

第10回ゲノム医療協議会	資料
令和4年12月23日	2

全ゲノム解析等実行計画の進捗について

厚生労働省

ひと、くらし、みらいのために



厚生労働省
Ministry of Health, Labour and Welfare

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 がん領域AMED研究班の概要

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。

がん領域AMED研究班のこれまでの成果

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2,000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：677症例
(令和4年10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：381症例

既存の検査では検出で
きないがんに関する
ゲノム異常の検出*：
113症例

全ゲノム解析の
結果が診断に有用
であった例*：
32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*：
30症例

*症例数はのべ数

出口戦略の加速による創薬の促進や患者還元の拡大

- 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**

既存の治療
・診断等

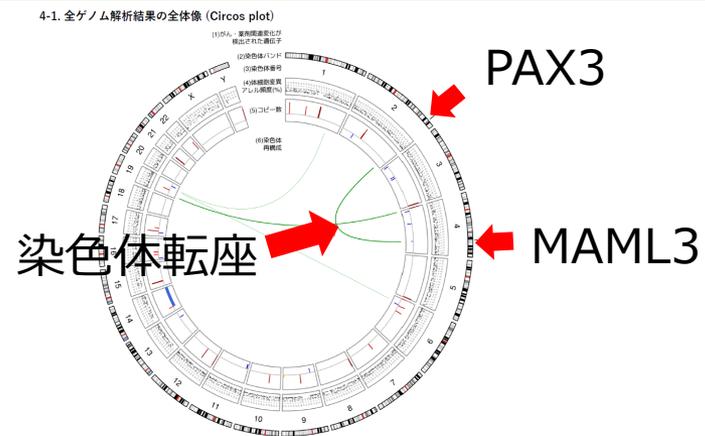
全ゲノム解析等の実施により検出できたゲノム異常の例

・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。



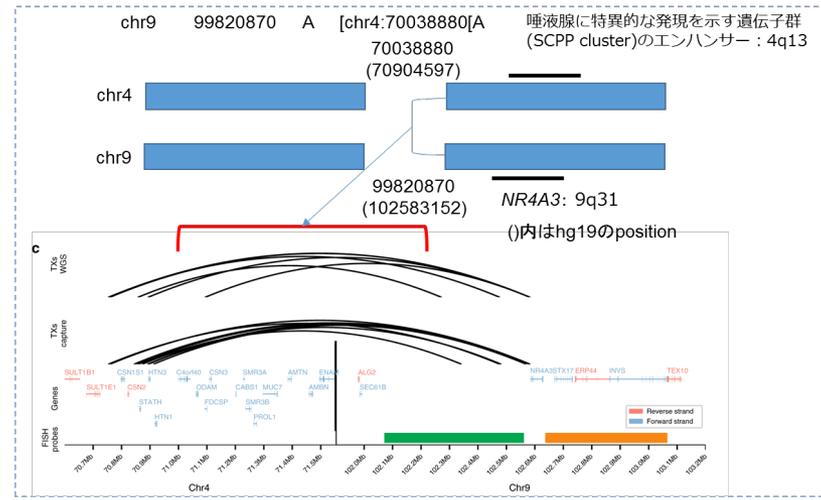
AMED革新的がん医療実用化研究事業
「8000症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究」浦上研一班

・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。

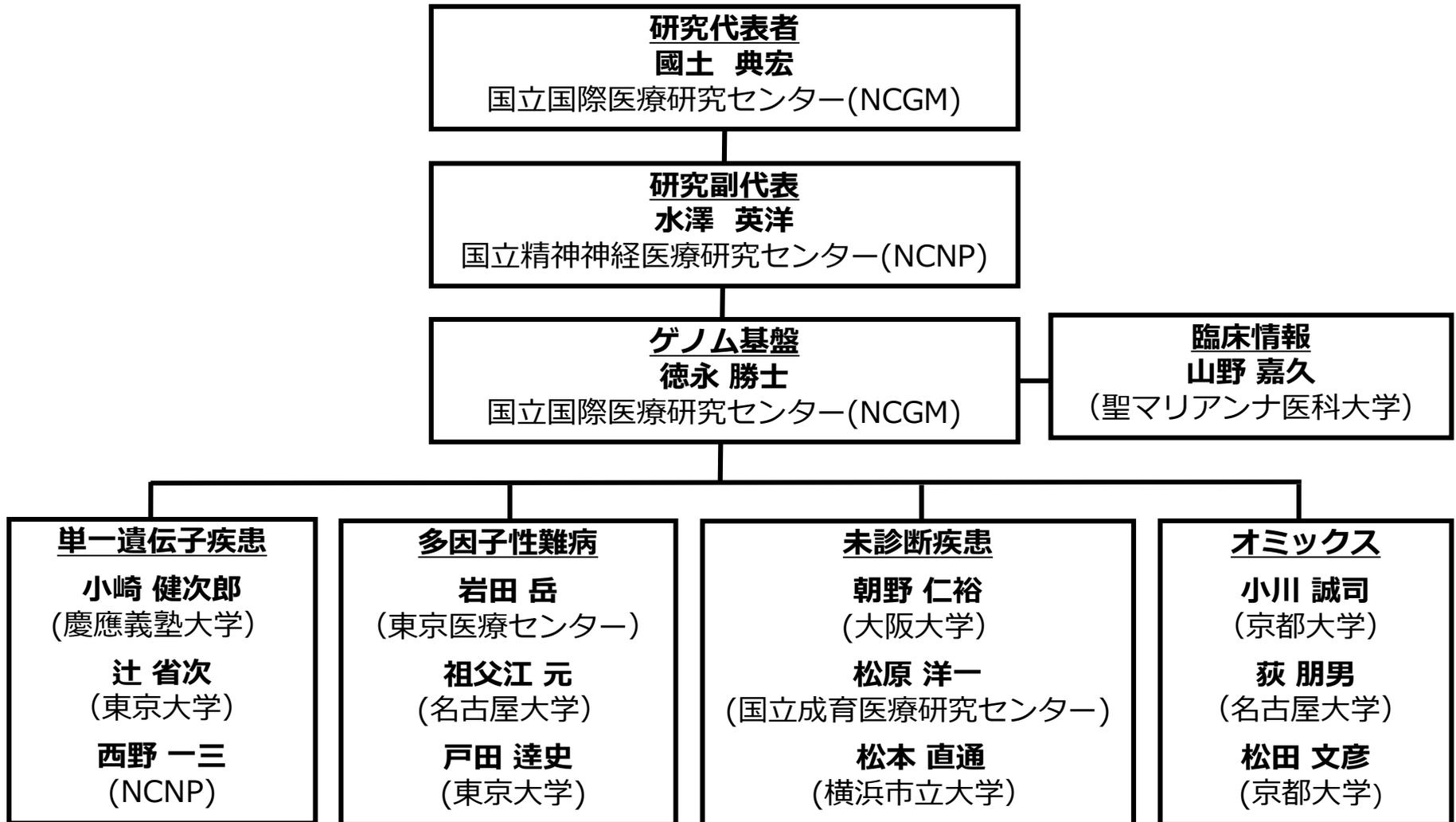


転座の結果生じたenhancer hijackingによるNR4A3遺伝子の発現上昇が、がんのドライバー変異である可能性が示された。



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

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：國土典宏（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。

「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。

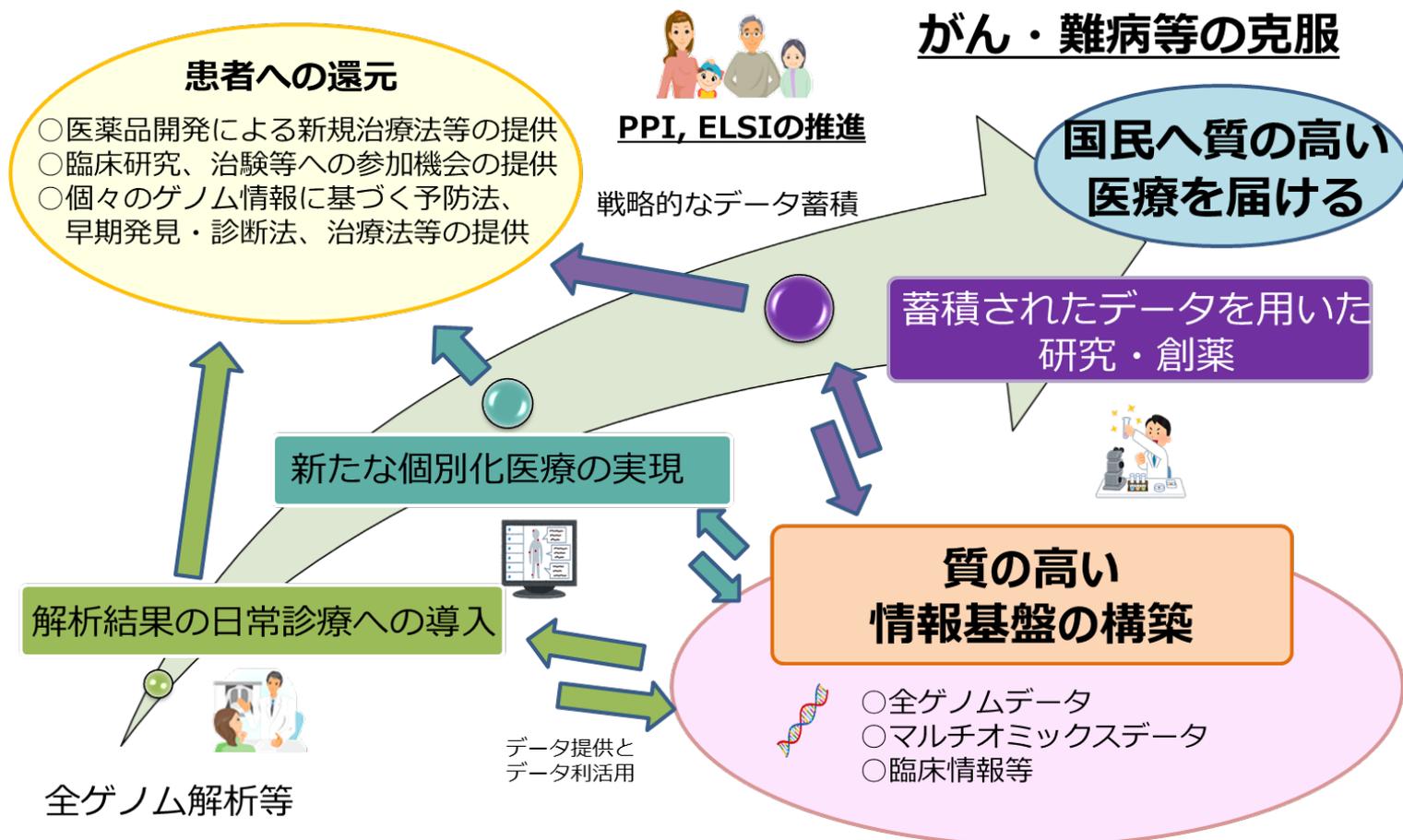
	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現 ⇒ 国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○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。

「全ゲノム解析等実行計画2022」 (目次) (令和4年9月策定)

0. 序文

1. 事業概要

- (1) 事業実施体制
- (2) 患者への還元
- (3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

2. 事業目的

3. 基本戦略

- (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
- (2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略
- (3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

4. これまでの取組み

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

- (1) 全ゲノム解析等の対象患者等
- (2) 対象症例数
- (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制
- (4) 事業を構成する組織について

6. 本事業の運営方針と内容

- (1) 患者還元
- (2) 利活用
- (3) 人材育成

7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項

8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

9. おわりに

10. 用語集

7. 倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI) に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術等の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題 (ELSI) が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。

具体的には、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。

ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

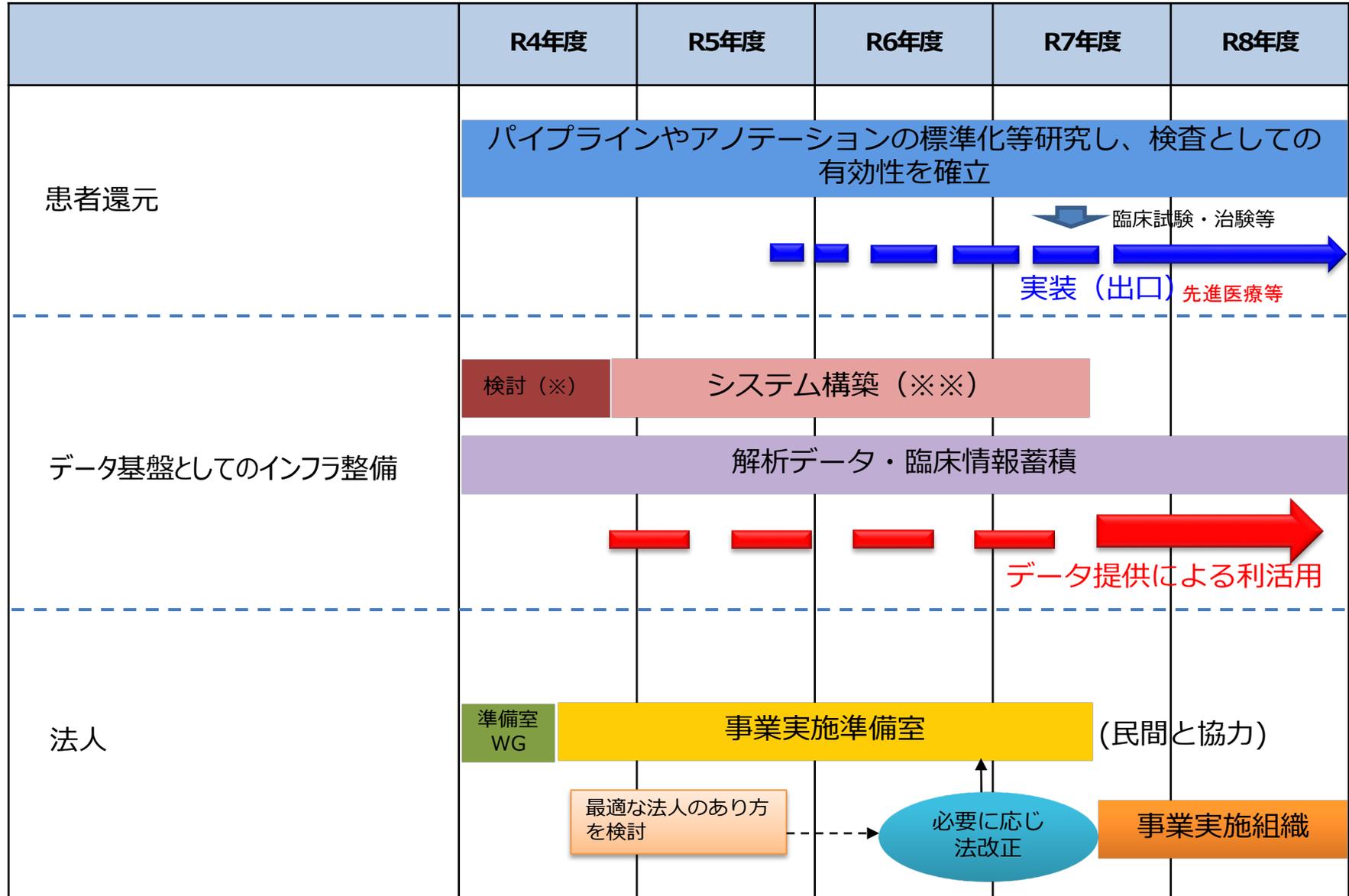
- ・ゲノム情報等による不利益が生じないようにするために社会環境の整備をする上での制度面での課題を把握したうえで、本事業における対応方針を検討する。

8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努めることが必要である。

具体的には、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。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

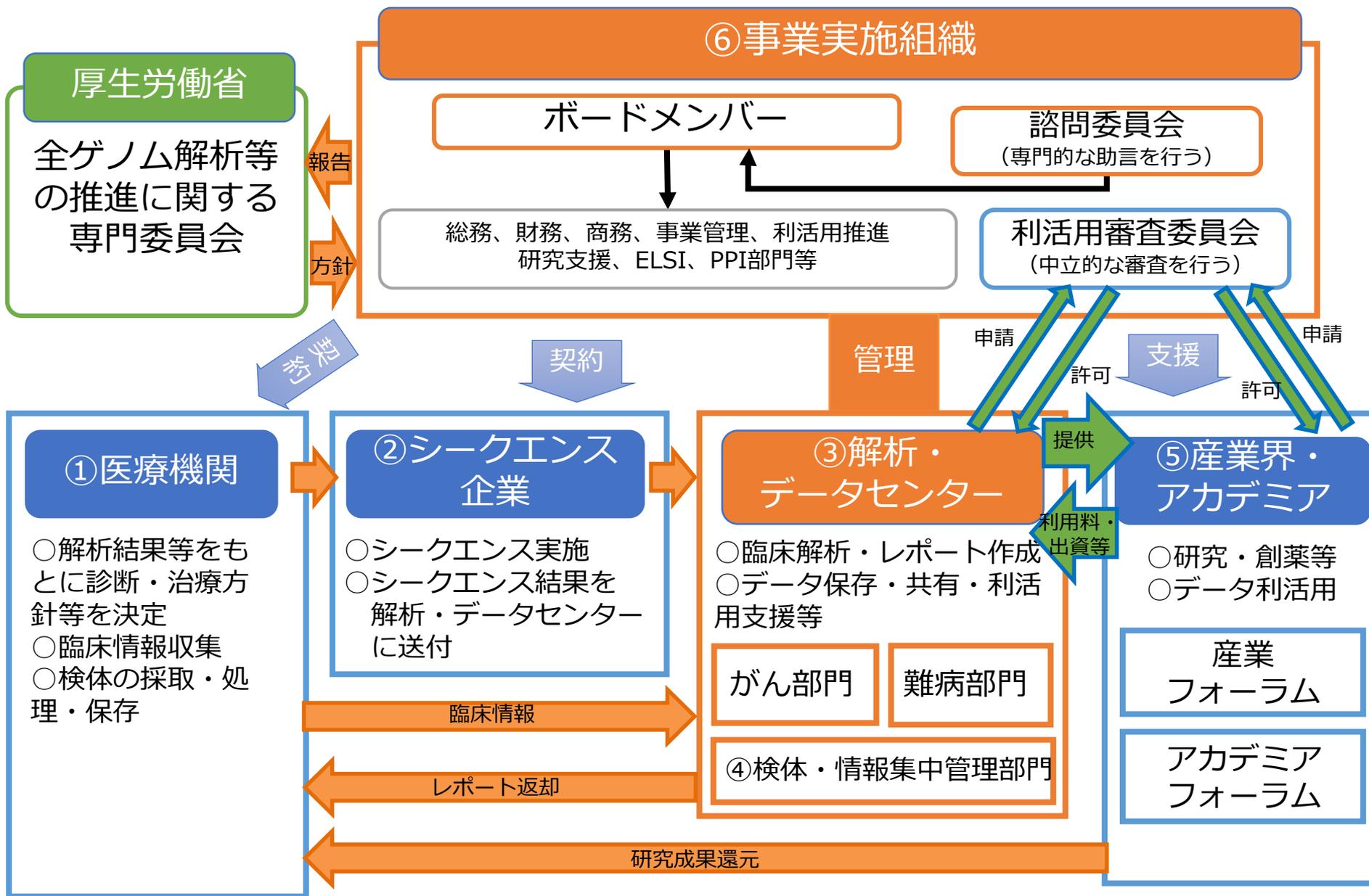
事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール(案)



(※) 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

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。

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

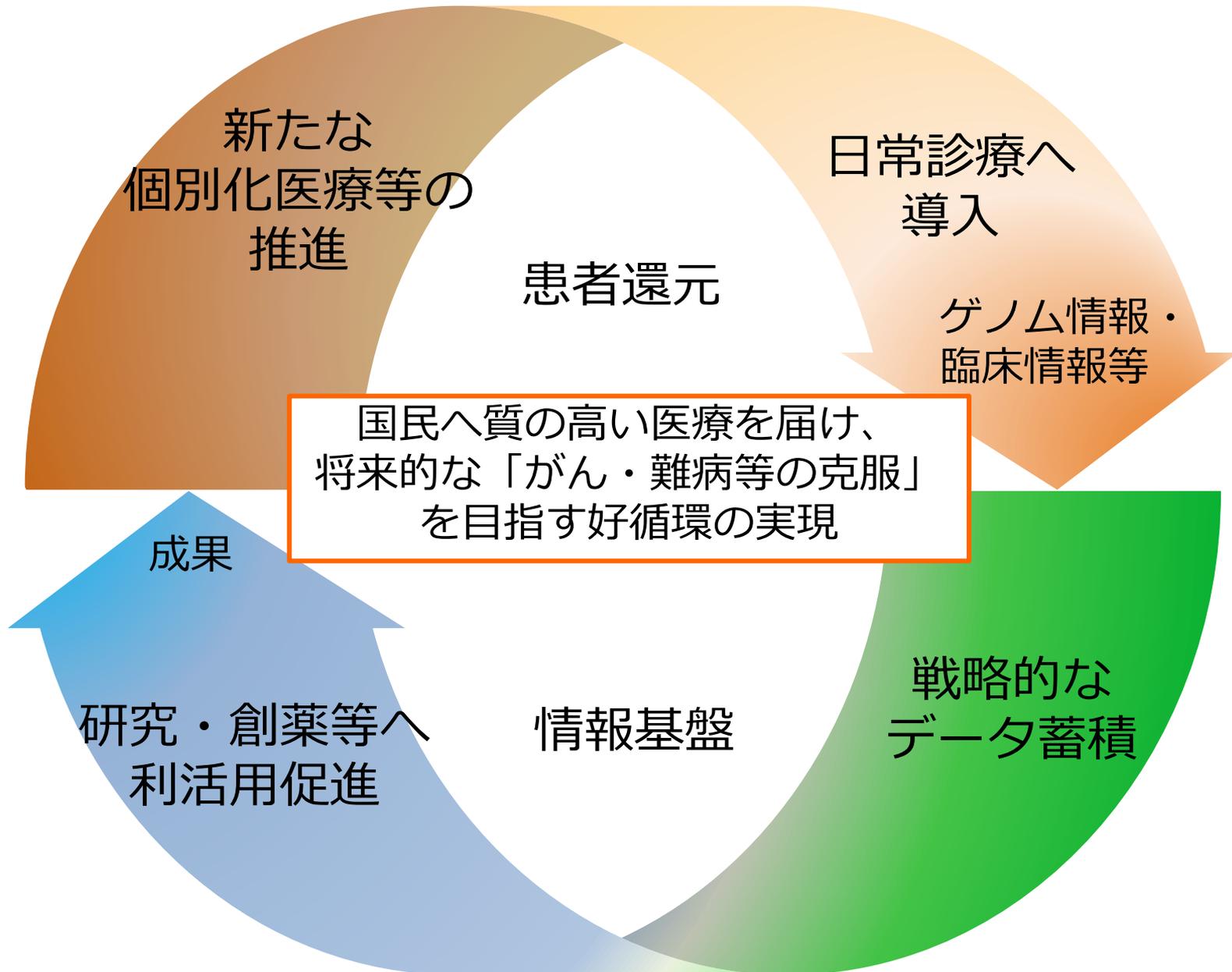
□事業内容

- 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組織のビジョン



参考

「全ゲノム解析等実行計画」（令和元年12月20日）について

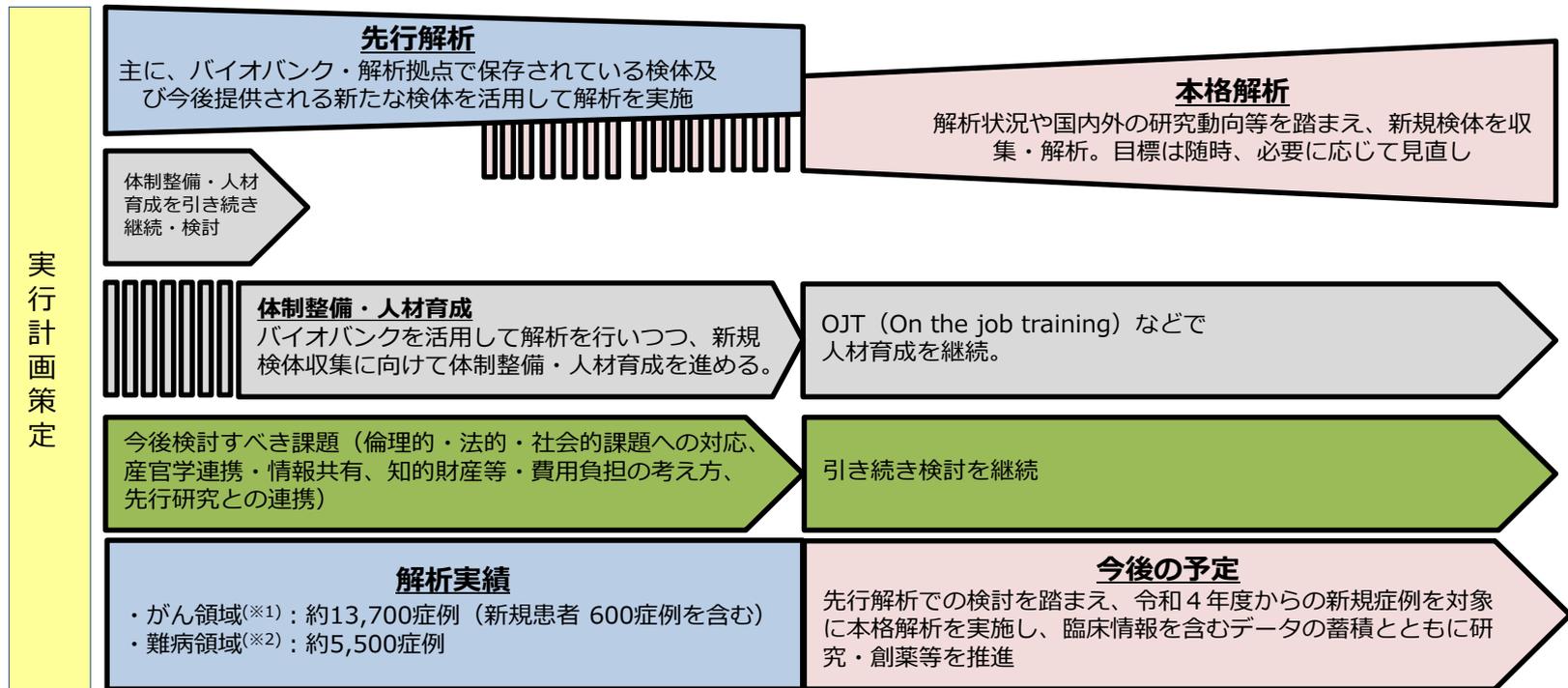
全ゲノム解析等の目的

○がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがん医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。

○難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていく。

最大3年程度を目処に当面の間

先行解析後、速やかに本格解析



※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

これまでの解析実績と令和4年度の解析予定

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。それぞれの解析実績と今後の解析予定は以下の通り。

領域		解析実績		解析予定
		令和2年度	令和3年度	令和4年度
がん	○難治性のがん (白血病、食道がん、肝臓がん、胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん)	約550症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	原則生存しており、解析結果を還元可能な、保存検体を有する約9,900症例 ・血液領域 ・消化器領域 ・婦人科領域 ・呼吸器他領域 ・希少がん領域 ・小児がん領域 この内、新規患者600症例	新規患者 2,000症例
	○希少がん（小児がん含む）			
	○遺伝性のがん（小児がん含む）	約3,250症例		
難病	○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例 (700症例:当初予算、 1,800症例:R2調整費)	約3,000症例 (800症例:当初予算、 2,200症例:R3調整費)	新規患者 約2,500症例 (150症例:当初予算、 2,000症例:R4調整費、 350症例:R3補正予算)

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。

