



# AMEDのゲノム医療実現に向けた 研究開発の方向性 ～研究支援とデータシェアリングの推進～

---

日本医療研究開発機構  
理事長 末松 誠

# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト推進について (検討中のイメージ) (平成28年度)

研究

## ■ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

### 目標設定型の先端ゲノム研究開発

研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

- 糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患を対象とした研究開発
- 疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法の確立 等

## ■ゲノム医療実用化推進研究事業

- 有効・無効患者の層別化、至適投与量の予測等の個別化医療に関する研究

## ■臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

- 患者説明、臨床情報等の登録フォーマットを統一
- 患者リクルートと全ゲノム解析等の実施
- 臨床ゲノム情報統合データベースの管理・運営

研究者から相談



AMEDゲノム医療研究支援センター(仮)



### B: 情報基盤活用機能 (既存の基盤を利活用)

#### ⑥ 研究基盤サービス



※東北MMBに高速ストレージ(4PB)としてAMED領域を確保



バイオバンク・DB情報

ポータルサイトの開発・運営

### A: 総合調整事務局機能

- ① バイオバンク共通課題について協議の場の設置、ネットワーク形成
- ② バイオバンク試料・情報利活用サービス (ワンストップサービス)
- ③ 学会、企業等と連携・ネットワーク形成
- ④ 国民参画、ELSIの検討支援等
- ⑤ データベース情報利活用サービス (ポータルサイト構築・運営、データシェアリングの推進)



研究支援・促進

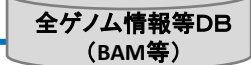
ワンストップサービス



運営会議等

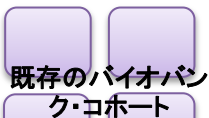
### C: 臨床ゲノムDB機能 (AMED外の機関へ委託等を想定)

#### ⑦ 臨床ゲノム情報統合データベース開発・運用



※研究基盤の利活用促進、個別研究課題と研究基盤をマッチング等

基盤整備



既存のバイオバンク・コホート

※ゲノム解析の実施

#### 【オーダーメイド医療実現プログラム】

Bio Bank Japan

BBJ

東京大学／理化学研究所

20万人規模(200万検体)疾患バイオバンク

#### 【東北メディカル・メガバンク計画】

東北Medical megabank

東北MMB

日本最大級  
15万人規模(予定)  
健常人バイオバンク

National center Biobank Network

NCBN

国立高度専門医療研究センター  
豊富な臨床情報の付随する7万人以上のバイオバンク<インハウス>

# AMEDにおけるデータシェアリング促進の方策と考え方

データの共有や利活用を進めることで、科学研究の発展、ひいては医療への貢献を促進

～ゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書(平成28年2月)から抜粋～

- 研究により産出される情報は、①アライメント結果(BAM)の生データ、②基本的なアノテーション付きの遺伝子変異等の同定されたデータ(VCF)、③疾患に係る情報付きの遺伝子変異データ(キュレーションされた遺伝子変異データも含む)に大別される。これらの情報の特性とニーズを踏まえ、情報基盤の整備を進める。
- AMEDにおいて、データシェアリングポリシーを策定し、これを運用する。AMEDのファンディングにより実施される研究から産出されるデータや付随する医療・健康情報等は、公的データベースへのデポジット又はシェアリングが義務付けられる。
- すでに各領域の研究で臨床シーケンスを実施、または予定している難病・未診断疾患、がん等の領域ごとに、これらの取組の連携・協同を図る。
- データをデポジットすることについて、研究課題としての評価軸に加える。

～データベースのイメージ～

