

調査概要

- 調査対象 : オミックス解析9拠点及びIRUD解析センター 6 拠点  
調査方法 : メールにて下記項目の調査依頼(11/6-11/12)、結果を集計  
調査項目 : ①全ゲノム解析等を行っている拠点について  
②オミックス/IRUDの事業としてのこれまでの実績及び見込みについて  
・収集した総検体数（※平成29年度～令和元年9月末までの単年度ごとの数）及びその内のトリオ解析を前提に収集した検体数（トリオ検体数）  
・配列決定済みの検体数・全ゲノム解析等の外部委託について（委託内容、検体数、費用）  
・残検体数（未シーケンス検体数）及びその内のトリオ解析を前提に収集した検体数（トリオ検体数）  
③解析対象疾患  
④データの利活用の取組み

【本調査における用語の定義】

用語	定義
全ゲノム等	全ゲノム解析及び全エクソーム解析
トリオ検体数	トリオ解析を前提に収集した検体数
塩基配列決定済みの検体数	シーケンスにて塩基配列情報が得られた状態の検体。 その後に行われるアノテーション等の解析の有無を問わない。
残検体数	塩基配列が決定していない検体数

# オミックス解析9拠点における難病全ゲノム解析等に関する調査結果

## 1. 検体数・解析数

		総検体数 (9拠点2.5年間)	平均 (9拠点/1年間)
収集した検体総数	総数 (平成29年度～令和元年9月30日時点)	26,829	10,732
	うち、トリオ解析を前提に収集した検体数 (トリオ検体数)	2,885	1,154
配列決定済みの検体数 ※シーケンスにて塩基配列情報が得られた状態の検体。その後に行われるアノテーション等の解析の有無を問わない。	全ゲノム解析等で塩基配列が決定した検体数	解析総数 12,784	5,114
		－うち、全ゲノム解析実施検体数 1,730	692
		－うち、全エクソーム解析実施検体数 11,054	4,422
残余検体	総数	15,178	6,071
	うち、トリオ検体	678	271

## 2. シーケンスの外部委託の状況

①外部委託の有無	8拠点/9拠点	
②外部委託の割合	平29年度：約30% 平成30年度：約81% 令和元年度：71%	
③外部委託時の解析費用 (1検体あたり平均)	全ゲノム (ショートリード)	78,000円～210,000円
	全ゲノム (ロングリード)	150,000円～496,800円
	全エクソーム	35,000円～123,000円 ※7施設は5万円以下で委託

# オミックス解析9拠点における難病全ゲノム解析等に関する調査結果

## 3. 主な検体収集の対象疾患

### 1. シングル検体

2 筋萎縮性側索硬化症	15 封入体筋炎	17 多系統萎縮症	18 脊髄小脳変性症	20 副腎白質ジストロフィー
21 ミトコンドリア病	26 HTLV-1関連脊髄症	60 再生不良性貧血	62 発作性夜間血色素尿症	76 下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症
78 下垂体前葉機能低下症	81 先天性副腎皮質酵素欠損症	82 先天性副腎低形成症	85 特発性間質性肺炎	88 慢性血栓塞栓性肺高血圧症
90 網膜色素変性	127 前頭側頭葉変性症	138 神経細胞移動異常症	159 色素性乾皮症	160 先天性魚鱗癬
192 コケイン症候群	193 プラダー・ウィリ症候群	285 ファンconi貧血	300 IgG4関連疾患	301 黄斑ジストロフィ

### 2. トリオ検体

18 脊髄小脳変性症	120 遺伝性ジストニア	113 筋ジストロフィー	6 パーキンソン病
90 網膜色素変性	301 黄斑ジストロフィ	21 ミトコンドリア病	284 ダイヤモンド・ブラックファン貧血
2 筋萎縮性側索硬化症			

# オミックス解析9拠点における難病全ゲノム解析等に関する調査結果

## 4.データの利活用

### 1. 全てのゲノム等情報(塩基配列情報)にアクセスできる利用者の範囲

※データ収集時の研究計画書・同意書上の取扱い（同意書上で利用可能とされている範囲）

※選択肢は、全てのゲノム等情報(塩基配列情報)、一部の変異情報のみ、利用できない、その他

①配列決定を行う研究機関のオミックス研究事業参加研究者	9/9拠点
②配列決定を行う研究機関以外のオミックス研究事業参加研究者	6/9拠点
③オミックス研究事業に参加しない大学研究機関等の研究者	2/9拠点
④製薬企業等の民間事業者	1/9拠点

### 2. 新たな研究計画等による利用実績（平成29年以降の実績）

③オミックス研究事業に参加しない大学研究機関等の研究者	34件（3拠点）
④製薬企業等の民間事業者	1件（1拠点）

### 3. その他のデータ利活用に関する取組み

- 公的データベースへの登録（MGeND、AGD、希少疾患・難病DS、NBDCヒトデータベース等）
  - 共同研究における解析データの提供
  - 研修セミナーやシンポジウムでの発表
- 等

# IRUD解析センター6施設における難病全ゲノム解析等に関する調査結果

## 1. 検体数・解析数

	総検体数 (6拠点3.5年間)	平均 (6拠点/1年間)
収集した検体総数	10,555	3,016
配列決定済みの検体数	8,234	2,353
残余検体	2,348	671

## 2. シークエンスの外部委託の状況

①外部委託の有無	6拠点/6拠点	
②外部委託の割合	平29年度:約63% 平成30年度:約95% 令和元年度:約95%	
③外部委託時の解析費用 (1検体あたり平均)	全エクソーム	35,640円~95,000円

### IRUDで対象とする患者の基準(適応基準)

- 日本国内に居住する小児及び成人の未診断疾患患者、患者両親およびその他の血縁者を対象とする。
- 以下の 1または 2を満たし、6ヶ月以上にわたって持続し（乳幼児は除く）、生活に支障のある症状があり、診断がつかない状態。
  - 2つ以上の臓器にまたがり、一元的に説明できない他覚的所見を有すること。
  - なんらかの遺伝子異常が疑われる病状であること（血縁者、兄弟に同じような病状が認められる場合を含む。）