

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

令和4年7月7日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

## 患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

## 解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

## ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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

# 全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

## ○経済財政運営と改革の基本方針2022（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、**臨床情報と全ゲノム解析の結果等（※）の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する**。がん専門医療人材を養成するとともに、「がん対策推進基本計画」（※※）の見直し、**新たな治療法を患者に届ける取組を推進する**等がん対策を推進する。

（※）10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

（※※）平成30年3月9日閣議決定。

## ○新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病に係る創薬推進等のため、**臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する**。

なお、当該結果等には、**10万ゲノム規模**を目指した解析結果の他、**マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む**。

## ○新しい資本主義実行計画フォローアップ（令和4年6月7日閣議決定）

がん・難病患者に対し、2022年度から集中的に全ゲノム解析を行い、英国等での**10万ゲノム規模**の取組を目指すとともに、**より早期に解析結果を日常診療に導入**する。また、**研究・創薬の推進のため**、全ゲノム解析結果と併せたマルチオミックス解析結果を我が国の強みである**詳細な経時的臨床情報と戦略的に組み合わせられたデータとして蓄積する**。

## ○統合イノベーション戦略2022（令和4年6月3日閣議決定）

### 第2章 4. (5) 健康・医療

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

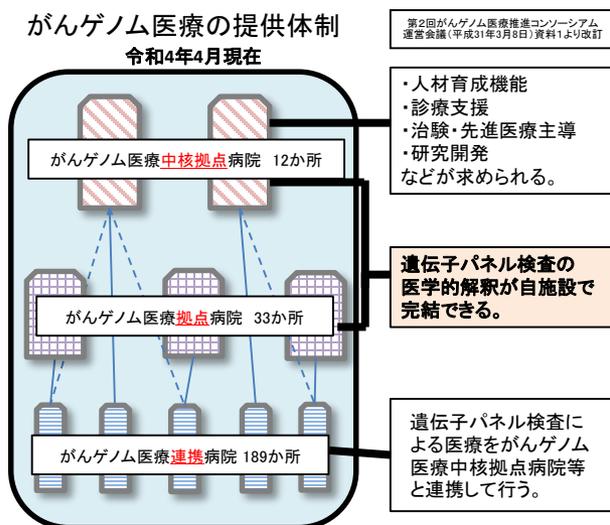
# 令和4年度 患者還元WGの活動

1. 医療機関の拡充方法  
全ゲノム解析を行う施設の要件の検討  
C班基本レポートの要件の検討
2. 検討出口戦略および体制構築について  
(産業、アカデミアフォーラム)  
出口戦略につながる臨床試験等の基本的な考え方の検討  
準備室WGと連携し、ドキュメント類を整備
3. 新規技術要件、QC体制の構築  
解析・データセンターWGと連携し、要件や体制を整備
4. 電子的ICに応用可能な統一ICFの作成  
ELSI WGと連携し、ICFの検討  
準備室WGと連携し、実現化に向けた検討

## 全ゲノム解析研究に参加する施設の要件

### 3. 医療機関要件：EP、全ゲノム解析体制の要件など（R4.3.2 第8回ゲノム専門委員会資料3-2より）

がんゲノム医療中核拠点を主体とし、中核拠点の施設要件をすべて満たしている等、準備\*の整ったがんゲノム医療拠点病院を含める。R3年度中に要件を整備し、R4年度からはこの要件を満たす医療機関で全ゲノム解析等を行う。



#### \*以下が準備されていること

- ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
- ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること（以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること）
  - ▶ 解析データ（元データ含む）の確認と各種コールエラーの検出
  - ▶ ゲノム変化の解釈と意義づけ
  - ▶ 適切な他の手法によるゲノム変化の検証
- ・患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
- ・臨床研究中核病院、もしくは、それに準じた診療機能体制が整備されていること
- ・臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備え、一定の実績を有していること

ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

本AMED研究（出口戦略班を含む）においては、中核拠点および準備の整った拠点病院から患者登録を開始する。

一方で、国際的競争力の観点から、希少がん（希少組織型、希少フラクションを含む）等を対象に、症例集積力が不可欠な試験の実現可能性も求められる。

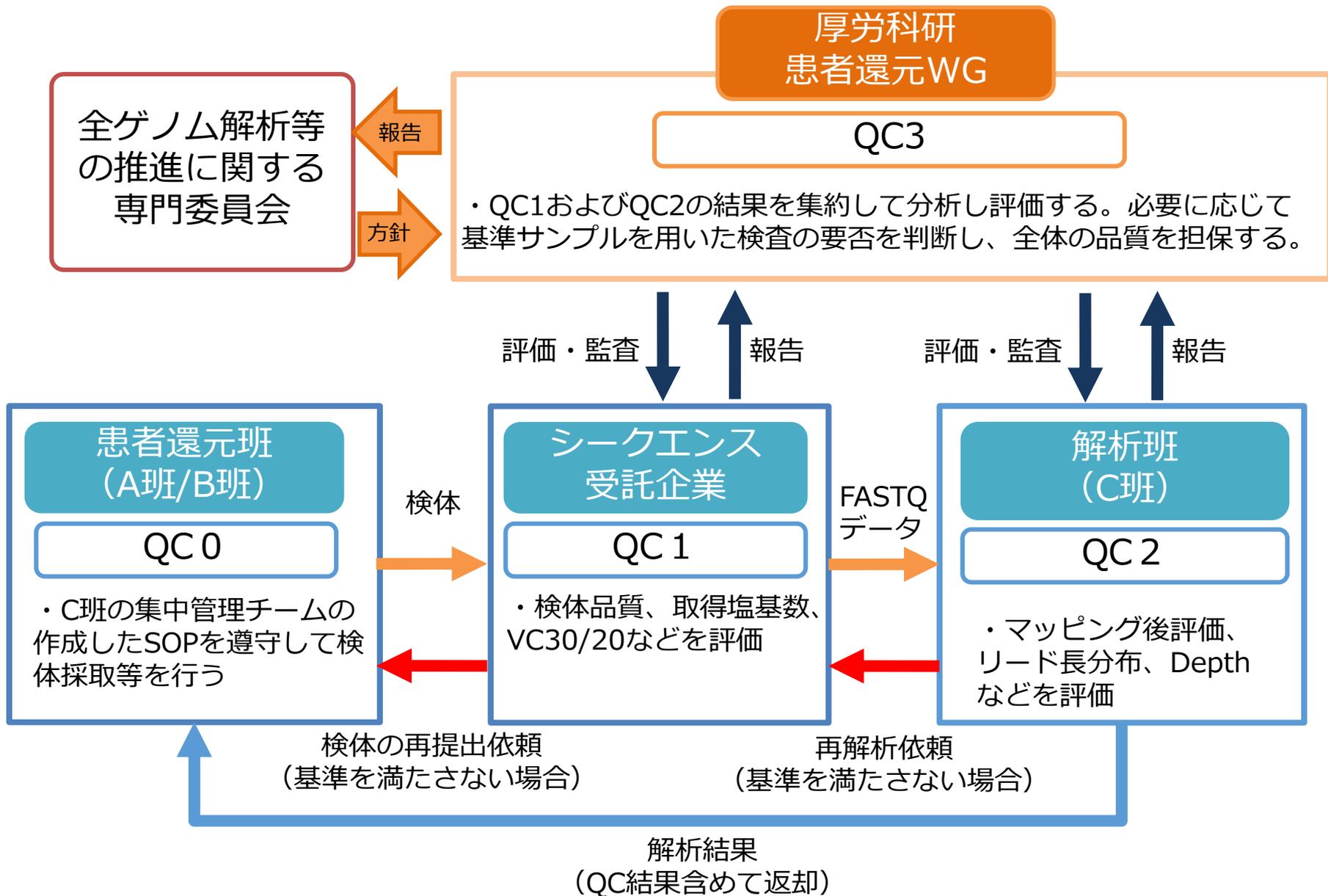
患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、上記要件を満たす拠点（連携）病院の確保等、適切な実施体制のもとで参加施設数を拡充していくことも必要である。

## A班へのヒアリングに基づく「C班基本レポート」案

	体細胞変異	生殖細胞系列変異
レポートの目的 (出口戦略)	EPでの議論を目的としたレポート (患者にわたるものではない) 1. 患者への治療法提案 (治験, 患者申出療養等)、2. 稀ながん種の診断、3. 遺伝性腫瘍の診断	
レポートに返却する遺伝子	遺伝子パネル搭載遺伝子 (保険診療・先進医療遺伝子パネル)	小杉班推奨遺伝子 (55) * : かずさ、アンブリー、ファルコなど商用サービスでのMLPAや単一部位検査が可能
遺伝子変化の種類**	必須 : SNV, InDel, Fusion, TMB 可能であればAMP, DEL, SV	必須 : SNV, InDelが必須 可能であればDEL, SV
エビデンスレベル	国内がん3学会ガイダンス 海外DB (OncoKB)	小杉班推奨度, ClinVar, HGMD
その他のレポート記載事項	遺伝子変異にマッチした国内臨床試験の情報	
その他の希望	基本掲載項目に加えて、各班の出口戦略に合わせた項目の掲載 EP後、項目を限定した患者手渡し用のレポートの作成	
レポート結果のvalidation	IGVでの確認 (APIを介して) コンパニオン診断検査 治験のプレスクリーニング検査 遺伝子パネル検査 (先進医療のものも含む)	単一遺伝子 (部位) 検査

\*がん以外の遺伝性疾患の原因遺伝子等については、関連学会や難病研究者との議論を通じた慎重な対応が必要。

\*\*コール精度について、作成者と受領者との間での情報共有・コミュニケーションが必須。



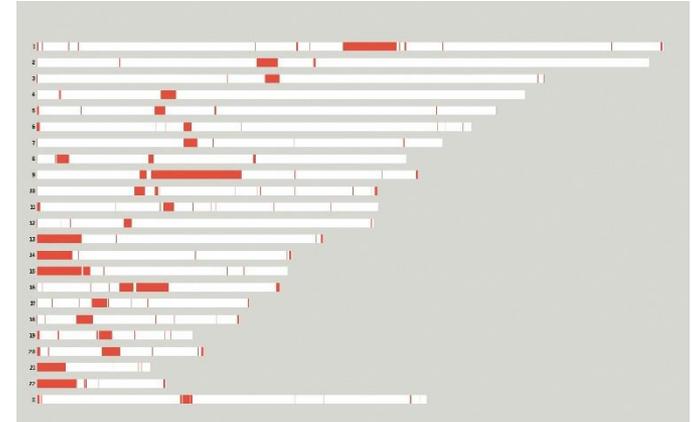
令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

# 解析・データセンターに関する要点とその後の対応

## ゲノムデータベース構築

- 近年のロングリードシーケンス技術の発展はめざましい。右図にあるように Science 2022年3月31日号に、これまで配列が決定できていなかった領域（全ゲノムのうち8%）の配列が決定された
  - ロングリードシーケンスデータに対応するようAMED C班の整備する統一解析パイプラインを拡張すべき
  - 技術発展が著しい分野であるため、QCに加えてデータ取得のコスト面も評価できるようにシーケンス解析に係るメタデータを取得すること



赤色の領域（全ゲノムの8%）がT2Tコンソーシムによって配列決定がなされた（*Science*, 31 Mar 2022 より）

## 臨床情報DB構築（API自動収集）

- 現状の電子カルテには登録されているが自動抽出が困難な項目への対応
  - 電子カルテへの入力を標準化するような方法についても検討し二重登録を回避すること

## 情報管理・システム構築に関して

- シーケンスセンターからのデータの受領を円滑に行えるシステムの構築
  - 医療機関から送付されるIDを採番・管理するシステムを検討すること
  - 受け取ったゲノムデータやそれに紐づくメタデータとの間の整合性を自動判定できるシステムを構築すること
- 事業実施組織が円滑に事業を開始できる準備
  - 準備室WGと解析班、および関係者において十分な情報共有が可能な会議を開始

## 11. ゲノムデータベース構築

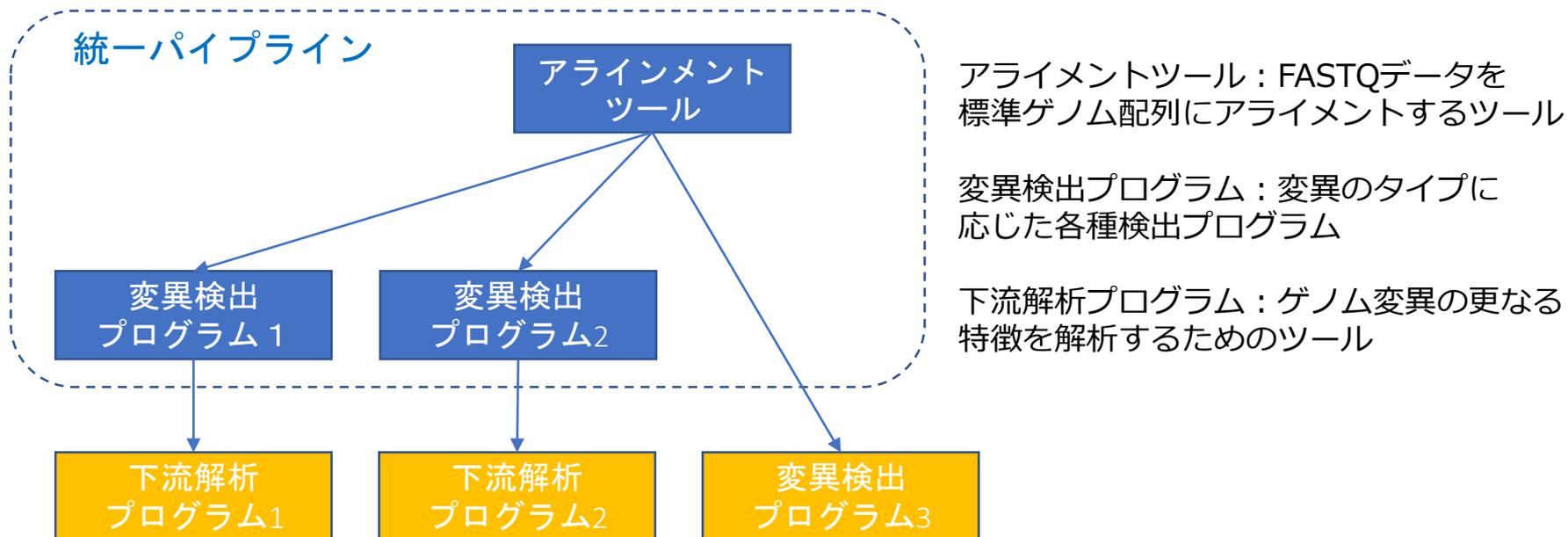
シーケンスセンターからのシーケンスデータ（FASTQデータ）、統一解析パイプラインによって生成されたbamファイル、変異情報（VCFファイル）は、解析・データセンターでデータベース化する。

- データのアップロードなどを管理できるテクノロジー窓口の設置が必要。
- 複数のシーケンスセンター、医療機関とのデータのやり取りを可能とするために、データ転送・フォーマットの方式を規格化を行う。
- 年間1万症例程度の全ゲノムシーケンスデータ（short read 腫瘍120x、正常30x）の一次解析（マッピング、バリエーションコール）の結果を保存できる体制・基盤を構築すること。
- 一次解析した結果は、データ提供機関と速やかに共有すること。
- 解析の進捗については、ゲノムデータベースに付随するデータポータルを通してデータ提供機関と共有できる仕組みを検討する。
- 使用頻度に応じたデータ保管形態の工夫による保管コストの削減と分散保管によるセキュリティ確保が必要である。
- 計算リソース、データストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を検討すること。
- 研究・創薬等における利活用についてのシステム、ルールを確立すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- 受け取ったFASTQデータ、およびアライメント後 bam/cram ファイルのQCをまとめること。
- Long read については、技術発展の早さを考慮し、QCに加えてデータ取得のコスト面も評価できるようにシーケンス解析に係るメタデータを取得すること

## 12. 統一パイプライン

### ツールについて

- 統一パイプラインを制定する目的は、多くの研究者が行う最大公約数的な解析処理を中央で一括して行うことで解析・データ共有の効率化を図ることである。
- 解析のメニュー・パラメータについては、国内外の動向を鑑み、将来のデータ共有、各種データベースとの適合性を図るために、一般的なものを選定すること。
- 今後の発展を考慮し、short read データに加え、long read データにも対応すること。
- FASTQデータのアライメント率等の品質に関する項目を計算する機能を有すること。
- 統一パイプラインでの処理内容はオープンソースで管理される。
- 統一パイプラインの品質を保つために、中長期的に管理・運営をする枠組みを考案する必要がある。
- 統一パイプラインにおいて使用されているツール群においては、定期的に見直しを検討する必要がある。また、ツールがバージョンアップした際には、統一パイプラインにおいてもバージョンアップする必要性について検討する機会を設ける必要がある。
- 下流解析プログラムが多くの研究者の需要を満たすと考えられ、多数検体で安定的な計算が可能である場合は、プログラムを統一解析パイプラインに組み込むことを検討する。



## 14. 臨床情報DB構築（API自動収集）

臨床情報収集をfeasibleにするためのAPI自動収集方式、エキスパートパネルにおいて活用される臨床情報データベースのプロトタイピングと課題、改善点の抽出を実施する。

### API自動収集方式

- 臨床情報のデータ形式の標準化をXMLやJSONベースで実施すること。
- 臨床情報の収集においては、臨床現場で feasible であることが必要。API自動収集については、可能な施設より実行を開始する。その際に、REST-APIを活用することを前提とし、本事業に必要な臨床データ項目やデータの送受信を机上ではなく、電子的な構文や送受信の仕組みを開発する。また、特定のアプリケーション技術やライセンスを活用することなく、オープンなAPIとして実現する。そのための、制度的な課題なども研究する。
- API自動収集に取り組む他の研究プロジェクトの動向を踏まえ、開発・構築を進めること。
- 電子カルテから臨床情報を転送するためのオープンなデータソースAPIとデータアクセスを行うAPIを開発すること。
- 特定の電子カルテベンダーに限定することなく、複数の医療機関が多様に保有する電子カルテのデータを標準形式に変換するETLなどのプログラムのプロトタイピングを行うこと。
- 臨床情報の送受信について、プッシュ型とプル型の比較検討を行い、プロトタイプ構築を通じて、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。

### 臨床情報データベース

- 解析・データセンターで収集する臨床情報データベースは、クラウドサービスを利用すること。
- 臨床データベース構造の記述方式について、複数の方式の比較検討を行い、性能要件に合致するものを選択すること。
- リレーショナルデータベースとNoSQLという言葉に代表される非構造化データベースについて、先進的な方式の利活用方式を鑑みつつ、比較検証すること。
- エクスパートパネルが利用しやすいユーザビリティや検索等の機能性能を確保できるものであること。
- プロトタイプシステムを構築し、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- 収集する臨床情報項目案については別紙を参照すること。
- 現状の電子カルテから取得困難な項目については、電子カルテへの入力を標準化するような方法についても検討し、二重登録を回避するよう努めること。

## 17. 集中管理システム

解析・データセンターにおいて、全ゲノムデータ、臨床情報、検体情報等について集中管理できるシステムを構築すること。

- 検体情報（採取日、種類、保存場所、残量等）、全ゲノムデータ（解析・データセンターにおけるデータ受領、QC結果、解析状況、レポート提出状況を含む）、臨床情報、同意の種別（共同研究での試料分譲の可否、産業界単独利用での試料の分譲の可否、意思変更の状況等）を一元的に管理・運営するシステムとすること。
- 現在、全ゲノム等実行計画に沿ってがんと難病のプロジェクトが進められている。特にデータ公開時においては、このような複数のプロジェクトに共通のIDフォーマットを検討すること。
- 医療機関から送付される ID については、ヒューマンエラーを避けるために、フォーマットに従った採番、およびその管理を行うシステムとその運用について検討すること。
- フォーラムにおけるデータ利用についても、各データセットの起点ポイントを管理し、起始ポイント\*到達後、速やかにフォーラムメンバーからのデータ俯瞰、利用申請やアクセス権付与、利用状況等を集中管理することのできるシステムであること。
- ゲノムデータおよび基本的な診療情報を公共データベースに登録する制限期間、すなわち、起点ポイントから少なくとも24か月、30か月は超えない期間、を管理し、制限期間到達後は公共データベースにデータ登録すること。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体情報が常にゲノム情報、臨床情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理する仕組みが必要。
- 研究同意時の本人確認、同意撤回があった際のデータの削除等、トレーサビリティを確保する技術の具体化を検討すること。
- 新規の患者からの検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築すること。
- 患者さんが治験に参加する際など必要が生じた際には、検体情報を共有できる仕組みを検討すること。
- 保存検体から新たなデータを取得する必要がある研究テーマが申請された際には、残検体・余剰検体の状況から研究の実施を支援できる体制の構築が必要。
- 検体の保管や取り出しは、自動化されたシステムを検討すること。

\*100例程度のデータ登録時点（希少がんは別に定める）

## 18. 情報管理

治療に直結する重要インフラとして臨床情報、ゲノムデータへのアクセスコントロールやID管理、ログ管理、秘密分散技術を用いたデータ保管、セキュリティ検知・対策意思決定プロセスを検討する必要がある。

### 情報管理

- 情報管理に関しては、政府統一基準群や医療安全性ガイドライン、本事業における情報セキュリティに関する取り決め事項に従った情報管理を行う必要があり、定期的な監査を検討する。  
認証機能の強化（多要素認証の導入）、データの無害化の方法、不正アクセスの検知や自動遮断等についての方法論を検討すること。また、基盤運用の負担軽減に必要な運用管理の自動化も考慮すること。
- データのアップロードなどを管理できるテクノロジー窓口の設置が必要。
- シークエンスセンターから受領したゲノムデータやそのメタデータ間の整合性を自動判定できるシステムを構築すること。
- データセンターにおける処理プロセスの見える化、およびその自動化を検討すること。
- 臨床情報やゲノムデータへのアクセスは、データ利用者の管理を徹底すること。そのために、最適な構成も複数案より比較検証し、課題や改善事項を導出すること。

### データ保管

- セキュリティに十分に留意した形式での臨床情報やゲノムデータを保管することを検討すること。そのために秘密分散技術をなど、複数の技術を調査、活用して相互運用性や拡張性などの課題を把握すること。
- ゲノムデータ保管にあたっては、費用面に留意しクラウドとオンプレミスのハイブリッドなど様々な方式を検討すること。
- ゲノムデータの保管に関しては、R3年度においてはオンプレミス環境においてデータは保管する。R4年度には一部クラウドでの保管を検証する。臨床情報に関しては、R3年度よりクラウドにて保管する。

# 令和4年度 ELSI WGの活動

ELSI・PPIに関する要点と今年度の取り組み

# ELSI・PPIに関する要点と今年度の取り組み

## 第1回ELSIワーキング（2022/04/25開催）で示された検討課題

### ICF・IC手続き関連

#### 1. モデル文案の改訂・拡充

- 個人情報保護法改正・倫理指針見直しへの対応
- 事業計画の具体化や出口戦略の明確化，参加施設の増加・多様化など新たな研究体制に伴う対応
- 実行計画第2版への対応

#### 2. モデル文案の利用についての課題把握と支援

#### 3. IC補助資材・広報資材等のニーズの把握と提案

上記1-3については，AMED各研究班，とくにがんゲノム医療コーディネーター等のIC関連業務従事者から情報収集を行い実態・課題を把握しながら検討を進める

### その他

#### 1. 事業全体としてのELSI関連の相談対応・方針検討体制についての検討

（準備室WGと連携して進める）

#### 2. 個別相談案件への対応

## 生命保険等における遺伝／ゲノム情報の取り扱い

今年度に入り以下の動きがある。関連動向を調査し、研究班や研究参加者への情報提供を行う

- 日本医学会・日本医学会連合・日本医師会「『遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止』についての共同声明」（4月6日）
- 生命保険協会・損害保険協会による周知文書の公開（5月27日）

## 令和4年度の主な取り組み

1. ICFモデル文案の拡充およびIC関連課題の検討・対応策の提案
2. 補助資料・広報資料の製作についての助言・監修
3. その他実行計画に基づく研究の実施および実行計画第2版の策定に関わるELSI関連課題の検討・対応策の提案

## 今後のELSI関連の取り組みの進め方について

準備室WGと連携しながら、準備室設置および将来的な事業実施組織への移行を想定して、役割分担や体制づくりを含めて検討する



はじまりました  
がんの  
全ゲノム  
解析研究

「がんの全ゲノム解析」は、国が推進する『全ゲノム解析等実行計画』に基づき、AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）による研究事業として実施されます。

患者さんのご協力のもと、がんについての研究を進めることで、効果的な予防、診断、治療法の開発に役立てることができそうです。

### 「がんの全ゲノム解析」とは？

がんは、おもに遺伝子が傷つくことで発症する病気です。これまで、がんの研究や検査では、がんに関係する特定の遺伝子のみを調べていました。しかし、近年の技術進歩により、ゲノム（遺伝子をはじめとする遺伝情報のすべて）を一度に調べることができるようになりました。これが、「がんの全ゲノム解析」です。

「がんの全ゲノム解析」により、患者さんのがんの特徴をより詳しく知ることができ、効果的な治療法やお薬を選ぶ際のヒントが得られる可能性があります。また、多くの患者さんのデータを集めることで、未来の医療の発展、つまり、がんの予防と治療、お薬の開発などにつながることを期待されています。

「全ゲノム解析等実行計画」についての詳細は、下記のリンクからもご覧いただけます。  
全ゲノム解析等実行計画について（厚生労働省）[https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage\\_08564.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html)

ご相談窓口  
「がんの全ゲノム解析」について、  
ご質問やご相談のある方は、  
お気軽にお問い合わせください。

実行計画パンフレット（昨年3月作成）

# 令和4年度 事業実施準備室WGの活動

## 事業実施準備室の構築

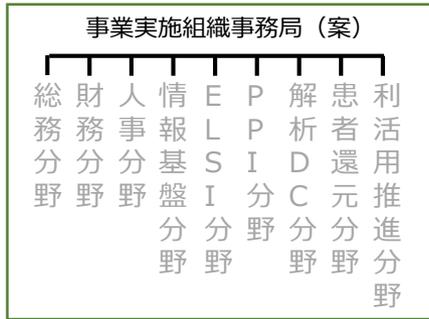
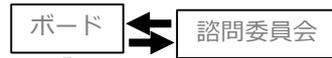
# 準備室WGによる事業実施準備室の構築

## 事業実施準備室

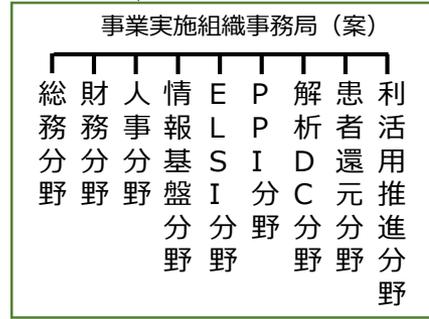
国立高度専門医療研究センター  
医療研究連携推進本部（JH）内に設置

## 事業実施組織

R4年度



次第に構築



主要分野を設置

→



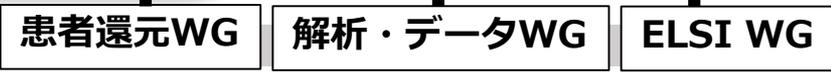
必要な分野を追加

事業実施準備室をデザイン

準備室WG

組織構築（分野構成、役割、メンバー）や、事業内容・計画等を決める

厚労科研 中金班 **がん**



厚労科研 水澤班 **難病**

AMED研究班

各班の検討結果を事業実施準備室に反映

# 事業実施準備室の構成と役割案

	分野	所掌	役割
経営基盤部門	総務	総務	<ul style="list-style-type: none"> <li>・組織の在りかたの検討</li> <li>・各部門の体制（組織やメンバー）の検討</li> <li>・各種規程の整備</li> <li>・各機関の監督管理の仕組み</li> </ul>
		監査	<ul style="list-style-type: none"> <li>・監査</li> </ul>
		知財・法務	<ul style="list-style-type: none"> <li>・知財</li> <li>・法務</li> </ul>
	財務	財務	<ul style="list-style-type: none"> <li>・財務的な在り方の検討</li> <li>・予算案</li> </ul>
	人事	人事	<ul style="list-style-type: none"> <li>・実施組織のメンバーの人選</li> </ul>
	情報基盤	IT	<ul style="list-style-type: none"> <li>・IT全般</li> <li>・情報セキュリティ全般（解析・データセンター部門と協働）</li> </ul>
	ELSI	ELSI	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ELSI</li> </ul>
	PPI	市民・患者参画	<ul style="list-style-type: none"> <li>・PPI実施</li> <li>・国民向けの情報提供、普及啓発</li> <li>・患者・市民から広く意見を吸い上げる</li> </ul>
広報		<ul style="list-style-type: none"> <li>・広報</li> </ul>	
事業部門	解析・データセンター	解析・データセンター	<ul style="list-style-type: none"> <li>・解析・データセンターの全般の管理・支援</li> <li>ゲノムデータと臨床情報は分けて検討（*解析・データセンターの役割；臨床解析、レポート作成横断的解析、データ保管・管理、データセキュリティ管理、臨床情報の標準化や収集システム構築）</li> </ul>
		シークエンス解析	<ul style="list-style-type: none"> <li>・シークエンス解析企業との契約</li> <li>・シークエンス解析のクオリティ管理</li> </ul>
		検体	<ul style="list-style-type: none"> <li>・試料の採取・処理</li> <li>・検体の保存・管理</li> <li>・検体保存施設との契約、連携</li> </ul>
		レポート	<ul style="list-style-type: none"> <li>・レポート作成</li> </ul>
		情報収集	<ul style="list-style-type: none"> <li>・データセキュリティ管理</li> <li>・臨床情報の標準化や臨床情報収集</li> <li>・レポート作成</li> </ul>
	患者還元	患者還元	<ul style="list-style-type: none"> <li>・出口戦略の状況把握</li> <li>・保険適用</li> <li>・遺伝カウンセリング</li> </ul>
		医療機関	<ul style="list-style-type: none"> <li>・医療機関の審査、モニタリング</li> <li>・エキスパートパネル支援</li> </ul>
	利活用推進	AMED研究班	<ul style="list-style-type: none"> <li>・AMED研究班の方針決定</li> <li>・AMED研究班の統括管理</li> <li>・学会との連携</li> </ul>
		アカデミアフォーラム	<ul style="list-style-type: none"> <li>・アカデミアフォーラムの運営支援</li> </ul>
		産業フォーラム	<ul style="list-style-type: none"> <li>・産業フォーラムの運営支援</li> </ul>
		利活用審査委員会	<ul style="list-style-type: none"> <li>・利活用審査委員会の構築と運営</li> </ul>
	企業・ベンチャー	<ul style="list-style-type: none"> <li>・企業・ベンチャーへの商務</li> <li>・利用料収入</li> </ul>	

# 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について (令和4年度 中間報告)

令和4年11月15日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

## 患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

## 解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

## ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 患者還元WGの活動

河野 隆志

(WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利

(東京大学医学部附属病院・教授)

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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

# 令和4年度 患者還元WGの活動

## 1. 医療機関の拡充方法

全ゲノム解析を行う施設の要件の検討

C班基本レポートの要件の検討

→ ミニマルエッセンシャルな記載内容を決定

## 2. 出口戦略について

出口戦略につながる臨床試験等の基本的な考え方の検討

→ C班山本Gと連携し、基本コホートを決定

ドキュメント類の整備

→ 準備室WGと連携し、利活用ポリシー、データシェアリングポリシー  
情報利活用審査委員会規定のたたき台を準備

## 3. 新規技術要件、QC体制の構築

→ ロングリードシーケンスのデータ量について

→ 解析・データセンターWGと連携し、データQC体制を決定

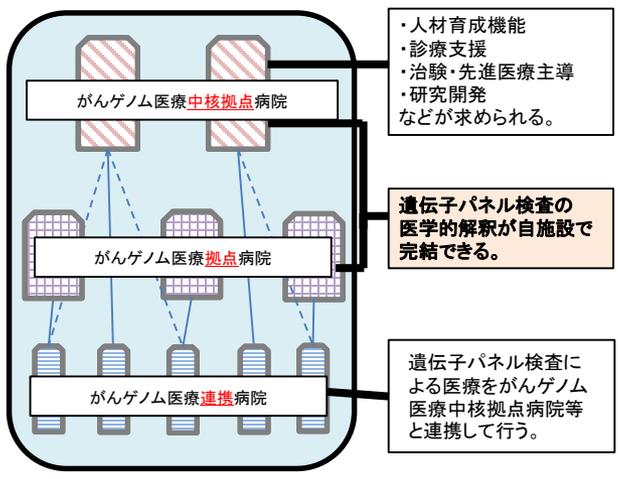
## 4. 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要

# 医療機関の拡充方法 (案)

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。  
 毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じ専門委員会において見直すこととする。

## がんゲノム医療の提供体制



- 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件
- がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。
  - 全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価ができる体制が整っていること。  
 具体的には、以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること。
    - ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出
    - ▶ ゲノム変化の解釈と臨床的意義づけ
    - ▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証
  - がんゲノム医療連携病院を加える場合には、その診療体制を十分に把握し、適宜指導等を行い、適切な患者還元を実現させること
  - がんゲノム医療連携病院を加える場合には自施設のみでなく、当該施設を含めて以下の要件を満たすこと
    - がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
    - がんゲノム医療に習熟した医療者と結果開示に関わる医療者が密に連携をとり、施設内で適切な患者還元を実施できる診療体制が整備されていること。
    - 検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
    - ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

**【現状と課題】** 本AMED研究(出口戦略班を含む)においては、中核拠点および準備の整った拠点病院から患者登録を開始する。  
 一方で、国際的競争力の観点から、希少がん(希少組織型、希少フラクションを含む)等を対象に、症例集積力が不可欠な試験の実現可能性も求められる。  
 患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、上記要件を満たす拠点(連携)病院の確保等、適切な実施体制のもとで参加施設数を拡充していくことも必要である。  
 (第10回全ゲノム専門委員会)



**【対応策案】** 患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、症例集積性等を勘案したうえで、要件を満たす拠点(連携)病院を加え、エキスパートパネルを含めた適切な実施体制を構築していくことが必要である。  
 連携病院の追加にあたっては、当該中核拠点(又は拠点)病院から必要性および追加を希望する連携病院の実施体制等について理由書を提出することとし、患者還元WGにおいて取りまとめて専門委員会に報告し、専門委員会で必要性や実施体制の準備状況について審議することとしてはどうか。

# 新規技術要件: ロングリードシーケンスについて

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。1) 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化(多要素認証の導入)、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行っており、指摘があった場合には責任者が適切に対処していること。2) 一定数以上の検体のシーケンス実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。3) 遺伝子検査にかかる精度管理5を実施している衛生検査所等であること。4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究にも対応できるシーケンスが可能であること。5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。

## 技術的要件: WGSデプス、RNA seq範囲/QC方法、タイミング: 標準手法によるシーケンスの場合

受託企業: ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター: ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合(短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数(短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数(長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	→次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
			アライメント率	
	RIN値	参考情報として収集	-	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

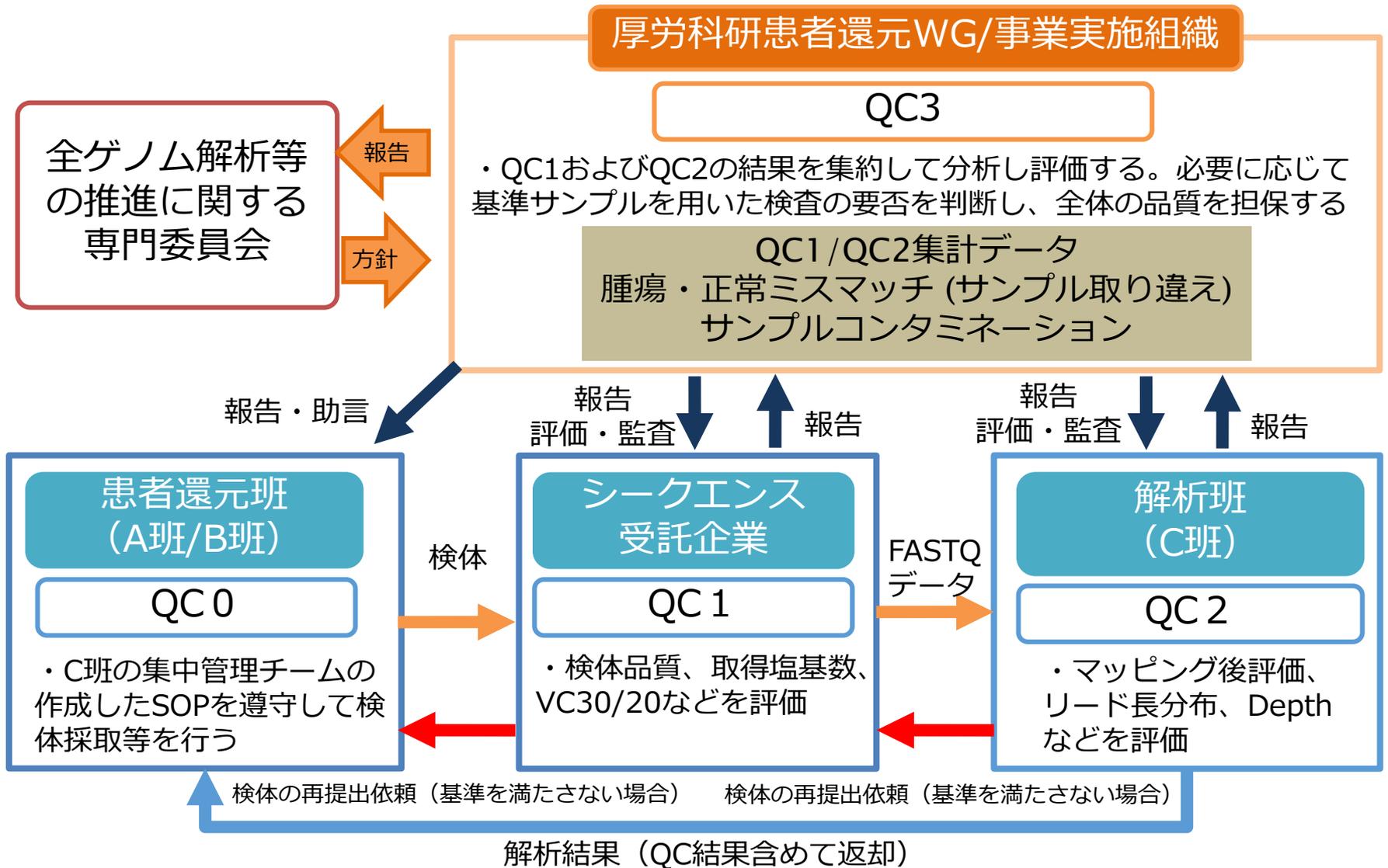
PacBioでのデータ取得の際は、補償ポリシーに基づき10%の公差を許容する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「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」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

# データQC体制の構築

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 令和4年度中は、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」班において、各企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた外部精度管理を行う。事業実施組織発足以降は事業実施組織においてこれを行う。



# ICT/AI技術: 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

**全ゲノム解析等実行計画2022:** e-コンセントの利用にあたっては、その利点及び留意点について十分に理解することが必要である。e-コンセントを医療現場に導入する際には、病院でのIC情報の授受・管理の手法や解析・データセンターとの連携手段について、医療現場での実働性を踏まえた問題の抽出と開始に向けた具体案の検討が必要である。

## 利点

- ・ICFの内容の修正やトラッキング、一元的管理が容易化による効率化
- ・個々のペースに合わせた説明コンテンツの利用や、同意内容の振り返り・確認、家族等との共有がしやすくなることによる患者の理解の向上
- ・本事業への参加率の向上
- ・患者への再連絡（リコンタクト）に係る利便性の向上

## 留意点

- ・ICTに不慣れな患者にとって、内容の理解や意思表示が困難。
- ・対面に比べ質問の機会が減少することにより、患者に対する丁寧な対応が損なわれやすい。
- ・代諾者が必要な場合の対応や要件の確認が困難。

## 検討すべき点

- ・病院でのIC情報の授受・管理手法
- ・解析データセンターとの連携手段
- ・患者が主体となって情報管理が行えるオンラインプラットフォームの整備

## 研究・導入状況の調査

主な商品名 機能等	遠隔診療システム SmartCure	WEB問診システム SymView	オンライン診療・ 服薬指導アプリ CLINICS	オンライン診療 サービス curon	オンライン診療 ポケットドクター	クラウド型IC支援 システム MediOS
導入施設	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 亀田総合病院</li> <li>・ 長野県立こども病院</li> <li>・ 国立がん研究センター東病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 広島県オンライン診療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 藤田医科大学病院</li> <li>・ 東北大学病院</li> <li>・ 国立循環器病研究センター</li> <li>・ 国立病院機構三重病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ がん研有明病院</li> <li>・ 愛知県がんセンター</li> <li>・ 聖マリアンナ医科大学病院</li> <li>・ 国立精神・神経医療研究センター</li> <li>・ 東京医療センター</li> <li>・ 名古屋医療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 国立国際医療研究センター国府台病院 (臨床研究ツール)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 恵佑会札幌病院</li> <li>・ 山形県立中央病院</li> <li>・ 関西医科大学病院</li> <li>・ 川崎市立多摩病院</li> </ul>
マイページ	○	○	○	○	○	○
本人確認証の登録	○	○	○	○	○	×
WEB問診	○	○	○	○	△	○
WEB同意書 (電子署名)	○	○	×	×	×	×

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

解析・データセンターWG

井元 清哉

(WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一

(国立がん研究センター研究所・分野長)

# 品質基準

全ゲノム解析では、WGSとRNAseqに対し、品質基準を定め、均一で高品質な解析データを収集する取り組みを実施してきた。

## 6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシーケンスの場合

受託企業：ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	一次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
	RIN値	参考情報として収集	アライメント率	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「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」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[出典] 第9回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
資料3-1 P.9 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

# QC1 (受託企業において実施)

約9,000検体

機関	受託企業	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う	
	項目	基準値*
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**
	-	-
	-	-
	-	-
	-	-
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***
	RIN値	参考情報として収集

正常 N      腫瘍 T

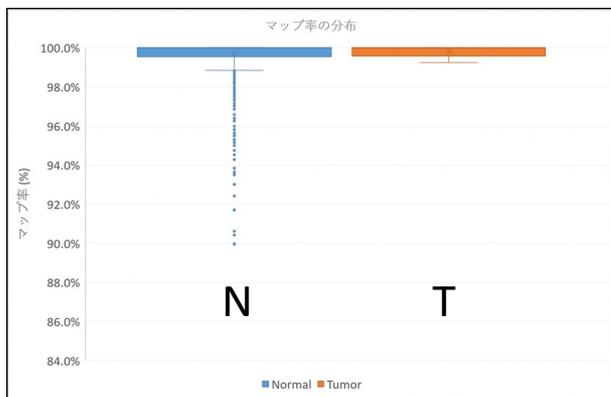
99.4%      99.5%

99.3%      97.4%

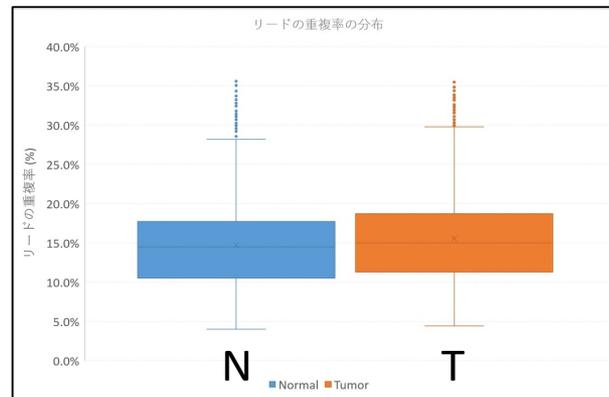
の検体が基準をクリア

# QC2 (解析・データセンターで実施)

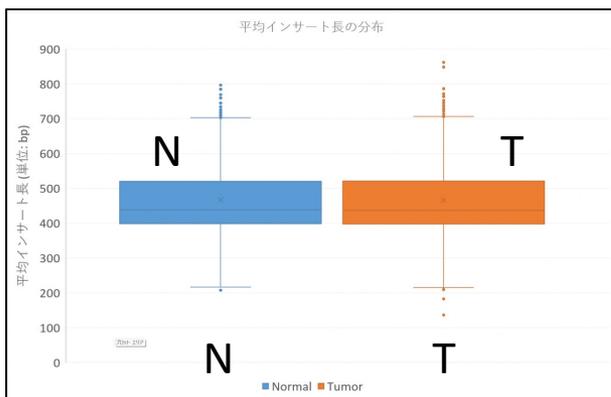
## ① マッピング率



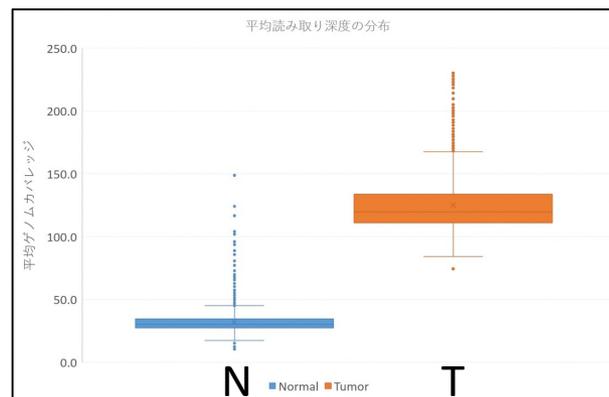
## ② 重複率



## ③ インサート長

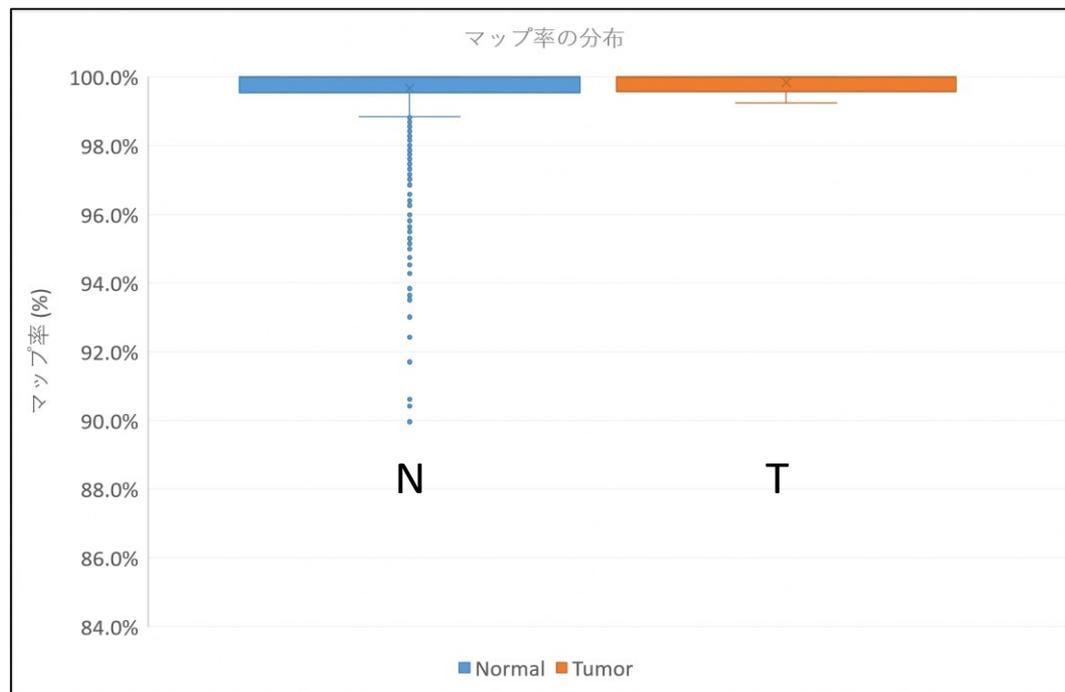


## ④ 読み取り深度



# 解析・データセンターで行うQC

## ① マップ率



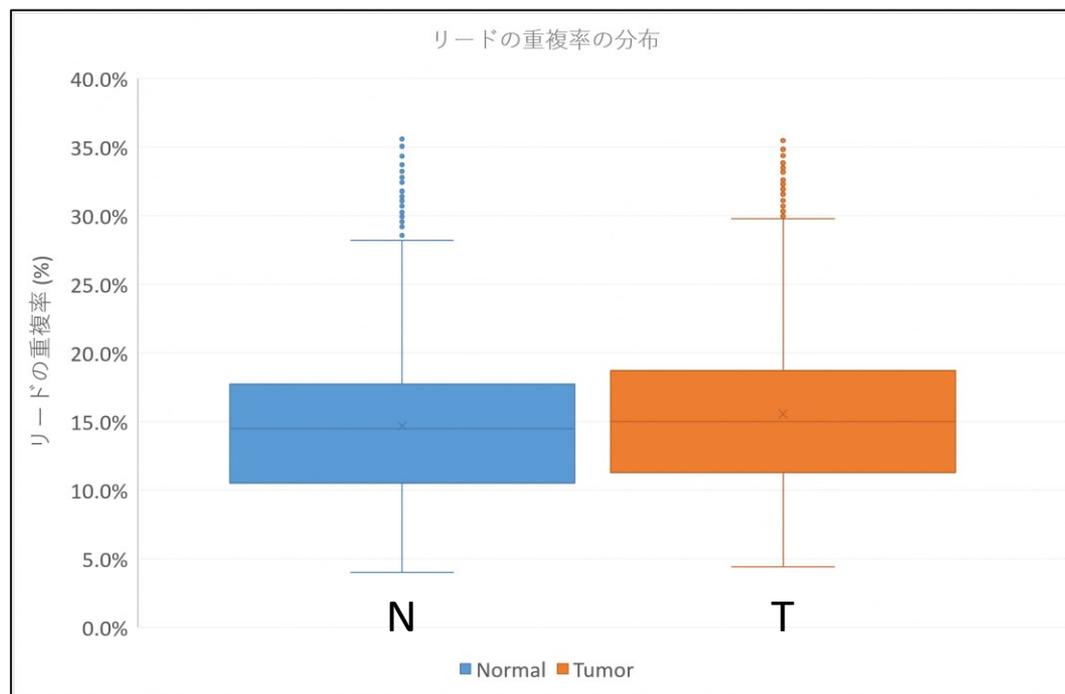
	正常 N	腫瘍 T
平均	99.7%	99.8%
中央値	100.0%	100.0%
最小値	90.0%	99.2%
最大値	100.0%	100.0%

3,649症例

99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 6.8%  
Tumor 0.0%

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率



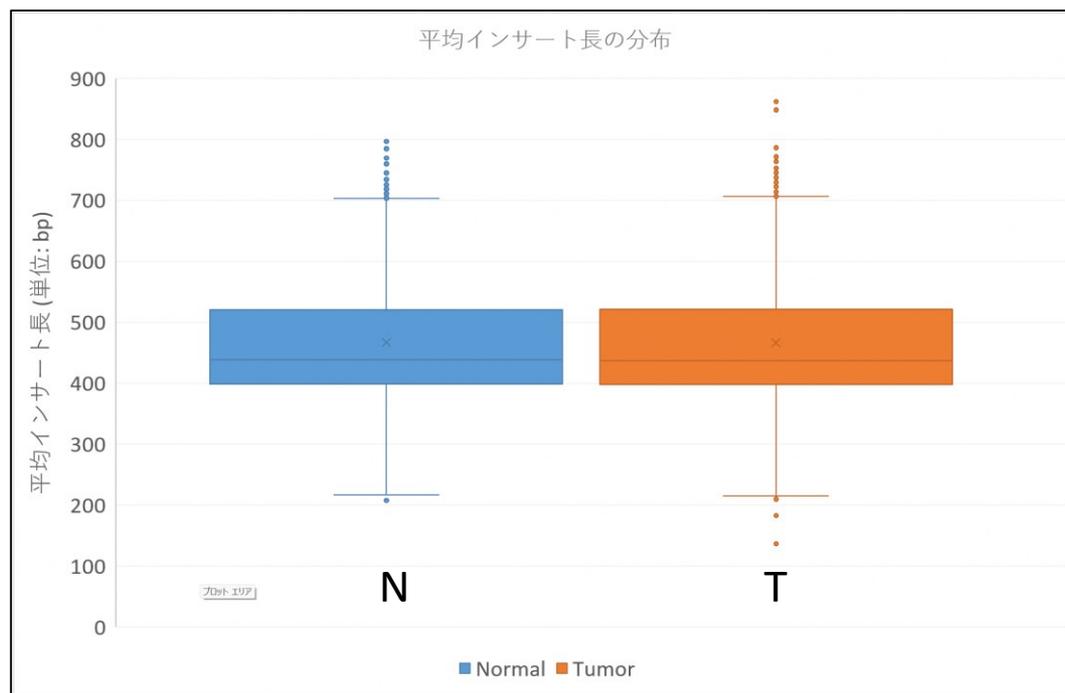
	正常 N	腫瘍 T
平均	14.7%	15.6%
中央値	14.5%	15.0%
最小値	4.0%	4.4%
最大値	35.8%	35.7%

3,649症例

20.0% 以上の検体の割合： Normal 約14.7%    Tumor 約18.5%  
30.0% 以上の検体の割合： Normal 約1.4%    Tumor 約1.1%

# 解析・データセンターで行うQC

## ③ インサート長

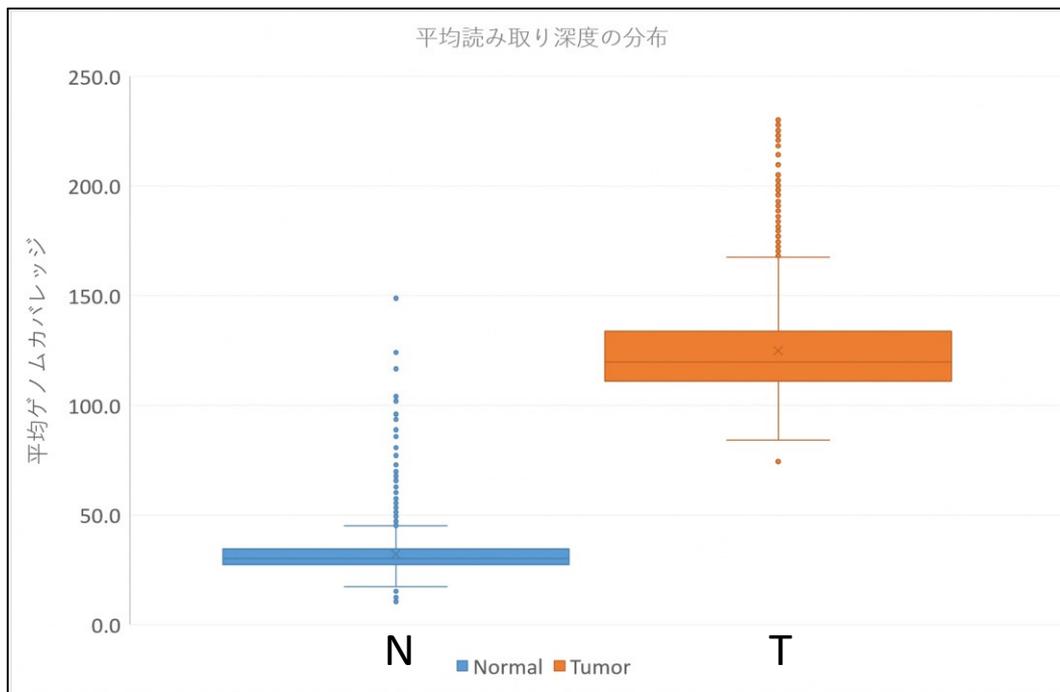


	正常 N	腫瘍 T
平均	467	466
中央値	438	437
最小値	331	137
最大値	797	862

3,649症例

# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)



	正常 N	腫瘍 T
平均	32.1x	124.9x
中央値	30.3x	119.8x
最小値	6.2x	74.4x
最大値	148.8x	231.2x

3,649症例

Normal 30x 未満の検体の割合 約48.0%  
Tumor 120x 未満の検体の割合 約50.5%

# 解析・データセンターで行うQC

## ⑤ 他者ゲノムの混入

NとTのアンマッチの割合：5,072 症例の中で 44 症例（約0.87%）

### NGSCheckMate

DOI 10.5281/zenodo.494992 build passing



NGSCheckMate is a software package for identifying next generation sequencing (NGS) data files from the same individual. It analyzes various types of NGS data files including (but not limited to) whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), RNA-seq, CHIP-seq, and targeted sequencing of various depths. Data types can be mixed (e.g. WES and RNA-seq, or RNA-seq and CHIP-seq). It takes BAM (reads aligned to the genome), VCF (variants) or FASTQ (unaligned reads) files as input. NGSCheckMate uses depth-dependent correlation models of allele fractions of known single-nucleotide polymorphisms (SNPs) to identify samples from the same individual. Our alignment-free module is fast (e.g., less than one minute for RNA-seq using a single core) and we recommend it for a quick initial quality check, before pooling / aligning sequenced reads. The BAM and VCF modules can be used after the alignment and variant calling steps, respectively, to ensure correct sample annotation before further downstream analysis. Currently, it works only for human data.

[出典] <https://github.com/parklab/NGSCheckMate>

### ■ 判定手法

NGSCheckMateというツールを用い、正常（N）と腫瘍（T）が同一の個体から得られたデータと見なせるか否かを、**Variant allele frequencies (VAF)** の相関係数で判定する手法

## QC3（中釜班にて実施）

- QC1（受託会社）とQC2（解析DC）の結果を統合し、ゲノムデータの品質の評価と管理を行う。
- QC2の各項目について、全体の分布も考慮し詳細に品質を検討するべき検体を抽出する。
- 上記の抽出検体について、QC1で得られているFastQCの結果やQC2の結果を総合的に評価すること。加えて、特定の受託会社、がん種、解析プロトコルに偏っていないかを調査すること。

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 ELSI WGの活動

横野 恵

(WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門

(東北大学大学院文学研究科・准教授)

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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

### ● 全体にかかる活動

外部有識者を含むワーキング会合をこれまでに3回開催し、方針の検討を行った

国内外の関連動向について随時調査を実施した

### ● ICF関係

モデル文案についてAMED研究班からのフィードバックを得たほか、説明の実務担当者を対象とした調査の準備を進めている

難病領域での検討状況も鑑みてモデル文案改訂の可否を検討する

### ● 情報発信

準備室WGおよび難病領域の武藤先生のグループと合同会議をこれまでに3回開催しWebサイトを中心に情報発信のあり方について検討

今年度は準備室WGとしてWebページを作成・公開した

実施組織準備室発足以降のWebサイトのあり方・管理体制等について引きつづき検討を進めている

## 準備室WGウェブサイト

### [患者・市民のみなさま向けのページ](#)

#### 患者・市民のみなさま向けのページ

#### ELSIおよびPPIに関する取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では、全ゲノム解析等を推進するだけでなく、関連するELSI1への対応およびPPI2の取り組みを通じた患者・市民の視点の導入が重視されています。

1 ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

2 PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）。医学研究・臨床試験プロセスの一環として研究者が患者・市民の知見を参考にすること

2019年に策定された実行計画（第1版）で「全ゲノム解析等を推進するにあたり、患者・市民参画の仕組みを設けるなどELSI（倫理的・法的・社会的課題）への対応ができる体制のあり方等について検討する」とされ、その後も検討が積み重ねられてきました。

ELSIおよびPPIにかかわる取り組みを適切な体制の下で行うため、令和7年度に発足予定の事業実施組織には、ELSIおよび患者・市民参画を担う部門が設置される計画です（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

現在は、厚生労働科学研究費補助金「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（研究代表者 中釜斉）のELSIワーキンググループにおいて、がんの全ゲノム解析等にかかわるELSIおよびPPIについての検討が行われています。

## 本事業におけるELSI・PPIに関する取り組みを紹介

## PPIイベント

## ● 第6回ゲノム交流会

2022年9月19日（月・祝）開催  
厚労科研小杉班・水澤班と共催

参加者38名

認定遺伝カウンセラーらがファシリテーターを務める形で  
スモールグループディスカッションを実施

活発な議論が行われ，同様のテーマでの企画の継続的実施を期待する声も寄せられている

今後のPPI活動を行う上での課題も確認された

## ● 国立がん研究センター「患者・市民パネル検討会」

2022年12月10日（土）オンライン開催予定  
患者・市民パネル検討会事務局と本研究班が共同  
で実施

全ゲノム解析に関する情報・意見交換のほかゲノム  
研究・ゲノム医療にかかわるPPIのあり方についても  
検討予定

## 第6回 ゲノム交流会

「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」  
— 不安を感じることを一緒に考えてみませんか —

第6回ゲノム交流会は、遺伝情報やゲノム情報による社会的不利益や差別の防止がテーマです。皆さんが日常から不安に感じていることや、実際に経験されたことを通じて、今後の社会への期待、国内におけるルール作りについて考えや思いを共有してみませんか。

2022年  
**9月19日**（月・祝）  
**14:00～16:30**

**参加費無料** ※市民、患者とどなたでも参加可能

開催方法：オンライン（Zoom）  
参加申込：事前申込必要（定員になり次第締切ます）  
<https://forms.gle/hZqzyqUMPtVQgify6>

これまで遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別に関する調査研究を行ってきました。具体的にどのような行為に対してどのような懸念があるのか、研究結果をもとにお話します。



**武藤香織**  
東京大学医学研究所  
ヒトゲノム解析センター  
公共政策研究分野



**横野 恵**  
早稲田大学  
社会科学総合学術院  
社会科学部

**小杉真司** 京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学（ゲノム交流会責任者）  
**山田崇弘** 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部（ゲノム交流会運営管理）  
**太宰牧子** 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会（ゲノム交流会 コーディネーター）

---

**主催**  
厚生労働科学研究「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実装に向けた倫理社会的課題抽出と社会連携整備」研究班（研究代表者：小杉真司）

**共催**  
厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患攻め研究事業）「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」（研究代表者：水澤 英洋）  
厚生労働科学研究費補助金（がん政策研究事業）「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」（研究代表者：中峯 秀）

GENOME JOURNAL <https://genomejournal.jp>



## 結果還元のある方

### 「全ゲノム解析等実行計画2022」

#### ① 患者還元を行う医療機関

全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するため、患者還元を行う医療機関には、全ゲノム解析に関する専門的な人材、検体の保管・管理体制、ELSI への対応、高度な診療機能、臨床試験・治験等の実施体制等が備わっていることが求められる。

患者還元の実装にあたり  
ELSIへの対応体制の整備  
が重要

ELSIワーキングでは、本事業におけるエキスパートパネルの運用実態やELSI面での課題把握の必要性が指摘された

医療機関の拡充も視野に入れて、ELSI面を含め適切な患者還元体制が構築できるよう検討を行う必要がある

#### 1. 現在の患者還元体制下での課題の把握と対応方針の検討

患者還元の体制（A体制・B体制）やがん種によって課題が異なる可能性  
すでに一定の実績があるがんゲノムプロファイリング検査の場合との比較も有益

#### 2. 医療機関の追加を想定した検討

上記1.の検討成果を活用しつつ、機関ごとの体制や環境が多様な中で患者還元を適切に実施するための体制の検討（ガイダンスの整備を含む）および支援を行う枠組みの構築が必要と考えられる

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 事業実施準備室WGの活動

青木 一教

(WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士

(国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

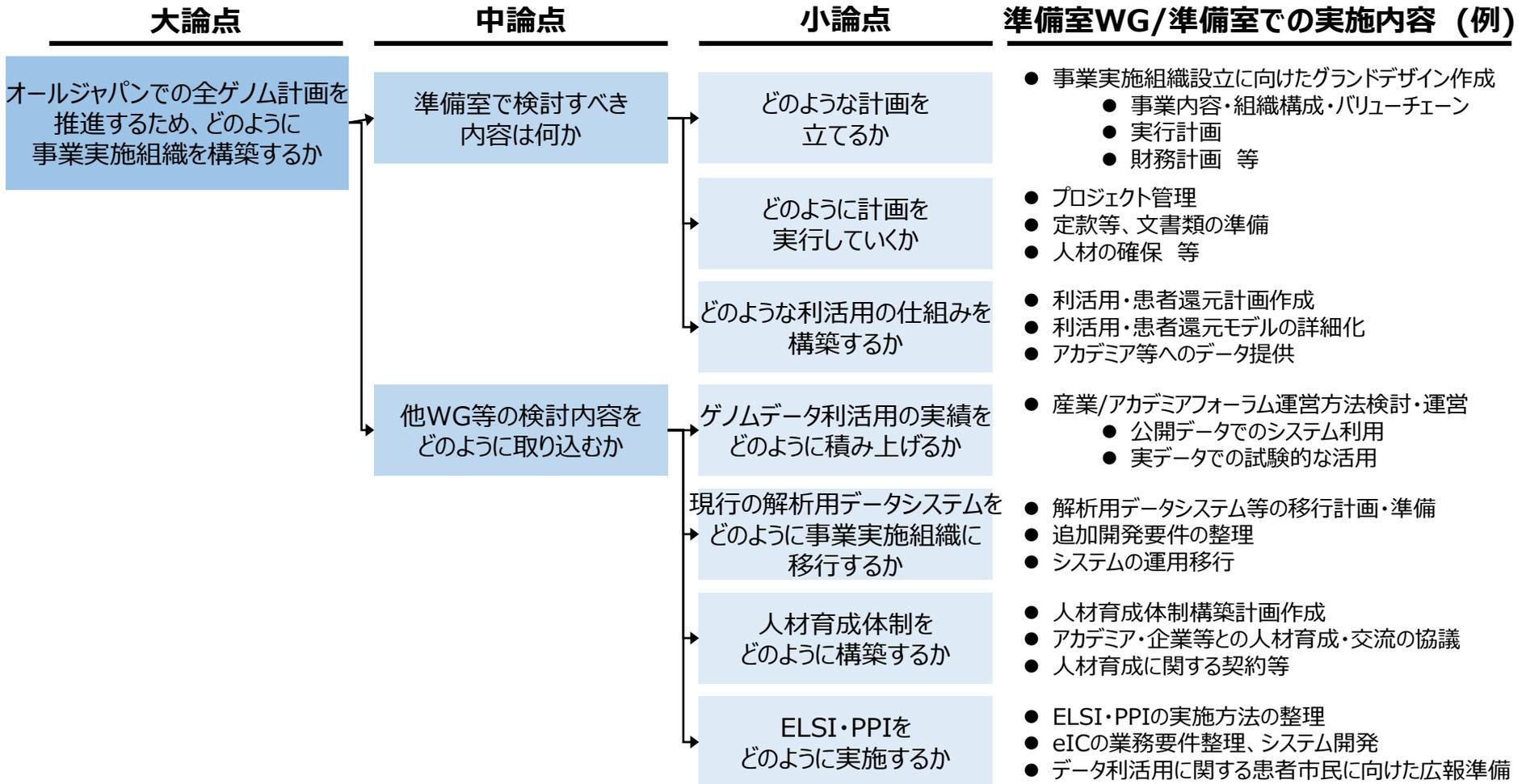
# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

専門WG	令和3年度の検討・実施事項		令和4年度の検討・実施事項
患者還元WG (河野隆志)	患者還元	ICT/AI技術	電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成および管理体制の整備
		対象疾患、患者数	
		医療機関要件	
		出口戦略について (R4年度より)	
	検体の保存・利活用	保管、管理ルール	令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、患者還元WGが新規技術要件、QC体制の構築等について検討
	シーケンス	受託要件	
		技術的要件 クオリティーコントロール(QC)	
データ利活用	アカデミア、産業界の役割について データ共有ルール (データシェアリングポリシー) データ利活用審査委員会	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
人材育成	遺伝カウンセリングなど		
解析・データセンターWG (井元清哉)	ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>・令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、解析・データセンターWGが専門的事項について検討</li> <li>・準備室WG等と連携してAIを活用できる人材育成の体制について検討</li> </ul>
		統一パイプライン	
		高度な横断的解析(AI活用含む)	
	臨床情報等の活用	臨床情報DB構築(API自動収集)	
		レポート作成システム	
	データ共有システム	研究支援システム	
	集中管理システム	集中管理システム	
情報管理・システム構築に関して	情報管理		
	システム開発や環境構築		
人材育成	バイオインフォマティクソン等について	厚生労働省の人材育成事業が主体として実行	
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	ICF運用の課題抽出および必要に応じた改定
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	継続して検討
	患者・市民視点	PPIの推進	情報発信の在り方や、PPIのスキームを患者還元WGおよび準備室WGと連携して検討
準備室 WG (青木一教)	事業実施組織準備室に係る事項		データ利活用(産業、アカデミアフォーラム発足支援を含む)および準備室発足に係る事項

## がんと難病で連携

- **利活用推進の仕組みの構築：患者還元WGと連携**
  - 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定案を作成し、専門委員及び製薬協のコメントに対応中
    - 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) 利活用審査委員会設置・運用規定案
  - 事業実施組織及び準備室データ利活用システムの検討
- **準備室発足に係る事項の検討**
  - コンサルとともに、事業実施組織設立に係る論点整理・マスタープラン案を検討
  - 11月半ばから、準備室発足や利活用の仕組みの構築等に関する総合調整コンサルを委託する予定
- **PPIの推進：ELSI WGと連携**
  - 情報発信を目的に、中釜班準備室WGの成果としてウェブサイトを医療研究連携推進本部(JH)のHPに作成（10月11日公開）
  - 情報発信の在り方や、PPIのスキームを、ELSI/PPIのがん・難病合同会議で検討

# 事業組織立上げで検討すべき論点を、準備室WG及びそれ以外の領域で整理



# 事業組織稼働までに向けて、準備室WG及び準備室で各WGでの検討内容を 取り込んだ組織設立準備が必要

- 計画・設計関連タスク
- 実運用関連タスク
- ↔ 連携

今後のプロセス		準備室稼働			事業組織稼働 令和7年度
		令和4年度	令和5年度	令和6年度	
マイルストーン		令和7年度の組織設立を目指した計画を作成	利活用を試行しつつ、計画をブラッシュアップ	事業実施組織設立に向けた実務的な準備・実施	事業実施組織設立
準備室WG・準備室		■ 事業実施組織設立に向けたグランドデザイン作成 □ プロジェクト管理	■ 計画の詳細化・具体化 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	□ 組織の設立等準備 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	・ 法人運営開始
患者還元		■ 利活用・患者還元計画作成 □ 産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営	■ 利活用・患者還元モデルの詳細化 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	□ アカデミア等での利活用支援 □ 産業向け利活用・患者還元モデル運用準備 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	・ 産業含めた、データ利活用の開始
解析・データセンター運用		■ 解析用データシステム等の移行計画・準備	■ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 解析用データシステム等の移行準備	□ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 運用体制の構築・準備	・ 解析用データシステムの運用
人材育成体制構築		■ 人材育成体制構築計画作成	□ 人材育成体制構築準備・運用（アカデミアや企業等との連携）	□ 人材育成体制構築準備・運用（人材確保・トレーニング体制構築・契約）	・ 人材育成体制の開始
ELSI・PPI運用		■ ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	□ ポリシー等の修正 □ eICの業務要件整理	□ データ利活用に関する患者・国民に向けた広報準備※2	・ 情報公開活動等の実施
患者還元WG		・ 公開データでの試験的なデータ活用	・ 実データでの試験的なデータ活用	・ 諮問委員会設立準備支援	
解析・データセンターWG/AMED C班		・ システムの構築・運用 ・ 人材育成体制の検討	・ システムの運用 ・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	
ELSI WG		・ IC手法・結果還元等検討 ・ PPI検討	・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	

※1：データ利活用に必要なシステム開発はAMED\_C班で実施  
 ※2：最終的に広報は事業実施組織内の部署が利活用促進及びELSI・PPIを合わせて実施する相定  
 ELSI・PPIは患者・国民理解の醸成に向けた広報内容の検討が主と想定。

## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（1/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
全体管理	事業実施組織設立に向けた計画作成 プロジェクト管理	事業実施組織設立に向けたグランドデザイン作成
		進捗管理
		課題・リスク管理
		ステークホルダーマネジメント
利活用・患者還元検討	利活用・患者還元計画作成	外部調査（机上分析、想定ユーザーへのヒアリング、海外組織ヒアリング・調査）等
		利活用・患者還元モデルの整理
		利活用・患者還元計画作成
		産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営
	フォーラムの運営方法・あり方の検討	
	フォーラムでの検討内容整理、ドラフト作成	
	ロジ・アドミン（会則整理、日程調整等）	

## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（2/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
解析・データセンター運用	解析用データシステム等の移行計画・準備	現状アセスメント
		システム等移行計画作成
		運用ルール等の整備
人材育成体制構築	人材育成体制構築計画作成	人材育成体制構築計画作成
		人材育成体制・外部調査
ELSI・PPI運用	ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	ELSI・PPIの実行計画
		海外先行事例の調査や市民・患者の意識調査等
		ELSI・PPIの実施方法の整理/ポリシー等の整備

# 国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH） ホームページ

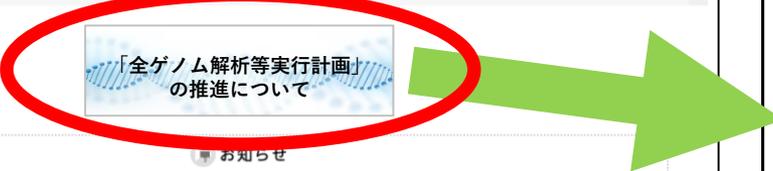
国立高度専門医療研究センター  
医療研究連携推進本部  
Japan Health Research Promotion Bureau

文字サイズ 小 中 大 表示色 A A A English 検索

トップページ | 組織について | 事業の概要 | 広報

Cerebral and Cardiovascular | Global Health and Medicine | Geriatrics and Gerontology  
Cancer | Neurology and Psychiatry | Child Health and Development

国立高度専門医療研究センター 医療研究連携推進本部  
Japan Health Research Promotion Bureau



国立高度専門医療研究センター  
医療研究連携推進本部  
Japan Health Research Promotion Bureau

文字サイズ 小 中 大 表示色 A A A English 検索

トップページ | 組織について | 事業の概要 | 広報

トップ> 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について

「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚労科研中釜班準備室WGの取り組み～

[概要](#)

[患者・市民のみなさま向けのページ](#)

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター National Center of Neurology and Psychiatry

国立研究開発法人 国立国際医療研究センター National Center for Global Health and Medicine

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター National Center for Child Health and Development

# 中釜班WG「概要」 ページ (10/11公開済)

## 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚生労研中釜班準備室WGの取り組み～

### 概要

我が国において、全ゲノム解析等を推進するため、がんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（令和元年12月）が策定されました。その後、「経済財政運営と改革の基本方針2022」（令和4年6月7日閣議決定）において、「がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する」とされています。

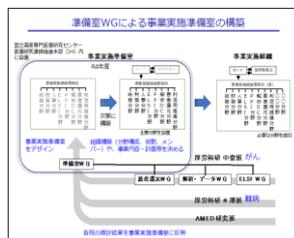
「全ゲノム解析等実行計画」の推進にあたっての基本的な方向性を厚生労働省の設置する専門委員会が決定し、事業実施組織がその具体的な運用を担うことを想定しています。事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められています。

事業実施組織発足のため、事業実施準備室を令和4年度中に国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置し、組織、構成等を検討します。厚生労働省が主体となっており、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定します（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

事業実施準備室を設置するにあたり、令和4年4月より、厚生労働科学研究費補助金「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（研究代表者 中釜育）に準備室WGが作られました。準備室WGでは、がんや難病領域の厚生労働科学研究班、AMED研究班と連携し、データ利活用および準備室発足に係る事項として、事業実施準備室の組織設計および人材確保等の検討を開始しています。具体的には組織運営部門や事業部門を設置することや、それに携わる必要人材等について検討を行っています。

※ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

### 準備室WGによる事業実施準備室の構築のイメージ図



※PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）

### 関連サイト・研究班のご紹介

- 厚生科学審議会科学技術部会 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei\\_467561\\_00004.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html)
- 厚生労働科学研究班  
・がん領域  
全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究（研究代表者 中釜育）  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（研究代表者 水澤英洋）  
<https://www.nanbyo-genome-tkh.org>
- 国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）研究班  
・がん領域  
A班：患者還元班（体制構築班）  
B班：患者還元班（領域別班）  
C班：解析班  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
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（研究代表者 國土典宏）  
<https://genome-toyama.ncgm.go.jp/researches/nanbyo.html>

# ELSI/PPIがん・難病合同会議

- 目的：ELSI/PPIに関するがん・難病の情報共有・意見調整、情報発信の在り方の検討、事業実施組織におけるELSI/PPI部門の構築に向けた検討を行う
- 2022年9月より月1回開催（8/30, 9/26, 10/24）
- メンバー：横野恵（ELSI WG）、武藤香織（東京大学大学院）、徳永勝士（準備室WG）、青木一教（準備室WG）ら
- これまでの主な議題
  - 情報発信（ウェブサイト）の目的・方針
    - ・情報発信の目的と方針を定めた上で、コンテンツ案を作成する
  - サイトマップ、ロードマップの作成
    - ・コンテンツ案から優先度の高いものや制作時期について議論し、コンテンツを作成する
  - ウェブサイトの運営・管理
    - ・専属のWebサイト管理者や広報全般を担当するクリエイティブ・ディレクターの必要性を検討
  - 動画制作
    - ・「がんゲノム医療とは？」といった2-3分程度の動画制作を検討する
  - コンサルタントへの依頼内容の検討（PPIの調査等を含む）
    - ・ELSI/PPIの実施方法の整理・計画を策定する

# 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について

令和5年2月9日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

## 患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

## 解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

## ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

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

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 患者還元WGの活動

河野 隆志

(WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利

(東京大学医学部附属病院・教授)

## (1) 連携医療機関の追加について

### 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資料3の再掲)

- ・ 診療体制を十分に把握し、適宜指導等を行い、適切な患者還元を実現させること
- ・ 以下の要件を満たすこと
  - ・ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
  - ・ がんゲノム医療に習熟した医療者と結果開示に関わる医療者が密に連携をとり、施設内で適切な患者還元を実施できる診療体制が整備されていること。
  - ・ 検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
  - ・ ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

追加までの手順:

1. A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A班に報告

#### \*理由書チェック項目の考え方

がんゲノム医療において、熱意と実績、能力のあるがんゲノム医療連携病院の参画が望ましい

また、併せて、全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価を行うことができる体制を求める  
よって、厚労省が定めるがんゲノム医療連携病院の要件に加えて以下の点を求める

- ・ がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元の実績がある (チェック表内: 水色)
- ・ 「がんゲノム医療中核拠点病院の要件」を部分的に求める (チェック表内: 桃色)
- ・ 「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 (チェック表内: 緑色)
- ・ 実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする (チェック表内: 灰色)
- ・ ゲノム専門委員会で記載した追加要件 (橙チェック表内: 色)

全ゲノム解析等プロジェクトへの参加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: )

**基本的な考え方**

がんゲノム医療において、熱意と実績、能力のあるがんゲノム医療連携病院の参画が望ましい

また、併せて、全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床の有用性についての評価を行うことができる体制を求める

よって、厚労省が定めるがんゲノム医療連携病院の要件に加えて以下の点を求める

- ・がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元の実績がある(水色)
- ・「がんゲノム医療中核拠点病院の要件」を部分的に求める(桃色)
- ・「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(緑色)
- ・実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする(灰色)
- ・ゲノム専門委員会で記載した追加要件(橙色)

## (2) 固形がん対象症例の選定方針について

### 現時点：

- ・ Feasibilityの確立のため、質や量に優れた外科的切除サンプルの得られる周術期の患者について1患者1検体の解析が主体

### 変更点：

- ・ 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）

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

解析・データセンターWG

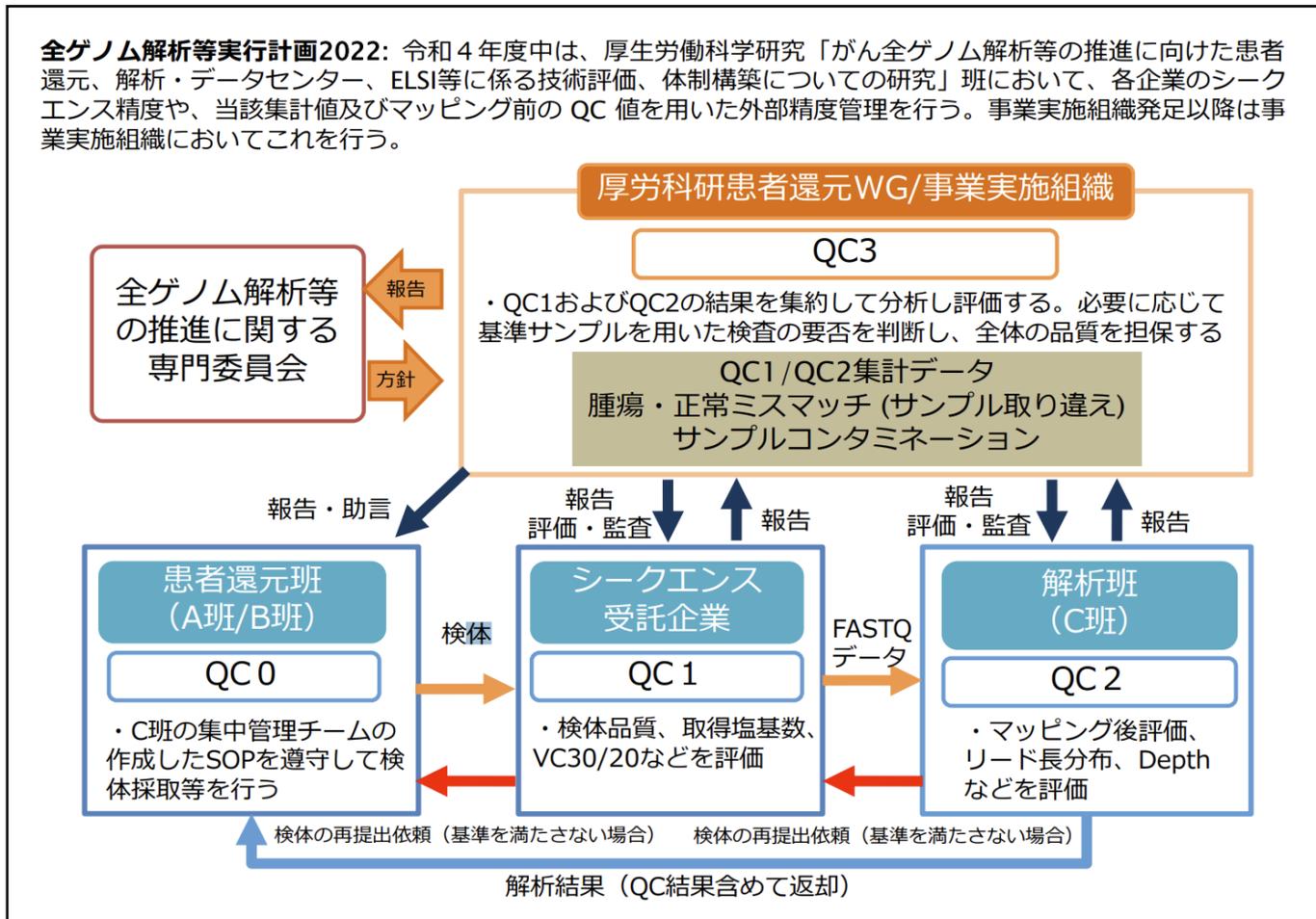
井元 清哉

(WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一

(国立がん研究センター研究所・分野長)

# QC体制の構築



[出典] 第11回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
資料3 P.7 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001013032.pdf>

# 品質基準

全ゲノム解析では、WGSとRNAseqに対し、品質基準を定め、均一で高品質な解析データを収集する取り組みを実施してきた。

## 6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシーケンスの場合

受託企業：ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	一次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
	RIN値	参考情報として収集	アライメント率	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

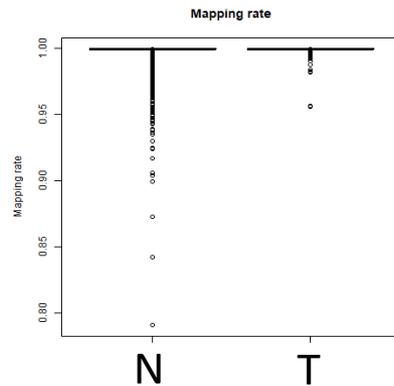
\*\*\*\*厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[出典] 第9回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
資料3-1 P.9 より抜粋

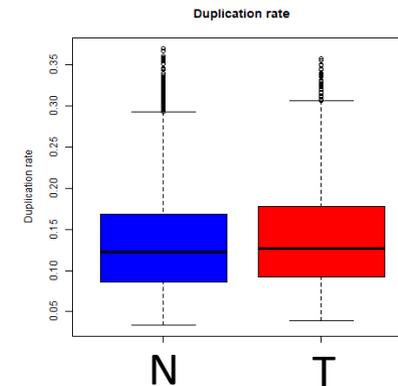
<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

# QC2 (解析・データセンターで実施)

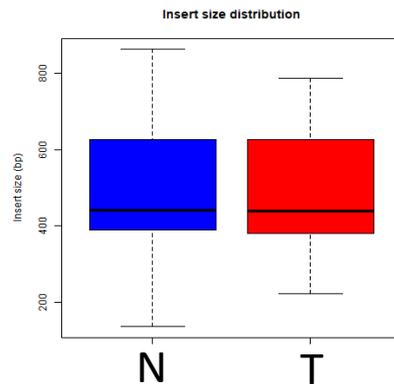
① マッピング率



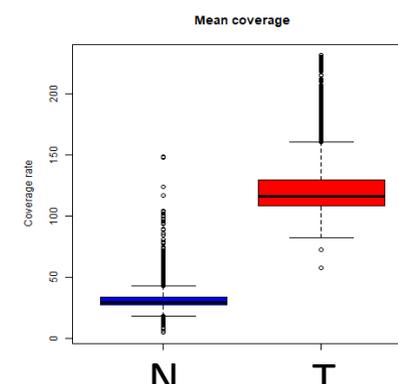
② 重複率



③ インサート長



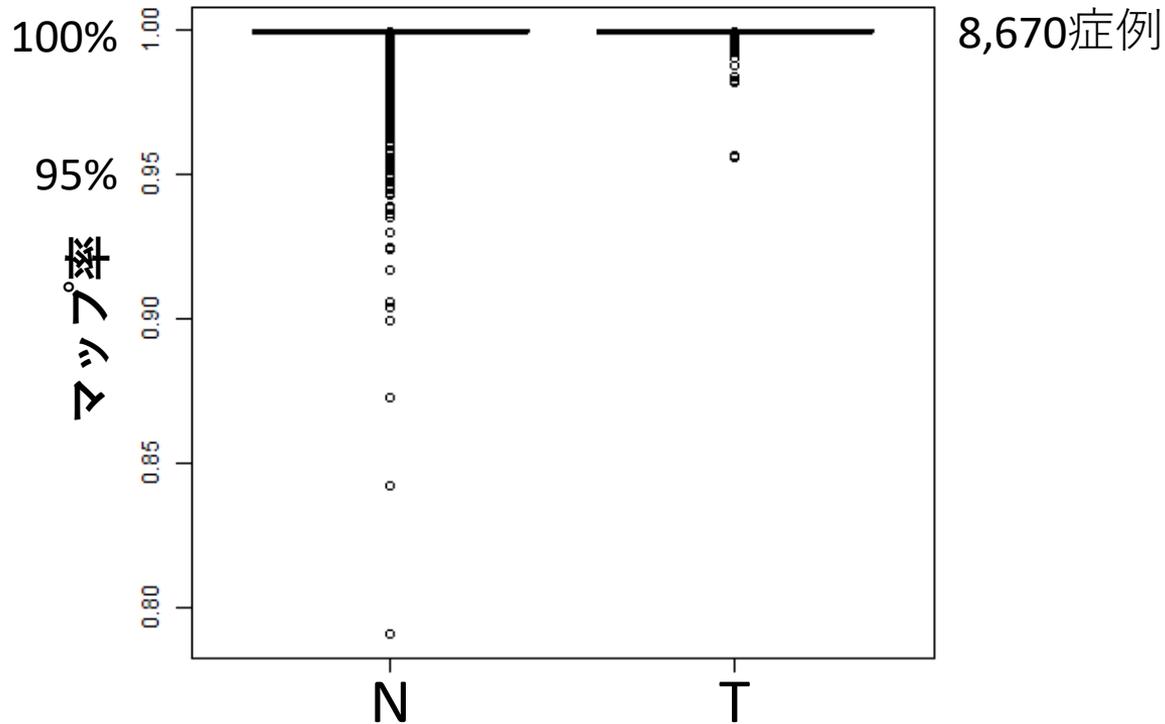
④ 読み取り深度



# 解析・データセンターで行うQC

## ① マップ率

### マップ率の分布



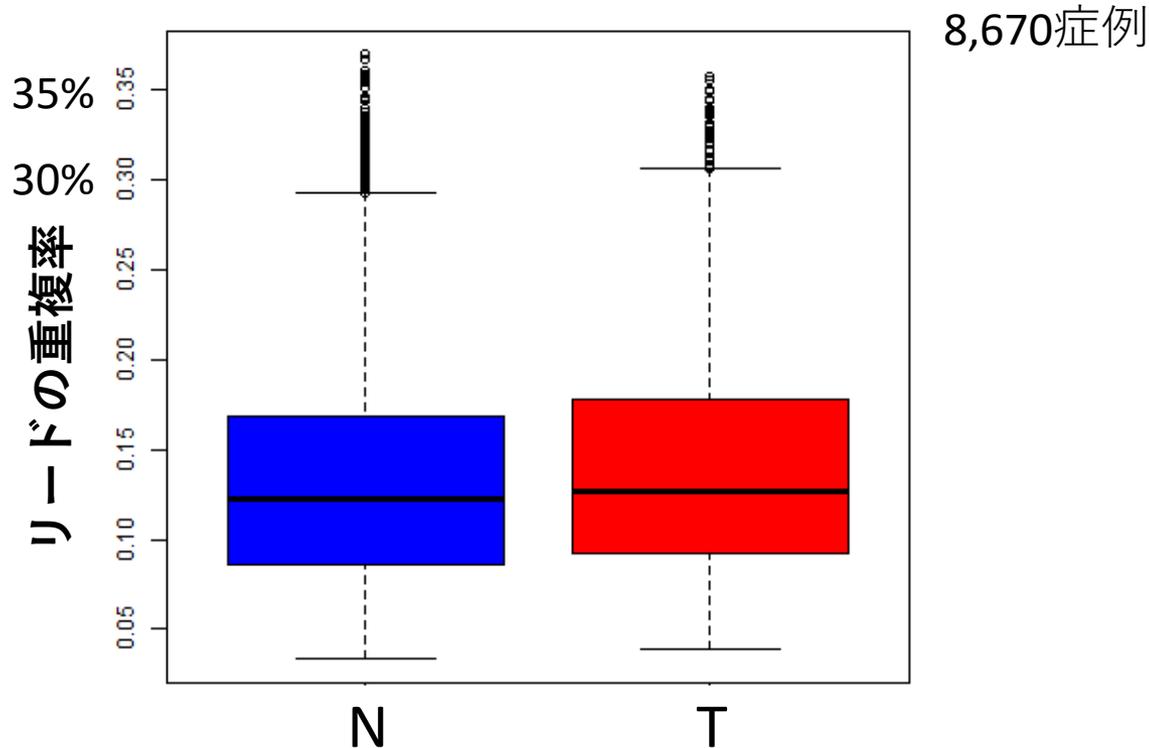
	正常 N	腫瘍 T
平均	99.8%	99.9%
中央値	99.9%	99.9%
最小値	79.1%	95.6%
最大値	100.0%	100.0%

99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 3.1%  
 Tumor 約 0.1%

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率

リードの重複率の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	13.1%	13.7%
中央値	12.2%	12.7%
最小値	3.3%	3.9%
最大値	36.9%	35.7%

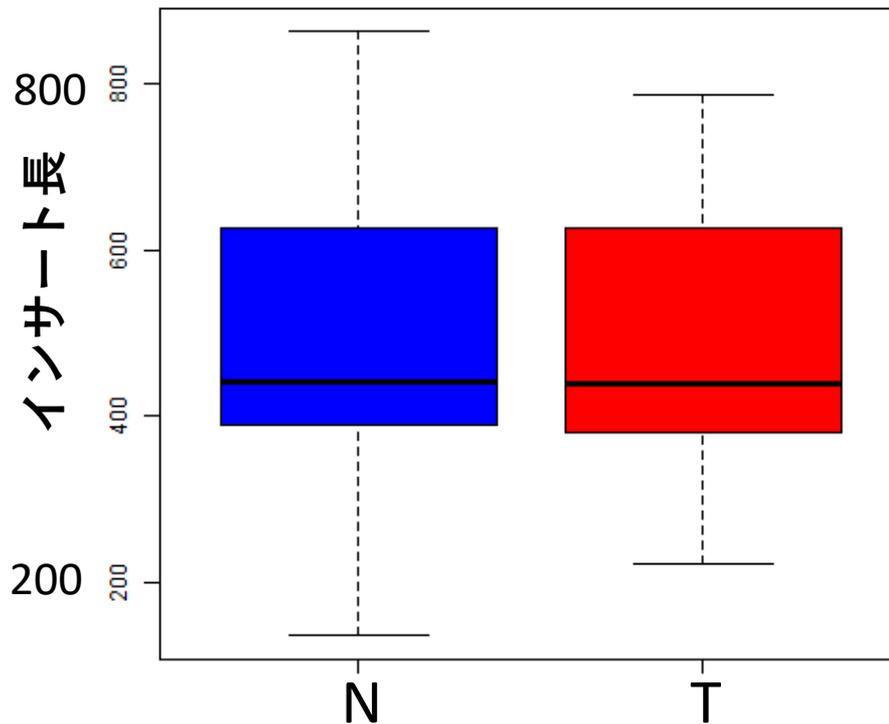
20.0% 以上の検体の割合：Normal 約12.8%    Tumor 約15.6%

30.0% 以上の検体の割合：Normal 約1.0%    Tumor 約0.6%

# 解析・データセンターで行うQC

## ③ インサート長

インサート長の分布

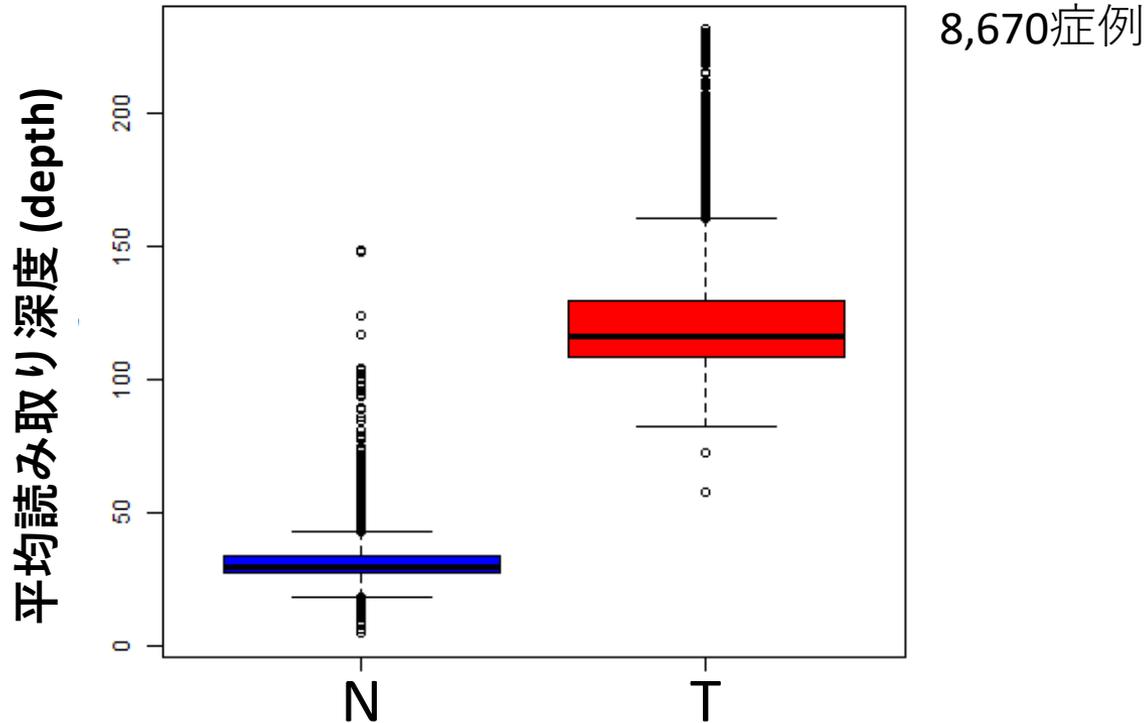


	正常 N	腫瘍 T
平均	487	486
中央値	441	439
最小値	137	224
最大値	862	786

# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)

平均読み取り深度の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	31.5x	120.9x
中央値	29.7x	116.1x
最小値	4.7x	57.3x
最大値	148.8x	231.2x

Normal 30x未満の検体の割合 約47.5%  
 Tumor 120x未満の検体の割合 約40.6%

# QC3: QC1とQC2のDepth変化率

WGS (Normal) 検体で QC1と QC2で Depth の変化率が高い10検体

	Depthの変化率 QC2/QC1 (%)	QC1		QC2	
		重複を除いた depth	重複率	平均 depth	除去率
1	13.4%	34.7x	55.6%	4.7x	79.5%
2	34.0%	30.7x	59.5%	10.4x	59.2%
3	36.4%	106.8x	78.9%	38.9x	42.2%
4	36.4%	176.3x	77.8%	64.2x	43.0%
5	36.6%	180.5x	78.7%	66.0x	42.0%
6	36.6%	63.4x	77.7%	23.2x	42.9%
7	36.7%	102.4x	78.3%	37.6x	42.2%
8	36.8%	149.9x	78.9%	55.2x	41.6%
9	36.9%	62.0x	78.6%	22.9x	41.6%
10	37.1%	118.4x	79.8%	43.9x	40.4%

# 解析・データセンターで行うQC

## ⑤ 他者ゲノムの混入

NT アンマッチの割合は：8,975 症例の中で69 症例（約 0.77%）

### NGSCheckMate

DOI 10.5281/zenodo.494992 build passing



NGSCheckMate is a software package for identifying next generation sequencing (NGS) data files from the same individual. It analyzes various types of NGS data files including (but not limited to) whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), RNA-seq, CHIP-seq, and targeted sequencing of various depths. Data types can be mixed (e.g. WES and RNA-seq, or RNA-seq and CHIP-seq). It takes BAM (reads aligned to the genome), VCF (variants) or FASTQ (unaligned reads) files as input. NGSCheckMate uses depth-dependent correlation models of allele fractions of known single-nucleotide polymorphisms (SNPs) to identify samples from the same individual. Our alignment-free module is fast (e.g., less than one minute for RNA-seq using a single core) and we recommend it for a quick initial quality check, before pooling / aligning sequenced reads. The BAM and VCF modules can be used after the alignment and variant calling steps, respectively, to ensure correct sample annotation before further downstream analysis. Currently, it works only for human data.

[出典] <https://github.com/parklab/NGSCheckMate>

### ■ 判定手法

NGSCheckMateというツールを用い、NormalとTumorで同一の個体から得られたデータか否かを、Variant allele frequencies (VAF) の相関係数で判定する手法

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 ELSI WGの活動

横野 恵

(WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門

(東北大学大学院文学研究科・准教授)

## 2022年度「患者・市民パネル」検討会～ゲノム医療への患者・市民参画～

## 開催概要

- **日時**：2022年12月10日（土）13時30分～16時
- **開催形式**：完全オンライン形式（Zoomミーティング）
- **開催者**：◎国立がん研究センター患者・市民パネル検討会事務局

厚生労働科学研究費補助金「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（研究代表者 中釜齊）

- 国立がん研究センターでは、患者や一般市民の視点を取り入れていくため、2008年度より「患者・市民パネル」を募集して活動を実施。患者や家族など全国各地の約100名で構成
- 患者・市民パネル検討会は、国立がん研究センターが毎年様々なテーマで患者・市民パネルメンバーと意見交換をするために開催しているもので、今年のテーマとして全ゲノム解析研究と患者・市民参画を取り上げていただいた <https://www.ncc.go.jp/jp/icc/cancer-info/panel/archive/index.html>

時間	内容	
13:30	開会あいさつ	中釜 齊（国立がん研究センター）
13:35	講演① 身近になってきた全ゲノム解析	河野隆志（国立がん研究センター）
	講演② 患者・市民参画と全ゲノム解析等実行計画	中田はる佳（国立がん研究センター） 横野 恵（早稲田大学）
	事前アンケートまとめ紹介 グループディスカッション準備	
14:15	グループディスカッション	各班に研究班メンバー1～2名オブザーバー参加 質問対応者が各グループを巡回
15:20	全体共有	各グループ発表担当者
15:55	閉会あいさつ	若尾文彦（国立がん研究センター）

## アンケート概要

### ● 目的

本検討会参加者のゲノム研究・医療に関する知識や関心を明らかにする

### ● 対象・方法

- 国立がん研究センター患者・市民パネルメンバー
- インターネット調査
- 患者・市民パネル検討会の出欠確認と併せて任意で回答を依頼
- 一部の設問は検討会終了後にも実施
- 回答は患者・市民パネル事務局に提出され、事務局にて個人名・パネル番号を削除したデータを研究班に共有

### ● 質問項目

- ゲノム医療に関連する用語の認知度
- 医療やがんの情報収集の媒体、信頼する情報源
- 全ゲノム解析研究の認知度、協力意向\*
- ゲノム情報の医療や研究への利用に対する期待や不安\*
- 全ゲノム解析研究への患者・市民参画への関心、協力意向\*

\*検討会後に再度尋ねた設問

## グループディスカッション概要

### ● 時間：約60分

### ● グループ構成

- 患者・市民パネルメンバー6～7名×10グループ（53名）
- ファシリテーター1名（国立がん研究センターがん情報提供部）
- 書記1名、オブザーバー（いずれも中釜班）
- 書記はひな形にそって議論の概要を記録する（発表者補助、欠席者への共有のため）

### ● テーマ

- ① 全ゲノム解析研究には、患者・市民が参画する必要があると思いますか？それは、なぜですか？ある場合は、どのような点で必要ですか？ 具体的にあげてください。
- ② あなた自身は参画したいと思いますか？参画したい場合は、どんな活動ですか？できない場合は、何が難しそう（ハードル）ですか？

## 国外からのデータ利用について

### 「実行計画2022」

#### (1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略

全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要であることから、産業界やアカデミアと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出による産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。

そのためには、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必要がことから、産業フォーラム及びアカデミアフォーラムを構築し、事業実施組織がそれらの連携支援を行う仕組みを構築する。

#### ○ データ利活用にあたっての基本的な考え方

- ・ データ利活用は、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を目的とする利活用に限られるべきである。
- ・ 利用者は産業フォーラム又はアカデミアフォーラムに所属する国内外の企業及び学術研究機関とする。ただし、国外の利用にあたっては、日本と同等の水準にあると認められる個人情報の保護に関する制度を有している国又は地域であることが必要とする。

国内外の研究機関及び企業の研究者がデータをオープンかつフェアに利用できる体制の整備

国外からのデータ利用の範囲を以下に限定

「日本と同等の水準にあると認められる個人情報の保護に関する制度を有している国または地域」

個人情報の保護に関する制度として日本と同等の水準にあると認められているのは欧州連合 (EU) および英国\*

それ以外の国や地域の研究機関や企業等は対象外になる

\*「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン (外国にある第三者への提供編)」  
今後変動する可能性もある

個人情報の保護体制を確保しつつ、本事業の目的に適うデータ利活用が可能となるよう具体的な利用範囲の検討が必要

## 国外からのデータ利用について

本事業では全ゲノム解析データや診療情報を取り扱うため、個人情報・プライバシーの保護には細心の注意を払う必要がある

上記の観点からデータ利用機関が等水準国にあることは望ましいものの、実際の個人情報・プライバシーの保護レベルは当該国や地域の個人情報保護制度のみによって規定されるわけではない

実質的には機関ごとの体制やデータの利用目的・利用状況をきめ細かく確認することの方が重要

### (法令)

本人同意を得て外国にある第三者に個人データを提供する場合、個人情報法上、提供先を同等水準国に限定する必要はない

- 個人情報保護法上、提供先を同等水準国とするのは外国にある第三者への提供についての本人同意を得ずに提供する場合の要件
- 学術例外・公衆衛生例外に該当する場合は、提供先の所在に関わらず同意を得ずに提供することが許容される

### (本事業での利用体制)

本事業でのデータ利用は以下のような点において一般的な企業活動等での外国にある第三者への個人データの提供とは異なる

- Visiting解析環境の整備が予定されており、個人データそのものをユーザーが持ち帰るわけではない\*
- コンソーシアム（アカデミア／産業フォーラム）の参加には審査を要し、さらに具体的な利活用に際しては研究倫理審査and/orデータ利活用審査（利活用ポリシーに基づく）により承認を受ける必要がある
- 事業としてコンソーシアムでのデータ利活用を継続的に支援・監督するとともに、利活用状況については情報公開を通じた透明性の確保が図られる

\*この場合も、個人情報保護法上の類型としては第三者提供に該当する

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 事業実施準備室WGの活動

青木 一教

(WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士

(国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

# 全ゲノム解析等実行計画における 事業実施準備室の設立および事業実施組織 グラントデザイン作成に係る検討状況について

準備室WG

令和5年2月9日

## 現状の主な検討課題

---

### 令和4年度末までの達成目標

事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置する

### 現状の主な検討課題

- 事業実施組織のミッション及び果たす機能
- 事業実施組織の組織図及び事業実施準備室の青写真

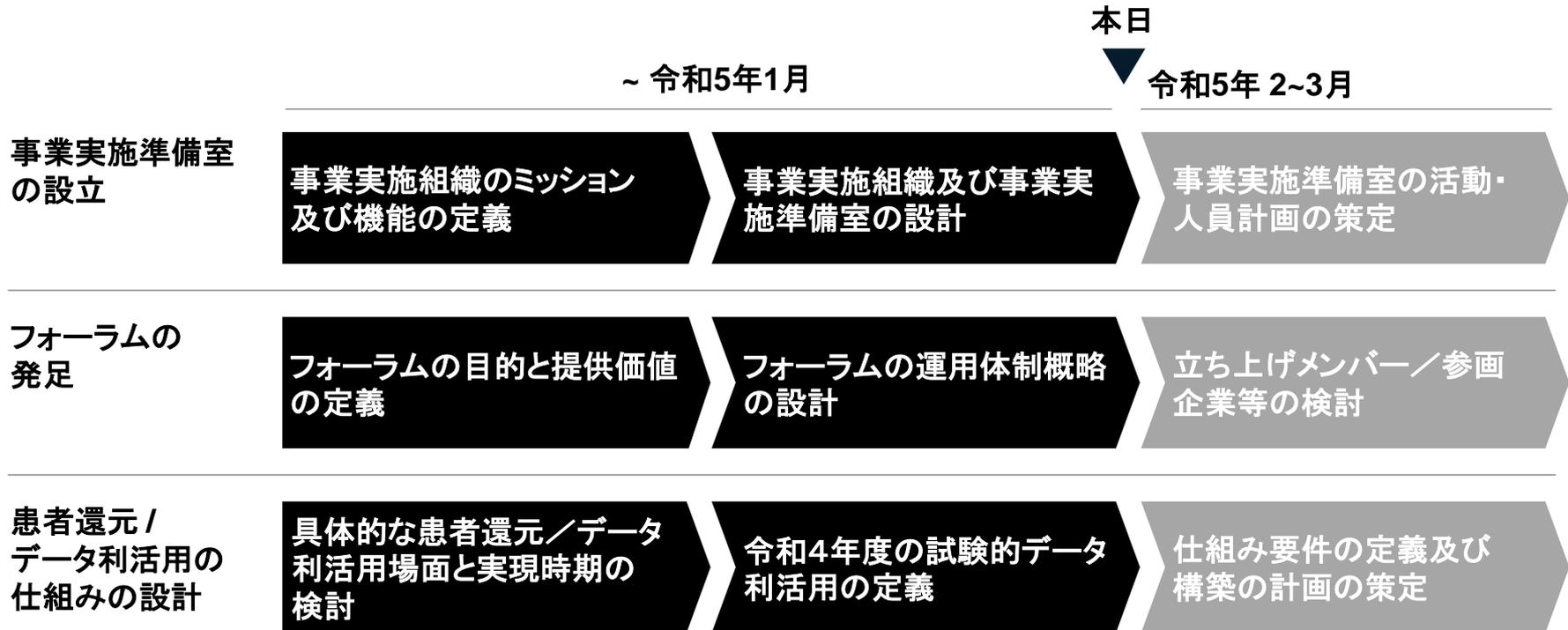
フォーラムの運営方法やあり方を検討し、産業・アカデミアフォーラムを発足する

- 団体名称のフォーラム→コンソーシアムへの変更
- フォーラムの運用体制概略
- フォーラム発足に向けた活動計画

データ利活用の仕組みの構築を目指し、試験的データ利活用を実施する

- 患者還元／データ利活用の仕組みの構築を通じて実現する、具体的な患者還元／データ利活用場面
- 令和4年度の試験的データ利活用の計画

これまでの検討内容と今後の検討予定



ELSI・PPI及び人材育成計画の策定に関しても検討中

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. フォーラムについて

3. 患者還元／データ利活用について

## 事業実施組織のミッション

---

産業・政府・学術機関の関与に加え、患者・国民にも積極的に働きかけ、本国家事業への理解と参加を促進する  
(全ゲノム解析等実行計画2022より)

全ゲノム解析のみならず、広範な臨床情報やマルチオミックスデータを本事業の対象とする(全ゲノム解析等実行計画2022より)

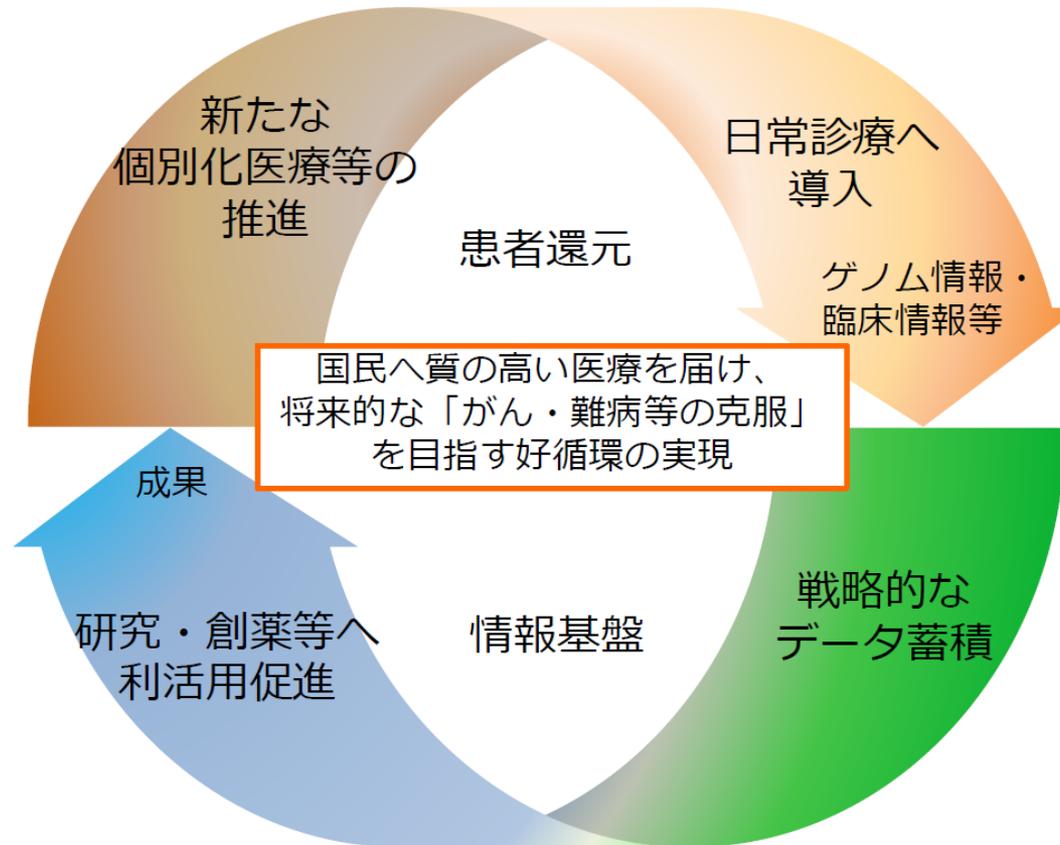
日本の産官学及び患者・国民が一体となり、全ゲノム情報等の解析によって、一人一人に最適な医療を届け、人類の福祉に貢献する

既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いがん・難病の患者をはじめ、将来的にはすべての疾患に対して全ゲノム情報に基づき、予防・診断・治療に係る個別化医療を提供することを目指す  
(専門委員へのヒアリング・全ゲノム解析等実行計画2022より)

最終的には本事業を通じて、日本国民のみならず人類全体の健康への貢献及び幸福の実現を目指す  
(準備室WG・厚労省での討議・全ゲノム解析等実行計画2022より)

## 1.1 事業実施組織のミッション及び機能の定義

### 事業実施組織のビジョン



## 1.1 事業実施組織のミッション及び機能の定義

### 本事業実施組織の設計方針

設計方針とは組織設計における拠り所であり、意思決定の際の指針となる

ミッション・ビジョンを実現するため、事業実施組織は以下の方針に則る

#### 事業実施組織内部での方針



組織内部の部門に対して、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる



自律性、透明性、柔軟性、効率性、利用者志向性を有する



事業全体や情報のセキュアな管理が出来ている

#### 外部の組織との関係における方針



公共性を持ち、政府から、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる

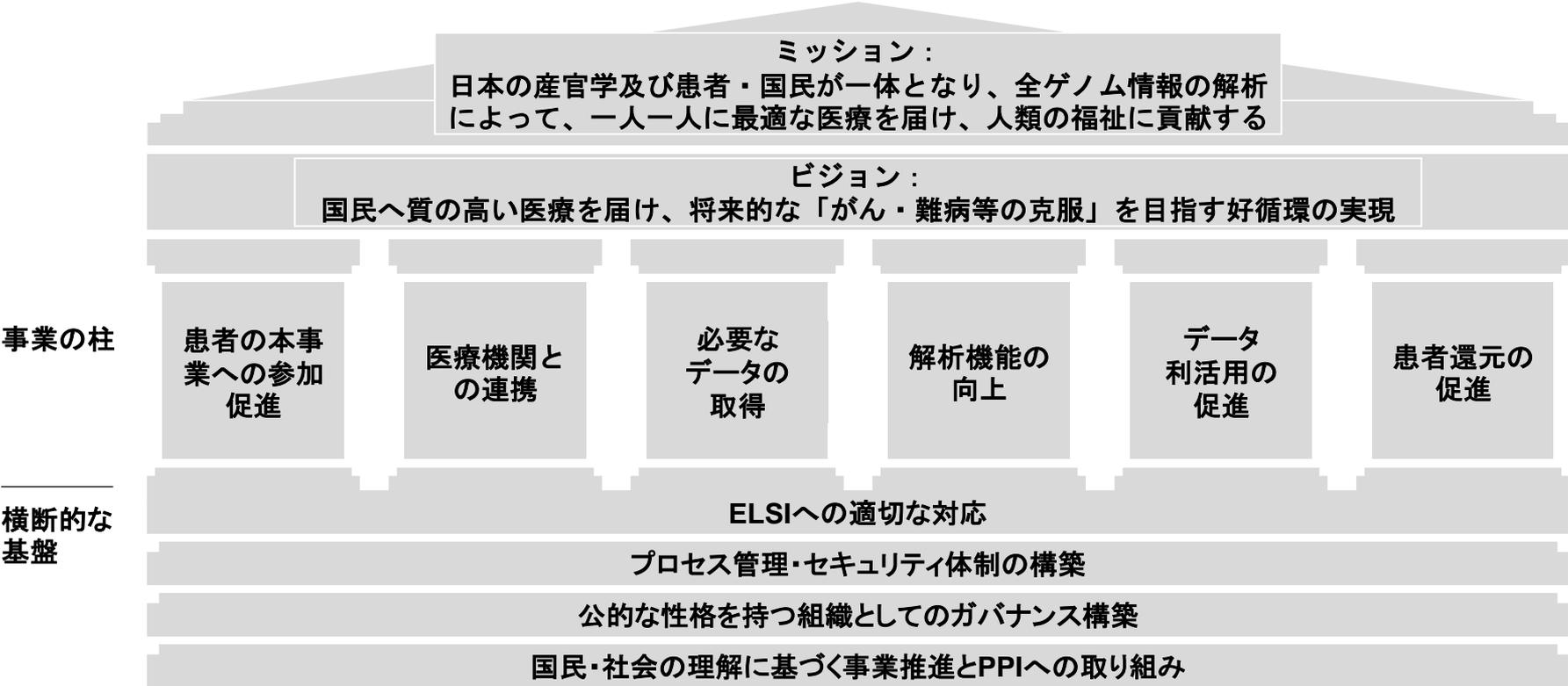


国内外のアカデミアや産業界と連携し、迅速かつ公平に、安全性の担保された体制でデータを共有できる



国民への情報発信、社会の理解と信頼を得ることができる

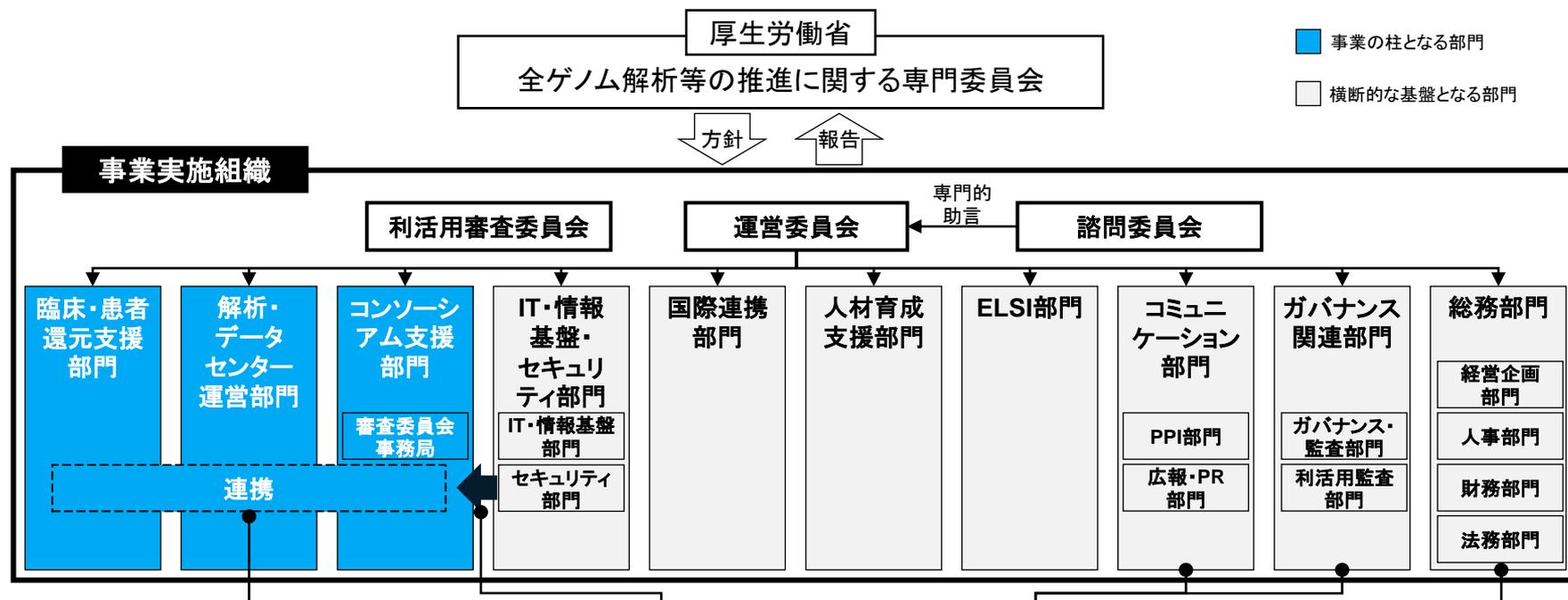
# 事業実施組織が果たす機能の全体像



## 事業実施組織が果たす機能

	機能	説明
事業の柱となる 6つの機能	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
	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
	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
	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
	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
	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
横断的な基盤となる 4つの機能	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
	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
	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
	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7年度に目指す事業実施組織の組織図



## 要点

データの独立性を確保するため、それぞれの部門は独立して構成される。解析・データセンター運営部門の一部の人員が、情報の秘匿性を保持しつつ、事業の主体たる臨床・患者還元支援、コンソーシアム支援の両部門と密接に連携し、迅速かつ柔軟な事業を実現

組織全体の公平性、安全性の確保のため、情報セキュリティ部門は、他部門からは独立して構成される

機能の関係性が強い部門を統括する部門を編成し、連携を強化  
国民への情報発信、社会との対話を実現するため、PPI部門と広報・PR部門は統合

総務部門は、部門間の調整や連携支援を行うとともに、運営委員会に対する事務局支援を担う

## 各部門が担う主な機能

部門	主な機能
臨床・患者還元支援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>データ量・検体数を拡充するため、連携する医療機関数の拡大や、審査・承認する</li> <li>患者の臨床データ・検体を、医療機関が効率よく取得し、本事業と連携できるシステムを実装する</li> <li>解析結果レポートの品質管理を行う、最新の治験情報をレポートに反映する</li> <li>がん・難病の各特性を踏まえ、エキスパートパネルに求められる要件の設計や、パネルを担う専門家を確保する医療機関が患者から、本事業に関するICを確保できるよう支援し、e-Consentを含めた効率的なICの獲得を推進する</li> <li>患者に安心して本事業に参加いただけるためのコミュニケーションを進める支援を行う</li> <li>同意撤回した際に速やかにデータ利活用を停止する</li> <li>患者(及び主治医)が研究や臨床に参加できるよう、患者ポータルを実装する</li> </ul>
コンソーシアム支援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>コンソーシアムが参画組織から聴取した本事業へのニーズを踏まえ、事業実施組織の各部門にサービスの改善を支援・促進する</li> <li>利活用審査委員会の運営事務局機能を担う(審査委員の選定・調整、利活用申請に関する問い合わせに対応、利活用申請に関する事務処理及び管理)</li> <li>データの性質ごとに、利活用者への共有範囲を判断する</li> </ul>
解析・データセンター運営部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>解析・データセンターにおける現状の技術<sup>1</sup>を評価し、臨床・研究側双方のニーズを踏まえた上で、改善に向けた技術要件を設計する<sup>2</sup></li> <li>参画組織が解析・データセンターへ簡単にアクセスできるシステムを、設計・運用する</li> <li>臨床・患者還元部門の担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要な機能<sup>3</sup>の実装を支援する</li> <li>コンソーシアム支援部門が担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要となる機能<sup>4</sup>の実装を支援する</li> </ul>

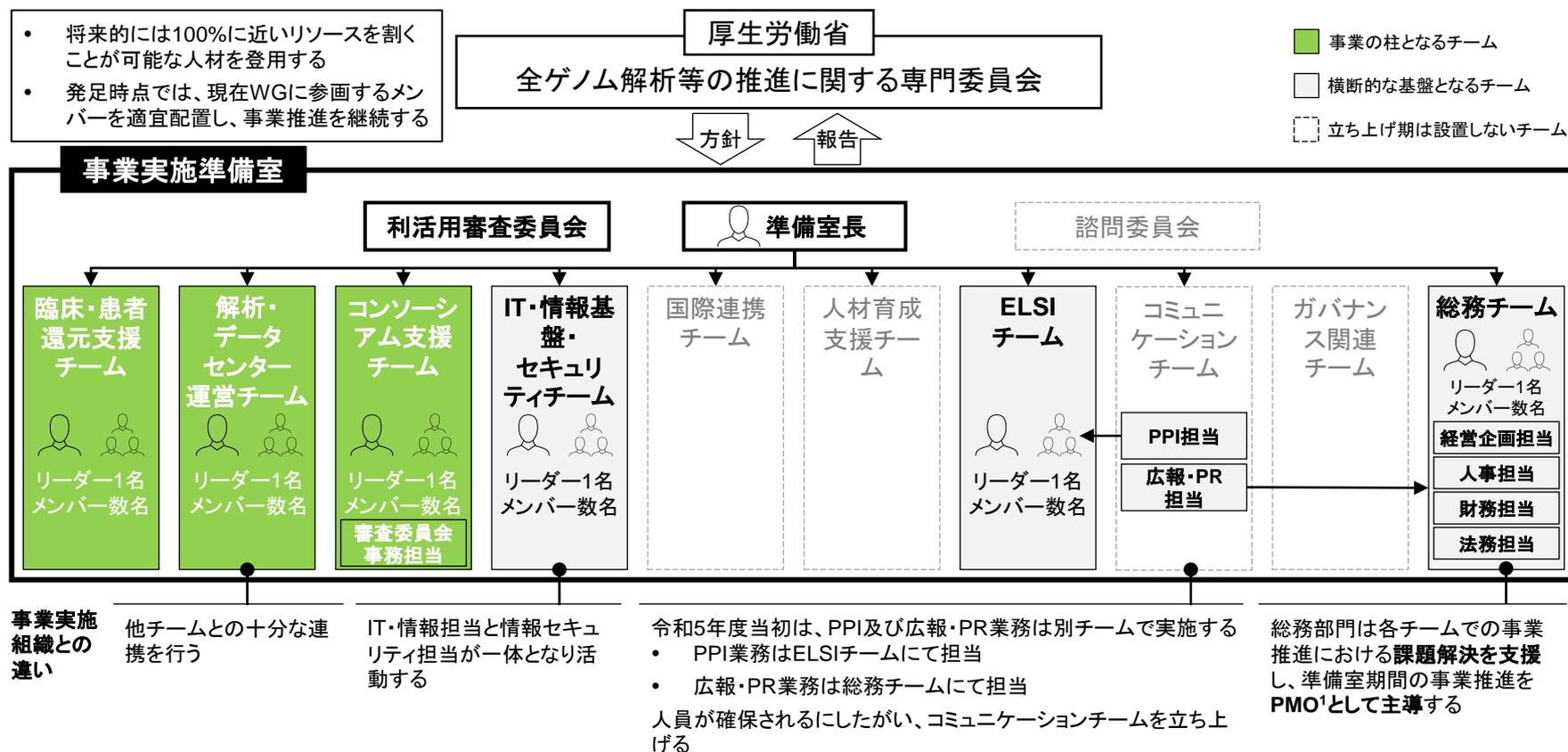
1. シークエンス・データエンジニアリング・データベース・コンピューティング・解析アルゴリズム・ソフトウェア技術等, 2. 実際の開発は、がん・難病側双方で現在全ゲノム等解析・データセンターを運営している機関、外部ベンダー等と連携, 3. e-Consent機能や電子カルテシステムの実装等, 4. 利活用者向けの解析プラットフォームの実装等

## 各部門が担う主な機能

部門	主な機能
IT・情報 基盤・セキュ リティ部門	IT・情報基盤部門 セキュリティ部門
	<ul style="list-style-type: none"> <li>組織が開発するシステムのインフラ基盤<sup>1</sup>を設計・運用する</li> <li>組織の管理業務に対し、ITソリューションを整備する</li> <li>情報セキュリティに関する指針を明確化し、組織内外に遵守させる</li> <li>データのトレーサビリティを各部門・外部組織に担保させる</li> </ul>
国際連携 部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>海外の関連機関と連携し、知見や一部データの共有等による利活用の質向上を支援・促進する</li> </ul>
人材育成支 援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>解析・データセンターの運用・稼働維持及び改善を担う人材や遺伝カウンセラー等の確保及び育成を支援する</li> </ul>
ELSI部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>将来の課題への研究も含め、ELSIに適切に配慮した運営を実施させる</li> </ul>
コミュニケー ション部門	PPI部門 広報・PR部門
	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者・国民からの意見を、事業へ反映をする</li> <li>事業を国民や社会に向けて、継続的に情報を発信する</li> </ul>
ガバナンス 関連部門	ガバナンス・監査 部門 利活用監査部門
	<ul style="list-style-type: none"> <li>各部門や外部関連機関を監査し、公的な性格を持つ組織として、公益性、公共性、透明性を担保させる</li> <li>参画組織の利活用にあたって公平性・安全性を担保させる</li> </ul>
総務部門	経営企画部門 人事部門 財務部門 法務部門
	<ul style="list-style-type: none"> <li>ボードメンバー・厚生労働省等と連携し、全ゲノム解析等事業の今後の方針の策定や、組織の各部門に対する予算・人事・企画等の調整を統括する</li> <li>各部門と連携して適切な人材を確保・配置し、円滑な事業推進を支援する</li> <li>各部門や政府等と連携して、適切に予算を確保・配分する</li> <li>本事業が法令・契約を遵守して適切に行われることを管理及び、各部門に対し法的課題に関する適切な助言や支援を行う</li> </ul>

1. サーバー、ストレージ、ネットワーク、セキュリティ等

## 令和5年度の事業実施準備室の青写真



1. Project Management Office(プロジェクトマネジメントオフィス)の略、組織内の全体統括として、個々のプロジェクトマネジメントの支援を横断的に行う部門

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. フォーラムについて

3. 患者還元／データ利活用について

## フォーラムの目的及び産業界・アカデミアの役割

厚生労働省 全ゲノム解析等実行計画2022より抜粋

---

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、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。

### 1)産業界の役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために(中略)産業界が主催する「産業フォーラム」を構築する。

産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度中の発足を目指す。(中略)

### 2)アカデミアの役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために(中略)アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。

アカデミアフォーラムには(中略)領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、エキスパートパネル等における患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。(中略)

### 3)事業実施組織による産業界・アカデミアへの支援について

事業実施組織は、産業フォーラム、アカデミアフォーラムの運営支援を行うことで、新たな知見が速やかに国民へ還元される仕組みを促進する。(中略)

### 4)データ利用料及び知的財産等の整理について

(中略)原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

データを利用することにより得られる知的財産の帰属やデータの取扱いルール等については、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルール(中略)において定めることとする。

## フォーラムの参画組織への提供価値

### 産業界・アカデミアのニーズ

幅広いデータへのアクセス

柔軟な解析環境・研究環境の提供

産学連携の推進

全ゲノム事業への運営参画

### フォーラムの参画組織への提供価値

データアクセス・解析支援



- データの事前検索機能へのアクセス及び全ゲノムデータベースの利活用申請の権利を提供
- 研究・創薬促進のためのデータ拡充や解析環境改善を、事業実施組織へ要望する機会を提供
  - データ(時系列での臨床データ、腫瘍等の画像データ、各疾患の表現型、FASTQデータ、バリエーションデータ、オミックス情報、希少データ等)・検体(DNA/RNA、血漿・血清、血液細胞、尿、細胞試料等)
  - 研究・解析環境(データ容量・解析ツール・計算システム等)
- 参画組織からの研究内容に関する問い合わせ対応や、事業実施組織への窓口対応を提供(詳細な質問・問い合わせは事業実施組織と連携して対応)

研究サポート



- 研究コーディネーター・アドバイザー設置による研究コンサルティングを提供(関連研究機関との連携、データ利活用や研究計画作成支援、事前スクリーニング等)
- 共同研究者・組織の発見を促す、オンライン掲示板や共同研究者募集の場を提供

議論の場の提供



- 議論の場を通じた、研究計画や研究結果に対するフィードバックを提供
- 定期的な産学連携による意見交換会・研究会の場を提供
- バイオインフォマティクス等の情報工学に関連する知見を共有する場を提供

政府、外部団体との連携



- Genomics Englandや他フォーラムとの共同コンソーシアムを実施
- 国内外の外部団体や学術機関と連携し研究向けの企業マッチングの場を提供
- 規模に応じて政府やVC<sup>1</sup>等へ研究内容の情報提供を行うことで、資金調達<sup>1</sup>の機会を提供

フォーラム運営への参画



- 運営方針や会則・事業実施組織との連携方針等の検討・設計段階から参画できる機会を提供

<sup>1</sup> Venture Capital

資料: 国内産業界・アカデミア側双方の有識者および専門家ヒアリング

## 団体の名称に係る再検討

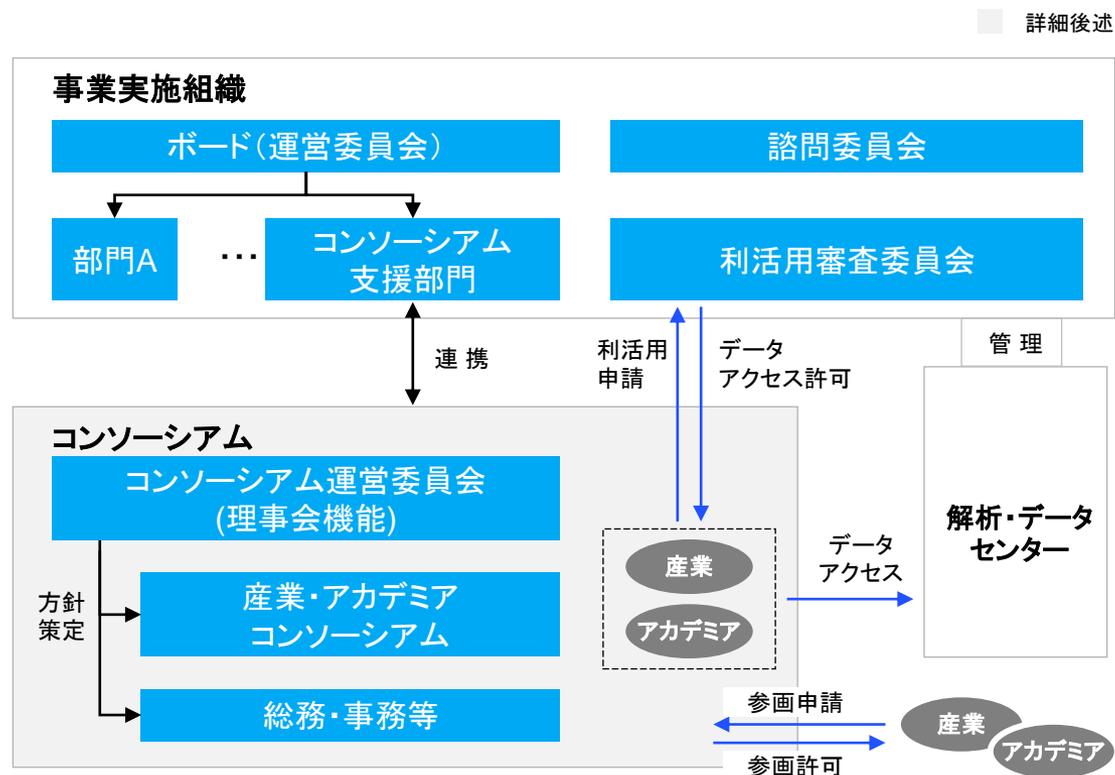
---

	フォーラム	コンソーシアム
定義 (日本語 <sup>1)</sup> )	フォーラム-ディスカッションの略 公開討論会	協会。組合。多く、特定の目的のために集まった企業連合をいう。  国際借款団。発展途上国への経済援助についての調整を行うために、先進工業諸国の政府や銀行が設ける機関・会議。
定義 (英語 <sup>2)</sup> )	<b>an organization, meeting, TV programme etc where people have a chance to publicly discuss an important subject</b>	<b>a group of companies or organizations who are working together to do something</b>

1. 広辞苑より

2. ロングマン現代英英辞典より

## コンソーシアムと事業実施組織との関係性



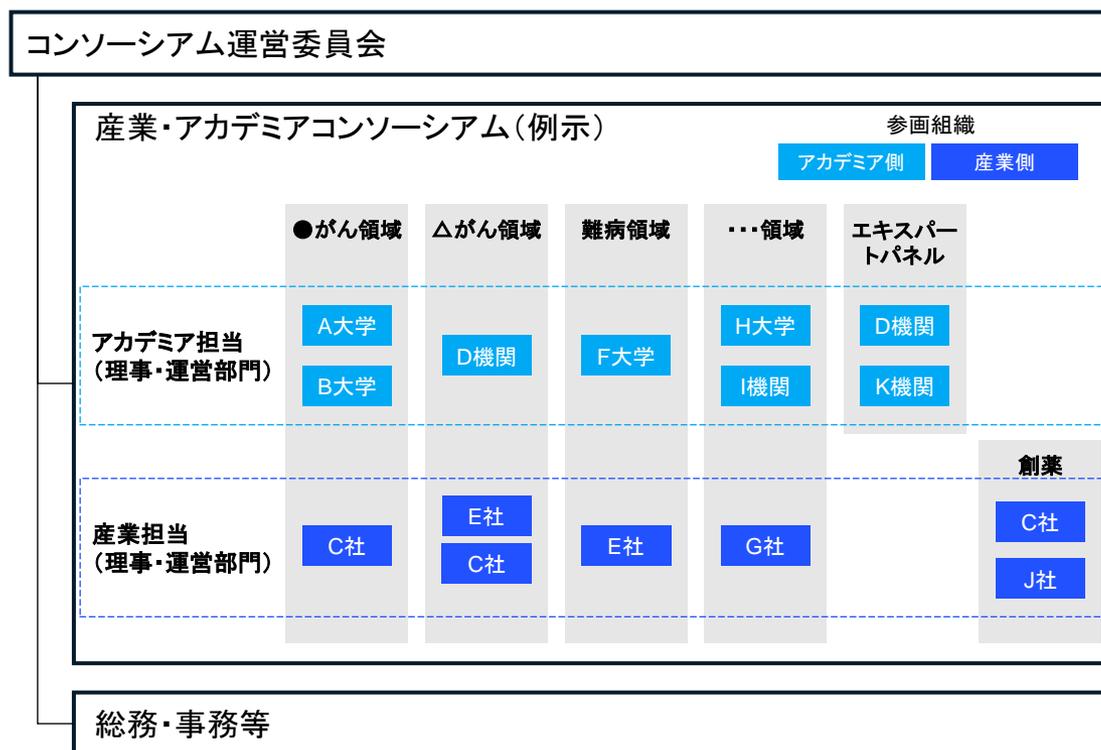
### 事業実施組織との連携

- コンソーシアムへの参画はコンソーシアム内で審査を行い、解析・データセンターへのアクセス及びデータ利活用に係る審査については事業実施組織の利活用審査委員会にて実施する
- 産業・アカデミアの利用者からの要望をコンソーシアムが聴取し、事業実施組織に連携、事業実施組織はデータ拡充などの要望に対応

### 自律的な運用

- 将来的にはコンソーシアム会費等を財源として財務的に自立した組織を目指す
- 設立当初は、一部財政支援が必要と想定する

## コンソーシアムの内部構造と運用体制



- 産業・アカデミアの連携を促進するため産業・アカデミアの一体型運用とし、研究・事業領域ごとにグループ化する
- 産業・アカデミアそれぞれに担当を設けることにより、固有のニーズにも対応できる事業運営体制を整える(ただし、発足当初は参画アカデミア・産業の規模によっては担当を分けない可能性もあり)
- 総務・事務等の機能を共通化することで、運営効率を高める

## コンソーシアム初期運営メンバー(理事候補)選定において考慮する要件

---

### 初期運営メンバー(理事候補)選定において考慮する要件

---

#### アカデミア

- 医学・薬学等の関連領域でMDもしくはPhDの学位を持つ
  - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、10年以上の実務経験と知見を持つ
  - 上記の経験と知見を踏まえ、同領域の研究者から幅広く意見を集めることが可能である
  - バイオインフォマティクス領域等の研究について、10年以上の実務経験と知見を持つ  
(※当該要件は、上記3つのアカデミア側要件と同時に満たすことは想定せず、単独要件として考慮)
- 

#### 産業

- 国内でゲノム創薬に経験と知見を持つ企業に属する、もしくは出身者で、10年以上の実務経験と知見を持つ
  - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、これまでアカデミア側と協働した経験を持つ
- 

#### 患者・国民

- ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動に関して知見を持つ
  - 患者会等の団体と連携し、患者・国民視点での意見を述べることができる
- 

代表理事は、上記要件に加えて、これまでフォーラム・コンソーシアム等の組織で、役員として運営業務に従事した経験があることが望ましい

---

## コンソーシアム発足及び自走化に向けた活動設計

検討事項	コンソーシアムの発足		
	令和4年度中の検討事項(発足要件)	▼	令和5年度以降の検討事項
組織の 設立背景	名称の決定	コンソーシアムへの団体名称切り替えを承認	具体的な団体名称の決定
	設立目的の明確化	設立目的を承認	-
	提供価値の明確化	参画組織への提供価値の初期案を承認	提供価値の深掘り、具体的な提供価値の設計
組織の 設立方法 (外部連携)	事業実施組織との役割分担の明確化	自律的な運営の枠組みを承認	役割分担の詳細化
	財源確保計画の策定	-	具体的な財源確保策(委託費・会費)を検討
	参画審査プロセスの設定	-	入会審査基準・審査委員会設置規程を検討
	参画産業・アカデミアの決定	発足時の協力者(産業・アカデミア)を特定	産業・アカデミアの本格的な参画推進
組織の 設立方法 (内部設計)	価値提供・運用体制の決定	コンソーシアムを産業・アカデミア一体で運用する方針を承認	具体的な価値提供・運用体制の設計
	会則の決定	-	発足時の協力者・協力企業と会則の作成
	組織構造の決定	-	コンソーシアム組織に必要な部門を検討
	運営メンバーの決定	初期運営メンバー(理事候補)の選出を承認	追加メンバーを確保
	法人形態の決定及び登記	-	検討及び登記 <sup>1</sup>

1. 事業実施組織の法人形態の決定後にコンソーシアムの法人形態の検討を開始

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. フォーラムについて
3. 患者還元／データ利活用について

## 全ゲノム解析における患者還元／データ利活用の全体像

### 対象疾患

既存の医療では**診断困難**もしくは**根治の可能性が低いもの**、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等を用いることにより、**より精度の高い診断・治療に係る効果**が見込まれる患者

#### がん

- 既存パネルや全エクソン解析では**検出困難な構造変異**などが多いがん種<sup>1</sup>
- 生殖細胞系列ゲノム変異も含めた**ゲノムプロファイリング**による**層別化が治療などに結び付くがん種**<sup>2</sup>

#### 難病

- 全エクソン解析により既知の原因遺伝子が見つからない**単一遺伝性疾患**
- 全ゲノム情報による治療法開発が期待でき、かつ一定数の症例確保ができる**多因子性疾患**
- 既存の遺伝学的解析により**診断困難である疾患**

### 目的

臨床における  
患者還元

日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供

ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた**個別化医療への早期アクセス**

研究・創薬における  
データ利活用

アカデミアによるゲノム医療に係る研究の進展

産業による新たな診断技術や治療薬の開発

1. 例：血液腫瘍、骨軟部腫瘍、脳腫瘍、呼吸器腫瘍の一部、消化器腫瘍の一部

2. 例：小児・AYAがん、遺伝性のがん、婦人科がん、乳がんの一部

## 3.1 具体的な患者還元／データ利活用場面と実現時期の検討

## 具体的な患者還元／データ利活用場面の一覧

具体的な患者還元／データ利活用場面		概要	
臨床における患者還元	日常診療におけるゲノム情報に基づく診断及び治療方針の決定	日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供を行う	
	ゲノム情報に基づく臨床研究や治験の紹介	ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた個別化医療を患者に早期に提供する	
研究・開発・創薬におけるデータ利活用	研究・開発・創薬	研究テーマの早期スクリーニング	研究に必要なデータの獲得可否や、研究成果の活用先となる潜在患者数推定による、研究テーマの早期スクリーニングを行う
	臨床試験・治験	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開発・創薬への応用	オミックスデータも活用した、がん・難病等の疾患とゲノム変異との相関分析により、疾患原因遺伝子やバイオマーカーの特定、病態メカニズムの解明及び新薬候補化合物の同定を通じて、予防・診断・治療法の開発を行う
		臨床試験・治験デザインの検討	対象とする患者群における、ターゲットとする遺伝子変異の頻度の確認や、患者像の明確化及び患者の選択除外基準やエンドポイントの精緻化を行う
		該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進	製薬会社・臨床研究者が該当変異を有する患者を検索し、医療機関から患者へ試験の紹介を行う(検索可能な臨床情報の拡張により、遺伝子以外の項目でもスクリーニングが可能となる)
	上市・PMS <sup>1</sup>	試験の対照群(ヒストリカルコントロール)としての活用	介入群と同じ性質・背景を持つ患者群を構成し、介入群の対照群とすることで研究に必要な症例数を効率化する
医薬品・機器等の市販後の有効性・安全性の検討		該当医薬品・機器等の有効性・安全性に係る情報と変異情報の相関から、上市後医薬品・機器等の新たなエビデンスの創出を行う	

1. Post Marketing Surveillance

## 3.1 具体的な患者還元／データ利活用場面と実現時期の検討

## 令和5年度に実現を目指す具体的な患者還元／データ利活用場面

◎ 必須    ○ 必要  
△ 将来的に活用が可能

具体的な患者還元／データ利活用場面	データの必要性			データ利活用に 必要な症例数	実施開始時期予定		
	臨床情報	ゲノム データ	オミックス データ				
臨床における 患者還元	日常診療におけるゲノム情報に 基づく診断及び治療方針の決定	○	◎	△	少数でも可	0: 限定的な遺伝子変異にお いて実施済み	
	ゲノム情報に基づく臨床研究や 治験の紹介	○	◎	△	少数でも可	0: 限定的な遺伝子変異にお いて実施済み	
研究・開発・ 創薬における データ利活用	研究・開発・ 創薬	研究テーマの早期スクリーニング	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施(令和5年)
	臨床 試験・ 治験	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 の解明及び開発・創薬への応用	○	◎	○	少数でも可	1: 早期より実施(令和5年)
		臨床試験・治験デザインの検討	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施(令和5年)
		該当患者の検索による臨床試験・ 治験への組み入れ推進	○	◎	△	少数でも可	1: 早期より実施(令和5年)
	上市・ PMS <sup>1</sup>	試験の対照群(ヒストリカルコント ロール)としての活用	◎	◎	△	十分量が必要	2: 臨床データも含め十分な 症例数があれば実施可能
医薬品・機器等の市販後の有効 性・安全性の検討		◎	◎	△	十分量が必要	2: 臨床データも含め十分な 症例数があれば実施可能	

## 試験的データ利活用の実施背景と試験的データ利活用の方向性

### 試験的データ利活用の実施背景

- 本事業では、集積した全ゲノム情報等を用いて早期より国民へ質の高い医療の提供を実現するため、令和7年度の事業実施組織の発足以前より段階的なデータ利活用の実行を目指している
- そのなかで、がん領域では令和5年度において、コンソーシアムに属するアカデミア・産業による実臨床データを用いたデータ利活用開始を目標としている
- 令和5年度の目標達成に向けて、がん領域では令和4年度において試験的データ活用の実施を予定している

### 試験的データ利活用の方向性

- 具体的な患者還元／利活用場面のうち「研究テーマの早期スクリーニング」を想定し、公開データを用いたユーザビリティに係る初期的な検証を実施する
- 本年度の試験的データ利活用は、がん領域を対象に実施する

### 令和4年度実施予定の試験的データ利活用の計画

目的	想定される主要な利用者による暫定的なシステムでの初期的な検証を通じて、今後の本格的利活用の仕組み構築に向けた、フィードバックを得る
検証範囲	がん領域の解析・データセンター(仮)に構築中のデータ利活用システムへNCC内からアクセスし、変異データのリスト <sup>1</sup> の閲覧、がん種等の項目を指定したデータ検索、及びゲノムビューワ <sup>2</sup> によるゲノム情報の可視化を行う
検証項目	<ul style="list-style-type: none"> <li>システムの機能性／ユーザビリティ</li> <li>データの項目、システム上での見え方</li> </ul>
活用データ	秘匿性のない市販のヒトがん細胞株から得られたデータセット
実施時期	令和5年3月ごろを想定

1. 検体情報のリスト、VCF形式のゲノム変異情報  
2. ゲノム元データのアラインメント形状などを閲覧するソフトウェアの総称

# 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について

令和5年3月9日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

## 令和4年度 最終報告

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

### 患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

### 解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

### ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

### 準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

# 「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

専門WG	令和3年度の検討・実施事項		令和4年度の検討・実施事項
患者還元WG (河野隆志)	患者還元	ICT/AI技術	電子的ICに応用可能な統一ICFの作成および管理体制の整備
		対象疾患、患者数	
		医療機関要件	医療機関の拡充方法について検討
		出口戦略について (R4年度より)	出口戦略および体制構築について (産業、アカデミアフォーラムとの連携)
	検体の保存・利活用	保管、管理ルール	令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、患者還元WGが新規技術要件、QC体制の構築等について検討
	シーケンス	受託要件	
		技術的要件	
		クオリティーコントロール(QC)	
データ利活用	アカデミア、産業界の役割について	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
	データ共有ルール (データシェアリングポリシー)		
	データ利活用審査委員会		
人材育成	遺伝カウンセリングなど		
解析・データセンターWG (井元清哉)	ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、解析・データセンターWGが専門的事項について検討</li> <li>準備室WG等と連携してAIを活用できる人材育成の体制について検討</li> </ul>
		統一パイプライン	
		高度な横断的解析(AI活用含む)	
	臨床情報等の活用	臨床情報DB構築(API自動収集)	
		レポート作成システム	
	データ共有システム	研究支援システム	
	集中管理システム	集中管理システム	
情報管理・システム構築に関して	情報管理		
	システム開発や環境構築		
人材育成	バイオインフォマティクソン等について	厚生労働省の人材育成事業が主体として実行	
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	ICF運用の課題抽出および必要に応じた改定
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元在り方等	継続して検討
	患者・市民視点	PPIの推進	情報発信の在り方や、PPIのスキームを患者還元WGおよび準備室WGと連携して検討
準備室 WG (青木一教)	事業実施組織準備室に係る事項		データ利活用(産業、アカデミアフォーラム発足支援を含む)および準備室発足に係る事項

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 患者還元WGの活動

河野 隆志

(WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利

(東京大学医学部附属病院・教授)

## R4年度の患者還元WGの検討内容

検討・実施事項		R4年度の検討内容
患者還元	ICT/AI技術	外部企業に調査を委託中
	医療機関要件	追加の手順、理由書の作成（後述）
	出口戦略について	患者還元WGを拡大し、検討（後述）
検体の保管・利活用	保管、管理ルール	
シーケンス	受託要件	解析DC WGとともに検討 長鎖シーケンスについてQC項目を決定 短鎖シーケンスQC結果については、解析DC WGより提示
	技術的要件	
	QC	
データ利活用	アカデミア、産業界の役割について	準備室WGとともに検討 データ共有ルールについては、専門委員の意見を反映した利活用ポリシー(案)を作成
	データ共有ルール	
	データ利活用審査会	
人材育成	遺伝カウンセリングなど	

# (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)	

**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

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。

<input type="checkbox"/>	(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
<input type="checkbox"/>	(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 <input type="text"/> 例
<input type="checkbox"/>	(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(他院で投与した場合を含む)経験を2例以上有する(保険承認薬も含む)
<input type="checkbox"/>	(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)
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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
<input type="checkbox"/>	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)
<input type="checkbox"/>	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 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	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 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	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 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
<input type="checkbox"/>	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 <input type="text"/> 氏名 <input type="text"/>
	(論文学会発表実績)
<input type="checkbox"/>	(v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
<input type="checkbox"/>	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: <input type="text"/> ) 参加者数 <input type="text"/> 名
<input type="checkbox"/>	(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
<input type="checkbox"/>	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 <input type="text"/> 件 (試験名: <input type="text"/> )

## 確認する内容

- ←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元実績がある
- ←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)

## (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

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターWG

井元 清哉

(WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一

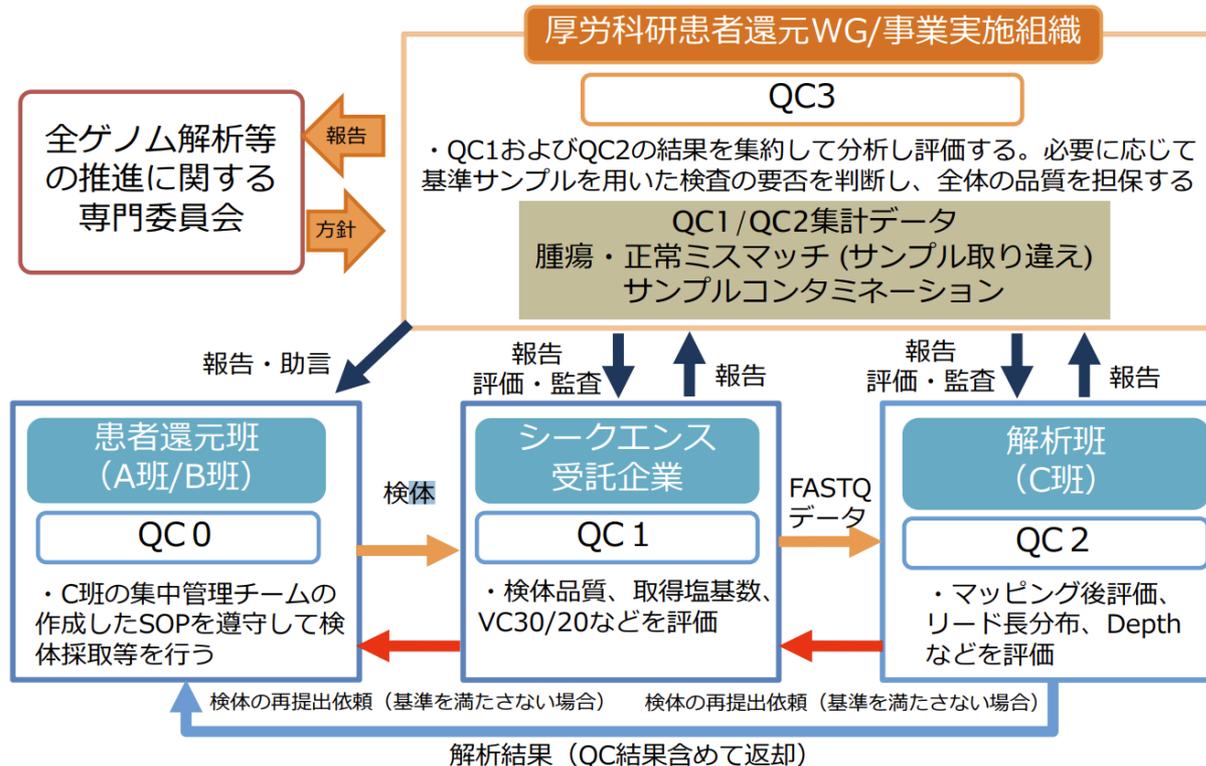
(国立がん研究センター研究所・分野長)

## R4年度の解析・データセンターWGの検討内容

検討・実施事項		R4年度の検討内容
ゲノム解析	ゲノムデータベース構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>長鎖全ゲノムシーケンスに対応するQC項目の決定（患者還元WGと協力）</li> <li>厚生労働科学研究班で実施するQC3の方針の決定</li> <li>短鎖全ゲノムシーケンスデータのQC結果の取りまとめ（後述）</li> </ul>
	統一パイプライン	<ul style="list-style-type: none"> <li>長鎖シーケンスデータへの対応</li> </ul>
	高度な横断的解析（AI活用含む）	<ul style="list-style-type: none"> <li>準備室WGと共同で検討</li> </ul>
臨床情報等の活用	臨床情報DB構築（API自動収集）	<ul style="list-style-type: none"> <li>現状の電子カルテから取得困難な項目について、二重登録を避けるための対応策の検討</li> </ul>
	レポート作成システム	<ul style="list-style-type: none"> <li>R3年度の検討内容に従い解析班にて実施</li> </ul>
データ共有システム	研究支援システム	<ul style="list-style-type: none"> <li>R3年度の検討内容に従い解析班にて実施</li> </ul>
集中管理システム	集中管理システム	<ul style="list-style-type: none"> <li>ヒューマンエラーを避けるためのIDの採番・管理を行うシステムとその運用についての検討</li> </ul>
情報管理・システム構築に関して	情報管理	<ul style="list-style-type: none"> <li>受領したゲノムデータやそのメタデータ間の整合性を自動判定できるシステムの検討</li> <li>解析・データセンターにおける処理プロセスの自動化と見える化の検討</li> </ul>
	システム開発や環境構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>R3年度の検討内容に従い解析班にて実施</li> </ul>
人材育成	バイオインフォマティシャン等について	<ul style="list-style-type: none"> <li>厚生労働省の人材育成事業にて実施</li> </ul>

# QC体制の構築

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 令和4年度中は、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」班において、各企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた外部精度管理を行う。事業実施組織発足以降は事業実施組織においてこれを行う。



[出典] 第11回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会資料3 P.7 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001013032.pdf>

# 品質基準

全ゲノム解析では、WGSとRNAseqに対し、品質基準を定め、均一で高品質な解析データを収集する取り組みを実施してきた。

## 6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシーケンスの場合

受託企業：ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	一次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
	RIN値	参考情報として収集	アライメント率	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

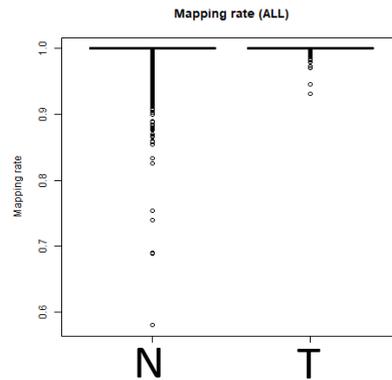
\*\*\*\*厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[出典] 第9回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
資料3-1 P.9 より抜粋

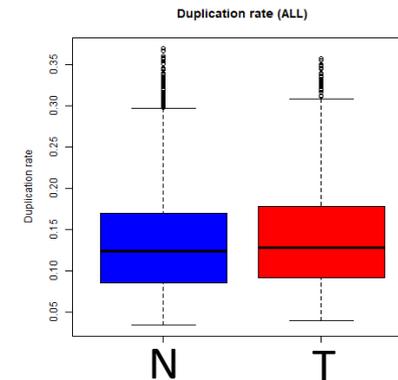
<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

# QC2 (解析・データセンターで実施)

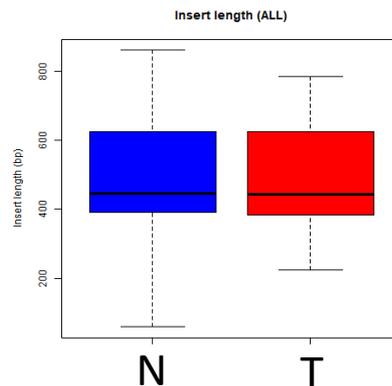
## ① マッピング率



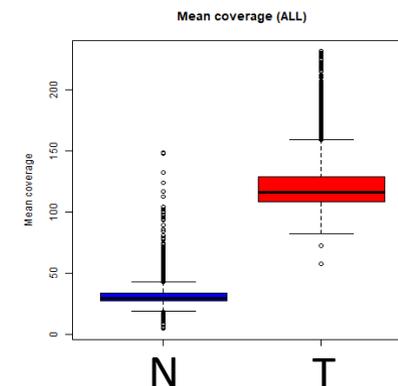
## ② 重複率



## ③ インサート長

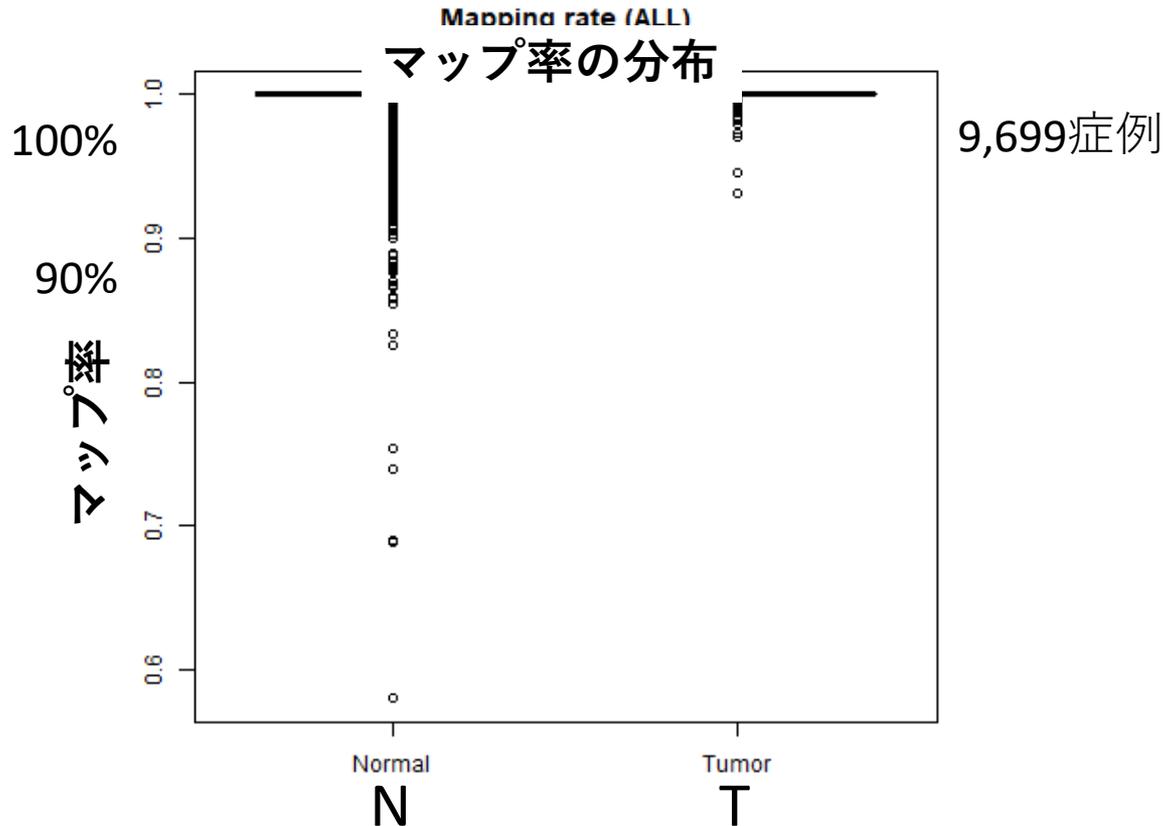


## ④ 読み取り深度



# 解析・データセンターで行うQC

## ① マップ率



	正常 N	腫瘍 T
平均	99.8%	99.9%
中央値	100.0%	100.0%
最小値	93.2%	93.2%
最大値	100.0%	100.0%

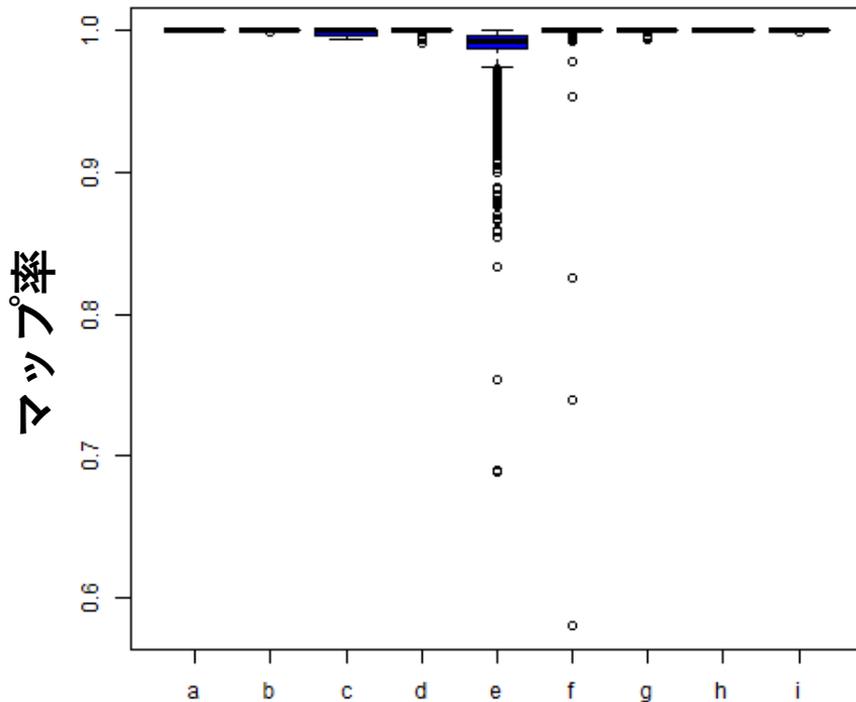
99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 4.3%  
Tumor 約 0.2%

# 解析・データセンターで行うQC

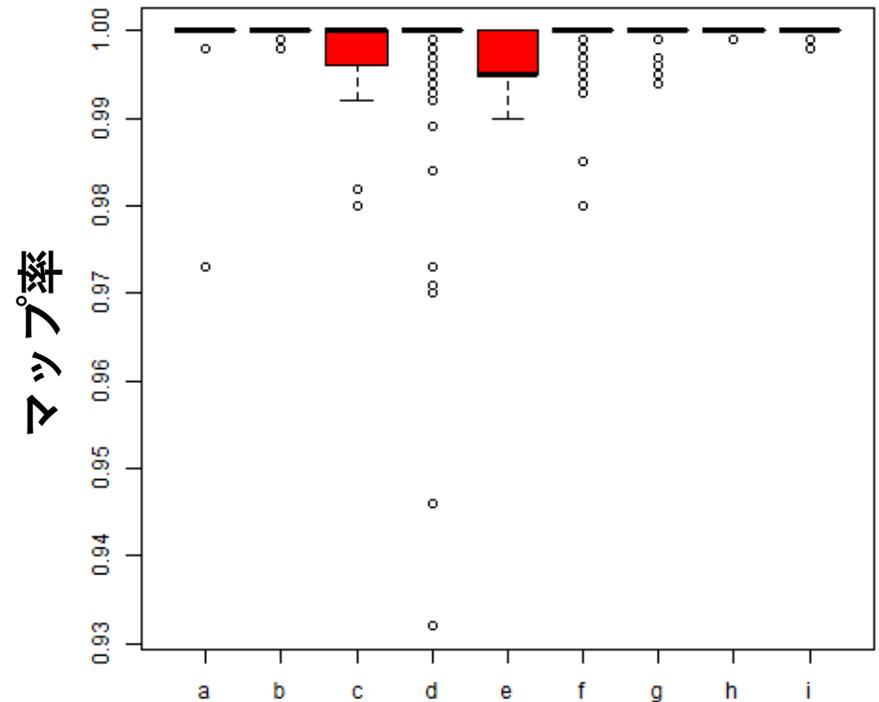
## ① マップ率 ※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別マップ率（正常検体）分布



班別マップ率（腫瘍検体）分布



マップ率 0.0% 0.0% 31.9% 0.0% 0.0%  
 99%未満の症例の割合 0.0% 0.0% 0.3% 0.0%

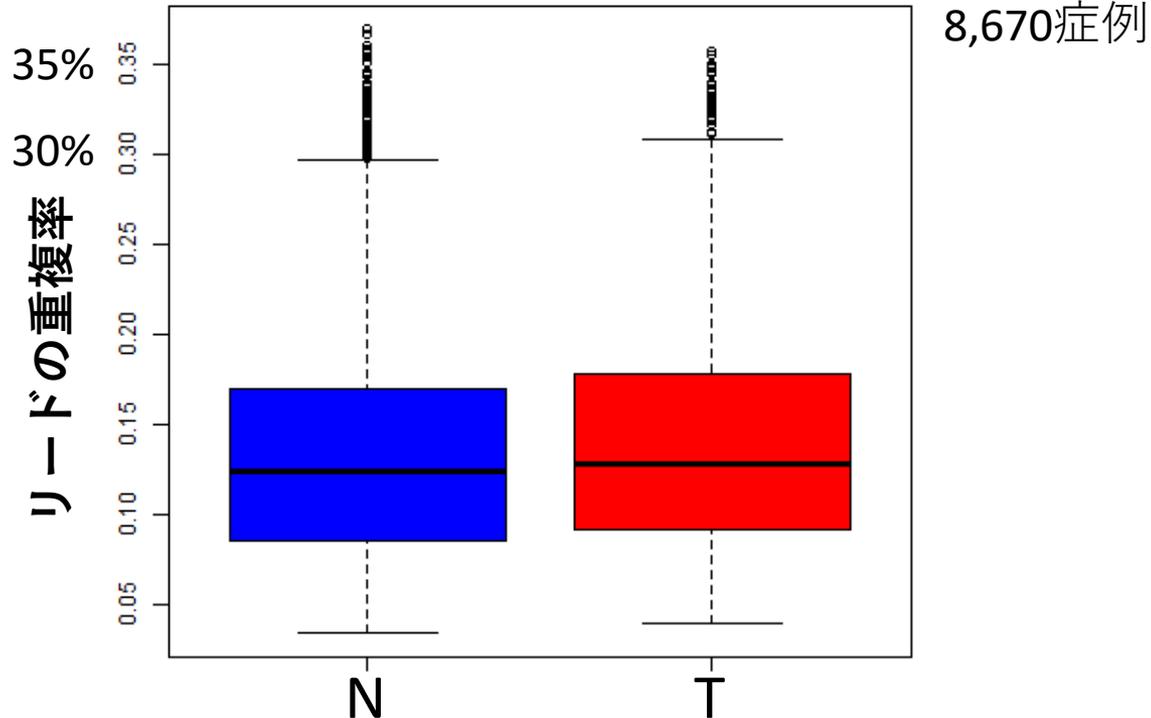
0.0% 0.4% 0.1% 0.0% 0.0%  
 0.0% 0.8% 0.3% 0.0%

※タグメンテーションの有無は区別していない。

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率

リードの重複率の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	13.1%	13.7%
中央値	12.4%	12.8%
最小値	3.4%	3.9%
最大値	36.9%	35.7%

20.0% 以上の検体の割合：Normal 約12.5%    Tumor 約15.5%

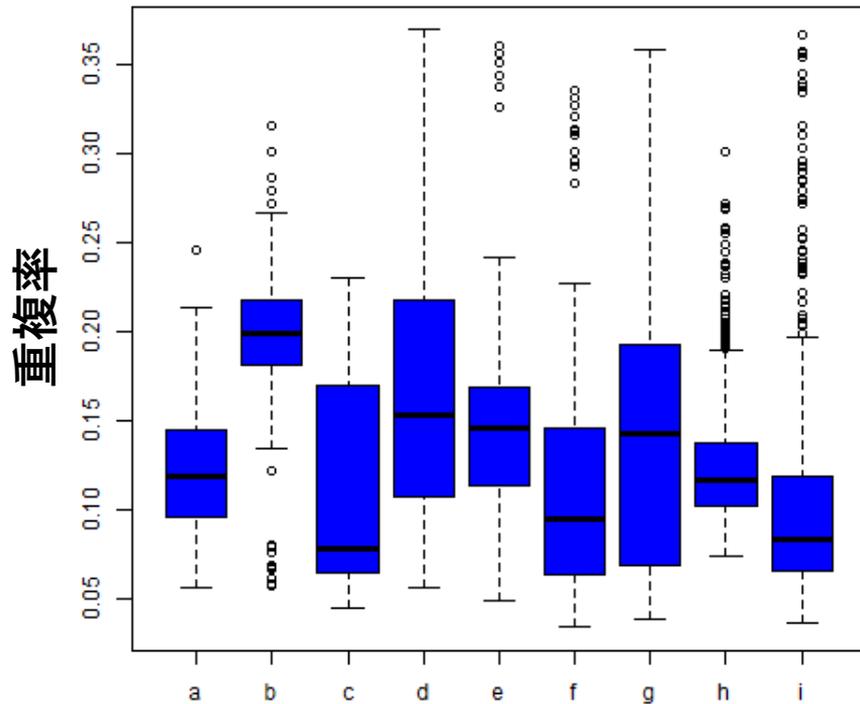
30.0% 以上の検体の割合：Normal 約0.9%    Tumor 約0.6%

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率 ※研究班別

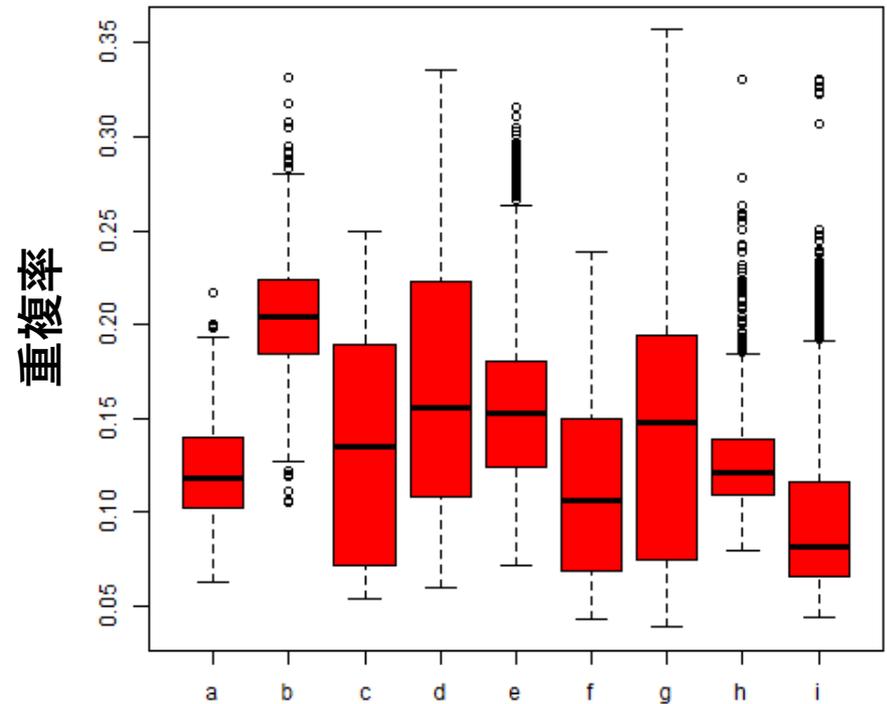
- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別重複率（正常検体）分布



重複率 0.0% 0.0% 0.5% 2.2% 0.8%  
 30%以上 0.5% 1.9% 0.5% 0.1%  
 の症例の割合

班別重複率（腫瘍検体）分布

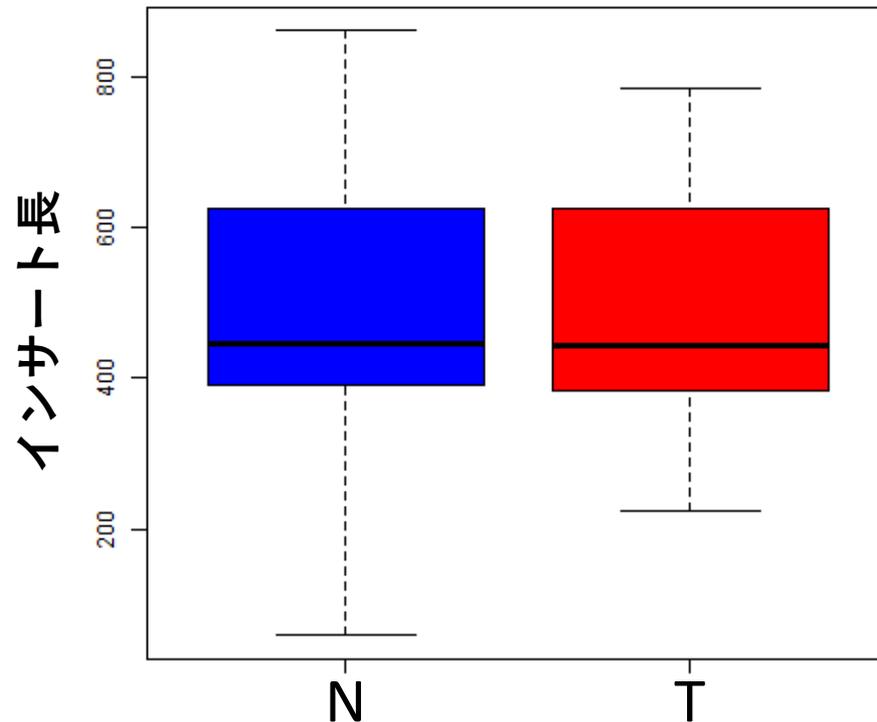


0.0% 0.0% 0.4% 1.6% 0.5%  
 0.7% 1.2% 0.0% 0.1%

# 解析・データセンターで行うQC

## ③ インサート長

インサート長分布



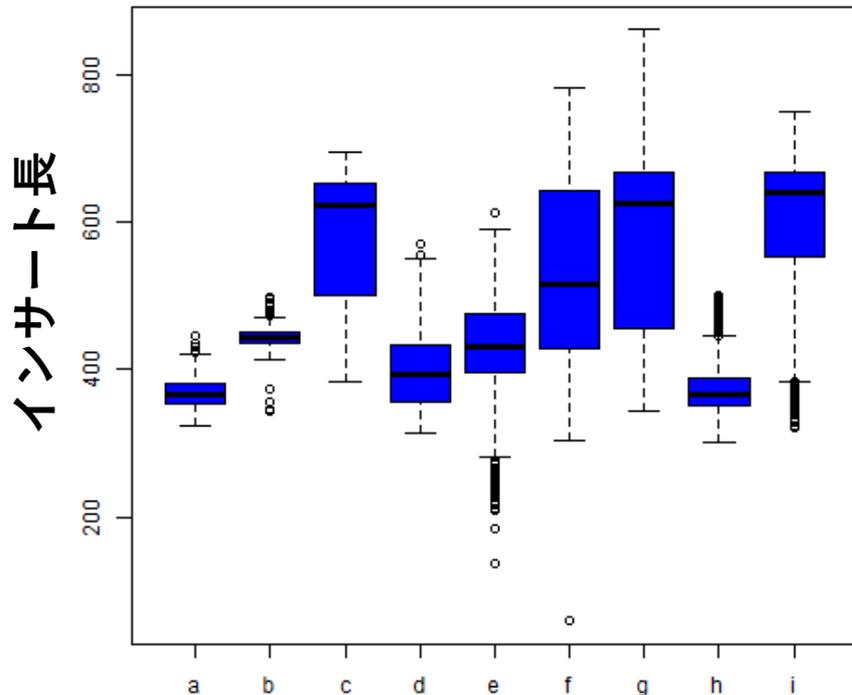
	正常 N	腫瘍 T
平均	488	486
中央値	445	443
最小値	59	224
最大値	862	786

# 解析・データセンターで行うQC

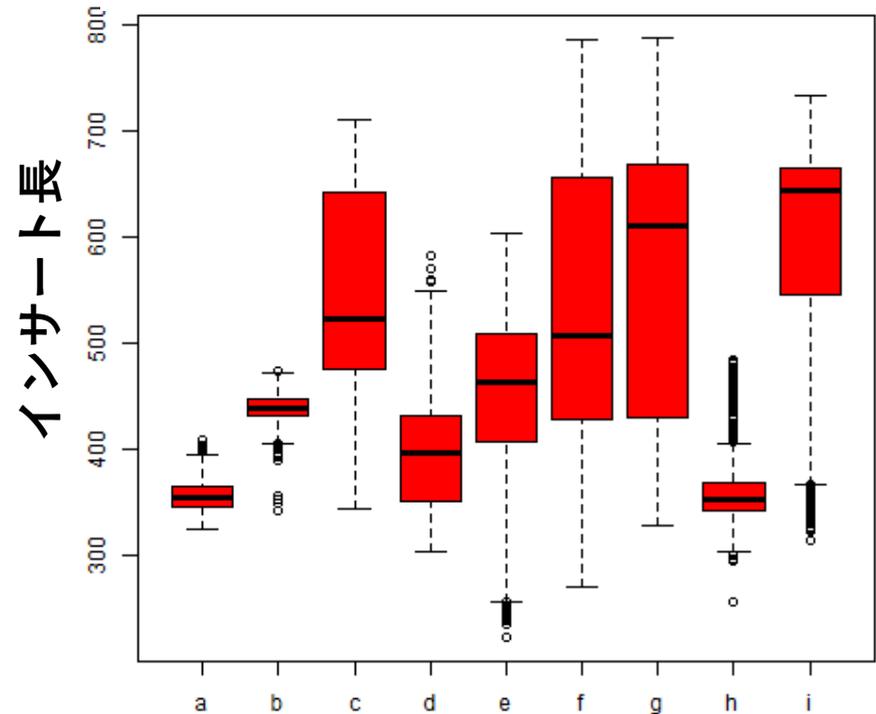
## ③ インサート長 ※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別インサート長（正常検体）分布



班別インサート長（腫瘍検体）分布

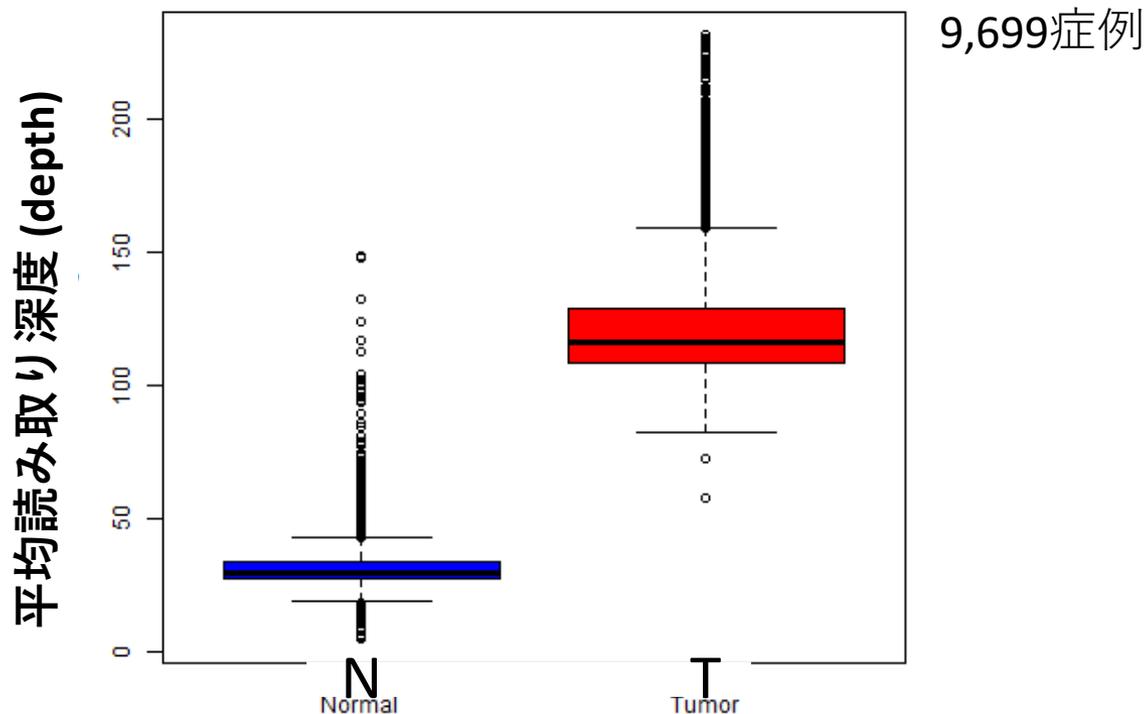


※解析班で作成中の全ゲノムシーケンス標準手順書（案）においては、インサート長は 350bp、550bp の 2 通りの場合を想定している。

# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)

平均読み取り深度の分布



	正常 N	腫瘍 T
平均	31.5x	120.9x
中央値	29.7x	116.1x
最小値	4.7x	57.3x
最大値	148.8x	231.2x

Normal 30x未満の検体の割合 約53.0%  
 Tumor 120x未満の検体の割合 約59.5%

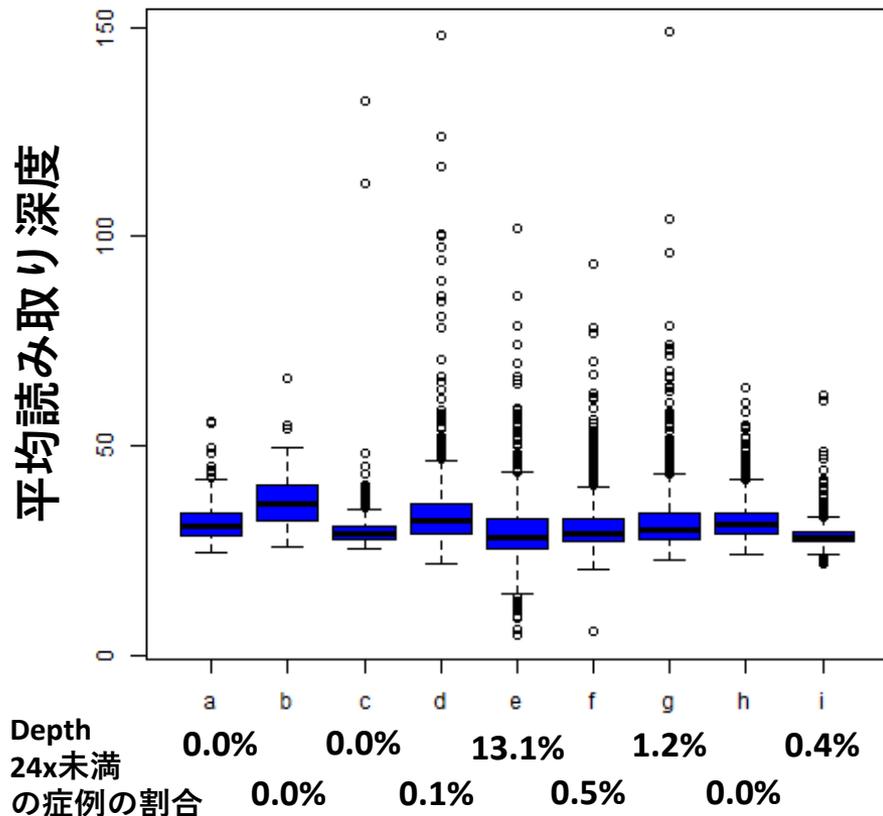
# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)

### ※研究班別

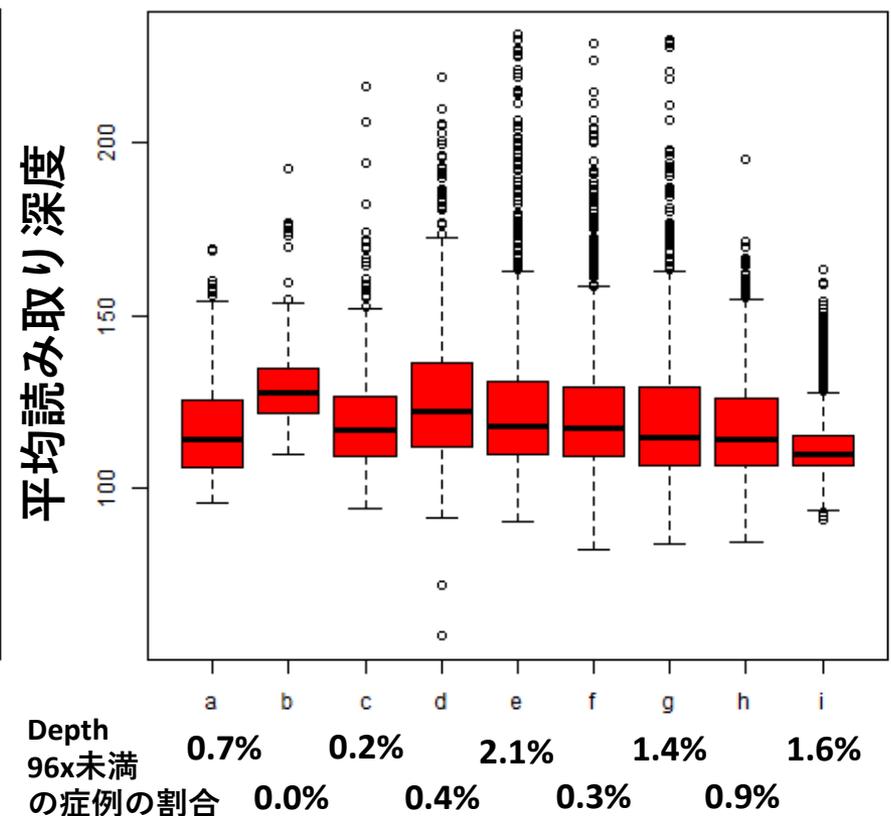
- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

班別読み取り深度 (正常検体) 分布



(30x0.8=24)

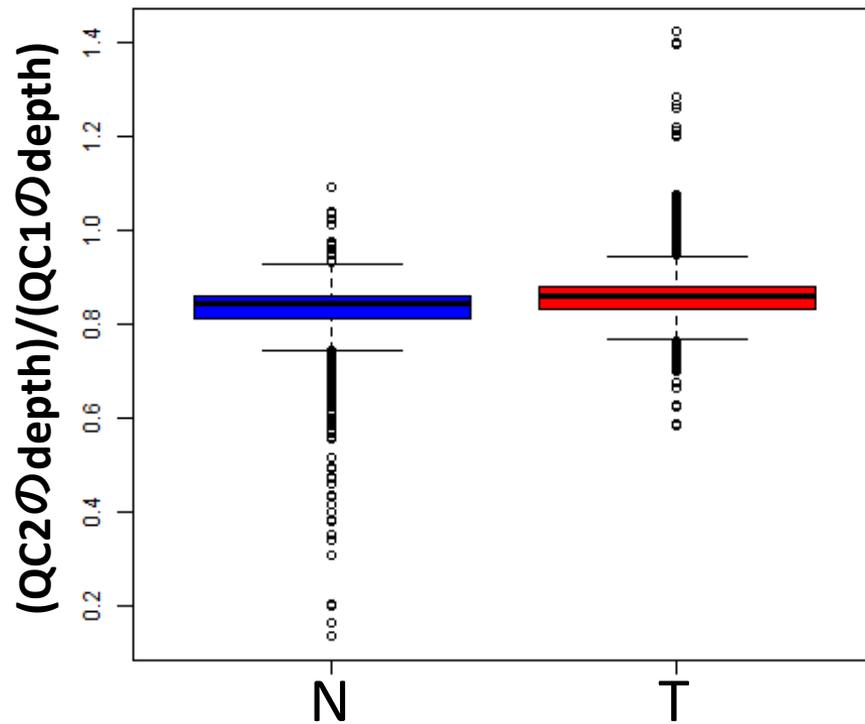
班別読み取り深度 (腫瘍検体) 分布



(120x0.8=96)

# QC3: QC1とQC2のDepth変化率

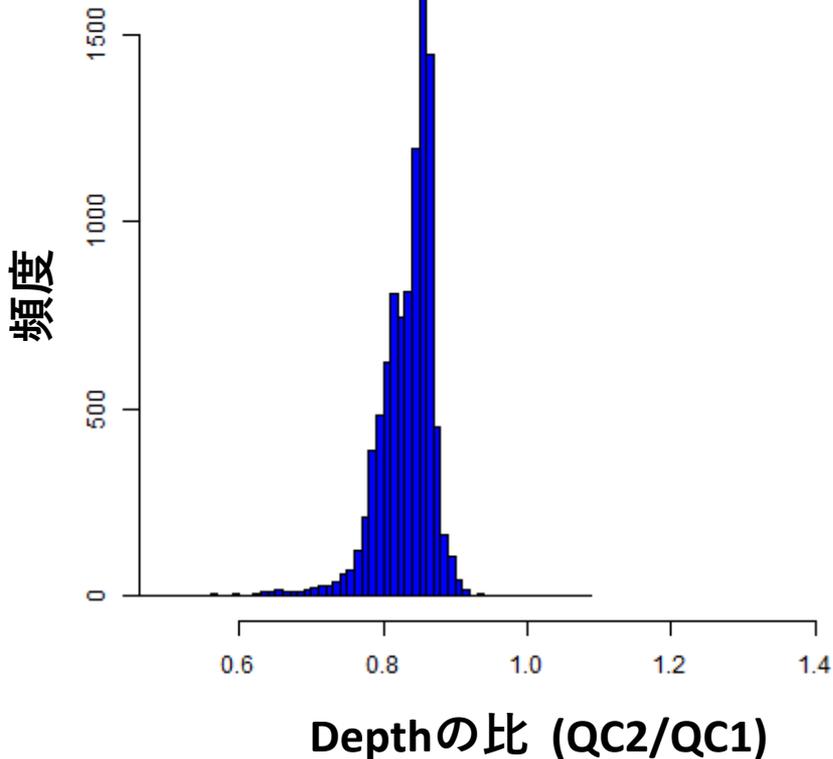
Depthの比 (QC2/QC1) の分布



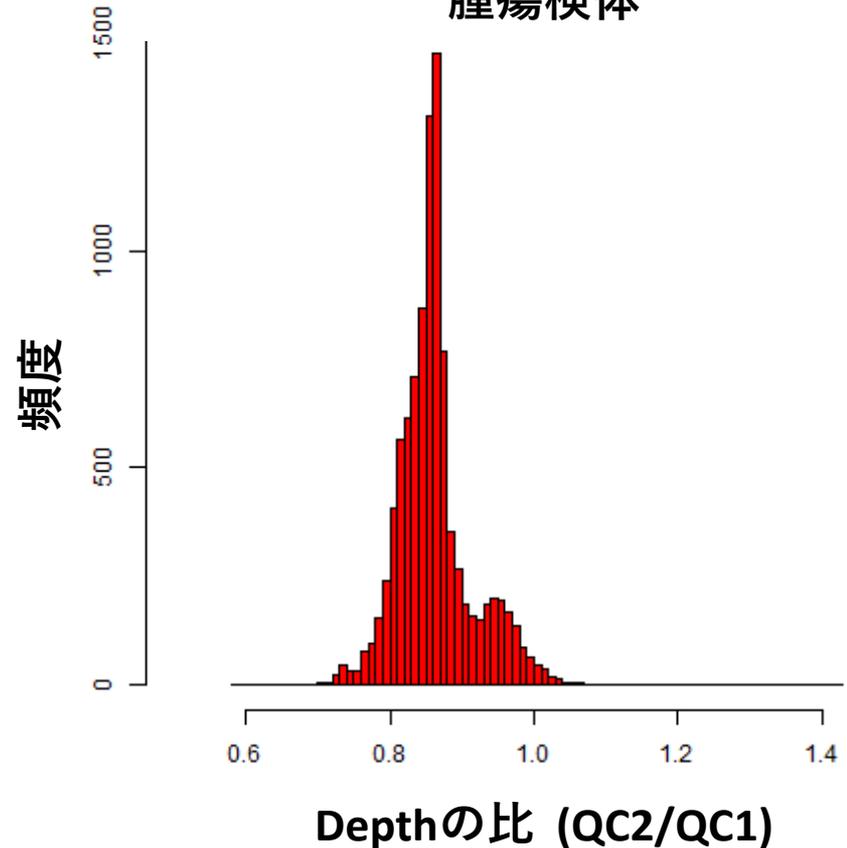
	正常 N	腫瘍 T
平均	83.3%	86.3%
中央値	84.3%	85.8%
最小値	13.4%	58.4%
最大値	109.0%	142.2%

# QC3: QC1とQC2のDepth変化率

Depthの比 (QC2/QC1) のヒストグラム  
正常検体



Depthの比 (QC2/QC1) のヒストグラム  
腫瘍検体

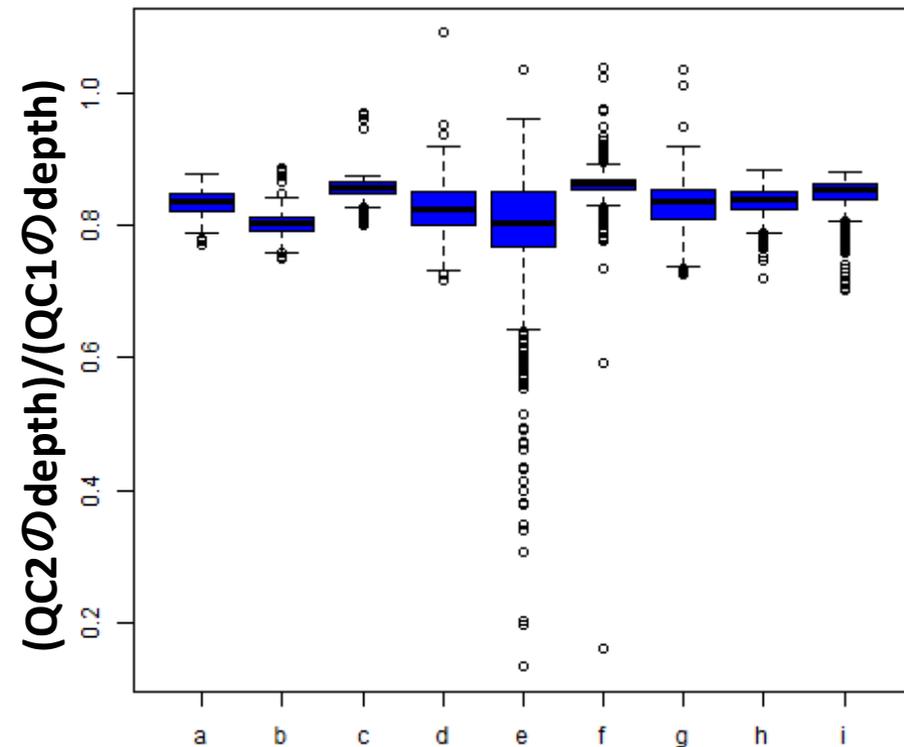


# QC3: QC1とQC2のDepth変化率

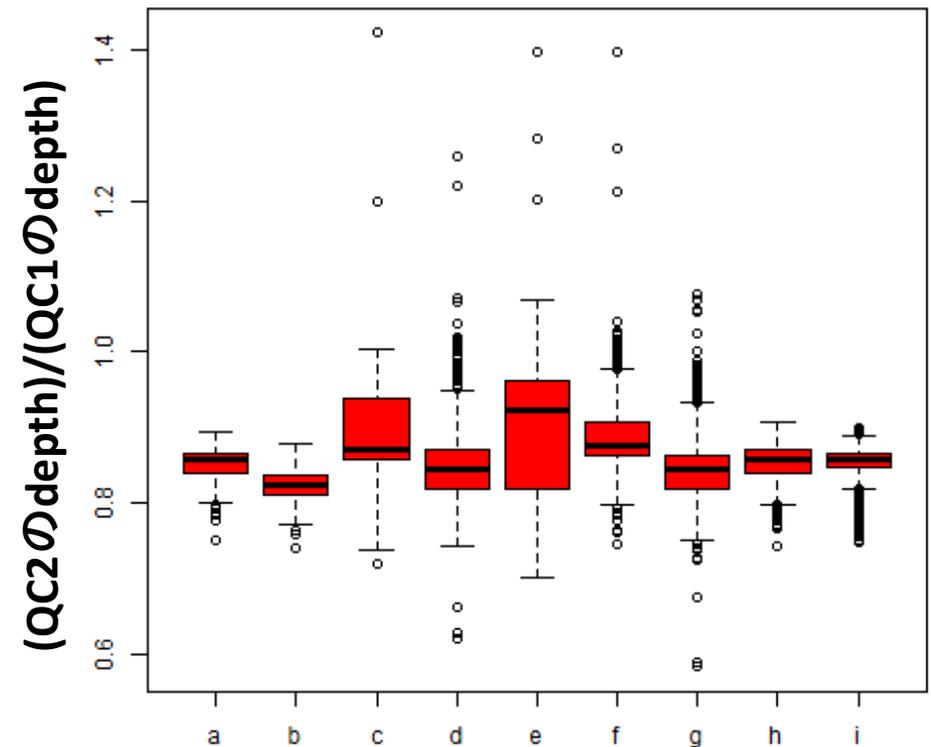
## ※研究班別

- a 上野班
- b 浦上班
- c 角南班
- d 柴田班
- e 南谷班
- f 加藤班
- g 松田班
- h 森班
- i 河野班

判別 Depthの比 (QC2/QC1) 分布



判別 Depthの比 (QC2/QC1) 分布



# QC3 における検討項目（案）

下記の項目について、データの分布を参考にしながら品質について検討する必要のある検体を抽出し、記述した要因の分析を実施し、高精度なデータの生成やデータ解析に資する情報を抽出することを目的とする。

- QC2: マップ率が低い検体の調査
  - FastQCなど簡便な品質確認ツールの結果との比較
  - 検体の由来、保存状態などの調査
  - アライメントされなかったリードの調査
- QC1, QC2: 重複率が高い検体の調査
  - 受託会社、がん種、検体処理などの影響
- QC2: タグメンテーションかどうかで分類
- QC2: データ受領時期で分けた評価
- QC1とQC2において読み取り深度（depth）が大きくかわる検体の調査
  - アライメントにおいて差異が生じる要因の探索
  - 検体の由来、保存状態、がん種、検体処理などの偏りの有無
- QC2: NTペアについてのマッチング検証結果がグレーゾーンのペアの調査
  - SNPのVAFや変異コール数の評価

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 ELSI WGの活動

横野 恵

(WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門

(東北大学大学院文学研究科・准教授)

## R 4 年度ELSIWGの検討内容

- ELSIワーキングでは本年度、以下の事項について検討・実施した
- 検討にあたっては、計7回のワーキング会合を開催し、当事者の立場を含む多様な立場の有識者からの意見を得ながら進めた

		検討・実施事項	検討・実施内容
ELSI WG (横野 恵)	ICF	統一ICF挿入文作成	<ul style="list-style-type: none"> <li>● データ利活用のあり方についての検討</li> <li>● モデル文案の改定</li> </ul>
	ガイダンス	IC手法、2次所見・結果還元 在り方等	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 本事業におけるICの実情と課題についての調査（インタビュー）</li> <li>● 2次所見・結果還元のあり方についての検討</li> </ul>
	患者・市民視点	PPIの推進	<ul style="list-style-type: none"> <li>● PPIイベントの実施（計2回）</li> <li>● 事業実施組織および準備室におけるPPIのあり方についての検討</li> <li>● 本事業における情報発信のあり方についての検討およびウェブサイト等のコンテンツ検討・作成（準備室WGと連携）</li> </ul>

## 2022年度「患者・市民パネル」検討会～ゲノム医療への患者・市民参画～

## 開催概要

- **日時**：2022年12月10日（土）13時30分～16時
- **開催形式**：完全オンライン形式（Zoomミーティング）
- **開催者**：◎国立がん研究センター患者・市民パネル検討会事務局

厚生労働科学研究費補助金「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（研究代表者 中釜齊）

- 国立がん研究センターでは、患者や一般市民の視点を取り入れていくため、2008年度より「患者・市民パネル」を募集して活動を実施。患者や家族など全国各地の約100名で構成
- 患者・市民パネル検討会は、国立がん研究センターが毎年様々なテーマで患者・市民パネルメンバーと意見交換をするために開催しているもので、今年のテーマとして全ゲノム解析研究と患者・市民参画を取り上げていただいた <https://www.ncc.go.jp/jp/icc/cancer-info/panel/archive/index.html>

時間	内容	
13:30	開会あいさつ	中釜 齊（国立がん研究センター）
13:35	講演① 身近になってきた全ゲノム解析	河野隆志（国立がん研究センター）
	講演② 患者・市民参画と全ゲノム解析等実行計画	中田はる佳（国立がん研究センター） 横野 恵（早稲田大学）
	事前アンケートまとめ紹介 グループディスカッション準備	
14:15	グループディスカッション	各班に研究班メンバー1～2名オブザーバー参加 質問対応者が各グループを巡回
15:20	全体共有	各グループ発表担当者
15:55	閉会あいさつ	若尾文彦（国立がん研究センター）

## アンケート概要

### ● 目的

本検討会参加者のゲノム研究・医療に関する知識や関心を明らかにする

### ● 対象・方法

- 国立がん研究センター患者・市民パネルメンバー
- インターネット調査
- 患者・市民パネル検討会の出欠確認と併せて任意で回答を依頼
- 一部の設問は検討会終了後にも実施
- 回答は患者・市民パネル事務局に提出され、事務局にて個人名・パネル番号を削除したデータを研究班に共有

### ● 質問項目

- ゲノム医療に関連する用語の認知度
- 医療やがんの情報収集の媒体、信頼する情報源
- **全ゲノム解析研究の認知度、協力意向\***
- **ゲノム情報の医療や研究への利用に対する期待や不安\***
- **全ゲノム解析研究への患者・市民参画への関心、協力意向\***

\*検討会の前後に回答していただいた

## グループディスカッション概要

### ● 時間：約60分

### ● グループ構成

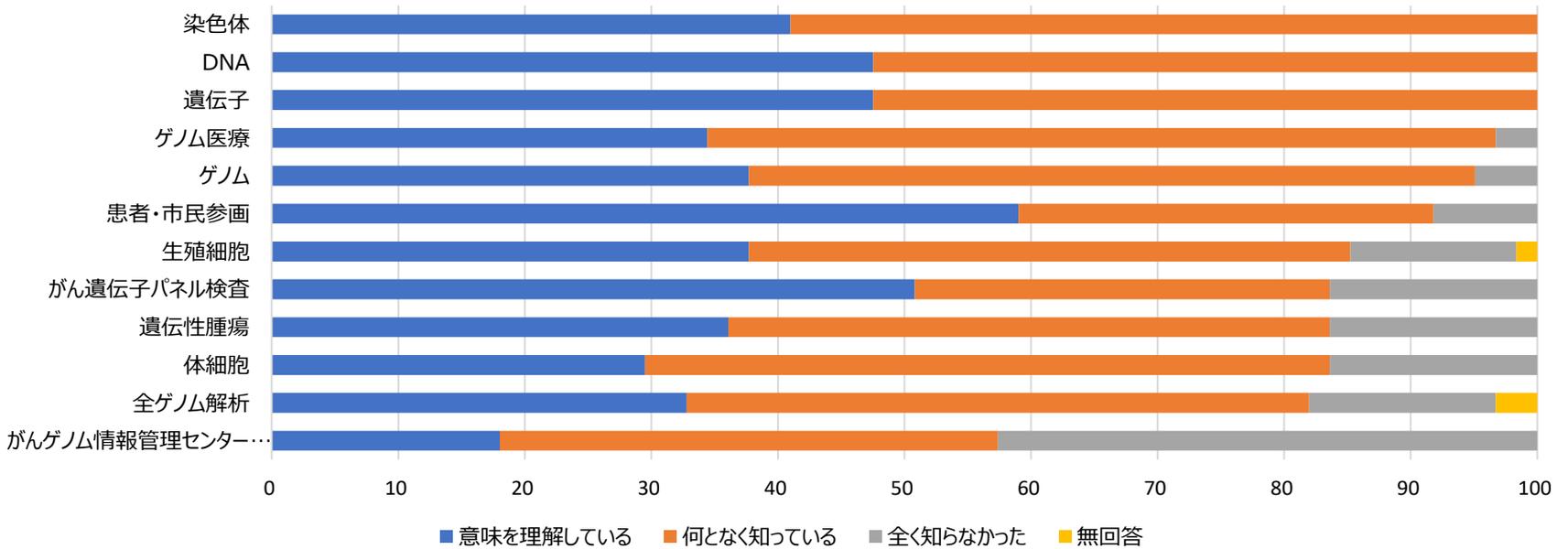
- 患者・市民パネルメンバー6～7名×10グループ（53名）
- ファシリテーター1名（国立がん研究センターがん情報提供部）
- 書記1名、オブザーバー（いずれも中釜班）
- 書記はひな形にそって議論の概要を記録する（発表者補助、欠席者への共有のため）

### ● テーマ

- ① 全ゲノム解析研究には、患者・市民が参画する必要があると思いますか？それは、なぜですか？ある場合は、どのような点で必要ですか？ 具体的にあげてください。
- ② あなた自身は参画したいと思いますか？参画したい場合は、どんな活動ですか？できない場合は、何が難しそう（ハードル）ですか？

## ゲノム医療に関連する用語の認知度

次の言葉を、このアンケートの前に聞いたことがありましたか (n = 61, 検討会参加予定者)



## 全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向【事前→事後】

## 検討会前

あなたは、全ゲノム解析研究に協力（自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する）してもよいと思いますか（n = 61, 検討会参加予定者）

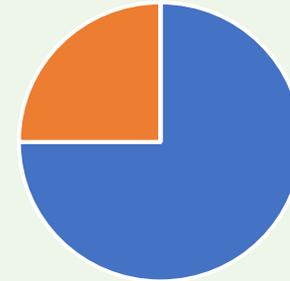


- とてもそう思う
- まあそう思う
- あまりそう思わない
- まったくそう思わない



## 検討会后

あなたは、全ゲノム解析研究に協力（自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する）してもよいと思いますか（n = 44, 事後アンケート回答者）。

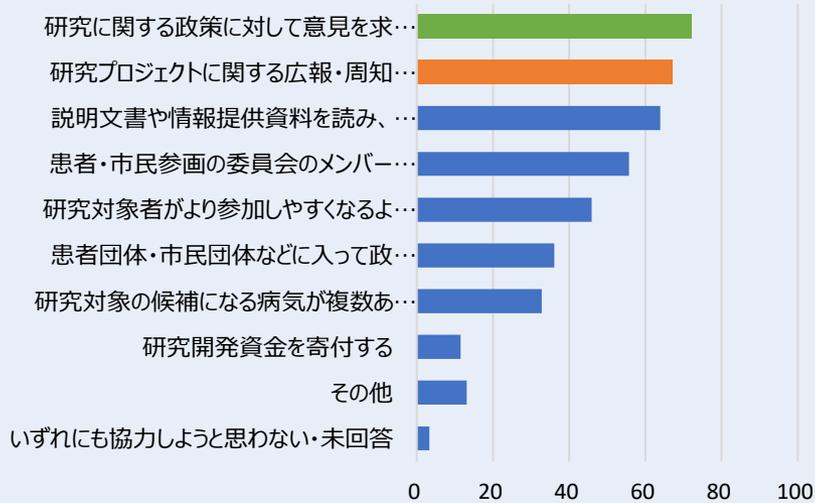


- とてもそう思う
- まあそう思う
- あまりそう思わない
- まったくそう思わない

## 全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向【事前→事後】

## 検討会前

あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか  
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



## 検討会后

あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか  
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



## 全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動への協力意向

## 検討会前

- 全ゲノム解析研究の理解が不十分なため知識を得る場があるとよい。
- ゲノム研究に関しては、患者サイドの温度差が大きいと感じる。ゲノム研究について患者のニーズに合わせた情報提供体制をつくる。
- ゲノム分野の知識をできるだけわかりやすく啓発する。

## 検討会后

- 定年後は積極的に参加したい。
- 全ゲノム解析の研究は将来に向けて本当に大切な研究だと思う。できることがあれば協力したい。
- 参加する患者・市民側も研究側も、患者・市民参画に何を求めるかを明確にすべきであると考える。
- 知識や経験が足りないのでPPIについて学びたい。
- 多くの人々が医療に関する最新の情報を得られるように、小さなことでも伝えたい。
- 医療者・研究者と患者のコミュニケーションを仲介する機能を果たすカウンセラー（コンサルタント）を、制度的に整備していくことが必要
- 関わるためにはかかわることへの知識と経験が必要であり、全ゲノム解析や現場の状況をもう少し学んでからPPI活動をやってみたい。できる範囲でこれからもがんに関する患者・市民参画を応援いたします。

(自由記述, 事前(■)・事後(□))

## 全ゲノム解析研究および患者・市民参画活動への協力意向

## 検討会后

## 全ゲノム解析研究への協力意向

(事前/事後アンケート両方回答した人, n = 43)

	n
意向が変化しなかった	28
意向が変化した	
積極的な方に変化 (例: まあそう思う→とてもそう思う)	13
消極的な方に変化 (例: まあそう思う→あまりそう思わない)	2

## 全ゲノム解析研究への患者・市民参画への協力意向

(事前/事後アンケート両方回答した人, n = 43)

	n
意向が変化しなかった	28
意向が変化した	
積極的な方に変化 (例: まあそう思う→とてもそう思う)	13
消極的な方に変化 (例: まあそう思う→あまりそう思わない)	2

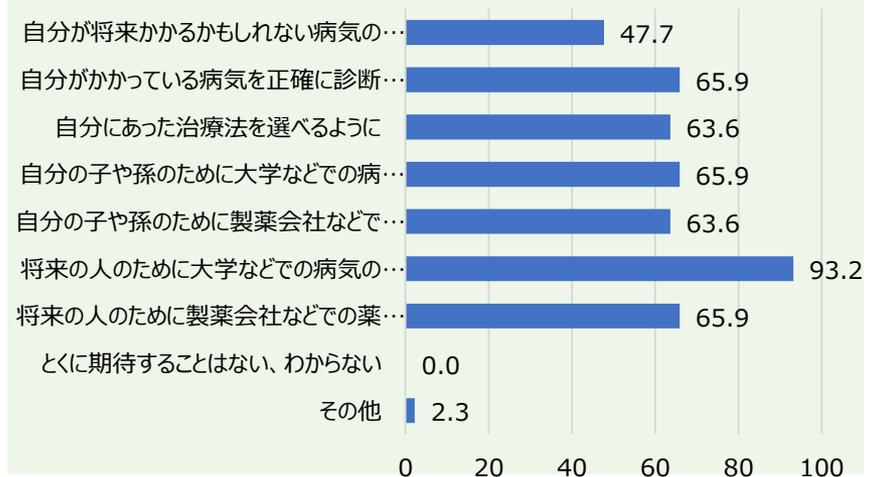
※意向が「消極的な方に変化」した2名のうち、1名は全ゲノム解析研究への協力意向が消極的な方に変化した者と共通。

## ゲノム情報の活用に対する期待【事前→事後】

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか  
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか。  
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



## ゲノム情報の活用に対する期待 (自由記述, 事前(■)・事後(□))

- 患部治療だけでなく予防医療のカテゴリーまで進歩普及してほしいと思います。まだまだ発展途上なので、腫瘍量の多い病理標本の確保や解析のスピードが確立されることを望みます。
- 原因不明の希少がん(GISTなど)の原因解明や治療法を確立してほしい。
- それらを扱う人への専門教育を徹底して欲しい。特に国会議員。ろくに理解しないまま立法が成されることへの危惧がある。
- できるだけ多くのがん患者のゲノム解析をすることにより、多くのゲノムデータが集り、薬の開発や治験が進むと思います。本来、がんになった人の全データが集まるのが理想ですが、せめて再発や転移した時点でゲノム解析のデータを集めることで、再発や転移のメカニズムの解析に役立ちより多くのゲノム解析のもとになるデータが集まると思います。

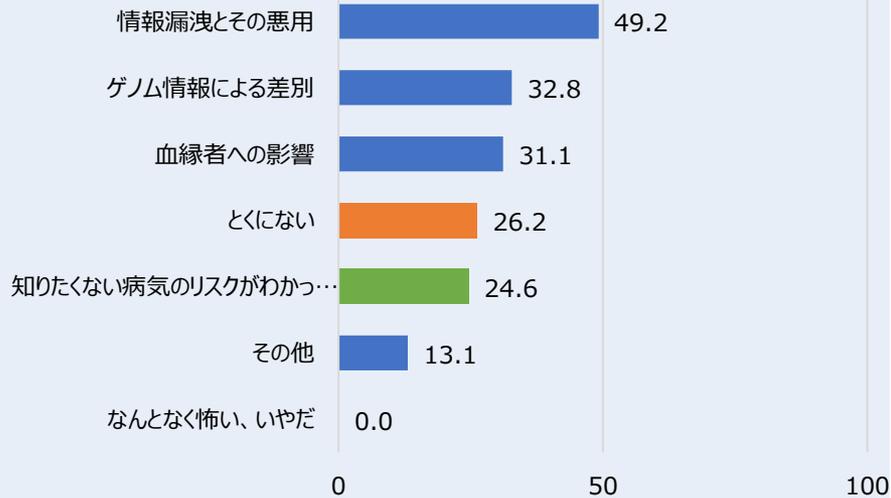
□ 早期の患者還元と社会実装を視野に入れた、応用研究に注力頂きたい。

## ゲノム情報の活用に対する不安【事前→事後】

## 検討会前

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか

(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



## 検討会后

あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか

(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



## ゲノム情報の活用に対する不安（自由記述，事前(■)・事後(□)）

## 検討会前

- 日本はウィルス等に対して脆弱なので。個人情報漏洩が心配
- かなり先の話だとは事だと思いますが、予防医学への活用が発展していったら、個人の遺伝的な疾患リスクが明確になりすぎていく事で、保険加入や就職で、健康リスク評価が下がる等の実質的な弊害が出ないかどうかは危惧しています。情報をどこまで公開するのか、どこまで取得するのかは倫理的な面も含めて差別や不利益にならないように線引きしていくべきかと思えます。
- 自分の病気に関して、治療薬が無いということがわかってしまうこと。
- 病気のリスクが分かることについて、その病気の治療が可能であれば良いが、治療方法がないような場合。
- 日本の個人情報保護法における「個人」は生存者であり、死後に、個人を特定できる形で情報が公開されるのではないかと懸念をぬぐい切れない。自分が制御できない段階で、遺族に迷惑をかけたくない。
- 今は、個人情報の管理が厳しいので、あまり不安はないです。個人を特定できないような研究だと聞いたことがあります。
- よくある臨床研究、たとえばオプトアウトを含むようなものを拝見していると、よほどこちらが気をつけて積極的に情報を取りに行かないと、提供した情報がどのように使われてどんな研究に役立てられているのか、その後の状況を把握しづらいのではないかと少々不安です。

## 検討会后

- 検討会でも少し申し上げましたが、最近、いわゆる自由診療でもっともらしく聞こえるもののほぼ根拠なしと思われる診療が行われている事例に接することがありました。医療者側はエビデンスがある、論文化されているとの主張ですが、調べるとグスグスです。研究者の倫理教育や、一般市民の医療リテラシー向上も同時に進めないと、「ゲノム医療」など、言葉だけ聞くとすごそうに思えることが悪用される不安を感じました。
- 自分の情報を使って頂くのに不安はありません。ただ、皆さんが不安に思わないようにしていく必要があると思います。
- リスク管理と情報管理（閲覧権限や活用範囲等）のディスクロージャーについて
- 法律の整備がない状況下では、暴走を止める手立てがないこと。

どのようなことがあれば不安が和らぐか（自由記述，事前(■)・事後(□)）

## 検討会前

- わからない／思いつかない
- 情報管理（不要な閲覧への罰則含む）、セキュリティ対策
- 相談窓口、カウンセリング
- ゲノム情報の活用状況に関する情報発信
- ゲノム情報の活用状況に関する個人への通知
- ゲノム情報で個人が不利益を受けないような法整備
- 個人を特定できる要素を外して利用する
- 信頼ある機関との（ゲノム情報の利用に関する）的確な契約締結
- ゲノム情報を用いた研究が個人の治療に確かに役立つものであると信頼できること

## 検討会后

- 細かいコミュニケーションと合意形成を徹底すること
- 研究者の倫理教育や、一般市民のゲノムを含めた医療リテラシー向上の取り組みを、十分な予算を確保して進めること。
- 病気のリスクが判明した際に相談・治療できる医療機関の充実
- 現時点で想像される不利益と対策の提示
- ゲノム情報に関する誤解や差別が生まれないための世論醸成や「がん教育」
- ゲノム情報の適正利用に関する法整備
- 「死後の個人情報」の定義と保護のための新法
- 情報漏洩を防ぐ具体的な対策の提示
- 情報漏洩時の責任者を明確にしておくこと
- 全ゲノム解析のデータ（C-CATのデータ）は個人が特定できない情報ということを明確に打ち出すこと
- 検体や情報のアクセス制限
- 全ゲノム解析は国の指定した機関でのみ集約・解析できるようにすること

## グループディスカッションまとめ1

カテゴリー	意見
がんゲノム医療の現状に対する意見	<p>より早い段階でゲノム医療を使えるように声を上げていくべき</p> <p>がん遺伝子パネル検査から薬につながる可能性がより広がるとよい</p> <p>病院に提供したがんの組織検体の使われ方や保管方法がわからず不安</p> <p>遺伝子情報を含む個人情報の扱いについて法整備が必要である</p>
全ゲノム解析研究に関する情報提供	<p>研究活動をもっとオープンにする</p> <p>知りたくない・自分にとってマイナスになることが分かった場合のフォロー体制や情報漏洩対策などもあわせて広報していくことが必要</p> <p>個人の特定ができない情報を扱っていることを理解してもらう必要がある</p> <p>参加のメリットや具体的な参加方法を発信することが必要</p> <p>正しく伝えるための資料を整備してほしい</p> <p>メディアを通じた広報活動、主治医からの説明、待合室で見られる資料とQRコードなどの作成が必要</p>
全ゲノム解析研究への懸念	<p>知りたくないことまですべてわかることが必ずしも良いこととは限らない</p> <p>全ゲノム解析研究について知らないことが多い</p> <p>全ゲノム解析が保険適用されるまでの期間や費用</p> <p>遺伝性疾患がわかった場合の子どもへの対応</p> <p>遺伝情報が法的に保護されていないのではないか</p>
全ゲノム解析研究への参加意向	<p>できるだけ多くの人に参加することが全ゲノム解析の研究や実用化に意義がある</p> <p>未来への貢献のため参加したい</p>
その他	<p>人材育成や教育にも力を入れてほしい</p> <p>遺伝子情報を含む個人情報を提供するので情報の使われ方を患者自身がチェックする機能も必要</p>

## グループディスカッションまとめ2

カテゴリー	意見
全ゲノム解析研究PPIが必要な理由	<p>患者と医療者との考え方の違いやコミュニケーションギャップを解消するため</p> <p>自分たちが経験した（望ましくない）できごとを未然に防ぐことができるかもしれない</p> <p>「患者中心」の研究を進めるために経験談や一般の立場からの意見が重要</p> <p>全ゲノム解析研究に関する患者・市民の不安を研究者側に伝える役割として</p> <p>研究参加者に理解してもらうために、一般の立場から研究について考えることが必要</p> <p>しくみをつくる段階から患者・市民が参画し、ゲノム解析技術の倫理的な議論を市民に伝える必要がある</p>
全ゲノム解析研究PPIの課題	<p>既に全ゲノム解析等実行計画が出ているのにPPIをこれから検討するのは疑問</p> <p>PPIを形式的に行っても意味がない</p> <p>求められているものがわからない</p> <p>PPIを行わなかった場合の不利益・不都合、PPIを行うことの患者にとっての利益を明確にする必要がある</p> <p>研究者のパートナーとなるための知識習得の機会や、研究者側から患者に寄り添う仕組みが必要</p>
全ゲノム解析研究PPIとして取り組みそうなこと	<p>説明文書の査読や広報周知活動</p> <p>研究の目標に対する患者の立場からのPDCAの評価</p> <p>患者の役に立つ研究計画となるよう意見を出す</p> <p>研究全体の運営への助言はレベルが高すぎる</p>

**下記の皆様に多くのご協力をいただきました。誠にありがとうございました。**

- 国立がん研究センター患者・市民パネルの皆様
- 国立がん研究センター患者・市民パネル事務局の皆様
- 国立がん研究センターがん対策研究所がん情報提供部の皆様
- 国立がん研究センターがん対策研究所事業統括 若尾文彦先生
- 厚生労働科学研究費補助金「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班の皆様

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

## 令和4年度 事業実施準備室WGの活動

青木 一教

(WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士

(国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

## がん領域と難病領域と連携

### ● 準備室発足に係る事項の検討

- 事業実施組織設立に係る論点整理、マスタープラン案、活動計画案を作成
- 事業実施組織が果たす機能に基づきR7年度に目指す事業実施組織の組織図案と、R5年度準備室の青写真の作成
- コンソーシアム構築に関する計画案の作成
- 解析・データセンターの現状調査及び課題の検証

### ● データ利活用推進に係る事項の検討：患者還元WGと連携

- R5年度中にデータ利活用を開始するため、下記ポリシー案や規程案を検討
  - 1) データ利活用ポリシー案
  - 2) 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構築に関する検討
- データ利活用ユースケースの整理と、段階的なデータ利活用に向け試験的データ利活用システム案の提示

### ● PPIの推進：ELSI WGと連携

- 情報発信を目的として、当WGの成果として国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部(JH)のホームページ内にウェブサイトを作成
- ELSI/PPIのがん・難病合同会議で、情報発信の在り方やPPIの計画を検討

### ● 人材育成：解析・データセンターWGと連携

- 全ゲノム解析等実行計画に関わる人材育成に係わる現状の調査
- 遺伝カウンセリングやAIを活用できる人材育成案作成のための調査

# 全ゲノム解析等実行計画における 事業実施準備室の設立および事業実施組織 グランドデザイン作成に係る検討状況について

準備室WG

令和5年3月9日

## 第13回専門委員会の討議内容とこれまでの討議

### 第13回専門委員会で主にご指摘いただいた点

前回の専門委員会において、主に下記の点に関してご指摘をいただいた

#### 事業実施組織及び事業実施準備室について

- コンソーシアムの自立に向けた検討を進める以前に、**事業実施組織**に関して具体的な検討を進める必要がある
- **事業実施組織が目指す将来像**を明確化する必要がある
- **事業実施組織が目指す将来像の実現**に向け、今後必要となる**人員・予算規模**を明確化する必要がある
- **解析・データセンターの将来像**が不透明であり、早急に具体化し方向性を示す必要がある

#### コンソーシアムについて

- **事業実施組織とコンソーシアムの関係性、それぞれの役割**を明確化する必要がある
- **コンソーシアムも患者・市民の声を取り入れながら活動**する必要がある



### 前回会議からの検討内容

#### (1)事業実施組織及び事業実施準備室

- 事業実施組織の目指したい将来の姿
- 「事業実施組織の目指したい将来の姿」の実現に向けた、事業実施準備室・事業実施組織の令和7年度までの達成目標
- 令和5年度の事業実施組織、コンソーシアム、解析・データセンター等に関する活動計画
- 事業実施準備室及び事業実施組織に必要なとなる人員規模
- 事業実施準備室の人員要件

#### (2)解析・データセンターの姿

- 解析・データセンター構築に向けた、今後検討すべき重要な論点

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

## 事業実施組織の目指したい将来の姿 — 準備室WGからの提案 —

## 事業実施組織設立後

## 本事業の対象となる患者数の規模

- ～10,000人/年
- がん患者：約6,000人(パネル検査を受ける約2万人の内、治療法が存在する遺伝子変異が発見困難な約半数弱<sup>1</sup>の患者が中心)
  - 難病患者：約4,000人程度(既存の遺伝子検査で病的変異が特定困難な難病患者が中心)

## 本事業における患者還元を目指す姿

- 患者が臨床研究・治験等へ、より容易に参加できる機会を提供
- 全ゲノム情報に基づく診断・治療をサステナブルに行う体制を構築

## 本事業における利活用の目指す姿

- ゲノム・診療データが安全かつ適切に蓄積・利活用される体制を整備
- アジア人のゲノムデータに基づく医薬品開発が多くの企業で実施される体制を構築

## 目指す将来の実現に向けて、前提とする要素

- 事業実施組織として 実現に貢献できる要素
- 全ゲノム解析が有用な疾患群の特定
  - 新しい診療シーズの同定・知財の確保・診療法としての実装
  - 微小生検試料の取り扱い等臨床現場で実施可能な解析手法の確立
  - 必要十分な計算環境、データストレージ、セキュリティシステムの設計と開発
- 我が国全体としての 実現が期待される要素
- 医療実装手法の確立
  - 全ゲノム解析を行う医療機関の拡充
  - 国民・社会との協働による理解・認知の向上

## 目指す将来

300,000～400,000人/年

- がん患者：約300,000人(ステージⅢ・Ⅳを中心とした根治困難ながんや再発リスクの高いがんを抱える患者全般)
- 難病患者・家族：約10,000人程度
- 遺伝素因の強い疾患(自己免疫疾患等)を抱える患者

- 全ゲノム解析が医療実装されれば、根治困難ながん・難病患者に対し、適切かつ有効な診断・治療を提供
- 患者の病勢変化・再発等の転帰を正確に予測
- 遺伝素因の強い疾患の発症予測が可能となり、高危険群を対象に、予防介入や早期治療を実施

- ゲノム・診療情報が、広くかつ適切に利活用され、日本・アジアの患者に対する創薬が世界中で盛んに行われる環境を整備
- 日本がゲノム医療及び医薬品等の研究・開発におけるアジアの要となる体制を構築

## 令和7年度に向けた事業実施準備室・事業実施組織の達成目標

	令和5年度	令和6年度	令和7年度
<b>組織全体</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>長期的な事業戦略、短期的な事業計画を策定</li> <li>事業実施組織の設立に向けた運営プロセスの策定と人員を確保</li> <li>法人形態の決定</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>準備室の機能・部門を拡大し、必要な人員を確保</li> <li>法人形態に基づく事業実施組織への移行計画策定・準備を遂行</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>十分な人材を確保し本格稼働</li> <li>事業実施組織としての運営プロセスを確立</li> </ul>
<b>患者還元</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>対応医療機関との連携拡大</li> <li>同意管理体制の構築</li> <li>解析結果レポート基準の作成及び品質管理体制の構築</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>対応医療機関の審査・承認機能や同意管理体制等の事業実施準備室への移行を段階的に実行</li> <li>解析結果レポートの作成体制の統一化</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域で統合された仕組みを通じて、患者還元を実装</li> </ul>
<b>解析・データセンター</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>解析・データセンターの基本構想を検討</li> <li>がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施組織への移行計画作成</li> <li>各機能・システムの構築を継続的に実施</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施組織への移行を段階的に実行</li> <li>各機能・システムの連携を最適化しつつ構築作業継続</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域間での連携・統合を含めて、事業実施組織への移行が完了</li> <li>解析・データセンターの改善・改修を継続的に実行</li> </ul>
<b>データ利活用</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病それぞれの領域で構築された仕組みを通じて、データ利活用が、限定的な利用者・医療機関に対して初期的に実装</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域間でのデータセンターの連携・統合及び事業実施準備室への移行を段階的に実行</li> <li>各機能・システムの連携を最適化しつつ構築作業継続</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域で統合された仕組みを通じて、期待される利活用を実装</li> <li>参画団体からのフィードバックを受けて利活用場面を拡大</li> </ul>

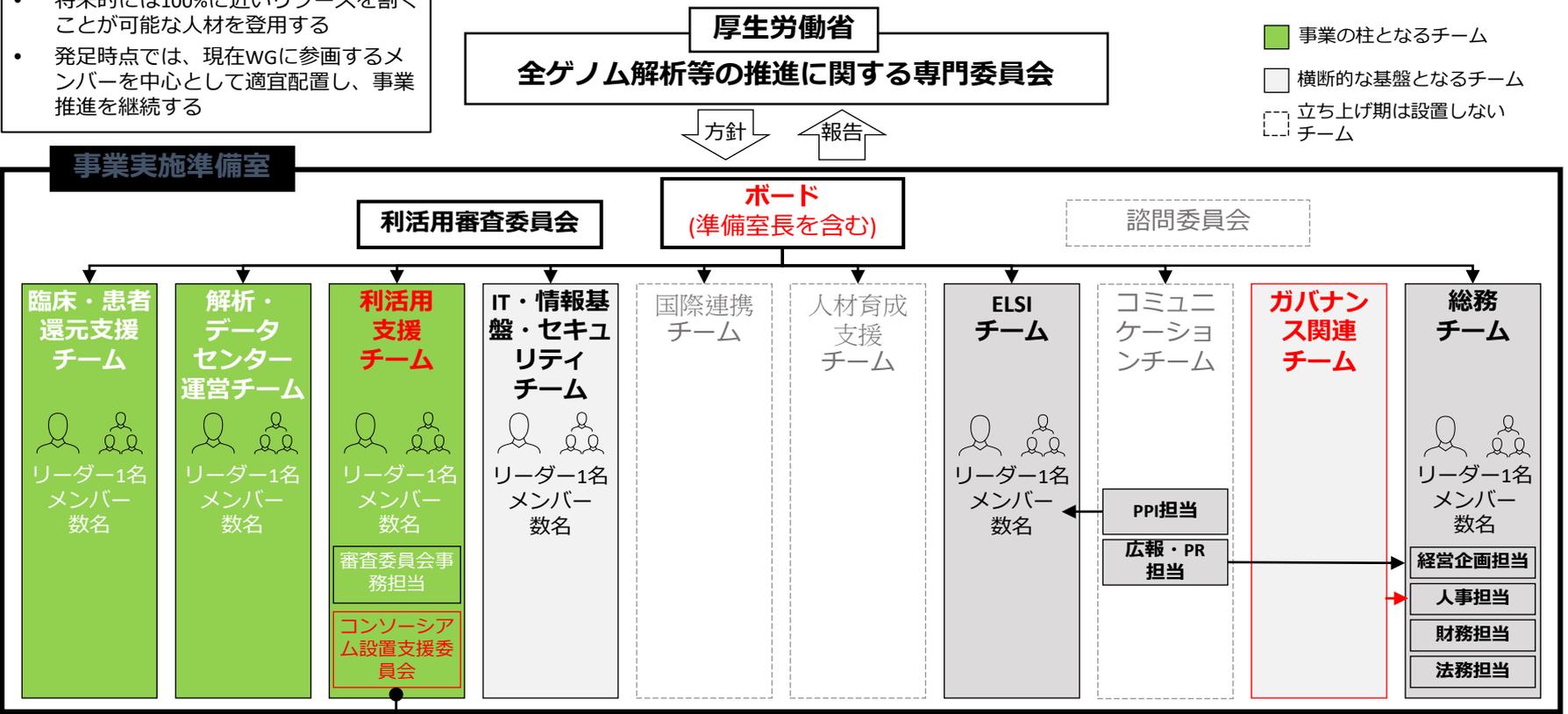
## 令和7年度に向けた事業実施準備室・事業実施組織の達成目標

	令和5年度	令和6年度	令和7年度
<b>コンソーシアム</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>事業実施組織とコンソーシアムの連携体制案の策定</li> <li>コンソーシアムの提供価値、中期的な活動計画、内部組織体制・運営プロセスの策定</li> <li>利活用支援部門内で、参画団体に対してデータ利活用開始</li> <li>法人登記・設立(R5年度中)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>財源を含む、コンソーシアムの事業モデルの策定</li> <li>参画団体へデータ利活用以外の活動(研究交流機能等)開始</li> <li>参画団体拡大に向けた活動を展開</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>コンソーシアムの財務的な運営体制の確立</li> <li>参画団体、患者・国民からの要望をコンソーシアムの提供価値及び中期活動計画へ反映し活動</li> </ul>
<b>ELSI/PPI</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者だけではなく、広く国民や社会に対する継続的な情報発信・周知活動計画を策定</li> <li>Webページの作成・運用等、一部情報発信施策の開始</li> <li>参加者パネルの試験的運用の開始</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>国民向けの教育体制の検討・構築</li> <li>情報発信・周知活動や参加者パネルの運用等の事業実施準備室への移行を段階的に実行</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>事業におけるELSI上の課題・懸念の洗い出し、対応を継続して実施</li> <li>・PPI実施のための方法について継続して研究・検討</li> </ul>

2023年2月9日第13回専門委員会資料より  
(変更点は赤字)

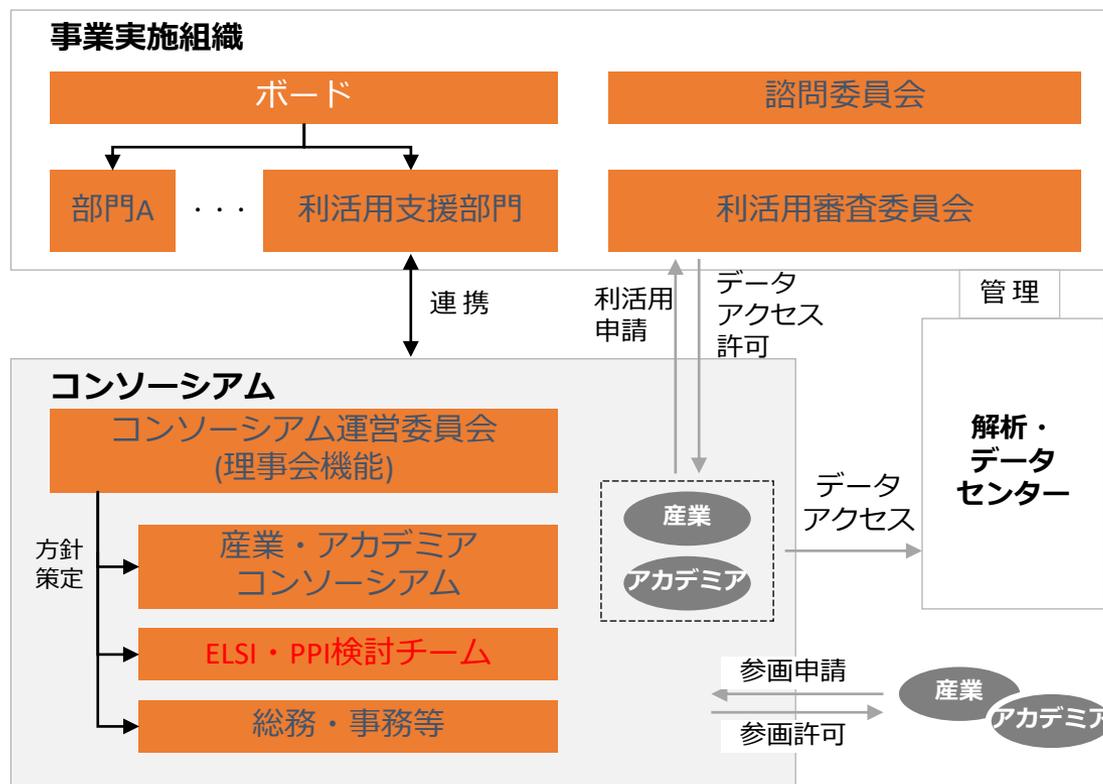
# 令和5年度発足時点の事業実施準備室の青写真

- 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

## 事業実施組織とコンソーシアムの具体的な連携体制



コンソーシアムは、初期は事業実施準備室内のコンソーシアム設置支援委員会で検討。組織体制、活動計画、事業実施組織を含む外部組織との連携方針を策定後に独立予定。

### 事業実施組織の役割

- 利活用審査委員会を開催し、個別のアカデミア・産業からの利活用申請を審査、データアクセス権限を付与
- コンソーシアムを通じて収集した参画組織からの要望に対応
  - ゲノム・臨床データの量や種類の拡大、質の向上に向けた医療機関との連携強化
  - 解析・データセンター内の解析用サービスの改善
- コンソーシアムに対して、ガバナンスを発揮し、参画組織への利活用支援が適切かを評価

### コンソーシアムの役割

- 産業・アカデミアの参画を促進
- 参画組織からの事業実施組織への要望を集約し提言
- 上記提言に加え、参画組織への利活用支援を独自に実施(以下例)
  - フォーラム等の開催
  - 研究コンサルティングの提供
  - 産学連携マッチングを支援
- 利活用における、ELSI上の課題や懸念を患者・国民から収集し提言

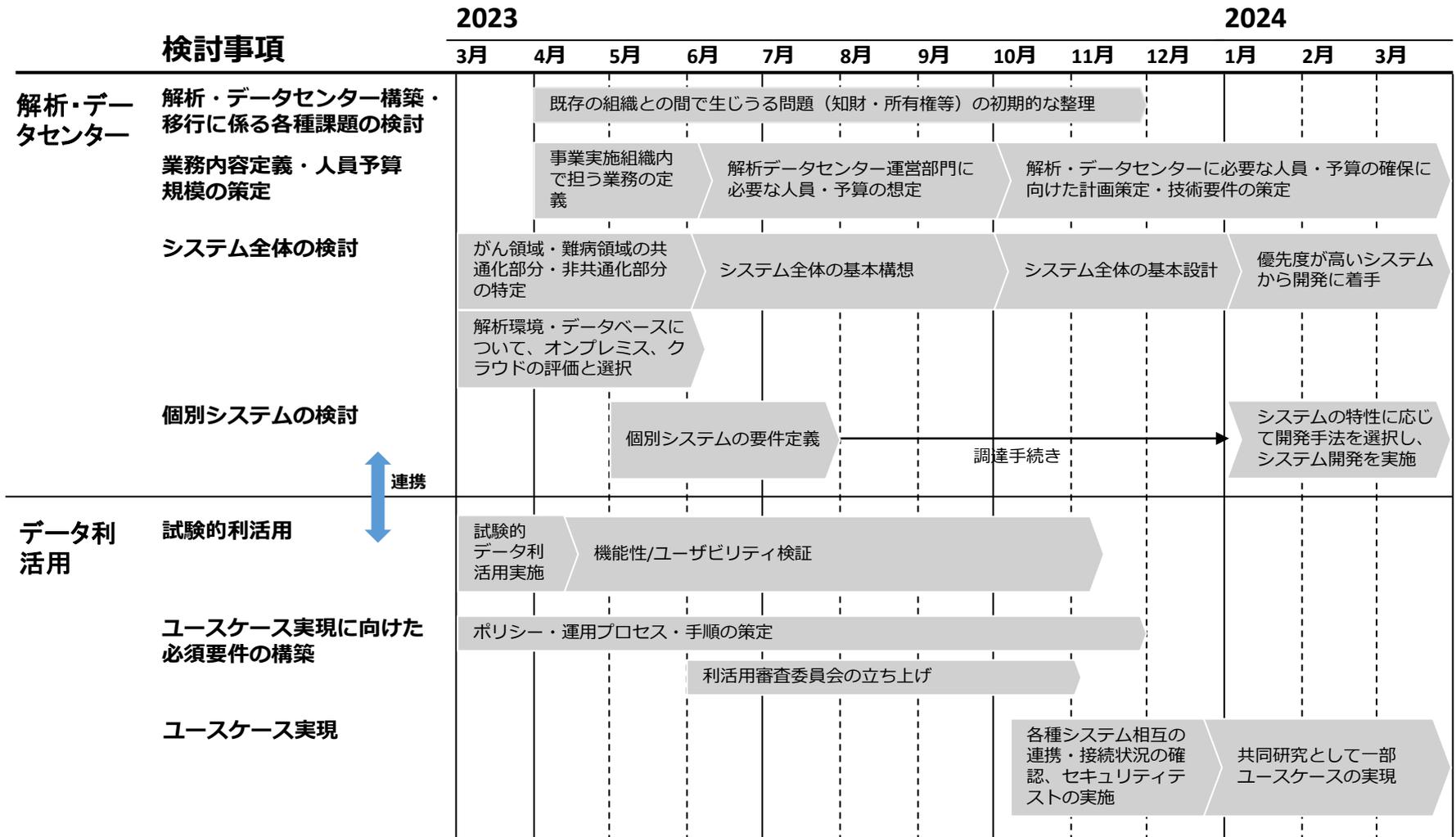
# 事業実施準備室の令和5年度活動計画

※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

検討事項	2023									2024				
	3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月	
組織全体	事業実施組織の将来的に達成したい目標及び、詳細な事業モデル案、正式な組織名称を策定												次年度以降の詳細な活動計画を策定	
	将来の人員規模案を策定			将来の事業予算案を策定 (R6年分は早期検討が必要)				事業実施組織の財源確保案と計画を策定						
	準備室の主要メンバー決定、運営メンバー要件策定			人材獲得に向けた方針・計画を策定				公募も含めて人材獲得を加速化						
										人材獲得状況を踏まえ、準備室の各部門を立ち上げ・拡大		事業実施組織の法人形態検討を踏まえ、組織の人事規定・運用プロセスを策定		
人材育成に関する事項を検討及び、実行計画を策定												事業運営に必要な人材の育成計画策定(解析・データセンター人材、遺伝カウンセラー、AIを活用できる人材等)		
臨床・患者還元	研究班と連携し、対応医療機関の審査・承認の仕組みを検討												準備室への機能移行計画の策定	
	同意管理体制や、同意状況のリアルタイムでの把握方法等について検討 (e-コンセントシステム・患者用プラットフォーム導入検討と連携)									準備室への機能移行計画の策定		データ利活用開始に合わせ、同意管理体制の試験的運用開始		
	解析結果レポートの品質管理体制の検討 (研究班での解析結果レポート基準の作成支援等含む)												準備室への機能移行計画の策定	

# 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



# 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

検討事項		2023						2024						
		3月	4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月
<b>コンソーシアム</b>  (準備室内に設置支援委員会を発足)	<b>コンソーシアムの事業計画を策定</b>		事業実施組織との連携体制の検討、法人発足後のコンソーシアムの提供価値及び活動計画を策定									法人発足後の財源確保案と計画を策定		
	<b>コンソーシアム内部の組織体制を策定</b>		コンソーシアム内の組織・運用体制を策定(会則・部門・法人形態・正式名称等)						正式発足に向けた手続き・登記			以降はコンソーシアムとして正式に活動		
	<b>コンソーシアムと外部組織との連携案を策定</b>		法人発足後のコンソーシアムと外部組織との役割分担、ガバナンス体制案を策定									参画団体に対して、データ利用を試験的に開始		
				コンソーシアム設置支援委員会発足後に、まずはスタートアップメンバーを固め、主体的に討議・検討する									参画団体の拡大案と計画を策定及び、計画の実行開始	
<b>ELSI/PPI</b>	<b>ELSI・PPIに関する事項を検討及び、実行計画を策定</b>		患者・国民へ本事業の周知を目的としたWebページの構築及び、今後の広報計画を策定											
			事業におけるELSI上の課題・懸念を洗い出し			洗い出された課題・懸念を踏まえて、PPIを含め取るべき施策の具体案を策定(参加者パネル等)						データ活用開始に合わせ、参加者パネルの試験的運用開始		

## 1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

事業実施準備室(令和5年度～)、事業実施組織(令和7年度末～)の段階で、それぞれ～30人、～140人程度の人員規模が必要となる想定

## 試算の前提

- 各部門で必要となる機能に対し、必要となる人員数を設定し算出
- 配置可能な人材候補者数も踏まえ、現実的な規模として設定
- 「事業実施組織の目指したい将来の姿ー準備室WGからの提案ー」における解析ゲノム数や、Genomics Englandにおける年間ゲノム解析数と人員規模の関係性等も参考とし、人員規模や配分に、大きな相違がないことを確認
- 外部委託を想定する人材も含んで規模を算出

## 各チーム・部門の人員規模

部門	事業実施準備室 (令和5年度～)	事業実施組織 (令和7年度末～)
臨床・患者還元支援部門	3~4	10~15
解析・データセンター運営部門	7~8	60~70 <sup>1</sup>
利活用支援部門	6~7	10~15
IT・情報基盤・セキュリティ部門	1~2	10~15
国際連携部門	0~1	2~4
人材育成支援部門	0	2~4
ELSI部門	1~2	3~4
コミュニケーション部門	1~3	5~10
ガバナンス関連部門	0	~5
総務部門	4~5	10~15

1. 規模拡大に合わせて、ITベンダー等への外注も想定され得る

合計

20~30

120~140

## 事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくは複数満たすことを想定)
全チーム共通	<ul style="list-style-type: none"> <li>適切な業務遂行ができるエフォートを割くことが可能である。(以下注記事項)               <ul style="list-style-type: none"> <li>リーダーは、発足当初や初期に関しては兼任が想定される。</li> <li>一部の専門性を持つ人材については、メンバーについても兼任が想定される。</li> <li>大学等の研究機関と兼任する場合、研究費申請・獲得も可能なエフォート率を認める。</li> </ul> </li> </ul>
臨床・患者還元支援チーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>がん・難病領域の臨床医として5年程度(リーダーは10年程度)以上の経験を持つ。</li> <li>医療機関との連携によるデータ・検体収集、データの解析、解析結果の評価、結果を患者へ還元するまでの一連のプロセスに精通している。</li> <li>これまで類似の事業に従事した経験を持ち、データ・検体収集から患者還元までの一連のプロセスにおける事業上の要件や、外部を含めた関係各所との調整・交渉に精通している。</li> </ul>
利活用支援チーム	<p>アカデミア側</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>医学・薬学等の関連領域でPhDの学位を持つ。</li> <li>がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、10年程度以上の実務経験と知見を持つ。</li> </ul> <p>産業側</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>国内でゲノム創薬に経験と知見を持つ企業に属する、もしくは出身者で10年程度以上の実務経験と知見を持つ。</li> <li>がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、これまでアカデミア側と協働した経験を持つ。</li> <li>バイオテクノロジー業界の企業で、事業オーナーもしくはプロダクトマネージャーとして事業開発に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> </ul> <p>共通</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>研究を目的としたゲノムデータ等の解析を始めとする、利活用プロセスに精通している。</li> </ul>

コンソーシアム設置支援委員会のリーダーは、アカデミア・産業側いずれかの要件を満たす

## 事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字のいずれか1つ以上: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくは複数満たすことを想定)
解析・データセンター運営チーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>● シークエンス解析や解析ソフトウェアの開発について、5年程度(リーダーは10年以上)の経験を持つ。</li> <li>● 医療情報収集(1次利用)に関する開発に関与・参画した経験を持つ。(直近5年間で望ましい。)</li> <li>● 医療情報によるコホート構築やAI技術等を用いたデータサイエンスの経験を持つ。</li> <li>● プロジェクト統括、プロダクトマネジャーとして、ゲノムデータ等を用いた解析・データセンターの開発・運用に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● データエンジニアリングの領域について、企業もしくは研究機関において、データの整備に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● インフラシステム(データベース、計算コンピューティング、クラウド等)の領域について、企業もしくは研究機関において、解析環境の整備に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● システムエンジニア(SE)として、セキュリティ要件の厳しい機関<sup>1</sup>において、システム開発・運用に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● サービスデザイナーとして、企業向けデータ解析ツール、医療機関向けデータ入力ツール、患者向けポータル等、いずれかのUI・UX<sup>2</sup>開発に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● セキュリティエンジニアとして、セキュリティ要件の厳しい機関<sup>1</sup>における大規模システムのセキュリティ構築に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> <li>● ITカスタマーサポートとして、企業もしくは官公庁向けの大規模システムにおけるカスタマーサポート業務に従事した経験を5年程度以上持つ。</li> </ul>

医学研究への応用経験を持つ人材が一定数所属していることが望ましい

1. 公的機関、金融、医療、通信等

2. UI : UserInterface UX : UserExperience

## 事業実施準備室における各チームのメンバー及びリーダーに求められる要件

いずれの要件も目安として設定。各要件に相当する経験を持っている場合も検討対象

赤字: リーダーに求められる要件

チーム	各メンバーに求められる要件(各チームで、各要件をいずれかもしくは複数満たすことを想定)
IT・情報基盤・セキュリティチーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>セキュリティ要件の厳しい機関<sup>1</sup>において、ITインフラ整備と情報セキュリティ体制の構築を調整する業務に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。</li> <li>上記機関の情報基盤(ITインフラ)部門に所属し、ITインフラの整備<sup>2</sup>に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。</li> <li>上記機関の情報セキュリティ部門等に所属し、セキュリティ要件の構築や、各部門によるリスク管理活動の監視<sup>3</sup>を通じて、情報セキュリティ体制の構築に従事した経験を5年程度(リーダーは10年程度)以上持つ。</li> </ul>
ELSIチーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>ELSI・PPI領域の研究経験を(リーダーは5年程度以上)持つ。</li> <li>ゲノム活用した医療事業について、将来像を含め考慮すべきELSIの観点に関する研究に精通している。</li> <li>これまで遺伝カウンセラーや患者とのコミュニケーション業務に従事し、患者参画への対応に知見を持つ。</li> </ul>
総務チーム	<ul style="list-style-type: none"> <li>これまで企業や組織の経営企画部門、事業統括部門もしくは前身となる準備室WG等のいずれかに所属し、部門間の調整や連携支援事務局支援業務に従事した経験を持つ。</li> <li>これまで企業や組織の人事・財務・広報・法務部門のいずれかに所属した経験を持つ。</li> </ul>

各人材は公募に加えて、官民人事交流等も活用して確保することを想定

1. 公的機関、金融、医療、通信等  
 2. メンテナンス整備も含む  
 3. 主に不正アクセスの監視、セキュリティ対策の確認、情報漏洩の抑止、事故対応等

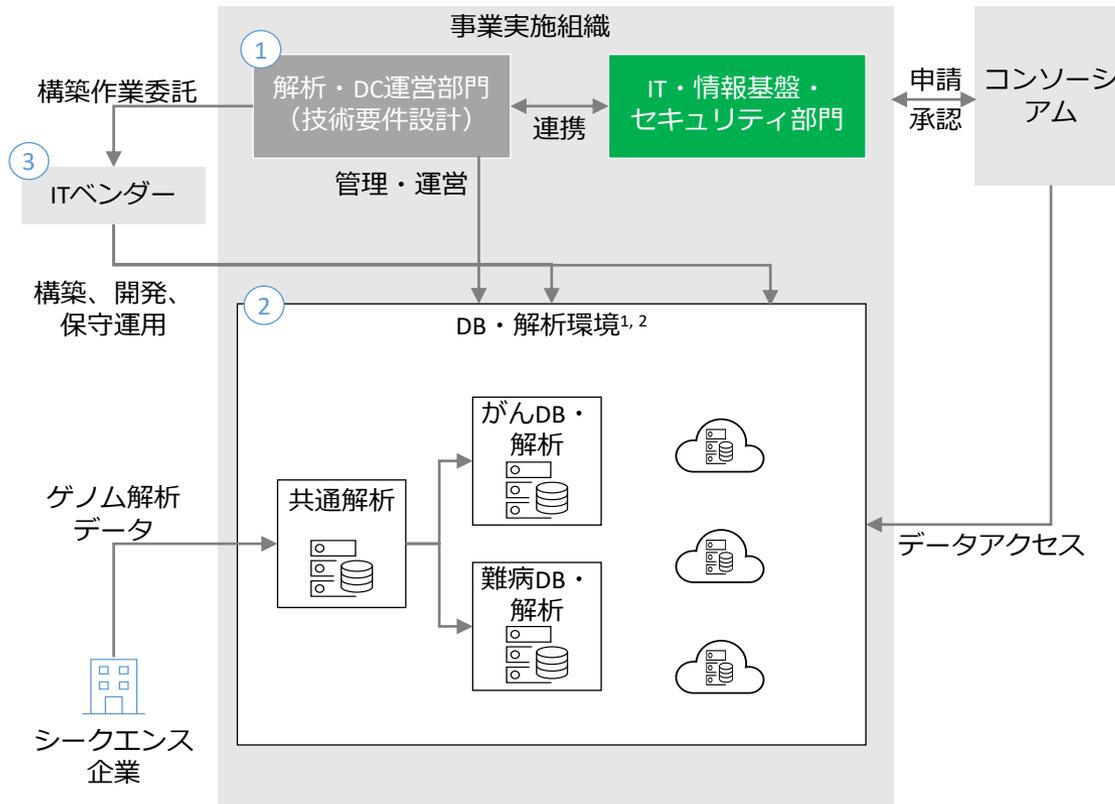
1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

## 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
<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<p>➤</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>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。</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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。</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>事業実施組織内で保有すべきケイパビリティ<sup>1</sup>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</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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。</li> </ol>
<ul style="list-style-type: none"> <li>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)             <ul style="list-style-type: none"> <li>— e-コンセントシステム</li> <li>— 臨床情報収集範囲・方法</li> <li>— 検体ID発行、集中管理システム</li> <li>— 利活用システムのプラットフォーム</li> <li>— 患者用プラットフォーム</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> </ul>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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。</li> </ol>

## 令和7年度に目指す解析・データセンターの概略図

### 解析・データセンターの概略図



- 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事業実施組織内部での自律的な運営が望ましい
- ② 解析対象症例数の増加、クラウドのコストを鑑みつつ、クラウドへの移行内容・範囲・時期を検討していくべき
- 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

1. 物理的な設置場所については組織外も含めて検討  
 2. トータルコスト、データ保存上のリスク等も踏まえながら、クラウドへの移行範囲を検討

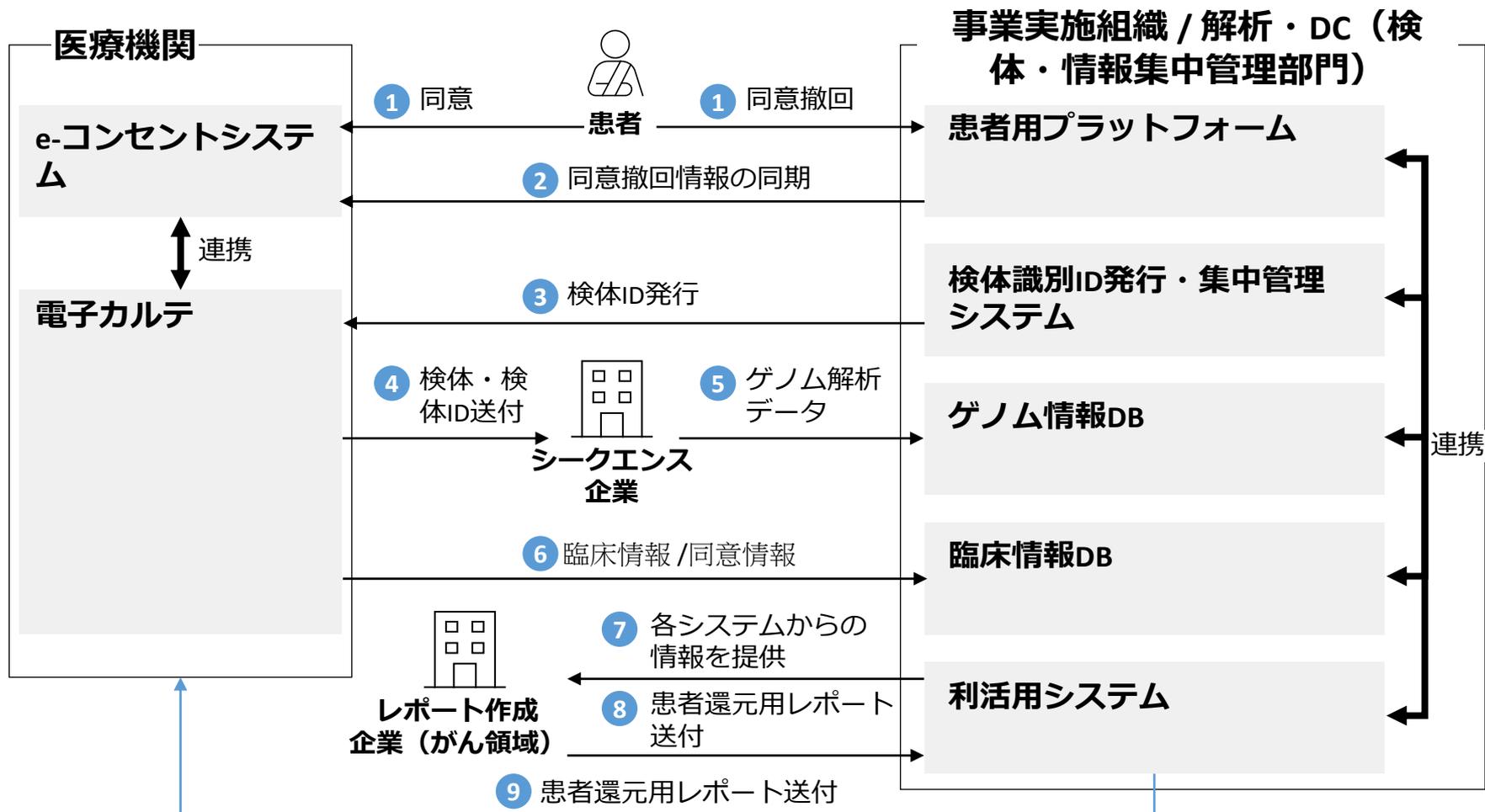
### 今後の論点

- 既存の外部解析・データセンター運営組織から事業実施組織内部へ運営権限やデータを移行する際に、外部の解析・データセンター運営組織に帰属する知財や所有権を整理・処理する必要があるか。
- クラウドへ移行するか否か、移行する場合にどのようなデータや解析機能をどのようなタイムラインでクラウド上に蓄積・実装すべきか。
- 開発業務以外にITベンダーにいかなる業務を委託し、いかなる業務を解析・データセンター運営部門が担うか。
- 解析パイプライン上で、がん領域・難病領域のどのデータや機能が、統合されるか。あるいは別々の環境で管理されるのか。

## 2. 令和7年度における解析・データセンターの姿

がん領域・難病領域で統合・共通化するシステム・プロセスを特定し、構築作業を進めていく

## 患者・医療機関及び事業実施組織の間で用いられるシステムとデータ連携の将来像（案）



# 参考

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. フォーラムについて
3. 患者還元／データ利活用について

## 事業実施組織のミッション

産業・政府・学術機関の関与に加え、患者・国民にも積極的に働きかけ、本国家事業への理解と参加を促進する  
(全ゲノム解析等実行計画2022より)

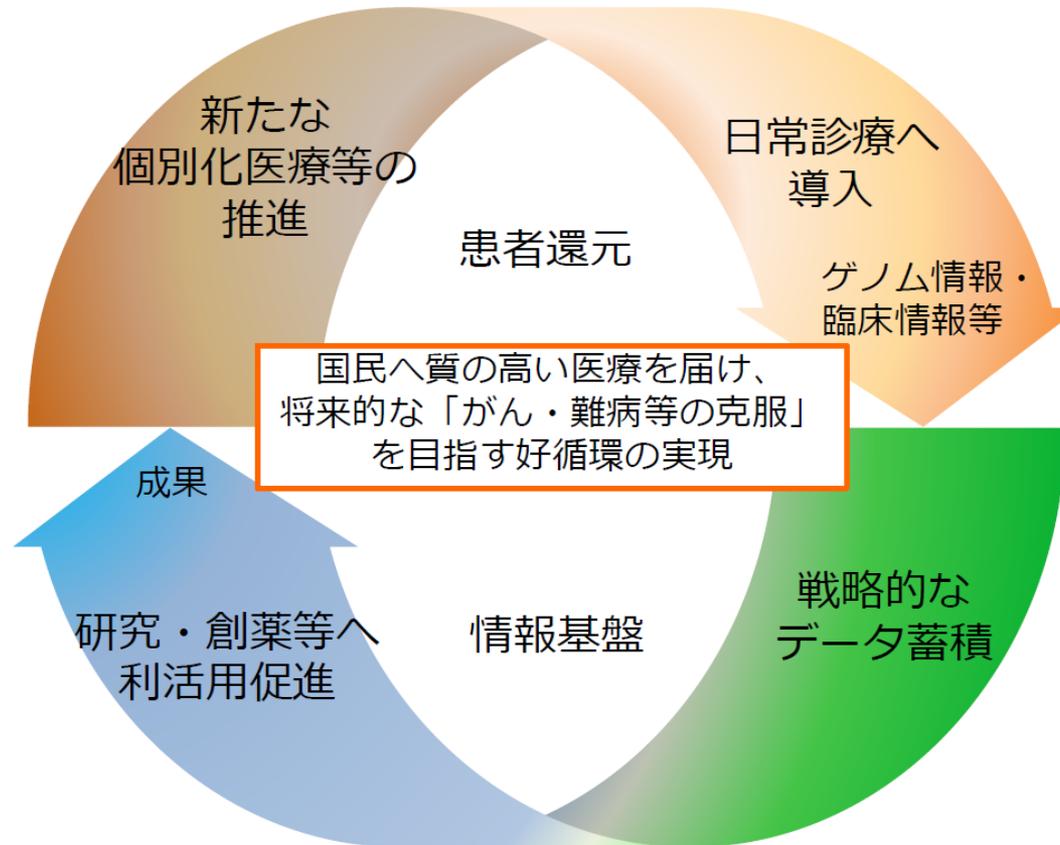
全ゲノム解析のみならず、広範な臨床情報やマルチオミクスデータを本事業の対象とする(全ゲノム解析等実行計画2022より)

**日本の産官学及び患者・国民が一体となり、全ゲノム情報等の解析によって、一人一人に最適な医療を届け、人類の福祉に貢献する**

既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いがん・難病の患者をはじめ、将来的にはすべての疾患に対して全ゲノム情報に基づき、予防・診断・治療に係る個別化医療を提供することを目指す  
(専門委員へのヒアリング・全ゲノム解析等実行計画2022より)

最終的には本事業を通じて、日本国民のみならず人類全体の健康への貢献及び幸福の実現を目指す  
(準備室WG・厚労省での討議・全ゲノム解析等実行計画2022より)

# 事業実施組織のビジョン



## 本事業実施組織の設計方針

設計方針とは組織設計における拠り所であり、意思決定の際の指針となる

ミッション・ビジョンを実現するため、事業実施組織は以下の方針に則る

### 事業実施組織内部での方針



組織内部の部門に対して、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる



自律性、透明性、柔軟性、効率性、利用者志向性を有する



事業全体や情報のセキュアな管理が来ている

### 外部の組織との関係における方針



公共性を持ち、政府から、十分かつ適切なガバナンスを効かせることができる

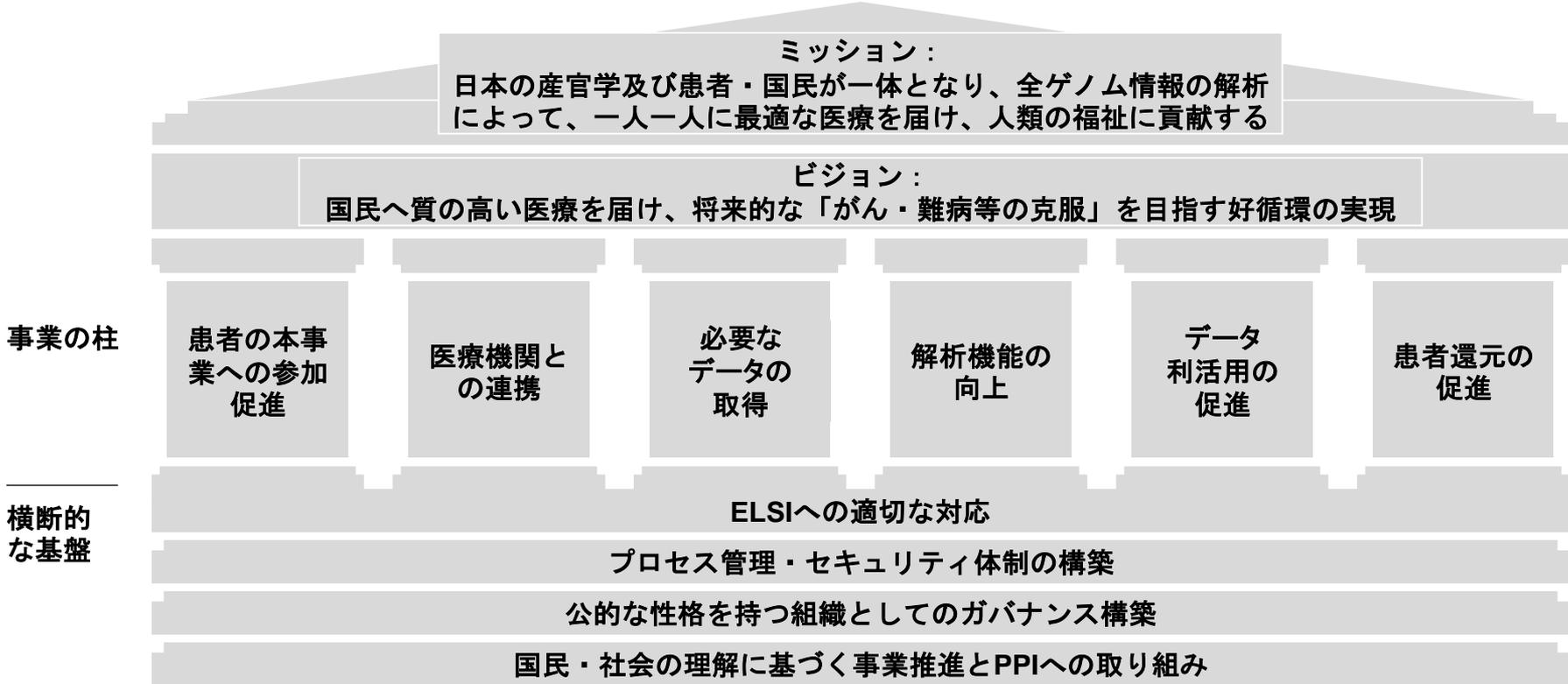


国内外のアカデミアや産業界と連携し、迅速かつ公平に、安全性の担保された体制でデータを共有できる



国民への情報発信、社会の理解と信頼を得ることができる

# 事業実施組織が果たす機能の全体像

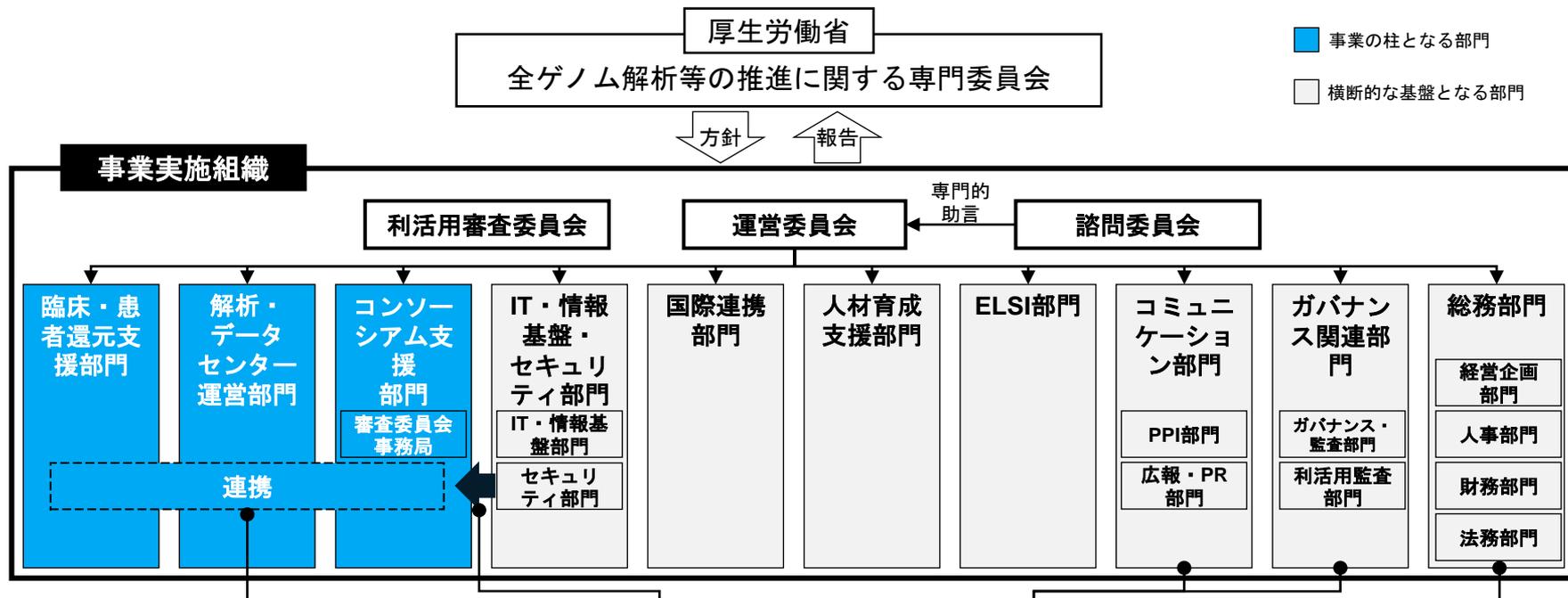


## 1.1 事業実施組織のミッション及び機能の定義

# 事業実施組織が果たす機能

	機能	説明
事業の柱となる 6つの機能	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
	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
	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
	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
	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
	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
横断的な基盤となる 4つの機能	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
	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
	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
	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7年度に目指す事業実施組織の組織図



## 要点

データの独立性を確保するため、それぞれの部門は独立して構成される。解析・データセンター運営部門の一部の人員が、情報の秘匿性を保持しつつ、事業の主体たる臨床・患者還元支援、コンソーシアム支援の両部門と密接に連携し、迅速かつ柔軟な事業を実現

組織全体の公平性、安全性の確保のため、情報セキュリティ部門は、他部門からは独立して構成される

機能の関係性が強い部門を統括する部門を編成し、連携を強化  
国民への情報発信、社会との対話を実現するため、PPI部門と広報・PR部門は統合

総務部門は、部門間の調整や連携支援を行うとともに、運営委員会に対する事務局支援を担う

## 各部門が担う主な機能

部門	主な機能
臨床・患者還元支援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>データ量・検体数を拡充するため、連携する医療機関数の拡大や、審査・承認する</li> <li>患者の臨床データ・検体を、医療機関が効率よく取得し、本事業と連携できるシステムを実装する</li> <li>解析結果レポートの品質管理を行う、最新の治験情報をレポートに反映する</li> <li>がん・難病の各特性を踏まえ、エキスパートパネルに求められる要件の設計や、パネルを担う専門家を確保する医療機関が患者から、本事業に関するICを確保できるよう支援し、e-Consentを含めた効率的なICの獲得を推進する</li> <li>患者に安心して本事業に参加いただけるためのコミュニケーションを進める支援を行う</li> <li>同意撤回した際に速やかにデータ利活用を停止する</li> <li>患者(及び主治医)が研究や臨床に参加できるよう、患者ポータルを実装する</li> </ul>
コンソーシアム支援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>コンソーシアムが参画組織から聴取した本事業へのニーズを踏まえ、事業実施組織の各部門にサービスの改善を支援・促進する</li> <li>利活用審査委員会の運営事務局機能を担う(審査委員の選定・調整、利活用申請に関する問い合わせに対応、利活用申請に関する事務処理及び管理)</li> <li>データの性質ごとに、利活用者への共有範囲を判断する</li> </ul>
解析・データセンター運営部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>解析・データセンターにおける現状の技術<sup>1</sup>を評価し、臨床・研究側双方のニーズを踏まえた上で、改善に向けた技術要件を設計する<sup>2</sup></li> <li>参画組織が解析・データセンターへ簡単にアクセスできるシステムを、設計・運用する</li> <li>臨床・患者還元部門の担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要な機能<sup>3</sup>の実装を支援する</li> <li>コンソーシアム支援部門が担う機能の内、システム構築の観点で連携が必要となる機能<sup>4</sup>の実装を支援する</li> </ul>

1. シークエンス・データエンジニアリング・データベース・コンピューティング・解析アルゴリズム・ソフトウェア技術等, 2. 実際の開発は、がん・難病側双方で現在全ゲノム等解析・データセンターを運営している機関、外部ベンダー等と連携, 3. e-Consent機能や電子カルテシステムの実装等, 4. 利活用者向けの解析プラットフォームの実装等

# 各部門が担う主な機能

部門	主な機能
IT・情報基盤・セキュリティ部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>IT・情報基盤部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>組織が開発するシステムのインフラ基盤<sup>1</sup>を設計・運用する</li> <li>組織の管理業務に対し、ITソリューションを整備する</li> </ul> </li> <li>セキュリティ部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>情報セキュリティに関する指針を明確化し、組織内外に遵守させる</li> <li>データのトレーサビリティを各部門・外部組織に担保させる</li> </ul> </li> </ul>
国際連携部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>海外の関連機関と連携し、知見や一部データの共有等による利活用の質向上を支援・促進する</li> </ul>
人材育成支援部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>解析・データセンターの運用・稼働維持及び改善を担う人材や遺伝カウンセラー等の確保及び育成を支援する</li> </ul>
ELSI部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>将来の課題への研究も含め、ELSIに適切に配慮した運営を実施させる</li> </ul>
コミュニケーション部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>PPI部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>患者・国民からの意見を、事業へ反映をする</li> </ul> </li> <li>広報・PR部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>事業を国民や社会に向けて、継続的に情報を発信する</li> </ul> </li> </ul>
ガバナンス関連部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>ガバナンス・監査部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>各部門や外部関連機関を監査し、公的な性格を持つ組織として、公益性、公共性、透明性を担保させる</li> </ul> </li> <li>利活用監査部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>参画組織の利活用にあたって公平性・安全性を担保させる</li> </ul> </li> </ul>
総務部門	<ul style="list-style-type: none"> <li>経営企画部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>ボードメンバー・厚生労働省等と連携し、全ゲノム解析等事業の今後の方針の策定や、組織の各部門に対する予算・人事・企画等の調整を統括する</li> </ul> </li> <li>人事部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>各部門と連携して適切な人材を確保・配置し、円滑な事業推進を支援する</li> </ul> </li> <li>財務部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>各部門や政府等と連携して、適切に予算を確保・配分する</li> </ul> </li> <li>法務部門                             <ul style="list-style-type: none"> <li>本事業が法令・契約を遵守して適切に行われることを管理及び、各部門に対し法的課題に関する適切な助言や支援を行う</li> </ul> </li> </ul>

1. サーバー、ストレージ、ネットワーク、セキュリティ等

# 令和5年度の事業実施準備室の青写真



1. Project Management Office(プロジェクトマネジメントオフィス)の略、組織内の全体統括として、個々のプロジェクトマネジメントの支援を横断的に行う部門

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について

2. フォーラムについて

3. 患者還元／データ利活用について

# フォーラムの目的及び産業界・アカデミアの役割

## 厚生労働省 全ゲノム解析等実行計画2022より抜粋

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、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。

### 1)産業界の役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために(中略)産業界が主催する「産業フォーラム」を構築する。

産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度中の発足を目指す。(中略)

### 2)アカデミアの役割について

全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために(中略)アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。

アカデミアフォーラムには(中略)領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、エキスパートパネル等における患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。(中略)

### 3)事業実施組織による産業界・アカデミアへの支援について

事業実施組織は、産業フォーラム、アカデミアフォーラムの運営支援を行うことで、新たな知見が速やかに国民へ還元される仕組みを促進する。(中略)

### 4)データ利用料及び知的財産等の整理について

(中略)原則として、国はその予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

データを利用することにより得られる知的財産の帰属やデータの取扱いルール等については、データ利活用ポリシー及びデータ共有ルール(中略)において定めることとする。

# フォーラムの参画組織への提供価値

## 産業界・アカデミアのニーズ

幅広いデータへのアクセス

柔軟な解析環境・研究環境の提供

産学連携の推進

全ゲノム事業への運営参画

## フォーラムの参画組織への提供価値

データアクセス  
・解析支援



- データの事前検索機能へのアクセス及び全ゲノムデータベースの利活用申請の権利を提供
- 研究・創薬促進のためのデータ拡充や解析環境改善を、事業実施組織へ要望する機会を提供
  - データ(時系列での臨床データ、腫瘍等の画像データ、各疾患の表現型、FASTQデータ、バリエーションデータ、オミックス情報、希少データ等)・検体(DNA/RNA、血漿・血清、血液細胞、尿、細胞試料等)
  - 研究・解析環境(データ容量・解析ツール・計算システム等)
- 参画組織からの研究内容に関する問い合わせ対応や、事業実施組織への窓口対応を提供(詳細な質問・問い合わせは事業実施組織と連携して対応)

研究サポート



- 研究コーディネーター・アドバイザー設置による研究コンサルティングを提供(関連研究機関との連携、データ利活用や研究計画作成支援、事前スクリーニング等)
- 共同研究者・組織の発見を促す、オンライン掲示板や共同研究者募集の場を提供

議論の場の提供



- 議論の場を通じた、研究計画や研究結果に対するフィードバックを提供
- 定期的な産学連携による意見交換会・研究会の場を提供
- バイオインフォマティクス等の情報工学に関連する知見を共有する場を提供

政府、外部団体との連携



- Genomics Englandや他フォーラムとの共同コンソーシアムを実施
- 国内外の外部団体や学術機関と連携し研究向けの企業マッチングの場を提供
- 規模に応じて政府やVC<sup>1</sup>等へ研究内容の情報提供を行うことで、資金調達<sup>2</sup>の機会を提供

フォーラム運営への参画



- 運営方針や会則・事業実施組織との連携方針等の検討・設計段階から参画できる機会を提供

## 団体の名称に係る再検討

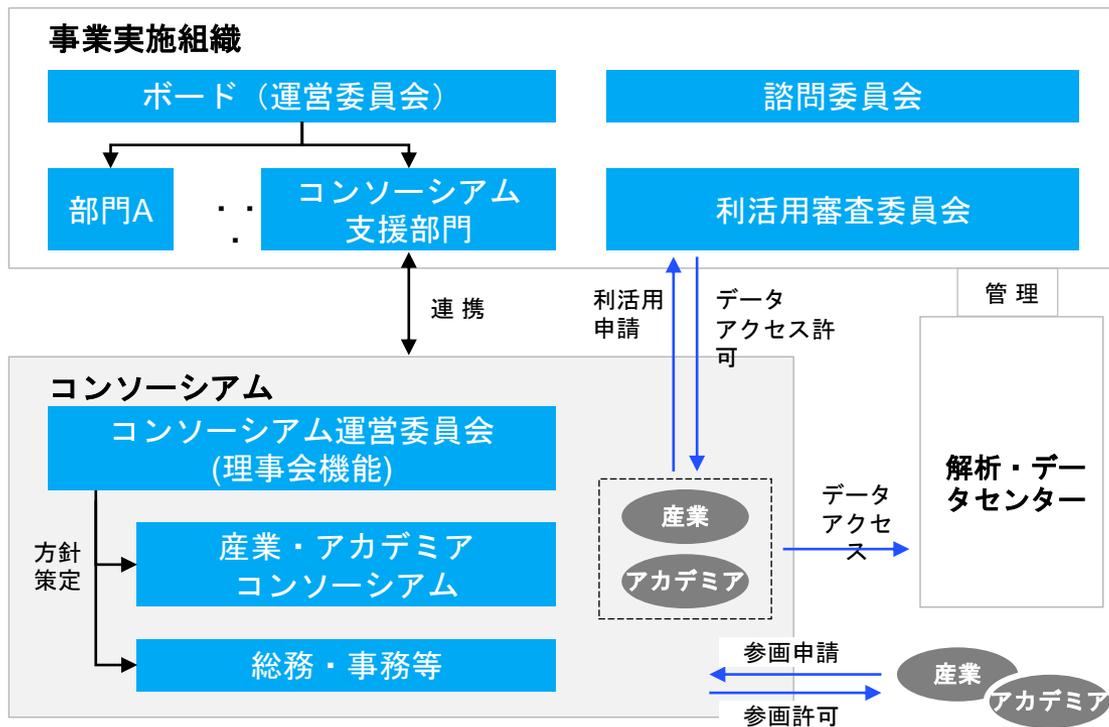
	フォーラム	コンソーシアム
定義 (日本語 <sup>1</sup> )	フォーラム-ディスカッションの略 公開討論会	協会。組合。多く、特定の目的のために集まった企業連合をいう。  国際借款団。発展途上国への経済援助についての調整を行うために、先進工業諸国の政府や銀行が設ける機関・会議。
定義 (英語 <sup>2</sup> )	<b>an organization, meeting, TV programme etc where people have a chance to publicly discuss an important subject</b>	<b>a group of companies or organizations who are working together to do something</b>

1. 広辞苑より

2. ロングマン現代英英辞典より

# コンソーシアムと事業実施組織との関係性

■ 詳細後述



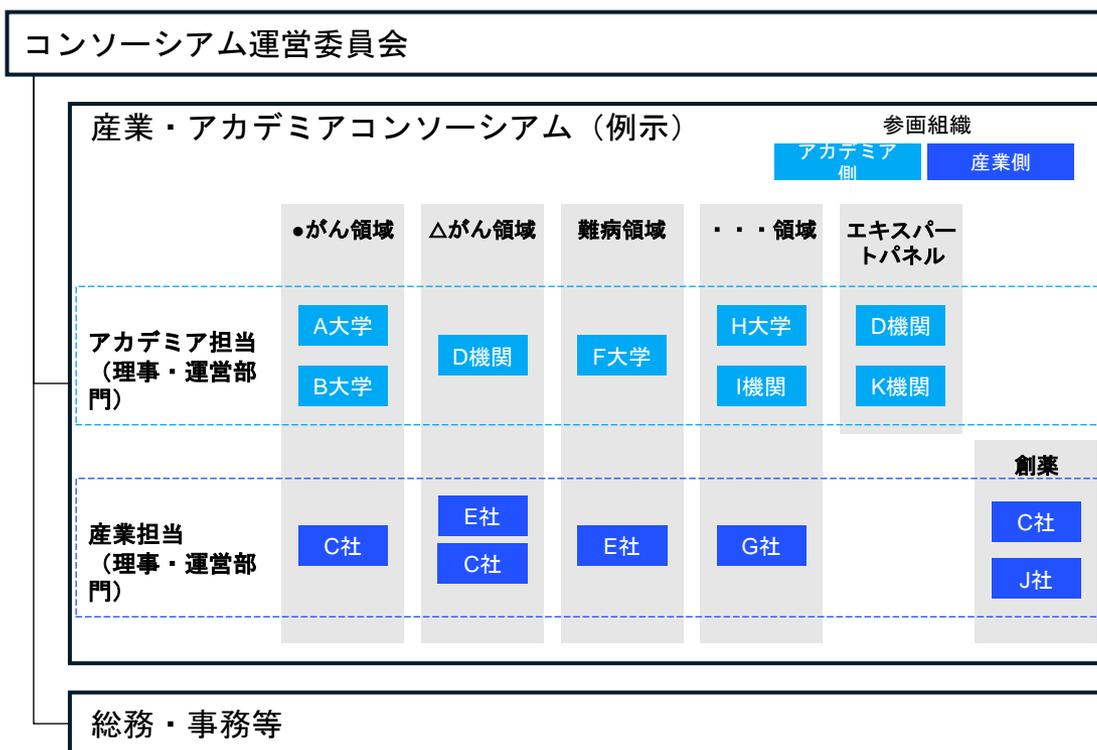
## 事業実施組織との連携

- コンソーシアムへの参画はコンソーシアム内で審査を行い、解析・データセンターへのアクセス及びデータ利活用に係る審査については事業実施組織の利活用審査委員会にて実施する
- 産業・アカデミアの利用者からの要望をコンソーシアムが聴取し、事業実施組織に連携、事業実施組織はデータ拡充などの要望に対応

## 自律的な運用

- 将来的にはコンソーシアム会費等を財源として財務的に自立した組織を目指す
- 設立当初は、一部財政支援が必要と想定する

## コンソーシアムの内部構造と運用体制



- 産業・アカデミアの連携を促進するため産業・アカデミアの一体型運用とし、研究・事業領域ごとにグループ化する
- 産業・アカデミアそれぞれに担当を設けることにより、固有のニーズにも対応できる事業運営体制を整える（ただし、発足当初は参画アカデミア・産業の規模によっては担当を分けない可能性もあり）
- 総務・事務等の機能を共通化することで、運営効率を高める

# コンソーシアム初期運営メンバー（理事候補）選定において考慮する要件

## 初期運営メンバー（理事候補）選定において考慮する要件

---

- アカデミア
- 医学・薬学等の関連領域でMDもしくはPhDの学位を持つ
  - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、10年以上の実務経験と知見を持つ
  - 上記の経験と知見を踏まえ、同領域の研究者から幅広く意見を集めることが可能である
  - バイオインフォマティクス領域等の研究について、10年以上の実務経験と知見を持つ  
(※当該要件は、上記3つのアカデミア側要件と同時に満たすことは想定せず、単独要件として考慮)
- 
- 産業
- 国内でゲノム創薬に経験と知見を持つ企業に属する、もしくは出身者で、10年以上の実務経験と知見を持つ
  - がん・難病いずれかの領域における、ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動について、これまでアカデミア側と協働した経験を持つ
- 
- 患者・国民
- ゲノム解析研究・ゲノム創薬関連等の活動に関して知見を持つ
  - 患者会等の団体と連携し、患者・国民視点での意見を述べるができる
- 

代表理事は、上記要件に加えて、これまでフォーラム・コンソーシアム等の組織で、役員として運営業務に従事した経験があることが望ましい

# コンソーシアム発足及び自走化に向けた活動設計

		コンソーシアムの発足	
検討事項		令和4年度中の検討事項（発足要件）	令和5年度以降の検討事項
組織の 設立背景	名称の決定	コンソーシアムへの団体名称切り替えを承認	具体的な団体名称の決定
	設立目的の明確化	設立目的を承認	-
	提供価値の明確化	参画組織への提供価値の初期案を承認	提供価値の深堀り、具体的な提供価値の設計
組織の 設立方法 (外部連携)	事業実施組織との役割分担の明確化	自律的な運営の枠組みを承認	役割分担の詳細化
	財源確保計画の策定	-	具体的な財源確保策(委託費・会費)を検討
	参画審査プロセスの設定	-	入会審査基準・審査委員会設置規程を検討
	参画産業・アカデミアの決定	発足時の協力者（産業・アカデミア）を特定	産業・アカデミアの本格的な参画推進
組織の 設立方法 (内部設計)	価値提供・運用体制の決定	コンソーシアムを産業・アカデミア一体で運用する方針を承認	具体的な価値提供・運用体制の設計
	会則の決定	-	発足時の協力者・協力企業と会則の作成
	組織構造の決定	-	コンソーシアム組織に必要な部門を検討
	運営メンバーの決定	初期運営メンバー（理事候補）の選出を承認	追加メンバーを確保
	法人形態の決定及び登記	-	検討及び登記 <sup>1</sup>

1. 事業実施組織の法人形態の決定後にコンソーシアムの法人形態の検討を開始

1. 事業実施組織及び事業実施準備室について
2. フォーラムについて
3. 患者還元／データ利活用について

# 全ゲノム解析における患者還元／データ利活用の全体像

## 対象疾患

既存の医療では**診断困難**もしくは**根治の可能性が低いもの**、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等を用いることにより、より**精度の高い診断・治療に係る効果**が見込まれる患者

### がん

- 既存パネルや全エクソン解析では**検出困難な構造変異**などが多いがん種<sup>1</sup>
- 生殖細胞系列ゲノム変異も含めた**ゲノムプロファイリング**による層別化が治療などに結び付くがん種<sup>2</sup>

### 難病

- 全エクソン解析により既知の原因遺伝子が見つからない**単一遺伝性疾患**
- 全ゲノム情報による治療法開発が期待でき、かつ一定数の症例確保ができる**多因子性疾患**
- 既存の遺伝学的解析により**診断困難である疾患**

## 目的

### 臨床における患者還元

日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供

ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた**個別化医療**への早期アクセス

### 研究・創薬におけるデータ利活用

**アカデミア**によるゲノム医療に係る研究の進展

**産業**による新たな診断技術や治療薬の開発

1. 例：血液腫瘍、骨軟部腫瘍、脳腫瘍、呼吸器腫瘍の一部、消化器腫瘍の一部

2. 例：小児・AYAがん、遺伝性のがん、婦人科がん、乳がんの一部

# 具体的な患者還元／データ利活用場面の一覧

具体的な患者還元／データ利活用場面		概要
臨床における患者還元	日常診療におけるゲノム情報に基づく診断及び治療方針の決定	日常診療における、患者のゲノム情報に応じた、適切な診断・治療等の提供を行う
	ゲノム情報に基づく臨床研究や治験の紹介	ゲノム情報に基づく病態解明や予防、診断、治療の開発を目的とした臨床研究、治験への参加を通じた個別化医療を患者に早期に提供する
研究・開発・創薬におけるデータ利活用	研究・開発・創薬	研究に必要なデータの獲得可否や、研究成果の活用先となる潜在患者数推定による、研究テーマの早期スクリーニングを行う
	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開発・創薬への応用	オミックスデータも活用した、がん・難病等の疾患とゲノム変異との相関分析により、疾患原因遺伝子やバイオマーカーの特定、病態メカニズムの解明及び新薬候補化合物の同定を通じて、予防・診断・治療法の開発を行う
	臨床試験・治験	対象とする患者群における、ターゲットとする遺伝子変異の頻度の確認や、患者像の明確化及び患者の選択除外基準やエンドポイントの精緻化を行う
	該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進	製薬会社・臨床研究者が該当変異を有する患者を検索し、医療機関から患者へ試験の紹介を行う（検索可能な臨床情報の拡張により、遺伝子以外の項目でもスクリーニングが可能となる）
上市・PMS <sup>1</sup>	試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用	介入群と同じ性質・背景を持つ患者群を構成し、介入群の対照群とすることで研究に必要な症例数を効率化する
	医薬品・機器等の市販後の有効性・安全性の検討	該当医薬品・機器等の有効性・安全性に係る情報と変異情報の相関から、上市後医薬品・機器等の新たなエビデンスの創出を行う

1. Post Marketing Surveillance

資料: 製薬協及び専門家ヒアリング

3.1 具体的な患者還元／データ利活用場面と実現時期の検討

# 令和5年度に実現を目指す具体的な患者還元／データ利活用場面

◎ 必須    ○ 必要  
△ 将来的に活用が可能

具体的な患者還元／データ利活用場面	データの必要性				データ利活用に 必要な症例数	実施開始時期予定
	臨床情報	ゲノム データ	オミック スデータ			
臨床における 患者還元	日常診療におけるゲノム情報に基づく診断及び治療方針の決定	○	◎	△	少数でも可	0:限定的な遺伝子変異において実施済み
	ゲノム情報に基づく臨床研究や治験の紹介	○	◎	△	少数でも可	0:限定的な遺伝子変異において実施済み
研究・開発・ 創薬における データ利活用	研究テーマの早期スクリーニング	○	◎	△	少数でも可	1:早期より実施（令和5年）
	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開発・創薬への応用	○	◎	○	少数でも可	1:早期より実施（令和5年）
	臨床試験・治験デザインの検討	○	◎	△	少数でも可	1:早期より実施（令和5年）
	該当患者の検索による臨床試験・治験への組み入れ推進	○	◎	△	少数でも可	1:早期より実施（令和5年）
	試験の対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用	◎	◎	△	十分量が必要	2:臨床データも含め十分な症例数があれば実施可能
上市・PMS <sup>1</sup>	医薬品・機器等の市販後の有効性・安全性の検討	◎	◎	△	十分量が必要	2:臨床データも含め十分な症例数があれば実施可能

1. Post Marketing Surveillance

## 試験的データ利活用の実施背景と試験的データ利活用の方向性

### 試験的データ利活用の実施背景

- 本事業では、集積した全ゲノム情報等を用いて早期より国民へ質の高い医療の提供を実現するため、令和7年度の事業実施組織の発足以前より段階的なデータ利活用の実行を目指している
- そのなかで、がん領域では令和5年度において、コンソーシアムに属するアカデミア・産業による実臨床データを用いたデータ利活用開始を目標としている
- 令和5年度の目標達成に向けて、がん領域では令和4年度において試験的データ活用の実施を予定している

### 試験的データ利活用の方向性

- 具体的な患者還元／利活用場面のうち「研究テーマの早期スクリーニング」を想定し、公開データを用いたユーザビリティに係る初期的な検証を実施する
- 本年度の試験的データ利活用は、がん領域を対象に実施する

### 令和4年度実施予定の試験的データ利活用の計画

目的	想定される主要な利用者による暫定的なシステムでの初期的な検証を通じて、今後の本格的利活用の仕組み構築に向けた、フィードバックを得る
検証範囲	がん領域の解析・データセンター（仮）に構築中のデータ利活用システムへNCC内からアクセスし、変異データのリスト <sup>1</sup> の閲覧、がん種等の項目を指定したデータ検索、及びゲノムビューワー <sup>2</sup> によるゲノム情報の可視化を行う
検証項目	<ul style="list-style-type: none"> <li>• システムの機能性／ユーザビリティ</li> <li>• データの項目、システム上での見え方</li> </ul>
活用データ	秘匿性のない市販のヒトがん細胞株から得られたデータセット
実施時期	令和5年3月ごろを想定

1. 検体情報のリスト、VCF形式のゲノム変異情報  
2. ゲノム元データのアラインメント形状などを閲覧するソフトウェアの総称