

全ゲノム解析等実行計画（第1版） 策定及びそれ以降の経緯について

令和2年12月8日

厚生労働省健康局難病対策課

1. 全ゲノム解析等実行計画（第1版） について

全ゲノム解析等実行計画（第1版）

全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は、一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施する。**

具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）（約1.6万症例（3.3万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 β ）**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、ゲノム解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患（約5500症例（6500ゲノム））**及び今後提供される新たな検体数 β について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

全ゲノム解析等の数値目標

症例数・ゲノム数の合計は、小数点第2位以下の端数処理により、単純な合計数とは異なる場合がある。

がん種	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
罹患数の多いがん・難治性がん	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体）	約5.6万症例（11.2万ゲノム） + α	○難治性のがん ○希少がん（小児がん含む） ○遺伝性のがんの 約1.6万症例 （3.3万ゲノム） + β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
希少がん（小児がんを含む）		約0.7万症例（1.4万ゲノム） + α		
遺伝性のがん（小児がんを含む）	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体） （必要に応じて両親や同胞の正常検体）	約0.2万症例（0.4万ゲノム） + α （必要に応じて両親や同胞の正常検体0.19万ゲノム）		
合計		約6.4万症例（約13万ゲノム） + α	-	-

対象類型	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
単一遺伝子性疾患（筋ジストロフィー等）	血液（加えて両親の血液）	約0.1万症例（0.3万ゲノム） + α	○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患の 約5500症例 （6500ゲノム） + β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
多因子疾患（パーキンソン病等）	血液	約2.4万症例（2.4万ゲノム） + α		
診断困難な疾患	血液（加えて両親の血液）	約0.3万症例（0.9万ゲノム） + α		
合計		約2.8万症例（約3.6万ゲノム） + α	-	-

※1）がんの主要なバイオバンクは、3大バイオバンクのうちがん症例を有するバイオバンク・ジャパン、国立がん研究センターバイオバンク、がん登録数の上位2位の静岡がんセンター、がん研究会有明病院、白血病の大規模検体を有する京都大学の5カ所を想定。難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点7機関）：国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立病院機構東京医療センター、東京大学、横浜国立大学、名古屋大学、京都大学/IRUD解析拠点（6機関）：東北大学、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学、横浜国立大学、名古屋大学、大阪大学）を想定。

※2）+αは今後提供される新たな検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年1000件程度。難病（これまでの解析拠点での実績）では、単一遺伝子性疾患約400症例、多因子性疾患9600症例、未診断疾患900症例程度と想定。+βは今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年数万件程度と想定。難病（これまでの解析拠点での実績）では、例年約2200症例程度と想定。

※3）難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

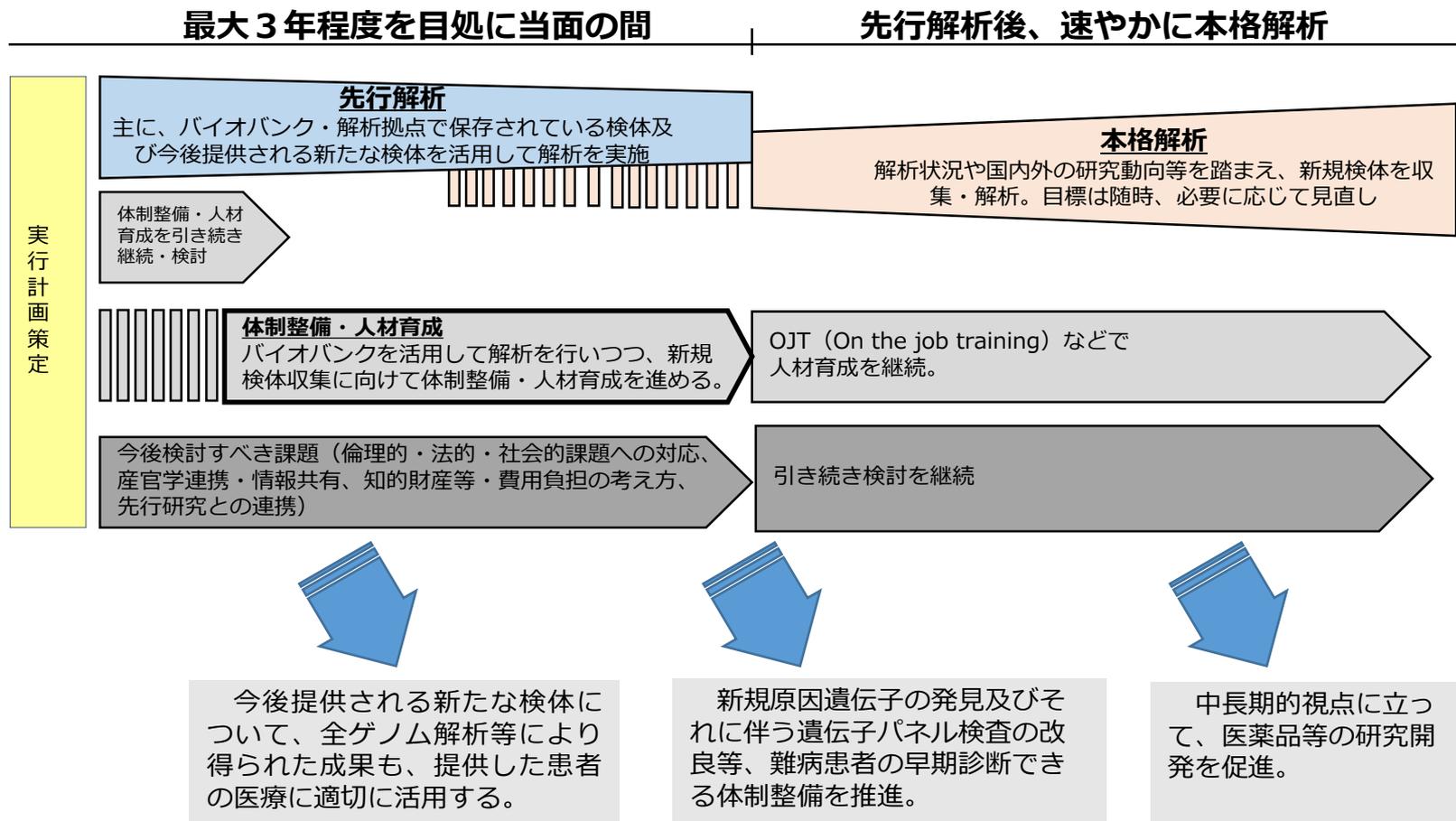
※4）先行解析で研究利用が可能なものは、がん50%程度・難病66%程度と想定。

※5）がんの先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、難治性のがん、希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）を優先して全ゲノム解析等を実施する。難病の先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、単一遺伝子性疾患（遺伝性疾患の診断がついたが全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患を対象）、多因子疾患（遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾病を対象）、診断困難な疾患（全エクソーム解析を行っても遺伝性疾患が疑われるが診断困難な症例を対象）を優先して全ゲノム解析等を実施する。

難病に関する「全ゲノム解析等実行計画」（令和元年12月20日）について

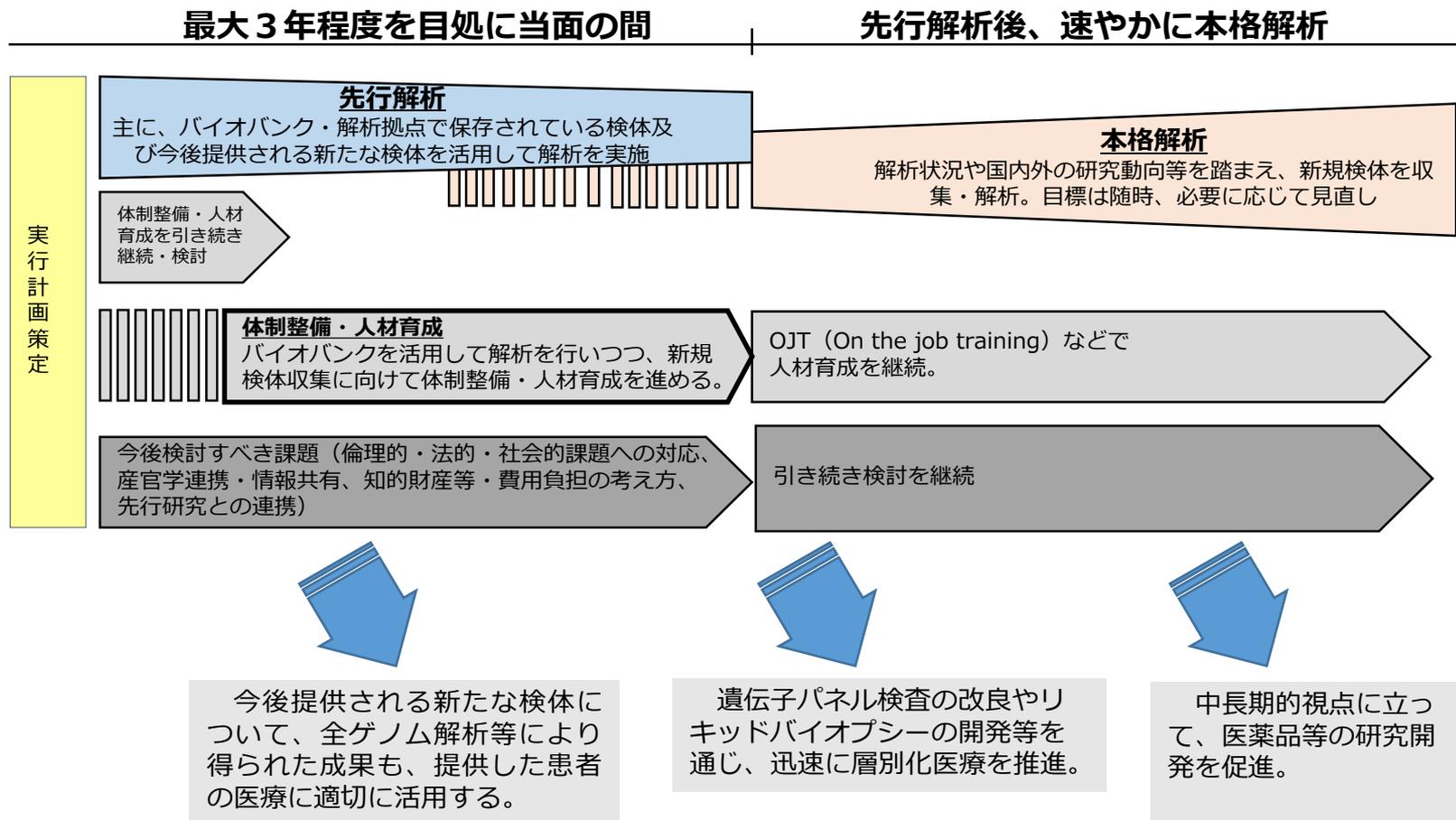
(全体イメージ)

全ゲノム解析等の目的：難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていく。



(参考) がんに関する「全ゲノム解析等実行計画」(令和元年12月20日) について (全体イメージ)

全ゲノム解析等の目的：がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療のない患者に新たな治療を提供するといったがん医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。



「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進について

○経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

○成長戦略フォローアップ（令和2年7月17日閣議決定）

・全ゲノム情報等を活用し、引き続きがん・難病等のゲノム医療を推進する。一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供する観点から、昨年12月に策定した**全ゲノム解析等実行計画に基づき、まずは先行解析を進める**。先行解析では、主要なバイオバンクの検体や今後提供される新たな検体を活用し、2023年度までに、がん・難病をあわせて最大約10万症例近くを解析対象として、研究利用が可能なものを精査した上で全ゲノム解析等を実施する。がんについては罹患数の多いがん・難治性がん、希少がん、遺伝性がんを対象に、難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患を対象とする。

・先行解析の進捗状況を踏まえて中間的な論点整理を行い、本格解析の方向性や人材育成、体制整備・費用負担の考え方、倫理的・法的・社会的な課題等の課題について洗い出しを行い、スムーズな本格解析を執行できる体制を整えるとともに、全ゲノム解析等により得られた全ゲノム情報と臨床情報とを集積し、産学の関係者が幅広く創薬や治療法の開発等に分析・活用できる体制を整備する。

（参考）自民党 データヘルス推進特命委員会 がんゲノム・AI等WG 提言書（抜粋） 令和2年6月30日公表

- ・がんとの戦いに終止符を打ち「がんで死なない日本」を実現すべく、「全ゲノム解析等実行計画」に基づく先行解析を加速させるべき。全ゲノム解析等により得られた成果が、患者の医療に適切に活用される仕組みを構築するべき。
- ・当初から新薬開発への活用も視野にいたれたデータの収集、管理・運営、利活用の体制整備等に直ちに着手するべき。本格解析等における費用負担のあり方について、民間資金の活用も含め、早急に検討すべき。
- ・全ゲノム解析や個別化医療の推進に必要な人材の数値目標について年内に整理すべき。

2. 全ゲノム解析等実行計画（第1版）策定後の の取り組み

3. 難病の全ゲノム解析
(1) 推進体制

難病全ゲノム解析等の推進に向けた検討事項及び検討体制

- 難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会
- 難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班（厚労科研：水澤班）
- 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（AMED：国土班）

水澤班会議

構成員（8名）：○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関

同意書

臨床情報

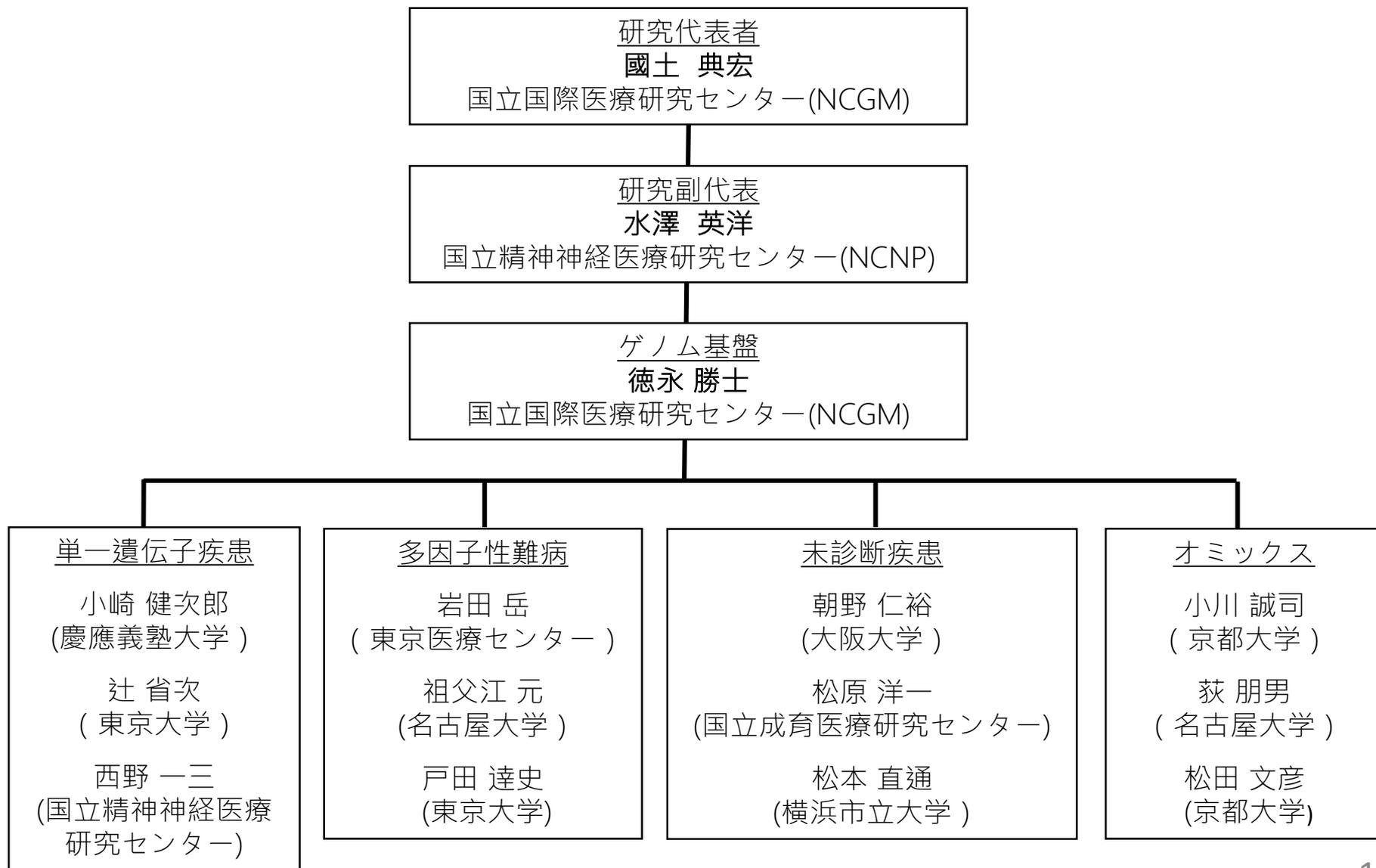
ゲノム基盤

医薬品開発

人材育成等

検討事項	①協力医療機関について（医療機関が具備すべき要件）	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	<ul style="list-style-type: none"> ○ 診療部門 ○ エキスパートパネル ○ 臨床情報の収集方法・検体の取扱方法 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○ 各種法令・指針等の整理 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 臨床情報項目及び収集方法（疾患共通及び疾患毎の症例報告書） 	<ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム基盤の運営・管理方法 ○ 検体の保存・管理、シーケンス、データ保存・管理 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○ 各国の産業利用の状況 	<ul style="list-style-type: none"> ○ 専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○ 国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

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班 体制

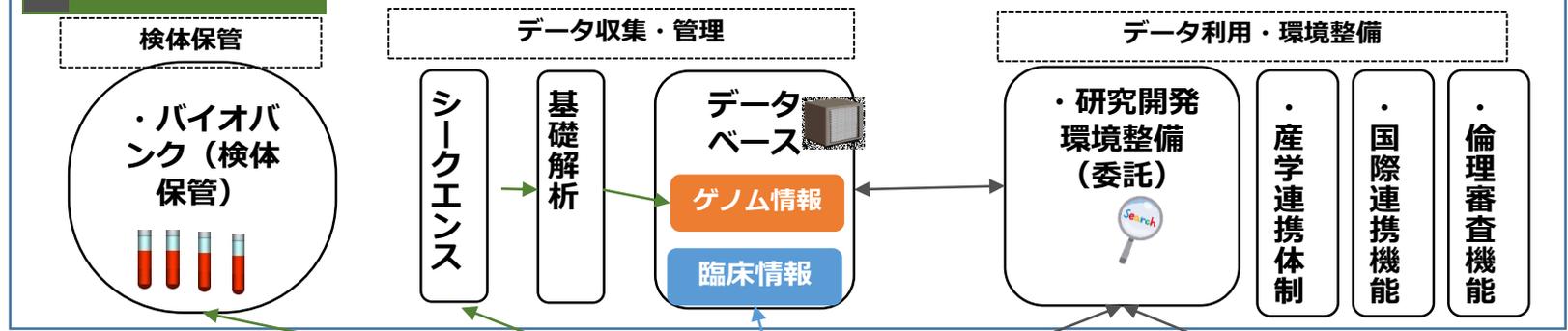


現行及び今後の体制のイメージ

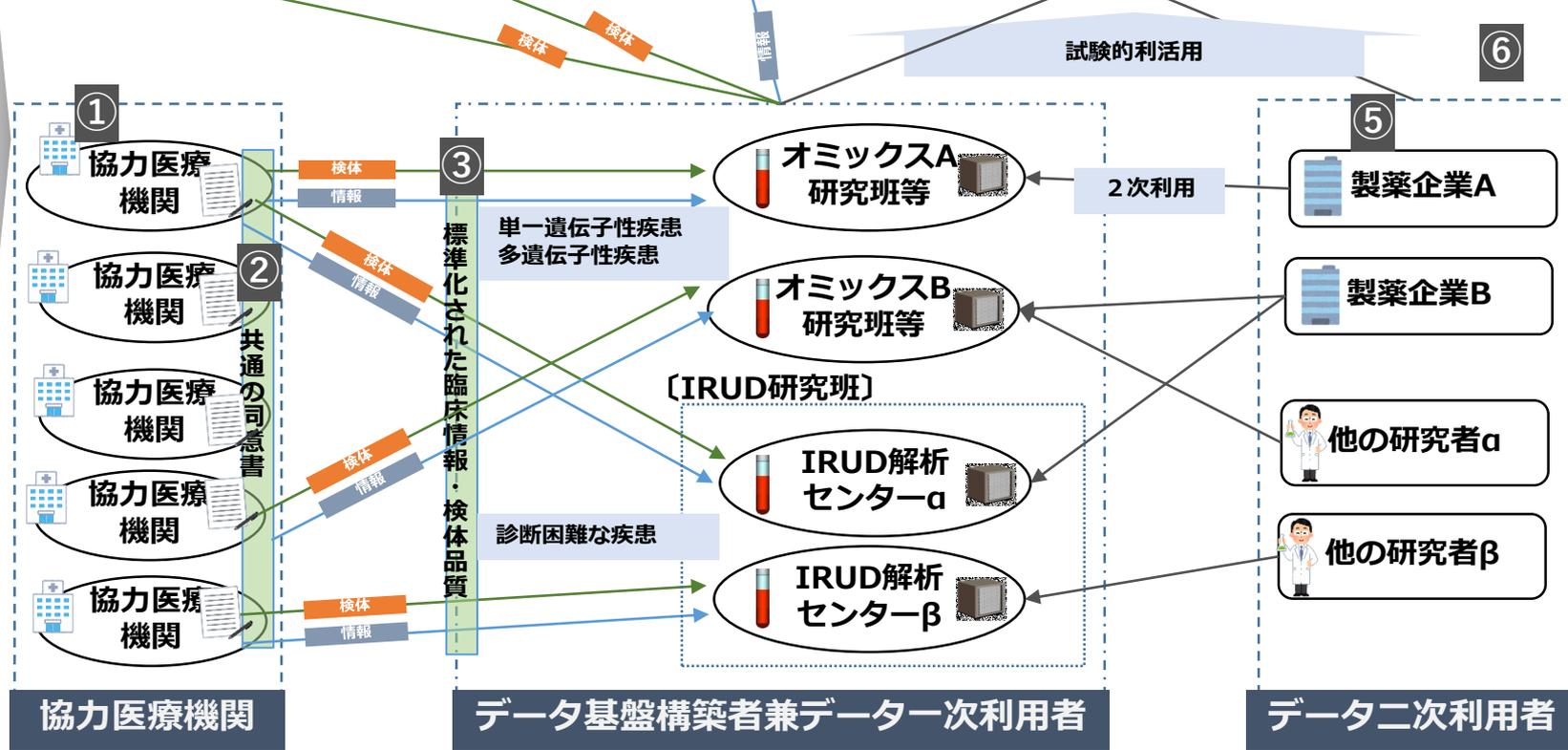
政策研究班

- ① 協力医療機関について
- ② 同意書の検討、国民への普及啓発
- ③ 臨床情報の検討
- ④ ゲノム基盤の運営・管理方法について
- ⑤ 医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方
- ⑥ 人材育成等

④ ゲノム基盤



input



協力医療機関

データ基盤構築者兼データ一次利用者

データ二次利用者

難病全ゲノム解析等の先行解析において優先的に解析すべき難病について

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、難病全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で主要な解析拠点の検体（最大約2.8万症例+ α ）を解析対象とし、そのうち単一遺伝子性疾患や、多因子疾患、診断困難な疾患について、全ゲノム解析等を行うこととされている（約5500症例+ β ）。

1. 先行解析における難病全ゲノム解析等の対象の内訳の分類の考え方は以下の通り。

分類	説明
単一遺伝子性疾患	単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患
多因子性疾患	複数の遺伝子因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。
診断困難な疾患	遺伝子異常が疑われるが診断が困難な患者

2. 現在、厚労科研政策研究班において、各解析拠点に保管されている既存検体に付随する臨床情報・同意状況、必要な倫理手続き等を確認しており、これらの結果も踏まえた上で、それぞれの分類の中で優先的に全ゲノム解析を行う検体を設定する。

分類	対象	該当疾病例
単一遺伝子性疾患	遺伝性疾患の診断がついたが、全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等がみつからない疾患に係る検体を優先的に実施。	筋ジストロフィー等
多因子性疾患	遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患に係る検体を優先的に実施。	パーキンソン病等
診断困難な疾患	遺伝性疾患が疑われるが全エクソーム解析を行っても診断困難な症例に係る検体を優先的に実施。	-

3. 難病ゲノム医療の推進にあたっての 今後の議論の進め方

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。【経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）】

ボードメンバー（16名）

天野慎介（全国がん患者団体連合会理事長）	野田哲生（公益財団法人がん研究会研究所所長）
上野裕明（日本製薬工業協会副会長）	松原洋一（国立成育医療研究センター 研究所 所長）
大津 敦（国立研究開発法人国立がん研究センター東病院病院長）	○水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター理事長・総長）
神里彩子（東京大学医科学研究所先端医療研究センター生命倫理研究分野准教授）	宮野 悟（東京医科歯科大学M&Dデータ科学センター長）
鎌谷洋一郎（東大大学院複雑ゲノム解析分野教授）	森 幸子（日本難病・疾病団体協議会代表理事）
柴田龍弘（東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野分野長）	安川健司（日本製薬工業協会 副会長）
菅野純夫（千葉大学未来医療教育研究機構特任教授，ゲノム医療協議会構成員）	○山口 建（静岡県立静岡がんセンター 総長，ゲノム医療協議会構成員）
南谷泰仁（京都大学大学院医学研究科医学部腫瘍生物学特定准教授）	横野 恵（早稲田大学社会科学部 准教授）

検討事項	責任者
全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討	野田哲生
効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討	大津 敦
データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	鎌谷洋一郎
倫理面や幅広い利活用を可能とするためのICのあり方等についての検討	神里彩子

※ボードメンバーから検討事項毎の責任者を指定し、がん専門WGおよび難病研究班議論を踏まえてとりまとめを行う。とりまとめられた事項についてボードメンバーで協議して、方針を決定する。○はボードメンバーの代表および代表代理。

解析に係る検討事項について

一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供する観点から、全ゲノム解析等実行計画に基づき、解析を進める。

<検討事項>

- ① 対象、症例数について
- ② 検体や臨床情報の収集について（バイオバンク）
 - ・ 臨床情報の収集について
 - ・ 検体の収集について 等
- ③ シークエンスや解析方法について
 - ・ シークエンス実施機関について
 - ・ 解析のためのリソースについて 等
- ④ データ共有・活用について
 - ・ 収集したデータの管理の在り方について
 - ・ 適切なデータの二次利活用のための体制について
 - ・ データセキュリティーについて 等
- ⑤ ELSIについて
 - ・ 同意取得の統一化について
 - ・ 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築について 等

※上記の議論を踏まえ、今後の本格解析の運営体制（バランスのとれた人材採用、マネジメント）や人材育成について検討を進める。

全ゲノム解析等実行計画の推進に係る検討の進め方（令和2年度）（案）

