

ゲノム医療実用化プロジェクト の取組状況について

平成28年11月14日

厚生労働省

ゲノム医療実用化プロジェクト ～オールジャパン疾患ゲノムネットワークの構築～

事業概要

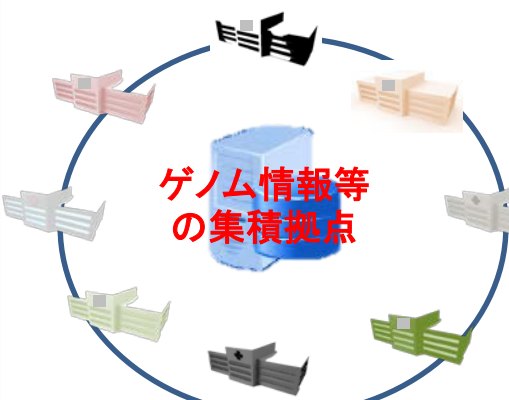
平成29年度概算要求額 42億円（平成28年度予算額 40億円）

- 大学病院等医療機関からの全ゲノム情報等を集積するため、**オールジャパンのネットワークを形成**。具体的には、「**全ゲノム情報等の集積拠点**」を3大バイオバンク、国立高度専門医療研究センター（NC）、大学病院等が連携して構築し、集積した情報の解析等により得られた情報を**医療機関に提供することで個別化医療の推進**を図る。
- 基礎研究によるエビデンスが比較的蓄積されており、**医療への実利用が近い①がん、②希少難病**などの日本人患者を対象として、より質の高い臨床情報を得るため、全ゲノム解析に加え、多層的なゲノム解析等を実施し、
(1) 欧米で実利用されている疾患については、日本人患者に対する**臨床での実用化を検証**し、
(2) 未だ世界でも実利用されていない疾患については、**臨床上の有用性を検証**する。
- **拠点は、協力機関とともに被験者をリクルートし、5年間で日本人患者10万人分*の全ゲノム情報等を集積することを目標とし、医療機関や研究機関が参照できる日本人のゲノム医療データベースを構築**する。
- 拠点には、運営協議会を設置し、情報集積・提供のためのルール作りや、人材育成、広報等を実施する。

* 英国Genomics Englandでは10万人（2012～2016）；米国Precision Medicine Initiativeでは100万人（2015～）

事業イメージ

オールジャパンでのゲノム医療推進体制「全ゲノム情報等のデータネットワーク」



大学・病院等
ゲノム解析拠点（理研、東大等）、健常者ゲノム情報（東北MMB）、3大バイオバンク、他の疾患プロジェクトと連携して実施

運営費交付金

平成29年度概算要求額 10.0億円（平成28年度予算額 10.0億円）

- NCにおける体制整備
（ゲノム診療支援システムの整備）

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

平成29年度概算要求額 25.9億円（平成28年度予算額 25.9億円）

- 患者説明、臨床情報等の登録フォーマットを統一
- 患者リクルートと全ゲノム解析等の実施
- 臨床ゲノム情報統合データベースの管理・運営
（日本人における疾患関連遺伝子の臨床での実用化等を促進）

ゲノム創薬基盤推進研究事業

平成29年度概算要求額 6.0億円（平成28年度予算額 3.7億円）

- ゲノム創薬研究成果の患者還元に係る課題解決を実施
- ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等を推進
- オミックス創薬研究に資する生体試料の品質評価等を実施

ゲノム医療の実用化により、経済効率的かつ質の高い効果的な医療が実現できる

背景

○ 近年ゲノム解析技術等が著しく進展し、ゲノム情報を活用した医療への応用に係る取組が欧米を中心に急速に進みつつある。そのため我が国においても、ゲノム医療(個人のゲノム情報等に基づく、その人の体質や症状に適した医療)の実用化に向け、**オールジャパン体制で取組の強化を図る必要**がある。

事業の目的

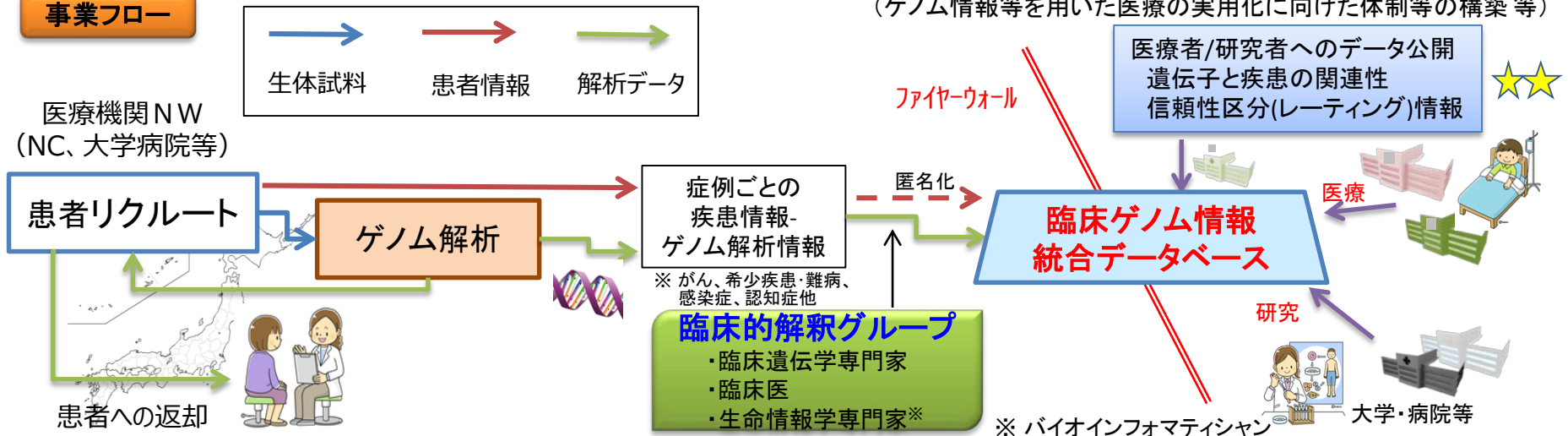
○ ゲノム情報等を**オールジャパン体制**で集積するため、3大バイオバンク、国立高度専門医療研究センター(NC)、大学病院等の医療機関が連携し、ゲノム情報等の集積拠点を整備する。

事業概要

○ がん、希少疾患・難病、感染症、認知症などの個々の症例から得られた詳細な臨床情報と全ゲノム情報等を集積・統合し、遺伝子変異・多型(遺伝子型)が疾患の発症(表現型)とどのように関連づけられるかを日本人を対象に評価・検証するため、以下の特徴を有する『臨床ゲノム情報統合データベース』を構築し、ゲノム医療の実用化を推進する。

- † 疾患ごとに患者リクルート等を行う大学病院等からなる医療機関ネットワークを構築(研究の基盤整備等)
- † 対象疾患ごとに目標症例数を設定し、全ゲノム解析等を実施するとともに、患者の疾患情報と統合(ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積等)
- † 遺伝子と疾患との関連性を検証する大学等の専門家よりなる『臨床的解釈グループ』による検証を実施(ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築等)

事業フロー



臨床的意義付けがなされたゲノム情報等を活用することで、個別化医療等が推進

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（再掲）

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 |

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 |

臨床ゲノム統合情報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つ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 |

ゲノム医療の実用化に向けた基盤整備の概要

臨床ゲノム情報統合
データベース整備事業

ナショナルセンターバイオ
バンクネットワーク(NCBN)

新興・再興感染症に対する
革新的医薬品等開発推進研究事業

認知症研究開発事業

革新的がん医療実用化研究事業

難治性疾患実用化研究事業 等

臨床情報、ゲノム解析情報等

2020年度までに、
がん、希少・難治性疾患、感染症、認知症他の疾患について、
日本人患者10万人の全ゲノム情報等の集積を目指す

ゲノム医療の実用化研究等への利活用
ゲノム医療への実装