

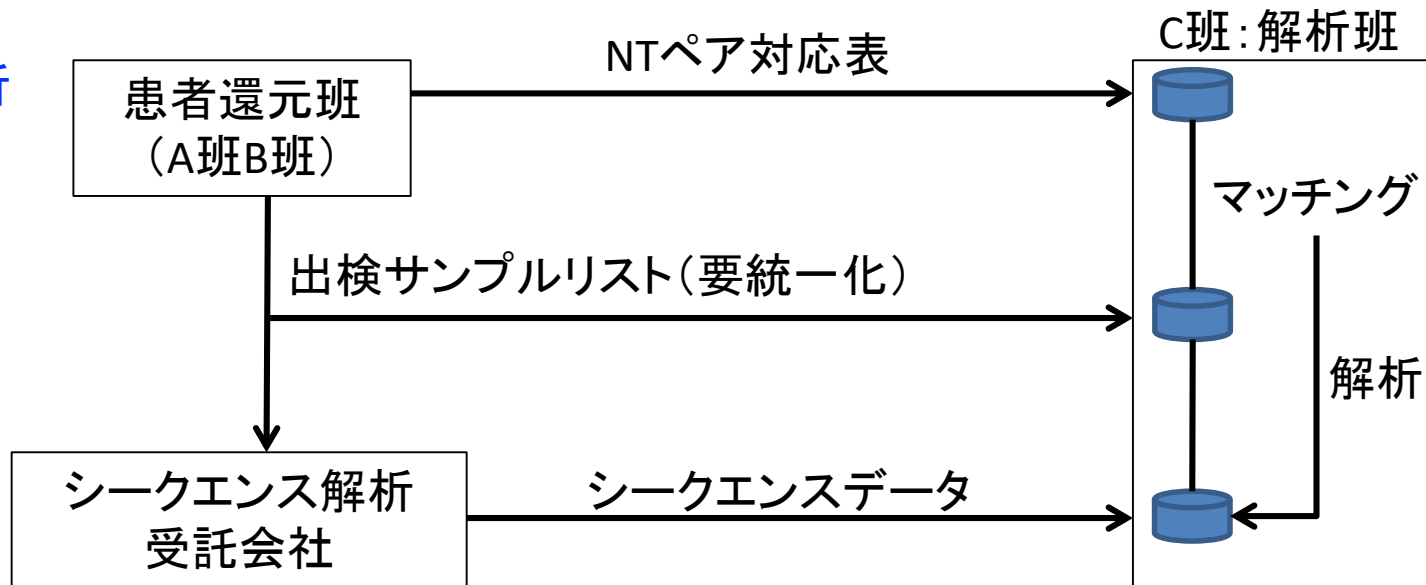
第8回全ゲノム解析等の推進に 関する専門委員会	参考資料 9
令和4年3月2日	

# AMED研究 解析班資料 (がん領域)

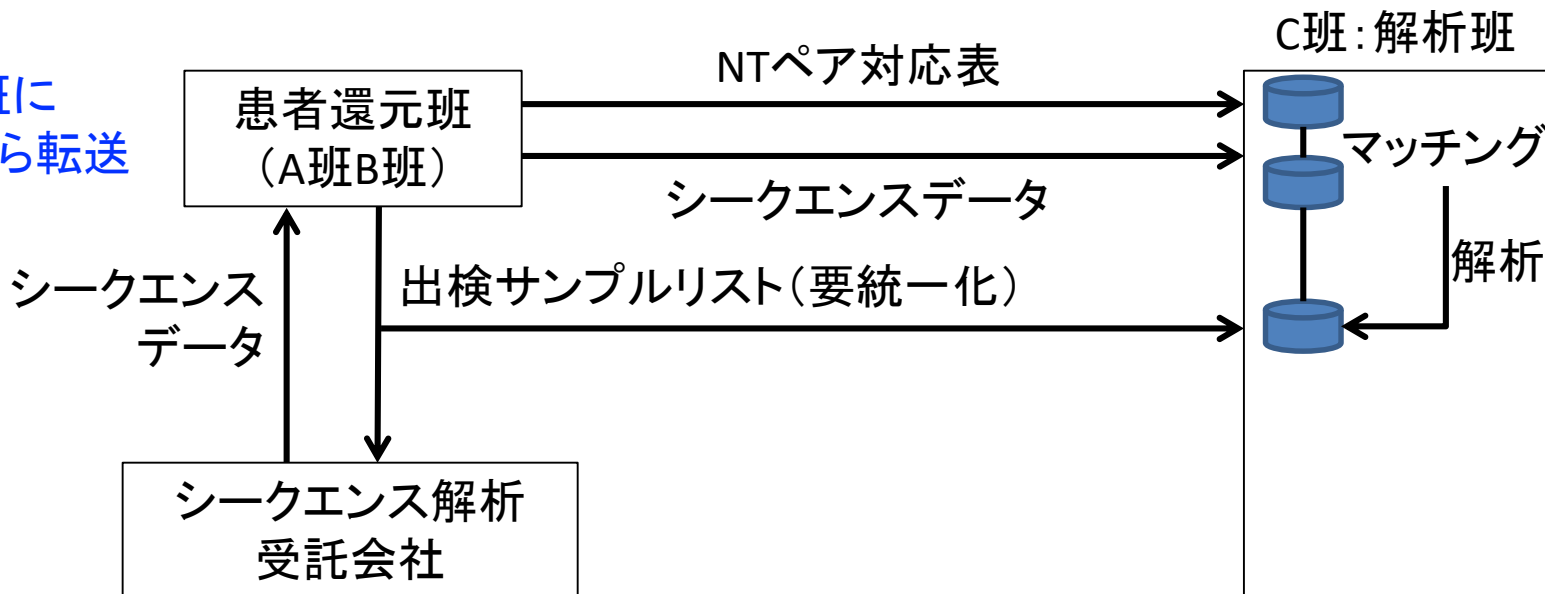
令和4年3月2日

# FASTQデータ転送状況

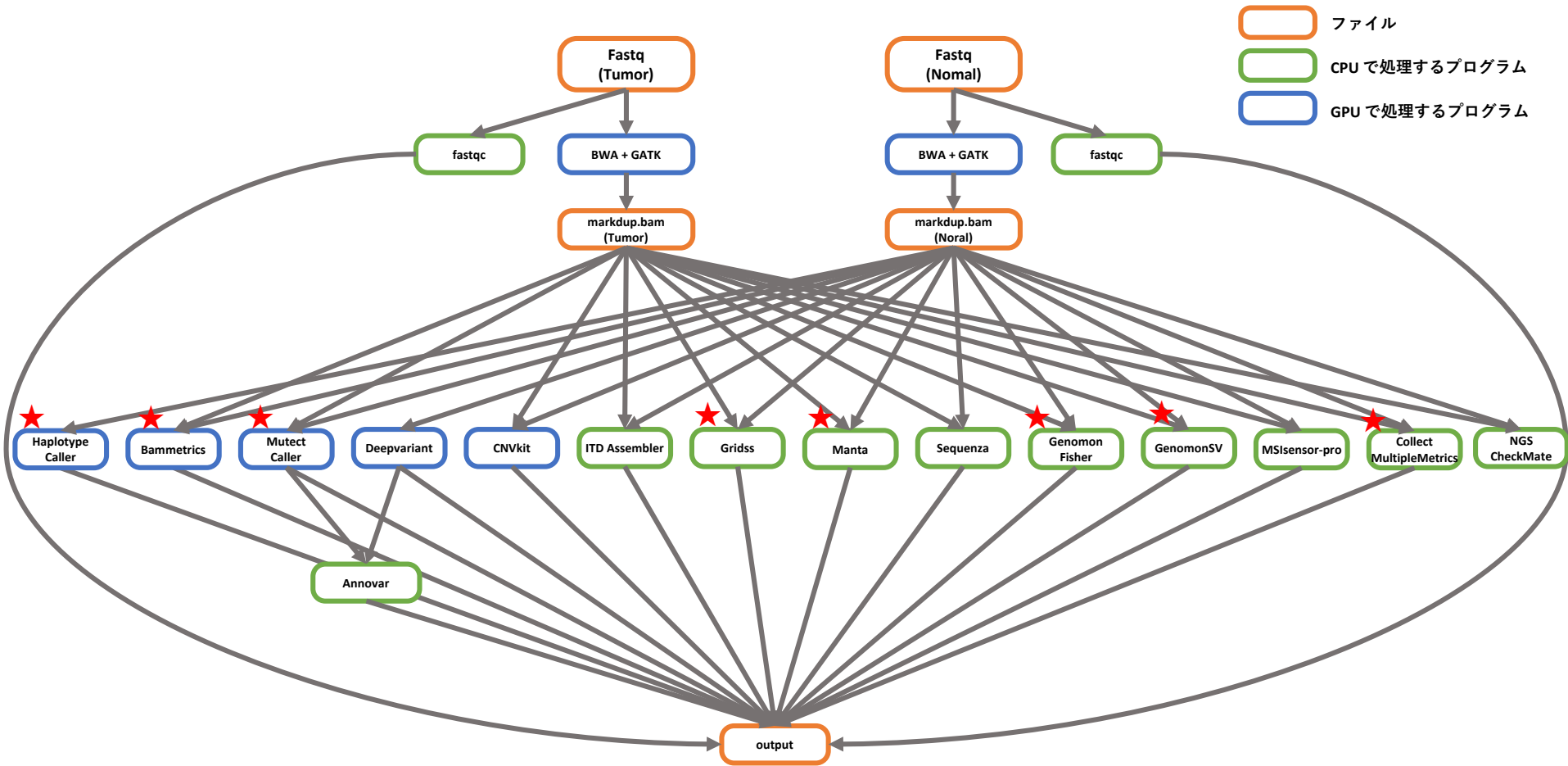
シーケンス解析  
受託会社から  
直接納品



一旦研究班に  
納品してから転送



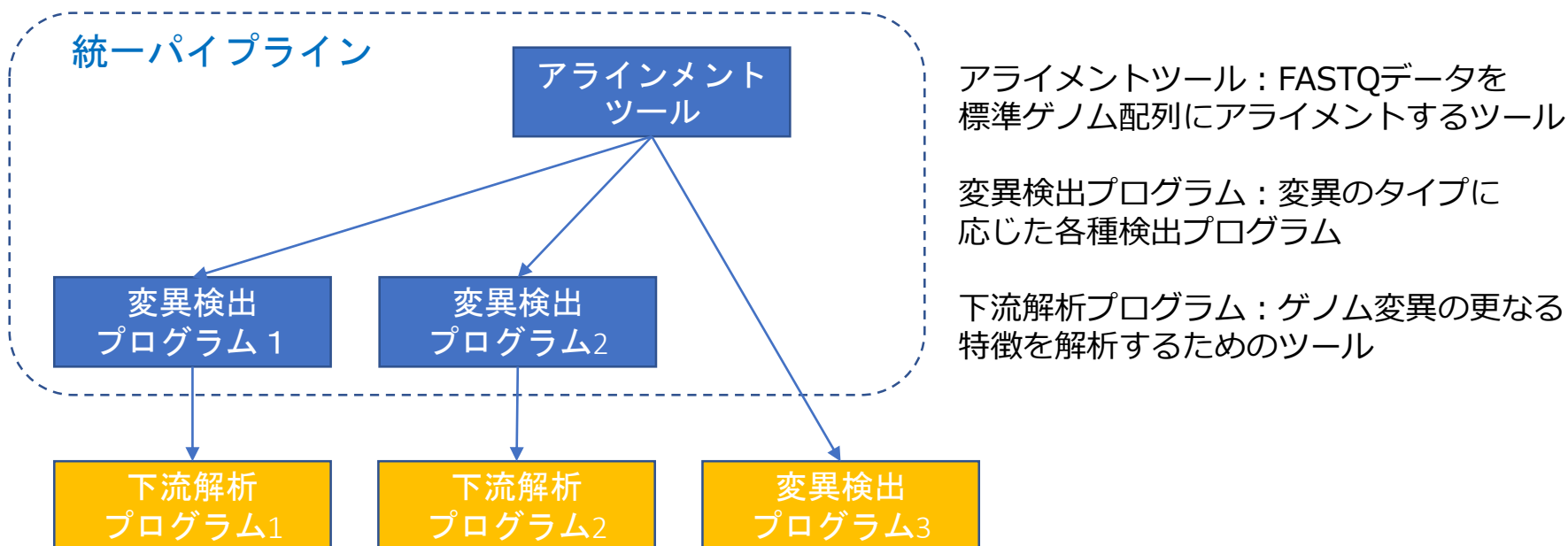
# 現在のパイプラインの全体像 (★が統一パイプラインに含まれるツール)



※統一パイプラインに含まれていないツールについてもほぼ実行し、患者還元班からフィードバックをもらうようにしている。

# 統一パイプラインによる解析、解析結果の評価、パイプラインの強化 (R4年度実施計画)

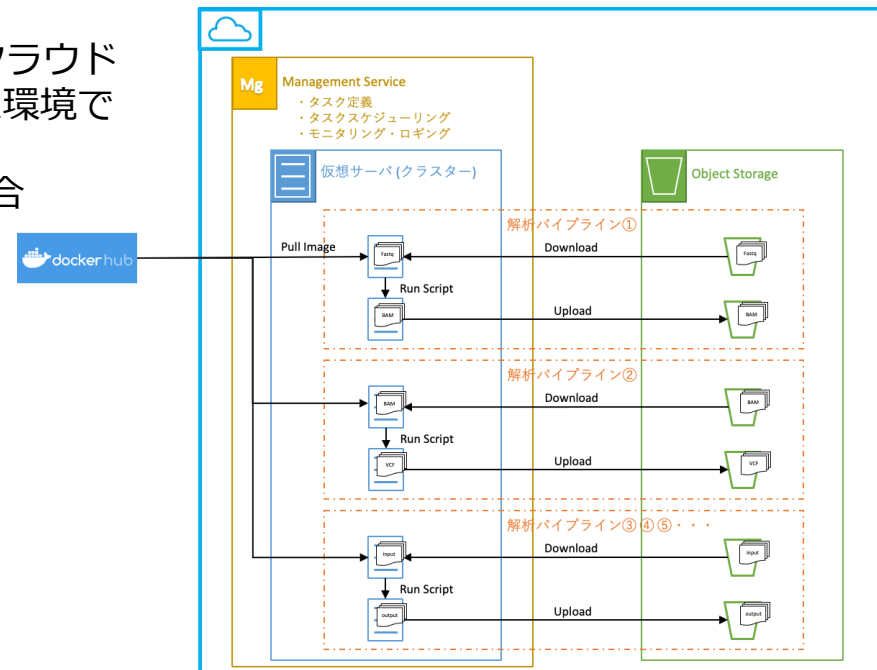
- R3年度分(9,900症例)の解析の実施
- 結果を患者還元A班B班と協力し評価
  - 統一パイプラインのツール評価、見直し
  - 変異フィルタの最適化
  - 下流解析プログラムの統一パイプラインへの組み込み検討



# 統一パイプラインのクラウド化 (R4年度実施計画)

統一パイプラインをクラウドサービスを活用し、方式や構成ごとの性能比較検証を実施する

- 仮想マシン上のサーバのOSで稼働したコンテナとクラウドサービスで提供するストレージサービスを連携させた環境で統一解析パイプラインを実行
  - マネージドサービス(右図参照)を利用する場合
  - Kubernetesを利用したマネージドサービスを利用する場合
- 最適化
- 複数のクラウドで性能検証、コスト比較、可用性比較等
- クラウドベンダーのロックインを防ぎつつ実施



# システム運用・セキュリティ対策調査研究 (R4年度実施計画)

- クラウドサービスを活用した全ゲノム解析基盤のシステム運用監視やセキュリティ対策の技術構成を検討
- 比較検討に適する技術構成を策定、検証環境を構築し、システム運用監視、セキュリティ対策の実効性を確保するための課題の抽出と対策方法について調査研究
- 実事業化に向けたプロトタイプシステムの構築

# 現在の倫理審査の枠組み

解析結果・レポート

A班・B班：患者還元班

ゲノムデータ・臨床情報

C班：解析班

倫理審査



X班



倫理審査



X班のプロトコルに  
対応した研究計画書

倫理審査（一括審査）



Y班Aがん



審査依頼

Y班Aがんの審査（一括審査）  
に審査依頼して承認

倫理審査



Z班Bがん



倫理審査



Z班Bがんの  
プロトコルに  
対応した倫理審査

# 横断解析の倫理審査

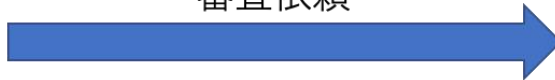
A班・B班：患者還元班

C班：解析班

X班



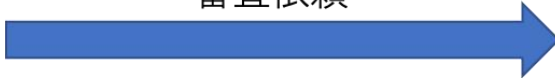
審査依頼



Y班Aがん



審査依頼



Z班Bがん



審査依頼



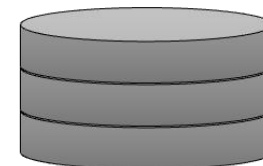
倫理審査（一括審査）



横断解析の  
計画書

収集された  
ゲノムデータ・臨床情報

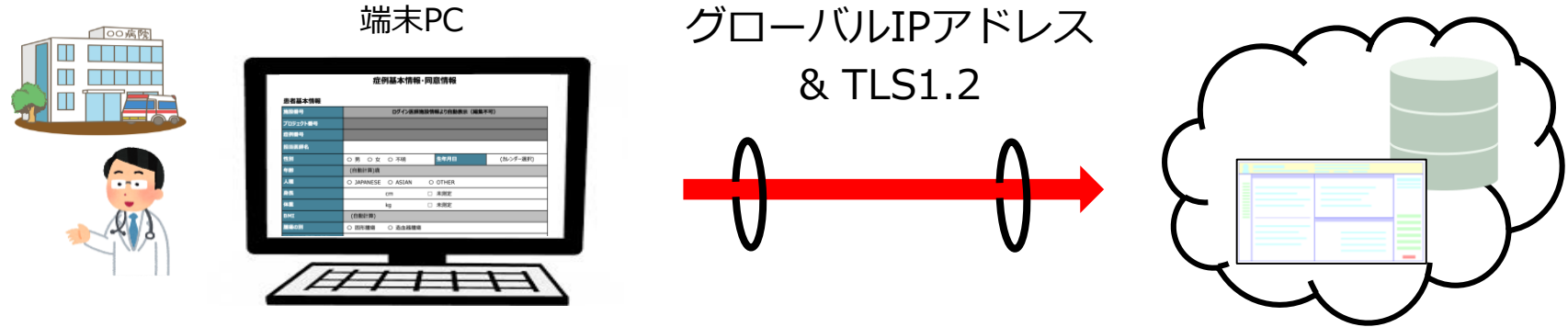
R3年度：9,900症例  
R4年度：2,000症例



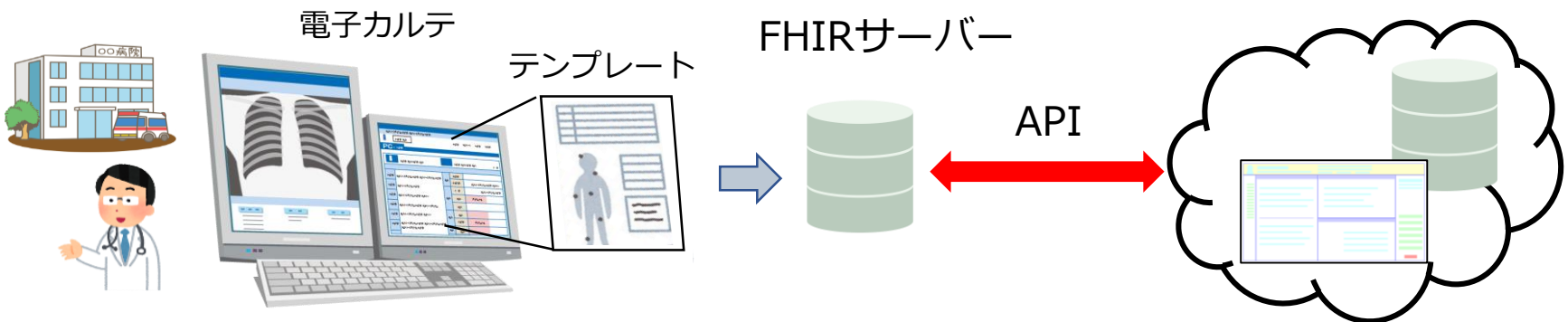
アカデミアフォーラム・産業フォーラムに提供という流れを考えている

# 臨床情報収集システム

## 現在稼働中



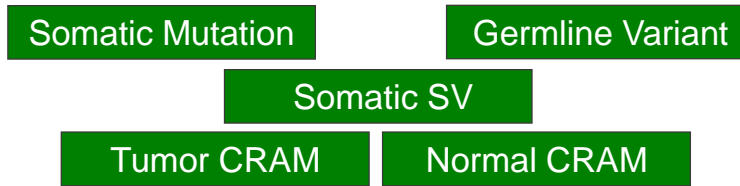
## R4年度構築予定案





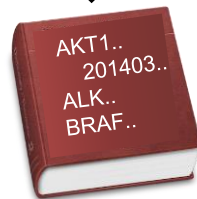
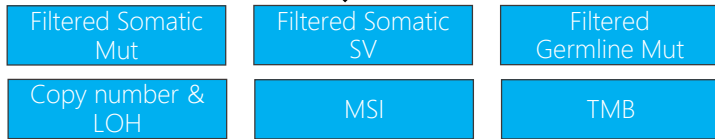
# 統一解析パイプラインデータから 患者還元レポート作成

統一解析  
パイプライン  
解析結果



変異の偽陽性除去・アノテーション  
MSI, MRDの評価  
コピー数・LOHの計算

レポート作成用  
フォーマッティング



アノテーション &  
臨床試験データベース

## 患者還元レポート

2 調査結果

概要 ▲ 薬剤への関連性の指標をご参照ください。

検出変異数	国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	FDA承認薬
体細胞変異: 246 生殖細胞系変異: 4	0	2	8	9

遺伝子変異以外のバイオマーカー 「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験、「▲番号」は海外臨床試験の詳細情報へのリンクです。

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への関連性
1	MSI low 3.91%						
2	TMB low 6.26 Muts/Mb						

塩基置換、挿入、欠失 (DNA) 「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験、「▲番号」は海外臨床試験の詳細情報へのリンクです。

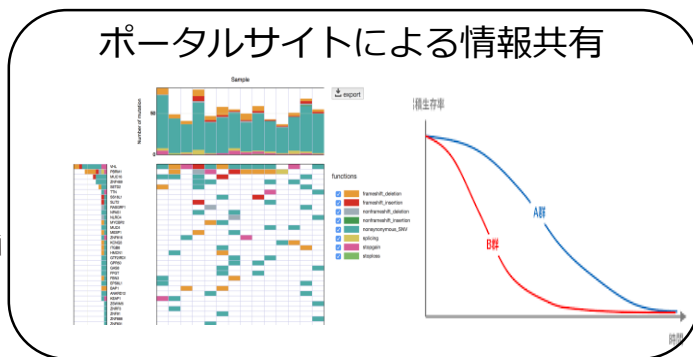
No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への関連性	COSMIC COUNT
3	BRAF p.V640E 0.69 [121/175]	1	Predictive	Sensitivity/Response	A	dabrafenib + trametinib di-methyl sulfoxide ■ 2	国内適応外薬 FDA承認薬	28263
		2	Predictive	Sensitivity/Response	C	atezolizumab + cobimetinib + vemurafenib ■ 2	FDA承認薬	



医療機関の要望に応じて改良

# 解析DCが提供するAPIによる「参加型」ゲノム利活用

アカデミア・企業



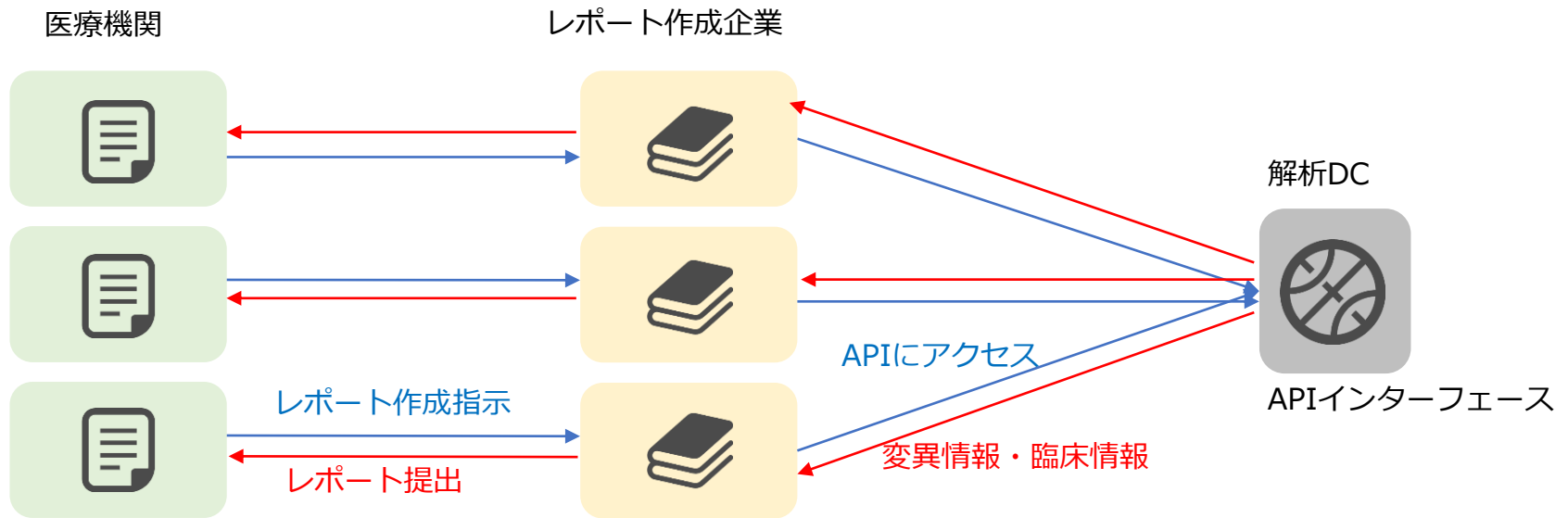
解析DC  
APIインターフェース



解析DCでゲノム・臨床情報の  
配備、アクセス環境の整備  
を行なう

各種アプリケーションによる  
解釈済みゲノム情報・臨床情  
報へのアクセスと簡易解析

# APIを利用した患者還元レポート作成



レポート作成企業は、APIを通じてゲノムデータにアクセスし、独自のアプリケーションでレポート作成を行う。

→各医療機関の要望や出口戦略に応じたレポートを作成

- ・ 治験DBの定期的アップデートによる患者への薬剤到達性の向上
- ・ 生殖細胞系列遺伝子変異の意義付けと遺伝カウンセリングの推奨
- ・ ゲノム変化に基づく希少腫瘍の診断補助
- ・ 多層オミクス情報に基づいた、推奨薬剤の提示、など