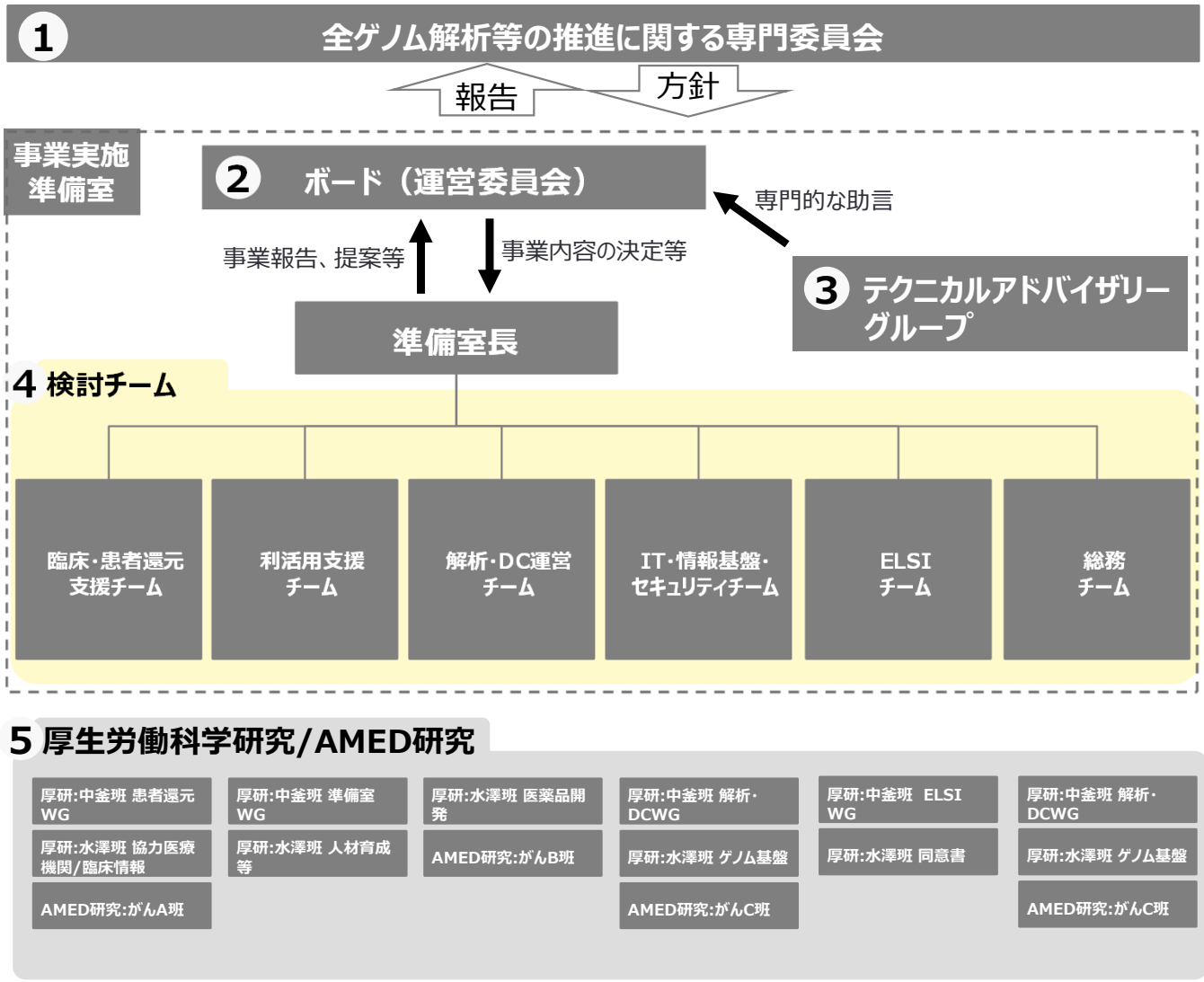
第15 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2
令和５年５月25日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和５年度　事業実施準備室の活動

全ゲノム解析等に係る検討体制

検討体制の全体像



各組織の役割・権限

1. 全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関
2. 法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザリーグループの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する
3. 患者還元やELSIなどのテーマ毎に複数の委員を任命する。テクニカルアドバイザリーグループが整うまでは、厚生労働科学研究班の専門WGに助言を求める。
4. 各テーマの検討推進、厚生労働科学研究班及びAMED研究班との連携
5. 必要に応じて各種会議に参加し、プロジェクト進行に必要な意見交換を実施

2023年5月25日時点案

事業実施準備室の検討チーム体制（案）

事業実施準備室

ボード（運営委員会）※準備室長含む

(敬称略)

準備室長

国立がん研究センター
中釜 斉

リーダーは各チームでの検討状況を把握・管理し、準備室定例会議やボード（運営委員会）で検討内容を報告

検討チーム

臨床・患者還元支援	利活用支援	解析・DC運営	IT・情報基盤・セキュリティ	ELSI	総務
がん研究会有明病院 上野 貴之	国立がん研究センター 吉田 輝彦	東京大学 医科学研究所 井元 清哉	厚生労働省 （技術参与） 葛西 重雄	大阪大学 加藤 和人	国立精神・神経医療研究センター 樋山 一郎

厚生労働科学研究/AMED研究

※厚研：厚生労働科学研究

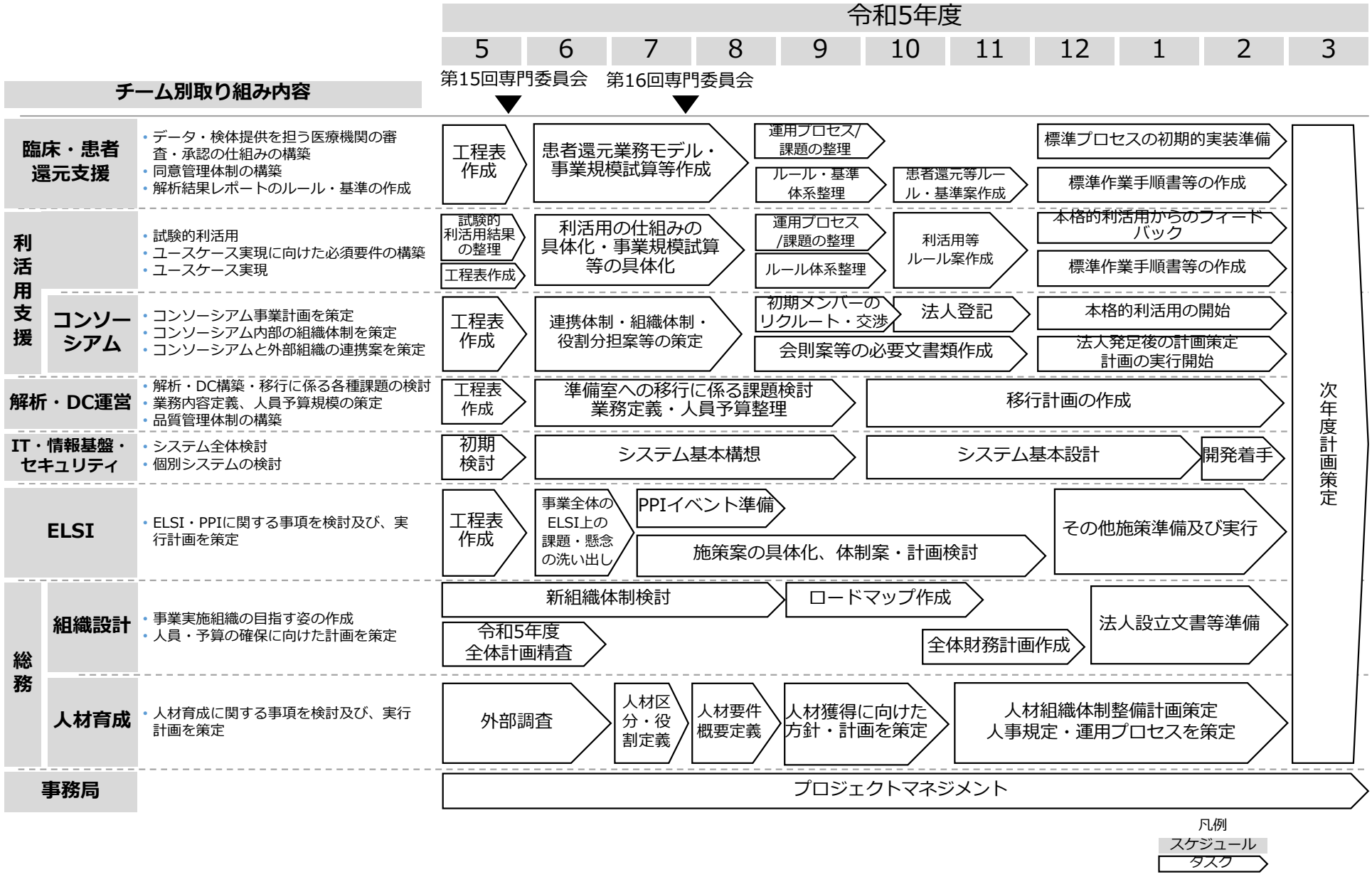
臨床・患者還元支援	利活用支援	解析・DC運営	IT・情報基盤・セキュリティ	ELSI	総務
• 厚研:中釜班 患者還元WG • 厚研:水澤班 協力 医療機関/臨床情報 • AMED研究:がんA班	• 厚研:水澤班 医薬品開発 • AMED研究:がんB班	• 厚研:中釜班 解析・DCWG • 厚研:水澤班 ゲノム基盤 • AMED研究:がんC班	• 厚研:中釜班 解析・DCWG • 厚研:水澤班 ゲノム基盤 • AMED研究:がんC班	• 厚研:中釜班 ELSIWG • 厚研:水澤班 同意書	• 厚研:中釜班 準備室WG • 厚研:水澤班 人材育成等

各会議の概要（案）

			ボード（運営委員会）	準備室定例会議	研究進捗会議	各チーム定例会議
役割			• 事業実施準備室の事業内容の決定・変更等に関する最終的な意思決定	• プロジェクト進捗状況管理 • (適宜)プロジェクト運営上の重要な論点に関する方針の決定	• AMED（がん及び難病）研究班の進捗把握及び管理	• 各テーマの検討推進
開催日程			月1回程度の定期開催	週次	月次	週次
所要時間			内容に応じて調整	60分	60分	各チームの判断で設定
開催条件			半数以上の参加で成立 (代理不可)	–	–	
参加者	ボード	準備室長	全員参加	準備室長	準備室長	
		ボードメンバー				
	事務局		–	全員参加	必要に応じて参加	
	検討チーム		必要に応じて調整	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	
	厚生労働科学研究/AMED研究		–	必要に応じて調整	AMED研究班	
庶務担当			準備室	準備室	AMED	各チーム

プロジェクトスケジュール案（今年度）

第14回専門委員会で提示した活動スケジュールをチームごとに再構築し、ブラッシュアップ・詳細化を実施中



データ利活用ポリシーとデータ利活用審査委員会設置・運用規程案の作成

がんと難病で連携

● 令和４年度　利活用推進の仕組みの検討

・ R5年度にデータ利活用を開始するために、下記ポリシー案や規程案を作成し、専門委員等のコメントに対応
  1）データ利活用ポリシー案
  2）データシェアリングポリシー案
  3）データ利活用審査委員会設置・運用規程案
・ データ利活用システムの検討を実施



・データ利活用ポリシーとデータシェアリングポリシーを統合し、**ポリシーを一本化**
  1）データ利活用ポリシー案
  2）データ利活用審査委員会設置・運用規程案
・いただいたご指摘及びご意見や、データ利活用システムの検討の進捗に伴う追記修正を反映し、第１版案を作成

利活用ポリシーや利活用審査委員会規程の作成に関する今後の課題と方針

- データ利活用ポリシー案について

〈課題〉

・第２条第９号「起始ポイント」の設定（特に難病や希少がん等）
・第２章「データの取得・管理・保存等」の役割分担、フローの整理
・第11条「公的データベース」への登録について詳細を検討
・第４章「データの利活用手続」の運用プロセス・手順の策定
・第２３条 知的財産権に至ってない成果の帰属についての検討
・別紙２及び別紙３「コンソーシアム」について、建付けや利活用に係る会員費用及び利用料の設定

〈専門家を交えた法的解釈を必要とする箇所への対応〉

・全ゲノム解析等のデータの利活用承認の権限について
・利用者がポリシーを違反した場合の対応・措置について

- データ利活用審査委員会設置・運用規程案について

〈課題〉

・データ利活用審査委員会の運用プロセス・手順の策定

- 検体の取扱いについて

- R5年度は準備室の利活用支援チームにて、引き続き検討を行う。

試料の取り扱いに関する追記

主な改定内容

▶P2-3：全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発より抜粋

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには，できるだけ多くの患者さん等に試料とデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）をご提供いただいて大規模に解析し，診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では，日本に住む方々の試料とデータを使ってこのような仕組みを構築し，国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には，多数の医療機関・研究機関を通じて患者さん等に試料とデータをご提供いただき，セキュリティの頑強なデータベースを構築して，国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん等の試料とデータを一元的に管理することで，その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になります。

▶P4：試料・情報の取扱いより抜粋

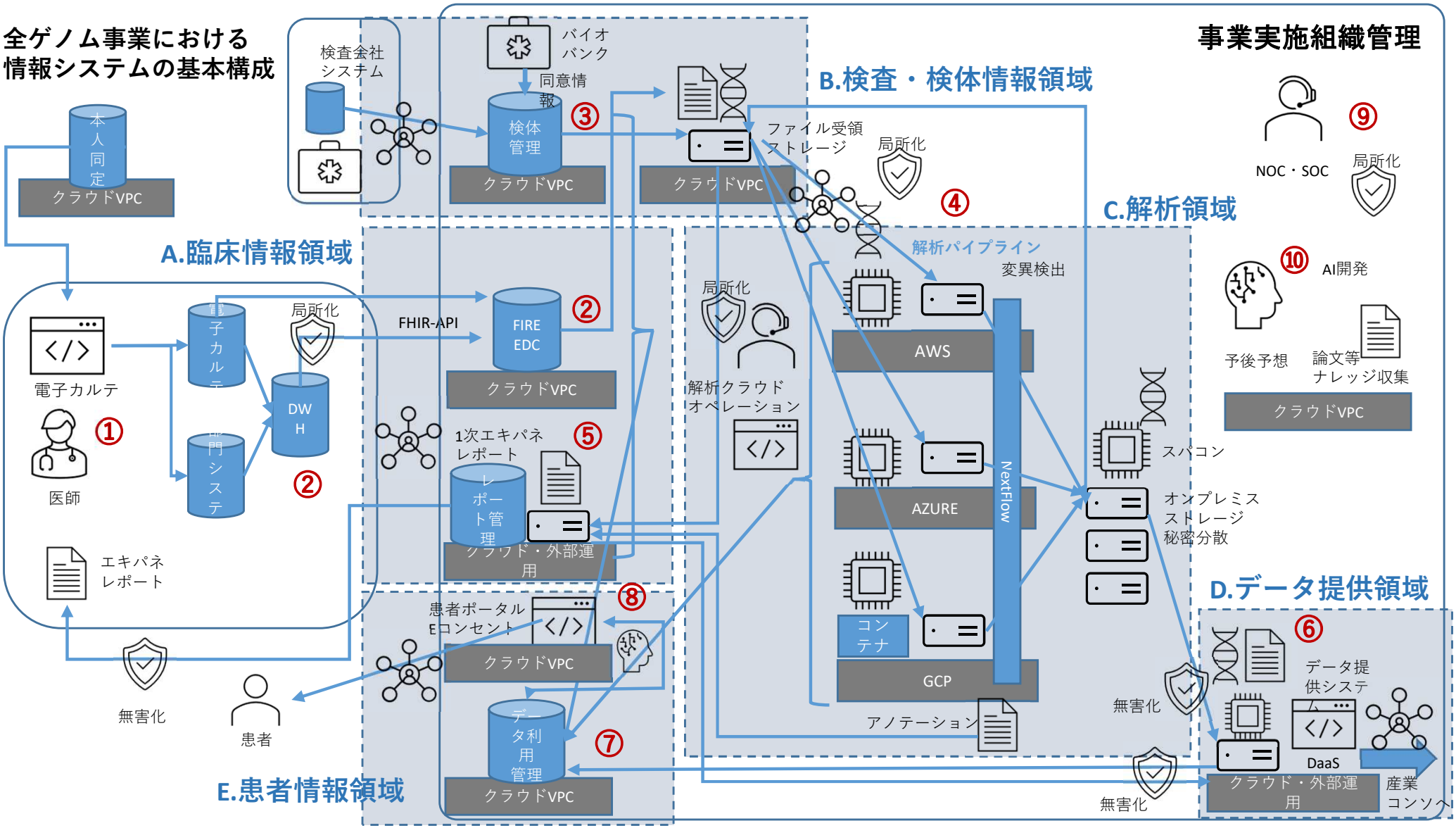
なお，ご提供いただいた試料の一部を多様な疾患に関する研究・創薬等の目的で利用させていただく場合，また，これらの目的で国内外の医療機関・研究機関・研究者や企業に提供させていただく場合があります。詳しくは，**「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用，外部機関への試料の提供**の項目をご参照ください。

▶P8：外部機関への試料の提供より抜粋（新設）

試料の提供に関する具体的手続は，現在厚生労働省で検討がなされていますが，データの場合と同様に，試料の利用を希望する研究機関，医療機関，企業等には，研究計画を立案し，倫理審査委員会の承認を得るとともに，試料の利用を申請して利活用審査を受けることが求められます。審査により，適切な利用を行うと認められた場合にのみ試料が提供されます。

全ゲノム事業における情報システムの基本構成(案)

全ゲノム事業における情報システムの基本構成（案）



全ゲノム事業における情報システムの基本構成（案）に関する説明

A臨床情報領域

① 電子カルテ

医療機関が所有し、臨床現場でも日々利用している電子カルテシステム本事業では、電子カルテや部門システムから本事業に必要となる項目のデータを、FHIR-APIを活用して自動的に収集する予定である。

② 臨床情報収集データベース（EDC）

電子カルテから取得した臨床情報を管理し、解析部門やアカデミアコンソーシアム、産業コンソーシアムへ提供するデータソースとして活用するデータベース。

⑤ レポート管理システム

事業実施組織により解析された結果によるエキスパートパネルレポート（1次解析レポート）を管理し、臨床医療機関のエキスパートパネルへレポートを提供するとともに、治療に関係する研究者、カウンセラー等の関係者へレポートを共有するシステム。レポート作成の業務については、アウトソーシングも想定される。

B検査・検体情報領域

③ 検体管理システム（ファイル受領ストレージ含む）–

臨床医療機関にて採取した検体と個人識別番号を関連づけて、検体の情報を管理するシステム。検体は、医療機関などの求めに応じてバイオバンクにて保管し、その保管記録も管理する。また、検査会社にてシーケンスされたデータを解析部門へ共有するストレージもこの領域に含まれる。

C 解析領域

④ 解析システム（ゲノムデータ保管ストレージも含む）

シーケンスされたデータのマッピングやQC、変異・構造解析、アノテーションを行うパイプラインシステム。解析にあたっては、複数のクラウドサービスやスパコンを効率的に使い分ける予定である。また、解析終了後は、秘密分散し、オンプレミスの物理ストレージにてコールドバックアップする。

D データ提供領域

⑥ データ提供システム

データ提供企業、アカデミアコンソーシアム、産業コンソーシアムに所属する企業や研究者へ、解析結果や1次エキスパートパネルレポート、臨床情報などを提供する仮想環境。SSHとRDPによるデータ提供環境を整備予定である。いずれも、APIによるデータソースの提供も行う予定であり、各データ利用組織にとって利用しやすい技術を選択することが可能になる。データ提供管理業務やシステム運用は、アウトソーシングも想定される。

E 患者情報提供領域

⑦ データ利用管理システム

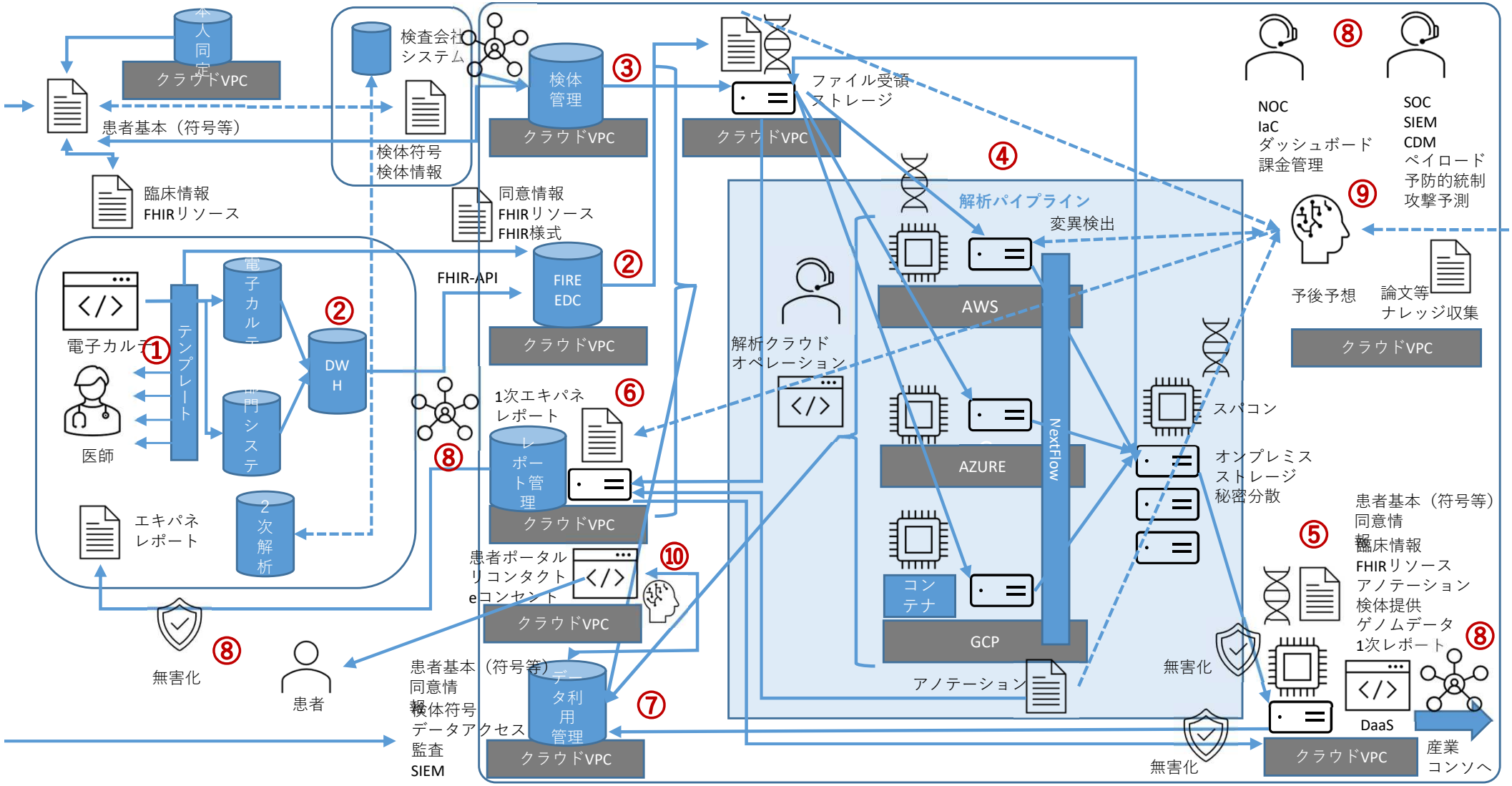
臨床情報の取得、検体情報管理、検体別の解析進捗状況、エキスパートパネルレポートの作成や提供、データ提供、患者へのリコンタクト管理など、各々の進捗管理とデータアクセスレビューを行うシステム。

⑧ 患者ポータル

患者への全ゲノム事業の説明や事業実施組織の実績情報、治験情報や統計の情報提供、倫理事項（同意等）の取得、リコンタクトや遺伝カウンセリングに関するやり取りなどを行うための患者向けポータルサイト、eコンセントや遺伝カウンセリングでは、AIの活用を行う。

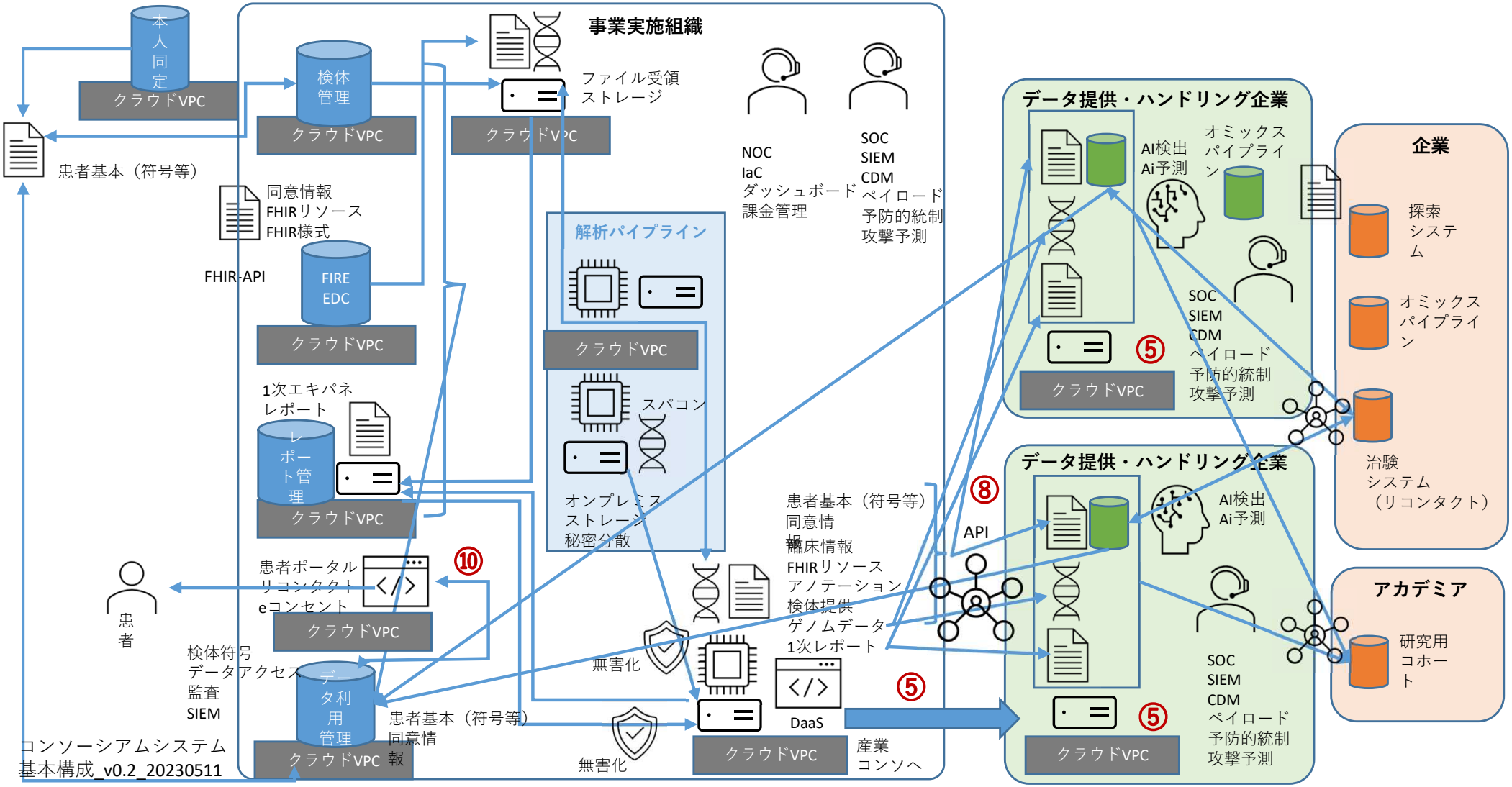
全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項（案）

全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項に関する概要（１/２） 案



全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項に関する概要（２/２） 案

全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項に関する概要（２/２）



必要な検証事項やプロジェクト構成　案（①-④）

① 臨床API開発
本人同定方法の定義とインターフェース整備もしくは、同定システムの開発
FHIR-QuestionnaireResponseによるデータ収集ー
・動的テンプレート、項目レイアウト情報の定義方法と運用実現性の確認
・電子カルテ毎のローカルコードマッピング

②EDC構築
FHIRリポジトリの方式に関するPoC
以下の比較検証PoC
・IRISによるパッケージベースのクラウドリフト
・RedcapによるEULAによるPHPベースのクラウドリフト
・AWS RDS＋FHIR-WORKSによるクラウドシフト
・GCP Big Query＋FHIR-APIによるクラウドシフト
・現行EDCデータの移行検証※

③検体管理システム開発
・現行方式の機能追加ー発番管理、現行EDCとの連携、医療機関での進捗データ登録
・クラウドへの方式変更検討
現在の検体管理システムのクラウドシフト検討
新EDCとの連携
進捗データの新データ利用管理システムへの移行

④解析パイプライン構築
１症例のクラウドでのパイプライン検証PoC
・１症例コンテナを利用した方式の速度比較
・１症例GCP-Bachの速度検証
・１症例SV～アノテーションのクラウド利用速度検証
標準方式の策定と４０症例でのスケーラビリティ検証
他システム連携インターフェースの構築

必要な検証事項やプロジェクト構成　案（⑤-⑩）

⑤ アカデミアコンソーシアム・産業コンソーシアム・データ提供企業へのデータ提供環境整備
DaaSによるデータ提供環境の構築
・データ提供ワークフローの作成
・データ提供申請・提供管理、情報提供ポータルの開発
・データ提供企業基盤へのAPI開発と連携方法開発PoC一データ提供企業の研究協力
・データ提供企業システム標準の策定
境界セキュリティ検証（センサー等の配置）

⑥エキスパートパネルレポート提供・管理システム開発
民間含めたエキスパートパネルレポートの質の向上のための調査
エキスパートパネルレポートの生成と提供手順作成
エキスパートパネルレポートの提供・管理、Webによる閲覧機能開発
エキスパートパネルレポートのアクセス管理検討

⑦データ利用管理システム開発
患者プロファイルの生成・管理手順策定
データ進捗、利活用情報の登録情報定義策定
データ改ざん防止機能の比較検証
各種システムとのデータ連携インターフェース設計PoC～個別開発
データアクセス制御機能開発

⑧ネットワーク、セキュリティ
ゼロトラスト方式の検討（電子証明書の運用やペイロード・ラテラルムーブメント検知）
インターネットファーストでのネットワーク整備（医療機関接続、検査企業接続、データ提供企業や産業コンソーシアム接続）
SIEM一SOCの構築
秘密分散保管の整備
ファイルデータの無害化整備
各種機関や執務環境のセキュリティ脅威の局所化

⑨AIによる予後予測や論文検索、遺伝カウンセリング適応
症例別の臨床情報等オミックスデータを含めた多様なバックグラウンド情報による予後予測
エキスパートパネルレポート生成に向けたAIを用いた大規模論文検索
AIに「よる遺伝カウンセリングのより適正な実施対象抽出と、カウンセリングに必要なデータの網羅性確保

⑩患者ポータル
リコンタクト等の情報提供・収集の要件定義

参考資料：用語説明

用語	概要	説明
クラウドVPC	仮想プライベートクラウド	クラウドサービス事業者が提供する基板上に構築された、利用者が管理権限を保有するプライベートなネットワーク等の環境。 VPCを使用すると、他のパブリック・クラウドのテナント（利用者環境）から論理的に分離された仮想ネットワークを定義・制御して、パブリック・クラウド上に自社だけの安全な環境（場所）を構築することができる。
コンテナ	仮想サーバ	サーバに関する仮想化技術。OS（オペレーションシステム）上に仮想的な環境を複数立ち上げ、OSの資源を効率的に活用し、同時に複数のアプリケーションを動作させることができる。
DaaS	仮想デスクトップ Desktop as a Service	クライアントPCの環境を仮想化し、ネットワーク経由で提供するクラウドサービス。サーバ上に仮想的なデスクトップ環境を構築することで、端末からのデータ漏洩を防ぎ、ネットワーク経由でもセキュアな環境で利用することができる。
スパコン	スーパーコンピュータ	科学技術計算用途で利用される大規模かつ高速な計算能力をもつコンピュータのこと。
NOC	ネットワークオペレーションセンター	システムの稼働状況や構成管理、各種パッチ（保守）プログラムの適応状況を逐次把握し、稼働上の課題への対処を行う。また、クラウド等のコンピューター資源の利用管理やアカウント（認証情報）やライセンス等の変更管理なども行う組織。
SOC	セキュリティオペレーションセンター	専門のセキュリティ分析者が、クラウド環境やネットワーク上に配置された観測用センサーにより、ログ（証跡）や不正な攻撃情報（セキュリティインテリジェンス）の相関関係などを分析し、セキュリティ脅威を未然に把握する監視組織。
SIEM	セキュリティインフォメーション・イベント管理	複数のセキュリティ対策（ファイアウォール、セキュリティ監視ツールなど）のログを統合的に解析することで、内部のネットワークに仕掛けられたセキュリティインシデントを検知するための仕組み
CDM	セキュリティの継続的な診断と対応管理	システムやネットワークの状態を定期的に診断し、サイバーセキュリティに関するリスクを評価し、リスクへの対応策を検討するための取り組み。ゼロトラストセキュリティ（ネットワーク境界だけでなく、保有する内部のデータなどシステムを構成する技術の全てへのセキュリティ防御を考える手法）をの一環とされている。
秘密分散		暗号技術の１つ。秘密情報を複数の管理環境に分散して保有し、それらをく合わせることで元の情報に復元できる技術。1か所で情報が漏洩しても、全部の情報が漏洩しないので、情報漏洩のリスクが低いと考えられる。
SSH	セキュリティシェル	遠隔からコンピュータに接続するときに、通信を暗号化して接続するための通信方法。データをローカルに移動させることができる。主に、研究分野などで用いるデータアクセスの方法。
RDP	リモートデスクトッププロトコル	遠隔からコンピュータに接続するときに、画面転送を行うことで、セキュアに通信するための通信方法。データはローカルにないので、データの持ち出しができない。一般的にPCを利用する利用者でもデータへのアクセスがしやすい。
ペイロード		データ通信においてデータ本体（機密情報などでが通信される領域）のことを意味する。通信する際、ヘッダー情報（通信元や通信先などの通信に関する基本情報）が含まれますが、そのヘッダーを除いたデータのことを指す。昨今では、データ本体が狙われることが多い。
IaC	Infrastructure as Code	人が手動でインフラ管理やプロビジョニング（システム環境の利用や変更管理）を行うのではなく、プログラムコードを活用して自動的にシステムにて運用管理を行う手法。人為的なミスを低減し、運用コストを低減することができることがメリット。

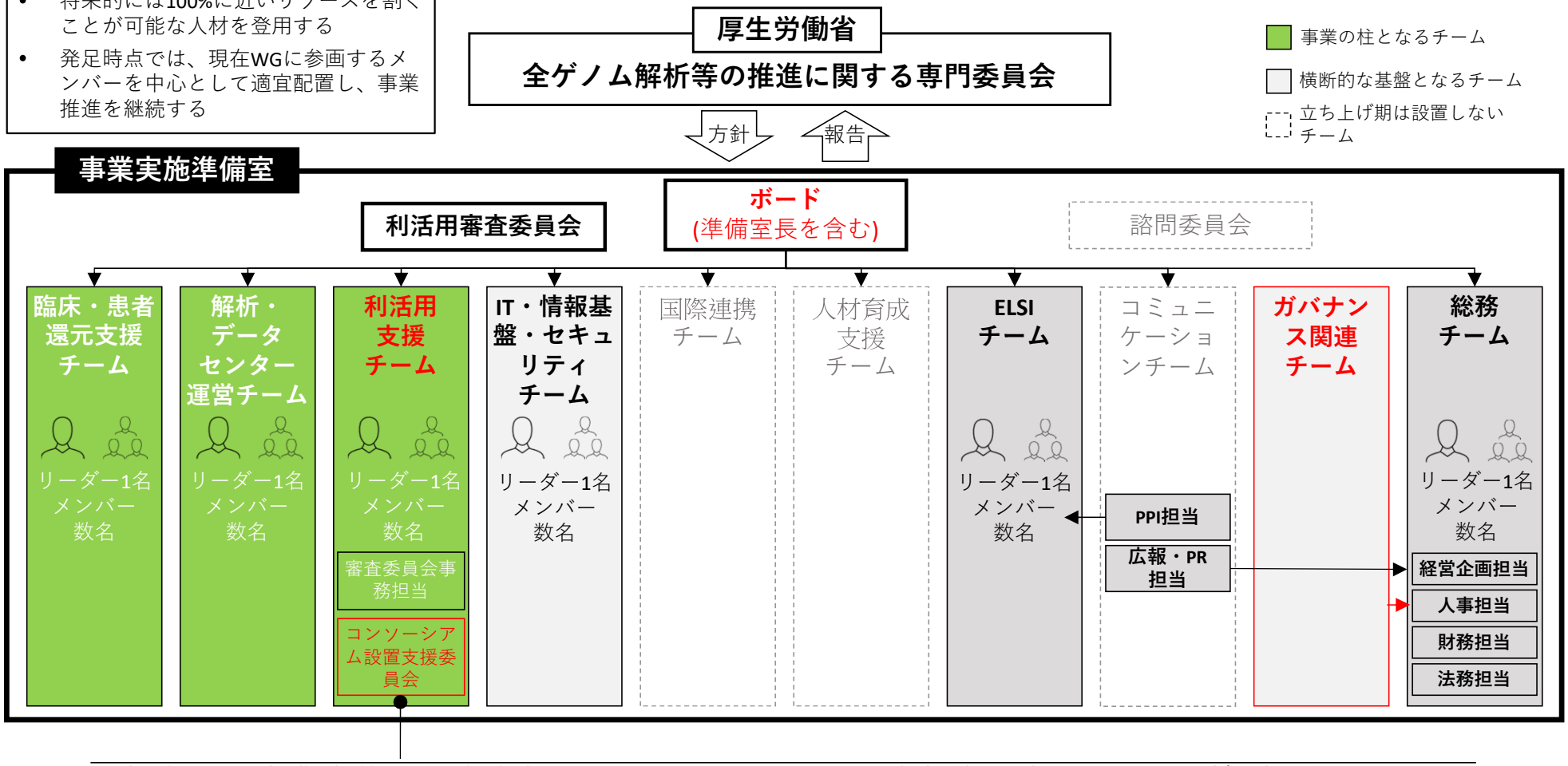
参考

2023年3月9日時点案

2023年2月9日第13回専門委員会資料より
(変更点は赤字)

令和5年度発足時点の事業実施準備室の青写真

- 将来的には100%に近いリソースを割くことが可能な人材を登用する
- 発足時点では、現在WGに参画するメンバーを中心として適宜配置し、事業推進を継続する



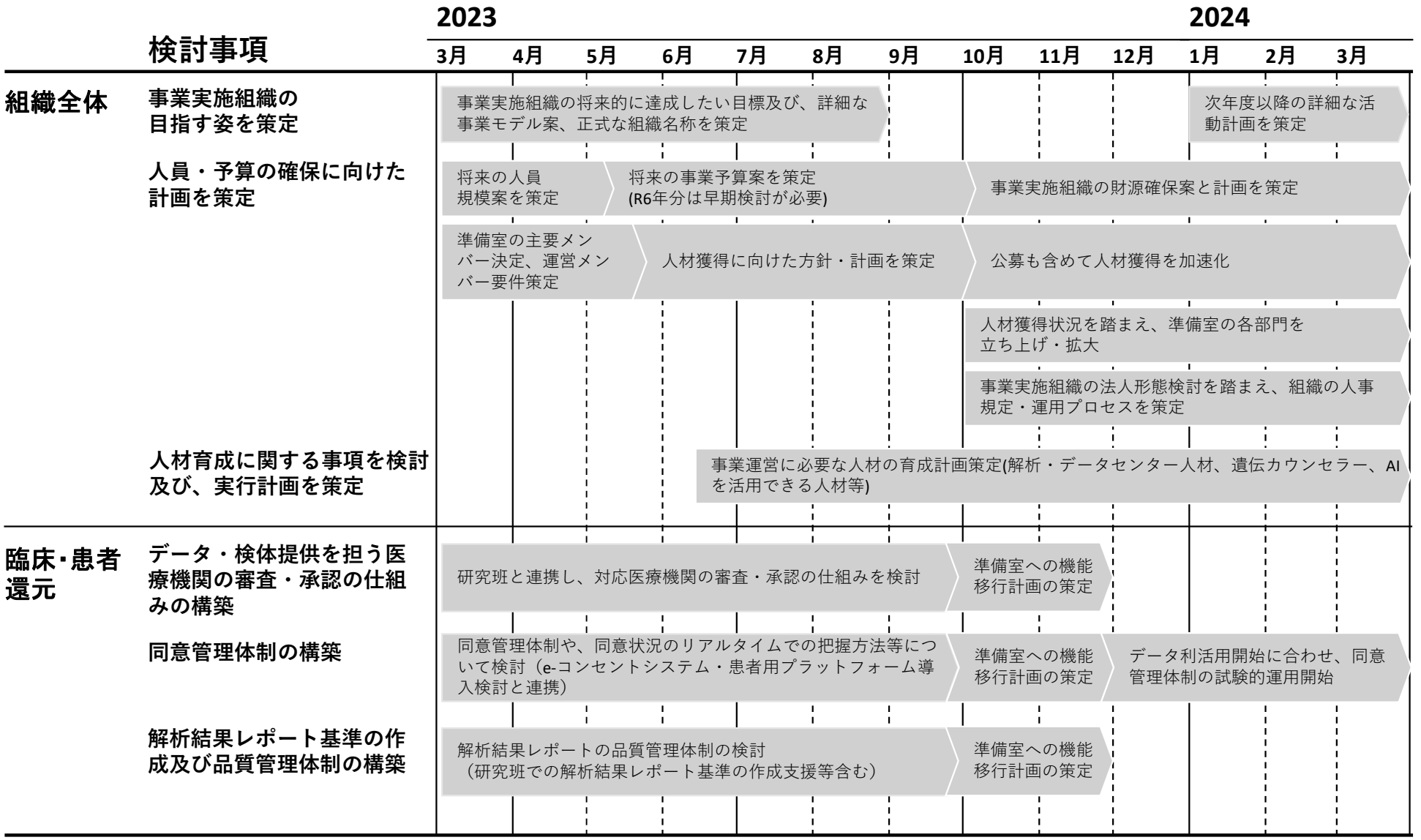
- 初期は、事業実施準備室内部でコンソーシアムの活動方針や計画について検討を行う
- 活動方針や計画を策定後に、事業実施組織や政府からのガバナンスを効かせた状態で、独立組織としてコンソーシアムを正式に発足させる
- 患者・市民、産業界、アカデミアの3者からの要望を集める

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

2023年3月9日時点案

事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

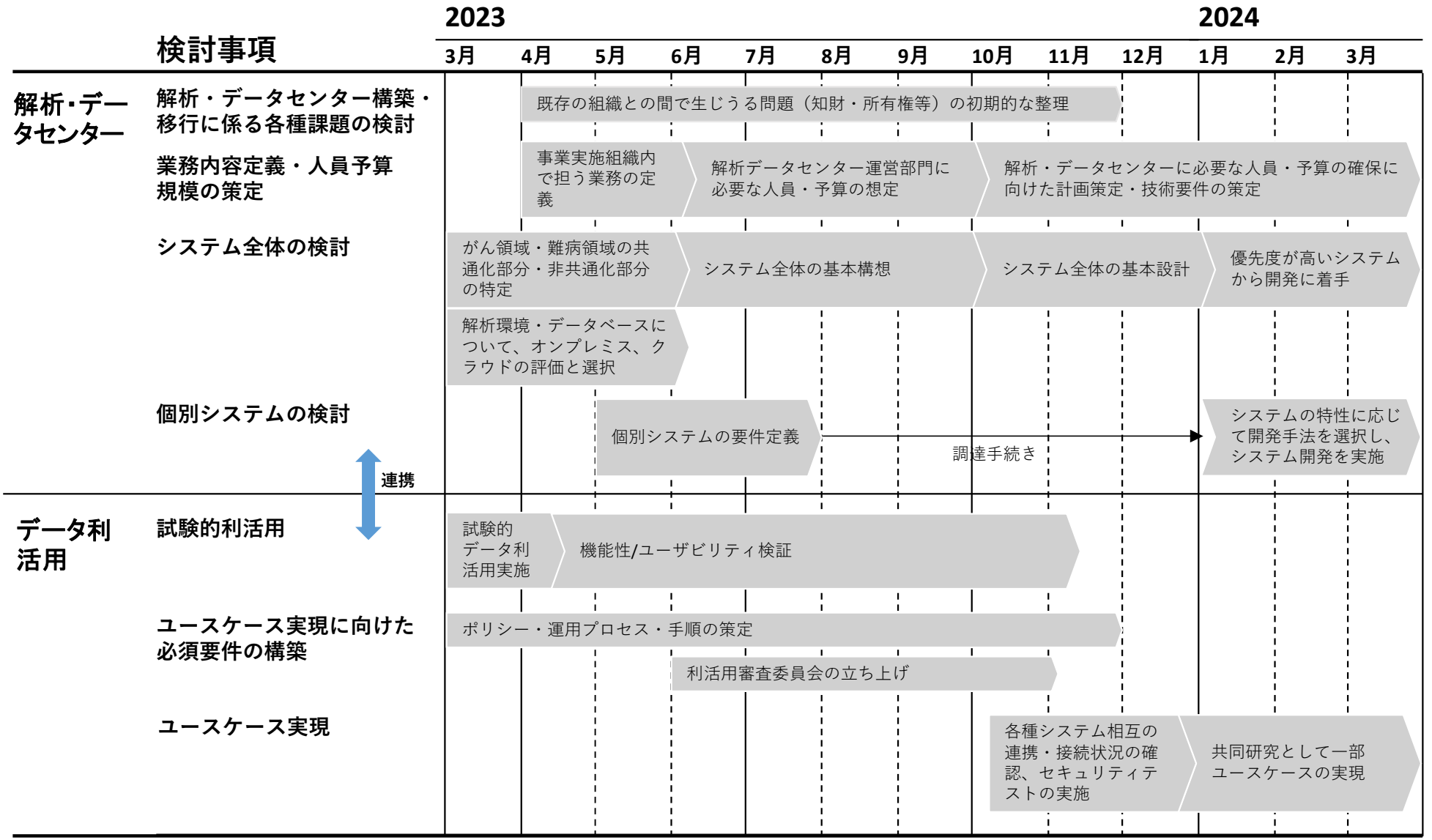


「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

2023年3月9日時点案

事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

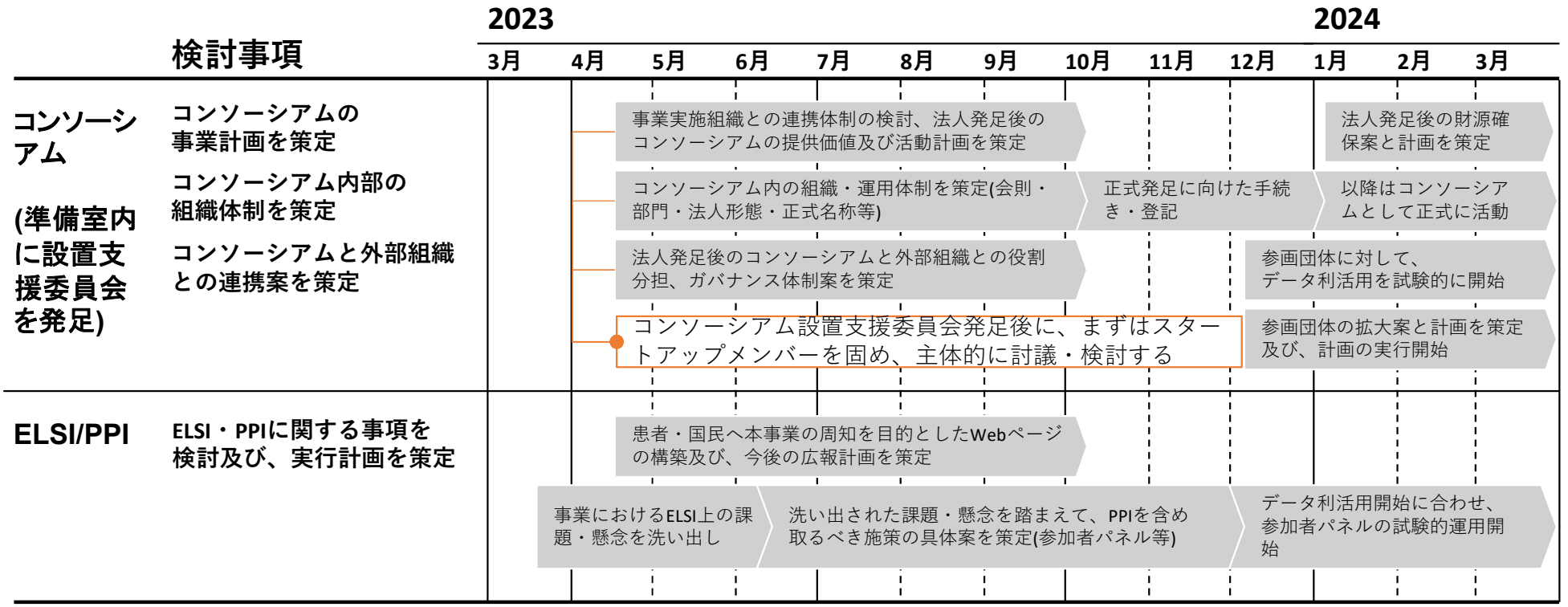


「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

2023年3月9日時点案

事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項



第 15 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2－3
令和 5 年 5 月 25 日	

「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案

改定案

「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案（2023/05/25）

本文案使用の際にご注意いただきたいこと.....2
本研究は，国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます.....3
「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的.....3
全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発.....3
ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）.....4
（１）試料.....4
（２）情報.....4
試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）.....5
研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運用を含め調整可能）.....5
①あなたのご病気に関連する所見.....6
②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合.....6
②についての希望の確認（同意書に記載）.....6
②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）.....7
本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）.....7
「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用.....7
データの適正な利用のための取り組み.....8
誰がどのようにしてデータを利用するか.....8
①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用.....8
② 上記①以外の機関による利用.....9
外部機関への試料の提供.....9
国内外の公的データベースへの登録と活用.....9
事業実施組織への移管について.....10
知的財産権の帰属について.....10
あなたに連絡を取らせていただく可能性について.....10
共通クレジット.....11

本文案使用の際にご注意いただきたいこと

- 本文書は「全ゲノム解析等実行計画」の下で AMED 革新的がん医療実用化研究事業として実施される研究において用いるために作成したものです。
- 本文書では，研究班ごとに説明文書を準備することを前提として，「全ゲノム解析等実

行計画」にかかわる共通記載として説明文書中に挿入する必要がある部分に限ってモデル文案を示しています。

- したがって，本文案のみで倫理指針が定める説明事項を網羅するものではありません。
- モデル文案を利用して作成した説明文書が必要な記載を備えているかどうか，またモデル文案を挿入した箇所とそれ以外の箇所の記述との間に不整合が生じていないかどうかについて，各研究班で十分にご確認ください。

本研究は，国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます

本研究は国が推進する「全ゲノム解析等実行計画」の下で，患者さん等からご提供いただいた検体・情報を用いた全ゲノム等解析を実施してデータベースを構築し，専門家による解析結果の解釈・検討を行った上で，その結果等を患者さんの診療に適切に活用するための体制を構築することを主な目的としています。

なお，本研究で実施する全ゲノム等解析については，AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）の支援による研究事業として実施され，研究にご参加いただいた方に費用負担は発生しません。

以下では「全ゲノム解析等実行計画」に関してご説明いたします。

「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的

近年，遺伝子を解析して，人が生まれた時からもつゲノム情報の個人差と病気との関わりや，細胞ごとに異なるゲノム情報の特徴と治療法の関わりなどを詳しく調べることができるようになってきました。こうした技術を応用して，その人の体質や病状に適したより効果的・効率的な医療を行うことを「ゲノム医療」と呼びます。

今後の「ゲノム医療」の基盤となる解析技術が「全ゲノム解析」です。これまでは少数の遺伝子に対象を絞って解析することが一般的でしたが，技術の発達により，ゲノム全体を一度に解析することができるようになりました。

がんや難病等のより良い医療のために国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として，2019（令和元）年 12 月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」が発表されました。

全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発

「全ゲノム解析等実行計画」は，国内で安全かつ円滑に「全ゲノム解析」を実施して診療

や研究・創薬（医薬品の開発）等に役立てるための体制の構築を目指すものです。

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには，できるだけ多くの患者さん等に試料とデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）をご提供いただいて大規模に解析し，診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では，日本に住む方々の試料とデータを使ってこのような仕組みを構築し，国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には，多数の医療機関・研究機関を通じて患者さん等に試料とデータをご提供いただき，セキュリティの頑強なデータベースを構築して，国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん等の試料とデータを一元的に管理することで，その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になります。

これにより，病気についての理解を深め，医薬品や診断技術等の開発につなげることが期待されます。

また，蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより，医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さんのデータの解釈を行い，診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。

ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）

（1）試料

細胞から DNA 等を抽出し，全ゲノム解析をはじめ，RNA，タンパク質や DNA の変化，遺伝子の指示でつくられるたんぱく質の詳しい解析（オミックス解析）などの方法により解析を行います。そのため，以下のような試料を使わせていただきたいと考えています。

［各研究班で記載］

例）　手術中に切除したがん細胞と，その周辺の正常な細胞をご提供いただくこと
検査などの診療上必要な採血において余った血液約 1ml 分を〇〇回ご提供いただくこと
検査などの診療上必要な採血とは別に，血液約〇ml 分をご提供いただくこと

（2）情報

全ゲノム解析等データを解釈する上で，あなたの病歴や現在の病状，投薬等に関する情報（臨床情報）が必要です。以下のような情報を利用させていただきたいと考えています。これらの情報は氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き，代わりに新しく研究用の ID をつけた上で，「解析・データセンター」に提供され，データベースに登録されます。

- 性別，生年月日，年齢，身長・体重等の基本的な情報

- 既往歴，家族歴など病気の背景に関する情報
- 病気の診断（検査・病理・画像診断等）や治療内容（投薬等），治療経過に関する情報（今後の経過も含む）
- あなたの被保険者番号*

*将来，がん登録をはじめとして，国が管理・保有する医療・介護のさまざまなデータベースに登録されたあなたの情報との照合を行ってデータを拡充する可能性があります。その際は，法律に基づく申請を行い，許可を得た上で，被保険者番号を鍵として利用させていただきます。照合は解析・データセンターで行い，データベースを利用する医療機関や研究機関，企業等が被保険者番号にアクセスすることはありません。）

［上記以外に各研究班で収集する情報があれば記載。解析・データセンターに提供されない情報についてはその点が明確になるよう区別して記載。］

試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）

ご提供いただいた試料（血液や組織）は，あなたのものとは直ちに判別できないように，氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き，代わりに新しく研究用の ID をつけて管理されます。

そのうえで，試料については（＊検体の保管場所を記載）で保管され， 解析の際には（＊検体送付の手段を記載。記録媒体の使用や，送付方法などをわかりやすく示す）で（＊解析機関または解析委託先事業者の名称）に送付され，血液やその他の細胞に含まれる DNA・RNA から「全ゲノム等解析データ」が生成されます。＊自施設で解析する場合は送付に関する記載不要

生成された「全ゲノム等解析データ」は，（＊データの送付手段を記載）の方法によって「解析・データセンター」に送られ，データベースに登録されます。そして，臨床情報とあわせて詳しい解析が行われます。

［各研究班で記載］（＊残余検体の取扱いについて　例・医療機関で保管，解析委託先で保管など）

解析結果から得られた，あなたのご病気に関連する所見については，（ ＊所見返却先を記載　例：医療機関，担当医等）に返却されます。

なお，ご提供いただいた試料の一部を多様な疾患に関する研究・創薬等の目的で利用させていただく場合，また，これらの目的で国内外の医療機関・研究機関・研究者や企業に提供させていただく場合があります。詳しくは，**「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用，外部機関への試料の提供**の項目をご参照ください。

研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運

用を含め調整可能）

①あなたのご病気に関連する所見

本研究で得られたあなたの現在のご病気に関連する所見については，医師からあなたにお伝えする予定です。あなたのご病気の診断・治療にとって参考となる所見が得られた場合には，診療に役立てることが可能です。

ただし，全ゲノム解析の結果を診療や健康管理に活用する仕組みは，現在，研究開発の段階にあります。参考となる所見が得られるかどうかを予測することは容易でなく，そのような所見が得られる割合や時期についてお約束するものではありません。また，解析技術の違いにより，他の手法を用いた検査では見つかる遺伝子の変化が全ゲノム等解析では検出されない場合もあります。

［各研究班で記載］診療に用いる場合に想定される具体的対応について確認検査・遺伝カウンセリングの必要性，費用等含めて記載

②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合

全ゲノム等解析では，あなたの現在のご病気だけでなく他の疾患と関連する遺伝子の変化等が見つかる可能性があります。

本研究によりこのような遺伝子の変化が判明し，あなたやあなたの血縁者の健康管理の参考となる所見が得られた場合に，その情報をお知りになりたいかどうかについてのご希望をお知らせください。

［各研究班で記載］情報提供の対象（例：遺伝性腫瘍）および確認検査・遺伝カウンセリング等の想定される具体的対応について費用も含めて記載

以下は同意書に記載

②についての希望の確認（同意書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

□情報提供を希望する　・　□情報提供を希望しない

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の確認（同意書に記載）

本研究で得られた所見に関する情報をご家族等にお伝えすることについて

□ご家族等に伝えてよい　・　□自分以外誰にも伝えないでほしい

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名　　続柄　　連絡先

以下は希望変更申出書に記載

②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

□「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する

□「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望を

□「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「ご家族等に伝えてよい」に変更する

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名　　続柄　　連絡先

□「ご家族等に伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用

「全ゲノム解析等実行計画」では，ご提供いただいた試料・情報を用いて「解析・データセンター」に全ゲノム等解析データおよび臨床情報，試料に関する情報のデータベースを構築し，試料・データを厳重に保管・管理した上で，国内外の医療機関・研究機関や企業がこれらの試料やデータを診療や研究・創薬等に活用するための仕組みを構築します。この仕組みは，日本の患者さんや市民の皆さんのゲノム医療を日本に住む方々の試料やデータを使って実現するための基盤であるとお考えください。

そのため，以下の目的で多様な疾患に関する研究・創薬等に試料・データを~~活~~利用させていただきます。

①全ゲノム解析等の成果を患者さんに還元すること
②新たな個別化医療等を実現し，日常診療への導入を目指すこと
③全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用すること
④上記①～③に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行うこと

これらの目的で外部の機関に試料・データを提供する場合には，利活用審査委員会による厳正な審査と利活用状況の監督を行います。また，試料・データの利活用に関する状況についてできる限り情報を公開し，透明性の確保に努めます。試料・データの利活用状況や新たな研究への利用については＊＊＊にてお知らせする予定です。

＊情報公開の方法等については詳細決定次第記載

データの適正な利用のための取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では，データの適正な利用を確保するため，関連法令・指針，AMED との契約および「全ゲノム解析等実行計画」に基づいてデータ共有ルールを定め，第三者も加わったデータ利活用審査委員会が公正な立場からデータの利用を審査・監督する仕組みを設けます。審査に当たっては，データの利用目的や利用範囲，個人情報の保護体制が適正であるかを厳正に確認し，利用が認められた後も利用状況を監督します。国内からの利用，国外からの利用にかかわらず同様です。

データの利用者には，関連法令・指針，データの利用条件，およびセキュリティに関するガイドラインの遵守が義務づけられます。解析結果等を個別にお知らせする必要がある場合を除き，個人の同定は禁止されます。

ゲノム研究は急速に進歩しており，今後さらに研究が進むと，現時点では想定されていない新たな研究に試料や情報を活用させていただくことが必要となる可能性があります。その場合には，新たに研究計画を作成し，関連法令・指針に基づき，データ利活用審査委員会や研究機関の倫理審査委員会による審査で改めて承認を受けた上で研究に利用させていただきます。なお，AMED 健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォームを通じてデータが利活用される場合があります。その場合も，上記に準じて取り扱われます。

誰がどのようにしてデータを利用するか

医療機関や研究機関の努力だけで，新しい医薬品や診断技術等を開発することは困難です。また従来，こうした製品・技術の開発に携わる企業が，日本の患者さん等のゲノムデータを収集・解析する環境が整備されておらず，課題とされてきました。

そのため，「全ゲノム解析等実行計画」では，国内外の健康・医療に関する研究および開発に携わる研究機関・研究者や企業がデータを共有して研究および開発に活用するための仕組みを構築します。

この仕組みを通して，国内外の研究機関・医療機関，企業および承認審査機関が，健康・医療に関する研究，薬事申請を含む医薬品等の開発，科学的なエビデンスに基づく予防等，またこれらの研究開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行う目的で，データを利用できる環境を整備します。これにより，研究開発を促進することが期待されます。

具体的には，以下のような形でデータを利用させていただきます。

①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用

本研究の実施機関を含む多数の医療機関・研究機関が「全ゲノム解析等実行計画」に参画し，データの収集や解析を行います。得られたデータを効率的に解析するために，参画機関

が共同でデータを利用して診療，研究・創薬等を行います。また，参画機関との共同研究を行う機関（企業を含む）がデータを利用させていただく場合もあります。

これらの機関が自機関以外で収集されたデータを利用して詳しい解析を行う場合には，具体的な研究計画を立案した後，倫理審査委員会の承認を得た上でデータを利用します。利用に際しては，データ利活用審査委員会への報告が義務づけられます。

② 上記①以外の機関による利用

上記①以外の機関は，有償でデータを利用することが可能です（おもに企業による利用が想定されています）。データの利用を希望する研究機関，医療機関，企業等は，具体的な研究計画を立案し，倫理審査委員会の承認を得るとともに，データ利用を申請し，データ利活用審査委員会による審査を受けます。審査により，適切な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。

データを利用する機関や利用目的は，申請に応じて審査を行い，十分なセキュリティを整備し適切な取り扱いができること等を確認した上で決定されます（詳しい審査の方針や利用のルールについては「データの適正な利用のための取り組み」をご参照ください）。

そのため，今の時点では具体的な利用機関やその所在国をお伝えできないことをご了承ください。決まり次第＊＊＊にてお知らせいたします。

＊情報公開の方法等については詳細決定次第記載

外部機関への試料の提供

試料の提供に関する具体的手続は，現在厚生労働省で検討がなされていますが，データの場合と同様に，試料の利用を希望する研究機関，医療機関，企業等には，研究計画を立案し，倫理審査委員会の承認を得るとともに，試料の利用を申請して利活用審査を受けることが求められます。審査により，適切な利用を行うと認められた場合にのみ試料が提供されます。

国内外の公的データベースへの登録と活用

「解析・データセンター」 で保管されるあなたのデータのうち，全ゲノム等解析データおよび一部の臨床情報は，公的な研究用データベース（国外のものを含む）にも提供・登録される場合があります。

公的データベースに登録することにより，類似した研究の重複を防いだり，解析するデータの量や規模を大きくして研究結果の信頼性を高めることが可能になります。また，データベースから国内外の研究者に対して，研究，医薬品等の開発，科学的なエビデンスに基づく予防等を目的としてデータが提供され，さまざまな病気について，原因の解明や診断・治療

法などの効率的な研究が期待できます。

公的データベースに登録されたデータは，日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく，国内外の製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者も利用する可能性があります。将来，どの国の研究者から利用されるか，現時点ではわかりません。しかし，どの国の研究者に対しても，その国の法令に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

データベースに登録されたデータの利用には，データの種類によって異なるアクセスレベル（制限公開，非制限公開）が設定されます。個人の特定につながらない情報（頻度情報・統計情報等）は非制限公開データとして不特定多数による利用が可能な形で提供され，個人ごとのゲノムデータ等は制限公開データとして，科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で，データの利用を承認された研究者のみに利用されます。

事業実施組織への移管について

「全ゲノム解析等実行計画」では，2025（令和 7）年度以降を目途に事業の運用を一元的に担う「事業実施組織」が創設され，この事業で得たデータを移管することを想定しています。事業実施組織発足後は，事業実施組織が試料・データの管理・利活用などを担う予定です。

知的財産権の帰属について

本研究および「全ゲノム解析等実行計画」の結果として特許権等の知的財産権が生じる可能性がありますが，その権利は，創出者(研究機関，企業を含む共同研究機関および研究者など)に属し，あなたに知的財産権が生じることはありません。また，その知的財産権を行使することにより生じる経済的利益，提供していただいた試料等の財産権についても，あなたに帰属することはありません。

あなたに連絡を取らせていただく可能性について

「全ゲノム解析等実行計画」では，研究開始後，研究で得られた所見をお伝えする場合の他，以下のような場合にあなたに連絡を取らせていただく可能性がありますのでご了承ください。

- 研究・創薬等の目的で新たに臨床情報のご提供をお願いしたい場合
- 研究・創薬等の目的で新たに試料のご提供をお願いしたい場合
- 本研究で得られたデータに基づいて新たな臨床研究・治験等への参加をご案内する場合

共通クレジット

本説明文書の「全ゲノム解析等実行計画」に関する説明は,「全ゲノム解析・患者還元説明文書検討会」を通じて患者さんおよびご家族の立場から内容についてご意見やご提案をいただいた上で案を作成し，厚生労働省の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において了承を得たものです。

作成：厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元，解析・データセンター，ELSI 等に係る技術評価，体制構築についての研究」班（研究代表者　中釜斉）

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第１章　総則
　第１条　目的
　第２条　用語の定義
　第３条　適用範囲
第２章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等
　第４条　データの取得
　第５条　同意の取得
　第６条　データの管理・保存及び個人情報の保護
第３章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開
　第７条　データの利活用
　第８条　承認の原則
　第９条　データ利活用審査委員会
　第１０条　事業実施組織等の長の権限
　第１１条　データの公開
第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続
　第１２条　利用者の資格
　第１３条　利活用の申請
　第１４条　利活用の承認等
　第１５条　契約
　第１６条　利活用承認の期間
　第１７条　中止又は期間の延長
　第１８条　届出の義務
　第１９条　セキュリティの管理
　第２０条　禁止事項
　第２１条　利活用の停止等
　第２２条　利活用料金等
　第２３条　知的財産権
　第２４条　公表及び報告書の提出
第５章　秘密情報の管理
　第２５条　秘密保持
　第２６条　利用者の名称等の公開
　第２７条　各利用者の責任
第６章　補則
　第２８条　その他
附　則

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和５年○○月○○日規程第○号

第１章　総則

（目的）

第１条　事業実施組織及び事業実施準備室（以下、「事業実施組織等」という。）は、全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、解析・データセンターに集積される臨床情報とゲノム情報等のデータ（以下、併せて「全ゲノム解析等のデータ」という。）の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るとともに、速やかな研究・創薬等への活用のために、国の方針に基づいて設置された組織である。本ポリシーは、事業実施組織等が取得・作成した全ゲノム解析等のデータの利活用について、その基本方針を定めるものである。全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備することにより、それらを用いた研究・創薬等を促進し、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」に資することを目的とする。

（用語の定義）

第２条　このポリシーにおいて、次の各号に掲げる用語の定義は、当該各号の定めるところによる。

一　全ゲノム解析等実行計画　我が国において、がんや難病領域の全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省により策定された、「全ゲノム解析等実行計画（第１版）」（令和元年 12 月策定）及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」（令和４年９月策定）をいう。なお、本ポリシーにおいて明示しない場合は、「全ゲノム解析等実行計画」とは全ゲノム解析等実行計画 2022 をいう。

二　全ゲノム解析等のデータ　全ゲノム解析等実行計画に基づき取得された、別紙１.1 及び１.２に定める臨床情報及びゲノムデータ（FASTQ、BAM/CRAM、VCF、遺伝子変化の基本的な意義付け情報、その他オミックスデータ（予定））をいう。

三　利活用　全ゲノム解析等のデータを、創薬や診断技術の研究開発等を推進するために用いることをいう。

四　患者等　全ゲノム解析等実行計画に参画する患者及びその家族をいう。

五　申請者　事業実施組織等へ全ゲノム解析等のデータの利活用について申請を行う者をいう。

六　利用者　事業実施組織等から全ゲノム解析等のデータの利活用承認を受けた者をいう。

七　第三者　事業実施組織等及び利用者以外の組織、団体患者等あらゆる者をいう。

八　産業・アカデミアコンソーシアム（仮）　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形成された、産業界・アカデミアが参画するコンソーシアムをいう。

九　起始ポイント　各疾患で事前に定められたデータ登録症例数に到達し、データ登録

令和５年○○月○○日規程第○号

された時点をいう。

十　制限期間　起始ポイントから 24 か月を経過し、かつ 30 か月を超えない期間をいう。

十一　解析・データセンター　ゲノム解析、オミックス解析、臨床情報等の活用、データ共有システム、集中管理システム、情報管理・システム構築及び人材育成を担うセンターをいう。

十二　データ利活用審査委員会　全ゲノム解析等のデータの申請者への利活用承認及び利用者への全ゲノム解析等のデータの開示、提供等について公平性を担保することを目的に設置する委員会をいう。

（適用範囲）

第３条　本ポリシーは、次の各号に対し適用する。

一　全ゲノム解析等実行計画に基づき、ゲノムデータを生成する者。

二　全ゲノム解析等実行計画の一環として行われる AMED 等研究開発課題で、全ゲノム解析を行う者。

第２章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等

（データの取得）

第４条　事業実施組織等は、患者等に取得する目的並びにデータ項目を明示し、かつ同意を得た後に全ゲノム解析等のデータの適切な取得が確保されるようにする。

（同意の取得）

第５条　事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータが利用者における利活用や公的データベースにおける公開を通じて様々な研究・開発に利用され得ること等について患者等に適切に説明・明示できるようにしなければならない。

２　事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータが患者等の同意に基づいていることを確認しなければならない。

３　患者等はいつでも同意を取り下げることができるものとする。ただし、解析のために加工済みである等、当該患者のデータの特定が困難な場合、それらデータの削除までは求めない。

（データの管理・保存及び個人情報の保護）

第６条　事業実施組織等は、患者等の個人情報が保護されるよう、十分なプライバシー及び個人情報の保護に対する安全管理措置を講じ、関係法令及び事業実施組織等の関連規程に従い、全ゲノム解析等のデータを適切に管理・保存する。

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

第３章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開

（データの利活用）

第７条　事業実施組織等は、関係法令、事業実施組織等の関連規程及び倫理的要件（予定）に則り、産業・アカデミアコンソーシアム（仮）と連携し、全ゲノム解析等のデータの利活用を促進するための運用をすすめる。

２　事業実施組織等は、起始ポイント到達後速やかに、全ゲノム解析等のデータを利活用できる環境を整備し、維持するものとする。

（承認の原則）

第８条　事業実施組織等は次の各号に掲げる事項を満たす利活用申請を承認する。

一　利活用目的が、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の研究及び開発等、またこれらの研究及び開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討であること。具体的には主に以下の目的が考えられる。

ア　研究テーマの早期スクリーニング

イ　疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定・病態・メカニズムの解明及び診断・創薬への応用

ウ　臨床試験・治験デザインの検討

エ　該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進

オ　試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用

カ　医薬品の市販後の有効性・安全性の検討

キ　研究及び開発に関わる人材の育成

ク　保健医療政策の検討

二　事前に倫理審査委員会による研究計画の承認を受けていること。(データ利活用の内容が関係法令及び指針により倫理審査の対象となる場合)

三　第１８条及び第１９条に定める利用者の義務を履行する体制及び環境が整備されていること。

四　その他、事業実施組織等が定める事項を満たしていること。

（データ利活用審査委員会）

第９条 事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備するために、事業実施組織等にデータ利活用審査委員会を置く。

２　データ利活用審査委員会では、第８条で定める事項を満たしているかにつき、次の各号

令和５年○○月○○日規程第○号

に掲げる事項について審査する。

一　利活用の目的、計画及び実施内容の妥当性

二　利用者の構成の妥当性

三　前各号に挙げる他、その他利活用に必要な事項

３　データ利活用審査委員会の組織及び運営については、全ゲノム解析等のデータ利活用審査委員会設置・運用規程（令和○年規程第○号）において定める。

（事業実施組織等の長の権限）

第１０条　事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用について次の各号に掲げる権限を有するものとする。

一　本ポリシーに従って、申請者に対し、データ利活用審査委員会の承認を得た申請の利活用を承認することができる。

二　利用者が本ポリシーの定めに違反した場合、その者の氏名等の公表や全ゲノム解析等のデータの利活用の承認の停止、新たな利活用申請の拒絶、差止請求、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。

三　利用者が本ポリシーに抵触したと疑われる場合、利用者及び利用者の事業所や役職員等を調査することができる。

四　臨床情報や遺伝子情報等、各種情報の番号付与規則や収集データ項目標準を策定できる。

五　利活用審査にあたっての審査基準を策定することができる。

六　データの利活用にあたって利用する情報システムや、データ提供の方法を指定することができる。

七　データの利活用にあたって、利用者が遵守しなければならない情報セキュリティ体制や対策方法などの安全管理対策基準を策定する。また、利用者が指定したセキュリティ体制や対策を確保しているか必要に応じて確認し、監査を行うことができる。

八　利用者のデータ利活用に不適切な利活用が疑われた場合、データの利用状況など調査を行うことができる。

九　事業実施組織等が管理する情報への、利用者からのアクセス状況を監視することができる。

（データの公開）

第１１条　事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータのうち、次の各号に掲げる事項については、制限期間を管理し、制限期間を経過したデータを公的データベースに登録する。

一　ゲノムデータの一部（個人が特定されない範囲）

二　基本的な臨床情報

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続

（利用者の資格）

第１２条　次の各号に掲げる者は、事業実施組織等の長に全ゲノム解析等のデータの利活用申請を行うことができる。

一　産業・アカデミアコンソーシアム（仮）の会員

二　その他、事業実施組織等の長が適当と認める者

（利活用の申請）

第１３条　利活用を希望する者は、別表に定める利活用申請書（仮）により事業実施組織等の長に申請しなければならない。

２　データ利活用の申請等窓口は、事業実施組織等利活用支援部門（仮）とする。

（利活用の承認等）

第１４条　利活用の承認は、データ利活用審査委員会の意見を参照して事業実施組織等の長が決定する。

２　事業実施組織等の長は、利活用を適当と承認した場合は、利活用承認書（仮）を発行するものとする。

３　事業実施組織等の長が、利用者として不適格と認めた場合は利活用の承認を取り消すことができるものとする。

（契約）

第１５条　事業実施組織等の長は、第１４条により利活用の承認の決定を行った場合、遅滞なく、契約書を作成しなければならない。

２　前項の規定により作成する契約書については、原則として、事業実施組織等の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方のそれぞれが署名し、又は記名押印し、事業実施組織等の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方が各１通を保有する。

（利活用承認の期間）

第１６条　利活用承認の有効期間は、事業実施組織等の長が認めた期間の範囲内とする。

（中止又は期間の延長）

第１７条　利用者は、全ゲノム解析等のデータの利活用を中止し、又はその期間を延長する必要が生じたときは、直ちに事業実施組織等の長に届出るものとする。

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

２　事業実施組織等の長は、前項の届出を受けたときは、第９条に規定するデータ利活用審査委員会の審査を経て、利活用を中止し、又はその期間を延長することを決定するものとする。

３　事業実施組織等の長は、前項の決定をしたときは、利用者と協議の上、利活用を中止する場合にあっては当該利活用の契約を解約し、利活用の期間を延長する場合にあっては速やかに当該利活用の期間の変更契約を締結するものとする。

（届出の義務）

第１８条　利用者は、利活用申請書（仮）に記載した事項に変更が生じた場合は、利活用変更申請書（仮）により速やかに事業実施組織等の長に届出なければならない。

（セキュリティの管理）

第１９条　利用者は、本ポリシー並びに別に定める「情報セキュリティポリシー（仮）」「〇〇〇〇〇」を遵守しなければならない。

２　利用者は、全ゲノム解析等のデータを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのセキュリティインシデントに対し、安全対策を講じなければならない。なお、セキュリティインシデント又はその可能性を認知した際には、●●●●に定められた報告手続に従い、直ちにその旨を事業実施組織等の長へ報告するものとする。

３　利用者は、全ゲノム解析等のデータやセキュリティの管理について、管理者を設定し、事業実施組織等に通知すること。なお、当該管理者を変更するときは、遅滞なく事業実施組織等に通知するものとする。

（禁止事項）

第２０条　利用者は、当該全ゲノム解析等のデータに係る情報を秘密として管理し、第三者に開示又は提供をしてはならない。ただし、データ利活用審査委員会において承認が下りた利活用目的の範囲内においては、当該利用者自らが負うのと同等の義務（守秘義務、目的外使用禁止義務を含みこれに限らない）や情報管理体制、環境整備を課すこと、及び事業実施組織等が委託先のセキュリティ監査を実施できるようにすることを条件に、自己の委託先及び関係会社にも開示することができるものとする。

（利活用の停止等）

第２１条　事業実施組織等の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認後に利用者が次の各号に該当すると判明した場合、必要に応じて第１０条第一項第二号、第三号、第七号及び第八号に規定する措置を講じるものとする。

一　第８条のデータ利活用審査委員会の審査事項を満たさない、又は満たさなくなった

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

と判明した場合。

二　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを提供、再許諾、転売、その他いかなる形においても開示又は使用させた場合。ただし、第２０条ただし書の規定により行うものについては、この限りではない。

三　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを利活用するにあたって知り得た、全ゲノム解析や情報利活用に用いた事業実施組織等の独自技術について、事業実施組織等の許諾なく開示した場合。

四　利用者が反社会的勢力の一員若しくは反社会的勢力との関係があると判明した場合。

五　利用者の所属機関の事業活動が国民の健康に不利益を与えることが強く危惧されると判明した場合。

（利活用料金等）

第２２条　全ゲノム解析等のデータの利活用料金は別紙２及び３に定める。

２　利活用システム（仮）への接続等に要する費用については、機器設置及び付帯工事等を含め、利用者が負担するものとする。

（知的財産権）

第２３条　全ゲノム解析等のデータについて、本ポリシー及び全ゲノム解析等のデータの利活用に関する契約において明示的に定めるものを除き、全ゲノム解析等のデータについてのいかなる権利（所有権、知的財産権を含みこれに限らない。）も、利用者に対し譲渡又は許諾されない。

２　全ゲノム解析等のデータを利用した研究・開発等により創出された知的財産及び知的財産権は、特許法、その他関係法令の定めるところに従い、当該知的財産及び知的財産権を創出した利用者に帰属するものとする。

（公表及び報告書の提出）

第２４条　利用者は、全ゲノム解析等のデータを用いた研究成果を公表することができる。成果公表の際は、データの提供元である事業実施組織等について記載することとする。

２　前項の定めにかかわらず、利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち次の各号の情報を、公開してはならない。

一　シークエンスの元データ（FASTQ/BAM 等）

二　一個人のすべての変異リスト（VCF/XML 等）

３　利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち患者等の臨床情報について、成果発表の科学的妥当性を担保するために必要最小の限度で論文等に掲載できる。（ただし、個人が特定されない場合に限る。）

４　利用者は、年に一度、全ゲノム解析等のデータの利用状況及び研究成果を発表した論文

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇号

等のタイトル一覧等を別表に定める報告書（仮）により事業実施組織等に報告する。報告書（仮）の提出時期は契約書で定めるものとする。

第５章　秘密情報の管理

（秘密保持）

第２５条　事業実施組織等は、第１３条に関連し、利活用の希望者から提出される書類の内容及び秘密である旨明示して開示された情報について秘密情報として取り扱い、合理的な期間保管する。

（利用者の名称等の公開）

第２６条　事業実施組織等は、全ゲノム解析等のデータの利活用を行うに際し、利用者の名称等を公開する。なお、前条の規定は本条を妨げない。

（各利用者の責任）

第２７条　全ゲノム解析等のデータの利活用によって生じる責任は、各利用者が負う。

２　第三者が、利用者による全ゲノム解析等のデータの利活用に関して事業実施組織等に対して苦情相談の申出又は訴訟の提起、その他何等かの請求を行ってきた場合、当該苦情相談の申出・訴訟に対する対応は利用者が責任を持って行うものとし、第三者による当該請求等から事業実施組織等を免責する。

３　事業実施組織等が第三者からの当該請求等について対応費用等を要したときは、事業実施組織等は利用者に対し費用の償還を求めることができる。

第６章　補則

（その他）

第２８条　このポリシーは、必要に応じて随時見直しをおこない改訂する。

２　その他事項については、必要に応じて別途定める。

附 則

（施行期日）

このポリシーは、令和５年〇〇月〇〇日から施行する。

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 1.1　全ゲノム解析等のデータの利用許諾等の対象となるゲノム情報及び臨床情報（がんゲノム版）（案）

【ゲノム情報】

ゲノム情報 1：検査結果に記載される遺伝子変化(全ゲノムレポートに掲載されるもの)

ゲノム情報 2：シークエンスセンターからのシークエンスデータ（FASTQ データ)、統一解析パイプラインによって生成された BAM 又は CRAM ファイル。解析・データセンターで再作成した VCF ファイルも提供可能。

【臨床情報】

＜症例基本情報・同意情報＞

患者基本情報	施設番号（ID*)、プロジェクト番号（ID)、症例番号、性別、年齢、人種、身長、体重、BMI、固形腫瘍／造血器腫瘍、これまでの登録の有無､過去に他プロジェクトで WGS 解析を行った際の腫瘍部検体識別 ID、症例関係区分（重複がん等)、施設症例管理番号
がん種情報	がん種区分（固形腫瘍)：疾患名（Oncotree） がん種区分（造血器腫瘍)：がん種区分（WHO 分類）
登録情報	症例識別 ID（施設 ID+PJ 番号+症例番号)、登録日
がんゲノムプロファイリング検査登録	C-CAT 登録 ID

＜検体データインポート情報　(Excel ファイルをインポートした際の自動登録情報）＞

施設番号、プロジェクト番号、症例番号、腫瘍・非腫瘍、検体番号、核酸種類、取込日時、取込作業者、結果

＜検体情報（固形腫瘍）＞

検体情報	腫瘍／非腫瘍、DNA／RNA、検体番号、検体識別 ID、腫瘍細胞含有割合、検体採取日、検体採取方法、採取部位、(原発巣／転移巣)、具体的な採取部位（脊髄、脳等)、解析不良の有無、解析不良の理由

＜検体情報（造血器腫瘍）＞

検体情報	腫瘍／非腫瘍、DNA／RNA、検体番号、検体識別番号、検体種類（骨髄液等)、検体形態（FFPE 等)、腫瘍細胞含有割合、腫瘍割合算定根拠、検体採取日、検体採取方法、具体的な採取部位、腫瘍組織検体採取時点における同種移植歴、解析不良の有無、解析不良の理由

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年○○月○○日規程第○号

＜患者背景・家族歴・非薬物療法＞

患者背景	病理診断名、初回診断日、喫煙歴有無、喫煙年数、1 日の本数、アルコール多飲の有無、ECOG PS、既往歴・併存疾患の有無、造血幹細胞移植歴の有無
重複がん	重複がん有無(異なる臓器)、重複がん疾患名（Oncotree)、重複がん部位(その他)、重複がん活動性
多発がん	{固形腫瘍の場合} 多発がん有無(同一臓器)、多発がん疾患名（Oncotree)、多発がん活動性 {造血器腫瘍の場合} 多発がん有無(同一臓器)、多発がん疾患名（WHO 分類)、多発がん活動性、提出した癌腫との連続性
家族歴	家族歴有無、家族歴-続柄、家族歴-がん種、家族歴-罹患年齢
観血的治療	観血的治療の有無、観血的治療の種類、実施目的、実施施設、実施日、実施部位、外科的・鏡視下・内視鏡的治療の範囲
放射線治療	放射線治療の有無、放射線治療の種類、実施目的、実施施設、照射部位、照射量、治療開始日、治療終了日、終了理由、最良総合効果

＜がん種情報（固形腫瘍)＞

登録時の転移	登録時転移の有無、登録時転移の部位、初発／再発の別
がん組織採取時のステージ	ステージ（術後病理学的・UICC)、pTNM 分類／pT 分類、pTNM 分類／pN 分類、pTNM 分類／pM 分類、 pTNM 分類／p 付加因子：部位･組織型に共通の情報（自施設／他施設、手術なし／術前治療後)、骨・軟部組織・虫垂癌・前立腺、精巣、悪性リンパ腫(ホジキンリンパ腫)、GIST、甲状腺、胆道系亜部位、頭頸部－原発不明、中咽頭
診断時のステージ	ステージ（治療前・UICC)、TNM 分類（UICC）／T 分類、TNM 分類（UICC）／N 分類、pTNM 分類（UICC）／M 分類、 TNM 分類（UICC）／付加因子：部位･組織型に共通の情報（該当せず／自施設)、骨・軟部組織・虫垂癌・前立腺、精巣、悪性リンパ腫(ホジキンリンパ腫)、GIST、甲状腺、胆道系亜部位、頭頸部－原発不明、中咽頭、肝癌の病期（治療前・取扱い規約)
がん種共通のバイオマーカー	がん種共通のバイオマーカー：RET 融合、NTRK 融合、MSI-High、TMB-High、 肺：EGFR、EGFR-type、EGFR-検査方法、EGFR-TKI 耐性後 EGFR-T790M、ALK 融合、ALK-検査方法、ROS1、BRAF（V600)、

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年○○月○○日規程第○号

	MET ex14 skipping、PD-L1（IHC)、PD-L1（IHC）-検査方法、陽性率、アスベスト曝露歴、 乳：HER2（IHC)、HER2（FISH)、ER、PgR、gBRCA1、gBRCA2、PD-L1、 食道/胃若しくは腸：KRAS、KRAS-type、KRAS-検査方法、NRAS、NRAS-type、NRAS-検査方法、HER2、EGFR（IHC)、BRAF（V600)、PD-L1、ピロリ菌、 肝：HBsAg、HBs 抗体、HBV-DNA、HCV 抗体、HCV-RNA、 口腔・陰茎・子宮頚部：HPV、 皮膚：BRAF（V600)、PD-L1、 頭頸部：PD-L1

＜がん種情報（造血器腫瘍)＞

初発／再発の別	
病期	Rai 分類 （CLL)、Binet 分類（CLL)、Lugano 分類（消化管 MALT)、Murphy 分類（小児 Burkitt)、ATL　JCOG 分類（ATL)、Ann Arbor 分類（その他リンパ腫)
ウイルス情報	HTLV-1 の確認方法（ATL の場合のみ)、HTLV-1（ATL の場合のみ)、HIV、EBV（EBER-ISH)
リスク分類	【ENL2017 分類（nonAPL AML)】：ENL2017、Favorable 因子、Intermediate 因子、Poor 因子、 【EUTOS 分類（CML)】：Basophil(%)、Spleen size (cm) distance from costal margin、EUTOS Score、 【DIPSS plus 分類（PMF)】：年齢、発熱・夜間盗汗・体重減少の持続、Hb、WBC、末梢血芽球、DIPSS Score、予後不良核型、血小板、輸血の必要性、因子の合計、リスク分類 【CLL-IPI 分類（CLL)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、 【IPSS-R 分類（MDS)】：核型、骨髄芽球割合(%)、ヘモグロビン値(g/dL)、血小板数(×10^4/μL)、好中球数(/μL)、リスク分類、 【age adjusted-IPI 分類（aggressive lymphoma)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、 【FLIPI2 分類（follicular lymphoma)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、 【PIT 分類（PTCL)】：判定因子、因子の合計、リスク分類、

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年○○月○○日規程第○号

	【NK-IPI 分類（ENKTL)】: 判定因子、因子の合計、リスク分類、 【MIPI 分類（MCL)】: 年齢（歳)、PS(ECOG)、LDH、LDH(施設上限値)、白血球数(/μL)、因子の合計、リスク分類、 【sATL-PI 分類（急性型・リンパ腫型 ATL)】: 判定因子、因子の合計、リスク分類、 【GHSG 分類（限局期 Hodgkin リンパ腫)】: 判定因子、リスク分類、 【IPS 分類（進行期 Hodgkin リンパ腫)】: 判定因子、リスク分類、 【ISSWM 分類（Waldenstom Macroglobulinemia)】: 判定因子、因子の合計、リスク分類、 【R-ISS 分類（Multiple myeloma)】: 因子、リスク分類
組織採取時末梢血所見	末梢血採取日、WBC、RBC、PLT、HB、HCT、細胞分画、末梢血像所見
組織採取時骨髄所見	骨髄液採取日、有核細胞数、巨核球数、骨髄細胞分画、骨髄像所見
スメア特殊染色	特殊染色実施の有無、特殊染色実施組織、特殊染色種類、特殊染色種類その他、特殊染色結果
組織採取時核型検査	核型検査種類:G 分染の有無、核型検査種類:G 分染実施組織、核型検査種類:G 分染の検査日、核型検査種類:G 分染の結果、 核型検査種類:FISH の有無、核型検査種類:FISH 実施組織、核型検査種類:FISH 検査日、核型検査種類:FISH プローブ種類、核型検査種類:FISH 結果
Flow cytometry (FCM)	FCM 検査の有無、FCM 検査実施組織、FCM 検査日、FCM 検査結果
遺伝子検査	遺伝子検査の有無、遺伝子検査実施組織、遺伝子検査実施日、 遺伝子検査種類、遺伝子検査種類その他、遺伝子検査結果
組織病理切片染色(含免疫染色)	特殊染色実施の有無、特殊染色実施組織、特殊染色種類、特殊染色結果
病理所見	病理所見
病型移行	病型移行の有無、病型移行確認日、病型移行後病名

＜既往歴・併存疾患＞

既往歴・併存疾患	既往歴・併存疾患名、発症日、回復日

＜薬物療法＞

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

レジメン	治療方針（企業治験、医師主導治験、先進医療、患者申出療養、保険診療等)、承認薬併用の有無、治療ライン、実施目的（術前補助療法、術後補助療法、根治、緩和等)、実施施設（自施設、他施設)、身長、体重、レジメン名、 薬剤：薬剤名（一般名)、薬剤コード、(初回）投与量、用法、 レジメン内容変更情報（投与量変更等)、投与開始日、投与終了日、投与日数、終了理由、最良総合効果（CR、PR、SD、PD、NE)、最良総合効果（急性白血病、molecular MRD 等)、増悪の有無、増悪確認日、再発の有無、再発確認日 Grade3 以上の非血液毒性の有害事象の有無、有害事象、発現日、CTCAEv5.0 名称日本語、CTCAEv5.0 名称英語、CTCAEv5.0 コード、CTCAEv5.0 最悪 Grade

＜転帰情報＞

転帰情報	転帰（生存、死亡等)、最終生存確認日、死亡日、死因

＜造血幹細胞移植＞

造血幹細胞移植	移植種類、移植ソース、移植実施日、生着の有無

＜全ゲノム解析後の基本情報＞

出口戦略コホート登録	基本コホートの登録の有無、基本コホート登録日、 戦略コホートの登録の有無、戦略コホートの詳細、戦略コホート登録日、 遺伝性疾患コホート登録の有無、遺伝性疾患の有無、遺伝性疾患コホート登録日、 診断コホート登録の有無、診断コホート登録日

＜全ゲノム解析後の薬物療法＞

レジメン	薬物療法の種類（企業治験、医師主導治験、先進医療、患者申出療養、保険診療等)、治療ライン、レジメン名、 薬剤：薬剤名（一般名)、薬剤コード、(初回）投与量、用法、 治療の起点になった遺伝子異常（全ゲノム解析)、全ゲノム解析の結果を確認した検査名、検査実施日、検査結果、 投与開始日、投与終了日、投与終了理由、最大治療効果（CR、PR、SD、PD、NE)、 重篤な毒性（G3 以上）の有無、有害事象、発現日、CTCAEv5.0 名

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

	称日本語、CTCAEv5.0 名称英語、CTCAEv5.0 コード、 CTCAEv5.0 最悪 Grade

＜全ゲノム解析後の生存データ＞

転帰情報	最終転帰確認日、転帰（生存、死亡等)、死亡理由、剖検の有無、 死亡場所（病院、自宅等）

＜全ゲノム解析後の遺伝性疾患コホートに関する情報＞

全ゲノム解析後によって診断された遺伝性疾患に関する情報	遺伝性疾患のきっかけとなる全ゲノム解析結果 遺伝子名、バリアント(HGVS 表記)、遺伝性疾患を確認する際に実施した検査名称、最終的に診断された遺伝性疾患名称、確認検査結果報告日、患者説明日 遺伝カウンセリング実施の有無、実施日、最終確認検査実施の有無、診断確定日、家系図、 病的遺伝子に関連する可能性のある表現型（HPO)、表現型の確認された年齢、 関連する表現型を有する家系員の発端者との関係、HPO、表現型の確認された年齢

＜全ゲノム解析後の診断コホートに関する情報＞

全ゲノム解析後によって診断された病気（がん）に関する情報	診断に至るきっかけとなった全ゲノム解析結果、全ゲノム解析結果を確認する際に実施した検査名称、最終的に診断された病名、診断確定日、患者説明日

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和５年○○月○○日規程第○号

別紙１.2　全ゲノム解析等のデータの利用許諾等の対象となるゲノム情報及び臨床症状（難病ゲノム版）（案）

【ゲノム情報】

ゲノム情報１：検査結果に記載される遺伝子変化(全ゲノムレポートに掲載されるもの)

ゲノム情報２：シークエンスセンターからのシークエンスデータ（FASTQ データ)、統一解析パイプラインによって生成された BAM 又は CRAM ファイル。解析・データセンターで再作成した VCF ファイルも提供可能。(SNV, CNV, SV, mitochondria genome, repeat expansion などの各解析ファイルを検討中(その時点で最新の annotation 付き))

【臨床情報】

＜登録情報＞

患者基本情報	主病名（疑い病名、症状含む)、罹患有無、施設名、入力者名（姓・名)、同意書の種別、同意取得者、代諾者等の続柄、代諾者等の続柄その他詳細、同意書のバージョン、アセントの有無、アセントのバージョン、同意取得日、同意撤回の有無、同意撤回者、代諾者等の続柄、代諾者等の続柄その他詳細、同意撤回書のバージョン、アセントの有無、アセントのバージョン、同意撤回日

＜患者背景＞

検体情報	調査実施日、入力日、入力者名（姓・名）
施設情報	施設名、施設コード、担当医師名（姓・名）
患者背景	統合 ID、血縁者の本研究参加の有無、性別、登録時年齢（２歳未満は月齢)、生年月、民族／集団（ethnicity/population)、出生情報（国、都道府県、市区町村、日本以外の詳細)、出生前(胎児)の異常の有無、出生時の異常（黄疸等）の有無、出産時医療介助の有無、出生時の在胎週数、出生時（身長、体重、頭囲)、出生時の母親の年齢、出生時の父親の年齢、登録時（身長、体重、頭囲、身長体重:測定時期)、生殖補助医療の有無、生殖補助医療の種類（下線部の項目は登録時２０歳未満は必須入力）

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

＜妊娠出産情報等＞

検体情報	妊娠の有無、妊娠回数、出産の有無、出産回数、死産・流産の有無、死産の回数、流産（自然）の回数、流産（人工）の回数
嗜好品	喫煙習慣の有無（20 歳以上のみ）、喫煙習慣（本数、喫煙年数。該当する場合のみ）、飲酒習慣の有無（20 歳以上のみ）
生活情報	就労の有無（成人のみ）、職業分類（成人のみ）

＜病歴・診断情報＞

現病歴	発症年月(最初の発症)、主訴、経過（疑い病名を考えた根拠）
疑い病名	疑い病名（登録時）（OMIM コード、ORPHA コード、HPO コード）
主な臨床情報	臨床症状名、所見の有無、（HPO コード）
遺伝性疾患	遺伝性疾患の疑いの有無、遺伝性疾患と考える根拠、家族性への該当、家系内に関連する症状等、多系統疾患への該当、疾患領域
臨床診断名（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	臨床診断名（登録時）（ICD-11 コード、OMIM コード、HPO コード、ORPHA コード）、診断年月(最初の診断)
指定難病（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	指定難病認定の有無、申請した難病の病名
小児慢性特定疾病（診断基準等に基づいた臨床的な確定診断がついている場合のみ）	小児慢性特定疾病認定の有無、申請した病名

＜既往歴、合併症＞

既往歴	既往歴の有無、既往歴疾患名（ICD-11 コード、HPO コード）
合併症	合併症の有無、合併症疾患名（ICD-11 コード、HPO コード）

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年○○月○○日規程第○号

＜家族歴＞

家族歴	親族内発症の有無、家系 ID、家系図作成日、家系図 PDF、家系図における世代番号（本人）、近親婚（本人）、近親婚（患者両親）、母親の妊娠・出産に関する情報（死産・流産の有無、流産（自然）の回数、流産（人工）の回数）
家系構成員の既往歴等	親族名称（父、兄弟などの関係性）、家系図における世代番号、遺伝性がん検査実施の有無、遺伝性がん検査の結果ファイル、がん罹患歴の有無、がん罹患歴詳細（がん種、罹患年齢、がん種、罹患年齢、がん種、罹患年齢）、生活習慣病罹患歴の有無、生活習慣病罹患歴詳細

＜検体情報、処方内容＞

検体情報	採取時年月日、検体識別 ID、採取時の治療薬の有無、検体種別
検体採取時の処方内容	処方内容、投与経路、YJ コード

＜遺伝学的検査＞

遺伝学的検査実施の有無	遺伝学的検査実施の有無、遺伝学的検査での異常の有無、検査結果ファイル
遺伝学的検査結果	検査実施日、検査会社/施設名、検査種別、検査種別その他詳細、検査結果

＜検査情報＞

血液検査等	検査実施日、白血球数（WBC）、赤血球数（RBC）、血色素（ヘモグロビン）、ヘマトクリット、血小板数（PLT）、総タンパク（TP）、アルブミン（ALB）、総ビリルビン（T-Bil）、アルカリフォスファターゼ（ALP）、グルタミン酸オキサロ酢酸トランスアミナーゼ（AST(GOT)）、グルタミン酸ピルビン酸トランスアミナーゼ（ALT(GPT)）、乳酸脱水素酵素（LDH）、クレアチニンフォスフォキナーゼ（CPK）、γグルタミールトランスペプチダーゼ（γ-GTP）、クレアチニン（CRE）、尿酸（UA）、尿素窒素（BUN）、アミラーゼ（AMY）、総コレステロール（T-CHO）、トリグリセライド（TG）、LDL コレステロール（LDL-CHO）、HDL コレステロール（HDL-CHO）、ナトリウム（Na）、カリウム（K）、無機リン（IP）、クロール（Cl）、カルシウム（Ca）、C反応性蛋白（CRP）、グルコース（GLU）、ヘモグロビンエーワンシー（HbA1c）、その他

令和 5 年○○月○○日規程第○号

	の検査項目（診断に特有な検査結果）

＜生存・死亡情報＞

生存・死亡情報	生存確認、最終生存確認日、死亡日、死因、当該疾患以外のときの死因詳細、死因 ICD-11 コード

＜家系情報＞

家系情報(ped file 形式)及び家系図

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和５年○○月○○日規程第○号

別紙２　事業実施組織等の利活用に係る会員費用及び利用料

全ゲノム解析等のデータの利活用に当たっては、事業実施組織等利活用支援部門（仮）が支援を行う、産業・アカデミアコンソーシアムへの参画が必須となる。コンソーシアムの会員費用及び利用料については、以下に定める。

＜参画機関（産業）＞

会員費用年額	●●●万円（消費税込）
会員の権利	事業実施組織等登録全症例のデータ閲覧・ダウンロード権付与 俯瞰解析及び簡易解析、1,000 例までの詳細解析（ただし、1,000 例を超える詳細解析については、別途利用料が発生する。）

利用料	（仮）●●●万円から●●●万円（消費税込） （アカデミアのみの利用と認めた場合には、減免を検討する。）
権利	10K ゲノムまでの詳細解析（10K ゲノムごとに利用料が発生する。）

＜参画機関（アカデミア）＞

会員費用年額	無償
会員の権利	事業実施組織等登録全症例のデータ閲覧・ダウンロート権付与 俯瞰解析及び簡易解析、自施設データの詳細解析（ただし、自施設データ以外の詳細解析については、別途利用料が発生する。）

利用料	●●●万円（消費税込） （アカデミアのみの利用と認めた場合には、減免を検討する。）
権利	自施設データ以外の詳細解析（ただし、データ取得者との合意に基づく共同研究ベースとなる。）

＜ゲノム情報＞
ゲノム情報１：検査結果に記載される変異(=事業実施組織等調査結果に掲載される変異)
ゲノム情報２：シークエンスの元データ

＜臨床情報＞
別紙１.１及び１.２と同様

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

〇産業フォーラム
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（有償）。
詳細解析には、データ利活用審査委員会の承認を必要とする（有償）。
自由な出願・知財の占有ができる。出願に関して、フォーラムへの届け出は不要。
成果を公表できるが、公表まで一定の制限期間（24-30 ヶ月）を設ける。
※1 各がん種において 100 例程度のデータ登録時点（希少がんは別途定める）を起始ポイントとする。
※2 出願公開により公表される場合（出願公開制度による出願後 18 ヶ月の公開）を除く。
※3 論文公表等でデータ取得者・解析者が非公表の必要性が乏しいと判断した場合は、制限期間を 24 ヶ月未満に短縮する。
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行う。

〇アカデミアフォーラム
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。
自データ以外を用いた詳細解析には、データ取得者との合意とデータ利活用審査委員会への報告を必要とする。
自由な出願・知財の占有ができる。
論文等での成果公表、出願においては、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行う。

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和 5 年〇〇月〇〇日規程第〇号

別紙 3　国内アカデミアの利用料について

がんゲノム医療中核拠点病院等については、自施設データの薬剤名の標記の統一や誤りの是正を行った上で登録を行う等、事業実施組織等が全ゲノム情報の集約・管理・利活用を進めるために必要不可欠な役割を担っていることから、アカデミアフォーラム会員費用は無償とする。

アカデミアによる研究については、製薬企業が行う医薬品等の開発と異なり営利を目的としない、希少ながん種・変異患者及び難病患者を対象とした臨床研究や新しいアイデア・産業を創出する学術研究である。学術研究といってもその目的・水準は様々であることから、AMED 研究、厚労省・文科省科研費等、国としての一定程度の方向性・審査基準のもと採択されている研究に限って、詳細解析を目的とした利用料については減免の対象とすることで研究を促進する。（共同研究に参加する営利企業は利用料の支払が必要）

「データ等の利活用については、データ利用者の負担を原則とする。ただし、データ利活用審査委員会がアカデミアのみの利用と認めた場合においては負担を減免するなどの利用者負担制度を検討する。年会費とデータ量毎の利用料等が考えられるが、価格については、運用コストを精査して決定する。」

令和 5 年 5 月 25 日時点

令和5年〇〇月〇〇日規程第〇－〇号

全ゲノム解析等のデータ利活用審査委員会設置・運用規程（案）

（目的）

第1条　全ゲノム解析等のデータ利活用審査委員会設置・運用規程（以下「規程」という。）は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認についての公平性を担保すべく、事業実施組織及び事業実施準備室（以下「事業実施組織等」という。）にデータ利活用審査委員会（以下「審査委員会」という。）を設置し、また審査委員会の運用に関して必要な事項を定めることを目的として事業実施組織等の長が制定する。

（審査委員会設置）

第2条　事業実施組織等の長は、事業実施組織等に審査委員会を設置する。

2　事業実施組織等の長は、審査委員会が執り行う審査業務の管理者として、運営管理業務全般を行う。

（審査委員会構成）

第3条　事業実施組織等の長は、審査委員会の委員を委嘱し、委員の中から委員長、副委員長を指名する。

2　審査委員会の構成は、それぞれ以下のとおりとする。

一　以下に掲げる者を含むこと。

ア　がんゲノム医療中核拠点病院等代表者3名（がん領域及び難病領域の専門家を含むこと。）

イ　産業界代表者 1 名

ウ　患者団体代表者2名（がん領域及び難病領域から各1名）

エ　事業実施組織等代表者 1 名

オ　倫理学の専門家等、人文・社会科学の有識者 1 名

カ　上記以外の一般の立場の者 1 名

二　9名以上であること。

三　男女両性で構成されていること。

四　事業実施組織等に所属しない者を半数以上含むこと。

3　委員の任期は 2 年とし、再任は原則として 3 期までとする。任期途中で委員の交代があった場合には、後任者は前任者の任期を引き継ぐものとする。

4　委員長に事故等ある場合は、副委員長が職務を代行する。

5　委員長が必要と認めるときは委員以外の者を委員会に出席させ、意見を聞くことができる。

（事務局）

令和 5 年 5 月 25 日時点

第4条　審査委員会の事務局業務は、事業実施組織等利活用支援部門（仮）が担う。

（審査委員会の責務）

第5条　審査委員会は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認について、申請代表者から提出された全ゲノム解析等のデータ利活用申請書及び研究計画書（又は調査概要書）等の添付書類を基に、「全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー」に定める審査項目について、倫理的及び科学的視点から、多様な立場で構成された委員による審査意見業務を行う。

2　審査委員会の委員は、事業実施組織等利益相反（COI）管理規程（仮）に基づき、適切な利益相反（COI）管理を受ける。

3　事業実施組織等の長は、事業実施組織等内外からの依頼にかかわらず公正かつ持続的に委員会運営を行う。

4　事業実施組織等の長は、審査委員会が事業実施組織等から独立し、自由に活動できるよう保証する。

5　審査委員会は、審査意見業務の判断の一貫性を可能な限り保つように、審査経験を事務局とともに蓄積・維持する。

（委員長の責務）

第6条　委員長は、審査委員会において、全ての出席委員から当該審査対象研究に対して意見を聞き、審査委員会の結論を出席委員全員の合意で形成するように努める。

2　委員長は、必要な場合に、審査委員会を臨時で召集することができる。

3　委員長が第８条に示す当該審査意見業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、副委員長が委員長の責務を代行する。委員長、副委員長ともに事故等ある場合、又は当該審査意見業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、委員の中から互選により委員長責務の代行者を決定する。

（招集、開催）

第7条　審査委員会は、原則として、年 5 回委員会を開催する。ただし、迅速な審査のため、必要に応じて柔軟な開催に努めることとする。

2　審査委員会の定足数は、全委員の3分の2以上とする。なお、欠席の委員が事前意見書及び委任状を提出した場合は、定足数に含めることとする。

3　審査委員会会場ではなく遠隔地から審査委員会に参加する委員がいる場合、テレビ会議システム等、双方向で意思疎通ができる環境を確保することとし、本人であることを確認する。

4　委員会は、申請代表者に委員会への出席を求めて、説明をさせることができる。

（審査意見への関与）

第8条　次に掲げる委員は、審査委員会の議決に参加しないものとする。

一　審査意見業務の対象となる利活用申請の申請代表者又は利用者として申請されている者

二　審査意見業務の対象となる利活用申請の申請代表者と同一の医療機関や研究機関において同一の学科等又は同一の企業や団体に属する者又は過去 1 年以内に属していた者

三　第一号から第二号までのほか、審査を依頼した申請代表者又は審査の対象となる企業等と密接な関係を有している者であって、当該審査に参加することが適切でないもの

ただし、第二号又は第三号に該当する委員は、審査委員会の求めに応じて意見を述べることができる。

（議決）

第9条　審査委員会の議決は、出席委員全員から意見を聞いた上で、原則として出席委員の全員一致をもって行う。ただし、議論を尽くしても意見が一致しない場合、出席委員の過半数の同意を得た意見を結論とする。その際、賛成・反対・棄権の数を議事録に記録する。

2　審査に当たっては、第7条第2項の開催要件を満たす場合にのみ、その意思を決定できるものとする。

（新規申請）

第10条　新規利活用申請受付時に申請代表者に提出を求める資料は以下とする。

一　全ゲノム解析等のデータ利活用（新規）申請書

二　倫理審査委員会等に提出した研究計画書及び承認通知書の写し

三　調査概要書（形式自由: 倫理指針対象研究外の調査等の場合）

四　全ゲノム解析等のデータ取扱いセキュリティチェックリスト

2　事務局は、申請代表者より新規申請を受けた場合、前項に示す提出書類の過不足、内容を確認する。

3　事業実施組織等の長は、審査委員会判定結果を申請代表者に「審査結果通知書」を用いて通知する。判定の種別は以下とする。

一　承認

二　条件付き承認

三　継続審査

四　不承認

4　審査委員会判定が前項第三号（継続審査）の場合であって、審査委員会の指示に従って研究・調査の実施に重大な影響を与えない範囲の軽微な対応を申請代表者

に求める場合、その対応の確認は第13条に定める簡便審査によって行う。その確認者については委員会において決定する。臨床研究の実施に重大な影響を与える対応を求める場合は、審査委員会での審査を継続する。

（変更・延長申請）

第11条　審査委員会は、申請代表者から利活用計画の変更又は延長について意見を求められた場合、前条第1項のうち、変更がある文書について提出を求める。

2　審査方法については、前条の新規申請の方法に準じる。ただし、当審査委員会が定める以下に該当する場合は、第13条に従い、委員長のみによる簡便審査を行うことができる。

3　事務局は申請代表者より、申請書に記載された当審査委員会が定める事前確認不要事項についてのみの変更の通知を受けた場合、当該変更が事前確認不要事項に該当することを確認した上で、委員長に報告して第13条に定める簡便審査を実施する。当該変更を承認した場合は、申請代表者に受領日を承認日として「審査結果通知書」を用いて通知する。

4　前項に定める事前確認不要事項として手続きを行った場合、後日、委員が出席する審査委員会において報告する。

（異議申立て）

第12条　利活用申請の申請代表者は、第10条第3項及び第11条第3項の決定に対し不服があるときは、当該決定に係る通知を受けた日の翌日から30日以内に、事業実施組織等の長に異議を申し立てることができる。

2　事業実施組織等の長は、前項の異議の申立てを受けたときは、審査委員会にその審査を付託するものとする。

3　事業実施組織等の長は、前項の審査結果に基づき、異議の申立てに対する決定を行い、その結果を申請代表者に理由を付して通知するものとする。

（不適合報告）

第13条　審査委員会は、事務局等より、当該利活用に関して、全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー、全ゲノム解析等のデータの利活用承認に関する契約書、全ゲノム解析等のデータ利活用申請書、及び研究計画書（又は調査概要書）に対する重大な不適合発生の報告を受けた場合、当該利活用の実施に当たって留意すべき事項又は改善すべき事項、及び利活用の継続適否について意見を述べる。

2　審査委員会は全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（令和〇年規程〇号）第24条第4項の報告書（仮）を確認し、不適合やその疑いを見出した場合にも、意見を申し述べることができる。

3　不適合報告の審査において、委員が審査において必要と判断する場合は、専門

家に意見を聞くことができる。

4　報告を受けた不適合の内容が、個人情報等の保護の観点から緊急に停止その他の措置を講ずる必要がある場合、委員長及び委員長が指名する委員による緊急審査を行うことができる。

（簡便審査）

第14条　簡便審査の手続は以下のとおりとする。

一　第10条に定める新規申請についての審査委員会判定が継続審査となった場合であり、以降の審査を簡便審査とする場合には、原則として委員長のみによる審査を行う。審査委員会にて追加の確認者を置いた場合は、委員長に先立ち確認者が修正内容の確認を行う。

二　第11条第3項に定める変更申請の簡便審査の場合には、審査に先立ち、申請代表者が提出した審査資料より、変更内容が簡便審査の対象になることを事務局で確認した後、委員長のみによる簡便審査を行う。

三　簡便審査の結果は、後日、委員が出席する審査委員会において報告する。

（審査記録）

第15条　事業実施組織等の長は、審査意見業務の過程に関する記録として議事録を作成し、以下の事項を含むものとする。

一　開催日時

二　開催場所

三　議題

四　利活用申請書を提出した申請代表者の氏名及び所属機関名

五　審査の対象となった利活用申請書を受け取った年月日

六　審査に関わった委員の氏名

七　委員の出欠、事務局及びその他陪席者の出席

八　委員の利益相反に関する状況（審査に参加できない委員等が、委員会の求めに応じて意見を述べた場合は、その事実と理由を含む。）

九　審査の結論及びその理由（出席委員の全員一致ではなく、過半数の同意を得た意見を委員会の結論とした場合には、賛成・反対・棄権の数）を含む議論の内容

2　事業実施組織等の長は、審査に関する事項を記録するための帳簿を備え、以下の事項について利活用申請ごとに整理・記録する。

一　審査の対象となった利活用申請の申請代表者の氏名及び所属機関名

二　審査を行った年月日

三　審査を行った研究・調査の名称

四　不適合の報告があった場合には、報告の内容

令和 5 年 5 月 25 日時点

五　不適合について意見を述べた場合には、意見を述べる必要があると判断した理由
六　述べた意見の内容

（資料の保管）
第16条　事業実施組織等の長は、審査に関する帳簿は、最終の記録の日から10年間保存する。
2　事業実施組織等の長は、申請代表者から提出された利活用をはじめとする書類、議事録、及び審査委員会の結論を審査に係る利活用申請書を提出した申請代表者に通知した文書の写しを、当該利活用が終了した日から5年間保存する。
3　事業実施組織等の長は、審査委員会の規程並びに委員名簿を、審査委員会廃止後5年間保存する。ただし、規程を改正した場合は、改正前の規程に基づき審査を行った全ての研究が終了した日から5年間保存する。

（秘密保持と情報管理）
第17条　事業実施組織等の長、委員、事務局等の審査に関わる者は、本業務を通して知った情報を開示、漏洩してはならない。その職を退いた後も同様とする。なお、該当の者は、本項の義務を遵守する旨を約した秘密保持宣誓書をその職務開始時に提出するものとする。
2　申請代表者が審査委員会に提出した資料、審議の議事録、その他審査に関する情報は、その情報を知るべき者のみが知り得る状態となるようなアクセス制限等を設けるなど、適切な方法により秘密に管理する。

（審査手数料）
第18条　審査手数料は、徴収しない（無料とする。）。

（相談窓口）
第19条　申請代表者等からの審査に関する相談及び苦情は、事務局が対応する。

（情報公開）
第20条　事業実施組織等の長は、以下について、事業実施組織等ホームページにて公開する。
一　規程
二　委員名簿（構成要件情報含む。）
三　審査手数料

令和 5 年 5 月 25 日時点

附 則

（施行期日）

この規程は、令和5年〇〇月〇〇日から施行する。

第16 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2
令和５年7月26日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和５年度　事業実施準備室の活動

アジェンダ	
1	プロジェクト推進体制
2	プロジェクトスケジュール/各チームの進捗状況
3	**本日ご審議いただきたい事項** (1)臨床・患者還元 ➢ AMED研究班への連携医療機関の追加について **ご報告事項** (1)臨床・患者還元 ➢ AMED研究における患者還元と事業化に向けた課題について (2) 利活用支援 ➢ コンソーシアム設置支援委員会について

参考資料	「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案

事業実施準備室ボードメンバーの紹介

(順不同)

立場		氏名	所属	役職
準備室長		中釜　斉	国立がん研究センター	理事長
臨床医	(がん)	上田　龍三	名古屋大学 大学院医学系研究科	特任教授
	(難病)	水澤　英洋	国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐
ゲノム専門家		中村　祐輔	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所	理事長
弁護士		吉岡　正豊	TMI総合法律事務所	弁護士/医師
経済界		栗原　美津枝	株式会社価値総合研究所/公益社団法人経済同友会	取締役会長/副代表幹事
民間企業	(製薬業界)	安川　健司	アステラス製薬株式会社/日本製薬工業協会	代表取締役会長/副会長
	(非製薬業界)	小林　憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
コンソーシアム		松島　綱治	東京理科大学 生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
患者・市民	(がん)	眞島　喜幸	NPO法人パンキャンジャパン/一般社団法人全国がん患者団体連合会	理事長/理事
	(難病)	森　幸子	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会/一般社団法人全国膠原病友の会	理事/代表理事
データサイエンティスト		五條堀　孝	KAUST (King Abdullah University of Science and Technology) ※サウジアラビア・アブドラ王立科学技術大学	Distinguished Professor
ELSI		位田　隆一	一般社団法人国立大学協会	専務理事

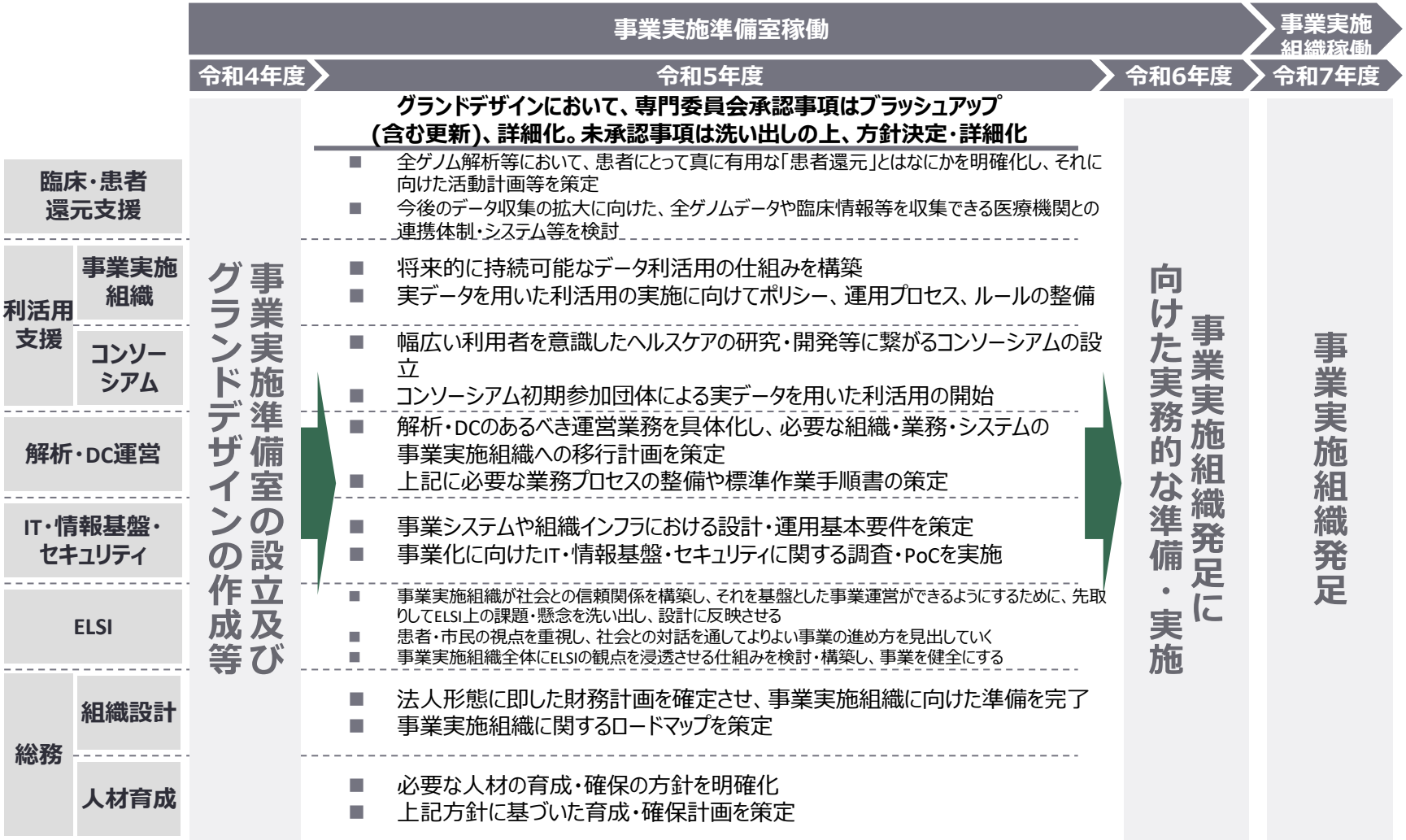
7/26時点の事業実施準備室メンバーの紹介 (1/2)

立場		氏名	所属	役職
室員		平子　哲夫	国立がん研究センター	理事長特任補佐
		青木　一教	国立がん研究センター 研究所	副所長
		今井　健二郎	国立国際医療研究センター 企画戦略局 研究医療部 研究医療課	課長
		田中　里沙	学校法人先端教育機構　事業構想大学院大学	学長
室併任		岡野　睦	国立国際医療研究センター	統括事務部長
臨床・患者還元支援チーム	リーダー	上野　貴之	がん研究会有明病院 先端医療開発科 がんゲノム医療開発部	部長
	副リーダー(がん)	土原　一哉	国立がん研究センター 先端医療開発センター トランスレーショナルインフォマティクス分野	分野長
	副リーダー(難病)	小崎　健次郎	慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター	教授 センター長
	マネージャー(がん)	深田　一平	がん研究会有明病院 ゲノム診療部	医長
利活用支援チーム	リーダー	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	副リーダー(がん)	鬼頭　正博	日本製薬工業協会/田辺三菱製薬株式会社 医療政策部 イノベーション企画	課長
	副リーダー(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	マネージャー(がん)	温川　恭至	国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター 情報利活用戦略室	主任研究員
	マネージャー(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
コンソーシアム設置支援委員会	委員長	松島　綱治	東京理科大学 生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
	アカデミア(がん)	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	アカデミア(がん)	石川　俊平	東京大学 医学部・大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
	アカデミア(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	アカデミア(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
	産業	小林　憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
	産業	鬼頭　正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 （田辺三菱製薬㈱）	部会長
	産業	白神　昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 （アステラス製薬㈱）	副部会長
	産業	安中　良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 （第一三共㈱）	委員
解析・DC運営チーム	リーダー	井元　清哉	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 健康医療インテリジェンス分野 シークエンスデータ情報処理分野	教授
	副リーダー(がん)	加藤　護	国立がん研究センター　生物情報学分野	分野長
	副リーダー(難病)	徳永　勝士	国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長
	マネージャー(がん)	山口　類	愛知県がんセンター システム解析学分野	分野長
	マネージャー(難病)	河合　洋介	国立国際医療研究センター ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授

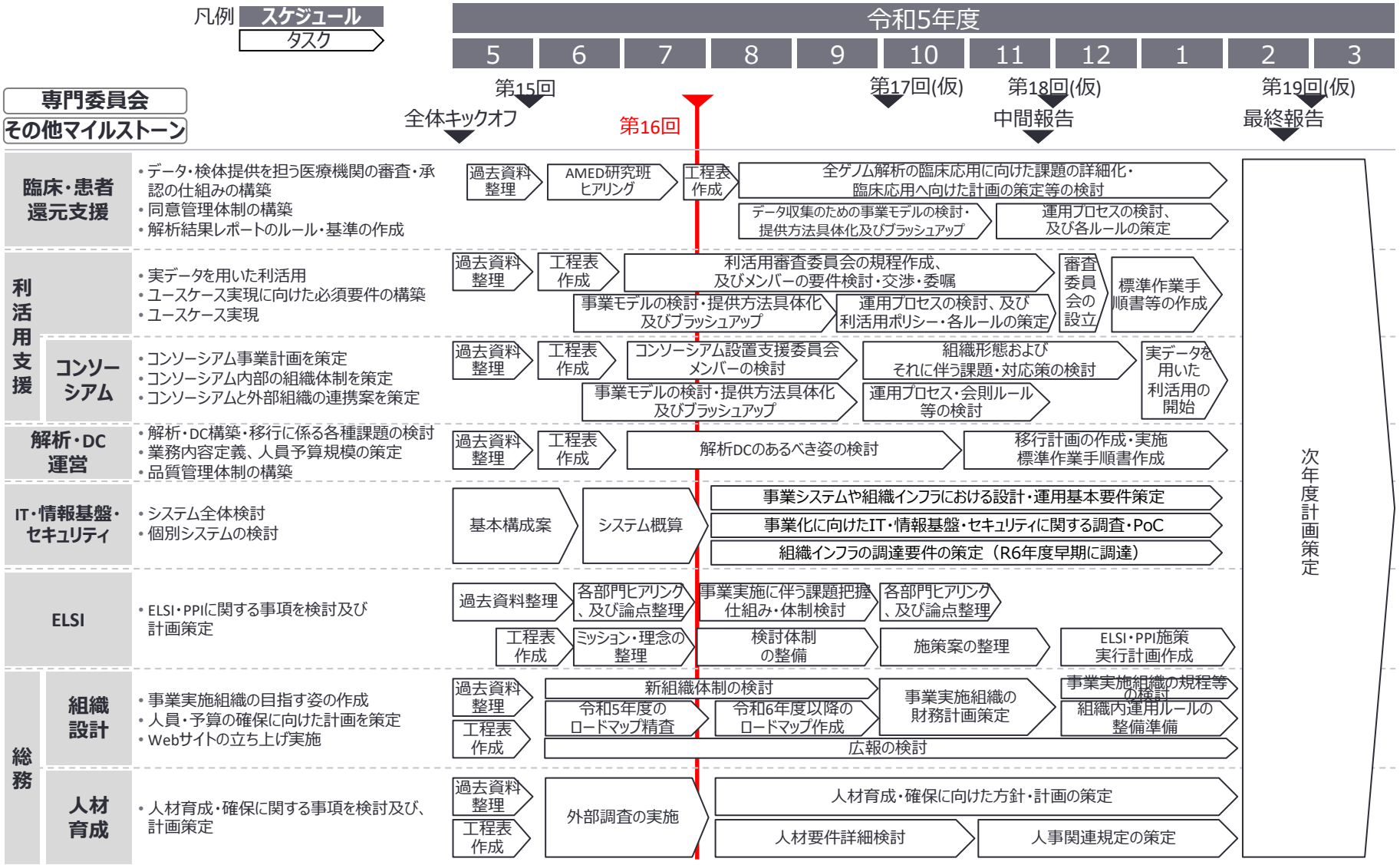
7/26時点の事業実施準備室メンバーの紹介 (2/2)

立場		氏名	所属	役職
IT・情報基盤・セキュリティチーム	リーダー	葛西　重雄	厚生労働省 データヘルス改革推進本部プロジェクトチーム	技術参与
	メンバー	加藤　護	国立がん研究センター バイオインフォマティクス部門	部門長
	メンバー	岡村　浩史	大阪公立大学 大学院医学研究科 血液腫瘍制御学/臨床検査・医療情報医学	講師
	メンバー	太田　恵子	大阪公立大学 医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター	データマネージャー
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	田辺　里美	情報処理推進機構 デジタル改革推進部	主任研究員
	メンバー	美代　賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	野口　昇二	ビッグツリーテクノロジー＆コンサルティング DX事業部	シニアマネージャ
ELSIチーム	リーダー	加藤　和人	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	教授
	副リーダー(がん)	横野　恵	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	准教授
	副リーダー(難病)	武藤　香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	教授
	メンバー	磯野　萌子	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	助教
	メンバー	渡部　沙織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	特任研究員
	メンバー	仲里　ケイト	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学 大学院博士課程	
総務チーム	リーダー	樋山　一郎	国立精神・神経医療研究センター	総務部長
	副リーダー(がん)	小笠原　大介	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室	室長
	副リーダー(難病)	三宅　紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
	マネージャー(がん)	東野　綺子	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係長
	マネージャー(難病)	大沼　麻実	国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 行動医学研究部 災害等支援研究室	室長
	メンバー	大黒　恵理華	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	鵜島　正之	国立国際医療研究センター 総務部総務課総務係	係員
	メンバー	河嶋　聖和	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員

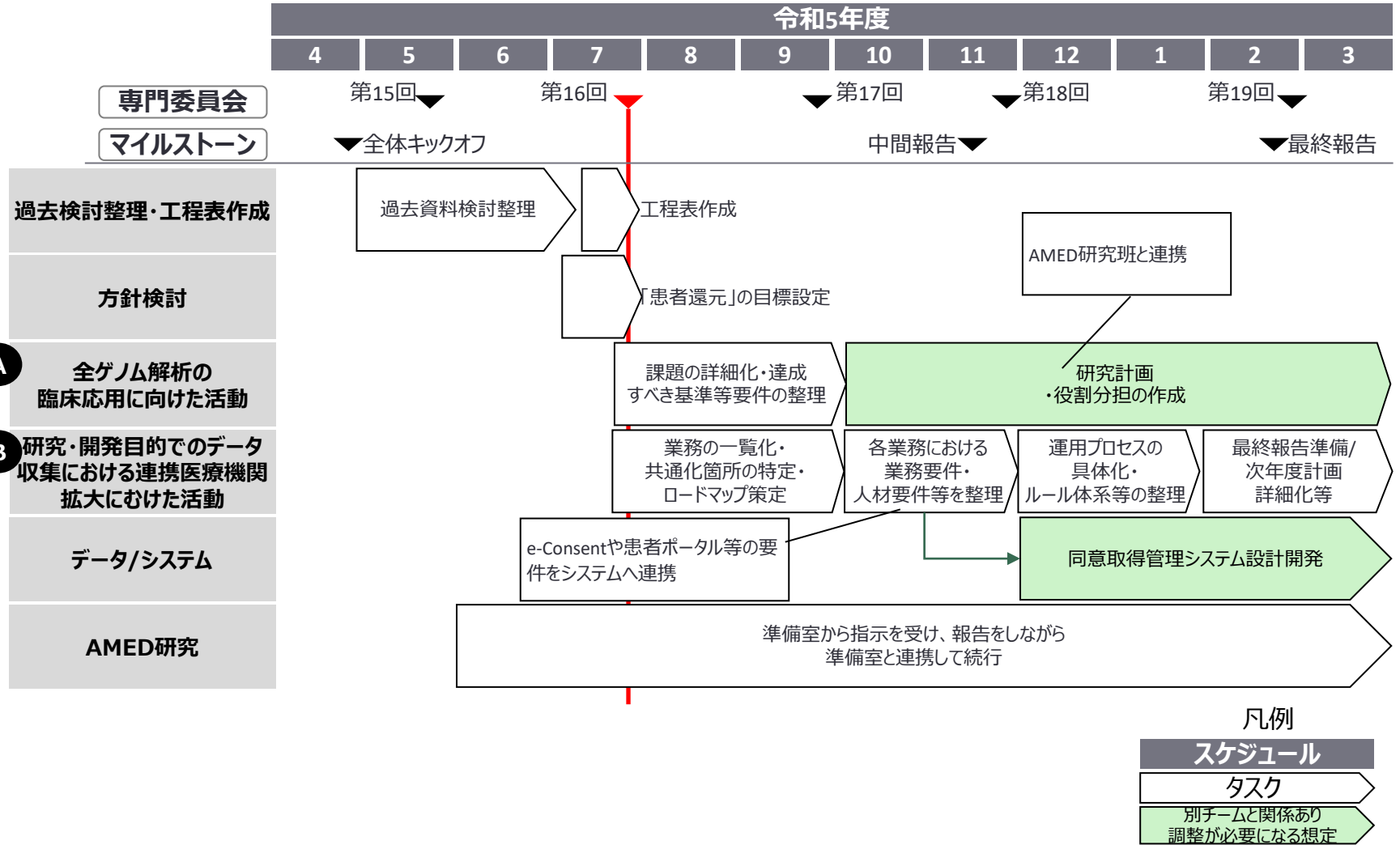
令和5年度の達成目標


事業実施準備室稼働
事業実施組織稼働
令和4年度
令和5年度
令和6年度
令和7年度
グランドデザインにおいて、専門委員会承認事項はブラッシュアップ(含む更新)、詳細化。未承認事項は洗い出しの上、方針決定・詳細化
事業実施準備室の設立及びグランドデザインの作成等
事業実施組織発足に向けた実務的な準備・実施
事業実施組織発足
臨床・患者還元支援
■ 全ゲノム解析等において、患者にとって真に有用な「患者還元」とはなにかを明確化し、それに向けた活動計画等を策定
■ 今後のデータ収集の拡大に向けた、全ゲノムデータや臨床情報等を収集できる医療機関との連携体制・システム等を検討
利活用支援
事業実施組織
■ 将来的に持続可能なデータ利活用の仕組みを構築
■ 実データを用いた利活用の実施に向けてポリシー、運用プロセス、ルールの整備
コンソーシアム
■ 幅広い利用者を意識したヘルスケアの研究・開発等に繋がるコンソーシアムの設立
■ コンソーシアム初期参加団体による実データを用いた利活用の開始
解析・DC運営
■ 解析・DCのあるべき運営業務を具体化し、必要な組織・業務・システムの事業実施組織への移行計画を策定
■ 上記に必要な業務プロセスの整備や標準作業手順書の策定
IT・情報基盤・セキュリティ
■ 事業システムや組織インフラにおける設計・運用基本要件を策定
■ 事業化に向けたIT・情報基盤・セキュリティに関する調査・PoCを実施
ELSI
■ 事業実施組織が社会との信頼関係を構築し、それを基盤とした事業運営ができるようにするために、先取りしてELSI上の課題・懸念を洗い出し、設計に反映させる
■ 患者・市民の視点を重視し、社会との対話を通してよりよい事業の進め方を見出していく
■ 事業実施組織全体にELSIの観点を浸透させる仕組みを検討・構築し、事業を健全にする
総務
組織設計
■ 法人形態に即した財務計画を確定させ、事業実施組織に向けた準備を完了
■ 事業実施組織に関するロードマップを策定
人材育成
■ 必要な人材の育成・確保の方針を明確化
■ 上記方針に基づいた育成・確保計画を策定

令和5年度のプロジェクトスケジュール（全体）



令和5年度のプロジェクトスケジュール（臨床・患者還元支援チーム）



臨床・患者還元支援チームの進捗状況

主要タスク/進捗状況

事業実施組織における「患者還元」の目標等の設定

- これまでのAMED研究で全ゲノム解析が行われてきたが、事業として実施するべき患者還元のあり方と実現方法を今後、チームとして深堀していく必要があると課題を共有

- 上記の課題意識を基に、まずは個別にAMED研究班の実施内容を確認し、事業としての患者還元の目標とそこに向けた活動内容について整理

今後の方針

論点整理

- 各AMED研究班から事業化に向けた課題のヒアリング結果をもとに論点整理

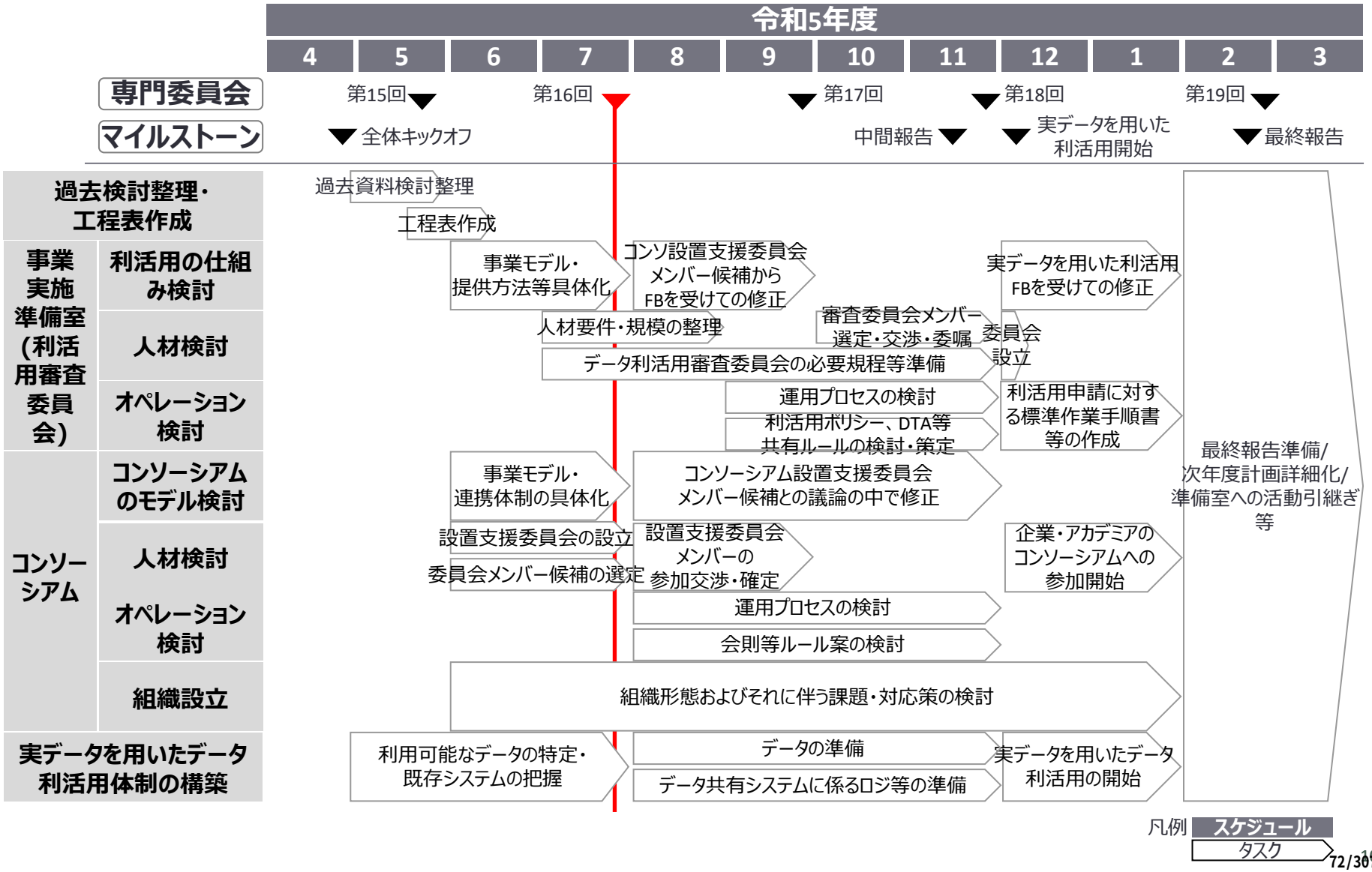
AMED研究方針の検討

- AMED研究班とチームで、各AMED研究班の今後の研究方針について、実臨床として質の確保された事業実施に向けた必要条件を検討

患者還元の目標検討

- 事業実施組織における「患者還元」の目標をチームで検討し、準備室としてコンセンサスを得る想定

令和5年度のプロジェクトスケジュール（利活用支援チーム）



利活用支援チームの進捗状況

主要タスク/進捗状況

利活用の仕組み検討
- 利活用事業モデル初期案の作成、データ提供方法等の具体化に着手

コンソーシアムの事業モデル検討
- コンソーシアム設置支援委員会の建付けを整理し、同委員会の委員長に松島先生が就任。コンソーシアム事業モデル初期案の作成および事業実施組織との連携体制の具体化に着手

実データを用いたR5年度利活用
- 課題の洗い出しと実現方法を検討中

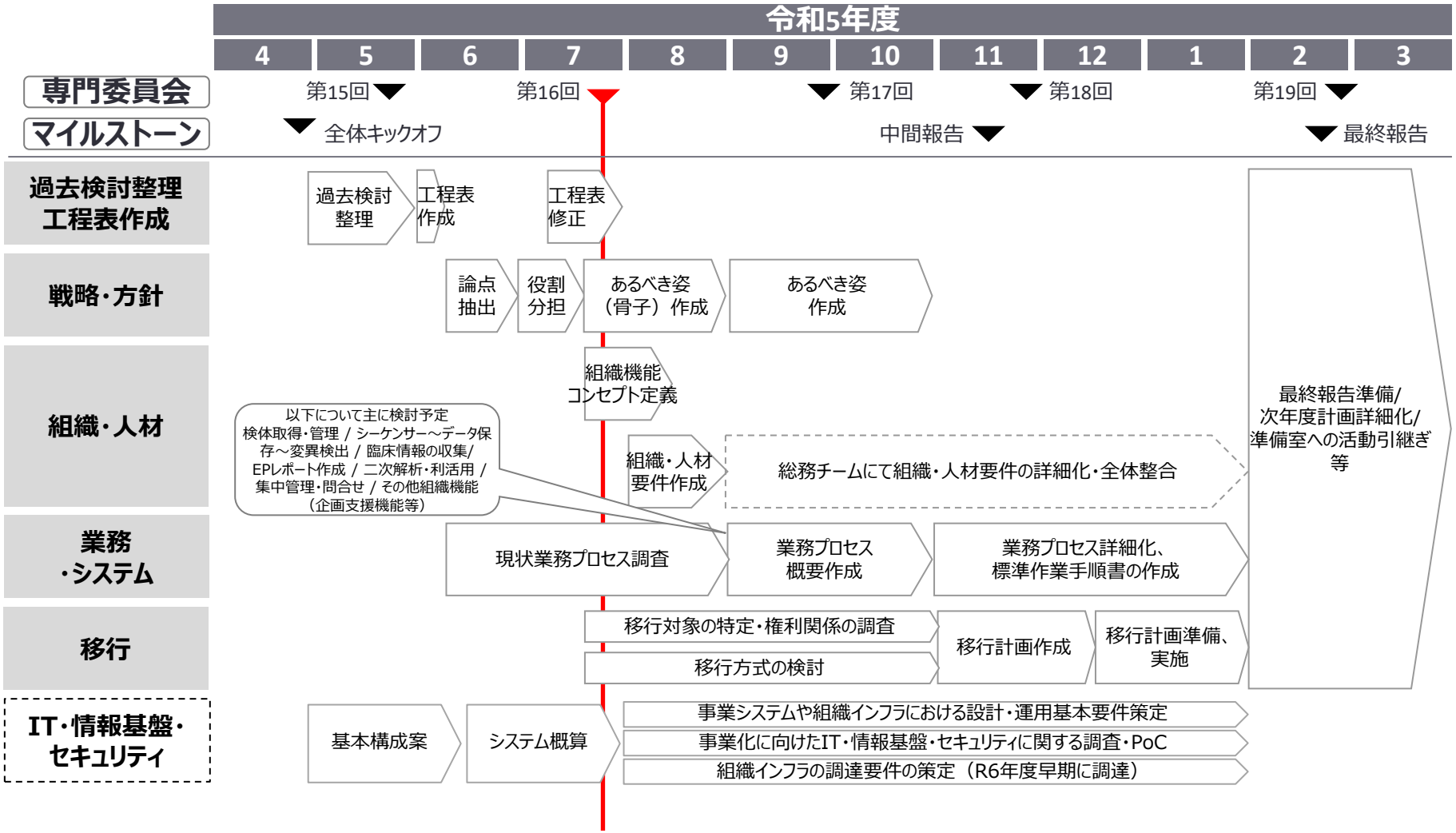
今後の方針

利活用の仕組み、コンソーシアム事業モデルのブラッシュアップ
- 利活用事業モデル初期案を基に、コンソーシアム設置支援委員会メンバーと事業モデルのブラッシュアップを実施

コンソーシアム設置支援委員会の検討
- コンソーシアム設置支援委員会メンバーを選定し、コンソーシアムの活動内容や規程案の作成に着手。コンソーシアム事業モデル初期案を基に、コンソーシアム設置支援委員会メンバーとブラッシュアップを実施

利活用データの現状把握
- 契約面、倫理面等から現状のデータの状況をELSIチーム等と連携しながら集計・分析し、本格的利活用に資するデータの現状把握を実施

令和5年度のプロジェクトスケジュール (解析・データセンター運営チーム)



解析・データセンター運営チームの進捗状況

主要タスク/進捗状況

過去検討整理/工程表策定

- 昨年度の準備室WGの検討状況を整理し、今年度のロードマップを作成。昨年度に特定された論点を深掘りした上で、他チームとの役割分担を行い、あるべき姿、移行計画を策定する方針

論点抽出/役割分担

- 事業を概括できるがんと難病双方の業務プロセスを作成しつつ、昨年度の検討を踏まえ、事業化に向けた論点を抽出、他チームとの役割分担を完了

今後の方針

あるべき姿（骨子）の作成

- 各チームと役割分担しつつ、事業化に向けた解析DCのあるべき姿（骨子）を作成

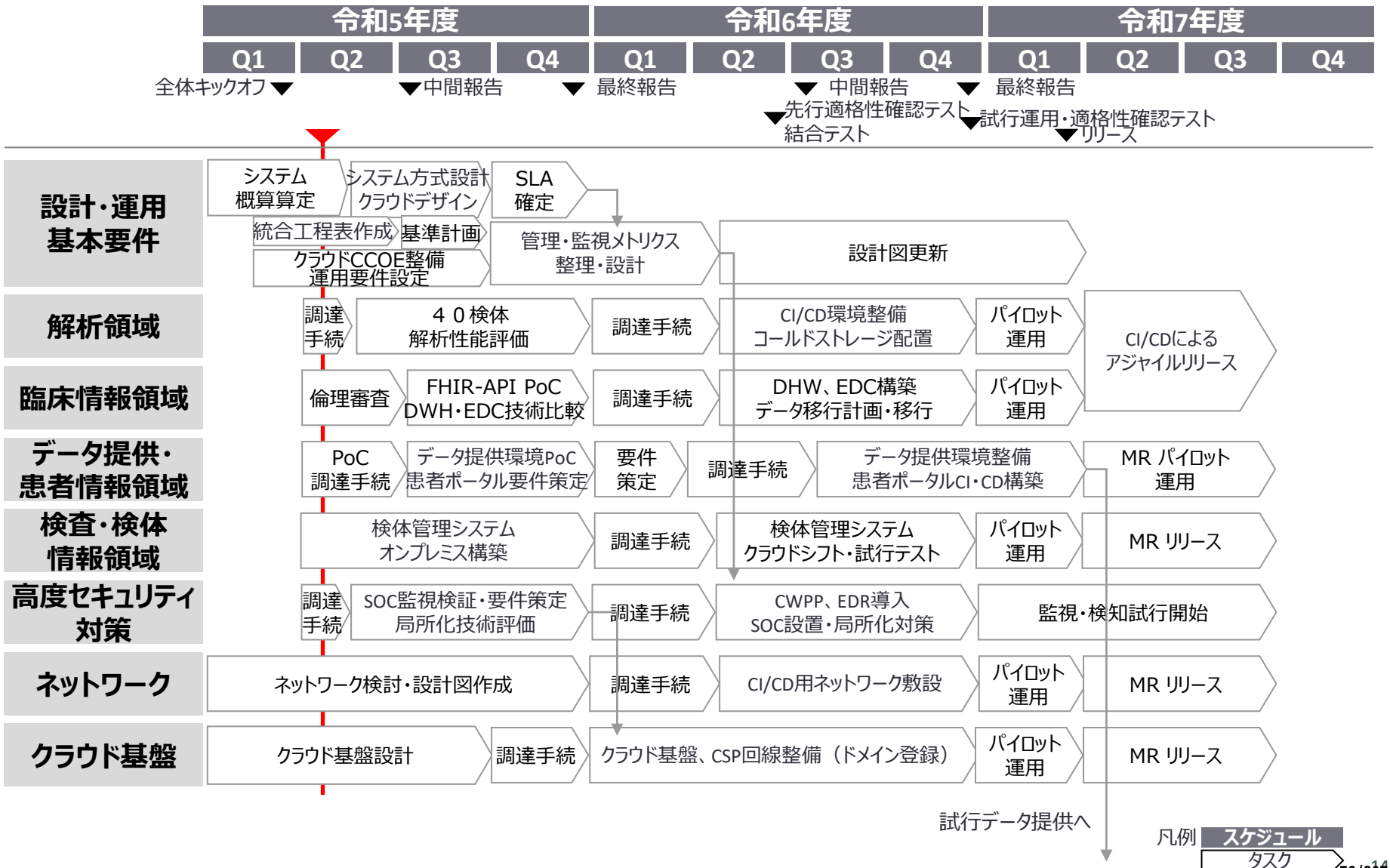
【組織機能コンセプト定義/組織・人材要件作成】

- あるべき姿（骨子）を踏まえて、解析DCの組織・人材要件を総務と連携

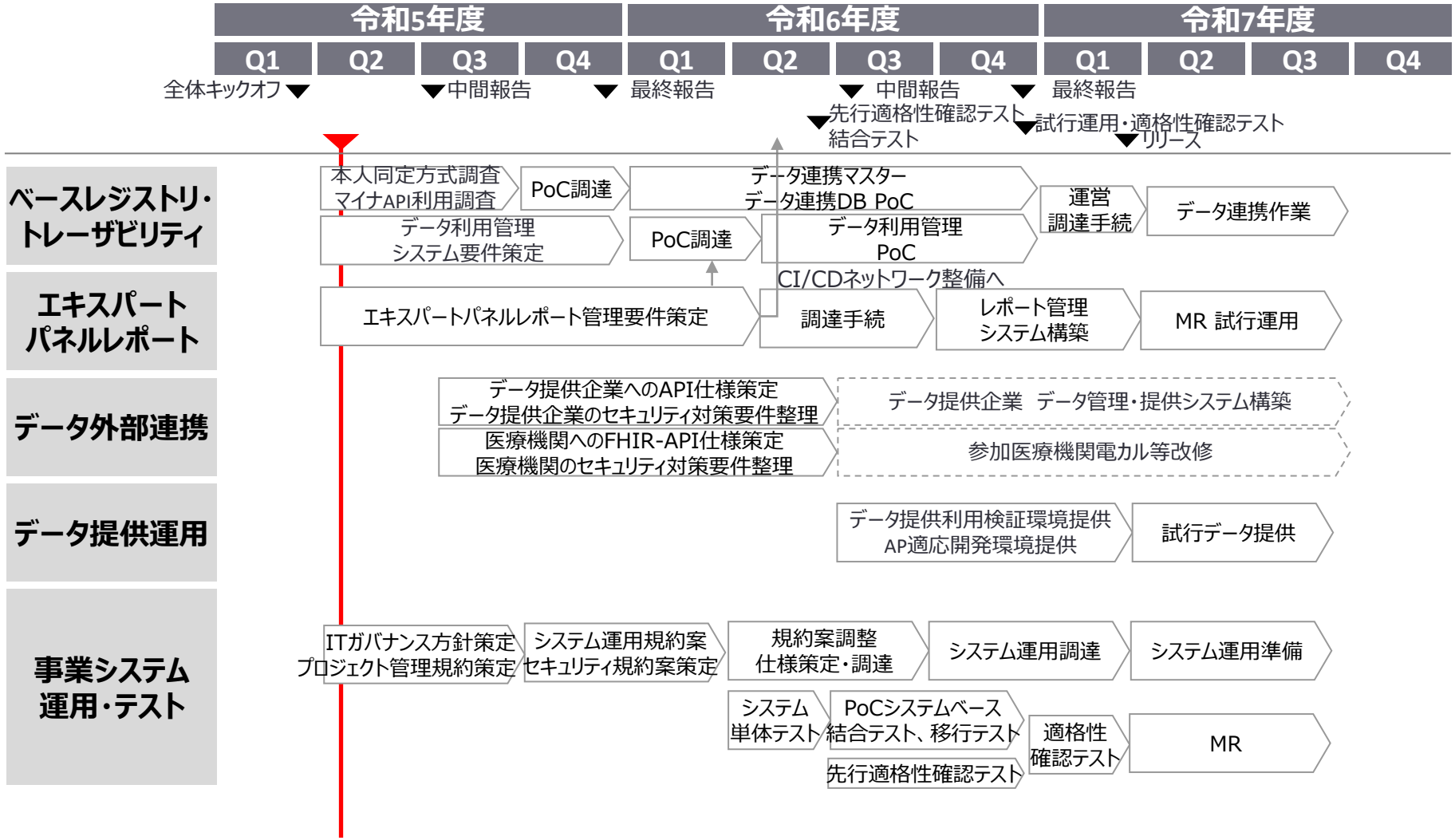
【移行対象の特定・権利関係の調査/移行方式検討】

- データ/検体/システムに関する事業実施組織への移行方式の検討等を開始

プロジェクトスケジュール（IT・情報基盤・セキュリティチーム)(1/4)_事業システム

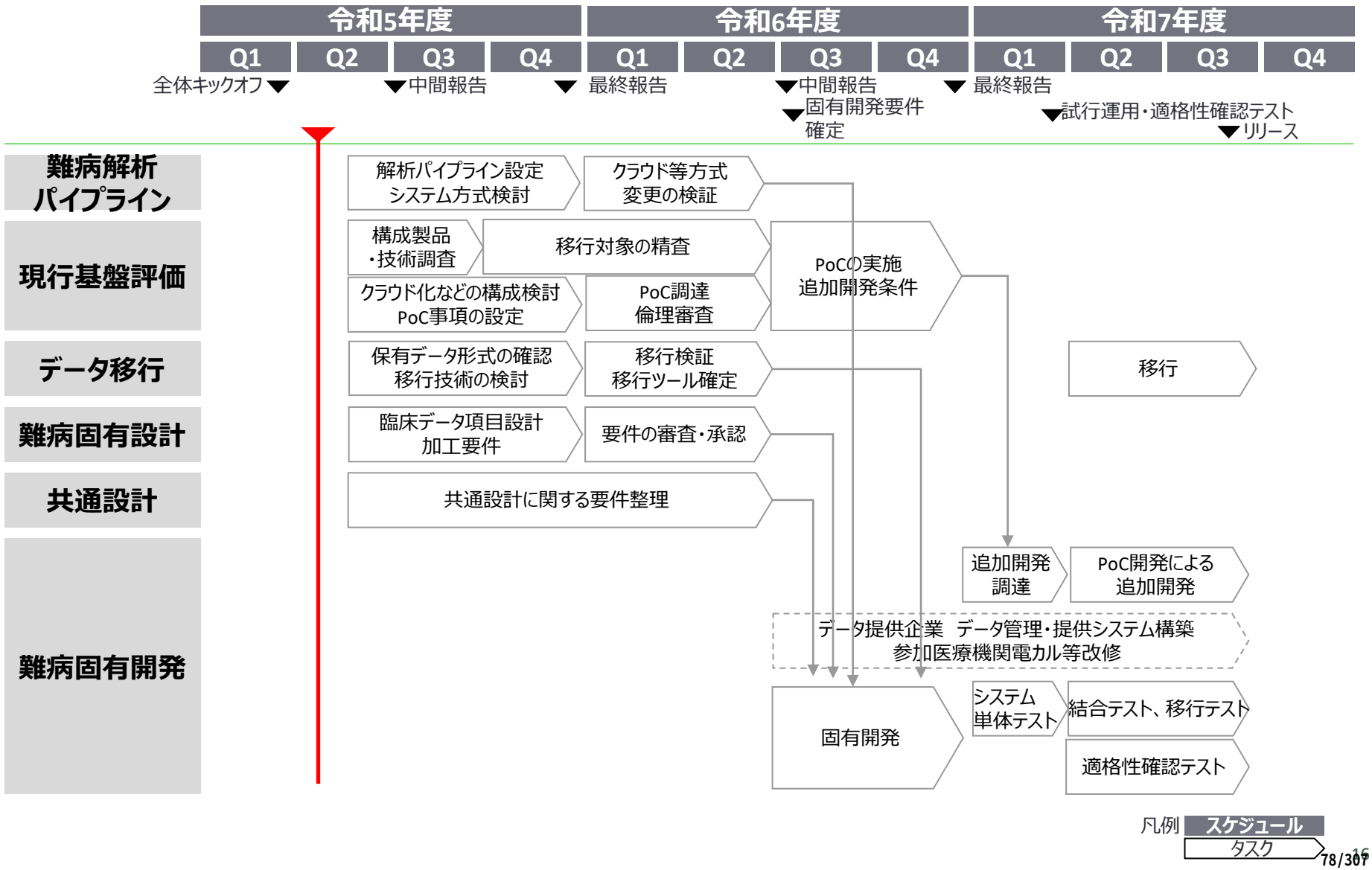


プロジェクトスケジュール (IT・情報基盤・セキュリティチーム)(2/4) _事業システム外部連携等(がん)

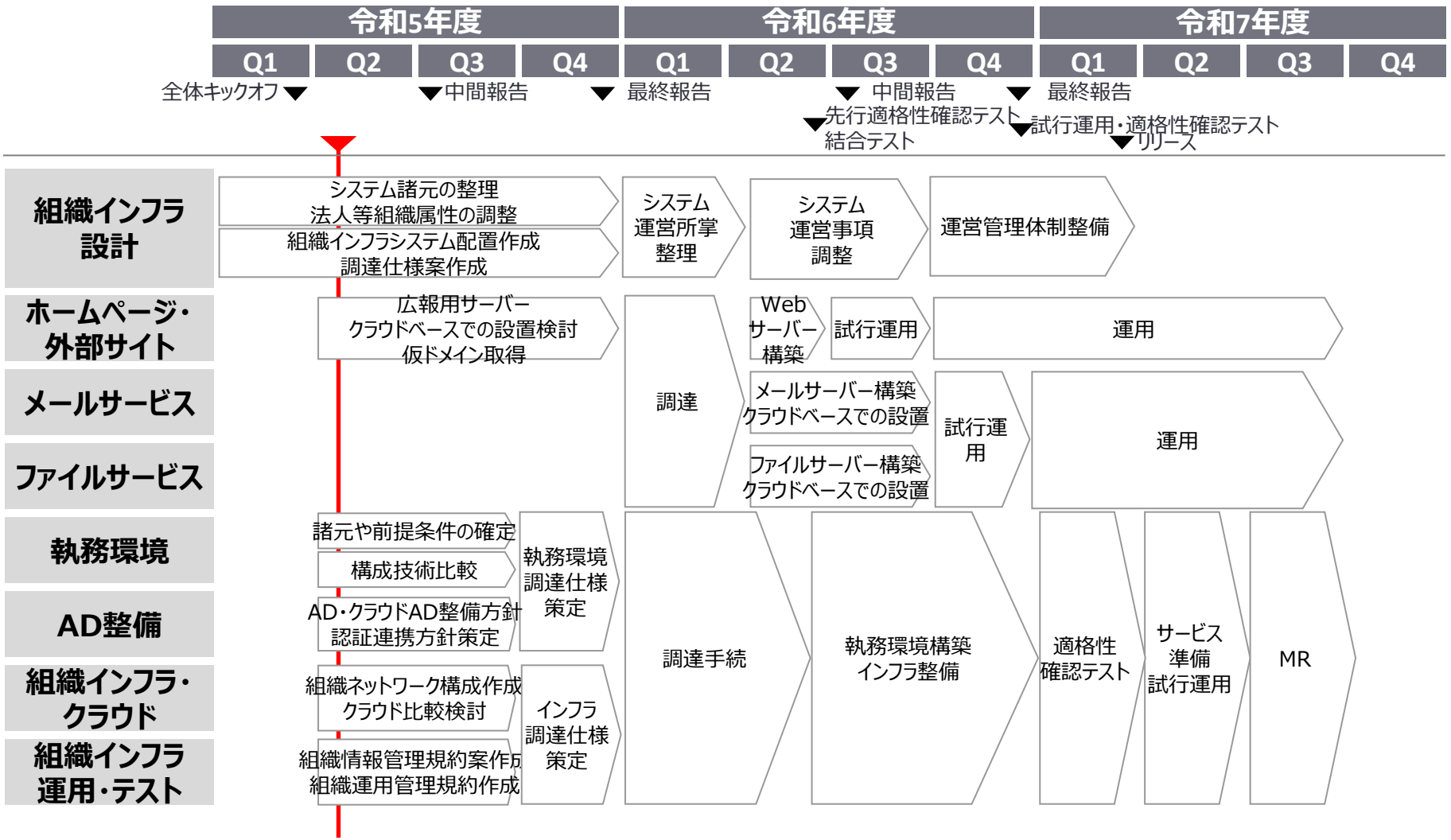


凡例 スケジュール タスク

プロジェクトスケジュール (IT・情報基盤・セキュリティチーム)(3/4) _事業システム外部連携等(難病)



プロジェクトスケジュール（IT・情報基盤・セキュリティチーム)(4/4)_組織インフラ



凡例 スケジュール タスク

IT・情報基盤・セキュリティチームの進捗状況

主要タスク/進捗状況

概算予算策定

- 算定の諸元や前提条件を整理。条件の確認先や算定手順をコンサルとすり合わせし、作業分担を実施

システム構成の検討

- システムの全体構成のブリーフィングを実施。構成される技術や主要なシステム要件をコンサルへ説明し、今後の作業計画のインプットとした

システム開発基準計画

- システム開発基準計画案を策定

今後の方針

概算予算策定

- 一部の前提条件をヒアリングやアンケート等で整理。クラウド基盤や想定される構成ノード数などを策定

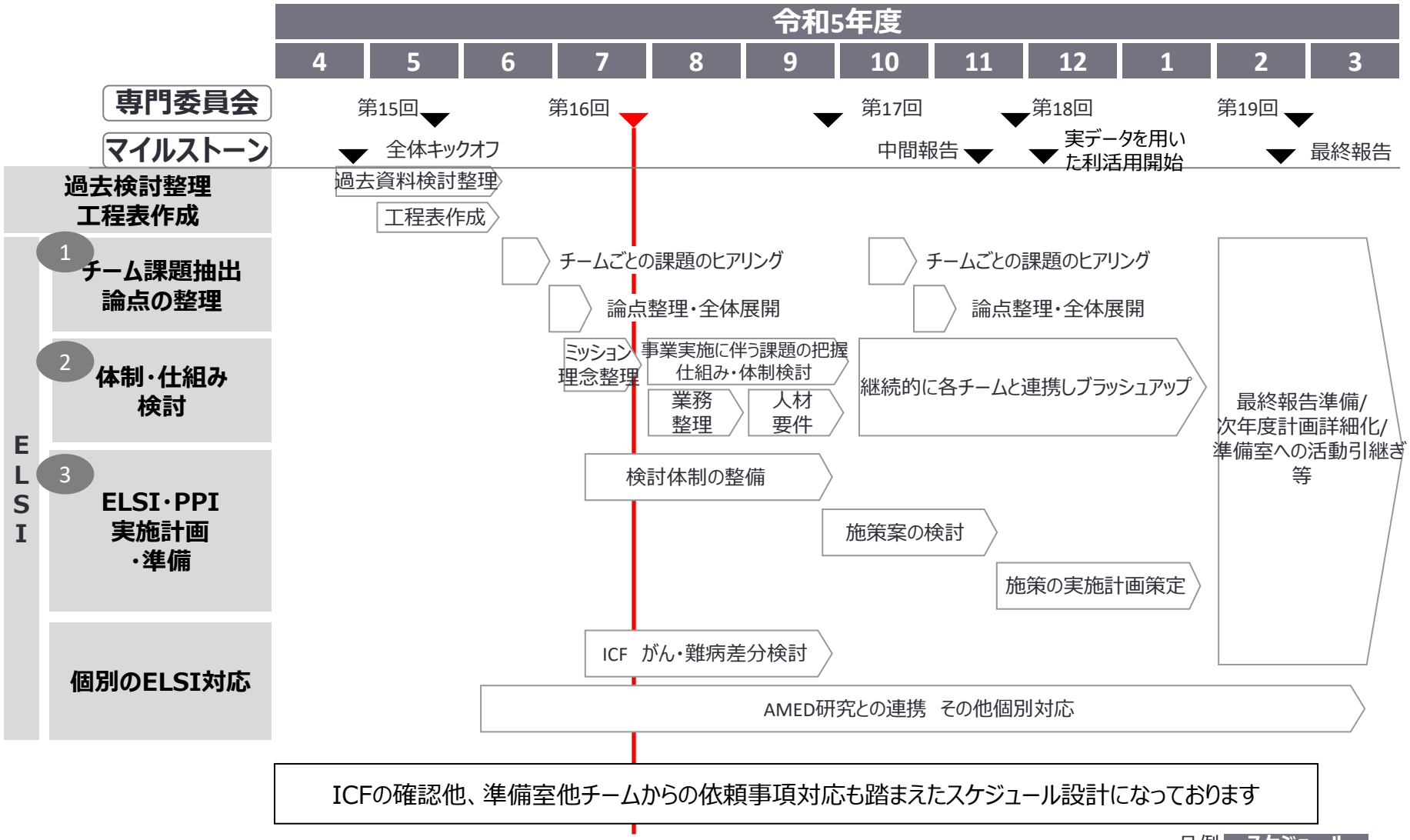
システム構成の検討

- チームメンバーがアサインされ次第、チームメンバーへシステム構成や詳細な技術構成を説明

システム開発基準計画

- ロードマップやシステム開発基準計画を策定

令和5年度のプロジェクトスケジュール（ELSIチーム）



ELSIの進捗状況

主要タスク/進捗状況

過去検討整理

- 昨年度準備室メンバー、ELSIWGより過去検討状況についてヒアリング。今年度の活用内容を整理し、ロードマップを作成

部門課題抽出・論点の整理

- 事業実施組織準備室としての横ぐしでのELSI課題について各チームと議論し、ELSI課題に関する共通認識を形成(仮)

今後の方針

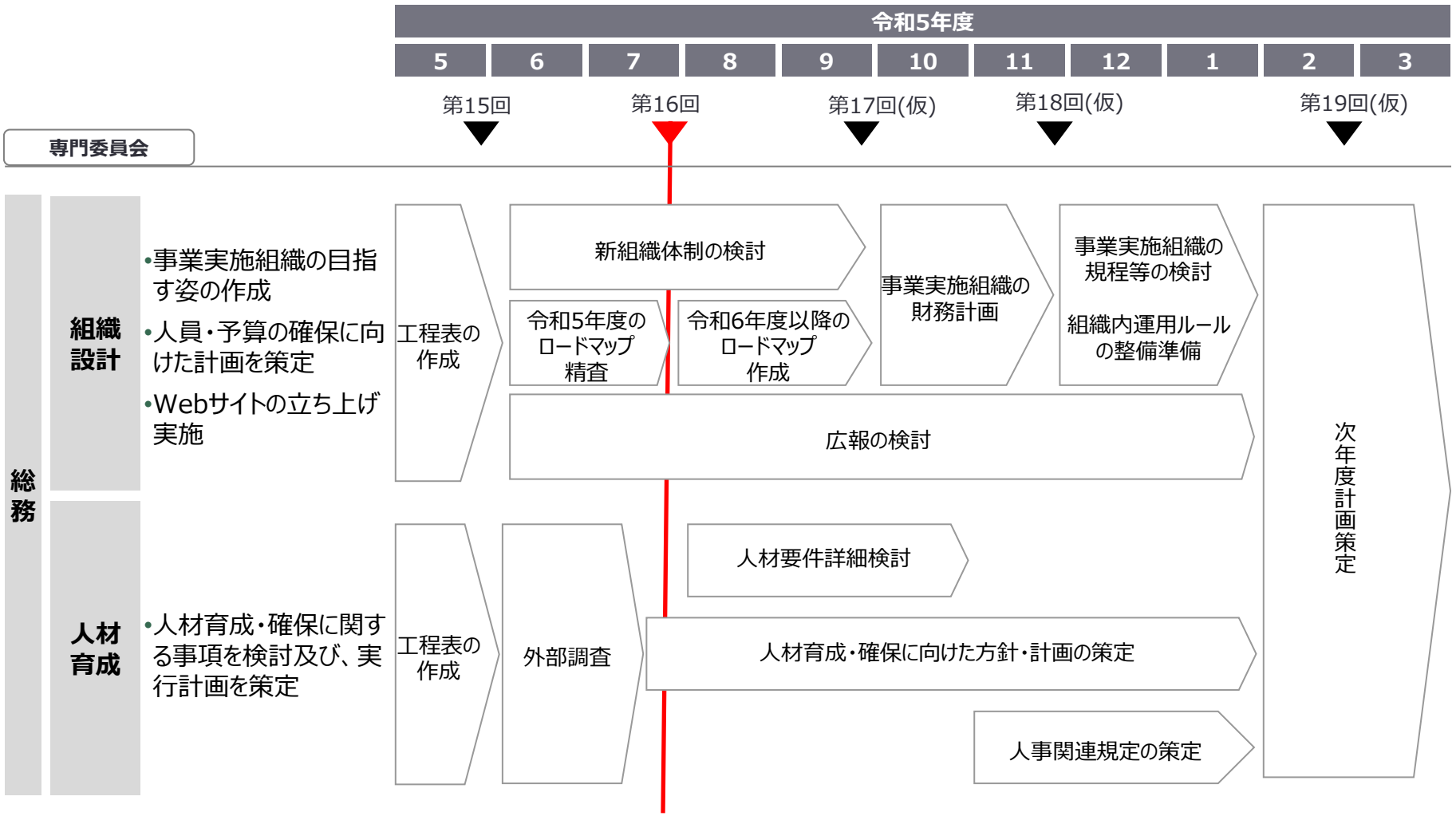
事業実施組織体制・事業リスク把握の仕組みの検討

- ミッション理念整理の実施、各部門への施策検討。対応体制・制度の具体化を経て、業務整理をELSI・PPI部門で実施

部門課題抽出・論点の整理

- その他各チームより生じるELSI関連の懸念事項について随時検討・対応案を連携

令和5年度のプロジェクトスケジュール（総務チーム）



凡例 スケジュール タスク

総務の進捗状況

	主要タスク/進捗状況	今後の方針
組織設計	**組織体制の検討** • 類似組織の組織体制を調査し、それをもとに令和4年度に検討した事業実施組織の必要機能の過不足を初期的に整理 **広報の検討** • 広報戦略の検討	**組織体制の検討** • 各検討チームより、今後部門別の必要機能の更新版を受領。それをもとに、令和4年度に検討した事業実施組織の必要機能の過不足を検討 **広報の検討** • 広報戦略を策定予定
人材育成	**採用条件に関する調査** • 類似組織の求人情報を参考に、職種別の採用条件（職務内容・応募資格）に関する調査を実施し、調査結果を整理 **外部組織に関する調査** • 類似組織に関する調査（人材役割・要件や人材確保・育成施策）を実施し、調査結果を整理	**採用条件に関する調査** • 調査結果を参考に、人材確保方針（採用アプローチ等）を検討 **外部組織に関する調査** • 調査結果を参考に、階層や職種別の職務・人材要件、人材確保・育成施策を検討

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

患者還元WG

(1) 連携医療機関の追加について

本全ゲノム事業に参画する医療施設は「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン（厚生労働省）」を理解し既知・公知のセキュリティ脅威への対策を行なっていることを要件とする。

連携医療機関の追加に当たっては、AMED採択結果を踏まえ、「追加の手順」に従い、運用を開始する

その際、以下の点に留意し、理由書を作成すること

・参加の必要性（特に出口戦略としての治験・臨床試験参加の可能性）

・エキスパートパネル開催病院（適切な患者還元のための指導責任）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）

記載者（研究代表者）氏名

記載年月日　西暦　年　月　日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）

臨床研究課題名

臨床研究グループなど

参加の必要性

全ゲノム解析のEP開催病院

（当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

□ (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している

□ (ii) 当施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している　例

□ (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）症例を2例以上有する（保険収載薬も含む）

(iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、整任を可とする）

□ がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている

□ がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている

□ がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている

□ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている

（論文学会発表実績）

□ 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている

責任医師の所属　氏名

□ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている

担当者の所属　氏名

□ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティーの維持についての担当者が設定されている

担当者の所属　氏名

□ 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている

統括医師の所属　氏名

（論文学会発表実績）

(v) ゲノムリテラシーの向上が図られている

□ 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）

参加した研修会（開催日と内容：　）参加者数　名

(vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している

□ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある

試験数　件（試験名：　）

追加の手順
1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

確認する内容
←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元に実績がある
←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件 (第12回ゲノム専門家委員会)

5

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加の必要性＞

全ゲノム解析の出口戦略として連携病院を加えることで症例集積を加速させ、中核拠点、拠点だけでなく、連携病院にも治験・臨床試験への参加の可能性を広げる。

No.	今回の追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1	九州がんセンター	要件を満たす
2	東京都立駒込病院	要件を満たす
3	横浜市立大学附属市民総合医療センター	要件を満たす
4	札幌医科大学附属病院	要件を満たす
5	大阪医療センター	要件を満たす
6	大阪急性期・総合医療センター	要件を満たす
7	岐阜大学医学部附属病院	要件を満たす
8	倉敷中央病院	要件を満たす
9	横須賀共済病院	要件を満たす
１０	横浜市立大学附属病院	要件を満たす
１１	九州医療センター	要件を満たす
１２	産業医科大学病院	要件を満たす
１３	日本医科大学付属病院	要件を満たす
１４	北里大学病院	要件を満たす

AMED研究における患者還元と事業化に向けた課題

背景・目的

- 「患者還元」という言葉が準備室内、各AMED研究班で何を指すのか共通化されていなかったため、目標設定が研究班ごとに異なる
- 臨床・患者還元支援チームとして目標、活動内容を定めるため、「患者還元」についての認識と活動の現状について先生方からご共有いただいた

ヒアリング内容

AMED A班およびAMED國土班の現状	「患者還元」の目標

• AMED研究班では臨床への応用や事業化に向けたデータの蓄積・体制構築を目指しており、今後事業化に向けた整理が必要
• 患者還元の定義が明確に定まっていないため、各AMED研究班で患者還元を定義し活動
  • 患者本人への還元は、研究であることを前提とした解析結果を説明
  • 将来的な研究・開発による患者還元を推進するために、データ数拡大を目指し活動
• 全ゲノム解析の精度や検体採取から解析、臨床情報収集、エキスパートパネルなどの運用はがんと難病、それぞれの特性により目標が異なる
	• 「患者還元」を明確化し、各研究や事業がどの患者還元を目指すかを共通化
	1. 解析結果の説明：データ収集を行う各医療機関において、全ゲノム解析の結果を主治医または患者提供
	2. 臨床への応用：現行の保険収載された遺伝学的検査では検出できないが、全ゲノム解析だからこそ実施できる検査・治療等の提供
	3. 研究・開発（利活用）：全ゲノム解析等の結果を基に、アカデミア及び民間にて創薬ターゲットの探索や開発計画策定等に活用

今後の活動

- AMED A班およびAMED國土班の現状と「患者還元」の目標に基づいて論点を整理し、がんと難病の特性に合わせた事業実施組織における「患者還元」の目標の検討、およびAMED研究の今後の研究方針について、各AMED研究班と検討を実施

コンソーシアム設置支援委員会に関する報告

【コンソーシアム設置支援委員会の設置】
- コンソーシアム設置支援委員会の委員長に松島綱治先生が就任
- 同委員会のメンバー選定が完了

【コンソーシアムの組織形態等の検討】
- これまでにコンソーシアムの要件として整理されてきた下記の要件を満たすべく、事業実施組織とコンソーシアムの連携のあり方やコンソーシアムの組織形態等の具体化を検討中

コンソーシアム組織形態に関する要件		組織形態の検討ポイント
オープン且つフェア	• 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*1	• 利用者に対して、オープン且つフェアでありながら、且つ利用者が全ゲノム解析等を実施できるケイパビリティを有するかをどのように判断、担保する仕組み・体制をどのように構築するか
ガバナンス	• 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」によるガバナンスを効かせる*2	• 求められるガバナンスの要件はなにか • コンソーシアムと事業実施組織がどのように連携すれば、ガバナンスを効かせることができるか
コンソーシアムへの参加	• 事業実施組織の全ゲノムデータを利活用する場合、コンソーシアムへの参加を必須とする*1	• 利用者のコンソーシアムへの参加を必須とする仕組みをどのように構築するか
自立	• コンソーシアムは、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」によるガバナンスを受けながらも、自立的運営をめざす*2	• コンソーシアムが目指すべき自立とはなにか • その自立を達成するために、どのような仕組み、事業実施組織との連携が必要か

*1:『全ゲノム解析等実行計画2022』,*2:「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(修正版) (第15回専門委員会)

第 16 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2－2
令和 5 年 7 月 26 日	

「全ゲノム解析等実行計画」がん領域の説明文書用モデル文案

改定案

「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案（2023/06/07）

本文案使用の際にご注意いただきたいこと.....2
本研究は，国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます.....3
「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的.....3
全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発.....4
ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）.....4
（１）試料.....4
（２）情報.....4
試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）.....5
研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運用を含め調整可能）.....6
①あなたのご病気に関連する所見.....6
②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合.....6
②についての希望の確認（同意書に記載）.....6
②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）.....7
本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）.....7
「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用.....7
データの適正な利用のための取り組み.....8
誰がどのようにしてデータを利用するか.....8
①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同研究を行う機関による利用.....8
② 上記①以外の機関による利用.....9
外部機関への試料の提供.....9
試料・データの取扱いに関する変更について.....9
国内外の公的データベースへの登録と活用.....10
事業実施組織への移管について.....10
知的財産権の帰属について.....10
あなたに連絡を取らせていただく可能性について.....11
共通クレジット.....11

本文案使用の際にご注意いただきたいこと

■ 本文書は「全ゲノム解析等実行計画」の下で AMED 革新的がん医療実用化研究事業として実施される研究において用いるために作成したものです。

- 本文書では，研究班ごとに説明文書を準備することを前提として，「全ゲノム解析等実行計画」にかかわる共通記載として説明文書中に挿入する必要がある部分に限ってモデル文案を示しています。
- したがって，本文案のみで倫理指針が定める説明事項を網羅するものではありません。
- モデル文案を利用して作成した説明文書が必要な記載を備えているかどうか，またモデル文案を挿入した箇所とそれ以外の箇所の記述との間に不整合が生じていないかどうかについて，各研究班で十分にご確認ください。

本研究は，国の「全ゲノム解析等実行計画」に基づく事業の一環として実施されます

本研究は国が推進する「全ゲノム解析等実行計画」の下で，患者さん等からご提供いただいた検体・情報を用いた全ゲノム等解析を実施してデータベースを構築し，専門家による解析結果の解釈・検討を行った上で，その結果等を患者さんの診療に適切に活用するための体制を構築することを主な目的としています。

なお，本研究で実施する全ゲノム等解析については，AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）の支援による研究事業として実施され，研究にご参加いただいた方に費用負担は発生しません。

以下では「全ゲノム解析等実行計画」に関してご説明いたします。

「全ゲノム解析等実行計画」の背景と目的

近年，遺伝子を解析して，人が生まれた時からもつゲノム情報の個人差と病気との関わりや，細胞ごとに異なるゲノム情報の特徴と治療法の関わりなどを詳しく調べることができるようになってきました。こうした技術を応用して，その人の体質や病状に適したより効果的・効率的な医療を行うことを「ゲノム医療」と呼びます。

今後の「ゲノム医療」の基盤となる解析技術が「全ゲノム解析」です。これまでは少数の遺伝子に対象を絞って解析することが一般的でしたが，技術の発達により，ゲノム全体を一度に解析することができるようになりました。

がんや難病等のより良い医療のために国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として，2019（令和元）年 12 月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」が発表されました。

全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発

「全ゲノム解析等実行計画」は，国内で安全かつ円滑に「全ゲノム解析」を実施して診療や研究・創薬（医薬品の開発）等に役立てるための体制の構築を目指すものです。

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには，できるだけ多くの患者さん等に試料とデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）をご提供いただいて大規模に解析し，診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では，日本に住む方々の試料とデータを使ってこのような仕組みを構築し，国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には，多数の医療機関・研究機関を通じて患者さん等に試料とデータをご提供いただき，セキュリティの頑強なデータベースを構築して，国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん等の試料とデータを一元的に管理することで，その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究・創薬等に活用することが可能になります。

これにより，病気についての理解を深め，医薬品や診断技術等の開発につなげることが期待されます。

また，蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより，医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さんのデータの解釈を行い，診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。

ご提供いただきたい試料・情報（青字の箇所は各研究班で記載）

（1）試料

細胞から DNA 等を抽出し，全ゲノム解析をはじめ，RNA，タンパク質や DNA の変化，遺伝子の指示でつくられるたんぱく質の詳しい解析（オミックス解析）などの方法により解析を行います。そのため，以下のような試料を使わせていただきたいと考えています。

［各研究班で記載］

例）　手術中に切除したがん細胞と，その周辺の正常な細胞をご提供いただくこと

検査などの診療上必要な採血において余った血液約 1ml 分を〇〇回ご提供いただくこと

検査などの診療上必要な採血とは別に，血液約〇ml 分をご提供いただくこと

（2）情報

全ゲノム解析等データを解釈する上で，あなたの病歴や現在の病状，投薬等に関する情報（臨床情報）が必要です。以下のような情報を利用させていただきたいと考えています。これらの情報は氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き，代わりに新しく

研究用の ID をつけた上で，「解析・データセンター」に提供され，データベースに登録されます。

- 性別，生年月日，年齢，身長・体重等の基本的な情報
- 既往歴，家族歴など病気の背景に関する情報
- 病気の診断（検査・病理・画像診断等）や治療内容（投薬等），治療経過に関する情報（今後の経過も含む）
- あなたの被保険者番号*

*将来，がん登録をはじめとして，国が管理・保有する医療・介護のさまざまなデータベースに登録されたあなたの情報との照合を行ってデータを拡充する可能性があります。その際は，法律に基づく申請を行い，許可を得た上で，被保険者番号を鍵として利用させていただきます。照合は解析・データセンターで行い，データベースを利用する医療機関や研究機関，企業等が被保険者番号にアクセスすることはありません。）

［上記以外に各研究班で収集する情報があれば記載。解析・データセンターに提供されない情報についてはその点が明確になるよう区別して記載。］

試料・情報の取扱い（青字の箇所は各研究班で記載）

ご提供いただいた試料（血液や組織）は，あなたのものとは直ちに判別できないように，氏名など個人の特定につながる情報をできる限り取り除き，代わりに新しく研究用の ID をつけて管理されます。

そのうえで，試料については（＊検体の保管場所を記載）で保管され， 解析の際には（＊検体送付の手段を記載。記録媒体の使用や，送付方法などをわかりやすく示す）で（＊解析機関または解析委託先事業者の名称）に送付され，血液やその他の細胞に含まれる DNA・RNA から「全ゲノム等解析データ」が生成されます。＊自施設で解析する場合は送付に関する記載不要

生成された「全ゲノム等解析データ」は，（＊データの送付手段を記載）の方法によって「解析・データセンター」に送られ，データベースに登録されます。そして，臨床情報とあわせて詳しい解析が行われます。

［各研究班で記載］（＊残余検体の取扱いについて　例・医療機関で保管，解析委託先で保管など）

解析結果から得られた，あなたのご病気に関連する所見については，　（＊所見返却先を記載　例：医療機関，担当医等）に返却されます。

なお，ご提供いただいた試料の一部を多様な疾患に関する研究・創薬等の目的で利用させていただく場合，また，これらの目的で国内外の医療機関・研究機関や企業に提供させていただく場合があります。詳しくは，**「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用，外部機関への試料の提供**の項目をご参照ください。

研究により得られた所見の取扱い（本項目の記載は各研究班の状況に応じて運用を含め調整可能）

①あなたのご病気に関連する所見

本研究で得られたあなたの現在のご病気に関連する所見については，医師からあなたにお伝えする予定です。あなたのご病気の診断・治療にとって参考となる所見が得られた場合には，診療に役立てることが可能です。

ただし，全ゲノム解析の結果を診療や健康管理に活用する仕組みは，現在，研究開発の段階にあります。参考となる所見が得られるかどうかを予測することは容易でなく，そのような所見が得られる割合や時期についてお約束するものではありません。また，解析技術の違いにより，他の手法を用いた検査では見つかる遺伝子の変化が全ゲノム等解析では検出されない場合もあります。

［各研究班で記載］診療に用いる場合に想定される具体的対応について確認検査・遺伝カウンセリングの必要性，費用等含めて記載

②その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合

全ゲノム等解析では，あなたの現在のご病気だけでなく他の疾患と関連する遺伝子の変化等が見つかる可能性があります。

本研究によりこのような遺伝子の変化が判明し，あなたやあなたの血縁者の健康管理の参考となる所見が得られた場合に，その情報をお知りになりたいかどうかについてのご希望をお知らせください。

［各研究班で記載］情報提供の対象（例：遺伝性腫瘍）および確認検査・遺伝カウンセリング等の想定される具体的対応について費用も含めて記載

以下は同意書に記載

②についての希望の確認（同意書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

□情報提供を希望する　・　□情報提供を希望しない

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の確認（同意書に記載）

本研究で得られた所見に関する情報をご家族等にお伝えすることについて

□ご家族等に伝えてよい　・　□自分以外誰にも伝えないでほしい

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名　　続柄　　連絡先

以下は希望変更申出書に記載

②についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

② その他あなたや血縁者の健康管理の参考になる所見が得られた場合について

□「情報提供を希望する」から「情報提供を希望しない」に変更する

□「情報提供を希望しない」から「情報提供を希望する」に変更する

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望の変更（希望変更申出書に記載）

本研究で得られた所見をお伝えする方についての希望を

□「自分以外誰にも伝えないでほしい」から「ご家族等に伝えてよい」に変更する

情報を伝えたい方の連絡先等

氏名　　続柄　　連絡先

□「ご家族等に伝えてよい」から「自分以外誰にも伝えないでほしい」に変更する

「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用

「全ゲノム解析等実行計画」では，ご提供いただいた試料・情報を用いて「解析・データセンター」に全ゲノム等解析データおよび臨床情報，試料に関する情報のデータベースを構築し，試料・データを厳重に保管・管理した上で，国内外の医療機関・研究機関や企業がこれらの試料やデータを診療や研究・創薬等に活用するための仕組みを構築します。この仕組みは，日本の患者さんや市民の皆さんのゲノム医療を日本に住む方々の試料やデータを使って実現するための基盤であるとお考えください。

そのため，以下の目的で多様な疾患に関する研究・創薬等に試料・データを利用させていただきます。

①全ゲノム解析等の成果を患者さんに還元すること
②新たな個別化医療等を実現し，日常診療への導入を目指すこと
③全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用すること
④上記①～③に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行うこと

これらの目的で外部の機関に試料・データを提供する場合には，利活用審査委員会による厳正な審査と利活用状況の監督を行います。また，試料・データの利活用に関する状況についてできる限り情報を公開し，透明性の確保に努めます。試料・データの利活用状況や新たな研究への利用については＊＊＊にてお知らせする予定です。

＊情報公開の方法等については詳細決定次第記載

データの適正な利用のための取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では，データの適正な利用を確保するため，関連法令・指針，契約および「全ゲノム解析等実行計画」に基づいてデータ共有ルールを定め，第三者も加わったデータ利活用審査委員会が公正な立場からデータの利用を審査・監督する仕組みを設けます。審査に当たっては，データの利用目的や利用範囲，個人情報の保護体制が適正であるかを厳正に確認し，利用が認められた後も利用状況を監督します。国内からの利用，国外からの利用にかかわらず同様です。

データの利用者には，関連法令・指針，データの利用条件，およびセキュリティに関するガイドラインの遵守が義務づけられます。解析結果等を個別にお知らせする必要がある場合を除き，個人の同定は禁止されます。

ゲノム研究は急速に進歩しており，今後さらに研究が進むと，現時点では想定されていない新たな研究・創薬等に試料や情報を活用させていただくことが必要となる可能性があります。その場合には，新たに具体的な計画を作成し，関連法令・指針に基づき，データ利活用審査委員会や研究機関の倫理審査委員会等による審査で改めて承認を受けた上で利用させていただきます。なお，AMED 健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォームを通じてデータが利活用される場合があります。その場合も，上記に準じて取り扱われます。

また，試料・データの利活用に関する具体的なルールや手続，利活用状況についてはできる限り情報を公開し，透明性の確保に努めます。試料・データの利活用状況や新たな計画への利用については***にてお知らせする予定です。

誰がどのようにしてデータを利用するか

医療機関や研究機関の努力だけで，新しい医薬品や診断技術等を開発することは困難です。また従来，こうした製品・技術の開発に携わる企業が，日本の患者さん等のゲノムデータを収集・解析する環境が整備されておらず，課題とされてきました。

そのため，「全ゲノム解析等実行計画」では，国内外の健康・医療に関する研究および開発に携わる研究機関・研究者や企業がデータを共有して研究および開発に活用するための仕組みを構築します。

この仕組みを通して，国内外の研究機関・医療機関，企業および承認審査機関が，健康・医療に関する研究，薬事申請を含む医薬品等の開発，科学的なエビデンスに基づく予防等，またこれらの研究開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討を行う目的で，データを利用できる環境を整備します。これにより，研究開発を促進することが期待されます。

具体的には，以下のような形でデータを利用させていただきます。

①「全ゲノム解析等実行計画」に参画する研究機関・医療機関およびこれらの機関との共同

研究を行う機関による利用

本研究の実施機関を含む多数の医療機関・研究機関が「全ゲノム解析等実行計画」に参画し，データの収集や解析を行います。得られたデータを効率的に解析するために，参画機関が共同でデータを利用して診療，研究・創薬等を行います。また，参画機関との共同研究を行う機関（企業を含む）がデータを利用させていただく場合もあります。

これらの機関が自機関以外で収集されたデータを利用して詳しい解析を行う場合には，具体的な計画を立案した後，倫理審査委員会の承認を得た上でデータを利用します。利用に際しては，データ利活用審査委員会への報告が義務づけられます。

② 上記①以外の機関による利用

上記①以外の機関は，有償でデータを利用することが可能です（おもに企業による利用が想定されています）。データの利用を希望する研究機関，医療機関，企業等は，具体的な計画を立案し，倫理審査委員会の承認を得るとともに，データ利用を申請し，データ利活用審査委員会による審査を受けます。審査により，適切な利用を行うと認められた場合にのみデータの利用が許可されます。

データを利用する機関や利用目的は，申請に応じて審査を行い，十分なセキュリティを整備し適切な取り扱いができること等を確認した上で決定されます（審査の方針や利用のルールについては「**データの適正な利用のための取り組み**」をご参照ください）。

そのため，今の時点では具体的な利用機関やその所在国をお伝えできないことをご了承ください。決まり次第＊＊＊にてお知らせいたします。

＊情報公開の方法等については詳細決定次第記載

外部機関への試料の提供

試料の提供に関する具体的手続は，現在厚生労働省で検討がなされていますが，データの場合と同様に，試料の利用を希望する研究機関，医療機関，企業等には，具体的な計画を立案し，倫理審査委員会の承認を得るとともに，試料の利用を申請して利活用審査を受けることが求められます。審査により，適切な利用を行うと認められた場合にのみ試料が提供されます。

試料・データの取扱いに関する変更について

本事業では，試料・データの取扱いに関して継続的な見直し・改善に努めます。そのため，必要に応じて試料・データの取り扱いを変更することがあります。また，法令・指針の改正や事業実施体制の変更等に伴って試料・データの取り扱いの変更が必要となる場合があります。

変更にあたっては，参加者の皆さまに不利益が生じないように最大限の注意を払うとともに変更に関する情報を○○○○によってお知らせします。

国内外の公的データベースへの登録と活用

「解析・データセンター」 で保管されるあなたのデータのうち，全ゲノム等解析データおよび一部の臨床情報は，公的な研究用データベース（国外のものを含む）にも提供・登録される場合があります。

公的データベースに登録することにより，類似した研究の重複を防いだり，解析するデータの量や規模を大きくして研究結果の信頼性を高めることが可能になります。また，データベースから国内外の研究者に対して，研究，医薬品等の開発，科学的なエビデンスに基づく予防等を目的としてデータが提供され，さまざまな病気について，原因の解明や診断・治療法などの効率的な研究が期待できます。

公的データベースに登録されたデータは，日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく，国内外の製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者も利用する可能性があります。将来，どの国の研究者から利用されるか，現時点ではわかりません。しかし，どの国の研究者に対しても，その国の法令に沿って作成されたデータベースのガイドライン等に準じた利用が求められます。

データベースに登録されたデータの利用には，データの種類によって異なるアクセスレベル（制限公開，非制限公開）が設定されます。個人の特定につながらない情報（頻度情報・統計情報等）は非制限公開データとして不特定多数による利用が可能な形で提供され，個人ごとのゲノムデータ等は制限公開データとして，科学的観点と研究体制の妥当性に関する審査を経た上で，データの利用を承認された研究者のみに利用されます。

事業実施組織への移管について

「全ゲノム解析等実行計画」では，2025（令和 7）年度以降を目途に事業の運用を一元的に担う「事業実施組織」が創設され，この事業で得たデータを移管することを想定しています。事業実施組織発足後は，事業実施組織が試料・データの管理・利活用などを担う予定となっておりますので，あらかじめご了承ください。

知的財産権の帰属について

本研究および「全ゲノム解析等実行計画」の結果として特許権等の知的財産権が生じる可能性がありますが，その権利は，創出者(研究機関，企業を含む共同研究機関および研究者など)に属し，あなたに知的財産権が生じることはありません。また，その知的財産権を

行使することにより生じる経済的利益，提供していただいた試料等の財産権についても，あなたに帰属することはありません。

あなたに連絡を取らせていただく可能性について

「全ゲノム解析等実行計画」では，研究開始後，研究で得られた所見をお伝えする場合の他，以下のような場合にあなたに連絡を取らせていただく可能性がありますのでご了承ください。

- 研究・創薬等の目的で新たに臨床情報のご提供をお願いしたい場合
- 研究・創薬等の目的で新たに試料のご提供をお願いしたい場合
- 本研究で得られたデータに基づいて新たな臨床研究・治験等への参加をご案内する場合

共通クレジット

本説明文書の「全ゲノム解析等実行計画」に関する説明は，「全ゲノム解析・患者還元説明文書検討会」を通じて患者さんおよびご家族の立場から内容についてご意見やご提案をいただいた上で案を作成し，厚生労働省の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において了承を得たものです。
作成：厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元，解析・データセンター，ELSI 等に係る技術評価，体制構築についての研究」班（研究代表者　中釜斉）

第17 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2 -①
令和５年10月3日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和５年度　事業実施準備室の活動

令和5年10月3日

事業実施準備室

アジェンダ

1	**プロジェクト推進体制**
2	**【審議事項】** • **AMED研究班への連携医療機関の追加について**
3	**【報告事項】** **(1)臨床･患者還元支援チームからの報告** **(2)利活用支援チーム･コンソーシアム設置支援委員会からの報告** **(3)解析･データセンター運営チームからの報告** **(4)ELSIチームからの報告**

参考資料	**各報告事項の補足資料** **プロジェクトスケジュール/各チームの進捗状況**

プロジェクト推進体制

事業実施準備室ボードメンバーの紹介(10/1時点)

(順不同)

立場		氏名	所属	役職
準備室長		中釜　斉	国立がん研究センター	理事長
臨床医	(がん)	上田　龍三	名古屋大学 大学院医学系研究科	特任教授
	(難病)	水澤　英洋	国立精神・神経医療研究センター	理事長特任補佐
ゲノム専門家		中村　祐輔	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所	理事長
弁護士		吉岡　正豊	TMI総合法律事務所	弁護士/医師
経済界		栗原　美津枝	株式会社価値総合研究所/公益社団法人経済同友会	取締役会長/副代表幹事
民間企業	(製薬業界)	安川　健司	アステラス製薬株式会社/日本製薬工業協会	代表取締役会長/副会長
	(非製薬業界)	小林　憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
コンソーシアム		松島　綱治	東京理科大学 生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
患者・市民	(がん)	眞島　喜幸	NPO法人パンキャンジャパン/一般社団法人全国がん患者団体連合会	理事長/理事
	(難病)	森　幸子	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会/一般社団法人全国膠原病友の会	理事/代表理事
データサイエンティスト		五條堀　孝	KAUST (King Abdullah University of Science and Technology) ※サウジアラビア・アブドラ王立科学技術大学	Distinguished Professor
ELSI		位田　隆一	一般社団法人国立大学協会	専務理事

人員体制(10/1時点)

立場		氏名	所属	役職
室員		平子　哲夫	国立がん研究センター	理事長特任補佐
室員		青木　一教	国立がん研究センター 研究所	副所長
室員		今井　健二郎	国立国際医療研究センター 企画戦略局 研究医療部 研究医療課	課長
室員(広報統括)		田中　里沙	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	学長
室併任		岡野　睦	国立国際医療研究センター	統括事務部長
臨床・患者還元支援チーム	リーダー	上野　貴之	がん研究会有明病院 先端医療開発科 がんゲノム医療開発部	部長
	副リーダー(がん)	土原　一哉	国立がん研究センター 先端医療開発センター トランスレーショナルインフォマティクス分野	分野長
	副リーダー(難病)	小崎　健次郎	慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター	教授 センター長
	マネージャー(がん)	深田　一平	がん研究会有明病院 ゲノム診療部	医長
	メンバー	沼部　博直	東京都福祉局東京都立北療育医療センター	医員
	メンバー	浦上　研一	静岡県立静岡がんセンター 研究所	副所長
	メンバー	角南　久仁子	国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科	医長
	メンバー	山本　昇	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	科長
	メンバー	勝屋　友幾	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	医員
	メンバー	大熊　裕介	国立がん研究センター 中央病院 呼吸器内科	医員
利活用支援チーム	リーダー	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	副リーダー(がん)	鬼頭　正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（田辺三菱製薬株式会社）	部会長
	副リーダー(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	マネージャー(がん)	温川　恭至	国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター 情報利活用戦略室	主任研究員
	マネージャー(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
コンソーシアム設置支援委員会	委員長	松島　綱治	東京理科大学 大学院生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
	アカデミア(がん)	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	アカデミア(がん)	石川　俊平	東京大学 大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
	アカデミア(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	アカデミア(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
	産業	小林　憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
	産業	鬼頭　正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（田辺三菱製薬株式会社）	部会長
	産業	白神　昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（アステラス製薬株式会社）	副部会長
	産業	安中　良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（第一三共株式会社）	委員

人員体制(10/1時点)

立場		氏名	所属	役職
解析・DC運営チーム	リーダー	井元　清哉	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 健康医療インテリジェンス分野 シークエンスデータ情報処理分野	教授
	副リーダー(がん)	加藤　護	国立がん研究センター 研究所 生物情報学分野	分野長
	副リーダー(難病)	徳永　勝士	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長
	マネージャー(がん)	山口　類	愛知県がんセンター研究所 システム解析学分野	分野長
	マネージャー(難病)	河合　洋介	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	美代　賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	星本　弘之	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	専門職
	メンバー	郡　健一朗	一般社団法人日本衛生検査所協会（株式会社エスアールエル）	
	メンバー	湯原　悟志	一般社団法人日本衛生検査所協会（株式会社エスアールエル）	
	メンバー	中山　真紀子	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	特任研究員
IT・情報基盤・セキュリティチーム	リーダー	葛西　重雄	厚生労働省 データヘルス改革推進本部 プロジェクトチーム	技術参与
	メンバー	加藤　護	国立がん研究センター 研究所 バイオインフォマティクス部門	部門長
	メンバー	岡村　浩史	大阪公立大学 大学院医学研究科 血液腫瘍制御学/臨床検査・医療情報医学	講師
	メンバー	太田　恵子	大阪公立大学 医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター	データマネージャー
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	田辺　里美	独立行政法人情報処理推進機構 デジタル改革推進部	主任研究員
	メンバー	美代　賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	野口　昇二	株式会社ビッグツリーテクノロジー＆コンサルティング DX事業部	シニアマネージャ
ELSIチーム	リーダー	加藤　和人	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	教授
	副リーダー(がん)	横野　恵	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	准教授
	副リーダー(難病)	武藤　香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	教授
	メンバー	磯野　萌子	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	助教
	メンバー	渡部　沙織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	特任研究員
	メンバー	仲里　ｹｲﾄ智美	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学 大学院博士課程	
	メンバー	中田　はる佳	国立がん研究センター 研究支援センター 生命倫理部 COI管理室	室長
	メンバー	清水　咲希	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	研究補助者
	メンバー	白神　昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（アステラス製薬株式会社）	副部会長
	メンバー	安中　良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（第一三共株式会社）	委員
総務チーム	リーダー	樋山　一郎	国立精神・神経医療研究センター	総務部長
	副リーダー(がん)	小笠原　大介	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室	室長
	副リーダー(難病)	三宅　紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
	マネージャー(がん)	東野　綺子	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係長
	マネージャー(難病)	大沼　麻実	国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 行動医学研究部 災害等支援研究室	室長
	メンバー	大黒　恵理華	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	鵜島　正之	国立国際医療研究センター 総務部総務課総務係	係員
	メンバー	河嶋　聖和	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	久米　直	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	
			合計	66名

審議事項

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）
記載者（研究代表者）氏名
記載年月日　西暦　年　月　日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）
臨床研究課題名
臨床研究グループなど
参加の必要性
全ゲノム解析のEP開催病院
（当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

- □ (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
- □ (ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している　例
- □ (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）経験を2例以上有する（保険承認薬も含む）
- (iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、兼任を可とする）
  - □ がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
  - □ がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
  - □ がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
  - □ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている
    （論文学会発表実績）
  - □ 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている
    責任医師の所属　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている
    担当者の所属　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティーの維持についての担当者が設定されている
    担当者の所属　氏名
  - □ 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている
    統括医師の所属　氏名
    （論文学会発表実績）
- (v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
  - □ 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）
    参加した研修会（開催日と内容:　）参加者数　名
- (vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
  - □ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある
    試験数　件（試験名:　）

追加の手順
1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

確認する内容
←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元に実績がある
←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件 (第12回ゲノム専門家委員会)

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加理由＞

全ゲノム解析の出口戦略としての治験・臨床試験に、連携病院を加えることで症例集積を加速させるため。

No.	追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1~14	前回専門委員会にて承認済み	
15	東京慈恵会医科大学附属病院	要件を満たす
16	浜松医科大学病院	要件を満たす
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院	要件を満たす
18	恵佑会札幌病院	要件を満たす
19	市立豊中病院	要件を満たす
20	静岡県立総合病院	要件を満たす

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜連携医療機関対応表＞

令和５年10月２日時点の連携医療機関追加状況

No.	連携医療機関	角南班 ENSEMBLE試験	角南班 JCCG試験	角南班 JCOG試験	浦上班 WJOG16222L	浦上班 JCOG1509	上野班 卵巣がん(SG)	上野班 食道胃接合部がん（SJ）	上野班 乳がん（SB）	上野班 膵がん（SP）
1	九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み						
2	東京都立駒込病院	承認済み		承認済み						
3	横浜市立大学付属市民総合医療センター	承認済み				承認済み				
4	札幌医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
5	大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
6	大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
7	岐阜大学医学部付属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み			承認済み	
8	倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み						
9	横須賀共済病院	承認済み								
10	横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み						
11	九州医療センター	承認済み								
12	産業医科大学病院	承認済み	承認済み							
13	日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
14	北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み				
15	東京慈恵会医科大学附属病院						申請中			
16	浜松医科大学病院							申請中		
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院					申請中				
18	恵佑会札幌病院					申請中				
19	市立豊中病院					申請中				
20	静岡県立総合病院					申請中				

報告事項

これまでの臨床・患者還元支援チームの議論

	チームの認識	事業実施組織設立にむけたチームの活動方針	チームとしての活動と対象
A 全ゲノム解析の臨床応用に向けた活動	• 既存の治療標的遺伝子異常検出は、現時点で全ゲノム解析のがん遺伝子パネル検査に対する優位性は確立していない	• 希少がんや遺伝性がんなど有用性が示されているがん種への臨床応用の確立	• 有用性が示されているがん種について出口戦略として反映させる仕組み、また、有用性が示されていないがん種については検証する仕組みを検討
	• 希少がん、小児がん、遺伝性がん、原発不明がんなどの**がん種で診断の有用性が判明しつつある**	• 新規治療法の確立を目指した戦略コホートの企画、ネオアンチゲン予測、MRDモニタリングなど戦略的な研究テーマとの連携	• ネオアンチゲン予測、MRDモニタリングなどの研究テーマを検討する仕組み、臨床的有用性を検証する研究を出口戦略として反映させる仕組みを検討
	• MRD, ネオアンチゲン予測などを対象にした全ゲノム解析は臨床での有用性が期待されるが、**新しいスキームであり臨床的有用性の検証研究が必要**	• 事業としてのQA/QCフォローは長期的に検討	• QA/QCの確保に必要な内容や要件を整理・検討し、事業として持続的に運用できる仕組みを検討
B 研究・開発目的でのデータ収集における連携医療機関拡大にむけた活動	• 現時点で治療へ直結するとは限らないが、がんの詳細が判明することで、**患者満足度が高くなる**、また、**将来の臨床試験参加等**につながる	• 患者申出療養などが実施可能な**連携医療機関拡大**に向けた**体制**と、**解析結果を説明する**という事業の構築をめざす • 検査結果だけでなく、**研究・開発(利活用)に関する情報発信等**の患者還元も模索	• 患者還元全体の仕組みと、産学コンソーシアムからの出口戦略(難病含)を患者還元に反映させる仕組みを具体的に構築
	• 事業実施組織として、研究レベルでの**QA/QC担保**は**必要**		

A 全ゲノム解析の検査として臨床への応用にむけた戦略イメージ(案)

Ver1.3

	これまでのAMED研究班の成果を臨床実装に向けて			実地臨床への実装
	R5年度	R6年度	R7年度	R8年度
臨床への応用に向けた活動	•先行対象疾患の検証スキームを検討(先進医療等) •有効性が報告された用途等を特定し、臨床実装のインパクトや実現可能性などを総合的に検討する仕組みを構築 •ネオアンチゲン・MRD等の臨床応用へ向けた仕組みを構築	•先行対象疾患の保険外併用 •先進医療: 研究用全ゲノム解析検査の確認のためのCGP検査 •患者申出療養: 拡大 •報告されたデータ等をもとに妥当性を検討 •厚労科研等でLDT基準の策定	•先行対象疾患及び妥当性が認められた臨床応用のうち全ゲノム解析検査が特に有用なものの選定	•中医協で審議
成果物(例)	•先行対象疾患の設定 •難病領域：単一遺伝子疾患 •がん領域：遺伝性がん、小児がん、希少がん、原発不明がん、戦略コホートで妥当性が示唆されたがん種 •有効性が報告された用途等から臨床実装を目指すもの	•先行対象疾患における全ゲノム解析の有用性の検討結果 •報告されたデータ等をもとにした妥当性の検討結果 •LDTの基準制定	•全ゲノム解析検査が保険適用となる対象	•保険適用
	準備室・事業実施組織としてどのように関われるか引き続き検討が必要			
			がん、難病それぞれの特性を踏まえた議論が必要	
		小児がんで、全ゲノムがパネルに匹敵するかもしれないがQA/QCの担保が必須。臨床実装にふさわしいパイプラインについて解析・DC運営チームと連携が必要		
				留意点：がんにおいては、CGP検査、コンパニオン診断薬との整理が必要

	RX年度	RY年度	RZ年度
利活用の成果から臨床への応用に向けた活動	•全ゲノムデータを用いた研究・開発	•臨床試験の実施 •XXXX	•XXXX
成果物(例)	•臨床試験の計画 •創薬等	•臨床的有用性の検証結果 •XXXX	•保険適用

事業実施組織フェーズにおいて理想とする姿（案）



患者

① 初回説明・同意
② 研究結果説明
③ リコンタクト・追加収集
④ 利活用の主体的管理

多機関共同バンク・アーカイブ研究：反復継続して
試料・情報の収集・提供を実施するための研究

PJG医療機関
PJG医療機関
PJG医療機関
PJG医療機関
+/- 研究協力機関

事業実施組織

利活用審査委員会

公的DB

コンソーシアム外の研究者等

事業実施組織との共同研究機関
（コンソーシアム加入が前提）

アカデミア・ユーザー
企業ユーザー
学会等ユーザー

事業実施組織のバンク・アーカイブ研究計画の内・外の研究（生命科学・医学系指針適用外研究を含む）

第三者利活用のデータとDTA※

コンソーシアム

多様な生命科学・医学系倫理指針の適用研究

指針適用外の研究・開発

アカデミア・ユーザー
企業ユーザー
PJG医療機関

※単独研究、あるいはコンソーシアム内の共同研究

【事業実施組織との共同研究以外の利活用】

「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」（実行計画2022 p.51）は、このスキームの枠外となる。

【事業実施組織との共同研究による利活用】

※DTA (Data Transfer Agreement)

事業実施準備室フェーズにおける対応（案）



患者

① 初回説明・同意
② 研究結果説明
③ リコンタクト・追加収集

・AMED研究班の解析・DCにおける指針適用バンク・アーカイブ研究計画

AMED研究班

AMED医療機関
AMED医療機関
AMED医療機関
AMED医療機関
+/- 研究協力機関

AMED研究C班・國土班 解析・DC

公的DB

コンソーシアム外の研究者等

事業実施組織との共同研究機関（コンソーシアム加入が前提）

アカデミア・ユーザー
企業ユーザー
学会等ユーザー

・AMED研究班等における高度な横断的解析等に関する研究
・当該研究班における自データを用いた研究/ユーザーとの共同研究

【AMED研究班との共同研究による利活用】

利活用審査委員会

個別DTAが必要？

第三者利活用のデータとDTA

コンソーシアム

多様な生命科学・医学系倫理指針の適用研究

指針適用外の研究・開発

アカデミア・ユーザー
企業ユーザー
PJG医療機関

※単独研究、あるいはコンソーシアム内の共同研究

【事業実施組織との共同研究以外の利活用】

「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」（実行計画2022 p.51）は、このスキームの枠外となる。

※DTA (Data Transfer Agreement)

事業実施組織フェーズと準備室フェーズ（青字）において目指す姿（案）

① 建付け：研究的医療の社会実装の試行的・実証的「研究」として、事業実施組織と参加医療機関が多機関共同で行う生命科学・医学系指針適用研究。いわゆるバンク・アーカイブ研究（指針第7（2）「反復継続して試料・情報の収集・提供を実施するための研究」）を主たる部分とし、一部の技術開発・評価等の研究を含む。

a. AMED研究班参加医療機関および解析・DCを構築・運営する機関による共同研究。

② ICFおよびプロトコールは、がんと難病で統一共通部分＋追加個別説明部分で構成。

b. 現行通り、がん・難病でも、研究によっても別々。利活用審査委員会で適切・確実に判断する。

③ 説明・同意は共同研究機関としての医療機関が行う（研究協力機関を除く）。リコンタクト・再同意を可能にする。

④ 研究対象者等の求めに応じて、研究により得られた結果等の説明を行う。

⑤ 利活用については以下の3通りを設定*：

１）事業実施組織との共同研究以外の方法・機関による有償でのデータ利用（利活用審査委員会による審査）

２）事業実施組織との共同研究（利活用審査委員会への報告・事前の届け出）

３）一定期間・条件を満たした場合、一部のデータを公的データベースから制限公開

c. 「事業実施組織」を「AMED研究班」と読み換え、事業実施準備室フェーズの各種規程等に従う。

d. AMED契約等及び全ゲノム解析等実行計画2022に基づいた公開・共有

⑥ 上記１） ２）の場合、DTA/MTA締結は事業実施組織とユーザーの間のみでよい。

d. 「解析・DC」（がんはAMED C班、難病は國土班）とのDTA締結のみでよい。

⑦ 上記１）において、詳細な臨床情報を用いる解析については、原則としてvisiting環境等において実施する。

⑧ 利活用の場合、既に保管されている試料・情報に加えて、追加での試料・情報の収集・提供も可能にする。

e. 試料については当面、説明・同意を先行し、技術面・logisticsを含めたさらなる関係者協議を進める。

⑨ 米国を含む諸外国への試料・情報の提供を可能にする。

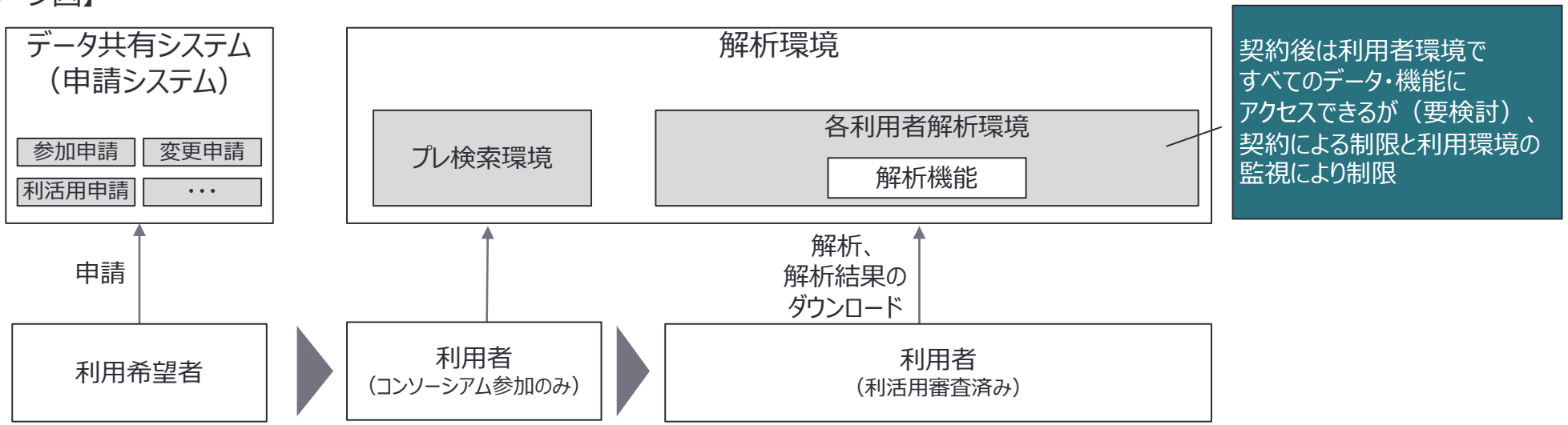
f. 基本的に、R7年度以降の新しいICFで対応。

⑩ 不適切な利活用（misuse）を防止する。

コンソーシアムと利活用支援部門等に関する検討

	コンソーシアム参加登録	プレ検索	利活用審査/契約	利活用	利活用へのFB/追加契約
概要	• 利用者がコンソーシアムへの参加申請を行い、コンソーシアムが利用者の法人の適切さを確認し参加を承認する	• プレ検索（登録件数検索）により研究を企画・立案する	• 利用者が各研究計画を立案・倫理審査承認を受ける • 利活用を申請し、利活用審査委員会にて利活用審査を受ける • 利用者がデータ提供サービスを選択する • 事業実施組織と利用者がDTA契約する	• 利用者が解析環境にてデータ解析を行う • 利用者がニーズに応じて、事業実施組織やコンソーシアム等から解析コンサル等を受ける	• 利用者がコンソーシアムを通じて、結果の報告や改善要求等を行う • 既存の契約から逸脱する解析が必要な場合は、改めて利活用審査を受け、追加契約を結ぶ

【イメージ図】



準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー(案)・準備室版全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（案）の策定

データ利活用ポリシー、審査委員会設置・運用規程作成上の課題

- 準備室段階では法人格がない等、事業実施組織設立後の運用と異なる部分がある
- 事業実施組織の法人形態や利活用の仕組み全体像等が未定であり、ポリシーに反映するべきであるが現時点では決定しきれない内容がある

対応策

事業実施組織発足後における利活用のあるべき姿・めざすかたちをイメージした上で、
実行可能なデータ利活用ポリシーおよび審査委員会設置・運用規程を、準備室段階と事業設立後の2段階にわけて作成

Step１　（R5-6年度）
データ利活用ポリシー（準備室版）等で対応

R5年度「実データを用いたデータ利活用」に対応可能な、データ利活用ポリシーおよび審査委員会設置・運用規程を作成

※特に、並行して進行中のAMED研究との連携の調整が肝要

Step2　（事業実施組織設立後）
データ利活用ポリシー（事業実施組織版）等で始動

事業実施組織設立後のデータ利活用に対応可能なデータ利活用ポリシーおよび審査委員会設置・運用規程に移行

※令和6年度中に未確定部分を明らかにし、移行準備を整える

コンソーシアム設置支援委員会の検討状況及び今後の進め方

コンソーシアム設置支援委員会 (第1回・2回)での到達点と今後の検討事項

これまでの到達点	• コンソーシアム設置に向けて以下の内容を議論・決定
	  • コンソーシアムの本格活動は7年度の事業実施組織設立と同時に開始
	  • コンソーシアム（準備室フェーズ）ではコアとなる製薬企業、情報解析関連企業(8-10社)とがん・難病の研究者(5+5名)に協力依頼を実施。12月までの立上げを目標
	  • 参加希望は受け入れるが、体制検討等は熱意のあるメンバーで実施する必要
	  • コンソーシアム（準備室フェーズ）はコンソーシアム運営に関する議論と実データ利活用とデータ/システムへのFBを実施
	  • 準備室フェーズでは参加費は無料
	• コンソーシアムに関する建付けについて以下の内容を議論
	  • コンソーシアムに対するボードからのガバナンス案やコンソーシアム参加基準案を議論
	  • 上記基準案等を元に、コンソーシアム（準備室フェーズ）での参加基準案等を決定

今後の検討事項	• コンソーシアム（準備室フェーズ）立上げに向けて以下の内容を具体化
	  • 参加企業・メンバー
	  • 規約・協定書案

コンソーシアム設置支援委員会の検討状況及び今後の進め方

	9月 コンソーシアム設置支援委員会による設置準備	12月 コンソーシアム（準備室フェーズ）による助走	R7年度 コンソーシアム（事業実施組織フェーズ）による本格活動
目的	• コンソーシアム（準備室フェーズ）の公平で速やかな立上げ • R7年度以降の事業実施組織とコンソーシアムの適切なガバナンス構築	• R7年度からの事業開始に向けた利活用環境に対するニーズ・改善点の共有 • コンソーシアム（事業実施組織フェーズ）のスムーズな立上げ	• 事業実施組織により取得された全ゲノム関連情報の産学連携のもとでの利活用・社会実装を促進
活動概要	• 令和7年度の設立時を想定して、コンソーシアムと利活用支援部門等との役割分担やガバナンスの方法等を検討 • コンソーシアム（準備室フェーズ）の公平な立上げ方に関する検討	• 利活用が促進される事業内容の検討準備 • R7年度からの本格活動に向けて、実データを用いた利活用を実施し、システムや運用の改善点・ニーズを整理	• 産業・アカデミアのメンバーによる全データを対象とした利活用の開始 • 利活用の促進に関する事業の拡大 • コンソーシアムメンバー拡大に向けた施策の実施

コンソーシアム設置支援委員会の検討状況及び今後の進め方

コンソーシアム設置支援委員会とコンソーシアムの検討範囲

	コンソーシアム設置支援委員会		コンソーシアム（準備室フェーズ）
	準備室フェーズ設立まで	事業実施組織フェーズまで	
検討項目	**コンソーシアムに関する検討** 【戦略・方針】 •コンソーシアムと利活用支援部門等の関係性に関する案 【業務】 •利活用における役割分担・運用案 【基準・ルール】 •コンソーシアムに対するガバナンス案 •コンソーシアムへの参加基準案 •コンソーシアム規約一覧案 **コンソーシアム（準備室フェーズ）に関する検討** •メンバー募集プロセス案 •参加基準案 •規約案	【業務】 • 利用料の徴収手続きプロセス • 利活用支援部門での支援業務プロセス 【基準・ルール】 • コンソーシアムに対するガバナンス体制確定 • コンソーシアムへの参加基準確定 【システム】 • 参加申請・登録システムの要件定義から実装	【戦略・方針】 • コンソーシアムの目的・ミッション 【業務】 • コンソーシアム事業内容 • コンソーシアム業務プロセス 【組織・体制】 • コンソーシアム内の体制 　• 理事会等 【基準・ルール】 • コンソーシアム規約 • コンソーシアム協定書 • コンソーシアム参加審査業務手順　等

コンソーシアム設置支援委員会の検討状況及び今後の進め方：コンソーシアムへの参加基準案

コンソーシアムへの参加基準案

分類		確認ポイント	確認方法

企業の透明性	個人情報/セキュリティに関するコンプライアンス	• 個人情報の取扱い/セキュリティに関する社内統制が取れているか
		• 一定期間の過去に個人情報漏えい・研究倫理指針違反・研究費不正等を起こしたことがないか
			• 以下について自己申告
			  • 社内規程の有無
			  • 社内管理組織の有無
			  • その他管理体制・ルール等

	反社会的勢力との関係	• 反社会的勢力との関係がないか	• 自己申告 • コンソーシアムによる外部情報収集？
生命科学に対する理解	法人としての生命科学関連の実績	• 医薬品や医療機器、ライフサイエンス、ヘルスケアに関する製品・サービスの開発実績があるか • ベンチャーの場合、生命科学分野における共同研究実績等があるか	• 関連実績の申告 幅広に生命科学とするか 医療関連と限定的にするか
	法人内の生命科学に関する人的資源	• 生命科学研究に関する学位を有するものが所属または外部取締役等に存在しているか	• 関連人材の申告 ベンチャー企業に対してどこまで求めるか
日本に対する貢献	日本における医療・生命科学の発展への寄与/	• 全ゲノムデータ等の利活用の出口として、日本の医療・生命科学の発展に貢献が期待されるか	• 面談にて判断 • 全ゲノムデータ等の利活用結果の想定アウトプット

2023/9/25時点

第14回専門委員会で示された解析DC*1運営部門における主論点と対応の方向性

解析・データセンターに関する検討の現状、論点、対応の方向性

現状	解析・データセンター構築上の主論点	対応の方向性
• がん領域は東大医科研及びNCCにおいて、難病領域はNCGMにおいて、それぞれ解析機能、データベースを構築中	• 事業実施組織の設立に際し、解析・データセンターの運営権限をどのように位置づけるか	① ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析・データセンターは事業実施組織が運営権限を持つ。また領域毎にデータは集約させる。
• 解析機能、データセンターは、それぞれオンプレミス環境で構築中	• オンプレミスとクラウドの併用や、クラウドへ移行するデータや機能の範囲をどう考えるか	② 解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、クラウドへ移行するか否か・範囲・時期を検討する。
• 事業実施組織内で保有すべきケイパビリティ'の定義に当たり、システム開発の外製依存度を検討することが必要	• 解析・データセンターの構築・保守・運用等の実務について、どの程度内部人材で担い、どの程度ITベンダーに委託すべきか	③ 事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、開発業務は外部ベンダーに委託する。
• その他の解析・データセンターが担う各種機能について、領域別に検討中であるが、一部機能について共通化・効率化できる可能性 (下記例) — e-コンセントシステム — 臨床情報収集範囲・方法 — 検体ID発行、集中管理システム — 利活用システムのプラットフォーム — 患者用プラットフォーム	• がん領域・難病領域それぞれの解析・データセンターの機能をどの程度統合すべきか	④ 共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する。

*1：「解析DC」は「解析・データセンター」「解析・データセンター運営部門」を指す。
*第14回専門委員会報告資料「資料3 全ゲノム解等にかかる厚生労働科学研究について」P58 より
* クラウドを採用する場合は、「全ゲノム解析等実行計画2022」に従い、ISMAP（政府のクラウド安全評価）へ登録を行っている、もしくは登録申請中であることを条件とする

2023/9/25時点

解析DC運営部門の検討状況サマリ

- **第14回専門委員会での対応方向性につき、詳細検討を実施**
- **現時点での検討状況を報告する（赤枠・黒字部分を報告）**

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性[*1]	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	• ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは**事業実施組織が運営権限を持つ**	• 解析DCは、**解析機能の向上、プロセス管理**の機能を担う • 上記機能を担うために、①**部門運用、②研究、③自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援**を行う
組織・人材	• ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、**システム開発業務は外部ベンダーに委託する**	• 部門内の組織機能と**内外製の方針**を定義 • 上記に従い、**部門内の組織構造**を具体的に定義 • 人材要件、人材確保・育成の方針は次回専門委員会を想定
業務・システム	• ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、**がん領域・難病領域で統合**する • ①また領域毎にデータは集約させる	• 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、**がん領域・難病領域の統合方針を策定** • 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	• ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、**クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討**する	• クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	• 解析DC構築・移行にかかる各種課題の検討（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理	• 現状調査を行い、適切な移行方式を検討中 • 2月専門委員会にて移行計画を報告予定

*1：第14回専門委員会報告資料「資料3　全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58 より
*クラウドを採用する場合は、「全ゲノム解析等実行計画2022」に従い、ISMAP（政府のクラウド安全評価）へ登録を行っている、もしくは登録申請中であることを条件とする

2023/9/25時点

解析DC運営部門の検討状況サマリ
戦略・方針：解析DCの組織機能/研究の位置づけ

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性*1	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	• ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは**事業実施組織が運営権限を持つ**	• 解析DCは、**解析機能の向上、プロセス管理**の機能を担う • 上記機能を担うために、①**部門運用、②研究、③自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援**を行う
組織・人材	• ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、**システム開発業務は外部ベンダーに委託する**	• 部門内の組織機能と**内外製の方針**を定義 • 上記に従い、**部門内の組織構造**を具体的に定義 • 人材要件、人材確保・育成の方針は次回専門委員会を想定
業務・システム	• ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、**がん領域・難病領域で統合**する • ①また領域毎にデータは集約させる	• 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、**がん領域・難病領域の統合方針を策定** • 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	• ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、**クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討**する	• クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	• 解析DC構築・移行にかかる各種課題の検討（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理	• 現状調査を行い、適切な移行方式を検討中 • 2月専門委員会にて移行計画を報告予定

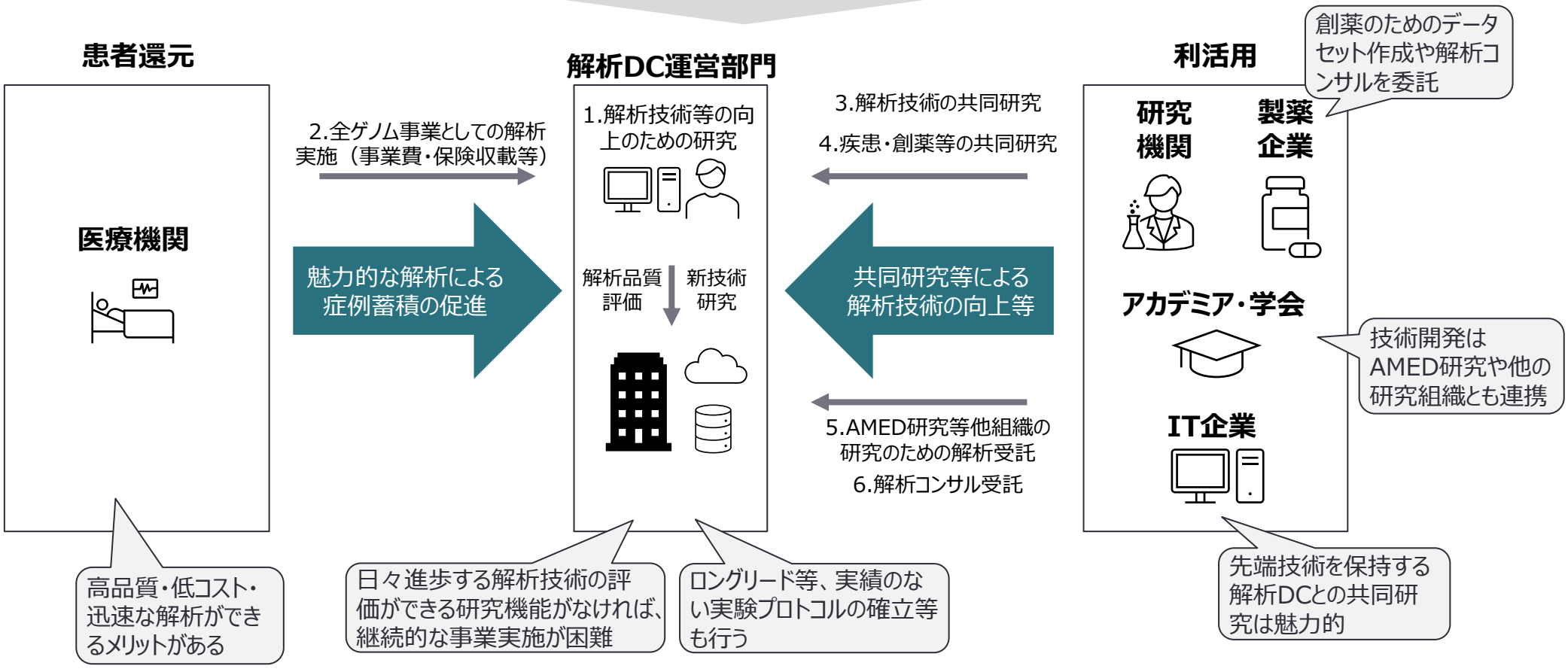
*1:「解析DC」は「解析データセンター」を指す *2:第14回専門委員会報告資料「資料3 全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58 より
*クラウドを採用する場合は、「全ゲノム解析等実行計画2022」に従い、ISMAP（政府のクラウド安全評価）へ登録を行っている、もしくは登録申請中であることを条件とする

2023/9/25時点

戦略・方針：解析DCの組織機能/研究の位置づけ

- **特に研究については、症例蓄積や企業・アカデミアとの共同研究の推進のために、解析DC運営部門は高い解析技術を有する魅力的な組織を目指す**

a. 解析結果の品質維持・改善や、日々進歩する解析技術の評価ができる研究機能が継続的な事業実施を可能にする
b. 症例蓄積のために、日本中の医療機関が積極的に委託したくなるような、魅力的な解析事業である必要がある



戦略・方針：解析DCの組織機能/研究の位置づけ
事業実施組織が行う研究の類型と対応（案）

- **事業実施組織が行う研究については、立場にかかわらず、正式な手続きを踏めば誰もが利用できるものとする理念に基づき、「公平性」を担保した仕組みを整備する**

解析DCが行う研究類型	公平性の担保の観点からの仕組み（素案）	具体例（※数字は前頁を参照）
a. 単独あるいは共同で行う **システムやネットワーク、データ解析技術等に関する研究開発**	• 事業実施組織のミッションの一つとして実施する • 事業実施組織内のメンバーがPIを担える • 指針適用研究の場合は、研究倫理審査を受ける • 利活用審査委員会には「事前の届け出」のみ	1. 解析技術等の向上のための研究 • 解析結果標準レポートの作成 • 統一パイプラインのバージョンアップ、改善のための研究 • 新規シーケンサー技術の検証研究 • 全ゲノム事業に必要な全ゲノム対応知識DBの開発研究 3. 解析技術の共同研究
b. **疾患研究・創薬等研究開発**（共同研究あるいは受託研究、もしくは単独で行う研究を含む）	• PIは原則として、事業実施組織外の所属とする。ただし、「新たな変異について医学的意義を明らかにする高度な横断的解析*1」はこの限りではない • 研究倫理審査を受ける • 利活用審査委員会には「事前の届け出」のみ • 解析等に関与する人員の公平性・透明性が担保されるような、システム上の対応を行う	4. 疾患・創薬等の共同研究 • 新たな変異について医学的意義を明らかにする横断解析
	• 指針上の「研究者等」としてではなく、委託を受けて研究に関する業務の一部（データ解析支援等）についてのみ従事することもできる	5. AMED研究等（企業含む）他組織の研究のための解析受託 6. 解析コンサル受託

*1：厚生労働省「全ゲノム解析等実行計画2022」より

2023/9/25時点

解析DC運営部門の検討状況サマリ
組織：部門内の組織構造と内外製方針

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性*1	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	• ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは**事業実施組織が運営権限を持つ**	• 解析DCは、**解析機能の向上、プロセス管理**の機能を担う • 上記機能を担うために、①**部門運用**、②**研究**、③**自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援**を行う
組織・人材	• ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、**システム開発業務は外部ベンダーに委託する**	• 部門内の組織機能と**内外製の方針**を定義 • 上記に従い、**部門内の組織構造**を具体的に定義 • 人材要件、人材確保・育成の方針は次回専門委員会を想定
業務・システム	• ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、**がん領域・難病領域で統合**する • ①また領域毎にデータは集約させる	• 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、**がん領域・難病領域の統合方針を策定** • 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	• ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、**クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討**する	• クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	• 解析DC構築・移行にかかる各種課題の検討（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理	• 現状調査を行い、適切な移行方式を検討中 • 2月専門委員会にて移行計画を報告予定

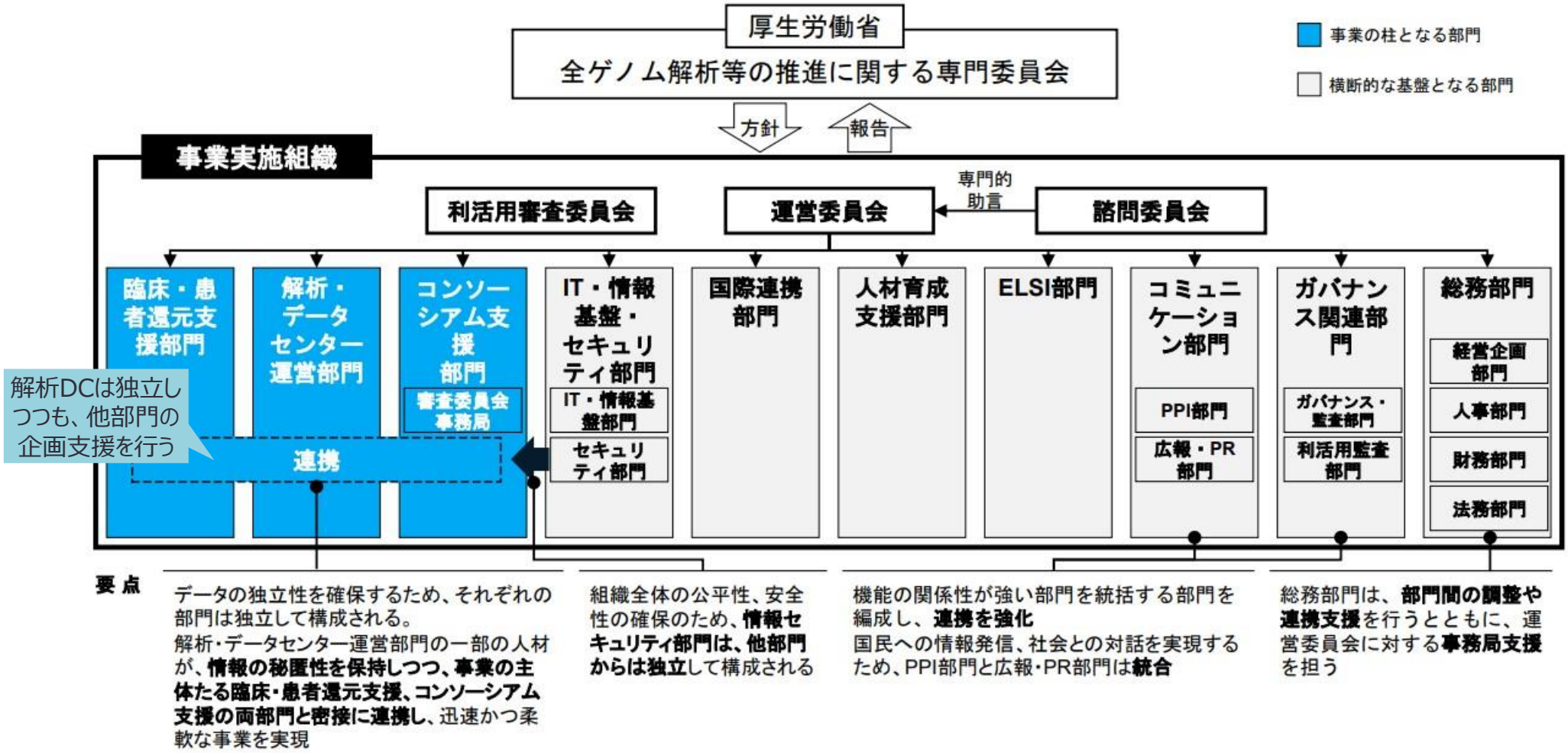
*1：第14回専門委員会報告資料「資料3　全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58 より
*クラウドを採用する場合は、「全ゲノム解析等実行計画2022」に従い、ISMAP（政府のクラウド安全評価）へ登録を行っている、もしくは登録申請中であることを条件とする

2023/9/25時点

組織：部門内の組織構造と内外製方針

- **「プロセス管理」の観点で、事業全体の効率性を鑑みつつ、解析DC運営部門が他事業部門の業務・システムの企画支援をする想定**

令和7年度に目指す事業実施組織の組織図※



※ 第14回専門委員会報告資料「資料3 全ゲノム解析等にかかる構成労働科学研究について」P68 に加筆修正。なお、事業実施組織の組織構造については現在総務チームで検討中

2023/9/25時点

組織：部門内の組織構造と内外製方針(案)

▸ **原則、企画・管理機能は内製で保持し、開発・運用・保守等の実作業は外製する方針※**

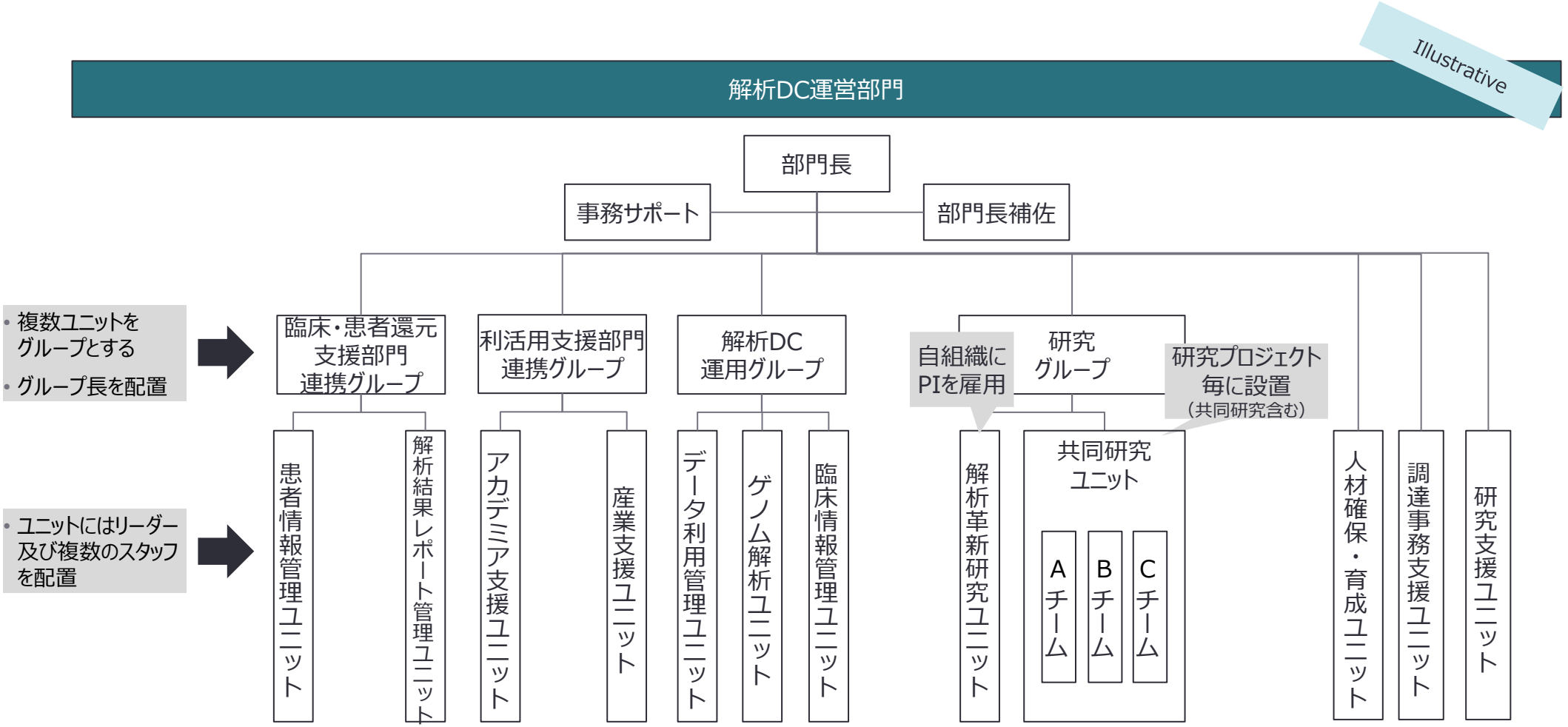
部門名・目的			組織内機能		内外製	説明
解析DC運営部門	プロセス管理	患者・医療機関・研究機関・企業など複数のステークホルダーにまたがる業務・システム機能を効率的に構築できる機能の保持	企画・企画支援	システム企画・企画支援	内製	• 解析DC運営部門の企画 • 臨床患者還元支援部門、利活用支援部門の企画支援 • 委託事業者の業務管理
				システム開発・運用・保守	外製	• 開発・運用・保守などの実作業は委託事業者が行う
	解析機能の向上	高度な技術力の維持のために、継続的な技術研究ができる環境の構築	部門運用	検体情報・検体管理 ゲノム解析 臨床情報連携 解析結果レポート作成	内製 外製	• 解析DCは外注管理を行う • 業務運用は委託事業者が行う
			研究	解析機能の向上等、自ら行う研究	内製 外製	• 事業実施組織のPIが実施する研究 • 一部業務を業者に委託する場合もある
		国内外の医療機関・産学が連携したいと思う解析技術の保持		他組織との共同研究・受託研究		• 他組織（アカデミア・企業）のPIが実施する研究 • 一部業務を業者に委託する場合もある
	人材育成他	人材の確保・育成が困難な本領域において、持続可能な体制の構築と環境の整備	人材確保・育成（解析DCにおける）		内製	• 総務部門と連携して、人材の確保・育成を行う • 外部機関とも連携しながら、人材の確保・育成を行う
			調達事務支援・研究支援			• 仕様策定等の調達事務支援、研究支援を行う（総務と連携）
IT・情報基盤・セキュリティ部門			ベンダー管理		内製	運用は委託、ベンダーの管理を内製で行う（ITチームにて検討予定）
			業務運用		外製	
総務部門			バックオフィス系インフラについては、総務部門が主管（法人形態に依存）			

※内製＝事業実施組織に所属する人員が行う業務。外製＝事業実施組織から委託された委託事業者が実施する業務

2023/9/25時点

組織：部門内の組織構造と内外製方針(案)

- **組織名称は暫定だが、以下のような組織体制を想定**
- **他部門との役割分担、人員数、業務プロセス等の詳細は今後検討**



※部門内の階層名（グループ・ユニット）は法人形態も依存する可能性があるため、暫定的な呼称

2023/9/25時点

組織：部門内の組織構造と内外製方針(案)

- **組織名称は暫定だが、以下のような組織体制を想定**
- **他部門との役割分担、人員数、業務プロセス等の詳細は今後検討**

Illustrative

組織名称（案）		役割
部門長		• 解析DC運営部門全体の統括を行う
部門長補佐		• 部門長の補佐を行う
事務サポート		• 部門長・部門長補佐の事務サポートを行う
臨床・患者還元支援部門連携グループ	患者情報管理ユニット	• 患者ポータルの管理、企画支援を行う
	解析結果レポート管理ユニット	• 医師ポータル、医療機関向けの解析結果レポート作成システムの管理、企画支援を行う
利活用支援部門連携グループ	アカデミア支援ユニット	• アカデミア向けの利活用システムの管理・運用を行う
	産業支援ユニット	• 産業向けの利活用システムの管理・運用を行う
解析DC運用グループ	データ利用管理ユニット	• 集中管理システムで扱うデータ・検体の管理・運用を行う
	ゲノム解析ユニット	• シークエンス解析から解析結果標準レポート作成までのプロセスの管理・運用を行う
	臨床情報管理ユニット	• 臨床情報の自動収集ツール、臨床情報DBの管理・運用を行う
研究グループ	解析革新研究ユニット	• 解析技術の向上のための、システム、クラウド、ネットワーク、データ解析技術等の研究を行う
	共同研究ユニット	• 他組織のPIと連携し、解析技術、疾患・創薬等の共同研究を行う。研究プロジェクトごとにチームを組成する
人材確保・育成ユニット		• 総務部門と連携して、優秀な人材を確保・育成できる環境・体制整備を行う • 他組織（企業・アカデミア）との連携も含めた、人材確保・育成を行う
調達事務支援ユニット		• ベンダー等との契約・調達管理、コンプライアンス対応等を行う
研究支援ユニット		• 共同研究等にかかる他組織との連携、共同研究の促進等の活動を行う

2023/9/25時点

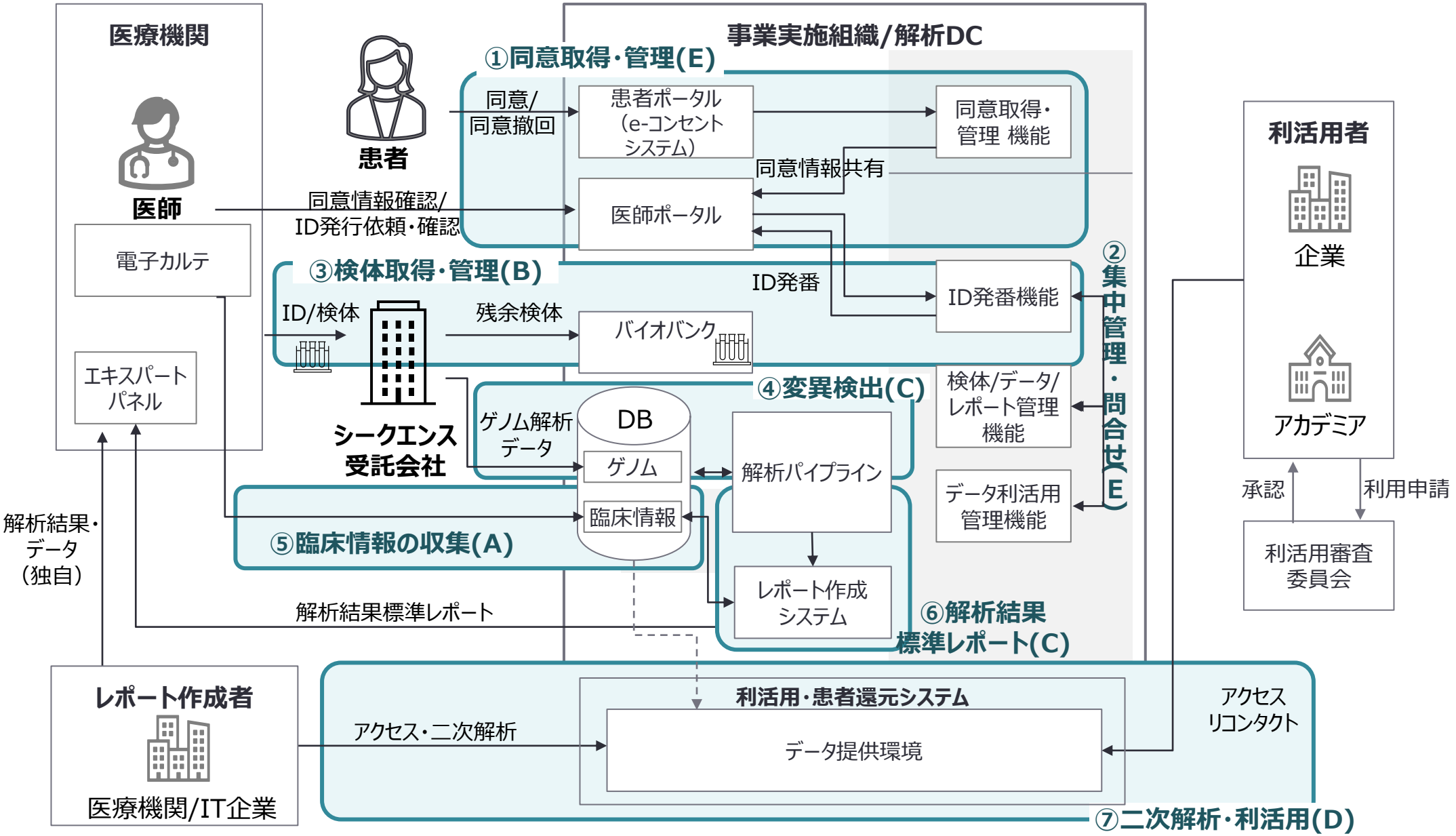
解析DC運営部門の検討状況サマリ
業務・システム：がん・難病の統合方針

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性[*1]	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	• ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは**事業実施組織が運営権限を持つ**	• 解析DCは、**解析機能の向上、プロセス管理**の機能を担う • 上記機能を担うために、①**部門運用、②研究、③自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援**を行う
組織・人材	• ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、**システム開発業務は外部ベンダーに委託する**	• 部門内の組織機能と**内外製の方針**を定義 • 上記に従い、**部門内の組織構造**を具体的に定義 • 人材要件、人材確保・育成の方針は次回専門委員会を想定
業務・システム	• ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、**がん領域・難病領域で統合**する • ①また領域毎にデータは集約させる	• 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、**がん領域・難病領域の統合方針を策定** • 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	• ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、**クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討**する	• クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	• 解析DC構築・移行にかかる各種課題の検討（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理	• 現状調査を行い、適切な移行方式を検討中 • 2月専門委員会にて移行計画を報告予定

*1：第14回専門委員会報告資料「資料3　全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58 より
*クラウドを採用する場合は、「全ゲノム解析等実行計画2022」に従い、ISMAP（政府のクラウド安全評価）へ登録を行っている、もしくは登録申請中であることを条件とする

解析・DCの業務プロセスの全体像

ITチーム策定のシステム基本構成での領域※
A.臨床情報領域
B.検査・検体情報領域
C.解析領域
D.データ提供領域
E.患者情報領域



※：第15回専門委員会報告資料「資料2　全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況」P10 より

2023/9/25時点

業務・システム：がん・難病の統合方針

- **がん・難病領域の統合を目指す目的は、事業の効率的運用と品質向上と想定**
- **このため、統合によるメリットが実装難易度を上回れば、統合すべきと判断していく**

統合とは

【統合を目指す理由】

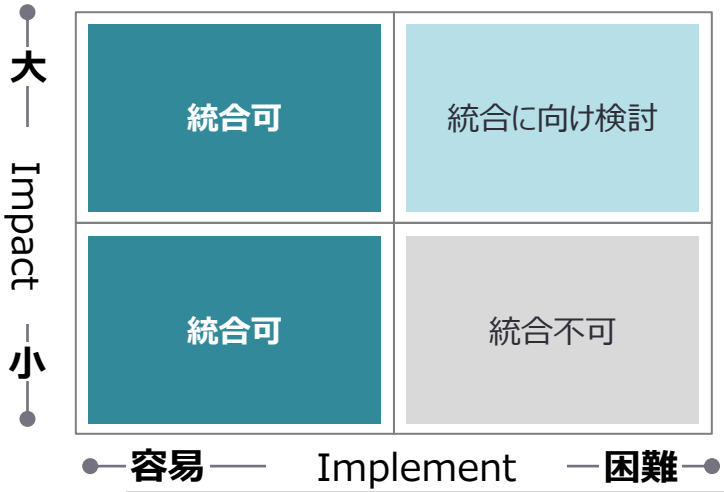
- これまでの議論では、「共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する」という方針が示されてきた
- 統合を目指す理由
  - 経済面：統合により、人員、システムなどを効率的に活用できる
  - 品質面：統合により、技術・知見が結集されより良いアウトプットを提供できる

【統合とは何か】

- 業務の統合
  - がん、難病両領域において、原則、同じプロセスで遂行可能である
- システムの統合
  - がん、難病両領域において、原則、同一のシステム・パイプラインを利用可能
  - 同一の規格を利用可能（ゲノムデータの出力形式等）

    ※共通システムの新規開発も含む

統合可否の判断



Impact 影響度

- メリット・デメリットについて、QCDで判断
  - Quality：レポート品質、利活用サービス品質等
  - Cost：人件費、システム構築/運用費等
  - Delivery：手続きの所要時間、レポート返却までの時間等

×

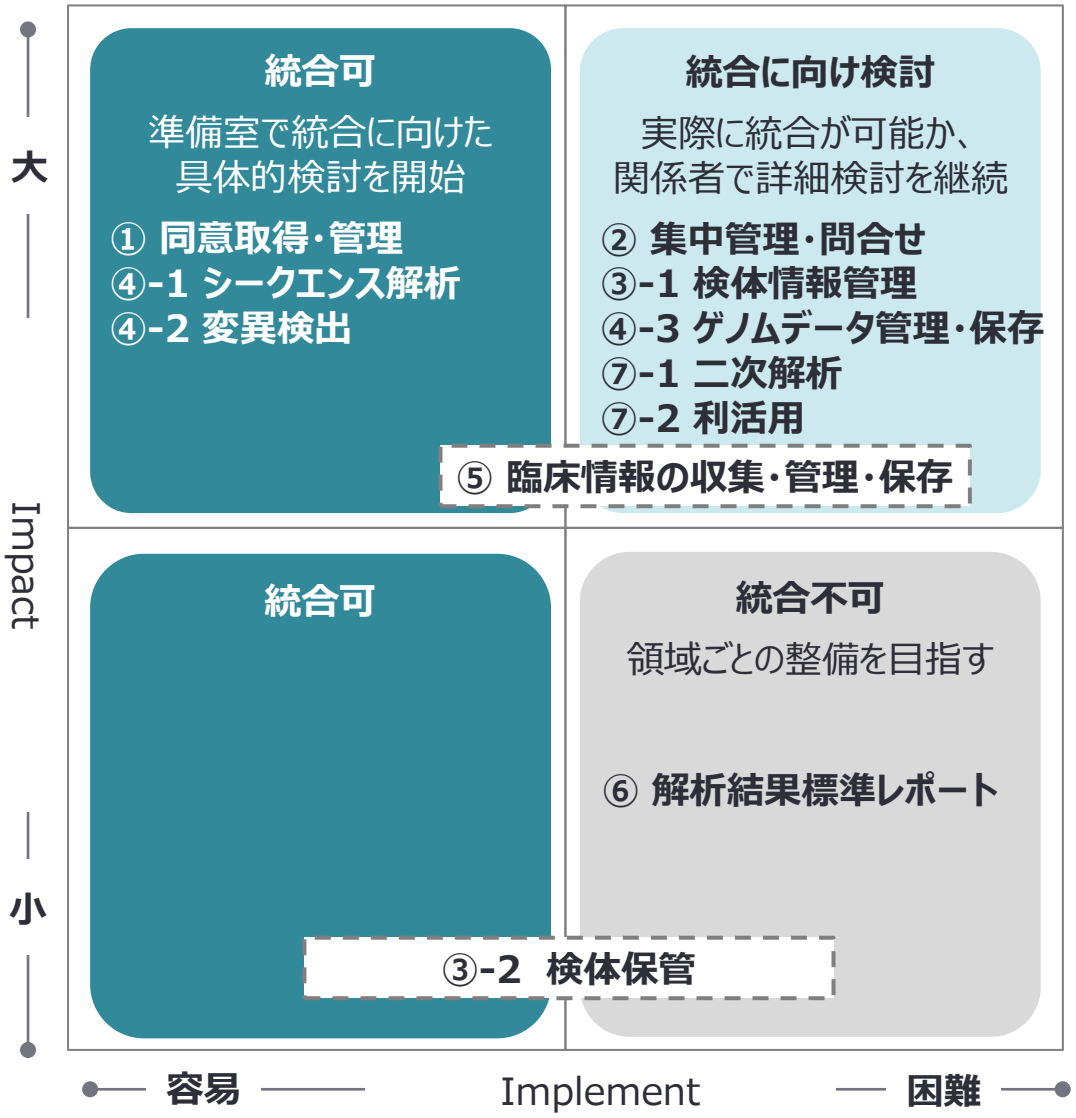
Implement 実装難易度

- 業務、システムの軸で判断していく
  - 業務：業務プロセス、ルール等を統合できるか
  - システム：システム構成、規格等を統合できるか

2023/9/25時点

がん・難病統合方針（検討結果サマリ）

領域ごとの統合方針



判断理由と今後検討事項

統合可	① 同意取得・管理	• 同一システムが利用可能
	④-1 シークエンス解析	• 受託会社とのやり取りを統一可能
	④-2 変異検出	• 同一パイプラインを使用可能
統合に向け検討	⑤ 臨床情報の収集・管理・保存	• 医療機関との連携のタイミングが領域によって異なり、AMED研究班と検討が必要
	② 集中管理・問合せ	• 両領域の共通ID採番ルールの検討が必要。R6年度4月の導入を目指す
	③-1 検体情報管理	• 両領域の共通ID採番ルールの検討が必要
	④-3 ゲノムデータ管理・保存	• 統合DBの構築は可能。ただし、既存データ移行方式の難易度・コストの確認が必要
	⑦-1 二次解析	• 各領域の解析方式が異なる。共通化できる部分を明らかにした上で整備が必要
	⑦-2 利活用	• PoCの結果、利活用ユースケースを踏まえ、統合判断、スケジュールについて決定
統合不可	⑥ 解析結果標準レポート	• 両領域で、プロセス、使用ツール、DBともに異なるため、別環境の整備が必要
	③-2 検体保管	• 新規検体の保管場所は統合可能。ただし、既存検体の移行は関係者と継続議論

国外へのデータ提供に関する対応策案

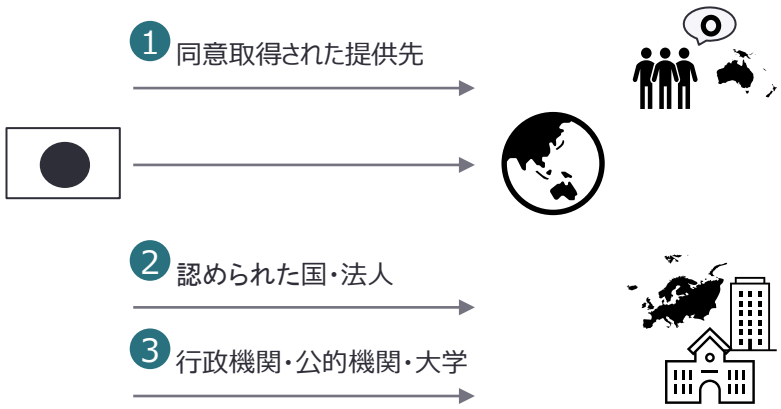
R4年度でのがんモデル文案の作成方針

- 本事業の性質上同意段階では提供先のすべてを事前に特定できないことも加味して、**海外提供について具体的な国名を含まない形での包括的な説明の上、適切な同意を取得**することを前提として作成
  - 改正前の研究倫理指針ガイダンスは以下のように規定されており、包括的同意で対応可
    - 所定の情報提供を行うことを前提に、提供先が特定できていない場合でも適切な同意を取得可能
    - 事後的に提供先の第三者が所在する外国が特定できた場合には、本人の求めに応じて情報提供を行うことが望ましい

研究倫理指針ガイダンスの改定による国外への情報提供に対する影響

- 令和5年4月の研究倫理指針ガイダンスの改定により国外提供に関する規定が変更され、「国外提供先は同意の時点で特定されている必要がある」と規定
  - 個情法に上乗せした対応が必要に変更
- ガイダンスでの規定であり、必ずしも対応が必須ではないが、公的な性質を有する事業実施組織では準じた対応が必要？

外国にある第三者にデータ提供が可能な要件イメージ



研究倫理指針ガイダンス　mhlw.go.jp/content/001087864.pdf

研究倫理指針上提供が許容される外国の提供先		手続き
1 同意取得時に特定された国に所在する提供先	初回同意取得で提示した提供先	初回での同意取得
	包括的な同意を取得した上で、提供先が特定された時点で再同意を取得した提供先（ガイダンスによる要求）	再同意取得
2 国内と同等の取り扱いが可能な提供先	英国・EU 個情法施行規則第16条に定める基準に適合する体制を整備している者	再同意不要 オプトアウトで可能*
3 個情法例外規定適用の提供先	公衆衛生例外 学術研究例外	再同意不要 オプトアウトで可能*

国外へのデータ提供に関する対応策案

対応方針案

- 同意取得から利活用審査、利活用の各ステップで適切な対応を行うことで、なるべく幅広く国外へのデータ提供を実施
- 個人情報保護法・研究倫理指針及びそのガイダンスを基に、事業実施組織では複合的に対策することで安心・安全な利活用を実現
  - A 同意取得では、研究倫理指針のガイダンスを参考に幅広く事前に提供が想定される国名を特定
  - B 利活用審査では、法人レベルでの安全性を確認
  - C 利活用では、データダウンロード不可、ログ監視等により安全な利活用環境を提供

対応策案概要

A 可能な範囲での国外提供対象国の提示

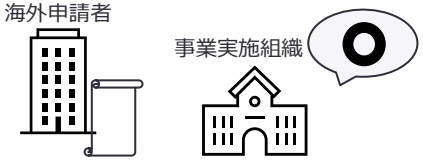
- 事前に想定される国外の提供国をリスト化し、提供先としての説明根拠等を整理した上で、同意取得時に情報提供



同意取得時に提供先の国の名称などの情報をICFやHPに具体的に記載

B 利活用審査における法人レベルの確認

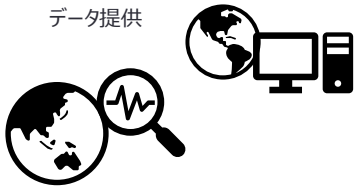
- 個情法で求められている同意要件に加えて、利活用審査委員会の審査において、国外への審査基準を上乗せして審査を実施



事業実施組織の利活用審査委員会で個情法の要件に上乗せで、個別提供先の法人のガバナンス体制を審査

C 利活用環境による制限

- visiting環境の活用等、国外へのデータ提供であってもデータダウンロードできない環境等、安全な利活用環境を可視化



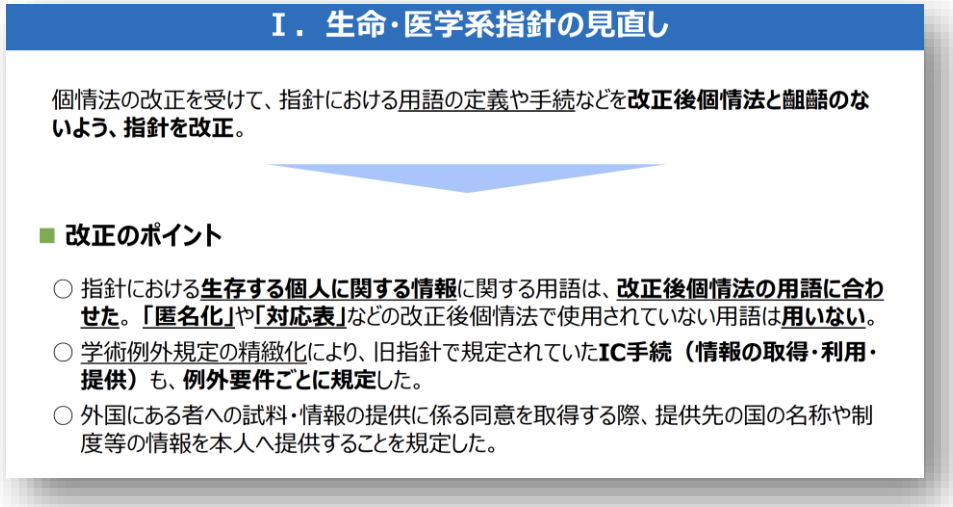
海外からの利活用環境に対してもシステム上の制限や監視などを実施

- 研究倫理指針ガイダンス変更に合わせた追加対応

- オプトアウト手続により参加者の方が拒否可能な機会を設ける

*人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針。 研究倫理理指針ガイダンス　mhlw.go.jp/content/001087864.pdf

国外へのデータ提供に関する対応策案



文部科学省・厚生労働省・経済産業省「令和2年・令和3年の個人情報保護法の改正に伴う人を対象とする生命・医学系指針の改正について」（令和４年３月）

> 倫理指針に定めるインフォームド・コンセントの手続に関するルールは，基本的には個人情報保護法制に定める個人データの第三者提供規制よりも厳しい「上乗せ」ルールとなっている*
>
> *TMI総合法律事務所編『ヘルスケアビジネスの法律相談』（青林書院，2022）96頁

例） 個情法上は学術例外規定に該当する場合を含め，研究実施にあたっては原則IC取得を求める

死者の情報についても生存する個人の情報に準じた取り扱いを求める

仮名加工情報を作成して研究に利用する場合にオプトアウト手続きを求める

- 今回問題となっているガイダンスの記載は，倫理指針の運用に際して個情法より厳格な対応を求めるものであり，遵守しなくとも個情法に違反するわけではない。また，ガイダンス独自の記載であり，指針本文には明示されていない
- 倫理指針の適用対象たる「人を対象とする生命科学・医学系研究」は，個情法の例外規定が適用される「学術研究」であるか否かを問わない。企業が単独で行うものを含め，幅広い研究活動が適用対象であるため，本事業でデータ提供を受けて行われる研究の大部分は倫理指針の適用を受けると想定される。本事業では，指針適用外の研究にも指針に準じた対応を求めることが考えられ，これにより個情法より厳格に個人情報を保護することが可能となる

参考資料

Ⓐ【補足資料：臨床・患者還元支援チーム】全ゲノム解析の検査として臨床への応用にむけた戦略

- 全ゲノム解析を臨床検査として保険適用するための前提条件を整理

要旨	詳細
先行対象候補疾患	• 難病 • がん（遺伝性、小児、希少、原発不明）、戦略コホートでエビデンスが出たもの
臨床検査として取れる選択肢	• 検査システム、キット、試薬として薬事承認は非現実的 • Lab developed test (LDT)として、質が保証された医療機関や衛生検査所の検査室において実施が現実的

質を保証するための仕組み	• ISO15189は遺伝子を扱う臨床検査室としては良いが、全ゲノム解析検査には不十分
	  • 米国ではCLIA(Clinical Laboratory Improvement Amendments)認定及びCAP(College of American Pathologists)によるLaboratory Accreditation Program認定を受けた商用ラボで実施
	  • CLIA,CAP認定が直接認められない場合には衛生検査所の上乗せ要件を要策定

検出すべき所見(異常)が多岐に渡り、精度管理することが困難であるため薬事承認にはそぐわない

補足:国内では日本臨床検査標準協議会が国内の臨床検査室を認定

(参考)AMED薬品等規制調和・評価研究事業「遺伝子パネル検査によるコンパニオン診断システムの標準化に向けた検討」(研究代表者：永井純正):
産官学からなる班会議構成員により、遺伝子パネル検査に関する留意点を取りまとめた例

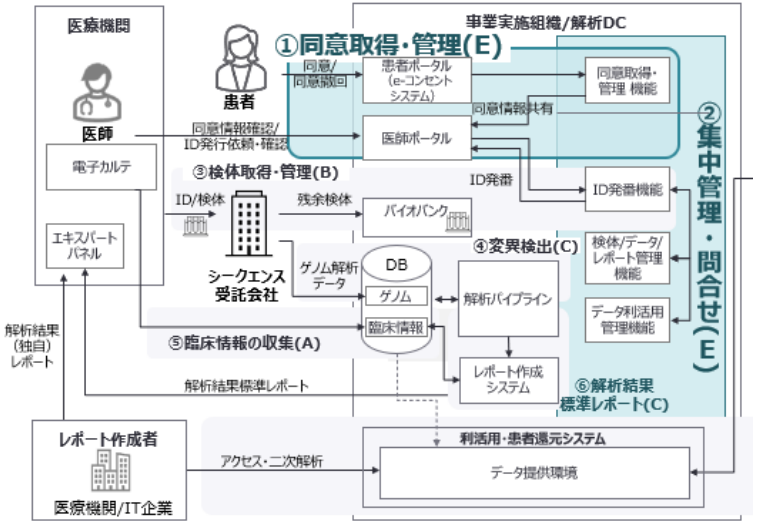
2023/9/25時点

【補足資料：解析・DC運営チーム】業務・システム：用語説明

主な業務機能（領域）	詳細/用語説明
①同意取得・管理	• 患者からの同意取得・撤回と、それらの情報の管理を指す
②集中管理・問合せ	• 集中管理：各種情報・データの流れを一元管理 • 問合せ：解析に関する問合せへの対応機能
③検体取得・管理	• 患者からの検体取得・検体の保管 • 上記検体情報の管理を含む
④シークエンス解析～変異検出～ゲノムデータ管理・保存	• シークエンス受託会社からNGSデータの受領、変異検出、ゲノムデータの保存までを指す
⑤臨床情報の収集・管理・保存	• 医療機関からの臨床情報の収集と、臨床情報の管理・保存
⑥解析結果標準レポート	• 変異検出後から、エキスパートパネル向け解析結果標準レポートの作成までを指す
⑦二次解析・利活用	• 二次解析：医療機関が実施する患者還元向けの追加解析 • 利活用：アカデミア、産業向け利活用

【補足資料：解析・DC運営チーム】各領域のあるべき姿と今後詳細検討すべきこと（1/5）①同意取得・管理 / ②集中管理・問合せ

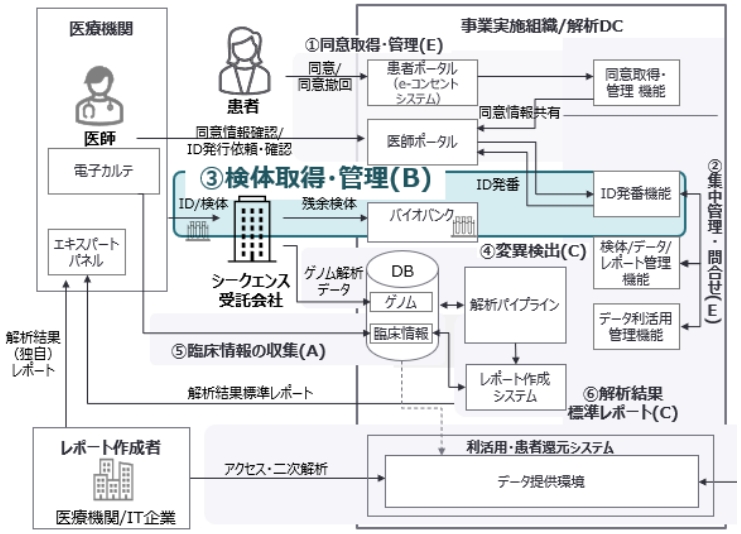
業務プロセスの全体像（抜粋）
①同意取得・管理 / ②集中管理・問合せ



領域	現状	あるべき姿（検討の方向性）	今後詳細検討すべきこと（残論点：赤字）
①同意取得・管理	• 同意取得が電子化されていないため、関係者の負担が大きい • 同意文書の内容が医療機関、研究班によって異なる	• **同意取得の電子化（e-コンセント導入）、同意情報の集中管理を行う** • 事業実施組織が患者より同意を取得する。領域特性を加味した統一同意文書を使用する	• **事業実施組織が氏名、連絡先等の個人情報を取り扱うかの方針検討**（ITチームでの本人同定方式と合わせて検討） • 業務要件を、臨床・患者還元チームから聴取し、システム要件に反映する • 医師ポータル・患者ポータルなどの検討方針を他チームと検討する
②集中管理・問合せ	• 両領域それぞれで、管理システムは存在する。しかし、その機能の構築や関係機関の連携が不十分	• **集中管理システムで、検体情報、解析状況、利活用状況などの一連のデータ・情報を管理する** • 集中管理システムにより、情報の可視化を実現する 例：患者は、自身で同意情報のコントロールや、データの利活用状況の確認が可能	• がん・難病を同一システムで運用していくために、両領域でのIDの採番ルールの統一もしくは新規作成についての検討が必要

【補足資料：解析・DC運営チーム】各領域のあるべき姿と今後詳細検討すべきこと（2/5）③検体取得・管理

業務プロセスの全体像（抜粋）③検体取得・管理

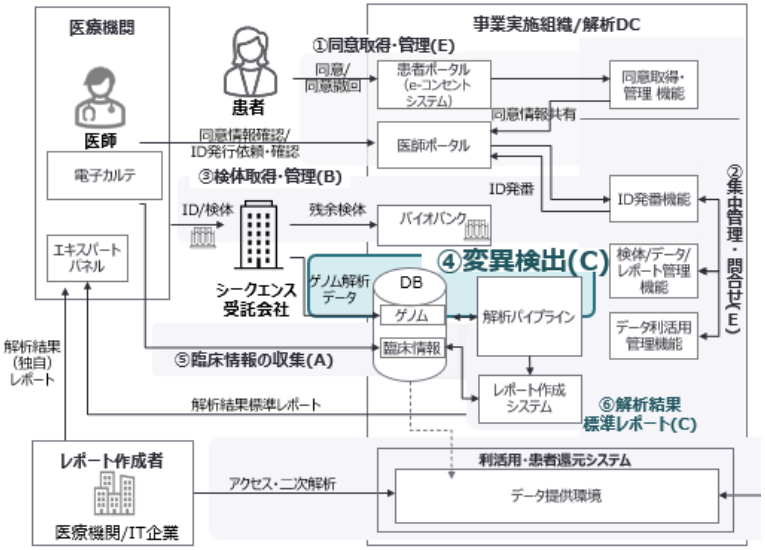


領域	現状	あるべき姿（検討の方向性）	今後詳細検討すべきこと（残論点：赤字）
検体情報管理	• 難病は、統合IDが自動発番されているが、がんは研究班でIDが発番されており、独自の附番ルールが存在 • 両領域とも検体情報は中央管理されている	• **事業実組織で、IDが自動発番され、そのIDを用いて検体情報（種別、量等）が集約的に管理される**	• がん・難病を同一システムで運用していくために、両領域でのIDの採番ルールの統一もしくは新規作成についての検討が必要
検体保管	• がんでは、研究班やBBJ等に検体を分散保存 • 難病についてはDNAのみ集約保存	• 以下2パターンを検討中 ① WGS担当医療機関と事業実施組織で分散保管。利用申請の際は、保管先から提供してもらう ② 利活用で使用する検体は原則、事業実施組織で集約して保管	• **利活用ニーズ、ユースケース、医療機関の状況から、検体保管方法、保管場所を決定する**

2023/9/25時点

【補足資料：解析・DC運営チーム】各領域のあるべき姿と今後詳細検討すべきこと（3/5）シークエンス解析・変異検出・ゲノムデータ管理・保存

業務プロセスの全体像（抜粋）
④シークエンス解析・変異検出・ゲノムデータ管理・保存



領域	現状	あるべき姿（検討の方向性）	今後詳細検討すべきこと（残論点：赤字）

シークエンス解析	• がん領域では、シークエンス受託会社ごとに、データの納品方法が異なる
	• 難病は、今年度クラウド経由納品に統一予定
		• **シークエンス受託会社とのやり取りを標準化し、効率的な運用を実現**
		  • オーダーシートの標準化
		  • NGSデータの受け取りを統一、等
			• 事業実施組織、衛生検査所、双方のメリット・デメリットを考慮して具体的方針を決定する。衛生検査所協会と協力して検討

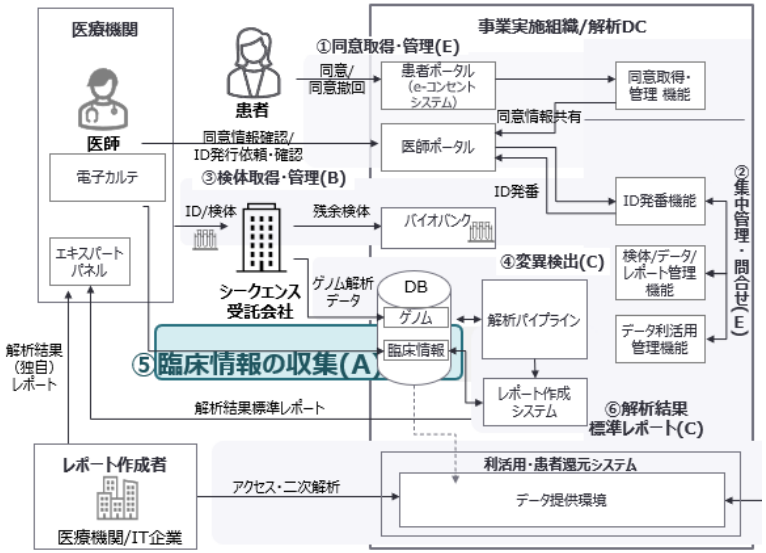
変異検出	• 両領域で、それぞれオンプレの解析パイプラインが構築されている	• **マルチクラウドの解析パイプラインを構築し、変異検出を実施**	• **QA/QCを踏まえたロードマップを策定する**

ゲノムデータ管理・保存	• がん・難病それぞれ、オンプレミス、コールドストレージで保存されている	• **データ種類ごとに、クラウド/オンプレを使い分けて、利活用しやすいDBを構築する**
		  • FASTQ：オンプレ保存
		  • VCF/Bam/Cram：利活用を考慮し、クラウド保存。古いデータはオンプレに移動
		  • バックアップデータはコールドストレージで保存
			• **オンプレストレージの設置場所、運営形態の検討**
			• **BCP観点でのコールドストレージの保管場所の検討**

2023/9/25時点

【補足資料：解析・DC運営チーム】各領域のあるべき姿と今後詳細検討すべきこと（4/5）⑤臨床情報の収集・管理・保存 / ⑥解析結果標準レポート

業務プロセスの全体像（抜粋）
⑤臨床情報の収集・管理・保存 /⑥解析結果標準レポート



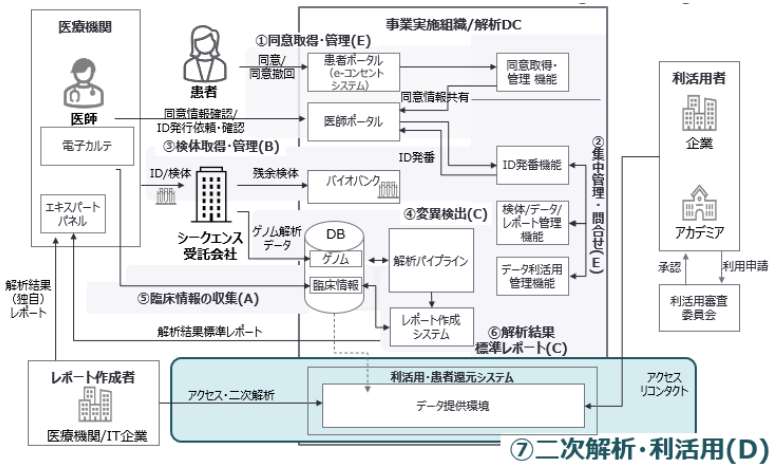
領域	現状	あるべき姿（検討の方向性）	今後詳細検討すべきこと（残論点：赤字）
⑤臨床情報の収集・管理・保存	• 医療機関でEDCまたはExcelに入力を行う必要があり、負担が大きい	• **医療機関の負担が少ない臨床情報の自動収集を実現（HL7 FHIR）** ※EDCを用いた収集の併用が一定期間継続する	• 収集項目について、利活用チーム、患者還元チーム中心に検討
⑥解析結果標準レポート	• がんは、医療機関ごとに返却されるレポートの品質にばらつきがある • 難病は、研究機関によって、レポートの内容、形式が大きく異なる	• **がんは患者還元に資する高品質な標準レポートを担当医療機関に返却** • **難病は、データ群（アノテーション付データを含む）を担当医療機関に返却** ※組織設立後しばらくは従来体制が継続	• 小崎先生、三宅先生などAMED研究班の先生方と返却に向けた具体的進め方については、継続議論予定

解析結果標準レポート：変異検出後からエキスパートパネル向け標準レポートの作成までを指す

2023/9/25時点

【補足資料：解析・DC運営チーム】各領域のあるべき姿と今後詳細検討すべきこと（5/5）⑦二次解析・利活用

業務プロセスの全体像 ⑦二次解析・利活用

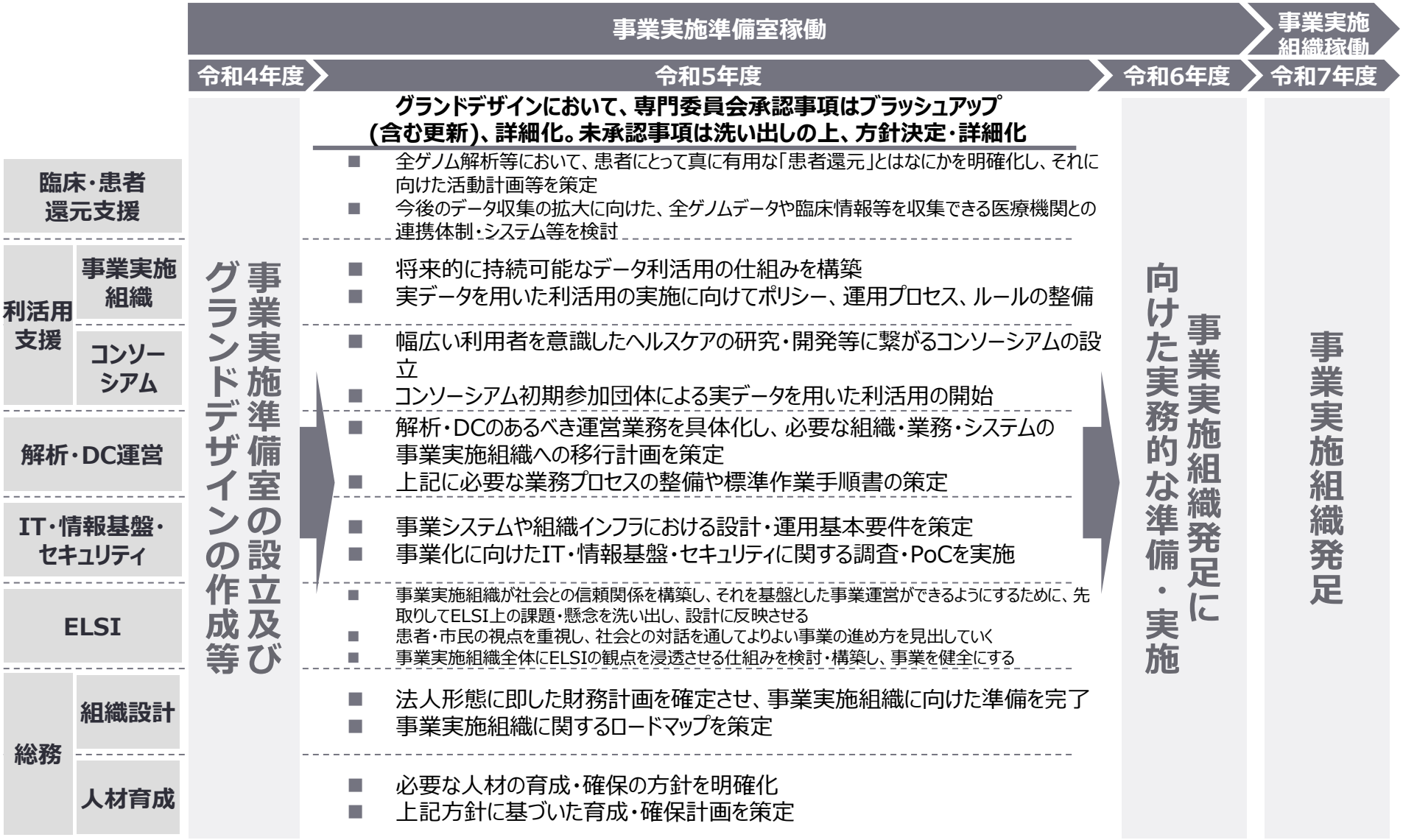


領域	現状	あるべき姿（検討の方向性）	今後詳細検討すべきこと（残論点：赤字）
二次解析	• がん、難病では、医療機関、研究機関で研究ベースでの二次解析が行われている	• **医療機関、外部ベンダーが患者還元に向けた二次解析を行う** • **事業実施組織のデータ提供環境にアクセスして実施** • 各機関が有しているツール、データベースを提供環境で使えるシステム構成が必要	• 二次解析を事業実施組織が担う可能性あり。バイオインフォマティシャンの育成・確保は、総務チームと連携して検討 • ITチーム中心に、提供環境のシステム構成を検討。臨床患者還元、解析・DCチームで業務要件を整理する

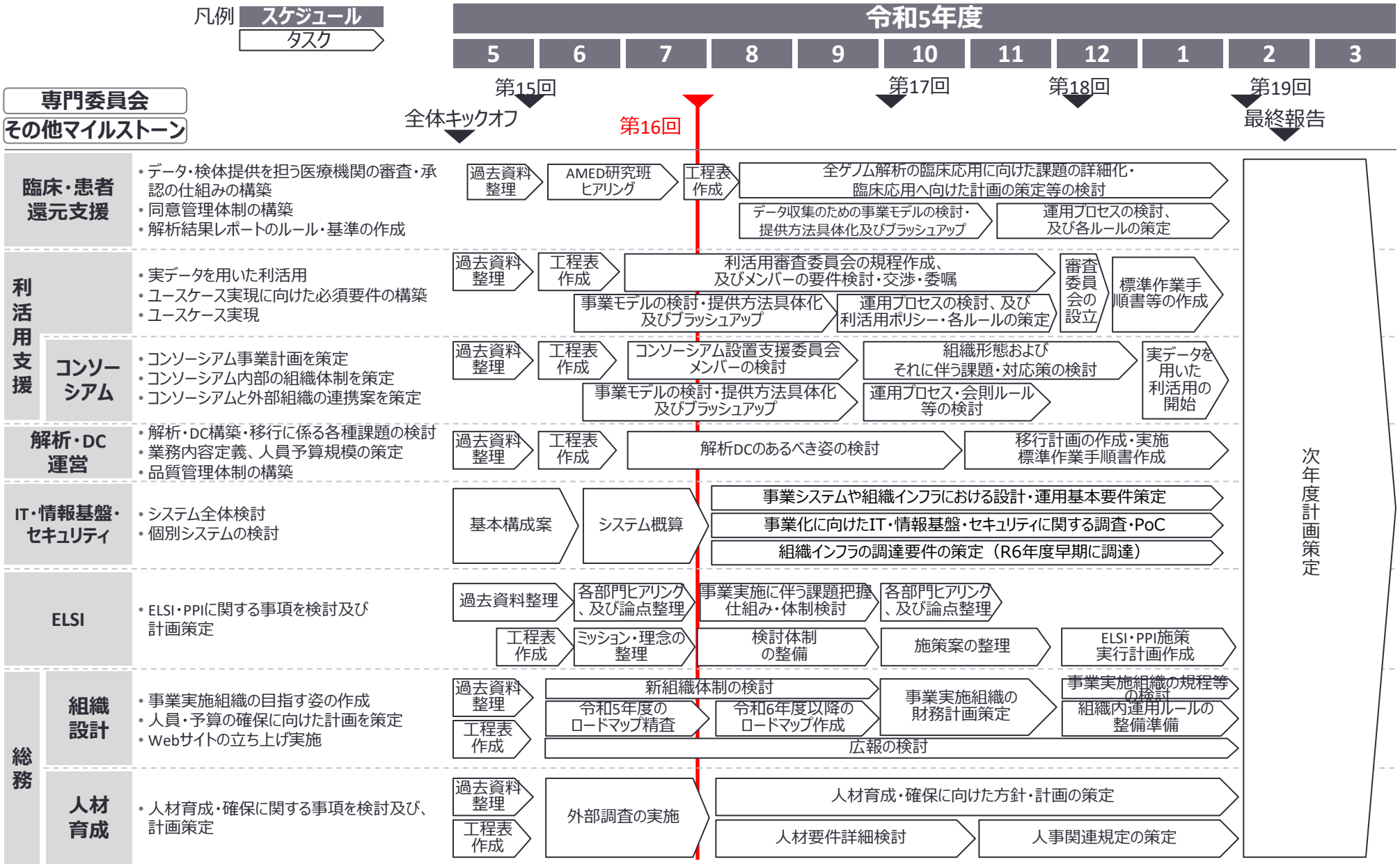
利活用	• 利活用未実施
	• 今年度、両領域でそれぞれ試験的利活用を実施予定
		• **共通の利活用環境に各領域の環境を整備する**
		  • 企業向けは創薬研究、ツール開発を行えるような解析環境を整備
		  • アカデミア向けは自身の解析ツールの利用ができる柔軟性がある環境を整備
			• **短期的には、がん・難病領域で別の提供環境が整備されるため、中長期的な統合に向けたステップの具体化が必要**
			• 利活用チームで検討中のユースケースを聴取し、業務要件を取りまとめる。ITチームにシステム要件として連携する

二次解析：医療機関等がエキスパートパネル前後で実施する患者還元向けの追加解析（レポートに載っていない変異の確認のための再解析、患者の症例に合わせた解析の実施などを想定）

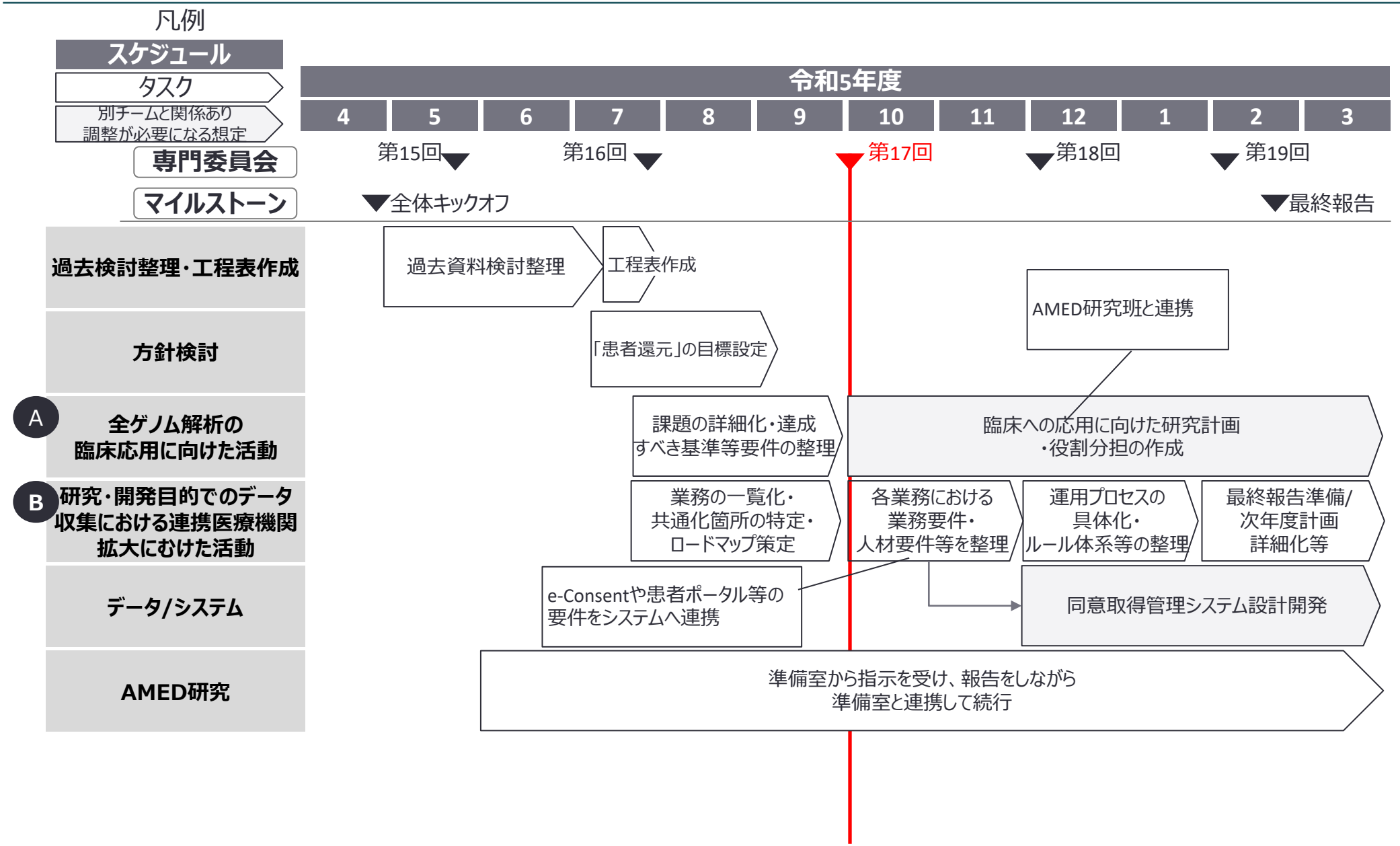
令和5年度の達成目標


事業実施準備室稼働
事業実施組織稼働
令和4年度
令和5年度
令和6年度
令和7年度
事業実施準備室の設立及びグランドデザインの作成等
事業実施組織発足に向けた実務的な準備・実施
事業実施組織発足
グランドデザインにおいて、専門委員会承認事項はブラッシュアップ(含む更新)、詳細化。未承認事項は洗い出しの上、方針決定・詳細化
臨床・患者還元支援
■ 全ゲノム解析等において、患者にとって真に有用な「患者還元」とはなにかを明確化し、それに向けた活動計画等を策定
■ 今後のデータ収集の拡大に向けた、全ゲノムデータや臨床情報等を収集できる医療機関との連携体制・システム等を検討
利活用支援
事業実施組織
コンソーシアム
■ 将来的に持続可能なデータ利活用の仕組みを構築
■ 実データを用いた利活用の実施に向けてポリシー、運用プロセス、ルールの整備
■ 幅広い利用者を意識したヘルスケアの研究・開発等に繋がるコンソーシアムの設立
■ コンソーシアム初期参加団体による実データを用いた利活用の開始
解析・DC運営
■ 解析・DCのあるべき運営業務を具体化し、必要な組織・業務・システムの事業実施組織への移行計画を策定
■ 上記に必要な業務プロセスの整備や標準作業手順書の策定
IT・情報基盤・セキュリティ
■ 事業システムや組織インフラにおける設計・運用基本要件を策定
■ 事業化に向けたIT・情報基盤・セキュリティに関する調査・PoCを実施
ELSI
■ 事業実施組織が社会との信頼関係を構築し、それを基盤とした事業運営ができるようにするために、先取りしてELSI上の課題・懸念を洗い出し、設計に反映させる
■ 患者・市民の視点を重視し、社会との対話を通してよりよい事業の進め方を見出していく
■ 事業実施組織全体にELSIの観点を浸透させる仕組みを検討・構築し、事業を健全にする
総務
組織設計
■ 法人形態に即した財務計画を確定させ、事業実施組織に向けた準備を完了
■ 事業実施組織に関するロードマップを策定
人材育成
■ 必要な人材の育成・確保の方針を明確化
■ 上記方針に基づいた育成・確保計画を策定

令和5年度のプロジェクトスケジュール（全体）



プロジェクトスケジュール：臨床・患者還元支援チーム



各チームの進捗状況：臨床・患者還元支援チーム

主要タスク/進捗状況

臨床への応用に向けた活動

- 「患者還元」の目標及びAMED研究班に研究を依頼する内容の方向性を確認
- 実地臨床実装に向けた令和8年度までのロードマップ（案）を策定

臨床・患者還元支援の体制構築の検討

- 事業実施組織における臨床・患者還元支援部門の事業モデル及び事業内容の初期案を作成

今後の方針

臨床への応用に向けた活動

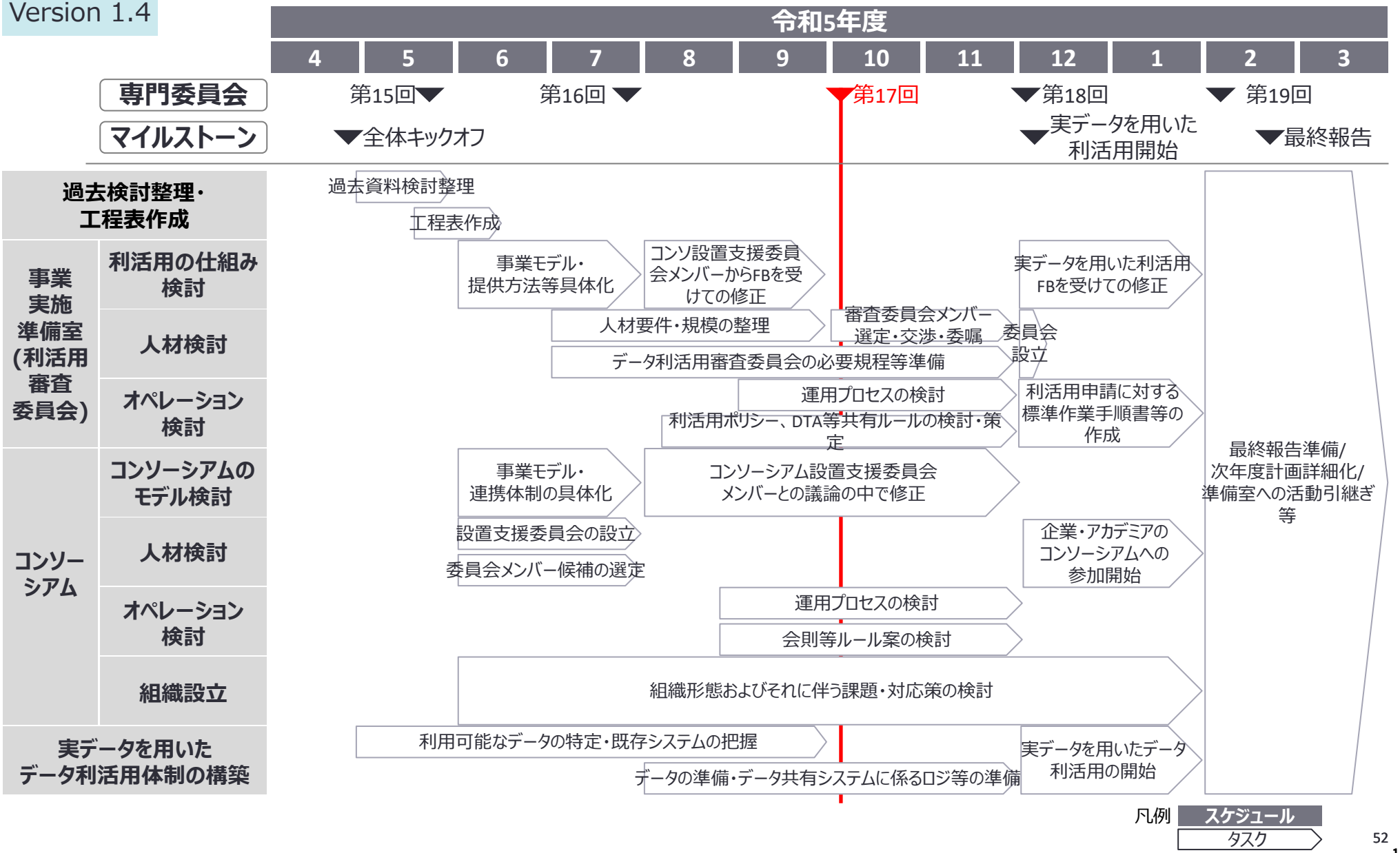
- 国内での検証スキームの検討
- 海外で有効性が示唆された用途等から実地臨床実装のインパクトや実現可能性などを総合的に検討

臨床・患者還元支援の体制構築の検討

- 事業モデル及び事業内容の初期案を基にがん領域、難病領域の各々の特性に合わせた医療機関を支援する臨床・患者還元支援部門の体制及び業務の具体化を検討

プロジェクトスケジュール： 利活用支援チーム

Version 1.4



各チームの進捗状況：利活用支援チーム

主要タスク/進捗状況

ポリシー・必要規程等準備
- 事業モデル初期案のまとめ作業を実施
- 準備室版のデータ利活用ポリシー（案）と利活用審査委員会設置・運用規程（案）を作成
- 利活用支援部門の人材要件・規模の整理に着手

コンソーシアムの建付けの検討
- コンソーシアム設置支援委員会の活動を開始し、事業実施組織とコンソーシアムの位置付けや事業実施組織からコンソーシアムに対するガバナンス等について議論

実データを用いたR5年度利活用
- 他チーム等との合同会議でデータ利活用の課題を議論

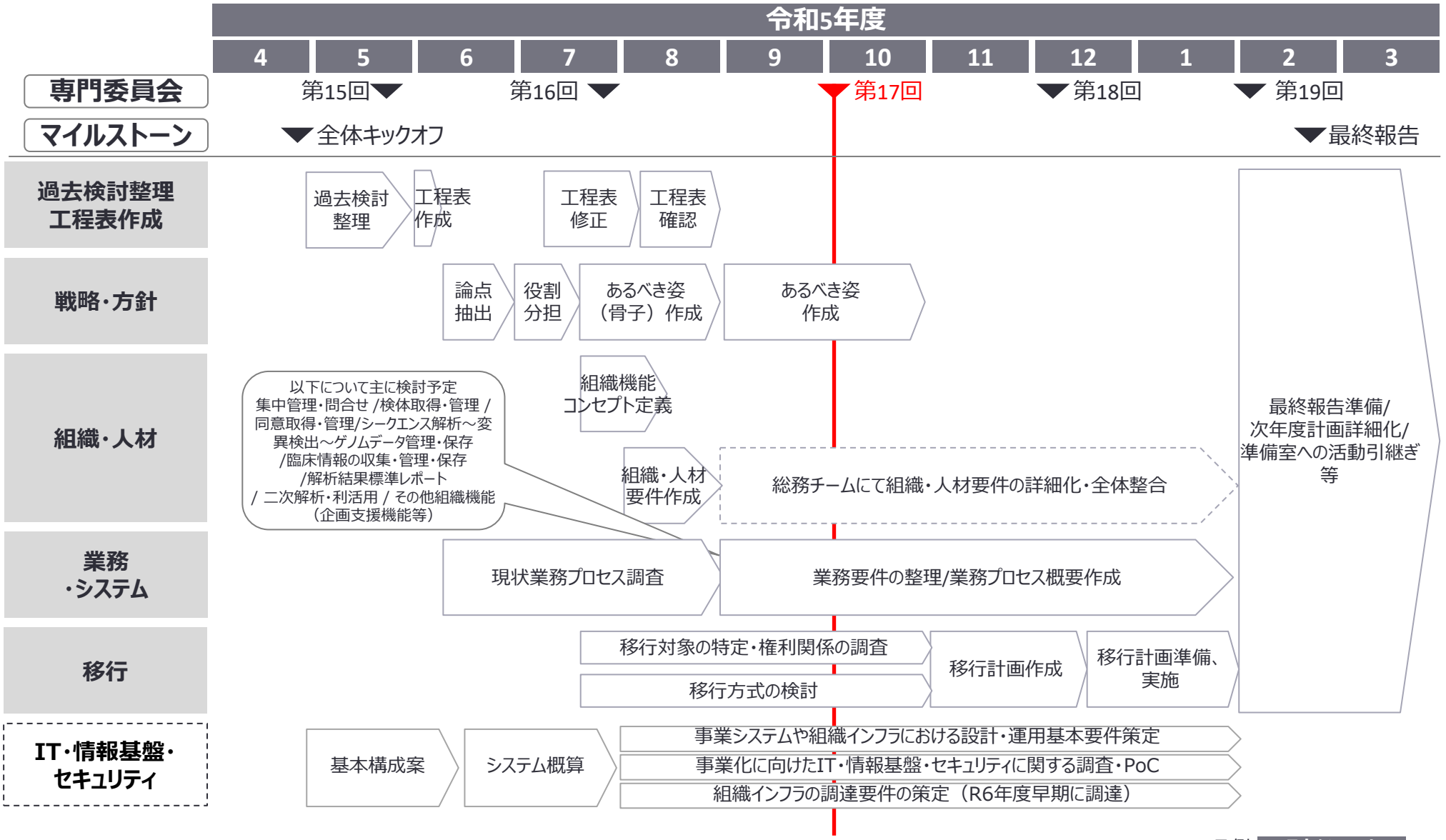
今後の方針

データ利活用のオペレーション検討
- 利活用審査委員会メンバーの選定・交渉
- 運用プロセスを検討し、必要書類等の検討・作成

コンソーシアム参加メンバーの検討
- コンソーシアム設置支援委員会でコンソーシアム参加メンバーの選定基準、コンソーシアムの活動内容や規程案等を議論
- コンソーシアム事業モデル初期案を基に、コンソーシアム設置支援委員会メンバーとブラッシュアップを実施

利用可能なデータの特定・データの準備
- R5年度のデータ利活用の建付けを決定
- AMED資料を基に準備室段階で利活用可能なデータを特定

プロジェクトスケジュール：解析・データセンター運営チーム



各チームの進捗状況：解析・データセンター運営チーム

主要タスク/進捗状況

工程表確認
- AMED研究班との確認完了。ITチームと整合の後、関係者に修正工程を確認頂く

あるべき姿の作成
- あるべき姿の作成が概ね完了（本日説明）

組織・人材要件作成
- あるべき姿を踏まえて組織・人材要件を作成し総務チームへ連携済み
- 総務チームにて詳細化を進行中

移行対象の特定・権利関係の調査/移行方式検討
- 弁護士・会計士を手配
- 関係する各法人の契約等の現状把握と移行方式の検討中

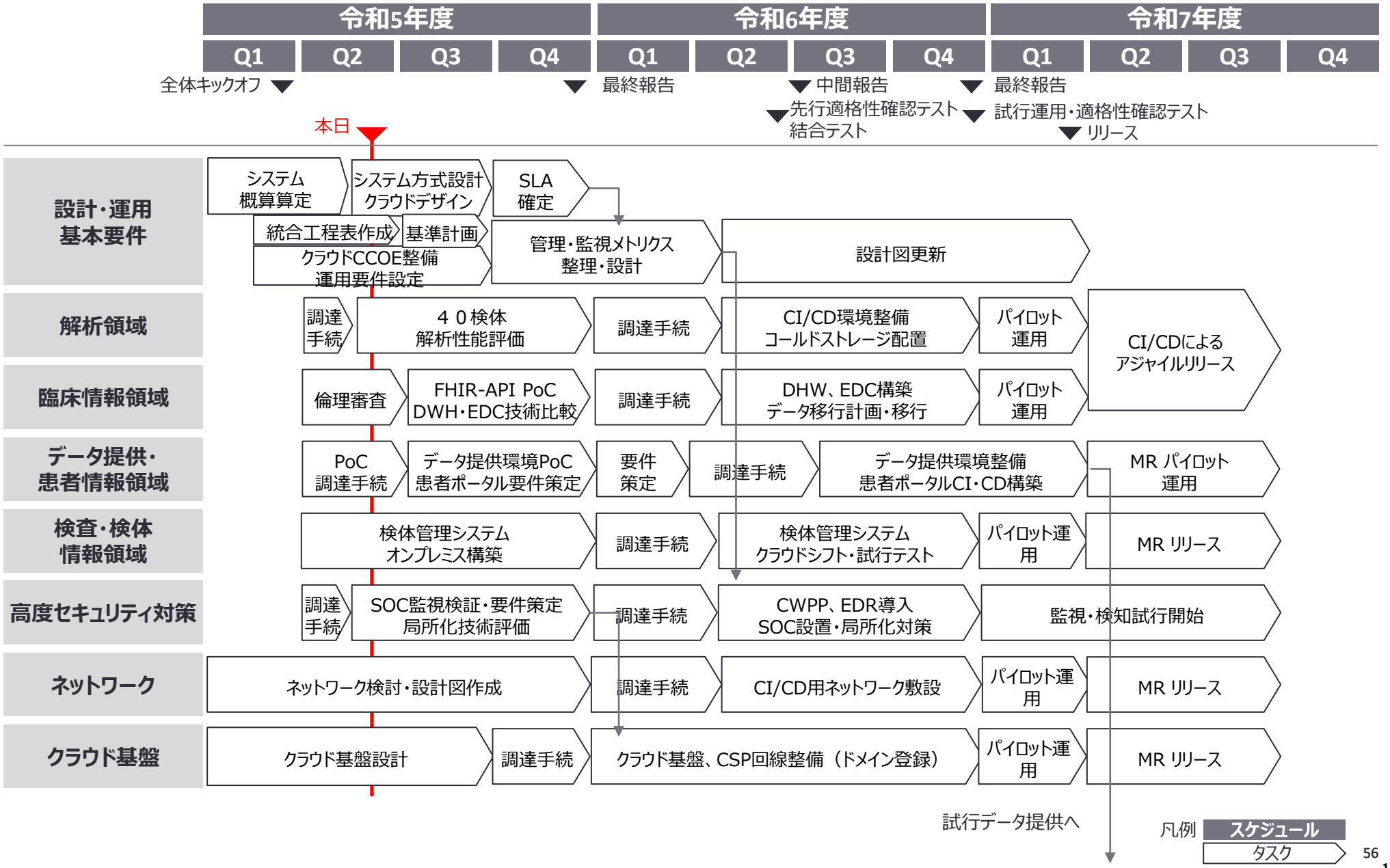
今後の方針

あるべき姿作成
- あるべき姿から残論点を抽出。10月にチーム内で討議し、完了予定

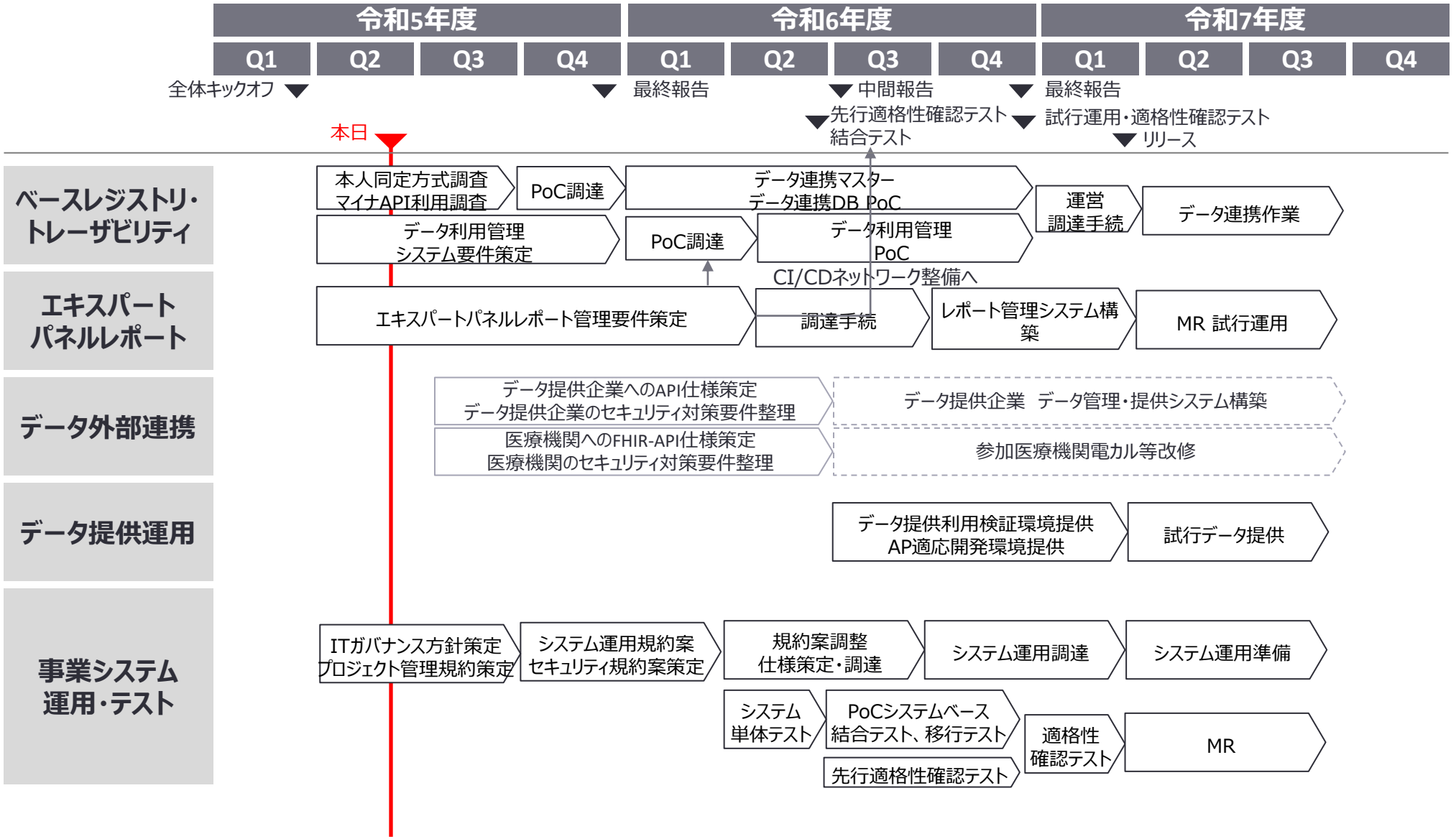
業務要件の整理/業務プロセス概要作成
- がん領域・難病領域の統合方針に基づき、適宜あるべき業務要件の整理、業務プロセス概要作成を実施
- AMED研究班および準備室内他チームと整合をとりながら、修正工程表に従って各担当がタスクを実行

移行対象の特定・権利関係の調査/移行方式検討
- 移行対象ごとの移行方式を取りまとめ、11月からの移行計画策定の準備を行う

プロジェクトスケジュール：IT・情報基盤・セキュリティチーム(1/4)事業システム

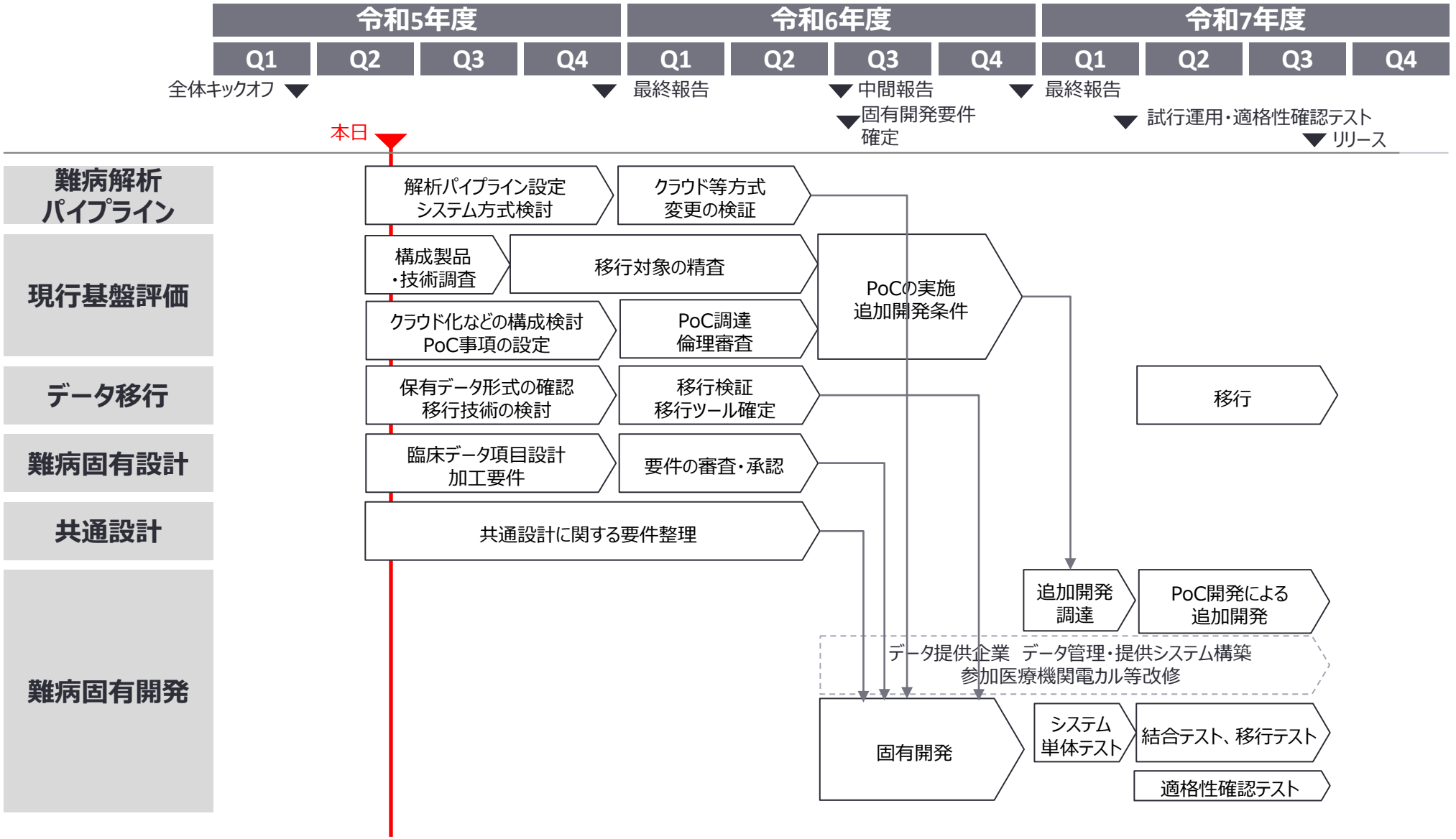


プロジェクトスケジュール：IT・情報基盤・セキュリティチーム(2/4)事業システム外部連携等(がん)



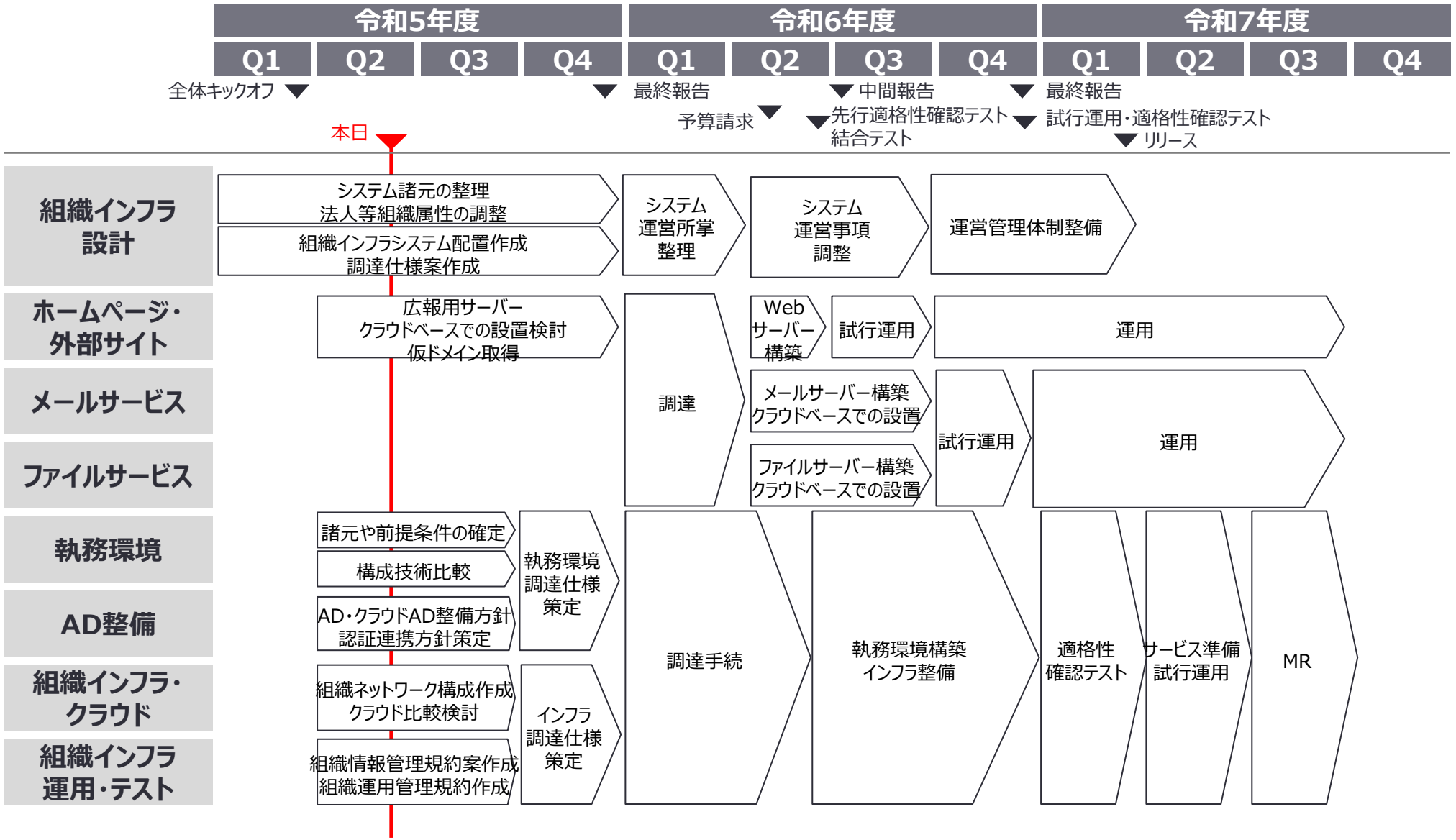
凡例 スケジュール タスク

プロジェクトスケジュール：IT・情報基盤・セキュリティチーム(3/4)事業システム外部連携等(難病)



凡例　スケジュール　タスク

プロジェクトスケジュール：IT・情報基盤・セキュリティチーム(4/4) 組織インフラ



凡例 スケジュール タスク

各チームの進捗状況：IT・情報基盤・セキュリティチーム

主要タスク/進捗状況

ネットワーク検討・設計図作成
- 室員のネットワーク関係担当者と、設計要素整理、トポロジーや候補となる構成技術の検討を開始、素案を作成中。

クラウドデザイン
- 解析領域のマルチクラウド利用のためのクラウドデザインについてITチーム担当者と検討中。

臨床情報領域
- GxP対応するEDCに必要なER/ES指針やシステムのバリデーション(CSV)に関連する要件を整理中。

組織インフラ
- 組織インフラ設計仕様策定のための前提整理に向けて、総務部門、厚労省と打ち合わせ（9/13)。

４０検体コンテナによる解析性能確認
- AMED研究班とクラウドインフラについて連携。

難病領域の前提条件整理
- ９月末から難病領域のAMED研究班での事業前提条件の確認を開始予定。

今後の方針

ネットワーク検討・設計図作成
- 今後、次年度を含め、技術検証事項や一部構築に向けた検証要件を作成。

クラウドデザイン
- マルチクラウドの場合、リソース利用やサプライチェーンを考慮したクラウドサービスの優先順位をつける必要があり、ITチームメンバー担当者中心にクラウドの運用リスクレートを作成。

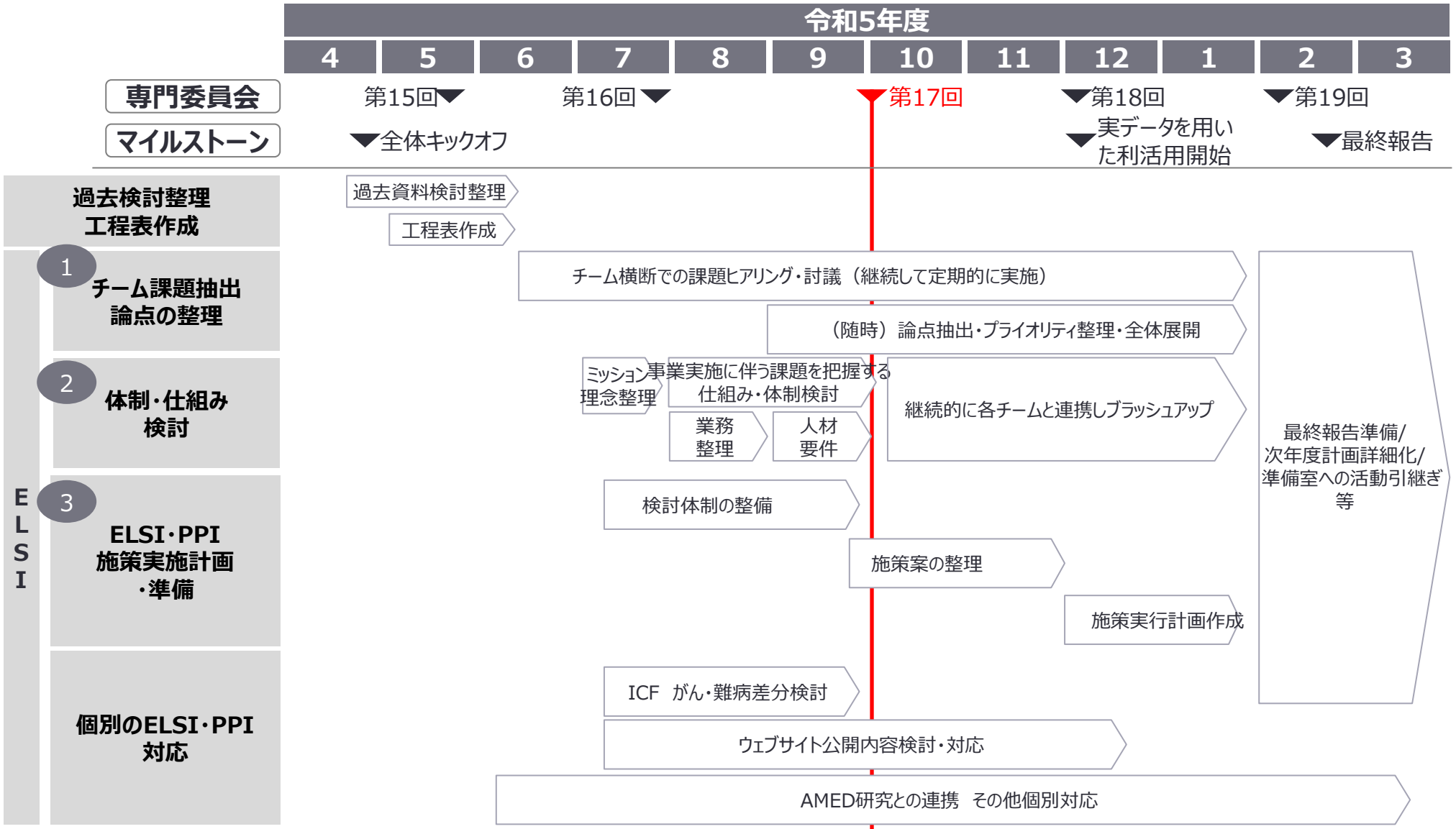
臨床情報領域
- 電子処方箋の電子署名検証の方式等を参考に要件を整理し、基本構想を策定。基本構想を策定後、研究班員と協力の上、PoCの技術仕様を作成。

組織インフラ
- 組織インフラ設計仕様策定のための前提を整理し、組織インフラの要件を調査。

４０検体コンテナによる解析性能確認
- 一部クラウドサービスにおいて技術サポートが遅くなるリスクがあるため、検証のためのクラウドアーキテクチャーを再構成。

難病領域の前提条件整理
- 難病領域研究班担当者へのヒアリング

プロジェクトスケジュール：ELSIチーム



各チームの進捗状況：ELSIチーム

主要タスク/進捗状況

体制・仕組み検討
- ミッション・理念・業務について整理、討議。9月中に事業実施のための人材・体制の要件を総務チームと連携して検討

国外への提供における事業実施組織の対応
- 研究倫理指針ガイダンスの改定による実質の上乗せ規定に対応すべく国外への提供における事業実施組織の対応策を検討。利活用支援チーム・解析・DC運営チームと方針について合意

チーム課題抽出/論点の整理
- 各チームに対してELSI課題のヒアリングを実施。合同会議にて討議を行い、各チームでの分担を明確化

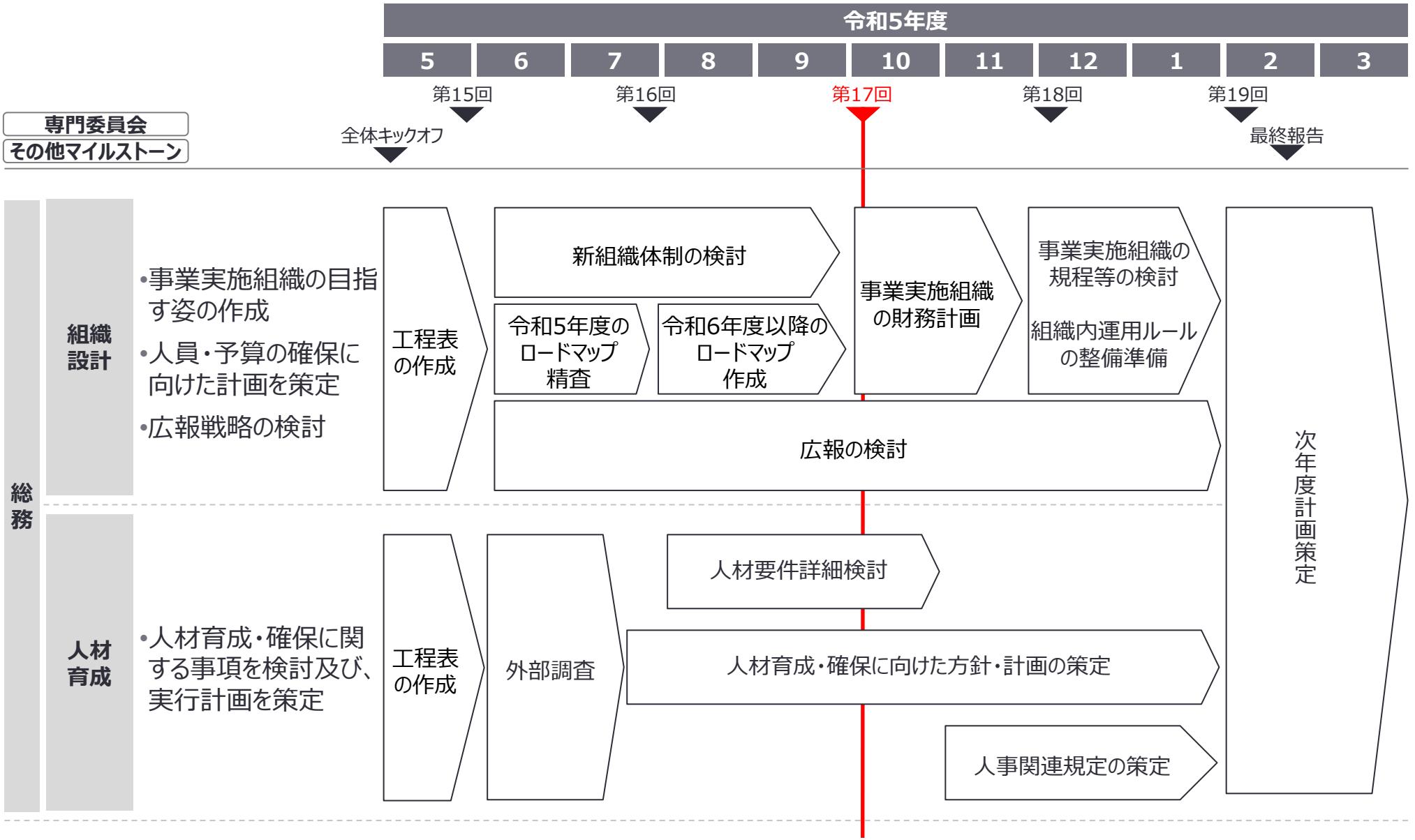
今後の方針

国外への提供における事業実施組織の対応
- 国外への提供について事業実施組織の対応策案を設定。10月の専門委員会での承認を経て、利活用追加審査フローや提供国想定リストをICFやHPに反映

ELSI/PPI施策案の整理
- ELSIチームとして検討人員体制を整備した上で、PPIを含め施策案や外部連携の方針や優先順位を検討予定

他チームとの連携・横断検討を実施
- 総務チームと連携し、ウェブサイト公開内容検討・対応を実施

プロジェクトスケジュール：総務チーム



各チームの進捗状況：総務チーム

	主要タスク/進捗状況	今後の方針
組織設計	**法人設立に向けたロードマップ作成** • 法人設立に必要な「機能の調達」と「手続きの実行」を整理 • 「機能の調達」と「手続きの実行」について、実施に必要なリードタイムを試算 • 試算したリードタイムを基にロードマップを作成想定	**法人設立に向けたロードマップ作成** • 法人形態が未確定なため、暫定として、「機能の調達」と「手続きの実行」については、想定しうる最大リードタイムにてロードマップ作成 • 法人形態が確定後、ロードマップを精緻化想定
人材育成	**人材要件詳細検討・人材確保計画の検討** • 令和7年度の実施組織発足時の組織・要員やそれまで要員数推移のイメージ、確保に向けた論点を整理し、各チームリーダーへのヒアリングを実施中。 • 各チームごとの人材確保に向けた方針・スケジュールのフレームを作成中。	**人材要件詳細検討・人材確保計画の検討** • 各チームへのヒアリング内容を基に、事業実施組織全体の人材要件(質)・年度別の要員数(量)を精査する予定 • 上記の内容を基に、人材確保計画案を策定する予定。なお、本案は、今後の各チームの検討に応じて、適宜修正を行っていく想定

第 17 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	令和 5 年 10 月 3 日
資料２：全ゲノム解析等に係る事業実施準備室からの報告②	

事業実施準備室版

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第〇版

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第１章　本ポリシー策定の目的
第２章　総則
　第１条　用語の定義
　第２条　適用範囲
第３章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等
　第３条　データの取得
　第４条　データの管理・保存及び個人情報の保護
第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開
　第５条　データの利活用
　第６条　許可の原則
　第７条　利活用審査委員会
　第８条　事業実施準備室の長の権限
　第９条　データの公開
第５章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続
　第１０条　利用者の資格
　第１１条　利活用の申請
　第１２条　利活用の許可等
　第１３条　契約
　第１４条　利活用許可の期間
　第１５条　利活用期間の変更
　第１６条　届出の義務
　第１７条　セキュリティの管理
　第１８条　禁止事項
　第１９条　利活用の停止及び罰則
　第２０条　利活用料金等
　第２１条　知的財産権
　第２２条　共同研究
　第２３条　公表及び報告書の提出
　第２４条　データ取得者による解析
第６章　秘密情報の管理
　第２５条　秘密保持
　第２６条　利用者の名称等の公開
　第２７条　各利用者の責任
第７章　補則
　第２８条　その他

附　則

第１章　本ポリシー策定の目的

事業実施準備室は、全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、解析・データセンターに集積される臨床情報とゲノム情報等のデータ（以下、併せて「全ゲノム解析等のデータ」という。）の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るとともに、速やかな研究・創薬等への活用のために、国の方針に基づいて設置された組織である。本ポリシーは、事業実施準備室が取得・作成した全ゲノム解析等のデータの利活用について、その基本方針を定めるものである。全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備することにより、それらを用いた研究・創薬等を促進し、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」に資することを目的とする。なお、検体の取り扱いについては、令和 6 年度中に別途「検体利活用ポリシー」を策定する。

第２章　総則

（用語の定義）

第１条　このポリシーにおいて、次の各号に掲げる用語の定義は、当該各号の定めるところによる。

一　全ゲノム解析等実行計画　我が国において、がんや難病領域の全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省により策定された、「全ゲノム解析等実行計画（第１版）」（令和元年 12 月策定）及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」（令和４年９月策定）をいう。なお、本ポリシーにおいて明示しない場合は、「全ゲノム解析等実行計画」とは全ゲノム解析等実行計画 2022 をいう。

二　全ゲノム解析等のデータ　全ゲノム解析等実行計画に基づき取得された、別途定める臨床情報及びゲノムデータ（FASTQ、BAM/CRAM、VCF、遺伝子変化の基本的な意義付け情報、その他オミックスデータ（予定））をいう。

三　利活用　全ゲノム解析等のデータを、創薬や診断技術を含めたヘルスケアの研究・開発等を推進するために用いることをいう。

四　患者等　全ゲノム解析等実行計画に参画する患者及びその血縁者をいう。

五　申請者　事業実施準備室へ全ゲノム解析等のデータの利活用について申請を行う者をいう。

六　利用者　事業実施準備室に集約された全ゲノム解析等のデータを利活用する者をいう。

七　第三者　事業実施準備室及び利用者以外の組織、団体、患者等あらゆる者をいう。

八　産業・アカデミアコンソーシアム（仮）　幅広い利用者を意識したヘルスケアの研

究・開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため形成された、産業界・アカデミアが参画するコンソーシアムをいう。

九　解析・データセンター　全ゲノムデータ等の解析（全ゲノムシークエンスデータの一次解析、オミックス解析、レポート作成に係る臨床ゲノム解析、高度な横断的解析等）、関連する各種システム（検体・情報の集中管理システム、臨床情報収集システム、レポート作成システム、データ共有・研究支援システム、解析基盤・監視システム等）の構築と情報管理・利活用支援等のための運用、システム・データ解析技術に関するAIモデル等の研究開発、及び人材育成を担うセンターをいう。

十　利活用審査委員会　申請者への全ゲノム解析等のデータの利活用承認及び利用者への全ゲノム解析等のデータの開示、提供等について適正かつ公平であることを担保することを目的に設置する委員会をいう。

（適用範囲）

第２条　本ポリシーは、次の各号に定める者に適用する。

一　全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノム解析等のデータを生成する者。

二　全ゲノム解析等実行計画の一環として行われる、全ゲノム解析を行う者。

三　全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノム解析等のデータ等を利活用する者。

第３章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理・保存等

（データの取得）

第３条　事業実施準備室は、患者等からデータを取得する際に、関係法令及び倫理指針、事業実施準備室の関連規程に従い、患者等の権利・利益の保護に十分な配慮をして取り扱う。

（データの管理・保存及び個人情報の保護）

第４条　事業実施準備室は、患者等の個人情報が保護されるよう、十分な安全管理措置を講じ、関係法令及び事業実施準備室の関連規程に従い、全ゲノム解析等のデータを適切に管理・保存する。

2　事業実施準備室は、患者等の同意に基づき利活用可能状況を適切に管理する。

第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開

（データの利活用）

第５条　事業実施準備室は、法的及び倫理的要件に則り、産業・アカデミアコンソーシアム（仮）と連携し、全ゲノム解析等のデータの利活用を促進するための運用をすすめる。

２　事業実施準備室は、解析・データセンターにデータ格納後速やかに、全ゲノム解析等のデータを利活用に供するものとする。

（許可の原則）

第６条　事業実施準備室は次の各号に掲げる事項を満たす利活用申請を許可することができる。

一　利活用目的が、学術研究や医薬品等の研究・開発、科学的なエビデンスに基づく予防の研究及び開発等、またこれらの研究及び開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討であること。具体的には主に以下の目的が考えられる。

ア　研究テーマの早期スクリーニング

イ　疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定・病態・メカニズムの解明及び診断・創薬への応用

ウ　ヘルスケアの臨床研究・臨床試験・治験デザインの検討

エ　該当患者の検索による臨床研究・臨床試験・治験への組み入れ推進

オ　臨床研究・臨床試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用

カ　医薬品等の市販後の有効性・安全性の調査・検討

キ　診断技術・AI 技術の開発

ク　医療機器等の開発

ケ　全ゲノム解析等のデータの利活用に資する技術開発

コ　研究及び開発に関わる人材の育成

サ　保健医療政策の検討

二　事前に倫理審査委員会による研究・開発計画の承認を受けていること。

三　第１６条及び第１７条に定める利用者の義務を履行する体制及び環境が整備されていること。

四　国外への全ゲノム解析等のデータ提供に際しては、第一号から第三号までの他、データの安全性や倫理的な取り扱いに対して十分な対応ができることが認められていること。

五　その他、事業実施準備室が定める事項を満たしていること。

（利活用審査委員会）

第７条 事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備する一環として、事業実施準備室に利活用審査委員会を置く。

２　利活用審査委員会では、第６条で定める事項を満たしているかにつき、次の各号に掲げる事項について審査する。

一　利活用の目的、計画及び実施内容の妥当性
二　利用者の構成の妥当性
三　前各号に挙げる他、その他利活用に必要な事項

3　利活用審査委員会の組織及び運営については、全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（令和〇年規程第〇号）において定める。

（事業実施準備室の長の権限）

第８条　事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用について次の各号に掲げる権限を有するものとする。

一　本ポリシーに従って、申請者に対し、利活用審査委員会の承認を得た申請の利活用を許可することができる。
二　利用者が本ポリシーの定めに違反した場合、関係する官公庁、研究資金配分機関及び事業実施準備室の長が関係者と認める組織等への通知、全ゲノム解析等のデータの利活用の許可の停止、新たな利活用申請の拒絶、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。
三　利用者が本ポリシーに抵触したと疑われる場合、利用者及び利用者の事業所や役職員等を調査することができる。
四　臨床情報や遺伝子情報等、各種情報の番号付与規則や収集データ項目標準を策定できる。
五　利活用審査にあたっての審査基準を策定することができる。
六　データの利活用にあたって利用する情報システムや、データ提供の方法を指定することができる。
七　データの利活用にあたって、利用者が遵守しなければならない情報セキュリティ体制や対策方法などの安全管理対策基準を策定する。また、利用者が指定したセキュリティ体制や対策を確保しているか必要に応じて確認し、監査を行うことができる。
八　利用者のデータ利活用に不適切な利活用が疑われた場合、データの利用状況など調査を行うことができる。
九　事業実施準備室が管理する情報への、利用者からのアクセス状況を監視することができる。

（データの公開）

第９条　事業実施準備室は、全ゲノム解析等のデータのうち、次の各号に掲げる事項については、制限期間を管理し、制限期間を経過したデータを公的データベースに登録する。

一　VCF 等のゲノムデータの一部
二　基本的な臨床情報
三　その他のオミックスデータ

第５章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続

（利用者の資格）

第１０条　次の各号に掲げる者は、事業実施準備室の長に全ゲノム解析等のデータの利活用申請を行うことができる。

一　産業・アカデミアコンソーシアム（仮）の会員

二　その他、事業実施準備室の長が必要と認める者

（利活用の申請）

第１１条　利活用を希望する者は、別表に定める利活用申請書（仮）により事業実施準備室の長に申請しなければならない。

２　データ利活用の申請等窓口は、事業実施準備室における利活用支援の担当部署とする。

（利活用の許可等）

第１２条　利活用の許可は、利活用審査委員会の意見を参照して事業実施準備室の長が決定する。

２　事業実施準備室の長は、利活用を適当と許可した場合は、利活用許可書（仮）を発行するものとする。

３　事業実施準備室の長が、利用者として不適格と認めた場合は利活用の許可を取り消すことができるものとする。

（契約）

第１３条　事業実施準備室の長は、利用者からの申請があった場合、係る手続きを踏まえ、遅滞なく、契約書（(Date Transfer Agreement（DTA）等)）を作成しなければならない。

２　前項の規定により作成する契約書については、原則として、事業実施準備室の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方のそれぞれが署名（電子署名含む）し、又は記名押印し、事業実施準備室の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方が各１通を保有する。

３　契約範囲から逸脱する解析が必要になった場合は、改めて利活用審査を受ける必要がある。

（利活用許可の期間）

第１４条　利活用許可の有効期間は、事業実施準備室の長が認めた期間の範囲内とする。

（利活用期間の変更）

第１５条　利用者は、利活用期間に全ゲノム解析等のデータの利活用を中止、又は利活用の期間を延長する必要が生じたときは、直ちに事業実施準備室の長に届出るものとする。

２　事業実施準備室の長は、前項の届出を受けたときは、第７条に規定する利活用審査委員会の審査を経て、利活用の中止又は期間の延長を決定するものとする。

３　利活用を中止する場合にあっては当該プロジェクトでのデータ利用を停止し、利活用の期間を延長する場合にあっては速やかに当該プロジェクトの利活用期間の延長を認めた利活用許可書を発行する。

（届出の義務）

第１６条　利用者は、利活用申請書（仮）に記載した事項に変更が生じた場合は、利活用変更申請書（仮）により速やかに事業実施準備室の長に届出を行い、許可を受けなければならない。

（セキュリティの管理）

第１７条　利用者は、本ポリシー並びに別に定める「情報セキュリティガイドライン（仮)」を遵守しなければならない。

２　利用者は、全ゲノム解析等のデータを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのセキュリティインシデントに対し、安全対策を講じなければならない。なお、セキュリティインシデント又はその可能性を認知した際には、情報セキュリティガイドライン（仮）に定められた報告手続に従い、直ちにその旨を事業実施準備室の長へ報告するものとする。

３　利用者は、全ゲノム解析等のデータやセキュリティの管理について、管理者を設定し、事業実施準備室に通知すること。なお、当該管理者を変更するときは、遅滞なく事業実施準備室に通知するものとする。

（禁止事項）

第１８条　利用者は、当該全ゲノム解析等のデータを秘密として管理し、第三者に開示又は提供をしてはならない。ただし、利活用審査委員会において承認が下りた利活用目的の範囲内においては、当該利用者自らが負うのと同等の義務（守秘義務、目的外使用禁止義務を含みこれに限らない。）や情報管理体制、環境整備を課すこと、及び事業実施準備室が委託先のセキュリティ監査を実施できるようにすることを条件に、利活用申請書（仮）に記載され、承認された自己の委託先及び関係会社に限り開示することができる。

２　全ゲノム解析等のデータを取り扱うに当たっては、データの作成に用いられた個人情報に係わる本人を識別するために、全ゲノム解析等のデータを他の情報と照合してはな

らない。

3　利用者は当該利活用に関して、本ポリシー、全ゲノム解析等のデータの利活用承認に関する契約書、全ゲノム解析等のデータ利活用申請書、及び研究計画書に対する重大な不適合が発生した際には、速やかに事業実施準備室における利活用支援の担当部署に報告する。

（利活用の停止及び罰則）

第１９条　事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用許可後に利用者が次の各号に該当すると判明した場合、必要に応じて第８条第１項第二号、第三号、第七号及び第八号に規定する措置を講じるものとする。

一　第７条の利活用審査委員会の審査事項を満たさない、又は満たさなくなったと判明した場合。

二　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを提供、再許諾、転売、その他いかなる形においても開示又は使用させた場合。ただし、第１８条第１項ただし書の規定により行うものについては、この限りではない。

三　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを利活用するにあたって知り得た、全ゲノム解析や情報利活用に用いた事業実施準備室の独自技術について、事業実施準備室の許諾なく開示した場合。

四　利用者が反社会的勢力の一員若しくは反社会的勢力との関係があると判明した場合。

五　利用者の所属機関の事業活動が国民の健康に不利益を与えることが強く危惧されると判明した場合。

（利活用料金等）

第２０条　全ゲノム解析等のデータの解析環境利用に係る費用は、別途契約で定める。

２　利活用システム（仮）への接続等に要する費用については、機器設置及び付帯工事等を含め、利用者が負担するものとする。

（知的財産権）

第２１条　全ゲノム解析等のデータについて、本ポリシー及び全ゲノム解析等のデータの利活用に関する契約において明示的に定めるものを除き、全ゲノム解析等のデータについてのいかなる権利（所有権、知的財産権を含みこれに限らない。）も、利用者に対し譲渡又は許諾されない。

２　全ゲノム解析等のデータを利用した研究・開発等により創出された知的財産及び知的財産権は、特許法、その他関係法令の定めるところに従い、当該知的財産及び知的財産権を創出した利用者に帰属するものとする。

（共同研究）

第２２条　複数の機関が共同して行う研究・開発に全ゲノム解析等のデータを利用する目的で利活用申請を行う場合は、当該研究・開発に参画するすべての機関が産業・アカデミアコンソーシアム（仮）に入会する必要がある

（公表及び報告書の提出）

第２３条　利用者は、全ゲノム解析等のデータを用いた研究成果を公表することができる。成果公表の際は、データの提供元である事業実施準備室について記載することとする。

２　前項の定めにかかわらず、利用者は、全ゲノム解析等のデータを公開してはならない。

３　利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち患者等の臨床情報について、成果発表の科学的妥当性を担保するために必要最小の限度で論文等に掲載できる。（ただし、個人が特定されない場合に限る 。）

４　利用者は、年に一度、全ゲノム解析等のデータの利用状況及び研究成果を発表した論文等のタイトル一覧等を別表に定める報告書（仮）により事業実施準備室に報告する。また、利活用期間が終了した際には、終了報告書（仮）を契約書で定める時期に提出するものとする。

（データ取得者による解析）

第２４条　データ取得者（医療機関）が取得した自データの解析は、利活用審査を必要としない。

２　データ取得者が自データを用いて共同研究を実施する場合には、事前に利活用審査委員会へ届け出なければならない。

第６章　秘密情報の管理

（秘密保持）

第２５条　事業実施準備室は、第１１条に関連し、利活用の希望者から提出される書類の内容及び秘密である旨明示して開示された情報について秘密情報として取り扱い、別途定める期間保管する。

（利用者の名称等の公開）

第２６条　事業実施準備室は、全ゲノム解析等のデータの利活用を行うに際し、利用者の名称等を公開する。なお、前条の規定は本条を妨げない。

（各利用者の責任）

第２７条　全ゲノム解析等のデータの利活用によって生じる責任は、各利用者が負う。
２　第三者が、利用者による全ゲノム解析等のデータの利活用に関して事業実施準備室に対して苦情相談の申出又は訴訟の提起、その他何等かの請求を行ってきた場合、当該苦情相談の申出・訴訟に対する対応は利用者が責任を持って行うものとし、第三者による当該請求等から事業実施準備室を免責する。
３　事業実施準備室が第三者からの当該請求等について対応費用等を要したときは、事業実施準備室は利用者に対し費用の償還を求めることができる。

第７章　補則

（その他）
第２８条　このポリシーは、必要に応じて随時見直しをおこない改訂する。
２　事業実施組織設立時に向けて検体利活用ポリシーを別途定める。
３　その他事項については、必要に応じて別途定める。

附 則

（施行期日）
このポリシーは、令和５年〇〇月〇〇日から施行する。

令和5年〇〇月〇〇日規程第〇－〇号

事業実施準備室版
全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（案）

（目的）

第1条　全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（以下「規程」という。）は、全ゲノム解析等のデータ及び検体等の利活用についての公平性及び安全性を担保すべく、事業実施準備室に利活用審査委員会（以下「審査委員会」という。）を設置し、また審査委員会の運用に関して必要な事項を定めることを目的として事業実施準備室の長が制定する。

（審査委員会設置）

第2条　事業実施準備室の長は、事業実施準備室に審査委員会を設置する。

2　事業実施準備室の長は、審査委員会が執り行う審査業務の管理者として、運営管理業務全般を行う。

（審査委員会構成）

第3条　事業実施準備室の長は、審査委員会の委員を委嘱し、委員の中から委員長、副委員長を指名する。

2　審査委員会の構成は、それぞれ以下のとおりとする。

一　以下に掲げる者を含むこと。

ア　臨床医学・医療の専門家２名（がん領域及び難病領域から各1名）

イ　産業界の立場から意見を述べることのできる者１名

ウ　患者団体の立場から意見を述べることのできる者2名（がん領域及び難病領域から各1名）

エ　事業実施準備室代表者１名

オ　倫理学の専門家等、人文・社会科学の有識者１名

カ　法律の専門家１名

キ　上記以外の一般の立場から意見を述べることのできる者１名

二　9名以上であること。

三　男女両性で構成されていること。

四　事業実施準備室に所属しない者を半数以上含むこと。

3　委員の任期は事業実施組織発足までとする。任期途中で委員の交代があった場合には、後任者は前任者の任期を引き継ぐものとする。

4　委員長に事故等ある場合は、副委員長が職務を代行する。

5　委員長が必要と認めるときは委員以外の者を委員会に出席させ、意見を聞くことができる。

（事務局）

第4条　審査委員会の事務局業務は、事業実施準備室における利活用支援の担当部署が担う。

（審査委員会の責務）

第5条　審査委員会は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認について、申請代表者から提出された利活用申請書（仮）及び研究計画書等の添付書類を基に、「全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー」に定める審査項目について、倫理的及び科学的視点から、多様な立場で構成された委員による審査業務を行う。

2　事業実施準備室の長は、審査委員会が事業実施準備室から独立性を保って審査できるよう保障する。

3　審査委員会は、審査業務の判断の一貫性を可能な限り保つように、審査経験を事務局とともに蓄積・維持する。

（委員長の責務）

第6条　委員長は、審査委員会において、全ての出席委員から当該審査対象研究に対して意見を聞き、審査委員会の結論を出席委員全員の合意に基づき得るよう努める。

2　委員長は、必要な場合に、審査委員会を臨時で召集することができる。

3　委員長が第８条に示す当該審査業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、副委員長が委員長の責務を代行する。委員長、副委員長ともに事故等ある場合、又は当該審査業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、委員の中から互選により委員長責務の代行者を決定する。

（招集、開催）

第7条　審査委員会は、原則として、月１回委員会を開催する。ただし、迅速な審査のため、必要に応じて柔軟な開催に努めることとする。

2　審査委員会の定足数は、全委員の3分の2以上とする。なお、欠席の委員が事前意見書及び委任状を提出した場合は、定足数に含めることとする。

3　審査委員会会場ではなく遠隔地から審査委員会に参加する委員がいる場合、テレビ会議システム等、双方向で意思疎通ができる環境を確保することとし、本人であることを確認する。

4　委員会は、申請代表者又はその代理の者に委員会への出席を求めて、説明をさせることができる。

（審査における利益相反管理）

第8条　次に掲げる委員は、審査委員会の審議に参加しないものとする。

一　審査業務の対象となる利活用申請の申請代表者又は利用者として申請している者

二　審査業務の対象となる利活用申請の申請代表者と同一の医療機関や研究機関において同一の学科等又は同一の企業や団体に属する者又は過去１年以内に属していた者

三　第一号から第二号までのほか、審査を依頼した申請代表者又は審査の対象となる企業等と密接な関係を有している者であって、当該審査に参加することが適切でないもの

ただし、第二号又は第三号に該当する委員は、審査委員会の求めに応じて意見を述べることができる。

（議決）

第9条　審査委員会の議決は、出席委員全員から意見を聞いた上で、原則として出席委員の全員一致をもって行う。ただし、議論を尽くしても意見が一致しない場合、出席委員の過半数の同意を得た意見を結論とする。その際、賛成・反対・棄権の数を議事録に記録する。

2　審査に当たっては、第7条第2項の開催要件を満たす場合にのみ、その意思を決定できるものとする。

（新規申請）

第10条　新規利活用申請受付時に申請代表者に提出を求める資料は以下とする。

一　全ゲノム解析等のデータ利活用（新規）申請書（仮）

二　倫理審査委員会等に提出した研究計画書及び承認通知書の写し

三　全ゲノム解析等のデータ取扱いセキュリティチェックリスト

2　事務局は、申請代表者より新規申請を受けた場合、前項に示す提出書類の過不足、内容を確認する。

3　事業実施準備室の長は、審査委員会判定結果を申請代表者に「審査結果通知書（仮）」を用いて通知する。判定の種別は以下とする。また、事業実施準備室の長が、利活用を適当と認めた場合は、利活用許可書（仮）を発行するものとする。

一　承認

二　条件付き承認

三　継続審査

四　不承認

4　審査委員会判定が前項第三号（継続審査）の場合であって、審査委員会の指示に従って研究・調査の実施に重大な影響を与えない範囲の軽微な対応を申請代表者に求める場合、その対応の確認は第15条に定める迅速審査によって行う。その確認者については委員会において決定する。研究・調査の実施に重大な影響を与える対応を求める場合は、審査委員会での審査を継続する。

（変更・延長申請）

第11条　審査委員会は、申請代表者から利活用計画の変更又は延長について意見を求められた場合、前条第1項のうち、変更がある文書について提出を求める。

2　審査方法については、前条の新規申請の方法に準じる。ただし、当審査委員会が定める以下第3項に該当する場合は、第15条に従い、委員長のみによる迅速審査を行うことができる。

3　事務局は申請代表者より、当審査委員会が定める事前確認不要事項についてのみの変更の通知を受けた場合、当該変更が事前確認不要事項に該当することを確認した上で、委員長に報告して第15条に定める迅速審査を実施する。事業実施準備室の長は、当該変更の審査結果を「審査結果通知書（仮）」を用いて通知する。また、事業実施準備室の長が、当該変更を適当と承認した場合は、受領日を承認日

とし利活用許可書（仮）を発行するものとする。
4　前項に定める事前確認不要事項として手続きを行った場合、後日、委員が出席する審査委員会において報告する。

（異議申立て）
第12条　利活用申請の申請代表者は、第10条第3項及び第11条第3項の審査委員会の審査結果または事業実施準備室の長の決定に対し不服があるときは、当該決定に係る通知を受けた日の翌日から30日以内に、事業実施準備室の長に異議を申し立てることができる。
2　事業実施準備室の長は、前項の異議の申立てを受けたときは、審査委員会にその審査を付託するものとする。
3　事業実施準備室の長は、前項の審査結果に基づき、異議の申立てに対する決定を行い、その結果を申請代表者に理由を付して通知するものとする。

（不適合報告）
第13条　審査委員会は、事務局等より、当該利活用に関して、全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー、全ゲノム解析等のデータの利活用承認に関する契約書（仮）、利活用申請書（仮）、及び研究計画書に対する重大な不適合発生の報告を受けた場合、当該利活用の実施に当たって留意すべき事項又は改善すべき事項、及び利活用の継続適否について意見を述べる。
2　審査委員会は全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（令和〇年規程〇号）第23条第4項の報告書（仮）を確認し、不適合やその疑いを見出した場合にも、意見を申し述べることができる。
3　不適合報告の審査において、委員が審査において必要と判断する場合は、専門家に意見を聞くことができる。
4　報告を受けた不適合の内容が、個人情報等の保護等の観点から緊急に停止その他の措置を講ずる必要がある場合、委員長及び委員長が指名する委員による緊急審査を行うことができる。

（共同研究の報告）
第 14条　データ取得者（医療機関等）が取得した自データを用いた共同研究を実施する際には、共同で研究する法人または個人の氏名を事前に審査委員会に報告する。

（迅速審査）
第15条　迅速審査の手続は以下のとおりとする。
一　第10条に定める新規申請についての審査委員会判定が継続審査となった場合であり、以降の審査を迅速審査とする場合には、原則として委員長のみによる審査を行う。審査委員会にて追加の確認者を置いた場合は、委員長に先立ち確認者が修正内容の確認を行う。
二　第11条第3項に定める変更申請の迅速審査の場合には、審査に先立ち、申請代表者が提出した審査資料より、変更内容が迅速審査の対象になることを事務

局で確認した後、委員長のみによる迅速審査を行う。
三　迅速審査の結果は、後日、委員が出席する審査委員会において報告する。

（審査記録）
第16条　事業実施準備室の長は、審査業務の過程に関する記録として議事録を作成し、以下の事項を含むものとする。
一　開催日時
二　開催場所
三　議題
四　利活用申請書を提出した申請代表者の氏名及び所属機関名
五　審査の対象となった利活用申請書を受け取った年月日
六　審査に関わった委員の氏名
七　委員の出欠、事務局及びその他陪席者の出席
八　委員の利益相反に関する状況（審査に参加できない委員等が、委員会の求めに応じて意見を述べた場合は、その事実と理由を含む。）
九　審査の結論及びその理由（出席委員の全員一致ではなく、過半数の同意を得た意見を委員会の結論とした場合には、賛成・反対・棄権の数）を含む議論の内容
2　事業実施準備室の長は、審査に関する事項を記録するための帳簿を備え、以下の事項について利活用申請ごとに整理・記録する。
一　審査の対象となった利活用申請の申請代表者の氏名及び所属機関名
二　審査を行った年月日
三　審査を行った研究・調査の名称
四　不適合の報告があった場合には、報告の内容
五　不適合について意見を述べた場合には、意見を述べる必要があると判断した理由
六　述べた意見の内容

（資料の保管）
第17条　事業実施準備室の長は、審査に関する帳簿は、最終の記録の日から10年間保存する。
2　事業実施準備室の長は、申請代表者から提出された利活用申請・報告等に係る書類、議事録、及び審査委員会の結論を審査に係る利活用申請書（仮）を提出した申請代表者に通知した文書の写しを、当該利活用が終了した日から5年間保存する。
3　事業実施準備室の長は、審査委員会の規程並びに委員名簿を、審査委員会廃止後5年間保存する。ただし、規程を改正した場合は、改正前の規程に基づき審査を行った利活用が終了した日から5年間保存する。

（秘密保持と情報管理）
第18条　事業実施準備室の長、委員、事務局等の審査に関わる者は、本業務を通して知った情報を開示、漏洩してはならない。その職を退いた後も同様とする。なお、

該当の者は、本項の義務を遵守する旨を約した秘密保持宣誓書をその職務開始時に提出するものとする。

2　申請代表者が審査委員会に提出した資料、審議の議事録、その他審査に関する情報は、その情報を知るべき者のみが知り得る状態となるようなアクセス制限等を設けるなど、適切な方法により秘密に管理する。

（審査手数料）

第19条　審査手数料は、徴収しない（無料とする。）。

（相談窓口）

第20条　申請代表者等からの審査に関する相談及び苦情は、事務局が対応する。

（情報公開）

第21条　事業実施準備室の長は、以下について、事業実施準備室ホームページにて公開する。

一　規程

二　委員名簿（構成要件情報含む。）

三　審査手数料

附　則

（施行期日）

この規程は、令和5年〇〇月〇〇日から施行する。

第18 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（持ち回り開催）	資料 2 -1
令和５年11月17日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和５年度　事業実施準備室の活動

アジェンダ

1	【審議事項】 • AMED研究班連携医療機関追加について
2	【報告事項】 • コンソーシアム設置支援委員会関連規定（案）

【審議事項】
AMED研究班連携医療機関追加について

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）
記載者（研究代表者）氏名
記載年月日　　西暦　　年　　月　　日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）
臨床研究課題名
臨床研究グループなど
参加の必要性
全ゲノム解析のEP開催病院
（当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

- □ (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
- □ (ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している　　例
- □ (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）経験を2例以上有する（保険承認薬も含む）
- (iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、兼任を可とする）
  - □ がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
  - □ がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
  - □ がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
  - □ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている
    （論文学会発表実績）
  - □ 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている
    責任医師の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティーの維持についての担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている
    統括医師の所属　　氏名
    （論文学会発表実績）
- (v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
  - □ 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）
    参加した研修会（開催日と内容:　　）参加者数　　名
- (vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
  - □ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある
    試験数　　件（試験名:　　）

追加の手順
1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

確認する内容
←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元に実績がある
←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件 (第12回ゲノム専門家委員会)

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加理由＞

全ゲノム解析の出口戦略としての治験・臨床試験に、連携病院を加えることで症例集積を加速させるため。

No.	追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1~20	専門委員会にて承認済み	
21	岐阜市民病院	要件を満たす
22	堺市立総合医療センター	要件を満たす
23	函館五稜郭病院	要件を満たす
24	大阪労災病院	要件を満たす
25	埼玉県立小児医療センター	要件を満たす
26	神奈川県立こども医療センター	要件を満たす
27	静岡県立こども病院	要件を満たす
28	大阪市立総合医療センター（小児）	要件を満たす
29	東京都立小児総合医療センター	要件を満たす
30	浜松医科大学医学部附属病院（小児）	要件を満たす
31	福島県立医科大学附属病院（小児）	要件を満たす
32	兵庫県立こども病院	要件を満たす

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜連携医療機関対応表＞

令和５年10月31日時点の連携医療機関追加状況

No.	連携医療機関	角南班 ENSEMBLE試験	角南班 JCCG試験	角南班 JCOG試験	浦上班 WJOG16222L	浦上班 JCOG1509	上野班 卵巣がん(SG)	上野班 食道胃接合部がん(SJ)	上野班 乳がん（SB）	上野班 膵がん（SP）
1	九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み						
2	東京都立駒込病院	承認済み		承認済み						
3	横浜市立大学附属市民総合医療センター	承認済み				承認済み				
4	札幌医科大学附属病院	承認済み	承認済み							
5	大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
6	大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
7	岐阜大学医学部附属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み			承認済み	
8	倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み						
9	横須賀共済病院	承認済み								
10	横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み						
11	九州医療センター	承認済み								
12	産業医科大学病院	承認済み	承認済み							
13	日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
14	北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み				
15	東京慈恵会医科大学附属病院						承認済み			
16	浜松医科大学医学部附属病院							承認済み		
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院					承認済み				
18	恵佑会札幌病院					承認済み				
19	市立豊中病院					承認済み				
20	静岡県立総合病院					承認済み				
21	岐阜市民病院					申請中				
22	堺市立総合医療センター					申請中				
23	函館五稜郭病院					申請中				
24	大阪労災病院					申請中				
25	埼玉県立小児医療センター		申請中							
26	神奈川県立こども医療センター		申請中							
27	静岡県立こども病院		申請中							
28	大阪市立総合医療センター(小児)		申請中							
29	東京都立小児総合医療センター		申請中							
30	浜松医科大学医学部附属病院(小児)		申請中							
31	福島県立医科大学附属病院(小児)		申請中							
32	兵庫県立こども病院		申請中							

【報告事項】
コンソーシアム設置支援委員会関連規定（案）

別紙参照

別紙参照

第19回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会
令和５年12月4日
資料
2 -①

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和５年度　事業実施準備室の活動

アジェンダ

1	**プロジェクト推進体制**
2	**【審議事項】** **① AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）** **② 利活用支援チーム・コンソーシアム設置支援委員会のポリシー・規定等の策定について**
3	**【報告事項】** **① 総務チーム_ロードマップ及び人材確保について** **② 臨床・患者還元支援チーム_患者還元の役割分担・フロー等について** **③ 利活用支援チーム・コンソーシアム設置支援委員会_利活用審査委員会の設置等について** **④ 解析・データセンター運営チーム_実データを用いた利活用の方式等について** **⑤ ELSIチーム_事業実施組織におけるELSI体制案について**

プロジェクト推進体制

人員体制(12/1時点)

立場		氏名	所属	役職
室員		平子　哲夫	国立がん研究センター	理事長特任補佐
室員		青木　一教	国立がん研究センター 研究所	副所長
室員		今井　健二郎	国立国際医療研究センター 企画戦略局 研究医療部 研究医療課	課長
室員(広報統括)		田中　里沙	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	学長
室併任		岡野　睦	国立国際医療研究センター	統括事務部長
臨床・患者還元支援チーム	リーダー	上野　貴之	がん研究会有明病院 先端医療開発科 がんゲノム医療開発部	部長
	副リーダー(がん)	土原　一哉	国立がん研究センター 先端医療開発センター トランスレーショナルインフォマティクス分野	分野長
	副リーダー(難病)	小崎　健次郎	慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター	教授 センター長
	マネージャー(がん)	深田　一平	がん研究会有明病院 ゲノム診療部	医長
	メンバー	沼部　博直	東京都福祉局東京都立北療育医療センター	医員
	メンバー	浦上　研一	静岡県立静岡がんセンター 研究所	副所長
	メンバー	角南　久仁子	国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科	医長
	メンバー	山本　昇	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	科長
	メンバー	勝屋　友幾	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	医員
	メンバー	大熊　裕介	国立がん研究センター 中央病院 呼吸器内科	医員
	メンバー	清谷　一馬	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究プロジェクト	プロジェクトリーダー
	メンバー	加藤　元博	東京大学医学部附属病院 小児科	教授
	メンバー	松下　一之	千葉大学医学部附属病院 検査部	部長、診療教授
	メンバー	植木　有紗	がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部	部長
	メンバー	鹿毛　秀宣	東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部	特任准教授（科長）
	メンバー	坂東　英明	国立がん研究センター 東病院 医薬品開発推進部門 医薬品開発推進部	部長
	メンバー	沖　英次	九州大学大学院　消化器・総合外科/九州大学病院 先端医工学診療部	准教授/部長
	メンバー	金井　雅史	京都大学大学院 医学研究科 腫瘍薬物治療学講座・腫瘍内科	准教授
	メンバー	中村　康平	慶應義塾大学病院腫瘍センター ゲノム医療ユニット	特任助教
	メンバー	田中　晃司	大阪大学大学院 外科学講座 消化器外科学	助教
	メンバー	小峰　啓吾	東北大学大学院医学系研究科・医学部/加齢医学研究所 臨床腫瘍学分野	助教
	メンバー	伊東　守	九州大学病院 血液・腫瘍・心血管内科	助教

人員体制(12/1時点)

立場		氏名	所属	役職
利活用支援チーム	リーダー	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	副リーダー(がん)	鬼頭　正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（田辺三菱製薬株式会社）	部会長
	副リーダー(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	マネージャー(がん)	温川　恭至	国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター 情報利活用戦略室	主任研究員
	マネージャー(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
コンソーシアム設置支援委員会	委員長	松島　綱治	東京理科大学 大学院生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
	アカデミア(がん)	吉田　輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	アカデミア(がん)	石川　俊平	東京大学 大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
	アカデミア(難病)	丹澤　和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	アカデミア(難病)	夏目　やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
	産業	小林　憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
	産業	鬼頭　正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（田辺三菱製薬株式会社）	部会長
	産業	白神　昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（アステラス製薬株式会社）	副部会長
	産業	安中　良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（第一三共株式会社）	委員
解析・DC運営チーム	リーダー	井元　清哉	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 健康医療インテリジェンス分野 シークエンスデータ情報処理分野	教授
	副リーダー(がん)	加藤　護	国立がん研究センター 研究所 生物情報学分野	分野長
	副リーダー(難病)	徳永　勝士	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長
	マネージャー(がん)	山口　類	愛知県がんセンター研究所 システム解析学分野	分野長
	マネージャー(難病)	河合　洋介	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	美代　賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	星本　弘之	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	専門職
	メンバー	郡　健一朗	一般社団法人日本衛生検査所協会（株式会社エスアールエル）	
	メンバー	湯原　悟志	一般社団法人日本衛生検査所協会（株式会社エスアールエル）	
	メンバー	中山　真紀子	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	特任研究員
	メンバー	三宅　紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
	メンバー	湯地　晃一郎	東京大学医科学研究所国際先端医療社会連携研究部門	特任准教授
IT・情報基盤・セキュリティチーム	リーダー	葛西　重雄	厚生労働省 データヘルス改革推進本部 プロジェクトチーム	技術参与
	メンバー	加藤　護	国立がん研究センター 研究所 バイオインフォマティクス部門	部門長
	メンバー	岡村　浩史	大阪公立大学 大学院医学研究科 血液腫瘍制御学/臨床検査・医療情報医学	講師
	メンバー	太田　恵子	大阪公立大学 医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター	データマネージャー
	メンバー	松田　浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	田辺　里美	独立行政法人情報処理推進機構 デジタル改革推進部	主任研究員
	メンバー	美代　賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	野口　昇二	株式会社ビッグツリーテクノロジー＆コンサルティング DX事業部	シニアマネージャ

人員体制(12/1時点)

立場		氏名	所属	役職
ELSIチーム	リーダー	加藤　和人	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	教授
	副リーダー(がん)	横野　恵	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	准教授
	副リーダー(難病)	武藤　香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	教授
	メンバー	磯野　萌子	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	助教
	メンバー	渡部　沙織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	特任研究員
	メンバー	仲里　ｹｲﾄ智美	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学 大学院博士課程	
	メンバー	中田　はる佳	神奈川県立保健福祉大学 大学院ヘルスイノベーション研究科	准教授
	メンバー	清水　咲希	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	研究補助者
	メンバー	白神　昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（アステラス製薬株式会社）	副部会長
	メンバー	安中　良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会（第一三共株式会社）	委員
	メンバー	吉田　幸恵	千葉大学医学部附属病院 総合医療教育研修センター 教育研修管理部門	特任助教
総務チーム	リーダー	樋山　一郎	国立精神・神経医療研究センター	総務部長
	副リーダー(がん)	小笠原　大介	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室	室長
	副リーダー(難病)	三宅　紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
	マネージャー(がん)	東野　綺子	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係長
	マネージャー(難病)	大沼　麻実	国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 行動医学研究部 災害等支援研究室	室長
	メンバー	大黒　恵理華	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	鵜島　正之	国立国際医療研究センター 総務部総務課総務係	係員
	メンバー	河嶋　聖和	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	久米　直	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	
			合計	延べ82名

審議事項

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）
記載者（研究代表者）氏名
記載年月日　　西暦　　年　　月　　日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）
臨床研究課題名
臨床研究グループなど
参加の必要性
全ゲノム解析のEP開催病院
（当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

- □ (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
- □ (ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している　　例
- □ (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）経験を2例以上有する（保険承認薬も含む）
- (iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、兼任を可とする）
  - □ がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
  - □ がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
  - □ がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
  - □ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている
    （論文学会発表実績）
  - □ 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている
    責任医師の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティーの維持についての担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている
    統括医師の所属　　氏名
    （論文学会発表実績）
- (v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
  - □ 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）
    参加した研修会（開催日と内容:　　）参加者数　　名
- (vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
  - □ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある
    試験数　　件（試験名:　　）

追加の手順
1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

確認する内容
←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元に実績がある
←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件 (第12回ゲノム専門家委員会)

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加理由＞

全ゲノム解析の出口戦略としての治験・臨床試験に、連携病院を加えることで症例集積を加速させるため。

No.	追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1~32	専門委員会にて承認済み	
33	高知大学医学部附属病院	要件を満たす
34	関西医科大学附属病院	要件を満たす
35	京都医療センター	要件を満たす

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜連携医療機関対応表＞
令和５年11月20日時点の連携医療機関追加状況

No.	連携医療機関	角南班 ENSEMBLE試験	角南班 JCCG試験	角南班 JCOG試験	浦上班 WJOG16222L	浦上班 JCOG1509	上野班 卵巣がん(SG)	上野班 食道胃接合部がん（SJ）	上野班 乳がん（SB）	上野班 膵がん（SP）
1	九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み						
2	東京都立駒込病院	承認済み		承認済み						
3	横浜市立大学附属市民総合医療センター	承認済み				承認済み				
4	札幌医科大学附属病院	承認済み	承認済み							
5	大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
6	大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
7	岐阜大学医学部附属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み			承認済み	
8	倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み						
9	横須賀共済病院	承認済み								
10	横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み						
11	九州医療センター	承認済み								
12	産業医科大学病院	承認済み	承認済み							
13	日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
14	北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み				
15	東京慈恵会医科大学附属病院						承認済み			
16	浜松医科大学医学部附属病院							承認済み		
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院					承認済み				
18	恵佑会札幌病院					承認済み				
19	市立豊中病院					承認済み		承認済み		
20	静岡県立総合病院					承認済み				
21	岐阜市民病院					承認済み				
22	堺市立総合医療センター					承認済み				
23	函館五稜郭病院					承認済み				
24	大阪労災病院					承認済み				
25	埼玉県立小児医療センター		承認済み							
26	神奈川県立こども医療センター		承認済み							
27	静岡県立こども病院		承認済み							
28	大阪市立総合医療センター(小児)		承認済み							
29	東京都立小児総合医療センター		承認済み							
30	浜松医科大学医学部附属病院(小児)		承認済み							
31	福島県立医科大学附属病院(小児)		承認済み							
32	兵庫県立こども病院		承認済み							
33	高知大学医学部附属病院	申請中								
34	関西医科大学附属病院					申請中				
35	京都医療センター					申請中				

利活用支援チームの審議事項

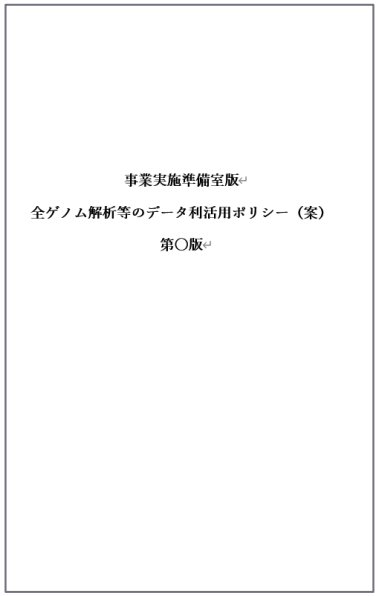
利活用支援チームからの審議事項

審議事項

- R5年度内の実データを用いた利活用開始に向け、**事業実施準備室版のデータ利活用ポリシー（案）およびデータ利活用審査委員会設置・運用規程（案）をご承認いただきたい**
  - 10月の専門委員会によるご指摘の事項を修正済み

対象文書

①事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

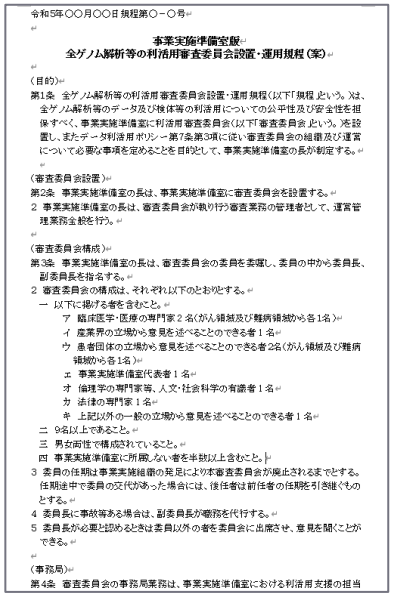


事業実施準備室版

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第〇版

②事業実施準備室版全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（案）



令和5年〇〇月〇〇日 規程第〇－〇号

事業実施準備室版
全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（案）

（目的）
第1条 全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（以下「規程」という。）は、全ゲノム解析等のデータ及び検体等の利活用についての公平性及び安全性を担保すべく、事業実施準備室に利活用審査委員会（以下「審査委員会」という。）を設置し、またデータ利活用ポリシー第7条第3項に従い審査委員会の組織及び運営について必要な事項を定めることを目的として、事業実施準備室の長が制定する。

（審査委員会設置）
第2条 事業実施準備室の長は、事業実施準備室に審査委員会を設置する。
2 事業実施準備室の長は、審査委員会が執り行う審査業務の管理者として、運営管理業務全般を行う。

（審査委員会構成）
第3条 事業実施準備室の長は、審査委員会の委員を選任し、委員の中から委員長、副委員長を指名する。
2 審査委員会の構成は、それぞれ以下のとおりとする。
一 以下に掲げる者を含むこと。
ア 臨床医学・医療の専門家2名（がん領域及び難病領域から各1名）
イ 産業界の立場から意見を述べることのできる者1名
ウ 患者団体の立場から意見を述べることのできる者2名（がん領域及び難病領域から各1名）
エ 事業実施準備室代表者1名
オ 倫理学の専門家等、人文・社会科学の有識者1名
カ 法律の専門家1名
キ 上記以外の一般の立場から意見を述べることのできる者1名
二 9名以上であること。
三 男女両性で構成されていること。
四 事業実施準備室に所属しない者を半数以上含むこと。
3 委員の任期は事業実施組織の発足により本審査委員会が廃止されるまでとする。任期途中で委員の交代があった場合には、後任者は前任者の任期を引き継ぐものとする。
4 委員長に事故等ある場合は、副委員長が職務を代行する。
5 委員長が必要と認めるときは委員以外の者を委員会に出席させ、意見を聞くことができる。

（事務局）
第4条 審査委員会の事務局業務は、事業実施準備室における利活用支援の担当

コンソーシアム設置支援委員会の審議事項

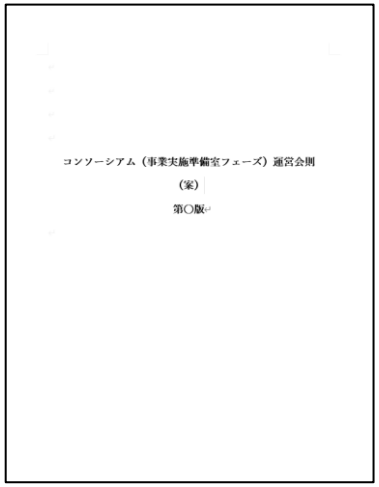
コンソーシアム設置支援委員会からの審議事項

審議事項

- 12月下旬でのコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）立ち上げに向け、**会則案等についてご承認いただきたい**
  - コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）立ち上げに必要な書類は、①会則、②申込関連書類（入会申込書/参加登録届・変更届/退会届）、③誓約書、④個人情報のお取扱いに関しての4点（1つのファイルとして作成）

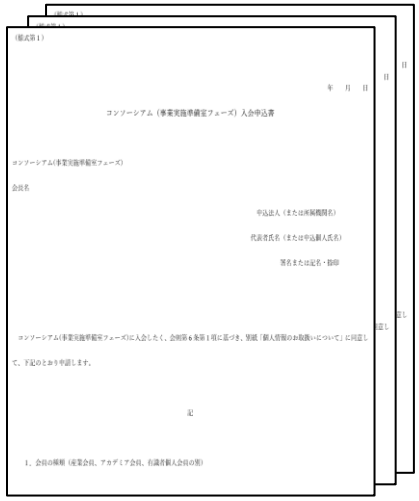
対象文書

①コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）運営会則（案）



コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）の目的、活動、会員区分、体制等について定めている

②申込関連書類（入会申込書/参加登録登録届・変更届/退会届）



コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）への入会申込、利用者の参加登録・変更に係る届出様式、退会に係る届出様式

③誓約書



コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）への参加にあたり、秘密保持に係る誓約を取り交わす文書

④個人情報のお取扱いについて

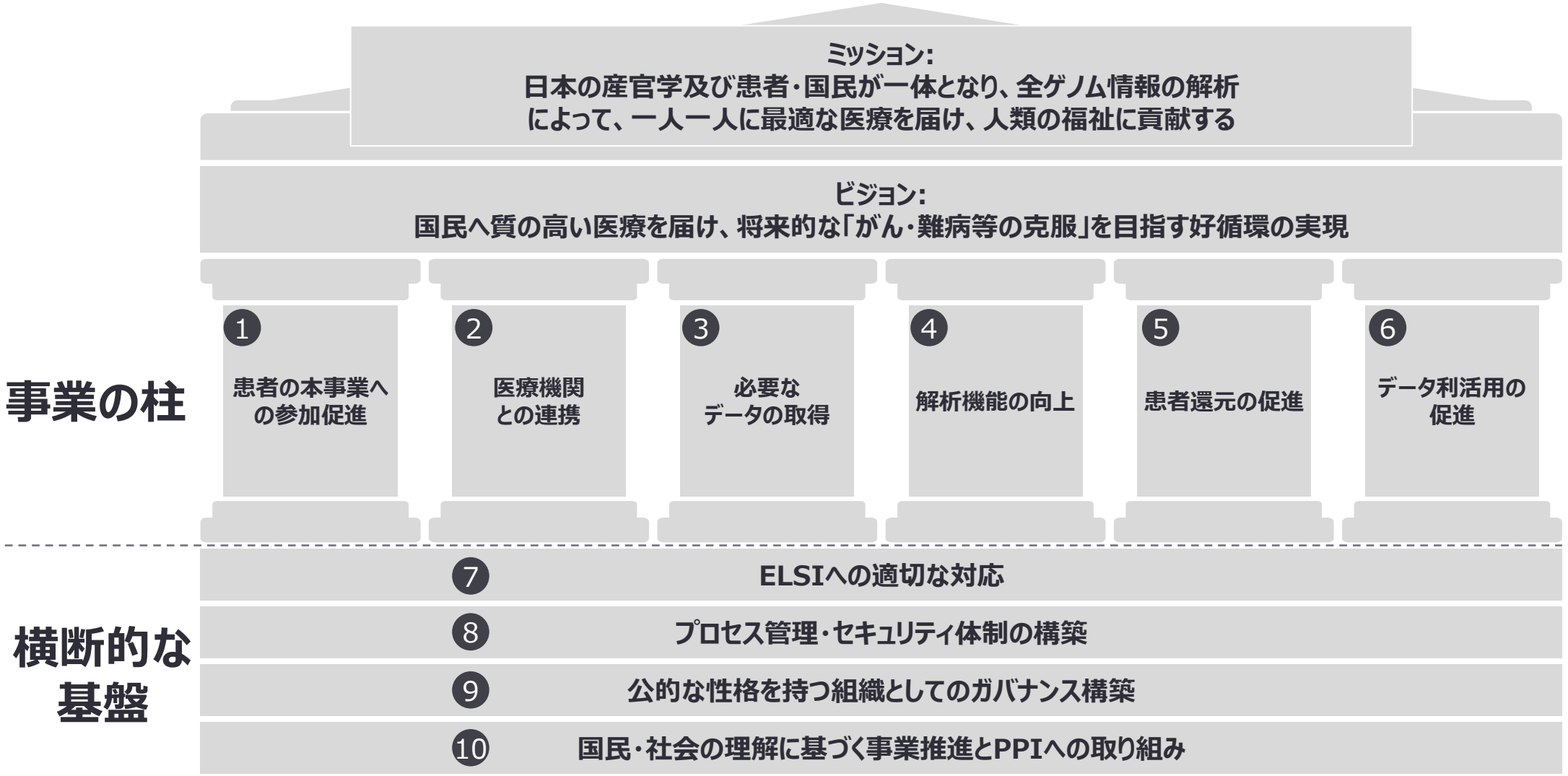


コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）への参加にあたり、共有される個人情報の取扱いに関する管理・相談窓口に係る案内文書

報告事項

事業実施組織が果たす機能の全体像

2023年3月9日 第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.66より



事業実施組織が果たす機能

2023年3月9日 第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.67より

	機能	説明
事業の柱 となる6つの機能	❶ **患者の本事業への参加促進**	患者が研究や臨床に参画しやすいような仕組みを実現
	❷ **医療機関との連携**	データ取得及び患者還元に向けて医療機関との連携を促進
	❸ **必要なデータの取得**	患者から同意を得て、必要な検体及びデータ提供を得られる仕組みを実現
	❹ **解析機能の向上**	国際競争力を高め、治療・診断が可能な疾病を増やすために、解析技術の改善及びデータ量の拡大を実現
	❺ **患者還元の促進**	解析結果を正確に、迅速に、患者に最大限配慮して還元及びデータ利活用できる仕組みを実現
	❻ **データ利活用の促進**	産業/アカデミアによるデータ利活用及び事業への参画を促進
横断的な基盤 となる4つの機能	❼ **ELSIへの適切な対応**	専門性を備えた人員を配置し、事業全体としてELSIに適切に配慮した事業推進を支援
	❽ **プロセス管理・セキュリティ体制の構築**	一連のプロセスを適切な人材により効率よく、迅速に、高いセキュリティを保って実行
	❾ **公的な性格を持つ組織としてのガバナンス構築**	各部門/関係者に対し強固なガバナンスを働かせ、各活動に対して透明性と説明責任を担保
	❿ **国民・社会の理解に基づく事業推進とPPIへの取り組み**	患者に加え、国民全体から事業への理解を得る仕組みを実現

令和6年のロードマップ　人材育成/確保

事業実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー（事業の柱）

◯ 担当する検討チーム

	事業実施組織が果たす機能	主な検討チーム	事業実施組織稼働開始時点の目標（＝令和7年度）	事業実施組織稼働前の主な実施事項（＝令和6年度）
事業の柱	❶患者の本事業への参加促進 ❷医療機関との連携 ❸必要なデータの取得	臨床患者還元支援	• 同意の取得・撤回状況に応じてリアルタイムで全国に分散した医療機関から全ゲノムデータ・臨床情報を収集・管理する体制構築	解IT • 患者ポータルにおける、IC取得・撤回状況の効率的な管理体制の検討・設計 臨 • IC取得、検体採取等に関する医療機関向けのルール/規程作成し、試験的に運用を実施 解IT臨 • 全ゲノム情報、臨床情報を取得するための医療機関との連携システム検討・設計
	❹解析機能の向上	解析・DC	• 全ゲノム情報・臨床情報を解析する機能の企画・運用 • 解析技術向上のための研究	解 • 解析パイプライン・運用プロセスの継続的な開発・改良 総 • 解析DCの運用、AI人材/バイオインフォマティシャンを育成する人材確保の検討
	❺患者還元の促進	臨床患者還元支援	• 解析結果を患者へ還元する体制の構築 • 保険収載を見越した医療者等の人材確保	臨 • 各医療機関におけるレポート返却体制の構築 臨 • 将来的な保険収載を見据えた体制づくり 臨 • 臨床応用に向けた研究計画・役割分担の明確化 総 • 臨床現場における遺伝カウンセラーを育成する体制の構築
	❻データ利活用の促進	利活用支援	• ユーザーニーズを満たす形で収集・解析したデータを加工し、ユーザーに提供するデータ共有・研究支援システム環境の運用体制整備 • 上記データの個人情報の安全性および提供等について適正かつ公平であることを担保し、適切に取扱うための利活用審査体制の構築 • コンソーシアム(事業実施組織フェーズ)と連携し利活用を推進	利 • コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)の参画企業からのFBを基に提供データ等をブラッシュアップ 利 • コンソーシアム(事業実施組織フェーズ)に参画する企業・アカデミアの募集 利 • ポリシー類策定/必要規程・ルールの作成・改訂 利 • 利活用審査体制の構築 解IT • データ提供環境の構築

E ELSIチームは、患者・市民参画（PPI）に基づく事業全体への多様な視点から事業の柱すべての活動に関与

事業実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー（横断的な基盤）

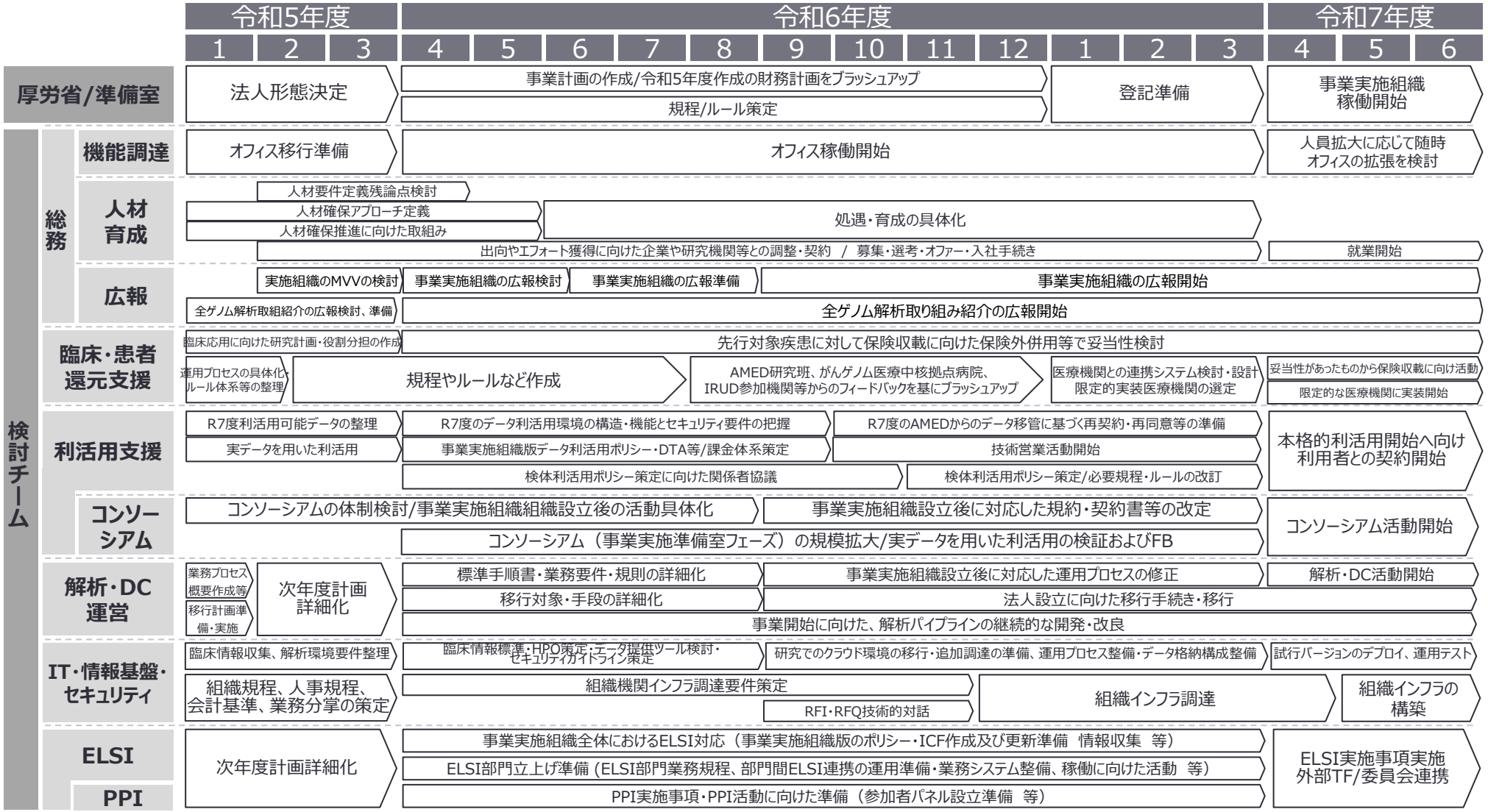
◯ 担当する検討チーム

	事業実施組織が果たす機能	主な検討チーム	事業実施組織稼働開始時点の目標（＝令和7年度）	事業実施組織稼働前の主な実施事項（＝令和6年度）
横断的な基盤	❼ ELSIへの適切な対応	ELSI	• 適切な個人情報の保護を実現する仕組みを構築	E • ELSI上の課題・懸念(ICF等)の洗い出し、対応
	❽ プロセス管理・セキュリティ体制の構築	解析・DC IT	• 複数のステークホルダーを含んだ事業全体のプロセス整合/セキュリティ構築 • プロセス保持のための人材確保 (バイオインフォマティシャン、遺伝カウンセラーを育成する人材)	解 • 全ゲノム情報・臨床情報等を解析する企画・運用体制を構築 解 • 解析技術の向上のための研究 IT • セキュリティ体制の構築
	❾ 公的な性格を持つ組織としての効果的なガバナンス構築	総務	• 事業の継続性を担保するための法人設立/ガバナンス体制の構築 • 事業実施組織の運営に必要な人材の要件定義/確保	総 • 事業実施組織のガバナンス体制の検討 総 • 事業実施組織の規程策定 総 • 人材要件/人材確保計画の策定
	❿ 国民・社会の理解に基づく事業推進とPPIへの取り組み	総務 ELSI	• 各機関と連携のうえ、全ゲノムに関する国民のリテラシーを向上 • 全ゲノム事業に参画しやすい雰囲気を醸成 • 患者・市民参画（PPI）に基づく、事業全体への多様な視点の反映	総 E • 全ゲノム解析取り組み紹介の広報開始 総 E • 事業実施組織の広報開始 総 E • 参加者パネルの設立やイベント企画を含むPPI活動の企画・実施

事業実施組織の稼働開始に向けたロードマップ(現時点案)

ロードマップ作成の前提(現時点案)

- 事業実施組織の稼働開始時期は令和7年度の稼働開始を想定



人材確保に向けた検討概要

人材要件

どのような人材を必要とするか？

令和４年度の検討

- 事業実施組織の部門構成および各部門における機能別の要員数
- 事業実施準備室段階の各チーム・リーダーの要件

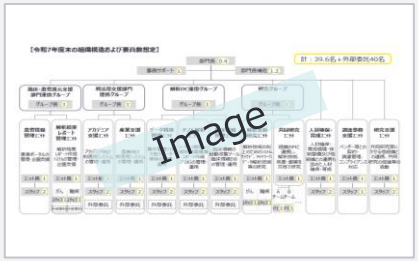




2023年3月9日
第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.53~56より

上記を各チームと検証しながら具体化

- 部門内の具体的な構成イメージおよび各部門の階層別要員数
- 事業実施組織階層別の各人材の要件



人材確保アプローチ

人材をどのような形で確保するか？

左記人材要件をベースに、確保するためのアプローチの選定や、確保に向けて検討が必要な事項について、デスクトップリサーチ・各チームのヒアリングから具体化

- 人材区分別の確保アプローチ（外部採用/エフォート獲得/出向/外部委託/派遣）
- 各人材区分に対する訴求ポイント
- 処遇条件（法人形態決定後に具体化）



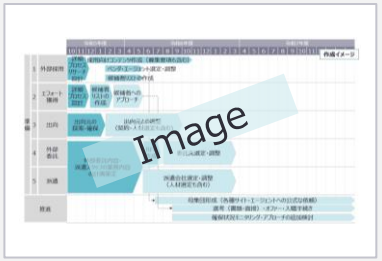
令和５年度の検討

人材確保スケジュール

人材確保に向けてどのように動くか？

多様な人材に対する様々な確保アプローチの推進を統合的に効率的かつ実務的に推進するために、実施事項とスケジュールを具体化

- 各人材確保アプローチ別の実施事項
- 人材確保スケジュール



本専門委員会では、人材確保アプローチの種類及びスケジュールに関する考え方とタスクについてご報告
（詳細（案）については、2月専門委員会にてご報告予定）

人材確保に向けた各アプローチのポイントと実施事項

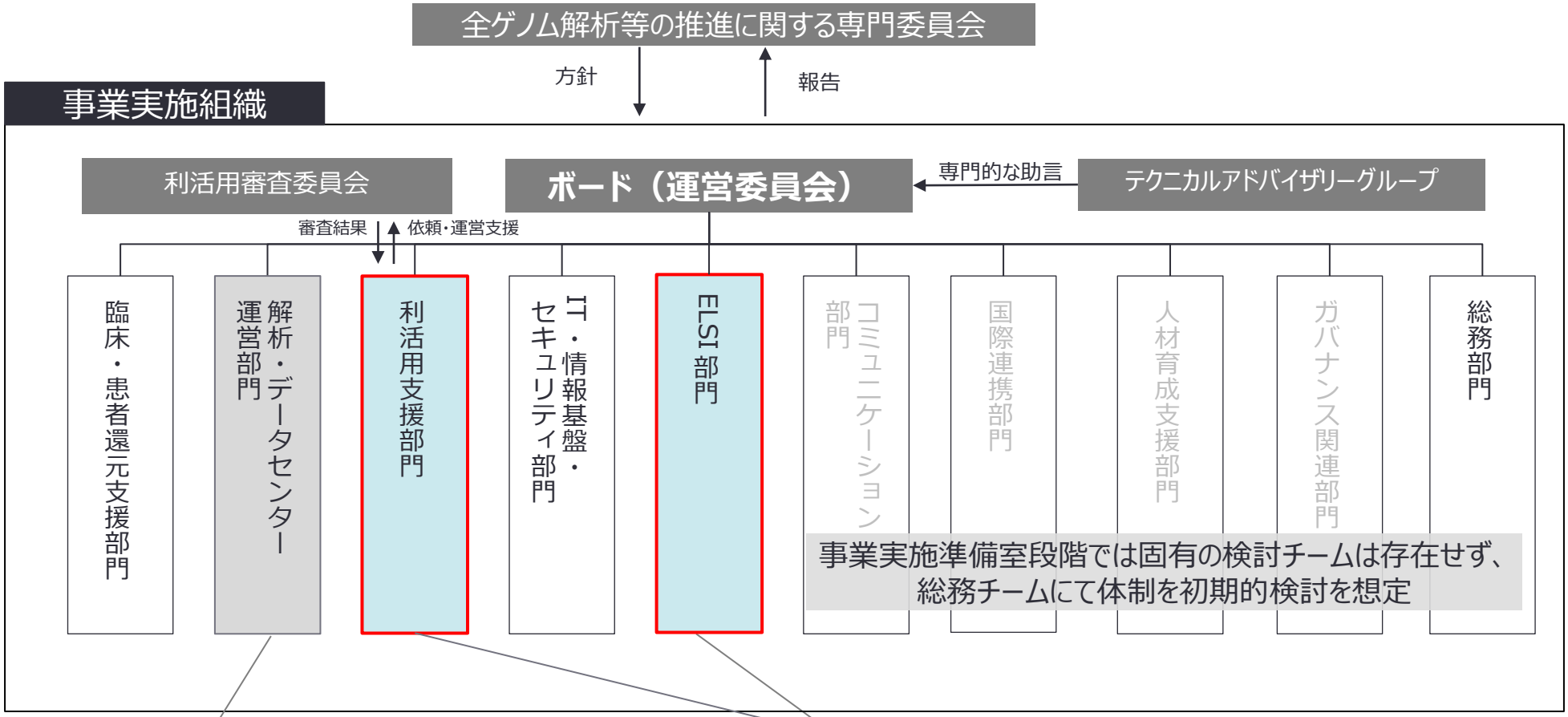
確保アプローチ		アプローチを適用する主な区分			確保スケジュール設計上におけるポイント	実施事項	
		部門長・部門長補佐	グループ長・ユニット長	スタッフ		準備	選考～手続き
1	外部採用	■	■		▸ 人材区分に適したエージェントや求人媒体の選定と人材要件の的確な共有が重要 ▸ 研究職は、大学との年度単位の契約切替えから逆算し、面接時期を10-11月と想定	▸ プル(求人)・プッシュ(紹介・推薦)型の検討・調整	▸ 書類選考 ▸ 面接実施 ▸ 条件の検討・提示・すり合わせ ▸ 雇用（契約・出向）契約、手続き
2	エフォート獲得	■	■		▸ 大学や研究所等に所属する研究者に対する呼びかけに際し、事業実施組織の意義や経験できる業務の魅力の訴求が重要 ▸ AMED研究班メンバーとの継続的な協働の推進	▸ エフォート確保時の枠組み整理	
3	出向	■			▸ 委託先やコンソーシアム参加企業等への呼びかけに際し、適切な人材を確保するために、期待役割や人材要件の的確な共有が重要	▸ 出向元の探索・確保 ▸ 諸条件の調整 ▸ 出向契約の締結	
4	外部委託			■	▸ 業務に必要な専門性やボリュームの変動等から、人材確保か、外部委託の見極めを早期に行い、計画的に進める点が重要	▸ 委託先候補の選定 ▸ RFP作成	▸ 入札の実施(必要に応じて) ▸ 契約内容のすり合わせ ▸ 契約締結
5	派遣			事務サポートを想定	–	▸ 派遣会社の選定・契約 ▸ 業務内容・条件等のすり合わせ	▸ 候補者の確認 ▸ 受け入れ可否の派遣会社への通知 ▸ 契約締結

いくつかの法人形態を想定しながら、大学との年度契約切替時期を考慮するなど、外部採用やエフォート獲得の**プロセス設計・活動等の時期からバックキャスト**して、具体的なアクションを**適切なタイミングで開始する**必要がある

（参考資料）事業実施組織の体制図案

2023年3月9日 第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.68を基に作成

事業実施組織の組織体制図（案）

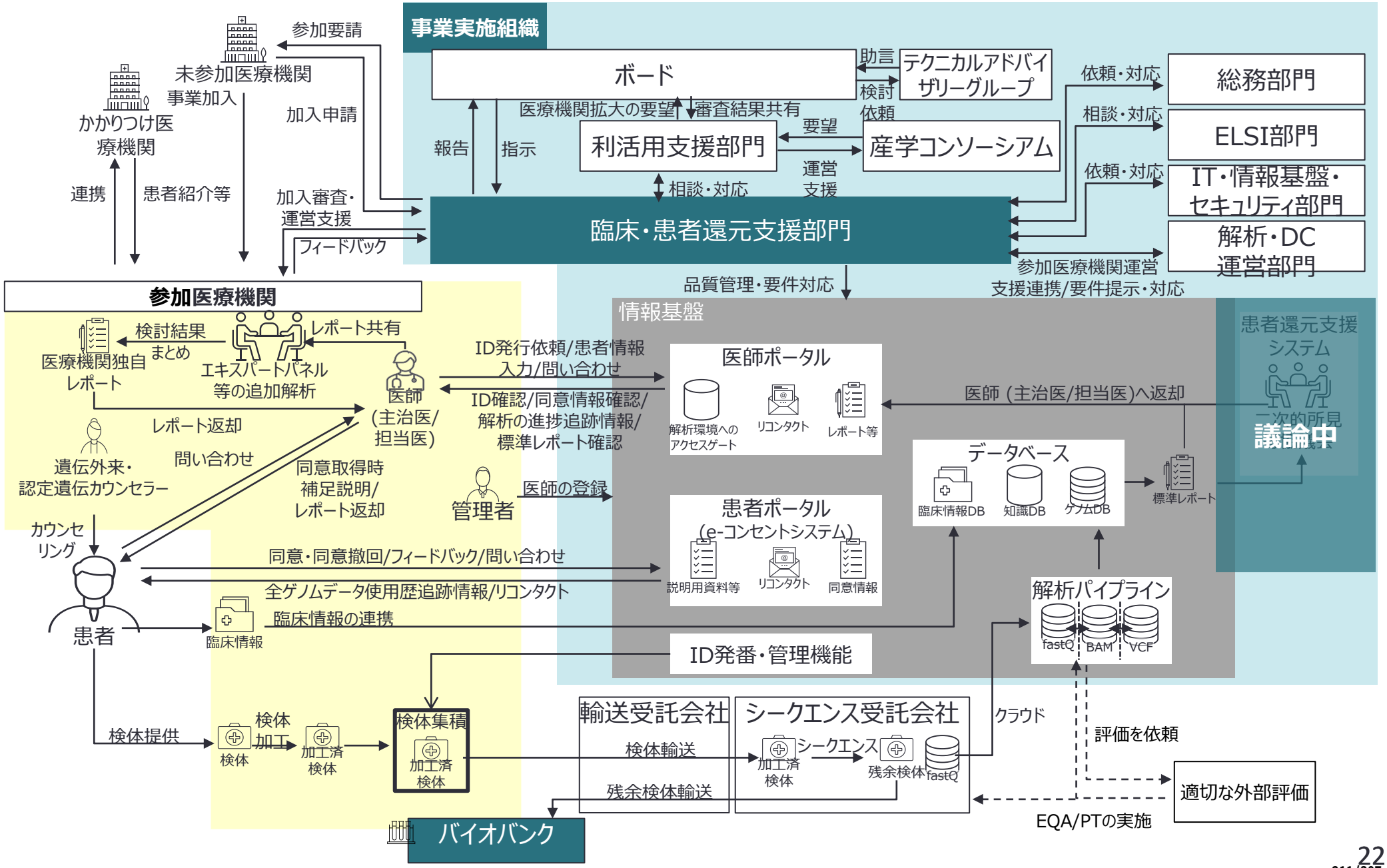


第17回専門委員会にて
部門内の体制について説明済み

本日部門内の体制について説明予定

※白抜き部分は今後の専門委員会にて、
部門内の体制について説明予定

患者・医療機関参画から医療機関への返却までの組織・部門レベルでの役割分担・フロー(案)



今後の活動方針の確認_研究・開発目的でのデータ収集における連携医療機関拡大について

研究・開発目的でのデータ収集における連携医療機関拡大にむけた活動は、これまでのAMED研究班、海外事例含め既存のルール・プロセスを積極的に本事業に適応させながら流用を想定

	これまでのAMED研究班の運用体制を事業体に合わせて具体化			事業実施への準備
	課題の詳細化・達成すべき基準等要件の整理	運用プロセスの具体化・ルール体系等の整理	各業務における業務要件・人材要件等を整理	最終報告準備/次年度計画詳細化等

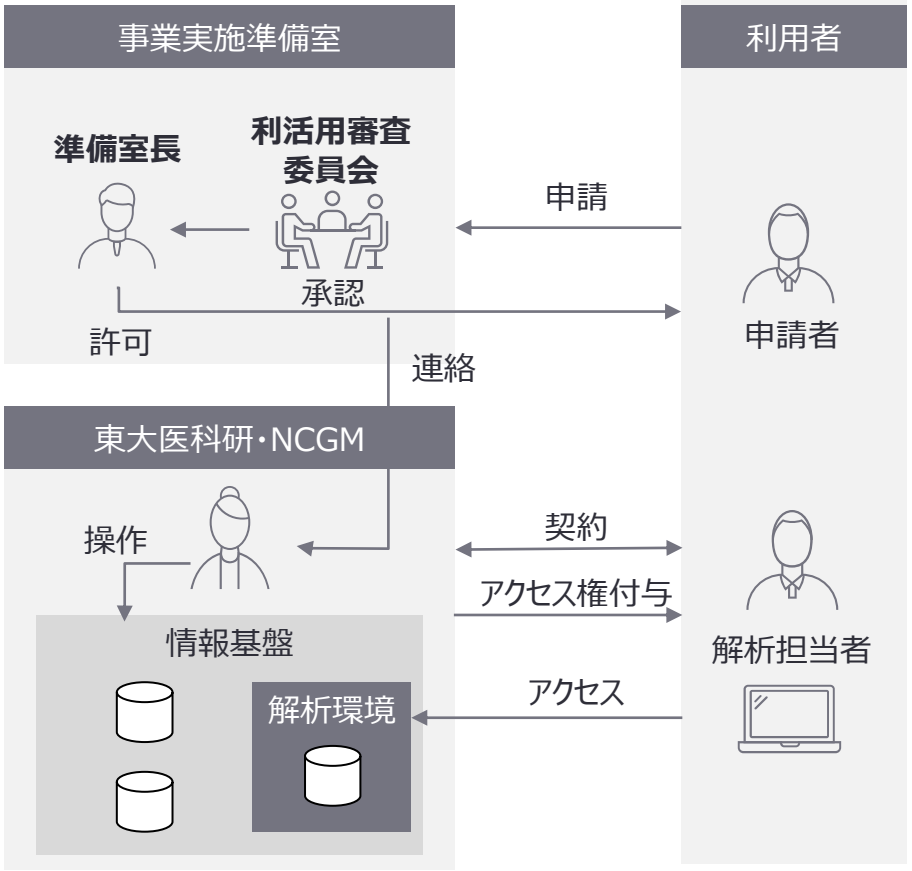
B 連携医療機関拡大にむけた活動	• 全体モデルの作成
	  • 共通化箇所の特定
	  • 責任分界点の整理
	• 各モデル・業務一覧作成
	  • 同意取得管理
	  • 医療機関加入
	  • 検体取得・輸送管理
	  • 臨床情報取得支援
	  • 主治医へFB支援
	  • 患者へ結果説明支援
		• ルール体系全体像の整理
		  • 既存のルール・プロセスを積極的に流用
		• 各運用プロセス・ルール作成
		  • 同意取得管理
		  • 医療機関加入
		  • 検体取得・輸送管理
		  • 臨床情報取得支援
		  • 主治医へFB支援
		  • 患者へ結果説明支援
			• 各業務要件作成
			  • 同意取得管理
			  • 医療機関加入
			  • 検体取得・輸送管理
			  • 臨床情報取得支援
			  • 主治医へFB支援
			  • 患者へ結果説明支援
			• 人材要件の整理
			• 人材規模の整理
			• 同意取得管理システム設計開発要件作成
				• 標準手順書等、加入基準等の作成
				• 次年度計画詳細化
				• 令和5年度最終報告準備

成果物（例）	• 事業モデル案 • 全体のバリューチェーン図	• 運用プロセス一覧 • ルール体系案 • ルール追加変更一覧 • 各種ルール案	• 業務要件一覧 • 人材要件・規模一覧 • ITチームへ同意取得管理システム設計開発を連携 • 患者ポータル・医師ポータルの要件	• 各種標準作業手順書案 • 令和5年度最終報告書

適宜、具体的な進め方についてチームと協議の上、決定

令和5年度の実データを用いた利活用実施概要

R5-6年度の利活用申請～利用開始までのモデル案



【参加者】

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加企業およびアカデミア会員

【利活用審査】

申請代表者から提出された利活用申請書及び研究計画書等の添付書類を基に、データ利活用ポリシーに定める審査項目について、利活用審査委員会で審査（事業実施準備室段階では法人格がなく、事業実施組織設立後へ向けた試行的な利活用審査を想定）

【データ提供の建付け】

AMED各研究班からAMED C班（東京大学医科学研究所）または國土班（NCGM）を介した共同研究

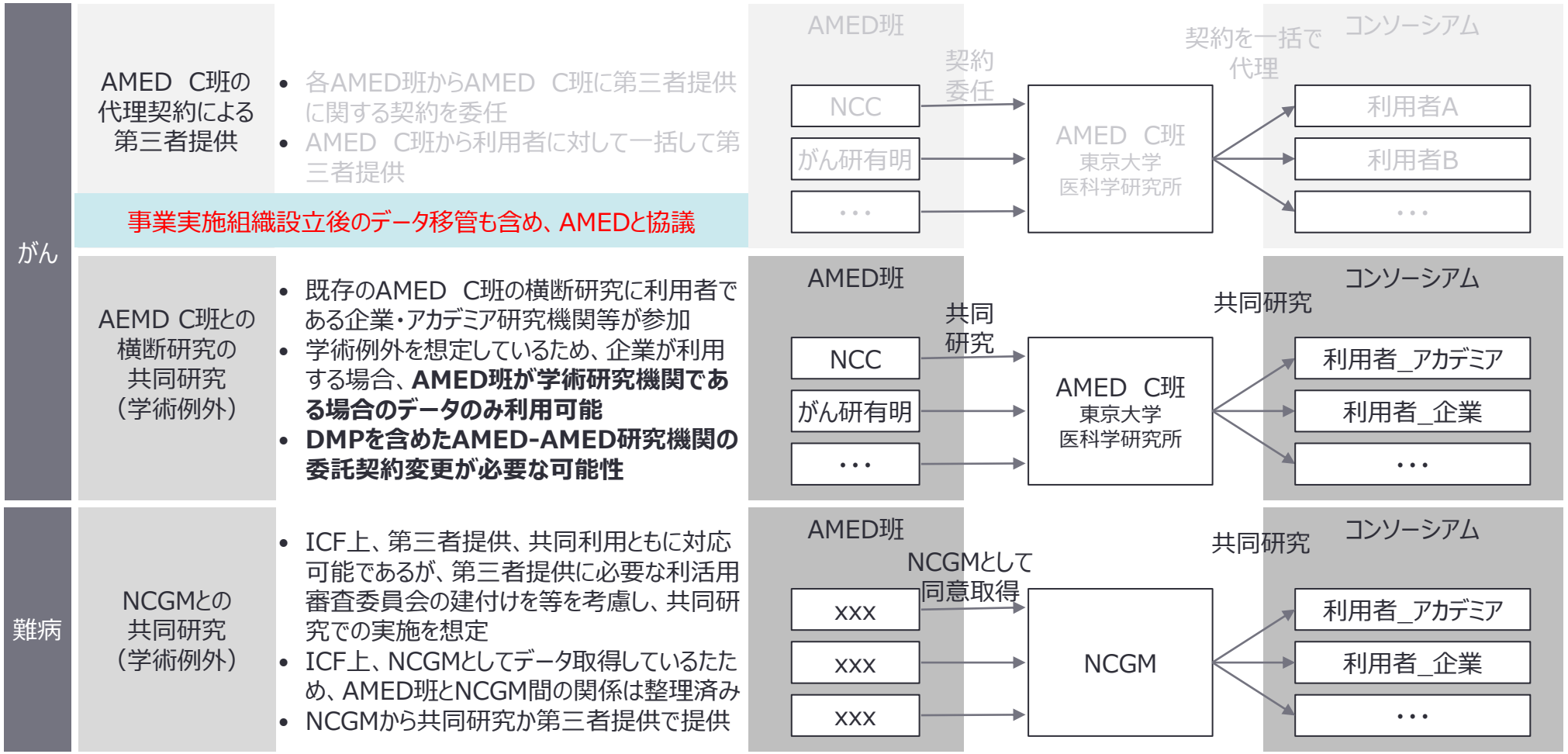
【解析環境】

DaaSを用いた解析環境
（解析・DC運営、IT・情報基盤・セキュリティチームより説明）

令和5年度の実データを用いた利活用実施概要

R5年度の実データを用いた利活用におけるデータ提供の建付けは、共同研究として実施する想定

令和5年度のデータ提供の建付け



事業実施組織における利活用支援部門体制案_部門内の業務一覧

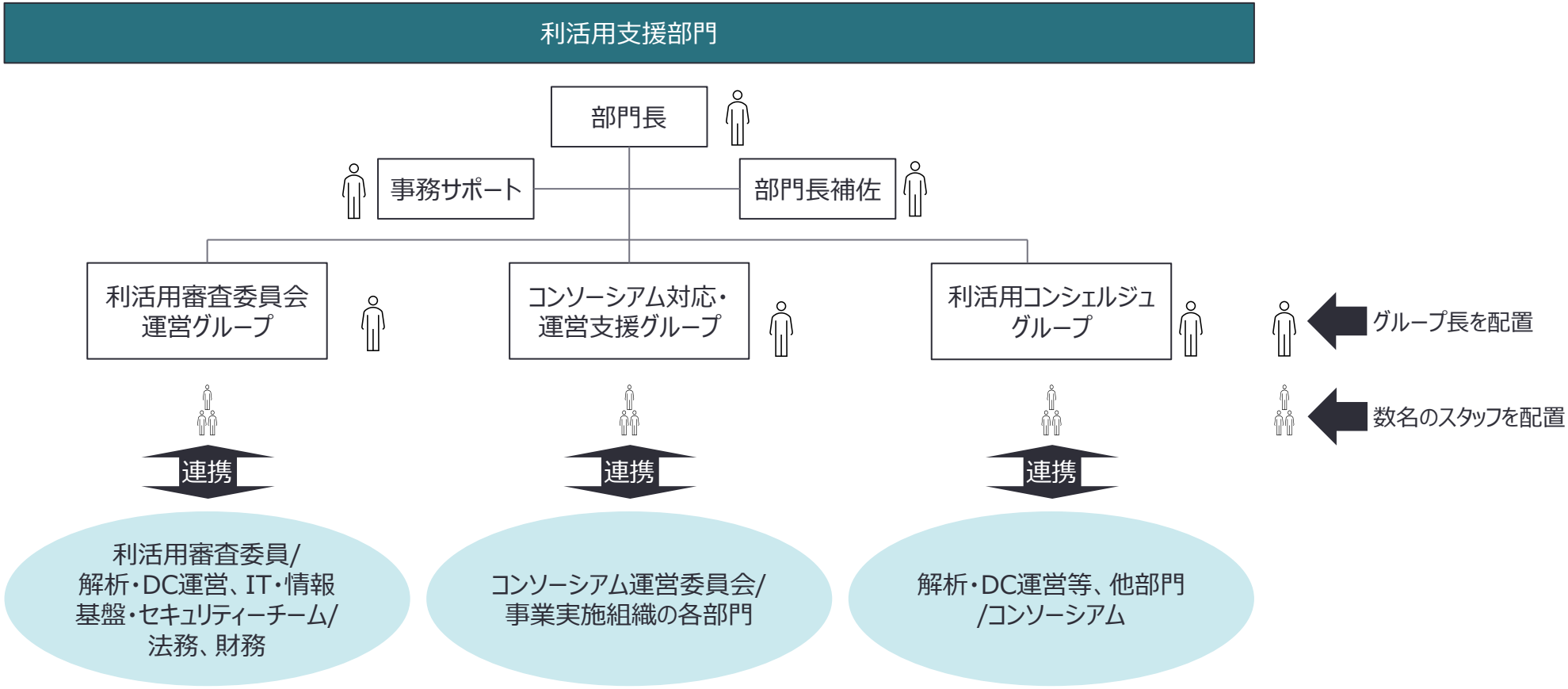
部門内の業務一覧

組織名称（案）	業務
部門長	• 利活用支援部門全体の統括を行う
部門長補佐	• 部門長の補佐を行う
事務サポート	• 部門長・部門長補佐の事務サポートを行う
利活用審査委員会 運営グループ	• 標準作業手順書、利活用ポリシー等のルール策定・改定への対応
	• 審査委員候補の選定
	• 利活用審査委員会の運営
	• 利活用申請に関する問い合わせ対応、事務処理、管理
	• 承認後のデータアクセス権発行の事務処理及び管理（解析・DC運営、IT・情報基盤・セキュリティ部門と連携）
	• 契約に関する事務処理及び管理（法務と連携）
	• ミスユースに対する対応（IT・情報基盤・セキュリティ部門と連携）
	• 利用料徴収に関する事務処理及び管理（財務と連携）
コンソーシアム対応・ 運営支援グループ	• コンソーシアム運営ルール等の案の策定・改定への対応
	• コンソーシアムに関する問い合わせ対応
	• コンソーシアムでの会議体の日程調整等、運営
	• 参加・脱退等に関する事務処理及び管理
	• コンソーシアム参加者（産業・アカデミア）の本事業へのニーズや意見等を把握
利活用 コンシェルジュ グループ	• ユーザー等の要望等整理と、解析・DC等各部門との連携支援（コンシェルジュ機能）
	• ゲノム医療・研究とヘルスケア市場調査（コンソーシアムと連携）
	• 利活用の戦略提言（コンソーシアムと連携）
	• 利活用推進活動（コンソーシアムと連携）

事業実施組織における利活用支援部門体制案

部門長の下に3つのグループを想定。利活用支援部門を技術営業部門として整理

利活用支援部門内の組織構造



※解析・DC運営部門をIT企業等における技術部門、利活用支援部門を技術営業部門のイメージで整理

コンソーシアム設置支援委員会の検討状況及び今後の進め方

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加候補企業・アカデミアメンバーから参加内諾を受領。事業実施準備室フェーズのキックオフを12月下旬に開催予定

コンソーシアム設置支援委員会これまでの到達点と今後の検討事項

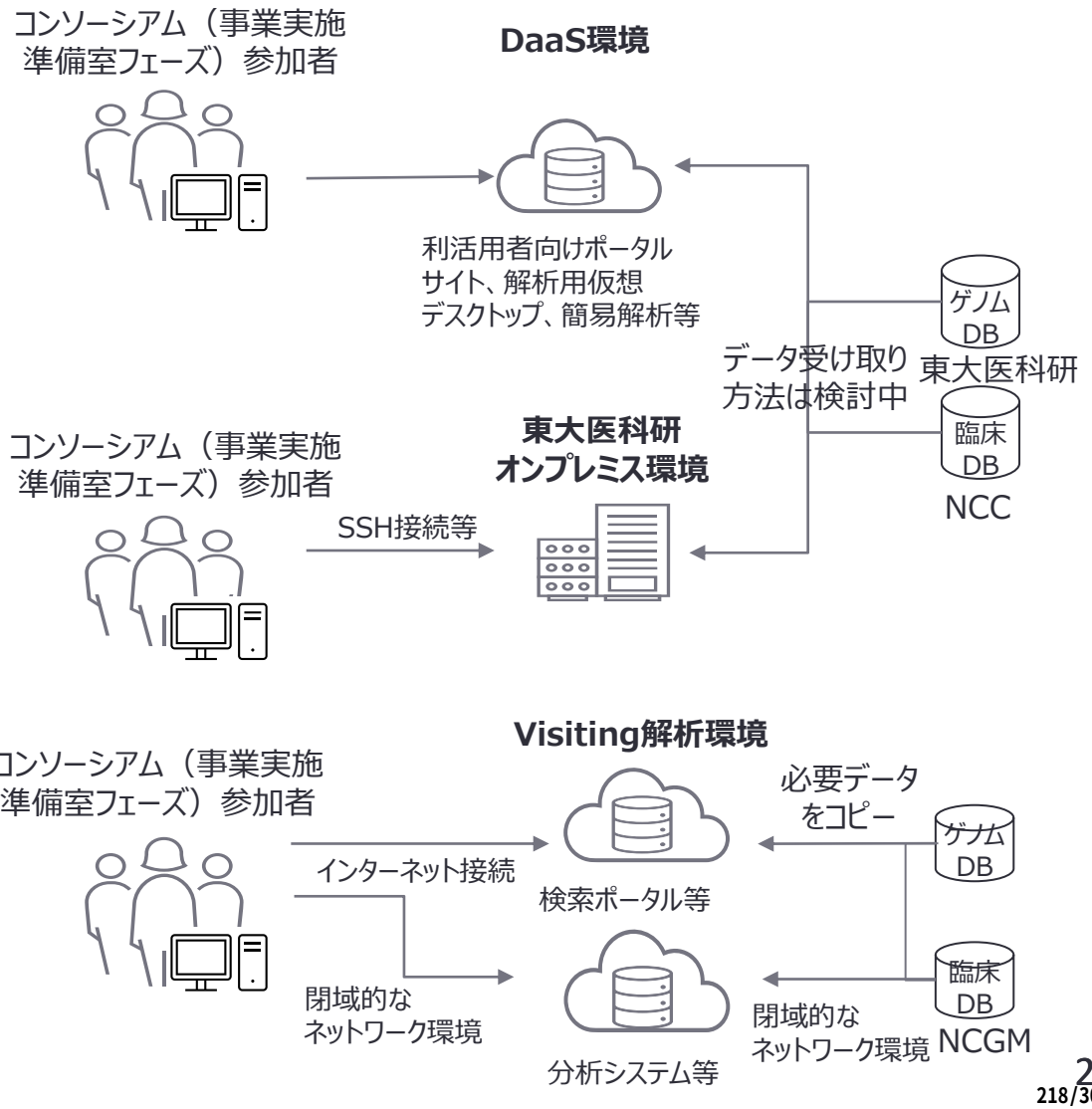
これまでの到達点	• コンソーシアム設置に向けて参加候補企業・アカデミアメンバーに声がけを実施 　• コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）ではコアとなる製薬企業、情報解析関連企業とがん・難病の研究者から参加内諾を受領 　• 参加候補企業に対しても会則案等の事前確認を実施し、参加に向けた具体的な確認を開始 • 12月下旬でのコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）立ち上げに向けて、キックオフ詳細を検討 　• キックオフでのタイムテーブル案作成済み 　• 参加候補企業・アカデミアメンバーと日程調整中
今後の検討事項	• コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）会則等を用いた入会手続き開始を参加候補企業・アカデミアメンバーに通知 • コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）キックオフ後の活動詳細化 • 令和5年度、令和6年度におけるデータ利活用の検証に向けた検証事項の詳細化

実データを用いた利活用の方式（R5年度）

がん・難病領域ともに、Visiting環境での利活用を想定（実施は別環境）。がんは、AMED研究班でPoC実施中のDaaS環境とオンプレミス環境の併用を想定

令和5年度のデータ解析環境

がん	DaaS環境	• 事業実施組織で使用する解析環境構築に向けて、DaaS環境のPoCを実施中 • ポータルサイト、解析用仮想デスクトップ、簡易解析を提供予定
	オンプレミス環境	• AMED研究班C班で管理・運用しているオンプレミスのシステムに、今年度中に二次解析用の環境を追加導入予定 • 二次解析用のオンプレミス環境にVisiting環境を構築し遠隔でアクセスする想定
難病	Visiting解析環境	• 厚労省の利活用検証事業の一環として、データ利活用を実施 • 個人単位でアカウントを発行 • 検索ポータルは直接インターネット上からアクセス • 分析用システムはDaaS環境を踏み台とし閉鎖的なネットワーク環境へアクセス



※AMED研究班が費用を負担し、コンソーシアム側の費用負担はなし

英国GELやNHSの事例を参考としたデータ利用環境のデータソースの検討

英国NHS/GELにおけるデータソース

New to this release

- **Rare_disease_pacbio_pilot –** This dataset contains 91 rare disease samples from the 100K genomes project re-sequenced with Pacific Biosciences.
- **Cancer_ont_cohorts -** This dataset contains sample data, file paths and sequencing statistics for Oxford Nanopore cancer cohort participants who are part of the 100K genomes project .
- **NCRAS** – The NCRAS datasets have been refreshed. This includes **5 years** of extra data in the curated **sact** dataset, which now covers the period 2012 –2022.
- **Pathology Reports –** Approximately **2,000** new pathology reports have been added to the pathology_reports dataset in this release.

Genomes*

106,270 genomes

- **32,753 Cancer (48.5% Germline)**
- **73,517 Rare Disease**

Primary clinical data

90,189 participants

- **17,242 Cancer**
- **72,947 Rare Disease**

Secondary data

- Hospital Episode Statistics (HES)
- Mental Health (MHMD, MHLDDS, MHSDS)
- COVID test result data
- NCRAS - history of treatment data for patients diagnosed with Cancer between 1995 and December 2019
- Uncurated SACT (chemotherapy) data

Clinically interpreted data & QC

- **34,029 families** with Tier 1, 2 and 3 variants from interpretation pipeline
- **33,541 families** with GMC exit questionnaires
- **61,064** tiered and quality checked rare disease genomes; **31,541** quality checked cancer genomes

*Uniquely sequenced samples for consented participants of this release.

最新のプログラムデータ

- ロングリードシーケンスによる情報
- 新たに拡充したがん登録の情報
- 新たな病理報告

メインプログラムデータ（プライマリデータ）

- 10万ゲノムプログラムで収集した情報

国で整備しているセカンダリデータ

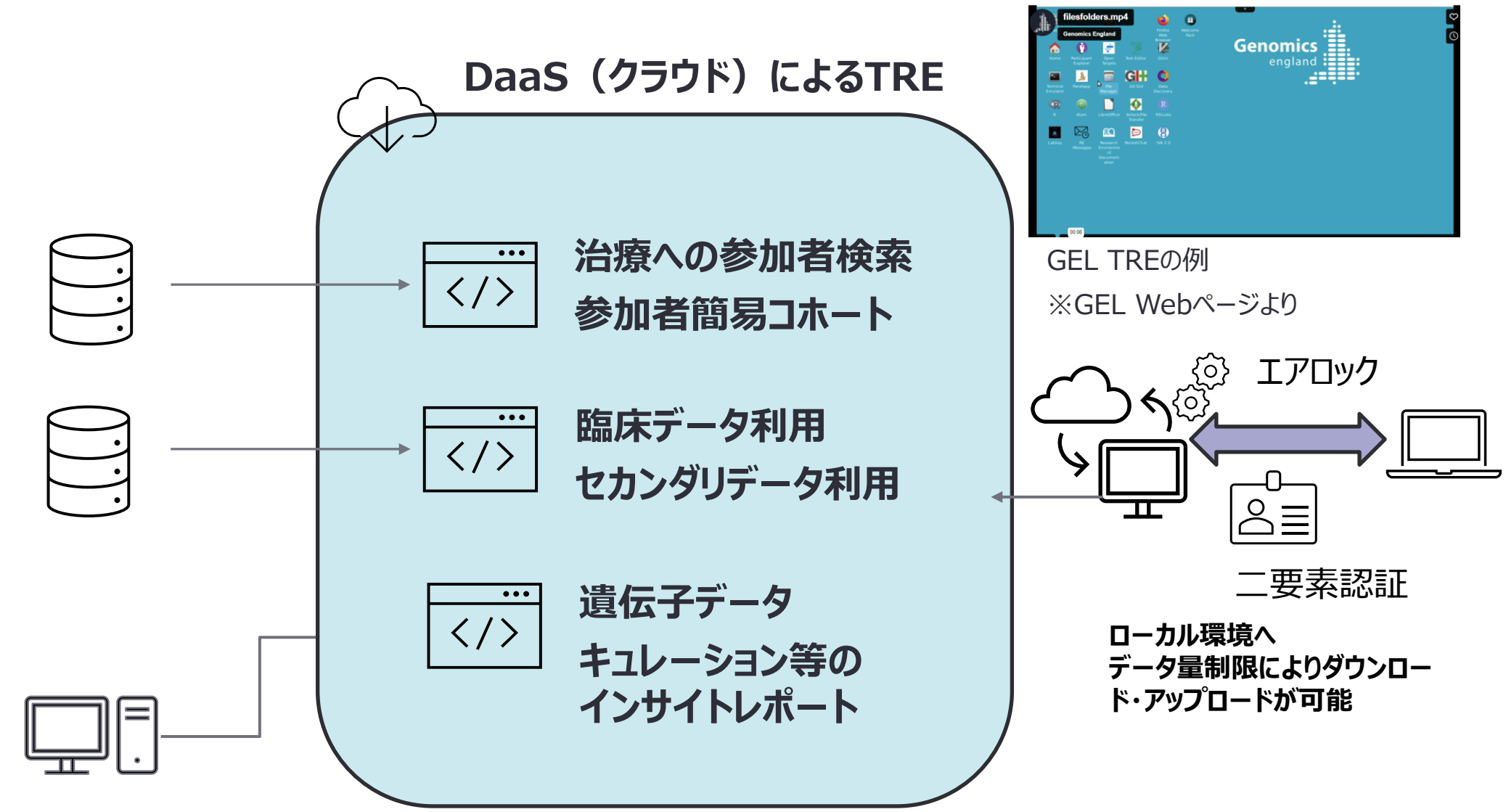
- NHSで収集しているデータ
  - ー全国民の入院・外来・救急・死亡情報
  - ーがん登録やメンタルヘルスデータベース
  - ーコロナ検査結果

遺伝子関連データ

- 治療参加者の遺伝子解釈やクォリティ

英国GELやNHSの事例を参考とした Trusted Research Environment（遠隔・セキュア研究環境）の構造

英国NHS/GELにおけるデータ提供環境



事業実施組織におけるELSI体制案

事業実施組織におけるELSI部門の理念案を作成し、下位概念として外部動向の把握と遵守の励行、課題の把握や対策の検討をミッションとして策定。必要な業務案を整理

	位置付け	本文
理念	• ELSI部門が活動する上での根本的な考え方	• 患者・市民が全ゲノム解析等の事業を信頼し、協力できる環境を構築・維持するために、全ゲノム解析等に関する倫理的課題、法制度、社会的な動向を先んじて把握し、それらを組織全体で対応できるように主導する
ミッション	• ELSI部門が果たすべき使命・任務 • 理念の下位概念として作成	• 患者・市民の全ゲノム解析等に関する意識や認識の変化をとらえるとともに、事業上の倫理的・法的・社会的課題（ELSI）を早期に把握し、対策を検討・支援することで、事業に対する患者・市民からの信頼を構築・維持する • 関連法制度や研究倫理指針等の動向を把握し、事業全体と連携しながら対応を進めていく（法務とも連携） • 意義のあるPPI（患者・市民参画）の導入を検討・実装し、患者・市民が事業を信頼して協力できる環境を構築・維持する

業務	• ELSI部門が担当する業務
	  • ミッションに基づいた業務として整理
		• 国内外のELSI関連情報収集
		  • 個人情報保護法等の関連法制度やガイドライン動向
		  • PPI部門と連携した、患者・市民の動向
		• 収集した情報の事業実施組織内への共有
		• 事業実施組織内での各部門の事業におけるELSI上の課題の抽出
		• 抽出されたELSI上の課題に対する対応策の検討
		• 各部門への対応策の説明及び実行支援
		• 対応策の実施後のフォローアップ

事業実施組織におけるELSI体制案

ELSI部門の目的達成のためには、横断的な他部門課題の集約・検討の実施と国内外のELSI動向の把握の２点を達成できる体制が必要と思料

業務	• 国内外のELSI関連情報収集
	  • 個人情報保護法等の関連法制度やガイドライン動向
	  • 患者・市民の動向
	• 収集した情報の事業実施組織内への共有
		• 事業実施組織内での各部門の事業におけるELSI上の課題の抽出
		• 抽出されたELSI上の課題に対する対応策の検討
		• 各部門への対応策の説明及び実行支援
		• 対応策の実施後のフォローアップ

業務遂行における前提	• 国内外の最新動向の情報収集をELSI部門内の人材だけで賄うことは困難 • 国家プロジェクトという性質を鑑みて、常に外部有識者の最新知見を取り入れる必要	• ELSI部門が主体的に事業実施組織内の部門横断的な情報収集や相談に応じる体制を構築 • 各部門にELSIに関する知見を有する人材を配置するのではなく、各部門の人材にELSIに関する理解を醸成することで、部門内でのELSI観点の普及を企図

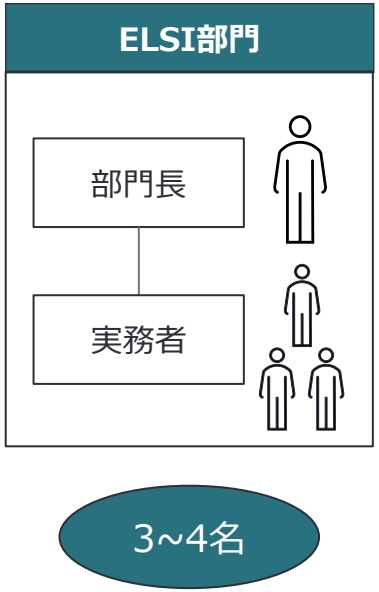
仕組み案	• ELSI部門の業務として国内外のELSI関連情報を収集しながら、外部有識者の知見を取り入れる
	• 外部有識者で構成される**ELSIテクニカルアドバイザリーグループ（仮）**を設置し、ELSI部門は適宜、同テクニカルアドバイザリーグループから情報収集・意見聴取を実施
		• 各部門を把握している管理層を対象に部門横断的な**ELSI連絡会（仮）**を設置
		  • 部門におけるELSI課題の収集や対応策の連絡
		  • 対応策後の結果の収集
		  • ELSIテクニカルアドバイザリーグループで把握した最新動向について情報共有を実施

	• ELSI部門は上記２つの会議体を運営しながら、事業実施組織内のELSI課題への対応を実施	

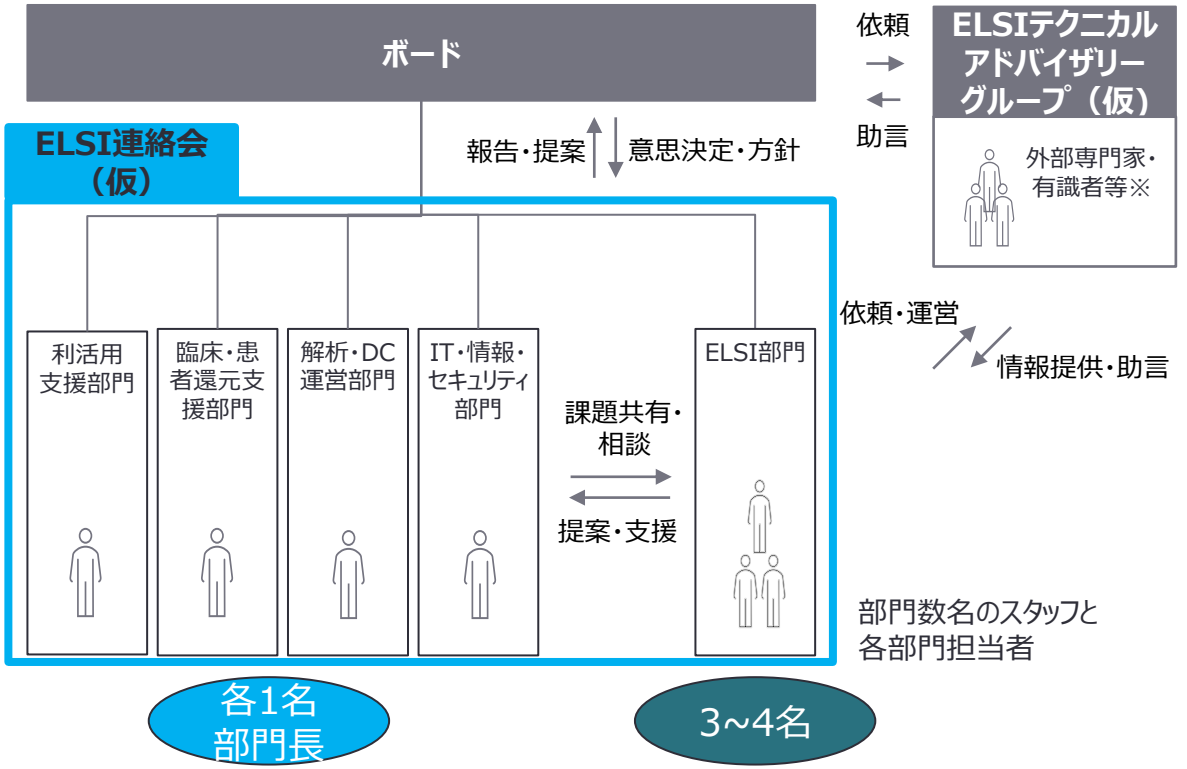
事業実施組織におけるELSI体制案

ELSI部門が関与する体制として戦略の浸透・課題の取り纏めを担う部門横断のELSI連絡会（仮）及び、専門家等で構成されるELSIテクニカルアドバイザリーグループ（仮）を想定

ELSI部門体制モデル（案）



ELSI部門連携（案）



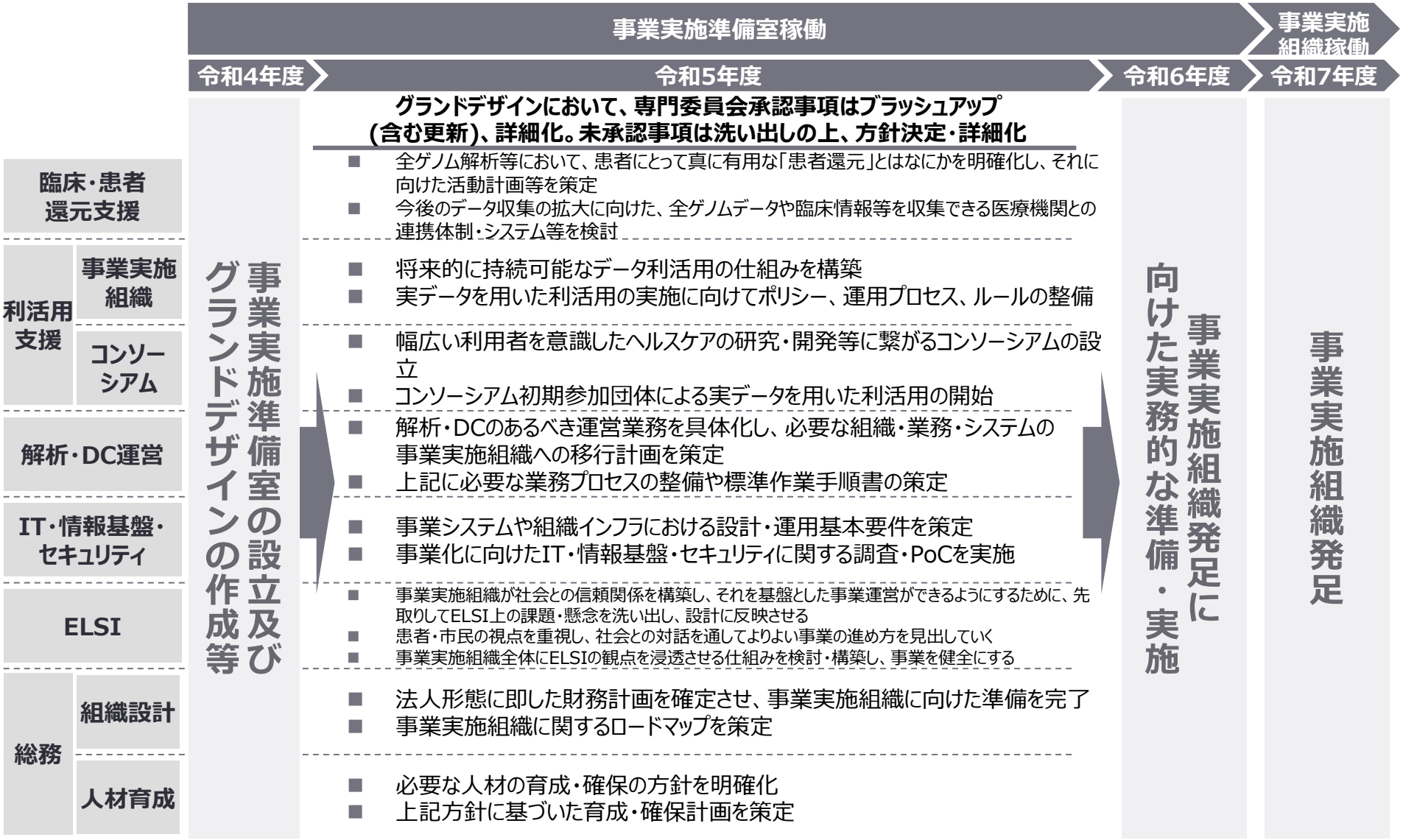
内部の状況について、各部門を把握している管理層を対象に部門横断的なELSI連絡会（仮）を設定し、内部の課題を共有し、課題をボードにあげたり、対応策についてテクニカルアドバイザリーグループと相談したりする
また、外部の状況について、ELSIテクニカルアドバイザリーグループから情報収集・意見聴取を実施する

※参加者パネル/PPIとの連携については別途整理

参考資料

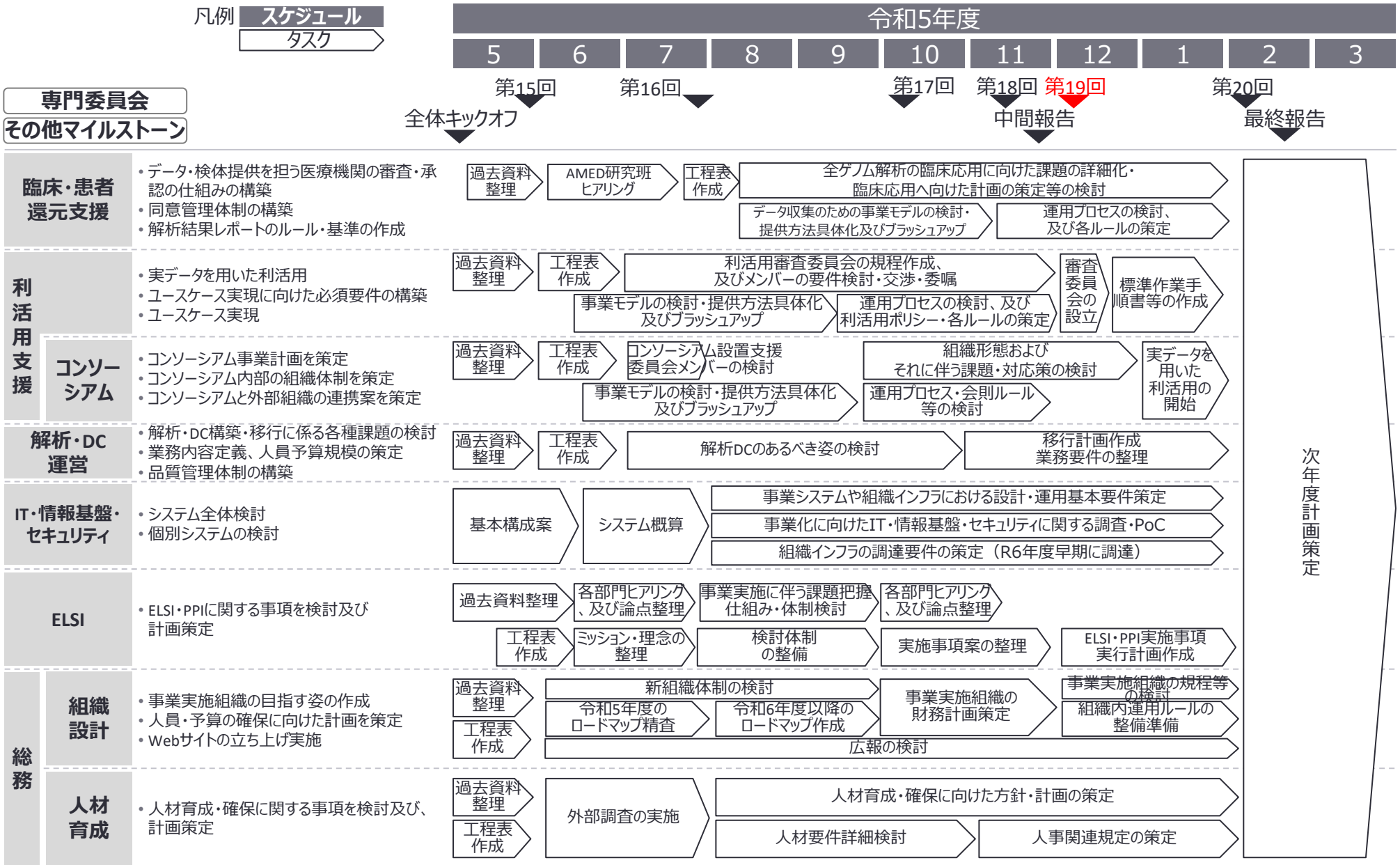
参考資料

各チームの進捗状況_令和5年度の達成目標



参考資料

各チームの進捗状況_令和5年度のプロジェクトスケジュール_PJ全体



第 19 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料
令和 5 年 12 月 4 日	2 -②

事業実施準備室版

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第〇版

全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（案）

第１章　本ポリシー策定の目的
第２章　総則
　第１条　用語の定義
　第２条　適用範囲
第３章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理等
　第３条　データの取得
　第４条　データの管理及び個人情報の保護
第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開
　第５条　データの利活用
　第６条　許可の原則
　第７条　利活用審査委員会
　第８条　事業実施準備室の長の権限
　第９条　データの公開
第５章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続
　第１０条　利用者の資格
　第１１条　利活用の申請
　第１２条　利活用の許可等
　第１３条　契約
　第１４条　利活用許可の期間
　第１５条　利活用期間の変更
　第１６条　届出の義務
　第１７条　セキュリティの管理
　第１８条　禁止事項
　第１９条　利活用の停止及び罰則
　第２０条　利活用料金等
　第２１条　知的財産権
　第２２条　自データ以外を用いた共同研究
　第２３条　公表及び報告書の提出
　第２４条　データ取得者による自データを用いた解析
第６章　秘密情報の管理
　第２５条　秘密保持
　第２６条　利用者の名称等の公開
　第２７条　各利用者の責任
第７章　補則
　第２８条　その他

附　則

第１章　本ポリシー策定の目的

事業実施組織は、全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、解析・データセンターに集積される臨床情報とゲノム情報等のデータ（以下、併せて「全ゲノム解析等のデータ」という。）の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るとともに、速やかな研究・創薬等への活用のために、国の方針に基づいて設置される組織である。事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行い、併せて、研究・創薬等を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学連携のデータ利活用の推進を図るコンソーシアムの発足支援を行う。本ポリシーは、全ゲノム解析等実行計画に基づき取得・作成された全ゲノム解析等のデータの利活用について、その基本方針を定めるものである。全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備することにより、それらを用いた研究・創薬等を促進し、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」に資することを目的とする。なお、検体の取り扱いについては、令和６年度中に別途「検体利活用ポリシー」を策定する。

第２章　総則

（用語の定義）

第１条　このポリシーにおいて、次の各号に掲げる用語の定義は、当該各号の定めるところによる。

一　全ゲノム解析等実行計画　我が国において、がんや難病領域の全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省により策定された、「全ゲノム解析等実行計画（第１版）」（令和元年 12 月策定）及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」（令和４年９月策定）をいう。なお、本ポリシーにおいて明示しない場合は、「全ゲノム解析等実行計画」とは全ゲノム解析等実行計画 2022 をいう。

二　全ゲノム解析等のデータ　全ゲノム解析等実行計画に基づき取得された、臨床情報及びゲノムデータ（FASTQ、BAM/CRAM、VCF 等変異情報、遺伝子変化の基本的な意義付け情報）、その他オミックスデータ（予定）をいう。

三　利活用　全ゲノム解析等のデータを、創薬や治療法、診断技術を含めたヘルスケアの研究・開発等を推進するために用いることをいう。

四　患者等　全ゲノム解析等実行計画に参画する患者及びその血縁者をいう。

五　申請者　事業実施準備室へ全ゲノム解析等のデータの利活用について申請を行う者をいう。

六　利用者　全ゲノム解析等実行計画の下、事業実施準備室が利活用の窓口となり取り扱う全ゲノム解析等のデータを利活用する者をいう。

七　第三者　事業実施準備室及び利用者以外の組織、団体、患者等あらゆる者をいう。
八　コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)　令和７年度からの本格活動に向けた全ゲノム解析等のデータの利活用を実施し、システム及び運用の改善点、データ及び検体に関するニーズの整理及び運用の検討を行う目的のもと発足する組織であり、その目的に賛同する会員によって構成される事業実施準備室フェーズのコンソーシアムをいう。
九　解析・データセンター　全ゲノムデータ等の解析（全ゲノムシークエンスデータの一次解析、オミックス解析、レポート作成に係る臨床ゲノム解析、高度な横断的解析等)、関連する各種システム（検体・情報の集中管理システム、臨床情報収集システム、レポート作成システム、データ共有・研究支援システム、解析基盤・監視システム等）の構築と情報管理・利活用支援等のための運用、システム・データ解析技術に関するAIモデル等の研究開発、及び人材育成を担うセンターをいう。事業実施準備室フェーズでは、全ゲノム解析等実行計画に基づき収集されたデータを管理する、AMED 革新的がん医療実用化研究事業の研究開発課題「解析・データセンターにおける情報システム基盤の研究と構築（研究開発代表者：井元 清哉)」の代表機関（東京大学）及び難治性疾患実用化研究事業の研究開発課題「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践（研究開発代表者：國土 典宏)」の代表機関（国立国際医療研究センター）を指す。
十　利活用審査委員会　申請者への全ゲノム解析等のデータの利活用承認及び利用者への全ゲノム解析等のデータの開示、提供等について適正かつ公平であることを担保することを目的に設置する委員会をいう。

（適用範囲）
第２条　本ポリシーは、次の各号に定める者に適用する。
一　全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノム解析等のデータを生成する者。
二　全ゲノム解析等実行計画の一環として行われる、全ゲノム解析を行う者。
三　全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノム解析等のデータ等の利活用を申請又は届出を行う者。
四　全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノム解析等のデータ等を利活用する者。

第３章　全ゲノム解析等のデータの取得・管理等

（データの取得）
第３条　本事業では、全ゲノム解析等実行計画に基づき患者等からデータが取得される。
事業実施準備室は、同データを取り扱う際には、関係法令及び関係指針、事業実施準備

室の関連規程に従い、患者等の権利・利益の保護に十分な配慮をして取り扱う。

（データの管理及び個人情報の保護）

第４条　事業実施準備室は、患者等の個人情報が保護されるよう、十分な安全管理措置を講じ、関係法令及び事業実施準備室の関連規程に従い、全ゲノム解析等のデータを適切に取り扱う。

２　事業実施準備室は、全ゲノム解析等のデータを適切に取り扱うため、患者等らの同意内容等の状況に関する情報を適切に把握・管理する。

第４章　全ゲノム解析等のデータの利活用・公開

（データの利活用）

第５条　事業実施準備室は、関係法令及び倫理的要件に則り、コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)と連携し、全ゲノム解析等のデータの利活用を促進するための運用をすすめる。

２　事業実施準備室は、解析・データセンターにデータ格納後速やかに、全ゲノム解析等のデータを利活用に供するものとする。

（許可の原則）

第６条　事業実施準備室の長は、次の各号に掲げる事項を満たす利活用申請を許可することができる。

一　利活用目的が、学術研究や医薬品等の研究・開発、科学的なエビデンスに基づく予防の研究及び開発等、またこれらの研究及び開発に関わる人材の育成や保健医療政策の検討であること。具体的には主に以下の目的が考えられる。

ア　研究テーマの早期スクリーニング

イ　疾病（がん・難病含む）の原因遺伝子・変異の特定・病態・メカニズムの解明及び診断・創薬への応用

ウ　ヘルスケアの臨床研究・臨床試験・治験デザインの検討

エ　該当患者の検索による臨床研究・臨床試験・治験への組み入れ推進

オ　臨床研究・臨床試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用

カ　医薬品等の市販後の有効性・安全性の調査・検討

キ　診断技術・AI 技術の開発

ク　医療機器等の開発

ケ　全ゲノム解析等のデータの利活用に資する技術開発

コ　研究及び開発に関わる人材の育成

サ　保健医療政策の検討

二　事前に関係法令・指針で要請される倫理審査委員会による研究・開発計画の承認を受けていること。

三　第１６条及び第１７条に定める利用者の義務を履行する体制及び環境が整備されていること。

四　国外への全ゲノム解析等のデータ提供に際しては、本条第一号から第三号までの他、データの安全性や倫理的な取り扱いに対して十分な対応ができることが認められていること。

五　その他、事業実施準備室が定める事項を満たしていること。

（利活用審査委員会）

第７条 事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータを速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境を整備する一環として、事業実施準備室に利活用審査委員会を置く。

２　事業実施準備室の長は、利活用審査委員会に、利活用申請が第６条の事項を満たすかについての審査を行わせる。利活用審査委員会では、第６条で定める事項を満たしているかにつき、次の各号を考慮して審査する。

一　利活用の目的、計画及び実施内容の妥当性

二　利用者の構成の妥当性

三　その他、当該申請にかかる利活用または利用者に関連する事項

３　利活用審査委員会の組織及び運営については、事業実施準備室版全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（令和〇年規程第〇号）において定める。

（事業実施準備室の長の権限）

第８条　事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用について次の各号に掲げる権限を有するものとする。

一　本ポリシーに従って、申請者に対し、利活用審査委員会が第 6 条の事項を満たすものとして承認した申請の利活用を許可することができる。

二　利用者が本ポリシーの定めに違反した場合、関係する官公庁、研究資金配分機関及び事業実施準備室の長が関係者と認める組織等への通知、全ゲノム解析等のデータの利活用の許可の停止、新たな利活用申請の拒絶、損害賠償請求等の措置を講ずることができる。

三　利用者が本ポリシーに抵触したと疑われる場合、利用者及び利用者の事業所や役職員等を調査することができる。

四　臨床情報や遺伝子情報等、各種情報の番号付与規則や収集データ項目標準を策定できる。

五　利活用申請の審査にあたっての審査基準を策定することができる。

六　データの利活用にあたって利用する情報システムや、データ提供の方法を指定することができる。

七　データの利活用にあたって、利用者が遵守しなければならない情報セキュリティ体制や対策方法などの安全管理対策基準を策定する。また、利用者が指定したセキュリティ体制や対策を確保しているか必要に応じて確認し、監査を行うことができる。

八　利用者のデータ利活用に不適切な利活用が疑われた場合、データの利用状況など調査を行うことができる。

九　事業実施準備室が管理する情報への、利用者からのアクセス状況を監視することができる。

（データの公開）

第９条　全ゲノム解析等のデータのうち、次の各号に掲げる事項については、全ゲノム解析等実行計画の定める制限期間が管理され、制限期間を経過したデータは公的データベースに登録される。

一　VCF 等のゲノムデータの一部

二　基本的な臨床情報

三　その他のオミックスデータ

第５章　全ゲノム解析等のデータの利活用手続

（利用者の資格）

第１０条　次の各号に掲げる者は、事業実施準備室の長に全ゲノム解析等のデータの利活用申請を行うことができる。

一　コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)の会員

二　その他、事業実施準備室の長が必要と認める者

（利活用の申請）

第１１条　利活用を希望する者は、別表に定める事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用（新規）申請書（以下、「データ利活用（新規）申請書」という。）により事業実施準備室の長に申請しなければならない。

２　データ利活用の申請等窓口は、事業実施準備室における利活用支援の担当部署とする。

（利活用の許可等）

第１２条　利活用の許可は、利活用審査委員会の意見を参照して事業実施準備室の長が決定する。

2　事業実施準備室の長は、利活用を適当と許可した場合は、事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用許可書（以下、「利活用許可書」という。）を発行するものとする。
3　事業実施準備室の長が、利用者として不適格と認めた場合は利活用の許可を取り消すことができるものとする。

（契約）
第１３条　利活用に際しては、事業実施準備室と利用者との間で利活用にかかる詳細を定めた契約（(Date Transfer Agreement（DTA）等)）を締結しなければならない。事業実施準備室の長は、利用者からの申請があった場合遅滞なく、契約書案を作成・提示する。
2　前項の契約は、原則として、事業実施準備室の長若しくはその委任を受けた者及び契約の相手方のそれぞれが署名（電子署名含む）する。
3　契約範囲から逸脱する解析が必要になった場合は、改めて利活用審査を受ける必要がある。

（利活用許可の期間）
第１４条　利活用許可の有効期間は、事業実施準備室の長が許可に際して認めた期間の範囲内とする。

（利活用期間の変更）
第１５条　利用者は、利活用期間に全ゲノム解析等のデータの利活用を中止、又は利活用の期間を延長する必要が生じたときは、直ちに事業実施準備室の長に届出るものとする。
2　事業実施準備室の長は、前項の延長の届出を受けたときは、第７条に規定する利活用審査委員会の審査を経て、利活用の延長の可否を決定するものとする。
3　事業実施準備室の長は、利活用を中止する場合にあっては当該プロジェクトでのデータ利用を停止し、利活用の期間を延長する場合にあっては速やかに当該プロジェクトの利活用期間の延長を認めた利活用許可書を発行する。

（届出の義務）
第１６条　利用者は、データ利活用（新規）申請書に記載した事項に変更が生じた場合は、事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用（変更）申請書により速やかに事業実施準備室の長に届出を行い、許可を得るものとする。

（セキュリティの管理）
第１７条　利用者は、本ポリシー並びに別に定める「事業実施準備室版情報セキュリティガイドライン（以下、「情報セキュリティガイドライン」という。)」を遵守しなければならない。

2　利用者は、全ゲノム解析等のデータを取り扱うにあたり、不正アクセス、紛失、破壊、漏洩などのセキュリティインシデントに対し、安全対策を講じなければならない。なお、セキュリティインシデント又はその可能性を認知した際には、情報セキュリティガイドラインに定められた報告手続に従い、直ちにその旨を事業実施準備室の長へ報告するものとする。

3　利用者は、全ゲノム解析等のデータやセキュリティの管理について、管理者を設定し、事業実施準備室に通知すること。なお、当該管理者を変更するときは、遅滞なく事業実施準備室に通知するものとする。

（禁止事項）

第18条　全ゲノム解析等のデータを用いた研究・開発等は、データ利活用（新規）申請書及び研究計画に記載され許可を受けた内容に則り実施しなければならず、そこから逸脱してはならない。

2　利用者は、当該全ゲノム解析等のデータを秘密として管理し、第三者に開示又は提供をしてはならない。ただし、利活用審査委員会において承認が下りた利活用目的の範囲内においては、当該利用者自らが負うのと同等の義務（守秘義務、目的外使用禁止義務を含みこれに限らない。）や情報管理体制、環境整備を課すこと、及び事業実施準備室が委託先のセキュリティ監査を実施できるようにすることを条件に、データ利活用（新規）申請書に記載され、許可された自己の委託先及び関係会社に限り開示することができる。

3　全ゲノム解析等のデータを取り扱うに当たっては、全ゲノム解析等のデータを他の情報と照合し、本人を識別しようとしてはならない。

4　利用者は当該利活用に関して、本ポリシー、事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータの利活用に関する契約書、データ利活用（新規）申請書、及び研究計画書に対する不適合が発生した際には、速やかに事業実施準備室における利活用支援の担当部署に報告する。

（利活用の停止及び罰則）

第１９条　事業実施準備室の長は、全ゲノム解析等のデータの利活用許可後に利用者が次の各号に該当すると判明した場合、必要に応じて第８条第１項第二号、第三号、第七号及び第八号に規定する措置を講じるものとする。

一　第７条の利活用審査委員会の審査事項を満たさない、又は満たさなくなったと判明した場合。

二　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを提供、再許諾、転売、その他いかなる形においても開示又は使用させた場合。ただし、第１８条第１項ただし書の規定により行うものについては、この限りではない。

三　利用者が第三者に全ゲノム解析等のデータを利活用するにあたって知り得た、全ゲノム解析や情報利活用に用いた事業実施準備室の独自技術について、事業実施準備室の許諾なく開示した場合。
四　利用者が反社会的勢力の一員若しくは反社会的勢力との関係があると判明した場合。
五　利用者の所属機関の事業活動が国民の健康に不利益を与えることが強く危惧されると判明した場合。

（利活用料金等）
第２０条　全ゲノム解析等のデータの解析環境利用に係る費用は、別途契約で定める。
２　利活用システム（仮）への接続等に要する費用については、機器設置及び付帯工事等を含め、利用者が負担するものとする。

（知的財産権）
第２１条　全ゲノム解析等のデータについて、本ポリシー及び別途契約において明示的に定めるものを除き、全ゲノム解析等のデータについてのいかなる権利（所有権、知的財産権を含みこれに限らない。）も、利用者に対し譲渡又は許諾されない。
２　全ゲノム解析等のデータを利用した研究・開発等により創出された知的財産及び知的財産権は、特許法、その他関係法令の定めるところに従い、当該知的財産及び知的財産権を創出した利用者に帰属するものとする。

（自データ以外を用いた共同研究）
第２２条　複数の機関が共同して行う研究・開発に、自データ以外の全ゲノム解析等のデータを利用する目的で利活用申請を行う場合は、当該研究・開発に参画するすべての機関がコンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)に入会した上で、利活用申請を行う必要がある。ただし、解析・データセンターに集められたデータを扱う研究の場合、その研究に係わる研究者がデータ取得者（医療機関）であって解析・データセンターへデータを提供している者のみ、あるいはデータ取得者（医療機関）とアカデミアのみで構成されているときは、申請者のみの入会とすることができる。

（公表及び報告書の提出）
第２３条　利用者は、全ゲノム解析等のデータを用いた研究成果を公表することができる。成果公表の際は、データの提供元である事業実施準備室について記載することとする。
２　前項の定めにかかわらず、利用者は、全ゲノム解析等のデータを公開してはならない。
３　利用者は、全ゲノム解析等のデータのうち患者等の臨床情報について、成果発表の科学的妥当性を担保するために必要最小の限度で論文等に掲載できる。(ただし、個人が特定されない場合に限る 。)

４　利用者は、年に一度、全ゲノム解析等のデータの利用状況及び研究成果を発表した論文等のタイトル一覧等を別表に定める全ゲノム解析等のデータ利活用実績報告書（以下、「報告書」という。）により事業実施準備室に報告する。また、利活用期間が終了した際にも、報告書を契約書で定める時期に提出するものとする。

（データ取得者による自データを用いた解析）

第２４条　全ゲノム解析等のデータの利活用のうち、データ取得者（医療機関）が自ら取得した自データの解析については、届出も利活用審査も必要としない。

２　データ取得者が自データを用いて共同研究を実施する場合には、事前に利活用審査委員会へ届出なければならない。その際、共同で研究する法人または個人の氏名を報告しなければならない。

第６章　秘密情報の管理

（秘密保持）

第２５条　事業実施準備室は、第１１条に関連し、利活用の申請者から提出される書類の内容及び秘密である旨明示して開示された情報について秘密情報として取り扱い、別途定める期間保管する。

（利用者の名称等の公開）

第２６条　事業実施準備室は、全ゲノム解析等のデータの利活用を行うに際し、利用者の名称等を公開する。なお、前条の規定は本条を妨げない。

（各利用者の責任）

第２７条　全ゲノム解析等のデータの利活用によって生じる責任は、各利用者が負う。

２　第三者が、利用者による全ゲノム解析等のデータの利活用に関して事業実施準備室に対して苦情相談の申出又は訴訟の提起、その他何等かの請求を行ってきた場合、当該苦情相談の申出・訴訟に対する対応は利用者が責任を持って行うものとし、第三者による当該請求等から事業実施準備室を免責する。

３　事業実施準備室が第三者からの当該請求等について対応費用等を要したときは、事業実施準備室は利用者に対し費用の償還を求めることができる。

第７章　補則

（その他）

第２８条　本ポリシーは、必要に応じて随時見直しをおこない改訂する。

２　事業実施組織設立時に向けて検体利活用ポリシーを別途定める。

３　その他事項については、必要に応じて別途定める。

附 則

（施行期日）

このポリシーは、令和５年〇〇月〇〇日から施行する。

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）運営会則

（案）

第〇版

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）運営会則

制定：令和５年〇〇月〇〇日

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）の運営等に必要な事項について、次のように運営会則（以下、「本会則」という。）を定める。

第１章　総則

（用語の定義）

第１条　本会則において、次に掲げる用語は次の定義による。

一　「事業実施組織」とは、全ゲノム解析等実行計画（以下、本実行計画）を着実に推進し、解析・データセンターに集積される臨床情報とゲノム情報等のデータ（以下、併せて「全ゲノム解析等のデータ」という。）の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るとともに、速やかな研究・創薬等への活用のために、国の方針に基づいて設置される組織をいう。

二　「事業実施準備室」とは、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行い、併せて、研究・創薬等を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学連携のデータ利活用の推進を図るコンソーシアムの発足支援を行う組織をいう。

三　「ボード」とは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成され（座長は外部有識者）、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザリーグループの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する運営委員会をいう。

四　「コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）」とは、令和７年度からの本格活動に向けた全ゲノム解析等のデータの利活用を実施し、システム及び運用の改善点、データ及び検体に関するニーズの整理及び運用の検討を行う目的のもと発足する組織であり、その目的に賛同する会員によって構成される事業実施準備室フェーズのコンソーシアムをいう。

五　「コンソーシアム（事業実施組織フェーズ）」とは、本実行計画に基づき取得・作成された全ゲノム解析等のデータ及び検体の利活用並びに社会実装を促進する産業会員、アカデミア会員などによって構成される令和７年度以降のコンソーシアムをいう。

六　「利活用審査委員会」とは、申請者への全ゲノム解析等のデータの利活用承認及び利用者への全ゲノム解析等のデータの開示、提供等について適正かつ公平であることを担保することを目的に設置する委員会をいう。

七　「全ゲノム解析等のデータ」とは、本実行計画に基づき取得・生成された、臨床情報及びゲノムデータ（FASTQ、BAM/CRAM、VCF 等変異情報、遺伝子変化の基本的な意

義付け情報)、その他オミックスデータ（予定）をいう。
八　「事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー」とは、本実行計画に基づき収集・取得されたデータの取扱いについて、事業実施準備室が定めるポリシーをいう。
九　「簡易解析」とは、遺伝子変異の症例数の把握など、詳細解析の立案に必要なデータ分析等の解析をいう。
十　「詳細解析」とは、本実行計画に記載された、計画立案を目的とした全データの俯瞰及び簡易解析と区別された解析であり、ゲノムデータに限らず、臨床情報やオミックスデータ等を利用した解析をいう。
十一　「秘密情報」とは、コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）内に取り扱いをとどめ、外部に公開しない情報であり、別途、誓約書に定める手続きを経て共有された情報をいう。
十二　「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」とは、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関であり、本実行計画の着実な推進に向けた協議を行うとともに本実行計画に基づく取組の進捗等について確認し必要な意思決定を行い、また必要に応じて本実行計画の見直しも含めた協議を行う機関をいう。
十三　「解析・データセンター」とは、全ゲノムデータ等の解析（全ゲノムシークエンスデータの一次解析、オミックス解析、レポート作成に係る臨床ゲノム解析、高度な横断的解析等）、関連する各種システム（検体・情報の集中管理システム、臨床情報収集システム、レポート作成システム、データ共有・研究支援システム、解析基盤・監視システム等）の構築と情報管理・利活用支援等のための運用、システム・データ解析技術に関する AI モデル等の研究開発、及び人材育成を担うセンターをいう。事業実施準備室フェーズでは、全ゲノム解析等実行計画に基づき収集されたデータを管理する、AMED 革新的がん医療実用化研究事業の研究開発課題「解析・データセンターにおける情報システム基盤の研究と構築（研究開発代表者：井元 清哉）」の代表機関 （東京大学）及び難治性疾患実用化研究事業の研究開発課題「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践（研究開発代表者：国立国際医療研究センター 國土 典宏）」の代表機関（国立国際医療研究センター）を指す。

（設置）
第２条　事業実施準備室内に、コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）（以下、「本コンソーシアム」という。）を設置する。

（目的）
第３条　本コンソーシアムは、令和７年度からのコンソーシアム（事業実施組織フェーズ）の活動に向けて、利用者が参加しやすく、研究・創薬等の促進に資するコンソーシアムの

仕組みを構築するため、速やかにかつ公平で安全に利活用できる環境のもと、全ゲノム解析等のデータの利活用を行い、データ提供に関する改善点等を事業実施準備室に提案することにより、令和７年度から利用者ニーズに沿った事業実施組織でのデータ提供を開始できるようにすることを目的とする。

（活動）

第４条　本コンソーシアムは、前条の目的を達成するため、次の各号に掲げる活動（以下、「本活動」という。）を行う。

一　令和７年度からのコンソーシアム（事業実施組織フェーズ）の体制や活動内容の検討及び検証

二　全ゲノム解析等のデータ利活用の実施及び今後の事業化に向けた改善点の提案

三　その他、本コンソーシアムの会長が適当と認めた活動

第２章　会員

（会員の種類）

第５条　本コンソーシアムは、本コンソーシアムの趣旨に賛同した次の各号に掲げる者（以下、「会員」という。）で組織する。

一　本事業の目的・活動内容に賛同し協力する、国内の営利目的の法人である会員（以下、「産業会員」という。）。

二　本事業の目的・活動内容に賛同し協力する、国内外の大学又は公的研究機関に所属する会員（以下、「アカデミア会員」という。）。

三　本事業の目的・活動内容に賛同し協力する、上記一及び二のいずれにも該当しない個人会員（以下、「有識者個人会員」という。）。

（入退会等）

第６条　本コンソーシアムに入会を希望する者は、会員の種類を明示し、本コンソーシアムが定める事項（以下、「届出事項」という。）を記入したコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）入会申込書（様式第１）、コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加者登録届（様式第２）及びコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）誓約書（様式第４）を事務局経由で提出し、会長の承認を得なければならない。また、会長からの承認を得るため、必要に応じて事務局等との面談を行う場合がある。

２　前項で提出した入会申込書の記載事項に変更があった場合は、変更があった日から起算して３０日以内に変更届（様式第２）を事務局経由で会長に提出しなければならない。

３　退会を希望する会員は、その理由を明記したコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）退会届（様式第３）を事務局経由で会長に提出しなければならない。

4　会員が次のいずれかに該当するものと認められるとき、会長は当該会員から意見徴収の上、会長が第１１条に定める幹事会の過半数の承認をもって除名することができる。

一　本コンソーシアムの名誉を傷つける行為のあったとき

二　本コンソーシアムの目的を逸脱した行為のあったとき

三　本コンソーシアムの他の会員の利益や名誉を意図して棄損する行為のあったとき

四　本会則を遵守せず、催告期間を定めた催告後においてもなお改善されないとき

五　第１項のコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）入会申込書又はコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加者登録届に虚偽の記載があったとき、もしくは同項の誓約書に違反したとき

（会員の権利及び義務）

第７条　会員は、第４条に定める本活動に参加する権利を有するほか、次の各号に定める権利を有する。

一　産業会員、アカデミア会員、及び有識者個人会員は、第１０条に定める総会（以下、「総会」という。）に参加し、議決権を行使する権利を有する。なお、議決権は１会員当たり１とする。

二　本コンソーシアムに参加する会員は、データ利活用の権利を有する。ただし、詳細解析については利活用審査委員会の審査を経て、承認を得た上で実施するものとする。

2　会員は、次の各号に定める行為を行わなければならない。

一　本コンソーシアムの目的を達成するため、本コンソーシアムが進める本活動への協力

二　本会則、本コンソーシアムの定める規約、その他本コンソーシアムの運営に関わる諸規程等及び総会の議決の遵守

三　事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシーの遵守

3　会員が次のいずれかに該当するに至ったとき、その資格を喪失する。

一　退会したとき。

二　死亡し、もしくは失踪宣言を受け、又は法人が解散したとき。

三　除名されたとき。

四　破産手続開始、再生手続開始、又は更生手続開始されたとき。

4　前項において会員資格を喪失した者に対して、別途定める誓約書における秘密情報の取扱いについてはなお効力を有する。

第３章　役員及び事務局

（役員）

第８条　本コンソーシアムに、次に掲げる役員を置く。

一　会長　１名　本コンソーシアムの目的及び活動の推進のために求められる資質を考慮して、事業実施準備室内に設置されているボードが指名した者とする。

二　幹事　若干名　会長が事業実施準備室内に設置されているボードの了解のもと指名し、総会で承認を得た者とする。

2　会長は、本コンソーシアムを代表し、本コンソーシアムを統括する。

3　会長が欠けたとき、又は事故のあるときは、会長があらかじめ指名した幹事がその職務を代行する。

4　会長及び幹事の任期は事業実施準備室が存続する期間とする。

5　幹事は、同一の所属法人から複数名を選出することはできない。

6　幹事は、第４条に掲げる本活動において会長を補佐する。

7　初回の総会において幹事が決定するまでの間については、会長が幹事の業務を代行するものとする。

8　会長が、本コンソーシアムの円滑な運営に支障があると特に認めた時は、事業実施準備室内に設置されているボードの承認を得て、幹事を解任できる。

9　会長は、事業実施準備室に設置されているボードの了解のもと総会の承認を得て、幹事を再指名できるものとする。

（事務局）

第９条　事業実施準備室内に本コンソーシアムを運営するための事務局を置く。

2　事務局長は、事業実施準備室に所属する職員のうち会長が指名する者とする。

3　事務局は、次の各号に定める業務を行う。

一　会員の入退会業務

二　本コンソーシアムの会員及び関連機関との連絡調整業務

三　本コンソーシアムの活動の実施に係る業務

四　総会及び幹事会等の開催に係る業務

五　その他、本コンソーシアムの運営に必要と認められる業務

第４章　総会、幹事会

（総会）

第１０条　総会は、本コンソーシアムの会員が本条第５項に定める事項について審議し、決定する。会長は、次の各号に定める事項を決議するため、年１回総会を開催し、その議長となる。本コンソーシアムでは総会・幹事会等の詳細体制が定まるまでは会長権限で、事業実施準備室内に設置されているボードの承認を得て、下記の事項について決定する。

一　幹事の指名

二　その他、運営に関する重要事項の決定

2　総会は、議決権を有する会員の過半数の賛成で決する。可否同数のときは、議長の決するところによる。
3　会員のうち、総会に出席することができない者は、予め書面をもって議長に委任することにより、議決権を行使することができる。
4　会長は、必要と認めるときは、臨時総会を開催することができる。
5　本コンソーシアムに係る次の各号に定める事項は、議決権を有する会員の３分の２以上の賛成で決する。
一　本会則の変更に関する決議
二　第 15 条　解散に関する決議
三　その他、運営に関する重要事項の決定（運営に関する重要事項の具体的内容については、別途、事業実施準備室内に設置されているボードの承認を得て会長が定める。）

（幹事会）
第１１条　本コンソーシアムを効率的に進めるため、次の各号に定める運営事項を審議、議決する幹事会を設置する。
一　本コンソーシアムの計画・業務・基準・システムなど運営事項
二　本会則に定めのない事項又は本会則の解釈の検討
三　その他、幹事・会長によって提案された検討事項
2　幹事会は、会長、幹事、事務局長で構成する。
3　幹事会は、会長又は事務局長のいずれかの要求で開催され、会長が議長となる。
4　幹事会は、構成員の過半数の出席を以て成立する。
5　幹事会の議決は、出席者の過半数の賛成で決する。可否同数の場合は、議長の決するところによる。

第５章　会計

（運営費等）
第１２条　本コンソーシアムは会員からの会費を徴収しない。

第６章　情報等について

（情報の取扱い）
第１３条　本活動において、開示されるすべての情報は、秘密情報を除き、コンソーシアム内で情報を開示することができる。
2　本活動において、秘密情報を開示しようとする場合は、第６条に規定する誓約書の定めによるものとする。

３　事業実施準備室が本活動において会員から秘密として特定する情報の開示を受ける場合、事業実施準備室は誓約書に定める秘密保持義務と同等の義務を負うものとする。
４　本コンソーシアムの総会及び幹事会の検討結果に関して、本コンソーシアムの会長及び事務局は、厚生労働省、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会ならびに事業実施準備室に開示することができる。

（知的財産権の留保及びその取扱い）
第１４条　会員は、前条の規定により開示する情報については、自己の有する知的財産（産業財産権、ノウハウ及び著作権その他自己が所有するもの）に係る権利を留保するものとし、当該情報の開示は、当該知的財産に係る権利に基づく実施又は利用の許諾をするものと解釈してはならない。
２　前条の規定に基づき、秘密の情報の開示を受けた当事者が、当該情報を含む発明等をなしたときの取扱いは、誓約書での定めによるものとする。

第７章　補則

（解散）
第１５条　本コンソーシアムの解散は、本コンソーシアムの目的が達成されたと認められる場合、あるいは運営が困難となった場合等に、会長が総会の議決を得てこれを行うものとする。

（会則の改廃）
第１６条　本会則の改廃は、総会の議決を経てこれを行う。

（設置期間）
第１７条　本コンソーシアムの設置期間は、事業実施組織設立及び事業実施準備室の解散までとする。本コンソーシアム解散後には、コンソーシアム（事業実施組織フェーズ）に速やかに移行する。なお本コンソーシアムへの加入は事業実施組織移行後のコンソーシアムへの参加を保障するものではない。

（協議）
第１８条　本会則に定めのない事項又は本会則の解釈に疑義が生じた場合については、幹事会の決議をもって円満にこれを解決するものとする。

附則　この会則は、令和５年〇〇月〇〇日から施行する。

（様式第１）

年　　月　　日

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）入会申込書

コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)
会長名

申込法人（または所属機関名）
代表者氏名（または申込個人氏名）
署名または記名・捺印

コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)に入会したく、会則第６条第１項に基づき、別紙「個人情報のお取扱いについて」に同意して、下記のとおり申請します。

記

１．会員の種類（産業会員、アカデミア会員、有識者個人会員の別）

２．会員名 / 産業会員の場合、代表者氏名（所属・役職）、アカデミア会員・有識者個人会員の場合、申込個人氏名（所属）

３．住所

４．連絡先（Tel、e-mail）

５．コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）への参加の経緯・目的

６．コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加における各種確認事項　（次頁）

a. 個人情報/セキュリティに関するコンプライアンス

（内部規程の有無・管理体制・ルール等について記載ください。また、過去５年における個人情報漏えい・研究倫理指針違反・研究費不正等がある場合は、明記ください。）

b. 反社会的な勢力との関係の有無

有　・　無

c.法人としての人的資源の有無（産業会員のみ回答）

（生命科学研究に関する学位を有するものの所属または外部取締役等の在籍状況） 記載例：生命科学に関する研究所●か所（博士研究者多数在籍)、 生命科学に関連する製品・サービス●件を販売・取扱い、 最高科学責任者（CSO)・最高技術責任者（CTO）等の在籍　等

d. コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加者登録届（様式第２）を用いて、コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）への関与を想定している者の登録種別・氏名・所属・役職・連絡先（電話番号/メールアドレス）を記載ください。（本入会申込書の提出後に参加者の追加・変更等がある場合は、様式第２を用いて、追加・変更等の内容について事務局宛にご提出ください。）

e. 法人としての生命科学関連の研究開発実績（産業会員のみ回答）

（医薬品や医療機器、ライフサイエンスに関する製品の開発実績、生命科学分野における共同研究実績等）

f. 日本における医療・生命科学の発展への寄与

（全ゲノム解析等のデータ利活用結果として、日本の医療・生命科学の発展にどのような貢献が想定されるかご記入ください。）

g. コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）活動に対する協力・関与度

（コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）に対してご協力いただける事項・活動内容を下記からご選択ください（複数回答可）。また、令和７年度以降におけるコンソーシアム活動への関与度等について、想定可能な範囲でご記入ください。）

・ご協力いただける活動内容

□　令和７年度からのコンソーシアム運営体制検討

（産業/アカデミアの連携が促進される仕組み、コンソーシアムの運営体制の検討、令和７年度からの会議体・必要人材等の検討　等）

□　令和７年度からの利活用促進事業の検討

（コンソーシアムで実施すべき利活用促進事業の検討及び提案、今後収集すべきコホート等の提案、利活用促進事業の業務プロセス案等のレビュー　等）

□　令和５年度及び令和６年度の実データ利活用への協力

（令和５年度及び令和６年度における共同研究等を通じた実データの利活用、データや

システムに関するフィードバック、実データを用いた解析結果の導出　等）

・令和７年度以降におけるコンソーシアム活動への関与度等：

以上

（様式第２）

年　　月　　日

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）参加者登録届・変更届

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）
会長名

会員法人名（または所属機関名）
代表者氏名（または申込個人氏名）
署名または記名・捺印

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）運営会則第６条第１項及び第２項に基づき、下記のとおり申請します。

記

	登録種別（新規・更新・削除）	氏名	法人・アカデミア内所属	役職	電話番号/メールアドレス
1					
2					
3					

（必要に応じて、行を追加のうえ、記載ください。）

以上

（様式第３）

年　月　日

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）退会届

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）
会長名

会員法人名（または所属機関名）
代表者氏名（または申込個人氏名）

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）を退会いたしたく、会則第６条第３項に基づき、下記のとおり 退会理由を届出します。

記

１．退会理由

以上

（様式第４）

年　　月　　日

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）誓約書

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）
会長名

会員法人名（または所属機関名）
代表者氏名（または申込個人氏名）
署名または記名・捺印

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）（以下、「本コンソーシアム」という）への参加に当たり、事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシーを遵守することと、会則第６条第１項に則り、本コンソーシアムの事業において事業実施準備室及び他の会員から開示される秘密情報[1]の取り扱いについて下記を誓約します。

記

１．事業実施準備室及び他の会員（以下、「開示者」という）から開示された秘密情報は、本コンソーシアムの事業の範囲内でのみ使用するものとし、目的外の使用はいたしません。

２－１．開示者から開示された秘密情報は、厳に責任を持って秘密を保持するものとし、当

[1] ここでいう秘密情報とは、技術上、事業上及びその他一切の情報であって、次に該当するものをいう。事業実施準備室及びコンソーシアム会員から本コンソーシアムの活動実施に係り開示された情報であって、秘密である旨の表示がなされている資料（書類、電子データを格納した電子媒体等の有体物及び電子メールを含む）に記録されたもの、又は口頭で開示され、かつ開示に際し秘密である旨明示されたもの。ただし、次に該当することが客観的に立証できる情報は、含まないものとする。
・開示を受ける前に既に保有し、又は第三者から秘密保持の義務を負うことなく入手していたもの。
・開示を受ける前に既に公知又は公用となっているもの。
・開示を受けた後に、当事者の責によらず公知となったもの。
・開示を受けた後に、正当な権限を有する第三者から、秘密保持の義務を負うことなく適法に入手したもの。
・書面により開示者の事前の承諾を得たもの。

該開示者の書面による事前の承諾なくして第三者（下記２－２項に定める親会社及び子会社を除く）に開示いたしません。ただし、当該秘密情報は、本コンソーシアムの事業に必要な範囲内で、事業実施準備室及び他の会員に再開示ができるものとします。秘密情報を開示する場合には、当該秘密情報が秘密を保持すべき事項であることを明示いたします。また事業実施準備室又は本コンソーシアムの他の会員（以下、「他の会員等」という）から、当該他の会員等以外の会員及び事業実施準備室の秘密情報の再開示を受けた場合、当該秘密情報の開示者から直接に開示を受けたものとみなし、本誓約に定める秘密情報として取り扱うことといたします。

２－２．開示された秘密情報は、本コンソーシアムの事業に携わる自己の役職員並びに自己が書面で特定する親会社（会員の議決権付株式の過半数を直接または間接に保有する会社をいう）及び子会社（会員が議決権付株式の過半数を直接または間接に保有する会社をいう）に対してのみ開示するものとし、開示に際し、当該秘密情報が秘密を保持すべき事項であることを明示するとともに、自己が本誓約に基づき負うと同様の義務を当該役職員及び当該親会社及び子会社が負うことにつき一切の責任を負います。なお、当該秘密情報の共有を実施する前に、親会社及び子会社の特定にかかる書面は予め会長に提出いたします。

３．開示された秘密情報について瑕疵があった場合でも、開示者は本コンソーシアム及びその会員に対し瑕疵担保責任を含む一切の責任を負わないものとし、それらについて一切の明示又は黙示の保証を求めません。

４．開示された秘密情報を含む発明、考案、又は意匠の創作等をなしたときは、直ちに開示者に対し通知し、権利の帰属、取扱い等について別途協議の上決定することといたします。

５．開示を受けた秘密情報について、漏出、紛失、盗難、押収等の事態が発生した場合又は発生の恐れがあることを確認した場合は、直ちに開示者、本コンソーシアムの事務局及び会長に通知し、秘密情報を記載した書類の回収等の適切な処置を講じて秘密情報の漏洩を最小限にとどめるよう善後措置に最善を尽くします。

６．本誓約書の有効期間は本コンソーシアム会員である期間であり、上記２・４については会員でなくなった日から３年間、上記３については会員でなくなった後も有効に存続することを承知します。また、会員でなくなったときには、開示者からの特段の指示がない限り、速やかに開示された秘密情報の全て（複製物を含む）を開示者に返却又は破棄するものとし、当該秘密情報を使用しません。

７．なお、本誓約書に記載がない事項に関し疑義を生じた場合は、当事者間で協議の上、互

譲協調の精神をもってその解決にあたります。

8.　別紙「個人情報のお取扱いについて」につき、了解いたしました。

9. 当会員からの参加者にも本誓約書を遵守させます。

以上

（別紙）

個人情報のお取扱いについて

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）
会長名

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）（以下、「本コンソーシアム」という）への参加に当たり、以下の「個人情報のお取扱いについて」にご同意いただいた上で、お申込みくださいますようお願いいたします。

記

いただきました電話番号、連絡先などの個人情報は、本コンソーシアムの運営管理・連絡の目的に利用させていただきます。参加者の所属・氏名は全ゲノム解析等実行計画にかかわる関係部署及び事業実施準備室等への報告にも利用させていただきます。

１．いただきました個人情報は、必要なセキュリティ対策を講じ、厳重に管理いたします。
２．いただきました個人情報は、本コンソーシアム解散後、本コンソーシアムの事務局が責任をもって廃棄いたします。

個人情報の取扱いに関するご連絡先、相談窓口
※開示、訂正、利用停止等のお申し出は、下記窓口までご連絡ください。

全ゲノム解析等事業実施準備室
E-mail：xx@xx

令和５年〇〇月〇〇日規程第〇－〇号

事業実施準備室版
全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（案）

（目的）

第１条　事業実施準備室版全ゲノム解析等の利活用審査委員会設置・運用規程（以下「規程」という。）は、全ゲノム解析等のデータ及び検体等の利活用についての公平性及び安全性を担保すべく、事業実施準備室に利活用審査委員会（以下「審査委員会」という。）を設置し、また事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用ポリシー（以下「データ利活用ポリシー」という。）第７条第３項に従い審査委員会の組織及び運営について必要な事項を定めることを目的として、事業実施準備室の長が制定する。

（審査委員会設置）

第２条　事業実施準備室の長は、事業実施準備室に審査委員会を設置する。

２　事業実施準備室の長は、審査委員会が執り行う審査業務の管理者として、運営管理業務全般を行う。

（審査委員会構成）

第３条　事業実施準備室の長は、審査委員会の委員を委嘱し、委員の中から委員長、副委員長を指名する。

２　審査委員会の構成は、それぞれ以下のとおりとする。

一　以下に掲げる者を含むこと。

ア　臨床医学・医療の専門家２名（がん領域及び難病領域から各１名）

イ　産業界の立場から意見を述べることのできる者１名

ウ　患者・市民の立場から意見を述べることのできる者２名（がん領域及び難病領域から各１名）

エ　事業実施準備室代表者１名

オ　倫理学の専門家等、人文・社会科学の有識者１名

カ　法律の専門家１名

キ　上記以外の一般の立場から意見を述べることのできる者１名

二　９名以上であること。

三　男女両性で構成されていること。

四　事業実施準備室に所属しない者を半数以上含むこと。

３　委員の任期は事業実施組織の発足により本審査委員会が廃止されるまでとする。任期途中で委員の交代があった場合には、後任者は前任者の任期を引き継ぐものとする。

４　委員長に事故等ある場合は、副委員長が職務を代行する。

５　委員長が必要と認めるときは委員以外の者を委員会に出席させ、意見を聞くことができる。

（事務局）

第４条　審査委員会の事務局業務は、事業実施準備室における利活用支援の担当部署が担

う。

（審査委員会の責務）

第５条　審査委員会は、全ゲノム解析等のデータの利活用承認について、申請代表者から提出された事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用（新規）申請書（以下、「データ利活用（新規）申請書」という。）及び研究計画書等の添付書類を基に、「データ利活用ポリシー」に定める審査項目について、倫理的及び科学的視点から、多様な立場で構成された委員による審査業務を行う。

２　事業実施準備室の長は、審査委員会が事業実施準備室から独立性を保って審査できるよう保障する。

３　審査委員会は、審査業務の判断の一貫性・公平性を可能な限り保つよう努めるものとする。

（委員長の責務）

第６条　委員長は、審査委員会において、全ての出席委員から当該審査対象研究に対して意見を聞き、審査委員会の結論を出席委員全員の合意に基づき得るよう努める。

２　委員長は、必要な場合に、審査委員会を臨時で召集することができる。

３　委員長が第８条に示す当該審査業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、副委員長が委員長の責務を代行する。委員長、副委員長ともに事故等ある場合、又は当該審査業務に参加することが適切でない者に該当する場合は、委員の中から互選により委員長責務の代行者を決定する。

（招集、開催）

第７条　審査委員会は、利活用申請の審査、その他データ利活用ポリシー又は本規程の下で必要とされる審理等を行なうため、委員長の招集により委員会を開催する。開催の頻度は、原則として月１回とする。ただし、迅速な審査のため、必要に応じて柔軟な開催・運用に努めることとする。

２　審査委員会の定足数は、全委員の３分の２以上とする。なお、欠席の委員が事前意見書及び委任状を提出した場合は、定足数に含めることとする。

３　審査委員会会場ではなく遠隔地から審査委員会に参加する委員がいる場合、テレビ会議システム等、双方向で意思疎通ができる環境を確保することとし、本人であることを確認する。

４　委員会は、申請代表者又はその代理の者に委員会への出席を求めて、説明をさせることができる。

（審査における利益相反管理）

第８条　次に掲げる委員は、審査委員会の審議及び議決に参加しないものとする。

一　審査業務の対象となる利活用申請の申請代表者又は利用者として申請している者

二　審査業務の対象となる利活用申請の申請代表者と同一の医療機関や研究機関において同一の学科等又は同一の企業や団体に属する者又は過去１年以内に属していた者

三　第一号から第二号までのほか、審査を依頼した申請代表者又は審査の対象となる企業等と密接な関係を有している者であって、当該審査に参加することが適切でない者

ただし、第二号又は第三号に該当する委員は、審査委員会の求めに応じて意見を述べることができる。

（議決）

第９条　審査委員会の議決は、出席委員全員から意見を聞いた上で、原則として出席委員の全員一致をもって行う。ただし、議論を尽くしても意見が一致しない場合、出席委員の過半数の同意を得た意見を結論とする。その際、賛成・反対・棄権の数を議事録に記録する。

２　審査に当たっては、第７条第２項の開催要件を満たす場合にのみ、その意思を決定できるものとする。

（新規申請）

第１０条　新規利活用申請受付時に申請代表者に提出を求める資料は以下とする。

一　データ利活用（新規）申請書

二　倫理審査委員会等に提出した研究計画書及び承認通知書の写し

三　全ゲノム解析等のデータ取扱いセキュリティチェックリスト

２　事務局は、申請代表者より新規申請を受けた場合、前項に示す提出書類の過不足、内容を確認する。

３　事業実施準備室の長は、利活用申請に対する審査委員会の審査の判定結果を申請代表者に事業実施準備室版審査結果通知書を用いて通知する。なお、利活用申請に対する審査委員会の審査の結果判定の種別は以下とする。

一　承認

二　条件付き承認

三　継続審査

四　不承認

４　事業実施準備室の長は、審査委員会が承認した申請について利活用を適当と認めた場合は、申請代表者に事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用許可書（以下、「利活用許可書」という。）を発行するものとする。

５　審査委員会判定が前項第三号（継続審査）の場合であって、審査委員会の指示に従って研究・調査の実施に重大な影響を与えない範囲の軽微な対応を申請代表者に求める場合、その対応の確認は第１５条に定める迅速審査によって行う。その確認者については委員会において決定する。研究・調査の実施に重大な影響を与える対応を求める場合は、審査委員会での審査を継続する。

（変更・延長申請）

第１１条　申請者は、利活用計画の変更又は延長がある場合、前条第１項のうち、変更がある文書について提出する。

２　審査方法については、前条の新規申請の方法に準じる。ただし、当審査委員会が定める本条第３項に該当する場合は、第１５条に従い、委員長のみによる迅速審査を行うことができる。

３　申請代表者より、当審査委員会が定める事前確認不要事項についてのみの変更の届出を受けた場合、事務局は、当該変更が事前確認不要事項に該当することを確認した上で委員長に報告し、委員長は第１５条２号に定める迅速審査を実施する。事業実施準備室の長

は、当該変更についての審査委員会の審査結果を事業実施準備室版審査結果通知書を用いて申請代表者に通知する。また、事業実施準備室の長は、かかる審査結果をふまえて当該変更を適当と認めたときは、受領日を許可日とし利活用許可書を発行するものとする。

4　前項に定める事前確認不要事項として手続きを行った場合、後日、委員が出席する審査委員会において委員長が報告する。

（異議申立て）

第１２条　利活用申請の申請代表者は、第１０条第３項及び第１１条第３項の審査委員会の審査結果または事業実施準備室の長の決定に対し不服があるときは、当該決定に係る第１０条３項の通知ないし許可書を受けた日の翌日から３０日以内に、事業実施準備室の長に異議を申し立てることができる。

2　事業実施準備室の長は、前項の異議の申立てを受けたときは、審査委員会にその審査を付託するものとする。

3　事業実施準備室の長は、前項の審査結果に基づき、異議の申立てに対する決定を行い、その結果を申請代表者に理由を付して通知するものとする。なお、本項の決定をふまえ当該申請にかかる利活用を適当と認めた場合は、事業実施準備室の長は、利活用許可書を発行する。

（不適合報告への対応等）

第１３条　審査委員会は、事務局等より、当該利活用に関して、データ利活用ポリシー、事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータの利活用承認に関する契約書、データ利活用（新規）申請書、及び研究計画書に対する不適合発生の報告を受けた場合、当該利活用の実施に当たって留意すべき事項又は改善すべき事項について意見を述べることができ、また、利活用の継続適否について審査を行う。

2　審査委員会はデータ利活用ポリシー第２３条第４項の事業実施準備室版全ゲノム解析等のデータ利活用実績報告書を確認し、不適合やその疑いを見出した場合にも、意見を申し述べることができる。

3　不適合報告における利活用の継続適否についての審査において、委員会が必要と判断する場合は、専門家に意見を聞くことができる。

4　報告を受けた不適合の内容が、個人情報等の保護等の観点から緊急に停止その他の措置を講ずる必要があると事務局が判断した場合、委員長及び委員長が指名する委員による緊急審査を行うことができる。

5　利活用の継続適否に関して、委員会は事業実施準備室の長に報告し、それをもとに事業実施準備室の長が許可の取り消し等を行う。

（共同研究）

第14条　データ取得者（医療機関等）は、取得した自データを用いた共同研究を実施する際には、データ利活用ポリシー第24条2項に従い、共同で研究する法人または個人の氏名の報告を含む事前の届出を審査委員会に提出する。審査委員会は、当該事前届出を受けた時は届出・報告内容を確認する。

2　複数の機関が共同して行う研究・開発に、自データ以外の全ゲノム解析等のデータを利用する際には、データ利活用ポリシー第22条に従い、コンソーシアム（事業実施準

備室フェーズ）に入会した上で利活用申請を行い、審査委員会の審査を受けるものとする。

（迅速審査）

第１５条　迅速審査の手続は以下のとおりとする。

一　第１０条に定める新規申請についての審査委員会判定が継続審査となった場合であり、以降の審査を迅速審査とする場合には、原則として委員長のみによる審査を行う。審査委員会にて追加の確認者を置いた場合は、委員長に先立ち確認者が修正内容の確認を行う。

二　第１１条第３項に定める変更申請の迅速審査の場合には、審査に先立ち、申請代表者が提出した審査資料より、変更内容が迅速審査の対象になることを事務局で確認した後、委員長のみによる迅速審査を行う。

三　迅速審査の結果は、後日、委員が出席する審査委員会において報告する。

（審査記録）

第１６条　事業実施準備室の長は、審査業務の過程に関する記録として議事録を作成し、以下の事項を含むものとする。

一　開催日時

二　開催場所

三　議題

四　データ利活用（新規）申請書を提出した申請代表者の氏名及び所属機関名

五　審査の対象となったデータ利活用（新規）申請書を受け取った年月日

六　審査に関わった委員の氏名

七　委員の出欠、事務局及びその他陪席者の出席

八　委員の利益相反に関する状況（審査に参加できない委員等が、委員会の求めに応じて意見を述べた場合は、その事実と理由を含む。）

九　審査の結論及びその理由（出席委員の全員一致ではなく、過半数の同意を得た意見を委員会の結論とした場合には、賛成・反対・棄権の数）を含む議論の内容

２　事業実施準備室の長は、審査に関する事項を記録するための帳簿を備え、以下の事項について利活用申請ごとに整理・記録する。

一　審査の対象となった利活用申請の申請代表者の氏名及び所属機関名

二　審査を行った年月日

三　審査を行った研究・調査の名称

四　不適合の報告があった場合には、報告の内容

五　不適合について意見を述べた場合には、意見を述べる必要があると判断した理由

六　述べた意見の内容

（資料の保管）

第１７条　事業実施準備室の長は、審査に関する帳簿は、最終の記録の日から１０年間保存する。

２　事業実施準備室の長は、申請代表者から提出された利活用申請・報告等に係る書類、議事録、及び審査委員会の結論を審査に係るデータ利活用（新規）申請書を提出した申請代

表者に通知した文書の写しを、当該利活用が終了した日から５年間保存する。

３　事業実施準備室の長は、審査委員会の規程並びに委員名簿を、審査委員会廃止後５年間保存する。ただし、規程を改正した場合は、改正前の規程に基づき審査を行った利活用が終了した日から５年間保存する。

（秘密保持と情報管理）

第１８条　事業実施準備室の長、委員、事務局等の審査に関わる者は、本業務を通して知った情報を開示、漏洩してはならない。その職を退いた後も同様とする。なお、該当の者は、本項の義務を遵守する旨を約した秘密保持宣誓書をその職務開始時に提出するものとする。

２　申請代表者が審査委員会に提出した資料、審議の議事録、その他審査に関する情報は、その情報を知るべき者のみが知り得る状態となるようなアクセス制限等を設けるなど、適切な方法により秘密に管理する。

（審査手数料）

第１９条　審査手数料は、徴収しない（無料とする。）。

（相談窓口）

第２０条　申請代表者等からの審査に関する相談及び苦情は、事務局が対応する。

（情報公開）

第２１条　事業実施準備室の長は、以下について、事業実施準備室ホームページにて公開する。

一　規程

二　委員名簿（構成要件情報含む。）

三　審査手数料

附 則

（施行期日）

この規程は、令和５年〇〇月〇〇日から施行する。

審議事項

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）
記載者（研究代表者）氏名
記載年月日　　西暦　　年　　月　　日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）
臨床研究課題名
臨床研究グループなど
参加の必要性
全ゲノム解析のEP開催病院
（当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

- □ (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
- □ (ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、5例以上の実績を有している　　例
- □ (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）経験を2例以上有する（保険承認薬も含む）
- (iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、兼任を可とする）
  - □ がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
  - □ がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
  - □ がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
  - □ 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている
    （論文学会発表実績）
  - □ 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている
    責任医師の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティーの維持についての担当者が設定されている
    担当者の所属　　氏名
  - □ 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている
    統括医師の所属　　氏名
    （論文学会発表実績）
- (v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
  - □ 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）
    参加した研修会（開催日と内容:　　）参加者数　　名
- (vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
  - □ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある
    試験数　　件（試験名:　　）

追加の手順
1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

確認する内容
←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元に実績がある
←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める
←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件 (第12回ゲノム専門家委員会)

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加理由＞

全ゲノム解析の出口戦略としての治験・臨床試験に、連携病院を加えることで症例集積を加速させるため。

No.	追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1~35	専門委員会にて承認済み	
36	大阪公立大学医学部附属病院	要件を満たす
37	岩手医科大学附属病院	要件を満たす
38	昭和大学病院	要件を満たす
39	愛媛県立中央病院	要件を満たす
40	東京医科大学病院	要件を満たす

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜連携医療機関対応表＞
令和６年２月16日時点の連携医療機関追加状況

No.	連携医療機関	角南班 ENSEMBLE試験	角南班 JCCG試験	角南班 JCOG試験	浦上班 WJOG16222L	浦上班 JCOG1509	上野班 卵巣がん(SG)	上野班 食道胃接合部がん（SJ）	上野班 乳がん（SB）	上野班 膵がん（SP）
1	九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み						
2	東京都立駒込病院	承認済み		承認済み						
3	横浜市立大学附属市民総合医療センター	承認済み				承認済み				
4	札幌医科大学附属病院	承認済み	承認済み							
5	大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
6	大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
7	岐阜大学医学部附属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み			承認済み	
8	倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み						
9	横須賀共済病院	承認済み								
10	横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み						
11	九州医療センター	承認済み								
12	産業医科大学病院	承認済み	承認済み							
13	日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
14	北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み				
15	東京慈恵会医科大学附属病院						承認済み			
16	浜松医科大学医学部附属病院							承認済み		
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院					承認済み				
18	恵佑会札幌病院					承認済み				
19	市立豊中病院					承認済み		承認済み		
20	静岡県立総合病院					承認済み				
21	岐阜市民病院					承認済み				
22	堺市立総合医療センター					承認済み				
23	函館五稜郭病院					承認済み				
24	大阪労災病院					承認済み				
25	埼玉県立小児医療センター		承認済み							
26	神奈川県立こども医療センター		承認済み							
27	静岡県立こども病院		承認済み							
28	大阪市立総合医療センター(小児)		承認済み							
29	東京都立小児総合医療センター		承認済み							
30	浜松医科大学医学部附属病院(小児)		承認済み							
31	福島県立医科大学附属病院(小児)		承認済み							
32	兵庫県立こども病院		承認済み							
33	高知大学医学部附属病院	承認済み								
34	関西医科大学附属病院					承認済み				
35	京都医療センター					承認済み				
36	大阪公立大学医学部附属病院					申請中				
37	岩手医科大学附属病院					申請中				
38	昭和大学病院								申請中	
39	愛媛県立中央病院	申請中								
40	東京医科大学病院	申請中								

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

＜追加の手順（令和６年度_準備室体制）＞

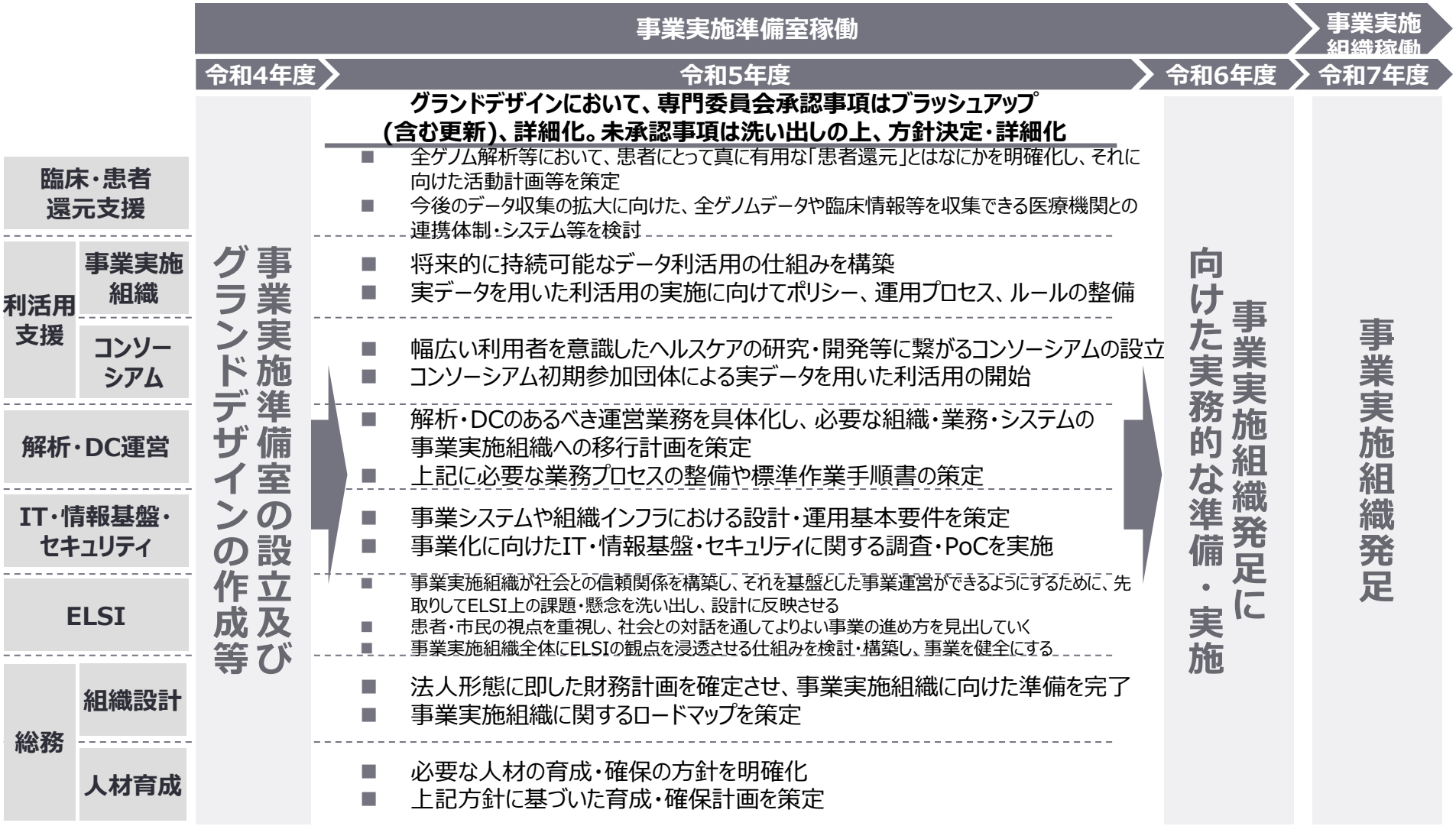
１．研究班からAMEDに理由書を提出
２．準備室 臨床・患者還元支援チームで内容を確認、不明点等の改訂
３．準備室 ボードで審議し、承認
４．AMEDより研究班へ報告
５．準備室より専門委員会へ報告

（参考）
＜これまでの追加の手順＞
１．研究班からAMEDに理由書を提出
２．患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
３．準備室 臨床・患者還元支援チームで確認
４．専門委員会で審議し、承認
５．AMEDより研究班へ報告

報告事項

令和5年度の達成目標

令和5年7月26日 第16回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料2-1 P.6より



今年度の実施事項サマリー（1/2）

チーム	今年度の実施事項サマリー	来年度の実施事項
準備室 全体	**R7年度の事業実施組織設立に向けた検討を開始** • 検討テーマに応じた6つのチームを構築 • 各チーム定例会、準備室定例会、ボードメンバーとの意見交換の場としてボード会議を運営 • 事業実施組織設立までのロードマップを作成 • R5年8月に市民公開シンポジウムを開催	**事業実施組織設立に向けた準備** • 令和7年度の事業計画策定 • 中長期事業計画策定 • ガイドライン作成 • 調達・移行準備
臨床・患者 還元支援	**全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性の検討と、患者還元の仕組み・体制を構築** • 事業実施組織における患者還元を解析結果の説明、臨床への応用、研究・開発(利活用)と3段階に整理 • 臨床への応用に向け、重点的に検討する課題を整理 • 患者還元体制を構築するため、事業実施組織と医療機関の役割を決定。がんと難病の共通化箇所の特定し、業務を具体化	**医療機関との連携準備** • 初年度参加医療機関の選定 • ルール作成、契約準備 **臨床・患者還元支援部門発足準備** • 部門の業務規程等文書類作成
利活用 支援	**実データを用いた利活用の実施体制を構築** • データ提供事業モデルを検討、事業実施準備室版データ利活用ポリシー等を作成 • 利活用審査委員会(準備室フェーズ)を設置し、実データを用いたデータ・システム検証、プロセス検証を開始 • コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)を設立し活動を開始	**データ提供事業等の具体化と利活用支援部門発足準備** • データ提供価格等の具体化 • 検体提供やその他サービスに関する検討 • 業務規定等の文書類作成・最終化 • コンソーシアム支援
解析・DC 運営	**業務・体制の概要策定と、業務上必要な資産等の移行方針の策定** • 解析・DCが持つべき機能を定義。特に、研究機能の位置づけを整理 • 部門内の組織構造と内外製方針を策定 • がん領域・難病領域の統合方針策定および業務プロセス概要の作成 • 各移行対象の移行方針とスケジュールを整理	**業務の詳細化と資産等の移行手続き** • 部門内の運用プロセスや規約の策定 • 法人設立に向けた移行手続き • 解析パイプラインやアプリケーションの継続的な開発・改良 • プロジェクト管理

今年度の実施事項サマリー（2/2）

チーム	今年度の実施事項サマリー	来年度の実施事項
IT・情報基盤・セキュリティ	**事業システムや組織インフラにおける設計・運用基本要件を検討** • システムの構築・運用にかかるコスト試算 • AMED研究班のPoC等を参考とした要件検討 • 事業運用に向けたIT・情報基盤・セキュリティの要件検討。それに伴う調査	**システムの構築とテスト運用** • システム開発計画策定 • 仕様書作成・調達・システム開発 • プロセス整備・セキュリティ対策 • プロジェクト管理
ELSI	**ELSI上の課題・懸念を洗い出し、市民・患者の参画を促す体制を整理** • ICF改定に向けた課題とそれぞれの対応策・想定解決時期等を検討 • PPI実施事項の一覧/優先順位を整理し、参加者パネルのあるべき姿・構築計画を作成 • R6年2月にPPIイベントを開催	**ELSI対応と参加者パネル構築準備** • ELSI対応支援とICF改定準備 • 参加者パネルの規約等作成や公募準備 **ELSI・PPI部門発足準備** • 部門の業務規程等文書類作成
総務	**法人形態・予算枠決定前の事業実施組織の組織体制検討、広報活動を実施** • 組織体制、部門内体制、必要な規程を検討 • 人材要件の定義や内外製方針の整理、人材確保のための訴求ポイントを検討 • 全ゲノム解析等実行計画の紹介ウェブサイトを作成	**実施組織の組織体制を決定し、組織稼働に向けた採用活動を開始** • ガバナンス体制、部門内体制の確定 • 人材要件を確定させ、採用活動を開始 • 事業実施組織のウェブサイト稼働開始

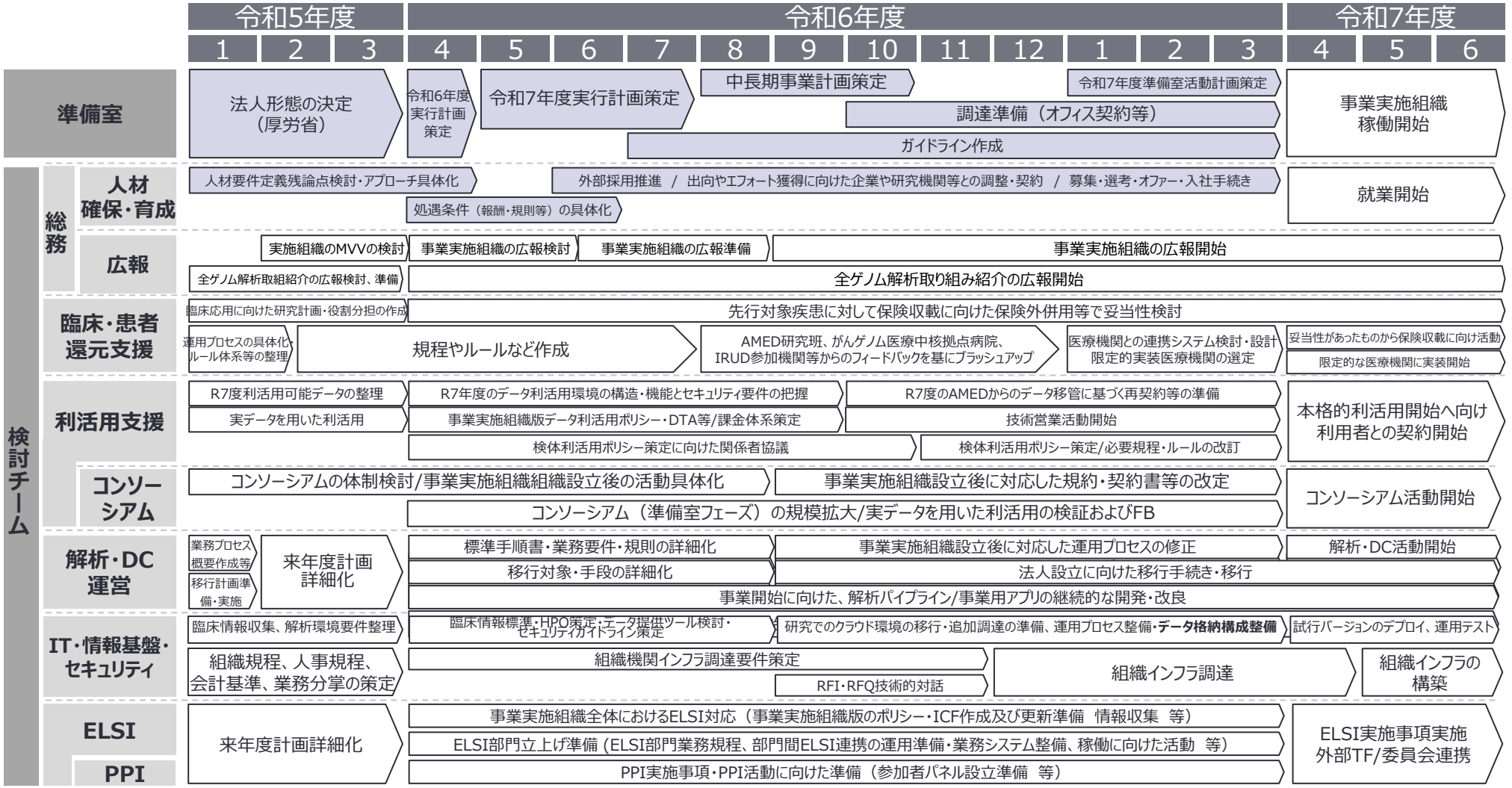
事業実施組織の稼働開始に向けたロードマップ(現時点案)

令和5年12月4日 第19回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料2-1 P.18より

ロードマップ作成の前提(現時点案)

- 事業実施組織の稼働開始時期は令和7年度の稼働開始を想定

第19回専門委員会からの更新箇所



業務・システム：がん・難病の統合方針

がん・難病領域の統合を目指す目的は、事業の効率的運用と品質向上と想定。このため、統合によるメリットが実装難易度を上回れば、統合すべきと判断

統合とは

【統合を目指す理由】

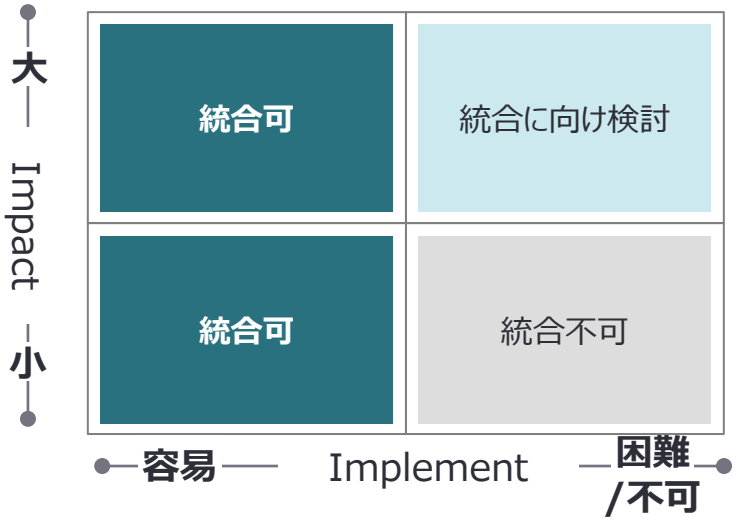
- これまでの準備室の議論では、「共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する」という方針が示されてきた
- 統合を目指す理由
  - 経済面：統合により、人員、システムなどを効率的に活用し、全体のコスト低下につながる
  - 品質面：統合により、技術・知見が集約されより良いアウトプットを提供できる

【統合とは何か】

- 業務の統合
  - がん、難病両領域において、原則、同じプロセスで遂行可能である

※Implement不可：Impactで測定困難な高度な専門性が必要な場合は統合不可

統合可否の判断



Impact（影響度）

- メリット・デメリットについて、QCDで判断
  - Quality：患者の理解度・満足度向上、臨床現場の負担減、解析精度等
  - Cost：人件費、解析費、運用費等
  - Delivery：TAT、患者へ説明の時間等

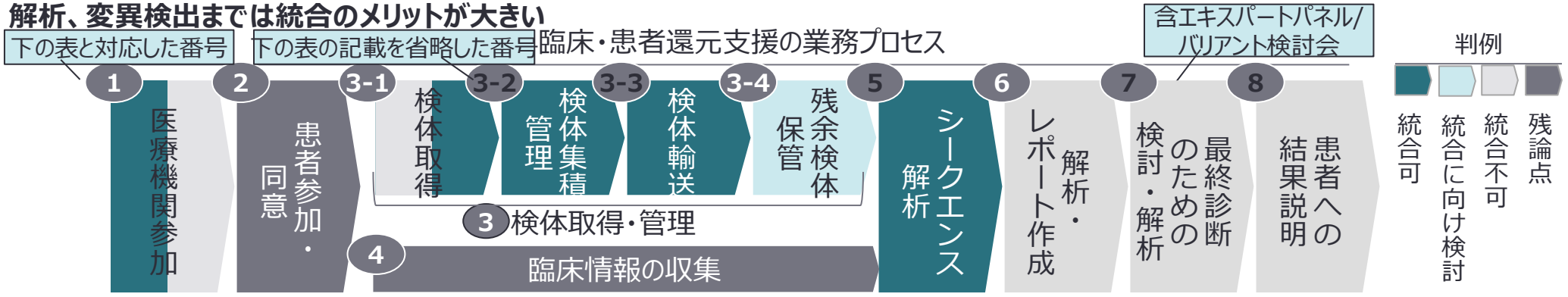
×

Implement 実装難易度

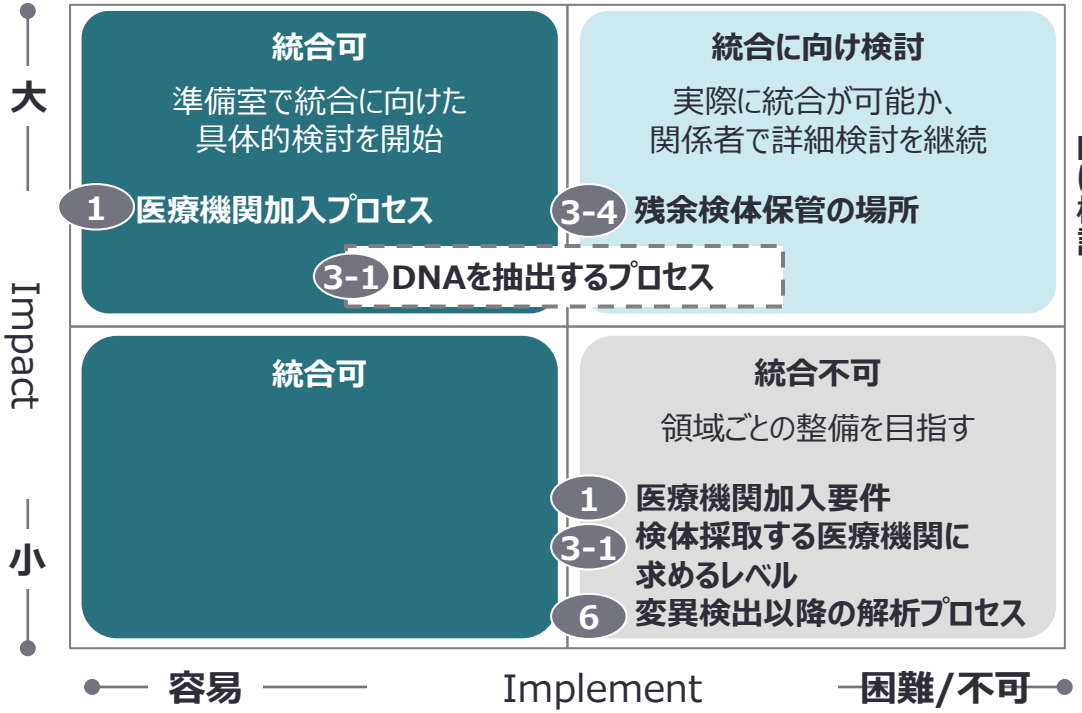
- 業務や専門性で判断
  - 業務：運用プロセス、ルール等を統合できるか

ボード会議、専門委員会資料確認_個別アジェンダ

がん、難病領域の専門性が反映される、医療機関の要件、検体採取や解析などのプロセスは領域毎に検討。DNA抽出からシークエンス解析、変異検出までは統合のメリットが大きい



領域毎の統合方針

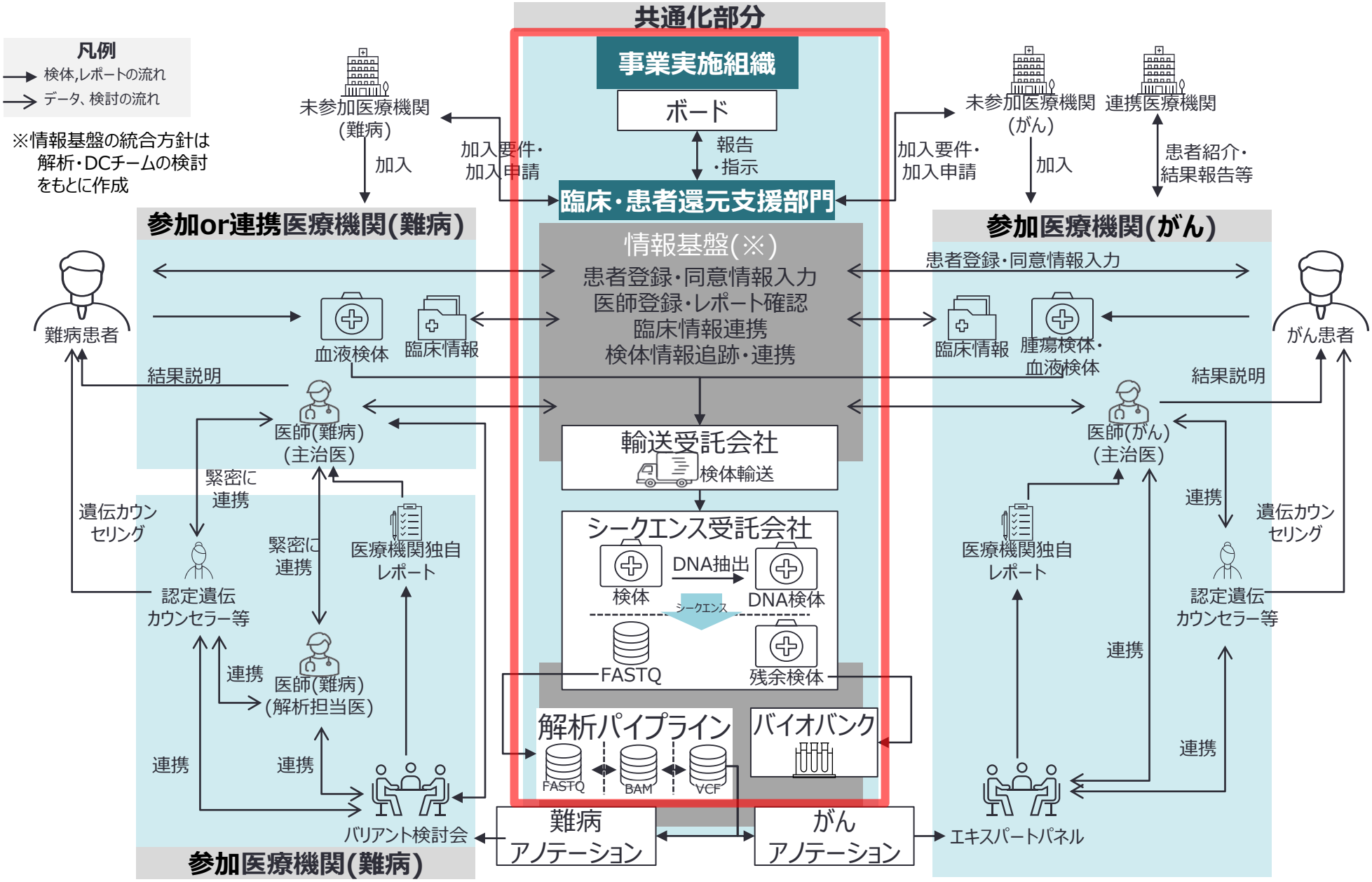


判断理由と今後検討事項

統合可	1	医療機関加入プロセス	• 同一プロセスで実施可能
統合に向け検討	3-1	DNA抽出からのプロセス	• 安定してDNA抽出は可能であり、スケールメリットを得やすい
	3-4	残余検体の保管場所	• 統一管理した方が精度管理の面で有利 • 自施設で持ちたい場合などについて検討継続 解析DCと議論中
統合不可	1	医療機関の加入要件	• 共通するセキュリティなどの要件はあるものの基本的に両領域で、参加医療機関に必要な人的要件は異なる
	3-1	検体採取する医療機関に求めるレベル	• 両領域で、取り扱う検体が異なる
	6	変異検出以降の解析プロセス	• 両領域で、全ゲノム解析の目的が異なる 解析DCと議論中
残論点	2	患者参加・同意	• ITチームなどの検討結果を踏まえた上で、あるべき姿を整理
	4	臨床情報収集	

報告事項_②臨床・患者還元支援チーム

事業実施組織と参加医療機関の全体の業務プロセス(概略)



造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析について（背景）

厚労科研中釜班患者還元WGにおける2023年度の検討課題

患者還元WG

(2) 固形がん対象症例の選定方針について

以下の方針で、運用を開始する
- １患者１検体の解析を主体とする
- 治療法の選択等で必要な場合、初発手術時の腫瘍に加えて再発・転移腫瘍（後者のみの解析も含む）、また重複がんの場合それぞれの腫瘍の解析を行う (AMED研究では、便宜上、別症例としてカウントする)

(3) 患者還元WGの拡大について

事業実施組織での全ゲノム解析の実施に向け、患者還元WGに、全ゲノム解析に基づいた患者還元の実績のある臨床医、AMED全ゲノム事業に参画する研究者や造血器腫瘍の専門家等を加え、患者還元における共通の課題を整理し、対応方針を検討する。

（例）
- 二次的所見の取り扱い方針の統一
- 共通プロトコール/ICFの策定
- 造血器腫瘍の患者還元について

「2023年3月9日 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第14回）」資料より抜粋

造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析について

現状・課題：

- 固形がんでは、パネル検査が医療実装され、全ゲノム解析を用いた前向き研究を実施中
- 一方で、造血器腫瘍を対象とした遺伝子パネル検査は保険承認されておらず、エキスパートパネルが稼働していない
- 国内で造血器腫瘍向けの遺伝子パネル検査が先駆け審査指定品目として薬事承認申請予定

提案：

造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析を開始し、以下の点に関する体制構築や稼働性の評価を行う
その際、固形がんでの体制や経験、造血器腫瘍後ろ向き研究の成果を取り入れる

前向き研究で検討・構築する項目：

1. 患者還元の臨床的有用性
2. 対象症例
3. 対象施設とエキスパートパネル実施体制等
4. 生殖細胞系列遺伝子変異への対応
5. 変異検出のためのゲノム解析パイプライン
6. 全ゲノム解析結果の確認

造血器腫瘍の前向き全ゲノム研究における目的と検討項目（1/2）

＜目的＞

造血器腫瘍の全ゲノム解析に基づく患者還元の体制構築、稼働性の評価、臨床的有用性の探索

＜検討項目＞

１．患者還元の臨床的有用性

造血器腫瘍においても固形がん同様、分子標的治療の適応例が同定される[1)]、遺伝子変異の検出によりはじめて確定診断にいたり治療法が変わる[2)]、あるいは予後分類が定まり造血幹細胞移植の適応が決定する[3)]ことが見込まれる。従って「治療標的の同定」に加え、「診断」や「予後予測」に基づいた治療法選択が可能となるため、患者還元において有用性が高い。

1）急性リンパ芽球性白血病における融合遺伝子・遺伝子再構成の同定、急性骨髄性白血病におけるKMT2A遺伝子の構造変化など

2）ゲノム構造変化に基づいた、骨髄異形成症候群と、先天性骨髄不全症候群、再生不良性貧血の鑑別など

3）急性骨髄性白血病におけるRUNX1遺伝子のexon skip変異、MECOM遺伝子の構造変化など

２．対象症例

少数の疾患に限定せず、研究目的を達成できる造血器腫瘍症例（疑い症例を含む）を対象とする。対象患者は解析開始時に生存しており、何らかの還元が期待できる状態であること、また、根治の可能性が低い難治がんや診療法の困難な希少がんを含むように設定する。

３．対象施設とエキスパートパネル実施体制等

前向き研究を行う対象施設としては、がんゲノム医療中核拠点あるいは拠点病院を主機関とする。将来的な臨床実装を見据え、複数の病院で稼働可能なエキスパートパネルの体制を構築する。人員の構成については、固形がんや造血器腫瘍パネル検査のエキスパートパネル要件(案)を参考とする。

造血器腫瘍の前向き全ゲノム研究における目的と検討項目（2/2）

＜検討項目（続き）＞

４．生殖細胞系列遺伝子変異への対応

固形がんとの共通性が多く存在することから、固形がん前向き解析研究の議論に参画し、エキスパートパネルの運営に反映させる。さらに造血器腫瘍に固有の問題も存在することからその対応を検討する。

５．変異検出のためのゲノム解析パイプライン

対照となる口腔スワブ検体や寛解期の血液試料に腫瘍細胞が含まれることがあり、それに対応する変異検出手法の確立が必要である。一方、構造変化の検出については、偽陽性など固形がんと共通の課題も見受けられる。そこで、これまでの造血器腫瘍の後ろ向き研究班や固形がんにおける解析パイプライン研究（井元班）と連携し、造血器腫瘍に適したゲノム解析パイプラインを構築する。

６．全ゲノム解析結果の確認

患者に返却するゲノム変化については、別の手法による確認を行う。手法については、ゲノム/RT-PCRや次世代シークエンサーを用いたターゲットシークエンス、長鎖シークエンスなどが挙げられる。

令和5年度の実データを用いた利活用進捗

事業実施組織設立後の円滑なデータ利活用に向け、準備室段階では、体制全体の確認・論点抽出・改善のため、利活用申請プロセスおよびデータ・システムの試行・検証を実施

目的		**事業実施組織設立直後から、国民に安心して受け入れてもらい、多くの方に利用しやすい**魅力的なデータ利活用環境の構築 ・適正・円滑な利活用申請等の運用 ・利用者にとって有用・安全・公平なデータ及び解析環境
令和5-6年度の実施概要		① **プレ検索** 実データを用いた**統計データ**を、プレ検索環境で閲覧し、使用感等を確認 ② **データ・システム検証** 利用者目線で、**実データ**をDaaSで解析確認してもらい、**データ及びシステムに対するニーズを収集** ③ **利活用申請プロセス検証** 利活用審査を含めたデータ利活用申請プロセスを**試行的・検証的に運用し、課題の洗い出し**を実施
使用環境		AMED C班（がん領域）および國土班（難病領域）が準備したDaaS環境
建付け・方法	**データ・システムの検証**	▸ 実データを用いた試行・検証（シミュレーション）を実施 AMED研究班が独自で、創薬または病態解明を目的にした共同研究を企業と実施することは可能 ▸ 個情法及び現在のAMED研究の枠内で第三者が実データを利活用するため、令和5年度は、**AMED研究班と共同研究で実施**（個情法上は一部、学術例外で整理）
	利活用申請プロセス	▸ 事業実施準備室は法人ではないため、共同研究としてデータ提供する権利・責任は以下に担保いただく想定 ・がん：東京大学医科研（AMED B7/C班）and/or 一部のAMED A2/B班（単施設を含む） ・難病：NCGM ▸ 利活用審査委員会(準備室フェーズ)は審査権限がないため、**試行的・検証的に利活用申請プロセスを運用**

令和5年度の実データを用いた利活用進捗

令和5年度内に実データを用いたプレ検索の実施を想定。データ・システム検証に関しては、迅速にご対応いただけるコンソーシアム会員から実施予定

事業実施準備室段階での実データを用いたデータ利活用

R5年度

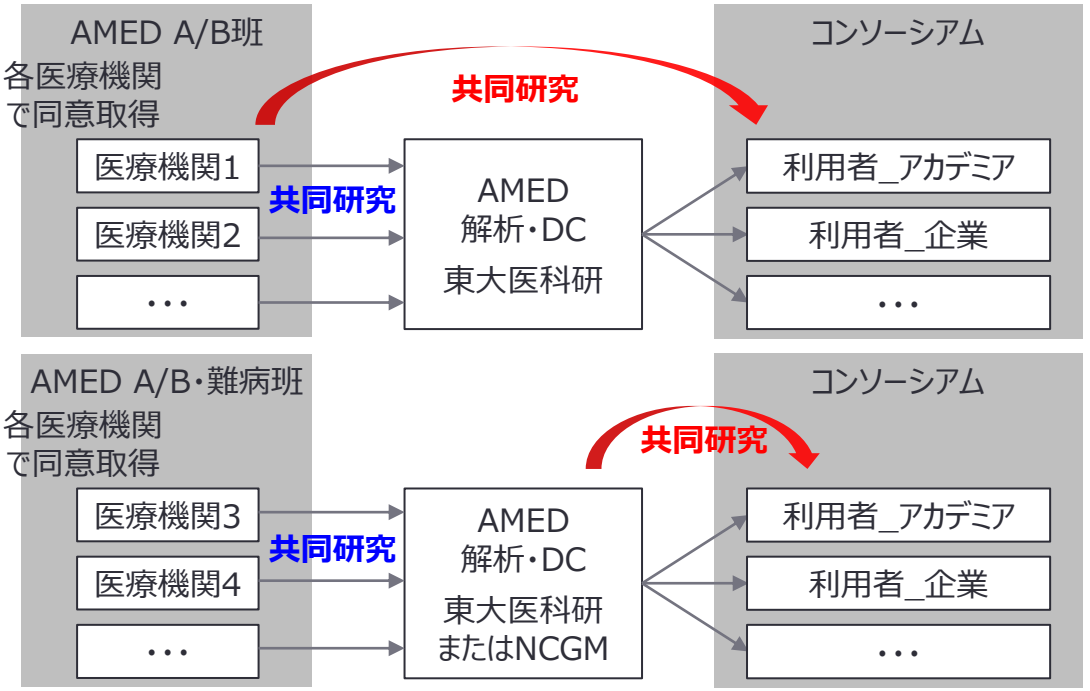
- 令和5年度内でのデータ利活用実施に向けて、迅速に対応いただけそうなコンソーシアム会員へアプローチ

R6年度

- 令和6年度以降においては、データ利活用を希望する会員に可能な限りデータ利活用実施していただく想定

準備室段階の実データを用いたデータ利活用の予定

建付け	領域	建付け	備考
プレ検索	がん	コンソーシアム（準備室フェーズ）全会員（倫理審査・共同研究契約不要）	• AMED C班が準備したプレ検索環境で**R5年度利用開始想定**
	難病		• 國土班が準備したプレ検索環境で**R6年度(またはR5年度に部分的に)利用開始想定**
データ・システム検証	がん	AMED A/B班との共同研究	• **R5年度**は**アカデミア会員2名**、**企業会員1社**で開始予定
		AMED C班との共同研究	• 第一段階は**企業会員7社**での**R6年度**開始を想定
	難病	NCGMとの共同研究	• 第一段階は**企業会員5社**での**R6年度**開始を想定
利活用プロセス検証	がん	準備室利活用審査委員会によるシミレーション	• 第1回利活用審査委員会を**3/12開**催（**4件**審議）
	難病		



コンソーシアム設置支援委員会からの進捗報告

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）を立ち上げ、総会にて幹事を選出。3月下旬に幹事会を開催し、令和6年度における活動並びに事業実施組織フェーズの検討を開始

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）におけるコンソーシアムに係る計画

事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。あわせて、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、**産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う**。

令和5年度の実績

コンソーシアム検討体制の発足

- コンソーシアム立ち上げを支援するため、コンソーシアム設置支援委員会を利活用支援チーム内に設置
- 立ち上げに向け、コンソーシアムに係る運営体制の　検討、会則等の策定を実施

コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)立ち上げ

- コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）に係る運営会則並びに入会申込書等を策定し、産業界並びにアカデミア界から会員を募集
- 令和5年度12月21日にコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）に関するキックオフを実施
- 実データ利活用実施に向けた会員への協力依頼、各種調整を実施

総会開催及び幹事会開催

- コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）における初期の幹事について、令和5年度2月29日に総会を開催し、承認決議を実施
- 令和5年度3月18日に幹事会を開催
  - 幹事会の設立をもってコンソーシアム設置支援委員会は解散

今後の方針及び予定

本格稼働に向けた検討及び検証

- 事業実施準備室フェーズでの活動計画（①実データ利活用、②利活用促進事業、③運営体制検討）の詳細化並びに活動計画に基づき事業内容の検討及び検証
- 事業実施組織フェーズに向けた運営体制・会則並びに事業内容等の検討

移行に関する議論整理

第14回専門委員会での対応方向性につき、詳細検討を実施。現時点での検討状況を報告する（赤字部分をご報告）

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性※1	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	• ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは事業実施組織が運営権限を持つ	• 解析DCは、解析機能の向上、プロセス管理の機能を担う • 上記機能を担うために、①部門運用、②研究、③自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援を行う
組織・人材	• ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、開発業務は外部ベンダーに委託する	• 部門内の組織機能と内外製の方針を定義 • 上記に従い、部門内の組織構造を具体的に定義 • 人材確保に向けた、人材要件、アプローチ、スケジュールを整理 • 人材育成については、専門性・希少性が高い職種を区別しつつ対応方針を整理
業務・システム	• ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する • ①また領域毎にデータは集約させる	• 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、がん領域・難病領域の統合方針を策定 • 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	• ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討する	• クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	• 事業実施組織への移行計画作成（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理）※2	• 移行対象となりうる、データ・検体・**資産（システム等）**につき、それぞれの移行にかかる論点を抽出し、移行計画案として検討 • 来年度以降、計画に基づき、移行準備・移行を実行していく • 法人形態によっては、異なる移行方式がありうるため、法人形態決定後に、計画の見直しを行う

※1、※2：第14回専門委員会報告資料「資料3　全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58(※1)、P46 、P51（※2） より

移行計画案の前提

移行計画案の前提	• 準備室では、事業実施組織の法人形態に可能な限り依存しない移行方針案を取りまとめている • 今後、政府（厚生労働省）方針、法人形態の決定、関係者との調整を経て、移行方針の見直しが発生する可能性がある

移行方針（案）サマリ

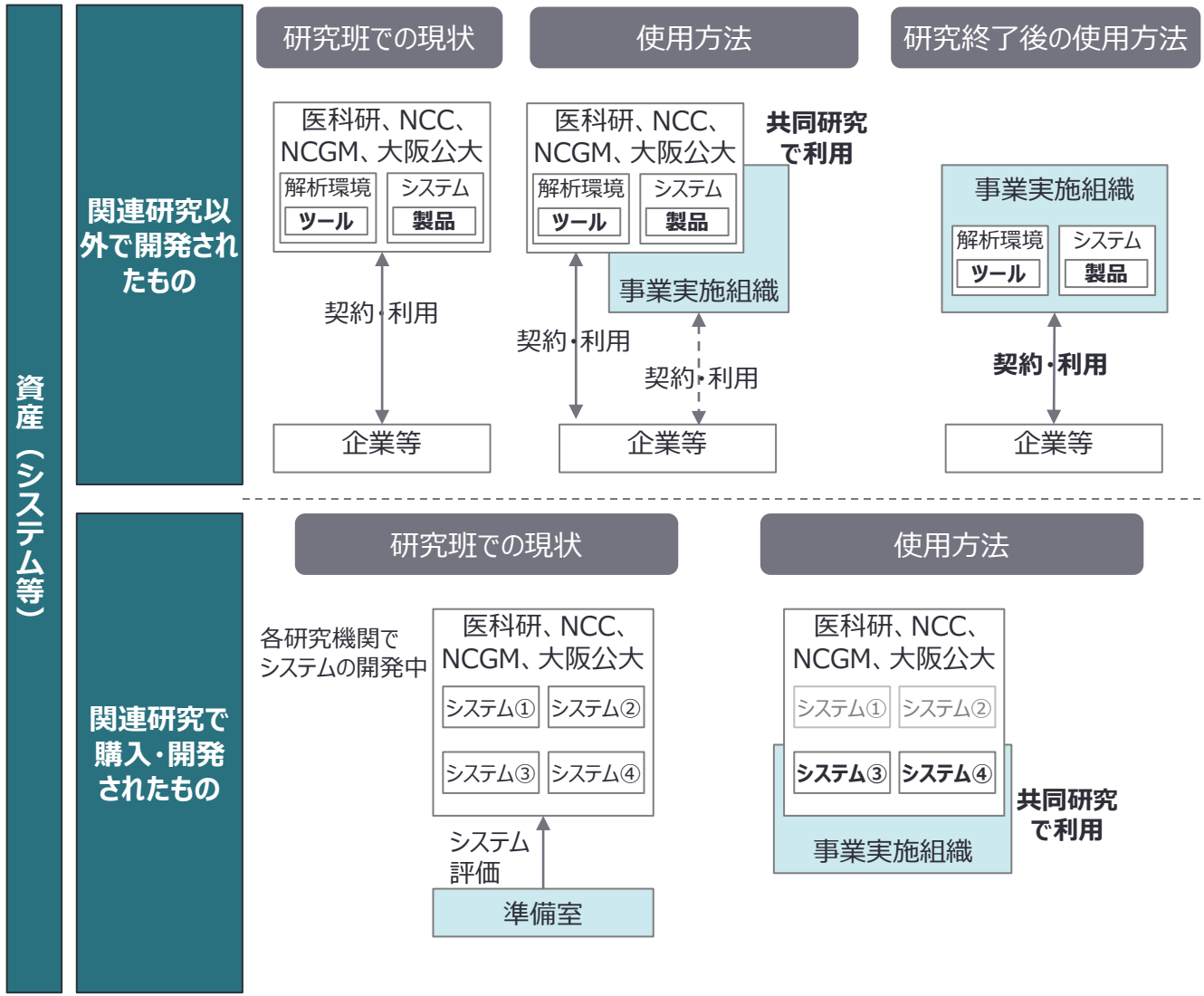
事業実施組織の法人形態に可能な限り依存しない移行方針案を取りまとめた。法人形態、関係者との調整後、異なる移行方針へ見直しを行う可能性あり

移行対象	種別	移行方針（案）
資産（システム等）	**関連研究（AMED研究等）以外**で開発されたソフトウェア・ツール等 ①外部製品②研究機関の特許、著作権	▸ **移行対象外** ▸ ①、②令和８年度までは研究班と事業実施組織の**共同研究の形で利用する。**その後継続利用する場合は、**許諾契約を締結し利用**
	関連研究（AMED研究等）で購入・開発されたもの ①有形資産（サーバ、ストレージ） ②無形資産（ソフトウェア、ツール）	▸ 研究班との**共同研究の形で利用する** 　▸ 使用料の調整等必要 ▸ 研究事業が終了したのちも、共同研究の形で利用を継続する。ただし、買い替え、作り替えの時期になれば、事業実施組織で新規購入・構築を行う
	法人設立前（R６年度）に新規開発・購入するもの	▸ **移行する** ▸ 構築されたシステム・購入物品は厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される

移行方針（案） – 資産(1/2)

関連研究以外で開発されたものは移行対象外であり、共同研究の形で利用し、その後許諾契約を締結し利用
関連研究で購入・開発されたものについては共同研究の形で利用する

移行方針イメージ



説明

- **移行対象外**
- R8年度までは、AMED研究班と事業実施組織の**共同研究の形で利用する**※1
- その後事業実施組織のみで継続利用する場合は、**許諾契約を締結し利用**
- ※全ゲノム解析における遺伝子特許の取り扱いについては継続確認、対応（移行対象ではなく、費用の考慮として検討）

- AMED研究班との**共同研究の形で利用する想定**
  - システム評価を経て、事業実施組織で使用するシステム決定
  - 使用料の調整等必要
  - 研究事業（R8年度）が終了したのちも、共同研究の形で利用を継続する
- ただし、買い替え、作り替えの時期になれば、事業実施組織で新規購入・構築を行う

※1 厚労省事業で購入・構築の資産については、法人形態確定後に協議し、方針を決定する

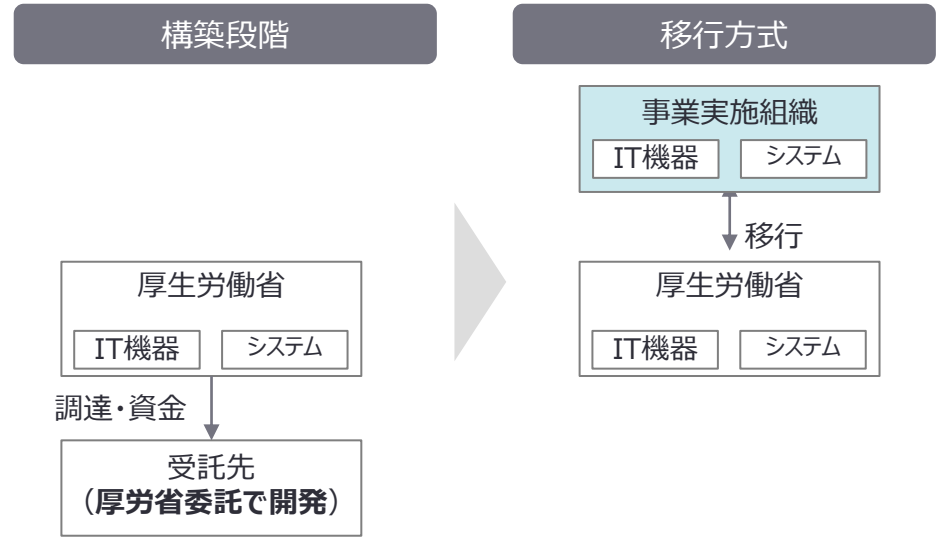
移行方針（案） – 資産（2/2）

法人設立前に購入されるIT機材や、新規構築システムは、厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される想定

資産（システム等）

法人設立前に新規開発・購入するもの

移行方針イメージ



説明

- **移行する想定**
- 構築されたシステム・購入物品は厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される
- 会計処理のため、財産的評価が必要となる

移行のスケジュール案

()内他チーム

	R5年度	R6年度				R7年度	R8年度	R9年度～
	4Q	1Q	2Q	3Q	4Q			
マイルストーン	▼法人形態決定（未定）					▼法人設立	▼AMED研究終了	
移行計画	移行計画策定 → 必要に応じて修正							
データ	移行対象特定 → 関係者との調整 → 移行手続実施							
		移行場所・移行方法の検討（IT） → 移行準備・実施（IT）						
共通		同意文書策定（ELSI）				適宜改定		
検体	移行対象特定 → 移行判断 → 関係者との調整 → 移行手続実施							
		移行判断・移行方法の検討 → 移行準備 → 移行実施						
		検体の利活用モデル検討（利活用・解析DC）						
資産	移行対象特定・システム評価（解析DC・IT）	外部製品の利用に向けた諸手続きの準備				AMED研究班との共同研究で利用（研究班終了後も継続）		
		既存システムの継続利用に向け、関係者との調整						
	新規調達に向け関係者と調整・調達	購入・構築（IT）				移行実施 → 利用		
		移行手続き						

- データ・検体・資産ごとに移行方式・スケジュールを整理
- 今年度に移行対象の特定を実施
- 来年度は、各研究機関と調整を行ったのち、移行手続を実施
- システム移行はITチームで検討
- 事業実施組織で使用する同意文書についてはELSIチームで検討
- 今年度に移行対象の特定を実施
- 来年度は移行判断を行い、移行可能と判断された検体を移行する
- 並行して、利活用チームと事業実施組織での検体の利活用モデルを検討
- 今年度のITチームによるシステム評価を受けて、移行対象の特定を行う
- 継続利用するシステム・外部製品について、来年度、調整・準備を行う
- 新規調達が必要なシステムについては、円滑な移行に向け、関係者との調整を行った上で、調達、構築していく

令和5年度ELSI検討サマリ

ELSIについてELSI課題のマッピングと同意取得やデータの第三者提供に関する課題の整理を実施。事業実施組織版の同意文書作成のために改定に向けた進め方を検討

目的

- 事業実施組織が社会との信頼関係を構築し、それを基盤として事業運営ができるようにするために、先取りしてELSI上の課題・懸念を洗い出し、設計に反映させる
- 事業実施組織全体にELSIの観点を浸透させる仕組みを検討・構築し、事業を健全にする

令和5年度検討内容

- 事業全体におけるELSIの洗い出しとマッピングを実施
- 国外にある第三者への提供に関する検討を実施し、検討状況を専門委員会で説明
- 以下のアプローチで同意取得の現状を把握した上で、ICFに関する課題・論点を整理し、改定方針を検討

状況把握	ICF課題の整理		ICF改定方針作成	
同意取得に関する状況を把握	**領域ごとのICFを比較の上課題を抽出**	**課題に対する外部意見をヒアリング**	**ICF改定に向けて反映が必要な論点を整理**	**ICF改定方針案を検討**
• 事業実施準備室で各研究班・施設での同意取得状況について確認を実施	• がん・難病では同意書の作成の方法や同意取得の仕方が異なる • ELSIチームで同意取得の課題について整理	• ICFの法的解釈や事業実施組織へのデータの移管等、個人情報保護法関連は外部の専門家に確認を実施	• 事業実施組織設立時に企業への第三者提供が可能になる建付け等を整理	• 今年度未検討の部分で、事業実施組織設立時にICFに反映が必要な内容の洗い出しを実施し、令和6年度に改定を準備する方針を検討

次年度予定

- 事業実施組織設立に向けて個情法対応、検体・試料の取り扱いや国外にある第三者への提供・利活用、研究倫理指針への対応、リコンタクト対応等の検討結果を加味した上で、各チームの検討内容を基に、事業実施組織版のICFを作成

検討内容詳細については次年度初回専門委員会にて報告想定

令和5年度PPI検討サマリ

PPIについて令和5年度は検討体制を整備した上で戦略レベルの検討を実施し、実施事項一覧や優先順位を整理。優先順位が高い参画者パネルについて要件や構築等を検討開始

目的

- 患者・市民の視点を重視し、社会との対話を通してよりよい事業の進め方を見出していく

令和5年度検討内容

- 以下のアプローチに沿ってPPI検討体制を構築した上で、PPI実施事項案一覧と優先度を整理
  - 各段階において準備室での検討に患者・支援者の立場の協力者（詳細次ページ）が参画し討議
  - PPIイベントにて意見交換会を実施し、多数の患者・支援者の方からPPIのあり方について意見を収集

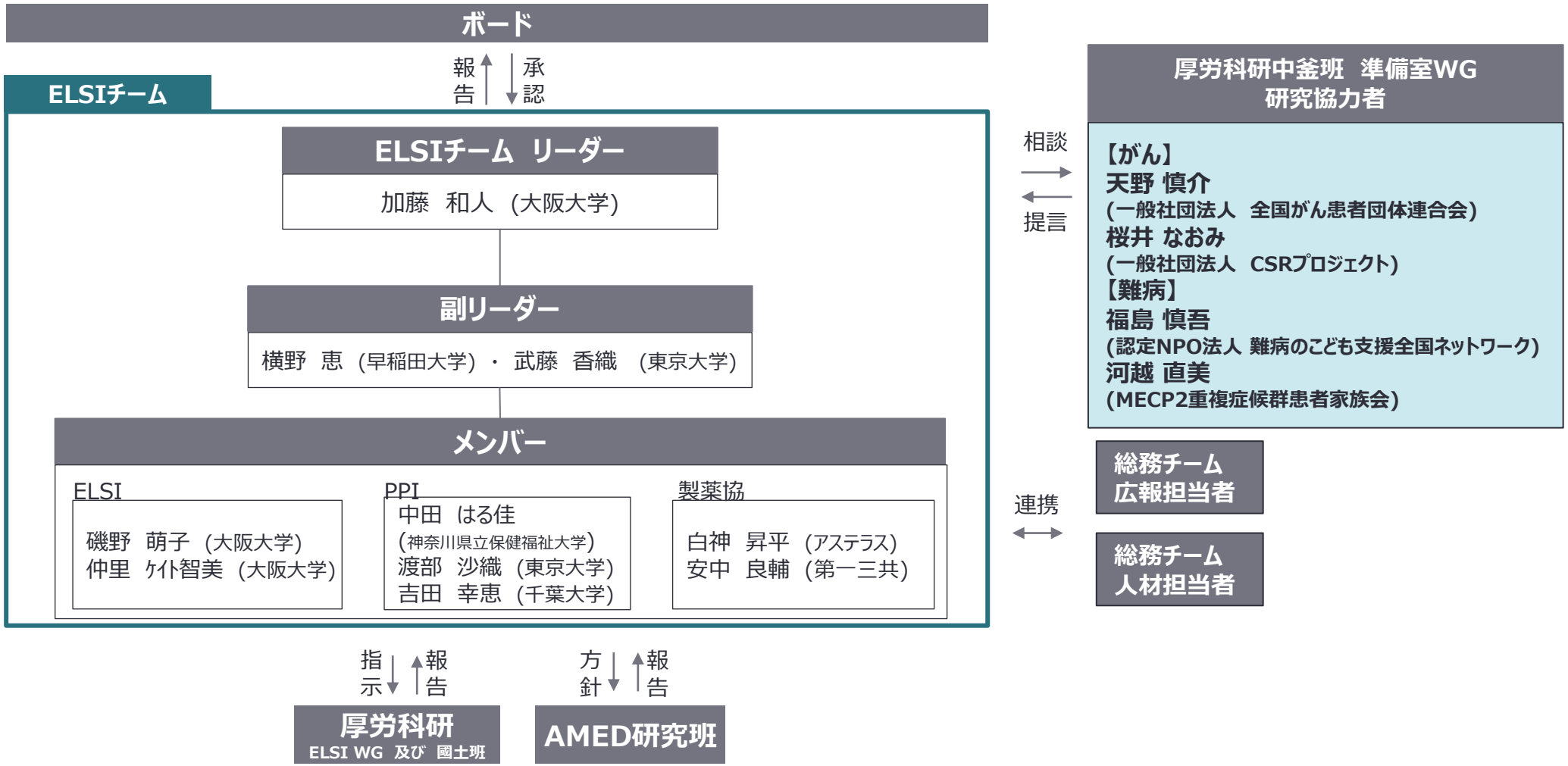
事前準備	実施事項案の整理		PPI実行計画案の検討	
PPI検討体制の整備	**PPI実施事項案の洗い出し**	**実施事項の優先順位と役割分担整理**	**参加者パネルのあるべき姿等を検討**	**参加者パネルの構築計画案の作成**
• 準備室のPPI検討体制を整備 • 患者・家族の視点を検討に反映	• PPIを行う理念や目的を整理 • 過去検討を参考に実施事項一覧を整理	• 実施事項について協力者含め重要度・影響度を確認 • 参加者パネルの構築を最優先と位置付け	• 海外の事例を参考にあるべき姿を整理 • あるべき姿に基づき要件（目的・機能・役割・人員数・体制等）を検討	• 構築に必要なタスクを洗い出し、具体化 • 構築計画のロードマップ案を作成

次年度予定

- 参加者パネルに関する規約、業務規定案・公募資料等の文書類の作成
- 参加者パネルの公募準備及び連携医療機関や事業参加者への説明実施

検討内容詳細については次年度初回専門委員会にて報告想定

（参考）ELSIチームにおけるELSI・PPI検討体制

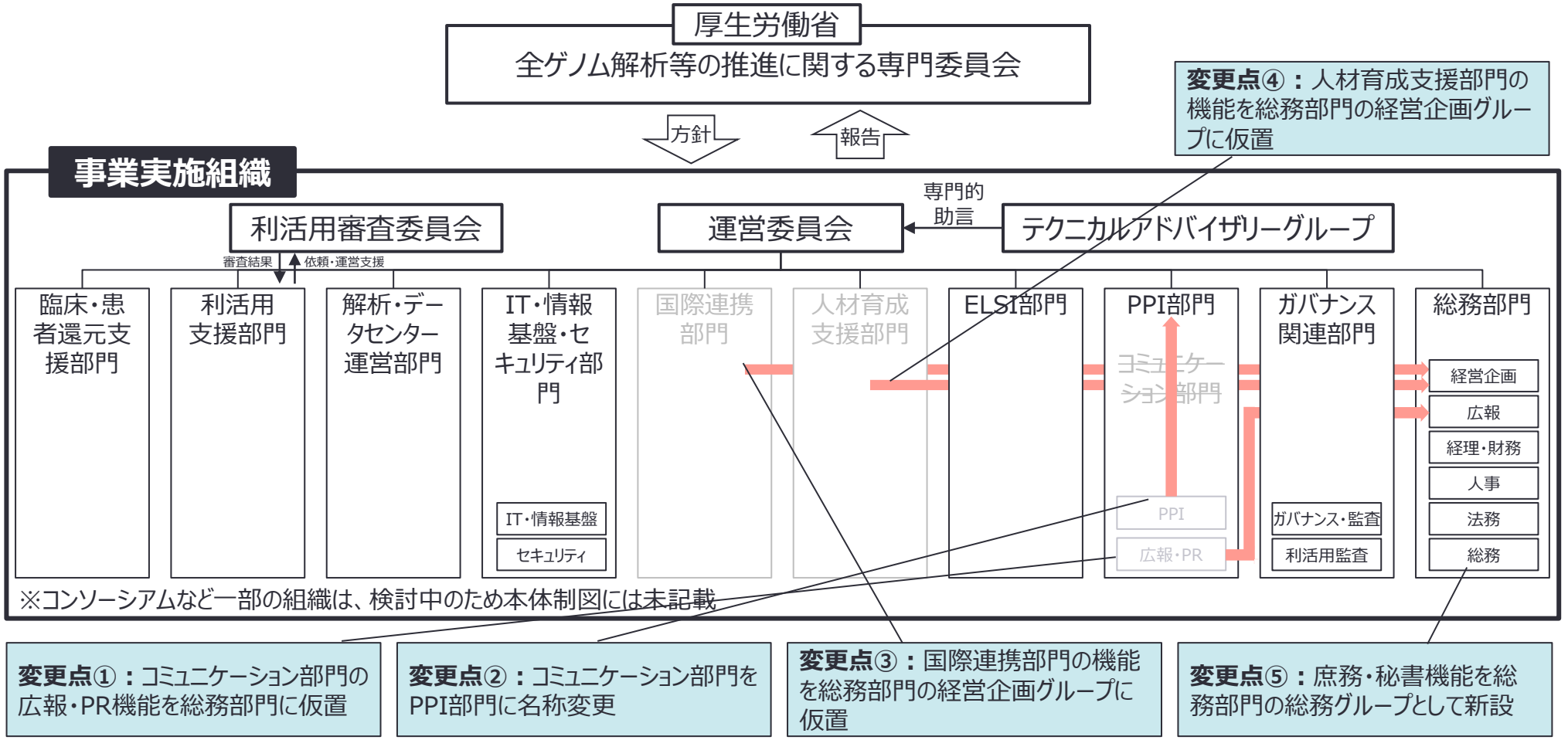


※敬称略

第14回専門委員会からの設置部門の変更点

令和5年3月9日 第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.68を修正

事業実施組織の組織体制図（案）



第14回専門委員会からの設置部門の変更理由

対象機能	論点	検討結果と理由
① 広報・PR機能	• PPI機能と広報機能を1つの部門に設置し、恒常的に連携する体制とすることが適切か？ • 特に広報・PR機能は経営戦略と平仄を取る必要があるのではないか？	• コミュニケーション部門の広報・PR機能を総務部門に仮置 ➢ **経営戦略と密接に連携が必要であり、主として経営企画グループで経営戦略を検討することから**総務部門内に配置してはどうか ※適宜、その他各部門とも連携
② PPI機能		• コミュニケーション部門をPPI部門に名称変更 ➢ **広報機能が総務部門に移動**するに伴い、部門名称をPPI部門としてはどうか
③ 国際連携機能	• 単独で国際連携部門として設置するだけの恒常的な業務量があるか？	• 単独の部門とせず、総務部門内の経営企画グループに仮置 ➢ 当面、**国際連携機能は別部門とするだけの業務量は想定されないため**、経営企画グループに仮置 ➢ 事業実施組織の状況を踏まえ、単独部門とすることも検討
④ 人材育成機能（詳細は次頁）	• 中長期的には体系的な育成プログラムを検討することを想定しているが、組織発足当初から単独部門としての業務量があるか？	• 単独の部門とせず、総務部門内の経営企画グループに仮置 ➢ 人材育成機能は中長期的な人的リソースの育成が目的だが、**当面、別部門とするだけの業務量は想定されず**、経営企画グループに仮置 ➢ 事業実施組織の状況を踏まえ、単独部門とすることも検討
⑤ 総務機能	• 庶務・秘書業務機能が必要ではないか？	• 総務部門内に総務グループを新設 ➢ 庶務・秘書業務を実施する機能として、総務部門内に総務グループを配置してはどうか

第14回専門委員会からの設置部門の変更理由（専門人材に対する人材確保・人材育成の担当）

取りまとめ業務が主となるため、単独の部門を設置するだけの業務量はない

専門人材に対する人材確保・人材育成の担当

職種	人材確保		人材育成		人材確保・教育計画の取りまとめ
	計画策定	実施	計画策定	実施	
解析・データセンターに係る人材（バイオインフォマティクス、AI、クラウド等に係る人材）	解析・DC運営部門				人材育成支援部門
臨床情報等の活用に係る人材（遺伝カウンセラー等の人材）	臨床・患者還元支援部門	医療機関	臨床・患者還元支援部門＋医療機関		
その他育成必要職種	（現時点では必要職種不明）				

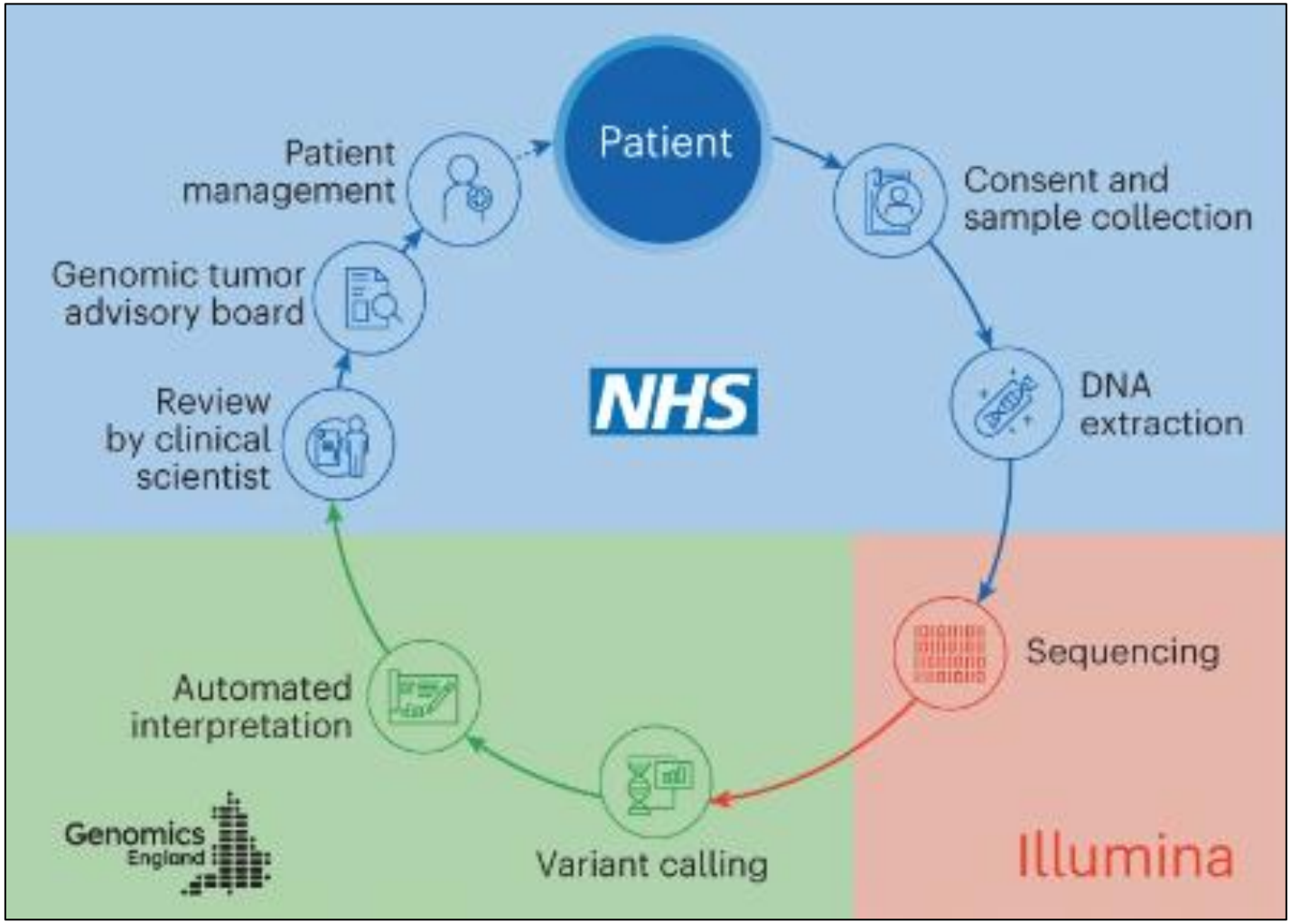
*解析・DC運営部門や、臨床・患者還元支援部門の人材確保・育成業務の計画策定・実施主体の支援および今後の施策展開・人材育成対象職種特定方法の構想策定

専門人材の人材確保・育成における、計画策定・実施は主に解析・DC運営部門や臨床・患者還元支援部門でドラフトされ、人材育成支援部門の独自業務はその取り纏め（含むレビュー）となるため、単独部門を設置するだけの業務量はないと想定

※人材育成機能の拡大に応じて単独の部門とすることを検討

英国訪問報告の全体像

訪英では、①ゲノム医療の全体像とそれに紐づく②情報基盤を中心にヒアリングを実施。英国のゲノム医療はNHSが戦略構想を担い、GELを含めた体制を構築している



Sosinsky, A., et al. Nat Med 30, 279–289 (2024).
Insights for precision oncology from the integration of genomic and clinical data of 13,880 tumors from the 100,000 Genomes Cancer Programme | Nature Medicine

1.患者還元の体制/NHS Englandにおけるゲノム医療体制

NHS Englandでのゲノム医療は、7つのGMSA/GLH及び17のCGSが連携し、それらと連携する各医療機関がゲノム医療を提供している

戦略

1 NHS England Genomics Unit
→監督、調整、委託、および資金提供を行い、NHS GMSインフラストラクチャーを支援

連携

7 NHS Genomic Medicine Service Alliances (GMSAs)
→臨床における学際的なリーダーシップを提供し、国全体にゲノミクス医療を普及

検査

7 NHS Genomic Laboratory Hubs (GLHs)
→ゲノム検査及び、小児等緊急性を要する全ゲノム解析の一部を実施
→紹介、解析、MDTによる解釈結果、臨床医への報告等を実施

診療

13 Genomic Medicine Centres
→診療における、同意取得、DNAを抽出するためのサンプルの収集
→ゲノム配列の解釈を知らせるための臨床情報の取得等を実施

助言

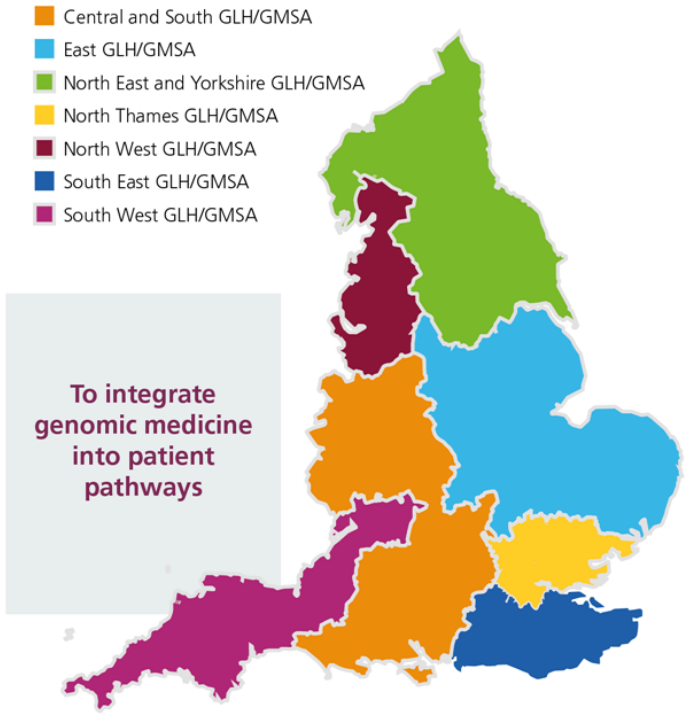
17 NHS Clinical Genomics Services
→患者とその家族の診断、リスク評価、生涯にわたる臨床管理に対し、包括的な臨床ゲノム医療およびカウンセリングを提供

研究利活用

1 Genomics England
→バイオインフォマティクスと情報プラットフォームを含む、WGSの国家レベルでの提供を支援。NGRLおよび研究イニシアチブを通して、ゲノミクス研究を支援

NHS全体で英国すべての患者と市民にサービスを提供；22年時点で約120万人在籍*

GLH/GMSAが所属する７つの地域



※NHSご提供資料より準備室にて和訳・編集
Record numbers of staff working in the NHS - GOV.UK (www.gov.uk)

NHS

1.患者還元の体制/各機関の役割分担

英国ゲノム医療における患者還元は、NHSが主導。各医療機関やGMCにて診療を行い、GLH/CGS/GMSAが連携して、検査・解釈・結果返却を行う

2019年より、GMS を導入し、英国の NHS 全体でゲノム検査・診療を提供

- **ゲノム医療戦略を立案（GELを含む）**
- 全国的なコーディネーションや資金管理

- **National Genomic Test Directory（NGTD）**に基づくゲノムテストの基準や項目を参考に、患者が医師からゲノムテスト・検査についてリファーラルを受ける

- **診療では10万ゲノムプロジェクトよりも具体的な検査理由が求められる**
  - パネル検査が適していない小児がん・肉腫等
  - 他の手段が尽きた時
  - パイロットプログラムとして実施している卵巣がん
- NGTDでは臨床試験や研究用の遺伝子は対象外

※National Genomic Medicine Centres



※Genomic Medicine CentresはEngland13か所に設置されている、ゲノム医療センター

戦略

NHS National Genomics Unit

診療

NHS NHSシステム内の病院のがん科や神経内科、Genomic Medicine Cntres（GMC）※

助言

NHS Clinical Genomics Services(CGS)

- 難病の複雑なケアなどをサポート
- MDTの意思決定を支援

検査

NHS Genomic Laboratory Hub(GLH)

- ゲノム検査を実施、分析や解釈が**MDT（エキスパートパネル相当）**によって解釈され結果返却を行う（**WGSは全体の10%）**
- 1か所150人～の専属スタッフが配置されている

連携

NHS Genomic Medicine Service Alliances（GMSA）

- 全体を通して臨床現場を支援・ゲノム医療を診療に組み込む検討を実施

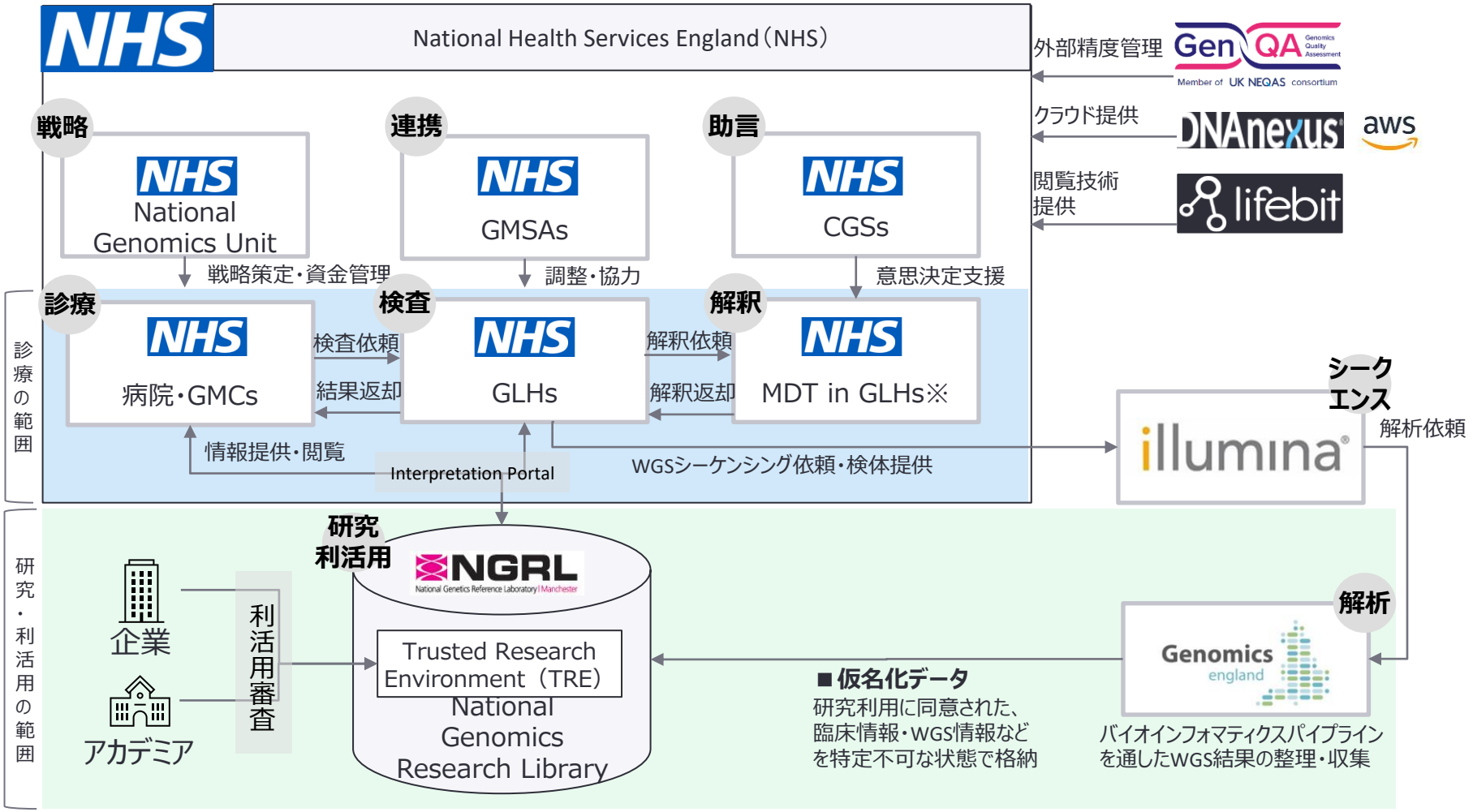
NHS England » Accelerating genomic medicine in the NHS

GEL NHS

2.ゲノム医療の現状/ゲノム医療サービスの全体像

NHSがイルミナ及びGELと連携して全ゲノムに関する診療・研究を実行。GELは主に研究用のデータをNGRLに格納し、各ステークホルダーが遠隔で閲覧

英国のGenomic Medicine Service /ゲノム医療サービスの全体像



※MDT＝multi-disciplinary teams：個々のケースを検討するための臨床医等で構成される学際的なチーム、エキスパートパネルに相当

GEL NHS

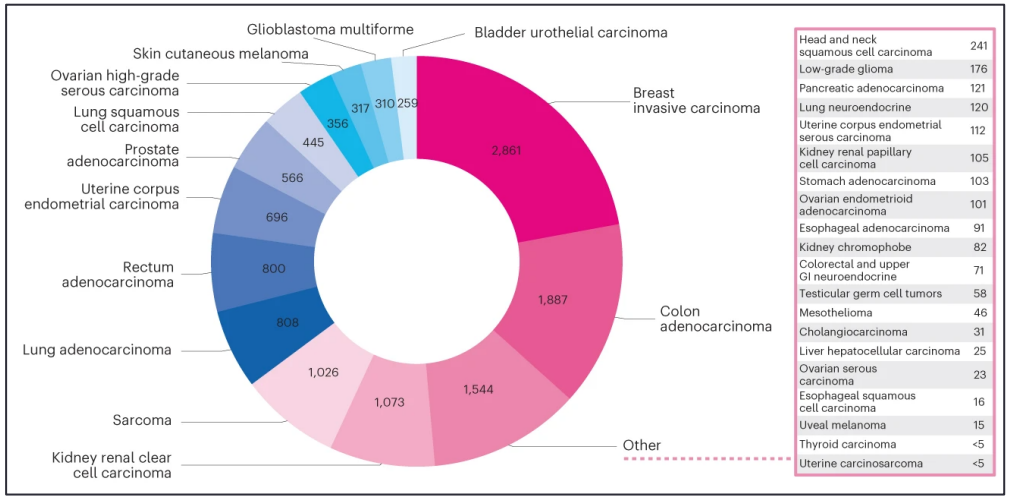
3.ゲノム解析の対象疾患と症例数

10万ゲノムプロジェクトで得た知見から、現在全体の10%程度をWGSを行っている。CGP等との組み合わせによるコスト・効果を意識した患者還元体制を構築している

10万ゲノムプロジェクト

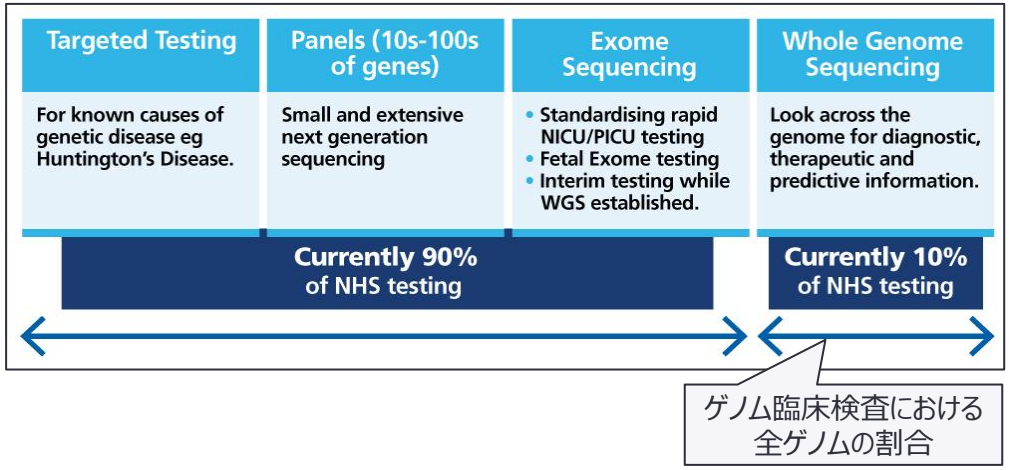
- GELは、NHSイングランドと共同で、NHS内での精密がん治療の機会を評価するため、全ゲノムデータと長期の臨床データを結びつけるためのインフラとリソースを確立
- **がん**では33のがん種にまたがる13,880サンプルの固形腫瘍の全ゲノム解析を実施
  - 最多は浸潤性乳がんで2,861サンプル
- WGSによる**難病**の診断率*は約25%
  - 多発性嚢胞腎で55%、骨形成不全症で51%

10万ゲノムプロジェクトにおける解析対象である33種のがん種と分布



今後の戦略

- プロジェクトで得られた知見を、臨床のゲノムターゲットの選択に活用し、全ゲノム解析の臨床への実装を開始
  - 全ゲノム解析はNHSの行うゲノム検査全体の10%程度
- NHS全体で肉腫、膠芽腫、卵巣高悪性度漿液性がん、トリプルネガティブ乳がんの臨床での全ゲノム解析を優先的にサポート



Insights for precision oncology from the integration of genomic and clinical data of 13,880 tumors from the 100,000 Genomes Cancer Programme | Nature Medicine
100,000 Genomes Project | Genomics England

＊actionable findingsが見つかった症例

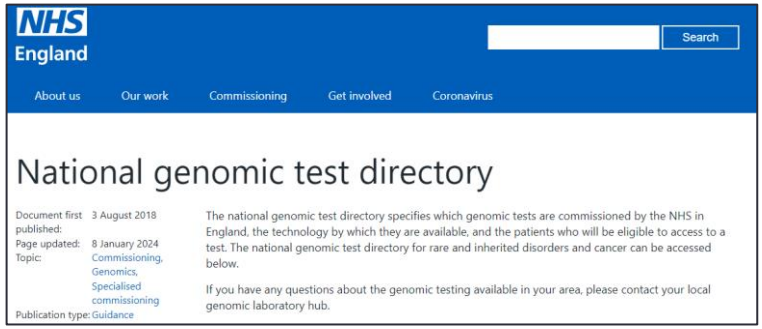
NHS

4.対象疾患拡張の現状と今後

NHSで定めるWGSの検査基準、検査対象疾患の拡張は定期的に見直しを実施。更に地域のニーズに合わせて、対応する疾患を追加することも可能

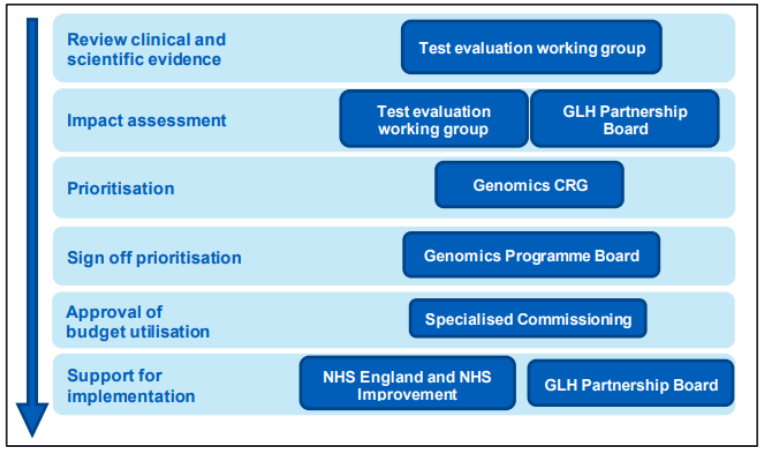
ゲノム検査の基準

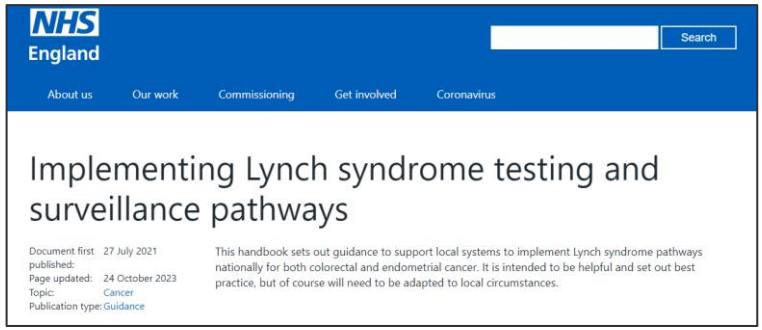
- WGS対象疾患の特定はNHSで統一的に実施
- 全国ゲノム検査ディレクトリ/National Genomic Test Directoryに検査技術や対象を記載
- 毎年ワーキンググループ等によって内容の更新について検討され、予算や優先度を更新



個別の優先プロジェクト

- 地域のニーズに合わせて、個別プロジェクトとして優先対応すべき疾患の申請も可能
- 地域ごとにNGTD以外の個別プロジェクトが存在（コミッショニング*）
  - 例１）若年層における心臓突然死：
    遺伝性疾患が疑われる場合、英国心臓基金のサポートのもと、家族に対して遺伝検査を推奨
  - 例２）リンチ症候群 ：
    個別プロジェクトによりガイドラインの更新や、全国レベルでの医療均てん化により、リンチ症候群に対する適切な診断・治療が普及





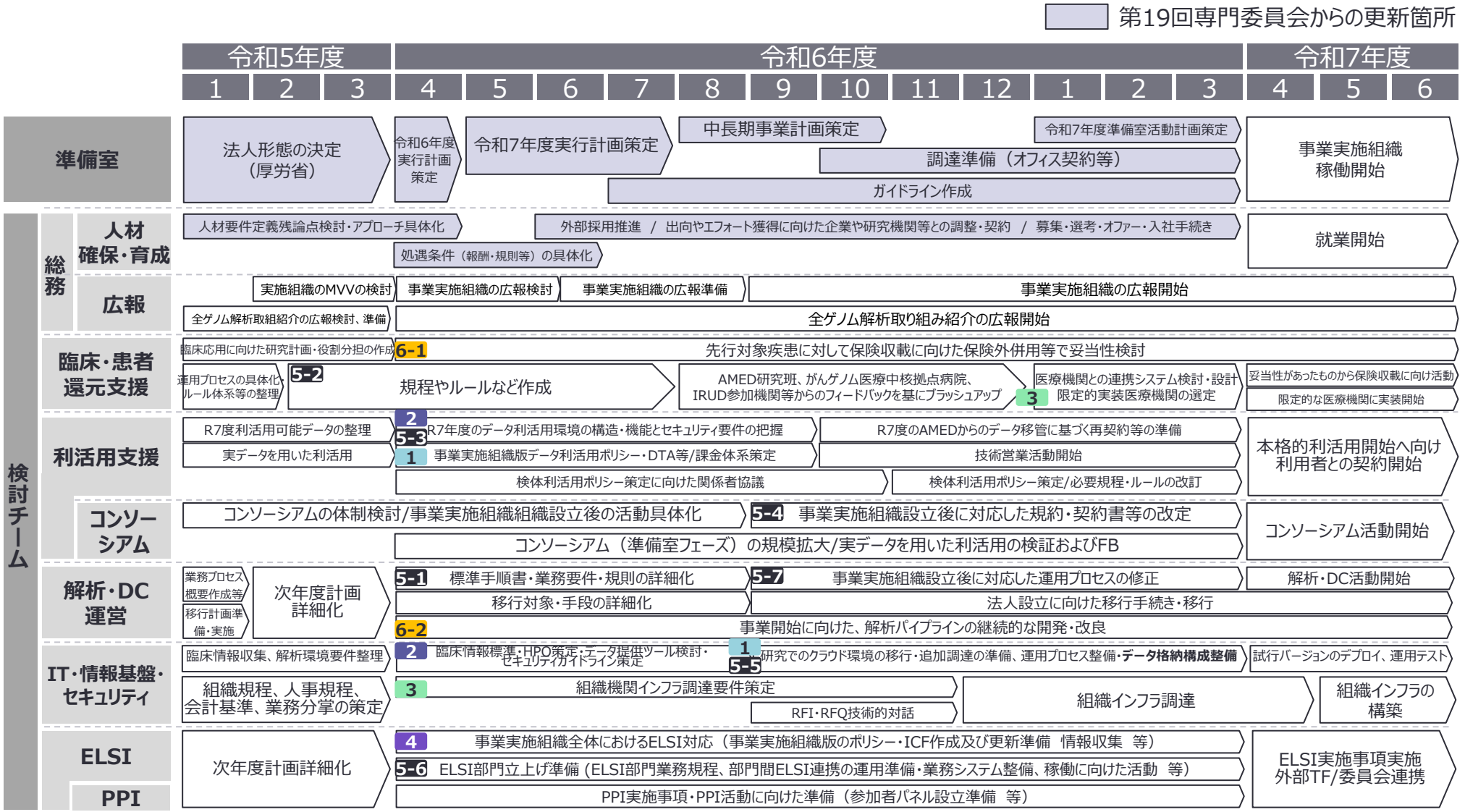
NHS England » The National Genomic Test Directory
NHS England » Implementing Lynch syndrome testing and surveillance pathways
*NHSの求めに応じ、各地域が個別に計画や予算を文書化した上で実行や運用について提案し、採用された案に基づき全国的な取り組みをリードすること

参考資料

事業実施組織の稼働開始に向けたロードマップ(現時点案)

ロードマップ作成の前提(現時点案)

- 事業実施組織の稼働開始時期は令和7年度の稼働開始を想定



実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー（事業の柱）

◯ 担当する検討チーム
▭ タスクの依存関係

	実施組織が果たす機能	主な検討チーム	実施組織稼働開始時点の目標（＝令和7年度）	実施組織稼働前の主な実施事項（＝令和6年度）
事業の柱	❶患者の本事業への参加促進 ❷医療機関との連携 ❸必要なデータの取得	臨床患者還元支援	• 同意の取得・撤回状況に応じてリアルタイムで全国に分散した医療機関から全ゲノムデータ・臨床情報を収集・管理する体制構築	解 IT 3 5-5 • 患者ポータルにおける、IC取得・撤回状況の効率的な管理体制の検討・設計 臨 5-2 • IC取得、検体採取等に関する医療機関向けのルール/規程作成し、試験的に運用を実施 解 IT 臨 3 5-5 • 全ゲノム情報、臨床情報を取得するための医療機関との連携システム検討・設計
	❹解析機能の向上	解析・DC	• 全ゲノム情報・臨床情報を解析する機能の企画・運用 • 解析技術向上のための研究	解 6-2 • 解析パイプライン・運用プロセスの継続的な開発・改良 総 • 解析DCの運用、AI人材/バイオインフォマティシャンを育成する人材確保の検討
	❺患者還元の促進	臨床患者還元支援	• 解析結果を患者へ還元する体制の構築 • 保険収載を見越した医療者等の人材確保	臨 • 各医療機関におけるレポート返却体制の構築 臨 6-1 • 将来的な保険収載を見据えた体制づくり 臨 • 臨床応用に向けた研究計画・役割分担の明確化 総 • 臨床現場における遺伝カウンセラーを育成する体制の構築
	❻データ利活用の促進	利活用支援	• ユーザーニーズを満たす形で収集・解析したデータを加工し、ユーザーに提供するデータ共有・研究支援システム環境の運用体制整備 • 上記データの個人情報の安全性および提供等について適正かつ公平であることを担保し、適切に取扱うための利活用審査体制の構築 • コンソーシアム(事業実施組織フェーズ)と連携し利活用を推進	利 1 • コンソーシアム(準備室フェーズ)の参画企業からのFBを基に提供データ等をブラッシュアップ 利 • コンソーシアム(実施組織フェーズ)に参画する企業・アカデミアの募集 利 5-4 • ポリシー類策定/必要規程・ルールの作成・改訂 利 • 利活用審査体制の構築 解 IT 利 1 5-3 2 5-5 データ提供環境の構築

E ELSIチームは、患者・市民参画（PPI）に基づく事業全体への多様な視点から事業の柱すべての活動に関与

実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー（横断的な基盤）

◯ 担当する検討チーム
▭ タスクの依存関係

	実施組織が果たす機能	主な検討チーム	実施組織稼働開始時点の目標（＝令和7年度）	実施組織稼働前の主な実施事項（＝令和6年度）
横断的な基盤	❼ ELSIへの適切な対応	ELSI	• 適切な個人情報の保護を実現する仕組みを構築	E 4 5-6 • ELSI上の課題・懸念(ICF等)の洗い出し、対応
	❽ プロセス管理・セキュリティ体制の構築	解析・DC IT	• 複数のステークホルダーを含んだ事業全体のプロセス整合/セキュリティ構築 • プロセス保持のための人材確保 (バイオインフォマティシャン、遺伝カウンセラーを育成する人材)	解 1 2 3 5-1 5-7 全ゲノム情報・臨床情報等を解析する企画・運用体制を構築
				解 6-2 • 解析技術の向上のための研究
				IT 2 • セキュリティ体制の構築
	❾ 公的な性格を持つ組織としての効果的なガバナンス構築	総務	• 事業の継続性を担保するための法人設立/ガバナンス体制の構築 • 事業実施組織の運営に必要な人材の要件定義/確保	総 • 事業実施組織のガバナンス体制の検討
				総 • 事業実施組織の規程策定
				総 • 人材要件/人材確保計画の策定
	❿ 国民・社会の理解に基づく事業推進とPPIへの取り組み	総務 ELSI	• 各機関と連携のうえ、全ゲノムに関する国民のリテラシーを向上 • 全ゲノム事業に参画しやすい雰囲気を醸成 • 患者・市民参画（PPI）に基づく、事業全体への多様な視点の反映	総 E • 全ゲノム解析取り組み紹介の広報開始
				総 E • 事業実施組織の広報開始
				総 E • 参加者パネルの設立やイベント企画を含むPPI活動の企画・実施

【参考資料】_総務チーム

担当チーム毎の依存関係が発生するタスク一覧

	タスク名	依存関係の説明	担当する検討チーム
1	利活用環境の構築	利活用支援チームのニーズを基に、解析・DCチーム、ITチームにおいて利活用の本番環境の構築を実施	利 解 IT
2	利活用環境のセキュリティ検討	利用者側のセキュリティ要件等をITチームが先行して検討。利活用支援チームは、実データを用いた利活用における利用者からの要望を取り纏め、ITチームにインプット	利 解 IT
3	臨床情報収集、医師ポータル/患者ポータルによる連携等の検討	解析・DCチーム及びITチームの検討を基に、臨床情報収集、医師ポータル/患者ポータルの実運用等を臨床・患者還元支援チームにおいて検討	臨 解 IT
4	ICFのブラッシュアップ	1~3の各検討の結果を適宜ICFに反映	E
5-1 5-7	解析・DC運営部門の運用プロセス検討	各チームの検討(ロードマップ内5-2~5-6)を踏まえて、解析・DC運営部門の運用プロセスを検討	臨 利 解 IT E
6	保険収載に向けた解析パイプラインの開発・改良	保険収載に向けた解析パイプラインの開発・改良	臨 解
6-1	先行対象疾患に対して保険収載に向けた保険外併用等で妥当性検討	保険収載に向けてのステップやタイミング、保険収載の対象等を検討	臨
6-2	事業開始に向けた、解析パイプラインの継続的な開発・改良	6-1と並行し、保険収載の実現に必要な水準の解析パイプラインの開発・改良	解