

第2回ゲノム医療実現推進協議会 資料  
平成27年3月10日

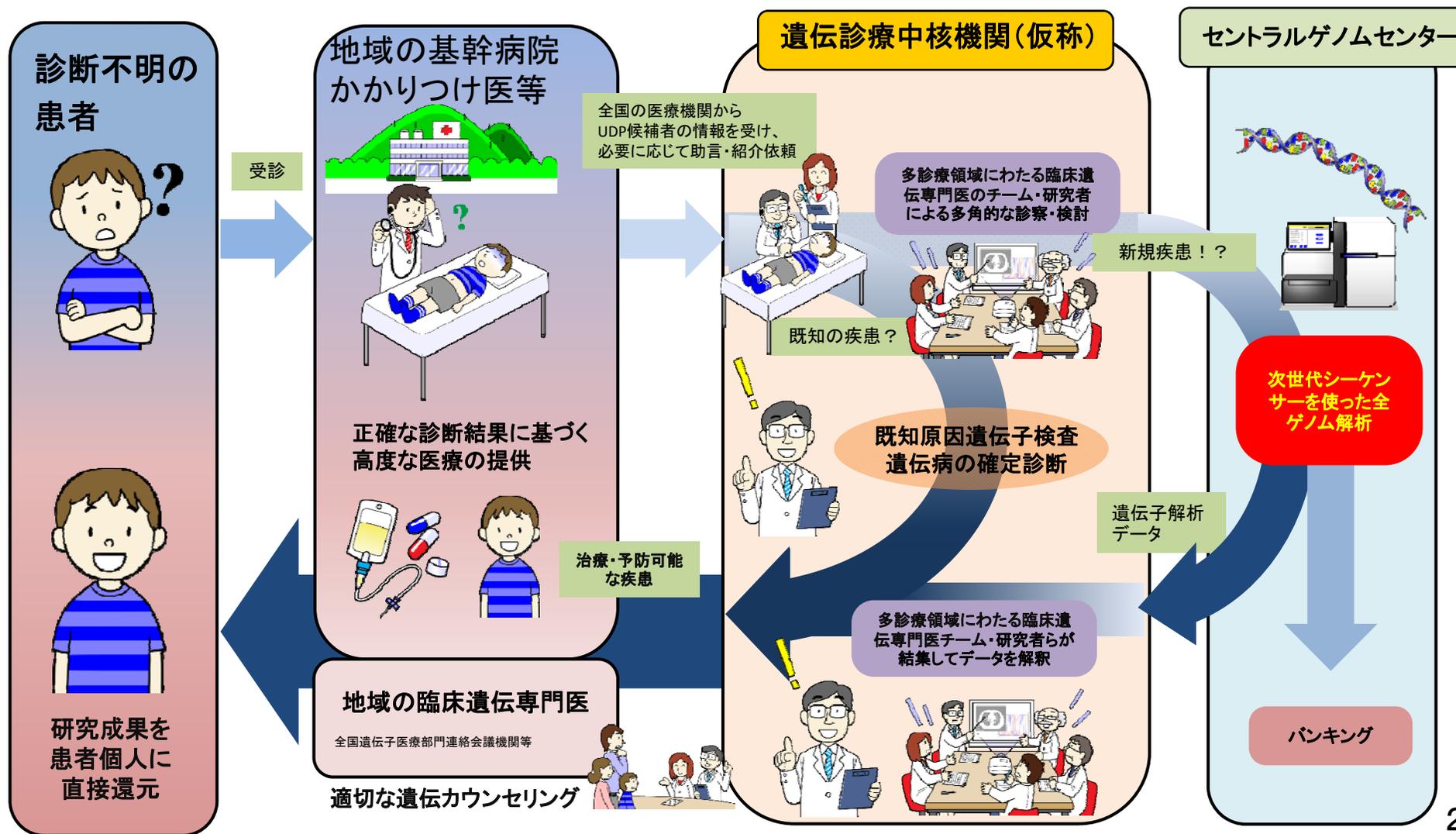
## 「未診断疾患プロジェクト」:世界の動向

Sequencer scienceからゲノム医療への展開を目指して

慶應義塾大学医学部長 末松 誠

# 未診断患者プロジェクト Undiagnosed Disease Program(UDP)

【目的】従来の医学的検査では診断のつかない「診断不明」患者に対して、多診療科にわたる臨床遺伝専門医チームの知識と経験を結集し、次世代シーケンサーを用いた全ゲノム解析技術と合わせて遺伝子診断を強力に推進し、治療可能・予防可能な合併症に対する先制医療、適切な遺伝カウンセリング等を通じて、ゲノム研究の成果を患者個人に還元し、真のゲノム医療を実現する。



# 未診断患者に関する海外の動向

名称	Undiagnosed Disease Program (UDP)	Deciphering Developmental Disorders (DDD)	Finding of Rare Disease Genes (FORGE)
	アメリカ	イギリス	カナダ
実施母体	National Institute of Health	National Health Service, Wellcome Trust Sanger Institute	Genome Canada and the Canadian Institute for Health Research
予算規模	6億7000万円 (2014年) 今後7年間で総額174億円を extramuralとして投じる予定	調査中	37億円
開始時期	2008年	2011年	2011年
解析手法	エクソーム解析	エクソーム解析	エクソーム解析
実績	<ul style="list-style-type: none"> <li>・計画の成功事例が一般の人の間でも評判を呼び、予算が増額されている。</li> <li>・参加希望者3500名 年間参加者数130名 診断がついた患者の割合25-50%</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・患者団体SWAN-UKと協力し、NHSを介して、10000組の家族をリクルートし、全ゲノム解析。世界最大のゲノム解析プロジェクト</li> <li>・1133名中、311名で診断がついた</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・2012年11月までに41の新規遺伝子を発見</li> </ul>

この他にも、米国の篤志家が中心となって行っているCenter for Rare Childhood Disorders (C4RCD)等がある

# 日本における必要性、国際連携の必要性

厚生労働省難病研究班を中心としたこれまでのわが国の難治性・希少疾患に対する取組

・厚生労働省「次世代遺伝子解析装置を用いた難病の原因究明治療法開発プロジェクト」(平成23-25年度)  
・文部科学省及び厚生労働省の連携施策「難病克服プロジェクト」  
・指定難病、小児慢性特定疾患の拡大

・「患者数の少ない希少疾患・難病、診断すら難しい Undiagnosed patient (UDP)などに光を当てることも必要である」

(平成26年12月8日健康・医療戦略参与会合資料)

文部科学省を中心としたゲノム解析基盤の構築

・バイオバンク事業、ゲノム解析、ゲノムコホート研究の強化を通じた研究基盤の構築

・「ゲノム医科学の成果を臨床現場に普及する具体策を講ずべき時期に来ている」

(平成26年7月22日 医療分野研究開発推進計画)

ゲノム研究に関する国際連携

・国際がんゲノムコンソーシアム等を通じた国際連携

・Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)等の国際的なゲノムデータ共有に関する新たな枠組み

- ✓ 「患者さんに研究にご協力をいただき、専門医療研究機関が解析し患者さんに結果を返す」「研究を研究で終わらせない」ために「主治医・かかりつけ医との連携」が不可欠
- ✓ 臨床遺伝学の専門家だけでなく、各科専門医の強力なチームが必要(“sequencer“科学からの脱却)
- ✓ 研究を継続するだけでなく、チーム作りと主治医との連携体制を「始造」することにより事業化を目指す