

令和 2 年 11 月 6 日

## ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について（案）

## 目的

医療分野研究開発推進計画（令和 2 年 3 月 27 日健康・医療戦略推進本部決定）に基づき、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）が中核的な役割を担う医療分野の研究開発において、ゲノム・データ基盤の整備を推進するとともに、全ゲノム解析等実行計画等の実行により得られるデータの利活用を促進することで、ライフステージを俯瞰して遺伝子変異・多型と疾患の発症との関連等から疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進し、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療の実現を目指す。

## 今後の主な取組（案）

医療分野研究開発推進計画を着実に推進し、ゲノム医療を進めることを目的として、「短期的視点で検討、議論していくべき課題」に対応するため、医療分野の研究開発関連の調整費の活用も念頭に入れ、関係府省、AMED とも協議の上、今後、以下の取組を実施する。

## 1. 全ゲノム解析の実施

## (1) 全ゲノム解析等実行計画に係る先行解析の推進

- 全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）に基づき、本格解析に向けたがん、難病における全ゲノム解析の先行解析を着実に実施する。

[現在の解析数（解析中（解析予定）のものを含む）]

（がんの先行解析：1.6 万症例）

- ・ 遺伝性がん等：3,000 症例
- ・ 難治性がん：750 症例

合計：3,750 症例

（難病の先行解析：5,500 症例）

- ・ 難病（先行解析）：700 症例（うち 200 症例はトリオ検体を想定）
- ・ 調整費：1,800 症例（令和 2 年度第 2 回医療分野の研究開発関連の調整費にて措置）

合計：2,500 症例

## ○今後の取組事項（案）

- ・ 解析が進んでいない、がんの先行解析の前倒し
- ・ 2 次解析（アノテーション等）の均質化のための体制整備

## (2) コントロール群の構築

○がんや難病に関するゲノム医療を進めるために必要となる「コントロール群」の構築を目的として、国内バイオバンクやコホートが所有する検体について全ゲノム解析を実施する。

[現在の解析数（解析中のものを含む）]

- ・東北大学東北メディカル・メガバンク機構（TMM）：8,000 症例
- ・ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（NCBN）：8,000 症例
- ・日本多施設共同コホート研究（J-MICC）：2,000 症例
- ・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  
（令和2年度第2回医療分野の研究開発関連の調整費にて措置）

合計 2.2 万症例

(※) 一般集団中に 0.01%の頻度で存在する遺伝子変異のうち、疾病発症の寄与が高いもの（相対危険度 5.0 以上）を検出するためには合計 2.8 万症例のコントロール群が必要

### ○今後の取組事項（案）

- ・「コントロール群」の構築のために不足する 6,000 症例の一部を追加するため、バイオバンク・ジャパン（BBJ）等の検体の全ゲノム解析を実施
- ・産業界との連携による創薬研究等に資するゲノムコホート研究の更なる推進

## 2. 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

### (1) ゲノム分析体制の構築に向けたスーパーコンピューター（スパコン）の連携

○今後の大規模なゲノム解析を、国内のインフラを活用しながら効率的に進めること等を目的として国内研究機関が所有するスパコンを連携させることによるゲノム解析基盤の構築を行う。更に、それらに付属するストレージについても連携させることにより、一研究機関での管理によるデータの散逸や情報流出等へのリスクマネジメントにも対応した大規模ストレージを構築する。

[連携拠点となる国内研究機関]

- ・東北大学東北メディカル・メガバンク機構（TMM）
- ・国立遺伝学研究所（遺伝研）
- ・国立がん研究センター（国がん）
- ・東京大学医科学研究所（医科研）  
（令和2年度第2回医療分野の研究開発関連の調整費にて措置）

### ○今後の取組事項（案）

- ・先行解析における2次解析にも対応するため、連携拠点における計算資源を強化
- ・解析データの増加に対応するため、ストレージを増設  
（連携拠点の追加も含め、検討）

(2) データの利活用促進のための、検索システム (CANNDs<sup>(※)</sup>) の構築

○産業利用等も含めた利活用促進を目的として、CANNDs を構築するとともに、ワンストップサービス等にも対応した事務局等についても整備することにより、データシェアリングを推進する。

○スパコン及びそれらに付属するストレージの連携や CANNDs の構築を大規模データ解析基盤として一体的に構築することにより、プライベートクラウドの高度なセキュリティと産官学で幅広く活用できるパブリッククラウドの要素を備えた、「ハイブリッドクラウド」を整備する。

(※) CANNDs : Controlled shAring of geNome and cliNical Datasets

[利活用の対象となるデータ]

- ・コントロール群の全ゲノム解析データ及びそれらに付随する臨床情報等
- ・全ゲノム解析等実行計画に係る先行解析データ
- ・AGD 等の AMED が支援するゲノム研究の成果として得られたデータ  
(CANNDs を AGD<sup>(※)</sup> の後継と位置付けてはどうか)

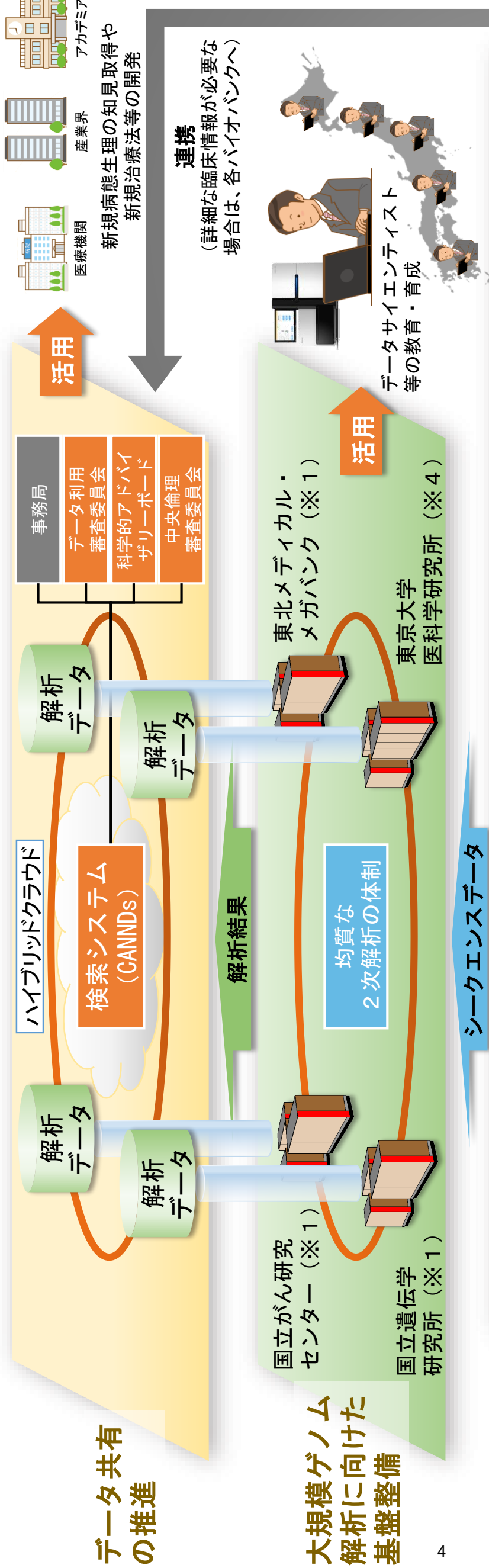
(※) AGD (Amed Genome group sharing Database) : AMED ゲノム制限共有データベース

○今後の取組事項 (案)

- ・産業利用も含め、更なる利活用促進のため、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

# ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について（案）

医療分野研究開発推進計画を着実に推進し、ゲノム医療を進めることを目的として、「短期的視点で検討、議論していくべき課題」に対応するため、医療分野の研究開発関連の調整費の活用も念頭に入れ、関係府省、AMEDとも協議の上、今後の取組を実施する。



データ共有の推進

大規模ゲノム解析に向けた基盤整備

ゲノム解析データ

生体試料

**全ゲノム解析等実行計画**

<p><b>がん先行解析</b> 目標：1.6万症例</p> <p>遺伝性がん等：3,000症例 (※1) 厚労科研：750症例 (※2)</p> <p>検討中：12,250症例</p>	<p><b>難病先行解析</b> 目標：5,500症例</p> <p>難病先行解析：700症例 (※3) 調整費：1,800症例 (※4)</p> <p>検討中：3,000症例</p>	<p><b>ゲノム・オミックス解析</b> 糖尿病、認知症等の多因子疾患に対し、効果的な実施を検討</p>
---	--	---

サンプル

NCBN 10万症例	BBJ 27万症例	TMM 15万症例
------------	-----------	-----------

バイオバンク横断検索システム

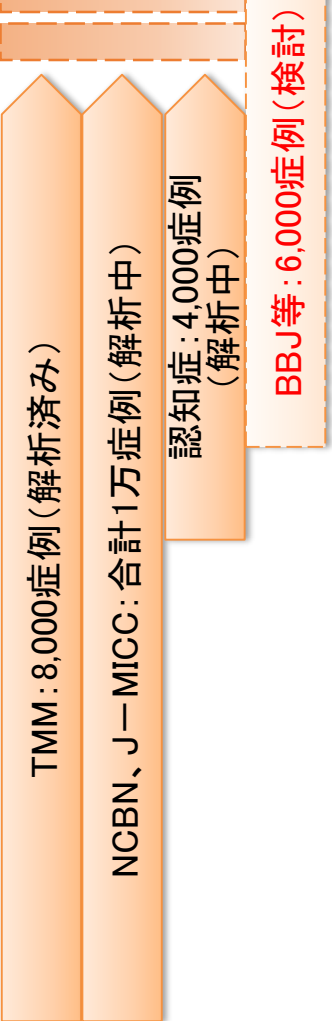
**連携**  
(詳細な臨床情報が必要な場合は、各バイオバンクへ)

※1. 令和元年度第2回医療分野の研究開発関連の調整費 / ※2. 令和元年度補正予算 / ※3. 令和2年度当初予算 / ※4. 令和2年度第2回医療分野の研究開発関連の調整費

# ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について（工程表）



## <コントロール群の構築>

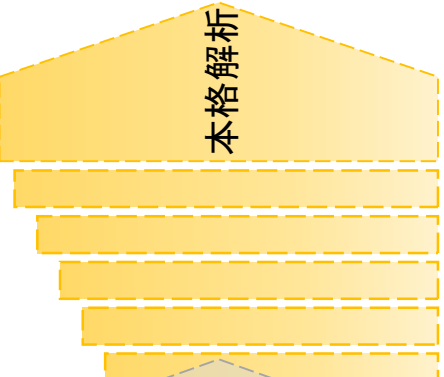
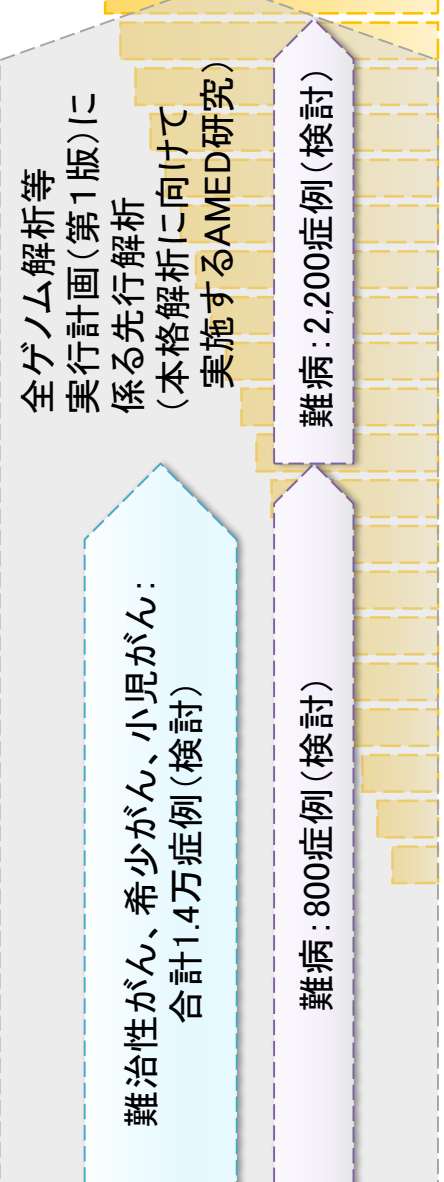
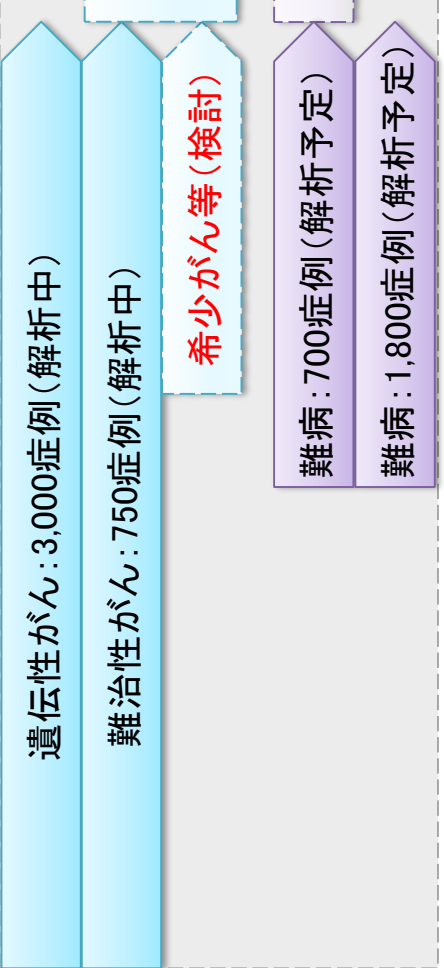


がんや難病に関するゲノム医療を進めるために必要となる「コントロール群」を構築

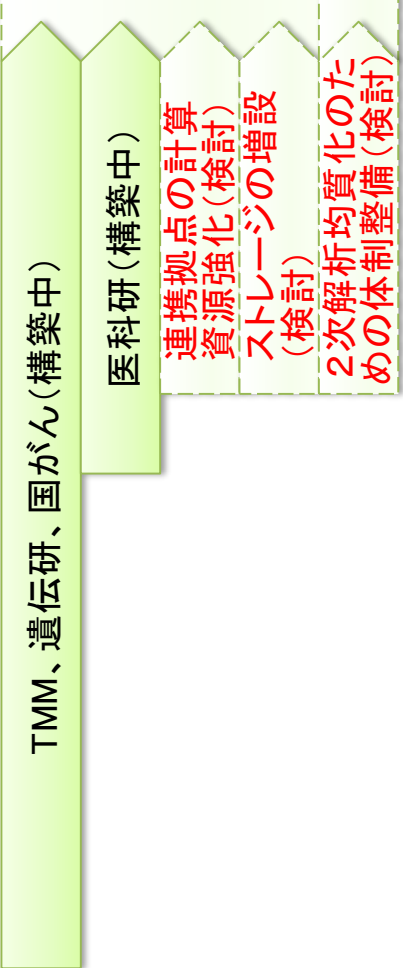
CANNDsよりデータシェアリングを推進

※ゲノム・オミックス解析等を活用した糖尿病、認知症等の多因子疾患に関する予防、早期診断、治療最適化に資する研究については、今後、優先順位等も含めて、効果的・効率的な実施を検討

## <全ゲノム解析等実行計画先行解析>



## <ゲノム分析体制の構築に向けたスーパーコンピューターの連携>



大規模データ解析基盤として一体的に構築

TMM、遺伝研、国がん、医科研(検討)

スパコン連携拠点を人材育成の拠点として整備(検討)

## <データの活用促進のための、検索システムの構築>



バイオバンク横断検索システムとCANNDsの連携(検討)

AGD登録データのCANNDsへの移行(検討)

ハイブリッドクラウド化(検討)