

10/24 未来投資会議 構造改革徹底推進会合

「健康・医療・介護」会合（第7回）

（開催要領）

1. 開催日時：2019年10月24日（木） 14:00～16:00

2. 場 所：合同庁舎4号館12階1214特別会議室

3. 出席者：

宮下 一郎 内閣府副大臣

翁 百合 株式会社日本総合研究所理事長

高橋 泰 国際医療福祉大学教授

釜 范 敏 日本医師会常任理事

間野 博行 国立がん研究センター理事・研究所長

山口 建 静岡県立静岡がんセンター総長

腰塚 國博 コニカミノルタ株式会社プレシジョンメディシン事業部 CTO

石井 暢也 中外製薬株式会社科学技術情報部長

飯島 康輔 中外製薬株式会社ファウンデーションメディシン事業推進部長

（議事次第）

1. 開 会

2. 関係省庁による説明

3. 有識者ヒアリング

4. 自由討議

5. 閉 会

（配布資料）

資料1：厚生労働省 提出資料

資料2：国立がん研究センター 提出資料

資料3：静岡県立静岡がんセンター 提出資料

資料4：コニカミノルタ株式会社 提出資料

資料5：中外製薬株式会社 提出資料

参考資料：日本経済再生総合事務局 参考資料

(風木日本経済再生総合事務局次長)

それでは、お時間になりましたので、始めさせていただきます。第7回「未来投資会議 構造改革徹底推進会合「健康・医療・介護」会合」を開会させていただきます。

御多忙の中、御出席いただきまして、まことにありがとうございます。

今回は、本会合の担当であります翁会長、高橋副会長のもとで、ゲノム医療を議題とさせていただきます。ゲノム医療を推進する観点から、本年の成長戦略において、2019年中を目途に策定することとされている全ゲノム検査に係る実行計画の検討状況や、その結果を活用した創薬や革新的治療法、診断技術の開発の可能性などについて、幅広く議論していただきたいと考えております。

本日は、厚生労働省の大坪審議官を初め、関係省庁の方々、御出席いただいております。

また、日本医師会からは釜范常任理事に御出席いただいております。

それから、国立がん研究センター理事・研究所長でおられます間野博行様、静岡県立静岡がんセンター総長 山口建様、コニカミノルタ株式会社プレジジョンメディシン事業部CTO 腰塚國博様、中外製薬株式会社科学技術情報部長石井暢也様、中外製薬株式会社ファウンデーションメディシン事業推進部長飯島康輔様に御出席いただいております。

また、本日は、宮下副大臣が出席される予定でございます。途中でお越しになるということでございます。

時間も限られておりますので、その他の出席者につきましては、お手元の座席表をごらんいただければと思います。

それでは、議事に入らせていただきます。本日は、まず厚生労働省から御説明いただきまして、その後、民間有識者の方々から発表いただき、その後、自由討議とさせていただきます。

それでは、まず厚生労働省から説明をお願いいたします。

(大坪厚生労働省大臣官房審議官)

厚生労働省の大臣官房審議官をしております大坪でございます。

本日、厚生労働省から御用意しております資料1をご覧ください。厚生労働省で進めております「ゲノム医療推進の取組状況について」、1ページ目、おめくりいただきまして、2ページ目です。御案内のとおり、ゲノムと言いましてもいろいろな種類があるということで、表にしております。ヒトゲノム、30億塩基対あると言われておりますが、その中の全体の1.5%を占めるあたり、4500万塩基対を「エキソン」と言いまして、ここが今、タンパク質をつくることがわかっている部分でございます。それ以外の部分、黄色のところを「イン

トロン」と申し上げますが、ここは今、何かタンパク質をつくることがわかっているわけではないものの、何かしら意味があるのではないかと考えられている場所でございます。

検査の種類について、左から申し上げますと、まず「コンパニオン診断」があります。これも御案内のとおりですが、一つの遺伝子変異を一つずつ、商品化されたものがいくつかございまして、例えば乳がんの遺伝子とか、既に市販化されているものがございます。こういったものをコンパニオン診断薬と言ひまして、診断するときには1つ数万単位のもので市販されております。

一方で、今年の6月に保険収載されました「遺伝子パネル検査」は、100~500個と書いてありますが、2つの種類が日本で承認されております。左の単一遺伝子検査（コンパニオン）が100~500個登載されたキットになります。ですので、例えば乳がんの方がいらして、乳がんであればこの遺伝子かなということ、医師がコンパニオン診断を使うことはありますが、乳がんに限らず、500個ぐらいのものが登載されていて、一度に遺伝子の変異を調べることができます。これが今年の6月に保険収載した遺伝子パネル検査でございます。厚生労働省では、がんゲノム医療としまして、ここで一気に1つ上のステージに進めているところです。

一方で、「全エクソン検査」と「全ゲノム検査」がございまして。エクソンは、先ほど申し上げましたように、30億塩基対の中の1.5%の部分をシーケンスしていきます。4500万塩基対あたりを解明していくことで、新しい変異を見つけることを研究として行います。

また、全ゲノムというのは、先ほど申し上げた黄色の部分。今、直ちに意味づけがわかっていない部分ですが、イントロンというところも含めて、全ての塩基を読みましようということになります。こういった言葉の違い、ゲノムと言ひましても意味の違いがございまして。

次のページをおめくりください。先ほど申し上げましたように、パネル検査につきましても、既に診療報酬に載りまして、保険診療としてこの6月から進めております。

一方で、今後のことをこの工程表にお示ししております。ただいま2019年度というところで逆三角を打っておりますが、これからやるべき研究とか医療の世界として、これはまずがんの話ですけれども、遺伝子パネル検査で保存検体、患者さんのがんの組織でパネル検査をするということは、既に今年の6月、赤の点が入っているところですが、そこからスタートしました。

標準治療がない、または標準治療が終わった方がパネル検査の保険適用の対象となっております。これを標準治療のある、なしにかかわらず、最初から行った場合に何か有意性があるかどうかといったことを、今後、先進医療を経て

検討してまいりたいと厚生労働省では考えております。そうしますと、保存検体の保険適用の部分が少し広がることとなります。

こういった過程を経ていくうちに、例えばパネルで100種類とか四百何種類登録されている変異に、新たな変異が途中経過として見つかった場合には、パネルの今あるキットの中に新しいバリエーションが追加されていくということもあるのではないかという意味合いで、下に新規遺伝子・新規パネル追加という言葉を書いております。

一方で、「遺伝子パネル」の下に「血液」と書いてございます。そこにLBという書き方をしていますが、これは「リキッド・バイオプシー」の略でございます。先ほどのパネルは、保存検体、がんの組織、摘出した臓器から検査いたしますが、血液の場合には、別にそこにがんの組織がなくても、血液検体から、例えば臓器でまだ腫瘍がなくても、とても早い段階で再発といったものが拾えるのではないかということ、今まさに研究していただいているところでございます。こういったことができれば、臨床試験を経て、先進を通して、保険収載になるということも見越して、今、研究を進めていただいております。

今まではパネルの話でございました。先ほど申し上げた何種類かの変異を登録して、あらかじめ意味がわかっているものについて調べていこうという話になります。

一方で、全ゲノムは、まだ意味がわかっていない部分がたくさん塩基対の中にございますが、そこも含めてざっととってしまいたいということ、そうしていくと何がわかるかといいますと、アンノウがアンノウのままの場合もありますし、そこに意味づけ、解釈がもたらされることもあるのではないかとございまして、そういった言葉の違い、進め方の違いがございまして、まず先に御報告いたしたいと思っております。

4ページ目にまいります。今の話を踏まえまして、この4ページは過去の話になります。これは、パネル検査が導入されるまでの過程でございます。保険収載を経て、6月から使えるようになったわけですが、「がんゲノム医療推進コンソーシアム会議」を持っていただきまして、その中で、どういうところに対して、どういう仕組みで行っていくかということ、今なお、いろいろと検討事項がございまして、引き続き、この会議を行っております。例えば、近い未来で言いましたら、パネル検査でがんゲノム情報管理センター（C-CAT）に集めている検体をどうやって2次利用していくか、民間企業の方に使っていただくかといった仕組みづくりも、このコンソーシアムの中で議論していただいているところでございます。

また、がんゲノム医療中核拠点病院等も、厚生労働省で何カ所か指定させていただきます。連携病院を35カ所追加、また21カ所追加という形で、こ

の表の中にございますように、実施施設、パネル検査が行える施設を拡大してきているところでございます。

また、がんゲノム情報管理センター（C-CAT）です。後ほど間野先生のほうから詳しく御説明いただけるものと思っております。これを2018年6月に開設いたしまして、稼働しているところで、拠点病院で行われているパネル検査の情報を日本で1カ所に集約するという試みも始めているところでございます。これは、過去から現在までの説明になります。

5ページ目にまいりますと、今、申し上げましたがんゲノム医療推進コンソーシアムの体制でございます。一番上に運営会議を持っておりまして、がんゲノム医療中核拠点病院、新設したがんゲノム医療拠点病院、その下にがんゲノム医療連携病院という、3段階の医療機関を持っております。エキスパートパネルと言う解釈する専門家集団を置いている中核拠点病院の下に医療拠点病院、検体を採取して送る役割を持った医療連携病院、こういった3段階の仕組みをつくって、オールジャパンでがんゲノム医療推進コンソーシアムを進めているという姿になります。これも、後ほど間野先生から御説明あるかと思えます。

6ページのC-CATが、がんゲノムの情報を1カ所に集めましょうというところでございます。右のほうにC-CATがありまして、左側に連携病院と書いてございます。普通の医療機関は、コンパニオンを出すとき、衛生検査所に検体を送るわけですが、同じように患者さんの検体を送っていただきますと、その情報がC-CATに入ってまいります。C-CATでは、医療機関から送られた臨床情報とあわせて、その意味づけをエキスパートパネルの中で1回もんでいただいて、そこから各連携病院・組織や、医療情報を提供した病院に戻ってくる仕組みをつくって、1カ所に情報が集まりつつ、質の高いデータを医療機関にバックする仕組みを日本の中に持たせたところでございます。

ここまでが現在の姿でして、7ページ目にまいります。時点があっちに行ったり、こっちに行ったりで恐縮ですが、成長戦略や骨太の中で、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、日本においても全ゲノム解析等の推進に向けた体制整備等の計画を立てるよという宿題をいただいていることを踏まえて、この夏からの動きを御説明いたします。

明示的ながんと難病についてという宿題をいただいております。厚生労働省の中では、健康局でがんを担当している部署と難病を担当している部署が異なります。そういった意味で、2つの会議体を持たせていただきまして、10月からキックオフしているところでございます。

ここでは、こういった患者様に対して、何の目的のために、どれくらいの数、シークエンスしていきましようかという議論を、専門家の先生に入らせていただいております。最終的には、その体制をどうするかといったところは

共通事項でございますので、合同会議を設け、がんにつきましては、先ほど申し上げたコンソーシアムの会議体がありますので、そこでお諮りいただき、最終的な出口は厚生科学審議会だと考えております。年末までにこういった計画をつくった上で、年明けからはそれにたえ得る体制整備をどうするか、サステナブルな運営をどうするかといったことや、倫理面での課題などが議論になると思っております。

一方で、内閣官房健康・医療戦略室にはゲノム医療協議会がございますので、途中の経過を御報告するというところで、既に昨日、一度、中間報告という形で報告させていただいたところでございます。

8ページは、がんと難病のそれぞれの検討会のメンバーを、御参考までにお示ししています。

9ページからは、今、途中経過で議論がどうなっているかということをお紹介させていただきます。

10ページ目にまいります。まず、がんでございます。

数値目標を（２）に書いております。がんと言ってもいろいろございます。体細胞性のがんがあったり、持って生まれた遺伝性のバリエーションを持っている方もいらっしゃるわけです。そういった中で、どのがんから、どれくらいの数をシーケンスしていくことがよいのかといえますのは、これまで先行しているアメリカや英国の中に既にデータベースがあるわけですが、モンゴロイドとしての人種差というものがありますので、そういった意味でどれくらいの数を解析していくことが妥当かといった御議論を、専門家の先生方にさせていただくこととしております。

がんの種類としては、数が多いがんからやっていくのか。そうは言っても、希少がんや小児がんも重要です。あとは、持って生まれた遺伝性のがんを優先してもいいのではないかと。いろいろな議論があるかと思えます。

その中で、検討事項といたしましては、対象疾患をどうするか。目標は、人種差を考慮したときに、どれくらいの数をやっておくべきか。そうだとしたら、既に持っているフレッシュ・フローズンの検体は何検体くらいあるのか。そういったことを御議論させていただくということで、論点を挙げております。

これに対しまして、現在までにいただいている御意見を11ページにお示しております。（２）の数値目標につきましては、先ほどの繰り返しですが、数ありきで10万症例やりましょうという話ではなく、まず2、3年をめどに、既存の検体がどれくらいあるかということをお踏まえつつ、パイロット的にどの種類からシーケンスをしていくかということをお議論いただいております。小児がんや遺伝性のがんなど、集めるのに時間がかかる、必ずしもマジョリティーでないものについては、しっかり計画を立てて早目にやっていくべきではない

か、そうは言っても患者数の多いところからやるべきでしょうとか、患者数は多いけれども、アンメットであるなど、今後、マーケットのチャンスもあるわけですので、そういった御意見もございます。

海外との差別化。海外の二の舞をやる必要はないわけですので、そういったところで、日本として何をつくらなければいけないかといったことを御議論いただいているところでございます。これが、現在のがんについての議論の状況でございます。

一方で、12ページからは難病の現在の検討状況を御報告いたします。

13ページは、これまでの工程表ですので、ゲノム医療と必ずしもリンクしておりません。難病というものは、8000から9000あると言われておりまして、一つの医療機関だけでどうこうできるものではございませんので、難病の支援ネットワークが大切になります。早く診断することが重要な疾患になりますので、そういった診断について、お互いにサポートし合う体制について、議論がなされてきたところ です。

そして、14ページにまいりますと、こういった議論を踏まえて、これはゲノム医療に限らないのですが、難病の医療提供体制のイメージとしては、持てる力を全部使いましょうという話になっています。難病医療支援ネットワークを見ていただきますと、国立高度専門医療研究センター、いわゆるナショナルセンター。それから、AMEDの研究で行っておりますIRUDの拠点、IRUD事業というものがございます。これは、あくまで研究ですので時限物ですが、こういった研究拠点がございます。こういった支援体制をつくりましょうという話が、これまでの話です。

次のページは、診療報酬の話なので、ちょっと飛ばさせていただきます。

16ページになります。難病の世界観ですが、8000ぐらいあるという話を申し上げましたが、難病法上の難病の定義は、※1の4つを満たすものになります。その中で、客観的診断基準が確立されていることという5つ目の要件を満たすと、指定難病ということになって、333が告示されています。その中で、単一遺伝子によるということがわかっているものが150ほどあります。隣の80は、単一遺伝子プラス環境因子等々、多因子の影響もあると言われていたものです。

こういった現在の難病の状況を踏まえて、18ページで、今御議論いただいていることを申し上げます。がんと同じように、どの分野から、どのカテゴリーからやっっていこうかかというときに、(2)の数値目標ですが、遺伝子が原因だとわかっているものからやる、すなわち(1)の単一遺伝子疾患からやるのがよい、あるいは(2)の、わからないからこそ、多因子の影響があるものからやるのがよい、いろいろな議論があるかと思えます。

次が最後のページになりますけれども、今の議論の状況を申し上げます。(2)

につきましては、対象疾患は、指定難病であって数が多いところからやっていったほうがマーケットにもつながるのではないかという議論がございます。一方で、超レアなところも、国際連携などによって大きなマスをつくれますので、こういったところも国際協調としてやるべきではないか。いろいろな考え方があります。

こういったところで、最後の20ページになりますが、まさにがんと難病の世界では、専門家を交えて議論が行われているところですが、今後といたしましては、第2回以降、議論いたしまして、最終的に11月ぐらいをめどに取りまとめたいと考えております。

厚生労働省からは、以上でございます。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

大坪審議官、どうもありがとうございました。

次に、国立がん研究センター 間野様から御発表をお願いいたします。

(間野国立がん研究センター理事・研究所長)

国立がん研究センターの間野でございます。

資料2をごらんください。我が国の「がんゲノム医療の現状と今後の展望」について、説明させていただきます。

ページをおめくりください。まず、釈迦に説法であると思えますけれども、ゲノムとは何かということを中心に御説明します。我々の体は、両親から受け継いだ遺伝子のセットが設計しているわけですが、その遺伝子のことを英語でGeneと言います。そのGeneという言葉に、全体とかかたまり、総体をあらわすラテン語の接尾語であるomeというものをくっつけて、つくられた造語がGenome、日本語で片仮名でゲノムと言います。ですので、Gene、遺伝子というのは個々の遺伝子のことを言いますが、それがまとまって全体をあらわす場合には、ゲノムという言葉が使われます。がんは遺伝子の傷によって起きる病気ですので、ゲノムが大事なテーマになります。

ページをめくっていただいて、ここで例として挙げていますが、肺がんの治療が過去10年ぐらいでどんなふうに変ったかということをお示ししています。肺腺がんというのが最もよく死ぬがんの種類ですが、わずか十数年前は、そのがんの原因は全然わからなくて、みんな細胞毒性の抗がん剤を使った化学療法を行ったわけです。

ところが、その後、がんの研究が急速に進んで、実は肺腺がんというのは単一の病気ではなくて、右のほうに書いてありますが、例えばEGFRという遺伝子の異常によって起きたがん、あるいはEML4-ALKの異常によって起きたがん、あ

るいはMET遺伝子の異常によって起きたがん、それぞれ別々の固有の原因遺伝子によって起きたがんの集まり、集合体であることが明らかになりました。ここで赤色であらわしている遺伝子名は、それに対応する分子標的治療薬が日本で保険収載されているものです。緑色であらわしているものは、現在、臨床試験が行われているので、それがもし有効であることが証明されれば、やがて保険医療の世界に入ってくると思われます。

かつて、2004年には、肺がんは暗黒のがんと言われていて、非常に多くの方が亡くなって、原因がわかっていなかったのですが、わずか十数年でたくさん原因遺伝子が明らかになって、それぞれ別々の専門のお薬を使うと、患者さんの予後が急速に改善することが明らかになってきました。

例えば、次のページをごらんください。自分のことで恐縮ですが、EML4-ALKを見つけたのは私達ですが、肺がんの人がALKという融合遺伝子があると、いかにクオリティ・オブ・ライフが改善するかということをお知らせしています。

左側のグラフは、肺腺がんが化学療法を受ける人が、どの化学療法だと有効なのかということをお比べした、非常に大規模な第3相臨床試験のグラフで生存率をお知らせしています。結果として、どの化学療法を行っても非常にミゼラブルな結果で、2年間生きられる人は1割にすぎないということが証明されました。

ところが、例えばその肺がんの人がEML4-ALKを持っていて、その人が、きょう、中外の方もいらっしゃるけれども、ALK阻害剤のアレクチニブで治療すると、朝晩、飲み薬を飲むだけで、3年生存率が80%期待される。ですから、がんの直接的な原因をがん研究によって明らかにして、それに対する優れた分子標的薬ができれば、有効な抗がん剤が現実のものとなります。

しかも、こういうお薬ができますと、単に診断がどれぐらいの値段かというだけでなく、患者さんが実際に生活して、仕事ができる社会に貢献できるし、家族の方も患者さんのつき添いとかをしなくて済んで、みんな普通に生活がおくれますから、患者さん、あるいは御家族に対する生涯獲得賃金みたいなことには、すごく大きなインパクトがあると思います。ですので、優れた抗がん剤が見つかってQOLを改善できれば、GDPへの寄与というのは非常に大きな計測項目になるのではないかと思います。

さっき言いましたように、肺腺がんは最もたくさん人が死ぬがんですがけれども、実はさまざまな遺伝子によって起きるがんの集合体である。だから、どの遺伝子によって起きたがんかということをお明らかにしないと、最適なお薬は選べないということになります。それこそががんのゲノム医療です。ことしの6月から、日本ではがんのゲノム医療がスタートしました。

次のページをごらんください。ゲノム医療を行うためには、がん遺伝子パネ

ル検査と言って、がんに関連することがわかっている遺伝子を一度に調べる検査キットがあるだけでは、まだ不十分で、それぞれの病院では、お医者さんやコメディカルのスタッフがそのゲノム医療をわからないといけないし、患者さんに判りやすく説明できないといけません。検査部では、適切な検体を準備して検査会社へ送る必要がありますし、検査会社で検査を行っても、そこで見つかったのはいろいろな遺伝子変異ですから、どの変異がどの保険薬に対応するのか、あるいはどの変異は日本では保険薬がないけれども、臨床試験で対応しているのかというのをまとめた百科事典をつくって、それに個々の患者さんの変異リストを当ててレポートをつくる必要があります。

皆保険でスタートする場合には、ここに示すようなサークルを国として用意しないといけないこととなります。これは、結構な大変な作業です。

そこで、次のページをごらんください。今から2年前に、来るべき日本のがんゲノム医療保険収載に向けて、日本ではどういうふうなインフラをつくって、それに備えるべきかということが議論されました。がんゲノム医療コンソーシアムと呼ばれます。そこで提案されたことが、先ほど大坪審議官もおっしゃっていたように、まず病院はどこでもできるわけではなくて、安全にゲノム医療をスタートするために、さまざま要件を満たすような病院を設定して、指定された病院でゲノム医療を保険でスタートしようということが提案されました。

もう一つは、せっかく国が税金を使って、ゲノム医療を国で保険償還するわけですから、そのデータを1カ所に集めて、産業あるいは研究のために利活用するような枠組みを最初から考えていきたいと思いますということが提案されました。

めくっていただいて、ページ6をごらんください。これは、がんゲノム医療中核拠点病院という、ゲノム医療の中心となる病院群の設定要件となります。

例えば、③に遺伝性腫瘍に対して専門的な遺伝カウンセリングが可能であることが要求されていますし、⑦に、遺伝子変異によっては、保険薬がなくて治療が対応することもありますので、そういった医師主導治療とか臨床試験の実施について適切な体制を備えていて、一定の実績を有していることが求められました。

これらの要件のもとに、ページ7にありますように、全国で11カ所のがんゲノム医療中核拠点病院が2018年に設定されました。また、それとあわせて、保険でゲノム医療を行うためのがんゲノム医療連携病院というものが156カ所、ことしの4月時点で公開されています。さらに、大坪審議官がおっしゃったように、9月19日に中間層となるがんゲノム医療拠点病院というものが34カ所、国で指定されて、現在、日本ではこういう病院の体制をもって、ゲノム医療が保険で行われています。

めくっていただいて、ページ8が、そこで得られるゲノム情報と臨床情報を集約するためのデータセンターをつくらうということになりまして、それをがんゲノム情報管理センター、Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics、C-CATと呼んでいます。C-CATの使命は、1番、がんゲノム医療の全体の支援。2番として、がんゲノム医療の得られた情報を適正な管理下で共有すること。3番、それを通して、新しい開発研究や新しい臨床試験を促進すること。4番として、来るべき全ゲノム解析が臨床の検査法になるかもしれませんが、それに向けたテクノロジーの開発、それから人材育成を行うこととなっています。

めくっていただいて、ページ9をごらんください。これが日本のゲノム医療体制全体を俯瞰した図になりますけれども、患者さんが中核拠点病院や拠点病院あるいは連携病院を受診されて、インフォームドコンセントを経てゲノム医療を受けるとなりますと、その検体は左上の検査会社に送られます。

一方、検査会社から、多くの場合ダイレクトに、C-CATにセキュアな、安全な回線を通して、配列情報、ゲノム情報が送られてきます。一方、病院からは、その患者さんの臨床情報がC-CATに送られてきます。ですから、C-CATは、がんの患者さんでパネル検査を受けた人のゲノム情報と臨床情報が両方ひもづいて保存されるデータセンターとなります。C-CATでは、ゲノム医療の百科事典、知識データベースを持っていますので、個々の患者さんの変異情報をそこに当てて、どの薬が使えるのか、どの臨床試験がいいのかという情報をつけたC-CAT調査結果というものを病院に送りまして、それを使って、病院では全員の患者さんの治療方針を決定することができます。

C-CATにはそういう患者さんにとってダイレクトなメリットがあるだけでなく、日本はアメリカに比べてがんに使える薬が少ないので、その薬の数を最大化することに、医療を促進することに、C-CATのデータを使いたいと考えています。右下にある矢印のように、C-CATのデータの意義としては、中核拠点病院、連携病院、製薬会社、関係省庁とともに、日本において利用可能な薬剤の最大化に貢献したいと考えています。

3番目として、今度は右側の矢印ですけれども、せっかく集めたデータは、ある意味究極のビッグデータとなります。今年度は数千だと思えますけれども、やがて数万、恐らく10万を超えるのもそんなに遠くない未来だと考えます。究極のビッグデータとなりますので、それをぜひアカデミアや企業の方に使っていただいて、新しいバイオマーカーや薬を開発してもらいたいと考えています。

我々は、厚労省の指導のもと、初めからこういう利活用ができるように、患者さんのインフォームドコンセントに、第三者で利活用していいですかということをお必ずチェック入れていただいています。今のところ、C-CATにデータが送

られてきた患者さんの2次利用の同意率は100%です。ですから、こういうせっかく集めたデータを企業に利活用してもらいたい、そういう枠組みをつくりたいと思っています。

めくっていただいて、ページ10です。日本のがんゲノム医療体制で可能になることです。

患者個々のC-CAT調査結果が入手できます。

また、パネル検査のための新しい患者申出療養制度を初めとした、新しい形の薬剤提供体制が可能になります。

C-CATデータをもとに新しい治験や医師主導治験を促進して、日本を世界で一番臨床試験が行いやすい国にしたいと考えています。

また、こうして集めたデータを使って、大学、研究所、特に企業などが開発研究してもらいたいと考えています。

また、日本にこういう患者さんのゲノム変異データが全部そろっていると、海外の製薬会社が、モンゴロイド、アジア人で臨床試験をやるときに日本を選ぶと思います。ですから、臨床試験対象国に日本を選んでもらうドライビングフォースに、このC-CATのデータを使いたいと考えています。

もちろん、最後に、C-CATのデータは、日本の国のがん医療を決める施策決定において、極めて重要な基盤情報となります。

めくっていただいて、ページ11です。C-CATで可能になる開発研究として、一例を挙げていますけれども、EGFRという遺伝子が異常な肺がんでは、イレッサという名前をお聞きになったことがあるかもしれませんが、EGFR阻害剤イレッサが有効です。でも、2割ぐらいいは効かず、その理由はわからなかったのです。ところが、C-CATはゲノム情報と臨床情報がひもづいていますから、イレッサが効いた人と効かない人でゲノムデータを比較することができます。

そうすると、たとえ個々の臨床情報が多少不正確だったとしても、統計学的に有意にどちらかのグループに濃縮している変異が見つかりますので、実際にはEGFRで効かない人は、実はEGFRのL858Rという変異だけじゃなくて、もう一個あるいはもう二個、つまり複数の変異がEGFRにあるということがわかってきます。C-CATデータを使えば、こういう開発研究が日本で可能になります。

ページをめくっていただいて、ページ12です。ここから、全ゲノムが本当にこれから必要なのかを少し議論したいと思うのですが、さっき大坪審議官がおっしゃったように、パネル検査だと全ゲノムの0.02%程度しか見ていません。ですので、全ゲノムに関しては、それよりはるかに大きなサイズを読まないといけないわけです。それは、お金もかかります。

ページをめくっていただいて、ページ13です。これまでのがんゲノム研究の結果、非常に有効な分子標的薬ができたがん患者さんの割合は二、三割です。

そうすると、残りの人は有効な抗がん剤がないのが現状です。今までは、エキソンと言って、さっきのタンパク質をつくるところを一生懸命調べてきましたけれども、その結果が二、三割の患者さんに効く薬剤ですから、有効な薬剤のない人たちのがんはエキソン以外のところに原因があるのではないかということが期待されます。

最後のページになりますけれども、ページ14をごらんください。これまでのがんゲノムプロジェクトというのは、タンパク質、ゲノムの中の遺伝子のところを調べるものでした。つまり、先ほど大坪審議官がおっしゃった1.5%の領域を3万例以上、世界中で調べてきたわけです。それで、現在の有効な分子標的薬が生まれたわけです。でも、そうじゃないがん種には、それ以外の領域が原因じゃないかということが疑われます。実際、そのとおりですよという例を示しています。

例えば、左側の全ゲノムシーケンスの必要性を示す事例1です。日本に多い成人T細胞性白血病(ATL)の3割において、遺伝子じゃないところにゲノムの再構成、つまり、染色体がちぎれてつながったために、PD-L1、オプジーボが効く相手のタンパク質の遺伝子の異常な高発現が生じていることがわかりました。ですので、これが新しいバイオマーカーになって、免疫チェックポイントのお薬が使えるATLの患者さんが選ばれるわけです。

その下の全ゲノムシーケンスの必要性を示す事例2ですけれども、例えば細胞の不死化に働くテロメラーゼ、染色体末端を延ばす酵素は、遺伝子の中の変異はないのだけれども、遺伝子の外のプロモーターと呼ばれる、メッセンジャーRNAがどれぐらいつくられるのかということの規定する領域に変異が起きていて、テロメラーゼの異常な高発現が生じていることがわかりました。

それがまれなことではなくて、右側にありますけれども、グリオブラストーマ、非常に予後が悪い脳の腫瘍ですと80%以上、脂肪肉腫でも80%ぐらい、膀胱がんでも80%近くという、極めて高い頻度でテロメラーゼの異常な高発現が、エキソンじゃない領域の変異によって生じています。

このように、がんの全ゲノム解析によって新しくわかること、それが薬剤につながることで、あるいはバイオマーカーにつながることでこれから出てきますので、全ゲノム解析は是非やらないといけないと思います。特に、イギリスやアメリカの解析ではモンゴロイドの解析がされていませぬので、アジア人はやらないといけない。では、アジアでは恐らく日本と中国の争いになると思うのですけれども、日本の優位性としては、さっき申し上げた、保険でつくったC-CATという臨床情報の集約システムがあります。

ですので、どのお薬を使って、どういう副作用が出たか、あるいは薬を使って、効いた、効かないかという情報を、あのプラットフォームを使って調べる

ことができるのです。ですので、そのプラットフォームの上でがんの全ゲノム解析をすることが、日本の優位性になるのではないかと思います。

私からは、以上です。ありがとうございました。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

間野様、どうもありがとうございました。

続きまして、静岡県立静岡がんセンター 山口様から御発表をお願いいたします。

(山口静岡県立静岡がんセンター総長)

本日の目的として、がんの部会についての状況を話せということだったのですが、先ほどの御説明のように、まだ4回のうちの1回しか開かれていませんので、結論は出ておりません。したがって、きょうは個人的見解を交えて話しさせていただくことをお許しいただきたいと思います。

スライドをかなりスキップさせていただきます。前のお二人で話が十分進められておりますので、スライド番号4番。ゲノムと言うときに、大きく2つにジャンルが分かれて、わかりやすい言葉で言うと先天性のもの。これは、人体を構成する37兆個の細胞全てに親から引き継がれた遺伝情報が含まれている場合。病的なものもあるし、異常でないものもある状況です。病的な場合は遺伝病というのが一般的な名前になります。

一方、後天的に37兆個の1個にだけ変化が入って病気が起きる。この代表ががんで、逆に言うと、がん以外にこういう病気はほとんどありません。そこで、がんというのは、ゲノム医療において非常に特殊な事例であるということを、まずお話ししておきます。

それから、6番目のスライドをごらんいただきます。ここに、日本人のゲノム診療には、がんも、がんでないものも含めてですが、健康な日本人のデータが必須であるということを書かせていただきました。30億塩基対のゲノムの中で、200万から300万、個人差が出てまいります。これは、遺伝子多型とか遺伝的多型とか言われていますが、ここに人種差あるいは地域差が出てまいります。現在までオープンになっている標準で見てもみますと、例えば欧米人と日本人を比べると85%は共通しているのですが、残りの15%は日本人に特有な遺伝子多型というものがあって、かつ、東北・静岡・京都でも差があるという情報が始めております。

実際に診療で非常に困ったことが起きまして、リ・フラウメニ症候群という、P53の遺伝子変異で起きる非常に悪性度の高い遺伝性疾患があります。私たちのスタディー、6000例の中の最初の3分の1ぐらい来たところで、この変異を持

っている症例がたくさん見つかりました。17例、29例と見つかりましたので、WHOの下部機関がこのP53と疾病に関するデータベースを公表していますので、そこで確認すると病的変異ということになってしまいました。

非常にまれな病気がこのような高頻度に起きるはずがないので、日本人特有な遺伝子多型と推定し、右下の赤枠で囲った遺伝子多型を確認すると、プロジェクトHOPEと書いてあるのが静岡のケースですけれども、1%、1.77%となり、よくある遺伝子多型であることがわかりました。ただ、これはがんの患者さんのデータですので、一般人について調べられている東北・京都のデータを見てみると、0.7%、0.5%程度はある。それから、欧米に行くと全くなくて、0.003%と出ており、変化があるごく少数例も東洋人のデータであることがわかりました。なので、結果的にここまでで診断を間違えそうになった遺伝子変化は、日本人に特有な遺伝子多型で、若干地域差があるのかなというデータが出てまいりました。

この話には落ちがありまして、WHO下部機関のデータベースになぜこれが病的変異になっているのかということ、さらに調べたところ、この2つを病的変異と評価した理由は、日本からの報告が基になっており、かつ、東海地方からの2つの報告であることがわかりました。結局のところ、東海地方、静岡のあたりにたくさんおられる遺伝子多型を持ったがん患者を間違えて、こういう報告をしたのだと想像されます。これに類することはたくさん出てまいりますので、タイトルに書きましたように、日本人のデータが必須ですということをお願いしたいと思います。

7番目のスライドで私どものデータを少し紹介させていただきますと、目的は、日本人のためのがんのデータベースをつくることということで、数年間やってまいりました。

8番目のスライドが全容ですが、全て手術標本で、同時に1医療機関でのスタディーですので、電子カルテ内に入っている全ての臨床情報と完全に突合することができます。ここが非常に重要なことです。全ゲノムは、まだ始めたところですが、エクソーム、遺伝子パネル、融合遺伝子、全遺伝子発現、全てを一例一例やってきました。6000症例になりました。

何がわかったか。下の赤枠の中で、その6000症例のうち72%については、このがんはこの遺伝子が原因で起きたがんであるということが大体わかります。

有効薬剤は11%程度で見つかりました。変異総量というのは変異の数ですが、これが高度なものが5.4%ありましたが、これが今、免疫チェックポイント阻害剤オプジーボが効くケースだということがわかっております。

さらに、遺伝性がんが1%見つかりています。ただ、今後の課題ですが、8%程度、臨床的には確認できないけれども、遺伝性がんと同じ遺伝子変化を

親から引き継いでいる方がいらっしゃるということがわかりましたので、このあたりが今後の非常に重要な課題ではないかなと思います。

それから、イノベーションという観点から言いますと、この6000例のデータを活用し、新規の融合遺伝子がありそうだというケースを推定することが可能となってまいりました。30例選んで別の方法で見ると、そのうちの19例で新しい融合遺伝子が4種類ほど見つかりしております。これは、みんな薬が効くと新規融合遺伝子を発見しようとしているので、有効薬剤を11%で推定できるものに、0.5%上積み出来たこととなります。特許は出願しておりますので、こういう形でイノベーションは進んでいくと思います。

ただ、より重要な貢献は、9番目のスライドに書かせていただきましたように、6月から始まった保険収載のパネル検査に、それぞれの施設に非常に具体的なデータを提供できる点だと思います。「エキスパートパネルの見える化」と呼んでいるのですが、黄色の背景で書いたようなデータを日本人のがんのデータベースから取り出して、各医療機関に提供していくつもりです。今、静岡がんセンター内で試行をやっておりまして、それが完成した暁には全国で見ただけできるようになると思います。そこに、お話があったC-CATのデータが少し遅れて数がふえてきますので、それを合わせていけば、臨床的にはかなり役立つだろうと思います。

少し飛んでいただいて、11ページをごらんください。世界はどうなっているか。日本はちょっと遅れておりますけれども、全世界が一斉に国家主導型のゲノムプロジェクトを進めております。英国が我々の目標になるわけですが、10万人の全ゲノム解析を終了し、500万人を目標に新たなスタートを切ったところと聞いております。

注目しなければいけないのは中国ですが、今後15年間で1億人を解析するというプランを提示しています。1人当たり1万円という数字を出していますので、今の10分の1くらいです。中国はゲノム解析機器企業を持っていますので、そういうことは現実的なのだろうなと思います。逆に言うと、中国が1億人やれるということは、日本人全国民をやれるということにつながります。

12ページが第1回会合の主な論点ですけれども、先ほど細部については御紹介がありましたが、一番大きい問題は、日本における全ゲノム解析を今やることに本当に意義があるのかという点に議論が集中しました。今さら日本で10万人実施しても、得るものは少ないのではないかと。欧米・アジア諸国との差別化が必要である。日本人に多いがん、まれながんに絞るべきだ。生命倫理的に課題が多いといった議論がございました。

それに対する反論として、私はその下のほうが正しいと思うのですが、先ほどから申している、日本人の診療に必須なデータベースの構築は日本でしかで

きない。それは、ひいてはアジア諸国にある程度広がっていくだろう。これが大変重要だと思います。実践して、初めて全ゲノムのよさがわかるので、最初から全ゲノムがどうかと言うのはおかしい。それから、高頻度のがんはやらなくていいのではないかという議論がありますが、これは誤りで、高頻度のがんこそ、ゲノム情報で細分類して、新たな治療を見つけていく。ここが実は本題だと思います。ただ、イノベーションには後発の不利が間違いなくあります。ほかの国が何百万という単位で始まっていますので、新たな情報を得ることは非常に少ないのではないかということが危惧されます。

そういう点も含めて、14ページをごらんください。きょうの話題は成長戦略ということでしょうから、三本の矢がいろいろ言われております。私、一国民としては、今回の災害のような形で国土強靱化基本法というのができておりますので、それはぜひ進めていただきたいと思いますが、このゲノム解析は、成長戦略にどうやってなるのかということを考えてみました。

医療人として思うことは、国民の健康力を強靱化する。これは、成り立つのではないかと思います。「超高齢社会を生き抜く強くしなやかな国民」を、これからつくり上げていく。これは、新たな薬あるいは新たな診断方法とともに、日本国としてやる事業の最も重要なところで、こういうことをやって健康な国民にふえていただいて、労働力の確保がまさに成長戦略の第三の矢になるのではないかと考えております。

次のページは、ゲノム医療は人の未来を変えることができる。ドラえもののタイムマシンみたいなものですがけれども、ゲノム医療、生殖細胞系列（ジャームライン）を見ることで、未来の病気のある程度予測することが、今後、可能となっていきます。そういう技術を用いながら、将来を予測し、必要な予防をやる。そういったことがこれからは可能になってまいります。

16番目のスライドで、これはよくごらんいただく絵だと思うのですが、ある集団でずっと見ていくと、19%の人たちが一気に若いうちから自立できなくなる。ここは、大きな病気、がん、循環器疾患、脳卒中等が入ってくるわけですが、この19%を何とか黄色のラインに近づけることで、健康寿命の延伸につながります。青の10.9%は、いわゆる「ぴんぴんころり」の方々です。女性には、これがどういうわけか、ないのです。男性のほうがそこだけは強いみたいです。

17ページ、老化するとこういう病気が出て、黄色は何とか対応できるのだけれども、下の赤で書いたところが、先ほどの自立を妨げる。ここをたたかなければいけないというのが、将来の医療の方針だと思います。

一つの例ですが、18番目のスライド。今回、数千名をやった中で、単一遺伝子劣性遺伝病というものが、リスト上は2277疾患あるとされております。この数がどんどんふえているのですけれども、さっきの難病と違って、これは遺伝

子のほうからアプローチした数字ですが、この代表的な遺伝性アルツハイマー病の易罹患性、かかりやすさというのが、ある遺伝子を見ることでできるようになっています。ApoE4が入っているかどうかということが一つですが、数千名を見た限りでリスクが非常に高い方が1%いる。それから、保因者というのは、片親だけからいただいた方が15%いるということがデータとしてはっきり出ております。

この高リスクの人は、10倍以上の確率で将来、アルツハイマーを発症する。それから、保因者の方が3倍ぐらいの危険度になるということも知られております。きのう、日本の製薬企業開発の認知症治療薬が臨床試験にかかるという報道もありましたので、そういうものを使いながら発症をおくらせることも、将来は夢ではないだろうなと思います。

私たちのプロジェクトは、次の19ページのファルマバレープロジェクト、内閣府から指定を受けた総合特区という中でやらせていただいております。そのおかげもあって、静岡県は医薬品・医療機器が全都道府県の中で第1位となっております。医療立県をやっております。

20ページで、そのプロジェクトの中にゲノム医療を入れて、予測・予防で県民を強靱化するということも、プランとしては入れてございます。

21番目のスライドで、これは前の自民党の会議でも申し上げたのですが、いずれは全国民が全ゲノム解析を一生に一度はやる時代が来るだろうと思っております。このインフラ等をこれから整えていくことになるのではないかと思います。

その次の22ページですが、そういうことを考えておりましたら、英国議会の下院、科学技術委員会報告2018年4月ですが、ゲノムのデータをゲノム編集に使っていこうということが既に書き込まれております。ただ、非常に慎重な書きぶりで、倫理的な問題等、クリアすべきことはたくさんある。ですが、これはゲノム医療で見つかった変異をゲノム編集で直して、健康を取り戻させることを多分意図していると思われまます。こういう時代が来ました。

以上で私のプレゼンを終わらせていただくのですが、部会長として一番気にかけているのは、この研究から何をレガシーとして残していけるのか。日本の研究は、いつもそこが弱いものですから、アウトカムという言い方でもいいでしょうけれども、3点考えております。

1番目は、健常人並びにがんの患者さんの全ゲノムデータベースをしっかりと構築しておくこと。これは、全てに役立ちます。

2番目に、ゲノミクス・イングランド、英国が既に行っているのですが、そういう解析を進めた上で、実際の保険診療の中ではどういう使い分けをしているのかが大切なことではないかと思います。最近、1月からの英国の状況は、

一般のがんにはまだ全ゲノムは使わないでいい。ただし、希少がんとか小児がんあるいは血液系のがんには、全ゲノムを使っても保険償還する。ただし、結果は複雑なので、まだパネルで返すということがうたわれております。

最後、3番目に、将来の診療応用に向けて、インフラの整備がこれをきっかけにつくられていくといいのではないかと考えております。

以上です。どうもありがとうございました。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

山口様、どうもありがとうございました。

ここで、宮下副大臣、お見えなので、一言御挨拶をお願いいたします。

(宮下副大臣)

ただいま御指名をいただきました、さきに内閣府副大臣を拝命いたしました宮下一郎と申します。

本日は、本会議が開催された関係で遅参しまして、大変失礼いたしました。改めまして、本日、御多忙の中、お集まりいただいたことに感謝申し上げます。

今回は、ゲノム医療を推進する観点から、本年の成長戦略におきまして、2019年度を目途に策定することとされております、全ゲノム検査に係る実行計画の検討状況や、その結果を活用した創薬や革新的治療法、また診断技術の開発の可能性について幅広く議論していただくことを考えてございます。改めまして、本日、特に御発表いただきます有識者の皆様方、御準備、御参加いただき、まことにありがとうございます。

現在検討が進められております全ゲノム検査に係る実行計画にとりまして、有意義な議論となりますよう、この後、議論の時間がございます。皆様におかれましては、活発な意見交換をお願い申したいと思っております。

きょうは、よろしくをお願いいたします。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

宮下副大臣、どうもありがとうございました。

続きまして、コニカミノルタ株式会社 腰塚様から御発表をお願いいたします。

(腰塚コニカミノルタ株式会社プレジジョンメディシン事業部CTO)

恐れ入ります。コニカミノルタから参りました腰塚と申します。

私からは、一民間企業として、この国を挙げた動きに対して、どう寄与できるのかという観点から、できるだけ簡単にお話しさせていただきたいと思いま

す。

私どもの意義の解釈として、患者QOLの向上と医療費の軽減を両立させる最終手段というか、ウェポンとして、全ゲノム検査で各国におくれをとってはいけないという認識は、民間としても持っています。

1ページ目でございますけれども、これが、私どもがグローバルなプレジジョン・メディシンの展開を標榜しておりますというページでございます。その前に、コニカミノルタは何だっけというところですけども、古くはサクラカラーとか α 7000、自動焦点カメラの世界初の発明とか、そういう会社でしたけれども、今はコピーマシン、MFPとヘルスケアの診断機器、それからディスプレイというイメージング領域で1兆円ぐらい。売り上げの内訳は、日本と米国と欧州とアジアで25%ぐらいずつ。完全にグローバルで、一番売り上げが少ないのが日本という会社でございます。

その会社が、今、プレジジョン・メディシンに精力的に投資しているところでございます。その絵が1ページ目でございますして、左側にAmbry Genetics、右側にInvicro、我々が米国で買収した企業でございます。

左側のAmbryは、西海岸のオレンジカウンティにありまして、遺伝子検査のサービス会社で、全米2位のシェアを持っています。検体検査の実績としては、200万検体の実績を持っている会社です。右側のInvicroという会社は、イメージングCRO、イメージングを使って創薬を支援する会社でございますして、主には脳の中樞神経系、ニューロの世界では、世界有数の企業となっております、私どもが買収した目的は、ほとんど全ての世界中のメジャーアカウントの製薬さんにつながっているのです、そのチャンネル欲しさで買収したということでございます。

我々は、我々の持っている画像診断技術や分子イメージングの技術を新たに開発したので、後ほど御紹介しますけれども、それとこの遺伝子検査のケーパビリティと創薬支援のケーパビリティ、イメージングのケーパビリティ、こういうものを組み合わせて、グローバルにプレジジョン・メディシンを展開したいと考えているわけです。もちろん、特に日本で貢献できたらと考えておりますが、現在、それ以外に欧州とアジアでのアクティビティを維持してございます。

アメリカの遺伝子検査の技術というのは、今、トップを走っていると思えますけれども、アメリカの中だけで、閉じてしまいがちな技術を、グローバルに展開することを視野に入れて買収したという銘柄でございます。

ただ今、山口先生の詳しいお話を聞いて、日本人の遺伝子はそういうものだったかと勉強させていただいた次第でございますが、(全ゲノム検査で各国におくれをとってはいけいと言う観点から言えば)日本のホモジーニアス性や、C-CAT

の存在が大きく寄与して、今からでも日本として挽回可能という見識を持って
ございます。

1枚めくっていただいて、全ゲノム診断。私ども、民間でございまして、
商用化への道程と書かせてもらいました。これも山口先生から御説明いただい
た内容でございましてけれども、先天性検査と後天性検査がございまして。今、買
収したAmbryという会社は先天性のほう、特に乳がんを実績を重ねている会社で
ございまして。マーケットとして見ますと、現在は先天性市場のほうが圧倒的に
大きくて、予測では2022年にソマティック、すなわち後天性、がんを中心とし
た突然変異の市場のほう、遺伝子検査市場として大きくなるという予測を持
ってございまして。

そういう中で、メモ書きさせていただいた遺伝カウンセリング、DNA/RNAペア
テスト、エキソン検査といったものが、このAmbryが先駆的に世界に先駆けてや
らせてもらった実績ということでございまして。

もう一つ、Ambryの自慢話は控えたいと思うのですがけれども、全エキソン解析
の一番下段、Ambry Shareという、これは公的研究データへの公開というのを積
極的にアメリカでやってございまして。ここには議論がございまして、シェアNo.
1のミリアド・ジェネティクスは全く公開していません。同じ民間企業でも
生き方が違うということをお紹介しておきたいと思っておりますのと、我々は国際コ
ンソーシアム、GeneMatcherみたいなところにも貢献しているという自負を持っ
てございまして。当然、C-CATに対して貢献していきたいと考えているわけです。

細かい御説明は割愛しますが、このページで申し上げたいことは3つ
ございまして。

1つは、課題のところに書きましたマルチパネル解析ですら、遺伝カウンセ
ラーの仕組みの整備はアメリカでも苦労しているところでございまして、弊社
としてはAmbryに100人のGC、遺伝カウンセラーを自社として持っています。ジ
ェネリックカウンセラーは、病院のジェネリックカウンセラーの教育をします。
そういった二重の構造でやっているということを紹介したいことと。全ゲノム
をやろうとすると、当然、もっと専門的な、間違いのない教育システムが必要
ということだと思っておりますが、その辺のジェネリックカウンセラーの仕組み
のつくり方みたいなのところに寄与できるのではないかとというのが1点。

もう一点は、全ゲノムデータを得ることは、乱暴に言えばNGSがあればできる
わけですがけれども、リアル・ワールド・データと照らしてアルゴリズムに変え
るところ、要するにインフォメーションをインテリジェンスにするところがみ
そだと、当然思うのです。Ambryは、それをRNAとかエキソンで、これは先天性
のほうのエキソンですがけれども、やってきていますので、インテリジェンス化
するところに寄与できたらいいかと、先ほど山口先生がおっしゃっていた再分

類という部分だと思えますけれども、考えております。希望です。

3つ目は、ソマティック、後天性が中心の話になるのでございますけれども、先天性とのペアテスティングがないと意味が半減してしまうという部分がございます。したがって、そこで後天性の部分はAmbryは余り得意ではなくて、間野先生の御指導のもと、TOP2の開発に関与させていただいております。我々も、その実力を身につけたいと思って御指導いただいているところでございます。これをもってすれば、世界と闘えるのではないかとということで進めております。

一方で、忘れがちなのが先天性で、実はアメリカのトップのソマティックの会社がパートナーとしてAmbryに要求してきている。要は、先天性は先天性で特殊な世界があるということをお伝えしておきます。

その次の3ページ目が、今申し上げた、間野先生にお世話になっているTOPの開発のところで、TOPを中心ですけれども、先天性との組み合わせでペアマッチングすることで、最大規模パネルで腫瘍変異データを集積してC-CATに集約して、このサイクルを回していきたいと考えている絵でございます。

次のページが最後のページになってございます。これが、我々が標榜する、全ゲノム情報からのアルゴリズム開発の俯瞰図でございます。デジタル医療画像やデジタル画像解析というものは、正直言ってお手のものですが、それに分子イメージングとデジタルパソロジーとホール・ゲノム・シーケンス、この情報を加える。これを扱うには情報量が多いので、圧倒的にAIが必要になります。このAIのあたりを、我々、インダストリアルサイドから来ていますので、医療と合体することで寄与できるのではないかと希望を持っております。

ちなみに、右側に我々の持っている分子イメージングの、全く関係ないのですけれども、御参考までに御紹介させていただきますと、Q-cellという技術がございます。これは、青い点ががん細胞で、がん細胞の上にあるPD-L1のタンパク質の発現量が見える化してカウントされて書いてあります。焦げ茶色がT細胞です。このPD-L1が膜を張ってT細胞の攻撃をよけようとしている、関ヶ原の戦いの図のようなところでございます。こういうものが見える化して初めて、分子標的薬とか免疫治療薬の創薬で確かな証拠として、これにRNAが加わってくるという御要求を製薬各社様から受けていますということをお伝えして、私の発表を終わります。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

ありがとうございました。

続きまして、中外製薬株式会社 石井様、飯島様から御発表をお願いいたします。

(飯島中外製薬株式会社ファウンデーションメディシン事業推進部長)

中外製薬の飯島のほうから、ゲノム医療におけるデータの利活用という視点で簡単に御説明させていただければと思っております。

中外製薬におきましては、創薬を含めた、いわゆる製薬の部分と、近年、がん領域におきまして遺伝子パネル検査の事業を始めているという、両方の視点から、今回こういった機会をいただけているものと理解しております。諸先生方のお話の中で、全ゲノム検査をやっていくということに関しての大きな方向性がある中で、政策決定をしていくに当たって、どうのことを考慮していただきたいかという視点で、少しお話しをさせていただければと思っております。

スライドの2ページをごらんください。本日のお話のテーマのアウトラインになっております。先ほど山口先生が最後のところで、何をレガシーとして残していくかという3つの視点に類似している部分もあるかもしれませんが、本日、この3つの視点。ゲノム臨床情報データ活用への期待という点、それから、全ゲノム検査というものがどういう位置づけで行われるのかという視点、それから、このデータ利活用という視点を見たときに、サステナブルな事業活動におけるデータ利活用という視点でお話しをさせていただければと思っております。スライドの右上に、それぞれの1、2、3の番号をつけさせていただいておりますので、それぞれについて、二、三枚のスライドで簡単にお話しをさせていただければと思っております。

まず、1つ目の視点でございますけれども、既に諸先生方がお話しされておりますとおり、日本におきまして、ことしの6月から遺伝子パネル検査ががん領域において始まっております。これは、1つ大きなパラダイムシフトが起きようとしているものだと思っております。今まで単一のバイオマーカー、いわゆる遺伝子変異というものを測定するコンパニオン診断が、お薬が先にあったの治療薬目線であったとすると、この遺伝子パネル検査が導入されることによって、より患者目線の医療ががん領域において行われ始めていると感じております。

この遺伝子パネル検査におけますプロファイリングという視点におきまして、このスライドで1つお話しさせていただきたいのは、このプロファイリング検査によって分子標的治療薬の適応判定というだけにフォーカスされるものではなくて、それはあくまで一つのプロファイリング検査の機能であって、最適な治療方針というものを個々の患者さんに決定していくということが可能になるというものが、この遺伝子パネル検査の意義だと思っております。その中で、このがんゲノム医療というものが、プレシジョン・メディシンの中で位置づけられていると理解しております。

スライド4ページ目をお願いします。その中で、遺伝子パネル検査の本邦におけますゲノム医療という視点で、日本で行われているがんゲノム医療をいかに強みにしていくかという視点で、少しお話しをさせていただければと思います。既に6月から、一番上に書いてありますとおり、2つの遺伝子パネル検査が薬事承認を受けて、保険償還で実臨床で使えるようになっております。

我々の理解といたしまして、日本のがんゲノム医療における大きな特徴は、真ん中に書かせていただいている2つであると理解しています。

1つは、先ほど間野先生のお話にありましたとおり、がんゲノム情報管理センターでゲノム情報、臨床情報を集約していく。これは、すごく大きな日本の強みになり得る施策の一つだと理解させていただいております。

一方で、特徴1に書かせていただいておりますけれども、現行、遺伝子パネル検査が受けられる患者さんが、標準治療終了後、もしくは標準治療の終了が見込まれる患者さんが対象となっている。

この2つの特徴を鑑みまして、今、考え得るところは、G-CATに集まってくる臨床情報というのは、標準治療が終わった後の、患者さんの残された時間の短い臨床データしかないという問題点があるだろうと思っております。厚生労働省のほうから、大きく将来的なビジョンとして、診断時にこうした遺伝子パネル検査というものを広げていくというスコープが示されておりますので、今後、いろいろな改善がされていくと考えておりますけれども、現行の進め方という中では、本邦の一つの大きな強みである特徴が生かし切れていないのではないかという点が、始まったがんゲノム医療における課題の一つであろうと思っております。

その中で、スライド5になりますけれども、海外で既にリアル・ワールド・データが活用される中で、このゲノム医療等々を含めたものが活用されている事例を紹介させていただいております。ここで強調させていただきたいのは、一つ一つのデータということではなくて、ゲノム検査の結果、それからフォローされた治療情報が集まって、それによって活用の幅が広がるということをお話しさせていただければと思います。

その活用の方法については、後ほども述べさせていただきますけれども、1つは、左側のRCTと書いてあるものが、製薬会社が行うような前向き第3相臨床試験になります。それから、その右側にあるグラフは、Virtual Control armと申しまして、リアル・ワールド・データを用いた検討を行った場合に、ここで強調したいのは、コントロールとして用いられるドセタキセルという分子標的治療薬が出る前の標準治療として行われていた化学療法というものが、臨床試験とリアル・ワールド・データを用いることによって、ほぼ同じ生存曲線が描けるというのが、質の高いデータを集めることによって可能になってきている

ことを示していると思っています。

こういったことが可能になることによって、前向き臨床試験を行うということは、それなりに患者さんに対しての負荷もかかっているということを鑑みますと、ゲノムデータと臨床情報がつながる、こうした質の高いデータベースが構築されることによって、より効率的な医薬品の開発、患者さんに対する負担の軽減ということが達成可能になるだろうと思っています。

スライド6に行きます。2つ目のテーマ、ホール・ゲノム・シーケンスに対する位置づけということでございますけれども、諸先生方のお話の中で全ゲノムシーケンス、全エキソンシーケンス、パネルシーケンスのお話がありましたので、詳細は割愛させていただきたいと思いますが、この中で1つお話しさせていただきたいところとしては、それぞれのテクノロジーにおいて、得意・不得意のものがあるだろうということを理解しておくことが必要だろうと考えております。

表の中には、典型的な4つの遺伝子のタイプ、置換変異、コピー数異常、挿入・欠失の変異、融合遺伝子といったものが書かれておりますけれども、チェックと三角で表示させていただいていますが、それぞれのテクノロジーで現行の技術レベルにおいては得意・不得意のものがある中で、どういうふうにパネル検査と全ゲノム検査をうまく組み合わせながら使っていくことができるかということは、1つ実行計画を決めていく中では明確にしておく必要があるだろうと思っています。

スライド7に行きますと、今お話しさせていただいたところを簡単にサマライズさせていただいておりますが、遺伝子パネル検査と言われているものにおきましては、シーケンスされたデータを解析していくプロセス、解析プログラムにおいても、一定の品質が担保された形で確立してきている検査と思っております。

さらには、その検査結果を経た臨床的有用性というものも一定程度含まれている中で、こちらは医療として使われる。一方で、全ゲノム検査というものにつきましては、幾つかまだ明確にしていく必要があると思っておりますけれども、そもそも例えばがんの領域でいきますと、全ゲノム検査を生殖細胞に対して行うのか、それともがん細胞で行うのか。静的な変異を見ればいいのか、それとも動的な変異、何回も全ゲノム検査を行ってやっていかなければいけないのかというところも、一つのポイントになるだろうと思っています。

また、シーケンスプロセス、解析プログラムというものについては、テクノロジー的に全ゲノム検査ができるということと、医療の中で全ゲノム検査を使えるということは、基本的に異なるものと理解している中で、医療の中で行っていくものと研究の中で行っていくものを両輪として行っていく必要がある

だろうと思っております。

スライド8をお願いします。その中で、今お話しさせていただいたような遺伝子パネル検査に全ゲノム検査を加えたゲノムデータというものに、いわゆる医療データというものが組み合わさることによって、よりゲノム医療実現に向けた有用な情報になり得るだろうと思っております。

特に、医療データにおきましては、常に患者さんの状態が変化していく中で、動的データであるということを考えますと、長い間のフォローアップが組み合わさることによって、より質の高いインサイトが導き出せるデータにしていく必要があるだろうと思っております。そのためには、このデータベースの構築がゴールということではなくて、その後の解析やデータの継続的な更新が必要ということについて、少しコメントさせていただければと思っております。

スライド9をお願いいたします。その中で、そうしたデータベースをどのように製薬会社として期待していくかというところを、簡単にお話しさせていただければと思います。医療データとゲノムデータが結びついた臨床ゲノムデータベースというものができたときに、創薬に活用できるということが一つの期待されるアウトカムとして語られることがありますけれども、この中には、このデータベースが構築された後に、さらに長い期間の検証、基礎研究、臨床検証というものが行われた上で、初めて患者さんに届けられるお薬の開発につながると、製薬企業として理解しています。

この革新的な新薬創製という大きな価値に関して、否定するものではありませんけれども、時間がかかるというのは理解しておくことが必要だろう。かつ、製薬企業における新薬の成功確率は低くなってきておりますので、それだけのリスクも負いながらやっていくものになる。なので、データを集めれば創薬につながるというものではないと思っております。

一方で、臨床データ、それからゲノムデータの活用の一つの方策として、先ほどの海外事例の中にも共通しますけれども、承認申請といったものにどう効率的に活用していくかということについては、かなり短期的な視点で活用可能なものになり得るだろうと思っております。薬事申請等にたえ得るデータベースにしていくというものは、一つの課題だろうと思っております。

スライド10をお願いいたします。先ほどお話しさせていただきましたとおり、データベースというものをつくっただけで何かができるものではありません。実際には、データの収集だけでは意味をなさずに、使用できる形に整備して、目的に合わせた解析実施をすることによってエビデンスに変換されるものがありますので、Real world evidenceというものは、集約されたreal-world dataから、使用目的に沿った研究手法・解析によって作成される。このサイクルというものがとても大事だという視点で考えていく必要があるだろうと思ってい

ます。

スライド11をお願いします。その中で、企業側から感じている持続可能なリアル・ワールドのエコシステムを示させていただいております。データベース、全ゲノム検査というものを、国主導の税金の投入とか企業からのファンディングということで実施していくことで、リアル・ワールド・データからリアル・ワールド・エビデンスというものの変換、それから患者さんへの利益に変わっていくものではないかと考えております。

このスライドに、吹き出しで各ステークホルダーが享受するメリットを書かせていただいております。我々が考えていかなければいけないと感じておりますのは、それぞれのステークホルダーがそのメリットを享受できるという、サステナブルなエコシステムをつくっていかないと、持続可能なシステムにはなり得ないだろうと思っております。

その上で、スライド12をお願いいたします。その中で、日本でのリアル・ワールド・データ・エコシステム確立に向けての課題というものを、弊社の考えとして、こちらにお示しさせていただいておりますが、各ステークホルダーをつなぐところにおいて、それぞれ課題があるだろう。

1つ、諸先生方のお話にもありましたけれども、もちろん患者さんの倫理的な権利等を守るものの整備等が必要ということも、大きな課題の一つだと理解します。

一方で、ここで話しさせていただきたいのは、どこの部分が欠けてもエコシステムが回らないということを考えておく必要があるのかなと感じております。

スライド13ページ、最後のスライドになりますが、海外の事例で紹介させていただいているものでございます。Flatiron Healthという会社は、220万人分のがん患者さんの電子カルテデータを収集しているような、リアル・ワールド・データ等の事業を行っている会社でございます。その中で特徴的なのは、がんのクリニック、7つのアカデミックセンターだけではなくて、がん領域のトップの製薬企業、それから行政側でありますFDAとの共同研究を積極的に進めている会社でございます。

その中で、Flatiron社のリアル・ワールド・データの活用事例というものを左下に書かせていただいておりますけれども、上から、行政とのコラボレーションから、製薬企業での活用というものを並べております。

1つは、医療政策効果の確認ということで、こうした質の高いリアル・ワールド・データをつなげることで、例えばオバマケアによる格差解消の確認というものが、このASCO 2019のプレナリーセッション等で発表されているといった成果も出てきております。

その中で、きょうのお話であります、こういった活用事例を踏まえて、エコシステムを回していくというシステムづくりが大切なのではないかとということで、お話しをさせていただければと思います。

以上でございます。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

ありがとうございました。

厚生労働省、先生方、産業界からのプレゼンテーションがございましたので、これからは自由討議に入らせていただきたいと思います。残り40分弱でございますので、翁会長からよろしく願いいたします。

(翁会長)

本当に貴重なお話をお伺いして、大変ありがとうございました。大変勉強させていただきました。

まず、間野先生にお伺いしたいのですけれども、先ほど飯島さんのほうから御指摘があった、C-CATのデータについて、標準治療が終わった患者のものが中心になっているのではないかと、これをもっと前の段階でゲノム検査を行うことも必要になるのではないかと御指摘があったのですが、このあたりについて、課題とか、どういうふうにとめられているのか、ちょっと教えていただけますでしょうか。

(間野国立がん研究センター理事・研究所長)

現在のパネル検査の保険の適用は、最初の診断時ではなくて、標準治療が終了する患者さん、つまり、言い方を変えれば、標準治療が効かなくなった患者さんが保険適用の対象になります。それは、C-CATが決めるわけではなくて、厚生労働省あるいはPMDAだと思いますので、厚労省のほうからコメントいただきたいと思いますが、がんのゲノム解析をこれまでやってきた者からすると、例えばそういう前のほうにやることは世界の大きな流れですので、そういう方向に流れていくと思います。

ただ、そのためには、個人的には2つ要素が必要と考えています。1つには、パネル検査がもっと安価になることだと思います。例えば、今、毎年、日本では40万人近くの方ががんで亡くなっています。例えば50万円のパネル検査を40万人にやると2000億円かかりますから、パネル検査が安価になることが重要ではないかと思っています。

もう一つは、早い段階でパネル検査をするということは、個々の遺伝子の診断薬としての精度保証が必要ではないかと個人的には思います。

厚生労働省、いかがでしょうか。

(翁会長)

ぜひお願いいたします。

(江浪厚生労働省健康局がん・疾病対策課長)

がん・疾病対策課長の江浪でございます。

今回のがんパネル検査の保険適用に当たりましては、学会のガイドラインなどを参考にして、適用のタイミングというものを最終的には中医協で議論してお決めいただいたものと理解しております。

今、がんに関しましては、標準療法という表現で言われておりますけれども、最もよい治療法を標準化した形で患者さんにお受けいただくという形で医療を行っております。そういった中で、こういったパネル検査というものを早期に行うことによって、これまで確立しております標準医療を超える、よい治療法がもし提示されるようなことになれば、パネル検査の適用時期がより前の段階に至るであろうということでございますけれども、現時点におきましては、標準治療ということで、これまで長い治験が集まってきたベスト・オブ・ザ・ベストの治療法をまず行っていくということが、学会のほうでも議論がありましたので、それを踏まえた形になっておるところでございます。

一方で、研究とか実際にこれから先、いろいろな新しいことを見つけていくときに、どういった患者さんを対象にするべきかということと。今回、パネル検査は、基本的に国民皆保険のもとで、誰でも受ける可能性がある検査ということで、国全体で受ける体制を整備していくものと少し分けて、新たなエビデンスをつくるべき部分の対象者であるところ、あるいは研究のために必要なデータ収集の部分と、社会実装するのはどのタイミングでやっていくかということとを少し分けて議論できればと考えてございます。

(翁会長)

今、間野先生が課題として挙げられたパネル検査などに関してのゲノム解析の費用については、まだ非常に高い段階ですけれども、これ自体はどういうふうにお考えになっておりますか。時期を経るに従って、だんだん変わってくるものなのでしょうか。

(江浪厚生労働省健康局がん・疾病対策課長)

パネル検査に関しましては、ゲノム遺伝子検査の中でも、次世代シーケンサーを活用する検査という区分に入っております。次世代シーケンサーを

活用した遺伝子解析のコストというのは、全ゲノム検査もそうですけれども、価格が下がってくる傾向が非常に強いと言われております。そういった観点からは、このパネル検査に関しましても、その価格がより下がってくるということが期待されるという部分は、もちろんでございます。

一方で、価格というのはシークエンサーに係るコストだけではなくて、先ほど間野先生からも御指摘ありましたけれども、例えば精度管理に関する部分でありますとか、そういった部分も含めた全体のコストということになりますので、実際にこの価格がどれぐらいの速度でこれから下がってくるのかということにつきまして、まだわからないところが多いなと考えているところでございます。

(翁会長)

この件で何かございますか。

(高橋副会長)

今、価格の話が出てきたので、そちらのほうから質問を始めます。シークエンサーの費用がどんどん下がってきていますが、1回買うとそれなりのお金がかかるので、10年とかの単位で使用するようなことが考えられると思います。そうすると、いろいろなところが持つよりも、集約して、1カ所あるいは数少ないところで集中的に分析をするほうがいいのではないかと思われるのですけれども、その辺のシークエンサーの運営の形態というのはどのような形になると考えられますでしょうか。厚生労働省、間野先生にうかがいます。

(間野国立がん研究センター理事・研究所長)

では、私から。

シークエンサーもメジャーな会社が1カ所あるのですけれども、次々といろいろなところが出てきていますので、パネル検査をビジネスサービスとして行う企業は、それぞれ個々の会社の判断になると思います。ですので、全部、シークエンサーだけをまとめて、ある箇所でやってということは、なかなか強制はしにくいのではないかと思います。

一方、例えばきょう、話題になっています研究としての全ゲノムシークエンスとなりますと、それは本当に御指摘のとおり、できるだけ集約して、そのほうがコストは必ず安くなりますので、研究の面言えば、余りいろいろなところでシークエンスするよりは、数少ないところでシークエンスして、データはそのまま研究者が使えるという形のほうが望ましいのではないかと思います。

(高橋副会長)

厚生労働省はいかがですか。

(江浪厚生労働省健康局がん・疾病対策課長)

余り補足することはないのですが、今、厚生労働省のほうでは、2つ、部会と検討会ということで、対象疾患と解析に必要な症例数という観点で議論しておりますけれども、その論点の中に、解析の進め方に関しましても御議論いただくこととしておりまして、我々として、今、直ちに一つの結論ということまで申し上げることではありませんけれども、御意見としましては、研究の面においては、特に集約的に行っていくということが効率的ではないかということも指摘をいただいているところでございます。

(高橋副会長)

全ゲノムの解析という研究の話とパネルという臨床の話は分けて考えないといけないと思います。私自身は、少なくとも研究に関しては、集約して、新しい技術をどんどん取り込めるような体制をつくるべきではないかと考えます。今のお話を伺っても、集約の方向に進みそうだということで、とても望ましい方向じゃないかと聞かせていただきました。

(翁会長)

最初、もう一回間野先生にお伺いして、それから山口先生にお伺いしたいのですが、C-CATでかなり精力的にゲノム情報や臨床情報を集めていくということですが、今の段階で体制整備とか人材育成とかで課題とお考えになっていることについて、少し具体的に教えていただきたいと思います。

(間野国立がん研究センター理事・研究所長)

正直申し上げれば、世界で誰もやったことがないシステムを日本が初めてやっている状態です。例えばC-CATは、国としてがんの知識データベースをどうやってつくればいいのか、それをどういうふうにアップデート、何回ぐらいすればいいのかとか、それを各拠点の病院にどうやってセキュアに返すのか、など手探りで進めています。

今のところゲノムデータ取得からレポートをつくるまでのターン・アラウンド・タイムの平均が1.1日なので、C-CATスタッフの多大な努力によってなされていて、外から見ると大変うまくいっているように思います。

ただ、C-CAT調査結果の数もおそらく等比級数的にふえていくと思いますので、私、もともとがんの研究者ですけれども、そういう研究者がやっているという

時期から、もうちょっと運用のプロに入ってきてもらって、ランニングするようなシステムに変えていく必要があるかなと思っています。ただ、今のところは無事にできていると思います。

（高橋副会長）

C-CATが、最初から情報利活用を前提にデザインされているのは大変素晴らしいことです。この未来投資会議の構造改革徹底推進会合も、いかに情報の利活用を進めるかということを中心に議論してきました。今後C-CATが、大変望ましい先行例になることを、強く期待したいと思います。

一方、気になるのが、日本で今まで先行してホールゲノムを解析してきたグループのデータを利用してグループ外の研究者が研究を行なおうとしても、研究成果の囲い込みや秘密保持の問題などにより利活用は難しく、結局その解析環境のあるグループのスタッフにならないと、今までなかなか研究できなかった実態があるという話を、今回いろいろな方から伺ったことです。実際、データを公開することになると、どういう取り決めをして、どうやって秘密保持と両立しながらデータの利活用を進めていくのかというのは、大変難しい問題だと思います。基本的にどういう方向性でデータの利活用、データの公開というものを考えているのかということをお聞かせいただきたいと思います。

（間野国立がん研究センター理事・研究所長）

大変重要な御指摘で、C-CATは日本が国として集めたがんの患者さんのゲノムと臨床情報を利活用することを目指したセンターですので、それをどういう形で利活用するのかというポリシーを今年度中に策定して、来年度試運転して、再来年度から実際に利活用をスタートしようというのが、今の大体の枠組みです。正確なことは、まだもちろん決まっていないのですが、あくまで間野個人の意見としては、例えばゲノムデータを利活用するのも、エンドユーザー、企業様とか大学が実際のデータを自分のところのデータサーバにダウンロードするのは、少し危険かなと思います。

C-CATのデータというのは、国の宝物ですので、これは全然決まったことではないのですが、C-CAT内部で議論しているのは、例えばC-CATクラウドというものをC-CATが提供して、ユーザーがそこにPCでログインすると、その中にバーチャルな企業なり大学のデスクトップができて、そこにC-CATのデータを持ってきて、そこで自分の解析したいソフトウェア、パイプラインを上げて解析して、その結果をダウンロードする。実際の生の臨床情報や生のゲノムデータは、ユーザーはダウンロードしないと、ユーザーも使いやすいし、しかもデータの秘匿性は守られるのではないかと考えています。

ただ、さっき申し上げましたように、今年度にそのポリシーをみんなで策定して、段階的に利活用を開始していきますので、先生がおっしゃったような、利活用と個人情報とかデータの保護の両方が成り立つような形をつくりたいと思います。

(翁会長)

山口先生にお伺いしたいのですが、HOPEの取組も本当にすばらしくて、こういった分析結果を各医療機関にどんどん御提供されていくというお話しをされておられたのですけれども、静岡がんセンターのほうで実施されて、そして東北や静岡や京都で、日本人であっても地域によって差が随分あるというお話も伺ったのですけれども、これは各地域差ということは、集約するのか、各拠点病院とか。さっき厚生労働省のほうからも体制整備をお伺いしたのですけれども、地域差というのも今の体制整備の中で、C-CATや静岡HOPEのような形での利活用をすることによって、その違いを克服して、地域による違いの分析も含めて、いろいろ活用できるようになっていくとお考えでいらっしゃいますでしょうか。

(山口静岡県立静岡がんセンター総長)

多分、対象とする規模によると思います。先ほどお話が出ていますように、研究。あるいは、現在の規模のものでしたら、1施設で集約してやったほうが効率的、データの整理も容易だと思います。しかし、これが仮に国民1億2000万人についてすべて測定しなければいけない。多分、30年かけてやるとか、そういう話になると思いますけれども、この場合、1施設では持たないだろうと思います。ですので、検体を集めるとか移送とか、そういうことが全部かかってきますので、それはその時点での判断ということになるのではないのでしょうか。だから、当面は一本化する。しかし、規模に応じてサテライト化という形になるように思います。

一つの例は、英国のゲノミクス・イングランドが10万の全ゲノム解析を終えた段階で、取材した人に聞きますと、たしか250人ぐらいいるのですけれども、疲弊し切っていると言っています。だから、10万でその程度の状況が、将来、機器の開発とか、そういうものが進みますから、もう少し容易にはなると思うのですけれども、全ゲノムというと、それほどたやすい技術じゃありませんので、ケース・バイ・ケースかなと思います。正確な答えが今、言えません。

(翁会長)

今、日本もすごく先進的なポジショニングをとろうとして、中国もやってい

ますけれども、頑張っているわけですが、今の段階からどういう人材を育成しておけば、こういったことに対応できるのでしょうか。

（山口静岡県立静岡がんセンター総長）

私どもの経験で言いますと、現状、1年間に1000例をやるのに専従40人でやっています。それから、ゲノミクス・イングランドが250人で1施設を回している。プラス、あの国は最初から戦略的ですので、その10万人をやるに当たっては、学会、研究グループの1000人近くの人が集団をつくって進めているという状況がまずあると思います。そういう体制は、このプロジェクトにしてみても必須だと思います。

具体的な職種で、まず医師がゲノム医療の本質を知ってもらわなければいけない。静岡がんセンターの医師がそのレベルに達しているかという点、みんなまだ足りないなと思って、それで見える化を一生懸命やっています。測定する側の技術者も大切ですが、さっきどなたかが言っているように、遺伝カウンセラーが多分大問題になると思います。全ゲノムになりますと、2000から3000の疾患の情報が全ての患者さんに出てまいりますので、その対応は認定遺伝カウンセラーじゃないといけないと思うのですね。それが今、たかだか全国で200人とか、そういうレベルですから、その養成がもしかしたら一番のボトルネックになるかもしれません。

（翁会長）

済みません、勉強不足で申し訳ないですが、遺伝カウンセラーという方の認定をとるための要件というか、バックグラウンドというのはどういうものになるのでしょうか。

（山口静岡県立静岡がんセンター総長）

卒業の学部はいろいろなところがあるのですけれども、人類遺伝学会と、もう一つどこかで学んで教育をちゃんと受けるということが条件になっています。結構厳しいです。

（間野国立がん研究センター理事・研究所長）

追加で、さっきおっしゃった認定遺伝カウンセラーというのは、修士課程をとった上で試験を受けるので、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定しているのですけれども、一気に増やすのはなかなか難しいのが現状です。

あと、先ほどのどういうふうな職種が必要かということに関して、少し追加

の発言をしたいのですけれども、シーケンスを出すところまでは、手間暇かければ何とかできるのですけれども、それをどうやって解析するのかということが大事で、そこには、私は新しい形の人工知能が必須になると思います。今までのバイオインフォマティクスというのは、30億塩基の中の特定のポジションの変異が、どれだけランダムなイベントに比べて有意に高頻度に生じているかを測定しているので、単一の変異しか見ていないのです。

でも、がんの変異はたくさんあって、それぞれの変異がランダムに起きているわけではなくて、必ず前の変異に2番目の変異が、3番目の変異が加わるのががんにとって有利になるということがきっとあるはずなので、そういうパターン認識とかディープラーニングでもいいのですけれども、新しい形の解析手法がこの中に入ってこないと、世界になかなか勝っていけないのではないかと思います。

(高橋副会長)

G-CATがデータ解析を行い、その結果のレポートを提供するようなサービスを行う予定がありますか。

(間野国立がん研究センター理事・研究所長)

今、我々が集めているデータは、G-CATの中では解析しないのです。あくまでG-CATはデータを集めて、安全に管理して、それを利活用してもらうためのセンターなので、G-CATの中では解析研究というのはしないというのが立ち位置になっています。もし解析研究をすると、エンドユーザーとコンペティターになり、アンフェアなコンペティションになると思うので、G-CATの中では研究しないという形になっています。

ただ、G-CATのデータを利活用していただくために、G-CATクラウドにある程度スタンダードな解析のパイプラインというか、ソフトウェアみたいなことは、G-CAT側で提供しないといけないと思っていますので、その開発等はやる。そこにはAIみたいなものも入ってきますので、G-CAT内部のバイオインフォマティクスの人が、併任も入れると10名ぐらいいますし、人工知能をやっている人もいます。

(翁会長)

それでは、コニカミノルタさんにお伺いしたいのですけれども、非常に先進的な海外の企業と連携しながら、いろいろな取組を進めておられることにお伺いしたいのですけれども、本日も少し御指摘はあったのですけれども、今後、全ゲノム検査に向けて、さまざまな検査がございますけれども、一番開発強化を

民間として進めていく上で、こういった点に環境整備をお願いしたいということがもしございましたら、ぜひ教えていただければと思います。今も体制整備がいろいろ進んでおりますけれども、もうちょっとこういった点について配慮してほしいとか、ございましたら、お願いします。

(腰塚コニカミノルタ株式会社プレジジョンメディシン事業部CTO)

ありがとうございます。

圧倒的に民間企業でできないことは、全ゲノムをやった場合のデータ量です。とても扱えないという部分が多いので、そのインフラ整備あるいは制度の整理ですね。C-CATが一番のあれですけれども、全ゲノムの場合、また別の部分が出てくる。

それから、遺伝カウンセラーは、ノウハウ的にはお手伝いできると思いますが、制度として、人がふえるような力学を社会的に設計しないと。

(翁会長)

今のままでは。

(腰塚コニカミノルタ株式会社プレジジョンメディシン事業部CTO)

なってくれない。AmbryにいるGCの方を見ますと、ある意味オンコロジスト、お医者様よりも遺伝学的にはレベルが高い、人間的にも崇高な方々がたくさんいるのに驚く。しかも若いのですね。給料がそんなに高いかという、そうでもないから、あるミッションを感じてやられている方々をどうふやすかということは、非常にソフトな部分ですけれども、大事な部分かなと実感しています。ですから、データ量と遺伝カウンセラーの制度及び人数をいかにふやすか。極端に言うと学校をつくっていただくとか、ぜひお願いしたいと思います。

(翁会長)

それでは、中外製薬様も課題を御指摘いただいて、ありがとうございました。こちらにつきましても、特に今、障害になっているところで、ここが推進していく上で非常に重要な課題だというところを、ぜひ二、三、御指摘いただければと思います。

(飯島中外製薬株式会社ファウンデーションメディシン事業推進部長)

ありがとうございます。

発表の中でも少しお話しをさせていただきましたけれども、ゲノムデータにしる、臨床データにしる、集めるだけでは次のインサイトにはつながっていか

ないと思っています。では、インサイトにつなげるためにはどう活用していくのかという、大きなビジョンみたいなものがないと、集めるときに、いざ集めたら、実際使おうと思ったときには使えないデータセットでしたねということは、データベースの領域ではよくある話なのかなと思っています。

その中で、きょう、お話しさせていただきましたとおり、長期的な新しいお薬をつくるという一つのアウトカムというのも一つの目的ですけれども、せっかくデータベースをつくっていく中で、短期的にどう使っていくかということ考えたときに、我々が直面している課題感というのは、例えば米国においては、こういったリアル・ワールド・データを使ったリアル・ワールド・エビデンスに基づいて、お薬の承認申請というものが既にFDAなどでは進んでいるということがあります。

こういったことが日本の中で整備されていないと、せっかくここまでいろいろ行政・政府等が一生懸命進めていただいて、我々も頑張って開発して、ドラッグラグみたいなものを解消してきた中で、また違う視点でのドラッグラグというものが発生し得るのではないかということ、一つの課題感として我々として持っております。そのために、利活用可能なデータベースというものをスコープに入れて考えていく必要があるのではないかと考えております。

何か補足があれば。

(石井中外製薬株式会社科学技術情報部長)

私からも一言、つけ加えさせていただきますと、利活用に向けた制度の整備ということが一番大きいところかなと思っています。ゲノムとなりますと個人情報ということになりますので、それで使用が制限されたり、過度にそこを考えて利用を制限したりという問題があるのかなと思っています。

それと、データですので、数の問題が非常に大事で、私どもはミーニングフル・データ・アット・スケールという呼び方をしておりますけれども、データはある程度数がないと、最終的な結果には結びつかないということがありますので、先ほど10万人のデータを目標にされているということでしたけれども、それぞれの疾患にしますと、数がかなり少なくなってしまうということがありますので、ある程度、そのあたりの設計を最初からされておくことが重要なかなと思っています。

(翁会長)

ありがとうございました。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

残り時間も少なくなってまいりました。最後に、翁会長から取りまとめの御発言、それから宮下副大臣のほうからお言葉をいただきますけれども、この段階でもし何か御出席者の方からございましたら、よろしく願います。

(釜范日本医師会常任理事)

まず、研究の領域と既に診療報酬で手当されている、実際に医療として行われている技術があります。研究の部分については、日本で行われた研究がしっかり日本の財産になっていくと思うのですけれども、診療の領域においては、グローバル企業がいろいろ参入してきますから、必ずしも日本においてデータが全部しっかり活用できるわけではないのではないか、あるいは日本人のデータが海外に流出するのではないかという懸念を日本医師会は持っております。先ほども腰塚様から、会社によるポリシーで、公開されたりされなかったりということがありますので、そのあたりのところは、懸念として、今、大きくみんなで共有しておく必要があると考えます。このことに対する国の見解が質問でございます。

それから、もう時間もないので、ちょっと意見を申し述べさせていただきますと、がんになられた患者さんがゲノムの情報をしっかり使って、治療に役立てたいというお気持ちは、それは全くそのとおりですけれども、山口先生からも御指摘があったように、日本人全体の全ゲノムの解析というのを先々手がけるということになると、そのことを国民がきちんと理解して、同意が得られるかどうかということが大変大事です。山口先生が主宰しておられる検討会でも、生命倫理的な課題ということの指摘がありますが、そのあたりの国民の合意が得られるような手だてが、今後必要になってくると思うので、それはぜひその方向でまた検討がなされなければならない。

それから、研究の部分については、厚生労働省中心にこの分野の研究が行われていますけれども、きょうは宮下副大臣もおられるので、オールジャパンでいろいろな省庁、例えば文科省もそうですし、経産省もそうですし、国を挙げて、この分野に対しての手当をぜひ取り組んでいただきたいということがお願いでございます。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

釜范常任理事、どうもありがとうございました。

何か厚労省側からもし御発言があれば。

(江浪厚生労働省健康局がん・疾病対策課長)

ありがとうございます。

パネル検査の保険適用に当たりまして、その前提として、今回、厚生労働省の資料などでも示させていただいておりますけれども、日本におきましては、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議という場で議論があったように、日本人のデータを蓄積して、多くの方が利用可能な環境を整備するということで進めてまいりましたので、今回、パネル検査の保険適用に当たりましては、要件として、そのデータをC-CATに登録することが盛り込まれるということで、かつ、各検査メーカーの皆様の御協力を得て、今の形で運用できている形になっております。

ですので、日本で幅広く保険診療で行っていくことを前提とすれば、算定の要件としてデータ登録ということがございますので、その部分については御協力いただきながらやっていきたいと考えてございます。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

ありがとうございます。

そのほか、特になければ、まず翁会長のほうから全体の取りまとめをお願いします。

(翁会長)

こんなに大きな話を、こんなに短い時間でお話しいただいて、本当にありがとうございました。まだまだお伺いしたい点もたくさんございますけれども、本日は本当に貴重なお話を伺いまして、どうもありがとうございました。

ゲノム解析がこれからのがんや難病の原因となる遺伝子変異を特定して、新たな治療法や医薬品の開発などの可能性を開くという意味で、本当に期待されるものであるということがよくわかりました、また各国でこれに非常に注力している中で、日本においても臨床情報とあわせた研究を強力に進めていくことの必要性について、改めて認識いたしました。

一方で、今後、全ゲノム解析について進めていく上では、関連費用の点とか人材等、きょうも多くの課題、御指摘ございましたし、また生命倫理的な課題をどういうふうクリアしていくのかとか、民間への利活用の問題。情報をどういうふう保護しながら利活用できるような環境をつくっていくとか、まだまださまざまな課題がありますし、特に人材の問題は、文科省なども含めて政府全体としてやっていく必要があると感じております。

2019年の成長戦略においては、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年中をめどに策定するとされております。厚生労働省におかれましては、この目標に向けまして、今まさに部会や検討会を立ち上げていただいて、前向きに検討しておられる旨の御説明いただきましたけれども、本日の御議論でもさまざまな課題の御指摘がございましたので、ぜひこれも御検討いただきまして、前向きな内容のものをおまとめいただきたいと思っておりますし、当会議としても、それを引き続きフォローしてまいりたいと思っております。

関係省庁も関連するところでございますので、政府全体として実効的な課題解決に向けての検討を、スピード感を持って進めていただくようお願いしたいと思っております。

以上でございます。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

翁会長、どうもありがとうございました。

それでは、最後に宮下副大臣から一言お願いいたします。

(宮下副大臣)

本日は、厚生労働省並びに4組の有識者の皆様、産業界の皆様からも御説明いただきまして、全ゲノム解析の意義や推進に当たっての諸課題、また全ゲノム解析を活用したビジネス、投資の可能性など、幅広く御議論いただきまして、まことにありがとうございました。

私自身も改めて、この全ゲノム解析の可能性、期待を感じたところでありますし、この解析結果を活用した医薬品開発、治療法の開発、諸外国との競争もありますので、我が国としても、国を挙げて強力に推進する必要があるということ強く認識させていただいたところでございます。今後、官民連携して取組を一層進めるということに期待しております。

今、会長からもお話ありましたが、厚生労働省において検討が進められております全ゲノム検査に係る実行計画、本年中を目途に現在策定中ということで承知しておりますけれども、本日の議論も踏まえまして、ぜひ前向き、かつ具体的な内容となるように、改めてお願いしたいと存じます。

きょうは、本当にありがとうございました。

(風木日本経済再生総合事務局次長)

ありがとうございました。

閉会の前に一言だけございます。この後、事務方によるプレスブリーフィングがございます。ブリーフィングは、原則皆様の御発言は名前を伏せて概要と

ということでやりますが、議事要旨につきましては、後ほど発言者の御確認を得た上でホームページに公開ということになります。その後は、発言自体は引用いただいて全く問題ないということでございます。資料は、速やかにアップさせていただきたいと思えます。

本日は、どうもありがとうございました。