

令和4年3月30日  
国立研究開発法人日本医療研究開発機構

AMED データ利活用プラットフォームを通じて利活用を推進する  
ヒトゲノムデータの品質を同等に担保する方針

1. ヒトゲノムデータの品質を同等に担保する取組

国の施策として構築を進めている AMED データ利活用プラットフォーム(以下「プラットフォーム」という。)を通じて利活用を推進するヒトゲノムデータについては、均質的なデータであることが求められる。

これまででも2次利用が想定されるデータについては、その均質化に取り組んできたところではあるが、AMED 事業においてヒト全ゲノムシーケンス解析を実施する課題について、ヒトゲノムデータの品質を同等に担保するため、以下の取組を実施する。

2. 国の施策の背景

令和4年度より AMED がヒトゲノムデータの品質を同等に担保するための更なる取組を実施するにあたり、特に以下の取組と計画に準拠する必要がある。

1) 医療分野の研究開発におけるデータ利活用の推進に向けた取組について

第4回健康・医療データ利活用基盤協議会(令和3年10月20日)において、「医療分野の研究開発におけるデータ利活用の推進に向けた取組について」が示され、以下の通りに方針が示された。

第4回健康・医療データ利活用基盤協議会(令和3年10月20日)参考資料2  
「医療分野の研究開発におけるデータ利活用の推進に向けた取組について」(抜粋)  
(1) 研究開発データ取扱基本方針及びデータ利活用ガイドラインの策定等

AMED は、(中略)社会需要、データの品質、さらにはデータ取得時の同意の内容等を踏まえ、利活用の対象となる研究開発データの範囲(判断基準及び判断プロセス)を公表するとともに、継続的に社会需要の調査や分析を進め、利活用対象と

判断するデータについて、データの保全、データの生成プロトコルや品質保証・標準化等に必要な支援を行う。

## 2) 全ゲノム解析等実行計画（第1版）

第2回「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議（令和3年2月16日）において、『全ゲノム解析等実行計画』の推進に向けての検討」が示され、以下の通りに方針が示された。

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討（令和3年2月16日）厚生労働省（抜粋）

### 3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討

#### (1) シーケンス等実施機関の在り方について

○シーケンス等実施機関には以下の全ての条件を求めることとする。

1. 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティーが担保されている。第三者によるリスクやセキュリティー評価を定期的に行い、責任者は指摘内容に対処する。
2. 一定数以上の検体のシーケンスの実績があり、多数検体のシーケンスが可能である。
3. 遺伝子検査にかかる精度管理（※）を実施している衛生検査所等でシーケンスを行う。
4. ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシーケンスが可能である。
5. 均質なデータとする観点で、統一されたシステムのシーケンサーを用いること。

○上記を満たすシーケンス等実施機関におけるシーケンス精度を確保し、さらに向上させる等の観点から、各シーケンス等実施機関において定期的な品質の再評価、再検証するとともに、さらなる低価格化に向けた検討を求める。

（※）ISO15189 認定（公益財団法人日本適合性認定協会）、CAP-LAP 認定（米国臨床病理医協会、臨床検査プログラム）、CLIA 認定（CLIA 認証検査室改善法）のいずれかを取得していることを最低条件とする。

ただし、全ゲノム解析等実行計画外における研究に対しては、AMED は「○シーケンス等実施機関には以下の全ての条件を求めることとする。」に記載された4. および5. について対応を求めることとする。

### 3. 今後の方針

プラットフォームが窓口となり共有されるヒトの全ゲノムシーケンスデータについては、既にプラットフォームで共有予定となっているデータと品質を同等に担保すること、さらにはゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも円滑に活用可能であることを目的として、既にプラットフォームで共有予定となっているデータと同等のゲノム解析プロトコルを用いて生成したシーケンスデータであることを求めます。

そのため、研究開発計画においてヒトの全ゲノムシーケンス解析（注1）を実施するにあたっては、その解析に用いるプロトコル情報の提出を必須とします（注2）。

ヒト全ゲノムシーケンス解析のプロトコルについては、特に下記の項目について明記することが求められます。

- ・ ライブラリー作成（キット名、断片長等）
- ・ シーケンス反応（キット名、リード長等）
- ・ 解析装置の機種名（機種名・型番等。外注の場合は外注先も記入）
- ・ クオリティーコントロール（QC）の方法
- ・ リファレンスゲノムとのマッピング及びアセンブルの方法

さらに、AMED 研究開発で行うヒトの全ゲノムシーケンス解析は、外部機関等に解析を業務委託するか否かにかかわらず、当該ゲノムシーケンス解析に用いる検体、当該ゲノムシーケンス解析結果（FASTQ 生配列データ及びVCF データを取得するまでの過程で生成されるデータを含む）のいずれについても、以下の場合を除き、国外に持ち出すことはできません（注2）。

- ・ ヒトの全ゲノムシーケンス解析結果やその考察から得られた知見の学術誌への論文発表、学会発表等
- ・ 国際共同研究や企業の利活用等、正当な理由があるものとして個別に研究者がAMED に協議し、AMED が関係省庁と協議の上で例外として認める場合

なお、「AMED 研究データ利活用に係るガイドライン  
<https://www.amed.go.jp/koubo/datamanagement.html>」及び「委託研究契約書  
(<https://www.amed.go.jp/content/000079403.pdf>)」に基づき、データマネジメント  
プランを見直し又は改訂する場合には、AMED の承認を受けることが必要です。

(注1) 全ゲノムシーケンス解析

- ・ ここでは、次世代シーケンサーを利用した全ゲノムシーケンス解析及び全エクソーム解析を指します。なお、次世代シーケンサーを用いる解析のうち、全ゲノムまたは全エクソーム以外を対象とするゲノム解析や、アレイ解析、サンガー法によるシーケンス解析は含みません。
- ・ 生体試料から VCF データを得るまでのプロセスを指します。

(注2)

厚生労働省の新興・再興感染症データバンク事業ナショナル・リポジトリ (REBIND) におけるヒトの全ゲノムシーケンス解析の取扱いについては、事業方針に従います。