

case 1

 日本人由来がん
細胞株データからの
生殖系列多型の除去

概要

- AMED データ利活用プラットフォームの利用申請でアクセス可能な約2万件について、日本人由来がん細胞株の全ゲノム配列データから Germline 由来の SNPs、SVs の除去を目的に本プラットフォームのゲノムデータを取得。
- 特に Coding 領域について非同義的置換の多くから Germline SNP 由来のものを差し引くことができ、また SVs についても Germline 由来のものも多くを除去することができた。

case 2

 小児慢性疾患の新たな
疾患感受性遺伝子
および日本人特異的
バリエーションの発見

概要

- ある小児慢性疾患 X の日本人患者群および非患者群を対象とした既存の SNP アレイデータに対して、AMED データ利活用プラットフォームが提供している大規模日本人参照パネルを用いた遺伝型インプューションにより高密度かつ高精度に推定された遺伝情報を用いた GWAS 解析を行ったところ、複数の疾患感受性遺伝子および病的バリエーションを新たに発見することに成功し、日本人集団で高頻度に見られるバリエーションの存在も明らかとなった。
- 本研究は日本における疾患 X の発症機序の解明や治療薬の開発等に大きく寄与することが期待される。

case 3

 疾患原因に迫る
バイオバンク利用
への窓口

概要

- 従来の方法では診断がつかず、有効な治療ができない症例について、患者さんのゲノム配列を調べ、病態に関係するバリエーションを見出し、その機能解析から疾患原因を探り、この原因をコントロールできる治療法を開発するアプローチが有用。
- このアプローチにおいて、得られた疾患関連バリエーションを持つ症例がバイオバンクに登録されていれば、機能解析を効率的に実施できる。AMED データ利活用プラットフォームでは、三大バイオバンクの約2万件の症例について、データ利用審査不要でこの検索機能を利用可能。
- さらに三大バイオバンクの全ゲノムデータの利用審査を含む利用手続きのワンストップサービスを利用して、疾患ゲノム研究を推進できる。

case 4

 未知構造
バリエーションを探す
プログラム開発

概要

- ある工学研究者は、自分が開発したアルゴリズムがヒトゲノム 30 億塩基に潜む法則性を見出し、未解明の構造バリエーションを推定できるのではないかと考え、AMED データ利活用プラットフォームが提供する三大バイオバンクの約2万件の全ゲノムデータ及び visiting 環境を利用して、解析を実施。
- 得られた新しい構造バリエーションデータは、公的データベースを介して臨床・基礎研究の場で参照され、疾患リスクの推定や発症機序の解明、予防薬・治療薬の開発に寄与することが期待される。
- ヒト全ゲノムデータは個人情報であるため、倫理・法令に則った研究利用が求められる。AMED は、倫理・法令に則った仕組みと仕掛けを提供し、異分野融合を促進しており、AMED データ利活用プラットフォームのポリシー、規約等を遵守することで、ゲノム研究が専門でない研究者でも安心してヒト全ゲノムデータを利用できる。

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

AMED data utilization platform project



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

データ利活用・ライフコース研究開発事業部 データ利活用推進課

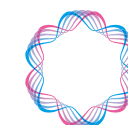
〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-7-1 読売新聞ビル 22F

TEL: 03-6870-2222

E-mail: cannds@amed.go.jp

<https://www.amed.go.jp/program/list/14/04/001.html>

202508

AMEDデータ利活用
プラットフォーム<https://www.amed.go.jp/program/list/14/04/cannds-home.html>

AMED データ利活用プラットフォーム

(呼称 CANNDs : Controlled sharing of geNome and cliNical Datasets)

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は、AMED 研究開発課題から生み出されたデータの利活用の基盤となる場を目指し、3 大バイオバンク*1 等の全ゲノムデータのメタデータの横断検索からデータの処理までワンストップで実行可能なサービスを提供することで、ゲノムデータ利活用を促進する役割を果たします。今後、オミックスデータや臨床データ等への拡充を予定しています。

ユーザ登録
(無料)



各種申請窓口一本化による手続簡便化
他システムとの同一 ID による簡便なログイン



3 大バイオバンクの全ゲノムデータ
(約 2 万件) のメタデータの横断検索
による研究計画立案の効率化



連携基盤から拠点システムにおける
システムヘリモート接続し、データ処理
まで実行可能



1 利用申請

利用者 ・アカデミア
・民間企業等

連携基盤利用申請時提出書類 (受付事務局確認)

- ・連携基盤 利用申請書
- ・データ取扱者の身分証明書の写し
- ・情報セキュリティガイドライン チェックリスト (連携基盤の利用)、他

2 利用者認証

3 横断検索

連携基盤

臨床基本 4 属性*2 およびバリエーション*3・
アレル頻度*4 情報等を用いた研究計画の立案
3 大バイオバンクの全ゲノムデータの
メタデータ
(JGA*5 メタデータ + 臨床基本 4 属性情報)

4 予備的処理

データ利用審査

5 データ利用申請

連携拠点利用申請時提出書類 (データ利用審査対象)

- ・利用申請書 (利活用個人データ及び連携拠点におけるシステム)
 - ・研究計画書、研究計画書の研究実施機関内許可を示す文書、倫理審査委員会の審査承認を示す文書
 - ・データ取扱者の身分証明書等の写し
 - ・情報セキュリティガイドラインチェックリスト各種
 - ・試料・情報利用計画書 (東北メディカル・メガバンク計画のデータを利用する場合)
- ※AMED データ利活用プラットフォームデータ利用許諾等に関する契約書 (利用承認後)、他

6 データ処理

連携拠点

東北メディカル・
メガバンク機構

東京大学
医科学研究所

国立健康危機
管理研究機構

複数拠点に格納された
ゲノムデータの統合的な
データ処理が実施可能

連携基盤および
データの利用に
関する規則群

有識者会議

プラットフォーム及びデータ利用に関する規則、システム等、本プラットフォームの運営を支える重要な仕組みにおいて議論を行う

受付事務局

連携基盤の利用申請受付、連携拠点における全ゲノムデータの
利用申請受付、各種問い合わせへの対応を行う

データ利用審査会

データ提供機関が管理・保存するデータの利用に関し、公平・
公正・中立な立場でデータ利用審査を実施する

AMED データ利活用プラットフォーム事務局：データ利活用・ライフコース研究開発事業部データ利活用推進課

*1 【3 大バイオバンク】日本における主要なバイオバンクのうち、バイオバンク・ジャパン (BBJ)、東北メディカル・メガバンク計画 (TMM)、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク (NCBN) を指す

*2 【臨床基本 4 属性】年齢階層、性別、居住地方または出生地方、疾患名および疾病コード (ICD-10*6)

*3 【バリエーション】個人の DNA の塩基配列とヒトゲノム計画等において構築された参照配列とを比較した際に見られる配列上の違いのこと

*4 【アレル頻度】バリエーションにおける個々の染色体上の DNA 配列をアレルといい、集団の中でのアレルの頻度をアレル頻度という

*5 【JGA】Japanese Genotype-phenotype Archive の略

*6 【ICD-10】疾病及び関連保健問題の国際統計分類第 10 回改訂 :International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, Tenth Revision

