

がん・難病の全ゲノム解析等について

令和2年8月
厚生労働省

全ゲノム解析等実行計画（第1版）

全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は**、一人ひとりの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や難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、**がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施**する。

具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等**を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象**とする。
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が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(小児がんを含む)、遺伝性のがん(小児がんを含む)(約1.6万症例(3.3万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等**を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**ゲノム解析拠点の検体(現在保存されている最大約2.8万症例(約3.6万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象**とする。
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**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、成果が期待できる疾患(約5500症例(6500ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

全ゲノム解析等の数値目標

症例数・ゲノム数の合計は、小数点第2位以下の端数処理により、単純な合計数とは異なる場合がある。

がん種	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
罹患数の多いがん・難治性がん	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体）	約5.6万症例（11.2万ゲノム） + α	難治性のがん、希少がん、遺伝性のがんの約1.6万症例（3.3万ゲノム） + β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
希少がん（小児がんを含む）		約0.7万症例（1.4万ゲノム） + α		
遺伝性のがん（小児がんを含む）	がん部位（新鮮凍結検体） + 血液（正常検体） （必要に応じて両親や同胞の正常検体）	約0.2万症例（0.4万ゲノム） + α （必要に応じて両親や同胞の正常検体0.19万ゲノム）		
合計		約6.4万症例（約13万ゲノム） + α	-	-

対象類型	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
単一遺伝子性疾患（筋ジストロフィー等）	血液（加えて両親の血液）	約0.1万症例（0.3万ゲノム） + α	単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患の約5500症例（6500ゲノム） + β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
多因子疾患（パーキンソン病等）	血液	約2.4万症例（2.4万ゲノム） + α		
診断困難な疾患	血液（加えて両親の血液）	約0.3万症例（0.9万ゲノム） + α		
合計		約2.8万症例（約3.6万ゲノム） + α	-	-

※ 1) がんの主要なバイオバンクは、3大バイオバンクのうちがん症例を有するバイオバンク・ジャパン、国立がん研究センターバイオバンク、がん登録数の上位2位の静岡がんセンター、がん研究会有明病院、白血病の大規模検体を有する京都大学の5カ所を想定。難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点7機関）：国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立病院機構東京医療センター、東京大学、横浜市立大学、名古屋大学、京都大学/IRUD解析拠点（6機関）：東北大学、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学、横浜市立大学、名古屋大学、大阪大学）を想定。

※ 2) +αは今後提供される新たな検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年1000件程度。難病（これまでの解析拠点での実績）では、単一遺伝子性疾患約400症例、多因子性疾患9600症例、未診断疾患900症例程度と想定。+βは今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年数百件程度と想定。難病（これまでの解析拠点での実績）では、例年約2200症例程度と想定。

※ 3) 難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

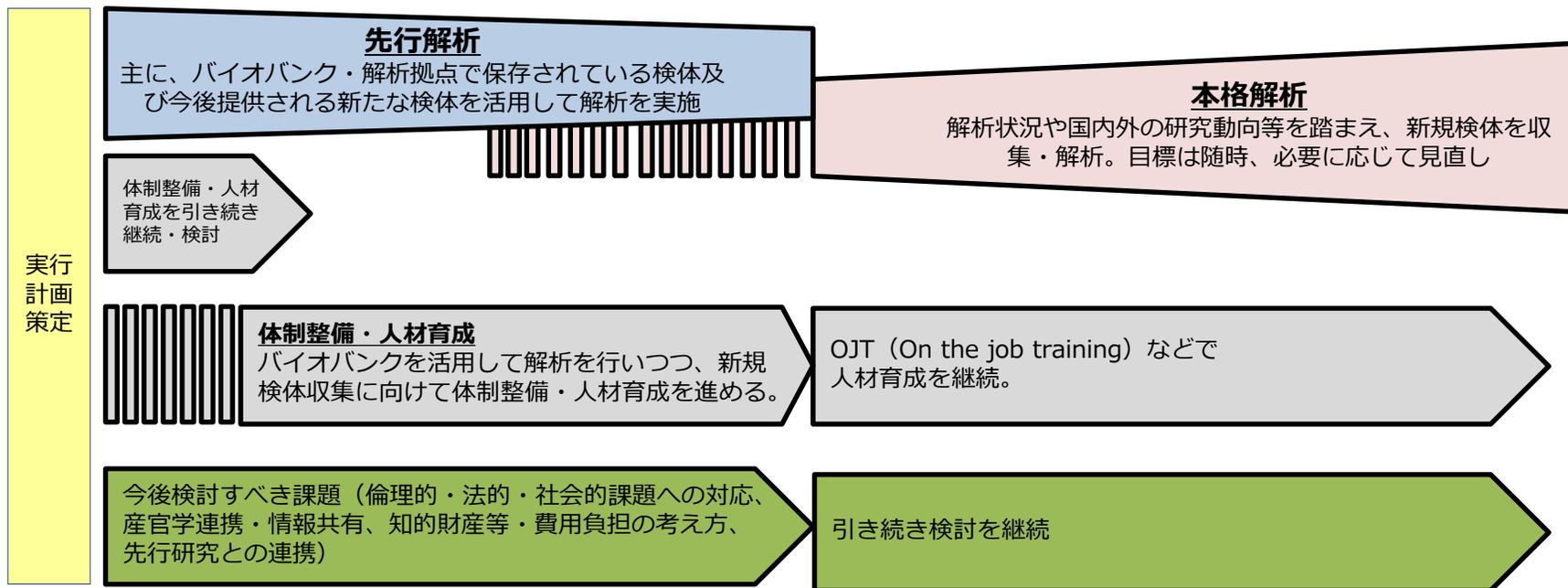
※ 4) 先行解析で研究利用が可能なものは、がん50%程度・難病66%程度と想定。

※ 5) がんの先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、難治性のがん、希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）を優先して全ゲノム解析等を実施する。難病の先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、単一遺伝子性疾患（遺伝性疾患の診断がしたが全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患を対象）、多因子疾患（遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾病を対象）、診断困難な疾患（全エクソーム解析を行っても遺伝性疾患が疑われるが診断困難な症例を対象）を優先して全ゲノム解析等を実施する。

全ゲノム解析等の工程表

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



がんゲノム医療推進コンソーシアム

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

- ・ がんゲノム医療の第三者的な立場での科学的評価
- ・ 評価に基づく、方向性の策定及び厚生労働省等への意見具申
- ・ 国民からの意見募集及びがんゲノム医療普及のための活動

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

- ・ がんに関する全ゲノム解析等の推進について専門的に議論

データセンター

- ・ データの標準化、収集・管理・利活用
- ・ 医療機関、研究機関、企業等との契約

情報集約
・ 管理

データ保管 (クラウド)

検体保管

その他の研究
機関や企業等

製薬企業

その他
協力医療機関

静岡県立静岡
がんセンター

がん研究会
有明病院

患者・国民

京都大学

国立がん研
究センター

東京大学

がんの全ゲノム解析等に関する検討について

がんの全ゲノム解析等についての概要

- 2019年10月、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議（以下、がんゲノムコンソ）の下に、**がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会**（以下、がん全ゲノム部会）を設置。今後、全ゲノム解析等関連研究を着実に推進するため、がん全ゲノム部会の下に**がん全ゲノム解析等連絡調整会議**（以下、連絡調整会議）を設置し関係者で議論する予定。
- 2019年12月、がん全ゲノム部会等における議論を基に、**全ゲノム解析等実行計画を策定**。
- 今後、がんゲノムコンソ、がん全ゲノム部会、連絡調整会議での議論を加速する予定。
- 2019年度から当面の間は、AMED調整費、厚生労働科学研究費等の予算を活用した取組を進め、適宜、研究成果をがん全ゲノム部会に報告し、本格解析につなげていく予定。

検討体制

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議
2018年8月～

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会
2019年10月～

がん全ゲノム解析等連絡調整会議（予定）
2020年9月～

先行解析の実施

当面の主な全ゲノム解析等
関連研究

AMED調整費

遺伝性腫瘍の全ゲノム解析

- 多施設共同研究を通じて、
- 遺伝性腫瘍および若年性のがんの全ゲノム解析等を実施
 - 適切なデータのストレージ
 - シェアリングの取扱い等を研究

厚生労働科学研究費

難治性がんの全ゲノム解析

- バイオバンク保存検体のうち研究利用が可能なものを抽出
- 膵がん等の難治性がんの全ゲノム解析を実施
- 検体処理等のワークフローの検討

その他、革新的がん医療実用化研究事業（AMED研究事業）等を活用する

整備制

体制整備等に関する検討

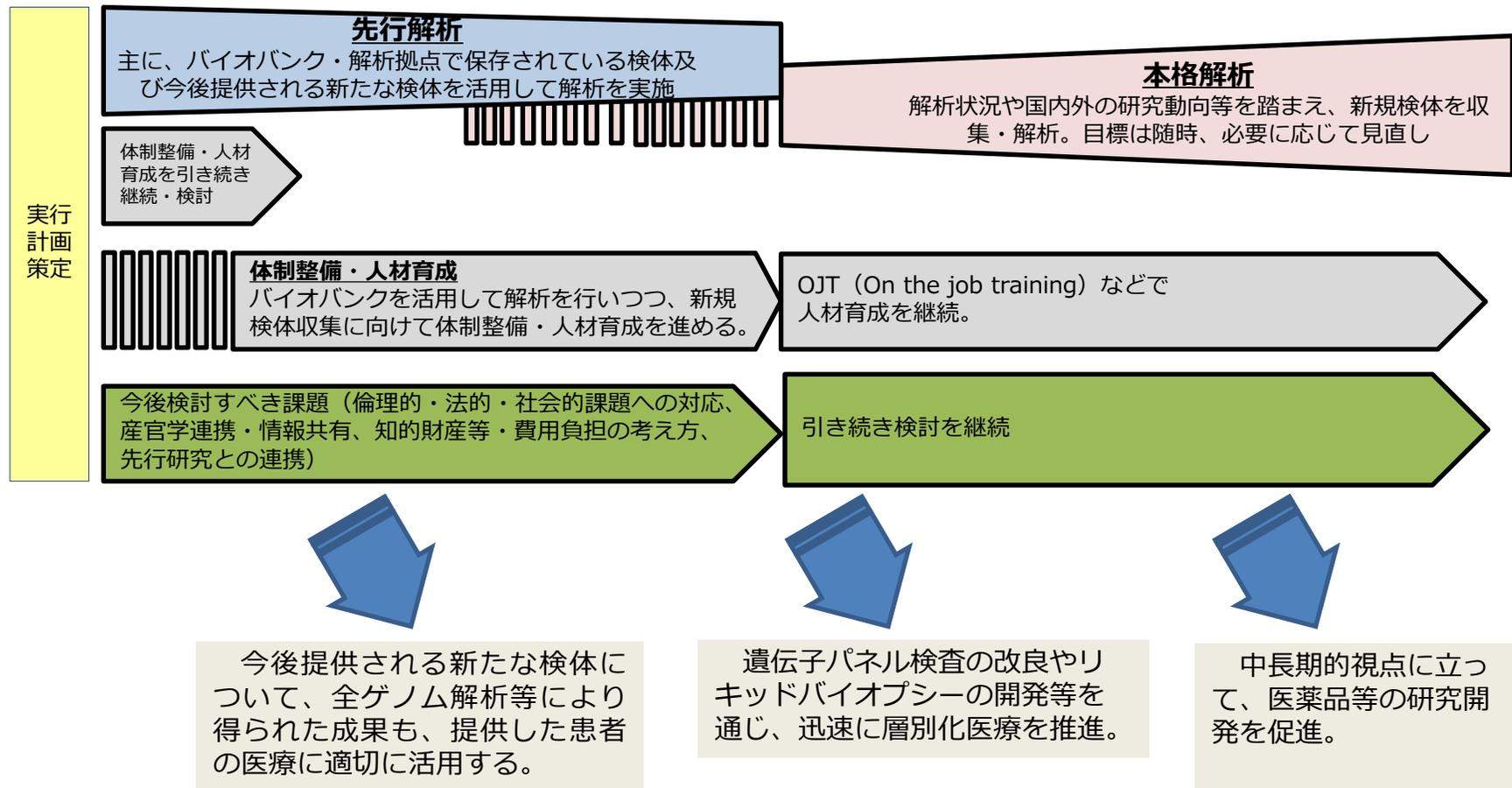
- 先行解析及び本格解析に必要な体制整備
- 自立可能なビジネスモデル、その他人材育成やELSIについて調査。

がんに関する全ゲノム解析等実行計画について（全体イメージ）

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。

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



難病の全ゲノム解析等に関する検討について

難病の全ゲノム解析等についての概要

- 2019年10月、**難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会**（以下、検討会）を設置。
- 2019年12月、検討会等における議論を基に、**全ゲノム解析等実行計画**を策定。
- 2020年4月、難病ゲノム医療の体制整備等を検討する**厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究）**を設置。
- これらの議論を踏まえ、2020年度後半から先行解析の実施に関する研究班を設置し、先行解析の実施を進め、適宜、研究成果を検討会に報告しつつ、本格解析につなげていくことを想定。

検討体制

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会
2019年10月～

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究
2020年4月～

当面の主な 全ゲノム解析等 関連研究

先行
解析
実施

先行解析の実施に関する研究班を設置

※検討会及び厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究）の議論を踏まえて対応。
※難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点/IRUD解析拠点）と協力。

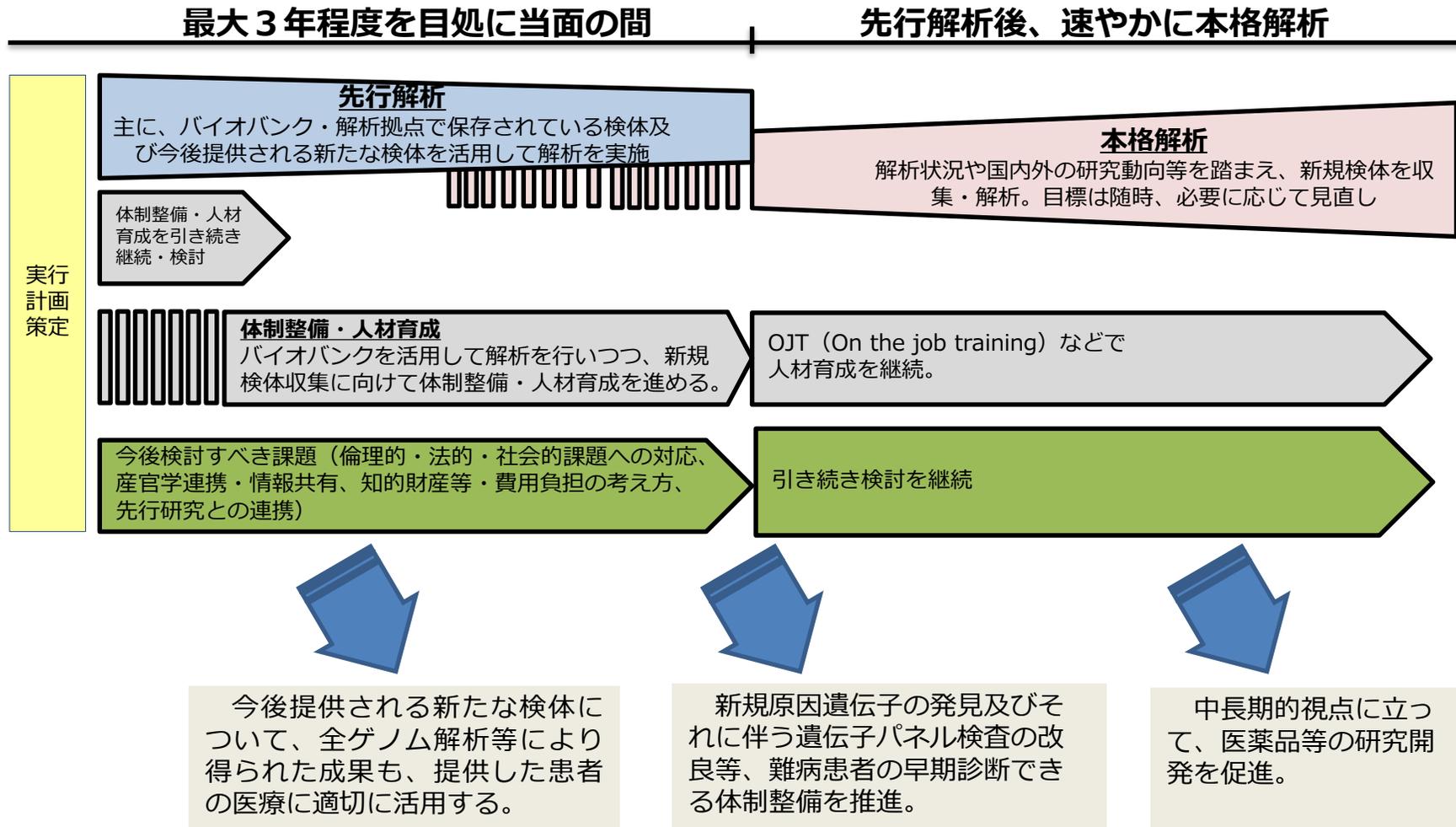
体制
整備

体制整備等に関する検討（厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究））

- ①協力医療機関のあり方について
- ②同意書の検討・国民への普及啓発
- ③臨床情報の検討
- ④ゲノム基盤の運営・管理について
- ⑤データの産業利用のあり方
- ⑥人材育成等

難病に関する全ゲノム解析等実行計画について（全体イメージ）

全ゲノム解析等の目的：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。



全ゲノム解析等に関する実行計画の実行について

○経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

○成長戦略フォローアップ2020（令和2年7月17日閣議決定）

・全ゲノム情報等を活用し、引き続きがん・難病等のゲノム医療を推進する。一人ひとりの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観点から、昨年12月に策定した**全ゲノム解析等実行計画に基づき、まずは先行解析を進める**。先行解析では、主要なバイオバンクの検体や今後提供される新たな検体を活用し、2023年度までに、がん・難病をあわせて最大約10万症例近くを解析対象として、研究利用が可能なものを精査した上で全ゲノム解析等を実施する。がんについては罹患数の多いがん・難治性がん、希少がん、遺伝性がんを対象に、難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患を対象とする。

・先行解析の進捗状況を踏まえて中間的な論点整理を行い、本格解析の方向性や人材育成、体制整備・費用負担の考え方、倫理的・法的・社会的な課題等の課題について洗い出しを行い、スムーズな本格解析を執行できる体制を整えるとともに、全ゲノム解析等により得られた全ゲノム情報と臨床情報とを集積し、産学の関係者が幅広く創薬や治療法の開発等に分析・活用できる体制を整備する。

（参考）自民党 データヘルス推進特命委員会 がんゲノム・AI等WG 提言書（抜粋） 令和2年6月30日公表

- ・ がんとの戦いに終止符を打ち「がんで死なない日本」を実現すべく、「全ゲノム解析等実行計画」に基づく先行解析を加速させるべき。全ゲノム解析等により得られた成果が、患者の医療に適切に活用される仕組みを構築するべき。
- ・ 当初から新薬開発への活用も視野にいたったデータの収集、管理・運営、利活用の体制整備等に直ちに着手するべき。本格解析等における費用負担のあり方について、民間資金の活用も含め、早急に検討すべき。
- ・ 全ゲノム解析や個別化医療の推進に必要な人材の数値目標について年内に整理すべき。

令和3年度概算要求におけるゲノム・データ基盤PJの重点項目

目指す出口

AI研究

● **医工連携・人工知能実装研究事業（旧事業：臨床研究等ICT基盤構築・人工知能実装研究事業）**
 複数の学会が医用画像を収集し、症例情報と併せたデータのディープ・ラーニングによる解析を行い、診断支援システムの開発を試みた。

客観的な評価指標が乏しい精神・神経疾患において、早期から適切な医療・介護支援・療養等の介入を実現し、症状の進行を遅らせることで、生活の質の維持・向上を目指すことを目的として、画像所見と行動を組み合わせたAI技術の研究を進める。

早期から介入することで精神神経疾患等の予後の改善を目指す。

- **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**

令和元年12月 全ゲノム解析等実行計画を策定。

全ゲノム解析等実行計画に基づいて、①がんは、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（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）について、優先的に先行解析を行うことで日本人の全ゲノム解析等により諸外国のデータベースとゲノム変異の違いを明らかにしつつ、本格解析の対象となるがん種やその数値目標に関する方針等を検討する。

②難病においては、遺伝学的背景や臨床症状等から単一遺伝子性疾患が示唆されるものの、既存の原因遺伝子を認めない等の症例、多因子疾患では遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患及び診断困難な疾患で全エクソーム解析を行っても遺伝性疾患が疑われるが診断困難な症例に対して先行解析を行う。先行解析により本格解析の対象となる疾病やその数値目標に関する方針等を検討する。

治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。

主にゲノム情報

● **認知症研究開発事業**

臨床データに認知症発症に関連するアミロイドやタウを血液から検出する方法を開発した。また、大規模一万人コホートをを用いて、臨床データに頭部MRI画像を融合させ、認知症の危険因子の同定を始めている。さらにアルツハイマー型認知症において、認知症症状が顕在化していないがアミロイドPET陽性等、前臨床期にある者が、円滑に治験に参加できるようにするためのコホート構築を令和元年より開始した。

ヒト脳神経由来のエクソソームを利用して、神経変性に関係するバイオマーカーの研究を進め、認知症患者の層別化の手法を開発する。さらに、薬剤治験対応コホートにおいて、オレンジレジストリと連携してコホート構築を加速化させ、アルツハイマー型認知症の前臨床期を対象とした治験対応体制を2021年度までに構築し、円滑に企業治験に導出する。

認知症の予防法・診断法・治療法の開発

● **ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業**

糖尿病や心筋梗塞について、食習慣に関連する遺伝子座を同定し、この領域が糖尿病や心筋梗塞の発症に関係することが明らかになる等、ゲノム解析による多因子疾患の発症予測法の確立を進めている。

自己免疫性疾患あるいは精神疾患を対象としロングリードシーケンシング技術等の最新のゲノム解析技術を適宜取り入れつつ、構造多型等の多様なゲノム情報のバリエーションを考慮し多因子疾患領域における疾患原因の解明、発症や重症化予測、治療や創薬の標的分子の導出等を目指す。

生活習慣病等多因子疾患の予防法の開発

バイオバンクに保存されている検体及び今後提供される新たな検体を活用して解析を実施

バイオバンク

横断検索システムによる連携

● **東北メディカル・メガバンク計画：**
 健康人のゲノムコホートを構築し、ゲノム研究基盤を構築

● **ゲノム研究バイオバンク事業（バイオバンクジャパン）：**
 バイオバンク・ジャパンの保有する資料・情報の利活用促進

● **ナショナルセンターバイオバンク ネットワーク（NCBN）：**
 臨床試料と電子カルテから抽出した臨床情報を収集・整備

た研究