

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14回）
議事次第

日 時：令和5年3月9日（木）

15:00～18:00

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」に係るコンソーシアム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 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について

資料3別添 「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案改定案

資料4 がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業について

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」

参考資料9 Action Plan for Whole Genome Analysis 2022

参考資料10 「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（修正版）

参考資料11 難病領域の全ゲノム解析等説明文書（案）



ひと、くらし、みらいのために

厚生労働省

Ministry of Health, Labour and Welfare

第14回全ゲノム解析等の推進に
関する専門委員会

令和5年3月9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5年3月9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


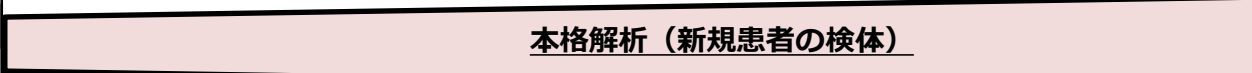

令和4年	専門委員会等	内容
5月	第9回専門委員会 (持ち回り開催)	・ 令和4年度のがん領域AMED研究について
7月7日	第10回専門委員会	・ 令和4年度の方針等について ・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）について
8月19日	第11回専門委員会	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）とりまとめ
9月5～12日	第131回厚生科学審議会 科学技術部会（持ち回り開催）	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）
9月30日	厚生労働省ゲノム医療推進 チーム	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022」策定
11月15日	第12回専門委員会	・ 令和4年度 中間報告 ・ 令和5年度 AMED研究体制の概要案
令和5年		
2月9日	第13回専門委員会	・ 事業実施準備室について等
3月9日	第14回専門委員会	・ 令和4年度 最終報告 ・ 令和5年度 方針案

「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。

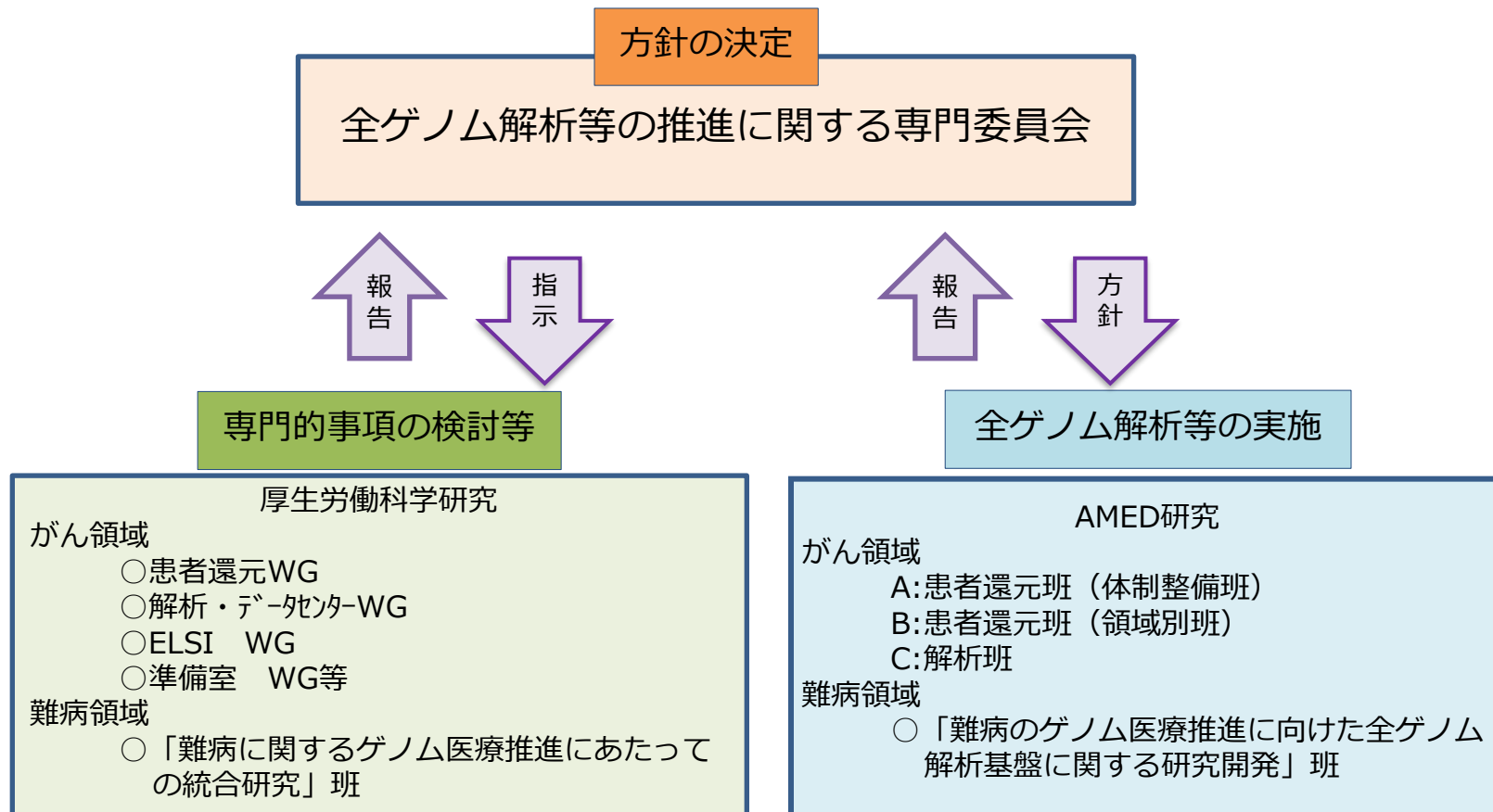
	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現  国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○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

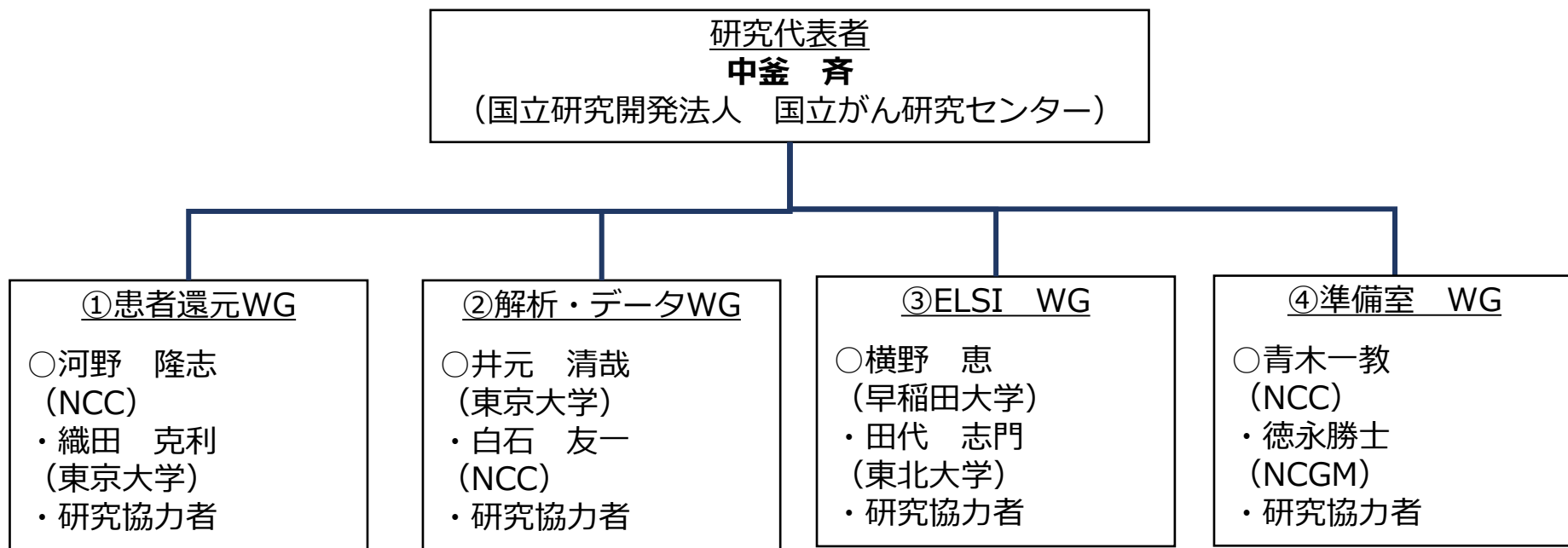
※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

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：1,163症例
(令和5年2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：641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：143症例

全ゲノム解析の
結果が診断に有
用であった例：
51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：52症例

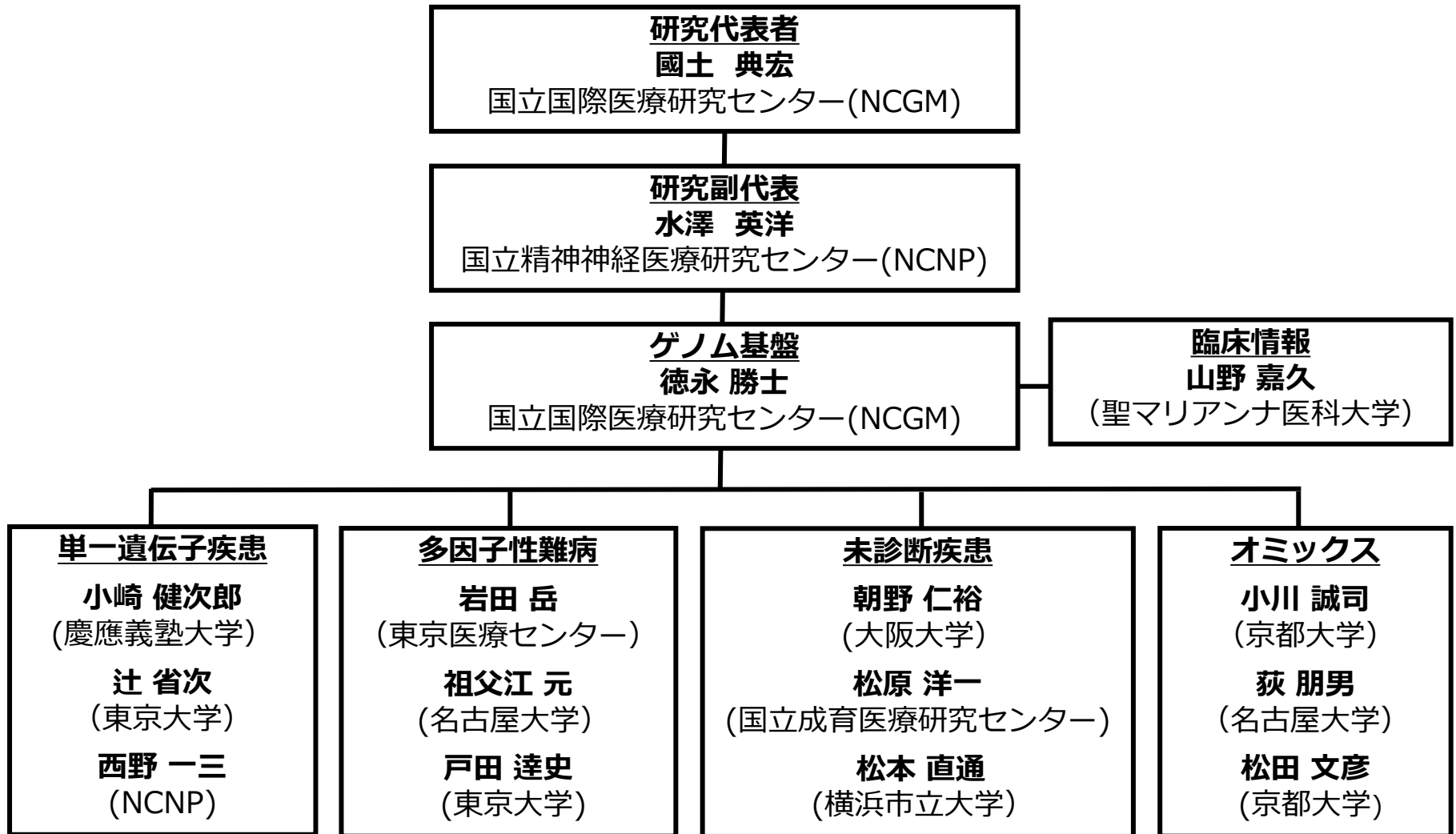
*症例数は延べ数

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
治療薬

- 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**

令和4年度 難病領域AMED研究班の概要



「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

【国土班 徳永研究分担者資料 (難病対策課により一部改変)】

「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：国土典宏（令和2～3年度）の解析状況

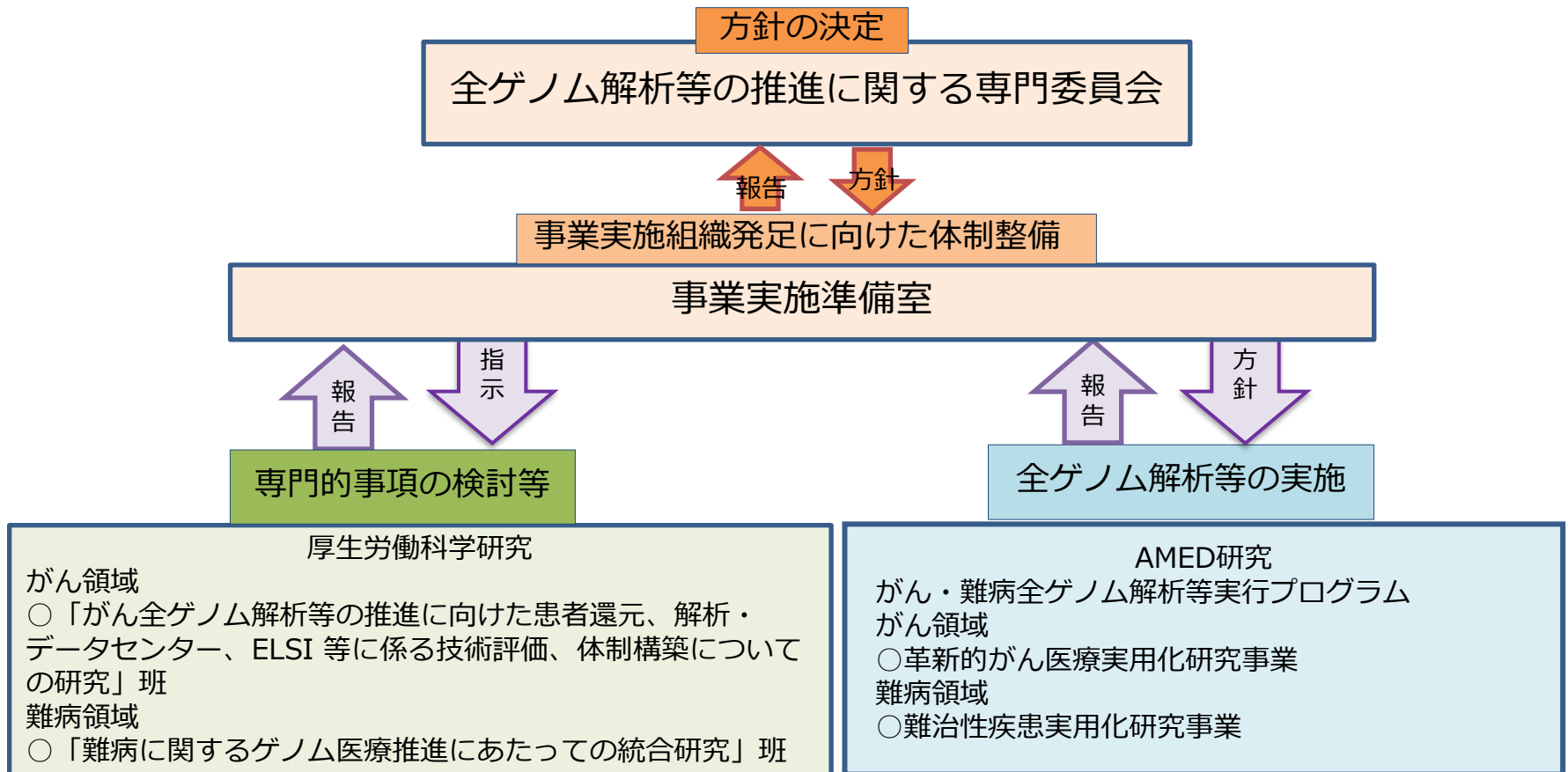
<令和3年度までの実績>

- ・ 6,861検体の全ゲノム解析を実施
 - ・ 単一遺伝子性疾患：2,418検体
 - ・ 多因子性疾患：2,012検体
 - ・ 診断困難な疾患：2,431検体
- ・ 診断困難な疾患（未診断疾患）のうち、全エクソン解析でも疾患の特定にいたらない患者（※）のうち **9.4%**（809症例のうち76症例）が全ゲノム解析を通じて、疾患の特定にいたることが示された。

（※）難治性疾患実用化研究事業「未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD))」:希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にて全エクソン解析を実施し、診断がつかなかった患者。

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）（案）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」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、「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
- 「厚生労働科学研究班」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。
- 「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、事業実施準備室と連携し、研究を行う。
- 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。あわせて、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、産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う。



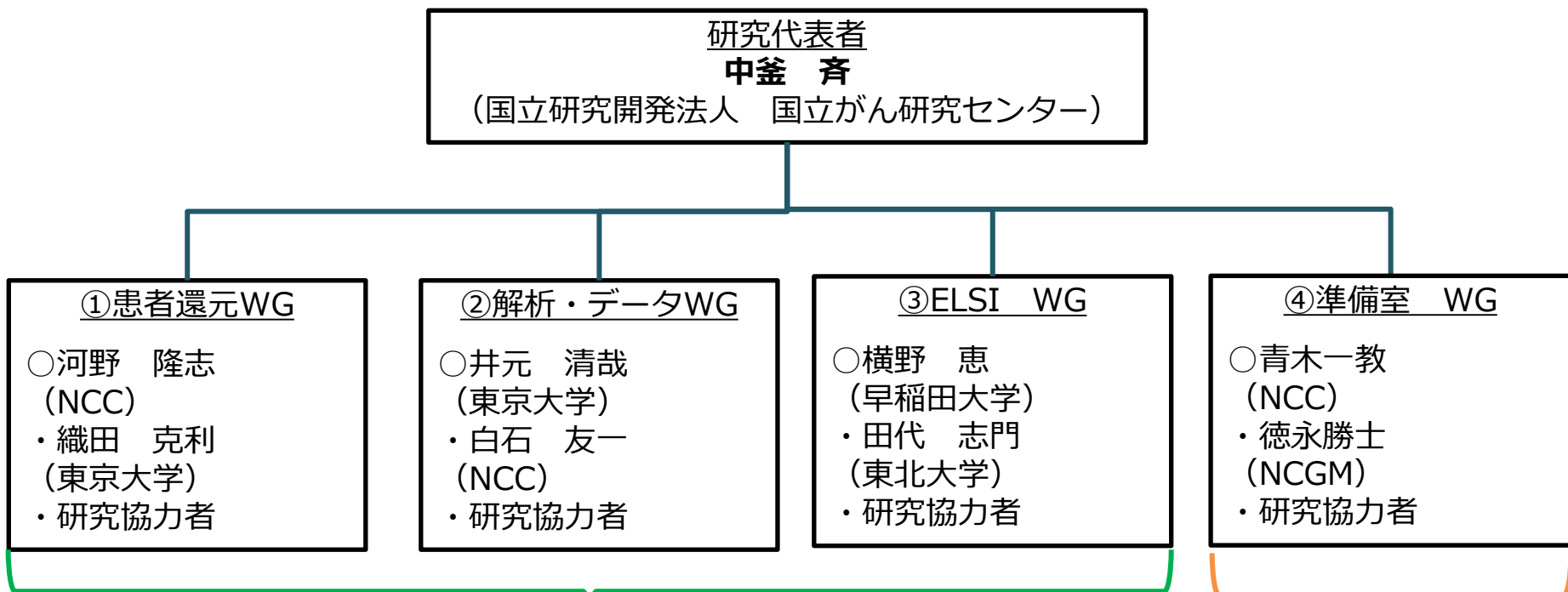
全ゲノム解析等実行計画に係る役割分担（令和5年度）（案）

名称	設置	役割	内容
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会	方針の決定・指示	「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」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、「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
事業実施準備室	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, JH）内に事業実施準備室を設置	事業実施組織発足に向けた体制整備	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。準備室の業務は、幅広い外部有識者及び準備室長で構成する運営委員会において、その内容を決定・運営判断等を行う。
厚生労働科学研究	がん領域 ○「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 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」班	専門的事項の検討等	「厚生労働科学研究班」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。
AMED研究事業	がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム がん領域 ○革新的がん医療実用化研究事業 難病領域 ○難治性疾患実用化研究事業	全ゲノム解析等の実施	「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、事業実施準備室と連携し、研究を行う。
コンソーシアム	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コンソーシアムを産業界・アカデミアが主体的に構築	研究・創薬等が活性化される環境の整備	コンソーシアムは、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、産学連携のデータ利活用の推進を図る。

全ゲノム解析等の実施体制における関係性の整理（案）

実施体制	設置	関係性
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	厚生労働省 厚生科学審議会科学技術部会	厚生労働省が委員を選定
厚生労働科学研究班	厚生労働省 厚生科学審議会	厚生労働省が委員を選定
全ゲノム解析等に係るAMED研究班	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・公募要項に専門委員会の指示に従うことを記載
事業実施準備室	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, JH)	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・準備室が厚労省に人事等の協議を行ない、外部有識者等で構成する運営委員会で決定した内容を、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が承認
事業実施組織	厚生労働省 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	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・事業実施組織が厚労省に人事等の協議を行ない、外部有識者等で構成する運営委員会で決定した内容を、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が承認
コンソーシアム	産業界・アカデミア 本格的なデータ共有の開始の実現に向けて、令和5年度中に設置予定	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・理事、理事長人事の報告 ・事業計画の承認 事業実施組織 ・専門委員会が承認したコンソーシアムからのデータ利活用申請を受理

「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 (令和5年度) (案)



※①、②、③のWGは、引き続き専門的事項についての検討を行う。検討内容については、事業実施準備室に共有する。

※④のWGは事業実施準備室と一体的に事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を進める。

「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

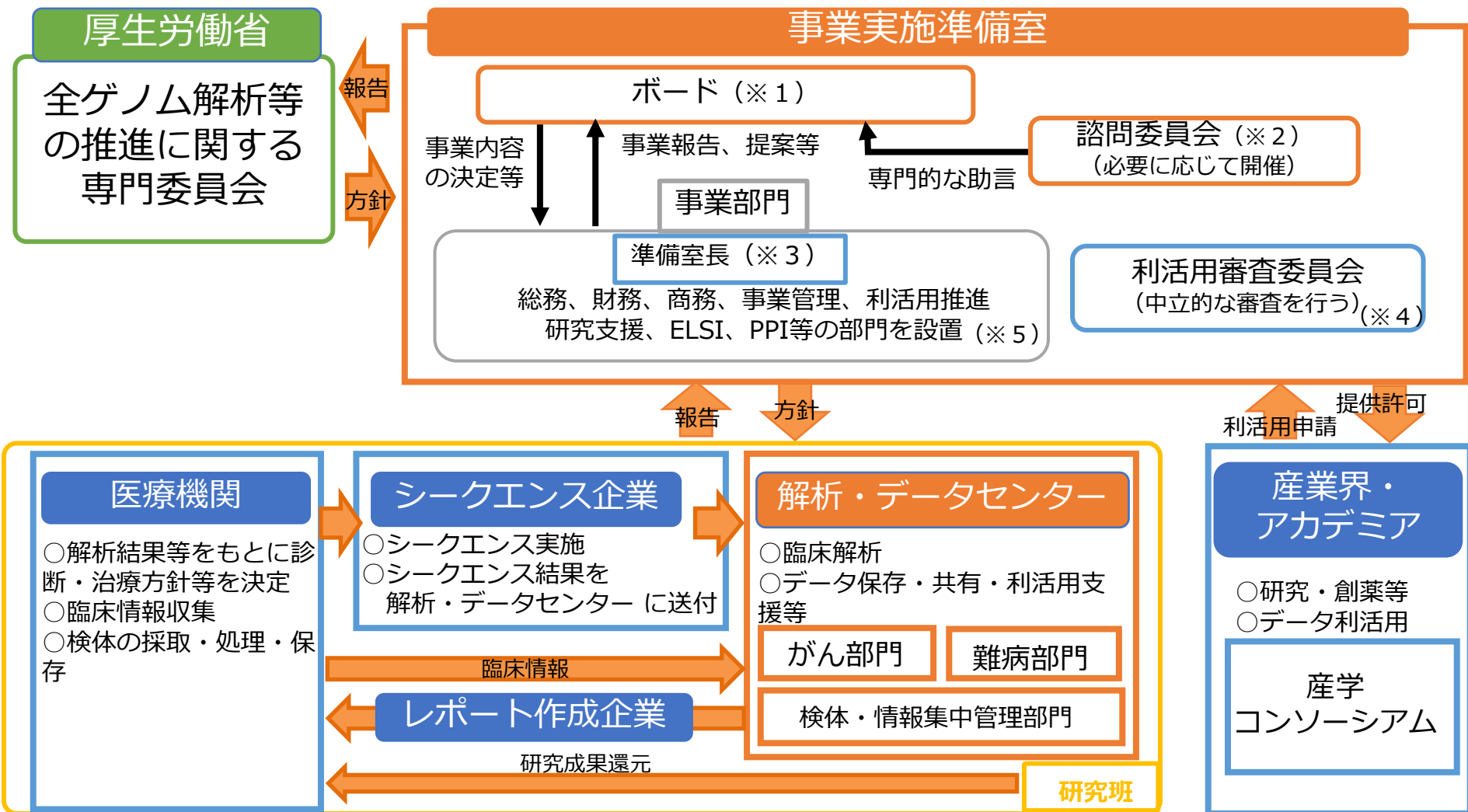
ゲノム基盤

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

全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和5年度）（案）



- ※1 ボードは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成される（座長は外部有識者）。また、事業部門の準備室長を最高経営責任者（CEO）に相当する職位とする。ボードは、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、諮問委員会の助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する権限を有する最高意思決定機関とする。
- ※2 諮問委員会は、患者還元やELSIなどのテーマ毎に複数の委員会を設置する。諮問委員会が整うまでは、厚生労働科学研究班の専門WGに助言を求める。
- ※3 準備室長は、ボードにCEOとして参画し、事業の実施状況の報告や、事業内容の改善・変更等についても提案し、実行する。また、各部門長を選定し、ボードの承認の下、任命する役割を担う。
- ※4 利活用審査委員会は、中立的な立場の外部有識者で構成し、利活用申請の具体的内容を審査し利活用の可否を決定する。事務局は準備室にて行う。
- ※5 事業部門が行う業務の一部を総合コンサルテーションに委託。総合コンサルテーションが実務面で準備室を支援する。

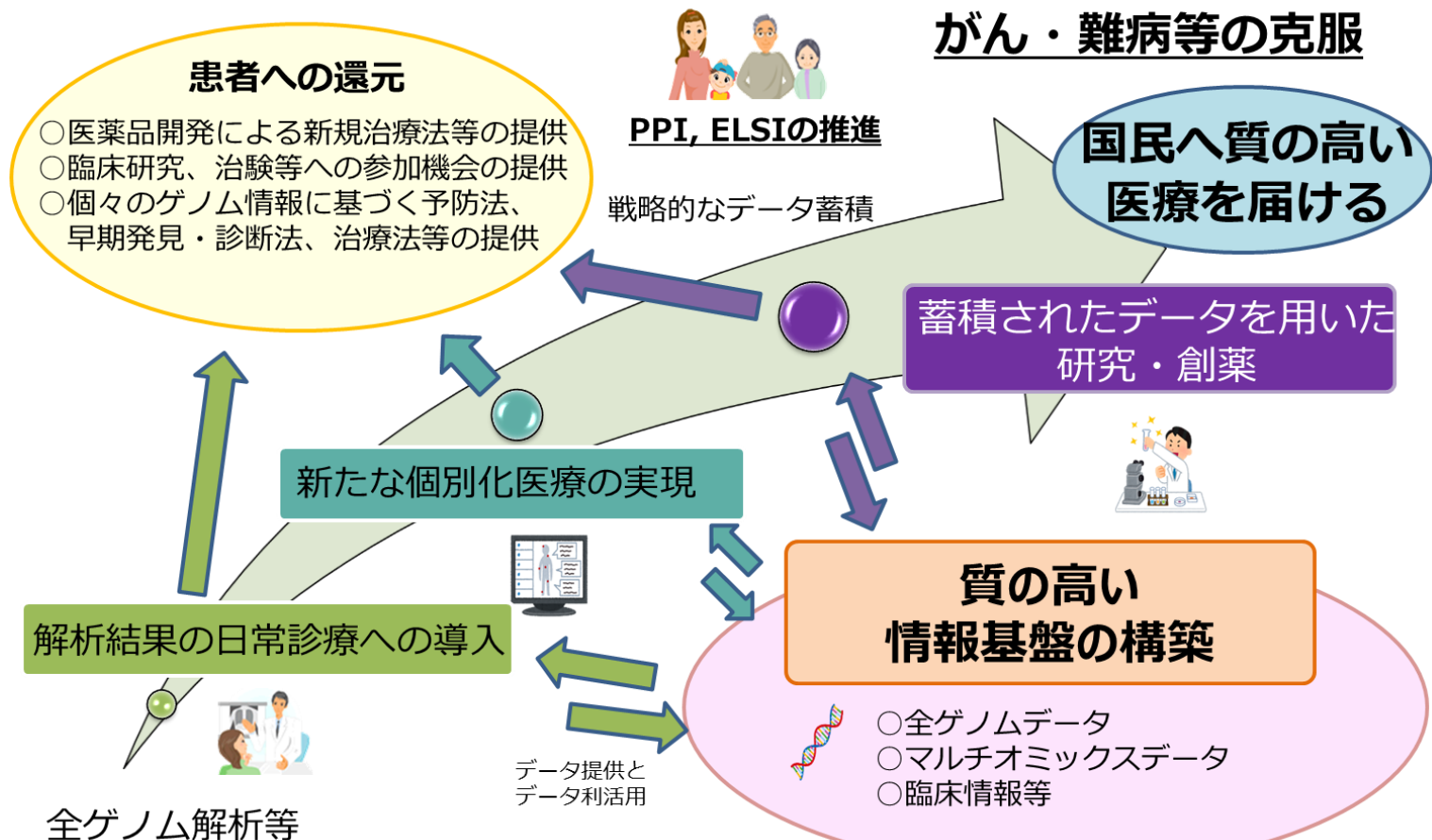
参考

「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。

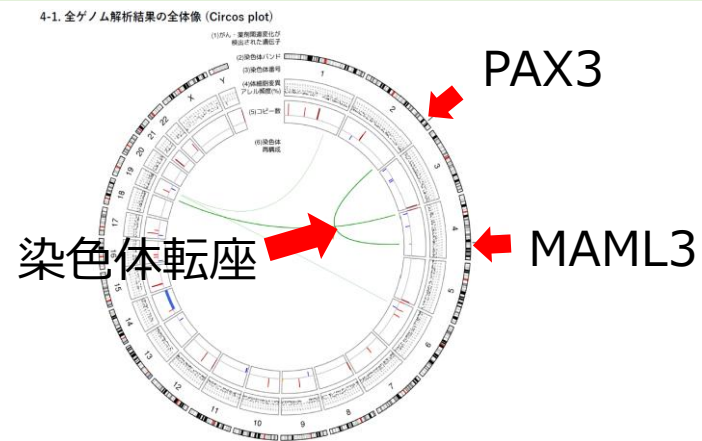
全ゲノム解析等の実施により検出できたゲノム異常の例

・組織型不明な頭頸部腫瘍（篩骨洞）の診断

全ゲノムの構造解析により、多形質性副鼻腔肉腫（biphenotypic sinonasal sarcoma）で頻発することが知られている、PAX3遺伝子とMAML3遺伝子の融合遺伝子（PAX3-MAML3）が検出された。



多形質性副鼻腔肉腫（biphenotypic sinonasal sarcoma）と診断できた。



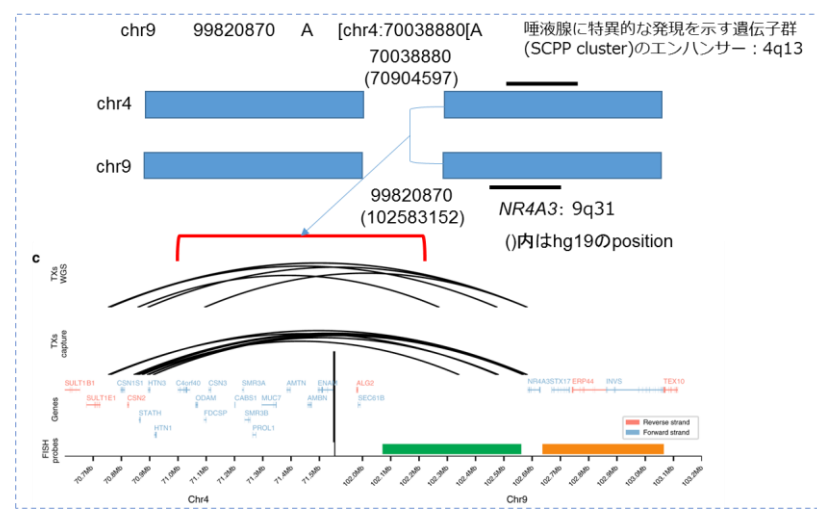
AMED革新的がん医療実用化研究事業
「8000症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究」浦上研一班

・耳下腺腫瘍の腺房細胞癌におけるNR4A3 enhancer hijackingの検出

全ゲノムの構造解析により、耳下腺腫瘍の症例において、腺房細胞癌（acinic cell carcinoma）で頻発することが知られている4番染色体と9番染色体の転座 [t(4;9)(q13;q31)]が検出された。



転座の結果生じたenhancer hijackingによるNR4A3遺伝子の発現上昇が、がんのドライバー変異である可能性が示された。



AMED革新的がん医療実用化研究事業
「全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践」上野貴之班

令和5年度AMED研究体制の概要（がん領域）（案）

第12回全ゲノム解析の推進等に関する専門委員会資料1-1より

○ 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^(※)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、患者還元役に役立てる。

○ 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"> • A班に参画するすべての医療機関が協力 • 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 • 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
	患者還元・ 戦略コホートチーム	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> • 全ゲノム解析等の結果にもとづく患者還元を行う。 • 代表機関毎に1～2程度の臨床研究を実施する。 • 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に登録する。
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"> • 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。 • 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。 • 産学連携による研究開発を推進する。
C班： 解析・データセ ンター班		1班	<ul style="list-style-type: none"> • 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 • 臨床情報の自動収集システムの開発とデータ収集 • 検体・ゲノム・臨床情報の集中管理システムの開発 • データ共有および利活用支援システムの検証

出口戦略コホートに参画する医療機関について

第13回全ゲノム解析の推進等に関する専門委員会資料1-1より

【現状と課題】

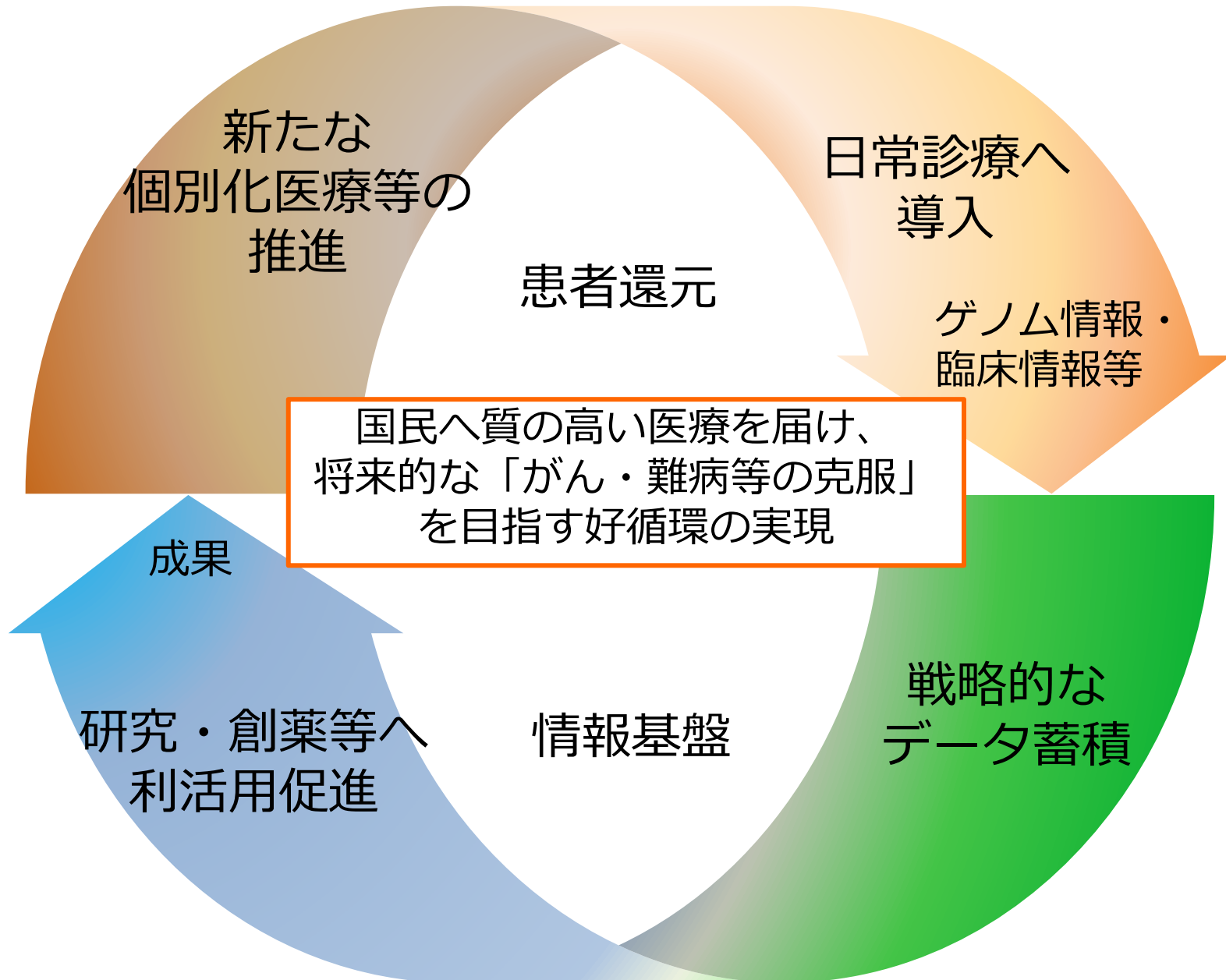
- 出口戦略コホートにおいて、成果を速やかに創出するためには、高い症例集積力が必要である。
- 「全ゲノム解析等実行計画2022」では、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件として、がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であることが示されており、参画可能な医療機関は限定されている。



【対応方針（案）】

- 戦略コホートについては、臨床研究グループに属しているなど、多機関共同研究等の実績のあるがんゲノム医療連携病院の参加を可能としてはどうか。
- がんゲノム医療連携病院の参加の可否については、研究班（A班）の代表者から、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、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。（第12回全ゲノム解析等の推進にかかる専門委員会資料3より

全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のビジョン



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P）】
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

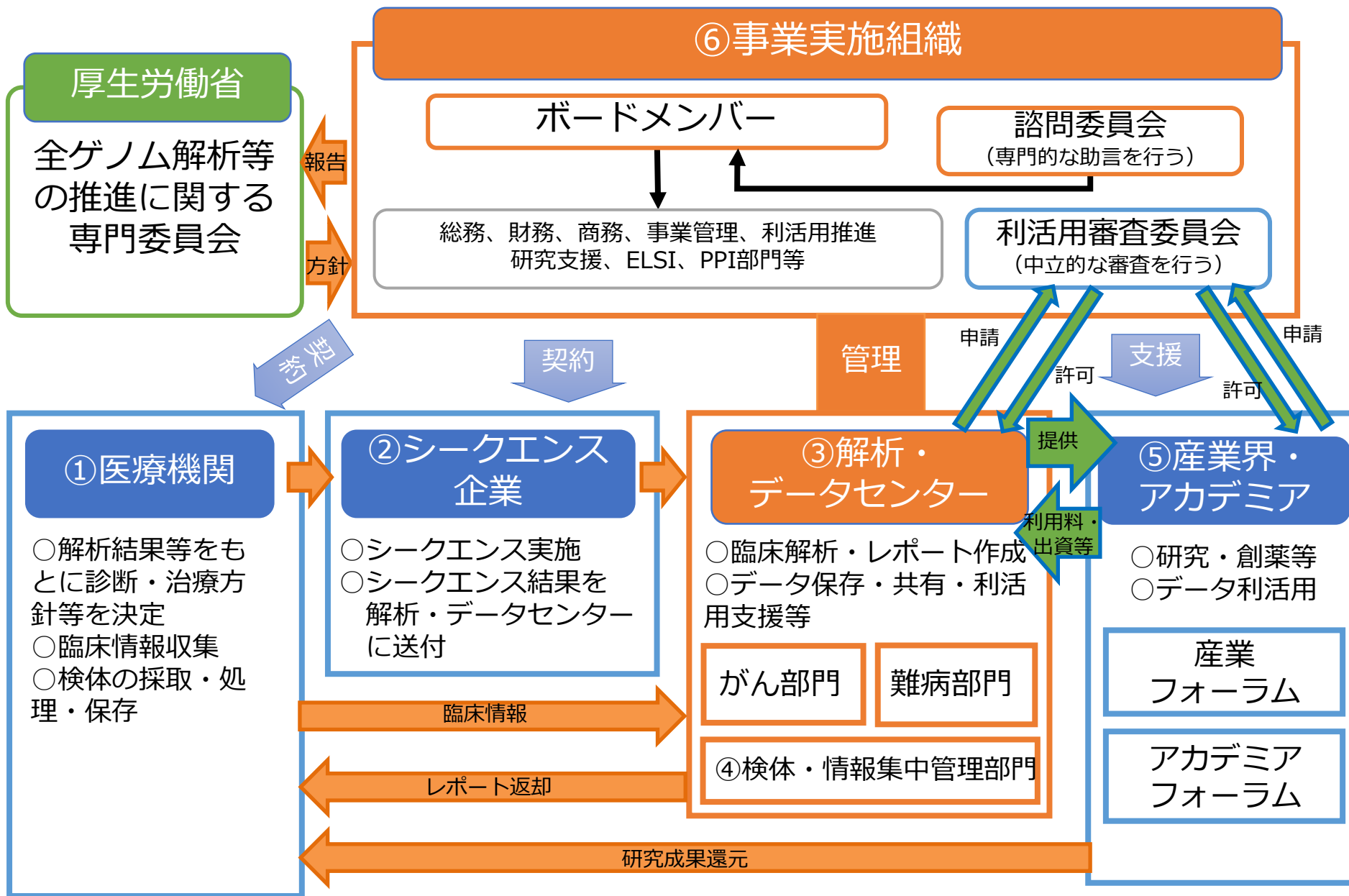
□事業内容

- 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

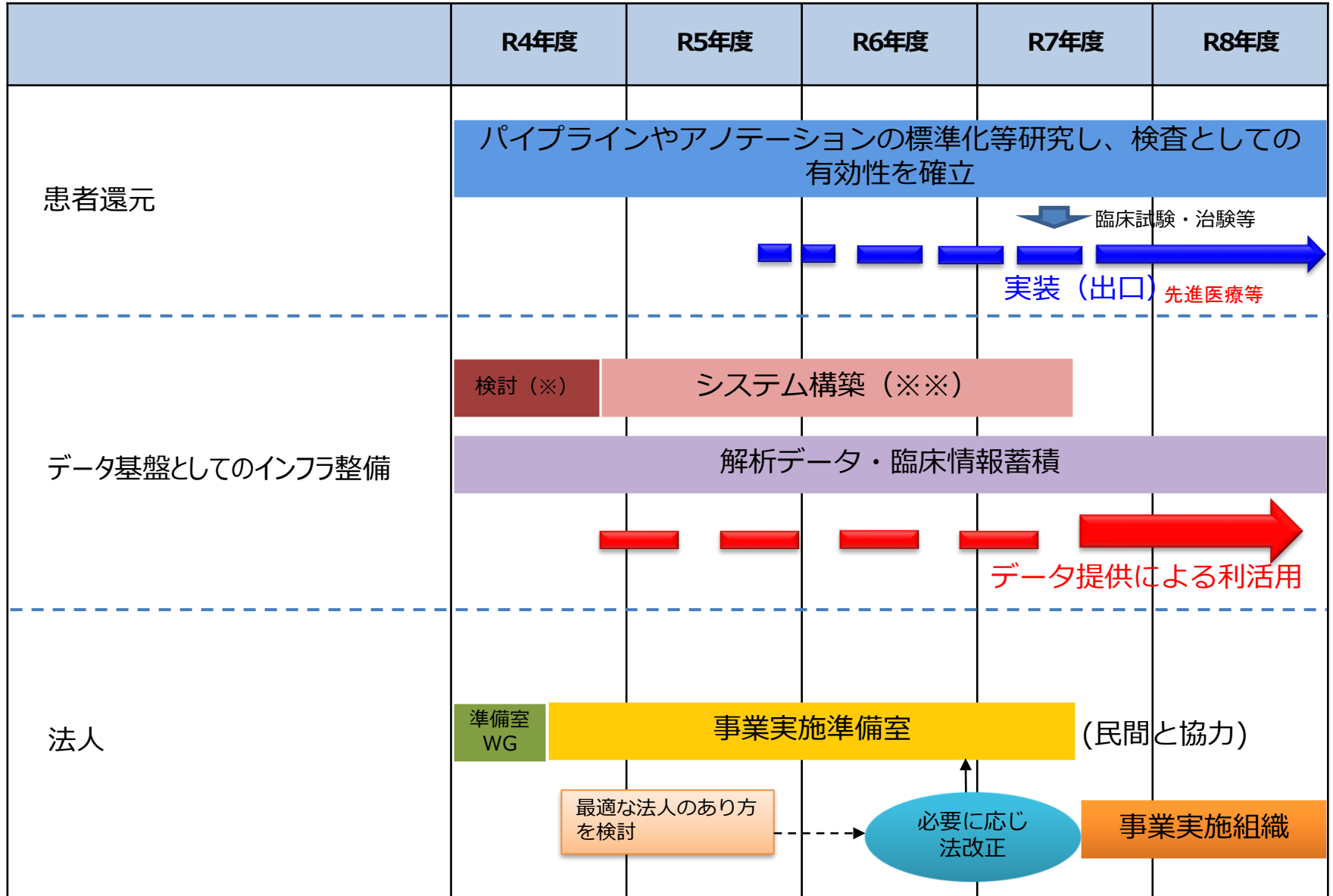
ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。

全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施体制（案）



※ 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。

事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール(案)



(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

第14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5年3月9日	

「全ゲノム解析等実行計画」に係る
コンソーシアムに求められる機能等について（案）

令和5年3月

厚生労働省

1. オープンかつフェアに利用できる体制

<検討の視点>

- 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。
- コンソーシアムは、産業界やアカデミアなどの利用者視点を有し、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とすべきである。

<対応方針案>

- 製薬企業をはじめとし、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する。
- 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。
- アカデミアについては、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、病理学的意義の協議をその役割とする。

2. 機微情報・個人情報管理

<検討の視点>

- コンソーシアムは、アカデミア・企業の機微情報を取り扱うため、コンソーシアム全体の情報保護・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である。

<対応方針案>

- コンソーシアムは、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を自立して行い、コンソーシアム参加者からのみ事業実施組織への利活用申請を可能とすることで、基本的なデータアクセスの安全性を担保する。
- コンソーシアムは、参加アカデミア・企業と秘密保持契約を結ぶとともに、違反者に対しては厳格な対応をとる。また、国民に対しては、情報管理を徹底していることを示す。

3. ガバナンス

<検討の視点>

- コンソーシアムは、自立しつつも、「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）によるガバナンスを効かせることで、透明性の高い、利用者

及び国民に信頼される組織であるべき。

<対応方針案>

- コンソーシアムは運営を自立的に行いつつも、事業計画については、専門委員会の承認を必要とし、構成員・代表者の選任・解任等については専門委員会に速やかに報告することとする。

4. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) および倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)

<検討の視点>

- コンソーシアムは、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、ELSI 等に対応する必要がある。

<対応方針案>

- コンソーシアムは国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民を構成員とし、患者・市民の視点を取り入れる。
- コンソーシアムは ELSI に係る専門性を備えた人材を構成員とし、ELSI の視点を取り入れる。

5. 人材育成

<検討の視点>

- コンソーシアムは、その活動を通して、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、AI 等、多様な専門性を備えた人材の育成の場である必要がある。

<対応方針案>

- 事業実施組織の支援のもと、民間企業や大学、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、AI 開発等に加え、各種最先端の情報科学に係る研究等を可能とする。

第14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

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

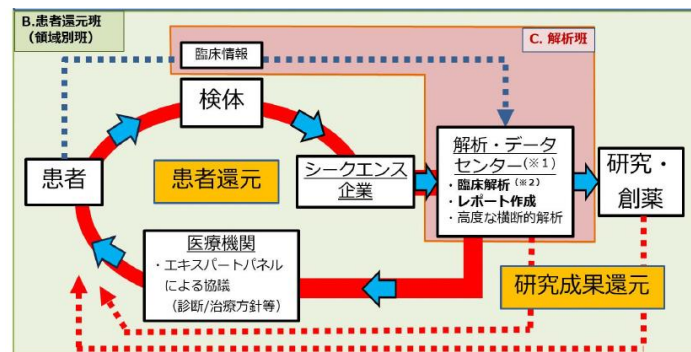
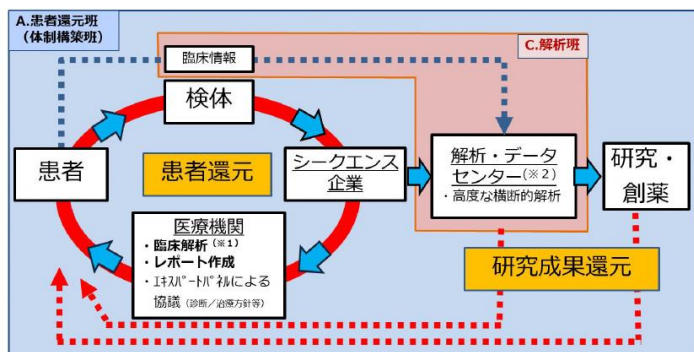
令和5年3月9日

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

- ✓ 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、成育医療研究センター、東京大学病院、岡山大学病院	600症例 + α	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、+α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 + α	
代表：がん研有明病院 分担：慶應義塾病院、大阪大学病院	600症例 + α	
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～ (1/20→2/20)

● 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共に確定した数

R3年度 > WGS : 1,500 → 1,499^{※2}
 > RNA-seq : 1,367 → 1,379

> WGS : N : 1,499 → 1,497 T : 1,500 → 1,499
 > RNA-seq : N : 0 → 424 T : 499 → 1,379

● FASTQデータ受領数 (T/Nペア確定数)

● データ確定数 (QC完了数)

R4年度 > WGS : 508 → 600
 > RNA-seq : 24 → 73

> WGS : N : 277 → 599 T : 280 → 600
 > RNA-seq : N : 0 → 36 T : 0 → 73

		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)	501	N:500/500,500/500 T:501/501,501/501 ^{※1}	389 → 572	39 → 65	N:40/65,40/65 T:40/65,40/65	511 → 599	
		RNA -seq	500 (出検完了)	499	T: 499/499	389 → 572	24	T: 24/24		
静岡がん センター	浦上 研一	WGS	500 (出検完了)	499	N:499/499, 499/499 T:499/499, 499/499	604 → 632	122	N:121/121, 121/121 T:122/122, 122/122	615 → 650	
		RNA -seq	500 (出検完了)	451 → 455	N:424/424 T: 455/455	525 → 542	0 → 36	N:36/36 T: 36/36		
がん研 有明病院	上野 貴之	WGS	500 (出検完了)	500 → 499 ^{※2}	N:498/498, 498/498 T:472/499, 499/499	533 → 680	347 → 413	N:413/413, 413/413 T:377/413, 413/413	698 → 804	
		RNA -seq	500 (出検完了)	417 → 425	T: 425/425	466 → 590	0 → 13	T: 13/13		

※1 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。

※2 上野班：1症例同意撤回。

注1：数値は速報値

注2：FASTQデータは、症例IDに基づきペアをカウント（T/Nペア確定数をカウント）

注3：QCは、研究班から提供されたペアリストを元に集計（ペアリストが解析班に届いていない症例は集計には含まれていない）

注4：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～ (1/20→ 2/20)

● 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共に確定した数

全体 > WGS : 8,352 → 8,352
 > RNA-seq : 5,548 → 5,658

> WGS : N : 8,001 → 8,176 T : 8,061 → 8,065
 > RNA-seq : N : 0 → 2 T : 0 → 2,784

がん種	代表機関・代表者		出検数		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
			計画 : 1,400症例				
消化器がん	東京大学	柴田龍弘	WGS	1,400 (出検完了)	1,209 ※1	N:1194/1194,1194/1194 T:1173/1209,1209/1209	※1 : 1社から300症例を受領。 追加シーケンス予定。
			RNA-seq	1,400 (出検完了)	1,026 → 1,030		
血液がん	京都大学	南谷泰仁	WGS	1,400 (出検完了)	1,397	N:1324/1330,1330/1330 T:1292/1330,1329/1330	※2 : 検体の性質により、 RNAを取得できない症例あり。
			RNA-seq	747 ※2 (出検完了)	747		
小児がん	東京大学	加藤元博	WGS	1,472 (出検完了)	1,469	N:1460/1469,1469/1469 T:1444/1469,1469/1469	※3 : 1症例で複数のFASTQ データがある症例あり。
			RNA-seq	1,015 (出検完了)	882	T:882/909 ※3	
希少がん	東京大学	松田浩一	WGS	1,487 ※4 (出検完了)	1,487	N:1477/1487,1487/1487 T:1497/1511,1511/1511 ※4	※4 : 目標の症例数を達成し た上で、初発・再発解析を 実施した症例あり。 (最大1,558)
			RNA-seq	1,396 (出検完了)	1,336	N:2/2 T:1323/1349	
婦人科がん	がん研 有明病院	森誠一	WGS	1,400 (出検完了)	1,390 ※5	N:1367/1390,1390/1390 T:1269/1390,1390/1390	※5 : 同意撤回等 (10症例)
			RNA-seq	1,366 (出検完了)	505 → 526	T:526/526	
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)	1,400	N:1135/1135,1135/1135 T:1156/1156,1156/1156	
			RNA-seq	1,149 (出検完了)	1,052 → 1,137		

注1 : 数値は速報値

注2 : FASTQデータは、症例IDに基づきペアをカウント (T/Nペア確定数をカウント)

注3 : QCは、研究班から提供されたペアリストを元に集計 (ペアリストが解析班に届いていない症例はQCの計算は終わっているが集計には含まれていない)

注4 : 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)

注5 : RNA-seqのQCについて柴田班、南谷班、河野班はライブラリ情報確認中

EDC入力に関する進捗状況

- 施設の事情により、EDCシステムに直接入力する方法、Excelシートに情報を集めEDCに一括取り込みを行う方法、の2種類の方法により入力を実施。
- 予後などの臨床情報で未確定な情報は、2023年3月1日時点の情報を入力。

～A班～ (1/31 → 3/1)

班	R3年度			R4年度			備考
	症例数 合計	臨床情報 (基本項目)	臨床情報 (全項目)	症例数 合計	臨床情報 (基本項目)	臨床情報 (全項目)	
角南班	500	500	300 → 382	308 → 413 ^{※1}	308 → 413	0	※1: 国立がん研究センター中央病院集計分
浦上班	500	500	11	538 → 539	178 → 318	0 → 2	Excelシートに情報を集める作業を実施中
上野班	499	※2 499	499	537 → 757	401 → 564	359 → 444	※2: 1例同意撤回

～B班～ (1/20 → 3/1)

班	症例数 合計	臨床情報 (基本項目)	臨床情報 (全項目)	Excelフォーマットの 準備完了症例数	備考欄
柴田班	1,428	842 → 977	817 → 917	331	
南谷班	1,400	1,356 → 1,400	80 → 989		未終了の施設においても大部分の項目は入力済み。3月中に全施設入力完了予定。
加藤班	1,472	24	24	1,445	Excelシートに情報を集める作業を実施中
松田班	1,487	925 → 904	198 → 658	478	
森班	1,385	1,219 → 1,123	1,122	40	
河野班	1,400	900 → 1,047	879 → 894	202	

注1: 数値は速報値

注2: 臨床情報(基本項目): 患者の基本情報の入力を完了した数

注3: 臨床情報(全項目): 患者の全臨床情報の入力を完了した数

注4: Excelフォーマットの準備完了症例数には、システムに既にアップロードした症例も含む

エキスパートパネル体制構築班の進捗状況 ~A班~ (1/20→2/20)

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	240 → 263	242 → 317	522 → 583	1,004 → 1,163
WGS解析により検出された診療に関連する遺伝子異常				
Actionable genomic alterationの検出数	139 → 156	115 → 143	313 → 342	567 → 641
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	20 → 22	4 → 11	31 → 44	55 → 77

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, RB1, ARID1Aなど)
- ✓ inversion変異 (BRCA1, RB1)
- ✓ 病的と強く疑えるバリエーション (BRCA2)
- ✓ 染色体レベルでの異常 (染色体破砕、全ゲノム倍加、転座等)

● 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

WGSを用いた患者還元

- ✓ 確認検査実施後に実際に治療や治験に結びついた症例: 5 → 10症例
- ✓ 基本コホートの研究用CGP検査を実施した症例: 26 → 63症例

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。

担当	進捗状況(1/20 → 2/20)
集中管理 チーム	<p>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</p> <ul style="list-style-type: none"> 要件定義を完了、機材発注実施済み。委託先企業を決定し、システム検証作業中。 オンラインを活用した試料の登録・匿名化システムの仕様を検討中。 バンキングのための意向調査を実施。関連機関と連携し、バンク運営体制を構築中。 <p>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）</p> <ul style="list-style-type: none"> 日本病理学会と連携し、臓器別検体取扱SOPドラフトが完成。SOPの確定作業中。 <p>サンプル輸送・処理プロトコール作成</p> <ul style="list-style-type: none"> サンプル処理プロトコールのドラフト、および、NGS解析SOPのドラフト作成を完了。NGS 標準手順書策定会議を実施し、SOPの確定作業中。
ゲノム解析 チーム	<p>統一パイプラインを用いたゲノムデータ解析</p> <ul style="list-style-type: none"> WGSは、約1万症例の解析が終了。RNA-seqを中心に受取・解析進行中。解析結果を順次研究班と共有。研究班と協力し、WGS解析の精度を検証中。 データ受け取りの管理、データの整合性の確認ツールを開発中。採番システムの仕様検討作業を開始。 <p>統一パイプラインのクラウドでの比較研究</p> <ul style="list-style-type: none"> 解析環境を構築し、性能・コストを検証中。クラウドネイティブな構成としてクラスター管理ツールの検証を実施。ストレージ検証の机上検討と検証環境の準備、次年度検証すべき内容を整理中。 <p>システム運用・セキュリティ対策</p> <ul style="list-style-type: none"> プロトタイピング、性能・コストを検証中。コンテナセキュリティの実機検証を実施。机上検討の中間報告をまとめ、関係者と共有。次年度への引き継ぎ内容を整理中。
臨床情報 チーム	<p>EDCによる臨床情報収集体制の構築</p> <ul style="list-style-type: none"> 改修EDCの運用開始後も、ユーザーからの要望により追加改修を実施中。 <p>Web APIを用いたデータ収集体制の検討</p> <ul style="list-style-type: none"> 3病院について医療機関側システム構成が確定。 FHIR Questionnaire（全社統一版）を開発中。 システムのプロトタイプ開発は、収集基盤側システム及び、医療機関（3病院）側のシステム仕様が確定し、構築中。3病院へのDDCプロトタイプ導入のシステム検証方法について検討を開始。
レポート 作成チーム	<p>患者レポートの作成</p> <ul style="list-style-type: none"> テスト用臨床データに対する全ゲノムレポート作成。内容を確認中。

担当	進捗状況(1/20 → 2/20)
データ共有 チーム	<p>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</p> <ul style="list-style-type: none"> ゲノムデータ、レポートデータの取り込み実施。次年度の運用に向けて課題抽出。 <p>患者レポート作成との連携</p> <ul style="list-style-type: none"> レポート作成システムとの連携のためのリソースについて設計、構築作業中。 クラウドアカウントとの連携作業を実施し、API接続テストまで完了。API評価のための試用実施中。
出口戦略 チーム	<p>基本コホート</p> <p>基本コホートの体制構築</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究用CGP検査稼働中。 <p>戦略コホート：ENSEMBLE試験</p> <p>ENSEMBLE試験の体制構築、症例登録開始</p> <ul style="list-style-type: none"> 36例の症例登録（2/20時点）。月10～12例の症例登録を予定。 <p>ENSEMBLE試験の各種委員会</p> <ul style="list-style-type: none"> NOM委員会を定期開催し、治療効果判定の均一化を実施中。 病理委員会において切除標本の提出方法等のSOP作成を完了。 各施設の初回症例のみ治療計画の放射線量を報告書で確認（5施設で確認実施）。 <p>戦略コホート：乳癌のNAC観察研究</p> <p>乳癌のNAC観察研究の体制構築、症例登録開始</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究体制について、院内および臨床試験グループ（WJOG）と詳細調整中。プロトコルについて最終調整中。 <p>戦略コホート：非小細胞肺癌の周術期観察研究</p> <p>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</p> <ul style="list-style-type: none"> 臨床試験グループ（WJOG）理事会でプロトコル承認予定。IRB申請の準備を開始。

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			● 2/9	● 3/9

● 今後の会議予定

- 1) AMED研究班合同会議：3月29日（水）15:00~16:00

全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について

令和5年3月9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

令和4年度 最終報告

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」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	
	シークエンス	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"> 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 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 	
		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		
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」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)

R4年度の患者還元WGの検討内容

検討・実施事項		R4年度の検討内容
患者還元	ICT/AI技術	外部企業に調査を委託中
	医療機関要件	追加の手順、理由書の作成（後述）
	出口戦略について	患者還元WGを拡大し、検討（後述）
検体の保管・利活用	保管、管理ルール	解析DC WGとともに検討 長鎖シーケンスについてQC項目を決定 短鎖シーケンスQC結果については、解析DC WGより提示
シーケンス	受託要件	
	技術的要件	
データ利活用	QC	
	アカデミア、産業界の役割について	準備室WGとともに検討 データ共有ルールについては、専門委員の意見を反映した利活用ポリシー(案)を作成
	データ共有ルール	
データ利活用審査会		
人材育成	遺伝カウンセリングなど	

(1) 連携医療機関の追加について

本全ゲノム事業に参画する医療施設は「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン（厚生労働省）」を理解し既知・公知のセキュリティ脅威への対策を行なっていることを要件とする。

連携医療機関の追加に当たっては、AMED採択結果を踏まえ、「追加の手順」に従い、運用を開始する
その際、以下の点に留意し、理由書を作成すること

- ・参加の必要性（特に出口戦略としての治験・臨床試験参加の可能性）
- ・エキスパートパネル開催病院（適切な患者還元のための指導責任）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関(研究代表機関)	
記載者(研究代表者)氏名	
記載年月日	西暦 年 月 日
参加申請対象病院名(がんゲノム医療連携病院)	
臨床研究課題名	
臨床研究グループなど	
参加の必要性	
全ゲノム解析のEP開催病院 (当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る)	

追加の手順

1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

<input type="checkbox"/>	(i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
<input type="checkbox"/>	(ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している <input type="text"/> 例
<input type="checkbox"/>	(iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した(他院で投与した場合を含む)経験を2例以上有する(保険承認薬も含む)
<input type="checkbox"/>	(iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている(以下、兼任を可とする)
<input type="checkbox"/>	がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
<input type="checkbox"/>	がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
<input type="checkbox"/>	がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
<input type="checkbox"/>	分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている (論文学会発表実績)
<input type="checkbox"/>	全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている 責任医師の所属 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている 担当者の所属 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティの維持についての担当者が設定されている 担当者の所属 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている 統括医師の所属 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
	(論文学会発表実績)
	<input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	(v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
<input type="checkbox"/>	全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する(全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む)
	参加した研修会(開催日と内容: <input type="text"/>) 参加者数 <input type="text"/> 名
<input type="checkbox"/>	(vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
<input type="checkbox"/>	ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある 試験数 <input type="text"/> 件 (試験名: <input type="text"/>)

確認する内容

- ←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元実績がある
- ←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
- ←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件(第12回ゲノム専門家委員会)

(2) 固形がん対象症例の選定方針について

以下の方針で、運用を開始する

- ・ 1患者1検体の解析を主体とする
- ・ 治療法の選択等で必要な場合、初発手術時の腫瘍に加えて再発・転移腫瘍（後者のみの解析も含む）、また重複がんの場合それぞれの腫瘍の解析を行う（AMED研究では、便宜上、別症例としてカウントする）

(3) 患者還元WGの拡大について

事業実施組織での全ゲノム解析の実施に向け、患者還元WGに、全ゲノム解析に基づいた患者還元の実績のある臨床医、AMED全ゲノム事業に参画する研究者や造血器腫瘍の専門家等を加え、患者還元における共通の課題を整理し、対応方針を検討する。

- （例）
- ・ 二次的所見の取り扱い方針の統一
 - ・ 共通プロトコール/ICFの策定
 - ・ 造血器腫瘍の患者還元について

「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

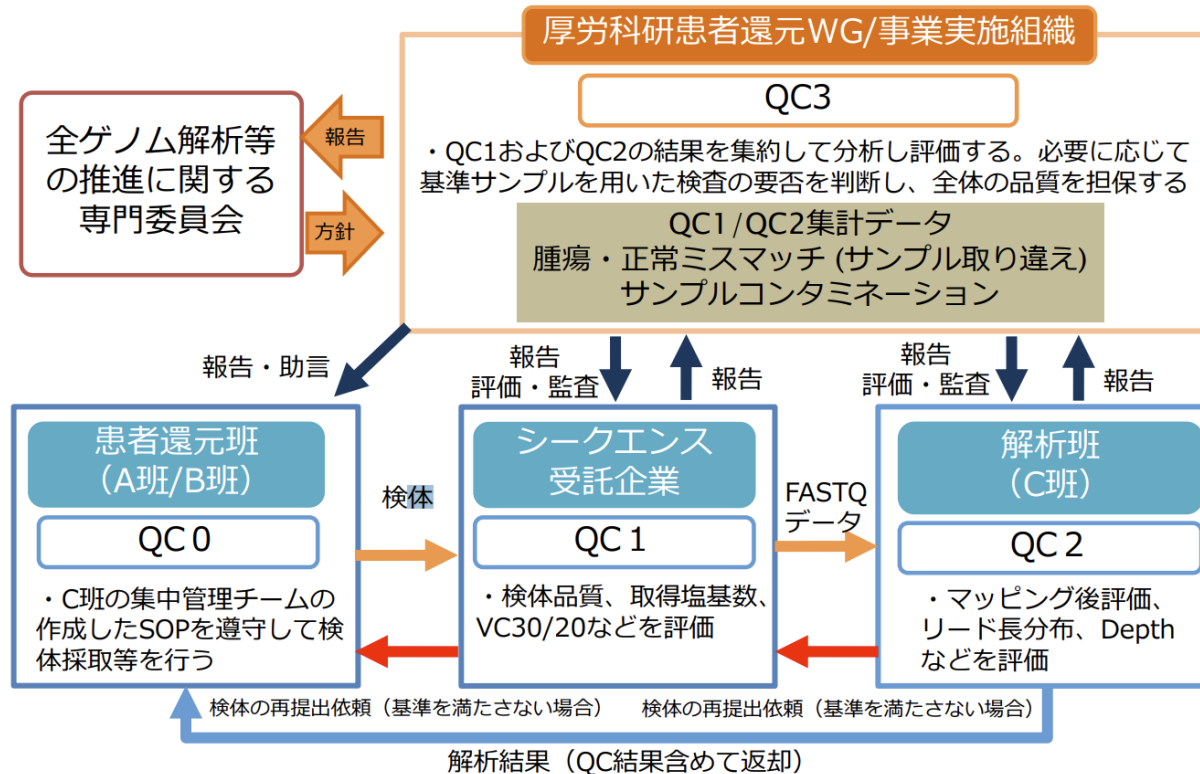
(国立がん研究センター研究所・分野長)

R4年度の解析・データセンターWGの検討内容

検討・実施事項		R4年度の検討内容
ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	<ul style="list-style-type: none"> 長鎖全ゲノムシーケンスに対応するQC項目の決定（患者還元WGと協力） 厚生労働科学研究班で実施するQC3の方針の決定 短鎖全ゲノムシーケンスデータのQC結果の取りまとめ（後述）
	統一パイプライン	<ul style="list-style-type: none"> 長鎖シーケンスデータへの対応
	高度な横断的解析（AI活用含む）	<ul style="list-style-type: none"> 準備室WGと共同で検討
臨床情報等の活用	臨床情報DB構築（API自動収集）	<ul style="list-style-type: none"> 現状の電子カルテから取得困難な項目について、二重登録を避けるための対応策の検討
	レポート作成システム	<ul style="list-style-type: none"> R3年度の検討内容に従い解析班にて実施
データ共有システム	研究支援システム	<ul style="list-style-type: none"> R3年度の検討内容に従い解析班にて実施
集中管理システム	集中管理システム	<ul style="list-style-type: none"> ヒューマンエラーを避けるためのIDの採番・管理を行うシステムとその運用についての検討
情報管理・システム構築に関して	情報管理	<ul style="list-style-type: none"> 受領したゲノムデータやそのメタデータ間の整合性を自動判定できるシステムの検討 解析・データセンターにおける処理プロセスの自動化と見える化の検討
	システム開発や環境構築	<ul style="list-style-type: none"> R3年度の検討内容に従い解析班にて実施
人材育成	バイオインフォマティシャン等について	<ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省の人材育成事業にて実施

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。



[出典] 第11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 P.7 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001013032.pdf>

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"> 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 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****
	-	-	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。

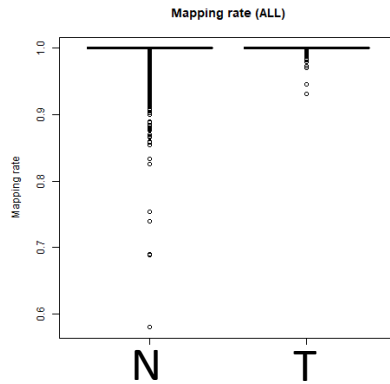
****厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[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

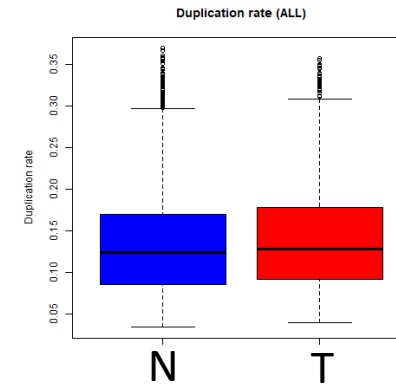
<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

QC2 (解析・データセンターで実施)

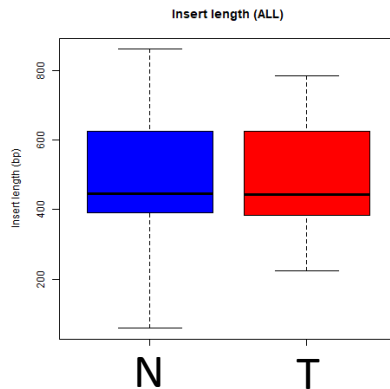
① マッピング率



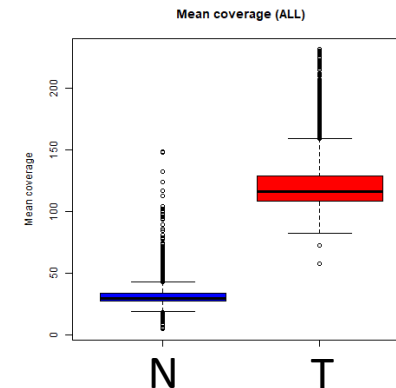
② 重複率



③ インサート長

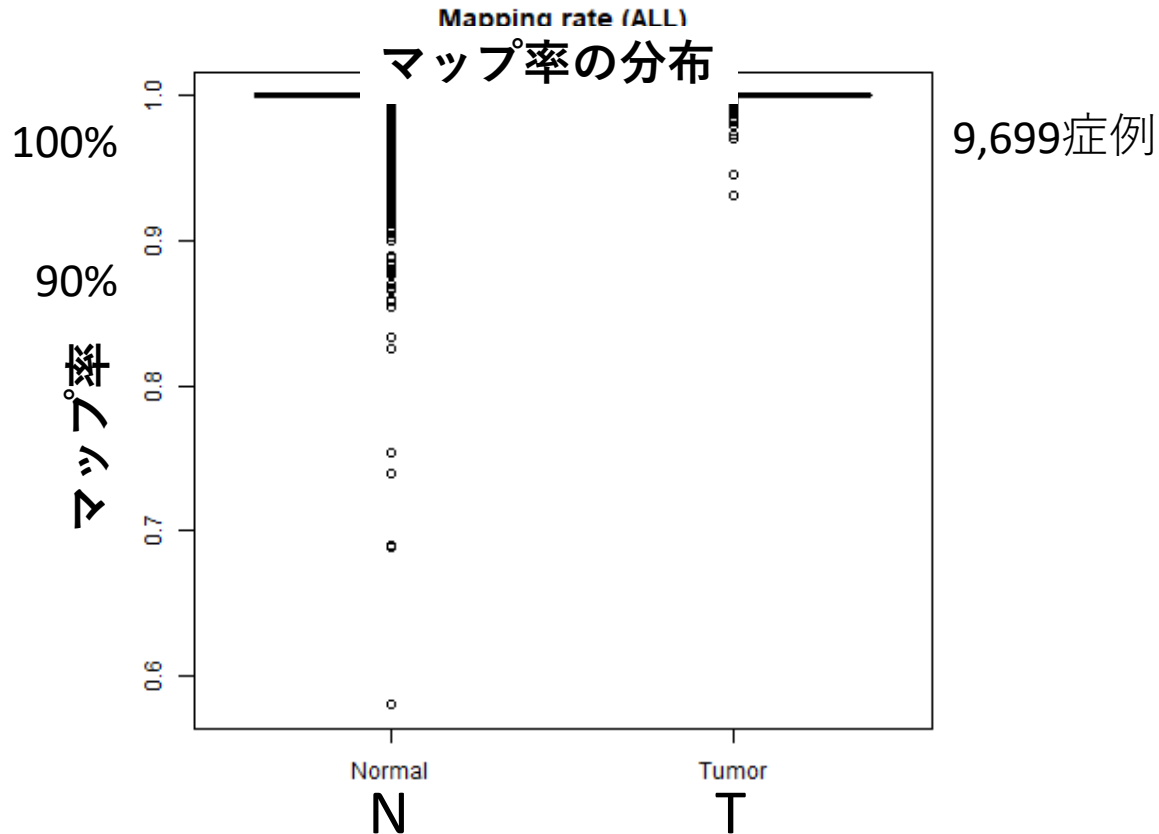


④ 読み取り深度



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	99.8%	99.9%
中央値	100.0%	100.0%
最小値	93.2%	93.2%
最大値	100.0%	100.0%

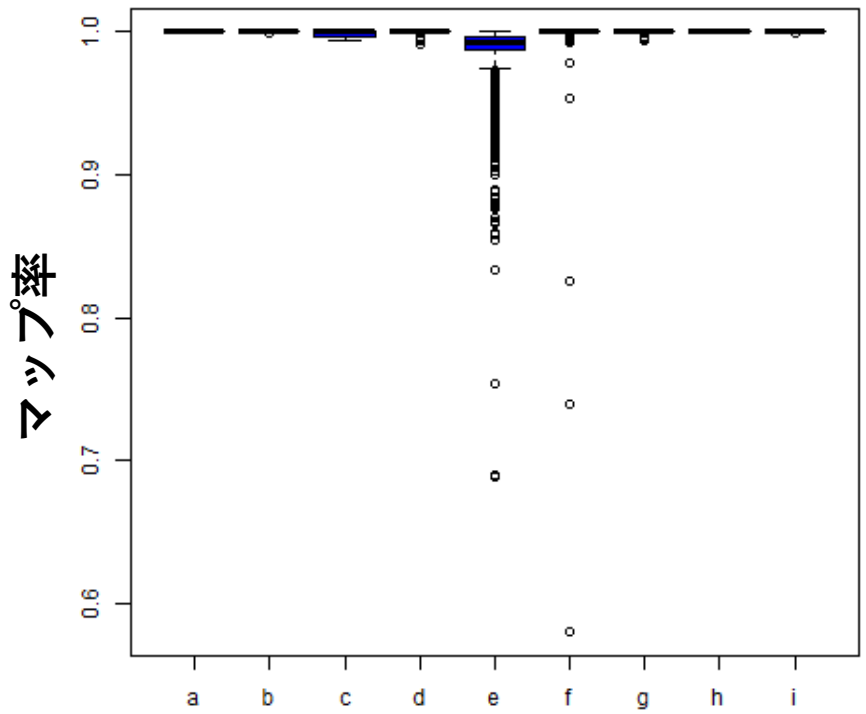
99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 4.3%
Tumor 約 0.2%

解析・データセンターで行うQC

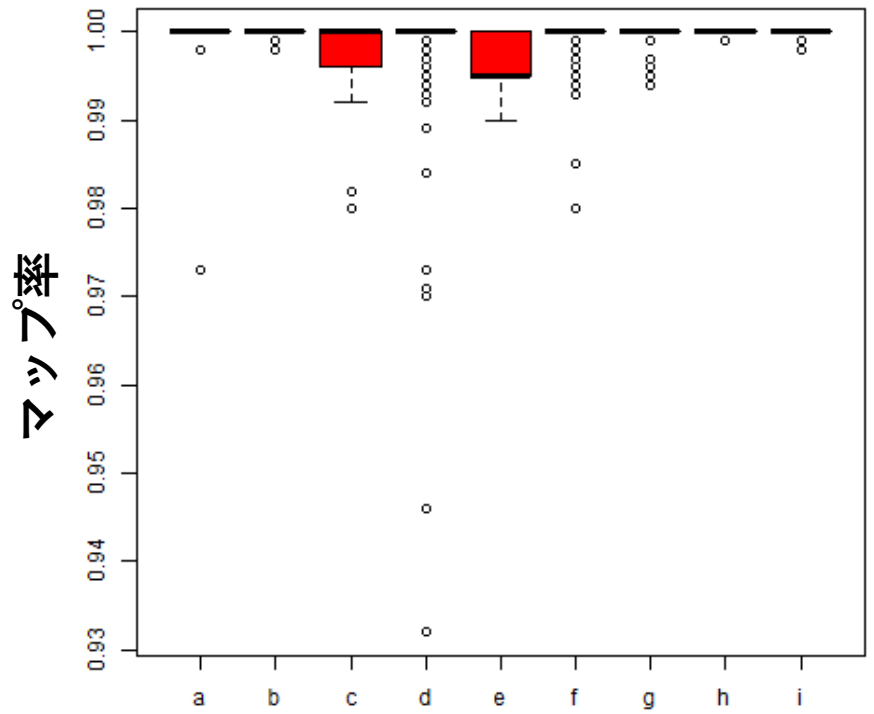
① マップ率 ※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別マップ率（正常検体）分布



班別マップ率（腫瘍検体）分布



マップ率 0.0% 0.0% 31.9% 0.0% 0.0%
 99%未満の症例の割合 0.0% 0.0% 0.3% 0.0%

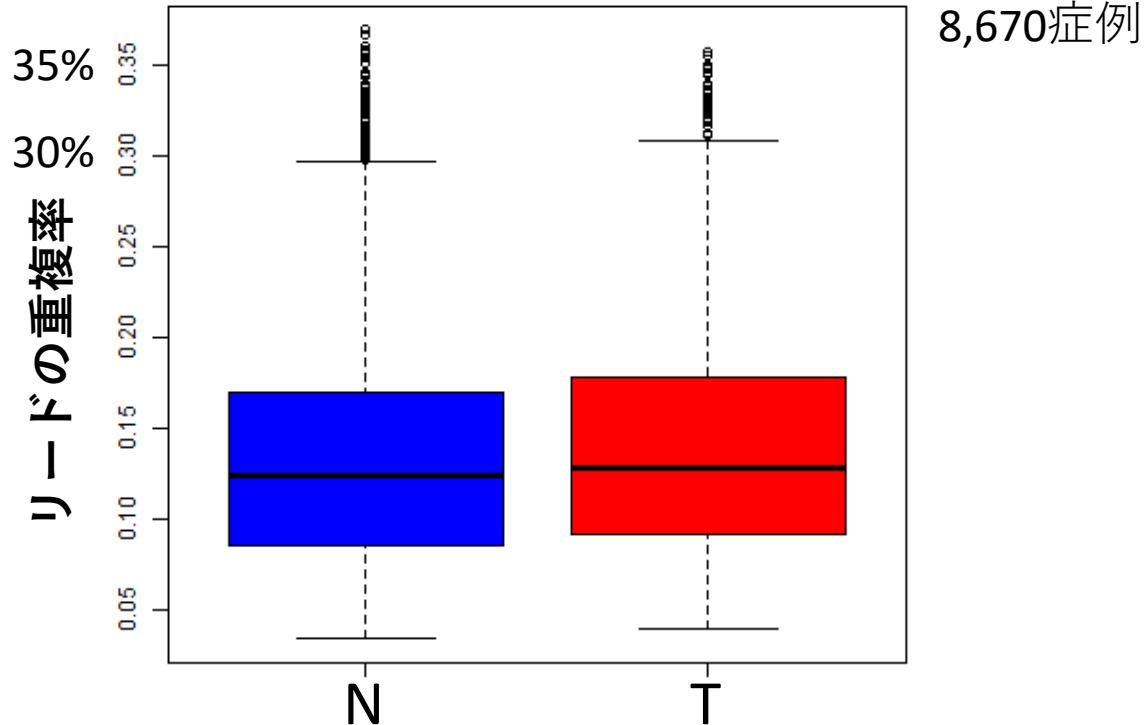
0.0% 0.4% 0.1% 0.0% 0.0%
 0.0% 0.8% 0.3% 0.0%

※タグメンテーションの有無は区別していない。

解析・データセンターで行うQC

② 重複率

リードの重複率の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	13.1%	13.7%
中央値	12.4%	12.8%
最小値	3.4%	3.9%
最大値	36.9%	35.7%

20.0% 以上の検体の割合：Normal 約12.5% Tumor 約15.5%

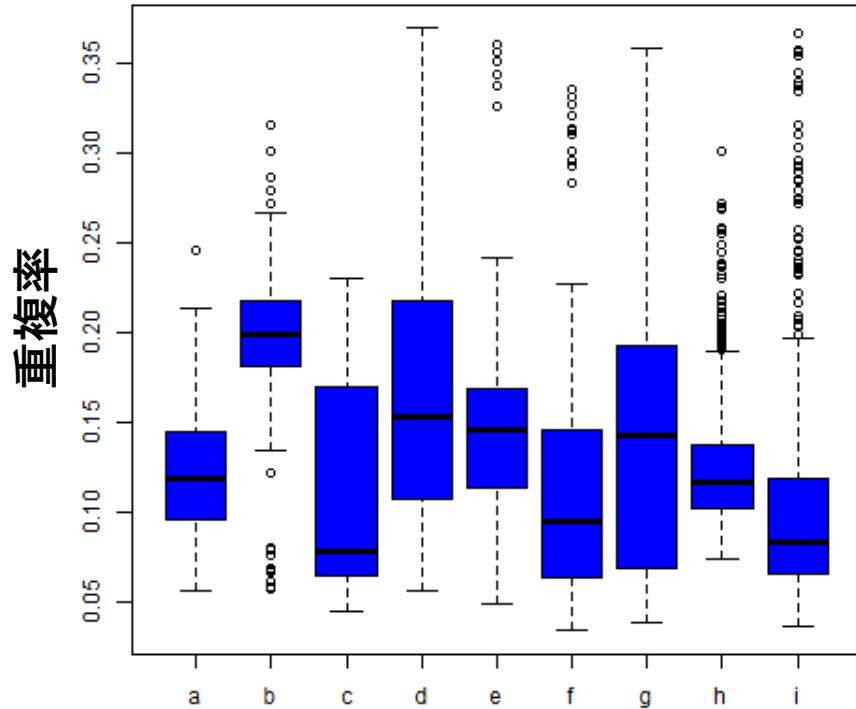
30.0% 以上の検体の割合：Normal 約0.9% Tumor 約0.6%

解析・データセンターで行うQC

② 重複率 ※研究班別

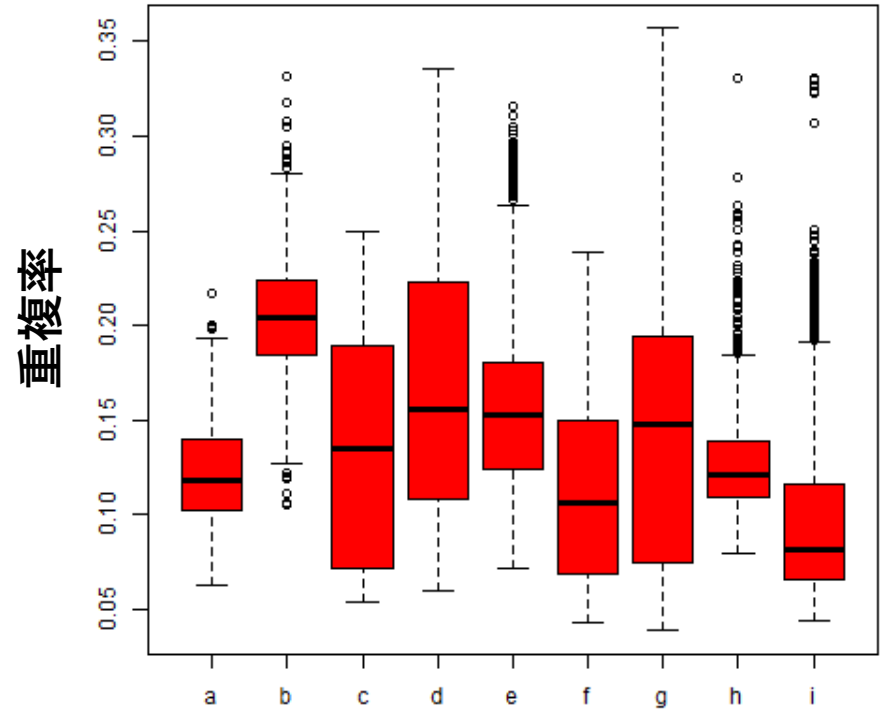
- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別重複率（正常検体）分布



重複率 0.0% 0.0% 0.5% 2.2% 0.8%
 30%以上 0.5% 1.9% 0.5% 0.1%
 の症例の割合

班別重複率（腫瘍検体）分布

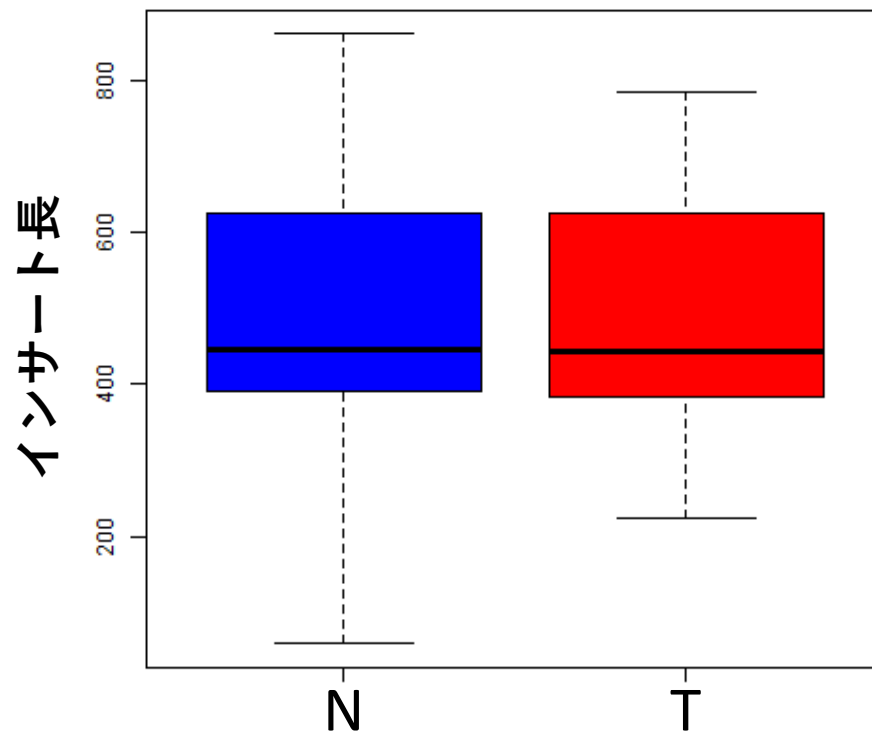


0.0% 0.0% 0.4% 1.6% 0.5%
 0.7% 1.2% 0.0% 0.1%

解析・データセンターで行うQC

③ インサート長

インサート長分布



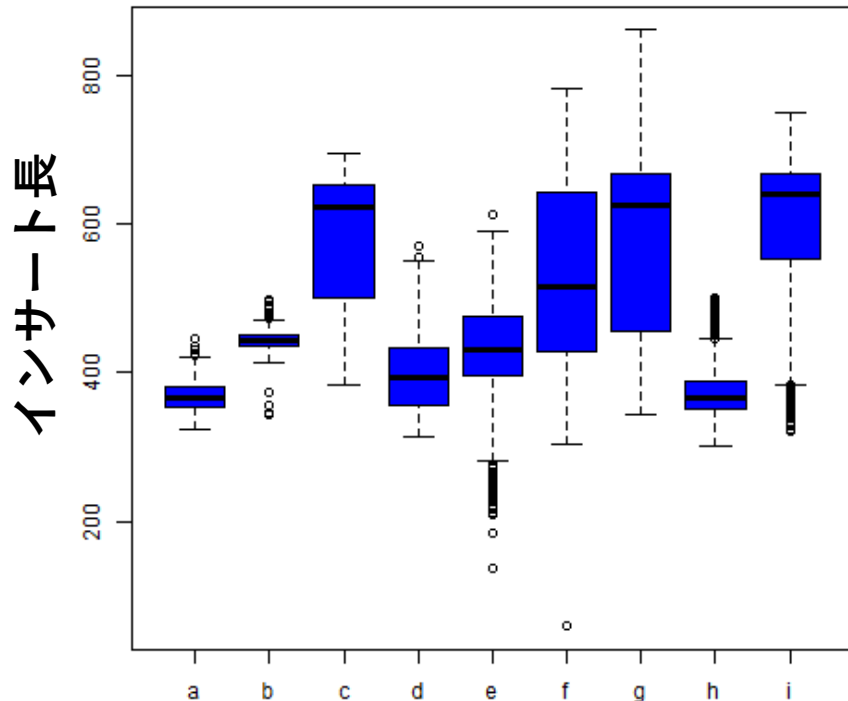
	正常 N	腫瘍 T
平均	488	486
中央値	445	443
最小値	59	224
最大値	862	786

解析・データセンターで行うQC

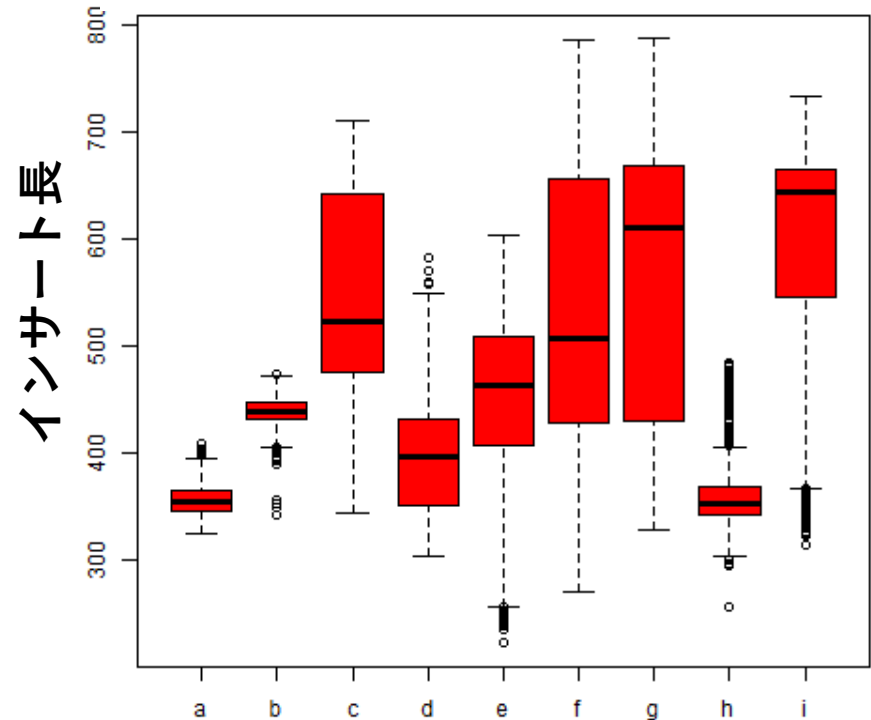
③ インサート長 ※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別インサート長（正常検体）分布



班別インサート長（腫瘍検体）分布

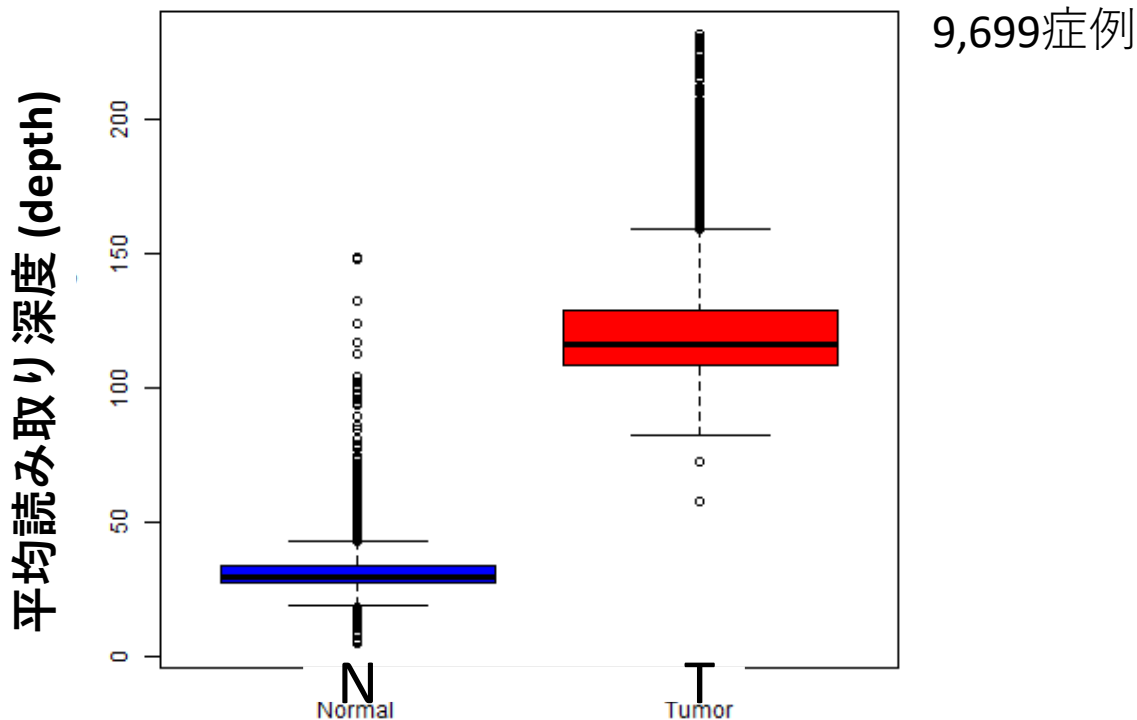


※解析班で作成中の全ゲノムシーケンス標準手順書（案）においては、インサート長は 350bp、550bp の 2 通りの場合を想定している。

解析・データセンターで行うQC

④ 読み取り深度 (bam)

平均読み取り深度の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	31.5x	120.9x
中央値	29.7x	116.1x
最小値	4.7x	57.3x
最大値	148.8x	231.2x

Normal 30x未満の検体の割合 約53.0%
 Tumor 120x未満の検体の割合 約59.5%

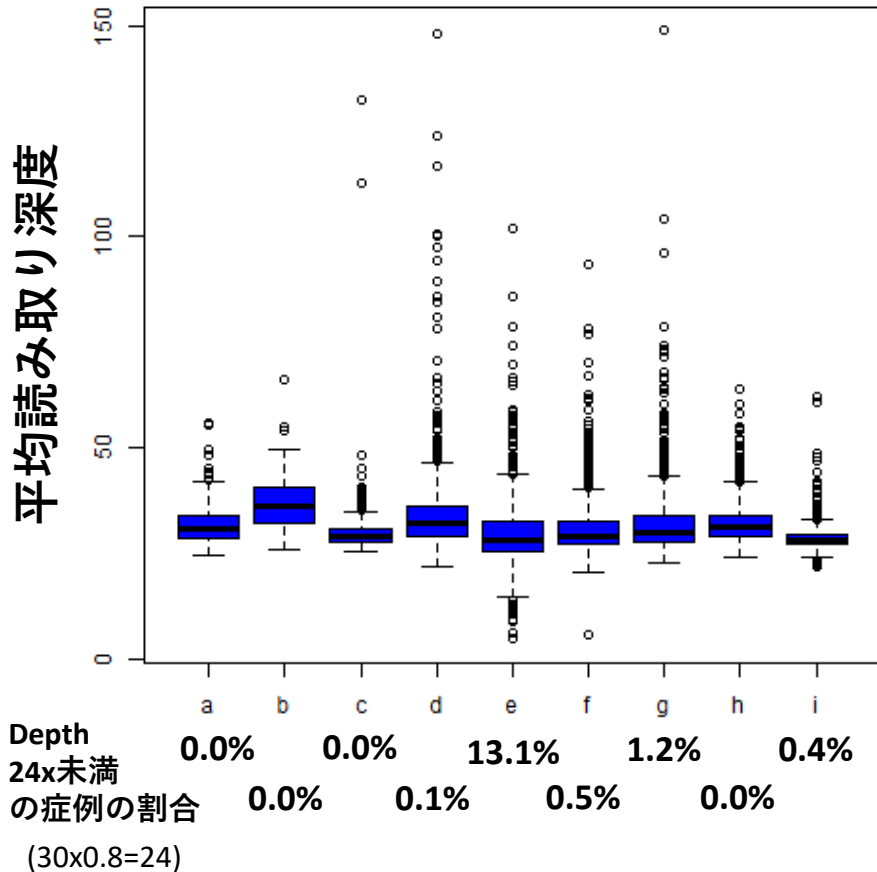
解析・データセンターで行うQC

④ 読み取り深度 (bam)

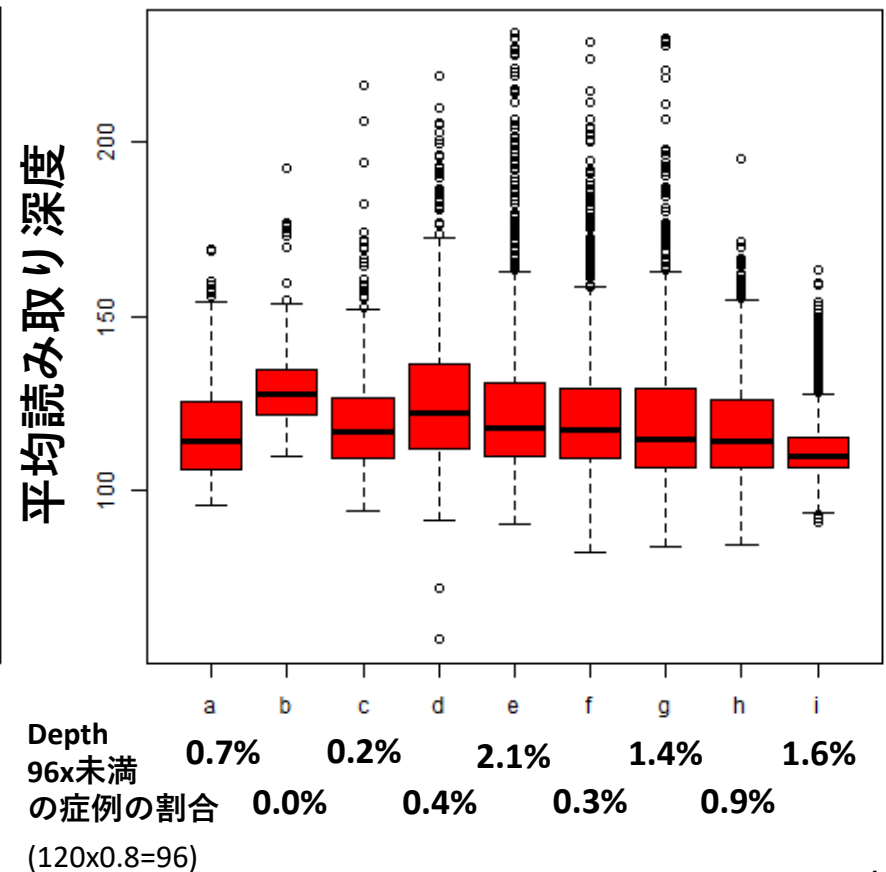
※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別読み取り深度 (正常検体) 分布

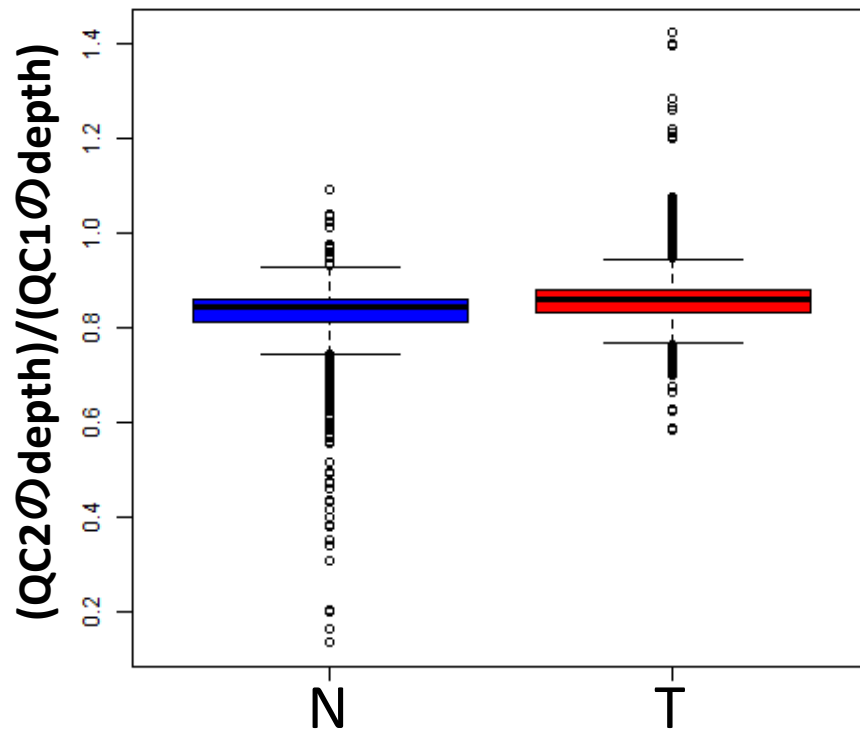


班別読み取り深度 (腫瘍検体) 分布



QC3: QC1とQC2のDepth変化率

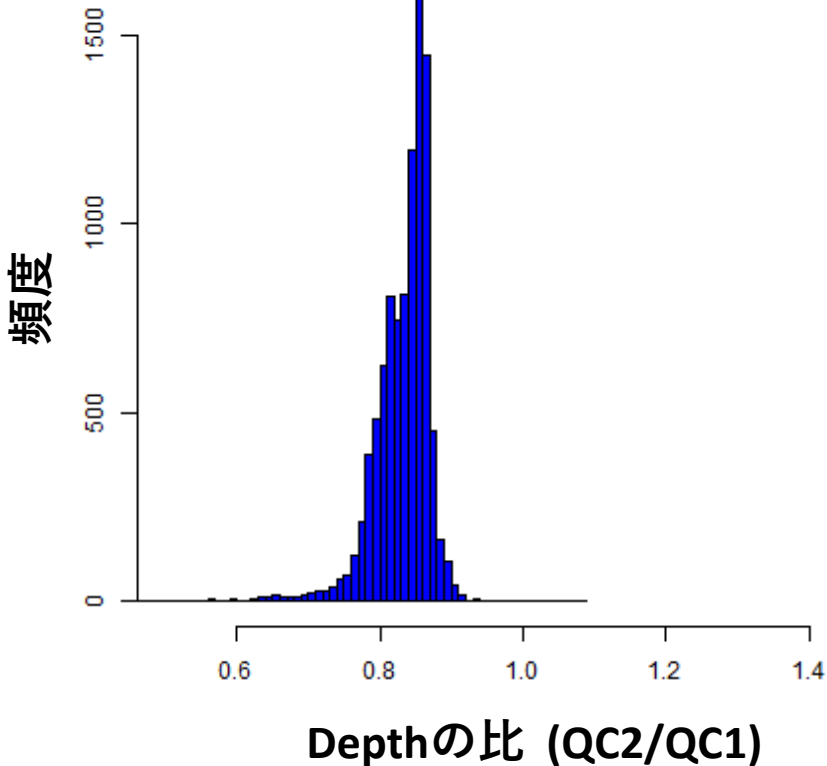
Depthの比 (QC2/QC1) の分布



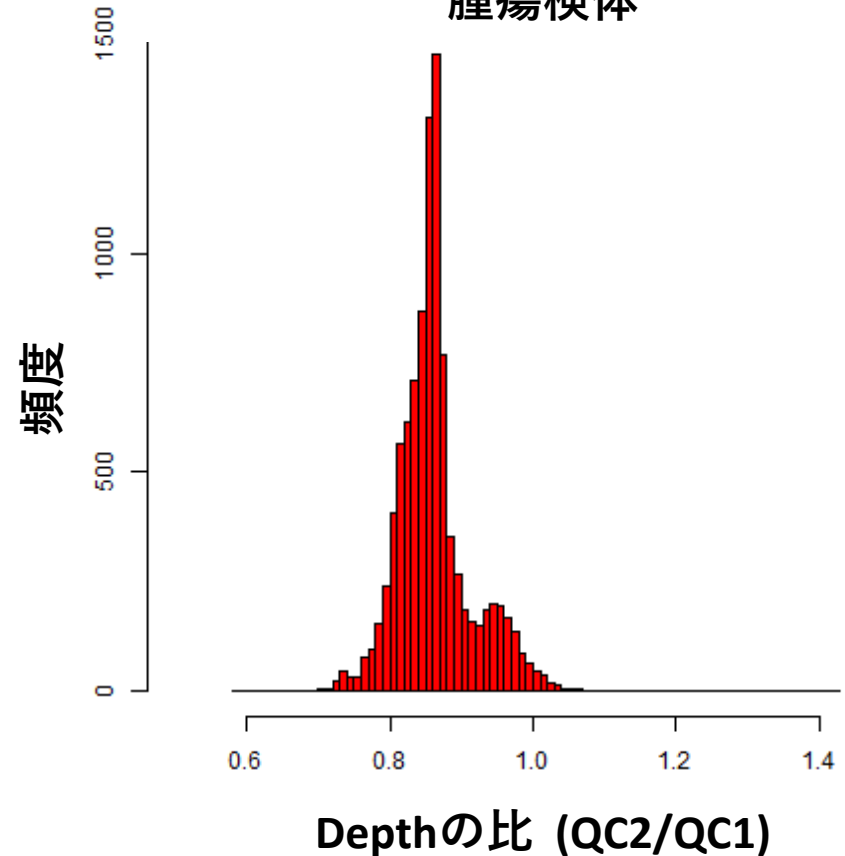
	正常 N	腫瘍 T
平均	83.3%	86.3%
中央値	84.3%	85.8%
最小値	13.4%	58.4%
最大値	109.0%	142.2%

QC3: QC1とQC2のDepth変化率

Depthの比 (QC2/QC1) のヒストグラム
正常検体



Depthの比 (QC2/QC1) のヒストグラム
腫瘍検体

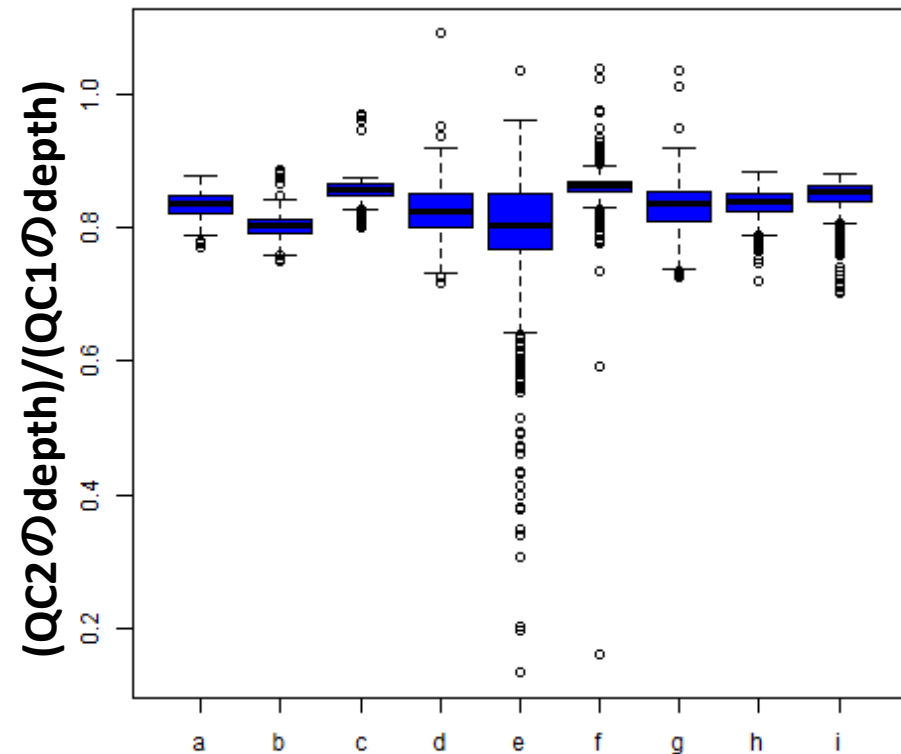


QC3: QC1とQC2のDepth変化率

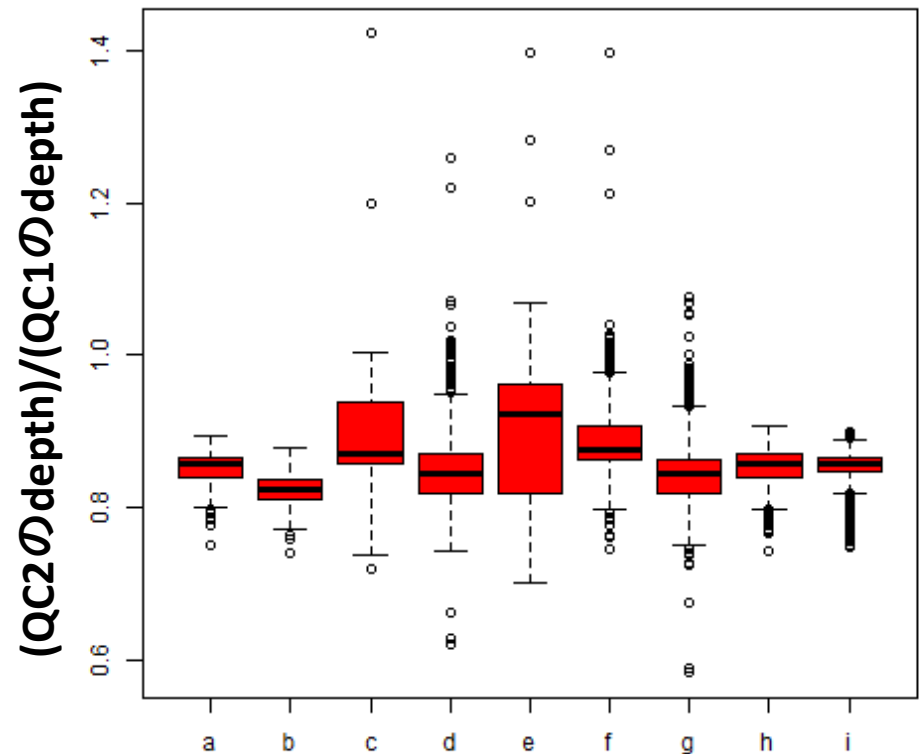
※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

判別 Depthの比 (QC2/QC1) 分布



判別 Depthの比 (QC2/QC1) 分布



QC3 における検討項目（案）

下記の項目について、データの分布を参考にしながら品質について検討する必要のある検体を抽出し、記述した要因の分析を実施し、高精度なデータの生成やデータ解析に資する情報を抽出することを目的とする。

- QC2: マップ率が低い検体の調査
 - FastQCなど簡便な品質確認ツールの結果との比較
 - 検体の由来、保存状態などの調査
 - アライメントされなかったリードの調査
- QC1, QC2: 重複率が高い検体の調査
 - 受託会社、がん種、検体処理などの影響
- QC2: タグメンテーションかどうかで分類
- QC2: データ受領時期で分けた評価
- QC1とQC2において読み取り深度（depth）が大きくかわる検体の調査
 - アライメントにおいて差異が生じる要因の探索
 - 検体の由来、保存状態、がん種、検体処理などの偏りの有無
- QC2: NTペアについてのマッチング検証結果がグレーゾーンのペアの調査
 - SNPのVAFや変異コール数の評価

「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)

R 4 年度ELSIWGの検討内容

- ELSIワーキングでは本年度、以下の事項について検討・実施した
- 検討にあたっては、計7回のワーキング会合を開催し、当事者の立場を含む多様な立場の有識者からの意見を得ながら進めた

		検討・実施事項	検討・実施内容
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	<ul style="list-style-type: none"> ● データ利活用のあり方についての検討 ● モデル文案の改定
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元 在り方等	<ul style="list-style-type: none"> ● 本事業におけるICの実情と課題についての調査（インタビュー） ● 2次所見・結果還元のあり方についての検討
	患者・市民視点	PPIの推進	<ul style="list-style-type: none"> ● PPIイベントの実施（計2回） ● 事業実施組織および準備室におけるPPIのあり方についての検討 ● 本事業における情報発信のあり方についての検討およびウェブサイト等のコンテンツ検討・作成（準備室WGと連携）

2022年度「患者・市民パネル」検討会～ゲノム医療への患者・市民参画～

開催概要

- **日時**：2022年12月10日（土）13時30分～16時
- **開催形式**：完全オンライン形式（Zoomミーティング）
- **開催者**：◎国立がん研究センター患者・市民パネル検討会事務局

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 中釜齊）

- 国立がん研究センターでは、患者や一般市民の視点を取り入れていくため、2008年度より「患者・市民パネル」を募集して活動を実施。患者や家族など全国各地の約100名で構成
- 患者・市民パネル検討会は、国立がん研究センターが毎年様々なテーマで患者・市民パネルメンバーと意見交換をするために開催しているもので、今年のテーマとして全ゲノム解析研究と患者・市民参画を取り上げていただいた <https://www.ncc.go.jp/jp/icc/cancer-info/panel/archive/index.html>

時間	内容	
13:30	開会あいさつ	中釜 齊（国立がん研究センター）
13:35	講演① 身近になってきた全ゲノム解析	河野隆志（国立がん研究センター）
	講演② 患者・市民参画と全ゲノム解析等実行計画	中田はる佳（国立がん研究センター） 横野 恵（早稲田大学）
	事前アンケートまとめ紹介 グループディスカッション準備	
14:15	グループディスカッション	各班に研究班メンバー1～2名オブザーバー参加 質問対応者が各グループを巡回
15:20	全体共有	各グループ発表担当者
15:55	閉会あいさつ	若尾文彦（国立がん研究センター）

アンケート概要

● 目的

本検討会参加者のゲノム研究・医療に関する知識や関心を明らかにする

● 対象・方法

- 国立がん研究センター患者・市民パネルメンバー
- インターネット調査
- 患者・市民パネル検討会の出欠確認と併せて任意で回答を依頼
- 一部の設問は検討会終了後にも実施
- 回答は患者・市民パネル事務局に提出され、事務局にて個人名・パネル番号を削除したデータを研究班に共有

● 質問項目

- ゲノム医療に関連する用語の認知度
- 医療やがんの情報収集の媒体、信頼する情報源
- **全ゲノム解析研究の認知度、協力意向***
- **ゲノム情報の医療や研究への利用に対する期待や不安***
- **全ゲノム解析研究への患者・市民参画への関心、協力意向***

*検討会の前後に回答していただいた

グループディスカッション概要

● 時間：約60分

● グループ構成

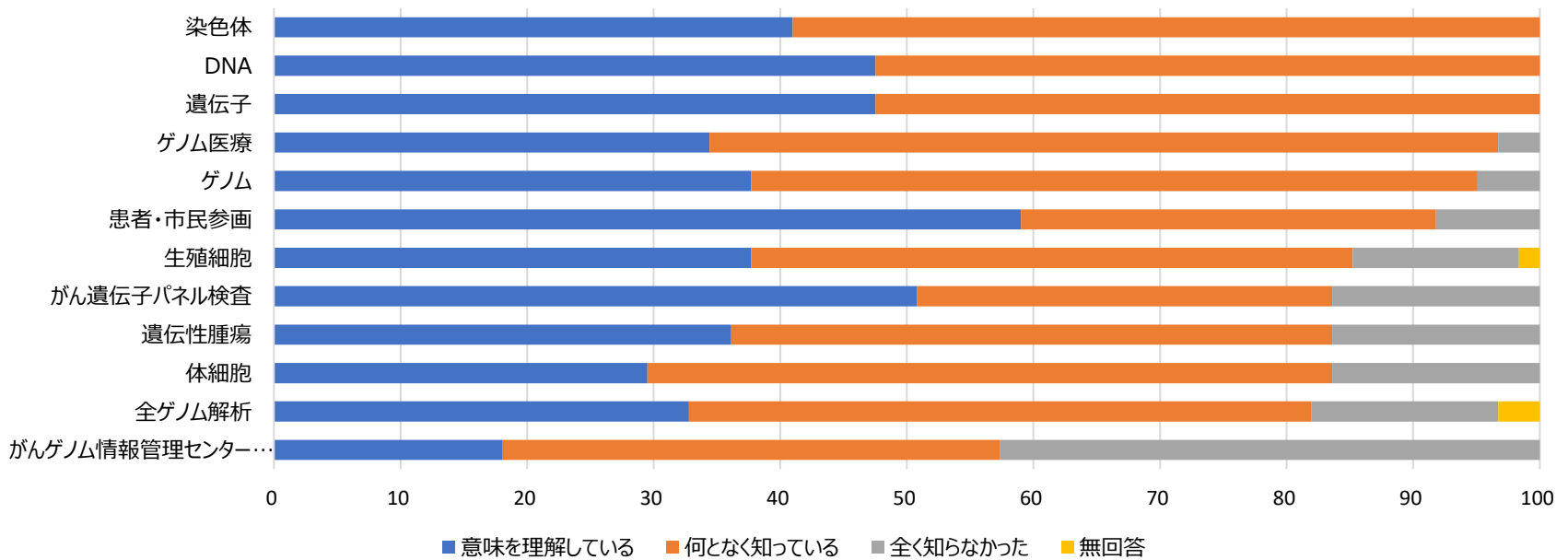
- 患者・市民パネルメンバー6～7名×10グループ（53名）
- ファシリテーター1名（国立がん研究センターがん情報提供部）
- 書記1名、オブザーバー（いずれも中釜班）
- 書記はひな形にそって議論の概要を記録する（発表者補助、欠席者への共有のため）

● テーマ

- ① 全ゲノム解析研究には、患者・市民が参画する必要があると思いますか？それは、なぜですか？ある場合は、どのような点で必要ですか？ 具体的にあげてください。
- ② あなた自身は参画したいと思いますか？参画したい場合は、どんな活動ですか？できない場合は、何が難しくそう（ハードル）ですか？

ゲノム医療に関連する用語の認知度

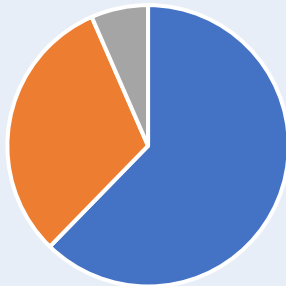
次の言葉を、このアンケートの前に聞いたことがありましたか (n = 61, 検討会参加予定者)



全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向【事前→事後】

検討会前

あなたは、全ゲノム解析研究に協力（自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する）してもよいと思いますか（n = 61, 検討会参加予定者）

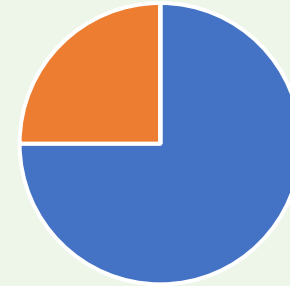


- とてもそう思う
- まあそう思う
- あまりそう思わない
- まったくそう思わない



検討会后

あなたは、全ゲノム解析研究に協力（自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する）してもよいと思いますか（n = 44, 事後アンケート回答者）。

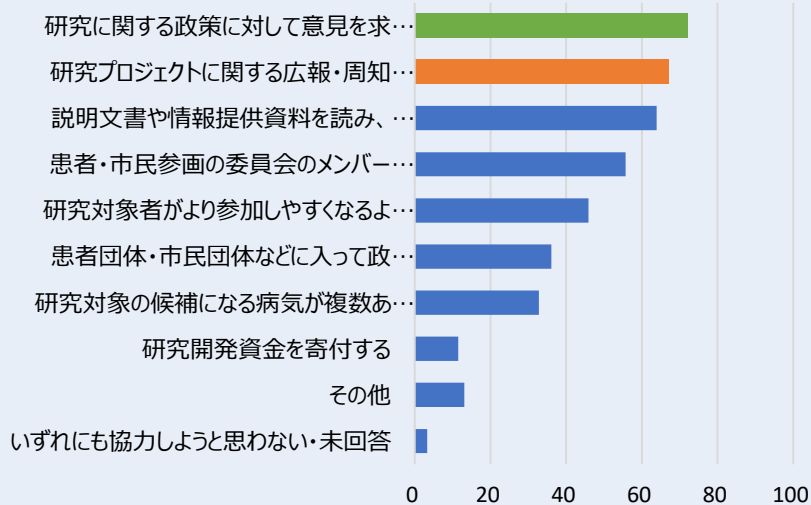


- とてもそう思う
- まあそう思う
- あまりそう思わない
- まったくそう思わない

全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向【事前→事後】

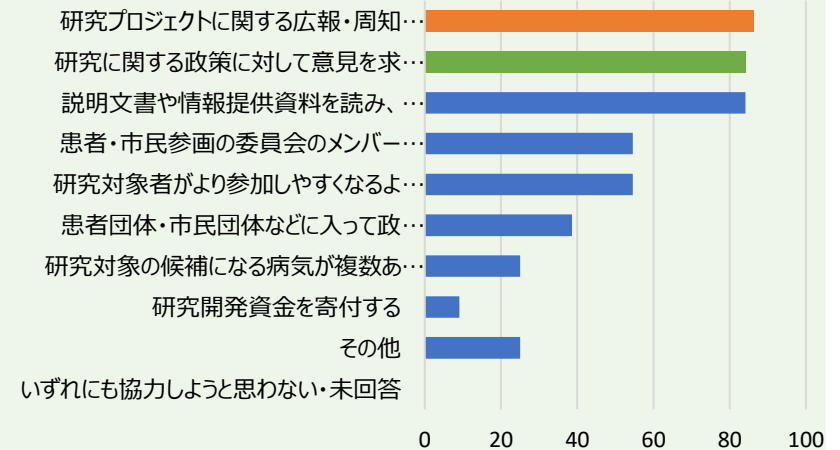
検討会前

あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



検討会后

あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向

検討会前

- 全ゲノム解析研究の理解が不十分なため知識を得る場があるとよい。
- ゲノム研究に関しては、患者サイドの温度差が大きいと感じる。ゲノム研究について患者のニーズに合わせた情報提供体制をつくる。
- ゲノム分野の知識をできるだけわかりやすく啓発する。

検討会后

- 定年後は積極的に参加したい。
- 全ゲノム解析の研究は将来に向けて本当に大切な研究だと思う。できることがあれば協力したい。
- 参加する患者・市民側も研究側も、患者・市民参画に何を求めるかを明確にすべきであると考える。
- 知識や経験が足りないのでPPIについて学びたい。
- 多くの人々が医療に関する最新の情報を得られるように、小さなことでも伝えたい。
- 医療者・研究者と患者のコミュニケーションを仲介する機能を果たすカウンセラー（コンサルタント）を、制度的に整備していくことが必要
- 関わるためにはかかわることへの知識と経験が必要であり、全ゲノム解析や現場の状況をもう少し学んでからPPI活動をやってみたい。できる範囲でこれからもがんに関する患者・市民参画を応援いたします。

(自由記述, 事前(■)・事後(□))

全ゲノム解析研究および患者・市民参画活動への協力意向

検討会后

全ゲノム解析研究への協力意向

(事前/事後アンケート両方回答した人, n = 43)

	n
意向が変化しなかった	28
意向が変化した	
積極的な方に変化 (例: まあそう思う→とてもそう思う)	13
消極的な方に変化 (例: まあそう思う→あまりそう思わない)	2

全ゲノム解析研究への患者・市民参画への協力意向

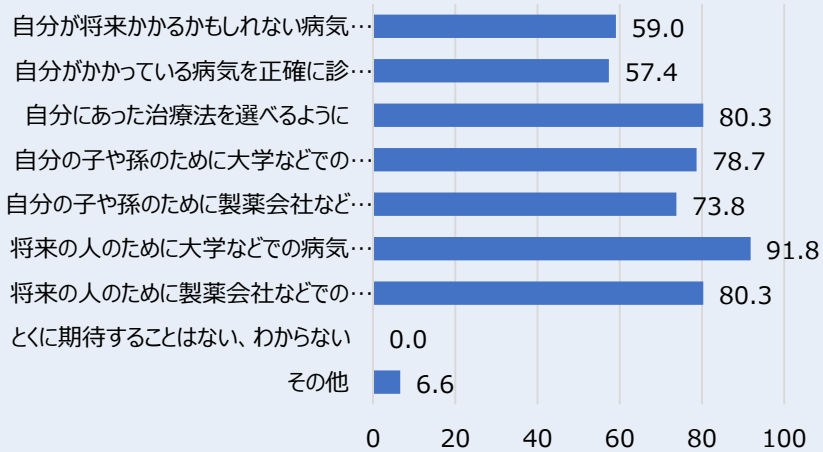
(事前/事後アンケート両方回答した人, n = 43)

	n
意向が変化しなかった	28
意向が変化した	
積極的な方に変化 (例: まあそう思う→とてもそう思う)	13
消極的な方に変化 (例: まあそう思う→あまりそう思わない)	2

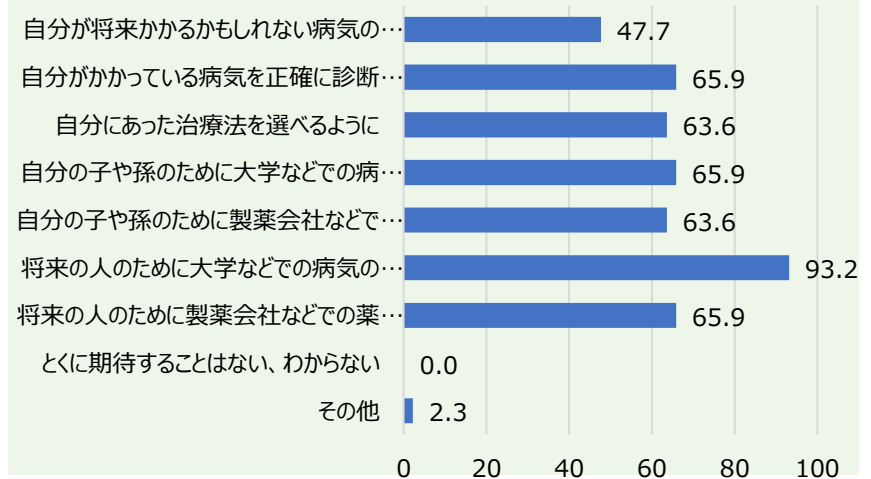
※意向が「消極的な方に変化」した2名のうち、1名は全ゲノム解析研究への協力意向が消極的な方に変化した者と共通。

ゲノム情報の活用に対する期待【事前→事後】

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか。
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



ゲノム情報の活用に対する期待 (自由記述, 事前(■)・事後(□))

- 患部治療だけでなく予防医療のカテゴリーまで進歩普及してほしいと思います。まだまだ発展途上なので、腫瘍量の多い病理標本の確保や解析のスピードが確立されることを望みます。
- 原因不明の希少がん(GISTなど)の原因解明や治療法を確立してほしい。
- それらを扱う人への専門教育を徹底して欲しい。特に国会議員。ろくに理解しないまま立法が成されることへの危惧がある。
- できるだけ多くのがん患者のゲノム解析をすることにより、多くのゲノムデータが集り、薬の開発や治験が進むと思います。本来、がんになった人の全データが集まるのが理想ですが、せめて再発や転移した時点でゲノム解析のデータを集めることで、再発や転移のメカニズムの解析に役立ちより多くのゲノム解析のもとになるデータが集まると思います。

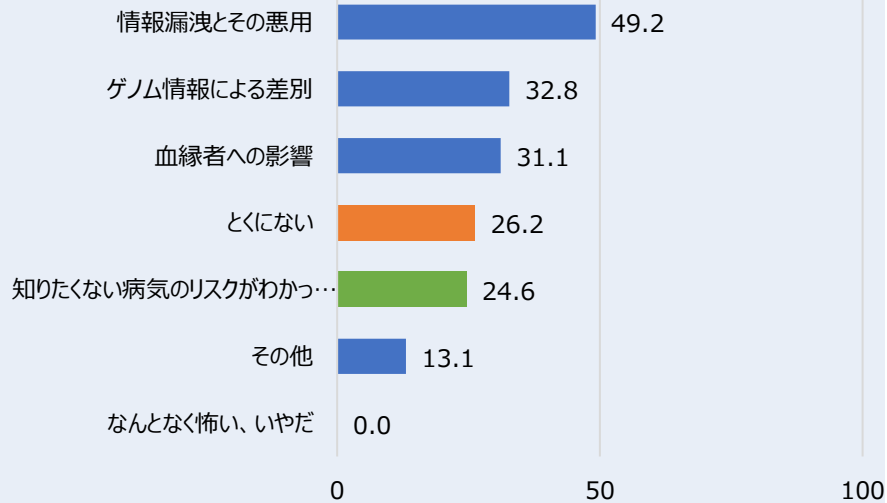
□ 早期の患者還元と社会実装を視野に入れた、応用研究に注力頂きたい。

ゲノム情報の活用に対する不安【事前→事後】

検討会前

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか

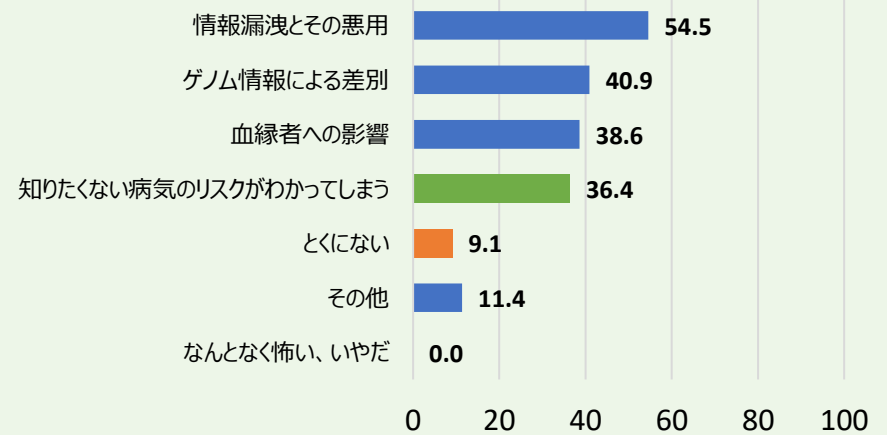
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



検討会后

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか

(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



ゲノム情報の活用に対する不安（自由記述，事前(■)・事後(□)）

検討会前

- 日本はウィルス等に対して脆弱なので。個人情報漏洩が心配
- かなり先の話だとは事だと思いますが、予防医学への活用が発展していったら、個人の遺伝的な疾患リスクが明確になりすぎていく事で、保険加入や就職で、健康リスク評価が下がる等の実質的な弊害が出ないかどうかは危惧しています。情報をどこまで公開するのか、どこまで取得するのかは倫理的な面も含めて差別や不利益にならないように線引きしていくべきかと思えます。
- 自分の病気に関して、治療薬が無いということがわかってしまうこと。
- 病気のリスクが分かることについて、その病気の治療が可能であれば良いが、治療方法がないような場合。
- 日本の個人情報保護法における「個人」は生存者であり、死後に、個人を特定できる形で情報が公開されるのではないかと懸念をぬぐい切れない。自分が制御できない段階で、遺族に迷惑をかけたくない。
- 今は、個人情報の管理が厳しいので、あまり不安はないです。個人を特定できないような研究だと聞いたことがあります。
- よくある臨床研究、たとえばオプトアウトを含むようなものを拝見していると、よほどこちらが気をつけて積極的に情報を取りに行かないと、提供した情報がどのように使われてどんな研究に役立てられているのか、その後の状況を把握しづらいのではないかと少々不安です。

検討会后

- 検討会でも少し申し上げましたが、最近、いわゆる自由診療でもっともらしく聞こえるもののほぼ根拠なしと思われる診療が行われている事例に接することがありました。医療者側はエビデンスがある、論文化されているとの主張ですが、調べるとグスグスです。研究者の倫理教育や、一般市民の医療リテラシー向上も同時に進めないと、「ゲノム医療」など、言葉だけ聞くとすごそうに思えることが悪用される不安を感じました。
- 自分の情報を使って頂くのに不安はありません。ただ、皆さんが不安に思わないようにしていく必要があると思います。
- リスク管理と情報管理（閲覧権限や活用範囲等）のディスクロージャーについて
- 法律の整備がない状況下では、暴走を止める手立てがないこと。

どのようなことがあれば不安が和らぐか（自由記述，事前(■)・事後(□)）

検討会前

- わからない／思いつかない
- 情報管理（不要な閲覧への罰則含む）、セキュリティ対策
- 相談窓口、カウンセリング
- ゲノム情報の活用状況に関する情報発信
- ゲノム情報の活用状況に関する個人への通知
- ゲノム情報で個人が不利益を受けないような法整備
- 個人を特定できる要素を外して利用する
- 信頼ある機関との（ゲノム情報の利用に関する）的確な契約締結
- ゲノム情報を用いた研究が個人の治療に確かに役立つものであると信頼できること

検討会后

- 細かいコミュニケーションと合意形成を徹底すること
- 研究者の倫理教育や、一般市民のゲノムを含めた医療リテラシー向上の取り組みを、十分な予算を確保して進めること。
- 病気のリスクが判明した際に相談・治療できる医療機関の充実
- 現時点で想像される不利益と対策の提示
- ゲノム情報に関する誤解や差別が生まれないための世論醸成や「がん教育」
- ゲノム情報の適正利用に関する法整備
- 「死後の個人情報」の定義と保護のための新法
- 情報漏洩を防ぐ具体的な対策の提示
- 情報漏洩時の責任者を明確にしておくこと
- 全ゲノム解析のデータ（C-CATのデータ）は個人が特定できない情報ということを明確に打ち出すこと
- 検体や情報のアクセス制限
- 全ゲノム解析は国の指定した機関でのみ集約・解析できるようにすること

グループディスカッションまとめ1

カテゴリー	意見
がんゲノム医療の現状に対する意見	より早い段階でゲノム医療を使えるように声を上げていくべき がん遺伝子パネル検査から薬につながる可能性がより広がるとよい 病院に提供したがんの組織検体の使われ方や保管方法がわからず不安 遺伝子情報を含む個人情報の扱いについて法整備が必要である
全ゲノム解析研究に関する情報提供	研究活動をもっとオープンにする 知りたくない・自分にとってマイナスになることが分かった場合のフォロー体制や情報漏洩対策などもあわせて広報していくことが必要 個人の特定ができない情報を扱っていることを理解してもらう必要がある 参加のメリットや具体的な参加方法を発信することが必要 正しく伝えるための資料を整備してほしい メディアを通じた広報活動、主治医からの説明、待合室で見られる資料とQRコードなどの作成が必要
全ゲノム解析研究への懸念	知りたくないことまですべてわかることが必ずしも良いこととは限らない 全ゲノム解析研究について知らないことが多い 全ゲノム解析が保険適用されるまでの期間や費用 遺伝性疾患がわかった場合の子どもへの対応 遺伝情報が法的に保護されていないのではないか
全ゲノム解析研究への参加意向	できるだけ多くの人に参加することが全ゲノム解析の研究や実用化に意義がある 未来への貢献のため参加したい
その他	人材育成や教育にも力を入れてほしい 遺伝子情報を含む個人情報を提供するので情報の使われ方を患者自身がチェックする機能も必要

グループディスカッションまとめ2

カテゴリー	意見
全ゲノム解析研究PPIが必要な理由	<p>患者と医療者との考え方の違いやコミュニケーションギャップを解消するため</p> <p>自分たちが経験した（望ましくない）できごとを未然に防ぐことができるかもしれない</p> <p>「患者中心」の研究を進めるために経験談や一般の立場からの意見が重要</p> <p>全ゲノム解析研究に関する患者・市民の不安を研究者側に伝える役割として</p> <p>研究参加者に理解してもらうために、一般の立場から研究について考えることが必要</p> <p>しくみをつくる段階から患者・市民が参画し、ゲノム解析技術の倫理的な議論を市民に伝える必要がある</p>
全ゲノム解析研究PPIの課題	<p>既に全ゲノム解析等実行計画が出ているのにPPIをこれから検討するのは疑問</p> <p>PPIを形式的に行っても意味がない</p> <p>求められているものがわからない</p> <p>PPIを行わなかった場合の不利益・不都合、PPIを行うことの患者にとっての利益を明確にする必要がある</p> <p>研究者のパートナーとなるための知識習得の機会や、研究者側から患者に寄り添う仕組みが必要</p>
全ゲノム解析研究PPIとして取り組みそうなこと	<p>説明文書の査読や広報周知活動</p> <p>研究の目標に対する患者の立場からのPDCAの評価</p> <p>患者の役に立つ研究計画となるよう意見を出す</p> <p>研究全体の運営への助言はレベルが高すぎる</p>

下記の皆様に多くのご協力をいただきました。誠にありがとうございました。

- 国立がん研究センター患者・市民パネルの皆様
- 国立がん研究センター患者・市民パネル事務局の皆様
- 国立がん研究センターがん対策研究所がん情報提供部の皆様
- 国立がん研究センターがん対策研究所事業統括 若尾文彦先生
- 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」班の皆様

「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)

がん領域と難病領域と連携

● 準備室発足に係る事項の検討

- 事業実施組織設立に係る論点整理、マスタープラン案、活動計画案を作成
- 事業実施組織が果たす機能に基づきR7年度に目指す事業実施組織の組織図案と、R5年度準備室の青写真の作成
- コンソーシアム構築に関する計画案の作成
- 解析・データセンターの現状調査及び課題の検証

● データ利活用推進に係る事項の検討：患者還元WGと連携

- R5年度中にデータ利活用を開始するため、下記ポリシー案や規程案を検討
 - 1) データ利活用ポリシー案
 - 2) 利活用審査委員会設置・運用規程案
- データ利活用システムの構築に関する検討
- データ利活用ユースケースの整理と、段階的なデータ利活用に向け試験的データ利活用システム案の提示

● PPIの推進：ELSI WGと連携

- 情報発信を目的として、当WGの成果とし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(JH)のホームページ内にウェブサイトを作成
- ELSI/PPIのがん・難病合同会議で、情報発信の在り方やPPIの計画を検討

● 人材育成：解析・データセンターWGと連携

- 全ゲノム解析等実行計画に関わる人材育成に係わる現状の調査
- 遺伝カウンセリングやAIを活用できる人材育成案作成のための調査

全ゲノム解析等実行計画における 事業実施準備室の設立および事業実施組織 グランドデザイン作成に係る検討状況について

準備室WG

令和5年3月9日

第13回専門委員会の討議内容とこれまでの討議

第13回専門委員会で主にご指摘いただいた点

前回の専門委員会において、主に下記の点に関してご指摘をいただいた

事業実施組織及び事業実施準備室について

- コンソーシアムの自立に向けた検討を進める以前に、**事業実施組織**に関して具体的な検討を進める必要がある
- **事業実施組織が目指す将来像**を明確化する必要がある
- **事業実施組織が目指す将来像の実現**に向け、今後必要となる**人員・予算規模**を明確化する必要がある
- **解析・データセンターの将来像**が不透明であり、早急に具体化し方向性を示す必要がある

コンソーシアムについて

- **事業実施組織とコンソーシアムの関係性、それぞれの役割**を明確化する必要がある
- **コンソーシアムも患者・市民の声を取り入れながら活動**する必要がある



前回会議からの検討内容

(1)事業実施組織及び事業実施準備室

- **事業実施組織の目指したい将来の姿**
- 「**事業実施組織の目指したい将来の姿**」の実現に向けた、**事業実施準備室・事業実施組織の令和7年度までの達成目標**
- **令和5年度の事業実施組織、コンソーシアム、解析・データセンター等に関する活動計画**
- **事業実施準備室及び事業実施組織に必要となる人員規模**
- **事業実施準備室の人員要件**

(2)解析・データセンターの姿

- **解析・データセンター構築**に向けた、今後検討すべき重要な論点

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

事業実施組織の目指したい将来の姿 — 準備室WGからの提案 —

事業実施組織設立後

本事業の対象となる患者数の規模

- ～10,000人/年
- がん患者：約6,000人(パネル検査を受ける約2万人の内、治療法が存在する遺伝子変異が発見困難な約半数弱¹の患者が中心)
 - 難病患者：約4,000人程度(既存の遺伝子検査で病的変異が特定困難な難病患者が中心)

本事業における患者還元を目指す姿

- 患者が臨床研究・治験等へ、より容易に参加できる機会を提供
- 全ゲノム情報に基づく診断・治療をサステナブルに行う体制を構築

本事業における利活用の目指す姿

- ゲノム・診療データが安全かつ適切に蓄積・利活用される体制を整備
- アジア人のゲノムデータに基づく医薬品開発が多くの企業で実施される体制を構築

目指す将来の実現に向けて、前提とする要素

事業実施組織として
実現に貢献できる要素

- 全ゲノム解析が有用な疾患群の特定
- 新しい診療シーズの同定・知財の確保・診療法としての実装
- 微小生検試料の取り扱い等臨床現場で実施可能な解析手法の確立
- 必要十分な計算環境、データストレージ、セキュリティシステムの設計と開発

我が国全体としての
実現が期待される要素

- 医療実装手法の確立
- 全ゲノム解析を行う医療機関の拡充
- 国民・社会との協働による理解・認知の向上

目指す将来

300,000～400,000人/年

- がん患者：約300,000人(ステージⅢ・Ⅳを中心とした根治困難ながんや再発リスクの高いがんを抱える患者全般)
- 難病患者・家族：約10,000人程度
- 遺伝素因の強い疾患(自己免疫疾患等)を抱える患者

- 全ゲノム解析が医療実装されれば、根治困難ながん・難病患者に対し、適切かつ有効な診断・治療を提供
- 患者の病勢変化・再発等の転帰を正確に予測
- 遺伝素因の強い疾患の発症予測が可能となり、高危険群を対象に、予防介入や早期治療を実施

- ゲノム・診療情報が、広くかつ適切に利活用され、日本・アジアの患者に対する創薬が世界中で盛んに行われる環境を整備
- 日本がゲノム医療及び医薬品等の研究・開発におけるアジアの要となる体制を構築

令和7年度に向けた事業実施準備室・事業実施組織の達成目標

	令和5年度	令和6年度	令和7年度
組織全体	<ul style="list-style-type: none"> 長期的な事業戦略、短期的な事業計画を策定 事業実施組織の設立に向けた運営プロセスの策定と人員を確保 法人形態の決定 	<ul style="list-style-type: none"> 準備室の機能・部門を拡大し、必要な人員を確保 法人形態に基づく事業実施組織への移行計画策定・準備を遂行 	<ul style="list-style-type: none"> 十分な人材を確保し本格稼働 事業実施組織としての運営プロセスを確立
患者還元	<ul style="list-style-type: none"> 対応医療機関との連携拡大 同意管理体制の構築 解析結果レポート基準の作成及び品質管理体制の構築 	<ul style="list-style-type: none"> 対応医療機関の審査・承認機能や同意管理体制等の事業実施準備室への移行を段階的に実行 解析結果レポートの作成体制の統一化 	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域で統合された仕組みを通じて、患者還元を実装
解析・データセンター	<ul style="list-style-type: none"> 解析・データセンターの基本構想を検討 がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施組織への移行計画作成 各機能・システムの構築を継続的に実施 	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施組織への移行を段階的に実行 各機能・システムの連携を最適化しつつ構築作業継続 	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域間での連携・統合を含めて、事業実施組織への移行が完了 解析・データセンターの改善・改修を継続的に実行
データ利活用	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病それぞれの領域で構築された仕組みを通じて、データ利活用が、限定的な利用者・医療機関に対して初期的に実装 	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施準備室への移行を段階的に実行 各機能・システムの連携を最適化しつつ構築作業継続 	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域で統合された仕組みを通じて、期待される利活用を実装 参画団体からのフィードバックを受けて利活用場面を拡大

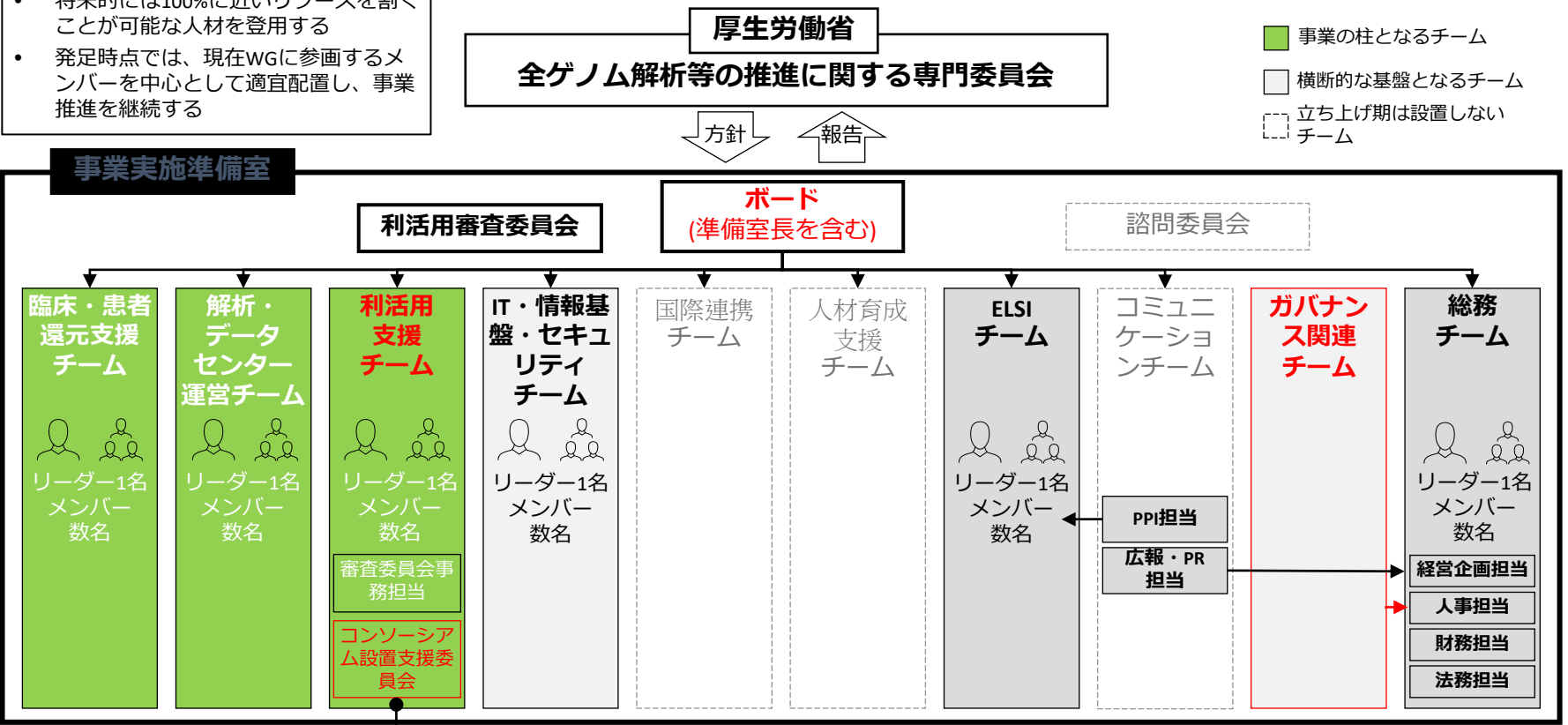
令和7年度に向けた事業実施準備室・事業実施組織の達成目標

	令和5年度	令和6年度	令和7年度
コンソーシアム	<ul style="list-style-type: none"> 事業実施組織とコンソーシアムの連携体制案の策定 コンソーシアムの提供価値、中期的な活動計画、内部組織体制・運営プロセスの策定 利活用支援部門内で、参画団体に対してデータ利活用開始 法人登記・設立(R5年度中) 	<ul style="list-style-type: none"> 財源を含む、コンソーシアムの事業モデルの策定 参画団体へデータ利活用以外の活動(研究交流機能等)開始 参画団体拡大に向けた活動を展開 	<ul style="list-style-type: none"> コンソーシアムの財務的な運営体制の確立 参画団体、患者・国民からの要望をコンソーシアムの提供価値及び中期活動計画へ反映し活動
ELSI/PPI	<ul style="list-style-type: none"> 患者だけではなく、広く国民や社会に対する継続的な情報発信・周知活動計画を策定 Webページの作成・運用等、一部情報発信施策の開始 参加者パネルの試験的運用の開始 	<ul style="list-style-type: none"> 国民向けの教育体制の検討・構築 情報発信・周知活動や参加者パネルの運用等の事業実施準備室への移行を段階的に実行 	<ul style="list-style-type: none"> 事業におけるELSI上の課題・懸念の洗い出し、対応を継続して実施 ・PPI実施のための方法について継続して研究・検討

2023年2月9日第13回専門委員会資料より
(変更点は赤字)

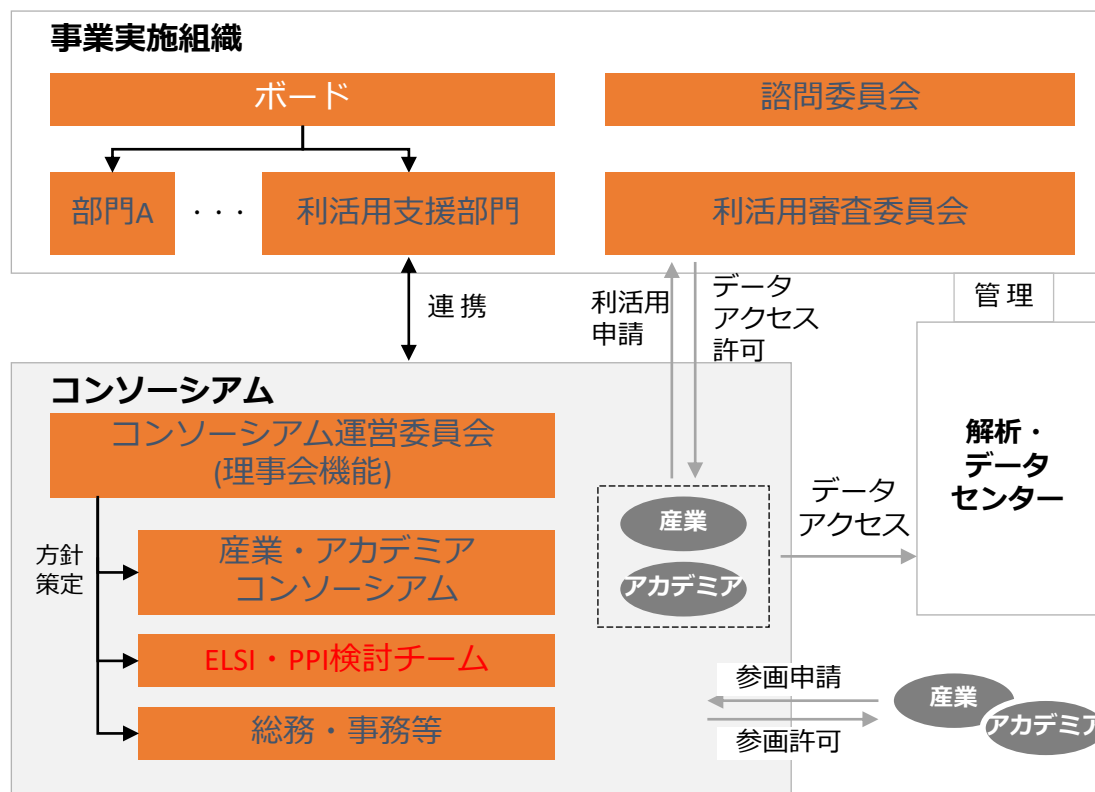
令和5年度発足時点の事業実施準備室の青写真

- 将来的には100%に近いリソースを割くことが可能な人材を登用する
- 発足時点では、現在WGに参画するメンバーを中心として適宜配置し、事業推進を継続する



- 初期は、事業実施準備室内部でコンソーシアムの活動方針や計画について検討を行う
- 活動方針や計画を策定後に、事業実施組織や政府からのガバナンスを効かせた状態で、独立組織としてコンソーシアムを正式に発足させる
- 患者・市民、産業界、アカデミアの3者からの要望を集める

事業実施組織とコンソーシアムの具体的な連携体制



コンソーシアムは、初期は事業実施準備室内のコンソーシアム設置支援委員会で検討。組織体制、活動計画、事業実施組織を含む外部組織との連携方針を策定後に独立予定。

事業実施組織の役割

- 利活用審査委員会を開催し、個別のアカデミア・産業からの利活用申請を審査、データアクセス権限を付与
- コンソーシアムを通じて収集した参画組織からの要望に対応
 - ゲノム・臨床データの量や種類の拡大、質の向上に向けた医療機関との連携強化
 - 解析・データセンター内の解析用サービスの改善
- コンソーシアムに対して、ガバナンスを発揮し、参画組織への利活用支援が適切かを評価

コンソーシアムの役割

- 産業・アカデミアの参画を促進
- 参画組織からの事業実施組織への要望を集約し提言
- 上記提言に加え、参画組織への利活用支援を独自に実施(以下例)
 - フォーラム等の開催
 - 研究コンサルティングの提供
 - 産学連携マッチングを支援
- 利活用における、ELSI上の課題や懸念を患者・国民から収集し提言

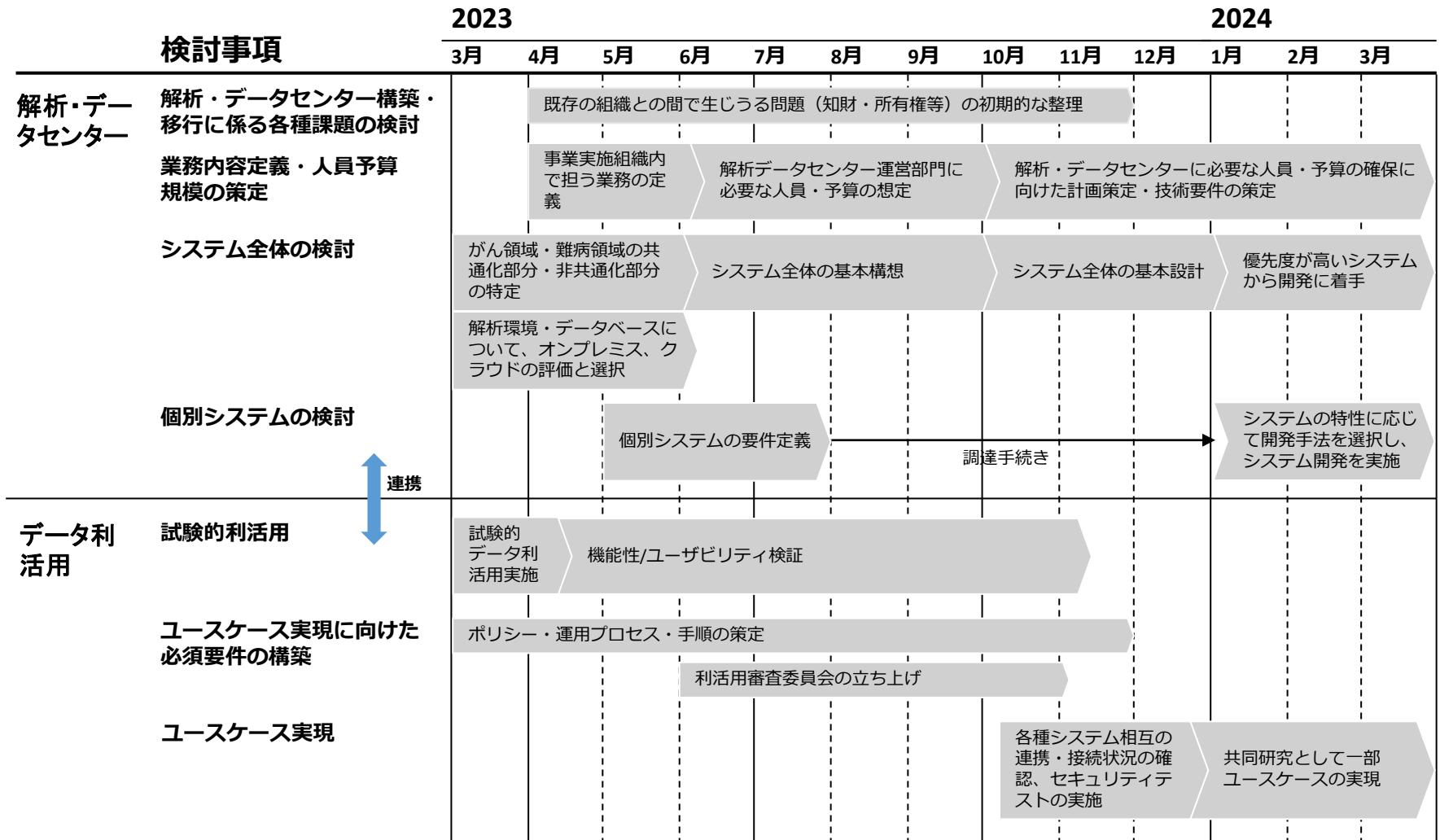
事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

検討事項	2023									2024				
	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月	
組織全体	事業実施組織の将来的に達成したい目標及び、詳細な事業モデル案、正式な組織名称を策定												次年度以降の詳細な活動計画を策定	
	将来の人員規模案を策定			将来の事業予算案を策定 (R6年分は早期検討が必要)				事業実施組織の財源確保案と計画を策定						
	準備室の主要メンバー決定、運営メンバー要件策定			人材獲得に向けた方針・計画を策定				公募も含めて人材獲得を加速化						
										人材獲得状況を踏まえ、準備室の各部門を立ち上げ・拡大		事業実施組織の法人形態検討を踏まえ、組織の人事規定・運用プロセスを策定		
人材育成に関する事項を検討及び、実行計画を策定					事業運営に必要な人材の育成計画策定(解析・データセンター人材、遺伝カウンセラー、AIを活用できる人材等)									
臨床・患者還元	研究班と連携し、対応医療機関の審査・承認の仕組みを検討												準備室への機能移行計画の策定	
	同意管理体制や、同意状況のリアルタイムでの把握方法等について検討 (e-コンセントシステム・患者用プラットフォーム導入検討と連携)									準備室への機能移行計画の策定		データ利活用開始に合わせ、同意管理体制の試験的運用開始		
	解析結果レポートの品質管理体制の検討 (研究班での解析結果レポート基準の作成支援等含む)												準備室への機能移行計画の策定	

事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項



事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

検討事項	2023						2024						
	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月
コンソーシアム (準備室内に設置支援委員会を発足)	コンソーシアムの事業計画を策定												
	コンソーシアム内部の組織体制を策定												
	コンソーシアムと外部組織との連携案を策定												
	コンソーシアム設置支援委員会発足後に、まずはスタートアップメンバーを固め、主体的に討議・検討する												
ELSI/PPI	ELSI・PPIに関する事項を検討及び、実行計画を策定												
	患者・国民へ本事業の周知を目的としたWebページの構築及び、今後の広報計画を策定												
事業におけるELSI上の課題・懸念を洗い出し													
洗い出された課題・懸念を踏まえて、PPIを含め取るべき施策の具体案を策定(参加者パネル等)													
データ活用開始に合わせ、参加者パネルの試験的運用開始													

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

事業実施準備室(令和5年度～)、事業実施組織(令和7年度末～)の段階で、それぞれ～30人、～140人程度の人員規模が必要となる想定

試算の前提

- 各部門で必要となる機能に対し、必要となる人員数を設定し算出
- 配置可能な人材候補者数も踏まえ、現実的な規模として設定
- 「事業実施組織の目指したい将来の姿ー準備室WGからの提案ー」における解析ゲノム数や、Genomics Englandにおける年間ゲノム解析数と人員規模の関係性等も参考とし、人員規模や配分に、大きな相違がないことを確認
- 外部委託を想定する人材も含んで規模を算出

各チーム・部門の人員規模

部門	事業実施準備室 (令和5年度～)	事業実施組織 (令和7年度末～)
臨床・患者還元支援部門	3~4	10~15
解析・データセンター運営部門	7~8	60~70 ¹
利活用支援部門	6~7	10~15
IT・情報基盤・セキュリティ部門	1~2	10~15
国際連携部門	0~1	2~4
人材育成支援部門	0	2~4
ELSI部門	1~2	3~4
コミュニケーション部門	1~3	5~10
ガバナンス関連部門	0	~5
総務部門	4~5	10~15

1. 規模拡大に合わせて、ITベンダー等への外注も想定され得る

合計

20~30

120~140

事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくはは複数満たすことを想定)
全チーム共通	<ul style="list-style-type: none"> 適切な業務遂行ができるエフォートを割くことが可能である。(以下注記事項) <ul style="list-style-type: none"> リーダーは、発足当初や初期に関しては兼任が想定される。 一部の専門性を持つ人材については、メンバーについても兼任が想定される。 大学等の研究機関と兼任する場合、研究費申請・獲得も可能なエフォート率を認める。
臨床・患者還元支援チーム	<ul style="list-style-type: none"> がん・難病領域の臨床医として5年程度(リーダーは10年程度)以上の経験を持つ。 医療機関との連携によるデータ・検体収集、データの解析、解析結果の評価、結果を患者へ還元するまでの一連のプロセスに精通している。 これまで類似の事業に従事した経験を持ち、データ・検体収集から患者還元までの一連のプロセスにおける事業上の要件や、外部を含めた関係各所との調整・交渉に精通している。
利活用支援チーム	<p>アカデミア側</p> <ul style="list-style-type: none"> 医学・薬学等の関連領域でPhDの学位を持つ。 がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、10年程度以上の実務経験と知見を持つ。 <p>産業側</p> <ul style="list-style-type: none"> 国内でゲノム創薬に経験と知見を持つ企業に属する、もしくは出身者で10年程度以上の実務経験と知見を持つ。 がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、これまでアカデミア側と協働した経験を持つ。 バイオテクノロジー業界の企業で、事業オーナーもしくはプロダクトマネージャーとして事業開発に従事した経験を5年程度以上持つ。 <p>共通</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究を目的としたゲノムデータ等の解析を始めとする、利活用プロセスに精通している。

コンソーシアム設置支援委員会のリーダーは、アカデミア・産業側いずれかの要件を満たす

事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字のいずれか1つ以上: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくは複数満たすことを想定)
解析・データセンター運営チーム	<ul style="list-style-type: none"> ● シークエンス解析や解析ソフトウェアの開発について、5年程度(リーダーは10年以上)の経験を持つ。 ● 医療情報収集(1次利用)に関する開発に関与・参画した経験を持つ。(直近5年間で望ましい。) ● 医療情報によるコホート構築やAI技術等を用いたデータサイエンスの経験を持つ。 ● プロジェクト統括、プロダクトマネジャーとして、ゲノムデータ等を用いた解析・データセンターの開発・運用に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● データエンジニアリングの領域について、企業もしくは研究機関において、データの整備に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● インフラシステム(データベース、計算コンピューティング、クラウド等)の領域について、企業もしくは研究機関において、解析環境の整備に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● システムエンジニア(SE)として、セキュリティ要件の厳しい機関¹において、システム開発・運用に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● サービスデザイナーとして、企業向けデータ解析ツール、医療機関向けデータ入力ツール、患者向けポータル等、いずれかのUI・UX²開発に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● セキュリティエンジニアとして、セキュリティ要件の厳しい機関¹における大規模システムのセキュリティ構築に従事した経験を5年程度以上持つ。 ● ITカスタマーサポートとして、企業もしくは官公庁向けの大規模システムにおけるカスタマーサポート業務に従事した経験を5年程度以上持つ。

医学研究への応用経験を持つ人材が一定数所属していることが望ましい

1. 公的機関、金融、医療、通信等

2. UI : UserInterface UX : UserExperience

事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくは複数満たすことを想定)
IT・情報基盤・セキュリティチーム	<ul style="list-style-type: none"> セキュリティ要件の厳しい機関¹において、ITインフラ整備と情報セキュリティ体制の構築を調整する業務に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。 上記機関の情報基盤(ITインフラ)部門に所属し、ITインフラの整備²に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。 上記機関の情報セキュリティ部門等に所属し、セキュリティ要件の構築や、各部門によるリスク管理活動の監視³を通じて、情報セキュリティ体制の構築に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。
ELSIチーム	<ul style="list-style-type: none"> ELSI・PPI領域の研究経験を(リーダーは5年程度以上)持つ。 ゲノム活用した医療事業について、将来像を含め考慮すべきELSIの観点に関する研究に精通している。 これまで遺伝カウンセラーや患者とのコミュニケーション業務に従事し、患者参画への対応に知見を持つ。
総務チーム	<ul style="list-style-type: none"> これまで企業や組織の経営企画部門、事業統括部門もしくは前身となる準備室WG等のいずれかに所属し、部門間の調整や連携支援事務局支援業務に従事した経験を持つ。 これまで企業や組織の人事・財務・広報・法務部門のいずれかに所属した経験を持つ。

各人材は公募に加えて、官民人事交流等も活用して確保することを想定

1. 公的機関、金融、医療、通信等
 2. メンテナンス整備も含む
 3. 主に不正アクセスの監視、セキュリティ対策の確認、情報漏洩の抑止、事故対応等

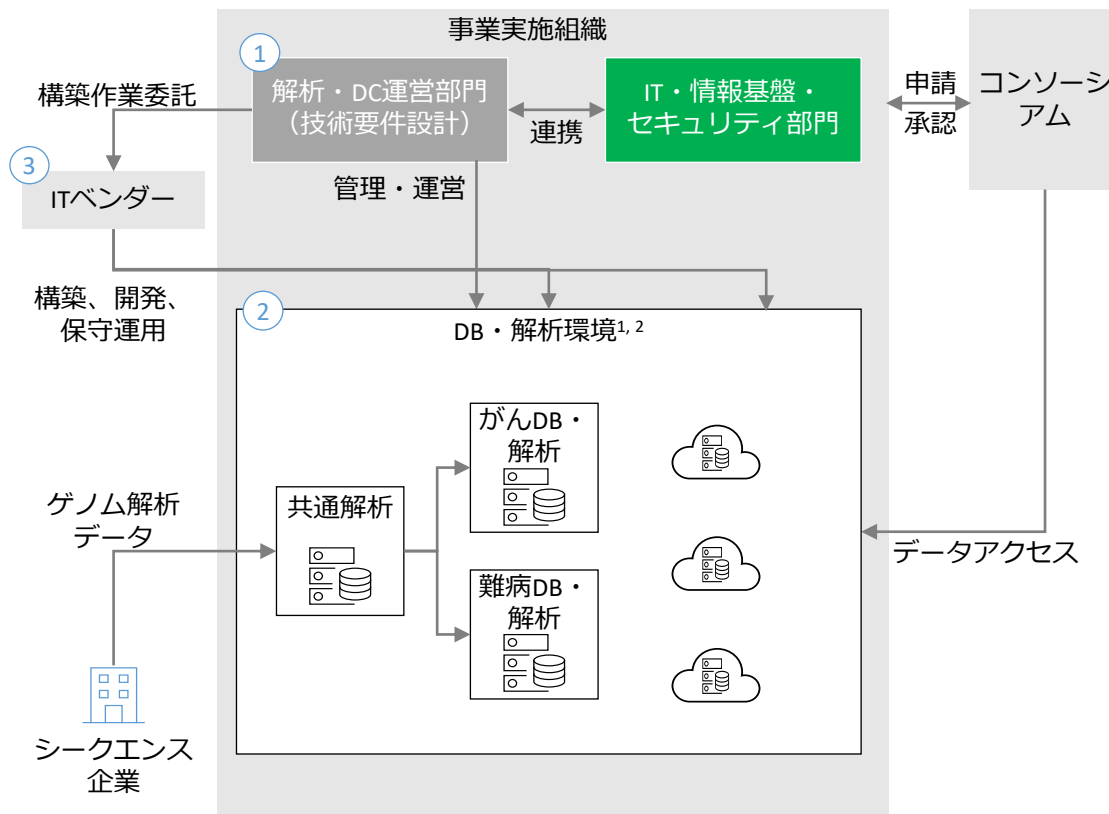
1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

解析・データセンターに関する検討の現状、論点、対応の方向性

現状	解析・データセンター構築上の主論点	対応の方向性
<ul style="list-style-type: none"> がん領域は東大医科研及びNCCにおいて、難病領域はNCGMにおいて、それぞれ解析機能、データベースを構築中 	<ul style="list-style-type: none"> 事業実施組織の設立に際し、解析・データセンターの運営権限をどのように位置づけるか 	<p>① ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析・データセンターは事業実施組織が運営権限を持つ。また領域毎にデータは集約させる。</p>
<ul style="list-style-type: none"> 解析機能、データセンターは、それぞれオンプレミス環境で構築中 	<ul style="list-style-type: none"> オンプレミスとクラウドの併用や、クラウドへ移行するデータや機能の範囲をどう考えるか 	<p>② 解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、クラウドへ移行するか否か・範囲・時期を検討する。</p>
<ul style="list-style-type: none"> 事業実施組織内で保有すべきケイパビリティ¹の定義に当たり、システム開発の外製依存度を検討することが必要 	<ul style="list-style-type: none"> 解析・データセンターの構築・保守・運用等の実務について、どの程度内部人材で担い、どの程度ITベンダーに委託すべきか 	<p>③ 事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、開発業務は外部ベンダーに委託する。</p>
<ul style="list-style-type: none"> その他の解析・データセンターが担う各種機能について、領域別に検討中であるが、一部機能について共通化・効率化できる可能性(下記例) <ul style="list-style-type: none"> — e-コンセントシステム — 臨床情報収集範囲・方法 — 検体ID発行、集中管理システム — 利活用システムのプラットフォーム — 患者用プラットフォーム 	<ul style="list-style-type: none"> がん領域・難病領域それぞれの解析・データセンターの機能をどの程度統合すべきか 	<p>④ 共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する。</p>

令和7年度に目指す解析・データセンターの概略図

解析・データセンターの概略図



- ① ガバナンス・セキュリティ担保の観点、構築の柔軟性の観点で事業実施組織内部での自律的な運営が望ましい
- ② 解析対象症例数の増加、クラウドのコストを鑑みつつ、クラウドへの移行内容・範囲・時期を検討していくべき
- ③ 事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、開発業務は外部ベンダーに委託

1. 物理的な設置場所については組織外も含めて検討
 2. トータルコスト、データ保存上のリスク等も踏まえながら、クラウドへの移行範囲を検討

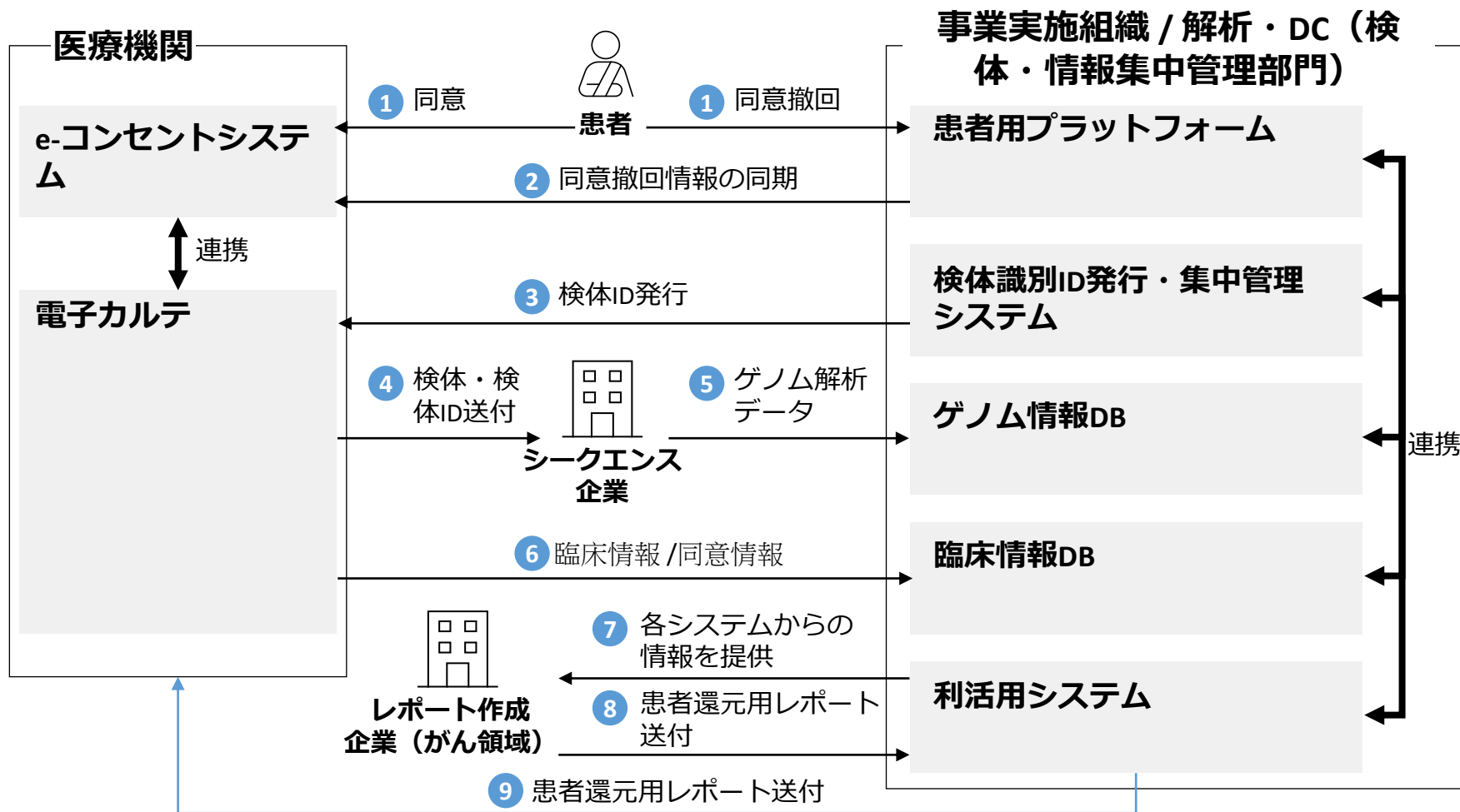
今後の論点

- 既存の外部解析・データセンター運営組織から事業実施組織内部へ運営権限やデータを移行する際に、外部の解析・データセンター運営組織に帰属する知財や所有権を整理・処理する必要があるか。
- クラウドへ移行するか否か、移行する場合にどのようなデータや解析機能をどのようなタイムラインでクラウド上に蓄積・実装すべきか。
- 開発業務以外にITベンダーにいかなる業務を委託し、いかなる業務を解析・データセンター運営部門が担うか。
- 解析パイプライン上で、がん領域・難病領域のどのデータや機能が、統合されるか。あるいは別々の環境で管理されるのか。

2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

がん領域・難病領域で統合・共通化するシステム・プロセスを特定し、構築作業を進めていく

患者・医療機関及び事業実施組織の間で用いられるシステムとデータ連携の将来像（案）



参考

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. フォーラムについて
3. 患者還元／データ利活用について

事業実施組織のミッション

産業・政府・学術機関の関与に加え、患者・国民にも積極的に働きかけ、本国家事業への理解と参加を促進する
(全ゲノム解析等実行計画2022より)

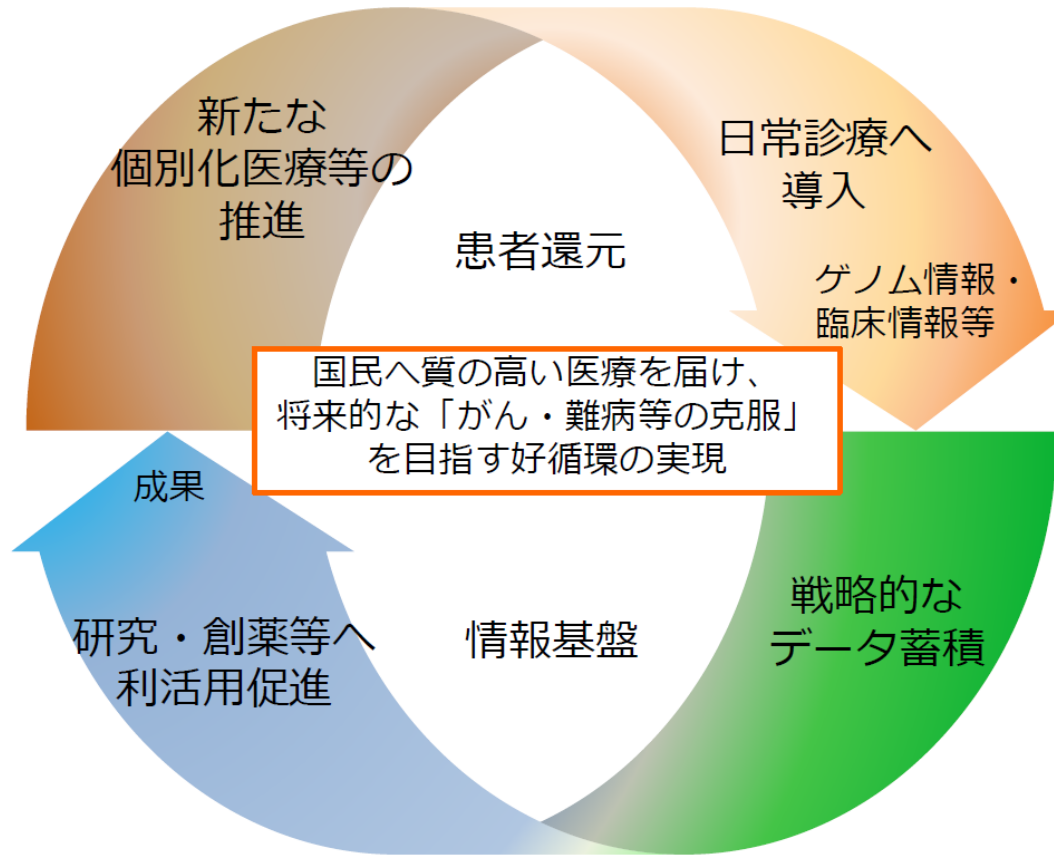
全ゲノム解析のみならず、広範な臨床情報やマルチオミクスデータを本事業の対象とする(全ゲノム解析等実行計画2022より)

日本の産官学及び患者・国民が一体となり、全ゲノム情報等の解析によって、一人一人に最適な医療を届け、人類の福祉に貢献する

既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いがん・難病の患者をはじめ、将来的にはすべての疾患に対して全ゲノム情報に基づき、予防・診断・治療に係る個別化医療を提供することを目指す
(専門委員へのヒアリング・全ゲノム解析等実行計画2022より)

最終的には本事業を通じて、日本国民のみならず人類全体の健康への貢献及び幸福の実現を目指す
(準備室WG・厚労省での討議・全ゲノム解析等実行計画2022より)

事業実施組織のビジョン



本事業実施組織の設計方針

設計方針とは組織設計における拠り所であり、意思決定の際の指針となる

ミッション・ビジョンを実現するため、事業実施組織は以下の方針に則る

事業実施組織内部での方針



組織内部の部門に対して、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる



自律性、透明性、柔軟性、効率性、利用者志向性を有する



事業全体や情報のセキュアな管理が来ている

外部の組織との関係における方針



公共性を持ち、政府から、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる

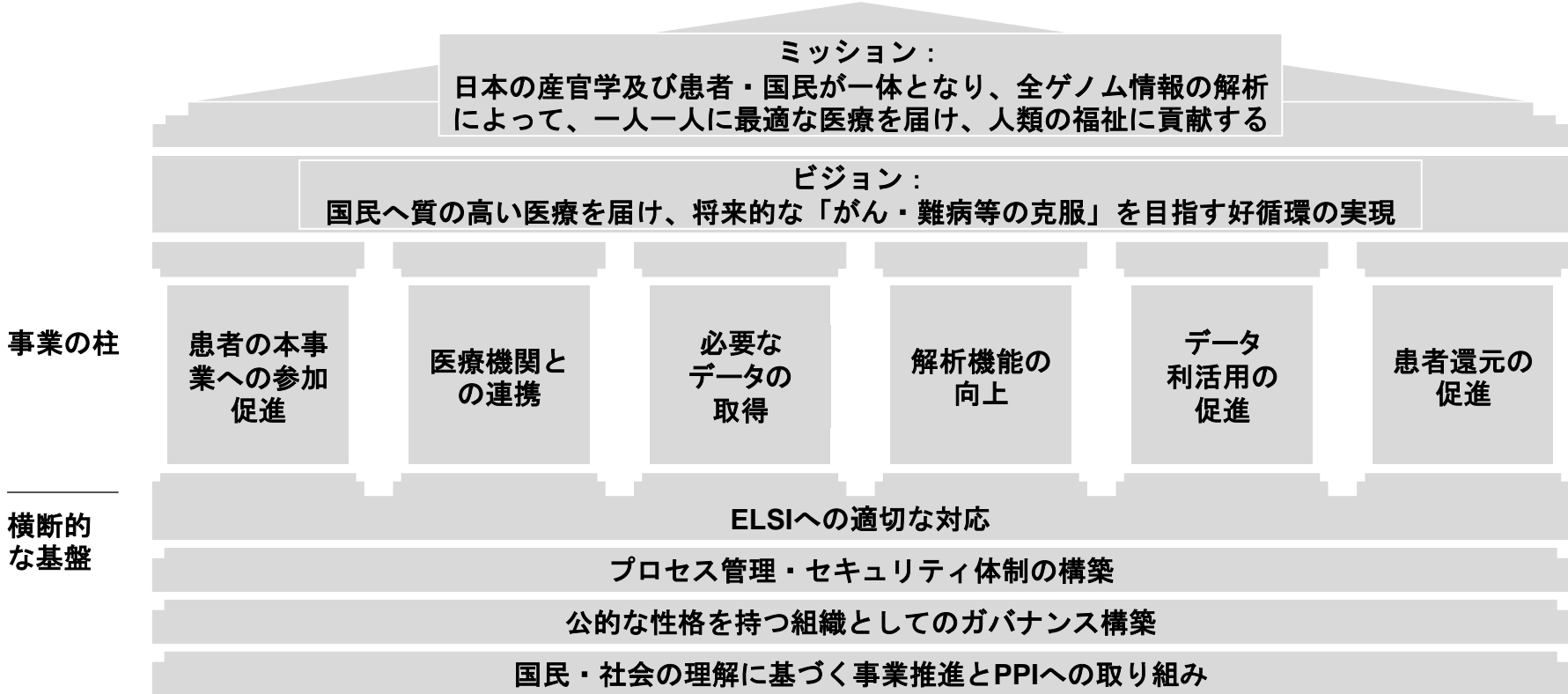


国内外のアカデミアや産業界と連携し、迅速かつ公平に、安全性の担保された体制でデータを共有できる



国民への情報発信、社会の理解と信頼を得ることができる

事業実施組織が果たす機能の全体像

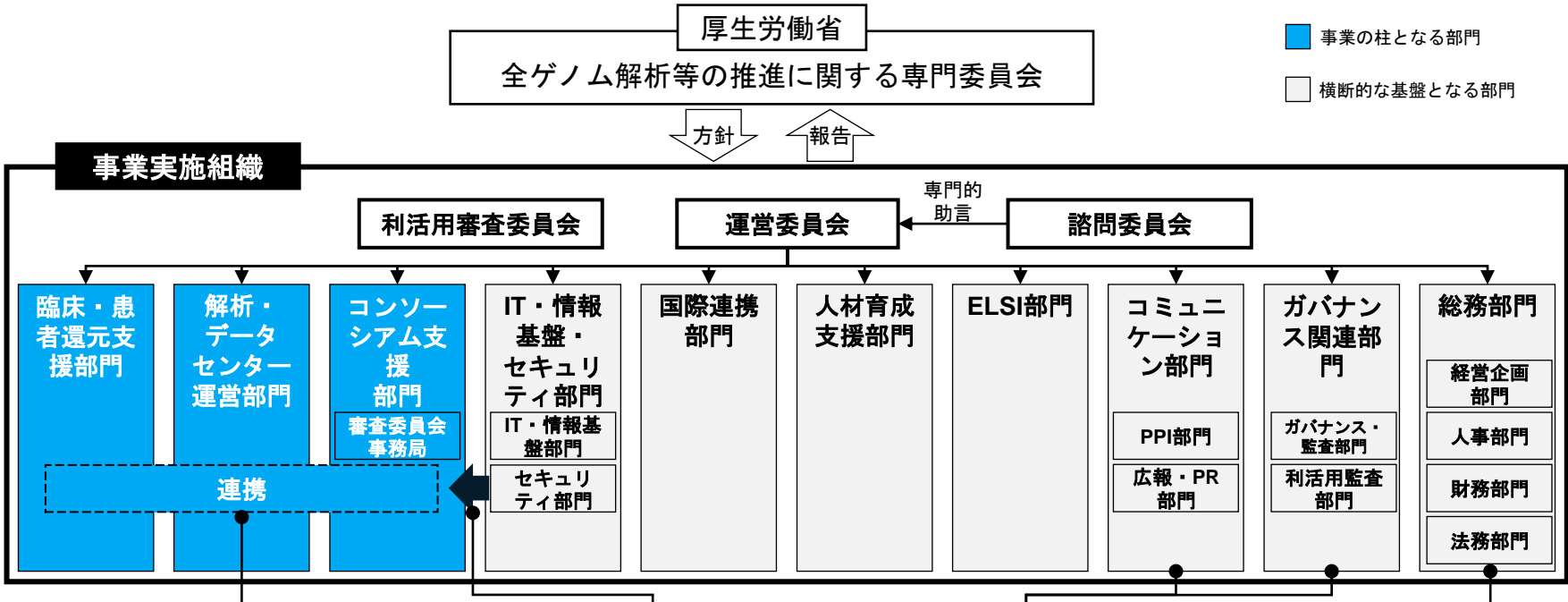


1.1 事業実施組織のミッション及び機能の定義

事業実施組織が果たす機能

	機能	説明
事業の柱となる 6つの機能	患者の本事業への参加促進	患者が研究や臨床に参画しやすいような仕組みを実現
	医療機関との連携	データ取得及び患者還元に向けて医療機関との連携を促進
	必要なデータの取得	患者から同意を得て、必要な検体及びデータ提供を得られる仕組みを実現
	解析機能の向上	国際競争力を高め、治療・診断が可能な疾病を増やすために、解析技術の改善及びデータ量の拡大を実現
	データ利活用の促進	産業/アカデミアによるデータ利活用及び事業への参画を促進
	患者還元の促進	解析結果を正確に、迅速に、患者に最大限配慮して還元及びデータ利活用できる仕組みを実現
横断的な基盤となる 4つの機能	ELSIへの適切な対応	専門性を備えた人員を配置し、事業全体としてELSIに適切に配慮した事業推進を支援
	プロセス管理・セキュリティ体制の構築	一連のプロセスを適切な人材により効率よく、迅速に、高いセキュリティを保って実行
	公的な性格を持つ組織としてのガバナンス構築	各部門/関係者に対し強固なガバナンスを働かせ、各活動に対して透明性と説明責任を担保
	国民・社会の理解に基づく事業推進とPPIへの取り組み	患者に加え、国民全体から事業への理解を得る仕組みを実現

令和7年度に目指す事業実施組織の組織図



■ 事業の柱となる部門
□ 横断的な基盤となる部門

要点 データの独立性を確保するため、それぞれの部門は独立して構成される。解析・データセンター運営部門の一部の人材が、情報の秘匿性を保持しつつ、事業の主体たる臨床・患者還元支援、コンソーシアム支援の両部門と密接に連携し、迅速かつ柔軟な事業を実現

組織全体の公平性、安全性の確保のため、情報セキュリティ部門は、他部門からは独立して構成される

機能の関係性が強い部門を統括する部門を編成し、連携を強化
国民への情報発信、社会との対話を実現するため、PPI部門と広報・PR部門は統合

総務部門は、部門間の調整や連携支援を行うとともに、運営委員会に対する事務局支援を担う

各部門が担う主な機能

部門	主な機能
臨床・患者還元支援部門	<ul style="list-style-type: none"> データ量・検体数を拡充するため、連携する医療機関数の拡大や、審査・承認する 患者の臨床データ・検体を、医療機関が効率よく取得し、本事業と連携できるシステムを実装する 解析結果レポートの品質管理を行う、最新の治験情報をレポートに反映する がん・難病の各特性を踏まえ、エキスパートパネルに求められる要件の設計や、パネルを担う専門家を確保する医療機関が患者から、本事業に関するICを確保できるよう支援し、e-Consentを含めた効率的なICの獲得を推進する 患者に安心して本事業に参加いただけるためのコミュニケーションを進める支援を行う 同意撤回した際に速やかにデータ利活用を停止する 患者(及び主治医)が研究や臨床に参加できるよう、患者ポータルを実装する
コンソーシアム支援部門	<ul style="list-style-type: none"> コンソーシアムが参画組織から聴取した本事業へのニーズを踏まえ、事業実施組織の各部門にサービスの改善を支援・促進する 利活用審査委員会の運営事務局機能を担う(審査委員の選定・調整、利活用申請に関する問い合わせに対応、利活用申請に関する事務処理及び管理) データの性質ごとに、利活用者への共有範囲を判断する
解析・データセンター運営部門	<ul style="list-style-type: none"> 解析・データセンターにおける現状の技術¹を評価し、臨床・研究側双方のニーズを踏まえた上で、改善に向けた技術要件を設計する² 参画組織が解析・データセンターへ簡単にアクセスできるシステムを、設計・運用する 臨床・患者還元部門の担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要な機能³の実装を支援する コンソーシアム支援部門が担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要となる機能⁴の実装を支援する

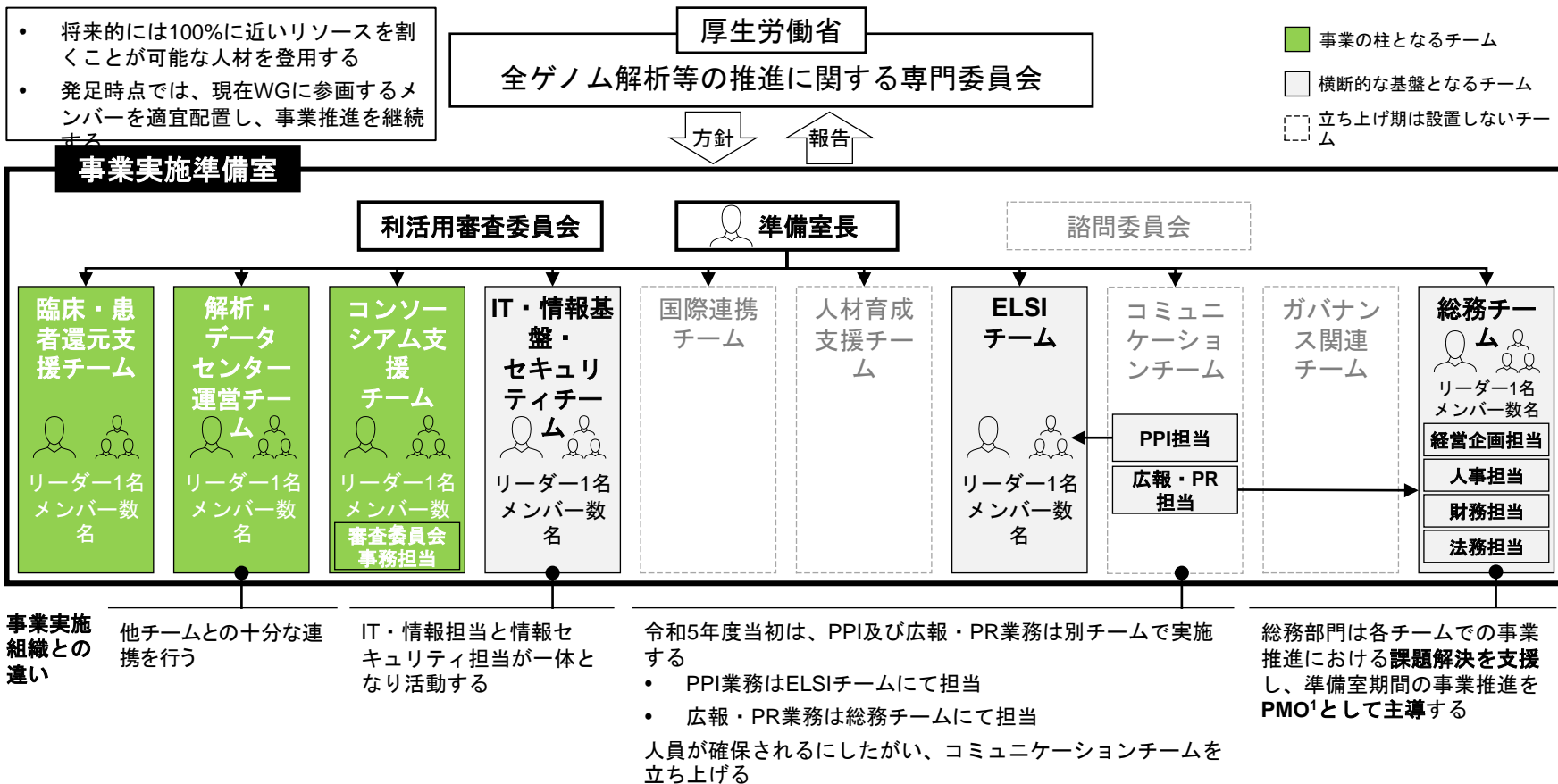
1. シークエンス・データエンジニアリング・データベース・コンピューティング・解析アルゴリズム・ソフトウェア技術等, 2. 実際の開発は、がん・難病側双方で現在全ゲノム等解析・データセンターを運営している機関、外部ベンダー等と連携, 3. e-Consent機能や電子カルテシステムの実装等, 4. 利活用者向けの解析プラットフォームの実装等

各部門が担う主な機能

部門	主な機能
IT・情報基盤・セキュリティ部門	IT・情報基盤部門 セキュリティ部門
	<ul style="list-style-type: none"> 組織が開発するシステムのインフラ基盤¹を設計・運用する 組織の管理業務に対し、ITソリューションを整備する
	<ul style="list-style-type: none"> 情報セキュリティに関する指針を明確化し、組織内外に遵守させる データのトレーサビリティを各部門・外部組織に担保させる
国際連携部門	<ul style="list-style-type: none"> 海外の関連機関と連携し、知見や一部データの共有等による利活用の質向上を支援・促進する
人材育成支援部門	<ul style="list-style-type: none"> 解析・データセンターの運用・稼働維持及び改善を担う人材や遺伝カウンセラー等の確保及び育成を支援する
ELSI部門	<ul style="list-style-type: none"> 将来の課題への研究も含め、ELSIに適切に配慮した運営を実施させる
コミュニケーション部門	PPI部門 広報・PR部門
	<ul style="list-style-type: none"> 患者・国民からの意見を、事業へ反映をする 事業を国民や社会に向けて、継続的に情報を発信する
ガバナンス関連部門	ガバナンス・監査部門 利活用監査部門
	<ul style="list-style-type: none"> 各部門や外部関連機関を監査し、公的な性格を持つ組織として、公益性、公共性、透明性を担保させる 参画組織の利活用にあたって公平性・安全性を担保させる
総務部門	経営企画部門 人事部門 財務部門 法務部門
	<ul style="list-style-type: none"> ボードメンバー・厚生労働省等と連携し、全ゲノム解析等事業の今後の方針の策定や、組織の各部門に対する予算・人事・企画等の調整を統括する 各部門と連携して適切な人材を確保・配置し、円滑な事業推進を支援する 各部門や政府等と連携して、適切に予算を確保・配分する 本事業が法令・契約を遵守して適切に行われることを管理及び、各部門に対し法的課題に関する適切な助言や支援を行う

1. サーバー、ストレージ、ネットワーク、セキュリティ等

令和5年度の事業実施準備室の青写真



1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. フォーラムについて

3. 患者還元／データ利活用について

フォーラムの目的及び産業界・アカデミアの役割

厚生労働省 全ゲノム解析等実行計画2022より抜粋

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(中略)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。(中略)

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(中略)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(中略)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、エキスパートパネル等における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。(中略)

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。(中略)

4)データ利用料及び知的財産等の整理について

(中略)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(中略)において定めることとする。

フォーラムの参画組織への提供価値

産業界・アカデミアのニーズ

幅広いデータへのアクセス

柔軟な解析環境・研究環境の提供

産学連携の推進

全ゲノム事業への運営参画

フォーラムの参画組織への提供価値

データアクセス
・解析支援



- データの事前検索機能へのアクセス及び全ゲノムデータベースの利活用申請の権利を提供
- 研究・創薬促進のためのデータ拡充や解析環境改善を、事業実施組織へ要望する機会を提供
 - データ(時系列での臨床データ、腫瘍等の画像データ、各疾患の表現型、FASTQデータ、バリエーションデータ、オミックス情報、希少データ等)・検体(DNA/RNA、血漿・血清、血液細胞、尿、細胞試料等)
 - 研究・解析環境(データ容量・解析ツール・計算システム等)
- 参画組織からの研究内容に関する問い合わせ対応や、事業実施組織への窓口対応を提供(詳細な質問・問い合わせは事業実施組織と連携して対応)

研究サポート



- 研究コーディネーター・アドバイザー設置による研究コンサルティングを提供(関連研究機関との連携、データ利活用や研究計画作成支援、事前スクリーニング等)
- 共同研究者・組織の発見を促す、オンライン掲示板や共同研究者募集の場を提供

議論の場の提供



- 議論の場を通じた、研究計画や研究結果に対するフィードバックを提供
- 定期的な産学連携による意見交換会・研究会の場を提供
- バイオインフォマティクス等の情報工学に関連する知見を共有する場を提供

政府、外部団体との連携



- Genomics Englandや他フォーラムとの共同コンソーシアムを実施
- 国内外の外部団体や学術機関と連携し研究向けの企業マッチングの場を提供
- 規模に応じて政府やVC¹等へ研究内容の情報提供を行うことで、資金調達²の機会を提供

フォーラム運営への参画



- 運営方針や会則・事業実施組織との連携方針等の検討・設計段階から参画できる機会を提供

団体の名称に係る再検討

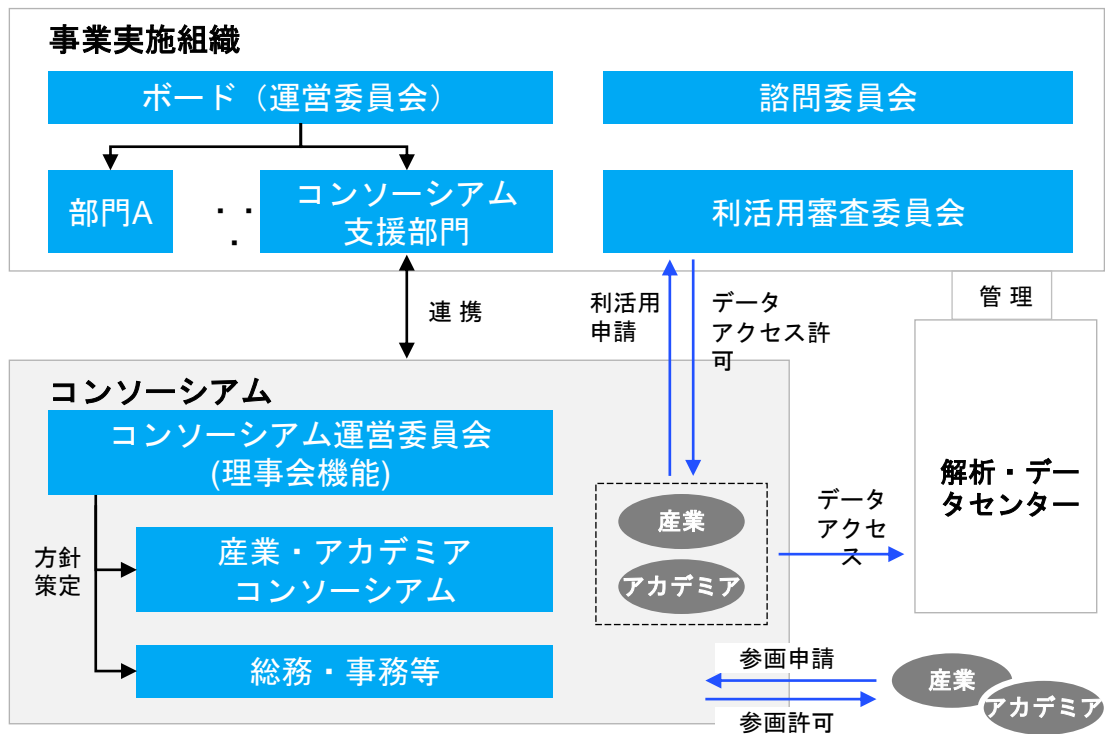
	フォーラム	コンソーシアム
定義 (日本語 ¹)	フォーラム-ディスカッションの略 公開討論会	協会。組合。多く、特定の目的のために集まった企業連合をいう。 国際借款団。発展途上国への経済援助についての調整を行うために、先進工業諸国の政府や銀行が設ける機関・会議。
定義 (英語 ²)	an organization, meeting, TV programme etc where people have a chance to publicly discuss an important subject	a group of companies or organizations who are working together to do something

1. 広辞苑より

2. ロングマン現代英英辞典より

コンソーシアムと事業実施組織との関係性

■ 詳細後述



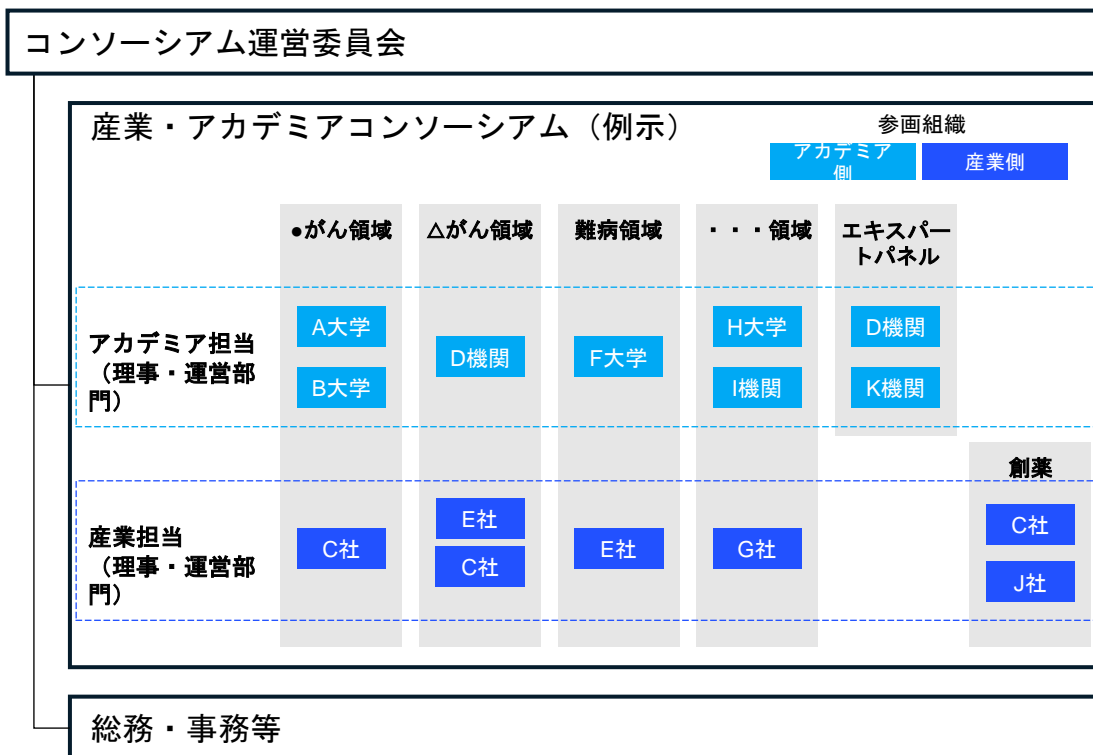
事業実施組織との連携

- コンソーシアムへの参画はコンソーシアム内で審査を行い、解析・データセンターへのアクセス及びデータ利活用に係る審査については事業実施組織の利活用審査委員会にて実施する
- 産業・アカデミアの利用者からの要望をコンソーシアムが聴取し、事業実施組織に連携、事業実施組織はデータ拡充などの要望に対応

自律的な運用

- 将来的にはコンソーシアム会費等を財源として財務的に自立した組織を目指す
- 設立当初は、一部財政支援が必要と想定する

コンソーシアムの内部構造と運用体制



- 産業・アカデミアの連携を促進するため産業・アカデミアの一体型運用とし、研究・事業領域ごとにグループ化する
- 産業・アカデミアそれぞれに担当を設けることにより、固有のニーズにも対応できる事業運営体制を整える（ただし、発足当初は参画アカデミア・産業の規模によっては担当を分けない可能性もあり）
- 総務・事務等の機能を共通化することで、運営効率を高める

コンソーシアム初期運営メンバー（理事候補）選定において考慮する要件

初期運営メンバー（理事候補）選定において考慮する要件

- アカデミア
- 医学・薬学等の関連領域でMDもしくはPhDの学位を持つ
 - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、10年以上の実務経験と知見を持つ
 - 上記の経験と知見を踏まえ、同領域の研究者から幅広く意見を集めることが可能である
 - バイオインフォマティクス領域等の研究について、10年以上の実務経験と知見を持つ
(※当該要件は、上記3つのアカデミア側要件と同時に満たすことは想定せず、単独要件として考慮)
-
- 産業
- 国内でゲノム創薬に経験と知見を持つ企業に属する、もしくは出身者で、10年以上の実務経験と知見を持つ
 - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、これまでアカデミア側と協働した経験を持つ
-
- 患者・国民
- ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動に関して知見を持つ
 - 患者会等の団体と連携し、患者・国民視点での意見を述べるができる
-

代表理事は、上記要件に加えて、これまでフォーラム・コンソーシアム等の組織で、役員として運営業務に従事した経験があることが望ましい

コンソーシアム発足及び自走化に向けた活動設計

検討事項	コンソーシアムの発足		
	令和4年度中の検討事項（発足要件）	▼	令和5年度以降の検討事項
組織の 設立背景	名称の決定	コンソーシアムへの団体名称切り替えを承認	具体的な団体名称の決定
	設立目的の明確化	設立目的を承認	-
	提供価値の明確化	参画組織への提供価値の初期案を承認	提供価値の深掘り、具体的な提供価値の設計
組織の 設立方法 (外部連携)	事業実施組織との役割分担の明確化	自律的な運営の枠組みを承認	役割分担の詳細化
	財源確保計画の策定	-	具体的な財源確保策(委託費・会費)を検討
	参画審査プロセスの設定	-	入会審査基準・審査委員会設置規程を検討
	参画産業・アカデミアの決定	発足時の協力者（産業・アカデミア）を特定	産業・アカデミアの本格的な参画推進
組織の 設立方法 (内部設計)	価値提供・運用体制の決定	コンソーシアムを産業・アカデミア一体で運用する方針を承認	具体的な価値提供・運用体制の設計
	会則の決定	-	発足時の協力者・協力企業と会則の作成
	組織構造の決定	-	コンソーシアム組織に必要な部門を検討
	運営メンバーの決定	初期運営メンバー（理事候補）の選出を承認	追加メンバーを確保
	法人形態の決定及び登記	-	検討及び登記 ¹

1. 事業実施組織の法人形態の決定後にコンソーシアムの法人形態の検討を開始

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. フォーラムについて
3. 患者還元／データ利活用について

全ゲノム解析における患者還元／データ利活用の全体像

対象疾患

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**、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

- 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¹
- 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**結び付く**がん種²

難病

- 全エクソン解析により既知の原因遺伝子が見つからない**単一遺伝性疾患**
- 全ゲノム情報による治療法開発が期待でき、かつ一定数の症例確保ができる**多因子性疾患**
- 既存の遺伝学的解析により**診断困難である疾患**

目的

臨床における患者還元

日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供

ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた**個別化医療**への早期アクセス

研究・創薬におけるデータ利活用

アカデミアによるゲノム医療に係る研究の進展

産業による新たな診断技術や治療薬の開発

1. 例：血液腫瘍、骨軟部腫瘍、脳腫瘍、呼吸器腫瘍の一部、消化器腫瘍の一部

2. 例：小児・AYAがん、遺伝性のがん、婦人科がん、乳がんの一部

具体的な患者還元／データ利活用場面の一覧

具体的な患者還元／データ利活用場面		概要
臨床における患者還元	日常診療におけるゲノム情報に基づく診断及び治療方針の決定	日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供を行う
	ゲノム情報に基づく臨床研究や治験の紹介	ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた個別化医療を患者に早期に提供する
研究・開発・創薬におけるデータ利活用	研究・開発・創薬	研究に必要なデータの獲得可否や、研究成果の活用先となる潜在患者数推定による、研究テーマの早期スクリーニングを行う
	疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定、病態・メカニズムの解明及び開発・創薬への応用	オミックスデータも活用した、がん・難病等の疾患とゲノム変異との相関分析により、疾患原因遺伝子やバイオマーカーの特定、病態メカニズムの解明及び新薬候補化合物の同定を通じて、予防・診断・治療法の開発を行う
	臨床試験・治験	対象とする患者群における、ターゲットとする遺伝子変異の頻度の確認や、患者像の明確化及び患者の選択除外基準やエンドポイントの精緻化を行う
	該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進	製薬会社・臨床研究者が該当変異を有する患者を検索し、医療機関から患者へ試験の紹介を行う（検索可能な臨床情報の拡張により、遺伝子以外の項目でもスクリーニングが可能となる）
上市・PMS ¹	試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用	介入群と同じ性質・背景を持つ患者群を構成し、介入群の対照群とすることで研究に必要な症例数を効率化する
	医薬品・機器等の市販後の有効性・安全性の検討	該当医薬品・機器等の有効性・安全性に係る情報と変異情報の相関から、上市後医薬品・機器等の新たなエビデンスの創出を行う

1. Post Marketing Surveillance

資料: 製薬協及び専門家ヒアリング

令和5年度に実現を目指す具体的な患者還元／データ利活用場面

◎ 必須 ○ 必要
△ 将来的に活用が可能

具体的な患者還元／データ利活用場面	データの必要性			データ利活用に 必要な症例数	実施開始時期予定	
	臨床情報	ゲノム データ	オミック スデータ			
臨床における 患者還元	日常診療におけるゲノム情報に基づく診断及び治療方針の決定	○	◎	△	少数でも可	0:限定的な遺伝子変異において実施済み
	ゲノム情報に基づく臨床研究や治験の紹介	○	◎	△	少数でも可	0:限定的な遺伝子変異において実施済み
研究・開発・ 創薬における データ利活用	研究テーマの早期スクリーニング	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施（令和5年）
	疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定、病態・メカニズムの解明及び開発・創薬への応用	○	◎	○	少数でも可	1: 早期より実施（令和5年）
	臨床試験・治験デザインの検討	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施（令和5年）
	該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施（令和5年）
	試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用	◎	◎	△	十分量が必要	2: 臨床データも含め十分な症例数があれば実施可能
上市・PMS ¹	医薬品・機器等の市販後の有効性・安全性の検討	◎	◎	△	十分量が必要	2: 臨床データも含め十分な症例数があれば実施可能

試験的データ利活用の実施背景と試験的データ利活用の方向性

試験的データ利活用の実施背景

- 本事業では、集積した全ゲノム情報等を用いて早期より国民へ質の高い医療の提供を実現するため、令和7年度の事業実施組織の発足以前より段階的なデータ利活用の実行を目指している
- そのなかで、がん領域では令和5年度において、コンソーシアムに属するアカデミア・産業による実臨床データを用いたデータ利活用開始を目標としている
- 令和5年度の目標達成に向けて、がん領域では令和4年度において試験的データ活用の実施を予定している

試験的データ利活用の方向性

- 具体的な患者還元／利活用場面のうち「研究テーマの早期スクリーニング」を想定し、公開データを用いたユーザビリティに係る初期的な検証を実施する
- 本年度の試験的データ利活用は、がん領域を対象に実施する

令和4年度実施予定の試験的データ利活用の計画

目的	想定される主要な利用者による暫定的なシステムでの初期的な検証を通じて、今後の本格的利活用の仕組み構築に向けた、フィードバックを得る
検証範囲	がん領域の解析・データセンター（仮）に構築中のデータ利活用システムへNCC内からアクセスし、変異データのリスト ¹ の閲覧、がん種等の項目を指定したデータ検索、及びゲノムビューワー ² によるゲノム情報の可視化を行う
検証項目	<ul style="list-style-type: none"> • システムの機能性／ユーザビリティ • データの項目、システム上での見え方
活用データ	秘匿性のない市販のヒトがん細胞株から得られたデータセット
実施時期	令和5年3月ごろを想定

1. 検体情報のリスト、VCF形式のゲノム変異情報

2. ゲノム元データのアラインメント形状などを閲覧するソフトウェアの総称

第 14 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 3 別添
令和 5 年 3 月 9 日	

「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案 改定案

令和 5 年 3 月

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(研究代表者 中釜齊)作成

「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案（2023/03/09）

本文案使用の際にご注意いただきたいこと	2
本研究は、国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます	2
「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的	2
全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発	3
ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）	3
(1) 試料	3
(2) 情報	3
試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）	4
研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運用を含め調整可能）	5
①あなたのご病気に関連する所見	5
②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合	5
②についての希望の確認（同意書に記載）	6
②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）	6
本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）	6
「全ゲノム解析等実行計画」におけるデータの利用	7
データの適正な利用のための取り組み	7
誰がどのようにしてデータを利用するか	8
①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用	8
② 上記①以外の機関による利用	8
国内外の公的データベースへの登録と活用	9
事業実施組織への移管について	9
知的財産権の帰属について	9
あなたに連絡を取らせていただく可能性について	10
共通クレジット	10

本文書使用の際にご注意いただきたいこと

- 本文書は「全ゲノム解析等実行計画」の下でAMED 革新的がん医療実用化研究事業として実施される研究において用いるために作成したものです。
- 本文書では、研究班ごとに説明文書を準備することを前提として、「全ゲノム解析等実行計画」にかかわる共通記載として説明文書中に挿入する必要がある部分に限ってモデル文案を示しています。
- したがって、本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ありません。
- 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どうか、またモデル文案を挿入した箇所とそれ以外の箇所の記述との間に不整合が生じていないかどうかについて、各研究班で十分にご確認ください。

本研究は、国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます

本研究は国が推進する「全ゲノム解析等実行計画」の下で、患者さん等からご提供いただいた検体・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、その結果等を患者さん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います。

なお、本研究で実施する全ゲノム等解析については、AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）の支援による研究事業として実施され、研究にご参加いただいた方に費用負担は発生しません。

以下では「全ゲノム解析等実行計画」に関してご説明いたします。

「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的

近年、遺伝子を解析して、人が生まれた時から持つゲノム情報の個人差と病気との関わりや、細胞ごとに異なるゲノム情報の特徴と治療法の関わりなどを詳しく調べることができるようになってきました。こうした技術を応用して、その人の体質や病状に適したより効果的・効率的な医療を行うことを「ゲノム医療」と呼びます。

今後の「ゲノム医療」の基盤となる解析技術が「全ゲノム解析」です。これまでは少数の遺伝子に対象を絞って解析することが一般的でしたが、技術の発達により、ゲノム全体を一度に解析できるようになりました。

がんや難病等のより良い医療のために国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として、2019（令和元）年12月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画（第1

版)」が発表されました。

全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発

「全ゲノム解析等実行計画」は、国内で安全かつ円滑に「全ゲノム解析」を実施して診療や研究・創薬等に役立てるための体制の構築を目指すものです。

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等のデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）を収集して大規模に解析し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では、日本に住む方々のデータを使ってこのような仕組みを構築し、国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には、多数の医療機関・研究機関から患者さん等のデータを収集してセキュリティの頑強なデータベースを構築し、国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん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ります。

これにより、病気についての理解を深め、医薬品や診断技術等の開発につなげることが期待されます。

また、蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより、医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さんのデータの解釈を行い、診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。

ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）

（1）試料

細胞から DNA 等を抽出し、全ゲノム解析をはじめ、RNA、タンパク質や DNA の変化や遺伝子の指示でつくられるたんぱく質の詳しい解析（オミックス解析）などの方法により解析を行います。そのため、以下のような試料を使わせていただきたいと考えています。

[各研究班で記載]

- 例) 手術中に切除したがん細胞と、その周辺の正常な細胞をご提供いただくこと
検査などの診療上必要な採血において余った血液約 1ml 分を〇〇回ご提供いただくこと
検査などの診療上必要な採血とは別に、血液約〇ml 分をご提供いただくこと

（2）情報

全ゲノム解析等データを解釈する上で、あなたの病歴や現在の病状、投薬等に関する情報

(臨床情報)が必要です。以下のような情報を利用させていただきたいと考えています。これらの情報は氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き、代わりに新しく研究用の ID をつけた上で、「解析・データセンター」に提供され、データベースに登録されます。

- 性別, 生年月日, 年齢, 身長・体重等の基本的な情報
- 既往歴, 家族歴など病気の背景に関する情報
- 病気の診断(検査・病理・画像診断等)や治療内容(投薬等), 治療経過に関する情報(今後の経過も含む)
- あなたの被保険者番号*

*将来, がん登録をはじめとして, 国が管理・保有する医療・介護のさまざまなデータベースに登録されたあなたの情報との照合を行ってデータを拡充する可能性があります。その際は, 法律に基づく申請を行い, 許可を得た上で, 被保険者番号を鍵として利用させていただきます。照合は解析・データセンターで行い, データベースを利用する医療機関や研究機関, 企業等が被保険者番号にアクセスすることはありません。)

[上記以外に各研究班で収集する情報があれば記載。解析・データセンターに提供されない情報についてはその点が明確になるよう区別して記載。]

試料・情報の取扱い (青字の箇所は各研究班で記載)

ご提供いただいた試料(血液や組織)は, あなたのものとは直ちに判別できないように, 氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き, 代わりに新しく研究用の ID をつけて管理されます。

そのうえで, 試料については(*検体の保管場所を記載)で保管され, 解析の際には(*検体送付の手段を記載。記録媒体の使用や, 送付方法などをわかりやすく示す)で(*解析機関または解析委託先事業者の名称)に送付され, 血液やその他の細胞に含まれる DNA・RNA から「全ゲノム等解析データ」が生成されます。*自施設で解析する場合は送付に関する記載不要

生成された「全ゲノム等解析データ」は, (*データの送付手段を記載)の方法によって「解析・データセンター」に送られ, データベースに登録されます。そして, 臨床情報とあわせて詳しい解析が行われます。

[各研究班で記載](*残余検体の取扱いについて 例・医療機関で保管, 解析委託先で保管など)

解析結果から得られた, あなたのご病気に関連する所見については, (*所見返却先を記載 例:医療機関, 担当医等)に返却されます。

研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運

用を含め調整可能)

①あなたのご病気に関連する所見

本研究で得られたあなたのご病気に関連する所見については、医師からあなたにお伝えする予定です。あなたのご病気の診断・治療にとって参考となる所見が得られた場合には、診療に役立てることが可能です。

ただし、全ゲノム解析の結果を診療や健康管理に活用する仕組みは、現在、研究開発の段階にあります。参考となる所見が得られるかどうかを予測することは容易でなく、そのような所見が得られる割合や時期についてお約束するものではありません。また、解析技術の違いにより、他の手法を用いた検査では見つかる遺伝子の変化が全ゲノム等解析では検出されない場合もあります。

[各研究班で記載] 診療に用いる場合に想定される具体的対応について確認検査・遺伝カウンセリングの必要性、費用等含めて記載

②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合

全ゲノム等解析では、あなたのご病気だけでなく他の疾患と関連する遺伝子の変化等が見つかる可能性があります。

本研究によりこのような遺伝子の変化が判明し、あなたやあなたの血縁者の健康管理の参考となる所見が得られた場合に、その情報をお知りになりたいかどうかについてのご希望をお知らせください。

[各研究班で記載] 情報提供の対象（例：遺伝性腫瘍）および確認検査・遺伝カウンセリング等の想定される具体的対応について費用も含めて記載

以下は同意書に記載

②についての希望の確認（同意書に記載）

- ② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について
- 情報提供を希望する ・ 情報提供を希望しない

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の確認（同意書に記載）

本研究で得られた所見に関する情報をご家族等にお伝えすることについて

- ご家族等に伝えてよい ・ 自分以外誰にも伝えないでほしい

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名

続柄

連絡先

以下は希望変更申出書に記載

②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

- ② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について
- 「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する
- 「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望を

- 「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「ご家族等に伝えてよい」に変更する
- 情報を伝えたい方の連絡先等

氏名

続柄

連絡先

- 「ご家族等に伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

「全ゲノム解析等実行計画」におけるデータの利用

「全ゲノム解析等実行計画」では、ご提供いただいた試料・情報を用いて「解析・データセンター」に全ゲノム等解析データおよび臨床情報、試料に関する情報のデータベースを構築し、国内外の研究機関・研究者や企業の間でこれらのデータを広く共有して診療や研究・創薬等に活用するための仕組みを構築します。この仕組みは、日本の患者さんや市民の皆さんのゲノム医療を日本に住む方々のデータを使って実現するための基盤であるとお考えください。

そのため、以下の目的で多様な疾患に関する研究・創薬等にデータを活用させていただきます。

- ①全ゲノム解析等の成果を患者さんに還元すること
- ②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こと
- ③全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用すること
- ④上記①～③に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行うこと

データの適正な利用のための取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では、データの適正な利用を確保するため、関連法令・指針、AMED との契約および「全ゲノム解析等実行計画」に基づいてデータ共有ルールを定め、第三者も加わったデータ利活用審査委員会が公正な立場からデータの利用を審査・監督する仕組みを設けます。審査に当たっては、データの利用目的や利用範囲、個人情報の保護体制が適正であるかを厳正に確認し、利用が認められた後も利用状況を監督します。国内からの利用、国外からの利用にかかわらず同様です。

データの利用者には、関連法令・指針、データの利用条件、およびセキュリティに関するガイドラインの遵守が義務づけられます。解析結果等を個別にお知らせする必要がある場合を除き、個人の同定は禁止されます。

ゲノム研究は急速に進歩しており、今後さらに研究が進むと、現時点では想定されていない新たな研究に試料や情報を活用させていただくことが必要となる可能性があります。その場合には、新たに研究計画を作成し、関連法令・指針に基づき、データ利活用審査委員会や研究機関の倫理審査委員会による審査で改めて承認を受けた上で研究に利用させていただきます。なお、AMED 健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォームを通じてデータが利活用される場合があります。その場合も、上記に準じて取り扱われます。

「全ゲノム解析等実行計画」ではデータの利活用に関する状況についてできる限り情報を公開し、透明性の確保に努めます。試料・データの利活用状況や新たな研究への利用については***にてお知らせする予定です。

[*情報公開の方法等については詳細決定次第記載](#)

誰がどのようにしてデータを利用するか

医療機関や研究機関の努力だけで、新しい医薬品や診断技術等を開発することは困難です。また従来、こうした製品・技術の開発に携わる企業が、日本の患者さん等のゲノムデータを収集・解析する環境が整備されておらず、課題とされてきました。

そのため、「全ゲノム解析等実行計画」では、国内外の健康・医療に関する研究および開発に携わる研究機関・研究者や企業がデータを共有して研究および開発に活用するための仕組みを構築します。

この仕組みを通して、国内外の研究機関・医療機関、企業および承認審査機関が、健康・医療に関する研究、薬事申請を含む医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等、またこれらの研究開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行う目的で、データを利用できる環境を整備します。これにより、国内での研究開発を促進することが期待されます。

具体的には、以下のような形でデータを利用させていただきます。

①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用

本研究の実施機関を含む多数の医療機関・研究機関が「全ゲノム解析等実行計画」に参画し、データの収集や解析を行います。得られたデータを効率的に解析するために、参画機関が共同でデータを利用して診療、研究・創薬等を行ないます。また、参画機関との共同研究を行う機関（企業を含む）がデータを利用させていただく場合もあります。

これらの機関が自機関以外で収集されたデータを利用して詳しい解析を行う場合には、具体的な研究計画を立案した後、倫理審査委員会の承認を得た上でデータを利用します。利用に際しては、データ利活用審査委員会への報告が義務づけられます。

② 上記①以外の機関による利用

上記①以外の機関は、有償でデータを利用することが可能です（おもに企業による利用が想定されています）。データの利用を希望する研究機関、医療機関、企業等は、具体的な研究計画を立案し、倫理審査委員会の承認を得るとともに、データ利用を申請し、データ利活用審査委員会による審査を受けます。審査により、適切な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。

データを利用する機関や利用目的は、申請に応じて審査を行ない、十分なセキュリティを整備し適切な取り扱いができること等を確認した上で決定されます（詳しい審査の方針や利用のルールについては「データの適正な利用のための取り組み」をご参照ください）。

そのため、今の時点では具体的な利用機関やその所在国をお伝えできないことをご了承ください。決まり次第***にてお知らせいたします。

[*情報公開の方法等については詳細決定次第記載](#)

国内外の公的データベースへの登録と活用

「解析・データセンター」で保管されるあなたのデータのうち、全ゲノム等解析データおよび一部の臨床情報は、公的な研究用データベース（国外のものを含む）にも提供・登録される場合があります。

公的データベースに登録することにより、類似した研究の重複を防いだり、解析するデータの量や規模を大きくして研究結果の信頼性を高めることが可能になります。また、データベースから国内外の研究者に対して、研究、医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防等を目的としてデータが提供され、さまざまな病気について、原因の解明や診断・治療法などの効率的な研究が期待できます。

公的データベースに登録されたデータは、日本国内の研究機関に所属する研究者だけでなく、国内外の製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者も利用する可能性があります。将来、どの国の研究者から利用されるか、現時点ではわかりません。しかし、どの国の研究者に対しても、その国の法令に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

データベースに登録されたデータの利用には、データの種類によって異なるアクセスレベル（制限公開、非制限公開）が設定されます。個人の特定につながらない情報（頻度情報・統計情報等）は非制限公開データとして不特定多数による利用が可能な形で提供され、個人ごとのゲノムデータ等は制限公開データとして、科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で、データの利用を承認された研究者のみに利用されます。

事業実施組織への移管について

「全ゲノム解析等実行計画」では、2025（令和7）年度以降を目途に事業の運用を一元的に担う「事業実施組織」が創設され、この事業で得たデータを移管することを想定しています。事業実施組織発足後は、事業実施組織がデータの管理・利活用審査などを担う予定です。

知的財産権の帰属について

本研究および「全ゲノム解析等実行計画」の結果として特許権等の知的財産権が生じる可能性があります。その権利は、創出者（研究機関、企業を含む共同研究機関および研究者など）に属し、あなたに知的財産権が生じることはありません。また、その知的財産権を行使することにより生じる経済的利益、提供していただいた試料等の財産権についても、あなたに帰属することはありません。

あなたに連絡を取らせていただく可能性について

「全ゲノム解析等実行計画」では、研究開始後、研究で得られた所見をお伝えする場合の他、以下のような場合にあなたに連絡を取らせていただく可能性がありますのでご了承ください。

- 研究・創薬等の目的で新たに臨床情報のご提供をお願いしたい場合
- 研究・創薬等の目的で新たに試料のご提供をお願いしたい場合
- 本研究で得られたデータに基づいて新たな臨床研究・治験等への参加をご案内する場合

共通クレジット

本説明文書の「全ゲノム解析等実行計画」に関する説明は、「全ゲノム解析・患者還元説明文書検討会」を通じて患者さんおよびご家族の立場から内容についてご意見やご提案をいただいた上で案を作成し、厚生労働省の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において了承を得たものです。

作成：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（研究代表者 中金斉）

令和4年度 がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業について

厚生労働省 健康局がん・疾病対策課

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

R4年度 がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業について

〈事業概要〉

- ▶ 本事業は、「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」にて全ゲノム解析等に必要人材の一つとされている**医学的知識を有するバイオインフォマティクス等の育成を図り、全ゲノム解析等を推進することを目的**として、「ゲノム医療」、「バイオインフォマティクス」、「臨床医」等の多様な専門領域の委員による検討委員会を組成し、検討委員会での議論と方向付けを受けて、テキストの作成・編集、研修会の実施等を行っている。

〈R4年度事業のトピックス〉

- ▶ 入門編と応用編はオンライン強化の観点から、**オンデマンド動画配信を実施**。オンデマンド研修は参加者の自由な時間に実施でき、何度も視聴可能であることから非常に**満足度が高く、大人数の参加者に研修を提供することができた**。また応用編は、解析自体は行わないがプロセスを理解したい方向けの「体験コース」と、実習を行う「解析集中コース」に分化した。
- ▶ 入門編・応用編などで学んだ知識を臨床現場で活用できる**実践編を新設**し、実施した。

〈R4年度事業の実績〉

	研修内容	主な参加者	開催方法	受講者数 (修了者数)	備考
入門編 (がんゲノム医療全般)	幅広い基礎を網羅的に学ぶ	医師、臨床検査技師	オンデマンド：9/12~12/31 会場開催1回：9/19(東京)	オンデマンド：1,295(479) 会場：10(-) ※会場は台風14号直撃のため少人数 ※R3年度 851 (662)	▶ 入門編・応用編のオンデマンド研修にて、それぞれ確認テスト 80% 以上正解（R3年度は70%以上正解）で修了証が発行される（再試験可）。修了者数の少なさは、参加者が限られた時間の中で希望する編・章のみを聴講したことによるものと予想され、修了率を高める工夫が必要。 ▶ 入門編・応用編・実践編において、オンデマンドの更なる活用が求められる。 ▶ 応用編は、コマンド実習のためのアカウント提供の充実が求められる。 ▶ 実践編は、引き続き症例検討パートの会場開催が求められる。
応用編 (データ解析)	① 体験コース ： 解析実務の基礎を体験する	医師、臨床検査技師	オンデマンド：9/20~12/31 会場開催1回：10/2(東京)	オンデマンド：1,295(226) 会場：21(-) ※R3年度 57 (42) なお、R3年度の応用編はコースが分かれていない。	
	② 解析集中コース ： 解析実務に特化（コマンド実習あり）	医師、 研究員、教員	会場開催2回： 10/15(東京)、11/5(大阪)	34(-)	
実践編 ※R4年度から新設	データ解釈と意思決定の実務を学ぶ、ケーススタディを通じたグループ実習	医師、 遺伝カウンセラー 、臨床検査技師	会場開催2回： 11/20(東京)、12/11(大阪)	35(-)	