

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第 1 章 総則

第 1 条 目的

第 2 条 用語の定義

第 3 条 適用範囲

第 2 章 全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等

第 4 条 データの取得

第 5 条 同意の取得

第 6 条 データの管理・保存及び個人情報の保護

第 3 章 全ゲノム解析等のデータの利活用・公開

第 7 条 データの利活用

第 8 条 承認の原則

第 9 条 データ利活用審査委員会

第 10 条 事業実施組織等の長の権限

第 11 条 データの公開

第 4 章 全ゲノム解析等のデータの利活用手続

第 12 条 利用者の資格

第 13 条 利活用の申請

第 14 条 利活用の承認等

第 15 条 契約

第 16 条 利活用承認の期間

第 17 条 中止又は期間の延長

第 18 条 届出の義務

第 19 条 セキュリティの管理

第 20 条 禁止事項

第 21 条 利活用の停止等

第 22 条 利活用料金等

第 23 条 知的財産権

第 24 条 公表及び報告書の提出

第 5 章 秘密情報の管理

第 25 条 秘密保持

第 26 条 利用者の名称等の公開

第 27 条 各利用者の責任

第 6 章 補則

第 28 条 その他

附 則

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

第 1 章 総則

(目的)

第 1 条 事業実施組織及び事業実施準備室（以下、「事業実施組織等」という。）は、全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、解析・データセンターに集積される臨床情報とゲノム情報等のデータ（以下、併せて「全ゲノム解析等のデータ」という。）の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るとともに、速やかな研究・創薬等への活用のために、国の方針に基づいて設置された組織である。本ポリシーは、事業実施組織等が取得・作成した全ゲノム解析等のデータの利活用について、その基本方針を定めるものである。全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備することにより、それらを用いた研究・創薬等を促進し、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」に資することを目的とする。

(用語の定義)

第 2 条 このポリシーにおいて、次の各号に掲げる用語の定義は、当該各号の定めるところによる。

- 一 全ゲノム解析等実行計画 我が国において、がんや難病領域の全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省により策定された、「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」（令和元年 12 月策定）及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」（令和 4 年 9 月策定）をいう。なお、本ポリシーにおいて明示しない場合は、「全ゲノム解析等実行計画」とは全ゲノム解析等実行計画 2022 をいう。
- 二 全ゲノム解析等のデータ 全ゲノム解析等実行計画に基づき取得された、別紙 1.1 及び 1.2 に定める臨床情報及びゲノムデータ（FASTQ、BAM/CRAM、VCF、遺伝子変化の基本的な意義付け情報、その他オミックスデータ（予定））をいう。
- 三 利活用 全ゲノム解析等のデータを、創薬や診断技術の研究開発等を推進するために用いることをいう。
- 四 患者等 全ゲノム解析等実行計画に参画する患者及びその家族をいう。
- 五 申請者 事業実施組織等へ全ゲノム解析等のデータの利活用について申請を行う者をいう。
- 六 利用者 事業実施組織等から全ゲノム解析等のデータの利活用承認を受けた者をいう。
- 七 第三者 事業実施組織等及び利用者以外の組織、団体患者等あらゆる者をいう。
- 八 産業・アカデミアコンソーシアム（仮） 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形成された、産業界・アカデミアが参画するコンソーシアムをいう。
- 九 起始ポイント 各疾患で事前に定められたデータ登録症例数に到達し、データ登録

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

された時点をいう。

十 制限期間 起始ポイントから 24 か月を経過し、かつ 30 か月を超えない期間をいう。

十一 解析・データセンター ゲノム解析、オミックス解析、臨床情報等の活用、データ共有システム、集中管理システム、情報管理・システム構築及び人材育成を担うセンターをいう。

十二 データ利活用審査委員会 全ゲノム解析等のデータの申請者への利活用承認及び利用者への全ゲノム解析等のデータの開示、提供等について公平性を担保することを目的に設置する委員会をいう。

(適用範囲)

第 3 条 本ポリシーは、次の各号に対し適用する。

- 一 全ゲノム解析等実行計画に基づき、ゲノムデータを生成する者。
- 二 全ゲノム解析等実行計画の一環として行われる AMED 等研究開発課題で、全ゲノム解析を行う者。

第 2 章 全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等

(データの取得)

第 4 条 事業実施組織等は、患者等に取得する目的並びにデータ項目を明示し、かつ同意を得た後に全ゲノム解析等のデータの適切な取得が確保されるようにする。

(同意の取得)

第 5 条 事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータが利用者における利活用や公的データベースにおける公開を通じて様々な研究・開発に利用され得ること等について患者等に適切に説明・明示できるようにしなければならない。

2 事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータが患者等の同意に基づいていることを確認しなければならない。

3 患者等はいつでも同意を取り下げることができるものとする。ただし、解析のために加工済みである等、当該患者のデータの特定が困難な場合、それらデータの削除までは求めない。

(データの管理・保存及び個人情報の保護)

第 6 条 事業実施組織等は、患者等の個人情報が保護されるよう、十分なプライバシー及び個人情報の保護に対する安全管理措置を講じ、関係法令及び事業実施組織等の関連規程に従い、全ゲノム解析等のデータを適切に管理・保存する。

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

第 3 章 全ゲノム解析等のデータの利活用・公開

(データの利活用)

第 7 条 事業実施組織等は、関係法令、事業実施組織等の関連規程及び倫理的要件（予定）に則り、産業・アカデミアコンソーシアム（仮）と連携し、全ゲノム解析等のデータの利活用を促進するための運用をすすめる。

2 事業実施組織等は、起始ポイント到達後速やかに、全ゲノム解析等のデータを利活用できる環境を整備し、維持するものとする。

(承認の原則)

第 8 条 事業実施組織等は次の各号に掲げる事項を満たす利活用申請を承認する。

一 利活用目的が、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の研究及び開発等、またこれらの研究及び開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討であること。具体的には主に以下の目的が考えられる。

ア 研究テーマの早期スクリーニング

イ 疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定・病態・メカニズムの解明及び診断・創薬への応用

ウ 臨床試験・治験デザインの検討

エ 該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進

オ 試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用

カ 医薬品の市販後の有効性・安全性の検討

キ 研究及び開発に関わる人材の育成

ク 保健医療政策の検討

二 事前に倫理審査委員会による研究計画の承認を受けていること。（データ利活用の内容が関係法令及び指針により倫理審査の対象となる場合）

三 第 18 条及び第 19 条に定める利用者の義務を履行する体制及び環境が整備されていること。

四 その他、事業実施組織等が定める事項を満たしていること。

(データ利活用審査委員会)

第 9 条 事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備するために、事業実施組織等にデータ利活用審査委員会を置く。

2 データ利活用審査委員会では、第 8 条で定める事項を満たしているかにつき、次の各号

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

に掲げる事項について審査する。

- 一 利活用の目的、計画及び実施内容の妥当性
 - 二 利用者の構成の妥当性
 - 三 前各号に挙げる他、その他利活用に必要な事項
- 3 データ利活用審査委員会の組織及び運営については、全ゲノム解析等のデータ利活用審査委員会設置・運用規程（令和〇年規程第〇号）において定める。

（事業実施組織等の長の権限）

第 10 条 事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用について次の各号に掲げる権限を有するものとする。

- 一 本ポリシーに従って、申請者に対し、データ利活用審査委員会の承認を得た申請の利活用を承認することができる。
- 二 利用者が本ポリシーの定めに違反した場合、その者の氏名等の公表や全ゲノム解析等のデータの利活用の承認の停止、新たな利活用申請の拒絶、差止請求、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。
- 三 利用者が本ポリシーに抵触したと疑われる場合、利用者及び利用者の事業所や役員等を調査することができる。
- 四 臨床情報や遺伝子情報等、各種情報の番号付与規則や収集データ項目標準を策定できる。
- 五 利活用審査にあたっての審査基準を策定することができる。
- 六 データの利活用にあたって利用する情報システムや、データ提供の方法を指定することができる。
- 七 データの利活用にあたって、利用者が遵守しなければならない情報セキュリティ体制や対策方法などの安全管理対策基準を策定する。また、利用者が指定したセキュリティ体制や対策を確保しているか必要に応じて確認し、監査を行うことができる。
- 八 利用者のデータ利活用に不適切な利活用が疑われた場合、データの利用状況など調査を行うことができる。
- 九 事業実施組織等が管理する情報への、利用者からのアクセス状況を監視することができる。

（データの公開）

第 11 条 事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータのうち、次の各号に掲げる事項については、制限期間を管理し、制限期間を経過したデータを公的データベースに登録する。

- 一 ゲノムデータの一部（個人が特定されない範囲）
- 二 基本的な臨床情報

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

第 4 章 全ゲノム解析等のデータの利活用手続

(利用者の資格)

第 1 2 条 次の各号に掲げる者は、事業実施組織等の長に全ゲノム解析等のデータの利活用申請を行うことができる。

- 一 産業・アカデミアコンソーシアム（仮）の会員
- 二 その他、事業実施組織等の長が適当と認める者

(利活用の申請)

第 1 3 条 利活用を希望する者は、別表に定める利活用申請書（仮）により事業実施組織等の長に申請しなければならない。

- 2 データ利活用の申請等窓口は、事業実施組織等利活用支援部門（仮）とする。

(利活用の承認等)

第 1 4 条 利活用の承認は、データ利活用審査委員会の意見を参照して事業実施組織等の長が決定する。

- 2 事業実施組織等の長は、利活用を適当と承認した場合は、利活用承認書（仮）を発行するものとする。
- 3 事業実施組織等の長が、利用者として不適格と認めた場合は利活用の承認を取り消すことができるものとする。

(契約)

第 1 5 条 事業実施組織等の長は、第 1 4 条により利活用の承認の決定を行った場合、遅滞なく、契約書を作成しなければならない。

- 2 前項の規定により作成する契約書については、原則として、事業実施組織等の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方のそれぞれが署名し、又は記名押印し、事業実施組織等の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方が各 1 通を保有する。

(利活用承認の期間)

第 1 6 条 利活用承認の有効期間は、事業実施組織等の長が認めた期間の範囲内とする。

(中止又は期間の延長)

第 1 7 条 利用者は、全ゲノム解析等のデータの利活用を中止し、又はその期間を延長する必要が生じたときは、直ちに事業実施組織等の長に届出るものとする。

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

- 2 事業実施組織等の長は、前項の届出を受けたときは、第 9 条に規定するデータ利活用審査委員会の審査を経て、利活用を中止し、又はその期間を延長することを決定するものとする。
- 3 事業実施組織等の長は、前項の決定をしたときは、利用者と協議の上、利活用を中止する場合にあっては当該利活用の契約を解約し、利活用の期間を延長する場合にあっては速やかに当該利活用の期間の変更契約を締結するものとする。

(届出の義務)

第 18 条 利用者は、利活用申請書（仮）に記載した事項に変更が生じた場合は、利活用変更申請書（仮）により速やかに事業実施組織等の長に届出なければならない。

(セキュリティの管理)

第 19 条 利用者は、本ポリシー並びに別に定める「情報セキュリティポリシー（仮）」「〇〇〇〇」を遵守しなければならない。

- 2 利用者は、全ゲノム解析等のデータを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのセキュリティインシデントに対し、安全対策を講じなければならない。なお、セキュリティインシデント又はその可能性を認知した際には、●●●●に定められた報告手続に従い、直ちにその旨を事業実施組織等の長へ報告するものとする。
- 3 利用者は、全ゲノム解析等のデータやセキュリティの管理について、管理者を設定し、事業実施組織等に通知すること。なお、当該管理者を変更するときは、遅滞なく事業実施組織等に通知するものとする。

(禁止事項)

第 20 条 利用者は、当該全ゲノム解析等の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承認が下りた利活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義務（守秘義務、目的外使用禁止義務を含みこれに限らない）や情報管理体制、環境整備を課すこと、及び事業実施組織等が委託先のセキュリティ監査を実施できるようにすることを条件に、自己の委託先及び関係会社にも開示することができるものとする。

(利活用の停止等)

第 21 条 事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認後に利用者が次の各号に該当すると判明した場合、必要に応じて第 10 条第一項第二号、第三号、第七号及び第八号に規定する措置を講じるものとする。

- 一 第 8 条のデータ利活用審査委員会の審査事項を満たさない、又は満たさなくなった

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

と判明した場合。

- 二 利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを提供、再許諾、転売、その他いかなる形においても開示又は使用させた場合。ただし、第 20 条ただし書の規定により行うものについては、この限りではない。
- 三 利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを利活用するにあたって知り得た、全ゲノム解析や情報利活用に用いた事業実施組織等の独自技術について、事業実施組織等の許諾なく開示した場合。
- 四 利用者が反社会的勢力の一員若しくは反社会的勢力との関係があると判明した場合。
- 五 利用者の所属機関の事業活動が国民の健康に不利益を与えることが強く危惧されると判明した場合。

(利活用料金等)

第 22 条 全ゲノム解析等のデータの利活用料金は別紙 2 及び 3 に定める。

- 2 利活用システム(仮)への接続等に要する費用については、機器設置及び付帯工事等を含め、利用者が負担するものとする。

(知的財産権)

第 23 条 全ゲノム解析等のデータについて、本ポリシー及び全ゲノム解析等のデータの利活用に関する契約において明示的に定めるものを除き、全ゲノム解析等のデータについてのいかなる権利(所有権、知的財産権を含みこれに限らない。)も、利用者に対し譲渡又は許諾されない。

- 2 全ゲノム解析等のデータを利用した研究・開発等により創出された知的財産及び知的財産権は、特許法、その他関係法令の定めるところに従い、当該知的財産及び知的財産権を創出した利用者に帰属するものとする。

(公表及び報告書の提出)

第 24 条 利用者は、全ゲノム解析等のデータを用いた研究成果を公表することができる。成果公表の際は、データの提供元である事業実施組織等について記載することとする。

- 2 前項の定めにかかわらず、利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち次の各号の情報を、公開してはならない。
 - 一 シークエンスの元データ (FASTQ/BAM 等)
 - 二 一個人のすべての変異リスト (VCF/XML 等)
- 3 利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち患者等の臨床情報について、成果発表の科学的妥当性を担保するために必要最小の限度で論文等に掲載できる。(ただし、個人が特定されない場合に限る。)
- 4 利用者は、年に一度、全ゲノム解析等のデータの利用状況及び研究成果を発表した論文

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

等のタイトル一覧等を別表に定める報告書（仮）により事業実施組織等に報告する。報告書（仮）の提出時期は契約書で定めるものとする。

第 5 章 秘密情報の管理

（秘密保持）

第 2 5 条 事業実施組織等は、第 1 3 条に関連し、利活用の希望者から提出される書類の内容及び秘密である旨明示して開示された情報について秘密情報として取り扱い、合理的な期間保管する。

（利用者の名称等の公開）

第 2 6 条 事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータの利活用を行うに際し、利用者の名称等を公開する。なお、前条の規定は本条を妨げない。

（各利用者の責任）

第 2 7 条 全ゲノム解析等のデータの利活用によって生じる責任は、各利用者が負う。

2 第三者が、利用者による全ゲノム解析等のデータの利活用に関して事業実施組織等に対して苦情相談の申出又は訴訟の提起、その他何等かの請求を行ってきた場合、当該苦情相談の申出・訴訟に対する対応は利用者が責任を持って行うものとし、第三者による当該請求等から事業実施組織等を免責する。

3 事業実施組織等が第三者からの当該請求等について対応費用等を要したときは、事業実施組織等は利用者に対し費用の償還を求めることができる。

第 6 章 補則

（その他）

第 2 8 条 このポリシーは、必要に応じて随時見直しをおこない改訂する。

2 その他事項については、必要に応じて別途定める。

附 則

（施行期日）

このポリシーは、令和 5 年〇〇月〇〇日から施行する。

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 1.1 全ゲノム解析等のデータの利用許諾等の対象となるゲノム情報及び臨床情報
(がんゲノム版) (案)

【ゲノム情報】

ゲノム情報 1 : 検査結果に記載される遺伝子変化(全ゲノムレポートに掲載されるもの)
 ゲノム情報 2 : シークエンスセンターからのシークエンスデータ (FASTQ データ)、統一
 解析パイプラインによって生成された BAM 又は CRAM ファイル。解析・
 データセンターで再作成した VCF ファイルも提供可能。

【臨床情報】

<症例基本情報・同意情報>

患者基本情報	施設番号 (ID*)、プロジェクト番号 (ID)、症例番号、性別、年齢、 人種、身長、体重、BMI、固形腫瘍/造血器腫瘍、これまでの登録の 有無、過去に他プロジェクトで WGS 解析を行った際の腫瘍部検体識 別 ID、症例関係区分 (重複がん等)、施設症例管理番号
がん種情報	がん種区分 (固形腫瘍) : 疾患名 (Oncotree) がん種区分 (造血器腫瘍) : がん種区分 (WHO 分類)
登録情報	症例識別 ID (施設 ID+PJ 番号+症例番号)、登録日
がんゲノムプロ ファイリング検 査登録	C-CAT 登録 ID

<検体データインポート情報 (Excel ファイルをインポートした際の自動登録情報) >

施設番号、プロジェクト番号、症例番号、腫瘍・非腫瘍、検体番号、核酸種類、取込日時、 取込作業、結果
--

<検体情報 (固形腫瘍) >

検体情報	腫瘍/非腫瘍、DNA/RNA、検体番号、検体識別 ID、腫瘍細胞含有 割合、検体採取日、検体採取方法、採取部位、(原発巣/転移巣)、具 体的な採取部位 (脊髄、脳等)、解析不良の有無、解析不良の理由
------	---

<検体情報 (造血器腫瘍) >

検体情報	腫瘍/非腫瘍、DNA/RNA、検体番号、検体識別番号、検体種類 (骨 髄液等)、検体形態 (FFPE 等)、腫瘍細胞含有割合、腫瘍割合算定根 拠、検体採取日、検体採取方法、具体的な採取部位、腫瘍組織検体採 取時点における同種移植歴、解析不良の有無、解析不良の理由
------	--

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

<患者背景・家族歴・非薬物療法>

患者背景	病理診断名、初回診断日、喫煙歴有無、喫煙年数、1 日の本数、アルコール多飲の有無、ECOG PS、既往歴・併存疾患の有無、造血幹細胞移植歴の有無
重複がん	重複がん有無(異なる臓器)、重複がん疾患名 (Oncotree)、重複がん部位(その他)、重複がん活動性
多発がん	{固形腫瘍の場合} 多発がん有無(同一臓器)、多発がん疾患名 (Oncotree)、多発がん活動性 {造血器腫瘍の場合} 多発がん有無(同一臓器)、多発がん疾患名 (WHO 分類)、多発がん活動性、提出した癌腫との連続性
家族歴	家族歴有無、家族歴-続柄、家族歴-がん種、家族歴-罹患年齢
観血的治療	観血的治療の有無、観血的治療の種類、実施目的、実施施設、実施日、実施部位、外科的・鏡視下・内視鏡的治療の範囲
放射線治療	放射線治療の有無、放射線治療の種類、実施目的、実施施設、照射部位、照射量、治療開始日、治療終了日、終了理由、最良総合効果

<がん種情報 (固形腫瘍)>

登録時の転移	登録時転移の有無、登録時転移の部位、初発/再発の別
がん組織採取時のステージ	ステージ (術後病理学的・UICC)、pTNM 分類/pT 分類、pTNM 分類/pN 分類、pTNM 分類/pM 分類、 pTNM 分類/p 付加因子：部位・組織型に共通の情報 (自施設/他施設、手術なし/術前治療後)、骨・軟部組織・虫垂癌・前立腺、精巣、悪性リンパ腫(ホジキンリンパ腫)、GIST、甲状腺、胆道系亜部位、頭頸部-原発不明、中咽頭
診断時のステージ	ステージ (治療前・UICC)、TNM 分類 (UICC) /T 分類、TNM 分類 (UICC) /N 分類、pTNM 分類 (UICC) /M 分類、 TNM 分類 (UICC) /付加因子：部位・組織型に共通の情報 (該当せず/自施設)、骨・軟部組織・虫垂癌・前立腺、精巣、悪性リンパ腫 (ホジキンリンパ腫)、GIST、甲状腺、胆道系亜部位、頭頸部-原発不明、中咽頭、肝癌の病期 (治療前・取扱い規約)
がん種共通のバイオマーカー	がん種共通のバイオマーカー：RET 融合、NTRK 融合、MSI-High、TMB-High、 肺：EGFR、EGFR-type、EGFR-検査方法、EGFR-TKI 耐性後 EGFR-T790M、ALK 融合、ALK-検査方法、ROS1、BRAF (V600)、

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

	<p>MET ex14 skipping、PD-L1 (IHC)、PD-L1 (IHC) -検査方法、陽性率、アスベスト曝露歴、</p> <p>乳：HER2 (IHC)、HER2 (FISH)、ER、PgR、gBRCA1、gBRCA2、PD-L1、</p> <p>食道/胃若しくは腸：KRAS、KRAS-type、KRAS-検査方法、NRAS、NRAS-type、NRAS-検査方法、HER2、EGFR (IHC)、BRAF (V600)、PD-L1、ピロリ菌、</p> <p>肝：HBsAg、HBs 抗体、HBV-DNA、HCV 抗体、HCV-RNA、</p> <p>口腔・陰茎・子宮頸部：HPV、</p> <p>皮膚：BRAF (V600)、PD-L1、</p> <p>頭頸部：PD-L1</p>
--	--

<がん種情報 (造血器腫瘍)>

初発／再発の別	
病期	Rai 分類 (CLL)、Binet 分類 (CLL)、Lugano 分類 (消化管 MALT)、Murphy 分類 (小児 Burkitt)、ATL JCOG 分類 (ATL)、Ann Arbor 分類 (その他リンパ腫)
ウイルス情報	HTLV-1 の確認方法 (ATL の場合のみ)、HTLV-1 (ATL の場合のみ)、HIV、EBV (EBER-ISH)
リスク分類	<p>【ENL2017 分類 (nonAPL AML)】：ENL2017、Favorable 因子、Intermediate 因子、Poor 因子、</p> <p>【EUTOS 分類 (CML)】：Basophil(%）、Spleen size (cm) distance from costal margin、EUTOS Score、</p> <p>【DIPSS plus 分類 (PMF)】：年齢、発熱・夜間盗汗・体重減少の持続、Hb、WBC、末梢血芽球、DIPSS Score、予後不良核型、血小板、輸血の必要性、因子の合計、リスク分類</p> <p>【CLL-IPI 分類 (CLL)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【IPSS-R 分類 (MDS)】：核型、骨髓芽球割合(%）、ヘモグロビン値(g/dL)、血小板数($\times 10^4/\mu\text{L}$)、好中球数(/μL)、リスク分類、</p> <p>【age adjusted-IPI 分類 (aggressive lymphoma)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【FLIPI2 分類 (follicular lymphoma)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【PIT 分類 (PTCL)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、</p>

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

	<p>【NK-IPI 分類 (ENKTL)】: 判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【MIPI 分類 (MCL)】: 年齢 (歳)、PS(ECOG)、LDH、LDH(施設上限値)、白血球数(/μL)、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【sATL-PI 分類 (急性型・リンパ腫型 ATL)】</p> <p>: 判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【GHSG 分類 (限局期 Hodgkin リンパ腫)】</p> <p>: 判定因子、リスク分類、</p> <p>【IPS 分類 (進行期 Hodgkin リンパ腫)】: 判定因子、リスク分類、</p> <p>【ISSWM 分類 (Waldenstrom Macroglobulinemia)】</p> <p>: 判定因子、因子の合計、リスク分類、</p> <p>【R-ISS 分類 (Multiple myeloma)】: 因子、リスク分類</p>
組織採取時末梢血所見	末梢血採取日、WBC、RBC、PLT、HB、HCT、細胞分画、末梢血像所見
組織採取時骨髄所見	骨髄液採取日、有核細胞数、巨核球数、骨髄細胞分画、骨髄像所見
スミア特殊染色	特殊染色実施の有無、特殊染色実施組織、特殊染色種類、特殊染色種類その他、特殊染色結果
組織採取時核型検査	核型検査種類:G 分染の有無、核型検査種類:G 分染実施組織、核型検査種類:G 分染の検査日、核型検査種類:G 分染の結果、核型検査種類:FISH の有無、核型検査種類:FISH 実施組織、核型検査種類:FISH 検査日、核型検査種類:FISH プローブ種類、核型検査種類:FISH 結果
Flow cytometry (FCM)	FCM 検査の有無、FCM 検査実施組織、FCM 検査日、FCM 検査結果
遺伝子検査	遺伝子検査の有無、遺伝子検査実施組織、遺伝子検査実施日、遺伝子検査種類、遺伝子検査種類その他、遺伝子検査結果
組織病理切片染色(含免疫染色)	特殊染色実施の有無、特殊染色実施組織、特殊染色種類、特殊染色結果
病理所見	病理所見
病型移行	病型移行の有無、病型移行確認日、病型移行後病名

<既往歴・併存疾患>

既往歴・併存疾患	既往歴・併存疾患名、発症日、回復日
----------	-------------------

<薬物療法>

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

レジメン	<p>治療方針（企業治験、医師主導治験、先進医療、患者申出療養、保険診療等）、承認薬併用の有無、治療ライン、実施目的（術前補助療法、術後補助療法、根治、緩和等）、実施施設（自施設、他施設）、身長、体重、レジメン名、</p> <p>薬剤：薬剤名（一般名）、薬剤コード、（初回）投与量、用法、レジメン内容変更情報（投与量変更等）、投与開始日、投与終了日、投与日数、終了理由、最良総合効果（CR、PR、SD、PD、NE）、最良総合効果（急性白血病、molecular MRD 等）、増悪の有無、増悪確認日、再発の有無、再発確認日</p> <p>Grade3 以上の非血液毒性の有害事象の有無、有害事象、発現日、CTCAEv5.0 名称日本語、CTCAEv5.0 名称英語、CTCAEv5.0 コード、CTCAEv5.0 最悪 Grade</p>
------	---

<転帰情報>

転帰情報	転帰（生存、死亡等）、最終生存確認日、死亡日、死因
------	---------------------------

<造血幹細胞移植>

造血幹細胞移植	移植種類、移植ソース、移植実施日、生着の有無
---------	------------------------

<全ゲノム解析後の基本情報>

出口戦略コホート登録	<p>基本コホートの登録の有無、基本コホート登録日、</p> <p>戦略コホートの登録の有無、戦略コホートの詳細、戦略コホート登録日、</p> <p>遺伝性疾患コホート登録の有無、遺伝性疾患の有無、遺伝性疾患コホート登録日、</p> <p>診断コホート登録の有無、診断コホート登録日</p>
------------	---

<全ゲノム解析後の薬物療法>

レジメン	<p>薬物療法の種類（企業治験、医師主導治験、先進医療、患者申出療養、保険診療等）、治療ライン、レジメン名、</p> <p>薬剤：薬剤名（一般名）、薬剤コード、（初回）投与量、用法、治療の起点になった遺伝子異常（全ゲノム解析）、全ゲノム解析の結果を確認した検査名、検査実施日、検査結果、</p> <p>投与開始日、投与終了日、投与終了理由、最大治療効果（CR、PR、SD、PD、NE）、</p> <p>重篤な毒性（G3 以上）の有無、有害事象、発現日、CTCAEv5.0 名</p>
------	---

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

	称日本語、CTCAEv5.0 名称英語、CTCAEv5.0 コード、 CTCAEv5.0 最悪 Grade
--	--

<全ゲノム解析後の生存データ>

転帰情報	最終転帰確認日、転帰（生存、死亡等）、死亡理由、剖検の有無、 死亡場所（病院、自宅等）
------	--

<全ゲノム解析後の遺伝性疾患コホートに関する情報>

全ゲノム解析後 によって診断さ れた遺伝性疾患 に関する情報	遺伝性疾患のきっかけとなる全ゲノム解析結果 遺伝子名、バリエント(HGVS 表記)、遺伝性疾患を確認する際に実 施した検査名称、最終的に診断された遺伝性疾患名称、確認検査結 果報告日、患者説明日 遺伝カウンセリング実施の有無、実施日、最終確認検査実施の有 無、診断確定日、家系図、 病的遺伝子に関連する可能性のある表現型 (HPO)、表現型の確認 された年齢、 関連する表現型を有する家系員の発端者との関係、HPO、表現型の 確認された年齢
---	---

<全ゲノム解析後の診断コホートに関する情報>

全ゲノム解析後 によって診断さ れた病気 (が ん) に関する情 報	診断に至るきっかけとなった全ゲノム解析結果、全ゲノム解析結果 を確認する際に実施した検査名称、最終的に診断された病名、診断 確定日、患者説明日
--	---

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 1.2 全ゲノム解析等のデータの利用許諾等の対象となるゲノム情報及び臨床症状（難病ゲノム版）（案）

【ゲノム情報】

ゲノム情報 1： 検査結果に記載される遺伝子変化(全ゲノムレポートに掲載されるもの)
 ゲノム情報 2： シークエンスセンターからのシークエンスデータ (FASTQ データ)、統一解析パイプラインによって生成された BAM 又は CRAM ファイル。解析・データセンターで再作成した VCF ファイルも提供可能。(SNV, CNV, SV, mitochondria genome, repeat expansion などの各解析ファイルを検討中(その時点で最新の annotation 付き))

【臨床情報】

<登録情報>

患者基本情報	主病名（疑い病名、症状含む）、罹患有無、施設名、入力者名（姓・名）、同意書の種別、同意取得者、代諾者等の続柄、代諾者等の続柄その他詳細、同意書のバージョン、アセントの有無、アセントのバージョン、同意取得日、同意撤回の有無、同意撤回者、代諾者等の続柄、代諾者等の続柄その他詳細、同意撤回書のバージョン、アセントの有無、アセントのバージョン、同意撤回日
--------	--

<患者背景>

検体情報	調査実施日、入力日、入力者名（姓・名）
施設情報	施設名、施設コード、担当医師名（姓・名）
患者背景	統合 ID、血縁者の本研究参加の有無、性別、登録時年齢（2 歳未満は月齢）、生年月、民族／集団 (ethnicity/population)、出生情報（国、都道府県、市区町村、日本以外の詳細）、出生前(胎児)の異常の有無、出生時の異常（黄疸等）の有無、出産時医療介助の有無、出生時の在胎週数、 <u>出生時（身長、体重、頭囲）、出生時の母親の年齢、出生時の父親の年齢、登録時（身長、体重、頭囲、身長体重:測定時期）、生殖補助医療の有無、生殖補助医療の種類（下線部の項目は登録時 2 0 歳未満は必須入力）</u>

令和 5 年 5 月 25 日

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

<妊娠出産情報等>

検体情報	妊娠の有無、妊娠回数、出産の有無、出産回数、死産・流産の有無、死産の回数、流産（自然）の回数、流産（人工）の回数
嗜好品	喫煙習慣の有無（20 歳以上のみ）、喫煙習慣（本数、喫煙年数。該当する場合のみ）、飲酒習慣の有無（20 歳以上のみ）
生活情報	就労の有無（成人のみ）、職業分類（成人のみ）

<病歴・診断情報>

現病歴	発症年月(最初の発症)、主訴、経過（疑い病名を考えた根拠）
疑い病名	疑い病名（登録時）(OMIM コード、ORPHA コード、HPO コード)
主な臨床情報	臨床症状名、所見の有無、(HPO コード)
遺伝性疾患	遺伝性疾患の疑いの有無、遺伝性疾患と考える根拠、家族性への該当、家系内に関連する症状等、多系統疾患への該当、疾患領域
臨床診断名（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	臨床診断名（登録時）(ICD-11 コード、OMIM コード、HPO コード、ORPHA コード)、診断年月(最初の診断)
指定難病（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	指定難病認定の有無、申請した難病の病名
小児慢性特定疾病（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	小児慢性特定疾病認定の有無、申請した病名

<既往歴、合併症>

既往歴	既往歴の有無、既往歴疾患名（ICD-11 コード、HPO コード）
合併症	合併症の有無、合併症疾患名（ICD-11 コード、HPO コード）

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

<家族歴>

家族歴	親族内発症の有無、家系 ID、家系図作成日、家系図 PDF、家系図における世代番号（本人）、近親婚（本人）、近親婚（患者両親）、母親の妊娠・出産に関する情報（死産・流産の有無、流産（自然）の回数、流産（人工）の回数）
家系構成員の既往歴等	親族名称（父、兄弟などの関係性）、家系図における世代番号、遺伝性がん検査実施の有無、遺伝性がん検査の結果ファイル、がん罹患歴の有無、がん罹患歴詳細（がん種、罹患年齢、がん種、罹患年齢、がん種、罹患年齢）、生活習慣病罹患歴の有無、生活習慣病罹患歴詳細

<検体情報、処方内容>

検体情報	採取時年月日、検体識別 ID、採取時の治療薬の有無、検体種別
検体採取時の処方内容	処方内容、投与経路、YJ コード

<遺伝学的検査>

遺伝学的検査実施の有無	遺伝学的検査実施の有無、遺伝学的検査での異常の有無、検査結果ファイル
遺伝学的検査結果	検査実施日、検査会社/施設名、検査種別、検査種別その他詳細、検査結果

<検査情報>

血液検査等	検査実施日、白血球数 (WBC)、赤血球数 (RBC)、血色素（ヘモグロビン）、ヘマトクリット、血小板数 (PLT)、総タンパク (TP)、アルブミン (ALB)、総ビリルビン (T-Bil)、アルカリフォスファターゼ (ALP)、グルタミン酸オキサロ酢酸トランスアミナーゼ (AST(GOT))、グルタミン酸ピルビン酸トランスアミナーゼ (ALT(GPT))、乳酸脱水素酵素 (LDH)、クレアチニンフォスフォキナーゼ (CPK)、 γ グルタミールトランスぺプチダーゼ (γ -GTP)、クレアチニン (CRE)、尿酸 (UA)、尿素窒素 (BUN)、アミラーゼ (AMY)、総コレステロール (T-CHO)、トリグリセライド (TG)、LDL コレステロール (LDL-CHO)、HDL コレステロール (HDL-CHO)、ナトリウム (Na)、カリウム (K)、無機リン (IP)、クロール (Cl)、カルシウム (Ca)、C 反応性蛋白 (CRP)、グルコース (GLU)、ヘモグロビンエーワンシー (HbA1c)、その他
-------	---

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

	の検査項目（診断に特有な検査結果）
--	-------------------

<生存・死亡情報>

生存・死亡情報	生存確認、最終生存確認日、死亡日、死因、当該疾患以外のときの死因詳細、死因 ICD-11 コード
---------	--

<家系情報>

家系情報(ped file 形式)及び家系図

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 2 事業実施組織等の利活用に係る会員費用及び利用料

全ゲノム解析等のデータの利活用に当たっては、事業実施組織等利活用支援部門（仮）が支援を行う、産業・アカデミアコンソーシアムへの参画が必須となる。コンソーシアムの会員費用及び利用料については、以下に定める。

<参画機関（産業）>

会員費用年額	●●●万円（消費税込）
会員の権利	事業実施組織等登録全症例のデータ閲覧・ダウンロード権付与 俯瞰解析及び簡易解析、1,000 例までの詳細解析（ただし、1,000 例を超える詳細解析については、別途利用料が発生する。）

利用料	（仮）●●●万円から●●●万円（消費税込） （アカデミアのみの利用と認めた場合には、減免を検討する。）
権利	10K ゲノムまでの詳細解析（10K ゲノムごとに利用料が発生する。）

<参画機関（アカデミア）>

会員費用年額	無償
会員の権利	事業実施組織等登録全症例のデータ閲覧・ダウンロード権付与 俯瞰解析及び簡易解析、自施設データの詳細解析（ただし、自施設データ以外の詳細解析については、別途利用料が発生する。）

利用料	●●●万円（消費税込） （アカデミアのみの利用と認めた場合には、減免を検討する。）
権利	自施設データ以外の詳細解析（ただし、データ取得者との合意に基づく共同研究ベースとなる。）

<ゲノム情報>

ゲノム情報 1：検査結果に記載される変異（=事業実施組織等調査結果に掲載される変異）

ゲノム情報 2：シーケンスの元データ

<臨床情報>

別紙 1.1 及び 1.2 と同様

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

○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、公表まで一定の制限期間（24-30 ヶ月）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 ヶ月の公開）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 ヶ月未満に短縮する。

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

○アカデミアフォーラム

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。

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、データの公的データベース移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 3 国内アカデミアの利用料について

がんゲノム医療中核拠点病院等については、自施設データの薬剤名の標記の統一や誤りの是正を行った上で登録を行う等、事業実施組織等が全ゲノム情報の集約・管理・利活用を進めるために必要不可欠な役割を担っていることから、アカデミアフォーラム会員費用は無償とする。

アカデミアによる研究については、製薬企業が行う医薬品等の開発と異なり営利を目的としない、希少ながん種・変異患者及び難病患者を対象とした臨床研究や新しいアイデア・産業を創出する学術研究である。学術研究といってもその目的・水準は様々であることから、AMED 研究、厚労省・文科省科研費等、国としての一定程度の方向性・審査基準のもと採択されている研究に限って、詳細解析を目的とした利用料については減免の対象とすることで研究を促進する。(共同研究に参加する営利企業は利用料の支払が必要)

「データ等の利活用については、データ利用者の負担を原則とする。ただし、データ利活用審査委員会がアカデミアのみの利用と認めた場合においては負担を減免するなどの利用者負担制度を検討する。年会費とデータ量毎の利用料等が考えられるが、価格については、運用コストを精査して決定する。」