

# ゲノム医療実現推進協議会

## 平成28年度報告

平成29年7月31日

内閣官房 健康・医療戦略室

## (目次)

I.	はじめに	… 3
II.	平成 28 年度の現状	… 4
	1. 総論：前提として解決すべき事項	
	2. 各論	
	1) 医療実装に資する課題	
	(1) 検査の品質・精度管理	
	(2) ゲノム医療提供機関の整備	
	(3) 検査の実施機関	
	(4) 人材の教育・育成	
	(5) カウンセリング体制の整備	
	(6) 検査の費用負担	
	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	
	(2) バイオバンクの利活用	
	(3) 国際的なデータシェアリング	
	B. 情報基盤	
	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の整備	
	B. 広報・普及啓発に関する対応	
III.	おわりに	…33
	用語集	…34
	参考資料	…39

## I. はじめに

我が国では、健康・医療戦略（平成26年7月22日閣議決定）において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」などの取組が掲げられた。また、平成27年1月、健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」（以下「協議会」という。）が設置され、同年7月に中間とりまとめられた。本とりまとめでは、国内外の状況を鑑み、我が国における遺伝要因や環境要因による個人ごとの違いを考慮した医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要があるとの認識に立ち、医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及び「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報（以下「ゲノム情報等」という。）を用いた国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示した。

これを踏まえ、平成27年11月、厚生労働省を事務局とした「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」（以下「タスクフォース」という。）が設置され、「改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い」、「わが国の医療制度において行政が取り組むべき課題」、「社会環境整備」について、平成28年7月まで計9回の議論を経て、平成28年10月に「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」がとりまとめられた。

平成28年8月22日から再開された第5回協議会からは、タスクフォースでの報告を受け、中間見直しで掲げられた29項目（再掲3項目含む）について協議の進め方を見直すこととし、「1. 総論：前提として解決すべき事項」と、「2. 各論：1）医療実装に資する課題、2）研究に関する課題（A. 研究内容、B. 情報基盤）、3）社会的視点（A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備、B. 広報・普及啓発に関する対応）」に分類した上で、議論を重ねてきたところである。

本報告書では、第5回から第8回協議会までに確認した平成28年度の進捗状況について総括した。

なお、これらの動きと並行して、内閣官房健康・医療戦略室では、これまでのフォローアップの結果や医療分野の研究開発を取り巻く状況の変化等を勘案し、「健康・医療戦略（閣議決定 平成29年2月17日 一部変更）」および「医療分野研究開発推進計画（健康・医療戦略推進本部決定 平成29年2月17日 一部変更）」の見直しを行い、ゲノム領域の研究開発については、バイオバンクにおける精緻な臨床情報が付帯された良質な疾患組織等の患者等由来試料や臨床情報の収集と利活用、がん・難病等の医療提供体制の整備、及びゲノム情報の共有の推進に関する記述等を追加した。

## II. 平成 28 年度の現状

### 1. 総論（前提として解決すべき事項）

中間取りまとめの各項目について進捗確認を行うにあたり、「推進すべき対象疾患」の考え方は全ての取組に関連するものであるため、その認識の共有は極めて重要である。

そこで、まずはじめに「⑭ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定」について確認した。

#### ⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

##### 中間とりまとめでの整理

中間とりまとめにおいて、「比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある」第1グループと、「(医療への実利用は近くないが、)多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用する」第2グループに整理された。

なお、「医療分野研究開発推進計画」(健康・医療戦略推進本部決定 平成 29 年 2 月 17 日一部変更)においてゲノム医療については、「(前略)疾患と遺伝的要因や環境要因等の関連性の解明の成果を迅速に還元するため、解析基盤の強化を図るとともに、特定の疾患の解明及びこれに対する臨床応用の推進を図る」とされている。

また、「健康・医療戦略(平成 29 年 2 月 17 日一部変更)」および「医療分野研究開発推進計画(平成 29 年 2 月 17 日一部変更)」において、2020 年までの達成目標(KPI)を明確化するべく下記のとおり修正したところである。

- ・糖尿病など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・最適化等に係るエビデンスの創出
- ・発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断に係る臨床研究の開始
- ・認知症・感覚器系領域のゲノム医療に係る臨床研究の開始
- ・神経・筋難病等の革新的な診断・治療法に係る臨床研究の開始

#### (ア) 平成 28 年度の成果

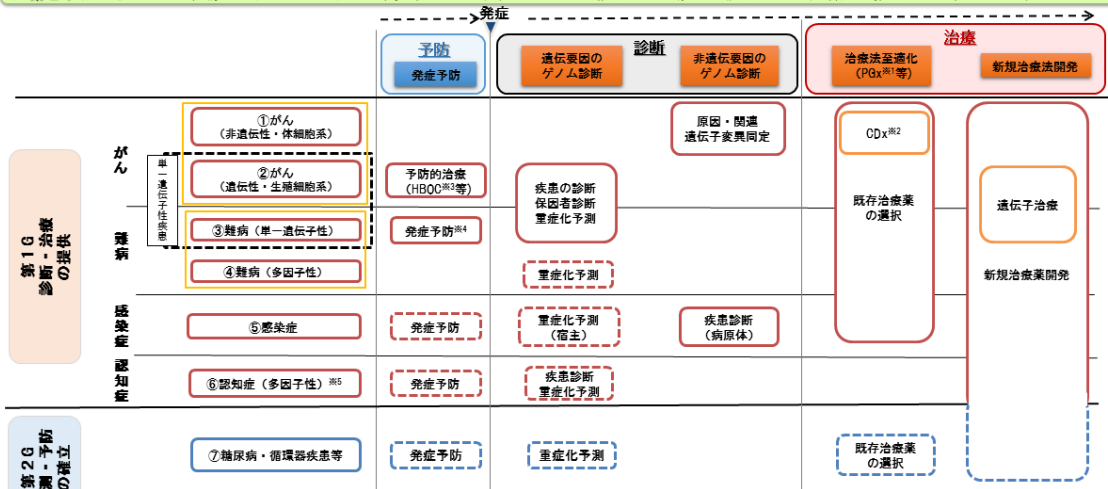
国立研究開発法人日本医療研究開発機構(以下「AMED」という。)で行う研究の方向性については、第1グループの「希少疾患・難病、がん、感染症、認知症」等、第2グループの「糖尿病・循環器疾患」等についてそれぞれ、

- ・Stage 0 として、バンク事業等による継続的なデータ・エビデンス蓄積を行う「基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ」、
- ・Stage 1 として、治療や診断また創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等を目指した「5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」、

- ・Stage 2として、医療実装に向けた臨床試験等を行う「5年以内に医療実用化が見込めるグループ」といったステージ別の視点を加えた進捗管理を行うこととし、それに基づいて、推進すべき疾患領域の見直しを行うこととした。

### ゲノム医療推進協議会・中間とりまとめの分類に基づいた医療実装(出口)のパターン

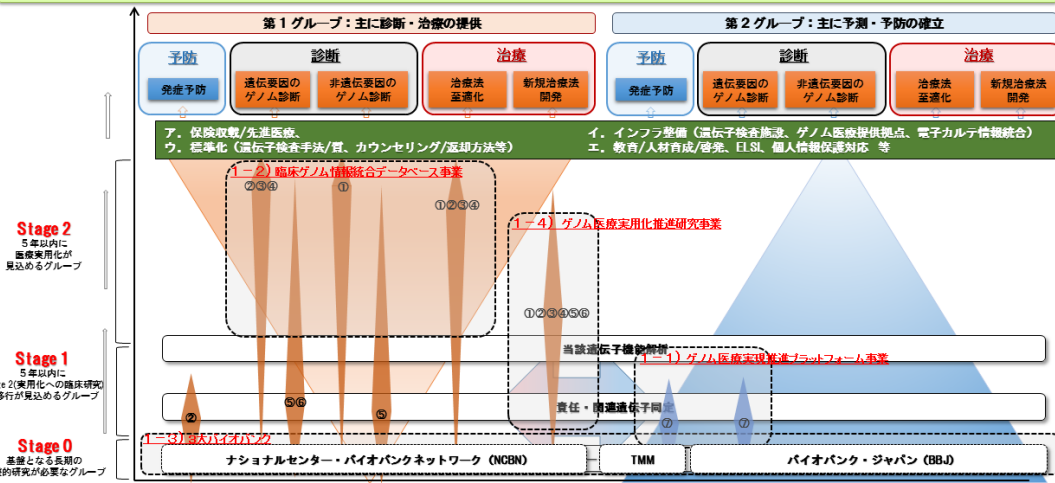
- ▶ 第1グループ：比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある領域
- ▶ 第2グループ：医療への実利用には長い時間を要するが、多くの国民が罹患する一般的な疾患であり、着実に推進する必要がある領域



- \*1 PGx(ファーマコゲノミクス):ゲノム情報を用いた薬剤投与法の最適化(応答性・副作用発現予測および投与量等)
- \*2 CDx(コンパニオン診断):ファーマコゲノミクスの中で抗がん剤投与の最適化
- \*3 HBOC(遺伝性乳がん・卵巣がん)に対する予防的乳房切除
- \*4 症状顕在化予防を含む(例:新生児マススクリーニング)
- \*5 認知症には一部遺伝性が存在するが、ここでは多因子性とする

### ゲノム医療実現への出口を見据えた研究開発フェーズ(AMED事業)

基礎となる長期的基盤的研究が必要なグループ(Stage0)、5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ(Stage1)、5年以内に医療実用化が見込めるグループ(Stage2)に分類



- ①がん(非遺伝性・体細胞系)、②がん(遺伝性・生殖細胞系)、③難病(単一遺伝子病)、④難病(多因子病)、⑤感染症、⑥認知症(単一遺伝子疾患を除く)、⑦糖尿病など
- 1-1)ゲノム医療実用化推進プラットフォーム事業、1-2)臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、1-3)3大バイオバンク、1-4)ゲノム医療実用化推進研究事業(ゲノム創発基盤性推進研究事業)

### (イ) 今後の課題

- ▶ 今後、AMEDでは、現時点での研究の進捗状況を踏まえ、「医療分野研究開発推進計画」における2020年の達成目標に向けて、原則として、がんや難病の一部等の単一遺伝子性疾患については「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。

## 2. 各論

「⑭推進すべき対象疾患の設定」を除いた、中間取りまとめの各項目については、効率的、効果的な議論を進めるために、1) 医療実装に資する課題、2) 研究に資する課題 (A. 研究内容 / B. 情報基盤)、及び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を整備 / B. 広報・普及啓発に関する対応) に分類した上で、各省・AMEDの取組状況を確認した。

### 1) 医療実装に資する課題

#### (1) 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

###### 中間とりまとめでの問題意識

医療に用いられるオミックス検査は、医療法等の規定に則り、医療機関や衛生検査所等において実施されているが、オミックス検査や遺伝子関連検査に特化した基準がない中での精度管理であり、国際的な基準で認定された施設は一部のみである。

医療に用いるオミックス検査の国内における品質・精度管理については、現状把握した上で今後の対応や必要な措置を検討する。

\*LDT: Laboratory Developed Test (自家調製検査法)

#### (ア) 平成28年度の成果

(a) 医療機関内において医療機関自らが実施する検体検査、(b) 医療機関内においてブランチラボに業務委託される検体検査、及び(c) 衛生検査所に業務委託される検体検査について、品質・精度管理基準に関する法律上の規定がないこと、並びに(d) 検体検査の分類が遺伝子関連検査の現状と合っていないことに対応するため、下記の内容を含んだ「医療法等の一部を改正する法律案」が平成29年3月10日に第193回通常国会に提出され、6月7日に成立、6月14日に公布された。

##### <医療法の一部を改正する法律>

- (a) 医療機関内において医療機関が自ら実施する検体検査については、品質・精度管理基準について法律上の規定がないため、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) 医療機関内においてブランチラボに業務委託される検体検査については、品質・精度管理基準について、受託業者の基準として一部が省令に規定されているが、法律上の明確な規定がないため、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の一部を改正する法律>

- (c) 衛生検査所に業務委託される検体検査については、法律上、衛生検査所の登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、その中で精度管理については「その他の

事項」の一部として省令委任されているのみであるため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。

- (d) 検体検査の分類については、法律事項として「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分類が規定されているが、「遺伝子関連検査」はこれら複数の分類にまたがるものであって検査の現状と合っていないこと、また、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ことが必要であることから、検体検査の分類を省令委任（省令においては、分類として遺伝子関連検査を追加する方向で検討を行っている）。

### (イ) 今後の課題

- 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）

#### 中間とりまとめでの問題意識

ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質及びゲノム医療を実施するにあたり必要な施設・設備等が現状では明確ではないため、ゲノム情報等を用いた医療の実用化のためには、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行った上で、必要な措置を具体的に検討する。

#### 【がん領域に関して】

##### (ア) 平成 28 年度の成果

がん領域において整備されてきたがん診療連携拠点病院等の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の要件とはなっていないため、今後のがんゲノム医療を提供する体制について厚生労働省で検討がなされ、がんゲノム医療の提供体制が十分整った医療機関を「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」に指定する方向となった。

#### <現在のがん診療提供体制>

平成 18 年に制定された「がん対策基本法」に基づく「がん対策推進基本計画」により、厚生労働省ではがん医療水準の均てん化に重点を置いており、日常生活圏域において質の高いがん医療を受けることができる体制を築くことを目的に、診療実績、医療施設、診療従事者、研修の提供等要件を満たした診療連携拠点病院等の整備が進められ一定の成果が得られている。

※平成 29 年 4 月 1 日時点で、都道府県がん診療連携拠点病院 49 カ所（原則都道府県に 1 カ所）、地域がん診療連携拠点病院 348 カ所（二次医療圏に 1 カ所）、特定領域がん診療連携拠点病院 1 カ所（特定のがんについて当該都道府県内で最も多くの患者を診療する医療機関）、国立がん研究センター 2 カ所、地域がん診療病院 34 カ所（がん診療連携拠点病院のない二次医療圏に 1 カ所）が国により指定。

#### <今後のがん診療提供体制>

がん診療連携拠点病院等の体制を継続しつつ、ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて個々のがん患者に最適な診療を行うがんゲノム医療を実現するために、新たな軸として、がんゲノム医療を推し進める体制構築を追加した。「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」では質の確保されたがんゲノム医療を提供するための病院として、遺伝子パネル検査や医師主導治験等を実施できる体制を有する「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」を設置し、がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用推進を図るための専門的機能を担う機関として「がんゲノム情報管理センター(仮称)」を構築する方向性となった。平成 29 年 6 月にはがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会の報告書がとりまとめられ、第 3 期がん対策推進基本計画に反映される方針となっている。「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」に関しては、平成 29 年内に要件をとりまとめ、平成 29 年度内に指定を行う予定。



## (イ) 今後の課題

- 「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」や「がんゲノム情報管理センター(仮称)」等の体制構築とともに、人材確保や連携体制等についての検討も必要である。
- 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。

## **【難病領域に関して】**

### (ア) 平成 28 年度の成果

難病領域において整備されてきた難病医療拠点病院等の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に特化した施設・設備等の要件とはなっていないため、今後は、都道府県難病診療連携拠点病院、NC(ナショナルセンター)、学会、研究班、IRUD(AMEDの希少・未診断疾患イニシアチブ事業)、難病情報センターとともに難病医療支援ネットワークを構成し、難病に対するゲノム医療提供の体制等を整備することで早期診断を図る方向となった。

#### <現在の難病診療提供体制>

平成10年より厚生労働省において実施している「難病医療提供体制整備事業」により、難病医療拠点病院等の整備が進められている。難病医療拠点病院の主な役割は難病医療連絡協議会の業務(関係機関の連絡調整、患者からの相談、入院調整、医療従事者向け研修等)を都道府県から受託すること、および高度な医療を要する患者を受け入れること等であり、難病医療協力病院の主な役割は、拠点病院等からの要請に応じて、難病の患者の受入れを行うことや確定診断が困難な難病の患者を拠点病院へ紹介すること等である。

※平成28年4月1日時点で難病医療拠点病院(旧拠点病院)119カ所および難病医療協力病院1339カ所(概ね二次医療圏ごとにか所以上)が指定。

#### <今後の難病診療提供体制>

旧拠点病院及び難病医療協力病院による医療提供体制では、難病の多様性のため、どの医療機関を受診(紹介)すれば、早期に正しい診断がつけられるのかが分かりづらい状況にあることを鑑み、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会は、難病の医療提供体制の在り方について(報告書)(平成28年10月)の中で、基本理念として(1)できる限り早期に正しい診断ができる体制、(2)診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けられることができる体制、(3)遺伝子関連検査について倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制、(4)小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制の構築を目指すこととしている。このような方向性を踏まえて、都道府県難病診療連携拠点病院、NC、学会、研究班、IRUD、難病情報センターとともに難病医療支援ネットワークを構成し、難病に対するゲノム医療を含む早期診断のための広域的な連携機能を整備することとなった。平成30年度からの運用開始を目指し、難病医療支援ネットワークについては厚生労働省において、各都道府県内の医療体制の整備については各都道府県内で検討が進められている。

## (イ) 今後の課題

- 遺伝性難病の中でどの疾病に対するゲノム医療が可能となるのか検討が必要である。

### (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所等）の確保

##### 中間とりまとめでの問題意識

わが国では研究に際して、海外検査機関を利用する場合があるものの、医療目的で医療機関や衛生検査所等において実施されるオミックス検査は、医療法等の規定に則ることが求められている。しかし、一方で各種オミックス検査を必要とする対象疾患は明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子（ゲノム）、タンパク質（プロテオーム）、代謝物（メタボローム）と様々ある中で、どのような疾患に対するどのような種類のオミックス検査がどこで行うことが可能であるかについては明確ではない。

##### (ア) 平成 28 年度の成果

平成 27 年度に実施した AMED 研究「国内外における遺伝子診療の実態調査（三菱総研）」では、遺伝子関連検査（＝遺伝学的検査と体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を合わせたもの）を実施している機関の割合は、病院において 91%、診療所において 13%であり、多くの病院では日常的に遺伝子関連検査を実施していることがわかった。

##### (イ) 今後の課題

- 今般の医療現場で求められる遺伝子関連検査の内容や容量等については前述の「①国内における品質・精度管理の基準設定等の必要性に関する検討及び LDT に関する検討」、「②ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備」、等の方向性を踏まえて今後、検査の実施体制を整備する必要がある。

具体的には、

- ・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 (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的人材（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

##### 中間とりまとめでの問題意識

遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。また、ゲノム情報等と臨床的現象（表現型）の関係に係る知見は日進月歩であり、医療従事者であっても、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を行う際は、十分な情報や知識に基づいて行われるべきである。現状では、ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等が明確ではなく、また、そのような知識や資質等を身につけるために、どのような教育、啓発を行うべきか明確ではない。

このため、本人や家族に対する遺伝学的検査の必要性や検査結果等に基づく診断・説明を行う医療従事者（開業医、一般臨床医を含む。）に対して、遺伝学的検査等に関する教育、啓発を十分に実施する必要がある。

#### (ア) 平成 28 年度の成果

関係省庁では、医療従事者の教育・育成に関しては（医学生を含む）医師とその他の医療従事者に関し、ゲノム医療の現場においてどのような知識や業務が必要となるのか検討を行うにあたり、まずは現状の医療従事者に対する教育や資格制度との関係性について整理を行った。

#### <医師の教育・育成について>

##### (a) 卒前教育から初期研修教育の対応

「医学教育モデル・コア・カリキュラム」、「医師国家試験出題基準」、「医師臨床研修制度の到達目標・評価」について次のような進捗があった。

- ・「医学教育モデル・コア・カリキュラム」については平成 29 年 3 月に改訂され、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容が充実し、平成 30 年度より各大学において新たなカリキュラムに基づく教育を開始予定である。
- ・「医師国家試験出題基準」に関しては、「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が平成 28 年に公表され、平成 30 年の国家試験より適用予定である。

- ・「医師臨床研修制度の到達目標・評価」に関しては、「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ワーキンググループ」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議論し、平成 29 年 3 月にとりまとめ、今後、医師臨床研修部会で引き続き議論される予定である。

## **(b) トレーニングコース**

- ・「ゲノム医療実用化推進研究事業（代表研究者：中釜斉（平成 26～28 年度AMED 事業）」では、臨床遺伝専門医等を対象とした遺伝カウンセリングのスキルアップを目的に、「遺伝カウンセリングロールプレイ研修会」を全国 14 か所で開催、計 1326 名（H29 年 4 月時点）が受講修了した。
- ・「課題解決型高度医療人材養成プログラム」では「難病克服！次世代スーパードクターの育成（信州大学（平成 26～30 年度文部科学省事業）」で、特色ある遺伝子医療を実践している信州大学等 6 大学が受託し、On-the-Job トレーニングプログラムを開発・実践し、学生受入れを開始した平成 27 年度以降、平成 29 年 4 月時点で主コース（修業期間 1 年間）を 17 名、インテンシブコース（修業期間 1 週間～1 年間）を 37 名が受講している。

## **(c) 学会認定資格**

日本人類遺伝学会（理事長：松原洋一）では、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担うことが期待される、「臨床遺伝専門医」の育成を行っている。平成 28 年 3 月時点での 1,226 名から平成 29 年 4 月現在で 1,301 名が認定された。

## **<その他の医療従事者の教育・育成について>**

### **(a) がんのゲノム医療・集学的治療推進事業（平成 28 年度～厚生労働省事業）**

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することを目的に、臨床研究及び診療実績において一定条件を満たすがん診療連携拠点病院に対し、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補助事業である。

※ 1 施設につき 2 人まで、定額補助（1 人につき上限 389.5 万円／平成 28 年度）。平成 28 年度は、都道府県がん診療連携拠点 10 施設、地域がん診療連携拠点病院 14 施設に対して、遺伝カウンセラー合計 36 名、臨床研究コーディネーター 1 名を配置済。

### **(b) 革新的がん医療実用化研究事業（平成 28 年度～AMED 事業）**

西尾班「がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的開発研究」および吉野班「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」の両研究班において、がんクリニカルシーケンスを運営できるメディカルディレクター、クリニカルシーケンスチームを構成する多職種 molecular medical staff（仮称）の育成のために e-ラーニングシステム構築及び講習会を開催した。今後は、がん診療連

携拠点病院に、上記研修などを受け養成されたメディカルディレクター（臨床医等）を配備する予定である。

**参考：東北メディカル・メガバンク計画（研究人材）**

東北メディカル・メガバンク計画（平成 23 年度～32 年度）では被災地を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指すことを主たる目的とした事業である。

研究空間におけるコホート調査等を支える人材として GMRC（ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター）を育成している。GMRC にはヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に際して、①研究内容に関する説明を行い、自由意思に基づく同意を受け、②その他の研究実施に関する説明を行い、③試料提供者と研究者の信頼関係を築く、等の役割がある。

東北メディカル・メガバンク計画では独自の GMRC 養成コースで、看護師、保健師、検査技師を対象に 2 週間の専門教育の後に試験を実施、平成 29 年 5 月時点で、総 377 名（東北大学 296 名、岩手医科大学 81 名）を認定している。

また、ゲノム関連情報のインシリコ（コンピュータ）解析・解釈の手法の研究、ツール開発、ツールを用いた解析を担う人材である生命情報科学者/バイオインフォマティクス育成を目的に、平成 25 年度より東北大学大学院医学系研究科及び情報科学研究科、さらに平成 27 年度より農学研究科で専門授業科目を設置し、これまでに聴講生を含む 80 名以上が受講修了した。

**(c) 学会認定資格（カッコ内は平成 29 年 4 月時点の資格認定者の人数（医師の割合））**

資格名	認定学会	主な役割・業務内容	人数 (医師の割合)
臨床細胞遺伝学 認定士	日本人類遺伝学会 (S31 年発足/会員 約 5,000 人 理事長：松原洋一)	・検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告： ・染色体検査を対象（コピー数異常）	190 名 (26%)
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/会員 約 600 人 理事長：小杉真司)	・検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告： ・遺伝子関連検査全体を対象（シーケンス）	14 名 (14%)
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/会員約 1,200 人 理事長：小杉真司) 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 ・主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	205 名 (0%)
家族性腫瘍 カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18 年発足/会員約 800 人 理事長：：富田尚裕)	・臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格を有し、日本 家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナーを 3 回受講等の条件することが 条件	35 名 (約 80%)

**(イ) 今後の課題**

- 「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・啓発等多種多様であるため、各省庁単独での対応は困難であり、人材のキャリアパスの在り方を含め、関係学会と連携し、省庁横断的な調整・検討が必要である。

## (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

#### 中間とりまとめでの問題意識

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成13年文部科学省・厚生労働省・経済産業省。以下「ゲノム指針」という。）において、遺伝カウンセリングや偶発的所見の開示については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の中で「提供者に対する基本姿勢」が規定されている。このような状況の中、遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。

#### (ア) 平成28年度の成果

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ため、平成30年度のガイドライン公表に資する研究として「ゲノム医療実用化推進研究事業（中釜班）（平成26～28年度）」を行った。また、ゲノム医療の実現を見据えて、結果返却方法、遺伝カウンセリングの手法やその体制、医療との連携等の課題に取り組むため、「東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究（平成26～32年度）」を開始した。

#### <ゲノム医療実用化推進研究事業（中釜班）>（平成26～28年度）

ゲノム医療の実用化を進めていく際に、医療現場が直面すると予想される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））への適切な対応のため、①倫理面からの理論的検討や、②国内におけるIF/SFの取扱いの実態調査を実施した。この研究班がとりまとめたIF/SFへの対応のポリシー案については、今後、学会等の様々な関係者の中で、広くコンセンサスを形成していく上での問題提起・試案として、ガイドライン策定に当たってのガイダンスの一つとなる事が期待される。

#### <東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究>（平成26～32年度）

遺伝学的検査結果を返却するにあたって、その有効性や心理社会的影響・精度管理・手続きの妥当性などに関するパイロット研究である。まずは、家族性高コレステロール血症を対象疾患として、平成28年10月より研究参加への呼びかけ・講習会を行い、家族性高コレステロール血症の保因者（バリエント陽性者）7名に対して平成29年3月より結果を返却し完了した。全員に6か月後・1年後の質問紙調査、保因者（バリエント陽性者）には

6か月以降にインタビュー調査を実施予定であり、今回の知見を活かし、今後、他の疾患（単一遺伝子疾患、多因子疾患）へ拡大して遺伝情報を返却するための調査を継続していく予定である。

### (イ) 今後の課題

- 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

#### 中間とりまとめでの問題意識

我が国の健康保険制度においては、治療と疾病の関係は明確にされており、治療の有効性・安全性等が確立している治療は、基本的に保険適用することとしている。また、先進的な医療技術については、国民の安全性を確保し、患者負担の増大を防止するといった観点を踏まえつつ、国民の選択肢を広げ、利便性を向上するという観点から、安全性や有効性を個別に確認した上で、先進医療制度等の枠組みの中で、保険診療との併用を認めることとされている。

#### (ア) 平成 28 年度の成果

ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、保険適用を視野に入れ、指定難病にかかる遺伝学的検査の事例も踏まえ、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」の確保に関する検討が求められる。

しかし、有効性及び安全性が確立しているために海外では広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在するため、厚生労働省は行政施策として、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することとした結果、対象疾患を 36 疾患から 72 疾患に拡大した。

#### (イ) 今後の課題

- 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

- 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
- ⑯ 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）
- ⑰ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
- ⑳ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉑ 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

#### 中間とりまとめでの問題意識

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、ゲノム情報を含む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が必須となる。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型を発見するとともに、遺伝子変異・多型（遺伝子型）が、疾患の発症（表現型）とどのように関連づけられるかについての臨床的解釈を推進する必要がある。また、諸外国等において既に実装されている疾患関連遺伝子について、遺伝子変異・多型を持つ日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施や、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを医療現場において簡便に確認するための検査法の開発、ガイドライン作成などの実証研究の実施も必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約し、臨床及び研究において活用することのできる日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築やゲノム水準の検出力を実現するために、疾患群毎を含め適切なサンプルサイズを設定することに向けた検討が必要である。

日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況に鑑みると、今後の取組に当たっては対象とする疾患に関しても戦略的な設定が求められる。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

また、医療での実利用に資するさらなるエビデンス作りに向けた疾患関連遺伝子探索とその意義づけ、個別化予防のための疾患リスク予測法等の確立を行う。加えて、疾患関連遺伝子（感染症の場合、病原体）の更なる同定のために必要な対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・充実が重要となる。

また、医療分野研究開発推進計画に掲げられている各省連携プロジェクトである「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」と他の各省連携プロジェクト（「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」等）との連携も図る。

さらに、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能を整備する必要がある。具体的には、大学・国立高度専門医療研究センターで、必要に応じて関係研究機関と連携し、同定された遺伝子変異・多型等の臨床的解釈、日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施、患者の薬剤応答などの検査法の開発、ガイドライン作成、日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築に向けた検討があげられる。

ゲノム解析に関しては、シーケンシングの高速化、低コスト化に伴う民間企業と研究機関との新たな役割分担の検討を進める。研究機関等にある既存のシーケンシング機能の最大限の利活用に加え、民間企業が高性能シーケンサーを保有する動きがあることから、国内産業育成の観点も考慮し、民間企業によるシーケンスも活用する必要がある。

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29年度 平成29年度予算(平成28年度予算)\*



AMED では、臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積に資する取組として平成 28 年度から「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」を開始し、さらに「データシェアリングポリシー」の策定等のゲノム医療研究支援に取り組み、研究を推進した。

## 【ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 (15) (平成 28 年度～)】

### (ア) 平成 28 年度の成果

#### <概要>

先端ゲノム研究開発として疾患関連遺伝子の探索によるバイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通じた疾患予防等に向けた発症予測法の確立等を目指す。具体的には、多因子疾患に関して、遺伝要因等の解析によりバイオマーカー候補を見出し、環境因子（ライフスタイル・行動等）との関連を検証することによるリスク予測や予防、診断（層別化）や治療、薬剤の選択・最適化等の確立に資する研究、及び基盤技術となる解析ツール（例：参照となる DNA アレイ、オミックスパネル等）やバイオインフォマティクスに必要なツール（例：新規の遺伝統計解析手法、ゲノム解析アルゴリズム等）の研究開発を行う。

#### <平成 28 年度の進捗>

- ・多因子疾患研究：糖尿病等を対象に大規模ゲノム解析等を開始した。
- ・基盤研究開発：長鎖シーケンス技術を用いた新規解析手法の確立のための基盤技術開発等に着手した。

### (イ) 今後の課題

- 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。

## 【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 (5)(16)、(25) (平成 28 年度～)】

### (ア) 平成 28 年度の成果

#### <概要>

ゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、臨床現場への還元を行うとともに、臨床現場で利活用されるデータベースを整備し、それを用いた診断、治療の推進を目指す。具体的には、疾患領域ごとのゲノム情報の疾患特異性や臨床特性との関連の解明に資する臨床ゲノム情報データストレージの整備、及び各疾患領域における研究で得られた変異・多型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構築や疾患横断的利活用を可能とする臨床ゲノム情報統合データベースの構築を行う。

#### <平成 28 年度の進捗>

- ・臨床ゲノム情報データストレージ：4つの疾患領域（①希少・難治性疾患、②がん、③感染症、④認知症及びその他）において整備を進めており、特にがん領域では、遺伝子パネル検査の保険収載ならびに全ゲノム検査を視野に入れ、がんゲノムコンソーシアム等と連携できる体制を構築しつつある。

- ・臨床ゲノム情報統合データベース：疾患領域研究班等から供出されたゲノム情報及び臨床情報の収集や管理／ゲノム医療を担う医療従事者からのアクセスに対応可能なインターフェース構築などに着手した。

### (イ) 今後の課題

- 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。

## 【AMED ゲノム医療研究の支援機能 (④⑤)】

### (ア) 平成 28 年度の成果

#### <概要>

ゲノム医療研究基盤の整備、ゲノム医療研究者と研究基盤の連携促進、及びゲノム医療研究推進の支援、を行うことにより、ゲノム医療実現に向けた研究開発を強力に推進することを目指す。課題解決に向けた助言を得るためのゲノム医療研究支援モニタリング・ボード、及びその下に各種分科会を AMED 内に設置して検討を行う。

#### <平成 28 年度の進捗>

- ・研究基盤の整備：3 大バイオバンクを中心とした研究基盤の整備に向けて、東北メディカル・メガバンクにおける血液・脳脊髄液メタボロミクス用試料品質指標の提供、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークにおける病理組織検体等のゲノム系解析用プロトコルの作成、バイオバンク・ジャパンにおける血液プロテオミクス用試料品質指標の提供等、各種オミックス解析標準化に向けた取組を進めた。
- ・研究者と研究基盤の連携促進：電算資源の供用サービスについては、東北メディカル・メガバンクに設置されている電算資源の一部を AMED 領域として、外部研究者利用区分として割り当てるとともに、研究者がデータを持ち込み、自由に解析を行えるようにした。また、オープン・アンド・クローズ戦略及び知的財産の確保等に留意し、「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」における「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」、「ゲノム医療実用化推進研究事業」では平成 28 年度からの公募申請時に AMED データシェアリングポリシーに基づくデータシェアリングプランの提出を義務化した。これに合わせて、「制限共有」を実現する公的データベース (AMED Genome group sharing Database (AGD)) を国立研究開発法人科学技術振興機構 (Japan Science and Technology Agency (JST)) との基本連携協定の下、National Bioscience Database Center (NBDC) と連携して平成 29 年 2 月より運用を開始した。情報ポータルサイトでは、バイオバンクが保管しているヒト試料に関する情報 (疾患名、試料種別等) や保管・利用 (分譲・共同研究) 条件等の情報を含

む国内約 40 施設のバイオバンク情報の一覧、電算資源の供用サービスや AGD 等の情報基盤を利用するための情報等を平成 29 年 4 月より公開した。

- ・研究推進の支援：研究における解析結果の返却、倫理審査等あり方の検討、国際的なデータシェアリングの範囲、バイオバンク事業における研究参加者・住民を対象とした意識調査等の事例研究等を開始した。

### (イ) 今後の課題

- 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。
- 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。

## (2) バイオバンクの利活用

- ⑲ (㉗) 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
- ⑳ 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）
- ㉑ 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

### 中間とりまとめでの問題意識

ゲノム情報等の収集・蓄積及びエビデンスの獲得には長期にわたる多大な取組を要するため、研究開発の取組にあたっては、既存のバイオバンク等を最大限に活用するとともに、個別疾患研究と研究基盤の有機的連携を促進する。

共同研究の更なる推進に向け、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を整備するとともに、病理組織検体取扱の指針化及びそれに向けた研究の推進等を通して、生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化を行う必要がある。なお、疾患別・試料の種類別での標準化の検討も必要である。さらに、臨床、健診情報が付加されたゲノム情報等のデータシェアリングに向け、生体試料が限りあることを踏まえ、情報として提供する環境についても整備する必要がある。

バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク計画、質の確保された地域コホートの実行的な連携を目指す。その際に、ただ単純に連携を求めるのではなく、実現すべき具体的な研究目標を設定した上で、それぞれのバンクの特長が最大限に活用されるような連携を図ることが重要である。質の確保された地域コホート間の連携については、個別疾患研究側からのニーズに応じて進めることが重要であり、特に、既存の健常人コホート研究単独のみでは、サンプル数が充分でないことが多いので複数のコホート研究のデータの活用を行っていく必要がある。その際には、研究者が収集・加工したデータを共用に供しやすいようにする方向が望ましい。また、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、企業との連携も引き続き推進する。

### (ア) 平成28年度の成果

各バイオバンクにおいて、既存のバイオバンク等を最大限に活用するとともに、個別疾患研究と研究基盤の有機的連携を促進するために下記のような取組をしている。

生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化

(c) 「AMED ゲノム医療研究の支援機能」で前述

### 3大バイオバンクの利活用に資する条件および利活用状況

	バイオバンク・ジャパン (BBJ)	ナショナルセンターバイオバンクネットワーク (NCBN)	東北メディカル・メガバンク (TMM)	
対象	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 6 万人 (平成 28 年 12 月時点)	約 9.5 万人 (平成 29 年 4 月時点)	合計約 15.4 万人 (平成 29 年 1 月時点) ・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 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)、菌垢
	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～)
産業界の利活用に必要となる条件 (※)	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
	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。凍結保存専用容器にて、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 各サンプルに対して、採取時間や冷凍開始時間、核酸品質指標、フリーザー保存温度などの QC の記録あり。血漿や DNA、脳脊髄液などの収集や輸送等の手順について NCBN 内での標準化を進めている。	・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)
	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 年度中にデータクリーニング完了予定) 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 ・追跡調査では診療情報を付帯予定 (平成 29 年度～、地域医療ネットワーク等を通じて)
	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を匿名化し、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 ・施設内ではコホート ID による匿名化管理の徹底 ・分譲にあたって再度匿名加工 (三重匿名化)
	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：7.7 年、追跡率：97%	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～)
提供実績	検体	①20 件以上 (DNA 約 2 万検体、血清約 1 万検体) (平成 29 年 1 月時点)	9 件 (組織標本 (42 検体)、血漿 (249 検体)、血清 (311 件)、尿 (14 検体)) (平成 29 年 4 月時点)	なし
	情報	なし ※NBDC より GWAS 解析結果公開 (平成 26 年～)	1 件 (平成 29 年 4 月時点)	1 件 (平成 28 年 12 月時点) ※その他、遺伝子多型の頻度情報を全ゲノムリファレンスパネルとして公開 (日本人 2,049 人分) しており、累計 5,000 件以上のダウンロードや未診断疾患イニシアチブ (IRUD) 診療体制との連携により、病因解明のための病的変異の絞り込みに必須なバリエーション頻度情報として利用されている。(平成 29 年 6 月時点)
	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)	238 件 ・検体提供：205 件 (凍結組織 (5,462 検体)、組織標本 (4 検体)、DNA (4,828 件)、血漿 (3,803 検体)、血清 (5,908 検体)、髄液 (1,407 検体)) ・情報提供：33 件以上 (平成 29 年 4 月時点)	30 件以上 ・検体提供：1 件 (DNA (約 1 万検体)、血清 (約 2 千検体)、不活化細胞 (10 検体)) ・情報提供：29 件以上 (平成 29 年 2 月時点)

※TMMについては全検体の9割以上、BBJについては全検体(組織を除く)において上記条件を満たしている。NCBNについては現在調査中。

#### (イ) 今後の課題

- 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の際の課題 (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。
- 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。



### (3) 国際的なデータシェアリング

#### ⑳ 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

##### 中間とりまとめでの問題意識

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しては、患者数の少ない希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる。希少疾患・難病に対する国際的な共同研究のためのコンソーシアムである IRDiRC (international rare diseases research consortium) への参加を検討するとともに、国際的なデータシェアリングに向けた IC や倫理委員会の審査体制等を初期の段階から整備する必要がある。

#### (ア) 平成 28 年度の成果

##### <IRDiRC>

AMED は IRDiRC に参加し、さらに加盟機関としての取組 IRDiRC 運営への関与、国内の希少疾患・難治性疾患の国際的な研究開発推進に向けた取組を行った。

##### ・ IRDiRC 加盟機関としての取組

IRDiRC の意思決定機関である Consortium Assembly (旧 Executive Committee) の会議参加等を通じて、希少疾患分野の研究開発支援動向の把握に努めた。Scientific Committee 及びその下部にある Task Force で国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所と連携して希少疾患分野の世界的な関心事項に対する具体的な研究開発推進方策等の議論に加わった。希少疾患のような少数の患者を対象とした臨床試験の方法論の開発を目指したタスクフォースで医薬品医療機器総合機構 (PMDA) と連携して情報収集ならびに国内の状況の反映に努めた。

##### ・ IRDiRC 運営への関与

第 3 回 IRDiRC Conference (2017 年 2 月) の準備委員会に参画し、世界的な希少疾患研究に関する情報発信等を行った。国際的な規範や各国の保健医療政策へ影響を及ぼしうる、IRDiRC の今後の 10 か年計画 (2017-2027 年) 草案の策定に貢献した。

##### ・ 国内の希少疾患・難治性疾患の国際的な研究開発推進にむけた取組

レジストリ構築に関する公募において海外レジストリとの国際連携に向けた希少疾患分野へ新たに参入する研究者への意識啓発を行った。

##### <がん領域における取組>

・ AMED では難治性がんの早期発見に資するバイオマーカーのワークショップを米国 NCI (National Cancer Institute) と開催し、登録した研究者同士の国際連携につながる機会を提供し、情報の国際共有を進めている。



**(イ) 今後の課題**

- 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。
  
- 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。

## B. 情報基盤

- ⑦ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
- ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑱ 必要なコンピューターリソースの整備
- ⑲ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み（医療等分野の番号等）の導入及び公的資料（レセプト、健診情報、介護保険等）の活用についての検討

### 中間とりまとめでの問題意識

医療現場では、事務や検査に加え、診断や手術においてもコンピュータの支援機能などデジタル技術の適用が進展している。こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用（取得、蓄積、加工、伝送）が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。

現在、全国規模で利活用が可能な標準化されたデジタルデータは、診療行為の実施情報（入力）である診療報酬明細書（レセプト）データが基本である。診療行為の実施結果（アウトカム等）に関する標準化されたデジタルデータを利活用することが次の課題である。

ゲノム情報等をどのように電子カルテに書き込んでいくかがゲノム医療の実装に向けて重要である。

当協議会にて、標準化、制度・ルールの整備など、診療行為の実施結果（アウトカム）を含むデジタルデータの利活用を円滑に行うための全国規模の仕組みの構築と、臨床における ICT の徹底的な適用による高度で効率的な次世代医療の実現と国際標準の獲得を図るとともに、①医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、②医療情報の取扱い制度の調整、③正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み等の検討を行う予定である。

## **(ア) 平成 28 年度の成果**

### **<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）>**

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。

本法律の趣旨・概要は以下のとおり。

趣旨：特定の個人を識別できないように医療情報を匿名加工する事業者に対する規制を整備し、匿名加工された医療情報の安心・適正な利活用を通じて、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し、もって健康長寿社会の形成に資する。

概要：

#### 1. 国の責務等

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し、

(1) 必要な施策を講ずる国の責務

(2) 施策を総合的かつ一体的に推進するための基本方針 について定める。

#### 2. 認定匿名加工医療情報作成事業者（以下「認定事業者」という。）

##### (1) 認定事業者の認定

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、医療情報等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を設ける。

##### (2) 医療情報等の取扱いに関する規制等

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、医療情報を提供できることとする。（医療機関等から認定事業者への医療情報の提供は任意）

改正個人情報保護法ではゲノム情報のうち要配慮個人情報にあたるものについては原則、本人同意なしには第三者へ提供することができないが、認定事業者が本法に規定する手続きにより収集し適切に匿名加工されたゲノム情報は、本人同意なしに利活用者へ提供することが可能となる。

### **<臨床研究等 ICT 基盤構築研究事業>**

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。

平成27年度

研究開発課題名		所属機関（代表機関）	研究開発 代表者
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
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
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
4	National Clinical Databaseに基づく新しいベンチマーキング体制の構築に関する研究	慶應義塾大学	宮田 裕章

平成28年度

研究開発課題名		所属機関（代表機関）	研究開発 代表者
1	SS-MIX2 を基礎とした大規模診療データの収集と活用に関する研究	一般財団法人 医療情報システ ム開発センター	山本 隆一
2	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活用に関する研究	公益社団法人 日本医師会	石川 広己
3	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・活用に関する研究	山口大学	石田 博
4	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
5	医薬品の安全性評価のためのデータベースの高度化等に関する研究	独立行政法人 医薬品医療機器総合機構	宇山 佳明
6	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
7	医療等データの利活用技術に関する調査研究	日本電気株式会社	上條 憲一
8	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
9	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
10	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
11	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
12	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
13	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
14	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

## ＜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。

「日本再興戦略2016」に基づき、2018（平成30）年度からの段階的運用開始、2020（平成32）年からの本格運用を目指して、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。

### （イ）今後の課題

- 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。

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。

### 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

#### 中間とりまとめでの問題意識

個人情報保護を図りつつ、パーソナルデータの利活用を促進することを目的とした改正個人情報保護法案が国会で審議中であり、医学研究や医療においても、遺伝情報を利活用するに当たっての保護ルール作りが求められている。

提供者の保護に留意しつつ、関連する研究者間やプロジェクト間での利用、産業利用の拡大や、バイオバンク・データベースへの試料・情報の提供とその利活用の促進も見据えた IC に関するルール作りの検討が求められている。

現在、関連する倫理指針として、ゲノム指針と医学系研究指針等があり、個人情報保護や IC の取得等について規定している。

一方で、ゲノム指針と医学系研究指針等については、内容が共通しながらも規定ぶりが異なる部分があり、関係の整理が必要との指摘もある。

#### (ア) 平成 28 年度の成果

##### <個人情報保護法改正>

個人情報保護に関する法律（以下「個情法」という。）（平成 27 年 9 月改正）、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成 28 年 5 月改正）及び独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（平成 28 年 5 月改正）の改正により、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、必要な指針の見直しを行うこととした。

なお、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」（平成 29 年 3 月一部改正）では、個人識別符号の定義は、ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名 DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な 40 箇所以上の SNP から構成されるシーケンスデータ、9 座位以上の 4 塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたものであるとされている。

る。また、「要配慮個人情報」とは不当な差別や偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして政令で定める記述等が含まれる個人情報をいい、例えば、「本人に対して医師その他医療に関連する職務に従事する者（以下「医師等」という。）により行われた疾病の予防及び早期発見のための健康診断その他の検査の結果（（以下「健康診断等」という。））」（政令第2条第2号関係）又は「健康診断等の結果に基づき、又は疾病、負傷その他の心身の変化を理由として、本人に対して医師等により心身の状態の改善のための指導又は診療若しくは調剤が行われたこと」（政令第2条第3号関係）を内容とする記述等が含まれる個人情報が該当する。遺伝子検査により判明する情報の中には、差別、偏見につながり得るもの（例：将来発症し得る可能性のある病気、治療薬の選択に関する情報等）が含まれ得るが、当該情報は、これらのいずれか（政令第2条第2号関係又は第3号関係）に該当し得る。

### ＜関連する倫理指針の改正＞

「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」で議論された個人情報法等改正に伴い見直しされた関連指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「遺伝子治療等臨床研究に関する指針」）は、平成29年5月30日に施行された。

指針改正のポイントは、

1. 用語の定義の見直し
  - ・個人情報法等で新たな定義（個人識別符号、要配慮個人情報等）が追加されたこと等による定義の見直し。
2. インフォームド・コンセント等の手続の見直し
  - ・個人情報等で個人情報等の取扱いが一部厳格化（要配慮個人情報の取扱い、外国にある第三者への提供、第三者提供時の記録作成等）されたこと等による同意手続等の見直し。
3. 匿名加工情報・非識別加工情報の取扱規定の追加
  - ・個人情報等で匿名加工情報や非識別加工情報が新たに設けられ、取扱いが規定されたことに伴い、指針上での取扱いについて追加。
4. 改正指針施行までに対応すべき事項及び経過措置
  - ・個人情報法等改正の影響を受ける部分は、改正指針施行日（個人情報等の改正施行日と同日）までに準備し、適合する必要がある。
  - ・現行又はそれ以前の指針において対応を猶予してきた事項については、施行と同時又は一定の猶予期間を設けて対応を求める。

### (イ) 今後の課題

- 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

##### 中間とりまとめでの認識

研究計画に対して、研究者は研究対象者から評価を求められる機会が少なく、研究対象者は受動的な関与に留まっている。また、研究対象者が長期にわたって研究の趣旨に賛同し、研究協力の意思を継続できているかどうか把握できていない。

「オーダーメイド医療の実現プログラム」や「東北メディカル・メガバンク計画」において、ホームページやニュースレターの作成、国民向けのシンポジウム開催などを通じて、研究成果や進捗状況の周知、国民理解の促進を図っているが、同事業のみにとどまらず、種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある。

##### (ア) 平成 28 年度の成果

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。

##### <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>

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。

##### (イ) 今後の課題

- 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、ゲノム情報の取扱い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。



### Ⅲ. おわりに

中間とりまとめ以降、4回開催された協議会において、ゲノム医療を実現するために必要な取組として中間とりまとめに位置付けられた各項目について、関係府省・関係機関の取組の進捗状況を平成28年度報告としてとりまとめたが、関係法令の一部改正等を含め、着実な進捗が確認されたところである。

一方、議論の過程において、多種多様な医療人材のキャリアパスの調整・検討、遺伝子を改変するゲノム編集技術の研究開発の推進、遺伝子異常が見つかった患者やその血縁者への差別等の不当な扱いの可能性に対する医療現場での対応など、留意すべき視点が新たに見出されており、これらについても政府として関係府省・関係機関での取組が求められている。

今後、本報告にとりまとめた事項の実行状況を確認するとともに、新たな課題についても取り扱うことにより、関係府省・関係機関が一体となってわが国のゲノム医療が国際的に遅れをとることなく実現され、一人でも多くの国民にその便益が届けられることを目指すものである。

## 用語集

### 基本用語

#### <ゲノム>

遺伝子 (gene) と染色体 (chromosome) から合成された言葉で、DNA の全ての遺伝情報のこと。

#### <ゲノム情報>

ゲノムの配列データ (ゲノムデータ) の中で意味を有するもの。例えば、がん組織の遺伝子変異等。そのうち、子孫へ受け継がれるものを「遺伝情報」という。

#### <ゲノム医療>

個人のゲノム情報をはじめとした各種オミックス検査情報をもとにして、その人の体質や病状に適した医療を行うこと。

#### <表現型>

症状等観察できる形質として現れたもの。

#### <単一遺伝子疾患>

単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

#### <多因子疾患>

複数の遺伝因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。生活習慣病やがん等が代表例として挙げられる。

#### <体細胞系変異>

受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異。原則として次世代に受け継がれることはなく、主として悪性腫瘍等にみられる変異である。

#### <生殖細胞系変異>

個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝情報として子孫に伝えられる遺伝子変異。

#### <遺伝子変異・多型>

ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。そのうち、一塩基が異なるものを一塩基変異 (SNV: Single Nucleotide Variant) といい、特に、一定以上の頻度 (通常 1%) で確認される SNV を一塩基多型 (SNP: Single Nucleotide Polymorphism) SNP と呼ぶ。

### <オミックス解析（オミックス検査）>

生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。

### <エクソーム解析>

全ゲノムのうち、エクソン配列（構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分）のみを濃縮して網羅的に塩基配列解析をする手法。

### <STR>

縦列型反復配列（Short Tandem Repeat）。ゲノム配列のコピー数の個体差であり、数塩基の短い DNA 配列の繰り返しからなる配列。

## 1) 各論—医療実装

### <ISO>

国際標準化機構（International Organization for Standardization）。臨床検査室における品質管理と技術能力を担保する国際規格として、ISO 15189がある。

### <CAP>

米国病理学会（College of American Pathologists）。臨床検査における、精度管理のプログラム「臨床検査成績評価プログラム（CAPサーベイ）」、設備等ハード面とソフト面の査察プログラム「臨床検査室認定プログラム（LAP）」を実施している。

### <CLIA>

米国・臨床検査室改善法（Clinical Laboratory Improvement Amendments）。診断、予防、治療を目的とした人体由来検体の検査を対象とした法であり、米国内の全ての臨床検査室は本法に基づき、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合していることが求められる。

### <遺伝子パネル検査>

疾患に関連する遺伝子変異を複数同時に測定する検査方法。

### <LDT>

自家調製検査法（Laboratory Developed Test）。臨床検査キットが存在しない等の理由で、検査を実施する機関で自家調製により行われる検査法。

### <衛生検査所>

人体から排出され、又は採取された検体について検査を行うことを業とする場所。所在地の都道府県の登録を受けて開設される。

### <ブランチラボ>

衛生検査所が病院内の検査施設を利用して検査を受託する、臨床検査室の運用形態の一つ。

### <臨床遺伝専門医>

全ての診療科からの相談に応じ、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係した問題の解決を担う医師。

### <GMRC>

ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター (Genomics and Medical Research Coordinator)。ゲノム医学研究において、研究対象者に対して、研究内容に関する説明を行い自由意思に基づく同意を受け等々の業務を行う職種。日本人類遺伝学会において2008年度に認定制度が発足し、2017年4月18日時点で有効な資格を持つ者は418名である。

### <バイオインフォマティクス>

生物学のデータを情報科学の手法によって解析する学問及び技術

### <クリニカルシーケンス>

遺伝子解析機器を用いた遺伝子解析により得られる遺伝子配列を、診断や治療方針決定等に用いるための手法。

### <アノテーション>

遺伝子の塩基配列の持つ機能についての解釈。

### <遺伝カウンセリング>

遺伝学的情報等を提供し、患者・家族がそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する行為。

### <ELSI>

倫理的法的社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues)。ライフサイエンスや医学研究の進行に伴って、社会において生じる様々な問題。生命・身体への取扱いについての倫理的、法的、社会的課題を指す。

## 2) 各論－研究

### <コホート研究>

一定の集団における、長期間にわたる健康・疾病状態の追跡研究。

#### <ゲノムコホート研究>

健常人集団を対象に、ゲノム情報やオミックス情報、環境・生活習慣情報等を統合解析する研究。

#### <臨床研究>

医療における疾病の予防方法、診断方法及び治療方法の改善、疾病原因及び病態の理解並びに患者の生活の向上を目的として実施される医学系研究であって、人を対象とするもの。

観察研究：対象とする集団に対して研究者が何の介入もしないで、健康・疾病に関するデータを集めて観察する研究手法。

介入研究：研究目的で、人の健康に関する様々な事象に影響を与える要因(健康の保持増進につながる行動及び医療における傷病の予防、診断又は治療のための投薬、検査等を含む。)の有無又は程度を制御する行為(通常の診療を超える医療行為であって、研究目的で実施するものを含む。)を伴う研究手法。

#### <ファーマコゲノミクス>

薬物応答と関連する DNA 及び RNA の特性の変異に関する研究。

#### <コンパニオン診断薬>

特定の医薬品の有効性や安全性を一層高めるために、その使用対象患者に該当するかどうか等をあらかじめ検査する目的で使用される診断薬。

#### <DNA アレイ>

細胞内での遺伝子発現の網羅的解析に用いるため多数の DNA の部分配列を基板上に配置したもの。

#### <バイオバンク>

生体試料と臨床情報等を組織的に管理・保管等する仕組み。

### 3) 社会的視点

#### <インフォームド・コンセント>

医療においては、医師等が当該医療を提供するに当たり適切な説明を行い、患者又はその代諾者等が理解して与える同意をいう。ゲノム解析研究・各種オミックス検査等においては、試料・情報の提供を求められた人又はその代諾者等が、研究・検査責任者から事前に当該研究・検査に関する十分な説明を受け、その研究・検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意をいう。

<個人識別符号>

特定個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの。

<要配慮個人情報>

本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報。

<匿名加工情報（非識別加工情報）>

改正個人情報保護法に関して、特定の個人を識別することができないように個人情報を加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元することができないようにしたもの。

## ゲノム医療実現推進協議会の開催について

平成 27 年 1 月 21 日  
健康・医療戦略推進会議決定  
平成 27 年 5 月 15 日  
平成 27 年 7 月 14 日  
平成 28 年 6 月 13 日  
平成 29 年 3 月 31 日  
平成 29 年 7 月 11 日  
一 部 改 正

1. 健康・医療戦略（平成26年7月22日閣議決定）及び医療分野研究開発推進計画（平成26年7月22日健康・医療戦略推進本部決定）を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」（以下「協議会」という。）を開催する。
2. 協議会の構成員は、別紙のとおりとする。ただし、議長は、必要があると認めるときは、関係府省その他関係者の出席を求めることができる。
3. 協議会の庶務は、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省の協力を得て、内閣官房健康・医療戦略室において処理する。
4. 前各号に定めるもののほか、協議会の運営に関する事項その他必要な事項は、議長が定める。

## ゲノム医療実現推進協議会 構成員

議長 内閣官房 健康・医療戦略室長

文部科学省 研究振興局長

厚生労働省 医政局長

厚生労働省 健康局長

厚生労働省 大臣官房審議官(危機管理、科学技術・イノベーション、  
国際調整、がん対策担当)

経済産業省 大臣官房商務・サービス審議官

我妻 利紀 一般財団法人 バイオインダストリー協会 運営会議委員

磯 博康 日本疫学会 理事長

上野 裕明 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員

加藤 規弘 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発  
研究部 部長

清原 裕 公益社団法人久山生活習慣病研究所 代表理事

久保 充明 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 副セ  
ンター長

近藤 達也 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長

塩田 浩平 滋賀医科大学 学長

末松 誠 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長

高木 利久 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授

辻 省次 国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科 教授

中釜 斉 国立研究開発法人 国立がん研究センター 理事長

松原 洋一 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 研究所長

武藤 香織 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授

山本 雅之 東北大学大学院医学系研究科 教授



## ゲノム医療実現推進協議会 議題一覧

第1回 平成27年2月13日

- ・ゲノム医療実現推進協議会の開催について

第2回 平成27年3月10日

- ・構成員からの御発表
- ・外部有識者からの御発表

第3回 平成27年6月17日

- ・ゲノム医療実現推進に向けて

第4回 平成27年7月15日

- ・ゲノム医療実現推進に向けて

中間とりまとめ（平成27年7月）

第5回 平成28年8月22日

- ・ゲノム医療実現推進に向けた取組について

第6回 平成28年11月14日

- ・議論の進め方に関する整理
- ・ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患

第7回 平成29年2月15日

（協議事項）

- ・ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患

（報告事項）

- ・情報基盤に関する取組状況
- ・倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備に関する取組状況
- ・各省・AMEDからの報告事項

第8回 平成29年5月25日

（報告事項）

- ・医療実装に資する課題への取組状況
- ・研究内容に関する課題への取組状況（補足）

第9回 平成29年7月19日

- ・平成28年度報告とりまとめ

# 協議会の進め方に関する整理（項目）

第7回ゲノム医療推進協議会 資料2 一部改変

## I. 中間とりまとめに掲げられた項目

### 1. 総論：前提として解決すべき事項

⑭	ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定
---	-----------------------------

### 2. 各論

#### 1) 医療実装に資する課題

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LDTIに関する検討
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）
④	各種オミックス検査の実施機関（医療機関又は衛生研究所等）の確保
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
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
28	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的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進
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

#### 2) 研究に関する課題

##### A.研究内容

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
⑤	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）
⑮	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
⑭	基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡する拠点の整備
⑮	関連する取組との有機的連携
⑮	生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化
⑮	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
⑮	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

##### B.情報基盤

⑦	ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
⑦	必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
⑩	必要なコンピューターリソースの整備
⑨	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
⑮(27)	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

### 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
⑪	関連指針との整理

#### B.広報・普及啓発に関する対応

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

## II. その他の項目

差別防止も含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか等
----------------------------------

協議会の進め方に関する整理（工程表）

		H28	11月	2月	H29	5月	7月	H30
総論	⑭対象疾患			⑩				
	1) 医療		①	①	② ④ ⑥ ③(④) ④ ⑧	② ④ ⑥ ③(④) ④ ⑧	② ④ ⑥ ③(④) ④ ⑧	① ② ④ ⑥ ③(④) ④ ⑧
各論	A. 研究		⑮	⑮	⑮	⑮	⑮	⑮
	2) 研究		⑮	⑮	⑮	⑮	⑮	⑮
ゲノム協議会	A. 研究		⑮	⑮	⑮	⑮	⑮	⑮
	B. 情報基盤		⑰	⑰	⑰	⑰	⑰	⑰
3) 社会	A. ルール		⑨⑩⑳	⑨⑩⑳	⑨⑩⑳	⑨⑩⑳	⑨⑩⑳	⑨⑩⑳
	B. 広報		⑫	⑫	⑫	⑫	⑫	⑫
関係省庁の取組				(特研)			(検討会) (報告書)	
AMEDの取組							(協議会)	