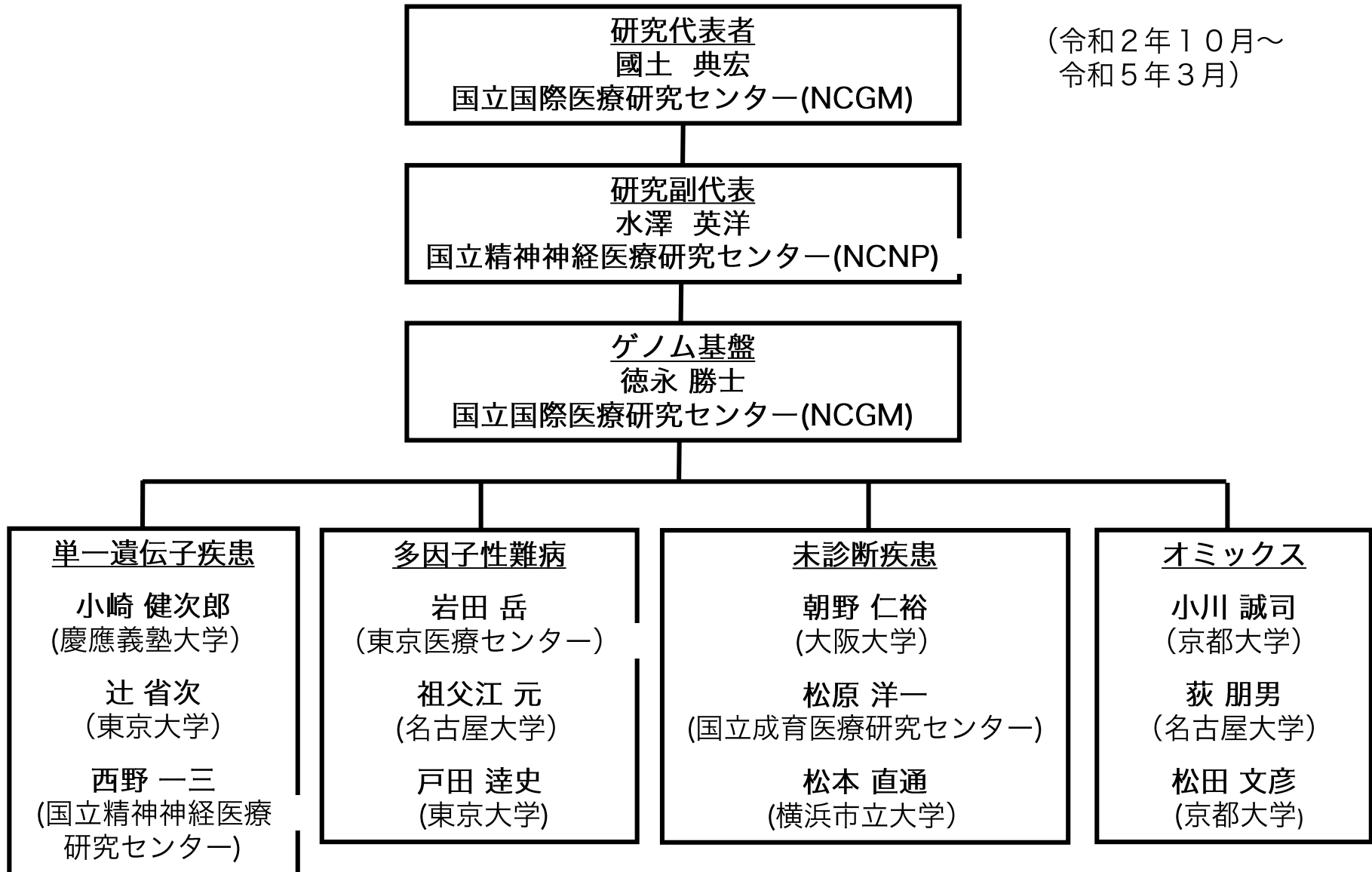


# AMED: 難病のゲノム医療推進に向けた 全ゲノム解析基盤に関する研究開発：研究体制



# ゲノム医療推進に向けた大規模全ゲノム解析計画



がん

AMED 連携スパコン

コントロール群

令和元年～  
全ゲノム解析

## 全ゲノム解析基盤

### 難病バイオバンク (NCGM)

バイオバンク設置・  
運営の実績



DNA 血漿

- \*検体収集方法の統一 (同意書等)
- \*検体保管
- \*検体品質の標準化

### 難病ゲノムデータセンター (NCGM)

コントロール群1万人の全ゲノム解析の実績



ゲノム解析業者に  
解析を委託  
全ゲノム解析

- \*ゲノムおよび臨床データ格納
- \*ゲノムおよび臨床データ基盤の構築
- \*ゲノムおよび臨床データ提供体制整備

### 研究開発環境整備

産学連携体制

国際連携機能

倫理審査/検体  
提供審査の検討

## 研究者へのデータ提供

- \*データシェアの検討 (クラウド利用)
- \*ポリシーの作成

製薬企業、アカデミアの研究者

難病と遺伝子との関係の解明  
様々な研究への利用

## 6,500名の難病患者のゲノム検体、臨床データを保管

単一遺伝疾患

慶應義塾大学

東京大学

国立精神神経医療センター

多因子性難病

東京医療センター

名古屋大学

東京大学

未診断疾患 (IRUD)

大阪大学

国立成育医療研究センター

横浜市立大学

オミックス

名古屋大学

京都大学

### 協力医療機関



初年度約2,300検体実施

ゲノム個別化医療へ  
ゲノム解析結果を診断や治療に  
利用  
パネル検査

## AMED先行解析研究・研究開発実施状況

- 代表研究機関・国立国際医療研究センターで倫理申請・承認（令和2年11月24日）
- 分担研究機関に倫理審査の依頼（令和2年11月19日）  
現在までに5機関で倫理承認の連絡を受け、IRUDおよび難病プラットフォームで中央倫理審査を実施中
- 分担研究機関向けに検体・臨床情報提供手引きを作成し、依頼の実行（令和2年12月25日）  
現在までに7機関から合計2,479検体が提供可能との回答、9機関から臨床情報の収集状況に関する調査の回答を受領。
- 受領した検体の全ゲノムシーケンス解析の受託解析を開始。2,473検体を受託会社2社に送付し、1,863検体（トリオ225家系、クアドロ31家系含む）のライブラリ作製が進行中。年度内に2,300検体の解析が完了見込み
- 検体管理システムの開発を開始  
年度内に基本システム（統合ID採番・管理）を完成予定
- 臨床情報データベースの仕様策定開始  
統合研究班（聖マリアンナ医科大学・山野先生）と定例ミーティング

# 統合ID管理システムの概要

