

第9回ゲノム医療協議会	資料
令和4年8月3日	2

全ゲノム解析等実行計画の進捗について

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

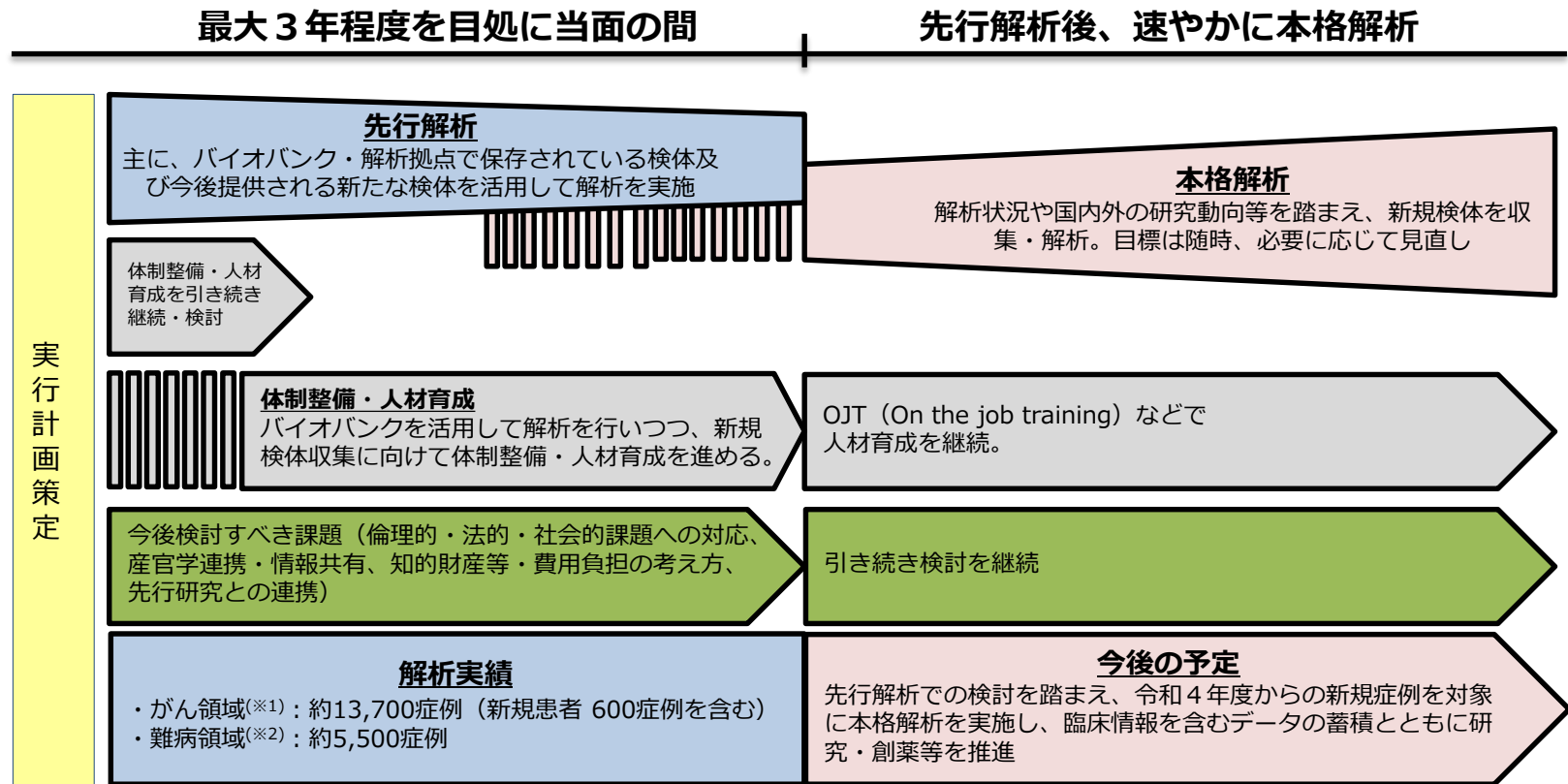
「全ゲノム解析等実行計画」を速やかに改定し、がん・難病に関して、2022年度から集中的に全ゲノム解析等を行い、英国等での**10万ゲノム規模の取組**を目指し、**蓄積されたデータを用いた研究・創薬等を推進する**。

「全ゲノム解析等実行計画」（令和元年12月20日）について

全ゲノム解析等の目的

○がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがん医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。

○難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていく。



※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

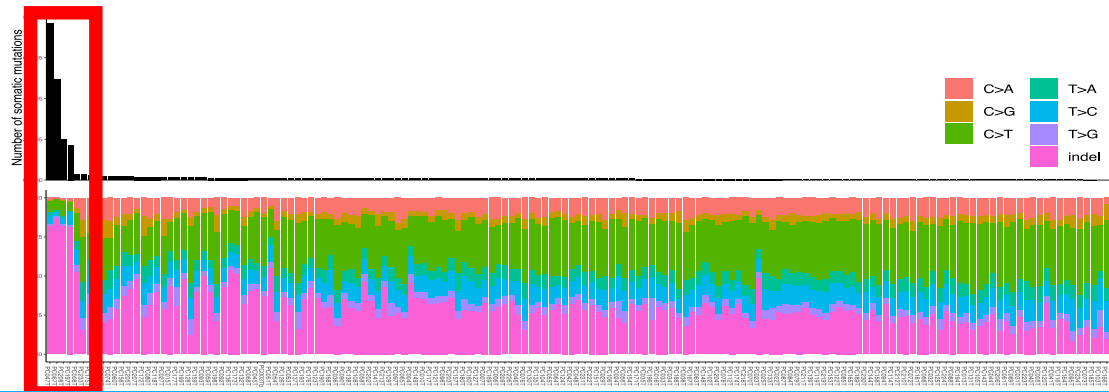
「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。それぞれの解析実績と今後の解析予定は以下の通り。

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)

これまでの解析実績例

全ゲノム解析等による病的変異の同定の例

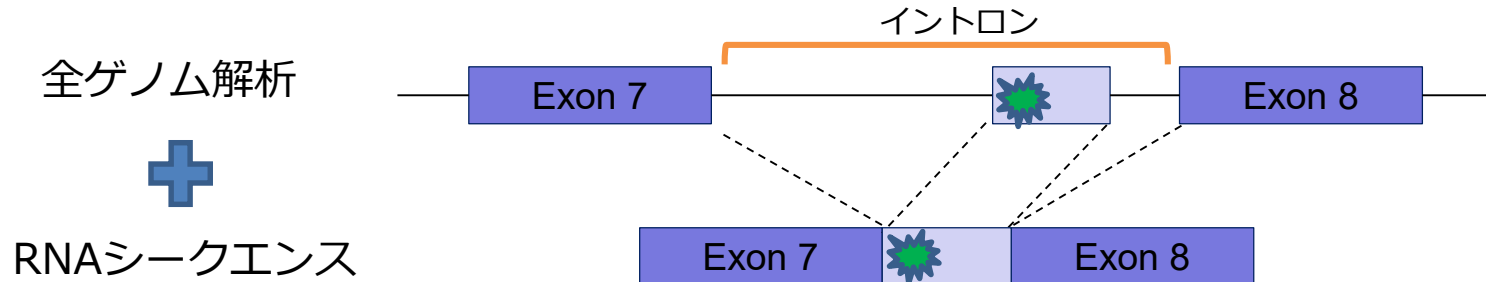
全ゲノム解析に基づいた患者層別化の例：膵がんにおけるゲノム変異全体像



全ゲノム解析による変異数は平均17,085(中央値5,932)であった。全ゲノム解析によって、塩基挿入・欠失に特徴的な偏りを示し高度変異集積を認める症例を4例認めた。

厚生労働科学研究費補助金 疾病・障害対策研究分野 がん対策推進総合研究
「遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の標的治療に関する患者申出療養」 山本昇班

オミックス解析によるスプライシング異常の検出：ATM遺伝子のイントロン深部の変異



ATM遺伝子（細胞周期のコントロールやDNA修復に関わるタンパク質をコードしている遺伝子で、乳がんや卵巣がんの発症に関与すると言われている）のイントロン深部の変異を検出し、RNAシークエンスの併用によりスプライシング（※）異常を確認することができた例

※メッセンジャーRNA前駆体から、タンパク質合成に不要な部分（イントロン）を切り離し、必要な部分（エキソン）のみをつなぐ反応。

AMED革新的がん医療実用化研究事業

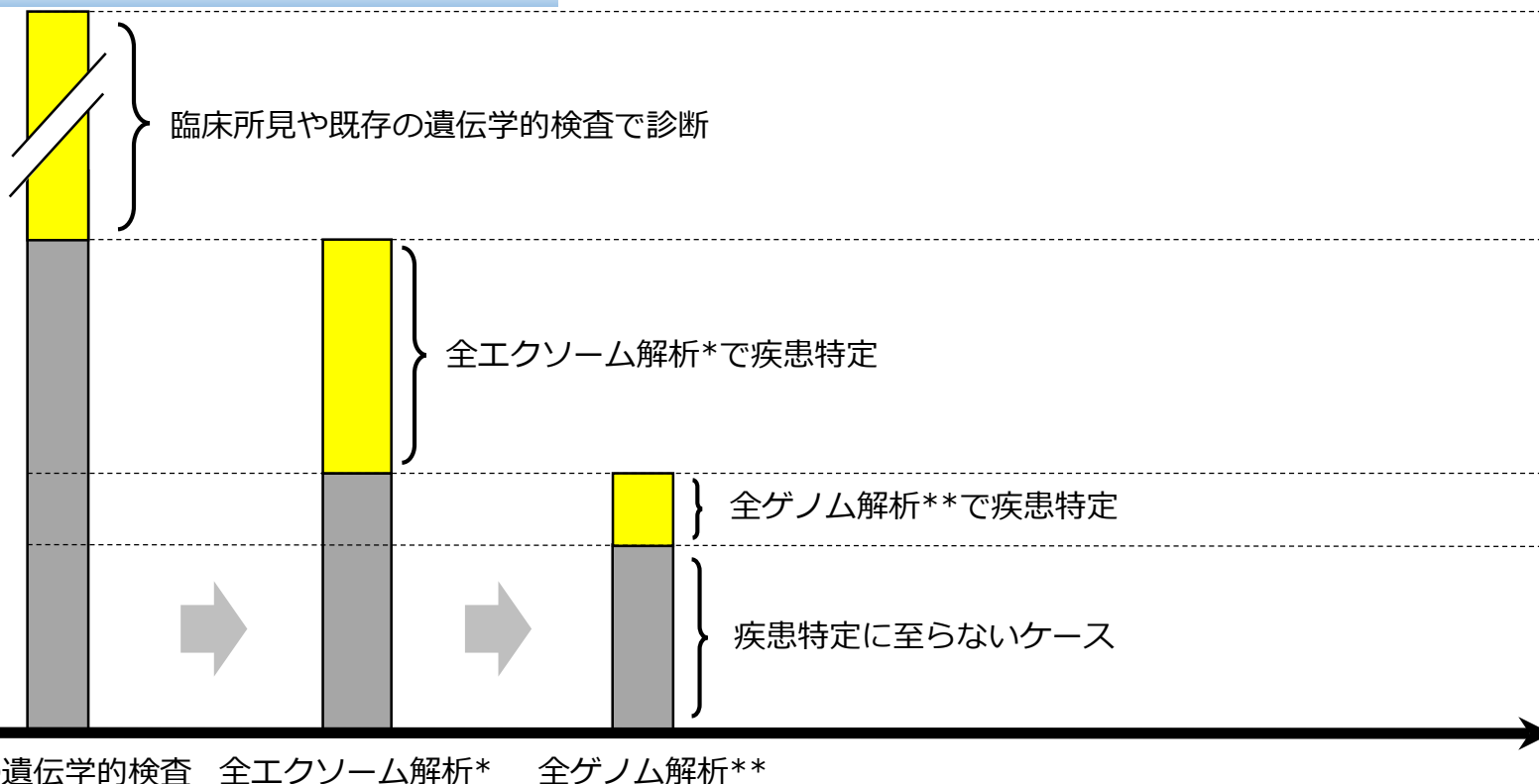
「多施設共同遺伝性腫瘍「汎用プロトコル」の臨床疫学的データに基づく、ゲノム情報で規定される超高リスク群捕捉法の確立」 吉田輝彦班

これまでの解析実績例

未診断患者の疾病特定のための全ゲノム解析等の可能性

- ✓ 臨床所見や既存の遺伝学的検査により難病と診断される患者がいる中で、診断に至らない患者の一部は、研究における全エクソーム解析や全ゲノム解析により疾患の特定にいたることもある。
- ✓ 未診断患者に対する診断のための全エクソーム解析や全ゲノム解析については、その適応となる対象範囲や解析手法を確定させることが重要と考えられる。

進行中の研究から想定されるイメージ

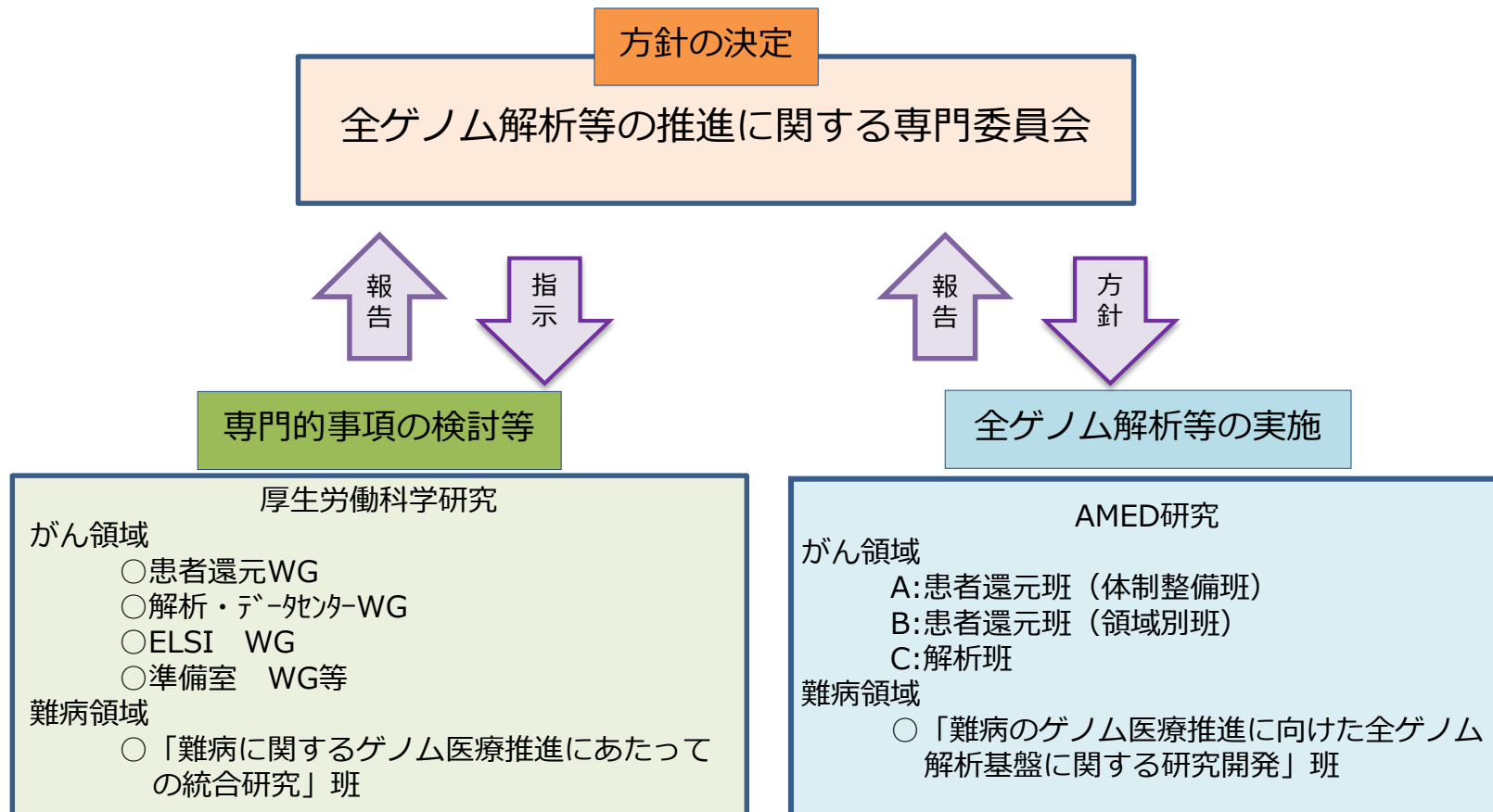


*AMED「未診断疾患イニシアチブ」等

**AMED「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」等

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。



「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（目次）

- 0.序文
- 1.事業概要（○事業実施体制、○患者への還元、○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
- 4.これまでの取組
- 5.これまでの取組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
 - ①患者還元を行う医療機関
 - ②シークエンス企業
 - ③解析・データセンター
 - ④検体・情報集中管理部門
 - ⑤産業フォーラム、アカデミアフォーラム
 - ⑥事業実施組織
- 6.本事業の運営方針と内容
 - （1）患者還元
 - ①患者還元体制の概要
 - ②患者還元体制の各論
 - （2）利活用
 - ①データ利活用ポリシー
 - ②データ共有ルール（データシェアリングポリシー）
 - ③データ共有システム
 - （3）人材育成
 - ①解析・データセンターに係る人材育成
 - ②臨床情報等の活用に係る人材育成
- 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（PPI: Patient and Public Involvement）に係る事項
- 9.おわりに
- 10.用語集

患者還元が可能な情報及びその還元方法

1) 研究・創薬等における成果に関する情報

- 医薬品開発による新規治療法等の提供 (※1)

2) 日常診療に導入できる情報

- 医学的意義が明確な情報の提供と、適応がある場合の診断・治療等の提供 (※2)
- 医学的意義が解析時点では不明だったが、その後明確になった情報の提供と、その際に適応がある場合の診断・治療等の提供 (※3)

3) 新たな個別化医療等に関する情報

- 臨床研究、治験等への参加機会の提供 (※4)

(※1) 本事業において蓄積されたデータを用いた研究・創薬等によって、新たに得られた成果に関する情報は、解析・データセンターの利用を推進するために、適宜、産業界・アカデミアに周知する。また、一般化した情報についてはホームページなどで国民にも公開する。

(※2) (※3) いずれの場合においても、生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の健康に影響する可能性があるものは、患者の希望に応じて、エキスパートパネルでの協議の上、遺伝カウンセリング等十分な配慮を行った上で、当該患者に還元する。

(※4) 全ゲノム解析等の解析結果を用いた臨床研究、治験等への参加機会を多くの患者が得られるシステムを構築する。

「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（抜粋）

項目	がん領域	難病領域
対象患者	<p>原則として、下記に定める条件^(※1)を満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた患者を対象とする。ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合^(※2)に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。</p> <p>(※1) 以下の3つの条件を全て満たす必要がある。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・手術、生検、採血(血液腫瘍)等により十分な量の検体が確保出来ること。 ・手術等において根治の可能性が低い難治性のがん(切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等)の患者であること。 ・解析開始時に生存しており、今後何らかの治療の提供が期待できる状態であること <p>(※2) 日本人のがんのゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん(成人T細胞性白血病等)、症例数が多いものの日本人症例のゲノム情報が十分に集積されていないがん種等を想定。</p>	<p>難病については、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を対象とする。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・単一遺伝子性疾患: 遺伝子性疾患の診断がしたが、全エクソン解析を行っても既知の原因遺伝子が見つからない疾患 ・多因子性疾患: 診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患 ・診断困難な疾患: 既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難である症例
患者還元を行う医療機関	<p>患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。</p> <p>毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。</p> <p>なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じて専門委員会において見直すこととする。</p> <p>(患者還元を行う医療機関に求められる主な要件)</p> <ul style="list-style-type: none"> ・がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。 ・がんゲノム医療に従事する医療者が勤務しており、患者への還元を実施できる診療体制が整備されていること。 ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。 ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること。具体的には、以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること。 <ul style="list-style-type: none"> ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出 ▶ ゲノム変化の解釈と臨床的意義づけ ▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証 ・検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。 ・臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して、適切な体制を備え、一定の実績を有していること。 	<p>令和3年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱と難病の診断・治療において拠点的な役割を果たし得る5医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的要件を検討する。</p>

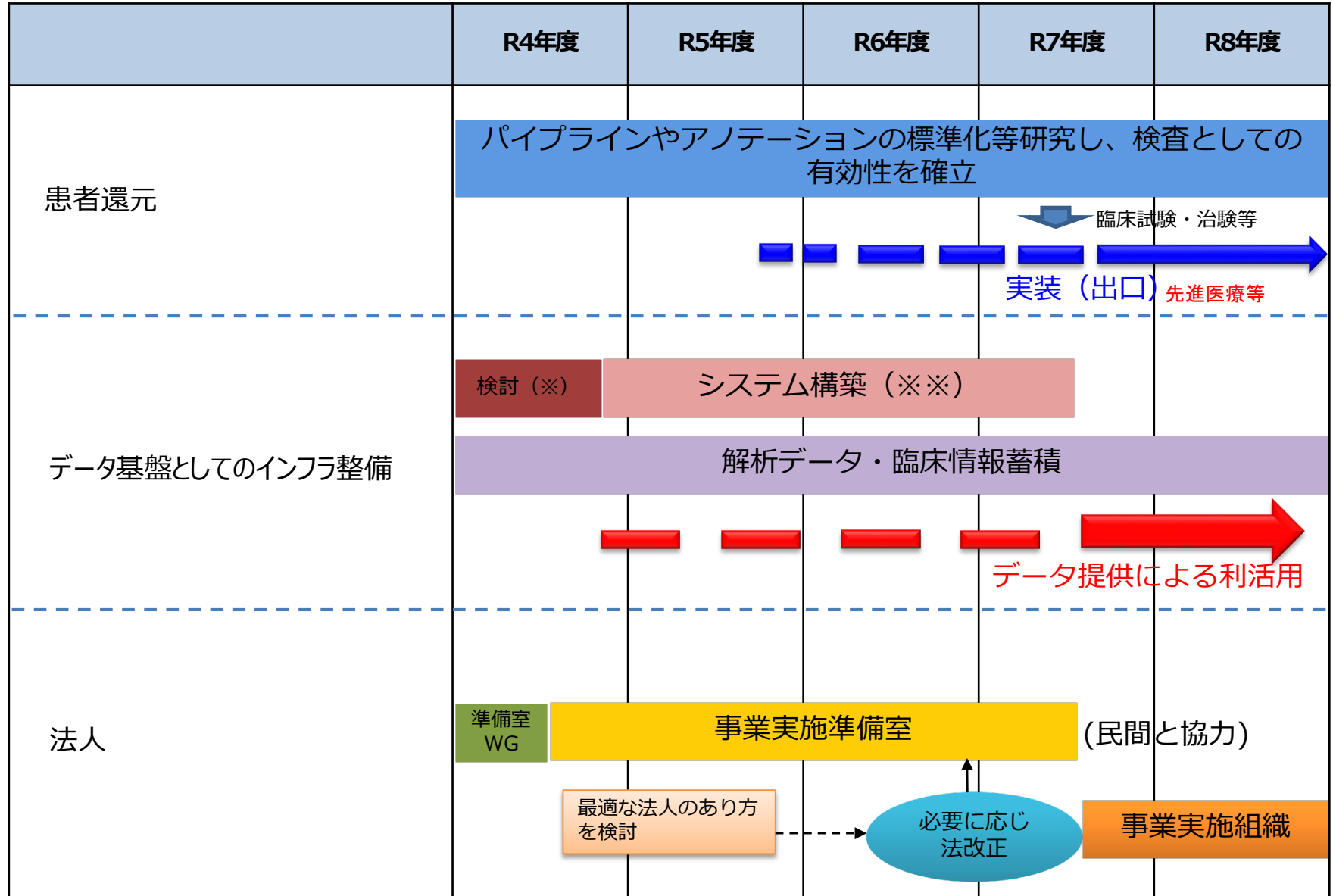
「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（抜粋）

<p>解析・データセンター</p>	<p>解析・データセンターは、臨床情報等の活用・研究・創薬等の拠点であって、求められる主な役割は以下の4つである。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1)ゲノムデータの解析(ゲノムデータベース、統一パイプライン、高度な横断的解析) 2)臨床情報等の収集(臨床情報収集システム、レポート作成システム) 3)データ利活用(データシェアリングポリシー、データ利活用審査委員会、データ利活用のための研究支援システム) 4)人材育成(ゲノム解析に係る人材育成、臨床情報等の活用に係る人材育成)
<p>検体集中管理センター</p>	<p>○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</p> <p>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。</p> <p>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。</p> <p>既存の施設を用いた、追加解析可能な検体の一括管理を行うシステムを令和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。</p>
<p>アカデミアの役割について</p>	<p>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、アカデミアが主体的に全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織として、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。</p> <p>アカデミアフォーラムには、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、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、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。その他、アカデミアフォーラムへの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具体的な運用ルールを定め、令和4年度末までの発足を目指す。</p>
<p>産業界の役割について</p>	<p>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、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本事業に、計画の当初から参画できるよう、「産業フォーラム」を構築する。</p> <p>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年度末までの発足を目指す。また、各企業による人的、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など、具体的な運用ルールを定める。</p>

「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（抜粋）

<p>倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）</p>	<p>本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題（ELSI）が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。</p> <p>具体的には、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、研究、検討、対応を行う。</p> <p>ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・横断的なデータ利活用を可能とするため、統一的な同意説明文書（Informed Consent Form、ICF）を用いること。 ・全ゲノム解析の臨床実装に向け、情報通信技術（Information and Communication Technology、ICT）や人工知能技術（Artificial Intelligence、AI）等の活用について、現場の負担軽減等における有用性を検討すること。 ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイダンス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。また、e-コンセントの活用を含め、必要な体制の整備について検討すること。 ・ICTの積極的な活用を含め、遺伝カウンセリングの機会の確保・拡充を図ること。 ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や厚生労働省研究班によって作成されたガイダンスを参考に対応すること。 ・情報セキュリティ及びプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。 ・全ゲノム解析等にかかる相談実施体制の整備を図り、既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進すること。
<p>患者・市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）</p>	<p>本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、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・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努める必要がある。</p> <p>具体的には、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。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。</p> <p>PPI実施にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上を図りゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図ること。 ・患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。

事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール(案)

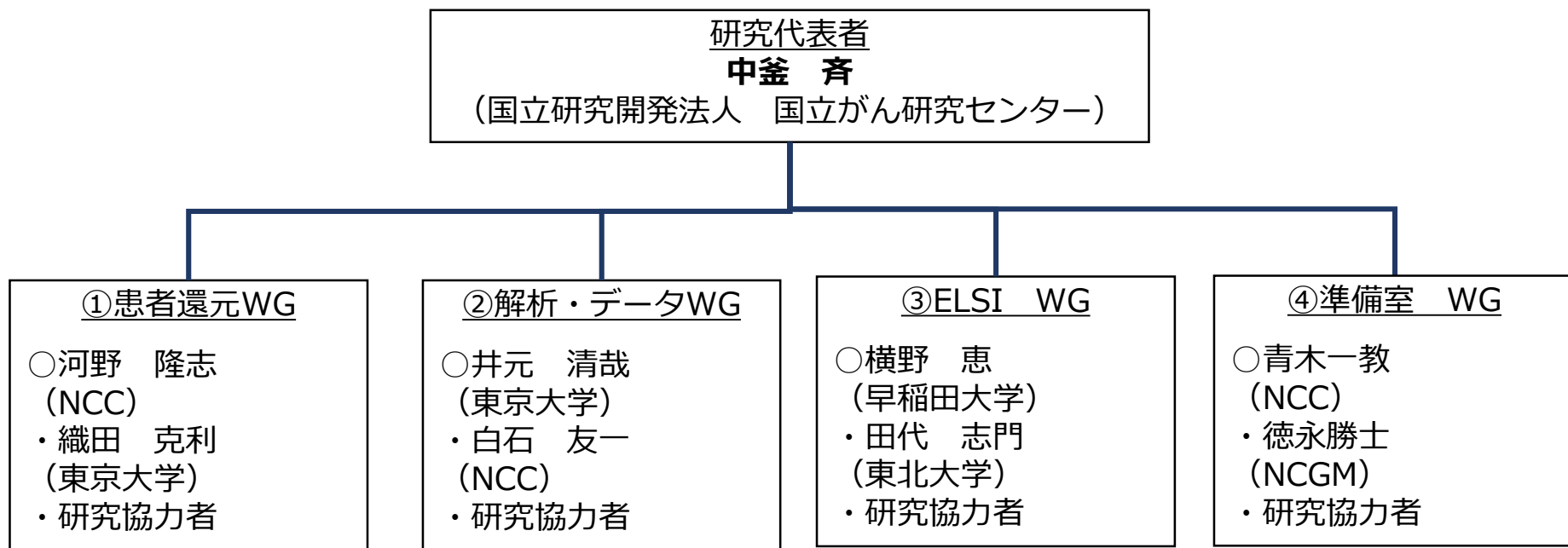


(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 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

参考

「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班 (厚労科研中釜班) 体制



※①、②、③のWGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

※④のWGは事業実施組織発足に向けた事業実施準備室の設置のための検討を行う。

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

専門WG	令和3年度の検討・実施事項		令和4年度の検討・実施事項
患者還元WG (河野隆志)	患者還元	ICT/AI技術	電子的ICに応用可能な統一ICFの作成および管理体制の整備
		対象疾患、患者数	
		医療機関要件	医療機関の拡充方法について検討
		出口戦略について (R4年度より)	出口戦略および体制構築について (産業、アカデミアフォーラムとの連携)
	検体の保存・利活用	保管、管理ルール	令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、患者還元WGが新規技術要件、QC体制の構築等について検討
	シーケンス	受託要件	
		技術的要件 クオリティーコントロール(QC)	
	データ利活用	アカデミア、産業界の役割について データ共有ルール (データシェアリングポリシー)	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続
データ利活用審査委員会			
人材育成	遺伝カウンセリングなど		
解析・データセンターWG (井元清哉)	ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、解析・データセンターWGが専門的事項について検討
		統一パイプライン	
		高度な横断的解析(AI活用含む)	
	臨床情報等の活用	臨床情報DB構築(API自動収集)	
		レポート作成システム	
	データ共有システム	研究支援システム	
	集中管理システム	集中管理システム	
情報管理・システム構築に関して	情報管理		
	システム開発や環境構築		
人材育成	バイオインフォマティクソン等について	厚生労働省の人材育成事業が主体として実行	
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	ICF運用の課題抽出および必要に応じた改定
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	継続して検討
	患者・市民視点	PPIの推進	情報発信の在り方や、PPIのスキームを患者還元WGおよび準備室WGと連携して検討
準備室 WG (青木一教)	事業実施組織準備室に係る事項		データ利活用(産業、アカデミアフォーラム発足支援を含む)および準備室発足に係る事項

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し、分担医療機関は各200症例の患者還元を行う。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。

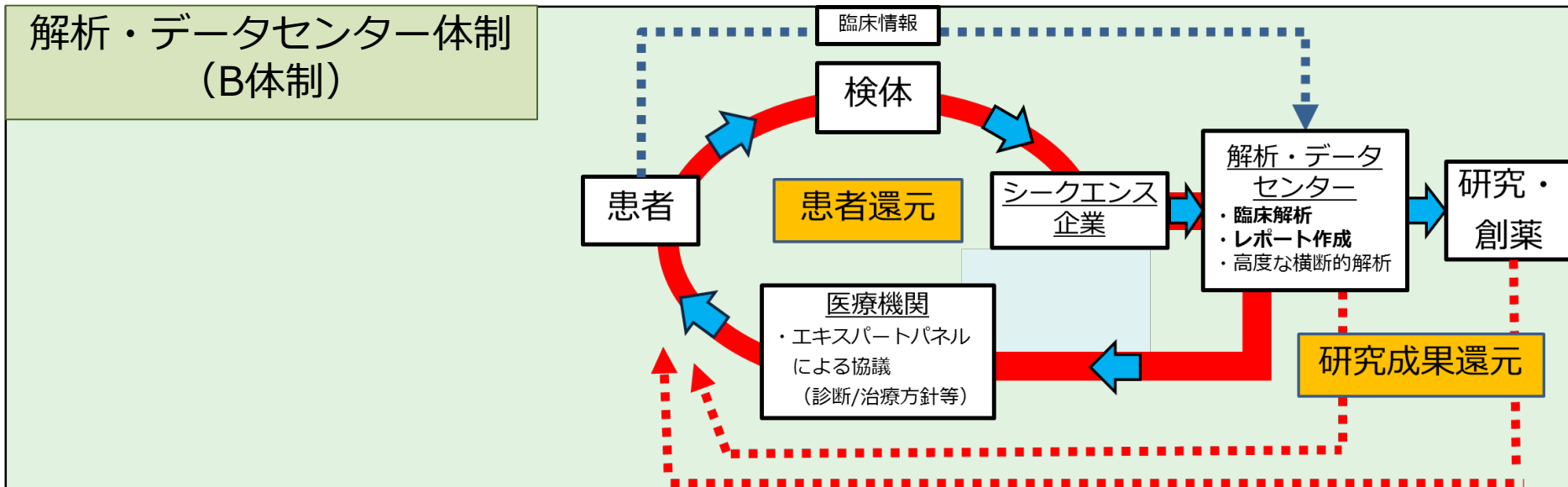
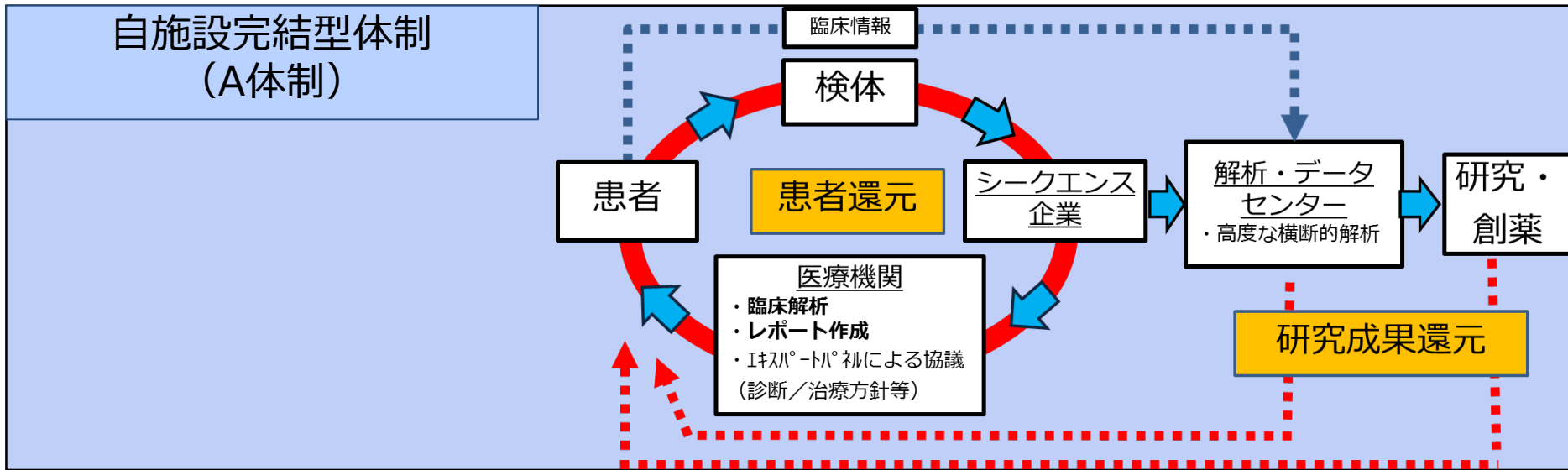
公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	追加医療機関	令和4年度の症例数
A班： 患者還元班 (体制構築班)	難治がん等	角南久仁子	国立がん研究センター	国立がん研究センター東病院 成育医療研究センター	600症例 + a (※)
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	近畿大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	慶応義塾大学病院 大阪大学病院	600症例 + a (※)
B班： 患者還元班 (領域別班)	消化器がん	柴田龍弘	東京大学		
	血液がん	南谷泰仁	京都大学		
	小児がん	加藤元博	東京大学		
	希少がん	松田浩一	東京大学		
	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。

C班（解析班）の体制について（令和4年度）

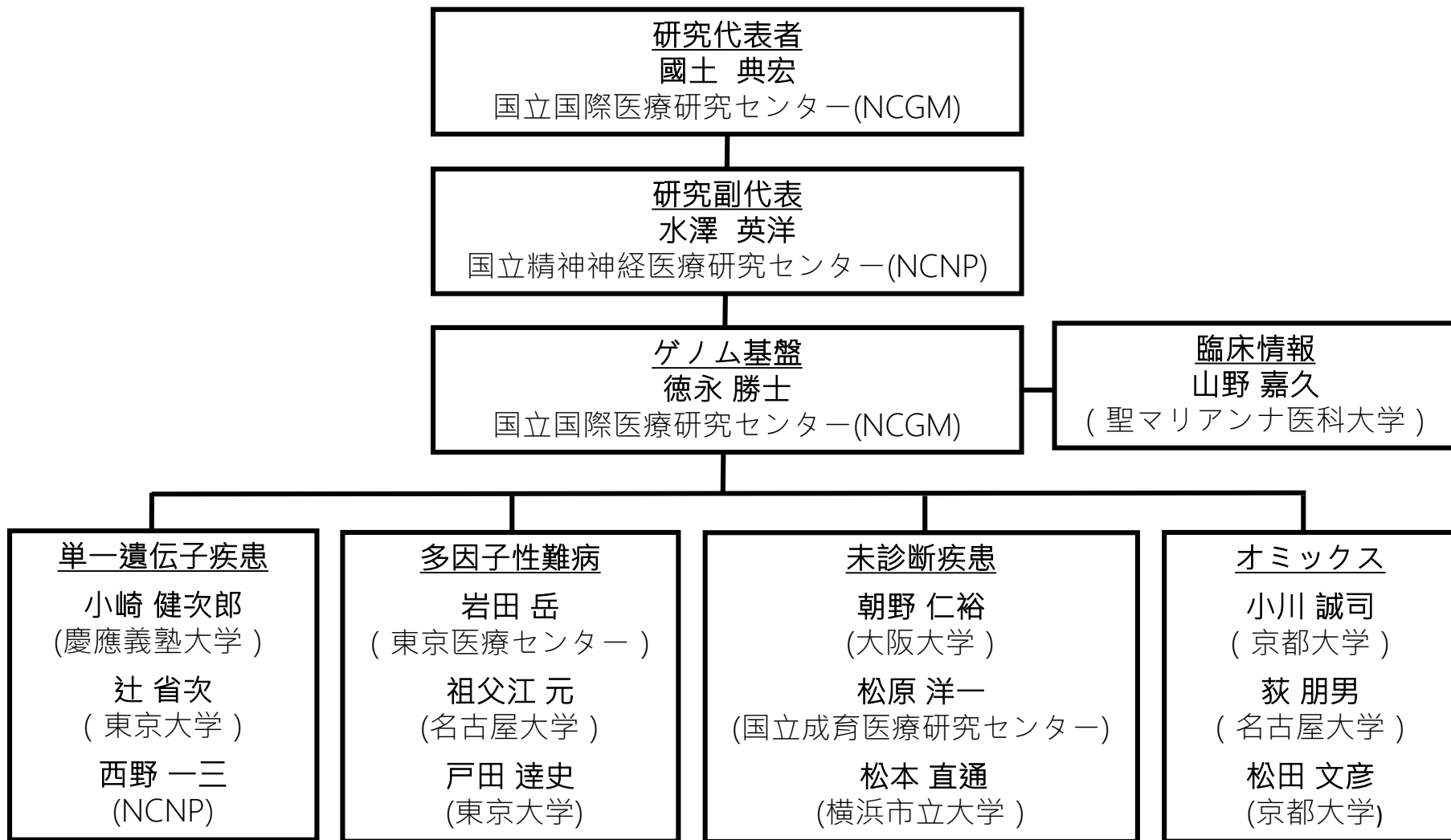
	分担	担当	令和4年度の目標
解析班 (C班) 井元 清哉	集中管理システム	①集中管理チーム ○松田 浩一（東京大学） 日本病理学会 日本衛生検査所協会	WGSデータ、臨床情報、検体および検体情報を紐付けて管理するシステムの構築（ID管理含む）を行う。また、がん組織バンク運営事務局の設置と関係機関との連携体制構築、組織型別サンプル保管手順書の作成、サンプル輸送・処理プロトコール作成、オンラインを活用した試料の登録・匿名化システムの構築、バンキングのための統一ICと研究計画書の作成等を行う。
	ゲノム解析・クラウド基盤・監視	②ゲノム解析チーム ○井元 清哉・片山 琴絵（東京大学）	統一解析パイプラインのクラウドでの比較研究、システム運用とセキュリティ対策の調査研究を実施し事業実施組織に繋げる。また、シークエンス企業からのデータの受け取りを自動化し解析結果を返却するまでの時間の短縮や、ロングリードシークエンスへの対応等を行う。
	臨床情報等の活用	③臨床情報チーム ○美代 賢吾（国立国際医療研究センター） 新谷 歩・太田 恵子（大阪公立大学）	Web APIを用いてデータ収集が可能な医療情報標準規格であるHL7 FHIRを用い、収集するデータと通信の仕様検討と策定し、A班の3施設からの臨床情報の自動収集を試み、データ共有、基盤研究支援・臨床研究支援システムと連携させ幅広い利活用を目指す。また、電子カルテと臨床データベースへの二重登録を回避できるシステム、臨床研究支援システムの構築等を行う。
		④レポート作成チーム ○間野 博行（国立がん研究センター）	A班と臨床情報チームと連携の上、個々の症例の臨床情報を反映させた、臨床的なエビデンスや有効性が見込まれる治療薬・臨床試験等の必要情報のアノテーションにより患者レポートを作成する。また、関連するアプリケーションの開発等を行う。同時に、SOPや運用体制を確立する。
	データ共有・研究支援システム	⑤データ共有チーム ○白石 友一・河野 隆志（国立がん研究センター）	ゲノムデータ、臨床情報の抽出APIを備えたデータ共有システムおよび、実際に患者レポートのアプリケーション、基盤研究支援のためのポータルサイトのアプリケーションなどをAPIを経由した形式で構築する。
	出口戦略の構築	⑥出口戦略チーム ○山本 昇（国立がん研究センター・中央病院） 吉野 孝之（国立がん研究センター・東病院） 北野 滋久（がん研有明病院） 劔持 広和（静岡がんセンター病院）	全ゲノム解析およびオミックス解析対象を戦略的に検討する。承認済み既存薬剤を速やかに臨床的適正のある患者へ届けるシステムを基本コホートとして構築する。更に、戦略コホートして、全ゲノム解析結果およびオミックス解析等に基づいた新たな個別化医療のための臨床試験をA班と連携し立案し、一部は令和4年度中に症例登録を開始する。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合的な臨床情報収集・集中管理、臨床試験支援体制の構築を目指す。

A班の患者還元体制について(令和4年度)



※令和4年度は、がんゲノム医療中核拠点、拠点病院を主体として8医療機関でスタートし、順次AからB体制へ移行する。今後、全ゲノム体制の整った医療機関を専門委員会の承認の後追加予定。令和5年度以後については、がんゲノム医療連携病院の参加が可能となるように体制整備を進める。また、令和4年度中にC班のレポート作成チームはA班と協力して、標準的レポートを作成し、令和5年度以後はレポートの要件を取りまとめ民間企業の参入を進める。B体制医療機関についてはC班のレポート作成チームの作成したレポートを用いる事を原則とする。

「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



「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班 (厚労科研 水澤班) 体制

水澤班会議

構成員 (8名) : ○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関

同意書

臨床情報

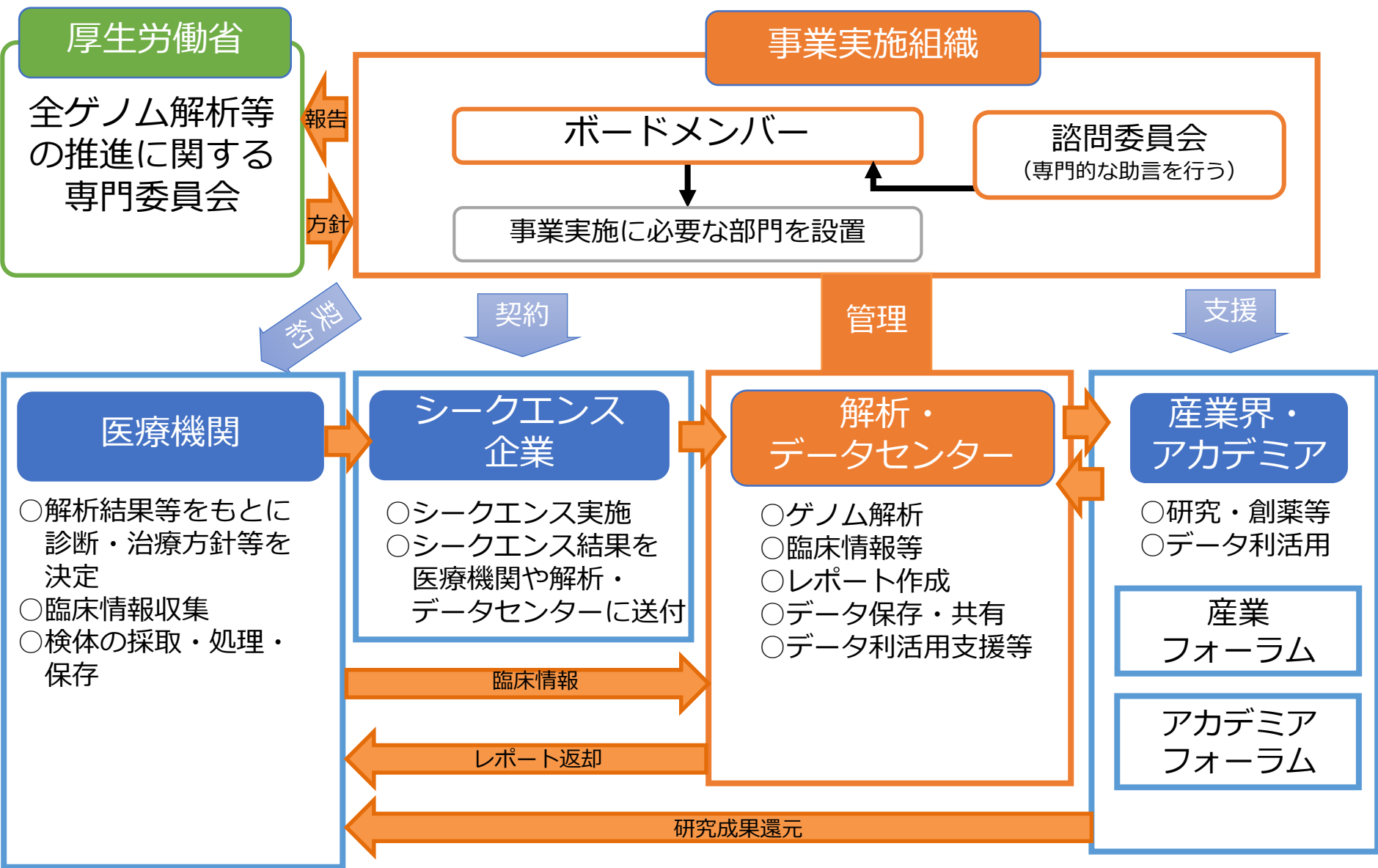
ゲノム基盤

医薬品開発

人材育成等

検討事項	①協力医療機関について (医療機関が具備すべき要件)	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	○診療部門 ○エキスパートパネル ○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法	○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○各種法令・指針等の整理	○臨床情報項目及び収集方法 (疾患共通及び疾患毎の症例報告書)	○ゲノム基盤の運営・管理方法 ○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理	○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○各国の産業利用の状況	○専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

(参考) 全ゲノム解析等の実施体制の将来像 (案)



※ 全ゲノム解析等の実施体制の将来像については、引き続き、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会をはじめ、事業実施準備室検討ワーキング等で検討を進める。