

「プレジジョン・メディシン ～ ビッグデータの構築・分析から臨床応用・課題まで～」目次

序論 未病社会に必要なプレジジョン・メディシン ―世界の現状と日本におけるプロジェクトの取組み― (佐藤 孝明)

1. プレジジョン・メディシンの幕開け
2. がんは遺伝子の病気
3. 日本人のゲノム情報
4. 日本特有でかつ世界標準のビッグデータベース構築
5. 本企画に関して

第1編 データベース構築と解析・分析手法の開発

第1章 データベース構築

第1節 コンパニオン診断のためのデータベースの構築と臨床応用 (佐々木 毅)

1. はじめに
2. 「BRACAnalysis 診断法」の保険収載に関して
3. コンパニオン診断法・診断薬各論
4. 検査データシェアリングについて

第2節 医療ビッグデータの構築と利活用術 (黒田 知宏)

1. はじめに
2. 電子カルテを用いた医療ビッグデータ構築の課題
3. 大規模医療データベース構築の動き
4. データを利活用する未来に向けて

第3節 がんゲノム医療用知識データベースの構築 (西村 邦裕)

1. はじめに
2. がんゲノム医療用知識データベースの背景
3. 知識データベースの事例
4. 知識データベースについて
5. 知識データベースの活用
6. おわりに

第4節 PleSSision 検査によるクリニカルシーケンスのネットワーク構築 (林 秀幸, 西原 広史)

1. はじめに
2. PleSSision 検査の概要
3. PleSSision ネットワークについて
4. PleSSision ネットワークの今後の展望
5. おわりに

第5節 クリニカルバイオバンクとクリニカルシーケンスのネットワーク構築 (武藤 学)

1. はじめに
2. クリニカルバイオバンクの必要性
3. クリニカルバイオバンク学会
4. 生体試料の品質管理
5. がんクリニカルシーケンス
6. 生体試料と臨床情報の収集とデータベース構築
7. 臨床情報とゲノム情報の収集と統合データベース構築
8. おわりに

第2章 データ解析・分析手法の開発

第1節 バイオインフォマティクスによる全ゲノムデータ解析手法の紹介

―HLA 遺伝子型の推定とタイピング解析手法― (白石 航也)

1. はじめに
2. HLA 遺伝子の役割
3. HLA タイピング手法
4. 全ゲノム SNP ジェノタイプタイピングデータをもとにした

HLA 遺伝子型の推定 (imputation) 方法

5. 次世代シーケンスデータをもとにした HLA 遺伝子型推定アルゴリズム

6. ネオアンチゲン解析
7. TCR/BCR レパトア解析
8. おわりに

第2節 東北メディカル・メガバンク計画におけるゲノム・オミックス統合解析 (木下 賢吾)

1. はじめに
2. 東北メディカル・メガバンク計画
3. ゲノム/オミックス解析基盤の構築
4. 未来型医療実装に向けた課題

第3節 がん遺伝子パネル検査におけるバイオインフォマティクス分析手法の開発 (加藤 護)

1. がんの遺伝子パネル検査
2. がん遺伝子パネル検査の実験設定
3. 情報システムと情報の流れ
4. がん遺伝子パネル検査に必要なプログラムの開発
5. 先進医療, 保険診療

第4節 大規模ゲノム・オミックスデータ解析と効率的なバイオマーカーの探索 (野間 久史)

1. はじめに
2. 大規模オミックスデータにおける多重検定の問題
3. 大規模多重検定における最適発見手法
4. 治療効果予測因子の探索
5. おわりに

第5節 診療情報ビッグデータの解析による医療の質向上と安全確保 (廣田 健一)

1. 診療支援につながるデータ解析の必要性
2. 診療録記載における全文検索の必要性
3. 医療の質向上を見据えた診療プロセス支援システム
4. 診療情報ビッグデータの解析による医療の質向上と安全確保の実現

第6節 NGS をがんのプレジジョン・メディシンで利用するためのバイオインフォマティクスの動向 (日紫喜 光良, 田村 卓郎)

1. はじめに
2. がんパネルNGS の特色を生かした somatic mutation の検出

3. 検査室のためのバイオインフォマティクスパイプライン

4. 臨床医へのレポートのありかた
5. 多型データベースとがん変異データベース

第7節 ゲノム IT クラウド構築の国内外動向 (喜多 剛志)

1. ゲノム解析における IT 環境の位置づけ
2. 解析対象の変化と海外の動き
3. 分散された国内環境の状況
4. ICT 業界の大きな変化

5. 海外での ICT 環境の構築状況
6. クラウド事業社のゲノム解析専門サービスの登場
7. 今後のゲノム解析の ICT 環境の変化
8. 将来の ICT 環境

第3章 網羅的な遺伝子変異検査法の開発

第1節 がんゲノム医療に向けたプレジジョン・メディシンに関わる遺伝子関連検査の現状と課題 (中條 聖子, 佐野 栄治)

1. はじめに
2. 遺伝子関連検査の背景
3. 遺伝子関連検査の現状
4. 遺伝子関連検査ガイドライン・学会情報
5. 次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析の精度管理
6. おわりに

第2節 OncoPrime による網羅的ながん遺伝子検査 (望月 洋明, 佐久間 朋寛)

1. はじめに
2. OncoPrime とは
3. サービスの流れ
4. 検査実績
5. 今後の課題
6. おわりに

第3節 がん関連遺伝子パネル検査システムの開発 (鈴木 誓吾)

1. はじめに

2. NCC オンコパネル検査の臨床研究— TOP-GEAR プロジェクト (第二期)
3. がん関連遺伝子パネル検査システムの社会実装— 先進医療と体外診断薬の承認申請
4. おわりに

第4節 高精度変異検出システムによるがん関連遺伝子の低頻度変異解析 (的場 亮)

1. はじめに
2. 次世代シーケンスによる遺伝子変異検出
3. 分子バーコードを用いた精度向上
4. おわりに

第5節 PleSSision 検査によるがん関連遺伝子変異の網羅的解析 (毛利 涼, 谷嶋 成樹)

1. はじめに
2. PleSSision 検査の流れ・特徴
3. 解析実績
4. おわりに

第6節 体外診断用 DNA チップキットの開発とプレジジョン・メディシンへの貢献 (岡村 浩)

1. はじめに
2. DNA チップについて
3. 体外診断用医薬品「ジーンシリコン DNA チップキット UGT1A1」
4. プレジジョン・メディシンへの貢献
5. おわりに

第2編 がんを中心とした治療分野におけるプレジジョン・メディシンの進展

第1章 クリニカルシーケンス技術

第1節 ゲノムワイド関連解析によるがん発症予測システムの開発 (松田 浩一)

1. はじめに
2. 疾患別解析
3. おわりに

第2節 アジア発アジア人に最適化された実践的クリニカルシーケンスと創薬への挑戦 (岡野 和広)

1. クリニカルシーケンスの日本での展開
2. 台湾で最新のプレジジョン・メディシンを提供する ACT Genomics 社
3. ACT Genomics 社のサービス内容
4. クリニカルシーケンスとバイオバンク, さらに創薬へ
5. アクトメッド社の目指す方向性

第3節 ゲノム研究用およびゲノム診療用の病理組織検体取扱い規程 (佐々木 毅)

1. ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程
2. ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程
3. がんゲノム医療中核拠点病院, がんゲノム医療連携病院における研究用規程, 診療用規程

第2章 リキッドバイオプシーによるがん診断

第1節 体液中マイクロ RNA によるがんの早期発見 (落谷 孝広)

1. はじめに
2. 体液診断 (リキッドバイオプシー) の進展
3. 血液中の DNA や mRNA, マイクロ RNA はなぜ安定なのか
4. エクソソームの基礎
5. エクソソームの生物学的意義

6. エクソソーム創薬
7. 体液マイクロ RNA が診断ツールとなりうる可能性
8. わが国の体液マイクロ RNA 診断の基盤技術開発プロジェクトが始動
9. プロジェクトの進展と課題
10. おわりに

第2節 血中循環腫瘍 DNA によるリキッドバイオプシー診断システムの開発 (津矢田 明泰, 齋藤 辰朗)

1. はじめに
2. リキッドバイオプシー
3. LBx Probe
4. おわりに

第3節 がん患者へプレジジョン医療を提供するための循環腫瘍 DNA 解析 (前佛 均)

1. はじめに
2. リキッドバイオプシーの歴史
3. 循環腫瘍 DNA (ctDNA) 解析の臨床的意義
4. 循環腫瘍 DNA (ctDNA) 解析技術の発展
5. リキッドバイオプシーによる消化器がん治療最適化を目指した研究
6. ctDNA 検出によるリキッドバイオプシーの臨床応用と限界
7. おわりに

第4節 血液循環がん細胞 (CTC) の検出方法と臨床への応用 (黒川 宏美, 松阪 諭)

1. はじめに
2. 循環腫瘍細胞 (CTC)
3. CTC 診断装置
4. CTC の臨床応用

5. おわりに
- 第5節 血液がんの変異遺伝子を標的とした個別化治療への応用
- 血液がんにおける PRECISION MEDICINE— (末原 泰人, 日下部 学, 坂田 (柳元) 麻実子, 千葉 滋)
1. はじめに
 2. 診断への貢献
 3. 予後予測
 4. 微小残存病変
 5. 分子標的治療
 6. 生殖細胞系列変異
 7. Clonal hematopoiesis 診断の意義
 8. 骨髄系腫瘍
 9. リンパ系腫瘍
 10. 血液がんにおけるリキッドバイオプシー

第3章 効果的ながん免疫療法のためのバイオマーカー探索

- 第1節 免疫チェックポイント阻害薬のバイオマーカー (河上 裕)
1. はじめに
 2. 免疫チェックポイント阻害薬反応性と関係するヒトがん免疫病態
 3. 腫瘍組織バイオマーカー
 4. 血液バイオマーカー
 5. おわりに
- 第2節 LC-SCRUM-Japan における希少遺伝子異常陽性肺がんの遺伝子スクリーニングと治療開発 (後藤 功一)
1. はじめに
 2. RET 融合遺伝子の発見
 3. RET 融合遺伝子の頻度
 4. 全国規模の遺伝子スクリーニングネットワーク (LC-SCRUM-Japan) の構築
 5. LC-SCRUM-Japan における遺伝子スクリーニングの対象について
 6. Multiplex 診断薬を導入した産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業「SCRUM-Japan」への発展
 7. LC-SCRUM-Japan における遺伝子スクリーニングの成果
 8. RET 肺がんに対する治療開発
 9. ROS1 肺がんに対するクリゾチニブの適応拡大
 10. BRAF 遺伝子変異陽性肺がんに対するダブラフェニブ/トラメチニブの適応拡大
 11. がん免疫療法のバイオマーカー開発
 12. 臨床ゲノムデータベースの確立
 13. おわりに
- 第3節 変異遺伝子を標的とした個別化がん免疫療法の開発 (紅露 拓, 笹田 哲朗)
1. はじめに
 2. これまでのがんワクチン療法

第3編 プレジジョン・メディシンに関わる社会制度と法的課題

第1章 プレジジョン・メディシンにおける保険診療の課題 (黒田 尚子)

1. はじめに
2. がん治療分野のプレジジョン・メディシンにかかる保険診療の現状
3. がんゲノム医療実用化に向けた動き
4. がん遺伝子パネル検査の費用負担の問題

3. 遺伝子変異によるがん特異的抗原=ネオアンチゲン
 4. 次世代シーケンシング技術と個別化ネオアンチゲン
 5. バイオインフォマティクスによるエピトープ予測の現状
 6. 個別化がんワクチンの実施例
 7. 質量分析による HLA 結合ペプチドの同定
 8. T 細胞移入療法
 9. おわりに
- 第4節 泌尿器がんにおけるプレジジョン・メディシンの現状 (小島 崇宏, 神鳥 周也, 西山 博之)
1. はじめに
 2. 前立腺がんにおけるプレジジョン・メディシンの現状
 3. 腎がんにおけるプレジジョン・メディシンの現状
 4. 尿路上皮がんにおけるプレジジョン・メディシンの現状
 5. おわりに

第4章 がん以外の疾患におけるプレジジョン・メディシンの進展

- 第1節 虚血性心疾患感受性遺伝子とプレジジョン・メディシン (尾崎 浩一)
1. 世界初のゲノムワイド関連解析による虚血性心疾患感受性遺伝子の同定とプレジジョン・メディシンへの応用
 2. 感受性分子の同定, 解析から CAD のプレジジョン・メディシン
 3. 大規模ゲノム配列解析による低頻度バリエーションの同定と創薬
 4. おわりに
- 第2節 2型糖尿病領域におけるプレジジョン・メディシン (前田 士郎)
1. はじめに
 2. 2型糖尿病のゲノム研究の現状
 3. 糖尿病合併症のゲノム研究の現状
 4. ゲノム情報の2型糖尿病医療への応用
 5. おわりに
- 第3節 プレジジョン・メディシンの運動器疾患への応用 (渡辺 研)
1. はじめに
 2. 骨系統疾患
 3. 高齢者の運動器疾患
 4. 運動器の慢性疼痛
- 第4節 プレジジョン・メディシンの腎臓内科疾患への応用 (臼井 丈一, 山縣 邦弘)
1. はじめに
 2. 腎臓内科疾患の生体試料バンクやコホート研究
 3. 次世代シーケンサーを用いた遺伝性腎疾患の診断
 4. 慢性腎臓病と疾患感受性遺伝子
 5. おわりに

第2章 医療データにおける匿名化の動向と海外の事例 (美馬 正司)

5. がん遺伝子パネル検査後の治療の選択肢と費用の問題
6. がん治療における患者の費用負担の実態
7. プレジジョン・メディシンと民間保険について
8. プレジジョン・メディシンにおける保険診療の課題

1. 医療データにおける匿名化の動向
2. 医療データの匿名化に関する海外事例
3. National Cancer Database
4. GlaxoSmithKline

第3章 個人ゲノム情報の活用とプライバシー保護（清水佳奈）

1. はじめに
2. ゲノムデータの開示に伴うリスク
3. 国内法令上の扱い
4. ゲノム情報保護の技術
5. おわりに

第4章 医療機関における医療・健診情報に関する改正個人情報保護法下での実務対応（藤池 智則，富松 宏之）

1. 医療・健診情報の利活用と個人情報保護法の改正
2. 医療等情報の取得
3. 医療等情報の利用と第三者提供
4. 学術研究の用に供する場合における適用除外
5. 医療等情報のトレーサビリティの確保
6. 匿名加工情報としての医療等情報の取扱い
7. 外国にある第三者への医療等情報の提供
8. 次世代医療基盤法の下での医療等情報の取扱い
9. 今後の課題
10. おわりに

※ 本書に記載されている会社名，製品名，サービス名は各社の登録商標または商標です。

なお，本書に記載されている製品名，サービス名等には，必ずしも商標表示（®，TM）を付記していません。