

第1回ゲノム医療実現推進協議会 議事概要

■日 時：平成27年2月13日（金）10時00分～11時50分

■場 所：三田共用会議所 第3特別会議室

■出席者：

議 長：内閣官房 和泉健康・医療戦略室長

構成員：文部科学省 常盤研究振興局長

厚生労働省 二川医政局長

鈴木大臣官房技術総括審議官

経済産業省 黒田製造産業局長

磯 日本疫学会 理事長

上野 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員

加藤 独立行政法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発研究部 部長

清原 九州大学大学院医学研究院環境医学分野 教授

久保 独立行政法人 理化学研究所統合生命医科学研究センター 副センター長

近藤 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長

塩田 滋賀医科大学 学長

高木 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授

辻 東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻 教授

中釜 独立行政法人 国立がん研究センター 研究所長

松原 独立行政法人 国立成育医療研究センター 研究所長

武藤 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授

山本 東北大学大学院医学系研究科 教授

オブザーバー：大谷 内閣官房参与

堀田 健康・医療戦略参与

■概 要：

冒頭、和泉健康・医療戦略室長（議長）から挨拶が行われた。続いて、ゲノム医療実現にむけた現在の取組、今後の展望について、事務局及び各構成員から説明、意見交換が行われ、その概要は以下のとおり。

- ・疫学研究の立場から、以下の課題がある。①環境・生活・治療等の情報の共有化と標準化、②暴露因子情報の収集・管理に関して、日常診療の場での電子カルテ入力ができるシステムの開発と導入、③ゲノムコホートの連携における地域や民族バイアスの可能性（統計的な補正が不可能）、④再発、転帰情報の収集が困難、⑤感覚器、皮膚、骨軟骨等の難病の研究課題の欠如、⑥難病も含めた総合的なゲノム医療実現化のためのコホート研究の体制（ゲノム統計解析含む）の未整備。
- ・課題克服のためゲノム収集から活用までのシームレスなコホート研究基盤の構築が非常に重要となる。具体的には①臨床研究中核病院等と関連医療機関との連携による1次から3次の医療圏の連結による大都市の地域コホートの構築、②残余血・組織試料など

の効率的な収集方法の確立、③暴露因子情報に関して、日常診療の場で電子カルテ上に入力・管理・利用ができるシステムの開発と導入、④感覚器、皮膚、骨軟骨等の難病などを含めた健康寿命延伸のための重要疾患の資料、もしくは検体の集積、⑤ゲノムデータを含む先端的な解読技術、編集技術の開発と体制（バイオインフォマティクスの配置と育成含む）、⑥先端的な生物統計解析技術の開発と体制（生物統計家、IT専門家、疫学専門家の配置と育成）、⑦電子化された公的資料（レセプト、健診、介護保険、異動・死亡情報等）を活用した退院後の治療状況・再発・転帰情報の収集、等が挙げられる。

- ・ ゲノム医療の実利用の取組は、これまでとは異なるコンセプトで創薬標的分子が探索できる可能性があるのではないかと日本製薬工業協会としても非常に期待している。
- ・ 得られる研究成果から予防医療、あるいは先制医療などといったような、これまでとは異なる新しいビジネスモデルも期待される。
- ・ ゲノム医療の実利用に関する課題として、①ヒト臨床情報統合データベースの構築（バイオバンク間の連携）が必要で、そのために収集した試料・情報及び解析データの質の担保、標準化、すなわち互換性が重要である。また得られたデータの利活用も重要である。②産業界、特に製薬企業とか、診断薬の企業、IT企業、IT技術といったところとの連携が必須であり、それを念頭に置いたインフォームド・コンセントの検討も重要な課題である。③国民の方の理解が何よりも重要であり、国民の理解をいかに醸成するかというのが今後の大きな方策である。④人材をいかに育成していくかの重要で、企業だけではなく、大学や専門のセンターの研究者の方とより連携を深くとって、人材を育成していくことが必要である。
- ・ ゲノム医療実現化に向けた国際的動向、米英の取り組みを中心としたものを紹介する。
- ・ 2010年前後にDTCでの易罹患性予測が相当期待されたが、現時点では、精度等の問題もあり、米国等では保留になっている。現在はprecision medicineを初めとして、昨今、指定医療機関等での試験的・研究的な医療が既に立ち上がっているが、2020年、2025年辺りが、恐らく大きなマイルストーンになるかと考える。
- ・ 手法的には、GWAS、Exome seq.、全ゲノムシーケンシングと発展してきている。また対象疾患は、希少疾患・難病やがんを実用化に向けた最初のターゲットとし、将来的には多因子疾患の療養指導などにも活用していこうと、整理される。
- ・ アメリカ、NIHは、2011年から以下の6分野をターゲットにゲノム医療研究を進めてきた。①がん、②ファーマコゲノミクス、③ゲノム医療の試運転、④新生児のゲノム、⑤ゲノム関連の情報管理（データベースの整備・活用）、⑥希少疾患。この中で、特に実用化が早いと考えられているのは、ファーマコゲノミクスである。ゲノム医療研究では数が重要だということで、コンソーシアムがつくられて、どんどん規模が大規模化して

おり、母集団としては、100万人レベルの解析が既にコモンになりつつある。

- ・ イギリスでは、UKバイオバンク、層別化医療（Stratified Medicine Program）に続き、Genomics Englandが立ち上がり、がん、希少疾患、感染症の10万人の全ゲノム情報解析を目指している。
- ・ ゲノム医療実現化に必要と考えられる国家的インフラ整備に関しては、アメリカではeMERGE（Electronic Medical Records and Genomics）といったものがある。ベンチからベッドサイド以降のフェーズの研究が実用化に重要であり、そのためには日本版eMERGE（電子カルテとゲノム情報の融合）の構築が重要である。
- ・ ゲノム医療において、電子カルテを活用するといったことが重要であり、データベースも患者レベルのデータベースと知識データベース、この2種類の取組が必要である。特に患者レベルのデータベースをつくるには、医療機関の連携、プライバシー保護に留意しつつ電子カルテとゲノム情報をドッキングさせるといった取組が必要である。
- ・ 前向きゲノム疫学（ゲノムコホート）研究の役割として、①疾患感受性遺伝子の同定（疾患感受性遺伝子を同定する場合、疾患群、疾患コホートとの連携が必要）、②疾患感受性遺伝子と生活環境要因の関係の検討、③感受性遺伝子と環境要因の相互作用の検証がある。
- ・ ターゲットの疾病を診断する際に、病型までしっかり診断するような精度の高い診断技術を応用しないと、ゲノム疫学研究は成功しない。そのためできるだけ精度の高い疫学に精度の高い臨床が合わさってやることが、成果を生む1つの有効な方法である。
- ・ ゲノムコホートのターゲットは重要な疾患に絞るべきである。例として、大規模認知症コホート研究である、1万人の65歳以上の高齢者を対象にしたコホート研究を紹介する。このプロジェクトの特徴は、ターゲットとなる認知症の診断に臨床医が参加して、正確な認知症の病型診断まで行うことである。
- ・ 実現すべきゲノム医療とは個人のゲノム情報をもとにして、その人の体質や病状に適した医療を行うことである。そのためにゲノム情報を用いた診療体制の構築が必要であり、構築された診療体制をもとに、疾患の診断、治療法の選択、さらには予防を行う。
- ・ これまでの課題として、①遺伝性疾患については、特に診断未確定の疾患への対応が日本で遅れており、それに対応する診療体制もまだ構築されていない。②多因子疾患については、遺伝要因の2～3割、多くても5割しか同定されていないので、基礎的な研究が必要なフェーズである。ただし、既にDTC等もあるため、ゲノム情報を用いた診断・治療法の開発や臨床研究体制の構築等も必要である。③すべての疾患に共通して出てくる課題としては、①製薬企業との連携、②臨床応用に使える遺伝子検査の精度管理、品質保証、③遺伝情報に関する法整備、特に推進法、遺伝子差別禁止法等の整備、④データベース化、⑤一般診療医、患者、国民全体に対するゲノム医療の啓発等があげられる。

- ・ 課題の克服に向け、①遺伝的な影響力の大きい遺伝病を最初のターゲットとし、順次、多因子疾患、健常者への予防という形にしていくのが良い。②遺伝性疾患については、遺伝診療の中核拠点病院を置き、そこと研究のゲノムセンターとが連携をしながら、診断未確定の原因遺伝子の同定を行う。③多因子疾患については、臨床研究グループと研究のゲノムセンターとが連携して臨床研究や治験を行い、薬剤や疾患に関連する遺伝子の実証研究を行うことが必要である。④健常者においては、健診センターを取りまとめるようなコホート研究センターをおき、疾患発症リスクや予防法の開発等を行うことが必要である。
- ・ PMDAの果たす役割は審査、安全、救済の3つがあるが、これらの業務を国民目線で行うためには、国民のゲノム情報が、非常に大きな支えになる。
- ・ PMDAは、創薬研究の段階で薬事戦略相談や治験相談を、審査の段階で迅速な審査を、製造販売後の段階で健康被害救済、安全対策を行っている。どの段階においてもゲノム情報の活用が大きな力となる。
- ・ ゲノム医療は、よい点、問題点があるが、PMDAとしてはよい点をさらに飛躍させ、問題点はなるべく押さえるような形で、レギュラトリーサイエンスを推進して、この事業に貢献していきたい。
- ・ 先天異常研究の立場から述べる。新生児の約3%が先天異常を持っており、日本では毎年3万人以上が先天異常を持って生まれている。また、学童期までに、それ以外の心身の障害も表れるので、先天性の障害は大きな社会問題である。
- ・ 先天異常の中で単一遺伝子が原因の疾患はごく一部であり、ほとんどの先天異常は複数の遺伝子と複数の環境要因が関係する多因子性で、この点は成人の生活習慣病等と共通する。
- ・ 新生児を対象としたコホート研究は社会にとって大きな意義があるが、希少疾患から始めるのが現実的である。
- ・ これまでの研究から以下の知見がある。①遺伝子型と表現型（症状）は1対1に対応しない、②特定の疾患の原因となる遺伝子異常は一様ではない（Heterogeneity）、③1つの遺伝子異常が複数の臨床疾患の原因となることがある。このことは、今後、ゲノム解析によって、これまでの疾患単位概念が変わる可能性を示唆している。
- ・ 今後、コホート研究の精度を高めるために、データの量や質も重要であるが、正しい臨床診断、つまり精度の高い臨床が不可欠である。したがって、臨床診断基準を統一すること、あるいはデータの質を常にモニターすることが重要である。
- ・ データ解析に関しては、統計学者とゲノム研究者の協力が重要であるが、必要に応じて個々の症例に戻って詳しく調べることも必要になるので、医学、生物学が理解できるバイオインフォマティクス、また統計学をよく理解するゲノム研究者あるいは医学研究

者の育成が欠かせない課題となる。

- ・ 国家的な研究について、定期的なレビューやアセスメントが必要である。
- ・ ゲノム医療という観点ではデータの共有と活用が重要な観点となる。データの共有、公共財化を促進して、データの価値を最大化することは、まさにゲノム医療実現に向けて考慮すべき課題である。
- ・ これまでにデータの共有と統合を目的とした統合データベースプロジェクトが内閣府、当時のCSTP、総合科学技術会議主導で、開始されている。この中で文科省主体のプロジェクトは中核となるセンターが設立され、幾つかの分野毎の統合プロジェクト、データフォーマットの標準化やデータを共有する技術、統合する技術などを開発している。
- ・ ヒト由来データの共有、管理に関して、ガイドラインを作成し作業しており、次世代がん、ゲノム支援、東北メディカル・メガバンク、バイオバンクジャパンなどからデータの提供をいただいている。
- ・ 統合データベースに関する今後の問題点は、欧米のデータベースセンターに比較して予算面でも体制面でも貧弱な我が国のセンターの大幅な増強の必要性を除けば、以下の3つとなる。①公的資金で行われたデータは、どういうふうに共有すべきなのか、どこに預けるべきなのかというガイドラインが存在していない。特にヒトに関してはインフォームド・コンセントをどうとれば、データの共有ができるのかなどが、プロジェクト間で異なっているため国家で統一した指針が必要である。また、外国とのデータの共有に関してルール化が必要である。②データベースの開発や解析のためのバイオインフォマティクス人材の不足。③スパコン等の計算機資源の不足。
- ・ ゲノム医療実現に向けて、ゲノム解析の結果に基づき、診断確定、治療の選択に対する有用性が高い疾患であることが重要である。そのため、がんと遺伝性疾患あるいは希少性の難病からゲノム医療を開始する必要がある。一方で、この領域の疾患はまだ研究が不十分な領域でもあるので、今後は研究のフェーズとゲノム医療の実装について、上手にバランスをとることが重要である。最終的には、多因子疾患についてもゲノム医療を発展させていく必要がある。
- ・ 医療の実装にむけての課題の一つは、ゲノム情報、臨床情報のデータベース化とデータシェアリング（日本人健常者のゲノムデータ、日本人患者のゲノムデータ）であり、対策が不十分であると空洞化してしまい、海外にゲノム解析を依存することになって、日本人のゲノムのデータベースの構築と利用が困難になる可能性がある。臨床情報も同時に重要である。がんに関しては、ドライバー変異の同定と、それに対する効果的な治療法の開発が重要である。
- ・ ゲノム医療実現への課題であるが、①クリニカルシーケンシングのコストを誰がどのように払うか。保険なのか、先進医療なのか、混合医療なのか、②ニーズの規模に応じた

制度設計、③ゲノム解析のコスト低減、④変異の解釈を誰がするか、⑤どのように患者に伝えるか、その役割を誰が果たすか、⑥品質管理、医薬品医療機器等法への対応、⑦人材育成があげられる。

- ・ 多因子疾患に関しては、ビッグサイエンスへの研究パラダイムシフトが重要で、巨大なコンピュータリソースの整備が必要となる。
- ・ 十分な検出力が確保できる解析規模のサンプルサイズと、高精度の臨床情報が必須である疾患研究においては、疾患集中型ゲノムコホートの果たす役割が大きい。
- ・ 大規模解析拠点の必要性については、これは英国型のサンガー研究所に集中するやり方、あるいは米国のように、複数の拠点に分散するやり方があり、日本はどちらをとるかということも、決めていく必要がある。
- ・ ゲノム医療の実現に向けては、電子カルテ情報、ゲノム情報のデータベース、知識データベースが必須であり、これらを用いてゲノム診断を行って、患者への説明と診療の Decision Makingを行って、よりよい医療に反映させることになる。
- ・ これを支えるための多岐にわたる人材が必要になる。
- ・ 研究面は、病院コホート研究、住民コホート研究、疾患集中型コホート研究、この3つが大切で、この3つを適切なバランスで進めることが重要である。

- ・ ナショナルセンターバイオバンクでは、できるだけ共通性の高いプラットフォームを構築しており、また診療情報とバイオバンク試料の連携に関してもできるだけ汎用性の高いものを構築している状況である。
- ・ 現在、厚労省の委託事業として、「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」を進めており、①ゲノム医療実施体制の開発と試行的・実証的臨床研究、②患者等意思決定・情報管理に関する研究、③ゲノム医療従事者の人材育成プログラム開発に関する議論、④国際標準化機構（ISO）におけるバイオバンクの規格化の動きへの対応を中心に行っている。
- ・ ゲノム医療研究は、疾患遺伝子・遺伝的素因の探索をする探索フェーズ、臨床における意義づけ、アノテーション等々の検証フェーズ、最終的に医師主導治験、臨床研究を行う医療フェーズに分けられ、加えて遺伝子診断の提供等に関する部分がある。
- ・ 体細胞変異（がん）に関しては、体細胞変異を探索し（クリニカルシーケンス）、変異の意義付けを臨床医と密に議論し（検証フェーズ）、最終的に臨床フェーズで（具体的にはSCRAM-Japan）検証しており、このシステムをオールジャパンの体制で取組む必要がある。

- ・ 希少遺伝性疾患研究は、①多くの人に関係する、頻度が高い病気には役立たない、②数少ない患者を救済する慈善医療である、③収益性がない、という理由で我が国では重視されていない。

- ・しかし、米国では約4,000種類の希少疾患性疾患に対する検査が、著名大学などによって国内外に提供されており、遺伝医療部門の重要な収入源になっている。遺伝子検査の項目数は、毎年、飛躍的に増加しているが、我が国では、わずか36種類しか保険に収載されておらず、これまでは、大学の研究室などが、遺伝子検査を無料で提供してきたが、限界である。我が国では、せつかくの研究成果が実際の医療に移行できていない。
 - ・希少疾患性疾患の治療薬は高い収益性があり、外資系グローバル企業が参入し、次々とベンチャー企業を買収している。また希少疾患研究部門を創設し、大学などとコンソーシアムを設立している企業もある。
 - ・希少遺伝性疾患の研究から、新しい発想に基づくさまざまな薬が誕生している（大理石骨病研究から骨粗しょう症の薬、遺伝性腎性糖尿病から糖尿病の薬、遺伝子低コレステロール血症から高コレステロール血症の薬等）。希少遺伝性疾患が、新しい薬の開発にとって、重要なアイデア提供の源になっている。
 - ・希少遺伝性疾患研究は、頻度が高い疾患の病因解明にも役立つ（ゴーシェ病からパーキンソン病の原因遺伝子等）。
 - ・EUでは各国の研究連携が進み、さらには国際的なコンソーシアムも構築されている（日本は参画できていない）。NIHでも多額の資金が希少遺伝子疾患に割り当てられている。
 - ・希少遺伝性疾患研究を進めるために、慈善医療という位置づけから、グローバル市場を見据えた次世代医療へという発想の転換が重要である。次に知的財産の宝庫である希少遺伝性疾患研究を国家戦略としての位置づける必要がある。そのために早急にオールジャパンのコンソーシアムを構築する必要がある
-
- ・この分野に限らない前提として、日本での倫理審査委員会の質の向上と効率化、数の淘汰を行う必要がある。またこれから述べる事柄は、ゲノム解析が多くの分野で基盤となっていることから、他の研究分野でも同様にあてはまることが多い。
 - ・ゲノム医療に関する戦略的広報が圧倒的に不足しており、まずは用語の混乱を整理する必要がある（オーダーメイド医療、個別化医療、ゲノム医療等）。また、ゲノムという言葉の認知度は最近向上してきているが、その内容の理解は乏しい。ゲノム（医療）に関するリテラシーの向上も目標にすべきである。
 - ・ゲノム医療にかかわる研究と遺伝子検査ビジネスとの区別を明確に示さないと、国民の理解は得られない。
 - ・研究への患者・市民参画を積極的に検討すべきである。英米では、2000年以降、研究倫理、被験者保護という観点で、臨床研究、治験への患者・市民参画という新しい原則が生まれている。これは臨床研究、治験を考えていく上で、初めての計画の段階から、患者さんの意見を聞こうという意味である。ゲノム医療の分野は、何十万という国民を巻き込んで進めていくことを考えると、最初のインフォームド・コンセントだけではなく、手前の段階から、こうした研究の意義を理解していただき、研究者と国民のパート

ナーシップを構築することは非常に大事である。なお、国民的な議論の中身には、実現されたゲノム医療が全部保険診療で賄える可能性がないことから、どこまで自己負担しようとするか (Willingness to pay) なども含むべきである。

- ・ 遺伝情報の利活用と保護に関する法制化に関しても、対応が遅れているので何らかの立法を至急整える必要がある。国際的な信頼が得られにくくなってしまう。
- ・ バイオバンク・コホート研究に関して、最低限どんな予算であっても守らなければならないルールや使用する用語を統一すべきである。また、特に再生医療分野との連携も図る必要があり、同時に国際的な信頼という観点も重要である。
- ・ 多くの暴露要因、もしくは何万という変異の中から、本当に重要な疾患関連遺伝子はどれなのかということと同定・検証する手段が必要である (Missing Heritability)。
- ・ そのために、前向きゲノムコホート研究においては、家系情報を連結させることやサンプル数を増加させること、全ゲノム解析やオミックス解析と組み合わせることが非常に重要である。
- ・ ToMMo (東北メディカル・メガバンク機構) では三世代コホートは家系情報を重視した取り組みで、家族歴を利用し疾患と遺伝子の関係の絞り込みを行っている。
- ・ 1,000人以上の遺伝子を探索し、遺伝子の変異の大体の数と頻度がわかる時代になっており、これをもとに日本人の全ゲノムレファレンスパネルを作成する。これをもとに、クリニカルシーケンスを正確に迅速に行うことが可能となる。
- ・ さらに特異性の高い安価なアレイをつくり、クリニカルシーケンスに応用し、さらには層別化した創薬の支援にもつなげることができる。
- ・ 技術的なアプローチで、個々のゲノムの多様性の中から、真に病気の原因になるような遺伝子変異を探してくるゲノム医療を実現できると考える。
- ・ オーダーメイド医療実現プログラムでは大規模疾患ゲノムコホート研究に加え、バイオバンク機能、あるいはゲノム解析機能、病理検体品質管理機能の強化を図っている。厚生労働省の臨床研究、あるいは国立高度専門医療研究センターが長期にわたる収集・保存してきた検体を、文部科学省が整備してきたバイオバンク機能、ゲノム解析機能を活用して、共同研究する体制を構築した。
- ・ 東北メディカル・メガバンク計画は東日本大震災の被災地を中心として、健常人を長期的に調査する大規模ゲノムコホート研究である。住民の方々に協力をしてもらい、子供、親、祖父母といった家系情報を含む15万人規模のバイオバンクを構築し、病気の予測であるとか、予防法についての研究の実施を進めている。
- ・ 主な取組の現状であるが、ゲノム医療の実現に向け、臨床応用への導出を目指している。各事業で収集をした試料・情報等を活用し、疾患原因の解明を大学等との共同研究を通して実施している。特に進行性のがんや小児がんを初めとして、原因不明の発達障害等

の小児疾患、遺伝性筋疾患等の難病について、重点的に取り組んでいる。

- ・ 今後、文部科学省としては、関係府省と連携し、ゲノム医療の基盤となる部分、予防、診断、治療等への応用が可能な出口戦略に向けたエビデンスの確立を目指して、オールジャパンでのゲノム研究体制の強化に貢献をしたい。
- ・ ゲノム医療の実現化に向けて、品質の確保、専門人材の育成等、多くの課題がある。
- ・ 厚生労働省の取組として、国立高度専門医療研究センターにおけるバイオバンクネットワーク事業、治験・臨床研究体制の整備、ゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究を行っている。
- ・ 今後も、希少・難治性疾患などを始めとするゲノム医療の実用化に向け、他のバイオバンク事業、あるいは大学・企業等とも連携をし、研究基盤の整備、臨床応用の推進を図ることにより、我が国のゲノム医療の実用化に向けた取り組みに貢献したい。
- ・ 創薬開発の加速などの産業化の観点から、生体試料の流通の課題及びこの協議会への期待を述べたい。近年、日本の医薬品の競争力を考えると、がん分野への投入が重要である。医薬品は1.8兆円の輸入超過となっているが、その主たる輸入品が抗がん剤である。このような現状の理由に日本企業による生体試料へのアクセスがよくない点がある。
- ・ 今後の製薬研究は、遺伝子変異を分析し、疾患のメカニズムを理解した上で、創薬ターゲットを決定するという方向へパラダイムシフトをしている。
- ・ 国内で生体試料を入手するために、産業利用可能なインフォームド・コンセントの取得や、創薬に必要なような遺伝子変異情報や臨床情報の提供が必要となるが、現状では困難である。その結果、多くの生体試料を海外からの入手に依存している。そのため国内で高品質な生体試料を供給できる体制の整備が期待されている。
- ・ がん組織などの生体試料を企業での研究開発に使用されることについて、生体試料の提供者が了解していること（インフォームド・コンセント）が産業界としては最も重要である。また、品質の確保された生体試料が得られること、遺伝子解析情報や臨床情報などの様々な情報が付加されていることなどが重要である。
- ・ このような生体試料や関連情報の収集・解析・提供を継続的に行っていくためには、患者の理解をどのように得るのか、医師や医療機関の協力をどのように得るのか、生体試料の収集・提供等を行う機関が安定的な運用や再投資を行えるような経済基盤をどう構築するかなどの課題がある。
- ・ また提供いただく生体試料は、極めて微量であるために、微量でも解析できる技術、あるいは増殖させる技術を開発し、より多くの研究者で共有、活用する方策が必要である。
- ・ 創薬研究、診断薬開発の促進、ひいてはゲノム医療の早期実現のために、新たな治験・研究成果を実用にするための研究開発を行っている産業界に、生体試料を安定的に供

給できる体制の整備が不可欠である。

- ・ ゲノム医療実現に向けた基盤を作ることは大変重要であるが、日本は数で勝負というよりは、質で勝負すべきである。バイオバンクに関しても、質の確保された生体試料を集め、高付加価値の臨床情報が付随させる必要がある。どこに重点的に資源を投資するかという点は、非常に重要である。
- ・ 希少疾患や遺伝性疾患を中心にターゲットを絞るのは非常に大事である。
- ・ がんは、さまざまな遺伝子変異をベースとする小さなフラクシオンの集合体だ理解されつつある。フラクシオンは小さくても、それが他のがんにも共通のドライバー遺伝子の可能性もあるとなると、従来のような臓器別の診断基準あるいは治療標的という概念ではなく、より横断的な治療標的になる。希少疾患でも同様な概念への変革がありうる。
- ・ ゲノム医療を医療に実装することと、ゲノム医学研究（疾患研究）の2つの大きな柱に分けて、両者のバランスを適切にとる方針が望まれる。
- ・ インフォームド・コンセントのための同意説明の段階で、データのシェアリング、データの活用、バイオリソースの公的バンクへの寄託などを含め、統一したフォーマットを国全体で作る必要がある。
- ・ 多施設でそれぞれ倫理審査をするのではなく、倫理審査も国全体として統一して、どのように適切に進めるのかという視点での議論が必要である。
- ・ ゲノム医療の実践に関して重要な観点は、医療のレベルを上げる以外に、いかに経済振興につながるかということである。
- ・ ゲノム医療の臨床現場において使うための電子カルテでの実装、特にクリニカル・デザイン・サポート・アプリケーション（CDSサポート）の開発・整備（効果的な臨床判断を支援すべく、電子カルテをどのように実際に使っていくか）が重要である。
- ・ 医療実装に持っていけるものと、現時点では基礎研究が必要なものが混在しているため、その両者のバランスが大切である。
- ・ 実際の診療体制の構築には、臨床検査を行うような企業や人材の育成が重要で、様々な企業を巻き込んだ形での医療応用が必要である。
- ・ ゲノム医療の場合には、探索的な部分、実証する部分、医療へ展開する部分、の3つからなるが、バンク事業とコホート事業の連携が必須となる。その仕組みづくりをどのように行っていくか、産業界の参入をどのようにするかが重要である。
- ・ 産業界のニーズに応えるようなバンク試料の提供に関しては、共同研究の枠組みを超えてより発展的に展開するような仕組みをつくるのか、提供の方法を考えるのか、などの

論点を整理する必要がある。

- ・ 遺伝情報の回付に関して、我が国は議論が足りないため、日本人の心情に合って、しかも、一番有効な回付の方法を確立するよう議論を進めるべきである。
- ・ ゲノム医療実現に向けて、さまざまな専門的人材の不足が我が国にとって最も重要な課題である。大学、研究所等を巻き込んだ人材を養成する仕組みを構築し、日本において世界トップレベルのゲノム医療を実現する土壌を作る必要がある。
- ・ 今度4月1日から臨床指針と疫学指針が統合されて、新しい指針となる。ゲノム指針は、どこかの時点で、いいところだけいただいて、廃止をする。統合指針に盛り込むことで、この分野の臨床研究が進めやすくなるので、指針の統合も検討すべきである。

以上