

5 医療ビッグデータ統合解析システム構築による 医療用人工知能 AI の開発

若井 俊文

新潟大学大学院医歯学総合研究科

消化器・一般外科学分野

Project of Medical Big Data-integrated Analysis System Development of Medical Artificial Intelligence

Toshifumi WAKAI

Division of Digestive and General Surgery,

Niigata University Graduate School of Medical and Dental Sciences

要 旨

次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異検査を臨床の現場で外注検査として活用できる社会的仕組みを構築してきた。現在、遺伝子変異検査の結果を公的共有化ゲノム解析データベース（医療ビッグデータ）として構築する社会的必要性が浮上してきている。医療ビッグデータ統合解析システム構築により革新的な癌遺伝子解析技術を開発し、医療用人工知能 AI を創出することで Precision Medicine（的確医療）のゴールである費用対効果の向上、ゲノム創薬を目指している。

キーワード：遺伝子変異検査，医療ビッグデータ，人工知能

背 景

固形がん領域では、国際がんゲノムコンソーシアム (International Cancer Genome Consortium)¹⁾²⁾ や、米国の The Cancer Genome Atlas³⁾⁻⁹⁾ など、次世代シーケンサー (NGS: Next-Generation Sequencer) を用いた大規模なゲノムの解析により、様々な固形がんの遺伝子変異情報が解明され公開されている。NGSの利用は、基礎医学研究にとどまらず臨床医学研究を通じて、実際の医療現場に導入されようとしている。癌には多くの遺

伝子の変異が関わっており、癌の種類や患者ごとにその特徴が異なっている。近年の遺伝子解析技術の進歩により、癌部（生検試料、手術時の摘出標本試料など）における遺伝子を解析して、癌の進行に影響する遺伝子の変異を効率的に同定できるようになった。変異をきたした遺伝子を標的とした薬剤（分子標的治療薬）の開発が進められ、幾つかは実際に患者の治療に使用されている。今後はこのような分子標的治療薬が増えるため、癌部に起こっている遺伝子変異を同定して、治療効果の見込める薬剤を選択する取り組みが始まって

Reprint requests to: Toshifumi WAKAI
Division of Digestive and General Surgery,
Niigata University Graduate School of
Medical and Dental Sciences,
1-757 Asahimachi-dori, Chuo-ku,
Niigata 951-8510, Japan.

別刷請求先: 〒951-8510 新潟市中央区旭町通 1-757
新潟大学大学院医歯学総合研究科
消化器・一般外科学分野

若井 俊文

いる (Precision Medicine : 的確医療)¹⁰⁾。

新潟大学は、2015年から大腸癌、胃癌、肺癌、乳癌におけるゲノムの包括的配列解析と薬物療法感受性に関する研究を行ってきた¹¹⁾⁻¹³⁾。今回我々は、前述した固形癌を30種に拡大し、遺伝子変異検査を臨床の現場で外注検査として活用できる社会的仕組みを構築してきた。固形癌における次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異検査結果を公的共有化ゲノム解析データベースとして構築する社会的必要性が浮上してきている。

目的及び意義

固形癌における次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異検査を導入し、癌部に起こっている遺伝子変異を同定して、治療効果の見込める薬剤を選択する取り組み Precision Medicine (的確医療) を遂行し、国民の健康に寄与する。最新の遺伝子解析技術である「次世代シーケンサー」を用いると、治療に関係のある遺伝子変異を一度にまとめて網羅的に調べることができる。治療に用いる薬剤の選択に有益な情報を得ることができる可能性がある。

2015年5月から2017年3月までに次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異検査 CANCERPLEX により解析した固形癌 664 例のゲノム解析データを公的にデータベース化する (ゲノム解析データベース構築)。さらに新規症例を追加して、データベースの充実を図り、医療ビッグデータ統合解析システム構築により革新的な癌遺伝子解析技術の開発や、遺伝子変異と薬剤感受性との関係を明らかにする。Precision Medicine (的確医療) のゴールである費用対効果の向上、ゲノム創薬で成果を成し遂げるために、学術成果の発表や社会貢献活動を行うとともに、医療育育機関において遺伝カウンセリング、バイオインフォマティクス分野、データ解析・保管を行う人材の育成を推進する。

対象とする癌腫

2009年1月1日から2022年3月31日までに新潟大学医歯学総合病院、新潟県立がんセンター新潟病院において、生検もしくは手術が施行された30種の固形癌 (脳腫瘍、甲状腺癌、副甲状腺癌、乳癌、肺癌、肺扁平上皮癌、舌癌、口腔癌、咽頭癌、食道癌、胃癌、小腸癌、結腸癌、直腸癌、消化管間質腫瘍、肝細胞癌、肝内胆管癌、肝外胆管癌、胆嚢癌、十二指腸乳頭部癌、膵癌、十二指腸癌、腎細胞癌、尿管癌、膀胱癌、前立腺癌、子宮頸癌、子宮体部癌、卵巣癌、皮膚癌) 患者を対象とする。

日本の医療における喫緊の課題

- (1) 少子高齢化により深刻な人手不足の状態に陥っている医療現場の現状を改善する必要がある。
- (2) 医療におけるビッグデータの解析を通じて、IoT 技術を強力に推進することで効率性 (費用対効果) を高める必要がある。
- (3) 癌遺伝子変異解析における深層学習を取り入れた統合解析プログラムソフトを日本が独自に開発する必要がある。

概要

新潟大学がIoT 技術を推進し、地域イノベーション創出のための拠点となり、地域経済の活性化を図ることを目的としている。

新潟大学が保有する大量の癌遺伝子変異情報・ゲノムデータを保管・解析するシステムを導入する。

専門家の雇用や講習会の開催等を通じての人材育成や、地域企業への技術力向上支援などを併せて行う。全国の大学、医療機関、医療情報通信サービス企業、バイオベンチャー企業等、機器設置区域を超えた広汎な利用が見込まれる。

将来展望

2018年度までに患者情報・画像解析シミュレーターを開発する。2020年度までに医療用人工知能AIを開発し新産業を創出する。世界展開の癌ゲノム解析研究拠点として、学際化による教育・研究の高度化と競争力強化を実現する。癌ゲノム創薬開発事業を加速的に発展させ、産業化する。

文 献

- 1) International Cancer Genome Consortium (ICGC) Genome Projects. <http://icgc.org/>
- 2) Ciriello G, Miller ML, Aksoy BA, Senbabaoglu Y, Schultz N and Sander C: Emerging landscape of oncogenic signatures across human cancers. *Nat Genet* 45 (10) : 1127-1133, 2013. doi: 10.1038/ng. 2762.
- 3) THE CANCER GENOME ATLAS. <https://cancergenome.nih.gov/>
- 4) Cancer Genome Atlas Research Network. Integrated genomic analyses of ovarian carcinoma. *Nature* 474 (7353) : 609-615, 2011.
- 5) Cancer Genome Atlas Network. Comprehensive molecular characterization of human colon and rectal cancer. *Nature* 487 (7407) : 330-337, 2012.
- 6) Cancer Genome Atlas Research Network. Comprehensive genomic characterization of squamous cell lung cancers. *Nature* 489 (7417) : 519-525, 2012.
- 7) Cancer Genome Atlas Network. Comprehensive molecular portraits of human breast tumours. *Nature* 490 (7418) : 61-70, 2012.
- 8) Cancer Genome Atlas Research Network. Comprehensive molecular characterization of gastric adenocarcinoma. *Nature* 513 (7517) : 202-209, 2014.
- 9) Cancer Genome Atlas Research Network. Comprehensive molecular profiling of lung adenocarcinoma. *Nature* 511 (7511) : 543-550, 2014.
- 10) THE PRECISION MEDICINE INITIATIVE. <https://www.whitehouse.gov/precision-medicine>
- 11) Nagahashi M, Wakai T, Shimada Y, Ichikawa H, Kameyama H, Kobayashi T, Sakata J, Yagi R, Sato N, Kitagawa Y, Uetake H, Yoshida K, Oki E, Kudo SE, Izutsu H, Kodama K, Nakada M, Tse J, Russell M, Heyer J, Powers W, Sun R, Ring JE, Takabe K, Protopopov A, Ling Y, Okuda S and Lyle S: Genomic landscape of colorectal cancer in Japan: clinical implications of comprehensive genomic sequencing for precision medicine. *Genome Med* 8 (1) : 136, 2016. doi: 10.1186/s13073-016-0387-8.
- 12) Kameyama H, Shimada Y, Ichikawa H, Nagahashi M, Sakata J, Kobayashi T, Nogami H, Maruyama S, Takii Y, Okuda S, Ling Y, Izutsu H, Kodama K, Nakada M and Wakai T: [New Classification for Advanced Colorectal Cancer Using CancerPlex[®] Genomic Tests]. *Gan To Kagaku Ryoho* 43 (11) : 1361-1365, 2016.
- 13) Shimada Y, Yagi R, Kameyama H, Nagahashi M, Ichikawa H, Tajima Y, Okamura T, Nakano M, Nakano M, Sato Y, Matsuzawa T, Sakata J, Kobayashi T, Nogami H, Maruyama S, Takii Y, Kawasaki T, Homma KI, Izutsu H, Kodama K, Ring JE, Protopopov A, Lyle S, Okuda S, Akazawa K and Wakai T: Utility of comprehensive genomic sequencing for detecting HER2-positive colorectal cancer. *Hum Pathol* 66: 1-9, 2017.