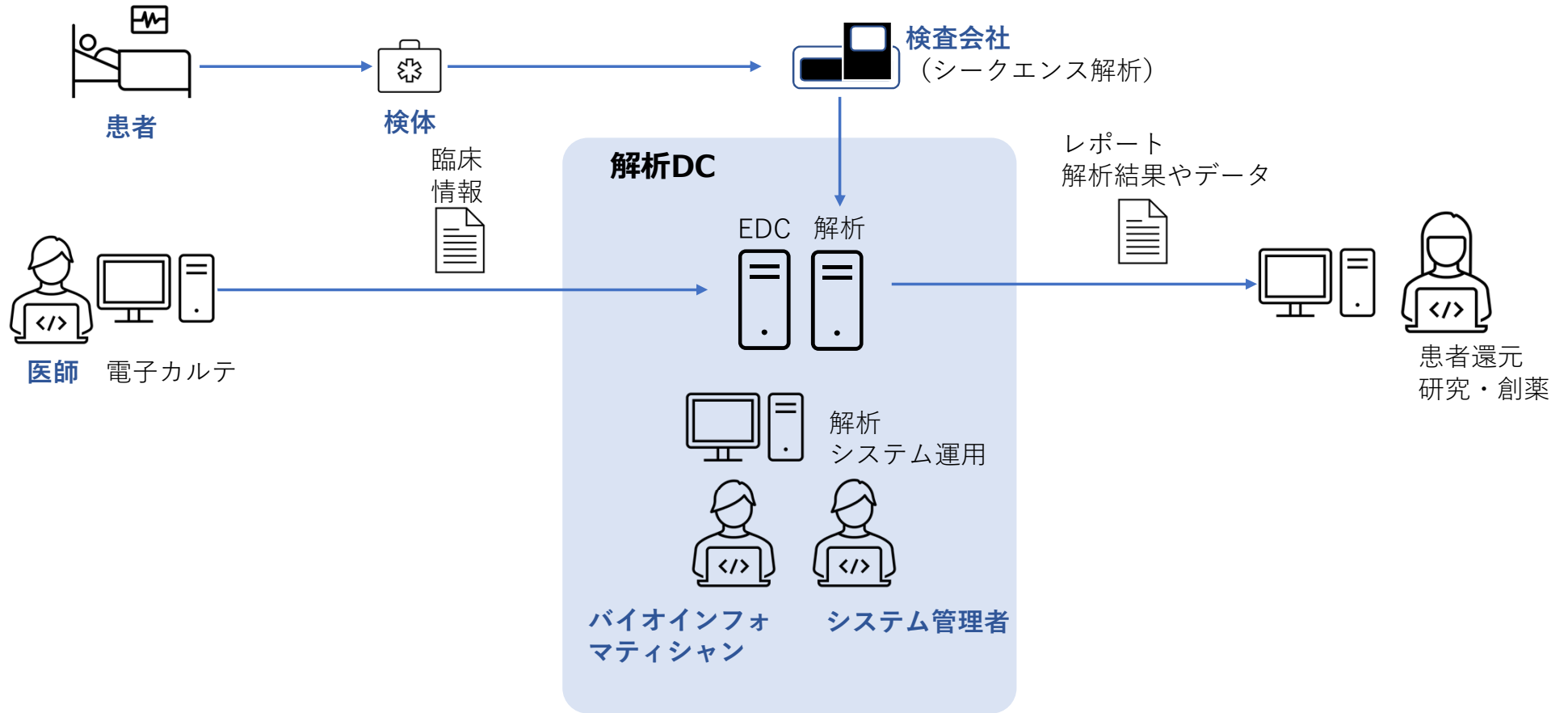
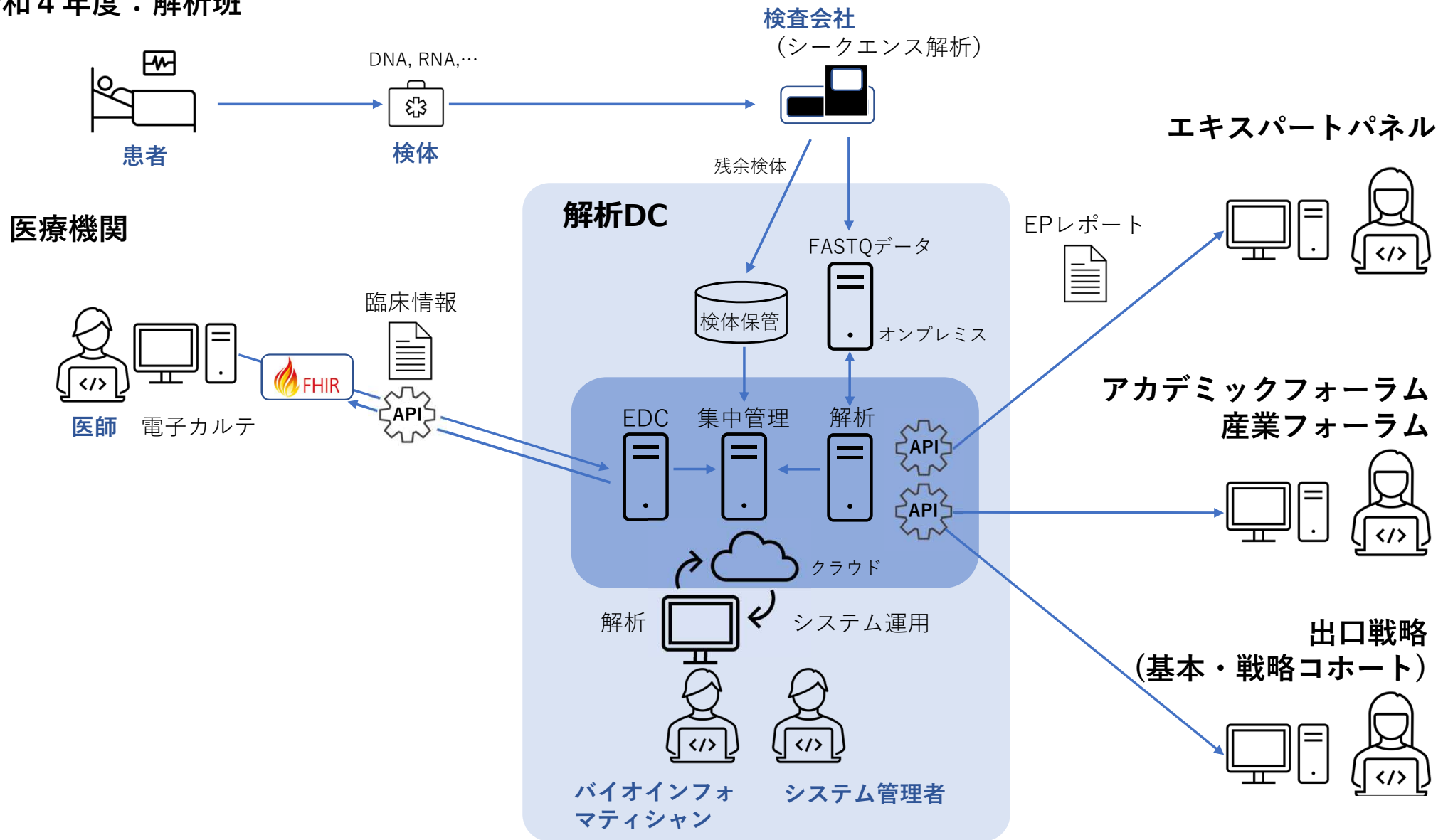


# AMED研究 解析班 資料 (がん領域)

# 令和3年度：解析班

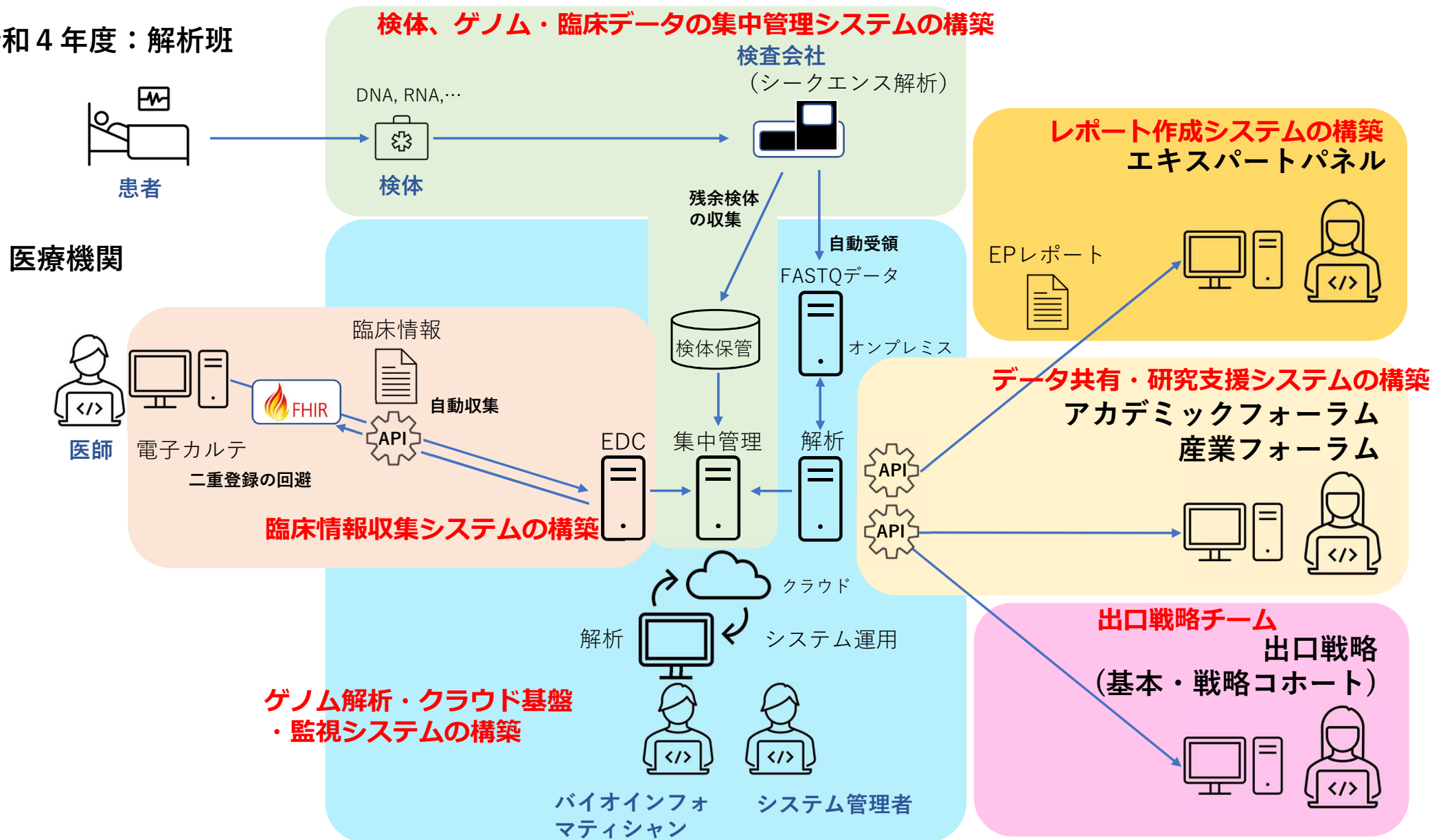


# 令和4年度：解析班



# 令和4年度：解析班

## 検体、ゲノム・臨床データの集中管理システムの構築



## AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班 令和4年度解析班研究目標

**ゲノム解析・クラウド基盤・監視システムの構築**：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。シークエンスセンター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。ロングリードへの対応。

**レポート作成システムの構築**：変異コールの偽陽性を除去するプログラム開発。A班と連携し、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アプリケーションの開発。SOPや運用体制の確立。

**データ共有・研究支援システムの構築**：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の構築。実際に患者レポートのアプリケーション、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。

**検体、ゲノム・臨床データの集中管理システムの構築**：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。

**臨床情報収集システムの構築**：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。A班の3施設からの臨床情報の自動収集を試みる。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の構築。

**出口戦略チーム**：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。

AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班  
令和4年度**解析班**研究体制（追加案）

- ・ゲノム解析・クラウド基盤・監視システムの構築：井元 清哉・片山 琴絵（東京大学）
- ・レポート作成システムの構築：間野 博行（国立がん研究センター）
- ・データ共有・研究支援システムの構築：白石 友一・河野 隆志（国立がん研究センター）
- ・検体、ゲノム・臨床データの集中管理システムの構築：松田 浩一（東京大学）  
日本病理学会、日本衛生検査所協会
- ・臨床情報収集システムの構築：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）
- ・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）  
：鋤持 広和（静岡がんセンター病院）

\* 敬称略

（第8回専門委員会 資料2 スライド7からの変更箇所を赤で表記）

# 解析班/集中管理チームにおける日本病理学会の役割

C班：解析班（井元班）

- ・集中管理チーム（松田チーム）

## 医療機関での検体取扱いに関するSOP作成

全ゲノムおよび付随するオミックス解析のための臓器別SOP作成し、「ゲノム診療用規程」に追記

- SOP作成に必要な情報やデータ収集
- 検体採取/処理のSOP作成
  - ・主ながん種/組織型の特徴説明
  - ・注意を要するがん種/組織型の一覧
    - ・腫瘍含有割合が低い
    - ・核酸収量が低いなど
- 核酸抽出のSOP作成（医療機関で行う場合\*\*）

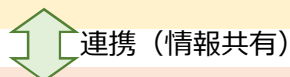
研究開発分担者#

北海道大学病院  
畑中 豊, 畑中 佳奈子

国立がん研究C東病院  
坂本 直也

国立がん研究C中央病院  
谷田部 恭

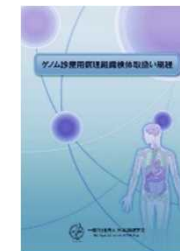
慶応大学医学部  
金井 弥栄



## A班の協力を得て品質保証下での組織検体評価と核酸抽出フローを構築



ゲノム診療用規程\*へ追記



将来のオミックス解析に必要な検体取扱いなど

必要に応じてゲノム研究用規程\*へも反映



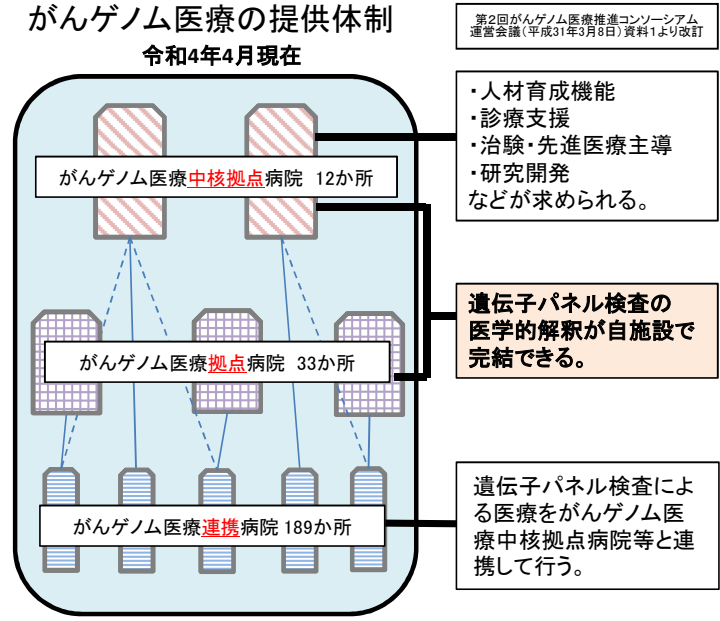
#：日本病理学会 ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程策定WG委員が研究開発分担者として参加。その他WG委員は研究協力者として参加。

前向き臨床試験等、結果を患者に還元する仕組み (出口戦略) の構築

## 全ゲノム解析研究に参加する施設の要件

### 3. 医療機関要件：EP、全ゲノム解析体制の要件など (R4.3.2 第8回ゲノム専門委員会資料3-2より)

がんゲノム医療中核拠点を主体とし、中核拠点の施設要件をすべて満たしている等、準備\*の整ったがんゲノム医療拠点病院を含める。R3年度中に要件を整備し、R4年度からはこの要件を満たす医療機関で全ゲノム解析等を行う。



- \*以下が準備されていること
- ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
  - ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること (以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること)
    - ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出
    - ▶ ゲノム変化の解釈と意義づけ
    - ▶ 適切な他の手法によるゲノム変化の検証
  - ・患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
  - ・臨床研究中核病院、もしくは、それに準じた診療機能体制が整備されていること
  - ・臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備え、一定の実績を有していること

ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

本AMED研究 (出口戦略班を含む) においては、中核拠点および準備の整った拠点病院から患者登録を開始する。一方で、国際的競争力の観点から、希少がん (希少組織型、希少フラクションを含む) 等を対象に、症例集積力が不可欠な試験の実現可能性も求められる。患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、上記要件を満たす拠点(連携)病院の確保等、適切な実施体制のもとで参加施設数を拡充していくことも必要である。



**5. シークエンス受託要件：NGS台数、WGS実績等**

ゲノム解析受託施設は、品質保証、かつ、ゲノム解析もしくは検査の実績を重視して選出する。

- ・均一で高品質なシークエンスデータ確保のため実績を重視すべき。
  - ・ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシークエンスデータの取得が可能であること。
  - ・遺伝子検査にかかる精度管理を実施している衛生検査所等でシークエンスを行うこと。
- ゲノム検査でISO15189 認定（公益財団法人日本適合性認定協会）、CAP-LAP 認定（米国臨床病理医協会、臨床検査プログラム）、CLIA 認定（CLIA認証検査室改善法）のいずれかを取得していることを重視する。
- ・長鎖シークエンスについても、受託検査解析とする。（※）技術的検証等の理由でアカデミアでのデータ取得が必要な場合には、専門委員会で承認の上、受託検査解析以外での長鎖シークエンスの実施も可とする。その際には、解析班への速やかなデータ共有と、品質の担保を必須とする。

**6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシークエンスの場合**

受託企業：ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合（短鎖）	75%/90%以上	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>・中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>・がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	重複リード除去後の塩基数（短鎖）	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数（長鎖）	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	→次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
			アライメント率	
	RIN値	参考情報として収集	-	

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシークエンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。