



# 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5年度公募説明会

**公募締切：12月22日（木）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](http://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5年度概算要求額195億円

インハウス研究機関経費  
令和5年度概算要求額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、経産省、■ 文科省、■ 厚労省、■ 総務省、■ 子ども家庭庁 (R5.4~J予定)

## 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利活用プログラム(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):  
バイオバンク横断検索システム構築や研究プラットフォームを活用したゲノム解析等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 概算要求額  
54億円の内数
- **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、がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム(仮称) 概算要求額51億円
- **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 概算要求額41億円
- **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 概算要求額9億円

### 主に医療データを活用した研究

- **医療高度化に資するPHRデータ流通基盤構築事業**  
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 / 「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  
成育疾患克服等総合研究事業 概算要求額29億円

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



### データ統合利活用プラットフォームの整備

- **健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業:** 概算要求額6億円  
ゲノム情報をはじめAMED事業で収集されるデータの利活用基盤の構築 AMEDが支援する研究開発で得られるその他のデータ  
※上記に加えて、一部AMED運営費交付金にて措置

### バイオバンクの整備と利活用の促進

- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)(東北メディカル・メガバンク):**  
健全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 概算要求額  
54億円の内数
- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)(ゲノム研究バイオバンク):**  
我が国のゲノム研究基盤となる全国規模かつ多様な疾患を対象とした双方向性バイオバンクの構築 概算要求額  
54億円の内数
- **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  
概算要求額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 概算要求額3億円

- **ゲノム診断支援システム整備・運営事業/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  
概算要求額8億円

ゲノム・医療データ研究開発

基盤

## - 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）※1**、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）※2**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

※1 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/kenkouiryou/genome/pdf/h29\\_houkoku.pdf](http://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/h29_houkoku.pdf) ）

※2 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](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、2

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。

## - 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。

## - これまでの研究開発課題 -

### 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（1次公募 B&C領域、2次公募 A領域）

- ◆ 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：②RNA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

### 令和4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 【一般枠】【若手育成枠】  
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】【若手育成枠】

## 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の研究を推進します。

## PS・PO

PS	水谷 修紀	同愛会川崎市北部地域療育センター
PO	中川 英刀	理化学研究所
PO	虎島 泰洋	十善会病院

## 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基盤の構築	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
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
薬剤性パーキンソン症候群のファーマコゲノミクスに関する医療実装開発	東京大学	佐竹 渉	R4-R6

### 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

#### 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
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
発がん関連遺伝子における生殖細胞系列バリエーションのハイスループット機能解析法に関する研究開発	国立がん研究センター	高阪 真路	R4-R6
オルガノイドを活用したPTEN遺伝子VUSの新規評価法の確立	千葉県がんセンター	筆宝 義隆	R4-R6
遺伝性腫瘍に見られるVUSに対する、包括的 <i>in vivo</i> スクリーニングと <i>in silico</i> 構造解析を融合した高精度機能的アノテーション	岡山大学	細野 祥之	R4-R6
<i>MEFV</i> 遺伝子の網羅的なVUS機能的アノテーションと新規 <i>Ex vivo</i> assayを用いた患者細胞機能評価・詳細な遺伝子型解析の統合による家族性地中海熱の病態及びパイリンインフラマソーム活性化機構解明	京都大学	本田 吉孝 【若手育成枠】	R4-R6
大規模集団ゲノムデータを利用した遺伝子発現制御文法の機械学習による、VUS病原性の網羅的評価と実験検証	大阪大学	王 青波 【若手育成枠】	R4-R6

# ゲノム創薬基盤推進研究事業 A&B領域 (タイムライン)



領域	分野	令和2年	令和3年	令和4年	令和5年	令和6年	令和7年
<b>A領域</b> ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究	<b>4分野</b> バイオバンク利活用推進のための調査研究	森田班：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		
	<b>5分野</b> バイオバンクの利活用促進に向けた高品質な管理・運営体制の構築	A領域5分野：(0~1課題程度：15,000千円(上限))					
<b>B領域</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分野</b> 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	河合班：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			今回の公募課題		
	<b>3分野</b> 遺伝性疾患におけるRNA異常の特定と疾患RNAデータベースの構築	B領域3分野：(0~1課題程度：20,000千円(上限))					



# ゲノム創薬基盤推進研究事業 C領域 (タイムライン)



領域	分野	令和2年	令和3年	令和4年	令和5年	令和6年	令和7年
<b>C領域</b> 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	<b>1分野</b> 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	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			今回の公募課題		
					C領域1分野：(0~1課題程度：28,000千円(上限)) C領域1分野【若手育成枠】：(0~1課題程度：10,000千円(上限))		
	<b>2分野</b> 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	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			今回の公募課題		
					C領域2分野：(0~1課題程度：28,000千円(上限)) C領域2分野【若手育成枠】：(0~1課題程度：10,000千円(上限))		

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

## - 公募研究開発課題の概要 -

公募要領 p.14

#	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>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>				
A-1	バイオバンクの利活用促進に向けた高品質な管理・運営体制の構築	1 課題当たり年間 15,000千円 (上限)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	0～1課題程度
<b>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>				
B-1	遺伝性疾患におけるRNA異常の特定と疾患RNAデータベースの構築	1 課題当たり年間 20,000千円 (上限)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	0～1課題程度
<b>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</b>				
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 28,000千円 (上限)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	0～1課題程度
C-2	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)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	0～1課題程度
C-3	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 28,000千円 (上限)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	0～1課題程度
C-4	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 課題当り年間 10,000千円 (上限)	令和5年4月 ～ 令和7年度末	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 1 -

公募要領 p.14-15

- 研究開発費の規模等は、申請額がそのまま認められることを確約するものではありません。
- **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**（詳細は第5章を参照してください。）に該当しないことを確認するため、**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。また、応募中の研究開発課題が採択された場合は、速やかにAMEDの本事業担当課に報告してください。
- **【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5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58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55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。
- 採択課題数は、それぞれの分野における応募の数、また内容に応じて、予定数から増減します。

## - 申請時の注意点について 2 -

公募要領 p.7、26、37、38

### データマネジメントプラン及びデータシェアリングポリシー

- 応募に当たっては公募要領の「5.1.1 応募に必要な提案書類」、「7.4 データマネジメントプラン（DMP）の提出」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、「生データ生成後2年」又は「研究成果の公表時（論文採択、特許出願公開等の日をいう。）」のいずれか早い時点までに、制限共有データ、制限公開データ及び非制限公開データの登録先（例えば、AGD ※2、NBDC ※3、MGeND ※4等）データベースへ登録することを求めます※5。
  - 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](https://www.amed.go.jp/koubo/datasharing_ichiran.html)
    - ※2 [https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/genome\\_agd.html](https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/genome_agd.html)
    - ※3 <https://humandbs.biosciencedbc.jp/>
    - ※4 [https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/mgend\\_20180330.html](https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/mgend_20180330.html)
    - ※5 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/000060867.pdf>



## - 申請時の注意点について 3 -

公募要領 p.8-10

### ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコル様式

#### 【特に留意するべき点】

- AMEDは、政府の方針に基づき、様々なAMED研究課題で得られたヒト全ゲノムシーケンスデータを取りまとめて大規模なデータセットをつくり、研究開発に提供する基盤「AMEDデータ利活用プラットフォーム」の整備を進めています。
- 全ゲノムシーケンスデータの大規模解析には、個別のデータの解析プロトコルが揃っていることが、解析結果の精度に直接影響します。そのため、AMEDは、国費を投じて得られたデータを活用した研究開発において精度の高い解析が可能となるよう、このプラットフォームが窓口となり共有されるヒトの全ゲノムシーケンスデータには、政府の方針※に基づき以下の2点を求めています。

① 既にプラットフォームで共有予定となっているデータと品質を同等に担保すること

② ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも円滑に活用可能であること

※ 厚生労働省 第2回「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議（令和3年2月16日、資料1）  
内閣官房健康・医療推進戦略本部 第8回ゲノム医療協議会（令和4年3月30日、資料3、参考資料3）

- 既にこのプラットフォームで共有予定となっているヒト全ゲノムシーケンスデータとは、現時点では、内閣官房健康・医療推進戦略本部の第5回ゲノム医療協議会（令和3年3月16日）参考資料3で示されたデータのことです。

- ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究とは、現時点では、英国のUK BiobankおよびGenomics Englandや、米国のAll Of Usなどの海外の大規模ゲノムデータリソースを用い、ゲノム医療研究で先行する欧米の研究機関と共同して実施するような研究を想定しています。
- AMEDは、この目的を達成するため、全ゲノムシーケンスの解析プロトコルが公募要領の「2.2.6 データシェアリングについて」に記載されている以下の**5つの要件**を満たしているか確認しています。

- ライブラリー作成（キット名、断片長等）
- シーケンス反応（キット名、リード長等）
- 解析装置の機種名（機種名・型番等。外注の場合は外注先も記入）
- クオリティコントロール（QC）の方法
- リファレンスゲノムとのマッピング及びアセンブルの方法

## ※ 全ゲノムシーケンス解析

次世代シーケンサーを利用した全ゲノムシーケンス解析及び全エクソーム解析を指します。なお、次世代シーケンサーを用いる解析のうち、全ゲノムまたは全エクソーム以外を対象とするゲノム解析や、アレイ解析、サンガー法によるシーケンス解析は含みません。

- ヒト全ゲノムシーケンス解析を実施する研究課題は、所定の様式※ を提出することにより、解析プロトコルの各項目を示す必要があります。**様式が提出されていない場合には応募申請は「不受理」となり、審査の対象となりません**ので、提案課題におけるヒト全ゲノムシーケンス解析の実施の有無については十分に注意してご判断ください。

※ ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコル様式

## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.15、16

### 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

#### 3.2.1 A-1 バイオバンクの利活用に向けた高品質な管理・運営体制の構築

##### 背景

- ◆ バイオバンクは医療研究を支えるために、保管する試料・情報の品質管理をおこなっています。医学研究において、ヒト由来の試料・情報の品質管理が不十分であるという問題が報告されてから、品質管理の重要性が高まり、国際標準機構（ISO）が、バイオバンク活動の国際規格 ISO20387:2018 “Biotechnology-Biobanking-General requirements for biobanking” 「バイオバンキングの一般要求事項」を策定し、発行しました。
- ◆ また、AMEDゲノム創薬基盤推進研究事業・平成29年度採択課題では、このISO20387:2018やこれまでのバイオバンクの運用経験に基づき、「バイオバンク自己点検票」  
(<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20200901.html>) を作成して、バイオバンクの品質管理の均てん化を図ろうとしています。
- ◆ 以上を背景として、本公募課題では、病院（研究センターを含む）、大学あるいは疾患研究会（臨床研究グループ）が構築するバイオバンクのさらなる利活用にあわせて、上記バイオバンク自己点検票を活用し継続的に自己点検を行う体制を整備することで、オールジャパン体制で高品質な管理・運営体制の構築に取り組むことを目的とします。また併せて、上記バイオバンクにおける生体試料の取扱いについても取りまとめ、共通項を抽出し、SOP雛形の整備をおこない、本研究班へ参加するバイオバンク施設が研究目的毎に適切なSOPを作成し、本研究班への参加施設外にも普及させる活動を目指します。

## 求められる成果

### ◆ バイオバンク自己点検票の改訂版の作成。

※ 研究開発期間終了後にも継続して改訂版を作成し続ける体制が望めます。

### ◆ 本研究班に参画するすべてのバイオバンク施設が、バイオバンク自己点検票（改訂版）をもとに、すべてのチェック項目を自己点検し、出来ている項目、改善を要する項目等を明確化し、バイオバンク利活用推進に資するバイオバンク運営・管理体制を構築する。

### ◆ 本研究班に、初年度に参画するバイオバンク施設が連携して、「試料（血液、組織及び組織由来の細胞）の適切な取扱い方（品質管理）」の最小限の共通項目等を整理したSOP雛形を作成すること。SOP雛形を参考に、本研究班に参画するバイオバンク施設すべてが、各バイオバンクSOPを作成することで、バイオバンクユーザーが求める生体試料の取扱いに対応可能となる。

※ 参考情報：[https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/genome\\_ELSI.html](https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/genome_ELSI.html)

## 採択条件

### ◆ 既に病院（研究センターを含む）・大学・疾患研究会（臨床研究グループ）等でバイオバンクを有していて、自前で持続的に活動している施設・機関が代表研究機関、分担研究機関として参画している研究体制（初年度は核となる施設として複数の参画、次年度以降は参画研究機関を増やす）を求めます。

### ◆ 研究開発期間内に、求められる成果を確実に達成することが出来るロードマップが明示されている研究開発課題を優先的に採択します。

### ◆ AMED が支援しているゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムとの連携や、ゲノム研究プラットフォーム利活用システム事業が開催するバイオバンク連絡会へ参加することを求めます。



## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.16、17

**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**

**3.2.2 B-1 遺伝性疾患におけるRNA異常の特定と疾患RNAデータベースの構築**

### 背景

- ◆ 近年、遺伝性疾患の発症に関与するDNA変異が特定され、その原因遺伝子が明らかになってきています。これらの解析で同定されたDNA変異の中には、スプライシングの変化を含めた遺伝子発現の異常（RNAの構造や発現量の異常）に繋がるものが存在しており、また、どの組織におけるRNAの異常が病態形成の原因になるかについても明らかになりつつあります。
- ◆ このようなDNAの変異によって引き起こされる疾患については、ゲノムDNAを標的とする遺伝子治療用製品だけでなく、RNAを標的としてRNA異常を修正する核酸医薬や次世代低分子医薬の臨床開発が活発化しています。RNA創薬にあたっては、本事業において新たに構築されたゲノムDNA・RNA総合データベースD3G（Database for Drug Development based on Genome and RNA）の利活用が期待されているところです。
- ◆ 変異部位が特定された遺伝性疾患をRNA標的医薬で治療するためには、「DNAの変異がRNA分子全長としての構造や発現等にどのように影響し、これがタンパク質の構造や機能にどのような異常をもたらすか」を解析し、RNAレベルでの変化と病態形成との関連を明らかにしていく必要があります。さらに、薬物送達や有害作用の回避を念頭に、RNAの異常がどの組織で生じているかを明らかにすることが望まれます。
- ◆ 以上を背景として、本公募課題では、遺伝性疾患由来の組織・細胞等について「RNA」の性状を多角的に解析し、疾患RNAデータベースを構築することを目的とします。

## 求められる成果

- ◆ 遺伝性疾患におけるRNAの構造や発現量に関する情報（スプライシングバリエーションや非コードRNA等の情報を含む）を包括する疾患RNAデータベースの構築及び公開。

## 採択条件

- ◆ 遺伝性疾患（がんの体細胞変異は除く）の変異情報を有している研究者及び患者由来の組織・細胞等を有している研究者と連携すること。遺伝性疾患の情報を広く入手し、包括的な解析ができる体制を構築することが望まれます。
- ◆ DNA変異が特定されている疾患由来組織・細胞等において、RNAレベルでの変化・異常を特定し、RNA創薬の標的発掘に有用なRNAデータベースを構築する課題を優先的に採択します。ヒト正常細胞・組織由来RNAデータ（本事業にて構築されたゲノムDNA・RNA総合データベースD3Gに登録のものを含む）と比較が可能なものであることが望まれます。
- ◆ 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。

## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.17、18

### 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

#### 3.2.3 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

##### 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。

## 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。
- ◆ **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臨床応用に有用な診断キット等の研究開発。**
- ◆ 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。

## 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。
- ◆ **非臨床試験で得られた結果を、臨床試験で検証出来る体制を構築している課題を優先的に採択します。**  
※ 参考情報：<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/record/NCT03093818>
- ◆ **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を求めます（基礎系の研究者のみの実施体制は不可とする）。**
- ◆ 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。



## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.18、19

**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**

**3.2.4 C-2 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。

## 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。

## 採択条件

- ◆ 新しい視点に基づいた挑戦的な研究開発課題の提案を採択します。
  - ※ 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。
- ◆ 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。
- ◆ 本課題の研究開発代表者は、以下の条件を満たす者として（他の応募資格は「第2章 応募に関する諸条件等2.1 応募資格者」）を参照ください）。

令和5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58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55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。

※ なお、研究開発代表者以外の研究開発分担者及び研究開発参加者が若手研究者である必要はないが、本課題は若手育成枠であることを理解し、研究開発代表者が主体的に研究に従事できるよう、研究開発代表者の所属機関の協力・支援体制を整えてください。

※ また、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。

## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.20

**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**

**3.2.5 C-3 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**

### 背景

- ◆ ClinVar、MGeND、dbSNP、COSMIC、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。

## 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基盤を構築するため、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。
- ◆ MGeND、ClinVar等の公的データベースに解析データを登録し、利活用を推進させ、ゲノム医療の推進を実装すること。

## 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。
- ◆ 機能的アノテーションを行うにあたり、ハイスループットスクリーニング系を構築する研究課題（ウェット解析を含む課題）を採択します。
- ◆ 遺伝性疾患（発がんに大きく寄与するものは除く）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れます。



## - 公募研究開発課題の概要について -

公募要領 p.20、21

**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**

**3.2.6 C-4 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、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。

## 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基盤を構築するため、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

- ◆ 新しい視点に基づいた挑戦的な研究開発課題の提案を採択します。
  - ※ 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。
- ◆ 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。
- ◆ 機能的アノテーションを行うにあたり、ハイスループットな研究課題（ドライ解析が中心となる課題も含む）を採択します。
- ◆ 遺伝性疾患（発がんに大きく寄与するものは除く）のVUSに関する課題を優先的に採択します。
- ◆ 本課題の研究開発代表者は、以下の条件を満たす者として（他の応募資格は「第2章 応募に関する諸条件等2.1 応募資格者」）を参照ください）。

令和5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58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55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。

※ なお、研究開発代表者以外の研究開発分担者及び研究開発参加者が若手研究者である必要はないが、本課題は若手育成枠であることを理解し、研究開発代表者が主体的に研究に従事できるよう、研究開発代表者の所属機関の協力・支援体制を整えてください。

※ また、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。

## 申請手続き等の紹介

## - 応募に必要な提案書類 -

公募要領 p.26

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	7.4 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	7.4 参照
4	該当する場合は必須	ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコル様式	※ヒト全ゲノムシーケンス解析を実施する場合 5.2（1）参照
5	任意	PMDAの事前面談・対面助言の記録等	5.2（2）参照
6	任意	臨床試験に関する資料等	5.2（3）参照
7	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.26

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/14/01/1401A\\_00019.html](https://www.amed.go.jp/koubo/14/01/1401A_00019.html)

- ① 令和5年度公募要領.pdf
- ② 【様式1】研究開発提案書A-1、B-1、C-1、C-2、C-3、C-4.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
- ⑤ ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコル様式

※ e-Rad上にも掲載します。



## - 提案書類の提出方法 -

公募要領 p.28、29

- 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/manual/for\\_researcher.html](https://www.e-rad.go.jp/manual/for_researcher.html)  
にある操作マニュアルをご覧ください。

**締切：12月22日（木）正午【厳守】**

## - お問い合わせ先 -

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

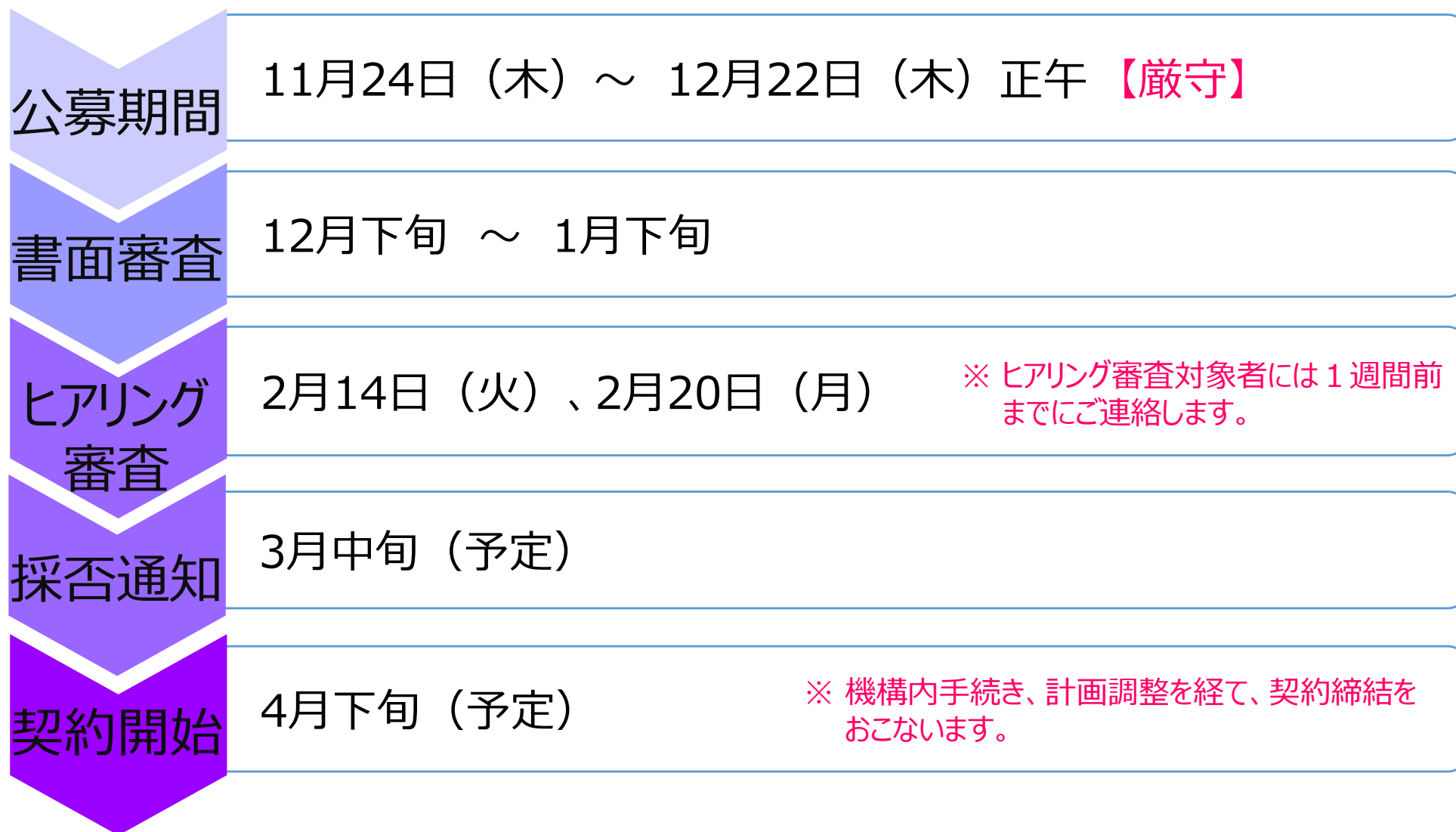
[genomic-medicine@amed.go.jp](mailto:genomic-medicine@amed.go.jp)

※ E-mail は上記アドレス“AT”の部分を変えてください

- 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](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.22、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）  
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@amed.go.jp](mailto:genomic-medicine@amed.go.jp)

令和5年度  
ゲノム創薬基盤推進研究事業  
公募説明会  
Q & A 集



◆ 求められる成果について（公募説明資料16、18、20、22ページ）

Q 1. C-1に関して、「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を求めます（基礎系の研究者のみの実施体制は不可とする）」とあるが、研究実施体制に基礎系研究者と臨床系研究者が参画することが必須なのか？

A 1. はい、そのとおりです。

Q 2. C-3に関して、「ハイスループットスクリーニング系を構築する研究課題（ウェット解析を含む課題）を採択します。」とあるが、ドライ解析のみ、ドライ解析中心のハイスループット研究は本公募の対象となるか？

A 2. いいえ、対象とはなりません。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、一般枠では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 3. C-3に関して、「遺伝性疾患（発がんに大きく寄与するものは除く）」とあるが、例えば遺伝性乳癌・卵巣癌症候群（HBOC）、リンチ症候群、家族性大腸ポリポーシス等は対象外の疾患となるのか？

A 3. はい、そのとおりです。

Q 4. C-4に関して、「ハイスループットな研究課題（ドライ解析が中心となる課題も含む）を採択します。」とあるが、ドライ解析のみ、またはドライ解析＋ウェット解析のハイスループット研究は本公募の対象となるか？

A 4. はい、対象となります。若手育成枠では、一般枠と異なり規模が小さいため、ドライ解析が中心の課題でも採択します。

◆ 採択条件について（公募説明資料16、18、20、22ページ）

Q 5. A-1 に関して、「自前で持続的に活動している施設・機関が代表研究機関、分担研究機関として参画している研究体制（初年度は核となる施設として複数の参画、次年度以降は参画研究機関を増やす）」とあるが、複数の参画とはどの程度の施設数をイメージしているのか？

A 5. 初年度は4～6施設程度参画していただけることを期待しています。

Q 6. B-1に関して、「遺伝性疾患（がんの体細胞変異は除く）」とあるが、例えば遺伝性乳癌・卵巣癌症候群（HBOC）、リンチ症候群、家族性大腸ポリポーシス等は対象疾患となるのか？

A 6. 遺伝性腫瘍は対症疾患となります。

Q 7. B-1に関して、遺伝性疾患（がんの体細胞変異は除く）には、希少疾患及び難病も対象疾患となるのか？

A 7. 遺伝性疾患であれば、希少疾患及び難病も対症疾患となります。

Q 8. C-2に関して、シーケンス解析を行わないで、公的データベース等に保管されている既存の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 8. 既存データの利活用推進は、本事業の対象となります。

Q 9. 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 9. 問題ありません。

#### ◆ データマネジメントプランについて（公募説明資料12ページ）

Q 10. 様式 2（別紙 1）データマネジメントプラン年度計画は、全ての年度の項目を記載する必要はあるのか？

A 10. 応募の時点では、令和 5 年度研究開発課題開始時に想定される年度の箇所のみを記載すれば特に問題ありません（全ての年度計画は必須ではありません）。