

国立研究開発法人理化学研究所

研究開発課題名	乳がん・大腸がん・膵がんに対する適切な薬剤投与を可能にする大規模データ基盤の構築	
機関名	国立研究開発法人理化学研究所	
研究開発担当者名	所属 役職	生命医科学研究センター チームリーダー
	氏名	桃沢 幸秀

① 活動状況の評価

乳がん、大腸がん、膵がんを含む 23 癌種に対して、遺伝性腫瘍原因遺伝子のゲノム解析、バイオバンク・ジャパンが保有する臨床情報との統合解析、薬剤投与・副作用情報の抽出とゲノム情報との統合解析、JCOG サンプルのゲノム解析が行われ、BRCA との関係が示された（HBOC についてはガイドラインに反映）。また、大腸がん、膵癌、腎臓がんについて原因遺伝子、発症リスク、臨床的特徴が明らかになり、CYP2A6 と S-1 の治療効果についても検討された。ゲノム研究・がん治療に対する多大な貢献が期待される。

総合的に見て、大変優れた成果が得られたものと評価できる。

② 今後の活動への期待

変異解析プロファイリングとしては極めて優れた成果であるものの、VUS (variants of uncertain significance) をどう扱うか、また患者にデータをどう返却するかという点での課題が残されており、今後の研究の進展に期待したい。