



ゲノム医療の実現化に向けたプロセス

独立行政法人 国立精神・神経医療研究センター
神経研究所 所長

高坂 新一

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト

文科省、厚労省の連携による、がんや生活習慣病などの疾患克服に向けたオーダーメイド・ゲノム医療の実現

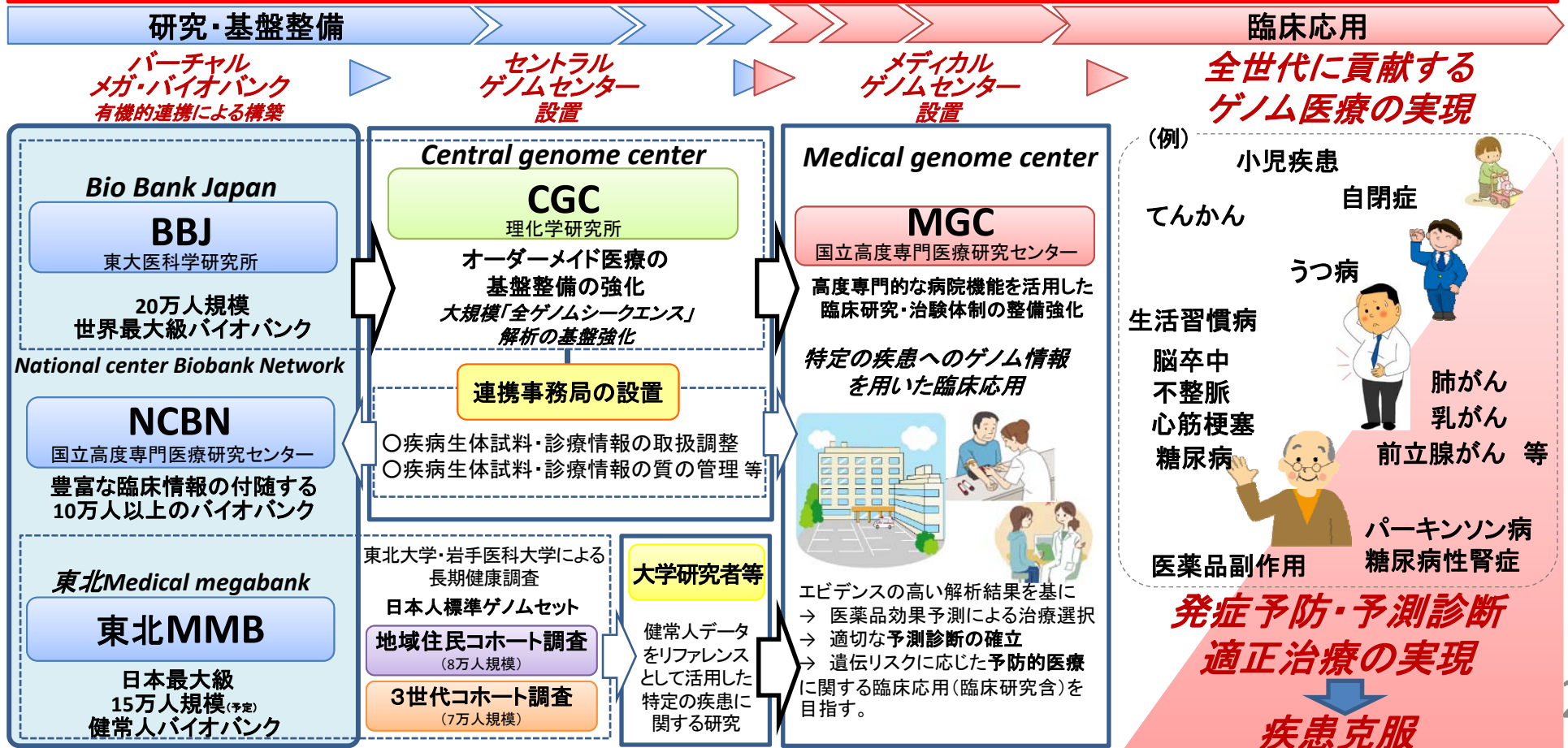
急速に進むゲノム解析技術の進展を踏まえ、疾患と遺伝的要因や環境要因等の関連性の解明の成果を迅速に国民に還元するため、解析基盤の強化を図ると共に、特定の疾患に対する臨床応用の推進を図る。

【2015年度までの達成目標】

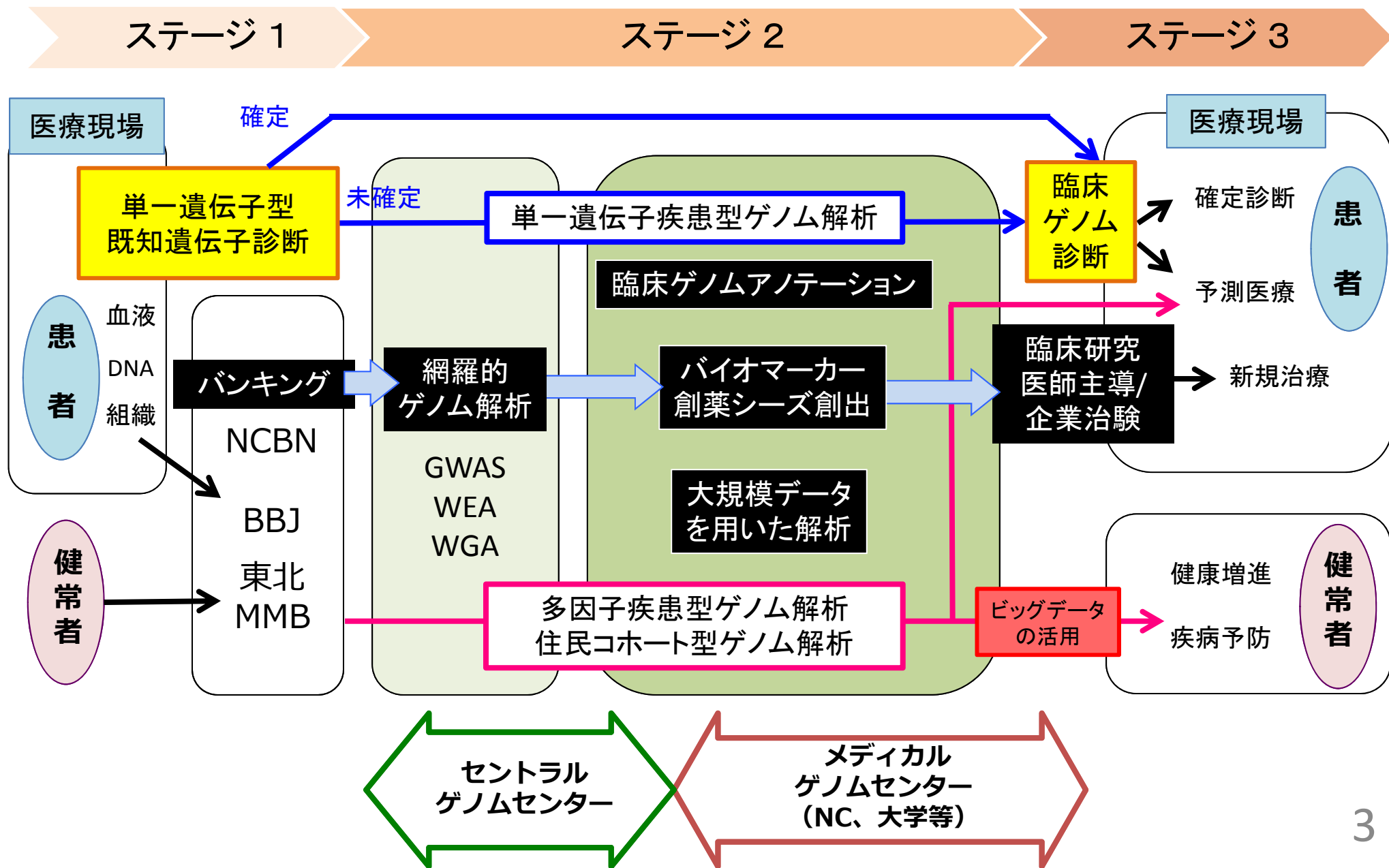
- バーチャル・メガバイオバンクの構築
- セントラル・ゲノムセンター、メディカル・ゲノムセンターの整備
- 疾患に関する全ゲノム・多様性データベースの構築、日本人の標準的なゲノム配列の特定、疾患予後遺伝子の同定
- 抗てんかん薬の副作用の予測診断の確立

【2020～30年頃までの達成目標】

- 生活習慣病(糖尿病や脳卒中、心筋梗塞等)の劇的な改善
- 発がん予測診断、抗がん剤等の医薬品副作用の予測診断の確立
- うつ、認知症の臨床研究の開始
- 神経難病等の発症原因の解明



ゲノム医療の実現化までのプロセス



受診病院における既知遺伝子診断 及び バンキングの課題

① 既知遺伝子診断が制度化されていない

- ・ 既に4000疾患の臨床的遺伝子検査が欧米では可能となっているが、日本では少数が保険収載、一部が研究として行われているのみ
- ・ 費用問題(保険診療、先進医療などの活用など)をどうするか
- ・ 検査会社(企業)との役割分担や連携
- ・ 遺伝カウンセリング、特に検査前説明が不十分

② バイオバンクでは正確な臨床情報を試料に紐付かせることが極めて重要

- ・ 病名、診断根拠、検査所見などの確認作業とデータベース化が必須である

臨床ゲノムアノテーションの課題

臨床ゲノムアノテーション: 解析結果が臨床上、
有意な情報か否かを検証すること

- ① 系統立ったアノテーションプロセスが確立していない
 - 単一遺伝子型ゲノムデータの意味付け方法が多様
 - (dry) 遺伝学的解釈、統計学的解釈
 - (wet) 生物学的解釈(細胞、組織、モデル動物、ヒト臨床研究)
 - 多因子疾患型ゲノムデータの意味付け方法は、まだ研究段階

- ② 臨床情報とゲノム情報の大規模データベースが必須
 - 誰がどのように登録し、管理し、公開し、いかに継続させるか
 - 臨床情報の正確性の担保

臨床ゲノム診断／医療現場の課題

臨床ゲノム診断: 意味付けされたゲノム情報の開示とその内容を医療現場で総合的に判断するプロセス

- ① **被験者保護**の方策が不充分
 - 遺伝的差別禁止法、など
- ② **偶発的所見**に対応できる国家的な専門家集団が必要
 - 各診療分野領域のゲノム医療に詳しい専門医を至急養成する
- ③ **遺伝カウンセリング体制**が整っていない
 - 認定遺伝カウンセラーの増員と国家資格確認

各ステージに共通の課題

- ① 被検者保護の方策が不十分
 - 遺伝学的差別禁止法、検査前の十分な説明と同意
- ② IT関連のセキュリティー確保
- ③ 多職種の人材育成
 - バイオインフォマティシャン
 - 遺伝カウンセラー
 - ゲノム医療を各領域で活かす専門医、総合診療医
 - 臨床研究を推進する臨床医
 - 臨床的アノテーション担当の基礎研究者チーム
- ④ 継続的な研究費充当 もしくは 医療経済的な戦略