

# 全ゲノム解析等に係る厚生労働科学研究について (令和4年度 中間報告)

令和4年11月15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」からの報告

## 令和4年度 患者還元WGの活動

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)

# 「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ICFに応用可能な統一ICFの作成
		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	
データ利活用	クオリティコントロール(QC)		
	アカデミア、産業界の役割について 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	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
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	令和4年度からは患者還元WGが主体で作成
	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	補助資料(パンフレット、動画)、ホームページについて患者還元WGと連携して作成
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

# 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

→ ミニマルエッセンシャルな記載内容を決定

## 2. 出口戦略について

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

→ C班山本Gと連携し、基本コホートを決定

ドキュメント類の整備

→ 準備室WGと連携し、利活用ポリシー、データシェアリングポリシー  
情報利活用審査委員会規定のたたき台を準備

## 3. 新規技術要件、QC体制の構築

→ ロングリードシーケンスのデータ量について

→ 解析・データセンターWGと連携し、データQC体制を決定

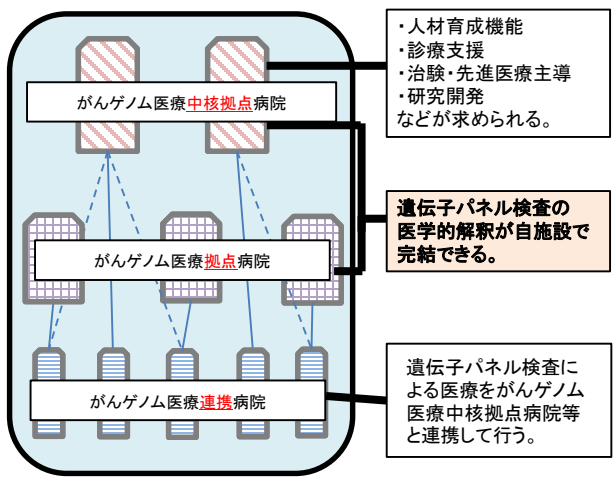
## 4. 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要

# 医療機関の拡充方法 (案)

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。  
 毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じ専門委員会において見直すこととする。

## がんゲノム医療の提供体制



- 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件
- がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。
  - 全ゲノム解析結果の分析的妥当性および臨床的有用性についての評価ができる体制が整っていること。  
 具体的には、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臨床的意義づけ
    - ▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証
  - がんゲノム医療連携病院を加える場合には、その診療体制を十分に把握し、適宜指導等を行い、適切な患者還元を実現させること
  - がんゲノム医療連携病院を加える場合には自施設のみでなく、当該施設を含めて以下の要件を満たすこと
    - 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。
    - がんゲノム医療に習熟した医療者と結果開示に関わる医療者が密に連携をとり、施設内で適切な患者還元を実施できる診療体制が整備されていること。
    - 検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
    - ゲノム解析情報に基づく臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

**【現状と課題】** 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。  
 (第10回全ゲノム専門委員会)



**【対応策案】** 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、症例集積性等を勘案したうえで、要件を満たす拠点(連携)病院を加え、エキスパートパネルを含めた適切な実施体制を構築していくことが必要である。  
 連携病院の追加にあたっては、当該中核拠点(又は拠点)病院から必要性および追加を希望する連携病院の実施体制等について理由書を提出することとし、患者還元WGにおいて取りまとめて専門委員会に報告し、専門委員会で必要性や実施体制の準備状況について審議することとしてはどうか。

# 新規技術要件: ロングリードシーケンスについて

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。1) 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化(多要素認証の導入)、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行っており、指摘があった場合には責任者が適切に対処していること。2) 一定数以上の検体のシーケンス実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。3) 遺伝子検査にかかる精度管理5を実施している衛生検査所等であること。4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究にも対応できるシーケンスが可能であること。5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。

## 技術的要件: WGSデプス、RNA seq範囲/QC方法、タイミング: 標準手法によるシーケンスの場合

受託企業: ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター: ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合(短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数(短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数(長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	→次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
			アライメント率	
	RIN値	参考情報として収集	-	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

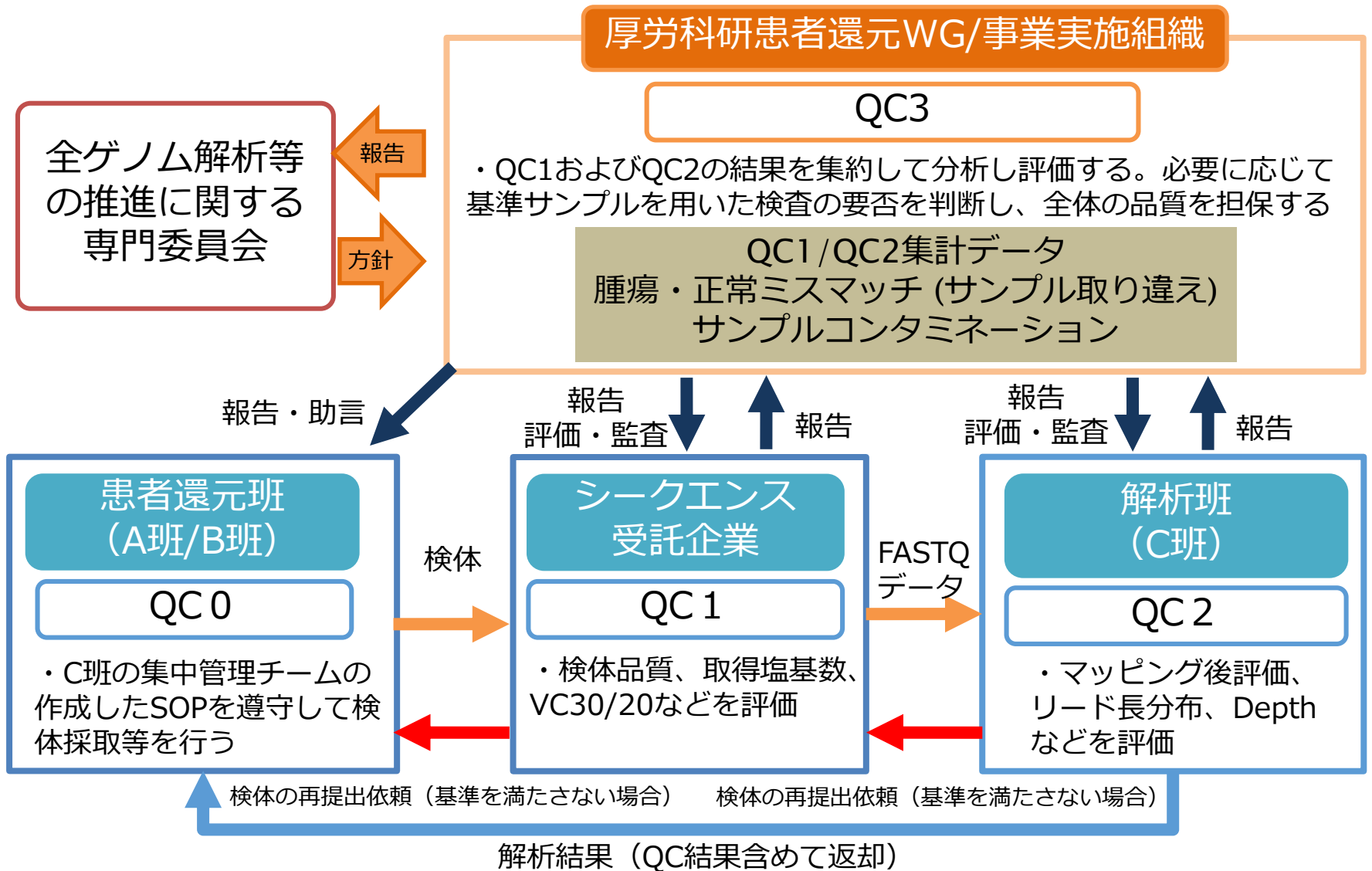
PacBioでのデータ取得の際は、補償ポリシーに基づき10%の公差を許容する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

# データQC体制の構築

**全ゲノム解析等実行計画2022:** 令和4年度中は、厚生労働科学研究「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた外部精度管理を行う。事業実施組織発足以降は事業実施組織においてこれを行う。





# ICT/AI技術: 電子的ICFに応用可能な統一ICFの作成

**全ゲノム解析等実行計画2022:** e-コンセントの利用にあたっては、その利点及び留意点について十分に理解することが必要である。e-コンセントを医療現場に導入する際には、病院でのIC情報の授受・管理の手法や解析・データセンターとの連携手段について、医療現場での実働性を踏まえた問題の抽出と開始に向けた具体案の検討が必要である。

## 利点

- ・ICFの内容の修正やトラッキング、一元的管理が容易化による効率化
- ・個々のペースに合わせた説明コンテンツの利用や、同意内容の振り返り・確認、家族等との共有がしやすくなることによる患者の理解の向上
- ・本事業への参加率の向上
- ・患者への再連絡（リコンタクト）に係る利便性の向上

## 留意点

- ・ICTに不慣れな患者にとって、内容の理解や意思表示が困難。
- ・対面に比べ質問の機会が減少することにより、患者に対する丁寧な対応が損なわれやすい。
- ・代諾者が必要な場合の対応や要件の確認が困難。

## 検討すべき点

- ・病院でのIC情報の授受・管理手法
- ・解析データセンターとの連携手段
- ・患者が主体となって情報管理が行えるオンラインプラットフォームの整備

## 研究・導入状況の調査

主な商品名 機能等	遠隔診療システム SmartCure	WEB問診システム SymView	オンライン診療・ 服薬指導アプリ CLINICS	オンライン診療 サービス curon	オンライン診療 ポケットドクター	クラウド型IC支援 システム MediOS
導入施設	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 亀田総合病院</li> <li>・ 長野県立こども病院</li> <li>・ 国立がん研究センター東病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 広島県オンライン診療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 藤田医科大学病院</li> <li>・ 東北大学病院</li> <li>・ 国立循環器病研究センター</li> <li>・ 国立病院機構三重病院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ がん研有明病院</li> <li>・ 愛知県がんセンター</li> <li>・ 聖マリアンナ医科大学病院</li> <li>・ 国立精神・神経医療研究センター</li> <li>・ 東京医療センター</li> <li>・ 名古屋医療センター</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 国立国際医療研究センター国府台病院 (臨床研究ツール)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 恵佑会札幌病院</li> <li>・ 山形県立中央病院</li> <li>・ 関西医科大学病院</li> <li>・ 川崎市立多摩病院</li> </ul>
マイページ	○	○	○	○	○	○
本人確認証の登録	○	○	○	○	○	×
WEB問診	○	○	○	○	△	○
WEB同意書 (電子署名)	○	○	×	×	×	×

→ 利点・欠点・稼働性を考慮した専門的検討班が必要



「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)

9

# 品質基準

全ゲノム解析では、WGSとRNAseqに対し、品質基準を定め、均一で高品質な解析データを収集する取り組みを実施してきた。

## 6. 技術的要件：WGSデプス、RNA seq範囲/ 7. QC方法、タイミング：標準手法によるシーケンスの場合

受託企業：ヒトゲノムマッピング前のデータを用いて質・量の評価を行い、基準値を満たすデータを取得する。

解析・データセンター：ヒトゲノムマッピング後のデータを用い、質・量の多面的評価を行う。

機関	受託企業		解析・データセンター	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う		ヒトゲノム配列へのマッピング後に行う	
	項目	基準値*	項目	方針
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上	-	
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上	-	
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**	リード長分布	
	-	-	マッピング率	<ul style="list-style-type: none"> <li>中央モニタリングに用いるとともに、各サンプルごとの値を研究者及び受託企業に返却</li> <li>がん種や試料の種類、ライブラリー作成法、受託企業等の条件別に集計****</li> </ul>
	-	-	重複率	
	-	-	インサート長	
-	-	読み取り深度		
-	-	他者ゲノムの混入		
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***	-	一次年度以降のデータ追加取得等の方針検討に利用
	RIN値	参考情報として収集	アライメント率	-

\*試料の制限により、標準手法での委託でない際には、それに準じたQC基準を定める。なお、当該基準値を超えたデータ取得を各研究班の予算内で行うことは可能である。

\*\*データ精度の確保ため、最新versionの試薬を用いることを推奨する。

\*\*\*ポリA精製ライブラリー調整を標準手法とし、その下限を示す。rRNA枯渇処理ライブラリー調整の際は、上記に見合うmRNA由来リードデータ量の取得を目標値とする。

\*\*\*\*厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前のQC値を用いた精度把握を行う。

[出典] 第9回厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

資料3-1 P.9 より抜粋

<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/000943883.pdf>

# QC1 (受託企業において実施)

約9,000検体

機関	受託企業	
QCタイミング	ヒトゲノム配列へのマッピング前に行う	
	項目	基準値*
WGS	QV30/20以上の塩基割合 (短鎖)	75%/90%以上
	重複リード除去後の塩基数 (短鎖)	N: 90G塩基以上/T: 360G塩基以上
	取得塩基数 (長鎖)	N: 30G塩基以上/T: 90G塩基以上**
	-	-
	-	-
	-	-
	-	-
RNAseq	リード数	2,000万リード以上***
	RIN値	参考情報として収集

正常 N      腫瘍 T

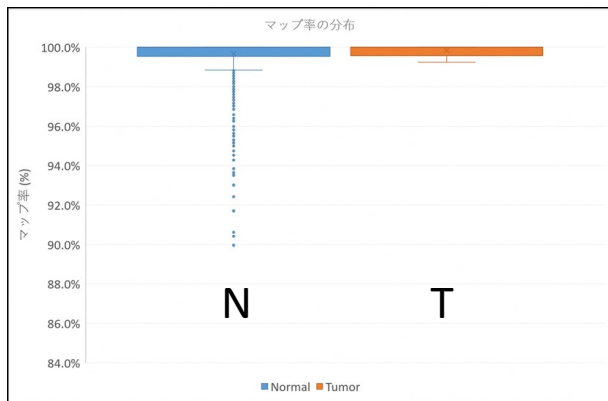
99.4%      99.5%

99.3%      97.4%

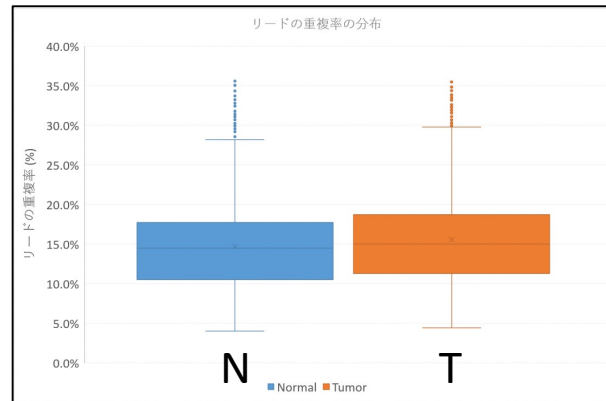
の検体が基準をクリア

# QC2 (解析・データセンターで実施)

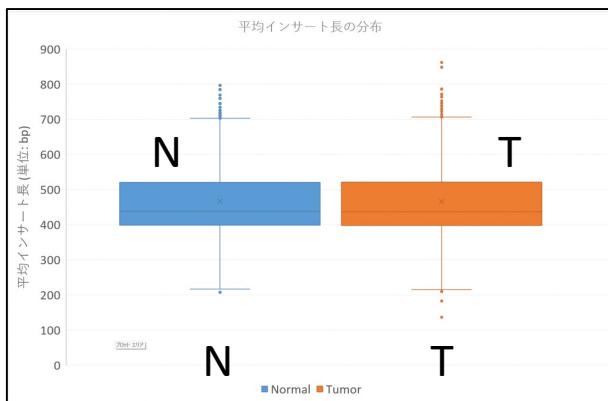
## ① マッピング率



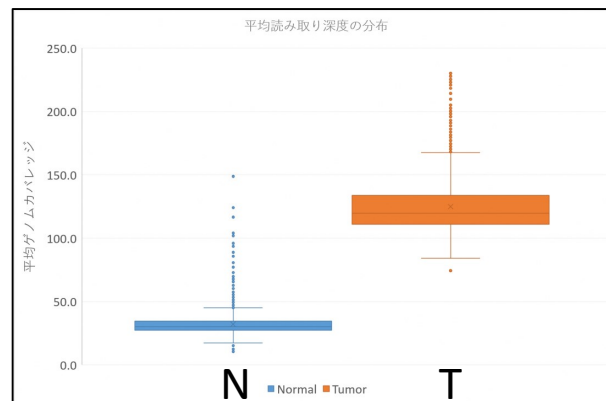
## ② 重複率



## ③ インサート長

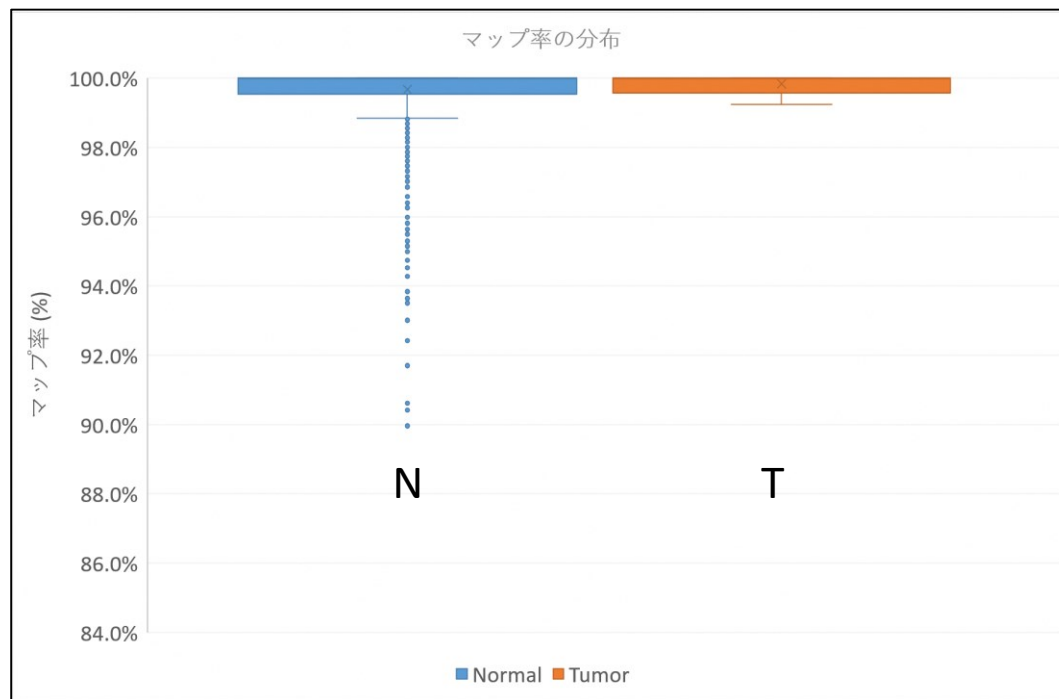


## ④ 読み取り深度



# 解析・データセンターで行うQC

## ① マップ率



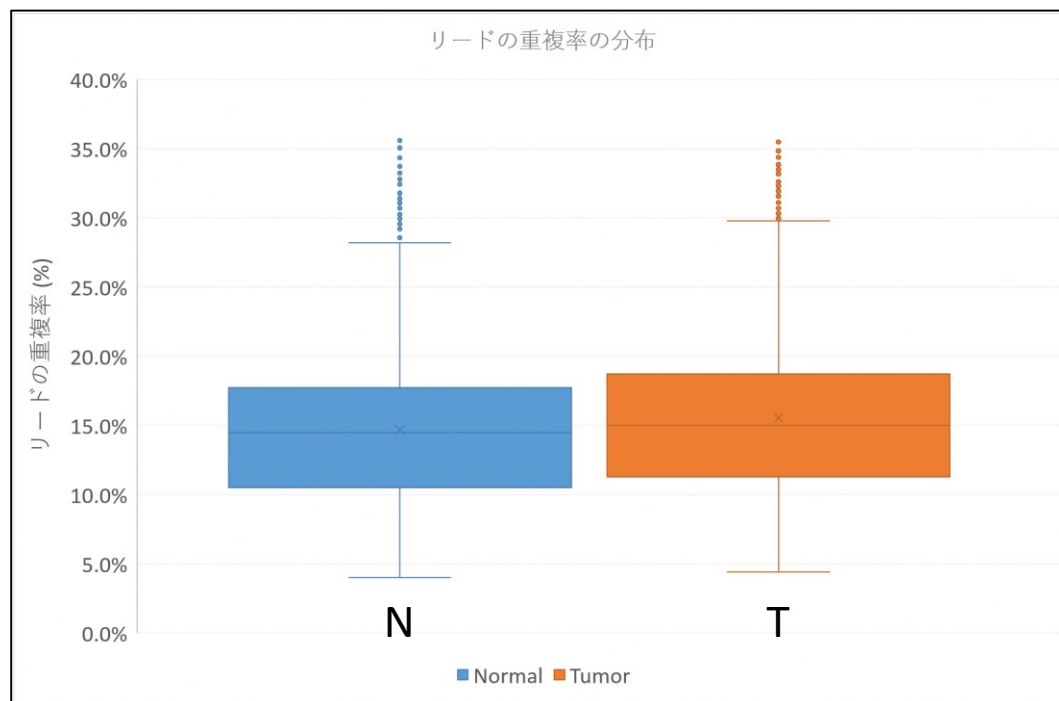
	正常 N	腫瘍 T
平均	99.7%	99.8%
中央値	100.0%	100.0%
最小値	90.0%	99.2%
最大値	100.0%	100.0%

3,649症例

99.0% 以下の検体の割合： Normal 約 6.8%  
Tumor 0.0%

# 解析・データセンターで行うQC

## ② 重複率



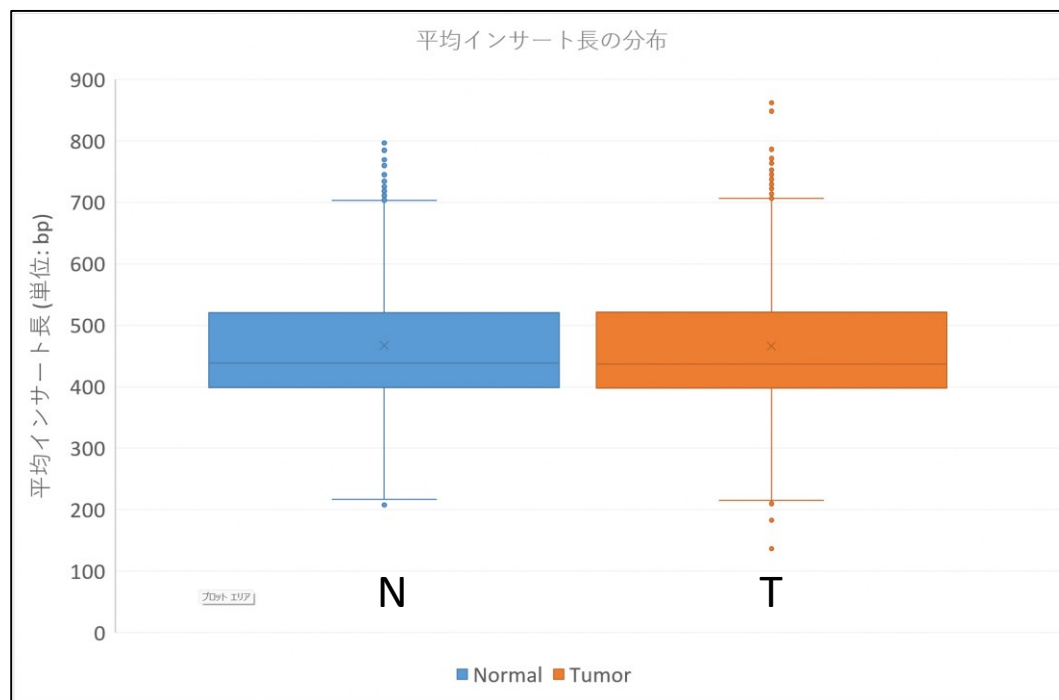
	正常 N	腫瘍 T
平均	14.7%	15.6%
中央値	14.5%	15.0%
最小値	4.0%	4.4%
最大値	35.8%	35.7%

3,649症例

20.0% 以上の検体の割合：Normal 約14.7%    Tumor 約18.5%  
30.0% 以上の検体の割合：Normal 約1.4%    Tumor 約1.1%

# 解析・データセンターで行うQC

## ③ インサート長



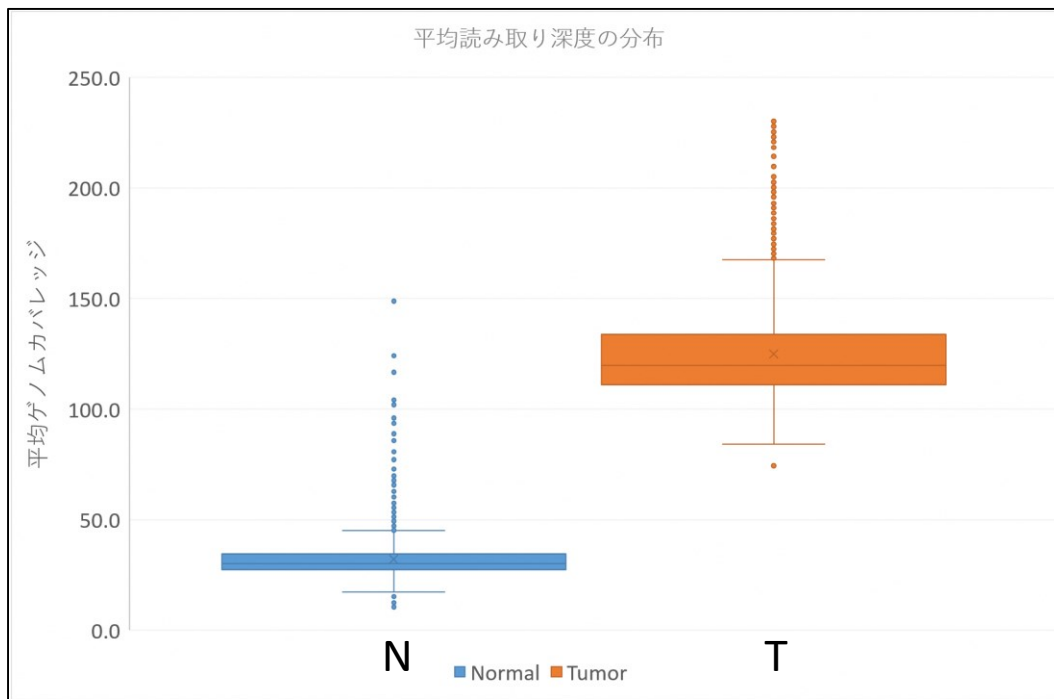
	正常 N	腫瘍 T
平均	467	466
中央値	438	437
最小値	331	137
最大値	797	862

3,649症例



# 解析・データセンターで行うQC

## ④ 読み取り深度 (bam)



	正常 N	腫瘍 T
平均	32.1x	124.9x
中央値	30.3x	119.8x
最小値	6.2x	74.4x
最大値	148.8x	231.2x

3,649症例

Normal 30x 未満の検体の割合 約48.0%  
Tumor 120x 未満の検体の割合 約50.5%


# 解析・データセンターで行うQC

## ⑤ 他者ゲノムの混入

NとTのアンマッチの割合：5,072 症例の中で 44 症例（約0.87%）

### NGSCheckMate

DOI 10.5281/zenodo.494992 build passing



NGSCheckMate is a software package for identifying next generation sequencing (NGS) data files from the same individual. It analyzes various types of NGS data files including (but not limited to) whole genome sequencing (WGS), whole exome sequencing (WES), RNA-seq, CHIP-seq, and targeted sequencing of various depths. Data types can be mixed (e.g. WES and RNA-seq, or RNA-seq and CHIP-seq). It takes BAM (reads aligned to the genome), VCF (variants) or FASTQ (unaligned reads) files as input. NGSCheckMate uses depth-dependent correlation models of allele fractions of known single-nucleotide polymorphisms (SNPs) to identify samples from the same individual. Our alignment-free module is fast (e.g., less than one minute for RNA-seq using a single core) and we recommend it for a quick initial quality check, before pooling / aligning sequenced reads. The BAM and VCF modules can be used after the alignment and variant calling steps, respectively, to ensure correct sample annotation before further downstream analysis. Currently, it works only for human data.

[出典] <https://github.com/parklab/NGSCheckMate>

### ■ 判定手法

NGSCheckMateというツールを用い、正常（N）と腫瘍（T）が同一の個体から得られたデータと見なせるか否かを、**Variant allele frequencies (VAF)** の相関係数で判定する手法

## QC3（中釜班にて実施）

- QC1（受託会社）とQC2（解析DC）の結果を統合し、ゲノムデータの品質の評価と管理を行う。
- QC2の各項目について、全体の分布も考慮し詳細に品質を検討するべき検体を抽出する。
- 上記の抽出検体について、QC1で得られているFastQCの結果やQC2の結果を総合的に評価すること。加えて、特定の受託会社、がん種、解析プロトコルに偏っていないかを調査すること。

「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年度 ELSI WGの活動

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)

# 「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ICFに応用可能な統一ICFの作成
		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	
データ利活用	クオリティコントロール(QC)	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
	アカデミア、産業界の役割について		
データ利活用	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	令和4年度からは患者還元WGが主体で作成
	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	補助資料(パンフレット、動画)、ホームページについて患者還元WGと連携して作成
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

## ● 全体にかかる活動

外部有識者を含むワーキング会合をこれまでに3回開催し、方針の検討を行った

国内外の関連動向について随時調査を実施した

## ● ICF関係

モデル文案についてAMED研究班からのフィードバックを得たほか、説明の実務担当者を対象とした調査の準備を進めている

難病領域での検討状況も鑑みてモデル文案改訂の可否を検討する

## ● 情報発信

準備室WGおよび難病領域の武藤先生のグループと合同会議をこれまでに3回開催しWebサイトを中心に情報発信のあり方について検討

今年度は準備室WGとしてWebページを作成・公開した

実施組織準備室発足以降のWebサイトのあり方・管理体制等について引きつづき検討を進めている

## 準備室WGウェブサイト

### [患者・市民のみなさま向けのページ](#)

#### 患者・市民のみなさま向けのページ

#### ELSIおよびPPIに関する取り組み

「全ゲノム解析等実行計画」では、全ゲノム解析等を推進するだけでなく、関連するELSI1への対応およびPPI2の取り組みを通じた患者・市民の視点の導入が重視されています。

1 ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

2 PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）。医学研究・臨床試験プロセスの一環として研究者が患者・市民の知見を参考にすること

2019年に策定された実行計画（第1版）で「全ゲノム解析等を推進するにあたり、患者・市民参画の仕組みを設けるなどELSI（倫理的・法的・社会的課題）への対応ができる体制のあり方等について検討する」とされ、その後も検討が積み重ねられてきました。

ELSIおよびPPIにかかわる取り組みを適切な体制の下で行うため、令和7年度に発足予定の事業実施組織には、ELSIおよび患者・市民参画を担う部門が設置される計画です（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

現在は、厚生労働科学研究費補助金「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（研究代表者 中釜斉）のELSIワーキンググループにおいて、がんの全ゲノム解析等にかかわるELSIおよびPPIについての検討が行われています。

## 本事業におけるELSI・PPIに関する取り組みを紹介

## PPIイベント

## ● 第6回ゲノム交流会

2022年9月19日（月・祝）開催  
厚労科研小杉班・水澤班と共催

参加者38名

認定遺伝カウンセラーらがファシリテーターを務める形で  
スモールグループディスカッションを実施

活発な議論が行われ，同様のテーマでの企画の継続的実施を期待する声も寄せられている

今後のPPI活動を行う上での課題も確認された

## ● 国立がん研究センター「患者・市民パネル検討会」

2022年12月10日（土）オンライン開催予定  
患者・市民パネル検討会事務局と本研究班が共同  
で実施

全ゲノム解析に関する情報・意見交換のほかゲノム  
研究・ゲノム医療にかかわるPPIのあり方についても  
検討予定

## 第6回 ゲノム交流会

「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」  
— 不安に感じることを一緒に考えてみませんか —


第6回ゲノム交流会は、遺伝情報やゲノム情報による社会的不利益や差別の防止がテーマです。皆さんが日常から不安に感じていることや、実際に経験されたことを通じて、今後の社会への期待、国内におけるルール作りについて考えや思いを共有してみませんか。

2022年  
**9月19日**（月・祝）  
**14:00～16:30**


参加費無料 ※市民、患者とどなたでも参加可能

開催方法：オンライン（Zoom）  
参加申込：事前申込必要（定員になり次第締切します）  
<https://forms.gle/hZqzyqUMPtVQgify6>

これまで遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別に関する調査研究を行ってきました。具体的にどのような行為に対してどのような懸念があるのか、研究結果をもとにお話します。



**武藤香織**  
東京大学医学研究所  
ヒトゲノム解析センター  
公共政策研究分野



**横野 恵**  
早稲田大学  
社会科学総合学術院  
社会科学部


**小杉真司** 京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学（ゲノム交流会責任者）  
**山田崇弘** 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部（ゲノム交流会運営管理）  
**太宰牧子** 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会（ゲノム交流会 コーディネーター）

---

**主催**  
厚生労働省「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実装に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」研究班（研究代表者：小杉真司）

**共催**  
厚生労働行政推進調査事業費補助金（難治性疾患取組研究事業）「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」（研究代表者：水澤 英洋）  
厚生労働科学研究費補助金（がん政策研究事業）「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」（研究代表者：中峯 秀）

GENOME JOURNAL <https://genomejournal.jp>





## 結果還元のある方

### 「全ゲノム解析等実行計画2022」

#### ① 患者還元を行う医療機関

全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するため、患者還元を行う医療機関には、全ゲノム解析に関する専門的な人材、検体の保管・管理体制、ELSI への対応、高度な診療機能、臨床試験・治験等の実施体制等が備わっていることが求められる。

患者還元の実装にあたり  
ELSIへの対応体制の整備  
が重要

ELSIワーキングでは、本事業におけるエキスパートパネルの運用実態やELSI面での課題把握の必要性が指摘された

医療機関の拡充も視野に入れて、ELSI面を含め適切な患者還元体制が構築できるよう検討を行う必要がある

#### 1. 現在の患者還元体制下での課題の把握と対応方針の検討

患者還元の体制（A体制・B体制）やがん種によって課題が異なる可能性  
すでに一定の実績があるがんゲノムプロファイリング検査の場合との比較も有益

#### 2. 医療機関の追加を想定した検討

上記1.の検討成果を活用しつつ、機関ごとの体制や環境が多様な中で患者還元を適切に実施するための体制の検討（ガイダンスの整備を含む）および支援を行う枠組みの構築が必要と考えられる

「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年度 事業実施準備室WGの活動

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ICF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 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	令和4年度からは、準備室WG(準備室)で検討等を継続	
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	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>準備室WG等と連携してAIを活用できる人材育成の体制について検討</li> </ul>
		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

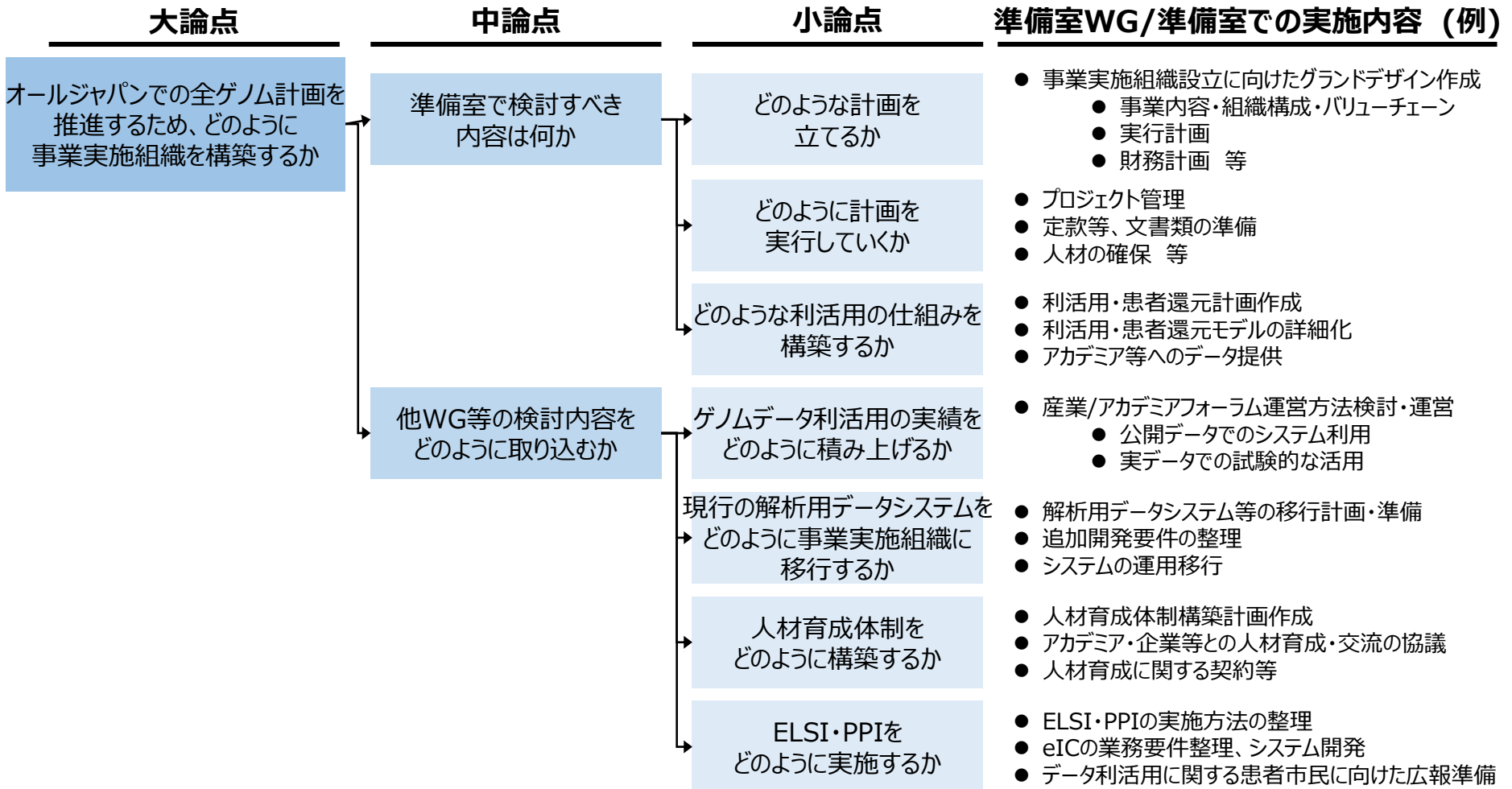
# 準備室WGの中間報告

---

## がんと難病で連携

- **利活用推進の仕組みの構築：患者還元WGと連携**
  - R5年度にデータ利活用を開始するために、下記ポリシー案や規定案を作成し、専門委員及び製薬協のコメントに対応中
    - 1) データ利活用ポリシー案
    - 2) データシェアリングポリシー案
    - 3) 利活用審査委員会設置・運用規定案
  - 事業実施組織及び準備室データ利活用システムの検討
- **準備室発足に係る事項の検討**
  - コンサルとともに、事業実施組織設立に係る論点整理・マスタープラン案を検討
  - 11月半ばから、準備室発足や利活用の仕組みの構築等に関する総合調整コンサルを委託する予定
- **PPIの推進：ELSI WGと連携**
  - 情報発信を目的に、中釜班準備室WGの成果としてウェブサイトを医療研究連携推進本部(JH)のHPに作成（10月11日公開）
  - 情報発信の在り方や、PPIのスキームを、ELSI/PPIのがん・難病合同会議で検討

# 事業組織立上げで検討すべき論点を、準備室WG及びそれ以外の領域で整理



# 事業組織稼働までに向けて、準備室WG及び準備室で各WGでの検討内容を 取り込んだ組織設立準備が必要

- 計画・設計関連タスク
- 実運用関連タスク
- ↔ 連携

今後のプロセス		準備室稼働			事業組織稼働 令和7年度
		令和4年度	令和5年度	令和6年度	
マイルストーン		令和7年度の組織設立を目指した計画を作成	利活用を試行しつつ、計画をブラッシュアップ	事業実施組織設立に向けた実務的な準備・実施	事業実施組織設立
準備室WG・準備室		■ 事業実施組織設立に向けたランドデザイン作成 □ プロジェクト管理	■ 計画の詳細化・具体化 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	□ 組織の設立等準備 □ バックオフィスの業務機能準備 □ プロジェクト管理	・ 法人運営開始
全体管理		■ 利活用・患者還元計画作成 □ 産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営	■ 利活用・患者還元モデルの詳細化 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	□ アカデミア等での利活用支援 □ 産業向け利活用・患者還元モデル運用準備 □ 産業/アカデミアフォーラム運営支援	・ 産業含めた、データ利活用の開始
解析・データセンター運用		■ 解析用データシステム等の移行計画・準備	■ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 解析用データシステム等の移行準備	□ 業務要件の追加整理・追加開発※1 □ 運用体制の構築・準備	・ 解析用データシステムの運用
ELSI・PPI運用		■ 人材育成体制構築計画作成	□ 人材育成体制構築準備・運用 (アカデミアや企業等との連携)	□ 人材育成体制構築準備・運用 (人材確保・トレーニング体制構築・契約)	・ 人材育成体制の開始
患者還元WG		■ ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	□ ポリシー等の修正 □ eICの業務要件整理	□ データ利活用に関する患者・国民に向けた広報準備※2	・ 情報公開活動等の実施
患者還元WG		・ 公開データでの試験的なデータ活用	・ 実データでの試験的なデータ活用	・ 諮問委員会設立準備支援	
解析・データセンターWG/AMED C班		・ システムの構築・運用 ・ 人材育成体制の検討	・ システムの運用 ・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	
ELSI WG		・ IC手法・結果還元等検討 ・ PPI検討	・ 準備室との協議	・ 諮問委員会設立準備支援	

※1：データ利活用に必要なシステム開発はAMED\_C班で実施  
 ※2：最終的に広報は事業実施組織内の部署が利活用促進及びELSI・PPIを合わせて実施する相定  
 ELSI・PPIは患者・国民理解の醸成に向けた広報内容の検討が主と想定。

## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（1/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
全体管理	事業実施組織設立に向けた計画作成 プロジェクト管理	事業実施組織設立に向けたグランドデザイン作成
		進捗管理
		課題・リスク管理
		ステークホルダーマネジメント
利活用・患者還元検討	利活用・患者還元計画作成	外部調査（机上分析、想定ユーザーへのヒアリング、海外組織ヒアリング・調査）等
		利活用・患者還元モデルの整理
		利活用・患者還元計画作成
	産業/アカデミアフォーラム運営方法検討・運営	フォーラムの運営方法・あり方の検討
		フォーラムでの検討内容整理、ドラフト作成
		ロジ・アドミン（会則整理、日程調整等）

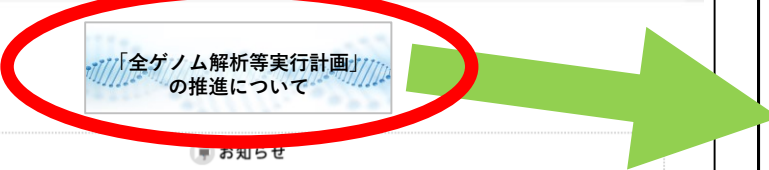


## 令和4年度に準備室WG及び受託会社で実施すべきタスク（2/2）

令和4年度タスク		
大分類	中分類	小分類
解析・データセンター運用	解析用データシステム等の移行計画・準備	現状アセスメント
		システム等移行計画作成
		運用ルール等の整備
人材育成体制構築	人材育成体制構築計画作成	人材育成体制構築計画作成
		人材育成体制・外部調査
ELSI・PPI運用	ELSI・PPIの実施方法の整理・計画	ELSI・PPIの実行計画
		海外先行事例の調査や市民・患者の意識調査等
		ELSI・PPIの実施方法の整理/ポリシー等の整備

# 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） ホームページ

The screenshot shows the top portion of the JH homepage. At the top left is the JH logo and the text "国立高度専門医療研究センター 医療研究連携推進本部 Japan Health Research Promotion Bureau". To the right are controls for text size (小, 中, 大) and display color (A, A, A), along with an "English" button and a search box. Below this is a navigation menu with four items: "トップページ", "組織について", "事業の概要", and "広報". Underneath the menu is a grid of eight categories, each with a representative image: "Cerebral and Cardiovascular", "Global Health and Medicine", "Geriatrics and Gerontology", "Cancer", "Neurology and Psychiatry", "Child Health and Development", and two others. At the bottom of this grid is the full name of the bureau in Japanese and English.



This section is titled "お知らせ" (Notice). It contains a list of five notices with dates and links. The dates are: 2022年8月10日, 2022年7月11日, 2022年7月11日, 2022年6月11日, and 2022年3月23日. At the bottom of the list is a button labeled "お知らせ一覧".

The footer contains three logos for partner organizations: "国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター National Center of Neurology and Psychiatry", "国立研究開発法人 国立国際医療研究センター National Center for Global Health and Medicine", and "国立研究開発法人 国立成育医療研究センター National Center for Child Health and Development". There are also navigation icons for back, forward, and search.

This screenshot shows the article page reached after clicking the highlighted link. The header is identical to the homepage. Below the navigation menu, the breadcrumb "トップ > 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について" is visible. The main content area has a dark grey header with the article title "「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚労科研中釜班準備室WGの取り組み～". Below the title are two blue links: "概要" (Summary) and "患者・市民のみなさま向けのページ" (Page for patients and citizens).

# 中釜班WG「概要」 ページ (10/11公開済)

## 「全ゲノム解析等実行計画」の推進について～厚生労研中釜班準備室WGの取り組み～

### 概要

我が国において、全ゲノム解析等を推進するため、がんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（令和元年12月）が策定されました。その後、「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）において、「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」とされています。

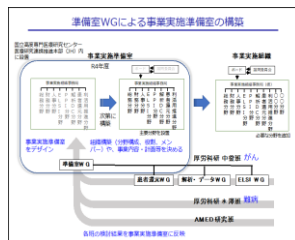
「全ゲノム解析等実行計画」の推進にあたっての基本的な方向性を厚生労働省の設置する専門委員会で決定し、事業実施組織がその具体的な運用を担うことを想定しています。事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められています。

事業実施組織充足のため、事業実施準備室を令和4年度中に国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置し、組織、構成等を検討します。厚生労働省が主体となり、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定します（「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日））。

事業実施準備室を設置するにあたり、令和4年4月より、厚生労働科学研究費補助金「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（研究代表者 中釜育）に準備室WGが作られました。準備室WGでは、がんや難病領域の厚生労働科学研究班、AMED研究班と連携し、データ利活用および準備室充足に係る事項として、事業実施準備室の組織設計および人材確保等の検討を開始しています。具体的には組織運営部門や事業部門を設置することや、それに携わる必要人材等について検討を行っています。

※ELSI：倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues）

### 準備室WGによる事業実施準備室の構築のイメージ図



※PPI：患者・市民参画（Patient and Public Involvement）

### 関連サイト・研究班のご紹介

- 厚生科学審議会科学技術部会 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei\\_467561\\_00004.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html)
- 厚生労働科学研究班  
・がん領域  
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（研究代表者 中釜育）  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（研究代表者 水澤英洋）  
<https://www.nanbyo-genome-tkh.org>
- 国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）研究班  
・がん領域  
A班：患者還元班（体制構築班）  
B班：患者還元班（領域別班）  
C班：解析班  
※上記、専門委員会URLの各回資料に記載がありますので参照ください
- ・難病領域  
難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発（研究代表者 國土典宏）  
<https://genome-toyama.ncgm.go.jp/researches/nanbyo.html>

# ELSI/PPIがん・難病合同会議

---

- 目的：ELSI/PPIに関するがん・難病の情報共有・意見調整、情報発信の在り方の検討、事業実施組織におけるELSI/PPI部門の構築に向けた検討を行う
- 2022年9月より月1回開催（8/30, 9/26, 10/24）
- メンバー：横野恵（ELSI WG）、武藤香織（東京大学大学院）、徳永勝士（準備室WG）、青木一教（準備室WG）ら
- これまでの主な議題
  - 情報発信（ウェブサイト）の目的・方針
    - ・ 情報発信の目的と方針を定めた上で、コンテンツ案を作成する
  - サイトマップ、ロードマップの作成
    - ・ コンテンツ案から優先度の高いものや制作時期について議論し、コンテンツを作成する
  - ウェブサイトの運営・管理
    - ・ 専属のWebサイト管理者や広報全般を担当するクリエイティブ・ディレクターの必要性を検討
  - 動画制作
    - ・ 「がんゲノム医療とは？」といった2-3分程度の動画制作を検討する
  - コンサルタントへの依頼内容の検討（PPIの調査等を含む）
    - ・ ELSI/PPIの実施方法の整理・計画を策定する