

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

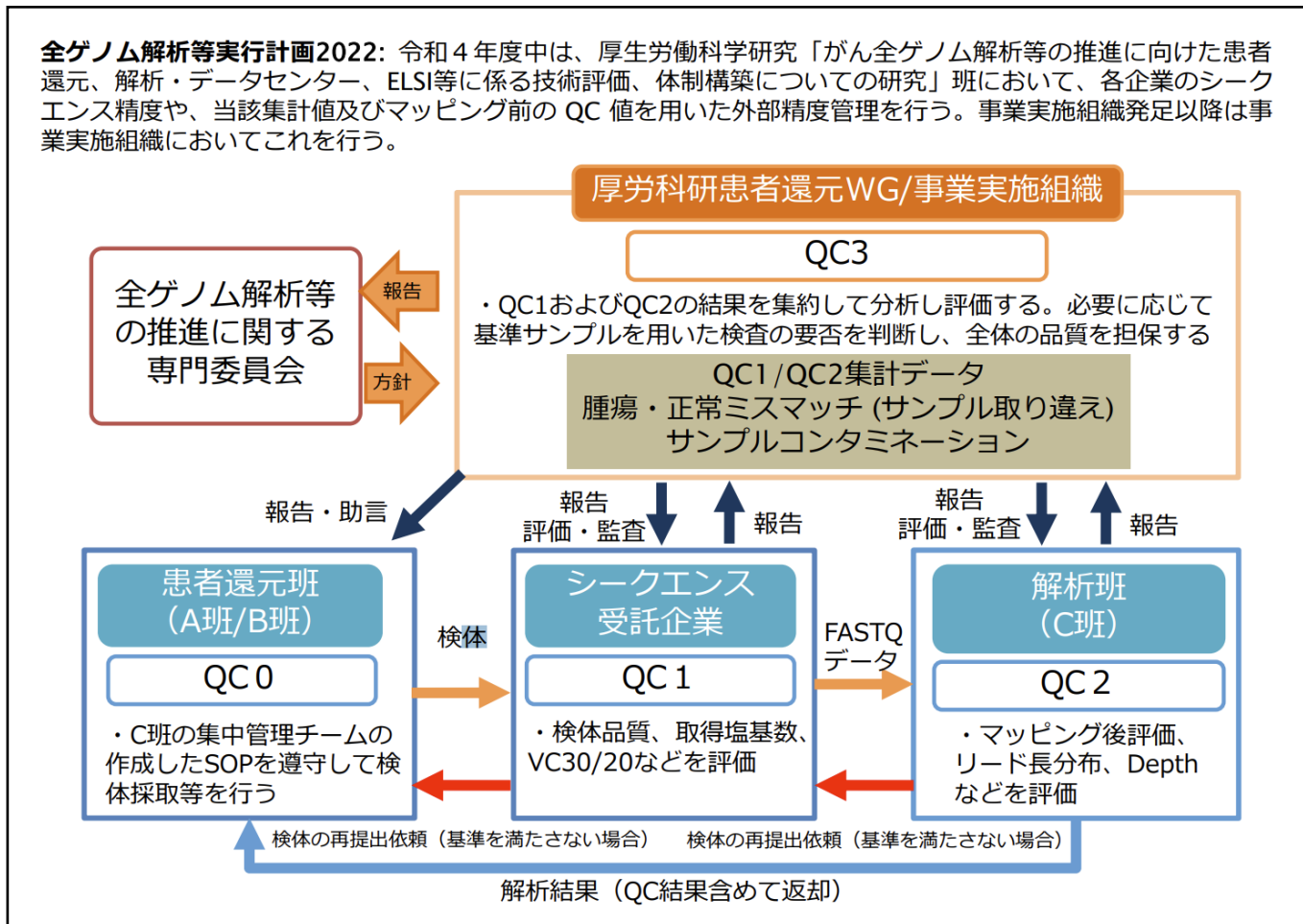
井元 清哉

(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	-	<ul style="list-style-type: none"> 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 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****
	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	
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
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
			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。

***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。

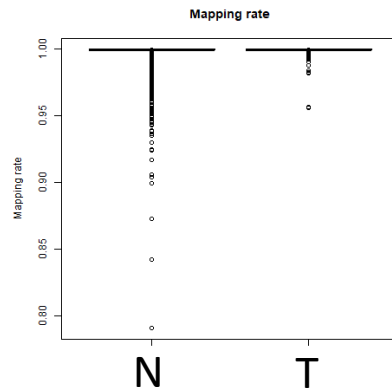
****厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[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

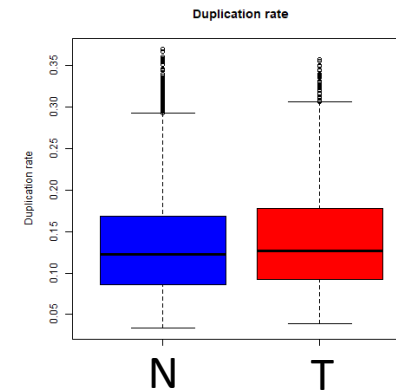
<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

QC2 (解析・データセンターで実施)

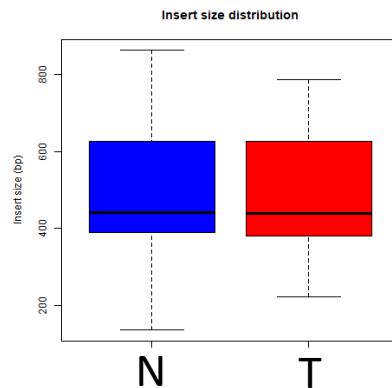
① マッピング率



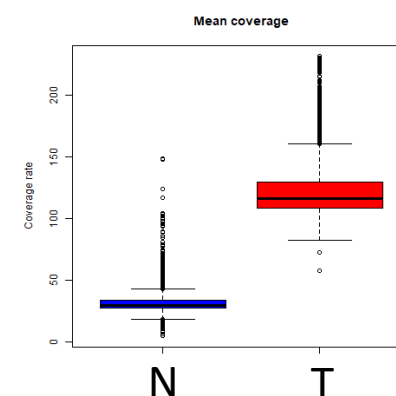
② 重複率



③ インサート長



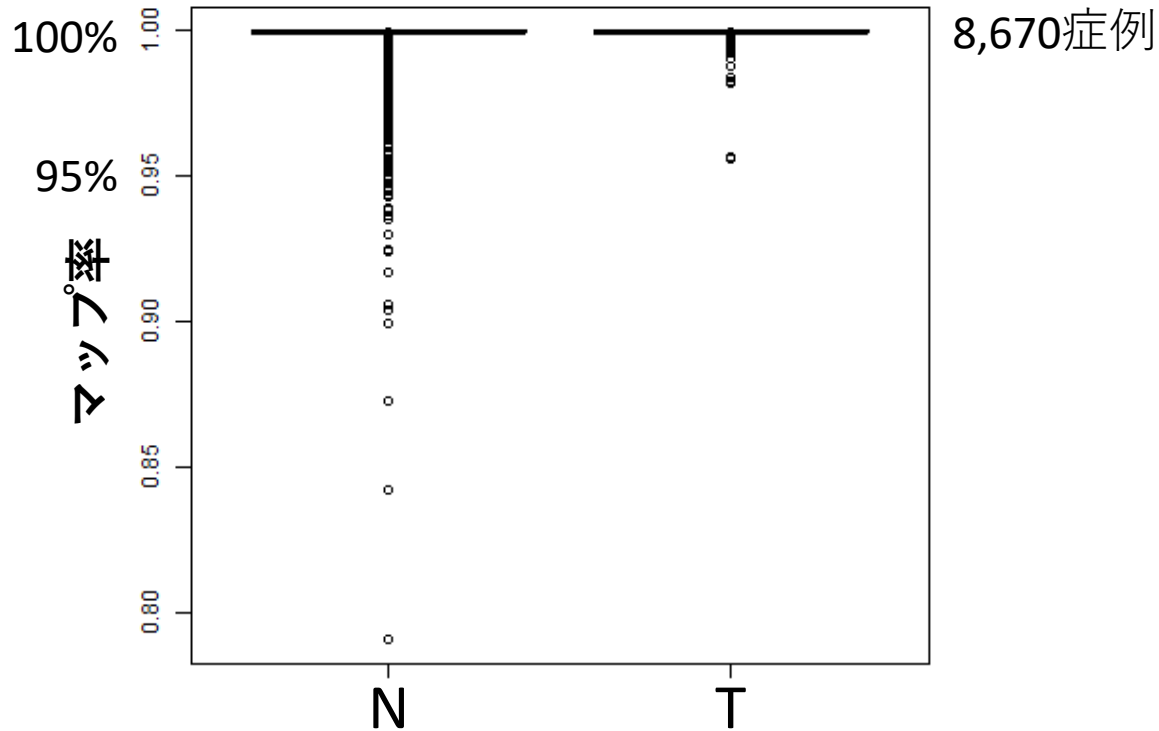
④ 読み取り深度



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



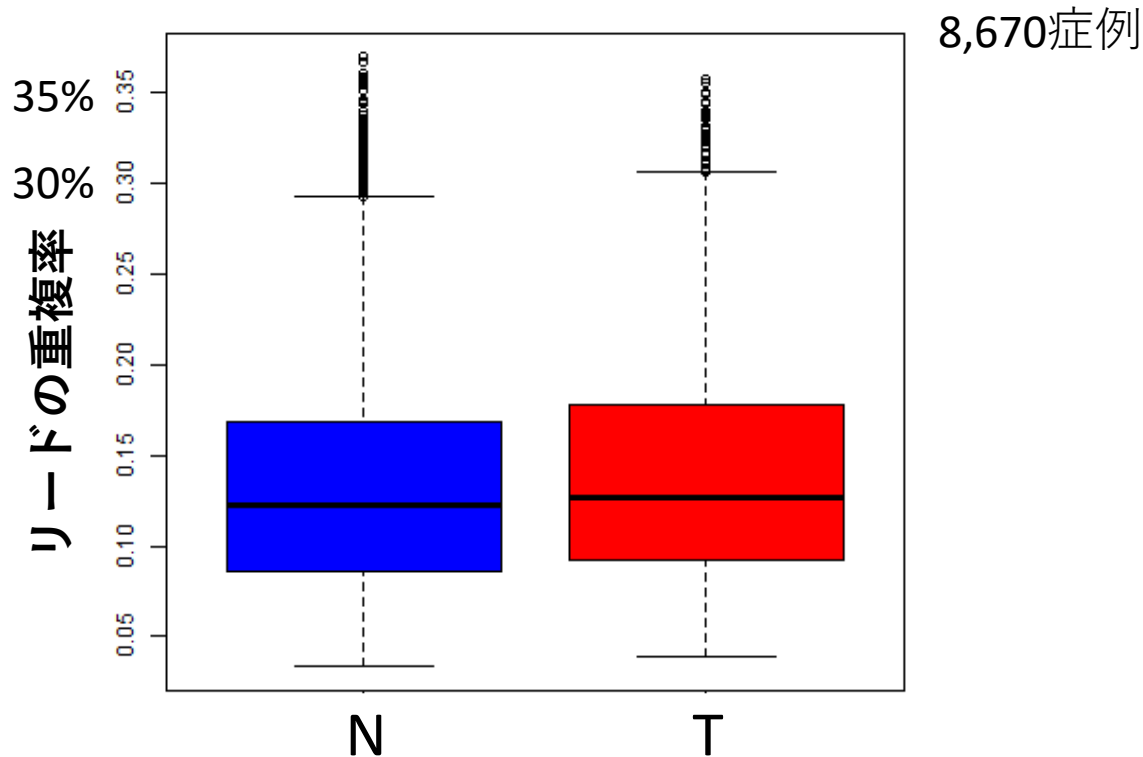
	正常 N	腫瘍 T
平均	99.8%	99.9%
中央値	99.9%	99.9%
最小値	79.1%	95.6%
最大値	100.0%	100.0%

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%

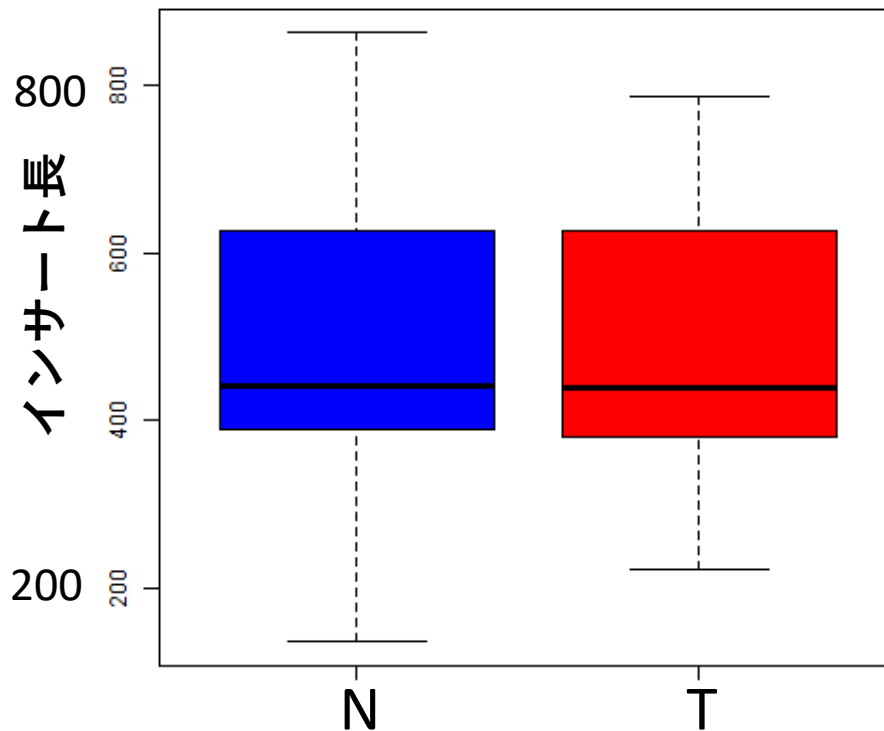
20.0% 以上の検体の割合：Normal 約12.8% Tumor 約15.6%

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

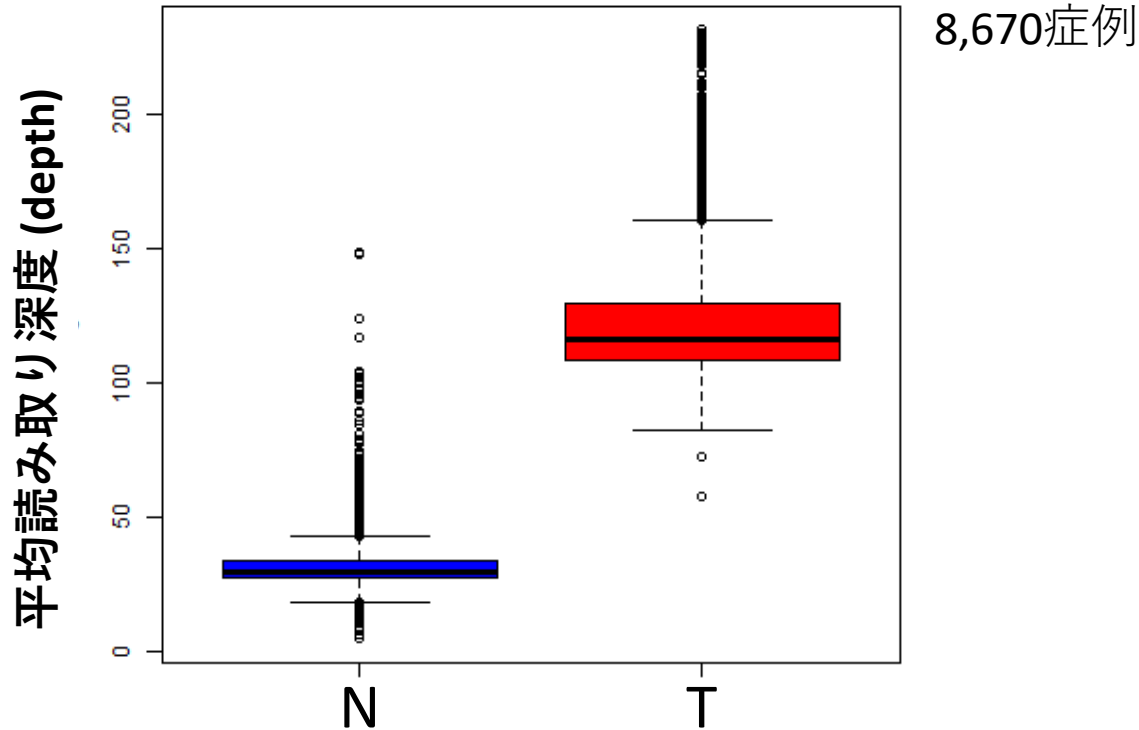


	正常 N	腫瘍 T
平均	487	486
中央値	441	439
最小値	137	224
最大値	862	786

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

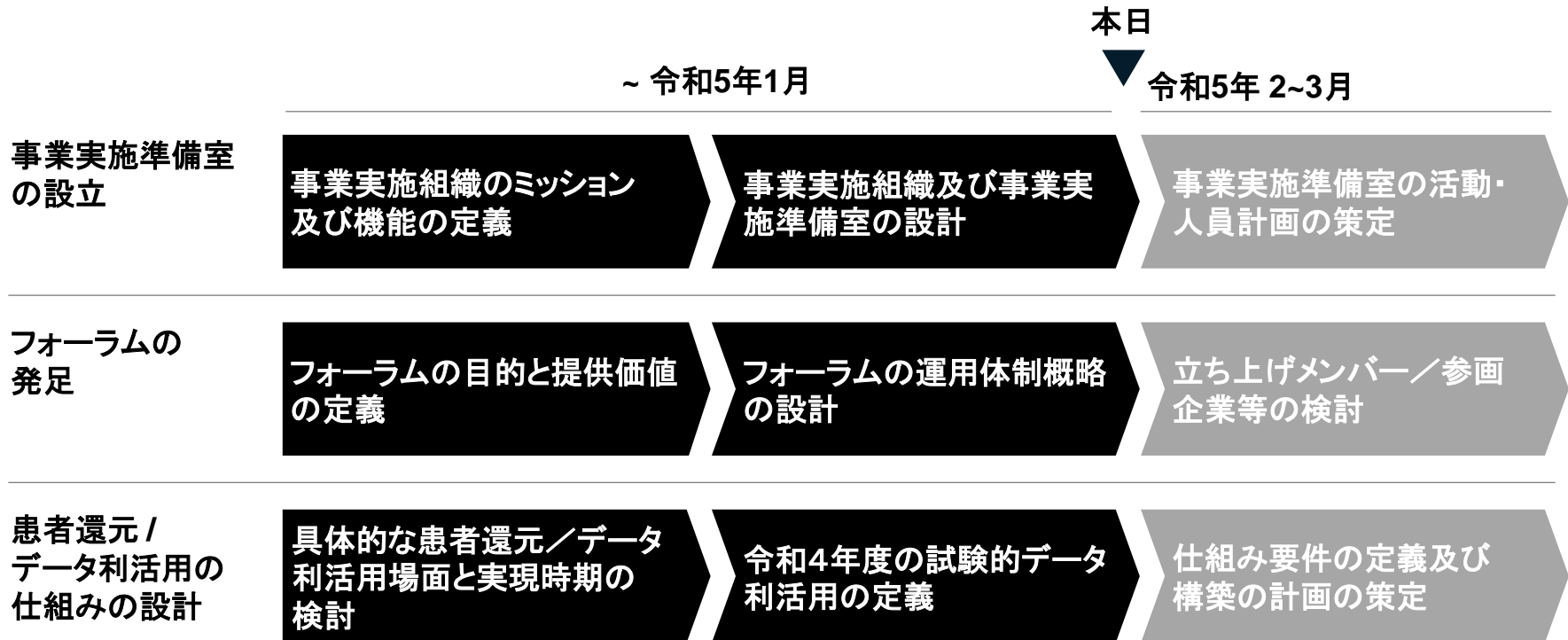
フォーラムの運営方法やあり方を検討し、産業・アカデミアフォーラムを発足する

- 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)

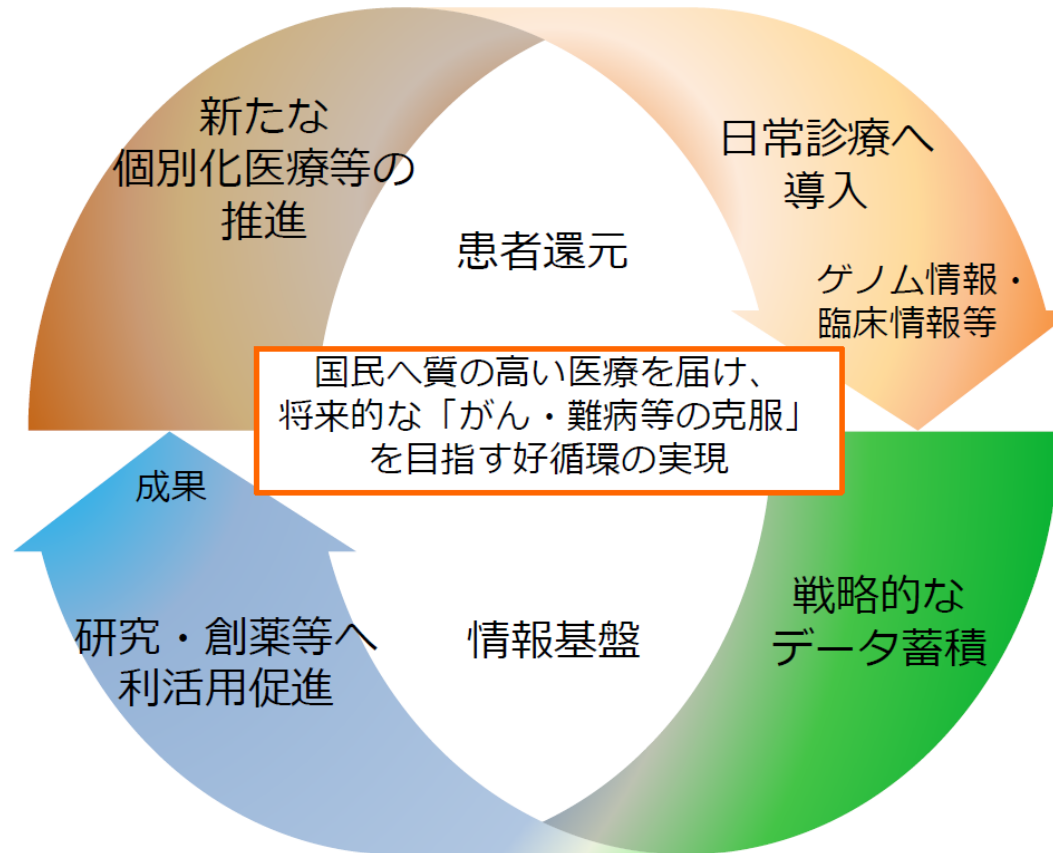
日本の産官学及び患者・国民が一体となり、全ゲノム情報等の解析によって、一人一人に最適な医療を届け、人類の福祉に貢献する

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

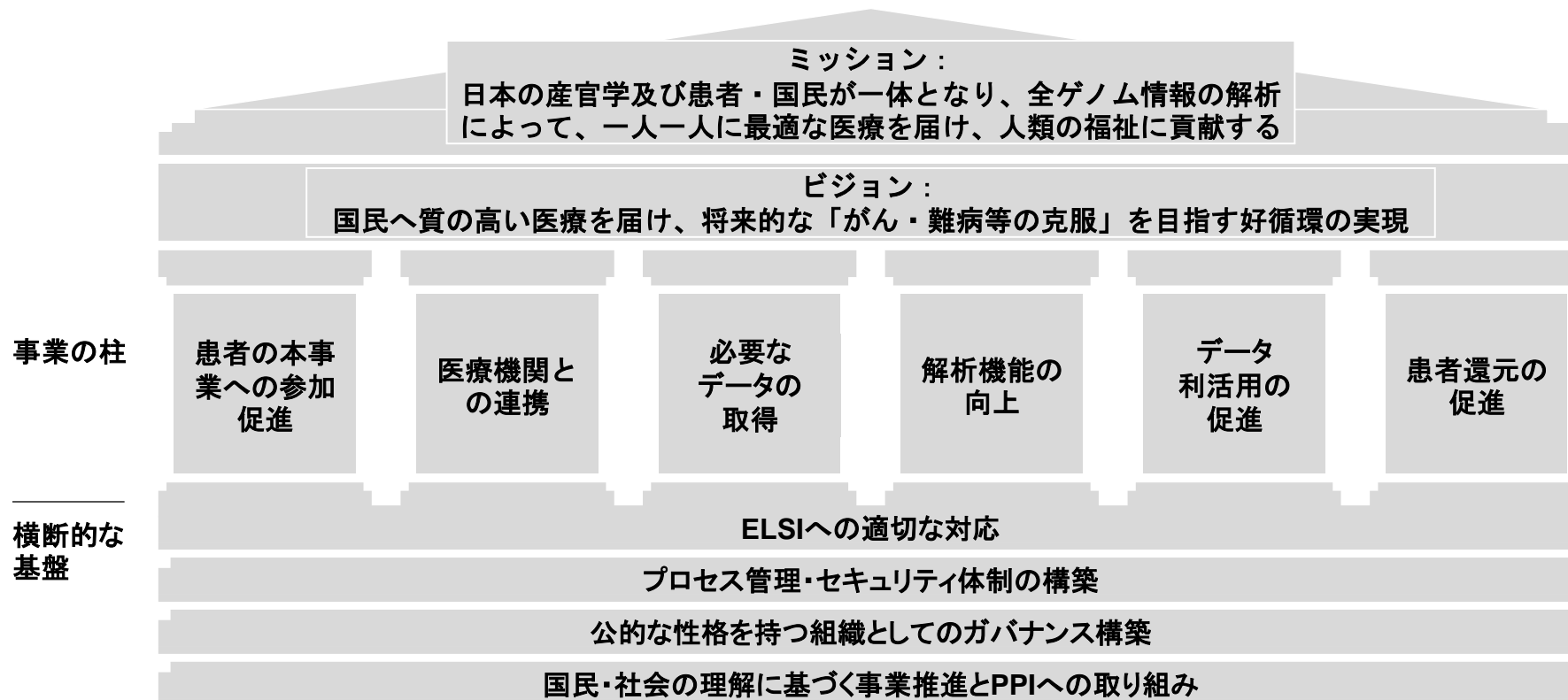


国内外のアカデミアや産業界と連携し、迅速かつ公平に、安全性の担保された体制でデータを共有できる



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

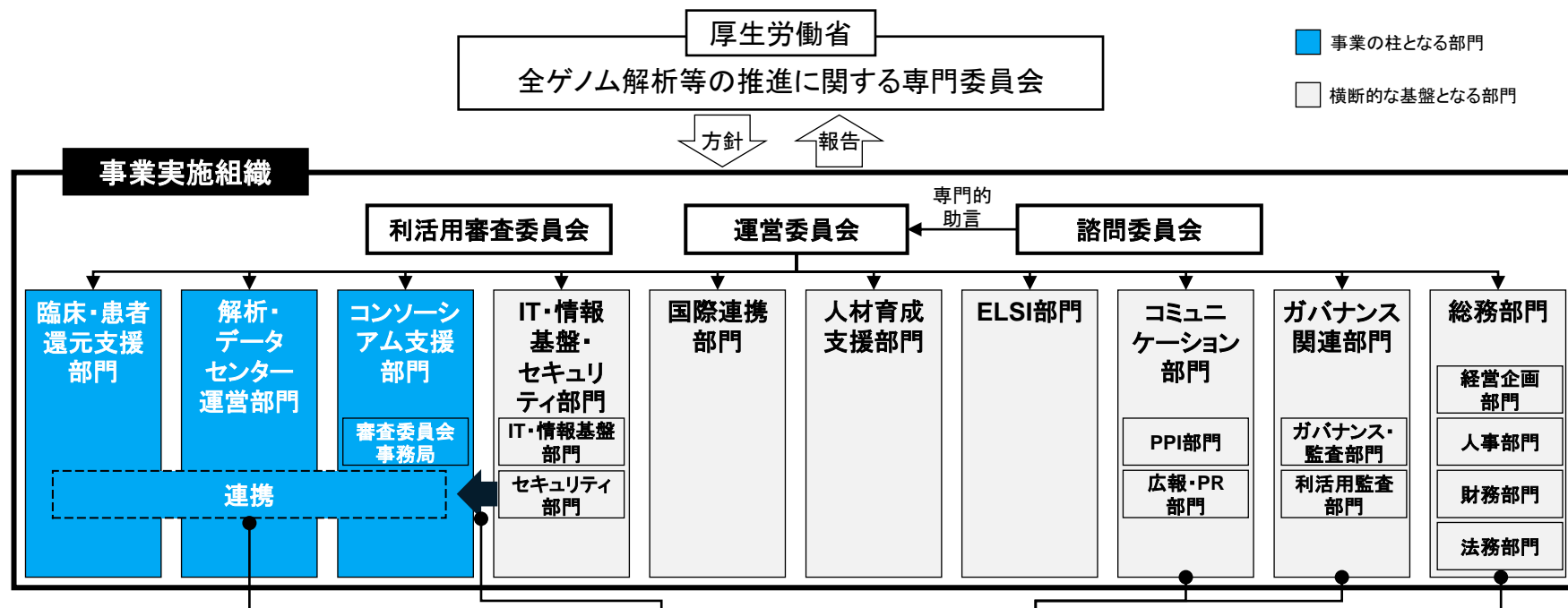
事業実施組織が果たす機能の全体像



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

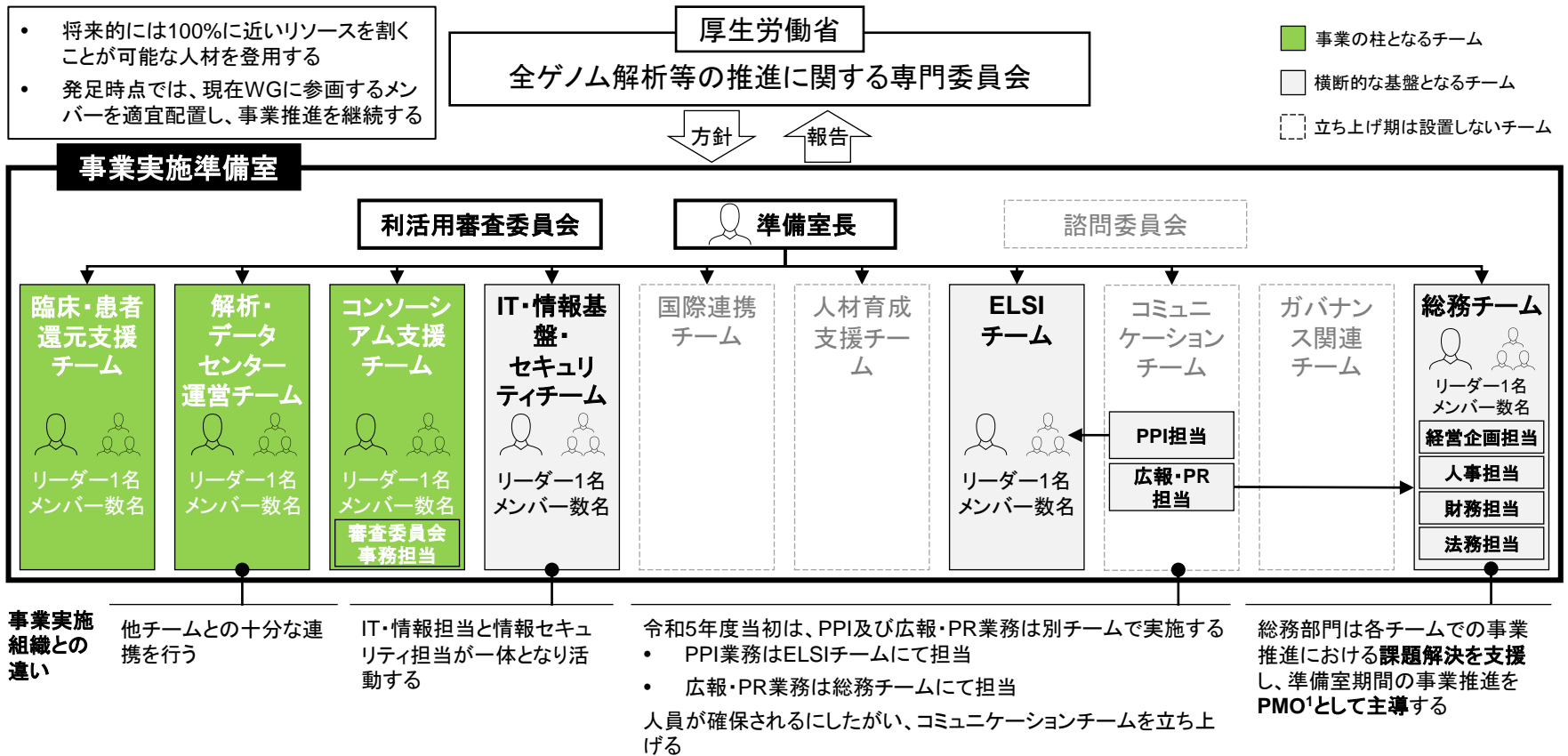
部門	主な機能
臨床・患者還元支援部門	<ul style="list-style-type: none"> データ量・検体数を拡充するため、連携する医療機関数の拡大や、審査・承認する 患者の臨床データ・検体を、医療機関が効率よく取得し、本事業と連携できるシステムを実装する 解析結果レポートの品質管理を行う、最新の治験情報をレポートに反映する がん・難病の各特性を踏まえ、エキスパートパネルに求められる要件の設計や、パネルを担う専門家を確保する医療機関が患者から、本事業に関するICを確保できるよう支援し、e-Consentを含めた効率的なICの獲得を推進する 患者に安心して本事業に参加いただけるためのコミュニケーションを進める支援を行う 同意撤回した際に速やかにデータ利活用を停止する 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
コンソーシアム支援部門	<ul style="list-style-type: none"> 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 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) データの性質ごとに、利活用者への共有範囲を判断する
解析・データセンター運営部門	<ul style="list-style-type: none"> 解析・データセンターにおける現状の技術¹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² 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 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³の実装を支援する 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⁴の実装を支援する

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"> 組織が開発するシステムのインフラ基盤¹を設計・運用する 組織の管理業務に対し、ITソリューションを整備する 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 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
国際連携 部門	<ul style="list-style-type: none"> 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
人材育成支 援部門	<ul style="list-style-type: none"> 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
ELSI部門	<ul style="list-style-type: none"> 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
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"> 患者・国民からの意見を、事業へ反映をする 事業を国民や社会に向けて、継続的に情報を発信する
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"> 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 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
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"> 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 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 各部門や政府等と連携して、適切に予算を確保・配分する 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

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VC¹等へ研究内容の情報提供を行うことで、資金調達¹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

¹ 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

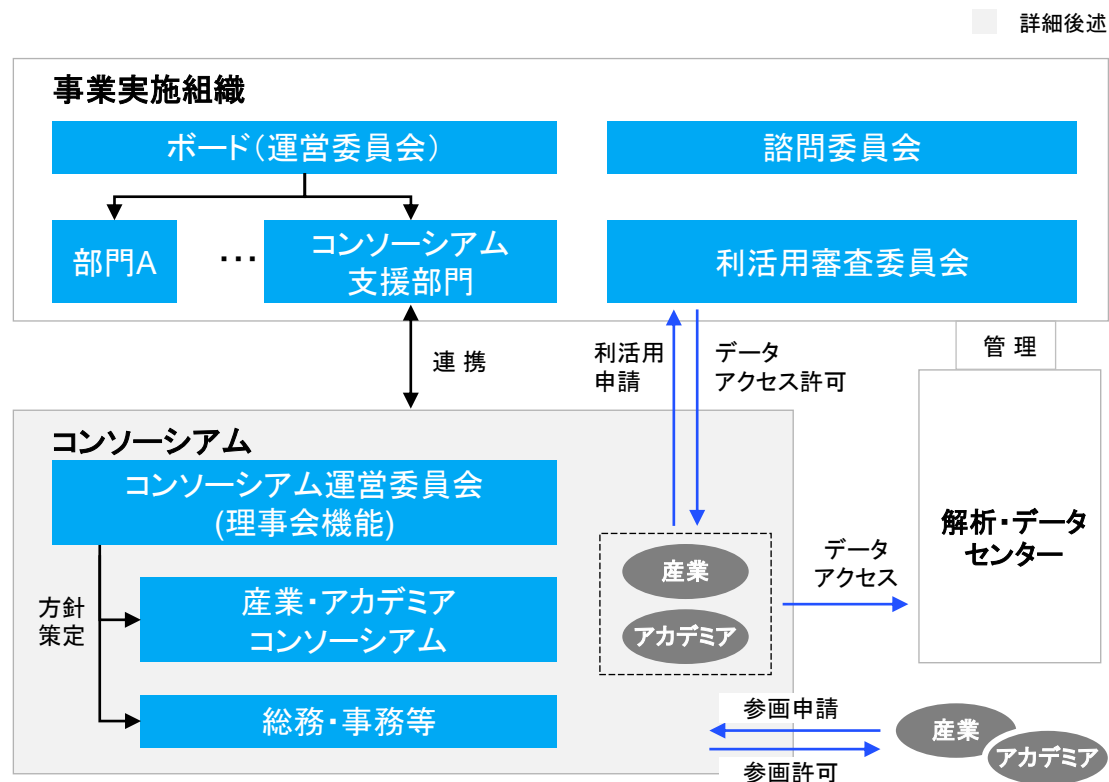
団体の名称に係る再検討

	フォーラム	コンソーシアム
定義 (日本語 ¹⁾)	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 ²⁾)	an organization, meeting, TV programme etc where people have a chance to publicly discuss an important subject	a group of companies or organizations who are working together to do something

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



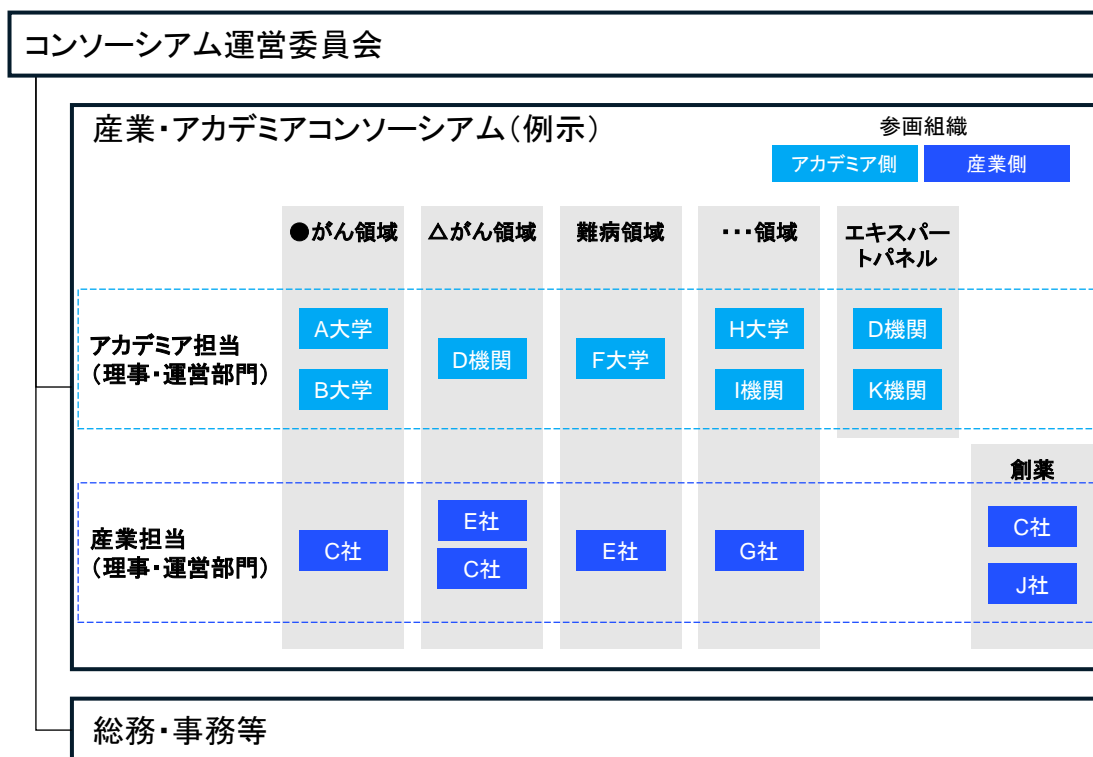
事業実施組織との連携

- 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 ¹

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¹
- 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**²

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 ¹	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 ¹	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 ¹ 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 ² 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"> システムの機能性／ユーザビリティ データの項目、システム上での見え方
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