

公募説明会資料

- 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と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利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※¹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

※ 1 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※²のプロトコールについて以下の**5つの要件**を満たしているかどうかを、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）
- クオリティーコントロール（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

※ 2 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。次世代シーケンサーを用いる解析であっても、以下に該当するものは本事項には含まれず、「ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコール(様式)」の申告・提出は不要です。

- ・全ゲノム又は全エクソーム以外を対象とするゲノム解析
- ・アレイ解析
- ・サンガー法によるシーケンス解析

他にも含まれない例としては、ターゲットシーケンス（疾患関連遺伝子パネル、ミトコンドリアDNA等）、トランスクリプトーム解析（RNA-seq、scRNA-seq等）、エピゲノム解析（ATAC-seq、ChIP-seq、Hi-C等）、DNAメチル化解析（WGBS）、転写発現制御解析（Ribo-seq、Hi-C等）、免疫レパートリー解析（TCR-seq等）、リキッドバイオプシー（cfDNA等）、腸内細菌叢解析（メタゲノム解析、16S rRNA解析）のような解析があります。

なお、ここに例示されていない解析であっても、「ヒト全ゲノム又は全エクソームの塩基配列を網羅的に取得するもの」に該当しない場合は、本事項の対象外となります。

- 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※³を提出することにより、解析プロトコー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。

※ 3 ヒト全ゲノムシーケンス解析プロトコール様式