

# 第3回がん全ゲノム解析等連絡調整会議 議事次第

日 時：令和2年12月7日（月）

18:00～

場 所：AP 虎ノ門 NS 虎ノ門ビル 11階 A（WEB開催）

## 1 開 会

## 2 議 題

- (1) 検討スケジュールについて
- (2) 第2回がん全ゲノム解析等連絡調整会議における協議事項の確認
- (3) 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討
- (4) その他

### 【資料】

- 資料1 がん全ゲノム解析等連絡調整会議 検討スケジュール
- 資料2 第2回がん全ゲノム解析等連絡調整会議【資料3】（修正案）
- 資料3 がん全ゲノム体制班の検討状況について
- 資料4 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討（案）
- 資料5 全ゲノム解析等研究班の進捗について
- 
- 参考資料1 がん全ゲノム解析等連絡調整会議 開催要綱
- 参考資料2 がん全ゲノム解析等連絡調整会議 構成員一覧
- 参考資料3 全ゲノム解析等実行計画（第1版）
- 参考資料4 がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業

# がんに関する全ゲノム解析等の推進 について

令和2年12月7日

第3回がん全ゲノム解析等連絡調整会議

厚生労働省  
健康局がん・疾病対策課

# がん全ゲノム解析等連絡調整会議

# 検討スケジュール

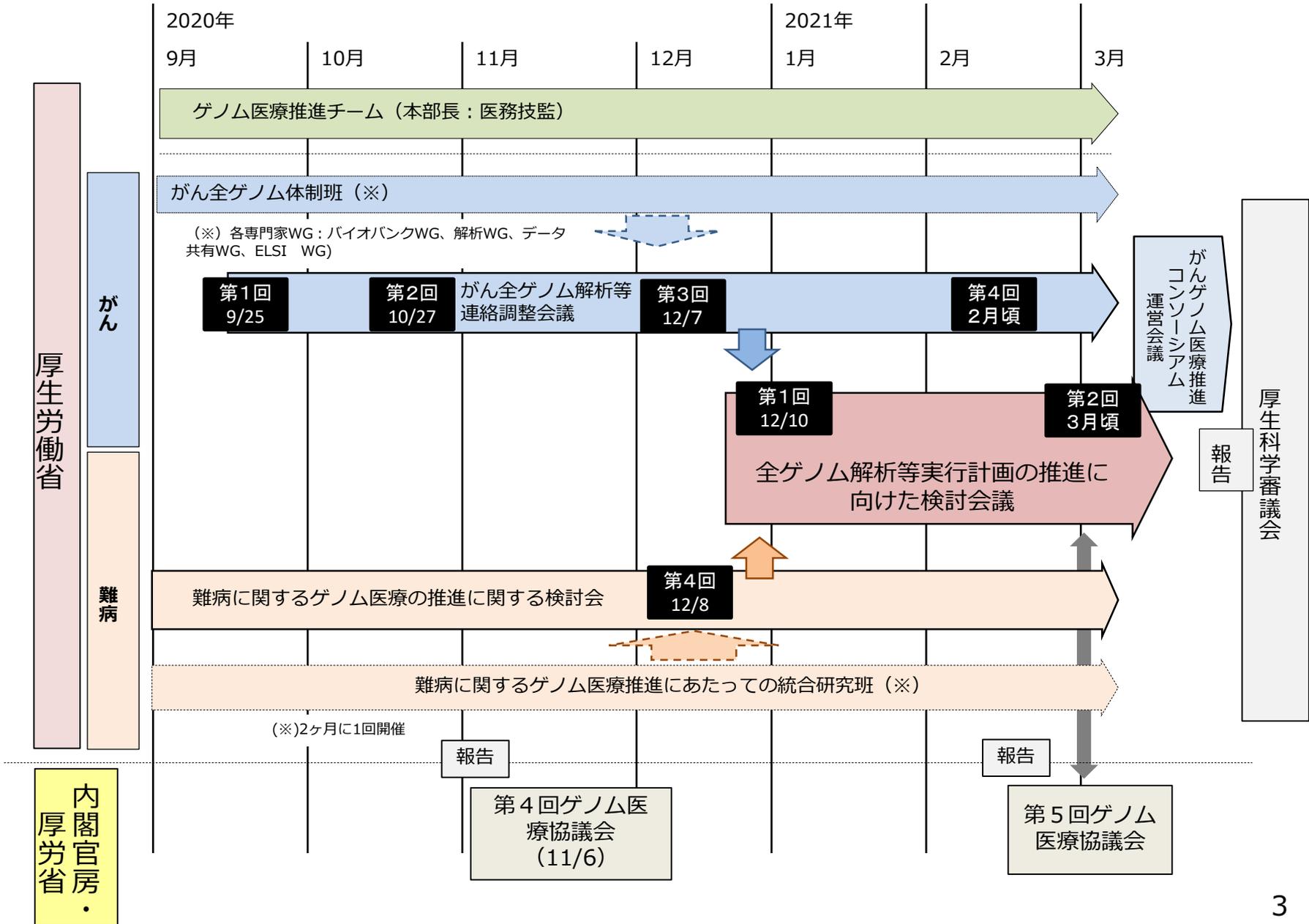
項目 (担当WG等)	主な検討内容 (※ 1)	報告時期	第2回 (10月27日)	第3回 (12月7日)	第4回 (2~3月)
			対応方針案 の協議 (※ 2)	対応方針案 の協議 (※ 2)	対応方針案 とりまとめ
1. 全ゲノム本格解析の実行・体制整備 に向けての検討 (がん全ゲノム体制班)	・ 全体の方向性の方針決定、役割分担の明確化	2020年9月	○		○
	・ 各WGの進捗管理、WG間の調整	継続的検討	(適宜実施)		
2. 効率的かつ統一的なシーケンスや 解析方法等についての検討 (バイオバンクWG)	・ 【臨床情報】 臨床情報の内容、収集方法	2020年12月	○		○
	・ 【臨床情報】 臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討	継続的検討		○	○
	・ 【検体】 検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する	2021年3月		○	○
3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解 析方法等についての検討 (解析WG)	・ シーケンス等実施機関の在り方の検討	2020年12月	○		○
	・ 収集したデータの管理の在り方の検討	2020年12月	○		○
	・ 解析のためのコンピューティングリソースの在り方の検討	2020年12月	○		○
	・ 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用	継続的検討		○	○
4. データを共有・活用するための考え 方インフラ等についての検討 (データ共有WG)	・ データ等の管理・運営体制の在り方について検討	2020年12月	○		○
	・ データの二次利活用の制度を整備、構築する	2021年3月		○	○
	・ 産学連携体制・情報共有体制の構築に向けた検討	2021年3月		○	○
	・ 知的財産等の考え方の整理 (※ 3)	2021年3月		○	○
5. 倫理面や幅広い利活用を可能とする ための I C のあり方等についての検討 (ELSI WG)	・ 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得を統一化	2020年12月	○		○
	・ 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築に向けた検討	2020年12月	○		○
	・ 過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認	2021年3月		○	○
	・ 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定	2021年3月		○	○
	・ ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討	2021年3月		○	○

(※ 1) 第1回連絡調整会議で提示した検討内容。報告時期が2020年12月である項目については第2回、2021年3月である項目については第3回で協議。

(※ 2) 必要に応じて、次回も対応案の協議を行う。

(※ 3) 第2回連絡調整会議までは「5. ELSI WG」の検討内容に分類していたが、第3回連絡調整会議より「4. データ共有WG」の検討内容に分類を改変。

# 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に係る検討の進め方（令和2年度）（案）



## 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討

- 近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。
- こうした中、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」（2019 年 6 月 21 日閣議決定）」において、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10 万人の全ゲノム検査を実施し今後 100 万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019 年中を目途に策定する。」とされた。
- これをうけ、我が国において、国家戦略として、全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省は 2019 年 12 月に「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」（以下、実行計画）を策定した。
- また、「経済財政運営と改革の基本方針 2020」（2020 年 7 月 17 日閣議決定）においては、「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」とされるなど、引き続き着実な取組が求められている。
- 実行計画の「一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療のために実施する」という目的に従い、全ゲノム解析等により得られた成果が患者の医療に適切に活用される仕組みの構築や、様々な研究や新薬開発等に広く活用可能な質の高いゲノムデータベースの構築に向けた検討を行う。

### 1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討（がん全ゲノム体制班）

#### （1）全体の方向性について

##### <検討の視点>

- 「がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する」というがん全ゲノム解析における目的を見失うことなく推進することが必要
- 情報の利活用を前提としつつも、機微な情報を取り扱うことから情報が漏洩することのないよう安全性の確保がされていることや、システムインフラの可用性が必須

<対応方針（案）>

- 患者の診断や治療に有益と考えられる情報が得られた場合には、患者に積極的に還元する仕組みの構築を図る。
- 事業を国内で完結できる体制を確保し、許可された者のみが許可された範囲内でのみ情報を取り扱うことができるようにすることを担保できる体制とする。

## 2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討（バイオバンク WG）

### （1）臨床情報の内容、収集方法について

#### <検討の視点>

- 臨床情報の内容については、当該患者の診療、臨床研究、創薬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。
- 収集方法については、情報の提出元、収集側ともに情報セキュリティの徹底した確保及びデータ入力の負担軽減、潤滑な情報の利活用に留意することが必要

#### <対応方針（案）>

- 収集する臨床項目については、以下の通りとする。
  1. 症例基本情報・同意情報
  2. 検体情報
  3. 患者背景・既往歴・併存疾患・家族歴
  4. 診断情報
  5. 治療情報（薬物療法、観血的治療、放射線治療、造血幹細胞移植等）
  6. 治療経過（最良治療効果、転帰、G3以上の有害事象等）
- 臨床情報の収集方法としては、検体採取施設において、セキュリティの確保されたネットワークを使用しての入力を基本とする。その際に、データ収集の可用性や情報入力の負担を軽減する仕組みを検討する。
- 利活用の促進と入力の負担軽減の双方の観点から、目的を明確化し、収集する臨床項目を厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力の質の向上を図る。また、収集するデータ形式は標準化処理を行い収集される。
- デジタル化の推進および現場の負担軽減の観点から、クラウドの活用も含めた臨床情報の収集・共有、臨床情報の構造化、他のデータベースとの連携や、電子カルテへの標準化処理等についても検討を行う。その際に、クラウド上に、外部アクセスとは完全に分離された、ゲノム情報を格納するための専有領域の確保を必須とする。

### 3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討（解析WG）

#### （1）シーケンス等実施機関の在り方について

##### ＜検討の視点＞

- セキュリティが担保されていることは大前提であり、その担保のために国内でシーケンスが可能である必要がある。また、作成されたFASTQ ファイルを安全に転送出来る必要がある。セキュリティの担保にあたっては、第三者によるリスクやセキュリティ評価を定期的に行い、責任者は指摘内容に対処する。
- その上で、多数の検体に対して、できる限り高品質かつ均質なシーケンスを、低コストで実施できる必要がある。
- 医療における実用化を見据え、適切な精度管理が実施された「衛生検査所等」でのシーケンスを基本とする。また、検体採取、シーケンス、データ解析までのロジスティクスを整備する。

##### ＜対応方針（案）＞

- シーケンス等実施機関には以下の全ての条件を求めることとする。
  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。
  2. 一定数以上の検体のシーケンスの実績があり、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を実施している衛生検査所等でシーケンスを行う。
  4. ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシーケンスが可能であること。
  5. 均質なデータとする観点で、統一されたシステムのシーケンサーを用いること。
- 上記を満たすシーケンス等実施機関における解析精度を確保し、さらに向上させる等の観点から、各シーケンス等実施機関において定期的な品質の再評価、再検証するとともに、さらなる低価格化に向けた検討を求める。

## (2) 収集したデータの管理の在り方の検討

### <検討の視点>

- FASTQ と CRAM、VCF 等のデータをそれぞれどのように保管すべきか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、どこに保存することが適切なのか。

### <対応方針（案）>

- FASTQ は、容量が大きく利用の頻度も少ないと見込まれるため、CRAM や VCF と連結可能にしたうえで、別のストレージで保管しておく。
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- FASTQ (FASTQ に復元可能な BAM, CRAM ファイルを含む) は複数保管し、分散保管を原則とする。

## (3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方の検討

### <検討の視点>

- スパコンを使用する場合とクラウドを使用する場合の、性能、コスト、利便性を含む相違点、長所や短所はどのように整理されるか。
- 2 者択一のみならず双方を融合させることも含めて、将来の展望を見据えた検討
- コンピューティングリソースの管理ができる人材の育成とともに進める必要があることに留意

### <対応方針（案）>

- 当面の間はスパコンで解析・共有を開始し、この間クラウド環境の構築、人材育成等を行い、徐々にクラウド環境に移行する。
- クラウドの利用にあたっては、クラウドの構成や方式を比較検討し、最適な方法を適応する。また、政府が示すクラウドサービスの安全性確保に関する指針への適応やサプライチェーンリスクへの対応も必要とする。
- 専門性の極めて高い人材が必要となるため、長期的な目線で専門のスタッフを確保した上で、その育成を図る。

#### 4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討（データ共有WG）

##### （1）データ等の管理・運営体制の在り方について

###### <検討の視点>

- 質の担保された、均質的なデータであることが、その後の利活用には不可欠であるため一体的、一元的なデータ等の管理・運営体制が必要となる。
- 自立的に運営される仕組みが必要ではないか。
- 様々な研究者が有効に情報を利活用できるようにデータシェアリングポリシーを考慮する必要がある。
- 何を、誰に、いつ、どのような提供方法で、データ共有をするのか。それらについて、誰がどのように審査・提供するのか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、どこに保存することが適切なのか。

###### <対応方針（案）>

- 一体的、一元的なデータ等の管理・運営のためにデータ管理のための運用拠点を置き、データクリーニング、セキュアな管理、運用等を実施する。
- 管理運営は多様なユーザーの利活用を促すべく、民間の資金やノウハウを活用し、出来る限りの自立的な運営を目指す。
- データ利用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の開発等を目的とした産業利用それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。
- データの利活用においては、必要に応じてデータセンターが設置する審査会において、審査した上で提供する。
- 原則として CRAM（BAM）、VCF を含む一次解析データを共有することとして、FASTQ は必要に応じて提供とする。
- 各研究班内では一次解析データは制限共有とし、一定期間後に制限公開する
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- データセンターはデータポータルを通して事業の進捗や成果を定期的に公開する。

## 5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための I C のあり方等についての検討 (ELSI WG)

### (1) 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得を統一化

#### <検討の視点>

○追加解析等が必要となる状況を想定して幅広く有効となる同意を取得するために必要とされる説明内容を整理する。

#### <対応方針(案)>

○以下の課題に対応した統一的な ICF の素案を作成した。

1. 研究目的の範囲の設定
2. 新薬開発等産業利用が想定される目的と範囲
3. 追加情報の収集およびデータリンゲージの有無と範囲
4. 必須事項とオプトアウト可能事項の区分
5. 同意の撤回、意見の修正への対応

○先行解析実施期間において、出てくる各種課題や、がん全ゲノム体制班・各 WG の議論を踏まえアップデートしていく。

### (2) 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築に向けた検討

#### <検討の視点>

○リコンタクトが必要となる状況を整理して、患者の希望に応じた対応が可能な体制を構築することが必要。

○リコンタクトのツール等についても検討が必要。

#### <対応方針(案)>

○リコンタクトの実施のための意思確認ができる ICF としておく。

○主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針および AMED 小杉班「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」(2020 年)に沿って対応する(今後、厚労科研小杉班で同提言の改定が行われる予定であり、連携して検討する)。

○所見の説明のためにリコンタクトが必要となる場合の具体的手順については、事前の同意を踏まえ、当該知見を得た者が、検体採取施設に伝え、検体採取施設から患者へ伝える形を想定し、臨床的妥当性・臨床的有用性等を評価するための具体的なフローを今後検討する。

○リコンタクトの際に、双方向のコミュニケーションが可能となる具体的なツールを含めた方法については、引き続き検討する。

# がん全ゲノム体制班の検討状況について

## ～がん全ゲノム体制班専門WG提出資料～

1. バイオバンクWG P2
2. 解析WG P8
3. データ共有WG P15
4. ELSI WG P21

# バイオバンクWG

# バイオバンクWG検討事項

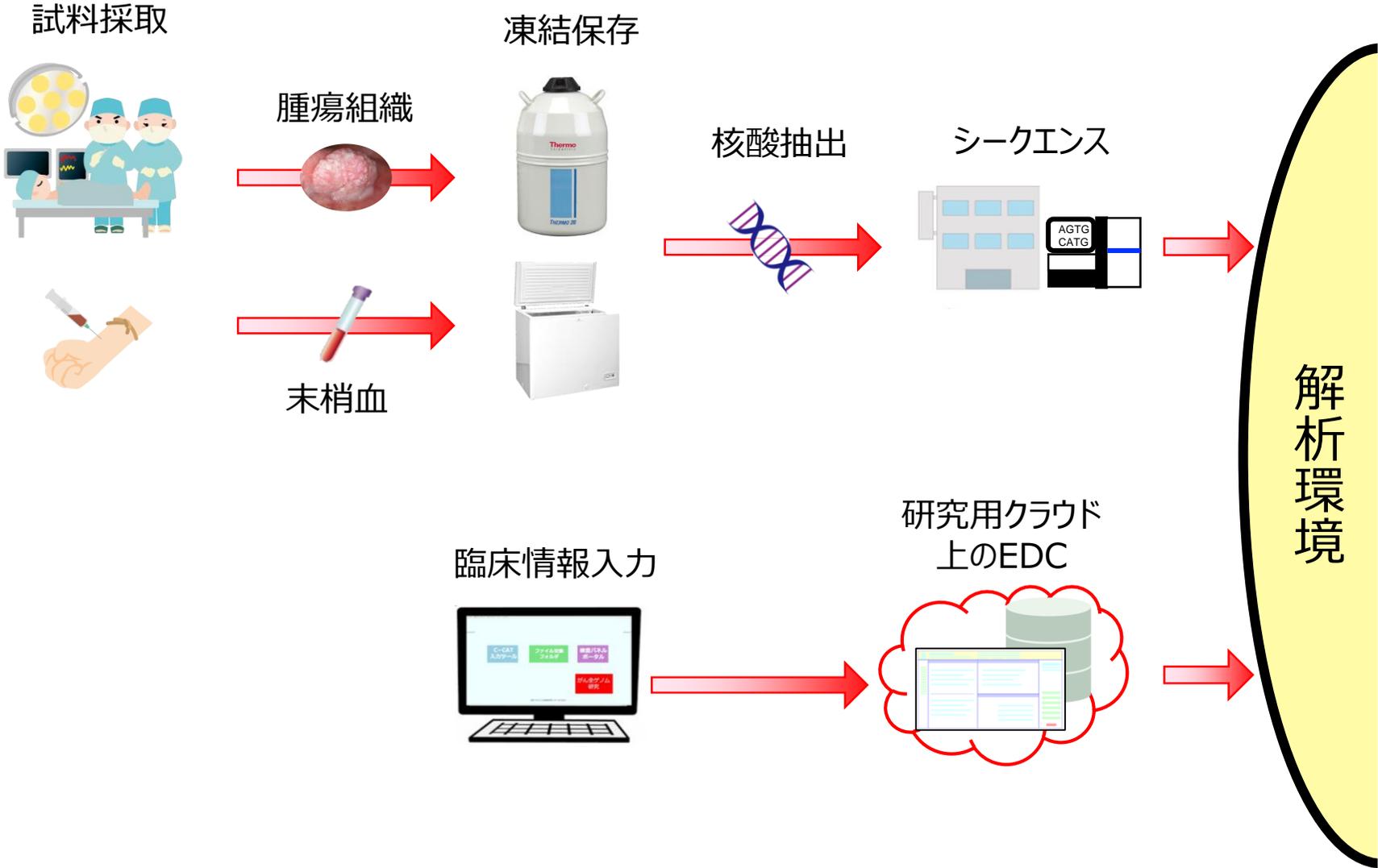
間野博行<sup>◎</sup>、秋山靖人、石川俊平、織田克利、鈕持広知、土原一哉、南谷泰仁、野田哲生、松田浩一、三森功士、武藤学、谷田部恭、谷内田真一、片岡伸介\*

(<sup>◎</sup>WG長、\*厚労省)

2. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討 (バイオバンクWG)	・【臨床情報】 臨床情報の内容、収集方法
	・【臨床情報】 臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討
	・【検体】 検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する

- 1 収集臨床情報の内容・収集方法：固形腫瘍・造血器悪性腫瘍それぞれのサブWGにより収集方法の確定。参加施設のゲノム検査ポータルから臨床情報を収集するEDCシステムを年度内に完成予定。
- 2 現場負担軽減策の検討：収集する臨床項目を厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力品質の向上を図る。また情報入力する人員の確保に留意。
- 3 検体処理・収集・保管等のワークフロー：第2回バイオバンクWG（11月21日開催）で討議開始

# 試料解析の流れ



# 検体処理ワークフロー

## 既存検体（先行解析）

検体保存は各バンクの既存インフラを使用。核酸調製は原則各バンクで行い、シーケンス施設に送付。

## 前向き収集検体（本格解析）

### がん全ゲノム解析プロジェクトにおける組織検体前向き収集の推奨手順書案

OCT包埋検体の取扱を含め今後さらなる検討が必要

#### 目的

本手順書は、がん全ゲノム解析プロジェクトにおける高度な解析に耐える高品質の凍結組織検体を前向きに採取するために定めた。なお以下の手順書は Best Practice の一例として示すが、各施設の現状にあわせて調整することが必要である。

#### 対象

解析 WG の検討の結果より、WGS 用ゲノム DNA X ug-X ug, RNAseq 用 total RNA X ug 以上を得られる組織片を、DNA 用、RNA 用、予備の少なくとも 3 組織片を用意する。これらの条件を満たす組織としては以下を目安にされたい。

- ① それぞれの解析には 3-5 mm 角以上の組織があればおおむね上記の目標を達成できる。生検でも可能であるが、最終的に解析に使用するゲノム DNA 量、RNA 量を満たしていることが必要となる。
- ② 肉眼的に壊死部分が 20% 以下。ただし当該がん種の性質上、やむを得ない場合はその限りではない。

#### 方法

以下の「新鮮凍結組織の保存」を標準とする。追加解析やより高度な解析の可能性を考慮し、記載されている最小必要量以上の保存を推奨する。

## 方法

以下の「新鮮凍結組織の保存」を標準とする。追加解析やより高度な解析の可能性を考慮し、記載されている最小必要量以上の保存を推奨する。

## 新鮮凍結組織の保存

### 必要な器具 備品

- ピンセット…鉤有り、鉤無し（検体に合わせて使い分ける。）
- メス…ディスポーザブル
- 凍結組織用スクルーバイアル
- 液体窒素：液体窒素タンク内から分注
- 耐超低温ラベル（直接バイアルに耐超低温印字しても可）
- コルク栓付きデュワー瓶（2重壁断熱容器）等

### 組織凍結手順

-  1 病理診断に必要な写真や計測、断面入れを行う。
-  2 可能な場合は、腫瘍部・非腫瘍部を同定し、腫瘍部から十分に離れた非腫瘍部から5mm角以上の組織片を採取する。
-  3 採取された組織を2～3mm角を目安に3個以上の小片に切り分け、凍結組織用スクルーバイアルに入れる。この際、後の解析に支障が出ないように組織片ごとにバイアルを分けるか、一本のバイアルにまとめて保存するか施設の状況もあわせて適切に判断する。なお、バイアル一本にまとめる際にはそれぞれの組織片を急

速凍結しやすく、取り出しやすいように一定の間隔を取ってバイアル壁面に配置する。

4



非腫瘍組織であるラベルを確認し、バイアルにラベルを付ける（バイアルにすでに印字されている場合はここで確認作業のみを行う）。

5



腫瘍組織より、適切と考えられる 5mm 角以上の組織片を採取する。採取部位の選定には日本病理学会 ゲノム研究用病理組織検体取り扱い規定が判断の参考となる。

6



採取された組織を 2~3mm 角を目安に 3 個以上の小片に切り分け、凍結組織用スクルーバイアルに入れる。非腫瘍部と同様に、組織片ごとにバイアルを分けるか、まとめて保存するかは適切に判断する。なお、バイアル一本にまとめる際にはそれぞれの組織片を急速凍結しやすく、取り出しやすいように一定の間隔を取ってバイアル壁面に配置する。

7



腫瘍組織であるラベルを確認し、バイアルにラベルを付ける。（バイアルにすでに印字されている場合はここで確認作業のみを行う）

8



腫瘍・非腫瘍組織のバイアルを、液体窒素を容れたデュワー瓶（2重壁断熱容器）等を用いて浸漬し、急速凍結する。凍結には時間が必要であり、冷凍庫に移動する場合は少なくとも 5 分以上浸漬する。

9



常時-80℃以下を保ちつつ、保存用の冷凍庫に移動する。

# 解析WG

# 解析WG

## 効率的かつ統一的なシーケンスと解析

◎小川誠司、油谷浩幸、上田宏生、浦上研一、岡田随象、片岡圭亮、柴田龍弘、白石友一、鈴木 穰、十時 泰、中村祐輔、南谷泰仁、藤本明洋、森下真一

### 1. 大規模解析を前提とした予備的検討

- シーケンスプラットフォームの検討
- 予備的解析
  - Long read seq
  - 全ゲノムbisulfiteシーケンス
  - 時系列解析
  - マルチオミックス解析(エピゲノム、免疫ゲノム、単一細胞)

### 2. 標準パイプラインの開発、解析環境の決定

### 3. データ解析拠点の構築

### 4. 一次データ共有クラウドの構築

## 協議事項

### 1. 計算機リソースについて

- 当面はオン・プレミスのスパコン上で解析パイプラインの構築および一次解析の実行、一次解析データの共有を行い、先行期間中にクラウドコンピューティングの整備を行う(第二回連絡調整会議)
- C A N N D s との連携(継続協議)
- パイプラインの構築、試験運用、先行解析(当面、膵がんおよび白血病経時的試料)を推進するためのスパコンの確保・整備を早急に行う必要がある(継続協議)
- Security policyの策定(継続協議)

### 2. 解析体制について

- 効率的な先行解析と本格解析の実現のために、「統一パイプライン等を整備し一次解析に特化してこれを整備する体制の構築」が必要であるとの認識を共有した。
- 解析サブグループによる作業分担
  - ショートリードWGS (白石・片岡)
  - ロングリードWGS (森下)
  - Transcriptome 解析 (片岡・白石)
  - 胚細胞変異 (岡田)
  - エピゲノム解析 (柴田)
  - その他
    - 経時的試料・再発試料・多数サンプリング?
    - Single-cell genomics?
    - 統合的な解析

### 3. 解析とデータ共有およびpublicationのルールの策定の必要性

- データ共有ポリシー(継続協議)
  - データの種類
  - 共有の時期と範囲
- 出版のルール(個別解析グループと癌腫横断的な解析グループ(継続協議))

### 4. 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用

<検討の視点>

- 情報量の多い全ゲノム解析情報と、詳細な臨床情報を集約し、世界中で日々生まれる新たな知見とを合わせて網羅的に解析するために、人工知能を活用するための条件を明らかにする。

<対応方針(案)>全て検討を継続。

- 人工知能を活用するための条件
  - 人工知能技術活用のために用いるデータのフォーマットを統一化しておくこと。
  - 性能の評価を実施する
- 人工知能による効果
  - 人工知能技術を用いた遺伝子変異コールの精緻化
  - コールされた変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等、治療への応用

# 統一解析パイプラインの整備・実行運用と研究者グループによる解析について

## 1. 様々なプラットフォームの統合パイプラインの整備

### 1.1. 実施・検討項目

- 1.1.1. ショートリードのWGS、RNA-seq、WGBS、ロングリードなどについて、一連のプログラムを所定の順序で効率よく実行するパイプラインの整備を行う。
- 1.1.2. パイプラインをオンプレの環境・クラウドの両方で実行可能なものとする。
- 1.1.3. パイプラインの反映については解析WG（またはその後継）の意見を反映させるべく、定期的なミーティングを開催する。次世代を担う人材の参画を促し、ウェブミーティングによる勉強会といったようなオープンな形での議論も検討する。
- 1.1.4. 変異コールなどのソフトウェアを評価するためのベンチマーク方法を決定して、性能の評価方法を整備する。
- 1.1.5. 解析WGの意見を取り入れて、ソフトウェアの評価を行い、優良なソフトウェアについてはパイプラインに取り入れる。
- 1.1.6. 解析WGの意見を取り入れつつ、種々のフィルタリングを試行し、変異検出などの精度の向上を図る。
- 1.1.7. パイプラインについて、それぞれのソフトウェアの選定理由、具体的なコマンド、ベンチマークでの結果、解析結果の見方などをわかりやすく伝えられるように、ドキュメントの整備を行う。

### 1.2. 実施体制

- 1.2.1. 既存の研究班の経験を元にして、先行解析の態勢をWG内で協議する。
- 1.2.2. 解析手法としてはshort read, long read, transcriptome等について、それぞれサブWGを構築して個別に協議する。
- 1.2.3. また、それぞれのプラットフォームのサブWGで決定したパイプラインを運用の担当者が実装などをとりまとめる。

## 2. 解析パイプラインによる一次解析の運用

### 2.1. 実施・検討項目

- 2.1.1. シークエンス拠点からのシークエンスデータを所定の統一解析パイプラインの実行場所にアップロードする効率的な方法、SOPの考案を行い、さらに運用を担当する。
- 2.1.2. シークエンス拠点からのシークエンスデータのフォーマットなどを取り決め、シークエンス拠点に説明・交渉などを行う。
- 2.1.3. 所定の場所での統一解析パイプラインの実行を担当する。
- 2.1.4. 解析進捗、Qualityの状態などを、必要なメンバーに報告する。またはこうした情報がわかりやすく得られるWeb Siteを構築する。
- 2.1.5. シークエンスの品質について、チェック項目などを整理して、品質の悪いサンプルを同定、またその後の対応についてのSOPを策定して、運用する。
- 2.1.6. 一次解析の結果を所定のオンプレ・クラウドの解析環境にアップロードする。またAMEDなどが定める所定のレポジトリにアップロードする。
- 2.1.7. 解析パイプラインがアップデートした場合の再解析の方法のSOPなどを策定して、運用する。

### 2.2. 実施体制

- 2.2.1. 既存の研究班の経験を元にして、先行解析の態勢をWG内で協議する。
- 2.2.2. 実際の作業については外部委託を含めた体制を構築する。

### 2.3. 1次解析を実行する計算機リソースの検討

- 2.3.1. まずはオンプレミスの計算機と、クラウドのハイブリッドで行う。そして性能を評価する（2021年前半頃まで）。

### **3. 研究者グループによる2次解析のためのオンプレスパコンの解析環境整備**

#### **3.1. 実施・検討項目**

- 3.1.1. 一次解析済みのデータに適切なアクセス制限を施し、研究者グループが利用可能な状態に整備する。
- 3.1.2 データの共有体制（一括保管が良い）。

#### **3.2. 実施体制**

- 3.2.1. 様々なトラブルなどを含めて、基本的にはオンプレのスパコンの管理者に一任する。

#### **3.3. 2次解析の実行環境・インフラ**

- 3.3.1. 東大医科研か遺伝研などで実行する。
- 3.3.2. 解析環境の要件については、解析WGのメンバーで定める。いかに検討すべき例をあげる
- 3.3.3. 研究者グループが必要な計算量（例えば研究グループ全体で同時に8GBのメモリの解析ジョブを同時に2000ほど実行可能であり、東大医科研のスパコンなどと比較して実行時間や安定性などの面で問題がないこと。具体的な数値を算出しておく）。
- 3.3.4. CRAM、VCFを含めデータのローカルへのダウンロードが可能である？
- 3.3.5. 解析サーバーのアクセス端末について、がん側の研究グループが納得できていること。
- 3.3.6. 必要なプログラムやデータのアップロードの方法、解析結果のダウンロードの方法などについて、がん側の研究グループが納得できていること。

# データ共有WG

# データ共有WG

◎油谷浩幸、井元清哉、柴田龍弘、小川誠司、加藤護、浦上研一、宮野悟、森誠一  
河野隆志、白石友一、白神昇平

## 検討項目

### (1) データの二次利活用の制度を整備、構築する

- データ共有ルール
- 臨床情報の共有
- 臨床情報、患者由来検体へのアクセス
- AI活用
- データアクセス管理委員会
- データセキュリティ

### (2) 産学連携体制・情報共有体制の構築に向けた検討

- 企業利用に係るELSI上の課題
- データアクセスのタイミング
- 臨床情報の追加収集

データ共有WG：11/16（月）、11/25（水）開催

\* 11/25についてはELSI\_WGより武藤、横野、安中委員にご参加頂いた

# データ共有WG

## WGでの検討内容

### 第1回（11/16）

- ゲノムデータ共有ルール（解析WGとの意見交換を含む）
  - がん種ごとの解析プロジェクトに加えて、臓器横断的解析プロジェクトも並行して進めるべき
  - プログラム参加メンバーはデータアクセスを申請し、承認をうける
  - 解析結果もプログラム内で進捗を共有し、定期的にレポート（透明性の担保が必要）
  - 研究成果の体外発表ルールの策定
  - 先行解析では本格解析と極力共通ルールで扱える検体の解析を優先すべきであり、原則としてその後データベースにおける公開と企業利用について承諾を得られる検体を用いる
  - がん種別グループのデータ優先的利用は3年程度（成果発表における優先）
- データアクセス管理委員会
  - 上記についてできる限りシンプルな管理体制が必要。
  - 共有ルールに基づき、検体提供機関との個別交渉なしにアクセス申請を可能とすることが望ましい
- 臨床情報共有ルール
  - 臨床データの粒度に応じて優先アクセスを設けることも検討
  - TCGAレベルのデータは公開されることが望ましい（公開範囲と時期は要検討）
  - 追加情報収集を求める場合には応分の費用負担
- がんの全ゲノム解析等に関する体制整備（三菱総研）
  - GELの事例紹介（第2回連絡調整会議資料）

# データ共有WG

## WGでの検討内容

### 第2回（11/25）

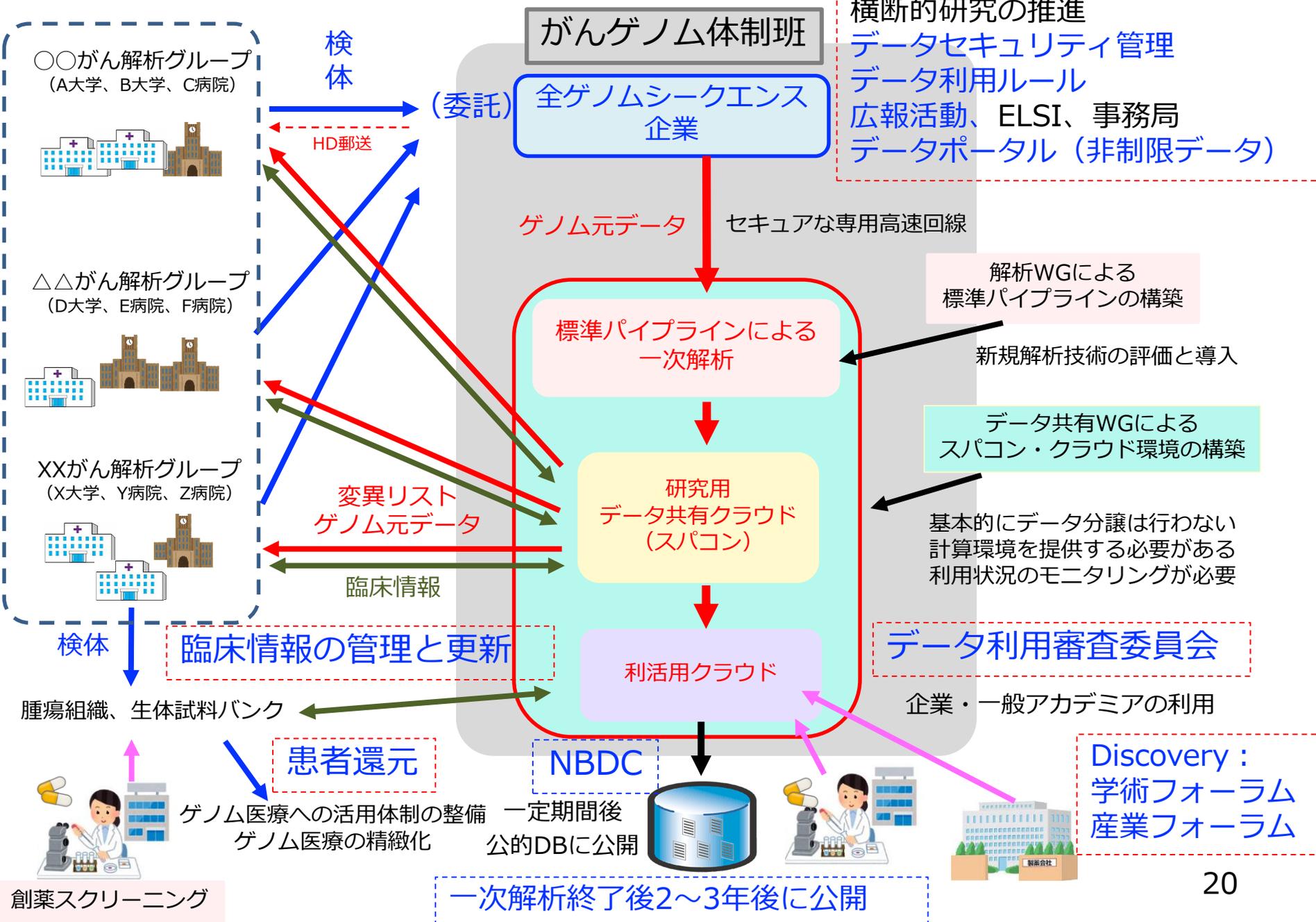
- 全ゲノム解析推進に向けて創薬の観点から（製薬協）
  - GELの企業利用の仕組み紹介
  - データアクセスは個人ID+PW認証で、契約に基づいた環境下であれば在宅勤務時でも研究者が自宅からアクセスすることが可能
  - データセキュリティのため、生データはダウンロードできず、解析結果の持ち出しは事前審査が必要。また、PCでの操作ログを監視されている。
- 企業利用とELSI上の課題（武藤・横野）
  - 倫理指針の改定が行われる
  - 公的データベース連携も推進されているので、オプトアウトの機会を設けるべき
  - 既存検体についてはアカデミアとの共同研究を前提とした同意がほとんどであり、企業単独利用についてはハードルが高い
  - 民間資金を受け入れる場合には、COI管理も必要となる可能性あり。もっとも利用料としての課金であれば問題ないであろう
- C-CATにおけるセキュリティ体制（河野）
  - 利活用検索ポータル構築が進められている（R3開始予定）
  - C-CATクラウド上でのゲノムデータの研究利用（検討中）
  - 診療データと研究事業という違いがあるものの参考にすべき

# データ共有WG

## 継続検討事項

- セキュリティ
  - 解析WGとも合同で検討
  - NBDCヒトデータ取扱いセキュリティガイドラインを参考にする
- データアクセス管理委員会
  - 委員会メンバーの構成
  - データ公開時期 プロジェクト外へのフル公開は3年程度
  - プロジェクト内のデータ共有ルールの策定
  - ゲノム情報、臨床情報それぞれについて共有ルートを策定
  - 企業からの利用申請についての審査
- 生殖細胞系列バリエーション情報の管理と公開
  - 難病研究事業とのすり合わせも必要
- 利活用のためのサーバー環境構築
  - 所属機関外利用可能サーバ（以下「機関外サーバ」）に準じた環境を構築
  - ゲノムクラウドの準備
- 企業利用
  - できる限りワンストップでアクセス申請を可能とする
  - 知的財産権の確保

# 前回参考資料 データ管理・共有スキーム (案)



**ELSI WG**

# ELSIワーキング検討状況

第3回がん全ゲノム解析等連絡調整会議（2020/12/07 オンライン）

ELSIワーキンググループ

◎武藤香織, 横野 恵, 天野慎介, 安中良輔, 井上悠輔, 浦上研一, 加藤和人,  
桜井なおみ, 田代志門, 丸 祐一, 森 誠一

- (1) 過去に取得された同意について、統一化された同意との  
同等性確認**
- (2) 知的財産等の考え方の整理 ▶ データ共有WG**
- (3) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等の  
ガイダンスを策定**
- (4) ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に  
向けた検討**

## 先行解析（実行計画における想定）

(\* = 血縁者の検体を対象に含む)

既存検体					新規検体		
	A (対象となりうる検体数)	内訳	条件を満たす検体数	B (解析数)	提供元	α (対象となりうる症例数)	β (αのうち優先して解析するもの)
がん	最大6.4万 (13万ゲノム)	罹患数の多いがん 難治性がん	5.6万	A×50%	1.6万症例 (3.3万ゲノム)	未定	未定
		希少がん (含・小児がん)	0.7万				
		遺伝性がん* (含・小児がん)	0.2万				
<b>既存ICF + 倫理審査等の手続</b>					<b>本格解析に準じた統一化ICF</b>		
難病	最大2.8万 (3.6万ゲノム)	単一遺伝子疾患*	0.1万	A×66%	5500症例 (6500ゲノム)	未定	未定
		多因子疾患	2.4万				
		未診断疾患*	0.3万				

# (1) 過去に取得された同意について、 統一化された同意との同等性確認

## 先行解析の候補となる説明・同意文書（ICF）の記載内容確認

- 全ゲノム解析等の実施
- 外部への解析の業務委託
- 二次利活用
- 公的DBへの登録・共有・公開

計画変更申請，倫理審査承認等の手順で可能に  
（バイオバンクでは，提供審査での承認も必要）  
ただし，企業による単独利用は，明示的な説明に  
基づく同意が得られていることが必要



- 必要な対応はICF記載内容によって異なるため，施設・計画ごとに倫理審査申請，通知・公開／拒否機会提供等の必要な措置を確認する
- 今後追加される施設・計画についても同様の対応が必要
- バイオバンクを通じて新規検体の提供を受ける場合はバイオバンクICFと統一化ICFとの調整を事前に進めることが望ましい

# 参考：米国改定コモンルール（2019年全面施行） ICF記載事項として新たに追加された項目

LeCompte LL, Young SJ. Revised Common Rule Changes to the Consent Process and Consent Form. Ochsner J. 2020;20(1):62-75. doi:10.31486/toj.19.0055

## Table.

Summary of New Consent Form Additional Elements

When the research involves	Include in the consent form
the collection of identifiable information or identifiable biospecimens	a statement indicating whether identifiers may be removed and if the deidentified information or biospecimens may or may not be used or shared for future research
use of biospecimens	a statement indicating whether biospecimens may be used for commercial profit and if the subject will share in that profit
clinically relevant results	a statement indicating whether clinical results, including individual research results, will be returned to the subject and if so, under what conditions
whole genome sequencing	a statement indicating that the research will/will not/might involve whole genome sequencing

前向き検体についてはこれらの事項をICFに記載した上での同意取得が求められる

- 個人を識別しうる記述等を削除する処理をするか否か，そのような処理をされた情報・試料が将来の研究のために利用または提供されるか否か
- 試料が商業的利益を目的として利用される可能性があるか否か，および研究対象者にその利益が配分されるか否か
- 個別の研究結果を含め臨床的な結果が研究対象者に返却されるか否か，および返却される場合にはその条件
- 研究において全ゲノム解析を行う予定／可能性があるか

### 基本事項

45 CFR  
46.116(b)(9)

### 必要に応じて追加する事項

45 CFR 46.116(c)  
(7), (8) and (9)

### (3) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定

治療に有用な情報等の説明には、以下の2つの視点が必要

- ①ゲノム医療に係る情報伝達
- ②研究で得られた結果の開示

AMED研究班提言

- ①小杉班（2020） ゲノム医療に関する情報伝達
- ②長神班（2019） 研究で得られた結果の開示

先行解析でのこれらの提言の活用を促進し、  
本プロジェクトでの課題を抽出する

- 2021年3月までに本事業用のガイダンスを策定
- AMED研究班提言および国内外の事例・議論状況を参照して検討を進める
- 上記検討に当たっては家族への説明と患者に対する守秘義務の関係を整理する必要がある

## (4) ELSIに必要な法制度の検討, 相談支援体制の整備に向けた検討

- ゲノム情報に関連した新たな差別や不利益が生じないようにする
- 既存の差別や不利益の拡大・助長につながらないようにする

### 制度整備

差別等の不利益の防止や情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための法整備の検討

### 相談・支援体制の整備

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を整備  
特に、がんゲノム医療中核拠点病院等の相談支援センターを強化

### リテラシー・信頼の醸成

- 教育啓発活動  
事業所、保険事業者、産業保健関係者、地方公共団体等の人権相談窓口、患者団体等
- 透明性の確保  
患者・市民の視点を取り入れた説明や対応方針の策定  
データトレーサビリティや利活用に関する透明性の確保

## 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討

- 近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。
- こうした中、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」（2019年6月21日閣議決定）において、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。」とされた。
- これをうけ、我が国において、国家戦略として、全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省は2019年12月に「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（以下、実行計画）を策定した。
- また、「経済財政運営と改革の基本方針 2020」（2020年7月17日閣議決定）においては、「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」とされるなど、引き続き着実な取組が求められている。
- 実行計画の「一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療のために実施する」という目的に従い、全ゲノム解析等により得られた成果が患者の医療に適切に活用される仕組みの構築や、様々な研究や新薬開発等に広く活用可能な質の高いゲノムデータベースの構築に向けた検討を行う。

### 1. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討（バイオバンク WG）

#### （1）臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討

##### <検討の視点>

- 臨床情報の内容については、当該患者の診療、臨床研究、創薬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。
- 収集方法については、情報の提出元、収集側ともに情報セキュリティの徹底した確保及びデータ入力の負担軽減、潤滑な情報の利活用に留意することが必要。

##### <対応方針（案）>

- 臨床情報の収集方法としては、検体採取施設において、セキュリティの確保されたネットワークを使用しての入力を基本とする。その際に、データ収集の可能性やまた情報入力の負担を軽減する仕組みを検討する。

- 利活用の促進と入力負担軽減の双方の観点から、収集する臨床項目を厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力の質の向上を図る。また、収集するデータ形式は標準化処理を行い収集される。
- デジタル化の推進および現場の負担軽減の観点から、クラウドの活用も含めた臨床情報の収集・共有、臨床情報の構造化、他のデータベースとの連携や、電子カルテへの標準化処理等についても検討を行う。その際に、クラウド上に、外部アクセスとは完全に分離された、ゲノム情報を格納するための専有領域の確保が必要。

## (2) 検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する

### <検討の視点>

- 検体処理については、均一で高品質なシーケンスが可能とすること。また検体処理・収集・保管を行う人員・機材の確保に留意すること。
- 残余検体、追加検体の収集・保管については、研究開発の進展に併せて追加で解析可能な拡張性を確保すること。
- 検体の保管にあたっては、検体の取り違い防止や、個人情報へのアクセスのリアルタイムな把握など、情報管理上のセキュリティー対策だけでなく、検体管理に用いる識別子や管理環境についても、標的型攻撃を含むセキュリティーを確保すること。

### <対応方針（案）>

- 検体の処理に係る標準作業手順書(Standard Operating Procedures:SOP) 骨子(案)を検討した。
- 残余検体、追加検体の収集・保管についても、既存の保管施設の有効利用を含め、関係者と協議を進め、早い段階で上記 SOP に追加する。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体およびその中間生成物が常にゲノム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などの仕組みが必要。

## 2. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討（解析WG）

### （1）全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用

#### <検討の視点>

○情報量の多い全ゲノム解析情報と、詳細な臨床情報を集約し、世界中で日々生まれる新たな知見とを合わせて網羅的に解析するために、人工知能を活用するための条件を明らかにする。

#### <対応方針（案）>

##### ○人工知能を活用するための条件

- ・人工知能技術活用のために各解析時におけるデータを統一化しておくこと。
- ・人工知能モデルの質や性能の評価を実施する。また、評価により、よりよいアルゴリズムの利用が想定される場合、随時アルゴリズムを高度化できるようにする。
- ・人工知能技術に治療法・薬剤との関連に関する情報が含まれること。

##### ○人工知能による効果

- ・人工知能技術を用いた遺伝子変異コールの精緻化。
- ・コールされた変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等、治療への応用。

### 3. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討（データ共有WG）

#### （1）データの二次利活用の制度を整備、構築する

##### <検討の視点>

- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためのシステムの構築が必要。
- 利用者の目的に応じた二次利活用のルールを構築すべきではないか。
- 二次利活用にあたっては迅速さと合わせて、二次利用者が適切なデータアクセス権限に基づき、データ利用できるように、アクセス管理の手段を確保する必要がある。
- データをストレージするだけでなく、積極的にデータの分析分類等を行い二次利活用の提案をするシステムが必要ではないか。
- 持続可能な二次利活用のビジネスモデルを構築すべきではないか。

##### <対応方針（案）>

- ワンストップの利用申請で、適切かつ迅速な審査等の上で、産業利用も含めてデータを最大限活用可能なシステムを構築する。
- データ利活用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の開発等を目的とした産業利用それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。当該ルールについては、国際的動向も踏まえて、適宜更新する。
- 取得したデータが、外部に漏えいすることなく安全に利用されるために、管理するデータごとに必要なセキュリティレベルを明確化し、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）等、適切な対策を講じる。IT環境の進展に応じ、国際的動向も踏まえて継続的に適切な更新を行う。
- 蓄積されたデータを活用し、臨床試験の支援をするなどの、データ利活用促進機能を導入する等、積極的なデータ利活用を推進する。
- 民間のノウハウや資金も最大限活用するために、データ利活用に際しての課金をデータの内容や件数などに応じて段階的とする。

## (2) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理

### <検討の視点>

- 二次利活用推進のための産学連携体制・情報共有体制をどのように構築するか。
- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためには、開発や研究を進める上でのインセンティブ等の観点から知的財産権の在り方について検討する必要がある。
- 他方、知的財産権を広く独占することなどにより、他者の開発および研究の推進が妨げられるような状況は避ける必要がある。

### <対応方針(案)>

- データセンター運営においてアカデミア、産業界双方が、主体的な関与ができる形を基本とする。
- データ利活用促進機能として、アカデミアと企業等とのマッチングシステムや、臨床試験構築のための支援システムを構築する。
- 英国での取り組みを参考に、例えば以下のような取り組みを行う。
  - ・アカデミア、産業界それぞれで、アカデミアフォーラム、産業界フォーラムを構築し、情報共有を自主的に定期的に行う。
  - ・アカデミア、産業界相互の人事交流を通してデータ利活用に係る人材育成を行う。
- 全ゲノム解析等の結果を二次利活用することにより得られた知財については、原則として新たな知見を得た研究者、企業等に属するものとする。
- 研究成果に基づいて開発された治療・検査法等を患者に届けるにあたっては当該事業が公的なものであることを認識し、より多くの患者が容易にアクセス出来るように配慮すること。
- 得られた知財については、使用しない場合は、知財を譲渡するなど、積極的に使用すること。

#### 4. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための IC のあり方等についての検討 (ELSI WG)

##### (1) 過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認

###### <検討の視点>

- 過去に取得された同意について、統一的な同意書素案との同等性を確認する。
- 確認の結果に基づき、必要な対応を確認する。

###### <確認結果>

- 先行解析の候補となっている施設・計画で同意取得に用いられた説明・同意文書 (ICF) の記載内容の確認を行った。

###### 【がん領域】

- ・全ゲノム解析等の実施、外部への解析の業務委託については、二次利活用、公的データベースへの登録・共有・公開については、計画変更の倫理審査承認、機関の長の許可、通知・公開ないし拒否機会提供等の手続により可能となる。ただし、企業単独での試料・情報の利用には、明示的な説明に基づく同意が得られていることが必要。また、バイオバンクでは、試料等の利用・提供に係る審査での承認が必要となる。
- ・ICF 記載内容には施設・計画により差異があり、必要となる手続も異なるため、施設・計画ごとにどのような対応が必要かを確認する。
- ・バイオバンクを通じて新規検体の提供を受ける場合はバイオバンク ICF と統一化 ICF の内容調整を事前に進めることが望ましい。

##### (2) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定

###### <検討の視点>

- 治療に有用な情報等の説明は、①ゲノム医療に係る情報伝達と②研究で得られた結果の開示の双方にかかわるため、2つの視点からの検討が必要。
- 家族への説明と患者に対する守秘義務との関係を整理する必要がある。

###### <対応方針(案)>

- 関係法および倫理指針<sup>(※1)</sup>を遵守しつつ、AMED 研究班の提言<sup>(※2、3)</sup>に基づき、国内外の事例や議論状況を参照して2021年3月までに本事業に用いるガイダンスを策定する。

(※1) 人を対象とした医学系研究に関する倫理指針、ヒトゲノム解析等に関する倫理指針

(※2) AMED「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」小杉班

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その1: がん遺伝子パネル検査を中心に（改定第2版）」及び「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その2: 次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系網羅的遺伝学的検査における具体的方針（改定版）」（2020年）（今後、厚労科研小杉班で提言の改定が予定されており、連携して検討する）

（※3）AMED「学際連携に基づく未来志向型ゲノム研究ガバナンスの構築」長神班「研究における個人の遺伝情報の結果返却 検討および留意すべき事項と今後の議論・検討に向けた課題に関する提言」（2019年）

### （3）ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討

#### <検討の視点>

- ゲノム情報に関連した新たな不利益が生じないようにするだけでなく、既存の不利益の拡大につながらないように努めることも重要。
- 不利益に関する相談の受け皿を充実させることが必要。
- 国民の支持と信頼を醸成するための取り組みが求められる。

#### <対応方針（案）>

- ゲノム情報に関連した不利益の防止や情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための制度のあり方について検討する
- 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。
- がんゲノム医療中核拠点病院等における相談支援センターにおいて、相談対応が可能となるよう取り組む。
- 対象を明確にした教育啓発活動によりゲノム医療に関するリテラシーの向上や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。例えば、事業所、保険事業者、産業保健関係者、地方公共団体等の人権相談窓口、患者団体等に対して、ゲノム医療に関するリテラシーの向上や対応方針等に関する啓発・研修を実施する。
- 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説明や対応方針を策定するなど、本実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施する。

# 全ゲノム解析等研究班の進捗 について

# 難治がん検体を用いた解析の 進捗状況報告

東京大学 医科学研究所  
国立がん研究センター  
柴田 龍弘

# 難治がん検体を用いた先行解析

Step 1: まず最初に着手するがん種（生物学的・ゲノム特性の異なる難治がん種2つ）として、**膵胆道がん、希少がん（肉腫）並びに白血病（経時的採取検体など）**について、研究グループを構成し、DNA/RNA抽出を行う。

Step2: 解析WGで推奨するプラットフォーム・解析条件に従い、WGS/RNAseqを行う。標準パイプラインによる1次解析を行った後、データは研究用データ共有システムに登録する。

# 難治がん検体を用いた先行解析の進捗

## Step1

- ◆ 膵胆道がん・希少がん（骨軟部腫瘍ゲノムコンソーシアム 松田先生）  
国立がん研究センターバイオバンクから T/Nペアサンプルの払い出しを行い、DNA/RNA抽出を進めている。  
→ 膵胆道がん~300症例、希少がん（肉腫~180症例についてDNA・RNA抽出を進めている（DNAの量・質によってサンプル数が変動する可能性がある）。膵癌の一部についてはWGSを開始した。
- ◆ 白血病  
（骨髄異形成症候群や骨髄増殖性腫瘍、慢性骨髄性白血病も含む、時系列解析可能なサンプル）  
京都大学（小川先生）にて、36症例、72サンプルについてDNA抽出とWGSを進める。

# 遺伝性腫瘍等の検体を用いた解析の 進捗状況報告

国立がん研究センター中央病院  
遺伝子診療部門長

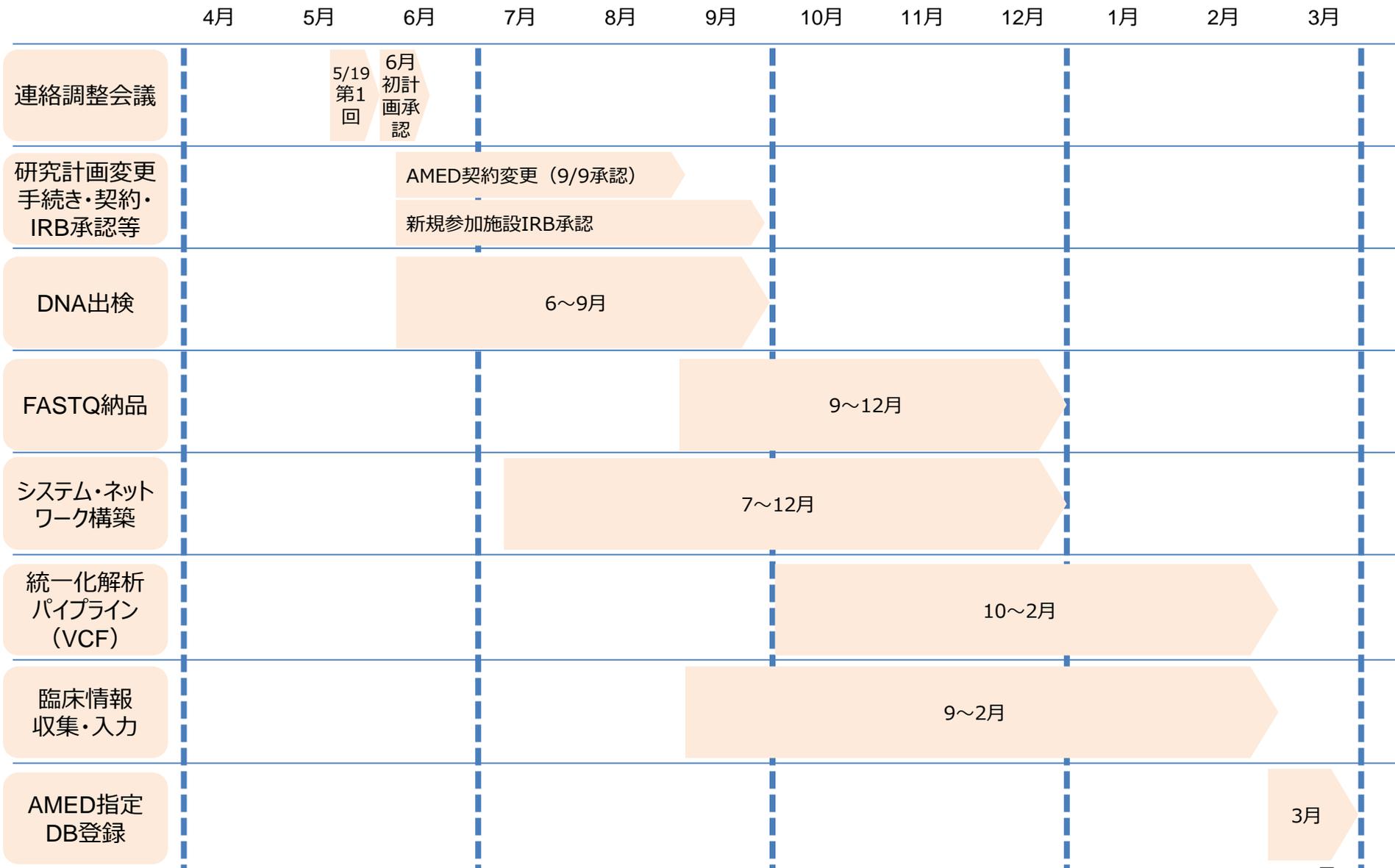
吉田 輝彦

# WGSデータを活用した遺伝性腫瘍の原因・修飾遺伝子探索の主な工程（案）

1. 症例登録（インフォームドコンセント）：複数の既存の研究・既存のIC
2. 上記のICの確認：公共DB登録、産業界の利用等
3. 臨床情報収集・キュレーション
4. シークエンスデータ収集
  - － シークエンス（コスト・納期・品質管理を考慮し外注が基本）：複数拠点
  - － 統一化解析パイプラインの構築
  - － 統一化解析パイプラインでのデータ解析（変異コールまで）：一拠点
5. 遺伝性腫瘍Virtual Panelのアノテーション・キュレーション（医学的意味づけ）体制構築
  - － （商用）知識データベースを用いた自動化されたアノテーション
  - － 遺伝性腫瘍多施設合同エキスパートパネルによるキュレーション
    - ・ 目標：複数の施設・学会等の連携による全国的組織（体制基盤）
    - ・ 米国ClinGen、英国GeCIP等の遺伝性腫瘍グループとの国際連携（準備）
6. 上記3. ～5. のデータシェアリング（データの保管と提供）：一拠点（クラウド含む）
7. 上記6. を活用した個別の発想・技術・家系調査等に基づく研究
  - － 細胞や動物モデルを用いた変異の機能解析など

調整費の範囲

# 工程表概要(2020.09.10案)



## 遺伝性腫瘍等全ゲノム解析の進捗状況

主な工程	状況	日付
シーケンス解析企業との契約締結	一般競争入札による単価契約	6/10
研究開発分担機関の追加	がん研がんプレシジョン医療研究センター 静岡がんセンターの参画がAMEDにより承認	9/9
解析企業への検体出庫数/ 解析委託数	2,823/2,823 (+静岡がんセンター解析中 425)	9/24
解析企業からのデータ到着	2,239 (+584 データアップロード中)	12/02
データコピー完了	2,239	11/30
cram作成完了	2,194	11/30
定型解析完了	497	11/30
臨床情報登録	登録済: 2,099+準備中: 1,149 (140+584+425)	12/2