報道関係各位

子宮体がんで予後良好の可能性が高い *POLE* 遺伝子のまれな変異を特定
がん遺伝子パネル検査結果から評価する新たな指標も考案

2026 年 11 月 19 日

国立がん研究センター、医学生物学研究所、昭和医科大学、慶應義塾大学

国立がん研究センターと医学生物学研究所、昭和医科大学、慶應義塾大学らの研究チームは、子宮体がんにみられる *POLE* 遺伝子のまれな変異のうち、予後が良好である可能性が高い変異を新たに 13 種類特定しました。

子宮体がんは、日本でも患者数が増加している女性のがんの一つで、近年では病理組織像だけでなく、がん細胞に生じた遺伝子の変化に基づく分類も行われています。重要な分類指標の一つである *POLE* 遺伝子のエキソヌクレアーゼドメインに特定の変異がある子宮体がんは予後が良好で、国際的な進行期分類（FIGO 2023）でも独立したタイプとして位置づけられています。一方、*POLE* 遺伝子の代表的な変異以外のまれな変異については、病気の特徴や予後との関係が十分に分かっておらず、治療方針を考えるうえで、その意義を適切に評価することが課題でした。

本研究では、日本の子宮体がん患者さん約 800 人を解析し、その結果、*POLE* 遺伝子のまれな変異のうち 4 種類は、代表的な変異がある *POLE* 遺伝子のエキソンに非常に多く蓄積していることが分かりました。これらは、予後良好な *POLE* 遺伝子変異である可能性が高いと考えられます。さらに、日常診療で行われるがん遺伝子パネル検査のデータから、まれな変異の意義を評価できる「POLE スコア」を新たに考案しました。海外の大規模データにこの評価指標を当てはめたところ、予後良好な *POLE* 遺伝子変異である可能性が高い変異を、新たに 9 種類見つけました。今後、さらに多くのデータを用いて解析を重ね、子宮体がんのより正確な診断と、患者さん一人ひとりの遺伝子の特徴に合わせた、より適切な治療選択に向けた検証が必要です。

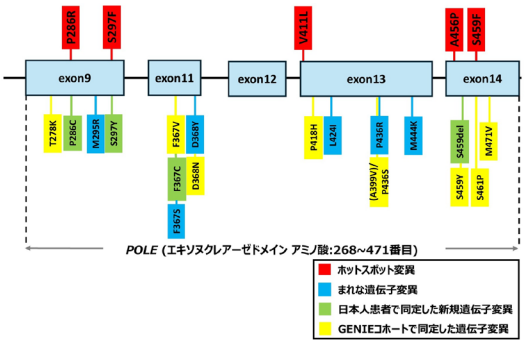


図　まれな *POLE* 遺伝子変異と
よく見られる *POLE* 遺伝子変異の分布

本研究は、医学生物学研究所との共同研究などの支援により実施されました。

雑誌名：*ESMO Open*（2026 年 10 月 28 日掲載）
タイトル：Identification and prognostic value of non-hotspot POLE exonuclease domain mutations in endometrial cancer
DOI：　10.1016/j.esmoop.2026.108605

お問い合わせ先

● 研究について：国立がん研究センター研究所　臨床ゲノム解析部門　部門長　白石　航也
電話番号：03-3542-2511（代表）　E メール：kshirais@ncc.go.jp

- 広報窓口：
  国立がん研究センター 企画戦略局 広報企画室
  電話番号：03-3542-2511（代表） E メール：ncc-admin@ncc.go.jp
  医学生物学研究所
  電話番号：03-6684-6860（代表） 問い合わせフォーム：https://ivd.mbl.co.jp/diagnostics/inq/
  昭和医科大学 総務部 総務課 大学広報係
  電話番号：03-3784-8059 E メール：press@ofc.showa-u.ac.jp
  慶應義塾大学信濃町キャンパス総務課
  電話番号：03-5363-3611 E メール：med-koho@adst.keio.ac.jp