

厚生科学審議会 科学技術部会  
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第11回）  
議事次第

日 時：令和4年8月19日（金）

17:00～19:00

場 所：（WEB開催）

1 開 会

2 議 題

- （1）全ゲノム解析等に係る検討状況等について
- （2）全ゲノム解析等に係る AMED 研究について
- （3）「全ゲノム解析等実行計画 2022（仮称）」（案）について
- （4）その他

【資料】

資料1-1 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

資料1-2 「全ゲノム解析等実行計画」に係る実施組織に求められる機能等について（案）

資料2 全ゲノム解析等に係る AMED 研究について

資料3-1 「全ゲノム解析等実行計画 2022（仮称）」（案）（概要）

資料3-2 「全ゲノム解析等実行計画 2022（仮称）」（案）

資料4-1 希少難治性疾患の患者・家族との PPI 活動

資料4-2 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 運営細則（案）

参考資料1 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 運営細則

参考資料2 委員名簿・参考人名簿

参考資料3 「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（令和元年12月）

参考資料4 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討（令和3年2月）

参考資料5 全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備（令和3年3月）

参考資料6 「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ 2021」

参考資料7 「全ゲノム解析等実行計画」説明文書モデル文案確定版（令和3年10月）

# 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和4年 8月 19日

厚生労働省

# 全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

## ○経済財政運営と改革の基本方針2022（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等（※）の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する。がん専門医療人材を養成するとともに、「がん対策推進基本計画」（\*\*）の見直し、新たな治療法を患者に届ける取組を推進する等がん対策を推進する。

（※）10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

（\*\*）平成30年3月9日閣議決定。

## ○新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する。

なお、当該結果等には、10万ゲノム規模を目指した解析結果の他、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

## ○新しい資本主義実行計画フォローアップ（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病患者に対し、2022年度から集中的に全ゲノム解析を行い、英国等での10万ゲノム規模の取組を目指すとともに、より早期に解析結果を日常診療に導入する。また、研究・創薬の推進のため、全ゲノム解析結果と併せたマルチオミックス解析結果を我が国の強みである詳細な経時的臨床情報と戦略的に組み合わせたデータとして蓄積する。

## ○統合イノベーション戦略2022（令和4年6月3日閣議決定）

### 第2章 4. (5) 健康・医療

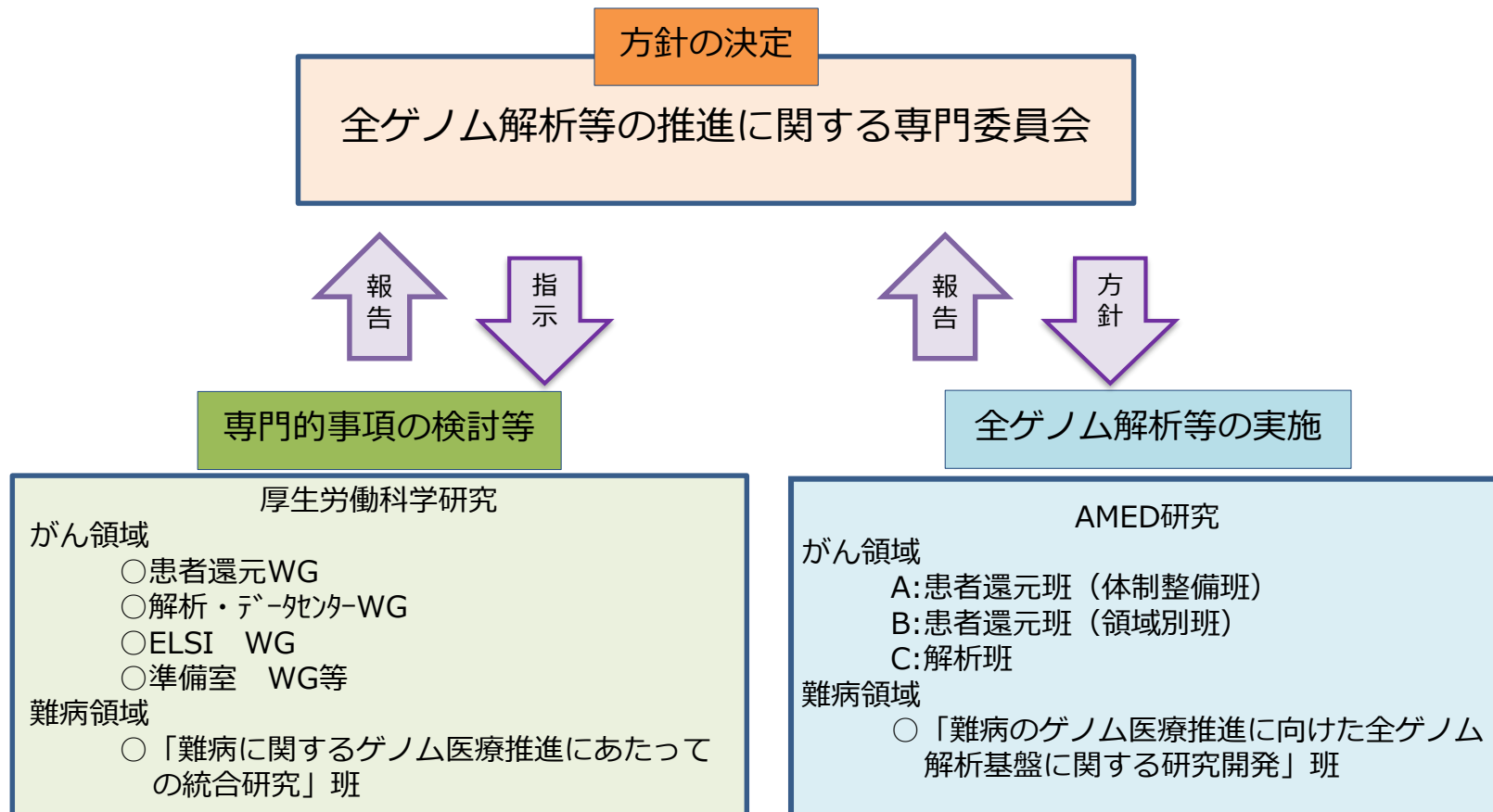
「全ゲノム解析等実行計画」を速やかに改定し、がん・難病に関して、2022年度から集中的に全ゲノム解析等を行い、英国等での10万ゲノム規模の取組を目指し、蓄積されたデータを用いた研究・創薬等を推進する。

# 令和4年度のスケジュール（案）

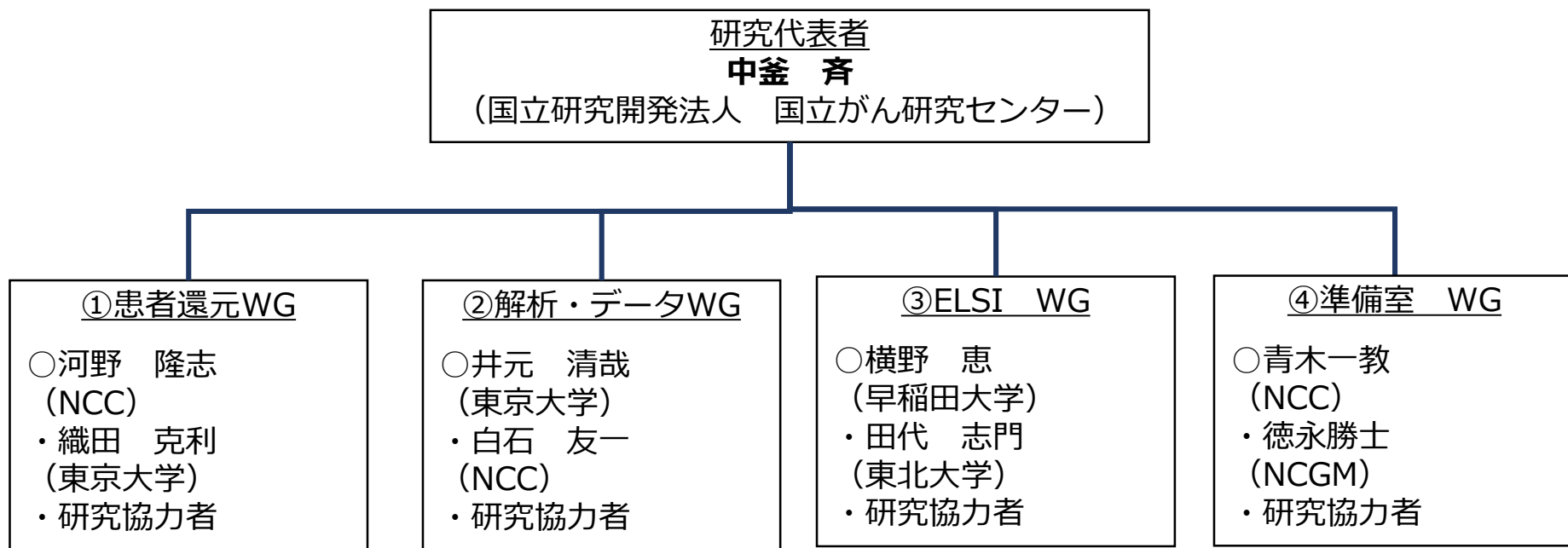
令和4年	専門委員会等	内容
5月	第9回専門委員会 (持ち回り開催)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 令和4年度のがん領域AMED研究について</li> </ul>
7月7日	第10回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 令和4年度の方針等について</li> <li>・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）について</li> </ul>
8月19日	第11回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）とりまとめ</li> </ul>
9月上旬	第131回厚生科学審議会 科学技術部会	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）</li> </ul>
	年度末までに数回（P）  ㊄	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 令和4年度中間報告</li> <li>・ 令和4年度最終報告</li> <li>・ 令和5年度方針案</li> </ul>
令和5年		

# 全ゲノム解析等の実施体制（令和4年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は「全ゲノム解析等実行計画」に基づき実施される全ゲノム解析等の実施状況について評価・検証を行い、方針の決定及び必要な指示を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は専門的事項について検討等を行い、専門委員会における検討に供する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は解析状況等の報告を専門委員会に行い、同委員会の方針に従い、適切な進捗管理のもと研究を行う。



# 「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班 (厚労科研中釜班) 体制



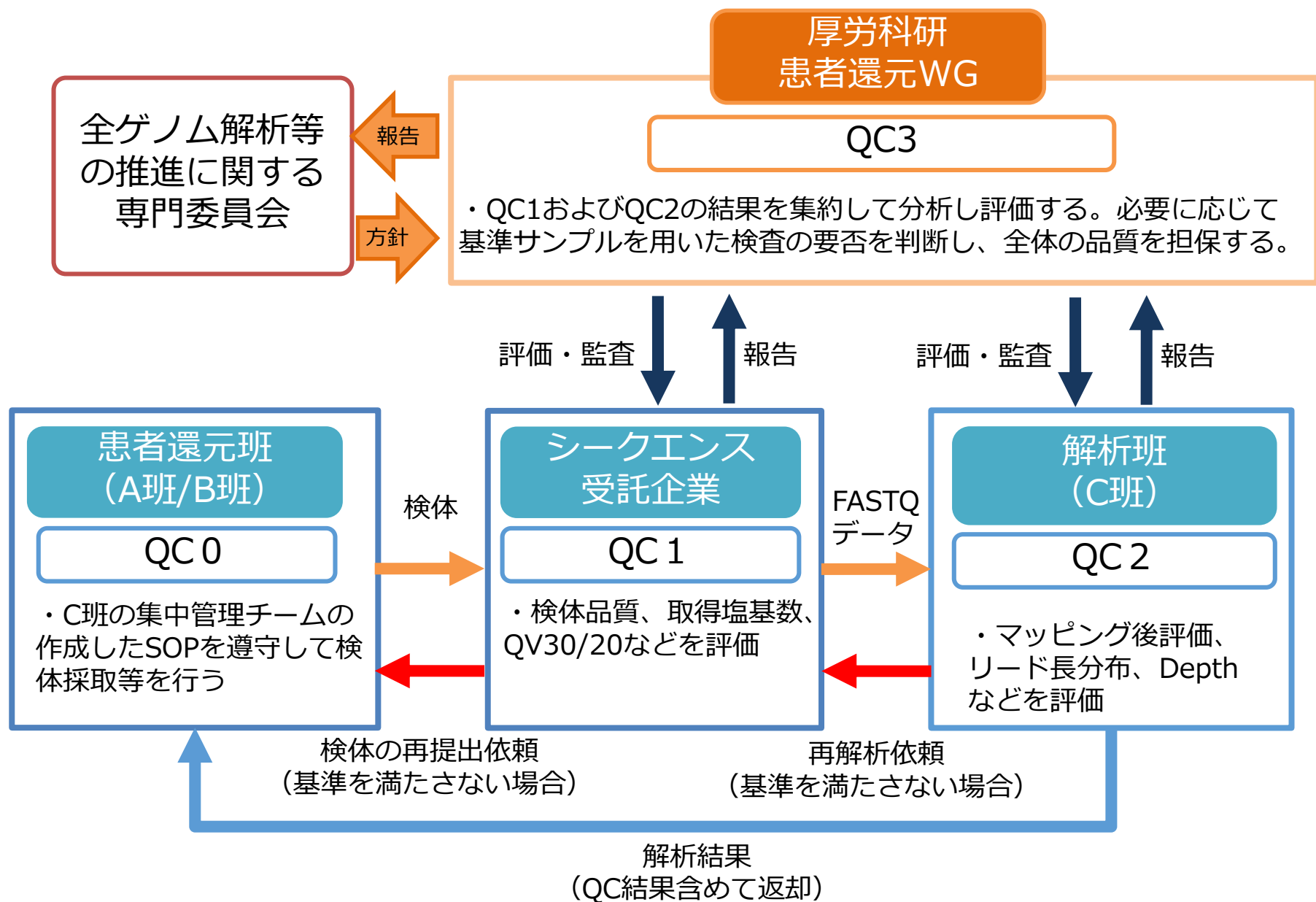
※①、②、③のWGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

※④のWGは事業実施組織発足に向けた事業実施準備室の設置のための検討を行う。

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

専門WG	令和3年度の検討・実施事項		令和4年度の検討・実施事項
患者還元WG (河野隆志)	患者還元	ICT/AI技術	電子的ICに応用可能な統一ICFの作成および管理体制の整備
		対象疾患、患者数	
		医療機関要件	医療機関の拡充方法について検討
		出口戦略について (R4年度より)	出口戦略および体制構築について (産業、アカデミアフォーラムとの連携)
	検体の保存・利活用	保管、管理ルール	令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、患者還元WGが新規技術要件、QC体制の構築等について検討
	シーケンス	受託要件	
		技術的要件 クオリティーコントロール(QC)	
	データ利活用	アカデミア、産業界の役割について データ共有ルール (データシェアリングポリシー)	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続
データ利活用審査委員会			
人材育成	遺伝カウンセリングなど		
解析・データセンターWG (井元清哉)	ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、解析・データセンターWGが専門的事項について検討</li> <li>準備室WG等と連携してAIを活用できる人材育成の体制について検討</li> </ul>
		統一パイプライン	
		高度な横断的解析(AI活用含む)	
	臨床情報等の活用	臨床情報DB構築(API自動収集)	
		レポート作成システム	
	データ共有システム	研究支援システム	
	集中管理システム	集中管理システム	
情報管理・システム構築に関して	情報管理		
	システム開発や環境構築		
人材育成	バイオインフォマティクソン等について	厚生労働省の人材育成事業が主体として実行	
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	ICF運用の課題抽出および必要に応じた改定
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	継続して検討
	患者・市民視点	PPIの推進	情報発信の在り方や、PPIのスキームを患者還元WGおよび準備室WGと連携して検討
準備室 WG (青木一教)	事業実施組織準備室に係る事項		データ利活用(産業、アカデミアフォーラム発足支援を含む)および準備室発足に係る事項

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」によるQC管理体制





# 令和4年度AMED研究班の概要（がん領域）

A班：既存の3医療機関で400症例の患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制）とともに、患者還元体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ分担医療機関として追加する。順次A体制（自施設完結型体制）から（B体制：解析・データセンター体制）へ移行する。

B班：臨床情報の登録を行うとともに、蓄積された全ゲノムデータを用いた研究を行う。また、A班とも連携しB班全体としての成果をまとめる。

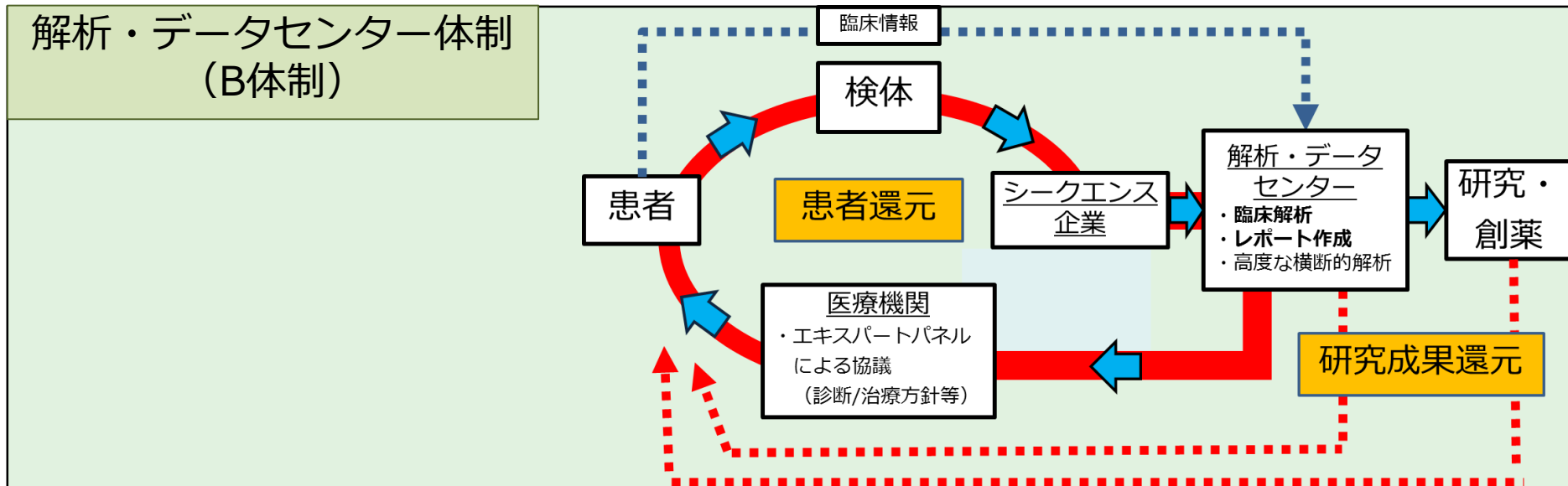
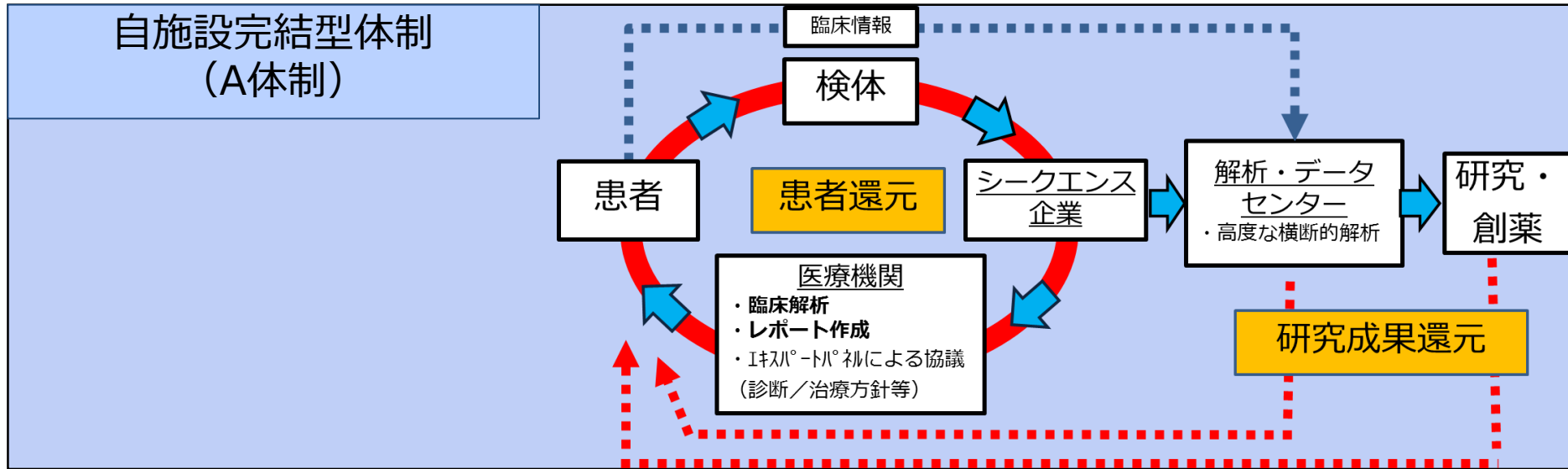
C班：臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。

- 各班は連携し、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。
- 各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。
- A班、B班に各班を取りまとめる研究総括者を任命する。C班は研究代表者が研究総括者となる。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	追加医療機関	令和4年度の症例数
A班： 患者還元班 (体制構築班)	難治がん等	角南久仁子	国立がん研究センター	国立がん研究センター東病院 成育医療研究センター	600症例 + a (※)
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	近畿大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	慶応義塾大学病院 大阪大学病院	600症例 + a (※)
B班： 患者還元班 (領域別班)	消化器がん	柴田龍弘	東京大学		
	血液がん	南谷泰仁	京都大学		
	小児がん	加藤元博	東京大学		
	希少がん	松田浩一	東京大学		
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院		
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター		
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	①集中管理チーム ②ゲノム解析チーム ③臨床情報チーム ④レポート作成チーム ⑤データ共有チーム ⑥出口戦略チーム	

(※) 600症例の内訳は、新規の患者400症例と、分担医療機関の新規の患者200症例。また、進捗状況に応じて、+aとして、合わせて最大200症例を追加配分予定。

# A班の患者還元体制について(令和4年度)



※令和4年度は、がんゲノム医療中核拠点、拠点病院を主体として8医療機関でスタートし、順次AからB体制へ移行する。今後、全ゲノム体制の整った医療機関を専門委員会の承認の後追加予定。令和5年度以後については、がんゲノム医療連携病院の参加が可能となるように体制整備を進める。また、令和4年度中にC班のレポート作成チームはA班と協力して、標準的レポートを作成し、令和5年度以後はレポートの要件を取りまとめ民間企業の参入を進める。B体制医療機関についてはC班のレポート作成チームの作成したレポートを用いる事を原則とする。

# C班（解析班）の体制について（令和4年度）

	分担	担当	令和4年度の目標
解析班 (C班) 井元 清哉	集中管理システム	①集中管理チーム ○松田 浩一（東京大学） 日本病理学会 日本衛生検査所協会	WGSデータ、臨床情報、検体および検体情報を紐付けて管理するシステムの構築（ID管理含む）を行う。また、がん組織バンク運営事務局の設置と関係機関との連携体制構築、組織型別サンプル保管手順書の作成、サンプル輸送・処理プロトコール作成、オンラインを活用した試料の登録・匿名化システムの構築、バンキングのための統一ICと研究計画書の作成等を行う。
	ゲノム解析・クラウド基盤・監視	②ゲノム解析チーム ○井元 清哉・片山 琴絵（東京大学）	統一解析パイプラインのクラウドでの比較研究、システム運用とセキュリティ対策の調査研究を実施し事業実施組織に繋げる。また、シークエンス企業からのデータの受け取りを自動化し解析結果を返却するまでの時間の短縮や、ロングリードシークエンスへの対応等を行う。
	臨床情報等の活用	③臨床情報チーム ○美代 賢吾（国立国際医療研究センター） 新谷 歩・太田 恵子（大阪公立大学）	Web APIを用いてデータ収集が可能な医療情報標準規格であるHL7 FHIRを用い、収集するデータと通信の仕様検討と策定し、A班の3施設からの臨床情報の自動収集を試み、データ共有、基盤研究支援・臨床研究支援システムと連携させ幅広い利活用を目指す。また、電子カルテと臨床データベースへの二重登録を回避できるシステム、臨床研究支援システムの構築等を行う。
		④レポート作成チーム ○間野 博行（国立がん研究センター）	A班と臨床情報チームと連携の上、個々の症例の臨床情報を反映させた、臨床的なエビデンスや有効性が見込まれる治療薬・臨床試験等の必要情報のアノテーションにより患者レポートを作成する。また、関連するアプリケーションの開発等を行う。同時に、SOPや運用体制を確立する。
	データ共有・研究支援システム	⑤データ共有チーム ○白石 友一・河野 隆志（国立がん研究センター）	ゲノムデータ、臨床情報の抽出APIを備えたデータ共有システムおよび、実際に患者レポートのアプリケーション、基盤研究支援のためのポータルサイトのアプリケーションなどをAPIを経由した形式で構築する。
	出口戦略の構築	⑥出口戦略チーム ○山本 昇（国立がん研究センター・中央病院） 吉野 孝之（国立がん研究センター・東病院） 北野 滋久（がん研有明病院） 鋳持 広和（静岡がんセンター病院）	全ゲノム解析およびオミックス解析対象を戦略的に検討する。承認済み既存薬剤を速やかに臨床的適正のある患者へ届けるシステムを基本コホートとして構築する。更に、戦略コホートとして、全ゲノム解析結果およびオミックス解析等に基づいた新たな個別化医療のための臨床試験をA班と連携し立案し、一部は令和4年度中に症例登録を開始する。また、出口戦略チームとして成果等を共有出来るシステムの構築や、集中管理チーム、臨床情報チームと協力し、全てのコホートにおいて統合的な臨床情報収集・集中管理、臨床試験支援体制の構築を目指す。

参考

# 「全ゲノム解析等実行計画」の目的と出口戦略（がん領域）

目的	出口戦略	対応案
○全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する。	適切な治療方法の選択や新たな診断技術としてエビデンスが得られたものについては、順次、先進医療等として実施したうえで、保険適用を目指す。 比較的短期間での成果を目指す。	○出口戦略チームの基本コホート ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築
○新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。	新規臨床試験（治験含む）により新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。 成果を得るまでには、一定期間（数年程度）を要する。	○出口戦略チームの戦略コホート ・既知および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大のシステム等の構築 ・新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施
○全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。	アカデミアや産業界と連携した取組を推進し、蓄積されたゲノムデータ等の利活用による研究・創薬等を推進する。 成果を得るまでには、一定期間を要する。	○事業実施組織準備室の支援によるアカデミアフォーラム、産業フォーラムの構築 ○事業実施組織による利活用推進 ○高度な横断的解析の推進

## 基本コホート

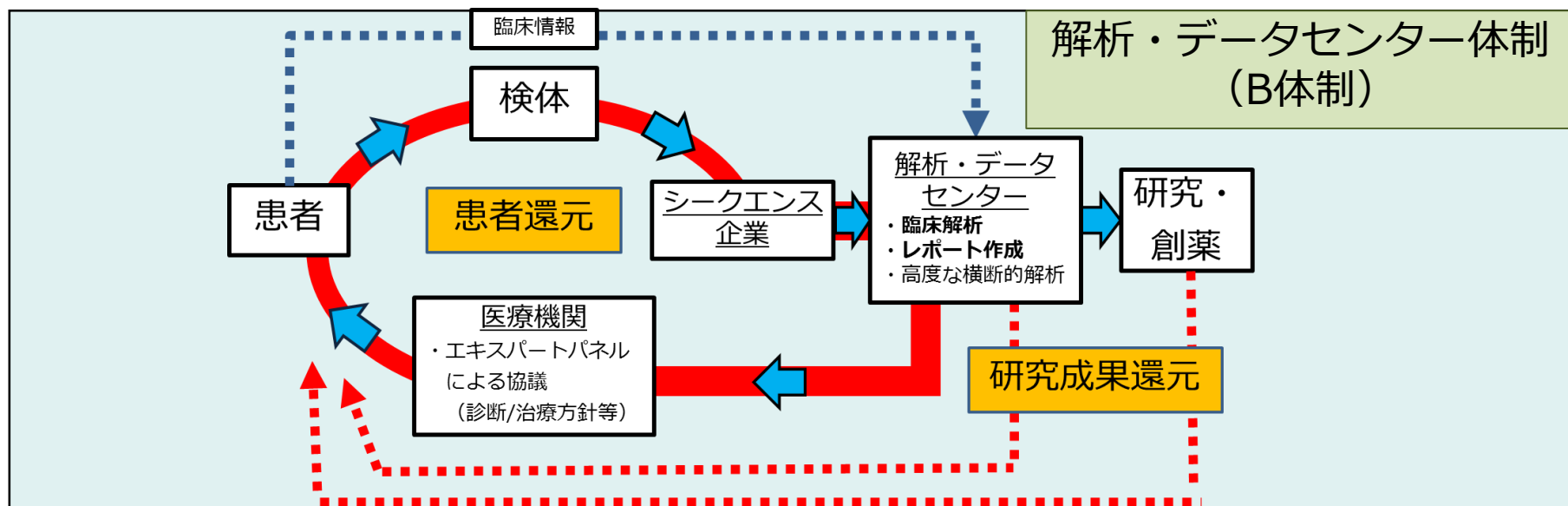
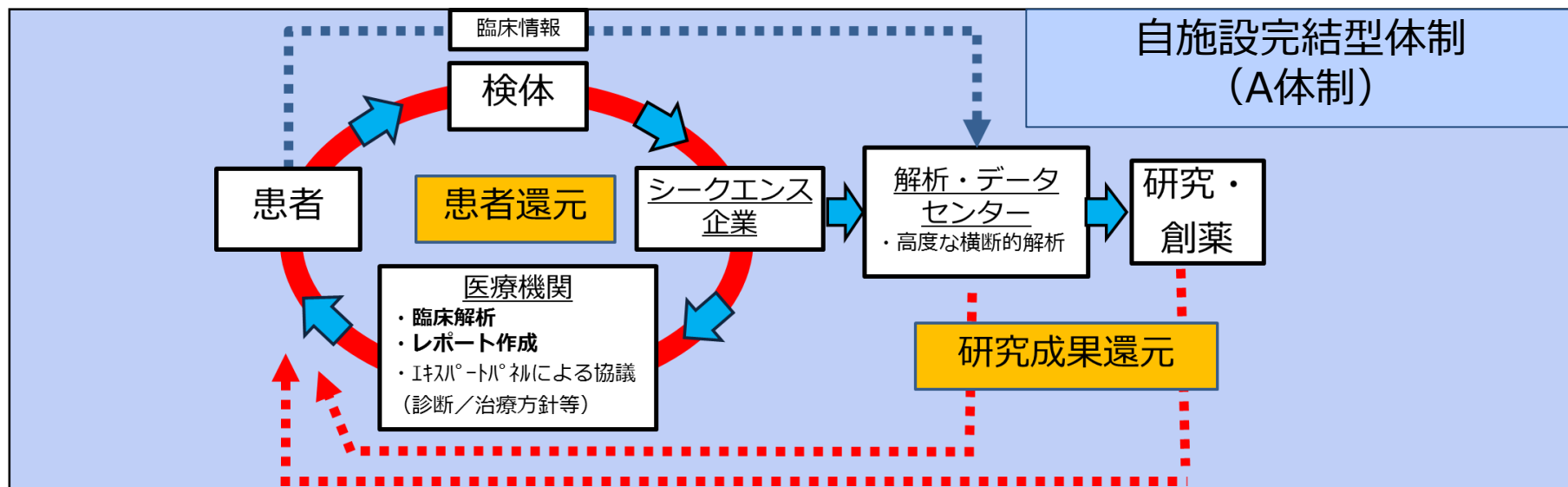
- ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築

- 戦略コホートa ・ 既存および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大に向けた治験等（システム構築を含む）
- 戦略コホートb ・ 例：免疫ゲノムコホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等
- 戦略コホートc ・ 例：リキッド、オミックス解析追加コホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等
- 戦略コホートd ・ 例：臓器別コホート（スキルス胃がん、膵がん、TN乳がん等）、AI解析コホートなど

## ①集中管理、②全ゲノム解析、③臨床情報収集、④データ共有及び研究支援システムの構築

※基本コホートと、戦略コホートaは全例登録を想定。戦略コホートは臨床医が主体となり、A班等の経験を生かし構築する。各コホートには責任者を設置し、独自のコホート設定をしつつも、症例のコホート重複は可能とする。各戦略コホートは、R4年度中に前向き臨床研究の開始を目指す。

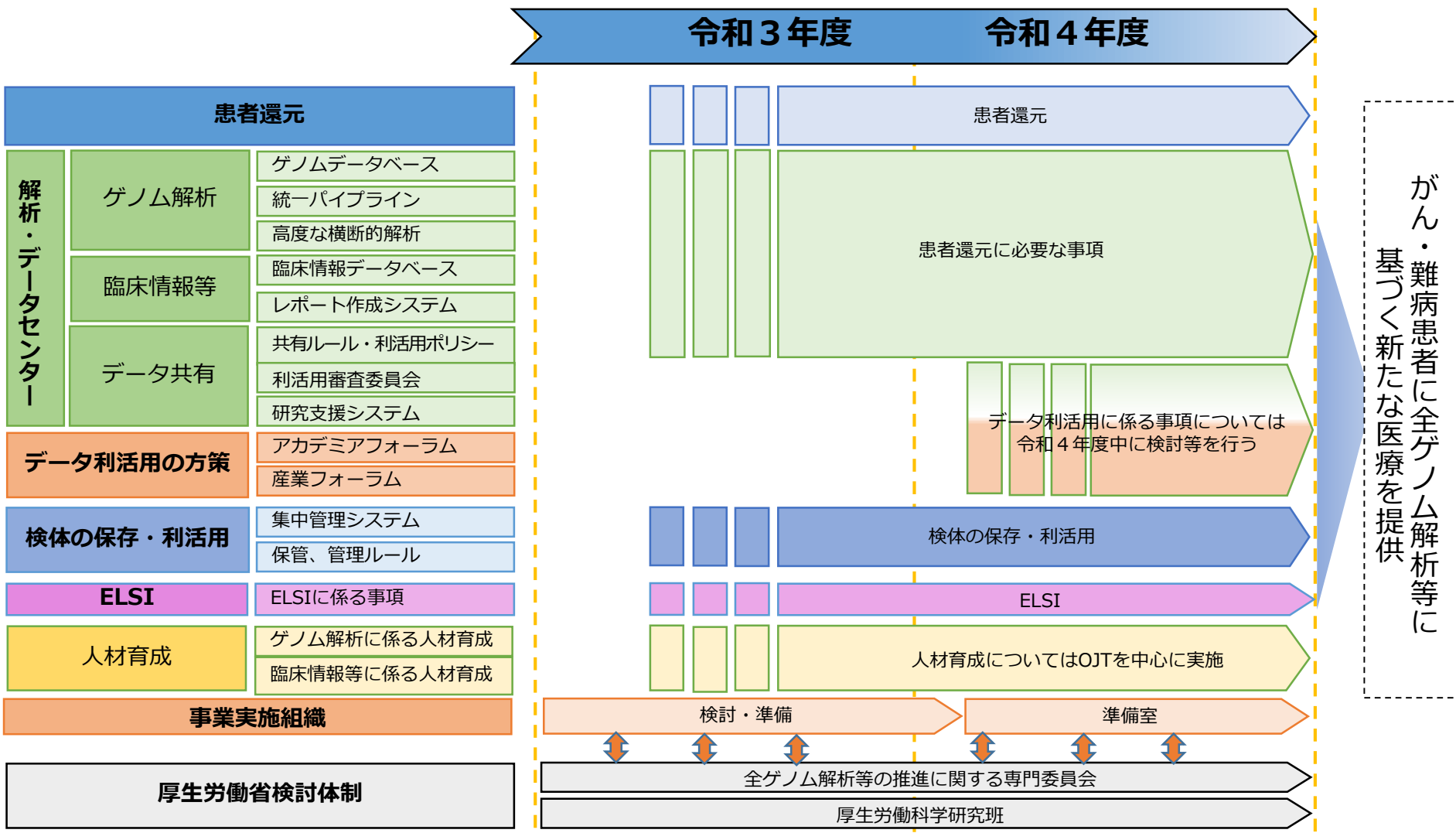
# 患者還元体制について



※令和3年度は、A体制として既存の3医療機関で研究を開始。令和4年度は、A体制を維持するとともに、分担医療機関を追加し、B体制の整備に向けた比較検討を開始する。令和5年度以後は、専門的な解析はA体制を維持しつつも、レポート作成についてはB体制を主体とする。

# 「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」概要

- 「全ゲノム解析等実行計画」（以下、実行計画）に基づき、全ゲノム解析等により明らかとなった当該疾患の治療等のために有益な情報等を患者に還元するとともに、研究・創薬などに向けた利活用を進め、新たな個別化医療等を患者に届けることを目指す。
- この取組を着実に前進させるために、患者還元、解析・データセンター、データ利活用、検体保存・利活用、事業実施組織、厚生労働省検討体制について、令和3年度および4年度中に実施する事項をまとめた「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」を策定した。



がん・難病患者に全ゲノム解析等に基づく新たな医療を提供

# 全ゲノム解析等実行計画の推進（骨太の方針など）令和3年

## ○経済財政運営と改革の基本方針2021（令和3年6月18日閣議決定）

日米首脳共同声明（※1）に基づく取組も視野に入れつつ、**全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、**これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

## ○成長戦略実行計画（令和3年6月18日閣議決定）

革新的新薬を創出する製薬企業が成長できるイノベーション環境を整備するため、研究開発支援の強化、創薬ベンチャーの支援、国際共同治験の推進、国内バイオ医薬品産業の強化、**全ゲノム解析等実行計画及びこれに基づくロードマップの推進と産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制の構築、**・・・等を進める。

## ○統合イノベーション戦略2021（令和3年6月18日閣議決定）

**「全ゲノム解析等実行計画（※2）」及びロードマップ2021（※3）を着実に推進し、**これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

## ○新しい資本主義実現会議 緊急提言（令和3年11月8日）

**がんや難病に苦しむ患者を対象として、全ゲノム解析を推進し、**その結果をもとに、個別化医療の提供を目指す。また、得られたゲノム情報をデータベース化し、研究機関や民間企業等における創薬や治療法開発に向けた利活用を可能とする。現状、累計6300症例（1.2万ゲノム）の全ゲノム解析を実施済み。本年度末までに、累計19200症例（2.5万ゲノム）まで実施する見込み。これに加えて、英国を参考に、**来年度から5年間でがん・難病に関して10万ゲノム規模の全ゲノム解析を実施することを目指し、複数年度にわたって支援する。**

（※1）令和3年4月16日に発出された日米首脳共同声明の別添文書「日米競争力・強靱性（コア）パートナーシップ」を指す。

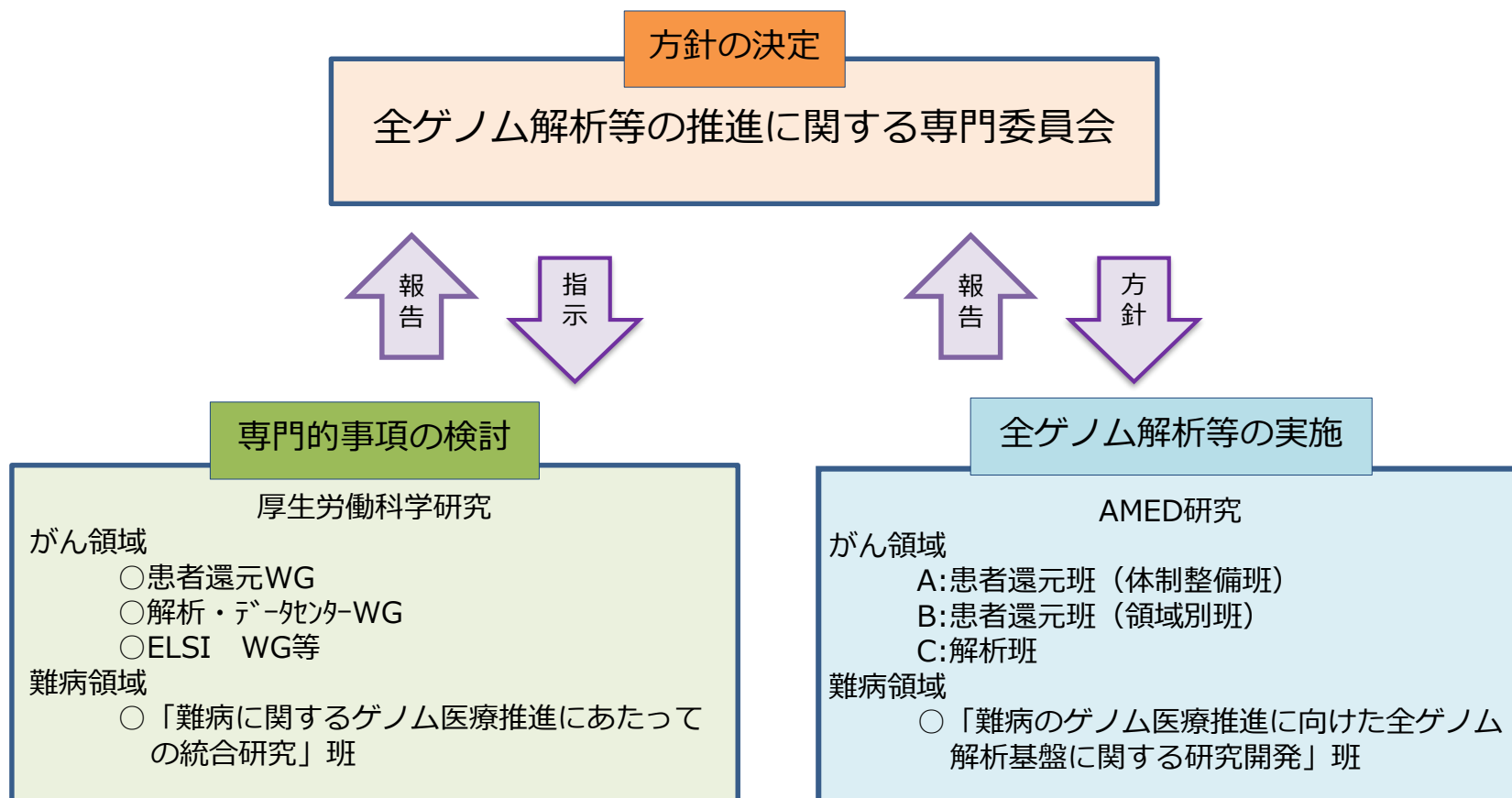
（※2）全ゲノム解析等実行計画（第1版）。2019年12月20日厚生労働省。

（※3）全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021。2021年6月9日厚生労働省。

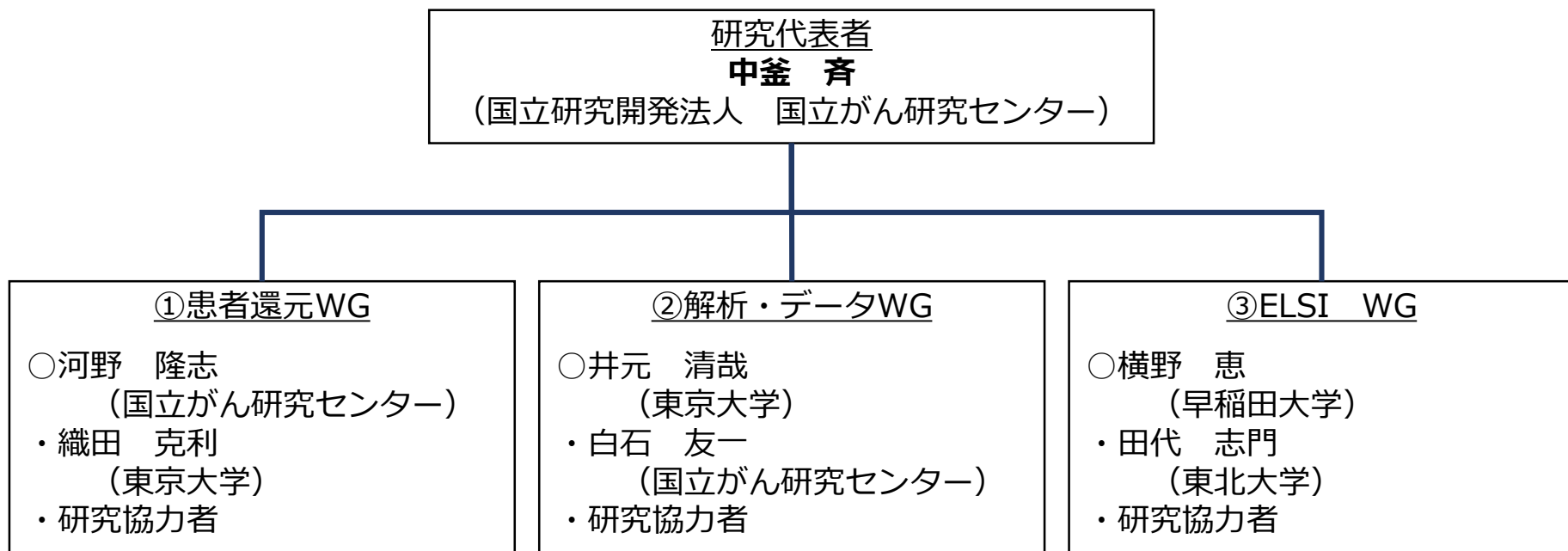


# 全ゲノム解析等の実施体制（令和3年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は「全ゲノム解析等実行計画」に基づき実施される全ゲノム解析等の実施状況について評価・検証を行い、方針の決定及び必要な指示を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は専門的事項について検討を行い、専門委員会における検討に供する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は解析状況等の報告を専門委員会に行い、同委員会の方針に従い、適切な進捗管理のもと研究を行う。



# 「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、 解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班 (厚労科研中釜班) 体制



※各WGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

# 令和3年度AMED研究班の概要（がん領域）

A班：がん患者の臨床解析を行い、レポート作成及びエキスパートパネルによる協議等をへて患者還元を行う。  
（新規の患者及び検体保存済みの患者）

B班：領域別のがん患者について、C班と連携して全ゲノム解析等を行い、患者還元を行う。  
（検体保存済みの患者）

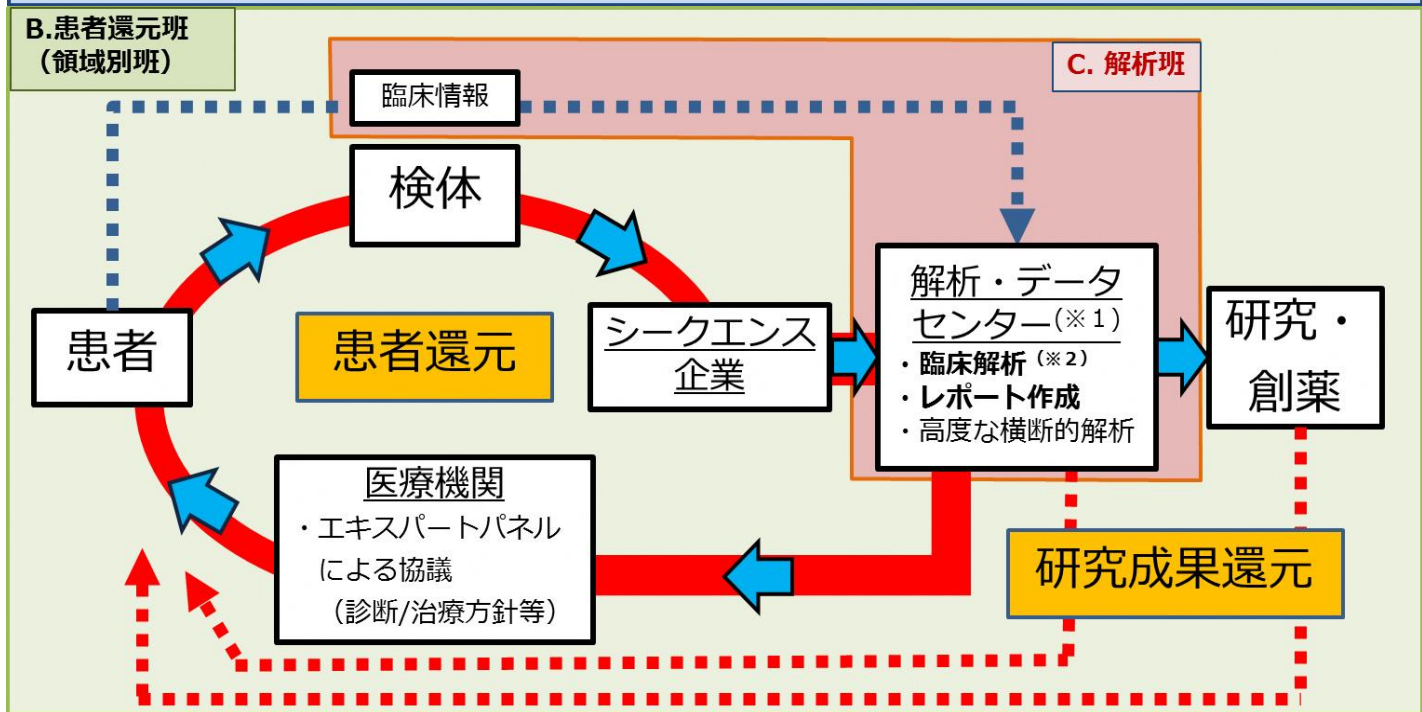
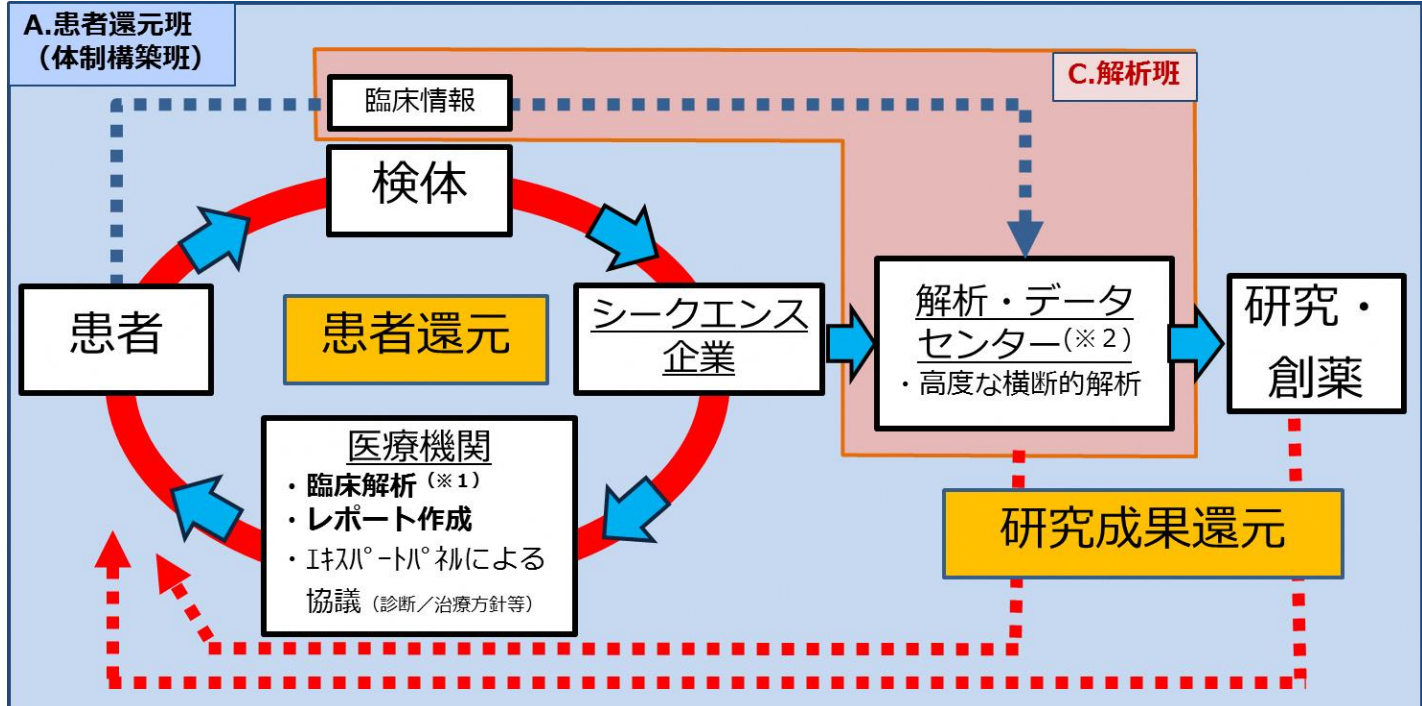
C班：A、B班において解析対象になったがん患者について、臨床情報を収集するとともに統一パイプラインによる解析及び臨床解析を行う。また、解析・データセンターの構築に向け高度な横断的解析、データ共有システムの構築等にも取り組む。

（※）各班は連携し、新規の治療法等の開発に向けた体制構築、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。

（※）各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	令和3年度の症例数	
A班： 患者還元班 （体制構築班）	難治がん等	山本昇	国立がん研究センター	500症例（※）	計 9,900症例
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	500症例（※）	
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	500症例（※）	
B班： 患者還元班 （領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	1,400症例	
	血液がん	南谷泰仁	京都大学	1,400症例	
	小児がん	加藤元博	東京大学	1,400症例	
	希少がん	松田浩一	東京大学	1,400症例	
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	1,400症例	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	1,400症例	
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	A班、B班合わせて 9,900症例すべての症例の解析	

（※）それぞれ新規の患者200症例を含む。



# 「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班 (厚労科研 水澤班) 体制

## 水澤班会議

構成員 (8名) : ○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関

同意書

臨床情報

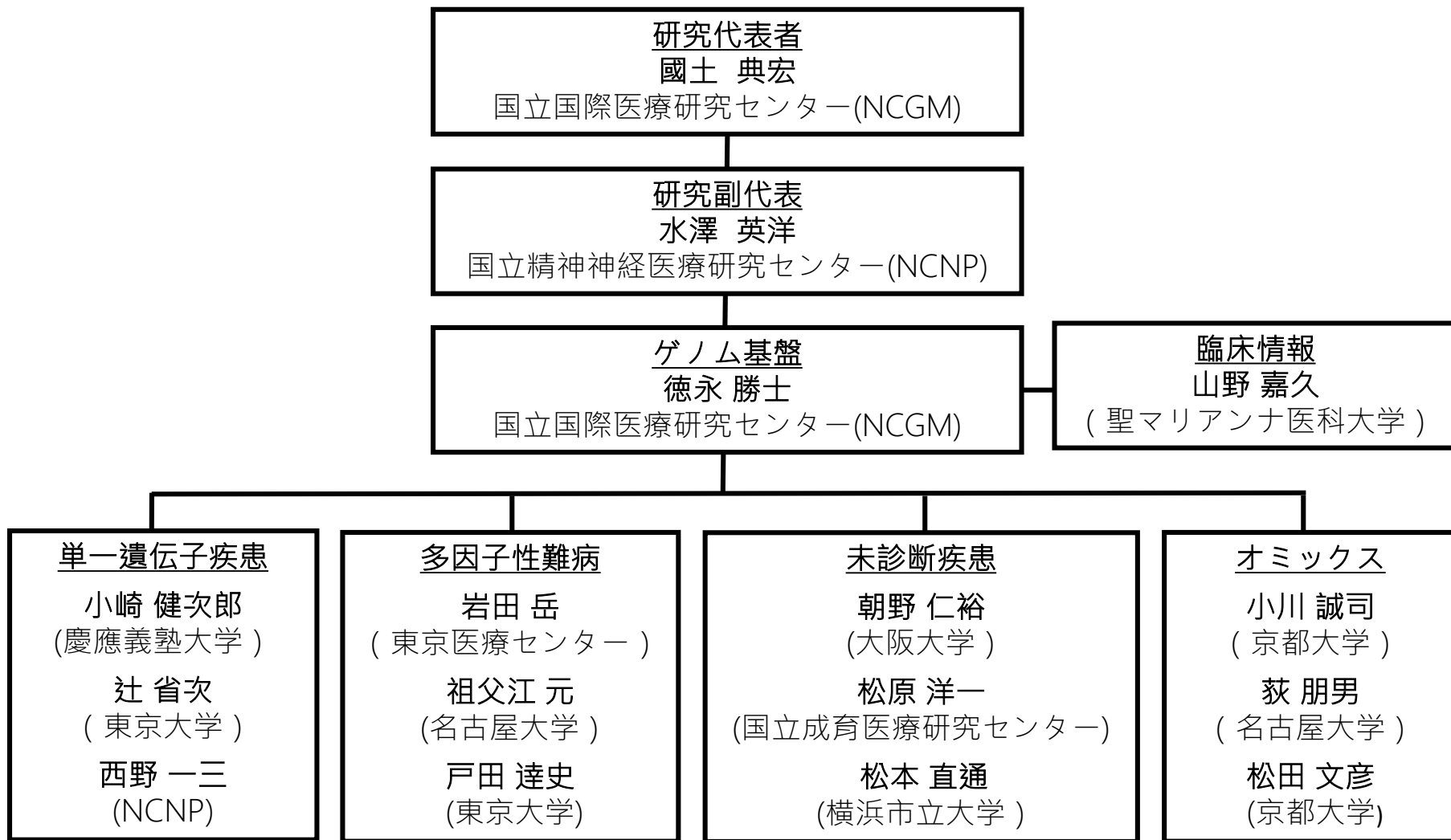
ゲノム基盤

医薬品開発

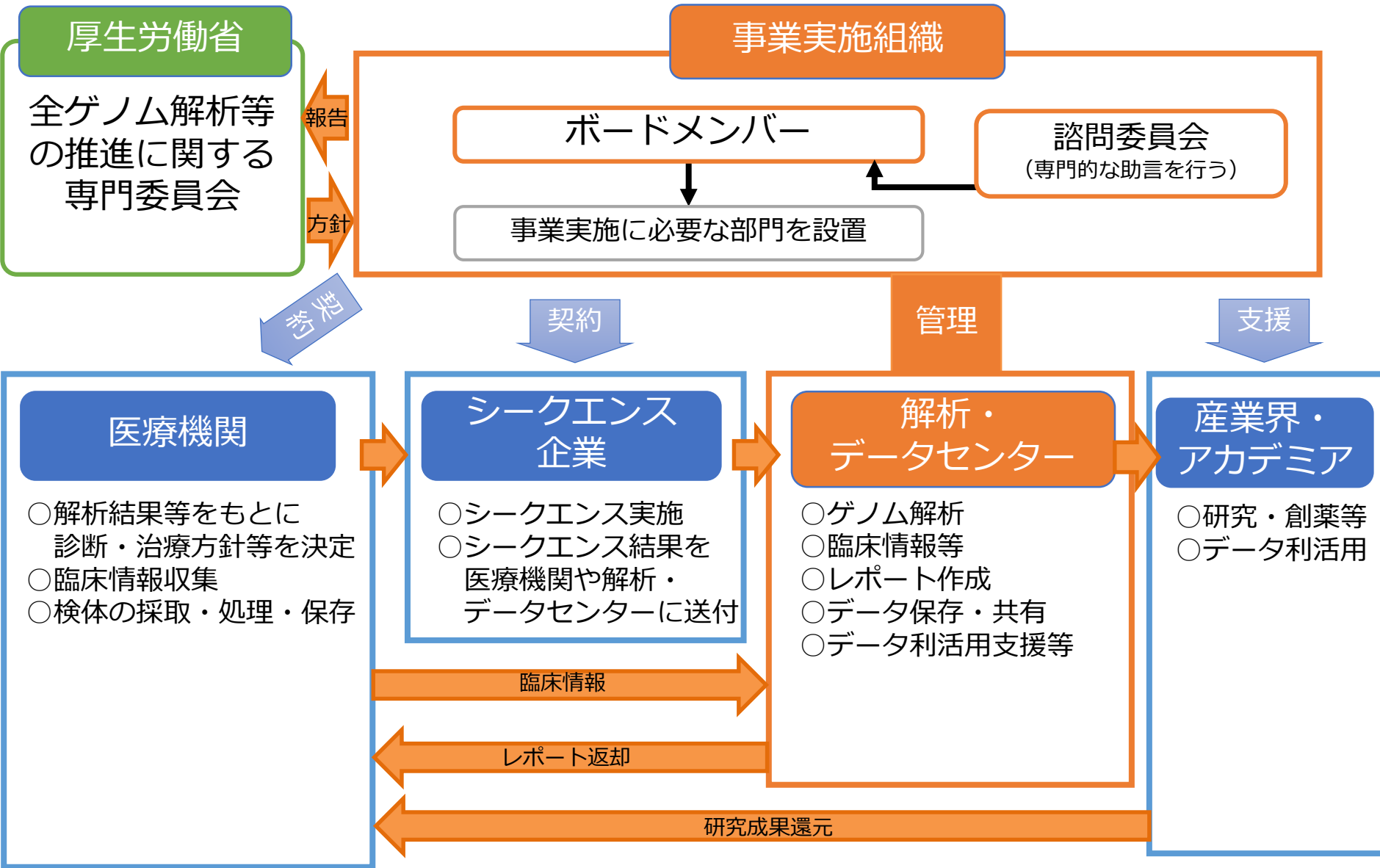
人材育成等

検討事項	①協力医療機関について (医療機関が具備すべき要件)	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	○診療部門 ○エキスパートパネル ○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法	○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○各種法令・指針等の整理	○臨床情報項目及び収集方法 (疾患共通及び疾患毎の症例報告書)	○ゲノム基盤の運営・管理方法 ○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理	○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○各国の産業利用の状況	○専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

# 「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」班 (AMED 国土班) 体制



# (参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像 (案)



※ 全ゲノム解析等の実施体制の将来像については、引き続き、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会をはじめ、事業実施準備室検討ワーキング等で検討を進める。

第 11 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 1-2
令和 4 年 8 月 19 日	

「全ゲノム解析等実行計画」に係る  
事業実施組織に求められる機能等について（案）

令和 4 年 8 月

厚生労働省



## 1. 公益性・公共性

### <検討の視点>

- 事業実施組織は、全ゲノム解析等の実施により集積されたデータを個別の患者の診断・治療に活用する又は創薬等の研究開発に利用するといった取組を推進する役割を担うものであり、当該取組は中長期にわたり安定的かつ着実に実施される必要がある。
- 事業実施組織の運営を営利目的の市場原理に全面的に委ねることとすると、各種取組が必ずしも適切に実施されない可能性がある。

### <対応方針案>

- 事業実施組織は、何らかの法的根拠に基づいた公的な性格を有するものであることが望ましい。

## 2. 機微情報・個人情報管理

### <検討の視点>

- 事業実施組織は、機微情報・要配慮個人情報（ゲノム情報）を取り扱うため、事業全体の情報保護・管理やサイバー攻撃への対策を含めた安全性等の対策を徹底すべき。

### <対応方針案>

- プライバシー保護及び情報セキュリティに関する対応方針を明確化し、その実施に必要な部門を事業実施組織に設置するとともに、これらにより情報管理を徹底していることについて国民への周知を図る。
- 事業実施組織において、法人だけでなく、そこに従事する職員についても、何らかの法的根拠に基づいた守秘義務が必要。

## 3. データ等の利活用の公平性

### <検討の視点>

- 事業実施組織においては、企業やアカデミアによる研究・創薬等を円滑に進めるため、迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築が必要。

### <対応方針案>

- 企業やアカデミアが迅速かつ公平で安全に利活用することが可能なデータ共有システムをオンプレミスやクラウド上に構築し、その利活用を支援する部門を事業実施組織に設置する。

## 4. ガバナンス

### <検討の視点>

- 事業実施組織は、上記 1. 2. 3. の観点から、強固なガバナンスに基づく公平性・信頼性があり、患者や創薬メーカーなど利用者視点を取り入れた最新の知見に基づき柔軟で迅速な運営判断が可能な自立性の高い組織であるべき。

### <対応方針案>

- 事業実施組織は、その運営を自立的に行う一方で、厚生労働省による監督・命令、報

告徴収、立入検査、役員を選任・解任等の手段を確保することにより、十分にガバナンスが発揮された組織とする。

- 人事等を通じて、柔軟性、機動性、効率性、顧客指向等に関する民間の経営視点を活用可能とする。

## 5. 産業界・アカデミアの参画、患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)

### <検討の視点>

- 事業実施組織は、産業界・アカデミアがそれぞれ自主的に構築する産業フォーラム・アカデミアフォーラムと連携し研究・創薬等を推進する必要がある。
- 事業実施組織は、その事業の実施に当たり、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民の視点を取り入れる必要がある。

### <対応方針案>

- 産業界・アカデミアによるデータ利活用により研究・創薬等がさらに推進されるよう、新規研究・創薬等の提案や、産業フォーラムとアカデミアフォーラムとの連携、研究者間の連携等のマッチング支援等を行うための部門を事業実施組織に設置する。
- 国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための部門を事業実施組織に設置する。

## 6. 倫理的・法的・社会的課題 ( Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)

### <検討の視点>

- 事業実施組織は、全ゲノム解析等の結果により、患者等が社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けたり不利益を被ることがないように、社会の理解と信頼を得ながら適切に業務を行うべき。

### <対応方針案>

- ELSIに係る専門性を備えた人員を配置し、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するための部門を事業実施組織に設置する。

## 7. 人材育成

### <検討の視点>

- 事業実施組織においては、解析・データセンターの運用、稼働維持及び改善のために、生命情報学、医療情報、情報セキュリティ、臨床遺伝学、ハイパフォーマンスコンピューティング、クラウドコンピューティング等、多様な専門性を備えた人材の確保が必要。
- 事業実施組織は、遺伝カウンセラー等の臨床情報等の活用に係る人材育成の支援を行う必要がある。

<対応方針案>

- 民間企業や大学院等と連携し、データ解析や情報基盤の構築、データ管理等に加え、各種最先端の情報科学に係る研究を実施する部門を事業実施組織に設置し、その実施に当たって必要な人材を育成する。
- 全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元する医療機関と協力し、遺伝カウンセラー等をOJT等により育成するための部門を事業実施組織に設置する。

# 第11回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

## (2) 全ゲノム解析等に係るAMED研究について

令和4年8月19日（金）

国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）  
ゲノム・データ基盤事業部 ゲノム医療基盤研究開発課

### 目次

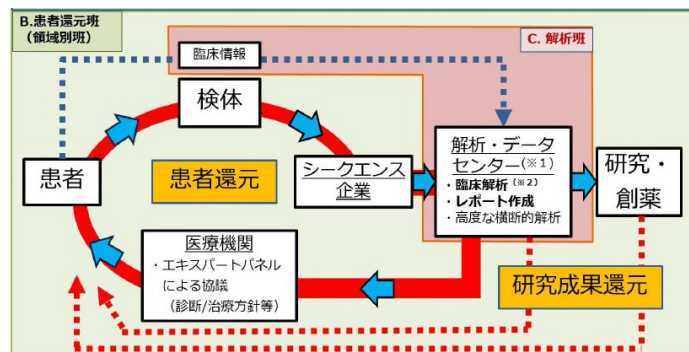
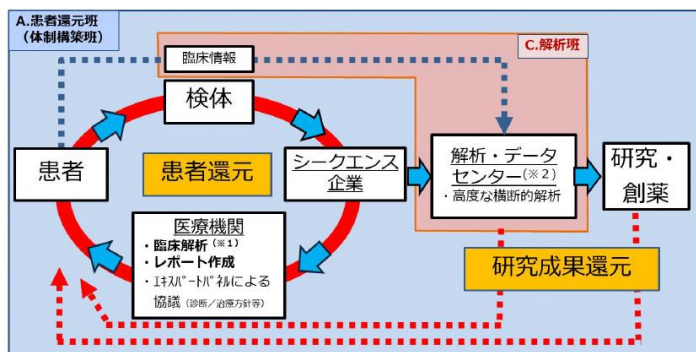
1. データベース構築に関する進捗状況
2. エキスパートパネル実施体制構築に関する進捗状況
3. R4年度スケジュール

# R4年度 AMED研究概要

## ● 患者還元体制について

- ✓ 既存の3医療機関で400症例の患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制）とともに、患者還元体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ分担医療機関として追加する。
- ✓ R4年度は、A体制を維持するとともに、分担医療機関を追加し、B体制（解析・データセンター体制）の整備に向けた比較検討を開始する。

(参考：専門委員会 (7/7) 資料1, p8)



## ● 全ゲノムプロジェクト症例内訳とR4年度実施内容

(参考：専門委員会, (7/7) 資料1, p7, p17)

公募の種類	がん種	代表機関・代表者	令和3年度
A班：患者還元班 (体制構築班)	難治がん等	国立がん研究センター 角南久仁子	500症例 (内新規の患者200症例)
	難治がん等	静岡がんセンター 浦上研一	500症例 (内新規の患者200症例)
	難治がん等	がん研有明病院 上野貴之	500症例 (内新規の患者200症例)
B班 患者還元班 (領域別班)	消化器がん	東京大学 柴田龍弘	1,400症例
	血液がん	京都大学 南谷泰仁	1,400症例
	小児がん	東京大学 加藤元博	1,400症例
	希少がん	東京大学 松田浩一	1,400症例
	婦人科がん	がん研有明病院 森誠一	1,400症例
	呼吸器がん 他	国立がん研究センター 河野隆志	1,400症例
C班：解析班		東京大学医科学研究所 井元清哉	A班、B班併せて、9,900症例の解析

令和4年度体制・実施内容		
代表：国立がん研究センター 分担：国立がん研究センター東病院 分担：成育医療研究センター	600症例 +a	600症例の内訳は、新規の患者400症例と、分担医療機関の新規の患者200症例。また、進捗状況に応じて、+aとして、合わせて最大200症例を追加解析予定。
代表：静岡がんセンター 分担：近畿大学病院	600症例 +a	
代表：がん研有明病院 分担：慶應義塾病院 分担：大阪大学病院	600症例 +a	
臨床情報の登録を行うとともに、蓄積された全ゲノムデータを用いた研究を行う。また、A班とも連携しB班全体としての成果をまとめる。		
臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。		

✓ 各班は連携し、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。

✓ 各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

## データベース構築に関する進捗状況 ~A班~ (進捗: 6/20→7/20)

## &lt;全体&gt;

- FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数) R3年度: 1,437 → 1,448 R4年度: 0 → 69
- データ確定数 (QC完了数) N: 814 → 1,209、T: 815 → 1,210

		R3年度				R4年度				
代表機関・代表者		出検数 計画: 500症例		FASTQ データ 受領数 (T/Nペア確定数)	データ確定数 (QC完了数) 塩基数, QV	出検数 計画: 600+a症例		FASTQ データ 受領数 (T/Nペア確定数)	データ確定数 (QC完了数) 塩基数, QV	前向き症例の 同意取得数
国立がん 研究 センター	角南 久仁子	WGS	500 (出検完了)	499 → 499	N:500/500,500/500 T:501/501,501/501*	0→24		0		42 → 42
		RNA -seq	478 (出検完了)	0		0→24		0		
静岡がん センター	浦上 研一	WGS	500 (出検完了)	450 → 452	N:323/323, 323/323 T:323/323, 323/323	110→161		0		113 → 202 (分担機関を含む)
		RNA -seq	500 (出検完了)	0		0		0		
がん研 有明病院	上野 貴之	WGS	535 (出検完了)	488 → 497	N:386/386, 386/386 T:367/386, 386/386	118→159		0 → 69		116 → 181 (分担機関を含む)
		RNA -seq	535 (出検完了)	0		118→149		0		

※角南班: 500症例の中に重複がん (1症例で腫瘍検体が2つ) が2症例含まれるため、腫瘍検体 (T) 受領数は502の予定。

注1: FASTQデータは、症例IDに基づきペアをカウント

注2: QCは、研究班から提供されたペアリストを元に集計

注3: 分割納品によるデータ統合が必要な症例の統合前のものが一部症例に含まれる。(それらの症例は塩基数が不足)

## データベース構築に関する進捗状況

～B班～ (進捗: 6/20→7/20)

## &lt;全体&gt;

● FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数)

7,110 → 7,441

● データ確定数 (QC完了数)

N : 5,718 → 6,735、 T : 5,738 → 6,755

がん種	代表機関・代表者		出検数 計画：1,400症例		FASTQ データ受領数 (T/Nペア確定数)	データ確定数 (QC完了数) 塩基数, QV	備考
消化器がん	東京大学	柴田龍弘	WGS	1,400 (出検完了)	983 → 988	N: 865/865, 865/865 T: 848/865, 865/865	
			RNA-seq	1,400 (出検完了)	50 → 50		
血液がん	京都大学	南谷泰仁	WGS	1,400 (出検完了)	862 → 1,315 ※	N: 1302/1307, 1307/1307 T: 1269/1307, 1306/1307	RNA-seqの出検数は、検体品質不良分を除いた数。 RNA-seq58検体分のデータを提供予定
			RNA-seq	747 (出検完了)	0		
小児がん	東京大学	加藤元博	WGS	1,472 (出検完了)	1,420 → 1,157 ※	N:918/922, 922/922 T:915/922, 922/922	データ不足等の場合は再度差し替えなどを検討
			RNA-seq	1,015 (出検完了)	0		
希少がん	東京大学	松田浩一	WGS	1,558 (出検完了)	1,408 → 1,481	N:1423/1428, 1428/1428 T:1416/1428, 1428/1428	QC不良症例の再選択・再提出を完了
			RNA-seq	1,396 (出検完了)	0		
婦人科がん	がん研有明病院	森誠一	WGS	1,400 (出検完了)	1,379 → 1,400	N: 1201/1205, 1205/1205 T: 1115/1205, 1205/1205	組織で1,239検体DNAで388検体を出検済み (QC不良対応含む)
			RNA-seq	1,366 (出検完了)	0		
呼吸器がん他	国立がん研究センター	河野隆志	WGS	1,400 (出検完了)	1,058 → 1,100	N: 1008/1008, 1008/1008 T: 1028/1028, 1028/1028	QC不良症例の再選択・再提出を完了
			RNA-seq	1,149 (出検完了)	0		

※出検時のID付与エラーにより前回報告より数値の変更あり

注1: FASTQデータは、症例IDに基づきペアをカウント

注2: QCは、研究班から提供されたペアリストを元に集計

注3: 分割納品によるデータ統合が必要な症例の統合前のものが一部症例に含まれる (それらの症例は塩基数が不足)

班	施設数	①グローバルIPアドレスの登録依頼	②クライアント電子証明書のインポート	③Webブラウザ詳細設定のTLS1.2の有効化	④倫理審査	⑤臨床情報入力開始
<b>柴田班</b>		がん種グループごとに管理				
食道G	5 (※1)	1 → 4	1 → 3	1 → 3	5	0 → 1
肝臓G	1	1	1	1	1	1
胆道・膵G	9 (※2)	4 → 6	4 → 6	4 → 6	0 → 0	0 → 0
胃G	1	1	1	1	1	1
<b>加藤班 代表</b>	1	1	1	1	0 → 1	0 → 0
連携機関	2	2	2	2	0 → 0	0 → 0
<b>松田班 代表</b>		対象外（代表機関である東大新領域は統括班のみ）				
連携機関	41	14 → 15	8 → 10	8 → 10	9 → 10	1 → 2
<b>森班 代表</b>	1	1	1	1	1	1
連携機関	5	3 → 4	2	1 → 2	5	0 → 0
<b>河野班 代表</b>	1	1	1	1	1	1
連携機関	7	3 → 4	3 → 4	3 → 4	3 → 4	2 → 3
<b>南谷班 代表</b>	1	代表で患者情報を直接収集しないため適応なし			1	0 → 1
連携機関(※3)	39	7 → 10	6 → 9	6 → 11	33 → 33	0 → 0

柴田班：(※1) 慶応大学はサンプル提出なしのため①②③⑤は最大で4/5。(※2) 東大医科研の倫理審査委員会（本審査）での審議が7月中、その後の国立がん研究センターでの倫理審査委員会での承認を得る必要があり、④と⑤は8月になる予定。

南谷班：(※3) 39施設中16施設がEDCを使用する予定（①、②、③）

## ● EDC入力開始に向けた調整事項

- ✓ 連携病院等でEDCの導入が難しい施設の対応
  - 臨床情報のExcelでの取り込みシステムを準備中



## エキスパートパネル体制構築班の進捗状況 ～A班～

(進捗: 6/20→7/20)

項目	角南班	浦上班	上野班	全体
エキスパートパネル実施数	89 → 134	97 → 111	118 → 154	304 → 399
<b>WGS解析により検出された診療に関連する遺伝子異常</b>				
Actionable genomic alterationの検出数	41 → 64	44 → 49	71 → 87	156 → 200
生殖細胞系列に開示対象の病的バリエーションの検出数	9 → 12	2 → 2	12 → 15	23 → 29
患者還元数	9 → 12 ※	52 → 55	69 → 101	130 → 168

※確認検査の手順を検討中

## WGSを用いたエキスパートパネルにより得られた成果

- **新たながんの遺伝性異常を検出したケース**
  - ✓ 遺伝子パネル検査では検出できなかった遺伝性異常の同定  
例) long insertion/deletion変異 (CDKN2A, CDKN2B, CHEK2, TP53, CDK12など)、inversion変異 (BRCA1) など
- **診療に有用であったケース**
  - ✓ 構造異常や融合遺伝子を、多様で診断が難しい希少がん (肉腫等※) などの診断や予後に活用  
- 頭頸部腫瘍 (篩骨洞) の組織型不明症例において、融合遺伝子の検出によりBiphenotypic sinonasal sarcomaと診断  
※) 腺様嚢胞癌, 孤発性線維性腫瘍, 骨外性ユーイング肉腫, 悪性末梢神経鞘腫, 類上皮血管内皮腫瘍, 脱分化型脂肪肉腫, 滑膜肉腫, 胞巣状軟部肉腫など
- **がん以外の疾患の関連遺伝子を検出したケース**
  - ✓ 生殖細胞系列において非腫瘍関連遺伝子 (循環器疾患等) を検出

# 全ゲノム解析研究に参加する施設の拡大

## 中核拠点病院の参画：岡山大学の参加を予定（角南班）

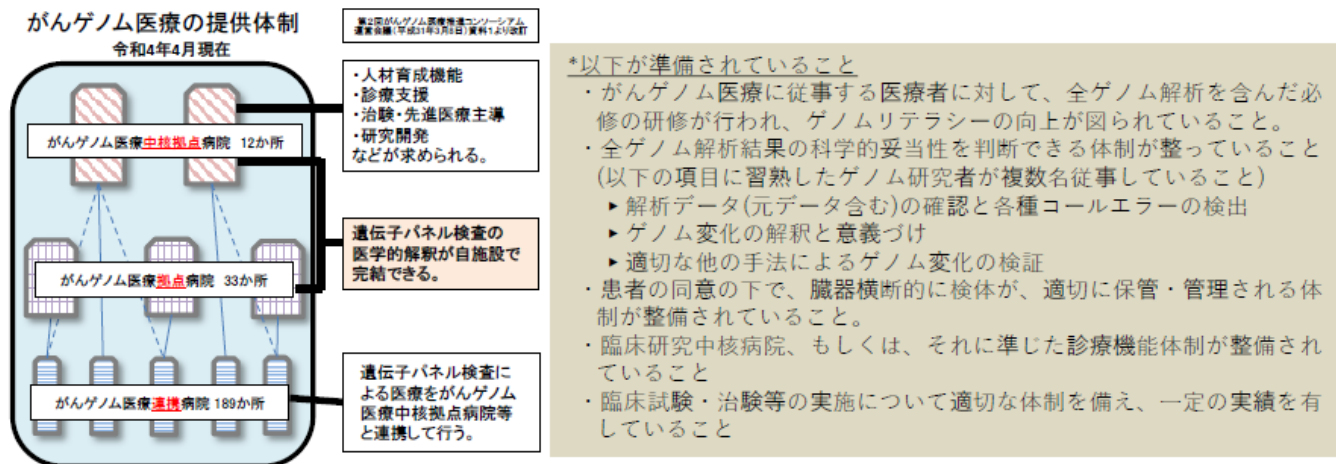
- 中国・四国地方の全ゲノム実装化の体制構築に向けて検討を重ねてきた中で、本施設はエキスパートパネルを介した患者還元を実施可能と判断。
- 脳腫瘍、頭頸部など、30例を検討予定。

## 医療機関の拡充方法

## 全ゲノム解析研究に参加する施設の要件

### 3. 医療機関要件：EP、全ゲノム解析体制の要件など（R4.3.2 第8回ゲノム専門委員会資料3-2より）

がんゲノム医療中核拠点を主体とし、中核拠点の施設要件をすべて満たしている等、準備\*の整ったがんゲノム医療拠点病院を含める。R3年度中に要件を整備し、R4年度からはこの要件を満たす医療機関で全ゲノム解析等を行う。



ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

(参考：専門委員会、(7/7) 資料3, p5)

# R4年度スケジュール

R4年度-I			II			III			IV		
4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月
AMED研究班合同会議											
▲ 4/22	▲ 5/26	▲ 6/27	▲ 7/26	▲ 8/29	▲ 9/27	▲ 10/25	▲ 11/28	▲ 12/27	▲ 1/25	▲ 2/28	▲ 3/29
「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」											
	● 5/16		● 7/7	● 8/19							

## ● 今後の会議予定

1) AMED研究班合同会議：8月29日（月）15:00~16:00

## ● お知らせ

✓ 10月以降のAMED合同会議：日程調整完了。通知済み。

## 令和4年度 AMED革新がん事業 全ゲノム解析 合同班会議 (下半期)

開催日時		会場
令和4年	10月25日(火) 15:00~16:00 (最大延長16:30)	WEB開催
	11月28日(月) 10:30~11:30 (最大延長12:00)	WEB開催
	12月27日(火) 15:00~16:00 (最大延長16:30)	WEB開催
令和5年	1月25日(水) 15:00~16:00 (最大延長16:30)	WEB開催
	2月28日(火) 15:00~16:00 (最大延長16:30)	WEB開催
	3月29日(水) 15:00~16:00 (最大延長16:30)	WEB開催

# 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案） （概要）

厚生労働省

# 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（目次）

---

## **0. 序文**

### **1. 事業概要**

- (1) 事業実施体制
- (2) 患者への還元
- (3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

### 2. 事業目的

### **3. 基本戦略**

- (1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略
- (2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略
- (3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

### 4. これまでの取組み

### **5. これまでの取組みを踏まえた基本方針**

- (1) 全ゲノム解析等の対象患者等
- (2) 対象症例数
- (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制
- (4) 事業を構成する組織について

### 6. 本事業の運営方針と内容

- (1) 患者還元
- (2) 利活用
- (3) 人材育成

### **7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項**

### **8. 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）に係る事項**

### 9. おわりに

### 10. 用語集

# 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）

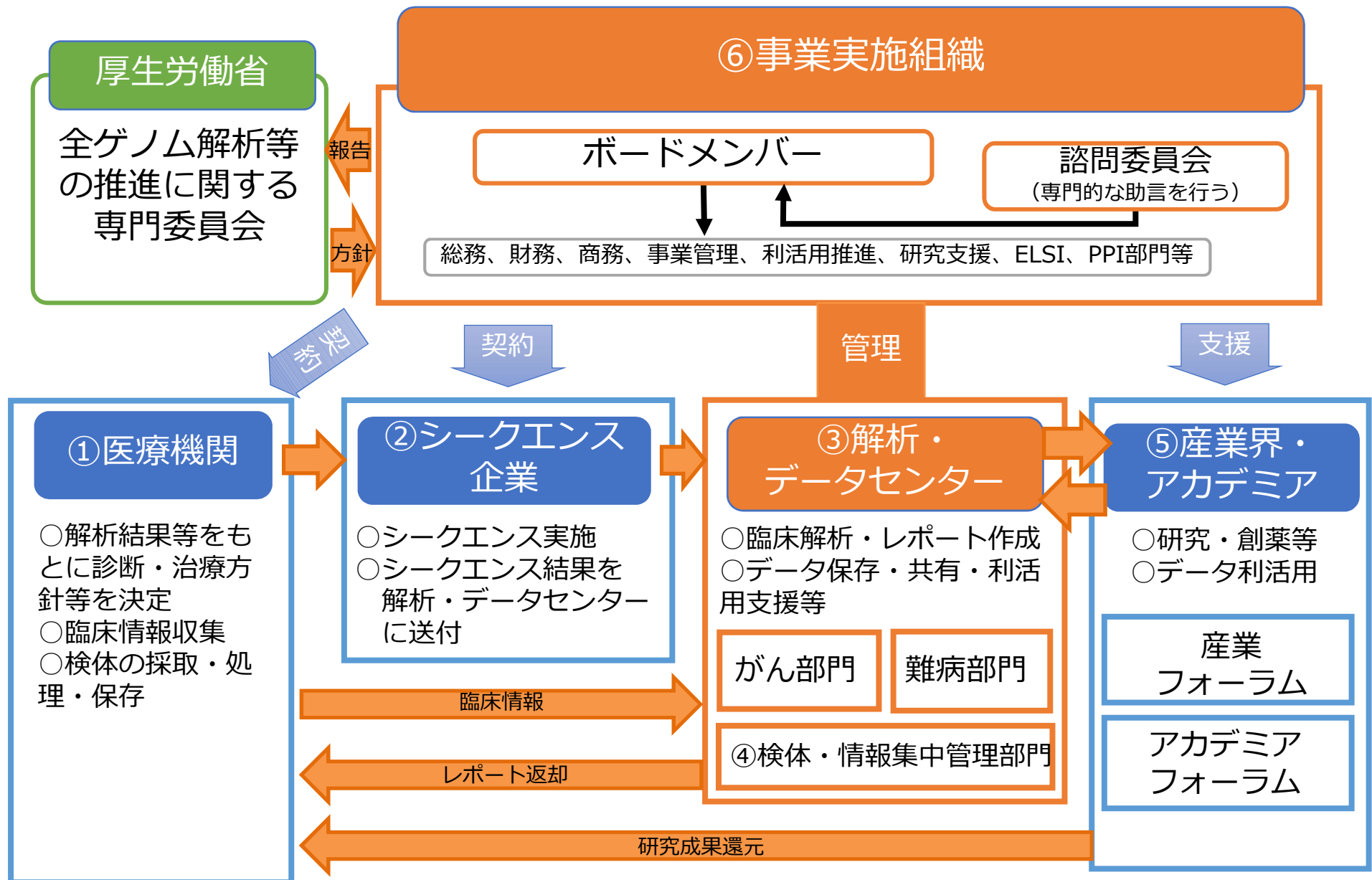
---

## 0. 序文（一部抜粋）

「経済財政運営と改革の基本方針2022」（令和4年6月7日閣議決定）において、「がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する」とされたことを踏まえ、本実行計画は、令和4年度から5年程度を対象期間として、本事業の対象患者や実施体制についてその方向性を具体化したほか、患者還元及び利活用等に係る運営方針や倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, EL SI）、患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）に係る事項についても記載した。

今後、取り巻く環境の変化を踏まえ、専門委員会における協議を継続し、患者起点・患者還元原則の下、**患者家族や市民の視点を取り入れながら**、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く。

# 図1: 事業実施体制



※ 全ゲノム解析等の実施体制については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」をはじめ、事業実施準備室等で検討を進める。



## 図2：患者還元が可能な情報及びその還元方法

### 1) 研究・創薬等における成果に関する情報

- 医薬品開発による新規治療法等の提供 (※1)

### 2) 日常診療に導入できる情報

- 医学的意義が明確な情報の提供と、適応がある場合の診断・治療等の提供 (※2)
- 医学的意義が解析時点では不明だったが、その後明確になった情報の提供と、その際に適応がある場合の診断・治療等の提供 (※3)

### 3) 新たな個別化医療等に関する情報

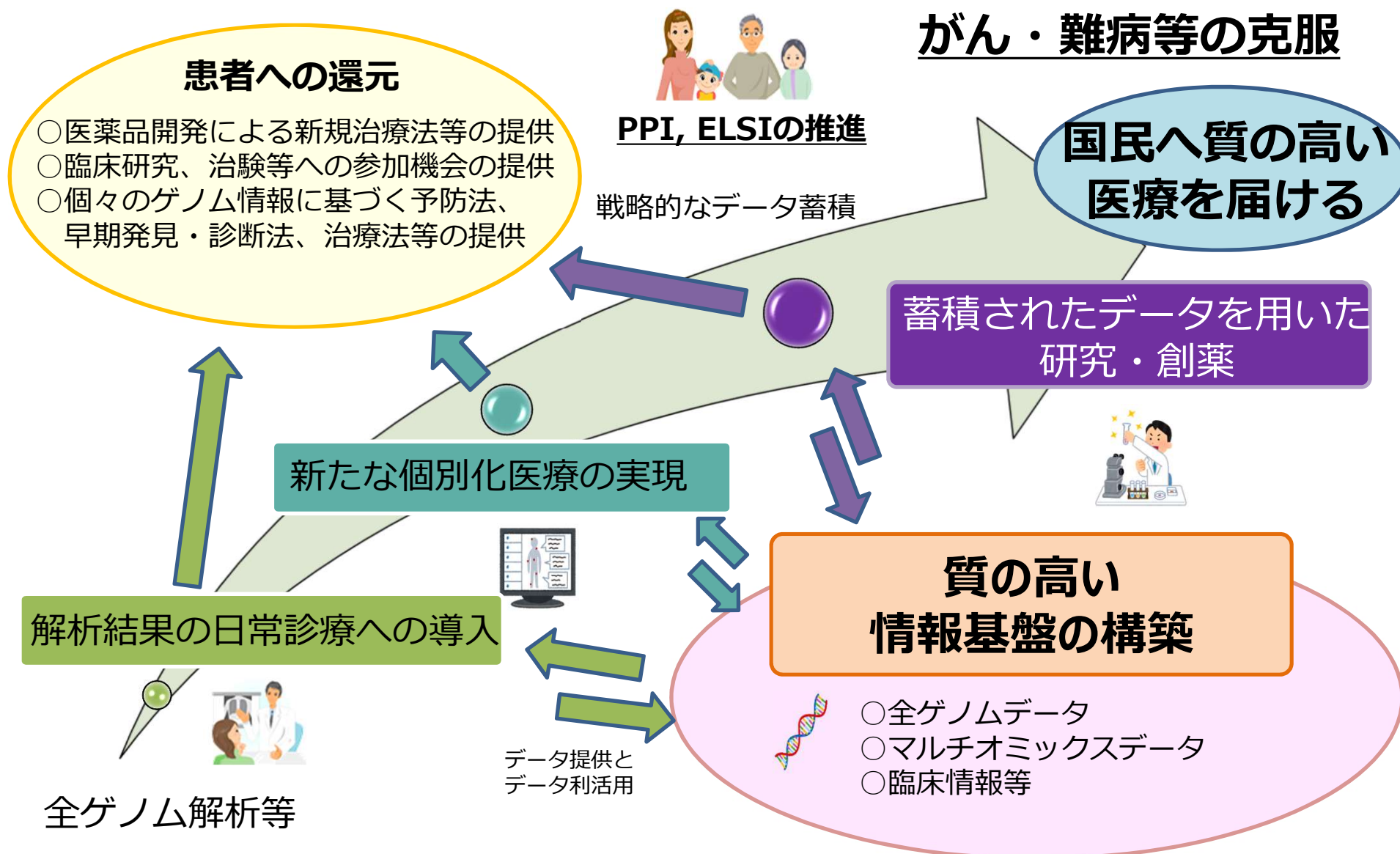
- 臨床研究、治験等への参加機会の提供 (※4)

(※1) 本事業において蓄積されたデータを用いた研究・創薬等によって、新たに得られた成果に関する情報は、解析・データセンターの利用を推進するために、適宜、産業界・アカデミアに周知する。また、一般化した情報についてはホームページなどで国民にも公開する。

(※2) (※3) いずれの場合においても、生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の健康に影響する可能性があるものは、患者の希望に応じて、エキスパートパネルでの協議の上、遺伝カウンセリング等十分な配慮を行った上で、当該患者に還元する。

(※4) 全ゲノム解析等の解析結果を用いた臨床研究、治験等への参加機会を多くの患者が得られるシステムを構築する。

図3：全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)

※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

## 図4：全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

### 1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産業フォーラムやアカデミアフォーラムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

### 2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

### 3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- 新規の臨床試験・治験等を実施し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

### (1) 全ゲノム解析等の対象患者等

これまでの全ゲノム解析等によって得られた知見を踏まえ、全ゲノム解析等の対象患者は、既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いものの、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等を用いることにより、より精度の高い診断・治療に係る効果が見込まれる患者とし、具体的には下記の通りとする。

#### 【がん領域】

##### ア 対象患者

原則として、以下の3つの条件を全て満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた者を対象とする。

- ① 手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来ること。
- ② 手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者であること。
- ③ 解析開始時に生存しており、今後何らかの治療の提供が期待できる状態であること。

ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合（※）に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。（※）日本人のがんのゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病等）、症例数が多いものの日本人症例のゲノム情報が十分に集積されていないがん種等を想定。

#### 【難病領域】

難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例を対象とする。

- ・単一遺伝子性疾患：遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソン解析を行っても既知の原因遺伝子が見つからない疾患
- ・多因子性疾患：診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患
- ・診断困難な疾患：既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難である症例

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

### (2) 対象症例数

がん・難病の全ゲノム解析については、令和元年から令和3年度にかけて約19,200症例（がん領域；約13,700症例、難病領域；約5,500症例）の解析を行い、令和4年度には新たに同意を得た患者について約4,500症例（がん領域；約2,000症例、難病領域；約2,500症例）の解析及び患者還元を予定している<sup>(※)</sup>。

**(※) 10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。**

#### 【がん領域】

前向きの新規患者を対象とした全ゲノム解析は、令和3年度に、3医療機関において600症例程度実施したところである。令和4年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和4年1月現在）のうち、全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するための必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。また、令和5年度以降は、専門委員会が承認した医療機関との連携により、がんゲノム医療の診療体制を確保する医療機関の参加を検討するなど、段階的に体制を整備する。

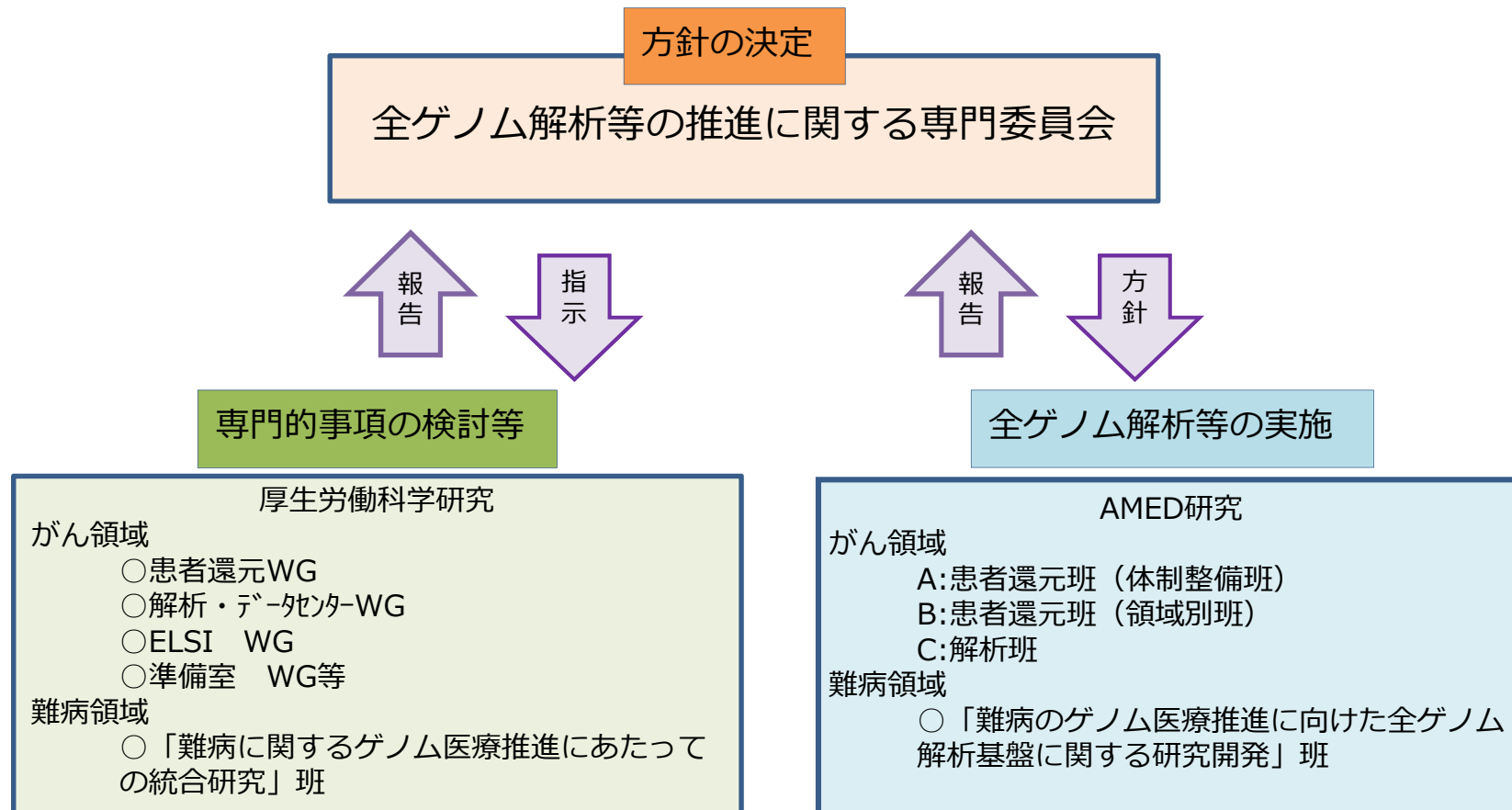
がん領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については、約2,000症例程度の解析を行う。**受診者数の変動なども含め、これまでの解析状況を踏まえた上で、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。**

#### 【難病領域】

難病領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については約2,500症例程度の解析を行う。**がん領域同様、これまでの解析状況を踏まえた上で、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。**

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

### (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制 (図5)



## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

### (4) 事業を構成する組織について

① 医療機関	<p>【がん領域】</p> <p>患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。 毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。 なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じ専門委員会において見直すこととする。</p> <p>○ 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件</p> <ul style="list-style-type: none"><li>・がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。</li><li>・がんゲノム医療に従事する医療者が勤務しており、患者への還元を実施できる診療体制が整備されていること。</li><li>・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。</li><li>・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること。具体的には、以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること。<ul style="list-style-type: none"><li>▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出</li><li>▶ ゲノム変化の解釈と臨床的意義づけ</li><li>▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証</li></ul></li><li>・検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。</li><li>・臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。</li></ul>
	<p>【難病領域】</p> <p>令和3年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱いと難病の診断・治療において拠点的な役割を果たすことができる5医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的な要件を検討する。</p>

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

<p>②シーケンス企業</p>	<p>本実行計画においては、<b>統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。</b>  <b>解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行っており、指摘があった場合には責任者が適切に対処していること。</li> <li>2) 一定数以上の検体のシーケンス実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。</li> <li>3) 遺伝子検査にかかる精度管理を実施している衛生検査所等であること。</li> <li>4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究にも対応できるシーケンスが可能であること。</li> <li>5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。</li> </ol>
<p>③解析・データセンター</p>	<p>解析・データセンターは、臨床情報等の活用・研究・創薬等の拠点であって、求められる主な役割は以下の4つである。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) ゲノムデータの解析（ゲノムデータベース、統一パイプライン、高度な横断的解析）</li> <li>2) 臨床情報等の収集（臨床情報収集システム、レポート作成システム）</li> <li>3) データ利活用（データシェアリングポリシー、データ利活用審査委員会、データ利活用のための研究支援システム）</li> <li>4) 人材育成（ゲノム解析に係る人材育成、臨床情報等の活用に係る人材育成）</li> </ol>
<p>④検体集中管理部門</p>	<p>○検体の管理システム（検体集中管理センター）及び保管・管理ルール</p> <p>新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。</p> <p>また、各医療機関で保管されている検体も含めて、検体の種類、残量、同意の種別（産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、検体集中管理センターが把握できる仕組みを構築する。</p> <p>既存の施設を用いた、追加解析可能な検体の一括管理を行うシステムを令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以降の本格的な運用を目指す。また、検体の保管・管理ルールについては、国際的な基準に適合するよう、日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て令和4年度中に標準作業手順書（臓器別の詳細なSOP: Standard Operating Procedures）を作成する。</p>



## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

<p>⑤アカデミアフォーラム・産業フォーラム</p>	<p>創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。</p>
<p>アカデミアの役割について</p>	<p>全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために、アカデミアが主体的に全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織として、アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。</p> <p>アカデミアフォーラムには、全ゲノム解析等に係るデータを共有し、幅広いデータ利活用の権限を付与する対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。</p> <p>その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定め、令和4年度末までの発足をを目指す。</p>
<p>産業界の役割について</p>	<p>全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本事業に、計画の当初から参画できるよう、「産業フォーラム」を構築する。</p> <p>産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度末までの発足をを目指す。また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じてデータの利活用にインセンティブを設けるなど、具体的な運用ルールを定める。</p>
<p>⑥事業実施組織</p>	<p>事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。そのため、事業実施組織は公的な性格をもつ存在とし、アカデミアや産業界から募った幅広い人材からなるボードメンバーが、最新の知見に基づき柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。</p> <p><b>令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（Japan Health Research Promotion Bureau。以下「JH」という。）内に設置し、組織、構成等を検討する。厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。</b></p>

## 7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題（ELSI）が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。

具体的には、事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、研究、検討、対応を行う。

ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・横断的なデータ利活用を可能とするため、統一的な同意説明文書（Informed Consent Form、ICF）を用いること。
- ・全ゲノム解析の臨床実装に向け、情報通信技術（Information and Communication Technology、ICT）や人工知能技術（Artificial Intelligence、AI）等の活用について、現場の負担軽減等における有用性を検討すること。
- ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイダンス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。また、e-コンセントの活用を含め、必要な体制の整備について検討すること。
- ・ICTの積極的な活用を含め、遺伝カウンセリングの機会の確保・拡充を図ること。
- ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や厚生労働省研究班によって作成されたガイダンスを参考に対応すること。
- ・情報セキュリティ及びプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。
- ・全ゲノム解析等にかかる相談実施体制の整備を図り、既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進すること。

## 8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努める必要がある。

具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

PPI実施にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・ 国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上を図り、ゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図ること。
- ・ 患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。

第 11 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 3-2
令和 4 年 8 月 19 日	

# 全ゲノム解析等実行計画 2022（仮称） （案）

令和 4 年〇月〇日



## 目次

0. 序文	2
1. 事業概要	5
(1) 事業実施体制	5
(2) 患者への還元	6
(3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿	8
2. 事業目的	9
3. 基本戦略	10
(1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略	10
(2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略	10
(3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略	11
4. これまでの取組み	13
5. これまでの取組みを踏まえた基本方針	16
(1) 全ゲノム解析等の対象患者等	16
(2) 対象症例数	18
(3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制	18
(4) 事業を構成する組織について	21
6. 本事業の運営方針と内容	32
(1) 患者還元	32
(2) 利活用	47
(3) 人材育成	52
7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項	54
8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項	55
9. おわりに	56
10. 用語集	57

## 0. 序文

我が国において、全ゲノム解析等を推進するため、令和元年12月にがんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（以下「実行計画（第1版）」という。）が策定された。

令和2年度には、新型コロナウイルス感染症が世界規模で拡大し、本事業もその影響を受けたものの、「経済財政運営と改革の基本方針2020」（令和2年7月17日閣議決定）において、「全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める」とされたことを踏まえ、実行計画（第1版）のさらなる推進のため、関係検討会において対応方針を取りまとめた。

令和3年度には、これまでの関係検討会を整理し、厚生科学審議会科学技術部会の下に、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」（以下「専門委員会」という。）を、実行計画（第1版）の最高意思決定機関として設置した。また、実行計画（第1版）に基づく取組を着実に前進させるため、令和3年6月の専門委員会において、令和3年度及び令和4年度中に実施する事項をまとめた「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」（以下「ロードマップ2021」という。）を策定した。

近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展しており、我が国においても、研究・創薬の促進や、国民のゲノム情報の保護等の観点から本事業の重要性が増してきている。「経済財政運営と改革の基本方針2021」（令和3年6月18日閣議決定）では、「日米首脳共同声明に基づく取組も視野に入れつつ、全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、これまで治療法がなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める」とされたことも踏まえ、専門委員会において協議を行い、全ゲノム解析等を着実に推進する観点から「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（以下「本実行計画」という。）を策定することとした。

「経済財政運営と改革の基本方針2022」（令和4年6月7日閣議決定）において、「がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急

に整備する」とされたことを踏まえ、本実行計画は、令和4年度から5年程度を対象期間として、本事業の対象患者や実施体制についてその方向性を具体化したほか、患者還元及び利活用等に係る運営方針や倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）、患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）に係る事項について記載した。

今後も、取り巻く環境の変化を踏まえ、専門委員会における協議を継続し、患者起点・患者還元原則の下、患者家族や市民の視点を取り入れながら、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く。

\* 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、希少がん、小児がん、遺伝性がん等の、全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが、民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

(参考) 関係検討会の開催実績

【がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会】

(部会長 山口 建：静岡県立静岡がんセンター総長)

- 第1回 令和元年10月16日 第4回 令和2年12月10日  
第2回 令和元年11月20日 第5回 令和3年2月16日  
第3回 令和元年12月3日

「全ゲノム解析等実行計画(第1版)」(令和元年12月とりまとめ)

【がん全ゲノム解析等連絡調整会議】

(主査 中釜 齊：国立研究開発法人国立がん研究センター理事長)

- 第1回 令和2年9月25日 第3回 令和2年12月7日  
第2回 令和2年10月27日 第4回 令和3年2月5日

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討(令和3年2月とりまとめ)

【難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会】

(座長 水澤 英洋：国立精神・神経医療研究センター理事長)

- 第1回 令和元年10月8日 第4回 令和2年12月8日  
第2回 令和元年11月19日 第5回 令和2年12月10日  
第3回 令和元年12月3日 第6回 令和3年2月16日

【「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議】

(代表 山口 建：静岡県立静岡がんセンター総長)

- 第1回 令和2年12月10日 第2回 令和3年2月16日

「全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備」(令和3年3月とりまとめ)

【全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会】

(委員長 中釜 齊：国立研究開発法人国立がん研究センター理事長)

- 第1回 令和3年5月14日 第6回 令和3年11月18日  
第2回 令和3年5月31日 第7回 令和4年1月18日  
第3回 令和3年7月21日 第8回 令和4年3月2日  
第4回 令和3年7月30日(持ち回り開催) 第9回 令和4年5月23日(持ち回り開催)  
第5回 令和3年9月17日 第10回 令和4年7月7日

「全ゲノム解析等実行計画2022(仮称)」(令和4年〇月とりまとめ)

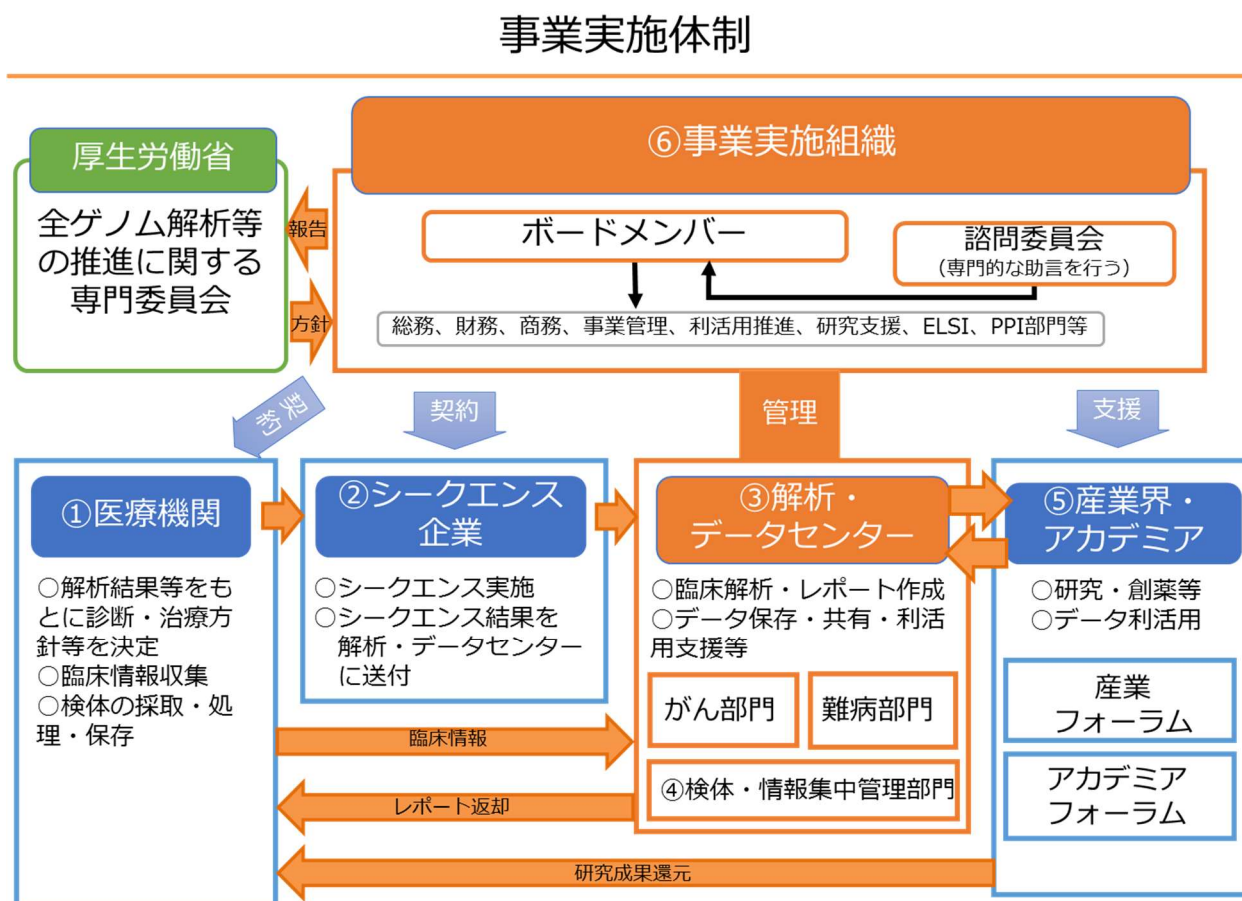


# 1. 事業概要

## (1) 事業実施体制

本事業は、実施にあたっての基本的な方向性を厚生労働省の設置する専門委員会で決定し、事業実施組織がその具体的な運用を担うことを想定して検討を進めている。事業実施に当たっては、医療機関やシーケンス企業、解析・データセンター、さらには産業界やアカデミアとも連携しつつ、患者還元やデータ利活用の促進を図ることとする。

図1：事業実施体制



※ 全ゲノム解析等の実施体制については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」をはじめ、事業実施準備室等で検討を進める。

## (2) 患者への還元

本実行計画を着実に推進し、蓄積されたデータ（ゲノムデータ、臨床情報等を指す。以下同じ。）の研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療等の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を実現する。

患者還元が可能な情報及びその具体的な還元方法は以下のようなものが想定される。

### ① 研究・創薬等における成果に関する情報

本事業において蓄積されたデータを用いた研究・創薬等によって、新たに得られた成果は、解析・データセンターの利用の推進のため、適宜、産業界・アカデミアに周知する。また、それらを一般化した情報を、ホームページなどで国民に対して公開する。

### ② 日常診療に導入できる情報

#### 【受診のきっかけとなった疾患と関連する情報】

- ・全ゲノム解析等を実施した時点で、医学的な意義が確定している遺伝子変異などの解析結果のうち、診療に役立つ情報は、速やかに、かつ可能な限り当該患者に還元する。
- ・全ゲノム解析等を実施した時点で、医学的な意義が確定していないものの、高度な横断的解析などによって新たに医学的意義が確定されたもので、エキスパートパネルで協議の上、診療に役立つと判断された情報は、患者の希望に応じて、当該患者に還元するよう努める。

#### 【受診のきっかけとなった疾患とは関連のない情報】

- ・全ゲノム解析等を実施した時点で、医学的な意義が確定している生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の疾患とは関連がないものの、患者の健康に影響する可能性がある情報は、患者の希望に応じて、エキスパートパネルで協議の上、遺伝カウンセリングを実施する等、十分な配慮を行った上で、当該患者に還元する。
- ・全ゲノム解析等を実施した時点で、医学的な意義が確定していないものの、高度な横断的解析などによって新たに医学的意義が確定された生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の疾患とは関連がないものの、患者の健康に影響する可能性がある情報は、患者の希望に応じて、エキスパートパネルで協議の上、遺伝カウンセリングを実施する等、十分な配慮を行った上で、当該患者に還元するよう努める。

- ③ 新たな個別化医療等に関する情報  
全ゲノム解析等の解析結果を用いた臨床研究、治験等への参加機会を多くの患者が得られるようなシステムを構築する。

図 2：患者還元が可能な情報

## 患者還元が可能な情報及びその還元方法

### 1) 研究・創薬等における成果に関する情報

- 医薬品開発による新規治療法等の提供 (※1)

### 2) 日常診療に導入できる情報

- 医学的意義が明確な情報の提供と、適応がある場合の診断・治療等の提供 (※2)
- 医学的意義が解析時点では不明だったが、その後明確になった情報の提供と、その際に適応がある場合の診断・治療等の提供 (※3)

### 3) 新たな個別化医療等に関する情報

- 臨床研究、治験等への参加機会の提供 (※4)

(※1) 本事業において蓄積されたデータを用いた研究・創薬等によって、新たに得られた成果に関する情報は、解析・データセンターの利用を推進するために、適宜、産業界・アカデミアに周知する。また、一般化した情報についてはホームページなどで国民にも公開する。

(※2) (※3) いずれの場合においても、生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の健康に影響する可能性があるものは、患者の希望に応じて、エキスパートパネルでの協議の上、遺伝カウンセリング等十分な配慮を行った上で、当該患者に還元する。

(※4) 全ゲノム解析等の解析結果を用いた臨床研究、治験等への参加機会を多くの患者が得られるシステムを構築する。

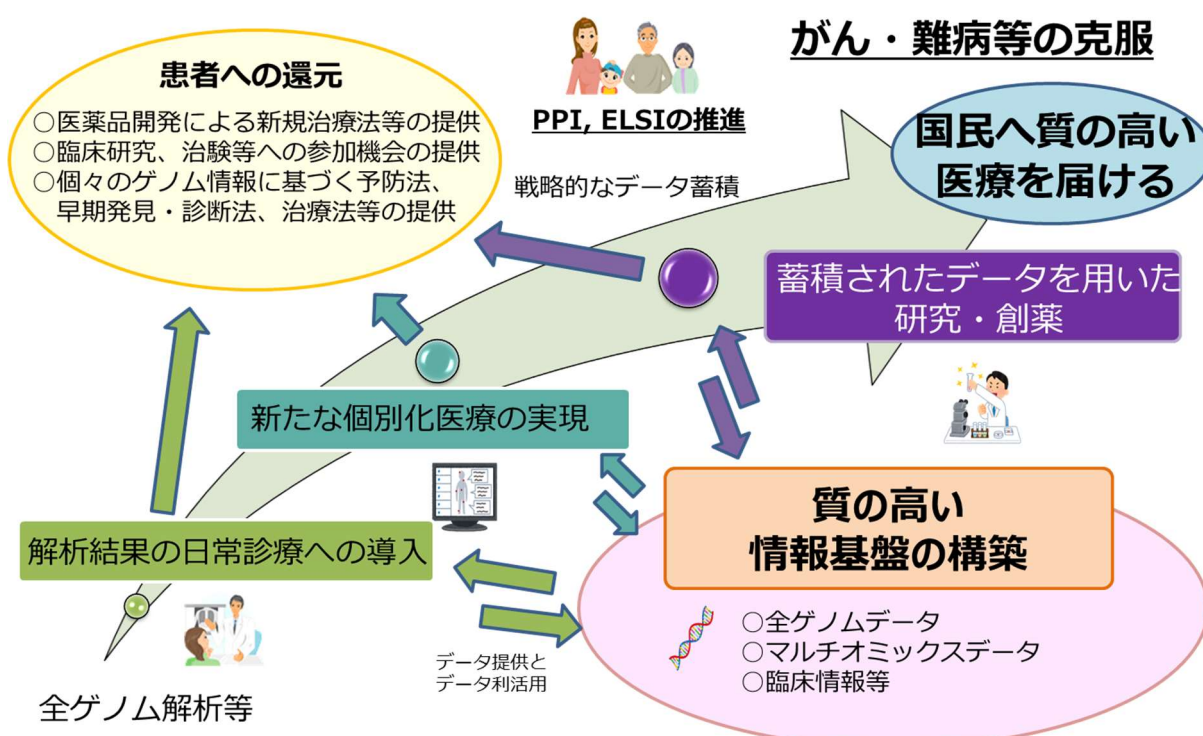
### (3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。

また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

\* 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、希少がん、小児がん、遺伝性がん等の、全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが、民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

図3：全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)  
 ※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、希少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

## 2. 事業目的

これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。

今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

### 3. 基本戦略

事業目的の達成に向けた基本戦略を定め、成果が得られた領域から実用化し、将来的な「がんや難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略を以下の通りとする。

#### (1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略

全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要であることから、産業界やアカデミアと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出による産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。

そのためには、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備する必要がことから、産業フォーラム及びアカデミアフォーラムを構築し、事業実施組織がそれらの連携支援を行う仕組みを構築する。

また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現のための基本戦略を以下の通りとする。

#### (2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

全ゲノム解析等の解析結果のうち、既に有効性が確認されている診断・治療等に関するものは、臨床研究等を通じて速やかに既存の薬剤等を患者に提供できるようにする。

また、全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元するにあたっては、一定の精度が担保された確認検査を行うこととし、そのための医療機関内の体制を整備する。ゲノム解析等の解析結果のうち、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

これらにより、患者に対して、より早期に適切な治療を提供することが可能となり、治療機会の拡充や、効率的な医療提供に資することが期待される。

### (3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

新規の臨床試験・治験等を実施し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等に基づく先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。また、臨床試験等支援ツールを用いた効率的な臨床試験・治験等を推進する。

#### 【がん領域】

全ゲノム情報に加えて、マルチオミックスデータ等も活用しながら、がんの予防法及び早期発見・再発早期診断法の確立、免疫療法を含めた新規治療法の研究開発を行い、新たな個別化医療の実現を目指す。

#### ① 予防法

全ゲノム解析等のデータを活用して、副反応が少なく効果的ながんの予防法を確立する。

##### 例：先制治療による予防

体内では日々、がんの元となるゲノムに変異が生じた細胞が多く発生してはそれを自らの免疫機能で除去しており、この免疫機能が破綻した結果、これらが臨床的ながんへと進行する。この免疫機能の破綻を防止する治療はこれまで実用化が困難とされてきたが、全ゲノム解析等のデータを活用することで、免疫応答の疲弊を回避しつつ免疫抑制をコントロールする等の方法を確立し、臨床的ながんの発症を予防する。

#### ② 早期発見・再発早期診断法

全ゲノム解析等と革新的なバイオマーカーの開発を組み合わせた簡便で安価ながん早期発見・再発早期診断法を確立する。

##### 例：リキッドバイオプシーを用いた前向き検診コホートによる大規模比較研究

全ゲノム解析等による発症リスク予測等と、簡便で安価なりキッドバイオプシーとを組み合わせて用いることにより、膵臓がん等の難治性のがんを確実に早期発見できる技術を確立し、治療に結びつけることで、難治性のがんの根治率の劇的な向上を目指す研究を行う。

### ③ 新規治療法

小児がん、希少がん及び膵臓がん等の難治性のがんを主なターゲットとして、革新的治療標的探索等による基礎から臨床まで一貫通貫のアカデミアと企業の共同創薬や共同臨床試験、人工知能技術（Artificial Intelligence, AI）などを用いた質の高い診断・治療体制を確立し、がんの進行度に関わらず根治可能な治療法の開発を目指す。

例：

- ・腫瘍浸潤リンパ球（Tumor infiltrating lymphocyte, TIL）等の全ゲノム解析等に基づく免疫療法等の開発
- ・腫瘍微小環境（Tumor microenvironment, TME）のドライバーメカニズムや免疫応答等を含むマルチオミクスデータに加えて、AI 解析やデジタルメディスン等も活用した個別化医療・画期的新薬等の開発

#### 【難病領域】

難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の早期診断、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進める。

#### ① 難病の早期診断

全ゲノム解析等以外の遺伝学的検査では診断困難だが、全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、難病領域の全ゲノム解析等に知見のある医師が、検査の意義や目的とともに、検査結果が本人及び血縁者に与える影響を十分に説明し、患者が理解したうえで全ゲノム解析等を受けられる体制を整備する。

特に患者数が少ない希少疾病については、国際共同的な症例収集やデータシェアリングの枠組みを整えることにより早期診断が可能となるようにする。

#### ② 難病の本態解明

難病領域においては、全ゲノム解析等を実施して得られたゲノム情報のみならず、それぞれの難病の特徴を踏まえた質の高い臨床情報（疾病特異的な臨床所見、バイオマーカー等を含む。）を一元的に管理する。

こうした全ゲノム解析を実施することによって、イントロンや調節領域、さらにはゲノム構造など遺伝子パネル検査や全エクソン解析では得



ることができない情報の集積が可能となるとともに、難病の本態解明が進み、客観的な診断基準の確立・改善に資する知見を得、難病の早期診断につなげる。

③ 効果的な治療・診断方法の開発促進

難病の質の高い臨床情報やレジストリとともにゲノム情報を収集・解析することで、本態解明に加え、難病患者を対象とした、より効果的な治療・診断方法の開発を推進する。

図 4: 全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

## 全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

### 1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産業フォーラムやアカデミアフォーラムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

### 2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

### 3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- 新規の臨床試験・治験等を実施し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

## 4. これまでの取組み

### 【がん領域】

がん領域については、実行計画（第1版）において、「まず、先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める」とされ、そのうち先行解析については、「当面は、解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして利用が可能なものを抽出した上で、有識者会議での意見を踏まえ、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）について、現行の人材・設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う」とされた。

これを踏まえ、令和元年度から令和2年度にかけて、既に検体が保管されていた難治性のがん 550 症例、遺伝性のがん 3,247 症例について全ゲノム解析等を実施した。これらの先行解析<sup>1</sup>では、全ゲノム解析を行う際の、技術的課題の検証<sup>2</sup>、共通プラットフォームの構築（単一のシーケンサーを用いたシーケンスによる十分な質のデータの確保）、統一解析パイプラインの構築（FASTQ ファイルから変異コールまで）を行った。さらに、それらを用いて、従来の遺伝学的検査法ではできなかった病的変異の同定<sup>3</sup>など、全ゲノム解析の意義を明らかにした。

一方、全ゲノム解析で特に期待される構造異常及びトランスクリプトーム解析との統合解析が必要なスプライシング変異などに対応するパイプラインの構築、全ゲノム解析結果の臨床的意義づけの迅速化や、全ゲノム解析結果に対

---

<sup>1</sup> 革新的がん医療実用化研究事業研究班（研究代表者 国立がん研究センター中央病院 吉田輝彦）、厚生労働科学研究費がん対策推進総合研究事業研究班（研究代表者 山本昇 国立がん研究センター中央病院）

<sup>2</sup> 全ゲノム解析における腫瘍部と、正常部のシーケンス深度の評価、トランスクリプトーム解析との統合解析、組織横断的体細胞変異解析、ゲノム変異全体像解析（欧米と比較したドライバー遺伝子頻度解析を含む）、経時的サンプル解析など。

<sup>3</sup> 例えば、臨床的に遺伝性腫瘍の可能性が疑われていたが、確定診断がついていなかった症例について、全ゲノム解析を行うことで、ATM 遺伝子（細胞周期のコントロールや DNA 修復に関わるタンパクをコードしている遺伝子で、乳がんや卵巣がんの発症に関与するとされる）のイントロン深部の変異を検出し、RNA シーケンスの併用によりスプライシング異常を確認することができた。また、乳がん、骨軟部腫瘍、膵がん、白血病等において、全ゲノム解析に特徴的な変異を同定することができた。

応するエキスパートパネル及び全ゲノム解析結果の検証・解析体制の構築などの課題が指摘された。

また、「がん全ゲノム解析等連絡調整会議」及び「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議において、本格解析の方針と体制整備の検討を進め、それぞれの検討結果を「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討（令和3年2月）、「全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備」（令和3年3月）として取りまとめた。

さらに、令和3年度からは、厚生科学審議会科学技術部会の下に新たに専門委員会を設け、ロードマップ2021を策定し、患者還元体制の構築、解析・データセンターの運用、データ利活用の方策、検体保存・利活用の方策、事業実施組織の運用、厚生労働省における検討体制等を議論するとともに、保存済みの検体と新規の検体合わせて約10,000症例の全ゲノム解析を実施した。

#### 【難病領域】

難病領域については、解析結果の利用等に係る患者同意が取得されていること、保管検体が解析に十分な品質であること、臨床情報が存在すること等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、有識者会議での議論を踏まえ、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患について、現行の人材・設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行った。（令和2年度約2,500症例、令和3年度約3,000症例）。

臨床所見や既存の遺伝学的検査により難病と診断される患者がいる中で、それらでは診断に至らない患者の一部が、研究における全エクソン解析により疾患の特定に至ることが確認された。

また、全エクソン解析でも疾患の特定に至らない患者のうち3～4%（P）が、全ゲノム解析を実施することにより疾患の特定に至ることが示された。

未診断患者に対する診断のための全エクソン解析や全ゲノム解析については、その適応となる対象範囲や解析手法を確定させることが重要であり、これらの解析によっても疾患特定に至らない患者については、さらに研究を進める必要があるとの知見が得られた。

これらの取組を踏まえ、令和4年度以降の全ゲノム解析等に係る基本方針を、次章の通り取りまとめた。

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

### (1) 全ゲノム解析等の対象患者等

これまでの全ゲノム解析等によって得られた知見を踏まえ、全ゲノム解析等の対象患者は、既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いものの、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等を用いることにより、より精度の高い診断・治療に係る効果が見込まれる患者とし、具体的には下記の通りとする。

#### 【がん領域】

##### ア 対象患者

原則として、以下の3つの条件を全て満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた者を対象とする。

- ① 手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来ること。
- ② 手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者であること。
- ③ 解析開始時に生存しており、今後何らかの治療の提供が期待できる状態であること。

ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合<sup>(※)</sup>に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。

(※)日本人のがんのゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病等）、症例数が多いものの日本人症例のゲノム情報が十分に集積されていないがん種等を想定。

##### イ 成果の期待できる分野

対象患者のうち、成果の期待できる分野は以下の2つである。

- ① 既存の遺伝子パネル解析や全エクソン解析では検出困難な構造異常などが多いがん種  
従来全エクソン解析や遺伝子パネル解析で検出が困難であった構造異常や転写調節領域などの非コード領域の異常に加え、DNAメチル

化などのエピジェネティクスの異常を含めたマルチオミックス解析などを追加解析することで、治療標的候補などの同定につなげる。

② 生殖細胞系列ゲノム変異も含めたゲノムプロファイリングによる層別化が治療などに結びつくがん種

全ゲノム解析によるがんゲノムプロファイルを統合し、既存のサブタイプ分類の大幅な精緻化を図ることで、治療方法の選択、再発予測などの更なる個別化医療への応用につなげる。

表 1 : 【がん領域】 成果の期待できる分野と具体的ながん種（領域）例

### 成果の期待できる分野

分野		期待される成果	具体的ながん種（領域）例
i	既存パネルや全エクソン解析では検出困難な構造変異などが多いがん種	従来の全エクソン解析や遺伝子パネル解析で検出が困難であった構造異常や転写調節領域などの非コード領域の異常に加え、DNAメチル化などのエピジェネティクスの異常を含めたマルチオミックス解析などを追加解析することで、治療標的候補などの同定につなげる。	○血液腫瘍 ○骨軟部腫瘍 ○脳腫瘍 ○呼吸器腫瘍の一部（※1） ○消化器腫瘍の一部（※2）
ii	生殖細胞系列ゲノム変異も含めたゲノムプロファイリングによる層別化が治療などに結びつくがん種	全ゲノム解析によるがんゲノムプロファイルを統合し、既存のサブタイプ分類の大幅な精緻化による、治療方法の選択、再発予測などの更なる個別化医療への応用につなげる。	○小児・AYAがん ○遺伝性のがん ○婦人科がん・乳がんの一部（※3）

※1: ドライバー遺伝子陰性肺がんなどを想定

※2: 食道がん、胃がん（スキルス胃がん）、大腸がん（切除不能再発）、膵臓がんなどを想定。

※3: トリプルネガティブ乳がんなどを想定。

### 【難病領域】

難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例を対象とする。

- ・ 単一遺伝子性疾患： 遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソン解析を行っても既知の原因遺伝子が見つからない疾患
- ・ 多因子性疾患： 診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患
- ・ 診断困難な疾患： 既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難である症例

## (2) 対象症例数

がん・難病の全ゲノム解析については、令和元年から令和3年度にかけて約19,200症例（がん領域：約13,700症例、難病領域：約5,500症例）の解析を行い、令和4年度には新たに同意を得た患者について約4,500症例（がん領域：約2,000症例、難病領域：約2,500症例）の解析及び患者還元を予定している<sup>(※)</sup>。

(※) 10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

### 【がん領域】

前向きの新規患者を対象とした全ゲノム解析は、令和3年度に、3医療機関において600症例程度実施したところである。令和4年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和4年1月現在）のうち、全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するための必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。また、令和5年度以降は、専門委員会が承認した医療機関との連携により、がんゲノム医療の診療体制を確保する医療機関の参加を検討するなど、段階的に体制を整備する。

がん領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については、約2,000症例程度の解析を行う。受診者数の変動なども含め、これまでの解析状況を踏まえ、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。

### 【難病領域】

難病領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については約2,500症例程度の解析を行う。がん領域同様、これまでの解析状況を踏まえた上で、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。

## (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制

### ① 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

専門委員会は厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会において、本実行計画の着実な推進に向けた協議を行うとともに、本実行計画に基づく取組の進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。また必要に応じて、

本実行計画の見直しも含めた協議を行う。これらを通じて本事業における国の責任を明確化し、実効性の高い検討体制とする。

事業実施組織発足後も、全ゲノム解析等の推進に関する国の基本方針を決定するための最高意思決定機関として継続する。

## ② 厚生労働科学研究班

厚生労働科学研究班では、全ゲノム解析等の実務に詳しい専門家が、専門委員会における協議に供するため、患者還元、解析・データセンター、ELSI 等についての具体的な運用方法等の専門的事項について調査検討を行い、基本方針案を策定する。また、専門委員会から全ゲノム解析等に係る専門的な助言を求められた場合には、専門委員会に対して意見を述べる。

また、令和4年4月から、研究班内に新たに事業実施準備室ワーキングを設置し、令和4年度中の事業実施準備室の発足に向けて、組織設計及び人材確保等の検討や、準備室の発足に向けた体制の確保を行う。事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。

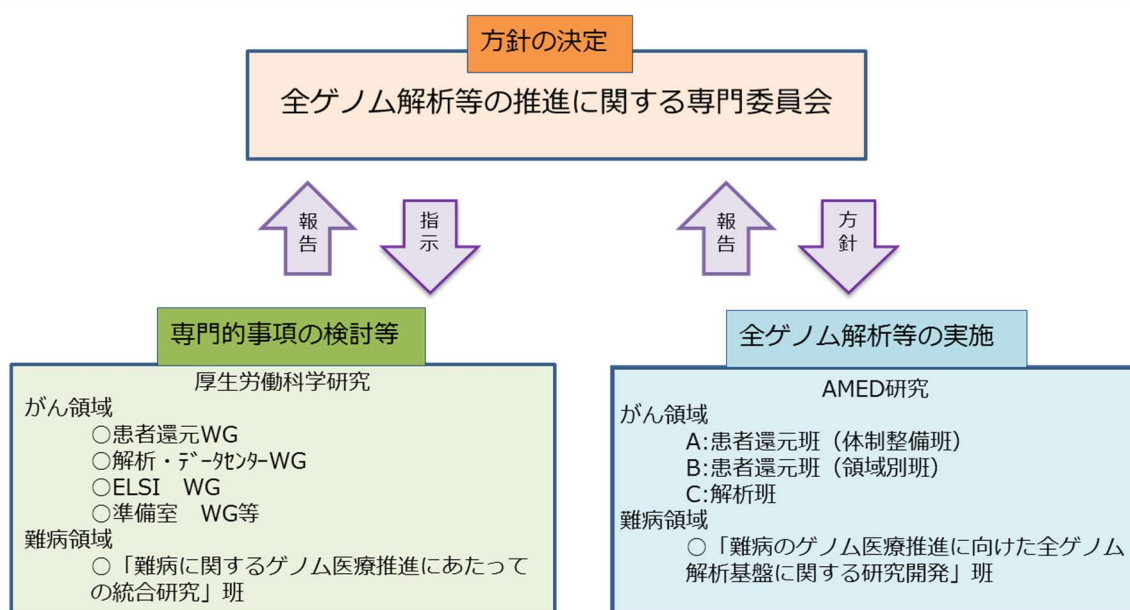
厚生労働科学研究班における各ワーキングは事業実施組織発足後に、事業実施組織内の諮問委員会への円滑な移行に必要な協力を行う。

## ③ AMED 研究班

「全ゲノム解析等に係る AMED 研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMED による適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、研究を行う。事業実施組織発足後は、患者還元班（体制整備班）は全ゲノム解析等の患者還元を行う医療機関となり、患者還元班（領域別班）と解析班はそれぞれ、アカデミアフォーラム、解析・データセンターへの円滑な移行に必要な協力を行う。

図5：厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制（事業実施組織発足前）

## 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制





#### (4) 事業を構成する組織について

##### ① 患者還元を行う医療機関

全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するため、患者還元を行う医療機関には、全ゲノム解析に関する専門的な人材、検体の保管・管理体制、ELSI への対応、高度な診療機能、臨床試験・治験等の実施体制等が備わっていることが求められる。

##### 【がん領域】

患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。

毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。

なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じ専門委員会において見直すこととする。

##### ○ 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。
- ・ がんゲノム医療に従事する医療者が勤務しており、患者への還元を実施できる診療体制が整備されていること。
- ・ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
- ・ 全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること。具体的には、以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること。
  - ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出
  - ▶ ゲノム変化の解釈と臨床的意義づけ
  - ▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証
- ・ 検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
- ・ 臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

### 【難病領域】

令和3年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱いと難病の診断・治療において拠点的な役割を果たすことができる5医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的な要件を検討する。

## ② シークエンス企業

本実行計画においては、統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。

- 1) 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行っており、指摘があった場合には責任者が適切に対処していること。
- 2) 一定数以上の検体のシーケンス実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。
- 3) 遺伝子検査にかかる精度管理<sup>4</sup>を実施している衛生検査所等であること。
- 4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究にも対応できるシーケンスが可能であること。
- 5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。

また、一定のシーケンス精度の確保及びその向上等のため、各シーケンス企業においては、自主的かつ定期的に品質の評価・検証を行うとともに、外部精度管理<sup>5</sup>の実施を求める。

---

<sup>4</sup> ISO15189 認定（公益財団法人日本適合性認定協会）、CAP-LAP 認定（米国臨床病理医協会、臨床検査プログラム）、CLIA 認定（CLIA 認証検査室改善法）のいずれかを取得していること。

<sup>5</sup> 令和4年度中は、厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI 等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前の QC 値を用いた外部精度管理を行う。事業実施組織発足以降は事業実施組織においてこれを行う。

### ③ 解析・データセンター

解析・データセンターは、シーケンス企業から収集したシーケンス結果や医療機関から収集した臨床情報の保存・共有・利活用支援等を行う。求められる主な役割は以下の4つである。

- 1) ゲノムデータの解析
- 2) 臨床情報等の収集
- 3) データ利活用
- 4) 人材育成

#### 1) ゲノムデータの解析

##### ○ ゲノムデータベース

シーケンス企業から、適切にシーケンス結果を収集し、保管できるよう、解析・データセンターにゲノムデータベースを構築する。その際、クラウドを介した効率的なデータ授受を可能とするなど、データセキュリティ面も確保しながら、国際的な研究にも対応可能な仕組みとすることが求められる。

##### ○ 統一パイプライン

FASTQ ファイルから VCF ファイル作成までの一次解析を統一的な手法で行うため、統一パイプラインを構築・運用する。

##### ○ レポート作成システム

一次解析後の臨床的意義づけ及び個々の患者の臨床情報が反映された治験情報等を付加した、医師にも患者にもわかりやすいレポートを作成するためのシステムを構築する。

##### ○ 高度な横断的解析

解析・データセンターは、産業界・アカデミアと協力して、収集したゲノムデータ及び臨床情報を用いて領域別もしくは領域を越えた高度な横断的解析を行い、新たな知見を速やかに患者に還元できる体制を整備する。

#### 2) 臨床情報等の収集

##### ○ 臨床情報収集システム

複数の医療機関から収集した臨床情報を、比較可能な状態で管理するシステムを解析・データセンターに構築する。

令和4年度中に、AMED 研究班が主体となり、複数の医療機関における臨床情報の標準化及び臨床情報収集システムの構築に向けた検討を行う

事業実施組織発足以降は、システム上に手動で転記入力するなどの方法ではなく、API (Application Programming Interface) 等を使って電子カルテから必要なデータを抽出し、解析・データセンターが直接データを取得できるようなシステムの構築を目指す。

### 3) データ利活用

本事業で収集されたデータ（ゲノムデータ及び臨床情報等）や検体については、創薬や診断技術の研究開発等を推進するため、速やかにかつ公平で安全な利活用ができる体制を整備する。データの利活用にあたっては、令和4年度中に事業実施準備室が主体となって、データ利活用ポリシー・データ共有ルール（データシェアリングポリシー）の策定、データ利活用審査委員会の設置に向けた検討、データ共有システム（研究支援システム）の構築を進め、パイロット的な運用を開始し、令和5年度中の本格的なデータ共有の開始を目指す。

解析・データセンターは、事業実施準備室が策定したデータ共有ルール等に基づき、データ共有システムを活用し、データ利活用に係る具体的な運用を行う。

#### ○ データ利活用ポリシー・データ共有ルール（データシェアリングポリシー）

事業実施準備室は、令和4年度中にデータ利活用ポリシー及びデータ共有ルール（データシェアリングポリシー）を策定する。

データ利活用ポリシーは、データの公平かつ円滑な利活用に向け、データ利活用にあたっての基本的な考え方やデータ利活用審査委員会に係る事項を定めたもの、データ共有ルール（データシェアリングポリシー）は、収集したデータの迅速な利活用を実現するため、産業フォーラム、アカデミアフォーラムにおけるデータ共有等について必要な事項を定めたものとする。

解析・データセンターは、産業界及びアカデミアにおけるデータ利活用を促進するため、データ共有ルールに即して、産業フォーラム及びアカデミアフォーラムへデータ共有を行う。また、産業フォーラム、アカデミアフォーラムにおける各データセットの起始ポイント（100例程度のデータ登録時点（希少がんを除く））を管理し、起始ポイント

到達後は、フォーラムメンバーによるデータ俯瞰、利用申請、アクセス権付与、利用状況等を管理する。

各フォーラムメンバーがデータを利用するにあたり利用申請が必要な場合には、事業実施組織内に設置するデータ利活用審査委員会が、その審査及び承認を行う。

また、解析・データセンターは、収集したデータの制限期間（起始ポイントから24か月を経過し、かつ30か月を超えない期間）を管理し、制限期間を経過したデータを公的データベースに登録する。

#### ○ データ共有システム（研究支援システム）

蓄積されたデータの利活用を円滑に行うためのデータ共有システムをオンプレミスやクラウド上に構築し、解析・データセンターは、システムを通じて、各フォーラムに所属する利用者へデータ共有を行う。その際、遺伝子変異に対する臨床病理学的意義の表示や、医療機関における臨床試験の支援をする機能を導入する等、積極的なデータ利活用を促進する仕組みを検討する。

#### 4) 人材育成

解析・データセンターの運用、稼働維持、改善のためには、多様な専門性が解析・データセンターに係る人材に求められる。そのため、解析・データセンターに係る人材育成及び人材の確保については、大学院との連携やアカデミア、産業界との相互の人事交流を通じて人材を確保する仕組み等を検討する。

特に、ゲノム解析に係る情報解析・人工知能等の専門家育成については、厚生労働省で実施している「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」等と連携し、教育セミナー等を行うなど広くゲノム解析に係る知識を普及するとともに、ゲノム解析を行う部門でのOJT(On-the-Job Training)等により育成する。

#### ④ 検体・情報集中管理部門

解析・データセンター内に検体・情報集中管理部門を設置し、全ゲノムデータ、臨床情報、検体及び検体情報の集中管理と利活用を行う。その集中管理システムの構築に向け、令和4年度にシステムのプロトタイプを完成させる。

また、創薬や診断技術の研究開発等を推進するためには、第三者が、ゲノムデータのみならず、必要な場合に、組織等の検体（余剰検体、残余検体）を、ゲノム情報、臨床情報と併せてオミックス解析等ができるような、検体の分譲体制を構築する必要がある。そのため、検体の管理システムの構築、運用等については以下の通りとする。

○ 検体の管理システム（検体集中管理センター）及び保管・管理ルール  
新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り、各医療機関での保管も可能とする。

また、各医療機関で保管されている検体も含めて、検体の種類、残量、同意の種別（産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、検体集中管理センターが把握できる仕組みを構築する。

これらのシステムは令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以降の本格的な運用を目指す。

また、検体の保管・管理ルールについては、国際的な基準に適合するよう、日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て、令和4年度中に標準作業手順書（臓器別の詳細な SOP: Standard Operating Procedures）を作成する。

## ⑤ 産業フォーラム、アカデミアフォーラム

創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。

### 1) 産業界の役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本事業に、計画の当初から参画できるよう、産業界が主催する「産業フォーラム」を構築する。

産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度中の発足を目指す。また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じて、データの利活用にインセンティブを設けるなど、具体的な運用ルールを定める。

### 2) アカデミアの役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために、アカデミアが主体的に全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織として、アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。

アカデミアフォーラムには、全ゲノム解析等に係るデータを共有し、幅広いデータ利活用の権限を付与する対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。

その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定め、令和4年度中の発足を目指す。



### 3) 事業実施組織による産業界・アカデミアへの支援について

事業実施組織は、産業フォーラム、アカデミアフォーラムの運営支援を行うことで、新たな知見が速やかに国民へ還元される仕組みを促進する。

具体的には、産業フォーラムのデータ利活用により開発事業がさらに推進されるよう、事業実施組織に産業フォーラムへの運営支援部門を設置し、データ利活用、知財管理、新規研究の提案やアカデミアフォーラムとの連携、企業間連携等のマッチング支援等を行う。

また、アカデミアフォーラムのデータ利活用により研究開発がさらに推進されるよう、事業実施組織にアカデミアフォーラムへの運営支援部門を設置し、新規研究の提案や産業フォーラムとの連携、研究者間連携等のマッチング支援等を行う。

### 4) データ利用料及び知的財産等の整理について

データの利用料及びその徴収の仕組み等については、令和4年度中に専門委員会で協議し、基本的なルールを決定する。原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

データを利用することにより得られる知的財産の帰属やデータの取扱いルール等については、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルール（データシェアリングポリシー）において定めることとする。

## ⑥ 事業実施組織

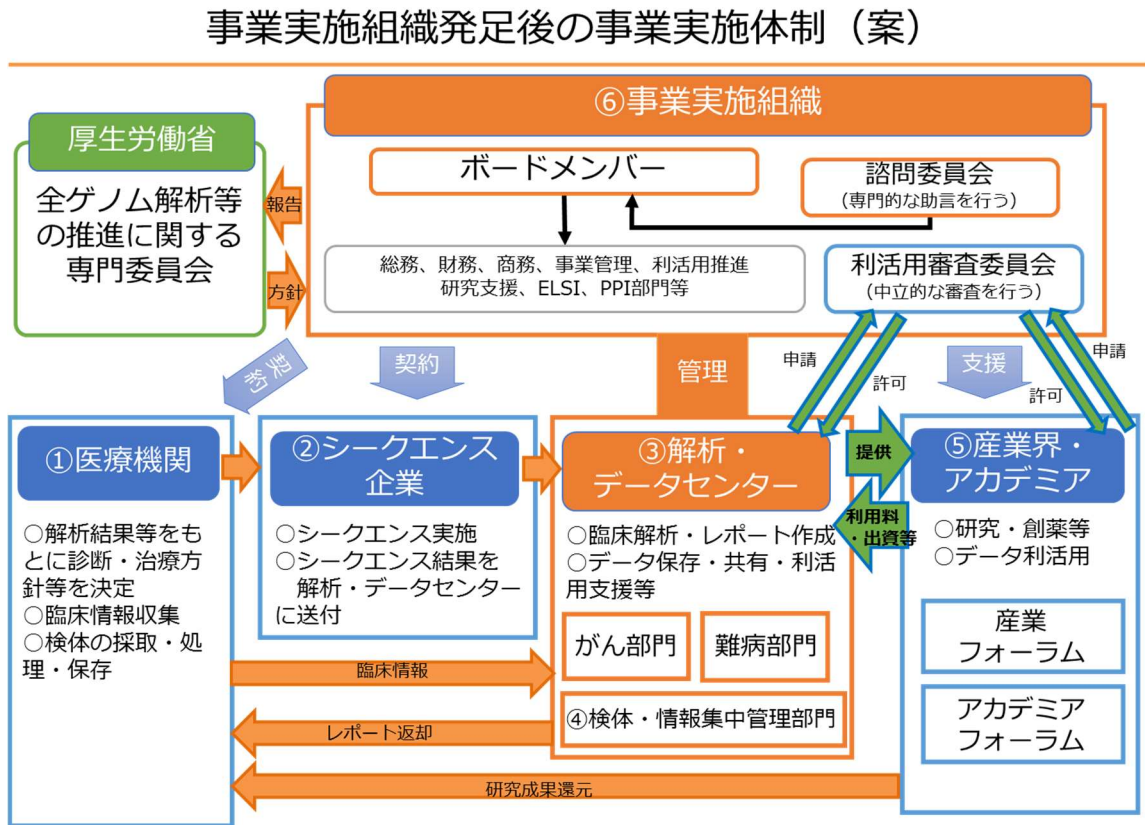
事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。そのため、事業実施組織は公的な性格をもつ存在とし、産業界やアカデミアから募った幅広い人材からなるボードメンバーが、最新の知見に基づき柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。

令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（Japan Health Research Promotion Bureau。以下「JH」という。）内に設置し、組織、構成等を検討する。厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。

事業実施組織に設置する部門及び機能の案については以下の通りとする。

- 1) 責任者を含む外部有識者を中心に構成されるボードメンバーの設置
- 2) ボードメンバーに対して専門的な助言を行う各種諮問委員会の設置
  - ・患者還元に係る諮問委員会
  - ・ゲノム解析等に係る諮問委員会
  - ・ELSIに係る諮問委員会
  - ・患者・市民参画諮問委員会等
- 3) 事業実施準備室で検討の上、事業実施に必要な各部門（組織運営部門、事業部門）の設置
  - 【組織運営部門（例）】
    - ・総務部門
    - ・財務部門
    - ・ELSI 部門
    - ・患者・市民参画部門等
  - 【事業部門（例）】
    - ・事業管理部門（シークエンス、検体、解析・データセンター等の管理）
    - ・学術研究支援部門（研究、アカデミア支援等）
    - ・商務部門（産業界支援等）、利活用推進部門等

図 6：事業実施組織発足後の事業実施体制（案）



## 6. 本事業の運営方針と内容

### (1) 患者還元

#### ① 患者還元体制の概要

患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにするためには、患者還元が、標準化された方法により、また、がんと難病、それぞれの領域の特性を踏まえた解析形式やレポート作成形式等に基づき行われることが求められる。

#### 1) A体制（自施設完結型体制）について

A体制は、自施設（又は関連施設）で臨床ゲノム解析<sup>6</sup>及びレポート作成を行う。具体的には、シーケンス企業でシーケンスを行った後、生成されたFASTQデータ等について自施設（又は関連施設）で臨床ゲノム解析を行い、レポートの作成、エキスパートパネルにおける協議を経て、患者に個別化医療を提供する。

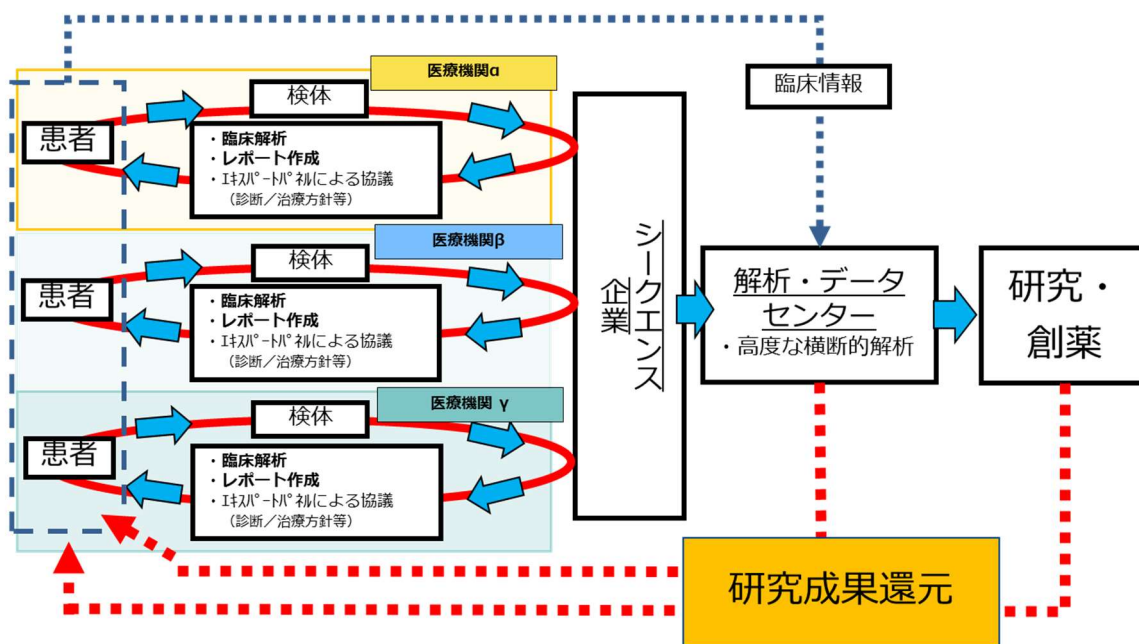
A体制の医療機関は、相互に協力し、臨床ゲノム解析、レポート作成の精度向上に努める。また、A体制の医療機関が自施設（又は関連施設）で作成したレポートについては、解析・データセンターがその精度評価を行い、レポートの質を担保する。

---

<sup>6</sup> シーケンス企業でシーケンスされた後に生成されるFASTQデータを用いる解析（マッピング、バリエントコール）及び臨床病理学的意義づけを指す。

図7：A体制（自施設完結型体制）

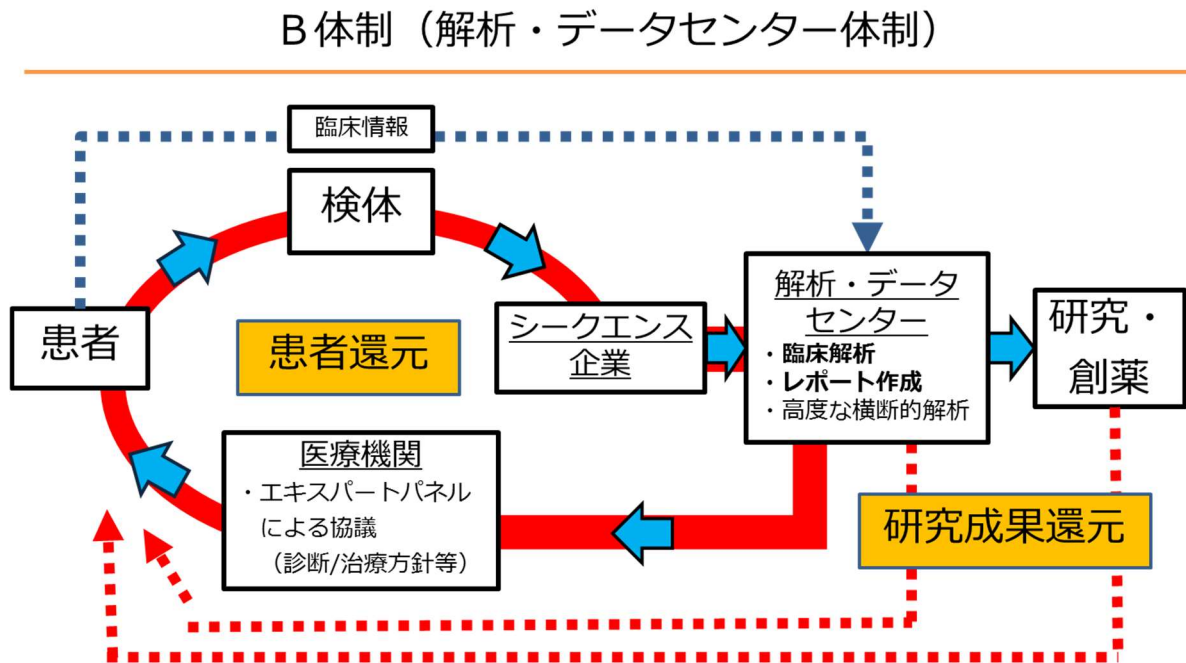
### A体制（自施設完結型体制）



#### 2) B体制（解析・データセンター体制）について

B体制は、解析・データセンターで臨床ゲノム解析及びレポート作成を行う。具体的には、シーケンス企業でシーケンスを行った後、生成されたFASTQデータ等を解析・データセンターに送り、解析・データセンターで臨床ゲノム解析及びレポート作成が行われる。医療機関は作成されたレポートを用いてエキスパートパネルで協議を行い、患者に個別化医療を提供する。

図8：B体制（解析・データセンター体制）



### 3) 患者還元体制の実施にあたっての留意点

いずれの体制においても、患者還元を実施するにあたっては、以下の点に留意すること。

- ・臨床ゲノム解析は、精度が十分でない場合があることから、患者へ実際に治療介入等を行う際には、一定の精度が担保された他の解析手法（各種遺伝学的検査、コンパニオン診断薬、がん遺伝子パネル検査等）による確認検査を行うこと。
- ・シーケンス企業でシーケンスを行った後生成される FASTQ データ等は、2週間以内に解析・データセンターに送付すること。

### 4) 領域別の患者還元体制の考え方

#### 【がん領域】

がん患者に対する患者還元は、両体制で行うこととする。A体制で専門的な解析を行いながら、B体制を通じて、標準化された解析方法を全国へ展開するための適切な体制整備、最善のシステム構築を目指す。

- ・令和3年度 : A体制として3医療機関で患者還元に係る研究を開

始した。また、B体制として6領域（班）での研究を開始した。

- ・ 令和4年度 : 令和3年度の研究体制を維持しつつ、体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ、B体制を実施する医療機関に加える。また、適切なB体制の整備に向けた一検討を行う。
- ・ 令和5年度以降 : 専門的な解析を実施する医療機関としてA体制を維持しつつ、B体制の更なる拡充を図る。

#### 【難病領域】

中央一元的に解析・レポート作成を行うことで、均一で質の高い情報を患者に還元する（B体制）。また、難病領域の特性や、難病全ゲノム解析等実証事業の結果を踏まえつつ、患者への説明を適切に行うことができる体制を構築する。特に患者数が少ない希少疾病については、国際共同的な症例収集やデータシェアリングの枠組みを整えることにより、早期診断が可能となるようにする。

## ② 患者還元体制の各論

患者還元体制における各プロセス（患者への説明及び同意取得、検体の採取・処理・移送・管理、シーケンス、医療機関又は解析・データセンターにおける臨床解析及びレポート作成、医療機関におけるエキスパートパネルによる診断、治療方針等の協議）について、その基本的な考え方を以下の通り整理する。

### 1) 患者への説明及び同意取得について

#### 【がん領域】

本事業に参加する患者への説明と同意取得は、専門委員会において承認された「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案<sup>7</sup>（以下「モデル文案」という。）<sup>7</sup>を用いることとする。モデル文案に記載されている全ての事項について同意取得できた場合のみ、本事業へ参加が可能となる。

モデル文案は AMED 革新的がん医療実用化研究事業で用いるために作成したものであり、「全ゲノム解析等実行計画」に関する共通事項として、説明文書中に記載する必要がある事項のモデル文案を示している。そのため、モデル文案のみで倫理指針が定める説明事項を網羅するものでは無いことに留意し、モデル文案を利用して作成した説明文書が必要な記載を備えているか、またモデル文案を挿入した箇所とそれ以外の箇所に不整合が生じていないかについて、各医療機関で十分に確認することが必要である。

なお、本モデル文案は、各研究班からのフィードバックを得て令和4年度中に統一した同意説明文書（Informed Consent Form, ICF）案を策定し、令和5年度以降は、統一した ICF での運用を行う。

#### 【難病領域】

モデル文案を踏まえ、個別の研究等に必要な説明を十分に補った説明同意文書を作成し、同意取得を行う。

### ○ 患者への説明及び同意取得のプロセスにおける情報通信技術

<sup>7</sup> 「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000904765.pdf>



### (Information and Communication Technology, ICT)の導入

患者への説明及び同意取得にあたっては、適切なツールや通信環境を整えた上で、e-コンセント(電磁的方法によるインフォームド・コンセント (Informed Consent, IC) )の導入を検討する。e-コンセントの利用にあたっては、その利点及び留意点について十分に理解することが必要である。

また、e-コンセントを医療現場に導入する際には、病院での IC 情報の授受・管理の手法や解析・データセンターとの連携手段について、医療現場での実働性を踏まえた問題の抽出と開始に向けた具体案の検討が必要である。さらに、e-コンセントを導入する場合は、単に説明・同意取得・記録保存の電子化を行うだけでなく、患者が主体となって情報管理が行えるオンラインプラットフォームの整備を併せて検討すべきである。

#### (e-コンセントの利点)

- ・ ICF の内容の修正やトラッキング、一元的管理が容易化による効率化
- ・ 個々のペースに合わせた説明コンテンツの利用や、同意内容の振り返り・確認、家族等との共有がしやすくなることによる患者の理解の向上
- ・ 本事業への参加率の向上
- ・ 患者への再連絡 (リコンタクト) に係る利便性の向上

#### (利用にあたっての留意点)

- ・ ICT に不慣れな患者にとって、内容の理解や意思表示が困難。
- ・ 対面に比べ質問の機会が減少することにより、患者に対する丁寧な対応が損なわれやすい。
- ・ 代諾者が必要な場合の対応や要件の確認が困難。

#### (e-コンセントの導入にあたって検討すべき点)

- ・ 病院での IC 情報の授受・管理の手法
- ・ 解析・データセンターとの連携手段
- ・ 患者が主体となって情報管理が行えるオンラインプラットフォームの整備

## 2) 検体の採取・処理・移送・保管・管理について

検体の採取・処理・移送・保管・管理は、検体の品質保証を可能とするため国際的な基準に適合する標準化された手法で行う。また、全ての過程を国内完結で行う。

### ○ 検体の採取・処理、並びに移送（施設内移送、施設間輸送）

検体の採取・処理については、一般社団法人日本病理学会が策定した「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」に従うこととする。国際的な基準に適合する標準化された手法で行われるよう、令和4年度中に、各研究班、領域毎に、標準作業手順書を作成する。

### ○ 検体の保管・管理

検体の保管、管理については、解析・データセンターが管理する検体集中管理センターでの集中管理を原則とする。検体の保管・管理方法については、一般社団法人日本病理学会が策定した「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」に従うこととする。国際的な基準に適合する標準化された手法で行われるよう、令和4年度中に標準作業手順書を作成する。

シーケンス企業への委託や、協力医療機関内での保管を希望する場合にも、標準作業手順書を遵守することを必須とする。

## 3) シークエンス

医療機関から提出された検体は、シーケンス企業でシーケンスを実施する。国際的な基準に適合するシーケンス手順の標準化のため、令和4年度中に、シーケンス企業が標準作業手順書を作成し、その概要を解析・データセンターに提出する。

### ○ 品質管理

シーケンス企業においては、専門委員会において定められた基準を元に、ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。また、シーケンス企業は、厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI 等に係る技術評価、体制構築についての研究」班による、各企業におけるシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前の QC(Quality Control) 値を用いた外部精度管理に協力することを必須とする。

#### 4) 医療機関又は解析・データセンターにおける臨床ゲノム解析及びレポート作成

解析・データセンターは、シーケンス受託企業から送られてきた FASTQ データ等について、臨床ゲノム解析を実施し、レポート作成を行う。また、新たな変異について、その医学的意義を確定するため、FASTQ データ等を用いて高度な横断的解析を行う。

その際に必要なシステム等については以下の通りとする。

#### ○ 情報管理について

##### (集中管理システム)

解析・データセンターにおいて、全ゲノムデータ、臨床情報、検体及び検体情報の集中管理と利活用のための集中管理システムを構築する。集中管理システムは、患者の同意状況、検体情報、データ授受情報、品質管理 (QC) の結果、ゲノム解析の進捗状況、臨床情報の収集状況、医療機関へのレポート返却状況等を管理できるシステムとする。

令和4年度にシステム基盤を構築し、プロトタイプを完成する。令和5年度より段階的に構成の高度化を行い、3年をめどに完成させる。

集中管理システムの構築に当たっては以下の点に留意する。

- ・ 検体の取り違い防止などの観点から、検体情報が常にゲノム情報、臨床情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理すること。
- ・ データ公開時においては、共通の ID フォーマットを検討すること。
- ・ 患者からの同意に関して、同意取得時の本人確認、同意撤回があった際のデータの削除等、トレーサビリティを確保する技術の具体化を検討すること。
- ・ 産業フォーラム、アカデミアフォーラムにおいて、各データセットの起始ポイント (100 例程度のデータ登録時点 (希少がんを除く)) を管理し、起始ポイント到達後は、フォーラムメンバーによるデータ俯瞰、利用申請、アクセス権付与、利用状況等を集中管理することのできるシステムとすること。
- ・ 収集したゲノムデータ及び基本的な臨床情報の制限期間 (起始ポイントから 24 か月を経過し、かつ 30 か月を超えない期間) を管理し、制限期間を経過したものは、公的データベースに登録すること。

- ・新規の患者からの検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組み（検体集中管理センター）を構築すること。
- ・患者が治験に参加する際等、必要に応じて検体情報を共有できる仕組みを検討すること。
- ・検体の保管や取り出しは、自動化されたシステムを検討すること。
- ・セキュリティ対策等の改修は継続的に行うこと。
- ・検体の利活用に係るシステムとの連携を必須とし、利用者からの申請が利活用審査委員会で承認され、集中管理システムから検体の利活用依頼があった場合には、アカデミア、もしくは産業界へ検体を提供できる体制とすること。なお、シーケンス企業への委託や、協力医療機関内で検体を保管している場合にも、集中管理システムによる検体の利活用への協力を必須とする。検体の利活用については、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルール（データシェアリングポリシー）等に基づいて実施することとする。

（データ管理、システム構築における各種要件）

解析・データセンターにおけるデータ管理及びそのシステム構築に関しては、治療に直結する重要なインフラとして、データへのアクセスコントロールやログ管理、秘密分散技術等を用いた安全なデータ保管、セキュリティ検知・対策意思決定プロセスを行うことが重要である。そのため、データ管理、データ保管、システム開発・環境構築に係る以下の要件及びセキュリティ要件を満たすことが求められる。

- ・データ管理
  - ▶ 臨床情報やゲノムデータへのアクセスは、ログだけでなく、データ利用者の管理（いつ誰にどのデータに対してアクセス権を付与したかなど）を徹底する。
- ・データ保管
  - ▶ セキュリティに十分に留意した形式でデータを保管すること。そのため、秘密分散技術等、複数の技術を調査し、最適な技術を活用するとともに、相互運用性や拡張性等の課題を継続的に把握すること。
  - ▶ ゲノムデータの保管については、令和4年度にはオンプレミスと一部クラウドでの保管を検証すること。令和5年度以降は、両

者の利点、欠点を考慮しながら、ハイブリッドでの運用とすること。

・システム開発・環境構築

- ▶ 1次解析から2次解析までの解析ワークフロー及び多様な解析資源を、オンプレミスとクラウドのハイブリッドの仕組みを活用して提供すること。
- ▶ 医療機関、シーケンス企業、解析・データセンターの間には、セキュリティを確保したシステムやネットワーク環境を整備すること。また、解析・データセンターは物理的に国内にあるサーバーの利用を基本とすること。
- ▶ 情報システムは特定の技術に依存しないよう、常に新たな技術を取り入れられる拡張性が高い方式で整備すること。

・セキュリティ要件

- ▶ クラウドについては、ISMAP（政府のクラウド安全性評価）への登録を行っている、もしくは登録申請中であること。セキュリティ監視や検知・遮断のためにファイヤーウォールをクラウド上に配置できること。
- ▶ データアクセスに関するログ保管、ログを活用した相関分析ルールにより、不審な挙動の監視、発報ができる仕組みとすること。その際、誤検知を防止するための相関分析の定期的な最適化を自動的に行う方法を検討すること。
- ▶ セキュリティ検知にあたっては、クラウドサービスのペイロード（ネットワークを通過するパケット通信の内容）が、確認及び検知ができないログベースでの監視であるため、完全リアルタイム監視ではないことから、それを回避するための方法を検討すること。
- ▶ インシデントが発生してからのシステムの切り分け、対策、報告を迅速に行うためのセキュリティ対策意思決定プロセスの自動化と、誤検知や過検知を回避する方法を検討すること。
- ▶ 臨床に直結する業務フローを扱う領域においては、クラウド（外部保存、外部アクセス）の利用を考慮すること。また、医療情報システムの安全管理に関するガイドラインで求められる事柄（データアクセスへの多要素認証、Virtual Private Network, VPN、Cookie 取得等 Web アプリケーションにおけるセキュリティデザインや脆弱性の修正、無害化等）を満たし、事業におけるセキュリティ確保やデータ品質の確保を徹底すること。

○ 臨床ゲノム解析及び高度な横断的解析について

解析・データセンターは、シーケンス企業からシーケンスデータ等を収集し、ゲノムデータベースを構築するとともに、医療機関から API を用いた臨床情報の自動収集を行い、臨床情報データベースを構築する。また、シーケンスデータを統一パイプラインで解析するとともに、産業界・アカデミアと連携し、高度な横断的解析を行い、新たな変異について医学的意義を明らかにする。

(ゲノムデータベースの構築)

シーケンス企業から収集したシーケンスデータ (FASTQ データ)、統一パイプラインによって生成された bam (又は cram) ファイル、変異情報 (VCF ファイル) は、解析・データセンターでデータベース化する。

年間 1 万症例程度の全ゲノムシーケンスデータ (腫瘍 120x、正常 30x) の一次解析 (マッピング、バリエントコール) 及び品質チェックの結果を保存できる体制・基盤を構築すること。

(臨床情報の収集)

臨床情報の収集については、予後や死亡情報等のアウトカムに係る情報、変異に該当する薬剤・治療法についての情報が重要である。令和 4 年度は、各医療機関で可能な限り臨床情報のデータ形式の標準化を実施し、入力する形式 (テンプレート) を統一する。並行して将来的な API を用いた臨床情報の自動収集方式の実現に向けた開発を行う。また収集した臨床情報をデータベース化するためのクラウド構築を行う。

・ API 自動収集方式

API を用いた臨床情報の自動収集を行う。最終的にはテンプレート及びカルテ内の自由記載に AI による自然言語処理を行うことで、臨床情報の収集に係る医師の負担軽減を目指す。その上で、令和 4 年度に、電子カルテから臨床情報を転送するためのオープンなデータソース API とデータアクセスを行う API を開発する。その際には、以下の点に留意する。

- ▶ 特定の電子カルテベンダーに限定することなく、複数の医療機関が多様に保有する電子カルテのデータを標準形式に変換するプログラムのプロトタイピングを行うこと。
- ▶ 臨床情報の送受信について、プッシュ型とプル型の比較検討を行い、プロトタイプ構築を通じて、課題や改善事項を検証すること。
- ▶ データ管理・システム構築におけるセキュリティ要件を満たすこと。

#### ・臨床情報データベース

解析・データセンターで収集する臨床情報については、クラウドサービスを利用することとする。令和4年度にプロトタイプシステムを構築し、課題や改善事項を検証し、令和5年度以降の実装を目指す。その際には、以下の点に留意する。

- ▶ 臨床データベース構造の記述方式について、複数の方式の比較検討を行い、性能要件に合致するものを選択すること。
- ▶ 非構造化データベースについて先進的な方式の利活用方法を鑑みつつ、比較検証すること。
- ▶ エキスパートパネルが利用しやすいユーザビリティや検索等の機能性能を確保できるものであること。
- ▶ データ管理・システム構築におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- ▶ 収集する臨床情報項目については、当該患者の診療、臨床研究、創薬等をはじめとした各種活用に求められる情報が網羅されていることが必要であり、がん・難病領域に共通した事項と、疾病の特性に応じた追加項目を収集する<sup>8</sup>。
- ▶ 臨床情報項目については、必要に応じて追加可能なシステムとすること。

#### (統一パイプライン)

多くの研究者が行う解析処理のうち、共通する部分を中央で一括して行う統一パイプラインを構築する。その解析ツールやパラメータについては、国内外の動向を鑑み、将来のデータ共有、各種データベ

<sup>8</sup> (※) がん全ゲノム解析に係る臨床情報収集項目一覧表  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000833423.pdf>

スとの適合性を図るために、一般的なものを選定すること。また、定期的な見直しを行うこと。

クラウドにおけるゲノム解析システム基盤については、統一パイプラインにおける性能や可用性、セキュリティ及び拡張性の要件を満たしうるクラウドサービスから複数のサービスを選定し、性能面、費用面を比較検討し、その他課題を抽出し、令和4年度中に、プロトタイプを構築する。令和5年度より段階的に構成高度化を行い、3年をめどに完成させる。ただし、セキュリティ対策等の改修は継続的に行う。

#### （高度な横断的解析）

高度な横断的解析を含む2次解析に耐える解析基盤の構築（AI活用含む）を行う。令和4年度には、2次解析を研究者が実施するためのシステムのプロトタイプを構築し、検証を行う。その際、クラウドにおける先進的な技術を活用し、解析性能を向上するための調査研究を行うこと。また、AIの活用が可能となるようにデータのフォーマットを統一し、各研究班と連携し、疾患の特徴を捉えた解析精度向上、患者還元につながるAIモデルの開発を進めること。その際、AIモデルの質や性能の評価を実施すること。

### ○ レポート作成について

#### （レポート作成システム）

解析・データセンターにおいて、患者還元を行う医療機関と連携したレポート作成システムのプロトタイプを令和4年度に構築し、令和5年度以降の実装を目指す。

その際には、以下の点に留意する。

- ・ゲノム変異、臨床情報を抽出するためのAPIの整備を行い、特定のベンダーに限定することなく、レポート生成システムの開発が可能な体制について検討すること。
- ・検討にあたっては、解析・データセンターと医療機関の役割分担、責任分界点、レポートの目視確認・問い合わせ対応等の運用手順、運用に必要な人員体制等の課題を抽出すること。
- ・変異情報を有効活用して患者還元するための知識データベースの構築、またそのアップデートのために必要となる人員体制、開発担当者の専門性等の課題を抽出すること。



- ・臨床的意義不明のバリエーション (Variant of Unknown Significance, VUS) については、機械学習や AI 等を含めた様々な形式での評価方法を検討すること。
- ・治験情報については、日本の治験データベース (UMIN 臨床試験登録システム、JapicCTI、治験促進センター臨床試験登録システム、臨床研究実施計画・研究概要公開システム; Japan Registry of Clinical Trials, jRCT) に加え、米国 ClinicalTrials.gov の情報も合わせて検索できるシステムを検討すること。

また、レポート自体に求められる要件は以下の通りとする。

- ・当該遺伝子変異に臨床的意義づけを行い、個々の患者の臨床情報が反映された治験情報等を含めたレポートであること。
- ・臨床的意義づけについて、体細胞変異についてはアメリカ臨床腫瘍学会 (American Society of Clinical Oncology, ASCO)、アメリカ病理学会 (College of American Pathologists, CAP)、分子病理学会 (Association for Molecular Pathology, AMP) による 4 段階の分類など、生殖細胞系列変異については米国臨床遺伝・ゲノム学会 (American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) - 分子病理学会 - AMP ガイドラインによる病原性分類なども参考とし、レポートに反映させることを検討すること。
- ・データベース情報 (米国 国立生物工学情報センター (National Center for Biotechnology Information, NCBI) が提供しているデータベース (ClinVar) やがん関連体細胞変異データベース (Catalogue Of Somatic Mutations IN Cancer, COSMIC) など) についてもエキスパートパネルでの使いやすさを考慮して付与すること。

さらに、レポート作成後、患者に還元する際には、1. 既存の遺伝子パネル検査等レベル、2. 全エクソン解析等レベル、3. 構造異常や既知の範囲を超えた研究的解析レベル、等にレベル分けを行って段階的に行うことが求められる。

5) 医療機関におけるエキスパートパネルによる協議及び患者還元について

【がん領域】

令和4年度より、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件（(4)①参照）が整ったがんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療拠点病院を主体として、全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元する。

○ エキスパートパネル

全ゲノム解析等の解析結果に係るレポートは、がん遺伝子パネル検査と比較して二次的所見に係る内容が多くなることが予想されることから、全ゲノム解析等の結果を患者に還元する医療機関においては、そうした内容について適切に判断できる体制が求められる。

そのため、全ゲノム解析等の結果を患者に還元する医療機関におけるエキスパートパネルは、がんゲノム医療におけるエキスパートパネルの機能として、「エキスパートパネルの実施要件について」（厚生労働省健康局がん・疾病対策課長通知）で示している要件に加え、全ゲノム解析等の結果の科学的妥当性・解釈・意義づけを判断できる専門家<sup>9</sup>が参加していることを要件とする。

○ 確認検査

技術的課題として、主たる解析対象となるがんの新鮮凍結検体中のがん細胞の割合は様々であり、低いカバレッジ（シーケンスした塩基数の平均値）で読む全ゲノム解析等で得られる解析結果の分析的妥当性は現段階では未知数である。まずは、分析的妥当性・臨床的有用性について、既に確認されているがん遺伝子パネル検査等と比較検討を行い、偽陽性・偽陰性の割合等を科学的に検証する必要がある。

その上で、患者へ実際に治療介入等を行う際には、精度の担保された他の解析手法（各種遺伝学的検査、コンパニオン診断薬、がん遺伝子パネル検査等）による確認検査を行うこととする。

---

<sup>9</sup> 例えば、厚生労働省の「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」において入門編・応用編を受講しバイオインフォマティクスのエキスパート認定を受けた常勤職員や、全ゲノム解析に関する英語の査読済み論文を執筆した実績のある常勤医師等を想定。

## (2) 利活用

本事業で収集されたデータ、検体については、創薬や診断技術の研究開発等を推進するため、速やかに公平で安全な利活用ができる体制を整備することが望ましい。

解析・データセンターは、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルールに基づき、産業フォーラム、アカデミアフォーラムへデータ共有を行うとともに、データ共有システム（研究支援システム）を用いてデータ利活用を推進する。また、詳細解析等の利用者による利用申請が必要な利活用については、利用者の申請に基づいて、事業実施組織内に設置されるデータ利活用審査委員会が審査を行い、利用許諾等の可否を決定する。

事業実施準備室は、令和4年度中にデータ利活用ポリシー及びデータ共有ルールの確定、事業実施組織内のデータ利活用審査委員会の設置に向けた検討を行い、パイロット的な運用を行うこととし、令和5年度中の本格的なデータ共有の開始を目指す。

### ① データ利活用ポリシー

データ利活用ポリシーは、データの公平かつ円滑な利活用に向け、以下の内容を定めるものとする。

#### ○ データ利活用にあたっての基本的な考え方

- ・ データ利活用は、学術研究や医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防を目的とする利活用に限られるべきである。
- ・ 利用者は産業フォーラム又はアカデミアフォーラムに所属する国内外の企業及び学術研究機関とする。ただし、国外の利用にあたっては、日本と同等の水準にあると認められる個人情報の保護に関する制度を有している国又は地域であることが必要とする。
- ・ 事業実施組織は、利用者がデータ利活用ポリシーに違反した場合、その者の氏名の公表やデータの利用許諾等の停止、新たな利用申請の拒絶、差止請求、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。
- ・ データの利用者は、自己以外の第三者に当該データの提供や転売等を行ってはならない。ただし、自己がデータ利活用ポリシーやデータ共有ルール、利用許諾に関する契約で負う守秘義務と同等のものを第三者に課した上で、利用目的の範囲内で提供を行う場合については、この限りではない。

- ・原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

#### ○ データ利活用審査委員会

データ利活用審査委員会は、申請者への利用許諾等について公平性を担保することを目的として事業実施組織内に設置され、データの利活用に係る申請の審査を行う。データ利活用審査委員会は男女両性をメンバーに含むこととし、メンバーは適切な利益相反(conflict of interest, COI) 管理を受ける。また、メンバーとして知り得た情報について守秘義務を負うものとする。

利用申請の審査は以下の審査項目に即して行う。

- ・利用目的が、学術研究や医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防であること。なお、データの利用者は、データ利活用審査委員会より許諾を受けた利用目的以外の目的にデータを使用してはならない。
- ・個人・血縁者の同定、血縁関係の存在・不存在の確認につながらないこと。ただし、臨床試験への参加など、患者還元を目的とする場合を除く。また、個人や小規模集団、特定の地域に対して不利益をもたらす可能性がないこと。
- ・研究計画の科学的妥当性及び利用するデータ範囲の妥当性があること。
- ・申請者が研究計画を遂行するにあたり、十分な実績又は能力を有していること。
- ・利用にあたって十分な研究設備や情報の保管・廃棄などの管理体制を有していること。
- ・その他、データ利活用審査委員会メンバーが必要と判断する事項。

#### ○ その他の事項

- ・知的財産権
  - ▶ データの利用から生じる知的財産及び知的財産権は、創出した利用者に帰属するものとする。
- ・公表
  - ▶ 利用者は、当該データを用いた研究成果を公表することができる。

- ▶ データのうち患者臨床情報について、成果発表に必要な範囲で論文等に掲載できる。
- ▶ 利用者は公表物が個人の識別につながる可能性等について十分に検討すること。個人の識別につながるおそれがある場合には発表前に再度データ利活用審査会に報告し審査を受けることとする。

・ 秘密保持

- ▶ 利用者は、当該データ利用によって得た情報を秘密として管理し、第三者に開示又は提供をしてはならない。ただし、解析委託先等への開示又は提供であって、自己がデータ利活用ポリシーやデータ共有ルール、利用許諾に関する契約で負う守秘義務と同等のものを第三者に課した上で、利用目的の範囲内で提供を行う場合については、この限りではない。
- ▶ 利用者は、データを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのリスクに対し、合理的な安全対策を講じなければならない。

・ 情報公開

- ▶ データ利活用審査委員会は、データの利用許諾等を行った相手先の名称等について公開する。

② データ共有ルール（データシェアリングポリシー）

シーケンス企業でシーケンスを行った後生成されるFASTQデータ等は、2週間以内に解析・データセンターに送付する。臨床情報を含め、収集したデータの迅速な利活用を実現するため、解析・データセンターは、産業フォーラム及びアカデミアフォーラムへ同時にデータ共有を行う。これにより、アカデミアによる全ゲノム解析等に係る学術的協議の推進、全ゲノム解析等に基づくがんの臨床的理解の促進、がんの予防や予後の改善、産業界による、創薬、診断技術、予防の研究及び開発等の推進が図られることを目標とする。

データ共有ルールはそのために必要な事項として以下の内容を定めるものとする。

なお、当該ルールは、国際的動向や研究の進展に伴い、適宜修正等を行う。

## ○ 基本的事項

- ・共有されるデータは、医療機関から収集した臨床情報及びシーケンス情報を解析・データセンターで詳細に分析し、データベース化したゲノムデータ等とする。
- ・産業界が主催する産業フォーラムと、アカデミアが主催するアカデミアフォーラムを形成してデータ共有を行う。
- ・データ等の利活用に係る費用については、データ利用者の負担を原則とする。ただし、データ利活用審査委員会がアカデミアフォーラムでのみ利用可能と認めたデータについては、負担を減免するなどの仕組みを検討する。
- ・解析・データセンターは制限期間(24-30 か月)が経過したゲノムデータ及び基本的な臨床情報を公的データベースに登録する。ただし、詳細な臨床情報は、個人の識別につながるおそれがあることから公的データベースには登録しない。公的データベースに登録後も、詳細な臨床情報を利用した研究を希望する場合には、産業フォーラム又はアカデミアフォーラムへの参加を必要とする。公的データベース利用者は知的財産を占有できる。また、公的データベースのみの利用による研究成果についての論文公表までの制限期間はない。

## ○ 産業フォーラム

- ・医療機関・研究機関・企業（医療産業か否か、及び会社規模を問わない）が参加する。
- ・計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析が可能である。
- ・詳細解析には、データ利活用審査委員会の利用許諾等を必要とする。
- ・自由な出願、知的財産の占有ができる。出願に関して、フォーラムへの届け出は不要である。
- ・成果を公表できるが、公表まで一定の制限期間（24 - 30 か月）<sup>10</sup>を設ける。
- ・成果公表においては、データの公的データベース移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

---

<sup>10</sup> 各がん種における起始ポイントから起算した期間とする（出願公開制度により出願後一定の期間が経過した時に出願の内容が公表される場合を除く。）。論文公表等により非公表にしておく必要性が乏しいとデータ取得者・解析者が判断した場合は、制限期間を24か月未満に短縮する。なお、難病領域については別途定める。

## ○ アカデミアフォーラム

- ・データ取得者（医療機関）とデータ解析者、及びこれらと共同研究を行う機関（企業含む）で構成される。
- ・計画立案を目的とした全データの俯瞰<sup>11</sup>・簡易解析<sup>12</sup>が可能である。
- ・データ取得者（医療機関）が取得した自データの解析は、自由に行うことができる
- ・自データ以外を用いた詳細解析には、データ取得者との合意とデータ利活用審査委員会への事前の届け出を必要とする。
- ・自由な出願、知的財産の占有ができる。
- ・論文等での成果公表、出願については、データの公的データベース移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

## ③ データ共有システム

解析・データセンターは、データの解析・提供・保管を実施する研究・創薬等の拠点として、研究開発が円滑に進むためのデータ共有システムを構築する。データ共有システムは集中管理システムの一環として、以下の研究支援システムと、オープンAPIによるゲノムデータベース及び臨床情報データベースの利活用促進のためのシステムを含むものとする。

## ○ 研究支援システム

- ・研究班やフォーラムが利用可能なデータ共有のシステムをオンプレミスやクラウド上に構築すること。
- ・共有データを解析するための計算環境を整備すること。
- ・解析プログラムのインストール支援や大規模解析の実行支援、データの利活用促進に努めること。

## ○ オープンAPIによるゲノムデータベース、臨床情報データベースの利活用促進

- ・企業やアカデミアが独自の技術やアイデア、データソースによりレポート作成を行うことができるよう、APIの活用を通して参入障壁を下げるように努めること。

---

<sup>11</sup> 各がん種等のデータ蓄積状況を俯瞰すること。

<sup>12</sup> 簡易解析：遺伝子変異の症例数の把握など、詳細解析の立案に必要なデータ分析を行うこと。

- ・解析・データセンターは種々の解析リソース・環境の整備により、各々の医療機関が自身の責任をもってレポートを作成・返却できる環境を整えること。

### (3) 人材育成

#### ① 解析・データセンターに係る人材育成

解析・データセンターの運用、稼働維持、改善のために必要な業務は、ゲノム解析基盤構築、臨床情報の収集体制の構築、患者レポートの作成業務、ネットワーク・セキュリティの整備、データ利活用のための情報基盤整備等、多岐に渡る。そのため、生命情報学、医療情報、情報セキュリティ、臨床遺伝学、ハイパフォーマンスコンピューティング、クラウドコンピューティング等、多様な専門性が解析・データセンターに係る人材に求められる。解析・データセンターに係る人材育成及び人材の確保については、以下の点に留意すること。

- ・解析・データセンターの運用、稼働維持のためには、その任務を担う能力を有する若い研究者の育成が必要不可欠である一方で、こうした人材はわが国においては著しく不足していると考えられている。そのため、大学院と連携し、解析・データセンターにおいて、データ解析や情報基盤の構築、データ管理等を研究することで学位が取得できるような仕組みを検討すること。
- ・リアルワールドデータを活用した人材育成を検討すること。その際にもセキュリティやアクセスログを管理することが必要である。
- ・全ゲノムシーケンスデータの解析・解釈はいまだ発展途上である。さらに、ロングリードシーケンス、一細胞シーケンスをはじめとする計測技術、クラウド、各種ウェブ技術、セキュリティ、人工知能等、関連する諸分野における革新が続いている。持続的に競争力のあるデータ解析・基盤整備体制を保つために、解析・データセンターにおいて最先端の研究を行う機能を持たせること。
- ・解析・データセンターにおいて勤務・研究することが企業にとっても有益となる仕組みを検討し、企業から業務委託ではない人材を集めること。その際、企業秘密の維持や中立性に留意が必要である。
- ・長期的な目線で産業界、アカデミア相互の人事交流を通して人材を確保するとともに、人材の流出を防ぐため、モチベーションの維持、キャリアパスの確保を検討すること。



② 臨床情報等の活用に係る人材育成

遺伝カウンセラー等の臨床情報等の活用に係る人材の必要人員数については、令和3年度、令和4年度の患者還元の実経験を踏まえ、また全ゲノム解析実施医療機関数と併せて、検討することが必要である。また、人材育成については、遺伝カウンセラーの配置を全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元する医療機関における必須要件としつつ、OJT等により育成する。

## 7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術等の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題 (ELSI) が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためには ELSI への適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。

具体的には、事業実施組織に ELSI 部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体として ELSI に適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。

ELSI への対応にあたっては、特に以下の点について留意が必要である。

- ・横断的なデータ利活用を可能とするため、統一的な ICF を用いること。
- ・全ゲノム解析の臨床実装に向け、ICT や AI 等の活用について、現場の負担軽減等における有用性を検討すること。
- ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイドランス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。また、e-コンセントの活用を含め、必要な体制の整備について検討すること。
- ・ICT の積極的な活用を含め、遺伝カウンセリングの機会の確保・拡充を図ること。
- ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や厚生労働省研究班によって作成されたガイドランスを参考に対応すること。
- ・情報セキュリティ及びプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。
- ・全ゲノム解析等にかかる相談実施体制の整備を図り、既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進すること。

## 8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努めることが必要である。

具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切な PPI 実施のための方法についての研究や検討を実施する。

PPI 実施にあたっては、特に以下の点について留意が必要である。

- ・ 国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上を図り、ゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図ること。
- ・ 患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。

## 9. おわりに

本実行計画は、近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展していることや、我が国における全ゲノム解析等に係る事業の重要性が高まってきたこと等の背景を踏まえ、これまでの議論を元に、令和元年12月に策定した実行計画（第1版）を着実に推進させる観点から作成した。本実行計画では、全ゲノム解析等に係る事業目的を明確にするとともに、基本的な方針等について整理を行っている。

今後は、将来的な「がん・難病等の克服」を目指し、事業目的に沿って各取組の推進を図る。

取組の進捗状況や産業界・アカデミアの状況など取り巻く環境の変化等には、引き続き専門委員会で確認を行いつつ、必要に応じて対応していく。

さらに、事業実施組織の具体的な運用の在り方や、ELSI、PPIに係る事項については、本実行計画において検討すべきとされた事項にとどまらない、継続的な検討が必要であり、引き続き専門委員会等において協議を継続していく。

また、産業界・アカデミアによるデータ利活用のための環境を整備し、将来のイノベーティブな創薬・研究等を推進し、患者に質の高い医療を届けるために、より広い視点で具体的な出口戦略を早急に検討することが望まれる。

## 10. 用語集

### <ゲノム>

ゲノムとは、遺伝子をはじめとする遺伝情報の全体を意味する。人の遺伝情報は、DNA上に“G”、“A”、“T”、“C”という約30億個の文字（塩基）で書かれている。ゲノムとは、この全ての遺伝情報の総称。

### <全ゲノム解析>

ゲノム全体を一度に解析すること。国が推進する「全ゲノム解析等実行計画」の下で、患者等から提供を受けた検体・情報を用いた全ゲノム等解析を実施してデータベースを構築し、専門家による解析結果の解釈・検討を行った上で、その結果等を患者の診療に適切に活用するための体制を構築することを主な目的として行われる。

### <遺伝子>

遺伝子とは、細胞内で何らかの機能を担うタンパク質のアミノ酸配列情報があるゲノム内の領域のことを指す。それぞれの遺伝子には、その発現を制御するプロモーター、遺伝情報ある部分（エクソン）、エクソン間に介在し遺伝情報がない部分（イントロン）があり、遺伝子のDNAからmRNAが合成される過程（転写）でイントロンが除去され、エクソンが連結される（スプライシング）。

### <トランスクリプトーム解析>

トランスクリプトーム解析とは、mRNAの塩基配列（“G”、“A”、“U”、“C”の順番）を解析すること。

### <シーケンス>

シーケンスとは、DNAやmRNAの塩基配列を調べる事。

### <シーケンサー>

シーケンサーとは、塩基配列を調べる機器。

### <デジタルメディスン>

デジタルメディスンとは、ヒトの健康のために、測定や、介入を行う、エビデンスに基づくソフトウェアや、ハードウェア製品と定義されている。

### <がんゲノム医療>

がん細胞のゲノムを調べて、どの遺伝子に変化が起こっているのかを知り、それぞれの患者のがんがどのような性質のがんなのか、どのような治療法が適しているのかを選択していくのが、がんゲノム医療。例えば、日本人の肺がんではEGFRという遺伝子の変化が3割から5割の方のがんで見られる。このようながんを持つ患者は、EGFRタンパク質に対する阻害薬（分子標的薬）の効果が高いことが知られているため、その時点では、他の抗がん剤よりもまず、EGFR阻害薬を用いた治療を行うことが、その患者には適していると言える。全ゲノム解析、がん遺伝子パネル検査等が含まれる。

#### <がん遺伝子パネル検査>

がん細胞に起きている数10-数100個の遺伝子の変化を調べ、がんの特徴を知るための検査で、一部、保険診療として行われている。がんの特徴が分かれば、一人ひとりに適した治療法を探ることができる。そこで、患者のがん組織や血液を使って、がん細胞の数十から数百の遺伝子を一度に調べ、その中で起きている遺伝子の変化を確認する。遺伝子の変化によっては、効きやすい薬が分かる場合がある。検査結果は「エキスパートパネル」と呼ばれる専門家の集まりで検討し、担当医はエキスパートパネルで話し合われた結果を参考にして、治療法を患者に提案する。

#### <リキッドバイオプシー>

血液や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析する手法。がん遺伝子パネル検査には、がん組織を用いる検査と血液を用いたリキッドバイオプシーによる検査が保険医療で認められている。

#### <解析・データセンター>

医療機関・研究機関から患者等のデータを収集して、セキュリティの高いデータベースをつくり、国内外の医療機関・研究機関や企業が、診療や研究・創薬等に活用するための拠点。多くの患者等のデータを集めることで、その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になる。

#### <エキスパートパネル>

専門家が集まり、全ゲノム解析結果を医学的に解釈するための多職種による検討会。解析結果をもとに、検出された遺伝子変異に効果が期待できる薬剤があるか、遺伝性腫瘍の可能性があるかなどを検討する。エキスパートパネルの構成員は、さまざまな臓器のがん薬物療法を専門とする常勤の医師、遺伝医学を専門とする医師、遺伝カウンセリング技術を有する医療スタッフ、病理を専門とする

医師、分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家など。

#### <遺伝性腫瘍>

生まれもった遺伝子の違いが原因で、「がん」になりやすい体質を持っている場合がある。このような場合、「がんになりやすい体質」は次の世代に受け継がれることがあるため、「遺伝性腫瘍」と呼ばれる。がん全体の数%を占める。がんの全ゲノム解析によって、まれに「遺伝性腫瘍」が疑われる結果が示される場合がある。ご自身やご家族の将来的な発がんリスク等、遺伝性腫瘍について詳しく聞きたい場合には、遺伝カウンセリングを受けることができる。また、「遺伝性腫瘍」が疑われる結果が出た場合に、結果を知らせないように患者が希望することもできる。

#### <難病>

難病法上、医療費助成の対象となる指定難病（「発病機構が不明、治療方法未確立、希少疾病、長期療養が必要、客観的な診断基準が確立している」の5つの要件を満たすもの）は333疾病と多岐にわたる。これらの疾病は、遺伝学的な観点からは「単一遺伝子性疾患のみ」で構成されるもの、「単一遺伝性疾患と多因子疾患の混在」で構成されるもの、「多因子性疾患のみ」で構成されるものに類型化できる。また、指定難病に指定されていない疾患のうち、現時点で疾患概念が十分に確立していない疾患も本計画では広義の難病に含める。

#### <単一遺伝子性疾患>

単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

#### <多因子性疾患>

複数の遺伝子因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。

#### <遺伝子多型>

ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。

#### <マルチオミックス解析>

生体中に存在する遺伝子（ゲノム）、蛋白質（プロテオーム）、代謝産物（メタボローム）、転写産物（トランスクリプトーム）等の網羅的な解析をする手法。

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班（水澤班）  
希少難治性疾患の患者・家族とのPPI活動

第11回全ゲノム解析等の推進に関する 専門委員会	資料 4-1
令和4年8月19日	

- 全ゲノム解析等実行計画を推進するうえで、難病領域での倫理的課題を「難病領域の全ゲノム解析等を行う際の倫理的配慮」として論点整理することを目指し、希少難治性疾患の患者・ご家族、研究者、製薬協、厚生労働省とともに議論を重ねている。
- 今後、全ゲノム解析等実行計画説明文書モデル文案（第8回専門委員会）、全ゲノム解析等実行計画2022（案）（第10回専門委員会）を踏まえつつ、希少難治性疾患の患者・家族にとって本計画がもたらす課題を抽出・検討する予定。

【作成の経緯】

- 6月 「倫理的配慮（案）」起案
- 7/5 患者・家族との意見交換（第3回）
- 7/21 臨時班会議（班員との意見交換）
- 7/23 難病のこども支援全国ネットワーク親の会連絡会（関東・関西合同）第15回ZOOM部会で説明
- 7/29 患者・家族との意見交換（第4回）
- 7/30 水澤班・患者・家族との意見交換会（第2回）

【構成】

1. はじめに
2. 実施体制
3. インフォームド・コンセント
4. インフォームド・アセント
5. 同意撤回および意思変更の申出
6. 結果の説明
7. データの利活用
8. 個人情報の漏えい及び社会的不利益の防止
9. 将来の課題について



厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班（水澤班）  
希少難治性疾患の患者・家族とのPPI活動

■ 主な論点

- トリオ解析（患者とその父親、母親、同胞の解析）の必要性と倫理的配慮
- 参加児との継続的なコミュニケーションと、成長後の意思確認のありかた
- 一次的所見に関する「知らないでいる権利」
- データ二次利用をする製薬企業による情報公開
- 製薬企業から参加者へ連絡する主体・方法

■ 今後の活動

研究班で整理した「倫理的配慮」に沿って説明・同意・意思変更申出文書案を作成し、中長期的課題を整理する予定

など

「1つの遺伝性疾患がわかっただけで、相当なショックを受けた経験があります。全ゲノム解析により多くの将来発症する疾患の可能性がわかることで、より不安が大きくなり、例えば自殺念慮・企図や心の病を抱える患者が増えてしまうようなことはないのでしょうか。相談体制は？」

「難病ではなぜトリオ解析が必要なのか教えてください。トリオ解析を行う場合、家族にも研究参加を依頼しなければならず、それを理由に家族関係が崩壊する可能性も十分にありえると思います。トリオ解析ができない場合、患者は研究に参加できないことになるのでしょうか。」

「ゲノムデータ等が本人の知らないところで捜査機関等に提供される可能性があるのかという点が心配です。このプロジェクトの参加率を高めるためにも、参加者が安心して参加できるようにしてほしいです。」

「研究参加者となる子どもたちにこの計画をどう伝え、判断してもらうか、難しさを感じています。海外や日本のエコチル調査の事例を聞きましたが、子どもたちへの説明や長期的なコミュニケーションは、どの程度行う予定がありますでしょうか。」