

厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

ゲノム基盤の運営・管理方法の在り方の検討及び運用手順書の作成

研究分担者：徳永勝士 国立研究開発法人国立国際医療研究センター
ゲノム医科学プロジェクト（戸山）

研究要旨

課題1：臨床検体の保存・管理の方針と運用方法について以下の3点を検討して取りまとめた。(1-1)バイオバンクの構築方針、(1-2)バイオバンクが保なえるべき要件、(1-3)バイオバンクに保存する検体の量と種類。

課題2：ヒト全ゲノムシーケンス及びデータ解析の方針と運用方法について、以下の2点を検討して取りまとめた。(2-1)ゲノム基盤のシーケンス解析部門に求められること、(2-2)シーケンス解析に関する委託と自主運営の比較。

課題3：ゲノムデータ、臨床情報の保存・管理の方針と運用方法について、以下の3点を検討して取りまとめた。(3-1)ゲノムデータ保管に必要な能力など、(3-2)パブリッククラウドとオンプレミスの比較、(3-3)臨床情報の保存と管理の方針と運用。

課題4：上記以外で、運営・管理に必要な事項を検討した。

A.研究目的

難病の解析研究における「ゲノム基盤」の運営・管理方法の在り方を取りまとめ、運用手順書を作成する。

B.研究方法

4つの課題を挙げ、各々に2-3個の項目を立てて検討した結果を班会議で提案し、議論を踏まえて取りまとめた。

(倫理面への配慮)

ヒトゲノム解析研究について、所属機関の倫理審査委員会の承認を得ている。

C.研究結果

4つの課題(1)臨床検体の保存・管理、(2)ゲノムシーケンスとデータ解析、(3)ゲノムデータ、臨床情報の保存・管理、(4)その他の必要な事項について、各々2-3個の項目を立てて検討した結果を取りまとめた。

D.考察

(4)その他の項目については、まだ十分な検討がなされていないものがあり、令和3年度の主な検討課題となる。

E.結論

課題1-3については十分な検討と班会議での議論を経て取りまとめることができた。

F.健康危険情報

特記事項なし

G.研究発表

1.論文発表

1. Tanjo T, Kawai Y, Tokunaga K, Ogasawara O and Nagasaki M. Practical guide for managing large-scale human genome data in research. J. Hum. Genet, 66(1):39-52, 2021.

2.学会発表

1. 徳永勝士. ゲノム医療研究、バイオソース研究の推進のために～ナショナルセンターバイオバンクの取り組み～. 第12回日本臨床試験学会学術集会、シンポジウム「ゲノム医療研究、バイオリソース研究の推進～日本のゲノム医療を世界最善のものとするために～」. 2021.2.13.

H.知的財産権の出願・登録状況

- 1.特許取得 なし
- 2.実用新案登録 なし
- 3.その他 なし