

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価(自己評価)

A

基礎から臨床段階まで切れ目なく一貫した支援の実現に向けて、再生医療実現拠点ネットワークプログラム、再生医療実用化研究事業、再生医療臨床研究促進基盤整備事業及び再生医療の産業化に向けた評価基盤技術開発事業において、新規事業の創設等事業設計の見直しを行った。また、研究課題間の連携や研究成果の導出を促進するため、全事業の採択課題を対象とした情報交換会を開催した。さらに、若手研究者の育成を目的に、一部の新規事業に若手枠を設けたとともに、採択された若手研究者等のネットワーク形成を促進するため、研究者交流を重視した成果報告会を開催した。こうした取組の結果、平成28年度は7件の対象疾患が臨床研究又は治験に移行し(累計28件)、2020年度までの目標(35件)に向けて、着実に成果を挙げた。また、創薬応用については、6件の開発候補品を同定し、事業目標を大きく上回る成果を挙げた。以上から、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

① 2016年度成果目標達成状況(評価指標)

- ・ iPS細胞技術を活用して作製した新規治療薬の臨床応用(臨床研究又は治験の開始)
「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」共同研究拠点において、26件について創薬スクリーニングを実施し、その内6件で開発候補品を同定した。また、疾患研究論文として77報を発表した。(H28年12月31日現在)
- ・ 再生医療等製品の薬事承認数の増加
既承認品目である自己表皮由来細胞シート「ジェイス」において、「先天性巨大色素性母斑」の効能追加が承認された。
- ・ 臨床研究又は治験に移行する対象疾患の拡大
(2020年度までの目標:35件) H27年度実績:4件(累計21件)
→ H28年度実績:7件(累計28件)

② 安全なiPS細胞の提供及び臨床応用に向けた取り組み

- ・ より高い分化能をもつiPS細胞を高効率に作成する手法や、エピゲノム状態による分化能を予測するためのメカニズム解明等、高品質なiPS細胞の提供に資する成果を上げた。
- ・ 加齢黄斑変性を対象に、平成29年2月より、同種iPS細胞から作製した網膜色素上皮細胞を移植する臨床研究を開始し、平成29年3月28日に1例目となるヒトへの移植手術を実施した。

③ 再生医療の実用化を支える産業基盤の構築

- ・ 遺伝子や糖鎖の測定技術を応用し、間葉系幹細胞が軟骨・骨に分化する性質を測定するキットの開発に成功した。それにより、細胞が目的組織に分化する能力を分化前に簡便に測定することが可能となった。
- ・ 細胞画像解析技術や無菌化技術を応用した再生医療製品製造用自動観察機能付インキュベータの開発に成功した。それにより、的に培養中の細胞の状態を評価することが可能となった。

④ 再生医療等製品の安全性評価手法の開発

- ・ 再生医療における品質・安全性評価手法の開発に向けた取り組みとして、規制科学・臨床研究支援室の医薬品等規制調和・評価研究事業と連携しながら、「再生医療研究における品質及び安全性の評価に係る調査研究」について平成28年6月より支援を開始した。また、平成27年度厚生労働科学特別研究事業「iPS細胞等を用いた臨床研究を実施する際の移植細胞の安全性評価の在り方に係る研究」の取りまとめ等を踏まえ、多能性幹細胞由来の移植細胞における遺伝子情報と造腫瘍性の関連性に係る科学的知見を蓄積するための研究課題について、平成28年10月より支援を開始した。

⑤ 再生医療研究推進のための基盤整備

- ・ 調整費を活用して、平成28年度から「幹細胞・再生医学イノベーション創出プログラム」を創設し、目標達成型の基礎研究の支援を新たに開始した。この中で若手枠を設け、39才以下の8件を採択すると共に一般枠として5件採択。若手研究者登用制度も取り入れ、若手支援を充実させた。更に、成果報告会を開催し、各課題の発表・ディスカッション等を通じて、若手研究者の交流・ネットワーク形成を促した。
- ・ 平成28年度に創設した「再生医療臨床研究促進基盤整備事業」において、再生医療の知識・経験を有する大学・医療機関等からなる「ナショナルコンソーシアム」を構築し、再生医療臨床研究の推進に向けた基盤整備を開始した。
- ・ 「再生医療プログラム間連携のための情報交換会」を実施し、採択課題研究者間の意見交換・情報交換を促進し、研究者間の連携促進・研究推進を図る場作りを行った。
- ・ AMEDと英国Medical Research Councilが協力に関する覚書締結を受け、国際部と連携してロンドンにてMRCと再生医療分野に関するワークショップを開催した。
- ・ 「AMED再生医療公開シンポジウム」を開催し、一般のみならず、学生・指定難病患者及びその家族等に対して幅広く、再生医療への取り組みについて情報発信を行った。

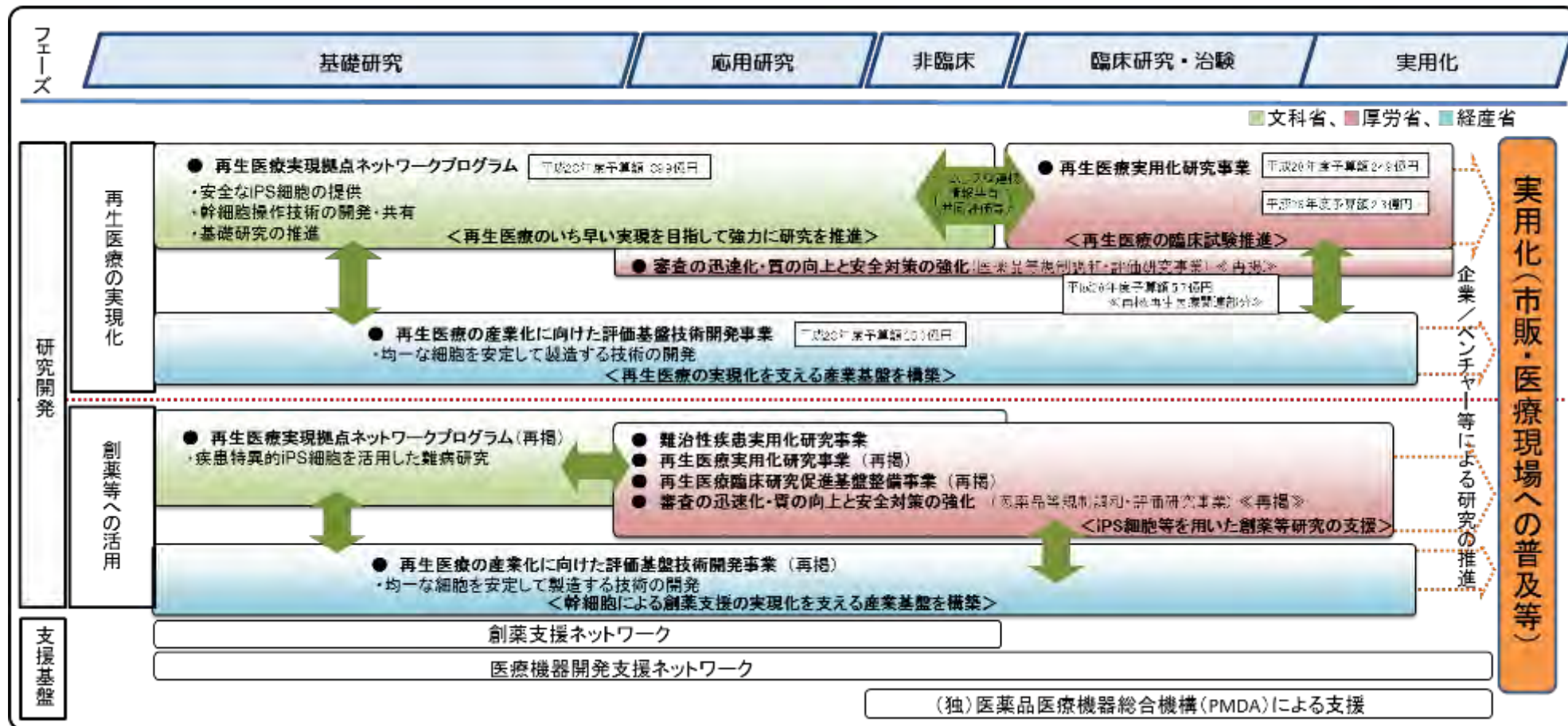
I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



概要

基礎から臨床段階まで切れ目なく一貫した支援を行うとともに、再生医療関連事業のための基盤整備ならびに、iPS細胞等の創薬支援ツールとしての活用に向けた支援を進め、新薬開発の効率性の向上を図る



I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

安全なiPS細胞の提供に向けた取組、幹細胞操作技術等のiPS細胞等の実用化に資する技術の開発・共有、再生医療の基礎研究・非臨床試験の推進等を実施したか。

1. iPS細胞の樹立方法の開発

- ・遺伝子の初期化は受精直後の段階で達成されることに着目し、卵細胞に含まれる成分が遺伝子の初期化に関わっていると仮定し研究を進め、その結果、H1fooという卵細胞特異的なリンカーヒストンと、京都大学の山中教授が発見した4つの転写因子のうち3つを一緒に体細胞に発現させると、より高い多分化能を持つiPS細胞が高効率で作製できることを発見した。
- ・iPS細胞やES細胞のような多能性幹細胞から造血前駆細胞への初期分化には、IGF2遺伝子の発現量が影響することを明らかにした。一方、造血前駆細胞から血液細胞への成熟能に関しては、体細胞のiPS細胞への初期化の際に起こるDNAメチル化量が影響することが明らかになった。

2. 幹細胞操作技術等の実用化に資する技術の開発・共有

- ・微細加工細胞培養容器EZSPHERE®を用いた3次元培養方法を用いて、iPS細胞など幹細胞の細胞塊形成から、細胞増殖、分化誘導、細胞純化・成熟化までを一貫して効率よく行うことを示すと共に、細胞塊の大きさに依存して分化の効率が向上することを明らかにした。

3. 再生医療研究基盤整備のための取り組み

- ・平成28年度から「幹細胞・再生医学イノベーション創出プログラム」を創設し、目標達成型の基礎研究の支援を新たに開始した。本プログラムでは若手枠を設け、39才以下の8件を採択すると共に一般枠として5件採択。若手研究者登用制度も取り入れ、若手支援を充実させた。
- ・再生医療における品質・安全性評価手法の開発に向けた取り組みとして、規制科学・臨床研究支援室の医薬品等規制調和・評価研究事業と連携しながら、「再生医療研究における品質及び安全性の評価に係る調査研究」の課題を採択し、平成28年6月より支援を開始した。
- ・「再生医療プログラム間連携のための情報交換会」を実施し、採択課題研究者間の意見交換・情報交換を促進し、研究者間の連携促進・研究推進をはかる場作りを行った。
- ・AMEDと英国Medical Research Councilが協力に関する覚書締結を受け、国際部と連携してロンドンにてMRCと再生医療分野に関するワークショップを開催した。
- ・「AMED再生医療公開シンポジウム」を開催し、一般のみならず、学生・指定難病患者及びその家族等に対して幅広く、再生医療への取り組みについての情報発信を行った。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

再生医療の臨床研究及び治験の推進や再生医療等製品の安全性評価手法の開発等を行ったか。
再生医療の実現化を支える産業基盤を構築したか。

1. 再生医療の臨床研究及び治験の推進

- ・理化学研究所の高橋政代プロジェクトリーダーらは、神戸中央市民病院、大阪大学、京都大学iPS細胞研究所と連携し、平成29年2月より、目の難病である加齢黄斑変性を対象に、同種iPS細胞から作製した網膜色素上皮細胞を移植する臨床研究を開始し、平成29年3月28日に1例目となるヒトへの移植手術を実施した。本研究は平成29年度も引き続き継続し、合計5例に投与し、各症例1年間の経過観察を行う計画となっている。
- ・平成28年度に新規事業「再生医療臨床研究促進基盤整備事業」を創設し、臨床研究の推進に必要な技術的支援、人材育成、データベースの整備等の活動を行うための体制作りを行った。

2. 再生医療等製品の安全性評価手法の開発

- ・規制科学・臨床研究支援室の医薬品等規制調和・評価研究事業と連携しながら、「再生医療研究における品質及び安全性の評価に係る調査研究」の課題を採択し、平成28年6月より支援を開始した。
- ・更に同様の連携にて、平成27年度厚生労働科学特別研究事業「iPS細胞等を用いた臨床研究を実施する際の移植細胞の安全性評価の在り方に係る研究」の取り纏め等を踏まえ、多能性幹細胞由来の移植細胞における遺伝子情報と造腫瘍性の関連性に係る科学的知見を蓄積する目的で課題公募を行い、平成28年10月より支援を開始した。

3. 再生医療の実現化を支える産業基盤の構築

- ・遺伝子や糖鎖の測定技術を応用し、間葉系幹細胞が軟骨・骨に分化する性質を測定するキットの開発に成功し、細胞が目的の組織に分化する能力を分化前に簡便に測定することが可能となった。
- ・細胞画像解析技術や無菌化技術を応用した再生医療製品製造用自動観察機能付インキュベータの開発に成功し、非侵襲的に培養中の細胞の状態を評価することが可能となった。
- ・細胞製造システムに関連するISO/TC276/WG4 (Bioprocessing)、ISO/TC150/SC7(Tissue-engineered medical products)およびISO/TC198/WG9 (Aseptic processing) への参画を継続し、日本提案のステージを進めるとともに、本事業での研究開発成果の標準化作業を開始した。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

新薬開発の効率性の向上を図るために、連携してiPS細胞等を用いた創薬等研究を支援したか。

疾患特異的iPS細胞の樹立/利用基盤構築とそれらを用いた研究の推進

- ・「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」共同研究拠点において、26件創薬スクリーニングを実施しており、その内、6疾患で開発候補品を同定している。疾患研究の論文として77報の発表があった。(H28年12月31日現在)
- ・「疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究」の樹立拠点が標準化した樹立方法を共同研究拠点と共有し、統一した樹立方法で作成され、品質管理されたiPS細胞が理化学研究所バイオリソースセンターに寄託されている。さらに、細胞を寄託するだけでなく、臨床情報等の付加について準備を進めている。
- ・来年度から開始する「疾患iPS細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム」事業の事業設計において、難病克服プロジェクトのみならず、再生医療実用化研究事業との連携を新たに加えることにより、より効果的な事業スキームを構築した。

評価軸

iPS細胞技術を応用した心毒性評価手法の開発及び国際標準化への提案を行ったか。

iPS細胞技術を応用した心毒性評価手法の開発と国際標準化

- ・医薬品等規制評価・調査研究事業(所管:規制科学・臨床研究支援室)において、新たな心毒性評価法の研究に対する支援を行った。
- ・平成28年12月6日に米国ワシントンDCで開催されたCritical Discussion - Future of the Assessment of Drug-Induced Arrhythmias and the Comprehensive in Vitro Proarrhythmia Assay (CiPA)において、関野裕子研究代表者(JiCSA)が参加・講演し国際標準化に向けた議論を行った。"

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

幹細胞による創薬支援の実現化を支える技術基盤を構築したか。

1. 創薬スクリーニングの実施

・「疾患特異的iPS 細胞を活用した難病研究」の共同研究拠点において、26件の創薬スクリーニングを実施した。

2. 産業基盤の構築を推進

・「疾患特異的iPS 細胞を活用した難病研究」において、疾患特異的iPS 細胞のバンクを構築している。

<モニタリング指標>

	H28年度
応募件数	231件
採択件数	42件
事業に参画している研究者延べ人数	854人

	H28年度
PMDAへの薬事戦略相談を行った研究開発課題数	50件
機動的な研究推進のため年度内に契約変更を実施した課題数	94件

I 研究開発の成果の最大化その他の業務の質の向上に関する事項

(2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤オーダーメイド・ゲノム医療



評価(自己評価)

A

バイオバンクの構築、日本人の標準ゲノム配列の特定等に向けた取組の結果、東北メディカル・メガバンク計画において計画通り15万人規模の健常者バイオバンクの構築、日本人の全ゲノムリファレンスパネルの拡充(2KJPN)がなされ、またオーダーメイド医療の実現プログラムにおいて患者のDNA・臨床情報が着実に収集される等の成果が創出されたことに加え、ゲノム医療実現推進協議会の「中間とりまとめ」を受けて、AMEDが既存のバイオバンク・地域コホート等の研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たし、様々な研究の支援を行うため、「AMEDゲノム医療研究支援機能」を構築して活動を開始したこと、その一環としてデータシェアリングの推進に向けてJST-NBDC及びDDBJ等の関係機関と協働して、ゲノムデータ等を制限共有データとして扱うAGD (AMED Genome group sharing Database)を構築し、運用を開始したこと、さらにゲノム医療研究において生じる倫理的・法的・社会的諸課題(ELSI)の問題解決の推進や、次世代のELSI研究者の育成等を目指して新規事業を開始したこと等の画期的な取組を実施し、所期の目標を上回った。以上から、機構の目的・業務、中長期目標等に照らし、機構の活動による成果、取組等について諸事情を踏まえて総合的に勘案した結果、適正、効果的かつ効率的な業務運営の下で、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

①15万人規模の健常者バイオバンクの構築を計画通り達成

- 東北メディカル・メガバンク計画の三世代コホート調査において、平成25年度からの累計数が7.1万人に到達。これより、成人男女をリクルートする平成27年度までの地域住民コホート調査累計8万人を合わせ、当初からの目標であった15万人規模の研究参加者のリクルートを計画通り完了。

②日本人の全ゲノムリファレンスパネルの拡充(2KJPN)

- 東北メディカル・メガバンク計画において、平成27年度に日本人の全ゲノムリファレンスパネル(1KJPN)として公開した1,070人分の1塩基バリエーション(SNV)の全頻度情報について、平成28年度は2,049人分に拡大して公開(2KJPN)。
- 未診断疾患イニシアチブ(IRUD)に参画し、健常人全ゲノムシーケンスデータ(2KJPN)と電算資源を提供することで、IRUD全体で500例近い患者について半年以内に解析結果が返却可能となったことに貢献。

③データシェアリングポリシーの適用開始

- ゲノム情報を用いた医療の実現に向け、平成27年度より準備を行ったデータシェアリングポリシーを策定し、平成28年4月に公開。AMED「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」における、平成28年度新規研究課題の公募の際に、研究の計画等に加えデータマネジメントプランを提出することを義務づけるなど、公募課題への適用を開始。

④AGD (AMED Genome group sharing Database) の運用を開始

- AMED「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」におけるデータシェアリングの推進に向けてJST-NBDC及びDDBJ等の関係機関と協働して、ゲノムデータ等を制限共有データとして扱うAGDを構築し、運用を開始。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



⑤ ゲノム医療研究における倫理的・法的・社会的諸課題(ELSI)への対応

- ゲノム医療研究において生じるELSIの問題解決を推進するため「先導的ELSI研究プログラム」を新規に設定し、研究開発を開始。
- ELSIに関する国民理解の促進を図るとともに次世代のELSI研究者の育成を目指して「研究倫理に関する情報共有と国民理解の推進事業(ゲノム医療実用化に係るELSI分野)」を新規に立ち上げ、若手研究者等を中心とした研究開発を開始。

⑥ バイオバンク品質確保・利活用促進の取組

- 3大バイオバンクである東北メディカル・メガバンク機構(ToMMo)、バイオバンクジャパン(BBJ)、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク(NCBN)の連携・協働によるバイオバンク品質確保の取組を支援し、共同の成果としてガイドライン発行に向けた準備を実施。
- バイオバンクが保有する試料・情報を横断的に検索できるシステムのプロトタイプ開発を、上記3大バイオバンクに加えクリニカルバイオバンクの協力のもと開始。

⑦ 2020～2030年度頃までの主な成果目標達成状況

- 生活習慣病(糖尿病や脳卒中、心筋梗塞など)の劇的な改善の状況:
 - ✓ ゲノム情報に基づく脳梗塞の発症リスク予測法を確立し、この予測法が脳梗塞の3つの病型全てでリスクを予測できること、脳梗塞の発症リスクを高めるとされている生活習慣病(高血圧、糖尿病、脂質異常症、心房細動)の罹患と独立していることを解明した【東北メディカル・メガバンク計画】
- 発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断の確立の状況:
 - ✓ がん患者における臨床情報とゲノム情報の紐づいたデータベース整備を開始した【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業】
- うつ、認知症のゲノム医療に係る臨床研究の開始の状況:
 - ✓ 認知症、及び感覚器領域において、疾患関連遺伝子の同定に向け臨床情報とゲノム情報の紐づいたデータベース整備を開始した【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業】
- 神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発の状況:
 - ✓ 神経・筋難病等について疾患関連遺伝子の同定に向けたゲノム解析を開始した【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業】

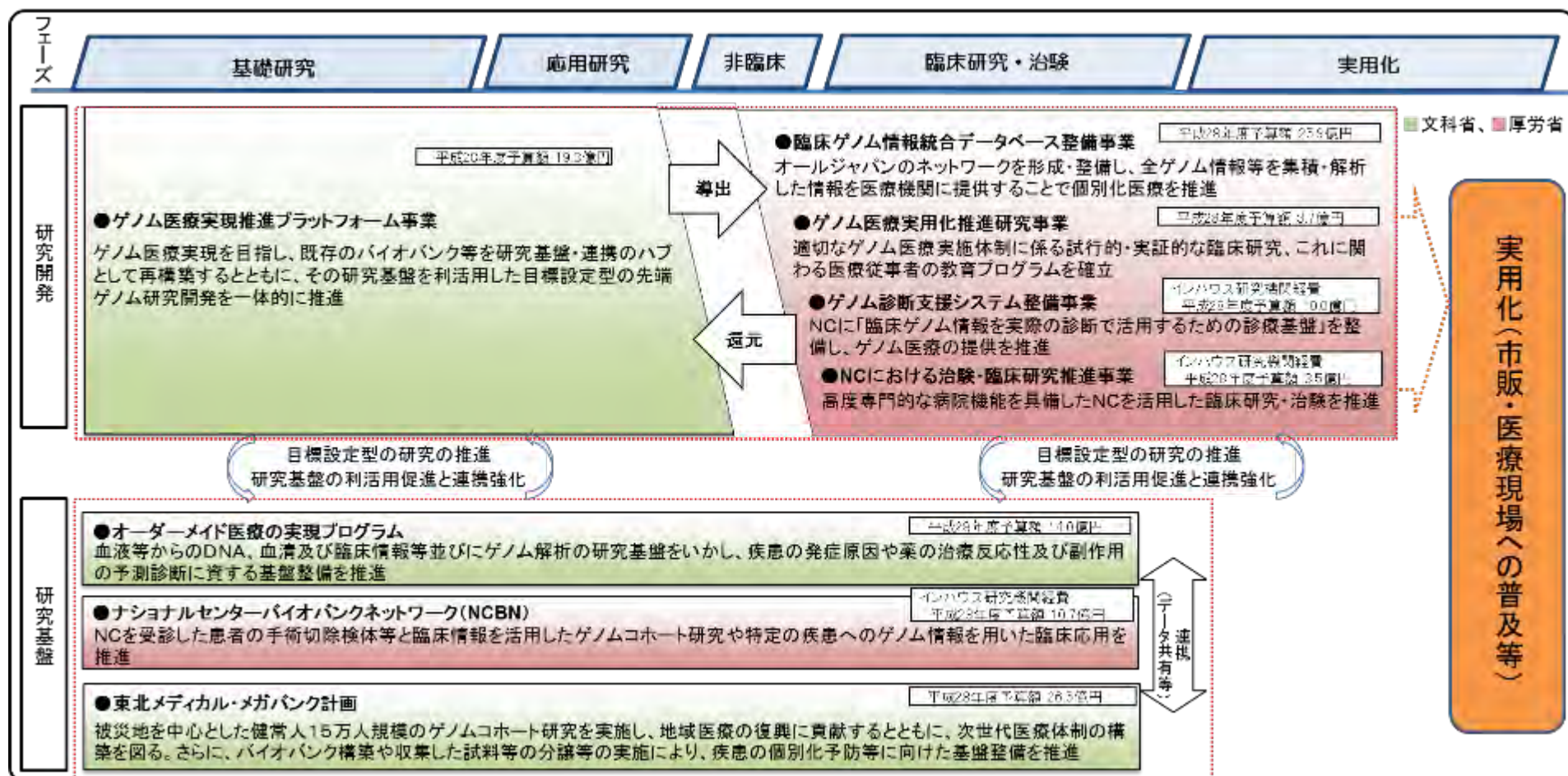
I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



概要

疾患及び健常者バイオバンクの構築と共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患及び薬剤関連遺伝子の同定・検証並びに日本人の標準ゲノム配列の特定を進める。また、共同研究等による難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索や、ゲノム情報をいかした診断治療ガイドラインの策定に資する研究やゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備及び試行的・実証的な臨床研究を一体的に推進する。



I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



評価軸

疾患及び健常者バイオバンクを構築すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証及び日本人の標準ゲノム配列の特定を進めたか。

■ 健常者のバイオバンクの構築とこれを活用した日本人標準ゲノム配列の特定（東北メディカル・メガバンク計画）

・バイオバンクの構築に向けた健常者の生体試料・健康情報等の収集

- 成人男女をリクルートする地域住民コホート調査では、平成27年度までに累計8万人の目標を達成しており、妊婦とその子供・家族をリクルートする三世代コホート調査では、平成28年度に2.1万人をリクルートし、平成25年度からの累計数が7.1万人に達した（平成28年度目標数1.8万人、平成28年度末までの累計目標数7万人）。これより、当初からの目標であった15万人規模の研究参加者のリクルートを計画通りに平成28年度末までに完了した。



・ゲノム医療研究のための基盤構築と提供

- 日本人標準ゲノム配列を特定することは、日本人特有のゲノム配列も考慮したゲノム解析ができる基盤として極めて重要であり、これまで、コホート調査参加者計3,000人の全ゲノム解析を進め、平成27年度には東北地方1,070人分の1塩基バリエーション（SNV）の全頻度情報を日本人の全ゲノムリファレンスパネル（1KJPN）として公開し、平成28年度にはこれを2,049人分に拡大して公開した（2KJPN）。東北メディカル・メガバンク機構を含む東北大学は、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の解析センターの一つとして、健常人全ゲノムシーケンスデータ（2KJPN）と電算資源を提供することで、IRUD全体で500例近い患者について半年以内に解析結果が返却可能となったことに貢献した。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



評価軸

疾患及び健常者バイオバンクを構築すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証及び日本人の標準ゲノム配列の特定を進めたか。

■「AMEDゲノム医療研究支援機能」の活動開始

ゲノム医療実現推進協議会「中間とりまとめ」の提言を踏まえ、AMEDが既存のバイオバンク・地域コホート等の研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たし、様々な研究の支援を行うため、「AMEDゲノム医療研究支援機能」を構築し活動を開始した。

・AGD (AMED Genome group sharing Database) を構築・運用を開始

- データシェアリングの推進にあたって、科学技術振興機構 (JST) の情報資産・知見を活用するため、JSTと基本連携協定を締結。さらに研究成果に紐付くゲノムデータ等の迅速、広範かつ適切な共有・公開を推進していくため、JST-NBDC、DDBJの協力の下、ゲノムデータ等を制限共有データとして扱うAGDを構築し、運用を開始した。



・ゲノム医療研究における倫理的・法的・社会的諸課題 (ELSI) への対応

- ゲノム医療研究において生じうるELSIの問題解決を推進するため「先導的ELSI研究プログラム」を新規に設定し、研究開発を開始した。
- ELSIに関する国民理解の促進を図るとともに次世代のELSI研究者の育成を目指して「研究倫理に関する情報共有と国民理解の推進事業 (ゲノム医療実用化に係るELSI分野)」を新規に立ち上げ、若手研究者等を中心とした研究開発を開始した。

・バイオバンク品質確保・利活用促進の取組

- 3大バイオバンクである東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo)、バイオバンクジャパン (BBJ)、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク (NCBN) の連携・協働によるバイオバンク品質確保の取組を支援し、共同の成果としてガイドライン発行に向けた準備を実施した。
- バイオバンクが保有する試料・情報を横断的に検索できるシステムのプロトタイプ開発を、上記3大バイオバンクに加えクリニカルバイオバンクの協力のもと開始した。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



評価軸

疾患及び健常者バイオバンクを構築すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証及び日本人の標準ゲノム配列の特定を進めたか。

■ 患者のバイオバンクの構築(オーダーメイド医療の実現プログラム)

・病理組織検体の品質管理に向けた取組

- 東京大学医学部附属病院病理部に設置されているゲノム病理標準化センターにおいて、ゲノム研究のための質の高い病理組織検体の採取法・バンキングのためのプロトコール(「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」)の講習会を開催した(平成28年度全5回開催:平成28年6月18日、第6回:平成28年7月24日、第7回:平成28年9月18~19日、第8回:平成29年2月11~12日、第9回:平成29年3月4日、参加者数計365名)



■ バイオバンク機能等を活用した疾患関連遺伝子・薬剤関連遺伝子の同定等に関する研究の推進(ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業)

- 平成28年度新規の「先端ゲノム研究開発」プログラムでは、主に糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患を対象としてゲノム医療の実現に向けた研究開発を実施する「多因子疾患研究」と、多因子疾患研究を含めたゲノム医療研究コミュニティ全体の基盤技術となる解析ツール等の研究開発を実施する「基盤研究開発」の両分野で公募を行い、選考の上、各々4課題を採択し研究開発を開始した。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



評価軸

- ・共同研究やゲノム付随研究等の実施により、難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索を図ったか。
- ・ゲノム情報をいかした革新的診断治療ガイドラインの策定に資する研究を推進したか。

■ 難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索

- 平成28年度より開始した臨床ゲノム情報統合データベース整備事業「希少・難治性疾患領域」において、クリニカル・シーケンスを行い、得られるゲノムデータ、臨床情報等を用いて疾患遺伝子の探索を行う研究課題を開始した。

■ 臨床ゲノム情報統合データベースの整備

- 平成28年度より「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」を新規に開始し、公募による選考の上、疾患別の研究開発課題として、希少・難治性疾患領域2課題、がん領域4課題、感染症領域3課題、認知症・その他領域2課題を採択したのに加え、データベース整備課題として3課題を採択し、研究開発を開始した。
- 希少・難治性疾患領域における臨床ゲノムデータストレージの整備に関する研究において、患者レジストリ・システムを構築するとともに、非典型例の網羅的ゲノム解析(目標症例数は1260例)を進めた。

■ 革新的診断治療ガイドラインの策定に資する研究の推進

- クリニカル・シーケンスの現場の状況把握に基づく検討から、疾患領域や施設により偶発的所見等の捉え方や方針等の相違・多様性があり、現時点で日本として1つのポリシーを示すことは時期尚早と結論づけられた。しかし偶発的所見等の返却を判断する際の考え方の共通の枠組として、判断チャートや返却のフロー図(案)を提案した。

I (2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療



評価軸

・ゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備やゲノム医療提供体制の構築を図るための試行的・実証的な臨床研究を推進したか。

■ゲノム医療提供体制の構築に向けた研究の推進(ゲノム医療実用化推進研究事業)

- 適切なゲノム医療実施体制の開発及びこれに係る試行的・実証的な臨床研究、ゲノム情報に基づく適切な医療のための患者等情報の管理手法の開発のための研究、国際標準化機構におけるバイオバンクの規格化の動きへの対応のための研究、ゲノム医療に従事する医療従事者の育成プログラムの開発のための研究、バイオバンク試料の品質管理のための研究を実施した。
- このうち検体の品質管理について、東北メディカル・メガバンク計画やバイオバンク・ジャパンと相互に連携・協働し、NCBNの特長を活かしつつ、品質に関する比較解析を行った。特にがん組織についてはFFPE腫瘍検体を用いたトランスクリプトーム解析等も含めて検討するとともに、血液検体に比べて国際的にも検討が不足している病変組織について、質の高いオミックス情報を取得するための基礎的情報等の収集を行った(平成28年度第1回調整費)。
- 事業の成果は、通常の報告書に加え、偶発的所見等の返却・非返却判断チャート、『オミックス研究用生体試料取扱規程(仮称)』等、検討課題を後継事業に引き継ぐとともに、全国の関係者と共有するため、AMEDゲノム医療研究支援ホームページ等から発信する予定。

<モニタリング指標>

	H28年度
応募件数	119
採択件数	30
事業に参画している研究者延べ人数	311

	H28年度
PMDAへの薬事戦略相談を行った研究開発課題数	0
機動的な研究推進のため年度内に契約変更を実施した課題数	20

I 研究開発の成果の最大化その他の業務の質の向上に関する事項

(2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑥ 疾病に対応した研究＜がん＞