

第26回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料1
令和8年6月29日	



全ゲノム解析等に係る AMED研究班からの報告

令和8年6月29日

1. がん・難病全ゲノム解析等実行プログラムの概要

2. 各領域での研究報告

【がん領域】

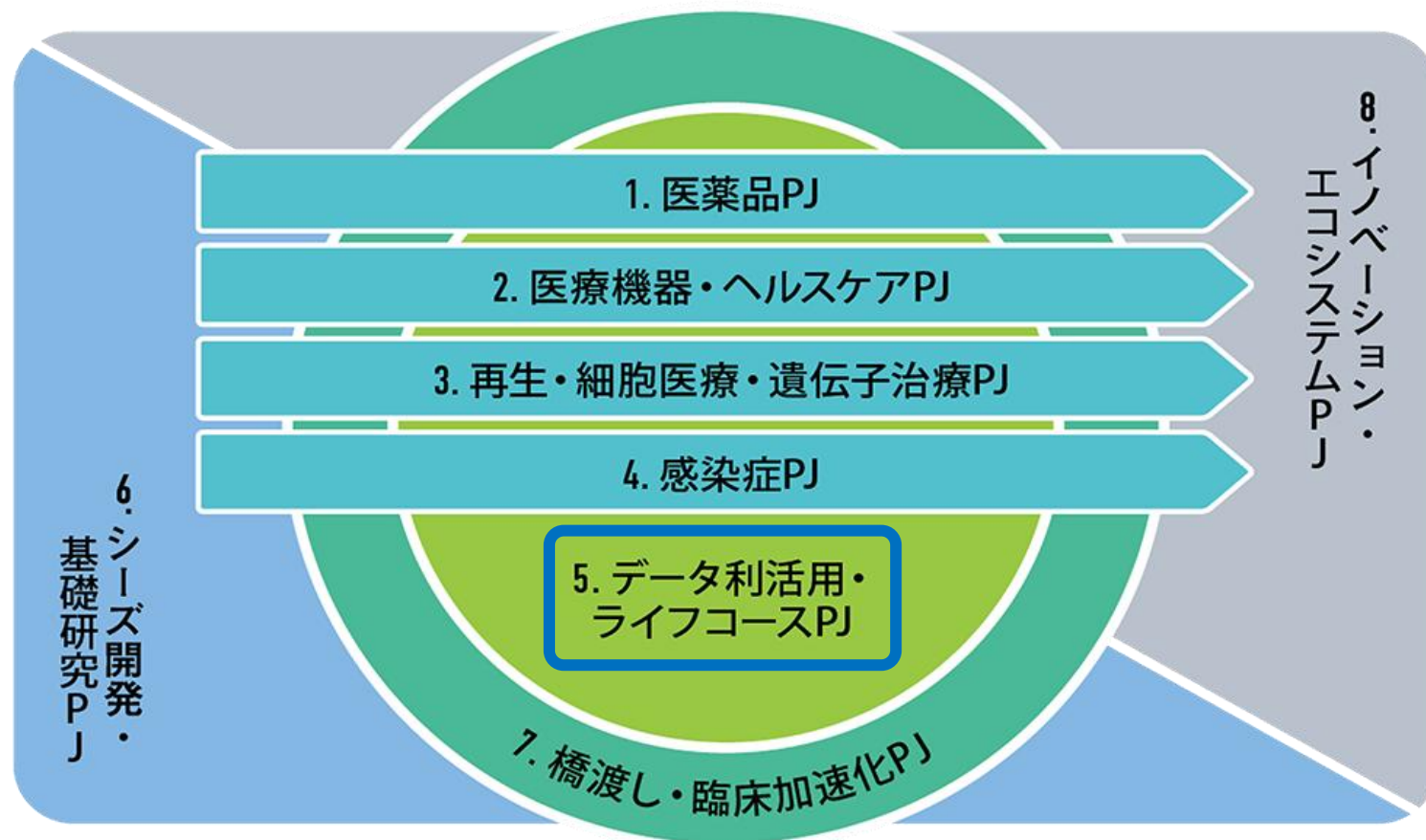
2-1. A-1班の研究成果

2-2. A-2班の研究成果

2-3. B班の研究成果

【難病領域】

2-4. 研究成果



<疾患領域に関連した研究開発>
上記の統合PJを横断し、以下の領域を設定。

- がん
- 難病・希少疾患
- ライフコース

https://www.amed.go.jp/aboutus/hyouka_unei.html

統合プロジェクトのプログラムディレクター（PD） 疾患領域コーディネーター（DC）



PD	プロジェクト名	氏名・所属
	医薬品	近藤 裕郷 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長特任補佐
	医療機器・ヘルスケア	佐久間 一郎 学校法人東京電機大学 総合研究所 特別専任教授
	再生・細胞医療・遺伝子治療	五十嵐 隆 国立研究開発法人国立成育医療研究センター 理事長
	感染症	小柳 義夫 国立大学法人京都大学 国際高等教育院 副教育院長/特定教授
	データ活用・ライフコース	武田 伸一 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 名誉所長・産学連携顧問
	シーズ開発・基礎研究	影山 龍一郎 国立研究開発法人理化学研究所 生命機能科学研究 センター センター長
	橋渡し・臨床加速化	金田 安史 国立大学法人大阪大学 感染症総合教育研究拠点 Executive Advisor 特任教授（常勤）
	イノベーション・エコシステム	稲垣 治 元 日本製薬工業協会医薬品評価委員会運営委員 会 幹事

DC	疾患領域名	氏名・所属
	がん	間野 博行 国立研究開発法人国立がん研究センター 理事長・研究所長
	難病・希少疾患	楠 進 学校法人近畿大学 名誉教授・客員教授
	ライフコース	片桐 秀樹 国立大学法人東北大学 SiRIUS（医学イノベーション研究所）所長

https://www.amed.go.jp/aboutus/hyouka_unei.html
から引用・改変（敬称略）

データ利活用・ライフコースプロジェクト：Project for Data utilization and Life Course

がん、難病、認知症等の疾患レジストリ、ゲノム・コホート研究で得られた成果や検体に関する情報をデジタル化した加工データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフコースを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指す

データ利活用・ライフコース研究開発事業部

部長：田中 桜

部総括

次世代医療データ利活用推進課

10事業・1プログラム

次世代医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure NEXT)

次世代医療実現推進プラットフォーム

- ・ 創薬等出口につなげるデータ駆動型研究開発(D4)
- ・ ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
- ・ 東北メディカル・メガバンク計画(TMM)
- ・ ゲノム研究バイオバンク(BBJ)
- ・ ゲノム創薬基盤利活用推進研究事業
- ・ ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究開発プログラム
- ・ 医工連携・人工知能実装研究事業
- ・ 医療等情報連携基盤整備・利活用推進事業
- ・ 医療・介護・健康データ利活用基盤高度化事業
- ・ 医療高度化に資するPHRデータ流通基盤構築事業
- ・ 健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム(CANNDs)

ライフコース研究開発課

13事業

- ・ 認知症研究開発事業
- ・ 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究事業
- ・ 免疫アレルギー疾患実用化研究事業
- ・ 障害者対策総合研究開発事業(精神障害分野)
- ・ 女性の健康の包括的支援実用化研究事業
- ・ 成育疾患克服等総合研究事業
- ・ 移植医療技術開発研究事業
- ・ 障害者対策総合研究開発事業(身体・知的・感覚器障害分野)
- ・ 「統合医療」に係る医療の質向上・科学的根拠収集研究事業
- ・ メディカルアーツ研究事業
- ・ 腎疾患実用化研究事業
- ・ 長寿科学研究開発事業
- ・ 慢性の痛み解明研究事業

がん・難病研究開発課

2事業

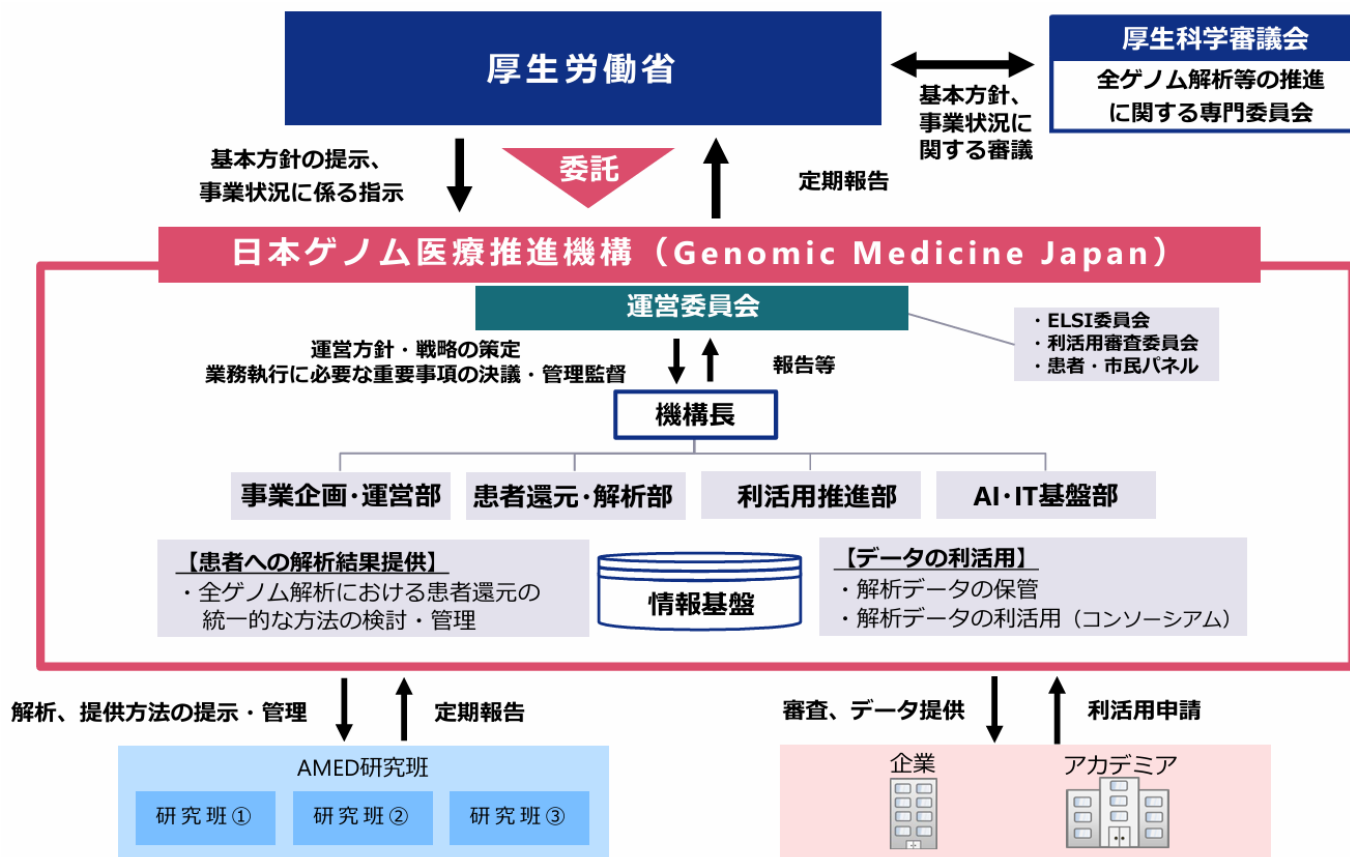
- ・ 革新的がん医療実用化研究事業
- ・ 難治性疾患実用化研究事業

がん・難病全ゲノム解析等実行プログラムの実施体制

がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム（AMED）

- がん・難病領域の全ゲノム解析等をAMED研究班にて行う。
- データ利活用・ライフコース研究開発事業部のもと、革新的がん医療実用化研究事業と難治性疾患実用化研究事業が連携しながら取り組む。

【令和8年度の体制】



がん・難病全ゲノム解析等実行プログラムの管理体制・支援課題



令和8年度当初予算 がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム 約14億円 (令和7年度補正予算額 約69億円)

革新的がん医療実用化研究事業 約89億円の内数
 難治性疾患実用化研究事業 約86億円の内数

【革新的がん医療実用化研究事業】 PS 直江 知樹 名古屋医療センター 名誉院長
 PO 米田 悦啓 阪大微生物病研究会 理事長
 PO 吉田 輝彦 日本ゲノム医療推進機構 利活用推進部長/国立がん研究センター 医員 (敬称略)

研究班	研究代表者	研究代表機関	研究開発課題名	
A班： 患者還元・出口戦略班	基本コホート（横断）チーム（A-1）	山本 昇	国立がん研究センター	がん全ゲノム解析等の臨床的有用性の検証、および、患者還元の体制構築に関する研究
	患者還元・戦略コホートチーム（A-2）	角南 久仁子	国立がん研究センター	がん全ゲノム解析等による実践的個別化医療体系構築と拡充をめざした多施設共同研究
		浦上 研一	静岡がんセンター	10,000症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究
		上野 貴之	がん研究会	全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がんプレジョン医療の実践
		加藤 元博*	東京大学	小児がんに対する全ゲノム解析等を用いた全国ゲノム医療プラットフォームの整備
		前田 高宏*	九州大学	造血器腫瘍臨床におけるクリニカルWGSのfeasibilityと有用性の検討
B班： コンソーシアム班	消化器がん（B-1）	柴田 龍弘	東京大学	オールジャパン体制による食道がん等消化器難治がんの全ゲノム配列データ及び臨床情報による先端的創薬開発・全ゲノム医療基盤構築
	血液がん（B-2）	南谷 泰仁	東京大学	難治性がん（白血球等）の全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に基づく創薬等のイノベーションの創出をめざした研究
	小児がん（B-3）	加藤 元博	東京大学	小児がんの全ゲノム解析等のデータ基盤の充実と診療応用に資する成果の創出
	希少がん（B-4）	松田 浩一	東京大学	肉腫・脳腫瘍などの希少がんを対象としたゲノム解析による予防法・診断法・治療法の開発
	婦人科がん（B-5）	森 誠一	がん研究会	卵巣がんに対するゲノム医療の実装と新規治療戦略構築のための全ゲノムおよびオミクス解析研究
	呼吸器がん他（B-6）	河野 隆志	国立がん研究センター	肺がん等の全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に基づく創薬等のイノベーションの創出のための基盤研究
	がん種横断（B-7）	中川 英刀	理化学研究所	日本人集団におけるがん腫横断的な全ゲノム解析
C班：解析・データセンター班	井元 清哉	東京大学	解析・データセンターにおける情報システム基盤の研究と構築	

※の研究班は令和6年度に研究を開始

【難治性疾患実用化研究事業】 PS 楠 進 学校法人近畿大学 名誉教授・客員教授
 PO 五十嵐 隆 国立研究開発法人国立成育医療研究センター 理事長
 PO 和田 和子 大阪母子医療センター 副院長 (敬称略)

研究代表者	研究代表機関	研究開発課題名
國土 典宏	国立健康危機管理研究機構	難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践



令和8年度AMED研究実施体制（がん領域）



研究班		研究代表者	研究代表機関	分担医療機関
A班： 患者還元・出口 戦略班	基本コホート (横断) チーム (A-1)	山本 昇	国立がん研究センター	
	患者還元・ 戦略コホートチーム (A-2)	角南 久仁子	国立がん研究センター	国立がん研究センター東病院、国立成育医療研究センター、東京大学医学部附属病院、岡山大学病院、北海道大学病院、九州大学病院、京都大学医学部附属病院
		浦上 研一	静岡がんセンター	近畿大学病院、名古屋大学医学部附属病院
		上野 貴之	がん研究会	慶應義塾大学病院、大阪大学医学部附属病院、東北大学病院、愛知県がんセンター
		加藤 元博	東京大学	国立成育医療研究センター
		前田 高宏	九州大学	北海道大学病院、東北大学病院、国立がん研究センター中央病院、国立がん研究センター東病院、慶應義塾大学病院、東京大学医学部附属病院、がん研究会有明病院、京都大学医学部附属病院、大阪大学医学部附属病院、岡山大学病院、九州大学病院、東京大学医科学研究所
B班： コンソーシアム班	消化器がん (B-1)	柴田 龍弘	東京大学	
	血液がん (B-2)	南谷 泰仁	東京大学	
	小児がん (B-3)	加藤 元博	東京大学	
	希少がん (B-4)	松田 浩一	東京大学	
	婦人科がん (B-5)	森 誠一	がん研究会	
	呼吸器がん他 (B-6)	河野 隆志	国立がん研究センター	
	がん種横断 (B-7)	中川 英刀	理化学研究所	
C班：解析・データセンター班	井元 清哉	東京大学		

令和8年度AMED研究実施体制（難病領域）



研究代表者
國土 典宏
 (国立健康危機管理研究機構)

ゲノム基盤
徳永 勝士・河合 洋介・西田 奈央
 (国立健康危機管理研究機構)

ワーキンググループによる専門事項の検討		
荻 朋男	(名古屋大学)	ロングリード解析
小崎 健次郎	(慶應義塾大学)	医療実装連携
徳永 勝士	(国立健康危機管理研究機構)	多因子性難病
三宅 紀子	(長崎大学)	未診断疾患
山野 嘉久	(聖マリアンナ医科大学)	臨床情報

朝野 仁裕 (大阪大学)	要 匡 (国立成育医療研究センター)	田中 篤 (帝京大学)	松本 直通 (横浜市立大学)
岩田 岳 (NHO東京医療センター)	川野 充弘 (金沢医科大学)	田村 雄一 (国際医療福祉大学)	水澤 英洋 (国立精神・神経医療研究センター)
宇佐美 真一 (信州大学)	河野 通仁 (北海道大学)	戸田 達史 (東京大学)	三井 純 (東京大学)
岡田 賢 (広島大学)	小崎 健次郎 (慶應義塾大学)	中村 稔 (NHO長崎医療センター)	三宅 紀子 (長崎大学)
小川 誠司 (京都大学)	小室 一成 (東京大学)	西野 一三 (国立精神・神経医療研究センター)	美代 賢吾 (東京大学)
荻 朋男 (名古屋大学)	四宮 春輝 (国立循環器病研究センター)	野津 寛大 (神戸大学)	山野 嘉久 (聖マリアンナ医科大学)
角田 洋一 (東北大学)	祖父江 元 (愛知医科大学)	松田 文彦 (京都大学)	(50音順、敬称略)

令和7年度AMED中間評価の実施について



令和5年度から開始した13課題（革新的がん医療実用化研究事業12課題・難治性疾患実用化研究事業1課題）について、外部評価委員会による中間評価を実施。

（令和7年9月16日ヒアリング審査）

「大変優れている」は1課題、「優れている」は6課題、「良い」は5課題、「やや良い」は1課題。

令和7年度中間評価実施課題一覧

研究開発課題名	研究開発代表者	所属機関
がん全ゲノム解析等の臨床的有用性の検証、および、患者還元の体制構築に関する研究	山本 昇	国立がん研究センター
がん全ゲノム解析等による実践的個別化医療体系構築と拡充をめざした多施設共同研究	角南 久仁子	国立がん研究センター
10,000 症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究	浦上 研一	静岡がんセンター
全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践	上野 貴之	がん研究会
オールジャパン体制による食道がん等消化器難治がんの全ゲノム配列データ及び臨床情報による先端的創薬開発・全ゲノム医療基盤構築	柴田 龍弘	東京大学
難治性がん（白血病等）の全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に基づく創薬等のイノベーションの創出をめざした研究	南谷 泰仁	東京大学
小児がんの全ゲノム解析等のデータ基盤の充実と診療応用に資する成果の創出	加藤 元博	東京大学
肉腫・脳腫瘍などの希少がんを対象としたゲノム解析による予防法・診断法・治療法の開発	松田 浩一	東京大学
卵巣がんに対するゲノム医療の実装と新規治療戦略構築のための全ゲノムおよびオミックス解析研究	森 誠一	がん研究会
肺がん等の全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に基づく創薬等のイノベーションの創出のための基盤研究	河野 隆志	国立がん研究センター
日本人集団におけるがん腫横断的な全ゲノム解析	中川 英刀	理化学研究所
解析・データセンターにおける情報システム基盤の研究と構築	井元 清哉	東京大学
難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践	國土 典宏	国立健康危機管理研究機構

令和7年度中間評価委員会 委員名簿

敬称略、五十音順
所属は評価実施日時点

氏名	所属機関等	役職
稲垣 治	(元) 日本製薬工業協会 医薬品評価委員会	(元) 運営委員会幹事
稲葉 寛人	セントジュード小児研究病院 腫瘍科	教授
宇賀神 敦	株式会社日立ハイテク ヘルスケア事業統括本部 診断システム事業部 デジタルヘルスケア本部	主管技師
佐々木 宏治	テキサス大学MDアンダーソンがんセンター 白血病科	Associate Professor
鹿野 真弓	学校法人東京理科大学 薬学部	嘱託教授
清水 佳奈	学校法人早稲田大学理工学術院	教授
鈴木 穂	国立大学法人東京大学 大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻 生命システム観測分野	教授
寺尾 公男	中外製薬株式会社 トランスレーショナルリサーチ本部	医科学薬理部長
米村 滋人	国立大学法人東京大学 大学院法医学政治学研究所	教授

総合評価

点	意味	点	意味
10	Exceptional 並外れて優れている	5	Fair やや良い
9	Outstanding 極めて優れている	4	Marginal 良いとも悪いともいえない
8	Excellent 大変優れている	3	Poor 劣っている
7	Very good 優れている	2	Very poor 非常に劣っている
6	Good 良い	1	Extremely Poor 極めて劣っている

https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/010_chukan_hyoka-R07.html
<https://www.amed.go.jp/content/000138235.pdf> から引用

【がん領域】

**AMED革新的がん医療実用化研究事業
「がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム（がん領域）」
A-1班（患者還元・出口戦略班）の活動状況について**

**国立がん研究センター中央病院
先端医療科 勝屋友幾, 山本 昇**

現在地

ロードマップ

令和4年度

令和5年度

令和6年度

令和7年度

令和8年度

(2023)

(2024)

(2025)

(2026)

(2027)

確認用CGP検査の安定的運用, 検査選択肢の拡充

確認用CGP検査の安定的運用

確認用CGP検査の追加設定 一括検査によるコストダウン推進

前向き臨床試験用の多遺伝子パネル検査検討・準備・運用

治療選択肢拡充 (治験, 先進医療, 患者申出療養)

企業治験誘致・情報共有

患者申出療養の薬剤コホート拡充・プロトコール改訂・運用

薬剤開発・医師主導治験検討

標準レポートフォーマット改良, 共通化, EDC改良

A-2班から標準レポートフォーマット集約、臨床情報収集、および、全ゲノム解析レポート搭載内容の変更

全ゲノム解析レポートに搭載が必要な事項の議論と意見の集約

共通フォーマット必要性・意義検討

共通フォーマット素案作成

共通フォーマット運用、問題点抽出

EDC改良

事務局体制強化

専属人員雇用

事務局外部委託

観察研究 (既存のCGPパネル検査との優位性の検討)

観察研究

EDCから情報収集・患者還元状況の把握

既存のCGPパネル検査との優位性の検討

前向き臨床試験の立案・準備

前向き臨床試験開始

観察研究 (疾患群・二次的所見の実態把握)

観察研究

全ゲノム解析で診断し得たがん腫、および、二次的所見の把握

C班と情報共有、共通フォーマット作成へ活用

C班と情報共有継続

前向き臨床試験の提案

観察研究

EDCから情報収集・患者還元状況の把握

既存のCGPパネル検査との優位性の検討

前向き臨床試験の立案・準備

前向き臨床試験開始

個別化がん免疫療法等の新規治療開発に向けた臨床研究の準備

全ゲノム情報を用いたネオアンチゲン予測法の評価
予測標的候補ネオアンチゲンの免疫誘導能の評価
臨床研究デザインの検討と準備

新規Molecular Residual Disease (MRD) 検出アッセイの臨床性能評価

既存検体を用いた全ゲノム情報を用いたMRD検出アッセイの臨床性能評価
新規臨床性能試験デザインの検討と準備

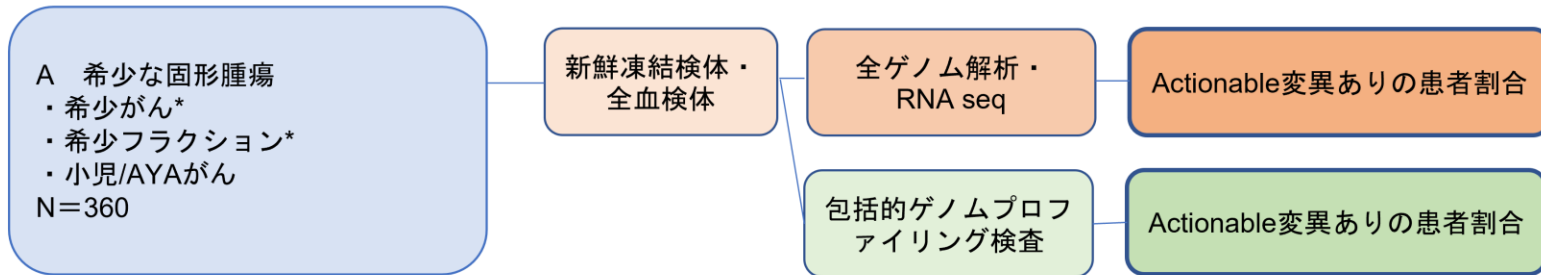
確認用CGP検査：これまでの出検状況（総計）

実施済	NOP	TSO500	GenMineTOP	InVitae	合計
がん研有明病院	110	26	0	29	165
慶應大学	0	50	0	0	50
大阪大学	20	74	0	2	96
東北大学	0	0	0	0	0
愛知がんセンター	0	0	0	0	0
静岡がんセンター	139	0	0	1	140
近畿大学	67	5	0	0	72
名古屋大学	33	0	0	8	41
国立がん研究センター中央病院	143	11	0	3	157
国立がん研究センター東病院	0	0	0	0	0
東京大学	14	0	85	0	99
岡山大学	0	35	0	0	35
北海道大学	21	0	0	5	26
合計	547	201	85	48	881

全ゲノム検査の臨床的有用性の検討（先進医療B）

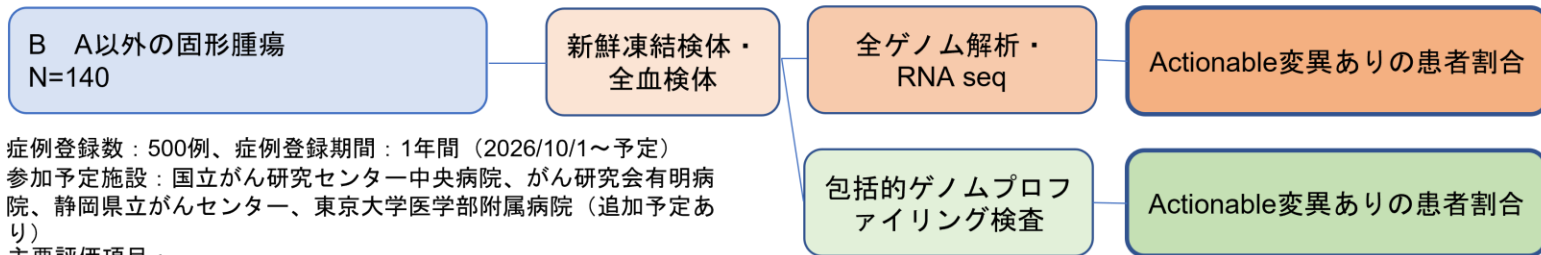
NCCH2310 全ゲノム先進B

全ゲノム解析 (WGS) のベネフィット：大規模なゲノム構造の変化（転座、逆位、遺伝子融合など）や非コーディング領域（プロモーターや調節領域など）の変化の検出、変異signature解析など包括的ゲノムプロファイリング検査 (CGP) では見つからなかったactionable変異の同定。
 包括的ゲノムプロファイリング検査では治療に重点が置かれたが、診断の難しい小児がんや肉腫では、特異的な遺伝子変化が診断にも寄与すると期待されている。



*希少がん、希少フラクシオンはNCC MASTER KEYの定義に従う

WGSとCGPは同一核酸で実施



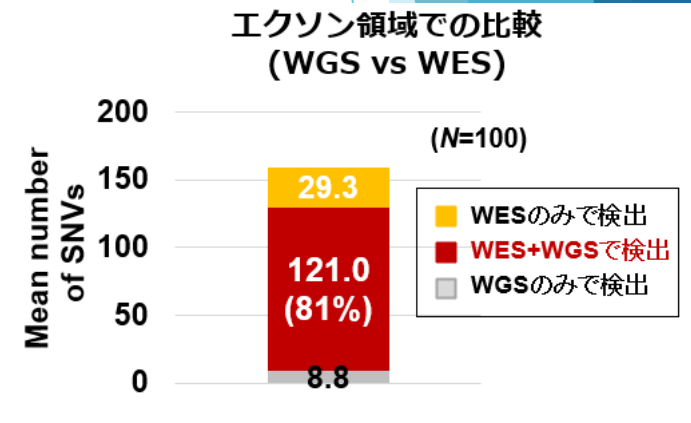
症例登録数：500例、症例登録期間：1年間（2026/10/1～予定）
 参加予定施設：国立がん研究センター中央病院、がん研究会有明病院、静岡県立がんセンター、東京大学医学部附属病院（追加予定あり）
 主要評価項目：
 Actionable変異のある患者割合

- 副次評価項目：
- Actionable変異の内訳（治療/診断/予後/遺伝的素因）
 - CGP検査で検出されていないactionable変異のある患者割合
 - プログラムで自動アノテーションされたpathogenic変異のある患者割合
 - 治療選択に関するactionable変異のある患者割合

- Matched therapyを受けた患者割合
- 遺伝性腫瘍に関する二次的所見の検出された患者割合（≒遺伝的素因に関するactionable変異のある患者割合）
- 遺伝性腫瘍に関する二次的所見に対する遺伝カウンセリング実施患者割合
- 解析成功割合
- Turnaround time
- CGP検査で検出されなかったactionable変異の件数

個別化がん免疫療法等の新規治療開発に向けた臨床研究

- ▶ WGS/WES解析の比較により、全ゲノム情報を用いたネオアンチゲン予測が同等の感度で実施可能であることを確認
- ▶ 遺伝子領域に加え、イントロン・遺伝子間領域由来やスプライシングバリエーション由来を含むsharedネオアンチゲン候補を同定し、免疫原性評価を推進
- ▶ 全ゲノム解析に基づく個別化がん免疫療法の実用化を目指し、企業との共同研究を実施中
前向き臨床研究についても検討を開始



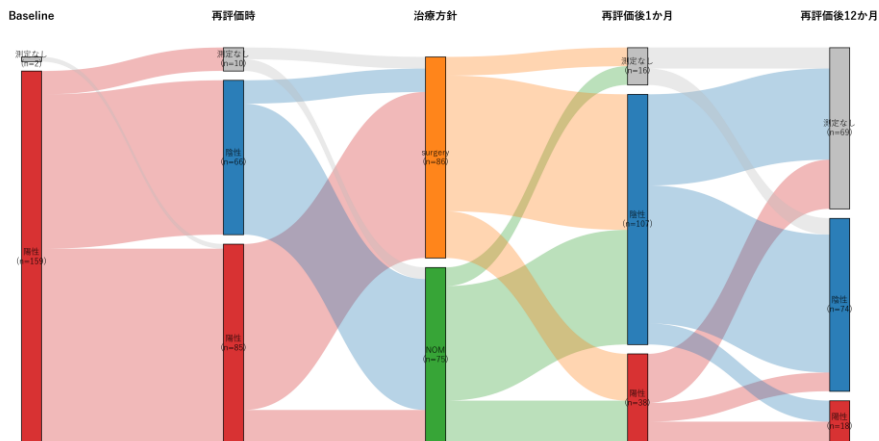
Molecular Residual Disease (MRD) 検出アッセイの臨床性能評価

- ▶ WGS-based MRDアッセイにより、直腸癌におけるpCR予測能が向上
(concordance : 0.65 → 0.84)
- ▶ ESD後結腸・直腸癌症例において、リンパ節転移予測感度が改善
(sensitivity : 0.26 → 0.40)
- ▶ 全ゲノム解析に基づくMRD検出アッセイ開発に向け、
対象癌種・病期・評価項目を決定し、前向き臨床試験を開始
- ▶ TNT施行204症例を対象とした解析を実施し、
Non-Operative Management候補症例でMRD低下傾向を確認

TNT施行170症例を対象とし、Non-Operative Management可能症例との関連を解析

ctDNA 検出状態の経時的推移と治療方針との対応関係

ctDNA検出状態の経時的推移と治療方針との対応関係



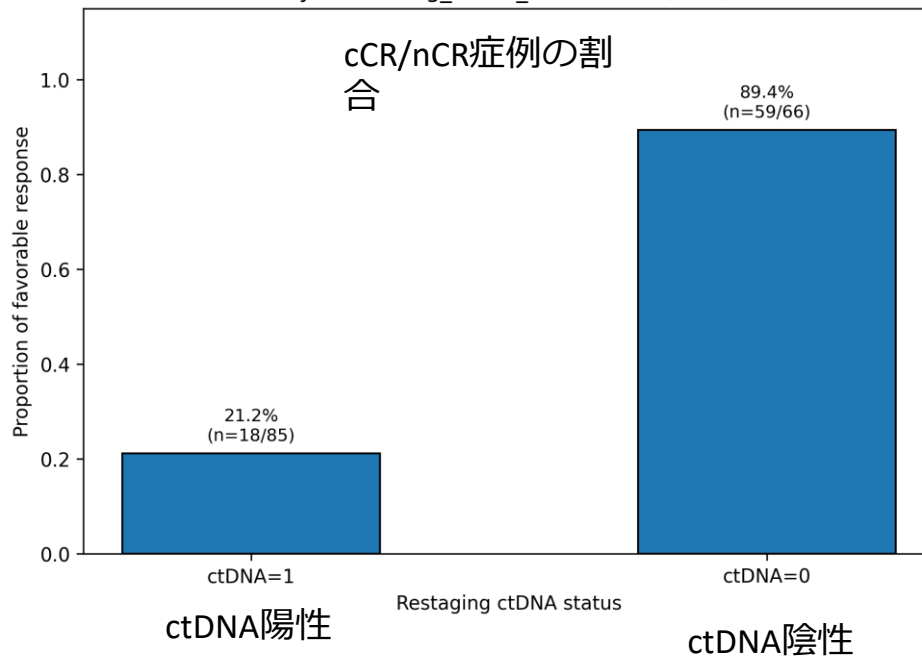
再評価時ctDNA と治療方針との関連

	NOM	surgery	Total
ctDNA 陽性	14	71	85
ctDNA 陰性	56	10	66
Total	70	81	151

再評価時ctDNA とcCR/nCR vs iCRとの関係

Raw OR=0.032, Fisher p=1.22e-12

Analysis 2A: rstg_ctdna_main vs cCR/nCR/iCR



A-2班 解析体制の構築と出検数の推移

<研究実施体制>

研究代表機関

分担医療機関

国立がん研究センター

- 国立がん研究センター東病院
- 国立成育医療研究センター
- 東京大学医学部附属病院
- 岡山大学病院
- 北海道大学病院
- 九州大学病院
- 京都大学医学部附属病院

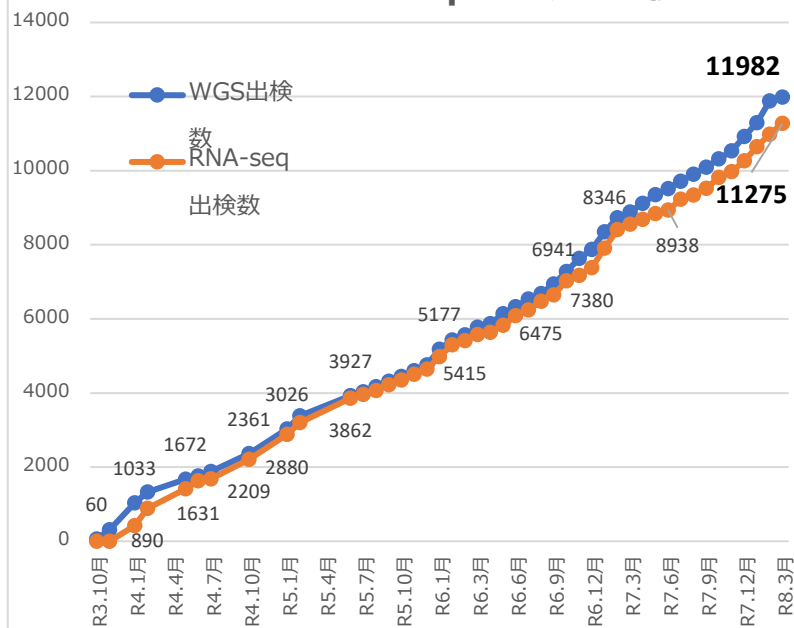
静岡がんセンター

- 近畿大学病院
- 名古屋大学医学部附属病院

がん研究有明病院

- 慶応義塾大学病院
- 大阪大学医学部附属病院
- 東北大学病院
- 愛知県がんセンター

WGS・RNA-seq出検数の推移



R8年3月31日時点の出検総数

- WGS : 11,982
- RNA-seq : 11,275

R6年度～

(小児がん) 東京大学

- 国立成育医療研究センター

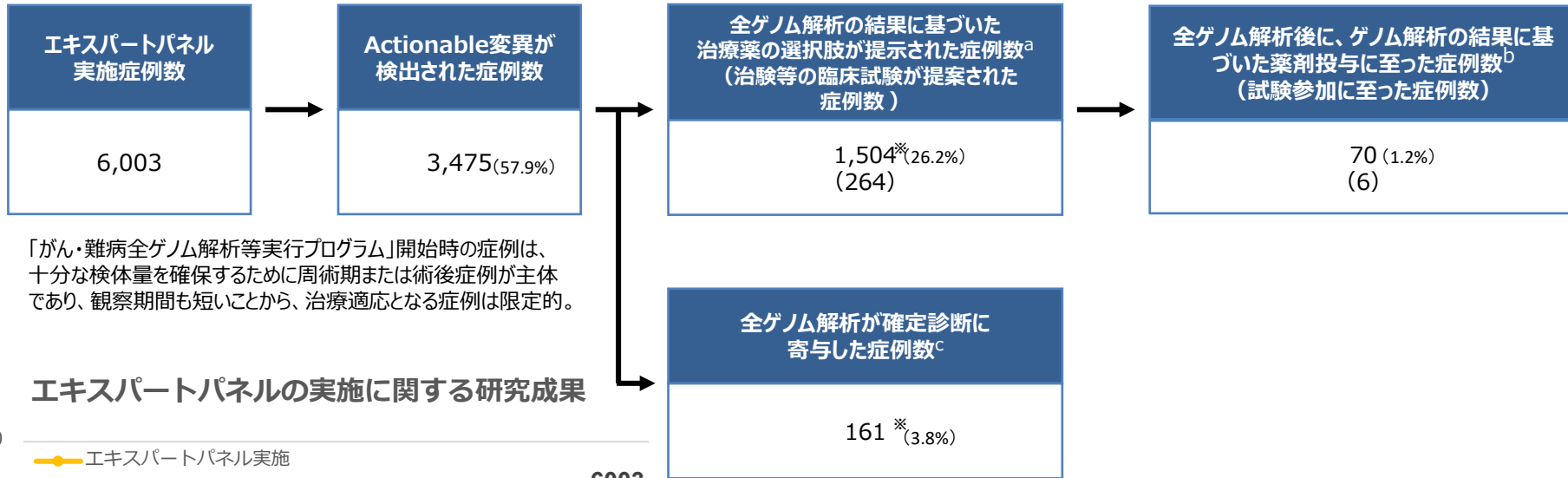
(造血器腫瘍) 九州大学

- 北海道大学病院
- 東北大学病院
- 国立がん研究センター中央病院
- 国立がん研究センター東病院
- 慶應義塾大学病院
- 東京大学医学部附属病院
- がん研究会有明病院
- 名古屋大学医学部附属病院
- 京都大学医学部附属病院
- 大阪大学医学部附属病院
- 岡山大学病院
- 九州大学病院
- 東京医科学研究所

(R8年3月時点体制)

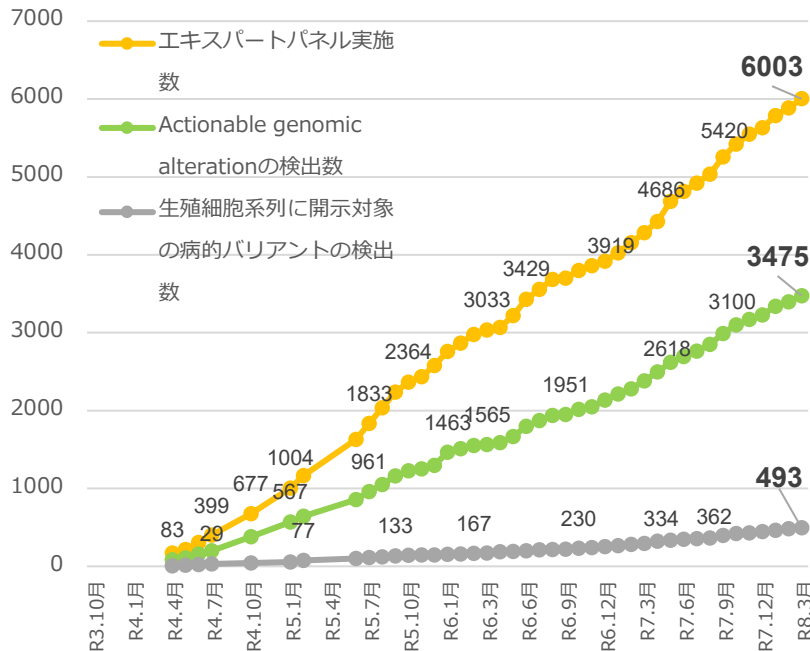
患者還元に関する項目(がん領域)

(R3年～R8年3月31日時点)



「がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム」開始時の症例は、十分な検体量を確保するために周術期または術後症例が主体であり、観察期間も短いことから、治療適応となる症例は限定的。

エキスパートパネルの実施に関する研究成果



※ 「全ゲノム解析の結果に基づいた治療薬の選択肢が提示された症例数」と「全ゲノム解析が確定診断に寄与した症例数」は重複症例あり。

- a
- 薬剤は分子標的薬、免疫チェックポイント阻害薬に限る
 - 同一症例でも、異なる標的に対して治療を行った場合は、標的ごとにカウント
 - 全ゲノム解析でなければ発見されなかった遺伝子変化に基づく症例以外も含む

b 薬剤投与は確認検査等の実施後

- c 以下の症例についてカウント
- 原発不明がんの原発巣の特定に寄与した症例
 - 診断名が変更となった症例
 - 未診断から確定診断に至った症例
 - 希少がん等において、診断の裏付けとなった症例

実施中の戦略コホート

角南班

ENSEMBLE / CONDUCTOR study

- ・ 対象：局所進行直腸がん
- ・ 目的：非手術管理を目的とした全術前治療（Total Neoadjuvant Therapy; TNT）の効果予測因子の同定
- ・ 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択

JCOG2316A（日本臨床腫瘍研究グループ）

- ・ 対象：食道がん、乳がん、骨軟部腫瘍
- ・ 目的：新規治療開発を目的とした臨床試験の附随研究として実施し、治療効果・有害事象・予後等に関連するバイオマーカーを探索する。
- ・ 期待される効果：全ゲノムデータ等に基づいた診療に寄与する新規バイオマーカーが開発される。

上野班

WJOG16822B (West Japan Oncology Group : 西日本がん研究機構)

- ・ 対象：乳がん
- ・ 目的：術前薬物療法における遺伝学的・免疫学的予測因子の同定および新規標的分子の探索
- ・ 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択、新たな創薬ターゲットの同定

JGOG3032 (Japan Gynecologic Oncology Group : 婦人科悪性腫瘍研究機構)

- ・ 対象：進行初発卵巣癌および再発卵巣癌
- ・ 目的：難治性卵巣癌の本態解明
- ・ 期待される効果：高度な個別化医療の提供、医薬品開発などへの利活用

JCOG2203A1 (Japan Clinical Oncology Group : 日本臨床腫瘍研究グループ)

- ・ 対象：食道胃接合部がん
- ・ 目的：術前薬物療法における治療効果および予後予測因子の同定
- ・ 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択など

実施中の戦略コホート

浦上班

WJOG16622L

- 対象：非小細胞肺がん
- 目的：手術例における術後化学療法の効果を予測するバイオマーカーの同定
- 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択

JCOG1509A2

(Japan Clinical Oncology Group
:日本臨床腫瘍研究グループ)

- 対象：局所進行胃がん
- 目的：周術期化学療法の効果、有害事象予測に資するバイオマーカーの探索
- 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択

医師主導治験

(染色体破砕を伴う切除不能な進行・再発の固形癌に対する免疫チェックポイント阻害薬とPARP阻害薬の併用を検討する第1相試験)

- 対象：染色体破砕を伴う切除不能な進行・再発の固形癌
- 目的：WGSでしか検出できない構造異常（染色体不安定性、全ゲノム倍加など）を持つ固形がん症例に対して、免疫チェックポイント阻害薬とPARP阻害薬の併用の可能性を探る
- 期待される効果：新しい治療法の確立

KHBO-2201(YOTSUBA)

- 対象：切除不能または再発胆道癌
- 目的：化学療法抵抗性に関するバイオマーカーの探索
- 期待される効果：患者層別化による効果的な治療法の選択

加藤班

JCCG (Japan Children's Cancer Group :日本小児がん研究グループ)

- 対象：小児がん
- 目的：全ゲノム解析等に基づく医療提供体制の実現に向けた検討と診断技術の開発
- 期待される効果：小児がん領域のゲノム医療の実装化
ゲノム診断やゲノム情報にもとづいたリスク同定にもとづいた新たな治療法の開発

AMED研究班への連携施設の追加について（がん領域）

<連携医療機関対応表>

令和8年3月31日時点の連携医療機関追加状況

※中核拠点病院、拠点病院には含まれません

No. 連携医療機関	角南班	角南班	角南班	浦上班	浦上班	浦上班	上野班	上野班	上野班	加藤班
	ENSEMBLE試験	JCCG試験	JCOG試験	WJOG16222L	JCOG1509	胆道癌	卵巣がん(SG)	食道胃接合部がん(SJ)	乳がん(SB)	小児がん(戦略コホート:XS)
1 九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み			承認済み				
2 東京都立駒込病院	承認済み		承認済み							
3 横浜市立大学附属市民総合医療センター	承認済み				承認済み					
4 札幌医科大学附属病院	承認済み	承認済み								
5 大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み					
6 大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み					
7 岐阜大学医学部附属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み				承認済み	
8 倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み							
9 横須賀共済病院	承認済み									
10 横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み							
11 九州医療センター	承認済み									
12 産業医科大学病院	承認済み	承認済み								
13 日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み								
14 北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み					
15 東京慈恵会医科大学附属病院							承認済み		承認済み	
16 浜松医科大学医学部附属病院								承認済み		
17 広島市立北部医療センター安佐市民病院					承認済み					
18 恵佑会札幌病院					承認済み					
19 市立豊中病院					承認済み			承認済み		
20 静岡県立総合病院					承認済み					
21 岐阜市民病院					承認済み					
22 堺市立総合医療センター					承認済み					
23 函館五稜郭病院					承認済み					
24 大阪労災病院					承認済み					
25 埼玉県立小児医療センター		承認済み								
26 神奈川県立こども医療センター		承認済み								
27 静岡県立こども病院		承認済み								
28 大阪市立総合医療センター(小児)		承認済み								
29 東京都立小児総合医療センター		承認済み								
30 浜松医科大学医学部附属病院(小児)		承認済み								
31 福島県立医科大学附属病院(小児)		承認済み				承認済み				
32 兵庫県立こども病院		承認済み								

AMED研究班への連携施設の追加について（がん領域）

<連携医療機関対応表>

令和8年3月31日時点の連携医療機関追加状況

※中核拠点病院、拠点病院には含まれません

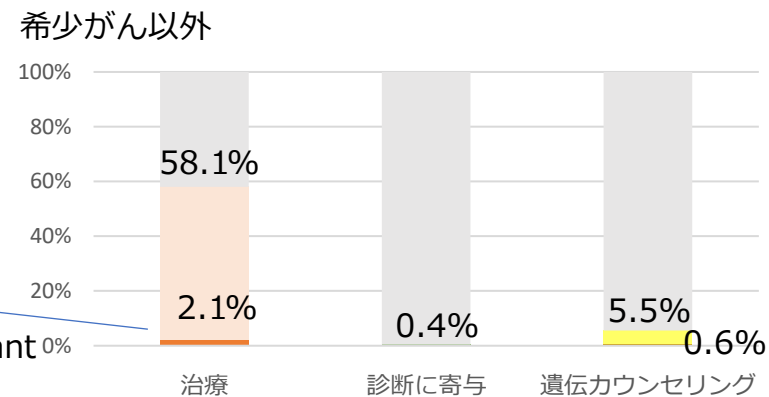
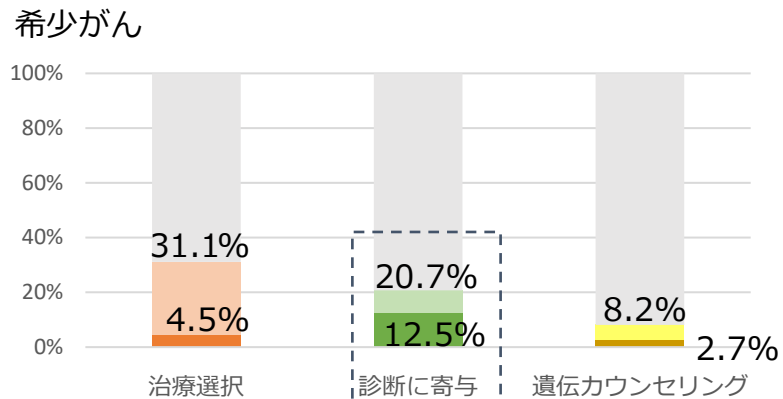
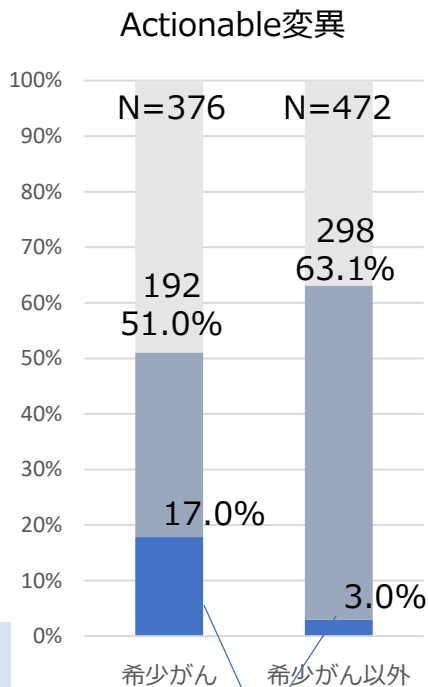
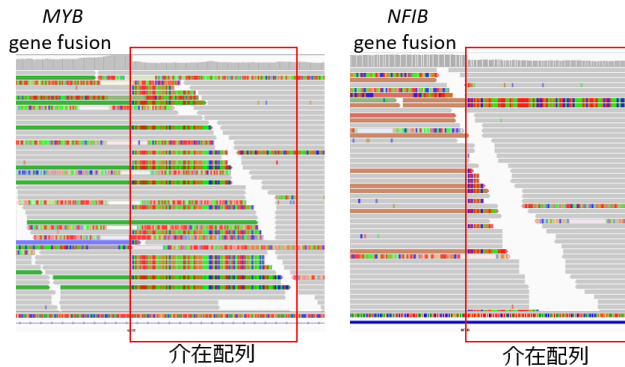
No. 連携医療機関	角南班	角南班	角南班	浦上班	浦上班	浦上班	上野班	上野班	上野班	加藤班
	ENSEMBLE試験	JCCG試験	JCOG試験	WJOG16222L	JCOG1509	胆道癌	卵巣がん(SG)	食道胃接合部がん(SJ)	乳がん(SB)	小児がん(戦略コホート:XS)
33 高知大学医学部附属病院	承認済み									
34 関西医科大学附属病院	承認済み				承認済み					
35 京都医療センター					承認済み					
36 大阪公立大学医学部附属病院					承認済み					
37 若手医科大学					承認済み					
38 昭和大学病院									承認済み	
39 愛媛県立中央病院	承認済み									
40 東京医科大学病院	承認済み									
41 北海道がんセンター									承認済み	
42 筑波大学附属病院									承認済み	
43 砂川市立病院									承認済み	
44 京都府立医科大学附属病院	承認済み									
45 栃木県立がんセンター			承認済み							
46 名古屋市立大学病院			承認済み							
47 香川大学医学部附属病院	承認済み									
48 山口大学医学部附属病院						承認済み				
49 埼玉県立小児医療センター										承認済み
50 神奈川県立こども医療センター										承認済み
51 静岡県立こども病院										承認済み
52 大阪市立総合医療センター(小児)										承認済み
53 東京都立小児総合医療センター										承認済み
54 浜松医科大学医学部附属病院(小児)										承認済み
55 福島県立医科大学附属病院(小児)										承認済み
56 兵庫県立こども病院										承認済み

全ゲノム解析のActionability評価

解析症例のがん種内訳

がん種 (第一階層)	症例数	%
軟部組織	181	21.3%
肺	119	14.0%
乳房	118	13.9%
腸	83	9.8%
中枢神経系/脳	59	7.0%
子宮	58	6.8%
卵巣/卵管	46	5.4%
腎臓	44	5.2%
膀胱/尿路	26	3.1%
骨	26	3.1%
食道/胃	21	2.5%
皮膚	21	2.5%
頭頸部	11	1.3%
子宮頸部	8	0.9%
精巣	6	0.7%
その他	21	2.5%
計	848	

症例提示：
40代, 男性, 腺様嚢胞がん
MYB::*XXXX* gene fusion
XXXX::*NFIB* gene fusion



WGSでなければ
検出不可能な可能性のあるvariant 0%

希少がんにおいてWGSでなければ検出が難しかった可能性のあるvariantを検出。
特に診断に寄与する可能性が示唆された。

A-1班と共有し先進医療Bの研究計画に反映

ロングリードシーケンス解析による検証

【対象】 ショートリード全ゲノム解析 (SR-WGS) にて生殖細胞系列にSVが検出された症例

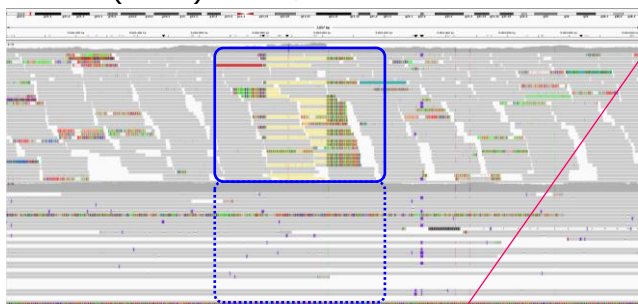
【方法】 ナノポアシーケンシングによるtarget adaptive sampling long-read sequencing (TAS-LRS)

ターゲット領域：遺伝性腫瘍関連の147遺伝子と、検出されたSVの前後20kbpを含む13Mbp

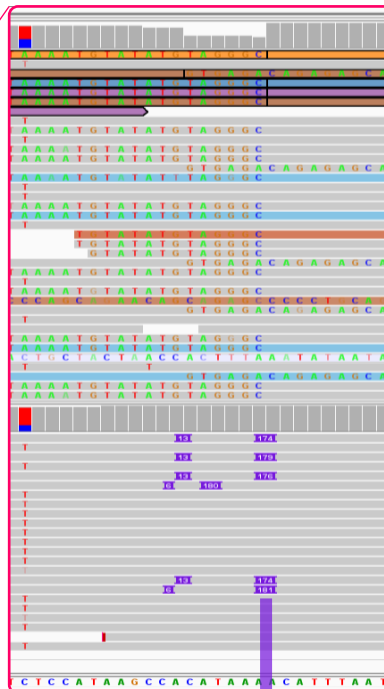
解析パイプライン：Alignment ↗ minimap2、SV解析 ↗ nanomonsv、QC解析 ↗ cramino

PMS2 (Chr7)においてLINC02484 (Chr4)とのTranslocationがcallされていた症例

PMS2 (Chr7)の切断点周辺



LINC02484 (Chr4)の切断点周辺



Genome Viewerによる目視確認

[SR-WGS]

PMS2 translocation

PMS2、LINC02484ともに、複数の確からしいsupport-readを確認 (青枠、赤枠)

[TAS-LRS]

PMS2 normal、LINC02484 ins (~170bp)

PMS2では対応するsupport-readを確認できず (青破線枠)

LINC02484では対応する挿入配列 (約170 bp) のsupport-readを確認 (赤枠)

※ 挿入配列はPMS2の相同配列であった

BLAT Search Results

QUERY	SCORE	START	END	QSIZE	IDENTITY	CHROM	STRAND	START	END	SPAN
YourSeq	167	5	181	181	97.2%	chr7	+	6002838	6003014	177

他の症例においても

“translocation”としてcallされていた構造異常の中に、ショートリード (150 bp) を超える配列 (トランスポゾン/由来不明など) の “insertion”を確認した

WGSが診断・治療に有用であった症例報告

浦上班

(静岡がんセンター、近畿大学病院、名古屋大学病院)

【症例1】 70代 男性 二型性副鼻腔肉腫 (SNV・Indel : なし、CNV: なし)
二型性副鼻腔肉腫に典型的な"*PAX3::MAML3*"を検出し、**診断に有用であった**。RNA-seqでも確認。

【症例2】 50代 女性 腺房細胞癌 (SNV・Indel : なし、CNV: なし)
唾液腺腺房細胞癌に特徴的なドライバー遺伝子として知られている*MSANTD3*を "*XXX* - MSANTD3*"として検出し、**診断に有用であった**。WGSでは検出できず、RNA-seqで確認された。

【症例3】 50代 女性 子宮類内膜腺癌 (SNV・Indel : 多数)
リンチ症候群が疑われる症例において、*MSH2*の上流領域の欠失とそれに伴う"*TTC7A-MSH2*"を検出し、**診断に有用であった**。RNA-seqでも確認。

【症例4】 30代男性 骨肉腫 (PIK3CA p.E542K, TERT amp., CDKN2A/B loss)
小円形細胞肉腫に特徴的な"*FUS::NFATC2*"を検出し、**診断に有用であった**。WGSでは*NFATC2-FUS*での結合の検出を、RNA-seqでは上記の融合遺伝子が確認された。

以上、静岡がんセンター

【症例5】 50代男性 粘液型軟骨肉腫 (SNV・Indel : ATM、MUC4、CNV: なし)
軟部肉腫の一種である粘液型軟骨肉腫 (myxoid chondrosarcoma) に特徴的な融合遺伝子、*EWSR1-NR4A3*を検出し、の軟部肉腫との鑑別**診断に極めて有用であった**。RNA-seqでも確認。

以上、名古屋大学病院

【症例6】 60代女性 *EWSR1::CREB* 融合を伴う卵巣上皮様腫瘍 (SNV・Indel : なし、CNV: なし)
Epithelioid neoplasm with *EWSR1/FUS-CREB* fusions と報告される腹腔内腫瘍の卵巣例と診断された。*EWSR1/FUS-CREB* を検出し**診断に有用であった**。RNA-seqでも確認。27

* confidential

以上、近畿大学病院

International Cancer Conference Journal 近畿大学病院
 Int Cancer Conf J. 2024 Dec 19;14(2):85-90.
Malignant transformation of an ovarian mature teratoma diagnosed 17 years ago: a case report and literature review of treatment with immune checkpoint inhibitors.
 Nagayama A, Miyagawa C, Kashima Y, Ohta M, Otani T, Kurosaki T, Isomoto K, Inagaki C, Takahama T, Yonesaka K, Hayashi H, Sakai K, Nishio K, Nakagawa K, Matsumura N.

17年前の良性卵巣腫瘍ががん化 - 免疫療法が奏効した症例 -

- ① 17年前に卵巣成熟奇形腫と診断 ② 悪性転化



- ③ 全ゲノム解析とRNAseq解析を実施

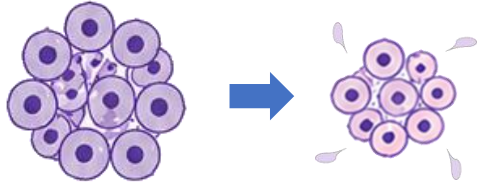


全ゲノム解析(WGS)
DNAの変化を網羅的に解析

RNA解析 (RNAseq)
遺伝子の発現を解析

がんの特徴を明らかにし、
免疫チェックポイント阻害薬が有効と判断

- ④ 解析結果から治療薬を選択 ⑤ 治療薬が奏効し、腫瘍縮小・症状改善



免疫チェックポイント阻害薬を投与

Scientific reports

Sci Rep. 2025 Nov 21;15(1):44989.

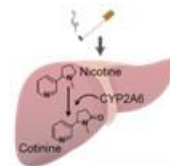
Novel CYP2A7/CYP2A6 germline hybrids associated with mutation burden in lung cancer revealed by whole-genome long-read sequencing.

Ohnami S, Hatakeyama K, Nagashima T, Maruyama K, Isaka M, Kamada F, Nakatani S, Shimoda Y, Mizuguchi M, Naruoka A, Miyake K, Ohshima K, Ohnami S, Akiyama Y, Urakami K, Yamaguchi K.

ロングリードシーケンスにより、新規構造バリエント (CYP2A7/CYP2A6生殖細胞系列ハイブリッド) を同定した。

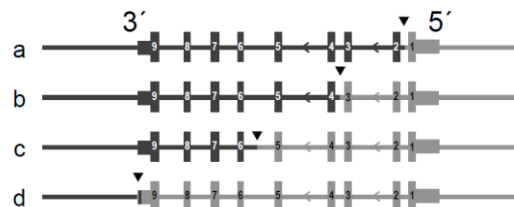
- 機能喪失CYP2A6バリエントを持つ肺がん喫煙者は、塩基置換バリエントの蓄積が少ない -

- ① CYP2A6によるニコチン代謝 ② 喫煙による塩基置換の蓄積



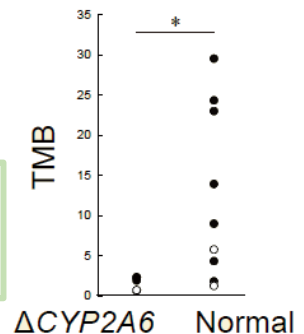
- ③ WGSショートリード&ロングリード (CYP2A6 CNVs) 解析

- ④ 新規CYP2A6構造バリエントを検出



- ⑤ 機能喪失CYP2A6構造バリエントを持つ喫煙者は、塩基置換バリエントが少ないことを発見。

ロングリード解析の有用性を示し、新規CYP2A6バリエントが関与する新しい肺発がん機序を提示した。



npj | precision oncology
 NPJ Precis Oncol. 2026 Jan 23;10(1):77.
Translating spatial transcriptomic signatures in adenosquamous carcinoma into bulk prognostic biomarkers in lung adenocarcinoma: a bottom-up approach.
 Hatakeyama K, Kawata T, Muramatsu K, Oishi T, Nagashima T, Sakai A, Nishimura T, Ohshima K, Ohnami S, Ohnami S, Shimoda Y, Naruoka A, Maruyama K, Urakami K, Akiyama Y, Ohde Y, Sugino T, Yamaguchi K.

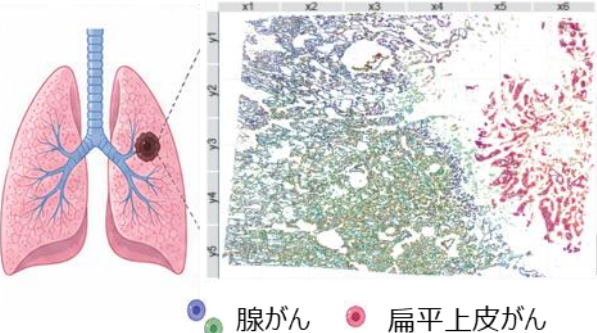
空間トランスクリプトームを駆使し、希少な肺腺扁平上皮がんの解析から、肺腺癌の予後を予測する新しいバイオマーカーを同定した。

① がんの位置情報を維持したまま1細胞レベルで観察

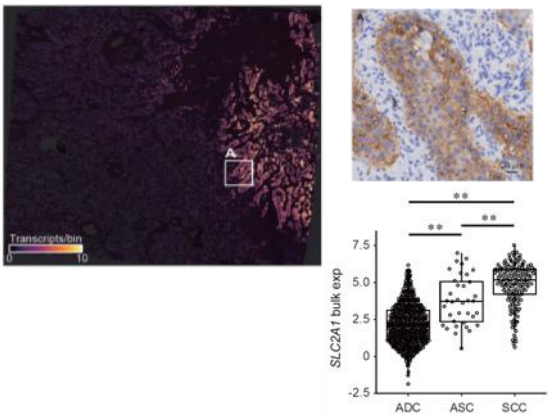
② 両方の性質を持つ特別な腫瘍細胞を発見

③ ゲノム検査で利用可能なマーカーに変換

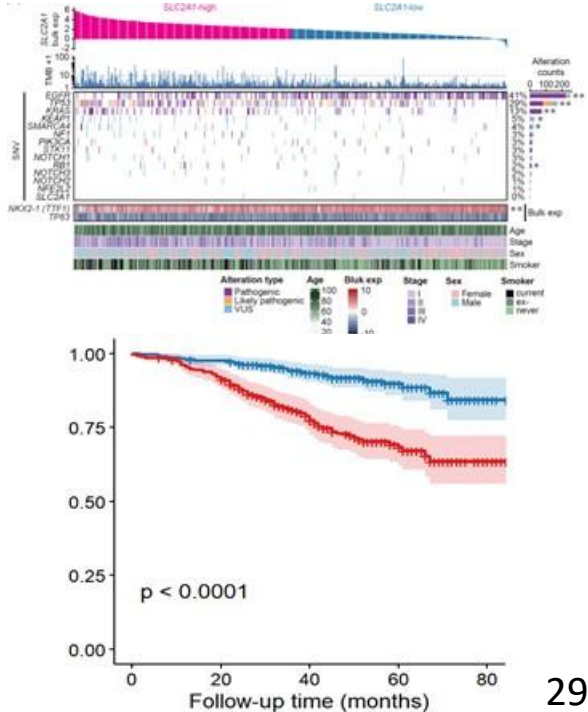
扁平上皮がんと腺がんが混在した肺がんを解析



一般的な病理診断では識別できない腺がん細胞を見分ける目印へ



一般的な「バルクゲノムデータ」に落とし込み、全ゲノム情報と統合



がんの不均質性に基づく情報を付与し、ゲノム検査の高精度化へ

第83回 日本癌学会学術総会 (2024年9月20日)

2024/4/11
エキスパートパネル完了
1053症例 1055検体

除外検体
同意撤回:1
移植歴あり:3
同一症例の転移巣:1

1049症例 1050検体

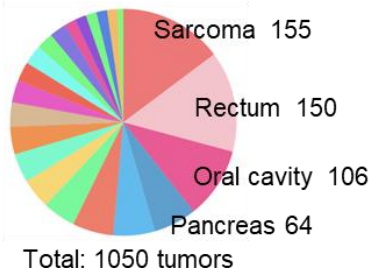
DIN < 5.0 : 9

1040症例 1041検体

腫瘍率 < 25% : 127

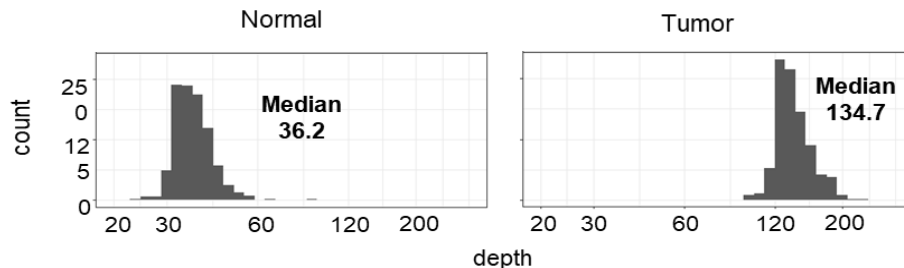
913症例 914検体

Distribution of cancer types



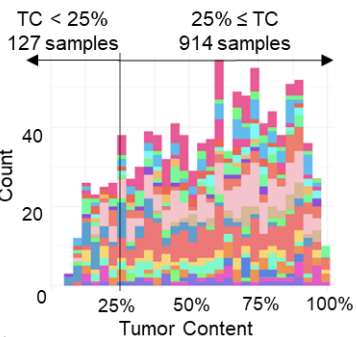
収集され解析に用いられる1050検体のうち、最も多かったのは肉腫(155検体)

Average sequencing depth

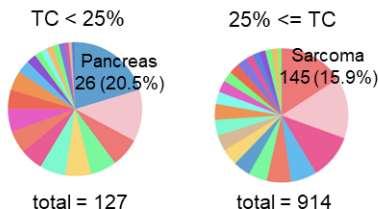


シーケンシングは90%以上の検体で目標となる深度を達成

Tumor content (TC)

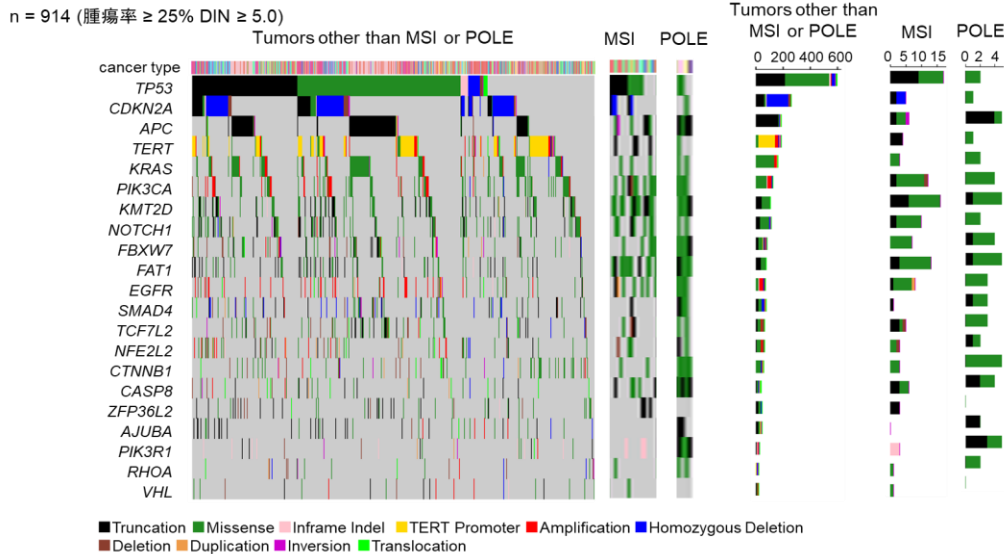


cancer type distribution comparison between low and high TC samples



- Oral cavity, Oropharynx, Hypopharynx, Larynx
- Salivary gland, Esophagus, EG junction*, Stomach
- Duodenum, Colon, Rectum
- Liver, Biliary tract, Pancreas, Sarcoma
- Lung, Breast, Ovary, Uterus corpus
- Kidney, Urothelium, Others

体細胞変異の解析結果

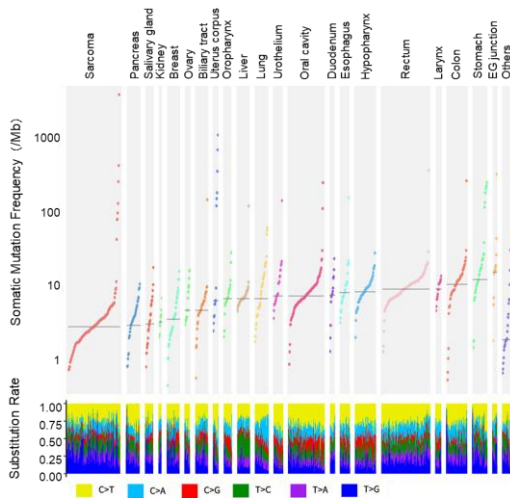


報告対象となる遺伝子変異で最も多く検出されたのはTP53で629検体(68.3%)
TERT は検出された変異のうち74% (130/174) がpromoter 領域の変異

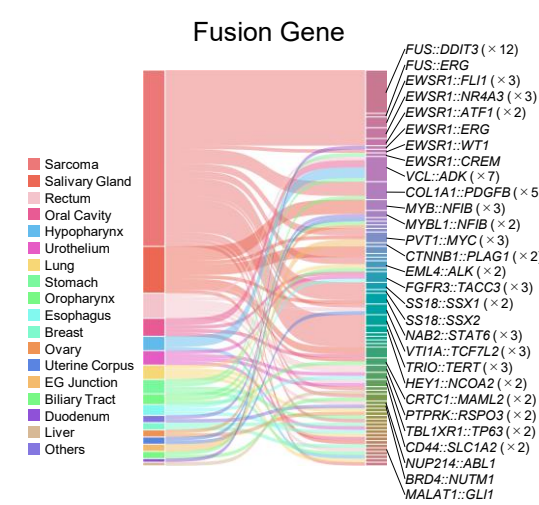
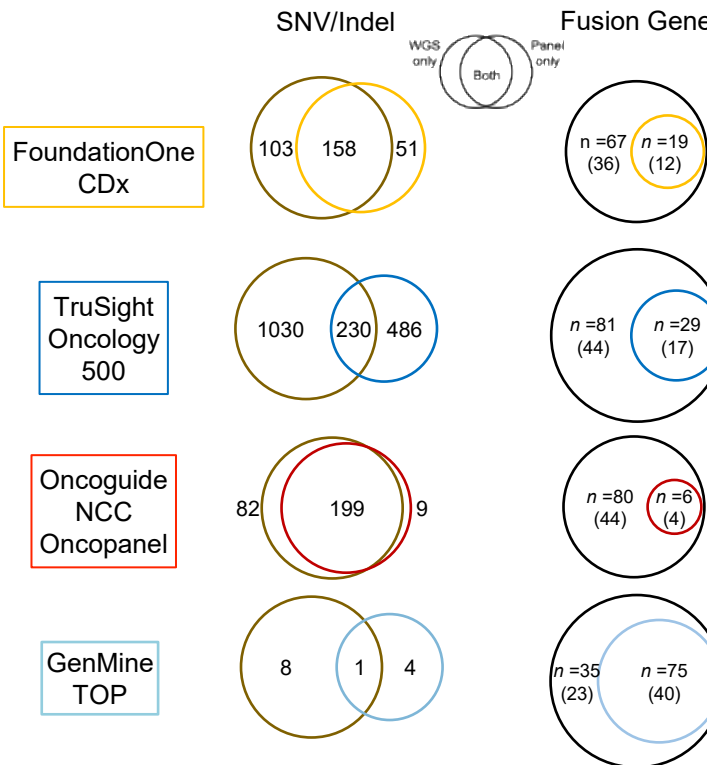
腫瘍率25%未満の検体は膵がんが多い (一部の解析ではこれらの検体を除外)

患者還元班：がん研究会 還元班の研究成果

Tumor Mutation Burden

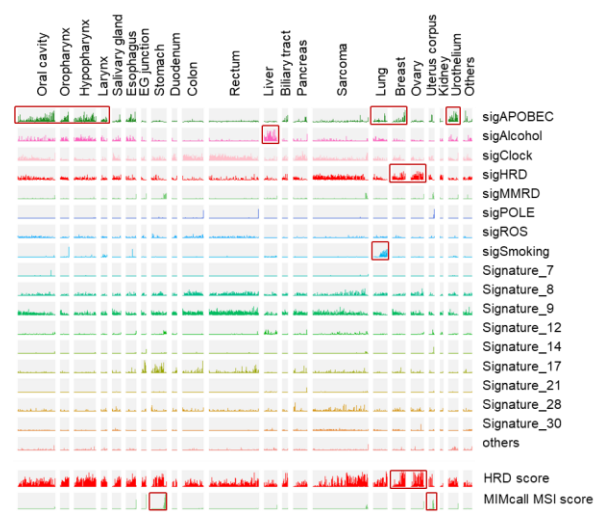


WGS とパネル検査の比較



1050 症例中 108 症例中 WGS のみの解析から 21 症例 RNA-seq の解析から 21 症例 両方の解析から 59 症例に 融合遺伝子を検出した

変異シグネチャ

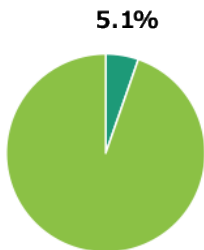


WGSと同じDNAからライブラリ調製を行ったNCC Oncopanelでは、腫瘍率>25%の検体では、WGSで検出された変異の80%がパネルで検出された。腫瘍率の低い検体やライブラリを別検体から調製した場合は合致率が低下した。融合遺伝子についてはパネルでは検出できない変異を多数同定した。

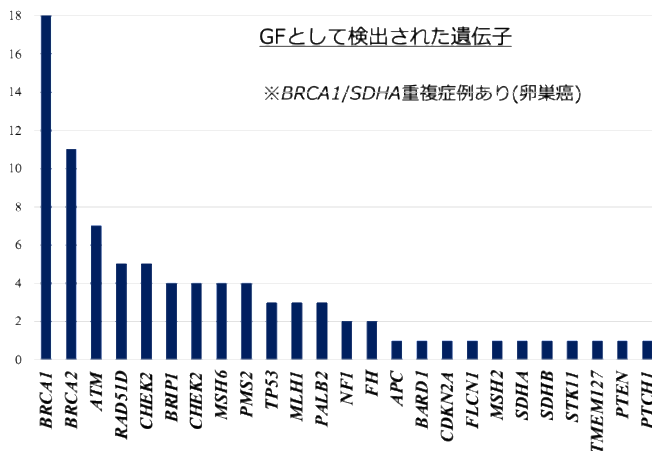
頭頸部がん、肺がん、尿路上皮がんでAPOBEC、肝がんでのアルコール、卵巣がん、乳がんでの相同組換え修復欠損(HRD)、肺がんでのタバコなど、予測された結果が得られた

遺伝性腫瘍関連

2026年5月14日までに
EPを実施した
1,693例中86例 (5.1%)
87バリエント
の遺伝性腫瘍関連GPVを検出

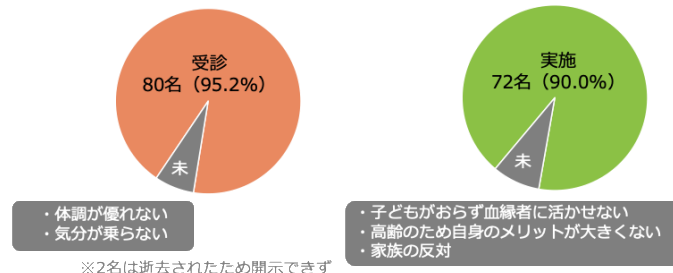


◆ 検出された遺伝子（21種類）



◆ 遺伝カウンセリング・遺伝学的検査実施率

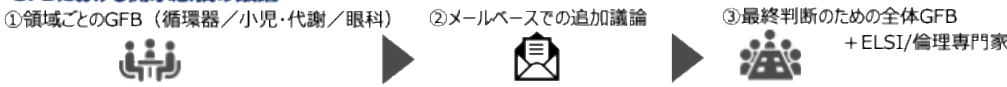
■ 遺伝カウンセリング受診数(84名) ※これから受診は除く
■ 遺伝学的検査実施数(80名)



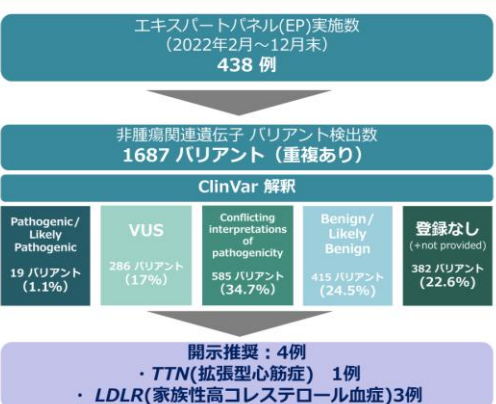
非腫瘍関連

- 非腫瘍性遺伝性疾患のGFについては、各疾患領域の専門家による **Germline Findings Board (GFB)** を新たに構築し、バリエントの病原性、遺伝形式、開示意義を慎重に検討している。
- これまでに **1,195例**を3回に分けてGFBで検討
2022年2月～12月：**438例**
2023年1月～9月：**430例**
2023年10月～2024年12月：**327例**
- 非腫瘍関連GFの開示は、慎重な検証をpilot studyとして実施
遺伝形式や病原性の確実性、臨床的有用性を踏まえて判断
- 開示推奨となった症例は **17例 / 1,195例 (1.4%)**
主に 遺伝性循環器疾患 および 家族性高コレステロール血症 が中心
検出例：ATP7B (ウィルソン病)、GAA (ポンペ病)、TTN / DSG2 (遺伝性心筋症)、LDLR (家族性高コレステロール血症) など
- 血縁者を含めた医療提供体制を出口戦略として整備しており、結果開示後も対象者の大きな動揺はなく、診療体制に概ね好意的な反応を得ている。

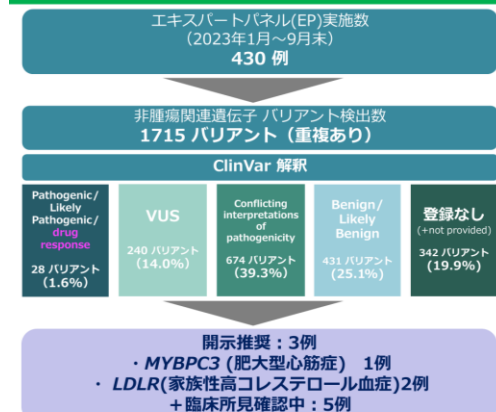
GFBにおける開示意義の議論



第1回 Germline Findings Board (2022.2～2022.12) 438症例



第2回 Germline Findings Board (2023.1～2023.9) 430症例



前方視的臨床試験“JCCG-WGS”によるClinical-WGS

小児がん診療における全ゲノム解析等の実装に向けた多施設共同前方視的観察研究 (JCCG-WGS)

- 解析による診断への貢献日本小児がん研究グループ (JCCG) との連携
- 全ての固形腫瘍 + (R7~) すべての造血器腫瘍
 - 固形腫瘍 : WGS+GenMineTOP
 - 造血器腫瘍 : WGS+TAS-LRS
- 2026年3月時点で**100施設**から固形215例、造血器70例 (図1)
 - 「多様な希少疾患」を「多数の施設」で診療している小児がんの特性に対応するために、中央化したゲノムEPの実施
 - 67%で一つ以上のPAFを検出** (図2)
 - Cancer predisposition 11%**
 - 人材育成** : 12名の初学者~中級者によるレポート素案作成 (図3)
 - 新たな技術の活用
 - Targeted adaptive sampling with long-read sequencing (TAS-LRS) (図4)
 - 迅速な結果返却 (Turnaround time : 中央値6.5日)
 - 構造異常の高い検出力
 - メチル化プロファイルによる病型診断補助
 - テロメア長測定パイプライン整備
 - クラウド化による汎用化向上
 - Nanopore-based liquid biopsy

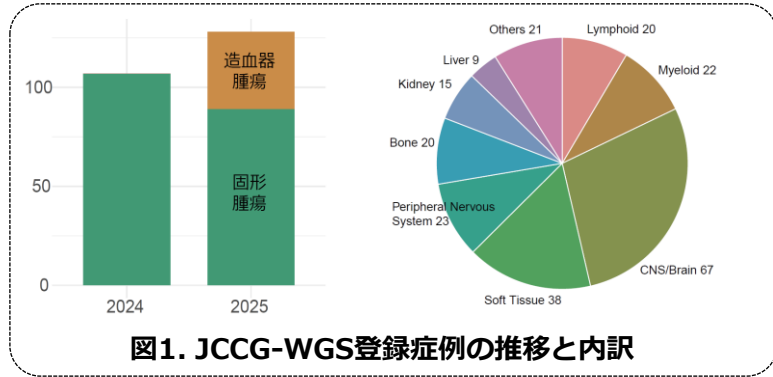


図1. JCCG-WGS登録症例の推移と内訳

例：解析前はMyeloid/lymphoid neoplasm with eosinophilia ?
 ⇒ ゲノム解析の結果から「AML with CBFA2T3::GLIS2」と診断

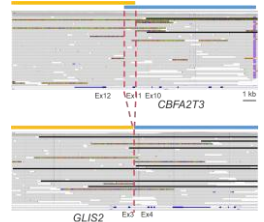


図2. ゲノム解析が診断に有用であった例

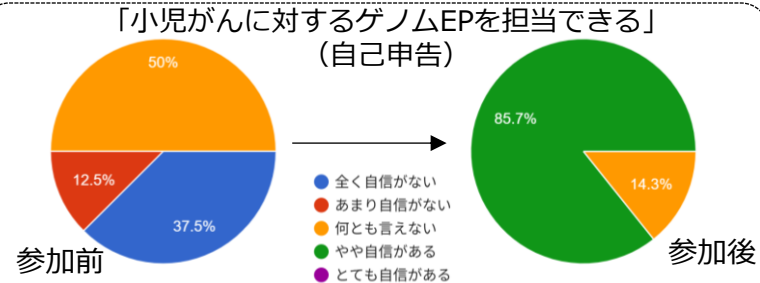


図3. 次世代のゲノムEP担当者の育成の成果

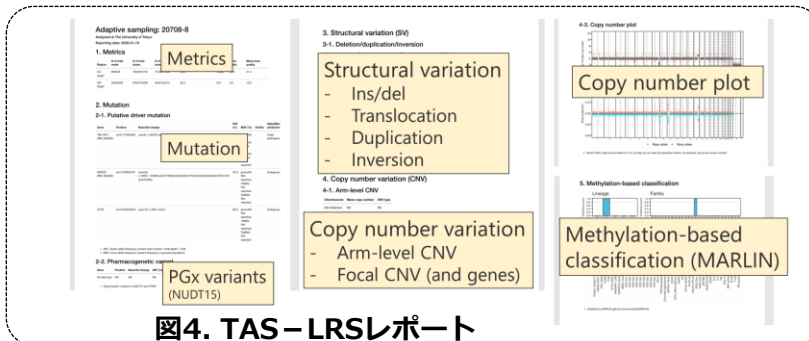


図4. TAS-LRSレポート

前方視的介入試験に組み込んだClinical-WGS準備中

- 急性骨髄性白血病 (AML-26)
- 急性リンパ性白血病 (ALL-B28/T28/Ph28)

WGSが診断に有用であった症例

症例1：75歳男性

臨床診断：Hairy Cell Leukemia 疑い

WBS 9600 RBC 479 Hb 15.1 Plt 15

FISH: IGH 0%, BCL6 0%, c-MYC 0%

遺伝子パネル検査：実施なし

WGS（末梢血）：未発表の構造異常

診断に有効

症例2：30歳男性

臨床診断：MDS 疑い

WBS 3380 RBC 183 Hb7.0 Plt 2.0

G-banding: 46,XY

遺伝子パネル検査：所見なし

WGS（末梢血）：ABCB7 deletion

診断に有効

症例3：53歳女性

臨床診断：Hairy Cell Leukemia variant

WBS 10520 RBC 444 Hb 13.9 Plt 15.7

G-banding: 46,XX

FISH: IGH-r 64%

遺伝子パネル検査：CCND3 P284S, NOTCH1 P2514fs

WGS（骨髄液）：CCND3 P284S, NOTCH1 P2514fs, IGH::PAX5

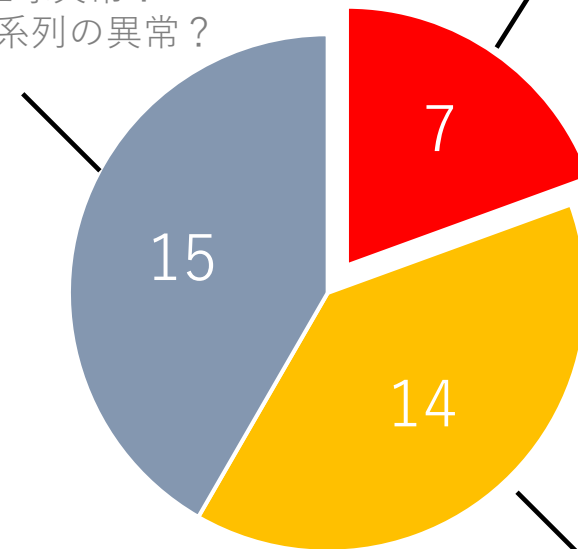
診断に有効

EP終了36例（2024-2025前半）

遺伝子異常を検出せず

- ・2次性の血球異常？
- ・生殖細胞系列の異常？

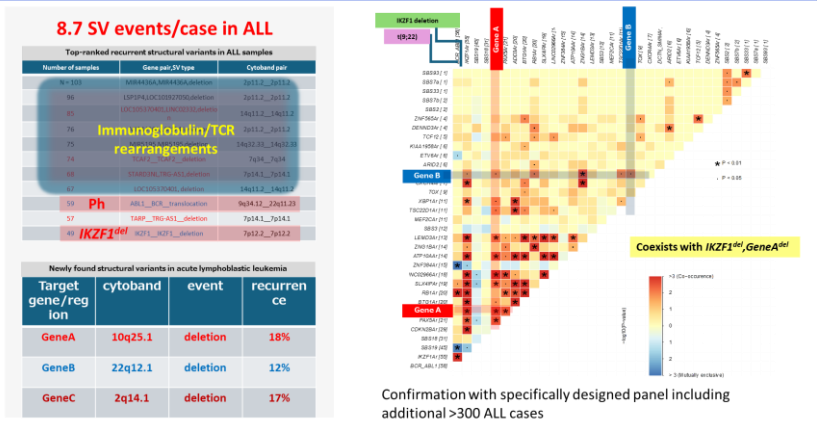
既存検査で検出できず、
WGSで初めて検出



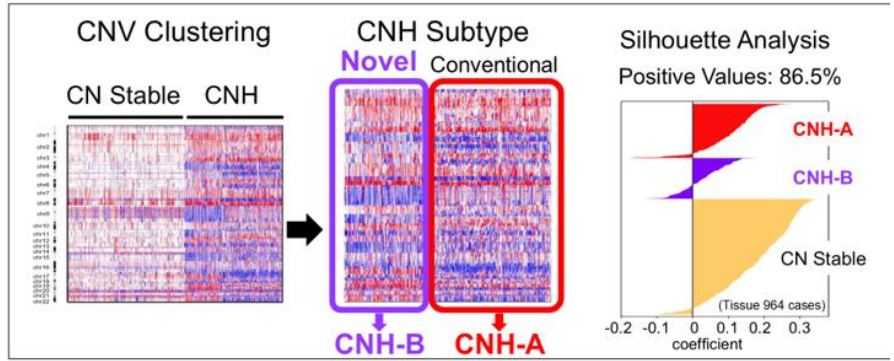
既存検査でも検出可

血液がんにおける高頻度ドライバーの発見

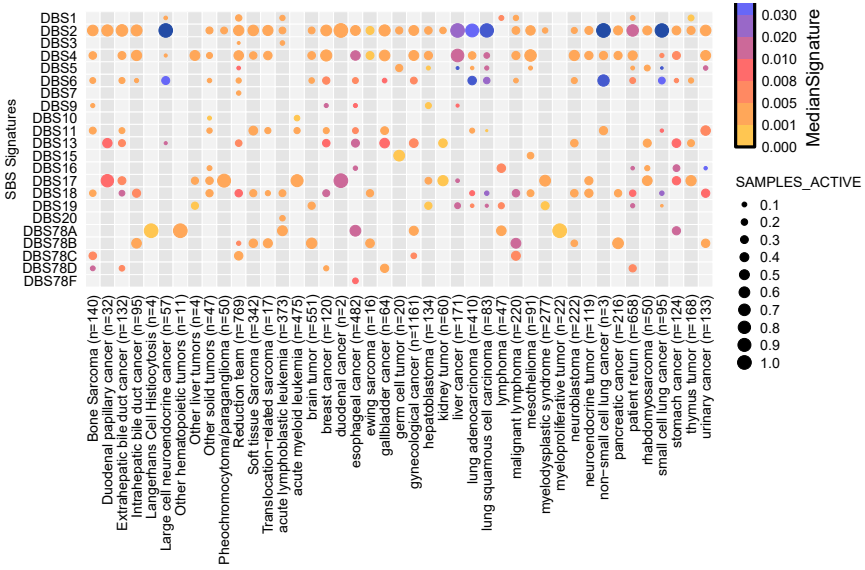
Novel SV call events in ALL samples



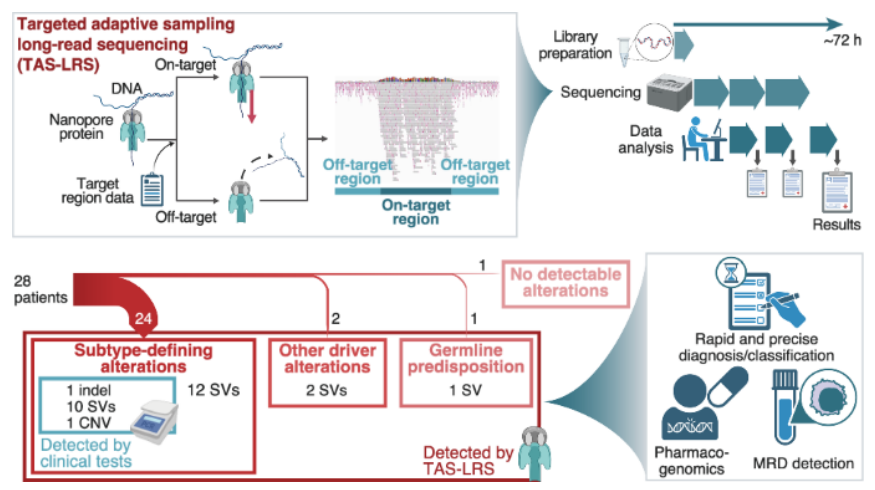
卵巣がんにおける新たなサブタイプの発見



日本人における新たな発がん要因の発見



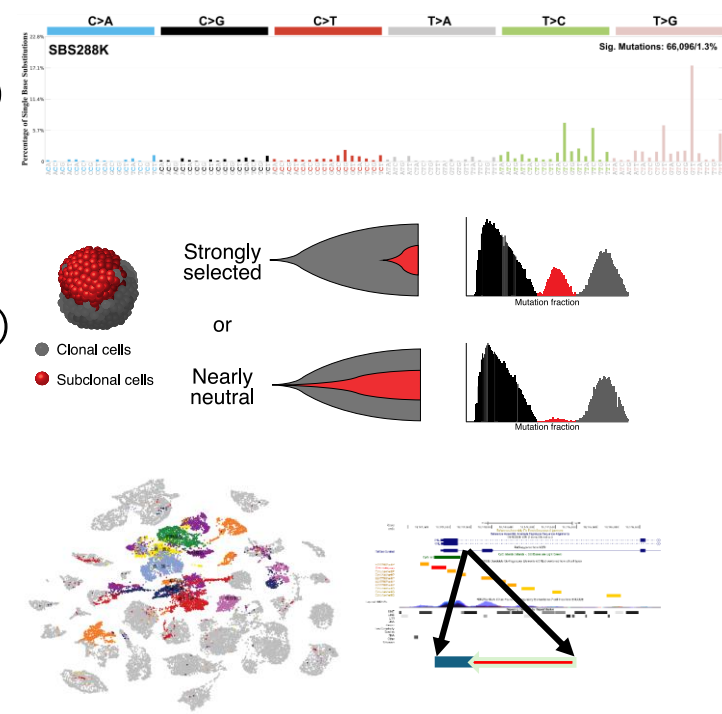
小児がんにおけるアクションナブル変異検出



- 統一した日本人PON (panel-of-normal)の開発（理研: Ver2済）
- 統一した変異Signature profiling（済） > PGXとの関連（理研）
- 日本人がんのdriver 変異の集計（理研）
- HLAタイピング（済）と横断的免疫プロファイル（山口）
- 新規のネオアンチゲン予測手法の開発（垣見）
- 日本人がんのコピー数異常とクローン進化解析（高橋）
- 神経内分泌腫瘍のコピー数異常による進化解析（中谷）
- 遺伝性腫瘍遺伝子の非コード領域のvariants（理研: 抽出済）
- Mobile element insertion の検出（理研: 抽出済）
- 日本人集団WGSのgermline joint call > GWAS（難波、岡田）
- ウイルスゲノム定量によるウイルス発癌機構の解明（岡田）
- 臓器横断的サンプルを用いた日本版GTExとeQTL（熊坂）
- がん化を促進する構造異常の網羅的同定（片岡）
- AIによる腫瘍起源細胞の予測とCUPの原発診断（張）
- A班のデータを用いての治療反応性のAI予測（理研、NCCE）
- 肉腫の免疫ゲノム解析+ST解析（肉腫班、理研、垣見）

◆国内の若手研究者がデータに使用して、独自性のある研究を促進

◆全ゲノム実行計画内のデータ利活用を促進：40人がアクセス登録



データの標準化ができていない

- Variants call (C班) > filtering
- Signature 解析手法
- RNAの質およびRNAライブラリー作成手法
- GWASにも使える精度のgermline variant call (joint call)

若手研究者へのインセンティブ

- 大規模データへのアクセス○
- 大規模計算器の確保○
- データの科学的・生物学な興味および新規性△
- 論文発表の時間的優先度△
- 3次解析や機能解析のためのエフォートや資金X

データの質の向上のために

- 試料、データ産出、およびデータ解析手法の標準化
- ゲノム情報だけでなく、RNAを含む最新の-omicsデータ（新規性）
- 詳細な臨床情報の収集とその標準化
- 臨床試験などreal-world データとのcoupling（SCRUM/MONSTARがモデル）> 最新治療法での抵抗性の解析

【難病領域】

難病のゲノム医療実現に向けた 全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践

国立健康危機管理研究機構
國土典宏、徳永勝士、河合洋介

全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会
2026年6月

難病の全ゲノム解析研究

AMED難治性疾患実用化研究事業

「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(先行研究)」（令和2~4年度）

「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践（本研究）」（令和4~8年度）

R2	R3	R4	R5	R6	R7	R8

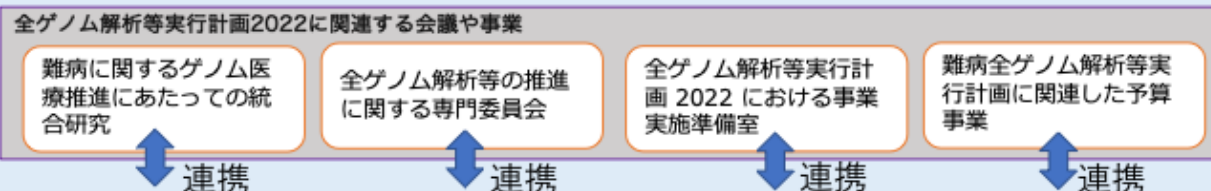
難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発

難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践

日本ゲノム医療推進機構(GeMJ)

実施体制

難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践



分担研究機関
 国立精神・神経医療研究センター、慶應義塾大学、東京大学、東京医療センター、愛知医科大学、大阪大学、国立成育医療研究センター、横浜市立大学、京都大学、名古屋大学、聖マリアンナ医科大学、東北大学、神戸大学、長崎医療センター、国際医療福祉大学、国立循環器病研究センター、広島大学、北海道大学、帝京大学、金沢医科大学、信州大学、長崎大学、国立遺伝学研究所



研究開発のポイント



1. 全国規模の研究基盤の構築

統一説明同意によるデータ利活用基盤

- ✓ 製薬企業等による二次利用を可能とする統一説明同意を整備
- ✓ 25研究班・約210協力医療機関が参加
- ✓ 全国規模で難病ゲノム・臨床情報を収集



2. 高品質な臨床情報基盤の確立

EDCを活用した臨床情報収集・品質管理

- ✓ 協力医療機関から直接入力
- ✓ 詳細な表現型・診療情報を標準化して収集
- ✓ データマネジメント体制を整備

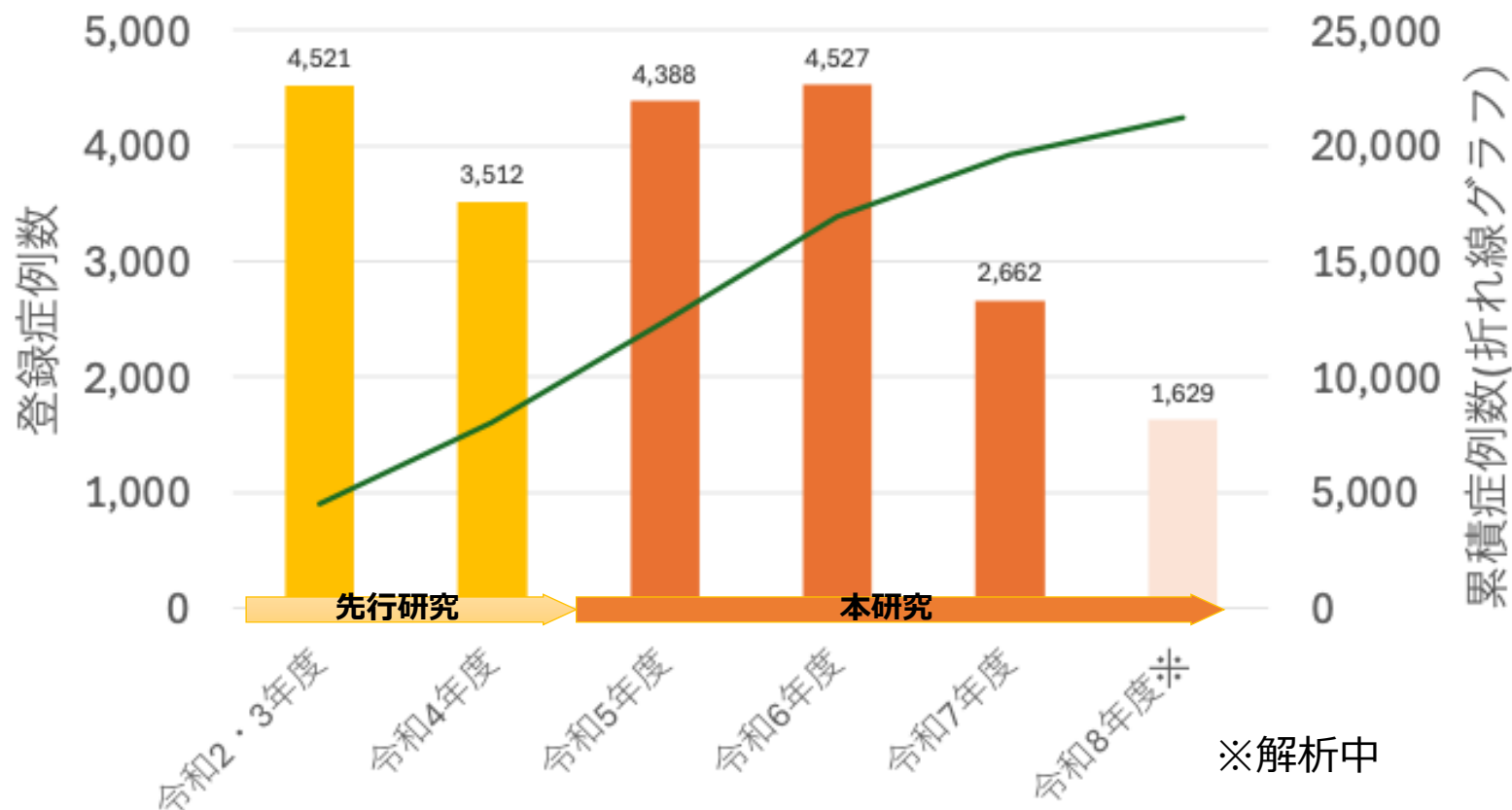


3. GeMJ移行を見据えた利活用環境の整備

産学のためのデータ活用基盤

- ✓ ゲノム・臨床情報の検索・閲覧・解析環境を構築
- ✓ 本番環境の稼働開始
- ✓ GeMJとの運用・移行調整を継続

これまでの解析実績



令和7年度までに19,610症例の全ゲノム解析を完了し、データベースに格納
令和8年度は4,000症例を目標に解析中

研究開発の高度化

解析技術の高度化や医療実装など専門的な事項を検討・実施するためのワーキンググループ(WG)の活動を令和6年度から開始。

臨床情報WG (リーダー: 聖マリアンナ医科大学 山野嘉久)

臨床情報の収集・マネジメントや利活用の方針

未診断疾患WG (リーダー: 長崎大学 三宅紀子)

未診断疾患の解析パイプライン・検証方法の基本的方針

ロングリード解析WG (リーダー: 名古屋大学 荻朋男)

ロングリードシーケンサーの活用方針と解析SOPの策定、解析

医療実装連携WG (リーダー: 慶應義塾大学 小崎健次郎)

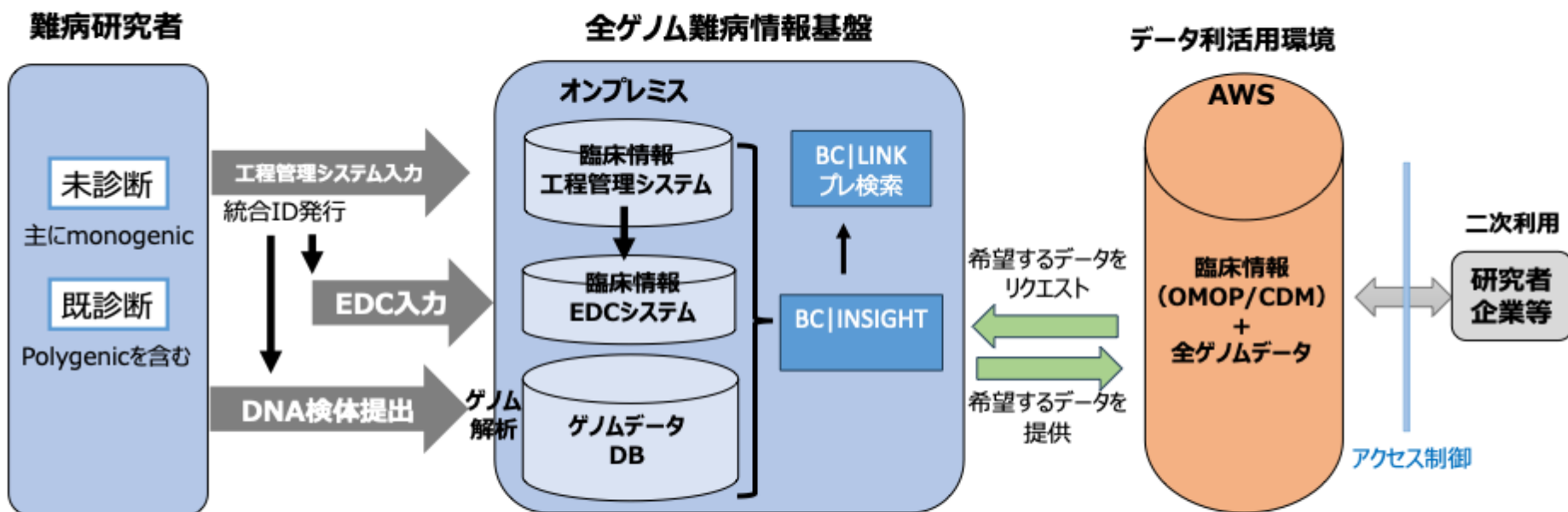
国土班の成果の医療実装の方策

多因子性難病WG (リーダー: 国立健康危機管理研究機構 徳永勝士)

多因子性難病の解析方法の検討・共有・実装

臨床情報WG

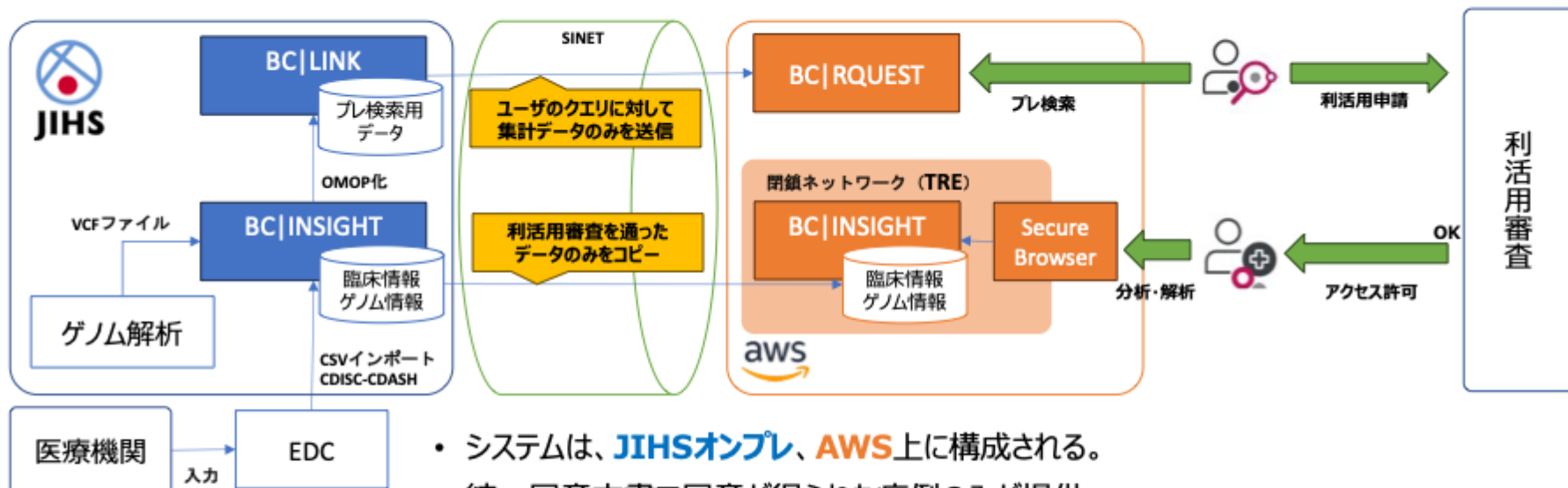
全ゲノム解析等実行計画による難病情報基盤のイメージ



- 企業・研究者・社会にとって魅力あるプラットフォームへ
- 特に製薬企業が求める情報をそろえることが二次利用・創薬の促進につながる
- 情報を充実していくためには、情報提供する研究者へのインセンティブが必要

臨床情報WG

データ利活用環境システム概要図



- システムは、**JIHSオンプレ**、**AWS**上に構成される。
- 統一同意文書で同意が得られた症例のみが提供
- ユーザーは利用申請を通して許可されたデータのみ利用可能
- 利用申請前にどのようなデータが格納されているかを検索することが可能 (プレ検索)
- ユーザーは仮想端末からのみデータにアクセス可能でデータは持ち出せない(Data Visiting 環境)
- 氏名などの直接個人の特定につながる情報の収集や提供は行わない

未診断疾患WG

【ミッション】

国土班未診断WGとしての解析パイプライン・検証方法の基本的方針をまとめる

【具体的活動内容】

- ・ 数ヶ月に1回の頻度でバリエーション検討会を開催し、各施設での実際の解析内容の発表を行う
- ・ 解析困難症例の取り組みや工夫を互いに共有し、新しい解析手法や検証方法を取り入れ、病因バリエーション同定率の向上に繋げる
- ・ 病原性判定困難例や検証困難例への対策について議論する

13施設が参加

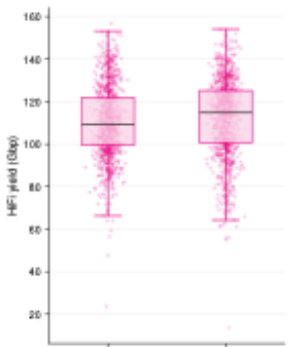
ロングリードWG

世界最高品質ロングリードデータの安定的出力

名古屋大学難病ゲノム解析センターの解析実績（国土班データを含む）

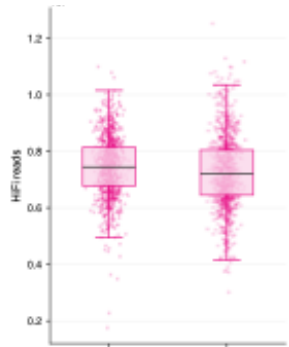
DNA

HiFi yield (Gpb)



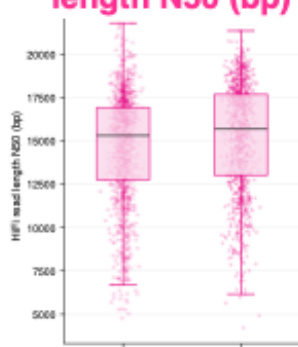
FY2024 (n=1,083) FY2025 (n=1,050)

HiFi reads



FY2024 (n=1,083) FY2025 (n=1,050)

HiFi read length N50 (bp)

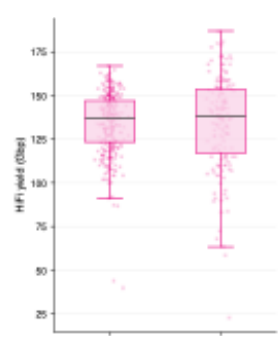


FY2024 (n=1,083) FY2025 (n=1,050)

Year		HiFi Yield (Gb)	HiFi Reads (M)	Read Length N50 (kbp)
FY2024 (n=1,083)	Average	110.5	7.4	15.0
	Max	157.0	11.0	21.8
FY2025 (n=1,010)	Average	112.4	7.3	15.2
	Max	154.2	12.5	21.3

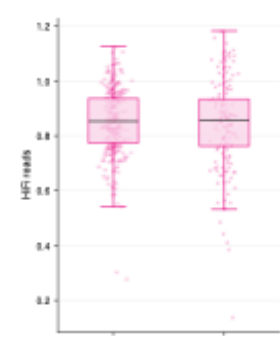
RNA

HiFi yield (Gpb)



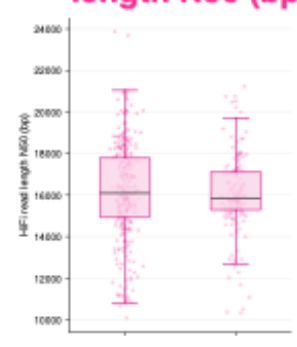
FY2024 (n=302) FY2025 (n=155)

HiFi reads



FY2024 (n=302) FY2025 (n=155)

HiFi read length N50 (bp)



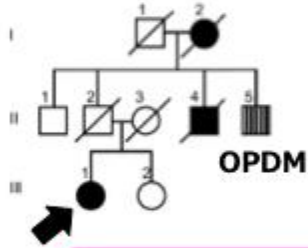
FY2024 (n=302) FY2025 (n=155)

Year		HiFi Yield (Gb)	HiFi Reads (M)	Read Length N50 (kbp)
FY2024 (n=302)	Average	134.1	8.5	16.2
	Max	167.0	11.2	23.9
FY2025 (n=160)	Average	134.3	8.4	16.0
	Max	187.0	11.8	21.2

ロングリードWG

診断率の向上

未診断の運動ニューロン疾患における LRP12 (CGG)中間長リピートを同定



眼咽頭遠位型ミオパチー (OPDM)



LRP12 (CGG) n
Normal 13-45
Pathogenic 90-130

Ishiura et al. *Nat Genet*, 2019

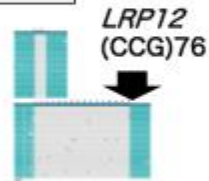
禁中 征哉.
「臨床のための筋病理 第4版」
より写真を引用

OPDMの
血縁者 **未診断
運動ニューロン疾患**

ALS典型例と異なり、
下位運動ニューロン障害に限局
緩徐進行性

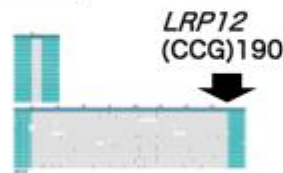
国土班ロングリード

III-1
(Proband)



国土班ロングリード

II-5
OPDM

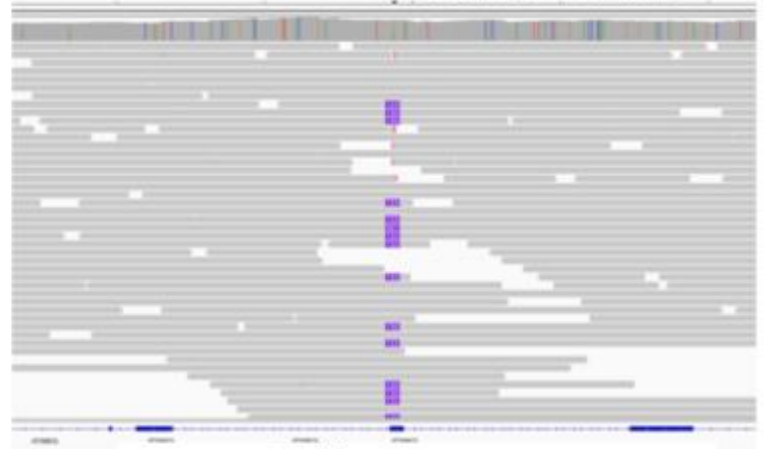


Iguchi et al, *Intern Med*. 2025,

従来の遺伝子検査（保険収載）では正常 判定であった遺伝性脊髄小脳変性症8型

疾患名	リピート数	判定	判定基準	
			陰性範囲	陽性範囲
SCA1	23回 / 29回	Normal	35回以下	39回以上
SCA2	22回 / 22回	Normal	14~31回	33~500回
SCA3 (MJD)	14回 / 28回	Normal	12~44回	60~87回
SCA6	12回 / 14回	Normal	4~18回	20~33回
SCA8	29回 / 29回	Normal	15~34回	89~155回
SCA17	36回 / 37回	Normal	29~42回	44~55回
DRPLA	15回 / 17回	Normal	6~35回	49~93回

疾患名	リピート挿入の有無	判定
SCA31	リピート挿入無し	Normal



SCA8原因遺伝子ATXN8OS/ATXN8
(CTG/CAG) **280**

医療連携実装WG

- ・ 難病の複数疾患の遺伝学的検査を保険診療として実施する23施設を中心に構成
- ・ 2次元バーコードを用いたバリエント登録システムの作成（一部の臨床検査会社で実装済み）
- ・ 指定難病の原因遺伝子の情報を整理・更新できるシステムの作成（鋭意作成中。今年度中に順次公開予定）



- ・ 難病の複数遺伝子の遺伝学的検査の実施状況の調査
- ・ WGメンバーの報告書の質の維持と向上のため、外部制度評価（GenQA）を採用し実施（次頁）
- ・ 二次的所見の検出システムの構築



医療連携実装WG

GenQAというGenomics Englandの参加施設も取り入れているイギリスにある外部制度評価(EQA)を医療実装WGメンバーで試行し、解析や報告書の質の担保・確認を実施した。(全施設合格)



DNAが郵送される



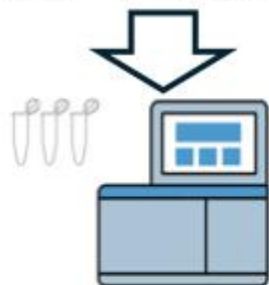
中のパッケージ DNA溶液tube・検体情報ファイル



数ヶ月後、評価点と証明書がGenQAより送られてくる



GenQAへ提出



患者と両親のトリオDNAを用いてエクソームシーケンス



データ解析



候補バリエーションに対し
専門家会議で検討



報告書作成

多因子性難病WG

SNV・SVを含む大規模WGSデータの統合解析基盤を整備するとともに、多因子性難病におけるリスクバリエーションの同定、病態解明、創薬研究およびPolygenic Risk Scoreの社会実装に資する解析基盤の確立を目指す。

1. WGSデータを用いた大規模Joint Call手法の検討・実装

- WGS由来VCFの統合方法を検討
- 品質管理および解析パイプラインの標準化
- 数万人規模データへの適用を想定した解析基盤の整備

2. 構造変異（SV）解析基盤の開発

- SV Joint Callの効率的な実装方法を検討
- 多因子性難病におけるSVの寄与評価手法の開発
- SNVとSVを統合した解析基盤の構築

3. ポストGWAS解析への展開

- Fine-mappingによる原因バリエーション探索
- 機能アノテーションとの統合解析
- Polygenic Risk Score（PRS）開発への応用

19施設が参加。

まとめ

① 基盤整備は概ね完了

統一説明同意、工程管理システム、EDCシステムを整備
標準化した質の高いゲノム・臨床情報を、全国規模で収集できる体制を確立

② GeMJへの円滑な移行に向けた準備を推進

セキュアなデータ利活用環境の運用を開始
データのみならず運用・システム移行についてGeMJと協議を継続

③ 研究開発機能を維持・発展

ワーキンググループ活動を通じて新たな解析手法を開発
GeMJによる運用とAMEDによる研究開発が連携して発展する体制を目指す

**「収集する」から「活用する」へ。
本研究で整備した基盤・データをGeMJへ継承し、
研究開発と社会実装の好循環を目指します。**