

■ 第10回協議会でいただいたご指摘（全体版）

■ 資料3 - 1

		A.医療	B.中間	C.研究
医療 実装	提供体制	<p>難病 A1)難病NWのカウンセラーと主治医の役割分担は適切か。 A2)難病NWで得られる臨床情報やゲノム情報も集約されるのか。</p> <p>他 A3)がん/難病以外の一般の診療提供体制でのゲノム医療体制の整備も必要ではないか。</p>		
	検査体制	がん	<p>B1)がんゲノム医療連携病院のデータも集約されているのか。 B2)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータが収集されないのではないか。</p>	
		難病	<p>A4)解釈の品質管理の担保は、どのようにされているのか。(特にエキスパートパネルがない医療機関の対応) A5)(保険外の)検査体制の今後の方針。(研究事業に依拠する現在の体制は限界であり、研究/先進医療/自費等を明確にすべきではないか。)</p>	<p>B3)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータの収集されないのではないか。 B4)(8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)未解明の疾患に関する研究はどのように行うのか。</p>
	人材育成	<p>A6)看護協会の人材育成の取組状況如何。 A7)一般的なゲノム医学教育も重要ではないか。 A8)バイオインフォマティクソン養成について、大学の自主的判断に任せるだけでよいのか。 A9)特定機能病院等の高度な医療を提供する病院の要件に、バイオインフォマティクソン等のゲノム医療の従事者の配置を追加することは、検討してはどうか。</p>	<p>B5)バイオバンク管理者の育成も重要であり、検討が必要ではないか。 B6)研究者としてのバイオインフォマティクソン養成の検討も必要ではないか。 B7)データサイエンティスト養成(学部を新設をした大学もあり、CSTIでインセンティブ含めて検討中だが)の現状について。</p>	
	費用負担	A10)難病の保険収載の手法を検討すべきではないか。(通常の保険収載のプロセスだけでなく、他の方策も検討してはどうか)		

■ 資料3 - 2

研究	ゲノム医療実現推進PF事業	C3)ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。 C4)遺伝性がはっきりしない多因子疾患の研究(予算)規模が小さいため、効果が出ていないのではないか。
	臨床ゲノム情報統合DB事業	C5)ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。 C6)登録データの不足について、原因は何か、また、改善するための方策は何か。 C7)事業の継続性及び戦略の見直しが必要ではないか。
	バイオバンクの利活用	C8)疾患別コホート(バンク)が必要ではないか。

■ 資料3 - 3

社会的 視点	医療とDTC	D1)遺伝子検査のうち、医療として行うものとDTCで行うもの考え方について。(例えば家族性乳がんもDTCの中で実施されている現状についてどのように考えるのか。) D2)DTCのゲノムデータの共通利用についてどのようにしていくべきか。
	遺伝情報の取扱い	<p>金融庁 D3)保険会社における遺伝情報の取扱いについての対応を検討すべきではないか。</p> <p>厚労省 D4)産業医が健康診断などで就労者の遺伝情報(遺伝性疾患の家系である事実、家族歴を含む)を知り得た場合(①就労者への対応/②雇用主への報告の義務等)の対応に規定はあるのか。</p>

第10回協議会でいただいたご指摘への
対応方針
(医療実装に資する課題)

平成30年6月14日

■ 第10回協議会でいただいたご指摘への対応方針（医療実装に資する課題）

		A.医療	B.中間	C.研究	
医療実装	提供体制	<p>難病</p> <p>A1)難病NWのカウンセラーと主治医の役割分担は適切か</p> <p>A2)難病NWで得られる臨床情報やゲノム情報も集約されるのか。</p>			P 3
	他	A3)がん/難病以外の一般の診療提供体制でのゲノム医療体制の整備も必要ではないか。			
	がん		<p>B1)がんゲノム医療連携病院のデータも集約されているのか。</p> <p>B2)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータが収集されないのではないか。</p>		P 5
	難病	<p>A4)解釈の品質管理の担保は、どのようにされているのか。(特にエキスパートパネルがない医療機関の対応)</p> <p>A5)(保険外の)検査体制の今後の方針。(研究事業に依拠する現在の体制は限界であり、研究/先進医療/自費等を明確にすべきではないか。)</p>	<p>B3)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータの収集されないのではないか。</p> <p>B4)(8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)未解明の疾患に関する研究はどのように行うのか。</p>	<p>(オミックス解析拠点事業)</p> <p>C1)メタボロミクス、プロテオミクス、エピゲノムのメチローム等のゲノミクス以外のオミックス検査について、収集されているか。</p> <p>C2)信頼性のあるメタボロミクスのバイオマーカーを疾患診断にどの程度使えるか評価すべきではないか。</p>	P 7,8
	人材育成	<p>A6)日本看護協会の人材育成の取組状況如何。</p> <p>A7)一般的なゲノム医学教育も重要ではないか。</p> <p>A8)バイオインフォマティシャン養成について、大学の自主的判断に任せるだけでよいのか。</p> <p>A9)特定機能病院等の高度な医療を提供する病院の要件に、バイオインフォマティシャン等のゲノム医療の従事者の配置を追加することは、検討してはどうか。</p>	<p>B5)バイオバンク管理者の育成も重要であり、検討が必要ではないか。</p> <p>B6)研究者としてのバイオインフォマティシャン養成の検討も必要ではないか。</p> <p>B7)データサイエンティスト養成(学部を新設をした大学もあり、CSTIでインセンティブ含めて検討中だが)の現状について。</p>		P 10,11
費用負担	A10)難病の保険収載の手法を検討すべきではないか。(通常の保険収載のプロセスだけでなく、他の方策も検討してはどうか)				P 13

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)

難病対策要綱
(昭和47年10月)

難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)成立(平成26年5月)・施行(平成27年1月)

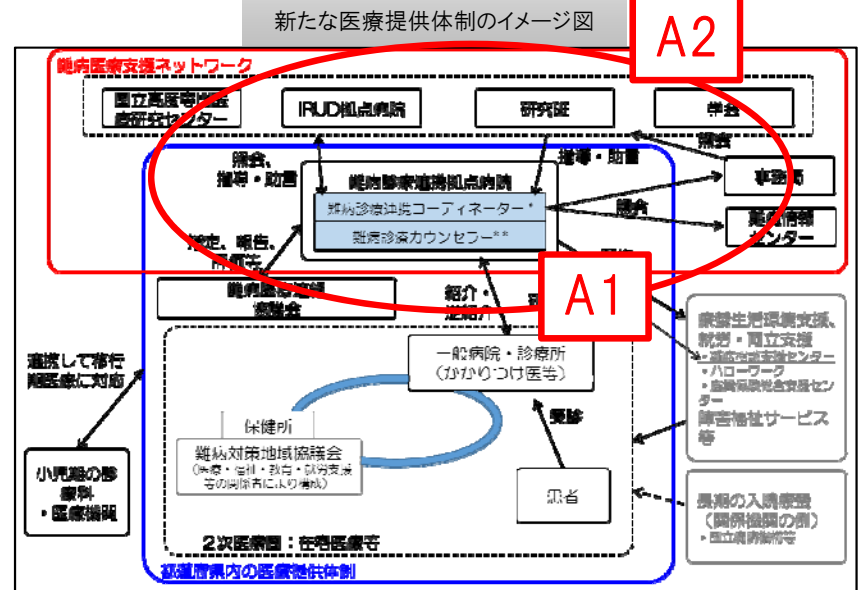
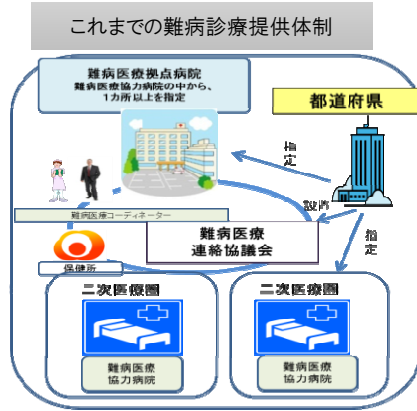
難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(難病対策基本方針)(平成27年)

- 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。

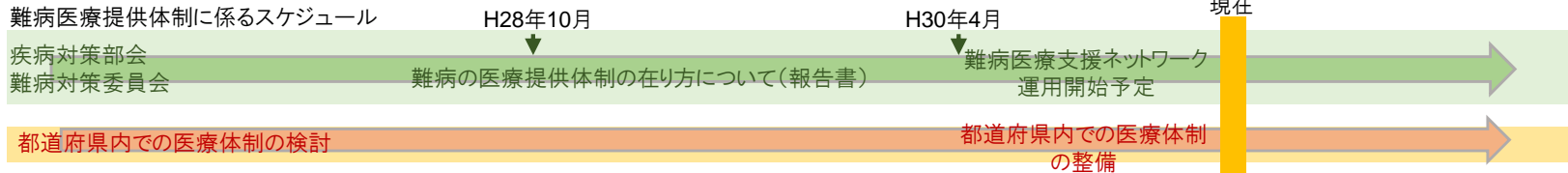
難病医療提供体制整備事業
(平成10年～)

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)



* 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)



- 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。

実行状況(29年7月時点)

実行状況(30年4月時点)

課題

- まずはゲノム医療による恩恵の大きいがん、難病領域において診療体制の構築を進めているが、それ以外の疾患については、今後のゲノム研究の進捗等を勘案しながら整備を行うこととする。
- 特に難病領域においては、診断体制が研究事業に依拠しているのが現状だが、④検査体制の在り方と併せてビジネス構築も検討する必要がある。

■ 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)

難病

	ご指摘	対応方針等	担当
A1	難病医療支援ネットワーク内でのカウンセラーと主治医による説明に対する役割分担は適切か。	<p>難病診療カウンセラーの主な役割は、難病診療連携拠点病院において、難病が疑われながらも診断がつかない患者からの相談を受け、必要に応じ、難病診療連携コーディネーターを介して、適切な医療機関等に相談・紹介を行うこととしている。</p> <p>一方、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 平成30年2月)において、「遺伝学的検査の説明及び同意・了解の確認は原則として主治医が行う」としており、遺伝学的検査の実施に伴う遺伝カウンセリングに関しては、主治医が臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等と連携して、結果説明を行う。</p>	厚労省
A2	難病医療支援ネットワーク内で得られる臨床情報やゲノム情報も集約されるのか。	<p>難病医療支援ネットワークを構成する施設・研究班における臨床情報及びゲノム情報の収集については、以下のとおり。</p> <p>・AMED事業(IRUD拠点病院・解析センター/オミックス解析拠点/AMED研究班)では、データシェアリングポリシーに則り、各研究班より提出された疾患名と病的遺伝子変異情報を「MGeND(AMED臨床ゲノム情報統合データベース事業)」に、臨床情報・ゲノム情報を「難病プラットフォーム(AMED難治性疾患実用化研究事業)」に、集約することとしている。</p> <p>・厚労研究班では、データシェアリングポリシーは定めていないが、難病プラットフォームへの自主的共有を促すため、AMEDにおいてレジストリ構築・運営支援を行うこととしている。</p> <p>・国立高度専門医療研究センターが行うインハウス研究では、データシェアリングポリシーは定めておらず、集約していない。</p> <p>なお、非制限公開については、まずAMED事業のうち「MGeND(臨床ゲノム情報統合データベース事業)」において義務付けを行っている。</p>	厚労省
A3	がん/難病以外の一般の診療提供体制でのゲノム医療体制の整備も必要ではないか。	<p>まずはゲノム医療による恩恵の大きいがんと難病領域において診療提供体制の構築を進めているが、その他の疾患については、今後のゲノム研究の進捗を勘案しつつ、整備を行うこととする。</p>	厚労省

■ 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・組織に局限し、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

B1

B2



■ 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

がん

	ご指摘	対応方針等	担当
B1	がんゲノム医療連携病院のデータも集約されているのか。	がんゲノム医療中核拠点病院のみならず、がんゲノム医療連携病院においても、遺伝子パネル検査の情報等を収集・管理・提供することを要件としており、データはがんゲノム情報管理センターに集約される。	厚労省
B2	保険収載されると(義務がないので)ゲノムデータが収集されないのではないか。	パネル検査が保険収載された場合は、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療連携病院にて行うことを想定しており、データはがんゲノム情報管理センターに集約することになる。現時点では、それ以外の医療機関で保険収載されたパネル検査が行われることは想定していないため、データ収集に関する検討はしていない。	厚労省

■ 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

難病

	ご指摘	対応方針等	担当
A4	<p>解釈の品質管理の担保は、どのようにされているか。(特にエキスパートパネルがない医療機関の対応)</p>	<p>衛生検査所からの検査結果報告時には、主治医がエキスパートパネルに代わる診断の品質管理を担保できるように、原則として、その疾患の専門医(研究班、学会など)が検査結果の解釈に協力する体制をとり、解釈の質を確保している。</p> <p>また、AMED「ゲノム創薬基盤推進研究事業」の「ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究」の中で、ゲノム医療エキスパートカンファレンスの標準化についての研究を行っており、データを解釈できる人材の育成について引き続き検討していく。</p>	厚労省
A5	<p>(保険外の)検査体制の今後の方針如何。(研究に依拠する現在の体制は限界であり、研究/先進医療/自費等を明確にすべきではないか)</p>	<p>検査については、有用性等の一定のエビデンスが蓄積されたものについて検討し、保険収載している。また、保険収載に向けた評価を行うものについて、保険医療機関からの申請に応じて、先進医療として保険診療と併用して実施することが可能である。厚生労働省としては、現在、研究事業の中で行われている難病の検査についても、医療上有用なものについては、保険医療機関からの申請に基づき、この仕組みを利用して、今後現場で実装していくことを目指している。</p>	厚労省
B3	<p>保険収載されると(義務がないので)ゲノムデータが収集されないのではないか。</p>	<p>保険収載され、研究体制に依拠した遺伝子解析ではなくなった場合のゲノムデータの収集については、義務ではないものの、実際には、難病については解析が容易でなく、研究者との連携が必要となることからデータの収集は行われると考えている。現状では、臨床シーケンスを実施したデータについては、保険収載の有無に係らず、臨床ゲノム情報統合データベースMGeNDIに集約することとしている。</p>	厚労省
B4	<p>(8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)未解明の疾患に関する研究はどのように行うのか。</p>	<p>現在、難治性疾患政策研究事業(厚労科研)、難治性疾患実用化研究事業(AMED事業)のIRUD、IRUD beyond及びオミックス解析拠点で実施しており、今後も上記で継続して行っていく。</p>	厚労省

■ 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

難病

	ご指摘	対応方針等	担当																				
C1	<p>メタボロミクス、プロテオミクス、エピゲノムのメチローム等のゲノミクス以外のオミックス検査について、収集されているか。</p>	<p>各オミックス解析拠点において、対象疾患に応じて、プロテオミクス、エピゲノムのメチローム、メタボローム等のオミックス情報を収集・保持している(図1)。収集されたデータは、データシェアリングポリシーに則り、平成30年度以降は難病プラットフォーム(AMED難治性疾患実用化研究事業)へ情報集約される。</p> <p>(図1) オミックス解析拠点と主な研究内容</p> <table border="1" data-bbox="672 502 1993 742"> <thead> <tr> <th>オミックス拠点</th> <th>主な研究内容</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>国立成育医療研究センター(松原班)</td> <td>小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等</td> </tr> <tr> <td>東京大学(辻班)</td> <td>神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等</td> </tr> <tr> <td>東京大学(宮野班)</td> <td>突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング</td> </tr> <tr> <td>国立病院機構東京医療センター(岩田班)</td> <td>遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等</td> </tr> <tr> <td>国立精神・神経医療研究センター(西野班)</td> <td>筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析</td> </tr> <tr> <td>横浜市立大学(松本班)</td> <td>遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等</td> </tr> <tr> <td>名古屋大学(荻班)</td> <td>ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等</td> </tr> <tr> <td>名古屋大学(祖父江班)</td> <td>ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞</td> </tr> <tr> <td>京都大学(松田班)</td> <td>HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析</td> </tr> </tbody> </table>	オミックス拠点	主な研究内容	国立成育医療研究センター(松原班)	小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等	東京大学(辻班)	神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等	東京大学(宮野班)	突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング	国立病院機構東京医療センター(岩田班)	遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等	国立精神・神経医療研究センター(西野班)	筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析	横浜市立大学(松本班)	遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等	名古屋大学(荻班)	ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等	名古屋大学(祖父江班)	ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞	京都大学(松田班)	HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析	厚労省
オミックス拠点	主な研究内容																						
国立成育医療研究センター(松原班)	小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等																						
東京大学(辻班)	神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等																						
東京大学(宮野班)	突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング																						
国立病院機構東京医療センター(岩田班)	遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等																						
国立精神・神経医療研究センター(西野班)	筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析																						
横浜市立大学(松本班)	遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等																						
名古屋大学(荻班)	ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等																						
名古屋大学(祖父江班)	ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞																						
京都大学(松田班)	HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析																						
C2	<p>信頼性のあるメタボロミクスのバイオマーカーを疾患診断にどの程度使えるか評価すべきではないか。</p>	<p>バイオマーカーの評価の必要性は認識しているものの、現時点ではメタボローム解析の結果の誤差が大きいことから、疾患診断への応用は困難である。臨床への実装に向け、メタボロミクス技術(目的に応じた検体の採取法、管理、アッセイ、解析、データ変換、マイニングなどのそれぞれのプロセス)を標準化し、解析結果の誤差を最小化することが必要である。さらには、上記プロセスの自動化が重要である。</p>	厚労省																				

■ 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

㉒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

(短期的課題)

- 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。
- (済) ●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。
- (済) ●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。

(長期的課題)

- 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**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。

バイオインフォマティシャン

(短期的課題)

- (実施) ■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。
- 「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アン**の資質について検討すること。

(長期的課題)

- 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**医学的知識を持つバイオインフォマティシアン**の養成を検討すること。
- 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**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な要件について検討**すること。

遺伝カウンセラー

(短期的課題)

- (済) ■「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。
- 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。

(長期的課題)

- 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**診療領域や地域偏在への対応**、又、カウンセラーの**資質の客観的評価等必要要件**について検討すること。
- 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。

コーディネーター

(短期的課題)

- 厚労省「がんゲノム医療従事者研修事業」により人材く育成を確実に進めること。

(長期的課題)

- がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、**指定要件の整理を適宜検討**すること。

医療従事者

(短期的課題)

- (実施) ■「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。
- (実施) ■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。

(長期的課題)

- さらにゲノム医療が一般化する過程において、**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**について必要な見直しを検討すること。

雇用の拡充・待遇面の改善

(短期的課題)

- (実施) ■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。

(長期的課題)

- (済) ■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。
- さらにゲノム医療が一般化する過程において、**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**について必要性も含めて検討すること。
- 職種の国家資格化**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。

■ 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

	ご指摘	対応方針等	担当
B5	バイオバンク管理者の育成も重要であり、検討すべきではないか。	<p>文科省では、「東北メディカル・メガバンク計画」等のバイオバンクを維持・管理する事業の中においてOJTで必要な人材育成をしているところ。引き続き、バイオバンクの維持・管理に必要な人材を育成してまいりたい。</p> <p>厚労省では、品質が確保されたバイオバンクの構築やバンク機能を十分に発揮するためには、バイオバンクに係る業務の人材育成は重要な課題と認識しており、NCにおいても各施設で育成に努めている。具体的には、専属のシステム・エンジニア、品質管理マネージャー、試料の収集及び提供を行うコーディネーター等の育成や、管理者や職員向けに、検体管理や情報管理のあり方等について情報を得られる環境を構築した。</p>	文科省 厚労省
B6	研究者としてのバイオインフォマティクスの養成の検討も必要ではないか。	A8のとおり、まずは人材の育成を進めており、ゲノム医療の今後の状況に応じ、必要な取組を検討してまいりたい。	文科省
B7	データサイエンティスト養成については(新たに学部を設置した大学もあり、CSTIでインセンティブを含めて検討中であるが、)検討状況如何。	<p>総合科学技術・イノベーション会議において、医療分野に限らず、データサイエンティストが不足しているという認識を持っており、統合イノベーション戦略の検討を行っているところ。</p> <p>文部科学省では、①学問分野を問わず初年次の学部学生を主な対象に、基礎的な数理的思考やデータ分析・活用力を身に付けさせるための標準カリキュラムの全国展開の推進、②実課題による実践的な教育などによる展開力・コミュニケーション能力を養う産官学による教育体制の構築、プログラム・教材の開発・実施によるデータサイエンティストの育成、③データサイエンスに関する新たな分析手法の開発など探求力・研究力を養う教育プログラムの開発・展開等、社会のニーズに応じた能力を有した人材育成を検討・実行してまいりたい。</p> <p>経済産業省では、①産業界において生物実験に携わるウェット人材や、産学のポストドクター等を対象に、バイオインフォマティクスの基礎的な思考やゲノム配列情報やタンパク情報等の生物ビッグデータの解析と活用力を身につけさせるための標準スキルを策定し、②そのスキル習得のための演習を含めた実践的なプログラムを開発するとともに、③文科省の職業実践力育成プログラム等と連動しながら、第四次産業革命スキル習得講座認定制度等を活用した教育講座の体制作りと運営を、産学官連携で推進することにより、産業界のニーズをふまえたバイオインフォマティクス人材・バイオ分野のデータサイエンティストの育成に向けた検討に着手している。</p>	文科省 経産省

■ 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。

(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)」を發出し、がんゲノム医療を含めた適応の要件を定めた。

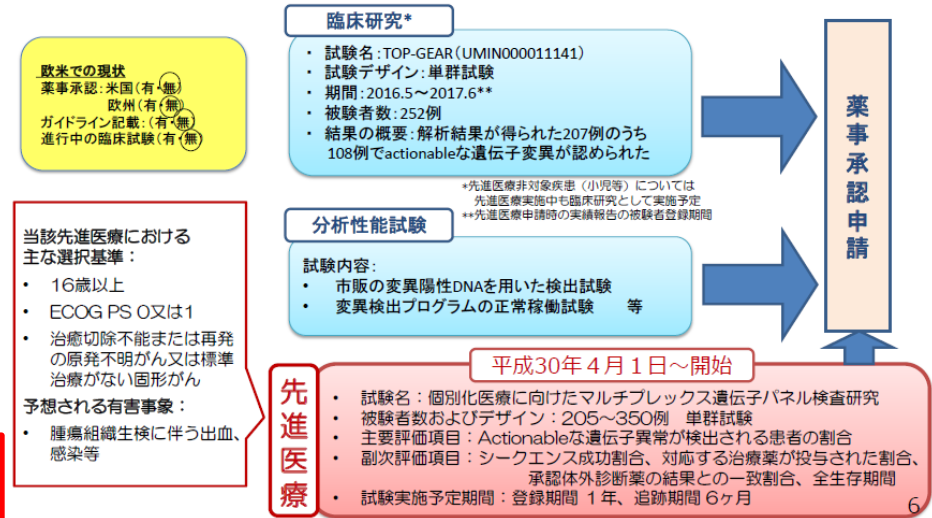
(厚労省):保険

- 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



実行状況(30年4月時点)

A10

課題

- 遺伝子パネル検査の保険適用を進める。
- 今後は、指定難病への疾病の追加を検討するとともに、難病の遺伝学的検査の保険収載対象疾病の拡大方策について検討する。

■ 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

	ご指摘	対応方針等	担当
A10	<p>難病の保険収載の手法を検討すべきではないか。 (通常の保険収載のプロセスだけではなく、他の方策も検討してはどうか)</p>	<p>薬事承認を得た検査の保険適用については、これまでも随時行っている。また、診療報酬改定に合わせて、先進医療を経た技術の医療技術評価分科会での保険適用検討も行っている。</p> <p>平成28年度及び平成30年度の診療報酬改定においては、指定難病の診断に必要な遺伝学的検査に関して関連学会が作成した「遺伝学的検査の実施に関する指針」を遵守して、検査を実施することで、遺伝学的検査の有効性等を担保できることを踏まえ、当該検査の対象疾患を拡充してきたところである。今後も、難病の検査の保険適用については、中央社会保険医療協議会での議論を踏まえ、必要に応じて検討していくこととしており、それ以外の方策については、現在、計画していない。</p>	厚労省

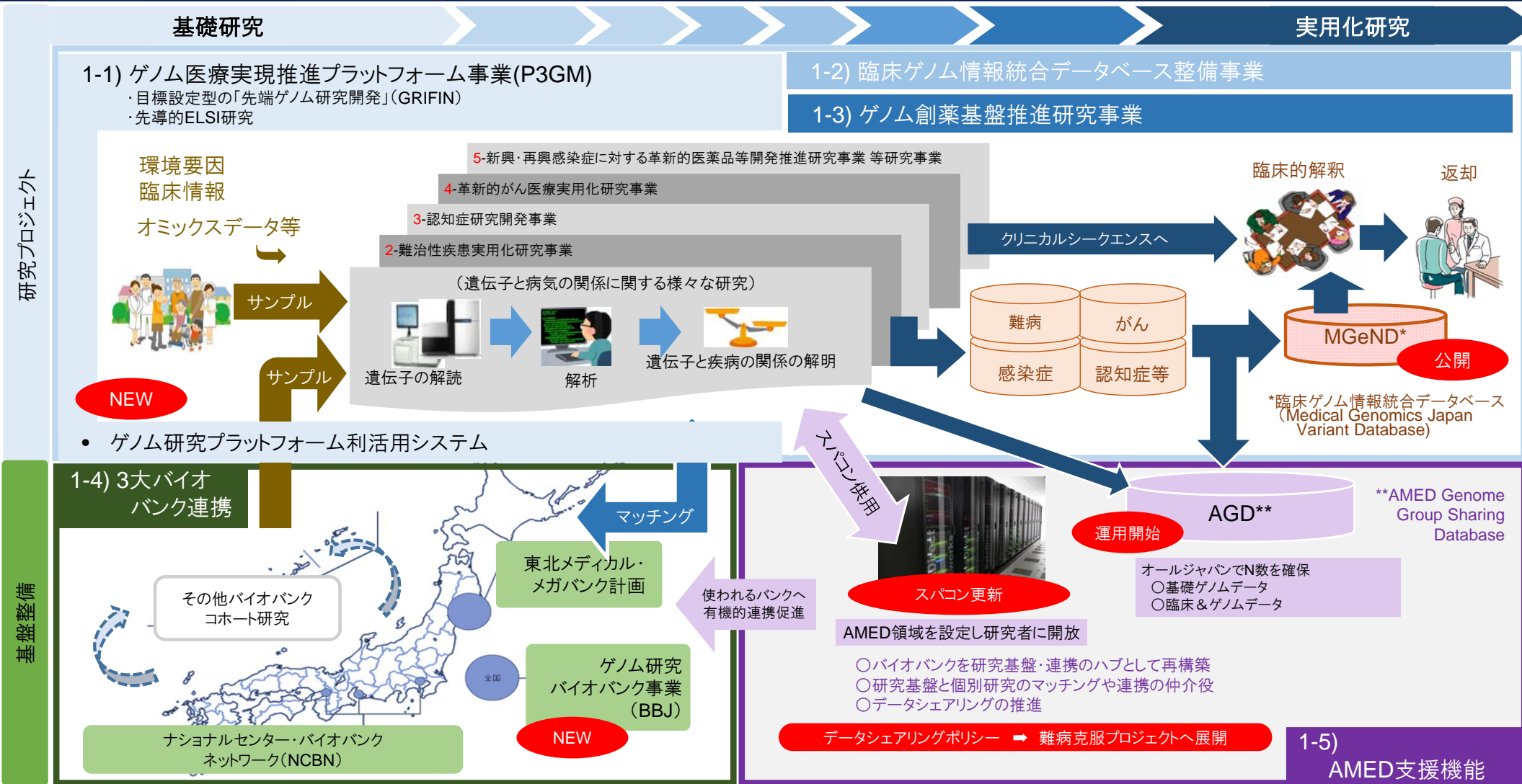
第10回協議会でいただいたご指摘への 対応方針 (研究に関する課題)

平成30年6月14日

■ 第10回協議会でいただいたご指摘への対応方針（研究に関する課題）

研究	ゲノム医療実現推進PF事業	<p>C3)ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・「がんや難病の一部等の単一遺伝子疾患」については「5年以内の医療実用化」に資する研究を、 ・「糖尿病や認知症(遺伝性を除く)」等の多因子性疾患については「実用化に向けた臨床研究への5年以内の移行」に資する研究課題に注力して推進を行うこととして進捗を確認する。 <p>C4)遺伝性がはっきりしない多因子疾患の研究(予算)規模が小さいため、効果が出ていないのではないかな。</p>	P 4
	臨床ゲノム情報統合DB事業	<p>C5)ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・「がんや難病の一部等の単一遺伝子疾患」については「5年以内の医療実用化」に資する研究を、 ・「糖尿病や認知症(遺伝性を除く)」等の多因子性疾患については「実用化に向けた臨床研究への5年以内の移行」に資する研究課題に注力して推進を行うこととして進捗を確認する。 <p>C6)登録データの不足について、原因は何か、また、改善するための方策は何か。</p> <p>C7)事業の継続性及び戦略の見直しが必要ではないかな。</p>	P 7
	バイオバンクの利活用	<p>C8)疾患別コホート(バンク)が必要ではないかな。</p>	P 11

【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)



	H28年度	H29年度	H30年度
データシェアリングの推進			
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(⑤⑬⑯⑲⑳㉑)
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

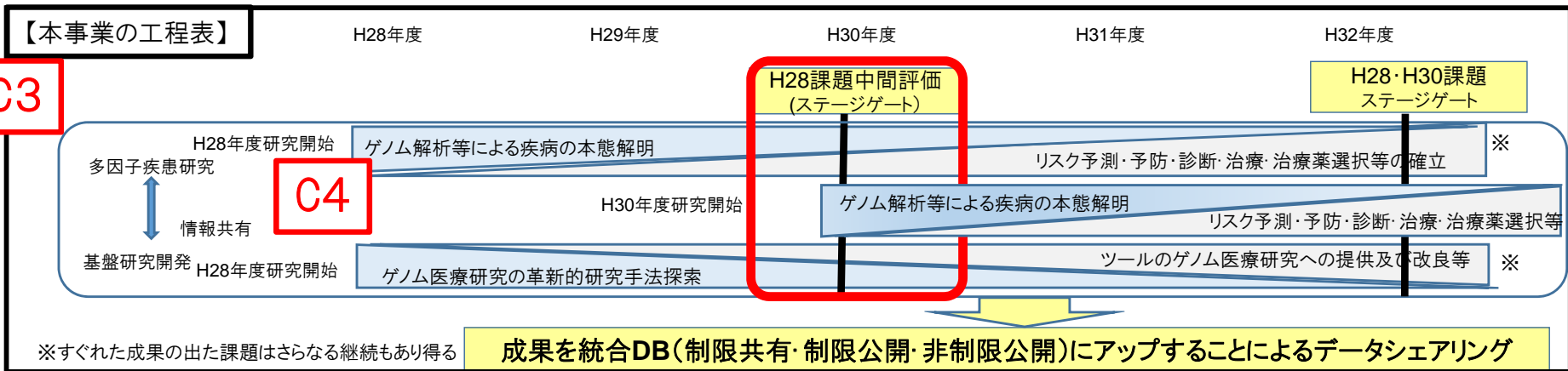
ゲノム研究の現場において、停滞を生じさせうる倫理的・法的・社会的課題解決にむけた事例研究等

<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

実行状況(30年4月時点)

■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)



- 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(⑤⑬⑭⑲⑳㉑)
1-1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

	ご指摘	対応方針等	担当
C3	ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。	<p>先端ゲノム研究開発(多因子疾患研究)として、現在、6課題を進めている。</p> <p>■平成28年度採択の4課題は以下のとおり。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・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 ・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 ・精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究 ・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 <p>診断法の確立、治療法の選択、発症リスク予測モデルの構築、予防法の確立のために、全ゲノムシーケンスやオミックス解析等により、疾患関連因子やバイオマーカー候補、治療技術シーズの探索、検証を行っているところ。</p> <p>現在3年目であり、本年度に中間評価を実施し、5年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行を目指して進捗確認を行う。</p> <p>■平成30年度公募では、公募要領において、「糖尿病の重症化、循環器疾患に重点を置き〔中略〕疾患を層別化し、疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を新規に採択」することを明記した。採択の2課題は以下のとおり。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・マルチオミッ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 ・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 <p>糖尿病の重症化・循環器疾患に重点の発症予測・予防法開発のために、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、疾患を層別化する研究を行っているところ。5年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行を目指して進捗確認を行う。</p>	AMED (文科省)
C4	遺伝性がはっきりしない多因子疾患の研究(予算)規模が小さいため、効果がでていないのではないか。	より成果を出すために、オミックス情報をはじめとする種々の中間形質を駆使した症例の層別化により、平成30年度公募では、公募要領において、「糖尿病の重症化、循環器疾患に重点を置き(中略)疾患を層別化し、疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を新規に採択」することを明記するなど、予算の範囲内で効果が出られるよう工夫して進めているところ。平成28年度採択課題については、今年度、中間評価を実施し、効果等について確認する予定である。	AMED (文科省)

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑲⑳㉑)
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

臨床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

臨床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



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



- 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23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 (2,948 6,466)	(検討中)
感染症	25,075	13,265	756 (4,392 2,852)	(検討中)
認知症・その他	17,650	10,208	173 (473 6,605)	(検討中)
合計	63,855	48,369	3,970 (6,643 18,083)	(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

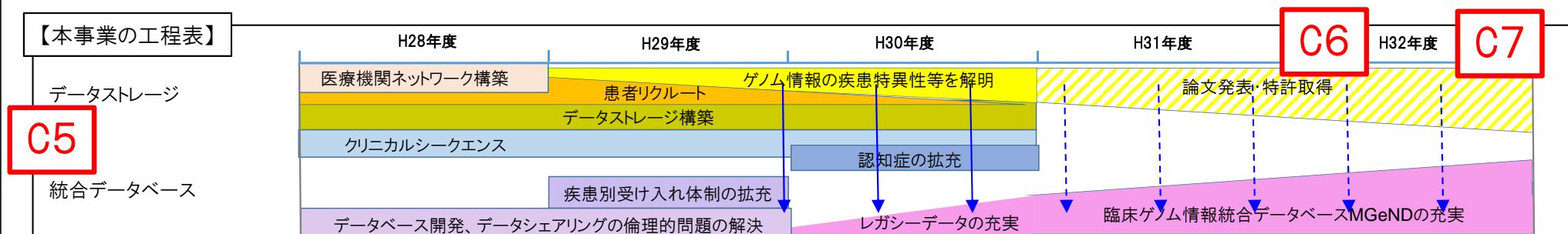
- ・難病等の単一遺伝子疾患においては、日本人データが2万件(変異数)あれば理想的と考えている(国際的なデータベースとするには最低でも1万件の変異の収集が必要)。
- ・これまでの解析から、H30年度末までに希少・難病領域で約6,000変異数の登録が見込まれることがわかってきたため、まずは過去のデータの利活用により、4,000変異を追加収集する。

(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(⑤⑬⑯⑳㉔㉕)
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)



■ 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。

課題

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑱⑲)
1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

	ご指摘	対応方針等	担当
C5	ゲノム医療実現推進協議会(平成28年度報告)の対象疾患の考え方に沿った研究支援が行われているか。	臨床診断の現場の診断で利用されるデータベースを整備するために、平成28年度から、4つの疾患分野(希少・難治性疾患領域、がん領域、感染症領域、認知症・その他領域)において、ゲノム解析と臨床的意義付けの実施等を行い、臨床現場で検証され臨床的意義付けのなされた疾患毎のデータストレージを整備【平成28-30年度】と、これらデータストレージ等から供出された情報を集約した統合データベース(MGeND)を構築し、データの充実を図っているところ【平成28-32年度】。5年以内の医療実用化を目指して進捗管理を行う。	AMED (厚労省)
C6	登録データの不足(難病における)について、原因は何か、また、改善するための方策は何か。	平成28年度から開始し、平成29年度末に目標症例総数(平成30年度末)の75%を超えるクリニカルシーケンスが進み、本事業でMGeNDに登録される疾患感受性の変異総数の見通しが立つようになった。国際的なデータベースに比肩するために、難病領域においては登録変異数が不足していると考えており、これを補うため、平成30年度調整費にて、これまでに行われてきた研究の中で埋もれているデータや論文化されていないデータ(レガシーデータ)等を含めて登録することを予定している。 また、他事業からのデータ集約も必要と考えており、AMED難病事業(IRUD解析拠点、オミックス解析拠点、AMED難病研究班)で得られるゲノムデータについては、平成30年度からデータ共有ポリシーに則り、制限共有の後、病的な変異情報はMGeNDに格納されることとなっている。その他の事業におけるデータベースとも連携を進め、ゲノム医療へ応用できるよう進めていく。	AMED (厚労省)
C7	事業の継続性/戦略性を見直しが必要ではないか。	国内外の動向を踏まえて、継続性/戦略性を見直しが必要と考えている。 データマネジメントプランの提出を義務付け、データシェアリングの数値目標を定めるとともに、データマネジメントプランの実施状況を中間評価の評価項目に加え、目標達成できない場合は事業縮小も行うこととしている。	AMED (厚労省)

■ バイオバンクの利活用(⑲⑳㉑ [㉒])

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・プレストアを開催し、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(⑳㉑㉒ [㉓])
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のみ限定	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のみ限定	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のみ限定
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37 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、自由意思に基づく文書による同意(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 https://biobankjp.org/sample/index.html	手続きの検討状況につき下記アドレスにて公開 http://ncbiobank.org/sample/index.php	手続きについては、下記専用HPに詳細を公開中 http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html	
		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)	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(個人情報に含むこと)を含め)を策定中	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(⑳㉑㉒ [㉓])
1-4) 3大バイオバンク(利活用促進)

	ご指摘	対応方針等	担当
C8	疾患別コホート(バンク)が必要ではないか。	<p>国立高度専門医療研究センター(NC)においては、コホートを保有し、試料や医療情報を活用して多くの研究成果につなげている。主なものとして以下がある。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ JPHC-NEXT(がん・循環器・糖尿病等) : 国立がん研究センター ・ 吹田研究(心筋梗塞・脳卒中等) : 国立循環器病研究センター ・ J-ECOH研究(労働者・生活習慣病) : 国立国際医療研究センター ・ SGS(老年症候群等) : 国立長寿医療研究センター ・ NILS-LSA(認知症・運動器障害等) : 国立長寿医療研究センター ・ 出生コホート(小児疾患・生育環境) : 国立成育医療研究センター ・ HIV患者コホート(HIV/エイズ) : 国立国際医療研究センター <p>難病においては、疾患別コホート研究の必要性は認識しており、今後も継続し、かつ情報共有のためのデータベース構築を行っている。具体的には、HTLV-1関連脊髄症(HAM)、筋萎縮性側索硬化症(ALS)が挙げられる。</p>	厚労省

第10回協議会でいただいたご指摘への 対応方針 (社会的視点に関する課題)

平成30年6月14日

■ 第10回協議会でいただいたご指摘への対応方針（社会的視点に関する課題）

社会的視点	医療とDTC	D1) 遺伝子検査のうち、医療として行うものとDTCで行うものの考え方について。 （例えば家族性乳がんもDTCの中で実施されている現状についてどのように考えるのか。） D2) DTCのゲノムデータの共通利用についてどのようにしていくべきか。		P 3
	遺伝情報の取扱い	金融庁	D3) 保険会社における遺伝情報の取扱いについての対応を検討すべきではないか。	P 5
		厚労省	D4) 産業医が健康診断などで就労者の遺伝情報（遺伝性疾患の家系である事実、家族歴を含む）を知り得た場合（①就労者への対応/ ②雇用主への報告の義務等）の対応に規定はあるのか。	P 5

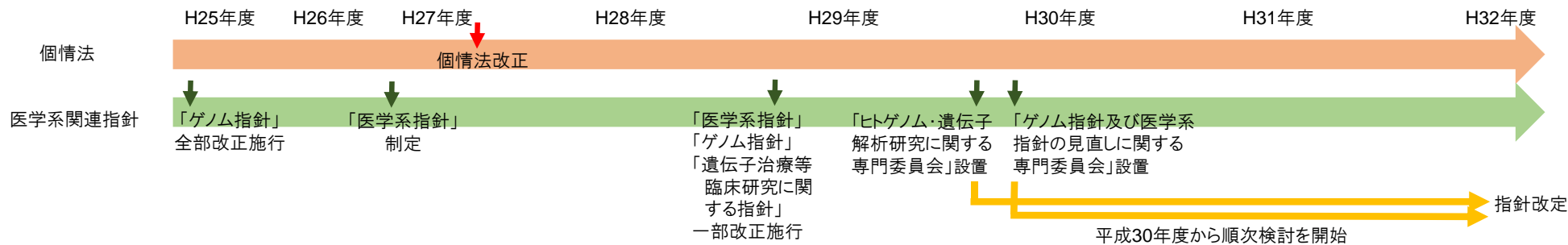
■ A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールを整備(⑨⑩⑪〔26〕)

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。
 - D1** 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ガイドライン」に追加(平成29年3月改正)
 - D2** 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

■ A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備(⑨⑩⑪〔⑳〕)

	ご指摘	対応方針等	担当
D1	<p>遺伝子検査のうち、医療として行うべきものとDTCで実施してよいものの整理について(例えば、家族性乳癌もDTCの中で実施されていることについて)どのように考えるか。</p>	<p>DTCサービスの結果に基づき、疾病の診断を行うことについては、医事法制の規制の対象となっている。 個別のDTCサービスにおける遺伝子検査が、医療として実施されるべきかどうかについては、個別事例ごとに判断する必要があると考えている。</p>	厚労省
D2	<p>DTCのゲノムデータの共通利用について、どのようにしていくべきか。</p>	<p>研究等のためのDTCデータの利用については、「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」において、適切かつ明確な目的や試料の取扱い方法等についてインフォームド・コンセントを得ること等のルールを定めている。なお、複数のDTC事業者が当該ガイドラインに則り、DTCデータを活用した大学病院等との創薬研究を実施しているところである。</p>	経産省

■ B. 広報・普及啓発に関する対応(⑫⑬)

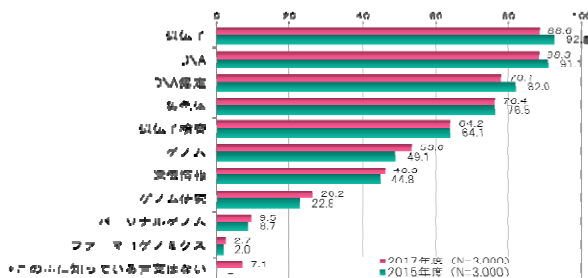
実行状況(29年7月時点)

- 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。



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)

「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)

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。

D3

D4

課題

■ B. 広報・普及啓発に関する対応(⑫⑬)

	ご指摘	対応方針等	担当
D3	<p>保険会社における遺伝情報の取扱いについての対応を検討すべきではないか。</p>	<p>保険会社における遺伝情報の取扱いについては、「遺伝」関連の文言を約款等から削除するといった約款上の対応にとどまらず、金融庁から生保業界に対して、</p> <ul style="list-style-type: none"> ① ゲノム医療の一層の発展等を踏まえた、リテラシー向上に係る取組みの検討や、 ② 将来的に遺伝情報を保険分野でどのように取り扱うか等について、生保業界における検討の必要性、 <p>などを問いかけている。</p> <p>こうした中、生命保険協会では、</p> <ul style="list-style-type: none"> ① ゲノムリテラシーの向上のための研修会等の開催や、 ② 将来的なゲノム情報の取扱いについて、自主ガイドラインを策定することも視野に海外事例等も含めて研究・検討 <p>を行っているところであると聞いており、まずは、保険業界のそうした取組みを見守ってまいりたい。</p>	金融庁
D4	<p>産業医が健康診断などで就労者の遺伝情報(遺伝性疾患の家系である事実、家族歴を含む)を知り得た場合(①就労者への対応/②雇用主への報告の義務等)の対応に規定はあるのか。</p>	<p>「雇用管理分野における個人情報のうち健康情報を取り扱うに当たっての留意事項(平成29年5月29日付け基発0529第3号)」において、遺伝性疾患に関する情報については、職業上の特別な必要性がある場合を除き、事業者は、労働者等から取得すべきではない、とされている。</p> <p>また、今般国会で審議されている「働き方改革関連法案」には、労働者の健康情報の適正な取扱いの確保として、事業者は、本人同意その他正当な事由がある場合を除き労働者の健康確保に必要な範囲で労働者の健康情報を取り扱わなければならない、また、健康情報を適正に管理するための措置を講じなければならないこととする内容を盛り込んでいる。</p>	厚労省