

# 令和2年度難病領域における 全ゲノム解析等の成果報告

## ○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）

「全ゲノム解析等実行計画」の着実な遂行に向け、難病ゲノム医療に関する各種研究班との連携の下、解析の円滑な実施と体制整備を戦略的に進めることを目的とする。解析の実施状況を確認しながら、ゲノム医療実現に向けた難病ゲノム医療の拠点となる病院・運営主体等の体制整備、人材育成等に向けた提言を行う。

### 水澤班 体制

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

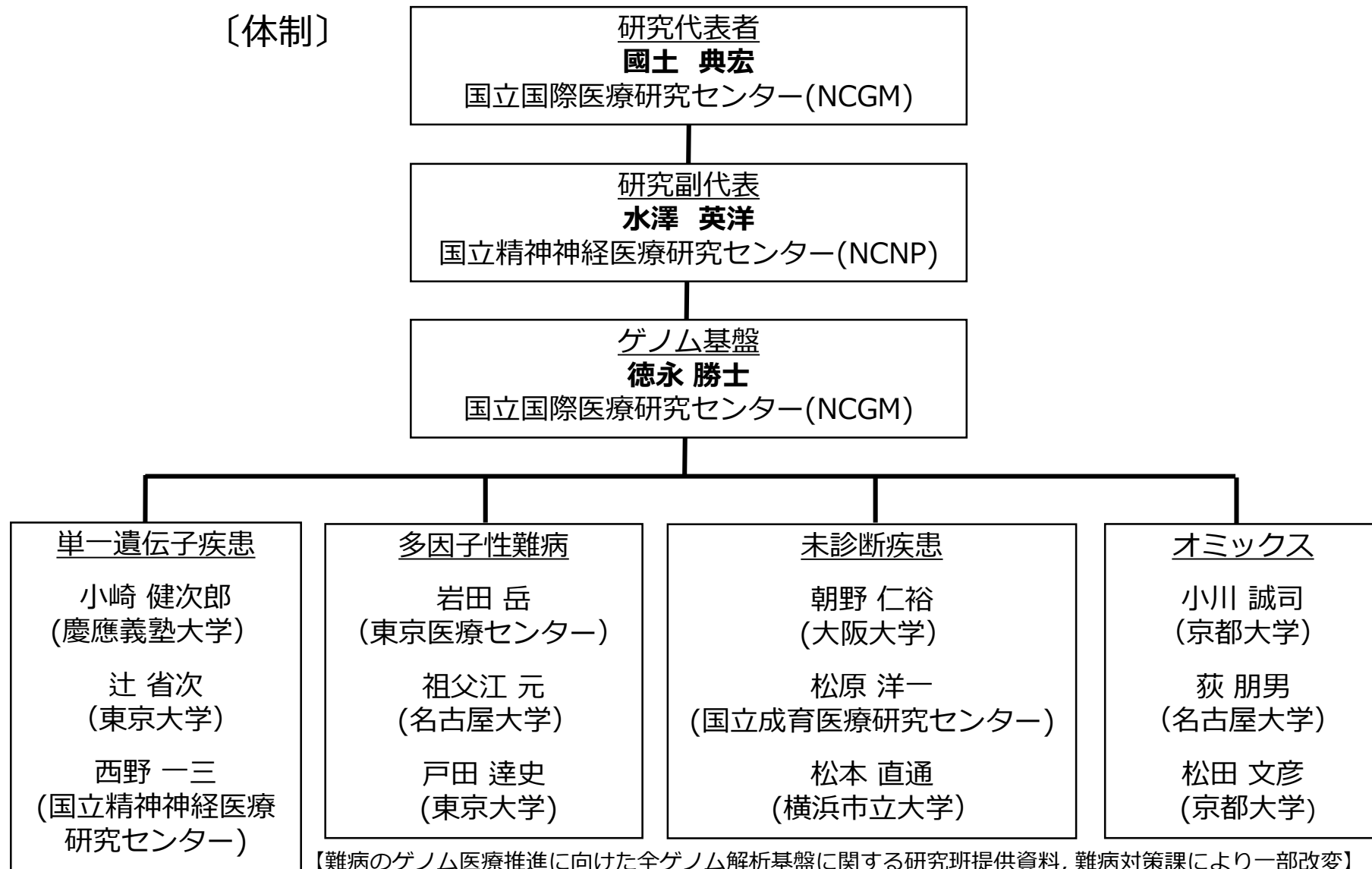
人材育成等

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	○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	○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	○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）	○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	○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	○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 (AMED: 国土班)

難病のゲノム医療の推進に向けた全ゲノム解析基盤を構築し、併せて難病のバイオバンクおよび全ゲノム解析データベースの構築を行い安定的長期的運営を図る。難治性疾患政策研究事業「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」において提案される方針を着実に実行し、解析依頼施設・解析実施機関の連携体制を構築すると共に、研究倫理の枠組みを整備して、全ゲノム解析の体制を確立する。

〔体制〕



【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提供資料, 難病対策課により一部改変】

# 難病領域における全ゲノム解析等の進捗

工程		①検体処理	②シーケンス	③ 1次解析	④ 2次解析以後
		DNA抽出液等	FASTQファイル	FASTQ→BAM (CRAM)→VCF等	VCF以降
AMED 研究班	単一遺伝子性疾患	137症例	137症例	137症例	137症例
	多因子性疾患	1,096症例	1,096症例	1,096症例	1,096症例
	診断困難な疾患	350症例	350症例	350症例	350症例
	小計	1,583症例	1,583症例	1,583症例	1,583症例
	その他	約900症例	約900症例	約900症例	約900症例
	総計	約2,500症例	約2,500症例	約2,500症例	約2,500症例