

日本ゲノム医療推進機構におけるデータ利活用の情報基盤の構築と運用

1. 研究の対象

国内の複数の研究機関において、がんや難病を対象に、AMED^{*1}等の研究として実施されている、全ゲノム解析^{*2}を含む臨床ゲノム解析研究(以下、「連携研究」と言います)に参加された患者さん、およびその血縁のご家族のうちの一部の方々が対象です^{*3}。

「連携研究」を行う機関の一覧は以下の「5. 研究組織・研究責任者」をご覧ください。

^{*1} 国立研究開発法人日本医療研究開発機構。国の医療関係の研究開発費を配分する機関です。

^{*2} 細胞の遺伝情報の総体(ゲノム)の全長を解析する方法です。

^{*3} 国立がん研究センター研究課題番号 2013-303「家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する診断と研究」に同意して参加し、同意を撤回されていない方を含みます。

2. 研究目的・方法

- 研究目的: 厚生労働省の「全ゲノム解析等実行計画」^{*3}に基づき、がん・難病等の克服を目指して 2026 年 3 月に国立がん研究センター内に設置された「日本ゲノム医療推進機構」(以下、「ゲノム機構」と言います)が、その中期事業計画^{*4}に基づいて、データベース事業を行います。

集めたデータを、国内外の企業やアカデミア等の利活用者へ広く公平に提供することで、疾患の発症機序の解明、新規治療標的の探索、創薬、新規診断・治療法開発等の研究開発を促進させ、患者還元へ貢献することを目的としています。

^{*3} https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_28205.html

^{*4} https://genomicmedicinejapan.jp/wp2/wp-content/uploads/2026/06/gemj_chukijigyokeikaku.pdf

- 研究方法:

- 1 情報の収集: 国内で過去・現在・未来に実施される、様々な研究(連携研究)の中で得られた全ゲノム解析等のデータや臨床情報等を、個人情報保護しつつ、国として一か所に集めて、ゲノム医療に係る「質の高い情報基盤」を構築・運用します。
 - 2 情報の提供: 集積されたデータの利活用を希望する研究者からの申請に基づき、必要な倫理審査等に加えて、ゲノム機構に設置された「利活用審査委員会」による公平な審査を経て承認された研究計画に対し、日本国内のサーバーを用いた Amazon Web Services 等のクラウド上の安全なデータ提供環境を介して、データを利用可能な状態(結果のみダウンロード可能)にして提供します。利活用に当たって必要となる費用の一部は、利活用する研究者等にご負担いただきます。
- 研究実施期間: 研究許可日 ~ 終了期限の設定なし(国のデータベース事業として、期限は定められていませんが、今後、国の方針や実施体制変更に伴い修正・設定される可能性があります)

3. 研究に用いる試料・情報の種類

○ 情報:

1 臨床情報等:

【がん】患者背景(施設、性別・生年月日・年齢・身長・体重・人種等、同意情報、喫煙歴、アルコール多飲の有無、体調、重複がんの有無等)、疾患名(がん種区分、病理組織診断名、診断時/手術時のステージ)、既往歴・合併症、家族歴、遺伝学的検査結果、診療情報(手術・放射線・薬物療法等治療歴・経過記録、検査・画像情報、転移部位等)、今後の経過情報(生存確認、再発有無・確認日、死亡日・死因等)、がん種特異的バイオマーカー、被保険者番号等

【難病】患者背景(施設、性別・出生情報・年齢・身長・体重・人種等)、現病歴・診断情報、既往歴・合併症、家族歴、検体情報、遺伝学的検査結果、診療情報(血液検査などの検査・画像情報、入院記録、手術・放射線・薬物療法等治療歴・経過記録等)、今後の経過情報(生存確認、死亡日・死因等)、疾患固有の重症度・特異的項目、被保険者番号等

2 全ゲノム解析等データ:

全ゲノムシーケンズデータ、その他のオミックスデータ等

○ 試料:現時点では、試料を直接収集・保管することは行わず、どの連携研究機関に試料が保管されているかの「所在情報(カタログ情報)」のみを取り扱います。

4. 試料・情報の授受

○ 情報の授受は、セキュリティ対策を施した上で行います。研究対象者は、それぞれが参加される「連携研究」の研究機関において付与される「研究対象者識別コード(症例番号)」を用いて、本研究、すなわちゲノム機構が構築するデータベースに登録されます。氏名や住所等の容易に特定の個人を識別できる情報は、ゲノム機構には送付されません。また、氏名等とコードを結びつける「対応表」は連携研究機関でのみ保管され、ゲノム機構には提供されません。

○ 外国への提供:

国際的なゲノム研究の拠点を目指す基本戦略に基づき、外国にある第三者(研究機関、医療機関、民間企業など)への情報提供を行う可能性があります。現段階で具体的な外国の提供先は決まっていますが、決定した場合は、その外国の名称、その外国における個人情報の保護に関する制度に関する情報、提供先が講ずる個人情報の保護のための安全管理措置に関する情報をゲノム機構のホームページ等にて速やかに公開し、研究対象者が確認できるようにします。

外国へのデータ提供に際しては、国が定めた倫理指針や個人情報保護法等に基づき、厳格な管理を行い、目的外利用や不正な再提供を防止します。提供にあたっては、日本と同等の個人情報保護制度がある国・地域(EU・英国等)、または国際的な認定(APECのCBPRシステムなど)や厳格な契約によって安全なデータ取扱体制が確認された機関が中心となります。しかし、米国や、日本よりも個人情報やプライバシーに関する法律・規制が十分でない国に提供される可能性もあります。その場合でもゲノム機構独自の「利活用審査委員会」による厳正な審査と「データ利活用者セキュリティガイドライン」の遵守を義務付ける取り組みによって、リスクを最小化します。

○ 情報の提供:

本研究はデータベース事業として、収集した情報は、同意を受ける時点では特定されない将来の研究のために、終了期限を設定せず長期的に大切に保管され、反復継続して提供されます。

この「提供」は、最初の「連携研究」から見れば「二次利用」に相当しますが、個別の利活用申請があった際は、利活用審査委員会においてデータ利活用ポリシー等に従って厳正に審査されます。許可される申請は、その目的が健康・医療に関する診断・治療・予防を目的とした医薬品・医療機器・AI 技術・サービス等の研究開発、疾患の原因解明、臨床試験・治験デザインの検討、対照群としての活用、市販後調査である研究等に限られます。

承認・特定された個別の研究内容(提供先となる研究計画名、申請代表者の所属・氏名など)については、ゲノム機構のホームページにて随時情報公開し、確認できるようにいたします。

- ・国立がん研究センターが参加する研究に関する公開情報

https://www.ncc.go.jp/jp/about/research_promotion/study/zisshi.html

- ・ゲノム機構公式ホームページ

<https://genomicmedicinejapan.jp/>

5. 研究組織・研究責任者

● 代表研究機関

研究機関名	所属	職名	研究者氏名	役割
国立がん研究センター	日本ゲノム医療推進機構	機構長	水澤 英洋 (研究責任者)	研究代表者 多機関共同研究の統括
	同上	副機構長	井元 清哉	研究代表者の補佐
	同上	副機構長	青木 一教	研究代表者の補佐
	日本ゲノム医療推進機構 患者還元・解析部	部長	飯田 有俊	臨床情報・ゲノムデータの 収集と解析
	同上	副部長	深田 一平	同上
	同上	部員	藤井 博之	同上
	同上	部員	藤倉 潮	同上
	日本ゲノム医療推進機構 AI・IT 基盤部	部長	小野 祥正	システム・ネットワーク 構築と保守・運用
	同上	副部長	久保 主税	同上
	日本ゲノム医療推進機構 事業企画・運営部 ELSI 室	室長	丸 祐一	ELSI・PPI に関する 課題への対応
	同上	室員	神原 容子	同上
	同上	室員	坂本 美理	同上
	日本ゲノム医療推進機構 利活用推進部	部長	吉田 輝彦	研究事務局 臨床情報・ゲノムデータ

				の利活用管理と推進
	同上	副部長	丹澤 和雅	同上
	同上	部員	小林 陽子	同上
	同上	部員	清水 友輔	同上

● 共同研究機関

研究機関名	所属	職名	研究者氏名	役割
東京大学医科学研究所	東京大学医科学研究所	教授	井元 清哉 (研究責任者)	共同研究機関の統括と 多機関共同研究の運営 臨床情報・ゲノムデータの受領・品質等管理・ 解析・運用
	東京大学医科学研究所	准教授	片山 琴絵	臨床情報・ゲノムデータの受領・品質等管理・ 解析・運用
	東京大学医科学研究所	助教	佐藤 憲明	同上

研究機関名	所属	職名	研究者氏名	役割
国立健康危機管理研究機構 国立国際医療研究センター	国立健康危機管理研究機構	理事長	國土 典宏 (研究責任者)	共同研究機関の統括と 多機関共同研究の運営
	ゲノム医科学プロジェクト	プロジェクト長	徳永 勝士	臨床情報・ゲノムデータの受領・品質等管理・ 解析・運用
	ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長	河合 洋介	同上
	ゲノム医科学プロジェクト	副プロジェクト長	西田 奈央	同上

● 既存情報のみを提供する者と該当する研究課題名等

機関名	所属	研究代表者氏名	研究課題名
国立がん研究センター	中央病院	山本 昇	(2012-374)がん患者の臨床検体を用いた、治療効果および毒性に関する遺伝子のプロファイリング研究
国立がん研究センター	中央病院	加藤 健	(2024-049)全ゲノム解析等実行計画に基づく、難治がん患者の組織と血液を用いた予後や治療効果、毒性に関するバイオマーカーの探索的研究
静岡県立静岡	研究所	浦上 研一	JCOG1509「局所進行胃癌における術後補助化学療法に対する周術期化学療法の優越性を検証する

がんセンター			ことを目的としたランダム化比較第 III 相試験」の附随研究 全ゲノム解析に基づく局所進行胃癌に対する術前化学療法の有効性と安全性を評価するバイオマーカーの探索的研究
がん研究会有明病院	先端医療開発センター、乳腺センター	上野 貴之	1)(2021-GB-006)全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践 2)(2021-GB-006)全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がん プレジジョン医療の実践
がん研究会有明病院	先端医療開発科	北野 滋久	(2023-GB-121)がん全ゲノム解析を用いた乳癌術前化学療法の最適化-pCR 予測および non-pCR の新規 Target 探索- WJOG16822B
がん研究会有明病院	肝胆膵内科	尾阪 将人	(2025-GB-100)JCOG2101cA1 全ゲノム解析等実行計画に基づく、切除可能膵がん患者の組織と血液を用いた予後や治療効果に関するバイオマーカーの探索的研究
東北大学病院	腫瘍内科	城田 英和	(2017-573)がん組織を用いたクリニカルシーケンスの開発及び新規診断法、新規治療標的の探索
慶應義塾大学	臨床研究推進センター	西原 広史	(20221008)全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元を通じた高次元ゲノム検査の臨床的有用性の検証
慶應義塾大学病院	産婦人科	千代田 達幸	(20231067)進行・再発卵巣癌における全ゲノム・トランスクリプトーム解析レジストリ研究 JGOG3032
愛知がんセンター	研究所	井本 逸勢	がんの全ゲノム解析等による個別化医療基盤の構築
大阪大学医学部附属病院	消化器外科学	江口 英利	全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践
大阪大学医学部附属病院	消化器外科学	黒川 幸典	JCOG2203 食道胃接合部腺癌に対する DOS or FLOT を用いた術前化学療法のランダム化第 II/III 相試験の附随研究「組織と血液を用いた予後や治療効果、毒性に関するバイオマーカーの探索的研究」について- 全ゲノム解析等実行計画
九州大学病院	大学院 医学研究院	前田 高宏	造血器腫瘍臨床におけるクリニカル WGS の feasibility と有用性の検討
九州大学	大学院医学研究院 社会環境医学講座連携	馬場 英司	がん全ゲノム解析等による実践的個別化医療体系構築と拡充をめざした多施設共同研究

	腫瘍学分野		
国立研究開発法人 国立国際医療研究センター	理事長	國土 典宏	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先行的研究開発

機関名	所属	研究代表者氏名	研究課題名
がん研究会	がんプレジジョン医療研究センターがんゲノミクス研究部	森 誠一	1)(2021-GB-005)全ゲノム解析による難治性卵巣がんの本態解明と新規治療標的の同定 2)(2021-GB-005)卵巣がんに対するゲノム医療の実装と新規治療 戦略構築のための全ゲノムおよびオミックス解析研究
がん研究会有明病院	食道外科	渡邊 雅之	(2021-GB-024)食道がんの全ゲノム配列データ及び臨床情報による先端的創薬開発・全ゲノム医療基盤構築
国立がん研究センター	研究所	河野 隆志 白石 航也	1)(2005-109)ゲノム解析に基づく肺がんの発生・進展の分子機構の解明 2)(2013-060)肺がんの個別化予防に資する遺伝要因の同定を目指す研究
国立がん研究センター	中央病院	平田 真	(2013-303)家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する診断と研究
国立研究開発法人 国立国際医療研究センター	理事長	國土 典宏	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先行的研究開発

6. お問い合わせ等

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

試料・情報が研究に用いられることについて研究対象者の方もしくは研究対象者の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも不利益が生じることはありません。

なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象者の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務があり、個人情報は守られます。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先:

「住所」〒104-0045 東京都中央区築地 5-1-1

「電話」03-3542-2511

「メールアドレス」contact●gemj.jp(●を@に置き換えてください)

「照会・連絡先担当部署」日本ゲノム医療推進機構 利活用推進部

<https://genomicmedicinejapan.jp/>