

令和2年度がん領域における 全ゲノム解析等の成果報告

令和2年度がん領域における全ゲノム解析等に係る研究事業①

厚生労働科学研究費 がん対策推進総合研究事業（令和元年度補正）

【目的】

がんの全ゲノム解析等の先行解析を行うにあたり、そのワークフローについて研究し、本格解析に向けた体制整備について検討すること。

【概要】

国内のがん組織等が保管されているバイオバンクにおけるインフォームドコンセントの内容、臨床情報の付随状況を調査する。
その上で、主に膵がん等の難治性がんについて試験的に全ゲノム解析等を実施することで、各バイオバンクの保管試料の評価、試料採取体制の検討等、ワークフローについて精査し、本格解析に向けた体制整備について提言を行う。

【研究責任者】 国立がん研究センター 柴田 龍弘

令和2年度がん領域における全ゲノム解析等に係る研究事業②

革新的がん医療実用化研究事業（令和元年度調整費）

【目的】

遺伝性腫瘍の全ゲノム解析を集中的・効率的に実施することにより、後続くべき様々な研究に基礎的情報と体制を提供すること。

【概要】

遺伝性腫瘍が疑われる患者とその血縁者、及び若年がん患者の約3,000症例を対象として全ゲノム解析等を行うことにより、既知の原因遺伝子に病的変異が同定できていない症例の原因遺伝子の同定や、遺伝性腫瘍の症状の多様性に関連する遺伝子を発見する。

加えて、遺伝素因が疑われる若年がんの原因遺伝子等の探索を行うための基盤的情報と体制を確保し、将来的な未知の遺伝性腫瘍の発見や治療・予防法開発等に繋げる。

【研究責任者】 国立がん研究センター 吉田 輝彦

がん領域における全ゲノム解析等の進捗（令和2年度）

工程		①検体処理	②シーケンス	③1次解析	④2次解析以後
		DNA抽出等	FASTQファイル	FASTQ→BAM(CRAM)→VCF等	VCF以後
研究事業①	膵がん 胆がん	285症例	285例	共通パイプラインで解析中	統合的解析予定
	造血器腫瘍	25症例	25症例	25例	25例（※1）
	骨軟部腫瘍	160症例	160症例	共通パイプラインで解析中	統合的解析予定
	小計	570症例	570症例	25例	25例
研究事業②	遺伝性腫瘍（※2）	3,247症例	3,247症例	3,247症例	統合的解析予定
合計		3,817症例	3,817症例	3,272症例	25例

（※1）経時的サンプルの解析により再発に伴うクローンを検出

（※2）遺伝性腫瘍疑い症例（AYA世代がん1,243症例）を含む。AYA世代がんのうち生存されている方は83%である。