

ゲノム医療における データプラットフォームの その後

The information infrastructure for cancer precision medicine

谷嶋成樹

Shgeki 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

- ゲノム医療
- Precision Medicine
- 統合データベース

医療におけるデータ基盤の重要性については、がんゲノム医療を例にとり本 IoMT 学会誌 2019 年 7 月号にて紹介した。本稿においてはネットワーク化の進展や解析結果を解釈するワークフローに関するその後の発展状況を報告する。がんゲノム医療のプラットフォームは全国に分散する中核拠点病院と連携病院とのネットワークをコアにして形成されており、ゲノム変異の意義解釈からデータ再利用までのさまざまなプロセスが一連のワークフローとして動いている。これらは、がんゲノム医療を実践する医師や施設のグループで信頼性の高いゲノム知識データを生み出し再利用するためのデータエコシステムとして必須の構成要素である。

はじめに

2019 年 6 月より保険診療にてがんゲノムパネル検査の供給が開始された。これによって、がんゲノム医療が全国のがんゲノム医療中核拠点病院・連携病院(厚生労働省ホームページ <https://www.mhlw.go.jp/content/000597778.pdf> を参照)にて本格的に運用が開始された。本来、ゲノム医療が対象とする疾患分野は多岐にわたるが、今回は最も進展が著しいと考えられるがんゲノム医療分野でのデータプラットフォームの現状について述べる。具体的には、全国の医療機関で導入が進んでいるがん遺伝子検査 PleSSision¹⁾²⁾ のデータプラットフォームを例にとり解説する。

1 ゲノム医療のデータプラットフォームとして見えてきた課題

PleSSision は三菱スペース・ソフトウェア株式会社が提供しているがん遺伝子解析サービスであり、2016

年から実施している自費診療検査に加えて保険診療のがんゲノム医療データを一括して取り扱うことができるデータプラットフォームである。

PleSSision システムの目的はゲノムデータを迅速に医師への提供することである。

PleSSision システムによりがんゲノム医療により治療が実施されるまでの流れを図 1 に示す。PleSSision システムでは、バイオインフォマティクスが中心の「変異キュレーション」と、がんゲノム医療を専門とする医師が主体の「エキスパートパネル」を通じて、患者の主治医に推奨治療情報を提供する。

2017 年から始まった PleSSision システムの運用経験によりがんゲノム医療では、その検査系であるがん遺伝子パネル検査において以下のような問題がしばしば発生していた。

- ①低品質な FFPE がんサンプルにより、シーケンススケジュールの遅れが生じる
- ②がん遺伝子変異が検出されない場合がある
- ③臨床データの用語が不統一なためデータの二次利用が難しい