



令和3年11月26日（金） & 11月29日（月）
日本医療研究開発機構 205会議室

ゲノム創薬基盤推進研究事業

- ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究 -

令和4年度公募説明会

応募締切：12月20日（月）正午12時（厳守）

日本医療研究開発機構（AMED）
ゲノム・データ基盤事業部 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事務局
[genomic-medicine"AT"amed.go.jp](https://genomic-medicine)

事業概要及び公募研究開発課題 の紹介

4. ゲノム・データ基盤プロジェクト

春日雅人PD

日本医療研究開発機構対象経費
令和3年度予算額 152円(一部再掲)

インハウス研究機関経費
令和3年度予算額 18億円



ゲノム・データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフステージを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進することで個別化予防・医療の実現を目指す。

■ 文科省、■ 厚労省、■ 総務省

ゲノム・医療データ研究開発

基盤

ゲノム・医療データを活用した研究

主にゲノムデータを活用した研究

- **ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム(B-cure)**
(ゲノム医療実現推進プラットフォーム、次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析):
研究プラットフォームを活用したゲノム解析やオミックス解析による
基盤研究開発、戦略的ゲノム・オミックス解析による基盤データの整備を実施
予算額 47億円の内数
- **革新的がん医療実用化研究事業:**がんに係る情報の集積と活用
予算額39億円
- **難治性疾患実用化研究事業:**難病の発症や疫学、診断方法に資する
ゲノム・臨床データ等を集積、共有化し、個別化予防等のエビデンスを創出
予算額29億円
- **認知症研究開発事業:**
認知症に関するコホート研究、ゲノム等情報の集積と活用
予算額9億円

主に医療データを活用した研究

医療・介護・健康データ活用基盤高度化事業
医工連携・人工知能実装研究事業 / 循環器
疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究
事業 / 肝炎等克服実用化研究事業 / 免疫
アレルギー疾患実用化研究事業 / 移植医療
技術開発研究事業 / 障害者対策総合研究
開発事業(精神障害分野、その他) / 女性の
健康の包括的支援実用化研究事業 / 成育疾
患克服等総合研究事業 / 「統合医療」に係る
医療の質向上・科学的根拠収集研究事業 /
メディカルアーツ研究事業
予算額26億円

研究の推進
研究基盤の利活用促進

ユーザビリティの
フィードバック

バイオバンクの整備、利活用の促進

- **ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム(B-cure) (ゲノム医療実現推進プラットフォーム) (再掲):**
バイオバンク横断検索システムの構築
予算額47億円の内数

バイオバンク

横断検索システムによる連携

- **ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム (B-cure) (東北メディカル・メガバンク):**
健康人ゲノムコホートを
構築するとともにゲノム
研究基盤を構築
予算額 47億円の内数
- **ゲノム医療実現バイオバンク活用プログラム (B-cure) (ゲノム研究バイオバンク):**
バイオバンク・ジャパンの
保有する試料・情報の
利活用の促進
予算額 47億円の内数
- **ナショナルセンターバイオバンクネットワーク (NCBN):**
臨床試料と電子カルテから抽出した精度の高い
臨床情報を収集・整備
インハウス研究機関経費
予算額11億円

- **ゲノム創薬基盤推進研究事業:**ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等のための基盤整備
予算額3億円

- **ゲノム診断支援システム整備事業/NCIにおける治験・臨床研究推進事業:**各国立高度専門医療研究センターでゲノム情報を診断に活用するための基盤整備及び治験等の推進
インハウス研究機関経費
予算額7億円

データ共有プラットフォーム(クラウド等)

他のプロジェクトの研究へ展開・連携

1. 医薬品PJ
2. 医療機器・ヘルスケアPJ
3. 再生・細胞医療・遺伝子治療PJ

- 背景 -

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下記の課題等について研究の推進を支援しています。

- ◆ A領域：ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究
- ◆ 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
- ◆ 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

※ ゲノム医療実現推進協議会 中間取りまとめ（平成27年7月）
（ http://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouryou/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/kenkouryou/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ました。

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）公募

- ◆ 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公募

- ◆ A 領域：① 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
② 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
③ ゲノム医療従事者の要請を推進する課題
- ◆ B 領域：① サル及びヒトのpre-mRNA及びmRNAのデータベース構築

平成31年度ゲノム創薬基盤推進研究事業公募

- ◆ C 領域：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、
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公募

- ◆ A 領域：④ バイオバンク利活用推進のための調査研究
- ◆ B 領域：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
- ◆ C 領域：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
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

- 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。

ゲノム創薬基盤推進研究事業（研究開発課題の建て付け）



目的

- 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な研究を推進します。

PS・PO

PS 水谷 修紀 同愛会川崎市北部地域療育センター
PO 虎島 泰洋 十善会病院
PO 山田 康秀 浜松医科大学

実施課題

A領域 ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

4分野：バイオバンク利活用推進のための調査研究

研究開発課題名	代表機関・代表者		期間
バイオバンク利活用推進のための調査研究	岡山大学	森田 瑞樹	R2-R4

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

2分野：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

研究開発課題名	代表機関・代表者		期間
RNA標的医薬創出に資するRNA分子完全長構造に関するデータベースの構築	理化学研究所	河合 純	R2-R4

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

1分野 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

研究開発課題名	代表機関・代表者		期間
健常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	東北大学	平塚 真弘	R1-R3
乳がん・大腸がん・膵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ベースの構築	理化学研究所	桃沢 幸秀	R1-R3
小児がんに対する個別化医療を可能にするゲノム基盤情報の構築	東京大学	加藤 元博	R2-R4

2分野 遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUS（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

研究開発課題名	代表機関・代表者		期間
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	国立循環器病研究センター	蒔田 直昌	R1-R3
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	東京医科歯科大学	三木 義男	R1-R3
日本人小児ミトコンドリア病の固有VUSに対する網羅的な機能的アノテーション	順天堂大学	岡崎 康司	R2-R4

ゲノム創薬基盤推進研究事業（タイムライン）



領域	分野	令和1年	令和2年	令和3年	令和4年	令和5年	令和6年
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	1分野 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 ：健常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	桃沢班 ：乳がん・大腸がん・膵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	加藤班 ：小児がんに対する個別化医療を可能にするゲノム基盤情報の構築	C領域1分野【一般枠】 ：(0～2課題程度：上限 29,000千円程度)	C領域1分野【若手育成枠】 ：(0～1課題程度：上限 10,000千円程度)	今回の公募課題
	2分野 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	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	岡崎班 ：日本人小児ミトコンドリア病の固有VUSに対する網羅的な機能的アノテーション	C領域2分野【一般枠】 ：(0～2課題程度：上限 29,000千円程度)	C領域2分野【若手育成枠】 ：(0～1課題程度：上限 10,000千円程度)	

- 公募研究開発課題の概要 -

公募要領 p.11

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 【一般枠】	1課題当たり年間 29,000千円 (上限)	最長3年 令和4年度～ 令和6年度	0～2課題 程度
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 【若手育成枠】	1課題当たり年間 10,000千円 (上限)	最長3年 令和4年度～ 令和6年度	0～1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 【一般枠】	1課題当たり年間 29,000千円 (上限)	最長3年 令和4年度～ 令和6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 【若手育成枠】	1課題当たり年間 10,000千円 (上限)	最長3年 令和4年度～ 令和6年度	0～1課題 程度

※ Variants of Unknown Significance; 臨床的意義が不明なバリエーション

- 申請時の注意点について -

公募要領 p.11-12

- 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（詳細は第5章5.4）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。
- 応募時点で研究開発代表者としてゲノム創薬基盤推進研究事業に参画している場合は、研究開発代表者として本公募に応募できません。ただし、研究開発分担者の立場であれば複数の課題に参加可能です。その場合は、研究費の不合理な重複及び過度の集中（詳細は第5章を参照してください）に該当しないようにエフォートを適切に配分してください。

- 申請時の注意点について -

公募要領 p.11-12

- **【若手育成枠】**（若手研究者が研究開発代表者となる課題）は、研究開発代表者が以下の条件を満たす者であることとします。
令和4年4月1日時点において、年齢が、男性の場合は満40歳未満の者（昭和57年4月2日以降に生まれた者）、女性の場合は満43歳未満の者（昭和54年4月2日以降に生まれた者）、又は博士号取得後10年未満の者が対象です。
ただし、産前・産後休業又は育児休業をとった者は、満40歳未満又は満43歳未満の制限に、その日数を加算することができます。

- 申請時の注意点について -

公募要領 p.6, 22, 31

データシェアリング

- 応募に当たっては公募要領の「**2.2.5 データシェアリングについて**」、「**5.2 研究開発提案書以外に必要な提出書類等について**」を参照し、**データマネジメントプラン及びデータマネジメントプラン年度計画**を提出して下さい。

- 本事業においては、原則として※¹すべての採択課題に対して、ゲノム情報の生成後、速やかにAGD※²に登録して制限共有を開始することを求めます。
- さらに委託研究開発期間終了後 2 年が経過した時点で、NBDCヒトデータベース※³へ登録して制限公開することを求めます※⁴。
- 本事業に参画する研究開発代表者・研究開発分担者は、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（DMP）及びDMP年度計画を作成してください。
- DMP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DMP及びDMP年度計画を他の提案書類とともに提出してください。

※¹ https://www.amed.go.jp/koubo/datasharing_ichiran.html

※² https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/genome_agd.html

※³ <https://humandbs.biosciencedbc.jp/>

※⁴ 合理的な理由があり、それをAMEDが承認した場合に限り、制限共有期間の延長が認められます。

- 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>

- 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.12

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

3.2.1. 1分野：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

【一般枠】

背景

- ◆ 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、生体試料を貯蔵するばかりでなく、健常人あるいは患者の臨床症状の長期の追跡に取り組んでいるところもあります。
- ◆ 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等を活用し、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。

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

3.2.1. 1分野：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

公募要領 p.12

【一般枠】

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。
- ◆ 新たな薬剤関連遺伝子、タンパク質、代謝物等の同定。
- ◆ 臨床的に実用可能なバイオマーカー等の開発戦略あるいは企業等への導出戦略の提案。

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

3.2.1. 1分野：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

公募要領 p.12

【一般枠】

応募条件

1. 事業趣旨及び公募課題の目的と合致させてください。
2. 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。
3. 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。
4. 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めます。
5. 他の事業との連携をおこない研究開発を推進することも望めます。
6. 着想の独自性や技術の独創性において、従来と対比して優位性を提案してください。
7. 技術の将来構想やファーマコゲノミクスの基盤構築が、ゲノム医療・ゲノム治療に与えるインパクトについても示してください。

- 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.13

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

3.2.2. 1分野：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

【若手育成枠】

背景

- ◆ 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、生体試料を貯蔵するばかりでなく、健常人あるいは患者の臨床症状の長期の追跡に取り組んでいるところもあります。
- ◆ 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等を活用し、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。
- ◆ 本若手育成枠では、特に独創的な研究の支援と有望な若手研究者の育成を促進します。

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

3.2.2. 1分野：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

【若手育成枠】

公募要領 p.13

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。

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

3.2.2. 1分野：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 【若手育成枠】

公募要領 p.13

応募条件

1. 事業趣旨及び公募課題の目的と合致させてください。
2. 新しい視点に基づいた挑戦的な研究開発課題の提案であることが望めます。
※ 所属する研究室・講座・教室等の既存の研究の一部や単なる延長として実施される研究計画でないこと。
3. 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。
4. 本課題の研究開発代表者は、【若手育成枠】の条件を全て満たす者としてします。
※ 研究開発期間中に、海外留学等に伴って日本国内の研究機関への所属がなくなった場合、研究継続する資格を満たさなくなることから、基本的に研究中止になることを考慮して応募してください。
5. 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。
6. 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めます。
7. 他の事業との連携をおこない研究開発を推進することも望めます。
8. 着想の独自性や技術の独創性において、従来と対比して優位性を提案してください。
9. 技術の将来構想やファーマコゲノミクスの基盤構築が、ゲノム医療・ゲノム治療に与えるインパクトについても示してください。

- 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.14

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

3.2.3. 2分野：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

【一般枠】

背景

- ◆ ClinVar、MGeND、dbSNP、COSMIC、PolyPhen-2、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、大量にみつけるVUSについては、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。

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

3.2.3. 2分野：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

【一般枠】

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。
- ◆ 新たな疾患発症メカニズムの解明。
- ◆ 新たな疾患関連遺伝子の同定。

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

3.2.3. 2分野：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

【一般枠】

応募条件

1. 事業趣旨及び公募課題の目的と合致させてください。
2. 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。
3. 機能的アノテーションを行うにあたり、ウェット解析を含む、ハイスループットな研究課題を採択します。
4. 遺伝性疾患のVUSに関する課題を優先的に採択します。
5. 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。
6. 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れます。
7. 他の事業との連携をおこない研究開発を推進することも望まれます。
8. 着想の独自性や技術の独創性的において、従来と対比して優位性を提案してください。
9. 技術の将来構想やハイスループット評価系構築が、ゲノム医療・ゲノム治療に与えるインパクトについても示してください。

- 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.15

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

3.2.4. 2分野：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

【若手育成枠】

背景

- ◆ ClinVar、MGeND、dbSNP、COSMIC、PolyPhen-2、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VUSについては、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。
- ◆ 本若手育成枠では、特に独創的な研究の支援と有望な若手研究者の育成を促進します。

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

3.2.4. 2分野：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

【若手育成枠】

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。

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

3.2.4. 2分野：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

【若手育成枠】

応募条件

1. 事業趣旨及び公募課題の目的と合致させてください。
2. 新しい視点に基づいた挑戦的な研究開発課題の提案であることが望めます。
※ 所属する研究室・講座・教室等の既存の研究の一部や単なる延長として実施される研究計画でないこと。
3. 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。
4. 機能的アノテーションを行うにあたり、ウェット解析を含む、ハイスループットな研究課題を採択します。
5. 遺伝性疾患のVUSに関する課題を優先的に採択します。
6. 本課題の研究開発代表者は、【若手育成枠】の条件を全て満たす者としてします。
※ 研究開発期間中に、海外留学等に伴って日本国内の研究機関への所属がなくなった場合、研究継続する資格を満たさなくなることから、基本的に研究中止になることを考慮して応募してください。
7. 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。
8. 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めます。
9. 他の事業との連携をおこない研究開発を推進することも望めます。
10. 着想の独自性や技術の独創性的において、従来と対比して優位性を提案してください。
11. 技術の将来構想やハイスループット評価系構築が、ゲノム医療・ゲノム治療に与えるインパクトについても示してください。

申請手続き等 の紹介

- 提案書類の作成 -

公募要領 p.21

No.	必須/任意	必要な提案書類	備考
1	必須	【様式 1】研究開発提案書	
2	必須	【様式 2】データマネジメントプラン	5.2. (1) 参照
3	必須	【様式 2 (別紙 1)】データマネジメントプラン 年度計画	5.2. (1) 参照
4	任意	PMDAの事前面談・対面助言の記録等	5.2. (2) 参照
5	任意	臨床試験に関する資料等	5.2. (3) 参照
6	任意	動物実験に関する自己点検・評価結果	5.2. (4) 参照

- 提案書類様式の入手方法 -

公募要領 p.21-24

AMEDにて用意している提案書類の様式についてはAMEDウェブサイトの公募情報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4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1）】データマネジメントプラン年度計画.xlsx

※ e-Rad上にも掲載します。

- 提案書類の提出方法 -

公募要領 p.24

■ 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（月）正午【厳守】

- 照会先 -

公募要領 p.59

- 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。

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

ゲノム・データ基盤事業部 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

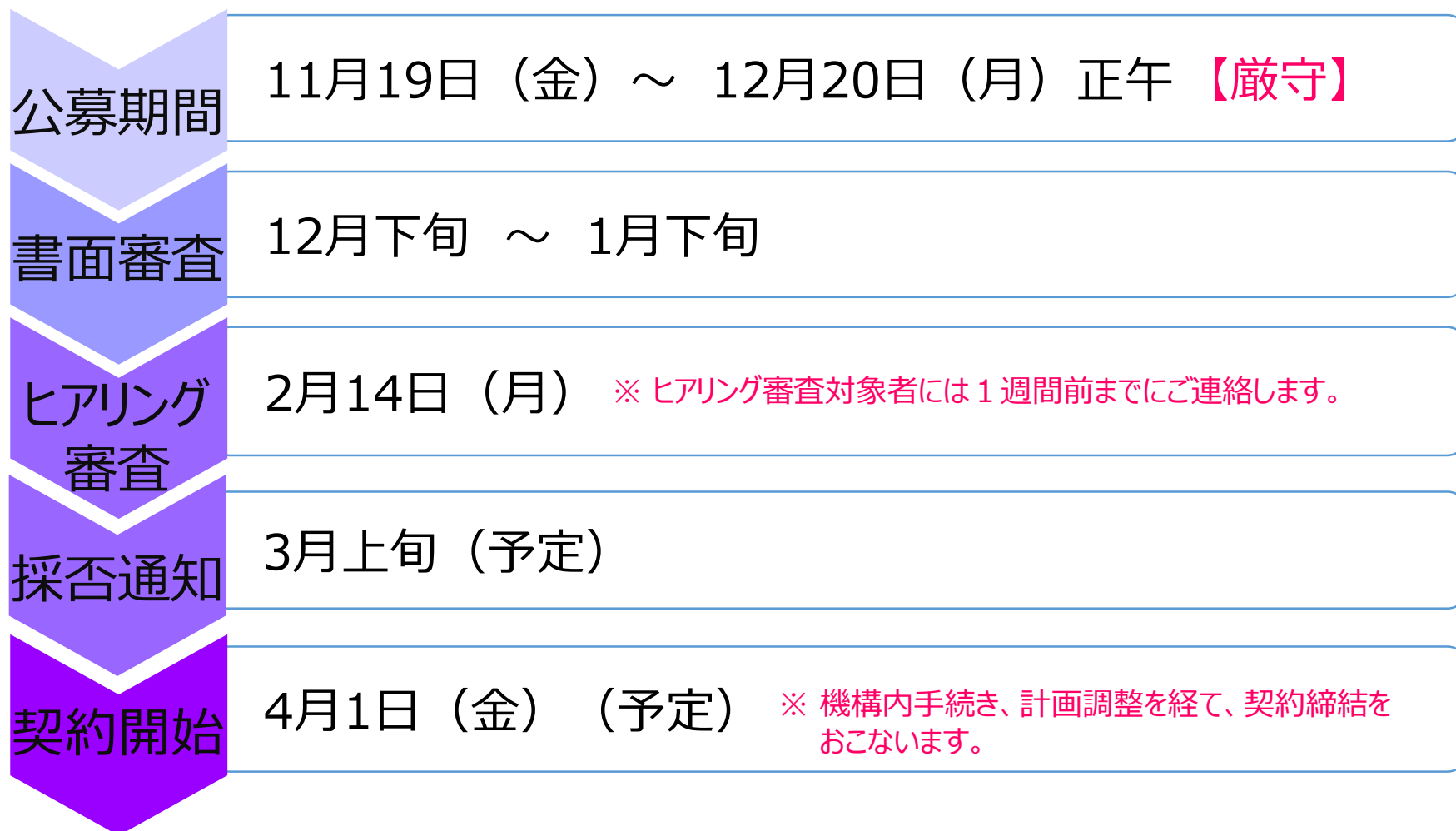
genomic-medicine@amed.go.jp

※ 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

- 公募期間・選考スケジュールについて -

公募要領 p.17, 18



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

令和4年度
ゲノム創薬基盤推進研究事業
公募説明会
Q & A 集

◆ 研究開発提案書について（公募説明資料26～28ページ）

Q 1． 研究目的で2～3ページ程度、研究計画・方法で6ページ程度となっている。図、表を入れてページ数が増えても問題ないか。

A 1． 図、表を除いた文字でページ数を規定していますので、図、表を加えることでページ数が増えても結構です。

◆ 応募条件について（公募説明資料15, 18, 21, 24ページ）

Q 2． C-1 に関して、臨床試験のみの提案は問題ないか。

A 2． 臨床試験のみの研究開発計画になっている応募課題は、本事業では採択の対象外となります。

Q 3． C-1に関して、臨床試験のデータを使用したファーマコゲノミクス研究課題は本事業の対象となるか。

A 3． 本事業の対象となります。

Q 4． C-2に関して、シーケンス解析を行わないで、既存のVUSデータを使い機能を明らかにする研究課題は本事業の対象となるか。

A 4． 既存データの活用推進は、本事業の対象となります。

Q 5． C-2 に関して、遺伝性疾患と明記しているが家族性腫瘍は含まれるのか。

A 5． 家族性腫瘍は遺伝性疾患であるため、本事業の対象となります。

Q 6. 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とあるが、具体的にどのような研究機関の研究者を想定すればよろしいか。

A 6. バイオバンク・ジャパン、東北メディカルメガバンク機構、ナショナルセンター バイオバンク ネットワーク プロジェクト、各種コホートバイオバンク、臨床施設併設型バイオバンク等に所属する研究者を想定しています。

Q 7. 研究開発分担者（経費配賦なし）として、海外研究機関の研究者を研究体制に加えて問題ないか。

A 7. 問題ありません。

◆ 求められる成果について（公募説明資料14, 17, 20, 23ページ）

Q 8. C-2に関して、ハイスループットスクリーニング系をゼロから立ち上げるのではなく、既に予備的に立ち上げているものを応用し、多数のVUSに機能的なアノテーションをつける研究課題は問題ないか。

A 8. ハイスループットスクリーニング系を予備的に立ち上げているものを応用し、多数のVUSに機能的なアノテーションをつける研究課題は、本事業の対象となります。

Q 9. C-2に関して、機能的アノテーションには、ウェット研究ばかりでなく、ドライ研究も必要と考える。ドライ解析中心のハイスループット研究は本事業の対象となるか。

A 9. 我が国では、ウェットでVUSへの機能を解析する研究が遅れています。そのため、公募要領にも記載していますとおり、本事業ではウェット解析中心のハイスループット研究課題を対象としています。

Q 1 0 . VUSは新たな解析系の開発が求められるのか。他の疾患への応用できるものが良いのか。

A 1 0 . V U S の機能的アノテーションがハイスループットにできるのであれば、既存の解析手法を用いても構わないと考えます。考えていただいた解析手法は他の疾患に応用可能であれば望ましいと考えます。

Q 1 1 . 多くの遺伝子が同じ解析系でわかるものを想定しているのか

A 1 1 . 遺伝子の数というよりは、一つの遺伝子内に多くのVUSを有しているものも多いと思われるため、一度で多くのVUSの解析ができる解析方法を想定しています。

Q 1 2 . 応用研究でも良いか。

A 1 2 . アッセイ系をゼロから作る必要はありません。これまでの研究内容を発展的に行う計画も応募していただいて結構です。

Q 1 3 . 海外との共同研究は。

A 1 3 . 資金が海外に流れないということであれば、妨げるものではありません。

Q 1 4 . ドライとウェット研究の重みは。

A 1 4 . 1 0 0 %ドライ研究は除外するが、ドライ研究が計画に入ること自体は問題ありません。

Q 1 5 . 新たにシーケンスする必要があるのか。

A 1 5 . 既存データで新たな知見を出してもらって構いません。

Q 1 6 . 一般論ではがんは網羅的なアッセイ系の開発がしやすく、がんではない遺伝性疾患の機能解析はしにくい。

A 1 6 . 難病においても多因子性の疾患は多く、本公募の重要な対象になると考えます。また今年度の公募より、新たな疾患発症メカニズムの解明も、求められる成果としております。

◆ データマネジメントプランについて（公募説明資料12, 26, 27ページ）

Q 17. 様式 2（別紙 1）データマネジメントプラン年度計画は、全ての項目を記載する必要はあるのか。

A 17. 応募の時点では、令和4年度研究開発課題開始時に想定される箇所のみを記載すれば問題ありません。