

ゲノム医療実現推進協議会
＝ 求められる今後の取組に関するこれまでの論点整理 ＝
(案)

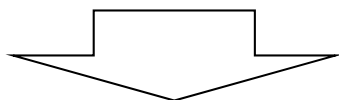
○ 「ゲノム医療」とは:

個人の「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報をもとにして、その人の体質や病状に適した「医療」を行うことである

ここでいう「ゲノム情報」とは生殖細胞系由来 DNA に存在する多型情報・変異情報や、後天的に生じるゲノム変化(がん細胞に生じた体細胞変異)・ゲノム修飾(エピゲノム変化等)を指す。ここでいう「医療」とは、ゲノム情報を用いた診療体制を構築し、疾患の診断、治療法の選択、予防(ヘルスケア、リスク予測など)を行うことを指す。

○ 現状認識:

- ゲノム解析は、基礎科学の段階を経て、医療において、遺伝子情報を利用した実利用に向けた段階に突入しつつある現状
(例: 発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発)
- 国における総合的な取り組みの強化が必要



将来を見据えて、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。

○ 医療現場への実利用に向けた課題:

(例: 発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発)

- (1) 研究から医療へ①⇒医療に用いることのできる質と信頼性の確保された試料、情報の獲得、管理
- (2) 研究から医療へ②⇒国民の理解と社会の受容
- (3) 研究の推進(知見の蓄積・活用)/臨床現場・研究・産業界の協働・連携
- (4) 専門的人材育成

○ 具体的取組:

(1) 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料、情報の獲得、管理

- ① 医療に用いる各種オミックス解析の、国内における品質・精度管理の基準設定等の必要性
- ② 医療に用いることのできる品質の確保された生体試料の集積・管理・供用
(→(3)②)
- ③ 各種オミックス解析の、国内における実施体制に係る検討

(2) 国民の理解と社会の受容

- ① 倫理的、法的、社会的課題への対応／ルールを整備
 - 医学研究や医療における遺伝情報の利活用と保護に関するルール作り
 - 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
 - 関連指針の統一
- ② (戦略的)広報
 - 普及啓発
 - 研究への患者・市民の参画
 - 関連学会との連携

(3) 研究の推進(知見の蓄積・活用)/臨床現場・研究・産業界の協働・連携

- ① ゲノム情報の付随した患者の正確な臨床情報の包括的な管理、利用
 - 必要な臨床情報の同定⇒標準化されたデータの収集・利用
 - 必要なコンピューターリソースの整備
 - ICT 協議会との連携
- ② 研究基盤の整備
 - オールジャパン体制の構築と、関連する取り組みとの有機的連携-
 - 正確な臨床情報が付加され、かつ医療に用いることのできる品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
 - 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
 - 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
 - 関連する取り組みとの有機的連携
 - ✓ 医療研究開発の他の9連携施策との連携
 - ✓ 小型のコホートやバンクとの連携
- ③ ゲノム医療が有効な疾患の選定
 - 段階的なターゲットの設定と成果の実現
 - 第1段階⇒希少疾患・難病、がん、感染症、認知症、未診断疾患、ファーマコゲノミクス等をターゲットとしたゲノム医療の実現を目指す
 - 第2段階⇒その後、糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患に応用

④ 臨床・健診情報を含む個人情報のプロジェクト間でのデータシェアリングに向けた検討

- 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの構築
- 内閣府の「国際動向を踏まえたオープンサイエンスに関する検討会」の方針に従う。特に、ゲノムの分野で考慮すべき点はあるか？（プロジェクト間、国際間を踏まえ）

⑤ 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生

- 産業利用可能なインフォームドコンセント（再掲）、正確な臨床情報が付加された医療に用いることできる品質の確保された生体試料を供用できる体制整備（再掲）

（4）専門的人材育成

- ① 基礎研究段階、データ取得段階から医療に結び付けるまでの各ステップ/各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材（バイオインフォマティシャン等）育成の実施
- ② 医療従事者への教育、啓発

○ その他

DTC 遺伝学的検査ビジネスに関する検討