



ひと、くらし、みらいのために

厚生労働省

Ministry of Health, Labour and Welfare

第12回全ゲノム解析等の推進に
関する専門委員会

令和4年11月15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4年11月15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

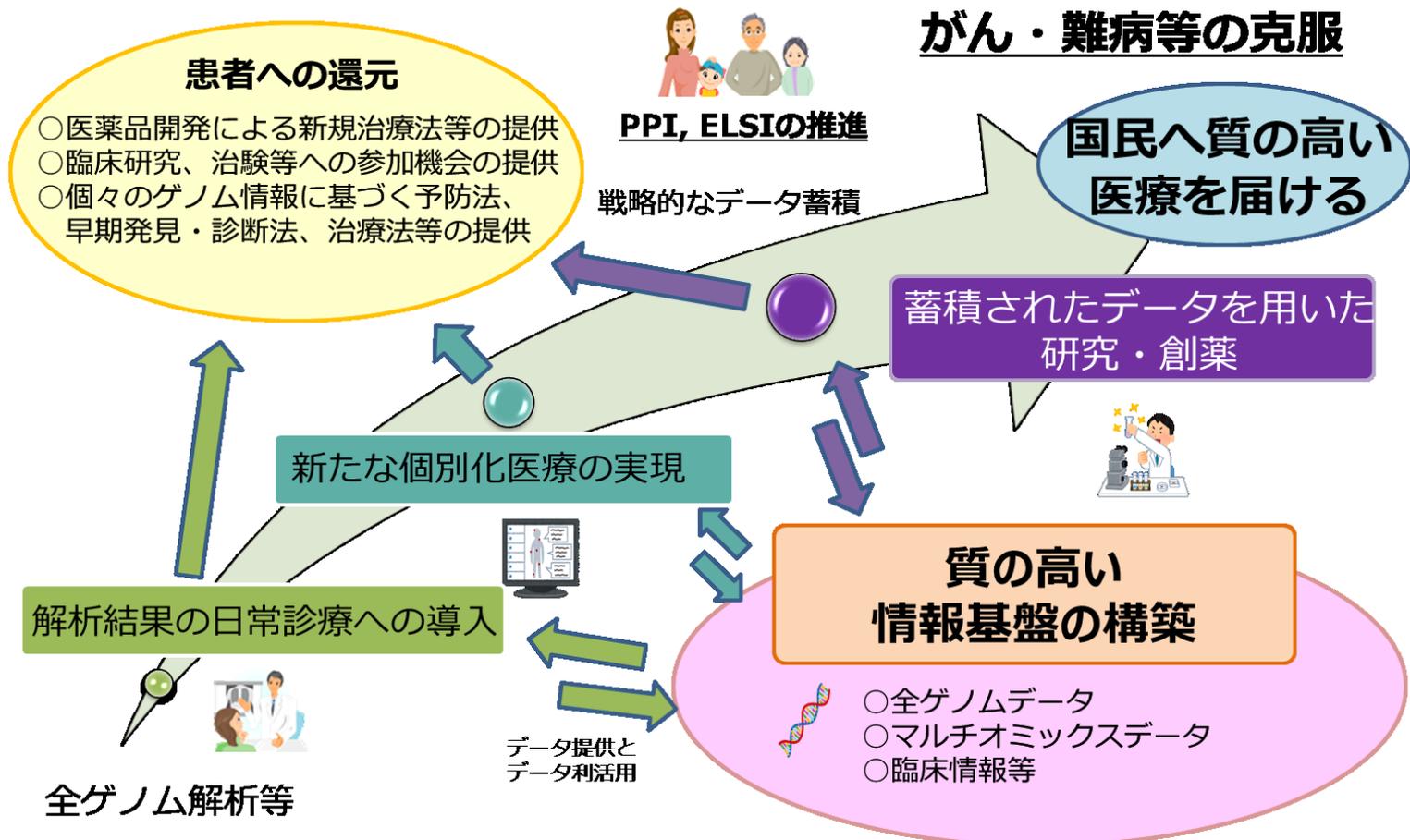
令和4年	専門委員会等	内容
5月	第9回専門委員会 (持ち回り開催)	<ul style="list-style-type: none"> 令和4年度のがん領域AMED研究について
7月7日	第10回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> 令和4年度の方針等について 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）について
8月19日	第11回専門委員会	<ul style="list-style-type: none"> 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）とりまとめ
9月5～12日	第131回厚生科学審議会 科学技術部会（持ち回り開催）	<ul style="list-style-type: none"> 「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	<ul style="list-style-type: none"> 「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	<ul style="list-style-type: none"> 令和4年度 中間報告 令和5年度 AMED研究体制の概要案
	年度末までに1～2回開催	<ul style="list-style-type: none"> 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

「全ゲノム解析等実行計画2022」 (第11回専門委員会からの主な変更点)

5. これまでの取組を踏まえた基本方針

(1) 全ゲノム解析等の対象患者等

これまでの全ゲノム解析等によって得られた知見を踏まえ、全ゲノム解析等の対象患者は、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】

手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病等）、症例数が多いものの日本人症例のゲノム情報が十分に集積されていないがん種等。

【難病】

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

(2) 対象症例数

がん・難病の全ゲノム解析については、令和元年から令和3年度にかけて約19,200症例（がん領域；約13,700症例、難病領域；約5,500症例）の解析を行い、令和4年度には新たに同意を得た患者について約4,500症例（がん領域；約2,000症例、難病領域；約2,500症例）の解析及び患者還元を予定している（※）。

（※）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。

(4) 事業を構成する組織について

① 医療機関	<p>【がん】 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件を記載 なお、要件は必要に応じ専門委員会において見直すこととする。 (追記) 全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価ができる体制が整っていること。</p> <p>【難病】 令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的な要件を検討する。</p>
② シークエンス企業	<p>本実行計画においては、統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。 解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。 また、一定のシーケンス精度の確保及びその向上等のため、各シーケンス企業においては、自主的かつ定期的に品質の評価・検証を行うとともに、外部精度管理の実施を求める。</p>

「全ゲノム解析等実行計画2022」 (第11回専門委員会からの主な変更点)

5. これまでの取組を踏まえた基本方針

③解析・データセンター	<p>解析・データセンターは、シーケンス企業から収集したシーケンス結果や医療機関から収集した臨床情報の保存・共有・利活用支援等を行う 求められる主な役割は以下の4つである。</p> <ol style="list-style-type: none">1) ゲノムデータの解析2) 臨床情報等の収集3) データ利活用4) 人材育成
④検体・情報集中管理部門	<p>新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。</p> <p>また、各医療機関で保管されている検体も含めて、検体の種類、残量、同意の種別（産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、検体集中管理センターが把握できる仕組みを構築する。</p>
⑤産業フォーラム、アカデミアフォーラム	<p>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。</p> <p>【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、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本事業に、計画の当初から参画できるよう、産業界が主催する「産業フォーラム」を構築する。</p> <p>【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、アカデミアが主体的に全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織として、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。</p> <p>(修正)</p> <p>アカデミアフォーラムには、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。</p>
⑥事業実施組織	<p>事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。そのため、事業実施組織は公的な性格をもつ存在とし、産業界やアカデミアから募った幅広い人材からなるボードメンバーが、最新の知見に基づき柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。</p> <p>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（Japan Health Research Promotion Bureau。以下「JH」という。）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。</p>

7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術等の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題 (ELSI) が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。

具体的には、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。

ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

(追記)

・ゲノム情報等による不利益が生じないようにするために社会環境の整備をする上での制度面での課題を把握したうえで、本事業における対応方針を検討する。

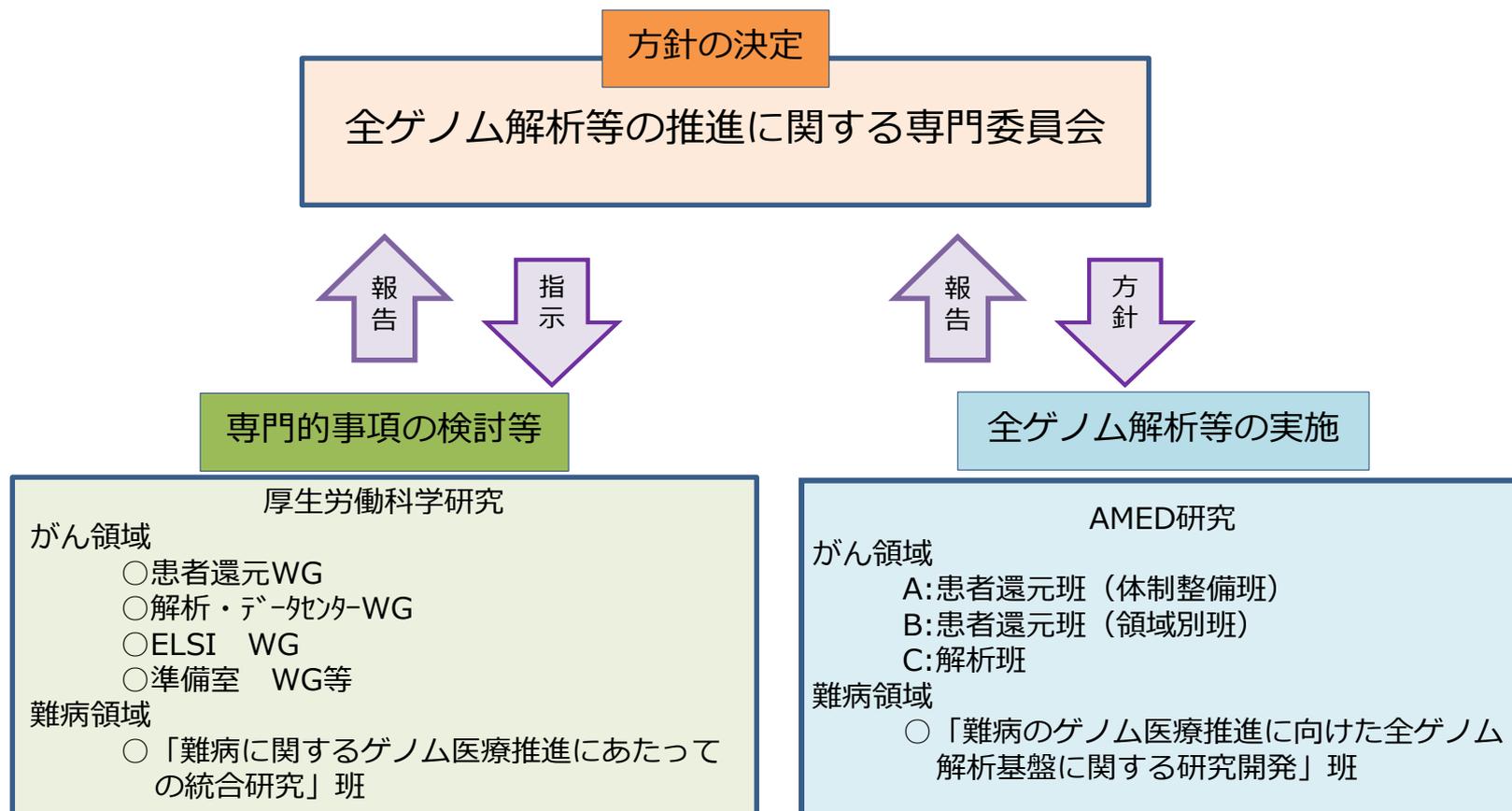
8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、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に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努めることが必要である。

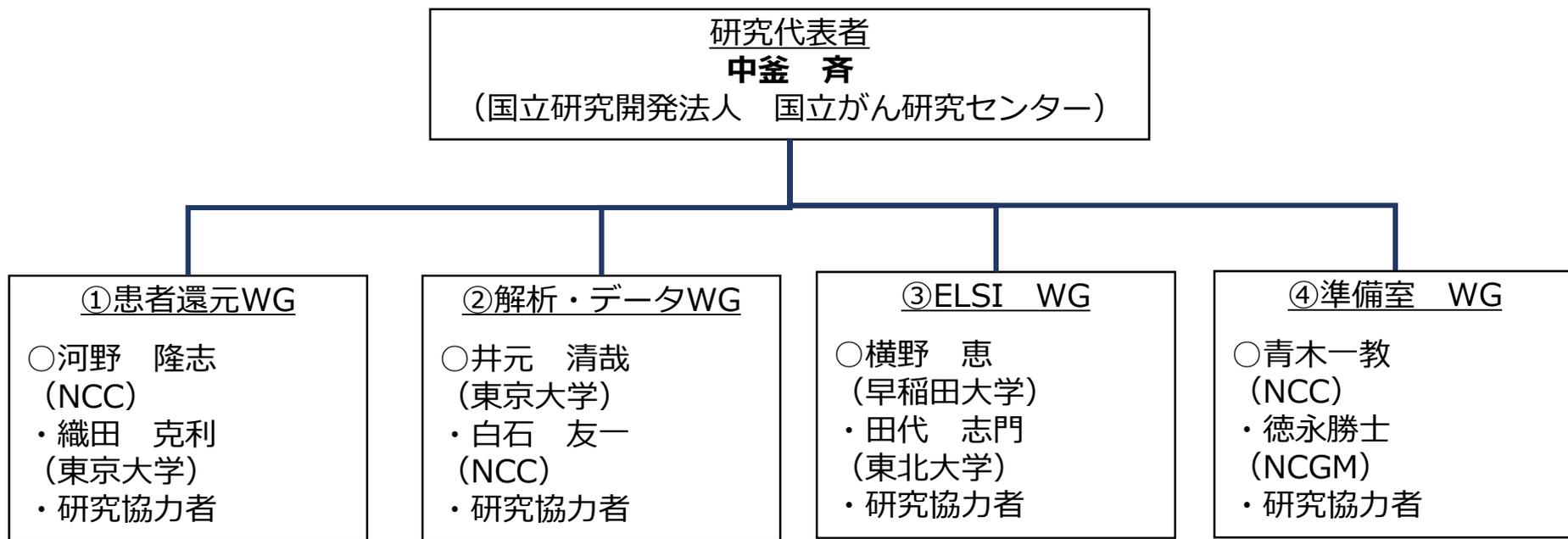
具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

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：**677**症例
(令和4年10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：**381**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*：**113**症例

全ゲノム解析の
結果が診断に有
用であった例*：
32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*：**30**症例

*症例数はのべ数

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

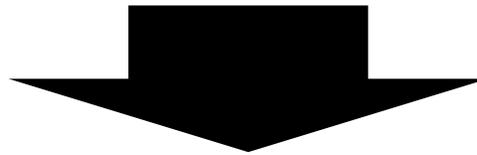
既存の
治療・
診断等

- 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**

造血器腫瘍を対象とした本格解析の実施について

【現状と課題】

- 「全ゲノム解析等実行計画」にもとづく全ゲノム解析等の推進については、厚労科研中釜班において専門的事項が検討され、専門委員会で審議・承認された方針に基づき、AMED研究班において実施される。
- 現状、造血器腫瘍を対象に保険承認された遺伝子パネル検査は存在せず、遺伝子パネル検査にもとづくゲノム医療提供体制の在り方については、まさに議論の途上である。
- そのような状況下での、造血器腫瘍を対象とした全ゲノム解析結果にもとづく患者還元（本格解析）については、エキスパートパネルの実施方法、確認検査の体制等、検討すべき課題が山積している。



【対応方針案】

- 厚労科研中釜班の患者還元WGにおいて、造血器腫瘍を対象とした本格解析の実施に向けた課題の整理および対応方針について整理することとしてはどうか。
- また、厚労科研中釜班での検討に際しては、必要に応じ、造血器腫瘍の専門家に参画していただくこととしてはどうか。

【○全ゲノム解析等実行計画2022の推進】
 施策名：全ゲノム解析等実行計画2022の推進

令和4年度第二次補正予算案 49億円

医政局研究開発政策課
 (内線4041)
 健康局がん・疾病対策課、難病対策課
 (内線3825, 2353)

① 施策の目的

がん^(※)や難病患者を対象として、全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施し、得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、それらを民間企業やアカデミア等が利活用することにより、創薬や新規治療法などの開発を目指す。さらに解析結果等の速やかな日常診療への導入や、新たな個別化医療の推進を通して、国民へ質の高い医療を届けることを目指す。

※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、希少がん、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。

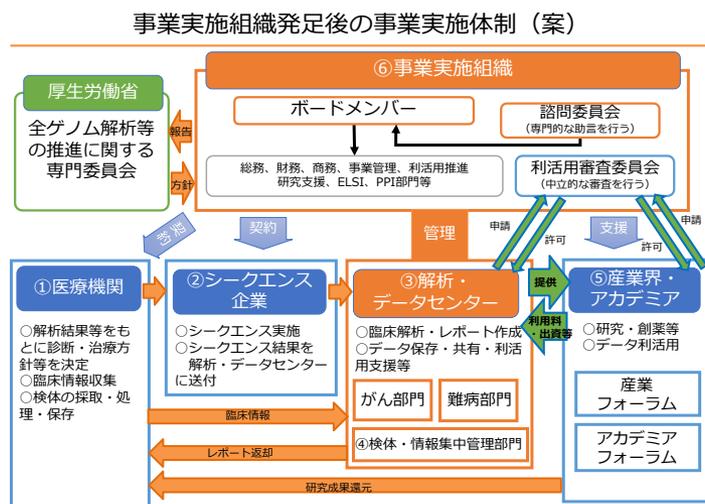
② 対策の柱との関係

1	2	3	4
		○	

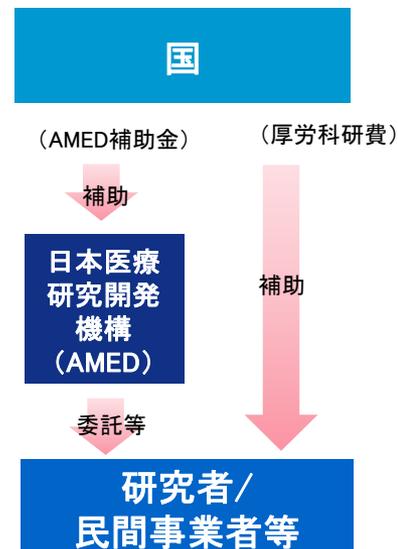
③ 施策の概要

「全ゲノム解析等実行計画2022」(令和4年9月策定)を推進するため、①全ゲノム解析等及びその結果の患者還元、②データ利活用の準備等(全ゲノム解析等による出口を加速するための臨床研究、利活用環境の整備等)、③事業実施組織の構築に向けた検討に必要な研究費用について措置を行う。

④ 施策のスキーム図、実施要件(対象、補助率等)等



(「全ゲノム解析等実行計画2022」抜粋)



⑤ 成果イメージ(経済効果、雇用の下支え・創出効果、波及プロセスを含む)

現在闘病中のがん患者・難病患者の診断、治療に役立つデータを速やかに患者に還元し、がん・難病の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・活用できる質の高い情報基盤の構築に向けた検討を行うことで、新たな診断技術や革新的新薬を開発する民間企業が成長できる環境を整備し、我が国発のイノベーションの創出を目指す。

令和5年度AMED研究体制の概要（がん領域）（案）

○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、患者還元役に役立つ。

○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

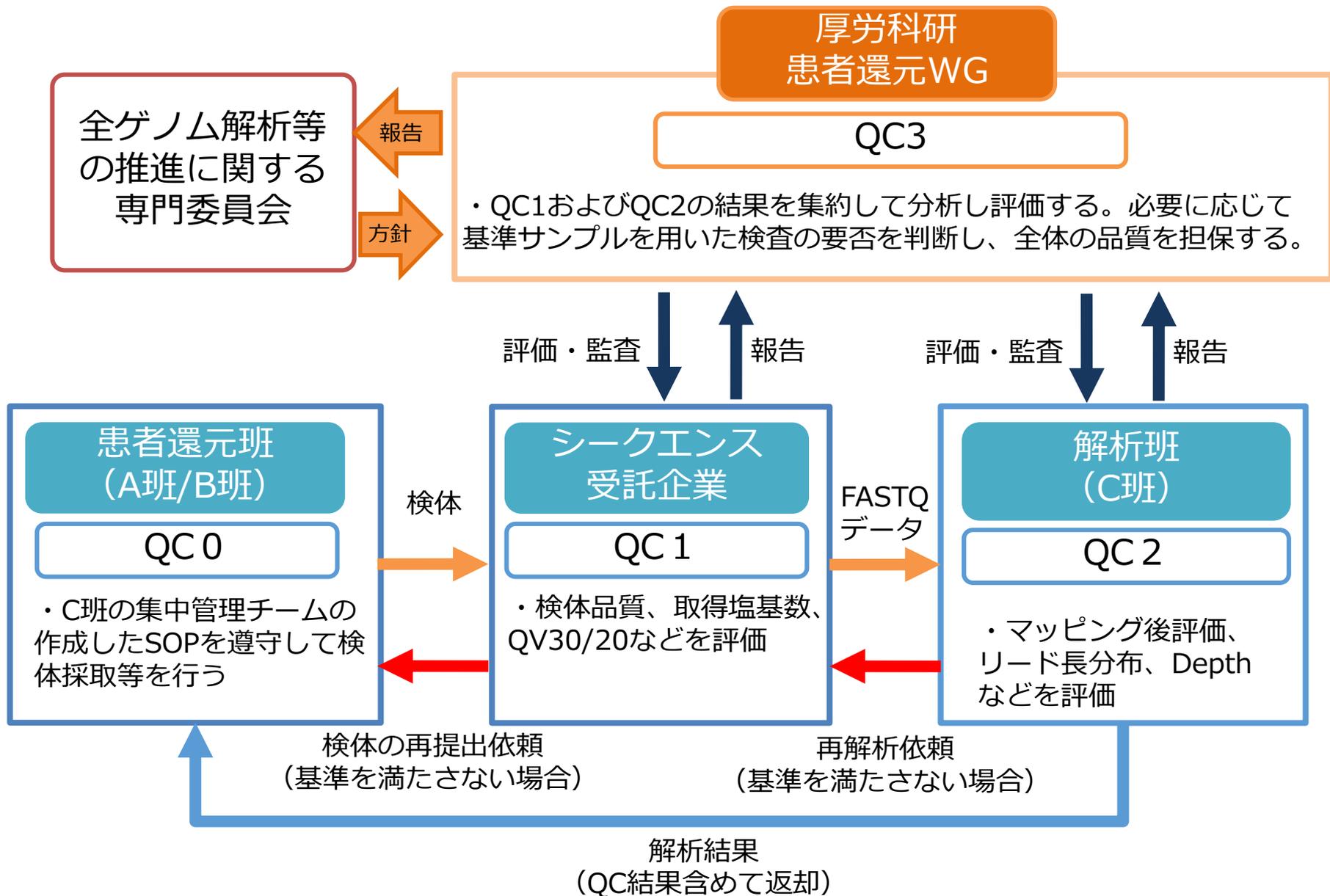
研究班		課題数	研究内容
A班： 患者還元・出口 戦略班	基本コホート（横断） チーム	1班	<ul style="list-style-type: none"> • A班に参画するすべての医療機関が協力 • 全症例を対象に、全ゲノム解析等の臨床的有用性等を研究 • 厚労科研中釜班とも連携し、全ゲノム解析等の実用化を見据えた患者還元における課題の抽出や検討
	患者還元・ 戦略コホートチーム	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> • 全ゲノム解析等の結果にもとづく患者還元を行う。 • 代表機関毎に1～2程度の臨床研究を実施する。 • 全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例について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

参考

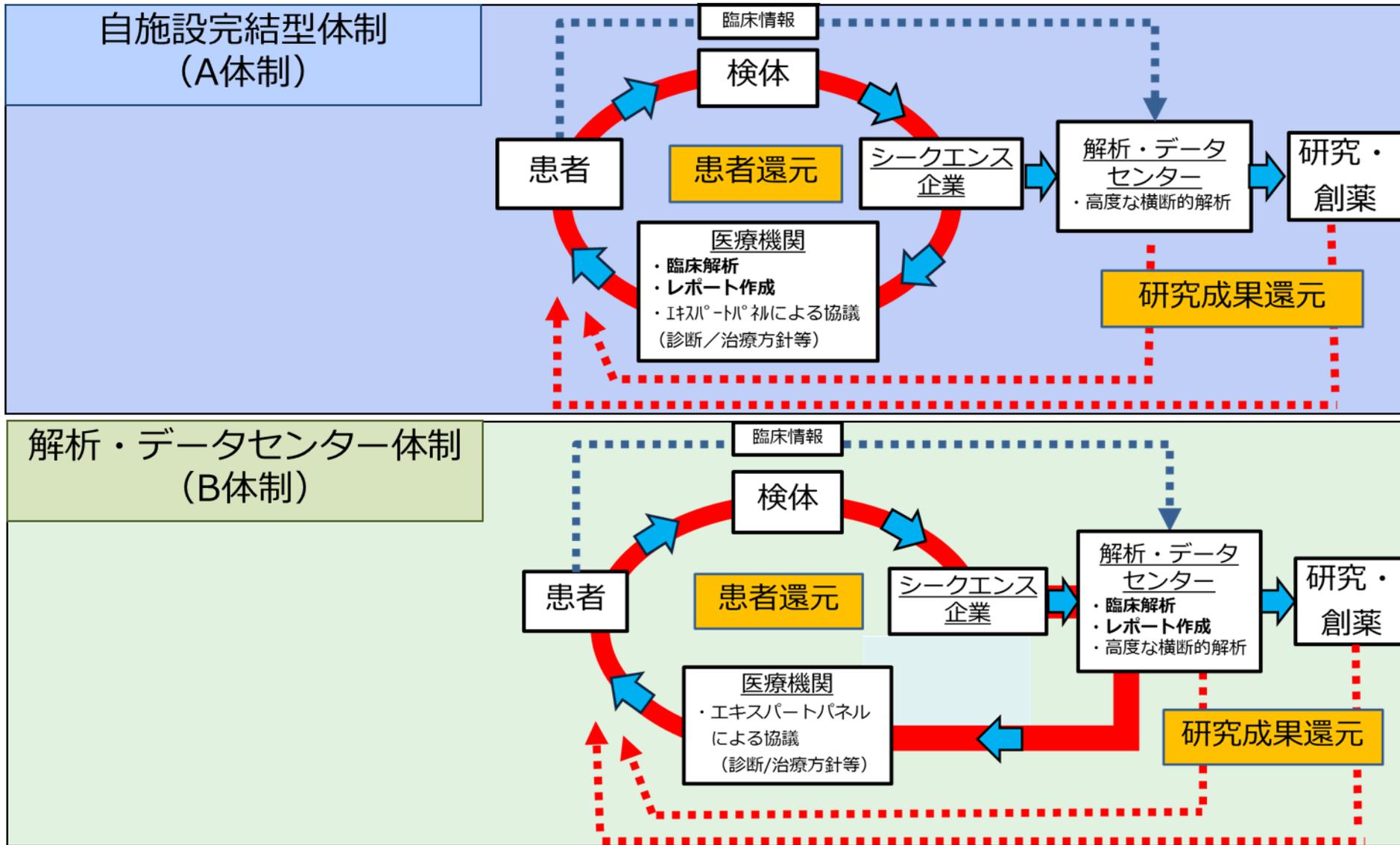
「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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)	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



A班の患者還元体制について(令和4年度)



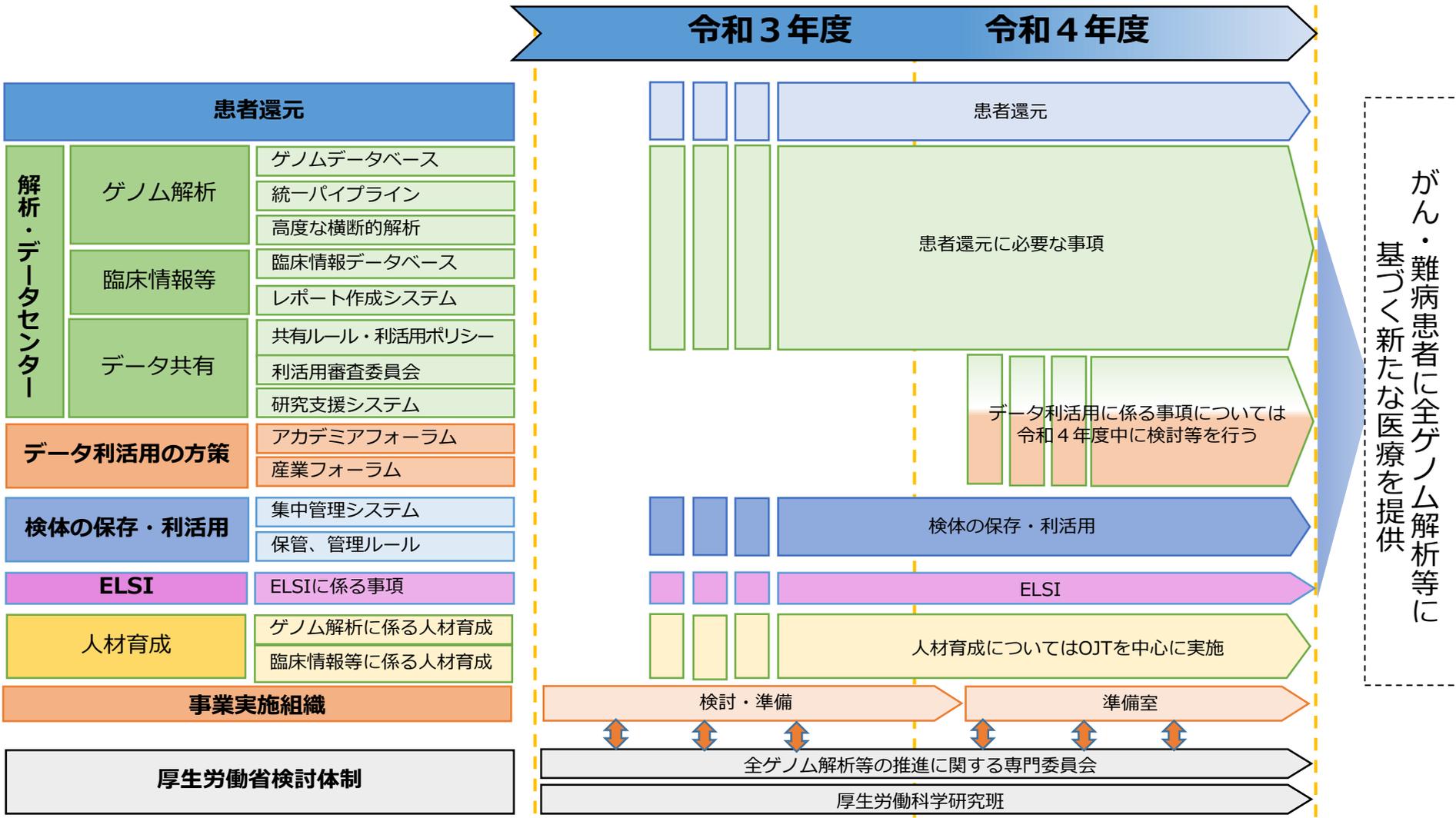
※令和4年度は、がんゲノム医療中核拠点、拠点病院を主体として8医療機関でスタートし、順次AからB体制へ移行する。今後、全ゲノム体制の整った医療機関を専門委員会の承認の後追加予定。令和5年度以後については、がんゲノム医療連携病院の参加が可能となるように体制整備を進める。また、令和4年度中にC班のレポート作成チームはA班と協力して、標準的レポートを作成し、令和5年度以後はレポートの要件を取りまとめ民間企業の参入を進める。B体制医療機関についてはC班のレポート作成チームの作成したレポートを用いる事を原則とする。

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。

「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

「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

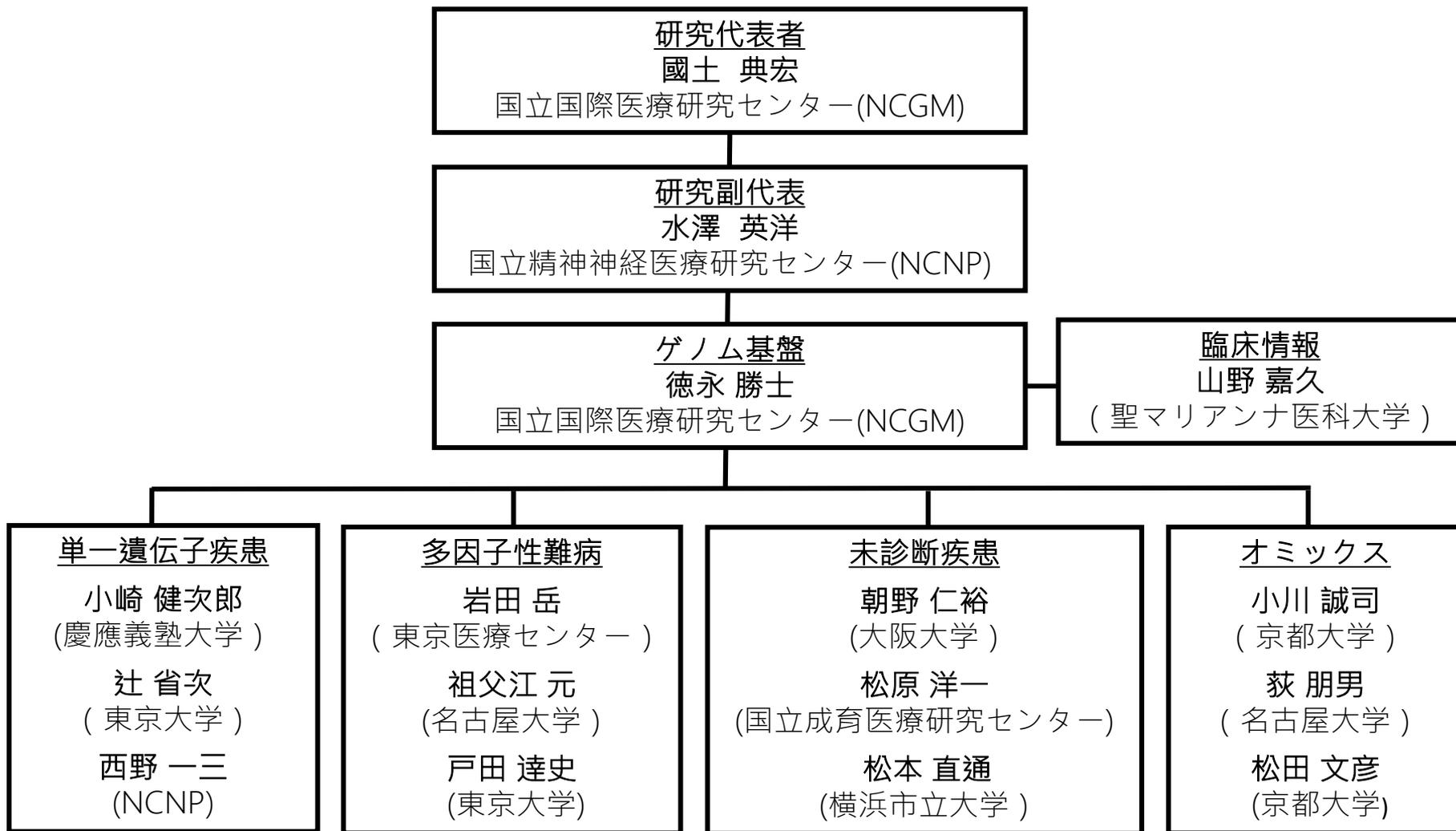
ゲノム基盤

医薬品開発

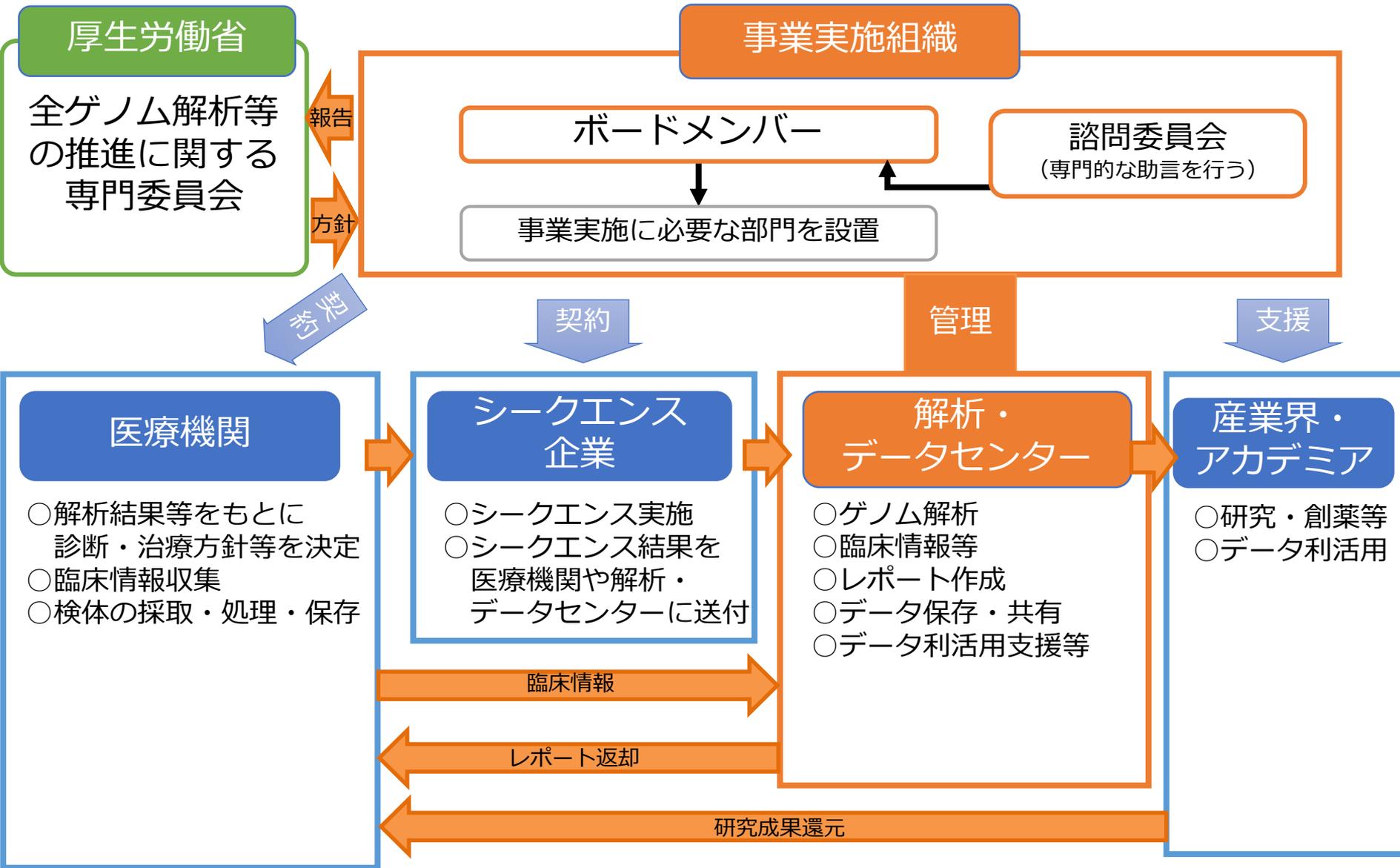
人材育成等

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	<ul style="list-style-type: none"> ○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 	<ul style="list-style-type: none"> ○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 	<ul style="list-style-type: none"> ○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) 	<ul style="list-style-type: none"> ○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 	<ul style="list-style-type: none"> ○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 	<ul style="list-style-type: none"> ○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。