

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12回）  
議事次第

日 時：令和4年11月15日（火）

16:00～18:00

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）全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について
- （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」に係る事業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（中間報告）

資料3 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について（中間報告）

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）

参考資料8 「全ゲノム解析等実行計画2022」（概要）

参考資料9 「全ゲノム解析等実行計画2022」



ひと、くらし、みらいのために

厚生労働省

Ministry of Health, Labour and Welfare

第12回全ゲノム解析等の推進に  
関する専門委員会

令和4年11月15日

資料  
1-1

# 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和4年11月15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

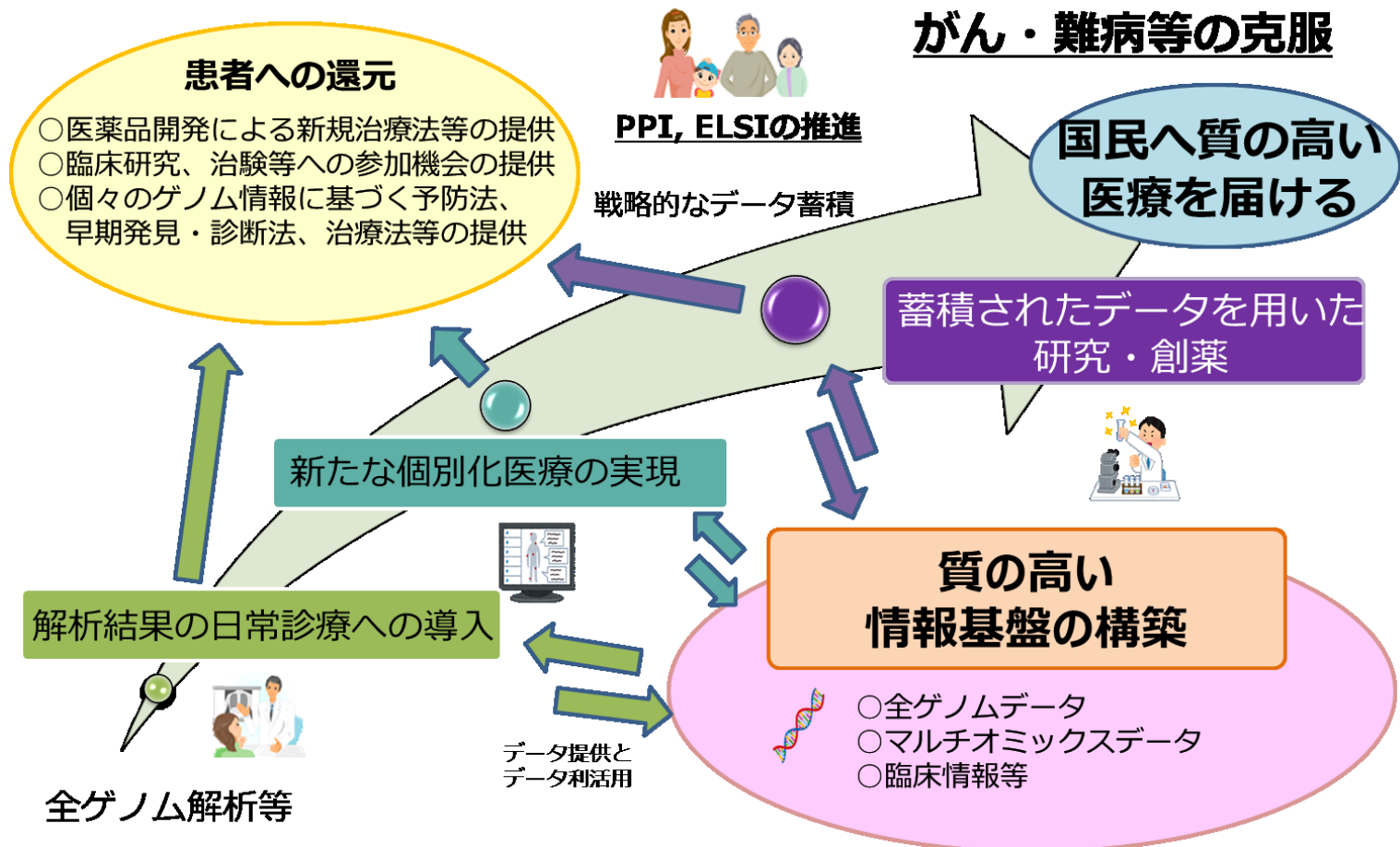
令和4年	専門委員会等	内容
5月	第9回専門委員会 (持ち回り開催)	<ul style="list-style-type: none"> <li>令和4年度のがん領域AMED研究について</li> </ul>
7月7日	第10回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>令和4年度の方針等について</li> <li>「全ゲノム解析等実行計画2022(仮称)」(案)について</li> </ul>
8月19日	第11回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>「全ゲノム解析等実行計画2022(仮称)」(案)とりまとめ</li> </ul>
9月5~12日	第131回厚生科学審議会 科学技術部会(持ち回り開催)	<ul style="list-style-type: none"> <li>「全ゲノム解析等実行計画2022(仮称)」(案)</li> </ul>
9月30日	厚生労働省ゲノム医療推進 チーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>「全ゲノム解析等実行計画2022」策定</li> </ul>
11月15日	第12回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>令和4年度 中間報告</li> <li>令和5年度 AMED研究体制の概要案</li> </ul>
	年度末までに1~2回開催	<ul style="list-style-type: none"> <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		

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」(令和4年9月30日策定)

## 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。



※ 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。

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」概要

(令和4年9月策定)

## 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。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現 国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○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。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○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整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○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（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）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。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○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。 ○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。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (第11回専門委員会からの主な変更点)

## 5. これまでの取組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

#### 【がん】

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）、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。

#### 【難病】

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

### (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（※）。

（※）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。

### (4) 事業を構成する組織について

<b>①医療機関</b>	<p>【がん】患者還元を行う医療機関に求められる主な要件を記載 なお、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。 <b>(追記)</b> <u>全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価ができる体制が整っていること。</u></p> <p>【難病】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>
<b>②シーケンス企業</b>	<p>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。 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、外部精度管理の実施を求める。</p>

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (第11回専門委員会からの主な変更点)

## 5. これまでの取組を踏まえた基本方針

<b>③解析・データセンター</b>	<p>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。</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) ゲノムデータの解析</li><li>2) 臨床情報等の収集</li><li>3) データ利活用</li><li>4) 人材育成</li></ol>
<b>④検体・情報集中管理部門</b>	<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>
<b>⑤産業フォーラム、アカデミアフォーラム</b>	<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>【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。</p> <p>【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。</p> <p>(修正)</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、<b>エキスパートパネル等における患者還元</b>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>
<b>⑥事業実施組織</b>	<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、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。</p> <p>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。</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は留意が必要である。

(追記)

・ゲノム情報等による不利益が生じないようにするために社会環境の整備をする上での制度面での課題を把握したうえで、本事業における対応方針を検討する。

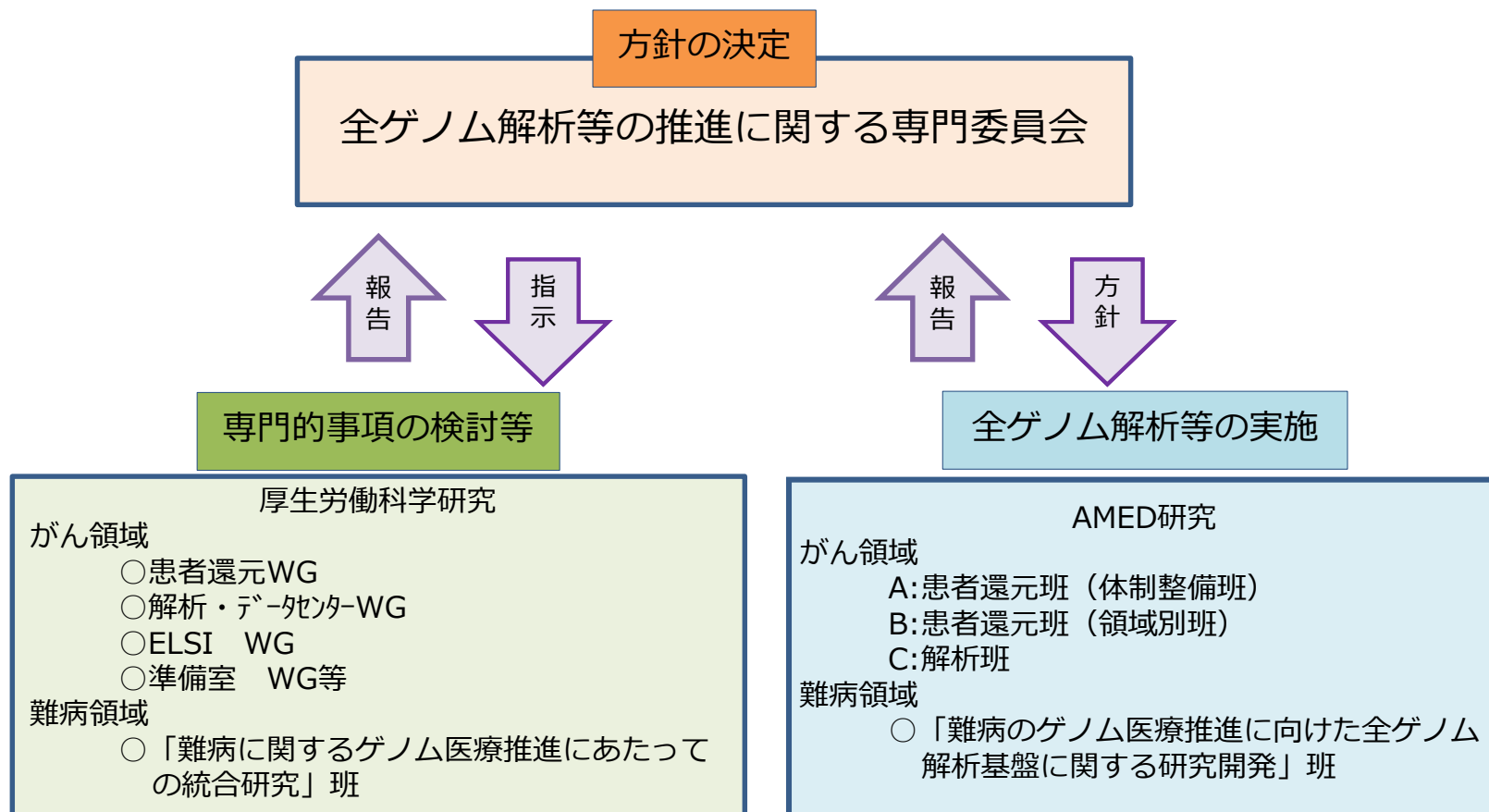
## 8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

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。

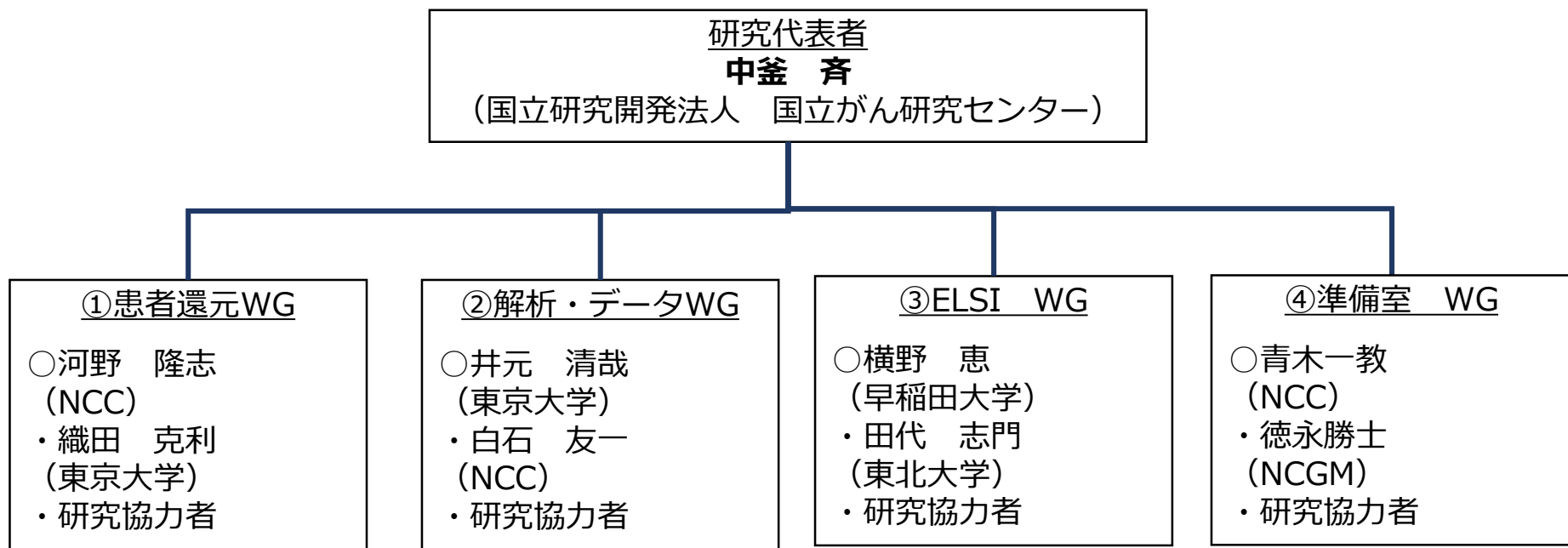
具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

# 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。

# 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 岡山大学病院	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。

# AMED研究 患者還元班のこれまでの成果（がん領域）

R3年度：3医療機関において、600症例の前向き症例

R4年度：6医療機関が追加され、全体で2000症例を解析予定  
解析結果に基づく治療へのつながりの構築を進める。

全ゲノム解析等の結果に基づくエキスパートパネル実施：**677**症例  
(令和4年10月20日時点)

治療薬の選択やがん種の診断、遺伝性疾患の診断に有用なActionable  
変異の検出：**381**症例

既存の検査では検出  
できないがんに関与  
するゲノム異常の検  
出\*：**113**症例

全ゲノム解析の  
結果が診断に有  
用であった例\*：  
**32**症例

がん以外の疾患に  
関与する可能性が  
高いゲノム異常の  
検出\*：**30**症例

\*症例数はのべ数

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

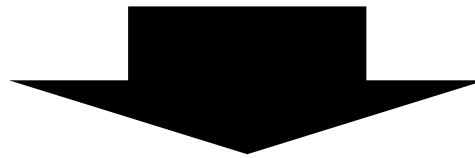
既存の  
治療・  
診断等

- 新規に発見した異常に対する**新規治療薬の開発**
- 全ゲノム解析等の結果に基づく既存の治療薬の**適応拡大**
- 新しい**診断技術の確立**
- 遺伝情報に基づく**疾患の予防**

# 造血器腫瘍を対象とした本格解析の実施について

## 【現状と課題】

- 「全ゲノム解析等実行計画」にもとづく全ゲノム解析等の推進については、厚労科研中釜班において専門的事項が検討され、専門委員会で審議・承認された方針に基づき、AMED研究班において実施される。
- 現状、造血器腫瘍を対象に保険承認された遺伝子パネル検査は存在せず、遺伝子パネル検査にもとづくゲノム医療提供体制の在り方については、まさに議論の途上である。
- そのような状況下での、造血器腫瘍を対象とした全ゲノム解析結果にもとづく患者還元（本格解析）については、エキスパートパネルの実施方法、確認検査の体制等、検討すべき課題が山積している。



## 【対応方針案】

- 厚労科研中釜班の患者還元WGにおいて、造血器腫瘍を対象とした本格解析の実施に向けた課題の整理および対応方針について整理することとしてはどうか。
- また、厚労科研中釜班での検討に際しては、必要に応じ、造血器腫瘍の専門家に参画していただくこととしてはどうか。

【○全ゲノム解析等実行計画2022の推進】  
 施策名：全ゲノム解析等実行計画2022の推進

令和4年度第二次補正予算案 49億円

医政局研究開発政策課  
 (内線4041)  
 健康局がん・疾病対策課、難病対策課  
 (内線3825, 2353)

① 施策の目的

がん<sup>(※)</sup>や難病患者を対象として、全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施し、得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、それらを民間企業やアカデミア等が利活用することにより、創薬や新規治療法などの開発を目指す。さらに解析結果等の速やかな日常診療への導入や、新たな個別化医療の推進を通して、国民へ質の高い医療を届けることを目指す。

※ 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。

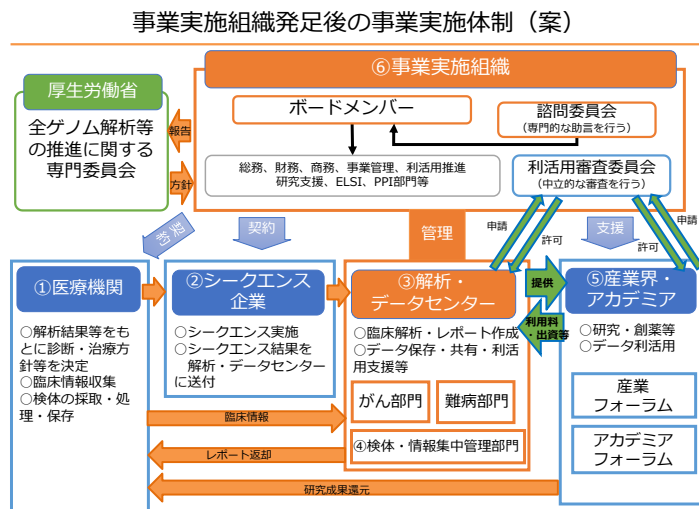
② 対策の柱との関係

1	2	3	4
		○	

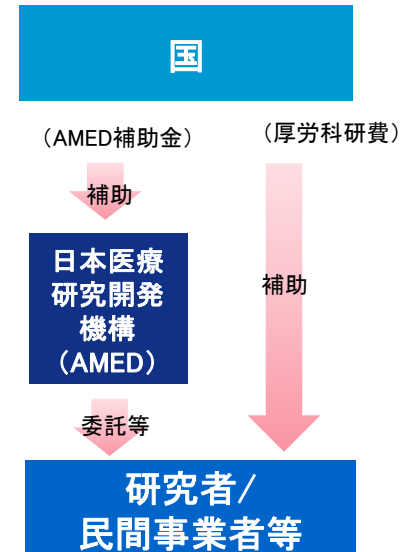
③ 施策の概要

「全ゲノム解析等実行計画2022」(令和4年9月策定)を推進するため、①全ゲノム解析等及びその結果の患者還元、②データ利活用の準備等(全ゲノム解析等による出口を加速するための臨床研究、利活用環境の整備等)、③事業実施組織の構築に向けた検討に必要な研究費用について措置を行う。

④ 施策のスキーム図、実施要件(対象、補助率等)等



(「全ゲノム解析等実行計画2022」抜粋)



⑤ 成果イメージ(経済効果、雇用の下支え・創出効果、波及プロセスを含む)

現在闘病中のがん患者・難病患者の診断、治療に役立つデータを速やかに患者に還元し、がん・難病の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・活用できる質の高い情報基盤の構築に向けた検討を行うことで、新たな診断技術や革新的新薬を開発する民間企業が成長できる環境を整備し、我が国発のイノベーションの創出を目指す。

# 令和5年度AMED研究体制の概要（がん領域）（案）

## ○A班（患者還元・出口戦略班）：

### ① 基本コホート（横断）チーム

基本コホートの全登録症例について、全ゲノム解析等の結果収集されるゲノムデータおよび臨床情報等の分析を行い、全ゲノム解析等の臨床的有用性を検証する。また、各機関からの依頼にもとづき、確認検査の提供を行う。その他、厚労科研中釜班と連携し、全ゲノム解析等の実用化も見据え、標準レポートフォーマットの改良等、患者還元における課題の抽出及び対応策の検討を行う。

### ② 患者還元・戦略コホートチーム

代表医療機関を中心に患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制、B体制：解析・データセンター体制いずれかを選択）。全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例を目標に、出口戦略に基づいた臨床研究等<sup>(※)</sup>に登録する。レポートについては、令和4年度に作成される標準フォーマットの使用を前提に、外部機関の活用を基本とする。

代表機関毎に、1～2程度の臨床研究（戦略コホート）を実施する。なお、日本を代表する臨床研究グループと連携した研究実施体制が構築されることが望ましい。

## ○B班（アカデミアフォーラム班）：

準備室と連携し、フォーラムの構築に協力すると共に、蓄積された全ゲノムデータ等を用いた研究を行い、新たに指摘された変異等の知見について、その臨床的意義等を協議し、得られたコンセンサスをA班、C班及び厚労科研中釜班に提供し、患者還元役に役立つ。

## ○C班（解析・データセンター班）：

ゲノムデータ・臨床情報の収集を行うとともに、統一パイプラインの改善及び解析、クラウドへの展開（セキュリティ等システム構築を含む）、Visiting解析環境（オンプレミス・クラウド）の構築・改修を行う。また、検体・ゲノムデータ・臨床情報の集中管理システムの構築・運用、臨床情報自動収集システムの構築・試行・改修及びデータ共有・利活用支援システム（API等）の検証を行う。その他、厚労科研中釜班および準備室等と連携し、解析・データセンターの構築に必要な研究を行う。

※ 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。

※ 各班は、臨床情報等の収集、レポート作成に係る要件の整理等について、A～C班による合同の班会議の開催等を通じ協力する。



# 令和5年度の研究体制（がん領域）案

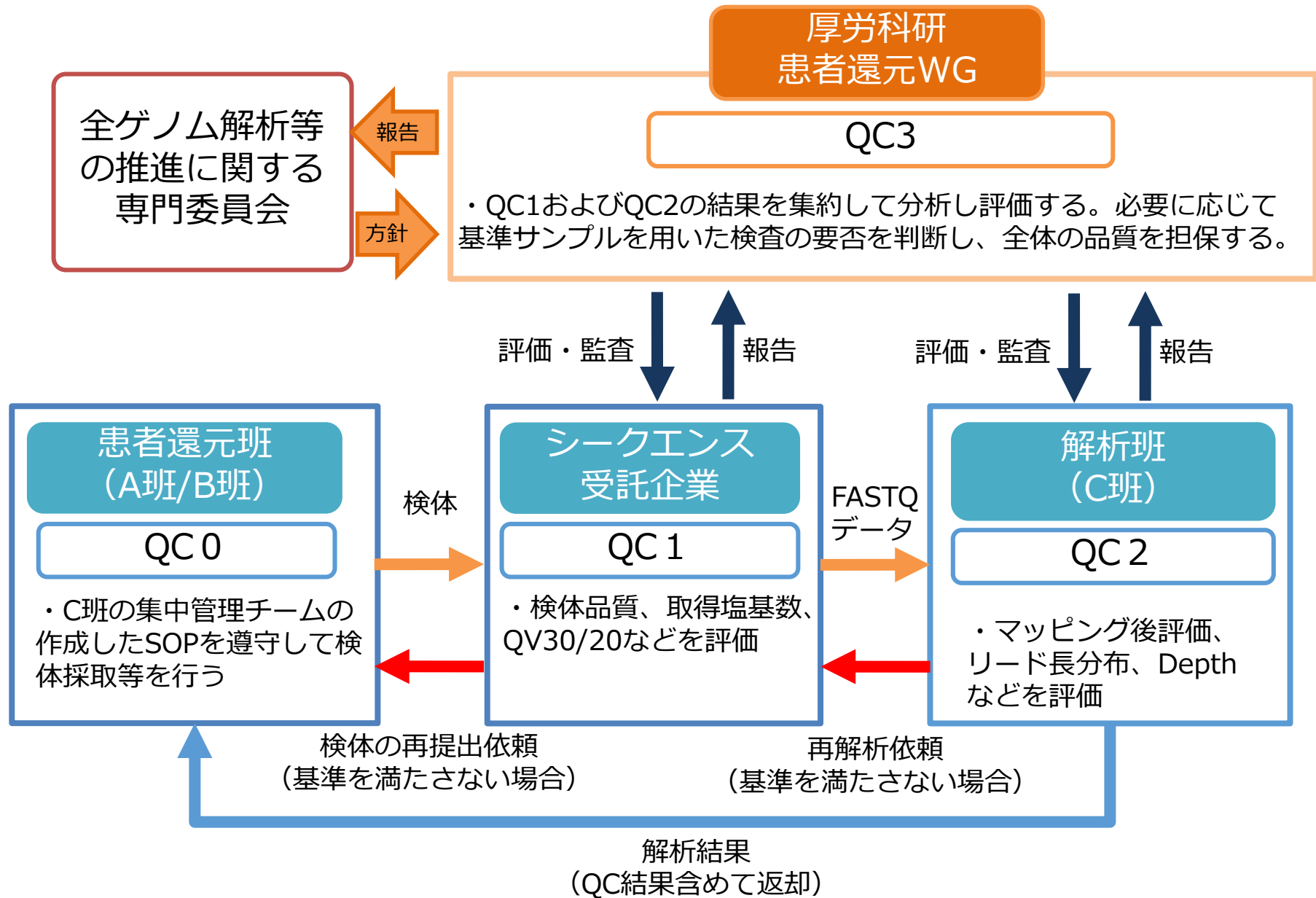
研究班		課題数	研究内容
A班： 患者還元・出口 戦略班	基本コホート（横断） チーム	1班	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A班に参画するすべての医療機関が協力</li> <li>• 全症例を対象に、全ゲノム解析等の臨床的有用性等を研究</li> <li>• 厚労科研中釜班とも連携し、全ゲノム解析等の実用化を見据えた患者還元における課題の抽出や検討</li> </ul>
	患者還元・ 戦略コホートチーム	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全ゲノム解析等の結果にもとづく患者還元を行う。</li> <li>• 代表機関毎に1～2程度の臨床研究を実施する。</li> <li>• 全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例について出口戦略に基づいた臨床研究等に登録する。</li> </ul>
B班： アカデミア フォーラム班 （仮）	領域別およびがん種横断 的解析等	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 蓄積されたデータを用い、領域別およびがん種横断的解析を行う。</li> <li>• ゲノム情報の新しい知見を整理し、患者還元役に役立てる。</li> <li>• 産学連携による研究開発を推進する。</li> </ul>
C班： 解析・データセ ンター班		1班	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 統一パイプラインを用いたゲノム解析（オンプレミス）とそのクラウドへの展開およびゲノムデータの収集</li> <li>• 臨床情報の自動収集システムの開発とデータ収集</li> <li>• 検体・ゲノム・臨床情報の集中管理システムの開発</li> <li>• データ共有および利活用支援システムの検証</li> </ul>

## 参考

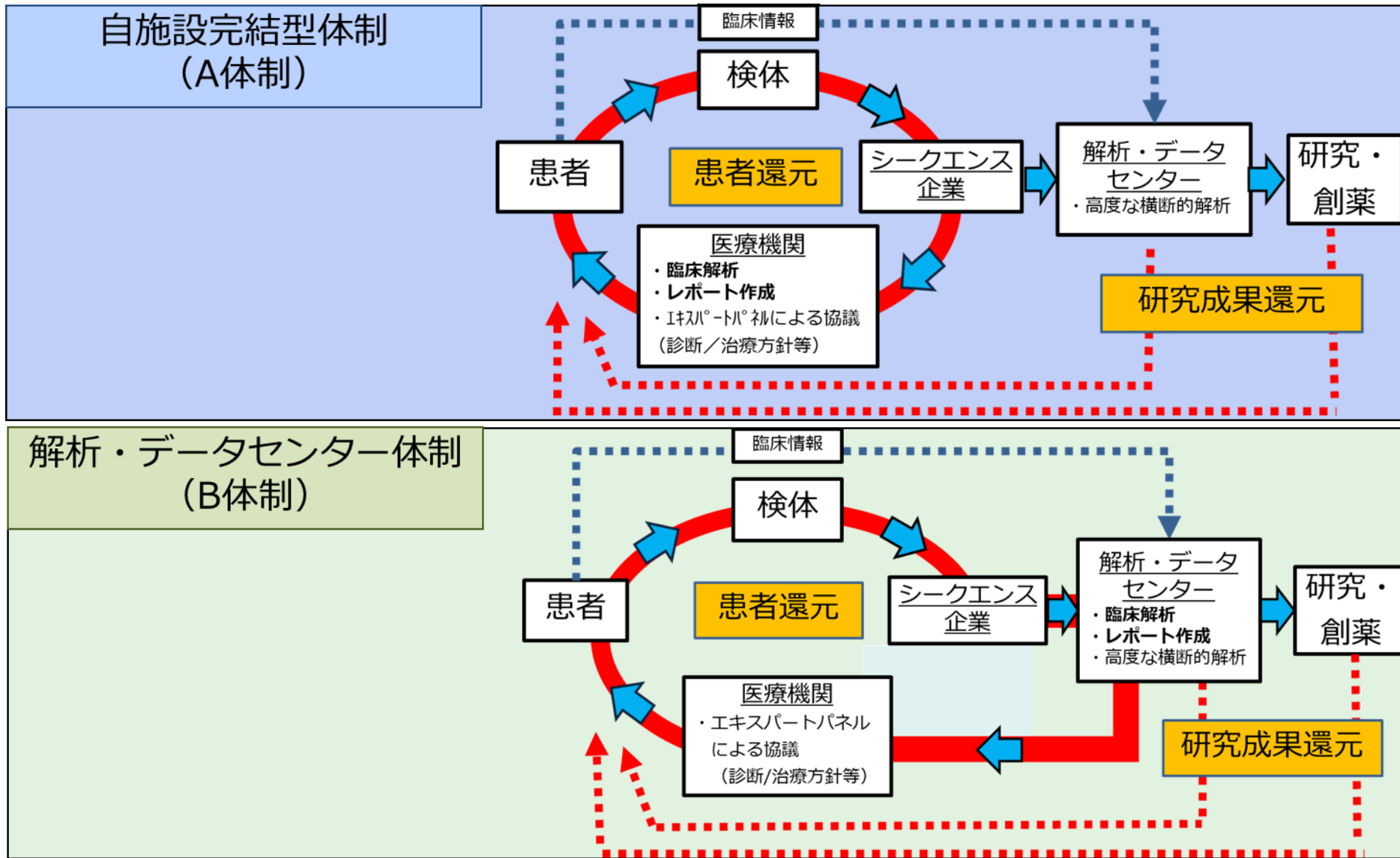
# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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） データ利活用審査委員会	令和4年度からは、準備室WG（準備室）で検討等を継続	
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 統一パイプライン 高度な横断的解析（AI活用含む）	<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>	
		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
	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



# A班の患者還元体制について(令和4年度)



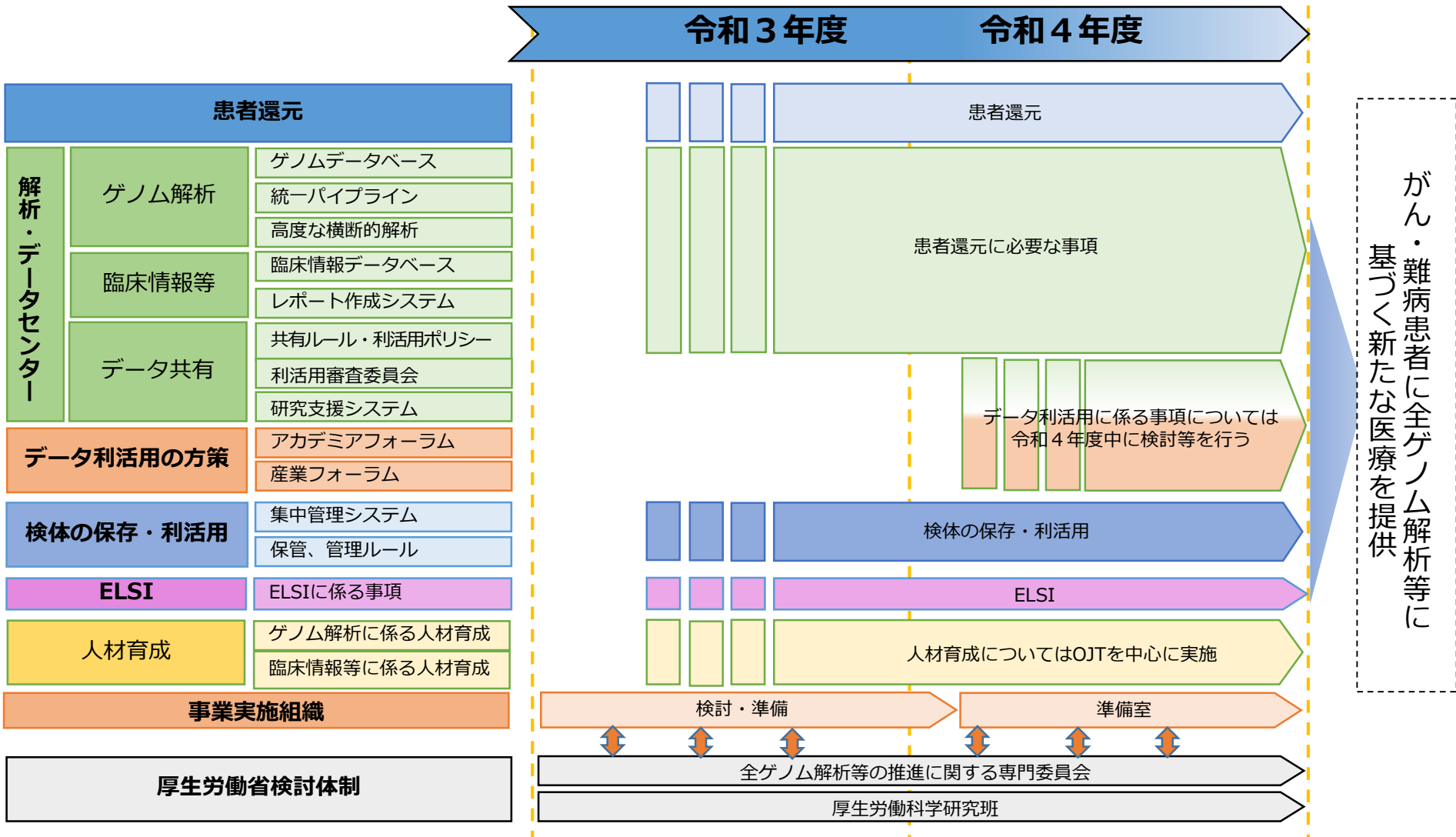
※令和4年度は、がんゲノム医療中核拠点、拠点病院を主体として8医療機関でスタートし、順次AからB体制へ移行する。今後、全ゲノム体制の整った医療機関を専門委員会の承認の後追加予定。令和5年度以後については、がんゲノム医療連携病院の参加が可能となるように体制整備を進める。また、令和4年度中にC班のレポート作成チームはA班と協力して、標準的レポートを作成し、令和5年度以後はレポートの要件を取りまとめ民間企業の参入を進める。B体制医療機関についてはC班のレポート作成チームの作成したレポートを用いる事を原則とする。

# 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） 鋸持 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。

# 「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

# 「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

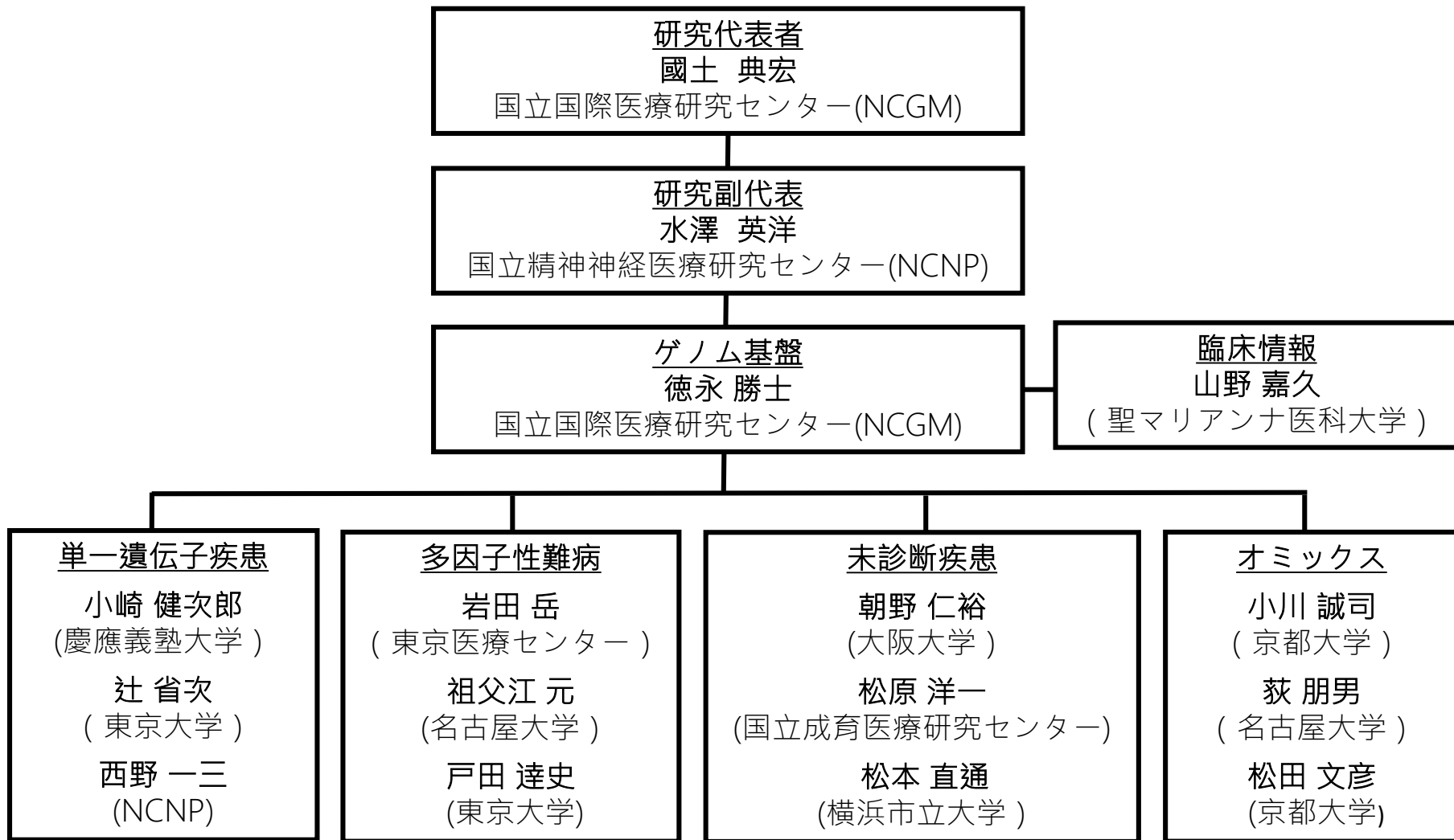
医薬品開発

人材育成等

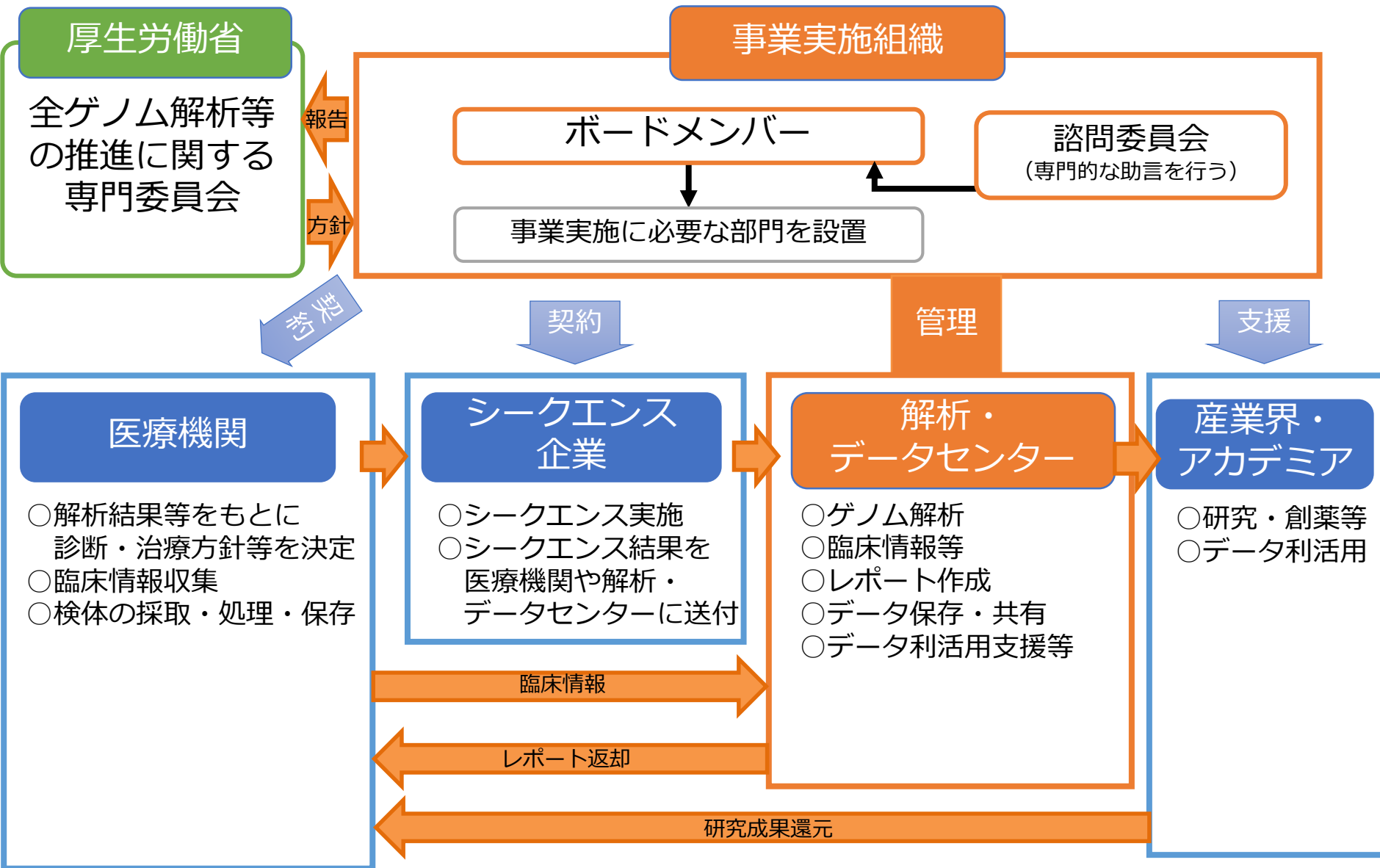
検討事項	①協力医療機関について (医療機関が具備すべき要件)	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	<ul style="list-style-type: none"> <li>○診療部門</li> <li>○エキスパートパネル</li> <li>○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書</li> <li>○各種法令・指針等の整理</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○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)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ゲノム基盤の運営・管理方法</li> <li>○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築</li> <li>○各国の産業利用の状況</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○専門的人材育成の現状把握、育成方法</li> <li>○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</li> </ul>



# 「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。

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織事業概要（案）

## □事業概要

名称 全ゲノム解析等実行計画に係る事業【全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織（仮称）】  
事業内容 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元の支援、個別化医療の推進、および戦略的に蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届ける。

## □事業背景

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、患者起点・患者還元原則の下、患者および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事が求められている。

## □事業目的

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。

## □基本戦略

○対象  
【がん領域】難治性のがん、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん等  
【難病領域】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

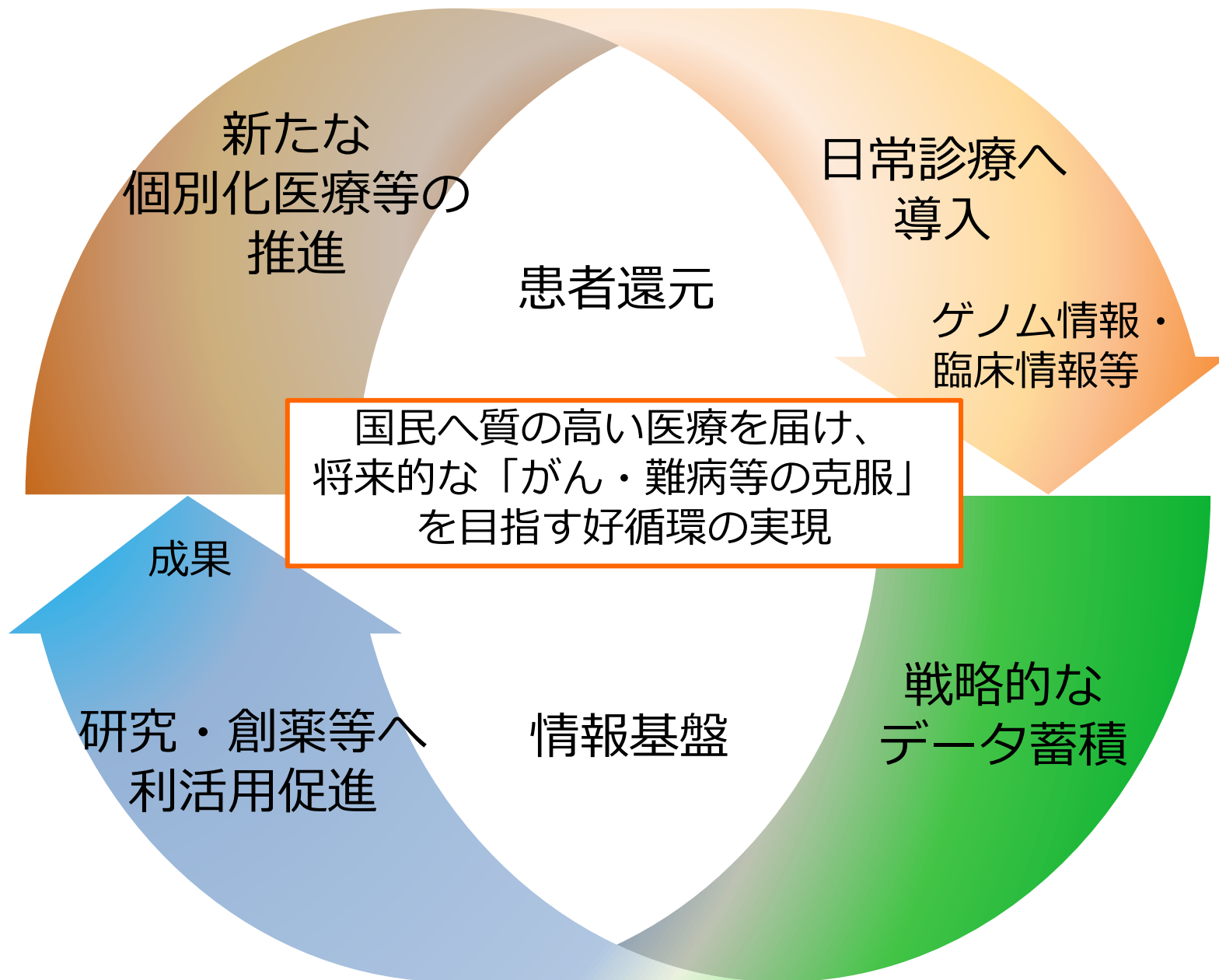
○戦略  
(1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略  
・戦略的なデータの蓄積  
・産業界、アカデミアとの連携と能動的な支援  
(2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略  
・医療機関内の体制整備支援  
・臨床研究等を通じた速やかな薬剤提供システムの構築支援  
(3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略  
【がん領域】マルチオミックスデータを加えた予防法、早期発見、早期再発診断新規治療法等の研究開発  
【難病領域】・難病の早期診断：全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、全ゲノム解析等を受けられる体制整備。特に患者数が少ない希少疾患については、国際共同的な枠組みの整備。  
・難病の本態解明：質の高い臨床情報と全ゲノム解析情報による難病の本態解明と、治療・診断方法の開発

## □事業内容

- 1) 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元支援  
・医療機関の体制整備等の支援  
・ICT/AI技術を用いた患者支援
- 2) 個別化医療の推進支援  
・臨床試験、治験等の支援
- 3) 質の高い情報基盤の構築と運用  
・戦略的なデータの収集と、セキュアな管理  
・APIを用いた自動的な臨床情報収集  
・アカデミア、産業界の連携等のマッチング支援等  
・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と、利活用支援
- 4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援
- 5) ELSI支援
- 6) 人材育成支援

## □ボードメンバー

ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。



第 12 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 11 月 15 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 11 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べきである。

## 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データ等を迅速かつ公平で安全に利活用することが可能となるよう、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すると共に、利活用のためのルールや手続き等を整備し、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および透明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、役員の選任・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、透明性の高い組織とする。
- 人事等を通じて、民間の経営視点等を活用しつつ、柔軟性、機動性、効率性、顧客志向等を高めた運営体制とする。

## 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、患者等が医療現場を含め、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を柔軟に行える必要がある。また、そのための人員育成・確保の計画が必要である。
- 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設計・構築、データ管理、情報セキュリティ対策等に加え、各種最先端の情報科学に係る研究を支援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の専門性や規模について検討を行い、柔軟に人材育成・確保を行うための計画を策定する。
- 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の育成を支援するための部門を事業実施組織に設置する。



# 第12回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

## 全ゲノム解析等に係るAMED研究について (中間報告)

### 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. C班（解析班）進捗状況
4. R4年度スケジュール

令和4年11月15日

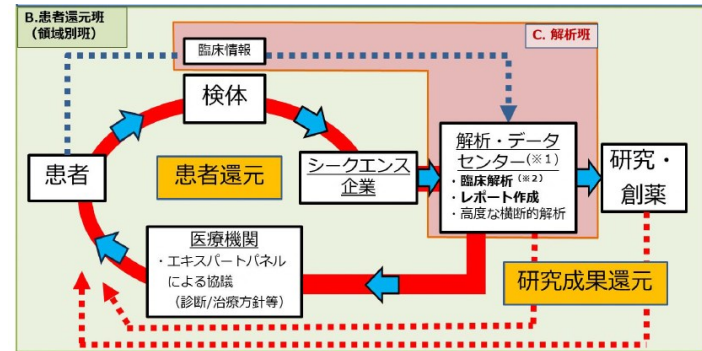
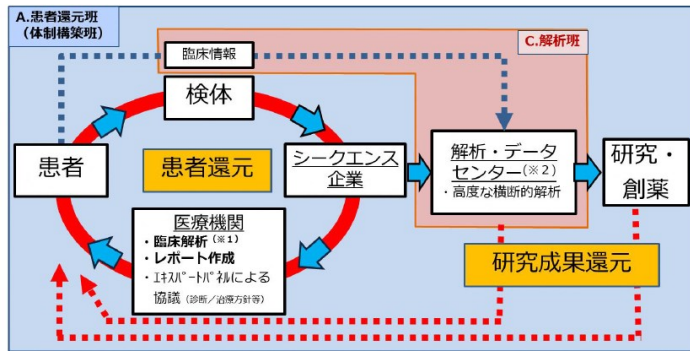
国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）  
ゲノム・データ基盤事業部 ゲノム医療基盤研究開発課

# R4年度 AMED研究概要

## ● 患者還元体制について

(参考：専門委員会 (8/19) 資料1-1\_全ゲノム解析等に係る検討状況等について, p9, p18)

- ✓ 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。



## ● 全ゲノムプロジェクト症例内訳とR4年度実施内容

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~ (7/20→ 10/20)

R3年度	● FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数)	● データ確定数 (QC完了数)
	➢ WGS : 1,448 → 1,486	➢ WGS : N : 1,209 → 1,487 T : 1,210 → 1,488
	➢ RNA-seq : 0 → 477	➢ RNA-seq : 0

R4年度	● FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数)	● データ確定数 (QC完了数)
	➢ WGS : 69 → 227	➢ WGS : N : 0 → 94 T : 0 → 96
	➢ RNA-seq : 0 → 24	➢ RNA-seq : 0

※データ確定数：塩基数, QV共に確定した数

		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+α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	N:500/500,500/500 T:501/501,501/501*	24 → 109	0 → 24	N:24/24,24/24 T:24/24,24/24	42 → 204	
		RNA-seq	478 (出検完了)	0 → 477		24 → 109	0 → 24			
静岡がん センター	浦上 研一	WGS	500 (出検完了)	452	N:452/452, 452/452 T:452/452, 452/452	161 → 418	0		202 → 470	
		RNA-seq	500 (出検完了)	0		0 → 323	0			
がん研 有明病院	上野 貴之	WGS	535 (出検完了)	497 → 535	N:535/535, 535/535 T:525/535, 535/535	159 → 299	69 → 203	N:70/70, 70/70 T:43/72, 71/72	181 → 342	
		RNA-seq	535 (出検完了)	0		149 → 264	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）

- FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数)
  - WGS : 7,441 → 8,161
  - RNA-seq : 50 → 4,734
- データ確定数 (QC完了数)
  - WGS : N : 6,735 → 7,826 T : 6,755 → 7,884
  - RNA-seq : 0

※データ確定数：塩基数，QV共に確定した数

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
			WGS	RNA-seq			
消化器がん	東京大学	柴田龍弘	WGS	1,400 (出検完了)	988 → <b>1,209</b>	N:1184/1194, 1194/1194 T:1162/1209, 1209/1209	
			RNA-seq	1,400 (出検完了)	50 → <b>709</b>		
血液がん	京都大学	南谷泰仁	WGS	1,400 (出検完了)	1,315	N: 1309/1315, 1315/1315 T: 1278/1315, 1314/1315	
			RNA-seq	747 (出検完了)	0 → <b>747</b>		
小児がん	東京大学	加藤元博	WGS	1,472 (出検完了)	1,157 → <b>1,375</b>	N:1368/1375, 1168/1375 T:1368/1375, 1168/1375	
			RNA-seq	1,015 (出検完了)	0 → <b>909</b>		
希少がん	東京大学	松田浩一	WGS	1,558 (出検完了)	1,481 → <b>1,484</b>	N:1407/1417, 1409/1417 T:1427/1441, 1436/1441	
			RNA-seq	1,396 (出検完了)	0 → <b>1,351</b>		
婦人科がん	がん研 有明病院	森誠一	WGS	1,400 (出検完了)	1,400	N:1368/1391, 1391/1391 T:1272/1391, 1391/1391	FASTQデータ受領数は 再確認中。
			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)	1,100 → <b>1,387</b>	N:1128/1134, 1128/1134 T:1150/1153, 1148/1153	
			RNA-seq	1,149 (出検完了)	0 → <b>932</b>		

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）

## 臨床情報の収集に関する進捗状況 ～B班～ (7/20→ 10/20)

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
柴田班 代表		代表で患者情報を直接収集しないため対象外			
食道G(※1)	5	4	3 → 4	3 → 4	5
肝臓G	1	1	1	1	1
胆道・膵G	9	6 → 9	6 → 9	6 → 9	0 → 5
胃G	1	1	1	1	1
南谷班 代表	1	代表で患者情報を直接収集しないため対象外			
分担機関(※2)	39	10 → 15	9 → 15	6 → 15	33 → 34
加藤班 代表	1	1	1	1	0 → 1
分担機関	2	2	2	2	0 → 2
松田班 代表		代表で患者情報を直接収集しないため対象外			
分担機関(※3)	53	15 → 31	10 → 28	10 → 28	10 → 34
森班 代表	1	1	1	1	1
分担機関	5	4 → 5	2 → 5	2 → 5	5
河野班 代表	1	1	1	1	1
分担機関	7	4 → 5	4 → 5	4 → 5	4 → 5

柴田班：(※1) ①②③は最大で4施設。

南谷班：(※2) ①②③は最大で16施設。

松田班：(※3) ①②③は最大で32施設。参加施設数は再集計した結果、53施設に変更。

: 完了

### ● EDC入力開始に向けた調整事項

✓ EDC用Excelファイルを各班に配付

→ 臨床情報のExcelでの取り込みシステムは11月14日から運用開始

## EDC入力に関する進捗状況 ～B班～ (10/31時点)

班	症例数 合計	臨床情報 (基本項目)	臨床情報 (全項目)	備考欄
柴田班	1,428	475	475	Excelフォーマットによる入力を 並行して準備中
南谷班	1,400	1,206	0	
加藤班	1,472	0	0	入力準備中 大部分の症例でExcelフォーマットを使用予定
松田班	1,423	304	25	Excelフォーマットによる入力を 並行して準備中
森班	1,390	956	303	
河野班	1,400	822	822	

基本項目：患者基本情報シートまで入力した数

全項目：すべて入力を完了した数

注：症例数合計は再確認中

# エキスパートパネル体制構築班の進捗状況 ～A班～ (7/20→10/20)

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	134 → 205	111 → 152	154 → 320	399 → 677
<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	64 → 115	49 → 72	87 → 194	200 → 381
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	12 → 19	2 → 4	15 → 20	29 → 60

## WGSを用いたエキスパートパネルにより得られた成果

- **既存の検査では検出できないがんに関与するゲノム異常の検出**
  - ✓ long insertion/deletion変異 ( *CDKN2A* , *CDKN2B*, *CHEK2*, *TP53*, *CDK12*など)
  - ✓ inversion変異 (*BRCA1*, *RB1*)
  - ✓ 病的と強く疑えるバリエーション (*BRCA2*)
  - ✓ 構造異常や転座・欠失等
  
- **全ゲノム解析の結果が診断や治療に有用であった例**
  - ✓ 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
  - ✓ 融合遺伝子の確認検査後、推奨薬剤を投与し有効性あり
  
- **がん以外の疾患に関与する可能性が高いゲノム異常の検出**
  - ✓ 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

# 提案：全ゲノム解析研究に参加する施設の拡大

## がんゲノム医療中核拠点病院の参画：東京大学（角南班）

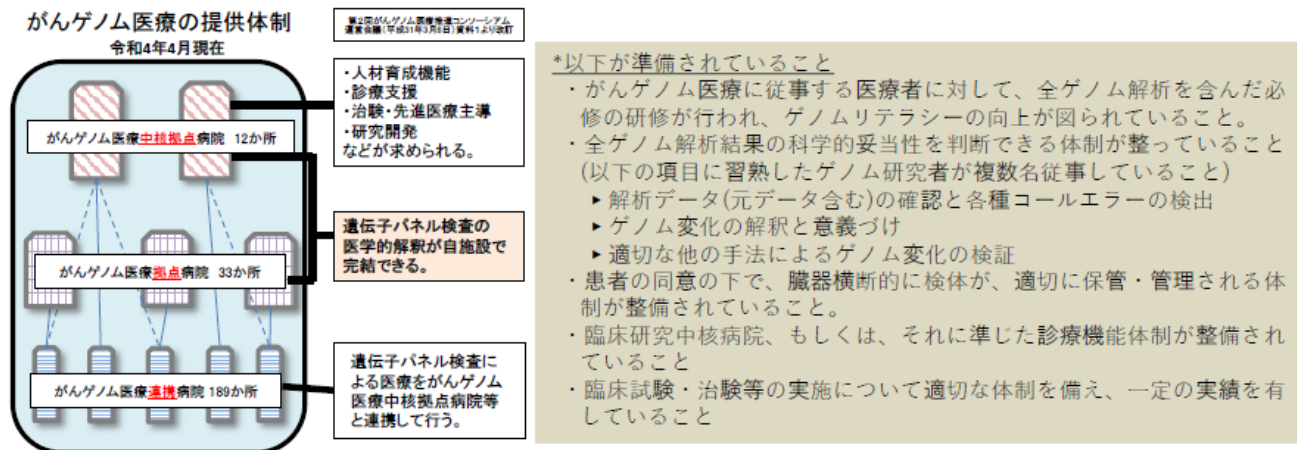
- 中核拠点病院として全ゲノムに対するエキスパートパネルを介した患者還元体制を構築する。
- 東京大学病院は、全ゲノム解析等実行計画2022に記載された医療機関の要件を満たしている。
- 小児がんの症例数集積の加速が期待できる。
- 小児がん、その他の固形がんの50症例を検討予定。

### 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



# 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、シーケンズ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、ロングリードシーケンズへの対応等を行う。
	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） 鈕持 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。

## C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

## 集中管理チーム

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目	月													進捗状況
	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3		
<b>WGSデータ、臨床情報、検体及び検体情報を紐付けて管理するシステムの構築</b>														
1 システム要件検討/確定作業の実施	○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・井元班で行うゲノムデータ管理システムとの連携・ID共有を実施。</li> <li>・医療機関から受託会社へのオーダーシートの統一をNGS解析SOP作成とも連携して実施。</li> <li>・システム要件の検討作業を実施中。システム設計作業の発注を実施。</li> <li>・バンキングのための研究計画書の作成開始。</li> <li>・関連機関との定期ミーティングを実施し、がん組織バンク運営体制の構築を実施中。</li> </ul>
2 要件確定/委託先企業の決定						○	■						●	
3 システム構築/納品							○						●	
4 システム検証作業											○		●	
<b>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</b>														
1 仕様の検討										○			●	
<b>バンキングのための統一ICと研究計画書の作成等</b>														
1 研究計画書の作成、倫理審査の承認							○						●	
<b>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</b>														
1 運営体制の構築	○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
<b>組織型別サンプル保管手順書の作成（臓器別検体取扱SOP作成）</b>														
1 病理学会での検体採取方法の検証作業の実施				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ゲノム解析に関する倫理審査は承認。</li> <li>・日本病理学会と連携し、臓器別検体取扱SOP作成作業を実施中。</li> </ul>
2 SOPのドラフト作成				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
3 SOPの確定作業											○		●	
<b>サンプル輸送・処理プロトコール作成</b>														
1 サンプル処理・輸送プロトコールのドラフト作成				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・プロトコールの作成作業を実施中。</li> <li>・A班B班に核酸抽出のアンケートを実施し、集計作業を実施中。</li> <li>・BBJのシステム改修発注作業は準備中。</li> </ul>
2 サンプル処理・輸送プロトコールの確定作業				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
3 保管のためのBBJのシステム改修				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
<b>サンプル輸送・処理プロトコール作成（NGS解析SOP作成）</b>														
1 受託会社・解析機関(A/B班)でのSOP(NGS/核酸抽出)ヒアリング				○	■	■	■	■	■	■	■	■	●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・日本衛生検査所協会と連携し実施中。</li> <li>・NGS受託会社のヒアリングが完了し、各社のSOPの内容を取りまとめ実施。</li> <li>・NGS解析SOPの骨子を作成。</li> </ul>
2 SOPのドラフト作成							○						●	
3 SOPの確定作業											○		●	

# C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

## ゲノム解析チーム

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況	
<b>シーケンス企業からのデータ受け取り自動化 解析結果の返却（統一パイプラインを用いたゲノムデータ解析）</b>															
1 データの受け取り		○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・WGSのデータ受取はほぼ完了し、現在はRNAseqを中心にデータ受け取りが進行中。</li> <li>・WGSは、約40症例/日で処理が進行中。RNAseq はパイプライン検証のための試行を繰り返し実施。</li> <li>・解析結果の返却は進行中。</li> <li>・データ受け取りのスキームを整理し、データの整合性確認における不整合の事例を整理。</li> <li>・ロングリード解析の受け取りデータについて、310症例でsubreadまで含めて約2PBの受け取りのスキームを検討し、検証データを用いたパイプラインのチューニングを実施。</li> </ul>
1 解析の実施		○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
1 解析結果の返却						○	■	■	■	■	■	■	■	●	
1 他のチームとの連携		○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
2 データ受け取り自動化				○	■	■	■	■	■	■	■	■	■	●	
3 ロングリード対応						○	■	■	■	■	■	■	■	●	
4 統一パイプライン振り返り												○	●		
<b>統一パイプラインのクラウドでの比較研究</b>															
1 課題抽出		○	●												<ul style="list-style-type: none"> <li>・統一パイプラインのクラウドでの比較研究の課題抽出、検証準備は完了。</li> <li>・基準計画書の検討やクラウド選定検討、環境構築のための制約条件の整理。クラウドベンダーヒアリング実施。</li> </ul>
2 検証準備					○	●									
3 解析環境の構築、性能・コスト検証							○	■	■	■	■	■	■	●	
<b>システム運用・セキュリティ対策</b>															
1 課題抽出		○	●												<ul style="list-style-type: none"> <li>・システム運用・セキュリティ対策の課題抽出、検証準備は完了。</li> <li>・基準計画書や検証する攻撃シナリオの検討を実施。調査・検証製品の選定検討を実施。</li> </ul>
2 検証準備					○	●									
3 プロトタイピング、性能・コスト検証							○	■	■	■	■	■	■	●	

## C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

### 臨床情報チーム

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況
<b>EDCによる臨床情報収集体制の構築</b>														
1 現行EDCによる臨床情報収集		○						●						<ul style="list-style-type: none"> <li>EDC項目の改修が終了し運用開始。運用開始後も研究者から追加改修要望があり対応中。</li> <li>一括入力用エクセルファイルが完成し、A班B班に配付。</li> <li>一括入力システムの構築が終了し、11月14日より運用開始。</li> </ul>
2 出口戦略コホート・重複がん対応用EDC改修		○						●						
2 EDC改修項目調査		○						●	■					
2 一括入力システム							○		●					
2 改修EDCによる臨床情報収集改修EDCによる臨床情報収集								○						
<b>Web APIを用いたデータ収集体制の検討</b>														
1 DDCに向けた検討項目の整理		○				●								<ul style="list-style-type: none"> <li>医療機関側システム構成検討は1病院の構成はほぼFIXし、残り2病院の構成を打ち合わせ中。</li> <li>EDC項目のDDC移行の検討はFHIR Questionnaire開発と合わせて検討中であり、FHIR Questionnaire開発の発注を行う予定。</li> <li>システムプロトタイプ開発は収集基盤システムの仕様書作成し、医療機関側は1病院の契約作業を開始。</li> </ul>
2 医療機関側システム構成検討		○				●	○							
3 EDC項目のDDC移行の検討				○			●	○						
4 FHIR Questionnaire定義							○							
5 収集基盤側システムプロトタイプ開発							○							
6 医療機関側システムプロトタイプ開発								○						
7 3病院DDC P-Type導入													○	

# C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

## レポート作成チーム

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況
<b>患者レポートの作成</b>														
1	ゲノム情報と臨床情報の統合ロジ構築	○	●					○	■					他施設用 →
2	レポート様式の確定		○	●										
3	臨床試験DBの構築		○				●		○	■				血液がんDB →
4	レポート作成パイプライン構築		○				●		○	■				血液がん用 →
5	返却システムの構築			○			●							
6	レポート返却													
<b>SOPや運用体制を確立</b>														
1	全ゲノムレポート作成運用体制の構築	○					●							

・レポート様式は確定し、既存の臨床試験DBやレポート作成パイプライン、レポート返却システムの構築が完了。  
引き続き造血器腫瘍用のロジを構築中。東大医科研で作成したVCFの確認、造血器腫瘍用の臨床試験DBを構築や造血器腫瘍用のパイプライン改変を実施中。

## データ共有チーム

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況
<b>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の構築</b>														
1	課題の抽出・検討	○	●											
2	ゲノム・臨床情報登録等、運用体制の検討・実施				○	■								●
3	振り返り、さらなる課題抽出、まとめ										○			●
<b>APIを経由したアプリケーション構築</b>														
1	課題の抽出・検討	○	●											
2	レポート作成システムとの連携、PoC実施							○						●
3	患者還元補助システムの開発・連携、PoC実施							○						●
4	振り返り、さらなる課題抽出、まとめ										○			●

・PoC実施に向けた課題抽出が完了。  
・EDC/ゲノムデータの取り込み試験やセキュリティ基盤の構築に着手。

・PoC実施に向けた課題抽出が完了。  
・レポート連携の接続調整や例示アプリケーション（IGV閲覧等の機能を含む）の構築に着手。

# C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

## 出口戦略チーム（基本コホート）

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目		月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況	
<b>基本コホートの体制構築</b>																
1	体制構築		○	■	■	■	■	■	■							<ul style="list-style-type: none"> <li>・症例登録フローや改修EDCのプロトタイプが完成（患者還元に関する項目追加）。</li> <li>・EDC改修研究用 CGP 検査の事務局を構築し、10月18日に基本コホートキックオフ会議を実施。</li> <li>・11月より順次登録が開始される予定。</li> </ul>
2	EDC改修															
3	観察研究プロトコール作成・IRB承認															
4	研究用CGP検査契約															
5	登録フロー構築															
6	症例登録開始								○							

## 出口戦略チーム（戦略コホート：ENSEMBLE試験）

実施項目		月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況	
<b>ENSEMBLE試験の体制構築、症例登録開始</b>																
1	PRT/ICF 準備		○	■	■	●										<ul style="list-style-type: none"> <li>・CRB審査は9月2日に承認。</li> <li>・jRCTへの登録は関東厚生局に打診中。</li> <li>・実施施設の管理者許可は実施医療機関に打診中。</li> <li>・本試験EDCの最終調整が終わり、10月11日にリリース。</li> <li>・本試験のキックオフミーティングを10月14日に開催。</li> <li>・症例登録は11月より開始予定。</li> </ul>
2	CRB						○	●								
3	jRCT								○							
4	管理者許可								○							
5	本試験EDC構築		○	■	■	■	■	●								
6	登録（本年度目標100例）									○				●		
<b>ENSEMBLE試験の各種委員会</b>																
1	NOM委員会								○	■						<ul style="list-style-type: none"> <li>・2週間に一度、治療効果判定の均一化を図るため、局所進行癌術前治療後の画像判定のデモを実施中。</li> <li>・SOP作成のため、切除標本の提出方法等や放射線治療の均一化のための相談。</li> </ul>
2	病理委員会								○							
3	放射線治療委員会								○							

## C班（解析班）進捗状況（10/20時点）

### 出口戦略チーム（戦略コホート：乳癌のNAC観察研究）

○：開始予定 ●：終了予定 □：完了 ■：実施中

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況
<b>乳癌のNAC観察研究の体制構築、症例登録開始</b>														
1 体制構築		○	■	■	■	■	■	■	■				●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・当院乳腺センターとの定期打ち合わせを実施。</li> <li>・全ゲノム解析内容詳細について、研究所と打ち合わせを実施し、観察研究プロトコール作成を進行中。</li> <li>・EDCの費用については最小限になるように可能な限り院内で実施できるように調整中。</li> </ul>
2 観察研究プロトコール作成		○	■	■	■	■	■	■	■	●				
3 EDC見積もり							○	■	■	●				
4 IRB申請準備→承認									○			●		
5 症例登録開始													○	

### 出口戦略チーム（戦略コホート：非小細胞肺癌の周術期観察研究）

実施項目	月	4	5	6	7	8	9	10	11	12	1	2	3	進捗状況
<b>非小細胞肺癌の周術期観察研究の体制構築、症例登録開始</b>														
1 体制構築		○	■	■	■	■	■	■	■				●	<ul style="list-style-type: none"> <li>・WJOG（臨床試験グループ）での検討が進行中。</li> <li>・中核拠点・拠点病院から開始する方針を確認。</li> <li>・観察研究プロトコール作成が進行中。</li> </ul>
2 観察研究プロトコール作成			○	■	■	■	■	■	■	●				
3 IRB申請準備										○		●		
4 EDC見積もり											○			

# 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			● 11/15				

## ● 今後の会議予定

- 1) AMED研究班合同会議：11月28日（月）10:30~11:30



# 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について (令和4年度 中間報告)

令和4年11月15日

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

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

## 患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

## 解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

## ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 患者還元WGの活動

河野 隆志

(WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利

(東京大学医学部附属病院・教授)

# 「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ICFに応用可能な統一ICFの作成
		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	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
		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	令和4年度からは患者還元WGが主体で作成
	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	補助資料(パンフレット、動画)、ホームページについて患者還元WGと連携して作成
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

# 令和4年度 患者還元WGの活動

## 1. 医療機関の拡充方法

全ゲノム解析を行う施設の要件の検討

C班基本レポートの要件の検討

→ ミニマルエッセンシャルな記載内容を決定

## 2. 出口戦略について

出口戦略につながる臨床試験等の基本的な考え方の検討

→ C班山本Gと連携し、基本コホートを決定

ドキュメント類の整備

→ 準備室WGと連携し、利活用ポリシー、データシェアリングポリシー  
情報利活用審査委員会規定のたたき台を準備

## 3. 新規技術要件、QC体制の構築

→ ロングリードシーケンスのデータ量について

→ 解析・データセンターWGと連携し、データQC体制を決定

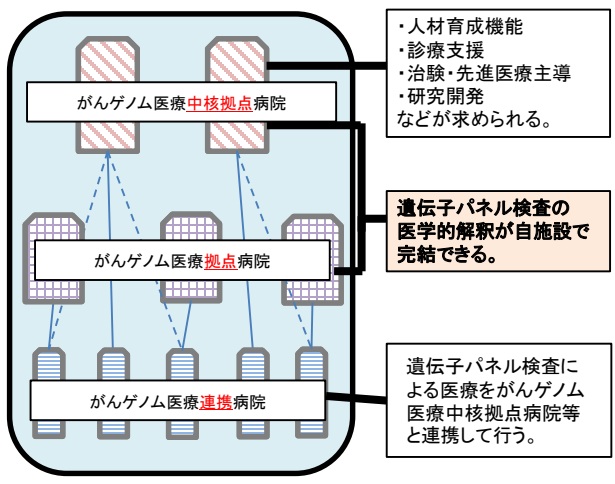
## 4. 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要

# 医療機関の拡充方法 (案)

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 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。

## がんゲノム医療の提供体制



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。
- ・全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価が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

- ・がんゲノム医療連携病院を加える場合には、その診療体制を十分に把握し、適宜指導等を行い、適切な患者還元を実現させること
- ・がんゲノム医療連携病院を加える場合には自施設のみでなく、当該施設を含めて以下の要件を満たすこと

- ・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。
- ・がんゲノム医療に習熟した医療者と結果開示に関わる医療者が密に連携をとり、施設内で適切な患者還元を実施できる診療体制が整備されていること。
- ・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。
- ・ゲノム解析情報に基づく臨床試験・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。

【現状と課題】本AMED研究(出口戦略班を含む)においては、中核拠点および準備の整った拠点病院から患者登録を開始する。  
 一方で、国際的競争力の観点から、希少がん(希少組織型、希少フラクションを含む)等を対象に、症例集積力が不可欠な試験の実現可能性も求められる。  
 患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、上記要件を満たす拠点(連携)病院の確保等、適切な実施体制のもとで参加施設数を拡充していくことも必要である。  
 (第10回全ゲノム専門委員会)



【対応策案】患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、症例集積性等を勘案したうえで、要件を満たす拠点(連携)病院を加え、エキスパートパネルを含めた適切な実施体制を構築していくことが必要である。  
 連携病院の追加にあたっては、当該中核拠点(又は拠点)病院から必要性および追加を希望する連携病院の実施体制等について理由書を提出することとし、患者還元WGにおいて取りまとめて専門委員会に報告し、専門委員会で必要性や実施体制の準備状況について審議することとしてはどうか。

# 新規技術要件: ロングリードシーケンスについて

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 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5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。

## 技術的要件: WGSデプス、RNA seq範囲/QC方法、タイミング: 標準手法によるシーケンスの場合

受託企業: 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。

解析・データセンター: ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合(短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数(短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数(長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	→次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
			アライメント率	
	RIN値	参考情報として収集	-	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

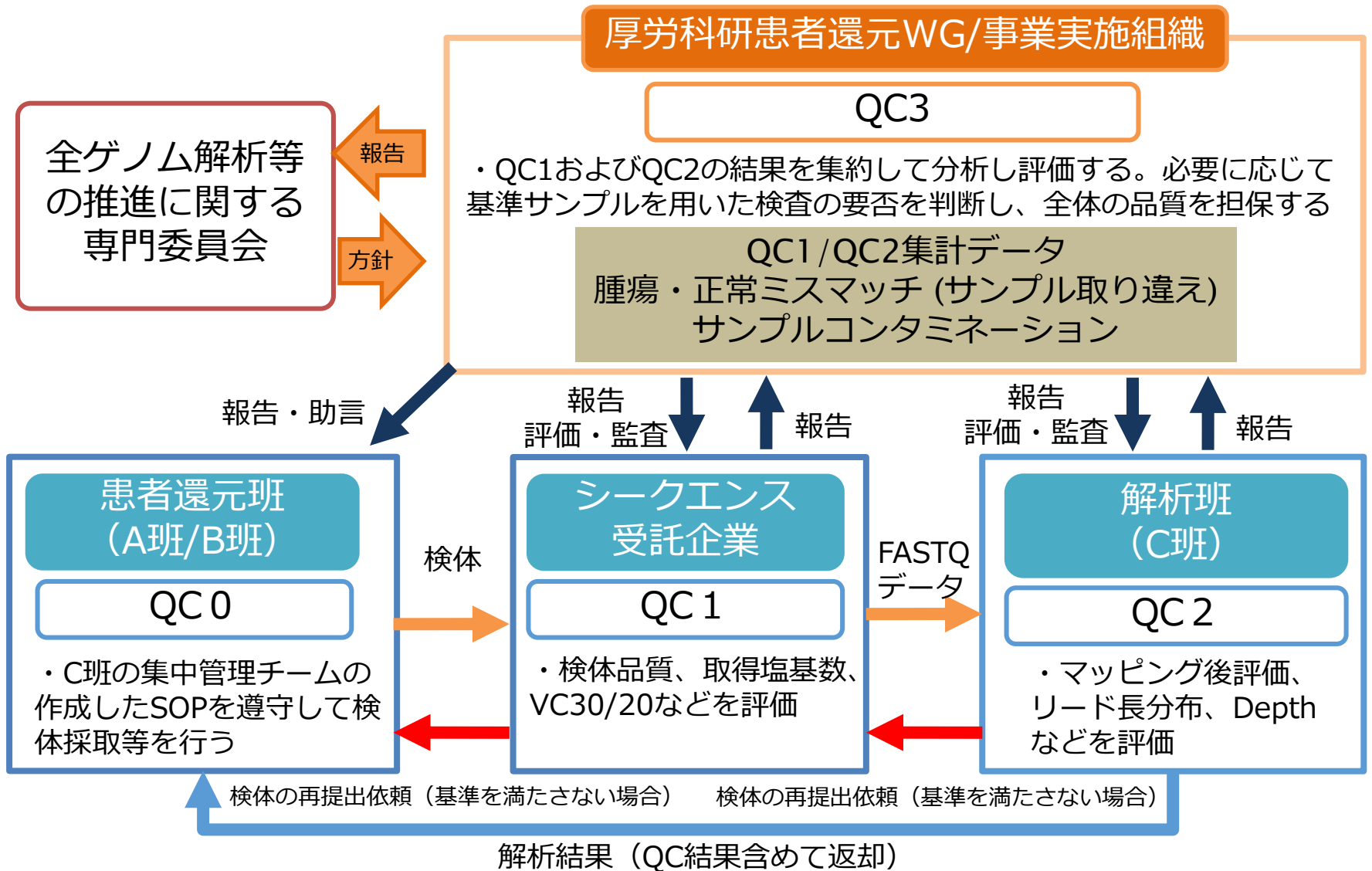
PacBioでのデータ取得の際は、補償ポリシーに基づき10%の公差を許容する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「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、各受託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値を用いた精度把握を行う。

# データQC体制の構築

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 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。



# ICT/AI技術: 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 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。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。

## 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

## 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。

## 検討すべき点

- ・病院でのIC情報の授受・管理手法
- ・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

## 研究・導入状況の調査

主な商品名 機能等	遠隔診療システム SmartCure	WEB問診システム SymView	オンライン診療・ 服薬指導アプリ CLINICS	オンライン診療 サービス curon	オンライン診療 ポケットドクター	クラウド型IC支援 システム MediOS
導入施設	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 亀田総合病院</li> <li>・ 長野県立こども病院</li> <li>・ 国立がん研究センター東病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 広島県オンライン診療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 藤田医科大学病院</li> <li>・ 東北大学病院</li> <li>・ 国立循環器病研究センター</li> <li>・ 国立病院機構三重病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ がん研有明病院</li> <li>・ 愛知県がんセンター</li> <li>・ 聖マリアンナ医科大学病院</li> <li>・ 国立精神・神経医療研究センター</li> <li>・ 東京医療センター</li> <li>・ 名古屋医療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 国立国際医療研究センター国府台病院 (臨床研究ツール)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 恵佑会札幌病院</li> <li>・ 山形県立中央病院</li> <li>・ 関西医科大学病院</li> <li>・ 川崎市立多摩病院</li> </ul>
マイページ	○	○	○	○	○	○
本人確認証の登録	○	○	○	○	○	×
WEB問診	○	○	○	○	△	○
WEB同意書 (電子署名)	○	○	×	×	×	×

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要



「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

解析・データセンターWG

井元 清哉

(WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一

(国立がん研究センター研究所・分野長)

# 品質基準

全ゲノム解析では、WGSとRNAseqに対し、品質基準を定め、均一で高品質な解析データを収集する取り組みを実施してきた。

## 6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシーケンスの場合

受託企業：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。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	一次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
	RIN値	参考情報として収集	アライメント率	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「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、各受託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値を用いた精度把握を行う。

[出典] 第9回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  
資料3-1 P.9 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

# QC1 (受託企業において実施)

約9,000検体

機関	受託企業	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う	
	項目	基準値*
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**
	-	-
	-	-
	-	-
	-	-
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***
	RIN値	参考情報として収集

正常 N      腫瘍 T

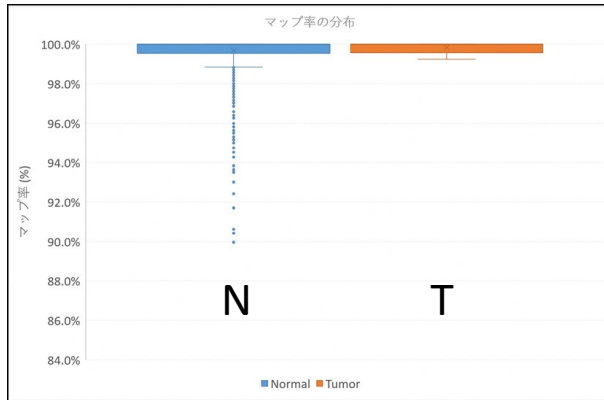
99.4%      99.5%

99.3%      97.4%

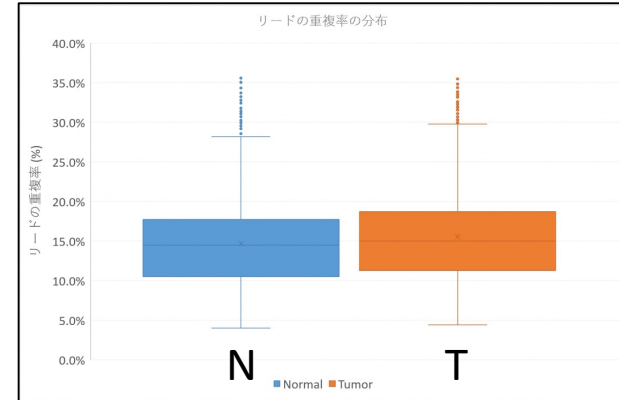
の検体が基準をクリア

# QC2 (解析・データセンターで実施)

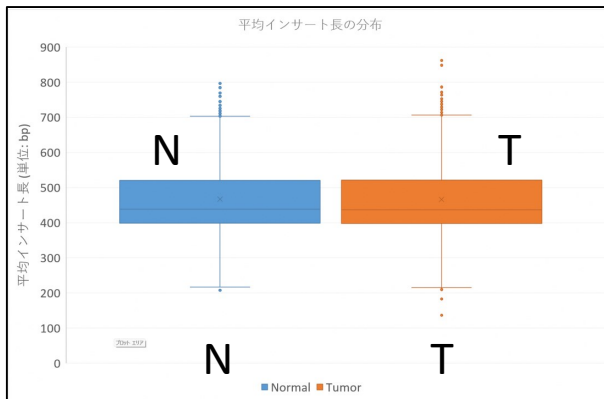
## ① マッピング率



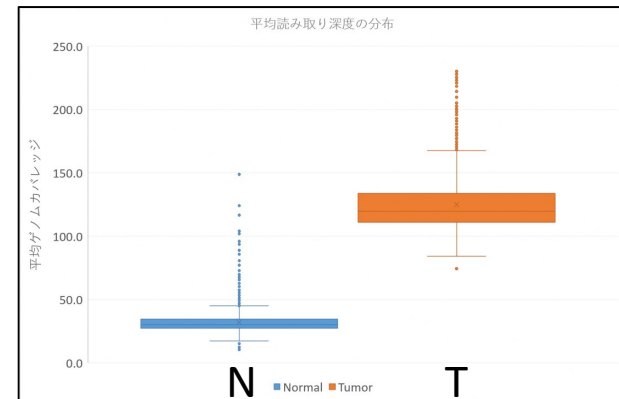
## ② 重複率



## ③ インサート長

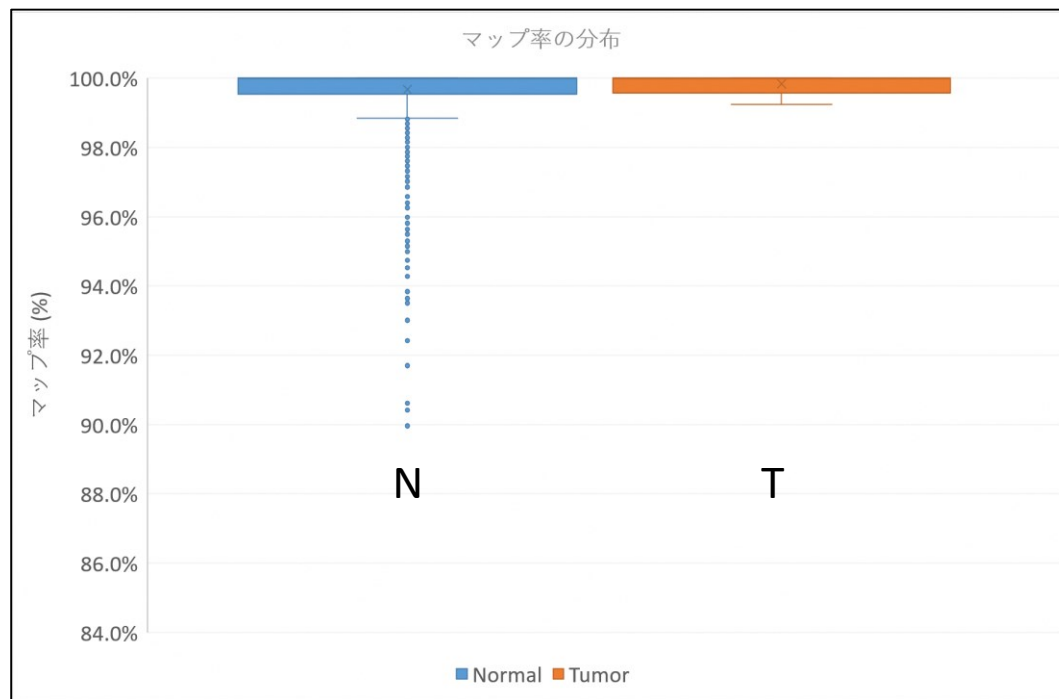


## ④ 読み取り深度



# 解析・データセンターで行うQC

## ① マップ率



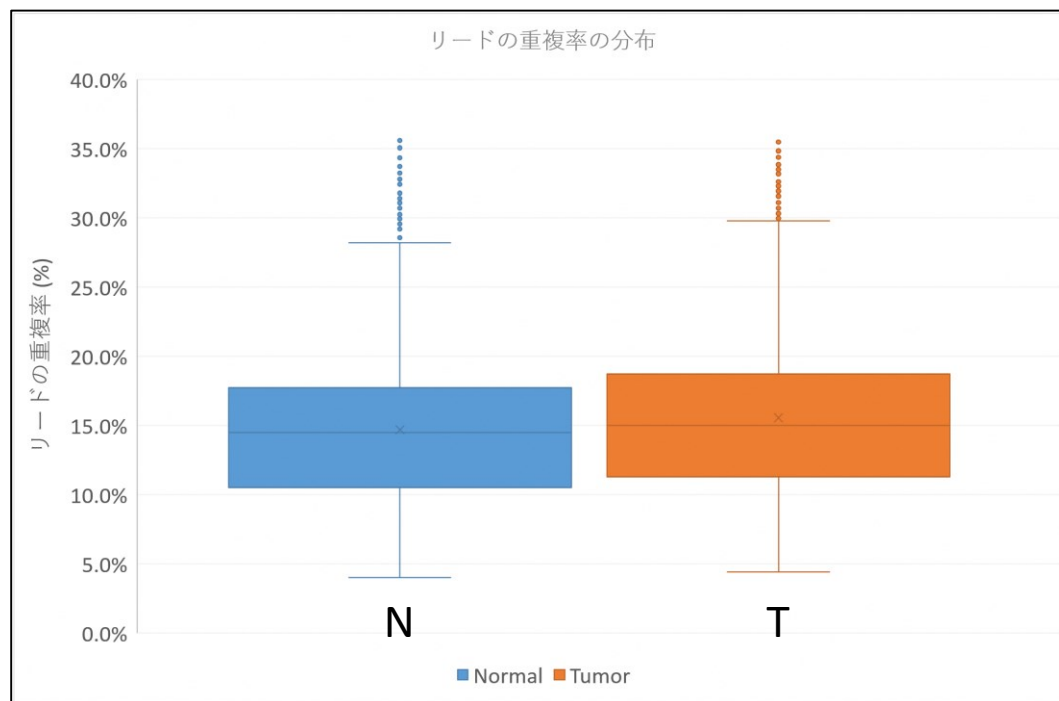
	正常 N	腫瘍 T
平均	99.7%	99.8%
中央値	100.0%	100.0%
最小値	90.0%	99.2%
最大値	100.0%	100.0%

3,649症例

99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 6.8%  
Tumor 0.0%

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率



	正常 N	腫瘍 T
平均	14.7%	15.6%
中央値	14.5%	15.0%
最小値	4.0%	4.4%
最大値	35.8%	35.7%

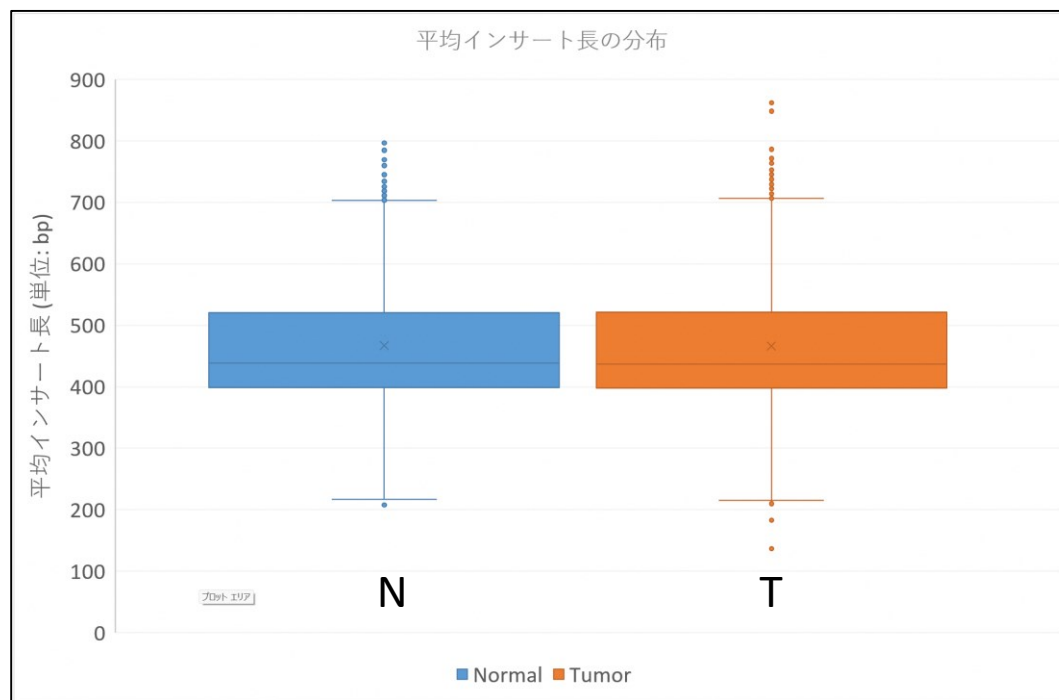
3,649症例

20.0% 以上の検体の割合：Normal 約14.7%    Tumor 約18.5%

30.0% 以上の検体の割合：Normal 約1.4%    Tumor 約1.1%

# 解析・データセンターで行うQC

## ③ インサート長

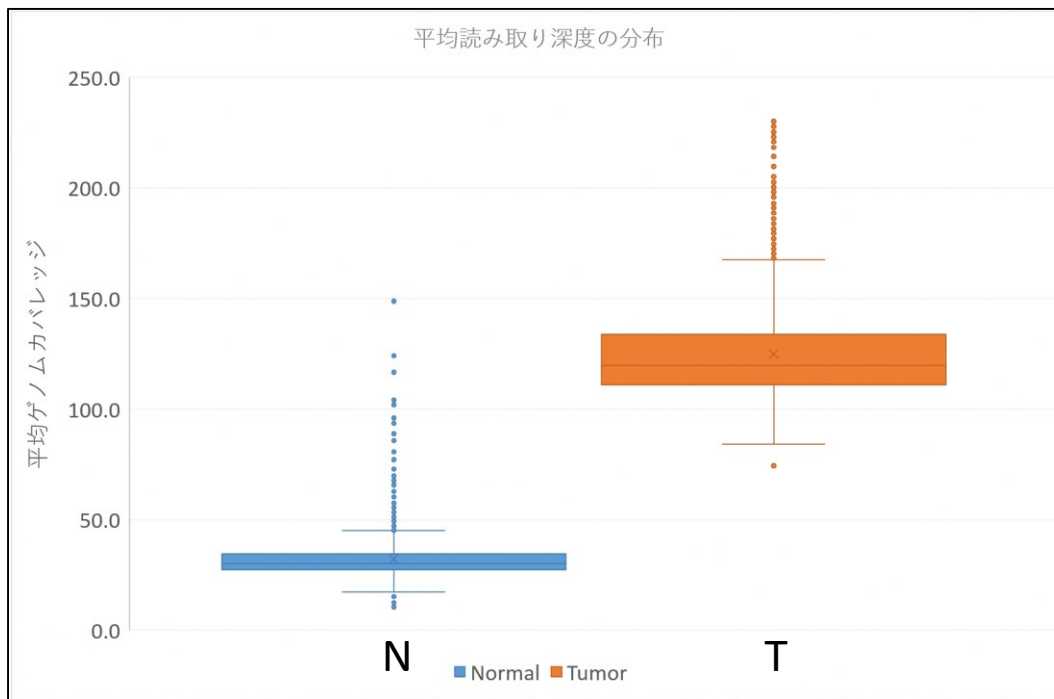


	正常 N	腫瘍 T
平均	467	466
中央値	438	437
最小値	331	137
最大値	797	862

3,649症例

# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)



	正常 N	腫瘍 T
平均	32.1x	124.9x
中央値	30.3x	119.8x
最小値	6.2x	74.4x
最大値	148.8x	231.2x

3,649症例

Normal 30x 未満の検体の割合 約48.0%  
Tumor 120x 未満の検体の割合 約50.5%




# 解析・データセンターで行うQC

## ⑤ 他者ゲノムの混入

NとTのアンマッチの割合：5,072 症例の中で 44 症例（約0.87%）

### NGSCheckMate

DOI 10.5281/zenodo.494992 build passing



NGSCheckMate is a software package for identifying next generation sequencing (NGS) data files from the same individual. It analyzes various types of NGS data files including (but not limited to) whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), RNA-seq, CHIP-seq, and targeted sequencing of various depths. Data types can be mixed (e.g. WES and RNA-seq, or RNA-seq and CHIP-seq). It takes BAM (reads aligned to the genome), VCF (variants) or FASTQ (unaligned reads) files as input. NGSCheckMate uses depth-dependent correlation models of allele fractions of known single-nucleotide polymorphisms (SNPs) to identify samples from the same individual. Our alignment-free module is fast (e.g., less than one minute for RNA-seq using a single core) and we recommend it for a quick initial quality check, before pooling / aligning sequenced reads. The BAM and VCF modules can be used after the alignment and variant calling steps, respectively, to ensure correct sample annotation before further downstream analysis. Currently, it works only for human data.

[出典] <https://github.com/parklab/NGSCheckMate>

### ■ 判定手法

NGSCheckMateというツールを用い、正常（N）と腫瘍（T）が同一の個体から得られたデータと見なせるか否かを、**Variant allele frequencies (VAF)** の相関係数で判定する手法

## QC3（中釜班にて実施）

- QC1（受託会社）とQC2（解析DC）の結果を統合し、ゲノムデータの品質の評価と管理を行う。
- QC2の各項目について、全体の分布も考慮し詳細に品質を検討するべき検体を抽出する。
- 上記の抽出検体について、QC1で得られているFastQCの結果やQC2の結果を総合的に評価すること。加えて、特定の受託会社、がん種、解析プロトコルに偏っていないかを調査すること。

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 ELSI WGの活動

横野 恵

(WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門

(東北大学大学院文学研究科・准教授)

# 「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ICFに応用可能な統一ICFの作成
		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	
データ利活用	クオリティコントロール(QC)	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
	アカデミア、産業界の役割について		
データ利活用	データ共有ルール (データシェアリングポリシー)		
	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	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
		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	令和4年度からは患者還元WGが主体で作成
	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	補助資料(パンフレット、動画)、ホームページについて患者還元WGと連携して作成
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

## ● 全体にかかる活動

外部有識者を含むワーキング会合をこれまでに3回開催し、方針の検討を行った

国内外の関連動向について随時調査を実施した

## ● ICF関係

モデル文案についてAMED研究班からのフィードバックを得たほか、説明の実務担当者を対象とした調査の準備を進めている

難病領域での検討状況も鑑みてモデル文案改訂の可否を検討する

## ● 情報発信

準備室WGおよび難病領域の武藤先生のグループと合同会議をこれまでに3回開催しWebサイトを中心に情報発信のあり方について検討

今年度は準備室WGとしてWebページを作成・公開した

実施組織準備室発足以降のWebサイトのあり方・管理体制等について引きつづき検討を進めている

## 準備室WGウェブサイト

### [患者・市民のみなさま向けのページ](#)

#### 患者・市民のみなさま向けのページ

#### ELSIおよびPPIに関する取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では、全ゲノム解析等を推進するだけでなく、関連するELSI1への対応およびPPI2の取り組みを通じた患者・市民の視点の導入が重視されています。

1 ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

2 PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）。医学研究・臨床試験プロセスの一環として研究者が患者・市民の知見を参考にすること

2019年に策定された実行計画（第1版）で「全ゲノム解析等を推進するにあたり、患者・市民参画の仕組みを設けるなどELSI（倫理的・法的・社会的課題）への対応ができる体制のあり方等について検討する」とされ、その後も検討が積み重ねられてきました。

ELSIおよびPPIにかかわる取り組みを適切な体制の下で行うため、令和7年度に発足予定の事業実施組織には、ELSIおよび患者・市民参画を担う部門が設置される計画です（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

現在は、厚生労働科学研究費補助金「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（研究代表者 中釜斉）のELSIワーキンググループにおいて、がんの全ゲノム解析等にかかわるELSIおよびPPIについての検討が行われています。

## 本事業におけるELSI・PPIに関する取り組みを紹介

## PPIイベント

## ● 第6回ゲノム交流会

2022年9月19日（月・祝）開催  
厚労科研小杉班・水澤班と共催

参加者38名

認定遺伝カウンセラーらがファシリテーターを務める形で  
スモールグループディスカッションを実施

活発な議論が行われ，同様のテーマでの企画の継続的実施を期待する声も寄せられている

今後のPPI活動を行う上での課題も確認された

## ● 国立がん研究センター「患者・市民パネル検討会」

2022年12月10日（土）オンライン開催予定  
患者・市民パネル検討会事務局と本研究班が共同で実施

全ゲノム解析に関する情報・意見交換のほかゲノム研究・ゲノム医療にかかわるPPIのあり方についても検討予定

## 第6回 ゲノム交流会

「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」  
— 不安を感じることを一緒に考えてみませんか —


第6回ゲノム交流会は、遺伝情報やゲノム情報による社会的不利益や差別の防止がテーマです。皆さんが日常から不安に感じていることや、実際に経験されたことを通じて、今後の社会への期待、国内におけるルール作りについて考えや思いを共有してみませんか。

2022年  
**9月19日**（月・祝）  
**14:00～16:30**


参加費無料 ※市民、患者とどなたでも参加可能

開催方法：オンライン（Zoom）  
参加申込：事前申込必要（定員になり次第締切します）  
<https://forms.gle/hZqzyqUMPtVQgify6>

これまで遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別に関する調査研究を行ってきました。具体的にどのような行為に対してどのような懸念があるのか、研究結果をもとにお話します。



**武藤香織**  
東京大学医学研究所  
ヒトゲノム解析センター  
公共政策研究分野



**横野 恵**  
早稲田大学  
社会科学総合学術院  
社会科学部

**小杉真司** 京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学（ゲノム交流会責任者）

**山田崇弘** 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部（ゲノム交流会運営管理）


**太宰牧子** 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会（ゲノム交流会 コーディネーター）

---

**主催**  
厚生労働省研究「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実装に向けた倫理社会的課題抽出と社会連携整備」研究班（研究代表者：小杉真司）

**共催**  
厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患取組研究事業）「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」（研究代表者：水澤 英洋）  
厚生労働科学研究費補助金（がん政策研究事業）「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」（研究代表者：中峯 秀）

GENOME JOURNAL <https://genomejournal.jp>



## 結果還元のある方

### 「全ゲノム解析等実行計画2022」

#### 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。

患者還元の実装にあたり  
ELSIへの対応体制の整備  
が重要

ELSIワーキングでは、本事業におけるエキスパートパネルの運用実態やELSI面での課題把握の必要性が指摘された

医療機関の拡充も視野に入れて、ELSI面を含め適切な患者還元体制が構築できるよう検討を行う必要がある

#### 1. 現在の患者還元体制下での課題の把握と対応方針の検討

患者還元の体制（A体制・B体制）やがん種によって課題が異なる可能性  
すでに一定の実績があるがんゲノムプロファイリング検査の場合との比較も有益

#### 2. 医療機関の追加を想定した検討

上記1.の検討成果を活用しつつ、機関ごとの体制や環境が多様な中で患者還元を適切に実施するための体制の検討（ガイダンスの整備を含む）および支援を行う枠組みの構築が必要と考えられる

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 事業実施準備室WGの活動

青木 一教

(WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士

(国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)



# 「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ICF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) データ利活用審査委員会	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
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ス等について	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

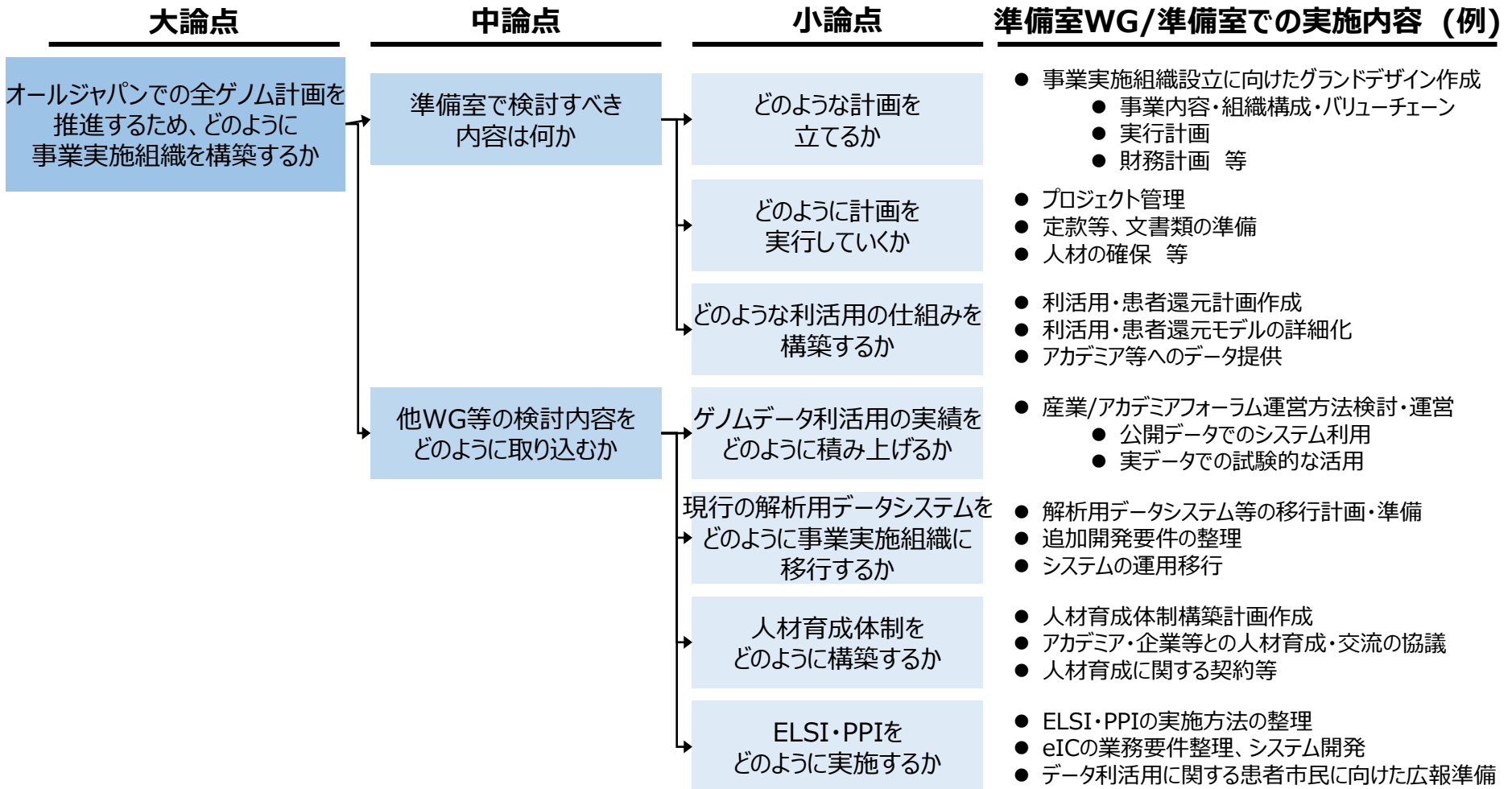
# 準備室WGの中間報告

---

## がんと難病で連携

- **利活用推進の仕組みの構築：患者還元WGと連携**
  - R5年度にデータ利活用を開始するために、下記ポリシー案や規定案を作成し、専門委員及び製薬協のコメントに対応中
    - 1) データ利活用ポリシー案
    - 2) データシェアリングポリシー案
    - 3) 利活用審査委員会設置・運用規定案
  - 事業実施組織及び準備室データ利活用システムの検討
- **準備室発足に係る事項の検討**
  - コンサルとともに、事業実施組織設立に係る論点整理・マスタープラン案を検討
  - 11月半ばから、準備室発足や利活用の仕組みの構築等に関する総合調整コンサルを委託する予定
- **PPIの推進：ELSI WGと連携**
  - 情報発信を目的に、中釜班準備室WGの成果としてウェブサイトを医療研究連携推進本部(JH)のHPに作成（10月11日公開）
  - 情報発信の在り方や、PPIのスキームを、ELSI/PPIのがん・難病合同会議で検討

# 事業組織立上げで検討すべき論点を、準備室WG及びそれ以外の領域で整理



# 事業組織稼働までに向けて、準備室WG及び準備室で各WGでの検討内容を 取り込んだ組織設立準備が必要

- 計画・設計関連タスク
- 実運用関連タスク
- ↔ 連携

今後のプロセス		準備室稼働			事業組織稼働 令和7年度
		令和4年度	令和5年度	令和6年度	
マイルストーン		令和7年度の組織設立を目指した計画を作成	利活用を試行しつつ、計画をブラッシュアップ	事業実施組織設立に向けた実務的な準備・実施	事業実施組織設立
準備室WG・準備室		■ 事業実施組織設立に向けたランドデザイン作成 □ プロジェクト管理	■ 計画の詳細化・具体化 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	□ 組織の設立等準備 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	・ 法人運営開始
患者還元検討		■ 利活用・患者還元計画作成 □ 産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営	■ 利活用・患者還元モデルの詳細化 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	□ アカデミア等での利活用支援 □ 産業向け利活用・患者還元モデル運用準備 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	・ 産業含めた、データ利活用の開始
解析・データセンター運用		■ 解析用データシステム等の移行計画・準備	■ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 解析用データシステム等の移行準備	□ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 運用体制の構築・準備	・ 解析用データシステムの運用
人材育成体制構築		■ 人材育成体制構築計画作成	□ 人材育成体制構築準備・運用 (アカデミアや企業等との連携)	□ 人材育成体制構築準備・運用 (人材確保・トレーニング体制構築・契約)	・ 人材育成体制の開始
ELSI・PPI運用		■ ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	□ ポリシー等の修正 □ eICの業務要件整理	□ データ利活用に関する患者・国民に向けた広報準備※2	・ 情報公開活動等の実施
患者還元WG		・ 公開データでの試験的なデータ活用	・ 実データでの試験的なデータ活用	・ 諮問委員会設立準備支援	
解析・データセンターWG/AMED C班		・ システムの構築・運用 ・ 人材育成体制の検討	・ システムの運用 ・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	
ELSI WG		・ IC手法・結果還元等検討 ・ PPI検討	・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	

※1：データ利活用に必要なシステム開発はAMED\_C班で実施  
 ※2：最終的に広報は事業実施組織内の部署が利活用促進及びELSI・PPIを合わせて実施する相定  
 ELSI・PPIは患者・国民理解の醸成に向けた広報内容の検討が主と想定。

## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（1/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
全体管理	事業実施組織設立に向けた計画作成 プロジェクト管理	事業実施組織設立に向けたグランドデザイン作成
		進捗管理
		課題・リスク管理
		ステークホルダーマネジメント
利活用・患者還元検討	利活用・患者還元計画作成	外部調査（机上分析、想定ユーザーへのヒアリング、海外組織ヒアリング・調査）等
		利活用・患者還元モデルの整理
		利活用・患者還元計画作成
	産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営	フォーラムの運営方法・あり方の検討
		フォーラムでの検討内容整理、ドラフト作成
		ロジ・アドミン（会則整理、日程調整等）

## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（2/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
解析・データセンター運用	解析用データシステム等の移行計画・準備	現状アセスメント
		システム等移行計画作成
		運用ルール等の整備
人材育成体制構築	人材育成体制構築計画作成	人材育成体制構築計画作成
		人材育成体制・外部調査
ELSI・PPI運用	ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	ELSI・PPIの実行計画
		海外先行事例の調査や市民・患者の意識調査等
		ELSI・PPIの実施方法の整理/ポリシー等の整備

# 国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH） ホームページ

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

文字サイズ 小 中 大 表示色 A A A English 検索

トップページ | 組織について | 事業の概要 | 広報

Cerebral and Cardiovascular | Global Health and Medicine | Geriatrics and Gerontology  
Cancer | Neurology and Psychiatry | Child Health and Development

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

**「全ゲノム解析等実行計画」の推進について**

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

文字サイズ 小 中 大 表示色 A A A English 検索

トップページ | 組織について | 事業の概要 | 広報

トップ> 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について

**「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚労科研中釜班準備室WGの取り組み～**

[概要](#)

[患者・市民のみなさま向けのページ](#)

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
National Center of Neurology and Psychiatry

国立研究開発法人 国立国際医療研究センター  
National Center for Global Health and Medicine

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター  
National Center for Child Health and Development

# 中釜班WG「概要」 ページ (10/11公開済)

## 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚生労研中釜班準備室WGの取り組み～

### 概要

我が国において、全ゲノム解析等を推進するため、がんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（令和元年12月）が策定されました。その後、「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」とされています。

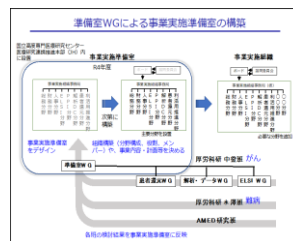
「全ゲノム解析等実行計画」の推進にあたっての基本的な方向性を厚生労働省の設置する専門委員会で決定し、事業実施組織がその具体的な運用を担うことを想定しています。事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められています。

事業実施組織充足のため、事業実施準備室を令和4年度中に国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置し、組織、構成等を検討します。厚生労働省が主体となっており、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します（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

事業実施準備室を設置するにあたり、令和4年4月より、厚生労働科学研究費補助金「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（研究代表者 中釜育）に準備室WGが作られました。準備室WGでは、がんや難病領域の厚生労働科学研究班、AMED研究班と連携し、データ利活用および準備室充足に係る事項として、事業実施準備室の組織設計および人材確保等の検討を開始しています。具体的には組織運営部門や事業部門を設置することや、それに携わる必要人材等について検討を行っています。

※ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

### 準備室WGによる事業実施準備室の構築のイメージ図



※PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）

### 関連サイト・研究班のご紹介

- 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  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei\\_467561\\_00004.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html)
- 厚生労働科学研究班  
・がん領域  
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（研究代表者 中釜育）  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（研究代表者 水澤英洋）  
<https://www.nanbyo-genome-tkh.org>
- 国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）研究班  
・がん領域  
A班：患者還元班（体制構築班）  
B班：患者還元班（領域別班）  
C班：解析班  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
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（研究代表者 國土典宏）  
<https://genome-toyama.ncgm.go.jp/researches/nanbyo.html>



# ELSI/PPIがん・難病合同会議

---

- 目的：ELSI/PPIに関するがん・難病の情報共有・意見調整、情報発信の在り方の検討、事業実施組織におけるELSI/PPI部門の構築に向けた検討を行う
- 2022年9月より月1回開催（8/30, 9/26, 10/24）
- メンバー：横野恵（ELSI WG）、武藤香織（東京大学大学院）、徳永勝士（準備室WG）、青木一教（準備室WG）ら
- これまでの主な議題
  - 情報発信（ウェブサイト）の目的・方針
    - ・情報発信の目的と方針を定めた上で、コンテンツ案を作成する
  - サイトマップ、ロードマップの作成
    - ・コンテンツ案から優先度の高いものや制作時期について議論し、コンテンツを作成する
  - ウェブサイトの運営・管理
    - ・専属のWebサイト管理者や広報全般を担当するクリエイティブ・ディレクターの必要性を検討
  - 動画制作
    - ・「がんゲノム医療とは？」といった2-3分程度の動画制作を検討する
  - コンサルタントへの依頼内容の検討（PPIの調査等を含む）
    - ・ELSI/PPIの実施方法の整理・計画を策定する