



ゲノム医療研究推進に関連する取組状況 (新規事業採択課題)

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト推進について(平成28年度)

研究

基礎研究

●ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

目標設定型の先端ゲノム研究開発

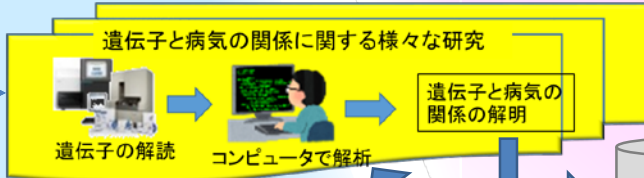
研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

- 糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患を対象とした研究開発
- 疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法の確立 等

多因子疾患研究・基盤研究開発→

環境要因
臨床情報
オミックスデータ

患者・一般市民



→クリニカルシーケンスへ



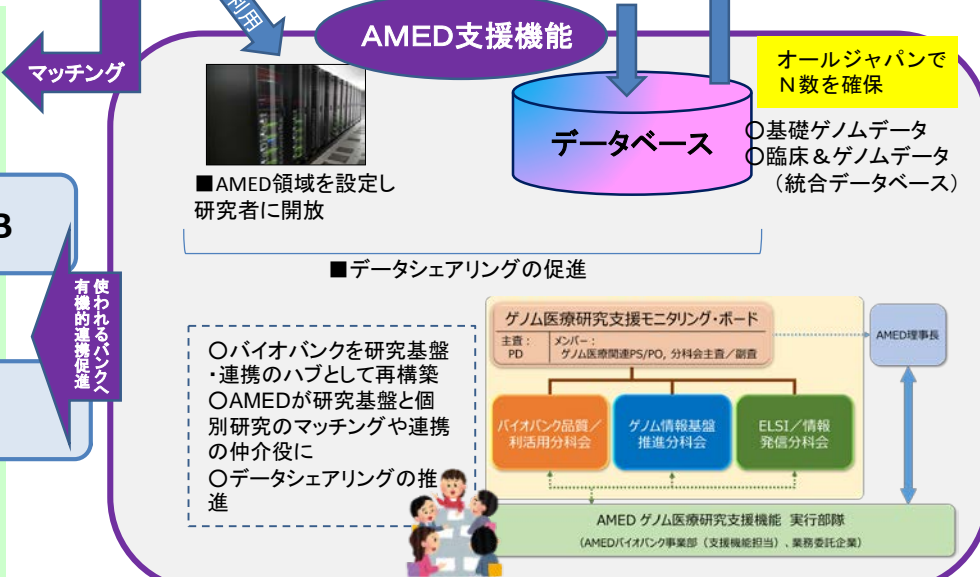
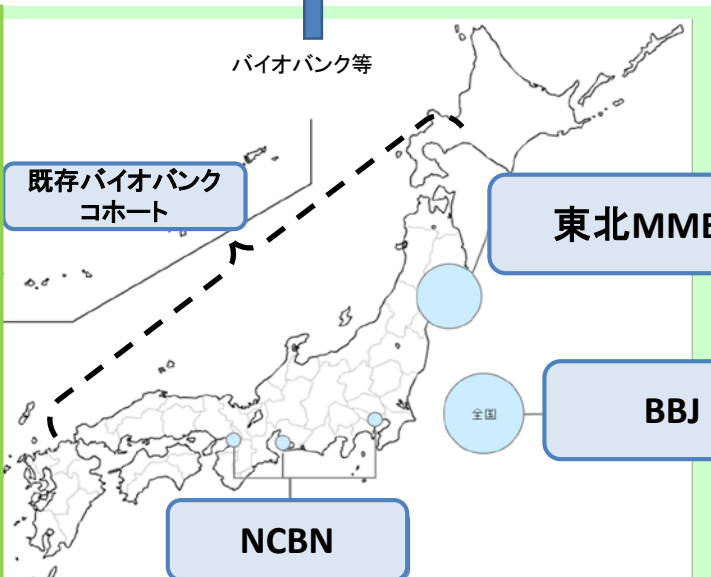
●臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

- 難病・がん・感染症・認知症等の疾患分野において、検体の収集およびゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、臨床現場への還元
- 疾患毎の臨床ゲノム情報データストレージを整備することで、医療現場においてゲノム医療を実装する基盤を構築

●ゲノム医療実用化推進研究事業

- クリニカルシーケンスの試行、偶発的所見等への対応等
- ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索及びゲノム創薬基盤技術開発に関する研究を支援

基盤整備



ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業



目標

先端ゲノム研究開発としてバイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通して、疾患予防等に向けた**発症予測法の確立**と、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)による**個別化医療**の実現を目指す。

対象となるテーマ

(1) 多因子疾患研究

本研究開発では主に糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患を対象として、下記の i) - iii) の**確立と医療実装**を目標としたゲノム医療の実現に向けた研究開発を対象とする。

- i) 多因子疾患に関するリスク予測や予防等
- ii) 多因子疾患に関する診断(層別化)や治療等
- iii) 多因子疾患に関する薬剤の選択・最適化等

(2) 基盤研究開発

多因子疾患研究を含めたゲノム医療研究コミュニティ全体の基盤技術となる、解析ツール(例えば、参照となる DNA アレイ、オミックスパネル等)や、ハイオインフォマティクスに必要なツール(例えば、新規の遺伝統計解析手法、ゲノム解析アルゴリズム等)の研究開発

※大規模ゲノム解析を伴う研究を「タイプA」、伴わない研究を「タイプB」とした。

ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業



進め方

- 多くの国民が罹患する一般的な疾患のゲノム医療研究を推進するため、最長10年の研究期間を確保
- 若手研究者(特に、バイオインフォマティクスや遺伝統計学に関する若手研究者・技術者)の人材育成を重視
- データシェアリングを推進し、データ登録・公開の実施について、中間・事後評価時等に考慮
- 柔軟な研究デザインを可能としており、初年度から3年目までは、毎年度フォローアップを実施
- OPS、POの助言に基づき、必要に応じて研究計画を軌道修正させ、研究課題の集約、統合も視野に入れた中間評価の実施

平成28年度ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 「先端ゲノム研究開発」採択課題



タイプA (大規模ゲノム解析を伴う研究)

研究開発課題名	所属機関 (代表機関)	研究開発代表者	テーマ
糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト	東京大学 大学院医学系研究科	門脇 孝	(1)
精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究	国立研究開発法人 理化学研究所 統合生命医科学研究センター	蒔田 泰誠	(1)
ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	森下 真一	(2)
多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	山本 雅之	(2)

タイプB

研究開発課題名	所属機関 (代表機関)	研究開発代表者	テーマ
精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究	国立研究開発法人 理化学研究所 脳科学総合研究センター	加藤 忠史	(1)
パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究	神戸大学 大学院医学研究科	戸田 達史	(1)
日本人大規模全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用	東京大学 大学院医学系研究科	徳永 勝士	(2)
先進的シーケンス情報解析技術基盤の開発	京都大学 大学院医学研究科	藤本 明洋	(2)

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業



目標

各疾患分野においてゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、臨床現場への還元を行うとともに、臨床現場で利活用されるデータベースを整備・運用し、ゲノム医療の実装(診断、治療等)を推進する。

対象となるテーマ

(1) 臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究

下記のi) -iv) の領域において、検体の収集およびゲノム解析を行い、ゲノム情報の疾患特異性や臨床特性等との関連を解明し、疾患毎の臨床ゲノム情報データストレージを整備する

- i) 希少・難治性疾患領域
- ii) がん領域
- iii) 感染症領域
- iv) 認知症及びその他領域

(2) 臨床ゲノム情報統合データベース

個別の疾患領域における研究で得られた変異・多型情報等の知見を共有し、診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤構築、およびゲノム医療で必須とされる疾患横断的利活用を可能とする機能の開発

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業



進め方

○初年度は、各疾患領域におけるクリニカルシーケンスを開始するとともに、データベースの概念設計、国内に存在する既存臨床ゲノム情報の調査

○2年度までに、プロトタイプの公表および運用開始し、国内に存在する既存臨床ゲノム情報、各疾患領域の研究機関から供出された臨床ゲノム情報、非制限公開されている既存データベース(米国ClinVar等)等から得た臨床ゲノム情報を用いた、試作データベースの運用及び公開

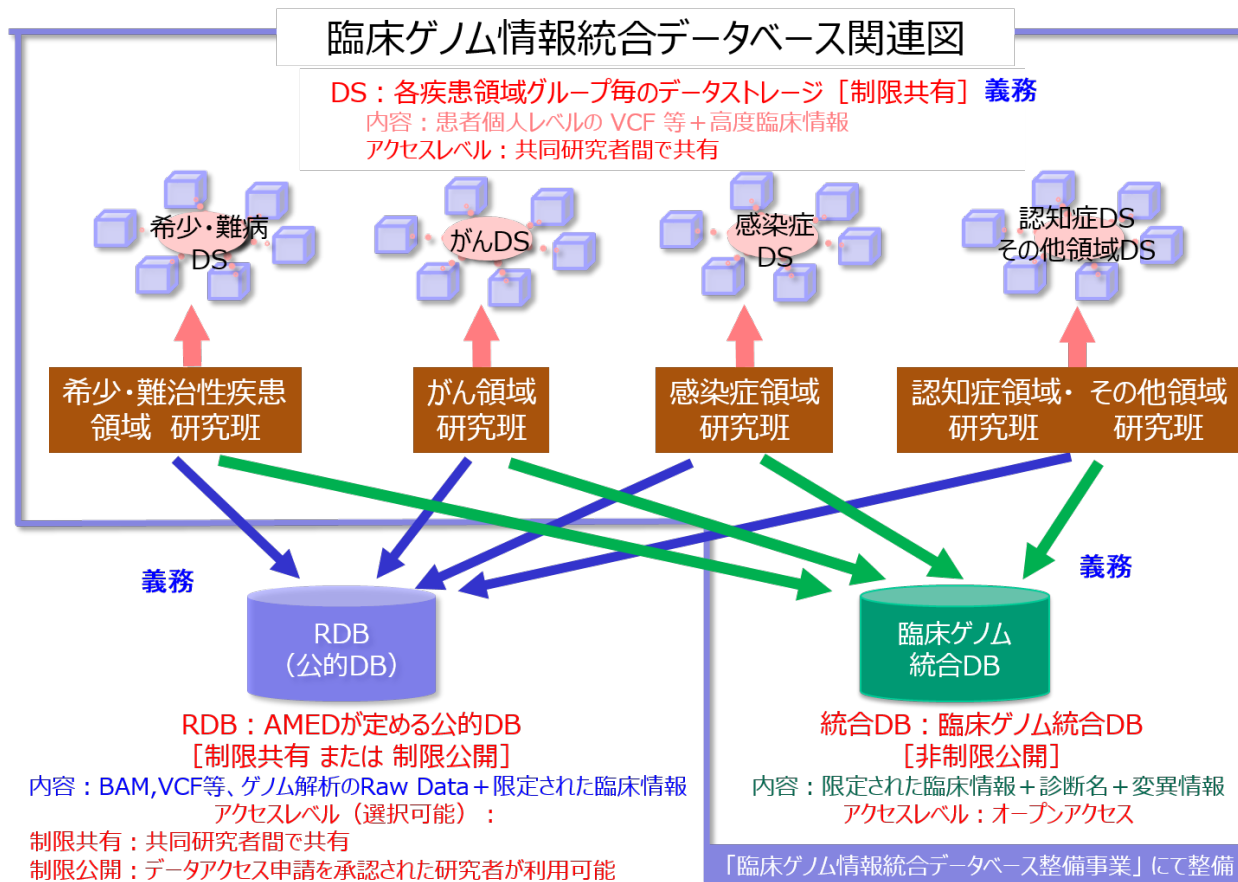
○3年度以降、各疾患領域の研究機関からデータを受け入れ、本格運用の開始

○データシェアリングを推進し、データ登録・公開の実施について、中間・事後評価時等に考慮

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業



進め方



平成28年度臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 採択課題



希少・難治性疾患領域

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
希少・難治性疾患領域における臨床ゲノムデータストレージの整備に関する研究	慶應義塾大学	小崎 健次郎
希少・難病分野の臨床ゲノム情報統合データベース整備	東京大学	辻 省次

がん領域

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
ゲノム創薬・医療を指向した全国規模の進行固形がん、及び、遺伝性腫瘍臨床ゲノムデータストレージの構築	国立がん研究センター	中釜 斉
がん領域における臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究	名古屋医療センター	堀部 敬三
大規模ゲノム医療体制の確立と知識データベースの構築	東京大学	間野 博行
国内完結型がんクリニカルシーケンスの社会実装と統合データベース構築およびゲノム医療人材育成に関する研究開発	京都大学	武藤 学

平成28年度臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 採択課題



感染症領域

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
ヒトとウイルスのゲノム情報と臨床情報の統合によるHTLV-1関連疾患の診療支援全国ネットワークの確立	京都大学	松田 文彦
B型肝炎に関する統合的臨床ゲノムデータベースの構築を目指す研究	国立国際医療研究センター	溝上 雅史
HIV感染症に関する臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究	国立感染症研究所	俣野 哲朗

認知症・その他領域

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
感覚器障害領域を対象とした統合型臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究	信州大学	宇佐美 真一
認知症臨床ゲノム情報データベース構築に関する開発研究	大阪市立大学	森 啓

臨床ゲノム情報統合データベース整備に関する研究

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築	京都大学	奥野 恭史
ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築	国立国際医療研究センター	加藤 規弘
真に個別患者の診療に役立ち領域横断的に高い拡張性を有する変異・多型情報データベースの創成	慶應義塾大学	小崎 健次郎