



Seagaia Meeting 2022

# ゲノム情報の二次利用の実現に向けて

2022年5月21日

東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

医療情報ICT部門 ゲノム医科学情報学分野

荻島 創一

東北メディカル・メガバンク機構  
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION



# ゲノム情報による健康の改善

“Improving the health of all people”  
「すべての人々の健康の改善」



Fig 2 The future of genomics rests on the foundation of the Human Genome Project.

# Genomics enters healthcare

ゲノムによる医療が始まる

1 MILLION PEOPLE

All  
of  
Us



アメリカ  
NIHが100万人  
をAll of Usの研究  
プログラムに  
リクルート



オーストラリア  
103の研究機関、  
医療機関が連携した  
Australian  
Genomicsの  
プログラムによる  
ゲノム医療の実装

フィンランド  
2020年まで  
に人口の10%  
が医療として  
ゲノムデータ  
をもつ

10%

Genomics  
england

100,000  
PATIENTS



イギリス  
2020年までに  
10万人の患者が  
医療として  
ゲノムデータをもつ

biobank<sup>uk</sup>

# 100,000 Genomes Project



Over **100,000** genomes



Over **97,000** patients and family members

```
110001010101001010100101010000101
110110111010101010001011101000101
1101010100010011101010001010100010
001001001110010001000010101010100
1001111011001010101110101111001101
```

**21+** Petabytes of data.  
1 Petabyte of music would take **2,000** years to play on an MP3 player.

がんおよび希少疾患を  
対象として  
10万の全ゲノム解析  
を実施



**13** Genomic Medicine Centres, and  
**98** NHS Trusts within them were involved in recruiting participants

英国の総人口6,600万  
の1割の500万に拡大



Around **5,000** NHS staff  
(doctors, nurses, pathologists,  
laboratory staff, genetic counsellors)



Over **3,000** researchers and trainees

Genomics  
England



Research  
Environment

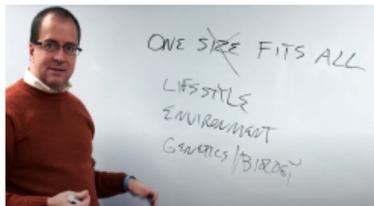
53PB  
200GB \* 100,000

Data Visiting



# All of Us

## RESEARCH PROGRAM



### DATA AND RESEARCH CENTER (DRC)

Big data capture, cleaning, curation, & sharing in secure environment

*Vanderbilt, Verily, Broad Institute*

### BIOBANK

Repository for processing, storing, & sharing biosamples

*Mayo Clinic*

### PARTICIPANT CENTER

Direct volunteer participant enrollment, digital engagement innovation, & consumer health technologies

*Scripps Research Institute  
(with multiple partners)*



### PARTICIPANT TECHNOLOGY SYSTEMS CENTER

Web & phone-based platforms for participants

*Vibrent Health*

### HEALTH CARE PROVIDER ORGS (HPOs)

Clinical & scientific expertise network, enrollment & retention of participants

*20+ regional med centers, FQHCs, VA, future awards to grow network*

### COMMUNICATIONS & ENGAGEMENT

Comms, marketing, & design expertise; Engagement coordination & community partners network

*Wondros, HCM, future awards to grow network of community partners*

## Researcher Workbench

The Researcher Workbench is a cloud-based platform where registered researchers can access Registered and Controlled Tier data. Its powerful tools support data analysis and collaboration. Integrated help and educational resources are provided through the Workbench User Support Hub.



### WORKSPACES

Registered researchers use workspaces to access, store, and analyze data for specific research projects. Workspaces are collaborative and can be shared among other registered researchers within a project team.



### NOTEBOOKS

Researchers with R or Python experience can perform high-powered queries and analysis within the *All of Us* datasets using our integrated, cloud-based Jupyter Notebook environment.



### DATASET BUILDER

The Dataset Builder allows researchers to search and save collections of health information about cohorts, called concept sets. Researchers can search and save concepts from a particular domain and use them in the Dataset Builder.



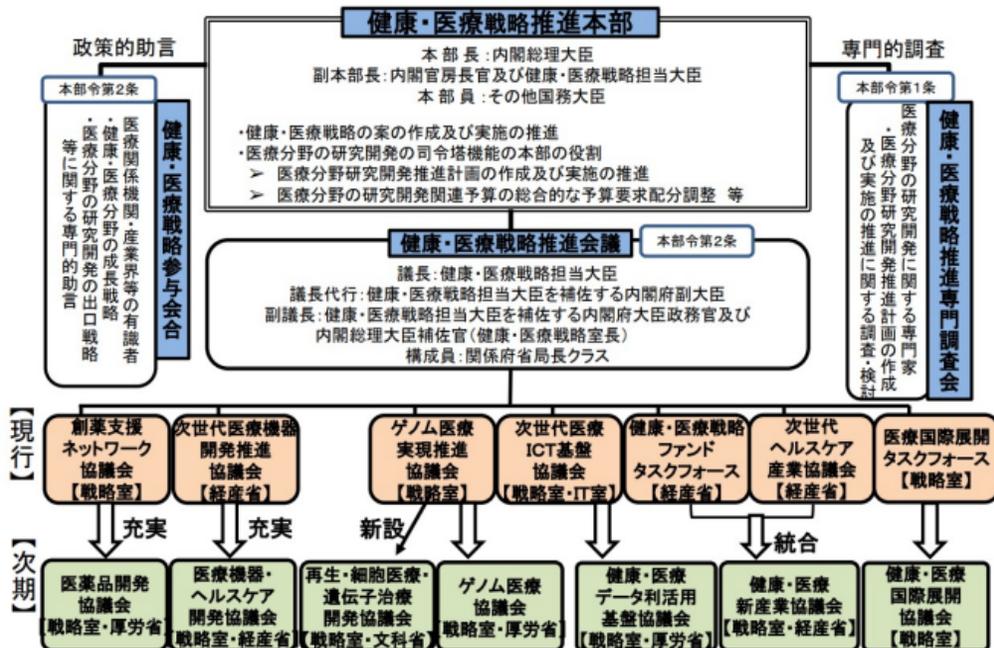
### COHORT BUILDER

The Cohort Builder is a custom, point-and-click tool that allows researchers to create, review, and annotate groups of participant data, or cohorts, within the *All of Us* dataset.

# ゲノム医療の実現へ向けたわが国の取り組み

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ 平成27年7月

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1日



ゲノム医療協議会 発足

# 全ゲノム解析等実行計画

2019年6月

自民民主党データヘルス推進特命委員会提言  
経済財政運営と改革の基本方針2019

ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

2019年10月 8日 第1回難病に関するゲノム医療の推進に関する

2019年10月16日 第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する

2019年10月23日 第1回ゲノム医療協議会

**10万症例の全ゲノム解析へ**

2019年12月20日 全ゲノム解析等実行計画（第1版）

2020年12月 8日 第4回難病に関するゲノム医療の推進に関する

2020年12月10日 第5回難病に関するゲノム医療の推進に関する

第5回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する

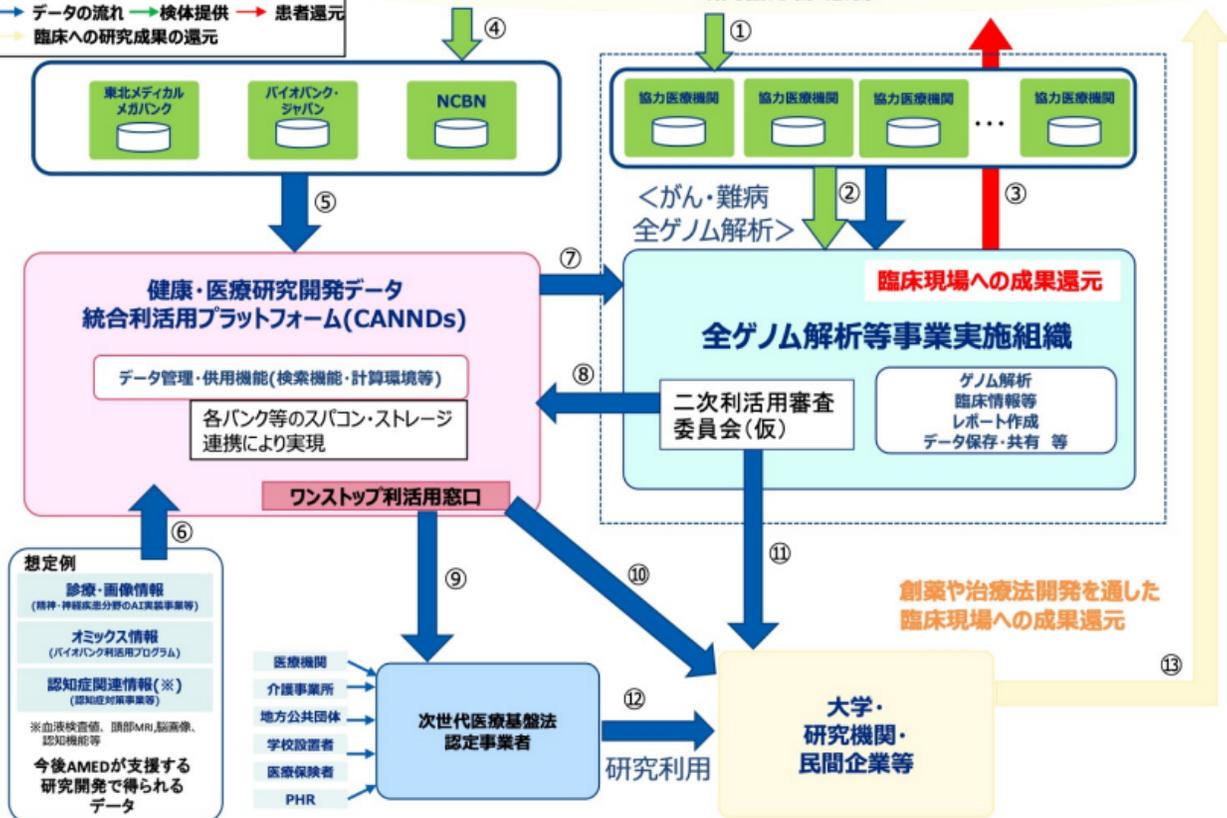
**全ゲノム解析等実行計画にしたがって実施中**



# 全ゲノム解析結果等の患者還元及び研究開発向け利活用

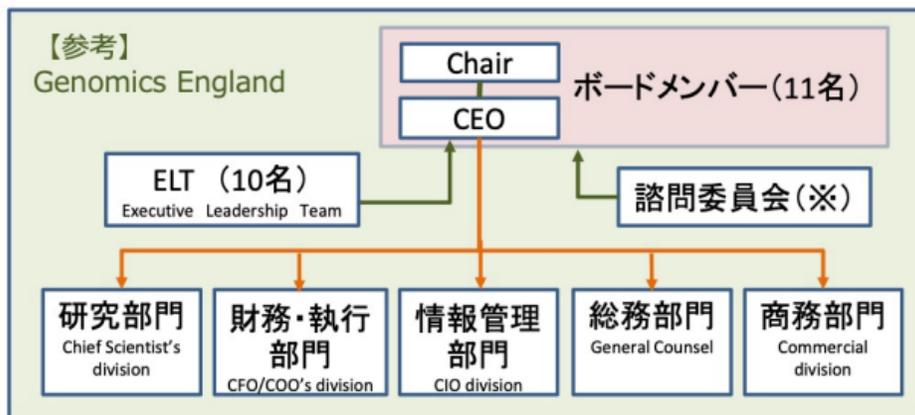
## 【R4～ 研究開発フェーズ】

→ データの流れ → 検体提供 → 患者還元  
 ○ 臨床への研究成果の還元



## 全ゲノム解析等の推進に向けた実施組織（案）

- 実行計画の実施を担う事業実施組織（以下、実施組織）を検討する。
- 実施組織は「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会(仮称)」における検討に基づき、臨床情報収集、検体の採取・処理・保存、シーケンス、臨床解析、データ保存、データ共有・利活用等の調整を担うことを想定。
- 実施組織の構成は、Genomics England等を参考としつつ、以下についてさらに詳細を検討する。
  - ・責任者を含むボードメンバーをおく。
  - ・①総務、財務に係る部門、②事業管理に係る部門（シーケンスセンター、検体センター、解析・データセンター等の管理（ELSI含む））、③学術研究支援に係る部門（アカデミア支援等）④商務、利活用推進に係る部門（産業界支援等）等を検討する。
  - ・ボードメンバーに対して専門的な助言を行う各種諮問委員会を検討する。



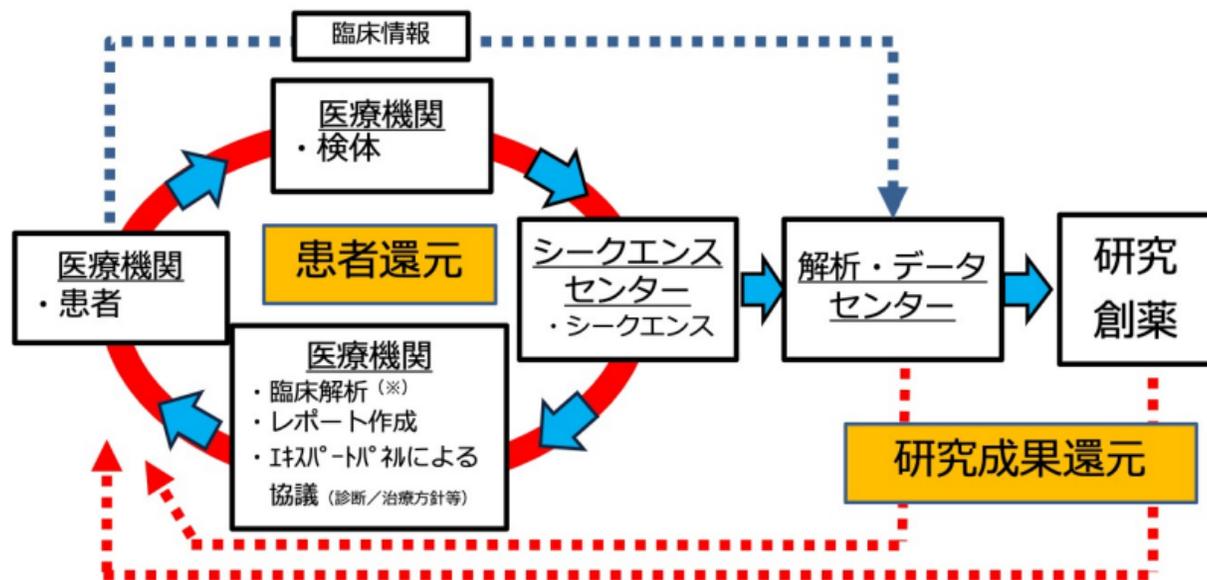
※倫理諮問委員会、科学諮問委員会、データ諮問委員会、アクセスレビュー委員会、GeCIP理事会、監査委員会

# 計画概要図① (医療機関で臨床解析を行う場合)

(患者還元・研究/創薬・日常診療への導入)

患者還元

研究・創薬

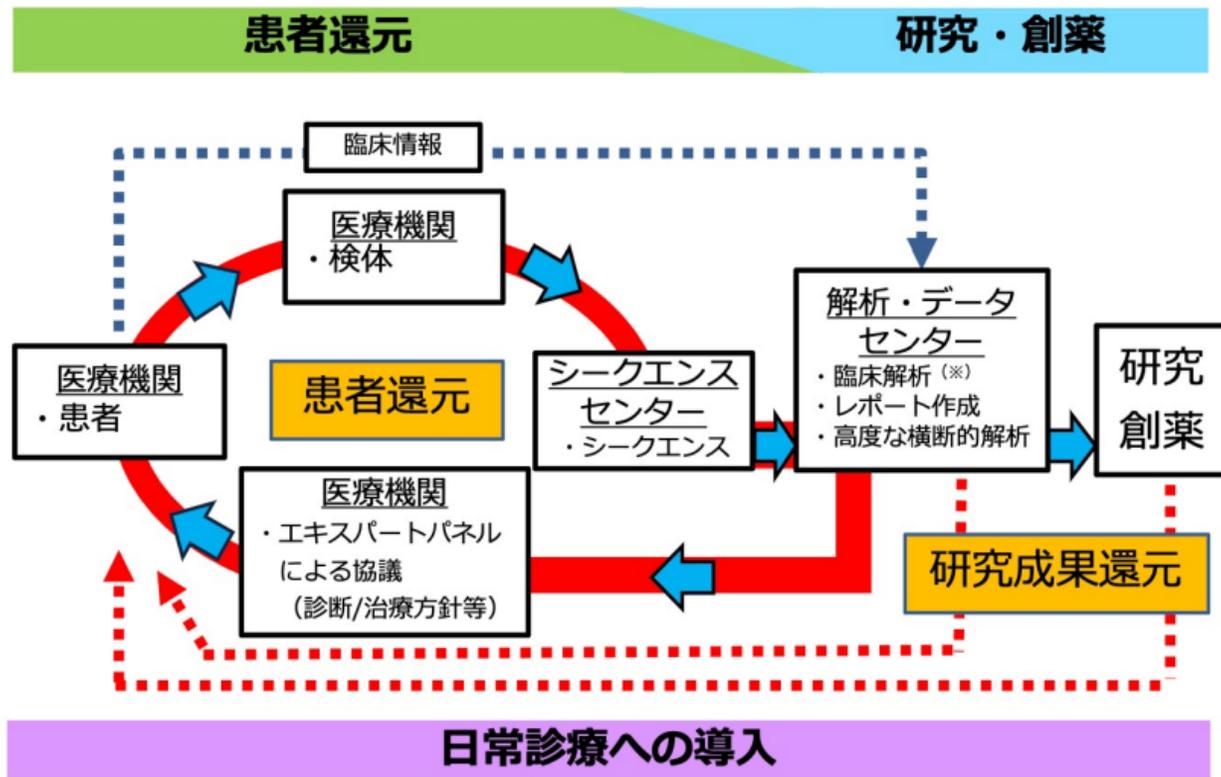


日常診療への導入

(※) 臨床解析は、解析（マッピング、バリエーションコール）、臨床的意味づけ（アノテーション）を含む

# 計画概要図②（解析・データセンターで臨床解析を行う場合）

（患者還元・研究/創薬・日常診療への導入）



(※) 臨床解析は、解析（マッピング、バリエーションコール）、臨床的意味づけ（アノテーション）を含む

# 個人情報保護法におけるゲノム情報の取り扱い

「個人識別符号」とは、当該情報単体から特定の個人を識別できるものとして個人情報の保護に関する法律施行令（平成15年政令第507号。以下「政令」という。）に定められた文字、番号、記号その他の符号をいい、これに該当するものが含まれる情報は個人情報となる（2-1（個人情報）参照）（※）。

具体的な内容は、政令第1条及び個人情報の保護に関する法律施行規則（平成28年個人情報保護委員会規則第3号。以下「規則」という。）第2条から第4条までに定めるとおりである。

政令第1条第1号においては、同号イからトまでに掲げる身体の特徴のいずれかを電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号のうち、「特定の個人を識別するに足りるものとして個人情報保護委員会規則で定める基準に適合するもの」が個人識別符号に該当するとされている。当該基準は規則第2条において定められているところ、この基準に適合し、個人識別符号に該当することとなるものは次のとおりである。

イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列

ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシークエンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの

生殖細胞系列か体細胞系列かは関係なく 個人識別符号

匿名加工や仮名加工は不可能  
研究開発においては、通常、同意を取得し、仮名化して、利活用する

# オプトアウト規定により第三者に提供できる個人データの限定

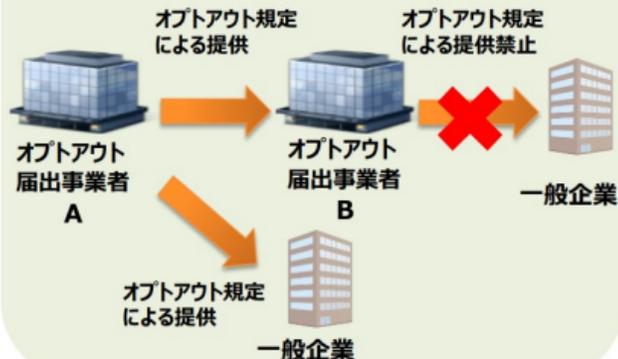
- オプトアウト規定により第三者に提供できる個人データの範囲を限定し、  
①不正取得された個人データ、②オプトアウト規定により提供された個人データ  
についても対象外とする。

現 行	改正後
要配慮個人情報については、オプトアウト規定により第三者提供することができない。	要配慮個人情報に加え、以下の情報もオプトアウト規定により第三者提供することができない。 ①不正取得された個人データ ②オプトアウト規定により提供された個人データ

## ①不正取得された個人データ



## ②オプトアウト規定により取得された個人データ



### 「医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言」の概要

#### 【I】医療情報の利活用

##### 1. 一般の病院や企業が実施する研究への対応

一般の病院や企業が実施する研究について、改正個人情報保護法の文言解釈等を通じて、従前同様、オプトアウト同意で個人情報を利用できるようにする。

##### 2. 製品開発への利用のための法整備

臨床情報やゲノム情報の、製品開発目的を含む第三者提供等での利活用を、オプトアウト同意で行えるよう、法令上の措置を講じる。特に、過去の治験における対照群の情報を、別の開発や承認申請において利活用できるようにする。これらに対応するため、個人情報保護法の運用の改正及び次世代医療器基盤法や医薬品医療機器等法の改正等を行う。

社会的な合意の下でのゲノム医療の健全な育成を図るため、遺伝因子の影響が強いと考えられるゲノム情報について、医療を含む多様な分野に関して、差別や社会的不利益を防止するための法令上その他の必要な措置を講じる。

#### 【II】ゲノム医療の情報基盤の構築

政府が積極的に関与し、事業体の会員となる製薬会社等と連携してゲノム医療の情報基盤を構築し、同時に、以下の取り組みを進める。

- ①標準化・電子化された臨床情報の自動収集システムの実装化、患者へのリコンタクトと臨床情報の収集への支援
- ②安全性が高く高速でアクセス可能なクラウド上での情報提供基盤の整備、長期にわたるデータ蓄積が可能なストレージ環境の確保
- ③データサマリーと患者が同意したデータ利活用の範囲の供覧、詳細データは個別契約を締結の上で提供
- ④データ解析用のパイプラインやアノテーション技術の研究開発
- ⑤パイオインフォマティクスや遺伝カウンセリングの専門人材の育成

#### 【III】全ゲノム解析等実行計画

「新しい資本主義」の実現に資する、創薬につながるなど国民への還元可能性が高いものを優先する。当座は、患者検体の解析を優先する。

##### 1. 難病

遺伝因子の影響が強いと考えられる単一遺伝子疾患、全ゲノム解析によって診断がつく可能性のある未診断疾患等を優先する。家族の参加を求め、トリオ解析を行う。薬剤開発主体の希望に応じたオミックス解析の追加的な実施を可能とする。また、過去の研究レジストリーを統合する。

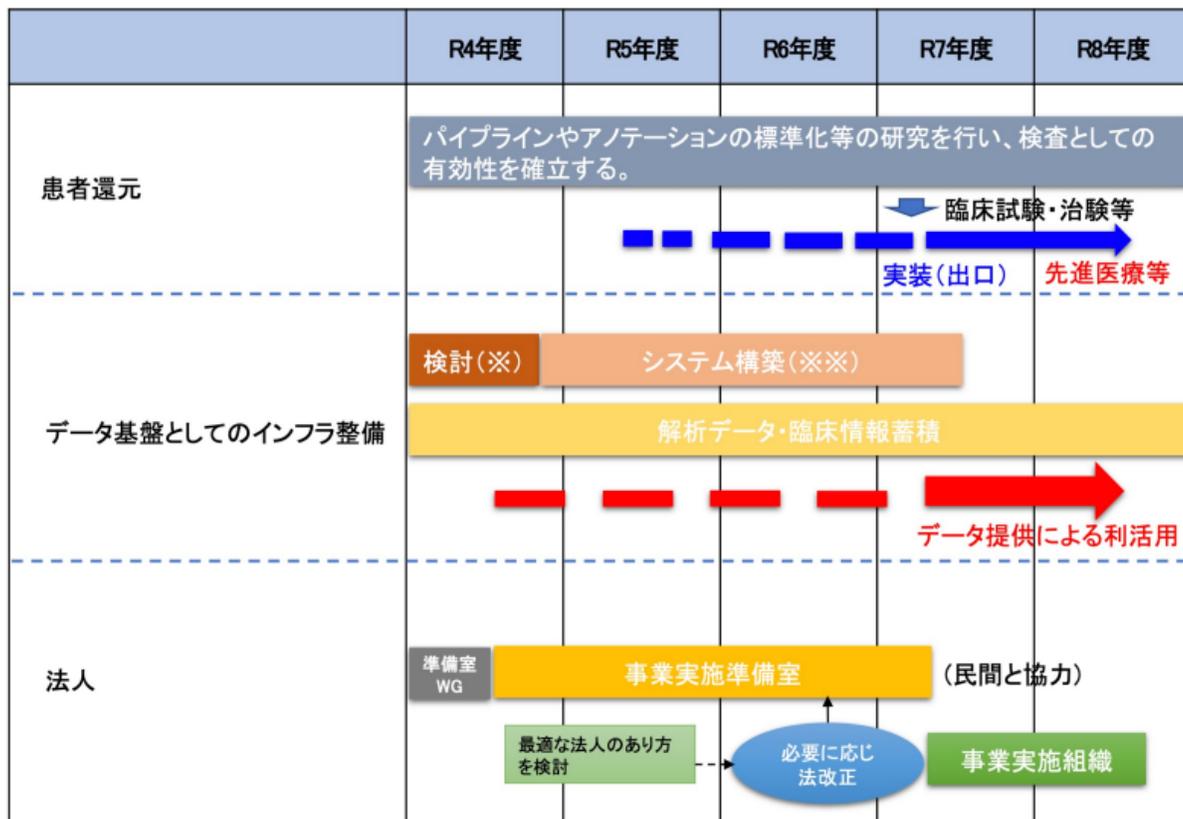
##### 2. がん

マルチ・オミックス解析を基本とする。がん化に至り易い遺伝因子の可能性が考えられる若年性がんや家族性がん、標準的な治療法が無く創薬の標的の発見が必要な難治性がん、がん抗原を認識していると考えられる免疫細胞の解析、がん再発を早期に検出するリキッド・バイオプシーなどを、優先する。

#### 【IV】事業化に向けた組織の構築

令和7年度から、政府から独立した主体で事業化することを決定方針とし、令和5年度を目標に最適な事業実施組織の形態(株式会社、特殊法人、公益財団法人等)について検討し、令和6年度までに法令上の措置を講じる。事業化に向けて、解析症例の蓄積や情報基盤等の整備のために安定的財源を確保する。令和4年度内に、そのための準備組織を設置する。人種多様性のある他国との連携を検討する。

## 中期的なスケジュール



(※)データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※)臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

# 大規模な前向きゲノムコホートとバイオバンクで挑む 個別化医療・個別化予防

## ゲノムコホート調査は個人に合わせた予防医療確立の鍵である

### 大規模前向きゲノムコホート調査の強み

- 病気になる前のデータがわかる
- 本格的な発症前の微小な兆候を探すことも可能になる
- 病気にならなかった人のデータもわかる
- 症状の進行を追うことができる

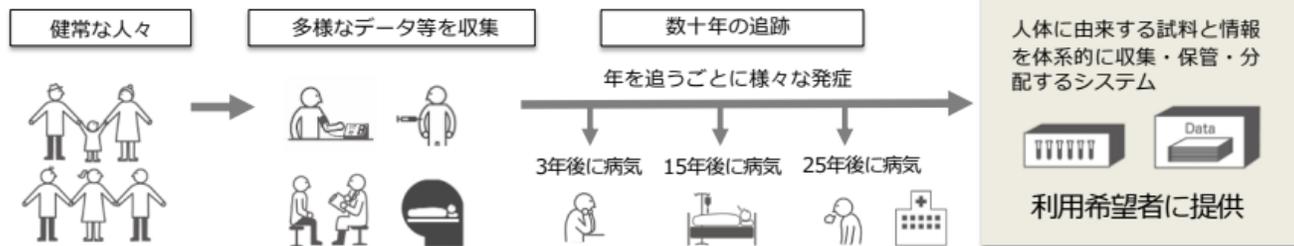
\*患者コホートでは、病院に来る前の正確な情報はわからない



未来型医療のエビデンスとなる  
ビッグデータを収集

\*ヘルステック（健康・医療×IT）にも活用可

### 大規模前向きゲノムコホート調査



# 地域住民コホート・三世代コホート

2種類のコホートを活用することにより大きな成果を目指す

## 地域住民コホート

沿岸部を中心に**8万人以上**の成人

宮城登録者 52,232名

岩手登録者 31,861名

総計 84,093名

2016年3月末で新規リクルート完了

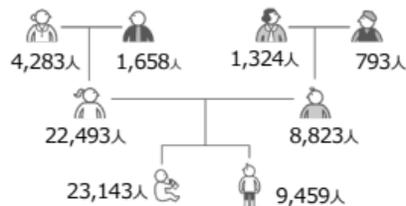
**目標達成**



## 三世代コホート

産院等で妊婦さんを中心に、子世代、親世代  
祖父母世代の三世代、**7万人規模**

登録者 73,529名\* (2019年8月31日現在)



\*曾祖父母78人と拡大家族1,475人を含む

総計15万人以上のリクルート達成

15万人超の参加者に順次、再来所依頼を開始

# コホート調査の健康調査項目

## 採血：

協力者全員より34mlの採血

### 検査項目

	末梢血一般
	血液像
	血糖
	HbA1c
	GOT
	GPT
	γGTP
	総コレステロール
	HDLコレステロール
	中性脂肪
	尿酸窒素
	Cr (eGFRとして回付)
	尿酸
	血清ペプシノゲン
	ヘリコバクターピロリ
	グリコアルブミン
	特異的IgE (5項目)
	総IgE
	シスタチンC

採  
血  
検  
査

他に、尿・歯垢、唾液、  
母乳なども採取

## 調査票による生活習慣等の把握

- 標準的な調査項目（運動、飲酒、喫煙、食事、診療情報、人間関係、女性の健康に関する項目、住所氏名等）
- 震災関連項目（抑うつ、被災状況、ストレス）
- ゲノム関連項目（体質、出生地等）

参加者の健康づくり  
に役立つことが明らか  
になっている項目  
について、検査結果  
を回付中

## 地域支援センターにおける詳細検査

特に、身体年齢を調べる検査を実施（希望者のみ）

眼科的検査（眼底・眼軸長・眼圧・網膜断層写真）、**MRI検査**、

聴力検査、呼吸機能検査、家庭血圧、口腔内診察、頸動脈エコー検査  
体組成計、踵骨骨密度、脚伸展力検査、タブレットアンケート調査 など



## 追跡調査\*

### 3) 公的データ・発症登録

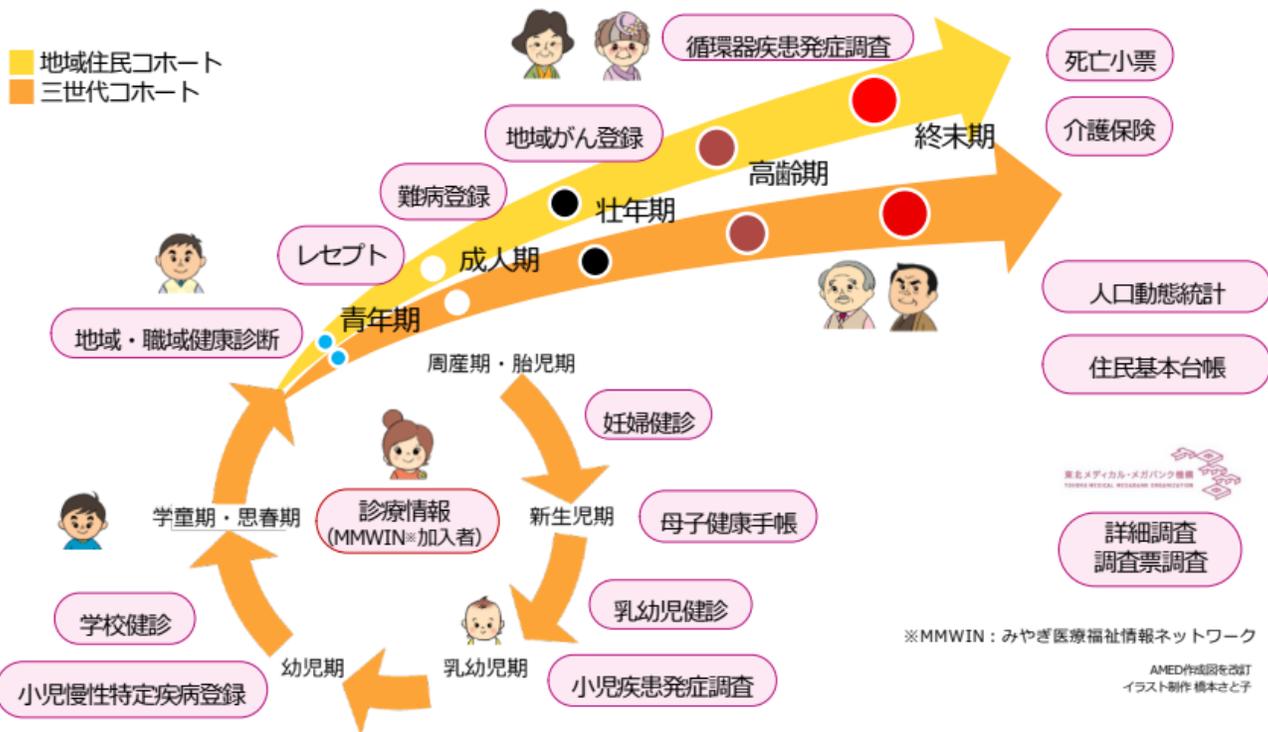
### 4) 対面型調査（詳細二次/三次調査）

- 地域支援センターに在所いただき、生理機能検査、バイオバンク用の試料取得（採血）等を行う
- 企業等の協力を得てアドオン（追加）コホート調査を実施する

\*以上の追跡調査については参加者からの同意を得ており、2017年度より本格的に実施している

# ライフコースデータの情報収集

ライフコースデータのリンケージにより詳細な縦断的解析が可能に



# 大規模ゲノム・オミックス解析

## 先端的な解析を実施して価値の高いデータベースを作成・公開

### 全ゲノム解析の実施

1億塩基

- 全ゲノム解析を実施し、**日本人全ゲノムリファレンスパネルを構築**  
- **1万4千人のリファレンスパネル (14KJPN)** 公開 (2021年)
- 長鎖シーケンスなど様々な技術やITを駆使し、**日本人のゲノム解析のひな型となる日本人基準ゲノム (JG1)** を構築 (2019年)、更に更新版**JG2.1**を公開 (2021年)

- 世界に先駆けて千人規模の全ゲノム解析を実施 (現在、世界は数十万人規模に)
- 複数名で構成される民族集団別の基準ゲノムは世界初



### 簡易ゲノム解析ツールの開発と大規模解析の実施

- 日本人に最適化した簡易ゲノム解析ツール「ジャポニカアレイ®」を開発しバージョンアップを継続 (2017年v2上市)、2019年刷新版**ジャポニカアレイ®NEO**を発表
- **令和2年度に15万人全員のアレイ解析を完了**

- 民族別アレイの開発は今や世界の主流  
昨秋、Nature Medicine誌が、アレイを用いたゲノム検査の医療への活用を提言
- ゲノム以外のデータの重層化にも先駆的に対応



### オミックス解析の実施

- 血漿中の代謝物等を解析して**日本人多層オミックス参照パネル jMorp を作成**  
- 2.5万人分の代謝物の平均や分布情報 (**jMorp2020**) 公開 (2020年)
- 多層オミックス解析の実施と**リファレンスデータベース (iMETHYL) の公開**  
- 1,100人規模のゲノム多型、DNAメチル化情報と遺伝子発現情報の平均や分布情報を公開

- 2013年11月 1,000人の全ゲノム解読完了
- 2014年12月 ジャポニカアレイ®を用いたゲノム解析サービスを開始
- 2015年12月 1,000人分の全ゲノム情報に基づき、アレル頻度情報を公開
- 2017年10月 ジャポニカアレイ® v2を用いたゲノム解析サービスを開始
- 2017年10月 5,000人分のオミックス解析データを公開
- 2018年6月 3,552人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネル 3.5KJPNv2を公開
- 2019年2月 『日本人基準ゲノム配列』初版JG1を公開
- 2019年9月 4,773人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネル 4.7KJPNおよび1.5万人分のオミックス解析データを公開
- 2019年9月 ジャポニカアレイ® NEOを用いたゲノム解析サービスを開始
- 2020年8月 8,380人分の全ゲノムリファレンスパネル8.3KJPN、日本人基準ゲノム第2版JG2、2.5万人分に拡大したオミックス解析データを公開

2021年7月7日

東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
日本医療研究開発機構

**10万人の全ゲノム解読を目指した、  
統合解析コンソーシアムの設立  
～産官学の連携による大規模解析の実現へ～**

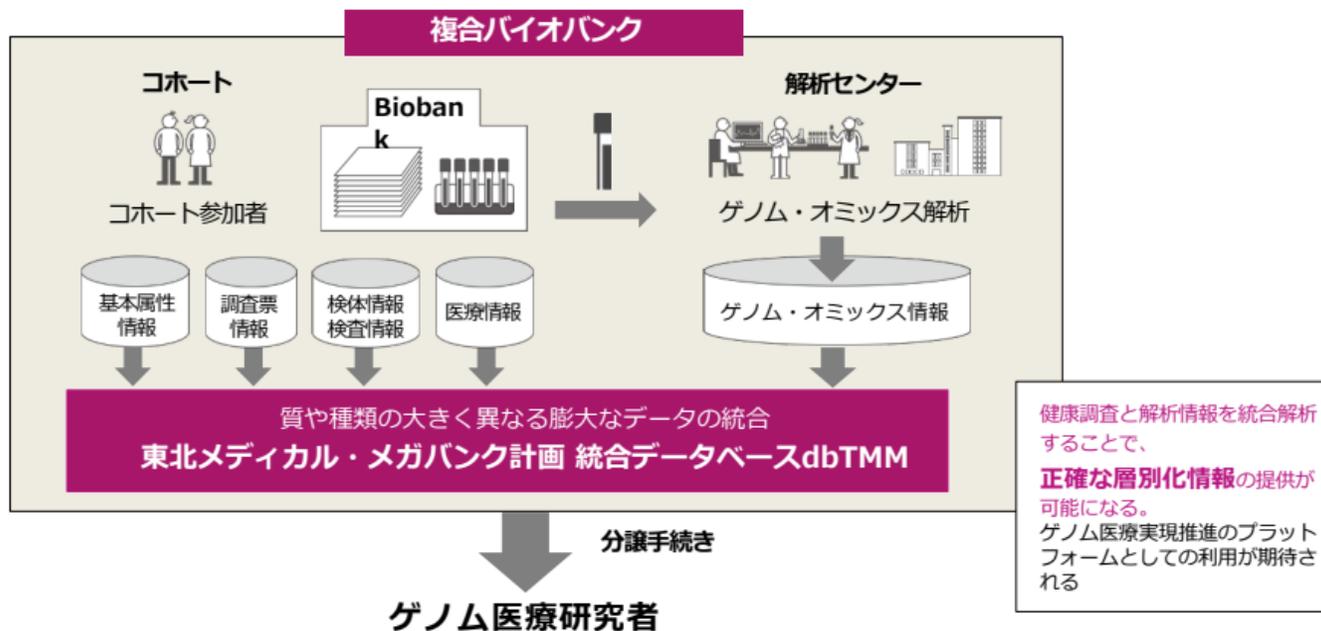
**【発表のポイント】**

- ・東北大学東北メディカル・メガバンク機構 (ToMMo) と製薬企業 5 社の参画による「全ゲノム情報と医療・健康情報の統合解析コンソーシアム」が 2021 年 3 月にスタートしました。
- ・本コンソーシアムを通じて、既解析分等とあわせ総計 10 万人分の全ゲノム解析データを構築することを目指すと共に、全ゲノム情報と東北メディカル・メガバンク計画による各種情報とあわせて統合的な解析を行い革新的な医薬品開発を推進します。

# 統合データベースによる大規模データ統合

統合データベースにはゲノムコホート由来のデータが格納・蓄積されている

- 定められた登録・審査の手続きを経て全国の研究者が利用できる
- “大規模データ向け高速検索”や“検索後層別化集団の統計学的自動特徴付け”等の新たな機能が搭載されている



# 統合データベースによる精確な層別化

ゲノム医療実現の基盤として大規模ゲノム  
コホートの健康調査情報 および  
ゲノム・オミックス情報の  
すべてを統合するデータベースを開発

## 層別化例

体質 (ゲノム配列情報)

8番染色体41519462 (rs515071) = TT

かつ

体調 (検体検査情報) : HbA1c > 6.2

かつ

生活習慣 (調査票 (生活) 情報) : 飲酒の有無 = 有り

かつ

罹患歴 (調査票 (生活) 情報) : 2型糖尿病 = 罹患歴有り

・体質    ・生活習慣、環境曝露    ・罹患歴  
・体調    ・健康状態                    ・個人属性

東北メディカル・メガバンク計画 15万人

健康調査情報 ・基本属性情報 ・検体検査情報 ・調査票情報  
                  ・生理学検査情報 ・医療情報  
解析情報    ・ゲノム・オミックス情報

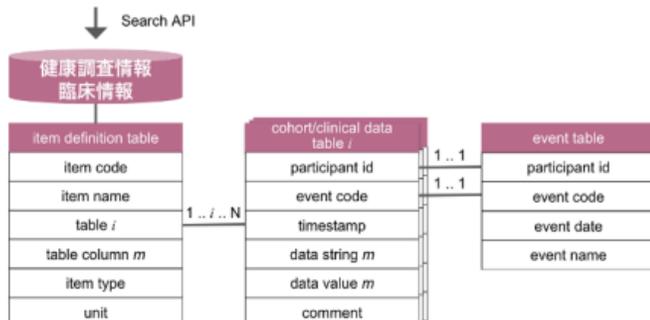


体質、体調、生活習慣、罹患歴を  
統合した精確な層別化

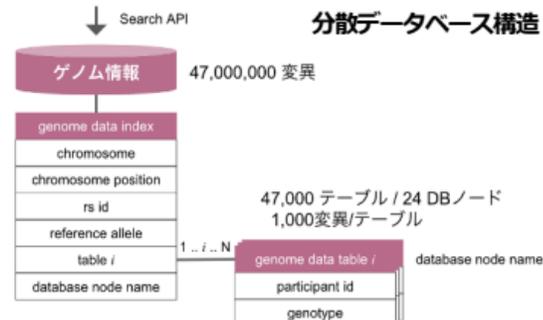


# 統合データベースの構造とデータデータエントリ数

## 縦断的な健康調査情報・臨床情報



## 大規模なゲノム情報



データ種別		データエントリ数	変数数	提供者数	
提供者基本情報		403,073		9	165,511
健康調査情報	検体検査情報	7,281,074	655		132,913
	調査票情報	55,201,730	2931		182,903
	健診情報	1,339,470	39		70,888
	生理機能検査情報	5,577,101	505		26,003
	脳画像情報	6,897,799	1614		4279
診療情報	認知機能検査情報	1,473,234	356		4279
	カルテ情報	5,138,301	1161		22,797
ゲノム情報	全ゲノム情報	183,117,102,675	55,238,945		3315
	SNPアレイ情報	2,854,495,579,124	86,836,730		65,744
オミックス情報	NMRメタボローム情報	138,564	37		3761
	MSメタボローム情報	382,113	415		2900
	プロテオーム情報	88,685	577		497
<b>3兆エントリを超えている</b>		<b>3,037,696,602,943</b>	<b>142,083,974</b>		<b>685,790</b>



# International HundredK+ Cohorts Consortium (IHCC)

Linking cohorts, understanding biology, improving health



IHCCは43カ国の103のコホートで構成され、約5,000万人が参加している  
ゲノム医療の実現に向けて数千万人規模のヒトデータが必要



# Global Alliance for Genomics & Health

Collaborate. Innovate. Accelerate.



**国際的なハーモナイゼーションへの取り組み**



# ゲノムデータの標準化

**Variant Exchange Approaches**  
HGVS, VCF, dbSNP, and more

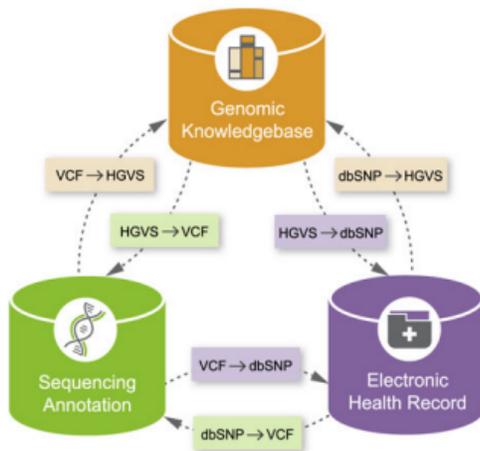
**Variant Types**  
SNVs, indels, CNVs, SVs,  
genotypes, and more

**Variation Representation Specification (VRS)**



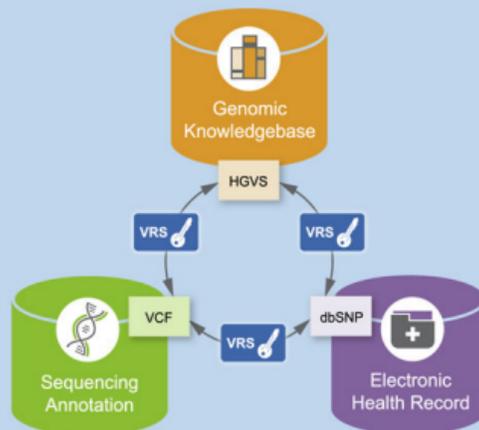
## Before

Labor-intensive peer-to-peer  
format conversion



## After

VRS-powered scalable  
federated data exchange



# 臨床データによる表現型の標準化

希少疾患



診療テキスト

病型分類  
(phenotyping)

表現型



Phenopackets



多因子疾患



臨床データ

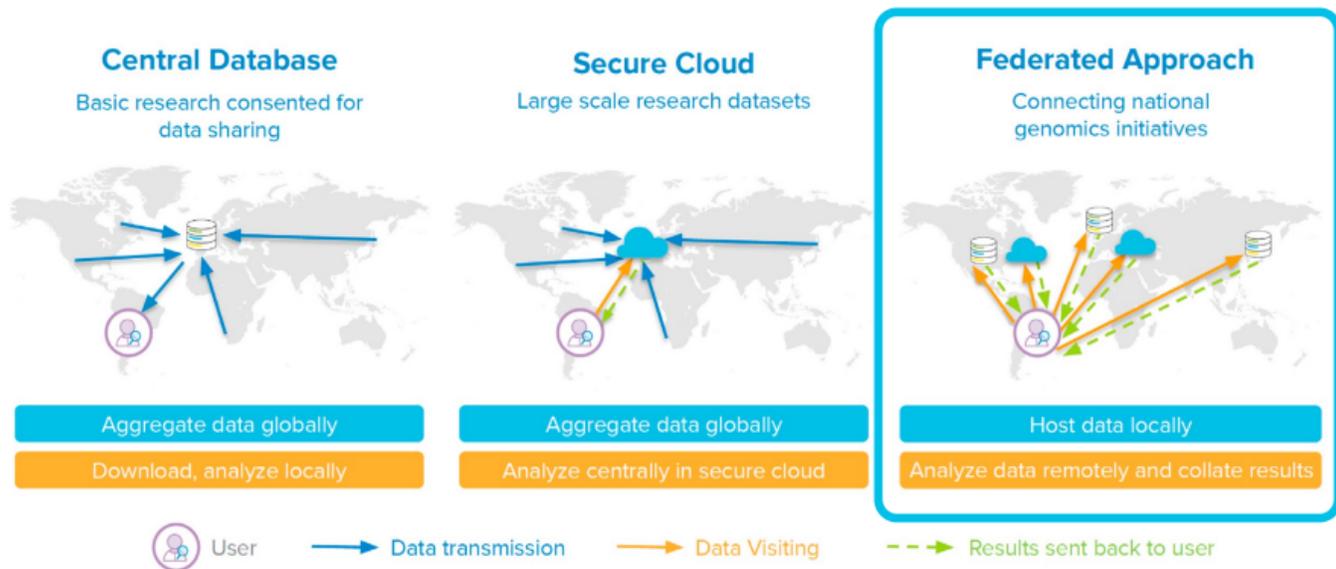
病名 (Dx)  
投薬 (Rx)  
検査結果  
画像情報



Global Alliance  
for Genomics & Health  
Collaborate. Innovate. Accelerate.

Clinical & Phenotypic Data Capture

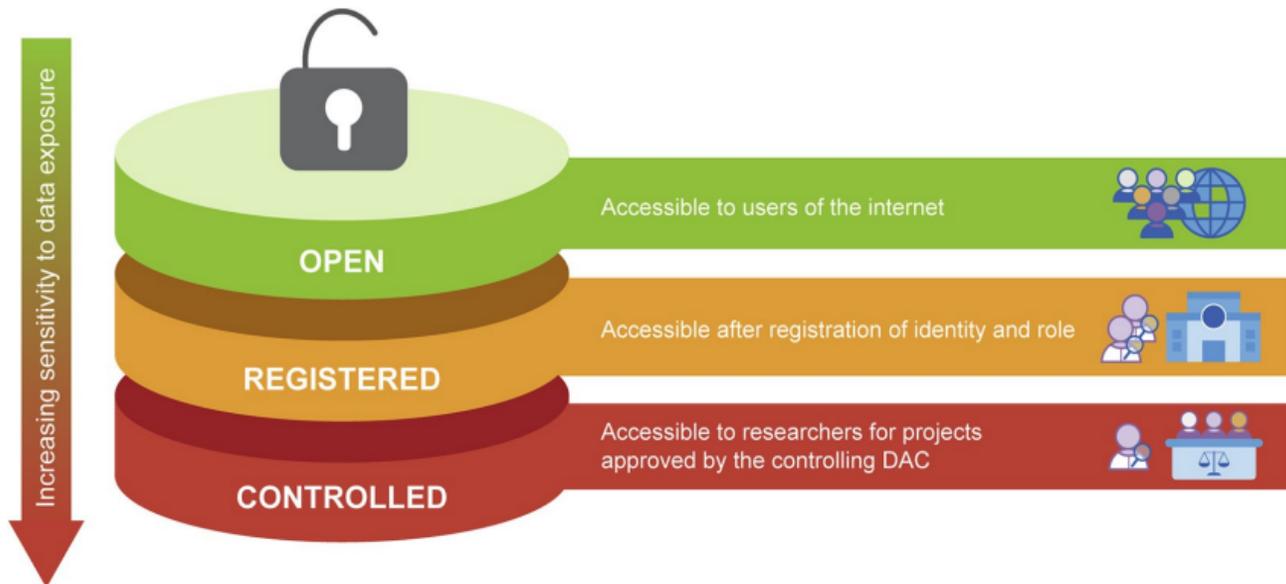
# ヒトデータ共有のアプローチ



## FAIR (Findable Accessible Interoperable Reusable) 原則と標準化 APIによるデータアクセスの標準化

セキュリティ上の懸念の軽減  
法令上および倫理上の懸念の軽減

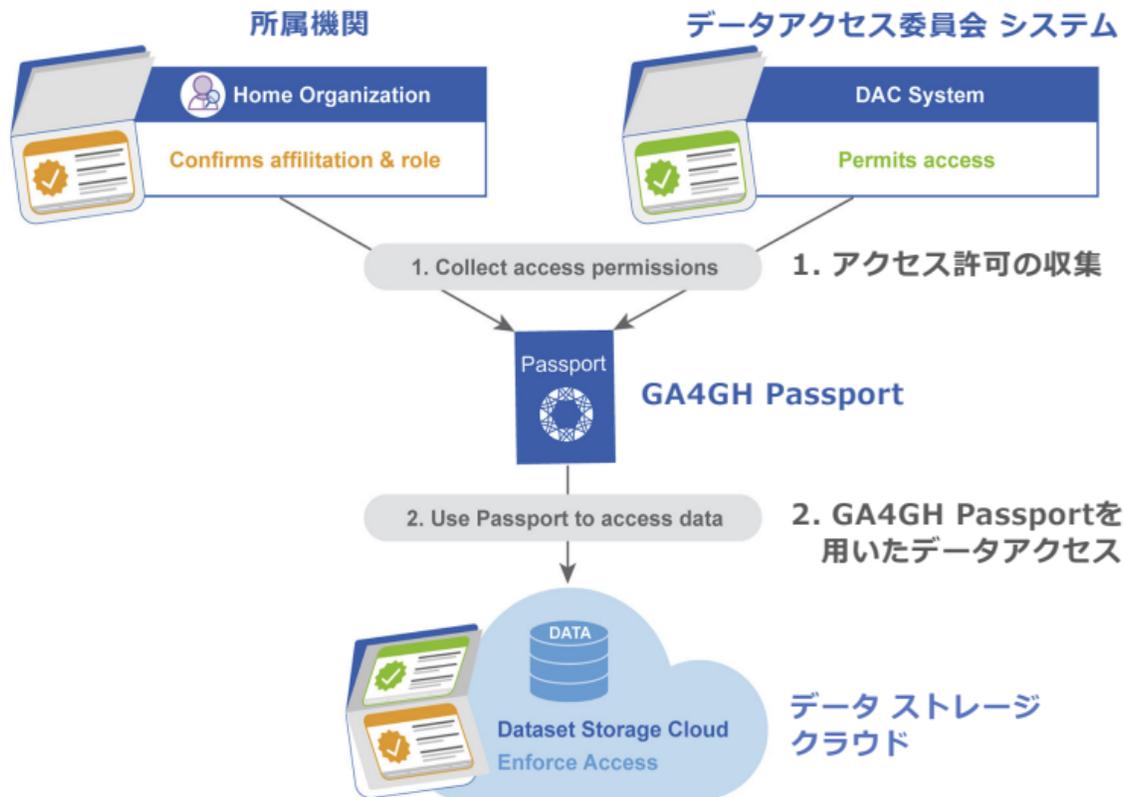
# ヒトデータアクセスの階層



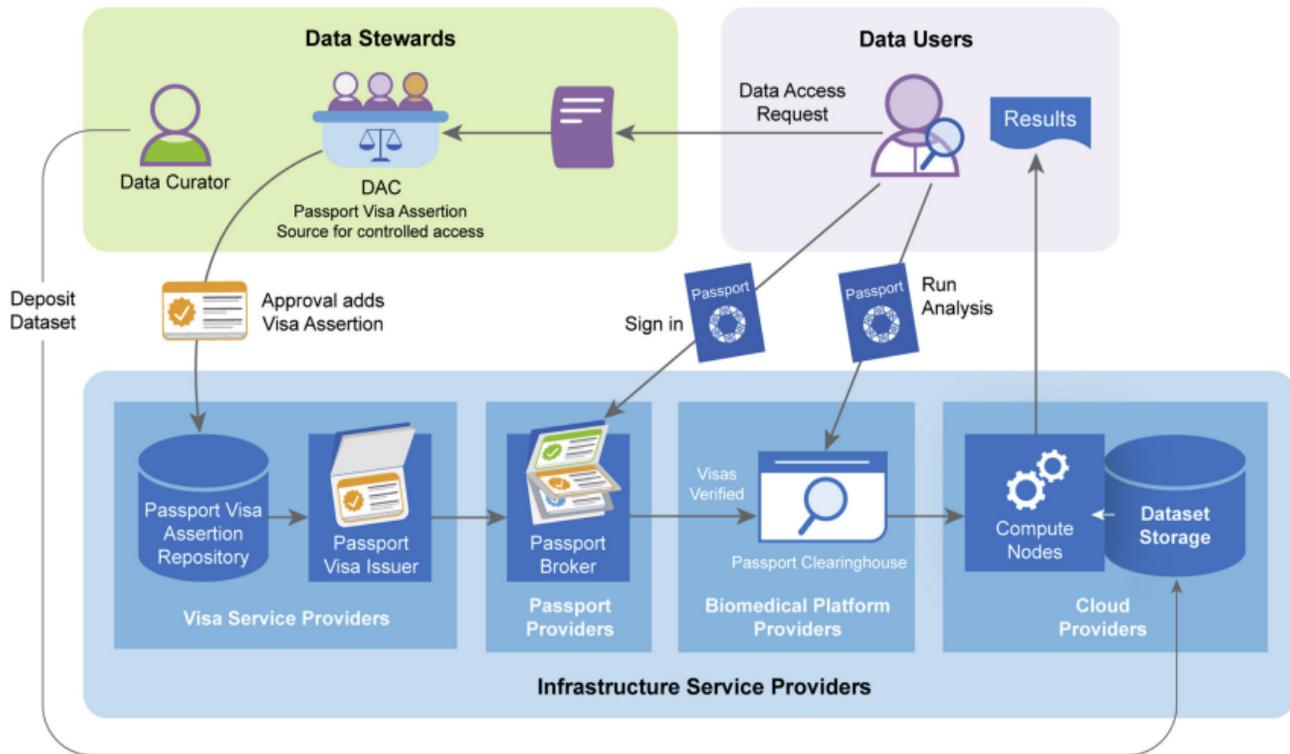
ヒトデータは、センシティブリティとそれに伴う規制の要件に応じて、**オープンアクセス**(open access)、**登録アクセス**(registered access)、**制限アクセス**(controlled access)のいずれかで共有される



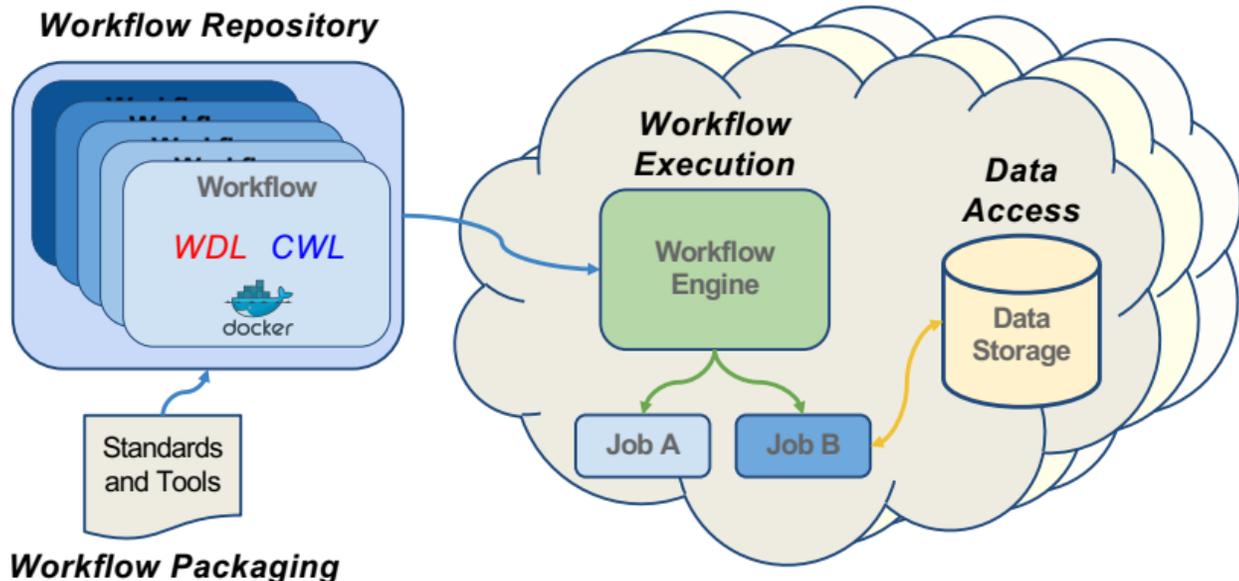
# GA4GH Passportによるデータアクセス



# データアクセス要求から解析実行、解析結果の取得まで



データプロバイダのインフラ上で、解析ワークフローを登録、実行



**Workflow Execution Service (WES) API**  
**Data Repository Service (DRS) API**

## Data Repository Service (DRS) API

dev[ep] branch status: build passing warning error DOI: [10.5281/zenodo.1405753](https://doi.org/10.5281/zenodo.1405753)

The [Global Alliance for Genomics and Health \(GA4GH\)](#) is an international coalition, formed to enable the sharing of genomic and clinical data.

### API Definition

Branch	Reference Documentation	Swagger Editor
<b>develop</b> : the stable development branch, into which feature branches are merged	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>
<b>release 1.2.0</b> : The 1.2.0 release of DRS adds the standardized <code>/service-info</code> endpoint, and 2 <code>POST</code> endpoints that are functionally equivalent to the current <code>GET</code> endpoints, but they enable the submission of large passport tokens in the request body.	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>
<b>release 1.1.0</b> : The 1.1.0 release of DRS that includes <i>no</i> API changes only documentation changes. This introduces a new URI convention using compact identifiers along with clear directions on how to use <a href="https://identifiers.org/n2L.net">identifiers.org/n2L.net</a> to resolve them.	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>
<b>release 1.0.0</b> : The 1.0.0 release of DRS that is now an approved GA4GH standard	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>
<b>release 0.1</b> : Simplifying DRS to core functionality	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>
<b>release 0.0.1</b> : The initial DRS after the rename from DOS	<a href="#">HTML</a>	<a href="#">Swagger Editor</a>

To monitor development work on various branches, add 'preview/<branch-name>' to the master URLs above (e.g., <https://ga4gh.github.io/data-repository-service-schemas/preview/<branch-name>/docs>).

[https://github.com/ga4gh/  
data-repository-service-schemas](https://github.com/ga4gh/data-repository-service-schemas)

## Workflow Execution Service (WES) API

dev[ep] branch status: build passing warning error error

The [Global Alliance for Genomics and Health](#) is an international coalition, formed to enable the sharing of genomic and clinical data.

### API Definition

See the human-readable [Reference Documentation](#) and the [OpenAPI YAML description](#). You can also explore the specification in the [Swagger Editor](#).

All documentation and pages hosted at 'ga4gh.github.io/workflow-execution-service' reflect the latest API release from the `master` branch. To monitor the latest development work, add 'preview/<branch>' to the URLs above (e.g., 'ga4gh.github.io/ga4gh.github.io/workflow-execution-service/preview/<branch>/docs'). To view the latest stable development API specification, refer to the `develop` branch.

### Use Cases

Use cases include:

- "Bring your code to the data": a researcher who has built their own custom analysis can submit it to run on a dataset owned by an external organization, instead of having to make a copy of the data
- Best-practices pipelines: a researcher who maintains their own controlled data environment can find useful workflows in a shared directory (e.g., [Dockstore.org](https://dockstore.org)), and run them over their data

[https://github.com/ga4gh/  
workflow-execution-service-schemas](https://github.com/ga4gh/workflow-execution-service-schemas)

# Data Use Ontologyによる同意に基づく データの利用条件の標準化

取得した同意に基づき データ利用条件をコードで標準化して表現する



## データの利用条件

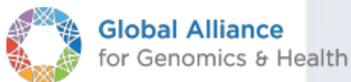


## 修飾

COL	共同研究必須
IRB	倫理審査承認必須
GSO	遺伝学研究限定
GS	地域限定
IS	機関限定
NMDS	方法開発研究禁止
NPU	営利目的利用禁止
NCU	非営利目的限定
NPU	非営利団体限定

米国ブロード研究所や英国サンガー研究所、欧州EBI、BBMRI-ERIC、日本のAMEDバイオバンク・ネットワークなどの主要なプロジェクトへの導入

# DUOによる データアクセス 審査の未来

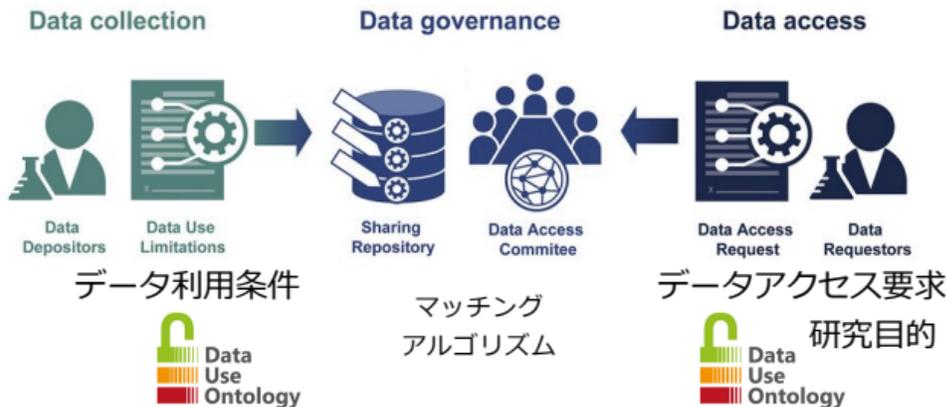


## Using the Data Use Ontology to Expedite Data Access

### Current methods of data access



### Future methods of data access



# DUOコード ピクトグラム

## Data Use Limitation



### General Research Use

Motif: Microscope

ID: DUO\_0000042



### Health/Medical/Biomedical

Motif: Hospital

ID: DUO\_0000006



### Disease Specific

Motif: Patient and bed

ID: DUO\_0000007



### Population Origins or Ancestry

Motif: Family tree

ID: DUO\_0000011



### No Restrictions

Motif: Disabled prohibited mark

ID: DUO\_0000004

## Data Use Requirements



### Not-for-Profit Use

Motif: Dallar and prohibited mark

ID: DUO\_0000018



### Use Within Geographic Region

Motif: Pinned map

ID: DUO\_0000022



### Research Ethics Approval Required

Motif: Balance

ID: DUO\_0000021

AMED-GA4GH



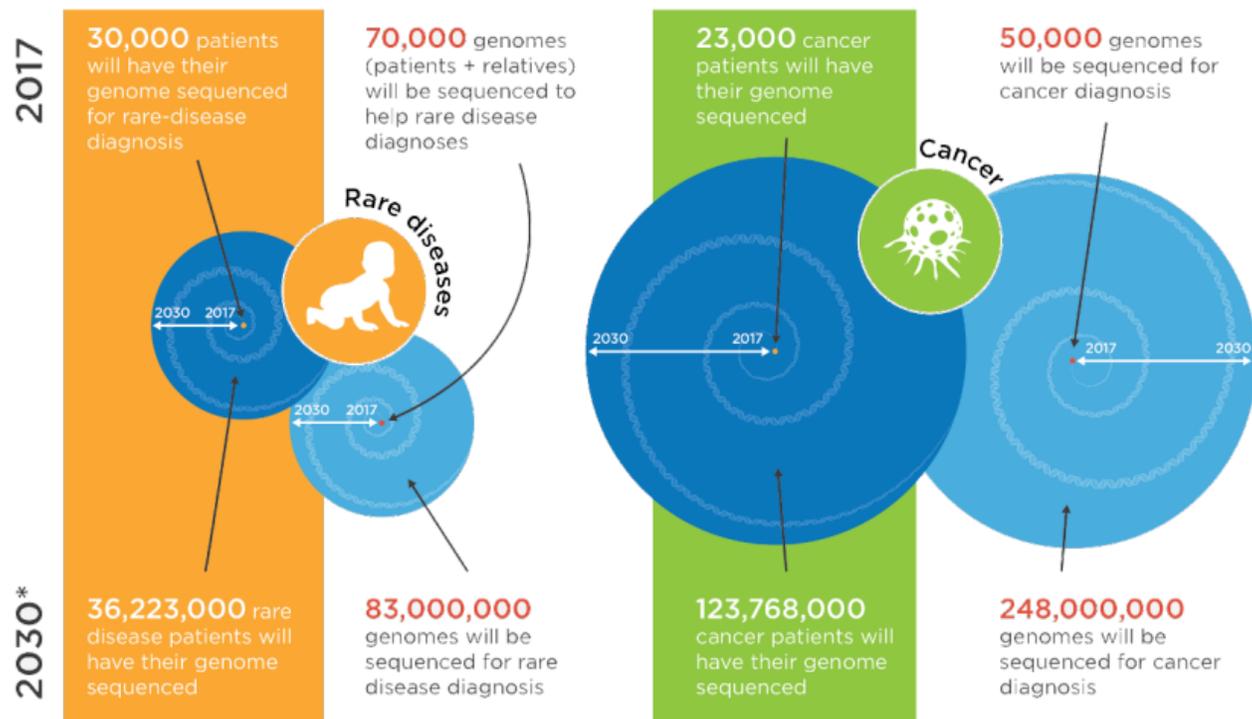
# GEM Japan workshops in Sendai

GA4GHの技術標準の開発と日本国内の実装についてのワークショップ



国内の主要なゲノム医療の研究グループが参画し、国内のハーモナイゼーションの実現

# Genomics in healthcare



\* Projected figures, based on current data and known status of genomics initiatives worldwide.

診療でシーケンスされるゲノム情報の急増

Ewan Birney, Jessica Vamathevan, Peter Goodhand.  
Genomics in healthcare: GA4GH looks to 2022.  
BioRxiv: [doi.org/10.1101/203554](https://doi.org/10.1101/203554)

# クリニカルシークエンスデータの標準化

国際標準

**ISO/TC215**

医療情報の国際標準の策定



フォーラム標準

**HL7**

米国主導の医療情報交換のための  
標準規格の策定



事実上の標準

**GA4GH**

研究開発におけるデータ共有のための  
ハーモナイゼーション



xSDO (cross Standards Development Organization)  
による標準化が進展中



# ISO/TC215/SC1

## Genomics Informatics

### SECRETARIAT: KATS

Committee Manager: [Mr Sungin Lee](#)

Chairperson (until end 2021): Mr Bron Kisler

ISO Technical Programme Manager [TPM]: [Ms Monica Ibido](#)

ISO Editorial Programme Manager [EPM]: [Ms Christelle Gansonre](#)

Creation date: 2019

## SCOPE

ゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム、フェノームなどのオミックス情報により、医療や研究開発を支援するための、ゲノムデータ、知識（その表現やメタデータを含む）の標準化

**日本の国内対策委員会を設立**

3

**PUBLISHED ISO  
STANDARDS\***

under the direct responsibility  
of ISO/TC 215/SC 1

7

**ISO STANDARDS UNDER  
DEVELOPMENT\***

under the direct responsibility  
of ISO/TC 215/SC 1

18

**PARTICIPATING  
MEMBERS**

# HL7<sup>®</sup>

International

## HL7

## Clinical Genomics

## WG

### Mission

臨床ゲノミクス作業部会は、個別化医療や精密医療をサポートするために必要な、臨床、個人、集団のゲノム情報や家族の健康履歴に関心のある当事者間での意味のあるデータ交換を可能にすることで、HL7の標準を作成し、促進するというミッションをサポートする。臨床ゲノミクス領域の焦点は、個人のゲノム情報と家族の健康履歴を特定し、病気や健康の根本的な遺伝的要因をより良く理解すること、そしてデータと知識の両方を含む関連する臨床情報にリンクすることである。

**日本HL7協会のゲノムWGにて活動開始**

**HL7 FHIRのClinical Genomicsの実装ガイドの研究開発**

v2

- v2 Implementation Guides

Genetic Variation  
(Fully LOINC-  
Qualified Genetic  
Variation Model)

Laboratory Results  
Interface (LRI)

v3

- Family History (Pedigree)
- Genetic Variations
- Gene Expression
- CMETs defined by the Domain

CDA

- A CDA Implementation Guide for Genetic Testing Reports

FHIR R4

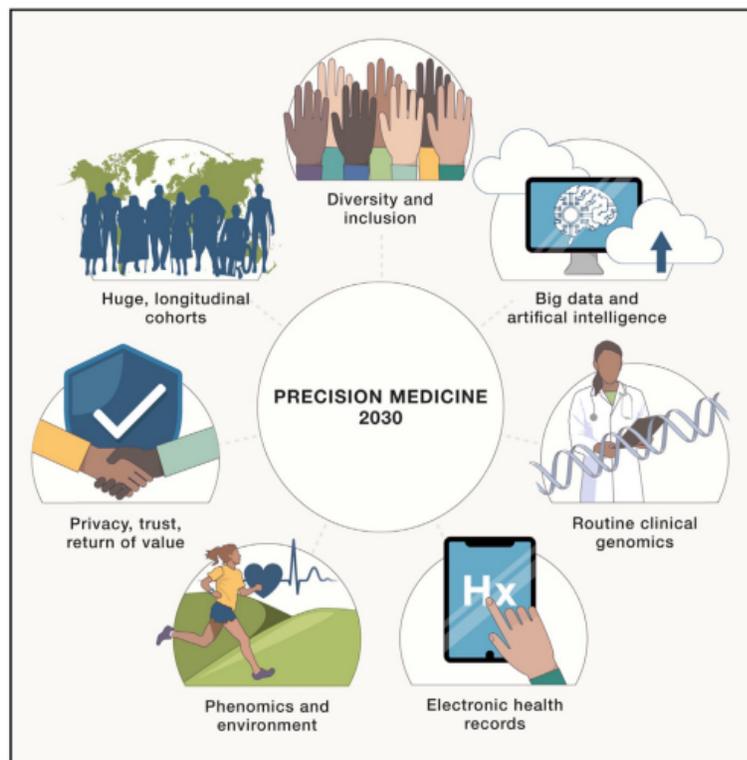
- Genomics Reporting IG
- MolecularSequence Resource
- Profiles for
  - Family member history for genetics analysis
  - DiagnosticReport
  - ProcedureRequest
  - HLA Reporting
  - Genetic Observation

# 2030年のゲノム医療

ゲノム医療は、遺伝子、環境、ライフスタイルの個人差を考慮することで、健康の改善を実現

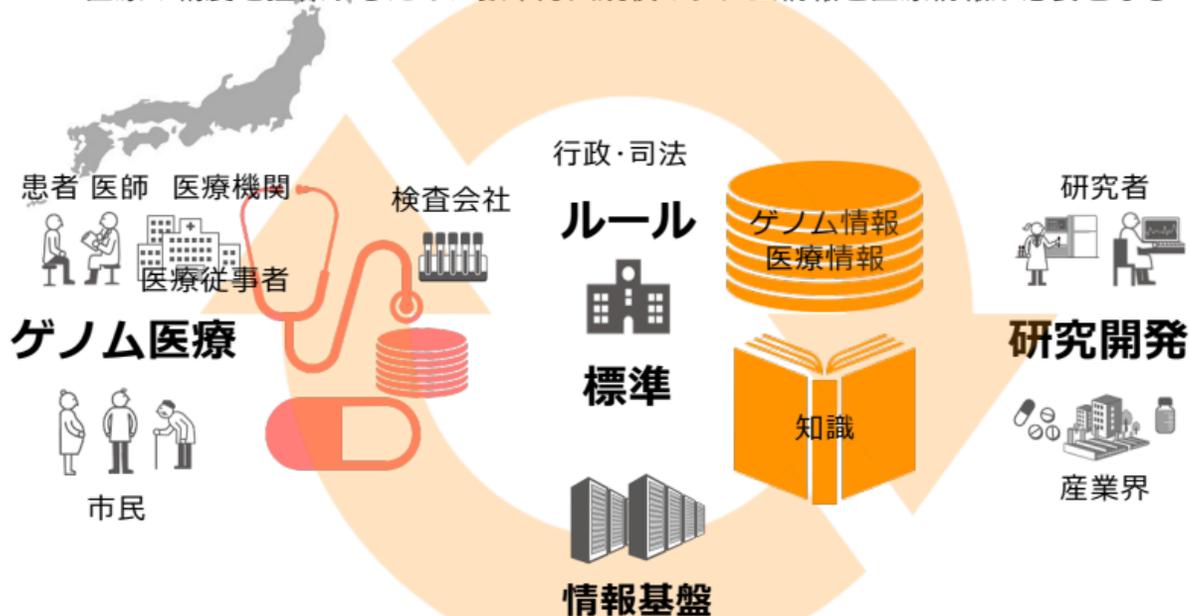
そのためには、巨大なコホート、人工知能（AI）、日常的な臨床ゲノミクス、フェノミクスと環境曝露、多様な集団における価値の還元が重要となる

**多遺伝子リスクスコア (Polygenic Risk Score)は希少な遺伝性疾患のバリエーションと同様の予測性を得るだろう**



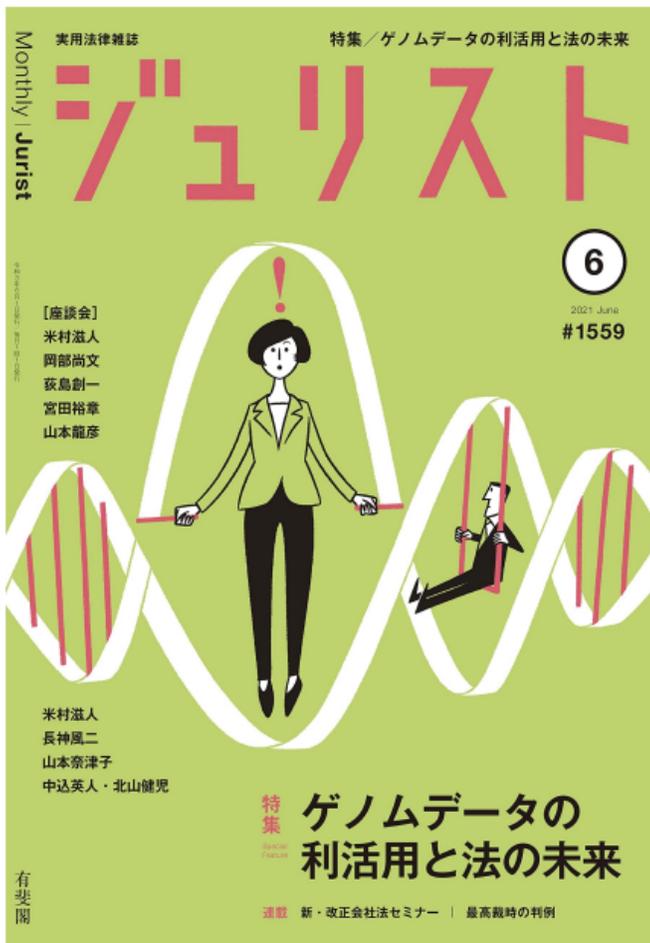
# 5~7年後の未来 – ゲノム社会の到来

医療でゲノムをシーケンスし、ゲノム情報に基づく診断・治療が日常化する  
医療の精度を担保するために数千万人規模のゲノム情報と医療情報が必要となる



だれもがゲノム情報をもつゲノム社会が到来したとき、  
膨大なゲノム情報をいかに管理して、アクセスをコントロールするのか

**医療制度、法制度から情報基盤までゲノム社会をデザインしなければならない**



## 法制度の検討も必要

東京大学教授 (旧会) 日本製薬工業協会  
米村滋人 岡部尚文  
東北大学教授 慶應義塾大学教授  
萩島創一 宮田裕章  
慶應義塾大学教授 山本龍彦

## 座談会

### ゲノムデータの利活用の可能性と 法規制のあり方

#### 目次

Index

#### はじめに

#### I. ゲノムデータ利活用の現状

1. 利活用の全体的な状況
2. 利活用の広がり要因
3. 製薬やデジタルヘルスなどへの利活用の広がり

#### II. ゲノムデータ利活用の未来

1. 5～7年後の未来
2. 利活用の可能性

#### III. ゲノムデータ利活用の法的課題

1. 現状の法規制の整理
2. 法規制と実務上の課題

# ご静聴ありがとうございました



**Global Alliance**  
for Genomics & Health

Ewan Birney  
Peter Goodhand  
Peter Robinson  
Melissa Haendel  
Melanie Courtot  
Tommi H. Nyrönen

ライフサイエンス統合データベースセンター  
片山 俊明

NBDC 川嶋 実苗

大阪大学 加藤 和人  
山本 奈津子

東京大学 米村 滋人

日本衛生検査所協会 堤 正好

慶應義塾大学 藤田 卓仙

東北大学東北メディカル・メガバンク  
機構

山本 雅之  
長神 風二



**GEM Japan**

DURI work stream グループ

山崎 千里  
川嶋 実苗  
山本 奈津子  
森田 瑞樹  
永家 聖  
秦 千比呂  
永野 朗夫  
高井 貴子