

全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和4年3月2日

厚生労働省

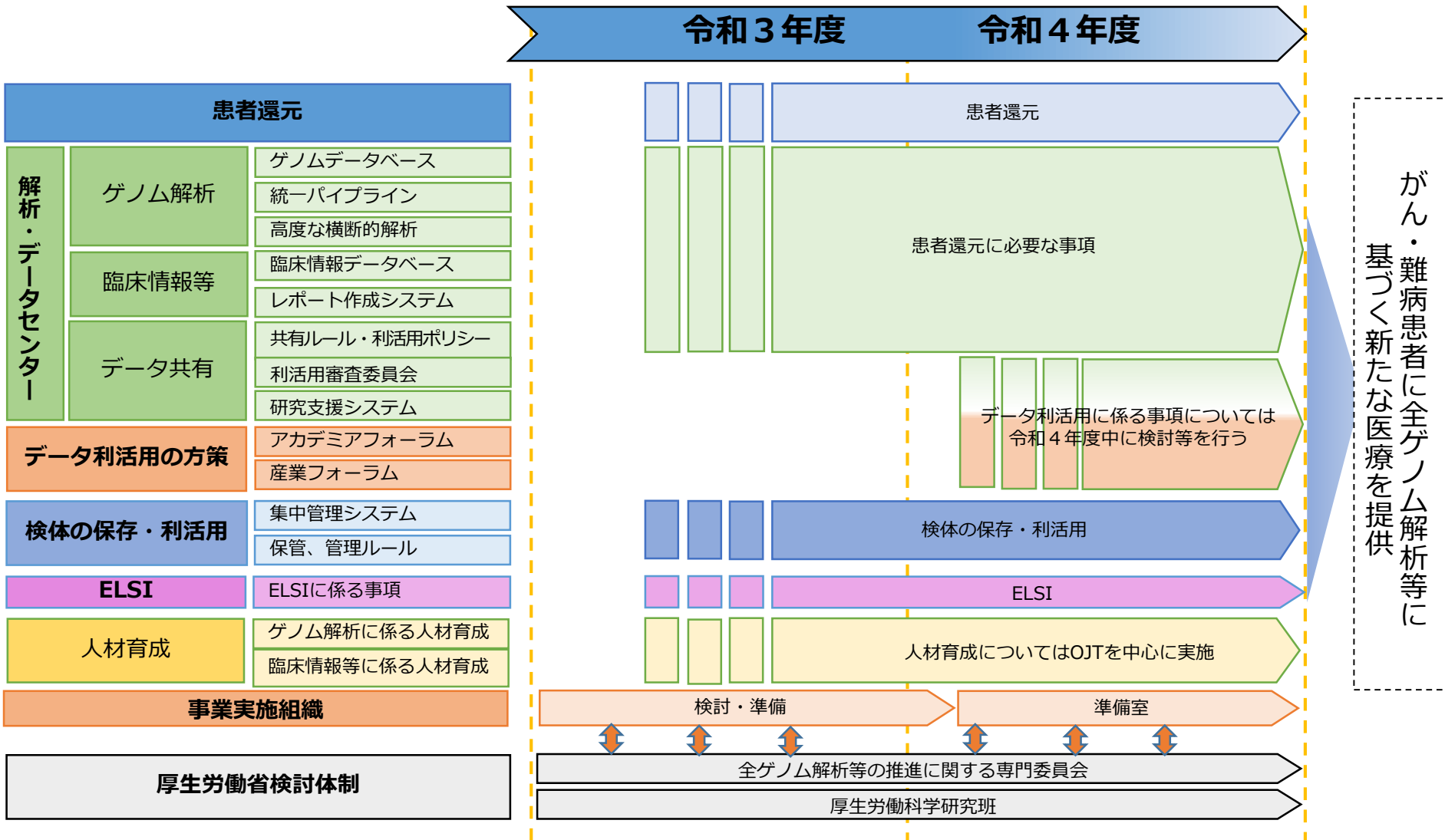
事業目的

- 全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する（※）。
- 新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。
- 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬などに活用する。

（※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

「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

全ゲノム解析等に係る検討事項とスケジュール等について（案）

- 患者還元に必要な事項については、
 - ・令和3年7月に、ゲノム解析に係る事項（※1）等について概ねの方針を決定し、
 - ・令和3年11月に、解析・データセンター、人材育成に係る事項（※2）等について概ねの方針を決定した。
 - ・令和4年3月に、これらのAMED研究班の経験等を踏まえ、患者還元に必要な事項について、さらに協議を行う。（①）
- データ利活用に係る事項については、令和3年11月から、アカデミア、産業界の役割について検討を開始している。
- 「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」の策定に向けては、令和4年3月に、これまでの「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえた方針を協議する。（②）
- 準備室発足に向けては、令和4年3月に、準備室検討ワーキングについて協議する。（③）

日 程	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会スケジュール		全ゲノム解析等	
	検討事項	協議、方針の決定		
令和3年度	6		○「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」の策定	○研究班発足 ○対象患者 （がん領域） 9,900症例 （難病領域） 3,000症例 ○実施内容 ・解析結果等をもとに 診断・治療方針等を決定 ・臨床情報収集 ・検体の採取、処理、保存 ・シークエンス ・臨床解析 ・レポート作成 ・データ保存、共有、 利活用に向けた検討
	7		○ゲノム解析に係る事項等について概ねの方針の決定	
	8			
	9			
	10		○説明文書用モデル文案の策定	
	11		○解析・データセンター、人材育成に係る事項等について概ねの方針決定	
	12			
	1			
	2			
	3	①AMED研究班の経験等を踏まえた患者還元に必要な事項について ②これまでの「実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえた方針について ③準備室検討ワーキングについて	・AMED研究班の経験等を踏まえた必要な検討 ・方針の修正、令和3年度のまとめ ・検討の視点および、対応案の確定	



※1 患者還元WG（対象疾患、医療機関要件、検体保管、管理ルール、シークエンスに係る事項）、解析・データセンターWG（ゲノム解析、臨床情報等の活用、データ共有、知財について等）、ELSIWG（ICF、ガイダンス等）
 ※2 患者還元WG（ICT/AI技術、集中管理システム）、解析・データセンターWG（高度な横断的解析、レポート作成システム、情報管理システム、人材育成等）、ELSIWG（患者・市民視点、人材育成等）

令和4年度中に発足予定の準備室体制（案）

- 令和4年4月より準備室検討ワーキングで事業実施準備室の組織設計および人材確保等の検討を開始し、準備室の発足に向けた体制を確保する。
- 例えば、組織運営部門（総務・人事、財務、広報、ELSI、PPI等を担う部門）や事業部門（解析・データセンター、研究支援、商務・利活用推進部門等）を設置することや、それに携わる必要人材等、具体的な内容について検討。



- 令和4年度中に事業実施準備室を発足させる。
 - ・民間支援が必要な部門（※）に関しては業務委託を含めて民間から人材を雇用する。
 - ・発足時から必要な部門以外については、準備が整い次第追加する。

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。分担医療機関はC班の作成したレポートを用いて各200症例の患者還元を行う（B体制：解析・データセンター体制）。

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。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	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	山本昇	国立がん研究センター	600症例 + a ^(※)
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	600症例 + a ^(※)
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	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	最大2,000症例（A班）の解析および臨床情報収集、レポート作成等

(※) 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。

C班（解析班）の概要（がん領域）

	項目		担当
解析班 (C班)	①集中管理システム (データ・検体)	新規の患者の検体およびゲノム・臨床情報の集中管理システム構築	○集中管理チーム（※1）
	②ゲノム解析・ クラウド基盤・監視	ゲノムデータベースやクラウド基盤・監視構築 統一パイプライン、アノテーション 高度な横断的解析（AI活用含む）	○ゲノム解析チーム
	③臨床情報等の活用	③-1. 臨床情報収集システム構築 自動収集API開発	○臨床情報チーム（※2）
		③-2. レポート作成システム	○レポート作成チーム
	④データ共有	データ共有・研究支援システム	○データ共有チーム
⑤出口戦略の構築	基本コホート+戦略コホートの構築	○出口戦略チーム（※3）	

- ※1：集中管理チームは、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、検体管理については日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て臓器別SOP詳細作成する。
- ※2：臨床情報収集チームは、基本コホートの全症例の基本的な臨床情報および、戦略コホート毎の付加的な臨床情報を統一的なシステムで収集し、データ共有、研究支援システムと連携させ幅広い利活用を目指す。その際は、データの相互利活用が可能となるように難病領域と連携する。なお、臨床情報収集項目については出口戦略チームが検討し、5年後には電子カルテ上のテンプレートからAPIを用いた臨床情報の自動収集を目指す。
- ※3：出口戦略チームは、臨床医を主体として構築する。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一的な臨床情報収集・集中管理、臨床試験支援システムの構築を目指す。

「全ゲノム解析等実行計画」の目的と出口戦略（がん領域）

目的	出口戦略	対応案
○全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する。	適切な治療方法の選択や新たな診断技術としてエビデンスが得られたものについては、順次、先進医療等として実施したうえで、保険適用を目指す。比較的短期間での成果を目指す。	○出口戦略チームの基本コホート ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築
○新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。	新規臨床試験（治験含む）により新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。成果を得るまでには、一定期間（数年程度）を要する。	○出口戦略チームの戦略コホート ・既知および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大のシステム等の構築 ・新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施
○全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。	アカデミアや産業界と連携した取組を推進し、蓄積されたゲノムデータ等の利活用による研究・創薬等を推進する。成果を得るまでには、一定期間を要する。	○事業実施組織準備室の支援によるアカデミアフォーラム、産業界フォーラムの構築 ○事業実施組織による利活用推進 ○高度な横断的解析の推進

基本コホート

・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築

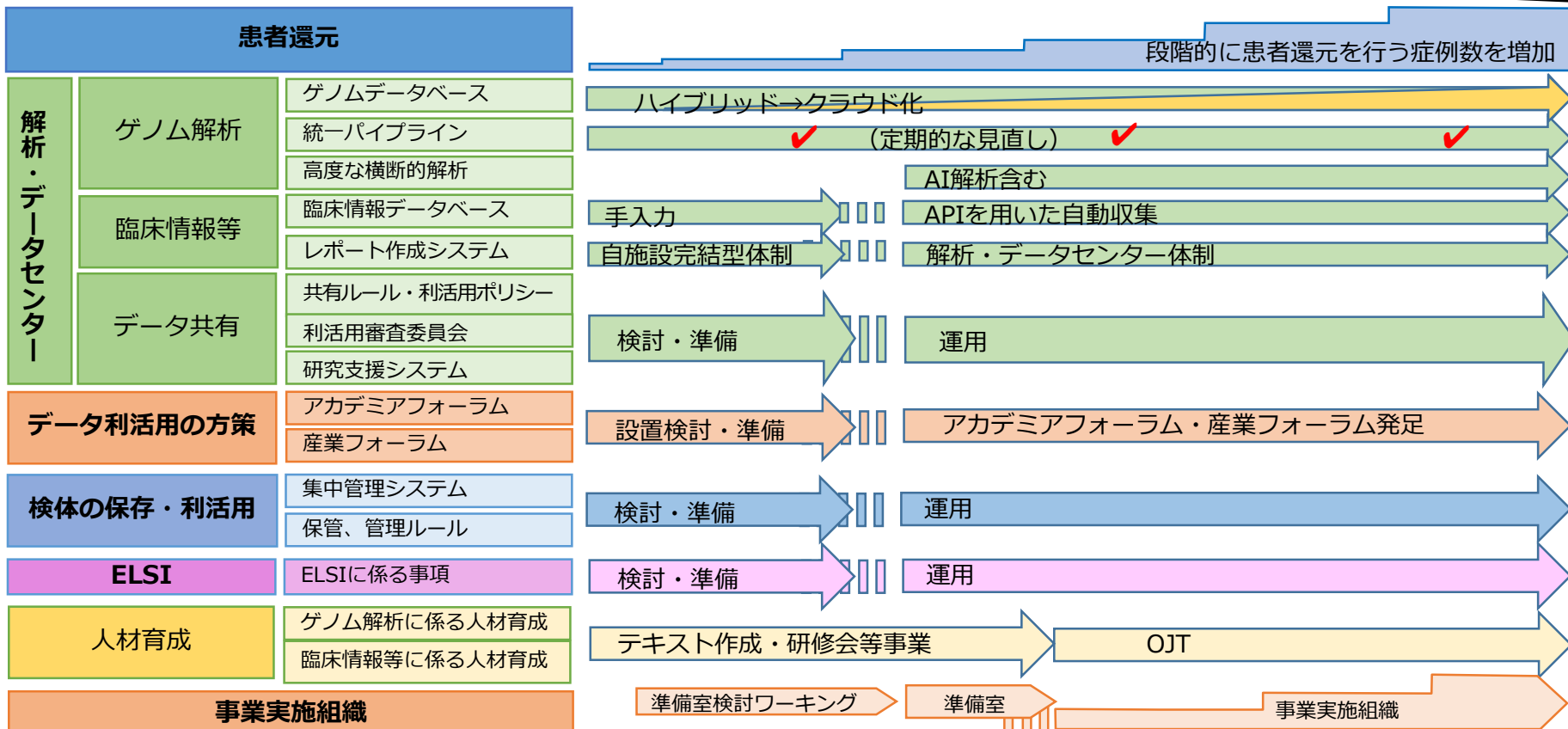
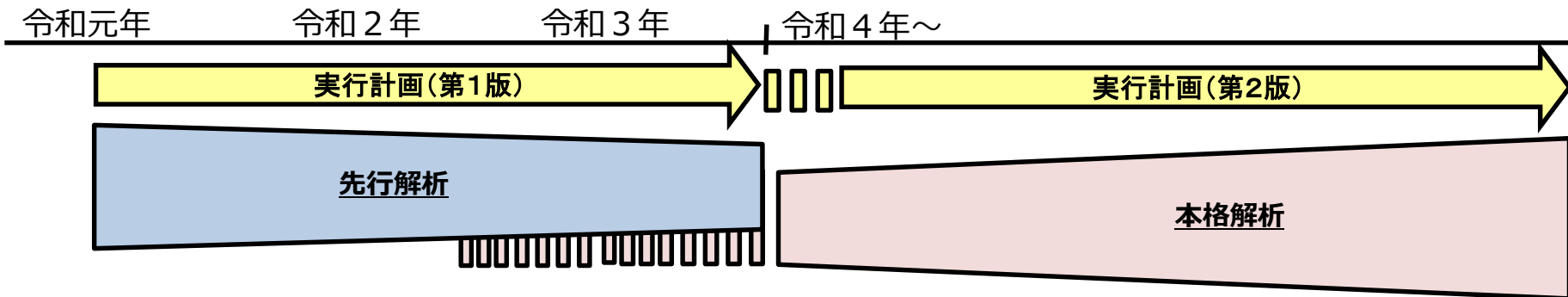
- 戦略コホートa**
 - ・既存および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大に向けた治験等（システム構築を含む）
- 戦略コホートb**
 - ・例：免疫ゲノムコホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等
- 戦略コホートc**
 - ・例：リキッド、オミックス解析追加コホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等
- 戦略コホートd**
 - ・例：臓器別コホート（スキルス胃がん、膵がん、TN乳がん等）、AI解析コホートなど

①集中管理、②全ゲノム解析、③臨床情報収集、④データ共有及び研究支援システムの構築

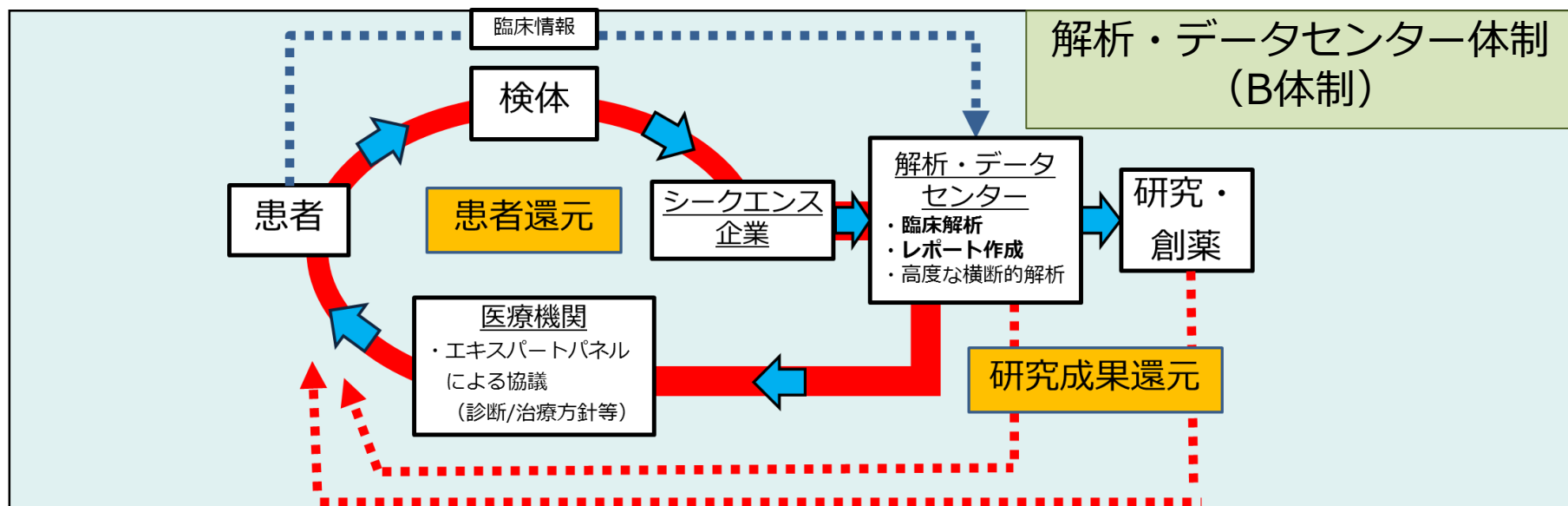
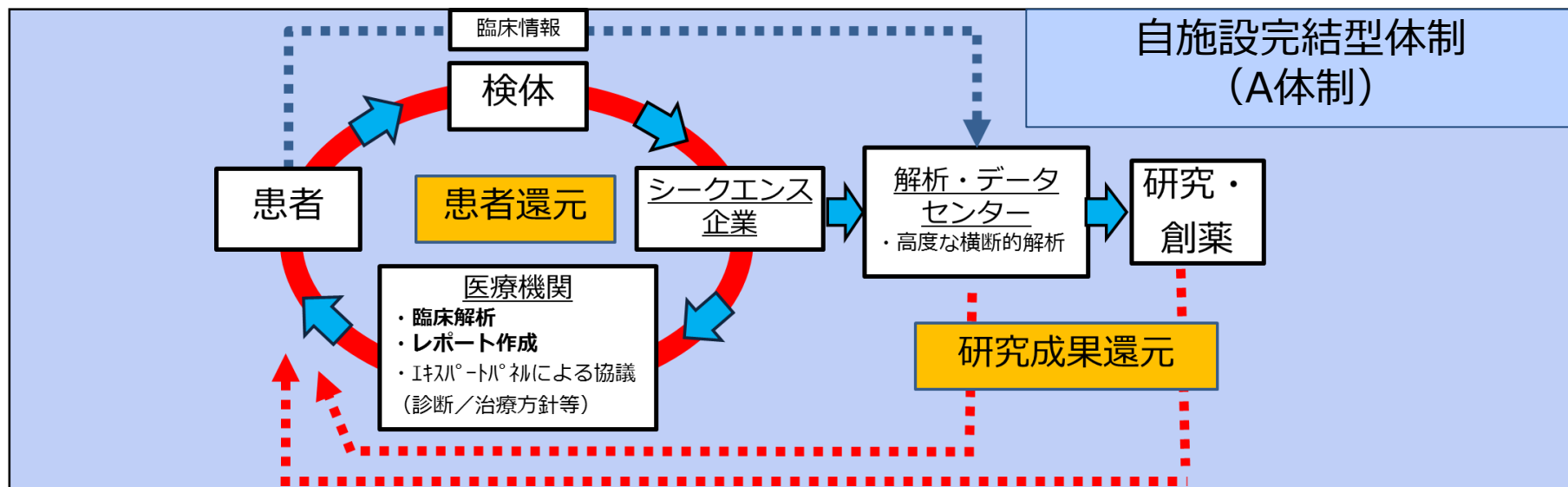
※基本コホートと、戦略コホートaは全例登録を想定。戦略コホートは臨床医が主体となり、A班等の経験を生かし構築する。各コホートには責任者を設置し、独自のコホート設定をしつつも、症例のコホート重複は可能とする。各戦略コホートは、R4年度中に前向き臨床研究の開始を目指す。

「全ゲノム解析等実行計画」(第2版) について (案)

○「全ゲノム解析等実行計画」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。



患者還元体制について



※令和3年度は、A体制として既存の3医療機関で研究を開始。令和4年度は、A体制を維持するとともに、分担医療機関を追加し、B体制の整備に向けた比較検討を開始する。令和5年度以後は、専門的な解析はA体制を維持しつつも、レポート作成についてはB体制を主体とする。

参考

全ゲノム解析等実行計画の推進（骨太の方針など）令和3年

○経済財政運営と改革の基本方針2021（令和3年6月18日閣議決定）

日米首脳共同声明（※1）に基づく取組も視野に入れつつ、全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、これまで治療法のなかった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・活用できる体制整備を進める。

○成長戦略実行計画（令和3年6月18日閣議決定）

革新的新薬を創出する製薬企業が成長できるイノベーション環境を整備するため、研究開発支援の強化、創薬ベンチャーの支援、国際共同治験の推進、国内バイオ医薬品産業の強化、全ゲノム解析等実行計画及びこれに基づくロードマップの推進と産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制の構築、・・・等を進める。

○統合イノベーション戦略2021（令和3年6月18日閣議決定）

「全ゲノム解析等実行計画（※2）」及びロードマップ2021（※3）を着実に推進し、これまで治療法のなかった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・活用できる体制整備を進める。

○新しい資本主義実現会議 緊急提言（令和3年11月8日）

がんや難病に苦しむ患者を対象として、全ゲノム解析を推進し、その結果をもとに、個別化医療の提供を目指す。また、得られたゲノム情報をデータベース化し、研究機関や民間企業等における創薬や治療法開発に向けた利活用を可能とする。現状、累計6300症例（1.2万ゲノム）の全ゲノム解析を実施済み。本年度末までに、累計19200症例（2.5万ゲノム）まで実施する見込み。これに加えて、英国を参考に、来年度から5年間でがん・難病に関して10万ゲノム規模の全ゲノム解析を実施することを目指し、複数年度にわたって支援する。

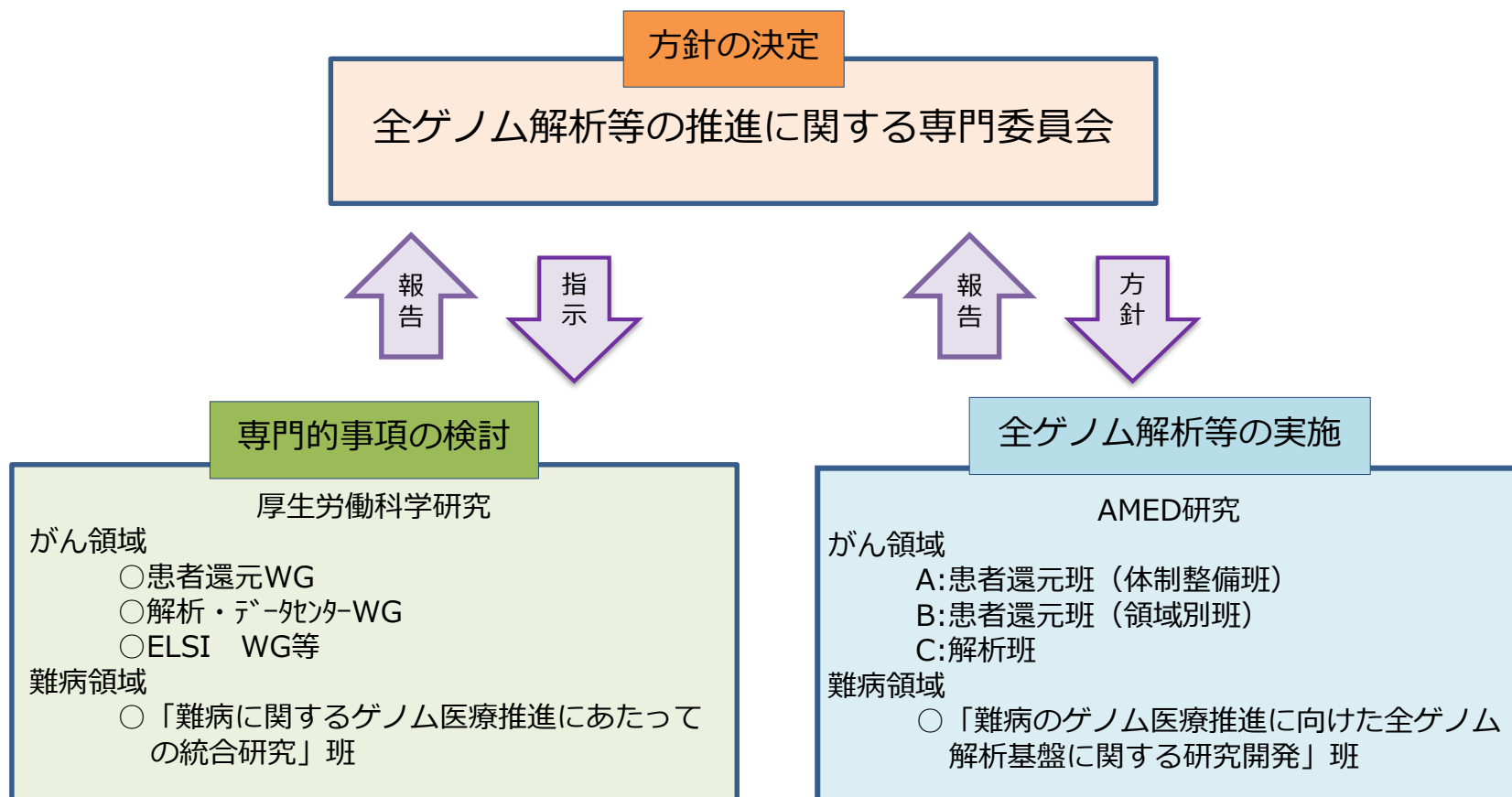
（※1）令和3年4月16日に発出された日米首脳共同声明の別添文書「日米競争力・強靱性（コア）パートナーシップ」を指す。

（※2）全ゲノム解析等実行計画（第1版）。2019年12月20日厚生労働省。

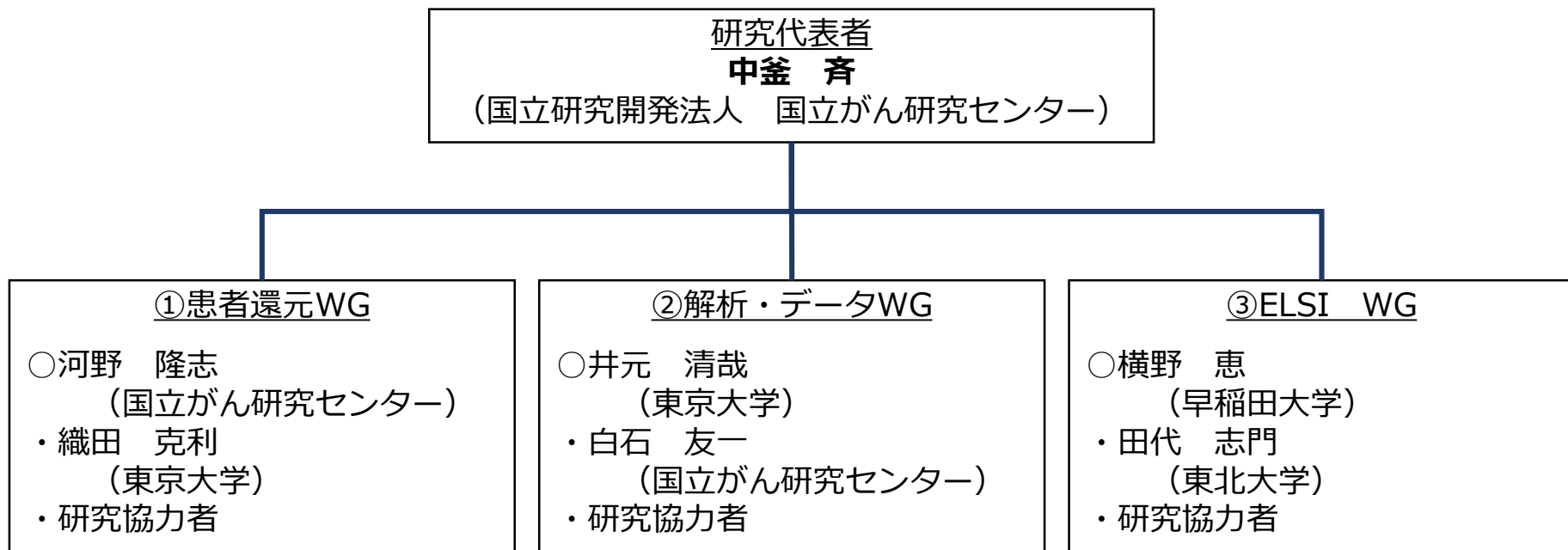
（※3）全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021。2021年6月9日厚生労働省。

全ゲノム解析等の実施体制（令和3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



※各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。

令和3年度AMED研究班の概要（がん領域）

A班：がん患者の臨床解析を行い、レポート作成及びエキスパートパネルによる協議等をへて患者還元を行う。
（新規の患者及び検体保存済みの患者）

B班：領域別のがん患者について、C班と連携して全ゲノム解析等を行い、患者還元を行う。
（検体保存済みの患者）

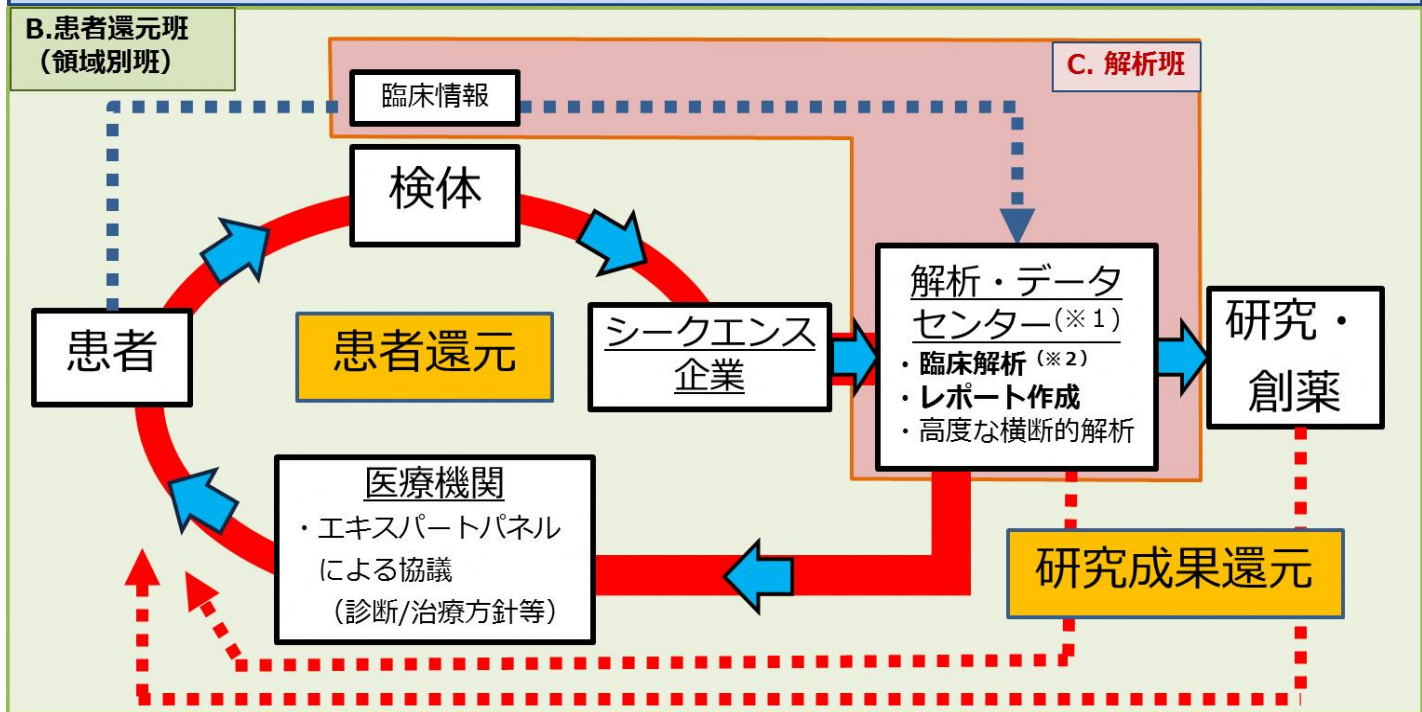
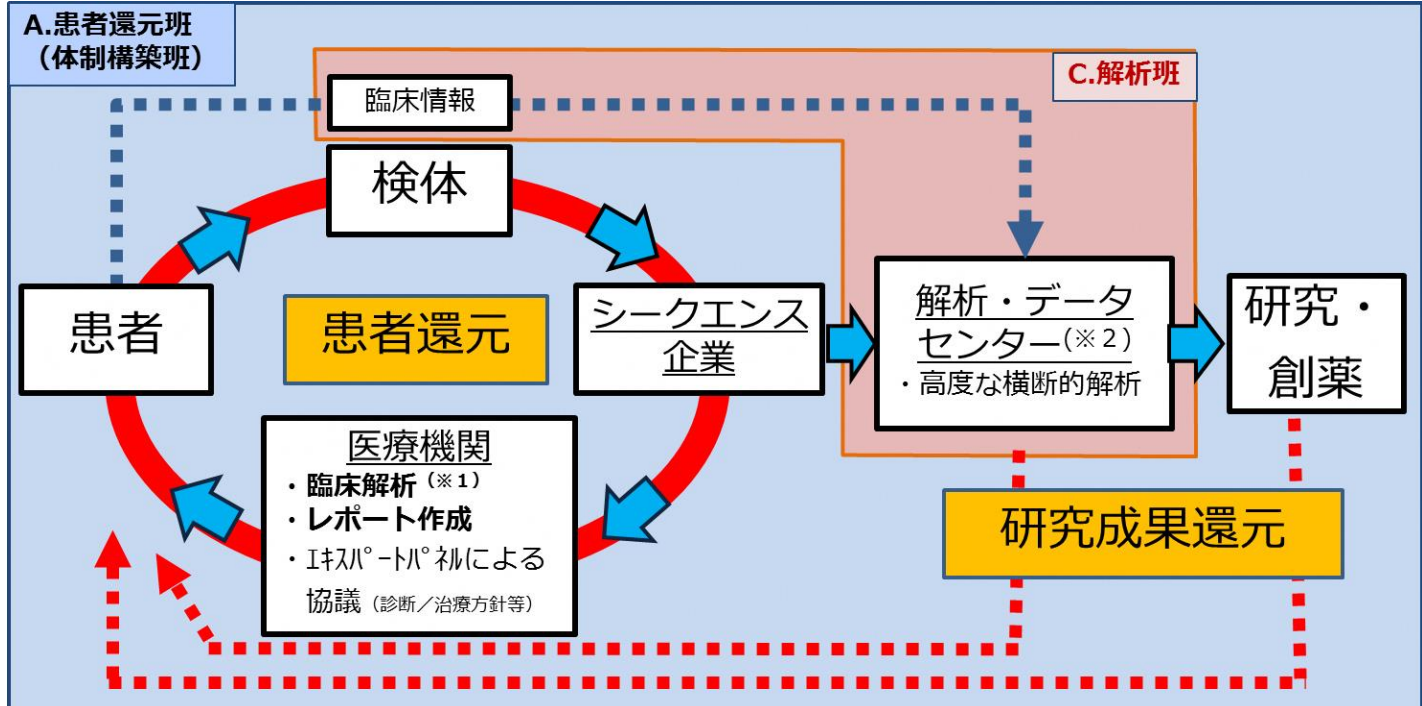
C班：A、B班において解析対象になったがん患者について、臨床情報を収集するとともに統一パイプラインによる解析及び臨床解析を行う。また、解析・データセンターの構築に向け高度な横断的解析、データ共有システムの構築等にも取り組む。

（※）各班は連携し、新規の治療法等の開発に向けた体制構築、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。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	令和3年度の症例数	
A班： 患者還元班 （体制構築班）	難治がん等	山本昇	国立がん研究センター	500症例（※）	計 9,900症例
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	500症例（※）	
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	500症例（※）	
B班： 患者還元班 （領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	1,400症例	
	血液がん	南谷泰仁	京都大学	1,400症例	
	小児がん	加藤元博	東京大学	1,400症例	
	希少がん	松田浩一	東京大学	1,400症例	
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	1,400症例	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	1,400症例	
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	A班、B班合わせて 9,900症例すべての症例の解析	

（※）それぞれ新規の患者200症例を含む。



「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

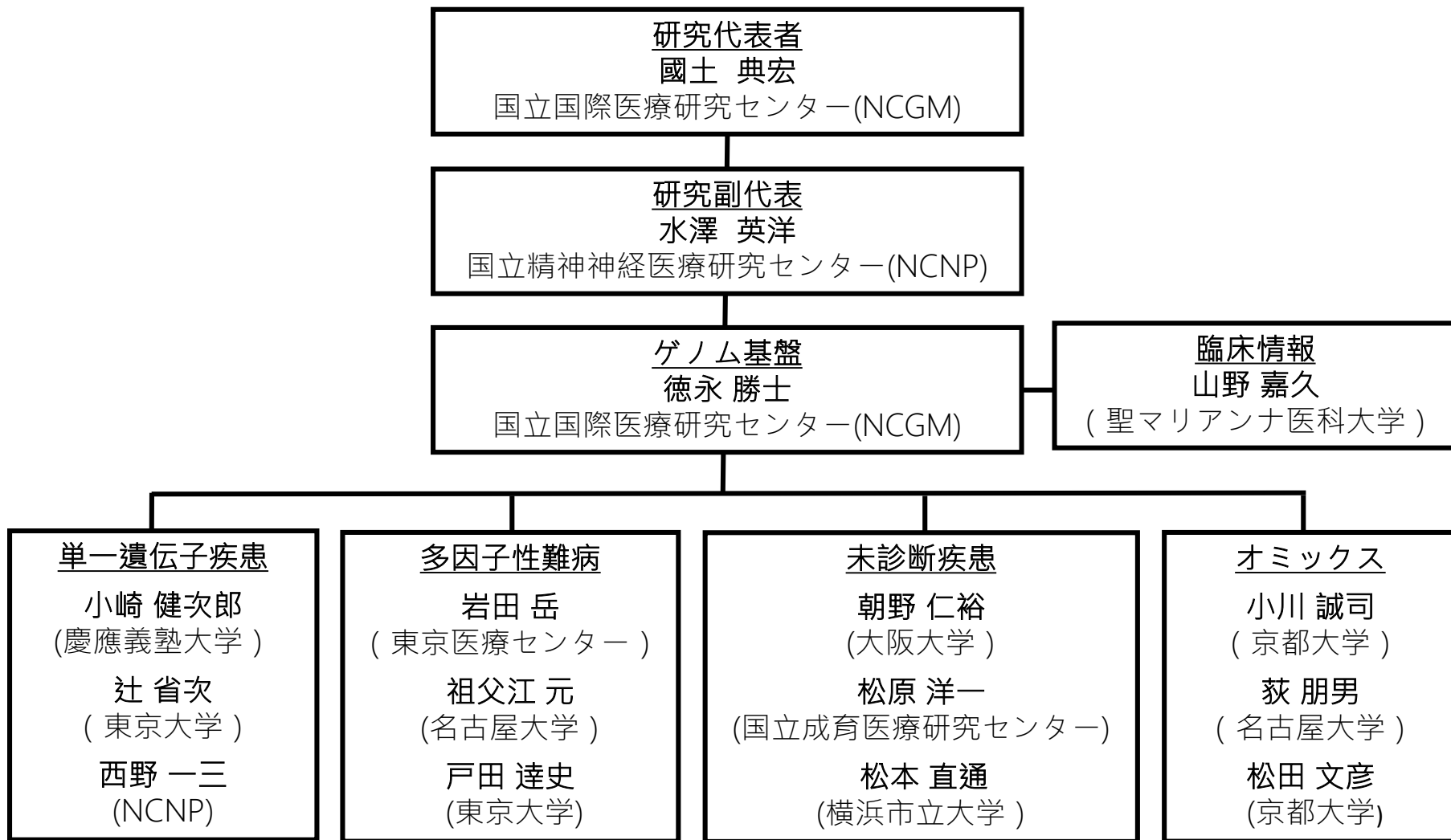
ゲノム基盤

医薬品開発

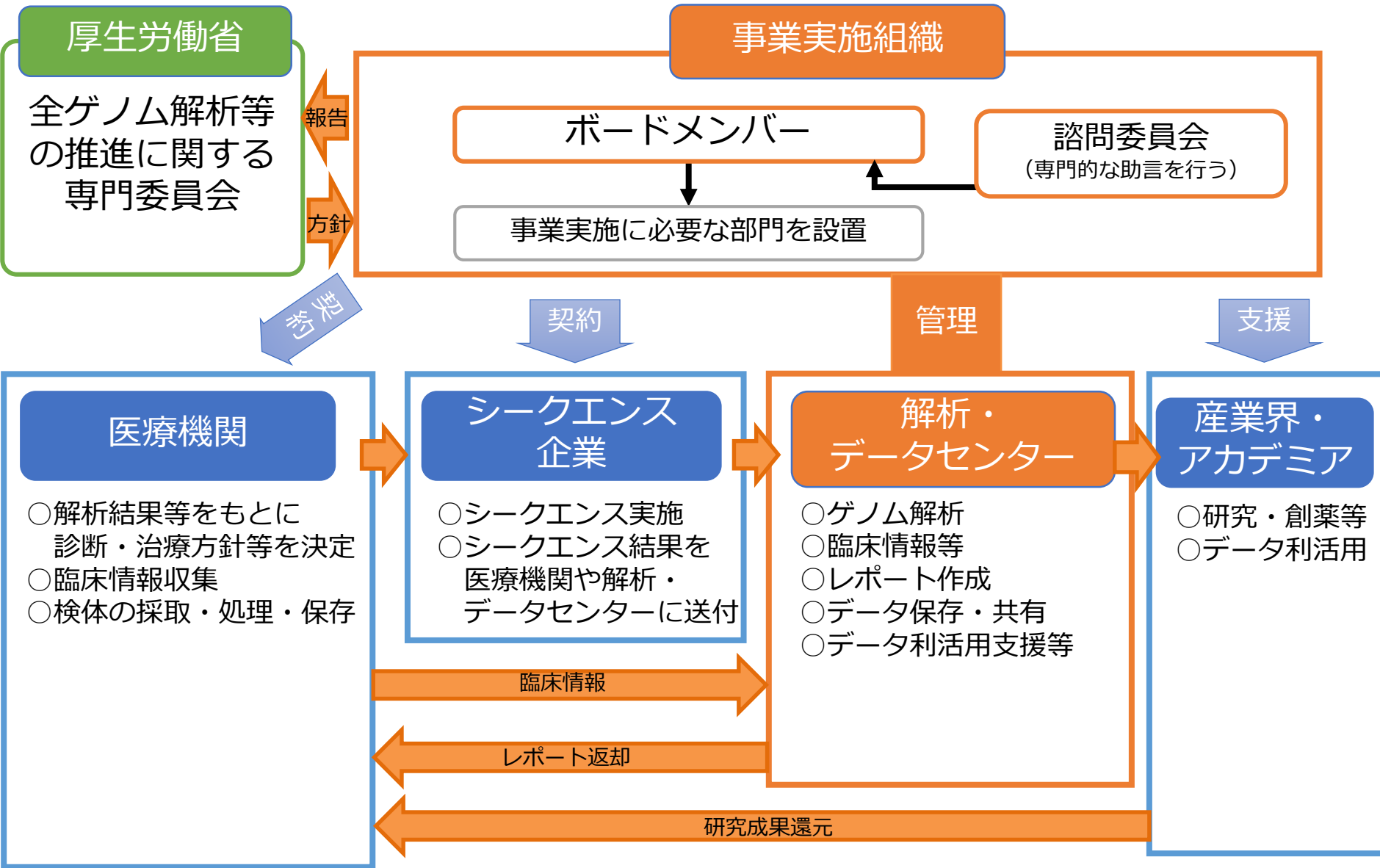
人材育成等

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	○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	○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	○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)	○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	○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	○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。