

# 全ゲノム解析等のさらなる推進について

－患者に新たな医療を届けることを目指して－

令和3年5月14日

厚生労働省

## 1. これまでの経緯

～「全ゲノム解析等実行計画」の策定から令和2年度までの検討状況～

## 2. 令和2年度までの解析実績と令和3年度以降の解析予定

## 3. 全ゲノム解析を行う中で検討を行った課題

## 4. 今後の取組方針および実施体制

# 1. これまでの経緯

～「全ゲノム解析等実行計画」の策定から令和2年度までの検討状況～

# 全ゲノム解析等の推進（骨太の方針等）

## ○成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画 (令和元年6月21日閣議決定)

がん・難病等のゲノム医療を推進する。がんについては、その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、患者同意及び十分な情報管理体制の下、国内のがんゲノム情報管理センターに集積し、当該データを、関係者が幅広く創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用できる体制を整備し、個別化医療を推進する。難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。このため、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。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

## ○経済財政運営と改革の基本方針2019（令和元年6月21日閣議決定）

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。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

# 「全ゲノム解析等実行計画」(第1版)の概要(令和元年12月20日)

## 全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は**、一人ひとりの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推進のために実施**する。

## 具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等**を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 $\alpha$ を解析対象**とする。
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん(小児がんを含む)、遺伝性のがん(小児がんを含む)(約1.6万症例(3.3万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 $\beta$** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等**を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**ゲノム解析拠点の検体(現在保存されている最大約2.8万症例(約3.6万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 $\alpha$ を解析対象**とする。
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患(約5500症例(6500ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 $\beta$** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

## 体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

# 「全ゲノム解析等実行計画」 (令和元年12月20日) について

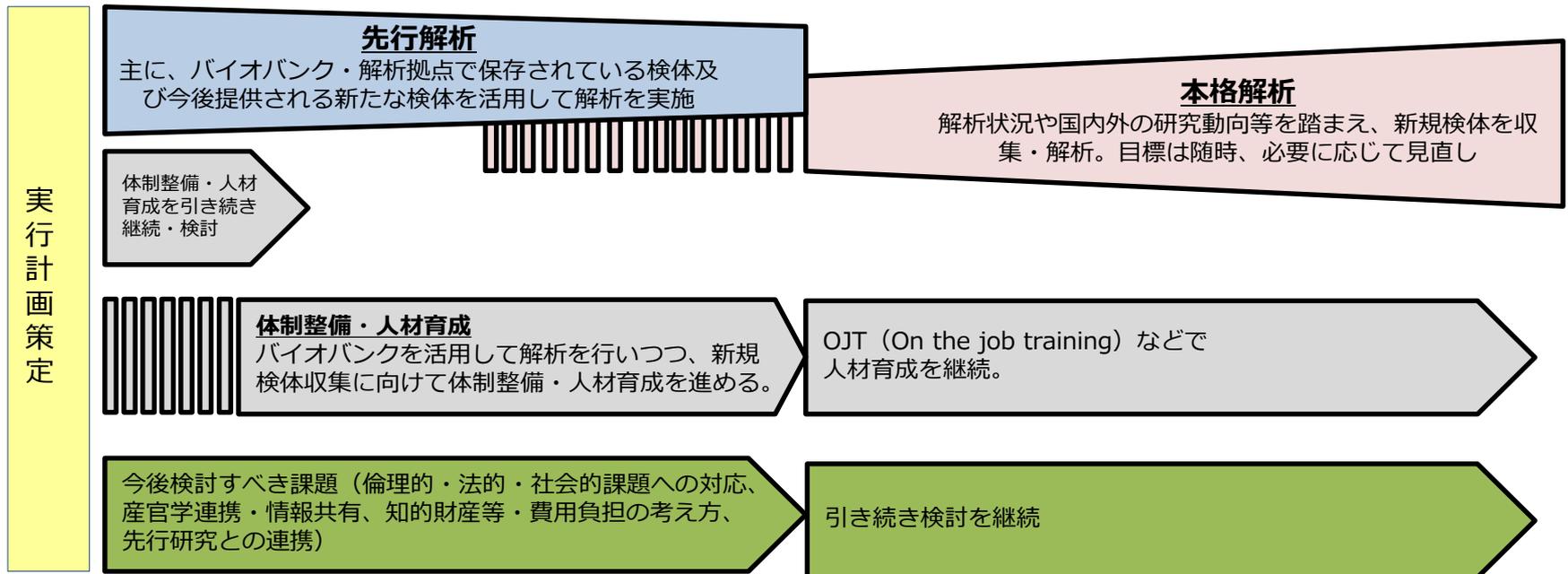
## 全ゲノム解析等の目的

○がんの全ゲノム解析等は、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医療の発展や個別化医療の推進など、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。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。

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

最大3年程度を目処に当面の間

先行解析後、速やかに本格解析



## 2. 令和2年度までの解析実績と令和3年度以降の解析予定

# 「全ゲノム解析等実行計画」に係るこれまでの解析実績

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。それぞれの解析実績と解析予定は以下の通り。

がん領域	解析実績（※） （2019年12月以降）	解析予定 （2021年度）
○難治性のがん （白血病、食道がん、肝臓がん、 胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん）	約500症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	原則生存しており、解析結果を 還元可能な、保存検体を有する約 10,000症例 ・血液領域 ・消化器領域 ・婦人科領域 ・呼吸器他領域 ・希少がん領域 ・小児がん領域 この内、新規患者600症例
○希少がん（小児がん含む）		
○遺伝性のがん（小児がん含む）		
難病領域	解析実績 （2019年12月以降）	解析予定 （2021年度）
○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例	約800症例

（※）詳細報告は各研究班の報告（資料3）を参照

### 3. 全ゲノム解析を行う中で検討を行った課題

# がん・難病の全ゲノム解析を行う中で検討を行った課題

○「全ゲノム解析等実行計画」に基づきがん、難病に係る全ゲノム解析を行う中で、令和2年度に以下の検討を行った。

## 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

(1) 全体の方向性について

## 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

(1) 臨床情報の内容について

(2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について

(3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について

## 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

(1) シーケンス等実施機関の在り方について

(2) 収集したデータの管理の在り方について

(3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方について

(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について

## 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

(1) データ等の管理・運営体制の在り方について

(2) データの二次利活用の制度の整備、構築について

(3) 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について

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

(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の統一化について

(2) 患者等への再連絡も可能とする仕組みの構築について

(3) 過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について

(4) 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の策定について

(5) 倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について

(※) 検討結果については「「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討」（参考資料2）を参照

## 4. 今後の取組方針および実施体制

# 事業目的の明確化と体制の構築

## ①. 事業目的の明確化

- 全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する（※）。
  - 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。
  - 全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。
- （※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

## ②. 患者還元体制の構築

- 全ゲノム解析等の結果を患者に還元する体制の構築を推進する。

## ③. 厚生労働省における検討体制の見直し

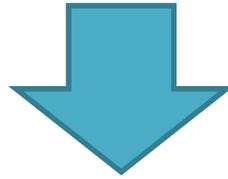
- 責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制とする。

## ④. 事業実施体制の構築

- 事業実施を担う組織（実施組織）を構築。
- 実施組織が中心となり、患者還元、検体・臨床情報収集、シーケンス、データ解析及び利活用を推進する。

## ①. 事業目的の明確化

- 「全ゲノム解析等実行計画」（令和元年12月）に基づき全ゲノム解析等を実施する中で、関係検討会の委員や有識者等より、以下の指摘がなされた。
  - ・患者への成果の還元を重視し、早期に患者に還元するための検討をすべきではないか。
  - ・改めて、事業の目的を明確にする必要があるのではないか。



### ○事業目的について、以下の通り明確化する

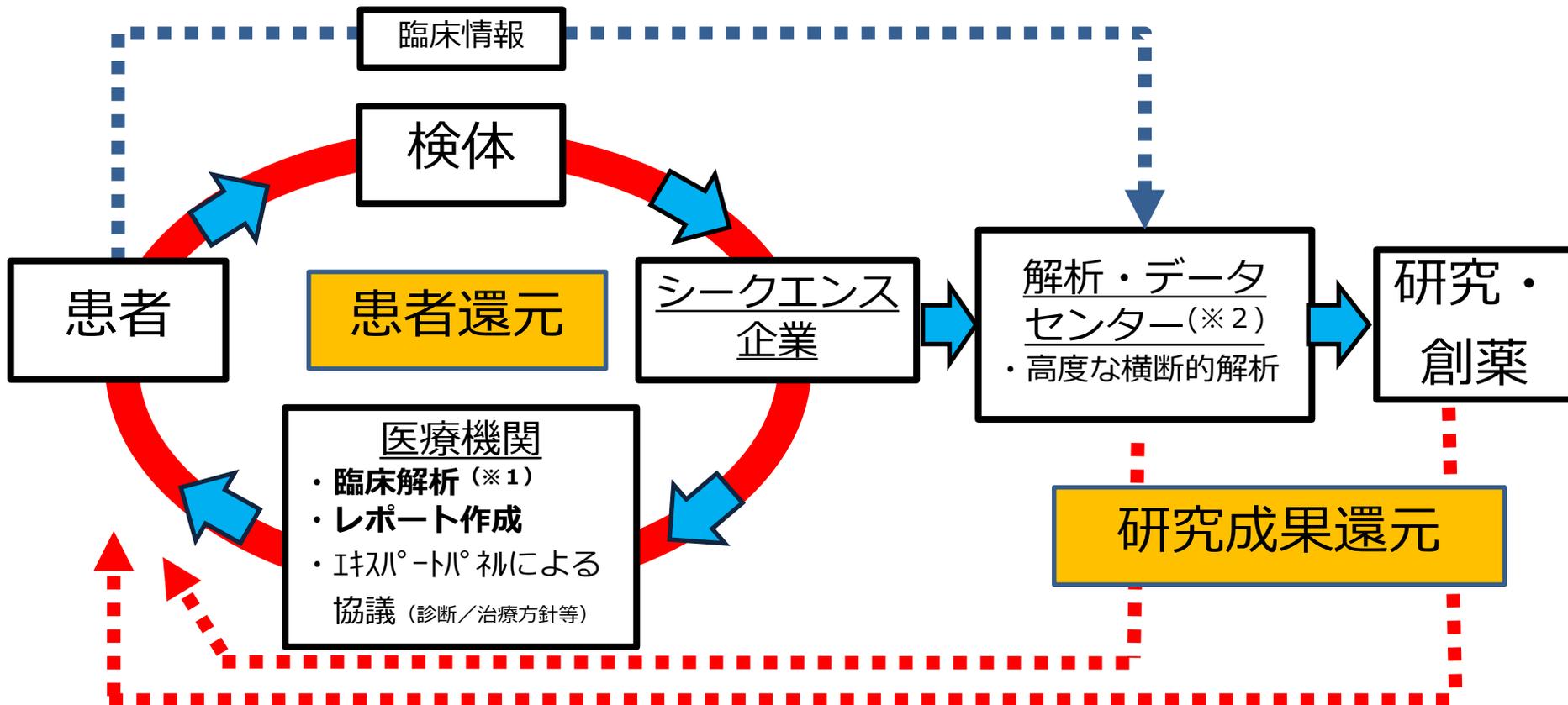
- ① 全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する（※）。
- ② 新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。
- ③ 全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。

（※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

## ②. 患者還元体制の構築 (自施設内で臨床解析が可能な場合)

患者還元

研究・創薬



日常診療への導入

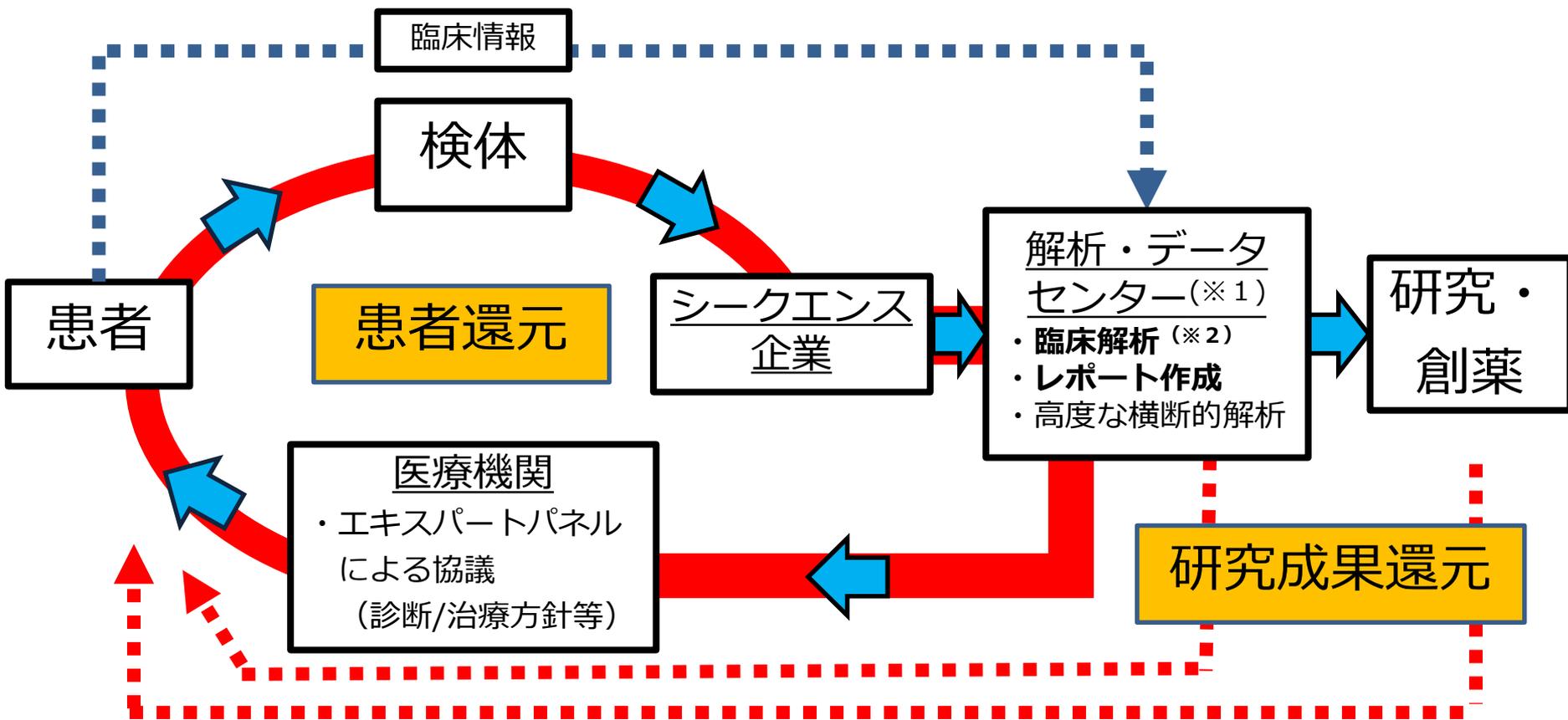
(※1) 臨床解析は、解析(マッピング、バリエーションコール)、臨床的意味づけ(アノテーション)を含む

(※2) 解析・データセンターについては2021年度はAMED研究班にて実施

## ②. 患者還元体制の構築 (自施設内で臨床解析ができない場合)

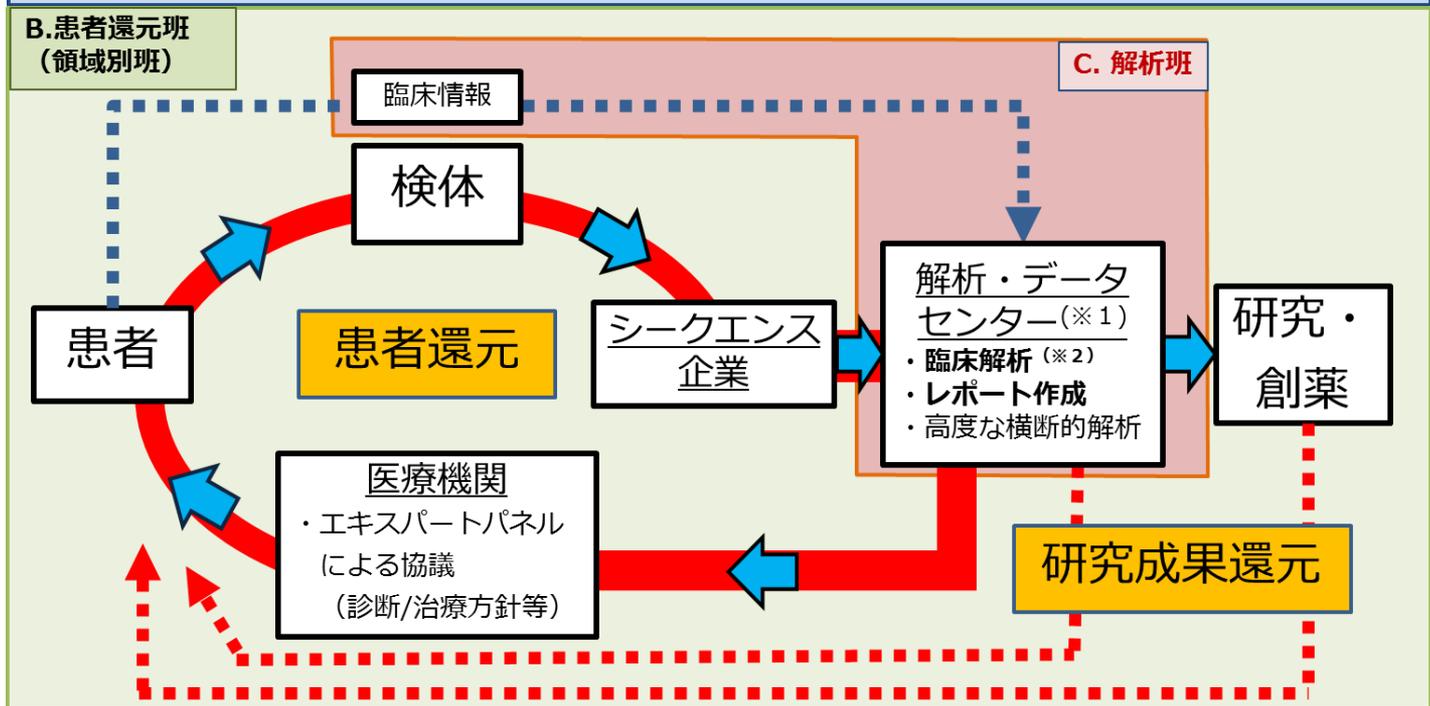
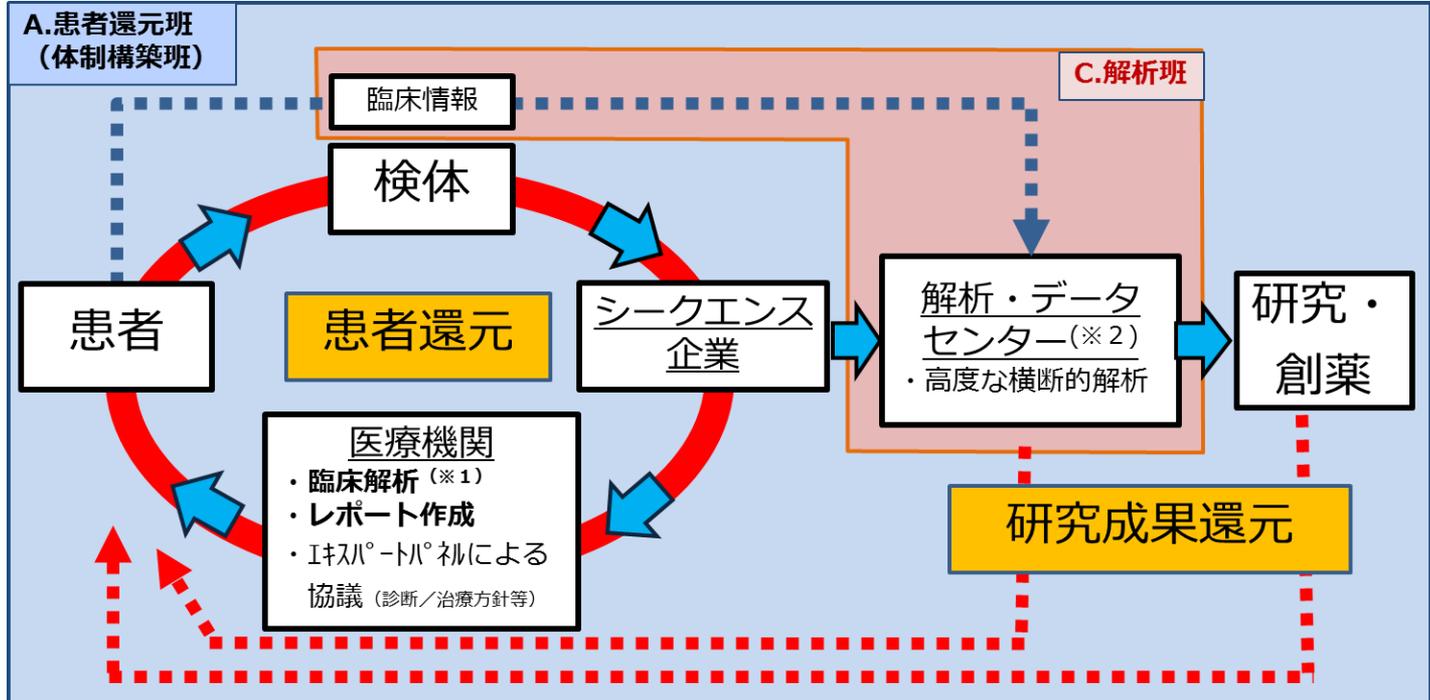
患者還元

研究・創薬



日常診療への導入

(※1) 解析・データセンターについては2021年度はAMED研究班にて実施  
(※2) 臨床解析は、解析（マッピング、バリエーションコール）、臨床的意味づけ（アノテーション）を含む



# 令和3年度に解析予定の研究班の概要

## A. 患者還元班（体制構築班） 1班500例（この内、新規患者200例）合計3班（1,500例）

- 患者還元班毎に患者還元の体制を構築する。必要に応じて別のA班、もしくはB、C班と連携する。
- 生存例（新規検体、既存検体）と、死亡例の両方を対象とする。
- 当該医療機関において臨床解析（※1）を行い、レポート作成およびエキスパートパネルによる協議をへて患者還元を行う。  
（※1）臨床解析は、解析（マッピング、変異コール）、臨床的意味づけ（アノテーション）を含む
- ICT/AI技術を用いた、患者への説明と同意、患者への再連絡、ICF管理のシステム開発。
- 出口戦略の構築（先進医療等による治療への導出）
- 個々の患者への還元に加え、新規の治療法開発等に向けた体制構築にも取り組む。

## B. 患者還元班（領域別班） 1班1,400例 合計6班（8,400例）

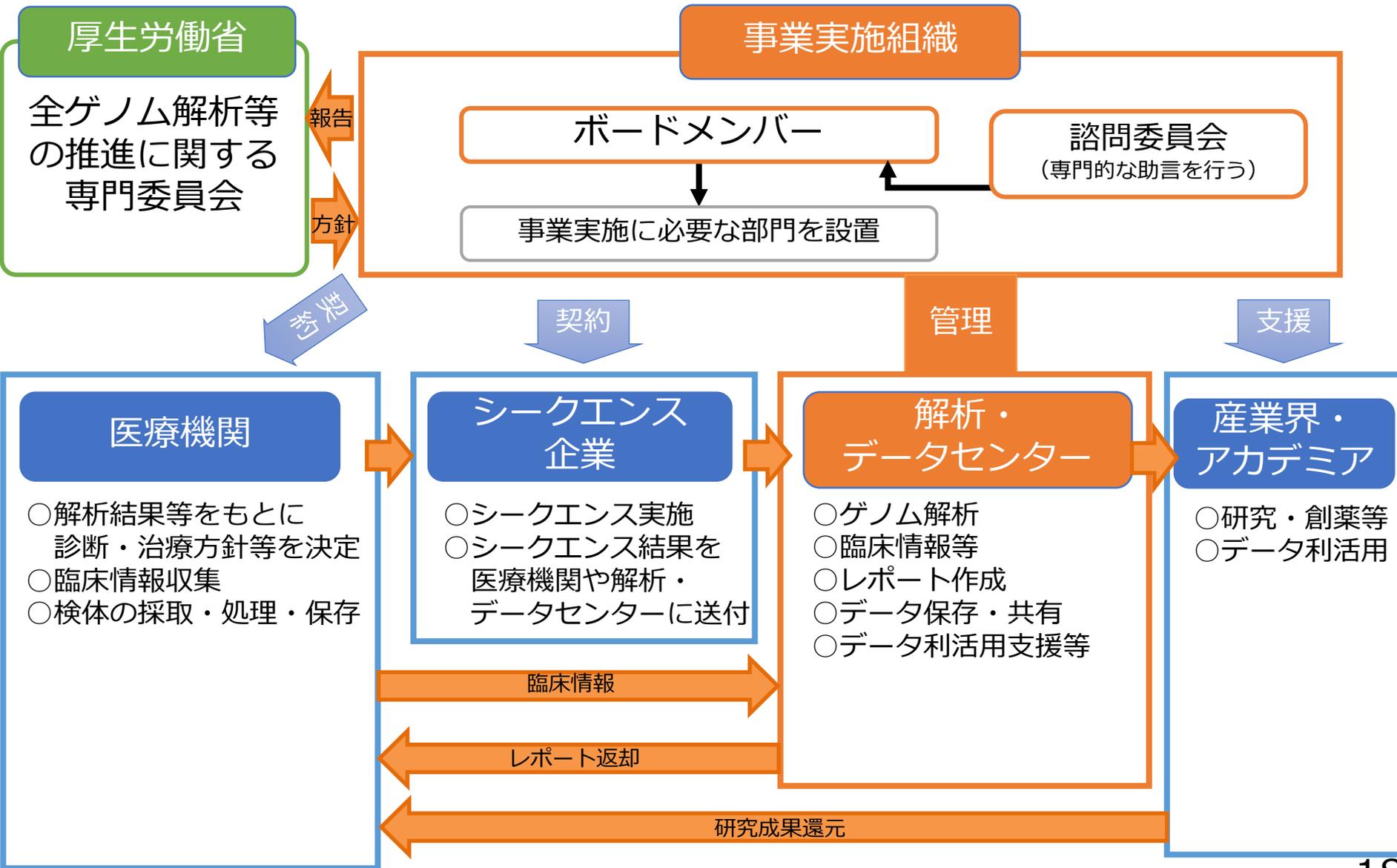
- 領域別（※2）に研究代表者が責任をもって、臓器別の上オールジャパンでの解析を行う体制を構築する。
- 生存例（既存検体）を優先し、希少性などの理由で死亡例も対象とする。患者還元体制が整った場合には生存例（新規検体）も対象とすることができる。
- C班と連携し電子カルテとAPI連携による自動的な臨床情報の登録および高度な横断的解析を行う。
- 個々の患者への還元に加え、新規の治療法開発等に向けた体制構築にも取り組む。

## C. 解析班 上記全ての1次解析

（※2）領域・・・消化器領域、血液領域、小児領域、希少がん領域、婦人科領域、呼吸器他領域

- ゲノム解析：A、B班のデータストレージと1次解析、A、B班と協力した高度な横断的解析、人材育成  
・統一パイプライン構築と運用（A、B班のデータを統一パイプラインで1次解析＝FASTQ→BAM(CRAM)→変異コールまで）  
・A、B班への技術供与（共同研究としての高度な横断的解析、人工知能による解析精度向上に向けた人工知能モデル開発）
- 臨床情報等：変異コールからのレポート作成、データ共有、審査、人材育成  
・A、B班と連携し電子カルテとAPI連携による自動的な臨床情報の収集、保存、およびデータ共有システム構築（アカデミア、産業界との情報共有基盤開発、医療機関間のネットワーク接続方式の可用性維持と最適化、セキュリティ確保）および、A、B班に対して必要に応じたレポート作成
- クラウド計算環境構築：クラウド技術等を活用した高性能かつ大規模データの解析

# ③. 厚生労働省における検討体制の見直し ～全ゲノム解析等の実施体制の将来像（案）～



# 厚生労働省における検討体制の見直し

- 令和3年度より、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」を設置することにより、厚生労働省における、方針決定等におけるガバナンス体制の強化を図る。
- 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等につき、評価・検証を行い、必要な指示を行う
- 具体的な運用方法等の専門的事項については、引き続き厚生労働科学研究により検討を行い、専門委員会における検討に供する。

## これまでの検討体制

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議  
(がん・難病について検討)

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班

がん全ゲノム解析等  
連絡調整会議

方針の決定

## 令和3年度からの検討体制

全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

報告

方針

厚生労働科学研究 (がん全ゲノム体制班)  
(バイオバンク、解析、データ共有、ELSI)

報告

方針

厚生労働科学研究  
(患者還元、解析・データセンター、ELSI等)

専門的事項の検討

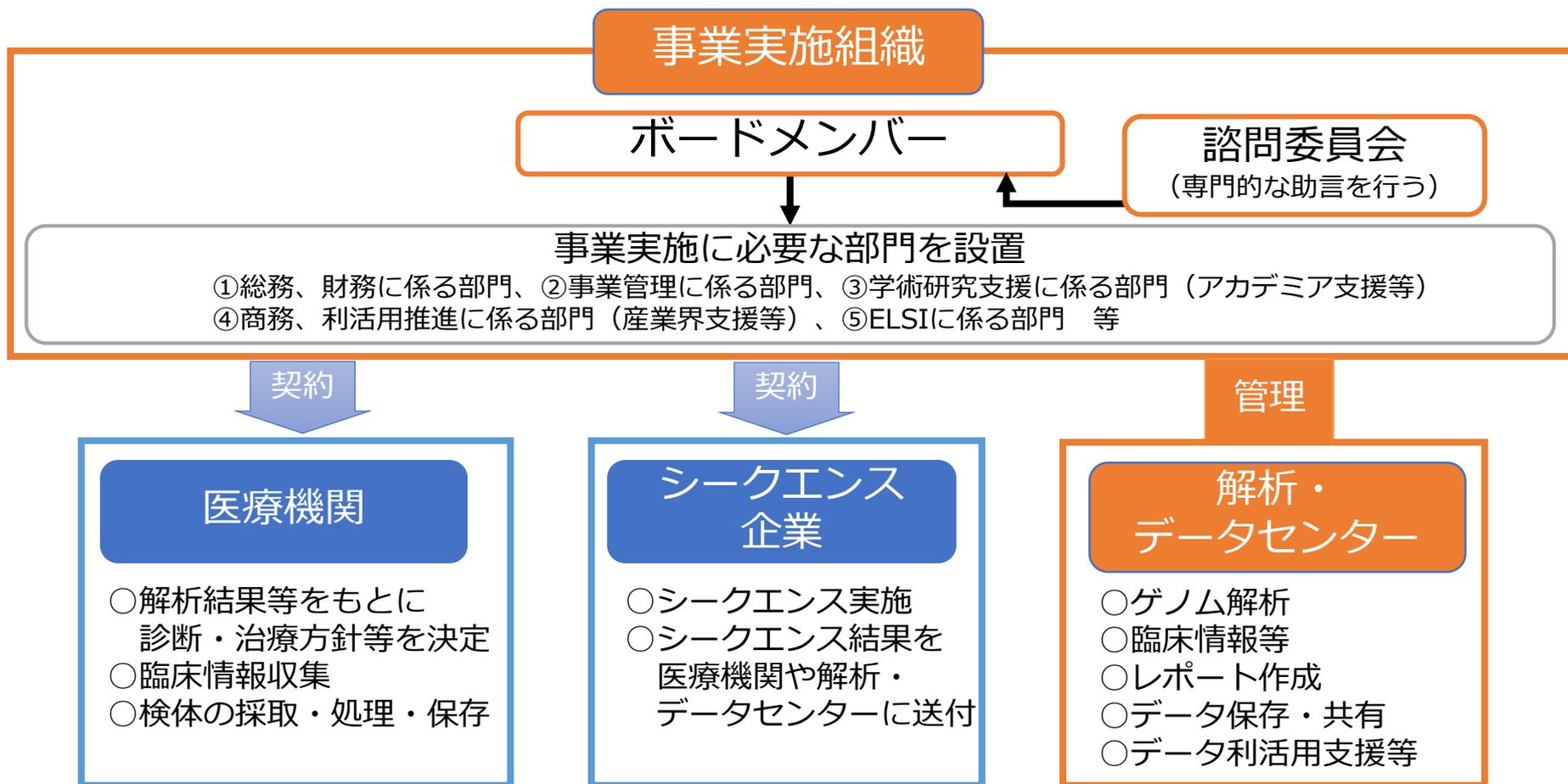
# 全ゲノム解析等の推進に向けた令和3年度の主な予定（がん・難病）（案）

日 程		主な事項	「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	
R3	4	○「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」設置	○専門委員会を2回程度開催 ○「実行計画ロードマップ2021」を策定	<div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px;"> <p>○対象患者 (がん領域) 約10,000症例 (難病領域) 約800症例</p> <p>○実施内容</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・解析結果等をもとに診断・治療方針等を決定</li> <li>・臨床情報収集</li> <li>・検体の採取、処理、保存</li> <li>・シーケンス</li> <li>・臨床解析</li> <li>・レポート作成</li> <li>・データ保存、共有、利活用に向けた検討</li> </ul> </div>	
	5				
	6	骨太の方針	<div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px;"> <p>○専門委員会（4回程度）</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班からの解析状況の報告に基づく評価、検証</li> <li>・ 関係者からのヒアリング</li> <li>・ 患者還元にかかる改善策検討</li> <li>・ 解析・データセンターの改善策検討</li> <li>・ データ利活用支援につき検討</li> <li>・ 「実行計画（第2版）」の策定に向けた検討</li> </ul> </div>		
	7				
	8	R4概算要求			
	9				
	10				
	11				
	12	R4予算案			
	1				
	2				
	3	R4予算成立			○「実行計画（第2版）」策定



## ④. 事業実施体制の構築（案）

- 事業実施組織が中心となり、患者還元を推進する。
- そのために、事業実施組織は、検体・臨床情報収集を行う医療機関やシーケンス企業との契約を結ぶとともに、臨床解析やデータ利活用支援等を担う組織の管理を行うなどの体制を検討する。



# Genomics England 全体図

NHS  
ファイアウォール

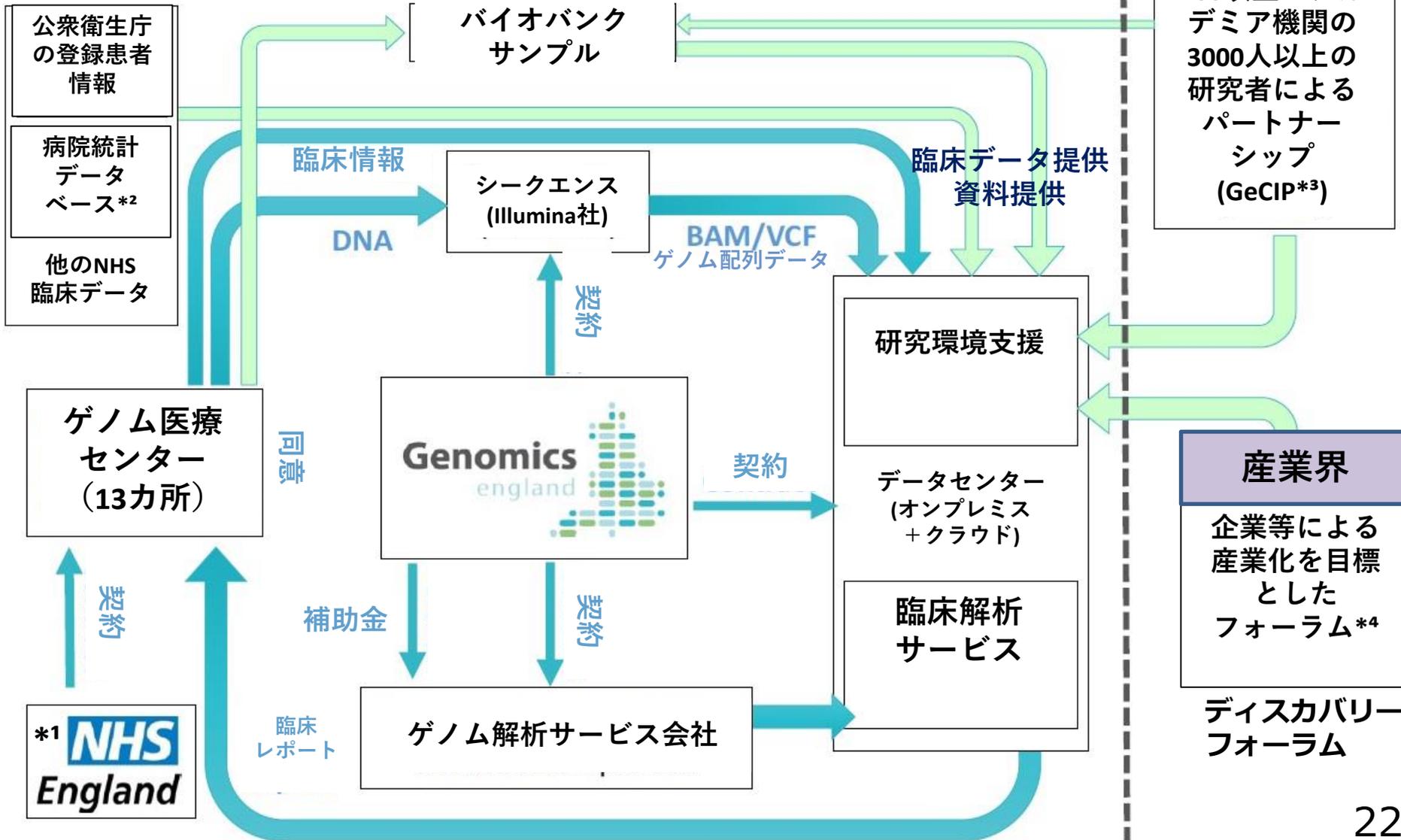
## アカデミア

400以上のアカデミア機関の3000人以上の研究者によるパートナーシップ (GeCIP\*<sup>3</sup>)

## 産業界

企業等による産業化を目標としたフォーラム\*<sup>4</sup>

ディスカバリーフォーラム



ゲノム医療センター (13カ所)



ゲノム解析サービス会社

研究環境支援

データセンター (オンプレミス + クラウド)

臨床解析サービス

バイオバンク サンプル

シーケンス (Illumina社)

BAM/VCF  
ゲノム配列データ

臨床データ提供  
資料提供

臨床情報

DNA

契約

契約

同意

補助金

契約

臨床レポート

契約

\* 1 : National Health Service. 国民保健サービス.  
\* 2 : Hospital Episode Statistics(HES)

\* 3 : Genomics England Clinical Interpretation Partnership  
\* 4 : Discovery Forum