

がんに関する全ゲノム解析等の推進 について

令和2年9月25日

第一回がん全ゲノム解析等連絡調整会議

厚生労働省
健康局がん・疾病対策課

全ゲノム解析等実行計画（第1版）令和元年12月20日

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。

全ゲノム解析等に関する実行計画の実行について

○経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、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。

○成長戦略フォローアップ（令和2年7月17日閣議決定）

・全ゲノム情報等を活用し、引き続きがん・難病等のゲノム医療を推進する。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観点から、昨年12月に策定した**全ゲノム解析等実行計画に基づき、まずは先行解析を進める**。先行解析では、主要なバイオバンクの検体や今後提供される新たな検体を活用し、2023年度までに、がん・難病をあわせて最大約10万症例近くを解析対象として、研究利用が可能なものを精査した上で全ゲノム解析等を実施する。がんについては罹患数の多いがん・難治性がん、希少がん、遺伝性がんを対象に、難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患を対象とする。

・先行解析の進捗状況を踏まえて中間的な論点整理を行い、本格解析の方向性や人材育成、体制整備・費用負担の考え方、倫理的・法的・社会的な課題等の課題について洗い出しを行い、スムーズな本格解析を執行できる体制を整えるとともに、全ゲノム解析等により得られた全ゲノム情報と臨床情報とを集積し、産学の関係者が幅広く創薬や治療法の開発等に分析・活用できる体制を整備する。

（参考）自民党 データヘルス推進特命委員会 がんゲノム・AI等WG 提言書（抜粋） 令和2年6月30日公表

- ・ がんとの戦いに終止符を打ち「がんで死なない日本」を実現すべく、「全ゲノム解析等実行計画」に基づく先行解析を加速させるべき。全ゲノム解析等により得られた成果が、患者の医療に適切に活用される仕組みを構築するべき。
- ・ 当初から新薬開発への活用も視野にいれたデータの収集、管理・運営、利活用の体制整備等に直ちに着手するべき。本格解析等における費用負担のあり方について、民間資金の活用も含め、早急に検討すべき。
- ・ 全ゲノム解析や個別化医療の推進に必要な人材の数値目標について年内に整理すべき。

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（小児がん含む） ○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。

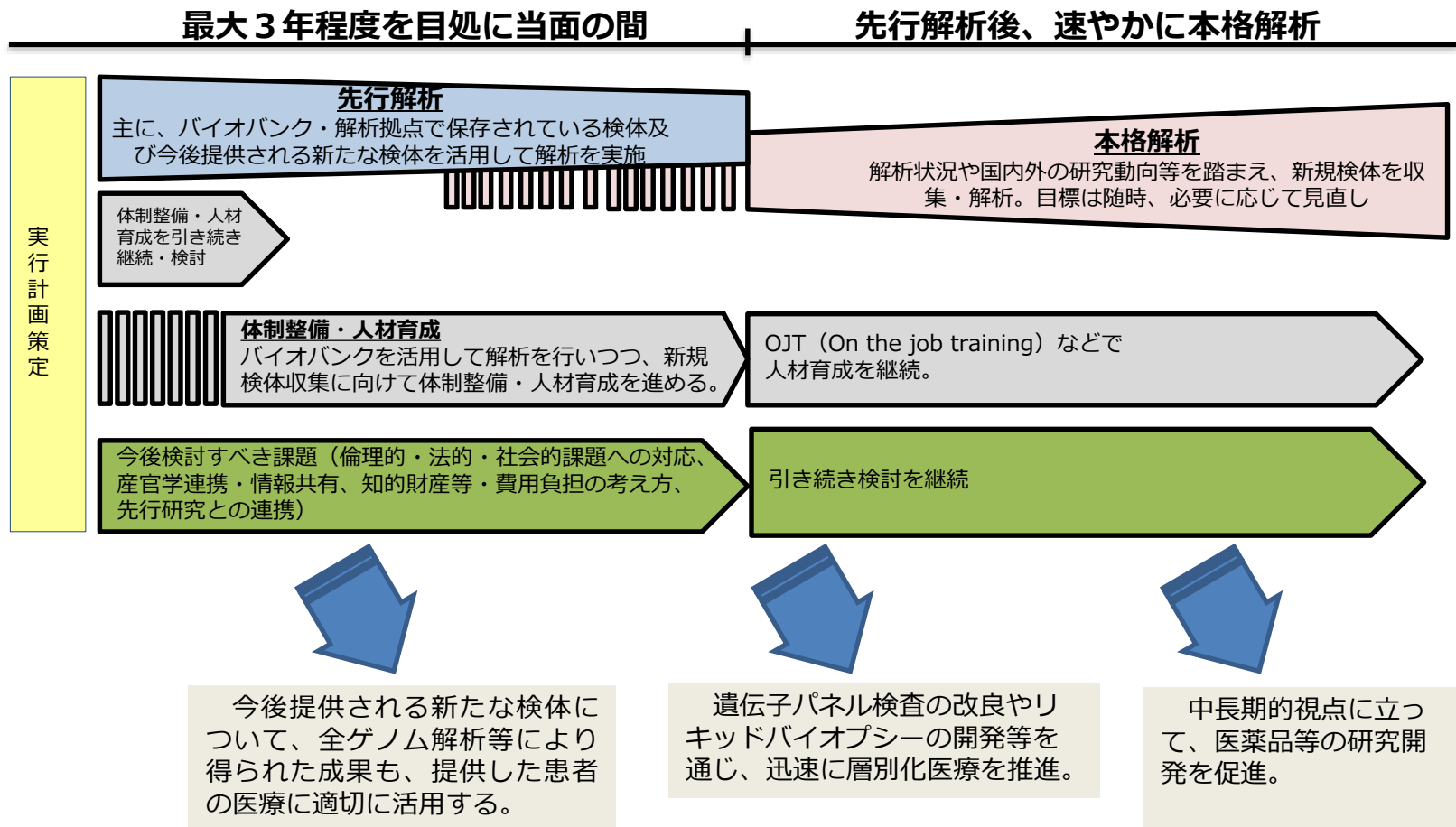
※3）難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

※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。

がんに関する全ゲノム解析等実行計画（令和元年12月20日）について（全体イメージ）

全ゲノム解析等の目的：がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける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医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。



がん全ゲノム解析等の推進に関する体制

がんゲノム医療推進コンソーシアム

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

厚生労働省健康局長の諮問機関
議長：中釜 斉 国立がん研究センター理事長
構成員：20名

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議のもとに設置
部会長：山口 建 静岡がんセンター 総長
構成員：9名

がん全ゲノム解析等連絡調整会議

「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」にとりまとめを報告
主査：中釜 斉 国立がん研究センター理事長
構成員：22名

がん全ゲノム体制班*

班長：中釜 斉 国立がん研究センター理事長
メンバー：油谷浩幸、小川誠司、野田哲生、間野博行、宮野 悟、武藤香織、山口 建

バイオバンクWG
(間野博行)

解析WG
(小川誠司)

データ共有WG
(油谷浩幸)

ELSI WG
(武藤香織)

がん全ゲノム解析等研究班** (厚労科研山本班、AMED吉田班)

その他の研究
機関や企業等

製薬企業

協力医療機関

患者・国民

がん全ゲノム解析等の推進に向けた検討事項及び検討体制

○患者のために高品質な全ゲノム解析を安定的に提供できるようにするとともに、様々な研究や創薬等に広く活用可能な質の高い全ゲノムデータベースを構築するために以下の検討を行う。

検討事項

①全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討	②効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討	③データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	④倫理面や幅広い利活用を可能とするためのICのあり方等についての検討
---------------------------------	------------------------------	---------------------------------	------------------------------------



バイオバンクWG
(間野博行)

解析WG
(小川誠司)

データ共有WG
(油谷浩幸)

ELSI WG*
(武藤香織)

検討体制

がん全ゲノム体制班
 班長：中釜 斉 国立がん研究センター理事長
 メンバー：油谷浩幸、小川誠司、野田哲生、間野博行、宮野 悟、武藤香織、山口 建

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業**

- がん全ゲノム解析等連絡調整会議
- がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会
- がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

*ELSI(Ethical, Legal and Social Implications)に関しては厚労科研ELSI研究班とも連携して検討を行う。

**委託先は三菱総合研究所

がん全ゲノム解析等の推進に向けた検討事項（案）

項目（担当WG等）	主な検討内容	報告時期
1.全ゲノム本格解析の実行・体制整備に向けての検討 （がん全ゲノム体制班）	<ul style="list-style-type: none"> ・全体の方向性の方針決定、役割分担の明確化 ・各WGの進捗管理、WG間の調整 	<ul style="list-style-type: none"> ・2020年9月 ・継続的検討
2.全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討 （バイオバンクWG）	①臨床情報 <ul style="list-style-type: none"> ・臨床情報の内容、収集方法 ・臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討 	<ul style="list-style-type: none"> ・2020年12月 ・継続的検討
	②検体 <ul style="list-style-type: none"> ・検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する 	<ul style="list-style-type: none"> ・2021年3月
3.効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討 （解析WG）	<ul style="list-style-type: none"> ・シーケンス等実施機関の在り方の検討 ・収集したデータの管理の在り方の検討 ・解析のためのコンピューティングリソースの在り方の検討 ・全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用 	<ul style="list-style-type: none"> ・2020年12月 ・2020年12月 ・2020年12月 ・継続的検討
4.データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討 （データ共有WG）	<ul style="list-style-type: none"> ・データ等の管理・運営体制の在り方について検討 ・データの二次利活用の制度を整備、構築する ・産学連携体制・情報共有体制の構築に向けた検討 ・データセキュリティについて、世界的な標準化の動きと整合するルール策定 	<ul style="list-style-type: none"> ・2020年12月 ・2021年3月 ・2021年3月 ・継続的検討
5.倫理面や幅広い利活用を可能とするためのICのあり方等についての検討 （ELSI WG）	<ul style="list-style-type: none"> ・新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得を統一化 ・患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築に向けた検討 ・過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認 ・知的財産等の考え方の整理 ・治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定 ・ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討 	<ul style="list-style-type: none"> ・2020年12月 ・2020年12月 ・2021年3月 ・2021年3月 ・2021年3月 ・2021年3月

○上記の他、人材育成や、全ゲノム解析等の推進に向けた体制整備等（ビジネスモデル案、患者を支援する制度、普及啓発など）については、がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業の報告等に基づき検討を行う。（令和2年12月中間報告予定）

全ゲノム解析等の「本格解析」に向けた検討の進め方（案）（令和2年度）

1. がん全ゲノム解析等連絡調整会議

- 第一回 9月25日（金曜日）
 - がん全ゲノム体制班（専門WG）・がん全ゲノム解析等研究班の進捗報告
- 第二回 10月（予定）
 - がん全ゲノム体制班（専門WG）・がん全ゲノム解析等研究班の進捗報告
- 第三回 12月（予定）
 - 各検討事項の検討状況について、がん全ゲノム体制班（専門WG）から報告
 - 特に2020年12月報告予定の事項については検討結果を報告し協議
 - がん全ゲノム解析等研究班及びがんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業の進捗報告
- 第四回 2－3月（予定）
 - 各検討事項の検討状況について、がん全ゲノム体制班（専門WG）から報告
 - 特に2021年3月報告予定の事項については検討結果を報告し協議
 - がん全ゲノム解析等研究班及びがんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業の進捗報告

2. その他

- がん全ゲノム解析等連絡調整会議の検討状況については、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」、「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」、「厚生科学審議会」および「ゲノム医療協議会」へ適宜報告を行う
- がん全ゲノム体制班においては各WGの検討状況の共有等を行うため、少なくとも1ヶ月毎にミーティングを行う。
- がん全ゲノム解析等研究班においてはがん全ゲノム体制班と密に連携し全ゲノム解析等を推進する。
- がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業においては、おおむね2週間毎に厚生労働省等と情報共有を行い調査を進める。