

平成28年度報告 今後の課題

2. 各論

1) 医療実装に資する課題

(1) 検査の品質・制度管理

<p>①国内における品質・制度管理の基準設定(CLIA,CAP,ISO等)等の必要性に関する検討及びLDTIに関する検討</p>	<p>・品質・精度管理に関して具体的な基準を定める必要があるが、これについては厚生労働科学特別研究(平成28年度)での検討の成果を踏まえ、医療関係者等が参加する検討会で議論する予定であり、平成30年夏頃を目途に整備を予定している。その際、遺伝子関連検査に係る基準については、諸外国と同様の基準を満たすことが必要とされている。</p> <p>・臨床検査キットが存在しないなどの理由で、検査を実施する機関で自家調製により行われているLDTIについても、品質・精度管理の基準を検討する必要があるが、難病等の患者数の少ない疾患において医療機関や研究機関等が実施する研究活動の中で、診療に活用される遺伝子関連検査については、一定の配慮が必要である。</p>
------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(2) ゲノム医療提供機関の整備

<p>②ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備(求められる機能、整備方法等を検討)</p>	<p>・「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」や「がんゲノム情報管理センター(仮称)」等の体制構築とともに、人材確保や連携体制等についての検討も必要である。</p> <p>・がん医療の過程で見つかるがん以外の遺伝子変異に対する適切な対応を行うために、ゲノム医療を包括的に扱う疾患横断的な医療提供体制の検討が必要である。</p> <p>・遺伝性難病の中でどの疾病に対するゲノム医療が可能となるのか検討が必要である。</p>
--------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(3) 検査の実施機関

<p>④各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査書等)の確保</p>	<p>・がんについては、今後、「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」における施設要件等も踏まえ、適切な検査実施機関の数や規模を考慮することが必要である。引き続き、厚生労働省において「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」及び「がん診療提供体制のあり方検討会」等での検討が必要である。</p> <p>・難病については、一部の難病の診断に必要な遺伝子関連検査が適切に行われている施設は限られており、これらの疾患の患者数が少ないことから早期診断に必要な検査実施機関の一定程度の集約化についても検討が必要である。厚生労働省において、特殊な遺伝子関連検査実施可能な機関を把握し、難病医療支援ネットワークの中で、難病の早期診断に向けて、遺伝学的検査を行える適切な実施機関を紹介する等の検討が必要である。</p>
-----------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(4) 人材の教育・育成

<p>③(㉑)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発 ③基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門人材(臨床遺伝専門医、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、バイオインフォマティシャン、生物統計家、遺伝統計家、IT専門家、疫学専門家、倫理専門家)の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等を推進</p>	<p>・「②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。</p> <p>・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・啓発等多様多様であるため、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。</p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(5) カウンセリング体制の整備

<p>⑥遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討</p>	<p>・平成29年度よりゲノム創薬基盤推進研究事業の中で、ゲノム情報に基づく適切な医療を実施するため、クリニカルシーケンスを実施する際の患者及び家族等に対する説明事項や留意事項(IF/SFを含む)の明確化を行う予定(平成29年度にガイドラインの原案を作成、平成30年度に遺伝子関連検査の実施に際し患者等に対し必要とされる説明事項を明確化して公表)。</p> <p>・ガイドラインの策定に当たっては、関係学会の協力を得てコンセンサスを形成した上で、カウンセリングやフォローアップを返却手順の中でどのように位置づけていくかなどを検討する必要がある。</p> <p>・ゲノム情報の返却については、「臨床/研究/健診」、「スクリーニング/精査」、「予後(重篤度/対処可能性等)」等の異なった場面・状況を想定しつつ、その中でまずは臨床の現場では、医学的解釈を含めた確度の高いゲノム情報を対象として返却することを検討する必要がある。</p>
-----------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(6) 検査の費用負担

<p>⑧保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか</p>	<p>・今後も保険収載を検討すべきゲノム情報を用いた技術に関する整理が必要である。</p> <p>・がん領域では、医学的意義のある遺伝子パネル検査について、薬事承認及び一定の要件を満たす医療機関における保険診療について検討が必要である。</p> <p>・がんゲノムに関しては、条件付き早期承認による既存薬の適応拡大等を含めた施策を推進する必要がある。また、一人ひとりに最適な最先端のがん治療を公的医療保険で受けられるよう有効性・安全性等を確認した上で保険適用を検討する必要がある。</p>
----------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

2) 研究に資する課題

A. 研究内容

(1) 医療実装を目指した研究の取組

<p>⑮ 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立</p>	<p>基盤研究開発の成果を多因子疾患研究に生かしながら研究を進め、遺伝要因に加えて環境要因との疾患の関連の解析に向けた取組を進めていく必要がある。その際、推進すべき疾患領域の見直しを踏まえ、ステージ別の視点を加えて進めていくとともに、オミックス解析やバイオインフォマティクスによる多因子疾患のリスク評価手法等の確立に向けて取り組む必要がある。</p>
<p>⑮ 各種オミックス情報の臨床的な解釈(系統だったアノテーション) ⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積 ⑳ 関連する取組との有機的連携 ・医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携 ・様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用 ・大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携</p>	<p>希少・難治性疾患、がん、感染症、認知症等疾患ごとに収集したデータを平成33年までに医療実装に移行するためには、臨床ゲノム情報統合データベース構築が必要であり、その際には入力データの標準化、データ共有への協力体制の整備、AI (artificial intelligence) 等を活用し、各疾患領域のナレッジデータベースを有機的につなげたシステムの構築等が必要である。これより、今後、更に学会や臨床現場と連携し疾患横断的に統合的な解析を行いつつ、医療現場のニーズを鑑みてさらに収集すべきデータを検証する必要がある。</p>
<p>㉒ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備 ㉓ 関連する取組との有機的連携 ・医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携 ・様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用 ・大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携</p>	<p>・生体試料の品質管理や標準化に関しては、3大バイオバンクにおいて進めてきた取組の成果を公開することにより、その他のバイオバンクへの展開を図っていくとともに、利活用に向けた取組を強化していく必要がある。</p> <p>・研究者と研究基盤の連携促進に関しては、情報ポータルサイト等を通じた情報発信とともに、研究者の見解や提案を踏まえた双方向的な連携関係の構築に向けた取組が必要である。</p>

(2) バイオバンクの利活用

<p>㉑(㉑) 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備 ㉒ 生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化(患者疾患部位の生体試料を健常部位の生体試料と比較する必要もあることに留意) ㉓ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築:貯めるだけでなく、活用されるバンク</p>	<p>・産業界や学術界(アカデミア)の利活用者との対話を通して、各バイオバンクの利活用における課題(情報アクセスの容易性、利用手続きの簡便性など)を明確化し、それらの解決に向けた取組を進めていくことが必要である。</p> <p>・外部機関によるバイオバンクの活用、人材輩出の実績等、研究コミュニティへの総合的な貢献度合を数値化する取組を進めていくことが必要である。</p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

(3) 国際的なデータシェアリング

<p>㉔ 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討</p>	<p>・希少・未診断疾患患者に対して診断および治療方針の決定等のために、Orphanet等国际希少疾患データベースとの連携等を行い、本邦の希少難治性疾患の概要、各難病研究班の概要や研究成果を公表することによる更なるデータシェアリング等による国際連携が必要である。</p> <p>・難治性がんの中で症例数の少ないものについても、早期診断等を目的に、国内だけにとどまらず、国際的なデータシェアリングに資する取組を継続する必要がある。</p>
-------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

B. 情報基盤

<p>⑦ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備 ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用 ⑱ 必要なコンピューターリソースの整備 ⑲ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み(医療等分野の番号等)の導入及び公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用についての検討</p>	<p>次世代医療基盤法については平成30年5月までの施行に向けて、基本方針の策定等の必要な制度整備を実施し、円滑な制度の実現を図ることにより、健康・医療に関する先端的研究開発及び新産業創出を促進する必要がある。</p> <p>今後、次世代医療基盤法を始めとするこれらの情報基盤の関連施策・事業の中で、医療現場におけるゲノム情報の取扱い(カルテへの記載方法やその標準化等)について検討する必要がある。</p>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

3) 社会的視点に関する課題

A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備

- ⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
- ⑩(㉔) 提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り(知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む)
- ⑪ 関連指針との整理

・ 個人情報等の改正に伴い見直すべき事項を優先して検討を進めたことから、個人情報等の改正に直接関連しない意見(医学系指針とゲノム指針との統合あるいは指針間整合等に関する意見、倫理的・社会的観点等に関する意見等)は速やかに検討する必要がある。

・ 各指針の見直しは平成30年を目途に順次検討を加える(※)こととなっているところ、これらの課題については、研究現場に配慮しつつ、社会情勢の変化、医学研究の進展等諸状況の変化に迅速に対応すべく、機を逸することがないように検討を加えた上で、必要に応じて指針の見直しを考慮する必要がある。

※「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(施行期日:平成27年) 第9章 その他 第23 見直し この指針は、必要に応じ、又は施行後5年を目途としてその全般に関して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(施行期日:平成25年) 第8 見直し 23 見直し 本指針は、社会情勢の変化、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展等諸状況の変化を踏まえ、必要に応じ、又は施行後5年を目途としてその全般に関して、検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

B. 広報・普及啓発に関する対応

(1) 研究参加者と国民に対する普及

- ⑫ 研究対象者の研究参画等の促進
- ⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

・ 武藤班の調査結果で明らかとなった、遺伝情報の利活用に対する国民の懸念事項や、ゲノム情報の取扱に係る実態への対応等の課題を過去の経緯も踏まえつつ整理した上で議論する必要がある。

・ 社会環境整備にあたって、国民のゲノムリテラシーの醸成が重要である。関係省庁と連携し、国民がゲノム情報に基づいて不利益を被ることがないように、引き続き、必要な施策を検討する予定である。また、ゲノム研究が結果としてより良い医療の提供に繋がり、国民が広く恩恵を受けるということについて積極的な啓発活動を行い、国民の理解を深めていくことが必要である。