

# SCRUM臨床ゲノムデータベース

土原 一哉

国立がん研究センター 早期・探索臨床研究センター(EPOC)  
トランスレーショナルリサーチ分野

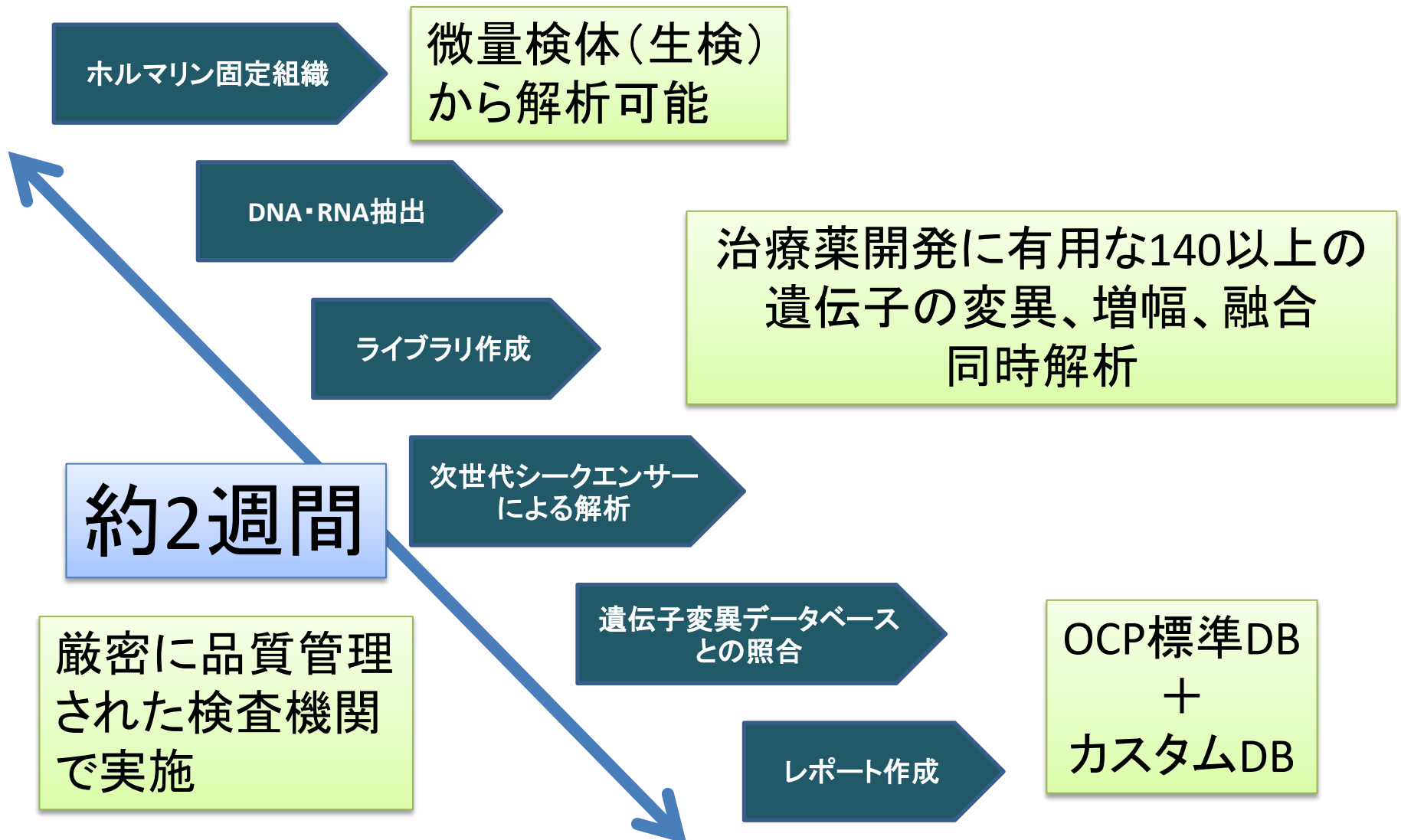


日本から、がん治療の  
新たな時代を切り拓く。

# Oncomine<sup>®</sup> Cancer Research Panel (OCP)

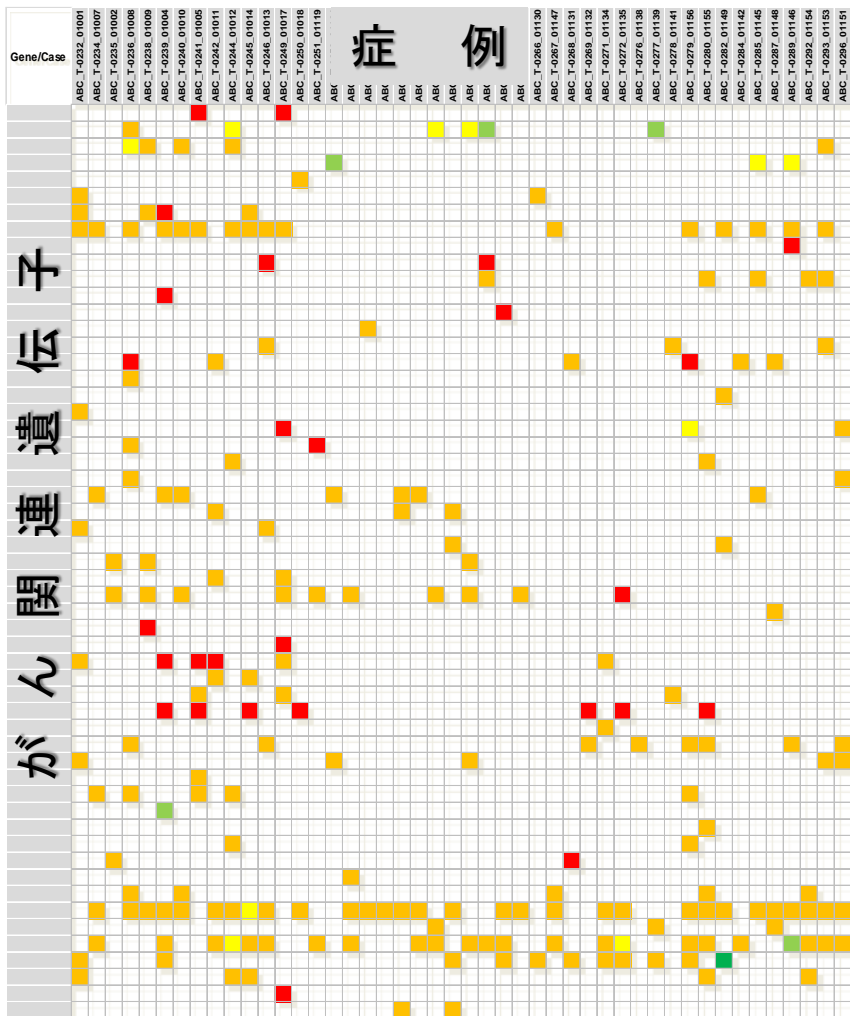
(サーモフィッシュャーサイエンティフィック社製)

<https://www.lifetechnologies.com/jp/ja/home/clinical/preclinical-companion-diagnostic-development/oncomine-cancer-research-panel-workflow.html>

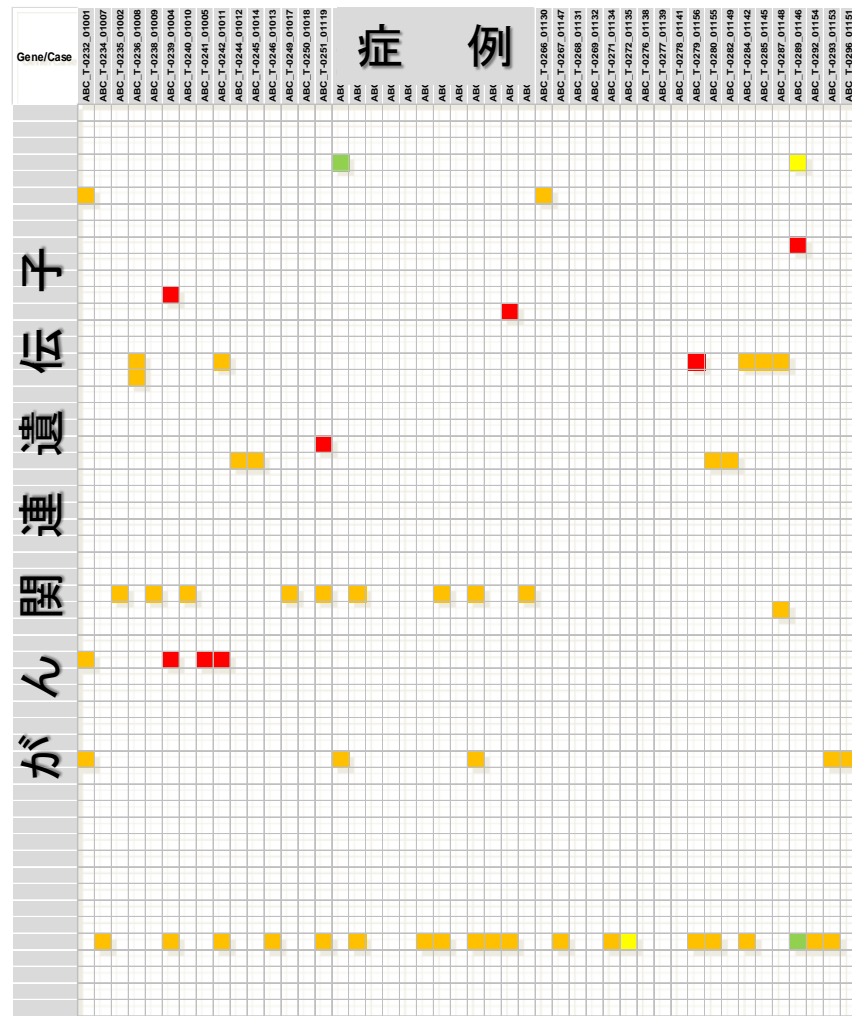


# OCPによる遺伝子解析(国立がん研究センター東病院での先行実施例)

## 検出されたすべての遺伝子異常



## 治療上有用と考えられる遺伝子異常



遺伝子増幅

ミスセンス変異

ナンセンス変異

挿入・欠失変異  
(フレームシフト)

挿入・欠失変異  
(インフレーム)

# 臨床ゲノム情報統合システム：来年度より稼働予定

国立がん研究センター  
SCRUM事務局

データ登録／解析

集計／閲覧／データ修正

CRF

データ整形

データ管理  
システム  
(暗号化・秘匿化)

OCPLレポート

データ整形

集計結果等

その他情報

UniprotKB

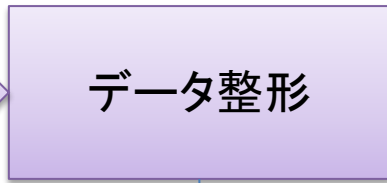
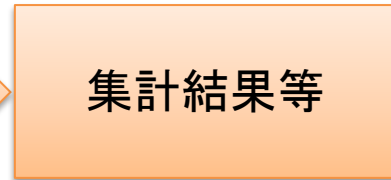
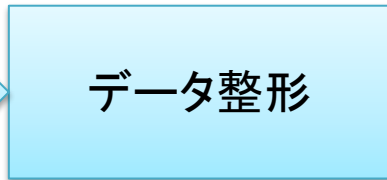
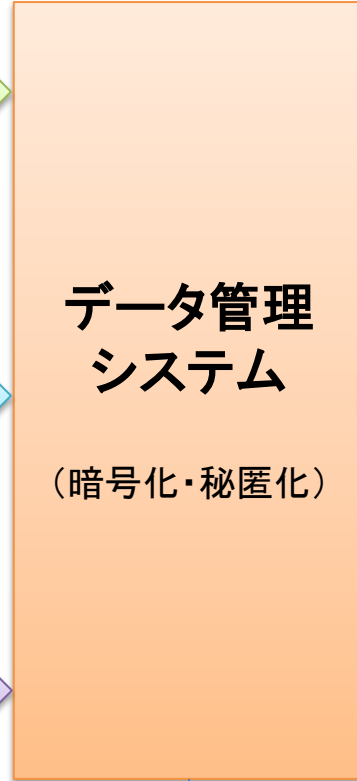
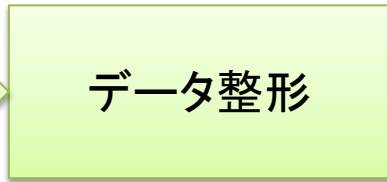
COSMIC

UMIN-CTR

治験情報

データ整形

(Web上で閲覧  
可能)



# トップページ (イメージ)

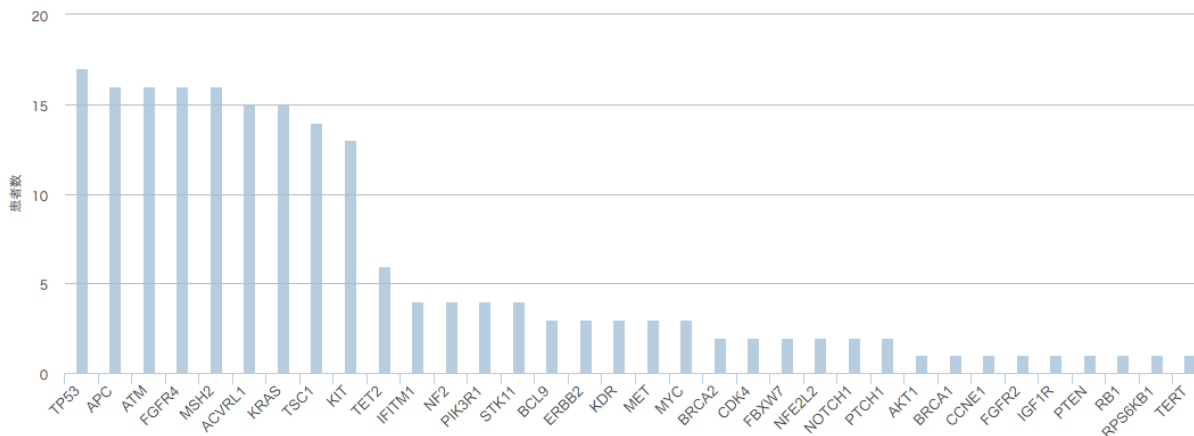
臨床ゲノム情報統合システム (仮)

土原 一哉

土原 一哉  
国立がんセンター東病院

- Dashboard
- Studies 1
- Patients 17
- Genes

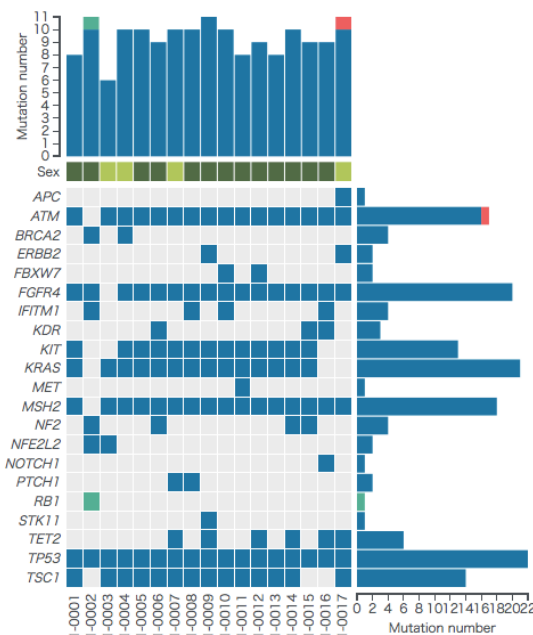
変異遺伝子別患者数集計



土原 一哉  
国立がんセンター東病院

- Dashboard
- Studies 1
- Patients 17
- Genes

変異種別集計



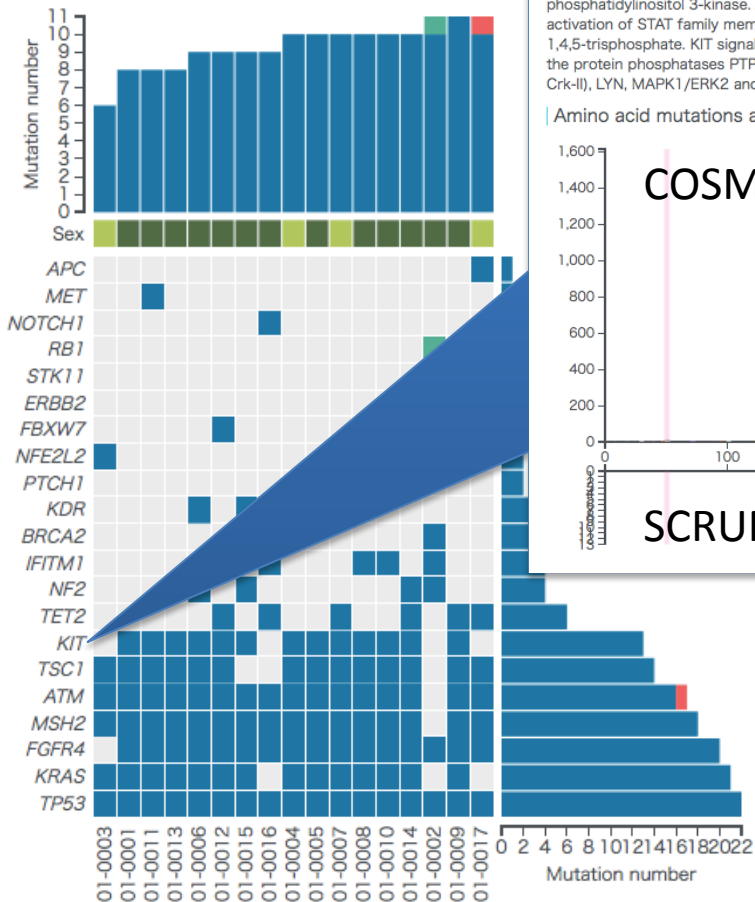
連携施設別集計

| 施設       | スタディ名     | 症例数 |
|----------|-----------|-----|
| Center A | GI-SCREEN | 5   |
| Center B | GI-SCREEN | 6   |
| Center C | GI-SCREEN | 6   |



# 変異遺伝子集計表

## 変異種別集計

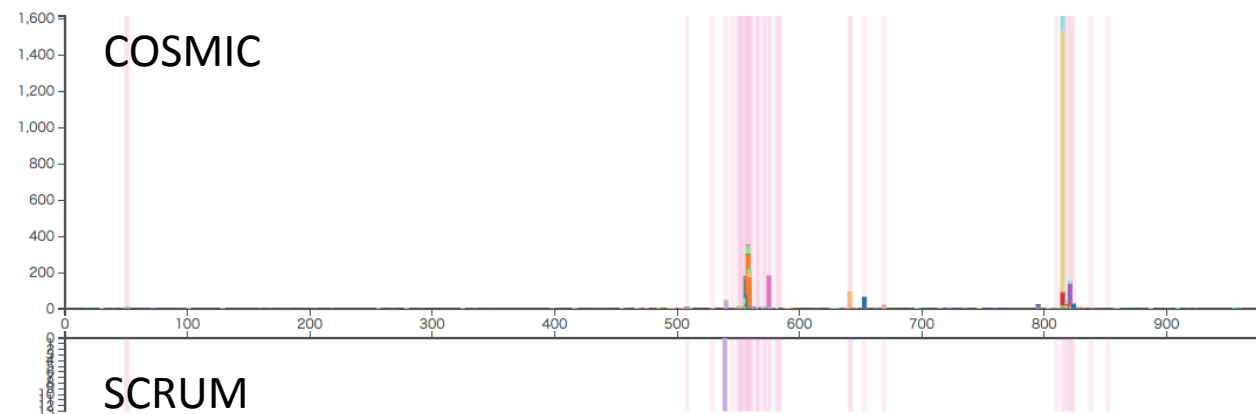


## KIT

P10721 : Mast/stem cell growth factor receptor Kit

Function: Tyrosine-protein kinase that acts as cell-surface receptor for the cytokine KITLG/SCF and plays an essential role in the regulation of cell survival and proliferation, hematopoiesis, stem cell maintenance, gametogenesis, mast cell development, migration and function, and in melanogenesis. In response to KITLG/SCF binding, KIT can activate several signaling pathways. Phosphorylates PIK3R1, PLCG1, SH2B2/APS and CBL. Activates the AKT1 signaling pathway by phosphorylation of PIK3R1, the regulatory subunit of phosphatidylinositol 3-kinase. Activated KIT also transmits signals via GRB2 and activation of RAS, RAF1 and the MAP kinases MAPK1/ERK2 and/or MAPK3/ERK1. Promotes activation of STAT family members STAT1, STAT3, STAT5A and STAT5B. Activation of PLCG1 leads to the production of the cellular signaling molecules diacylglycerol and inositol 1,4,5-trisphosphate. KIT signaling is modulated by protein phosphatases, and by rapid internalization and degradation of the receptor. Activated KIT promotes phosphorylation of the protein phosphatases PTPN6/SHP-1 and PTPRU, and of the transcription factors STAT1, STAT3, STAT5A and STAT5B. Promotes phosphorylation of PIK3R1, CBL, CRK (isoform Crk-II), LYN, MAPK1/ERK2 and/or MAPK3/ERK1, PLCG1, SRC and SHC1.

Amino acid mutations across the gene



# がん“最適化治療”の実現に向けた 臨床情報・ゲノム情報管理システムの構築

