

第11回ゲノム医療協議会	資料
令和5年3月31日	2-3

# 全ゲノム解析等実行計画における データ利活用等の検討状況について

厚生労働省

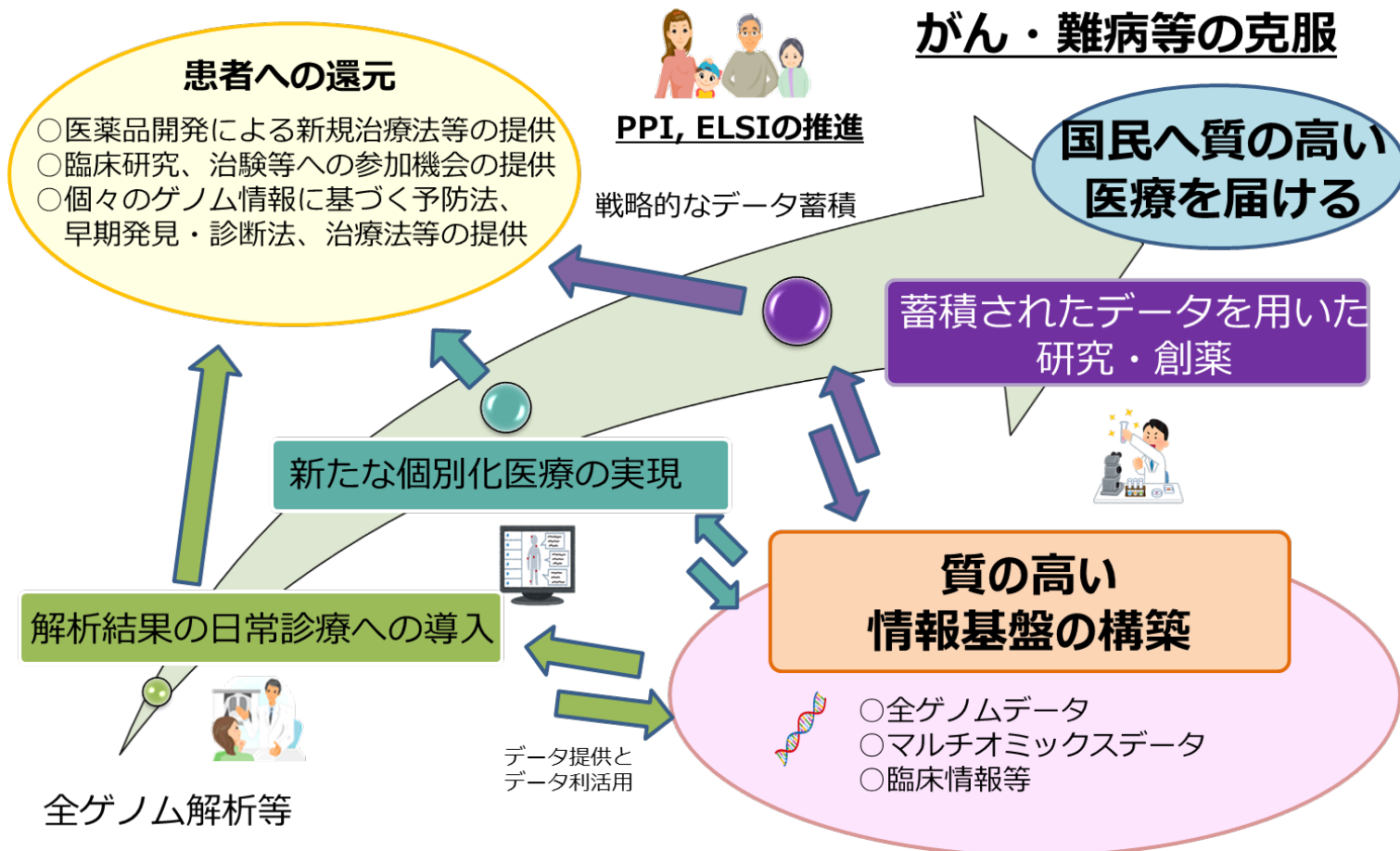
ひと、くらし、みらいのために



厚生労働省  
Ministry of Health, Labour and Welfare

# 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)  
※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

# 全ゲノム解析等実行計画2022（令和4年9月策定）の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

## 1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、**蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要**であることから、**産業フォーラムやアカデミアフォーラムと連携した取組を推進**し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、**集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備**する。

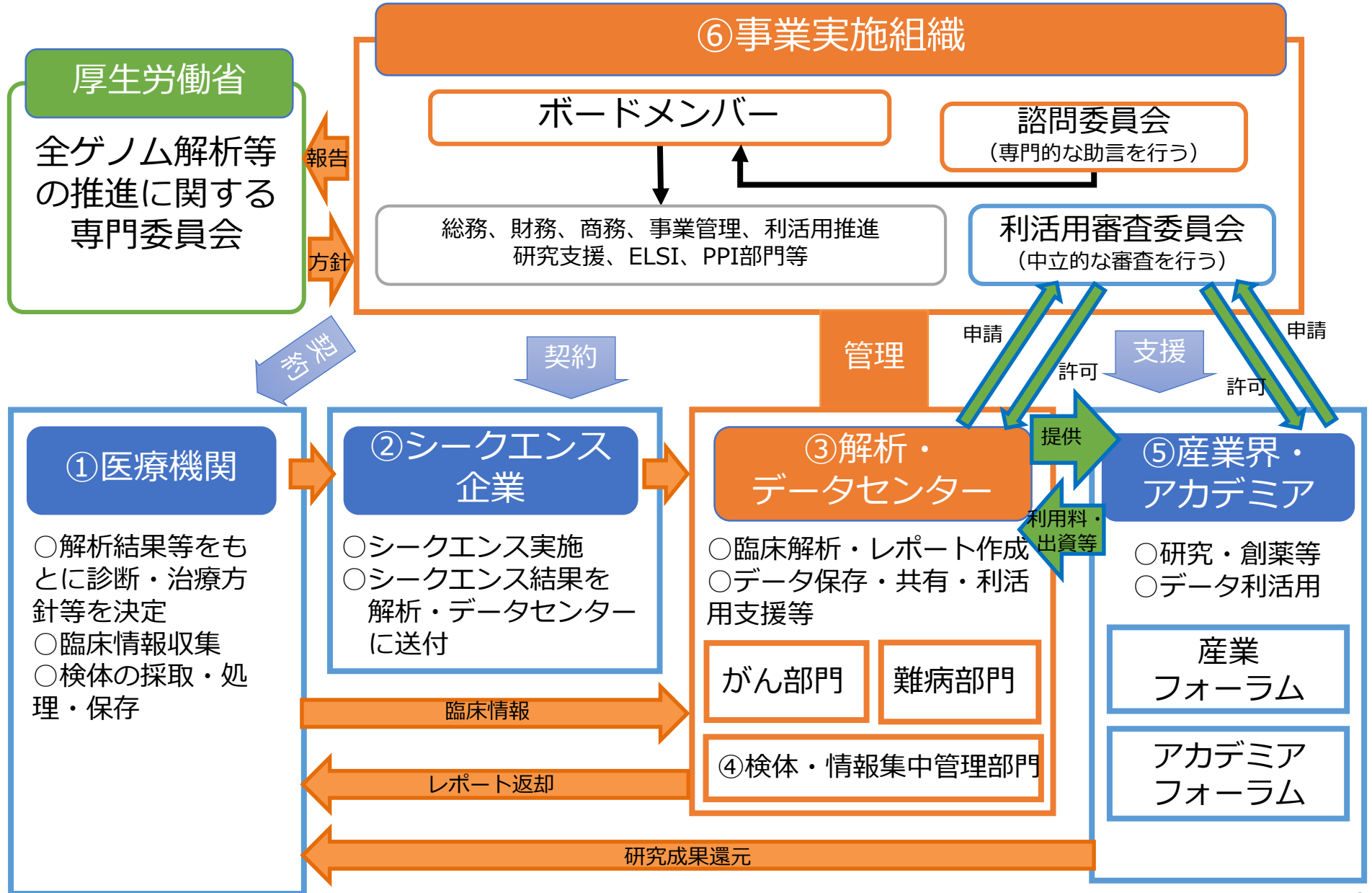
## 2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

## 3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- **新規の臨床試験・治験等を実施**し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、**先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現**する。

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施体制（案）



※ 全ゲノム解析等の実施体制については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」をはじめ、事業実施準備室等で検討を進める。

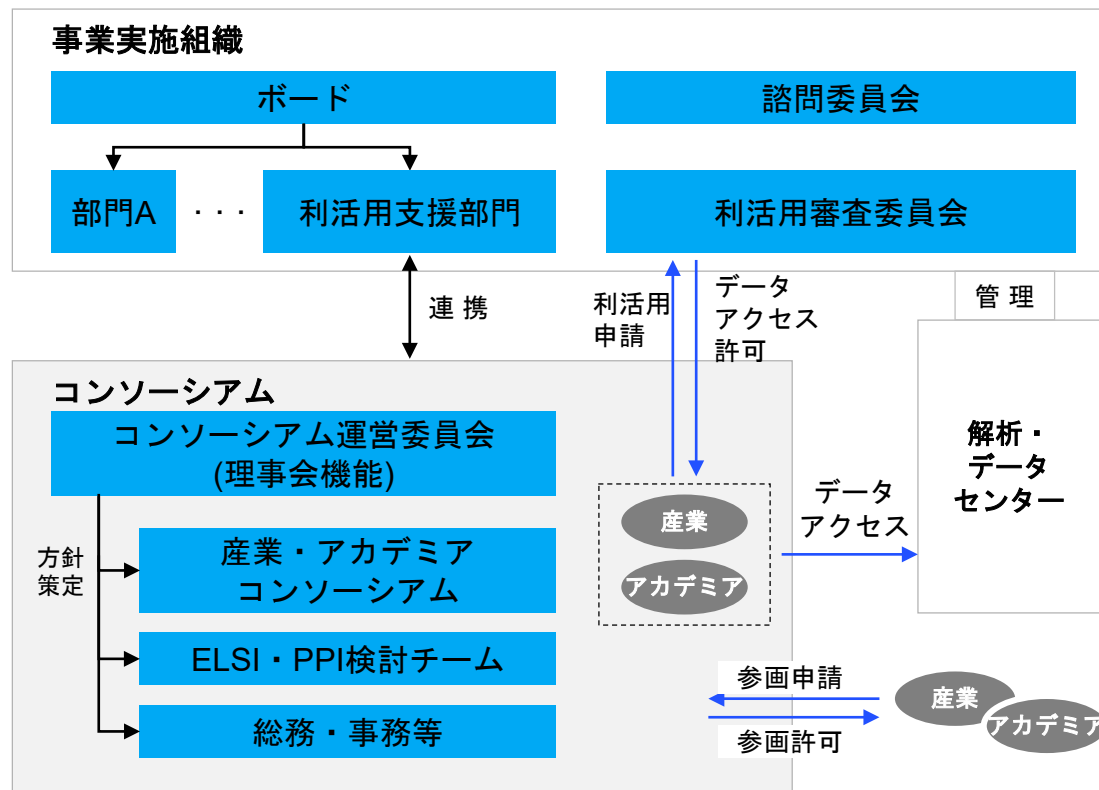
## 団体の名称に係る再検討

---

	フォーラム	コンソーシアム
定義 (日本語 <sup>1</sup> )	フォーラム-ディスカッションの略 公開討論会	協会。組合。多く、特定の目的のために集まった企業連合をいう。  国際借款団。発展途上国への経済援助についての調整を行うために、先進工業諸国の政府や銀行が設ける機関・会議。
定義 (英語 <sup>2</sup> )	<b>an organization, meeting, TV programme etc where people have a chance to publicly discuss an important subject</b>	<b>a group of companies or organizations who are working together to do something</b>

1. 広辞苑より  
2. ロングマン現代英英辞典より

## 事業実施組織とコンソーシアムの具体的な連携体制



コンソーシアムは、初期は事業実施準備室内のコンソーシアム設置支援委員会で検討。組織体制、活動計画、事業実施組織を含む外部組織との連携方針を策定後に独立予定。

### 事業実施組織の役割

- 利活用審査委員会を開催し、個別のアカデミア・産業からの利活用申請を審査、データアクセス権限を付与
- コンソーシアムを通じて収集した参画組織からの要望に対応
  - ゲノム・臨床データの量や種類の拡大、質の向上に向けた医療機関との連携強化
  - 解析・データセンター内の解析用サービスの改善
- コンソーシアムに対して、ガバナンスを発揮し、参画組織への利活用支援が適切かを評価

### コンソーシアムの役割

- 産業・アカデミアの参画を促進
- 参画組織からの事業実施組織への要望を集約し提言
- 上記提言に加え、参画組織への利活用支援を独自に実施(以下例)
  - フォーラム等の開催
  - 研究コンサルティングの提供
  - 産学連携マッチングを支援
- 利活用における、ELSI上の課題や懸念を患者・国民から収集し提言

# 「全ゲノム解析等実行計画」に係るコンソーシアムに求められる機能等について（案）

## 1. オープンかつフェアに利用できる体制

### ＜検討の視点＞

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要である。
- コンソーシアムは、産業界やアカデミアなどの利用者視点を有し、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制とすべきである。

### ＜対応方針案＞

- 製薬企業をはじめとし、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織とする。
- 企業による人的、技術的、経済的協力に応じて、データの利活用にインセンティブを設ける。
- アカデミアについては、全ゲノム解析等に係るデータを共有し、幅広いデータ利活用の権限を付与する対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義の協議をその役割とする。

# 「全ゲノム解析等実行計画」に係るコンソーシアムに求められる機能等について（案）

## 2. 機微情報・個人情報管理

### ＜検討の視点＞

○コンソーシアムは、アカデミア・企業の機微情報を取り扱うため、コンソーシアム全体の情報保護・管理やサイバー攻撃への対策を含めた安全性等の対策を徹底すべきである。

### ＜対応方針案＞

○コンソーシアムは、組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整などを自立して行い、コンソーシアム参加者からのみ事業実施組織への利活用申請を可能とすることで、基本的なデータアクセスの安全性を担保する。

○コンソーシアムは、参加アカデミア・企業と秘密保持契約を結ぶとともに、違反者に対しては厳格な対応をとる。また、国民に対しては、情報管理を徹底していることを示す。

## 3. ガバナンス

### ＜検討の視点＞

○コンソーシアムは、自立しつつも、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」（以下、専門委員会という）によるガバナンスを効かせることで、透明性の高い、利用者及び国民に信頼される組織であるべき。

### ＜対応方針案＞

○コンソーシアムは運営を自立的に行いつつも、事業計画については、専門委員会の承認を必要とし、構成員・代表者の選任・解任等については専門委員会に速やかに報告することとする。



# 「全ゲノム解析等実行計画」に係るコンソーシアムに求められる機能等について（案）

## 4. 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）および倫理的・法的・社会的課題（ Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）

### <検討の視点>

○コンソーシアムは、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民の視点を取り入れるとともに、ELSI等に対応する必要がある。

### <対応方針案>

○コンソーシアムは国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民を構成員とし、患者・市民の視点を取り入れる。

○コンソーシアムはELSIに係る専門性を備えた人材を構成員とし、ELSIの視点を取り入れる。

## 5. 人材育成

### <検討の視点>

○コンソーシアムは、その活動を通して、生命情報学、医療情報、情報セキュリティ、臨床遺伝学、ハイパフォーマンスコンピューティング、クラウドコンピューティング、AI等、多様な専門性を備えた人材の育成の場である必要がある。

### <対応方針案>

○事業実施組織の支援のもと、民間企業や大学、大学院等と連携し、データ解析や情報基盤の設計・構築、データ管理、情報セキュリティ対策、AI開発等に加え、各種最先端の情報科学に係る研究等を可能とする。

# AMED研究 患者還元班のこれまでの成果（がん領域）

R3年度：3医療機関において、600症例の前向き症例

R4年度：6医療機関が追加され、全体で2000症例を解析予定  
解析結果に基づく治療へのつながりの構築を進める。

令和4年度  
1,884症例分の検体を  
解析に提出済

全ゲノム解析等の結果に基づくエキスパートパネル実施：**1,163**症例  
(令和5年2月20日時点)

治療薬の選択やがん種の診断、遺伝性疾患の診断に有用なActionable  
変異の検出：**641**症例

既存の検査では検出  
できないがんに関与  
するゲノム異常の検  
出：**143**症例

全ゲノム解析の  
結果が診断に有用  
であった例：  
**51**症例

がん以外の疾患に  
関与する可能性が  
高いゲノム異常の  
検出：**52**症例

\*症例数は延べ数

既存の  
治療薬

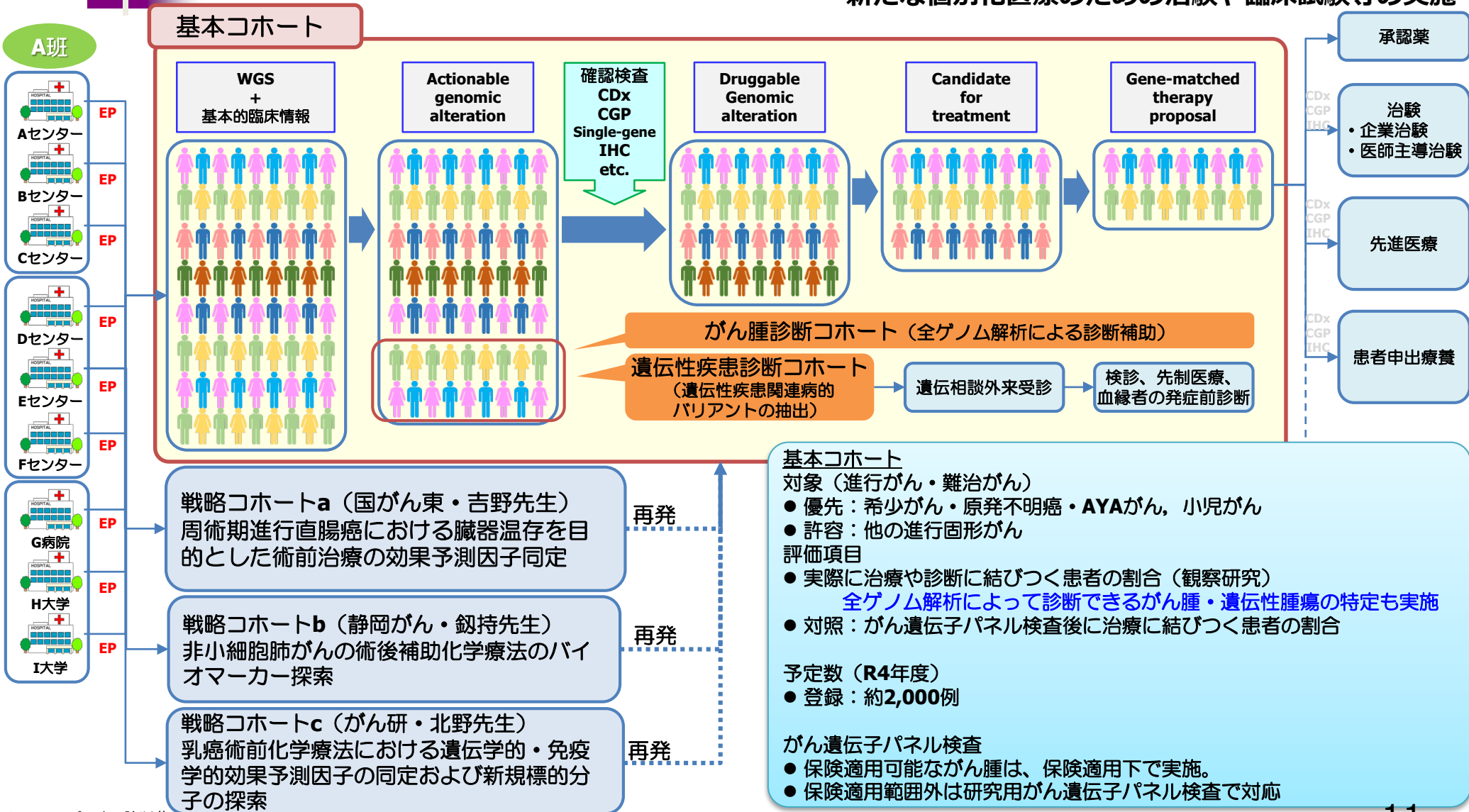
↓

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

- 新規に発見した異常に対する**新規治療薬の開発**
- 全ゲノム解析等の結果に基づく既存の治療薬の**適応拡大**
- 新しい**診断技術の確立**
- 遺伝情報に基づく**疾患の予防**

# 基本コホートと 戦略コホートの連動

- 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
  - ・ 新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施



参考

# 全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

## ○経済財政運営と改革の基本方針2022（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等（※）の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する。がん専門医療人材を養成するとともに、「がん対策推進基本計画」（※※）の見直し、新たな治療法を患者に届ける取組を推進する等がん対策を推進する。

（※）10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

（※※）平成30年3月9日閣議決定。

## ○新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する。

なお、当該結果等には、10万ゲノム規模を目指した解析結果の他、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

## ○新しい資本主義実行計画フォローアップ（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病患者に対し、2022年度から集中的に全ゲノム解析を行い、英国等での10万ゲノム規模の取組を目指すとともに、より早期に解析結果を日常診療に導入する。また、研究・創薬の推進のため、全ゲノム解析結果と併せたマルチオミックス解析結果を我が国の強みである詳細な経時的臨床情報と戦略的に組み合わせたデータとして蓄積する。

## ○統合イノベーション戦略2022（令和4年6月3日閣議決定）

### 第2章 4. (5) 健康・医療

「全ゲノム解析等実行計画」を速やかに改定し、がん・難病に関して、2022年度から集中的に全ゲノム解析等を行い、英国等での10万ゲノム規模の取組を目指し、蓄積されたデータを用いた研究・創薬等を推進する。

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」概要

(令和4年9月策定)

## 目的

- これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
- 今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現 ⇒ 国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

# これまでの解析実績と令和4年度の解析予定

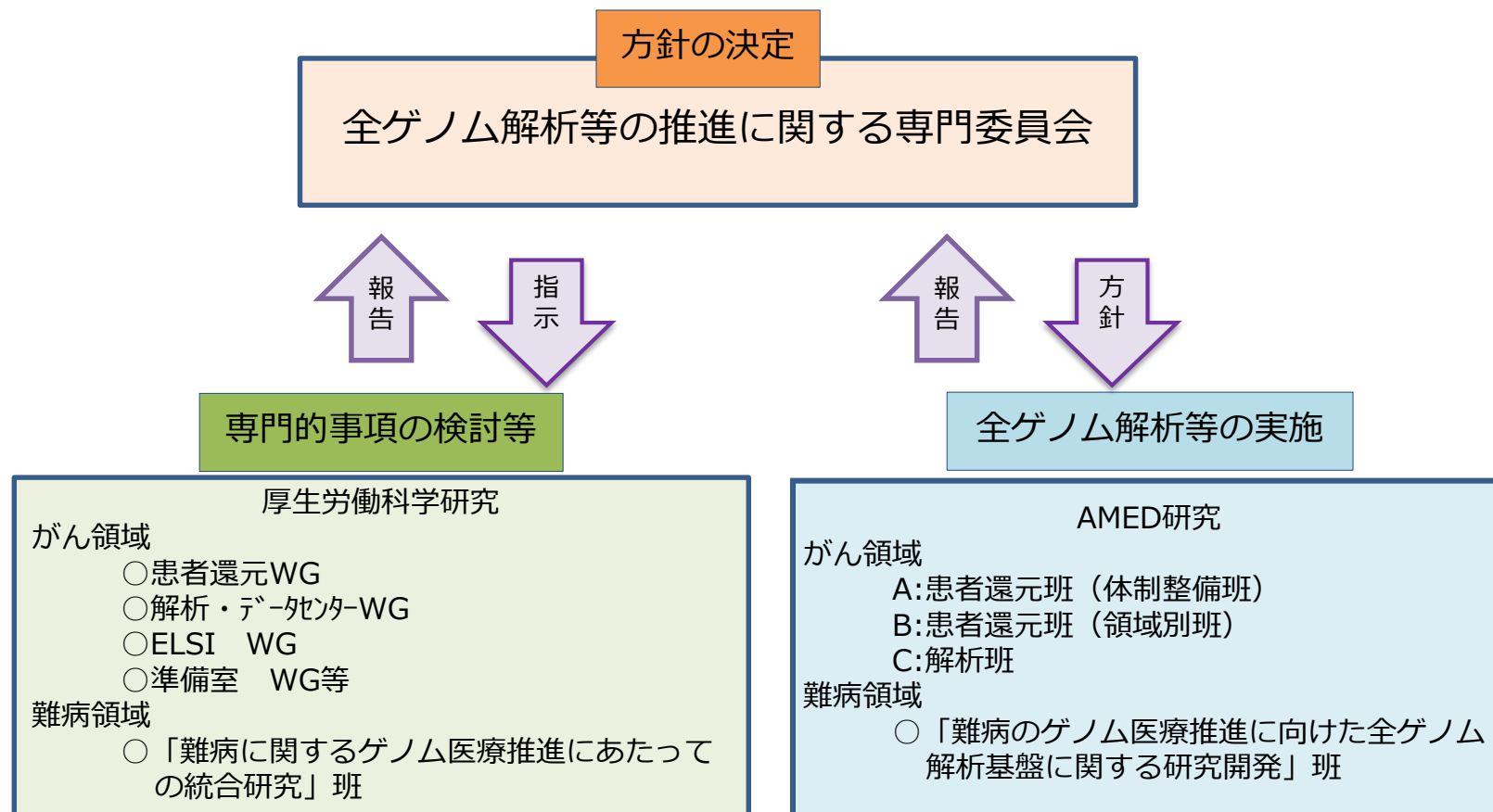
「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。

それぞれの解析実績と今後の解析予定は以下の通り。

領域		解析実績		解析予定
		令和2年度	令和3年度	令和4年度
がん	○難治性のがん (白血病、食道がん、肝臓がん、胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん)	約550症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	原則生存しており、解析結果を還元可能な、保存検体を有する約9,900症例 ・血液領域 ・消化器領域 ・婦人科領域 ・呼吸器他領域 ・希少がん領域 ・小児がん領域 この内、新規患者600症例	新規患者 2,000症例
	○希少がん（小児がん含む）			
	○遺伝性のがん（小児がん含む）	約3,250症例		
難病	○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例 (700症例:当初予算、 1,800症例:R2調整費)	約3,000症例 (800症例:当初予算、 2,200症例:R3調整費)	新規患者 約2,500症例 (150症例:当初予算、 2,000症例:R4調整 費、350症例:R3補 正予算)

# 全ゲノム解析等の実施体制（令和4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等を行い、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。





# 令和4年度 がん領域AMED研究班の概要

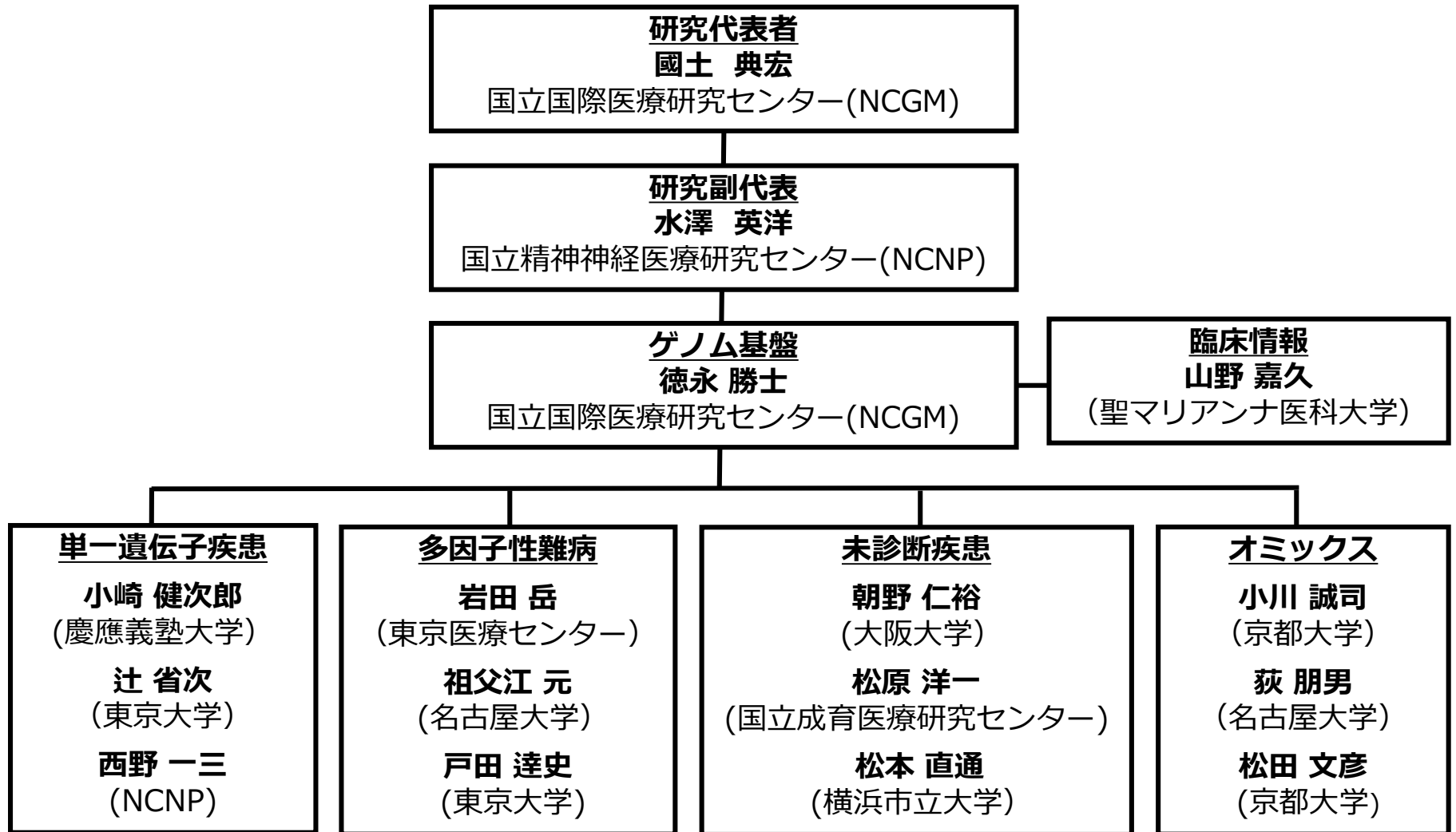
- A班：既存の3医療機関で400症例の患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制）とともに、患者還元体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ分担医療機関として追加する。順次A体制（自施設完結型体制）から（B体制：解析・データセンター体制）へ移行する。
- B班：臨床情報の登録を行うとともに、蓄積された全ゲノムデータを用いた研究を行う。また、A班とも連携しB班全体としての成果をまとめる。
- C班：臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。

- 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。
- A班、B班に各班を取りまとめる研究総括者を任命する。C班は研究代表者が研究総括者となる。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	追加医療機関	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	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 成育医療研究センター 岡山大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	近畿大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	慶応義塾大学病院 大阪大学病院	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	①集中管理チーム ②ゲノム解析チーム ③臨床情報チーム ④レポート作成チーム ⑤データ共有チーム ⑥出口戦略チーム	

(※) 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。

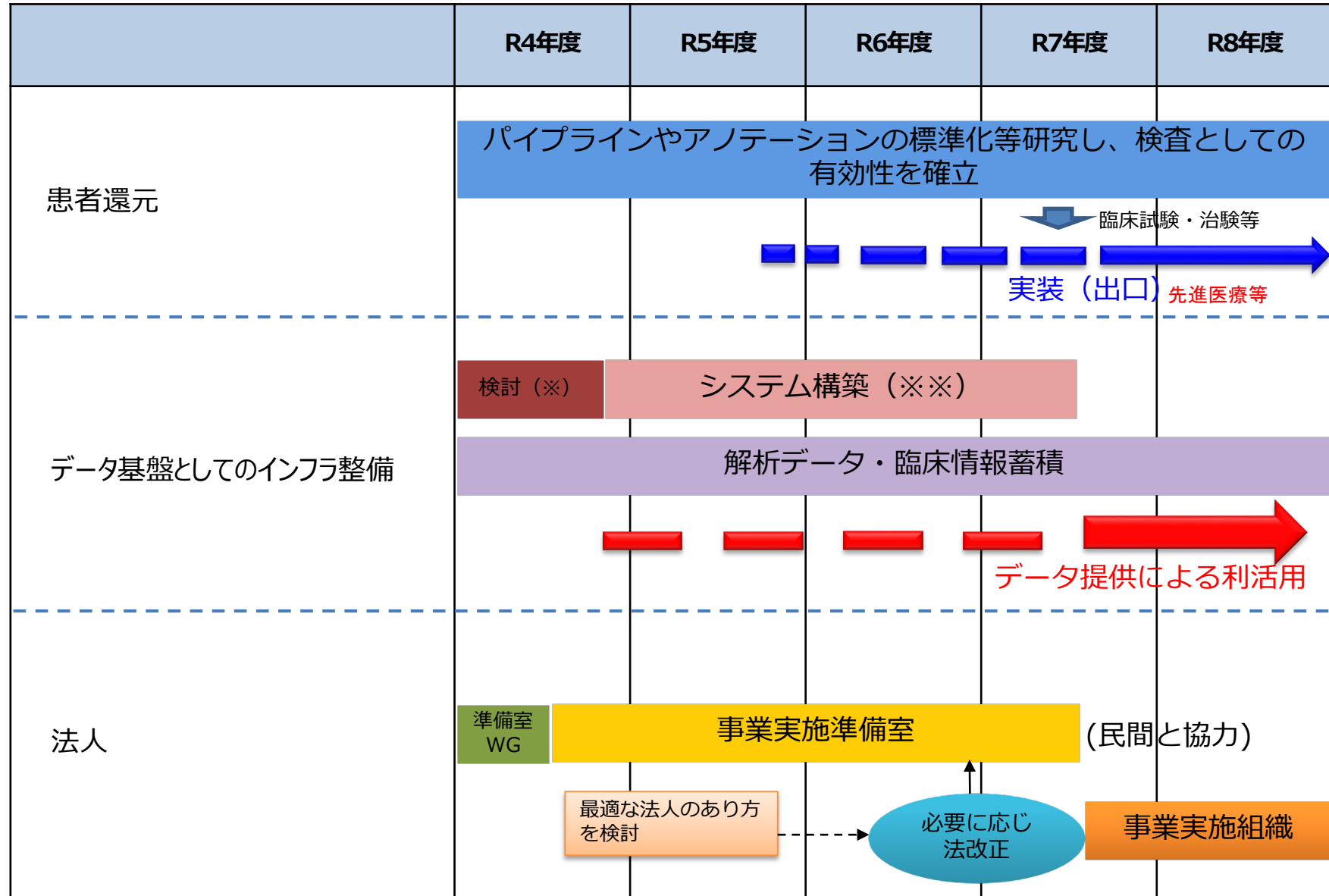
# 令和4年度 難病領域AMED研究班の概要



「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

【国土班 徳永研究分担者資料 (難病対策課により一部改変)】

# 事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール(案)



(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織事業概要（案）

## □事業概要

名称 全ゲノム解析等実行計画に係る事業【全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織（仮称P）】  
事業内容 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元の支援、個別化医療の推進、および戦略的に蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届ける。

## □事業背景

近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展しており、患者起点・患者還元原則の下、患者および患者家族や市民の視点を取り入れながら、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く事が求められている。

## □事業目的

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。

## □基本戦略

### ○対象

【がん領域】難治性のがん、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん等  
【難病領域】単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例

### ○戦略

- （1）研究・創薬などに活用するための基本戦略
  - ・戦略的なデータの蓄積
  - ・産業界、アカデミアとの連携と能動的な支援
- （2）早期に日常診療へ導入するための基本戦略
  - ・医療機関内の体制整備支援
  - ・臨床研究等を通じた速やかな薬剤提供システムの構築支援
- （3）新たな個別化医療等を実現するための基本戦略
  - 【がん領域】マルチオミックスデータを加えた予防法、早期発見、早期再発診断新規治療法等の研究開発
  - 【難病領域】
    - ・難病の早期診断：全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、全ゲノム解析等を受けられる体制整備。特に患者数が少ない希少疾患については、国際共同的な枠組みの整備。
    - ・難病の本態解明：質の高い臨床情報と全ゲノム解析情報による難病の本態解明と、治療・診断方法の開発

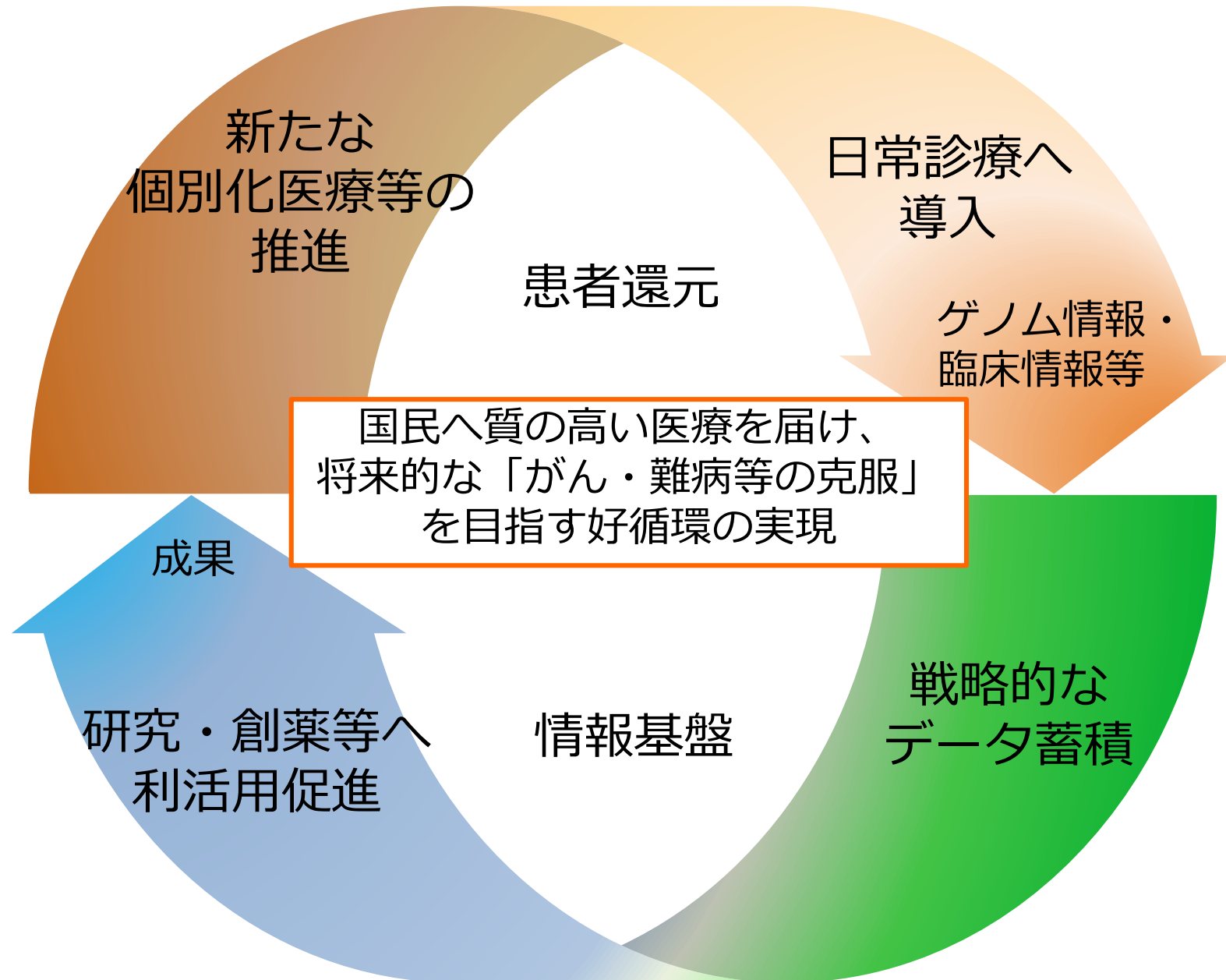
## □事業内容

- 1) 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元支援
  - ・医療機関の体制整備等の支援
  - ・ICT/AI技術を用いた患者支援
- 2) 個別化医療の推進支援
  - ・臨床試験、治験等の支援
- 3) 質の高い情報基盤の構築と運用
  - ・戦略的なデータの収集と、セキュアな管理
  - ・APIを用いた自動的な臨床情報収集
  - ・アカデミア、産業界の連携等のマッチング支援等
  - ・迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築と、利活用支援
- 4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援
- 5) ELSI支援
- 6) 人材育成支援

## □ボードメンバー

ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のビジョン



# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (目次) (令和4年9月策定)

## 0. 序文

## 1. 事業概要

- (1) 事業実施体制
- (2) 患者への還元
- (3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

## 2. 事業目的

## 3. 基本戦略

### (1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略

- (2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略
- (3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

## 4. これまでの取り組み

## 5. これまでの取り組みを踏まえた基本方針

- (1) 全ゲノム解析等の対象患者等
- (2) 対象症例数
- (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制

### (4) 事業を構成する組織について

## 6. 本事業の運営方針と内容

- (1) 患者還元

### (2) 利活用

- (3) 人材育成

## 7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項

## 8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

## 9. おわりに

## 10. 用語集

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (抜粋)

## 3. 基本戦略

### 1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、**蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要**であることから、産業界やアカデミアと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出による産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- そのためには、**国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備**する必要があることから、**産業フォーラム及びアカデミアフォーラムを構築し、事業実施組織がそれらの連携支援を行う仕組みを構築**する。

### 2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

### 3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (抜粋)

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針 (4) 事業を構成する組織について

### ④ 検体・情報集中管理部門

- 解析・データセンター内に**検体・情報集中管理部門**を設置し、**全ゲノムデータ、臨床情報、検体及び検体情報の集中管理と利活用**を行う。その集中管理システムの構築に向け、令和4年度にシステムのプロトタイプを完成させる。
- また、創薬や診断技術の研究開発等を推進するためには、第三者が、ゲノムデータのみならず、必要な場合に、組織等の検体（余剰検体、残余検体）を、ゲノム情報、臨床情報と併せてオミックス解析等できるような、**検体の分譲体制を構築**する必要がある。そのため、検体の管理システムの構築、運用等については以下の通りとする。

#### ○ 検体の管理システム（検体集中管理センター）及び保管・管理ルール

**新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築**する。

**一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り、各医療機関での保管も可能とする。**

また、各医療機関で保管されている検体も含めて、検体の種類、残量、同意の種別（産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、検体集中管理センターが把握できる仕組みを構築する。これらのシステムは令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以降の本格的な運用を目指す。

また、検体の保管・管理ルールについては、国際的な基準に適合するよう、日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て、令和4年度中に標準作業手順書（臓器別の詳細なSOP: Standard Operating Procedures）を作成する。



# 「全ゲノム解析等実行計画2022」（抜粋）

## 5. これまでの取組みを踏まえた基本方針（4）事業を構成する組織について

### ⑤ 産業フォーラム、アカデミアフォーラム

- データ利活用は、学術研究や医薬品等の開発、科学的なエビデンスに基づく予防を目的とする利活用に限られるべきである。
- 利用者は産業フォーラム又はアカデミアフォーラムに所属する国内外の企業及び学術研究機関とする。ただし、国外の利用にあたっては、日本と同等の水準にあると認められる個人情報の保護に関する制度を有している国又は地域であることが必要とする。
- 事業実施組織は、利用者がデータ利活用ポリシーに違反した場合、その者の氏名の公表やデータの利用許諾等の停止、新たな利用申請の拒絶、差止請求、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。
- データの利用者は、自己以外の第三者に当該データの提供や転売等を行ってはならない。ただし、自己がデータ利活用ポリシーやデータ共有ルール、利用許諾に関する契約で負う守秘義務と同等のものを第三者に課した上で、利用目的の範囲内で提供を行う場合については、この限りではない。
- 原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」 (抜粋)

## 6. 本事業の運営方針と内容 (2) 利活用

### 産業フォーラム

- 医療機関、研究機関・企業（医療産業か否か、及び会社規模を問わない）が参加する。
- 計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析が可能である。
- 詳細解析には、データ利活用審査委員会に利用許諾等を必要とする。
- 自由な出願、知的財産の占有ができる。出願に関して、フォーラムへの届け出は不要である。
- 成果を公表できるが、公表まで一定の制限期間（24-30か月）を設ける。
- 成果公表においては、データの公的データベース移行の時期によらず、フォーラムへの届け出をおこなう。

### アカデミアフォーラム

- データ取得者（医療機関）とデータ解析者、及びこれらと共同研究を行う機関（企業含む）で構成される。
- 計画立案を目的とした全データの俯瞰・簡易解析が可能である。
- データ取得者（医療機関）が取得した自データの解析は、自由に行うことができる。
- 自データ以外を用いた詳細解析には、データ取得者と合意とデータ利活用審査委員会への事前の届け出を必要とする。
- 自由な出願、知的財産の占有ができる。
- 論文等での成果公表、出願については、データ公的データベース移行の時期によらず、フォーラムへの届け出を行う。

## フォーラムの目的及び産業界・アカデミアの役割

厚生労働省 全ゲノム解析等実行計画2022より抜粋

創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。

### 1)産業界の役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために(中略)産業界が主催する「産業フォーラム」を構築する。

産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度中の発足を目指す。(中略)

### 2)アカデミアの役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために(中略)アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。

アカデミアフォーラムには(中略)領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、エキスパートパネル等における患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。(中略)

### 3)事業実施組織による産業界・アカデミアへの支援について

事業実施組織は、産業フォーラム、アカデミアフォーラムの運営支援を行うことで、新たな知見が速やかに国民へ還元される仕組みを促進する。(中略)

### 4)データ利用料及び知的財産等の整理について

(中略)原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

データを利用することにより得られる知的財産の帰属やデータの取扱いルール等については、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルール(中略)において定めることとする。

## フォーラムの参画組織への提供価値

### 産業界・アカデミアのニーズ

幅広いデータへのアクセス

柔軟な解析環境・研究環境の提供

産学連携の推進

全ゲノム事業への運営参画

### フォーラムの参画組織への提供価値

#### データアクセス・解析支援



- データの事前検索機能へのアクセス及び全ゲノムデータベースの利活用申請の権利を提供
- 研究・創薬促進のためのデータ拡充や解析環境改善を、事業実施組織へ要望する機会を提供
  - データ(時系列での臨床データ、腫瘍等の画像データ、各疾患の表現型、FASTQデータ、バリエーションデータ、オミックス情報、希少データ等)・検体(DNA/RNA、血漿・血清、血液細胞、尿、細胞試料等)
  - 研究・解析環境(データ容量・解析ツール・計算システム等)
- 参画組織からの研究内容に関する問い合わせ対応や、事業実施組織への窓口対応を提供(詳細な質問・問い合わせは事業実施組織と連携して対応)

#### 研究サポート



- 研究コーディネーター・アドバイザー設置による研究コンサルティングを提供(関連研究機関との連携、データ利活用や研究計画作成支援、事前スクリーニング等)
- 共同研究者・組織の発見を促す、オンライン掲示板や共同研究者募集の場を提供

#### 議論の場の提供



- 議論の場を通じた、研究計画や研究結果に対するフィードバックを提供
- 定期的な産学連携による意見交換会・研究会の場を提供
- バイオインフォマティクス等の情報工学に関連する知見を共有する場を提供

#### 政府、外部団体との連携



- Genomics Englandや他フォーラムとの共同コンソーシアムを実施
- 国内外の外部団体や学術機関と連携し研究向けの企業マッチングの場を提供
- 規模に応じて政府やVC<sup>1</sup>等へ研究内容の情報提供を行うことで、資金調達<sup>1</sup>の機会を提供

#### フォーラム運営への参画



- 運営方針や会則・事業実施組織との連携方針等の検討・設計段階から参画できる機会を提供

<sup>1</sup> Venture Capital

資料: 国内産業・アカデミア側双方の有識者および専門家ヒアリング