

全ゲノム解析等実行計画（第1版）

全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は、一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施する。**

具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）（約1.6万症例（3.3万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、ゲノム解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**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、成果が期待できる疾患（約5500症例（6500ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

全ゲノム解析等の数値目標

症例数・ゲノム数の合計は、小数点第2位以下の端数処理により、単純な合計数とは異なる場合がある。

がん種	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
罹患数の多いがん・難治性がん	がん部位（新鮮凍結検体） +血液（正常検体）	約5.6万症例（11.2万ゲノム）+α	難治性のがん、希少がん、遺伝性のがんの約1.6万症例（3.3万ゲノム）+β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
希少がん（小児がんを含む）		約0.7万症例（1.4万ゲノム）+α		
遺伝性のがん（小児がんを含む）	がん部位（新鮮凍結検体） +血液（正常検体） （必要に応じて両親や同胞の正常検体）	約0.2万症例（0.4万ゲノム）+α （必要に応じて両親や同胞の正常検体0.19万ゲノム）		
合計		約6.4万症例（約13万ゲノム）+α	-	-

対象類型	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
単一遺伝子性疾患（筋ジストロフィー等）	血液（加えて両親の血液）	約0.1万症例（0.3万ゲノム）+α	単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患の約5500症例（6500ゲノム）+β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
多因子疾患（パーキンソン病等）	血液	約2.4万症例（2.4万ゲノム）+α		
診断困難な疾患	血液（加えて両親の血液）	約0.3万症例（0.9万ゲノム）+α		
合計		約2.8万症例（約3.6万ゲノム）+α	-	-

※ 1）がんの主要なバイオバンクは、3大バイオバンクのうちがん症例を有するバイオバンク・ジャパン、国立がん研究センターバイオバンク、がん登録数の上位2位の静岡がんセンター、がん研究会有明病院、白血病の大規模検体を有する京都大学の5カ所を想定。難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点7機関）：国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立病院機構東京医療センター、東京大学、横浜市立大学、名古屋大学、京都大学/IRUD解析拠点（6機関）：東北大学、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学、横浜市立大学、名古屋大学、大阪大学）を想定。

※ 2）+αは今後提供される新たな検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年1000件程度。難病（これまでの解析拠点での実績）では、単一遺伝子性疾患約400症例、多因子性疾患9600症例、未診断疾患900症例程度と想定。+βは今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年数百件程度と想定。難病（これまでの解析拠点での実績）では、例年約2200症例程度と想定。

※ 3）難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

※ 4）先行解析で研究利用が可能なものは、がん50%程度・難病66%程度と想定。

※ 5）がんの先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、難治性のがん、希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）を優先して全ゲノム解析等を実施する。難病の先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、単一遺伝子性疾患（遺伝性疾患の診断がついたが全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患を対象）、多因子疾患（遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾病を対象）、診断困難な疾患（全エクソーム解析を行っても遺伝性疾患が疑われるが診断困難な症例を対象）を優先して全ゲノム解析等を実施する。

全ゲノム解析等の工程表

