

AMED研究進捗報告

AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班 研究進捗状況
(令和4年5月時点)

公募の種類	がん種	代表機関・代表者		WGS出検数 RNA-seq出検数 上段：令和3年度 下段：令和4年度	WGS出検状況補足	倫理申請状況	備考
A班： 患者還元班 (体制構築班)	難治がん等	国立がん研究センター	角南久仁子	WGS 500/500 (400/500) RNA 300/500 (0/500)	現在、今年度のシーケンス委託契約手続き中。今年度出検症例は42例同意取得済み。エキスパートパネルは50例程度実施し課題抽出継続中。	前向き同意はR3年11月にIRB承認済み。	
				R4年度分 WGS 0/600 RNA 0/600			
	難治がん等	静岡がんセンター	浦上研一	WGS 500/500 (440/500) RNA 500/500 (400/500)	外注先から累計500症例(WGS)、納品済み。	前向き、11/2承認。統一ICFを考慮した変更申請、12/3承認。厚労より修正の指摘を受けた変更申請、4/4承認。	
				R4年度分 WGS 67/600 RNA 8/600			
	難治がん等	がん研有明病院	上野貴之	WGS 535/500 (409/500) RNA 535/500 (409/500)	既存検体：300件を提出前向き症例の同意取得 令和3年度：287件 令和4年度：54件 (5/6日時点) エキスパートパネル実施：74件 (4/28日時点)		
				R4年度分 WGS 70/600 RNA 70/600			

AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班 研究進捗状況
(令和4年5月時点)

公募の種類	がん種	代表機関・代表者		WGS出検数 RNA-seq出検数	WGS出検状況補足	倫理申請状況	備考
B班 患者還元班 (領域別班)	消化器がん	東京大学	柴田龍弘	WGS 1,400/1,400 (1,400/1,400) RNA 1,400/1,400 (1,400/1,400)		EDCに関する倫理審査委員会の承認済みとなっています。現在は分担施設における倫理審査委員会での改訂を行っています。	
	血液がん	京都大学	南谷泰仁	WGS 1,400/1,400 (1,400/1,400) RNA 747/1,400 (300/1,400)	DNAは昨年12月中に出検終了。 RNAは検体品質不良分を除いた出検数。 既存試料の出検終了。		
	小児がん	東京大学	加藤元博	WGS 1,472/1,400 (1,472/1,400) RNA 1,015/1,400 (800/1,400)	解析データが確認できれば出検完了。 (データ不足等の場合は再度差し替えなどを検討)		

()内は前回の専門委員会(3/2)報告数

AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班 研究進捗状況
(令和4年5月時点)

公募の種類	がん種	代表機関・代表者		WGS出検数 RNA-seq出検数	WGS出検状況補足	倫理申請状況	備考
B班 患者還元班 (領域別班)	希少がん	東京大学	松田浩一	WGS 1,558/1,470 (1,391/1,470) RNA 1,400/1,445 (363/1,470)	予定数の出検終了。 QC不良による追加分も出検済み。	EDC項目まで含んだ修正審査の承認済み。	
	婦人科がん	がん研有明病院	森誠一	WGS 1,400/1,400 (1,400/1,400) RNA 1,239/1,400 (999/1,400)	組織で1,239検体、DNAで388検体を出検済み		
	呼吸器がん他	国立がん研究センター	河野隆志	WGS 1,400/1,400 (1,307/1,400) RNA 1,149/1,400 (0/1,400)	年度内に1,400例のWGS出検が完了。 一部ライブラリ調整不良症例の再選択・再提出を完了。 RNAは各施設から実施可能な症例の収集済み。 全例を今後提出予定。	EDCシステムに関して、分担施設の研究計画書の変更申請中。 一部の施設で、診療情報の収集開始。	
C班： 解析班		東京大学	井元清哉	患者還元班から出検情報ファイル受領・整理(フォーマットなど要検討事項有)。ペア情報受領・整理。受託会社問い合わせ対応。受託会社のデータ転送サポート・トラブルシューティング、転送トライアルの実施。データ受け取り作業、データ確認。A班B班へデータ受領状況連絡、A/B班研究代表者と面談、納品のスケジュール確認。データ納品が遅れている受託会社への対策の検討。解析の実施。ゲノムデータ・臨床情報受領のための倫理申請対応。約5,300ペアのデータ確認(4月18日時点。QC中含む)。横断解析の機関追加対応。臨床情報収集チームMTG。EPLレポート、クラウド比較研究、システム運用・セキュリティ対策調査研究準備。			

AMED革新的がん実用化研究事業 領域1 全ゲノム解析研究班
 解析班におけるWGS FASTQデータ受領数（令和4年5月時点）

(注) 括弧内は
 前回の専門委員会(3/2)報告数

公募種類	がん種	代表機関・代表者		WGS出検数	FASTQ データ受領数
A班	難治がん等	国立がん研究センター	角南久仁子	WGS 500/500	T:310, N:310, ペア:309 (T:59, N:12, ペア9)
	難治がん等	静岡がんセンター	浦上研一	WGS 500/500	T:140, N:140, ペア:140 (T:140, N:140, ペア:140)
	難治がん等	がん研有明病院	上野貴之	WGS 535/500	T:356, N:356, ペア:356 (T:102, N:102, ペア:102)
B班	消化器がん	東京大学	柴田龍弘	WGS 1,400/1,400	T:741, N:785, ペア:734 (T:94, N:40, ペア:40)
	血液がん	京都大学	南谷泰仁	WGS 1,400/1,400	T:864, N:871, ペア:862 (T: 381, N: 387, ペア: 265)
	小児がん	東京大学	加藤元博	WGS 1,472/1,400	T:1,253, N:1,264, ペア:1,248 (T:42, N:10, ペア:10)
	希少がん	東京大学	松田浩一	WGS 1,558/1,400	T:1,319, N:1,265, ペア:1,260 (T:53, N:85, ペア:53)
	婦人科がん	がん研有明病院	森誠一	WGS 1,400/1,400	T:1,012, N:1,012, ペア:1,012 (T:90, N:90, ペア:90)
	呼吸器がん他	国立がん研究センター	河野隆志	WGS 1,400/1,400	T: 1,028, N: 1,008, ペア: 1,004 (T:553, N:446, ペア:417)

FASTQ データ受領数の推移

(ペア)



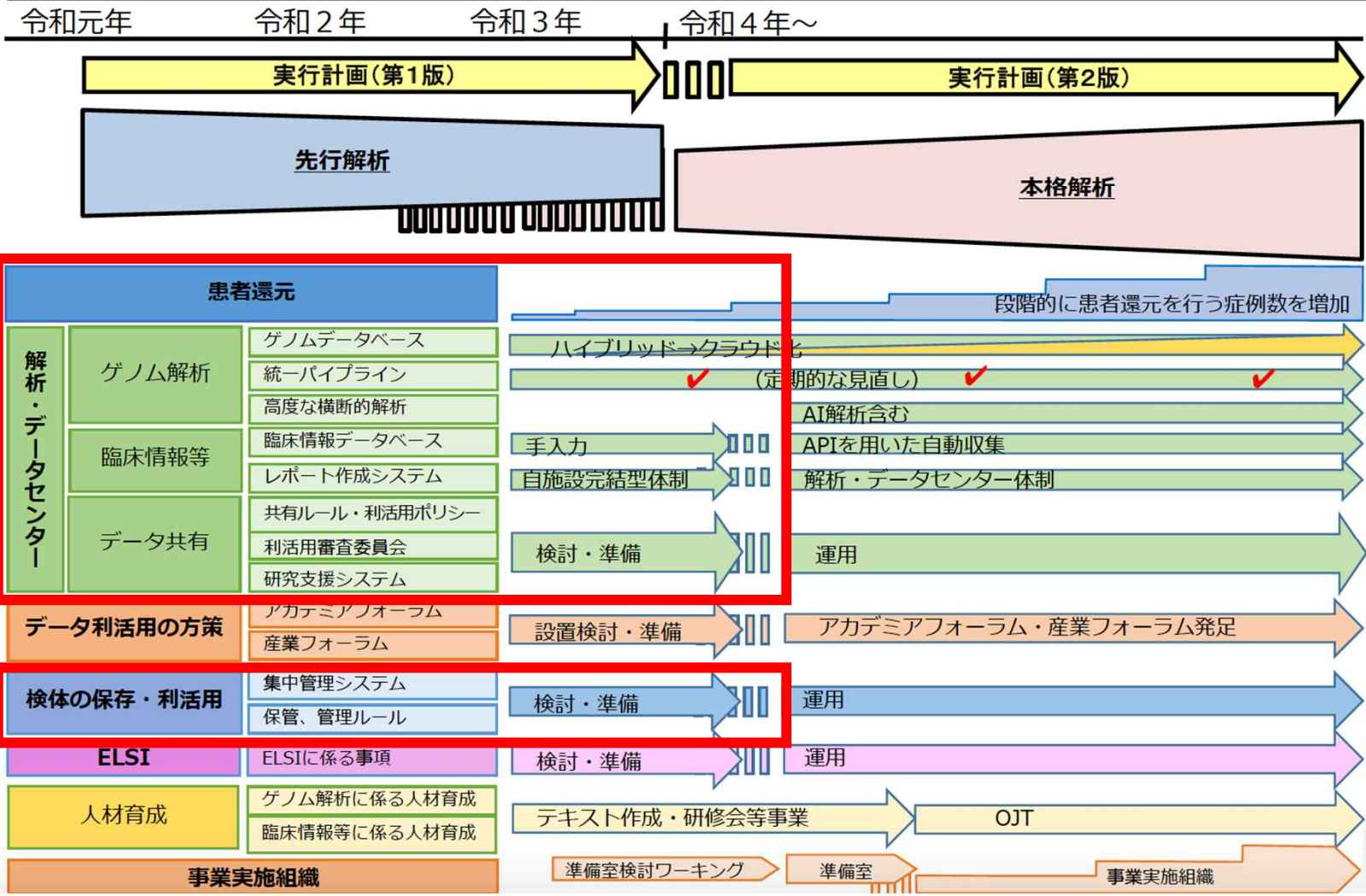
進捗率 : 68% (6,925/10,165)

令和4年度AMED研究概要

「全ゲノム解析等実行計画」の中におけるAMED研究

「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。



AMED研究

AMED研究

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。

(*) 出口戦略チームリーダー：山本昇

A班研究代表者：山本昇→角南久仁子

(敬称略)

(専門委員会(3/2)資料1-1, p6)

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。

全ゲノムプロジェクト方針

1 医療機関要件：EP、全ゲノム解析体制の要件など

1.1 計画

がんゲノム医療中核拠点を主体とし、中核拠点の施設要件をすべて満たしている等、準備の整ったがんゲノム医療拠点病院を含める。R3年度中に要件を整備し、R4度からはこの要件を満たす医療機関で全ゲノム解析等を行う。

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告より
(R4,3,2, 専門委員会, 資料3-1, P8)

今後、追加で検討を行う内容

- がんゲノム医療中核拠点病院の全ゲノムプロジェクトへの参画推進
- 連携病院への全ゲノム解析等の拡大スキームの検討