

# 序

がんゲノム研究はここ数年で最も大きく進化した領域の1つではないだろうか？ その背景には、次世代シーケンサー（NGS）を含めた目覚ましい技術革新がある。大量のゲノムデータを解析・保存する情報基盤の整備、検体サンプリングから腫瘍内多様性まで広く包含した腫瘍病理学、分子標的治療の躍進による臨床との切れ目のない連携が、がん研究におけるこうした技術の応用と進歩を支えている。今やがんゲノム研究は、発がん研究からがん情報科学研究、トランスレーショナル研究まで広い裾野をもった大きな分野に成長しつつある。

主要ながんにおけるゲノム異常カタログを作製し、広く公開することで効率的にがん研究を加速させることを目的として開始された米国がんゲノムアトラス（TCGA）、あるいは国際がんゲノムコンソーシアム（ICGC）プロジェクトは順調に解析数を伸ばし、国際協調によるがんゲノム研究の土台を築きあげるとともに、すでに主要ながんから希少がんまで1万症例を超えるがんゲノムデータがデータベースに収納され、世界中の研究者や臨床医がアクセスして活用できるようになった。こうした意味で、がんゲノム研究の第1段階である「がん遺伝子（候補）探し」は主要ながん種ではほぼ終結し、次の段階としてこれらのビッグデータを活用して、新たな概念の創出あるいは治療・診断への応用に移行しつつあるのが現状であろう。具体的には、低頻度なドライバー変異を含め、包括的な機能解析からがんゲノムの「動作プログラムの解明」をめざす研究、治療抵抗性やがん幹細胞性にも関連するがん細胞の進化適応・多様性・階層性といった「がんの生命誌」の探求、臨床の現場でデスクトップ型次世代シーケンサーを用いてあるいは遺伝子変異解析サービスを活用して、組織や血中遊離DNAから得られるゲノム情報を治療、病態・免疫モニタリングや臨床開発に応用する「臨床シーケンス診断・創薬開発」、腸管細菌叢のようなメタゲノム研究や疫学研究と融合した「がんゲノム疫学・予防研究」といったものが新たな基幹分野として発展していくであろう。

がんゲノムデータはがんを理解するための基盤データとなるが、さらにエピゲノム、プロテオーム、メタボロームといった多層分子情報や臨床病理情報を統合することによって、がん細胞の姿をより鮮明に描出することができるだろう。多くの全ゲノム解析データが蓄積したとき、非コード領域にどんな新たな発見があるのだろうか？ ゲノム情報による個別化・細分化された治療において、治療抵抗性をどう克服し、また抗体医薬や代謝標的医薬といかに組合わせていくのか？ など、まだまだ挑戦していくべき課題や領域が山積みで、まさにポストNGS世代の若手研究

者 (wet から dry まで), 臨床家が活躍する舞台が準備されつつある。

本特集では本邦を中心に一部海外の研究者も含めて, がんゲノム研究を牽引されていらっしゃる研究者やがんゲノムデータを活用している臨床家の方々に, それぞれの分野における最新の内容について執筆をお願いした。トランスレーショナル研究分野におけるがんゲノムの分子診断・治療応用と, がんゲノムの解読・解釈に必要な情報学分野については, 特別に章を設けて執筆をお願いしている。基礎研究者から臨床家まで多くの方が本特集を手にとってがんゲノム研究の最前線に触れていただき, 今後の研究や臨床に役立てていただけることを期待してやまない。

2014年6月

国立がん研究センター研究所 がんゲノミクス研究分野  
柴田龍弘