

第20回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2-①
令和6年3月18日	

全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和5年度 事業実施準備室の活動

アジェンダ

1 プロジェクト推進体制

2 【審議事項】

- ① AMED研究班への連携医療機関の追加について

【報告事項】

- ① 全体
 - 本年度/次年度の実施事項について
- ② 臨床・患者還元支援チーム
 - がん、難病の統合方針について
 - 造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析について
- ③ 利活用支援チーム・コンソーシアム設置支援委員会
 - 令和5年度の実データを用いた利活用進捗について
 - 令和5年度コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)の進捗について
- 3 ④ 解析・データセンター運営チーム
 - 移行方針について
- ⑤ ELSIチーム
 - 令和5年度ELSIチーム検討サマリ（ICF/参加者パネル含むPPI）
- ⑥ 総務チーム
 - 事業実施組織における設置部門について
- ⑦ その他
 - 英国訪問について

プロジェクト推進体制

人員体制(3/1時点)

立場	氏名	所属	役職	
室員	平子 哲夫	国立がん研究センター	理事長特任補佐	
室員	青木 一教	国立がん研究センター 研究所	副所長	
室員	今井 健二郎	国立国際医療研究センター 企画戦略局 研究医療部 研究医療課	課長	
室員	朝野 仁裕	国立研究開発法人 国立循環器病研究センター ゲノム医療支援部	部長	
室員	要 匡	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部	部長	
室員	新飯田 俊平	国立研究開発法人 国立長寿医療研究センター 研究推進基盤推進センター	センター長	
室員(広報統括)	田中 里沙	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	学長	
室併任	岡野 睦	国立国際医療研究センター	統括事務部長	
臨床・患者 還元支援チーム	リーダー	上野 貴之	がん研究会有明病院 先端医療開発科 がんゲノム医療開発部	部長
	副リーダー(がん)	土原 一哉	国立がん研究センター 先端医療開発センター トランスレーショナルインフォマティクス分野	分野長
	副リーダー(難病)	小崎 健次郎	慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター	教授 センター長
	マネージャー(がん)	深田 一平	がん研究会有明病院 ゲノム診療部	医長
	メンバー	沼部 博直	東京都福祉局東京都立北療育医療センター	医員
	メンバー	浦上 研一	静岡県立静岡がんセンター 研究所	副所長
	メンバー	角南 久仁子	国立がん研究センター 中央病院 臨床検査科	医長
	メンバー	山本 昇	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	科長
	メンバー	勝屋 友幾	国立がん研究センター 中央病院 先端医療科	医員
	メンバー	大熊 裕介	国立がん研究センター 中央病院 呼吸器内科	医員
	メンバー	清谷 一馬	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究プロジェクト	プロジェクトリーダー
	メンバー	加藤 元博	東京大学医学部附属病院 小児科/ 国立成育医療研究センター小児がんセンター小児がんゲノム診療科	教授 /診療部長
	メンバー	松下 一之	千葉大学医学部附属病院 検査部	部長、診療教授
	メンバー	植木 有紗	がん研究会有明病院 臨床遺伝医療部	部長
	メンバー	鹿毛 秀宣	東京大学医学部附属病院 呼吸器内科	教授
	メンバー	坂東 英明	国立がん研究センター 東病院 医薬品開発推進部門 医薬品開発推進部	部長
	メンバー	沖 英次	九州大学大学院 消化器・総合外科/九州大学病院 先端医工学診療部	准教授/部長
	メンバー	金井 雅史	関西医科大学附属病院 がんセンター	教授
	メンバー	中村 康平	慶應義塾大学病院腫瘍センター ゲノム医療ユニット	特任助教
	メンバー	田中 晃司	大阪大学大学院 外科学講座 消化器外科学	助教
メンバー	小峰 啓吾	東北大学大学院医学系研究科・医学部/加齢医学研究所 臨床腫瘍学分野	助教	
メンバー	伊東 守	九州大学病院 血液・腫瘍・心血管内科	助教	
メンバー	北野 滋久	がん研有明病院 先端医療開発科・がん免疫治療開発部	部長	

人員体制(3/1時点)

	立場	氏名	所属	役職
利活用支援チーム	リーダー	吉田 輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	副リーダー(がん)	鬼頭 正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (田辺三菱製薬株式会社)	部会長
	副リーダー(難病)	丹澤 和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	マネージャー(がん)	温川 恭至	国立がん研究センター がんゲノム情報管理センター 情報活用戦略室	主任研究員
	マネージャー(難病)	夏目 やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
コンソーシアム 設置支援 委員会	委員長	松島 綱治	東京理科大学 大学院生命医科学研究所 炎症・免疫難病制御部門	教授
	アカデミア(がん)	吉田 輝彦	国立がん研究センター 研究支援センター	センター長
	アカデミア(がん)	石川 俊平	東京大学 大学院医学系研究科 衛生学分野	教授
	アカデミア(難病)	丹澤 和雅	聖マリアンナ医科大学 臨床研究データセンター	参与
	アカデミア(難病)	夏目 やよい	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 バイオインフォマティクスプロジェクト	プロジェクトリーダー
	産業	小林 憲明	一般財団法人バイオインダストリー協会	参与
	産業	鬼頭 正博	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (田辺三菱製薬株式会社)	部会長
	産業	白神 昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (アステラス製薬株式会社)	副部会長
産業	安中 良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (第一三共株式会社)	委員	
解析・DC運営 チーム	リーダー	井元 清哉	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 健康医療インテリジェンス分野 シークエンスデータ情報処理分野	教授
	副リーダー(がん)	加藤 護	国立がん研究センター 研究所 生物情報学分野	分野長
	副リーダー(難病)	徳永 勝士	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長
	マネージャー(がん)	山口 類	愛知県がんセンター研究所 システム解析学分野	分野長
	マネージャー(難病)	河合 洋介	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長
	メンバー	松田 浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	美代 賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	星本 弘之	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	専門職
	メンバー	郡 健一郎	一般社団法人日本衛生検査所協会 (株式会社エスアールエル)	
	メンバー	湯原 悟志	一般社団法人日本衛生検査所協会 (株式会社エスアールエル)	
	メンバー	中山 真紀子	国立国際医療研究センター 研究所 ゲノム医科学プロジェクト	特任研究員
	メンバー	三宅 紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
メンバー	湯地 晃一郎	東京大学医科学研究所国際先端医療社会連携研究部門	特任准教授	

人員体制(3/1時点)

	立場	氏名	所属	役職
IT・情報基盤・セキュリティチーム	リーダー	葛西 重雄	厚生労働省 データヘルス改革推進本部 プロジェクトチーム	技術参与
	メンバー	加藤 護	国立がん研究センター 研究所 バイオインフォマティクス部門	部門長
	メンバー	岡村 浩史	大阪公立大学 大学院医学研究科 血液腫瘍制御学/臨床検査・医療情報医学	講師
	メンバー	太田 恵子	大阪公立大学 医学部附属病院 臨床研究・イノベーション推進センター	データマネージャー
	メンバー	松田 浩一	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	教授
	メンバー	田辺 里美	独立行政法人情報処理推進機構 デジタル改革推進部	主任研究員
	メンバー	美代 賢吾	国立国際医療研究センター 医療情報基盤センター	センター長
	メンバー	野口 昇二	株式会社ビッグツリーテクノロジー&コンサルティング DX事業部	シニアマネージャ
ELSIチーム	リーダー	加藤 和人	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	教授
	副リーダー(がん)	横野 恵	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	准教授
	副リーダー(難病)	武藤 香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	教授
	メンバー	磯野 萌子	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学	助教
	メンバー	渡部 沙織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	特任研究員
	メンバー	仲里 ヌト智美	大阪大学 大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学 大学院博士課程	
	メンバー	中田 はる佳	神奈川県立保健福祉大学 大学院ヘルスイノベーション研究科	准教授
	メンバー	清水 咲希	早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	研究補助者
	メンバー	白神 昇平	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (アステラス製薬株式会社)	副部会長
	メンバー	安中 良輔	日本製薬工業協会 イノベーション推進部会 (第一三共株式会社)	委員
	メンバー	吉田 幸恵	千葉大学医学部附属病院 総合医療教育研修センター 教育研修管理部門	特任助教
総務チーム	リーダー	樋山 一郎	国立精神・神経医療研究センター	総務部長
	副リーダー(がん)	小笠原 大介	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室	室長
	副リーダー(難病)	三宅 紀子	国立国際医療研究センター 研究所 疾患ゲノム研究部	部長
	マネージャー(がん)	東野 綺子	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係長
	マネージャー(難病)	大沼 麻実	国立精神・神経医療研究センター 精神保健研究所 行動医学研究部 災害等支援研究室	室長
	メンバー	大黒 恵理華	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	鶴島 正之	国立国際医療研究センター 総務部総務課総務係	係員
	メンバー	河嶋 聖和	国立がん研究センター 総務部築地C総務課管理室計画係	係員
	メンバー	久米 直	学校法人先端教育機構 事業構想大学院大学	
			合計	延べ86名

審議事項

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

全ゲノム解析等プロジェクトへの参画に係る施設追加の理由書

申請医療機関（研究代表機関）

記載者（研究代表者）氏名

記載年月日 西暦 年 月 日

参加申請対象病院名（がんゲノム医療連携病院）

臨床研究課題名

臨床研究グループなど

参加の必要性

全ゲノム解析のEP開催病院
 （当該研究参加中のがんゲノム医療中核拠点・拠点病院に限る）

追加の手順

1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. ゲノム専門委員会で審議し、承認
4. AMEDより研究班に報告

以下に示すように、当該施設は本プロジェクトを実施できる体制を有しています。

- (i) がんゲノム医療連携病院として必要な要件をすべて満たした診療機能を維持している
- (ii) 自施設における過去1年間のがん遺伝子パネル検査の実施について、**5例以上**の実績を有している 例
- (iii) 過去3年間にエキスパートパネルで提示された治療薬を投与した（他院で投薬した場合を含む）経験を**2例以上**有する（保険承認薬も含む）
- (iv) 全ゲノム解析を基にしたがん医療体制が構築されている（以下、兼任を可とする）
 - がん遺伝子パネル検査に関連する専門的な知識を有する常勤の医師が配置されている
 - がん遺伝子パネル検査における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されている
 - がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師が配置されている
 - 分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家が配置されている
 （論文学会発表実績）
- 全ゲノム解析における二次的所見の開示に関する責任医師が設定されている
 責任医師の所属 氏名
- 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供に関する担当者が設定されている
 担当者の所属 氏名
- 全ゲノム解析におけるゲノム・臨床情報の管理・提供および情報セキュリティの維持についての担当者が設定されている
 担当者の所属 氏名
- 全ゲノム解析における患者還元を統括する医師が設定されている
 統括医師の所属 氏名
- （論文学会発表実績）
- (v) ゲノムリテラシーの向上が図られている
 - 全ゲノム解析を含む研修会等への参加実績を有する（全ゲノム解析等プロジェクトにおける臨床試験のプロトコル説明会等を含む）
 参加した研修会（開催日と内容： ）参加者数 名
- (vi) ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実績を有している
 - ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施、もしくは参加の実績がある
 試験数 件（試験名： ）

確認する内容

←がん遺伝子パネル検査と結果の患者還元実績がある

←がんゲノム医療中核拠点病院の要件を部分的に求める

←がん遺伝子パネル検査でのEP開催の要件を部分的に求める

←実績のある責任者を置き、責任の所在を明らかにする

←がんゲノム医療連携病院を加える際の要件（第12回ゲノム専門家委員会）

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

<追加理由>

全ゲノム解析の出口戦略としての治験・臨床試験に、連携病院を加えることで症例集積を加速させるため。

No.	追加医療機関名	患者還元WG及び臨床・患者還元支援チームでの確認状況
1~35	専門委員会にて承認済み	
36	大阪公立大学医学部附属病院	要件を満たす
37	岩手医科大学附属病院	要件を満たす
38	昭和大学病院	要件を満たす
39	愛媛県立中央病院	要件を満たす
40	東京医科大学病院	要件を満たす

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

<連携医療機関対応表>

令和6年2月16日時点の連携医療機関追加状況

No.	連携医療機関	角南班	角南班	角南班	浦上班	浦上班	上野班	上野班	上野班	上野班
		ENSEMBLE試験	JCCG試験	JCOG試験	WJOG16222L	JCOG1509	卵巣がん(SG)	食道胃接合部がん(SJ)	乳がん(SB)	膀胱がん(SP)
1	九州がんセンター	承認済み	承認済み	承認済み						
2	東京都立駒込病院	承認済み		承認済み						
3	横浜市立大学附属市民総合医療センター	承認済み				承認済み				
4	札幌医科大学附属病院	承認済み	承認済み							
5	大阪医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
6	大阪急性期・総合医療センター	承認済み		承認済み		承認済み				
7	岐阜大学医学部附属病院	承認済み	承認済み	承認済み		承認済み			承認済み	
8	倉敷中央病院	承認済み	承認済み	承認済み						
9	横須賀共済病院	承認済み								
10	横浜市立大学附属病院	承認済み	承認済み	承認済み						
11	九州医療センター	承認済み								
12	産業医科大学病院	承認済み	承認済み							
13	日本医科大学付属病院	承認済み	承認済み							
14	北里大学病院	承認済み	承認済み			承認済み				
15	東京慈恵会医科大学附属病院						承認済み			
16	浜松医科大学医学部附属病院						承認済み			
17	広島市立北部医療センター安佐市民病院					承認済み				
18	恵佑会札幌病院					承認済み				
19	市立豊中病院					承認済み		承認済み		
20	静岡県立総合病院					承認済み				
21	岐阜市民病院					承認済み				
22	堺市立総合医療センター					承認済み				
23	函館五稜郭病院					承認済み				
24	大阪労災病院					承認済み				
25	埼玉県立小児医療センター		承認済み							
26	神奈川県立こども医療センター		承認済み							
27	静岡県立こども病院		承認済み							
28	大阪市立総合医療センター(小児)		承認済み							
29	東京都立小児総合医療センター		承認済み							
30	浜松医科大学医学部附属病院(小児)		承認済み							
31	福島県立医科大学附属病院(小児)		承認済み							
32	兵庫県立こども病院		承認済み							
33	高知大学医学部附属病院	承認済み								
34	関西医科大学附属病院					承認済み				
35	京都医療センター					承認済み				
36	大阪公立大学医学部附属病院					申請中				
37	岩手医科大学附属病院					申請中				
38	昭和大学病院								申請中	
39	愛媛県立中央病院	申請中								
40	東京医科大学病院	申請中								

AMED研究班への連携医療機関の追加について（がん領域）

<追加の手順（令和6年度_準備室体制）>

1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. **準備室 臨床・患者還元支援チーム**で内容を確認、不明点等の改訂
3. **準備室 ボード**で審議し、承認
4. AMEDより研究班へ報告
5. **準備室より専門委員会へ報告**

（参考）

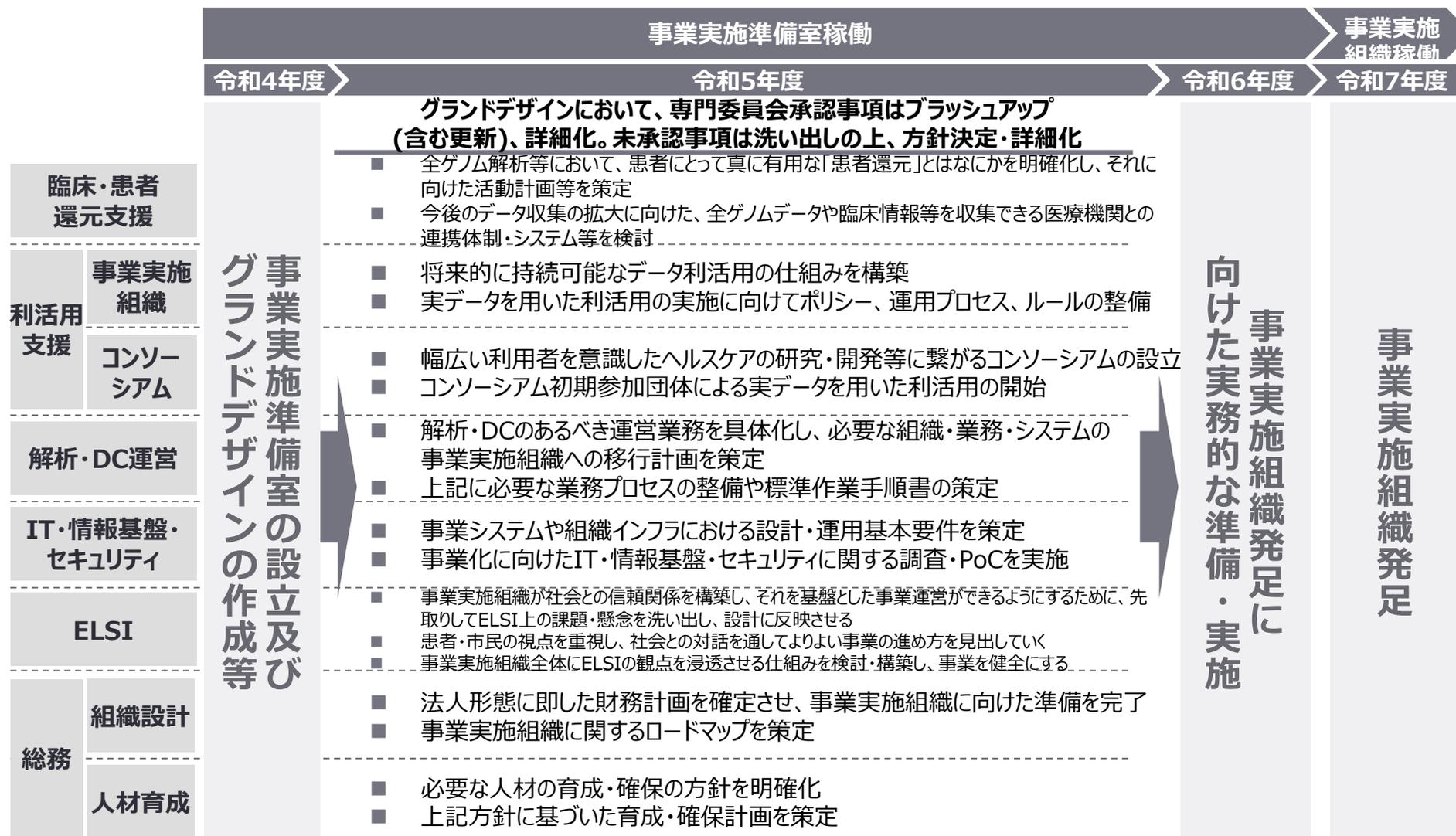
<これまでの追加の手順>

1. 研究班からAMEDに理由書を提出
2. 患者還元WGで内容を確認、不明点等の改訂
3. 準備室 臨床・患者還元支援チームで確認
4. 専門委員会で審議し、承認
5. AMEDより研究班へ報告

報告事項

令和5年度の達成目標

令和5年7月26日 第16回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料2-1 P.6より



今年度の実施事項サマリー (1/2)

チーム	今年度の実施事項サマリー	来年度の実施事項
<p>準備室 全体</p>	<p>R7年度の事業実施組織設立に向けた検討を開始</p> <ul style="list-style-type: none"> 検討テーマに応じた6つのチームを構築 各チーム定例会、準備室定例会、ボードメンバーとの意見交換の場としてボード会議を運営 事業実施組織設立までのロードマップを作成 R5年8月に市民公開シンポジウムを開催 	<p>事業実施組織設立に向けた準備</p> <ul style="list-style-type: none"> 令和7年度の事業計画策定 中長期事業計画策定 ガイドライン作成 調達・移行準備
<p>臨床・患者 還元支援</p>	<p>全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性の検討と、患者還元の仕組み・体制を構築</p> <ul style="list-style-type: none"> 事業実施組織における患者還元を解析結果の説明、臨床への応用、研究・開発(利活用)と3段階に整理 臨床への応用に向け、重点的に検討する課題を整理 患者還元体制を構築するため、事業実施組織と医療機関の役割を決定。がん・難病の共通化箇所の特定し、業務を具体化 	<p>医療機関との連携準備</p> <ul style="list-style-type: none"> 初年度参加医療機関の選定 ルール作成、契約準備 <p>臨床・患者還元支援部門発足準備</p> <ul style="list-style-type: none"> 部門の業務規程等文書類作成
<p>利活用 支援</p>	<p>実データを用いた利活用の実施体制を構築</p> <ul style="list-style-type: none"> データ提供事業モデルを検討、事業実施準備室版データ利活用ポリシー等を作成 利活用審査委員会(準備室フェーズ)を設置し、実データを用いたデータ・システム検証、プロセス検証を開始 コンソーシアム(事業実施準備室フェーズ)を設立し活動を開始 	<p>データ提供事業等の具体化と利活用支援部門発足準備</p> <ul style="list-style-type: none"> データ提供価格等の具体化 検体提供やその他サービスに関する検討 業務規定等の文書類作成・最終化 コンソーシアム支援
<p>解析・DC 運営</p>	<p>業務・体制の概要策定と、業務上必要な資産等の移行方針の策定</p> <ul style="list-style-type: none"> 解析・DCが持つべき機能を定義。特に、研究機能の位置づけを整理 部門内の組織構造と内外製方針を策定 がん領域・難病領域の統合方針策定および業務プロセス概要の作成 各移行対象の移行方針とスケジュールを整理 	<p>業務の詳細化と資産等の移行手続き</p> <ul style="list-style-type: none"> 部門内の運用プロセスや規約の策定 法人設立に向けた移行手続き 解析パイプラインやアプリケーションの継続的な開発・改良 プロジェクト管理

今年度の実施事項サマリー (2/2)

チーム	今年度の実施事項サマリー	来年度の実施事項
<p>IT・ 情報基盤・ セキュリティ</p>	<p>事業システムや組織インフラにおける設計・運用基本要件を検討</p> <ul style="list-style-type: none"> システムの構築・運用にかかるコスト試算 AMED研究班のPoC等を参考とした要件検討 事業運用に向けたIT・情報基盤・セキュリティの要件検討。それに伴う調査 	<p>システムの構築とテスト運用</p> <ul style="list-style-type: none"> システム開発計画策定 仕様書作成・調達・システム開発 プロセス整備・セキュリティ対策 プロジェクト管理
<p>ELSI</p>	<p>ELSI上の課題・懸念を洗い出し、市民・患者の参画を促す体制を整理</p> <ul style="list-style-type: none"> ICF改定に向けた課題とそれぞれの対応策・想定解決時期等を検討 PPI実施事項の一覧/優先順位を整理し、参加者パネルのあるべき姿・構築計画を作成 R6年2月にPPIイベントを開催 	<p>ELSI対応と参加者パネル構築準備</p> <ul style="list-style-type: none"> ELSI対応支援とICF改定準備 参加者パネルの規約等作成や公募準備 <p>ELSI・PPI部門発足準備</p> <ul style="list-style-type: none"> 部門の業務規程等文書類作成
<p>総務</p>	<p>法人形態・予算枠決定前の事業実施組織の組織体制検討、広報活動を実施</p> <ul style="list-style-type: none"> 組織体制、部門内体制、必要な規程を検討 人材要件の定義や内外製方針の整理、人材確保のための訴求ポイントを検討 全ゲノム解析等実行計画の紹介ウェブサイトを作成 	<p>実施組織の組織体制を決定し、組織稼働に向けた採用活動を開始</p> <ul style="list-style-type: none"> ガバナンス体制、部門内体制の確定 人材要件を確定させ、採用活動を開始 事業実施組織のウェブサイト稼働開始

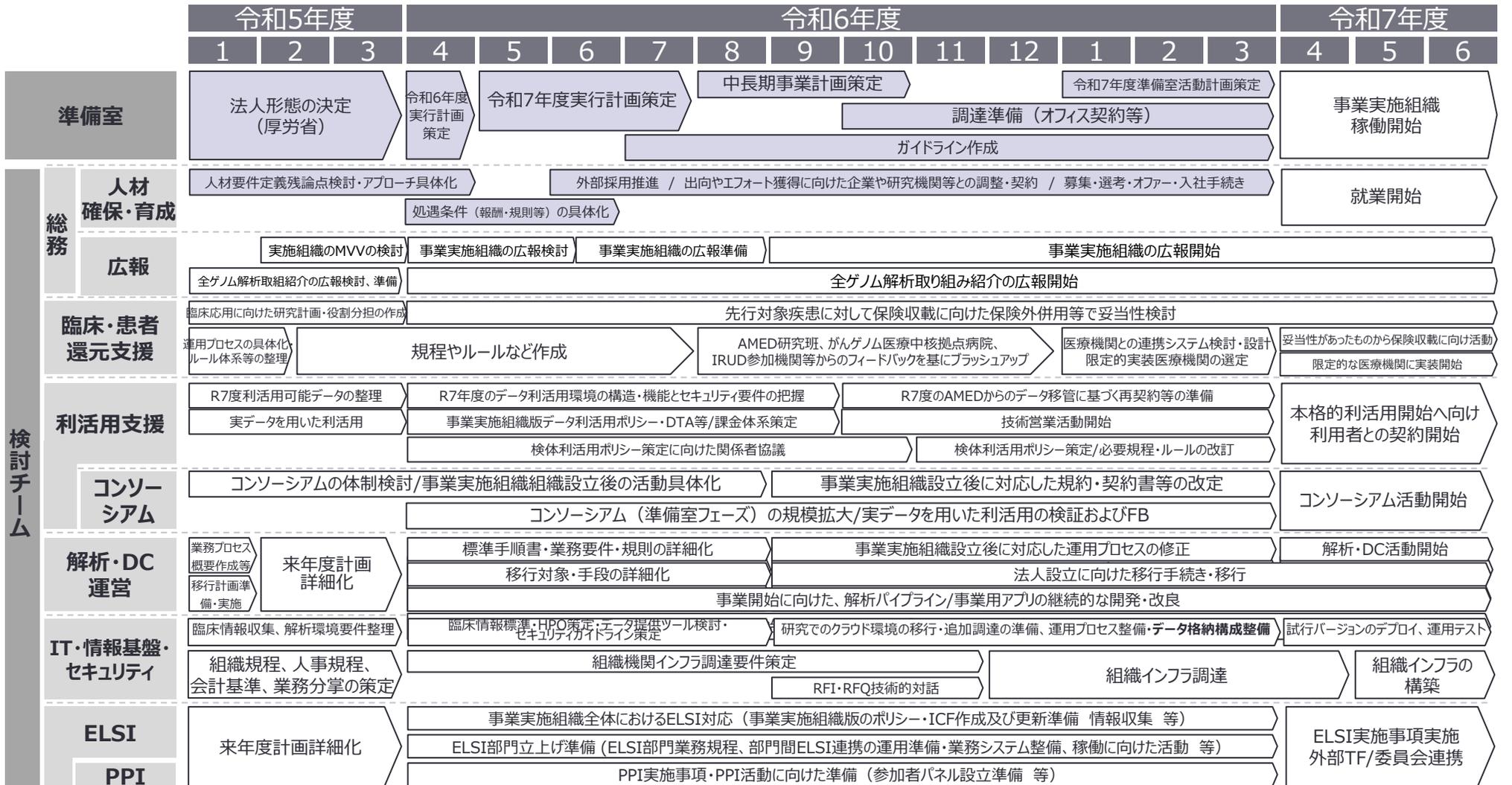
事業実施組織の稼働開始に向けたロードマップ(現時点案)

令和5年12月4日 第19回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料2-1 P.18より

ロードマップ作成の前提(現時点案)

- 事業実施組織の稼働開始時期は令和7年度の稼働開始を想定

第19回専門委員会からの更新箇所



業務・システム：がん・難病の統合方針

がん・難病領域の統合を目指す目的は、事業の効率的運用と品質向上と想定。このため、統合によるメリットが実装難易度を上回れば、統合すべきと判断

統合とは

【統合を目指す理由】

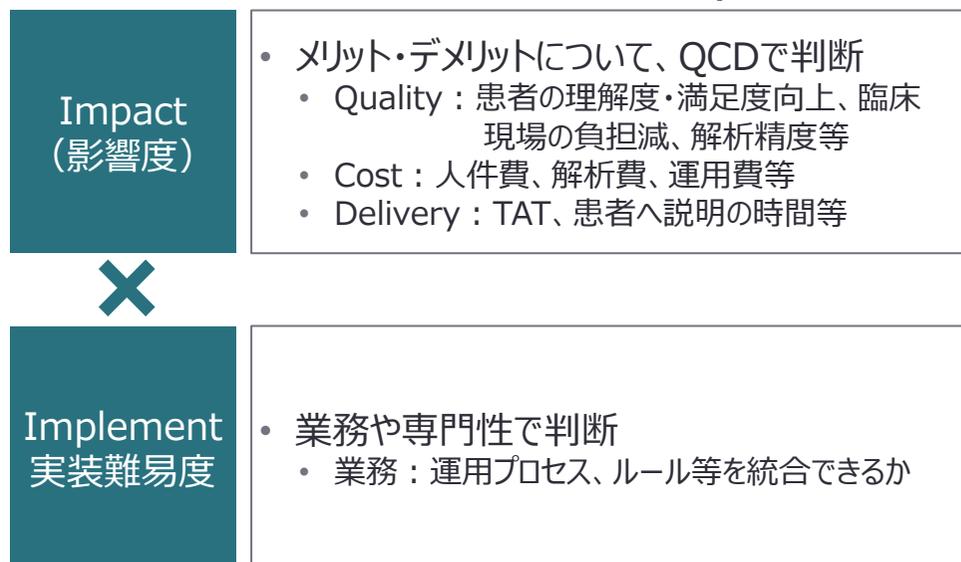
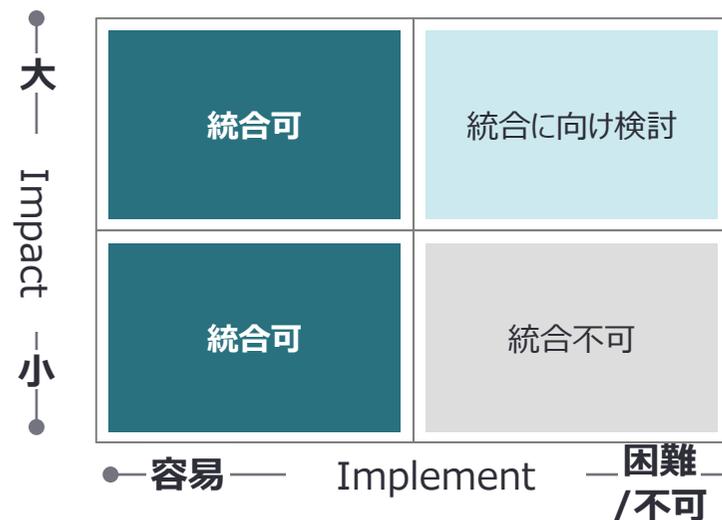
- これまでの準備室の議論では、「共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する」という方針が示されてきた
- 統合を目指す理由
 - 経済面：統合により、人員、システムなどを効率的に活用し、全体のコスト低下につながる
 - 品質面：統合により、技術・知見が集約されより良いアウトプットを提供できる

【統合とは何か】

- 業務の統合
 - がん、難病両領域において、原則、同じプロセスで遂行可能である

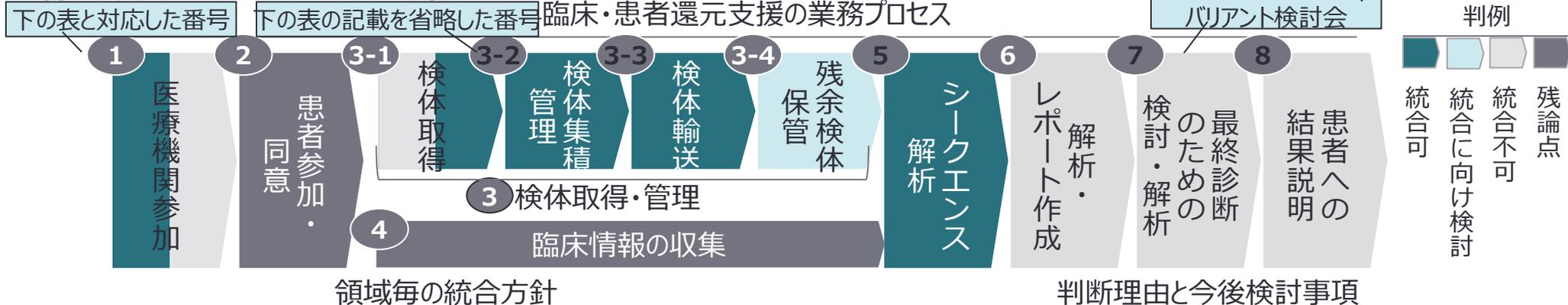
※Implement不可：Impactで測定困難な高度な専門性が必要な場合は統合不可

統合可否の判断



ボード会議、専門委員会資料確認_個別アジェンダ

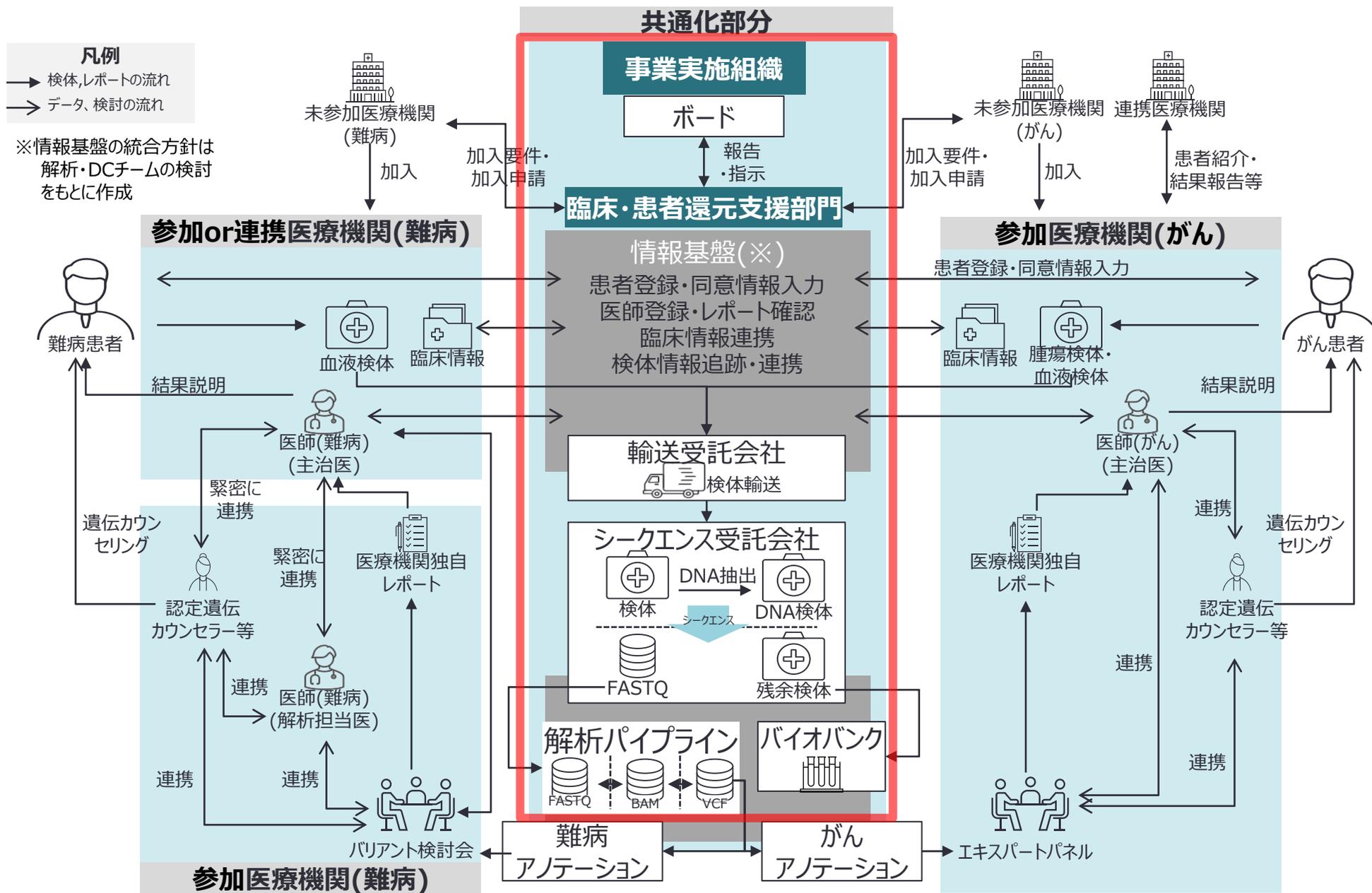
がん、難病領域の専門性が反映される、医療機関の要件、検体採取や解析などのプロセスは領域毎に検討。DNA抽出からシーケンス解析、変異検出までは統合のメリットが大きい



大	<p>統合可</p> <p>準備室で統合に向けた具体的検討を開始</p> <p>1 医療機関加入プロセス</p> <p>3-1 DNAを抽出するプロセス</p>	<p>統合に向け検討</p> <p>実際に統合が可能か、関係者で詳細検討を継続</p> <p>3-4 残余検体保管の場所</p>	<p>統合可</p> <p>1 医療機関加入プロセス</p> <ul style="list-style-type: none"> 同一プロセスで実施可能 <p>3-1 DNA抽出からのプロセス</p> <ul style="list-style-type: none"> 安定してDNA抽出は可能であり、スケールメリットを得やすい <p>3-4 残余検体の保管場所</p> <ul style="list-style-type: none"> 統一管理した方が精度管理の面で有利 自施設で持ちたい場合などについて検討継続
	<p>統合可</p>	<p>統合不可</p> <p>領域ごとの整備を目指す</p> <p>1 医療機関加入要件</p> <p>3-1 検体採取する医療機関に求めるレベル</p> <p>6 変異検出以降の解析プロセス</p>	<p>統合不可</p> <p>1 医療機関の加入要件</p> <ul style="list-style-type: none"> 共通するセキュリティなどの要件はあるものの基本的に両領域で、参加医療機関に必要な人的要件は異なる <p>3-1 検体採取する医療機関に求めるレベル</p> <ul style="list-style-type: none"> 両領域で、取り扱う検体が異なる <p>6 変異検出以降の解析プロセス</p> <ul style="list-style-type: none"> 両領域で、全ゲノム解析の目的が異なる
小			<p>残論点</p> <p>2 患者参加・同意</p> <p>4 臨床情報収集</p> <ul style="list-style-type: none"> ITチームなどの検討結果を踏まえた上で、あるべき姿を整理

容易 ————— Implement ————— 困難/不可

事業実施組織と参加医療機関の全体の業務プロセス(概略)



造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析について（背景）

厚労科研中釜班患者還元WGにおける2023年度の検討課題

患者還元WG

(2) 固形がん対象症例の選定方針について

以下の方針で、運用を開始する

- ・ 1患者1検体の解析を主体とする
- ・ 治療法の選択等で必要な場合、初発手術時の腫瘍に加えて再発・転移腫瘍（後者のみの解析も含む）、また重複がんの場合それぞれの腫瘍の解析を行う（AMED研究では、便宜上、別症例としてカウントする）

(3) 患者還元WGの拡大について

事業実施組織での全ゲノム解析の実施に向け、患者還元WGに、全ゲノム解析に基づいた患者還元の実績のある臨床医、AMED全ゲノム事業に参画する研究者や造血器腫瘍の専門家等を加え、患者還元における共通の課題を整理し、対応方針を検討する。

- (例)
- ・ 二次的所見の取り扱い方針の統一
 - ・ 共通プロトコール/ICFの策定
 - ・ 造血器腫瘍の患者還元について

造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析について

現状・課題：

- 固形がんでは、パネル検査が医療実装され、全ゲノム解析を用いた前向き研究を実施中
- 一方で、造血器腫瘍を対象とした遺伝子パネル検査は保険承認されておらず、エキスパートパネルが稼働していない
- 国内で造血器腫瘍向けの遺伝子パネル検査が先駆け審査指定品目として薬事承認申請予定

提案：

造血器腫瘍の前向き全ゲノム解析を開始し、以下の点に関する体制構築や稼働性の評価を行う
その際、固形がんでの体制や経験、造血器腫瘍後ろ向き研究の成果を取り入れる

前向き研究で検討・構築する項目：

1. 患者還元の臨床的有用性
2. 対象症例
3. 対象施設とエキスパートパネル実施体制等
4. 生殖細胞系列遺伝子変異への対応
5. 変異検出のためのゲノム解析パイプライン
6. 全ゲノム解析結果の確認

造血器腫瘍の前向き全ゲノム研究における目的と検討項目（1/2）

<目的>

造血器腫瘍の全ゲノム解析に基づく患者還元の体制構築、稼働性の評価、臨床的有用性の探索

<検討項目>

1. 患者還元の臨床的有用性

造血器腫瘍においても固形がん同様、分子標的治療の適応例が同定される¹⁾、遺伝子変異の検出によりはじめて確定診断にいたり治療法が変わる²⁾、あるいは予後分類が定まり造血幹細胞移植の適応が決定する³⁾ことが見込まれる。従って「治療標的の同定」に加え、「診断」や「予後予測」に基づいた治療法選択が可能となるため、患者還元において有用性が高い。

- 1) 急性リンパ芽球性白血病における融合遺伝子・遺伝子再構成の同定、急性骨髄性白血病におけるKMT2A遺伝子の構造変化など
- 2) ゲノム構造変化に基づいた、骨髄異形成症候群と、先天性骨髄不全症候群、再生不良性貧血の鑑別など
- 3) 急性骨髄性白血病におけるRUNX1遺伝子のexon skip変異、MECOM遺伝子の構造変化など

2. 対象症例

少数の疾患に限定せず、研究目的を達成できる造血器腫瘍症例（疑い症例を含む）を対象とする。対象患者は解析開始時に生存しており、何らかの還元が期待できる状態であること、また、根治の可能性が低い難治がんや診療法の困難な希少がんを含むように設定する。

3. 対象施設とエキスパートパネル実施体制等

前向き研究を行う対象施設としては、がんゲノム医療中核拠点あるいは拠点病院を主機関とする。将来的な臨床実装を見据え、複数の病院で稼働可能なエキスパートパネルの体制を構築する。人員の構成については、固形がんや造血器腫瘍パネル検査のエキスパートパネル要件(案)を参考とする。

造血器腫瘍の前向き全ゲノム研究における目的と検討項目（2/2）

<検討項目（続き）>

4. 生殖細胞系列遺伝子変異への対応

固形がんとの共通性が多く存在することから、固形がん前向き解析研究の議論に参画し、エキスパートパネルの運営に反映させる。さらに造血器腫瘍に固有の問題も存在することからその対応を検討する。

5. 変異検出のためのゲノム解析パイプライン

対照となる口腔スワブ検体や寛解期の血液試料に腫瘍細胞が含まれることがあり、それに対応する変異検出手法の確立が必要である。一方、構造変化の検出については、偽陽性など固形がんと共通の課題も見受けられる。そこで、これまでの造血器腫瘍の後ろ向き研究班や固形がんにおける解析パイプライン研究（井元班）と連携し、造血器腫瘍に適したゲノム解析パイプラインを構築する。

6. 全ゲノム解析結果の確認

患者に返却するゲノム変化については、別の手法による確認を行う。手法については、ゲノム/RT-PCRや次世代シーケンサーを用いたターゲットシーケンス、長鎖シーケンスなどが挙げられる。

令和5年度の実データを用いた利活用進捗

事業実施組織設立後の円滑なデータ利活用に向け、準備室段階では、体制全体の確認・論点抽出・改善のため、利活用申請プロセスおよびデータ・システムの試行・検証を実施

<p>目的</p>	<p>事業実施組織設立直後から、国民に安心して受け入れてもらい、多くの方に利用しやすい魅力的なデータ利活用環境の構築</p> <ul style="list-style-type: none"> ・適正・円滑な利活用申請等の運用 ・利用者にとって有用・安全・公平なデータ及び解析環境 				
<p>令和5-6年度の実施概要</p>	<ol style="list-style-type: none"> ① プレ検索 実データを用いた統計データを、プレ検索環境で閲覧し、使用感等を確認 ② データ・システム検証 利用者目線で、実データをDaaSで解析確認してもらい、データ及びシステムに対するニーズを収集 ③ 利活用申請プロセス検証 利活用審査を含めたデータ利活用申請プロセスを試行的・検証的に運用し、課題の洗い出しを実施 				
<p>使用環境</p>	<p>AMED C班（がん領域）および国土班（難病領域）が準備したDaaS環境</p>				
<p>建付け・方法</p>	<table border="1"> <tr> <td data-bbox="271 976 459 1257"> <p>データ・システムの検証</p> </td> <td data-bbox="472 976 2121 1257"> <ul style="list-style-type: none"> ・実データを用いた試行・検証（シミュレーション）を実施 AMED研究班が独自で、創薬または病態解明を目的にした共同研究を企業と実施することは可能 ・個人情報及び現在のAMED研究の枠内で第三者が実データを利活用するため、令和5年度は、AMED研究班と共同研究で実施（個人情報上は一部、学術例外で整理） </td> </tr> <tr> <td data-bbox="271 1264 459 1495"> <p>利活用申請プロセス</p> </td> <td data-bbox="472 1264 2121 1495"> <ul style="list-style-type: none"> ・事業実施準備室は法人ではないため、共同研究としてデータ提供する権利・責任は以下に担保いただく想定 <ul style="list-style-type: none"> ・がん：東京大学医科研（AMED B7/C班） and/or 一部のAMED A2/B班（単施設を含む） ・難病：NCGM ・利活用審査委員会(準備室フェーズ)は審査権限がないため、試行的・検証的に利活用申請プロセスを運用 </td> </tr> </table>	<p>データ・システムの検証</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・実データを用いた試行・検証（シミュレーション）を実施 AMED研究班が独自で、創薬または病態解明を目的にした共同研究を企業と実施することは可能 ・個人情報及び現在のAMED研究の枠内で第三者が実データを利活用するため、令和5年度は、AMED研究班と共同研究で実施（個人情報上は一部、学術例外で整理） 	<p>利活用申請プロセス</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・事業実施準備室は法人ではないため、共同研究としてデータ提供する権利・責任は以下に担保いただく想定 <ul style="list-style-type: none"> ・がん：東京大学医科研（AMED B7/C班） and/or 一部のAMED A2/B班（単施設を含む） ・難病：NCGM ・利活用審査委員会(準備室フェーズ)は審査権限がないため、試行的・検証的に利活用申請プロセスを運用
<p>データ・システムの検証</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・実データを用いた試行・検証（シミュレーション）を実施 AMED研究班が独自で、創薬または病態解明を目的にした共同研究を企業と実施することは可能 ・個人情報及び現在のAMED研究の枠内で第三者が実データを利活用するため、令和5年度は、AMED研究班と共同研究で実施（個人情報上は一部、学術例外で整理） 				
<p>利活用申請プロセス</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・事業実施準備室は法人ではないため、共同研究としてデータ提供する権利・責任は以下に担保いただく想定 <ul style="list-style-type: none"> ・がん：東京大学医科研（AMED B7/C班） and/or 一部のAMED A2/B班（単施設を含む） ・難病：NCGM ・利活用審査委員会(準備室フェーズ)は審査権限がないため、試行的・検証的に利活用申請プロセスを運用 				

令和5年度の実データを用いた利活用進捗

令和5年度内に実データを用いたプレ検索の実施を想定。データ・システム検証に関しては、迅速にご対応いただけるコンソーシアム会員から実施予定

事業実施準備室段階での実データを用いたデータ利活用

R5年度

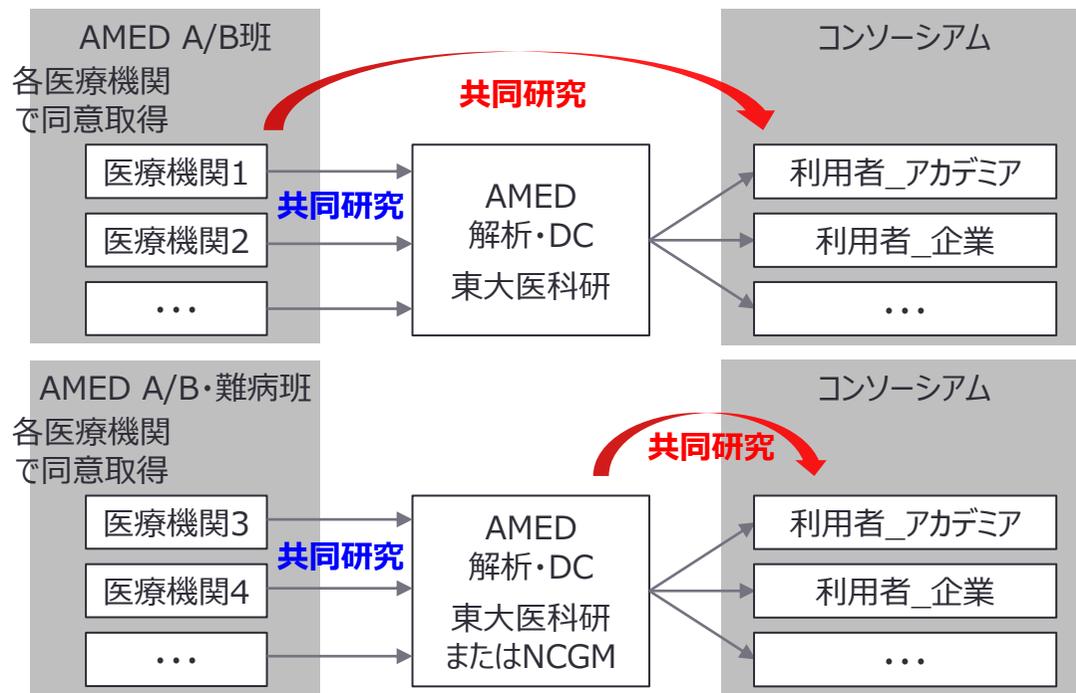
- 令和5年度内でのデータ利活用実施に向けて、迅速に対応いただけそうなコンソーシアム会員へアプローチ

R6年度

- 令和6年度以降においては、データ利活用を希望する会員に可能な限りデータ利活用実施していただく想定

準備室段階の実データを用いたデータ利活用の予定

建付け	領域	建付け	備考
プレ検索	がん	コンソーシアム（準備室フェーズ）全会員（倫理審査・共同研究契約不要）	AMED C班が準備したプレ検索環境で R5年度利用開始想定
	難病		国土班が準備したプレ検索環境で R6年度（またはR5年度に部分的に）利用開始想定
データ・システム検証	がん	AMED A/B班との共同研究	R5年度はアカデミア会員2名、企業会員1社 で開始予定
	難病	AMED C班との共同研究	第一段階は 企業会員7社 での R6年度開始 を想定
利活用プロセス検証	がん	準備室利活用審査委員会によるシミュレーション	第1回利活用審査委員会を 3/12開催（4件審議）
	難病		



コンソーシアム設置支援委員会からの進捗報告

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）を立ち上げ、総会にて幹事を選出。3月下旬に幹事会を開催し、令和6年度における活動並びに事業実施組織フェーズの検討を開始

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）におけるコンソーシアムに係る計画

事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。あわせて、創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、**産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う。**

令和5年度の実績

コンソーシアム検討体制の発足

- コンソーシアム立ち上げを支援するため、コンソーシアム設置支援委員会を利活用支援チーム内に設置
- 立ち上げに向け、コンソーシアムに係る運営体制の 検討、会則等の策定を実施

コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）立ち上げ

- コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）に係る運営会則並びに入会申込書等を策定し、産業界並びにアカデミア界から会員を募集
- 令和5年度12月21日にコンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）に関するキックオフを実施
- 実データ利活用実施に向けた会員への協力依頼、各種調整を実施

総会開催及び幹事会開催

- コンソーシアム（事業実施準備室フェーズ）における初期の幹事について、令和5年度2月29日に総会を開催し、承認決議を実施
- 令和5年度3月18日に幹事会を開催
 - ・ 幹事会の設立をもってコンソーシアム設置支援委員会は解散

今後の方針及び予定

本格稼働に向けた検討及び検証

- 事業実施準備室フェーズでの活動計画（①実データ利活用、②利活用促進事業、③運営体制検討）の詳細化並びに活動計画に基づき事業内容の検討及び検証
- 事業実施組織フェーズに向けた運営体制・会則並びに事業内容等の検討

移行に関する議論整理

第14回専門委員会での対応方向性につき、詳細検討を実施。現時点での検討状況を報告する（赤字部分をご報告）

分類	解析DCの主要論点に対する対応の方向性 ^{※1}	解析DCのあるべき姿の概要
戦略・方針	<ul style="list-style-type: none"> ①ガバナンス・セキュリティ担保の観点・構築の柔軟性の観点で、解析DCは事業実施組織が運営権限を持つ 	<ul style="list-style-type: none"> 解析DCは、解析機能の向上、プロセス管理の機能を担う 上記機能を担うために、①部門運用、②研究、③自部門の業務・システムの企画、他部門の業務・システムの企画支援を行う
組織・人材	<ul style="list-style-type: none"> ②事業実施組織自らが開発方針や要件を策定・定義し、開発業務は外部ベンダーに委託する 	<ul style="list-style-type: none"> 部門内の組織機能と内外製の方針を定義 上記に従い、部門内の組織構造を具体的に定義 人材確保に向けた、人材要件、アプローチ、スケジュールを整理 人材育成については、専門性・希少性が高い職種を区別しつつ対応方針を整理
業務・システム	<ul style="list-style-type: none"> ④共通化され得るプロセス・機能を特定し、がん領域・難病領域で統合する ①また領域毎にデータは集約させる 	<ul style="list-style-type: none"> 事業の品質・コスト等への「インパクト」と、システム実装の「難易度」を鑑み、がん領域・難病領域の統合方針を策定 本方針に基づき、AMED研究班と連携しながら、詳細検討及びシステム実装を進めていく
	<ul style="list-style-type: none"> ③解析対象となる症例数、蓄積データ量、オンプレミス・クラウドそれぞれに想定されるコストを鑑みつつ、クラウドに移行するか否か・範囲・時期を検討する 	<ul style="list-style-type: none"> クラウドへの移行方針、範囲・時期については、IT・情報基盤・セキュリティチームのロードマップと連携しながら、検討を行う
移行	<ul style="list-style-type: none"> 事業実施組織への移行計画作成（既存の組織との間で生じうる問題（知財・所有権等）の初期的な整理）^{※2} 	<ul style="list-style-type: none"> 移行対象となりうる、データ・検体・資産（システム等）につき、それぞれの移行にかかる論点を抽出し、移行計画案として検討 来年度以降、計画に基づき、移行準備・移行を実行していく 法人形態によっては、異なる移行方式がありうるため、法人形態決定後に、計画の見直しを行う

※1、※2：第14回専門委員会報告資料「資料3 全ゲノム解析等にかかる厚生労働科学研究について」P58(※1)、P46、P51(※2)より

移行計画案の前提

移行計画案の前提

- 準備室では、事業実施組織の法人形態に可能な限り依存しない移行方針案を取りまとめている
- 今後、政府（厚生労働省）方針、法人形態の決定、関係者との調整を経て、移行方針の見直しが発生する可能性がある

移行方針（案）サマリ

事業実施組織の法人形態に可能な限り依存しない移行方針案を取りまとめた。法人形態、関係者との調整後、異なる移行方針へ見直しを行う可能性あり

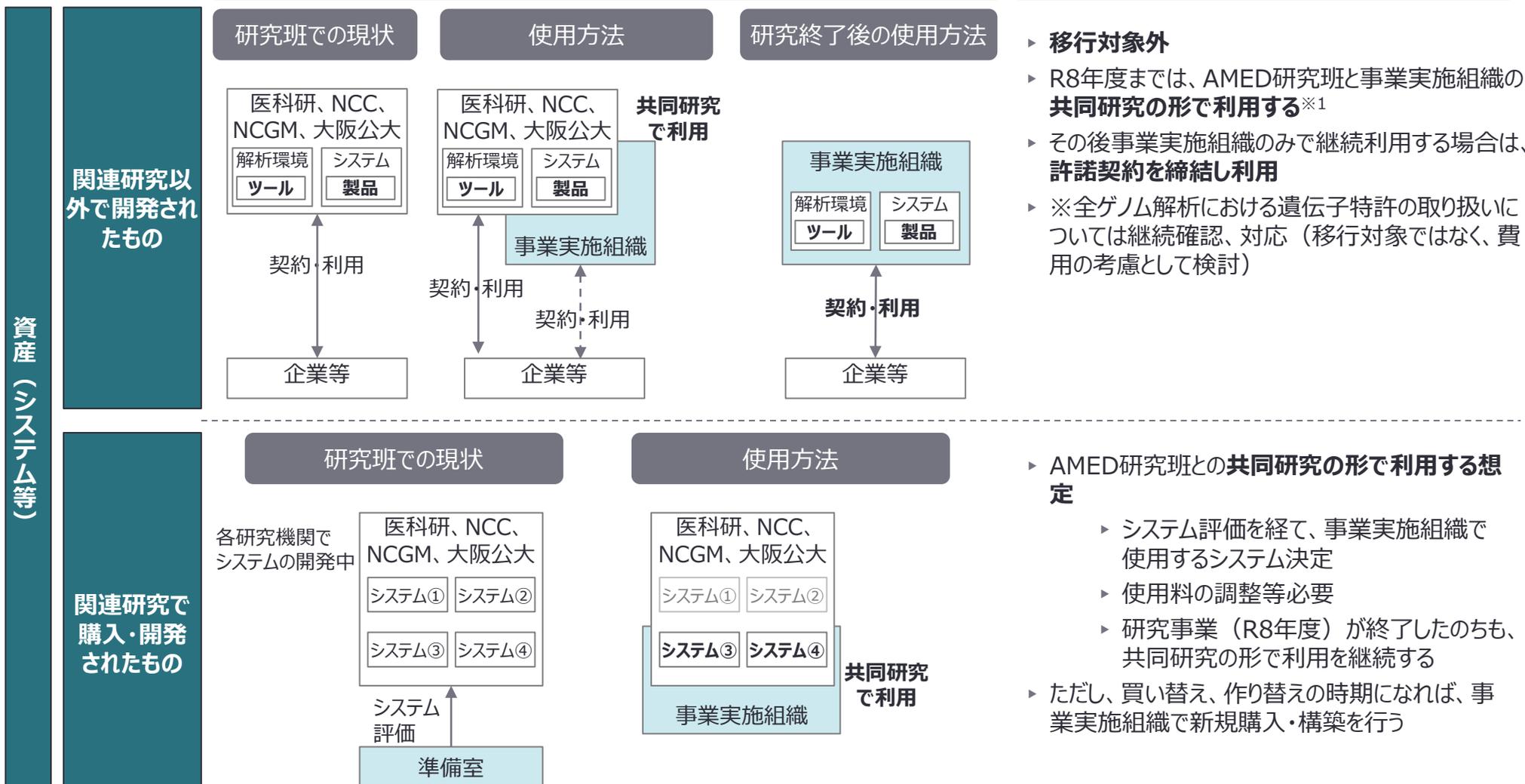
移行対象	種別	移行方針（案）
資産 (システム等)	<p>関連研究（AMED研究等）以外で開発されたソフトウェア・ツール等 ①外部製品②研究機関の特許、著作権</p>	<p>▶ 移行対象外</p> <p>▶ ①、②令和8年度までは研究班と事業実施組織の共同研究の形で利用する。その後継続利用する場合は、許諾契約を締結し利用</p>
	<p>関連研究（AMED研究等）で購入・開発されたもの ①有形資産（サーバ、ストレージ） ②無形資産（ソフトウェア、ツール）</p>	<p>▶ 研究班との共同研究の形で利用する</p> <ul style="list-style-type: none"> ▶ 使用料の調整等必要 <p>▶ 研究事業が終了したのちも、共同研究の形で利用を継続する。ただし、買い替え、作り替えの時期になれば、事業実施組織で新規購入・構築を行う</p>
	<p>法人設立前（R6年度）に新規開発・購入するもの</p>	<p>▶ 移行する</p> <p>▶ 構築されたシステム・購入物品は厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される</p>

移行方針（案） - 資産(1/2)

関連研究以外で開発されたものは移行対象外であり、共同研究の形で利用し、その後許諾契約を締結し利用
 関連研究で購入・開発されたものについては共同研究の形で利用する

移行方針イメージ

説明



※1 厚労省事業で購入・構築の資産については、法人形態確定後に協議し、方針を決定する

移行方針（案） - 資産（2/2）

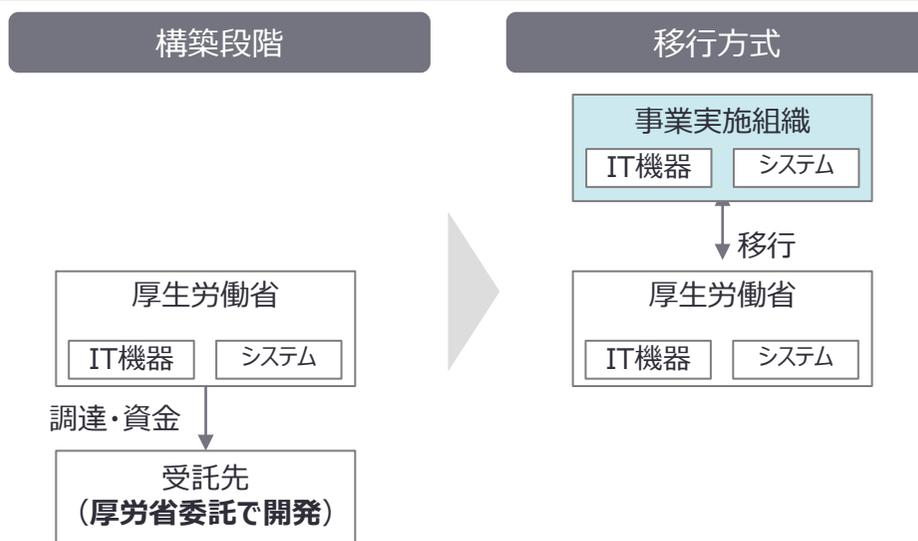
法人設立前に購入されるIT機材や、新規構築システムは、厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される想定

移行方針イメージ

説明

資産
(システム等)

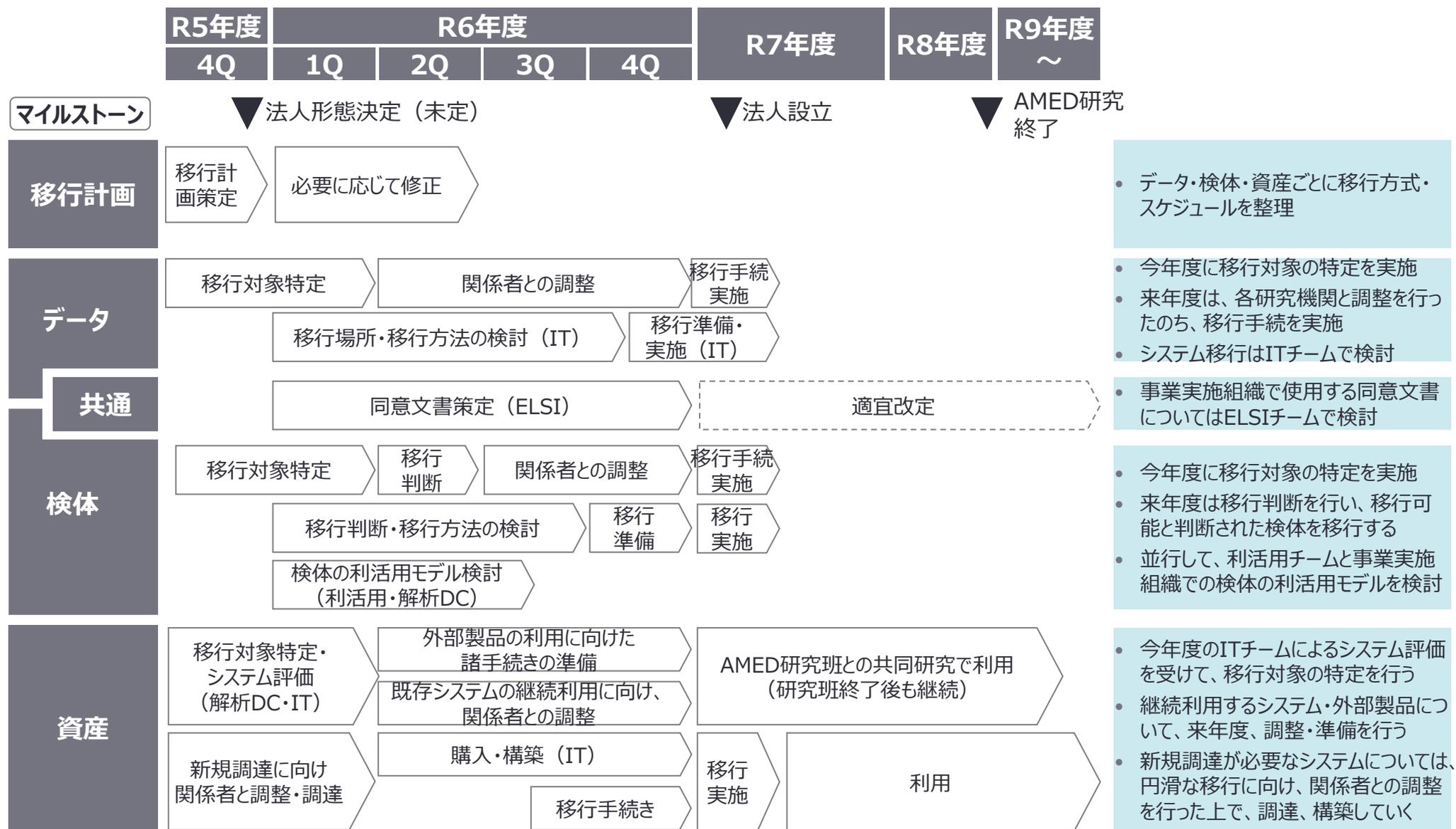
法人設立前に新規開発・購入するもの



- ▶ **移行する想定**
- ▶ 構築されたシステム・購入物品は厚生労働省に帰属するため、事業実施組織設立時に厚労省より、供出される
- ▶ 会計処理のため、財産的評価が必要となる

移行のスケジュール案

()内他チーム



- データ・検体・資産ごとに移行方式・スケジュールを整理

- 今年度に移行対象の特定を実施
- 来年度は、各研究機関と調整を行ったのち、移行手続を実施
- システム移行はITチームで検討

- 事業実施組織で使用する同意文書についてはELSIチームで検討

- 今年度に移行対象の特定を実施
- 来年度は移行判断を行い、移行可能と判断された検体を移行する
- 並行して、利活用チームと事業実施組織での検体の利活用モデルを検討

- 今年度のITチームによるシステム評価を受けて、移行対象の特定を行う
- 継続利用するシステム・外部製品について、来年度、調整・準備を行う
- 新規調達が必要なシステムについては、円滑な移行に向け、関係者との調整を行った上で、調達、構築していく

令和5年度ELSI検討サマリ

ELSIについてELSI課題のマッピングと同意取得やデータの第三者提供に関する課題の整理を実施。事業実施組織版の同意文書作成のために改定に向けた進め方を検討

目的

- 事業実施組織が社会との信頼関係を構築し、それを基盤として事業運営ができるようにするために、先取りしてELSI上の課題・懸念を洗い出し、設計に反映させる
- 事業実施組織全体にELSIの観点を浸透させる仕組みを検討・構築し、事業を健全にする

令和5年度検討内容

- 事業全体におけるELSIの洗い出しとマッピングを実施
- 国外にある第三者への提供に関する検討を実施し、検討状況を専門委員会で説明
- 以下のアプローチで同意取得の現状を把握した上で、ICFに関する課題・論点を整理し、改定方針を検討

状況把握

同意取得に関する状況を把握

- 事業実施準備室で各研究班・施設での同意取得状況について確認を実施

ICF課題の整理

領域ごとのICFを比較の上課題を抽出

- がん・難病では同意書の作成の方法や同意取得の仕方が異なる
- ELSIチームで同意取得の課題について整理

課題に対する外部意見をヒアリング

- ICFの法的解釈や事業実施組織へのデータの移管等、個人情報保護法関連は外部の専門家に確認を実施

ICF改定方針作成

ICF改定に向けて反映が必要な論点を整理

- 事業実施組織設立時に企業への第三者提供が可能になる建付け等を整理

ICF改定方針案を検討

- 今年度未検討の部分で、事業実施組織設立時にICFに反映が必要な内容の洗い出しを実施し、令和6年度に改定を準備する方針を検討

次年度予定

- 事業実施組織設立に向けて個人情報法対応、検体・試料の取り扱いや国外にある第三者への提供・利活用、研究倫理指針への対応、リコンタクト対応等の検討結果を加味した上で、各チームの検討内容を基に、事業実施組織版のICFを作成

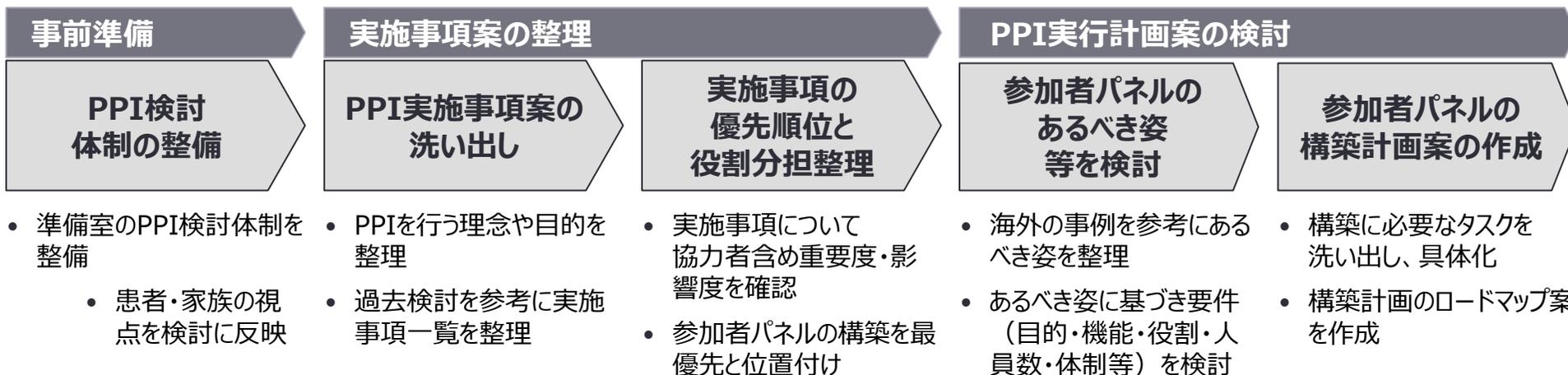
令和5年度PPI検討サマリ

PPIについて令和5年度は検討体制を整備した上で戦略レベルの検討を実施し、実施事項一覧や優先順位を整理。優先順位が高い参画者パネルについて要件や構築等を検討開始

目的

- 患者・市民の視点を重視し、社会との対話を通してよりよい事業の進め方を見出していく
- 以下のアプローチに沿ってPPI検討体制を構築した上で、PPI実施事項案一覧と優先度を整理
 - 各段階において準備室での検討に患者・支援者の立場の協力者（詳細次ページ）が参画し討議
 - PPIイベントにて意見交換会を実施し、多数の患者・支援者の方からPPIのあり方について意見を収集

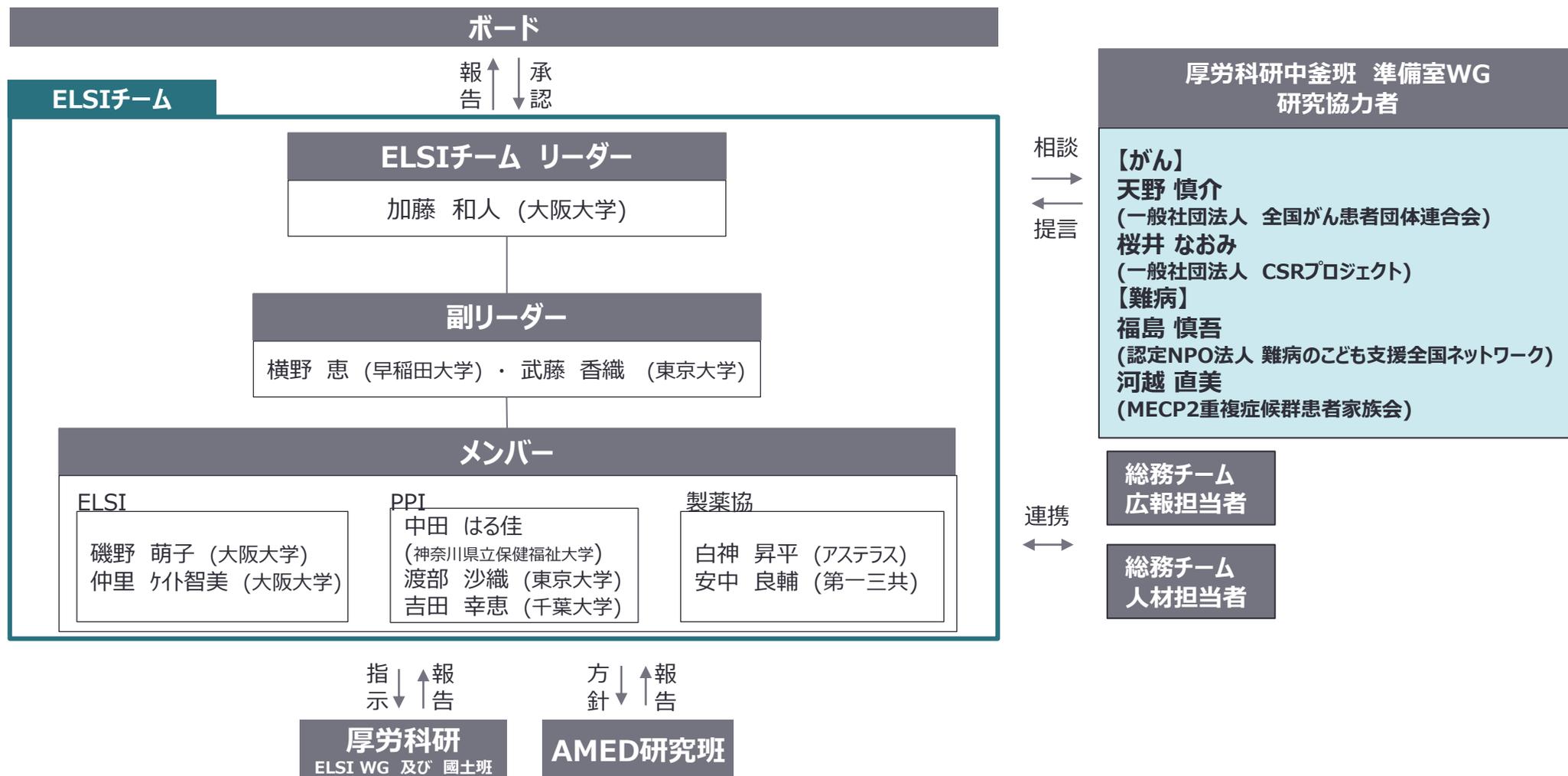
令和5年度検討内容



次年度予定

- 参加者パネルに関する規約、業務規定案・公募資料等の文書類の作成
- 参加者パネルの公募準備及び連携医療機関や事業参加者への説明実施

(参考) ELSIチームにおけるELSI・PPI検討体制

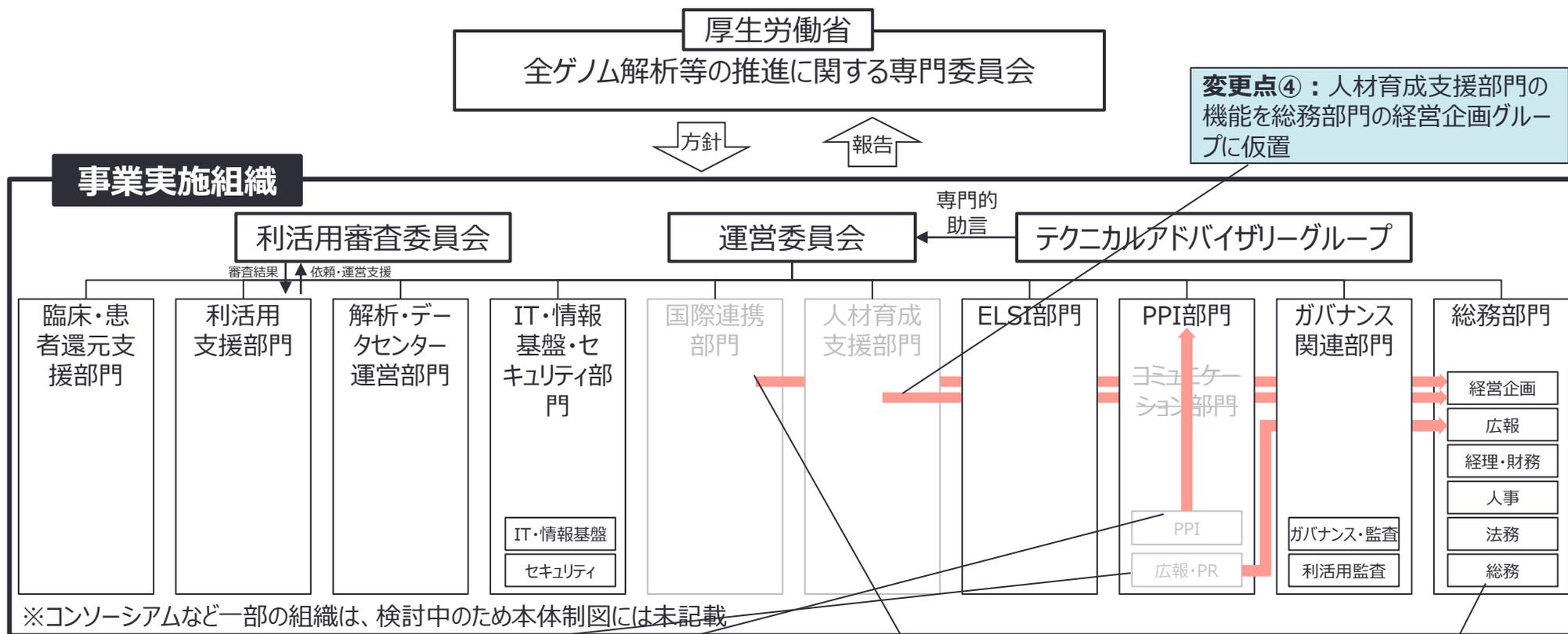


※敬称略

第14回専門委員会からの設置部門の変更点

令和5年3月9日 第14回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料3 P.68を修正

事業実施組織の組織体制図（案）



変更点④：人材育成支援部門の機能を総務部門の経営企画グループに仮置

変更点①：コミュニケーション部門の広報・PR機能を総務部門に仮置

変更点②：コミュニケーション部門をPPI部門に名称変更

変更点③：国際連携部門の機能を総務部門の経営企画グループに仮置

変更点⑤：庶務・秘書機能を総務部門の総務グループとして新設

第14回専門委員会からの設置部門の変更理由

対象機能	論点	検討結果と理由
① 広報・PR機能	<ul style="list-style-type: none"> • PPI機能と広報機能を1つの部門に設置し、恒常的に連携する体制とすることが適切か？ 	<ul style="list-style-type: none"> • コミュニケーション部門の広報・PR機能を総務部門に仮置 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 経営戦略と密接に連携が必要であり、主として経営企画グループで経営戦略を検討することから総務部門内に配置してはどうか ※適宜、その他各部門とも連携
② PPI機能	<ul style="list-style-type: none"> • 特に広報・PR機能は経営戦略と平仄を取る必要があるのではないかと？ 	<ul style="list-style-type: none"> • コミュニケーション部門をPPI部門に名称変更 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 広報機能が総務部門に移動するに伴い、部門名称をPPI部門としてどうか
③ 国際連携機能	<ul style="list-style-type: none"> • 単独で国際連携部門として設置するだけの恒常的な業務量があるか？ 	<ul style="list-style-type: none"> • 単独の部門とせず、総務部門内の経営企画グループに仮置 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 当面、国際連携機能は別部門とするだけの業務量は想定されないため、経営企画グループに仮置 ➢ 事業実施組織の状況を踏まえ、単独部門とすることも検討
④ 人材育成機能 (詳細は次頁)	<ul style="list-style-type: none"> • 中長期的には体系的な育成プログラムを検討することを想定しているが、組織発足当初から単独部門としての業務量があるか？ 	<ul style="list-style-type: none"> • 単独の部門とせず、総務部門内の経営企画グループに仮置 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 人材育成機能は中長期的な人的リソースの育成が目的だが、当面、別部門とするだけの業務量は想定されず、経営企画グループに仮置 ➢ 事業実施組織の状況を踏まえ、単独部門とすることも検討
⑤ 総務機能	<ul style="list-style-type: none"> • 庶務・秘書業務機能が必要ではないか？ 	<ul style="list-style-type: none"> • 総務部門内に総務グループを新設 <ul style="list-style-type: none"> ➢ 庶務・秘書業務を実施する機能として、総務部門内に総務グループを配置してはどうか

第14回専門委員会からの設置部門の変更理由 (専門人材に対する人材確保・人材育成の担当)

取りまとめ業務が主となるため、単独の部門を設置するだけの業務量はない

専門人材に対する人材確保・人材育成の担当

職種	人材確保		人材育成		人材確保・教育 計画の取りまとめ
	計画策定	実施	計画策定	実施	
解析・データセンターに係る人材 (バイオインフォマティクス、AI、クラウド等に係る人材)	解析・DC運営部門				人材育成 支援部門
臨床情報等の活用に係る人材 (遺伝カウンセラー等の人材)	臨床・患者還元 支援部門	医療機関	臨床・患者還元支援部門 + 医療機関		
その他育成必要職種	(現時点では必要職種不明)				

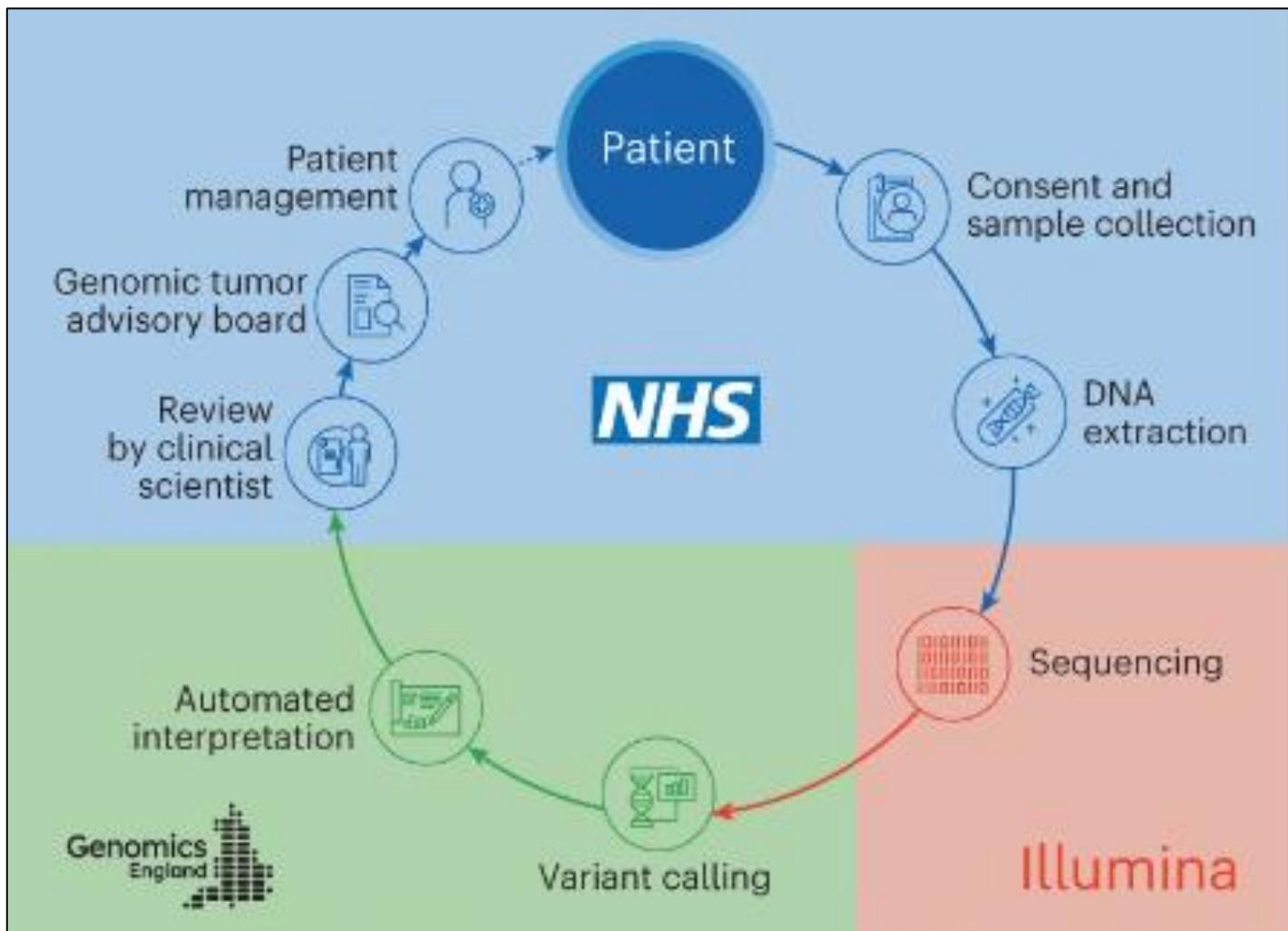
*解析・DC運営部門や、臨床・患者還元支援部門の人材確保・育成業務の計画策定・実施主体の支援および今後の施策展開・人材育成対象職種特定方法の構想策定

専門人材の人材確保・育成における、計画策定・実施は主に解析・DC運営部門や臨床・患者還元支援部門でドラフトされ、人材育成支援部門の独自業務はその取り纏め（含むレビュー）となるため、**単独部門を設置するだけの業務量はないと想定**

※人材育成機能の拡大に応じて単独の部門とすることを検討

英国訪問報告の全体像

訪英では、①ゲノム医療の全体像とそれに紐づく②情報基盤を中心にヒアリングを実施。英国のゲノム医療はNHSが戦略構想を担い、GELを含めた体制を構築している



Sosinsky, A., et al. Nat Med 30, 279–289 (2024).

[Insights for precision oncology from the integration of genomic and clinical data of 13,880 tumors from the 100,000 Genomes Cancer Programme | Nature Medicine](#)

1.患者還元の体制/NHS Englandにおけるゲノム医療体制

NHS Englandでのゲノム医療は、7つのGMSA/GLH及び17のCGSが連携し、それらと連携する各医療機関がゲノム医療を提供している



戦略

1 NHS England Genomics Unit

→監督、調整、委託、および資金提供を行い、NHS GMSインフラストラクチャーを支援



連携

7 NHS Genomic Medicine Service Alliances (GMSAs)

→臨床における学際的なリーダーシップを提供し、国全体にゲノミクス医療を普及



検査

7 NHS Genomic Laboratory Hubs (GLHs)

→ゲノム検査及び、小児等緊急性を要する全ゲノム解析の一部を実施
→紹介、解析、MDTによる解釈結果、臨床医への報告等を実施



診療

13 Genomic Medicine Centres

→診療における、同意取得、DNAを抽出するためのサンプルの収集
→ゲノム配列の解釈を知らせるための臨床情報の取得等を実施



助言

17 NHS Clinical Genomics Services

→患者とその家族の診断、リスク評価、生涯にわたる臨床管理に対し、包括的な臨床ゲノム医療およびカウンセリングを提供



研究

利活用

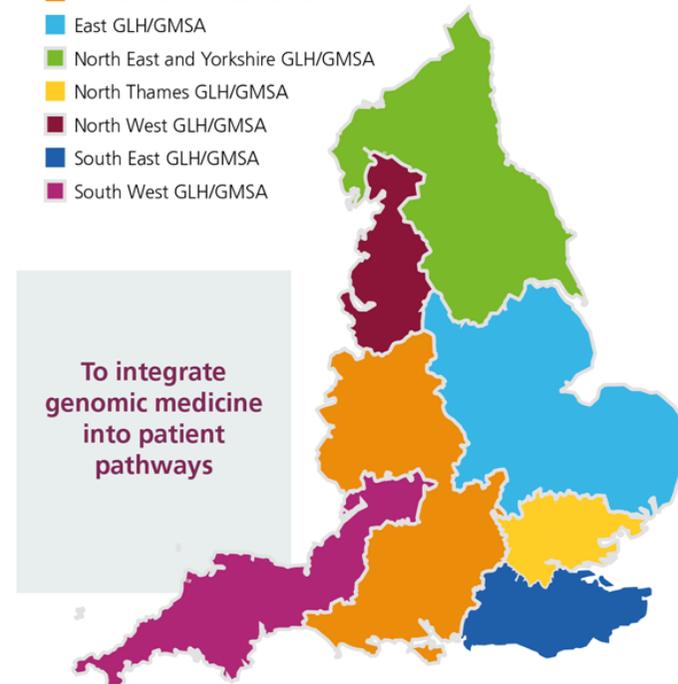
1 Genomics England

→バイオインフォマティクスと情報プラットフォームを含む、WGSの国家レベルでの提供を支援。NGRLおよび研究イニシアチブを通して、ゲノミクス研究を支援

NHS全体で英国すべての患者と市民にサービスを提供；
22年時点で約120万人在籍*

GLH/GMSAが所属する7つの地域

- Central and South GLH/GMSA
- East GLH/GMSA
- North East and Yorkshire GLH/GMSA
- North Thames GLH/GMSA
- North West GLH/GMSA
- South East GLH/GMSA
- South West GLH/GMSA



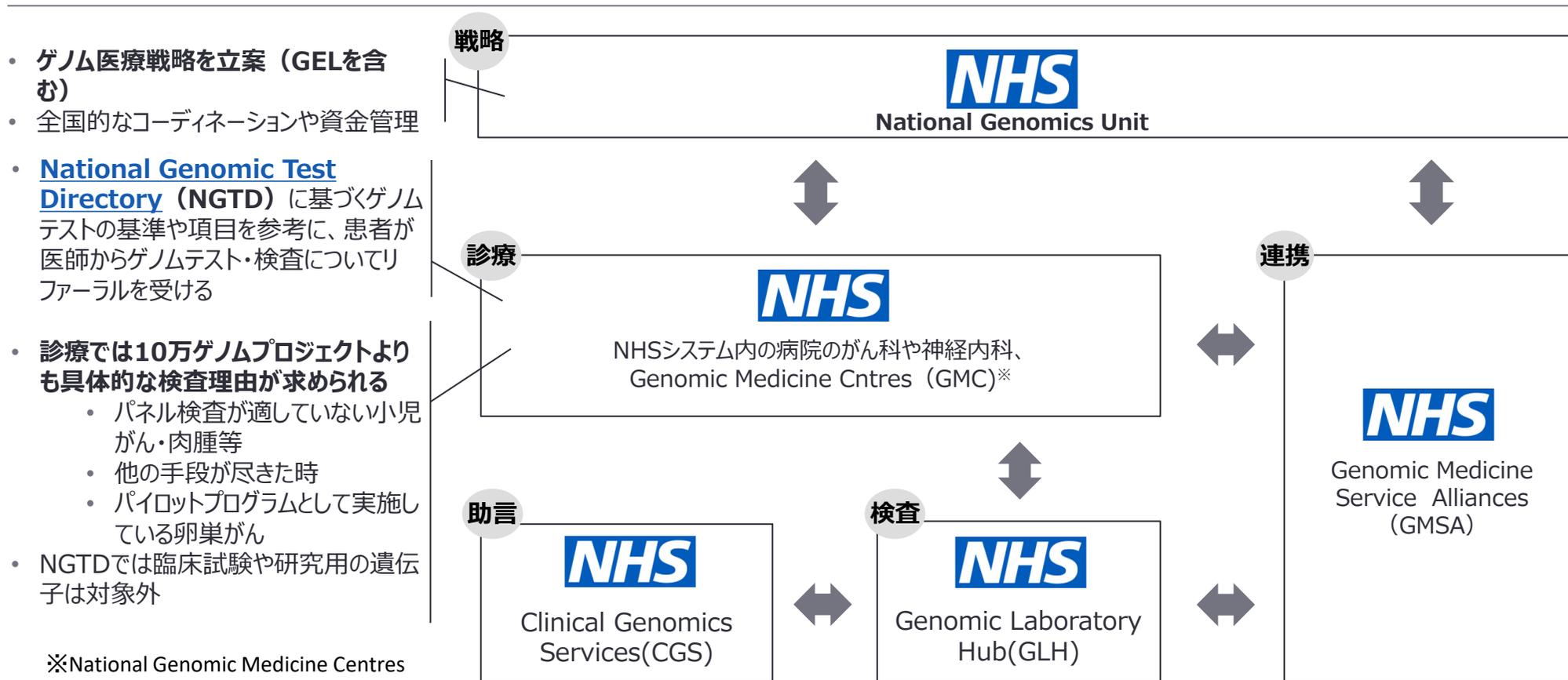
※NHSご提供資料より準備室にて和訳・編集

Record numbers of staff working in the NHS - GOV.UK (www.gov.uk)

1.患者還元の体制/各機関の役割分担

英国ゲノム医療における患者還元は、NHSが主導。各医療機関やGMCにて診療を行い、GLH/CGS/GMSAが連携して、検査・解釈・結果返却を行う

2019年より、GMSを導入し、英国のNHS全体でゲノム検査・診療を提供



- ゲノム医療戦略を立案（GELを含む）
- 全国的なコーディネーションや資金管理

- National Genomic Test Directory (NGTD)** に基づくゲノムテストの基準や項目を参考に、患者が医師からゲノムテスト・検査についてリファールを受ける

- 診療では10万ゲノムプロジェクトよりも具体的な検査理由が求められる
 - パネル検査が適していない小児がん・肉腫等
 - 他の手段が尽きた時
 - パイロットプログラムとして実施している卵巣がん
- NGTDでは臨床試験や研究用の遺伝子は対象外

※National Genomic Medicine Centres



※Genomic Medicine CentresはEngland13か所に設置されている、ゲノム医療センター

- 難病の複雑なケアなどをサポート
- MDTの意思決定を支援

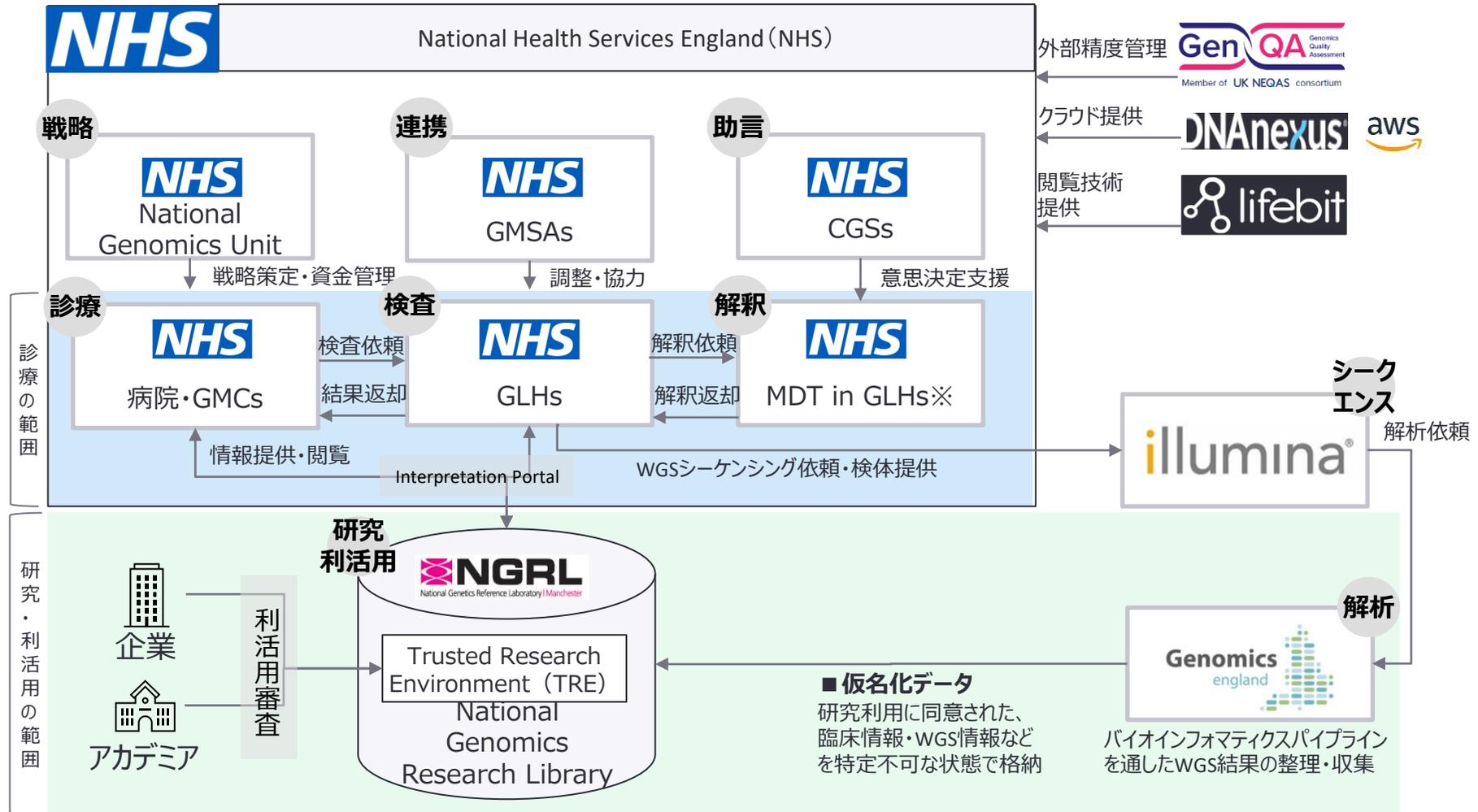
- ゲノム検査を実施、分析や解釈がMDT（エキスパートパネル相当）によって解釈され結果返却を行う（WGSは全体の10%）
- 1か所150人～の専属スタッフが配置されている

- 全体を通して臨床現場を支援・ゲノム医療を診療に組み込む検討を実施

2.ゲノム医療の現状/ゲノム医療サービスの全体像

NHSがイルミナ及びGELと連携して全ゲノムに関する診療・研究を実行。GELは主に研究用のデータをNGRLに格納し、各ステークホルダーが遠隔で閲覧

英国のGenomic Medicine Service /ゲノム医療サービスの全体像



※MDT = multi-disciplinary teams : 個々のケースを検討するための臨床医等で構成される学際的なチーム、エキスパートパネルに相当

3.ゲノム解析の対象疾患と症例数

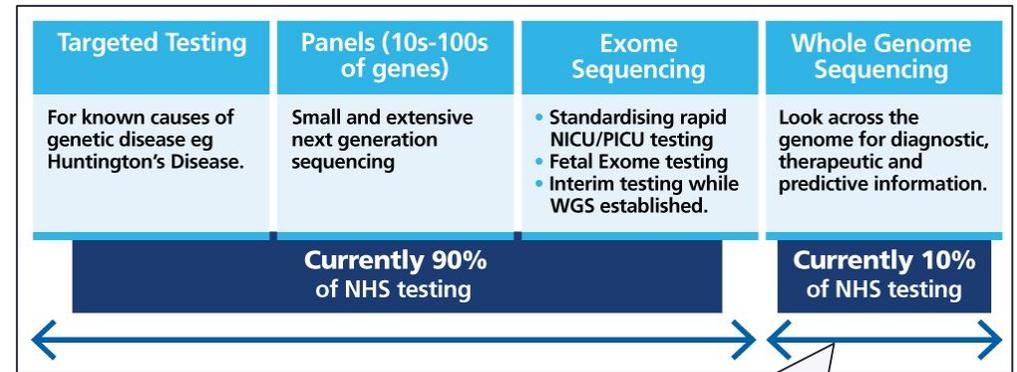
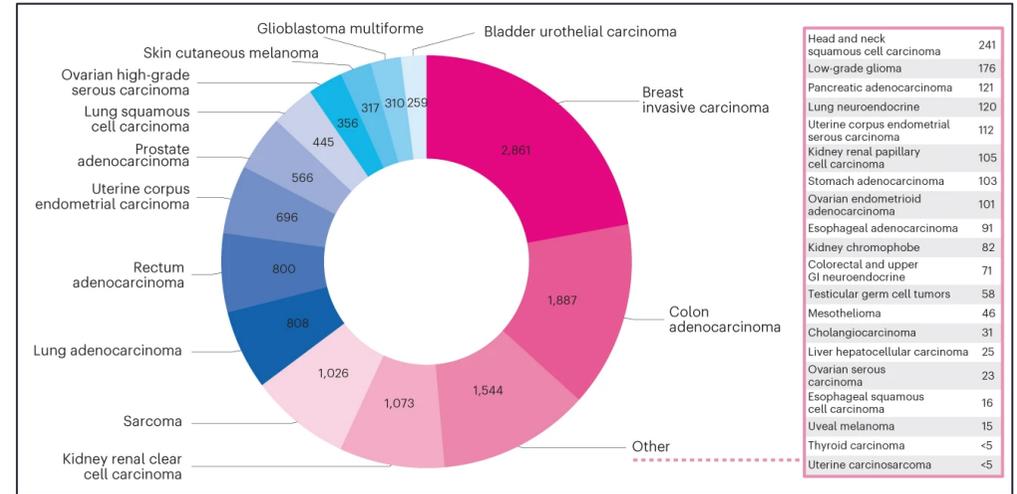
10万ゲノムプロジェクトで得た知見から、現在全体の10%程度をWGSを行っている。CGP等との組み合わせによるコスト・効果を意識した患者還元体制を構築している
 10万ゲノムプロジェクトにおける解析対象である33種のがん種と分布

10万ゲノムプロジェクト

- GELは、NHSイングランドと共同で、NHS内での精密がん治療の機会を評価するため、全ゲノムデータと長期の臨床データを結びつけるためのインフラとリソースを確立
- がんでは33のがん種にまたがる13,880サンプルの固形腫瘍の全ゲノム解析を実施
 - 最多は浸潤性乳がんで2,861サンプル
- WGSによる**難病**の診断率*は約25%
 - 多発性嚢胞腎で55%、骨形成不全症で51%

今後の戦略

- プロジェクトで得られた知見を、臨床のゲノムターゲットの選択に活用し、全ゲノム解析の臨床への実装を開始
 - 全ゲノム解析はNHSの行うゲノム検査全体の10%程度
- NHS全体で肉腫、膠芽腫、卵巣高悪性度漿液性がん、トリプルネガティブ乳がんの臨床での全ゲノム解析を優先的にサポート



ゲノム臨床検査における全ゲノムの割合

Insights for precision oncology from the integration of genomic and clinical data of 13,880 tumors from the 100,000 Genomes Cancer Programme | Nature Medicine
 100,000 Genomes Project | Genomics England

* actionable findingsが見つかった症例

4.対象疾患拡張の現状と今後

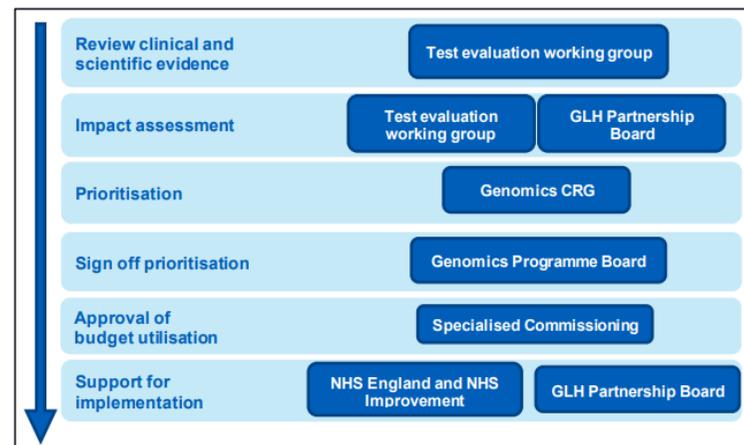
NHSで定めるWGSの検査基準、検査対象疾患の拡張は定期的に見直しを実施。更に地域のニーズに合わせて、対応する疾患を追加することも可能

ゲノム検査の基準

- WGS対象疾患の特定はNHSで統一的に実施
- 全国ゲノム検査ディレクトリ/National Genomic Test Directoryに検査技術や対象を記載
- 毎年ワーキンググループ等によって内容の更新について検討され、予算や優先度を更新

個別の優先プロジェクト

- 地域のニーズに合わせて、個別プロジェクトとして優先対応すべき疾患の申請も可能
- 地域ごとにNGTD以外の個別プロジェクトが存在（コミッションング*）
 - 例1）若年層における心臓突然死：遺伝性疾患が疑われる場合、英国心臓基金のサポートのもと、家族に対して遺伝検査を推奨
 - 例2）リンチ症候群：個別プロジェクトによりガイドラインの更新や、全国レベルでの医療均てん化により、リンチ症候群に対する適切な診断・治療が普及



[NHS England » The National Genomic Test Directory](#)

[NHS England » Implementing Lynch syndrome testing and surveillance pathways](#)

*NHSの求めに応じ、各地域が個別に計画や予算を文書化した上で実行や運用について提案し、採用された案に基づき全国的な取り組みをリードすること

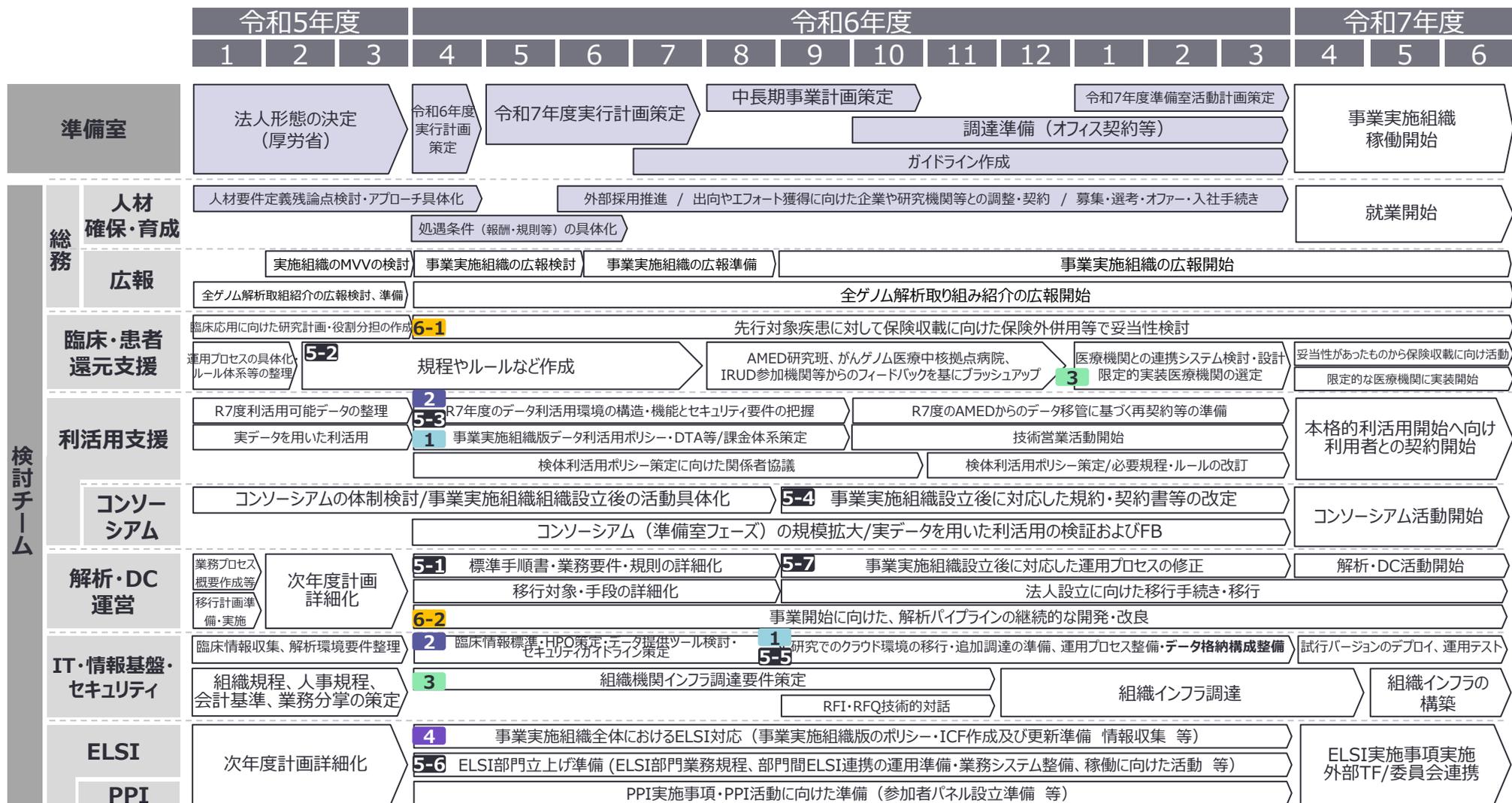
參考資料

事業実施組織の稼働開始に向けたロードマップ(現時点案)

ロードマップ作成の前提(現時点案)

- 事業実施組織の稼働開始時期は令和7年度の稼働開始を想定

第19回専門委員会からの更新箇所



実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー (事業の柱)

○ 担当する検討チーム
□ タスクの依存関係

実施組織が果たす機能	主な検討チーム	実施組織稼働開始時点の目標 (=令和7年度)	実施組織稼働前の主な実施事項 (=令和6年度)	
事業の柱	① 患者の本事業への参加促進	臨床患者還元支援	解 IT 3 5-5 患者ポータルにおける、IC取得・撤回状況の効率的な管理体制の検討・設計	
	② 医療機関との連携		臨 5-2 IC取得、検体採取等に関する医療機関向けのルール/規程作成し、試験的に運用を実施	
	③ 必要なデータの取得		解 IT 臨 3 5-5 全ゲノム情報、臨床情報を取得するための医療機関との連携システム検討・設計	
	④ 解析機能の向上	解析・DC	解 6-2 解析パイプライン・運用プロセスの継続的な開発・改良	
	⑤ 患者還元の促進	臨床患者還元支援	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム情報・臨床情報を解析する機能の企画・運用 解析技術向上のための研究 	総 解析DCの運用、AI人材/バイオインフォマティシアンを育成する人材確保の検討
				臨 各医療機関におけるレポート返却体制の構築
臨 6-1 将来的な保険収載を見据えた体制づくり				
⑥ データ利活用の促進	利活用支援	<ul style="list-style-type: none"> ユーザーニーズを満たす形で収集・解析したデータを加工し、ユーザーに提供するデータ共有・研究支援システム環境の運用体制整備 上記データの個人情報等の安全性および提供等について適正かつ公平であることを担保し、適切に取扱うための利活用審査体制の構築 コンソーシアム(事業実施組織フェーズ)と連携し利活用を推進 	臨 臨床応用に向けた研究計画・役割分担の明確化	
			総 臨床現場における遺伝カウンセラーを育成する体制の構築	
			利 1 コンソーシアム(準備室フェーズ)の参画企業からのFBを基に提供データ等をブラッシュアップ	
			利 5-4 コンソーシアム(実施組織フェーズ)に参画する企業・アカデミアの募集	
			利 5-4 ポリシー類策定/必要規程・ルールの作成・改訂	
			利 利活用審査体制の構築	
			解 IT 利 1 2 5-3 5-5 データ提供環境の構築	

E ELSIチームは、患者・市民参画（PPI）に基づく事業全体への多様な視点から事業の柱すべての活動に関与

実施組織立ち上げ前の実施事項サマリー (横断的な基盤)

○ 担当する検討チーム
□ タスクの依存関係

実施組織が果たす機能	主な検討チーム	実施組織稼働開始時点の目標 (=令和7年度)	実施組織稼働前の主な実施事項 (=令和6年度)
ELSIへの適切な対応 7	ELSI	<ul style="list-style-type: none"> 適切な個人情報の保護を実現する仕組みを構築 	<ul style="list-style-type: none"> E 4 5-6 • ELSI上の課題・懸念(ICF等)の洗い出し、対応
プロセス管理・セキュリティ体制の構築 8	解析・DC IT	<ul style="list-style-type: none"> 複数のステークホルダーを含んだ事業全体のプロセス整合/セキュリティ構築 プロセス保持のための人材確保 (バイオインフォマティシャン、遺伝カウンセラーを育成する人材) 	<ul style="list-style-type: none"> 解 1 2 3 5-1 5-7 全ゲノム情報・臨床情報等を解析する企画・運用体制を構築 解 6-2 • 解析技術の向上のための研究 IT 2 • セキュリティ体制の構築
公的な性格を持つ組織としての効果的なガバナンス構築 9	総務	<ul style="list-style-type: none"> 事業の継続性を担保するための法人設立/ガバナンス体制の構築 事業実施組織の運営に必要な人材の要件定義/確保 	<ul style="list-style-type: none"> 総 • 事業実施組織のガバナンス体制の検討 総 • 事業実施組織の規程策定 総 • 人材要件/人材確保計画の策定
国民・社会の理解に基づく事業推進とPPIへの取り組み 10	総務 ELSI	<ul style="list-style-type: none"> 各機関と連携のうえ、全ゲノムに関する国民のリテラシーを向上 全ゲノム事業に参画しやすい雰囲気醸成 患者・市民参画(PPI)に基づく、事業全体への多様な視点の反映 	<ul style="list-style-type: none"> 総 E • 全ゲノム解析取り組み紹介の広報開始 総 E • 事業実施組織の広報開始 総 E • 参加者パネルの設立やイベント企画を含むPPI活動の企画・実施

横断的な基盤

担当チーム毎の依存関係が発生するタスク一覧

	タスク名	依存関係の説明	担当する検討チーム
1	利活用環境の構築	利活用支援チームのニーズを基に、解析・DCチーム、ITチームにおいて利活用の本番環境の構築を実施	利 解 IT
2	利活用環境のセキュリティ検討	利用者側のセキュリティ要件等をITチームが先行して検討。利活用支援チームは、実データを用いた利活用における利用者からの要望を取り纏め、ITチームにインプット	利 解 IT
3	臨床情報収集、医師ポータル/患者ポータルによる連携等の検討	解析・DCチーム及びITチームの検討を基に、臨床情報収集、医師ポータル/患者ポータルの実運用等を臨床・患者還元支援チームにおいて検討	臨 解 IT
4	ICFのブラッシュアップ	1～3の各検討の結果を適宜ICFに反映	E
5-1 5-7	解析・DC運営部門の運用プロセス検討	各チームの検討(ロードマップ内5-2～5-6)を踏まえて、解析・DC運営部門の運用プロセスを検討	臨 利 解 IT E
6	保険収載に向けた解析パイプラインの開発・改良	保険収載に向けた解析パイプラインの開発・改良	臨 解
6-1	先行対象疾患に対して保険収載に向けた保険外併用等で妥当性検討	保険収載に向けてのステップやタイミング、保険収載の対象等を検討	臨
6-2	事業開始に向けた、解析パイプラインの継続的な開発・改良	6-1と並行し、保険収載の実現に必要な水準の解析パイプラインの開発・改良	解