

今後の議論の進め方について 課題の整理(案)

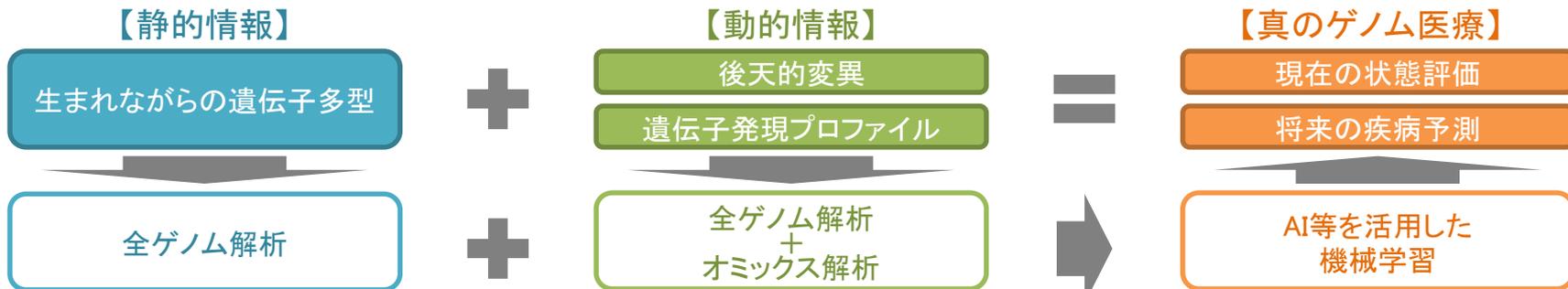
令和2年11月6日

内閣官房健康・医療戦略室

ゲノム医療研究開発イメージ

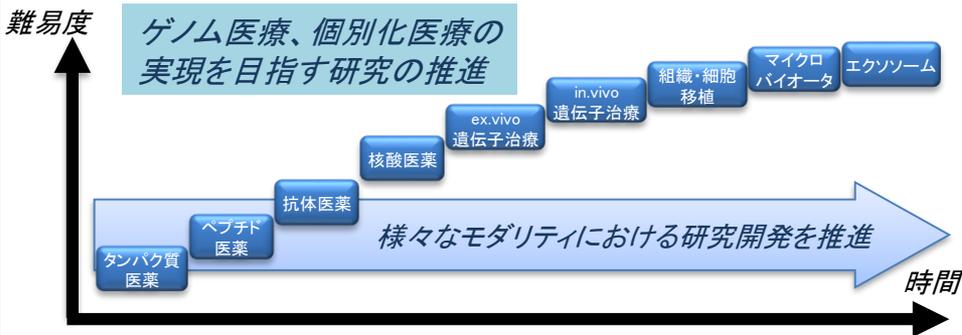
- 以下のような研究開発のコンセプト、枠組みも踏まえ、我が国におけるゲノム医療に係る研究開発が進むべき方向性や、何年後を目途に何を実用化していくのかまで見据えた検討をしてはどうか。

研究開発のコンセプト

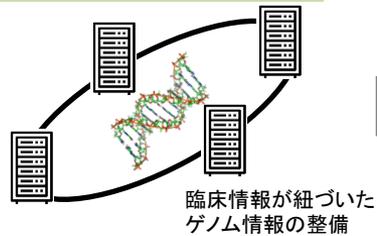


(理化学研究所生命医科学研究センター 寺尾 知可史先生提供資料より作図)

研究開発の枠組み



ゲノム・データ基盤の構築 データシェアリングを推進



ゲノム医療の実用化に向けて解決すべき課題

- 倫理的、法的、社会的課題への対応
- ゲノムリテラシー向上のための普及啓発等



関係府省において解決のための対応を検討する。

ゲノム医療の研究開発を推進する人材の教育・育成



データサイエンティスト等の教育・育成

課題の整理(案)

- 第3回ゲノム医療協議会の議論及び第1回健康・医療データ利活用基盤協議会での指摘(別添資料参照)を踏まえ、今後の議論は、課題解決の達成時期等を見定めて、以下のような優先順位をつけて議論を進めてはどうか。
- 各省、AMEDは、本協議会での議論等を、概算要求、調整費の配分方針等に反映させていくこととしてはどうか。

ただちに実施すべき課題

達成時期:2020(令和2)年度末

進捗確認:次回、ゲノム医療協議会にて進捗を確認

- 産業利用も含めた利活用促進のため、AMED「ゲノム医療実現のためのシェアリングポリシー」、公募要領等の改訂

短期的視点で検討、議論していくべき課題

達成時期:2022(令和4)年度末

進捗確認:2022(令和4)年度までは、ゲノム医療協議会にて毎回進捗を確認

- 全ゲノム解析等実行計画に係る先行解析の推進(本格解析における方針決定の推進)
- がんや難病に関するゲノム医療を推進するために必要となる、2.8万症例の「コントロール群」の構築
- データサイエンティスト等の教育・育成のための環境整備を含む、ゲノム医療の研究開発推進のための人材育成
- ゲノム・オミックス解析の活用も含めた多因子疾患に関するゲノム研究の効果的、効率的な実施
- 3大バイオバンクを含むゲノム・データ基盤の構築及びデータシェアリング推進のための体制整備^(※)

※ゲノム医療協議会及び健康・医療データ利活用基盤協議会の双方からの指摘事項。進捗については、健康・医療データ利活用基盤協議会にも報告

中期的視点で検討、議論していくべき課題

達成時期:2024(令和6)年度末

進捗確認:2022(令和4)年度までは、年度の最終開催(3月目途)にて進捗を確認

(課題については、2022(令和4)年度末に進捗に応じた見直しを実施する)

- 全ゲノム解析を活用したがんの新規原因遺伝子等の探索や、さらにオミックス解析も活用した難病等の新規原因遺伝子等の探索による、病態解明、早期診断、創薬等に資する研究の実施
- 海外とのゲノム研究における連携・協力と流出防止に係る方針の検討
- 倫理的、法的、社会的課題への対応のため、倫理指針の改正、法整備等も含めた検討

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて 構築された主なデータ基盤・コホートについて

令和2年11月2日
内閣官房健康・医療戦略室

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて構築された主なデータ基盤・コホート

所管	文部科学省	文部科学省	文部科学省
予算	AMED	AMED	AMED
事業名	オーダーメイド医療の実現プロジェクト、 ゲノム研究バイオバンク事業 (バイオバンク・ジャパン)	東北メディカル・メガバンク計画	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)
データ基盤・ コホート名	バイオバンク・ジャパン(BBJ)	東北メディカル・メガバンク(TMM)	—
主たる機関	東京大学 医科学研究所	東北大学/岩手医科大学	—
主たる研究者	山梨 裕司	山本 雅之(東北メディカル・メガバンク機構) 佐々木 真理(いわて東北メディカル・メガバンク機構)	—
研究期間	平成15年度～	平成23年度～	平成28年度～
対象疾患	51疾患 例)①高脂血症(7万症例) ②糖尿病(5.9万症例) ③不整脈(2.5万症例) ④大腸・直腸がん(1.5万症例) 他	一般住民	第2グループ (医療への実利用には長い時間を要するが、 多くの国民が罹患する一般的な疾患)
収集している データ	DNA、血清、臨床情報、ゲノム情報(SNP、全 ゲノム、疾患原因候補遺伝子パネルシーケン シング)	DNA、血清・血漿・尿・血液細胞、健康調査情報、MRI検査 情報、ゲノム情報(全ゲノム、SNP、エピゲノム)、オミックス 情報(プロテオーム、メタボローム、トランスクリプトーム)	臨床情報、ゲノム情報(全ゲノム、SNP、全エ クソーム)、オミックス情報(プロテオーム、メタ ボローム、トランスクリプトーム)
	非制限公開/制限公開/制限共有	非制限公開/制限公開/制限共有	非制限公開/制限公開/制限共有
データシェアに ついて	非制限公開データ: NBDCヒトデータベース 制限公開データ: NBDCヒトデータベース 制限共有データ: AGD(AMEDゲノム制限共有データベース)、 試料・情報分譲審査委員会での審査を経 て、外部機関へ提供される。	非制限公開データ: jMorp、dbTMM、NBDCヒトデータベース 制限公開データ: dbTMM、試料・情報分譲審査委員会での審査を経て、 外部機関へ提供される。 制限共有データ: 試料・情報分譲審査委員会での審査を経て、外部機関 へ提供される。	非制限公開データ: NBDCヒトデータベース、MGeND 等 制限公開データ: dbTMM、jMorp、NBDCヒトデータベース 等 制限共有データ: AGD(AMEDゲノム制限共有データベース) 自機関保有 等
今後の予定	東京大学が引き続きデータシェアリング・分譲 を行う。	東北大学が(一部、岩手医科大学と協力しながら)引き続 きデータシェアリング・分譲を行う。	AMED「ゲノム医療実現のための データシェア リングポリシー」に基づき、引き続きデータ共 有を推進する。

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて構築された主なデータ基盤・コホート

所管	厚生労働省	厚生労働省	厚生労働省
予算	AMED	AMED	AMED
事業名	認知症研究開発事業	認知症研究開発事業	認知症研究開発事業
データ基盤・コホート名	大規模認知症コホート (一万人コホート)	全国的な情報登録・追跡研究 (オレンジレジストリ)	薬剤試験対応コホート (J-TRC)
主たる機関	九州大学	国立長寿医療研究センター	東京大学
主たる研究者	二宮 利治	鳥羽 研二	岩坪 威
研究期間	平成28年度～令和2年度	平成28年度～令和2年度	平成31年度～令和5年度
対象疾患	①健常者 ②軽度認知障害 ③認知症 ①～③合計11,410名(WGS対象者4,000名)	①健常者(地域コホート)(10,188名) ②軽度認知障害(1,610名(2020年6月)) ③認知症(7920名、うちケアレジストリ717名)	①Webスタディ(4,569名/1.5-2万名) ②オンサイトスタディ(58名/700名) ③治験組み入れ候補(認知症前臨床期) (15名/400名)
収集しているデータ	臨床情報、遺伝子、GWAS(一部)、画像	臨床情報、ケア情報、遺伝子(一部)、画像(一部)	臨床情報、認知機能、 画像(アミロイドPET/一部MRI)、 バイオマーカー(Aβ)、遺伝子(一部)
データシェアについて	制限共有	制限共有	制限公開
	運営委員会の承認の上で、外部関係者(企業等を含む共同研究)の二次利活用を実施する。本研究で得られた匿名化後のSNPアレイデータおよび全ゲノムシーケンスデータは、今後公的なデータベースに登録予定。	地域コホート、MCIコホート、ケアレジストリの各データについては、オレンジレジストリ運営委員会にて審査の上、外部関係者(共同研究の企業等を含む)の二次利活用を実施する。現状データは、自組織内のデータセンターに保管。	現在はJ-TRC database(仮称)に保存。 今後、外部関係者(共同研究の企業等)の二次利活用を促進するため、公的データベースでの公開を予定。
今後の予定	令和3年以降のデータベース管理未定。	令和3年以降のデータベース管理未定。	令和5年度まで研究継続。以後は、自走可能なシステムを構築中。

※対象疾患の症例数については、(時点数/目標数)

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて構築された主なデータ基盤・コホート

所管	厚生労働省	厚生労働省	厚生労働省
予算	AMED	AMED	AMED
事業名	臨床ゲノム情報統合データベース整備事業	成育疾患克服等総合研究事業	成育疾患克服等総合研究事業
データ基盤・コホート名	MGeND (Medical Genomics Japan Variant Database)	周産期リンケージデータベース	出生コホート連携基盤 (三世代コホート調査、北海道スタディ、千葉こども調査、成育母子コホート、浜松コホート、BOSHI研究)
主たる機関	国立国際医療研究センター	国立成育医療研究センター	東北大学
主たる研究者	溝上 雅史	小林 徹	栗山 進一
研究期間	平成28年度～令和2年度	平成31年度～令和5年度	平成31年度～令和5年度
対象疾患	①希少・難治性疾患(17,827症例) ②がん(15,908症例) ③感染症(30,740症例) ④認知症・その他(23,051症例) ※()内は令和2年6月22日時点の解析実施症例数	①生殖補助医療(ARTオンライン登録) ②産科疾患(周産期レジストリ) ③早期産児(新生児医療ネットワーク登録データベース)	①妊娠高血圧症候群 ②低出生体重 コホートの参加者数: 三世代コホート(22,493組)、北海道スタディ(20,926組) 千葉こども調査(433組)、成育母子コホート(1,563組) 浜松コホート(1,138組)、BOSHI研究(905組)
収集しているデータ	臨床情報、遺伝子変異情報	臨床情報	調査票情報、(一部)母子健康手帳情報、カルテ情報、生体試料、生理学的検査結果
データシェアについて	非制限公開	制限共有	非制限公開/制限共有
	データの登録先:MGeND事務局にデータを送付し、ウェブサイトを通じて公開する。	利活用は学術研究を目的としており、データ所有団体に利用申請のうえで使用許可をえた研究班内のみで制限共有を行う。	制限共有データ: 各コホート自体の情報(※各コホートのルールによる) 非制限公開データ: カタログデータ
今後の予定	令和3年度以降は、本省事業において運営していく予定	現在リンケージデータベースのvalidation studyを実施中であり、次年度以降に本解析を実施していく予定である。令和6年以降のデータベース管理は未定。	現時点の6施設6コホートに加えて、今回のテーマに沿った情報を収集できているコホートをいくつか追加し、結果の一般化可能性を高めて行く予定である。令和6年度以降のデータベース管理は未定。

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて構築された主なデータ基盤・コホート

所管	厚生労働省	厚生労働省	厚生労働省
予算	AMED	AMED	AMED
事業名	難治性疾患実用化研究事業	障害者対策総合研究開発事業(精神障害)	肝炎等克服実用化研究事業
データ基盤・コホート名	未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Disease(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	精神疾患レジストリ	肝炎データストレージ(肝炎DS)
主たる機関	国立精神・神経センター	国立精神・神経医療研究センター	国立国際医療研究センター(NCGM)
主たる研究者	水澤 英洋	中込 和幸	徳永 勝士
研究期間	平成30年度～令和2年度	平成30年度～令和2年度	令和元年度～令和3年度
対象疾患	希少・難治性疾患	精神疾患	B型肝炎に起因する肝疾患(特に肝がん)
収集しているデータ	①臨床情報 ②全エクソーム解析	①第1層: 症例基本情報 ②第2層: 臨床評価情報 (精神症状・認知機能評価、患者自己記入式によるQOL・症状評価等) ③第3層: 生体試料・情報 (血液・髄液、脳神経画像、ゲノム情報、患者由来iPS細胞、ヒト脳組織) 令和2年7月より、データ収集開始。	①臨床情報(2,383症例/3,100症例) ②ヒトゲノムDNAのゲノム解析 (2,515症例/1,500症例) ③ウイルスDNA変異解析(331症例/60症例) ④肝がん組織由来DNAやRNAのゲノム解析情報 (96症例/160症例) ※②、③については当初の目標を既に達成
	非制限公開/制限共有	制限共有	制限公開/制限共有
データシェアについて	非制限公開データ: 遺伝学的検査およびIRUD Exchangeでのデータシェアにより診断確定に至った症例はMGeNDへ臨床情報とバリエーションデータを登録 制限共有データ: IRUD Exchange(研究班内で運用するデータベースシステムでIRUDデータセンターが管理)、内部関係者(拠点病院および解析センター)で臨床情報および全エクソーム解析情報を共有	第1・2層の情報は、精神疾患レジストリの統合データベースに集約し、第3層情報は、カタログ情報として管理(生体試料は各研究機関管理)。情報提供審査委員会において審査の上、外部関係者(大学・企業等)による二次利活用を実施する。	・制限公開データ: 肝炎DS(NCGMに設置) データアクセス申請書を提出し許可を得て利用可能 ・制限共有データ: 肝炎DS(NCGMに設置) データ提供者と直接の共同研究により、利用可能。
今後の予定	令和3年度、後継の研究を公募予定。	令和3年度より、レジストリの維持や運営は、インハウス等の資金で実施。今後、自走にむけた取り組みを推進。	運用は競争的資金やNCGMのインハウス予算で行い、競争的資金(科研費等)により、解析等を行う予定。

AMEDゲノム・データ基盤プロジェクトにおいて構築された主なデータ基盤・コホート

所管	文部科学省、厚生労働省	厚生労働省
予算	AMED(トップダウン型調整費)	インハウス
事業名	ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(文) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業(厚)	国立高度専門医療研究センターバイオバンク事業
データ基盤・コホート名	CANNDs (Controlled Sharing of Genome and Clinical Datasets)	ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)
主たる機関	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	NCBN中央バイオバンク ①NCCバイオバンク(がん)、②NCVCバイオバンク(循環器)、③NCNPバイオバンク(精神・神経) ④NCGMバイオバンク(国際)、⑤NCHHDバイオバンク(成育)、⑥NCGGバイオバンク(長寿)
主たる研究者	木下 賢吾	徳永 勝士(NCBN中央バイオバンク長)
研究期間	令和元年度～令和2年度	平成23年度より開始
対象疾患	コントロール群(28,000症例) ①東北メディカル・メガバンク機構(8,000症例) ②ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(8,000症例) ③日本多施設共同コホート研究(J-MICC)(2,000症例) ④健康長寿社会の実現を目指した大規模認知症コホート研究(4,000症例) ※1. ()内は解析目標症例数 ※2. 残り6,000症例については検討中	①NCCバイオバンク;がん(希少がん症例を含む)(57,800症例/ー) ②NCVCバイオバンク;循環器疾患(18,080症例/ー) ③NCNPバイオバンク;筋疾患、精神疾患、神経疾患等(17,879症例/ー) ④NCGMバイオバンク;持続感染症等(13,253症例/ー) ⑤NCHHDバイオバンク;小児の希少疾患、難病等(1,623症例/ー) ⑥NCGGバイオバンク;認知症等高齢者に多い疾患(9,998症例/ー) ※各疾患領域の研究開発に資するよう長期的かつ基盤的な事業として運営しているため収集目標症例数は定めていないが、令和2年10月1日時点で以下の登録数を有している。
収集しているデータ	臨床情報、ゲノム情報(全ゲノム解析)	基本情報等(性別、年齢、既往歴、病名等)と生体試料(血清、DNA、固形組織、髄液等) (各バイオバンク施設の電子カルテ等に臨床情報が保存されている)
データシェアについて	制限共有/制限公開(ICの条件による) ・データの登録先:「大規模なゲノム解析及びゲノムデータの共有推進等に向けた基盤整備」において構築予定の、スパコン連携データストレージ ・外部関係者(共同研究の企業等)も条件を満たせばデータ利用可能	非制限公開/制限公開/制限共有 非制限公開データ: ncbiobank.org(NCDBカタログデータベース)において基本情報等(性別、年齢、既往歴、生体試料等) 制限公開データまたは制限共有: 臨床情報を含めた二次利活用は共同研究等で産学官の他の研究施設の研究者にも提供
今後の予定	令和3年度以降の運営主体については、健康・医療戦略室、文科省、厚労省、AMEDで検討中	インハウスの事業として継続的に支援を行う。他のバイオバンク等との連携を強化し産業界のニーズを踏まえた利活用や試料品質保証にかかる取組等を推進する。