

全ゲノム解析等研究班の進捗 について

難治がん検体を用いた解析の 進捗状況報告

東京大学 医科学研究所
国立がん研究センター
柴田 龍弘

難治がん検体を用いた先行解析

Step 1: まず最初に着手するがん種（生物学的・ゲノム特性の異なる難治がん種2つ）として、**膵胆道がん、希少がん（肉腫）並びに白血病（経時的採取検体など）**について、研究グループを構成し、DNA/RNA抽出を行う。

Step2: 解析WGで推奨するプラットフォーム・解析条件に従い、WGS/RNAseqを行う。標準パイプラインによる1次解析を行った後、データは研究用データ共有システムに登録する。

難治がん検体を用いた先行解析の進捗

Step1

- ◆ 膵胆道がん・希少がん（骨軟部腫瘍ゲノムコンソーシアム 松田先生）
国立がん研究センターバイオバンクから T/Nペアサンプルの払い出しを行い、DNA/RNA抽出を進めている。
→ 膵胆道がん~300症例、希少がん（肉腫~180症例についてDNA・RNA抽出を進めている（DNAの量・質によってサンプル数が変動する可能性がある）。膵癌の一部についてはWGSを開始した。
- ◆ 白血病
（骨髄異形成症候群や骨髄増殖性腫瘍、慢性骨髄性白血病も含む、時系列解析可能なサンプル）
京都大学（小川先生）にて、36症例、72サンプルについてDNA抽出とWGSを進める。

遺伝性腫瘍等の検体を用いた解析の 進捗状況報告

国立がん研究センター中央病院
遺伝子診療部門長

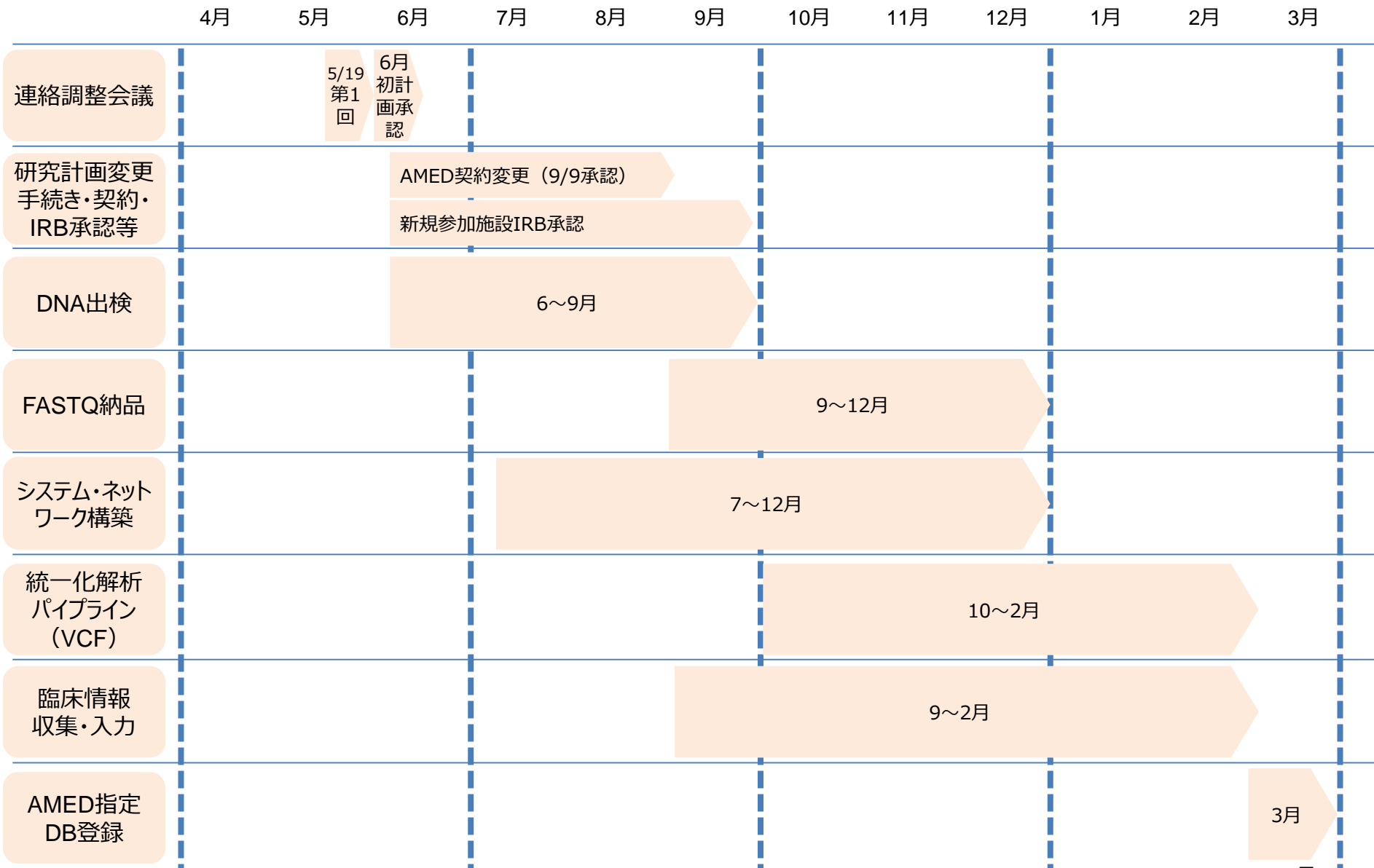
吉田 輝彦

WGSデータを活用した遺伝性腫瘍の原因・修飾遺伝子探索の主な工程（案）

1. 症例登録（インフォームドコンセント）：複数の既存の研究・既存のIC
2. 上記のICの確認：公共DB登録、産業界の利用等
3. 臨床情報収集・キュレーション
4. シークエンスデータ収集
 - － シークエンス（コスト・納期・品質管理を考慮し外注が基本）：複数拠点
 - － 統一化解析パイプラインの構築
 - － 統一化解析パイプラインでのデータ解析（変異コールまで）：一拠点
5. 遺伝性腫瘍Virtual Panelのアノテーション・キュレーション（医学的意味づけ）体制構築
 - － （商用）知識データベースを用いた自動化されたアノテーション
 - － 遺伝性腫瘍多施設合同エキスパートパネルによるキュレーション
 - ・ 目標：複数の施設・学会等の連携による全国的組織（体制基盤）
 - ・ 米国ClinGen、英国GeCIP等の遺伝性腫瘍グループとの国際連携（準備）
6. 上記3. ～5. のデータシェアリング（データの保管と提供）：一拠点（クラウド含む）
7. 上記6. を活用した個別の発想・技術・家系調査等に基づく研究
 - － 細胞や動物モデルを用いた変異の機能解析など

調整費の範囲

工程表概要(2020.09.10案)



遺伝性腫瘍等全ゲノム解析の進捗状況

主な工程	状況	日付
シーケンス解析企業との契約締結	一般競争入札による単価契約	6/10
研究開発分担機関の追加	がん研がんプレシジョン医療研究センター 静岡がんセンターの参画がAMEDにより承認	9/9
解析企業への検体出庫数/ 解析委託数	2,823/2,823 (+静岡がんセンター解析中 425)	9/24
解析企業からのデータ到着	2,239 (+584 データアップロード中)	12/02
データコピー完了	2,239	11/30
cram作成完了	2,194	11/30
定型解析完了	497	11/30
臨床情報登録	登録済: 2,099+準備中: 1,149 (140+584+425)	12/2