

全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和4年 8月 19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

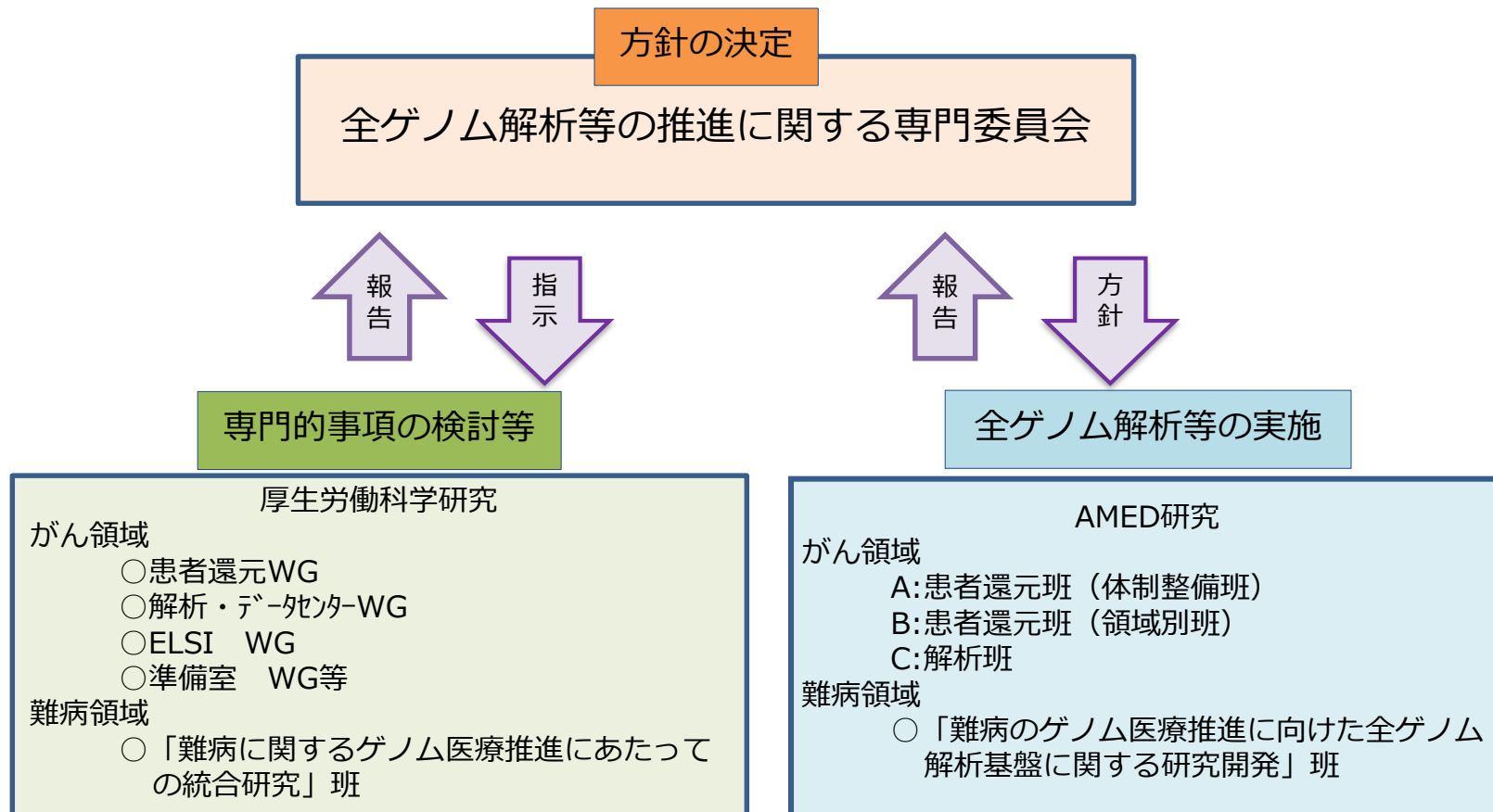
「全ゲノム解析等実行計画」を速やかに改定し、がん・難病に関して、2022年度から集中的に全ゲノム解析等を行い、英国等での10万ゲノム規模の取組を目指し、蓄積されたデータを用いた研究・創薬等を推進する。

令和4年度のスケジュール（案）

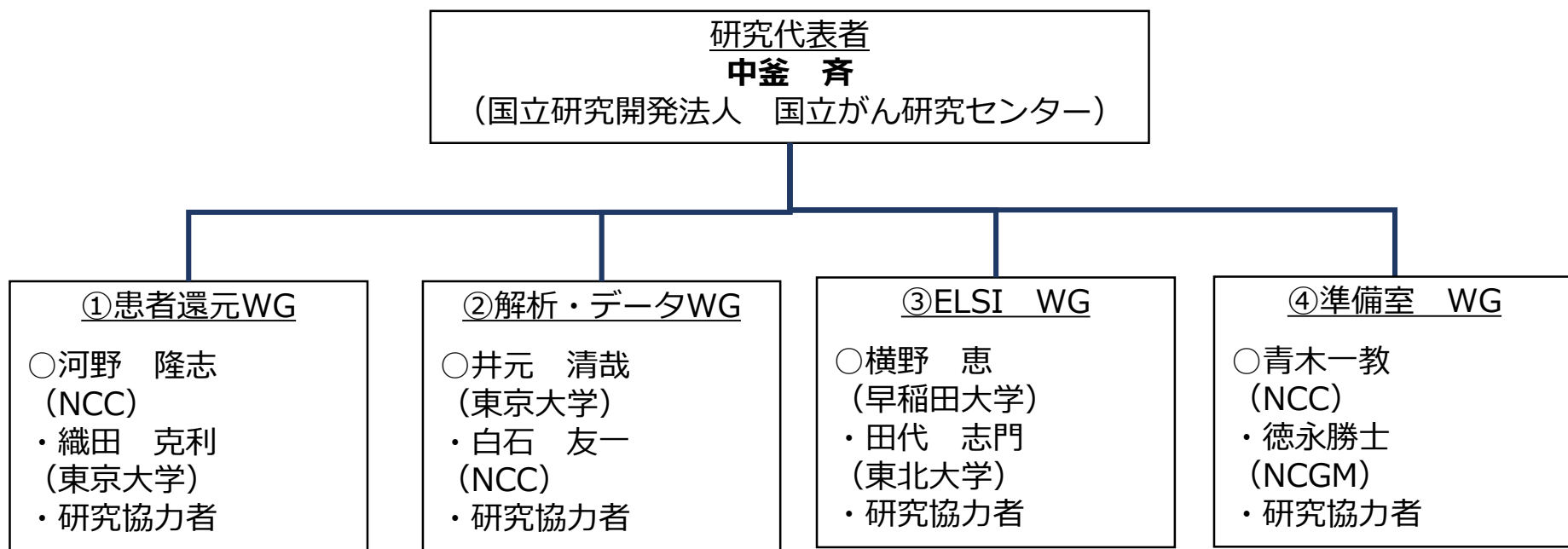
| 令和4年 | 専門委員会等 | 内容 |
|-------|------------------------|--|
| 5月 | 第9回専門委員会 (持ち回り開催) | ・ 令和4年度のがん領域AMED研究について |
| 7月7日 | 第10回専門委員会 | ・ 令和4年度の方針等について ・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」 （案）について |
| 8月19日 | 第11回専門委員会 | ・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」 （案）とりまとめ |
| 9月上旬 | 第131回厚生科学審議会 科学技術部会 | ・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」 （案） |
| | 年度末までに数回（P） }} | <ul style="list-style-type: none"> ・ 令和4年度中間報告 ・ 令和4年度最終報告 ・ 令和5年度方針案 |
| 令和5年 | | |

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



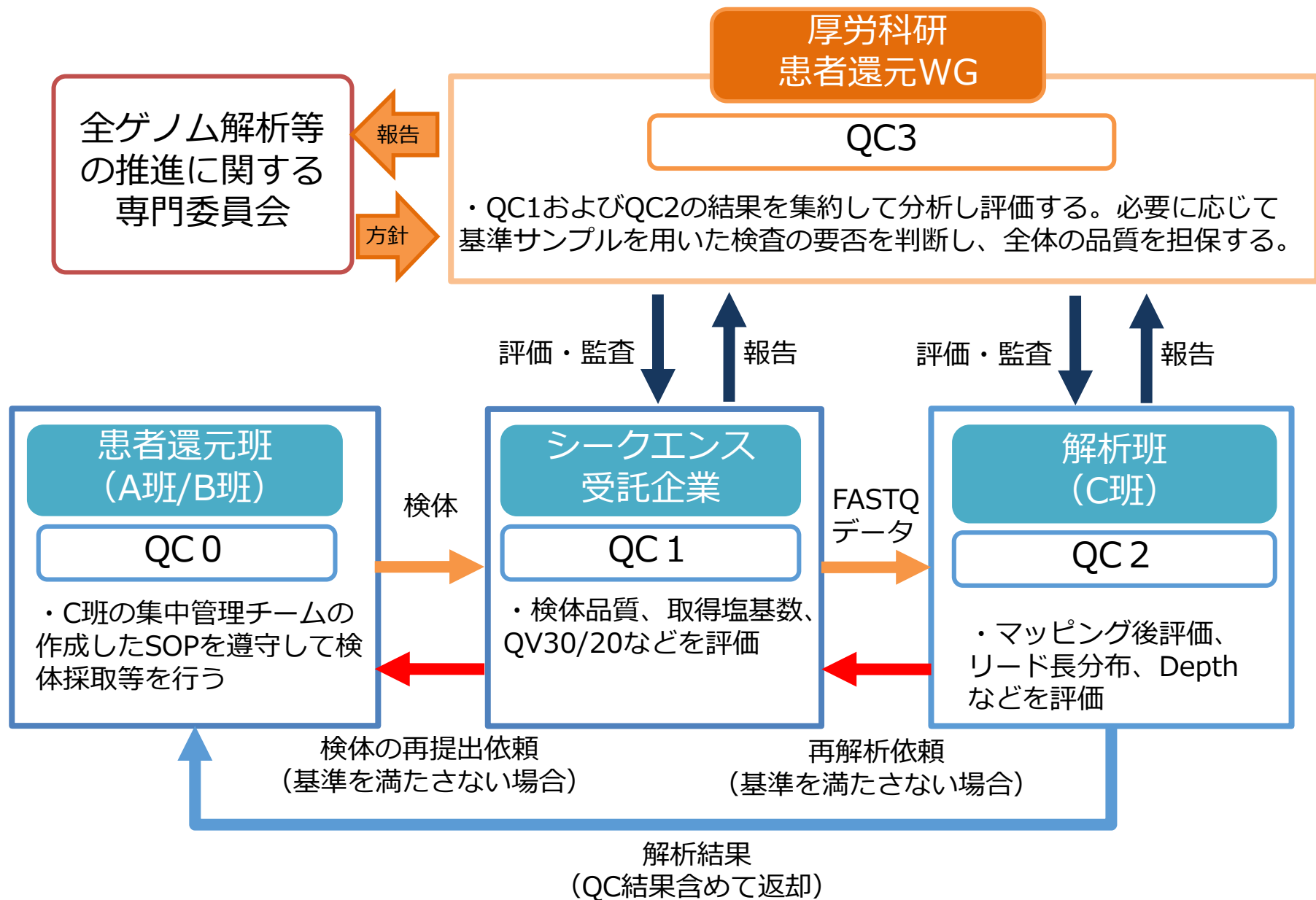
※①、②、③のWGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

※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。

「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 |
| | シーケンス | 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) | 令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続 |
| データ利活用審査委員会 | | | |
| 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 | <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 |
| | | 統一パイプライン | |
| | | 高度な横断的解析(AI活用含む) | |
| | 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 | 研究支援システム | |
| | 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 | 厚生労働省の人材育成事業が主体として実行 | |
| 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」によるQC管理体制



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。

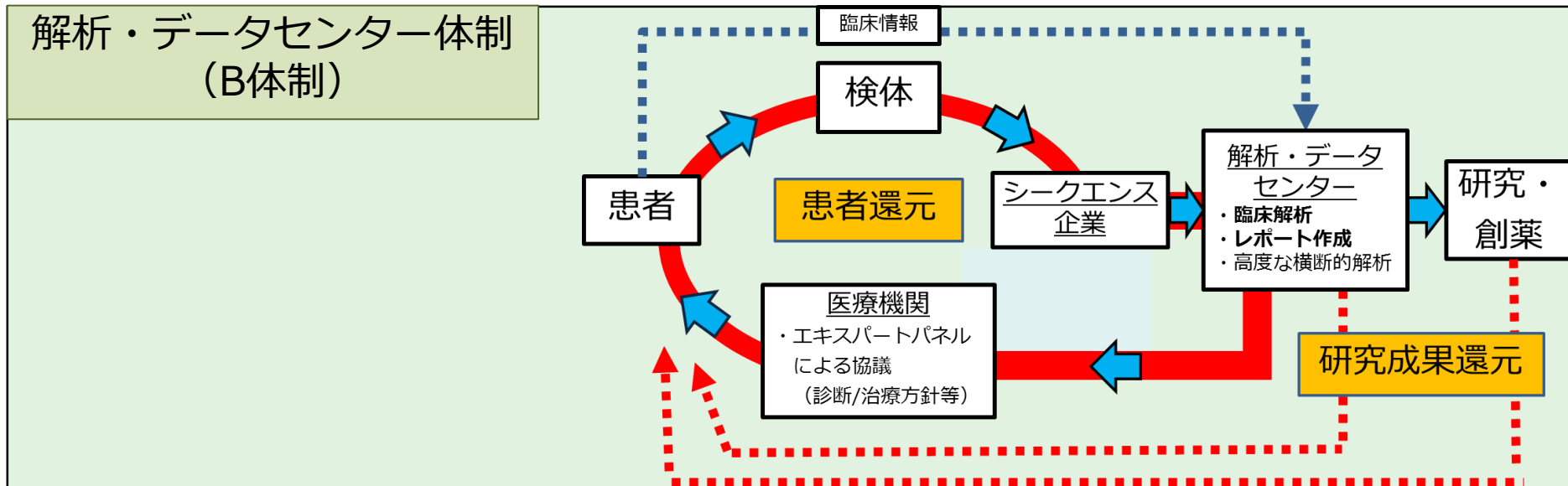
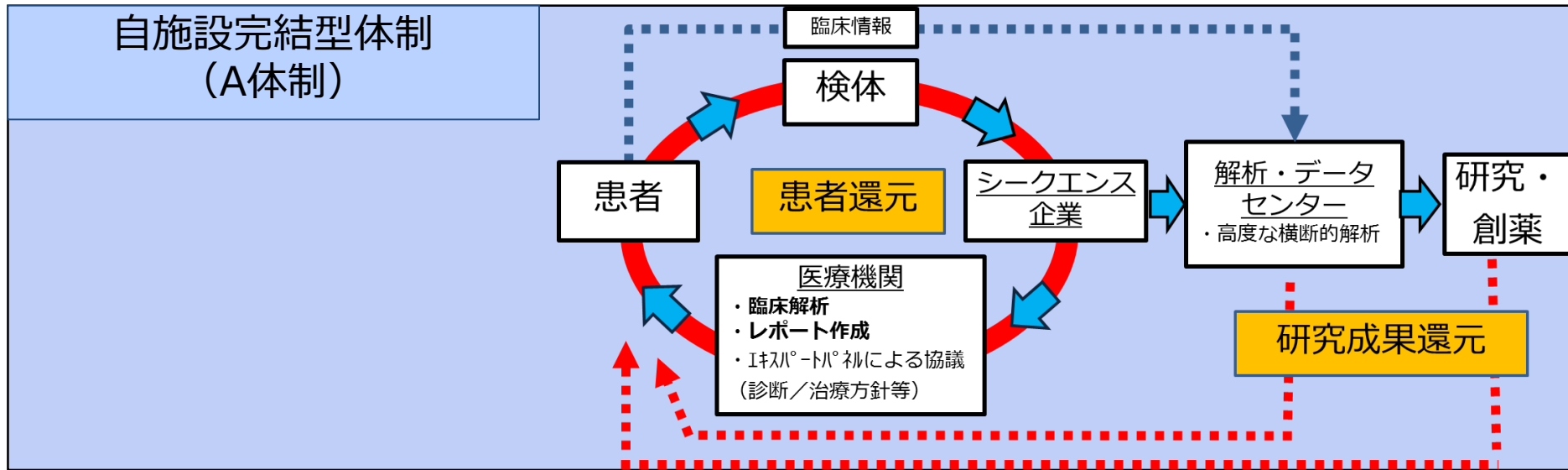
C班：臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。

- 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 | 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。

A班の患者還元体制について(令和4年度)



※令和4年度は、がんゲノム医療中核拠点、拠点病院を主体として8医療機関でスタートし、順次AからB体制へ移行する。今後、全ゲノム体制の整った医療機関を専門委員会の承認の後追加予定。令和5年度以後については、がんゲノム医療連携病院の参加が可能となるように体制整備を進める。また、令和4年度中にC班のレポート作成チームはA班と協力して、標準的レポートを作成し、令和5年度以後はレポートの要件を取りまとめ民間企業の参入を進める。B体制医療機関についてはC班のレポート作成チームの作成したレポートを用いる事を原則とする。

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。 |

参考

「全ゲノム解析等実行計画」の目的と出口戦略（がん領域）

| 目的 | 出口戦略 | 対応案 |
|------------------------------|--|--|
| ○全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する。 | 適切な治療方法の選択や新たな診断技術としてエビデンスが得られたものについては、順次、先進医療等として実施したうえで、保険適用を目指す。 比較的短期間での成果を目指す。 | ○出口戦略チームの基本コホート ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築 |
| ○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。 | 新規臨床試験（治験含む）により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。 成果を得るまでには、一定期間（数年程度）を要する。 | ○出口戦略チームの戦略コホート ・既知および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大のシステム等の構築 ・新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施 |
| ○全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。 | アカデミアや産業界と連携した取組を推進し、蓄積されたゲノムデータ等の利活用による研究・創薬等を推進する。 成果を得るまでには、一定期間を要する。 | ○事業実施組織準備室の支援によるアカデミアフォーラム、産業フォーラムの構築 ○事業実施組織による利活用推進 ○高度な横断的解析の推進 |

基本コホート

- ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築

戦略

コホートa

- ・既存および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大に向けた治験等（システム構築を含む）

戦略

コホートb

- ・例：免疫ゲノムコホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等

戦略

コホートc

- ・例：リキッド、オミックス解析追加コホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等

戦略

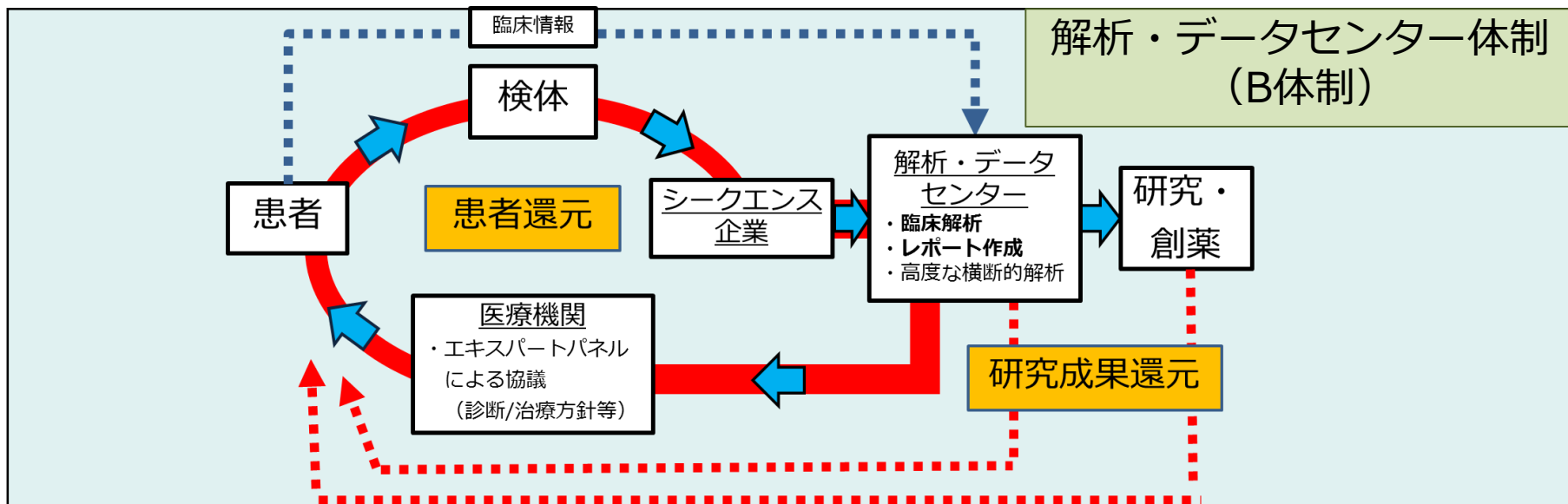
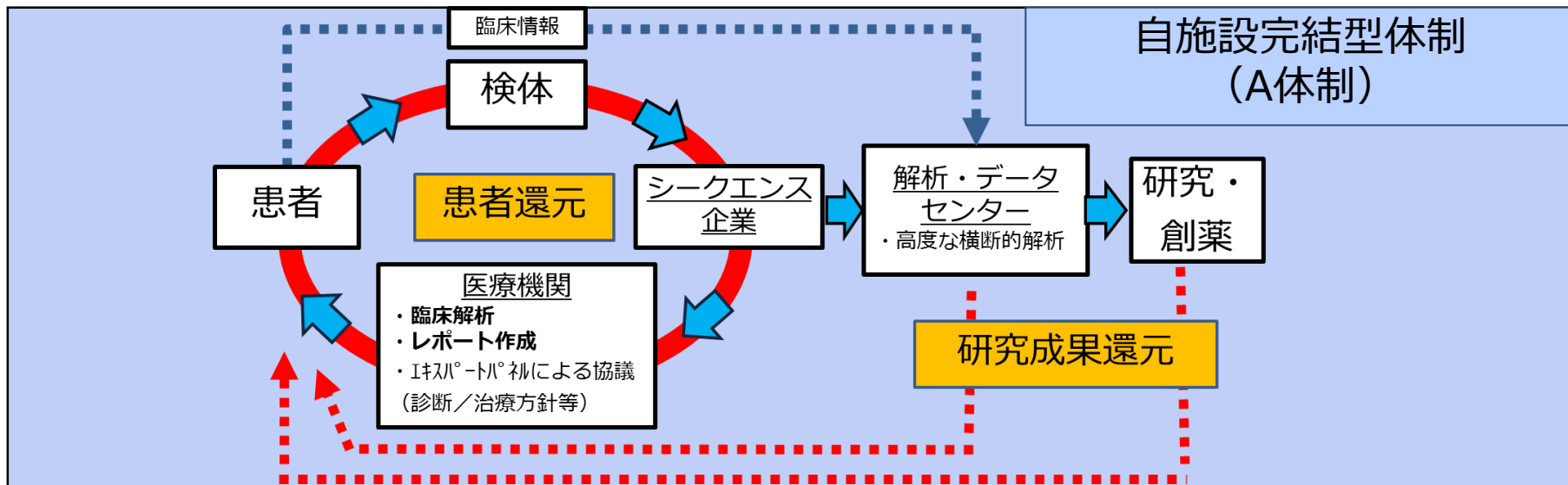
コホートd

- ・例：臓器別コホート（スキルス胃がん、膵がん、TN乳がん等）、AI解析コホートなど

①集中管理、②全ゲノム解析、③臨床情報収集、④データ共有及び研究支援システムの構築

※基本コホートと、戦略コホートaは全例登録を想定。戦略コホートは臨床医が主体となり、A班等の経験を生かし構築する。各コホートには責任者を設置し、独自のコホート設定をしつつも、症例のコホート重複は可能とする。各戦略コホートは、R4年度中に前向き臨床研究の開始を目指す。

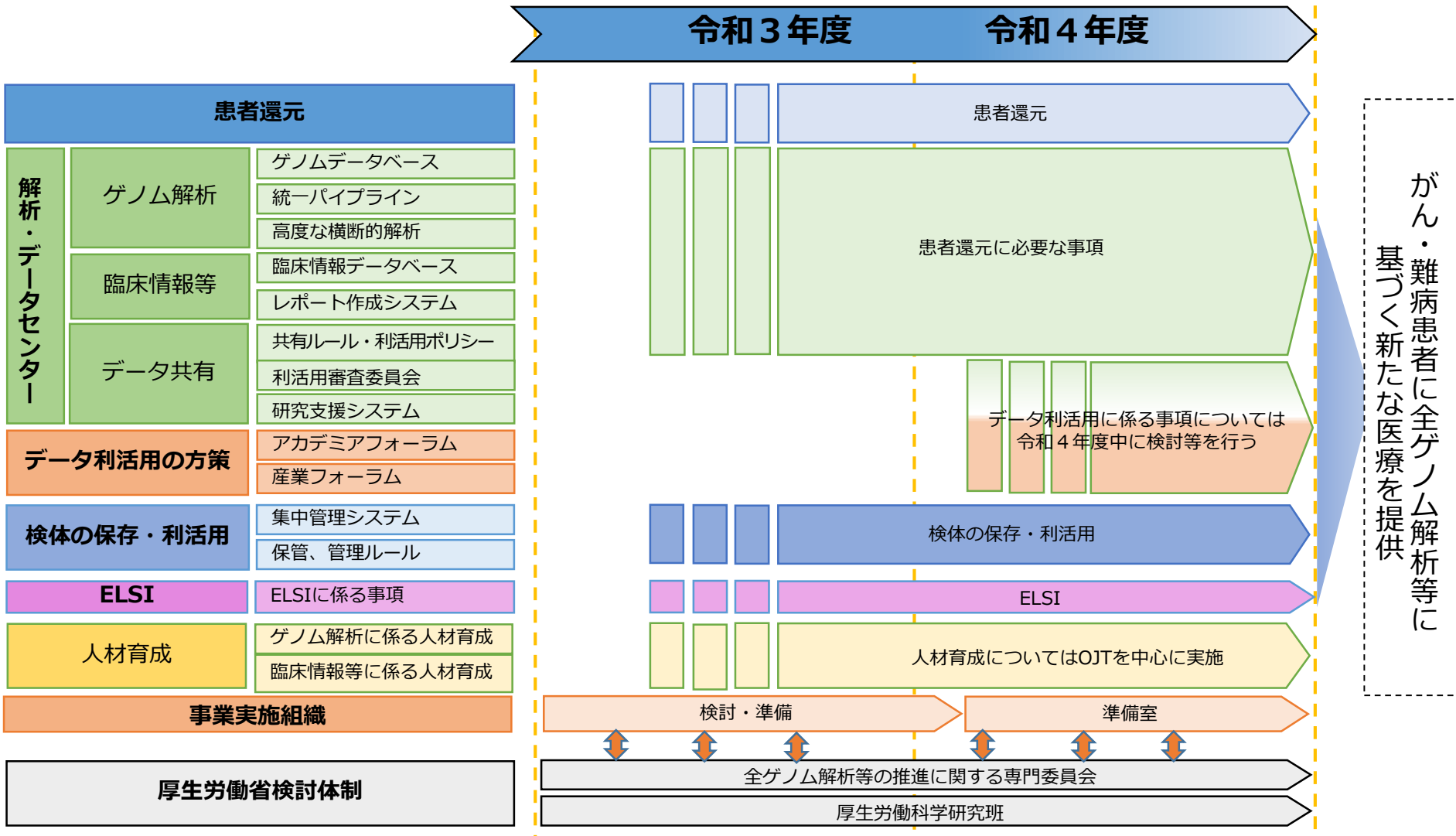
患者還元体制について



※令和3年度は、A体制として既存の3医療機関で研究を開始。令和4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体制の整備に向けた比較検討を開始する。令和5年度以後は、専門的な解析はA体制を維持しつつも、レポート作成についてはB体制を主体とする。

「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」概要

- 「全ゲノム解析等実行計画」（以下、実行計画）に基づき、全ゲノム解析等により明らかとなった当該疾患の治療等のために有益な情報等を患者に還元するとともに、研究・創薬などに向けた利活用を進め、新たな個別化医療等を患者に届けることを目指す。
- この取組を着実に前進させるために、患者還元、解析・データセンター、データ利活用、検体保存・利活用、事業実施組織、厚生労働省検討体制について、令和3年度および4年度中に実施する事項をまとめた「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」を策定した。



がん・難病患者に全ゲノム解析等に基づく新たな医療を提供

全ゲノム解析等実行計画の推進（骨太の方針など）令和3年

○経済財政運営と改革の基本方針2021（令和3年6月18日閣議決定）

日米首脳共同声明（※1）に基づく取組も視野に入れつつ、全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、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。

○成長戦略実行計画（令和3年6月18日閣議決定）

革新的新薬を創出する製薬企業が成長できるイノベーション環境を整備するため、研究開発支援の強化、創薬ベンチャーの支援、国際共同治験の推進、国内バイオ医薬品産業の強化、全ゲノム解析等実行計画及びこれに基づくロードマップの推進と産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制の構築、・・・等を進める。

○統合イノベーション戦略2021（令和3年6月18日閣議決定）

「全ゲノム解析等実行計画（※2）」及びロードマップ2021（※3）を着実に推進し、これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、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。

○新しい資本主義実現会議 緊急提言（令和3年11月8日）

がんや難病に苦しむ患者を対象として、全ゲノム解析を推進し、その結果をもとに、個別化医療の提供を目指す。また、得られたゲノム情報をデータベース化し、研究機関や民間企業等における創薬や治療法開発に向けた利活用を可能とする。現状、累計6300症例（1.2万ゲノム）の全ゲノム解析を実施済み。本年度末までに、累計19200症例（2.5万ゲノム）まで実施する見込み。これに加えて、英国を参考に、来年度から5年間でがん・難病に関して10万ゲノム規模の全ゲノム解析を実施することを目指し、複数年度にわたって支援する。

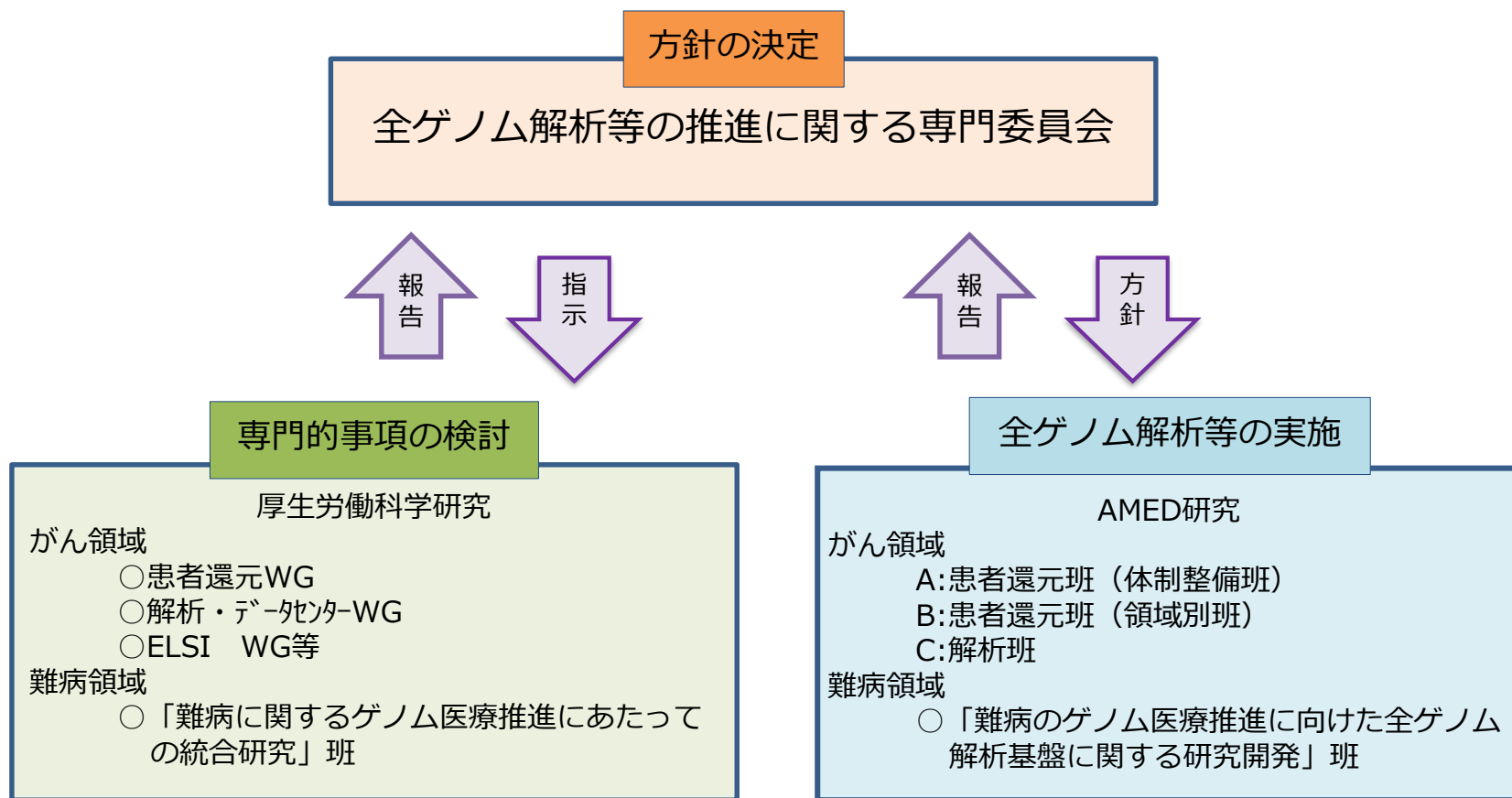
（※1）令和3年4月16日に発出された日米首脳共同声明の別添文書「日米競争力・強靱性（コア）パートナーシップ」を指す。

（※2）全ゲノム解析等実行計画（第1版）。2019年12月20日厚生労働省。

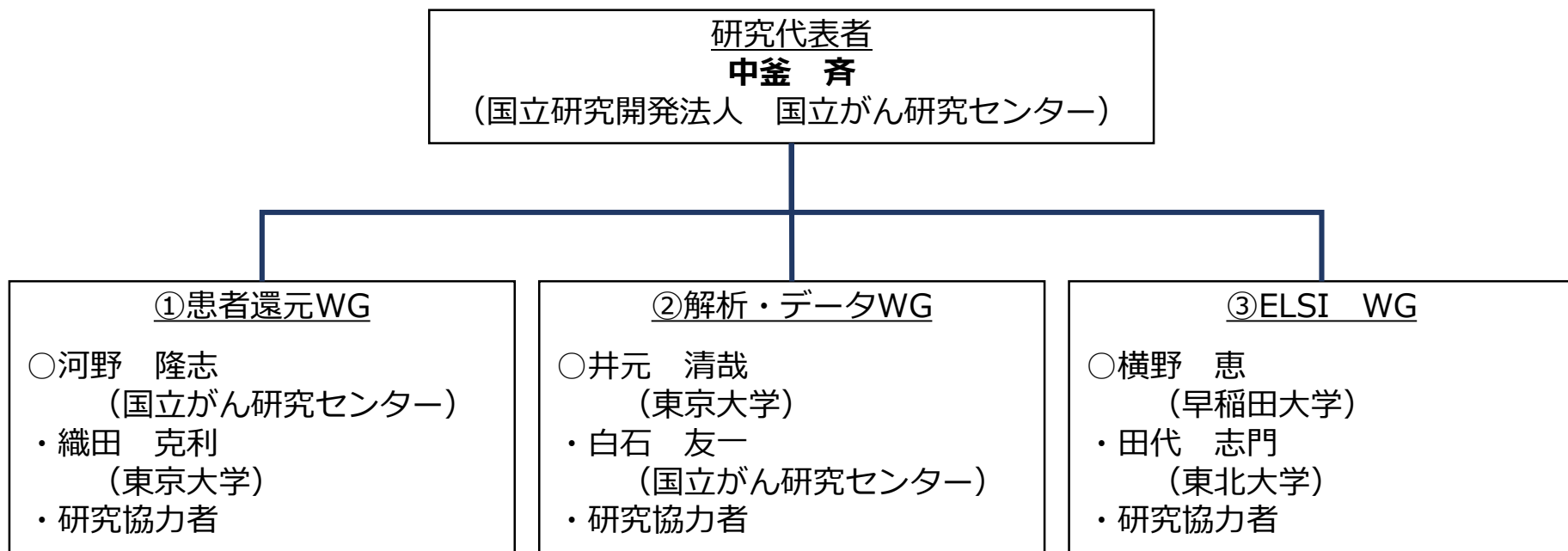
（※3）全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021。2021年6月9日厚生労働省。

全ゲノム解析等の実施体制（令和3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



※各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。

令和3年度AMED研究班の概要（がん領域）

A班：がん患者の臨床解析を行い、レポート作成及びエキスパートパネルによる協議等をへて患者還元を行う。
（新規の患者及び検体保存済みの患者）

B班：領域別のがん患者について、C班と連携して全ゲノム解析等を行い、患者還元を行う。
（検体保存済みの患者）

C班：A、B班において解析対象になったがん患者について、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臨床解析を行う。また、解析・データセンターの構築に向け高度な横断的解析、データ共有システムの構築等にも取り組む。

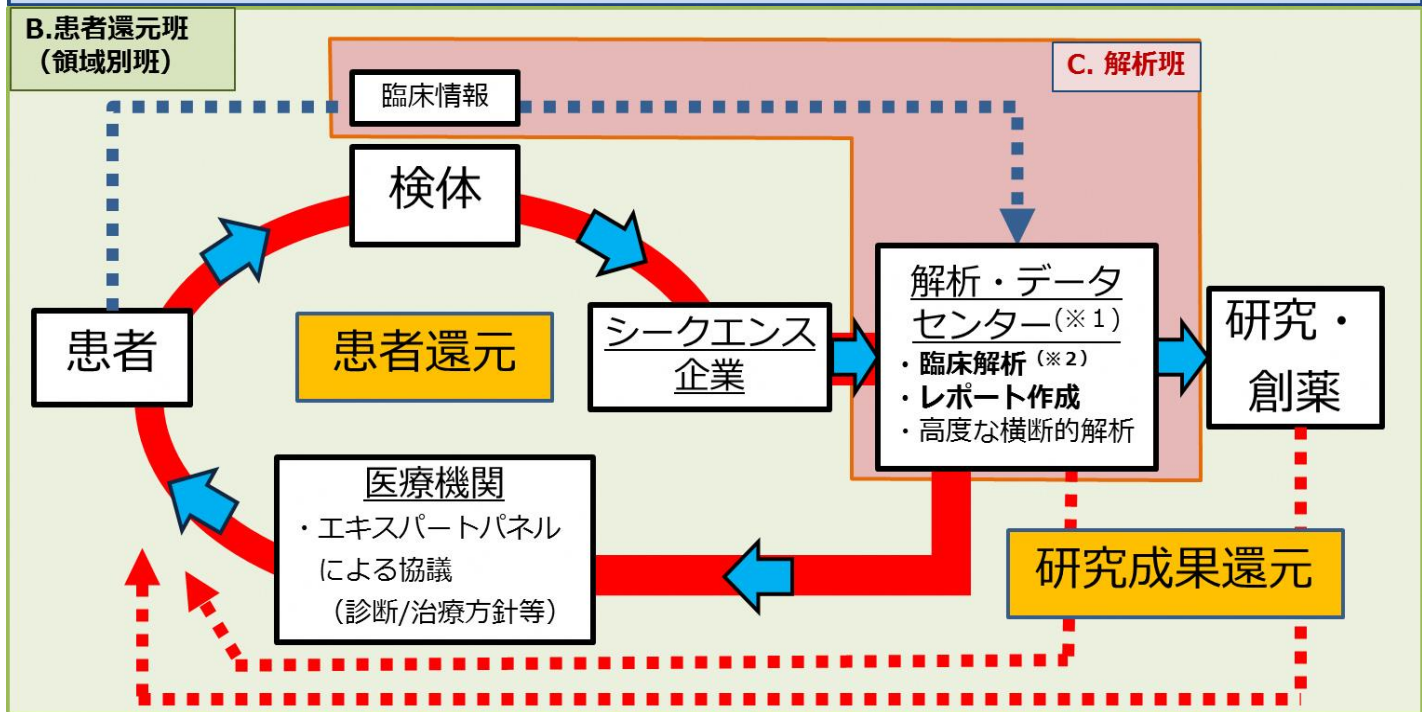
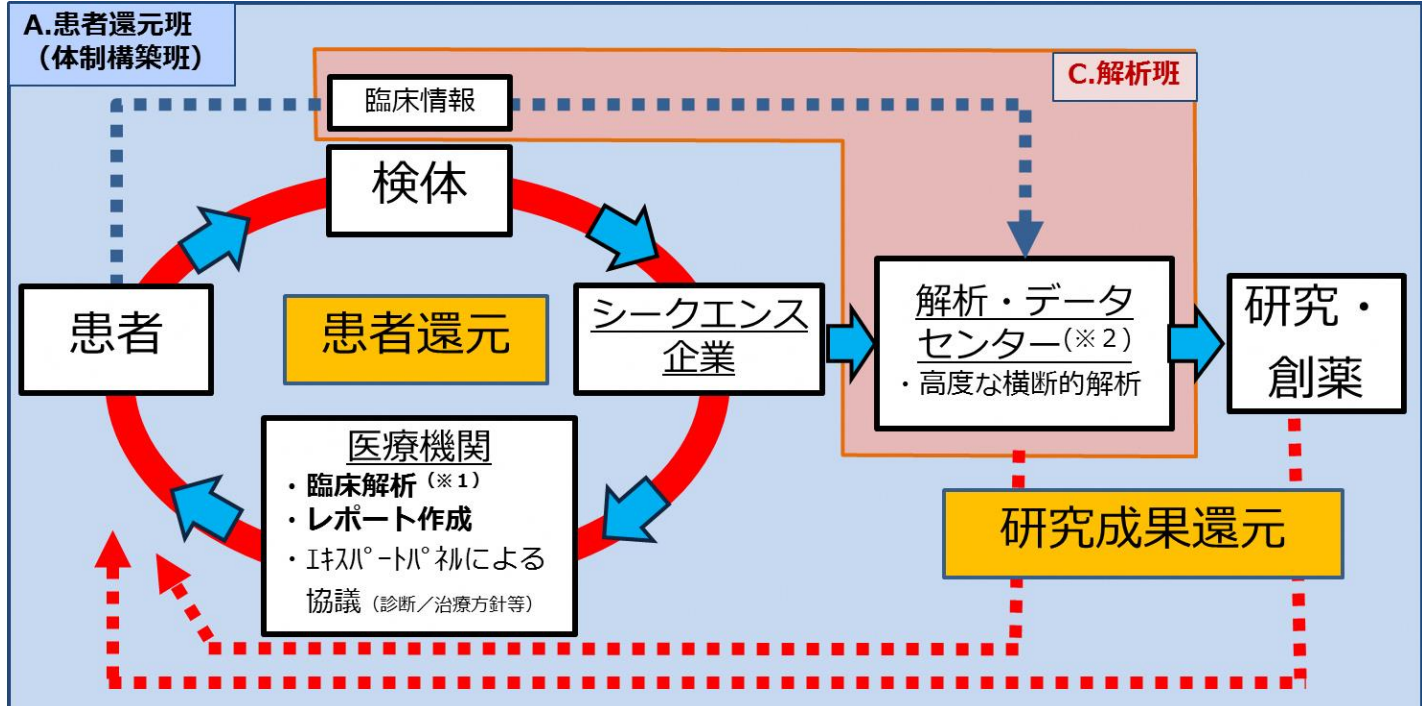
（※）各班は連携し、新規の治療法等の開発に向けた体制構築、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。

（※）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。

| 公募の種類 | がん種 | 研究代表者 | 研究代表機関 | 令和3年度の症例数 |
|-------------------------|--------|-------|------------|-------------------------------|
| A班： 患者還元班 （体制構築班） | 難治がん等 | 山本昇 | 国立がん研究センター | 500症例（※） |
| | 難治がん等 | 浦上研一 | 静岡がんセンター | 500症例（※） |
| | 難治がん等 | 上野貴之 | がん研有明病院 | 500症例（※） |
| B班： 患者還元班 （領域別班） | 消化器がん | 柴田龍弘 | 東京大学 | 1,400症例 |
| | 血液がん | 南谷泰仁 | 京都大学 | 1,400症例 |
| | 小児がん | 加藤元博 | 東京大学 | 1,400症例 |
| | 希少がん | 松田浩一 | 東京大学 | 1,400症例 |
| | 婦人科がん | 森誠一 | がん研有明病院 | 1,400症例 |
| | 呼吸器がん他 | 河野隆志 | 国立がん研究センター | 1,400症例 |
| C班：解析班 | | 井元清哉 | 東京大学医科学研究所 | A班、B班合わせて 9,900症例すべての症例の解析 |

計 9,900症例

（※）それぞれ新規の患者200症例を含む。



「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

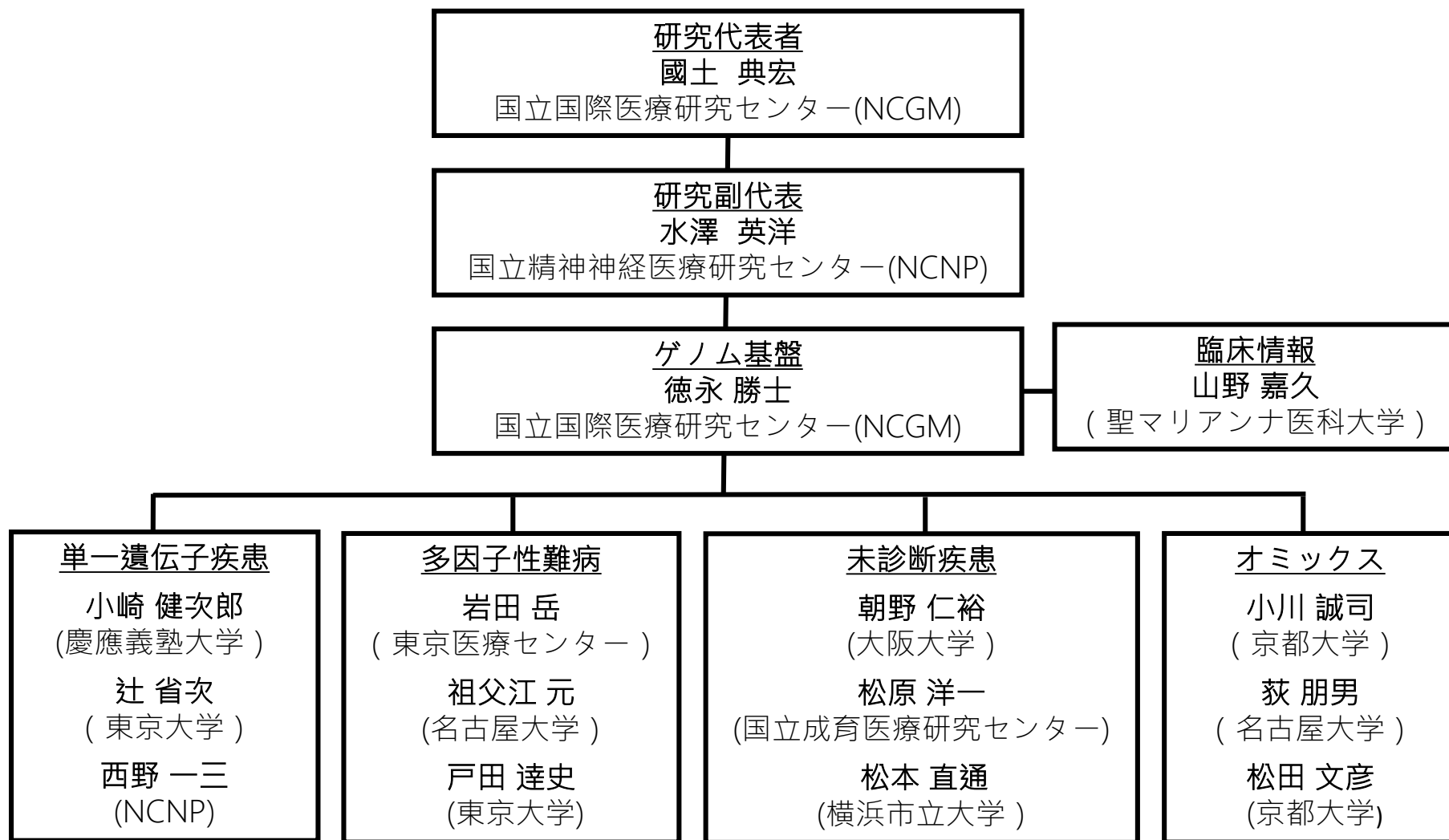
ゲノム基盤

医薬品開発

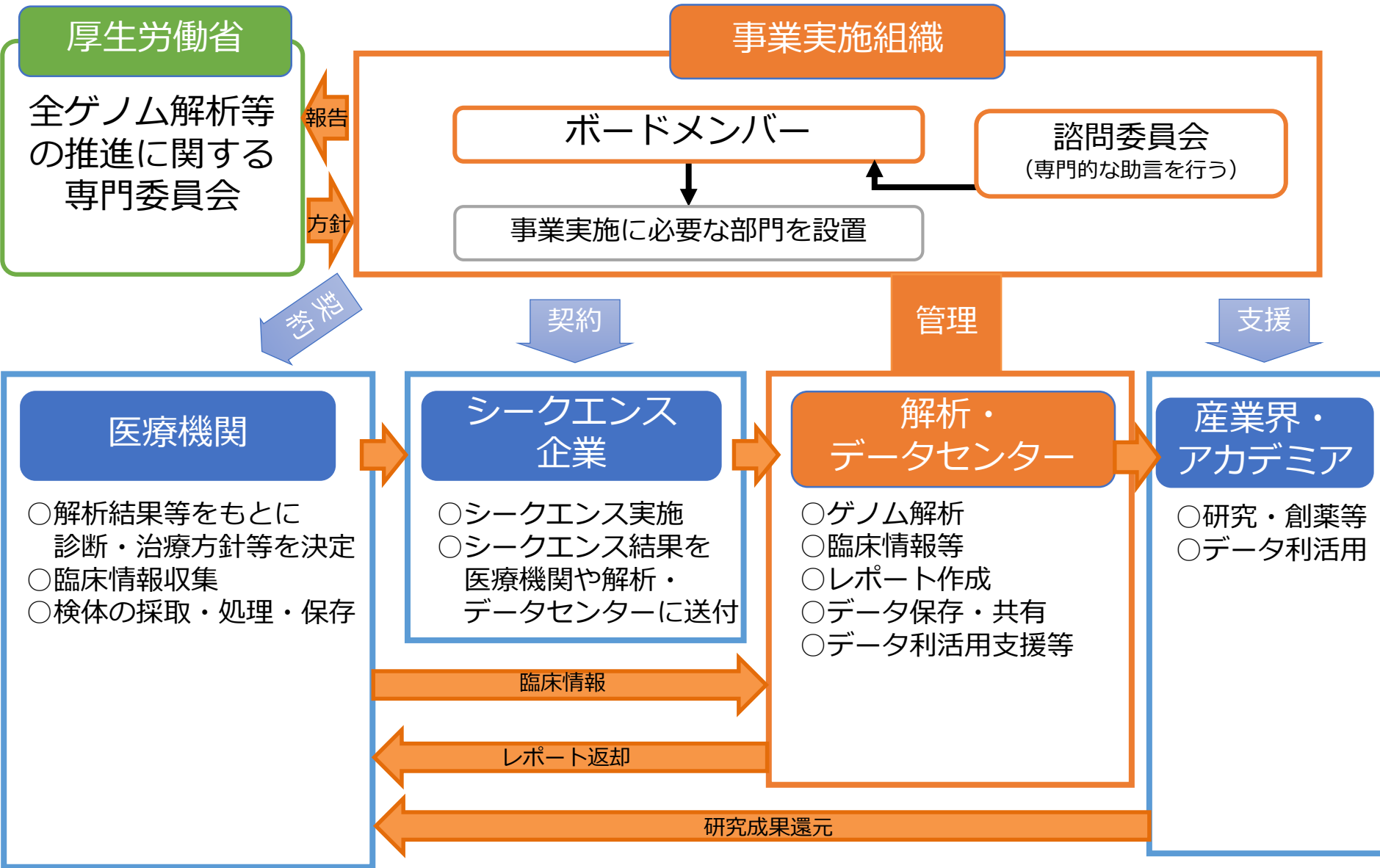
人材育成等

| | | | | | | |
|--------|---|--|---------------------------------|--|---|--|
| 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 |

「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



(参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像 (案)



※ 全ゲノム解析等の実施体制の将来像については、引き続き、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会をはじめ、事業実施準備室検討ワーキング等で検討を進める。