

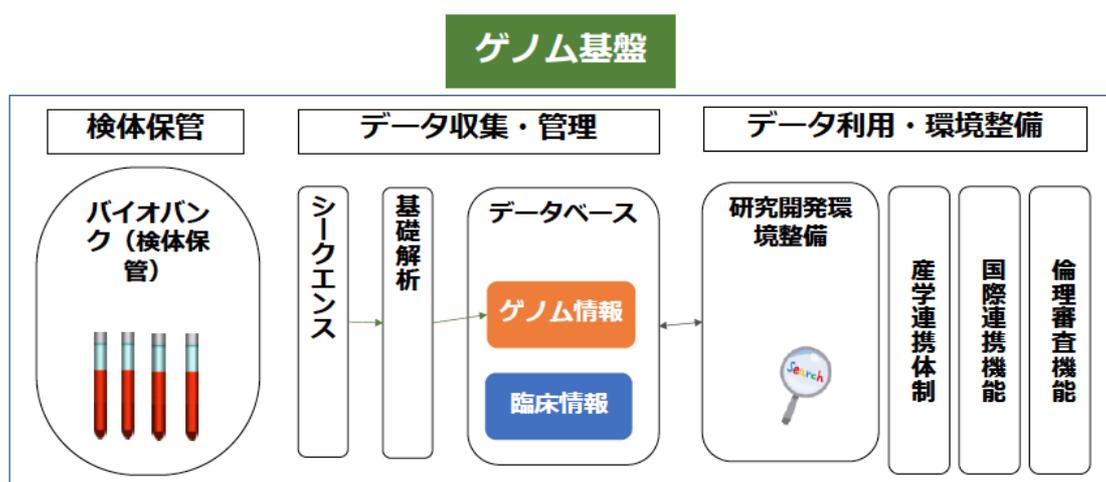
厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）

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

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)



「ゲノム基盤」が担う役割のうち、「検体の保管理」については、検体の受け入れ条件や ID 管理システムの構築方針と運用方法を検討して取りまとめた。

「データ収集・管理」については、「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」、及び「ゲノムデータ、臨床情報の保存・管理の方針と運用方法」に大別して検討して取りまとめた。前者の課題については、ヒト全ゲノムシーケンス解析およびデータ解析の詳細な方法について決定した。またロングリードシーケンス解析支援の方針も決定した。後者の課題については、臨床情報の仕様について主に山野班員と連携して検討して取りまとめた。

「データ利用・環境整備」については、データ・検体の利活用のあり方や手続き・審査体制について検討した。