

AMED革新的がん医療実用化研究事業 がん全ゲノム解析等の臨床的有用性の検証、および、患者還元の体制構築に関する研究 国立がん研究センター中央病院 山本 昇 (やまもと のぼる)

概要

がん全ゲノム解析 (WGS) の臨床的有用性を検証し、その結果を患者へ安全かつ実効的に還元する体制の構築を目的とする。確認用がん遺伝子パネル検査 (CGP) の安定運用、標準化されたレポート様式およびEDC基盤の整備を通じ、全ゲノム解析が診断・治療選択に与える価値を明らかにする。さらに、前向き臨床研究、個別化がん免疫療法、新規MRD検出法の開発準備を進め、全ゲノム解析の臨床実装を目指す。



山本昇 | nbryamam@ncc.go.jp
URL :
https://www.ncc.go.jp/jp/index.html

キーワード

全ゲノム解析, 患者還元, 臨床評価

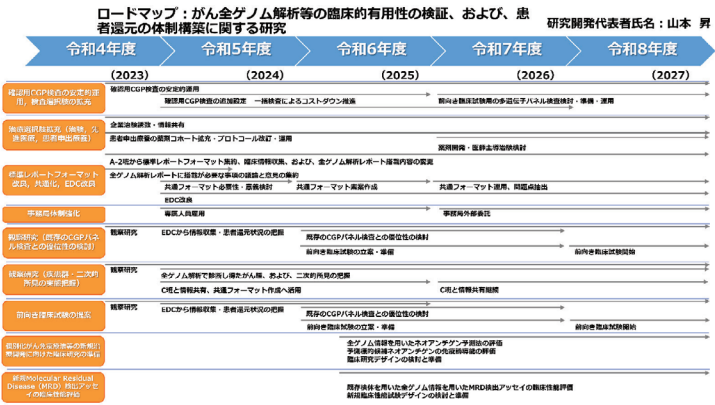
研究内容と成果

研究内容

- がん全ゲノム解析 (WGS) の臨床的有用性を体系的に検証し、解析結果を患者に適切に還元する体制を構築することで、個別化医療の実装を目指すものである。具体的には、確認用がん遺伝子パネル (CGP) 検査の安定運用、標準化されたレポートフォーマットおよびEDCの整備を通じて、全ゲノム解析結果の臨床現場への円滑な導入を推進する。あわせて観察研究により、全ゲノム解析が診断や治療選択に寄与する疾患群や二次的所見の実態を明らかにし、既存CGP検査との優位性を検証する。さらに、前向き臨床試験の準備を進めるとともに、全ゲノム情報を基盤としたネオアンチゲン解析による個別化がん免疫療法の開発、およびWGSを用いた微小残存病変 (MRD) 検出アッセイの臨床性能評価を行い、将来の新規治療・診断技術の創出につなげる。

研究の成果

- 患者還元体制の構築
 - 確認用CGP検査 (NCCオンコパネル、TSO500等) を安定運用し、全ゲノム解析結果の妥当性確認と臨床活用に向けた基盤を整備した。標準レポートフォーマットの整備A-2/C班と連携し、複数施設からのフィードバックを反映した全ゲノム解析結果の標準レポート様式を作成・改良した。
- EDC基盤の改良と情報集約
 - 観察研究や前向き試験を見据え、臨床情報・患者還元状況を効率的に収集可能なEDC改修を継続的に実施した。
- 臨床的有用性の評価 (観察研究)
 - 全ゲノム解析により診断可能となる疾患群や、二次的所見の種類・頻度を明らかにする観察研究を推進している。
- 前向き臨床研究の準備
 - 厚労省・AMEDと協議を重ね、全ゲノム解析の臨床実装を目的とした前向き臨床試験のデザイン検討を進めた。
- 個別化がん免疫療法開発への展開
 - 全ゲノム情報に基づくネオアンチゲン予測法を確立し、クリプティック抗原を含むネオアンチゲンの候補を同定した。企業との共同研究により、ネオアンチゲンワクチンの製造・臨床試験に向けた準備を進めた。
- 新規MRD検出アッセイの検証
 - 既存大腸癌検体を用い、WGS-based MRD検出法の有用性を評価し、臨床性能試験の準備を進めている。



今後の取り組みでみたいこと

前向き臨床試験がR8年度から開始されるため、順調な症例登録を目指しています

研究の意義 (解決したい課題)

がん全ゲノム解析の臨床活用を推進し、解析結果を患者に還元するための基盤整備を目的とする。遺伝子パネル検査では把握困難な遺伝学的異常や二次的所見を評価し、診断・治療選択への活用可能性を明らかにする。さらに、全ゲノム情報を基盤とした個別化がん免疫療法やMRD検出技術の開発につなげる。

本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業：富士通株式会社

A-2

全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践

公益財団法人がん研究会 上野 貴之 (うえの たかゆき)

概要

全ゲノム解析の結果を患者に直接還元し、臨床に活用することを目的として、がん研究会有明病院において収集した1,386症例について全ゲノム解析を実施した。再発・治療中の184症例で、臨床的意思決定に影響を与え得る遺伝子変異を探索したところ、80症例(43.5%)で検出され、36症例(19.6%)では変異に対応した治療が実施された。1,050症例について再解析を行い、ドライバー体細胞変異を検出した。機能獲得型構造変異(GoF SV)のドライバー判定手法を開発し、108症例において60種類のGoF SVを同定した。

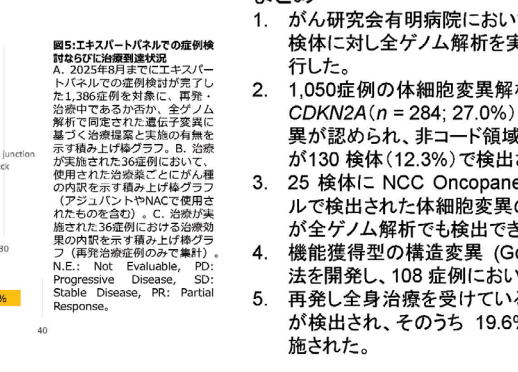
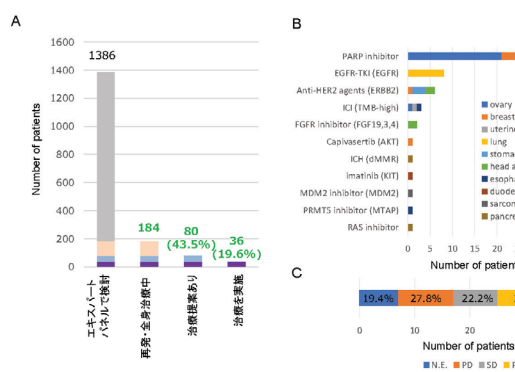
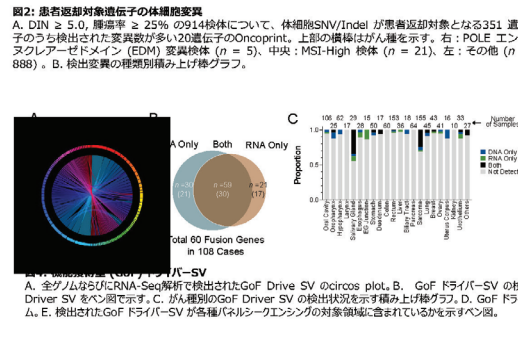
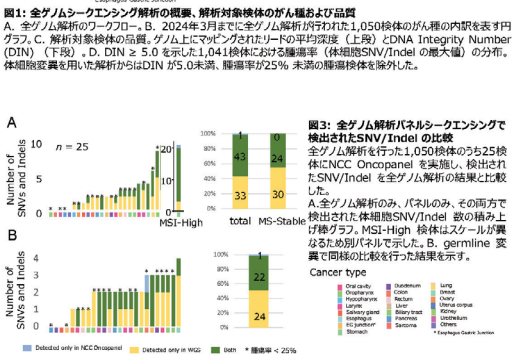
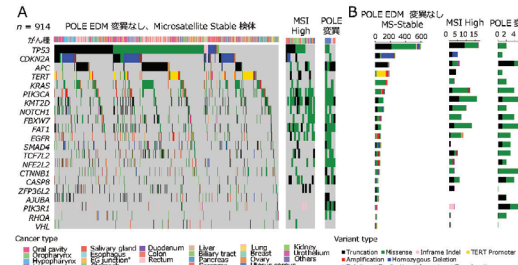
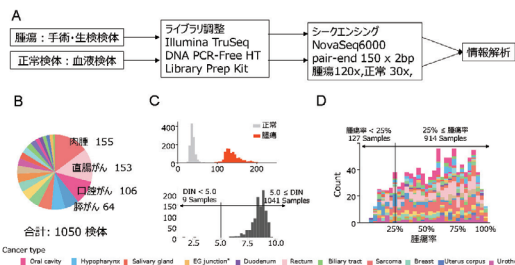
キーワード

全ゲノムシーケンシング、がんゲノム医療、患者還元、個別化医療

研究内容と成果



発表者：田中 教生
公益財団法人がん研究会
がんプレジジョン医療研究センター
がんゲノミクス研究部
mail: norio.tanaka@jfcr.or.jp
研究室ウェブサイト:
<https://www.jfcr.or.jp/genome/department/genomics/index.html>
github
<https://github.com/jfcr-genome/>
mail 研究室ウェブサイト github



まとめ

- がん研究会有明病院において、2025年8月までに収集された1,386検体に対し全ゲノム解析を実施し、そのうち1,050症例の再解析を行った。
- 1,050症例の体細胞変異解析の結果、TP53 (n = 678; 64.6%)、CDKN2A (n = 284; 27.0%)、APC (n = 268; 25.5%) に高頻度の変異が認められ、非コード領域の変異として TERT プロモーター変異が130 検体(12.3%)で検出された。
- 25 検体に NCC Oncopanel を用いたパネル検査を実施した。パネルで検出された体細胞変異の97.7%、生殖細胞系変異の95.6%が全ゲノム解析でも検出できることを確認した。
- 機能獲得型構造変異 (GoF SV) のドライバー判定を行う解析手法を開発し、108 症例において60種類のGoF SVを同定した。再発し全身治療を受けている患者の43.5%でアクションナブル変異が検出され、そのうち19.6%において検出変異に基づく治療が実施された。

今後の取り組みでみたいこと

パネル検査では検出が難しい機能喪失やエンハンサーハイジャッキングを生じる構造変異、スプライシング調節部位や発現制御領域などの非コード領域変異の機能評価、並びにドライバー判定を行う情報解析手法を開発し、それらを診断・治療に結びつけることで、全ゲノム独自の解析結果を患者還元する体制構築を目指す。特に融合遺伝子を形成するようなSVについては、AIを用いた病原性判定の自動化システムの開発に取り組む予定である。

研究の意義 (解決したい課題)

本研究の意義は、全ゲノム解析により、従来のパネル検査の対象外であるアクションナブル変異を検出し、これまで最適な治療を行うことができなかった患者に、ゲノム情報に基づく治療を届けられるようになることにある。

A-2

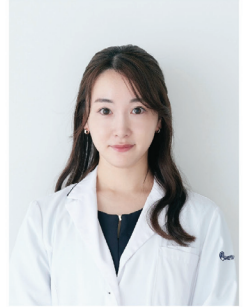
全ゲノム解析における Germline Findings の評価と患者還元に向けた実装上の課題

公益財団法人 がん研究会有明病院 上野 貴之 (うえの たかゆき)

[COIの開示]
本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。

概要

がん患者を対象とした全ゲノム解析 (WGS) では、腫瘍の治療に関わる体細胞変異に加え、生殖細胞系列の遺伝情報 (Germline Findings : GF) が検出される。GF は患者本人のみならず血縁者の健康管理にも重要な情報であり、適切な評価と開示体制の構築が求められている。本研究では、AMED 還元班でのがん患者のWGSの結果をもとに、腫瘍関連および非腫瘍関連 GF の検出状況を整理し、Germline Findings Board (GFB) による評価・開示判断の実際と課題を明らかにした。



発表者：上野 貴之
公益財団法人がん研究会有明病院
臨床遺伝医学科
Mail: eni.habano@jfc.or.jp

所属ホームページ URL
<https://www.jfc.or.jp/hospital/department/clinic/central/genetherapy/index.html>

キーワード

Germline Findings、発がんドライバー評価、遺伝医療患者還元

研究内容と成果

研究背景

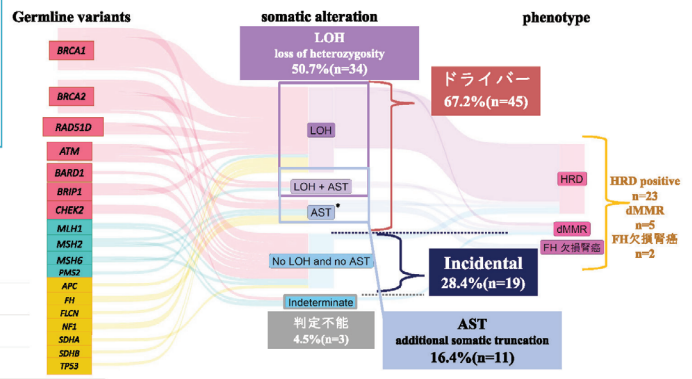
- ・ACMGにより開示が推奨される遺伝子は 2025 年時点で 81 遺伝子に拡大 (Genetics in Medicine(2025) 27, 202454)
- ・WGS では約 2 万遺伝子を対象とするため、病原性評価と還元(結果返却)方法が大きな課題
- ・特に非腫瘍性遺伝性疾患では、バリエーション評価についての知見・臨床所見が乏しい場合に判断が困難
- ・WGSに際しては、疾患横断的かつ多職種での検討体制が不可欠であり、体制整備を目指した

研究1. 腫瘍関連Germline Findings(GF)は発がんのドライバーか？

目的・方法

- ・本研究では、WGSによるtumor/normal paired解析を行い、がん患者における腫瘍関連GFが発がんのドライバーと推定されるかどうかを検討した。
- ・(1) 腫瘍検体におけるヘテロ接合性の消失 (LOH) や対側アレル変異 (AST) の有無を確認した。加えて、(2) 関連遺伝子における相同組み換え修復欠損(HRD)、免疫染色でMMRタンパクやFHの染色結果を確認し、表現型と合致しているか確認した。

◆ 検出されたGFの67.2%が発がんのドライバーと推定された。



◆ 非関連がんにおいても、半数は発がんのドライバーと推定された。
・関連がん：87.1%がドライバーと推定
・非関連がん：47.2%がドライバーと推定

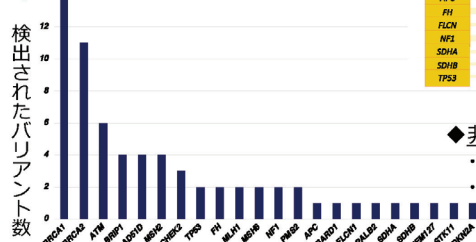
研究1. 結果

腫瘍関連遺伝子 (1,247例, ~2025年3月末まで)

◆ 腫瘍関連遺伝子のGFは、5.5% (66例67バリエーション) で検出された。

腫瘍 開示対象遺伝子 (63 gene)

強	gene
A (40 gene)	APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CCK2A, CHEK2, EPCAM, FH, FEN, MLH1, MSH1, MSH2, MSH6, MUTYAR, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RADS1C, RADS1D, RB1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1
B (9 gene)	DICER1, MET, NF2, NTHL1, R, SDHA, SMARCB1, POLD1, POLE, PTCH1
C (14 gene)	AXIN2, CDK4, GREM1, MBD1, AR, MLH1, MSH1, MSH2, MSH6, MSH7, MSH8, MSH9, MSH10, MSH11, MSH12, MSH13, MSH14, MSH15, MSH16, MSH17, MSH18, MSH19, MSH20, MSH21, MSH22, MSH23, MSH24, MSH25, MSH26, MSH27, MSH28, MSH29, MSH30, MSH31, MSH32, MSH33, MSH34, MSH35, MSH36, MSH37, MSH38, MSH39, MSH40, MSH41, MSH42, MSH43, MSH44, MSH45, MSH46, MSH47, MSH48, MSH49, MSH50, MSH51, MSH52, MSH53, MSH54, MSH55, MSH56, MSH57, MSH58, MSH59, MSH60, MSH61, MSH62, MSH63, MSH64, MSH65, MSH66, MSH67, MSH68, MSH69, MSH70, MSH71, MSH72, MSH73, MSH74, MSH75, MSH76, MSH77, MSH78, MSH79, MSH80, MSH81, MSH82, MSH83, MSH84, MSH85, MSH86, MSH87, MSH88, MSH89, MSH90, MSH91, MSH92, MSH93, MSH94, MSH95, MSH96, MSH97, MSH98, MSH99, MSH100



研究2. 非腫瘍性遺伝性疾患におけるGermline Findings Board (GFB)の体制構築

目的・方法

GF開示対象となる遺伝性疾患は多岐にわたり、遺伝性循環器疾患、先天性代謝異常症等の多様な疾患理解が必須であり、各領域の専門家は国内でも限られている。2022年よりがん研有明病院は慶應義塾大学病院、広島大学病院等との研究協力体制を築き、GF開示対象疾患を網羅したGFB体制を整備した。

研究2. 結果

非腫瘍関連遺伝子 (1,195例, ~2024年12月末まで)

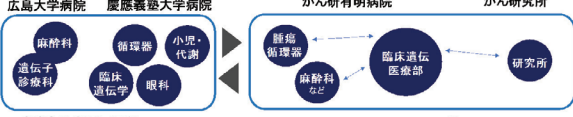
非腫瘍関連遺伝子のGFで実際に開示推奨に至るのは、約1%の頻度。これまでに当院では、2022年2月~2022年12月の438例、2023年1月~9月の430例、2023年10月~2024年12月の327例を3回に分けてGFBで検討した。

非腫瘍開示対象遺伝子 (53 gene)

FBN1, TGFBP1, TGFBP2, SMAD3, ACTA2, MYH11, PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2, RYR2, CASQ2, TRDN, TNNT2, LMNA, FLNC, TTN, BAG3, DES, RBM20, TNNC1, COL3A1, LDLR, APOB, PCSK9, MYH7, MYBPC3, TNNT3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, MYL2, KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CALM1, CALM2, CALM3, BTBD9, GLA, OTC, GAA, HFE, ACVRL1, ENG, RYR1, CACNA1S, HNF1A, RPE65, ATP7B, TTR

◆ 開示となった症例は、1,195例中17例 (1.4%) である。
◆ 特に遺伝性循環器疾患、家族性高コレステロール血症の症例が多く、出口戦略としての血縁者を含めた医療提供体制を準備している。

1. バリエーションの pathogenicity 評価と表現型の確認



・各疾患のバリエーション評価
・臨床所見の確認
・IGVの確認

2. Germline Finding Board (GFB) における開示意義の議論



今後の取り組みでみたいこと

- ・非腫瘍性遺伝性疾患におけるエビデンス集積
- ・他施設・他班とのデータ共有による判断基準の洗練および全国展開
- ・循環器・小児・希少疾患領域の専門家との連携強化

研究の意義 (解決したい課題)

- ・GFを「検出する」だけでなく「どう還元するか」という出口戦略を提示
- ・がん種や関連癌の枠にとらわれない柔軟な遺伝医療の必要性を明示
- ・全ゲノム解析時代におけるGF 還元のロールモデル構築

A-2
 全ゲノム情報等の高精度かつ迅速な患者還元および新たな創薬等の創出を通じた高度化がんプレジジョン医療の実践
 がん全ゲノム解析を用いた乳癌術前化学療法の最適化-pCR予測およびnon-pCRの新規Target探索- (WJOG16822B)
 がん研究会有明病院
 上野 貴之 (うえの たかゆき)、北野 滋久 (きたの しげひさ)

【COIの開示】
 本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。

概要

西日本がん研究機構(WJOG)において多施設前向き観察研究(WJOG16822B)として進行中である。トリプルネガティブ乳癌およびルミナル乳癌に対し標準治療として術前化学療法を予定している症例を対象とし、腫瘍組織を用いたがん全ゲノム解析等を行い、病理学的完全奏効(pCR)を予測する因子の同定、および、non-pCR症例に対する新規標的分子の探索を通じ、乳癌周術期薬物療法の最適化を目指す。



発表者：増田 淳
 がん研究会有明病院
 乳腺内科
 mail: jun.masuda@jfc.or.jp
 がん研究会ウェブサイト:
<https://www.jfc.or.jp>
 WJOGウェブサイト:
<https://www.wjog.jp>

キーワード

全ゲノム、乳癌、周術期薬物療法、non-pCR、治療最適化

研究内容と成果

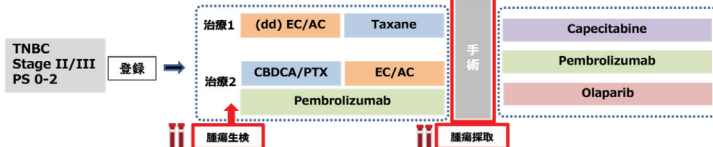
背景：トリプルネガティブ乳癌およびルミナル乳癌のうち、再発高リスクの臨床病期II-IIIに対しては術前化学療法が標準的に行われるが、術前化学療法の効果予測や、術後薬物療法の最適な治療選択については未解決の課題が多く残されている。

目的：乳癌の全ゲノム解析を行い、pCRを予測する因子の同定およびnon-pCR症例に対する新規標的分子の探索を通じ、乳癌周術期薬物療法の最適化を目指す。

方法：

- 多施設前向き観察研究 (jRCT1030250152)
- 参加施設：WJOG 17施設
- 目標登録数：400例 (TNBC: 160例、Luminal: 240例)
- 登録期間：2023年12月～2027年3月

✓ トリプルネガティブ乳がん (TNBC) コホート



✓ ルミナル乳がん コホート



➢ 評価項目

- ✓ 主要評価項目：pCR率
- ✓ 副次評価項目：無浸潤疾患生存期間 (iDFS)、乳癌特異的生存 (BCSS)、全生存期間 (OS)、安全性、相対用量強度

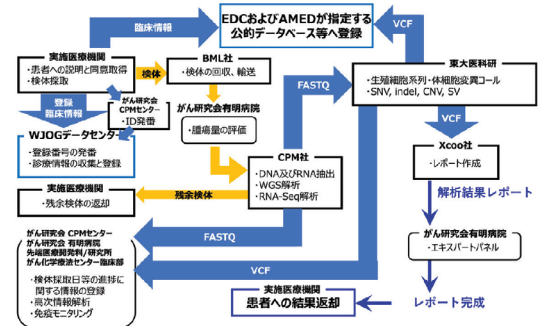
➢ 解析内容

- ✓ ゲノム・トランスクリプトーム解析
 - ・ 腫瘍組織および正常血液を用いた全ゲノム解析
 - ・ 腫瘍組織を用いたRNAシーケンス
 - ・ ctDNAによる微小残存病変 (MRD) 評価

✓ 結果の返却

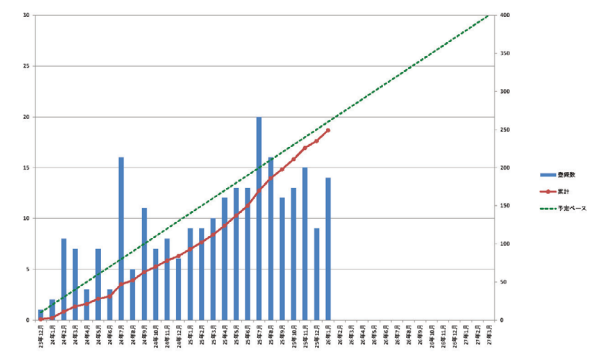
- ・ 全ゲノム解析結果は分子腫瘍ボードで検討後、臨床レポートとして返却

➢ 実施体制



➢ 登録状況

✓ 249例 (2026年1月28日現在)



今後の取り組みでみたいこと

- 先進的な技術を有する研究所 (ラボ)、AI・マルチオミクス関連企業との新たな共同研究
- AMED全ゲノムプロジェクトにおけるコホート間連携による統合解析
- 他国の全ゲノムプロジェクト等との国際連携

研究の意義 (解決したい課題)

全ゲノム解析と臨床試験グループにおける質の高い臨床情報に基づき、pCR予測因子の同定およびnon-pCR症例における新規標的分子を探索し、早期乳がんのプレジジョン医療の確立につなげる。

A-2領域・がん全ゲノム解析等の患者還元の拡大および創薬や治療法等の創出をめざした研究
患者還元・出口戦略班

10,000症例マルチオミクス解析の経験にもとづく、全ゲノム解析の患者還元に関する研究

静岡県立静岡がんセンター

研究開発代表者: 浦上 研一 (うらかみ けんいち)

研究分担者 (発表者): 芹澤 昌邦 (せりざわ まさくに)

【COIの開示】
本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。

概要

本研究では、がん患者検体を用いて全ゲノム解析 (WGS) およびRNAシーケンシング (RNA-seq) を実施し、その解析結果をエキスパートパネルで検討している。この、診療に有用な病的変化と、それに関連する承認薬情報を担当医および患者に報告する一連の過程を実践することで、全ゲノム解析の結果を臨床実装する仕組みの構築に取り組んでいる。現在、①全ゲノム解析などの患者還元プラットフォームの確立、②パネル検査を超えた全ゲノム解析結果の患者還元、③患者還元の効率化と標準化、④全ゲノム解析データの信頼性の向上、⑤創薬や治療法の創出を目指した臨床試験の実施の5項目を掲げ、これらを柱として研究を推進している。

キーワード

全ゲノム解析の臨床実装、患者還元体制の高度化、ゲノム医療業務の効率化

研究内容と成果

■ 競合研究開発よりも優れているポイント

- 「がんゲノム医療統合システム」を開発・運用することで、本研究の成果を臨床現場へ円滑に実装可能な体制を構築している点。
- エキスパートパネルにおいて腫瘍ゲノム変化や推定される発がん要因までを包括的に説明するとともに、その内容を臨床的背景を踏まえて丁寧に整理した報告書として担当医および患者に提示する体制を整備している点。

1. 全ゲノム解析などの患者還元プラットフォームの確立

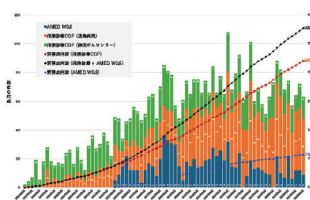


図1-1. 当施設におけるエキスパートパネルの実施状況 (2019/10/29 ~ 2025/12/23)

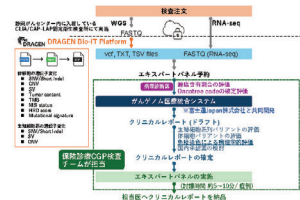


図1-2. 当施設で構築した全ゲノム解析のワークフロー

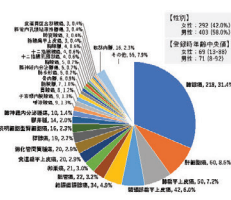


図1-3. エクスパートパネル実施症例がん種別内訳 (2021/10/12 ~ 2025/12/23, 695 症例)

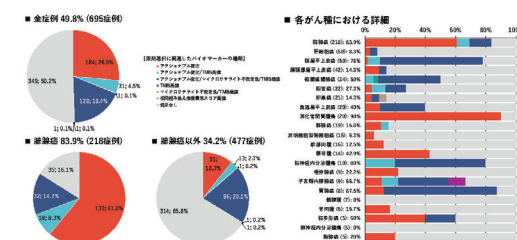


図1-4. 国内承認薬が提示された症例の割合と関連したバイオマーカーの内訳 (695 症例)
C-CARはデンスレブ、CR1上 (他ががん種において、国内承認薬がある) を満たす場合について薬研情報を提示

2. パネル検査を超えた全ゲノム解析結果の患者還元

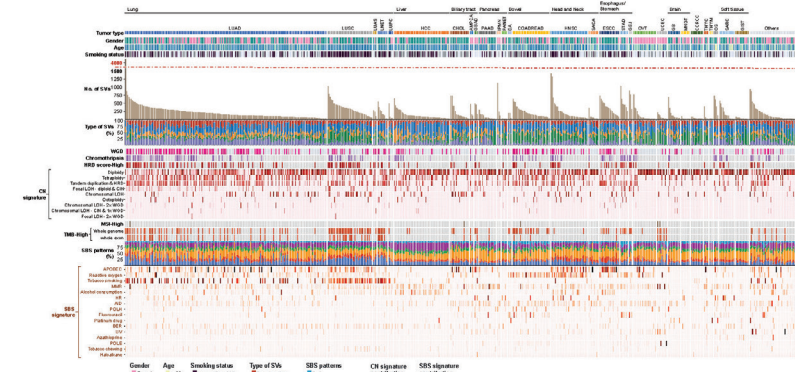


図2-1. エクスパートパネルおよび報告書において提供している全ゲノムレベルでの変化の集計結果

4. 全ゲノム解析データの信頼性の向上

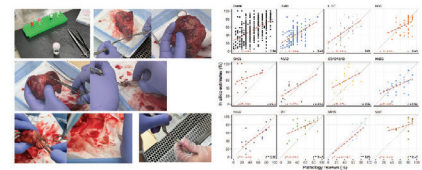


図4-1. 解析に用いる検体の準備の過程
病理診断による腫瘍含有割合の判定は、解析に使用する検体と連続した部位のFFPE切片を準備し行う

遺伝子	WGS 検出数	CGP 検出数	一致率 (%)
BRCA1	15	12	80%
BRCA2	18	14	78%
TP53	22	18	82%
EGFR	10	8	80%
HER2	8	6	75%
その他	100	80	80%

図4-2. 病理診断室の腫瘍含有割合の判定値とWGSの結果から算出される推定値の異なること

3. 患者還元の効率化と標準化



図3-1. 開発した「がんゲノム医療統合システム」の全体像



図3-2. システムのメイン操作画面



図3-3. システムによって出力される報告書の主要構成

5. 創薬や治療法の創出を目指した臨床試験の実施

- 非小細胞肺癌手術例における全ゲノム解析を用いたバイオマーカー研究 (WJOG16622L)
非小細胞肺癌手術例において、PD-1/PD-L1抗体または、オシメルチニブによる術後補助療法の新たなバイオマーカーを全ゲノム解析、およびRNAシーケンシングを用いて探索する。
- 全ゲノム解析に基づく局所進行胃癌に対する術前化学療法の有効性と安全性を評価するバイオマーカーの探索的研究 (JCOG1509A2)
JCOG1509試験 (局所進行胃癌における術後補助化学療法に対する術前化学療法の優越性を検証することを目的としたランダム化比較第III相試験) の登録患者について、全ゲノム解析とRNAシーケンシングを実施し、ゲノム情報と臨床情報を統合することで、有害事象・予後・治療効果と関連するバイオマーカーを探索する。
- 染色体破砕を伴う切除不能な進行・再発の固形癌に対する免疫チェックポイント阻害薬とPARP阻害薬の併用を検討する第I相試験 (JRCT2041240201)
染色体破砕を伴う固形癌を対象として、免疫チェックポイント阻害薬 (ニボルマブ) およびPARP阻害薬 (ニラパリブ) 併用療法における安全性および有効性の評価を行う。

今後の取り組んでみたいこと

- 解析・評価・報告書作成にAIを導入し、検査品質の向上とゲノム医療業務の効率化を進める。
- プロモーター・イントロン領域に潜むアクションナブル変化を探索し、新たな治療標的の可能性を開く。
- 新規ゲノム不安定性指標を開発し、その生物学的意義を明らかにする。
- 本研究で開発した「がんゲノム医療統合システム」の導入施設の拡大を図る。
- 本研究を通じて得た知見および技術について、全ゲノム解析実施組織と技術連携を進めていく。

研究の意義 (解決したい課題)

- 全ゲノム解析の臨床導入の実現および円滑な導入に向けた体制の構築。
- CGP検査では把握することが困難な染色体再構成やコピー数変化を含む全ゲノムレベルの情報について、WGSおよびRNA-seqの統合解析により包括的に解析し、治療選択に結び付く症例の増加に努める。
- 発症要因の解明および新規治療標的の探索を推進することにより、将来的な創薬開発へとつながる基盤の確立を目指す。

【COIの開示】
本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はご
ざいません。

領域番号: 全ゲノム A-2

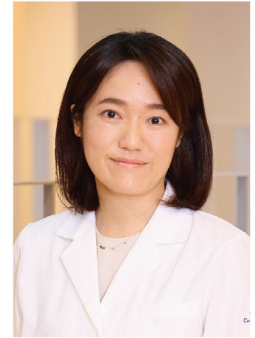
がん全ゲノム解析等による実践的個別化医療体系構築と拡充をめざした 多施設共同研究

代表機関: 独立研究開発法人 国立がん研究センター中央病院
研究開発代表者名 (ふりがな): 角南 久仁子 (すなみくにこ)

概要

本研究班では、がんや難病に対する全ゲノムシーケンス (WGS) 解析の臨床実装を目的の一つとして策定された「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院7施設 (国立がん研究センター中央病院、国立がん研究センター東病院、東京大学医学部附属病院、岡山大学病院、北海道大学病院、京都大学医学部附属病院、九州大学病院) において、説明同意取得からエキスパートパネルを経たWGS解析結果の担当医返却までの一連のワークフローの構築と、臨床現場視点での課題抽出を実施している。また、大規模臨床試験 (CONDUCTOR・ENSEMBLE試験、JCOG2316A試験) と連携し、WGS解析等に基づく新規バイオマーカー探索を行っている。さらに、本研究班で得られたWGS解析データおよび臨床情報は、AMED全ゲノムプロジェクトの他研究班と共有し、二次利活用が想定されているWGSデータベース構築に寄与している。

WGS解析の臨床実装に向けては、その臨床的有用性の評価が重要であるが、これまでの検討において、希少がんではWGS解析によって診断確定に寄与する病的バリエーションが多く同定されており、WGS解析の臨床的有用性の一つであることが示唆された。また、課題抽出においては、WGS解析における精度管理、WGSエキスパートパネルにおける標準化および人材育成、WGS解析データ管理や再評価の必要性等が挙げられており、今後発足する事業実施組織との課題共有および協働が重要と考えられる。



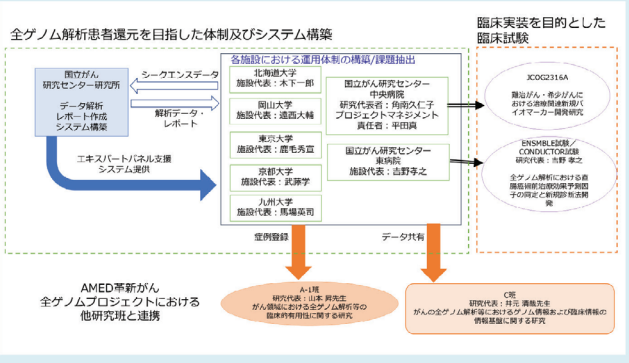
kusunami@ncc.go.jp

キーワード

全ゲノム解析、がんゲノム医療、臨床実装、希少がん

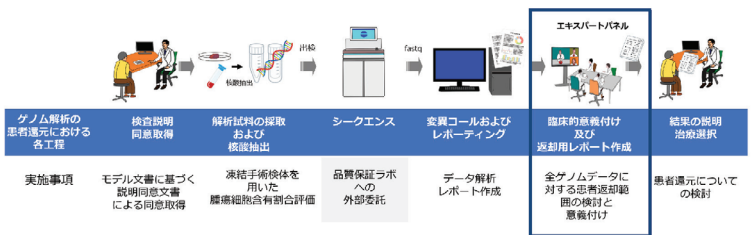
研究内容と成果

研究体制



研究成果: WGS解析データの患者選元フロー構築

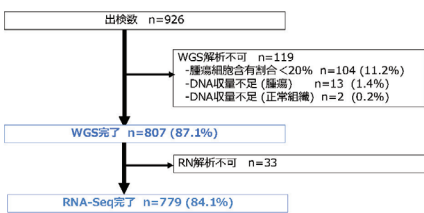
- ・保険診療で実施されているがんゲノムプロファイリング検査の流れを踏襲した患者選元フローを構築。
- ・エキスパートパネル (EP) における検討が患者選元における重要な位置を占める。
- ・EPはゲノム研究者、臨床遺伝専門医、薬物療法専門医、生物情報研究者など多職種が参加し、治療推奨/診断寄与/遺伝相談外来受診推奨の観点から各症例を議論し、報告書を作成し担当医へ提供している。



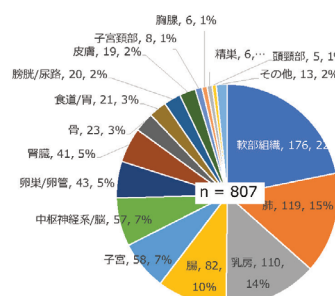
研究成果: 臨床実装を考慮した実行可能性および臨床的有用性検証

(国立がん研究センター中央病院症例)

1) 実行可能性

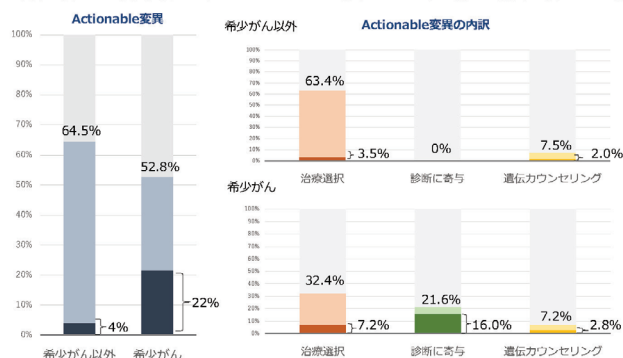


2) 臨床的有用性: 解析がん種内訳



3) 臨床的有用性: Actionable変異*の割合

- ・全症例におけるactionable病的バリエーションを有する割合は59.6%であった。
- ・希少がんにおいて確定診断に寄与する病的バリエーションを有する割合が21.6%と高かった。
- ・既存の検査では検出困難が想定されるactionable病的バリエーションを有する割合は希少がん症例で高かった。



*Actionable遺伝子異常の定義

- 1) 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本経学会「次世代シーケンスを用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン第2.1版」におけるエビデンスレベルD以上での治療推奨もしくは臨床試験推奨が可能な病的バリエーション
- 2) 小杉ガイドライン (ver.4.2) およびACMG/AMP ver.3.2 listに基づき開示が推奨される生殖細胞系列病的バリエーション
- 3) 診断確定に寄与する病的バリエーション

WGS解析でなければ検出不可能な可能性のあるactionable遺伝子異常の割合

今後の取り組みでみたいこと

全ゲノム解析プロジェクトの一環として臨床実装に向けた前向き臨床試験が計画中です。

研究の意義 (解決したい課題)

全ゲノム解析の臨床実装に向けた課題を多くの医療分野と共有し、ゲノム医療の発展に寄与していきたいと考えます。

がん領域・血液がん・B-2 (南谷班)

研開発課題名 Comprehensive Detection of Driver Events in Myeloid Neoplasms by Whole-genome Sequencing

代表機関 Kyoto University

研究開発代表者名 (ふりがな) : Koji Okazaki

概要

Recent genomic studies have substantially improved our understanding of the molecular pathogenesis of myeloid neoplasms (MNs), including AML and MDS. However, most previous analyses relied on exome or targeted sequencing, leaving the role of non-coding alterations and complex structural variants largely unexplored. Moreover, mutational processes shaping MN genomes remain incompletely understood. To address these gaps, we performed large-scale, deep whole-genome sequencing (WGS) of MNs, aiming to comprehensively identify driver events in both coding and non-coding regions and to define their underlying mutational mechanisms.

キーワード

#myeloid neoplasms, #whole-genome sequencing #driver events

研究内容と成果

Our aim is to establish an integrated genomic landscape of myeloid neoplasms through high-depth WGS, focusing on:

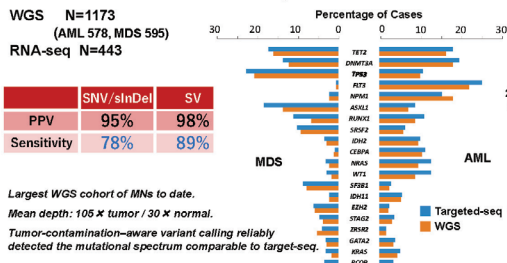
1. Detection of novel coding and non-coding driver mutations and structural variations.
2. Characterization of mutational signatures and their etiologies.
3. Identification of recurrent genomic mechanisms contributing to leukemogenesis.

To do so, we conducted WGS of 1173 tumor-normal pairs (578 AML, 595 MDS; mean depth 105x/30x) Variant calling employed Mutect2 and GRIDSS2 with in-house filtering to correct for tumor contamination in normal controls. Paired targeted deep sequencing (n = 886) and RNA-seq (n = 443) validated and complemented genomic findings. Driver enrichment was evaluated by dNdScv, OncodriveFML, NBR, and LARVA. Signature analysis was performed by SigProfiler. Structural events, chromothripsis, and enhancer hijacking were functionally annotated by clusterSV, shatterseek,

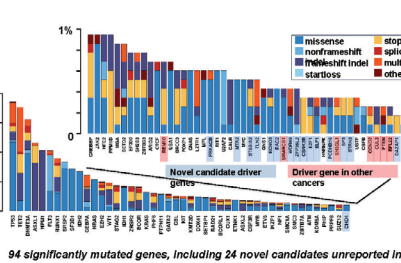


K.Okazaki1103@gmail.com

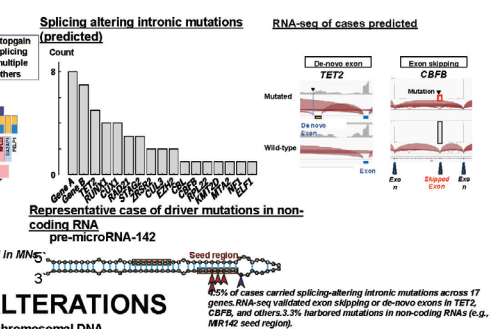
COHORT AND DATA QUALITY



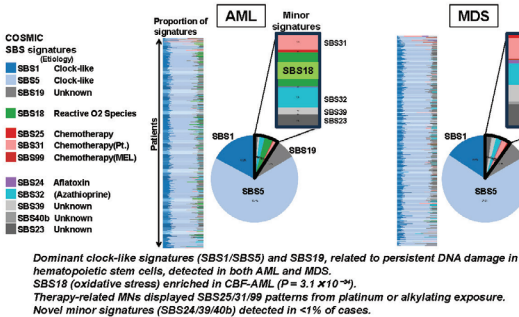
MUTATIONAL LANDSCAPE



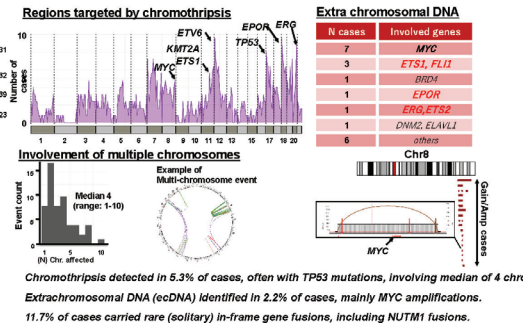
NON-CODING AND SPLICING DRIVERS



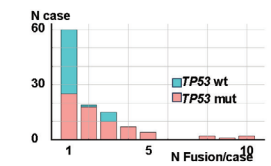
MUTATIONAL SIGNATURES



COMPLEX STRUCTURAL ALTERATIONS



Solitary gene fusions



Novel candidate driver fusions



今後の取り組みでみたいこと

We look forward to getting acquainted with peer researchers who can together strive toward the better future.

研究の意義 (解決したい課題)

Our ultimate goal is to elucidate the diversity and re-establish the foundation of our knowledge on the genetic landscapes of the myeloid neoplasms for better understanding and treatment development.

全ゲノム_全ゲノム解析等実行計画の推進にかかる研究

[COIの開示]本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。

『小児がんの全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に基づく創薬等のイノベーションの創出をめざした研究』

代表機関 国立大学法人東京大学

研究開発代表者名(ふりがな)： 加藤元博(かとうもとひろ)

概要

本研究開発では、小児がんの診断・治療への応用を目的として、全ゲノム解析等を中核としたデータ基盤の整備とその利活用を推進してきた。令和5年度から現在にかけて、小児がん症例に対する全ゲノム解析等の情報に加え、詳細な臨床情報、フォローアップ情報、有害事象情報などを統合することで、質・量ともに充実した解析基盤の構築を実現した。この基盤をもとに、小児がんの発症・進展・再発に関わるゲノム異常の探索および診断・治療への応用可能性の検討を進めた。



加藤元博
katom-tky@umin.ac.jp
https://x.com/cure_for_kids



座右の銘：いつもいいことさがし
趣味：バスケットボール
好きな映画：最高の人生の見つけ方
弱点：お酒が飲めない

キーワード

小児がん、全ゲノム解析等

研究内容と成果

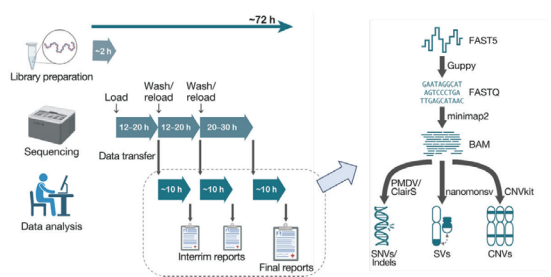
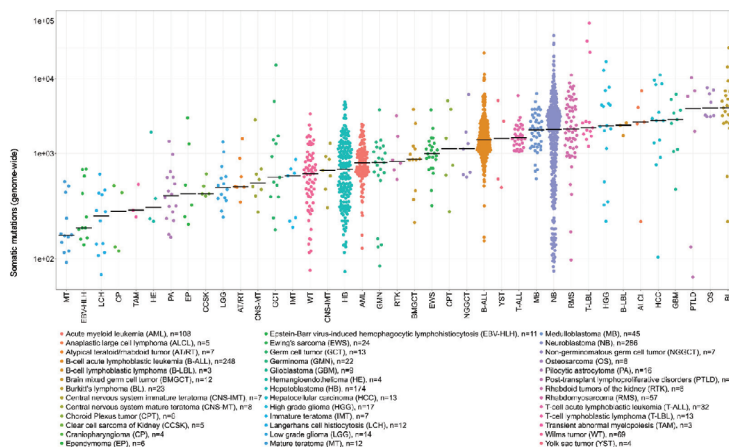
【背景】

小児がんの主な特徴

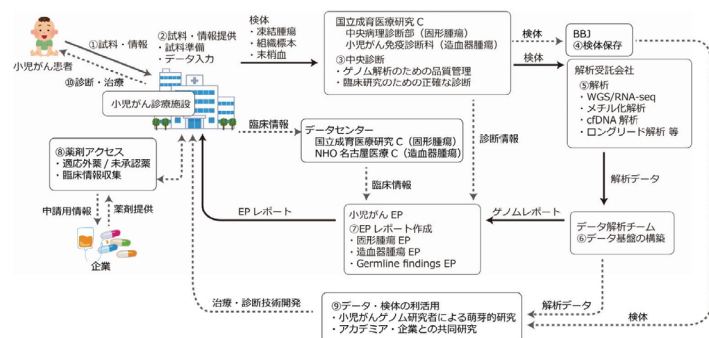
- ・ 希少な病型が多く、診断に熟練を要する
- ・ 化学療法が中心であり、細胞の特性に応じた治療選択が必要
- ・ ゲノムプロファイルが細胞特性と密接に関連し、診断補助・予後予測にも有用
- ・ 構造異常(転座やコピー数異常など)も重要
- ・ Cancer predispositionの関与している範囲が広く、おおい

【研究の内容】

- ・ 小児がんの全ゲノム解析1469例の解析情報・臨床情報を活用
- ・ 小児がん全ゲノム情報の基盤作成
- ・ 小児がんに関連する遺伝性腫瘍の体制整備
 - ・ 例：小児遺伝性腫瘍レジストリ研究
- ・ 進歩した解析技術の活用
 - ・ 例：ロングリード解析によるTAS-LRS



今後の取り組みでみたいこと



研究の意義(解決したい課題)

- ・ 全ゲノム解析の他班等と連携
- ・ **ドラッグラグ解消(出口戦略)と検査ラグ解消(入口戦略)**を並行して実施
- ・ **ゲノム診断+病理診断+臨床情報収集+検体保存**を含んだグランドデザイン
- ・ 研究治療と治療開発の往復により相互に発展させ、成果の導出を加速

小児がんの全ゲノム解析等のデータ基盤の充実と診療応用に資する成果の創出

東京大学医学部附属病院小児科 研究代表者：加藤元博（かとうもとひろ）

概要

小児がん診療では、腫瘍の分子学的特徴を迅速に把握することが重要である。なかでもゲノム異常は、診断、リスク分類、治療の適応判断に与える重要な要素である。本研究では、TAS-LRS (Targeted Adaptive Sampling - Long Read Sequencing) 技術を活用した診断システムの構築を目指し、これまでに230例の小児白血病症例を対象として関連遺伝子の異常を網羅的に解析した。その結果、複雑な構造異常の検出やアレルごとのバリエーション情報、メチル化情報に基づく分類など本技術の特性を活かした情報を取得でき、臨床的に有用な分子情報を迅速に得ることが可能であった。現在将来の診療応用に資するために検討を進めている。

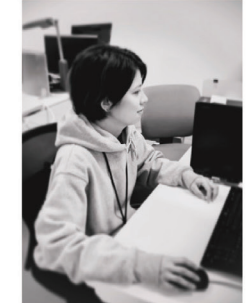
キーワード

小児がん、急性白血病、Nanoporeロングリードシーケンス

研究内容と成果

背景・目的

小児がんにおけるゲノム異常解析は、診断精度の向上、予後予測、治療選択に臨床的有用性を有する。一方、現行のスクリーニング検査には網羅性の限界があり、非典型的な異常を見逃す可能性がある。WGSなどの網羅的解析は有用だが、結果取得に時間を要し、初期治療への反映が困難であることが課題である。また、ショートリードシーケンスでは複雑な構造異常検出に限界がある。本研究では近年普及が進むロングリード解析技術を活用することで、従来迅速な診断が困難であった症例に対しても診断精度の向上に資するシステムの構築を試みる。



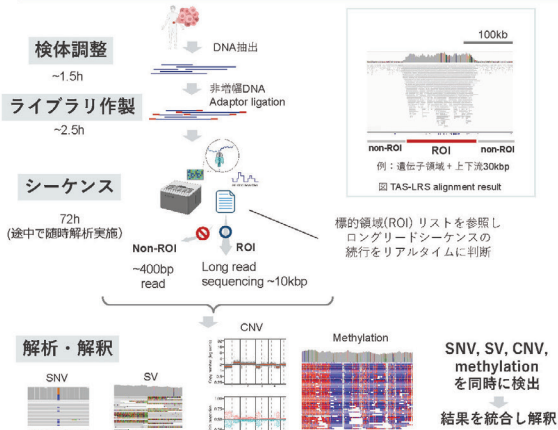
発表者：佐藤亜以子（さとうあいこ）

ひとこと：音楽とコーヒーが好きです
そろそろ子育て終盤です
どうぞよろしくお祈りします

開示すべきCOIはありません

方法・結果

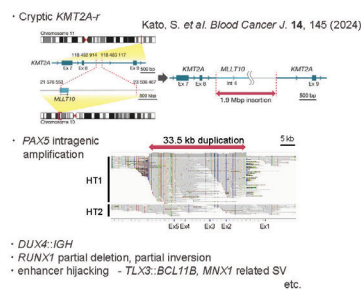
TAS-LRSを用いたがんゲノム解析ワークフロー



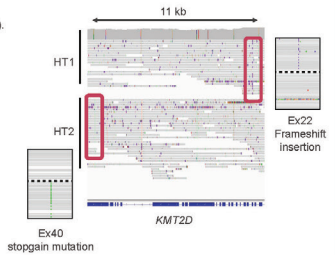
TAS-LRS実施

小児白血病 (JCCG-WGS, 小児ALL全ゲノム解析実施症例) 230例 (2026.1時点)
ROI: 白血病関連遺伝子領域(581遺伝子)および周辺領域 (30kb or 1Mb) 計108.9Mbp (3.2%)
ROI mean depth: x41.1 (x15.8-x74.0)
N₅₀: ROI 8672bp, non-ROI 435bp (2025以降, 全てmedian)
JCCG-WGS TAT: median 6.5 days (4-10)

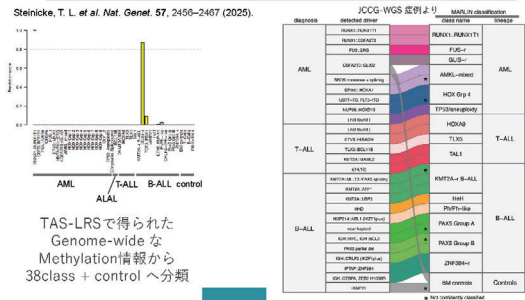
SVの検出



アレル別バリエーション検出



メチル化データによるAI classification (MARLIN)



TAS-LRSの特徴を活かし迅速に臨床的に有用な情報を得られるシステム構築へ

まとめ

Nanoporeのロングリード技術を用いたTAS-LRSはDNA単独解析であるが、従来プラットフォームと比較して単一実験から得られる情報量が多いという利点を有する。従来の技術では困難であった領域へのマッピング、複雑な構造異常 (SV) の検出、ハプロタイプ解析 (phasing) が可能となるほか、変異情報と同時にリード単位でのメチル化情報を取得できる点も特徴である。これらの情報を統合的に解析することで、腫瘍ゲノムの全体像をより詳細に把握できる可能性が示された。今後は、これまでの結果を踏まえて多検体での解析を進めるとともに、随時解析パイプラインの改良等を行うなどの検討を進める。

今後取り組んでみたいこと

小児がんの領域で診療の基盤づくりに貢献したいと考えています。

得意分野・技術

シーケンス・マイクロアレイ等を用いたがんゲノムの網羅的解析

【本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。】

B-5 卵巣がんに対するゲノム医療の実装と新規治療戦略構築のための全ゲノムおよびオミックス解析研究

公益財団法人がん研究会 森 誠一 (もり せいいち)

概要

多様な組織型からなる卵巣がんの全ゲノム解析を実施し、正確な病理・臨床情報を備えた高品質の 1,349 症例のデータセットを構築した。TCGA 子宮体癌の分類法を本コホートに応用し分子型分類を行ったところ、従来の4分子型に加え、新規のコピー数異常分子型 (CNH-B) を同定した。CNH-B は *ATM* の欠失と両アリルを保持した状態でのコピー数増幅と相関した。ドライバー構造変異として、70 の新規候補領域を同定した。

キーワード

日本人非漿液性卵巣がん、WGS解析、新規分子型

研究内容と成果



発表者：後藤 理
公益財団法人がん研究会
がんプレシジョン医療研究センター
がんゲノミクス研究部
Mail: osamu.gotoh@jcr.or.jp

研究室URL
www.jcr.or.jp/genome/department/genomics/index.html
github.com/jcr-genome/
趣味：ランニング (競歩/マラソン)

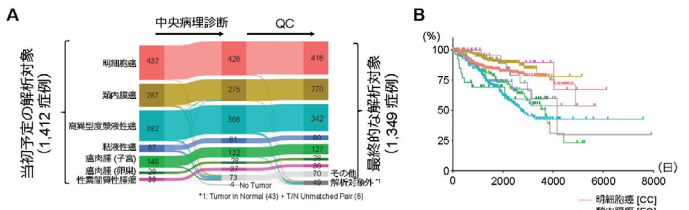


図1. バイオバンク保管の、多様な組織型からなる卵巣がんの全ゲノム解析
A. 中央病理診断と品質管理。B. 解析症例の組織型別全生存率。シーケンスは、正常検体 (深度 30 以上) 腫瘍検体 (深度 120 以上) のペア解析を実施。

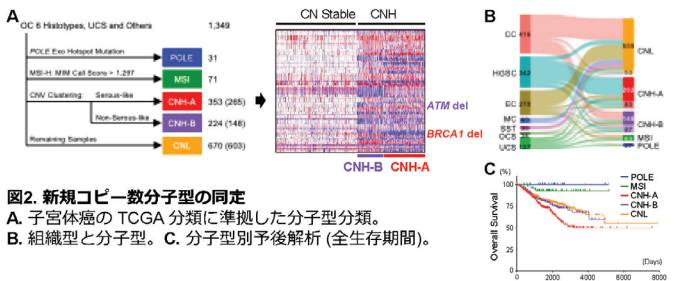


図2. 新規コピー数分子型の同定
A. 子宮体癌の TCGA 分類に準拠した分子型分類。
B. 組織型と分子型。C. 分子型別予後解析 (全生存期間)。

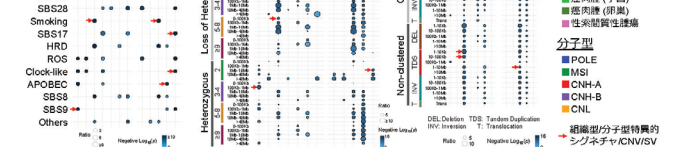


図3. 組織型/分子型別変異シグネチャー
A. 体細胞1塩基置換 (SBS)。B. コピー数変異 (CNV)。C. 構造変異 (SV)。パールの大きさは変異頻度、色の濃さは統計学的強さ (-log10 p)、赤矢印は組織型/分子型特異的シグネチャー (p < 1 × 10⁻⁶; others p > 0.05) を示す。

- まとめ
1. 正確な病理診断情報・高品質の解析データ・良質な臨床情報が揃った 1,349 症例のデータセットを構築した。
 2. 新規コピー数分子型を同定した。既報のサブタイプ CNH-A は *BRCA1* 欠失、新規のサブタイプ CNH-B は *ATM* 欠失と相関した。
 3. CNH-A は片アリル欠失の CNV が多かった。CNH-B は両アリルを保持した状態の CNV が多く、APOBEC シグネチャーが高かった。
 4. 卵巣がん 1,349 検体より 101 領域のドライバー SV 候補を同定し、そのうち新規のドライバー SV は 70 領域であった。

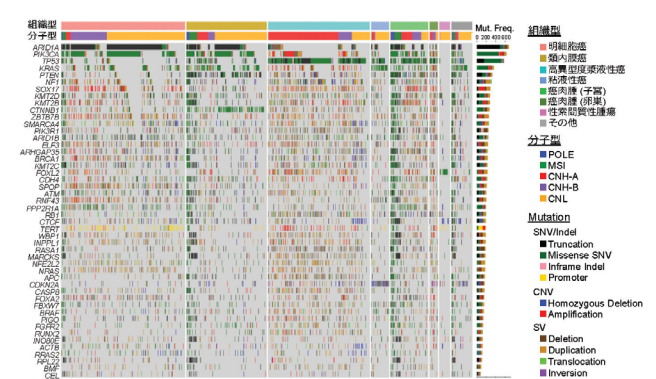


図4. 組織型/分子型別ドライバー変異パターン
コーディングおよびプロモーター領域の体細胞 SNVs/Indels について、8種の解析ツール (dNdScv, OncodriveFML, ActiveDriverWGS, MutSig2CV, DriverPower, Dig, NBR, LARVA; q < 0.005 Brown法で統合) を用いて解析。右棒グラフは遺伝子毎の変異頻度を示す。

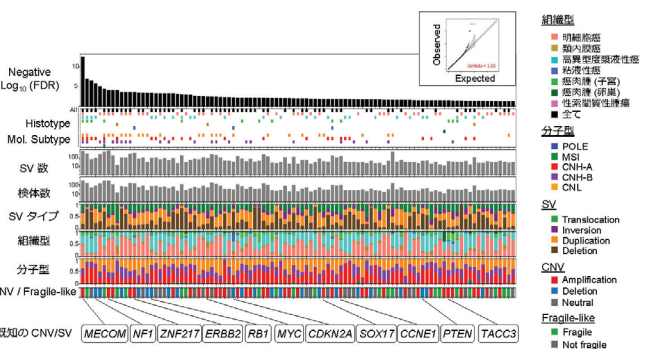


図5. ドライバーSVの同定
fishHook (v0.1) を用いて、ブレイクポイントの出現頻度が期待値よりも有意に高いゲノム領域を同定した (右上挿入図)。ブレイクポイントが有意に集積していた 114 のゲノム領域を示す。

今後の取り組んでみたいこと

これまでの大規模ゲノムコホート研究では対象とされてこなかった組織型の卵巣がんを対象として、全ゲノム解析によってのみ捉えることが可能な特徴を明らかにしたい。特に、SV、CNV、mobile element を統合的に解析するツールを開発し、これらのゲノム異常を病態と結びつけることで、その生物学的妥当性を実証したい。

研究の意義 (解決したい課題)

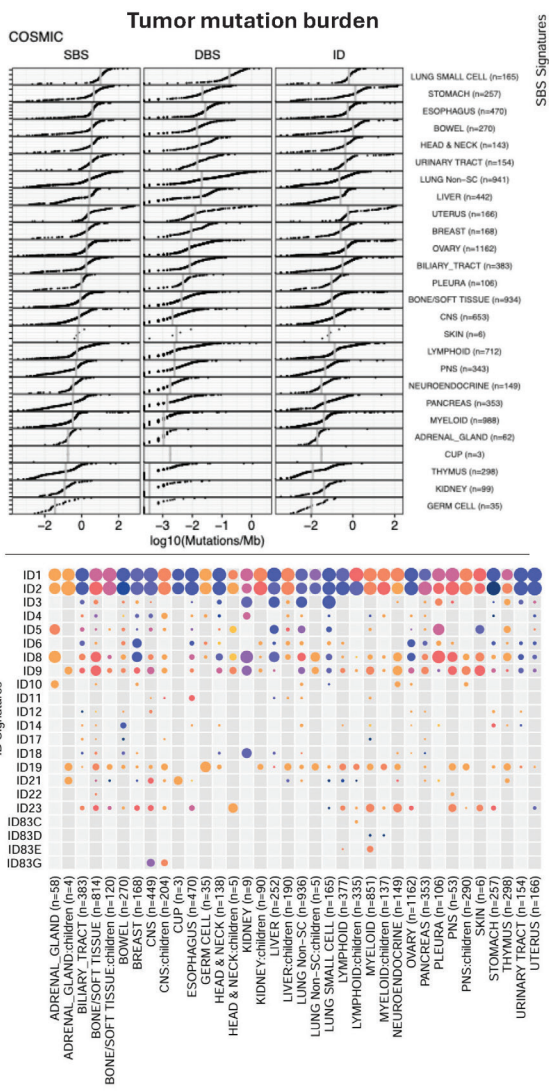
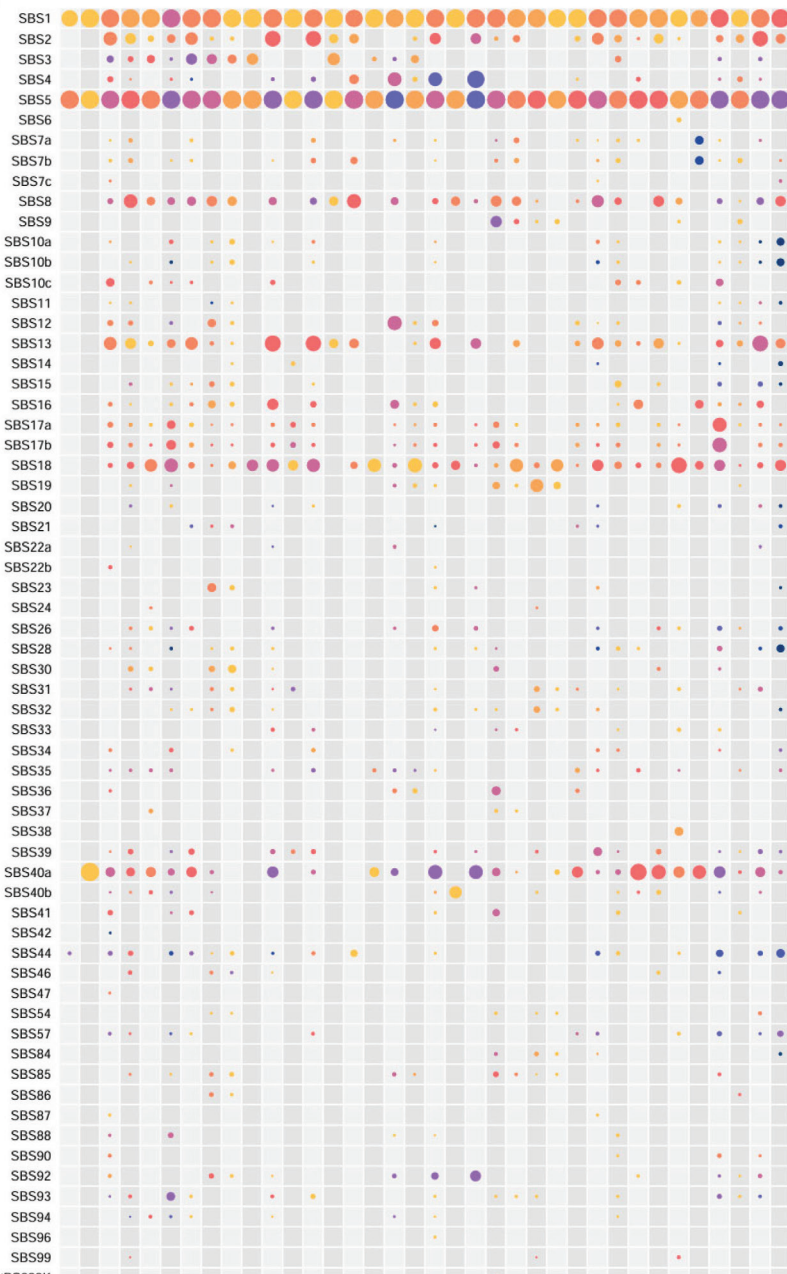
がんの発生・進展を強力に制御することのできる予防法・診断法・治療法の開発を目指す。日本人に多い明細胞癌および希少がんである卵巣・子宮癌肉腫に着目し、難治性の本態解明やゲノム医療の実装に貢献する。

全ゲノムB7班 Mutational Signatures of Japanese Pan-Cancers

Jonhson A. Todd¹⁾、片山琴絵²⁾、井元清哉²⁾、中川英刀¹⁾

1) 理化学研究所 がんゲノム研究チーム (B7班)、2) 東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター (C班)

We here analyzed the mutational signatures of 9523 cancer cases in Genome research in Cancers and Rare Diseases (G-CARD) by using SigProfiler. We first ran SigProfiler *de novo* mutation signature extraction for each group of samples using 100 NV repetitions, to determine a narrower range of likely optimal target signature numbers at which to run using the higher repetitive settings. Target signature numbers in the initial run were set from 25 for SBS and from 1 to 15 for DBS and ID. We then re-ran SigProfilerExtractor for 500 NMF repetitions for signature number between the optimal (starred) and most stable signature numbers, the SigProfiler initial run output and used SigProfiler "Suggested_Solution" from the final runs for downstream analysis. Over all samples, the initial runs utilized 294 hours of real-world time on nodes with four NVIDIA V100 GPUs, 12 CPUs, and 107 GB of RAM + SSD scratch disk, while the final runs utilized 10 hours of node time. *De novo* signatures were decomposed using SigProfiler with COSMIC 3.2, SIGNAL All, and SIGNAL organ specific signature references. For plotting and signature summaries we extracted ECD clinical data for the patients who had QC somatic mutation data and coded the presumed tissues or organs from the cancer diagnostic fields (26 groups). In the final analysis, we had 9458 samples annotated with tumor origin at 8427 samples that had at least 100 somatic mutations.



【COIの開示】
本課題に関連し、開示すべきCOI関係にある企業等はございません。

領域1・C班・解析・データセンター班



全ゲノム情報を患者に還元するための ゲノム・臨床情報基盤の研究

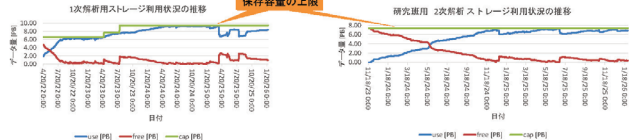
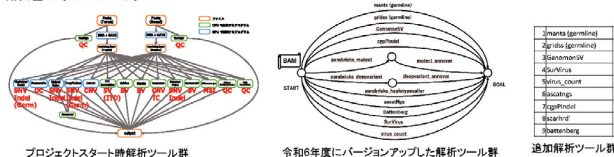
東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター

研究開発代表者名： 井元 清哉

概要 解析・データセンターがゲノムデータ・臨床情報の収集、解析、データベース化、患者還元、利活用、管理・運用に使用する情報システム基盤を、ベンダーロックインを避け、オープンかつ相互運用の高い個々の要素技術を広く詳細に比較検討を行い、一体的なシステムとして構築することを研究目とする。更に、その情報システム基盤を通じたデータの利活用を促進する体制の構築を目指す。解析・データセンターでは、シーケンス解析される検体および検体に関する情報、患者の臨床情報・同意情報、ゲノム等データ、データ解析結果および利活用等、極めて広範囲な情報を取り扱うため、この広い領域をカバーするため、本研究はおおまかに4つの項目から構成される。(1)ゲノム解析・クラウド基盤・監視：ゲノムデータの収集・解析・データベース化、統一解析パイプラインの改善、およびクラウド基盤・Visiting環境の構築とシステム運用・セキュリティ対策について検討し、情報システム基盤を構築する。また、A-2と協力し、全ゲノムレポートの高度化に取り組む。(2)検体・集中管理システム：残余検体を中央で保管・管理することで検体の2次利用を促進し、ゲノム・臨床情報データベースの貴重な研究基盤をアカデミアフォーラムや産業フォーラムにおいて最大限に利活用するために一元化して集中管理するシステムを構築する。(3)臨床情報自動収集システム：各医療機関で使用している電子カルテシステムに依存しない標準化されたWebAPIでデータ入出力が可能な臨床情報収集システムの稼働を目指し、各医療機関における臨床情報抽出の仕組みと、複数の医療機関の情報を統合するための中央システムを構築することで、現場の負担を低減しつつ臨床情報を可能な限り自動的に収集するシステムの構築を行う。(4)データ共有・利活用支援：蓄積されたデータの利活用推進のためにこれまでに開発してきたWeb APIシステムの必要なセキュリティ強化に加えた稼働維持、Web APIのオンプレミスとクラウドのハイブリッド構成の検証を行う。これらの研究開発を進め、相互に密な連携を図ることにより一体的に運用できる情報システム基盤の構築を推進する。本発表では主に(1)と(4)での取り組みについて示す。

情報システム基盤の構築および解析パイプラインの運用と結果共有

解析・データセンター構築班として、年間1万症例規模の全ゲノム(WGS)解析を支える情報システム基盤を整備し、統一解析パイプラインによる一次解析と各班への結果返却・二次解析環境提供を運用している。統一パイプライン(2021年開発)により令和6年度末までに約14,000症例の解析を完了し、SNV/Indel/CNV/SV、腫瘍率、MSIなど多様なゲノム異常のカタログ化を進めた。解析結果はアライメント済みデータを含め研究班へ共有し、二次解析用の解析環境とともに提供している。本プログラムで収集するWGSデータ(腫瘍x120/正常x30)は世界的にも高深度であり、年間2,000例を超える高品質WGS/RNA-seqベア解析データを安定的に産出できる体制を確立している。一方、令和6年度には解析ツールの見直し・バージョンアップを実施し、再解析を開始、年度内に約5,000症例の再解析を完了した。各班からはWGS解析による新規構造異常(SV)の報告が増加する一方で、ショートリード解析の限界も指摘されており、ロングリードシーケンスによるデータ取得によって、ショートリードと統合した構造異常検出精度の向上に取り組んでいる。このためにロングリードデータ解析パイプラインを整備し、解析精度向上のためhuman pangenome reference対応へのパイプライン更新を進めている。これらの大規模解析の進展に伴い、ペタバイト級データを保管する一次・二次解析用ストレージは急速に逼迫しており、解析データの退避・移行、新規ストレージ導入、オンプレミス外資源の活用などを組み合わせながら運用を継続している。研究進展に伴うデータ量増大に対応するため、解析基盤とデータ管理基盤を一体的に設計・拡張することが、持続可能な全ゲノム解析基盤運用における重要課題となっている。

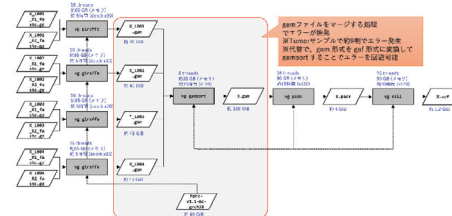


ロングリード解析およびPangenomeへの取り組みと課題

がんゲノム解析では、従来の単一リファレンスゲノム(GRCh38)に依存した解析において、構造的多様性や挿入配列の欠落に起因するリファレンスバイアスが存在し、特に構造変異(SV)やコピー数変化の検出に限界があった。そこで本研究では、リファレンスバイアスの軽減と変異検出精度の向上を目的として、Pangenomeを用いた解析基盤の検討を進めている。Pangenomeは複数のゲノムを統合したグラフ構造を用いることで、集団多様性や稀な配列変異をより適切に扱うことが可能であり、特にロングリードシーケンスとの組み合わせにより複雑領域における高精度な解析が期待される。日本人集団に適したPangenome構築を見据えた解析基盤の整備も重要な課題である。一方で、Pangenome解析には計算資源・運用面での課題が存在する。グラフリファレンスはデータサイズが非常に大きく、アライメントデータやインデックスは数十～数百GB規模となり、ストレージ容量およびI/O処理の負荷が増大する。また、グラフベースマッピング(例:vg giraffe)は従来の線形リファレンス解析と比較して計算コストが高く、メモリ・CPU消費が大きいことから、大規模WGS解析では高性能計算基盤が必要となる。さらに、関連ツールの急速な進化に伴い、バージョン依存性や再現性確保、安定運用も重要な課題となっている。ロングリード解析とPangenome対応は、次世代の高精度ながんゲノム解析基盤を実現するための重要な技術的ステップである。

#	Item	bwa (GRCh38)	Vg giraffe (GRCh38/Minigraph-Cactus)
1	Memory Usage	8GB	70 GB
2	execute time	4 hour (GPU)	45 hour(CPU)
3	File Size	350 GB (bam)	510 GB (bam)

Tumor サンプル (depth x120) のデータで、16CPUコア、メモリ100GB、ストレージ500TBのマシンを1台用い、変異検出するのに約80時間かかる



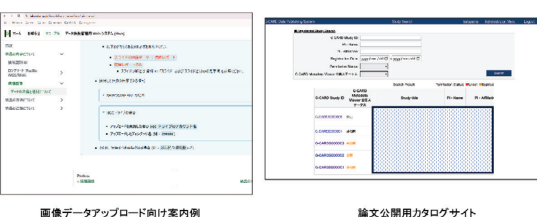
データ共有・利活用支援に向けたデータダッシュボードの整備

全ゲノムデータ解析により得られたゲノム変異情報と、収集した臨床情報を統合し可視化するためのデータダッシュボードを整備した。本システムは、研究者およびコンソシアム参加者が多様なデータを横断的に探索・解析するための情報公開基盤として位置づけられ、蓄積データの利活用促進を目的としている。本ダッシュボードでは、症例情報(年齢・性別等)、がん種、SNV/Indel/構造変異(SV)などのゲノム異常情報を統合して表示可能であり、複数データセットの横断比較、条件指定による症例抽出、変異分布の可視化などを通じて、研究仮説形成や解析対象選定を支援する。さらに、アカデミアフォーラムおよび産業フォーラムにおけるゲノムデータ・臨床情報の利活用を見据え、Webベースで操作可能な検索・閲覧環境(プレ検索システム)として整備を進めており、将来的には解析環境との連携を含めたオープンなデータ利活用基盤の構築を目指す。ゲノム変異と臨床情報を統合的に可視化することで、データ探索から解析仮説形成までを一体化する研究基盤を実現した。



多様な関係機関・利用者を支えるポータルサイト運用

解析・データセンターは、シーケンス受託会社、出検医療機関、研究者、ならびにデータ利活用を目的としたコンソシアム参加者など、多様な関係機関・利用者や連携して運用されている。これらの関係者に対する情報提供および運用支援を目的として、ポータルサイト(https://takenoko.hgc.jp/)を整備・運用している。本ポータルでは、障害情報やメンテナンス情報などの運用状況を随時共有するとともに、出検医療機関向けにデータ授受管理システム(kiwis)、統一解析パイプライン(CaGMeJ)の概要、データ公開システム(pine)、病理画像納品マニュアル等を提供している。また、シーケンス受託会社向けにはショートリード(WGS/RNA)およびロングリード解析データの納品仕様や運用手順を公開し、データ品質の標準化と円滑なデータ連携を実現している。さらに、本プロジェクトから得られたデータを用いた研究成果の公開を支援するため、論文で使用されたシーケンスデータの登録・デポジットを管理するカタログサイト(https://vanilla.hgc.jp/)も運用している。本サイトは、論文公開に伴うデータ公開を円滑に進めるための基盤として機能し、データの追跡性・再利用性の向上に寄与している。このようなポータルサイトを通じた情報共有は、大規模全ゲノム解析プロジェクトにおける運用効率の向上、品質管理の統一、およびデータ利活用の加速に重要な役割を果たしている。



結語 本研究では、解析・データセンターとして全ゲノム解析・臨床情報統合・データ共有を一体的に支える情報システム基盤を構築し、大規模解析の実運用を実現した。統一解析パイプライン、データ可視化基盤、ポータル運用を通じて、研究者・医療機関・データ利用者をつなぐ持続可能なデータ循環モデルを形成している。今後はロングリード解析およびPangenome対応を進め、より高精度ながんゲノム医療とデータ利活用基盤の発展を目指す。