

令和2年度 ゲノム創薬基盤推進研究事業 公募説明会

応募締切：12月20日（金）正午12時（厳守）

日本医療研究開発機構（AMED）
基盤研究事業部 バイオバンク課
ゲノム創薬基盤推進研究事業事務局
genomic-medicine"AT"amed.go.jp

1

ゲノム創薬基盤推進研究事業



事業概要及び公募課題 の紹介

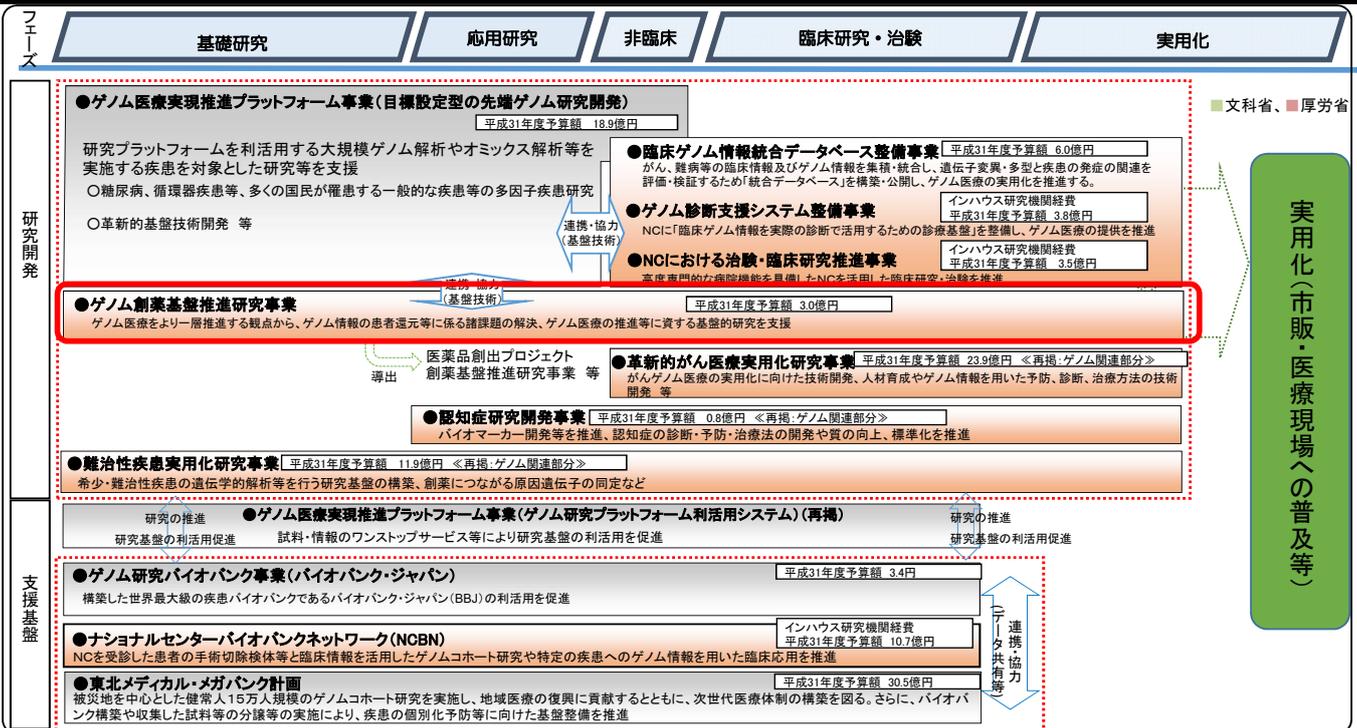
2

5. 疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト

日本医療研究開発機構対象経費
平成31年度予算額 98億円(一部再掲)
インハウス研究機関経費
平成31年度予算額 18億円



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、ゲノム情報をいかに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。



【2020年までの達成目標】 ※ 令和2年度からの次期医療分野研究開発推進計画については、現在検討中です。
 ○糖尿病などに関するリスク予測や予防、診断(層別化)や治療、薬剤の選択・最適化等に係るエビデンスの創出
 ○認知症・感覚器系領域のゲノム医療に係る臨床研究の開始
 ○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に係る臨床研究の開始
 ○神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発に係る臨床研究の開始

ゲノム創薬基盤推進研究事業



- 背景 1 -

公募要領 p.1

近年急速に進むゲノムレベルの解析技術の進展に伴い、疾患関連候補遺伝子に関する報告が数多くなされるなど、我が国は諸外国と比較しても優れた基礎研究の成果が得られているものの、それらの多くは疾患との関係が整理されず臨床への応用が必ずしも進んでいません。健康・医療戦略推進会議の下に設置された「ゲノム医療実現推進協議会」において、我が国のゲノム医療実現に向けた課題等が中間とりまとめ(平成27年7月)※、及び中間とりまとめに対する最終報告書(令和元年8月1日)※※として公表され、ゲノム創薬基盤推進研究事業(旧ゲノム医療実用化推進研究事業：平成26年度～平成28年度)では、本とりまとめにおいて求められている課題等について研究の推進を支援しています。

※ ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ (平成27年7月)
 (http://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/h29_houkoku.pdf)
 ※※ ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめに対する最終報告書(令和元年8月)
 (https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/r0108_torimatome.pdf)

- 事業の方向性 -

公募要領 p.1

ゲノム医療実現に向け、これまで分析的妥当性、臨床的妥当性の観点から疾患関連候補遺伝子の評価・臨床的意義付けを行うとともに、クリニカルシーケンスの実施による臨床的有用性の確認、ゲノム診断ガイドラインの策定、ゲノム医療専門人材の育成など、基礎研究の成果を医療の場に橋渡しするための研究を支援してきました。

また、個人の遺伝情報を解析することにより、「ゲノム創薬（診断薬、診断法を含む）及びその推進に係る課題解決に関する研究」を推し進め、疾患に関連したエピゲノムの状態や遺伝子産物の相互作用等を解明することによる診断法・治療法等の研究開発やファーマコゲノミクス実施に向けた薬物の効果や副作用の予測を可能にする診断キット等の研究開発の支援を行い、ゲノム医療の取り組みを加速し、さらに遺伝子変異や遺伝子多型（遺伝子型）と疾患の発症（表現型）との関連についての臨床的解釈の推進、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを簡便に確認するための検査法の開発及び実証研究の実施等についても支援してきました。

平成28年度ゲノム創薬基盤推進研究事業（旧ゲノム医療実用化推進研究事業）

- ◆ 疾患に関連したエピゲノムの状態や遺伝子産物の相互作用等を解明することによる診断法・治療法等の研究開発
- ◆ ファーマコゲノミクス実施に向けた薬物の効果や副作用の予測を可能にする診断キット等の研究開発

平成29年度ゲノム創薬基盤推進研究事業

- ◆ A 領域：①ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究（検査品質・精度確保に関する課題、②ゲノム情報患者還元に関する課題、③人材育成に関する課題
- ◆ B 領域：ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究創薬探索基盤整備に関する課題

平成31年度ゲノム創薬基盤推進研究事業

- ◆ C 領域：①網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究（ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究、②遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究

5

ゲノム創薬基盤推進研究事業（研究開発課題の建て付け）

【概要】

疾患ゲノム解析による原因遺伝子の探索・機能評価、臨床応用に向けた実証的研究などゲノム医療の実現に向けた基盤研究や、ゲノム医療の提供に伴う倫理的・法的・社会的課題の解決及び医療従事者の教育の確立等に必要の研究を推進します。

【背景及び目的】

○ 健康・医療戦略推進会議の下に設置された「ゲノム医療実現推進協議会」において、我が国のゲノム医療実現に向けた課題等が中間とりまとめ（2015年7月）として公表され、「研究の推進（知見の蓄積・活用に向けた取組）及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携」が求められ、①患者・家族への情報提供に関する検討、②新たな薬剤の開発、③質と信頼性が確保された試料の管理、④検査実施における品質・精度の確保等が求められました。そのため、2016年度ゲノム医療実用化研究推進事業の後継事業である2017年度ゲノム創薬基盤推進研究事業では、ゲノム情報の医療への実利用、創薬の実現を進めるためゲノム創薬研究の推進に係る課題解決、基盤整備等に関する研究を支援しました。

○ さらに、「ゲノム医療実現推進協議会」の2017年度報告（2018年8月）では、遺伝子変異・多型（遺伝子型）と疾患の発症（表現型）との関連についての臨床的解釈の推進、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを簡便に確認するための検査法の開発及び実証研究の実施等が求められました。そのため、2019年度ゲノム創薬基盤推進研究事業では、ゲノム医療の実現に向けたデータ基盤の構築に資するため、ゲノム情報を含めた網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究を支援します。

(1) 2017年度採択課題（2017年度～2019年度） (4プロジェクト)

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

増井班（国立精神・神経医療研究センター）

A-1：検査品質・精度確保課題

バイオバンクの連携体制とゲノム医療に係る検査の品質・精度を確保する国際的基準を構築する課題



小杉班（京都大学）

A-2：ゲノム情報患者還元課題

患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題

豊岡班（岡山大学）

A-3：人材育成課題

ゲノム医療従事者の養成を推進する課題

B.ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究

河合班（理化学研究所）

B-1：創薬探索基盤整備課題

サル及びヒトのPre-mRNA及びmRNAのデータベース構築

(2) 2019年度採択課題（2019年度～2021年度） (4プロジェクト)

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究

平塚班（東北大学）

桃沢班（理化学研究所）

C-1：ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究

蒔田班（国立循環器病センター）

三木班（東京医科歯科大学）

C-2：遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUS (Variants of Unknown Significance; 臨床的意義が不明なバリエーション) への機能的アノテーションに資する基盤研究

6

領域	分野	2019	2020	2021	2022	2023
B領域 ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究	B-1 サル及びヒトのPre-mRNA及びmRNAのデータベース構築	河合班：核酸医薬創薬に資する霊長類RNAデータベースの構築	ヒト及びカニクイザル			今回の公募課題
	B-2 RNA標的医薬の創出に資するRNA統合データベース（スプライシングバリエーションや非コードRNA等を包含）の構築のための基盤研究			B領域 2：（0～1 課題程度：上限 30,000千円程度）		
C領域 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究	C-1 ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究	平塚班：健康人バイオバンクを活用した薬物代謝酵素遺伝子多型バリエーションの網羅的機能変化解析による薬物応答性予測パネルの構築				C領域 1：（0～2 課題程度：上限 30,000千円程度）
		桃沢班：乳がん・大腸がん・肺がんに対する適切な薬剤投与を可能にする大規模データ基盤の構築				
	C-2 遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUS（Variants of Unknown Significance；臨床的意義が不明なバリエーション）への機能的アノテーションに資する基盤研究	蒔田班：致死性不整脈の原因心筋イオンチャネル遺伝子に同定されるVUSのハイスループット機能評価法に関する研究開発				C領域 2：（0～2 課題程度：上限 30,000千円程度）
		三木班：遺伝性腫瘍原因遺伝子に見いだされるVUSの相同組換え活性を指標とした機能的アノテーションに関する基盤研究				

- 事業の目標と成果 -

公募要領 p.1

今日、ゲノム解析技術等が著しく進展し、ゲノム情報を活用した医療への応用に係る取組が欧米を中心に急速に進みつつあります。我が国でも、がんや難病の分野を中心に、ゲノム医療を推進する取組を進めていますが、今後もゲノム医療の実用化をより一層進める観点から、オールジャパン体制で取組を強化していきます。

本事業では、ゲノム創薬に繋がる基盤体制を整備することで、ゲノム診断・ゲノム治療を推進するとともに、革新的医薬品の開発等、実医療への具体的な反映を目指します。

- 公募研究開発課題の概要 -

公募要領 p.6

B：ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究

領域	分野	公募研究開発課題	研究開発費の規模 (間接経費を含まず)	研究開発実施 予定期間	新規採択課題 予定数
B	2	RNA標的医薬の創出に資するRNA統合データベース（スプライシングバリエーションや非コードRNA等を包含）の構築のための基盤研究	1課題当たり年間 30,000千円 (上限)	最長3年 2020年度～ 2022年度	0～1課題 程度

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究

領域	分野	公募研究開発課題	研究開発費の規模 (間接経費を含まず)	研究開発実施 予定期間	新規採択課題 予定数
C	1	ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究	1課題当たり年間 30,000千円 (上限)	最長3年 2020年度～ 2022年度	0～2課題 程度
C	2	遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究	1課題当たり年間 30,000千円 (上限)	最長3年 2020年度～ 2022年度	0～2課題 程度

- 研究開発費の規模等はおおよその目安となります。
- 研究開発費の規模及び新規採択課題予定数等は、公募開始後の予算成立の状況等により変動することがあります。大きな変動があった場合には、全部又は一部の公募研究開発課題について提案書類の受付や課題の採択を取りやめる可能性があります。
- 複数の公募研究開発課題への応募は認められますが、研究費の不合理な重複及び過度の集中に該当しないことを示すため、同時に応募した研究開発課題の情報を研究開発提案書の該当欄へ必ず記載してください。

9

- 申請時の注意点について -

公募要領 p.6

- 研究開発費の規模等はおおよその目安となります。
- **研究開発費の規模及び新規採択課題予定数等は、公募開始後の予算成立の状況等により変動することがあります。**大きな変動があった場合には、全部又は一部の公募研究開発課題について提案書類の受付や課題の採択を取りやめる可能性があります。
- 複数の公募研究開発課題への応募は認められますが、競争的研究資金の**不合理な重複及び過度の集中**（詳細はV. 章9. (5)を御参照ください)に該当しないことを示すため、**同時に応募した研究開発課題の情報を研究開発提案書の該当欄へ必ず記載してください。**

- 対象となる研究課題名：背景 -

公募要領 p.37

B. ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究
B-2：RNA標的医薬の創出に資するRNA統合データベース（スプライシングバリエーションや非コードRNA等を包含）の構築のための基盤研究

- ◆ 近年、RNA標的医薬（アンチセンス医薬、siRNA医薬、RNA標的低分子医薬等）の開発が飛躍的に進展しており、重篤な遺伝性疾患に対して劇的な治療効果が得られるRNA標的医薬もあり、遺伝性疾患や難治性疾患に対する新しい治療法として期待されています。また、低分子医薬や抗体医薬などタンパク質を標的とする場合、創薬標的の枯渇が問題となってきていますが、RNA標的医薬は、pre-mRNA、mRNA、さらには非コードRNAも標的にできることから、今後、創薬対象として大きく拡大していくと考えられています。
- ◆ 以上のような背景から、RNA標的医薬の開発促進が望まれています。そのためには「創薬標的の発掘」という観点から、実用性のある包括的なRNAデータベースを構築することが重要です。特に、スプライシングバリエーションや非コードRNAについては、開発企業や規制当局が共通プラットフォームとして活用できるような精緻なRNAデータベースの整備が望まれます。
- ◆ ゲノム医療の進歩に伴い、多くの未診断疾患患者の原因遺伝子が特定されるなど、ゲノム創薬の基盤となる「疾患-DNA変異」の関連が急速に明らかになっており、本事業で構築するRNAデータベースは、この情報をRNAレベルに変換する際の基盤データとしても用いることが可能で、新たに「疾患-RNA異常」を特定していくための標準データベースになることも期待されます。また、このようなデータベースの整備は、開発企業の非競合的な研究を支援する仕組みとしても有用であり、創薬開発の後押しとなることを期待します。

11

- 求められる成果及び採択条件 -

公募要領 p.38,39

B. ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究
B-2：RNA標的医薬の創出に資するRNA統合データベース（スプライシングバリエーションや非コードRNA等を包含）の構築のための基盤研究

【求められる成果】

- ◆ 創薬標的の探索に必要なスプライシングバリエーションや非コードRNA等を包括的に包含するRNA統合データベースの構築及び公開。

【採択条件】

- ◆ 創薬標的の発掘に有用なRNAデータベースの構築を念頭に置いた課題を優先的に採択します。
- ◆ 実用性のあるRNAデータベースを早期に構築するため、RNA標的医薬に精通した産官学の関係者の意見を集約できる研究体制が望まれます。

12

- 対象となる研究課題名：背景 -

公募要領 p.37

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究**C-1：ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究**

- ◆ 生体のゲノム情報と使用された治療薬や病態の変化に係る臨床情報を収集し、データベース化することで患者個々人のゲノム医療の推進に寄与することは重要な課題です。
- ◆ 現在、バイオバンクにおいては、患者の臨床症状の長期の追跡を行っています。
- ◆ しかし、これらを活用し、ゲノム情報に基づいた治療薬の選択を可能にするための基盤構築は未だ不十分な状況です。
- ◆ そのため、健常及び疾患バイオバンクを活用し、薬物代謝酵素等の遺伝子情報と薬物効果及び有害反応等の臨床情報に基づくファーマコゲノミクス研究により効果的・効率的でより安全な薬剤の選択に向けた基盤研究が必要となります。

13

- 求められる成果及び採択条件 -

公募要領 p.38,39

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究**C-1：ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究****【求められる成果】**

- ◆ ゲノム検査で得られるデータとその他の客観的な臨床データを解析することで得られる新たな知見を用いて、効果的・効率的で安全な薬剤投与を実現する基盤の構築。

【採択条件】

- ◆ 薬物応答と関連する遺伝子に関する研究の成果を利用して薬物応答性予測を可能にするファーマコゲノミクスの医療実装（ゲノム診断・ゲノム治療）を目指すことが明示されている課題を優先的に採択します。また、臨床試験のみを行うような研究は今回の公募の対象とはしません。
- ◆ 研究代表者は、臨床研究者や臨床研究グループ等と連携していることが望ましい。

14

- 対象となる研究課題名：背景 -

公募要領 p.37

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究**C-2：遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究**

- ◆ ClinVar、COSMIC、MGeND、HGMD等のデータベースには多数のバリエーションデータが格納されており、これらのデータベースにおいてはバリエーションの機能変化を検索することが可能です。
- ◆ 一方、得られたバリエーションデータのうち、大量にみつかるとは、病的変異か否かの意義付けを行うことが、今後のゲノム医療の展開において重要な課題と考えられます。
- ◆ そのため、全ゲノムシーケンス及び全エクソンシーケンス等、網羅的な解析をすることにより複雑性が増すと予想される遺伝子検査においてVUSの解釈の質を担保し、遺伝子診断の精度の向上を図る必要があります。
- ◆ 疾患の確定診断やリスク因子、治療薬剤の効果を明確化できる等の臨床応用につながる基盤研究が期待されています。

15

- 求められる成果及び採択条件 -

公募要領 p.38,39

C. 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究**C-2：遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究****【求められる成果】**

- ◆ 遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資するため、既知の疾患関連遺伝子において発見されているVUSの機能をハイスループットで解析できるアッセイ系の開発

【採択条件】

- ◆ クリニカルシーケンスにより急速に蓄積するVUSの問題の解決に資する課題を優先的に採択します。
- ◆ 遺伝性疾患のVUSに関する課題を優先的に採択します。
- ◆ 研究代表者は、臨床研究者や臨床研究グループ等と連携していることが望ましい。

16

申請手続き等 の紹介

17

- 申請時の注意点について -

公募要領 p.4, 25

データシェアリング

- 応募に当たっては公募要領の「**データシェアリングについて**」、「**データマネジメントプランの提出**」及び研究開発提案書の**データマネジメントプラン記載要領**を参照し、**データマネジメントプラン**を提出して下さい。
 - 本事業はデータシェアリングポリシーの対象事業であり、原則としてすべての採択課題には**最初のゲノム情報の生成から2年以内の制限共有等を義務付けます**。
 - 本事業に参画する研究開発代表者・研究開発分担者は、我々が定めたデータシェアリングポリシーに則り、本事業において得られるゲノム情報のデータマネジメントプランを作成し、**あらかじめ定められた期日までにAMED 指定の公的データベースや自機関のデータベース等に登録・公開（制限共有及び制限公開を含む）するとともに、最終的には、AMED 指定の公的データベースに登録・公開（制限共有及び制限公開を含む）することが求められます**。
 - なお、データマネジメントプランの内容とその実施は研究開発課題の事前評価、中間評価、事後評価の評価項目であり、本事業への応募に当たってはデータシェアリングポリシーを熟読し、データマネジメントプランを他の提案書類とともに提出してください（未提出の場合は申請を受理しない場合もあります）。
- なお、データシェアリングポリシーは下記AMED ホームページでも確認できます。
<https://www.amed.go.jp/content/000040534.pdf>

18

- 申請書類の入手方法 -

公募要領 p.7

本公募に関する書類4点を下記ホームページからダウンロードしてください。

https://www.amed.go.jp/koubo/04/01/0401B_00018.html

- ① 令和2年度公募要領.pdf
- ② 【様式1】研究開発提案書.docx
- ③ 【様式2】データマネジメントプラン.xlsx
- ④ 【様式2（別紙）】データマネジメントプラン.xlsx

※ e-Rad上にも掲載します。

19

- 提出書類 -

公募要領 p.13,14

★ は必須提出資料

- ★ ① 研究開発提案書 【様式1】
 - データマネジメントプラン 【様式2】、【様式2（別紙）】
- ② PMDA との事前面談・対面助言を実施している場合、面談記録に関する資料の提出書類
- ③ 臨床研究を行う場合、臨床試験に関する資料
- ④ 動物実験を行う場合、動物実験等の実施に関する基本指針への適合性に関する自己点検・評価結果資料

※ 提出書類は、ひとつのPDFにまとめて、e-Radにアップロードしてください。

20

- 提案書類の提出方法 -

公募要領 p.7

■ 府省共通研究開発管理システム (e-Rad)からご応募ください。

※ E-mail、郵送、持ち込み、その他の方法による提出は受け付けません。

※ 必ず、研究開発代表者のアカウントで申請してください。

※ 本公募は、研究開発代表者から所属機関にe-Radで申請した段階では応募は完了していません。所属機関の承認の手続きを必ず行ってください。

■ e-Radを利用するには、事前に機関登録や研究者登録が必要です。

■ e-Radの入力方法の詳細は、<https://www.e-rad.go.jp/>にある操作マニュアルをご覧ください。**締切：12月20日（金）正午【厳守】**

21

- 照会先 -

公募要領 p.36

- 公募事業課題、評価、提案書類の記載方法等についての照会は、[下記アドレスまでメールでお願いします。](mailto:genomic-medicine@amed.go.jp)

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

基盤研究事業部 バイオバンク課
ゲノム創薬基盤推進研究事業担当genomic-medicine@amed.go.jp

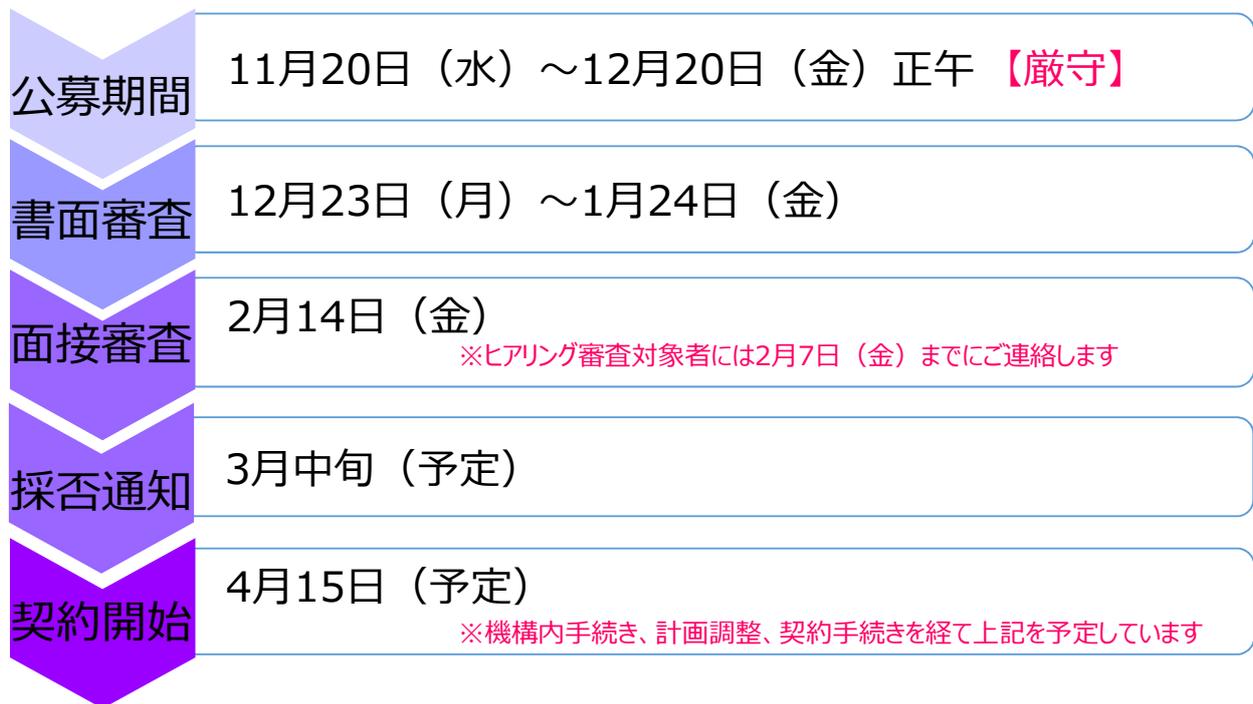
※ E-mail は上記アドレス“AT”の部分を@に変えてください

- 情報の更新がある場合はAMEDウェブサイトの公募情報に掲載します。併せてご参照ください。 https://www.amed.go.jp/koubo/koubo_index.html

22

- 公募スケジュールについて -

公募要領 p.6~ 9



23

ご清聴ありがとうございました



«本事業、応募手続き等に関する問い合わせ先»

日本医療研究開発機構（AMED）
 基盤研究事業部 バイオバンク課
 ゲノム創薬基盤推進研究事業事務局
genomic-medicine@amed.go.jp

24

Q & A



《本事業、応募手続き等に関する問い合わせ先》

日本医療研究開発機構（AMED）
基盤研究事業部 バイオバンク課
ゲノム創薬基盤推進研究事業事務局
genomic-medicine@amed.go.jp