

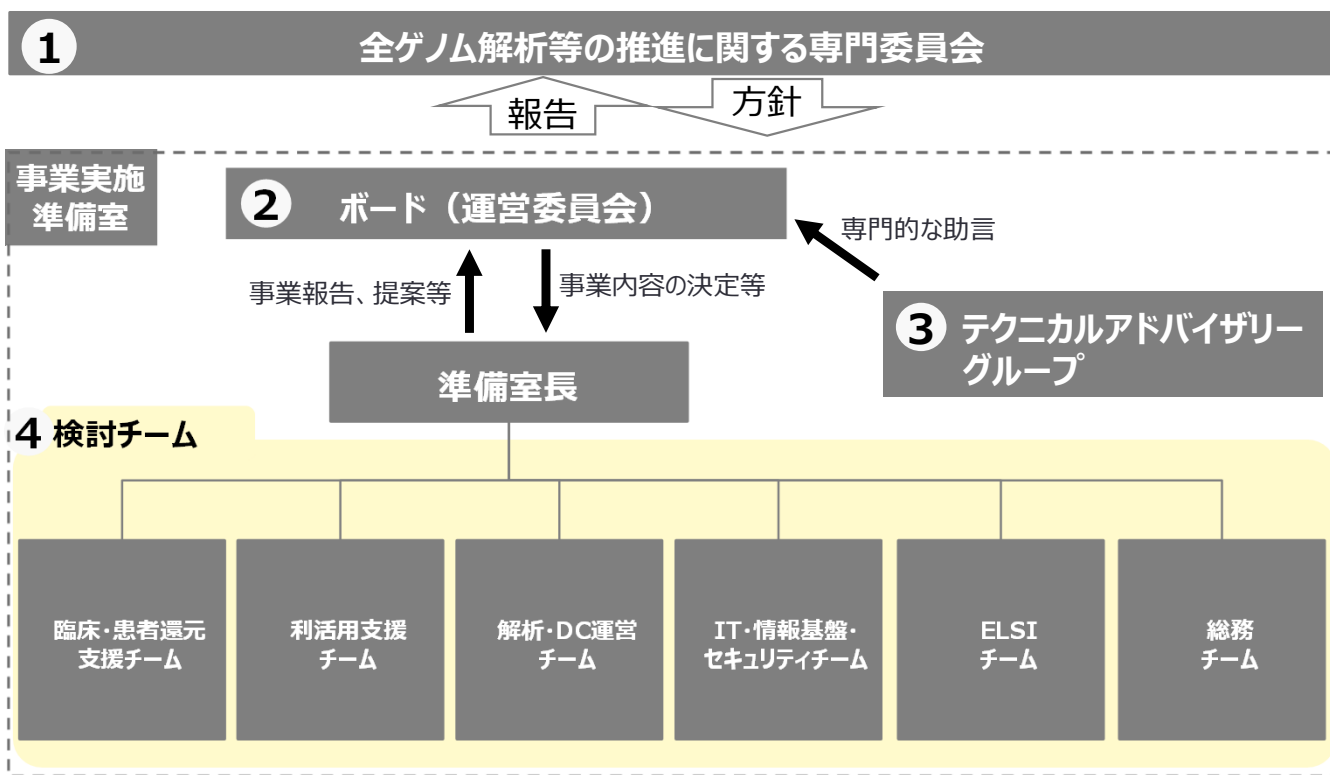
第15 回全ゲノム解析等の推進に 関する専門委員会	資料 2
令和5年5月25日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和5年度 事業実施準備室の活動

全ゲノム解析等に係る検討体制

検討体制の全体像



各組織の役割・権限

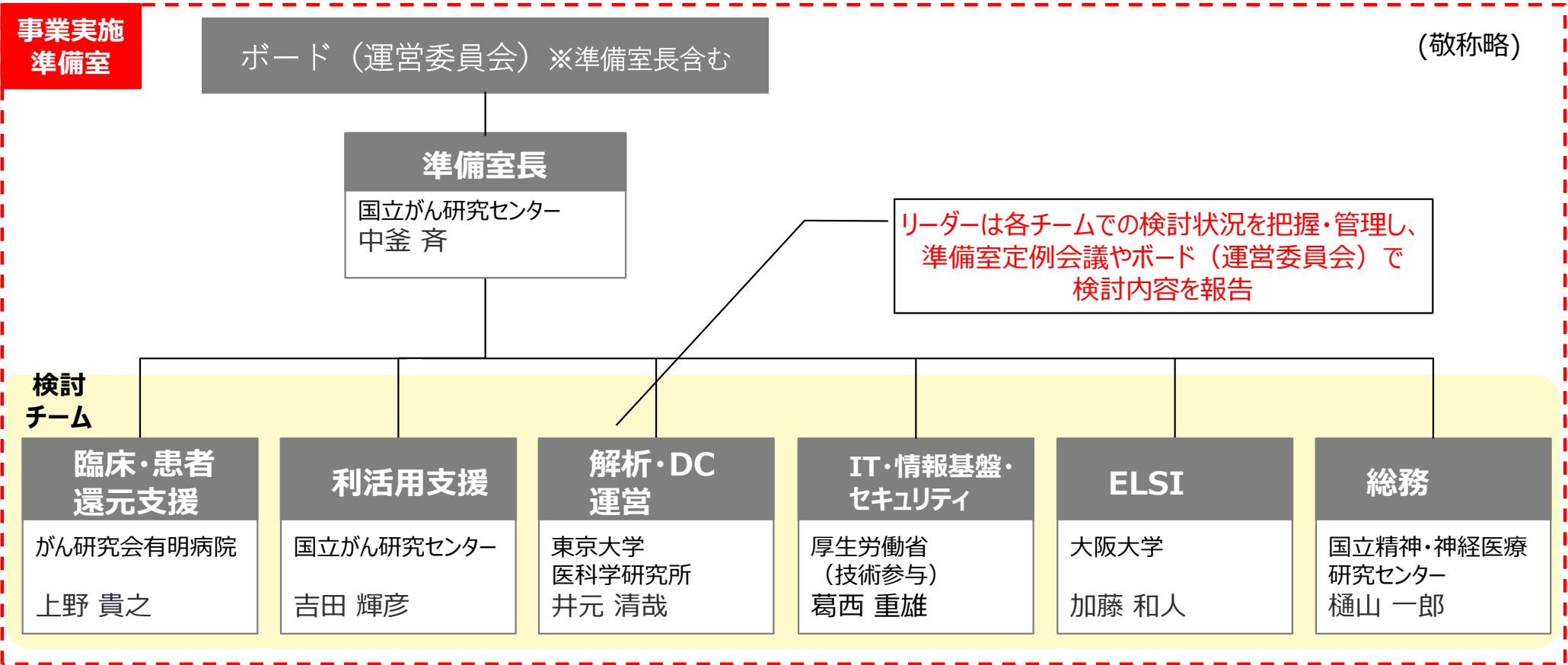
- 1 全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関
- 2 法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザリーグループの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する
- 3 患者還元やELSIなどのテーマ毎に複数の委員を任命する。テクニカルアドバイザリーグループが整うまでは、厚生労働科学研究班の専門WGに助言を求める。
- 4 各テーマの検討推進、厚生労働科学研究班及びAMED研究班との連携
- 5 必要に応じて各種会議に参加し、プロジェクト進行に必要な意見交換を実施

5 厚生労働科学研究/AMED研究

厚研:中釜班 患者還元WG	厚研:中釜班 準備室WG	厚研:水澤班 医薬品開発	厚研:中釜班 解析・DCWG	厚研:中釜班 ELSI WG	厚研:中釜班 解析・DCWG
厚研:水澤班 協力医療機関/臨床情報	厚研:水澤班 人材育成等	AMED研究:がんB班	厚研:水澤班 ゲノム基盤	厚研:水澤班 同意書	厚研:水澤班 ゲノム基盤
AMED研究:がんA班			AMED研究:がんC班		AMED研究:がんC班

プロジェクト推進体制/事業実施準備室の検討チーム体制

事業実施準備室の検討チーム体制（案）



厚生労働科学研究/AMED研究

※厚研：厚生労働科学研究

- ・厚研:中釜班 患者還元WG
- ・厚研:水澤班 協力医療機関/臨床情報
- ・AMED研究:がんA班

- ・厚研:水澤班 医薬品開発
- ・AMED研究:がんB班

- ・厚研:中釜班 解析・DCWG
- ・厚研:水澤班 ゲノム基盤
- ・AMED研究:がんC班

- ・厚研:中釜班 解析・DCWG
- ・厚研:水澤班 ゲノム基盤
- ・AMED研究:がんC班

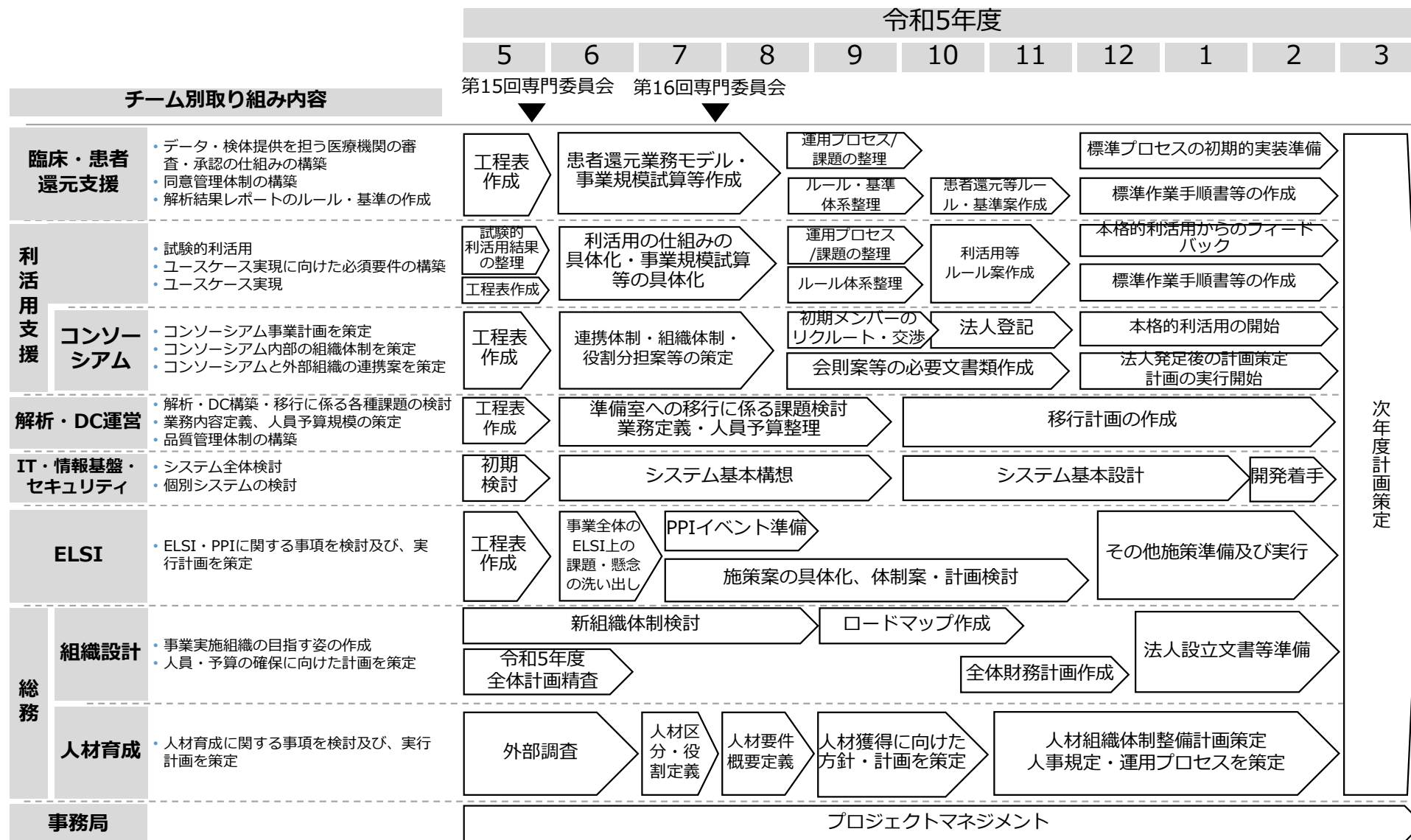
- ・厚研:中釜班 ELSIWG
- ・厚研:水澤班 同意書

- ・厚研:中釜班 準備室WG
- ・厚研:水澤班 人材育成等

各会議の概要（案）

		ボード（運営委員会）	準備室定例会議	研究進捗会議	各チーム定例会議
役割		<ul style="list-style-type: none"> 事業実施準備室の事業内容の決定・変更等に関する最終的な意思決定 	<ul style="list-style-type: none"> プロジェクト進捗状況管理 (適宜)プロジェクト運営上の重要な論点に関する方針の決定 	<ul style="list-style-type: none"> AMED（がん及び難病）研究班の進捗把握及び管理 	<ul style="list-style-type: none"> 各テーマの検討推進
開催日程		月1回程度の定期開催	週次	月次	週次
所要時間		内容に応じて調整	60分	60分	
開催条件		半数以上の参加で成立 (代理不可)	—	—	
参加者	ボード 準備室長 ボードメンバー	全員参加	準備室長	準備室長	各チームの判断で設定
	事務局	—	全員参加	必要に応じて参加	
	検討チーム	必要に応じて調整	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	
	厚生労働科学研究/AMED研究	—	必要に応じて調整	AMED研究班	
庶務担当		準備室	準備室	AMED	各チーム

第14回専門委員会で提示した活動スケジュールをチームごとに再構築し、ブラッシュアップ・詳細化を実施中



次年度計画策定

凡例
スケジュール
タスク

データ利活用ポリシーとデータ利活用審査委員会設置・運用規程案の作成

がんと難病で連携

- 令和4年度 利活用推進の仕組みの検討
 - ・ 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程案を作成し、専門委員等のコメントに対応
 - 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) データ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検討を実施



- ・ データ利活用ポリシーとデータシェアリングポリシーを統合し、**ポリシーを一本化**
 - 1) データ利活用ポリシー案
 - 2) データ利活用審査委員会設置・運用規程案
- ・ いただいたご指摘及びご意見や、データ利活用システムの検討の進捗に伴う追記修正を反映し、第1版案を作成

利活用ポリシーや利活用審査委員会規程の作成に関する今後の課題と方針

- データ利活用ポリシー案について

〈課題〉

- ・ 第2条第9号「起始ポイント」の設定（特に難病や希少がん等）
- ・ 第2章「データの取得・管理・保存等」の役割分担、フローの整理
- ・ 第11条「公的データベース」への登録について詳細を検討
- ・ 第4章「データの利活用手順」の運用プロセス・手順の策定
- ・ 第23条 知的財産権に至ってない成果の帰属についての検討
- ・ 別紙2及び別紙3「コンソーシアム」について、建付けや利活用に係る会員費用及び利用料の設定

〈専門家を交えた法的解釈を必要とする箇所への対応〉

- ・ 全ゲノム解析等のデータの利活用承認の権限について
- ・ 利用者がポリシーを違反した場合の対応・措置について

- データ利活用審査委員会設置・運用規程案について

〈課題〉

- ・ データ利活用審査委員会の運用プロセス・手順の策定

- 検体の取扱いについて

- R5年度は準備室の利活用支援チームにて、引き続き検討を行う。

試料の取り扱いに関する追記

主な改定内容

▶ P2-3：全ゲノム解析等を用いた診療・研究開発より抜粋

全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等に試料とデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）をご提供いただきて大規模に解析し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では、日本に住む方々の試料とデータを使ってこのような仕組みを構築し、国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。

具体的には、多数の医療機関・研究機関を通じて患者さん等に試料とデータをご提供いただき、セキュリティの頑強なデータベースを構築して、国内外の医療機関・研究機関および企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（「解析・データセンター」）を整備します。多くの患者さん等の試料とデータを一元的に管理することで、その違いや特徴をより詳細に比較・分析して多様な研究に活用することが可能になります。

▶ P4：試料・情報の取扱いより抜粋

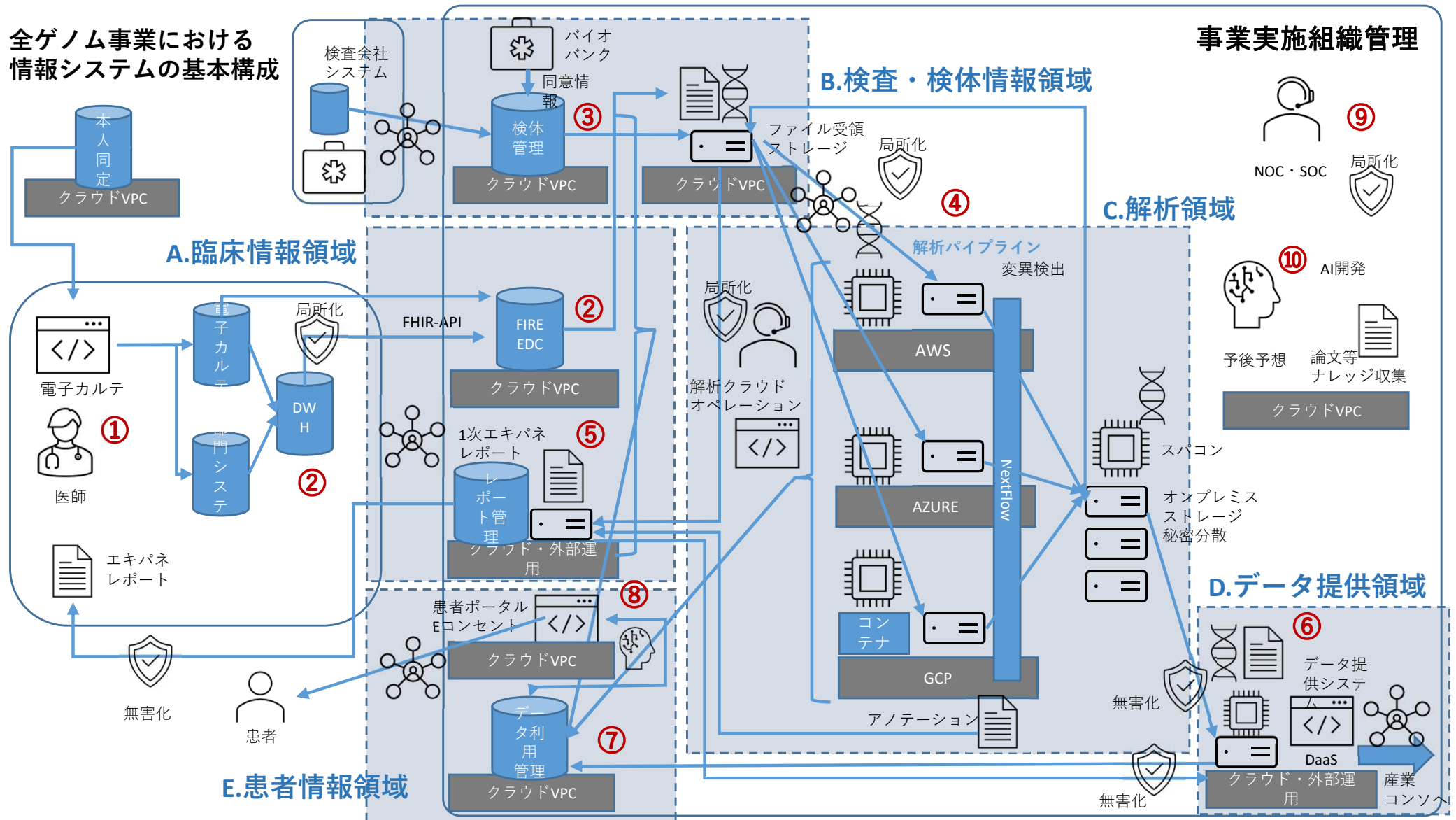
なお、ご提供いただいた試料の一部を多様な疾患に関する研究・創薬等の目的で利用させていただく場合、また、これらの目的で国内外の医療機関・研究機関・研究者や企業に提供させていただく場合があります。詳しくは、「全ゲノム解析等実行計画」における試料・データの利用、外部機関への試料の提供の項目をご参照ください。

▶ P8：外部機関への試料の提供より抜粋（新設）

試料の提供に関する具体的手続は、現在厚生労働省で検討がなされていますが、データの場合と同様に、試料の利用を希望する研究機関、医療機関、企業等には、研究計画を立案し、倫理審査委員会の承認を得るとともに、試料の利用を申請して利活用審査を受けることが求められます。審査により、適切な利用を行うと認められた場合にのみ試料が提供されます。

全ゲノム事業における情報システムの基本構成(案)

全ゲノム事業における情報システムの基本構成（案）



全ゲノム事業における情報システムの基本構成（案）に関する説明

A 臨床情報領域

① 電子カルテ

医療機関が所有し、臨床現場でも日々利用している電子カルテシステム本事業では、電子カルテや部門システムから本事業に必要となる項目のデータを、FHIR-APIを活用して自動的に収集する予定である。

② 臨床情報収集データベース（EDC）

電子カルテから取得した臨床情報を管理し、解析部門やアカデミアコンソーシアム、産業コンソーシアムへ提供するデータソースとして活用するデータベース。

⑤ レポート管理システム

事業実施組織により解析された結果によるエキスパートパネルレポート（1次解析レポート）を管理し、臨床医療機関のエキスパートパネルへレポートを提供するとともに、治療に関係する研究者、カウンセラー等の関係者へレポートを共有するシステム。レポート作成の業務については、アウトソーシングも想定される。

B 検査・検体情報領域

③ 検体管理システム（ファイル受領ストレージ含む）

臨床医療機関にて採取した検体と個人識別番号を関連づけて、検体の情報を管理するシステム。検体は、医療機関などの求めに応じてバイオバンクにて保管し、その保管記録も管理する。また、検査会社にてシーケンスされたデータを解析部門へ共有するストレージもこの領域に含まれる。

C 解析領域

④ 解析システム（ゲノムデータ保管ストレージも含む）

シーケンスされたデータのマッピングやQC、変異・構造解析、アノテーションを行うパイプラインシステム。解析にあたっては、複数のクラウドサービスやスパコンを効率的に使い分ける予定である。また、解析終了後は、秘密分散し、オンプレミスの物理ストレージにてコールドバックアップする。

D データ提供領域

⑥ データ提供システム

データ提供企業、アカデミアコンソーシアム、産業コンソーシアムに所属する企業や研究者へ、解析結果や1次エキスパートパネルレポート、臨床情報などを提供する仮想環境。SSHとRDPによるデータ提供環境を整備予定である。いずれも、APIによるデータソースの提供も行う予定であり、各データ利用組織にとって利用しやすい技術を選択することが可能になる。データ提供管理業務やシステム運用は、アウトソーシングも想定される。

E 患者情報提供領域

⑦ データ利用管理システム

臨床情報の取得、検体情報管理、検体別の解析進捗状況、エキスパートパネルレポートの作成や提供、データ提供、患者へのリコンタクト管理など、各々の進捗管理とデータアクセスレビューを行うシステム。

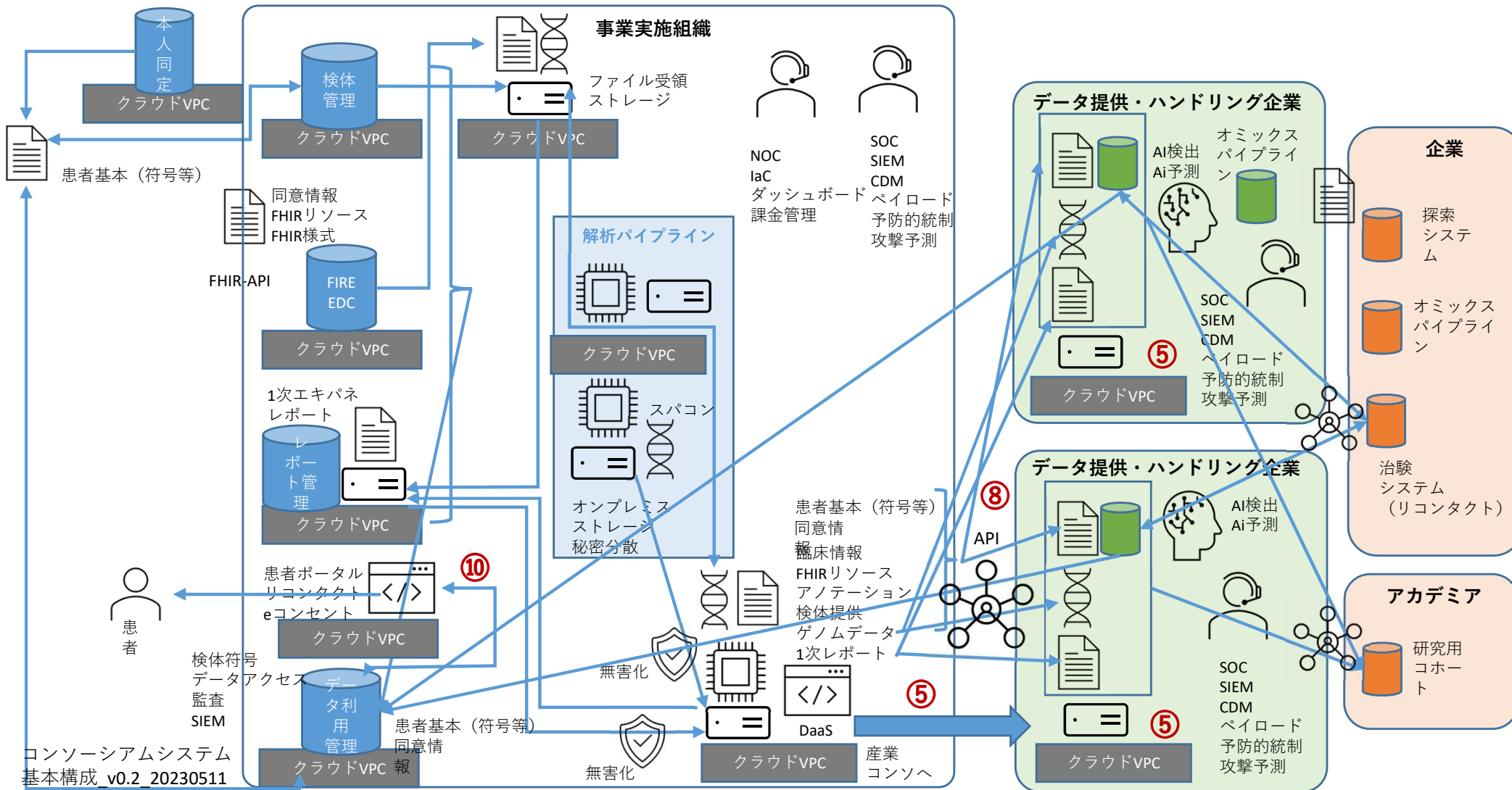
⑧ 患者ポータル

患者への全ゲノム事業の説明や事業実施組織の実績情報、治験情報や統計の情報提供、倫理事項（同意等）の取得、リコンタクトや遺伝カウンセリングに関するやり取りなどを行うための患者向けポータルサイト、eコンセントや遺伝カウンセリングでは、AIの活用を行う。

全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項（案）

全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項に関する概要（2/2） 案

全ゲノム事業における情報システム開発における研究事項に関する概要（2/2）



必要な検証事項やプロジェクト構成 案 (①-④)

① 臨床API開発

本人同定方法の定義とインターフェース整備もしくは、同定システムの開発
FHIR-QuestionnaireResponseによるデータ収集

- ・ 動的テンプレート、項目レイアウト情報の定義方法と運用実現性の確認
- ・ 電子カルテ毎のローカルコードマッピング

② EDC構築

FHIRリポジトリの方式に関するPoC

以下の比較検証PoC

- ・ IRISによるパッケージベースのクラウドリフト
- ・ RedcapによるEULAによるPHPベースのクラウドリフト
- ・ AWS RDS + FHIR-WORKSによるクラウドシフト
- ・ GCP Big Query + FHIR-APIによるクラウドシフト
- ・ 現行EDCデータの移行検証※

③ 検体管理システム開発

- ・ 現行方式の機能追加—発番管理、現行EDCとの連携、医療機関での進捗データ登録
- ・ クラウドへの方式変更検討

現在の検体管理システムのクラウドシフト検討

新EDCとの連携

進捗データの新データ利用管理システムへの移行

④ 解析パイプライン構築

1 症例のクラウドでのパイプライン検証PoC

- ・ 1 症例コンテナを利用した方式の速度比較
- ・ 1 症例GCP-Bachの速度検証
- ・ 1 症例SV～アノテーションのクラウド利用速度検証

標準方式の策定と40症例でのスケーラビリティ検証

他システム連携インターフェースの構築

必要な検証事項やプロジェクト構成 案 (⑤-⑩)

⑤ アカデミアコンソーシアム・産業コンソーシアム・データ提供企業へのデータ提供環境整備

DaaSによるデータ提供環境の構築

- ・データ提供ワークフローの作成
- ・データ提供申請・提供管理、情報提供ポータルの開発
- ・データ提供企業基盤へのAPI開発と連携方法開発PoC—データ提供企業の研究協力
- ・データ提供企業システム標準の策定

境界セキュリティ検証 (センサー等の配置)

⑥ エキスパートパネルレポート提供・管理システム開発

民間含めたエキスパートパネルレポートの質の向上のための調査

エキスパートパネルレポートの生成と提供手順作成

エキスパートパネルレポートの提供・管理、Webによる閲覧機能開発

エキスパートパネルレポートのアクセス管理検討

⑦ データ利用管理システム開発

患者プロフィールの生成・管理手順策定

データ進捗、利活用情報の登録情報定義策定

データ改ざん防止機能の比較検証

各種システムとのデータ連携インターフェース設計PoC～個別開発

データアクセス制御機能開発

⑧ ネットワーク、セキュリティ

ゼロトラスト方式の検討 (電子証明書の運用やペイロード・ラテラルムーブメント検知)

インターネットファーストでのネットワーク整備 (医療機関接続、検査企業接続、データ提供企業や産業コンソーシアム接続)

SIEM—SOCの構築

秘密分散保管の整備

ファイルデータの無害化整備

各種機関や執務環境のセキュリティ脅威の局所化

⑨ AIによる予後予測や論文検索、遺伝カウンセリング適応

症例別の臨床情報等オミックスデータを含めた多様なバックグラウンド情報による予後予測

エキスパートパネルレポート生成に向けたAIを用いた大規模論文検索

AIに「よる遺伝カウンセリングのより適正な実施対象抽出と、カウンセリングに必要なデータの網羅性確保

⑩ 患者ポータル

リコンタクト等の情報提供・収集の要件定義

参考資料：用語説明

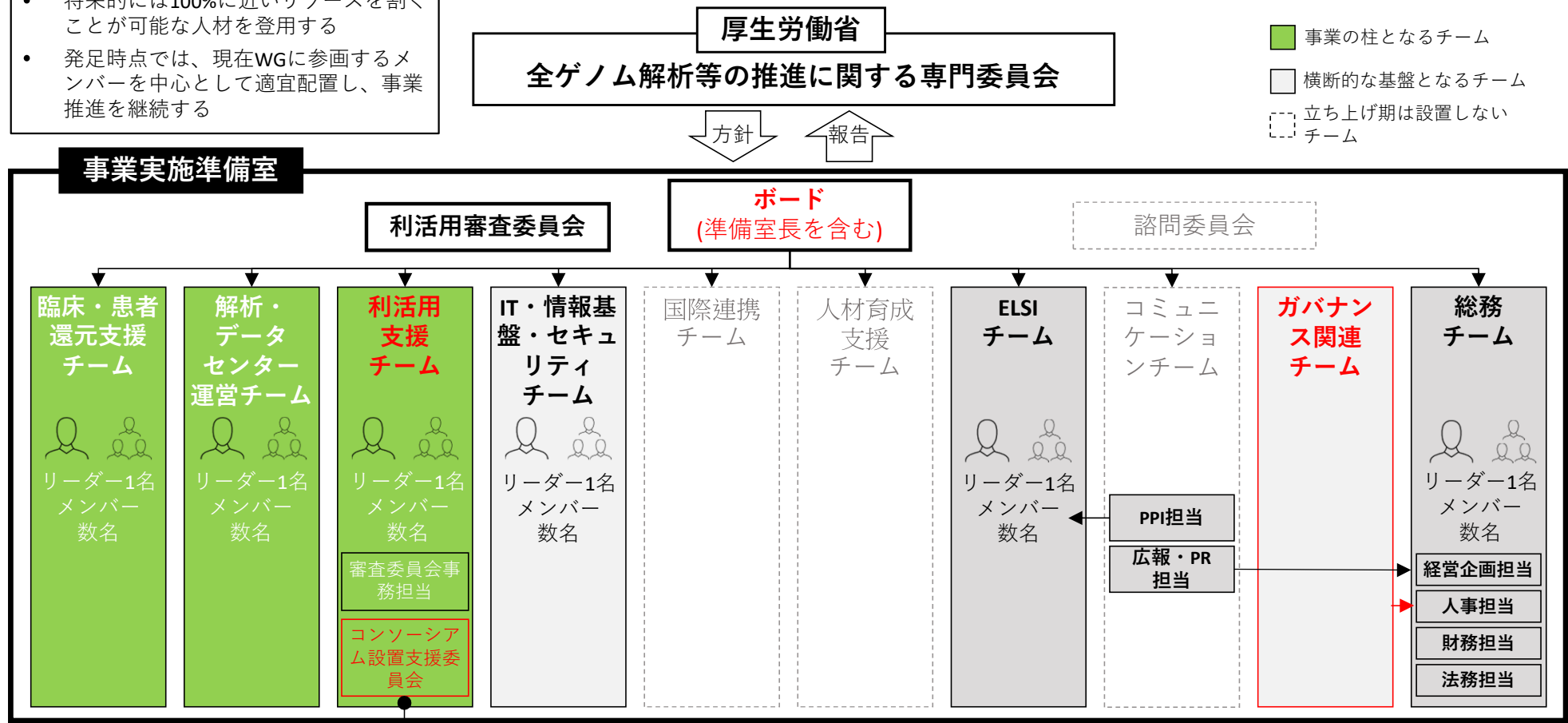
用語	概要	説明
クラウドVPC	仮想プライベートクラウド	クラウドサービス事業者が提供する基板上に構築された、利用者が管理権限を保有するプライベートなネットワーク等の環境。 VPCを使用すると、他のパブリック・クラウドのテナント（利用者環境）から論理的に分離された仮想ネットワークを定義・制御して、パブリック・クラウド上に自社だけの安全な環境（場所）を構築することができる。
コンテナ	仮想サーバ	サーバに関する仮想化技術。OS（オペレーションシステム）上に仮想的な環境を複数立ち上げ、OSの資源を効率的に活用し、同時に複数のアプリケーションを動作させることができる。
DaaS	仮想デスクトップ Desktop as a Service	クライアントPCの環境を仮想化し、ネットワーク経由で提供するクラウドサービス。サーバ上に仮想的なデスクトップ環境を構築することで、端末からのデータ漏洩を防ぎ、ネットワーク経由でもセキュアな環境で利用することができる。
スパコン	スーパーコンピュータ	科学技術計算用途で利用される大規模かつ高速な計算能力をもつコンピュータのこと。
NOC	ネットワークオペレーションセンター	システムの稼働状況や構成管理、各種パッチ（保守）プログラムの適応状況を逐次把握し、稼働上の課題への対処を行う。また、クラウド等のコンピューター資源の利用管理やアカウント（認証情報）やライセンス等の変更管理なども行う組織。
SOC	セキュリティオペレーションセンター	専門のセキュリティ分析者が、クラウド環境やネットワーク上に配置された観測用センサーにより、ログ（証跡）や不正な攻撃情報（セキュリティインテリジェンス）の相関関係などを分析し、セキュリティ脅威を未然に把握する監視組織。
SIEM	セキュリティインフォメーション・イベント管理	複数のセキュリティ対策（ファイアウォール、セキュリティ監視ツールなど）のログを統合的に解析することで、内部のネットワークに仕掛けられたセキュリティインシデントを検知するための仕組み
CDM	セキュリティの継続的な診断と対応管理	システムやネットワークの状態を定期的に診断し、サイバーセキュリティに関するリスクを評価し、リスクへの対応策を検討するための取り組み。ゼロトラストセキュリティ（ネットワーク境界だけでなく、保有する内部のデータなどシステムを構成する技術の全てへのセキュリティ防御を考える手法）をの一環とされている。
秘密分散		暗号技術の1つ。秘密情報を複数の管理環境に分散して保有し、それらをく合わせることで元の情報に復元できる技術。1か所で情報が漏洩しても、全部の情報が漏洩しないので、情報漏洩のリスクが低いと考えられる。
SSH	セキュリティシェル	遠隔からコンピュータに接続するときに、通信を暗号化して接続するための通信方法。データをローカルに移動させることができる。主に、研究分野などで用いるデータアクセスの方法。
RDP	リモートデスクトッププロトコル	遠隔からコンピュータに接続するときに、画面転送を行うことで、セキュアに通信するための通信方法。データはローカルにないので、データの持ち出しができない。一般的にPCを利用する利用者でもデータへのアクセスがしやすい。
ペイロード		データ通信においてデータ本体（機密情報などが通信される領域）のことを意味する。通信する際、ヘッダー情報（通信元や通信先などの通信に関する基本情報）が含まれますが、そのヘッダーを除いたデータのことを指す。昨今では、データ本体が狙われることが多い。
IaC	Infrastructure as Code	人が手でインフラ管理やプロビジョニング（システム環境の利用や変更管理）を行うのではなく、プログラムコードを活用して自動的にシステムにて運用管理を行う手法。人為的なミスを低減し、運用コストを低減することができることがメリット。

参考

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

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

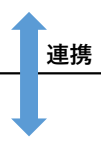
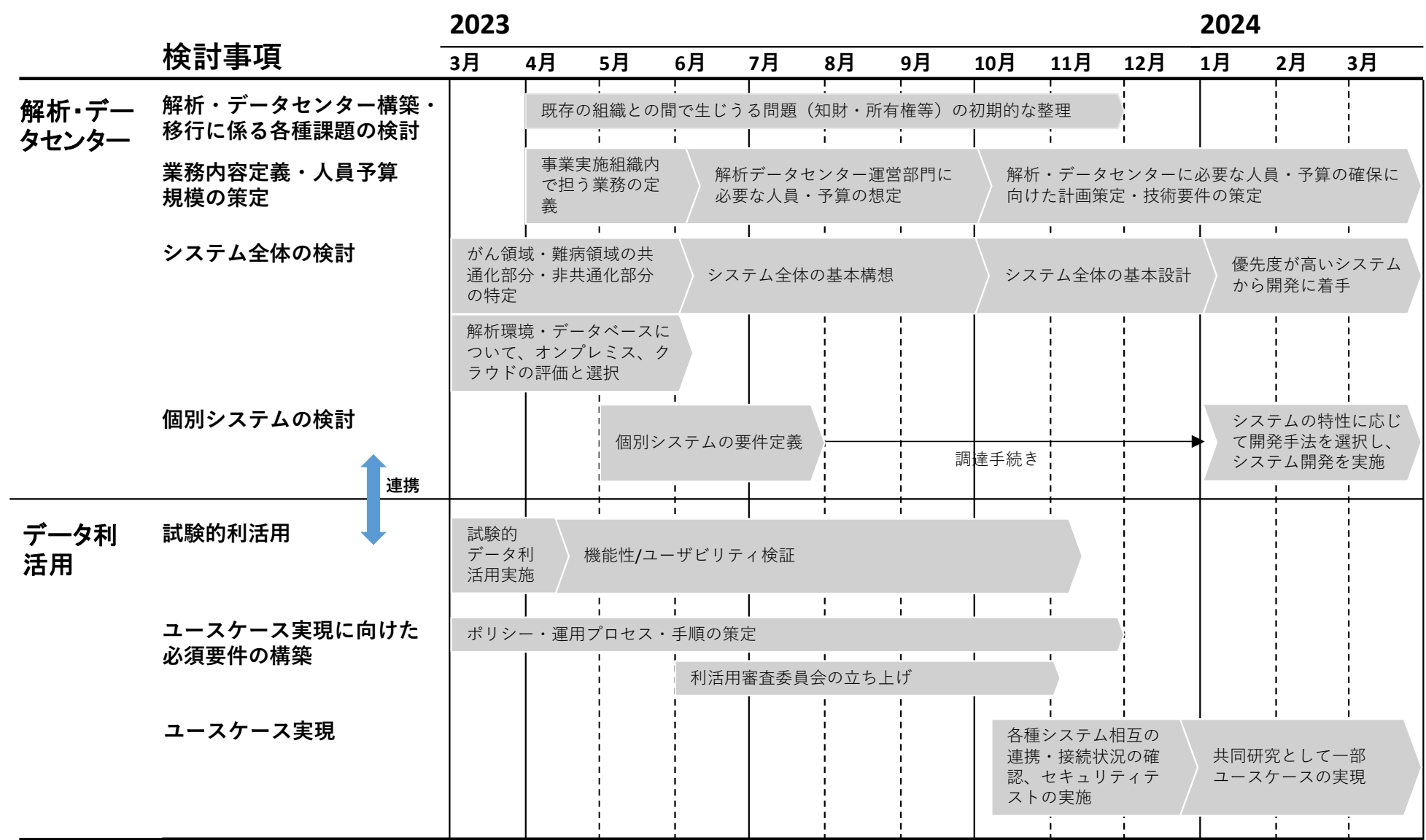
※事業実施準備室として実施することが見込まれる事項

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
組織全体	事業実施組織の目指す姿を策定	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		
	人員・予算の確保に向けた計画を策定	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					
	人材育成に関する事項を検討及び、実行計画を策定	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					
	データ・検体提供を担う医療機関の審査・承認の仕組みの構築	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		
臨床・患者還元	同意管理体制の構築	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)											
	解析結果レポート基準の作成及び品質管理体制の構築	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					
	同意管理体制の構築	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		
	解析結果レポート基準の作成及び品質管理体制の構築	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					

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
コンソーシアム (準備室内に設置支援委員会を発足)	コンソーシアムの事業計画を策定		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					
	コンソーシアム内部の組織体制を策定		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					
	コンソーシアムと外部組織との連携案を策定		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						以降はコンソーシアムとして正式に活動					
			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						参画団体に対して、データ活用を試験的に開始 参画団体の拡大案と計画を策定及び、計画の実行開始					
ELSI/PPI	ELSI・PPIに関する事項を検討及び、実行計画を策定		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					