

「医療分野研究開発推進計画」の実行状況についての  
フォローアップ(平成26年度)について

平成27年5月27日  
健康・医療戦略推進専門調査会

「健康・医療戦略推進専門調査会の設置について」(平成26年6月10日 健康・医療戦略推進本部決定)の規定に基づき、第8回(平成27年4月17日)、第9回(平成27年5月27日)の当専門調査会で実施した、「医療分野研究開発推進計画」の実行状況に係るフォローアップの結果は、以下のとおり。

(全体評価)

- 「医療分野研究開発推進計画」は、全体として、順調に進捗していると評価する。

(達成目標の進捗)

- 「医療分野研究開発推進計画」の各達成目標の進捗に係る評価は、妥当である。

(助言と対応)

- 「医療分野研究開発推進計画」の実行状況に係る当専門調査会の助言に対する今後の対応については、着実な取組を求める。

以上

# 「医療分野研究開発推進計画」の 実行状況に係る助言と今後の対応について

平成27年5月27日

内閣官房 健康・医療戦略室

文部科学省

厚生労働省

経済産業省

# 目次

I . 総論	.....	2
II . 重点分野	.....	3
III . 人材育成・確保	.....	6
IV . 情報管理	.....	8
V . その他	.....	9

# I . 総論

## 1. 平成26年度<sup>1</sup>の取組状況に関する主な評価(第8回健康・医療戦略推進専門調査会 平成27年4月17日)

- 平成26年度は世界最高水準の医療の実現に向け、医療分野の研究開発を戦略的に推進する体制が整えられるという大きな進捗があった。
- 日本医療研究開発機構の発足前であったが、各省が合同推進委員会という仕組みを作り、これを活用すること等により、専門家の知見を踏まえつつ各省連携を深めながら取り組んだことが、成果の創出につながった。
- 各省連携により、それぞれの研究テーマで上流から下流まで見渡せるようになり、研究開発のどの段階なのかも認識できるようになった。

## 2. 今後の取組の方向性に関する主な助言(第8回健康・医療戦略推進専門調査会 平成27年4月17日)

- 平成27年度からは、日本医療研究開発機構が立ち上がり、基礎から実用化まで切れ目ない研究支援が一体的に行われることになる。この機構による一層のシナジー効果等により、医療分野研究開発推進計画に定められた2015年度までの達成目標については、しっかり達成され、また、2020年頃までの達成目標については、必要な取組を計画的に実施していくことが期待される。
- 各省連携による新しい体制及び国立研究開発法人日本医療研究開発機構の発足や、その効果などを、各研究機関の研究者まで広く普及伝達することが期待される。

## Ⅱ. 重点分野

### 専門調査会の主な助言

再生医療における安全性・倫理性の確保は重要であり、安全性試験、品質管理について十分に配慮して取り組むべき。



### 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- 再生医療等を提供する際には、「再生医療等の安全性の確保等に関する法律」(平成25年法律第85号)に基づき、再生医療等提供基準への適合性について、認定再生医療等委員会の審査を受けることとなっており、その中で、倫理的及び科学的観点から安全性及び妥当性について検討することとなっている。さらに、第一種再生医療等提供計画については厚生科学審議会において同様の検討を行っていく。  
また、「薬事法等の一部を改正する法律」(平成25年法律第84号)の施行に伴い、再生医療等製品の治験の実施に関する基準(GCP)が策定されており、再生医療等製品の治験は、同基準に基づき、安全性・倫理性に配慮して実施していく。
- 再生医療の安全性確保に向けた研究開発に係る取組として、
  - 「再生医療実用化研究事業」や「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」における、腫瘍化リスクの少ないiPS細胞の作成や評価方法の確立等、
  - 再生医療等製品の原料等として利用するiPS細胞等についての、「医薬品等規制調和・評価研究事業」における評価手法の開発、
  - 「再生医療の産業化に向けた評価基盤技術開発事業」における再生医療等製品の製造工程での品質管理等、を引き続き行っていく予定。
- 倫理的課題への対応として、研究者からの相談への助言や倫理教育の実施など、再生医療の円滑な実現化に向けた支援体制を整備していく。

## Ⅱ. 重点分野

### 専門調査会の主な助言

これまでのゲノム研究の成果を活用し、本格的にゲノム医療に取り組む戦略を、急いで立てるべき。全ての疾患に対するゲノム医療実現ではなく、優先すべき疾患を掲げる等、具体的な計画が必要。

ゲノム医療に関わる機能(ゲノム等解析及び臨床情報を含むデータベース構築等のオールジャパン体制での機能)の整備、並びに人材育成への取組が必要。

ゲノム医療実現推進協議会、次世代医療ICT基盤協議会で、個人情報やELSI(倫理的・法的・社会的課題)に関し、細心の注意を払いつつ、患者の立場に立った検討が必要。



### 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ 健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を推進するため、健康・医療戦略推進会議の下に設置されたゲノム医療実現推進協議会を開催し、専門調査会の当該助言も踏まえ、必要な検討を更に進める。
- ・ 健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を推進するため、健康・医療戦略推進会議の下に設置されたゲノム医療実現推進協議会を開催し、専門調査会の当該助言も踏まえ、必要な検討を更に進める。
- ・ また、「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」については、上記協議会の議論を踏まえつつ、適切に推進していく。
- ・ 健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を推進するため、健康・医療戦略推進会議の下に設置されたゲノム医療実現推進協議会を開催し、専門調査会の当該助言も踏まえ、必要な検討を更に進める。
- ・ 健康・医療戦略推進本部の下の「次世代医療ICT基盤協議会」及びそのワーキンググループにおいて、既存事業間のデジタルデータ収集・交換の標準化、医療情報の取扱い制度の調整、デジタルデータ収集・利活用を行う新規事業の組成及び医療現場への次世代ICT導入促進のための包括的な検討・調整等を行っていく。
- ・ ゲノム解析結果などの個人情報の取扱いに関する課題や、ゲノム解析に伴う偶発的所見の取扱いなど倫理的・法的・社会的課題については、「ゲノム医療実用化推進研究事業」において詳細な検討を行っていくとともに、関連の指針等について、適宜適切に必要な検討を行う。

## Ⅱ. 重点分野

### 専門調査会の主な助言

健康寿命の延伸のため、特に健康寿命を阻害する認知症等の臨床研究をより一層注力すべき。



### 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ 「認知症研究開発事業」「障害者対策総合研究開発事業」を通じて、認知症のプレクリニカル期にも範囲を広げた臨床研究を推進するなど、認知症や精神疾患の早期診断や鑑別診断法の検証・確立、及び薬物治療法の開発を推進する。

# Ⅲ. 人材育成・確保

## 専門調査会からの主な助言

バイオインフォマティクシヤンに係る人材の候補は理工系の学部によく存在するが、人材不足となっている。バイオインフォマティクシヤン・研究者・臨床医がそれぞれ独立性を持ってかつ協動的に研究できる環境を整えるべき。

医学、薬学、工学、理学等、分野の壁を跨いだ学際的人材の育成が必要。

## 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ バイオインフォマティクシヤンは理工系人材の育成を行う中で養成される人材と考えられる。理工系人材の質的充実・量的確保に向け、平成27年3月に「理工系人材育成戦略」を策定したところであり、産学官が協働して人材育成に取り組むこととしている。
- ・ 「東北メディカル・メガバンク計画」では、他の研究機関とネットワークを形成し、人材が循環する仕組みや、他の機関と連携した教育システムを構築することにより、積極的に人材育成に取り組むこととしている。
- ・ 平成25年度より開始している「未来医療研究人材養成拠点形成事業」の中で、医学や工学等の分野を融合したカリキュラムを設定する大学の取組等についても支援しており、これらを含め、大学における臨床研究及び治験を推進する人材の養成を引き続き推進していく。
- ・ 「橋渡し研究加速ネットワークプログラム」の中で、生物統計や知財を含む橋渡し研究に関する講義や研修生の受け入れを行っており、引き続きこれらの取組を推進していく。



### Ⅲ. 人材育成・確保

#### 専門調査会からの主な助言

若手研究者の育成をより一層努めるべき。



#### 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ 臨床研究及び治験に従事する医師等の若手を含む研究者への研修については、平成26年度末に取りまとめた医療法に基づく臨床研究中核病院の承認要件において、その実施を求めるなどの対応を実施しており、今後、医療法に基づく臨床研究中核病院の承認を目指す医療機関等において積極的な研修の実施が期待される。
- ・ 臨床研究及び治験等に関する教育を位置付けている、医学教育・薬学教育における教育内容の指針であるモデル・コア・カリキュラムについて、各種会議の場を通じて更なる普及を図る予定である。
- ・ 「橋渡し研究加速ネットワークプログラム」の中で、医学部の学生や大学院生を対象とした、生物統計や知財を含む橋渡し研究に関する講義や研修生の受け入れを行っており、これらの取組を引き続き推進する。

## IV. 情報管理

### 専門調査会からの主な助言

臨床情報・個人情報・包括的な医療情報を活用できるような取組みが必要。

各プロジェクトの進捗状況を把握しつつ、プロジェクトの成果等のデータをうまく連携させるマネジメントが必要。



### 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ 健康・医療戦略推進本部の下の「次世代医療ICT基盤協議会」及びそのワーキンググループにおいて、既存事業間のデジタルデータ収集・交換の標準化、医療情報の取扱い制度の調整、デジタルデータ収集・利活用を行う新規事業の組成及び医療現場への次世代ICT導入促進のための包括的な検討・調整等を行っていく。
- ・ 健康・医療戦略推進本部の下、医療分野の研究開発の中核組織として、国の研究費を集約し、研究管理・支援を一体的に行う日本医療研究開発機構は、同機構の研究開発の成果をデータベース化し、外部の研究者等がアクセスしやすいよう整備することにより、多くの研究者等の活用を図り、医療分野の研究開発の更なる促進につなげる旨を中長期計画にも掲げており、機構内で具体的に検討を進める。

# V. その他

## 専門調査会からの主な助言

これまでの研究開発の成果が薬事承認や保険収載につながり、実際に臨床で使えるようしっかりと取り組むべき。

臨床現場の課題を解決する体制のより一層の強化を図り、循環型R&Dの実現を目指すべき。



## 今後の対応(達成に向けた取組予定 等)

- ・ 大学、研究機関、医療機関、企業等と独立行政法人医薬品医療機器総合機構(PMDA)との連携を強化するため、治験相談制度や薬事戦略相談制度を運用しており、治験相談制度については引き続き実施していくとともに、薬事戦略相談については、相談者のニーズを踏まえ、平成26年11月より拡充した開発計画のロードマップ等について指導・助言を行う「薬事開発計画等戦略相談」も引き続き実施する。さらに、日本医療研究開発機構における研究課題の公募においては、PMDAが実施する薬事戦略相談を活用し研究計画書に相談結果を反映させるなど、出口戦略を明確にした研究を優先的に採択するなどの対応を実施する。
- ・ 健康・医療戦略推進本部の下、医療分野の研究開発の中核組織として、国の研究費を集約し、研究管理・支援を一体的に行う日本医療研究開発機構において、患者や医療現場、研究者、産業界等からのニーズの把握等行うとともに、国内外の動向を把握、評価し、テーマを抽出するための専門家によるシンクタンク機能を備えること等を通じ、循環型R&Dの実現に引き続き取り組む。

第9回健康・医療戦略推進専門調査会 資料5

「医療分野研究開発推進計画」の  
実行状況について  
～各省連携プロジェクト～

「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」  
関係部分抜粋

平成27年5月27日  
内閣官房 健康・医療戦略室  
文部科学省  
厚生労働省  
経済産業省

# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト①

急速に進むゲノムレベルの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ともに、特定の疾患の解明及びこれに対する臨床応用の推進を図る。

## 【各省連携プロジェクト】

疾患及び健常者バイオバンクを構築すると共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患の発症原因や薬剤反応性等の関連遺伝子の同定・検証及び日本人の標準ゲノム配列の特定を進める。また、共同研究やゲノム付随研究等の実施により、難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索を図るとともに、ゲノム情報をいかした革新的診断治療ガイドラインの策定に資する研究を推進する。さらに、ゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備やゲノム医療提供体制の構築を図るための試行的・実証的な臨床研究を推進する。

## 【達成目標】

### 【2015年度までの達成目標】

- ・バイオバンクジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク等の連携の構築
- ・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、心筋梗塞など)の劇的な改善
- ・発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断の確立
- ・うつ、認知症のゲノム医療に係る臨床研究の開始
- ・神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発

## 【平成26年度の主な成果】

1. 東北メディカル・メガバンク計画  
東北地方約1000人分の全ゲノム解析を実施し、日本人標準ゲノム配列(ドラフト版)を決定するとともに、2400万個の遺伝子多型(1200万個所を越える新規遺伝子多型を含む)を同定することに成功した。また、このうち430万個の遺伝子多型を、標準ゲノム配列と合わせて全ゲノムリファレンスパネル(ドラフト版)として一般公開(平成26年8月)し、日本人特有のゲノム配列も考慮したゲノム解析ができる基盤構築を進めた。
2. オーダーメイド医療の実現プログラム  
・収集した糖尿病患者サンプルのうち、糖尿病網膜症のサンプル(n=5532)を用いてSNP解析を実施し、糖尿病網膜症疾患関連遺伝子候補となる9個の遺伝子多型の同定に成功した。  
・ゲノム研究の成否を左右する組織病理検体の品質管理を標準化するため、BBJと日本病理学会が協同で、組織病理検体取扱規約(案)を取りまとめた。
3. ゲノム医療実用化推進研究事業  
遺伝性腫瘍を疑われる47名に、遺伝カウンセリング専門外来においてクリニカル・シーケンシング(ゲノム解析及び解析結果の臨床応用)を実施し、約半数(45%)にBRCA1遺伝子(遺伝性乳がん・卵巣がんの発症に関与しているとされるがん抑制遺伝子)等における生殖細胞系列変異を同定することができた。

# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト ②

ゲノム医療実現に向け、臨床応用への導出を目指したゲノム研究を強化するべく、事業で収集した試料・情報等を活用した研究や、国立高度専門医療研究センター、大学等との連携による共同研究等に取り組み、順調に進捗している。

達成目標	最新の 数値	進捗	進捗の詳細(含む成果と要因分析) ※達成に向けた過程等を総合的に勘案	備考
【2015年度までの達成目標】				
・バイオバンクジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク等の連携の構築	—	A	<ul style="list-style-type: none"> <li>・オーダーメイド医療の実現プログラム(BBJ)とNCや臨床試験グループとの共同研究を実施するため、連携支援事務局を整備し、生体試料や臨床情報の取扱い調整、共同研究の進捗管理等を実施。</li> <li>・東北メディカル・メガバンク(東北MMB)の健常人1万人分のSNP解析をBBJにおいて実施し、BBJ登録患者20万人分のSNPデータのコントロールとして活用。</li> <li>・BBJと日本病理学会との協同により、組織病理検体の品質管理を目的とした組織病理検体取扱規約案を策定。また、策定した規約の周知を目的とした病理標準化センターを整備。</li> </ul>	
・疾患に関する全ゲノム・多様性データベースの構築	—	A	<ul style="list-style-type: none"> <li>・前立腺がん、乳がん、心筋梗塞症例について全ゲノム解析を実施し、既存のデータベースに登録されていない新規の遺伝子多型500万個を含む1500万個以上の遺伝子多型を同定。</li> </ul>	2013年度よりがん・循環器疾患・薬疹を対象に1000例選択し、全ゲノム解析を実施。現在の解析状況から、2015年度には解析を完了し、データベースの構築が完了する予定。
・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	—	A	<ul style="list-style-type: none"> <li>・東北地方の1000人分の全ゲノム解析を実施し、1200万個以上の新規遺伝子多型を含む2400万個の遺伝子多型を同定。この結果を元にした標準的なゲノム配列を、頻度5%以上の遺伝子多型430万個の頻度情報と合わせ、ドラフト版として平成26年8月29日より一般公開を開始。</li> <li>・BBJ登録患者20万人分のSNP解析データについて、臨床情報を追加収集しつつ、データクリーニングを実施。利用可能な17万人分のSNPデータについて、健常人2.8万人分のSNPデータと併せてデータベースを構築。</li> </ul>	
・抗てんかん薬の副作用の予測診断の確立	—	A	<ul style="list-style-type: none"> <li>・抗てんかん薬適応症例1200例のSNP解析を行い、解析結果に基づき、副作用(薬疹)予測に関する遺伝子検査の有用性を検証。中間解析の結果では、遺伝子型検査を行うことにより、抗てんかん薬誘発薬疹の発症率が3.4%から1.6%と約半分に抑えられた。現在最終解析を実施中。</li> </ul>	2011年度より抗てんかん薬適応症例を登録開始し、2014年度までに目標症例数である1200例を達成。副作用関連遺伝子の最終解析を実施。

※ 進捗: A. 順調に進捗している B. 進捗が不十分 N. 現時点で評価が困難

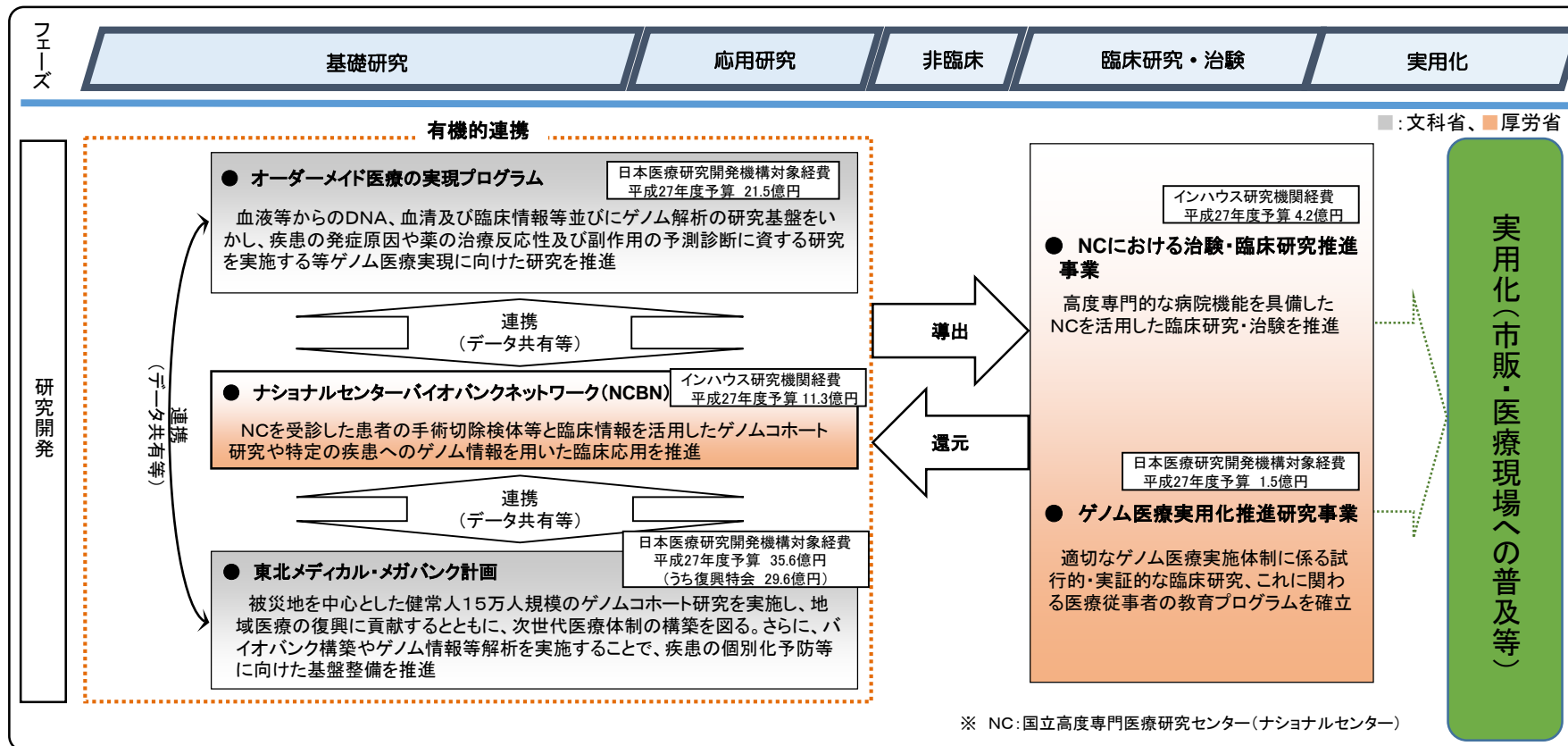


# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト② (つづき)

達成目標	最新の 数値	進 捗	進捗の詳細(含む成果と要因分析) ※達成に向けた過程等を総合的に勘案	備考
【2020—30年頃までの達成目標】				
・生活習慣病(糖尿病や脳卒中、心筋梗塞など)の劇的な改善	—	A	・糖尿病関連遺伝子データから発症、重症化等と強く関連する疾患関連遺伝子を同定するため、糖尿病、高脂血症、腎不全、動脈硬化症の各疾患の新規サンプルを収集し、SNP解析を実施中。また、同定した3個の疾患関連遺伝子について、機能解析を実施中。	
・発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断の確立	—	A	・抗がん剤(ハーセプチン)による副作用症例を用いてゲノム解析を実施し、副作用に関連する薬剤関連遺伝子の探索を実施中。	
・うつ、認知症のゲノム医療に係る臨床研究の開始	—	A	・うつ、認知症の疾患関連遺伝子解析に向けて、2013年度より血液サンプル、臨床情報の収集開始。2014年末までにうつ病161症例、認知症266症例を収集。	
・神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発	—	A	・発達障害、遺伝性筋疾患における診断未確定症例のゲノム解析を行い、新規疾患原因遺伝子の探索を実施中。 ・インターフェロンβ療法を受けている多発性硬化症症例のゲノム解析を行い、インターフェロンβの治療効果に関連する薬剤関連遺伝子の探索を実施中。	

※ 進捗:A. 順調に進捗している B. 進捗が不十分 N. 現時点で評価が困難

疾患及び健常者バイオバンクの構築と共にゲノム解析情報及び臨床情報等を含めたデータ解析を実施し、疾患及び薬剤関連遺伝子の同定・検証並びに日本人の標準ゲノム配列の特定を進める。また、共同研究等による難治性・希少性疾患等の原因遺伝子の探索や、ゲノム情報をいかした診断治療ガイドラインの策定に資する研究やゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備及び試行的・実証的な臨床研究を一体的に推進する。



**【2015年度までの達成目標】**

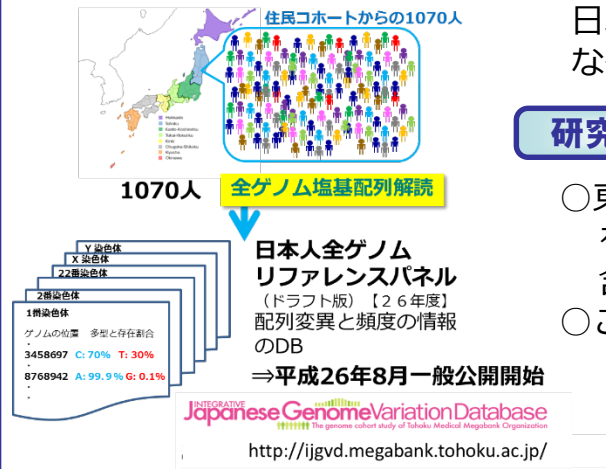
- バイオバンクジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク等の連携の構築
- 疾患に関する全ゲノム・多様性データベースの構築
- 日本人の標準的なゲノム配列の特定、疾患予後遺伝子の同定
- 抗てんかん薬の副作用の予測診断の確立

**【2020-30年頃までの達成目標】**

- 生活習慣病(糖尿病や脳卒中、心筋梗塞など)の劇的な改善
- 発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断の確立
- 認知症等のゲノム医療に係る臨床研究の開始
- 神経・筋難病等の革新的な診断・治療法の開発



## 1. 【日本人標準ゲノム配列（ドラフト版）の決定（東北メディカル・メガバンク計画）】



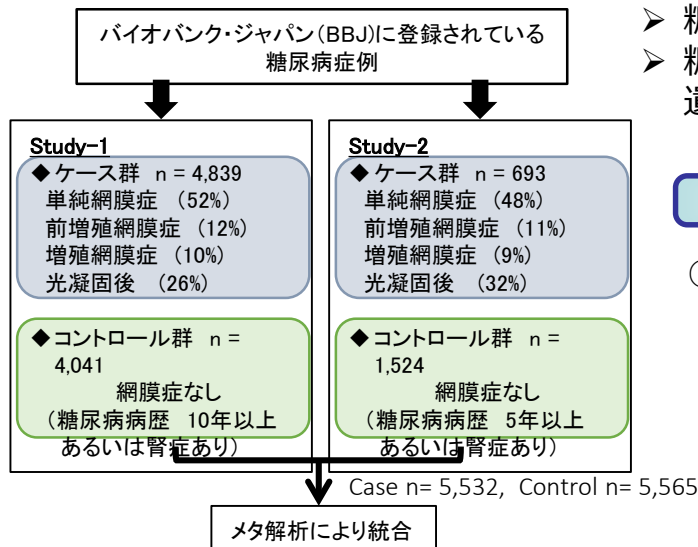
日本人のゲノムは、欧米人と異なるため、ゲノム医療の実現化には日本人の標準的なゲノム配列を明らかにすることが必要

### 研究成果等

- 東北地方約1000人分の全ゲノム解析を実施し、日本人標準ゲノム配列(ドラフト版)を決定するとともに、2400万個の遺伝子多型(1200万個を越える新規遺伝子多型を含む)を同定
- このうち430万個の遺伝子多型を、標準ゲノム配列と合わせて一般公開を開始(平成26年8月)

⇒国内ゲノム医学研究への貢献(病的変異の絞込に利用)

## 2. 【新規疾患関連遺伝子候補の同定(オーダーメイド医療の実現プログラム)】



- 糖尿病網膜症は糖尿病三大合併症の一つ。重症化すると失明する恐れもある。
- 糖尿病網膜症の発症・重症化には遺伝要因が関与することが示されているが、遺伝因子は不明。

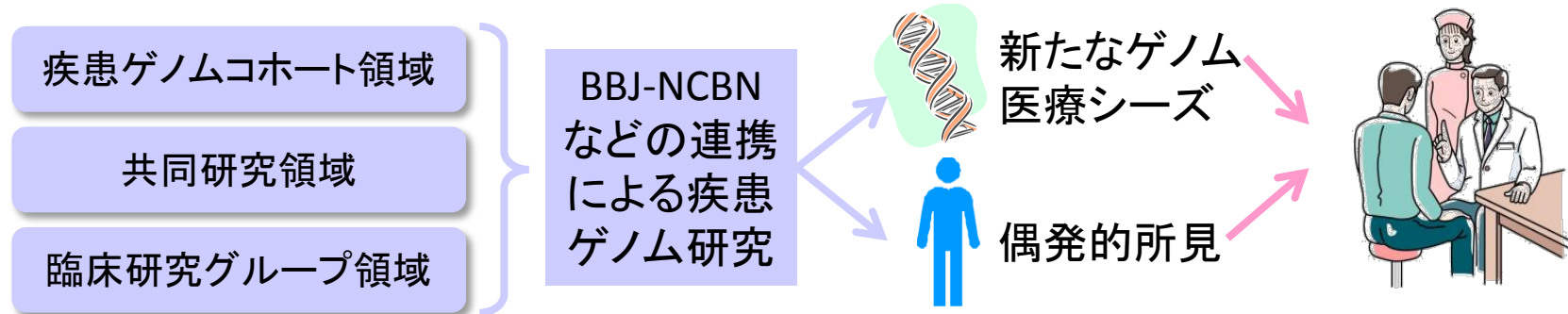
### 研究成果等

- 収集した糖尿病患者サンプルのうち、糖尿病網膜症のサンプル約5500症例を用いてSNP解析を実施し、糖尿病網膜症疾患感受性領域候補となる遺伝子多型9個の同定に成功

⇒発症・重症化のメカニズム解明に貢献

# 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト <参考2-②>

## 3. ゲノム医療実用化推進研究事業



- 1) ゲノム医療実施体制の開発と試行的・実証的臨床研究
- 2) 患者等意思決定・情報管理に関する研究

- 3) ISOにおけるバイオバンクの規格化の動きへの対応
- 4) ゲノム医療従事者の人材育成プログラム開発

### 研究成果等

- 遺伝性腫瘍・体細胞変異のクリニカル・シーケンシング(CS)の基本骨格を構築、臨床ゲノム解析の留意点を抽出
- 遺伝性腫瘍が疑われる47名に、遺伝カウンセリング専門外来においてCSを実施、15/33名(45%)にBRCA1遺伝子等の生殖細胞系列変異を確定

### 研究成果等

- 原発性免疫不全症に対する新生児マススクリーニング(NBS)の導入のための評価系の確からしさを検証
  - ・ TREC (T-cell receptor excision circles) 及びACTB ( $\beta$  Actin)の測定により、正常、SCID検体、DNA不足検体の分類が可能に
- 先天代謝異常症(ポンペ病、ファブリー病)の臨床ゲノム解析測定系を評価
  - ・ NBSの実施により、1) 発病前診断 2) 検査時間の短縮 3) 費用の削減 が可能に

### 研究成果等

- 神経・筋疾患等の臨床ゲノム解析の適応を検討
- 国際標準化(ISO TC276)の議論への参画
- ゲノム関連領域等におけるCS時のIfsの取扱いに関する国内外の状況整理
- 遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築・評価検討
- ゲノム医療従事者の育成に係る教育カリキュラム及び客観的評価指標の導入検討