

# ゲノム医療実現推進に関する 平成29年度の取組状況

平成30年5月21日

## 1) 医療実装に資する課題

- 検査の品質・精度管理 (①) . . . . . P. 3
- ゲノム医療提供機関の整備 (②) . . . . . P. 4
- 検査の実施機関 (④) . . . . . P. 8
- 人材の教育・育成 (③、⑳ [㉑]) . . . . . P.10
- カウンセリング体制の整備 (⑥) . . . . . P.15
- 検査の費用負担 (⑧) . . . . . P.16

## 2) 研究に資する課題

### A. 研究内容

- 医療実装を目指した研究の取組 (⑤⑮⑯⑳㉑) . . . . . P.19
- バイオバンクの利活用 (㉒㉓㉔ [㉕]) . . . . . P.23
- 国際的なデータシェアリング (㉖) . . . . . P.27

### B. 情報基盤 (㉗㉘㉙㉚) . . . . . P.29

## 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 (㉛㉜㉝ [㉞]) . . . . . P.33

### B. 広報・普及啓発に関する対応 (㉟㊱) . . . . . P.34

# 1) 医療実装に資する課題への取組状況

## ■ 検査の品質・精度管理

### ① 国内における品質・精度管理の基準設定(CLIA、CAP、ISO等)等の必要性に関する検討及びLDTに関する検討

実行状況(29年7月時点)

#### 国内の状況

##### ■ 検体検査の品質・精度管理に関わる現行の規制

実施主体	検査場所	現行の規制	対応
医療機関	医療機関内	品質・精度管理基準について法律上の規定はない。(医療法)	a
委託業者	医療機関内 (ブランチラボ)	品質・精度管理基準について法律上の規定はなく、委託業者の基準が一部省令に規定されている。(医療法)	b
委託業者	衛生検査所	登録基準に「構造設備・管理組織その他の事項」とあり、精度管理については「その他の事項」として省令委任(臨床検査技師等に関する法律)	c

##### ■ 臨検法等における検体検査の分類

課題	現状	対応
検体検査分類	法令上の検体検査の分類は、微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査の6分類と定義。(現行の分類では、遺伝子関連検査は複数の分類にまたがることとなるため、検査の現状と合っていない。)	d

#### ★ 医療法(平成29年6月一部改正)

- (a) 医療機関が自ら実施する検体検査について、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設。
- (b) 医療機関内のブランチラボに、業務委託される検体検査について、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。

#### ★ 臨床検査技師等に関する法律(平成29年6月一部改正)

- (c) 衛生検査所に業務委託される検体検査について、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。
- (d) 新たな検査技術に対する精度管理や安全性等について柔軟かつ迅速に対応するよう検体検査の分類を省令委任とし、分類に遺伝子関連検査を追加。

#### 海外の状況

- 国際的な外部認証制度の中に遺伝子関連検査の規定が含まれていることに加え、独自の規定を設けている国もあった。

	適用法令等	品質・精度管理に関する要件
米国	臨床検査室改善法(CLIA)	・検査施設の認証 ・構造設備、人的要件、精度管理等
英国	国の指針のみ	・検査施設の認定に移行中 ・人材、検体、品質マネジメント
仏国	公衆衛生法	・検査施設の認定に移行中 ・遺伝子関連検査の人的要件の規定
独国	ヒト遺伝学的診断に関する法律医師会ガイドライン	・検査施設の認定 ・人材、検体、品質マネジメント

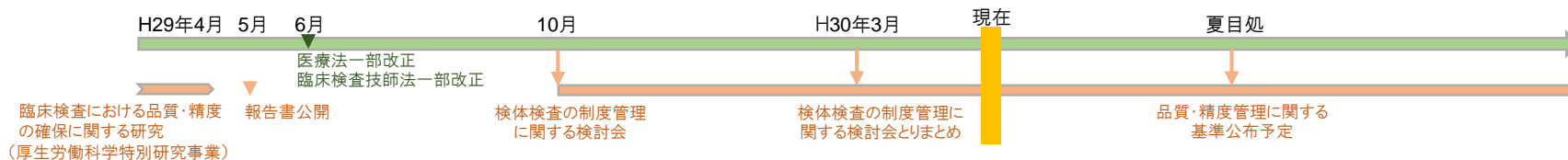
OECD:「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」(2007年5月作成)

実行状況(30年4月時点)

- LDTを含め遺伝子関連検査等を実施する場合に追加的に設定する基準について、「検体検査の精度管理に関する検討会」にて検討し、そのとりまとめ(平成30年3月)を踏まえて省令案を策定、平成30年夏頃を目途に公布予定。
- 検査施設の第三者認定として、現在、国内で用いられている基準・規格の一つにISO15189があり、公益財団法人日本適合性認定協会において審査がされているところ。ただし、遺伝子関連検査・染色体検査を行う医療機関、衛生検査所など全てから申請があることを想定した体制にはなっていないため、まずは、第三者認定の取得については推奨とする。
- がんの遺伝子パネル検査については、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」に、「シーケンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従ってシーケンスが実施され、その結果が適切に記録すること。」や「シーケンスの実施についてシーケンスを適切に行うことができる医療機関又は検査機関へ委託する場合は、個人情報等の取扱い等について、適切に取り決めをした上で、依頼すること。」などを「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件として定めている。

<検討会とりまとめ(一部抜粋)>

- ①責任者の設置: 精度の確保に係る責任者を配置すること
- ②内部精度管理の実施: 施設内における検査の精密度・再現性等の管理を実施すること
- ③外部精度管理調査の受検又は代替方法の実施: 施設間で連携して精度の相互確認を行うこと(クロスチェックの実施)等
- ④適切な研修の実施: 検体検査の業務の従事者に対して必要な研修の実施すること
- ⑤検査施設の第三者認定: 認証の取得を推奨するが、認証不要とする検査について検討中



課題

- 遺伝子関連検査・染色体検査(LDTを含む)に関して、欧米と同等の水準の品質・精度管理の確保が求められており、遺伝子関連検査・染色体検査を行う医療機関、衛生検査所等の状況を踏まえつつ、体制の整備に必要な措置を行う。
- 第三者認定機関の実施体制の拡充が喫緊の課題であり、申請の状況を踏まえつつ、対応できる体制の整備を進める。

# ■ ゲノム医療提供機関の整備 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)

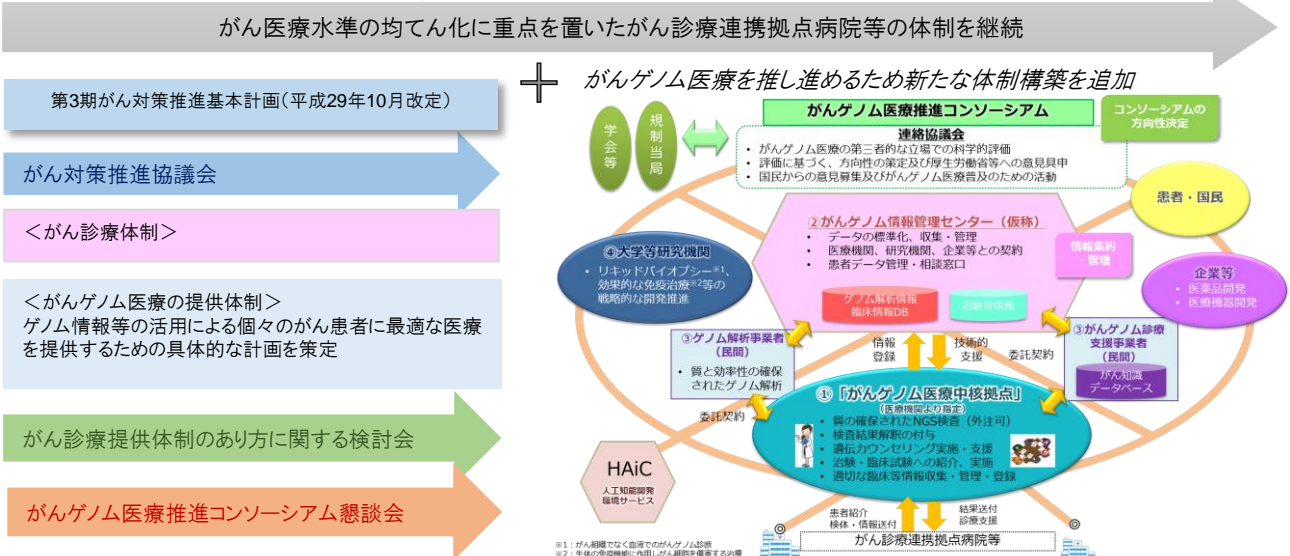
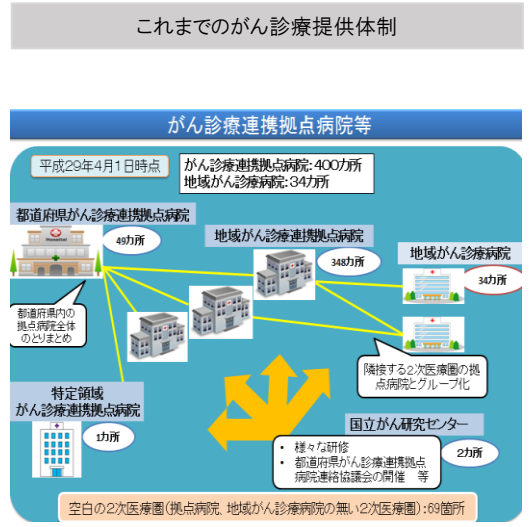
## 国内の状況

■これまでわが国では、がん医療水準の均てん化に重点が置かれ、ゲノム医療実現に必要な施設・設備等の要件はなかったため、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の取組として平成29年度に「がんゲノム医療中核拠点病院」及び「がんゲノム医療連携拠点病院」が選定された。

## 海外の状況

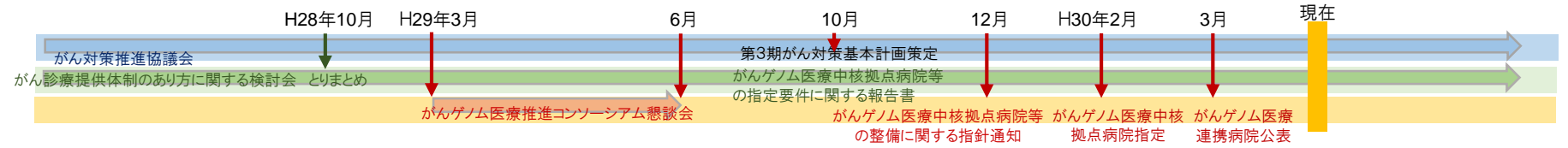
■ 仏国は、がんゲノム医療に係る専門的な人材と設備を備えた施設の整備が進んでいる。  
■ 英国ではゲノム解析に係る多くの機能を国家主導のゲノム解析センターに集約。

実行状況(29年7月時点)



実行状況(30年4月時点)

■ 拠点要件を定め、平成30年2月にがんゲノム医療中核拠点病院を11か所指定、中核拠点から申請された100か所のがんゲノム医療連携病院を3月に公表。(指定要件等は次ページ)  
■ がんゲノム情報の集約・管理及び活用を行う「がんゲノム情報管理センター」を、平成30年度中に国立がん研究センターに設置。



課題

■ ゲノム医療提供機関の整備

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)

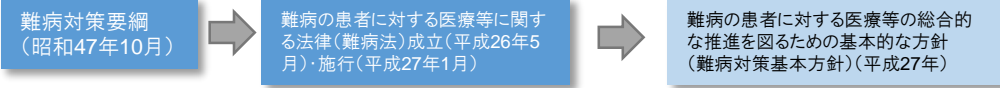
施設要件

主な指定要件	がんゲノム医療中核拠点病院(11病院)	がんゲノム医療連携病院(100病院)
①症例実績	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への患者数年間1,000人以上/放射線治療への患者数年間200人以上	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
②情報管理体制	①「がんゲノム情報管理センター」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	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 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
③ 遺伝子パネル検査体制	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および病理検査室を有する (イ)当該病理検査室において、組織検体が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、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 (エ)シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている (オ)シークエンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めを行っている	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および病理検査室を有することが望ましい (イ)当該病理検査室において、組織検体が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、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を1名以上、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制整備
	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の構成員等について、以下の要件を満たすこと(以下とは別に主治医もしくは代替者も参加すること) (ア)がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる常勤の医師を複数名 (イ)遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上 (ウ)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 (エ)病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名 (オ)分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家を1名以上 (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専門家を1名以上	①連携するがんゲノム医療中核拠点病院と連携して、定期的で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
	①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科と連携可能な体制 ②長として、常勤の医師を配置 ③遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置 ④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 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遺伝性腫瘍を含めた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遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査を年間10件程度実施 ⑧二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見がみ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院内に配置	①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科と連携可能な体制 ②長として、常勤の医師を配置 ③遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置 ④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 ⑤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1人以上実施 ⑥遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査を年間1件以上実施 ⑦二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化 ⑧遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見がみ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名以上院内に配置
④検体保存体制	①がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制がある ②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある	①がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、検体が、適切に保管・管理される体制がある ②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある
⑤臨床試験等実施体制	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	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。 ②一定の医療安全に関する体制を整備
⑥患者窓口	①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備	①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備
⑦その他	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	

# ■ ゲノム医療提供機関の整備

## 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)

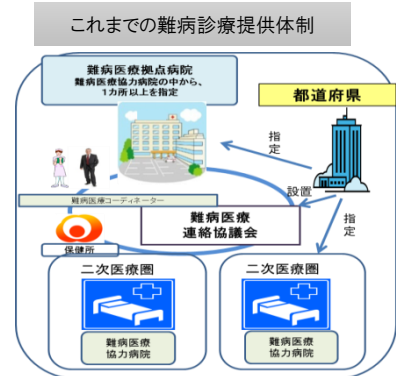
実行状況(29年7月時点)



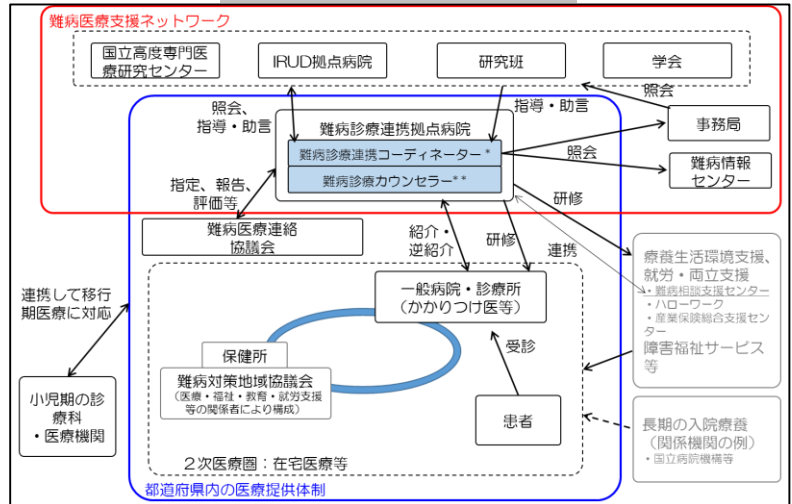
■ 難病領域においては、難病医療拠点病院等の指定要件を含めて、ゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の要件はなかったが、難病の多様性に十分対応できていないことや質の高い遺伝子関連検査が十分に実施できる体制ではないこと等の指摘(平成28年10月)を受けて、平成30年度より各都道府県内の医療体制の整備及び難病医療支援ネットワーク体制を開始した。

### 難病医療提供体制整備事業 (平成10年～)

- 都道府県により以下を指定
- 難病医療拠点病院(旧拠点病院) (平成29年4月1日時点で全国122施設)
  - 難病医療協力病院 (平成29年4月1日時点で全国約1501施設)

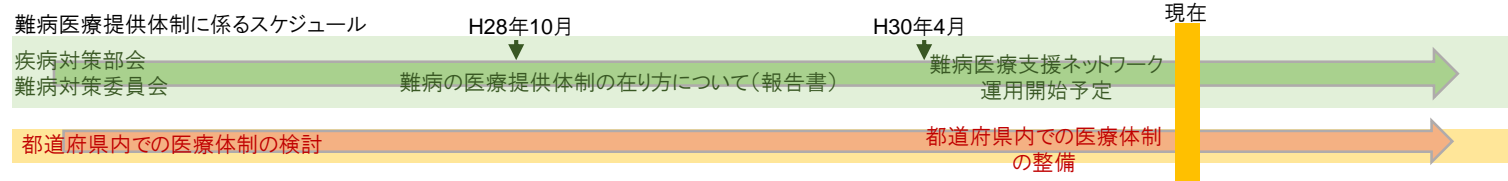


新たな医療提供体制のイメージ図



\* 難病医療協力病院等からの相談に応じ、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。  
 \*\* 患者からの相談を受け、難病診療連携コーディネーターを介して、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。  
 (難病特別対策推進事業実施要綱(平成10年4月健発第635号 最終一部改正 平成30年3月健発0329第4号)抜粋)

実行状況(30年4月時点)



- 平成30年度より、難病診療連携拠点病院(原則各都道府県に1カ所)、厚労科研政策研究班、IRUD拠点病院、国立高度専門医療研究センター(NC)、学会、難病情報センターを構成員とする難病医療支援ネットワークを構成し、各都道府県で対応できない患者等に対し、ネットワークを通じて適切な専門家等へ速やかに照会できる体制を構築している。平成29年度末現在、12都県において、難病診療連携拠点病院の指定が終了している。
- 難病診療連携拠点病院の要件に、遺伝学的カウンセリングの実施可能な体制を整えることとしており、遺伝学的検査に関する説明には、難病診療連携拠点病院の臨床遺伝専門医もしくは臨床遺伝カウンセラーから適切に患者へ行われる体制になった。

課題

## ■ ゲノム医療提供機関の整備

## 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)

求められる要件	難病診療連携拠点病院 (各都道府県に原則1か所)
①情報の収集及び提供、診療ネットワークの構築	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 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</li> <li>・ 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</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<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</li> </ul> <small>注: 国立高度専門医療研究センター、厚労科研政策研究班・学会、IRUD拠点病院、難病情報センター、難病診療連携拠点病院等で構成</small>
②患者の診断及び相談受付体制	<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を受け入れるための相談窓口を設置していること</li> <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は必要なカウンセリングが実施可能であること</li> <li>・ 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</li> <li>・ 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</li> </ul>
③診断のための都道府県を超えた体制	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 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</li> </ul>
④治療・療養時の体制	<ul style="list-style-type: none"> <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> <li>・ 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</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</li> <li>・ 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</li> <li>・ 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</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> </ul>
⑤療養生活環境整備に係る支援	<ul style="list-style-type: none"> <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</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等を対象として、難病に関する研究会等を実施すること</li> </ul>

ゲノム医療従事者に関する規定はない

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から抜粋



■ 検査の実施機関

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所等)の確保

実行状況(29年7月時点)

平成27年度AMED研究 国内外における遺伝子関連検査(=遺伝学的検査、および体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)の実施状況に関する調査結果

施設	遺伝子関連検査実施機関数(割合)
病院 合計171機関*	155機関 (90.6%)
診療所 合計100機関	25機関 (12.5%)

※病院:特定機能病院、がん診療連携拠点病院(特定機能病院を除く)、地域医療支援病院等の病院

<遺伝子関連検査実施の内容>

(A) 遺伝学的検査(実施施設: 病院81.9%、診療所8.5%)

○単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報を明らかにする検査

(B) 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査(実施施設: 病院74.3%、診療所3.0%)

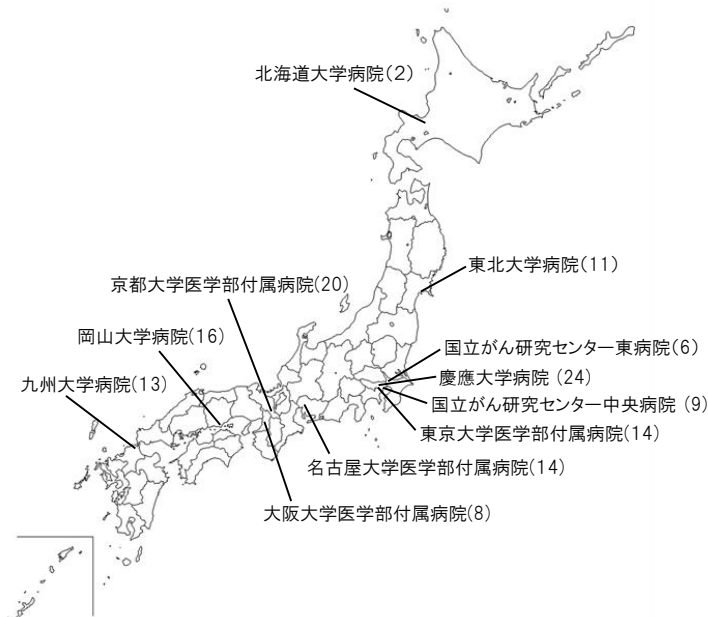
○体細胞遺伝子検査: 癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

○病原体遺伝子検査: ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体の核酸を検出・解析する検査

■ 全国に11か所の「がんゲノム医療中核拠点病院」および100か所の「がんゲノム医療連携病院」を整備した。これら施設の要件として、遺伝子パネル検査を適切に実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)ことを求めている。

実行状況(30年4月時点)

指定要件の一部	がんゲノム医療中核拠点病院(11病院)	がんゲノム医療連携病院(100病院)
病理検査・シーケンス体制	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および病理検査室を有する (イ)当該病理検査室において、組織検体が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、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 (エ)シーケンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている (オ)シーケンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めを行っている	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および病理検査室を有することが望ましい (イ)当該病理検査室において、組織検体が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、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を1名以上、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制整備



課題

■ 検査の実施機関

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所等)の確保

■ 保険収載対象疾病については、衛生検査所及び厚労科研政策研究班等にて検査が実施されているが、平成30年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の評価の適正化が行われ、処理の複雑な遺伝学的検査については保険点数が加算された。これにより保険収載対象75疾病のうち指定難病である60疾病については、衛生検査所\*に委託可能な検査が増加し、検査機関の集約化につながる事が期待される(図1)。

\*衛生検査所 (平成30年1月時点 全国918箇所)

・衛生検査所を開設しようとする者は、所在地の都道府県知事の登録を受けなければならない。都道府県知事は、衛生検査所の構造設備、管理組織その他の事項が検査の業務を適正に行うために必要な基準に適合しないと認めるときは、登録をしてはならない。(臨床検査技師等に関する法律 第20条)

■ 保険収載対象疾病以外(指定難病の申請に必須でない)の遺伝学的検査については、以下の拠点で実施している。

- ・厚労科研難治性疾患政策研究事業(89研究班):  
〔衛生検査所、オミックス解析拠点(AMED難治性疾患実用化研究事業:9施設)、特殊な検査は厚労科研政策研究班〕
- ・AMED難治性疾患実用化研究事業(209研究班):  
〔\*IRUD解析センター(5施設)、オミックス解析拠点、AMED研究班〕

\*IRUD解析センターは未診断疾患を対象

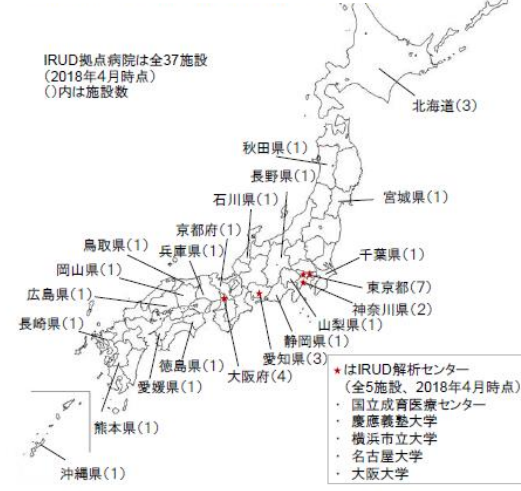
今後は、以下のとおり、集約化を検討している(図2、3)。

- ・診断的要素の強い検査:衛生検査所、IRUD解析センター
- ・研究的要素の強い検査:オミックス解析拠点

■ 平成30年度からは、難病診療連携拠点病院が稼働を開始することにより、難病診療連携拠点病院が遺伝子関連検査に関する情報等も含めた内容を難病医療支援ネットワークを通じて照会し、遺伝学的検査を行う適切な実施機関を把握し、検査を依頼することが可能になる(図4)。

■ 現在、指定難病331疾病(告示病名)のうち188疾病(告示病名)が単一遺伝子病として疾患原因遺伝子の同定がされている。この188疾患のうち、60疾病(告示病名)に対する遺伝学的検査は保険収載されている(図5)。

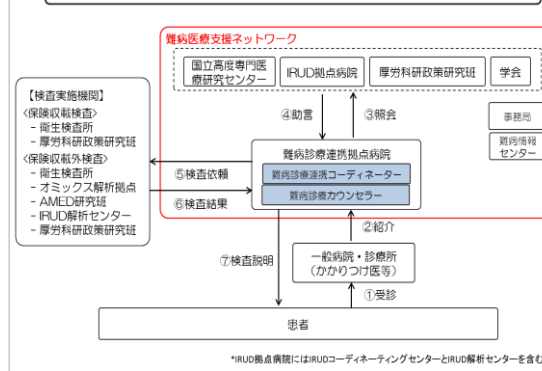
(図2) IRUD拠点病院及びIRUD解析センターの所在地



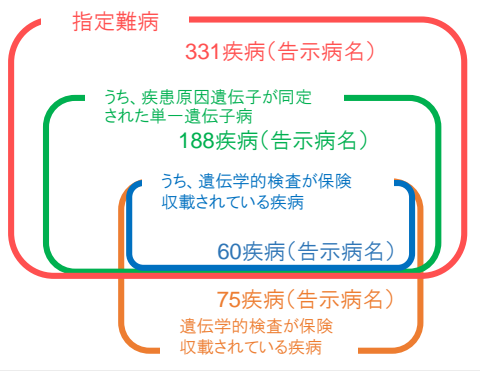
(図3) オミックス解析拠点の所在地



(図4) 遺伝学的検査の流れ イメージ図



(図1、5) 遺伝学的検査が保険収載されている指定難病



■ 今後は、指定難病への疾病の追加を検討するとともに、難病の早期診断を実現するために、遺伝学的検査の保険収載対象疾病の拡大を目指していく。

実行状況(30年4月時点)

課題

■ 人材の教育・育成

③(㊟)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

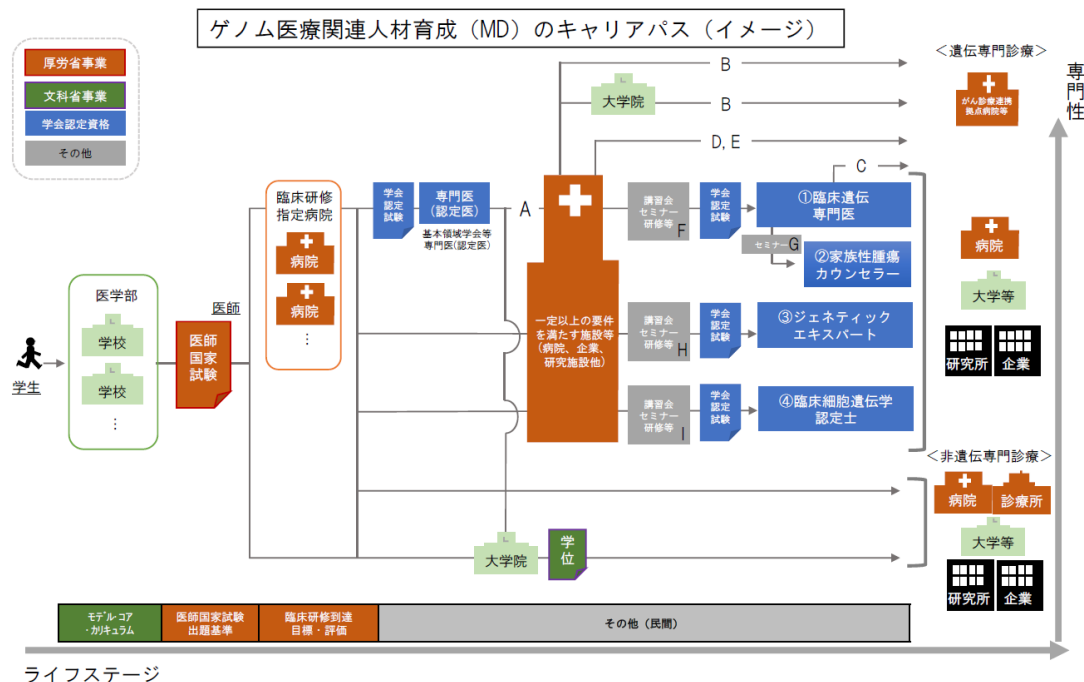
㊟基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

実行状況(29年7月時点)

医師の場合

＜卒前～初期研修教育の対応＞

- 平成29年3月に「医学教育モデル・コア・カリキュラム」が改訂され、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容を充実。平成30年度からの改訂後のモデル・コア・カリキュラムに基づく教育の開始に向けて、全医学部を対象としたワークショップを開催し、各大学におけるカリキュラムの検討状況について情報交換を行う等の取組を行った。
- 「医道審議会医師国家試験出題基準改定部会」におけるゲノム医療に関する議論に基づき、医師国家試験の新たな出題基準を公表(平成28年)。平成30年国家試験より適用。
- 「医道審議会医師分科会医師臨床研修部会・医師臨床研修制度の到達目標・評価の在り方に関するWG」において臨床研修におけるゲノム医療の取扱いについて平成29年3月にとりまとめを行い、今後、医師臨床研修部会で引き続き議論する方針。



実行状況(30年4月時点)

認定資格※人数は平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	人数 (背景職種)
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5000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	1290名 (医師 1290名)
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	28名 (医師 18名 認定遺伝カウンセラー 10名 (内訳:看護師 9名 薬剤師 1名))
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))	19名 (医師 3名、臨床検査技師 6名、 教員/研究者/学生 4名 企業(臨床検査センター等) 6名)
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))	207名 (医師 47名、技術者 132名、 (主に臨床検査技師) 研究者 27名、他 1名)

■ 人材の教育・育成

③(㉔)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

㉔基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

実行状況(30年4月時点)

主体	所管	コース	概要・実態	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】 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))	難治性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難治性疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難治性疾患療養支援の3つの能力を有する人材を養成	臨床遺伝専門医  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	17名 (医師 17名)  46名 (医師 46名)
		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SSIONAL)」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がん専門医療人材を養成 【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	【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の実践・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)】 大学院課程：799名 インテンシブコース：2017名 ※うち医師は約8割
	AMED 研究	C	【研修】 <参考>遺伝カウンセリングロールプレイ研修会(H26年度～28年度)	ゲノム医療実用化推進研究事業 【中金班】		1326名 (医師 約95% (他はコメディカル))
		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】	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 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】	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
	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	臨床遺伝専門医
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	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	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	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名、医師 41名(主に産婦人科・小児科)、研究者 10名、遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6名

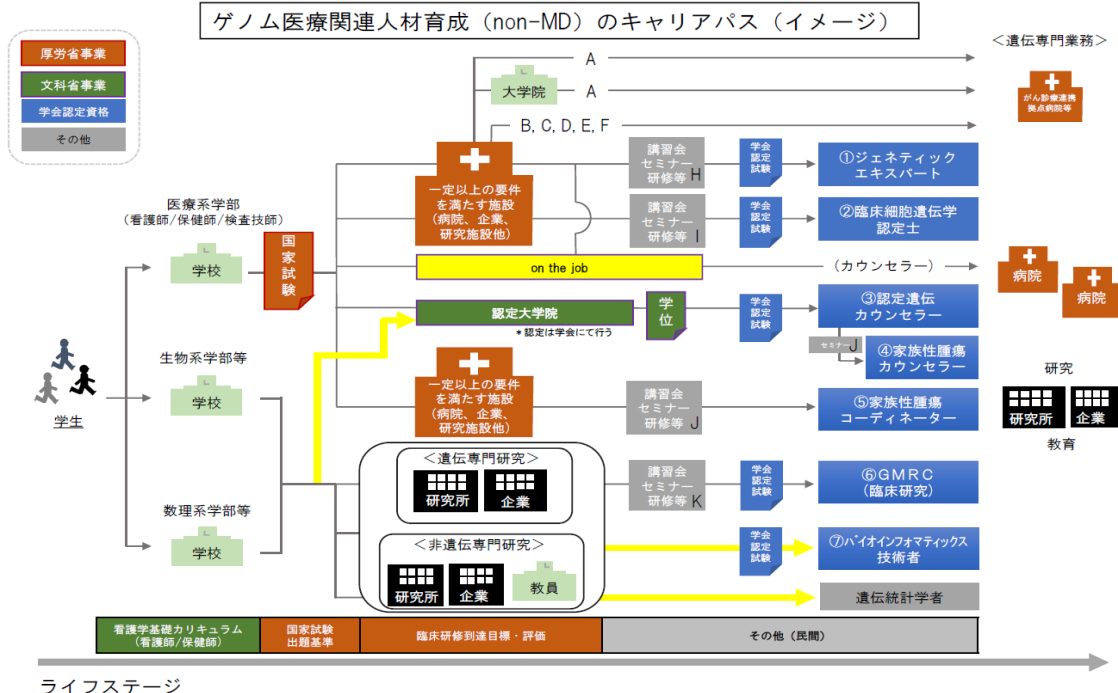
■ 人材の教育・育成

③(㊸)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

㊸基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

実行状況(29年7月時点)

医師以外の職種の場合



実行状況(30年4月時点)

認定資格※人数は平成29年9月時点			
資格	認定学会	主な役割・業務内容	人数 (背景職種)
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))	19名 (医師 3名、臨床検査技師 6名、教員/研究者/学生 4名、企業(臨床検査センター等) 6名<2018/4予定>)
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))	207名 (医師 47名、技術者 132名(主に臨床検査技師)、研究者 27名、他 1名)
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	205名 (医療関連 61名、理系分野 47名、心理学 20名、教育学 5名等 (内訳は2014年調査/複数回答))
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	28名 (医師 18名、認定遺伝カウンセラー 10名 (内訳:看護師9名、薬剤師1名))
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	63名 (医師 38名、看護師 20名、臨床検査技師 2名、臨床心理士 1名、診療情報管理士 1名、他(基礎研究) 1名)
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	415名 (医師 1名、看護師 32名、検査技師 9名、保健師 7名、研究員等 84名、治験コーディネーター 15名、メディカルコーディネーター 17名、技術補佐員68名)
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	

■ 人材の教育・育成

③(29)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

⑳基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

実行状況(30年4月時点)

主体	所管	コース	概要・実態	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がん専門医療人材を養成 【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	【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の実践普及を行う医療者 ○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)】 大学院課程: 799名 インテンシブコース: 2017名 ※医師を含む、うち医師を除く医療者は約2割
	厚労省	B	【設置】 がんのゲノム医療・集学的治療推進事業(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に対応した多施設共同臨床研究をより効率的・効果的に実施するための体制を強化し、迅速なゲノム医療・集学的治療の確立を実現	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	H29年度実績: 遺伝カウンセラー 39名 CRC 2名
		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	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	H29年度実績: 研修修了者 121名 H30年度以降は年間約200名研修予定
	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)	ゲノム創薬基盤推進研究事業 【豊岡班】 ・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	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】	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】	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
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	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名、認定遺伝カウンセラー16名、助産師4名、看護師3名、他7名
	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	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名 医師 41名(主に産婦人科・小児科)、 研究者 10名、遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6名
	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	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	

## ■ 人材の教育・育成

### ③(㉔)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

### ㉔基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

## 課題

医師	<p><b>(短期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■平成30年度に整備予定の以下について確実に進めること。</li> </ul> <p><b>(済)</b> ・がん領域においては、平成30年度に整備される「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。</p> <p><b>(済)</b> ・難病領域においては、平成30年度に整備される「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定のもとで診断・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必要なカウンセリングが実施可能である等の条件を満たす医療拠点の構築。</p> <p><b>(長期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■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、後半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<b>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</b>について、その必要性も含めて検討すること。</li> </ul>
バイオインフォマティシャン	<p><b>(短期的課題)</b></p> <p><b>(実施)</b> ■ 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。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■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、<b>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</b>すること。</li> <li>■「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<b>必要なバイオインフォマティシアン</b>の資質について検討すること。</li> </ul> <p><b>(長期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■バイオインフォマティシアン養成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だが、ゲノム医療の普及に伴い必要な<b>医学的知識を持つバイオインフォマティシアン</b>の養成を検討すること。</li> <li>■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、バイオインフォマティシアン<b>の必要量、及び資質を客観的に評価した上で指定要件の見直し等の必要要件について検討</b>すること。</li> </ul>
遺伝カウンセラー	<p><b>(短期的課題)</b></p> <p><b>(済)</b> ■「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。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■大学の自主判断ではあるが、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。</li> <li>■がん及び難病の拠点病院の中で求められている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者ではないが、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。</li> </ul> <p><b>(長期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、認定遺伝カウンセラーの<b>診療領域や地域偏在への対応</b>、又、カウンセラーの<b>資質の客観的評価等必要要件</b>について検討すること。</li> <li>■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、<b>指導者の確保の問題等もあることから課題の整理</b>を行うこと。</li> </ul>
コーディネーター	<p><b>(短期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■厚労省「がん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。</li> </ul> <p><b>(長期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、<b>指定要件の整理を適宜検討</b>すること。</li> </ul>
医療従事者	<p><b>(短期的課題)</b></p> <p><b>(実施)</b> ■「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。</p> <p><b>(実施)</b> ■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・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。</p> <p><b>(長期的課題)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■さらにゲノム医療が一般化する過程において、<b>特定領域に限らず、医療従事者の教育プログラム等に関する取組</b>について必要な見直しを検討すること。</li> </ul>
雇用の拡充・待遇面の改善	<p><b>(短期的課題)</b></p> <p><b>(実施)</b> ■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。</p> <p><b>(長期的課題)</b></p> <p><b>(済)</b> ■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が、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。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■さらにゲノム医療が一般化する過程において、<b>特定領域に限らず、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</b>について必要性も含めて検討すること。</li> <li>■<b>職種の国家資格化</b>については、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、遺伝カウンセラーについても、引き続き、その必要性も含めて検討すること。</li> </ul>

# ■ カウンセリング体制の整備

## ⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発所見等への対応に関する検討

実行状況(29年7月時点)

### 国内の状況

- 遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化した文書等はない。

※民間の取組としては、日本医学会が、遺伝学的検査・診断をその特性に十分留意し配慮した上で医療において適切に実施するために留意すべき基本事項と原則として、平成23年2月に「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を公表している。

### 海外の状況 (※平成25年度厚生労働科学特別研究事業(高坂新一班)報告書)

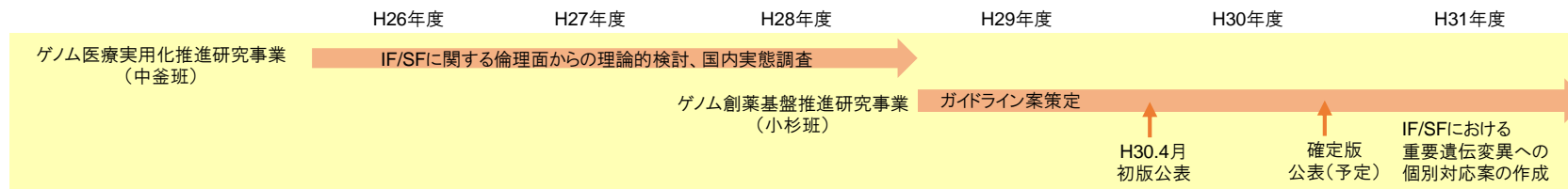
- 米国では下記の報告がある。
  - 生命倫理問題の研究に関する大統領諮問委員会：偶発的、二次的所見に関する報告書を公表
  - 米国臨床遺伝・ゲノム学会(ACMG)：臨床検査として実施された全ゲノム解析等において、偶発的所見、二次的所見が得られた場合に結果を開示すべき24疾患56遺伝子を公表

	ゲノム医療実用化推進研究事業(中釜班)	ゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)
期間	平成26～28年度 → 右記にて継続	平成29～31年度 (左記の後継事業：ゲノム創薬基盤推進研究事業)
概要	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ クリニカル・シーケンスを行った患者における主たる目的外の遺伝子解析所見(偶発的所見=Incidental Findings (IF)/二次的所見=Secondary Findings (SF))を返却する際の検討事項に関する研究</li> <li>・ IF/SF及びその関連概念の概念整理を行い、IF/SFの返却義務のレベルの判断チャート及びIF/SF取扱いの全体フローと返却体制・プロセスを提案</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ゲノム技術を用いた検査においては、検査の目的とした疾患以外の疾患に関する所見(二次的所見)が検出される可能性があり、そのような所見について、患者にどこまでどのように情報提供するのかがについて、研究調査</li> </ul>
対象遺伝子・バリエント	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ IF/SF全般における理論的検討 ⇒ 疾患の特定なし (臨床現場での実践における研究/国内の検討状況に関してはがん及び循環器領域等の疾患/バリエント)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ がんのゲノム検査(がん遺伝子パネル検査)において生殖系疾患の所見(遺伝子変異)が検出された場合</li> <li>・ 難病のゲノム検査(全ゲノム解析)において別の疾患の所見(遺伝子変異)が検出された場合</li> </ul>

実行状況(30年4月時点)

### 【ゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)】

- ・ 医療機関における患者に対する説明における留意事項、開示すべき事項についてまとめた。  
(新生児のスクリーニング検査等と同様、治療・予防法が存在しないような疾病に関する所見、確実性が十分でない所見については、原則開示しない)
- ・ 平成30年4月に、中間まとめの位置づけで「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について-【初版】」を公表した。H30年度末に最終とりまとめを行う。



課題



## ■ 検査の費用負担

### ⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療か、先進医療か

実行状況(29年7月時点)

#### (厚労省):薬事

- 平成28年4月にDNAシーケンサーを用いた遺伝子検査システムの承認申請にあたって医薬品医療機器法上の整理を行った。
    - ✓ 配列決定で用いる検査キットや検査機器(DNAシーケンサー) : 医療機器
    - ✓ 前処理に用いる試薬 : 体外診断用医薬品
    - ✓ 解析に用いるプログラム : 医療機器(プログラム)
- これにより製品の品質、性能等を確認する方針を明確化した。

#### (厚労省):保険

- 平成28年診療報酬改定において、中央社会保険医療協議会(中医協)での議論に基づき、指定難病にかかる遺伝学的検査について学会等の定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合には保険適用とし、対象疾患を36疾患から72疾患に拡大した。

実行状況(30年4月時点)

#### (厚労省):薬事

- 平成29年10月に「医薬品の条件付早期承認制度の実施について(平成29年10月20日付け薬生薬審発)」を発出し、がんゲノム医療を含めた適応の要件を定めた。

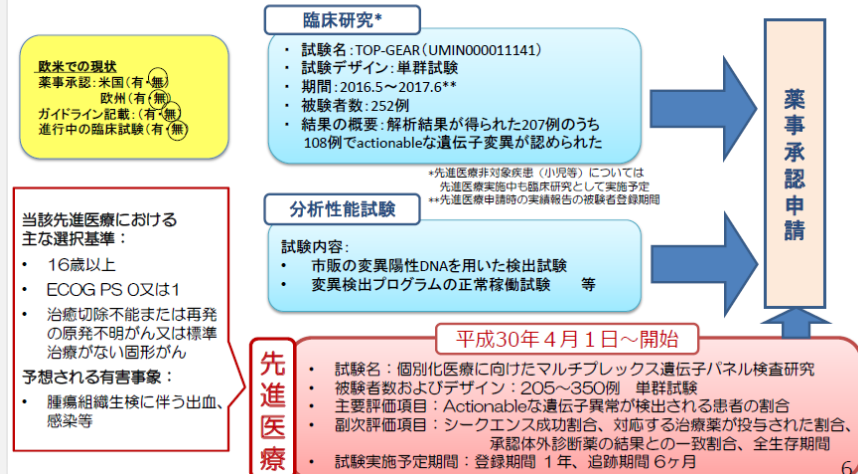
#### (厚労省):保険

- がん領域における医学的意義のある遺伝子パネル検査
  - ・遺伝子パネル検査を先進医療Bとして実施し、その薬事承認申請に向けた評価を実施している。(図1)
- 平成30年診療報酬改定
  - ・遺伝学的検査の実施時の遺伝カウンセリング評価について、検査実施後のカウンセリングに加えて、検査実施前のカウンセリングを新たに評価した。
  - ・遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的な遺伝カウンセリングの実施を含め、がんゲノム医療をけん引する高度な機能を有する医療機関として「がんゲノム医療中核拠点病院」が新たに指定されたことを踏まえ、がんゲノム医療中核拠点病院の入院料の加算を新設した。
  - ・疾患毎の遺伝学的検査に要する費用の違いを踏まえ、遺伝学的検査の評価を検査の複雑さで3段階に細分化し、評価を充実した。
  - ・遺伝学的検査の評価を充実し、保険適用対象を72疾患から75疾患とした。

### (図1) 薬事承認申請までのロードマップ

平成30年3月8日  
先進医療会議資料  
より抜粋(一部改変)

試験機器：がん関連遺伝子パネル検査システム  
先進医療での適応疾患：進行・再発固形がん



- 遺伝子パネル検査の保険適用を進める。

課題

## 2) 研究に資する課題への取組状況

### A. 研究内容

# 【全体】 疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト推進について(平成30年度)

## 基礎研究

## 実用化研究

### 1-1) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(P3GM)

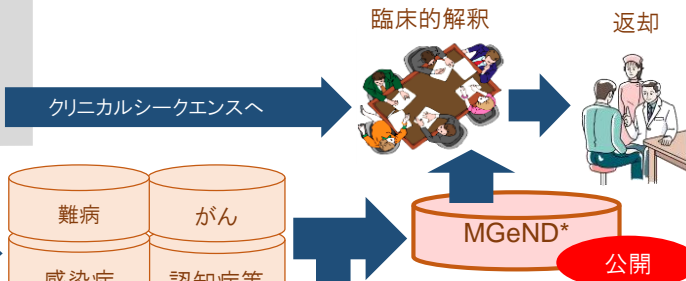
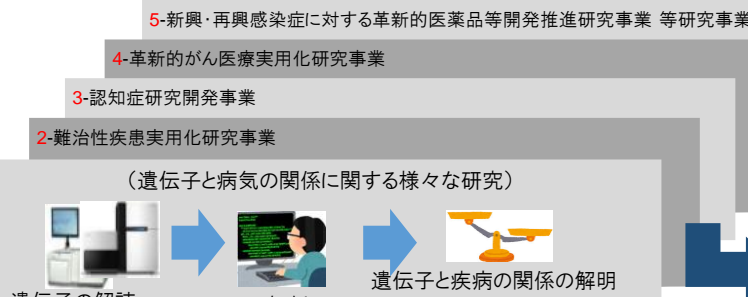
- ・ 目標設定型の「先端ゲノム研究開発」(GRIFIN)
- ・ 先導的ELSI研究

### 1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

### 1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業

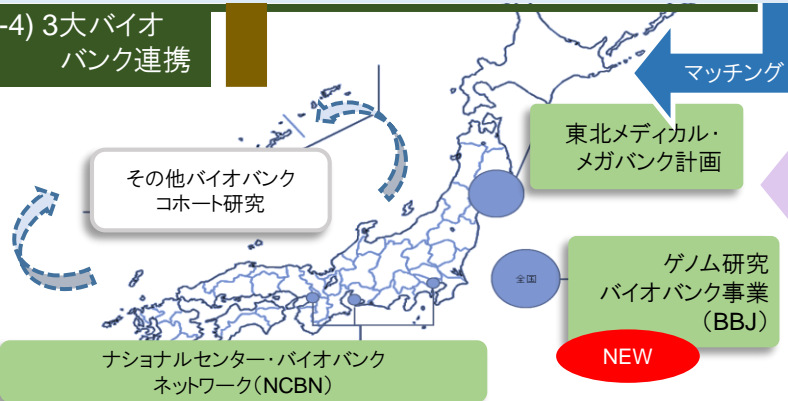
研究プロジェクト

環境要因  
臨床情報  
オミックスデータ等



- ・ ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

### 1-4) 3大バイオバンク連携



基盤整備



### 1-5) AMED支援機能

データシェアリングの推進	H28年度	H29年度	H30年度
対象事業	ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業	ゲノム創薬基盤推進研究事業 ⇒ ゲノム創薬基盤推進研究事業(平成29年度～)	
データシェアリング	ゲノム医療実現のためのデータシェアリングポリシーの策定	AGD	MGeND AGD ※以降、随時登録
AMED電算機支援	試行(ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業)	サービス開始 (PJ内で対象事業拡大)	新スパコンへの切り替え、AMED他事業へ拡大

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳)

1-1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

※ゲノム研究プラットフォーム活用システムについては、1-4)3大バイオバンク連携の項に記載  
 ※支援機能については、1-5)AMED支援機能の項に記載

事業概要

<目標>

先端ゲノム研究開発として、バイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通して、疾患予防等に向けた発症予測法の開発と、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)による個別化医療の実現を目指す。  
 ・先導的ELSI研究においては予見される潜在的ELSIの課題解決を目指す。

<内容>

●先端ゲノム研究開発

(1) 多因子疾患研究(平成28年度採択4課題、平成30年度採択2課題)

主に糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患を対象として、多因子疾患に関するリスク予測や予防、診断(層別化)や治療、薬剤の選択・最適化等の確立と医療実装を目標としたゲノム医療の実現に向けた研究開発

(2) 基盤研究開発(平成28年度採択4課題)

多因子疾患研究を含めたゲノム医療研究コミュニティ全体の基盤技術となる解析ツールや、バイオインフォマティクスに必要なツールの研究開発

●先導的ELSI研究

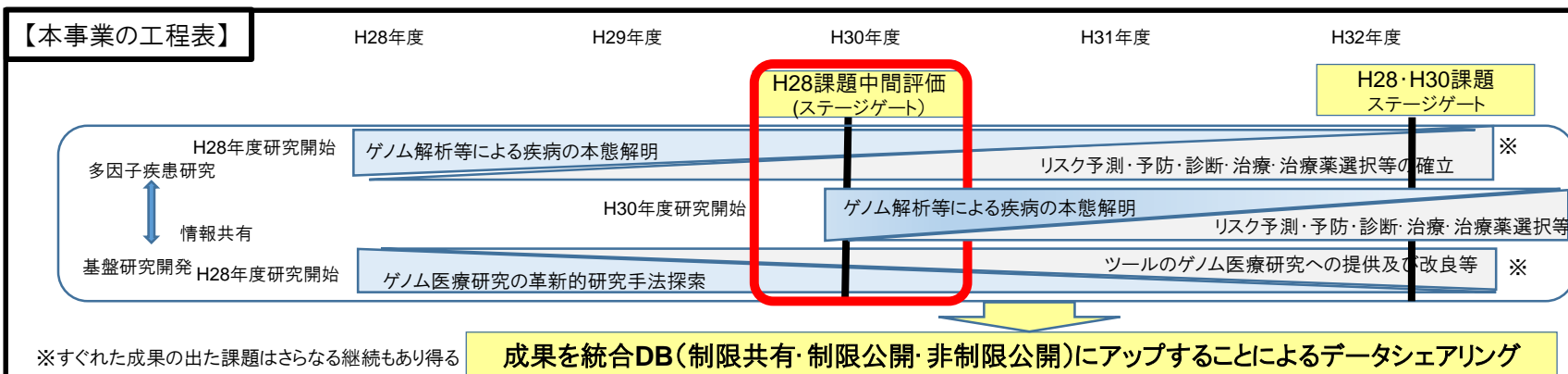
ゲノム研究の現場において、停滞を生じさせうる倫理的・法的・社会的課題解決にむけた事例研究等

<進め方>

- 原則5年以内、ステージゲート評価でさらなる成果が期待される場合は最大5年の延長可能
- データシェアリングを推進し、データ登録・公開の実施について、中間・事後評価時等に考慮

■糖尿病の重症化、循環器疾患に重点を置き、また、ゲノムに加え、エピゲノム、メタボローム等のオミックス解析を取り入れてバイオインフォマティクス技術を駆使して疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を、平成30年度新規課題として2課題採択(平成30年3月)

実行状況(30年4月時点)



- 多因子疾患研究の加速のためには、多因子疾患研究課題と基盤研究開発課題との連携を更に促進する必要がある。
- 基盤研究開発課題の成果を多因子疾患研究課題へ適用する等、現行研究課題の加速、見直しを図るための中間評価を適切に行う必要がある。

課題

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳)

1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

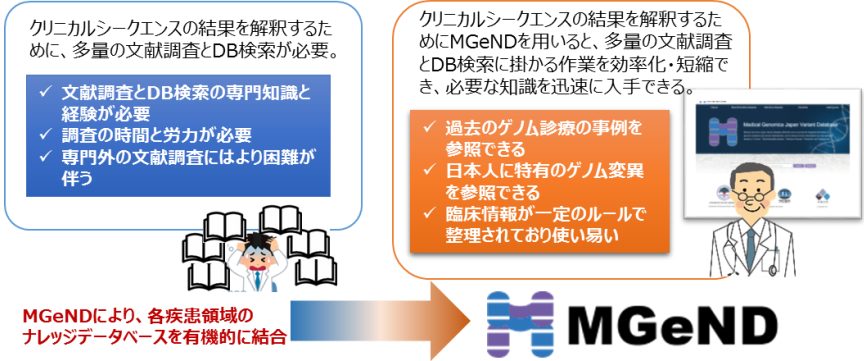
事業概要

<目標>

遺伝子変異が疾患の発症とどのように関連づけられるかを日本人を対象に評価・検証するため、臨床シーケンスを推進する。ゲノム情報と詳細な臨床情報を集積・統合し、データシェアリングを行い、ゲノム医療の実用化を推進する。

<内容>

- (1)臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究
- ・下記の領域において、検体の収集および臨床シーケンスを行う
  - ・ゲノム情報の疾患特異性を解明し、疾患毎の臨床ゲノム情報データストレージを整備する
    - i) 希少・難治性疾患、ii) がん、iii) 感染症、iv) 認知症及びその他
- (2)臨床ゲノム情報統合データベース(MGeND)
- ・上記研究で得られたゲノム変異情報等の知見を共有し、診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤的なデータベースを構築する
  - ・ゲノム医療で必須とされる疾患横断的利活用を可能とする機能を開発する



- All Japan体制で疾患毎の医療機関ネットワークを構築し患者をリクルートして、臨床シーケンスを実施した。ゲノム情報と疾患の発症との関連を解明し、その情報を疾患ごとに集積する「臨床ゲノム情報データストレージ」を開発し、データシェアリングを行った。
- 各疾患領域のデータストレージから情報を集め、統合する「臨床ゲノム情報統合データベースMGeND」を開発し、平成30年3月に公開開始した。これまでに、3,968件の疾患感受性ゲノム変異情報が登録されている(平成30年3月末時点)ものの、希少・難治性、感染症、認知症・その他でそれぞれ1,000件弱、がんで約2,000件と圧倒的に不足している。
- 事業における解析予定数とこれまでの実施状況

(平成30年5月7日現在)

	A: 解析予定症例数 (計画:H30年度末)	B: 解析実施症例数 (H29年度末)	C: MGeNDで公開している変異数 (MGeNDデータ管理委員会へ移管済み変異数)	D: 国際的なデータベースに 比肩し得る数
希少・難治性疾患	7,500	14,618	865 ( 2,160 )	(20,000)
がん	13,630	10,278	2,176 ( 2,918 )	(検討中)
感染症	25,075	13,265	756 ( 1,392 )	(検討中)
認知症・その他	17,650	10,208	173 ( 173 )	(検討中)
合計	63,855	48,369	3,970 ( 6,643 )	(検討中)

※ 「B:解析実施症例」のうち、非制限公開可能な変異が「MGeNDデータ管理委員会へ移管」され、公開内容の決定及び形式の標準化処理を行った後、「C:MGeNDで公開」される

- ・難病等の単一遺伝子疾患においては、日本人データが2万件(変異数)あれば理想的と考えている(国際的なデータベースとするには最低でも1万件の変異の収集が必要)。
- ・これまでの解析から、H30年度末までに希少・難病領域で約6,000変異数の登録が見込まれることがわかってきたため、まずは過去のデータの利活用により、4,000変異を追加収集する。

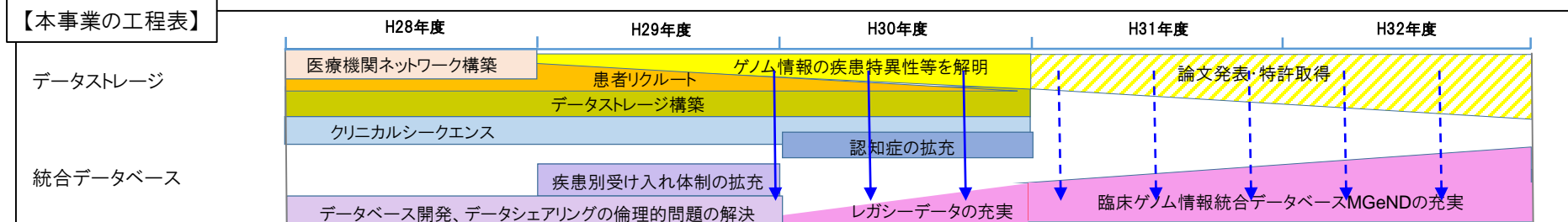
(次頁に続く)

実行状況(30年4月時点)

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑲⑳)

1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

実行状況(30年4月時点)



課題

- MGeNDに登録されている変異数が少ないため、運用上の工夫や他事業と連携を行うことにより、変異数を確保する。
  - これまでの実績を踏まえた変異登録数の目標値の設定
  - 論文や研究報告書等の過去データの活用
  - 難病プラットフォーム等他事業で収集する疾患感受性ゲノム変異情報の活用
  - 多因子疾患における登録データ形式の標準化
- 我が国において求められているゲノムデータベースを継続的に運用することが必要である。

# 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳)

## 1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業

事業概要

### <目標>

ゲノム情報の医療への実利用を進めるため、ゲノム創薬研究の成果の患者還元に係る諸課題の解決及びゲノム解析結果を活用した新たな薬剤の開発等を推進する。

### <内容>

#### 患者還元に係る諸課題の解決

- (1-A) ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究  
ゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究

#### A-①:検査品質・精度確保課題

バイオバンクの連携体制とゲノム医療に係る検査の品質・精度を確保する国際的基準を構築する課題



連携



#### A-②:ゲノム情報患者還元課題

患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題



#### A-③:人材育成課題

ゲノム医療従事者の養成を推進する課題

### <進め方>

#### A-① 検査品質・精度確保課題

ゲノム解析技術を対象としたISO15189施設認定プログラムの構築に必要な審査基準を明確化するためのガイダンス及びそれに基づく施設認定プログラムを作成する。また、ISO15189施設認定審査時の現地実技試験において、その能力を審査する上で必要な評価の仕組みを構築する。

ISO/TC276/WG2としてバイオバンク国際標準規格ISO20387を発行する。

#### A-② ゲノム情報患者還元課題

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について-(確定版)」を公表する。

#### A-③ 人材育成課題

ゲノム医療に関わる看護師、薬剤師、検査技師向けのテキストを作成し、研修/セミナーを実施する(60病院以上)。

#### 新たな薬剤の開発等の推進

- (1-B) ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究

#### B:創薬探索基盤整備課題



連携

- (2) ゲノム創薬及びその推進に係る課題解決に関する研究

#### 2-i) 診断法・治療法等の研究開発

#### 2-ii) PGx実施に向けた診断キット等の研究開発

### <進め方>

#### B 創薬探索基盤整備課題

サルのライフステージに応じたpre-mRNA/mRNAデータベースをH31年度に公開する。

#### 2-i) 診断法・治療法等の研究開発

複数の遺伝性難病から標的疾患を絞り、開発化合物を取得し、臨床治験プロトコルを策定する。

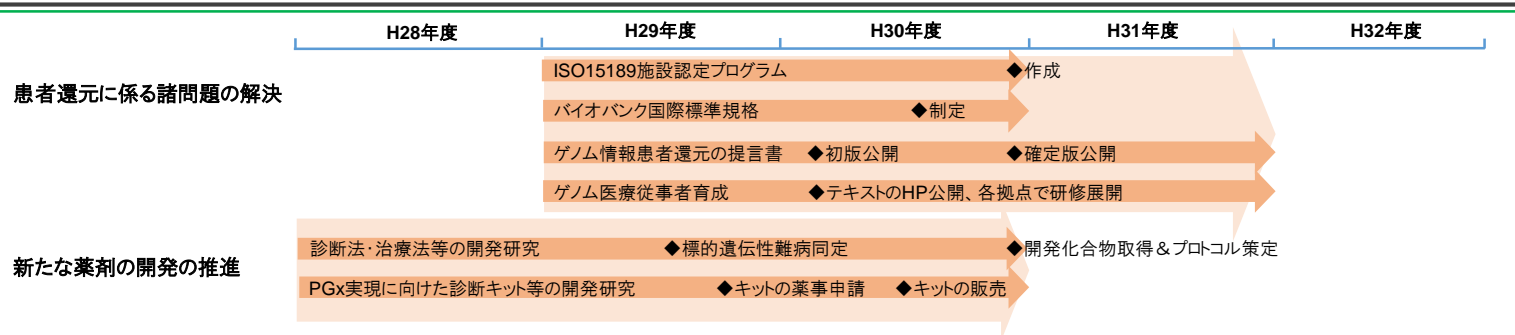
#### 2-ii) PGx実施に向けた診断キット等の研究開発

- ・炎症性腸疾患等でのチオプリン不耐例を判別する遺伝子検査キットの薬事承認を取得する。
- ・HSD17B4がメチル化された乳癌細胞における薬剤感受性メカニズムを解明する。

実行状況(30年4月時点)

- 患者還元に係る諸課題の解決:  
平成29年度の計画は予定通り進捗している。

- 新たな薬剤の開発等の推進:  
平成29年度の計画は予定通り進捗している。



課題

■ バイオバンクから分譲されたデータの解析結果を臨床現場で利用するために品質・精度管理および倫理問題の検討とガイドラインの作成が必要である。

## ■ バイオバンクの利活用(①②③〔⑦〕)

### 1-4) 3大バイオバンク連携(品質・利活用促進)

#### 事業概要

#### <目標>

3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築するため、試料・情報の品質標準化を行い、利活用を促進する取組等を実施する。

#### 実行状況(30年4月時点)

#### ① 3大バイオバンク整備支援における品質管理・標準化推進

- ・平成28年度に実施した「3大バイオバンクにおける生体試料の品質標準化」研究の成果を、「オミックス研究用生体試料の取扱いに関する報告書」としてまとめた。
- ・上記報告書を、AMEDが運営する「ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト」に掲載するとともに、AMED支援機能が実施する「バイオバンク連絡会」にて内容を紹介し、研究コミュニティ及びバイオバンク関係者への周知を図った。
- ・国立精神神経医療研究センターにて、「ゲノム医療実用化推進事業」の一環として「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程 骨格筋版」を作成し配布した。
- ・「オーダーメイド医療の実現プログラム」にて策定した「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」(平成27年度)が、「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件」(平成29年度)の検体取扱手順として引用された。

#### ② バイオバンクの利活用を促進する取組

- ・平成29年春、製薬協内に「遠隔セキュリティエリア」を設置し、各製薬企業が製薬協内から東北メディカル・メガバンクのデータベースを閲覧可能とし、創薬研究への活用に向けた検討を始めた(平成29年度実績:28社が使用)。
- ・平成30年2月、製薬協による東北メディカル・メガバンク・プレスツアーを開催し、創薬研究への活用について議論を行った。

#### ③ バイオバンクの品質・精度の国際的基準構築

- ・「ゲノム創薬基盤推進研究事業」研究課題として、ISO国際標準化が議論されているバイオバンク国際規格の検討実施。ISO標準化案についてバイオバンク連絡会にて紹介しバイオバンク関係者への周知を図った。

#### ④ 3大バイオバンクを中心とした連携ネットワーク構築

- ・バイオバンクに保管されている試料・情報に関する情報を「見える化」し、ワンストップでバイオバンクを横断的に検索するプロトタイプの研究開発を実施し(平成28年度第2回調整費)、3大バイオバンクを中心にプロトタイプを構築、運用試験を行った。
- ・平成30年度ゲノム医療実現プラットフォーム事業において、「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」として研究課題を公募し、横断検索システム本格運用とバイオバンク連携を実施する。

#### 課題



■ バイオバンクの利活用(⑳㉑㉒㉓〔㉔〕)  
1-4) 3大バイオバンク(利活用促進)

	バイオバンク・ジャパン ( B B J )	ナショナルセンター・ バイオバンクネットワーク( N C B N )	東北メディカル・メガバンク ( T M M )
開始年度	平成15年度	平成23年度	平成23年度
概要	疾患、薬剤に関連する遺伝要因の解明、 疾患の発症や重症化予防のための基盤情報の収集 等	疾患の成因・病態の解明、 治療法やバイオマーカーの開発、臨床試験などの連携 等	健康調査の実施による住民の健康状態の把握及び試料・情報の 収集・蓄積・分譲 疾患発症の関連要因と防止に関する研究 等
対象者	①全国12協力医療機関の患者(平成15年～) ②(JCOG、JCCG、国立病院機構が実施する)臨床研究グループの研究参加者(平成27年～)	6ナショナルセンター(NC)の患者	宮城県及び岩手県の一般住民 ・地域住民コホート調査:成人 ・三世代コホート調査:妊婦を中心とした家族
対象疾患	①がん、循環器、呼吸器、代謝内分泌、自己免疫、婦人科、眼科疾患、認知症などの51疾患 第1コホート(平成15～19年):47疾患、 第2コホート(平成25～29年):38疾患(一部第1コホートと重複) ②がん(小児がんを含む)、その他	がん、循環器病、精神・神経・筋疾患、感染症・代謝疾患・免疫異常、成育疾患、老年病	重点疾患(被災地で増加が懸念される疾患) ・成人:心血管障害、精神神経疾患(うつ、PTSD)、認知症、呼吸器疾患(COPD) ・小児:アレルギー疾患(アトピー性皮膚炎、ぜんそく)、自閉症
協力者数	①第1コホート:約20万人(平成15～19年) 第2コホート:約7万人(平成29年12月時点)	約9.0万人(平成30年4月時点)	合計約15.7万人(平成30年3月末時点) ・地域住民コホート調査:約8.4万人 ・三世代コホート調査:約7.3万人
収集試料	①DNA、血液(血清) ②DNA、血液(血漿)、組織	DNA、血液(血漿、血清)、その他体液(髄液、尿等)、組織	DNA、血液(血漿、血清、血液細胞、臍帯血)、その他体液・分泌液(尿、唾液、母乳)、歯垢
収集情報	①・診療情報:既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等及び予後情報 ②各臨床研究グループにより決定	・生活習慣情報 ・診療情報:治療歴、検査結果、薬剤情報等	・健康情報:調査票(生活習慣等)、検体検査結果、生理学検査結果(MRI検査を含む)等 ・診療情報:地域医療情報基盤等より(平成29年度～)
標準作業手順書(SOP)	・あり	・あり(NCごと)	・あり
提供者の個人情報取扱(漏洩・不正利用の防止策等)	個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守 ○セキュリティ ・生体認証による管理等により取扱は特定の担当者により限定	個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守 ○セキュリティ ・生体認証による管理等により取扱は特定の担当者により限定	個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守 ○セキュリティ ・生体認証による管理等により取扱は特定の担当者により限定
電子化インフォームド・コンセント(※)	・IC時にiPadでの説明を一部併用 ・同意文書のPDF保存を一部実施	・現時点では電子的な手法でのIC取得は行っていない	・同意書の電子化(PDF)を進めている。 (個別研究に際してHPでオプトアウトで参加者に周知し、分譲留保、同意撤回を表明するシステムあり)

(※)現時点では原則文書によるインフォームド・コンセントが必要

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(平成29年2月28日一部改正):第3 7 インフォームド・コンセント等 (3)

「研究責任者は、提供者に対して、事前に、その研究の意義、目的、方法、予測される結果、提供者が被るおそれのある不利益、遺伝情報の開示の方針、試料・情報の保存及び使用方法、将来的に他のヒトゲノム・遺伝子解析研究に利用される可能性及びその場合の手続等について十分な説明を行った上で、自由意思に基づき文書による同意(インフォームド・コンセント)を受けて、試料・情報の提供を受けなければならない。ただし、人の生命又は身体の保護のために、緊急に個人情報又は試料・情報の提供を受ける必要がある場合は、インフォームド・コンセントを受けることを要しない。」

■ バイオバンクの利活用(②③〔⑦〕)  
1-4) 3大バイオバンク(利活用促進)

		バイオバンク・ジャパン ( B B J )	ナショナルセンター・ バイオバンクネットワーク( N C B N )	東北メディカル・メガバンク ( T M M )	
第3者提供	分譲のルール	HPでの開示 ①手続きにつき下記アドレスにて公開 <a href="https://biobankjp.org/sample/index.html">https://biobankjp.org/sample/index.html</a> 外国への提供 試料・情報提供:BBJのポリシーとして海外への提供はしていない(日本国内に法人格を有する外資系日本法人研究機関には分譲実績あり)	手続きの検討状況につき下記アドレスにて公開 <a href="http://ncbiobank.org/sample/index.php">http://ncbiobank.org/sample/index.php</a> 試料提供:海外への分譲はNCBNとして統一ルールを策定中 情報提供:海外への情報提供はNCBNとして統一ルール(個人情報に従うことを含め)を策定中	手続きについては、下記専用HPに詳細を公開中 <a href="http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html">http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html</a> 試料・情報提供:ICに海外提供の可否は明記していないため、必要に応じて対応を検討。現時点では海外には提供していない	
	実績(件数)	検体	①DNA:20件以上(うち企業0件、約2.2万検体)、血清:47件(うち企業16件、約1.2万検体)(平成30年3月時点)	37件(平成30年4月時点) (細胞株4検体、血漿582検体、血清580検体、尿19検体、髄液198検体、非病変組織39検体、病変組織17検体、DNA106検体)	DNA:3件(451検体)(平成30年3月末時点) ※バイオバンク2.3万人分の生体試料、情報の分譲を開始
		情報	NBDCより公開中の個人別データ 90万SNP情報(18.2万人) BMIデータ(15.8万人) 58の検査値データ(16.2万人)	なし(平成30年4月時点)	15件(検体と同時提供の2件を含む。)(平成30年3月末時点) ※上記のほか、日本人基準ゲノム配列(JRG2)、約3,500人分の全SNV頻度情報(3.5KJPN)、約5,000人分の代謝物の分布・頻度情報(jMorp)、100名3種類および20名8種類の血液細胞のDNAメチル化率と遺伝子発現情報を公開済。多層オミックス参照パネル(iMETHYL)で公開中のデータの分譲を開始。
		共同研究を通じた提供	30件以上 ・検体提供:なし ・情報提供:30件以上(平成29年1月時点)	557件(平成30年4月時点) ・検体提供:522件 (末梢血2,000検体、血漿6,661検体、血清6,035検体、髄液1,584検体、非病変組織4,158検体、病変組織4,358検体)DNA10,515検体) ・情報提供:35件	118件以上(平成30年3月末時点) ・検体提供:27件(情報と同時提供の10件を含む。) (DNA(約1万検体)、血清(3,750検体)、細胞(不死化細胞、T細胞、単核球)(57検体)) ・情報提供:101件(情報と同時提供の10件を含む。)
産業界の利活用に必要な条件	①産業界による利用を前提としたIC	・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による利用を明記したICを取得	・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による二次利用を明記したICを取得	・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による二次利用を明記したICを取得	
	②採取・管理・輸送条件等のQC	・標準作業手順書に則って実施 ・DNA:医療機関で採血後、検査会社が回収(原則は当日回収、週末をはさむ場合は4日以内)するまで冷蔵保存し、検査会社にて配送中もBBJに納入されるまでの間、冷蔵状態で、DNA抽出後、BBJに納品される。 ・血清:医療機関で採血後、冷蔵保存し、当日中に血清分離処理作業後に凍結保存。凍結保冷専用容器にて、BBJに納品される。	品質マネジメントに関するSOPを、NCが各々保有する検体の特殊性を考慮しつつ作成し、NCによっては臨床検査室に関する国際標準規格(ISO 15189)に準じた作業工程管理を実施	・品質マネジメントに関するISO 9001を取得し、作業工程管理を実施。メタボローム解析を用いた品質保証に関する大規模検査も実施済み。 ・臨床サンプルの採取条件、温度等を含めた管理条件、輸送条件等のQCの記録・記載あり(すべてのサンプルに温度ログ・保管状況のICタグ付がなされている)	
	③臨床情報の付帯	・統合臨床データベースの臨床情報(第1コホートはデータクリーニング済、第2コホートも平成29年度にデータクリーニング完了)を付帯(項目数制限なし)	・すべてのNCの共通問診票情報を付帯 ・各NCが収集した専門性の高い診療情報を付帯	・健康調査情報を付帯 ・追跡調査では地域医療ネットワーク等を通じて基幹病院の診療情報を付帯予定(平成29年度から準備)	
	④情報の匿名化	・協力医療機関内で匿名化 ・分譲する際は、別途、暗号化	・外部から切り離れた匿名化管理室等で匿名化 ・各NCで個票データを匿名化、中央データベースに送付 ・分譲する際は、匿名化したID等に対応	・匿名化管理室で個人情報除去・ID変換により匿名化 ・研究に参加しない第三者による個人情報管理者を外部に設置 ・分譲にあたって再度ID変換し、研究機関毎に異なる分譲用IDで提供	
	⑤追跡調査	①第1コホート32疾患(14万人)に対し、住民票調査等で追跡し予後・死因を評価。 * 平均追跡期間:9.07年、追跡率:96%	患者の病院再診時に適宜情報追加 * 認知症等では前向きコホートも実施	調査票(郵送・Web)、公的データ、検体採取等で追跡し、健康情報・診療情報を収集。 * 詳細検査を含む詳細二次調査(平成29年度～)	

## ■ バイオバンクの利活用(①②③〔⑦〕)

### 1-5) AMED支援機能(①ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト、②バイオバンク連絡会)

※ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業の一環として実施

事業概要

#### ①ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト

##### <目的>

個別のゲノム医療研究とバイオバンクや電算資源等の研究基盤とのマッチング機能を構築し、ゲノム医療研究を効率的・効果的に推進するよう支援する(研究者と研究基盤をつなぐ、研究者と研究者をつなぐ、研究基盤と研究基盤をつなぐ)。

##### <対象>

- ・主な閲覧対象はゲノム医療研究に従事する研究者(アカデミア、民間)
- ・支援機能として、バイオバンク・情報基盤・ELSIに関して情報発信
- ・情報共有として、関連情報(調査レポート、指針、行政動向)、研究者紹介、有識者コラムに関する情報を発信

#### ②バイオバンク連絡会

##### <設置趣旨>

バイオバンク連絡会は、ゲノム医療実現推進協議会の中間とりまとめ(平成27年7月)の「実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行う必要がある」という提言、さらにゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書(平成28年2月)の「国内バイオバンク間のネットワーク形成」という提言を踏まえ、国内バイオバンク、コホート施設を運営している関係者との情報交換・意見交換の場として『バイオバンク連絡会』を設置

##### <対象>

主な参加対象者は、国内バイオバンク、コホート施設の運営関係者(ゲノム医療研究支援情報ポータルサイトのバイオバンカー一覧に掲載のバイオバンク担当者)であるが、公開しているため、バイオバンク、コホート施設と連携、情報交換等に関心のある企業の方、バイオバンク試料を利用している又は利用を考えている研究者も参加可能



<http://www.biobank.amed.go.jp/>

実行状況(30年4月時点)

#### ①ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト

- ・平成28年度に情報ポータルサイトを開発し、平成29年4月に公開、運用を開始
- ・利用している研究者の声等を参考に、平成29年11月にサービスメニューを追加、リニューアルを実施
- ・研究者・研究紹介、有識者コラム、バイオバンク最前線(バイオバンク紹介)を、定期的に更新し、最新の研究動向やバイオバンクに関する情報を共有(コンテンツの内容)

研究基盤の利活用に資するための情報/サービス: 国内バイオバンク、コホート一覧(40数施設以上)の掲載、制限共有データベースAGD、スパコン共用サービス等の利用案内、ゲノム医療研究やバイオバンク事業を行う各研究機関で使用しているインフォームド・コンセント関連の資料・文書等の一覧掲載

研究推進・連携を促すための情報/サービス: 研究開発課題一覧、PS/PO等有識者及び研究課題に携わる若手研究者の取組を取材し記事として定期的に掲載

#### ②バイオバンク連絡会

- ・平成29年度は、バイオバンク検体品質確保や標準化動向、利活用推進をテーマに、バイオバンク関係者及び研究者を対象とした「バイオバンク連絡会」を計3回実施
- ・3大バンクに加えてバイオバンク・コホート関係者、企業関係者や研究者等、毎回100名前後が参加し、課題・情報共有、連携促進を図った。
  - 第1回:平成29年8月1日(火)「バイオバンクの国際規格文書案 ISO/TC276の概要について」
  - 第2回:平成29年10月7日(土)「『オミックス研究用生体試料の取扱いに関する報告書』から生体試料の取扱いについて考える」
  - 第3回:平成30年2月10日(土)「バイオバンク利活用について考える(第1弾)」

課題



## 2) 研究に資する課題への取組状況

### B. 情報基盤

## ■ B.情報基盤(⑦⑬⑱⑲)

実行状況  
(29年7月時点)

次世代医療ICT基盤協議会での検討を踏まえ「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律案」が平成29年3月10日に第193回通常国会に提出され、平成29年4月28日成立、5月12日に公布され、公布の日から1年以内に施行することとされた。

### ○次世代医療基盤法の公布以降、施行に向けた基本方針及び必要な政省令の整備を次のように実施

平成29年5月12日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律(次世代医療基盤法)

平成30年4月27日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する基本方針(閣議決定)

平成30年5月7日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行令

平成30年5月7日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行規則

平成30年5月11日 次世代医療基盤法施行

### ○さらに、より詳細な実務指針として、以下のガイドラインを準備中

I. 認定事業者編、II. 安全管理措置編、III. 匿名加工医療情報編、IV. 医療情報の提供編

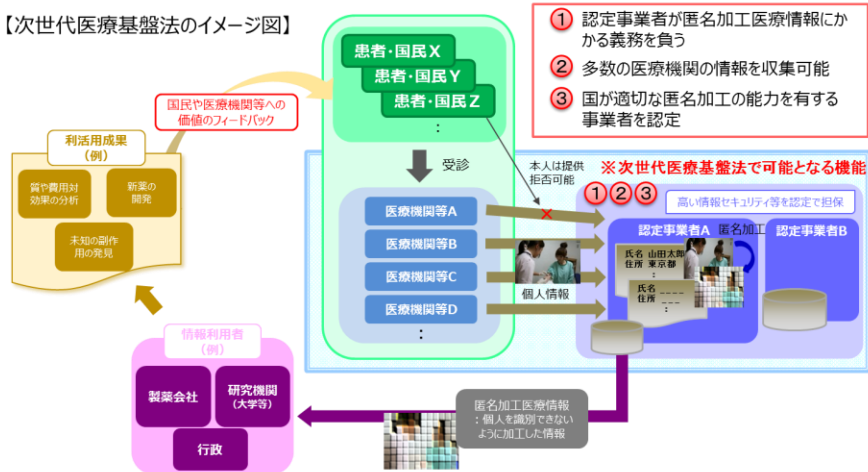
### 次世代医療基盤法の全体像(匿名加工医療情報の円滑かつ公正な利活用の仕組みの整備)

個人の権利利益の保護に配慮しつつ、匿名加工された医療情報を安心して円滑に活用することが可能な仕組みを整備。

①高い情報セキュリティを確保し、十分な匿名加工技術を有するなどの一定の基準を満たし、医療情報の管理や利活用のための匿名化を適正かつ確実に行うことができる者を認定する仕組み(=認定匿名加工医療情報作成事業者)を設ける。

②医療機関等は、本人が提供を拒否しない場合、認定事業者に対し、医療情報を提供できることとする。認定事業者は、収集情報を匿名加工し、医療分野の研究開発の用に供する。

#### 【次世代医療基盤法のイメージ図】



### 基本方針の概要

#### 1 基本的な方向

- ▶ 認定事業者がデータ利活用基盤として適切に機能するためには、医療情報の提供に関する**本人・患者や医療機関等の理解を得ることが不可欠**。
- ▶ 自らが受けた治療や保健指導の内容や結果を、データとして研究・分析のために提供し、その**成果が自らを含む患者・国民全体のメリットとして還元されることへの患者・国民の期待に応え**、ICTの技術革新を利用した治療の効果や効率性等に関する大規模な研究を通じて、**患者に最適な医療の提供や新産業の創出を実現**する。

#### 2 国が講ずべき措置

- ▶ 利活用の成果が医療・介護の現場に還元され、現場のデジタル化、ICT化、規格の整備等の取組とあわせて、利活用可能な医療情報が質的・量的に充実することにより、**産学官による利活用がさらに加速・高度化する好循環を実現**。
- ▶ 国が講ずべき措置：国民の理解の増進／情報システムの整備／人材育成に関する措置 など

#### 3 不当な差別、偏見その他の不利益が生じないための措置

- ▶ 医療機関等は、あらかじめ本人に通知し、本人が提供を拒否しない場合、認定事業者に対して医療情報を提供することができる(医療機関等から認定事業者への医療情報の提供は任意)
- ▶ 本人に対するあらかじめの通知については、**最初の受診時に書面で行うことを基本**。
- ▶ 本人との関係に応じて、より丁寧な形で通知を行うことは医療情報を提供する医療機関等の判断。
- ▶ 医療機関内での掲示、ホームページへの掲載等により、**いつでも医療情報の提供停止の求めが出来ること等を周知**。
- ▶ 既に提供された情報の削除の求めについては、本人を識別可能な情報は可能な限り削除。

#### 4 認定事業者の認定

- ▶ ・法の目的を踏まえ、**国民や医療機関等の信頼が得られ**、
- ▶ ・医療情報の取得から、整理、加工、匿名加工医療情報の作成、提供に至るまでの一連の対応を適正かつ確実に行うことにより、**我が国の医療分野の研究開発に資する事業者を認定**。
- ▶ 事業者の組織体制、人員、収集する医療情報、事業計画等に基づき総合的に判断。

実行状況(30年4月時点)

## ■ B.情報基盤(⑦⑰⑱⑲)

実行状況(29年7月時点)

### <臨床研究等ICT基盤構築・人工知能実装研究事業>

平成27年度から、AMEDにおいて同事業を開始し、大規模診療データ等の収集・利活用に関する研究や、医療ビッグデータ解析と人工知能による医療知能情報システム開発等の研究課題を4課題採択した。平成28年度からは、疾患・目的別データベースの共通プラットフォームの構築やデータベースの高度化等に関する研究等の計14課題を採択した。

### <ゲノム診断支援システム整備事業>

国立高度専門医療研究センター6施設に、「ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備し、ゲノム医療の提供を推進させる。具体的には、ゲノム解析結果を電子カルテ上へ登録する仕組み、ゲノム情報を用いた臨床的判断の支援提供等を行うシステム(ゲノム医療対応電子カルテシステム)を開発するものである。平成28年度はシステム構築をしている段階であり、今後登録状況を報告予定である。

### <医療等分野の識別子(ID)>

医療等IDの利用場面としては、病院・診療所間での患者情報の共有や、研究分野での活用(データの突合・収集)を想定している。2016(平成28)年度中に具体的なシステムの仕組み・実務等について検討を行った。

実行状況(30年4月時点)

### <臨床研究等ICT基盤構築・人工知能実装研究事業>

平成28年度から引き続き、大規模診療データ等の収集・利活用に関する研究や疾患・目的別データベースの共通プラットフォームの構築、並びにデータベースの高度化等に関する研究等、計16課題(うち1課題は平成29年度新規採択)を推進した。

### <ゲノム診断支援システム整備事業>

国立高度専門医療研究センター(6NC)に「ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備するため、平成29年度は、ゲノム医療に対応する電子カルテ機能の改良・拡充を行い、ゲノム診断の実装に向けた支援システムの開発、検証を継続した。

### <医療等分野における識別子>

- ・被保険者番号の個人単位化を含めた医療保険のオンライン資格確認の検討状況を受け、2018年3月に第1回「医療等分野情報連携基盤検討会」を開催し、医療等分野における識別子の在り方についての議論開始。
- ・2018年夏を目途に、医療等分野における識別子の在り方について結論を得る。
- ・2020年から医療等分野における識別子の本格運用開始を目指す。

課題

## 「臨床研究等ICT基盤構築・人工知能実装研究事業」採択課題

研究開発課題名		所属機関(代表機関)	研究開発 代表者	開始 年度
1	全国共同利用型国際標準化健康・医療情報の収集および利活用に関する研究	特定非営利活動法人 日本医療ネットワーク協会	荒木 賢二	H27
2	EHRを活用した臨床データベースによる糖尿病重症化・合併症発症リスク診断支援プログラムの開発	徳島大学 糖尿病臨床・研究開 発センター	松久 宗英	H27
3	医用知能情報システム基盤の研究開発	東京大学医学部附属病院	大江 和彦	H27
4	SS-MIX2 を基礎とした大規模診療データの収集と利活用に関する研究	一般財団法人 医療情報 システム開発センター	山本 隆一	H28
5	SS-MIX2規格の診療情報を中心とした生涯保健情報統合基盤の構築と利活用に関する研究	公益社団法人 日本医師会	石川 広己	H28
6	既存の診療情報と一体的に運用可能な症例登録システムの構築とアウトカム指標等の分析・利活用に関する研究	山口大学	石田 博	H28
7	医療の質向上を目的とした臨床データベースの共通プラットフォームの構築	慶應義塾大学	宮田 裕章	H28
8	電子カルテシステムを基盤とするCDISC 標準での効率的臨床研究データ収集システムネットワークの構築とその有効性の検証	大阪大学 医学部附属病院	野口 眞三郎	H28
9	新たなエビデンス創出のための次世代NDB データ研究基盤構築に関する研究	京都大学	黒田 知宏	H28
10	エビデンスの飛躍的創出を可能とする超高速・超学際次世代NDBデータ研究基盤構築に関する研究	医療経済研究・社会保険福祉協 会 医療経済研究機構	満武 巨裕	H28
11	人工知能による総合診療診断支援システムの開発	自治医科大学	永井 良三	H28
12	全国消化器内視鏡診療データベースと内視鏡画像融合による新たな統合型データベース構築に関する研究	日本消化器内視鏡学会	田中 聖人	H28
13	AI等の利活用を見据えた病理組織デジタル画像(WSI)の収集基盤整備と病理支援システム開発	日本病理学会	深山 正久	H28
14	画像診断ナショナルデータベース実現のための開発研究	九州大学	本田 浩	H28
15	遠隔精神科医療の臨床研究エビデンスの蓄積を通じたガイドライン策定とデータ利活用に向けたデータ ベース構築	慶應義塾大学	岸本 泰士郎	H28
16	次世代眼科医療を目指す、ICT／人工知能を活用した画像等データベースの基盤構築	筑波大学	大鹿 哲郎	H29



### 3) 社会的視点に関する課題への取組状況

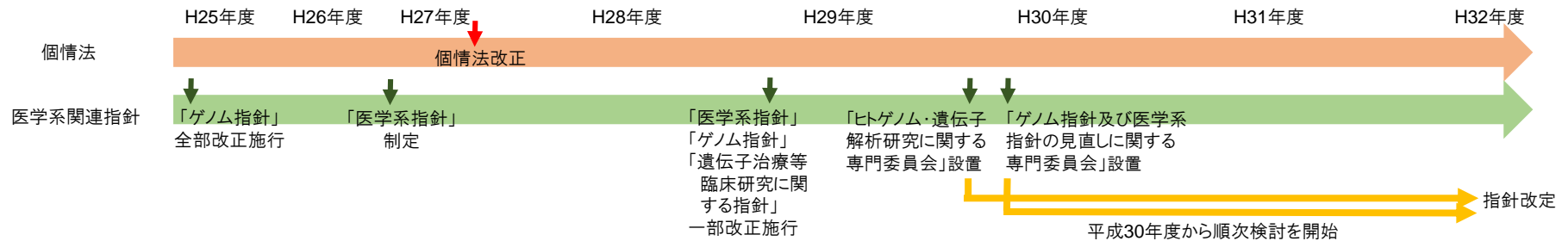
## ■ A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備(⑨⑩⑪〔⑫〕)

実行状況(29年7月時点)

- 個人情報の保護に関する法律(「個人情報法」)(平成27年9月改正)等により、個人情報の定義の明確化、個人情報の適正な流通の確保、パーソナルデータの利活用ができる環境の整備等が図られ、個人識別符号や要配慮個人情報等が新たに定義されたこと等を受け、医学研究における個人情報の適切な取扱いを確保するため、「医学研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議」で議論された以下の関連指針について見直しが行われ、平成29年5月30日に施行された。
  - ・ 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(「医学系指針」)
  - ・ ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(「ゲノム指針」)
  - ・ 遺伝子治療等臨床研究に関する指針

実行状況(30年4月時点)

- 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」については、前回から5年を目途とする見直しとして、個人情報法等の改正に直接関連しなかった意見(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・社会的観点に関する意見等)について、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に迅速に対応するため、平成30年度より文部科学省・厚生労働省・経済産業省の合同会議にて指針見直しの審議を開始すべく、内容の検討・調整を行い、平成30年2月に、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する専門委員会」(厚生労働省)、平成30年4月に「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会」(文部科学省)を設置し、検討を開始することとしている。



- 厚労省「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」において、DTCに関する議論を行った結果、以下の取組がされた。
  - ・ 経産省において、遺伝子検査ビジネスの質の確保のために取り組むべき事項(分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保)を「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」に追加(平成29年3月改正)
  - ・ 厚労省において、平成28年度厚生労働科学特別研究事業「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」(高田班)にて国内外の遺伝子検査ビジネスの事業実態、規制状況の調査研究を行った。調査において、遺伝子関連検査における、検査の質、科学的根拠、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保の重要性などが示された。

課題

## ■ B. 広報・普及啓発に関する対応(12)(13)

実行状況(29年7月時点)

- AMEDが支援する各事業においてニュースレターの発行やシンポジウムの開催による国民への理解促進を継続的に行う。また、ゲノム研究に関する国民理解に資する伝達手法及び情報発信コンテンツの作成に係る検討を開始した。
- 平成28年度厚生労働科学研究費補助金特別研究事業として、「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」(研究代表者:東京大学医科学研究所 武藤香織)を行った。ウェブ上でのアンケート(N=10,881)及び患者・家族へのヒアリング(N=26)を実施した。いずれの調査でも、懸念事項では行政機関や医療機関での不適切な遺伝情報の取扱いが最も多かった。ウェブ調査では、遺伝情報に基づく不利益をこうむった経験があるとの回答が一定程度認められた(回答者全体の3.2%)。具体的には、保険加入の拒否、学校や職場でのいじめ、交際相手や親族からの交際拒否等であり、その原因は家族歴が最も多かった。ヒアリング調査では、医療機関での守秘義務の徹底やプライバシー保護の強化が求められたほか、親族からの遺伝学的検査受検の強制等の経験が報告された。

実行状況(30年4月時点)

### ■ AMEDが支援する各事業での実行状況

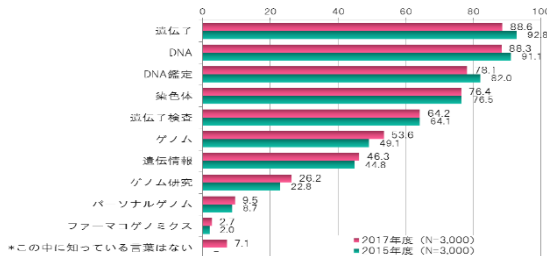
- ・ 研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査を行い、モニタリングを行った。
- ・ ゲノム研究に関する国民理解に資する伝達手法及び情報発信コンテンツの作成に係る検討を行った。
- ・ また、その成果等を発信するためのホームページを構築した。(平成30年度春に公開予定)
- ・ 各事業においてニュースレターの発行やシンポジウムの開催による国民への理解促進を行った。

「オーダーメイド医療の実現プログラム」

- ・ ニュースレター(2回:2.7万部配布)
- ・ シンポジウム(1回)
- ・ プレスリリース(7回)、論文数(17報)
- ・ BBJ保有試料検索システム公開

「東北メディカル・メガバンク計画」

- ・ ニュースレター等、各機構の活動を伝える印刷物(4回:総計約8.4万部)
- 計画に関する動画を制作(10本)、各所で上映
- 大規模な生命科学系の合同学会に出展すると共に、東北地方で行われた4回の学会でパネル出展や見学ツアーなどのタイアップ企画を開催。
- プレスリリース(17件)
- ブログ形式でのゲノム解析についての解説サイトを継続(アクセス数 約1600人/月)
- 小児向けの遺伝教育ツールを発行(2000部)
- 市町村等主催の健康フェスにブース出展(3回程度)
- 一般住民や保健推進委員を対象とした市町村等での健康講演(20回以上)



研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査



ホームページの構築(平成30年度春に公開予定)

AMED各事業におけるニュースレターの発行、シンポジウムの開催

- 保険会社における遺伝情報の取扱いについて、金融庁において調査した結果、一部の保険会社の約款や事業方法書等に、「遺伝」関連の文言が残っていたことが判明。ただし、いずれの会社からも、遺伝情報に基づく保険引受の審査等は現行の実務では行っていないとの報告があり、全ての会社が「遺伝」関連の文言を削除する手続きを平成29年末までに完了している。また、生命保険協会では、ゲノムリテラシーの向上のための研修会等の開催や、将来的なゲノム情報の取扱いについての研究・検討等に取り組む予定。

(参考資料)

クリニカルシーケンスの結果を解釈するために、多量の文献調査とDB検索が必要。

- ✓ 文献調査とDB検索の専門知識と経験が必要
- ✓ 調査の時間と労力が必要
- ✓ 専門外の文献調査にはより困難が伴う



MGeNDにより、各疾患領域のナレッジデータベースを有機的に結合

クリニカルシーケンスの結果を解釈するためにMGeNDを用いると、多量の文献調査とDB検索に掛かる作業を効率化・短縮でき、必要な知識を迅速に入手できる。

- ✓ 過去のゲノム診療の事例を参照できる
- ✓ 日本人に特有のゲノム変異を参照できる
- ✓ 臨床情報が一定のルールで整理されており使い易い



臨床ゲノム情報統合データベース

AIの活用：結果解釈の支援

論文およびデータベースに分散して存在する過去の膨大な研究成果の情報をDeep Learningで学習し、クリニカルシーケンス結果を解釈するためのアプリケーション情報を提供し、ゲノム診断を支援する。

日本の研究機関による日本人に特有の疾患原因変異の解析

データ登録管理委員会

データ共有への協力体制の整備

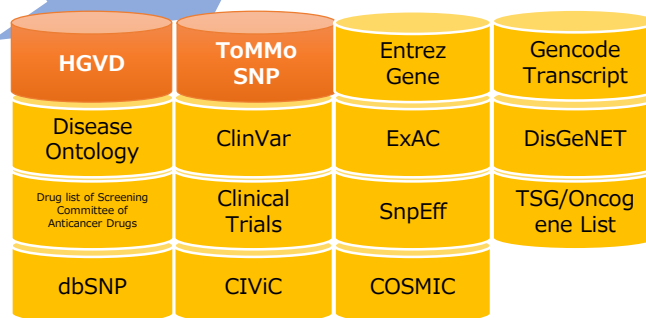
オールジャパンの研究体制

詳細な臨床情報を付加した疾患関連遺伝子変異情報



臨床ゲノム情報データストレージ

世界の標準的レファレンス知識のクロス検索



## 世界の標準的レファレンス知識

データベース名	内容
HGVD	京大が開発する日本人エキソームにおける標準的なバリエーションの頻度情報(1,208名の全エキソーム解析)
ToMMo SNP	東北大が開発する日本人ゲノムにおける標準的なバリエーションの頻度情報(4,000名の全ゲノム解析)
Entrez Gene Info	米国NCBIが開発する医科学領域の文献情報とゲノム情報の統合DB
Gencode Transcript (hg19 overlifted)	米国NHGRIが開発するヒト標準ゲノム配列の網羅的な機能アノテーション
Disease Ontology	米国Northwestern大学が開発する疾患・症状名と医療概念のオントロジー
ClinVar	米国NCBIが開発する疾患感受性ゲノム変異のDB
ExAC	米国NIGMSが推進しコンソーシアムが開発する全世界のヒト・エキソーム情報を集約したDB
DisGeNET	スペインPompeu Fabra大学が開発する疾患と遺伝子の関係についてテキストマイニング技術等を利用して統合
Drug list of Screening Committee of Anticancer Drugs	米国NIHが開発する抗がん剤の情報一覧
Clinical Trials	米国NIHが開発する米国内で実施されている全ての治験の網羅的な情報DB
Snpeff Annotation	米国Wayne State大学が開発するSNPの臨床的な機能を予測するプログラム開発とその予測結果のDB
MSS TSG/Oncogene List	米国Washington大学が開発するがん遺伝子とがん抑制遺伝子の予測プログラムと予測された遺伝子リスト
Gencode transcript metadata	米国NHGRIが開発するヒトの転写産物の網羅的な機能アノテーションのシソーラス
dbSNP VCF	米国NCBIが開発する世界最大のSNP DB
CIViC Variant	米国NCIが推進しコンソーシアムが開発するがん関連ゲノム変異情報を網羅的に集約するDB(バリエーション)
CIViC Evidence	米国NCIが推進しコンソーシアムが開発するがん関連ゲノム変異情報を網羅的に集約するDB(臨床情報)
Gencode Transcript	米国NHGRIが開発するヒトの転写産物の網羅的な機能アノテーション
cosmic occurrence	英国Sanger研究所が開発するがんの体細胞変異の情報を集約するDB

## 概要

被災地を中心とした15万人規模の健康調査の実施及びその結果の回付、医療関係人材の派遣による地域医療支援を行う。  
また、ゲノム情報を含む前向き住民コホートの形成と、そこで得た試料・情報によるバイオバンクの構築により医療研究基盤を提供する。

## 平成28～29年度の主な成果

### ○ コホート調査

- 1) ベースライン調査のリクルートを完了(総計157,158人)
- 2) 2017年より詳細二次調査を開始
- 3) コホート調査から得られた成果や地域との連携
  - 震災による家屋被害の程度と生活習慣・検査データへの影響
  - 北三陸ネットへの情報提供開始 等

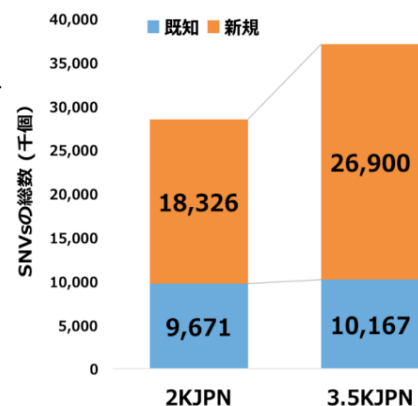
### 地域住民コホート調査 参加者数



### ○ ゲノム・オミックス解析

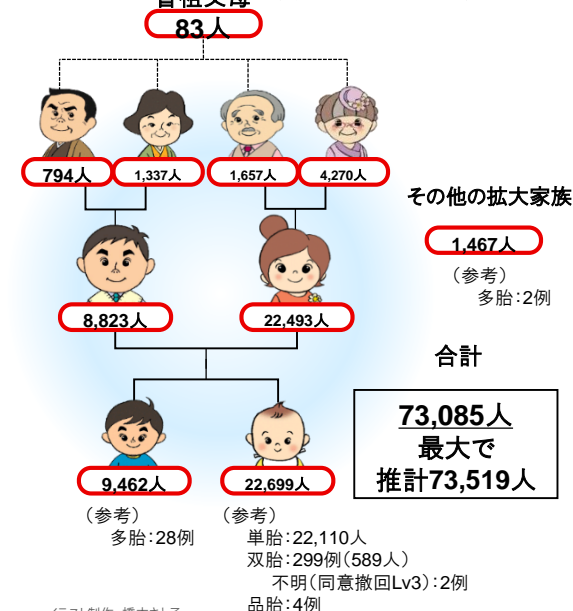
- 1) 3,554人分のリファレンスパネル(3.5KJPN)公開
- 2) 日本人基準ゲノム配列の新バージョン(JRGv2)の公開
- 3) 5,000人規模のオミックス解析結果の公開
- 4) ジャポニカアレイver2にアップグレード

3,554人分の全ゲノムリファレンスパネル公開  
SNVs約3,710万個のうち、新規\*1は約2,690万個



\*1ここでの既知とは国際SNPデータベースのversion 138に登録されているSNVsをさす。

### 三世代コホート調査 参加者数 曾祖父母 (新生児コホート)



イラスト制作 橋本さと子

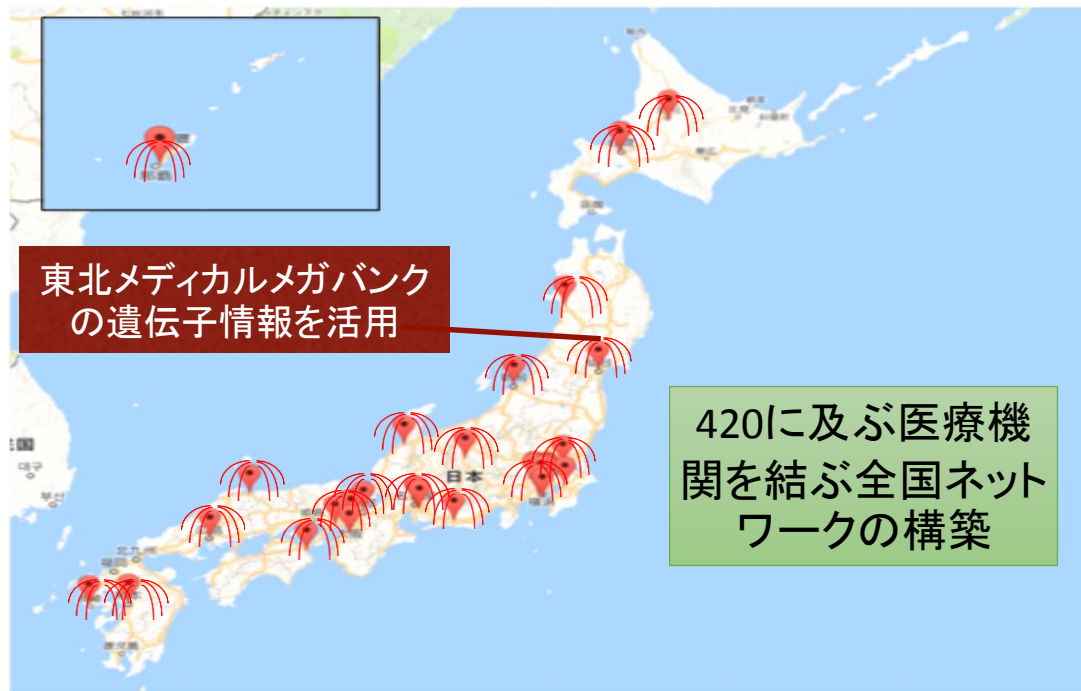
### ○ バイオバンク構築・データシェアリング

- 1) バイオバンク構築(2.3万人分の試料を収集)
- 2) 2.3万人分の生体試料・情報の分譲を開始  
ゲノム情報を血液・尿検査情報、アンケートの調査票由来の罹患歴、生活習慣情報等の健康調査情報と紐付けた統合的な情報
- 3) 3層オミックス参照パネルiMETHYLで公開中のデータの分譲開始

### ○ 次世代医療構築のための事業

- 1) 家族性高コレステロール血症を対象疾患とした遺伝情報の回付に関するパイロット研究(第2期)を実施(16名のバリエーション陽性者に結果を返却)

日本全国の診断がつかずに悩んでいる患者に対し、  
数少ない難病や、これまで知られていない新しい疾患を診断する取組

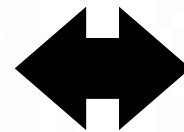
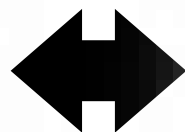
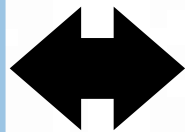


長年、病名も  
判らない患者  
(Diagnostic Odyssey)

研究のための  
遺伝子研究

3,400人以上の  
未診断患者の登録

- ✓ 遺伝学的解析を含めた臨床検討
- ✓ 800人以上の患者の解析結果を半年以内に返却
- ✓ 9例(未公開含め13例)の世界初の疾患



医療現場と研究をつなぎ、症状と遺伝子を結びつけ、データを共有=患者のための研究  
国際協力も実施=日本と米・欧・アジアとが協力して診断



# オーダーメイド医療の実現プログラム →ゲノム研究バイオバンク事業(平成30年度～)

## 目 標

個々にとって最適な医療(オーダーメイド医療)の実現のため、疾患バイオバンク及びゲノム情報等を活用し、疾患の発症原因及び薬の治療反応性・副作用等の関連遺伝子を同定・検証するとともに、ゲノム情報を生かした診断・治療に資する研究を推進する。  
平成30年度からは、我が国の3大バイオバンクの一つに位置付けられている**世界最大級の疾患バイオバンク**である**バイオバンク・ジャパン(BBJ)**について、ゲノム医療の実現に貢献するべく、**管理・運用を行うとともに、保有する試料・情報の利活用を促進する。**

## これまでの主な成果(オーダーメイド医療の実現プログラム)

- 51疾患、27万人(42万症例)(第1コホート:47疾患20万人、第2コホート:38疾患7万人)のDNA等の生体試料及び臨床情報を収集
- 延べ971件(67万サンプル)の配布を実施、内69件の外部機関(大学・研究機関:53件、企業:16件)を含んでいる。
- 1,276以上の疾患関連遺伝子候補及び薬剤関連遺伝子候補を発見、Nature(姉妹紙含む)73編を含む363編の論文を発表

## 背 景

- ゲノム医療実現推進協議会の中間取りまとめ(平成27年7月)において、平成29年度終了の「オーダーメイド医療の実現プログラム」において構築されたBBJについて、ゲノム医療研究を支える重要な研究基盤として、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築することが提言された。
- 平成30年度より5年間の実施予定で「ゲノム研究バイオバンク事業」を開始し、ゲノム医療の実現を推進する為に、これまで構築してきたBBJを他のバンク等と連携させ、利活用されるハブとして再構築する。

## 今後の取組

- BBJが保有する試料・情報をユーザーへ効果的に提供するためのデータベースや検索システム等の抜本的な改善
- ゲノム解析データを臨床情報・試料とともに提供できる仕組みの構築
- 51疾患、27万人(42万症例)の生体試料(DNA、血清等)や臨床情報・ゲノム情報の維持・管理
- 外部機関への生体試料等の配布
- 他のバイオバンク等の試料の受け入れ・管理・提供

## ゲノム研究バイオバンク事業 平成30年度新規採択課題

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
利活用を目的とした日本疾患バイオバンクの運営・管理	東京大学 医科学研究所	村上 善則

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳)

1-1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

平成28年度 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先端ゲノム研究開発」採択課題

(1)多因子疾患研究  
(2)基盤研究開発

タイプA(大規模ゲノム解析を伴う研究)

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者	テーマ
糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト	東京大学 大学院医学系研究科	門脇 孝	(1)
精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究	国立研究開発法人 理化学研究所 統合生命医科学研究センター	蒔田 泰誠	(1)
ヒトゲノムDe Novo情報解析テクノロジーの創出	東京大学 大学院新領域創成科学研究科	森下 真一	(2)
多因子疾患の個別化予防・医療を実現するための公開統合ゲノム情報基盤の構築	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	山本 雅之	(2)

タイプB

精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究	国立研究開発法人 理化学研究所脳科学総合研究センター	加藤 忠史	(1)
パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究	神戸大学 大学院医学研究科	戸田 達史	(1)
日本人全ゲノム情報を基盤とした多因子疾患関連遺伝子の同定を加速する情報解析技術の開発と応用	東京大学 大学院医学系研究科	徳永 勝士	(2)
先進的シーケンス情報解析技術基盤の開発	京都大学 大学院医学研究科	藤本 明洋	(2)

平成30年度 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先端ゲノム研究開発」採択課題

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者	テーマ
マルチオミクス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現	東京大学医学部附属病院	小室 一成	(1)
精緻な疾患レジストリーと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立	川崎医科大学腎臓・高血圧内科学	柏原 直樹	(1)

平成28年度 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「先導的ELSI研究」採択課題

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
学際連携に基づく未来志向型ゲノム研究ガバナンスの構築	大阪大学 大学院医学系研究科	加藤 和人

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑲⑳㉑㉒)  
1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

平成28年度臨床ゲノム情報統合データベース整備事業採択課題

希少・難治性疾患領域

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
希少・難治性疾患領域における臨床ゲノムデータストレージの整備に関する研究	慶應義塾大学	小崎 健次郎
希少・難病分野の臨床ゲノム情報統合データベース整備	東京大学	辻 省次

がん領域

ゲノム創薬・医療を指向した全国規模の進行固形がん、及び、遺伝性腫瘍臨床ゲノムデータストレージの構築	国立がん研究センター	中釜 斉
がん領域における臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究	名古屋医療センター	堀部 敬三
大規模ゲノム医療体制の確立と知識データベースの構築	東京大学	宮園 浩平
国内完結型がんクリニカルシーケンスの社会実装と統合データベース構築およびゲノム医療人材育成に関する研究開発	京都大学	武藤 学

感染症領域

ヒトとウイルスのゲノム情報と臨床情報の統合によるHTLV-1関連疾患の診療支援全国ネットワークの確立	京都大学	松田 文彦
B型肝炎に関する統合的臨床ゲノムデータベースの構築を目指す研究	国立国際医療研究センター	溝上 雅史
HIV感染症に関する臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究	国立感染症研究所	俣野 哲朗

認知症・その他領域

感覚器障害領域を対象とした統合型臨床ゲノム情報データストレージの構築に関する研究	信州大学	宇佐美 真一
認知症臨床ゲノム情報データベース構築に関する開発研究	大阪市立大学	森 啓

臨床ゲノム情報統合データベース整備に関する研究

ゲノム医療を促進する臨床ゲノム情報知識基盤の構築	京都大学	奥野 恭史
ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築	国立国際医療研究センター	溝上 雅史
真に個別患者の診療に役立ち領域横断的に高い拡張性を有する変異・多型情報データベースの創成	慶應義塾大学	小崎 健次郎

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳㉑㉒)

1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業

平成28年度ゲノム医療実用化推進研究事業採択課題

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
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	国立研究開発法人国立がん研究センター	中釜 斉
チオプリン不耐例を判別するNUDT15 R139C遺伝子多型検査キットの開発を軸とした炎症性腸疾患におけるゲノム医療実用化フレームワークの確立	東北大学	角田 洋一
スプライシング操作化合物を対象としたファーマコゲノミクス解析に基づく遺伝性難病治療薬の開発研究	京都大学	萩原 正敏
HER2陽性乳癌に対する手術省略を目指したバイオマーカー開発研究	国立がん研究センター	向井 博文

平成29年度ゲノム創薬基盤推進研究事業採択課題

A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
バイオバンク及びゲノム医療に係る検査の品質・精度の国際的基準構築と実施、及びバイオバンクの連携体制構築に関する研究	慶應義塾大学	増井 徹
医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究	京都大学	小杉 眞司
ゲノム医療従事者の育成プログラム開発	岡山大学	豊岡 伸一

B. ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究

研究開発課題名	所属機関(代表機関)	研究開発代表者
核酸医薬創薬に資する霊長類RNAデータベースの構築	理化学研究所	河合 純

2. 各論

1) 医療実装に資する課題

(1) 検査の品質・制度管理

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LDTに関する検討

・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。

・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LDT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。

(2) ゲノム医療提供機関の整備

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)

・「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が必要である。

・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。

・遺伝性難病の中でどの疾患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。

(3) 検査の実施機関

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

・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。

・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。

(4) 人材の教育・育成

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

・「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。

・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。

(5) カウンセリング体制の整備

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

・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)。

・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。

・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。

(6) 検査の費用負担

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

・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。

・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。

・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。

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 ⑰ 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>⑱ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備 ⑲ 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>⑳ (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>㉕ 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 ㉖ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用 ㉗ 必要なコンピューターリソースの整備 ㉘ 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(26) 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。