

全ゲノム解析等の推進について

令和2年11月6日

厚生労働省

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（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れたデータの収集、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。

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（小児がん含む） ○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。

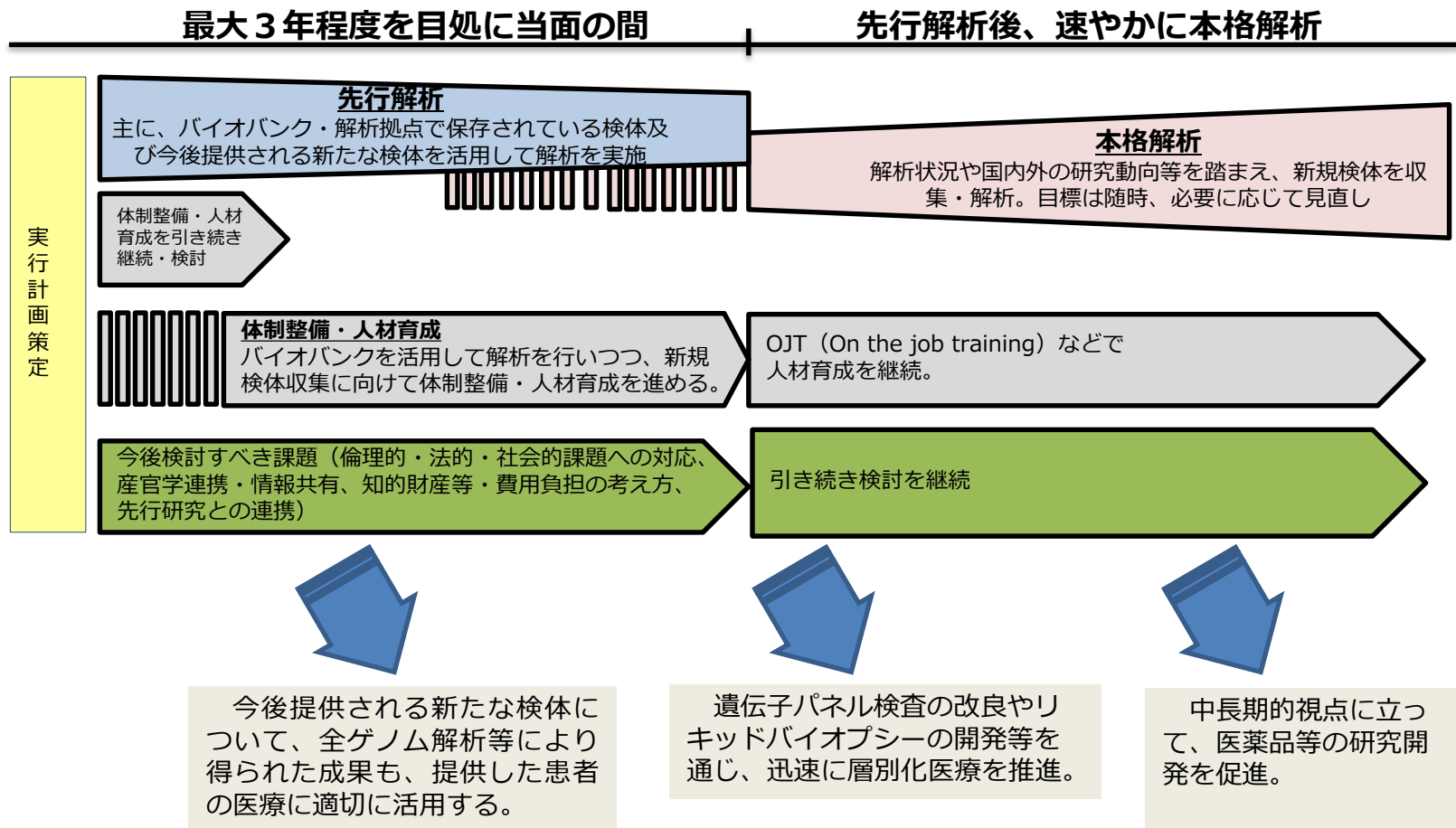
※3）難治性のがんは、5年生存率が全がん種の平均値（62.1%）より低い難治性のがん2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆膵0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

※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つい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。

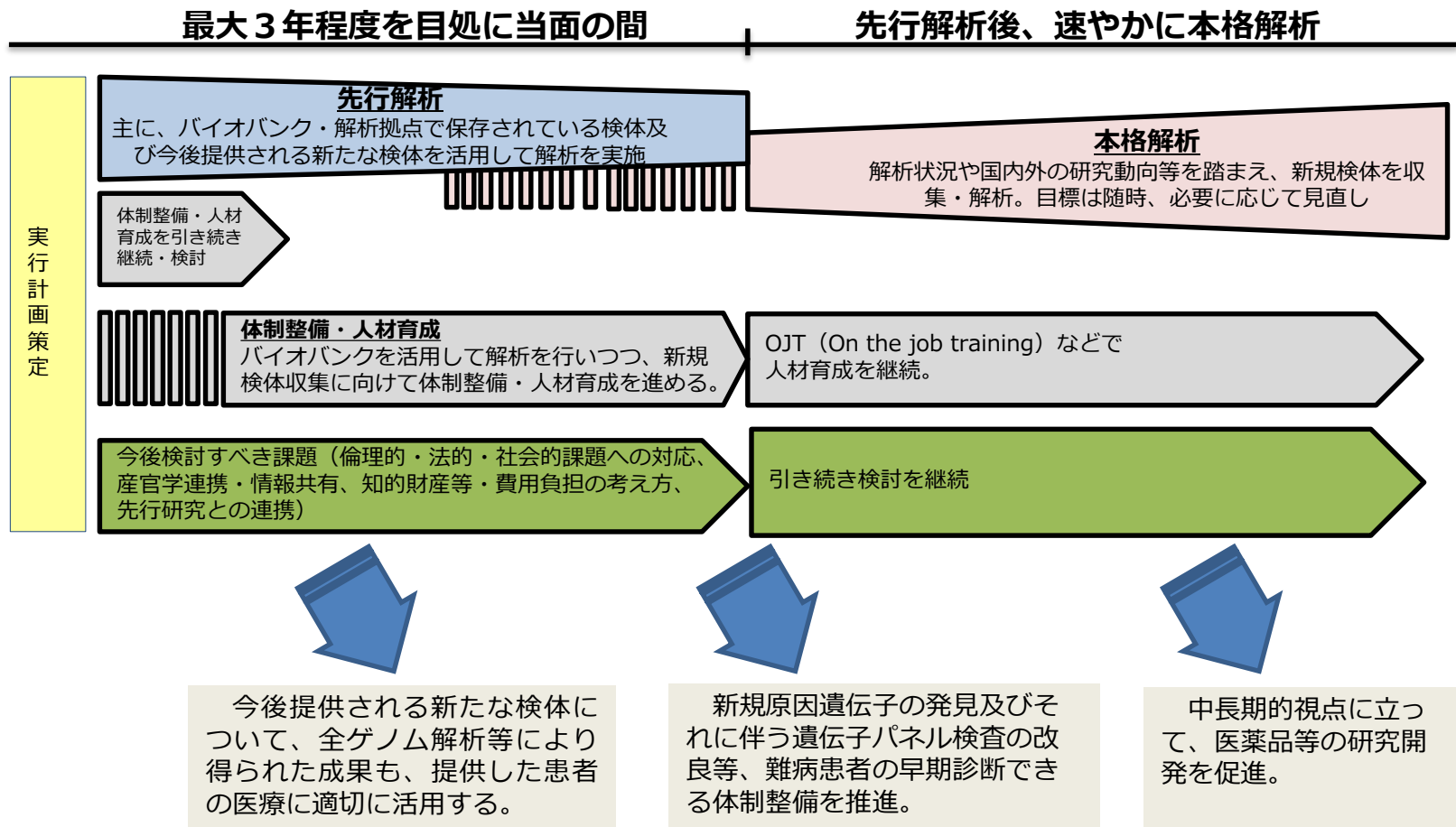
がんに関する全ゲノム解析等実行計画（令和元年12月20日）について（全体イメージ）

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。



難病に関する全ゲノム解析等実行計画（令和元年12月20日）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。



全ゲノム解析等に係る一体的な推進体制について（案）

目的

全ゲノム解析等を一体的に推進するため、がん・難病両領域の有識者が一同に会する場において、協議を行う。

がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

役割	氏名	所属・役職
有識者	◎山口 建	静岡県立静岡がんセンター 総長 ※ がん対策推進協議会会長
	大津 敦	国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長
	柴田 龍弘	東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 分 野長
	南谷 泰仁	京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生 物学 特定准教授
倫理の 有識者	横野 恵	早稲田大学社会科学部 准教授
情報科学 の有識者	宮野 悟	東京医科歯科大学M & Dデータ科学センター長
患者代表	天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長
製薬協 代表	安川 健司	日本製薬工業協会 副会長

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

役割	氏名	所属・役職
有識者	◎水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター理事長・ 総長 ※疾病対策部会指定難病検討委員会委 員長
	菅野 純夫	千葉大学未来医療教育研究機構 特任教授 ※日本学術会議基礎生物学委員会・統合 生物学委員会・基礎医学委員会合同 ゲノ ム科学分科会 委員長
	松原 洋一	国立成育医療研究センター 研究所 所長
倫理の 有識者	神里 彩子	東京大学 医科学研究所 先端医療研究 センター 生命倫理研究分野 准教授
情報科学 の有識者	鎌谷 洋一郎	東大大学院複雑ゲノム解析分野 教授
患者代表	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会代表理事
製薬協 代表	上野 裕明	日本製薬工業協会 副会長

合同会議

本格解析に向けた検討事項について(案)

新たな診断・治療等の研究開発が期待される疾患に対して、新規検体を収集して全ゲノム解析等を進めるために、バイオバンク等に保管されている検体および今後提供される新たな検体を用いて先行解析を行い、本格解析の対象となる疾患を検討すると共に、体制整備を進める。

<検討事項>

- ① 対象、症例数について
- ② 検体や臨床情報の収集について(バイオバンク)
 - ・ 臨床情報の収集について
 - ・ 検体の収集について 等
- ③ シークエンスや解析方法について
 - ・ シークエンス実施機関について
 - ・ 解析のためのリソースについて 等
- ④ データ共有・活用について
 - ・ 収集したデータの管理の在り方について
 - ・ 適切なデータの二次利活用のための体制について
 - ・ データセキュリティについて 等
- ⑤ ELSIの検討
 - ・ 同意取得の統一化について
 - ・ 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築について 等

※上記の議論を踏まえ、今後の本格解析の運営体制や人材育成について検討を進める。

本格解析に向けた検討事項と対応方針案①

検討事項		方針	今後の検討
①対象や症例数について		先行解析は、がんで約1.6万症例以上、難病で、約5500症例以上実施 がんと難病それぞれの特性を踏まえて、優先順位を決める	本格解析について、どのような患者を対象とするかについて検討が必要
②検体や臨床情報の収集について(バイオバンク)	臨床情報の収集について	がんと難病それぞれの疾患特性に応じた臨床情報の項目を定める。 共通的な部分については相互に連携して、共通化を目指す	他のデータベースとの連携について検討 電子カルテ等から自動的に情報を集められる仕組みなどについて検討
	検体の収集について	ゲノム情報、臨床情報と紐付け出来る形で収集	具体的なロジスティックスを検討
③シーケンスや解析方法について	シーケンス実施機関について	シーケンスは原則として外部機関に委託する 共通パイプラインで解析可能であるよう適切に精度を管理する	外部機関の解析の質や費用について継続的に改善される体制を検討
	解析のためのリソースについて	現在確保されているリソースを十分に活用しつつ、クラウドの活用についても環境整備等準備を進めていく	既存のスパコンとクラウドの役割分担やクラウドの設定について検討

本格解析に向けた検討事項と対応方針案②

検討事項		方針	今後の検討
④データ共有・活用について	収集したデータの管理の在り方について	がんと難病のそれぞれにおいて、一元的に管理する オンプレミス及びクラウドの両者を用いるハイブリッドとする。	データセンターの設置体制、より具体的な管理方法についてさらに検討
	適切なデータの二次利活用のための体制について	データシェアリングポリシーに基づき利活用を推進 適切な審査等の上で、民間企業も含めてデータを最大限利活用可能な形とする 民間の資金やノウハウも最大限活用する	窓口の一元化に向けた検討 民間の資金等の確保方法について検討
	データセキュリティについて	世界標準のセキュリティを確保するため、まずは既存のポリシー等を用いつつ、国際的動向も踏まえて適宜更新する	さらなる最適化
⑤ELSIの検討について	同意取得の統一化について	統一的な説明と同意の文書(ICF)のひな形を作成	再同意の場合等のひな型について検討
	患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築について	どのような場合に患者へ改めて説明や同意の取得のための接触(リコンタクト)を行うのか等について統一的なICFのひな形に含める	患者側から情報や説明を求める場合も想定して、双方向性のコミュニケーションについて検討

がん全ゲノム解析等の先行解析において優先的に解析すべきがん種について

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で主要なバイオバンクの検体（最大約6.4万症例+α）を解析対象とし、そのうち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ている（約1.6万症例+β）。

1. 先行解析におけるがん全ゲノム解析等の対象の内訳は以下の通り。

分類	がん種
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 等
希少がん（小児がん含む）	
遺伝性のがん（小児がん含む）	

2. 上記のうち、先行解析において優先的に全ゲノム解析を行うことが望ましいと考えられるがん種は以下の通り。

優先順位	類型	該当がん種
1	遺伝的素因が関与しており、全ゲノム解析等を行うことで発症に関与する新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 遺伝性のがん（小児がん含む）（※1）
2	これまで希少性ゆえに診断困難等の課題を有しており、全ゲノム解析等により新たな知見が得られることが期待されるもの	・ 希少がん（小児がん含む） ・ 白血病（※2）
3	難治性がんのうち、がんの組織型が比較的均一であることから、一定症例以上の全ゲノム解析等を行うことにより、新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 食道がん ・ 肝臓がん ・ 胆道/膵臓がん（※3）
4	上記以外の難治性がん	・ 肺がん ・ 卵巣がん 等

3. 2.のうち、以下の要件を満たす場合を優先的に全ゲノム解析等を行う。

- ・ オールジャパン体制で多施設、多領域の関係者が十分に連携して実施できる体制が確保できている
- ・ 腫瘍部の凍結保存検体とペア正常検体がある既存検体を有する
- ・ 全ゲノム解析等の結果について公的データベースへの登録についての同意が得られている検体を有する
- ・ 解析結果の返却を見据えて、解析時点で患者が生存している症例の検体を有する

（※1）「遺伝性のがん（小児がん含む）」については、令和元年調整費において対応中

（※2）「白血病」については厚労科研で一部対応中

（※3）「膵臓がん」については厚労科研で一部対応中

難病全ゲノム解析等の先行解析において優先的に解析すべき難病について

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、難病全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で主要な解析拠点の検体（最大約2.8万症例+α）を解析対象とし、そのうち単一遺伝子性疾患や、多因子疾患、診断困難な疾患について、全ゲノム解析等を行うこととされている（約5500症例+β）。

1. 先行解析における難病全ゲノム解析等の対象の内訳の分類の考え方は以下の通り。

分類	説明
単一遺伝子性疾患	単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患
多因子性疾患	複数の遺伝子因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。
診断困難な疾患	遺伝子異常が疑われるが診断が困難な患者

2. 現在、厚労科研政策研究班において、各解析拠点に保管されている既存検体に付属する臨床情報・同意状況、必要な倫理手続き等を確認しており、これらの結果も踏まえた上で、それぞれの分類の中で優先的に全ゲノム解析を行う検体を設定する。

分類	対象	該当疾病例
単一遺伝子性疾患	遺伝性疾患の診断がついたが、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に係る検体を優先的に実施。	筋ジストロフィー等
多因子性疾患	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患に係る検体を優先的に実施。	パーキンソン病等
診断困難な疾患	遺伝性疾患が疑われるが全エクソーム解析を行っても診断困難な症例に係る検体を優先的に実施。	—

全ゲノム解析等の推進に係る検討の進め方（令和2年度）（案）

