



## 第1回 ゲノム医療実現推進協議会資料

# 「ゲノム医療」の実現に向けた方向性について

オーダーメイド医療の実現プログラム(第3期) プログラムリーダー  
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

久保 充明

日時: 2015年2月13日  
場所: 三田共用会議所

# 「ゲノム医療」の定義(案)

ゲノム医療の定義:

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

- ゲノム情報とは、生殖細胞系由来DNAに存在する多型情報・変異情報や、後天的に生じるゲノム変化(がん細胞に生じた体細胞変異)・ゲノム修飾(エピゲノム変化等)を指す。
- 医療とは、ゲノム情報を用いた診療体制を構築し、疾患の診断、治療法の選択、予防(ヘルスケア、リスク予測など)を行うことを指す。疾患メカニズム解明の単なる基礎研究は含まない。

# ゲノム医療に含まれる具体的事例

- 多因子疾患においては、個人の生殖細胞系列由来DNAに存在する疾患・薬剤反応性等と関連する多型情報や後天的に生じるゲノム修飾を用いた疾患の診断、治療法の選択、予防(ヘルスケア)等を指す。
- がんにおいては、個人の生殖細胞系列由来DNAに存在する疾患易罹患性・薬剤副作用等と関連する多型情報・ゲノム修飾と、がん細胞に存在する体細胞変異情報を用いた診断、治療法の選択等を指す。
- 遺伝性疾患(遺伝性がんを含む)においては、個人の生殖細胞系列由来DNAに存在する原因遺伝子変異情報を用いた遺伝性疾患の診断(診断未確定の疾病: Undiagnosed Diseaseを含む)や保因者診断等を指す。
- 新規治療薬開発に関するゲノム情報の提供や、薬剤選択に関する研究を含む。
- 疾患メカニズム解明等の単なる基礎研究は含まない。

# ゲノム医療が目指すべき具体的目標(案)

対象者	対象疾患	医療応用	具体的目標(例)
患者	遺伝性疾患	診断	原因遺伝子変異を用いた疾患の確定診断 (診断未確定の疾病: Undiagnosed Diseaseを含む)
		治療	早期治療介入による重症化予防、症状改善
	多因子疾患	診断	疾患予後・合併症発症リスク予測
		治療	遺伝リスク(治療効果・副作用等)に基づく治療の 層別化
健常者	遺伝性疾患	予防	保因者診断
	多因子疾患	予防	疾患発症リスク予測 遺伝リスク(易罹患性)に基づく予防法の層別化

# ゲノム医療を実現するための主な課題

対象疾患	医療応用	主な課題
遺伝性疾患	診断・治療	<ul style="list-style-type: none"><li>診断未確定の疾病 (Undiagnosed Disease) への対応</li><li>診療体制の構築 (遺伝カウンセラー育成、診療拠点病院整備)</li></ul>
多因子疾患	診断・治療	<ul style="list-style-type: none"><li>治療効果・副作用関連遺伝子の同定</li><li>ゲノム情報を用いた診断・治療法の開発</li><li>ゲノム情報を用いた臨床研究体制の構築</li><li>ゲノム診療体制の構築 (ガイドライン作成、医療機関認定制度)</li></ul>
	予防	<ul style="list-style-type: none"><li>疾患発症関連遺伝子の同定 (患者バンク・ゲノムコホートの連携)</li><li>ゲノム情報を用いた疾患リスク予測・予防法の開発</li></ul>
全疾患共通		<ul style="list-style-type: none"><li>製薬企業との連携 (創薬研究への橋渡し)</li><li>遺伝子検査の精度管理、品質保証 (国レベルでの基準設定)</li><li>遺伝情報に関する法整備 (推進法、差別禁止法)</li><li>ゲノム・臨床情報のデータベース化 (共有化)</li><li>ゲノム医療に関する啓発 (一般診療医、患者、国民全体)</li></ul>

# ゲノム医療を実現するためのスキーム(案)

