

# 「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3年11月18日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 目次

患者還元WGからの報告	P 3
解析・データセンターWGからの報告	P17
ELSI WG からの報告	P28

# 患者還元WG

○班長：河野隆志（国立がん研究センター）

大項目	項目			第3回	第4回	第5回	第6回
患者還元	ICT/AI技術	1	eコンセント等による参加者の利便性向上			○	○
	対象疾患、患者数	2	対象疾患および対象ステージ詳細	○	●		
	医療機関要件	3	EP、全ゲノム解析体制の要件など	○	○	●	
検体の保存・利活用	保管、管理ルール	4	採取、処理、移送、保管、管理SOP	○	○	●	
シークエンス	受託要件	5	NGS台数、WGS実績等	○	●		
	技術的要件	6	WGSデプス、RNA seq範囲	○	○	●	
	QC	7	QC方法、タイミング等	○	○	●	
データ利活用		8	アカデミア、産業界の役割について				○
		9	データ共有ルール（データシェアリングP）				○
		10	データ利活用審査委員会				○
解析・データセンター	ゲノム解析	11	ゲノムデータベース構築	○	○	●	
		12	統一パイプライン	○	●		
		13	高度な横断的解析（AI活用含む）			○	○
	臨床情報等の活用	14	臨床情報DB構築（API自動収集）	○	○	○	○
		15	レポート作成システム			○	○
	データ共有システム	16	研究支援システム			○	○
	集中管理システム	17	集中管理システム			○	○
	情報管理・システム構築に関して	18	情報管理			○	○
		19	システム開発や環境構築			○	○
人材育成	20	バイオインフォマティクソン等について			○	○	
ELSI	ICF	21	統一ICF挿入文作成	○	○	●	
	ガイダンス	22	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	○	●		
	患者・市民視点	23	PPIの推進			○	○
	人材育成	24	遺伝カウンセリングなど			○	○

※ ○ 協議継続、●方針決定（適宜、状況に合わせて修正）

# 1. eコンセント等による参加者の利便性向上

## 1. ICプロセスへのICT技術の導入(eコンセント等による参加者の利便性向上)

令和3年6月から施行された新統合指針においてもeコンセント(電子的IC: 電磁的方法によるインフォームド・コンセント)が明記され、実施する際の留意事項についてもガイダンスで示されている。 <https://www.mhlw.go.jp/content/000769923.pdf>

**適切なツールや通信環境を整えた上での導入を検討する。その際には、以下の利点・留意点を理解して行う必要がある。**  
なお、導入においては、説明・同意取得・記録保存の電子化 (e-consent) だけでなく、患者が主体となって情報管理が行えるオンラインプラットフォームの整備を合わせて検討すべきである。

### eコンセントの利点

- ・ 効率の向上  
ICFの内容の修正やトラッキング、一元的管理が容易
- ・ 参加者の理解の向上  
個々のペースに合わせて説明コンテンツを利用できる  
同意内容の振り返り・確認が容易になる  
家族等とも共有しやすい
- ・ 参加率の向上
- ・ リンク接触利便性の向上

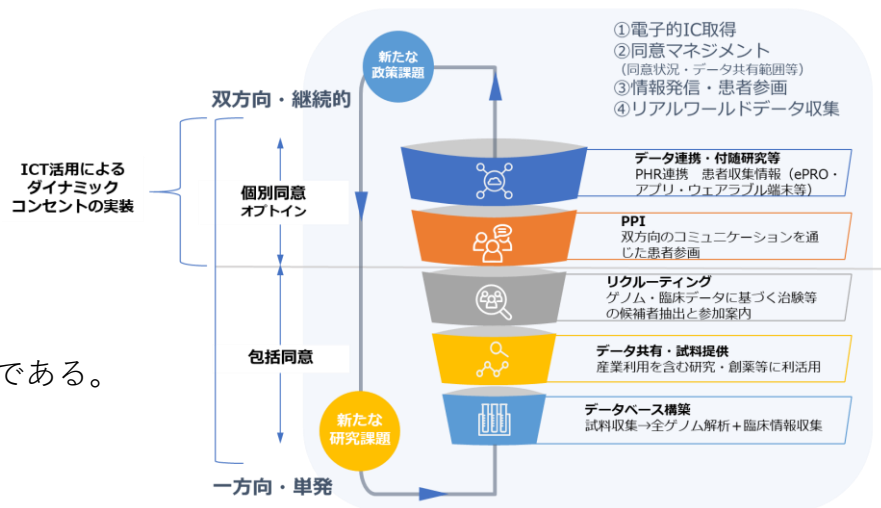
### 留意すべき点

- ・ 不慣れな参加者においては、内容の理解や意思表示が困難である。
- ・ 質問の機会が失われやすく、丁寧な対応が失われやすい。
- ・ 代諾者が必要な場合の対応や要件の確認が困難である。

### 医療現場導入に際しての検討すべき点

- ・ 病院でのIC情報の授受・管理の手法
- ・ データ・解析センターとの連携手段

## オンラインプラットフォームによる展開イメージ

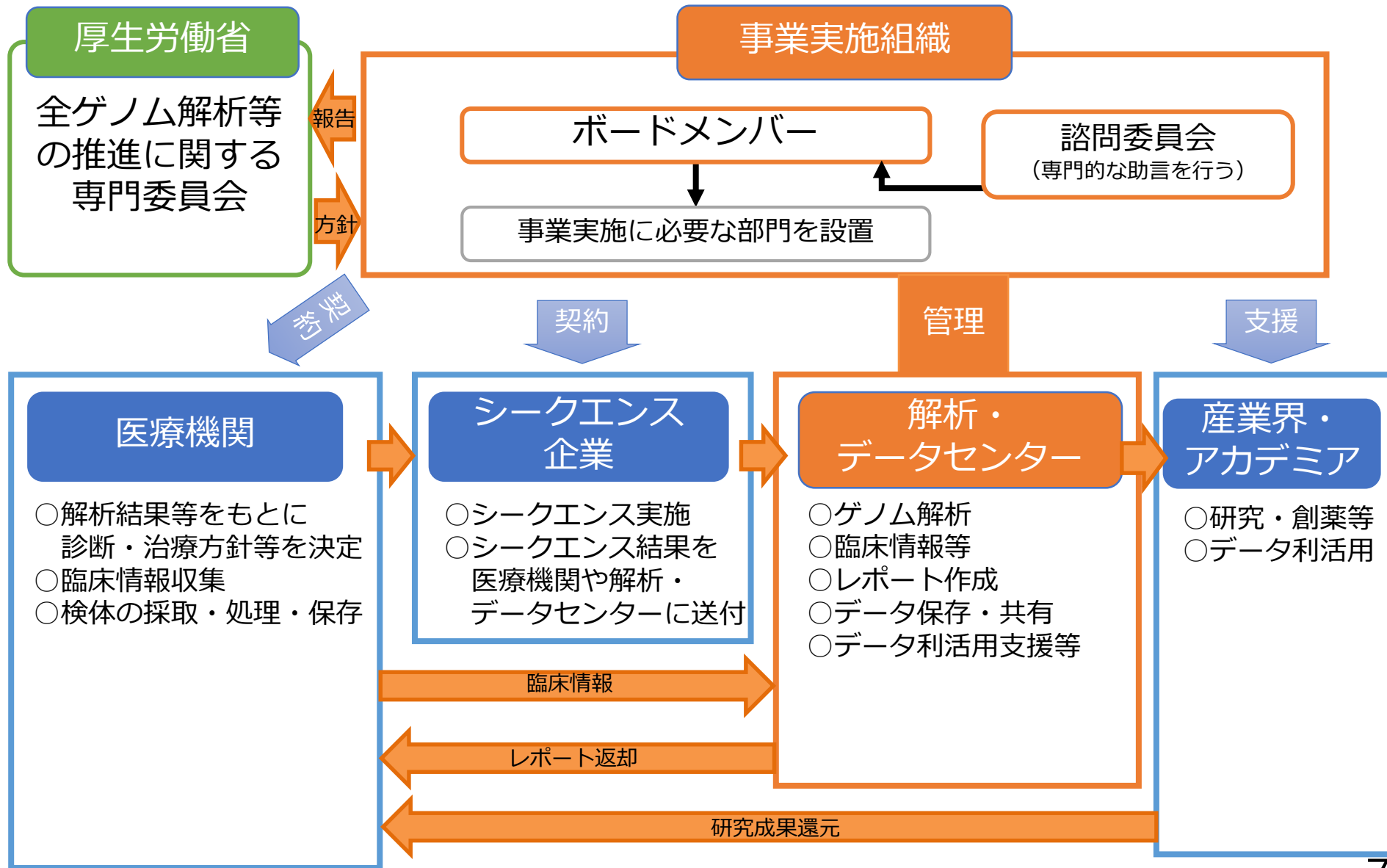


(令和2年10月27日 がん全ゲノム解析等連絡調整会議 参考資料5より一部改変;  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000688485.pdf>)

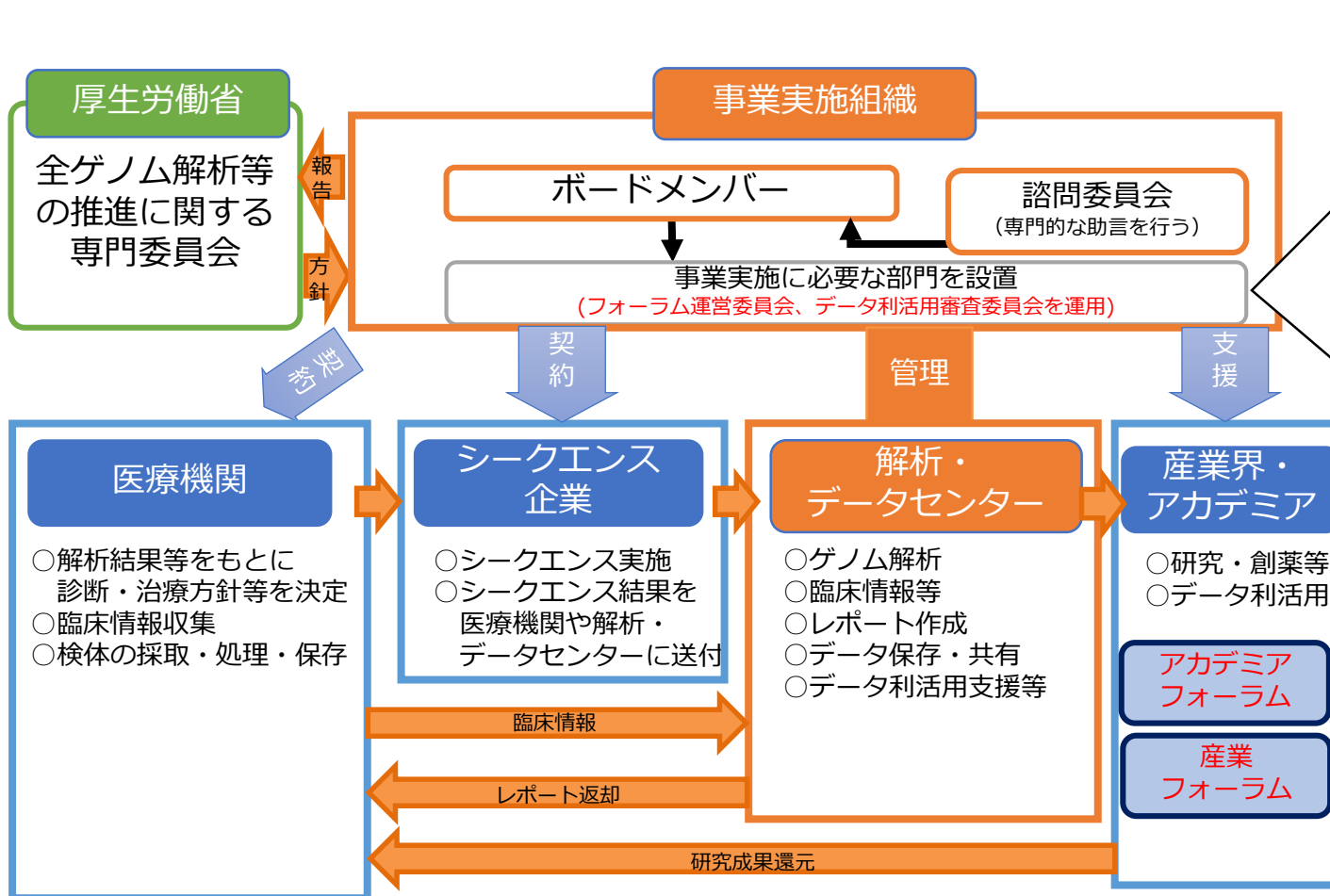
電子化ICの手法・範囲、情報連携の手法など、医療施設での実働性を考えた上での具体的な検討が必要  
→実働上の問題の抽出と開始に向けた具体案の策定を起点として、検討を開始すべき

## 8. アカデミア、産業界の役割について

# (参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像 (案)



# (参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像 (改変案)



- 責任者を含むボードメンバーをおく。
- ①総務、財務に係る部門、②事業管理に係る部門（シーケンスセンター、検体センター、解析・データセンター等の管理（ELSI含む））、③学術研究支援に係る部門（アカデミア支援等）、④商務、**利活用に係る部門**（産業界支援等）等を検討する。
- ボードメンバーに対して専門的な助言を行う**各種諮問委員会**を検討する。

全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000801571.pdf>



# 本邦のアカデミアフォーラム、産業フォーラム1/2 (案)

項目	アカデミアフォーラム	産業フォーラム
開始	2023年	2023年
概要	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に形成され、産学連携しながら全ゲノム解析等のデータ利活用推進を図る。フォーラム間・企業間の連携等は事業実施組織によりサポートされる。	
	アカデミアが参画するフォーラム	産業界が参画するフォーラム
目標	全ゲノム解析等に係る学術的協議を行う 全ゲノム解析等の基づき、がんの臨床的理解を深め、予防、患者の予後を改善する	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、予防の研究および開発等を推進する
参加機関 (利用者)	全ゲノム解析等のデータの収集・解析を実施する研究機関・医療機関 上記の機関と共同研究を行う機関（企業含む）	左以外の医療機関・研究機関・企業（医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業を含めてより多くの企業が参画できる）
利用料金	無料	有料（案：年会費制等：750-1,000万円税込）
登録システム (申請→審査→利活用可能となるまでの流れ)	<p>(AMED課題でのデータ取得者及び解析者)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・フォーラムメンバーとする</li> </ul> <p>(データ取得者及び解析者が新たに参加を求める者)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・フォーラム運営委員会で審議・承認</li> </ul> <p>(新規参加希望者)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究計画概要をフォーラム運営委員会に提出し、審議・承認</li> <li>・所属機関がフォーラム参加契約書に署名</li> <li>・アカウントの発行</li> <li>・情報ガバナンス研修の受講 (患者の秘密を守り、データの機密性とその安全性を維持する方法を理解)</li> </ul>	<p>(事業実施組織設立前の参加企業)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・フォーラムメンバーとする</li> </ul> <p>(新規参加希望企業)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究計画概要をフォーラム運営委員会に提出し、審議・承認</li> <li>・契約と利用料支払い</li> <li>・アカウントの発行</li> <li>・情報ガバナンス研修の受講 (患者の秘密を守り、データの機密性とその安全性を維持する方法を理解)</li> <li>・計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析</li> <li>・詳細解析の研究計画を立案し、データ利活用審査委員会の承認</li> <li>・追加の契約と利用料支払い</li> <li>・詳細解析開始</li> </ul>

# 本邦のアカデミアフォーラム、産業フォーラム2/2 (案)

項目	アカデミアフォーラム	産業フォーラム (Discovery Forum)
運営システム (ガバナンス等)	フォーラム運営委員会 両フォーラムの運営をつかさどる。両フォーラムへの参加の承認の決定を行う	
	リモートアクセスにより、利用者PCで解析が可能 (テレワークも可) 計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析*： 自由に行うことができる *俯瞰： 各がん種データの蓄積状況を俯瞰すること。 *簡易解析： 各がん種における遺伝子変異例陽性例数の把握など、詳細解析の立案に必要なデータ分析を行うこと	
	詳細解析： 無償 ・自データの解析： 自由に行うことができる ・自データ以外を用いた解析： データ取得者との合意に基づいた共同研究ベースで行う データ利活用審査委員会への報告を必要とする	詳細解析： 年会費で1,000例までは解析可能 ・解析計画に関して、データ利活用審査委員会の承認を必要とする ・データ量毎の利用料 10Kゲノムまで利用可能： 3,000-4,000万円/年(税込み)
共有されるデータ	臨床情報、シーケンス情報を解析・データセンターで詳細に分析し、データベース化したものを共有する ゲノムデータ： FASTQ, BAM/CRAM, VCF 上記以外のオミクスデータ (予定) 臨床情報： がん種、性別、年齢、予後などEDC収集全項目	
共有されるまでの制限期間	起始ポイント*到達後すみやかに提供開始 *100例程度のデータ登録時点 (希少がんは別に定める)	
知財・出願	自由な出願・知財の占有ができる。	
	出願に関して、フォーラムへの届け出を行う	出願に関して、フォーラムへの届け出は不要
成果公表	論文等での成果の公表に関して、フォーラムへの届け出を行う	論文等での成果の公表については、制限期間後とする 但し、出願公開により公表される場合 (出願公開制度による出願後18カ月の公開) を除く 論文等での成果の公表に関して、フォーラムへの届け出を行う

9. データ共有ルール（データシェアリングポリシー）
10. データ利活用審査会

# 大規模ゲノムプロジェクトにおけるデータ公開

	TCGA	ICGC	Genomics England	全ゲノム解析等実行計画
ゲノム解析	主にエクソーム	主にエクソーム	全ゲノム	全ゲノム
公的DB	NIH GDC Data Portal <a href="https://portal.gdc.cancer.gov/projects">https://portal.gdc.cancer.gov/projects</a>	ICGC Data Portal <a href="https://dcc.icgc.org/">https://dcc.icgc.org/</a>	ClinVar BRCA exchange等	日本の公的DB ポータルサイト
公開の方針	各種オミクスデータ 基本的な診療情報	各種オミクスデータ 基本的な診療情報	キュレーションした質の 高いサマリーデータセット	キュレーションした質の 高いオミクスデータと基本的な診療情報を公開 (案)
臨床データ	がん種、年齢、性、病期、 予後	がん種、年齢、性、病期、 予後	サマリーデータ	がん種、年齢、性、病期、 予後
ゲノムデータ	ゲノム元データ(FASTQ, BAM)等	ゲノム元データ(FASTQ, BAM)等	変異頻度データ	ゲノム元データ (FASTQ, BAM) 等
公開時期	24ヶ月後	24ヶ月後 (メンバーの不利益を考慮し段階的に公開)	目的、需要、生命医科学研究に与える価値に基づき判断 (フォーラムメンバーの研究の価値の低下を回避)	(案) 24ヶ月～30ヶ月後

## 日本がん全ゲノムのポイント

- ・ TCGAやICGCはエクソームであるが、日本は全ゲノム解析（解析に時間を要する）
  - ・ キュレーションした質の高いオミクスデータと基本的な診療情報を公開（案）
- 日本がん全ゲノムは24ヶ月～30ヶ月後を案として公開データ種別等についても議論を進める

# データ共有ルール（データシェアリングポリシー）

- ・収集したデータ（臨床情報、ゲノムデータ）の迅速な利用を実現するため、必要な事項を定める。  
当該ルールについては、国際的動向や研究の進展にともない、適宜、方針修正等を行う。
- ・収集したデータの共有に際しては、取得された臨床情報、シーケンス情報を解析・データセンターで詳細に分析し、データベース化したものを共有する。  
アカデミアが参画するフォーラム（アカデミアフォーラム）、産業界が参画するフォーラム（産業フォーラム）を形成してデータ共有を行う。
- ・**アカデミアフォーラム**  
データ取得者とデータ解析者で構成される。  
計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析が可能である。  
自データ以外を用いた詳細解析には、データ取得者との合意とデータ利活用審査委員会への報告を必要とする。  
自由な出願・知財の占有ができる。  
論文等での成果公表、出願においては、データの公的DB移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

- ・**産業フォーラム**  
計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析が可能である(有償)。  
詳細解析には、データ利活用審査委員会の承認を必要とする(有償)。  
自由な出願・知財の占有ができる。出願に関して、フォーラムへの届け出は不要。  
成果を公表できるが、公表までの少なくとも24か月、36か月は超えない範囲の制限期間※1,※2,※3を設ける。

※1 各がん種において100例程度のデータ登録時点（希少がんは別途定める）を、起始ポイントとする。

※2 出願公開により公表される場合（出願公開制度による出願後18カ月の公開）を除く。

※3 論文公表等でデータ取得者・解析者が非公表の必要性が乏しいと判断した場合は、制限期間を24か月未満に短縮する。

成果公表においては、データの公的DB移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

- ・一定期間(24-30ヶ月)以降、ゲノムデータおよび基本的な診療情報は公的DBに移行する。  
詳細な診療情報は個人同定の配慮から公開しない。  
企業等による詳細な臨床情報の利用には、データ利活用審査委員会の承認（と企業においては追加料金）を必要とする。  
利用者は知財を占有できる。  
論文公表までの制限期間なし。

# データ利活用ポリシー骨子

## 目的

- ・本ポリシーは、収集したデータ（臨床情報、ゲノムデータ）を幅広く、公正かつ円滑に利活用するために必要な事項を定める。

## データ利活用について

- ・データ利活用審査委員会の承認のもと、利用許諾等を行う。
- ・学術研究や医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防を目的とする申請に対し許諾される。
- ・利用者は国内外※の学術研究機関や企業を想定する。  
※日本と同等の水準にあると認められている個人情報の保護に関する制度を有している国または地域
- ・データの利用許諾等を受ける者がポリシーの定めに違反した場合、その者の氏名の公表やデータの利用許諾等の停止、新たな利用申請の拒絶、差止請求、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。
- ・データの利用許諾等を受ける者が、自己以外の第三者に当該データの提供や転売等を行うことを認めない。ただし、自己が本ポリシー及びデータの利用許諾に関する契約で負うのと同等の守秘義務を課した上での自己の委託先や関係会社への提供についてはこの限りではない。

## データ利活用審査委員会

- ・第三者への利用許諾等について公平性を担保することを目的に設置する。
- ・データ利活用審査委員会のメンバーは男女両性を含むものとする。そのほかの要件は別途定める。
- ・データ利活用審査委員会のメンバーは、適切なCOI管理を受ける。また利活用審査会メンバーとして知り得た情報については守秘義務を負うものとする。

# データ利活用ポリシー骨子

## データ利活用審査委員会（続き）

- ・利用許諾等の可否に関して以下の審査項目について審査する。
  - 申請者による利用目的が、学術研究や医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防を目的とするものであること
  - 個人\*・血縁者の同定、血縁関係の存在・不存在の確認、又は個人、小集団そして地域に対して不利益をもたらす可能性のある利用にあたらぬこと
  - \*臨床試験参加など、患者還元を目的とする際はこの限りではない。
  - 研究計画の科学的妥当性及び利用するデータ範囲の妥当性があること
  - 申請者が研究計画を遂行するにあたり、十分な実績又は能力を有していること
  - 申請者が所属する機関が十分な研究設備や情報の保管・廃棄などの管理体制を有していること
  - その他、データ利活用審査委員会メンバーが必要と判断する事項
- ・データの利用者は、データ利活用審査委員会より許諾を受けた利用目的以外の目的にデータを使用してはならない。

## 知的財産権

- ・データの利用から生じる知的財産及び知的財産権は、創出した利用者に帰属するものとする。

## 公表

- ・利用者は、当該データを用いた研究成果を公表することができる。
- ・データのうち患者臨床情報について、成果発表に必要な範囲で論文等に掲載できる。
- ・（特定）個人の識別につながる可能性等について十分に検討し、その可能性がある場合には発表前に再度利活用審査会に報告し協議することとする。

## 秘密保持

- ・データの利用許諾等を受ける者は、当該データに係る情報を秘密として管理し、第三者に開示又は提供をしてはならない。ただし、データ利活用審査委員会において許可が下りた利用目的の範囲内においては、当該利用者自らが負うのと同等の守秘義務を課すことを条件に解析委託先等にも開示することができる。

- ・データの利用許諾等を受ける者は、データを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのリスクに対し、合理的な安全対策を講じなければならない。

## 情報公開

- ・データの利用許諾等を行った相手先の名称等について公開する。

第4回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会資料  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei\\_467561\\_00004.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html)

## 24. 人材育成 遺伝カウンセリングなど

患者還元A班の実経験及び次年度以降の全ゲノム解析実施医療機関数と併せて、考えていくべき。



# 解析・データセンターWG

○班長：井元清哉（東京大学医科学研究所）

大項目	項目			第3回	第4回	第5回	第6回	
患者還元	ICT/AI技術	1	eコンセント等による参加者の利便性向上			○	○	
	対象疾患、患者数	2	対象疾患および対象ステージ詳細	○	●			
	医療機関要件	3	EP、全ゲノム解析体制の要件など	○	○	●		
検体の保存・利活用	保管、管理ルール	4	採取、処理、移送、保管、管理SOP	○	○	●		
シーケンス	受託要件	5	NGS台数、WGS実績等	○	●			
	技術的要件	6	WGSデプス、RNA seq範囲	○	○	●		
	QC	7	QC方法、タイミング等	○	○	●		
データ利活用		8	アカデミア、産業界の役割について				○	
		9	データ共有ルール（データシェアリングP）				○	
		10	データ利活用審査委員会				○	
解析・データセンター	ゲノム解析	11	ゲノムデータベース構築	○	○	●		
		12	統一パイプライン	○	●			
		13	高度な横断的解析（AI活用含む）			○	○	
	臨床情報等の活用	14	臨床情報DB構築（API自動収集）	○	○	○	○	
		15	レポート作成システム			○	○	
		16	研究支援システム			○	○	
	データ共有システム	17	集中管理システム			○	○	
		情報管理・システム構築に関して	18	情報管理			○	○
			19	システム開発や環境構築			○	○
人材育成	20	バイオインフォマティシャン等について			○	○		
ELSI	ICF	21	統一ICF挿入文作成	○	○	●		
	ガイダンス	22	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	○	●			
	患者・市民視点	23	PPIの推進			○	○	
	人材育成	24	遺伝カウンセリングなど			○	○	

# 解析・データセンターWGからの報告

1. 高度ながん種横断的な解析を含む2次解析に耐える解析基盤の構築（AI活用含む）  
がん種横断的解析など高度な2次解析を研究者が実施するためのシステムの検証を行う。AIの活用を通して患者還元につなげ、更に解析・データセンターの高度化に寄与するシステムにすること。
2. 臨床情報DB構築（API自動収集）  
臨床情報収集をfeasibleにするためのAPI自動収集方式、エキスパートパネルにおいて活用される臨床情報データベースのプロトタイピングと課題、改善点の抽出を実施する。
3. ゲノムデータベース、臨床情報DB構築のレポート作成システムへの活用：  
ゲノムデータベース、臨床情報からレポート作成に必要な変異データ等を抽出するためのオープンAPIの整備を行うことにより、レポート作成を行う組織の参入障壁を下げ、データ利活用を促進する。
4. 情報管理、システム構築について：  
IDについては、他のプロジェクトとデータ突合が可能であるよう統一IDを検討すること。データ利活用を促進する研究支援の仕組みを構築すること。
5. 人材育成について：  
学生や企業人が解析・データセンターにて研究・業務を行うことにモチベーションを持てるような仕組みを検討すること。

13. ゲノム解析: 高度な横断的解析 (AI活用含む)
14. 臨床情報 D B 構築 (API自動収集)

1. 高度ながん種横断的な解析を含む2次解析に耐えうる解析基盤の構築（AI活用含む）  
がん種横断的な解析など高度な2次解析を研究者が実施するためのシステムの検証を行う。AIの活用を通して患者還元につなげ、更に解析・データセンターの高度化に寄与するシステムにすること。
  - 計算機のキャパシティががん種横断的な解析のボトルネックにならないよう、クラウドとオンプレミスのハイブリッド解析基盤を構築すること。
  - 全ゲノムシーケンスデータ、RNAシーケンスデータに加え、ロングリードや一細胞シーケンスデータなど最新の技術を用い取得されたデータの解析に耐える頑健な解析基盤とすること。
  - AI活用は、患者還元につながるテーマを優先して進めること。一方、解析・データセンターにおける人材確保の面からも、魅力ある研究として多くの研究者がAI開発に取り組める基盤を構築すること。
  - そのために、AIが利用可能なようにデータのフォーマットを統一化しておくこと。
  - 人工知能の最適化に必要な人工知能維持開発基盤の構築も進めること。
  - 各研究班と連携し、がん種の特徴を捉えたAIによる解析精度向上に向けたAIモデルを開発すること。
  - AIモデルの質や性能の評価を実施すること。
  - 予後や死亡情報などのアウトカムの情報が重要である。アウトカム情報の収集、整備も合わせて考慮すること。
  - 患者還元につながるよう変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等についても検討すること。

## 2. 臨床情報DB構築（API自動収集）

臨床情報収集をfeasibleにするためのAPI自動収集方式、エキスパートパネルにおいて活用される臨床情報データベースのプロトタイピングと課題、改善点の抽出を実施する。

### API自動収集方式

- 臨床情報のデータ形式の標準化をXMLやJSONベースで実施すること。
- 臨床情報の収集においては、臨床現場でfeasibleであることが必要。API自動収集については、可能な施設より実行を開始する。その際に、REST-APIを活用することを前提とし、本事業に必要な臨床データ項目やデータの送受信を机上ではなく、電子的な構文や送受信の仕組みを開発する。また、特定のアプリケーション技術やライセンスを活用することなく、オープンなAPIとして実現する。そのための、制度的な課題なども研究する。
- API自動収集に取り組む他の研究プロジェクトの動向を踏まえ、開発・構築を進めること。
- 電子カルテから臨床情報を転送するためのオープンなデータソースAPIとデータアクセスを行うAPIを開発すること。
- 特定の電子カルテベンダーに限定することなく、複数の医療機関が多様に保有する電子カルテのデータを標準形式に変換するETLなどのプログラムのプロトタイピングを行うこと。
- 臨床情報の送受信について、プッシュ型とプル型の比較検討を行い、プロトタイプ構築を通じて、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。

### 臨床情報データベース

- 解析・データセンターで収集する臨床情報データベースは、クラウドサービスを利用すること。
- 臨床データベース構造の記述方式について、複数の方式の比較検討を行い、性能要件に合致するものを選択すること。
- リレーショナルデータベースとNoSQLという言葉に代表される非構造化データベースについて、先進的な方式の利活用方式を鑑みつつ、比較検証すること。
- エキスパートパネルが利用しやすいユーザビリティや検索等の機能性能を確保できるものであること。
- プロトタイプシステムを構築し、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- 収集する臨床情報項目案については別紙を参照すること。

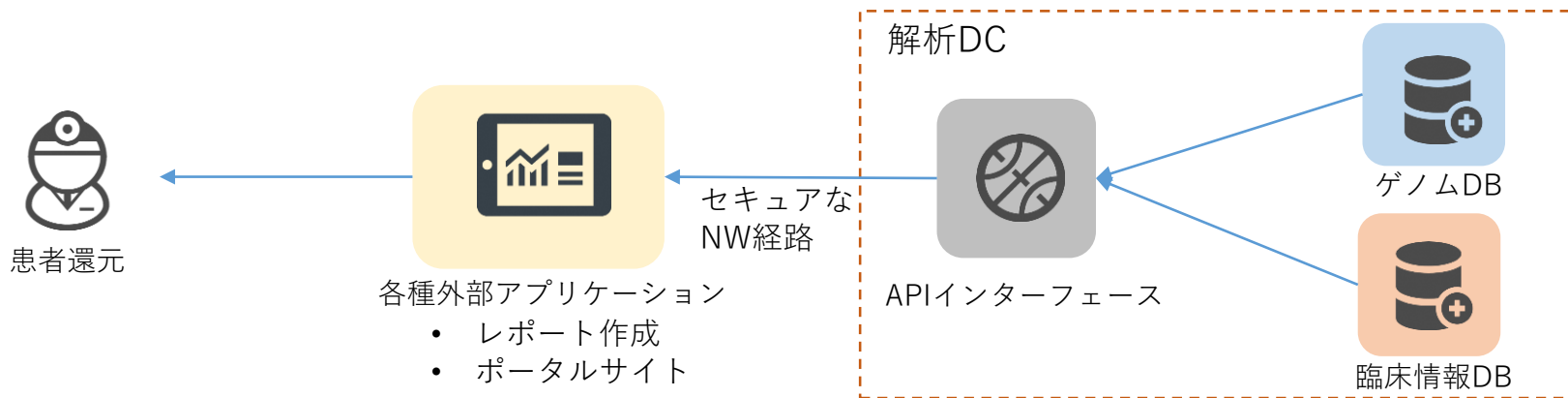
15. レポート作成システム
16. 研究支援システム
17. 集中管理システム
18. 情報管理
19. システム開発や環境構築

### 3. ゲノムデータベース、臨床情報DBのレポート作成システムへの活用：

ゲノムデータベース、臨床情報からレポート作成に必要な変異データ等を抽出するためのオープンAPIの整備を行うことにより、レポート作成を行う組織の参入障壁を下げ、データ利活用を促進する。

#### ゲノムデータベース、臨床情報データベースの利活用促進

- データ利活用の最大化を目指すべく、ゲノム・臨床情報DBから必要な情報を抽出するオープンAPIの整備を行い、外部のアプリケーションとの連携を可能とすること。
- 解析・データセンターにおいて、簡便な解析の結果が可視化されたポータルサイト、レポート作成アプリケーションなどのモデル開発を行うこと。
- ポータルサイト、レポート作成アプリケーションなどが満たすべきセキュリティ要件の作成を行うこと。
- 企業やアカデミアが独自の技術やアイデア、データソースによりレポート作成を行うことができるよう、APIの活用を通して参入障壁を下げるように努めること。
- 解析・データセンターは種々の解析リソース・環境の整備により、各々の医療機関が自身の責任をもってレポートを作成・返却できる環境を整えること。



#### 研究支援システム

- 研究班やフォーラムが利用可能なデータ共有のシステムをオンプレミスやクラウド上に構築すること。
- 共有データを解析するための環境を整備すること。
- その際、解析プログラムのインストール支援や大規模解析の実行支援、データの利活用促進に努めること。

#### 4. 情報管理・システム構築に関して

治療に直結する重要インフラとして臨床情報、ゲノムデータへのアクセスコントロールや**ID管理**、ログ管理、秘密分散技術を用いたデータ保管、セキュリティ検知・対策意思決定プロセスを検討する必要がある。

##### 情報管理

- 現在、全ゲノム等実行計画に沿ってがんと難病のプロジェクトが進められている。特にデータ公開時には、このような複数のプロジェクトに共通のIDフォーマットを検討すること。
- 情報管理に関しては、政府統一基準群や医療安全性ガイドライン、本事業における情報セキュリティに関する取り決め事項に従った情報管理を行う必要があり、定期的な監査を検討する。  
認証機能の強化（多要素認証の導入）、データの無害化の方法、不正アクセスの検知や自動遮断等等についての方法を検討すること。また、基盤運用の負担軽減に必要な運用管理の自動化も考慮すること。
- データのアップロードなどを管理できるテクノロジー窓口の設置が必要。
- 臨床情報やゲノムデータへのアクセスは、ログだけでなく、データ利用者の管理（いつ誰がどのデータに対して何のツールを使ってどのオプションを設定して解析したかなど）を徹底すること。そのために、最適な構成も複数案より比較検証し、課題や改善事項を導出すること。

##### データ保管

- セキュリティに十分に留意した形式での臨床情報やゲノムデータを保管することを検討すること。そのために秘密分散技術をなど、複数の技術を調査、活用して相互運用性や拡張性などの課題を把握すること。
- ゲノムデータ保管にあたっては、費用面に留意しクラウドとオンプレミスのハイブリッドなど様々な方式を検討すること。
- ゲノムデータの保管に関しては、R3年度においてはオンプレミス環境においてデータは保管する。R4年度には一部クラウドでの保管を検証する。臨床情報に関しては、R3年度よりクラウドにて保管する。

(次ページに続く)



## システム開発・環境構築

- 解析・データセンターがコンプライアンス・ガイドラインへ適合しているかを判断する仕組みを設けること。
- 医療機関、シークエンスセンター、解析・データセンターとの間には、セキュリティを確保したシステムやネットワーク接続環境の整備が必要となる。また、データセンターは物理的に国内にあるセンターの利用を基本とする。
- データストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を検討すること。
- 常に新たな技術を取り入れられるように、情報システムは特定の技術に依存しないように、拡張性が高い方式で整備する。

## セキュリティ要件

- 情報管理に関しては、政府統一基準群や医療安全性ガイドライン、本事業における情報セキュリティに関する取り決め事項に従った情報管理を行う必要があり、定期的な監査を検討する。
- 海外リージョンとIPファイアーウォールによりネットワークアクセスを遮断できること。
- ISMAP（政府のクラウド安全性評価）への登録を行っている、もしくは登録申請中であること。
- セキュリティ監視や検知・遮断のために必要なファイアーウォールをクラウド上に配置できること。
- データアクセスに関するログ保管、ログを活用した相関分析ルールによる不審な挙動の監視や発報の仕組みを検討すること。その際、誤検知の最適化のための相関分析の定期的な最適化を自動的に行うための最適な方法を検証すること。
- セキュリティ検知にあたっては、クラウドサービスは、ペイロード（ネットワークを通過するパケット通信の内容）は確認も検知もできないことと、ログベースでの監視であるため、完全なリアルタイムな把握ではないことを回避するための方法も検証すること。
- インシデントが発生してから切り分け、対策、報告を行うためのセキュリティ対策意思決定プロセスをより早く行うための自動化と、誤検知や過検知を回避し、最適な方法で検知を行うための方法も構築し、検証すること。
- 臨床に直結する業務フローを扱う領域においては、クラウド（外部保存、外部アクセス）を利用することを考慮し、医療情報システムの安全管理に関するガイドラインで求められる事柄（データアクセスへの多要素認証、VPN、Cookie取得等Webアプリケーションにおけるセキュリティデザインや脆弱性の修正、無害化等）を満たすべく、複数の構成案を比較検証し、事業におけるセキュリティ確保や性能確保、データ品質の確保を徹底できるように、課題や改善事項を導出すること。

## 20. 人材育成 バイオインフォマティクス等について

## 5. 人材育成

- 解析・データセンターの運用、稼働維持、改善のためには、ゲノム解析基盤構築、臨床情報の収集体制の構築、患者レポートの作成業務、ネットワーク・セキュリティの整備、データ利活用のための情報基盤整備など、必要な業務は多岐に渡る。そのために必要となる専門性も生命情報学、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など多様である。
- 本事業の継続には、解析・データセンターにおける業務を遂行できる人材の育成が必要不可欠であるが、本邦においては著しく不足していると考えられている。
- 上記の解析データセンターの業務を分類し、今後の解析・データセンターにおける解析症例数の複数の設定において、持続可能な人員を見積もり、必要な人材育成計画を定量的に検討する。
- 解析・データセンターの運営にあたっては、技術開発だけではなく、情報データのロジスティックにかかる多方面への説明・交渉、書類作成、必要な技術・機材の調達など、開発ではないが専門的知識が必要な事務的作業も膨大に発生する。開発人材が事務的作業に忙殺され、技術のアップデートができなくなり損なわれてしまうことを回避するためにも、このような作業を担当する人材について、必要な人員とその確保のための育成計画を検討する。
- 全ゲノムシークエンスデータの解析・解釈はいまだに発展途上である。さらに、ロングリードシークエンス、一細胞シークエンスをはじめとする計測技術、クラウド、各種ウェブ技術、セキュリティ、人工知能など関連する諸分野における革新が続いている。持続的に競争力のあるデータ解析・基盤整備体制を保つためには、解析・データセンターにおいて運用業務のみならず研究を行う機能を持たせるべきである。
- 解析・データセンターの業務に忙殺されることで、研究者が新たな技術の取得し研鑽を積む時間がとれずにキャリアが台無しになることはあってはならない。解析・データセンターの使命に即した現実的なロジスティクス、事務部門の拡充など人材の配置について十分に議論されるべきである。
- 解析・データセンターを持続可能とするためには、その任務を担う能力を有する若い研究者の育成が必要不可欠である。大学院と連携し、解析・データセンターにおいて、データ解析や情報基盤の構築、データ管理などを研究することで学位が取得できるような仕組みを検討すること。
- 解析・データセンターにおいて勤務・研究することが企業にとっても有益となる仕組みを検討し、企業から業務委託ではない人材を集めること。
- 長期的な目線でアカデミア、産業界相互の人事交流も通して人材を確保するとともに、人材の流出を防ぐべく、モチベーションの維持、キャリアパスの確保を検討する。

# ELSI WG

○班長：横野恵（早稲田大学）

大項目	項目		第3回	第4回	第5回	第6回	
患者還元	ICT/AI技術	1	eコンセント等による参加者の利便性向上			○	○
	対象疾患、患者数	2	対象疾患および対象ステージ詳細	○	●		
	医療機関要件	3	EP、全ゲノム解析体制の要件など	○	○	●	
検体の保存・利活用	保管、管理ルール	4	採取、処理、移送、保管、管理SOP	○	○	●	
シークエンス	受託要件	5	NGS台数、WGS実績等	○	●		
	技術的要件	6	WGSデプス、RNA seq範囲	○	○	●	
	QC	7	QC方法、タイミング等	○	○	●	
データ利活用		8	アカデミア、産業界の役割について				○
		9	データ共有ルール（データシェアリングP）				○
		10	データ利活用審査委員会				○
解析・データセンター	ゲノム解析	11	ゲノムデータベース構築	○	○	●	
		12	統一パイプライン	○	●		
		13	高度な横断的解析（AI活用含む）			○	○
	臨床情報等の活用	14	臨床情報DB構築（API自動収集）	○	○	○	○
		15	レポート作成システム			○	○
	データ共有システム	16	研究支援システム			○	○
	集中管理システム	17	集中管理システム			○	○
	情報管理・システム構築に関して	18	情報管理			○	○
		19	システム開発や環境構築			○	○
人材育成	20	バイオインフォマティシャン等について			○	○	
ELSI	ICF	21	統一ICF挿入文作成	○	○	●	
	ガイダンス	22	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	○	●		
	患者・市民視点	23	PPIの推進			○	○
	人材育成	24	遺伝カウンセリングなど			○	○

※ ○ 協議継続、●方針決定（適宜、状況に合わせて修正）

## 23. PPIの推進

## 患者・市民参画（PPI）の推進

### これまでの議論

“ 全ゲノム解析等を推進するにあたり、患者・市民参画の仕組みを設けるなどELSI（倫理的・法的・社会的な課題）への対応ができる体制の在り方等について検討する ”

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」

“ 対象患者への周知，説明だけでなく，広く国民や社会に対して継続的な情報発信を行うとともに，患者や市民参画の仕組みを確保することが重要である ”

“ 患者・市民の視点を取り入れて，データのトレーサビリティや利活用に関する説明や対応方針を策定するなど，実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施する ”

「ロードマップ2021」

### すでに行っている取り組み

- ELSIワーキングに複数のメンバーが患者の立場から参加
- 「全ゲノム解析・患者還元説明文書検討会」の開催

### 今後とくに必要となる取り組み

- 本事業において継続的にPPIを実装していくための仕組み作り

AMED「患者・市民参画（PPI）ガイドブック」および国内外の先行事例等を参照して検討する

ICTの活用によるPCI\*の可能性についても検討する（「ICプロセスへのICT技術の導入」の項目参照）

\* 研究参加者中心イニシアティブ（Participant-centric initiatives/）：研究参加者の研究への積極的な関与を促進するためのICTを活用した取り組み

- 患者向け・市民向けの本事業の周知・広報活動

## AMEDにおける研究への患者・市民参画(PPI)に関する基本的な考え方

**定義** AMEDでいう「医学研究・臨床試験における患者・市民参画」とは、医学研究・臨床試験プロセスの一環として、研究者が患者・市民<sup>※2</sup>の知見を参考にすること

※2 患者・市民：患者、家族、元患者（サバイバー）、未来の患者を想定しています。

- 理念**
- 患者等にとってより役に立つ研究成果を創出する
  - 医学研究・臨床試験の円滑な実施を実現する
  - 被験者保護に資する（リスクを低減する）

**意義** 〈研究者にとって〉

- 研究者が研究開発を進める上での新たな視点と価値を獲得することができる
- 患者の不安・疑問点を解消し、医学研究・臨床試験の理解を促進することができる

〈患者・市民にとって〉

- 医学研究・臨床試験の参加者にとっての利便性を向上、理解を促進させることができる
- 患者・市民にとって医学研究・臨床試験が身近になり、医療に対する関心を高めることができる

## 本事業におけるPPI推進の必要性・意義

### ■ 事業の規模と高い公共性

数万人の患者さんの参加を想定

単なるシーケンスのプロジェクトではなく、国内における今後のゲノム医療の基盤を構築する役割を担う

「経済財政運営と改革の基本方針 2020」において、「全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。」とされていることや、これまでの関係検討会<sup>(※1)</sup>における議論を踏まえ、全ゲノム解析等の事業目的を改めて以下の通り明確化する。

＜全ゲノム解析等の事業目的＞

- ①全ゲノム解析等の成果を患者に還元する<sup>(※2)</sup>。
- 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。

(全ゲノム解析等実行計画 ロードマップ2021)

### ■ 大規模ゲノム研究の特性

データの複雑な用途

- 長期保管
- シェアリング
- データセットの連結（リンケージ）
- 特定されない多様な用途での利活用（同意が包括的にならざるを得ない）

伝統的な被験者保護システム（IC, 事前の倫理審査）では

かならずしも十分にデータ利用をコントロールでない

適切なデータ利活用とベネフィット共有のためにはPPIを取り入れたガバナンスが重要



## PPIの推進に関する基本的な考え方

### PPIを事業実施における柱の一つと位置付ける必要がある

- ELSIの構成要素の1つとしてではなく、単独で重要な役割を担う  
患者還元を目標とする本事業ではとくに重要性が高い
- 恒常的なものとして組織上明確に位置づける（予算・人員を含む）
- PPIを推進するための環境整備として、積極的な情報提供・周知活動を行う  
事業について患者・一般市民を含む社会全体の理解を促進する
- 患者・市民の参画のために必要な支援をあわせて実施する  
疾患・領域によって状況が異なり、参画が容易でない場合も少なくない点に留意する  
PPI以前に本事業に安心して参加できる環境整備が必要（ゲノム情報に起因する差別・不利益を懸念する声は依然として多く、差別防止の制度化等が望まれる）

“患者・国民が安心して取組に参加するためには、ゲノム情報の取扱いに係るセキュリティに関する規定や、その実効性確保のあり方について検討も合わせて行われることが望ましい”（がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書）

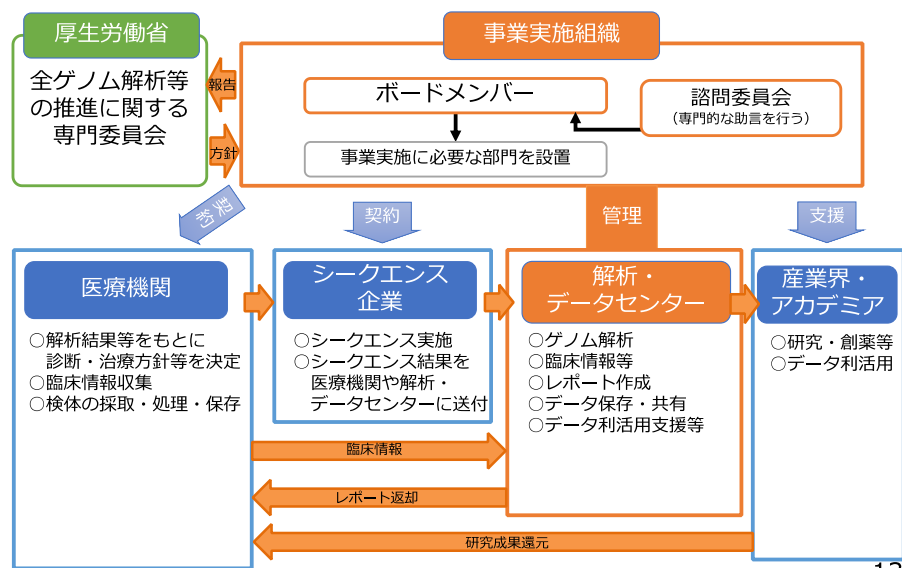
### 今後のPPI体制整備の進め方

事業実施組織発足時（令和5年度）に上記の考え方に基づくPPIの体制を整えることを前提とし令和4年度は以下を実施

- 実行計画に関する説明会やセミナーなどを開催して周知・広報および意見交換を図る
- 上記を通じて実行計画におけるPPIのあり方（目的・体制等）に関する知見を得る
- 事業実施組織における恒常的なPPIの体制を検討・提案する
- その他必要に応じて個別の課題に関するPPIを通じた検討を実施する

いずれも事業実施組織準備室が主体／関与の下で実施し、実施組織発足後のスムーズな移行を図る  
PPI推進のためのICT技術（オンラインプラットフォーム等）の活用についてはeコンセントと併せ今後の課題として検討する

## (参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像(案)



13

### 第5回専門委員会資料1

Source:  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000833420.pdf>

### 3. 事業実施体制について

- 実行計画の実施を担う事業実施組織(以下、実施組織)を検討する。
- 実施組織は後述する「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会(仮称)」における検討に基づき、臨床情報収集、検体の採取・処理・保存、シーケンス、臨床解析、データ保存、データ共有・利活用等の調整を担うことを想定。
- 実施組織の構成は、Genomics England等を参考としつつ、以下についてさらに詳細を検討する。

- ・責任者を含むボードメンバーをおく。
- ・①総務、財務に係る部門、②事業管理に係る部門(シーケンスセンター、検体センター、解析・データセンター等の管理(ELSI含む))、③学術研究支援に係る部門(アカデミア支援等)、④商務、利活用に係る部門(産業界支援等)等を検討する。
- ・ボードメンバーに対して専門的な助言を行う各種諮問委員会を検討する。

### 第5回専門委員会参考資料5

Source:  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000833385.pdf>

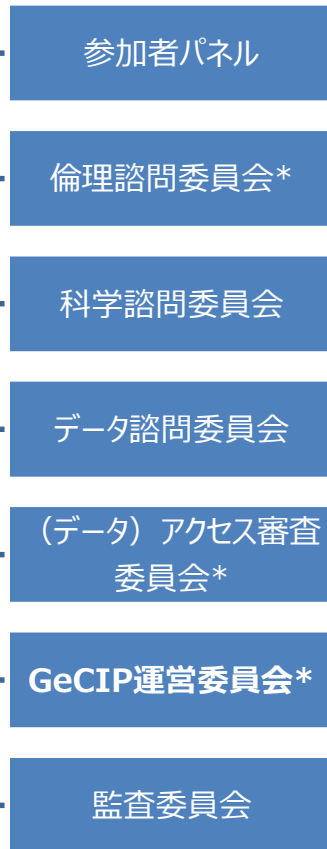
PPI体制

- GELでは4つのチャネル（中央+ローカル）で取り組みを実施
- 事業の性質や国際動向に照らし、**本事業では1と2は必須**
- 3と4はローカルレベルの取り組みであり、将来的な課題として検討

中央ガバナンス体制

諮問組織

運営委員会  
(Board)



\*=参加者パネルから委員選出

1. 参加者パネル（Participant Panel）2016年発足
  - GELの保有データが参加者を尊重した形で管理され、参加者の利益のために使用されるようにすることを目的として活動
  - 運営委員会に対する諮問組織としてガバナンス体制の一部を担う
  - 10万人ゲノムプロジェクトの参加者と家族らで構成（公募実施）
  - 年4回の会合を開催
  - メンバーには謝金・必要に応じたトレーニングを提供
  - 倫理諮問委員会、（データ）アクセス審査委員会、GeCIP運営委員会には、参加者パネル委員枠を設け意思決定に参加

2. パブリック・エンゲージメント
  - セミナーや市民参加イベントの開催を中心に社会全体に情報や議論の機会を提供し、認知の向上を図る

3. 患者市民参画（PPI）ネットワーク
  - 13のNHSゲノム医療センターそれぞれがPPIグループを設置
  - 主な活動は患者向けの情報提供や同意プロセスについてのフィードバック、プロジェクトの同意プロセスに対する評価等

4. GeCIPにおける当事者団体との連携
  - GeCIPはゲノム情報と疾患の関連付けを行うための枠組みで疾患別に42領域ある（主に研究者・臨床医らが参加）
  - 各領域で関連する当事者団体と連携し、当事者代表が参加

## The methods to involve people reported by most initiatives were:

**63% - formal groups**

(20/32, 63%)



会議体の設置

**Tasks** people did when involved

were **diverse** and included:

- identifying **research priorities**
- being a project **co-investigator**
- research **design and management**
- **sharing views** about research
- overseeing **data access**

**41% public events**

(13/32, 41%)



公共イベント

GA4GHのデータベースに登録された96のゲノム研究プロジェクトを対象とした国際調査

- 3分の1のプロジェクトでPPIを導入<sup>1</sup>
- 多数のプロジェクトで用いられている手法は  
会議体の設置  
公共イベントの開催

1. Nunn JS, Tiller J, Fransquet P, Lacaze P. Public Involvement in Global Genomics Research: A Scoping Review. Front Public Health. 2019;7:79. Published 2019 Apr 9. doi:10.3389/fpubh.2019.00079