

データ基盤 ～ゲノム医療における データプラットフォーム～

谷嶋成樹

Shigeki Tanishima

三菱スペース・ソフトウェア株式会社関西事業部
バイオメディカルインフォマティクス開発部

KEYWORDS

- がんゲノム医療
- 次世代シーケンサ
- 遺伝子パネル検査
- ドライバー遺伝子
- エキスパートパネル

このところ、各種のメディアで取り上げられることが多くなった「がんゲノム医療」のデータプラットフォームについて解説する。がんゲノム医療では、患者のゲノム情報と診療情報を Web 上で実施される専門家会議(エキスパートパネル)で議論する環境が求められる。さらに今後は、がんゲノム医療から得られる膨大な情報を蓄積して次世代の治療法開発や創薬に二次利用する新たなデータプラットフォームが必要となる。将来的には全がん患者からもたらされる膨大な情報の蓄積には、PDS(Personal Data Service)のような個人分散型の新たなデータシェアリングの仕組みも検討されている。

はじめに

近年、ゲノム解析技術が成熟してきたことから、医療現場にゲノム解析を取り入れることが多くなってきた。特に、「希少疾患」と「がん」については、ゲノムと疾患の原因や治療ターゲットが密接に関係していることからゲノム解析の応用の進展が著しい。これまで遺伝子検査やゲノム検査といえば、PCR 法などによるヒトゲノム上の限られたポイントの変異をみる小規模な検査が主流であったが、このところ NGS(次世代シーケンサ)による網羅的に数百以上の遺伝子配列変異を同時に解析する手法が主流になり、解析精度が格段に向上したことから本格的な個別化医療の時代に突入したと考えられている¹⁾⁻³⁾。

NGS により一度に膨大なゲノム変異情報が得られるため、疾患や治療に関連した変異の抽出や推奨治療法の検索においてバイオインフォマティクスを駆使する必要がある。かつ、診療に関連する医療機関のグループ内で情報を効率よく共有できる仕組みが重要になってきている。

そこで本稿では、全国の医療機関で導入が進んでいる

がん遺伝子検査 PleSSision について、ゲノム医療のデータプラットフォームとしての観点から解説する⁴⁾⁵⁾。

1 ゲノム医療のデータプラットフォーム

ゲノム医療のデータプラットフォームは、臨床現場からもたらされるゲノム変異を蓄積して、疾患との関連性を明確化し、個別化医療の現場から日々検出されるゲノム変異の臨床的評価のために必須の情報ツールである。

データプラットフォームの概念は図 1 に示すとおりである。臨床現場や研究現場からもたらされたゲノム情報は、専門家パネルで意義づけられ、信頼度に応じてスコア付けされて当該疾患の知識データベースとして蓄積されていく。

2 がん遺伝子検査におけるデータプラットフォーム

がん細胞内では非常に大規模なゲノム変異が生じてい