

1. 総論	
1) 医療実装に資する課題	
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	・今後もこの考え方にに基づき、進捗管理等を行っていく。
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	<p>・省令に定める遺伝子関連検査等を実施する場合の基準を周知し、基準を満たす実施体制の整備を行う。</p> <p>・医療機関や衛生検査所等における第三者認定の取得については、まずは勧奨としたところであり、今後の各施設における取得状況の把握を行う。</p>
(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)	<p>【がん領域】</p> <p>・今後もがんゲノム医療提供体制の整備に向けて、がんゲノム情報の集約を図るとともに、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の指定要件等についても適宜見直しを検討し、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築する。</p> <p>・がんゲノム医療に対する国民の期待は大きい一方、パネルによる診断情報にどれくらいの期待値があるかを患者に対しての同意書により十分告知し、今後蓄積されるデータに基づいてアップデートしていく等の取り組みが求められる。</p> <p>【難病領域】</p> <p>・国立高度専門医療研究センターにおいても、データシェアリングポリシーの導入等により、公費で支援されて集約されたデータの共有を進めることが求められる。</p>
(3) 検査の実施機関	
	<p>【がん領域】</p> <p>・全エクソン、全ゲノム、RNAのシーケンス等、網羅的な解析をすることにより複雑性の増す遺伝子関連検査においても解釈の質が担保されるよう、研究の進捗状況を踏まえ、適宜検討をしていく。</p>
④各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査書等)の確保	<p>【難病領域】</p> <p>・(8,000以上ある難病のうち5,000以上の疾患(OMIM:平成30年7月27日確認、http://www.omim.org/statistics/entry)で原因遺伝子が判明しているが、)多くの疾患が遺伝性疾患であり、その遺伝学的検査については研究拠点を中心に実施されている。未解明の難病に関する研究について、どのように支援していくか検討する必要がある。</p> <p>・オミックス拠点については、各拠点の個別の研究に閉じずに、どの疾患を対象にどの解析を行うかを考慮して検体を収集・解析し、医療実装をめざす戦略を見直す必要がある。特にメタボロミクスについては、疾患横断的な比較や代謝解析技術の標準化を行い、信頼性のあるバイオマーカーを疾患応用に利用できるかどうかを検証する必要がある。</p> <p>・研究事業に依拠して医療の現場に提供されている遺伝学的検査を行う場合に、研究として求められる手続きと、その結果を主治医に返却して、患者の診療に用いるために求められる手続きを明確化する必要がある。</p>
(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 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人材(臨床遺伝専門医、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、バイオインフォマティシャン、生物統計家、遺伝統計家、IT専門家、疫学専門家、倫理専門家)の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等を推進	<p>・整理した課題について、アドバイザリーボードにおいて引き続き検討する。</p>

(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

・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や注意事項を、平成30年度末にガイドラインとしてとりまとめることから、まずはガイドラインに沿った運用がされるよう周知を行い、その状況を踏まえ、必要に応じて取組状況等に関する調査の実施について検討する。

(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

【難病領域】
・難病の保険収載をさらに拡大することについて検討する必要がある。
(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)

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
【ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業】

・引き続き、ゲノム医療実現推進協議会の平成28年度報告の対象疾患の考え方に沿い、本事業においては、Stage1として、治療や診断または創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等をめざした「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」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。

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)
⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
⑳ 関連する取組との有機的連携
・医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携
・様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
・大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携
【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業】

・希少・難治性疾患では、国際的に比肩するために必要な変異数を20,000としたところ。平成30年9月末に進捗状況を確認する必要がある。
・その他の疾患についても、国際的に比肩するために必要な数を平成30年9月末までに明らかにする必要がある。
・MGeNDを継続的に運用するとともに、登録数(他事業からの登録を含む。)を確認する必要がある。

⑤⑮⑯⑳ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備⑳
【ゲノム創薬基盤推進研究事業】

・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。

㉑㉒
【AMEDゲノム医療研究の支援機能】

—

(2) バイオバンクの利活用

㉑(㉒) 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

・引き続き、3大バイオバンクの連携の実態や問題点を明らかにし、利活用促進に向けた改善策を検討する必要がある。
・各研究者が管理しているコホートやレジストリの連携や恒常的な維持体制の確立等の課題について、改善策を検討する必要がある。
・時間軸に応じて疾患動態を追跡できるコホートやレジストリの構築を検討する必要がある。

(3) 国際的なデータシェアリング

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

・今後もこの整理のもと、ゲノム医療実現に向けて事業を推進していく。

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

—

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

・医療の現場におけるDTCサービスによる検査の利用状況などのDTCサービスの状況について注視し、必要に応じて対応を検討する。

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

・関係省庁と連携のもと、国民へのゲノムリテラシー向上のための普及啓発を行うべき対象者を層別化した上で重点的に進めるとともに、ゲノム研究の重要性とその成果について、幅広く情報発信の努力をすること。