

## ゲノム基盤の運営・管理方法の在り方の検討及び運用手順書の作成

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

### 研究要旨

難病のゲノム医療に向けた全ゲノム解析プロジェクトにおけるゲノム基盤の運営・管理方法の在り方を検討した。特に AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」の活動方針について、(1)臨床情報データベースの仕様、(2)データ利活用システムのあり方と仕様、(3)ゲノム解析データの共有方針について検討し、班会議での議論を踏まえて結論を得た。併せて、「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」プロジェクトの進捗状況についても報告した。

### A.研究目的

難病のゲノム医療に向けた全ゲノム解析プロジェクトにおけるゲノム基盤の運営・管理方法の在り方を検討し、併せて運用手順書を作成する。令和3年度は特に AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」の方針について具体的に検討し、その進捗報告も行う。

### B.研究方法

AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」の活動方針について、(1)臨床情報データベースの仕様、(2)データ利活用システムのあり方と仕様、(3)ゲノム解析データの共有方針の面から検討を加えた結果を班会議において報告し、班員からの意見を聴取した。併せて、難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」プロジェクトの進捗状況を班会議において報告した。

#### （倫理面への配慮）

ヒトゲノム解析研究については、所属機関の倫理審査委員会の承認を得ている。

### C.研究結果

AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」の方針を検討し、その進捗状況を報告した。主な検討事項は、(1)臨床情報データベースの仕様について山野分担研究者と連携して検討し、ゲノムデータベースと同様にオンプレ

ミスサーバーを基本とする構想を取りまとめ、班会議において報告し、班員の意見を聴取した。(2)データ利活用システムのあり方と仕様について、特にデータ保護の安全性とデータ利用の利便性の両面から検討し、クラウド環境を基本とする構想を班会議において報告し、班員の意見を聴取した。(3)ゲノム解析データの共有方針について検討し、AMEDの方針を基本とする案を班会議において報告し、班員の意見を聴取した。

### D.考察

本研究の令和4年度までの成果に基づいて、AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）における「ゲノム基盤」の活動が順調に進捗した。

### E.結論

本研究の令和4年度までの成果およびAMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」（全ゲノム先行解析）の成果を土台として、令和5年度からは、AMED「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」（全ゲノム本格解析）が開始される。

### F.健康危険情報

該当なし

### G.研究発表

#### 1.論文発表

【論文（雑誌）】

1. Sakamoto Y, Miyake S, Oka M, Kanai A, Kawai Y, Nagasawa S, Shiraiishi Y, Tokunaga K, Kohno T,

- Seki M, Suzuki Y, and Suzuki A: Phasing analysis of lung cancer genomes using a long read sequencer. *Nat. Commun.* 13(1): 3464, 2022
2. Butler-Laporte G, Povysil G, Kosmicki JA, Cirulli ET, Drivas T, Furini S, Saad C, Schmidt A, Olszewski P, Korotko U, Quinodoz M, Çelik E, Kundu K, Walter K, Jung J, Stockwell AD, Sloofman LG, Jordan DM, Thompson RC, Del Valle D, Simons N, Cheng E, Sebra R, Schadt EE, Kim-Schulze S, Gnjatic S, Merad M, Buxbaum JD, Beckmann ND, Charney AW, Przychodzen B, Chang T, Pottinger TD, Shang N, Brand F, Fava F, Mari F, Chwialkowska K, Niemira M, Pula S, Baillie JK, Stuckey A, Salas A, Bello X, Pardo-Seco J, Gómez-Carballea A, Rivero-Calle I, Martín-Torres F, Ganna A, Karczewski KJ, Veerapen K, Bourgey M, Bourque G, Eveleigh RJ, Forgetta V, Morrison D, Langlais D, Lathrop M, Mooser V, Nakanishi T, Frithiof R, Hultström M, Lipcsey M, Marincevic-Zuniga Y, Nordlund J, Schiabor Barrett KM, Lee W, Bolze A, White S, Riffle S, Tanudjaja F, Sandoval E, Neveux I, Dabe S, Casadei N, Motameny S, Alaamery M, Massadeh S, Aljawini N, Almutairi MS, Arabi YM, Alqahtani SA, Al Harthi FS, Almutairi A, Alqubaishi F, Alotaibi S, Binowayn A, Alsolm EA, El Bardisy H, Fawzy M, Cai F, Soranzo N, Butterworth A; COVID-19 Host Genetics Initiative; DeCOI Host Genetics Group; GEN-COVID Multicenter Study (Italy); Mount Sinai Clinical Intelligence Center; GEN-COVID consortium (Spain); GenOMICC Consortium; Japan COVID-19 Task Force; Regeneron Genetics Center; Geschwind DH, Arteaga S, Stephens A, Butte MJ, Boutros PC, Yamaguchi TN, Tao S, Eng S, Sanders T, Tung PJ, Broudy ME, Pan Y, Gonzalez A, Chavan N, Johnson R, Pasaniuc B, Yaspan B, Smieszek S, Rivolta C, Bibert S, Bochud PY, Dabrowski M, Zawadzki P, Sypniewski M, Kaja E, Chariyavilaskul P, Nilaratanakul V, Hirankarn N, Shotelersuk V, Pongpanich M, Phokaew C, Chetruengchai W, Tokunaga K, Sugiyama M, Kawai Y, Hasegawa T, Naito T, Namkoong H, Edahiro R, Kimura A, Ogawa S, Kanai T, Fukunaga K, Okada Y, Imoto S, Miyano S, Mangul S, Abedalthagafi MS, Zeberg H, Grzymski JJ, Washington NL, Ossowski S, Ludwig KU, Schulte EC, Riess O, Moniuszko M, Kwasniewski M, Mbarek H, Ismail SI, Verma A, Goldstein DB, Kiryluk K, Renieri A, Ferreira MAR, Richards JB: Exome-wide association study to identify rare variants influencing COVID-19 outcomes: Results from the Host Genetics Initiative. *PLoS Genet.* 18(11): e1010367, 2022
  3. Hachiya T, Ishii M, Kawai Y, Khor SS, Kawashima M, Toyo-Oka L, Mitsuhashi N, Fukuda A, Kodama Y, Fujisawa T, Tokunaga K, Takagi T: The NBDC-DDBJ imputation server facilitates the use of controlled access reference panel datasets in Japan. *Hum. Genome Var.* 9(1): 48, 2022
  4. Nagasaki M, Sekiya Y, Asakura A, Teraoka R, Otokozaawa R, Hashimoto H, Kawaguchi T, Fukazawa K, Inadomi Y, Murata KT, Ohkawa Y, Yamaguchi I, Mizuhara T, Tokunaga K, Sekiya Y, Hanawa T, Yamada R, Matsuda F. Design and implementation of a hybrid cloud system for large-scale human genomic research. *Hum. Genome Var.* 10(1): 6, 2023
  5. 徳永勝士: 難病等の全ゲノム解析を中心とする体制、[メインテーマ] 神経疾患とゲノム医療. *Clinical Neuroscience* 40(9): 1068-1071, 2022
2. 学会発表
    1. 徳永勝士, 河合洋介, 大前陽輔: ゲノム医学・医療の基盤となる大規模全ゲノム解析とデータベース構築. シンポジウム2「ゲノム情報のもたらす消化器病学へのインパクト」. 第108回日本消化器病学会. 東京. 2022.4.23
    2. 徳永勝士: 全ゲノム解析基盤の構築—先行解析と実証事業—. 大会長校企画シンポジウム05『神経難病のゲノム医療—実現に向けて—』. 第63回日本神経学会学術大会. 東京. 2022. 5.21
    3. 徳永勝士: 難病の全ゲノム解析基盤の現状. 第2回分科会「疾患全ゲノム解析の最前線」. 一般社団法人ゲノムテクノロジー研究会. 東京. 2022.11.16
- H.知的財産権の出願・登録状況**
- 1.特許取得  
該当なし
  - 2.実用新案登録  
該当なし
  - 3.その他  
該当なし