

令和2年度 ゲノム創薬基盤推進研究事業 2次公募説明用資料

応募締切：4月27日（月）正午12時（厳守）

日本医療研究開発機構（AMED）
ゲノム・データ基盤研究部 ゲノム医療基盤研究開発課
（旧基盤研究事業部 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](http://genomic-medicine)

事業概要及び公募課題 の紹介

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。

フェーズ

基礎研究

応用研究

非臨床

臨床研究・治験

実用化

研究開発

●ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(目標設定型の先端ゲノム研究開発)

平成31年度予算額 18.9億円

研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析やオミックス解析等を実施する疾患を対象とした研究等を支援

- 糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患等の多因子疾患研究
- 革新的基盤技術開発 等

連携・協力
(基盤技術)

●臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

平成31年度予算額 6.0億円

がん、難病等の臨床情報及びゲノム情報を集積・統合し、遺伝子変異・多型と疾患の発症の関連を評価・検証するため「統合データベース」を構築・公開し、ゲノム医療の実用化を推進する。

●ゲノム診断支援システム整備事業

インハウス研究機関経費

平成31年度予算額 3.8億円

NCIに「臨床ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備し、ゲノム医療の提供を推進

●NCIにおける治験・臨床研究推進事業

インハウス研究機関経費

平成31年度予算額 3.5億円

高度専門的な病院機能を具備したNCを活用した臨床研究・治験を推進

■ 文科省、■ 厚労省

●ゲノム創薬基盤推進研究事業

平成31年度予算額 3.0億円

ゲノム医療をより一層推進する観点から、ゲノム情報の患者還元等に係る諸課題の解決、ゲノム医療の推進等に資する基盤的研究を支援

連携・協力
(基盤技術)

医薬品創出プロジェクト
創薬基盤推進研究事業 等
導出

●革新的がん医療実用化研究事業

平成31年度予算額 23.9億円 <<再掲:ゲノム関連部分>>

がんゲノム医療の実用化に向けた技術開発、人材育成やゲノム情報を用いた予防、診断、治療方法の技術開発 等

●認知症研究開発事業

平成31年度予算額 0.8億円 <<再掲:ゲノム関連部分>>

バイオマーカー開発等を推進、認知症の診断・予防・治療法の開発や質の向上、標準化を推進

●難治性疾患実用化研究事業

平成31年度予算額 11.9億円 <<再掲:ゲノム関連部分>>

希少・難治性疾患の遺伝学的解析等を行う研究基盤の構築、創薬につながる原因遺伝子の同定など

支援基盤

研究の推進

●ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(ゲノム研究プラットフォーム活用システム)(再掲)

研究基盤の利活用促進

試料・情報のワンストップサービス等により研究基盤の利活用を促進

研究の推進

研究基盤の利活用促進

●ゲノム研究バイオバンク事業(バイオバンク・ジャパン)

平成31年度予算額 3.4億円

構築した世界最大級の疾患バイオバンクであるバイオバンク・ジャパン(BBJ)の利活用を促進

●ナショナルセンターバイオバンクネットワーク(NCBB)

インハウス研究機関経費

平成31年度予算額 10.7億円

NCを受診した患者の手術切除検体等と臨床情報を活用したゲノムコホート研究や特定の疾患へのゲノム情報を用いた臨床応用を推進

●東北メディカル・メガバンク計画

平成31年度予算額 30.5億円

被災地を中心とした健常人15万人規模のゲノムコホート研究を実施し、地域医療の復興に貢献するとともに、次世代医療体制の構築を図る。さらに、バイオバンク構築や収集した試料等の分譲等の実施により、疾患の個別化予防等に向けた基盤整備を推進

連携協力
データ共有等

実用化(市販・医療現場への普及等)

【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

- 背景 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 -

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

令和2年度ゲノム創薬基盤推進研究事業

- ◆ 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
- ◆ 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

【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。

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

A-4：バイオバンク利活用推進のための調査研究

（2）2020年度採択課題（2020年度～2022年度）

本公募課題

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

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等を含む）の構築のための基盤研究

（2）2020年度採択課題（2020年度～2022年度）

河合班（理化学研究所）

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

（1）2019年度採択課題（2019年度～2021年度）

平塚班（東北大学）

桃沢班（理化学研究所）

（2）2020年度採択課題（2020年度～2022年度）

加藤班（成育医療研究センター）

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

（1）2019年度採択課題（2019年度～2021年度）

蒔田班（国立循環器病センター）

三木班（東京医科歯科大学）

（2）2020年度採択課題（2020年度～2022年度）

岡崎班（順天堂大学）

ゲノム創薬基盤推進研究事業（タイムライン）



ゲノム創薬基盤推進研究事業

領域	分野	2019	2020	2021	2022	2023
A領域 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	増井班：バイオバンク及びゲノム医療に係る検査の品質・精度の国際的基準 構築と実施、及びバイオバンクの連携体制構築に関する研究				
A領域 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	小杉班：医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究				
A領域 3 人材育成課題	ゲノム医療従事者の陽性を推進する課題	豊岡班：ゲノム医療従事者の育成プログラム開発				
A領域 4 ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究	バイオバンク利活用推進のための調査研究					

今回の公募課題

A領域 4：（0～1 課題程度：間接経費含まず 11,500千円（上限））

- 事業の目標と成果 -

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 -

A : ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

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
A	4	バイオバンク利活用推進のための調査研究	1課題当たり年間 11,500千円 (上限)	最長3年 2020年度～ 2022年度	0～1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。

- 申請時の注意点について -

- 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 -

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

A-4：バイオバンク利活用推進のための調査研究

- ◆ ゲノム創薬研究の推進においては、研究者が各種バイオバンクを有効に利活用していくことが重要ですが、そのためには、国内の各バイオバンクに保管されている組織及び組織由来の細胞の種類（例えば臍島細胞、脳組織、精巣、骨髄等）や、付随する臨床情報等の把握が困難であること、バイオバンク施設側及び利用者である研究者側における組織及び組織由来の細胞の適切な取り扱い方（例えば組織及び組織由来の細胞の単離方法や培養方法、保存方法など）に関する調査が不十分であること、組織及び組織由来の細胞を収集する際の法的・倫理的な問題点（例えば亡くなられた方からの試料摘出に際するバイオバンクの位置付けや、ゲノムや臨床情報等の急速な情報化に対応した匿名化の保持）に関する国内外の実態の把握が不十分であることが課題として挙げられます。さらに、各種バイオバンクの安定的な運営も重要であり、そのためには公的資金や運営母体の自助努力のみならず、産業界との連携を図るための国内外の課題を把握することも重要です。
- ◆ そこで、本調査研究においては、これらの課題を調査し、報告書としてとりまとめることにより、国内の各バイオバンクの利活用を推進し、これにより、ゲノム創薬研究が加速されることを期待します。

- 求められる成果 -

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

A-4 : バイオバンク利活用推進のための調査研究

【求められる成果】

- ◆ バイオバンクに保管されている組織及び組織由来の細胞の種類や付随する臨床情報等について、できるだけ多くの国内バイオバンクを調査し、リストを作成すること
- ◆ バイオバンク施設側及び利用者である研究者側における組織及び組織由来の細胞の適切な取り扱い方（例えば組織及び組織由来の細胞の単離方法や培養方法、保存方法など）について国内外の研究者からヒアリングを行い、研究手法ごとに適切な取り扱い方を調査し、標準方法を提案すること
- ◆ 組織及び組織由来の細胞を収集する際に課題となる法的・倫理的な問題点について国内外の実態調査とその解決策を提案すること
- ◆ 産学連携を推進し、バイオバンクを持続可能にするための条件や課題（産業界の利用を容易にするためのICの内容、サンプルの管理条件、付随する臨床情報の内容、情報の匿名化に関する課題、追跡調査を可能とするための課題等）について、製薬協や臨薬協へ加盟している企業等からヒアリングを行うとともに国内外を含めた実態調査を行い、解決策を提案すること
- ◆ 上記の調査結果について調査結果報告書を作成すること

- 採択条件 -

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

A-4 : バイオバンク利活用推進のための調査研究

【採択条件】

- ◆ 本邦におけるバイオバンクの利活用推進のための課題抽出と解決を可能にする調査研究を優先的に採択します。
- ◆ 実用性のある調査報告書を作成するため、バイオバンクに関して精通した関係者（関連学会、疾患研究グループ、バイオバンク利用者、ゲノム医療の推進を望む市民や被験者を代表する者も含む）の意見を集約できる研究体制が望まれます。
- ◆ また、AMEDで支援しているゲノム医療実現推進プラットフォーム事業との連携や、バイオバンク連絡会へ参加することが望まれます。

申請手続き等 の紹介

- 申請書類の入手方法 -

本公募に関する書類 2 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_00022.html

- ① 令和 2 年度公募要領（2 次公募）.pdf
- ② 【様式1】研究開発提案書.docx

※ e-Rad上にも掲載します。

- 提出書類 -

公募要領 p.12-14

★ は必須提出資料

- ★ ① 研究開発提案書 【様式1】
- 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。

- 提案書類の提出方法 -

- **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：4月27日（月）正午【厳守】

- 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、及び本公募に対する質問等は、下記アドレスまでメールでお願いします。

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

ゲノム・データ基盤研究部 ゲノム医療基盤研究開発課
ゲノム創薬基盤推進研究事業担当

(令和2年4月1日から部署名が変更となりました。)

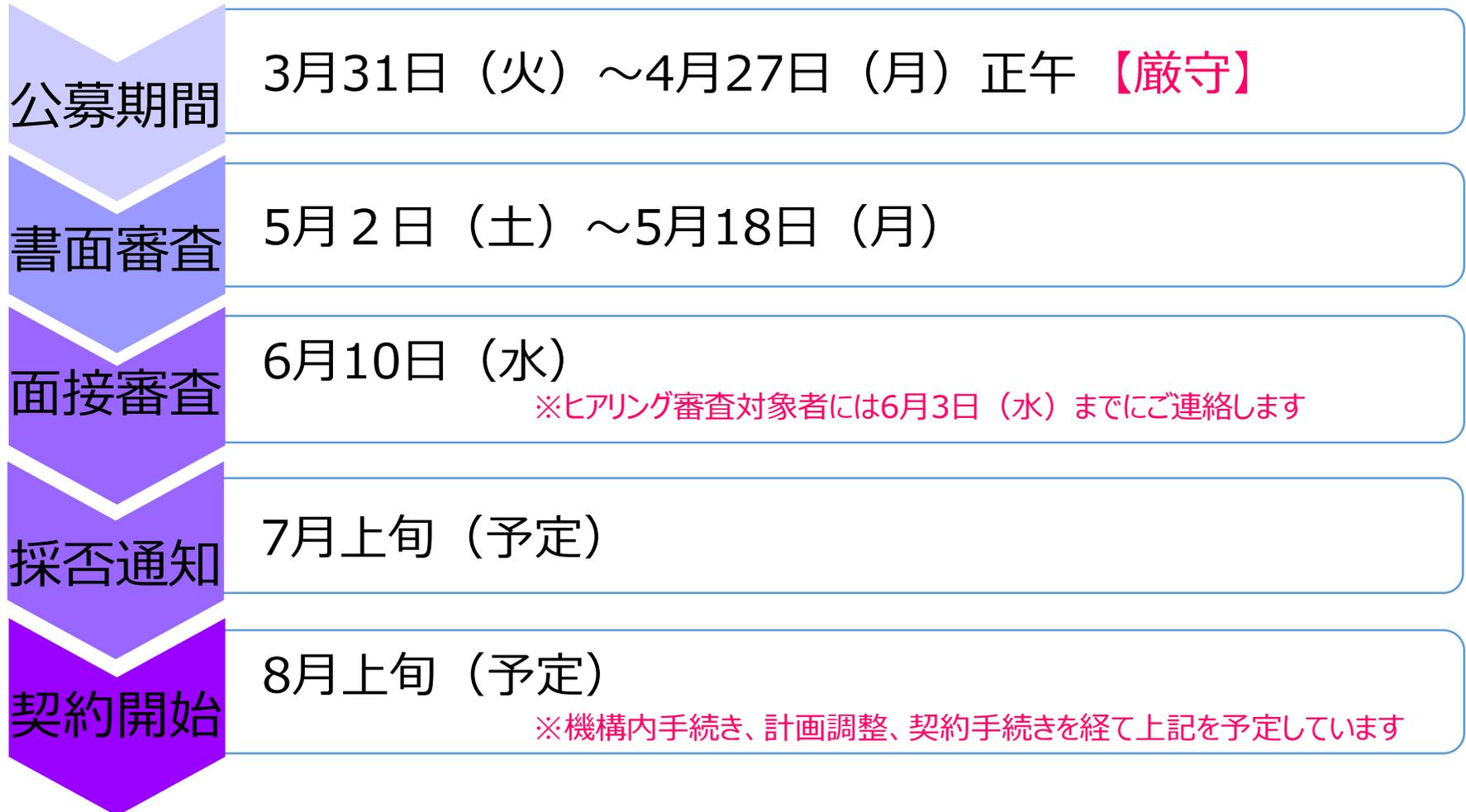
[genomic-medicine"AT"amed.go.jp](mailto:genomic-medicine)

※ E-mail は上記アドレス"AT"の部分をもに替えてください

- 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

- 公募スケジュールについて -

公募要領 p.6～9



ご高覧いただき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）
ゲノム・データ基盤研究部 ゲノム医療基盤研究開発課
（旧基盤研究事業部 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](http://genomic-medicine)

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)
ゲノム・データ基盤研究部 ゲノム医療基盤研究開発課
(旧基盤研究事業部 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](http://genomic-medicine)

Q & A

Q1. 研究開発提案書「2-3. 研究項目別概要」では各研究開発項目には「研究開発担当者」として1名のみを記載するような様式に見えますが、研究開発項目によっては実際には複数の研究者によって実施することを想定しています。この場合、項目ごとの代表を決めて1名のみ記載をすべきなのか、それとも複数の研究者を記載すべきなのか教えてください？

A1. 複数名を記載していただいて問題ありません。

Q & A

Q2. 【様式1】研究開発提案書「2-5. 実施体制図」(11ページ)
「(2) ゲノム・オミックス解析結果の臨床学的意味づけを適正に行い得るための体制について、関与者とそれぞれの主な役割を記載してください。」とありますが、この調査研究ではこのような内容の実施は想定されていないかと思うのですが、こちらに記載の必要があるのでしょうか？

A2. 今回の公募には関係ありませんので、記載は不要です。

Q & A

Q3. 2名の研究開発代表者の申請に対し、同一の研究者がそれぞれ研究開発分担者として加わることは可能でしょうか？

A3. 特に問題はありません。

Q & A

Q4. 研究者番号が登録されていないと分担者になれないでしょうか？

A4. 応募資格者として、研究者番号の登録が必須とは記載されていないので、特に問題はありません。

Q & A

Q5. グラントから研究代表者のサラリーは出せるのでしょうか

A5. 採択された課題で取得したグラントで、研究代表者のサラリーを賄うことに関しましては、研究開発課題の遂行に支障をきたさない規模の額であれば問題ないとの認識です。

Q & A

Q6. 研究代表者は大学の専任教員である必要があるのでしょうか。一年ごと更新の特任教授は研究代表者にはなれないのでしょうか

A6. AMEDとしましては、代表者の応募資格条件（職位など）としましては、特任研究員でも、客員講師でも、特別招聘教授でも、職位に違いはないと考えております。

ただし、研究開発期間中（今回の募集では、3年間）の契約に当たり、AMEDと応募者の所属機関との間で委託研究開発契約（分担研究者としての再委託契約含む）が締結できることが条件となります。