

第13回協議会でいただいたご指摘への 対応方針

令和元年6月28日

■ 第13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）

医療実装	検査の品質・精度管理	1) 診療の用に供しない研究目的で実施される検体検査についても、品質・精度管理が必要ではないか。 2) 発症前診断や保因者診断について、精度管理等、対応方針についてどう考えるか。 NIPTの施設要件等について、議論が必要ではないか。	P 3
	提供機関	3) がんゲノム情報の創薬研究等への利活用は重要であり、C-CATについては、稼働当初から利活用が進むよう、ガイドライン等の整備が必要ではないか。	P 6
研究	ゲノム事業	4) 先端ゲノム研究開発・多因子疾患研究で、6課題採択しているが、医療実装に向けた進捗はどうか。（医療応用可能な研究課題がどれか。） 5) 「研究での遺伝情報返却のあり方」についてまとめている。有益な成果であるので、本資料に記載すべきではないか。	P 20
	東北MM計画 ゲノム研究バイオ バンク事業 臨ゲノ事業	6) 国として安定して蓄積すべきゲノムデータについては研究予算ではなく各省の事業予算等に切り替えていくべきではないか。	
	全体	7) AMEDのデータシェアリングポリシー適用事業においては、事業採択時に研究者とAMEDで利活用の範囲を定めていると聞いているが、実際に事業を開始する際にインフォームド・コンセントの範囲が当初想定したよりも狭くなり、その結果最終的に利活用の範囲が狭くなっているのではないか。	
社会	倫理的、法的、社会的課題	8) 医学系指針とゲノム指針の見直しについては、両指針の整合のみに注力しており、新しい課題への対応ができていないのではないか。 9) 地域ごとの住民ゲノム研究では、他の研究アプローチと組み合わせることにより、風評被害がでる懸念があるのではないか。	P 34
	広報・普及啓発	10) PPI (Patient and Public Involvement) はゲノム研究には特に重要であり、第2グループ（多因子疾患）にゲノム医療を広げていくにあたって、PPIの概念を広げていくことが必要ではないか。	P 36

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(30年7月時点)

■ 検体検査の品質・精度管理に関わる法規制

実施主体	検査場所	法規制	現行の規制
医療機関	医療機関内	医療法	平成29年6月の医療法一部改正により、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定が新設された
委託業者	医療機関内(プランチャホ)	医療法	平成29年6月の医療法一部改正により、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨が明確化された
委託業者	衛生検査所	臨床検査法	平成29年6月の臨床検査法一部改正により、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨が明確化された

* 臨床検査技師等に関する法律

- 左記の医療法一部改正、臨床検査法一部改正を踏まえ、LDTを含めた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、H29年10月に厚生省医政局に設置された「検体検査の精度管理に関する検討会」にて検討され、H30年3月にとりまとめられた。
- 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であるが、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、第三者認定の取得については勸奨とした。
- 医療法や臨床検査法の改正により、医療機関や衛生検査所において行われる診療に用いることを前提とした検体検査の精度の確保が図られた。一方で、医師が診断を行うにあたり、DTC等含め、どのような情報を参考にするかは、その情報の精度を含めた有用性を踏まえて医師が判断するものである。

- 課題
- 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。
 - 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、まずは勸奨としたところ。今後の各施設における取得状況の把握を行う。

実行状況(31年4月時点)

- 「医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令(以下、改正省令)がH30年7月に公布、12月に施行されたことにより、医療機関や衛生検査所等においてLDTを含めた遺伝子関連・染色体検査を実施する場合に一定の基準を遵守することとなった。
- H30年8月に都道府県及び関係団体に対し、改正省令に定める基準及び「ISO 15189等の第三者認定の取得が可能な体制整備に努めることが望ましい」ことを記載した通知(医政発0810第1号)を発出し、H30年11月及びH31年2月に都道府県担当者に対して当該基準に関する説明会を実施する等周知を行った。H31年6月21日現在、ISO15189の認定を取得した医療機関は144施設、衛生検査所は36施設である。(衛生検査所:全国929箇所(H31年1月時点))
- なお、医療機関や試験研究施設が診療の用に供する目的ではなく、研究目的で検体検査を実施する場合においては、医療法等に基づく制度の確保に係る基準を遵守する必要はないこと、及び研究目的で実施する場合には、当該研究の目的や内容に応じて適用される研究に関する指針を遵守するとともに当該検査の精度の確保の状況を含めて被験者に説明し同意を得ることが望ましいことを事務連絡(平成30年11月29日)にて周知した。

＜遺伝子関連・染色体検査の実施に係る基準の概要＞
改正医療法施行規則(H30.12.1施行)

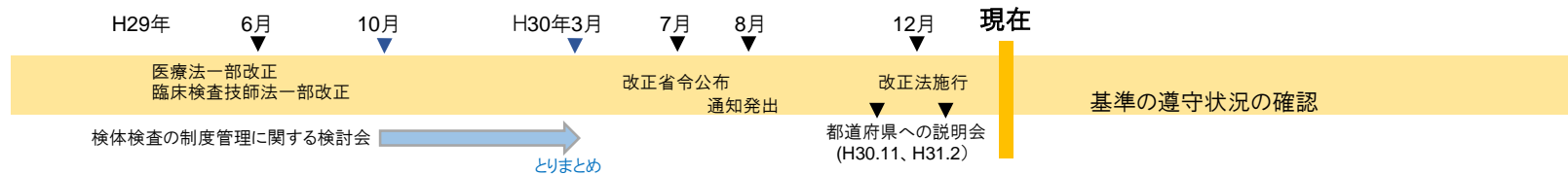
- ・遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者を配置すること
- ・標準作業書を常備し、作業日誌及び台帳を作成すること
- ・内部精度管理を実施すること
- ・外部精度管理調査の受検又は検体検査の精度についての他の検査機関との相互確認に努めること
- ・検査業務の従事者に対して遺伝子関連・染色体検査の業務に関する研修を実施すること

＜第三者認証について＞
医政発0810第1号(H30.8.10厚生労働省医政局長発出)

6. その他

(1) 第三者認証

ISO15189等の検査施設の第三者認定については、遺伝子関連・染色体検査の質について欧米と同じ水準を目指すことが必要であり、管理組織の構築及び必要な手順の文書化など第三者認定の取得に必要な体制整備に努めることが望ましい。



課題

- 診療の用に供しない研究目的で検体検査を実施する場合の品質・精度管理について、厚労科研「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」等で検討を行い、早急に対応を行うこと。

■ 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

	ご指摘	対応方針等	担当
1)	<p>診療の用に供しない研究目的で実施される検体検査についても、品質・精度管理が必要ではないか。</p>	<p>厚労科研難治性疾患政策研究事業の「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」(H30年度開始)の中で、遺伝学的検査の精度の確保等についての研究を開始しており、令和2年度までに得られる成果を反映することで、研究で実施する検査についても質の担保を行っていくこととしている。</p>	厚労省
2)	<p>発症前診断や保因者診断について、精度管理等、対応方針についてどう考えるか。</p> <p>NIPTの施設要件等について、議論が必要ではないか。</p>	<p>検体検査については、P4の表のように、実施目的、実施場所により、求められる精度管理が異なっている。発症前診断や保因者診断などを診療の用に供する目的で検体検査を実施する場合は、医療法もしくは臨検法に基づく精度の確保のための基準を遵守する必要がある。</p> <p>厚労省にて議論する予定。</p>	厚労省

(参考) 検体検査の主な実施類型及び実施に係る主な規則等

実施目的	実施主体	実施場所	遵守すべき主な規則等
診療の用に供する目的	医療機関	医療機関 (ブランチラボ及び医療機関と一体である研究施設を含む。)	・医療法
		衛生検査所等※1	・医療法 ・臨床検査技師等に関する法律
診療の用に供しない研究目的	・医療機関 ・試験研究施設 ・民間事業者等	・医療機関 ・衛生検査所等※1 ・試験研究施設等※2	・臨床検査技師等に関する法律 ・研究に関する倫理指針※3
その他 (健康サービス等)	・民間事業者※4 (DTCサービス事業者を含む。)等	・衛生検査所等※1 ・試験研究施設等※2	・臨床検査技師等に関する法律 ・経産省ガイドライン (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)

※1 衛生検査所、保健所、検疫所、犯罪鑑識施設

※2 次に掲げる施設その他これらに類する施設であって、診療の用に供する検査を行わないもの

イ 国又は地方公共団体の試験研究施設

ロ 学校教育法に基づく大学及びその附属試験研究施設

ハ 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律の製造販売業の許可を受けた者の営業所及び試験研究施設等

ニ 民法その他の法律の規定により設立された試験研究施設

ホ 人体から採取された検体(受検者が自ら採取したものに限る。)について生化学的検査を行う施設

※3 「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」等のうち、当該研究の目的・内容に応じて適用される指針(検査の質の担保に関する規定はなし)

※4 医師が診断を行うに当たり、どのような情報を参考にするかは、その情報の有用性も含めて医師が判断するものであり、DTCサービス等の結果を医療の場において確定診断の根拠として扱うことは想定されない。

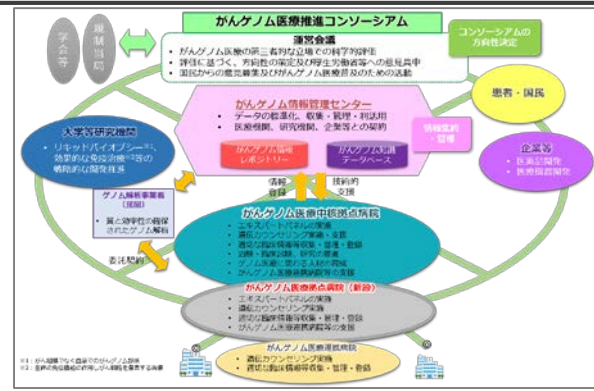
■ ゲノム医療提供機関の整備
② ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備(求められる機能、整備方法等)

実行状況(30年7月時点)

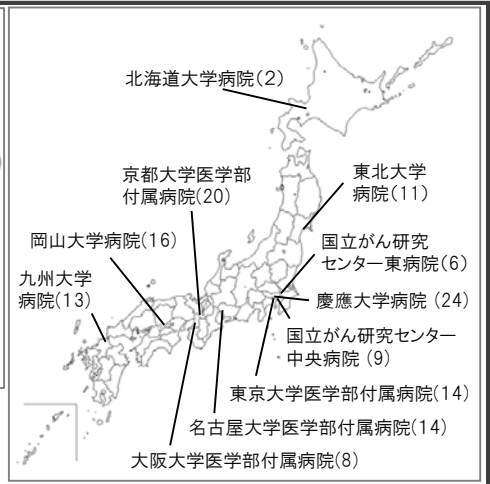
- 個々のがん患者に対して、ゲノム情報等の活用による最適な医療を提供するための取組として、がん医療水準の均てん化に重点を置いた「がん診療連携拠点病院等」の体制に加え、がんゲノム医療を推し進めるための新しい体制として、「がんゲノム医療中核拠点病院等」を追加。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」等の拠点要件を定め、H30年2月に「がんゲノム医療中核拠点病院」11か所指定、各中核拠点から申請された100か所の「がんゲノム医療連携病院」を3月公表。
- がんゲノム情報の集約・管理及び利活用を行う「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」を、H30年6月に国立がん研究センターに設置。

課題
 ▶ 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。
 ▶ 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すること。その上で、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。

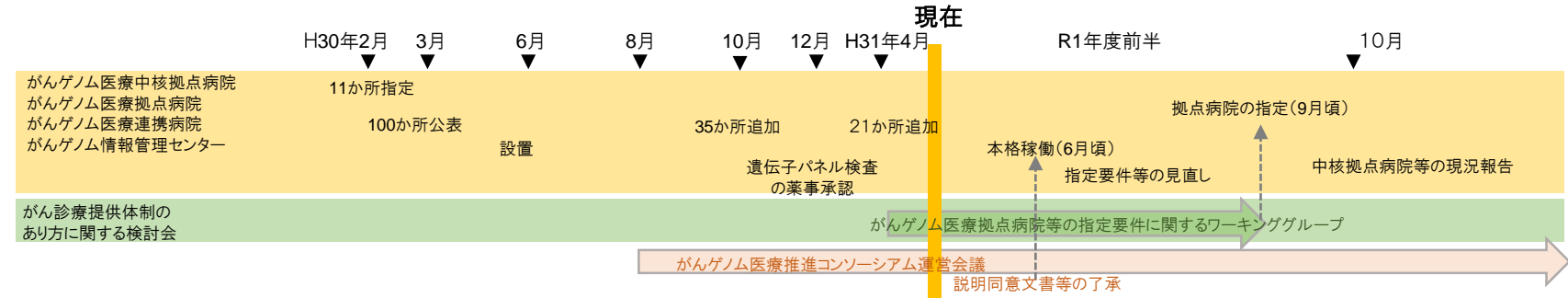
- H30年10月に「がんゲノム医療連携病院」を35か所追加、H31年4月に21か所追加し、これまで合計156施設を公表している。さらに、遺伝子パネル検査の医学的解釈を自施設で完結できる機能を有した「がんゲノム医療拠点病院」を指定するため、H31年4月に「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ」を設置して、指定要件等を検討しているところ。R1年9月を目途に指定を行う。
- C-CATについては、H30年8月に「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」を立ち上げ、運用を定めているところ。早ければR1年6月に本格稼働することとしている。
- H30年12月に、2種の遺伝子パネル検査(OncoGuide NCCオンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル)について薬事承認され、保険収載の後、中核拠点病院等で実施される見込みである。
- インフォームドコンセント・情報利活用WGで作成された「遺伝子パネル検査の結果、見いだされた変異に対応した治療を受けられる患者の想定割合は、被検者の10~20%程度である」と記載された説明同意文書が第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(H31年3月)において、了承された。今後、がんゲノム中核拠点病院等でこの文書を元に患者への説明されることとなる。また、内容については、今後のがんゲノム医療の進展で蓄積された情報を元に、随時アップデートしていくこととしている。



第1回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するWG資料



実行状況(31年4月時点)



- がんゲノム医療提供体制の整備については、がんゲノム医療拠点病院を新たに指定するとともに、がんゲノム医療中核拠点病院、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、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こと。
- パネル検査の実施にあたっては、コンソーシアム運営会議で了承された説明同意のモデル文書を参考にした説明同意文書を用いて患者へ十分説明するとともに、その内容は随時アップデートしていくこと。

課題

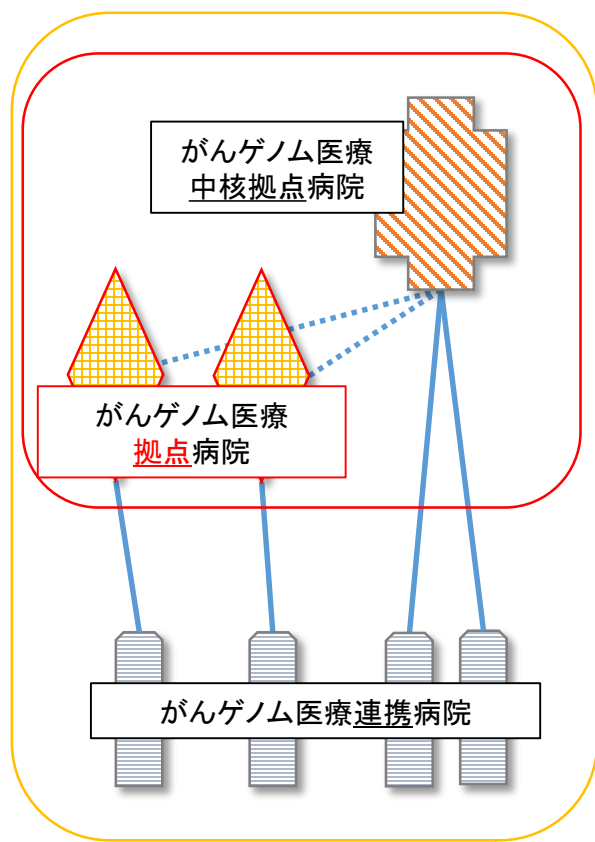
■ ゲノム医療提供機関の整備

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)

がん

	ご指摘	対応方針等	担当
3)	<p>がんゲノム情報の創薬研究等への利活用は重要であり、C-CATについては、稼働当初から利活用が進むよう、ガイドライン等の整備が必要ではないか。</p>	<p>2019年6月に2品目の遺伝子パネル検査が保険収載された。ゲノムデータの二次利用については、一定程度C-CATにデータが集積した後、開始する予定である。</p> <p>平成30年8月に設置された「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議の第2回会合(平成31年3月7日)」において、二次利活用ポリシー骨子案として、二次利活用の基本方針(対象となるデータ、開示・提供先及び利用目的制限、情報提供審査会での審査等)は決まったものの、情報提供審査会の運営方針は、これから、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議等で検討することとしている。</p>	厚労省

今後のがんゲノム医療中核拠点病院等の機能(案)



	患者説明(検査) 検体準備	シーケンス実施	エキスパートパネル 専門家会議	レポート作成	患者説明(結果)	治療	研究開発 先進医療・治験	人材育成
中核拠点病院	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	必須	必須
拠点病院	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	連携	連携
連携病院	必須	外注可	中核拠点あるいは拠点病院の会議等に参加		必須	必須	連携	連携

がんゲノム中核拠点病院が、がんゲノム医療連携病院を申請※

※ がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院は、整備指針の要件を満たしていることを確認の上、自らが連携するがんゲノム医療連携病院の候補となる医療機関を、厚生労働大臣に申請する。

以後、がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院からがんゲノム医療連携病院の追加を、1年ごとを目処として厚生労働大臣に申請する。

■ 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)

(*) がんゲノム拠点病院は、医療提供体制についてはがんゲノム中核拠点病院と同等の要件、人材育成、治験・先進医療については、がんゲノム医療連携病院と同等の要件とする。ただし、現在、「がんゲノム医療中核拠点病等の指定要件に関するワーキンググループ」において、指定要件等を検討中であり、今後の議論により、変更の可能性がありうる。

施設要件		がんゲノム医療中核拠点病院(11病院)	がんゲノム医療拠点病院 (4月27日版案)	がんゲノム医療連携病院(156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: 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	中核拠点病院と同じ	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	中核拠点病院と同じ	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
病理検査・シークエンス体制		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	中核拠点病院と同じ	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
③ 遺伝子パネル検査体制	エキスパートパネル	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	中核拠点病院と同じ	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
	遺伝カウンセリング体制	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、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないたりする者を複数名院内に配置	中核拠点病院と同じ	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、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないたりする者を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	中核拠点、連携病院と同じ	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	中核拠点病院と同じ	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	中核拠点、連携病院と同じ	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 人材育成など		①がんゲノム医療連携病院と必修な研修を行い、また、業務に関係する講習会等の受講を促すこと ②臨床研究・治験等に関して、がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院に対し適切に情報提供	連携病院と同じ	がんゲノム中核拠点病院と連携し、必修な研修を行い、また、業務に関係する講習会等の受講を促すこと
⑧ 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	中核拠点病院と同じ	がんゲノム医療に関する情報の取り扱いに関して、がんゲノム医療に係わるデータ管理を行う責任者が定められている

■ 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

実行状況(30年7月時点)

【難病の医療提供体制】

■ 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・設備等の体制が求められていなかったが、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ではないこと等の指摘(厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会 H28年10月)を受けて、H30年度より「難病医療支援ネットワーク体制(右図のA)」及び、「各都道府県内の医療体制の整備(右図のB)」を開始した。

【難病医療支援ネットワーク】

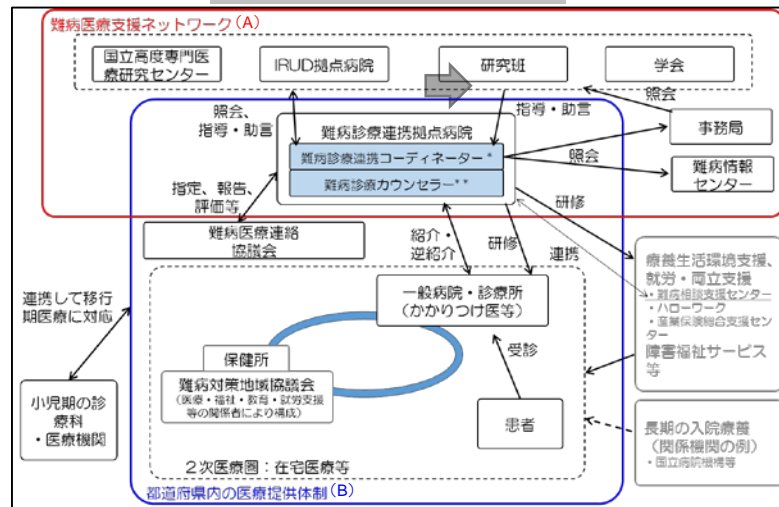
■ 難病診療連携拠点病院(原則各都道府県に1カ所)、厚労科研政策研究班、IRUD拠点病院、国立高度専門医療研究センター(NC)、学会、難病情報センターを構成員とし、各都道府県で対応できない患者等に対し、本ネットワークを通じて適切な専門家等へ速やかに照会できる体制を構築することとしている。

【難病診療連携拠点病院】

難病診療連携拠点病院に求められる要件として、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、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いる。

▶ 疾患領域に限らず、国立高度専門医療研究センター(NC)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。

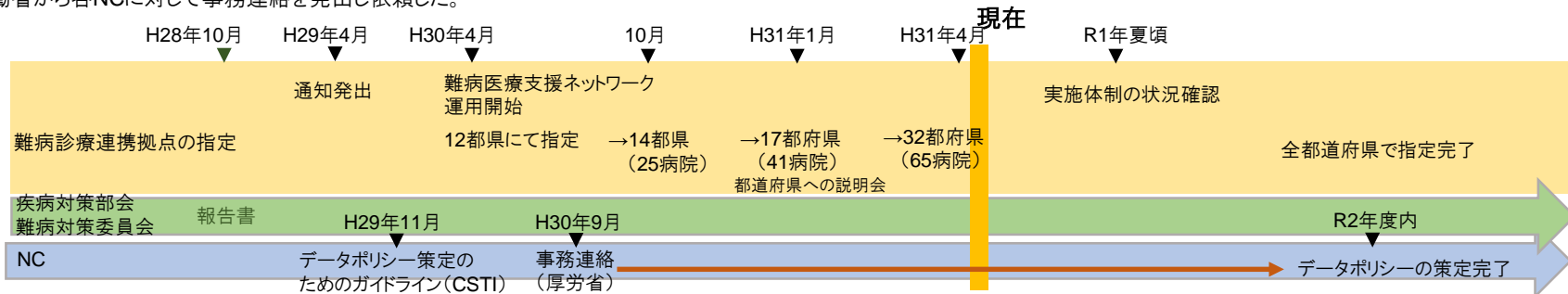
新たな医療提供体制のイメージ図



* 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(H10年4月健医発第635号最終一部改正 H30年3月健発0329第4号)抜粋)

実行状況(31年4月時点)

- 各都道府県に対し、難病診療連携拠点病院を指定するよう、H29年4月に通知を发出し(健難発0414第3号厚生労働省健康局難病対策課長通知)、全都道府県での指定完了を目指しており、H31年1月に再度都道府県に対し説明会を行う等、拠点病院の指定を促しているところではあるが、H31年4月現在、32都府県にとどまっている。また、R1年度夏頃を目途に、実施体制の状況確認を行うこととしている。
- NCにおけるデータシェアリングポリシーの導入については、内閣府科学技術・イノベーション担当(GSTI)が設置した「国際的動向を踏まえたオープンサイエンスの推進に関する検討会」においてH29年11月にとりまとめられた「国立研究開発法人におけるデータポリシー策定のためのガイドライン」を参考に、R2年度中にデータポリシーの策定を完了するようH30年9月に厚生労働省から各NCに対して事務連絡を发出し依頼した。



課題

- 全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の構築を完了する。
- NCにおけるデータシェアリングポリシーをR2年度中に策定する。

■ 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

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"> ・ 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 ・ 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 ・ 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^注を通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること <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"> ・ 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 ・ 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 ・ 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 ・ 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 ・ 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
③診断のための都道府県を超えた体制	<ul style="list-style-type: none"> ・ 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
④治療・療養時の体制	<ul style="list-style-type: none"> ・ 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 ・ 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 ・ 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 ・ 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 ・ 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 ・ 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
⑤療養生活環境整備に係る支援	<ul style="list-style-type: none"> ・ 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 ・ 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

ゲノム医療従事者に関する規定はない

H29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

- 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。これら施設の要件のひとつとして、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。

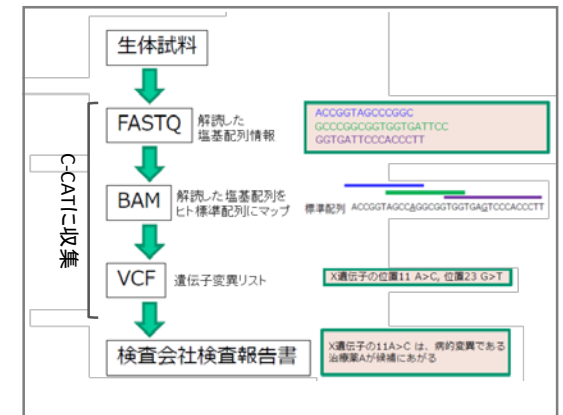
▶ 全エクソン、全ゲノム、RNAのシーケンス等、網羅的な解析をすることにより複雑性の増す遺伝子関連検査においても解釈の質が担保されるよう、研究の進捗状況を踏まえ、適宜検討をしていく。

＜主ながんパネル検査の状況＞

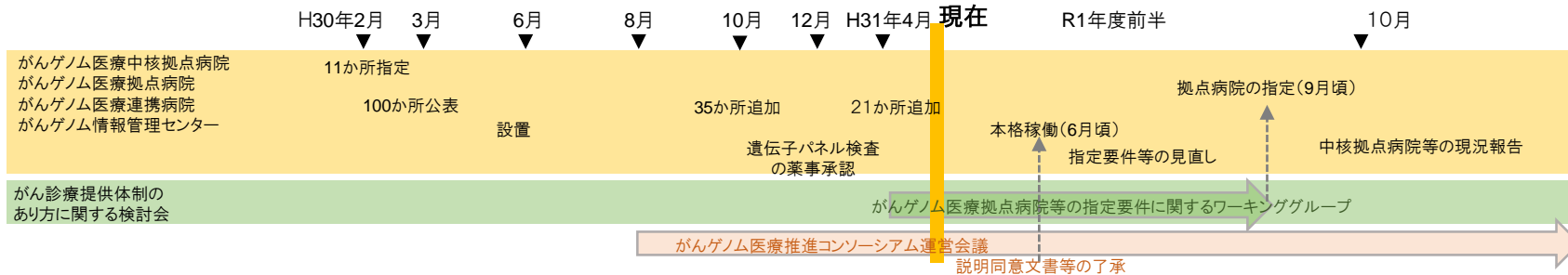
第1回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ、日経バイオテクOn line (2018.11.19) より改変

検査名	製造販売業者/仲介業者	由来	解析遺伝子数	状況
OncoGuide NCCオンコパネルシステム	シスメックス	国立がん研究センター	114	先進医療B→H30年12月に薬事承認
FoundationOne CDx がんゲノムプロフィール	中外製薬	米FMI社	324	H30年12月に薬事承認
Todaiオンコパネル	—	東京大学	465(DNA) 467(RNA)	H30年8月から先進医療(東京大学等)
Oncomine Target Test	サーモフィッシャーサイエントフィックジャパン	米Thermo Fisher Scientific社	46	H30年10月から先進医療(大阪大学等)
OncoPrime	三井情報	米Q2 Solutions社	224	自由診療(京都大学、岡山大学等)
PleSSision検査	三菱スペース・ソフトウェア	—	160	自由診療(岡山大学、金沢医科大学等)
MSK-IMPACT	テーラーメッド	米MSKCC社	468	自由診療(順天堂大学、横浜市大等)
P5がんゲノムレポート	P5	—	52	自由診療(岡山大学、香川大学等)

第2回がんゲノム医療推進コンソーシウム運営会議より改変



- がんゲノム医療連携病院は、現在、計156施設となっている。さらに、R1年度には、遺伝子パネル検査の医学的解釈を自施設で完結できる機能を有した「がんゲノム医療拠点病院」を指定する予定である。
- 遺伝子パネル検査については、H30年12月に2種が薬事承認され、保険収載の後、中核拠点病院等で実施される見込みである。
(OncoGuide NCCオンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロフィール)
その他、先進医療として、Todaiオンコパネルが東京大学等にて、Oncomine Target Testが大阪大学等にて実施されている。さらに、自由診療として、複数のパネル検査が大学病院を中心に実施されている。
- 質の高いがんゲノム医療を実現するため、がんゲノム情報をC-CATIに集約・管理・利活用を図ることとしており、そのためには配列情報の生データ(FASTQファイル、BAMファイル)が必要と考えられている。そのため、中医協において、生データの提出を保険収載の要件にすることについて、議論されている。
- がんゲノム情報の解釈の際は、エキスパートパネルと呼ばれる専門家会議を開催し、最終的な治療方針の推奨を行うこととしている。H31年2月に、エキスパートパネルで議論すべき内容、報告書等に記載すべき内容についてまとめた「エキスパートパネル標準化案」について、第2回がんゲノム医療推進コンソーシウム運営会議(H31年3月)において承認を得たところ。



- がんゲノム情報の集積を図るとともに、C-CATIに集積したデータを利活用するためのルールを早急に策定する。

■ 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

- 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が同定されている。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既に保険収載されている(図1)。
- H30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。保険収載されている60疾病についてはすべて、衛生検査所にて委託可能となっているが、この加算により、委託可能な衛生検査所が増加し、検査機関の集約化につながる事が期待される。
- 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、主に以下の拠点で実施している。(図2、3)

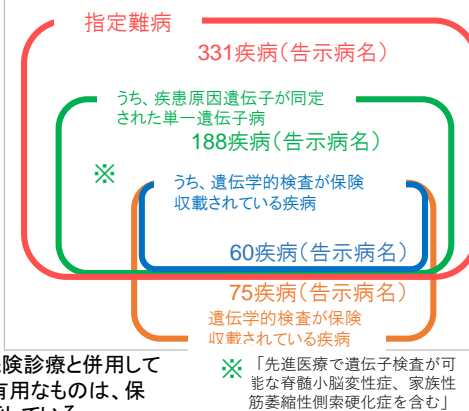
- ・厚労科研難治性疾患政策研究事業(89研究班):
〔衛生検査所、オミックス解析拠点(AMED難治性疾患実用化研究事業:9施設)、
特殊な検査は厚労科研政策研究班〕
- ・AMED難治性疾患実用化研究事業(209研究班):
〔*IRUD解析センター(5施設)、オミックス解析拠点、AMED研究班〕
*IRUD解析センターは未診断疾患を対象

- 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も可能である。厚労省としては、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、今後医療現場へ実装していくことも同時に目指している。

先進医療Aとして実施されている「難病の遺伝学的検査」は①告示A4 神経変性疾患の遺伝子診断、適応症：脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリッド症候群 ②告示A17 角膜ジストロフィーの遺伝子解析 適応症：角膜ジストロフィー ③告示A23 CYP2D6遺伝子多型検査 適応症：ゴーシェ病 合計7疾患

- ▶ (8,000以上ある難病のうち多くの疾患が遺伝性疾患であり、5,000以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)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状況をどのように改善するか検討が必要である。
- ▶ 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。
- ▶ 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。

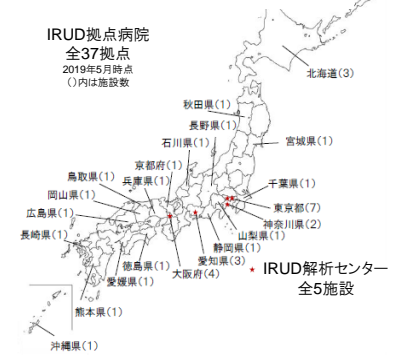
(図1) 遺伝学的検査が保険収載されている指定難病



(図2) オミックス解析拠点の所在地



(図3) IRUD拠点病院及びIRUD解析センターの所在地



- 診療の用に供する目的ではなく研究目的で検体検査を実施する場合においては、診療の用に供する検査ではない旨を明確にした上で実施する。診療の用に供する検査については、医療法等の基準を満たす施設で実施する。
- 保険収載された遺伝学的検査以外については、引き続き研究センターとして実施していく。また、厚労科研難治性疾患政策研究事業の「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」(H30年度開始)の中で、遺伝学的検査の精度の確保等についての研究を開始しており、その成果を反映することで、研究で実施する検査についても質の担保を行っていくこととする。
- オミックス拠点では、9拠点においてそれぞれの拠点の特徴を活かしつつ各領域における診断技術の医療実装を目指すこととしている。データシェアリングについては制限共有等の形で既に8施設で開始されており、難病プラットフォーム等すでにオミックス拠点以外への共有が図られているものがある。

※オミックス拠点

希少難治性疾患の患者検体の解析を請け負い、オミックス解析技術を駆使し、疾患に関与する生命現象を発見し臨床現場等に還元すること、及び解析データを治療・診断法開発のための基盤情報として他の研究へ供出することを目標とした研究を行う

オミックス解析拠点と主な研究内容

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ポーム解析、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ウィ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、家族性線内障、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・代謝性ミオパシ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)	遺伝性難治性疾患に対する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

- 多くの難治性疾患が保険未収載のため、実質、診断のための検査が研究として実施されており、その検査をどう担保するか。
- メタボロミクス等のオミックス解析においては府省横断的に取り組み、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引き続き検証する。

■ 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

H29年度アドバイザーボード、協議会にて抽出された課題

*ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 第8回資料(平成30年12月)より一部改変

<p>医師</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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。 <ol style="list-style-type: none"> 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。 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>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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、広範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、その他の領域における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。
<p>遺伝カウンセラー</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 「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。 <p>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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。
<p>バイオインフォマティシャン</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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ャンの資質について検討すること。 <p>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> バイオインフォマティシャ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ャ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ャンの必要量、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要件について検討すること。
<p>コーディネーター</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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。 <p>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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。
<p>医療従事者</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 「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。 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。 バイオバンク管理者の人材育成を確実に進めること。 <p>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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。
<p>雇用の拡充・待遇面の改善</p>	<p>短期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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>長期的課題</p> <ol style="list-style-type: none"> 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、がんに限らず、その他の領域におけるゲノム医療の専門的な人材の配置について、その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。 継続的な人材育成を進めること。

■ 人材の教育・育成
2) その他の職種

*ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 第8回資料(H30年12月)より一部改変

<課題>

- (全体)
① がん、難病における、拠点病院等の要件にあるチーム医療体制の構築や、医療従事者の人材育成、専門家集団の構築 ……3,15
② ゲノム医療に必要な人材の、必要量や資質の客観的評価と偏在への対応、指定要件の見直し等の検討 ……5,6,10,12,14
③ 人材育成の取り組みと教育プログラム等の見直し ……7,8,11,13,16,18
④ 大学における人材育成の取組をサポート ……4,9

- (バイオバンク管理者)
⑤ バイオバンク管理者の人材育成 ……17

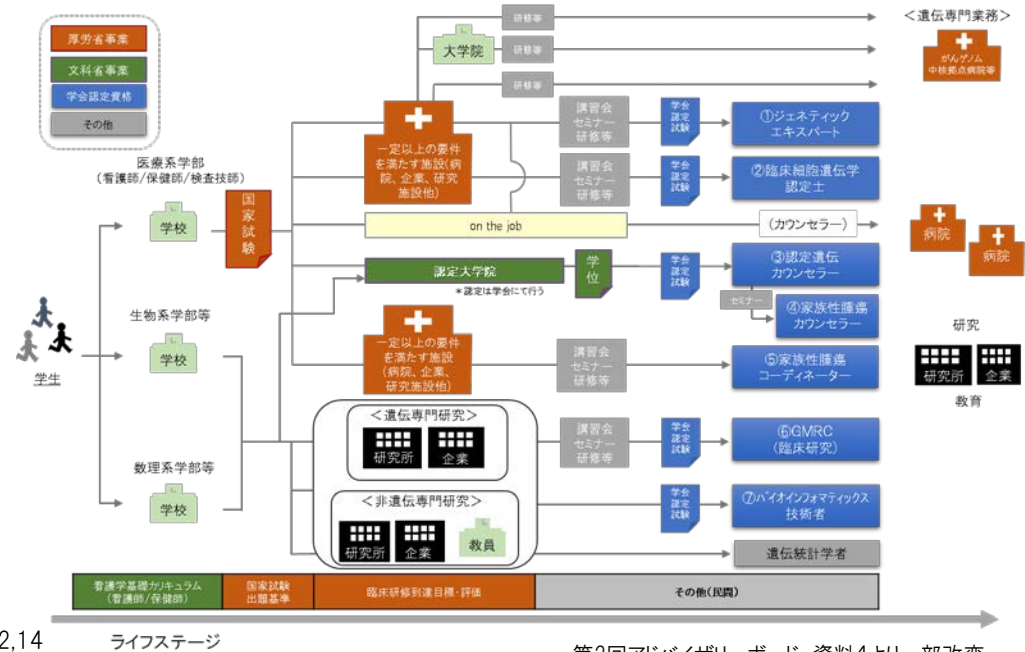
<進捗(H30年12月時点)>

- (全体)
①② がん領域では、整備指針(H29年12月)にて、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティクス等の人材の配置と必要な資質、医療従事者への人材育成について指定要件として明記し、中核拠点病院等の指定を行った。年1回の現況報告(毎年10月)にて状況を把握することとしている。

難病領域では、H30年度中に都道府県にて難病連携拠点病院を指定することとしている。概ね難病診療連携拠点病院の指定された後に、実施体制について状況の把握を行うこととしている(R1年夏頃)。

- ③ 引き続き、文部科学省、厚生労働省で行っている人材育成の取組を進めるとともに、経済産業省では、H30年7月から産業界のウェット人材や産学のポストドクター等を対象に生物ビッグデータの解析と活用力を身に着けるための標準スキルの策定及び実践的なプログラム開発に着手している。…7,8,11,13,16
④ 大学において、遺伝カウンセラーやインフォマティクス等の人材育成の取組が図られるよう、文部科学省では、国立大学の関連部署等が集まる会議等で、ゲノム・アドバイザーボードの議論の内容について周知した。…4,9
(バイオバンク管理者)
⑤ 東北MM計画等の事業の中でバイオバンク管理者の人材育成を引き続き行うとともに、バイオバンク連絡会等を通じて、ノウハウの共有等を行っていく。NC各施設では、システムエンジニア、品質管理マネージャー、試料の収集および提供のコーディネーターの人材育成等の取組を行っている。…17

図2:ゲノム医療関連人材育成(non-MD)のキャリアパス(イメージ)



実行状況(30年12月)

今後の課題

【短期】

- ①② がん、難病における拠点病院等の状況把握を行い、人材育成や専門家集団の構築を確実に進める。がん領域については遺伝カウンセラーの資質をどのように客観的に評価するのか速やかに検討すること。…5,15

【長期】

- ② がんゲノム医療中核病院整備後の状況を踏まえ、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティクス、コーディネーターの必要量や資質、認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域偏在について客観的に評価し、R1年度を目途に指定要件の見直し等検討すること。…6,12,14
③ 認定遺伝カウンセラー養成のための修士課程の設置は、大学の自主的判断によるが、課題の整理を行うこと。…7
④ 特定領域(がん、難病)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等を検討すること。…18

■ 人材の教育・育成

2) その他の職種：雇用の拡充・待遇面の改善

*ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 第8回資料(H30年12月)より一部改変

<課題>

(全体)

- ① がんゲノム中核病院等の運用を通じ、配置された職種人材の雇用や待遇について実態を調査 …19
- ② 引き続き、人材育成を進めるとともに、がんに限らず、その他の領域におけるゲノム医療人材の配置について、必要性を含め検討 …21,23

(遺伝カウンセラー)

- ③ 遺伝カウンセリングの診療報酬について検討すること …20
- ④ 遺伝カウンセラーの国家資格化について、必要性を含め検討 …22

<進捗(H30年12月時点)>

(全体)

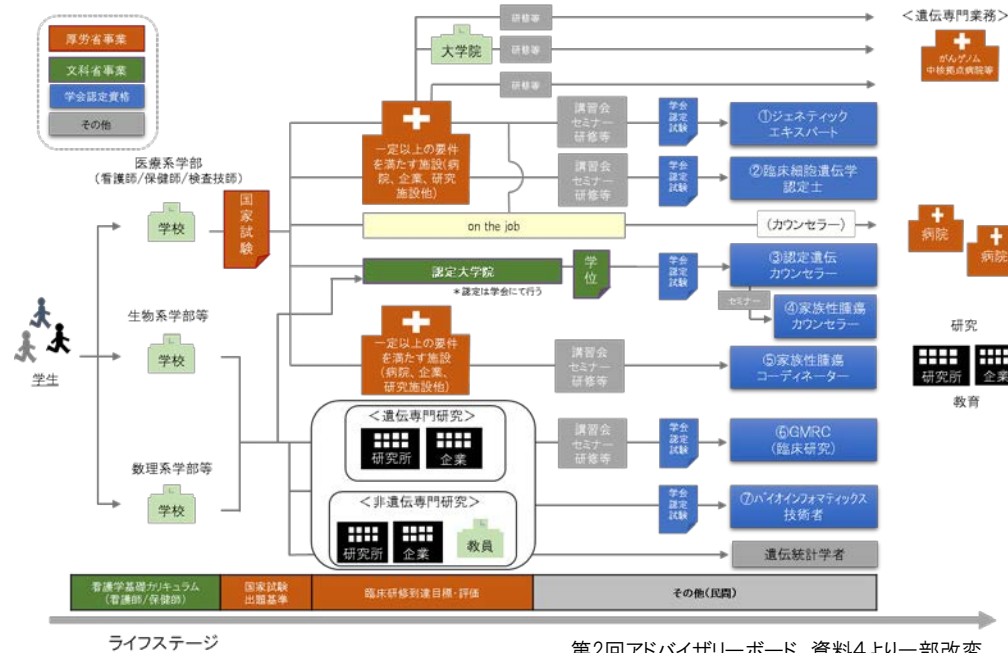
- ① がんゲノム中核拠点病院等に配置された人材に関しては、年1回、現況報告にて、氏名、資格、勤務形態(常勤・非常勤)に関する実態調査を行うこととしている。…19

(遺伝カウンセラー)

- ③ H30年度診療報酬改定では、遺伝学的検査の実施時の遺伝カウンセリングについて、検査実施後に加えて、実施前のカウンセリングを新たに評価した。これにより、遺伝カウンセリング加算は500点から1000点に変更となった。…20

- ④ 遺伝カウンセラーの国家資格化については、がん領域における配置状況を踏まえながら、ゲノム医療の進捗状況に応じて、遺伝カウンセラーの人数や配置状況についての把握し、その必要性について検討するが、認定遺伝カウンセラーについては、
 - ・比較的新しい資格(2005年認定開始)であり、その人数が限られていること
 - ・業務独占・名称独占など、どのような国家資格に位置付けるのか整理が必要であること
 などの観点、さらに、ゲノム医療の実装化を進めるためには、遺伝カウンセラーに限らず幅広い人材の養成が必要であること等から、慎重に検討する必要があると考えている。…22

図2:ゲノム医療関連人材育成(non-MD)のキャリアパス(イメージ)【再掲】



実行状況(30年12月)

今後の課題

【短期】

- ① がんゲノム中核病院等における各職種人材の雇用・待遇の実態調査(雇用人数、資格、勤務体系(常勤・非常勤))を10月に行うこと。…19

【長期】

- ② 引き続き、人材育成を進めていくとともに、がん以外の領域においても、ゲノム医療の進捗状況に応じて、専門的な人材配置について検討を行うこと。…21,23
- ③ 遺伝カウンセリングの診療報酬については、H30年度の改定により加算を増点したところである。診療報酬の改定については、一般的に、様々な専門家の意見を聞きながら中央社会保険医療協議会(中医協)の場で検討されることとなっていることから、中医協での議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。…20
- ④ 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、ゲノム医療の進捗状況を勘案しつつ遺伝カウンセラーの国家資格化についても、引き続き、その必要性を検討すること。…22

■ 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(30年7月時点)

- AMEDゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)において、
 - ・医療機関における患者に対する説明における留意事項(事前の説明は治療の経験が豊富な医師が中心となり行うこと、二次的所見が見いだされた場合の開示希望の有無について検査前に確認すること等)
 - ・開示すべき二次的所見(治療法・予防法が存在し、本人又は血縁者の健康管理に有益な所見で、病的変異であることが確実なもの以外は原則開示しない)等についてまとめ、H30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。

ゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)	
期間	平成29～令和元年度
概要	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、患者にどこまでをどのように情報提供するのかがについて、研究調査を行う。
対象遺伝子・変異	がんのゲノム検査(がん遺伝子パネル検査)において検出された生殖系疾患の所見(遺伝子変異) 難病のゲノム検査(全ゲノム解析)において検出された別の疾患の所見(遺伝子変異)

- 課題
- 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、H30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。

実行状況(31年4月時点)

【ゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)】

- ・ H30年4月に公表した「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】」に検討を加え、H31年3月に「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言 その1:がん遺伝子パネル検査を中心に【改訂版】」として、AMEDホームページにて公表した。
- ・ また、新たに次世代シーケンサー等を用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査の場合についてまとめた提言を策定し、H31年3月に「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言 その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針【初版】」として、AMEDホームページにて公表した。

【東北メディカルメガバンク計画】

- ・ 家族性高コレステロール血症(FH)に関するパイロット研究の知見を活かし、今年度から表現型のない疾患等に対するパイロット研究として、薬剤感受性遺伝子(ファーマコゲノミクス(PGx))に関する遺伝情報の回付を約200名に対して実施する。

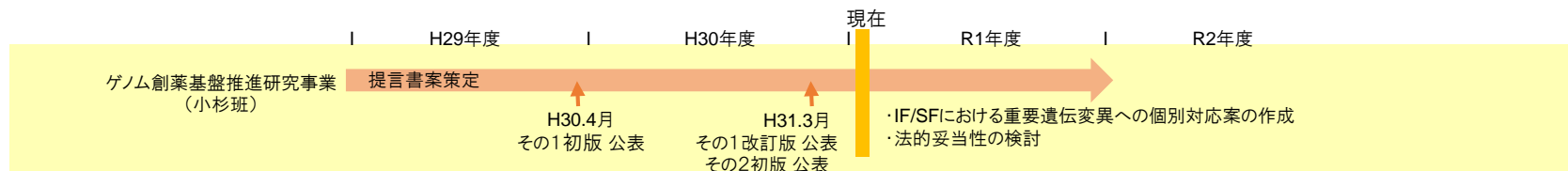
提言書の概要

【その1】

「がん遺伝子パネル検査」における検査前後の患者・家族への情報提供のあり方を中心にまとめた。特に、生殖細胞系列の遺伝子変異が同定される二次的所見への対応について、二次的所見に対する準備の重要性、開示すべき二次的所見の検討と、開示の方法について、具体的な対応を示した。また、腫瘍・正常部ペア解析と、腫瘍部のみの解析に分けて方針を示した。

【その2】

遺伝性難病等の原因を明らかにするために、次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝学的検査の前後における患者・家族への情報提供のあり方をまとめた。特に診断の目的外の病的変異が同定される二次的所見への対応に関しては、対象となる疾患領域が膨大となることから、一施設のみでの対応ではなく、地域連携及び全国的ネットワークによる診療連携体制の構築が必要であることを示した。



課題

- 二次的所見の説明に関して生じうる問題点を更に整理し、必要に応じて提言の更なる改訂を行う。
- 必要な改訂を行った上で、ホームページでの公開にとどまらず、更に、効果的な医療現場への周知の方法を検討、実施すること。

■ 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(30年7月時点)

- <がん>
- H29年10月に「医薬品の条件付早期承認制度の実施について(H29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。
 - がん領域における医学的意義のある遺伝子パネル検査について、H30年3月8日の先進医薬会議において審議され、先進医療Bとして実施することが可能となったため、H30年4月1日より、薬事承認申請に向けた評価を行い、平成30年12月に薬事承認を得た。
 - H30年診療報酬改定においては、以下の対応を行ったところである。
 - ・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。
- <難病>
- 難病の遺伝学的検査については、有用性などの一定のエビデンスが蓄積されたものについて保険収載することとしている。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、今後医療現場へ実装していくことを目指している。
 - H30年診療報酬改定においては、以下の対応を行ったところである。
 - ・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。
 - ・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。
 - 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、3疾患が新たに保険収載され、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。

課題 ▶ 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)

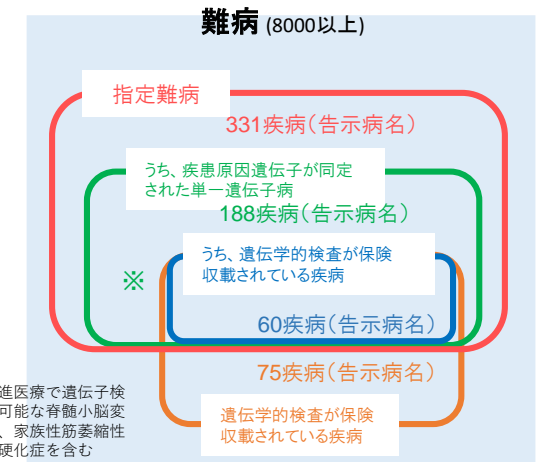
実行状況(31年4月時点)

- <がん>
- H30年12月に薬事承認された2種のがん遺伝子パネル検査(OncoGuide NCCオンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル)については、保険適用に向けて中医協等の場で検討が進められている。
 - また、現在、2種(Todaiオンコパネル:東京大学医学部附属病院)、Oncomine Target Test:大阪大学医学部附属病院)が先進医療で実施されている。
- <難病>
- それらの他、複数の遺伝子パネル検査が大学病院を中心に自由診療で実施されている。
 - H31年4月の厚生科学審議会疾病対策部会において、新たに2疾病を指定難病に追加することが了承された。7月上旬を目途に運用を開始する予定。
 - 8000以上ある難病のうち、5000以上の疾患が遺伝性疾患と言われているが、日本においては、まずは指定難病(指定難病331疾患:そのうち188疾患は単一遺伝子病)の診断に必要な遺伝学的検査を保険収載していくことを引き続き検討していく。

<保険収載された指定難病・遺伝学的検査の数の推移>

H22年度改定8疾患→H24年度改定10疾患→H26年度改定22疾患→H28年度改定57疾患→H30年度改定60疾患

※ 「先進医療で遺伝子検査が可能な脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症を含む



課題

多くの難治性疾患で遺伝学的検査が保険未収載のため、実質、診断のための検査が研究として実施されており、その検査の質をどう担保するか。

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(H31年度)

基礎研究

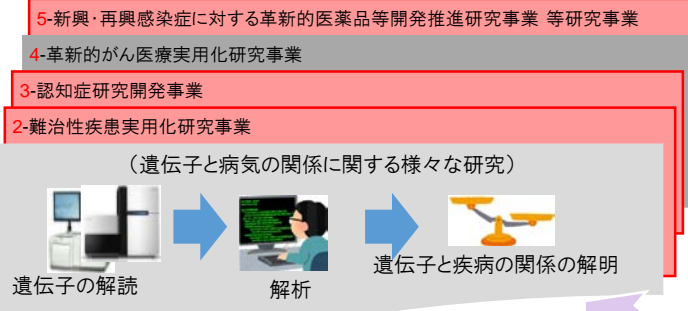
実用化研究

研究プロジェクト

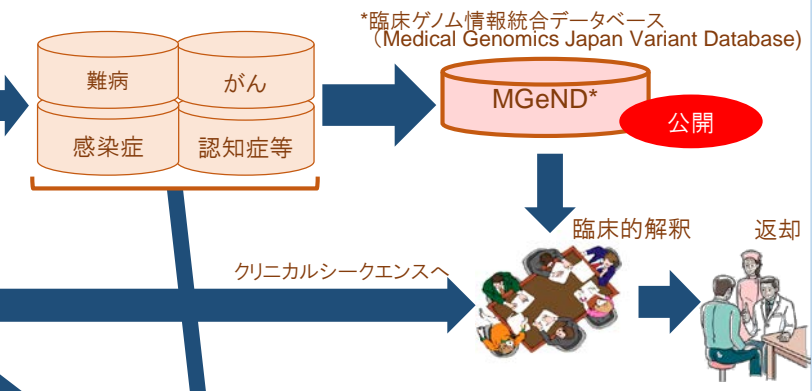
1-1) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(P3GM)

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

環境要因
臨床情報
オミックスデータ等



1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業



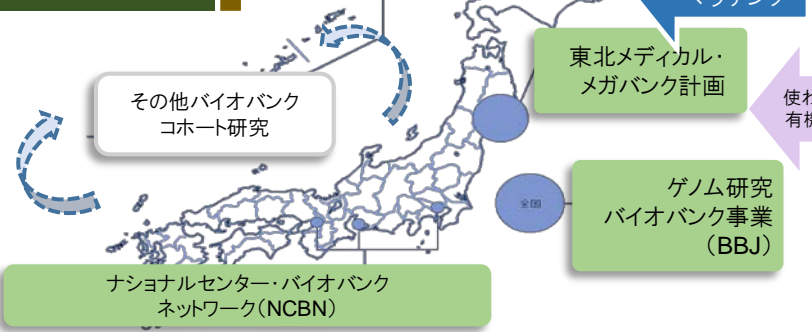
- ・ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業



基盤整備

1-4) 3大バイオバンク連携



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	R1年
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	ゲノム医療実用化推進研究事業 → ゲノム創薬基盤推進研究事業 (H29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	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	

【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(H31年度)

	ご指摘	対応方針等	担当
4)	<p>【ゲノプラ事業】 先端ゲノム研究開発・多因子疾患研究で、6課題採択しているが、医療実装に向けた進捗はどうか。(医療応用可能な研究課題がどれか。)</p>	21ページに記載	AMED
5)	<p>【ゲノプラ事業】 本事業の中で、「研究での遺伝情報返却のあり方」についてまとめている。有益な成果であるので、本資料に記載すべきではないか。</p>	22ページに記載	AMED
6)	<p>【東北MM、ゲノムバイオバンク事業、臨ゲノ事業】 国として安定して蓄積すべきゲノムデータについては研究予算ではなく各省の事業予算等に切り替えていくべきではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・東北MMについては、令和2年度が最終年度であり、それまでに着実に計画を推進するとともに、それ以降の事業の在り方について、今年度から検討を開始する。今年度中に現行事業の事後評価を行うとともに、その結果を踏まえ、今後の在り方について令和3年の概算要求までに検討結果を得る。 ・BBJについては、世界最大級の疾患バンクとしてこれまでに蓄積してきた試料・情報の利活用を促進するとともに、令和2年度実施予定の事業中間評価を踏まえ、その後の在り方について検討する。 ・MGeNDIについては、令和2年度が最終年度であり、それまでに着実に計画を推進するとともに、AMED研究終了後の令和3年度以降について、安定的なデータベース運営していくための方策を関係者と令和2年夏頃を目処に検討を進めている。 	<p>文科省</p> <p>厚労省</p>
7)	<p>【全体】 AMEDのデータシェアリングポリシー適用事業においては、事業採択時に研究者とAMEDで利活用の範囲を定めていると聞いているが、実際に事業を開始する際にインフォームド・コンセントの範囲が当初想定したよりも狭くなり、その結果最終的に利活用の範囲が狭くなっているのではないか。</p>	<p>データシェアリングポリシー適用事業については、事業開始時に、データマネジメントプラン(DMP)を確認することで、当該事業が求めるデータの利活用方針を満たすことを確認している。</p> <p>データマネジメントプランの履行に必要なICが取得されているかについても、必要に応じて状況を確認しているが、事業開始後に、当該研究機関の倫理委員会等の判断等により、データ公開することが困難な場合もありうるため、その場合は、DMPの例外措置を認めている。</p>	AMED

ゲノム事業・先端ゲノム研究開発

【多因子疾患研究（6課題）】

開始年度	終了年度	研究開発課題名	研究代表者 (機関)	臨床応用	例	臨床研究の 開始予定
H28	R2	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	薙田 泰誠 (理化学研究所)	治療 (薬剤選択)	ラモトリギン誘発薬疹、レゴラフェニブ誘発肝障害、フェニトイン誘発薬疹、イリノテカン誘発副作用等、薬物の副作用と関連する遺伝因子を特定、発症リスク予測モデルを構築し、それに基づき、治療の際の薬剤選択に応用する。	R3
H28	R2	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	門脇 孝 (東京大学)	二次予防 (重症化・合併症予防)	糖尿病の重症化(合併症の発症)に関連する遺伝因子を見いだして、重症化予測モデルを開発し、糖尿病患者のうちハイリスク者に対して早期に治療介入や薬剤選択の最適化を可能にする。	R3
H28	R2	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	戸田 達史 (東京大学)	治療 (医薬品の適応拡大)	パーキンソン病患者のゲノム解析より得られた感受性遺伝子群とインシリコ解析を用いた新たな手法により見出された悪性黒色腫治療薬dabrafenibが、神経細胞死抑制効果を示すことから、新たな治療法の確立を目指す。	R2
H28	R2	精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究	加藤 忠史 (理化学研究所)	治療 (新規治療薬)	精神疾患患者のゲノム解析から見出された疾患関連因子から、創薬標的分子、バイオマーカー候補分子を見出し、新規創薬として展開する。	R3
H30	R4	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	小室 一成 (東京大学)	治療(薬剤選択) 二次予防 (合併症予防・予後予測)	循環器疾患において、マルチオミクス情報による疾患層別化法を確立し、病態把握、治療法選択、予後推定を可能にする。	R5
H30	R4	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	柏原 直樹 (川崎医科大学)	二次予防 (重症化・合併症予防)	糖尿病性腎臓病を含む慢性腎臓病患者の遺伝解析から、透析移行を含めた予後を予測するモデルを構築し、患者に応じた早期介入、治療選択を行う。	R5

医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑲⑳)

1-1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(H28年度~)

※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

<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。また、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(H28年度採択4課題、H30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(H28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、停滞を生じさせざる倫理的・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

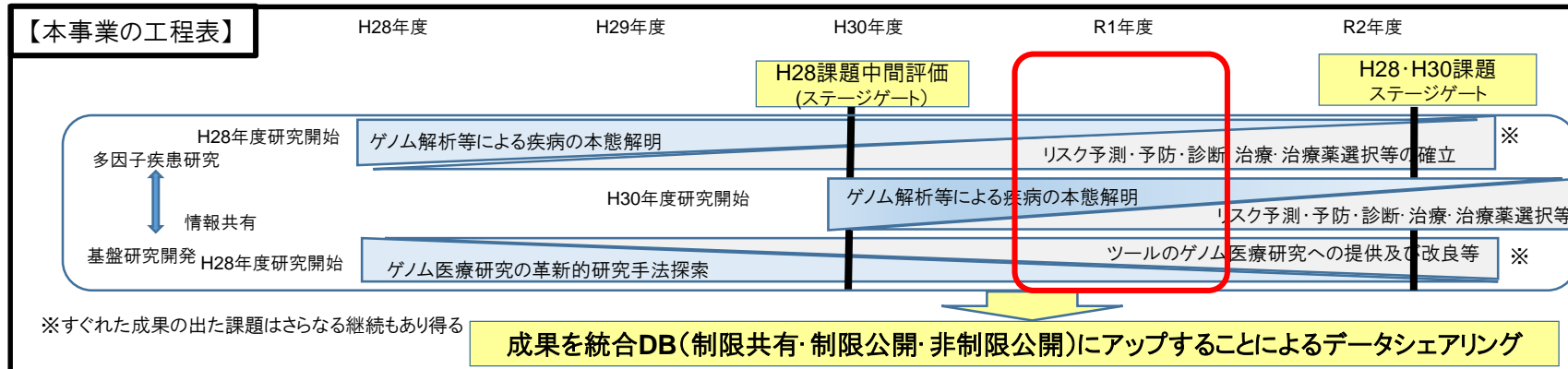
課題

➤ 引き続き、ゲノム医療実現推進協議会のH28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。

■ 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、H30年度新規課題として2課題採択(H30年3月)

■ 先導的ELSI研究「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」(研究開発代表者:大阪大学大学院医学系研究科 加藤 和人、研究開発分担者:東北大学東北メディカル・メガバンク機構 長神 風二、他)の成果のひとつでは、研究で実施したゲノム解析の結果返却に関するELSI課題について、文献調査等により得た知見や、本事業の採択課題の代表者及び有識者に対するヒアリングを元に、留意すべき事項等をまとめ、AMEDホームページにて公開した。

【本事業の工程表】



■ 多因子疾患のゲノム研究については、医療、予防等、臨床応用を見据えた進捗管理を行うこと。

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(H28年度~R2年度)

<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やすい

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



- 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。H30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H30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。

■「臨床ゲノム情報統合データベースMGeND」を開発し、公開している。国際的なデータベースに比肩し得るMGeND登録数をH30年度9月末までに設定した(下図D)。H30年度末で一次班が終了し、難病13,406変異、がん14,557症例、感染症28,429症例、認知症23,464症例の登録があった。また、AMED難病と連携し、IRUD事業から494件、難病プラットフォーム事業より424件の登録を得た。

<事業における解析予定数とこれまでの実施状況>

(H31年4月5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 (H30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	17,384	2,459 (13,406)	20,000変異
がん	13,630	14,557	9,041 (25,073)	20,000症例
感染症	25,075	28,429	23,359 (157,082)	25,000症例 *
認知症・その他	17,650	23,464	13,370 (19,339)	20,000症例
合計	63,855	83,834	48,229 (218,878)	

「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

*: B型肝炎、HTLV-1、HIV患者を対象とした数

(次頁に続く)

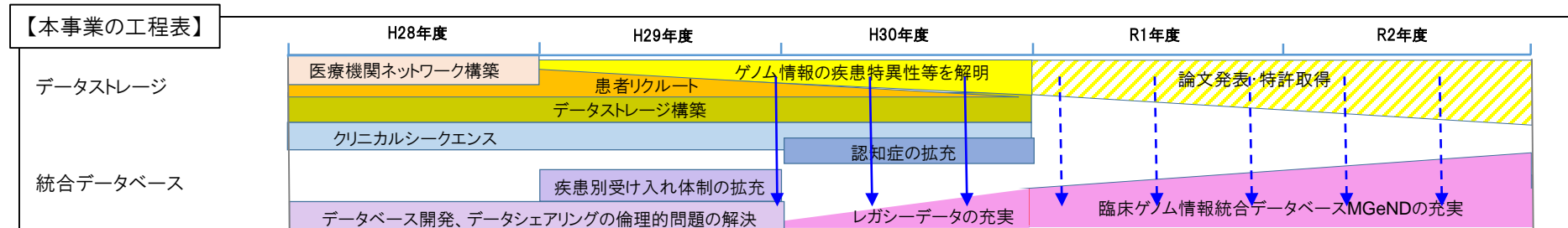
■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑱⑲)

1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業(H28年度~R2年度)

■ MGeNDについて、運用上の工夫や他事業と連携を行うことにより、引き続き、変異数を確保することとしている。

- 論文や研究報告書等の過去データの活用
- IRUD事業、難病プラットフォーム事業、感染症研究課の事業、脳とこころの研究課の事業等、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

実行状況(31年4月時点)



■ 本事業はR2年度に終了となる。構築したMGeNDのR3年度以降の運営主体や自立運営の道筋について報告すること。

課題

医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑯⑳㉔㉕)

1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業(H28年度～R1年度)

<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(H29年度～R1年度)
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

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(H29年度～R1年度)

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(H28年度～30年度)

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

ゲノム医療の実現に向けたデータ基盤の構築

(1-C) 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究(R1年度～3年度)

C-1:ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究

C-2:遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究

<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—その1:がん遺伝子パネル検査を中心に(改訂版)」及び「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針(初版)」を公開する。

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、バイオインフォマティシャン向けのテキストを作成し、研修/セミナーを実施する。

<進め方>

B 創薬探索基盤整備課題

カニクイサルのライフステージに応じたpre-mRNA/mRNAデータベースを令和元年度に公開する。

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、企業導出に向けた協議を開始する。
→平成30年度希少難治性疾患に対する画期的な医薬品医療機器等の実用化に関する研究として採択(心ファブリー病に対するスプライシング制御化合物に関する研究開発。研究代表者:萩原正敏)され、発展的に研究継続。

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。

→令和元年度免疫アレルギー疾患等実用化研究事業として採択(NUDT15遺伝子型に基づき個人に最適化された安全かつ有効的なチオプリンによる免疫調節療法の開発。研究代表者:角田洋一)され、発展的に研究継続。

→令和元年度革新的がん医療実用化研究事業として採択(HER2陽性乳がんに対する手術省略を目指した医療機器の開発研究。研究代表者:向井博文)され、発展的に研究継続。

<進め方>

C ゲノム創薬基盤推進課題

C-1:ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究

健常及び疾患バイオバンクを活用し、遺伝子情報と臨床情報に基づくファーマコゲノミクス研究により効果的・効率的でより安全な薬剤の選択ができるような基盤研究を行う。

C-2: 遺伝性疾患のゲノム解析で得られたVUSへの機能的アノテーションに資する基盤研究

ゲノム解析で得られたVUSの正しい解釈を行い、疾患の確定診断やリスク因子、治療薬剤の効果を明確化できるようにする。

■ 医療実装を目指した研究の取組(⑤⑬⑭⑲⑳)

1-3) ゲノム創薬基盤推進研究事業(H28年度～R1年度)

実行状況(31年4月時点)

○ゲノム医療の実現に向けたデータ基盤の構築:

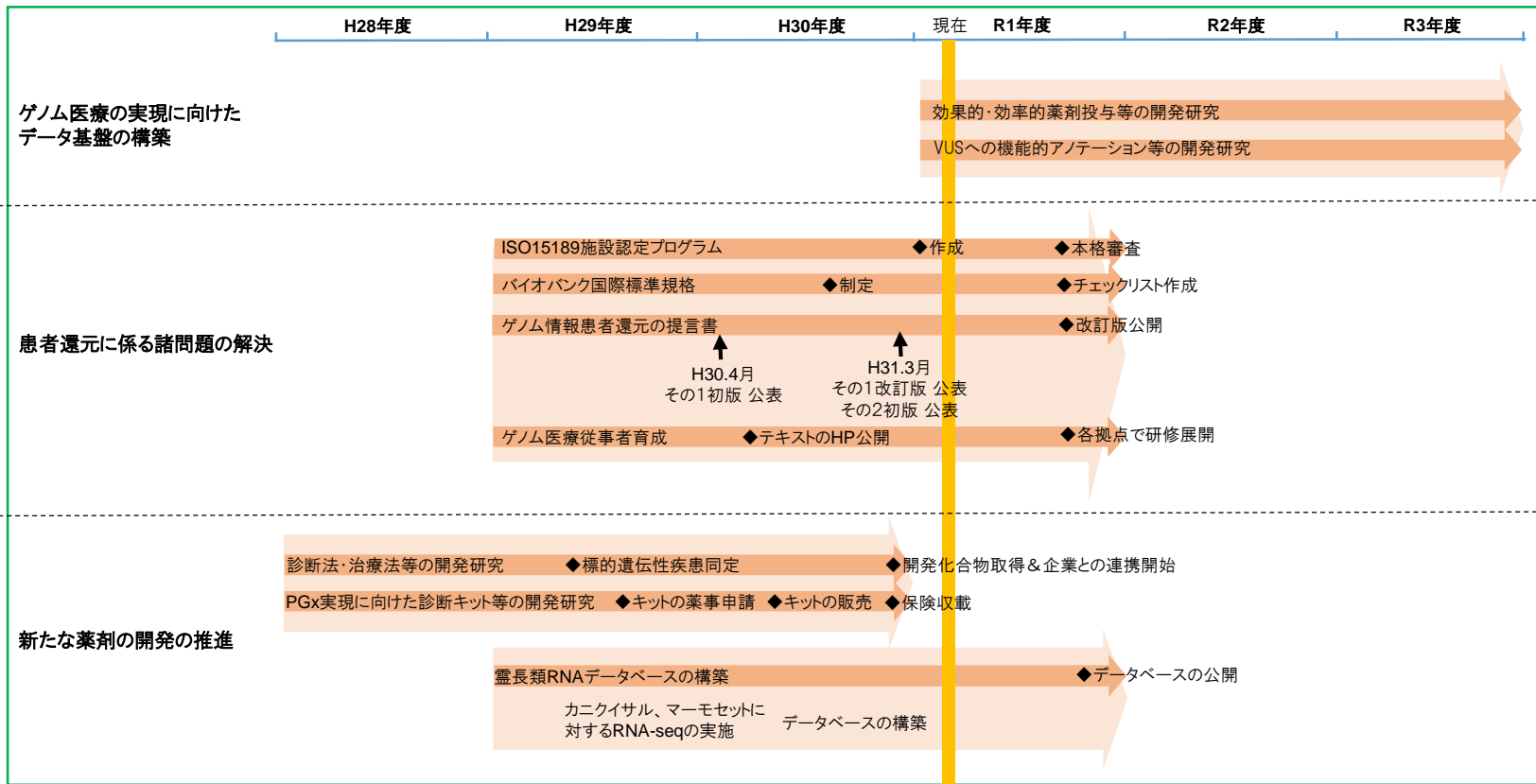
ゲノム医療の実現に向けたデータ基盤の構築

○患者還元に係る諸課題の解決:H30年度の計画は予定通り進捗している。

患者還元に係る諸課題の解決

○新たな薬剤の開発等の推進:H30年度の計画は予定通り進捗している。

新たな薬剤の開発の推進



課題

■ 引き続き、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提言書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。

- 課題
- 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。

実行状況(31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
 - ・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利活用システム」において、3大バイオバンク間の情報共有と標準的な運用整備を進めるための研究課題をH30年10月より開始した。
- ② バイオバンクの利活用を促進する取組
 - ・創業研究等への活用を促進するため、東北メディカル・メガバンク機構のデータベースの閲覧が可能な遠隔セキュリティ施設を22施設に拡大した。(H30年度末時点)
 - ・バイオバンク・ジャパンにて、より多くの研究者に活用されるために、血清パネル試料として少量(100μL単位)での血清提供を開始した。コントロールやスクリーニング目的としても利用可能。(H31年4月)
 - ・3大バイオバンク試料を横断的に検索できるバイオバンク情報横断検索プロトタイプをゲノム医療研究支援情報ポータルにて、公開(H31年3月)し、製薬協会企業、日本薬学会総会にて紹介した。
- ③ バイオバンクの品質・精度の国際的基準構築
 - ・「ゲノム創業基盤推進研究事業」研究課題(R1年度終了)での検討を踏まえ、国内のバイオバンク向けの国際標準化のためのチェックリストを今年度公開予定である。
- 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
 - ・上述のH30年10月に開始したゲノム医療実現プラットフォーム事業「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」において、バイオバンク情報横断検索プロトタイプのカタログ項目の改良を、3大バイオバンク関係者により進めるとともに、時間軸に応じて疾患動態を追跡する臨床バイオバンクを含めた臨床バイオバンクと3大バイオバンクとの連携ネットワークの構築を開始した。

課題

- 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こと。
- 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。

■ 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、臨床試験などとの連携 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～29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25年～29年)	約11.0万人(平成31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 (平成29年12月、新規試料収集業務終了)	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 (平成29年12月臨床情報収集業務終了) 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 Consent(※)	・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 (平成29年12月、新規IC業務終了)	・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(①②③〔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 外国への提供 試料・情報提供:現時点では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)	手続きの検討状況及び各種ひな形につき下記アドレスにて公開 http://ncbiobank.org/sample/index.php 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HPIに詳細を公開中 http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html 試料・情報提供:ICI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:46件以上(うち企業0件、約11.1万検体)、 血清:54件(うち企業17件、約1.6万検体)(平成31年3月時点)	48件(平成31年4月時点) (細胞株4検体、血漿708検体、血清734検体、尿19検体、髄液235検体、非病変組織39検体、病変組織17検体、DNA162検体、RNA56検体)	6件(平成31年3月末時点) (DNA457検体、不死化細胞由来DNA10検体、不死化細胞4検体) ※バイオバンク2.3万人分の生体試料、情報の分譲を開始 ※約9,000人分のSNP情報等の分譲を開始 ※岩手県住民約8,300人分の生体試料、情報の分譲を開始
		情報(分譲)		なし(平成30年4月時点)	22件(検体と同時提供の6件を含む。)(平成31年3月末時点)
		情報(公開)	NBDCより公開中の個人別データ ・90万SNP情報 18.2万人分 ・BMIデータ 15.8万人分 ・58の検査値データ 16.2万人分 ・乳癌関連遺伝子シーケンスデータ 3万人分 ・全ゲノムシーケンスデータ 1,000人分 (心筋梗塞、薬疹、大腸癌、乳癌、前立腺癌) ・全ゲノムシーケンスデータ 2,000人分、公開準備中	なし	・日本人基準ゲノム配列JRGAの初版(JG1) ・約3,500人分のX染色体・ミトコンドリアDNA・Indelを含む全SNV頻度情報(3.5KJPNv2) ・約1万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(多層オミックス参照パネル(iMETHYL))
		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31年3月時点)	718件(平成31年4月時点) ・検体提供:683件 (末梢血2,000検体、細胞株29検体、血漿9,893検体、血清8,208検体、尿55検体、髄液2,786検体、非病変組織5,010検体、病変組織5,365検体、DNA22,874検体、その他426検体) ・情報提供:35件	129件(平成31年3月末時点) ・検体提供:12件(情報と同時提供の12件を含む。) (DNA(11,169検体)、血清(3,750検体)、細胞(不死化細胞、T細胞、単核球)(52検体)) ・情報提供:129件(試料と同時提供の12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。 ・DNA品質・ゲノム解析に関するデータを公開中 https://biobankjp.org/info/pdf/DNAQCdata.pdf ・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。 ・メタボローム解析データを公開中 https://biobankjp.org/info/metabonom.html	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 ・6NCバイオバンクのプロトコル・SOP公開中 https://ncbiobank.org/sample/index.php ・血液検体の取扱い、品質管理に関する、6NCバイオバンクのプロトコル・SOPの比較一覧表を公開中 http://ncbiobank.org/wordpress/wp-content/uploads/2018/09/NCBN_SOP_survey_20180809.pdf	・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を付帯 (平成31年度中に、登録疾患情報の国際標準化(ICD-10導入)を実施する)	・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(H27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(H28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クー覧に掲載のバイオバンク担当者)であるが、公開としているので、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(31年4月時点)

①ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト

- ・研究者・研究紹介(12件)、有識者コラム(8件)、バイオバンク最前線(バイオバンク紹介、6件)を取材し記事として、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(50施設程度)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

- ・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、Web参加も含め毎回100名以上が参加し、課題・情報共有、連携促進を図った。

第4回: H30年6月9日(土) 「試料に付随する情報の取扱い事例をもとに試料管理について考える」

第5回: H30年9月22日(土) 「バイオバンク利活用のためのELSIを考える」

第6回: H31年1月15日(火) 「ゲノム医療研究プラットフォーム利活用システムに関する取組とバイオバンク試料の利用者からの提案」

第7回: H31年4月20日(土) 「バイオバンク利活用について考える(第2弾)」

課題

■ 国際的なデータシェアリング(20)

(希少・未診断疾患)

■ 希少難治性疾患・未診断疾患の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

- ・未診断疾患イニシアチブ(IRUD)では、日本国内での検討のみでは確定診断に至らなかった症例について、適宜、表現型・候補遺伝子名(個人情報を含まない要約情報)をMatchmaker Exchange等の国際的な情報共有システムを通じて共有する等の取組を推進し(図17)、2件の新規疾患遺伝子の発見につながった。また、IRUDの成果を発展させる研究(IRUD Beyond)を実施する等、国内外の希少疾患データベースとの連携等、国際的なデータシェアリングに資する仕組み作りを引き続き推進した。
- ・データシェアリングを含む幅広いテーマで協議を行う国際希少疾患研究コンソーシアム(IRDiRC)の運営に引き続き関与し、第7, 8回加盟機関総会(Consortium Assembly)にも参加し、IRDiRC Goal 2027達成に向けた取り組みに対して共同すると共に、日本での希少疾患、特に難病に関する研究開発動向を加盟機関代表等参加者間で共有した。またIRDiRCの各種タスクフォースに、日本から有識者の参加をすすめ情報共有に努めた。

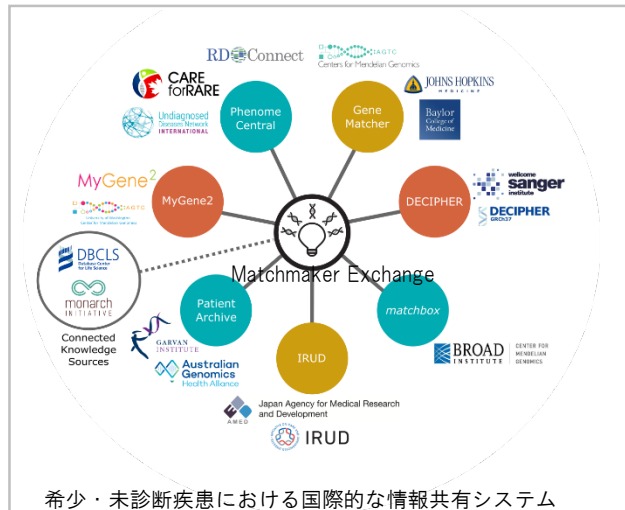
(がん領域における取組)

- AMEDでは難治性がん・希少がん含む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(第6回EDRN US-Japan Workshop)をH31年3月に米国NCI(National Cancer Institute)と合同で開催し、わが国の主要バイオバンクへのアンケートから保存検体について取りまとめた結果を会議で発表し、今後のシーズ交換実施について話し合いを行った。

(国際協力の枠組み)

- ゲノムデータと臨床データの共有・共通の枠組み作成のために設立された国際的任意団体であるGlobal Alliance for Genomics and Health (GA4GH)のDriver Projectとして、GEM Japanプロジェクト(臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業、ゲノム研究バイオバンク事業、東北メディカル・メガバンク計画を含む)が、H31年3月に登録された。同月、AMED-GA4GH GEM Japan workshop 2019 Sendaiを開催し、GA4GHのWork Streamsへの参画を開始した。

実行状況(31年4月時点)



2019年4月発行 EDRN Today (ニュースレター)より

がん領域：米国NCIと国際合同ワークショップ

GEM Japanワークショップ

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(⑦⑱⑲)

【データヘルス改革の実現】

- 厚生労働省において、①国民の健康寿命の更なる延伸、②効果的・効率的な医療・介護サービスの提供(生産性の向上)を目的として「データヘルス改革」に取り組んでいる(H29年1月に厚生労働大臣を本部長とする「データヘルス改革推進本部」を設置)。
- 「健康・医療・介護のビッグデータ連結・活用」「がんゲノム情報の活用等」に資する取り組みを進めている。
- 医療等分野における識別子の仕組みについて、厚生労働省の検討会において、個人単位化された医療保険の被保険者番号の履歴を活用する方向性がH30年8月に示されており、詳細な仕組み等について検討中。
- オンライン資格確認システムの導入等を内容とする健康保険法等改正法が5月に成立。

【次世代医療基盤法の成立・施行】

- 次世代医療基盤法がH29年5月成立、H30年5月施行され、医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報の利活用の仕組みが整備された。
- ゲノムについては、個人識別符号に該当しないゲノムデータ、ゲノム情報は利活用が可能であるが、「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)」に準じて、個人識別符号にあたるゲノム情報(※)は削除することとされている。

※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

実行状況(令和元年5月時点)

データヘルス改革の全体像

データヘルス改革の目的

- 国民の健康寿命の更なる延伸
- 効果的・効率的な医療・介護サービスの提供(生産性の向上)

データヘルス改革の基盤構築

- ビッグデータの連結、保健医療記録共有のIDとしての活用等
- 被保険者番号の個人単位化
- 資格情報・特定健診情報等について個人単位での一元的集約が可能に
- オンライン資格確認システムの導入

①最適な保健医療サービスの提供

- 医療機関が保有する患者の過去の診療データ等を参照可能なシステムの構築【保健医療記録共有】
- 医療のケア(着)等が災害・事故などに遭遇した際に、医療関係者が迅速に必要な患者情報を共有できるサービスの提供【救急時医療情報共有】

②健康・医療・介護のビッグデータの連結・活用、PHR

- 個人単位で、特定健診データや薬剤情報等の経年データを閲覧するためのシステム整備【PHR】
- 乳幼児期・学童期の健康情報を一元的に確認できる仕組みの構築【乳幼児期・学童期の健康情報・PHR】
- NDPや介護師など各種データベースで保有する健康・医療・介護情報を連結し、ビッグデータとして分析可能な環境の提供【データヘルス分析関連サービス】

③科学的介護の実現

- 自立支援等の効果を科学的に検証するために必要なデータの収集【科学的介護データ】

④がんゲノム情報の活用等

- ビッグデータやAIを活用したがんゲノム医療等の推進【がんゲノム・AI】

医療保険制度の適正かつ効率的な運営を図るための健康保険法等の一部を改正する法律の概要

改正の趣旨

医療保険制度の適正かつ効率的な運営を図るため、保険者間で被保険者資格の情報を一元的に管理する仕組みの創設及びその適切な実施等を行うための医療情報支援基金の創設、医療及び介護給付の費用の状況等に関する情報の連結解析及び提供に関する仕組みの創設、市町村において高齢者の保健事業と介護予防を一体的に実施する仕組みの構築、被扶養者の要件の適正化、社会保険診療報酬支払基金の組織改革等の措置を講ずる。

改正の要旨

- オンライン資格確認の導入【健康保険法、国民健康保険法、高齢者の医療の確保に関する法律(高確法)、船員保険法】
 - オンライン資格確認の導入に際し、資格確認の方法を法定化するともに、個人単位化する被保険者番号等について、個人情報保護の観点から、健康保険事業の運営の目的以外で専断的にこれを提供し(各関係機関等)する。
- オンライン資格確認や電子カルテ等の普及のための医療情報支援基金の創設【地方自治法、健康保険法、国民健康保険法、高齢者の医療の確保に関する法律】
 - 医療機関で持つ情報等のデータベース(NDP)と介護保険のデータベース(介護DB)について、各DBの連結解析を可能とするとともに、公益目的での利用促進のため、研究機関等への提供に関する規定の整備(審議会による事前審査、情報管理義務、国による検査等)を行う。(DPCデータベースについても同様の規定を整備)
- 高齢者の保健事業と介護予防の一体的な実施等【高確法、国民健康保険法、介護保険法】
 - 75歳以上高齢者に対する保健事業と市町村が介護保険の地域支援事業等と一体的に実施することができるように、国、広域連合、市町村の役割等について定めるとともに、市町村等において、各高齢者の医療・介護情報等を一括して把握できるよう規定の整備等を行う。
- 被扶養者の要件の見直し、国民健康保険の資格管理の適正化【健康保険法、船員保険法、国民健康保険法、国民健康保険法】
 - (1) 被扶養者の被扶養者の要件について、一定の例外を設けつつ、原則として、国内に居住していること等を追加する。
 - (2) 市町村による関係者への報告徴収等について、新たに被扶養者の資格取得に関する事項等を追加する。
- 審査支払機関の機能の強化【社会保険診療報酬支払基金法、国民健康保険法】
 - (1) 社会保険診療報酬支払基金(支払基金)について、本府の設置機能を強化するため、支部長の権限を本部に集約する。
 - (2) 医療保険情報に係るデータ分析等に関する業務を追加する(支払基金・国保連共済)。
 - (3) 医療の質の向上に向け公正かつ中立な審査を実施する等、審査支払機関の審査の基本理念を創設する(支払基金・国保連共済)。
- その他
 - 未適用事業所が適法に社会保険に加入する等の場合に発生し得る国民健康保険と健康保険の間に係る保険料の二重払いを解消するため、所定の措置を講ずる。【国民健康保険法】

施行期日

平成32年4月1日(ただし、①については公布日から6年を超えない範囲内で法令で定める日、2は平成31年10月1日、3及び6は2及び3は平成32年10月1日(一部の規定は平成32年4月1日)、5、2及び7は公布日、6は平成33年4月1日)

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等を有するなどの一定の基準を満たし、医療情報を取得・管理・加工して作成された匿名加工医療情報を提供するに至るまでの一連の対応を適正かつ確実に実行する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、介護事業所、地方公共団体等は、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。

【イメージ】

信値のフィードバック

利用者(例) 買や費用対効果の分析 新薬の開発 未知の副作用の発見

受診等

医療機関 介護事業所 地方公共団体 医療保険者 個人情報

認定事業者A 認定事業者B

匿名加工医療情報

製薬会社 研究機関(大学等) 行政

本人は提供拒否可能

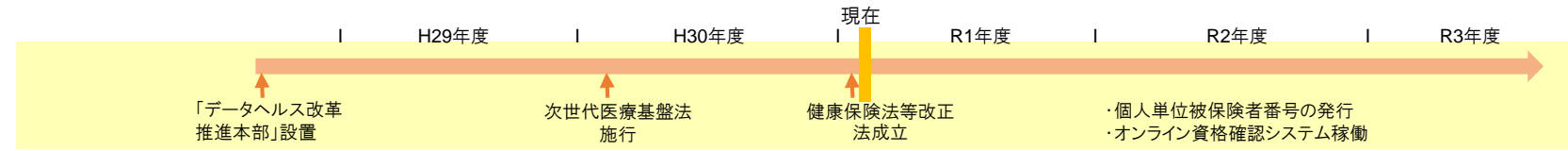
認定事業者が匿名加工の責任を負う

多数の医療機関の情報を収集可能

国が適切な匿名加工の能力を有する事業者を認定

次世代医療基盤法で可能となる機能

高い情報セキュリティ等を認定担保



課題

ゲノム情報を含む医療情報については、個人情報保護法の個人識別符号取り扱いに基づき、匿名加工処理の際に削除される場合がある。

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を整備(⑨⑩⑪〔⑫〕)

実行状況(30年7月時点)

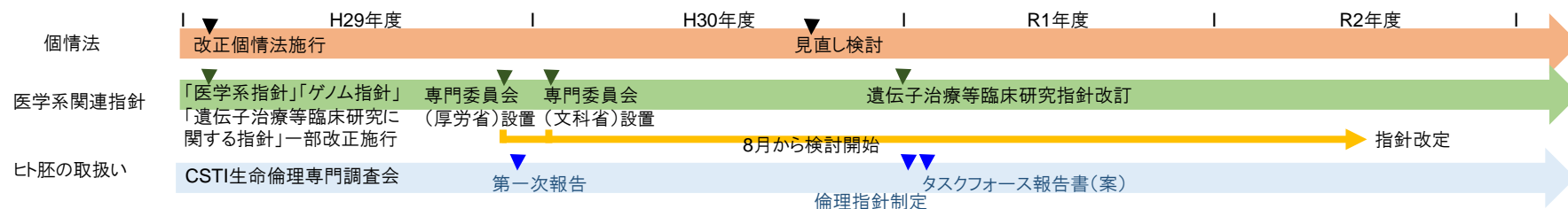
- 個人情報の保護に関する法律(「個人情報法」)(H27年9月改正)等の改正を踏まえ、医学研究における個人情報の適切な取扱いを確保するため、「医学研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議」で議論された以下の関連指針について見直しが行われ、H29年5月30日に施行された。
 - ・ 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(医学系指針:H26.12制定、H29.2一部改正、5月施行)
 - ・ ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(ゲノム指針:H25.2全部改定、H29.2一部改正、5月施行)
 - ・ 遺伝子治療等臨床研究に関する指針(H27.8制定、H29.4一部改正、5月施行)
 うち、ヒトゲノム指針については、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)について対応するため、文科省・厚生省・経産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、H30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」(厚生省)、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」(文科省)を設置し、検討を開始することとしている。
- 厚生省「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保護ガイドライン」に追加(H29年3月改正)
 - ・ 厚生省において、H28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 ▶ 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。

実行状況(31年4月時点)

- 個人情報法については、改正法附則第12条において施行後3年ごとに施行状況について検討を行うこととされていることから、H31年1月より個人情報保護委員会において、検討が開始された。
- 医学系指針とゲノム指針の見直しについて、H30年8月より、上述の委員会を、文部科学省・厚生労働省・経済産業省の合同会議として開催し、R2年度改定を目指し、両指針の整合や、国際的な動向、研究進展をふまえた検討等を行っているところ。
- ゲノム編集技術の進歩に対応するため、「遺伝子治療等臨床研究に関する指針」のH31年4月に全面改訂を行った。
- また、ヒト受精卵にゲノム編集技術等を用いる基礎的研究や臨床利用の在り方について、内閣府総合科学技術・イノベーション会議(CSTI)生命倫理専門調査会において検討が行われている。H30年3月に、「生殖補助医療研究」を目的とするゲノム編集技術等の利用に関する第一次報告*が取りまとめられ、それを踏まえて、H31年4月に文部科学省、厚生労働省において「ヒト受精卵に遺伝情報改変技術等を用いる研究に関する倫理指針」が制定された。生命倫理専門調査会では、引き続き、「遺伝性・先天性疾患研究」を目的とするゲノム編集技術等の利用について検討されるとともに、臨床利用に対しては法的規制の在り方を含めた適切な制度的枠組みの検討が必要との報告書案を提示したところ。

*ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方見直し等に係る報告(第一次)～生殖補助医療研究を目的とするゲノム編集技術等の利用について～



- 引き続き、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。

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〔⑫〕)

	ご指摘	対応方針等	担当
8)	<p>医学系指針とゲノム指針の見直しについては、両指針の整合のみに注力しており、新しい課題への対応ができていないのではないかと。</p>	<p>見直しに当たって両指針の整合性に係る議論を先行して実施していたが、本年3月からインフォームド・コンセントに係る手続きの合理化、倫理審査に係る手続きの合理化等、新しい課題の検討に入っている。</p>	<p>文科省 厚労省 経産省</p>
9)	<p>地域ごとの住民ゲノム研究では、他の研究アプローチと組み合わせることにより、風評被害がでる懸念があるのではないかと。</p>	<p>ゲノム指針において、「研究責任者は、地域住民等一定の特徴を有する集団を対象に、地域住民等の遺伝的特質を明らかにする可能性がある研究を実施する場合には、研究実施前に地域住民等を対象とする説明会等を行うこと等により、研究の内容及び意義について説明し、研究に対する理解を得るよう努めるとともに、研究実施中においても、研究に関する情報提供を行うこと等により地域住民等との継続的な対話に努めなければならない。」と規定している。このような集団への配慮については、ゲノム解析研究以外の医学系研究においても重要な観点であるとの意見が出ており、今後、「医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同委員会」にて対応について検討する予定である。</p>	<p>文科省 厚労省 経産省</p>

■ B. 広報・普及啓発に関する対応(⑫⑬)

実行状況(30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行い、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。(H30年度春に公開予定)。さらに、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。
- H28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。
- 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H29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。

課題

- 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。

実行状況(31年4月時点)

- AMED、「若手研究者による研究倫理の国民への伝え方に関する研究事業」(H28-H30年度)において、その採択課題を通じて、理科教員を通じてゲノム医療とELSIを社会で共有する仕組み、一般市民の遺伝リテラシー向上を目的とした制作物の現状把握、遺伝情報の特徴の理解に向けた短編映像の制作等が取り組まれ、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が作成された。この研究成果を幅広く情報発信することで、国民のゲノムリテラシーの向上を図るべく、H30年10月にウェブサイト「ゲノムELSI」(<https://www.researchethics.amed.go.jp/genome/index.html>)を開設した。
- 上記研究課題の一環として、一般市民向けサイエンスカフェを全3回実施し、ゲノム医療研究や遺伝カウンセリング等に関する情報提供を行った。
- 保険会社における遺伝情報の取扱いについて、金融庁は、生命保険協会に対して、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、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の検討などを要請し、また、その後の下記の取組みにおいても、生命保険協会と随時協議を行ってきたところ。
- 金融庁からの要請を踏まえて、生命保険協会においては、
 - 一 これまで、ゲノムリテラシーの向上のための取組みとして、ゲノム医療に関する研修会を開催するとともに、保険募集人においても遺伝情報に関するリテラシーの向上が図られるよう、H31年4月から、「ゲノム情報の取り扱いについて」という内容が追記された「継続教育制度標準テキスト」に基づき、保険募集人への教育を開始したほか、
 - 一 自主ガイドラインの策定に向けた検討を行っており、例えば、ゲノム医療の普及促進等に向けた社会的環境整備の議論が進められていることを踏まえ、保険会社の引受・支払実務がゲノム医療の利用、普及促進の阻害要因とならないよう、海外事例等も含めて研究を行っている。なお、自主ガイドラインの内容としては、保険会社が引受・支払実務において遺伝子検査結果の収集・利用は行っていない現在の取扱いを継続していくものとなる見込みである。
 - 一 また、「ヒトゲノム研究倫理を考える会」(H31年1月16日開催)において、「生命保険とゲノム医療」と題する講演を行い、生命保険の役割や遺伝子検査結果の収集・利用は行っていないことなどについて説明を行った。

課題

- 引き続き、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。

■ B. 広報・普及啓発に関する対応(⑫⑬)

	ご指摘	対応方針等	担当
10)	<p>PPI (Patient and Public Involvement)はゲノム研究には特に重要であり、第2グループ(多因子疾患)にゲノム医療を広げていくにあたって、PPIの概念を広げていくことが必要ではないか。</p>	<p>AMEDでは、医学研究・臨床試験における患者・市民参画(PPI)に関する国内外の動向や実態の把握、PPIや関連する概念(Patient EngagementやPatient Centricity)等についての基礎資料を揃えるため、「臨床研究等における患者・市民参画に関する動向調査」を平成29-30年度に実施し、AMEDにおけるPPIに関する基本的考え方を創出するとともに、PPIに関するガイドブックを作成、一般公開した。</p> <p>これまでは、特に、がん・難病領域を中心とした臨床試験におけるPPIの検討を進めてきたが、最近、ゲノム研究やバイオバンクについてもPPIの取り組みの重要性が言われて始めており、研究者への啓発活動も含め、今後の課題として取組を検討していく。</p>	AMED