

JCGA

データベースの概要および利用方法

<https://www.jcga-scc.jp>

本データベースの推奨使用環境
Microsoft Edge, Google Chrome

Version 1.4

2021/03/15 更新



静岡県立静岡がんセンター

Copyright 2021 Shizuoka Cancer Center. All Rights Reserved.

目次

コンセプト	1
特長	2
遺伝子変化の検出方法・判定基準	3
トップページ	4
トップページ：遺伝子グリッド	6
ヘッダーメニュー：遺伝子リスト	7
ヘッダーメニュー：がん種リスト	9
プロジェクトタブ：機能分類・シグナル伝達経路	10
フッターメニュー	11
遺伝子情報：掲載項目一覧	12
遺伝子情報：表示機能	14
遺伝子情報：基本情報・解説	15
遺伝子情報：国内承認薬	18
遺伝子情報：シグナル伝達経路	19
遺伝子情報：がん種別変異頻度	20
遺伝子情報：遺伝子変異総量の分布	21
遺伝子情報：アミノ酸配列上の変異分布	22
遺伝子情報：ドライバー変異リスト	23
利用規約	24
本データベースについての問い合わせ先	26
資料: JCGA 掲載 460 遺伝子リスト	27
資料: 遺伝子変異の種類と表記方法	29

コンセプト

腫瘍組織のゲノム情報を調べ、その検査結果に基づき最適な治療を提供する「がんゲノム医療」は、数百の遺伝子を対象に一度の検査で遺伝子変化を明らかにする「がん遺伝子パネル検査」として、2019年6月より保険診療のもと開始されました。

■ 「がん遺伝子パネル検査」の結果を見て担当医、患者およびその家族が思う疑問

- ・ 検出された遺伝子変化は、がんの発症や進行とどのように関係しているのか？
- ・ 同じがん種の日本人患者は、検出された遺伝子変化をどの程度の割合で持っているのか？
- ・ 変化が検出された遺伝子は、がんとどのような関係があるのか？

■ 現状

- ・ 検査会社の報告書や C-CAT レポートについては、患者やその家族が見ることを想定して作られていません。
- ・ 検査結果についてさらなる情報収集をするためには、がん研究者や腫瘍内科医など、専門家を対象とした英語で書かれたデータベースしかありません。
- ・ データベースに登録されている情報も、欧米人のがんゲノム情報に基づいています。

「がん遺伝子パネル検査」の後に、担当医、患者およびその家族が検査結果に対して理解を深めることができる日本語で表記された情報源はなく、「がんゲノム医療」を発展および普及するうえで解決が必要な課題と考えました。



「がん遺伝子パネル検査」を受けた後に、検査結果についてさらなる情報収集を行っていただくための環境作りを目指し、2014年より静岡がんセンターにおいて進められているゲノム解析研究プロジェクト HOPE (High-tech Omics-based Patient Evaluation) において収集した日本人のがんゲノム情報を活用し、インターネットにおいて閲覧可能な日本語で書かれたデータベースである「Japanese version of the Cancer Genome Atlas (JCGA, 日本版がんゲノムアトラス)」を開設いたしました。

研究実施計画書に従い、JCGA に掲載される全ての情報は被験者の特定ができない集計結果として公開しています。

特長

- 日本人がん患者の腫瘍組織の遺伝子変化（体細胞変異）を中心に掲載するがんゲノムデータベースです
- 静岡がんセンターで治療を受けた患者約5,000人の全エクソン解析に基づくゲノム情報を収載しています
- 解析には手術適応症例の新鮮凍結組織検体を利用しているため、抗がん剤や放射線治療などの治療の影響や、ホルマリンによる検体の固定や保存環境による影響が最小限に抑えられた検体のゲノム情報です
- JCGAの基盤となるプロジェクトHOPEは、静岡がんセンターにおいて腫瘍の摘出手術を受けた全がん種の患者さんを対象としたゲノム解析研究であるため、症例数が少ない希少がん患者のゲノム情報も収載しています（134がん種のゲノム情報を収載）
- 保険適用となっている「がん遺伝子パネル検査」の解析対象遺伝子すべてを含む460遺伝子について情報を提供しています
- 「がん遺伝子パネル検査」結果を、エキスパートパネルで評価する際に活用できる情報を提供しています
- 「がん遺伝子パネル検査」後に、検出された遺伝子の変化について担当医、患者そしてその家族がさらなる情報収集を行うための環境を提供しています
- 多くの方が利用しやすい日本語表記になっています
- 個々の症例のゲノム情報とすべての臨床データの突合、そして臨床経過の追跡も可能であるため、今後の更新により予後や治療成績との関連性について情報提供が可能です

遺伝子変化の検出方法・判定基準

- 全エクソン解析は、Ion Proton (Thermo Fisher Scientific)のシステムを用いて実施しています
- 記載されている遺伝子変化は、腫瘍組織と同一症例の全血より抽出した DNA から得られたそれぞれのゲノム情報を比較するマッチドペア解析を行い、患者固有の遺伝子多型を除外することで、腫瘍組織においてのみ起きている遺伝子変化（体細胞変異）を検出しています
- *Cancer Science* 111(2):687-699, 2020 (PMID: 31863614)に記載されている検出方法・判定基準を用いて検出された遺伝子変化が JCGA には記載されています

> [Cancer Sci.](#) 2020 Feb;111(2):687-699. doi: 10.1111/cas.14290. Epub 2020 Jan 22.

Japanese version of The Cancer Genome Atlas, JCGA, established using fresh frozen tumors obtained from 5143 cancer patients

Takeshi Nagashima^{1, 2}, Ken Yamaguchi³, Kenichi Urakami¹, Yuji Shimoda^{1, 2}, Sumiko Ohnami¹, Keiichi Ohshima⁴, Tomoe Tanabe^{1, 2}, Akane Naruoka⁵, Fukumi Kamada¹, Masakuni Serizawa⁵, Keiichi Hatakeyama⁴, Kenya Matsumura¹, Shumpei Ohnami¹, Koji Maruyama⁶, Tohru Mochizuki⁴, Masatoshi Kusuhara^{5, 7}, Akio Shiomi⁸, Yasuhisa Ohde⁹, Masanori Terashima¹⁰, Katsuhiko Uesaka¹¹, Tetsuro Onitsuka¹², Seiichiro Nishimura¹³, Yasuyuki Hirashima¹⁴, Nakamasa Hayashi¹⁵, Yoshio Kiyohara¹⁶, Yasuhiro Tsubosa¹⁷, Hirohisa Katagiri¹⁸, Masashi Niwakawa¹⁹, Kaoru Takahashi²⁰, Hiroya Kashiwagi²¹, Masahiro Nakagawa²², Yuji Ishida²³, Takashi Sugino²⁴, Mitsuru Takahashi²⁵, Yasuto Akiyama²⁶

Affiliations + expand

PMID: 31863614 PMID: PMC7004528 DOI: 10.1111/cas.14290

[Free PMC article](#)

Abstract

This study aimed to establish the Japanese Cancer Genome Atlas (JCGA) using data from fresh frozen tumor tissues obtained from 5143 Japanese cancer patients, including those with colorectal cancer (31.6%), lung cancer (16.5%), gastric cancer (10.8%) and other cancers (41.1%). The results are part of a single-center study called "High-tech Omics-based Patient Evaluation" or "Project HOPE" conducted at the Shizuoka Cancer Center, Japan. All DNA samples and most RNA samples were analyzed using whole-exome sequencing, cancer gene panel sequencing, fusion gene panel sequencing and microarray gene expression profiling, and the results were annotated using an analysis pipeline termed "Shizuoka Multi-omics Analysis Protocol" developed in-house. Somatic driver alterations were identified in 72.2% of samples in 362 genes (average, 2.3 driver events per sample). Actionable information on drugs that is applicable in the current clinical setting was associated with 11.3% of samples. When including those drugs that are used for investigative purposes, actionable information was assigned to 55.0% of samples. Germline analysis revealed pathogenic mutations in hereditary cancer genes in 9.2% of samples, among which 12.2% were confirmed as pathogenic mutations by confirmatory test. Pathogenic mutations associated with non-cancerous hereditary diseases were detected in 0.4% of samples. Tumor mutation burden (TMB) analysis revealed 5.4% of samples as having the hypermutator phenotype (TMB \geq 20). Clonal hematopoiesis was observed in 8.4% of samples. Thus, the JCGA dataset and the analytical procedures constitute a fundamental resource for genomic medicine for Japanese cancer patients.

トップページ

🔍アイコンをクリックすると下図のように検索窓が展開します
ヘッダーは固定されていますので、トップページに戻らなくても検索を行うことができます



134 のがん種リストが開きます (P. 9)

460 遺伝子の一覧表が開きます (P. 7-8)

JCGA のロゴをクリックすると
トップページへ移動できます

日本版がんゲノムアトラス
JCGA : Japanese version of the Cancer Genome Atlas

遺伝子 460 がん種 134 シグナル伝達経路 27

遺伝子シンボル名 / 汎用遺伝子シンボル名で検索 🔍

お知らせ

本データベースを御利用前に「利用方法」のコンテンツをご覧ください。
利用方法および掲載している図表についての説明が記載されています。

2021/02/05 遺伝子グリッドのボタン配置の変更および機能を追加しました。
2021/01/26 「利用方法」を更新しました。A4の冊子としてダウンロードできるようになりました。

Powered by Shizuoka Cancer Center

本ウェブサイトのコンテンツは、教育および研究における利用を目的としています。
診断および治療方針の決定など臨床において使用することはできません。
JCGAデータベース利用規約

データベースの特長

- 日本人がん患者のゲノムデータベース
- 使いやすい日本語表記
- 静岡がんセンターで治療を受けた患者約5,000人の全エクソーム解析に基づくゲノム情報を収録
- 保険適応となっているがん遺伝子パネル検査の対象遺伝子全てを網羅する460遺伝子について情報を提供

遺伝子

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
N		O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
A	ABCB1	ABCG2	ABL1	ABL2	ACTN4	ACVR1B	ADH1B	AIP	AKT1	AKT2			
	AKT3	ALDH2	ALK	ALOX12B	AMER1	APC	AR	ARAF	ARFRP1	ARID1A			
	ARID1B	ARID2	ASXL1	ATF1	ATM	ATR	ATRX	AURKA	AURKB	AXIN1			
	AXL												

134 のがん種リストが開きます (P. 9)

下部の「遺伝子グリッド」に画面に
移動します (P. 6)

半角英数で、検索する遺伝子の
シンボル名、慣用名または NCBI
遺伝子 ID を入力し、Enter キー
を押すか、🔍アイコンをクリック
してください

利用規約のページが開きます
(P. 24~25)

本データベースは、この利用規約に
基づき利用が可能となっています。
利用にあたっての注意・禁止事項お
よび免責事項が記載されておしま
すのでお読みください

右図のように3項目が展開されます

- 機能分類・シグナル伝達経路
機能分類・シグナル伝達経路のリストが開きます (P. 10)
- JCGA データベースの概要
構築の目的および概要の説明、データベースの特徴、そしてプロジェクトの体制が記載されています
- お知らせ
トップページの「お知らせ」に掲載した内容の詳細履歴が記載されています



JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト

日本版がんゲノムアトラス

JCGA : Japanese version of the Cancer Genome Atlas

遺伝子 460 がん種 134 シグナル伝達経路 27

遺伝子シンボル名 / 汎用遺伝子シンボル名で検索

お知らせ

本データベースを御利用前に「利用方法」のコンテンツをご覧ください。
利用方法および掲載している図表についての説明が記載されています。

2021/02/05 遺伝子グリッドのボタン配置の変更および機能を追加しました。
2021/01/26 「利用方法」を更新しました。A4の冊子としてダウンロードできるようになりました。

Powered by Shizuoka Cancer Center

本ウェブサイトのコンテンツは、教育および研究における利用を目的としています。
診断および治療方針の決定など臨床において使用することはできません。
JCGAデータベース利用規約

データベースの特長

- 日本人がん患者のゲノムデータベース
- 使いやすい日本語表記
- 静岡がんセンターで治療を受けた患者約5,000人の全エクソン解析に基づくゲノム情報を収載
- 保険適応となっているがん遺伝子パネル検査の対象遺伝子全てを網羅する460遺伝子について情報を提供

遺伝子

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
A	ABCB1	ABCG2	ABLI1	ABL2	ACTN4	ACVR1B	ADH1B	AIP	AKT1	AKT2			
	AKT3	ALDH2	ALK	ALOX12B	AMER1	APC	AR	ARAF	ARFRP1	ARID1A			
	ARID1B	ARID2	ASXL1	ATF1	ATM	ATR	ATRXL	AURKA	AURKB	AXIN1			
	AXL												

静岡がんセンターのホームページに移動します

機能分類・シグナル伝達経路のリストに移動します (P. 10)

更新情報、メンテナンス情報が表示されます

遺伝子グリッド (P. 6)

トップページ: 遺伝子グリッド

- JCGA データベースに掲載されている 460 遺伝子の遺伝子シンボル名のボタンがアルファベット順に配置されています
- 各グリッドがボタンになっていますので、調べたい遺伝子シンボル名をクリックすることで、目的の遺伝子のページに移動できます (下の図は EGFR を選択する場合)
- 検索窓にシンボル名を入力しなくても検索を可能にするための機能です

検索対象遺伝子の頭文字をクリックすることで、目的遺伝子のグリッド付近に移動することができます

遺伝子

	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
	N	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z
A	ABCB1	ABCG2	ABL1	ABL2	ACTN4	ACVR1B	ADH1B	AIP	AKT1	AKT2			
	AKT3	ALDH2	ALK	ALOX12B	AMER1	APC	AR	ARAF	ARFRP1	ARID1A			
	ARID1B	ARID2	ASXL1	ATF1	ATM	ATR	ATRX	AURKA	AURKB	AXIN1			
	AXL												
B	B2M	BAP1	BARD1	BAX	BCL2	BCL10	BCL2L1	BCL2L11	BCL2L2	BCL6			
	BCOR	BCORL1	BCR	BLM	BMPRIA	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRD4	BRIP1			
	BTG1	BTG2	BTK										
C	CALR	CARD11	CASP8	CBFB	CBL	CCDC6	CCND1	CCND2	CCND3	CCNE1			
	CD22	CD70	CD74	CD274	CD79A	CD79B	CDA	CDC73	CDH1	CDH23			
	CDK4	CDK6	CDK8	CDK12	CDKN1A	CDKN1B	CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C	CEBPA			
	CHCHD7	CHEK1	CHEK2	CIC	COL1A1	COMT	CREBBP	CRKL	CRLF2	CRTC3			
	CSF1R	CSF3R	CTCF	CTLA4	CTNNA1	CTNNB1	CUL3	CUL4A	CXCR4	CYLD			
	CYP17A1	CYP1A2	CYP2A6	CYP2B6	CYP2C19	CYP2C9	CYP2D6	CYP2E1	CYP3A4	CYP3A5			
	CYP3A43												
D	DAXX	DDIT3	DDR1	DDR2	DICER1	DIS3	DNAAF1	DNMT1	DNMT3A	DOT1L			
	DPYD												
E	EED	EGFR	EIF3E	EML4	EMSY	ENG	ENO1	EP300	EPAS1	EPCAM			
	ERBB2	ERBB3	ERBB4	ERCC2	ERCC4	ERG	ERRF1						
	ERBB3	ERBB4	ERCC2	ERCC4	ERG	ERRF1							
	ERBB4	ERCC2	ERCC4	ERG	ERRF1								
	ERCC2	ERCC4	ERG	ERRF1									
	ERCC4	ERG	ERRF1										
	ERG	ERRF1											
	ERRF1												
	SYK												
T	TACC3	TBX3	TCF7L2	TEK	TENT5C	TERC	TERT	TET2	TGFBF1	TGFBF2			
	TIPARP	TMEM127	TMPRSS2	TNFAIP3	TNFRSF14	TNK2	TP53	TP63	TPM3	TPMT			
	TRAF7	TSC1	TSC2	TSHR	TYRO3								
U	U2AF1	UBE2T	UGT1A1										
V	VEGFA	VHL	VT11A										
W	WT1												
X	XPA	XPO1	XRCC2										
Z	ZNF217	ZNF703											

ヘッダーメニュー：遺伝子リスト

- ヘッダーの「遺伝子リスト」をクリックすると、JCGA データベースに掲載している 460 遺伝子のリストが開きます
- 460 遺伝子の一覧は P. 27~28 の[資料: JCGA 掲載遺伝子リスト (460 遺伝子)]をご覧ください

遺伝子シンボル名をクリックすると、データベース内の各遺伝子のページに移動します

27 のシグナル伝達経路に分類されています

遺伝子の機能により 11 項目に分類されています

遺伝子シンボル名	遺伝子名	染色体上の位置 (GRCh37/hg19)	遺伝子ID	転写産物ID (RefSeq)	遺伝子分類	機能分類	シグナル伝達経路
ABCB1	ATP binding cassette subfamily B member 1	7q21.12	5243	NM_000927	---	代謝	Drug metabolism
ABCG2	ATP binding cassette subfamily G member 2 (Junior blood group)	4q22.1	9429	NM_004827	---	代謝	Drug metabolism
ABL1	ABL proto-oncogene 1, non-receptor tyrosine kinase	9q34.12	25	NM_005157	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	RTK
ABL2	ABL proto-oncogene 2, non-receptor tyrosine kinase	1q25.2	27	NM_007314	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	RTK
ACTN4	actinin alpha 4	19q13.2	81	NM_004924	---	---	---
ACVR1B	activin A receptor type 1B	12q13.13	91	NM_004302	がん抑制遺伝子	腫瘍形成・増殖	TGF-B
ADH1B	alcohol dehydrogenase 1B (class I), beta polypeptide	4q23	125	NM_000668	---	代謝	Metabolic pathway
AIP	aryl hydrocarbon receptor interacting protein	11q13.2	9049	NM_003977	---	---	---
AKT1	AKT serine/threonine kinase 1	14q32.33	207	NM_005163	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR
AKT2	AKT serine/threonine kinase 2	19q13.2	208	NM_001626	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR
AKT3	AKT serine/threonine kinase 3	1q43-q44	10000	NM_005465	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR

遺伝子 ID をクリックすると、Gene データベースにおける各遺伝子の対応ページが開きます
(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>)

転写産物 ID をクリックすると、本データベースで使用している転写産物 ID に対応する RefSeq データベースのページが開きます
(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>)

JCGAがん関連遺伝子 (460遺伝子)

遺伝子シンボル名	遺伝子名	染色体上の位置 (GRCh37/hg19)	遺伝子ID	転写産物ID (RefSeq)	遺伝子分類	機能分類	シグナル伝達経路
ABCB1	ATP binding cassette subfamily B member 1	7q21.12	5243	NM_000927	---	代謝	Drug metabolism
ABCG2	ATP binding cassette subfamily G member 2 (Junior blood group)	4q22.1	9429	NM_004827	---	代謝	Drug metabolism
ABL1	ABL proto-oncogene 1, non-receptor tyrosine kinase	9q34.12	25	NM_005157	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	RTK
ABL2	ABL proto-oncogene 2, non-receptor tyrosine kinase	1q25.2	27	NM_007314	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	RTK
ACTN4	actinin alpha 4	19q13.2	81	NM_004924	---	---	---
ACVR1B	activin A receptor type 1B	12q13.13	91	NM_004302	がん抑制遺伝子	腫瘍形成・増殖	TGF-B
ADH1B	alcohol dehydrogenase 1B (class I), beta polypeptide	4q23	125	NM_000668	---	代謝	Metabolic pathway
AIP	aryl hydrocarbon receptor interacting protein	11q13.2	9049	NM_003977	---	---	---
AKT1	AKT serine/threonine kinase 1	14q32.33	207	NM_005163	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR
AKT2	AKT serine/threonine kinase 2	19q13.2	208	NM_001626	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR
AKT3	AKT serine/threonine kinase 3	1q43-q44	10000	NM_005465	がん遺伝子	腫瘍形成・増殖	PI3K/Akt/mTOR

がん化への関与の方向性により下記の 4種類 に遺伝子を分類した結果です

- ・ **がん遺伝子**：変異や発現上昇によって異常活性化した時にがん化を促進する遺伝子
- ・ **がん抑制遺伝子**：本来はがん化を抑制する遺伝子であるが、変異や発現低下によってその抑制機能が低下した時、がん化に関与する遺伝子
- ・ **がん遺伝子/がん抑制遺伝子**：両方の性質を有しており、がん種などの違いによってがん化への関与の方向性が異なる遺伝子
- ・ ---：いずれにも分類できない遺伝子

ヘッダーメニュー：がん種リスト

- ヘッダーの「がん種リスト」をクリックすると、JCGA データベースに掲載している 134 がん種のリストが開きます

- Oncotree および TCGA (The Cancer Genome Atlas) の分類に基づいて記載しています

Oncotree: <http://oncotree.mskcc.org/#/home>

TCGA: <https://gdc.cancer.gov/resources-tcga-users/tcga-code-tables/tcga-study-abbreviations>

臓器・組織	がん種	Oncotree/TCGAコード	サンプル数	JCGA詳細表示	TCGA研究対象外
中枢神経系/脳	低悪性度神経膠腫	LGG	34	✓	
	多形膠芽腫	GBM	33	✓	
	髄膜腫	MNG	20	✓	✓
	頭蓋内悪性リンパ腫	MLYM	3		✓
	線維形成性小円形細胞腫瘍	DSRCT	1		✓
眼	ブドウ膜炎黒色腫	UM	2		
頭頸部	頭頸部扁平上皮癌	HNSC	288	✓	
	唾液腺癌	SACA	28	✓	✓
	頭頸部癌、その他	OHNCA	8		✓
	腺扁平上皮舌癌	ASCT	1		✓
	頭頸部神経内分泌癌	HNNE	1		✓
	頭頸部粘膜黒色腫	HNMUCM	1		✓
	頭頸部紡錘細胞癌	---	1		✓
食道	食道扁平上皮癌	ESCC	46	✓	
	食道腺癌	ESCA	6		✓
	食道癌肉腫	---	2		✓
胃	胃腺癌	STAD	574	✓	
	腺扁平上皮胃癌	STAS	3		✓

遺伝子情報ページにおいて、がん種ごとの
集計情報が表示される 30 のがん種

TCGA では検討対象に含まれていないがん種にチェックがついています

プロジェクトタブ: 機能分類・シグナル伝達経路

■ 掲載遺伝子を 11 項目の機能分類、27 項目のシグナル伝達経路に分類しています

(34 遺伝子については、いずれの項目にも該当しないため「その他」としてしています)

JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト

機能分類・シグナル伝達経路

機能分類・シグナル伝達経路
JCGAデータベースの概要
お知らせ一覧

機能分類	シグナル伝達経路	遺伝子数	遺伝子シンボル名
細胞周期	Cell cycle	16	AURKA, AURKB, BTG2, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CDKN1A, CDKN2A, CDKN2C, RB1, SKP2
	Cell division	3	KNSTRN, RAD21, STAG2
細胞死	Apoptosis	9	BAX, BCL2, BCL2L1, BCL2L11, BCL2L2, CASP8, DAXX, FAS, MCL1
腫瘍形成・増殖	GPCR	9	CXCR4, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GRM3, P2RY8, S1PR3, TSHR
	Hippo	1	NF2
	JAK/STAT	10	CALR, CRLF2, CSF3R, JAK1, JAK2, JAK3, MPL, PIM1, SOCS1, STAT3
	MAPK	26	ARAF, BRAF, CIC, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K1, MAP3K13, MAP3K4, MAPK1, MKNK1, NF1, NRAS, PTPN11, RAC1, RAC2, RAF1, RHOA, RIT1, RRAS2, SHOC2, SOS1, SRC
	MYC	5	MAX, MXI1, MYC, MYCL, MYCN
	NFKB	6	BCL10, CARD11, MYD88, NFKBIA, REL, TNFAIP3
	Nuclear receptor	4	AR, ESR1, PPARG, RARA
	PI3K/Akt/mTOR	28	AKT1, AKT2, AKT3, CRKL, EPAS1, FLCN, INPP4B, MTOR, PIK3C2B, PIK3C2G, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PPP2R1A, PPP2R2A, PRKAR1A, PTEN, RHEB, RICTOR, RPTOR, SGK1, STK11, TMEM127, TSC1, TSC2, VHL
	RTK	52	ABL1, ABL2, ALK, AXL, CBL, DDR1, DDR2, EGFR, EPHA3, EPHB1, EPHB4, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERRF1, FGF10, FGF12, FGF14, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF6, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT1, FLT3, HGF, IGF1R, IGF2, IRS2, KDR, KIT, MET, MST1R, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PTPRK, PTPRO, PTPRT, RET, ROS1, TEK, TNK2, TYRO3, VEGFA
	TGF-B	7	ACVR1B, BMPRI1A, ENG, SMAD2, SMAD4, TGFBRI1, TGFBRI2
分化	Hedgehog	4	PRKCI, PTCH1, SMO, SUFU
	NOTCH	6	HDAC2, HEY1, MAML2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3
	WNT	14	AMER1, APC, AXIN1, CDH1, CTNNA1, CTNNB1, FAT1, GSK3B, LRP5, RNF43, RSPO2, RSPO3, SOX9, TCF7L2

フッターメニュー

JCGA データベースの問い合わせ先が表示されます

静岡県立静岡がんセンター HOPE/JCGA 事務局
 〒411-8777 静岡県駿東郡長泉町下長窪 1007 番地
 TEL: 055-989-5222 Mail: genome_info@scchr.jp

利用規約のページが開きます (P. 24~25)



プロジェクト HOPE について説明している外部サイトへ移動します



静岡がんセンターゲノム医療推進部のサイトへ移動します

- ・ 「ゲノム医療支援室」のページには、がん遺伝子パネル検査を受診する際の説明が記載されています
- ・ 「遺伝カウンセリング室」のページには、遺伝カウンセリングを受診する際の説明が記載されています



遺伝子情報：掲載項目一覧

■ 各遺伝子について下記 8 項目の情報を掲載しています

1. 基本情報

- ・ 遺伝子名：HGNC の定める official gene name
- ・ 慣用名：慣用的に使用されているシンボル名（例: HER2, MLL, MLL2, FAM123B など）
- ・ 遺伝子分類：がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子 / がん抑制遺伝子、分類不可
- ・ 遺伝子 ID：
NCBI の定める Gene ID および NCBI Gene データベースにおける各遺伝子の対応ページへのリンク
- ・ 転写産物 ID：
JCGA 内で変異表記を行うために使用する RefSeq の転写産物 ID および RefSeq データベースにおける対応ページへのリンク
- ・ 機能分類：

細胞周期、細胞死、腫瘍形成・増殖など 11 分類（プロジェクトタブ内の「機能分類・シグナル伝達経路」のリストに対応）

- ・ シグナル伝達経路：
Cell cycle, Apoptosis, MAPK など 27 経路（プロジェクトタブ内の「機能分類・シグナル伝達経路」のリストに対応）
- ・ 染色体上の位置：
サイトバンドおよび上記転写産物 ID における翻訳領域の位置を示しています
- ・ アミノ酸配列の長さ：
上記転写産物 ID において翻訳後できるアミノ酸配列の長さを示しています
- ・ 遺伝子マップ図

2. 解説：各遺伝子の機能、がんとの関連性について説明を記載しています

3. 国内承認薬情報（分子標的治療薬）：

国内において承認されている薬剤の標的とされる遺伝子において、該当する薬剤名を列挙しています（独立行政法人 医薬品医療機器総合機構が公開している各薬剤の情報ページへのリンクも含む）

4. シグナル伝達経路：

がんに関係する代表的なシグナル伝達経路における当該遺伝子の位置づけを示しています

5. がん種別変異頻度：

- ・ 遺伝子変異：がん種ごとに、塩基置換および挿入欠失の検出頻度をグラフ表示しています
- ・ コピー数変化：
がん種ごとに、コピー数変化の検出頻度をグラフ表示しています（コピー数増加 / 減少を色分け）

6. 遺伝子変異総量（Tumor Mutation Burden）の分布：

選択した遺伝子に変異を有するサンプルの TMB が、各がん種の TMB の分布においてどの程度の相対的順位に位置しているのか示しています

7. アミノ酸配列上の変異分布（通称 Lollipop plot）：

- ・ X 軸にアミノ酸配列上の位置番号、Y 軸に検出された変異数を記したグラフであり、アミノ酸配列上の検出された変異数（塩基置換および挿入欠失）の分布を見ることができます
- ・ 上下に 2 枚のグラフを表示でき、上が全サンプルでの分布を、下が選択したがん種における分布を示しており（がん種ごと表示切替ボタンあり）、上下での比較が可能です

8. ドライバー変異リスト：

- ・ 病原性変異（Tier 1）および病原性変異の可能性有（Tier 2）と判定されたドライバー変異（塩基置換および挿入欠失）のリストになります
- ・ 染色体および遺伝子上の位置情報、塩基変化のパターン、COSMIC ID、そして検出された変異数と共に記載しています

遺伝子情報: 表示機能

- ヘッダーは常時表示されていますので、ヘッダーの各メニューへの移動、遺伝子の再検索、そしてトップページに戻ることは各遺伝子のページからも常に可能です
- 遺伝子情報のページは縦に長いので、**Side Menu** のタブをクリックして開くことで各コンテンツの情報の表示部位に瞬時に移動することが可能です

JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト

EGFR

基本情報

遺伝子名	epidermal growth factor receptor	機能分類	腫瘍形成・増殖
慣用名	ERBB, ERBB1, HER1, NISBO2, PIG1, mENA	シグナル伝達経路	RTK
遺伝子分類	がん遺伝子	染色体上の位置	7p11.2 (chr7:55086971..55273310)
遺伝子ID	1956	(GRCh37/hg19)	
転写産物ID	NM_005228	アミノ酸配列の長さ	1,210

遺伝子マップ

Chromosome 7

55.1 mb 55.15 mb 55.2 mb 55.25 mb

Gene region RefSeq

EGFR

NM_005228

解説

EGFRは、ERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGFをはじめとするリガンドの結合により二量体化し、それにより二分子間での相互リン酸化（自己リン酸化）が細胞質内ドメインにおいて起きることによって活性化する。活性化EGFRは、GRBおよびSOSを細胞膜に動員し、RASの活性化を介し、下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル伝達経路を活性化することで細胞増殖、生存、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。少数ではあるが、悪性性肺癌において生体細胞系列変異が報告されている。体細胞変異は、肺癌および卵巣癌において高い頻度で認められる。肺癌において検出される遺伝子変異の大部分は、細胞内領域のキナーゼドメインに含まれるエクソン18-21に存在する。特に、エクソン19の欠失変異およびエクソン21のL858R変異の頻度が高く、EGFR活性化変異として知られている。一方で、卵巣癌において検出される遺伝子変異の多くは、エクソン7の細胞外領域において検出される。遺伝子増幅は主に肺癌と卵巣癌腫瘍上皮癌において認められる。卵巣癌腫瘍上皮癌では遺伝子変異よりも遺伝子増幅の頻度が高い。



JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト

EGFR

基本情報

遺伝子名	epidermal growth factor receptor	機能分類	腫瘍形成・増殖
慣用名	ERBB, ERBB1, HER1, NISBO2, PIG1, mENA	シグナル伝達経路	RTK
遺伝子分類	がん遺伝子	染色体上の位置	7p11.2 (chr7:55086971..55273310)
遺伝子ID	1956	(GRCh37/hg19)	
転写産物ID	NM_005228	アミノ酸配列の長さ	1,210

遺伝子マップ

Chromosome 7

55.1 mb 55.15 mb 55.2 mb 55.25 mb

Gene region RefSeq

EGFR

NM_005228

解説

EGFRは、ERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGFをはじめとするリガンドの結合により二量体化し、それにより二分子間での相互リン酸化（自己リン酸化）が細胞質内ドメインにおいて起きることによって活性化する。活性化EGFRは、GRBおよびSOSを細胞膜に動員し、RASの活性化を介し、下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル伝達経路を活性化することによって細胞増殖、生存、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。少数ではあるが、悪性性肺癌において生体細胞系列変異が報告されている。体細胞変異は、肺癌および卵巣癌において高い頻度で認められる。肺癌において検出される遺伝子変異の大部分は、細胞内領域のキナーゼドメインに含まれるエクソン18-21に存在する。特に、エクソン19の欠失変異およびエクソン21のL858R変異の頻度が高く、EGFR活性化変異として知られている。一方で、卵巣癌において検出される遺伝子変異の多くは、エクソン7の細胞外領域において検出される。遺伝子増幅は主に肺癌と卵巣癌腫瘍上皮癌において認められる。卵巣癌腫瘍上皮癌では遺伝子変異よりも遺伝子増幅の頻度が高い。

Side Menu (展開時)

- 基本情報
- 解説
- 国内承認薬 (分子標的治療薬)
- シグナル伝達経路
- がん種別変異頻度
- 遺伝子変異負担量 (Tumor Mutation Burden) の分布
- アミノ酸配列上の変異分布
- ドライバー変異リスト

遺伝子情報：基本情報・解説

JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト

① → **EGFR**

基本情報

② 遺伝子名	epidermal growth factor receptor	機能分類	腫瘍形成・増殖
③ 慣用名	ERBB、ERBB1、HER1、NISBD2、PIG61、mENA	シグナル伝達経路	RTK
④ 遺伝子分類	がん遺伝子	染色体上の位置 (GRCh37/hg19)	7p11.2 (chr7:55086971..55273310)
⑤ 遺伝子ID	1956	アミノ酸配列の長さ	1,210
⑥ 転写産物ID	NM_005228		

遺伝子マップ

Chromosome 7

55.1 mb 55.15 mb 55.2 mb 55.25 mb

Gene region RefSeq

EGFR

NM 005228

解説

EGFRはERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGF、TGFα、amphiregulin、そしてHeparin-binding EGF-like Growth Factor (HB-EGF)などのリガンドの結合により二量体化し、二分子間での相互リン酸化（自己リン酸化）が細胞質内ドメインにおいて起きることで活性化する。活性化EGFRは、GRB2およびSOS1を細胞膜に動員し、RASの活性化を介し、下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル伝達経路を活性化させることで細胞増殖、遊走、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。少数ではあるが、家族性肺癌において生殖細胞系列変異が報告されている。体細胞変異は、肺癌および膠芽腫において高い頻度で認められる。肺癌において検出される遺伝子変異の大部分は、細胞内領域のキナーゼドメインに含まれるエクソン18から21に存在する。特に、エクソン19の欠失およびエクソン21のL858R変異の頻度が高く、EGFR活性化変異として知られている。一方で、膠芽腫において検出される遺伝子変異の多くは、エクソン6から7の細胞外領域において検出される。遺伝子増幅は主に肺癌と頭頸部扁平上皮癌において認められる。頭頸部扁平上皮癌では遺伝子変異よりも遺伝子増幅の頻度が高い。

- ① 遺伝子シンボル名：HGNC の定める official gene symbol 名 (2020 年 9 月確認)
- ② 遺伝子名：HGNC の定める official gene name
- ③ 慣用名：慣用的に使用されているシンボル名 (例: HER2, MLL, MLL2, FAM123B など)
- ④ 遺伝子分類：がん遺伝子、がん抑制遺伝子、がん遺伝子 / がん抑制遺伝子、分類不可
- ⑤ 遺伝子 ID：NCBI の定める Gene ID および NCBI Gene データベースにおける各遺伝子の対応ページへのリンク (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>)
- ⑥ 転写産物 ID：JCGA 内で変異表記を行うために使用する RefSeq の転写産物 ID および RefSeq データベースにおける対応ページへのリンク (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>)

JCGA 遺伝子リスト がん種リスト 利用方法 プロジェクト 検索

EGFR

基本情報

遺伝子名	epidermal growth factor receptor	機能分類	腫瘍形成・増殖
慣用名	ERBB, ERBB1, HER1, NISBD2, PIG61, mENA	シグナル伝達経路	RTK
遺伝子分類	がん遺伝子	染色体上の位置 (GRCh37/hg19)	7p11.2 (chr7:55086971..55273310)
遺伝子ID	1956	アミノ酸配列の長さ	1,210
転写産物ID	NM_005228		

遺伝子マップ

Gene region
RefSeq
EGFR
NM 005228

解説

EGFRはERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGF, TGF α , amphiregulin,そしてHeparin-binding EGF-like Growth Factor (HB-EGF)などのリガンドの結合により二量体化し、二分子間での相互リン酸化（自己リン酸化）が細胞質内ドメインにおいて起きることで活性化する。活性化EGFRは、GRB2およびSOS1を細胞膜に動員し、RASの活性化を介し、下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル伝達経路を活性化させることで細胞増殖、遊走、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。少数ではあるが、家族性肺癌において生殖細胞系変異が報告されている。体細胞変異は、肺癌および膠芽腫において高い頻度で認められる。肺癌において検出される遺伝子変異の大部分は、細胞内領域のキナーゼドメインに含まれるエクソン18から21に存在する。特に、エクソン19の欠失およびエクソン21のL858R変異の頻度が高く、EGFR活性化変異として知られている。一方で、膠芽腫において検出される遺伝子変異の多くは、エクソン6から7の細胞外領域において検出される。遺伝子増幅は主に肺癌と頭頸部扁平上皮癌において認められる。頭頸部扁平上皮癌では遺伝子変異よりも遺伝子増幅の頻度が高い。

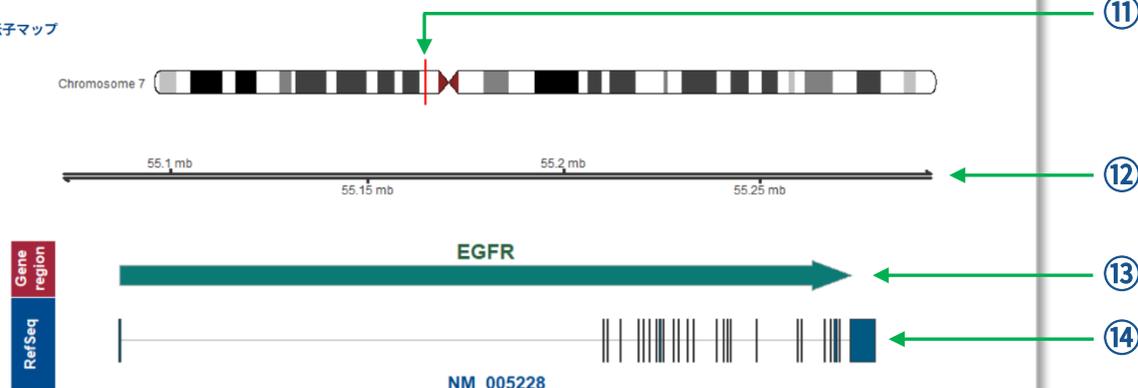
- ⑦ **機能分類**：細胞周期、細胞死、腫瘍形成・増殖など 10 分類（プロジェクトタブ内の「機能分類・シグナル伝達経路」のリストに対応）
- ⑧ **シグナル伝達経路**：Cell cycle, Apoptosis, MAPK など 27 経路（プロジェクトタブ内の「機能分類・シグナル伝達経路」のリストに対応）
- ⑨ **染色体上の位置**：サイトバンドおよび上記転写産物 ID におけるコーディング領域(CDS)の 5'および 3'末端の位置を示しています
- ⑩ **アミノ酸配列の長さ**：JCGA において採用している転写産物 ID において翻訳後できるアミノ酸配列の長さを示しています（終始コドンは含んでいません）

EGFR

基本情報

遺伝子名	epidermal growth factor receptor	機能分類	腫瘍形成・増殖
慣用名	ERBB、ERBB1、HER1、NISBD2、PIG61、mENA	シグナル伝達経路	RTK
遺伝子分類	がん遺伝子	染色体上の位置 (GRCh37/hg19)	7p11.2 (chr7:55086971..55273310)
遺伝子ID	1956	アミノ酸配列の長さ	1,210
転写産物ID	NM_005228		

遺伝子マップ



解説

EGFRはERBBファミリーに属する受容体チロシンキナーゼである。EGF, TGF α , amphiregulin,そしてHeparin-binding EGF-like Growth Factor (HB-EGF)などのリガンドの結合により二量体化し、二分子間での相互リン酸化（自己リン酸化）が細胞質内ドメインにおいて起きることで活性化する。活性化EGFRは、GRB2およびSOS1を細胞膜に動員し、RASの活性化を介し、下流のMAPKおよびPI3K/Akt/mTORシグナル伝達経路を活性化させることで細胞増殖、遊走、血管新生、代謝および分化の制御に関与する。少数ではあるが、家族性肺癌において生殖細胞系列変異が報告されている。体細胞変異は、肺癌および膠芽腫において高い頻度で認められる。肺癌において検出される遺伝子変異の大部分は、細胞内領域のキナーゼドメインに含まれるエクソン18から21に存在する。特に、エクソン19の欠失およびエクソン21のL858R変異の頻度が高く、EGFR活性化変異として知られている。一方で、膠芽腫において検出される遺伝子変異の多くは、エクソン6から7の細胞外領域において検出される。遺伝子増幅は主に肺癌と頭頸部扁平上皮癌において認められる。頭頸部扁平上皮癌では遺伝子変異よりも遺伝子増幅の頻度が高い。

- ⑪ 染色体図：当該遺伝子の染色体上での位置を示しています
- ⑫ ゲノム座標：⑪の該当領域を拡大し、ゲノム座標を示しています
- ⑬ コーディング領域(CDS)および遺伝子の方向性：JCGAにおいて採用している転写産物IDにおけるCDS領域および遺伝子の方向を表示しています(⑨の「染色体上の位置」の領域に対応)
- ⑭ エクソン領域：JCGAにおいて採用している転写産物IDにおける各エクソンの位置を表示しています
- ⑮ 解説：各遺伝子について機能説明、がんとの関連性、体細胞変異が多くみられるがん種、生殖細胞系列変異と遺伝性腫瘍との関連性について記載しています(記載内容の情報更新を頻繁に行います)

遺伝子情報：国内承認薬

- 薬剤の標的とされる遺伝子において該当する薬剤名を列挙しています
- 複数の標的遺伝子がある薬剤については全ての遺伝子のページにおいて薬剤名が記載されます（例 アファチニブ、ダコミチニブについては EGFR だけでなく、ERBB2 においても記載されています）
- 各薬剤の承認情報（適応がん種、効果・効能の情報）を反映したものではありません
- 国内承認薬に関する情報の詳細は、独立行政法人 医薬品医療機器総合機構（PMDA）が公開している情報を必ず確認してください

国内承認薬（分子標的治療薬）

ゲフィチニブ(イレッサ)☑
 エルロチニブ(タルセバ)☑
 セツキシマブ(アービタックス)☑
 ラパチニブ(タイケルブ)*☑
 パニツムマブ(ベクティビックス)☑
 アファチニブ(ジオトリフ)*☑
 バンデタニブ(カブレラ)*☑
 オシメルチニブ(タグリッソ)☑ ←
 ネシツムマブ(ボートラーサ)☑
 ダコミチニブ(ビジンプロ)*☑

クリックすると PMDA の各薬剤のサイトに移動します

一般名（商品名）
 一般名（商品名）*：複数の標的遺伝子がある薬剤

承認情報	承認年月日等	報告書	申請資料概要	備考
公知中胚への遺伝性に係る報告書 臨床薬理報告書 等	2019年08月21日	審査報告書	EGFR遺伝子変異陽性の手術不能又は再発非小細胞肺癌を対象とする新薬承認申請	
	2016年03月28日	審査報告書	申請資料概要	EGFR遺伝子陽性非小細胞肺癌に既剤のEGFR T790M変異陽性の手術不能又は...

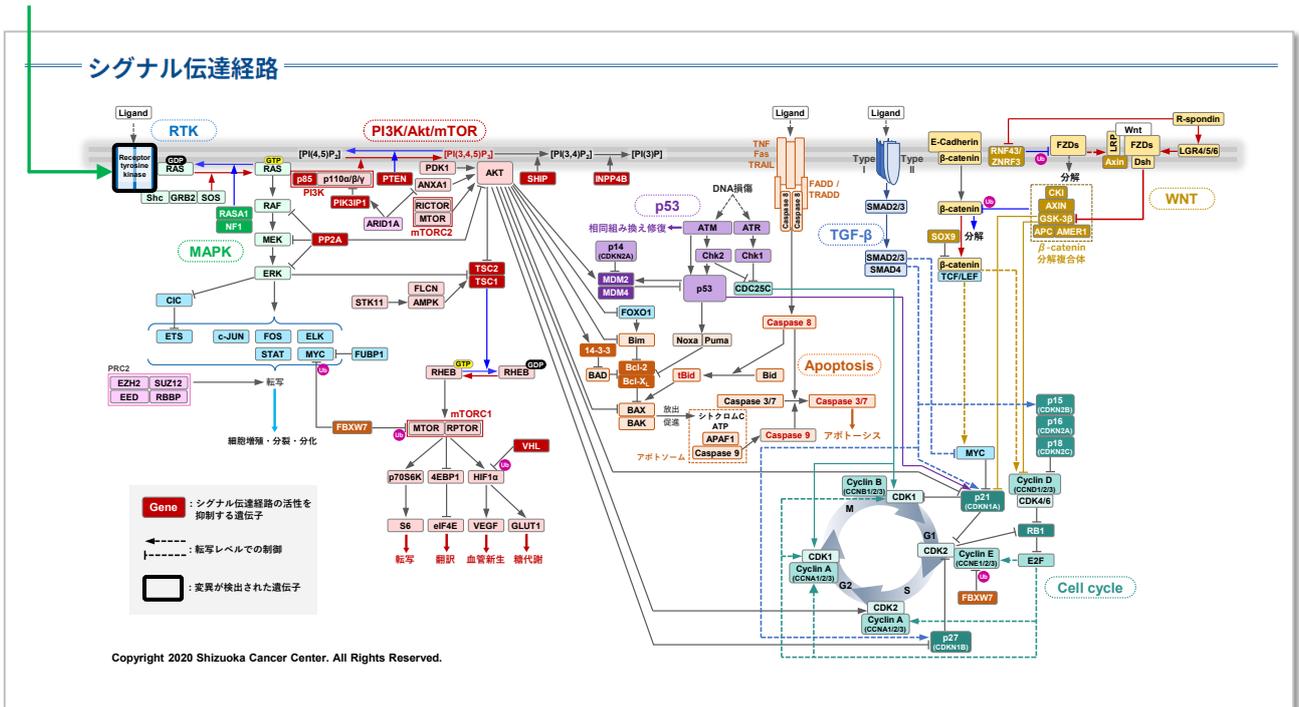
緊急安全性情報	発出日	文書名
改訂単元 DSU 等	2020年12月22日	DSU295.pdf
	2019年12月17日	DSU285.pdf
	2019年12月03日	2019年12月03日薬生安発1203第2部 別添5 (撤回撤回)
	2019年10月09日	DSU283.pdf
	2019年09月24日	2019年09月24日薬生安発0924第1部 別添2 (撤回撤回)
	2019年04月04日	DSU278.pdf

PMDA の薬剤のサイト (例 オシメルチニブ)
<https://www.pmda.go.jp/PmdaSearch/iyakuDetail/GeneralList/4291045>

遺伝子情報: シグナル伝達経路

■ 選択した遺伝子とがんに関する代表的なシグナル伝達経路の関連性について示しています

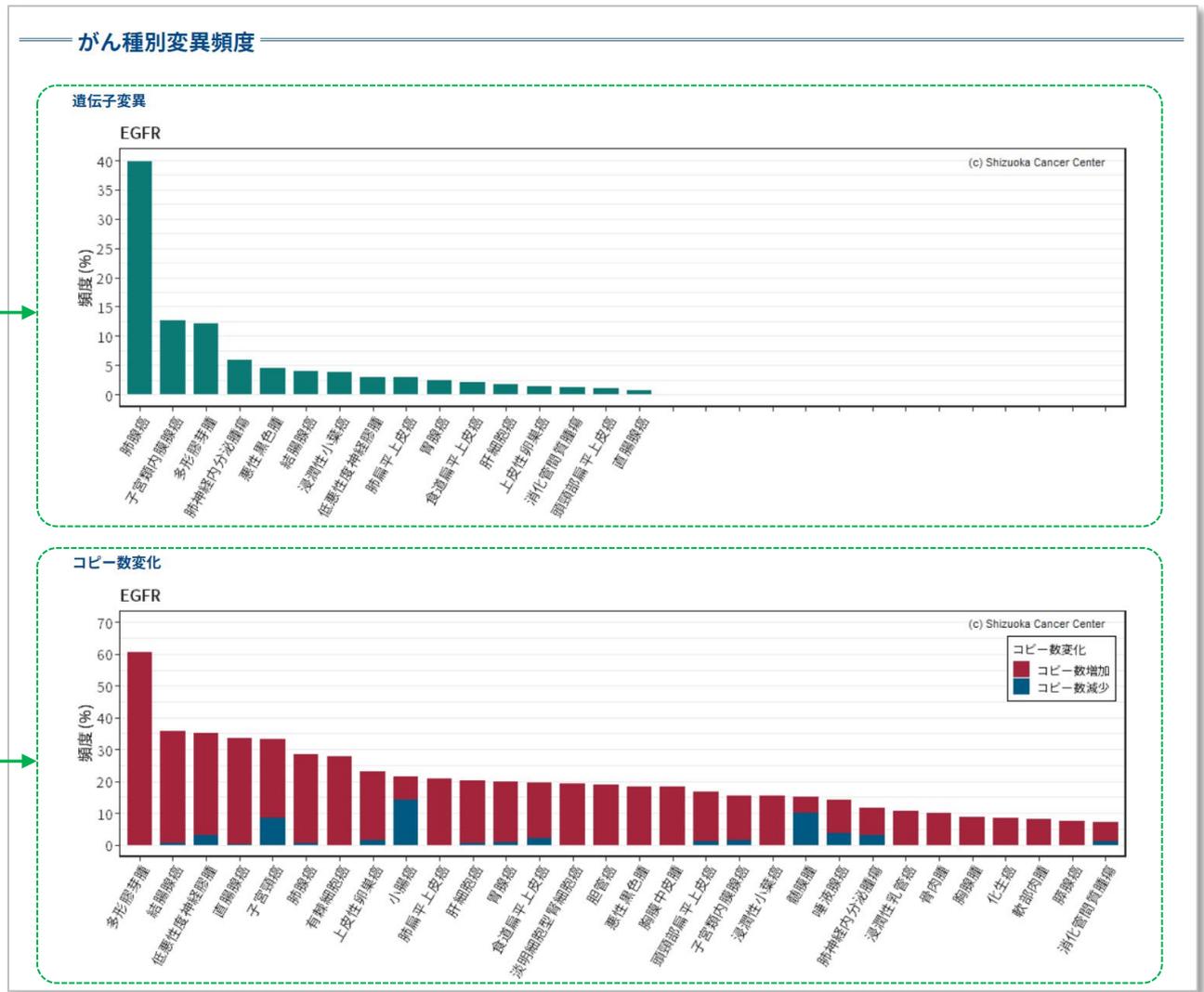
選択した遺伝子は、黒枠で強調表示されます



遺伝子情報：がん種別変異頻度

■ 当該遺伝子における体細胞変異の検出頻度を、値の高いがん種から順に表示しています

塩基置換および挿入欠失の検出頻度（上段）



コピー数変化の検出頻度（下段）

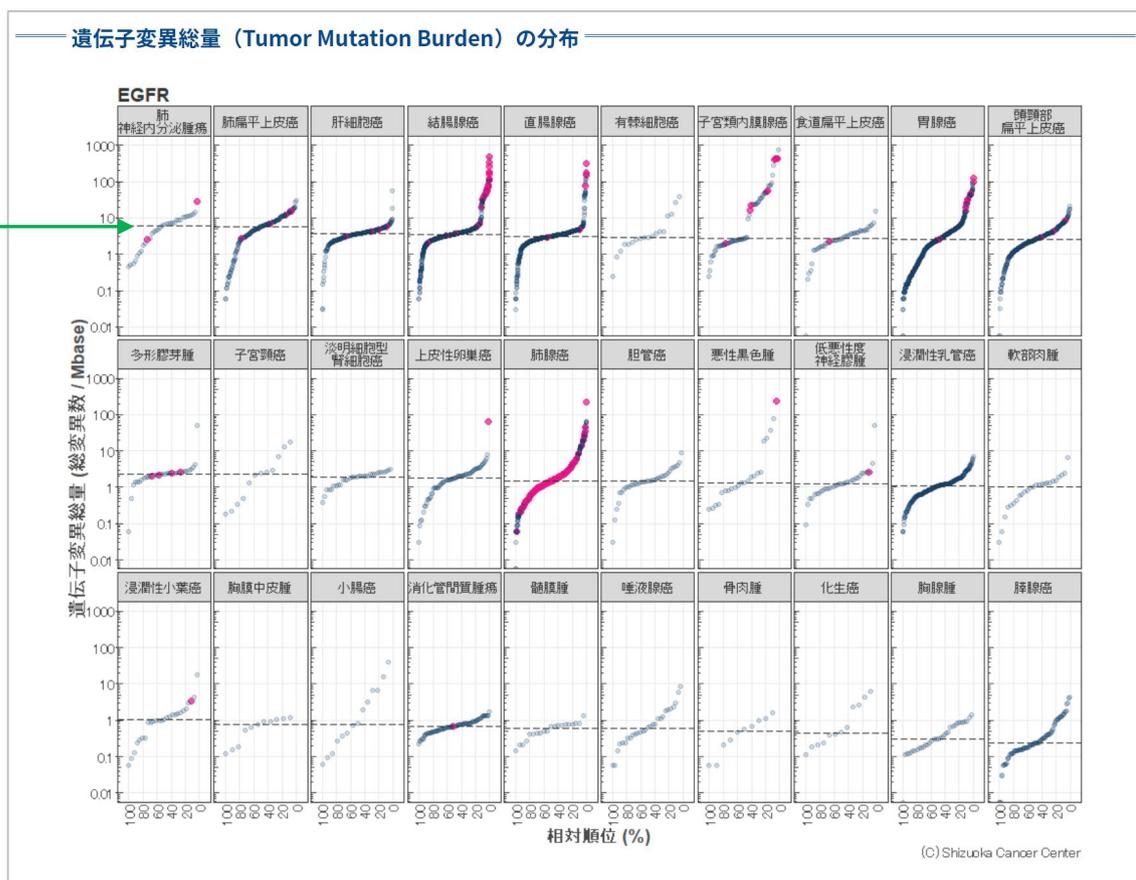
コピー数増加 (amplification) : ■

コピー数減少 (loss) : ■

遺伝子情報： 遺伝子変異総量の分布

- 遺伝子変異総量（TMB, Tumor Mutation Burden）は、各サンプルにおける総変異数（塩基置換および挿入欠失の合計）を配列解析ができたゲノム領域の長さ（Mbase）で割った値です
- TMB の中央値が最も高い「肺神経内分泌腫瘍」から順に、最も低い「膵腺癌」まで各がん種における TMB の分布図が並んでいます
- 選択した遺伝子に変異を有するサンプルの TMB が、各がん種の TMB 分布においてどの程度の相対的順位に位置しているのかを示すグラフです
- 選択した遺伝子に変異を有するサンプルの TMB の傾向に加えて、その遺伝子に変異を有する症例がどのがん種に分布しているのか同時に把握できます

-----：点線は各がん種の TMB の中央値を示しています



●： 選択した遺伝子に変異を有するサンプルの TMB

サンプルの分布密度

●： 選択した遺伝子において変異が検出されていないサンプルの TMB



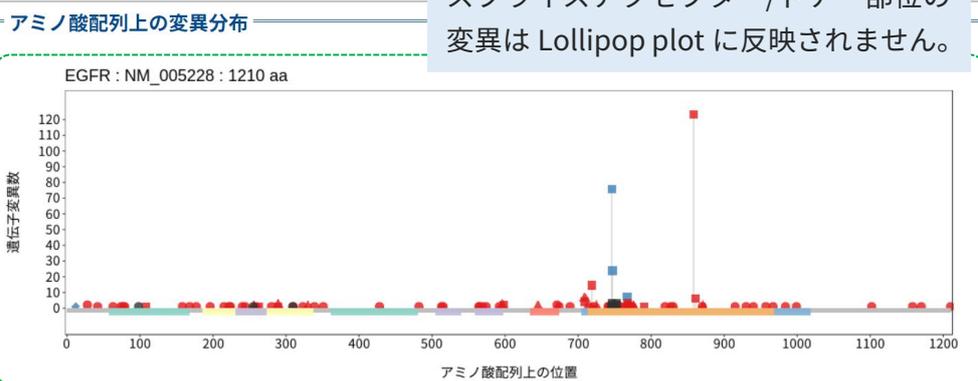
遺伝子情報: アミノ酸配列上の変異分布

- X 軸にアミノ酸配列上の位置番号、Y 軸に検出された変異数を記したグラフであり、アミノ酸配列上の検出された変異数（塩基置換および挿入欠失）の分布を見ることができます（通称 Lollipop plot）
- 変異が集中するホットスポットの検出、機能ドメイン上の変異を把握することができます
- 上下に2枚のグラフを表示することができ、上が全サンプルでの分布を、下が選択したがん種における分布を示しています（がん種ごと表示切替ボタンあり）
- 上下のグラフの比較により注目した変異が集中するがん種を知ることができます

全サンプルでの分布（上段）

注意:

スプライスアクセプター/ドナー部位の変異は Lollipop plot に反映されません。



遺伝子変異の種類

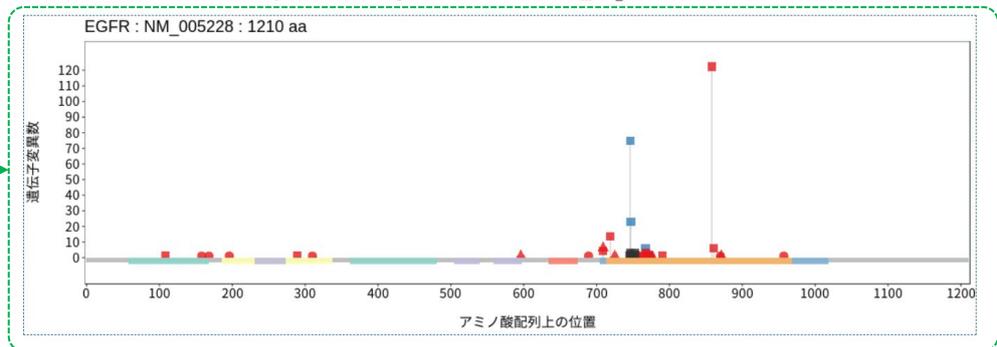
- 短縮型
- インフレーム
- ミスセンス
- その他

遺伝子変異の機能的評価

- アクショナブル/ドライバー
- ▲ アクショナブル
- ▲ ドライバー
- その他

機能ドメイン

- Recep_L_domain
- Furin-like
- FU
- TM_ErbB1
- PTKc_EGFR
- TyrKc



がん種毎の頻度情報

低悪性度 神経膠腫	多形膠芽腫	髄膜腫	頭頸部 扁平上皮癌	唾液腺癌	食道扁平上皮癌	胃腺癌	小腸癌	結腸腺癌	直腸腺癌
肝細胞癌	胆管癌	膵腺癌	肺腺癌	肺扁平上皮癌	肺 神経内分泌腫瘍	胸腺中皮腫	胸腺腫	浸潤性乳管癌	浸潤性小葉癌
化生癌	骨肉腫	消化管間質腫瘍	軟部肉腫	子宮頸癌	子宮頸内膜腺癌	上皮性卵巣癌	淡明細胞型 腎細胞癌	悪性黒色腫	有絲細胞癌

選択したがん種での分布（下段）

表示するがん種を選択する
（「肺腺癌」を選択・表示中）

遺伝子情報: ドライバー変異リスト

- 病原性変異 (Tier 1) および病原性変異の可能性有 (Tier 2) と判定したドライバー変異 (塩基置換および挿入欠失) のリストになります
- 変異表記については、遺伝子変異の種類と表記方法 (P. 29~34)を参考にしてください

基準配列 (GRCh37 /hg19)における変異が検出された染色体の位置

基準配列 (GRCh37 /hg19)における塩基

検出された変異における塩基

変異が検出されたエクソン番号

変異(アミノ酸表記)

変異(cDNA 表記)

採用された転写産物 ID における変異表記

COSMIC ID

当該変異の分類 (Tier1 / Tier2)

ドライバー変異リスト

Genomic Coordinates (GRCh37/hg19)	Reference	Variant	Exon	Amino Acid change	Coding DNA change	COSMIC (v92)	Classification	No. of Samples
chr7:55249011	A	ACAACCCCC	20 / 28	p.P772_H773in sPNP	c.2317_2318ins CCAACCCCC		Tier1	1 / 355
chr7:55249017	C	CCCA	20 / 28	p.H773dup	c.2317_2319dup pCAC	COSV51781591	Tier1	1 / 355
chr7:55249020	A	T	20 / 28	p.H773L	c.2318A>T	COSV51792805	Tier1	1 / 355
chr7:55249029	G	A	20 / 28	p.R776H	c.2327G>A	COSV51780730	Tier2	1 / 355
chr7:55249071	C	T	20 / 28	p.T790M	c.2369C>T	COSV51765492	Tier1	1 / 355
chr7:55259515	T	G	21 / 28	p.L858R	c.2573T>G	COSV51765161	Tier1	119 / 355
chr7:55259524	T	A	21 / 28	p.L861Q	c.2582T>A	COSV51766344	Tier1	6 / 355

使用している EGFR の転写産物 ID (NM_005228)では28個のエクソンがあり、変異は21番目のエクソンで検出された

335 サンプルに EGFR の変異は認められ、そのうち6サンプルにおいて当該変異が検出された

利用規約

JCGA データベースは、以下の利用規約に基づき利用が可能です。

本規約は、静岡県立静岡がんセンター（以下「静岡がんセンター」）が提供する JCGA データベース（以下「本データベース」）の利用にあたって遵守及び留意すべき事項等について示すことを目的とします。

■ 利用にあたっての注意・禁止事項

1. 本データベースは、教育及び研究における利用を目的とする場合に限り利用することができません。
2. 臨床において、診断及び治療方針の決定などに本データベースの情報を利用してはいけません。
3. 国内承認薬に関する情報は、薬剤の標的とされる各遺伝子において該当する薬剤名を単に列挙したものです。各薬剤の承認情報（適応がん種、効果・効能の情報）を反映したものではありません。
4. 国内承認薬に関する情報の詳細は、独立行政法人 医薬品医療機器総合機構（PMDA）が公開している情報を必ず確認してください。
5. 本データベースの情報を活用し学術誌へ掲載、学会発表、及び公表等をする際には、下記の例にならない本データベースを利用した旨を記載するなどして明らかにしてください。

提供されたデータの利用に係る記載例：

本研究において使用したデータは、静岡県立静岡がんセンターの「JCGA データベース (<https://www.jcga-scc.jp/>)」で収集されたものです。

The data used for this research were collected from Japanese version of the Cancer Genome Atlas (JCGA) (<https://www.jcga-scc.jp/>) developed in Shizuoka Cancer Center in Japan.

6. 利用者がデータベースを構築するにあたり、本データベース内の各コンテンツにリンクを張ることは可能ですが、事前に静岡がんセンターの同意が必要です。
7. 本データベースの情報に関する知的財産権は全て静岡がんセンターに帰属しています。その利用は、本規約に基づく条件付きの使用許諾によるものであるため、当該知的財産権を侵害する行為、目的外の利用及び規約に反する利用をしてはいけません。

-
8. 本データベースの利用に関して法令に反する行為、公序良俗に反する行為及び本データベースの管理運用を妨害する行為をしてはいけません。
 9. 本データベースの情報を利用して知的財産権（著作権を含む）を帰属させようとする場合又は取得しようとする場合は、静岡がんセンターの同意が必要です。

■ 商用利用に関する注意事項

本データベースの情報を商用利用（教育及び研究上の利用を目的としない利用又は販売促進を目的とする利用等その他の営利を目的とする利用方法）する際には、静岡がんセンターの同意が必要です。

■ 免責事項

1. 本データベースにおいて提供する情報の正確性、完全性、又は最新性について静岡がんセンターは責任を負いません。
2. 本データベースの情報を予告なく変更・更新・非公開にする場合があります。
3. 本データベースの利用により発生したいかなる損害について静岡がんセンターは責任を負いません。
4. 静岡がんセンターは必要があると認めるときは、いつでも本規約を変更できるものとします。

本データベースについての問い合わせ先

- 本データベースについてお気づきの点やご不明な点、そして共同研究や商用利用についてのお問い合わせは、以下の連絡先をお願いします

静岡県立静岡がんセンター HOPE/JCGA 事務局

〒411-8777 静岡県駿東郡長泉町下長窪 1007 番地

TEL: 055-989-5222

Mail : genome_info@scchr.jp

資料: JCGA 掲載 460 遺伝子リスト

ABCB1	ABCG2	ABL1	ABL2	ACTN4	ACVR1B	ADH1B	AIP	AKT1	AKT2
AKT3	ALDH2	ALK	ALOX12B	AMER1	APC	AR	ARAF	ARFRP1	ARID1A
ARID1B	ARID2	ASXL1	ATF1	ATM	ATR	ATRX	AURKA	AURKB	AXIN1
AXL	B2M	BAP1	BARD1	BAX	BCL2	BCL10	BCL2L1	BCL2L11	BCL2L2
BCL6	BCOR	BCORL1	BCR	BLM	BMPR1A	BRAF	BRCA1	BRCA2	BRD4
BRIP1	BTG1	BTG2	BTK	CALR	CARD11	CASP8	CBFB	CBL	CCDC6
CCND1	CCND2	CCND3	CCNE1	CD22	CD70	CD74	CD274	CD79A	CD79B
CDA	CDC73	CDH1	CDH23	CDK4	CDK6	CDK8	CDK12	CDKN1A	CDKN1B
CDKN2A	CDKN2B	CDKN2C	CEBPA	CHCHD7	CHEK1	CHEK2	CIC	COL1A1	COMT
CREBBP	CRKL	CRLF2	CRTC3	CSF1R	CSF3R	CTCF	CTLA4	CTNNA1	CTNNB1
CUL3	CUL4A	CXCR4	CYLD	CYP17A1	CYP1A2	CYP2A6	CYP2B6	CYP2C19	CYP2C9
CYP2D6	CYP2E1	CYP3A4	CYP3A5	CYP3A43	DAXX	DDIT3	DDR1	DDR2	DICER1
DIS3	DNAAF1	DNMT1	DNMT3A	DOT1L	DPYD	EED	EGFR	EIF3E	EML4
EMSY	ENG	ENO1	EP300	EPAS1	EPCAM	EPHA3	EPHB1	EPHB4	ERBB2
ERBB3	ERBB4	ERCC2	ERCC4	ERG	ERRFI1	ESR1	ETV4	ETV5	ETV6
EWSR1	EXT1	EXT2	EZH2	EZR	FANCA	FANCC	FANCG	FANCL	FAS
FAT1	FBXW7	FGF3	FGF4	FGF6	FGF10	FGF12	FGF14	FGF19	FGF23
FGFR1	FGFR2	FGFR3	FGFR4	FH	FLCN	FLT1	FLT3	FOXL2	FUBP1
FUS	G6PD	GABRA6	GALNT12	GATA3	GATA4	GATA6	GID4	GNA11	GNA13
GNAQ	GNAS	GRM3	GSK3B	H3-3A	HDAC1	HDAC2	HEY1	HGF	HMGA2
HNF1A	HOXB13	HRAS	HSD3B1	ID3	IDH1	IDH2	IGF1R	IGF2	IKBKE
IKZF1	IL7R	INPP4B	IRF2	IRF4	IRS2	JAK1	JAK2	JAK3	JUN
KDM5A	KDM5C	KDM6A	KDR	KEAP1	KEL	KIAA1549	KIF1B	KIF5B	KIT
KLF4	KLHL6	KMT2A	KMT2C	KMT2D	KNSTRN	KRAS	LMO1	LRP5	LTK
LYN	LZTR1	MAF	MAML2	MAP2K1	MAP2K2	MAP2K4	MAP3K1	MAP3K4	MAP3K13
MAPK1	MAX	MC1R	MCL1	MDM2	MDM4	MED12	MEF2B	MEN1	MERTK
MET	MITF	MKNK1	MKRN1	MLH1	MPL	MRE11	MSH2	MSH3	MSH6
MST1R	MTAP	MTHFR	MTOR	MTRR	MUTYH	MXI1	MYB	MYC	MYCL
MYCN	MYD88	NAT2	NBN	NCF2	NCOA2	NCOA3	NCOA4	NCOR1	NF1
NF2	NFE2L2	NFIB	NFKBIA	NKX2-1	NOTCH1	NOTCH2	NOTCH3	NPM1	NRAS
NRG1	NSD2	NSD3	NT5C2	NTRK1	NTRK2	NTRK3	NUTM1	P2RY8	PALB2
PARP1	PARP2	PARP3	PAX5	PBRM1	PDCD1	PDCD1LG2	PDE11A	PDGFB	PDGFRA
PDGFRB	PDK1	PHOX2B	PIK3C2B	PIK3C2G	PIK3CA	PIK3CB	PIK3CG	PIK3R1	PIK3R2

PIM1	PLAG1	PMS1	PMS2	POLD1	POLE	POLH	PPARG	PPP2R1A	PPP2R2A
PPP6C	PRDM1	PRKAR1A	PRKCI	PRKN	PTCH1	PTEN	PTPN11	PTPRK	PTPRO
PTPRT	QKI	RAC1	RAC2	RAD21	RAD50	RAD51	RAD51B	RAD51C	RAD51D
RAD52	RAD54L	RAF1	RARA	RB1	RBBP6	RBM10	RECQL4	REL	RET
RHEB	RHOA	RICTOR	RIT1	RNF43	ROS1	RPTOR	RRAS2	RSPO2	RSPO3
RUNDC1	RUNX1	S1PR3	SALL4	SAMD9	SDC4	SDHA	SDHAF2	SDHB	SDHC
SDHD	SETBP1	SETD2	SF3B1	SGK1	SH2D1A	SHOC2	SKP2	SLC22A18	SLC34A2
SLX4	SMAD2	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMO	SNCAIP	SOCS1	SOS1	SOX2
SOX9	SPEN	SPINK1	SPOP	SRC	SS18	SSX1	STAG2	STAT3	STK11
STRN	SUFU	SYK	TACC3	TBX3	TCF7L2	TEK	TENT5C	TERC	TERT
TET2	TGFBR1	TGFBR2	TIPARP	TMEM127	TMPRSS2	TNFAIP3	TNFRSF14	TNK2	TP53
TP63	TPM3	TPMT	TRAF7	TSC1	TSC2	TSHR	TYRO3	U2AF1	UBE2T
UGT1A1	VEGFA	VHL	VTI1A	WT1	XPA	XPO1	XRCC2	ZNF217	ZNF703

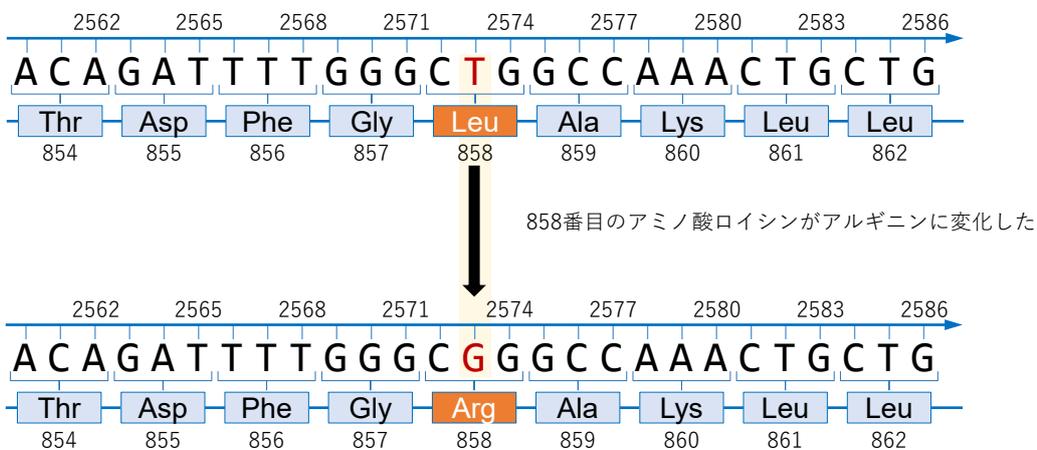
資料: 遺伝子変異の種類と表記方法

■ ミスセンス変異

別のアミノ酸を指定するコドンへの塩基の置換

NM_005228 (EGFR): c.2573T>G

p.Leu858Arg (p.L858R)

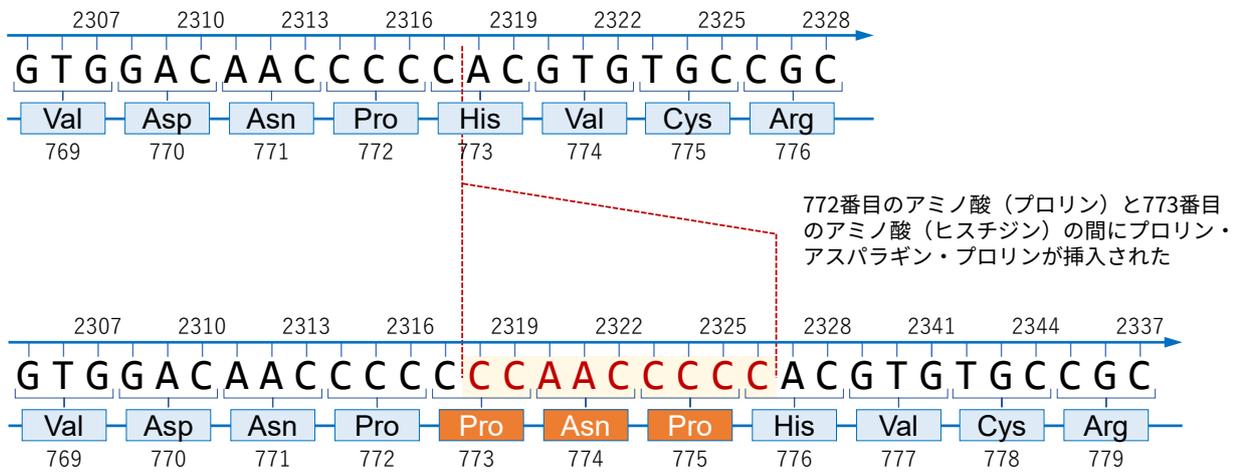


■ インフレームの挿入

塩基の挿入によりアミノ酸が挿入されるが、読み枠はずれない

NM_005228 (EGFR): c.2317_2318insCCAACCCCC

p.Pro772_His773insProAsnPro (p.P772_H773insPNP)

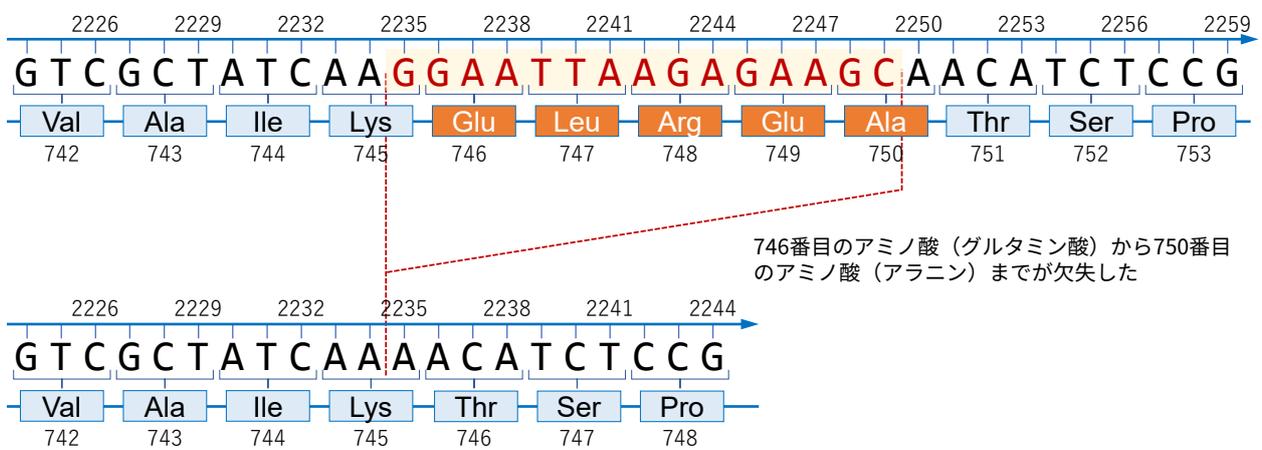


■ インフレームの欠失

塩基の欠失によりアミノ酸が欠失するが、読み枠はずれない

NM_005228 (EGFR): c.2235_2249delGGAATTAAGAGAAGC

p.Glu746_Ala750del (p.E746_A750del)

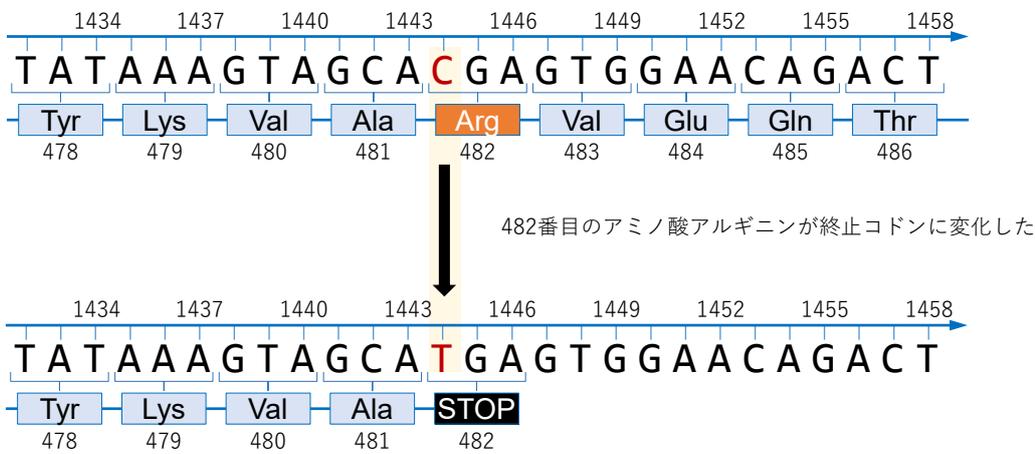


■ ナンセンス変異

塩基の置換により終始コドンへの置換が起きる

NM_000179 (MSH6): c.1444C>T

p.Arg482Ter (p.R482*)

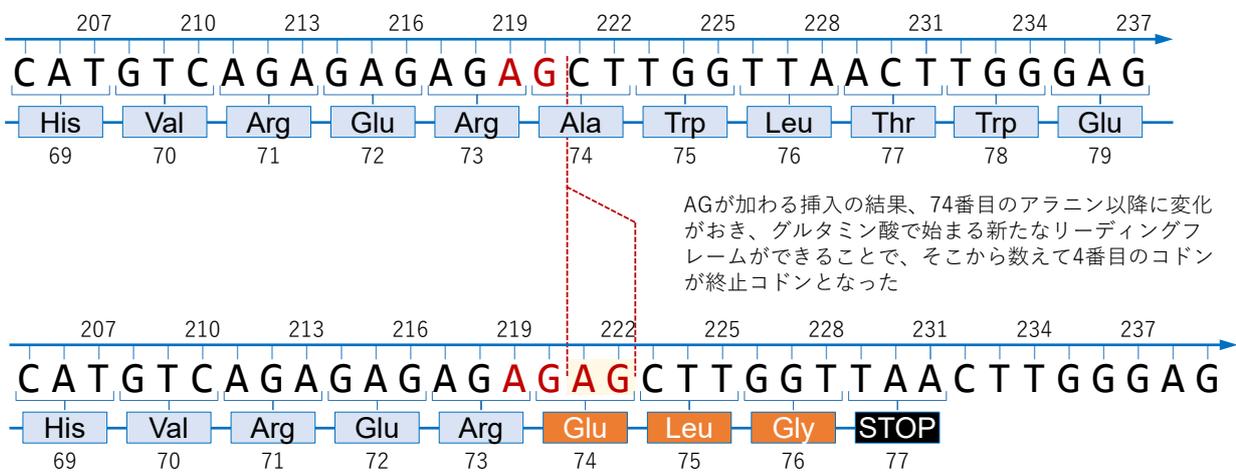


■ フレームシフト変異 (挿入)

塩基の挿入により読み枠のずれが起き、終始コドンが形成される

NM_000321 (RB1): c.219_220dupAG (c.220_221insAG)

p.Ala74GlufsTer4 (p.A74Efs*4)

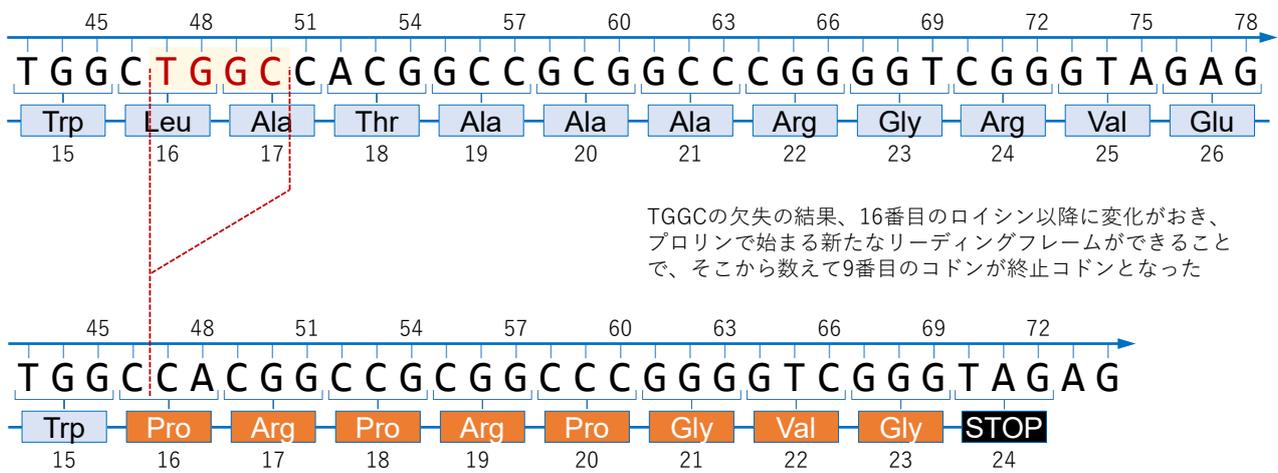


■ フレームシフト変異 (欠失)

塩基の欠失により読み枠のずれが起き、終始コドンが形成される

NM_000077 (CDKN2A): c.47_50delTGGC

p.Leu16Profs*9 (p.L16Pfs*9)



JCGA データベースの概要および利用方法 version 1.4

更新日: 2021/03/15

作成者: 芹澤昌邦、水口魔己 (静岡県立静岡がんセンター)

© 2021

無断転載および複製物（コピー、電子データなど）の配布、配信を禁じます



JCGA