

## 【総説】

# Cancer Genome Atlas からみた腎細胞がん領域に おけるprecision medicine の現状と今後

横浜市立大学大学院医学研究科泌尿器科学

近藤 慶一, 中井川 昇

## KEY WORDS

- 腎細胞がん
- TCGA
- がんパネル
- 腫瘍内不均一性

Precision medicine for kidney cancer based on Cancer Genome Atlas Database.

Keiichi Kondo (准教授)  
Noboru Nakaigawa (准教授)

## はじめに

1993年のvon Hippel-Lindau (*VHL*) 遺伝子の同定以降, さまざまな腎細胞がんの原因遺伝子が報告され, 淡明細胞型腎がんでは*VHL*遺伝子, 乳頭状腎がんでは*MET*遺伝子や*FH*遺伝子, 嫌色素性がんでは*BHD*遺伝子といったように遺伝子診断は病理組織診断の裏付けに利用されるようになった。2008年の分子標的薬の登場により遺伝子診断はさらに脚光を浴びたものの, それ以降も依然として病理組織型を元に治療方針が決定されていた。しかしこの状況を一変させる大規模研究が報告された。全米規模での統合的大規模がん研究 [The Cancer Genome Atlas (TCGA) :

全ゲノムの塩基配列決定, 遺伝子のコピー数測定, DNAメチル化領域の測定, 染色体転座の解析, メッセンジャーRNA (mRNA)・マイクロRNA (miRNA)・蛋白の発現量測定に臨床病理学的データを統合した研究]である。この研究によりがんはその分子生物学的な性質により分類され, それをもとに治療方針が決定される (precision medicine) 時代が訪れている。わが国においてもがんパネルと呼ばれる数百の代表的な腫瘍関連遺伝子の変異や発現の変化を測定するサービスが保険承認となり実用化されようとしている。この稿では腎細胞がんのTCGAデータの解説と現在提供が予定されているprecision medicineについて解説する。