



ひと、くらし、みらいのために

厚生労働省

Ministry of Health, Labour and Welfare

第13回全ゲノム解析等の推進に  
関する専門委員会

令和5年2月9日

資料  
1

# 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和5年2月9日

厚生労働省

# 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年度のスケジュール


令和4年	専門委員会等	内容
5月	第9回専門委員会 (持ち回り開催)	・ 令和4年度のがん領域AMED研究について
7月7日	第10回専門委員会	・ 令和4年度の方針等について ・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）について
8月19日	第11回専門委員会	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）とりまとめ
9月5～12日	第131回厚生科学審議会 科学技術部会（持ち回り開催）	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）
9月30日	厚生労働省ゲノム医療推進 チーム	・ 「全ゲノム解析等実行計画2022」策定
11月15日	第12回専門委員会	・ 令和4年度 中間報告 ・ 令和5年度 AMED研究体制の概要案
令和5年		
2月9日	第13回専門委員会	・ 事業実施準備室について等
3月9日	第14回専門委員会	・ 令和4年度 最終報告 ・ 令和5年度 方針案

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」概要

(令和4年9月策定)

## 目的

○これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。  
 ○今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

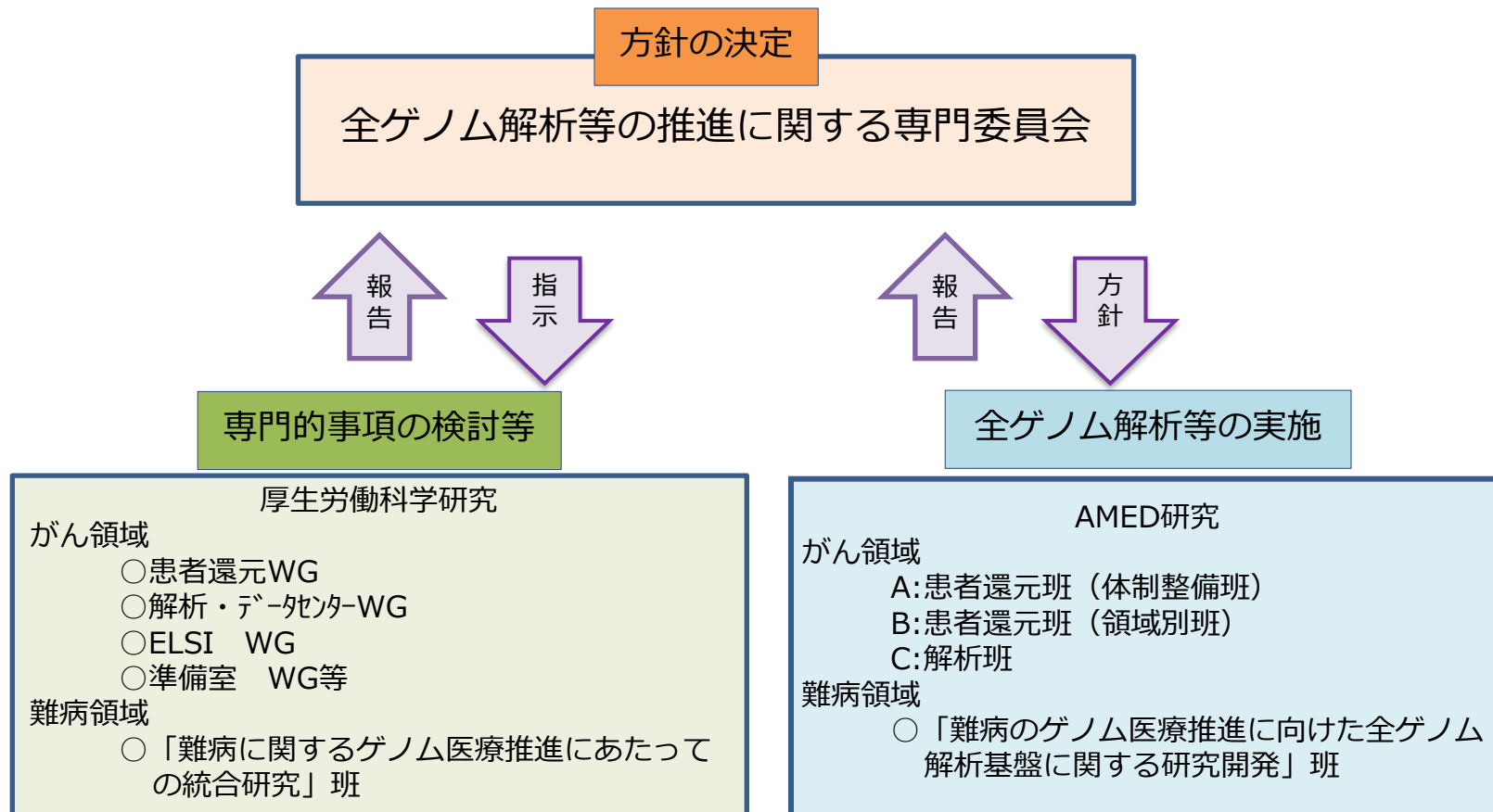
	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体）			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○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整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に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（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、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する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

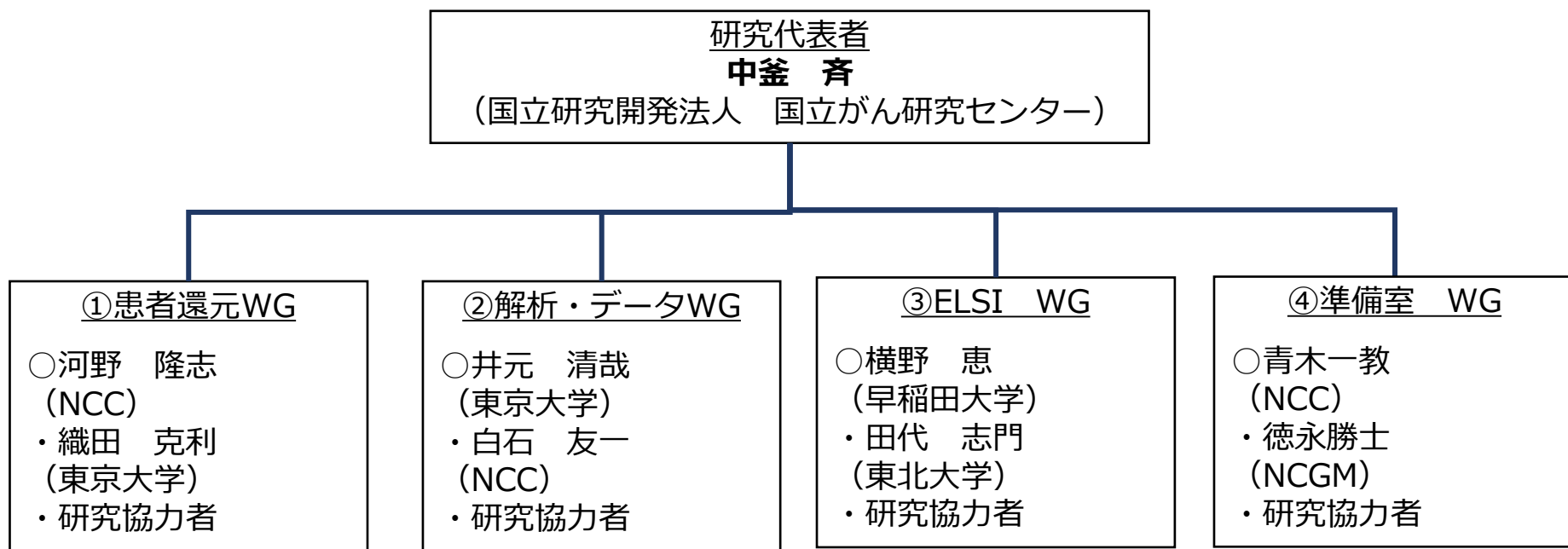
※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

# 全ゲノム解析等の実施体制（令和4年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は「全ゲノム解析等実行計画」に基づき実施される全ゲノム解析等の実施状況について評価・検証を行い、方針の決定及び必要な指示を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は専門的事項について検討等を行い、専門委員会における検討に供する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は解析状況等の報告を専門委員会に行い、同委員会の方針に従い、適切な進捗管理のもと研究を行う。



# 「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 (厚労科研中釜班) 体制



※①、②、③のWGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

※④のWGは事業実施組織発足に向けた事業実施準備室の設置のための検討を行う。

# 令和4年度AMED研究班の概要（がん領域）

A班：既存の3医療機関で400症例の患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制）とともに、患者還元体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ分担医療機関として追加する。順次A体制（自施設完結型体制）から（B体制：解析・データセンター体制）へ移行する。

B班：臨床情報の登録を行うとともに、蓄積された全ゲノムデータを用いた研究を行う。また、A班とも連携しB班全体としての成果をまとめる。

C班：臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。

○各班は連携し、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。

○各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

○A班、B班に各班を取りまとめる研究総括者を任命する。C班は研究代表者が研究総括者となる。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	追加医療機関	令和4年度の症例数
A班： 患者還元班 (体制構築班)	難治がん等	角南久仁子	国立がん研究センター	国立がん研究センター東病院 成育医療研究センター 岡山大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	近畿大学病院	600症例 + a (※)
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	慶応義塾大学病院 大阪大学病院	600症例 + a (※)
B班： 患者還元班 (領域別班)	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	/	
	血液がん	南谷泰仁	京都大学		
	小児がん	加藤元博	東京大学		
	希少がん	松田浩一	東京大学		
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院		
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター		
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	①集中管理チーム ②ゲノム解析チーム ③臨床情報チーム ④レポート作成チーム ⑤データ共有チーム ⑥出口戦略チーム	

(※) 600症例の内訳は、新規の患者400症例と、分担医療機関の新規の患者200症例。また、進捗状況に応じて、+aとして、合わせて最大200症例を追加配分予定。



# AMED研究 患者還元班のこれまでの成果（がん領域）

R3年度：3医療機関において、600症例の前向き症例

R4年度：6医療機関が追加され、全体で2000症例を解析予定  
解析結果に基づく治療へのつながりの構築を進める。

全ゲノム解析等の結果に基づくエキスパートパネル実施：1004症例  
(令和5年1月20日時点)

治療薬の選択やがん種の診断、遺伝性疾患の診断に有用なActionable  
変異の検出：567症例

既存の検査では検出  
できないがんに関与  
するゲノム異常の検  
出：123症例

全ゲノム解析の  
結果が診断に有  
用であった例：  
46症例

がん以外の疾患に  
関与する可能性が  
高いゲノム異常の  
検出：42症例

\*症例数は延べ数

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

既存の  
治療薬

- 新規に発見した異常に対する**新規治療薬の開発**
- 全ゲノム解析等の結果に基づく既存の治療薬の**適応拡大**
- 新しい**診断技術の確立**
- 遺伝情報に基づく**疾患の予防**



# 出口戦略コホートに参画する医療機関について

## 【現状と課題】

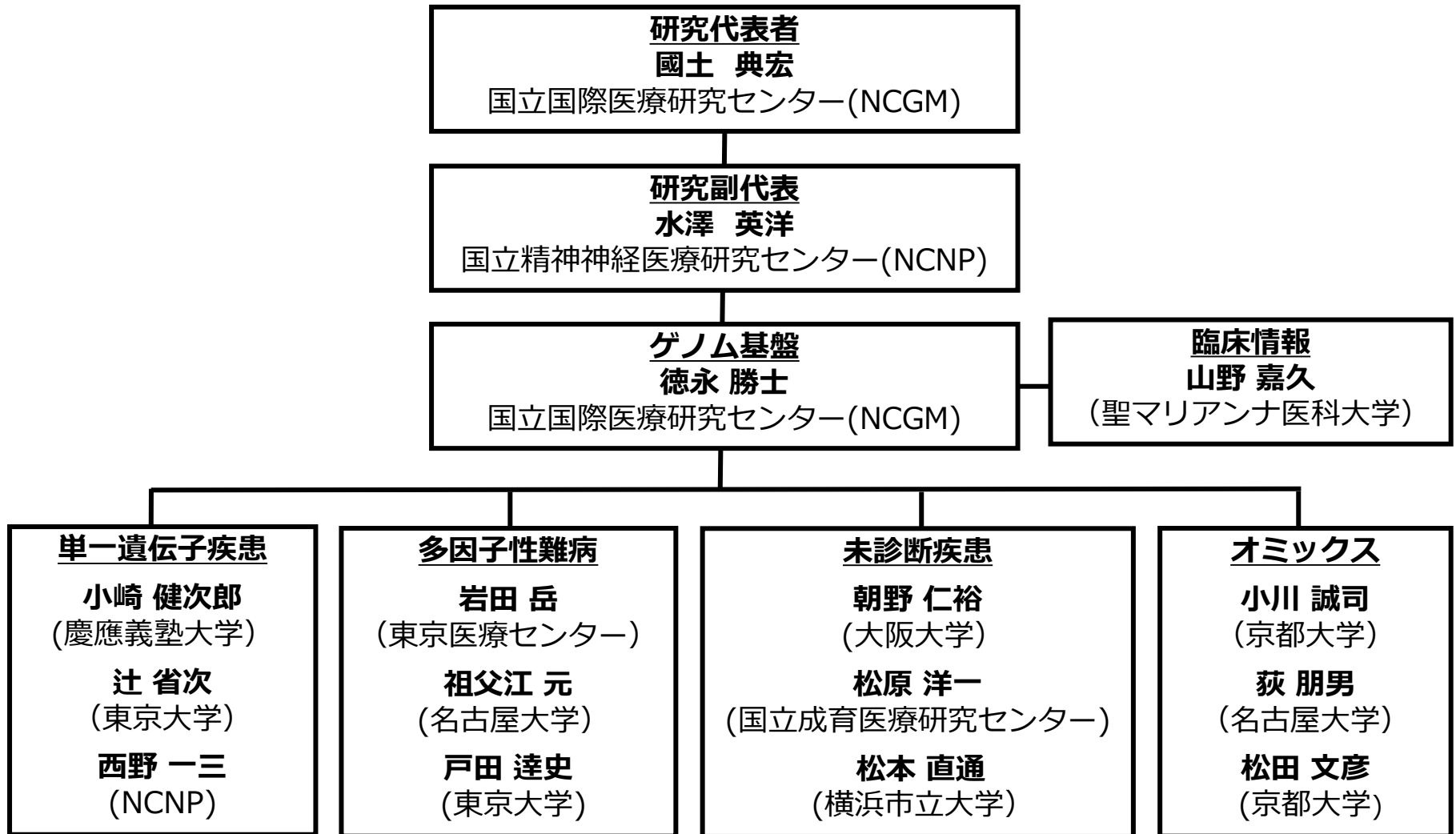
- 出口戦略コホートにおいて、成果を速やかに創出するためには、高い症例集積力が必要である。
- 「全ゲノム解析等実行計画2022」では、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件として、がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であることが示されており、参画可能な医療機関は限定されている。



## 【対応方針（案）】

- 戦略コホートについては、臨床研究グループに属しているなど、多機関共同研究等の実績のあるがんゲノム医療連携病院の参加を可能としてはどうか。
- がんゲノム医療連携病院の参加の可否については、研究班の代表者から、必要性および追加を希望するゲノム医療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、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。（第12回全ゲノム解析等の推進にかかる専門委員会資料3より）

# 令和4年度 難病領域AMED研究班の概要



「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」班 (AMED 国土班) 体制

【国土班 徳永研究分担者資料 (難病対策課により一部改変)】

「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：国土典宏（令和2～3年度）の解析状況

## <令和3年度までの実績>

- ・ 6,861検体の全ゲノム解析を実施
  - ・ 単一遺伝子性疾患：2,418検体
  - ・ 多因子性疾患：2,012検体
  - ・ 診断困難な疾患：2,431検体
- ・ 診断困難な疾患（未診断疾患）のうち、全エクソン解析でも疾患の特定にいたらない患者（※）のうち **9.4%**（809症例のうち76症例）が全ゲノム解析を通じて、疾患の特定にいたることが示された。

（※）難治性疾患実用化研究事業「未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases(IRUD))」:希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」にて全エクソン解析を実施し、診断がつかなかった患者。

### 3.1 公募研究開発課題の概要について

#### 3.1.1 がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム

##### 1. 目的

「全ゲノム解析等実行計画（第一版）」及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」（厚生労働省）に基づき、がん領域及び難病領域における全ゲノム解析等を AMED 研究班にて行う(※1)。全ゲノム解析等に係る AMED 研究班は、解析状況等を厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告し、AMED による適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、研究を行う。

※1 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第 12 回）（令和 4 年 11 月 15 日開催）

URL:[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\(第 12 回\)|厚生労働省 \(mhlw.go.jp\)](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/shingi2_00001.html)

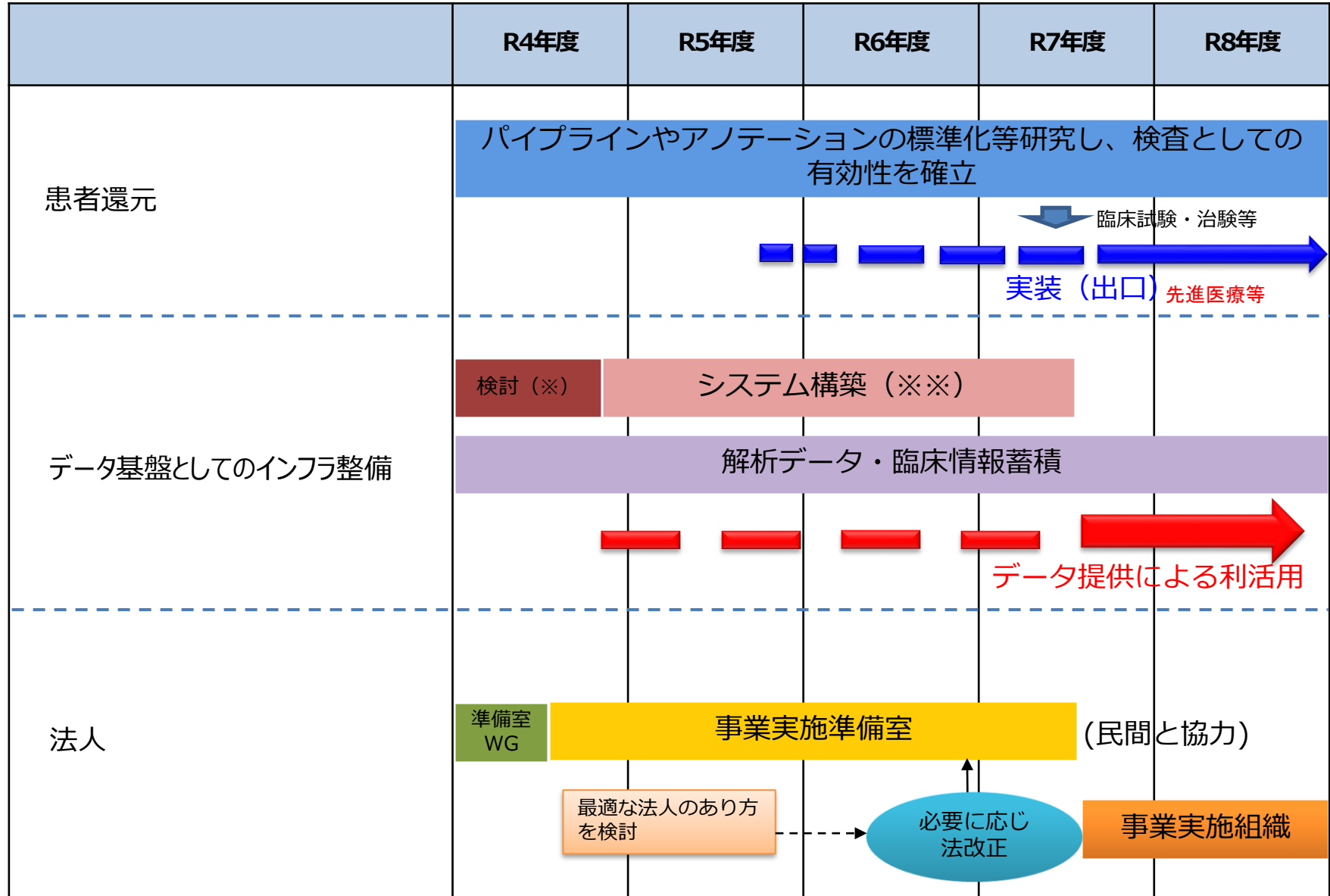
##### 2. 実施事業

以下の 2 事業が事業間連携により新たにプログラム「がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム」を新設し、全ゲノム解析等に係る AMED 研究を実施する

- ・がん領域：革新的がん医療実用化研究事業
- ・難病領域：難治性疾患実用化研究事業

## 公募期間

# 事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール(案)



(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

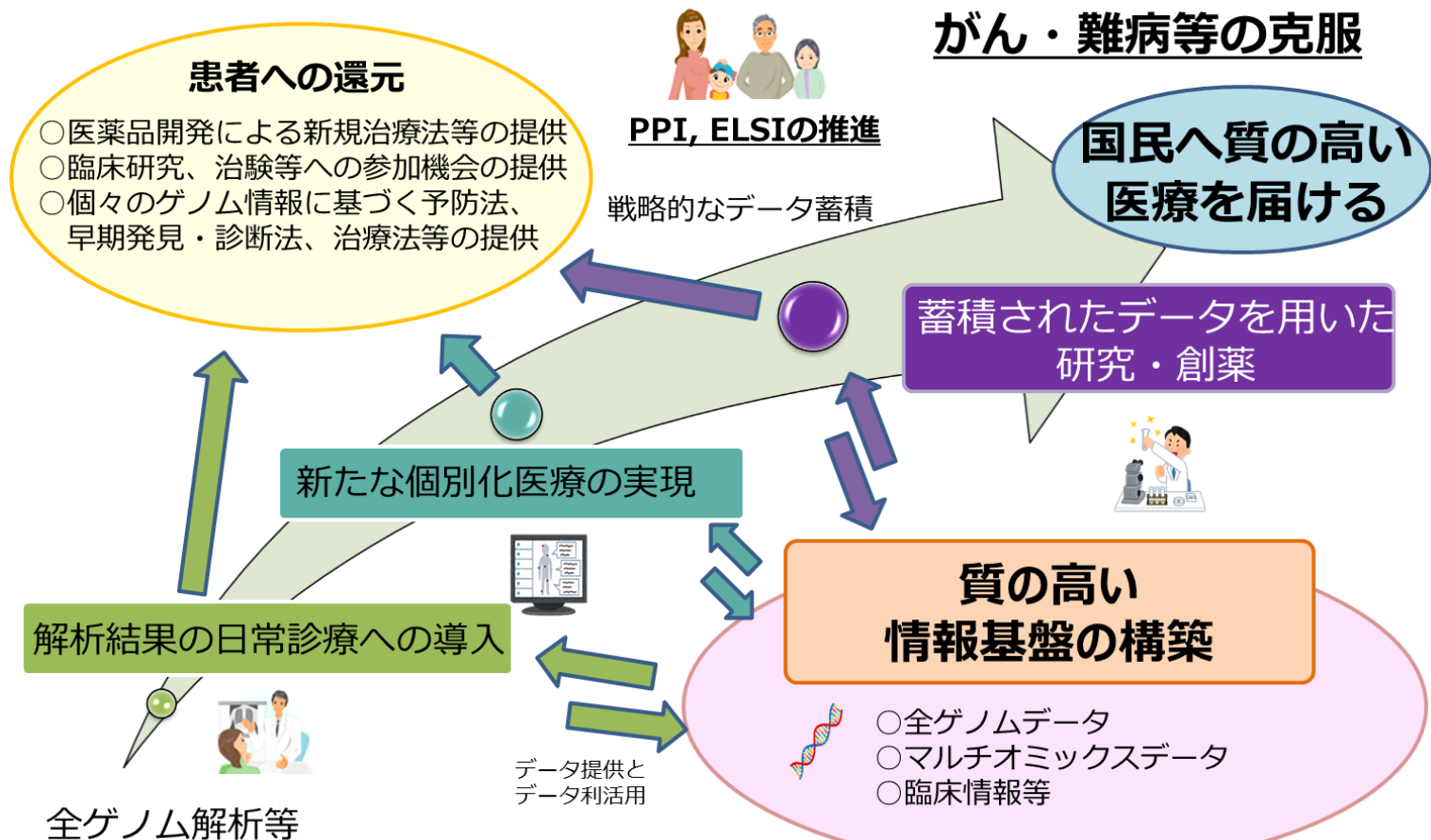
# 参考

# 「全ゲノム解析等実行計画2022」(令和4年9月30日策定)

## 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。

また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)

※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。



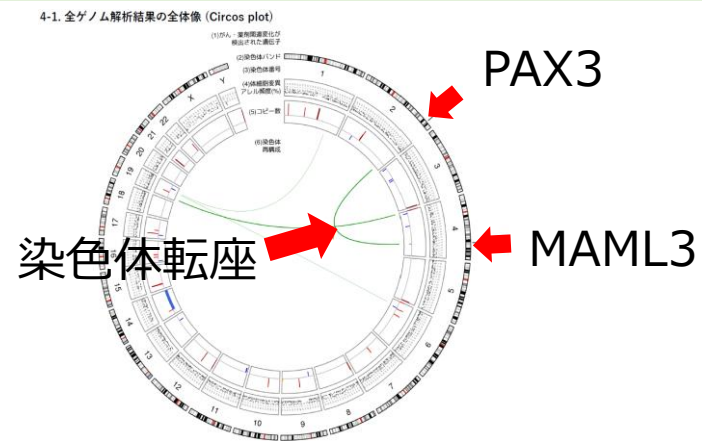
# 全ゲノム解析等の実施により検出できたゲノム異常の例

## ・組織型不明な頭頸部腫瘍（篩骨洞）の診断

全ゲノムの構造解析により、多形質性副鼻腔肉腫（biphenotypic sinonasal sarcoma）で頻発することが知られている、PAX3遺伝子とMAML3遺伝子の融合遺伝子（PAX3-MAML3）が検出された。



**多形質性副鼻腔肉腫（biphenotypic sinonasal sarcoma）と診断できた。**



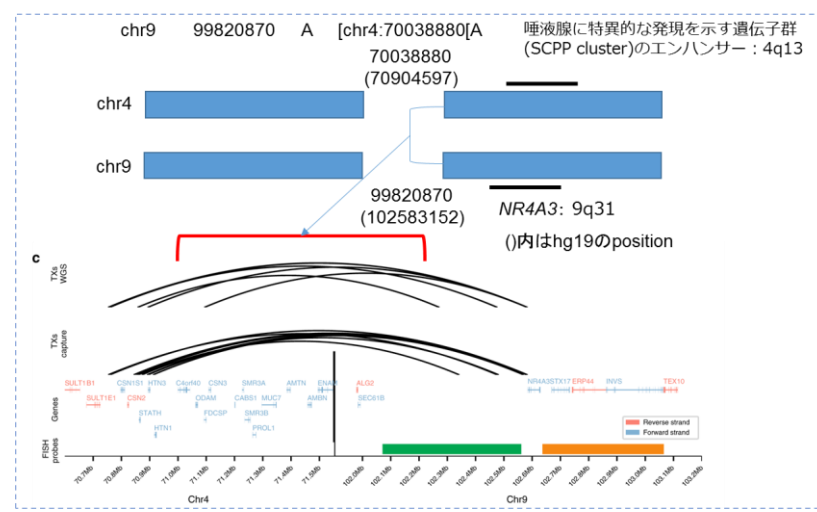
AMED革新的がん医療実用化研究事業  
「8000症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究」浦上研一班

## ・耳下腺腫瘍の腺房細胞癌におけるNR4A3 enhancer hijackingの検出

全ゲノムの構造解析により、耳下腺腫瘍の症例において、腺房細胞癌（acinic cell carcinoma）で頻発することが知られている4番染色体と9番染色体の転座 [t(4;9)(q13;q31)]が検出された。

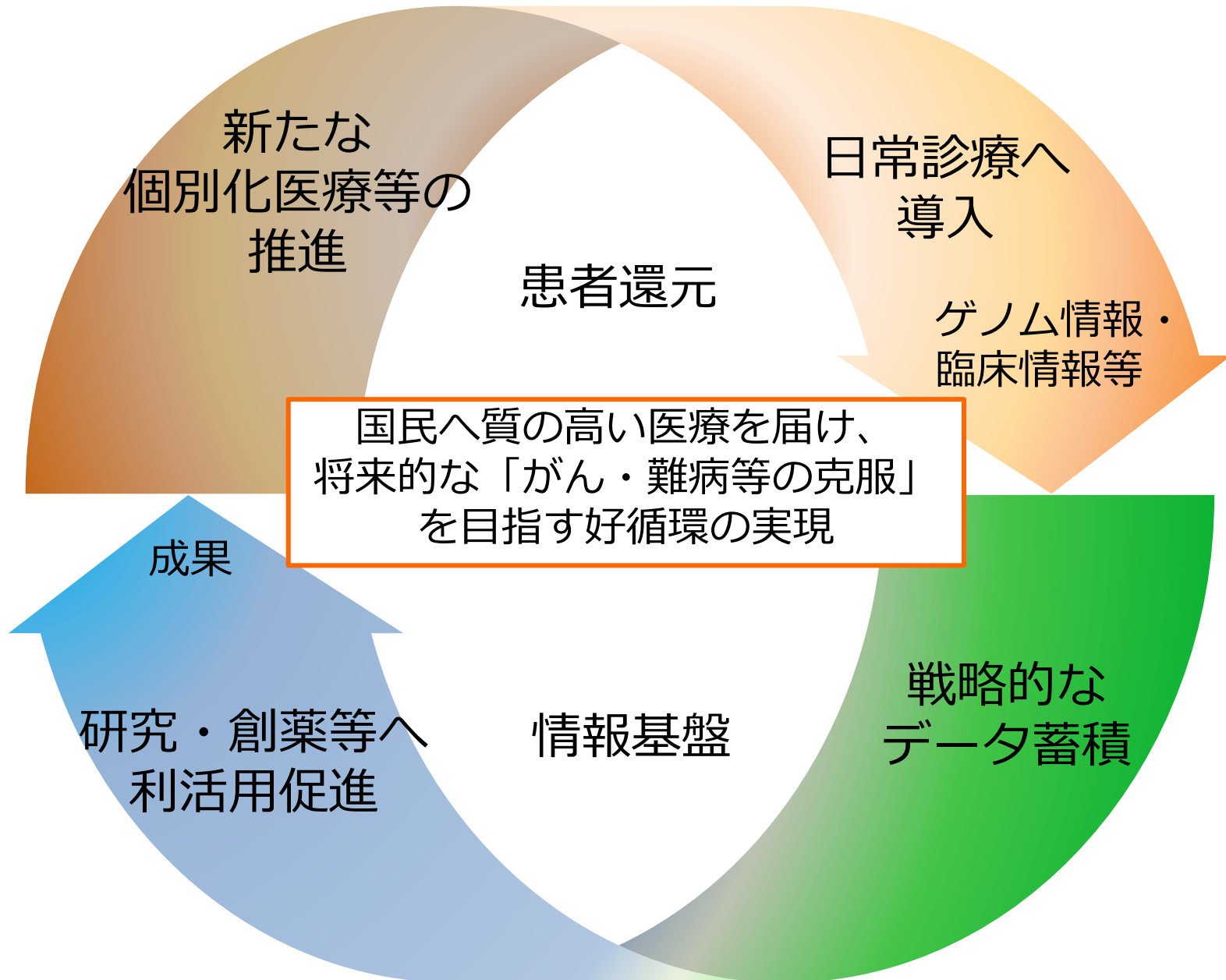


**転座の結果生じたenhancer hijackingによるNR4A3遺伝子の発現上昇が、がんのドライバー変異である可能性が示された。**



AMED革新的がん医療実用化研究事業  
「全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践」上野貴之班

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のビジョン



# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織事業概要（案）

## □事業概要

名称 全ゲノム解析等実行計画に係る事業【全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織（仮称P）】  
事業内容 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元の支援、個別化医療の推進、および戦略的に蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届ける。

## □事業背景

近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展しており、患者起点・患者還元原則の下、患者および患者家族や市民の視点を取り入れながら、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し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く事が求められている。

## □事業目的

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。

## □基本戦略

○対象  
【がん領域】難治性のがん、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん等  
【難病領域】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、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例

○戦略  
(1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略  
・戦略的なデータの蓄積  
・産業界、アカデミアとの連携と能動的な支援  
(2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略  
・医療機関内の体制整備支援  
・臨床研究等を通じた速やかな薬剤提供システムの構築支援  
(3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略  
【がん領域】マルチオミックスデータを加えた予防法、早期発見、早期再発診断新規治療法等の研究開発  
【難病領域】・難病の早期診断：全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、全ゲノム解析等を受けられる体制整備。特に患者数が少ない希少疾患については、国際共同的な枠組みの整備。  
・難病の本態解明：質の高い臨床情報と全ゲノム解析情報による難病の本態解明と、治療・診断方法の開発

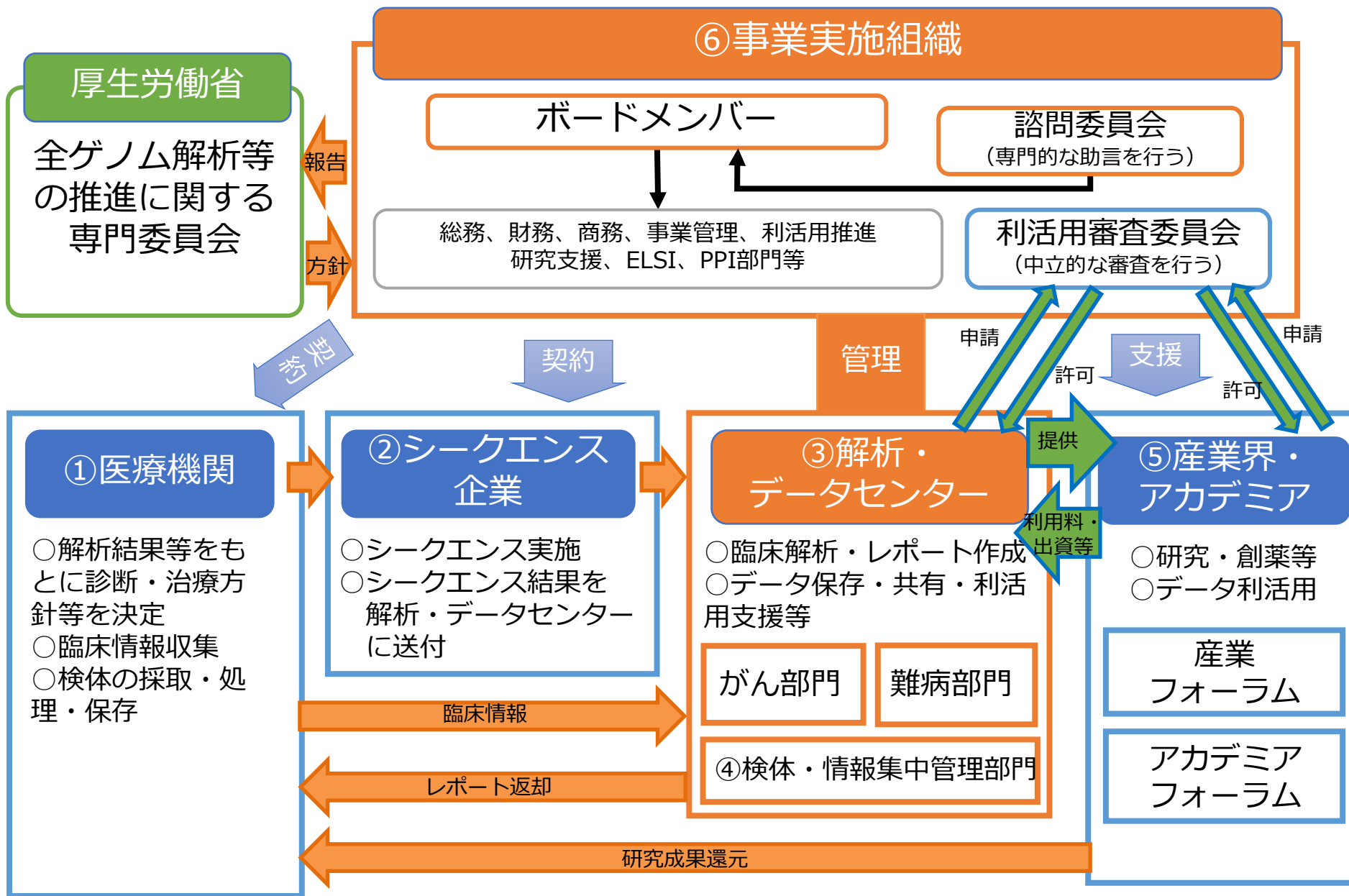
## □事業内容

- 1) 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元支援  
・医療機関の体制整備等の支援  
・ICT/AI技術を用いた患者支援
- 2) 個別化医療の推進支援  
・臨床試験、治験等の支援
- 3) 質の高い情報基盤の構築と運用  
・戦略的なデータの収集と、セキュアな管理  
・APIを用いた自動的な臨床情報収集  
・アカデミア、産業界の連携等のマッチング支援等  
・迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築と、利活用支援
- 4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援
- 5) ELSI支援
- 6) 人材育成支援

## □ボードメンバー

ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。

# 全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施体制（案）



※ 全ゲノム解析等の実施体制については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」をはじめ、事業実施準備室等で検討を進める。

# 令和5年度AMED研究体制の概要（がん領域）（案）

## ○A班（患者還元・出口戦略班）：

### ① 基本コホート（横断）チーム

基本コホートの全登録症例について、全ゲノム解析等の結果収集されるゲノムデータおよび臨床情報等の分析を行い、全ゲノム解析等の臨床的有用性を検証する。また、各機関からの依頼にもとづき、確認検査の提供を行う。その他、厚労科研中釜班と連携し、全ゲノム解析等の実用化も見据え、標準レポートフォーマットの改良等、患者還元における課題の抽出及び対応策の検討を行う。

### ② 患者還元・戦略コホートチーム

代表医療機関を中心に患者還元を行う（A体制：自施設完結型体制、B体制：解析・データセンター体制いずれかを選択）。全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例を目標に、出口戦略に基づいた臨床研究等<sup>(※)</sup>に登録する。レポートについては、令和4年度に作成される標準フォーマットの使用を前提に、外部機関の活用を基本とする。

代表機関毎に、1～2程度の臨床研究（戦略コホート）を実施する。なお、日本を代表する臨床研究グループと連携した研究実施体制が構築されることが望ましい。

## ○B班（アカデミアフォーラム班）：

準備室と連携し、フォーラムの構築に協力すると共に、蓄積された全ゲノムデータ等を用いた研究を行い、新たに指摘された変異等の知見について、その臨床的意義等を協議し、得られたコンセンサスをA班、C班及び厚労科研中釜班に提供し、患者還元役に役立つ。

## ○C班（解析・データセンター班）：

ゲノムデータ・臨床情報の収集を行うとともに、統一パイプラインの改善及び解析、クラウドへの展開（セキュリティ等システム構築を含む）、Visiting解析環境（オンプレミス・クラウド）の構築・改修を行う。また、検体・ゲノムデータ・臨床情報の集中管理システムの構築・運用、臨床情報自動収集システムの構築・試行・改修及びデータ共有・利活用支援システム（API等）の検証を行う。その他、厚労科研中釜班および準備室等と連携し、解析・データセンターの構築に必要な研究を行う。

※ 各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

※ 各班は、臨床情報等の収集、レポート作成に係る要件の整理等について、A～C班による合同の班会議の開催等を通じ協力する。

# 令和5年度の研究体制（がん領域）案

研究班		課題数	研究内容
A班： 患者還元・出口 戦略班	基本コホート（横断） チーム	1班	<ul style="list-style-type: none"> <li>• A班に参画するすべての医療機関が協力</li> <li>• 全症例を対象に、全ゲノム解析等の臨床的有用性等を研究</li> <li>• 厚労科研中釜班とも連携し、全ゲノム解析等の実用化を見据えた患者還元における課題の抽出や検討</li> </ul>
	患者還元・ 戦略コホートチーム	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 全ゲノム解析等の結果にもとづく患者還元を行う。</li> <li>• 代表機関毎に1～2程度の臨床研究を実施する。</li> <li>• 全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例を目標に、出口戦略に基づいた臨床研究等に登録する。</li> </ul>
B班： アカデミア フォーラム班 （仮）	領域別およびがん種横断 的解析等	数班程度	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 蓄積されたデータを用い、領域別およびがん種横断的解析を行う。</li> <li>• ゲノム情報の新しい知見を整理し、患者還元役に役立てる。</li> <li>• 産学連携による研究開発を推進する。</li> </ul>
C班： 解析・データセ ンター班		1班	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 統一パイプラインを用いたゲノム解析（オンプレミス）とそのクラウドへの展開およびゲノムデータの収集</li> <li>• 臨床情報の自動収集システムの開発とデータ収集</li> <li>• 検体・ゲノム・臨床情報の集中管理システムの開発</li> <li>• データ共有および利活用支援システムの検証</li> </ul>