

**平成30年度 新学術領域研究(研究領域提案型)
『学術研究支援基盤形成』中間評価報告書**

機関番号	63801	課題番号	16H06279
プラットフォーム名	先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム		
URL	https://www.genome-sci.jp/		
実施期間	平成28年度～平成33年度		
支援機能	先進ゲノム解析		
研究支援代表者 (所属・職名)	小原 雄治 (情報・システム研究機構国立遺伝学研究所先端ゲノミクス推進センター・特任教授)		
平成30年度配分額 (単位：千円)	986,900		
プラットフォームの構成機関			
中核機関	情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所		
連携機関 (連携協定締結)	東京大学 大学院新領域創成科学研究科		
	東京大学 医学部附属病院		
	東京大学 大学院理学系研究科		
	東京工業大学 生命理工学院		
	大阪大学 大学院医学系研究科		
	九州大学 大学院医学研究院		
	札幌医科大学 医学部		
研究室単位の分担支援研究者の所属機関	情報・システム研究機構 データサイエンス共同利用基盤施設		
	九州大学 大学院農学研究院		
	千葉大学 真菌医学研究センター		
	産業技術総合研究所 人工知能研究センター		
	慶應義塾大学 理工学部		
	科学技術振興機構・バイオサイエンスデータベースセンター		

支援組織 (頁数制限なし)

(研究支援代表者、研究支援分担者について記入してください。「区分」欄には、「代表」、「分担」のいずれかを記入すること。なお、支援組織のうち、研究支援協力者については、記入しないこと。) ※枠は適宜追加して記入してください。

区分	研究者番号 氏名	所属研究機関・部局・職	役割分担 (平成30年度における分担)
<p>【①総括支援活動】 (支援活動の概要)</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 支援課題の公募と審査委員会による選考、倫理審査支援、これらの方針策定と運営及び事務局機能 ・ 支援のための拠点間等の技術交流、企画課題の設定による支援技術の高度化 ・ 拡大班会議等による異分野交流、講習会等による人材育成、 ・ 支援によるデータの公開/共有の推進、成果の発信、国際交流・連携、社会との接点活動 <p>以上を行い、プラットフォームの支援活動全体を支える。 研究支援協力者として以下が参加する。支援活動全体の方針策定・運営：黒川顕（遺伝研）、高木利久（東大・理）（以上活動②③の研究支援分担者）、菅野純夫（東京医科歯科大）；社会との設定活動：位田隆一（滋賀大）、山縣然太郎（山梨大）、増井徹（慶應大）、武藤香織（東大）、児玉聡（京大）、瀬戸山晃一（京都府立医大）</p>			
代表	70135292 小原 雄治	国立遺伝学研究所・先端ゲノミクス推進センター・特任教授	プラットフォーム全体の運営と統括
分担	10202011 加藤 和人	大阪大学・大学院医学系研究科・教授	社会との接点活動
分担	00396706 川嶋 実苗	科学技術振興機構・バイオサイエンスデータベースセンター・研究員	個人ゲノム解析における倫理審査支援
計 3 名			

支援組織（つづき）

【②大規模配列解析拠点ネットワーク支援活動】

(支援活動の概要)

・6項目の公募支援（A）新規ゲノム決定、B）変異解析、C）修飾解析、D）RNA解析、E）メタ・環境・ホログenom解析、F）超高感度解析）を分担・連携して進める。

・加えて支援の高度化のために次の項目を進める。i）長距離ゲノム解析支援やゲノム構造変異解析などの諸技術の検討、整備、ii）極微量のDNAからハプロタイプ解析が可能な技術を検討・整備、iii）微生物における1細胞ゲノムシーケンスの確立のための条件検討、iv）シングルセル解析などの超高感度解析＋修飾解析についての新しい技術開発・整備。

研究支援協力者として以下が参加する：藤山秋佐夫、井ノ上逸朗（以上遺伝研）、菅野純夫（東京医科歯科大）、辻省次（東大病院）、後藤恭宏、中村桂司（以上九大）、鈴木拓、仲瀬裕志、能正勝彦、佐々木泰史、井戸川雅史、甲斐正広（以上札幌医大）

区分	研究者番号 氏名	所属研究機関・部局・職	役割分担 (平成30年度における分担)
分担	10267495 豊田 敦	国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・特任教授	A) 新規ゲノム決定、B) 変異解析、C) 修飾解析、E) メタ・環境・ホログenom解析、F) 超高感度解析の支援と高度化
分担	40323646 鈴木 穰	東京大学・大学院新領域創成科学研究科・教授	C) 修飾解析、D) RNA解析、F) 超高感度解析の支援と高度化
分担	70579862 三井 純	東京大学・医学部附属病院・特任准教授	B) 変異解析の支援と高度化 (特に大規模ヒトゲノム解析)
分担	10173014 林 哲也	九州大学・大学院医学研究院・教授	A) 新規ゲノム決定、B) 変異解析、E) メタ・環境・ホログenom解析の支援と高度化
分担	40202197 時野 隆至	札幌医科大学・医学部・教授	B) 変異解析、C) 修飾解析、D) RNA解析の支援と高度化
計 5 名			

支援組織（つづき）

【③高度情報解析支援ネットワーク活動】

（支援活動の概要）

・シーケンス拠点との協働により5項目の情報解析支援（A）基盤的解析パイプラインによる支援、B）総合的ゲノムアノテーション、C）多層統合ゲノム情報解析技術による支援、D）AI化知識ベースの構築の支援、E）超高度情報処理技術に関する開発課題の立案と開発支援、を分担して進める。

・加えて以下に挙げる支援技術の高度化を進める。i）各種解析パイプラインの改善・高度化、スパコン利用促進と実装、ii）原核生物ゲノム自動アノテーション技術の高度化、iii）遺伝子ネットワーク予測技術の高度化、iv）多層ゲノム情報のデータマイニング技術開発、可視化技術開発、v）新たなシーケンサに対応したアセンブル技術、メタゲノムアセンブル技術等の開発支援

研究支援協力者として以下が参加する：森宙史、小笠原理（以上遺伝研）、近藤伸二（情報・システム研究機構）、木立尚孝（東大）、梶谷嶺（東工大）、田代康介（九大）、MartinFrith（産総研）、浜田道昭（早稲田大）、平川英樹（かずさDNA研）

区分	研究者番号 氏名	所属研究機関・部局・職	役割分担 (平成28年度における分担)
分担	20343246 黒川 顕	国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・教授	A)基盤的解析パイプライン、B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化、D)AI化知識ベースの構築、E)超高度情報処理技術に関する開発課題の立案と開発支援
分担	60370920 中村 保一	国立遺伝学研究所・生命情報研究センター・教授	A)基盤的解析パイプライン、B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化
分担	50333349 野口 英樹	情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設・特任教授	B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化
分担	30110836 高木 利久	東京大学・大学院理学系研究科・教授	D)AI化知識ベースの構築の支援と高度化、E)超高度情報処理技術に関する開発課題の立案と開発支援
分担	50545019 岩崎 渉	東京大学・大学院理学系研究科・准教授	B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化
分担	90292854 森下 真一	東京大学・大学院新領域創成科学研究科・教授	A)基盤的解析パイプライン、B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム
分担	30356357 浅井 潔	東京大学・大学院新領域創成科学研究科・教授	C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化
分担	60376605 笠原 雅弘	東京大学・大学院新領域創成科学研究科・講師	B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化
分担	90501106 伊藤 武彦	東京工業大学・生命理工学院・教授	A)基盤的解析パイプライン、B)総合的ゲノムアノテーション、C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化
分担	10437262 山田 拓司	東京工業大学・生命理工学院・准教授	B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化
分担	40363585 小椋 義俊	九州大学・大学院医学研究院・准教授	A)基盤的解析パイプライン、B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化
分担	00153320 久原 哲	九州大学・大学院農学研究院・名誉教授	B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化
分担	60548460 高橋 弘喜	千葉大学・真菌医学研究センター・准教授	B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化
分担	40361539 瀬々 潤	産業技術総合研究所・人工知能研究センター・招聘研究員	C)多層統合ゲノム情報解析技術による支援と高度化、D)AI化知識ベースの構築
分担	10287427 榊原 康文	慶應義塾大学・理工学部・教授	B)総合的ゲノムアノテーションによる支援と高度化

計 15 名	
合計 23 名	

1-(4) 支援課題の公募・採択の状況

・支援活動別公募・採択状況【採択時～中間評価報告書提出時】

↓採択時～中間評価報告書提出時までに行った活動を全て記載

支援活動	公募期間	応募件数	採択件数	採択率 (%)
先進ゲノム解析支援活動	H28期間 1 : H28. 5. 13～6. 13	245	95	38.8%
	(参考) 支援機能内訳*			
	A) 新規ゲノム決定支援		14	
	B) 変異解析支援		25	
	C) 修飾解析支援		25	
	D) RNA解析支援		58	
	E) メタゲノム解析等支援		4	
	F) 超高感度解析支援		22	
	情報解析のみの支援		3	
	合計		151	
	H29期間 1 : H29. 5. 8～6. 5	188	93	49.5%
	(参考) 支援機能内訳*			
	A) 新規ゲノム決定支援		18	
	B) 変異解析支援		25	
	C) 修飾解析支援		21	
	D) RNA解析支援		40	
	E) メタゲノム解析等支援		5	
	F) 超高感度解析支援		10	
	情報解析のみの支援		3	
	合計		122	
	H30期間 1 : H30. 5. 7～6. 1	281	136	48.4%
	(参考) 支援機能内訳*			
	A) 新規ゲノム決定支援		31	
	B) 変異解析支援		32	
	C) 修飾解析支援		37	
	D) RNA解析支援		46	
	E) メタゲノム解析等支援		8	
	F) 超高感度解析支援		21	
	情報解析のみの支援		8	
	合計		183	

※採択課題の一覧については別添を参照。

* : 一つの採択課題が複数の支援機能の支援を受けることがあるので採択数より多くなっている。

・研究種目別応募・採択結果【採択時～中間評価報告書提出時】

研究種目	H28公募期間1			H29公募期間2			H30公募期間3		
	H28. 5. 13~6. 13			H29. 5. 8~6. 5			H30. 5. 7~6. 1		
	応募件数	採択件数	採択率	応募件数	採択件数	採択率	応募件数	採択件数	採択率
特別推進研究	1	0	0.0%	0	0	-	0	0	-
新学術（計画）	7	6	85.7%	6	5	83.3%	3	2	66.7%
新学術（公募）	16	7	43.8%	9	6	66.7%	20	15	75.0%
基盤S	7	4	57.1%	4	4	100.0%	4	4	100.0%
基盤A	20	12	60.0%	12	10	83.3%	10	7	70.0%
基盤B	57	29	50.9%	38	18	47.4%	63	33	52.4%
基盤C	60	12	20.0%	56	19	33.9%	91	34	37.4%
挑戦的萌芽研究	27	6	22.2%	8	4	50.0%	3	0	0.0%
挑戦的研究	0	0	-	0	0	-	7	5	71.4%
若手A	11	8	72.7%	15	13	86.7%	13	9	69.2%
若手B*	35	10	28.6%	32	13	40.6%	60	23	38.3%
研究活動スタート支援	4	1	25.0%	2	1	50.0%	2	1	50.0%
奨励研究	0	0	-	0	0	-	0	0	-
特別研究促進費	0	0	-	0	0	-	0	0	-
特別研究員奨励費	0	0	-	6	0	0.0%	3	2	66.7%
国際科研（共同研究）	0	0	-	0	0	-	1	0	0.0%
国際科研（帰国発展）	0	0	-	0	0	-	1	1	100.0%
研究成果公開促進費	0	0	-	0	0	-	0	0	-
合計	245	95	-	188	93	-	281	136	-

*：若手研究含む

・支援機関別採択結果【採択時～中間評価報告書提出時】

支援研究機関 (採択件数の昇順)	採択件数			
	①先進ゲノム解析支援活動			
	総括支援 (注1)	大規模配列解析 支援 (注2)	高度情報解析 支援 (注3)	合計
慶応義塾大学			3	3
かずさDNA研究所			4	4
情報・システム研究機構データ サイエンス共同利用基盤施設			5	5
千葉大学			5	5
産業技術総合研究所			7	7
大阪大学	12			12
札幌医科大学		8	7	15
東京工業大学			26	26
科学技術振興機構・バイオサイ エンスデータベースセンター	29			29
九州大学		35	24	59
国立遺伝学研究所		125	47	172
東京大学		160	57	217
合計	41	328	185	554

注1) 倫理審査支援の件数を示す。

注2) 複数の支援研究機関による支援が必要な課題があるために機関別になると合計は採択課題数を上回る。

注3) 高度情報解析支援のうち、情報解析支援のみの採択は14件であり、残りは大規模配列解析支援で得られたデータについての支援である。これらは情報解析支援担当機関／研究室で行うのでカラムを分けた。

1 - (1) プラットフォームの概要【2頁以内】

- ・プラットフォームの目的、研究支援の内容、期待される効果・成果等
- ・プラットフォームを展開することで、我が国の学術研究の更なる発展にどのように貢献しているか
- ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)

■目的

先進ゲノム解析研究推進プラットフォーム（略称「先進ゲノム支援」）の目的は、最先端のゲノム解析及び情報解析技術を整備・提供して我が国のゲノム科学ひいては生命科学のピーク作りとすそ野拡大を進めることである。生命科学の推進ためには DNA 配列解析が多く分野で必須になっているが、そのためのゲノム解析技術の進展はますます速度を上げていて、2-3年の短期間で技術革新が起こっている。これらに適切に対応しないと国際競争に太刀打ちできなくなるが、個々の研究室での対応は極めて困難である。このためには実験・情報解析の両面での大規模かつ最先端の解析システムを整備し、研究コミュニティと共有することが最も効果的である。旧事業の「ゲノム支援」ではこのような考えのもと、ゲノム解析システムを整備し、科研費課題等から適切な課題を支援して成果を出すとともに、その過程で解析技術をさらに向上させ、人材を育成してきた。結果として科研費の生命科学のほぼ全分科をカバーする真に分野横断的な支援になり、多くの成果を生み出した。「先進ゲノム支援」はその後の国際的な状況に合わせて、旧事業をさらに強化発展させるものである。

■研究支援の内容

上述のようにゲノム解析の先端技術は急速な勢いで進歩していることから、「先進ゲノム支援」では最先端の技術整備とその支援が第一である（図1）。一般的になった解析は近年では民間での受託解析が活発化し利用できるようになっているが、データの解析は一般の研究者には困難なことが多いことから、情報解析の支援や解析パイプラインの提供が必要である。

また、若手などで少額の科研費でゲノム科学に新たに参入しようとする研究者には、ゲノム解析費用は高額であり、優れた課題を持っていても踏み切れないこともあるので、これらへの支援も重要である。このようにゲノム支援への希望は増加かつ多様化する中、すべてをカバーすることは不可能ではあるが、適切な課題の選考により、すそ野拡大とピーク作りを高いレベルでバランスをとることが求められる。また、支援をする側のメリットも出るようなシステムにする必要がある。以上を踏まえて本プラットフォームは以下の方針を進める。

- 1) 先端技術の開発・整備と試行部分での支援を重点化する。
- 2) 一般化した解析の支援は真に必要なものに限り、すそ野支援の量的バランスを図る。
- 3) ゲノム科学は今後情報解析が中核になることから、情報解析支援への充実を図る。

具体的には、以下の支援活動を進める。

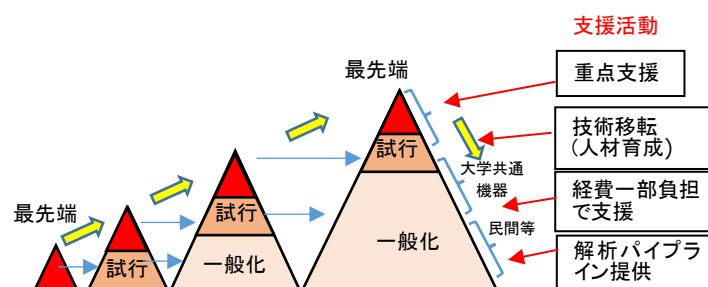


図1. 生命科学分野の最先端技術の開発・提供モデル

- ・開発された最先端技術は試行され、一般化していく。
- ・支援活動は最先端技術開発整備と試行の部分に相応しい。
- ・大学共通機器等への技術移転が底上げ・すそ野拡大になる。

①総括支援活動

- ・ 支援課題の公募、倫理審査支援、事務局機能、拠点間等の技術交流、異分野交流、講習会等による人材育成、データ公開/共有の推進、成果の発信、社会との接点活動等を行い、支援活動全体を支える。

②大規模配列解析拠点ネットワーク支援活動

- ・ 技術別支援項目は以下とし、各拠点の特長を生かして分担・連携して支援及びその高度化を進める。
 - A) 新規ゲノム決定（ヒト以外の動物、植物、微生物、細菌）
 - B) 変異解析（体細胞変異、ハプロタイプ決定、SNP、CNV、等）
 - C) 修飾解析（エピゲノム、RNA 修飾、染色体構造、結合タンパク質）
 - D) RNA 解析（コピー数、安定性、RNA 編集、スプライシング、lncRNA 等）
 - E) メタ・環境・ホログゲノム解析（DNA、RNA、1細胞）
 - F) 超高感度解析（1細胞、1分子、経時）

③高度情報解析支援ネットワーク活動

- ・ ②と連携して以下の支援項目を分担するとともに、ニーズに合った解析の高度化を進める。
 - A) 基盤的解析パイプラインによる支援（big-data に対応したパイプライン整備）
 - B) 総合的ゲノムアノテーションの支援（研究コミュニティと一体化した解析）
 - C) 多層統合ゲノム情報解析技術を駆使した支援（仮説生成支援へ）
 - D) AI 化知識ベースの構築（上記のための構築試行）
 - E) 超高度情報処理技術に関する開発課題の立案と開発支援

■実施体制

中核機関は大学共同利用機関である国立遺伝学研究所とし、東大3拠点、東工大、九大、阪大及び札幌医大（旧がん支援から移行）が連携機関となり、個別参加機関が加わり、活動ネットワークを構成する（図2）。大規模配列解析支援は遺伝研、東大新領域を2大拠点として集約し、一方、情報解析支援は人材育成が重要であることから大学等に分散型で広げ、個別参加機関も可能とした。18機関（27部局）から研究支援分担者22名、研究支援協力者27名、総勢50名で構成している。

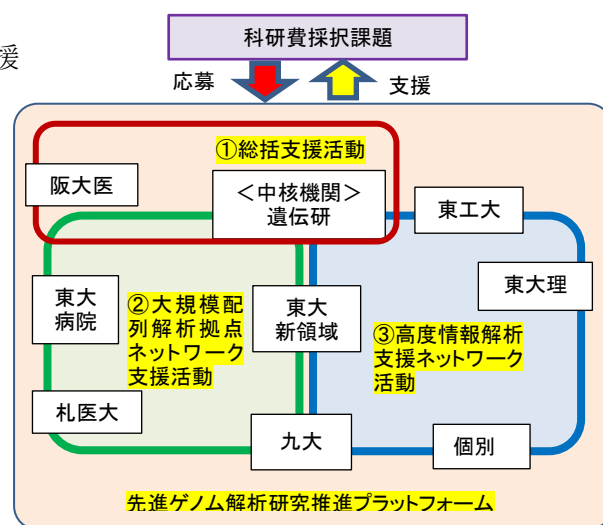


図2. 「先進ゲノム支援」の支援体制

■プラットフォームの役割

・ 支援採択課題は生命科学のほぼすべての分野にわたっている。これまでに85報の論文が発表されており（参考資料）、高インパクトジャーナルの論文も多数出されている。様々な分野のピーク研究とすそ野拡大につながり、わが国の生命科学の発展に大きく貢献している。

・ 近年の大学予算減少により共通機器などの設備整備は遅れ、特に基礎研究の分野ではゲノム科学の技術発展には全く追いついていない。そのような中で、限度はあるものの、最先端技術を提供できてきており、支援依頼者からは「できないことができるようになった」との謝辞を受けている。経費を集約して使うからこそその結果であり、また、情報解析を組み合わせた支援であるからこそその効果となっているが、今後のわが国における基礎研究の推進にとって必須の仕組みになったといえる。

1 - (2) 支援課題の審査の状況【2頁以内】【特に平成30年度について】

- ・ 支援課題の審査に係る審査方針、審査体制、審査員の構成等について説明
- ・ 採択率が100%となっているような場合、考え方が明確となるように審査方針等を記入
- ・ 別添資料として支援課題の公募に係る公募要領、審査要綱等、審査体制図、審査員名簿、その他関係規定を提出
- ・ 所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)

■審査方針

公募要領に基づき、できるだけ広く優れた課題を選ぶために以下を要点として審査を行った。

- ① 科研費課題の当初計画と密接に関連したものであるか
 - ② 科研費課題の計画そのものの支援ではなく、支援活動により科研費研究課題における計画を上回る重要な研究成果を得ることが期待できるか
 - ③ 受託解析サービス等の利用ではなく、本支援活動による支援が必要であるか
 - ④ ゲノム科学としての先進性があるか
 - ⑤ 技術的および必要経費面で支援が実行可能か
- ・ なお、審査の結果が同程度の場合、女性研究者および若手研究者、ゲノム科学研究を新たに開始する研究者からの応募課題及びこれまで「先進ゲノム支援」による支援を受けていない研究者による課題を優先することとした。【所見等への対応】

■審査体制・審査員の構成等

1) 審査委員会の構成

- ・ 解析の対象はヒト、動物、植物、微生物と非常に多様であり、それらについて6つの技術支援項目を組み合わせた支援申請がなされる。適切な支援課題を選定できるように広い分野から専門家を審査委員に委嘱した(参考資料)。公正性を担保するために、委員は領域外のみとし、技術的課題等の情報提供のために支援拠点班員の陪席を可能とした。

2) 審査の進め方

- ・ 領域外の有識者のみから構成される審査委員会において書面評価を行い、支援側が提供する経費や技術、倫理審査上の情報を参考にして、合議により採択課題とその支援内容を決定した。
- ・ 幅広い対象分野に対して、十分な審査を効率的に進めるために、審査は二段階で行った。

審査枠		技術区分						
		新規ゲノム	変異解析	修飾解析	RNA解析	メタゲノム	超高感度	情報解析のみ
対象区分	ヒト							
	動物1							
	動物2							
	植物							
	微生物							
	すべて							

表1. 公募審査の審査枠

- ・ 対象区分と技術区分の組み合わせのうち色付き枠を審査枠とした。
- ・ 各5名の審査委員を割り振り、同色の審査枠は同一委員とした。
- ・ 「すべて」は、メタゲノム等解析ではヒトや宿主試料も含まれ、超高感度解析、情報解析では様々な対象が含まれるためである。

①第一段審査

- ・ 解析対象と支援技術の組み合わせの 21 の審査区分 (表 1) ごとに原則として 5 名の委員を割り当て、書面審査を行った。関連する審査区分をまとめて 7 つの大枠とし (表 1)、この大枠内の審査委員は共通にして委員数を適正数にした。
- ・ 全委員は担当外の申請書も見ることができ、評点は付けないが、コメント記入はできるものとした。
- ・ 書面審査の集計結果をもとに、審査区分毎に合議により支援対象になりえる課題を選び、その順位を付けた。申請数が少ない場合は複数の審査区分を合わせて順位付けすることも可能とした。

②第二段審査

- ・ 委員は各審査区分の主査とし、委員の中から委員長を選んだ。
- ・ 各審査区分での選定結果及び全体経費や技術的キャパシティの情報等に基づき、合議により、支援候補課題と支援内容案を決定した。
- ・ 後日、支援対象候補と支援実施グループの協議の場 (ヒアリングと呼ぶ) を設け、支援希望内容や試料の準備状況、倫理審査の状況等を聞き取り、支援内容を協議した。その際、支援可能範囲を明確にするために、事前に支援可能内容をメール送付し、ヒアリング当日に確認あるいは協議の上修正し、いずれの場合も内容を印刷しその場で手交し内容確認を行った。【所見等への対応】
- ・ ヒアリングの情報を加えてメール審議により委員会で支援課題と支援内容を最終決定した。

■採択数について

- ・ ゲノム解析では一定規模以上の解析をしないと意味のある結果に到達しないことが多い。一方、ゲノム解析の試薬は高額であり、さらに一細胞解析など解析希望数量も増加することから、支援経費は高額になる傾向がある。また、支援経費の見積額は課題毎に多様でありその分布は幅広い。支援経費が限られている中でできるだけ多くの課題を支援するためには 1 件あたりの経費を抑える必要が生じるが、一方抑えすぎると中途半端な支援になるか、支援依頼者の負担を求めることになる。そこで支援課題の見積額を参考に、一定額を定めて支援経費がそれ以下になるように精査するとともに、どうしてもそれ以上になる分については被支援者の負担とした。また、基盤 S と新学術 (計画) で高額の配分がある場合は、上記の上限額を半分として、被支援者の負担額を増やす措置をとった。その結果、採択率は 50% に近付き、種目間の差はあるものの、妥当な採択率にできたと考えている。【所見等への対応】
- ・ 上記の方式は基本的な内容は初年度から行ってきたが、今後ともより多くの課題を支援できるように、生命科学連携推進協議会のポリシーを踏まえ、対応策の検討を続ける。

1 - (3) 支援課題による主な成果【3頁以内】【採択時～中間評価報告書提出時まで】

-
- ・本プラットフォームによる支援を受けた研究課題において、採択時以降に発表等が行われた特筆すべき研究成果を発表が行われた年度毎に記載
 - ・支援を受けた研究課題の課題情報（研究代表者名・研究課題名・課題番号等）も併せて記入
 - ・平成30年度に発表等が行われた研究成果を、少なくとも3件記載すること
-

【平成28年度】

<先進ゲノム解析支援活動>

種目名：基盤S（課題番号：25221106）

研究課題名：染色体分配を制御するセントロメアの分子基盤の解明

研究代表者：深川 竜郎（大阪大学・大学院医学系研究科・教授）

概要：これまでの代表者らの研究から「セントロメアの場所は長い培養過程で動いてしまうが、通常は何らかのメカニズムでセントロメアが動かないように制御されている」と考えられた。そこで、セントロメアの動きを制御している因子を探索した結果、CENP-U と CENP-S と呼ばれるタンパク質が、関与していることを見出した。CENP-U をノックアウトした株では、短時間の培養でもセントロメアが頻繁に動くことが観察された。Hori et al.: Constitutive centromere-associated network controls centromere drift in vertebrate cells. *J. Cell Biol.* Vol 216, 101-113 (2017) PubMed: 27940888

【平成29年度】

<先進ゲノム解析支援活動>

種目名：新学術（公募）（領域名：環境記憶統合）（課題番号：16H01470）

研究課題名：光環境情報に基づくタンパク質細胞内局在パターンの制御と短期記憶

研究代表者：松下智直（九州大学・大学院農学研究院・准教授）

概要：フィトクロムはこれまで転写制御を介して光応答を引き起こすと考えられていたが、選択的スプライシング制御を行うことを世界で初めて発見した。Cell、Nature Reviews Genetics に解説記事が掲載された。F1000 に選抜され Exceptional の評価を得た。（Ushijima T. et al. *Cell*, 171, 1316-1325 (2017)

種目名：新学術（計画）（領域名：植物発生ロジック）（課題番号：25113009）

研究課題名：陸上植物進化を基軸とした発生ロジックの解明

研究代表者：河内孝之（京都大学・大学院生命科学研究科・教授）

概要：ゼニゴケの全ゲノム塩基配列を解明し、ゼニゴケが陸上植物の基本的な分子メカニズムの祖先型を持つことを見出した。社会的関心も高く新聞でも紹介された。（Bowman, J.L. et al. *Cell*, 171, 287-304 (2017)

種目名：基盤B（分科/細目：社会医学/疫学・予防医学）（課題番号：25293145）

研究課題名：分子遺伝疫学的解析による痛風の病態解明とゲノムテーラーメイド医療への応用

研究代表者：松尾洋孝（防衛医科大学校・講師）

概要：アルコール代謝関連遺伝子 ADH1B と痛風との関連を解明、5 個の新規痛風関連遺伝子を発見、痛風関連遺伝子 ABCG2 のレアバリエーションの影響を解明した。社会的関心が高く、新聞でも紹介された。

(Sakiyama M et al. **Sci Rep** 7:2500 (2017); Nakayama A et al. **Ann Rheum Dis** 76, 869-877 (2017); Higashino et al. **RMD Open**, 3:e000464 (2017))

種目名：基盤 B (分科/細目：動物生命科学/統合動物科学) (課題番号：15H04603)

研究課題名：種特異的ノンコーディング RNA によるほ乳類脳神経機能の分化

研究代表者：今村拓也 (九州大学・医学研究院・准教授)

概要：DNA メチル化に着目し、脳の神経幹細胞の遺伝子スイッチ ON・OFF の移り変わりを網羅的に解明した。また、ほ乳類種間での脳の構造・機能の違いを規定しうる種特異的ノンコーディング RNA を網羅的に同定した。(Sanosaka T. et al. **Cell Rep.**, 20:2992 (2017); Uesaka M. et al. **BMC Genomics**, 18:285 (2017))

種目名：基盤 B (分科/細目：基礎生物学/生物多様性・分類) (課題番号：16H04836)

研究課題名：ヒメミカヅキモの性染色体領域から迫る生殖様式進化の遺伝的背景

研究代表者：関本弘之 (日本女子大学・理学部・教授)

概要：ヒメミカヅキモにおいて、CRISPR/Cas9 システムを構築し、CpRPL1 という遺伝子の機能を KO 変異体の表現型から明らかにした。陸上植物の直接の祖先系統とも言えるシャジクモ藻類綱全体を通して、初めての成功例である。(Kanda, N. et al. **Sci. Rep.** 7: 17873 (2017))

【平成30年度】

<先進ゲノム解析支援活動>

種目名：基盤研究 (S) (研究分野：神経化学・神経薬理学) (課題番号：15H05773)

研究課題名：神経幹細胞の分化運命を決める統合的メカニズムの解明

研究代表者：後藤 由季子 (東京大学・大学院薬学系研究科・教授)

概要：大脳新皮質においてニューロンは様々なサブタイプに分かれて6層構造を形成する。しかし、大脳新皮質のアストロサイトは均一であると長い間考えられてきた。本論文により、大脳新皮質のアストロサイトは形態的特徴、遺伝子発現プロファイルが層特異的に大きく異なることが初めて明らかとなった。定説を覆す大きな発見である。(Lanjakornsiripan, D. et al. **Nature Comm.** 9, 1623 (2018)).

種目名：基盤研究 (A) (研究分野：昆虫科学) (課題番号：16H02596)

研究課題名：昆虫翅の起源と多様化の進化機構の解明とその応用

研究代表者：新美 輝幸 (基礎生物学研究所・進化発生研究部門・教授)

概要：テントウムシの多様な斑紋を決定する遺伝子の特定。ナミテントウのゲノム解読などを行い、斑紋のパターンを決定する遺伝子がパニア (pannier) と呼ばれる遺伝子であることを特定した。1つの遺伝子の働きにより翅全体の斑紋パターンが決定されるメカニズムは、ナナホシテントウにおいても保存されていることが判明した。(Ando T. et al. **Nature Comm.**, 9(1), 3843 (2018)).

種目名：基盤研究 (A) (研究分野：応用人類学) (課題番号：26251050)

研究課題名：日本人の寒冷適応能を構成する遺伝的要因と生理的要因の検証

研究分担者：太田 博樹（北里大学・医学部・准教授）（代表：綿貫 茂喜 九州大学・教授）

概要：最先端技術を用いた古人骨全ゲノム解析から東南アジアと日本列島における人類集団の起源の詳細を解明。東南アジア各国の遺跡で出土した人骨 25 体や伊川津貝塚で出土した縄文時代晩期の成人女性の人骨 1 体（支援で実施）、現代人のデータなどと比較した結果、東南アジアにおいて複数回の大きな移住により農耕文化が発展したことと、東南アジアの先史時代の人々は 6 つのグループに分類でき、そのうちの 1 つのグループのゲノム配列の一部が伊川津貝塚の人骨と類似していることを示した（コペンハーゲン大学等との国際共同研究）(McColl H et al. **Science** 361, 88-92 (2018)).

種目名：若手研究(A)（研究分野：膠原病・アレルギー内科学）（課題番号：15H05670）

研究課題名：HLA imputation 法を用いた自己免疫疾患のバイオマーカーの同定

研究代表者：岡田 随象（大阪大学・大学院医学系研究科・教授）

概要：次世代シーケンサー技術で日本人集団の古典的および非古典的 HLA 遺伝子型の全容を解明した。(Hirata J. et al. **Nature Genetics** in press)

種目名：若手研究(A)（研究分野：産婦人科学）（課題番号：16H06267）

研究課題名：融合遺伝子に注目した卵巣癌の病態解明と新しい治療戦略の構築

研究代表者：吉原 弘祐（新潟大学・医学部産科婦人科学教室・助教）

概要：DNA,RNA レベルで卵巣がん、子宮内膜症、正常子宮内膜のターゲットシーケンシングを支援した。特に正常子宮内膜で KRAS や PIK3CA などがん関連遺伝子変異を同定したことは多くの領域の研究者から高く評価されている。(Suda K et al. **Cell Rep** 24, 1777-1789 (2018)).

参考資料に添付したように、2016 年 4 報、2017 年 35 報、2018 年 46 報が「先進ゲノム支援」の成果として報告されている。また、旧事業の「ゲノム支援」の成果が 2016 年以降も発表が続いており（2016 年 41 報、2017 年 41 報、2018 年 27 報）この中には、Cell 誌の表紙を飾ったシャジクモゲノム解読論文(Nishiyama T et al. **Cell**, 174, 448-464 (2018)) も含まれている。ゲノム解析論文の発表に時間がかかる典型例であり、本「先進ゲノム支援」の成果も時間をかけて追跡する必要がある。

2 - (1) 利用促進のための取組状況①【3頁以内】【採択時～中間評価報告書提出時まで】

・シンポジウム、公募説明会、技術説明会、ワークショップ等の開催実績を年度毎に記載（採択時～中間評価報告書提出時までの実績を記載）

・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
（例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】）

■シンポジウム、公募説明会、技術説明会、ワークショップ等の開催実績

【平成28年度】

会議等の名称	開催日	概要（目的、対象、内容、参加者数）
【プラットフォーム全体】		
キックオフ班員会議	H28. 4. 24 (東京)	目的：最先端技術の紹介、研究者間交流、若手育成 対象：班員、支援担当者 内容：活動方針の説明。班員の研究報告、支援拠点からの最先端技術の紹介。 参加者数：46名
新学術領域研究「学術研究支援基盤形成」生命科学連携推進協議会 発足記念キックオフシンポジウム	H28. 8. 18 (東京)	目的：支援内容説明及び支援成果の紹介 対象：一般研究者 内容：各支援への申請方法・支援内容等の説明、旧支援によって得られた成果について紹介。 参加者数：263名
国際シンポジウム“The Start of New Genomics”	H29. 1. 10-11 (東京)	目的：最先端技術の交流【所見等への対応】 対象：一般研究者 内容：最先端技術を中心に海外の若手研究者を招聘し、ポスター発表を含む議論を行った。 参加者数：188名
【①総括支援活動】		
ヒトゲノム研究倫理を考える会—指針改正とヒトゲノム解析の新しい技術をふまえて—	H28. 10. 1 (東京)	目的：指針改正に関する情報提供と意見交換 対象：大学・研究機関の倫理審査関係者、研究者等 内容：前年の個人情報保護法改正や指針見直しを受け、研究現場での対応について議論した。 参加者数：56名

【平成29年度】

会議等の名称	開催日	概要（目的、対象、内容、参加者数）
【プラットフォーム全体】		
生命科学4プラットフォーム 説明会・成果シンポ	H29. 4. 27 (東京)	目的：支援内容説明及び支援成果の紹介 対象：一般研究者

ジウム		内容：各支援への申請方法・支援内容等の説明、及び支援によって得られた成果について紹介。 参加者数：218名
2017年度生命科学系学会 合同年次大会 (ConBio2017) 支援説明・相談会	H29. 12. 6-8 (神戸)	目的：先進ゲノム支援の周知【所見等への対応】 対象：学生・一般研究者 内容：大会企画「最先端技術支援コーナー」として ブース出展し支援内容について説明・相談。 来訪者数：約450名（チラシ手渡しを含む）
拡大班会議	H30. 1. 11-12 (成田)	目的：最先端技術の紹介、研究者間交流、若手育成 対象：班員、支援担当者、平成28-29年度被支援者と若手共同研究者、 内容：被支援者の研究報告、支援拠点からの最先端 技術の紹介。新たな利用促進を図った。 参加者数：246名
【①総括支援活動】		
ヒトゲノム研究倫理を考 える会	H29. 10. 9 (大阪)	目的：指針改正に関する情報提供と意見交換 対象：大学・研究機関の倫理審査関係者、研究者お よび一般市民など 内容：改正個人情報保護法の全面施行および研究倫 理指針の改正後の現状を議論した。 参加者数：105名
【③高度情報解析支援ネットワーク活動】		
NGS ハンズオン講習会	H29. 8. 28-9. 1 (東京)	目的：バイオインフォマティクス人材の育成 対象：学生・一般研究者 内容：NGSデータの解析手法の講義と実習 参加者数：60名 (JST/NBDC、東大アグリバイオとの共同開催)
情報解析講習会	H30. 3. 22-23 (三島)	目的：バイオインフォマティクス人材の育成 対象：学生・一般研究者（初心者向け） 内容：NGSデータの解析手法の講義と実習 参加者数：20名

【平成30年度】

会議等の名称	開催日	概要（目的、対象、内容、参加者数）
【プラットフォーム全体】		
生命科学4プラットフォーム 説明会・成果シンポ ジウム	H30. 6. 5 (東京)	目的：支援内容説明及び支援成果の紹介 対象：一般研究者 内容：各支援への申請方法・支援内容等の説明、及

		び支援によって得られた成果について紹介。 参加者数：343名
第41回分子生物学会年会 支援説明・相談会	H30.11.28-30 (横浜) (予定)	目的：先進ゲノム支援の周知【所見等への対応】 対象：学生・一般研究者 内容：大会企画「最先端技術支援コーナー」として ブース出展し支援内容について説明・相談。 来訪者数(予想)：約400名(チラシ手渡しを含む)
国際シンポジウム “FRONTIERS OF GENOME SCIENCE”	H31.1.9-10 (東京) (予定)	目的：最先端技術の交流【所見等への対応】 対象：一般研究者 内容：最先端技術について海外若手研究者による講 演、班員によるポスターを含む議論を行う。 参加者数(予想)：約200名
拡大班会議	H30.12.20-21 (福岡) (予定)	目的：最先端技術の紹介、研究者間交流、若手育成 対象：班員、支援担当者、平成28-30年度被支援者 と若手共同研究者、 内容：被支援者の研究報告、支援拠点からの最先端 技術の紹介。新たな利用促進を図る。 参加者予定数：300名程度
班員会議	H30.8.20-21 (三島)	目的：最先端技術の紹介、研究者間交流、若手育成 対象：班員、支援担当者 内容：班員の研究報告、支援拠点からの最先端技術 の紹介。【所見等への対応】 参加者数：66名
【①総括支援活動】		
2018年度ヒトゲノム研究 倫理を考える会 第1回～第4回	H30.6.8 (吹田) H30.8.24 (吹田) H30.9.18 (京都) H30.11.11 (東京)	目的：ELSIに関する情報提供と意見交換 対象：大学・研究機関の倫理審査関係者、研究者等 内容：ヒトゲノム倫理の関連情報を紹介し、意見交 換をおこなった 参加者数(第1～4回)：61名、40名、42名、92名
【③高度情報解析支援ネットワーク活動】		
情報解析講習会	H30.11.19-21 (三島)	目的：バイオインフォマティクス人材の育成【所見等 への対応】 対象：学生・一般研究者(中級者向け) 内容：NGSデータの解析手法の講義と実習 参加者数：23名(応募65名)
情報解析講習会	H31.3. (三島) (予定)	目的：バイオインフォマティクス人材の育成 対象：学生・一般研究者(初級者向け) 内容：NGSデータの解析手法の講義と実習

2 - (2) 利用促進のための取組状況②【3頁以内】【採択時～中間評価報告書提出時まで】

-
- ・利用機会の公平性や効果的な利用を確保するための工夫、より幅広い研究者の利用を促す工夫
 - ・その他、利用促進や成果発信等のための取組実績
 - ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)
-

【平成28年度】

1) 公募の周知

- ・大学共同利用機関の共同利用募集のルートを使い、全国の大学、研究機関へ中核機関所長名で公募の案内を送付した。以後も継続している。

2) 相談窓口

- ・事務局を中核機関の遺伝研に置き、公募事務等の運営全般の補助を行うと共に、事務局のメールアドレスを相談窓口として、熊本地震対応も含め、様々な相談に応じてきた。
- ・また、各連携機関でも、採択されなかった課題についても相談に対応した。

3) 広報

- ・領域 HP を開始して成果広報をするとともに、中核機関の広報室とも連携しプレスリリースなど積極的に進めた。

【平成29年度】

1) 公募の周知

- ・大学共同利用機関の共同利用募集のルートを使い、全国の大学、研究機関へ中核機関所長名で公募の案内を送付した。
- ・要望のあった英文公募要領を作成した。

2) 相談窓口：

- ・事務局を中核機関の遺伝研に置き、公募事務等の運営全般の補助を行うと共に、事務局のメールアドレスを相談窓口として、様々な相談に応じてきた。また、各支援担当者も様々な相談に対応してきた。

3) 広報

- ・領域 HP の英語版作成を進めた。
- ・連携推進協議会や他プラットフォームと共に、ConBio2017 (生命科学系学会合同年次大会) に出展し、広報を行った。この他、細菌学会にも出展し、ゲノム微生物学会でもパンフレットを配布した。

4) 講習会

- ・NBDC の NGS 講習会と連携し、初回は裾野を広げる事を目的として、初級者を対象とした6日間の規模で開催した。要望が大きかったので年度末に第二回を開催した。【所見等への対応】

5) 拡大班会議

- ・支援側の班員に加え、支援依頼者及びその若手共同研究者が一堂に会して一泊二日で濃密な議論ができる場として拡大班会議を設定した。初年度は開催できなかったが、旧事業以来要望が高いものであ

った。支援依頼者は自己の科研費から旅費を出してもらうが、若手共同研究者 1 名は本領域で旅費を負担することにし、若手の参画を促進した。交流の中で、支援の様々な課題も吸い上げることができ、支援の利用促進に役立てた。【所見等への対応】

【平成30年度】

1) 公募の周知

- ・ 大学共同利用機関の共同利用募集のルートを使い、全国の大学、研究機関へ中核機関所長名で公募の案内を送付した。

2) 相談窓口：

- ・ 事務局を中核機関の遺伝研に置き、公募事務等の運営全般の補助を行うと共に、事務局のメールアドレスを相談窓口として、様々な相談に応じてきた。また、各支援担当者も様々な相談に対応してきた。

3) 広報

- ・ 連携推進協議会や他プラットフォームと共に、基礎生命科学分野で最大の学会である日本分子生物学会第 41 回年会に出展し、広報を行う予定である。

4) 講習会

- ・ 昨年度の経験を活かし、初級者向けと中級者向けの 2 回行うこととした。【所見等への対応】

5) 拡大班会議

- ・ 支援側の班員に加え、支援依頼者及びその若手共同研究者が一堂に会して一泊二日で濃密な議論ができる拡大班会議を 12 月に実施予定である。従来通り支援依頼者は自己の科研費から旅費を出してもらうが、若手共同研究者 1 名は本領域で旅費を負担することにし、若手の参画を促進する。交流の中で、支援の様々な課題も吸い上げ、支援の利用促進に役立てる予定である。【所見等への対応】

3－(1) 中核機関及び連携機関における実施体制、プラットフォーム内の連携体制の整備状況【2頁以内】【特に平成30年度について】

-
- ・中核機関及び連携機関の役割が明確であり、かつ、機関間の連携体制が保たれ、研究支援活動が効率的に行われるものとなっているか
 - ・各機関は研究支援活動の遂行に必要な能力を発揮しているか
 - ・中核機関等から研究支援代表者等に対する協力状況について
 - ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)
-

1) 中核機関及び連携機関の役割が明確であり、かつ、機関間の連携体制が保たれ、研究支援活動が効率的に行われるものとなっているか

- ・中核機関と連携機関は初年度に連携協定を締結し、その連携体制を確認している。
- ・それぞれの公募採択課題の支援は最も相応しい機関が行えるように、支援依頼者の希望も聞いた上で全拠点で協議して割り振りを決めており、効率的かつ適切な支援ができていると考えられる。
- ・支援開始後は、支援依頼者と支援拠点のやり取りは必ず事務局に CC: をするようにしており、進捗状況や問題点の把握に努めている。

2) 各機関は研究支援活動の遂行に必要な能力を発揮しているか

- ・大規模配列解析活動においては、遺伝研拠点は大型ゲノムの完全解読をはじめ、ゲノム解析全般にわが国第一ともいえる能力をもっている。東大柏拠点は RNA 解析に優れ、最近ではシングルセル解析、ナノポアを用いた解析でわが国の先端を走っている。この二つを主要拠点とし、その他3拠点は支援量は少ないが、九大拠点は病原細菌等の微生物やメタゲノム解析に優れ、東大病院拠点は疾患ゲノム解析、札幌医大拠点は旧がん支援から移行したこともあり、病理組織からのゲノム解析に優れた能力を持っている。これらを合わせることで、国内で随一の総合的なゲノム解析力を発揮しているといえる。
- ・高度情報解析支援活動においては、東工大拠点がゲノムアッセムブリソフト開発に優れ、Platanus-Alee など有用なソフトが実際の支援課題で成果を上げている。東大拠点では、PacBio や NanoPore による1分子ロングリードデータを活用したソフトウェアの開発や、ノンコーディング RNA 解析に有用なソフトウェアの開発など、支援依頼が増えつつある課題に迅速に対応可能な技術を開発できている。遺伝研拠点は、微生物ゲノムアノテーションパイプライン DFAST を構築・運用しており、遺伝研スパコンを活用した高速な解析を通して支援する事ができている。同じく遺伝研拠点において、メタゲノムデータベースの環境-群集構造の関係性を利用した質問応答システムを構築するなど、AI 技術をいち早く取り入れた開発を進める事ができている。その他個別参加機関も、それぞれの分野での高い解析能力を持っている。いずれも各課題に応じた基盤的情報解析支援を行い論文化に貢献しており、並行して実際の課題解決に即したソフト・システムの開発、実際のデータを使用して検証、という好循環になっている。各機関の能力が如何なく発揮されている。
- ・総括支援活動においては、阪大拠点はゲノム科学と社会ユニットを立ち上げており、以前より続けて

きた「ヒトゲノム研究倫理を考える会」をシリーズ化し関係コミュニティの核として機能している。個別参加の形ではあるが、科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンター（NBDC）は統合データベース事業の一環として NBDC ヒトデータベースを構築し、わが国の個人ゲノムの集積点として機能している。

3) 中核機関等から研究支援代表者等に対する協力状況について

- ・ 研究支援代表者及び本研究所に設置されているプラットフォームの事務局と、中核機関事務局等とは直接連絡・調整が行える状況にあり、本事業に関して組織的に援助・協力が行える体制にある。具体的には、リサーチアドミニストレーター室（ORD）及び産学連携・知的財産室の設置により、成果の広報、知財や海外由来試料の扱いについて、担当専門職員が助言を行ったり相談を受ける体制が整っている。また、研究協力部署である研究推進チームは、支援課題の公募通知を機関として全国の大学、大学院及び研究機関へ送付する役割を担っており、さらに支援課題公募審査委員会委員の委嘱事務にも担当し、平成 30 年度においても事務局と連携し滞りなく対応を行った。

3-(2) 技術支援等に係る人材育成、異分野融合等を目的とした活動や研究支援業務の質の向上のために行っている取組について【3頁以内】【採択時～中間評価報告書提出時まで】

-
- ・施設・設備、リソースの整備、技術支援者の配置、相談窓口の設置等
 - ・技術支援者の実地研修、技術指導講習会等、交流活動（プラットフォームの提供する技術支援等に関わるワークショップ、シンポジウム等）の企画、実施等
 - ・利用者のニーズ・満足度等を把握し、運営改善に確実に反映させるための措置等
 - ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
（例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】）
-

【平成28年度】

- 1) 施設・設備、リソースの整備、技術支援者の配置、相談窓口の設置等
 - ・初年度、ゲノムアッセンブルなど長時間占有が必要な計算機資源確保のため、東工大、遺伝研、九大に解析サーバを設置した（3年ごとに行う予定である）。
 - ・ゲノム解析能力向上のため、東大柏拠点にHiSeq3000をリース導入した。
 - ・事務局（遺伝研）に設置し、相談窓口として機能させた。
 - ・ゲノム科学と社会ユニット（GSユニット）では、HPを立ち上げ、研究倫理審査に必要な情報を円滑に取得できるようにした。[URL: <https://www.genomics-society.jp>]
- 2) 技術支援者の実地研修、技術指導講習会等、交流活動（プラットフォームの提供する技術支援等に関わるワークショップ、シンポジウム等）の企画、実施等
 - ・キックオフ班員会議を開き、班員間での技術情報の共有など交流を進めた（4月）。
 - ・技術交流のため最先端分野の若手研究者を招聘し国際ワークショップを開催した（1月）。
- 3) 利用者のニーズ・満足度等を把握し、運営改善に確実に反映させるための措置等
 - ・活動状況報告書及び実績報告書作成のための成果報告を被支援者から求めているが、その際に、支援における問題点や要望を必ず聞いており、運営会議にフィードバックし運営に反映させている。

【平成29年度】

- 1) 施設・設備、リソースの整備、技術支援者の配置、相談窓口の設置等
 - ・GSユニットサイトでは、Q&A、FAQ、サイト内検索、「考える会」記録集PDFダウンロード機能などを充実させた。
- 2) 技術支援者の実地研修、技術指導講習会等、交流活動
 - ・班員と支援依頼者が交流できる拡大班会議を開催した（1月）。
 - ・情報解析講習会を2回開催した（8月、3月）。
- 3) 利用者のニーズ・満足度等を把握し、運営改善に確実に反映させるための措置等
 - ・拡大班会議では支援依頼者から直接要望等を収集した。
 - ・状況報告書、及び実績報告書作成のための成果報告を被支援者から求めているが、その際に、支援における問題点や要望を必ず聞いており、運営会議にもフィードバックし運営に反映させている。

【平成30年度】

- 1) 施設・設備、リソースの整備、技術支援者の配置、相談窓口の設置等
 - ・ ゲノム解析能力向上のため、遺伝研拠点に NovaSeq をリース導入した。
- 2) 技術支援者の実地研修、技術指導講習会等、交流活動
 - ・ 技術交流のため班員会議を拠点近傍（今回は三島）で開催し、遺伝研拠点見学も実施した（8月）。
 - ・ 最先端分野の若手研究者を招聘し国際ワークショップを開催予定である（1月）。
 - ・ 班員、支援依頼者が交流できる拡大班会議を開催する予定である（12月）。
 - ・ 情報解析講習会を2回開催する：中級向け（11月）及び初級向け（3月）。
- 3) 利用者のニーズ・満足度等を把握し、運営改善に確実に反映させるための措置等
 - ・ 今回の中間評価報告書作成のための成果報告を被支援者から求めているが、その際に、支援における問題点や要望を収集した。運営会議にもフィードバックし運営に反映させる予定である。

3－(3) 本制度による研究支援活動に係る経理その他の事務について、的確な管理体制及び処理がとられているか。【1頁】【特に平成30年度について】

-
- ・ 所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)

-
- ・ 旧事業「ゲノム支援」から引き続き本プラットフォームについても大型経費となり、かつ他機関も含めた多くの班員による経費執行を行っているが、最終的に中核機関である遺伝研に情報を集約して確認をおこなっている。
 - ・ ゲノム解析支援においては最も適切な拠点で支援を行うために、各拠点の支援量は公募内容によって変動する。したがって、支援の多くを占める消耗品経費は公募による採択課題決定後に確定するので、交付申請額とは異なることが多いが、これらの点を含め、経費執行にあたっては、中核機関事務と各機関事務と綿密な打ち合わせのもとに事務処理を進めており、全体としての的確な管理体制と処理能力を可能としている。本プラットフォームの平成30年度執行においても、同様に年度当初より円滑に事務を進めることができていると考える。

3-(4) 研究支援活動に係る経費は有効に使用されているか。【2頁以内】【特に平成30年度について】

- ・各費目について、被研究支援者のために使用されているかという点についても記述すること

-
- ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)
-

<物品費>

- ・設備備品費は支援技術の高度化のためのものであり、国際的な状況も踏まえ、必須のものに限っている(高額のものはリース契約としている)。
- ・物品費の大部分を占める消耗品費はほぼ全額を支援のために使用している。支援消耗品費は、公募採択課題の支援見積額を踏まえて決定・配分しているため、交付申請時の金額とは異なるが、実際に必要な経費を配分している。ただ実際には解析やり直しなどが発生し、経費不足になることも多い。そのために、人件費等の執行残が見込まれる場合は減額配分、あるいは返金措置をとり、支援の消耗品に充てている。

<旅費>

- ・旅費については支援に関するものに限るために、ほぼ全額を総括活動(中核機関)に置き、個別には配分していない(例外として、頻繁な学内移動のために近郊旅費が発生する場合のみ配分している)。
- ・班員の旅費は以下について支出し、条件をつけている。
 - (1) 支援依頼者との打ち合わせ
条件：議事録提出
 - (2) 支援及び高度化の成果発表(国内外の学会等)
条件：発表内容提出(領域内で共有する)
 - (3) 支援推進のための調査(国内外の学会や機関訪問)
条件：調査報告書の提出(領域内で共有し、可能な範囲で領域HPにアップする)
- ・海外での発表や情報収集も積極的に行っており、本プラットフォームで雇用されている若手研究者のキャリア形成にも役立っている。また、領域内に回報される詳細な報告は最新情報の共有という点で効果的である。
- ・それ以外の旅費は、シンポジウム講師、拡大班会議での支援依頼者の若手共同研究者の旅費などである。

<人件費・謝金>

- ・総括活動は事務局要員、社会との接点活動要員など必要最小限とし、必要に応じエフォート管理(他経費との混合給与)をしている。
- ・大規模配列解析拠点では、人件費はすべて支援のための解析要員である。高額になるが、この規模の施設を運用して高度な支援をするためには必須の経費である。技術員とポスドクになるが、ポスドクの場合はキャリア形成のため、エフォート管理をする場合もある。

- ・ 情報解析支援グループでも人件費はすべて支援の解析要員である。ポスドク、研究員が中心であり、キャリア形成のため、エフォート管理をする場合もある。
- ・ 謝金としては審査委員の審査謝金、班会議等の運営アルバイト代等を計上している。

<その他>

- ・ 総括活動では班会議やワークショップ、各種会議の会場費や運営費が主である。
- ・ 大規模配列解析拠点では、機器の保守費、機器のリース経費、SE 経費に使用している。高額になるので常に見直しをかけているが、高度な支援を行うためには欠かせない経費である。
- ・ 情報解析支援グループでは、計算機使用料や計算機保守費が主である。高度化成果の論文発表経費の支出も認めている。

以上のように、支援側の若手研究者のキャリア形成にも配慮しつつ、予算はすべて支援活動のために効率的に使用できていると考えている。

4 - (1) 審査及びフォローアップの確認結果の所見等で指摘された点に対する対応状況【3頁以内】

-
- ・ 枠内に指摘された点を列挙し、枠の下部に指摘された点への対応状況を列挙すること
 - ・ 取組実施状況報告書において既に対応状況を報告している指摘事項については、原則記載の必要はないが、対応の結果、大きく改善された事例や優れた実績が得られた事例があれば、本欄に記載してもよい
-

＜審査において指摘された点＞

- 1) 課題公募・採択・支援のプロセス(公募方針・支援の範囲、審査体制・方法・基準、設備等)の情報発信の取組についてより具体化すること。
- 2) 支援方針(解析の高度化と裾野の拡大等のバランス)をより具体化し、ユーザーに周知するとともに、プラットフォーム内での資源配分に適切に反映させること。
- 3) シンポジウム等については、技術支援に重点を置いた内容で計画すること。

＜指摘された点への対応状況＞

- 1) 領域ホームページを改良し、公募方針などできるだけわかりやすくした。Q&Aも追加改善した。新技術や新たな解析機器が増えることから、解析設備等の情報発信も追加した。
- 2) 支援の方針についても領域ホームページの公募要領内でよりわかりやすく記述した。
ゲノム解析の試薬は高額であるが、一定規模の解析をしないと意味のある結果が得られない。資源配分をどのようにすべきかは審査委員会でも議論になったが、一定額以上は自己負担とすることや、また最先端技術を試行する課題は引き上げて採択するなどして、可能な限り採択数を増やす努力をした。
- 3) 国際シンポジウムを開催したが、海外からは各分野において第一線の現場で活躍している中堅・若手を中心に招聘し、最先端の技術交流ができるようにした。今後もこの方針で進めていく。

＜フォローアップの確認結果の所見等で指摘された点＞

平成 28 年度

- ① 支援の円滑な実施のため、本プラットフォームと被支援者の責任の範囲と所在（例：ここまでは支援する、これ以上はできないなどの支援範囲や不具合、破損、事故等による対応、キャンセルの取扱いなど）などを明確にし、同意書、覚書、契約書等の取り交わしも含め、免責事項を定めることを検討すること。
- ② 課題・支援内容に応じて、論文の共著者となるなど、支援者側のインセンティブを高めるようなルールづくりを検討すること。
- ③ 支援課題拡大のため、被支援者による経費の一部負担の導入を検討すること。
- ④ 被支援者の成果の情報は、本事業の成果として必要不可欠であるため、被支援者が論文を発表した際の報告義務を徹底すること（論文発表等までに数年の時間を必要とする場合があるため、数年経過後に公開された場合であっても対応できるような仕組みを含む）。
- ⑤ プラットフォームの公平性と透明性を担保するため、採否の審査基準の具体化・明確化、公開を徹底すること。また、課題選定に際しては、支援実施可能性の判断を除き、利害関係者の排除の徹底や、外部

委員のみで行うような体制を考慮していくこと。

- ⑥複数の支援機能を有するプラットフォームでは、活動ごとに謝辞の記載に異なる点が見られるため、記載の統一を徹底すること。
- ⑦中核機関・連携機関の機関としての援助が不明確である。研究支援代表者等が効果的・効率的に支援が実施できるよう、中核機関・連携機関は、運用方針第5条（定義）等に掲げる責務を踏まえ、研究支援代表者等のニーズに応じて必要な援助を適切に行うこと。（以上、留意事項）
- ⑧採択率は40%を切り、特に基盤Cなど、若手研究者が多い研究種目での採択率が著しく低くなっている。支援額の上限を設けるなど努力されているが、限られた財源の中で更なる対応策を検討することが望まれる。（所見より）

平成29年度

- ①これまでの長年にわたる実績もあって、本事業は研究者コミュニティに定着した事業となっているが、シーケンス技術の進歩は速く、コミュニティの要望も高度化してくると思われる。これらに対応するための今後の本プラットフォームの在り方について検討することが望まれる。
- ②本プラットフォームにおいては、これまでも支援実績を蓄積しているが、更なる利用促進や社会に説明責任を果たす観点から、これまでの実績や成果を、より積極的に外部に発信する方法を検討することが必要である。
- ③各プラットフォームにおける支援を受けて発表した論文の一部が報告されているが、全ての論文リストを別表として提出していただきたい。研究の成果は、当該年度に発表されるとは限らず、2-3年もしくはそれ以上の年月を必要とする場合が多い。このため、各プラットフォームとしての研究支援活動の成果を評価する観点から、被支援者からの論文発表情報を収集することが必要である。

<指摘された点への対応状況>

平成28年度

- ①今回から、申請者のヒアリングの際に支援可能範囲をその場で印刷して手交し、その内容をもとに最終決定した。契約等の形態は検討を続ける。免責事項については公募要領に追記した。
- ②科学における論文共著者の要件も考慮し、「貢献度に応じて」配慮してほしい旨公募要領に記載した。また、チャレンジングな内容は「共同研究」とすることも公募要領に記載した。
- ③支援のための解析試薬代の上限を設け、これを超える分については被支援者による負担とした。これにより採択率の上昇や必要最小限の解析になるような解析内容の精査につながった。
- ④論文発表の報告義務は公募要領に記載している。報告書作成時等に定期的にそれまでの被支援者全員に問い合わせをし、拡大班会議にも参加を呼びかけ、成果情報の収集を行った。
- ⑤審査の要点や方法について公募要領に記載している。審査委員会委員は今年度から領域外委員のみとし、支援実施可能性等については領域内支援拠点班員が審査委員会に報告する体制とした。
- ⑥生命科学連携推進協議会が主導し記載の統一を図った。今後とも周知に努めたい。
- ⑦機関により異なるが、事業の受け皿としてのセンターの設置、専用スペースの確保、試薬等の弾力的な契約手続きなどの配慮がされている。大学等への公募周知は中核機関長名で機関として行っている。
- ⑧各支援課題の支援経費上限を設定することなどにより採択率をほぼ50%に上げた。種目間での差はまだ

残っているが、若手・少額科研費課題への配慮は審査委員会でも議論しており、引き続き検討するとともに、支援内容の精査を進めることや経費節減等により採択率向上を進める。

平成 29 年度

- ①シーケンス技術の進歩やコミュニティーの要望の高度化に対応するために、少しずつではあるが機器のアップグレードを行い、最新機器や技術を試行して支援に提供している。このことは各拠点の能力向上に非常に役立っており、また支援側のインセンティブにもなっているが、今後は単なる支援ではなく、拠点を中心にしたコミュニティーと一体となった共同研究体制を進めていく必要があると考える。
- ②領域 HP や機関の HP での発信を続ける。
- ③本報告書でも記述したように、旧支援事業の成果が継続的に論文として発表されている。ゲノム論文は特に時間がかかることから、定期的に以前の支援依頼者から情報を集める努力を進めている。

4 - (2) 今後の研究支援活動の推進上、問題となる点【1頁以内】

-
- ・該当が無い場合は「該当なし」と記入すること。
 - ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)
-

1) 先端設備のタイムリーな導入

最先端技術の支援のためには最新設備のタイムリーな導入が必要である。リース等を活用して、少しずつ対応しているが、設備費を増やすと消耗品費が減り、支援の量が減るので容易ではない。結果、国際的な進展と比べると先端設備導入は不十分になっている。引き続き固定的経費の見直しなどによる設備費捻出に努めるが、支援の質を保つためにはそれも限度があり、全体経費の増額が必要である。

2) 計算機の混雑

ビッグデータの時代に入り、解析の要は情報解析となっている。データが膨大になってきているので、参照すべきデータ群がそろい、解析ソフトやセキュリティ体制が整備されているスパコンで解析するのが最も効率的であり、中核機関の遺伝研 DDBJ スパコンが最もよく使われているが、この際にスパコンの混雑が問題になっている。解析にも時間がかかるが、混雑のために解析開始までの待ち時間の方が長いという深刻な状況になっている。クラウドの利用、他計算機資源の活用も考えられるが、コスト、解析ソフト整備、セキュリティ等の問題があり、当面は、DDBJ スパコンの増強が最も効率的である。

3) 論文化の遅れ

支援はその成果が発表されてこそ意味がある。論文化は時間がかかるものであるが、ゲノム解析論文には多くの解析が求められることもあり、新規参入した場合などで論文化の遅れが目立っている。支援拠点が論文化まで「支援」することも増えているが、どこまで支援すべきか課題である。支援開始時点では支援範囲を合意しているが、論文化においては追加解析が必要となることも多い。シーケンス解析では自己負担あるいは支援拠点との共同研究で進めることになるが、経費をどうするかが課題になる。情報解析では消耗品経費はないが、一般的な解析の追加が際限ないことがあり、共同研究であるとしても、支援側のモチベーションは下がる。OJT (on the job training) として支援依頼者の若手共同研究者を支援拠点到派遣してもらい、自らのデータで情報解析を行い、研究室へ技術移転することも鋭意行っているが、これも指導が必要であり、支援拠点の負担は並大抵ではない。ゲノム科学を推進するためには、わが国の情報解析力の底上げが必要という大きな課題をクリアする必要がある。

4) その他

支援で得られたデータの迅速なデータベース登録（公開は論文発表等まで設定できる）、年度内に完了しない長期間の支援が必要な課題への対応、限度額では中途半端になるが重要な課題への対応（領域企画課題の設定など）などの課題がある。

4－（3）今後、連携機関の追加などの計画変更の予定【1頁以内】

- ・該当が無い場合は「該当なし」と記入すること。
 - ・所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
（例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】）
-

情報解析支援ネットワークにおいて分担支援者の追加を検討中であるが、個別参加として、連携機関の追加は現在予定していない。

5 その他、利用料徴取のための工夫やプラットフォームの運営に関する工夫等【1頁以内】【特に平成30年度について】

- ・ 該当が無い場合は「該当なし」と記入すること。
 - ・ 所見への対応で行った取組について記述がある場合には、適宜文末に【所見等への対応】という文言を挿入
(例：■■を用いて○○○を支援するにあたり、△△△の制度を導入した。【所見等への対応】)
-
- ・ 現状では、1－(2) 支援課題の審査の状況に記述したように、支援のための消耗品経費に限度額を設け、それ以内は無償とし、それ以上については自己負担としている。また、基盤S等の高額科研費課題は限度額を下げて自己負担を増やして、種目間での区別もつけている。
 - ・ 消耗品経費の一定比率を徴収する方策も検討してきたが、ゲノム解析の消耗品費が高額のため、少額の科研費課題では負担が困難である。結果として若手や新規参入に対しては副作用の方が大きいため、上記のやり方としている。ただし、1件あたりの解析要望数は、シングルセル解析で顕著なように、増える傾向にあることから、より多くの支援をするためには解析内容の精査など歯止めも必要であり、引き続き慎重な検討を続けている。