

# ゲノム医療実現推進に関する アドバイザーボード

平成29年度報告

平成30年4月26日

内閣官房 健康・医療戦略室

ゲノム医療実現推進協議会の平成 28 年度までの取組に関する議論の過程において、新たに見出された留意すべき点、その他重要課題について、長期的視点かつ大所高所から評価し、意見・助言するため、ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボードを設置した。ゲノム医療に知見のある研究者や法律家等の有識者、また、議題に応じた有識者の参集を求めて開催し、「Ⅰ キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成」及び「Ⅱ 遺伝子治療の研究開発の推進」について、平成 29 年度報告として取りまとめを行った。

## 【目次】

### I. キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成について

(平成 29 年 12 月 12 日とりまとめ)

#### 1. 医師

1-1) 専門性の担保 (個人及び診療体制)	6
------------------------	---

#### 2. その他の職種

##### 2-1) 必要量

A. 遺伝カウンセラー	10
B. バイオインフォマティシャン/遺伝統計学者	12
C. コーディネーター	13

##### 2-2) 最低限そなえる資質

A. 遺伝カウンセラー	14
B. バイオインフォマティシャン	16
C. 医療従事者 (看護師/臨床検査技師/薬剤師等)	17

##### 2-3) 誘導する上での方策

A. 雇用先の拡充	19
B. 待遇面の改善	20

3. 関連資料	21
---------	----

### II. 遺伝子治療の研究開発の推進について

(平成 30 年 4 月 26 日とりまとめ)

#### 1. 現状認識

##### 1-1) 遺伝子治療について

① 総論 (国際的状況)	33
② 日本の動向	35

##### 1-2) ゲノム編集技術について

① 総論 (国際的状況)	38
② 日本の動向	39

#### 2. 日本における今後の課題と方針

2-1) 日本における遺伝子治療の研究開発	40
2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発	41
2-3) その他 (特許・知財、カルタヘナ法及び薬事規制等)	45

3. 工程表	49
--------	----



# I. キャリアパスの視点から見た ゲノム医療関連人材の育成について

## はじめに

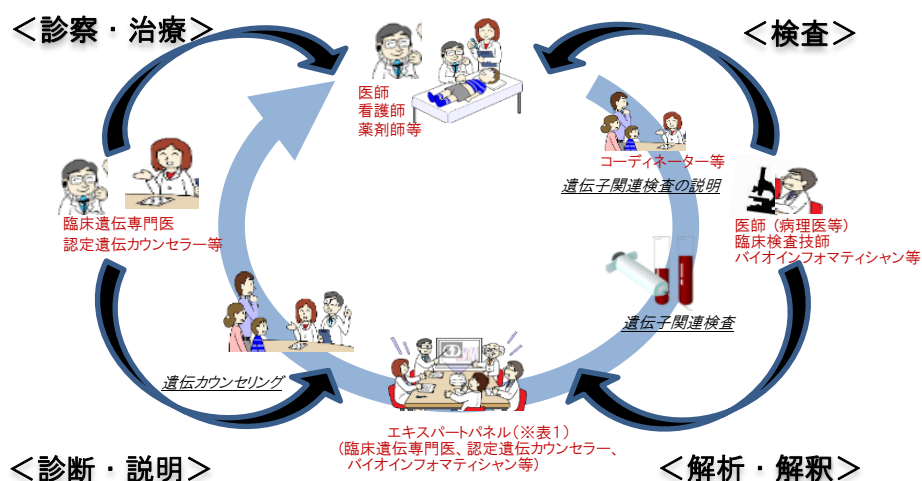
ゲノム医療に必要な人材の教育・育成について、ゲノム医療実現推進協議会平成28年度報告では、今後の課題として以下2点がとりまとめられた。

- 「ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備等」の議論を踏まえ、がん領域や難病領域での医療提供体制の整備に当たっては、専門人材の必要量や最低限そなえる資質等に関する考え方を検討することが必要である。  
また人材育成の過渡期においては、必ずしも学会認定資格にこだわらず、それ以外に養成された人材も活用し、地域性を考慮した供給体制を段階的に議論する必要がある。
- 医療従事者に対する中長期的な人材育成の制度設計に関しては、卒前/卒後教育、専門資格取得後の教育/非専門的な医療従事者に対する教育・啓発等多種多様であるため、各省庁単独での対応は困難であり、人材のキャリアパスの在り方を含め、関係学会と連携し、省庁横断的な調整・検討が必要である。

そこでアドバイザリーボードでは、キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成の中長期的な制度設計について、

1. 主に医師については、1) ゲノム医療を実施するにあたっての専門性の担保、
2. その他の職種については、ゲノム医療を実施するにあたって  
1) 職種ごとの必要量、2) 最低限そなえる資質、3) 誘導する上での方策、  
を①現状および②構成員からのご意見を踏まえ、今後の課題（③短期的・④長期的）を整理した。

## ゲノム医療空間における専門的人材の業務（がんゲノム医療のイメージ）



# 1. 医師

## 1-1) 専門性の担保（個人及び診療体制）

### ① 現状

#### <がん領域>

がん患者を対象とした遺伝子パネル検査については平成 30 年度以降で先進医療としての実施が検討されており、その臨床的意義についての検証がなされること、また、遺伝性腫瘍に対する有効な治療薬が開発されつつあること等、ゲノム情報等の活用による個々のがん患者に最適な医療を提供するために必要な取組が進展してきている。

そのため、厚生労働省ではがんゲノム医療の提供体制の整備を進めており、そこでの医師の専門性については、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、今後、導入が見込まれる遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈するための専門家集団による多職種検討会（エキスパートパネル）を有することが求められている。特定の学会の有資格者であること等の資格要件はないものの、具体的なエキスパートパネルの構成要件（案）については以下のように求められている（表 1）。

（表 1） がんゲノム医療中核拠点病院等のエキスパートパネルに求められる要件  
（第 10 回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料 3 抜粋）

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（以下、エキスパートパネルという。）を月 1 回以上開催すること。当該施設内で実施した、もしくは 1. の基準を満たす外部機関に委託した、又は遺伝子パネル検査に関して連携する医療機関（以下、がんゲノム医療連携病院（仮称）という。）から委託された遺伝子パネル検査の結果をエキスパートパネルで検討すること。	①がんゲノム医療中核拠点病院（案）と連携して、定期的で開催される多職種検討会（以下、エキスパートパネルという。）に参加すること。なお、参加の方法についてはテレビ会議等の活用も検討すること。
②エキスパートパネルは、以下の医療従事者や専門家から構成されること。なお、エキスパートパネルには、検討する患者の主治医、もしくは主治医に代わる者が参加すること。	②エキスパートパネルにて示された内容については当該施設で患者に説明できる体制を整備すること。
（ア）薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有し、その分野での専門性が認知された領域の異なる複数名の常勤の医師を配置すること。	-
（イ）遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を 1 名以上配置すること。当該者は、以下 3. の「遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリング」を当該施設で担当している者であること。	-
（ウ）遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を 1 名以上配置すること。当該者は、以下 3. の「遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリング」を当該施設で担当している者であること。	-
（エ）もっぱら病理診断に携わる常勤の医師を複数名配置すること。	-
（オ）分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家を 1 名以上配置すること。なお、当該者は、申請時点からさかのぼって 3 年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文（筆頭著者ないし責任著者）があることが望ましい。	-
（カ）次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を 1 名以上配置すること。なお、当該者は、申請時点からさかのぼって 3 年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文（共著を含む）があることが望ましい。	-

さらに、遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門を設置することが要件（案）として求められており<sup>(表2)</sup>、この中で当該部門には遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を配置することとしている。

(表2) 遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的なカウンセリングに求められる要件  
(第10回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料3抜粋)

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
以下の全ての要件を満たすこと。	以下の全ての要件を満たすこと。
①組織上明確に位置づけられた遺伝カウンセリング等を行う部門を設置し、複数の診療科と連携可能な体制であること。なお、当該部門の名称については規定しない。	同左
②当該部門の長として、遺伝医学に関する専門的な知識を有する常勤の医師を配置すること。	同左
③当該部門には、遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を1名以上配置すること。当該医師は部門の長と重複しても可とする。	同左
④当該部門には、遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置すること。	同左
⑤当該部門の遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師、及び遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加すること。	同左
⑥当該部門において、遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を年間10人程度に対して実施していること。	⑥当該部門において、遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を実施した実績があること。
⑦遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査（血縁者検査を含む）を年間10件程度実施していること。なお、当該検査は、外部機関に委託した検査でも可とする。	⑦遺伝学的検査（血縁者検査を含む）を実施した実績があること。なお、当該検査は外部委託による検査でも可とする。
⑧遺伝子パネル検査の二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針について、自施設内において明文化された対応方針が定められていること。	同左
⑨患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名配置すること。	⑨患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を1名以上配置すること。

これらの施設における「遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師」の配置数は、平成30年度は30人程度、平成31年度以降は年間10～20人程度増えることを見込んでおり、がん領域における勤務先の増加とともに領域の偏りが是正されることが期待されている。

### <難病領域>

難病領域では、330の指定難病のうち56疾病の患者の遺伝子関連検査が保険収載されている。平成30年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則1か所設置）」等において難病の医療提供体制を整備することとなっている。「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件として、病名の診断を厳密に行うため、特定医療費の申請に当たり診断書を作成できる医師を都道府県知事が定め（以下「指定医」という）、その指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備され、遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること等が求められている<sup>(表3)</sup>



(表3) 都道府県難病診療連携拠点病院に求められる要件  
「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について」  
(平成29年4月14日付け健難発0414第3号厚生労働省健康局難病対策課長通知 抜粋)

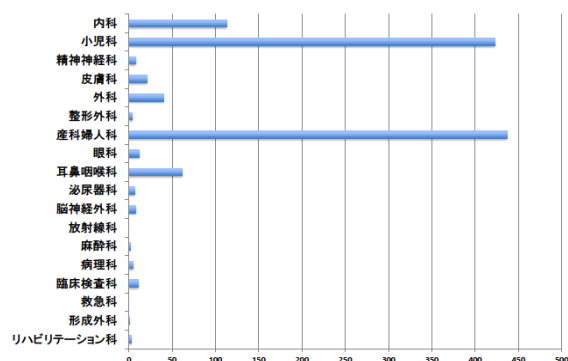
都道府県難病診療連携拠点病院に求められる具体的な事項
(情報の収集及び提供、診療ネットワークの構築) ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を収集すること。 ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、関係者間で共有し、都道府県内の診療ネットワークを構築すること。 ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワーク <sup>注</sup> を通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること。 注) 都道府県内で対応が困難な難病診療を支援するために国が整備するネットワークであり、国立高度専門医療研究センター、難病に関する研究班・学会、IRUD(未診断疾患イニシアチブ: Initiative on Rare and Undiagnosed Disease) 拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等で構成される。
(患者の診断及び相談受付体制) ・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者を受け入れるための相談窓口を設置していること。 ・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること。 ・ 遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること。 ・ 指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であること。 ・ 当該医療機関で診断が困難な場合は、より早期に正しい診断が可能な医療機関に相談・紹介すること。
(診断のための都道府県を超えた体制) ・ 都道府県内の医療機関で診断がつかない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、必要に応じて、難病医療支援ネットワークを活用すること。
(治療・療養時の体制) ・ 患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること。 ・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること。 ・ 診断後、状態が安定している場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけ医をはじめとする身近な医療機関に紹介すること。 ・ 身近な医療機関で治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時においても対応可能であること。 ・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先の医療機関に提供すること。 ・ 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること。
(療養生活環境整備に係る支援) ・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保健総合支援センター((独)労働者健康安全機構が47都道府県に設置)等と連携を図ること。 ・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター等を対象として、難病に関する研修会等を実施すること。

## ② 構成員からの指摘

➤ ゲノム医療を行う医師としては、質の高い日本人類遺伝学会の臨床遺伝専門医(平成29年9月時点で1,290名)を中心に引き続き養成することが適当ではないか。

➤ 現在の臨床遺伝専門医は出生前診断の母体血胎児染色体検査(NIPT: non-invasive prenatal testing)の普及により、有資格者の多くが産婦人科・小児科を背景としている(図1)等、全ての臨床遺伝専門医が複数の疾患領域にわたる広範なゲノム医療の知識を有している状況ではなく、今後のゲノム医療の普及に伴い、広範な知識を有する臨床遺伝専門医の養成が課題ではないか。

(図1) 臨床遺伝専門医の基本領域  
(日本人類遺伝学会 松原洋一理事長より提供)  
**臨床遺伝専門医(1290名)の基本領域**  
小児科、産婦人科、その他が各々1/3ずつ。ほとんど全ての基本領域の専門医に分布



- 基本領域の専門医と臨床遺伝専門医によるチーム医療の構築等の体制による補完を以てゲノム医療の専門性を担保することが現実的ではないか。
- がん領域のみならず特定機能病院等への遺伝医療部門の設置義務化や臨床遺伝専門医の専従要件の追加を検討してはどうか。
- その他、特にがん領域においては、適切に組織採取ができる臨床医、ゲノム病理診断・精度管理ができる病理専門医、個別化治療に十分対応できる知識を持った薬物療法専門医、二次的所見・遺伝性腫瘍に対応可能な臨床遺伝専門医の養成も必要ではないか。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）に関しては、運用に際して整備されるべき機能をもとに、各種人材の量及び質等を確保していくことが重要ではないか。

### ③ 今後の課題（短期的）

- 平成 30 年度に設置予定の以下について確実に進めること。
  - ・ がん領域においては、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」等において、遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈可能な専門家集団や遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門の設置等の要件を満たす医療拠点の構築。
  - ・ 難病領域においては、平成 30 年度に設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能である等の要件を満たす医療拠点の構築。

### ④ 今後の課題（長期的）

- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、例えば、特定機能病院等の認定要件として遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。

## 2. その他の職種

### 2-1) 必要量

#### A. 遺伝カウンセラー

#### ① 現状

##### <総論>

認定遺伝カウンセラーは、大学院自らが作成した養成課程のうち、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会において認定された認定遺伝カウンセラー養成課程（現在、認定大学院数は14）の修士学位取得者を対象とした認定試験の合格者に対して与えられている。

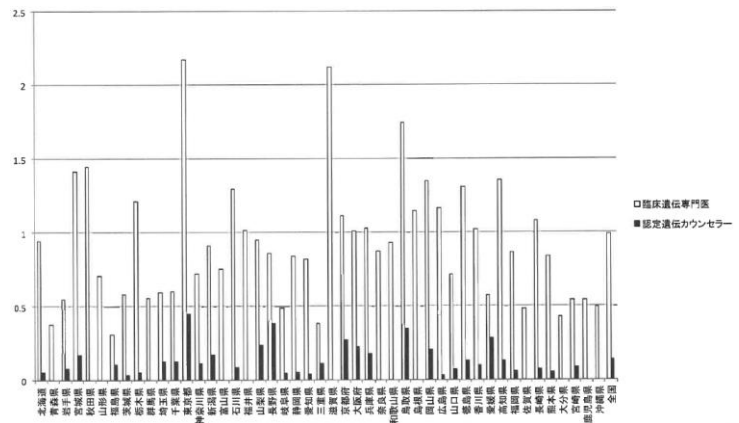
現時点の厚生労働省の推計によると、がん領域および難病領域の医療体制を勘案した遺伝カウンセラーの供給数は概ね需要を満たすものと試算されている（平成30年度に必要数が80人程度、平成31年度以降は年間10~20人程度増加に対し、認定遺伝カウンセラーの供給数は平成30年度に220人、以降年間20人増加を見込んでいる）。しかし、認定遺伝カウンセラーが一人もいない地域が14県あるといった地域偏在（2016年5月現在<sup>(図2)</sup>）が指摘されている。なお、日本認定遺伝カウンセラー協会によるアンケート調査<sup>(図3)</sup>によると、認定遺伝カウンセラーが主に関与している診療領域は腫瘍と出生前診断に集中しているとの傾向が示されている。

##### <がん領域>

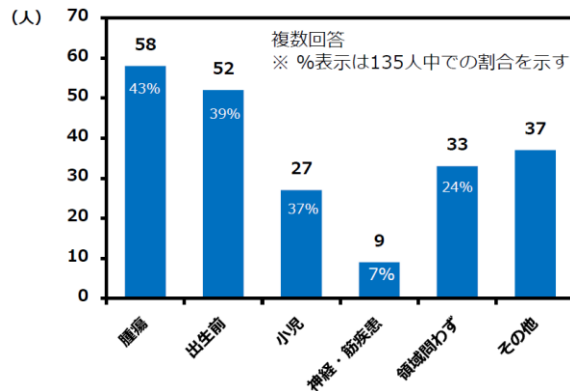
平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」の要件（案）として、今後、導入が見込まれる遺伝子パネル検査の実施を踏まえ、遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的なカウンセリングを行う部門の設置が求められている<sup>(表2)</sup>。

遺伝カウンセリング等を行う部門には、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会による認定遺伝カウンセラー等を想定した専門的な遺伝カウンセリング

(図2) 臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの全国分布  
(産科と婦人科 84号1巻 P.72, 2016)



(図3) 遺伝カウンセリングで主に携わっている領域  
(日本認定遺伝カウンセラー協会 現状調査 2016)



技術を有する者による遺伝子関連検査結果の説明を行う者を設置することとしており、今後、がん領域での拠点施設における遺伝カウンセラーの配置数は平成 30 年度には 30 人程度、平成 31 年度以降は年間 10~20 人程度増加することを見込んでいる。このような取組を通じて、がん領域における遺伝カウンセラーの雇用の増加とともに診療領域の偏在是正が期待される。

なお、「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」は地域性を考慮して選定が行われる予定であり、地域偏在についても留意することとしている。

### <難病領域>

難病領域では、平成 30 年度に設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 か所設置）」の要件として、カウンセリングが実施可能な体制を整備することが求められており、各拠点に遺伝カウンセラー（遺伝カウンセリングを行う臨床遺伝専門医を含む）が 1 名以上配置される予定である。（都道府県に 1 拠点設置で各拠点 1 名以上であることから、必要数は 50 人程度と見込まれる。）

### ② 構成員からの指摘

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」における遺伝カウンセラーについての要件は、1 施設あたり 1 名以上配置となっているが、実際の実務を進めていくには複数名の配置が必要であり、また、その他の需要を勘案すると、ゲノム医療の実現に向けて、さらに多くの人材育成が必要であり、関連学会で養成されている認定遺伝カウンセラーの現在の養成数では不十分ではないか。
- さらに多くの人材を養成するためには大学・大学院の養成校の数が少なく、指導教員数も少ないことが障壁となるのではないか。
- 地域偏在に加えて、今後、がん領域での需要が見込まれる中、さらに、がん領域に目を向けさせるような工夫が必要ではないか。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）に関しては、運用に際して整備されるべき機能をもとに、各種人材の量及び質等を確保していくことが重要ではないか。

### ③ 今後の課題（短期的）

- がん領域においては、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」等の要件の中で求められているチーム医療体制構築を確実に進めること。
- 大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。

#### ④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域の偏在について注視し、必要な対応を検討すること。
- 認定遺伝カウンセラー養成のための新たな修士課程の設置は、大学の自主的判断によるものであるが、指導者の確保の問題等もあることから、課題の整理を行うこと。

その他、関係学会による認定遺伝カウンセラーの供給に資する取組や認定遺伝カウンセラーの養成校におけるカリキュラムへの工夫等に関する課題があった。

### 2-1) 必要量

#### B. バイオインフォマティクソン／遺伝統計学者

#### ① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、『遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要なバイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者」を 1 名以上配置すること』が求められており（表<sup>1</sup>）、そのため、「がんゲノム医療中核拠点病院」が設置される平成 30 年度における必要数は 10～20 人程度となる見込みである。

なお、文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン（平成 29 年度～）」では、医療従事者を対象とした医療分野におけるバイオインフォマティクスの高度な能力を有する人材育成を目指す教育プログラムの構築等を支援している。また、東北メディカル・メガバンク計画では、事業に必要な人材を実施機関である東北大学および岩手医科大学において養成することとしており、自主的な取組として、東北大学においては修士課程に専門授業科目を、岩手医科大学においては博士課程にコースを設置し、生命情報科学者/バイオインフォマティクソン養成を進めている。

#### ② 構成員からの指摘

➤ 以下の理由により、バイオインフォマティクソンの養成のための大学院コースや大学内の講座設置等を検討してはどうか。

- ・ゲノム医療においては、がんゲノム医療が進むにつれ、ゲノム情報と医療をつなぐバイオインフォマティクソンの更なる養成が必要となるのではないか。
- ・ゲノム研究においては、次世代シーケンサーにより得られた膨大なデータに重み付けができ、かつ、医学的知識を有する遺伝統計学者（医師であれば望ましい）が必要であるが、わが国に医学関係の遺伝統計学者は 10 人以下しかいないと言われており、養成が必要ではないか。

### ③ 今後の課題（短期的）

- バイオインフォマティクス／遺伝統計学者を含めた人材育成の取組を確実に進めること。
- 大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。

### ④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の状況等を踏まえ、適宜、指定要件の見直しを行うこと。
- バイオインフォマティクス養成のための大学院コースや大学内の講座設置等は、大学の自主的判断によるものであるが、ゲノム医療の普及に伴い必要となる医学系知識を持つバイオインフォマティクスの養成を検討すること。

## 2-1) 必要量

### C. コーディネーター

#### ① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」の要件（案）として、遺伝カウンセリング等を行う部門に「患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を 1 名以上配置すること」が求められている。平成 29 年度より厚生労働省が行っている「がんのゲノム医療従事者研修事業」にて「がんゲノム医療コーディネーター」を養成する予定であり、これらの施設におけるがんゲノム医療のコーディネーターの養成数は、平成 29 年度は 50 人程度、平成 30 年度以降は年間 100 人程度増えることを見込んでいる。

#### ② 構成員からの指摘

➤ 特にがん領域においてがんゲノム医療コーディネーターが不足している。

### ③ 今後の課題（短期的）

- 厚生労働省「がんのゲノム医療従事者研修事業」により、人材育成を確実に進めること。

### ④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の状況等を踏まえ、指定要件の整理を適宜検討すること。

## 2-2) 最低限そなえる資質

### A. 遺伝カウンセラー

#### ① 現状

##### <総論>

現在、認定遺伝カウンセラーは、大学院自らが作成した養成課程のうち、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会において認定された認定カウンセラー養成課程（2年）の修士学位取得者を対象とした学会認定試験合格者に授与されており、現在、認定大学院は14か所である。

その具体的なカリキュラムとしては、以下が定められている（表5）。

（表5）認定遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

（認定遺伝カウンセラー制度委員会 URL: <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>）

(1) 一般目標 (GIO)	
遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント（来訪者）に臨床的で科学的な情報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意志によりこれらの情報を有効に活用して自分や家族のQOLを向上できるように援助するために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。	
(2) 到達目標 (SBO)	
1) 知識レベル：	人類遺伝学の基本知識、代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持ち、発生予防、医学的管理、社会的資源の活用法などを知っている。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常についてクライアントへの情報提供やカウンセリングをおこなうための基本的知識を修得している。認定遺伝カウンセラーとして活動するためにわが国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。
2) 技術レベル：	遺伝医療のニーズにあった家系情報を収集し、家系図にまとめることができる。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつくるためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容的態度を示しながら非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの心理的課題に認定遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族のQOLを向上させるための指導技術を持っている。遺伝医学の最新情報、専門医療情報、社会資源情報、患者の支援団体情報を収集し、その情報をクライアント自身が活用できる形で提供したり、臨床遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関と連絡調整をおこない、クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整する技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスしたり、臨床遺伝専門医とのミーティング、研修会への出席、学会活動など自己学習の手段を修得している。
3) 態度レベル：	認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に、医療技術を提供する主治医の立場からではなく、クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し、臨床遺伝専門医、主治医、他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身につけている。また、医療スタッフの一員として、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の主旨を遵守したうえで、クライアントの利益に深い配慮をはらいながら活動する態度を身につけている。クライアントに対してはカウンセリング・マインドを基本とし、社会通念や倫理規範にも十分に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

##### <がん領域>

平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置すること、当該者は遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを当該施設で担当している者であること」が求められている（表1）。

また、文部科学省においては、遺伝カウンセラーの養成につながる取組を行っており、特に「がんプロフェッショナル養成プラン（平成29年度～）」では、拠点となる11大学を中心に大学院課程やインテンシブコースにおける、優れた遺伝カウンセラ

一の養成に資するモデルとなる教育プログラムの構築等を支援している。これらの事業は、補助期間終了後も継続して事業を行うことを前提として公募・採択しているものであり、今後、遺伝カウンセラーの更なる確保に向けて、各大学において、自立的に事業を継続し、構築した教育プログラムを普及・発展していくことを想定している。

### ＜難病領域＞

平成 30 年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 か所設置）」の要件として、「難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること」や「遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること」が求められている。難病領域では遺伝子関連検査を必要とする患者数が少ないこと、個別に必要な対応が異なること等から、臨床遺伝専門医が直接、遺伝カウンセリングを担うことが多いことが想定されるため、カウンセリングを行う者についての具体的要件は定めていない。

### ② 構成員からの指摘

- 認定試験の質（遺伝に関する知識/疾患に関する知識）は高く、この資格保有者を中心に養成することが望ましいのではないかと。
- 現在の認定試験合格水準や実習の内容に加えて、ゲノム解析データの解釈ができる能力を備えることが望ましいのではないかと。

### ③ 今後の課題（短期的）

- 文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン」によって、優れた遺伝カウンセラーの養成に資する取組を確実に進めること。
- 平成 30 年度に設置予定のがん領域や難病領域における拠点要件の中で求めている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者に限るものではないが、今後その資質をどのように客観的に評価を行うのか検討すること。

### ④ 今後の課題（長期的）

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」設置後の状況等を踏まえ、遺伝カウンセラーの資質を客観的に評価した上で必要な要件について検討すること。



## 2-2) 最低限そなえる資質

### B. バイオインフォマティシャン

#### ① 現状

ゲノム医療において必要とされるバイオインフォマティシャンの能力としては、次世代シーケンサーにより得られた大量のデータを取り扱えること、また、一定の生物学的知識を有することが求められる。

そうした能力を活用して期待される医療面での役割は、遺伝子パネル検査において、クオリティ・チェックや遺伝子変異等の再確認を行い、分子生物学的な意味づけをしたレポート案の作成を担うことである。

一方、研究開発の面では、遺伝子パネル検査の新規開発、プログラムの修正、データベースの構築等を行うことが期待される。

平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件(案)として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会(エキスパートパネル)に「次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要なバイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を1名以上配置すること」が求められており、その者についての資格要件の定めがないものの「申請時点から遡って3年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文(共著を含む)があることが望ましい」とする予定である(表1)。

なお、文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン(平成29年度～)」では、医療従事者を対象とした医療分野におけるバイオインフォマティクスの高度な能力を有する人材育成を目指す教育プログラムの構築等を支援している。

#### ② 構成員からの指摘

- がんゲノムの場合には、がんの生物学的特徴や使用する病理検体の特性を理解した上での解析技術が必要となるため、一般的な生物学的背景からさらに踏み込んだ医学系知識を持つバイオインフォマティシャンの養成が長期的には必要である。

#### ③ 今後の課題(短期的)

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の配置状況を踏まえ、ゲノム医療において必要なバイオインフォマティシャンの資質について検討すること。

#### ④ 今後の課題(長期的)

- ゲノム医療の普及に伴い必要となる医学系知識を持つバイオインフォマティシャンの養成を検討すること。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」設置後の状況等を踏まえ、バイオインフォマティシャンの資質を客観的に評価した上で必要な要件について検討すること。

## 2-2) 最低限そなえる資質

### C. 医療従事者（看護師/臨床検査技師/薬剤師等）

#### ① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「薬物療法に関する専門的知識及び技術を有し、その分野での専門性が認知された領域の異なる複数名の常勤の医師」や「分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家」等、幅広い分野の専門家を必要としていることその他、医療従事者に対して以下のような人材育成を行うことが求められている（表6）。

また、難病領域についても、平成 30 年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 カ所設置）」の要件として「難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること」が求められている（表3）。

（表6）がんゲノム医療中核拠点病院等における人材育成の要件  
（第 10 回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料3 抜粋）

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
人材育成について ・検体検査や検体（病理検体）の取扱いに関して、それに関係する医療従事者に対して必要な研修・講習の受講を促すこと。 ・遺伝子パネル検査に関して、当該施設及び連携する施設のがんゲノム医療に携わる医師等を対象とした検査の意義や二次的所見の発生の可能性について等を含めた総合的な研修を実施すること。	なし

文部科学省においては、「がんプロフェッショナル養成プラン（平成 29 年度～）」において、拠点となる 11 大学を中心に大学院課程やインテンシブコースで、医師だけでなく看護師や薬剤師等の医療において必要とされる医療従事者も対象とした教育プログラムの構築等を支援している。これらの事業は、補助期間終了後も継続して事業を行うことを前提として公募・採択しているものであり、各大学において、自立的に事業を継続し、構築した教育プログラムを普及・発展していくことを想定している。なお、看護師については、平成 29 年 10 月に策定された「看護学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「疾病と回復過程の理解」に関する学修目標として、ゲノムの多様性に基づく個体の多様性や主な遺伝性疾患等について説明できることが盛り込まれている。

厚生労働省においては、平成 29 年度から開始した「がんのゲノム医療従事者研修事業」にて、医療従事者（看護師、臨床検査技師、薬剤師）を対象に、遺伝子関連検査に際しての患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対応できる人材の育成を行っている。

また、日本医療研究開発機構（AMED）において、専門職種のゲノム医療に関する能

力を向上させるための研究事業として、教育プログラムの開発や研修等を行っている  
(表7)。

その他、各学会や職能団体での研修等において関連職種の自主的な研修や資格試験等の取組が行われている。

(表7) AMEDにおける人材育成等の研究事業

事業	概要	対象者	施設
ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究「A-3 ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」(H29年度～最長3年)	ゲノム創薬基盤推進研究事業【豊岡班】 ・特定の疾患に特化せずにゲノム医療全般に関する研修の実施及び養成プログラム開発 ・対象者のレベルと背景に合わせた個別の講習会を開催	薬剤師、 看護師、 臨床検査技師	6カ所 (岡山、京都、 東京医科歯科、佐賀、千葉、信州)
がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】 ・NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	臨床医等	がん診療連携拠点病院等
産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCRUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】 ・ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨床医等を育成	臨床医、 CRC等	がん診療連携拠点病院等

## ② 構成員からの指摘

- 看護師、臨床検査技師、薬剤師のゲノム医療の知識が不足しているのではないか。
- がん診療においては分子生物学者の参画が求められるのではないか。

## ③ 今後の課題(短期的)

- 平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件(案)の中で求められている人材育成や専門家集団の構築を確実に進めること。
- 引き続き、医療従事者のゲノム医療に関する能力を向上させるための研修事業や研究事業、また、大学・大学院の取組への支援を確実に進め、その評価を行うこと。

## ④ 今後の課題(長期的)

- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、医療従事者の教育プログラム等に関する取組については、特定の領域に限らず、必要な見直しを検討すること。

## 2-3) 誘導する上での方策

### A. 雇用先の拡充

#### ① 現状

厚生労働省が現在整備を進めている「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」、「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件（案）として、ゲノム医療の体制整備や専門職種の配置等が求められており、今後こうした病院が設置されるにつれ、ゲノム医療の専門職種人材の雇用が広がっていくことが期待されている。

#### ② 構成員からの指摘

- 保険診療の対象が限定的（病院収入が少ない）であるため、財源の面で積極的な雇用に繋がらないのではないか。
- NIPT等の自由診療の医院では需要がある一方で、一般的な医療機関での雇用が少ないのではないか。
- 特定機能病院等への遺伝医療部門の設置等を要件に追加してはどうか。

#### ③ 今後の課題（短期的）

- がんゲノム拠点医療中核拠点病院等の指定要件において様々な人材の配置が規定されていることから、こうした新たな枠組の確実な運用を通じて、配置される職種人材の雇用や待遇について実態を調査すること。

#### ④ 今後の課題（長期的）

- 遺伝カウンセリングについては、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、保険収載されている遺伝子関連検査を実施し、その結果についてカウンセリングを行った場合に限り、患者1人につき月1回の算定が診療報酬上可能となっている。保険診療対象の拡充については、これに限らず一般的に、様々な専門家の意見を聞きながら、中央社会保険医療協議会（中医協）の場で検討されることとなっており、同様に、中医協の議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。
- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず、例えば、特定機能病院等の指定要件として位置づけることについて必要性も含めて検討すること。

## 2-3) 誘導する上での方策

### B. 待遇面の改善

#### ① 現状

ゲノム医療については、難病領域の一部疾患に対する遺伝子関連検査や遺伝カウンセリングについて保険収載されている。また、厚生労働省が現在整備を進めている「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」、「都道府県難病診療連携拠点病院」の指定要件として、ゲノム医療の体制整備や専門職種の配置等が求められている。こうした保険収載や指定要件により、ゲノム医療の専門職種人材の待遇面の改善が期待されている。

#### ② 構成員からの指摘

- 認定遺伝カウンセラーの志望者が十分とは言えず、病院内での地位が低く、事務員として雇用されている（ため報酬も低い）ことから、国家資格化がひとつの方策として望ましいのではないかと。
- 国家試験資格化の必要性には懐疑的であり、門戸を広く開き、多くの者を雇用することがゲノム医療には有益ではないかと。

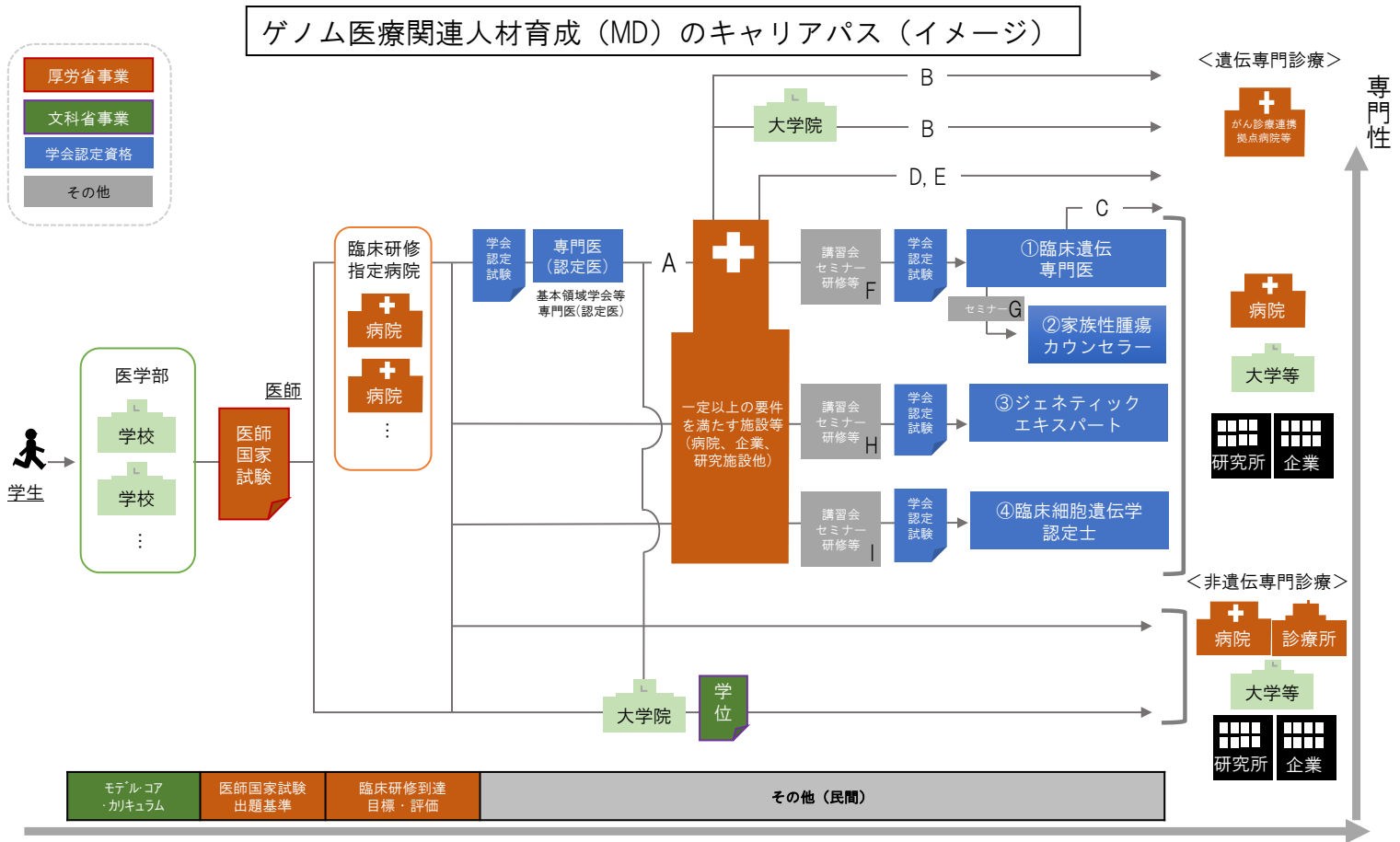
#### ④ 今後の課題（長期的）

- 職種の国家資格化については、これに限らず一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーの国家資格化についても、引き続き、その必要性を含めて検討すること。

## 関 連 資 料

- ・ キャリアパス視点から見たゲノム医療関連人材の育成について
- ・ 遺伝子パネル検査に関するカウンセリングに係る職種の業務について
- ・ 遺伝子パネル検査の対象患者について
- ・ がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件（案）
- ・ 難病領域における遺伝カウンセリングについて
- ・ 難病医療関連病院の求められる要件

# 「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について」



## ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格 (MD)

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	受験資格					試験	人数 (背景職種)
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実績等	会員歴		
① 臨床遺伝専門医	日本人類遺伝学会 (S31年発足 ・理事長:松原洋一 ・会員:約5,000人)	すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関連した問題の解決を行う	医師 (一般社団法人日本専門医機構の定める基本的領域の学会の <b>専門医(認定医)</b> 、あるいは、専門医制度委員会が認める <b>専門医(認定医)</b> )	認定研修施設において、臨床遺伝学の研修を <b>3年以上</b> 行い、認定研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践。周産期・小児期・成人期において行われる遺伝医療領域の <b>20例以上</b> の症例を担当もしくは陪席	認定研修施設: 全国84施設	遺伝医学に関係した学術活動(論文、学会発表)	当学会もしくは、日本遺伝カウンセリング学会の学会員(3年以上継続)	有  1290名 (医師 1290)	
② 家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足 ・理事長:富田尚裕 ・会員:約800人)	コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供する	臨床遺伝専門医、非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上受講	学会員(通算3年以上)	無  28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10名 (内訳: 看護師 9 薬剤師 1))	
③ ジェネティックエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H9年発足 ・理事長:小杉真司 ・会員:約600人)	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査にかかわる施設で <b>3年以上の実務経験</b>	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁など	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検索講習会を2回以上受講	学会員	有  19名 (医師 3 臨床検査技師 6 教員/研究者 4 学生 4 企業(臨床検査センター等) 6 (2018/4予定))	
④ 臨床細胞遺伝学認定士	日本人類遺伝学会	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:染色体検査を対象(コピー数))	医師、医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の研修を <b>2年以上</b> 行い、認定研修施設に所属する指導士(71名/2017/4現在)の指導を受けながら <b>100例以上</b> の染色体検査を実践	認定研修施設: 全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上取得	学会員(2年以上継続)	有  207名 (医師 47 技術者 132 (主に臨床検査技師) 研究者 27 他 1)	

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

## ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)
文科省	A	【研修】 難病克服! 次世代スーパードクターの育成 (課題解決型高度医療人材養成プログラム(H26年度~30年度))	難病疾患にオールラウンドで対応できる医師のニーズに対応するため、①難病性疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難病性疾患療養支援の3つの能力を有する人材を養成	基本領域の <b>専門医資格</b> を有する医師	6大学 (信州、札幌医、千葉、東京女子医、京都、鳥取)	(主コース) 特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して <b>1年間のon the job トレーニングプログラム</b> を開発・実践。各大学は、本事業の研修を希望する医師(専攻医)を全国公募により遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用し、所属大学の遺伝子医療部門で研修を行うとともに他大学の4週間の研修プログラムに2つ以上参加。プログラムを通じて、多様で幅の広い難病性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難病性疾患治療開発、等の能力を養成。	臨床遺伝専門医	17名 (医師17名)
				医師	(インテンシブコース) 遺伝カウンセリング集中コース、細胞遺伝学的検査実習集中コースなど全10コース	各診療科で発生する遺伝に関する問題に適切に対応できる医師	46名 (医師46名)	
AMED 研究	B	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)養成プラン(H29年度~33年度)	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	医師等 ※看護師、薬剤師等の医療職種を含む	11拠点 (東北、筑波、東京、東京医科歯科、金沢、京都、大阪、岡山、札幌医、近畿) ※合計80大学が参加	(大学院課程) 大学院博士課程において、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成するため、教育プログラム・コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数: 59コース ○主な教育プログラム・コース がんゲノム医療人材養成コース(筑波)、がん個別化医療専門医養成コース(東京)、ゲノム医療に精通したがん治療教育養成コース(金沢)など  (インテンシブコース) 大学院の科目等履修生として、一定期間でがんの診断・治療・研究に必要な先進的な知識と技術の習得を目的とした研修コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数: 23コース ○主な教育プログラム・コース ゲノム医療研修コース(東北)、がん遺伝診療コース(東京)、遺伝カウンセリングに強い多職種がん専門医療人材養成コース(近畿)など(数日~4年の範囲で実施)	【ゲノム医療関係】 ○職種・領域に応じた専門資格(臨床遺伝専門医、がん薬物療法専門医、認定遺伝カウンセラー)の取得 ○がん診療連携拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療を實踐・普及を行う医療者 ○大学や研究機関における研究者など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計)】 2,017名 ※うち医師は約8割
				C	【研修】 〈参考〉遺伝カウンセリンググローバル研修会(H26年度~28年度)	ゲノム医療実用化推進研究事業【中益班】	臨床遺伝専門医等	全国14か所
AMED 研究	D	【デバイス】 【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度~最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
				E	【デバイス】 【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCORUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度~最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】	臨床医CRC等	がん診療連携拠点病院等



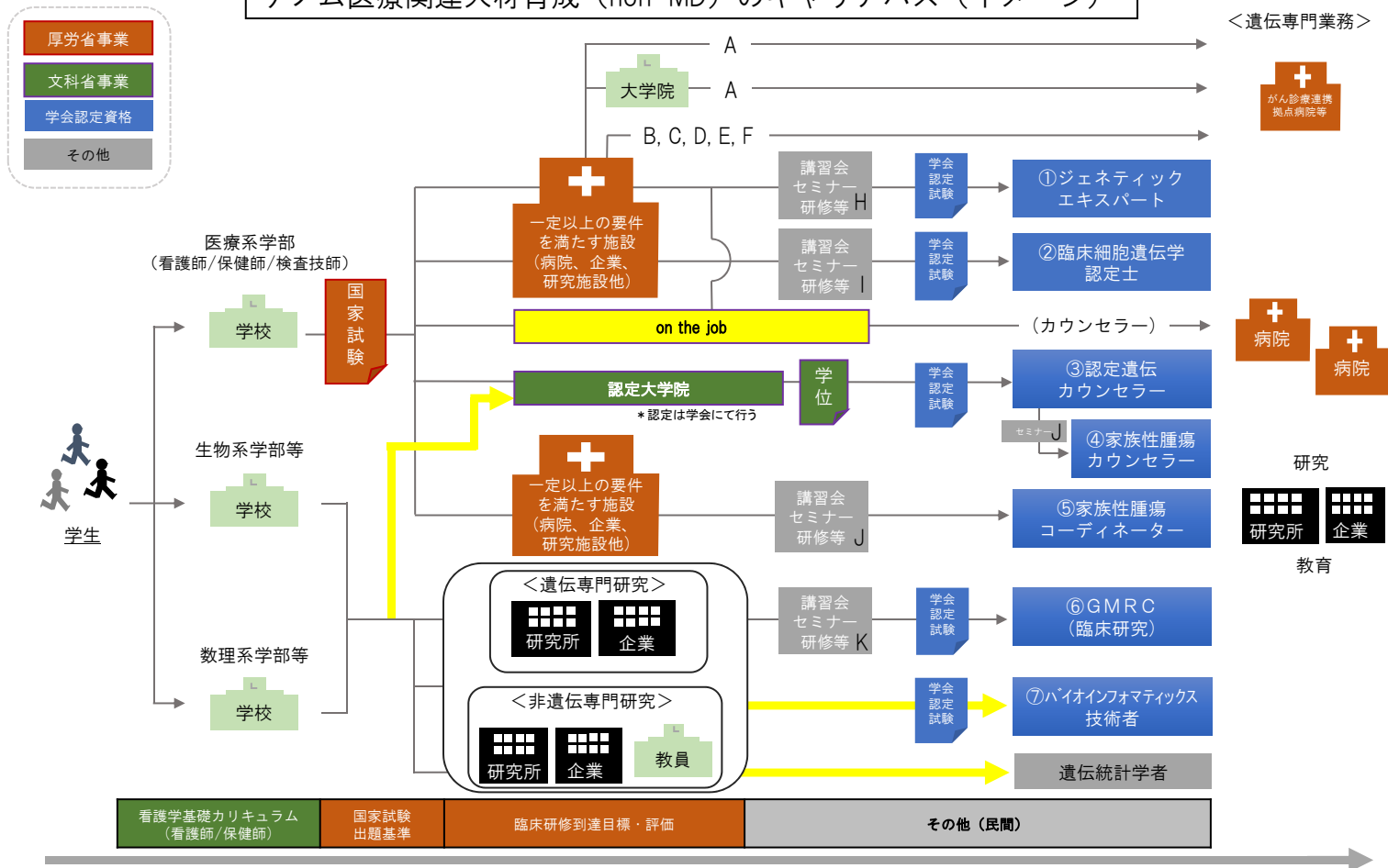
# ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)	
民間	日本人類遺伝学会	F	【研修】 遺伝医学セミナー	臨床遺伝専門医制度における資格取得・更新の単位を与える研修会	医師等	—	「臨床遺伝専門医到達目標（各論）」に基づき、3年間1クールの研修会で目標が達成できるよう編成	臨床遺伝専門医	H29年度実績: 総参加者：329名 認定遺伝カウンセラー養成専門課程大学院生 29 認定遺伝カウンセラー 16 助産師 4 看護師 3 他 7
	日本家族性腫瘍学会	G	【研修】 家族性腫瘍セミナー	家族性腫瘍に関する医学的知識の啓発を目的としたセミナー	学会員、医療従事者等	—	3年間で1クールとし、連続する3年間の受講で家族性腫瘍の臨床と医療の実践に必要な知識、技術、態度の習得。セミナーは講義と演習(ロール・プレイは必須)により構成。	家族性腫瘍カウンセラー、 家族性腫瘍コーディネーター	
	日本遺伝子診療学会	H	【研修】 臨床遺伝情報検索講習会	遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などセットを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を正確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家を養成		—		ジェネティックエキスパート	
	日本人類遺伝学会	I	【研修】 臨床細胞遺伝学セミナー	臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究者および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家を養成することを目的としたセミナー	医師、技術関係者、研究者、学生等	—	「臨床細胞遺伝学認定士の到達目標」に基づき、3年間1クールの研修会で目標が達成できるよう編成 オプションとして「染色体核型分析入門」「遺伝カウンセリングロールプレイ」を用意	臨床細胞遺伝学認定士	H28年度(第23回) 総参加者：118名 検査技師 61 医師 41(主に産婦人科・小児科) 研究者 10 遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

## ゲノム医療関連人材育成 (non-MD) のキャリアパス (イメージ)



# ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格 (non-MD)

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	試験				人数 (背景職種)		
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実情等			
① ジェネティックエキスパート 【再掲】	日本遺伝子診療学会 (・H9年発足 ・理事長:小杉真司 ・会員 約600人)	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象:遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査に関わる施設で3年以上の実務経験	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁等	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検索講習会を2回以上	学会員	有	19名 (医師3、臨床検査技師6、教員研究者/学生4、企業/臨床検査センター等)6 (2016/4年度)
② 臨床細胞遺伝学認定士 【再掲】	日本人類遺伝学会 (・S31年発足 ・理事長:松原洋一 ・会員 約5,000人)	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象:染色体検査(コピー数異常))	医師および医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の研修を2年以上行い、認定研修施設に所属する指導士(71名/2017/4現在の指導を受けながら100例以上の染色体検査を实践)	認定研修施設:全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上	学会員 (2年以上継続)	有	207名 (医師 47 技術者 132 (主に臨床検査技師) 研究者 27 他 1)
③ 認定遺伝カウンセラー	日本遺伝カウンセリング学会 (・S52年発足 ・理事長:小杉真司 ・会員約1,200人) 日本人類遺伝学会	倫理的・法的・社会的課題(ELSI)に対応を含めた専門的な遺伝カウンセリングの提供、および主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	認定大学院遺伝カウンセラー養成課程(注)の修士の学位取得者(原則、大卒以上が入学)	—	(注)認定大学院:14 大学院(信州、北里、お茶の水、京都、千葉、近畿、川崎医療福祉、東京女子医科、長崎、東北、藤田保健衛生、札幌医科、岩手医科、新潟)	—	いずれかの学会員 (2年以上継続)	有	205名 (医療関連 61 理系分野 47 心理学 20 教育学 5 等) (内訳は2014年調査/掲載回数)
④ 家族性腫瘍カウンセラー 【再掲】	日本家族性腫瘍学会 (・H18年発足 ・理事長:富田尚裕 ・会員 約800人)	家族性腫瘍コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供	臨床遺伝専門医または非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員 (通算3年以上)	無	28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10 (内訳:腫瘍科9、薬剤師1))
⑤ 家族性腫瘍コーディネーター	日本家族性腫瘍学会	(1)臨床背景・家族歴から家族性腫瘍が疑われる患者を拾い上げ、患者と家族が遺伝医療を受けられるよう調整(2)患者と血縁者が生涯にわたり適切な腫瘍のサーベイランスを受けられるよう支援(3)発症の予防と早期発見に役立つ行動の啓発とサポート(4)勤務する医療機関への情報提供	医療・福祉に関わる職種(医師、歯科医師、看護師、助産師、保健師、薬剤師、臨床検査技師、社会福祉士等)	家族性腫瘍あるいはがん医療について2年以上医療機関での実務経験	—	本学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員 (通算3年以上)	無	63名 (医師 38 看護師 20 臨床検査技師 2 臨床心理士 1 診療情報管理士 1 他(基礎研究) 1)
⑥ GMRC (ゲノムメディカルリサーチコーディネーター)	日本人類遺伝学会	ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に関して、研究内容の説明を行い、試料提供者よりインフォームド・コンセントを受け、その他の研究実施にかかわる業務。研究支援のみを目的とし、診療には関与しない	専門学校卒業以上(及びそれに準じる程度)	—	—	GMRC制度委員会が認定した講習会(1日コース)において所定の研修を受講(TMMにおけるGMRC養成コース:看護師、保健師、検査技師を対象に2週間の専門教育のうち、試験を実施(総377名を認定:東北大296名、岩手大82名))	学会員、あるいは連携学会の会員	有	415名 (医師 1 看護師 32 検査技師 9 保健師 7 研究員等 84 治験コーディネーター 15 データヘルスマネージャー 17 技術補佐員68)
⑦ バイオインフォマティクス技術者	日本バイオインフォマティクス学会	生物学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者・研究者	—	—	—	—	—	有	

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

# ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (non-MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)	
国	文科省	A	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル) 養成プラン(H29年度～33年度)【再掲】	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	看護師、薬剤師、医学物理士等の医療従事者 ※医師を含む	11拠点 (東北、筑波、東京、東京医科歯科、金沢、京都、大阪、岡山、九州、札幌医、近畿) ※合計80大学が参加	(大学院課程) 大学院修士・博士課程において、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成するための、教育プログラム・コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数:59コース ○主な教育プログラム・コース がんゲノム医療を支える専門看護師コース(東京医科歯科)、ゲノム情報に基づく個別化がん薬物療法を担う薬剤師養成コース(京都)、ゲノム世代化臨床医学物理士養成コース(大阪)など  (インテンシブコース) 大学院の科目等履修生として、一定期間でがんの診断・治療・研究に必要な先進的な知識と技術の習得を目的とした研修コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数:23コース ○主な教育プログラム・コース ゲノム医療・遺伝カウンセリング研修教育プログラム(東北)、細胞検査士スキルアップコース(大阪)、ゲノム医療に強い多職種がん専門医療人養成コース(近畿)など(数日～4年の範囲で実施)	【ゲノム医療関係】 ○職種・領域に応じた専門資格(がん看護専門看護師、がん専門薬剤師、認定遺伝カウンセラー等)の取得 ○がん診療拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療を实践・普及を行う医療者 【ゲノム医療関係】 ○大学や研究機関における研究者など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計) 799名 ※医師を含む。うち医師を除く医療者は約2割  【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計) 2,017名 ※医師を含む。うち医師を除く医療者は約2割
		B	【設置】 がんのゲノム医療・薬学的治療推進事業(H28年度～)	臨床研究実績のあるがん診療連携拠点病院等に、遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置することで国際基準との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対応できる人材を育成	遺伝カウンセラー(主にnon-MD) ORO	がん診療連携拠点病院等 (実績:都道府県がん診療連携拠点10施設、地域がん診療連携拠点病院14施設)	雇用の補助 (1施設につき2名まで、定額補助:1人につき上限389.5万円/平成28年度)	がん診療連携拠点病院等で、がんゲノム医療チームの一員として雇用	遺伝カウンセラー 36名 ORO 1名 【平成29年3月時点】
		C	【研修】 がんのゲノム医療従事者研修事業(H29年度～)	遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対応できる人材を育成	看護師、薬剤師、臨床検査技師	がん診療連携拠点病院等	(1)遺伝子パネル検査によるがんゲノム医療の説明補助、遺伝カウンセリング等を行う人材を育成(2日間の講義を予定) (2)拠点病院の相談支援センターでがんゲノム医療に関する相談に対応するための資料を作成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	(1)H29年度は50名、その後は年間100名程度を研修予定
	AMED 研究	D	【デバイス】【研修】 ゲノム情報研究の医療への実用を促進する研究「A-3ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」(H29年度)	ゲノム創薬基盤推進研究事業【共同研究】 ・非がん領域を含むゲノム医療従事者の育成 ・遺伝カウンセリング体制の整備	薬剤師、看護師、臨床検査技師	6カ所 (岡山、京都、東京医科歯科、佐賀、千葉、信州)	・特定の疾患に特化せずにゲノム医療全般に関する研修の実施及び養成プログラム開発 ・対象者のレベルと背景に合わせた個別の講習会を開催	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	ゲノム医療看護師、ゲノム医療薬剤師、ゲノム検査技師
		E	【デバイス】【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度～最長3年)【再掲】	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
		F	【デバイス】【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCRUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)【再掲】	革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】	臨床医 ORO等	がん診療連携拠点病院等	ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨床医等を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	

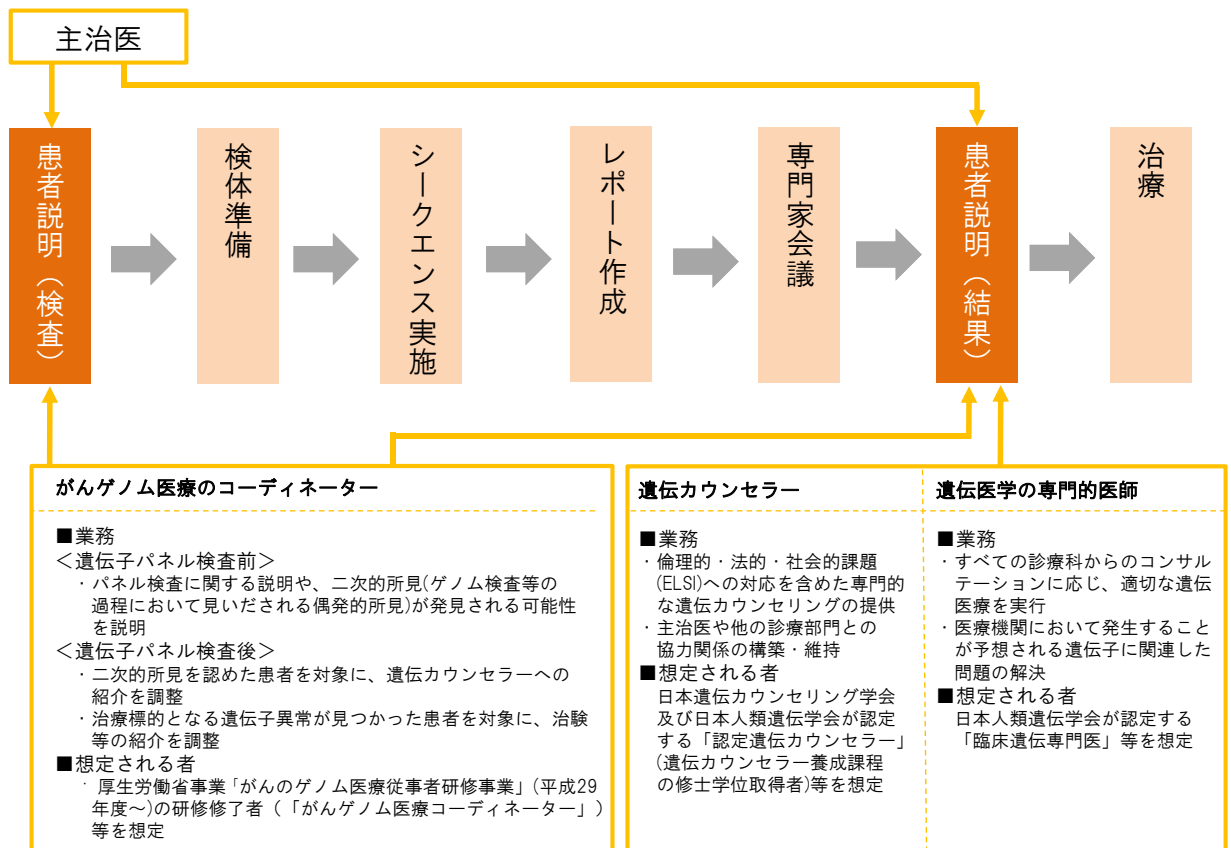
ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (non-MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)	
民間	日本人類遺伝学会	G	【研修】 遺伝医学セミナー【再掲】	臨床遺伝専門医制度における資格取得・更新の単位を与える研修会	医師等	—	「臨床遺伝専門医到達目標（各論）」に基づき、3年間1クルールの研修会で目標が達成できるよう編成	臨床遺伝専門医	H29年度実績: 総参加者: 329名 認定遺伝カウンセラー養成 専門課程大学院生 29 認定遺伝カウンセラー 16 助産師 4 看護師 3 他 7
	日本遺伝子診療学会	H	【研修】 臨床遺伝情報検索講習会	遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家を養成		—		ジェネティックエキスパート	
	日本人類遺伝学会	I	【研修】 臨床細胞遺伝学セミナー【再掲】	臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究者および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家を養成することを目的としたセミナー	医師、技術関係者、研究者、学生等	—	「臨床細胞遺伝学認定士の到達目標」に基づき、3年間1クルールの研修会で目標が達成できるよう編成 オプションとして「染色体核型分析入門」「遺伝カウンセリングロールプレイ」を用意	臨床細胞遺伝学認定士	H28年度(第23回) 総参加者: 118名 検査技師 61 医師 41 (主に産婦人科・小児科) 研究者 10 遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6
	日本家族性腫瘍学会	J	【研修】 家族性腫瘍セミナー【再掲】	家族性腫瘍に関する医学的知識の啓発を目的としたセミナー	学会員、医療従事者等	—	3年間を1クールとし、連続する3年間の受講で家族性腫瘍の臨床と医療の実践に必要な知識、技術、態度の習得。セミナーは講義と演習(ロール・プレイは必須)により構成	家族性腫瘍カウンセラー、 家族性腫瘍コーディネーター	
	日本人類遺伝学会	K	【研修】 GMRC制度講習会	人のゲノムを用いる研究において、試料提供者、や代諾者とコミュニケーションをはかり、研究の説明や意思確認、同意撤回の処理などを行う立場にある方々が、具体的なイメージを抱きながら、またルールを理解しながら、自信をもって説明に臨めるための基本研修の機会を提供		—	GMRC制度委員会は、講習会の開催責任者の申請により、次の各号に掲げる条件を満たした場合、講習会として認定する。 (1) 複数の臨床遺伝専門医が開催するもので、臨床遺伝専門医(指導医)が開催責任者であること。 (2) 到達目標に掲げる能力の取得が可能であること。詳細に関しては別に定める。	GMRC	

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 資料4

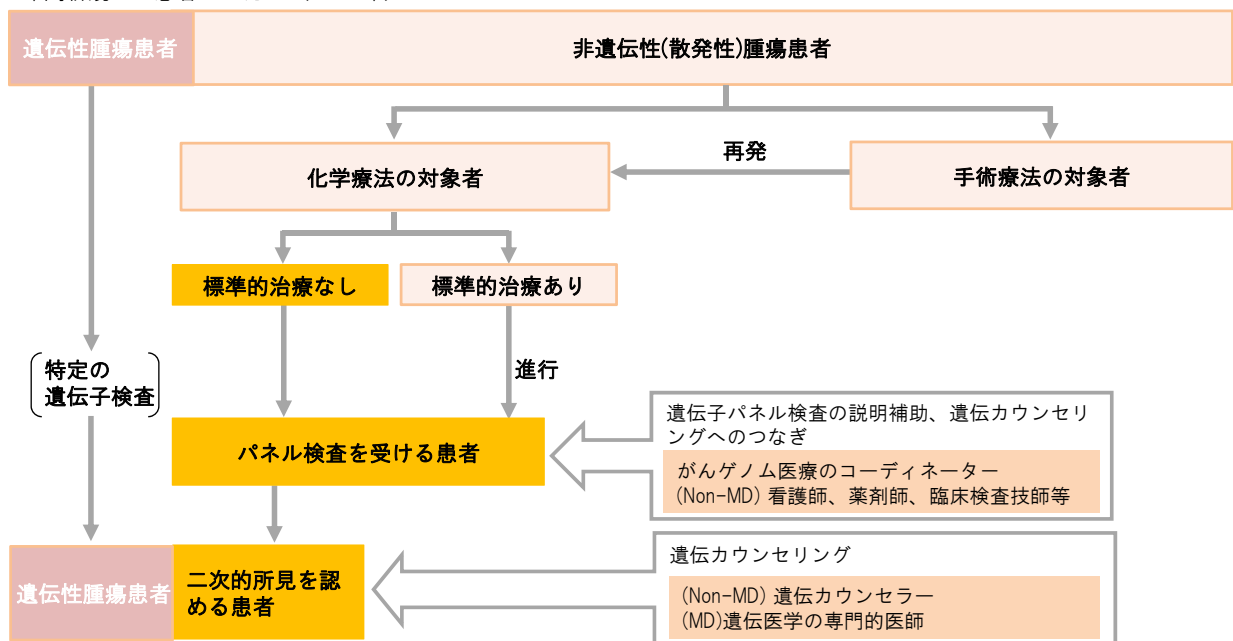
# 遺伝子パネル検査に関するカウンセリングに係る職種の業務について



第10回がん診療提供体制のあり方に関する検討会(H2910.18) 資料2 一部改変

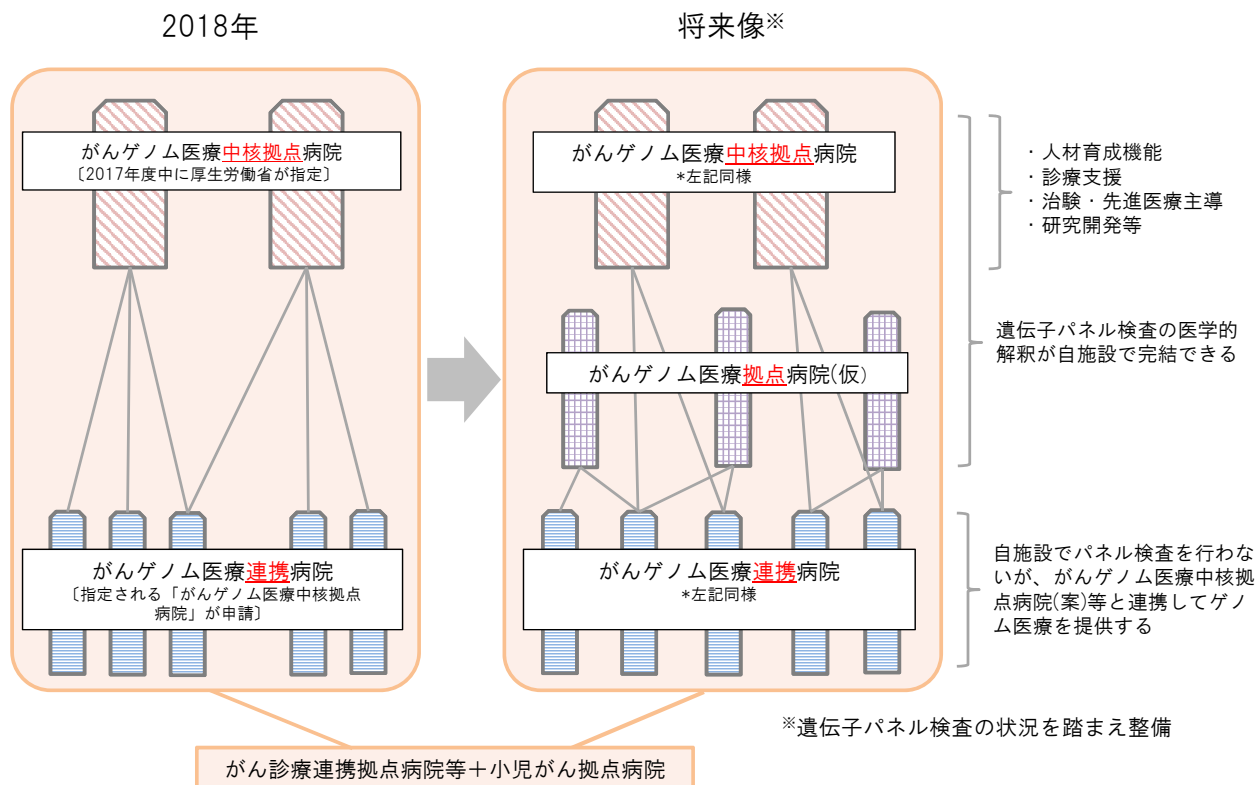
# 遺伝子パネル検査の対象患者について（定常状態におけるイメージ）

年間新規がん患者 101万人（2016年）



第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料5-1 一部改変

# がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)



# がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件（案）

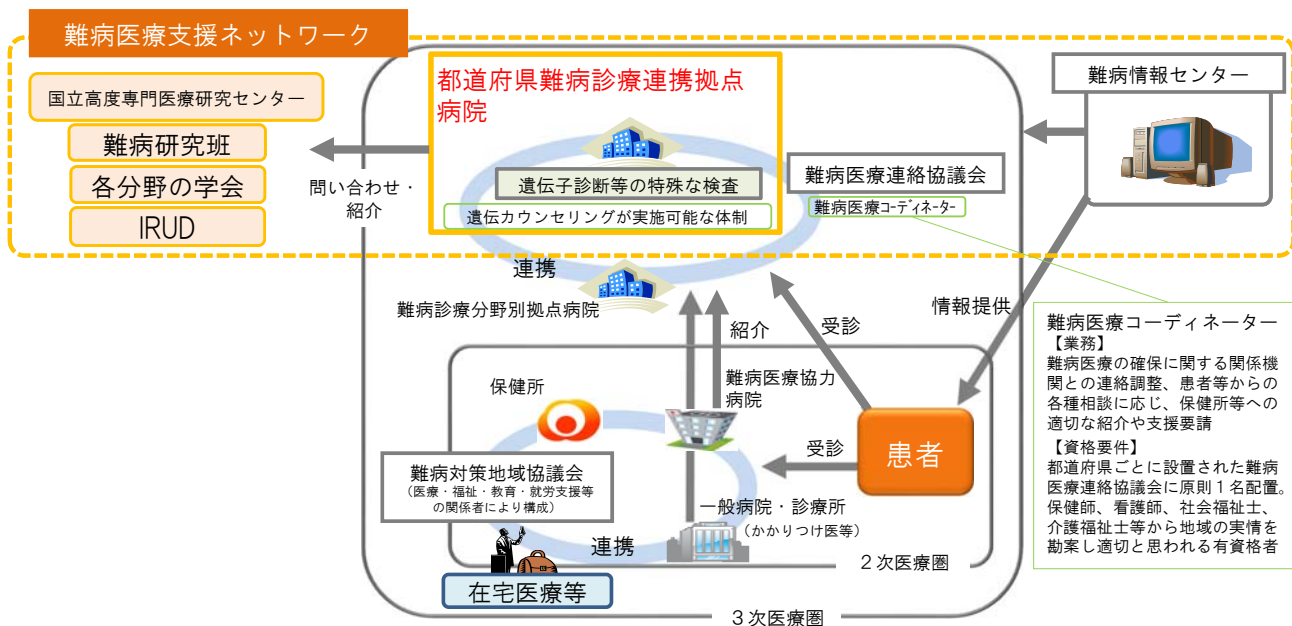
必要な 主な要件	がんゲノム医療中核拠点病院	がんゲノム医療 拠点病院（仮称）	がんゲノム医療連携病院
①パネル検査実施体制	<p>①遺伝子パネル検査を適切に実施するため（一部外部委託可）、 （ア）第三者認定を受けた臨床検査室を有する （イ）組織検体を第三者認定を受けた病理検査室において明文化された手順に従って処理・記録されている （ウ）当該病理検査室において病理検体取扱いの高い専門性を認知された常勤の医師を複数名、常勤の臨床検査技師を1名以上配置 （エ）第三者認定を受けた体制もしくは第三者認定に準ずる体制を有する自施設内の検査室において、明文化された手順に従って品質保証された遺伝子パネル検査が実施・記録できる。又は、外部検査機関と適正な契約の下、遺伝子パネル検査を依頼できる環境を維持可能</p>	<p>遺伝子パネル検査の状況を踏まえて整備を検討</p>	<p>①遺伝子パネル検査を適切に実施するため （ア）第三者認定を受けた臨床検査室を有することが望ましい （イ）組織検体を病理検査室において明文化された手順に従って処理・記録されていることが望ましい （ウ）当該病理検査室において病理検体取扱いの高い専門性を認知された常勤の医師を1名以上、常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②遺伝子パネル検査の検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に速やかに送付できる体制整備</p>
②エキスパートパネル	<p>①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）を月1回以上開催 ②エキスパートパネルは、以下の医療従事者や専門家から構成（以下とは別に主治医、担当医も参加すること） （ア）薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有し、その分野での専門性が認知された複数名の常勤の医師を配置 （イ）遺伝医学の専門的医師を1名以上配置（遺伝カウンセリングの当該施設担当者） （ウ）遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 （エ）病理診断に携わる常勤の医師を複数名配置 （オ）分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家を1名以上配置 （カ）バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を1名以上配置</p>		<p>①連携するがんゲノム医療中核拠点病院と連携して、定期的を開催される多職種検討会（エキスパートパネル）に参加 ②エキスパートパネルにて示された内容について患者に説明できる体制を整備</p>
③遺伝カウンセリング	<p>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科連携可能な体制 ②長として、遺伝医学の専門的な常勤の医師を配置 ③遺伝医学の専門的医師を1名以上配置 ④遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加 ⑥遺伝性腫瘍を含め、遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を年間10人程度実施 ⑦遺伝性腫瘍を含め、遺伝学的検査を年間10人程度実施 ⑧二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針を自施設内において明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名配置</p>		<p>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科連携可能な体制 ②長として、遺伝医学の専門的な常勤の医師を配置 ③遺伝医学の専門的医師を1名以上配置 ④遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加 ⑥遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を実施した実績があること ⑦遺伝学的検査を実施した実績があること ⑧二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針を自施設内において明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を1名以上配置</p>
④症例実績	<p>①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること（参考）がん診療連携拠点病院の指定要件における診療実績を満たす 院内がん登録数年間500件以上／悪性腫瘍の手術件数年間400件以上／がんに係る化学療法の患者数年間1,000人以上／放射線治療の患者数年間200人以上</p>		<p>①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること</p>
⑤情報管理	<p>①「がんゲノム情報管理センター（仮称）」に、患者の臨床情報やゲノム情報等を登録できる体制を整備 ②データ管理を行う部門を設置 ③常勤の責任者を同部門に配置 ④患者の臨床情報およびゲノム情報を収集・管理する実務担当者を同部門に1名以上配置（専従が望ましい） ⑤セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備</p>		<p>①患者の臨床情報を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に提供する体制を整備 ②データ管理を行う責任者を配置すること。 ③セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備</p>
⑥検体保存体制	<p>①関連指針に基づく、がん組織および非がん組織等のペアの凍結保存を含む臓器横断的に処理、保管及び管理できる体制がある ②生体試料のうち組織検体について、第三者認定を受けた病理検査室において、明文化された手順に従って処理された後、適切に保管・管理される</p>		<p>①関連指針に基づく、がん組織および非がん組織等のペアの凍結保存を含む処理、保管及び管理できる体制がある ②生体試料のうち組織検体について、第三者認定を受けた病理検査室において、明文化された手順に従って処理された後、適切に保管・管理される</p>
⑦臨床試験等実施体制	<p>①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で100人以上登録 ②新規の医師主導治験、先進医療Bを過去3年間で複数件主導的に実施 ③臨床研究中核病院であることが望ましい。臨床研究中核病院でない場合は、臨床研究中核病院に準拠して、一定の定める医療安全や臨床試験・治験等の実施に関する体制を整備</p>		<p>①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で合計2人以上登録。小児専門施設においては、医師主導治験、または先進医療Bに新規の患者を過去3年間で2人以上登録 ②一定の医療安全に関する体制を整備</p>
⑧患者窓口	<p>①当該施設のがん相談支援センターにおいて、自施設におけるがんゲノム医療について、患者・家族等にわかりやすく情報提供できる体制を整備</p>		<p>①相談窓口を常設し、患者及び研究対象者等からの苦情、相談に応じられる体制を確保 ②自施設におけるがんゲノム医療について、患者・家族等にわかりやすく情報提供できる体制を整備</p>
⑨その他	<p>・がんゲノム医療を統括する部門について、ゲノム医療を統括する部門を設置し、責任者として常勤の医師を同部門に配置</p>		

## 難病領域における遺伝カウンセリングについて

都道府県難病診療連携拠点病院(平成30年度から運用予定)

対象：難病のうち遺伝学的検査が保険適用となっている56疾患の患者

体制：カウンセリングが実施可能な難病診療連携拠点病院を各都道府県に原則1か所設置(難病の医療提供体制の在り方について(報告書))



第8回ゲノム医療実現推進協議会(H295.25) 資料5 一部改変

## 都道府県難病診療連携病院に求められる要件

	都道府県難病診療連携拠点病院 (各都道府県に原則1か所)
要件	<ul style="list-style-type: none"> <li>難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること。</li> <li>遺伝子関連検査の実施において、必要なカウンセリングが実施可能であること。</li> <li>患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること。</li> </ul>
主な役割	<ul style="list-style-type: none"> <li>より早期に正しい診断を行う。</li> <li>都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワークを通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築する。 * 難病医療支援ネットワーク 国立高度専門医療研究センター、難病に関する研究会・学会、IRUD拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等で構成。</li> <li>診断後、状態が安定している場合には、難病に関する研究会・学会等によりあらかじめ策定された手順にしたがい、可能な限りかかりつけ医をはじめとする身近な医療機関に紹介する。</li> <li>難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること。</li> <li>学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保険総合支援センター等と連携を図る。</li> </ul>

※ ゲノム医療従事者に関する規定はない





## Ⅱ．遺伝子治療の研究開発の推進について

## はじめに

ゲノム医療実現推進協議会では、ゲノム医療を実現するために必要な取組として中間とりまとめに位置付けられた各項目について、関係府省・関係機関の取組の進捗状況を平成28年度報告として取りまとめたが、その議論の過程において、遺伝子を改変するゲノム編集技術の研究開発の推進など、留意すべき視点が新たに見出されており、政府として関係府省・関係機関での取組が求められた。

このため、本アドバイザーリーボードにおいては、ゲノム編集技術を含む遺伝子治療の研究開発の推進について、国内外の動向などの現状認識及び日本における今後の課題と方針を以下の項目に沿って整理した。

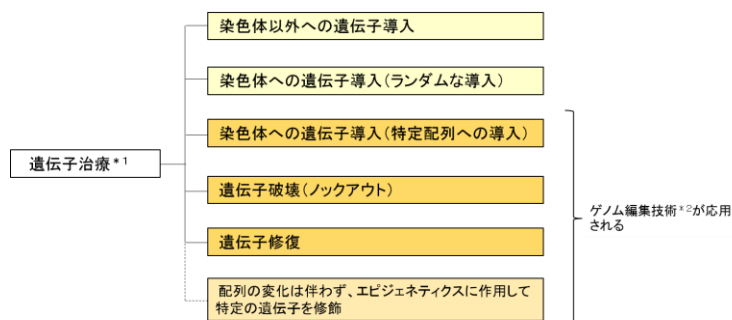
## 1. 現状認識

### 1-1) 遺伝子治療について

#### ① 総論（国際的状況）

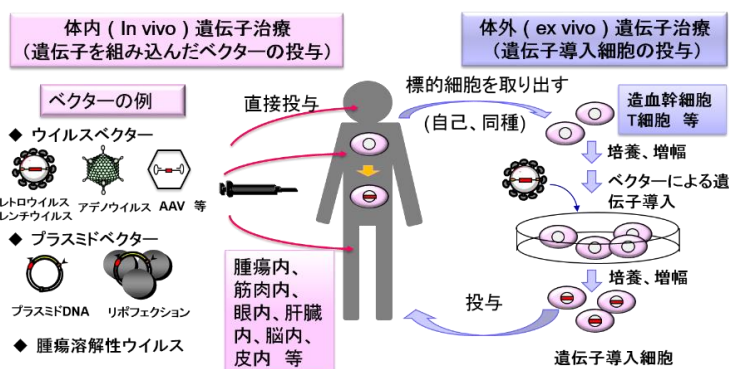
遺伝子治療とは、ゲノム編集技術を用いずに遺伝子を外から補充又は付加する従来の方法と、1-2)において後述するゲノム編集技術を用いた方法に大別される（図1）。

遺伝子変異が発症の原因である難病等の疾患では、正常な遺伝子の補充により治療効果が得られる可能性があることから、遺伝子治療が根治的治療法として期待される。一般的に、その投与方法から体内遺伝子治療（in vivo：遺伝子を組み込んだベクターの投与）と体外遺伝子治療（ex vivo：遺伝子導入細胞の投与）に分類されており（図2）、具体的には、in vivoでは、目的遺伝子を組み込んだウイルスベクターやプラスミドベクター、腫瘍溶解性ウイルス等を用いて、体内に直接投与される。一方、ex vivoでは、標的細胞を体外に取り出して培養・増幅したのち、ベクターにより、目的遺伝子を導入した細胞が体内に投与される。



\*1 In vivo(遺伝子を体内に投与 / 体内で遺伝子を改変)と Ex vivo(遺伝子を導入した細胞 / 遺伝子を改変した細胞を投与)がある  
 \*2 ゲノム編集技術:生物のゲノムを狙ったDNA配列を認識する部分と、そこを特異的に切断する人工の核酸分解酵素(ヌクレアーゼ)からなるものを用いて、細胞の持つDNA修復機構を利用し、切断による遺伝子の不活化又は、切断箇所への人工のDNA断片の挿入により、遺伝子の改変を行う技術。従来の遺伝子組換えと異なり、ゲノムに編集の痕跡を残さず、改変される。  
 (生命倫理専門調査会「ヒト受精卵へのゲノム編集技術を用いる研究について(中間まとめ)」(平成28年4月22日))

(図1) 遺伝子治療の分類  
 (第4回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーリーボード 資料4-2)



(図2) 体内遺伝子治療と体外遺伝子治療  
 (国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

これまでの経緯としては、1970年代の遺伝子組換えDNA技術の飛躍的な進歩を受け、1989年に実施された遺伝子マーキング臨床研究をベースに1990年に世界初の遺伝子治療として、アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症に対するレトロウイルスベクターを用いた治療が実施された。1999年に米国でオルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症に対するアデノウイルスベクター投与による死亡事故を皮切りに、2002年以降、レトロウイルスベクターを用いた造血幹細胞遺伝子治療後での白血球発症等の有害事象が相次いで報告されたため、遺伝子治療は一時停滞したが、2008年頃より欧米において、アデノ随伴ウイルス(AAV)ベクターを用いた単一遺伝子疾患を中心とした成功例がレーバー先天性黒内障、血友病B、パーキンソン病等多くの症例で報告されたことにより再び脚光を浴びるようになった。2012年には、先進国で初めて欧州でAAVベクターを用いた遺伝子治療製品が承認され、以降、実用化に向けた動きが非常に活発になっており(図3)、開発の進む欧米では既に7品目(単一遺伝子疾患3品目、がん4品目)が上市されている。

遺伝性疾患に対して使用するベクターに関しては、*in vivo*ではAAVベクター、*ex vivo*ではレンチウイルスベクターが現在主流となっており、特に単一遺伝子疾患を成因とする病態の割合が高い難病・希少疾患では、本技術の臨床応用を通して画期的な治療成績を示す臨床例が報告されている。また、それらウイルスベクターの製造施設等の整備については、製造プロセスのデファクト化を目指し、国際的な競争が熾烈となってきている。現在、遺伝子治療の臨床試験で過半数を占めるがんについては、局所療法では有効性の確認には至っていないものの、養子免疫遺伝子療法としてキメラ抗原受容体(CAR)-T細胞療法に代表される遺伝子導入T細胞療法(レトロウイルス、レンチウイルス)が実用化に至っている他、腫瘍溶解性ウイルス療法の開発が進められており、メラノーマを対象とした遺伝子組換えヘルペスウイルス製剤が2015年に欧米で承認されている。

現状の課題としては、①染色体への遺伝子挿入による発癌のリスク、②生殖細胞への遺伝子導入のリスク、③ウイルスベクターが増殖能を獲得するリスク、④ウイルスベクターの体外排出による第三者への伝播のリスク、等が挙げられ、課題解決に向けた研究が取り組まれている。

## 再生・細胞医療/遺伝子治療の研究状況

赤字:実用化(日本) 青字:実用化(欧米) 黒字:臨床試験(日欧米) 灰字:非臨床・応用・基礎

		① がん 1) 血液がん 2) 固形がん		② 単一遺伝子疾患	③ 感染症	④ 心血管疾患	⑤ 神経疾患	⑥ 聴覚疾患	⑦ 筋骨格系疾患	⑧ その他	
再生細胞医療	終末分化細胞 体性幹細胞	-	-	-	-	心不全 (遺伝的予備症) 単病態患者(薬 物)	脳梗塞、 脳脊髄損傷 (神経幹細胞・骨 髄幹細胞)	角膜上皮幹細胞 皮膚幹細胞 (角膜上皮幹細胞)	軟骨組織 (軟骨幹細胞、 骨髄幹細胞)	急性GVHD (骨髄幹細胞) 皮膚組織 (皮膚幹細胞)	
	ES/iPS細胞	-	-	先天性 アンモシエリ症(異常性 肝細胞)	-	心不全 (心筋幹細胞)	パーキンソン病、 脳梗塞、 脳脊髄損傷 (神経幹細胞)	加齢関連疾患 (網膜色素上皮幹 細胞) 角膜上皮疾患 (角膜上皮幹細胞)	軟骨組織 (軟骨幹細胞)	GVHD予防 (腸管系幹細胞) 皮膚組織 (皮膚幹細胞、人工臓器) 臓器 (造血系)	
	免疫細胞	-	活性化リンパ球療法 樹状細胞ワクチン療法	-	-	-	-	-	-	-	
移植細胞の生着・免疫拒絶											
腫瘍形成(未分化細胞混入による)、がん化(継代等による)											
遺伝子治療	Ex vivo										
	ゲノム編集なし	リンパ腫 白血病 GVHD 遺伝子予防 (T細胞)	食道がん (T細胞)	遺伝性免疫不全症候群 (造血幹細胞) 副腎白質ジストロフィー、 ミサササシ(造血幹細胞) 遺伝性免疫 (造血幹細胞)	-	-	-	-	-	-	-
	ゲノム編集あり	リンパ腫 白血病 (他家CAR-T細胞)	肺がん、メラノーマ (T細胞)	遺伝性免疫不全症候群 (造血幹細胞)	HIV (造血幹細胞、 T細胞)	-	-	-	-	-	-
	In vivo										
ゲノム編集なし	-	メラノーマ (腫瘍溶解性ウイルス) 脳腫瘍 (腫瘍溶解性ウイルス) 新-着目がん (がん抑制遺伝子)	先天性代謝異常症 レーバー先天性黒内障 血友病 ライソゾーム病 肥満症 HDU AADC欠損症	CMV 予防ワクチン	先天性免疫不全症 冠動脈疾患等、 心不全 (再生)	パーキンソン病 等 脳梗塞、 脳脊髄損傷 (再生)	加齢関連疾患 網膜疾患等 (再生)	軟骨・骨髄組織 (再生)	肝不全(再生)、 糖尿病(再生)、 眼疾患(再生)、 慢性腎臓病(再生)		
ゲノム編集あり	-	-	ライソゾーム病 血友病	-	-	-	-	-	-	-	
標的臓器・細胞での安定的遺伝子発現(臓器指向性、遺伝子導入効率)											
編集効率(ゲノム編集)											
免疫原性											
体へのウイルス排出											
がん化(挿入変異による)											
オフターゲット(ゲノム編集)											
製造(コスト、設備)、薬事戦略相談、知財戦略等											

技術的な課題  
維持・発現(有効性)  
維持・発現(安全性)  
維持・発現

(図3) 再生・細胞医療/遺伝子治療の研究状況(第4回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4-2)

## ② 日本の動向

日本における遺伝子治療の研究開発は、ウイルス学や分子生物学者を中心に注目されていたが、1994年に厚生省及び文部省においてそれぞれ「遺伝子治療臨床研究に関する指針」、「大学等における遺伝子治療臨床研究に関するガイドライン」が公表されたことを受け、1996年に初めてADA欠損症に、1998年にがんに対する遺伝子治療が実施された。1995年には現在の日本遺伝子細胞治療学会が設立される等、徐々に体制整備がされてきたところであり、海外と同様に疾患に関しては、がんや単一遺伝子疾患を中心に行われてきた。

しかし、我が国においては遺伝子治療に関する政策的な位置づけがなかった上に、本領域への企業の積極的な参画がみられない中、アカデミアを中心に研究が進められていたため、基礎研究成果を応用段階から実用化へ進める支援体制が極めて脆弱であった。また、技術開発や基盤整備が遅れており、遺伝子治療の臨床試験が世界中で活発に行われる中、国別の件数において、日本は第8位に位置している(図4)。これま

順位	国名	件数*
1	USA	1643
2	UK	221
3	Multi-Country	130
4	Germany	92
5	China	84
6	France	59
7	Switzerland	50
8	Japan	44* (66**)
9	Netherlands	34
10	Australia	32

\* Ginn SL et al, J Gene Med, 2018

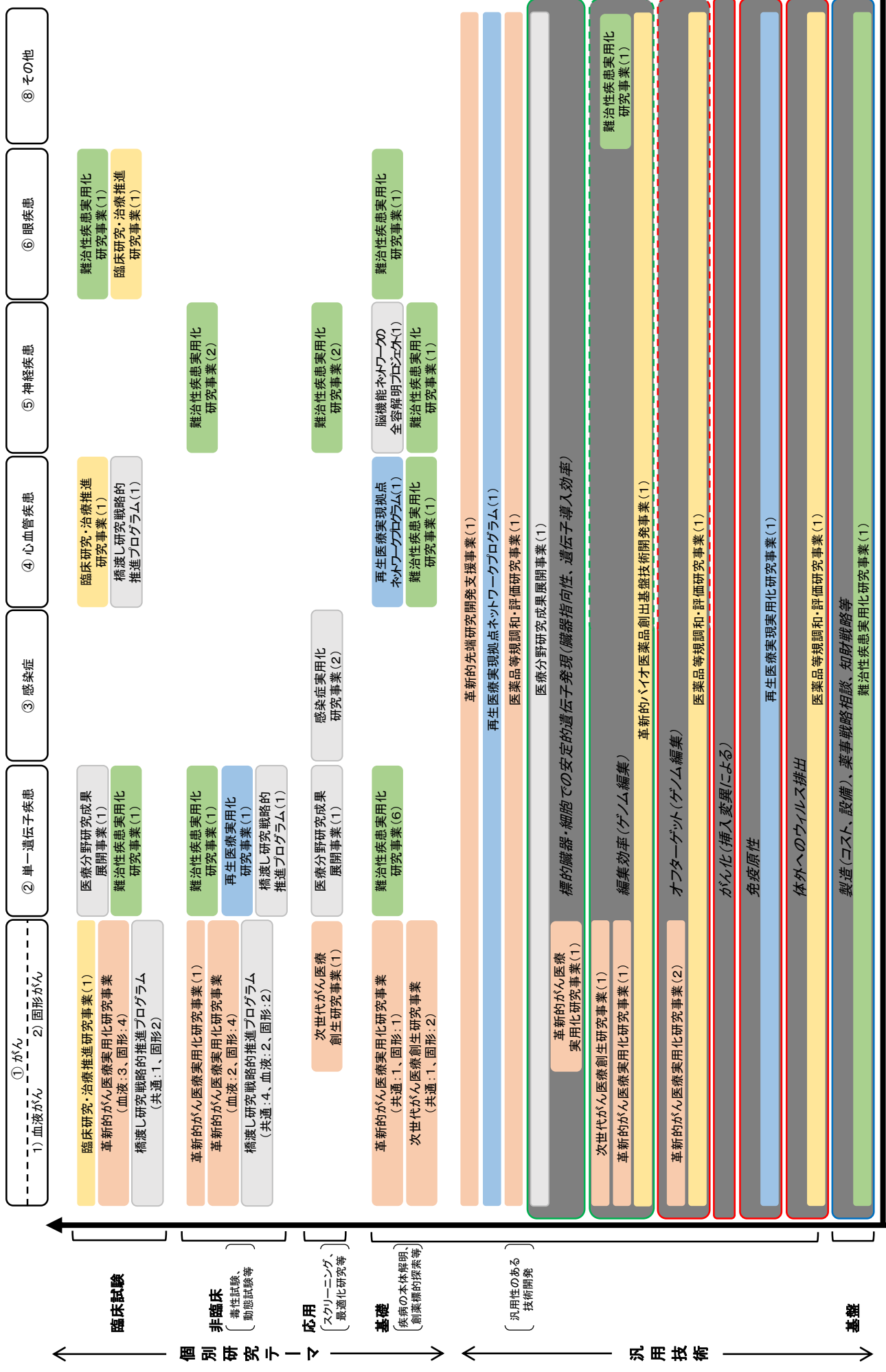
\*\*多施設共同研究は施設毎にカウント(2018年1月時点)

(図4) 遺伝子治療臨床試験の国別承認件数  
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

でに 60 件以上の遺伝子治療に関する臨床試験が実施されてきたが、未だに承認品目はなく、欧米の後塵を拝している。

現在、我が国で進められている関連の研究開発として、政府の方針に沿って研究開発の中核を担う日本医療研究開発機構（AMED）では、「革新的がん医療実用化研究事業」・「次世代がん医療創生研究事業」において、がんを、「難治性疾患実用化研究事業」において、単一遺伝子疾患を中心に基礎から臨床試験のフェーズまで支援をしている。また、「難治性疾患実用化研究事業」において希少・未診断疾患の研究を推進する未診断疾患イニシアチブ（IRUD）では、単一遺伝子疾患の原因解明が急速に進んでいる。さらに、「橋渡し研究戦略的推進プログラム」においては多様な疾患を基礎から臨床試験のフェーズまで、「臨床研究・治験推進研究事業」においては臨床試験のフェーズを支援するとともに、「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業」においては汎用性のある基盤技術開発にも取り組んでいるが（図5）、実際に支援をしている研究課題数は多くはない。

# 遺伝子治療におけるAMED支援事業（イメージ）



括弧内の数字は研究課題数(平成28年度以降に実施している課題に限る)  
旧事業の研究課題は現事業を含む

(図5) 遺伝子治療におけるAMED支援事業（健康・医療戦略室調べ）

## 1-2) ゲノム編集技術について

### ① 総論 (国際的状況)

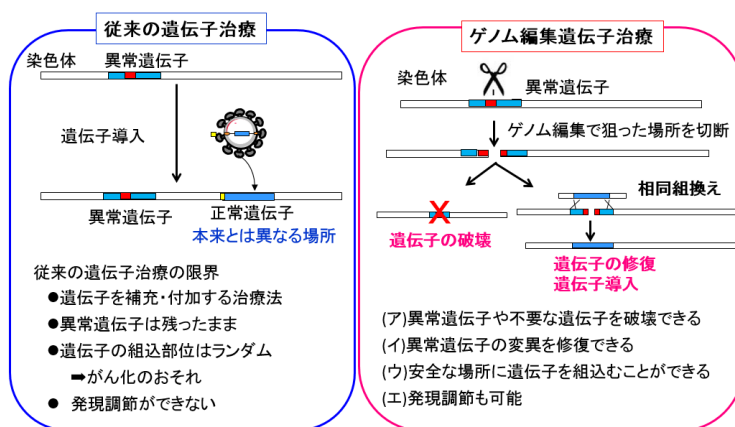
次世代の遺伝子治療として注目の集まるゲノム編集は、生命の設計図である遺伝情報(ゲノム)の標的とした特定の部位を切断し、遺伝子の破壊、修復または導入を可能とする技術である(図6)。従来の遺伝子治療と比較し、(ア)異常または不要な遺伝子を破壊可能、

(イ)異常な遺伝子の変異を修復可能、(ウ)安全な特定の配列に遺伝子を挿入可能、(エ)遺伝子発現を調節可能、などのメリットを有している(図6)。ゲノム編集においても、体内で行う *in vivo* の技術と、体外で増殖させた細胞をゲノム編集した後に、体内に投与する *ex vivo* の技術が開発されている。

これまでの経緯としては、1996年にDNAを特定の位置で切断できる部位特異的ヌクレアーゼタンパク質 ZFN (Zinc-Finger Nuclease) が報告され、

従来の遺伝子改変技術で課題となっていた組換え部位の正確性が大きく改善された。さらに、狙ったDNA配列を認識する際の特異性を改善する技術として、2010年にTALEN (Transcription Activator-Like Effector Nuclease) が報告され、DNA認識能は向上したが、この段階では標的とするDNA配列ごとに対応したタンパク質を新たに作製する必要があり、時間と簡便性等に課題を残していた。2013年にガイドRNAを用いてゲノム編集を迅速かつ容易に行うCRISPR/Cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeat/CRISPR-associated protein 9) が開発され、その簡便さから本技術は多くの研究者に利用されている。

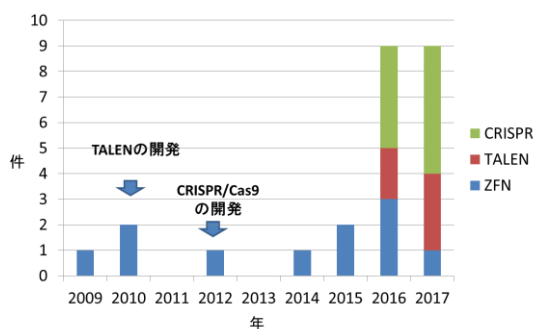
ゲノム編集技術により従来の遺伝子治療では治療困難であった疾患を治療できる可能性から、遺伝性疾患に限らず様々な疾患を対象とした研究開発が進められ、海外では臨床試験が急増している(図7)。実際に、十分量の自家T細胞の採取が困難な急性リンパ性白血病患者に対し、ゲノム編集技術を利用して作製された他家T細胞由来のCAR-T細胞(ユニバーサルCAR-T細胞)による治療奏効例も報告されている。



(図6)従来の遺伝子治療とゲノム編集遺伝子治療  
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

### ゲノム編集治療の臨床試験登録件数

(ClinicalTrials.govの2017.9のデータより)



(図7)ゲノム編集治療の臨床試験登録件数  
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

ただし、遺伝子修復効率は依然低く、オフターゲット効果への懸念もあることから、その臨床応用は現時点では遺伝子破壊または遺伝子導入に限定されている。オフターゲット効果については、多数認められると報告された論文 (Schaefer KA et al, Nat Methods, 2017) が撤回になる等、評価は定まっておらず、サイエンスの更なる進展が求められているところである。

また、現在、ゲノム編集酵素の導入にはその導入効率の高さから AAV ベクターやアデノウイルスベクターが利用されている。一方で、ウイルスベクターを用いないゲノム編集技術、特異性の高いゲノム編集酵素の開発や二本鎖切断を伴わないゲノム編集技術等の安全性を高めた方法の開発も進められている。特に病態解明が進む疾患領域のひとつである難病・希少疾患では、最先端の遺伝子工学技術を利用した治療法が開発が期待される。

## **② 日本の動向**

日本では未だ臨床開発は開始されていないものの、基礎段階の研究や新規のゲノム編集技術の開発等も行われている。特に、ウイルスベクターを用いないゲノム編集技術については、安全面でのリスクが軽減されることから早期の臨床応用が期待されている。

AMED においては、ゲノム編集技術関連課題として、「革新的がん医療実用化研究事業」、「次世代がん研究シーズ戦略的育成プログラム」でゲノム編集効率等の有効性やオフターゲット等の安全性に関する基礎研究が行われている。「感染症実用化研究事業」、「難治性疾患実用化研究事業」においては、がん以外の疾患領域が支援されている。また、「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業」、「革新的先端研究開発支援事業」、「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」、「再生医療実用化研究事業」、「医薬品等規制調和・評価研究事業」においては、汎用性のある基盤技術開発が実施されている。



## 2. 日本における今後の課題と方針

### 2-1) 日本における遺伝子治療の研究開発

#### (1) 構成員からの指摘

- アカデミアを中心に研究が進められており、オリジナルシーズに加え、臨床応用に近い段階のシーズは国内に存在する。
- わが国では、本領域における知識・経験不足や高額な薬価により使用が限られることへの懸念等から、企業が遺伝子治療の開発参入に慎重な姿勢となっており、研究者の基礎研究成果を応用段階から実用化へ繋げる支援体制が脆弱だった。
- 遺伝子治療研究に関する政策的な位置づけがなかったため、AMEDにおいても基礎から臨床応用までを見据えた研究プロジェクトの支援体制が脆弱であった。
- 遺伝子治療の対象疾患としては単一遺伝子疾患及びがんが重要であり、また、患者レジストリの整備（どこに・何の病気・どれ位いるか把握すること）も喫緊の課題である。

#### (2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
  - ・上記の遺伝子治療の研究開発課題について、主にAMEDで実施可能な対応について検討する。 → 2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発参照
  - ・その他、知財戦略や規制関係の合理化についてAMED及び関係省庁の取組を検討する。 → 2-3) ①② その他参照

#### (3) 求められる対応

- 遺伝子治療は疾患に対する多種多様な治療法に対するモダリティの一つであることから、必ずしも本領域のみを事業化する必要はないものの、海外に劣らない多くのシーズが国内に存在していることやその一方で企業参画の状況が必ずしも十分でないこと等に鑑み、重点的な支援が必要な状況と考えられる。

## 2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発

### (1) 構成員からの指摘

- 「医療分野研究開発推進計画（平成26年7月22日健康・医療戦略推進本部決定、平成29年2月17日一部変更）」に基づいた事業の柱の中で、遺伝子治療に特化した事業が存在せず、「難病」や「がん」などの個別の事業ごとに遺伝子治療関連課題が採択されているため、有望シーズを拾い上げていない可能性がある。
- 個別の事業ごとに採択されているため、基礎から応用以降へステップアップするために求められる要求事項が必ずしも統一されていない。
- 「医療分野研究開発推進計画（平成26年7月22日健康・医療戦略推進本部決定、平成29年2月17日一部変更）」に基づいた事業の柱の中で研究課題を採択しているため、個別シーズとは別に汎用性のある基盤技術開発（遺伝子治療用ベクター開発、新規ゲノム編集技術や新規発現制御技術の開発等）や基盤整備（治験前からアカデミア等も利用できるGCTP（Good Gene, Cellular, and Tissue-based Products Manufacturing Practice）準拠のベクター製造施設や関連する人材育成・産官学連携体制整備等）の研究課題が採択される事業が不十分である。
- 研究者の研究成果を企業による実用化へ繋げる支援（ファンドやマッチング等）が不十分である。

### (2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
  - (ア) 遺伝子治療に関する研究開発の考え方、位置づけを明確化
  - (イ) 個別シーズ研究の公募に際して要求事項を明確化
  - (ウ) 汎用性のある基盤技術開発や基盤整備等の研究課題への支援を検討

### (3) 求められる対応

#### (ア) 遺伝子治療に関する研究開発の考え方、位置づけについて

- 遺伝子治療は疾患に対する多種多様な治療法に対するモダリティの一つであることから、必ずしも本領域のみを事業化する必要はないものの、海外に劣らない多くのシーズが国内に存在していることやその一方で企業参画の状況が必ずしも十分でないこと等に鑑み、重点的な支援が必要な状況と考えられる。現在、AMED事業においては、疾患領域プロジェクトとして、「難病」、「がん」において、横断型統合プロジェクトとして、「医薬品」、「革新的医療技術創出拠点」、「再生医療」において研究課題の支援が可能である。
  - 疾患領域プロジェクトにおいては、個別シーズ研究課題の採択要求事項を明確に示し、基礎から応用以降へステップアップするための要求事項を明確にする（以下「(イ) 個別シーズ研究への対応について」参照）。
  - 特に難病・希少疾患においては、ウイルス学、ゲノム遺伝学、ナノテクノロジー等の基礎学術的研究を促進するとともに、産業応用技術研究の推進

を両軸の車輪として遺伝子治療研究開発が進められるよう基礎から応用まで動的に課題支援を行う。

- 横断型統合プロジェクトにおいては、汎用性技術開発やインフラ整備研究についての支援を行う（以下「(ウ) 汎用性のある基盤技術開発研究や基盤整備研究について」参照）。
- 研究成果を企業導出へ繋げるための支援として、難病克服プロジェクト、ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクトにおいては企業向け成果発表会を開催するなどの取組によって、製薬企業と研究者がより緊密に連携し、研究成果の企業導出を促進するための環境の整備を図る。
- その他、知的財産面から、導出を見据えたコンサルテーションのほか、「AMEDぷらっと」による早期のシーズ・ニーズマッチング支援、展示・商談会の出展支援等を行う。
- これらを統合的に進めるため、プロジェクト横断型のPS・POを新たに配備して連携して支援を行う。

#### (イ) 個別シーズ研究への対応について

- 研究開発のうち、個別シーズ研究については平成30年度開始事業より、以下のフェーズ毎に公募時の採択要件等を明確化する。

##### <基礎研究>

- 「次世代がん医療創生研究事業」や「橋渡し研究戦略的推進プログラム」において、今後、特許取得等を目指すアカデミア発の革新的なシーズに対する採択課題数の増加や若手育成を見据えた研究課題の支援等を検討するとともに、研究の早い段階から遺伝子治療の実用化を見据えた課題管理を行うことや、PS・POの目利きを生かした優れた基礎研究の成果の吸い上げを行うことにより、シーズ研究の成果を次のフェーズへ繋げる。

##### <応用研究>

- 「次世代がん医療創生研究事業」や「橋渡し研究戦略的推進プログラム」において、今後、適切な動物モデルを用いて非臨床POC取得等を目指すアカデミア発の革新的なシーズに対する採択課題数の増加を検討するとともに、研究の早い段階から遺伝子治療の実用化を見据えた課題管理を行うことにより、シーズ研究の成果を次のフェーズへ繋げる。「難治性疾患実用化研究事業」や「革新的がん医療実用化研究事業」では実用化に向けた開発段階において必要な場合には非臨床POCの確立を既に成果として求めており、引き続き、PS・POの指導等を通じて支援を行う。なお「革新的がん医療実用化研究事業」においては非臨床POCの確立など医師主導治験へつなげる段階にある遺伝子治療などの革新的な医療技術の開発にかかる研究課題の支援を行う。

### <非臨床研究>

- 「難治性疾患実用化研究事業」や「革新的がん医療実用化研究事業」では既に実用化段階に移行する研究課題においてPMDAの対面助言（薬効薬理試験、用法・用量試験、生体内分布、非臨床安全性・毒性試験等）を受け、臨床開発開始前に非臨床安全性試験、安全性薬理試験等の試験計画・成績が適切であるかを確認し、その結果を研究開発計画に反映する等、よりスムーズに臨床開発に進めるように研究開発を進めている。

### <臨床研究>

- 「難治性疾患実用化研究事業」では、既に遺伝子治療の医師主導治験や臨床研究を支援しているが、今後は新たに公募要領に「治療効果へのインパクトが大きい課題を優先的に採択する」等を採択要件とし、遺伝子治療のように治療効果へのインパクトが大きい課題について優先的に支援を行う。
- 「革新的がん医療実用化研究事業」では、既に「がん研究10か年戦略」に沿って平成30年度も革新的がん診断・治療薬の実用化に関する医師主導治験や臨床試験等を実施している。遺伝子治療等新規治療の開発を目指し、今後も各がん種に適した治療研究を継続していくが、がんの治療法として遺伝子治療法はモダリティの一つに過ぎないため、必ずしもそれを公募要件とすることはしないものの、他のプロジェクトと連携して支援を行う。

### (ウ) 汎用性のある基盤技術開発研究や基盤整備研究について

- 研究開発のうち、汎用性のある基盤技術開発研究については、
  - 「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業（～平成30年度）」では、既にゲノム編集に必要なCRISPR-Cas9を高機能化する研究や新規ウイルスベクターの開発を推進しているが、平成31年度以降は次世代医薬品等の創出に係る革新的技術の開発を行う新規事業を立ち上げることにより、新規のモダリティ開発の柱の一つとして、多様な医療応用に向けたゲノム編集技術の更なる高機能化や遺伝子治療用ベクターとその送達技術等の開発の支援を検討する。
- 基盤整備研究のうち、GCTP準拠のベクター製造施設等の整備については、
  - 異分野の業界による多段階の工程が必要な融合技術であることから、必要な要素技術を開発し、その技術を結集させることで新規モダリティである遺伝子治療分野における高品質で安価なウイルスベクター製造技術を開発するための新規事業を検討する。また、併せてウイルスベクターの品質検査や毒性試験の国内における施設整備も必要なため、ウイルスベクターの最適な培養技術の開発や高度な品質管理を可能にする精製技術や解析技術の高度化に関する研究開発を行うとともに、品質・有効性・安全性評価のための研究開発や施設整備も新規事業において検討する。さらに、本事業で整備した製造施設等の情報を、後述の人材育成プログラムで作成する教材の具体化のために

提供すると共に、アカデミア等の研修インフラとして活用する等、事業間の連携を図る。

- 「創薬基盤推進研究事業」では、平成30年度より、バイオ医薬品（抗体医薬や遺伝子治療用ウイルスベクター）の生産技術に関する人材育成プログラム開発に関して、専門人材育成に資する教育プログラムを作成することとしている。前述の基盤整備研究事業との連携も図り、本研究終了後には、作成したプログラムを教育機関等に導出することとする。

## 2-3) その他

### ①特許・知財等

#### (1) 構成員からの指摘

- 本領域は有望なシーズが多くあることやアカデミアが主体となって進められてきたことから、知財面での戦略支援が必須である。
- 個別シーズのみならず、わが国オリジナルな汎用性技術開発含め、AMED内外問わず、特許支援の検討が必要である。

#### (2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
  - (ア) AMED対象課題問わず、我が国オリジナルな研究課題に対する知財保護戦略を検討する。

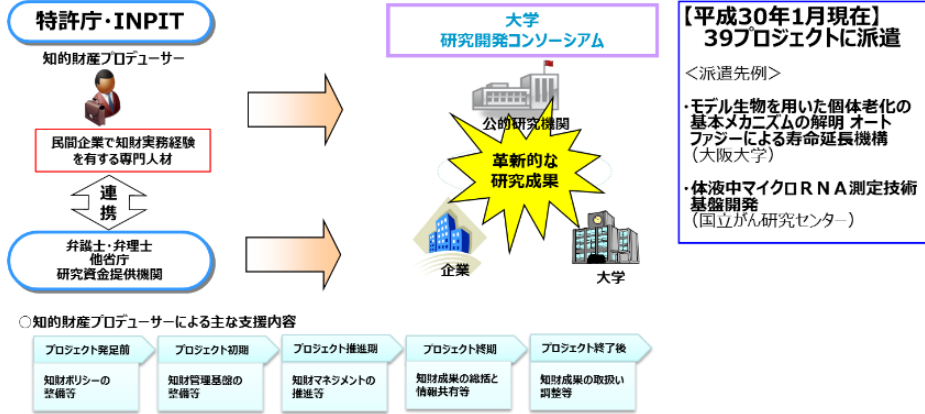
#### (3) 求められる対応

##### (ア) AMEDにおける知財保護戦略について

- AMED対象課題については、課題内容に合わせたオープン領域・クローズ領域の設定を含めた知財支援を既に行っているが、更に、新たに設置を検討しているPS・POが重要課題を選択した上で、知財の専門家が課題管理の早期からアドバイスを行う。また、研究開発動向や特許出願等の状況を俯瞰した上で課題横断的な知財戦略の分析や情報発信を技術分野ごとに行っており、今後、遺伝子治療分野においても対象とする予定。
- AMED対象課題以外も対象としている支援としては、以下の事業を行っており、研究者及び産学連携担当者の知財リテラシー向上のため、これらを引き続き進める。
  - ・ 知財セミナー、講演、e-learning の提供
  - ・ 知財戦略に関する調査研究結果の提供
  - ・ コンサルタント、リエゾンによる一般的な知財戦略についての相談
- 特許庁では、平成23年度より「知的財産プロデューサー派遣事業」を実施しており、引き続き、公的資金が投入された革新的技術の研究開発プロジェクトを推進している大学やコンソーシアム等へ専門家を派遣し、支援している(図8、9)。

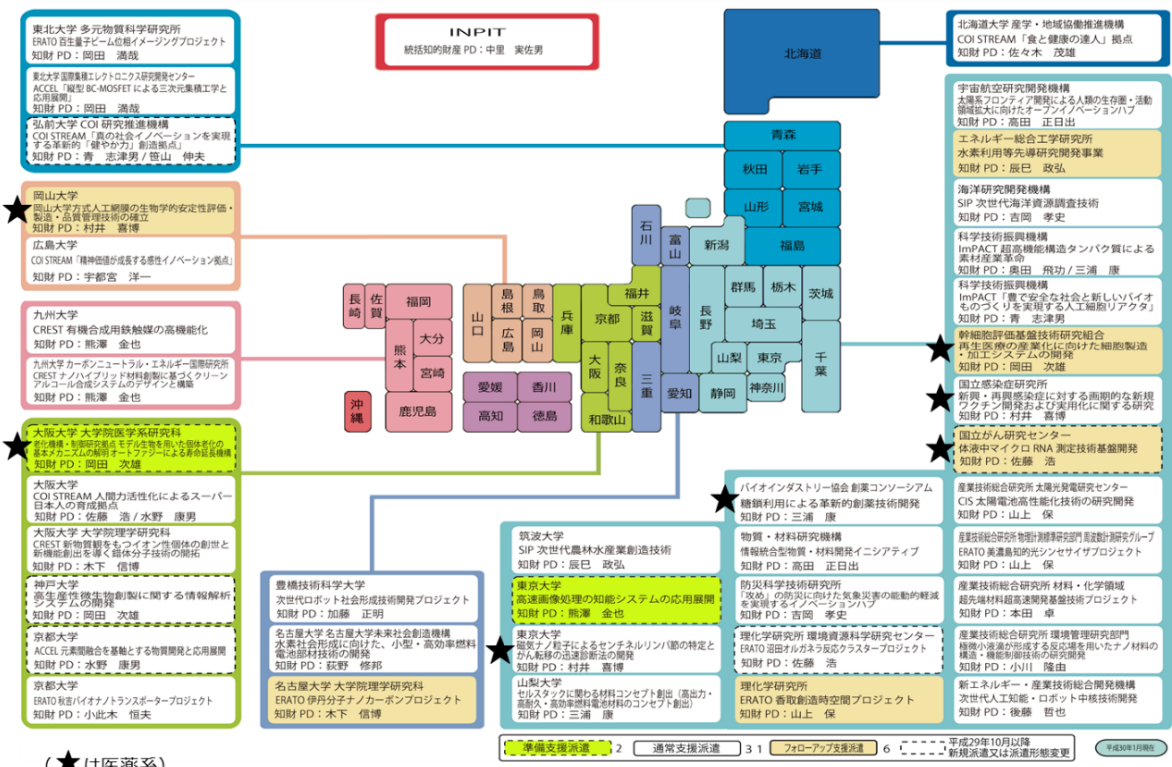
特許庁の支援：知的財産プロデューサーの派遣 ※INPIT事業として実施

■ 知的財産の視点から、出口・活用を見据えた戦略の策定を支援する  
「知的財産プロデューサー」23名を39プロジェクトに派遣（2018年1月現在）



(図8) 知的財産プロデューサー派遣事業（特許庁より提供）

知的財産プロデューサー派遣先（平成30年1月現在）



(図9) 知的財産プロデューサー派遣先（特許庁より提供）

## ②カルタヘナ法及び薬事規制等

### (1) 構成員からの指摘

- 日本では遺伝子組換え生物等を用いる遺伝子治療について、カルタヘナ法の下で生物多様性影響評価として環境影響評価を実施しているが、欧米においても他の法律に基づき、環境影響評価が実施されている。実用化を見据えた臨床開発では、事前にカルタヘナ法に基づく申請・承認を得る必要があることから、より合理的な審査を可能にする等、効率的な運用を検討する必要がある。
- 厚生労働省において、治験としての遺伝子治療は医薬・生活衛生局医療機器審査管理課及びPMDAの管轄下（医薬品医療機器法に基づく取り扱い）と、臨床研究としての in vivo 遺伝子治療は大臣官房厚生科学課、ex vivo 遺伝子治療は医政局研究開発振興課（細胞治療、再生医療等安全性確保法との関連）、と遺伝子治療の実施における担当部署が複数あるため、一元的に相談対応できる体制がない。

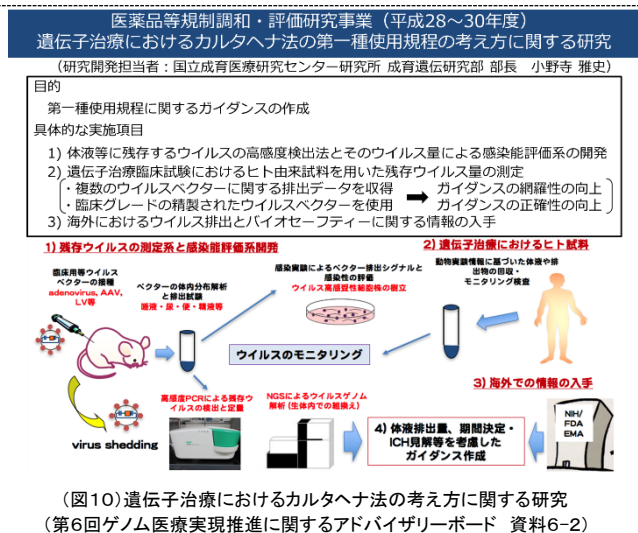
### (2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する
  - (ア) カルタヘナ法の運用の合理化を検討する。
  - (イ) 遺伝子治療の実用化に向けて、臨床研究で得られた成績を薬事審査で活用することや、薬事規制等の効率的な運用を検討する。

### (3) 求められる対応

#### (ア) カルタヘナ法の運用について

- 「医薬品等規制調和・評価研究事業」においてウイルス排出等の考え方を整理し、環境影響評価のために求めるデータの合理化を検討する「遺伝子治療におけるカルタヘナ法第一種使用規程の考え方に関する研究(平成28-30年度、研究代表者：小野寺雅史)」を実施しており（図10）、この研究成果を踏まえ、厚生労働省では、平成31年度中を目途に、カルタヘナ法の手続きの簡略化を図る。





## (イ) 薬事規制等について

- 薬事承認のための臨床試験の成績等は、臨床試験の実施の基準に関する省令（GCP）に適合した臨床研究により得られたものであることが原則であるが、臨床研究法の下で、臨床研究実施基準で定められたことを踏まえ、厚生労働省においてどのような場合に臨床研究で得られた成果を薬事承認のための申請資料として活用することが可能であるかについて、平成30年度中に検討する予定である。
- 薬事審査における安全性の評価に関しては、「医薬品等規制調和・評価研究事業」において、ゲノム編集のオフターゲット効果の安全性評価に関する研究を実施する「ゲノム編集を利用した遺伝子治療用製品の安全性評価に関する研究（平成28年～30年度、代表研究者：内田恵理子）」を行っており、この研究成果を踏まえ、厚生労働省では、平成31年度中を目途に、ゲノム編集遺伝子治療の安全性評価に関するガイダンス等の策定を予定している。
- ゲノム編集に限らず遺伝子治療の安全性や品質の評価は重要な課題であり、「医薬品等規制調和・評価研究事業」において更に研究の充実を図る。
- 厚生労働省大臣官房厚生科学課に遺伝子治療臨床研究に関するワンストップサービス窓口を早急に設置する。

## おわりに

今回、関係府省・関係機関の協力の下、政府として遺伝子治療の研究開発を推進する上での課題及び対応についてとりまとめを行った。引き続き、内閣官房健康・医療戦略室において、これらの対応の進捗について確認を行うこととする。

### 3. 工程表

	平成29年度以前	平成30年度	平成31年度	平成32年度
AMEDにおける遺伝子治療の研究開発	①基礎研究	①次世代がん事業(平成28年度～)/橋渡し事業(平成29年度～)等 ①特許取得等を旨とする革新的シーズへの支援強化		
	②応用研究	②次世代がん事業(平成28年度～)/橋渡し事業(平成29年度～)/難治性事業/革新がん事業(平成28年度～)等 ②非臨床POC取得等を旨とするアノミア発革新的シーズへの支援強化		
	③非臨床試験	③難治性事業/革新がん事業(平成28年度～)		
	④臨床試験	④難治性事業/革新がん事業(平成28年度～)		
	⑤汎用性のある基礎技術開発研究(新規ベクターの開発、ゲノム編集技術の高機能化等)	⑤革新バイオ事業(平成26年度～)		
	⑥GGTP準拠のウイルスベクター製造施設及び関連する生産技術の開発	⑥新規事業	⑥新規事業	
	⑦ウイルスベクターの品質検査や毒性試験の国内での施設整備	⑦新規事業	⑦新規事業	
特許・知財等	我が国オリジナルな研究課題に対する知財保護戦略	⑧各課題に対する知財支援(平成27年度～)	⑧遺伝子治療における知財戦略の分析・情報発信	
	⑧AMED対象課題			
	⑨AMED対象課題以外を含む	⑨知財研修等知財リテラシー向上支援(平成28年度～)		
カルタヘナ法及び薬事規制等	⑩カルタヘナ法の運用の合理化	⑩規制調和・評価研究事業 研究課題:カルタヘナ法の考え方(平成28～30年度)		
	⑪ゲノム編集遺伝子治療に関するレギュラトリーサイエンス研究	⑪規制調和・評価研究事業 研究課題:ゲノム編集の安全性評価(平成28～30年度)		
関係省庁の取組	厚労省		⑩カルタヘナ法等手続き簡略化	
	⑩カルタヘナ法の運用の合理化		⑩カルタヘナ法等手続き簡略化	
	⑪ゲノム編集遺伝子治療の安全性評価に関するガイドランス等		⑪ガイドランス等の策定	
	⑫臨床研究データの活用に関する検討	⑫臨床研究で得られた成績を薬事審査で活用するための検討		
	⑬特許庁	⑬知的財産プロフェッショナル派遣事業(平成23～31年度)		

青は実施中の取組、赤は新規対策 注：上記事業については検討中のものも含む

## ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード の開催について

平成 29 年 10 月 11 日

1. ゲノム医療実現推進協議会の議論の過程において、新たに見出された留意すべき点、その他重要課題について、長期的視点かつ大所高所から評価し、意見・助言するため、ゲノム医療実現推進協議会に設置する。
2. アドバイザリーボードは、ゲノム医療に知見のある研究者や法律家等の有識者（5名程度）、また、議題に応じた有識者（2～3名程度）の参集を求めて開催する。
3. アドバイザリーボードの庶務は、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省の協力を得て、内閣官房健康・医療戦略室において処理する。
4. 上記のほか、アドバイザリーボードの運営に関して必要な事項は、アドバイザリーボードで定める。

〔当面の開催予定〕

平成 29 年 10 月 第 1 回

以 降 ・ 多種多様な医療人材のキャリアパス  
・ その他重要課題  
ゲノム編集技術

## ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 構成員

議長	和泉 洋人	内閣官房 健康・医療戦略室長
	春日 雅人	日本医療研究開発機構 疾病克服に向けたゲノム医療 実現プロジェクト プログラムディレクター
	金田 安史	日本遺伝子細胞治療学会 理事長
	北川 雄光	日本癌治療学会 理事長
	秦 奈峰子	弁護士（東京弁護士会所属）
	松原 洋一	日本人類遺伝学会 理事長
	門田 守人	日本医学会 会長
	米村 滋人	東京大学大学院法学政治学研究科 教授
	文部科学省	研究振興局長
	厚生労働省	大臣官房審議官(危機管理、科学技術・ イノベーション、国際調整、がん対策担当)
	経済産業省	大臣官房商務・サービス審議官
参考人*	内田恵理子	国立医薬品食品衛生研究所 遺伝子医薬部 室長
	末松 誠	日本医療研究開発機構 理事長

\* 第4回～第7回

## ゲノム医療実現アドバイザリーボード 議題一覧

第1回 平成29年10月11日

- ・「アドバイザリーボードの設置と今後の進め方について

第2回 平成29年10月26日

- ・キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について

第3回 平成29年11月30日

- ・キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について  
（「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成について」  
とりまとめ策定）

第4回：平成30年2月14日

- ・遺伝子治療の研究開発に関する指針類について（報告）
- ・遺伝子治療の研究開発の推進について

第5回：平成30年3月1日

- ・政府における研究開発の知財に関する取組について（報告）
- ・遺伝子治療の研究開発の推進について

第6回：平成30年3月29日

- ・「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ骨子（案）

第7回：平成30年4月19日

- ・「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ（案）  
（「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ 策定）