

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」からの報告

令和4年7月7日

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究班

中釜 齊 (研究班長、国立がん研究センター・理事長)

患者還元WG

河野 隆志 (WG長、国立がん研究センター研究所・分野長)

織田 克利 (東京大学医学部附属病院・教授)

解析・データセンターWG

井元 清哉 (WG長、東京大学医科学研究所・教授)

白石 友一 (国立がん研究センター研究所・分野長)

ELSI WG

横野 恵 (WG長、早稲田大学社会科学総合学術院・准教授)

田代 志門 (東北大学大学院文学研究科・准教授)

準備室WG

青木 一教 (WG長、国立がん研究センター・研究所・副所長)

徳永 勝士 (国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長)

「全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究班」の検討事項等

| 専門WG | 令和3年度の検討・実施事項 | | 令和4年度の検討・実施事項 |
|--|--------------------|---------------------------|---|
| 患者還元WG (河野隆志) | 患者還元 | ICT/AI技術 | 電子的ICに応用可能な統一ICFの作成および管理体制の整備 |
| | | 対象疾患、患者数 | |
| | | 医療機関要件 | 医療機関の拡充方法について検討 |
| | | 出口戦略について (R4年度より) | 出口戦略および体制構築について (産業、アカデミアフォーラムとの連携) |
| | 検体の保存・利活用 | 保管、管理ルール | 令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、患者還元WGが新規技術要件、QC体制の構築等について検討 |
| | シーケンス | 受託要件 | |
| | | 技術的要件 クオリティーコントロール(QC) | |
| | データ利活用 | アカデミア、産業界の役割について | 令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続 |
| データ共有ルール (データシェアリングポリシー) データ利活用審査委員会 | | | |
| 人材育成 | 遺伝カウンセリングなど | | |
| 解析・データセンターWG (井元清哉) | ゲノム解析 | ゲノムデータベース構築 | 令和4年度からは、AMED研究班(C班)が実行し、解析・データセンターWGが専門的事項について検討 |
| | | 統一パイプライン | |
| | | 高度な横断的解析(AI活用含む) | |
| | 臨床情報等の活用 | 臨床情報DB構築(API自動収集) | |
| | | レポート作成システム | |
| | データ共有システム | 研究支援システム | |
| | 集中管理システム | 集中管理システム | |
| 情報管理・システム構築に関して | 情報管理 | | |
| | システム開発や環境構築 | | |
| 人材育成 | バイオインフォマティクソン等について | 厚生労働省の人材育成事業が主体として実行 | |
| ELSI WG (横野 恵) | ICF | 統一ICF挿入文作成 | ICF運用の課題抽出および必要に応じた改定 |
| | ガイダンス | IC手法、2次所見・結果還元在り方等 | 継続して検討 |
| | 患者・市民視点 | PPIの推進 | 情報発信の在り方や、PPIのスキームを患者還元WGおよび準備室WGと連携して検討 |
| 準備室 WG (青木一教) | 事業実施組織準備室に係る事項 | | データ利活用(産業、アカデミアフォーラム発足支援を含む)および準備室発足に係る事項 |

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**。

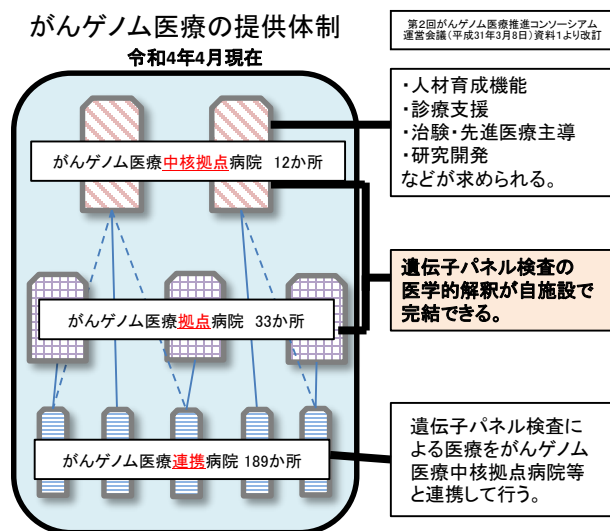
令和4年度 患者還元WGの活動

1. 医療機関の拡充方法
全ゲノム解析を行う施設の要件の検討
C班基本レポートの要件の検討
2. 検討出口戦略および体制構築について
(産業、アカデミアフォーラム)
出口戦略につながる臨床試験等の基本的な考え方の検討
準備室WGと連携し、ドキュメント類を整備
3. 新規技術要件、QC体制の構築
解析・データセンターWGと連携し、要件や体制を整備
4. 電子的ICに応用可能な統一ICFの作成
ELSI WGと連携し、ICFの検討
準備室WGと連携し、実現化に向けた検討

全ゲノム解析研究に参加する施設の要件

3. 医療機関要件：EP、全ゲノム解析体制の要件など（R4.3.2 第8回ゲノム専門委員会資料3-2より）

がんゲノム医療中核拠点を主体とし、中核拠点の施設要件をすべて満たしている等、準備*の整ったがんゲノム医療拠点病院を含める。R3年度中に要件を整備し、R4年度からはこの要件を満たす医療機関で全ゲノム解析等を行う。



*以下が準備されていること

- ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
- ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること（以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること）
 - ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出
 - ▶ ゲノム変化の解釈と意義づけ
 - ▶ 適切な他の手法によるゲノム変化の検証
- ・患者の同意の下で、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
- ・臨床研究中核病院、もしくは、それに準じた診療機能体制が整備されていること
- ・臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備え、一定の実績を有していること

ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

本AMED研究（出口戦略班を含む）においては、中核拠点および準備の整った拠点病院から患者登録を開始する。

一方で、国際的競争力の観点から、希少がん（希少組織型、希少フラクションを含む）等を対象に、症例集積力が不可欠な試験の実現可能性も求められる。

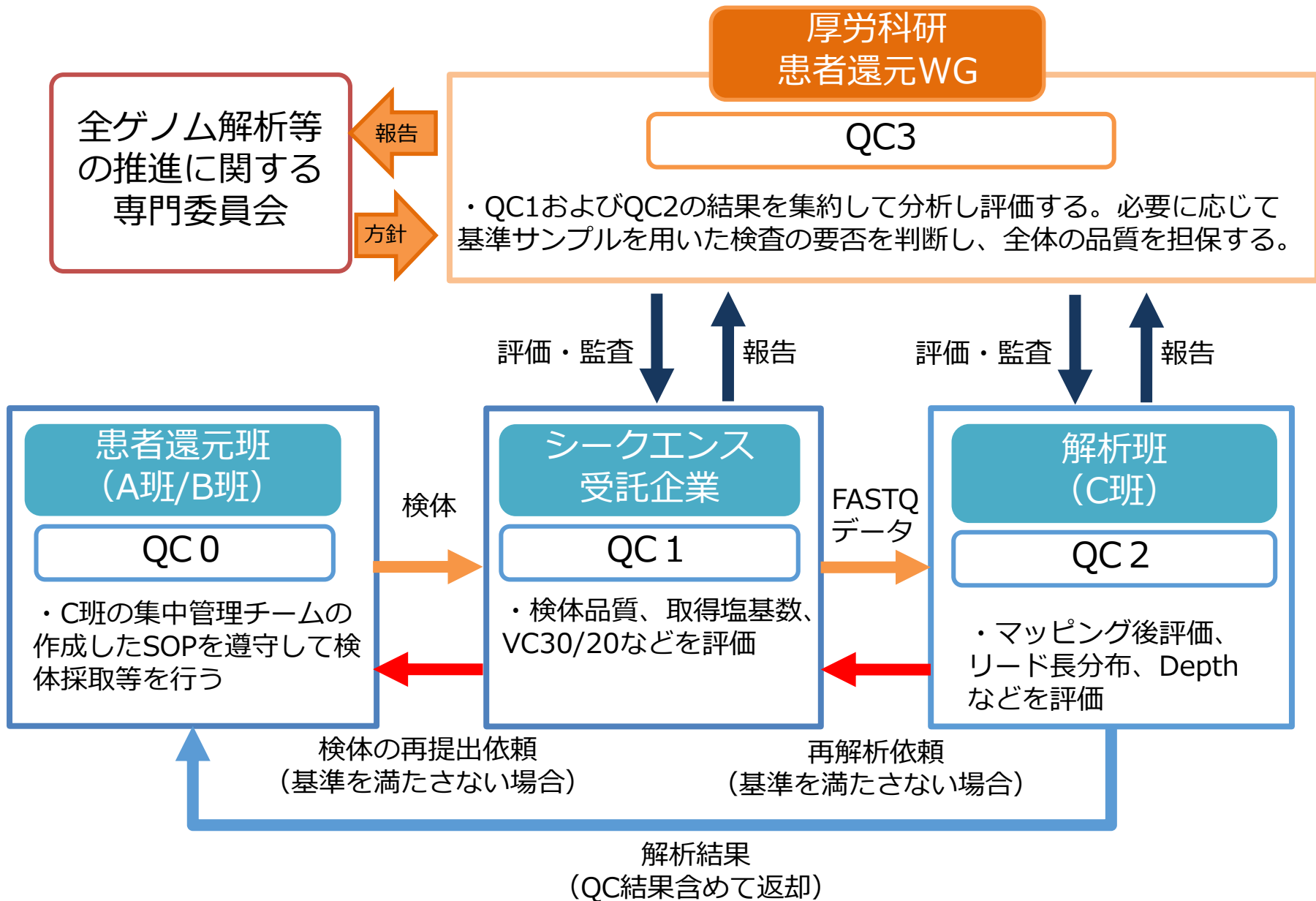
患者IC、検体提出、結果説明、ELSIの体制を十分に整えるとともに、上記要件を満たす拠点(連携)病院の確保等、適切な実施体制のもとで参加施設数を拡充していくことも必要である。

A班へのヒアリングに基づく「C班基本レポート」案

| | 体細胞変異 | 生殖細胞系列変異 |
|-------------------|---|---|
| レポートの目的 (出口戦略) | EPでの議論を目的としたレポート (患者にわたるものではない) 1. 患者への治療法提案 (治験, 患者申出療養等)、2. 稀ながん種の診断、3. 遺伝性腫瘍の診断 | |
| レポートに返却する遺伝子 | 遺伝子パネル搭載遺伝子 (保険診療・先進医療遺伝子パネル) | 小杉班推奨遺伝子 (55) * : かずさ、アンブリー、ファルコなど商用サービスでのMLPAや単一部位検査が可能 |
| 遺伝子変化の種類** | 必須 : SNV, InDel, Fusion, TMB 可能であればAMP, DEL, SV | 必須 : SNV, InDelが必須 可能であればDEL, SV |
| エビデンスレベル | 国内がん3学会ガイダンス 海外DB (OncoKB) | 小杉班推奨度, ClinVar, HGMD |
| その他のレポート記載事項 | 遺伝子変異にマッチした国内臨床試験の情報 | |
| その他の希望 | 基本掲載項目に加えて、各班の出口戦略に合わせた項目の掲載 EP後、項目を限定した患者手渡し用のレポートの作成 | |
| レポート結果のvalidation | IGVでの確認 (APIを介して) コンパニオン診断検査 治験のプレスクリーニング検査 遺伝子パネル検査 (先進医療のものも含む) | 単一遺伝子 (部位) 検査 |

*がん以外の遺伝性疾患の原因遺伝子等については、関連学会や難病研究者との議論を通じた慎重な対応が必要。

**コール精度について、作成者と受領者との間での情報共有・コミュニケーションが必須。



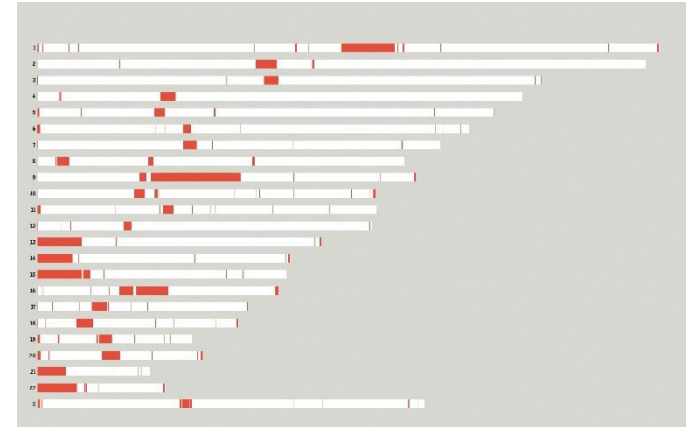
令和4年度 解析・データセンターWGの活動

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

解析・データセンターに関する要点とその後の対応

ゲノムデータベース構築

- 近年のロングリードシーケンス技術の発展はめざましい。右図にあるように Science 2022年3月31日号に、これまで配列が決定できていなかった領域（全ゲノムのうち8%）の配列が決定された
 - ロングリードシーケンスデータに対応するようAMED C班の整備する統一解析パイプラインを拡張すべき
 - 技術発展が著しい分野であるため、QCに加えてデータ取得のコスト面も評価できるようにシーケンス解析に係るメタデータを取得すること



赤色の領域（全ゲノムの8%）がT2Tコンソーシムによって配列決定がなされた（*Science*, 31 Mar 2022 より）

臨床情報DB構築（API自動収集）

- 現状の電子カルテには登録されているが自動抽出が困難な項目への対応
 - 電子カルテへの入力を標準化するような方法についても検討し二重登録を回避すること

情報管理・システム構築に関して

- シーケンスセンターからのデータの受領を円滑に行えるシステムの構築
 - 医療機関から送付されるIDを採番・管理するシステムを検討すること
 - 受け取ったゲノムデータやそれに紐づくメタデータとの間の整合性を自動判定できるシステムを構築すること
- 事業実施組織が円滑に事業を開始できる準備
 - 準備室WGと解析班、および関係者において十分な情報共有が可能な会議を開始

11. ゲノムデータベース構築

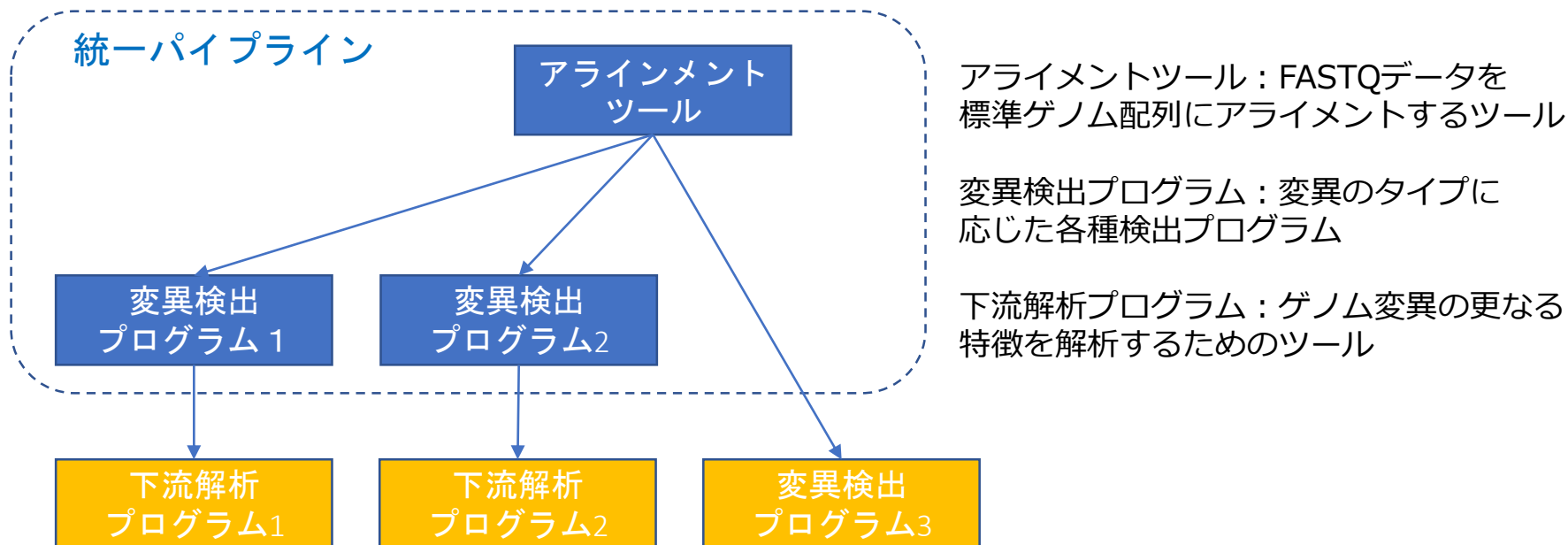
シーケンスセンターからのシーケンスデータ（FASTQデータ）、統一解析パイプラインによって生成されたbamファイル、変異情報（VCFファイル）は、解析・データセンターでデータベース化する。

- データのアップロードなどを管理できるテクノロジー窓口の設置が必要。
- 複数のシーケンスセンター、医療機関とのデータのやり取りを可能とするために、データ転送・フォーマットの方式を規格化を行う。
- 年間1万症例程度の全ゲノムシーケンスデータ（short read 腫瘍120x、正常30x）の一次解析（マッピング、バリエーションコール）の結果を保存できる体制・基盤を構築すること。
- 一次解析した結果は、データ提供機関と速やかに共有すること。
- 解析の進捗については、ゲノムデータベースに付随するデータポータルを通してデータ提供機関と共有できる仕組みを検討する。
- 使用頻度に応じたデータ保管形態の工夫による保管コストの削減と分散保管によるセキュリティ確保が必要である。
- 計算リソース、データストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を検討すること。
- 研究・創薬等における利活用についてのシステム、ルールを確立すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- 受け取ったFASTQデータ、およびアライメント後 bam/cram ファイルのQCをまとめること。
- Long read については、技術発展の早さを考慮し、QCに加えてデータ取得のコスト面も評価できるようにシーケンス解析に係るメタデータを取得すること

12. 統一パイプライン

ツールについて

- 統一パイプラインを制定する目的は、多くの研究者が行う最大公約数的な解析処理を中央で一括して行うことで解析・データ共有の効率化を図ることである。
- 解析のメニュー・パラメータについては、国内外の動向を鑑み、将来のデータ共有、各種データベースとの適合性を図るために、一般的なものを選定すること。
- 今後の発展を考慮し、short read データに加え、long read データにも対応すること。
- FASTQデータのアライメント率等の品質に関する項目を計算する機能を有すること。
- 統一パイプラインでの処理内容はオープンソースで管理される。
- 統一パイプラインの品質を保つために、中長期的に管理・運営をする枠組みを考案する必要がある。
- 統一パイプラインにおいて使用されているツール群においては、定期的に見直しを検討する必要がある。また、ツールがバージョンアップした際には、統一パイプラインにおいてもバージョンアップする必要性について検討する機会を設ける必要がある。
- 下流解析プログラムが多くの研究者の需要を満たすと考えられ、多数検体で安定的な計算が可能である場合は、プログラムを統一解析パイプラインに組み込むことを検討する。



14. 臨床情報DB構築（API自動収集）

臨床情報収集をfeasibleにするためのAPI自動収集方式、エキスパートパネルにおいて活用される臨床情報データベースのプロトタイピングと課題、改善点の抽出を実施する。

API自動収集方式

- 臨床情報のデータ形式の標準化をXMLやJSONベースで実施すること。
- 臨床情報の収集においては、臨床現場で feasible であることが必要。API自動収集については、可能な施設より実行を開始する。その際に、REST-APIを活用することを前提とし、本事業に必要な臨床データ項目やデータの送受信を机上ではなく、電子的な構文や送受信の仕組みを開発する。また、特定のアプリケーション技術やライセンスを活用することなく、オープンなAPIとして実現する。そのための、制度的な課題なども研究する。
- API自動収集に取り組む他の研究プロジェクトの動向を踏まえ、開発・構築を進めること。
- 電子カルテから臨床情報を転送するためのオープンなデータソースAPIとデータアクセスを行うAPIを開発すること。
- 特定の電子カルテベンダーに限定することなく、複数の医療機関が多様に保有する電子カルテのデータを標準形式に変換するETLなどのプログラムのプロトタイピングを行うこと。
- 臨床情報の送受信について、プッシュ型とプル型の比較検討を行い、プロトタイプ構築を通じて、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。

臨床情報データベース

- 解析・データセンターで収集する臨床情報データベースは、クラウドサービスを利用すること。
- 臨床データベース構造の記述方式について、複数の方式の比較検討を行い、性能要件に合致するものを選択すること。
- リレーショナルデータベースとNoSQLという言葉に代表される非構造化データベースについて、先進的な方式の利活用方式を鑑みつつ、比較検証すること。
- エキスパートパネルが利用しやすいユーザビリティや検索等の機能性能を確保できるものであること。
- プロトタイプシステムを構築し、課題や改善事項を検証すること。
- 情報管理におけるセキュリティ要件を満たすこと。
- 収集する臨床情報項目案については別紙を参照すること。
- 現状の電子カルテから取得困難な項目については、電子カルテへの入力を標準化するような方法についても検討し、二重登録を回避するよう努めること。

17. 集中管理システム

解析・データセンターにおいて、全ゲノムデータ、臨床情報、検体情報等について集中管理できるシステムを構築すること。

- 検体情報（採取日、種類、保存場所、残量等）、全ゲノムデータ（解析・データセンターにおけるデータ受領、QC結果、解析状況、レポート提出状況を含む）、臨床情報、同意の種別（共同研究での試料分譲の可否、産業界単独利用での試料の分譲の可否、意思変更の状況等）を一元的に管理・運営するシステムとすること。
- 現在、全ゲノム等実行計画に沿ってがんと難病のプロジェクトが進められている。特にデータ公開時においては、このような複数のプロジェクトに共通のIDフォーマットを検討すること。
- 医療機関から送付される ID については、ヒューマンエラーを避けるために、フォーマットに従った採番、およびその管理を行うシステムとその運用について検討すること。
- フォーラムにおけるデータ利用についても、各データセットの起点ポイントを管理し、起始ポイント*到達後、速やかにフォーラムメンバーからのデータ俯瞰、利用申請やアクセス権付与、利用状況等を集中管理することのできるシステムであること。
- ゲノムデータおよび基本的な診療情報を公共データベースに登録する制限期間、すなわち、起点ポイントから少なくとも24か月、30か月は超えない期間、を管理し、制限期間到達後は公共データベースにデータ登録すること。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体情報が常にゲノム情報、臨床情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理する仕組みが必要。
- 研究同意時の本人確認、同意撤回があった際のデータの削除等、トレーサビリティを確保する技術の具体化を検討すること。
- 新規の患者からの検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築すること。
- 患者さんが治験に参加する際など必要が生じた際には、検体情報を共有できる仕組みを検討すること。
- 保存検体から新たなデータを取得する必要がある研究テーマが申請された際には、残検体・余剰検体の状況から研究の実施を支援できる体制の構築が必要。
- 検体の保管や取り出しは、自動化されたシステムを検討すること。

*100例程度のデータ登録時点（希少がんは別に定める）

18. 情報管理

治療に直結する重要インフラとして臨床情報、ゲノムデータへのアクセスコントロールやID管理、ログ管理、秘密分散技術を用いたデータ保管、セキュリティ検知・対策意思決定プロセスを検討する必要がある。

情報管理

- 情報管理に関しては、政府統一基準群や医療安全性ガイドライン、本事業における情報セキュリティに関する取り決め事項に従った情報管理を行う必要があり、定期的な監査を検討する。
認証機能の強化（多要素認証の導入）、データの無害化の方法、不正アクセスの検知や自動遮断等についての方法論を検討すること。また、基盤運用の負担軽減に必要な運用管理の自動化も考慮すること。
- データのアップロードなどを管理できるテクノロジー窓口の設置が必要。
- シークエンスセンターから受領したゲノムデータやそのメタデータ間の整合性を自動判定できるシステムを構築すること。
- データセンターにおける処理プロセスの見える化、およびその自動化を検討すること。
- 臨床情報やゲノムデータへのアクセスは、データ利用者の管理を徹底すること。そのために、最適な構成も複数案より比較検証し、課題や改善事項を導出すること。

データ保管

- セキュリティに十分に留意した形式での臨床情報やゲノムデータを保管することを検討すること。そのために秘密分散技術をなど、複数の技術を調査、活用して相互運用性や拡張性などの課題を把握すること。
- ゲノムデータ保管にあたっては、費用面に留意しクラウドとオンプレミスのハイブリッドなど様々な方式を検討すること。
- ゲノムデータの保管に関しては、R3年度においてはオンプレミス環境においてデータは保管する。R4年度には一部クラウドでの保管を検証する。臨床情報に関しては、R3年度よりクラウドにて保管する。

令和4年度 ELSI WGの活動

ELSI・PPIに関する要点と今年度の取り組み

ELSI・PPIに関する要点と今年度の取り組み

第1回ELSIワーキング（2022/04/25開催）で示された検討課題

ICF・IC手続き関連

1. モデル文案の改訂・拡充

- 個人情報保護法改正・倫理指針見直しへの対応
- 事業計画の具体化や出口戦略の明確化，参加施設の増加・多様化など新たな研究体制に伴う対応
- 実行計画第2版への対応

2. モデル文案の利用についての課題把握と支援

3. IC補助資材・広報資材等のニーズの把握と提案

上記1-3については，AMED各研究班，とくにがんゲノム医療コーディネーター等のIC関連業務従事者から情報収集を行い実態・課題を把握しながら検討を進める

その他

1. 事業全体としてのELSI関連の相談対応・方針検討体制についての検討

（準備室WGと連携して進める）

2. 個別相談案件への対応

生命保険等における遺伝／ゲノム情報の取り扱い

今年度に入り以下の動きがある。関連動向を調査し、研究班や研究参加者への情報提供を行う

- 日本医学会・日本医学会連合・日本医師会「『遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止』についての共同声明」（4月6日）
- 生命保険協会・損害保険協会による周知文書の公開（5月27日）

令和4年度の主な取り組み

1. ICFモデル文案の拡充およびIC関連課題の検討・対応策の提案
2. 補助資料・広報資料の製作についての助言・監修
3. その他実行計画に基づく研究の実施および実行計画第2版の策定に関わるELSI関連課題の検討・対応策の提案

今後のELSI関連の取り組みの進め方について

準備室WGと連携しながら、準備室設置および将来的な事業実施組織への移行を想定して、役割分担や体制づくりを含めて検討する



はじまりました
がんの
全ゲノム
解析研究

「がんの全ゲノム解析」は、国が推進する『全ゲノム解析等実行計画』に基づき、AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）による研究事業として実施されます。

患者さんのご協力のもと、がんについての研究を進めることで、効果的な予防、診断、治療法の開発に役立てることができそうです。

「がんの全ゲノム解析」とは？

がんは、おもに遺伝子が傷つくことで発症する病気です。これまで、がんの研究や検査では、がんに関係する特定の遺伝子のみを調べていました。しかし、近年の技術進歩により、ゲノム（遺伝子をはじめとする遺伝情報のすべて）を一度に調べることができるようになりました。これが、「がんの全ゲノム解析」です。

「がんの全ゲノム解析」により、患者さんのがんの特徴をより詳しく知ることができ、効果的な治療法やお薬を選ぶ際のヒントが得られる可能性があります。

また、多くの患者さんのデータを集めることで、未来の医療の発展、つまり、がんの予防と治療、お薬の開発などにつながるものが期待されています。

「全ゲノム解析等実行計画」についての詳細は、下記のリンクからもご覧いただけます。
全ゲノム解析等実行計画について（厚生労働省）https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html

ご相談窓口
「がんの全ゲノム解析」について、
ご質問やご相談のある方は、
お気軽にお問い合わせください。

実行計画パンフレット（昨年3月作成）

令和4年度 事業実施準備室WGの活動

事業実施準備室の構築

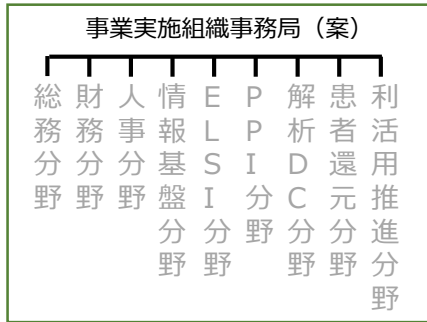
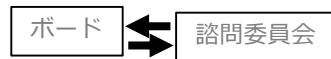
準備室WGによる事業実施準備室の構築

事業実施準備室

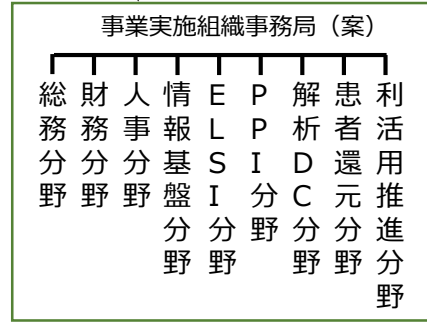
国立高度専門医療研究センター
医療研究連携推進本部（JH）内に設置

事業実施組織

R4年度

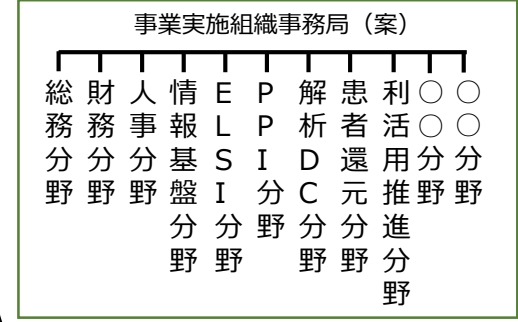


次第に構築



主要分野を設置

→



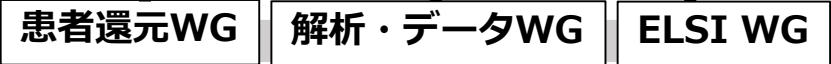
必要な分野を追加

事業実施準備室をデザイン

準備室WG

組織構築（分野構成、役割、メンバー）や、事業内容・計画等を決める

厚労科研 中金班 **がん**



厚労科研 水澤班 **難病**

AMED研究班

各班の検討結果を事業実施準備室に反映

事業実施準備室の構成と役割案

| | 分野 | 所掌 | 役割 |
|--------|------------|---|---|
| 経営基盤部門 | 総務 | 総務 | <ul style="list-style-type: none"> ・組織の在りかたの検討 ・各部門の体制（組織やメンバー）の検討 ・各種規程の整備 ・各機関の監督管理の仕組み |
| | | 監査 | <ul style="list-style-type: none"> ・監査 |
| | | 知財・法務 | <ul style="list-style-type: none"> ・知財 ・法務 |
| | 財務 | 財務 | <ul style="list-style-type: none"> ・財務的な在り方の検討 ・予算案 |
| | 人事 | 人事 | <ul style="list-style-type: none"> ・実施組織のメンバーの人選 |
| | 情報基盤 | IT | <ul style="list-style-type: none"> ・IT全般 ・情報セキュリティ全般（解析・データセンター部門と協働） |
| | ELSI | ELSI | <ul style="list-style-type: none"> ・ELSI |
| | PPI | 市民・患者参画 | <ul style="list-style-type: none"> ・PPI実施 ・国民向けの情報提供、普及啓発 ・患者・市民から広く意見を吸い上げる |
| 広報 | | <ul style="list-style-type: none"> ・広報 | |
| 事業部門 | 解析・データセンター | 解析・データセンター | <ul style="list-style-type: none"> ・解析・データセンターの全般の管理・支援 ゲノムデータと臨床情報は分けて検討（*解析・データセンターの役割；臨床解析、レポート作成横断的解析、データ保管・管理、データセキュリティ管理、臨床情報の標準化や収集システム構築） |
| | | シークエンス解析 | <ul style="list-style-type: none"> ・シークエンス解析企業との契約 ・シークエンス解析のクオリティ管理 |
| | | 検体 | <ul style="list-style-type: none"> ・試料の採取・処理 ・検体の保存・管理 ・検体保存施設との契約、連携 |
| | | レポート | <ul style="list-style-type: none"> ・レポート作成 |
| | | 情報収集 | <ul style="list-style-type: none"> ・データセキュリティ管理 ・臨床情報の標準化や臨床情報収集 ・レポート作成 |
| | 患者還元 | 患者還元 | <ul style="list-style-type: none"> ・出口戦略の状況把握 ・保険適用 ・遺伝カウンセリング |
| | | 医療機関 | <ul style="list-style-type: none"> ・医療機関の審査、モニタリング ・エキスパートパネル支援 |
| | 利活用推進 | AMED研究班 | <ul style="list-style-type: none"> ・AMED研究班の方針決定 ・AMED研究班の統括管理 ・学会との連携 |
| | | アカデミアフォーラム | <ul style="list-style-type: none"> ・アカデミアフォーラムの運営支援 |
| | | 産業フォーラム | <ul style="list-style-type: none"> ・産業フォーラムの運営支援 |
| | | 利活用審査委員会 | <ul style="list-style-type: none"> ・利活用審査委員会の構築と運営 |
| | 企業・ベンチャー | <ul style="list-style-type: none"> ・企業・ベンチャーへの商務 ・利用料収入 | |