

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)

○ 協議会のミッション:

ゲノム解析技術等の著しい進展により、遺伝要因や環境要因（ライフスタイル・行動等）による個人ごとの違いを考慮した医療（予防および治療）の実現へ向けた取組が、世界中で急速に進みつつある。

我が国においても、こうした医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要がある。医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及び、ゲノム情報等を用いた国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示す。

○ 「ゲノム医療」とは:

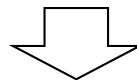
個人の「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報をもとにして、その人の体質や病状に適した「医療」を行うことである。

具体的には、質と信頼性の担保されたゲノム検査結果等をはじめとした種々の医療情報を用いて診断を行い、もっとも有効な治療、予防および発症予測を国民に提供する。

ここでいう「ゲノム情報」とは、生殖細胞系列由来 DNA 等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)、健康に影響を与え得る微生物群(感染病原体など)のゲノム情報を指す。
なお、「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報」に関しては、以後「ゲノム情報等」と表記することとする。
ここでいう「医療」とは、ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等を構築し、疾患の診断、治療法の選択、予防(ヘルスケア、発症予測など)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
- 医療情報については、ICT を活用して包括的に管理されることが期待



将来を見据えて、これまでのコホート・バイオバンクのリソースを最大限に活用しつつ、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) 人材育成/医療従事者への教育強化

○ 具体的取組:

- I. 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・精度の確保 [A]
 - (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/LDTに関する検討
 - (注) CLIA (*Clinical Laboratory Improvement Amendments*),
ISO (*International Organization for Standardization*),
CAP (*College of American Pathologists*),
LDT (*Laboratory Developed Test*)
 2. ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築 [B-G]
 - (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、整備方法等を検討) [B]
 - (3) 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発 [C]
 - (4) 各種オミックス検査の実施機関(医療機関 or 衛生検査所等)の確保 [D]
 - (5) 各種オミックス情報の臨床的な解釈(系統だったアノテーション) [E]
 - (6) 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見への対応に関する検討 [F]
 - (7) ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備 [G]
 - (8) 保険収載の検査項目数の充実/保険診療なのか、先進医療なのか [H]
- II. 国民の理解と社会の受容 [I]
 1. 倫理的、法的、社会的課題への対応/ルールの整備
 - (9) 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
 - (10) 提供者の保護に留意しつつ、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に関するルール作り(知的財産権および所有権の帰属への対応およびゲノムの解析範囲等に制限がくわえられないことを含む)
 - (11) 関連指針との整理
 2. (戦略的)広報
 - (12) 普及啓発、研究への患者・国民の参画等
- III. 研究の推進(知見の蓄積・活用にむけた取組)/臨床現場・研究・産業界の協働・連携 [J]
 1. ゲノム医療実現に向けた推進対象の設定と知見の蓄積
 - (13) ゲノム医療実現に向けた段階的な推進対象疾患の設定
 - 第1段階⇒がん、希少疾患・難病、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
 - (14) 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立
 - (15) 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積

2. ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床、健診情報の包括的な管理、利用
 - (16) 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
 - (17) 必要なコンピューターリソースの整備
3. 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等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
 - (18) 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み(医療等分野の番号)の導入、公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用
 - (19) 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
4. 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-

 - (20) 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
 - (21) 生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化(患者疾患部位の生体試料を健常部位の生体試料と比較する必要もあることに留意)
 - (22) 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

(注) 3大バイオバンク: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
 - (23) 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
 - (24) 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
 - ✓ 様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
 - ✓ 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
5. 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生
 - (25) 提供者の保護に留意しつつ、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に関するルール作り(知的財産権および所有権の帰属への対応およびゲノムの解析範囲等に制限がくわえられないことを含む) <(10)の再掲>
 - (26) 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備 <(20)の再掲>

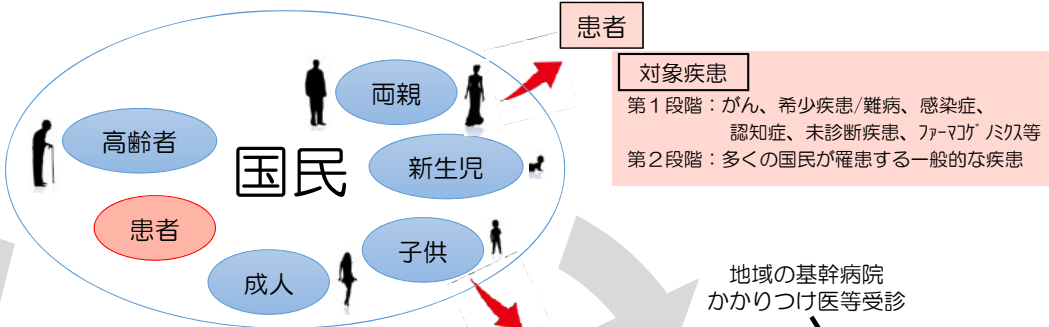
IV. 人材育成/医療従事者への教育強化 [K]

1. 人材育成
 - (27) 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、生物統計家、遺伝統計家、IT 専門家、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、疫学専門家、倫理専門家等)育成・確保、教育研究拠点(公衆衛生大学院拠点)の充実、キャリアパスの創設
2. 医療従事者への教育強化
 - (28) 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発 <(3)の再掲>

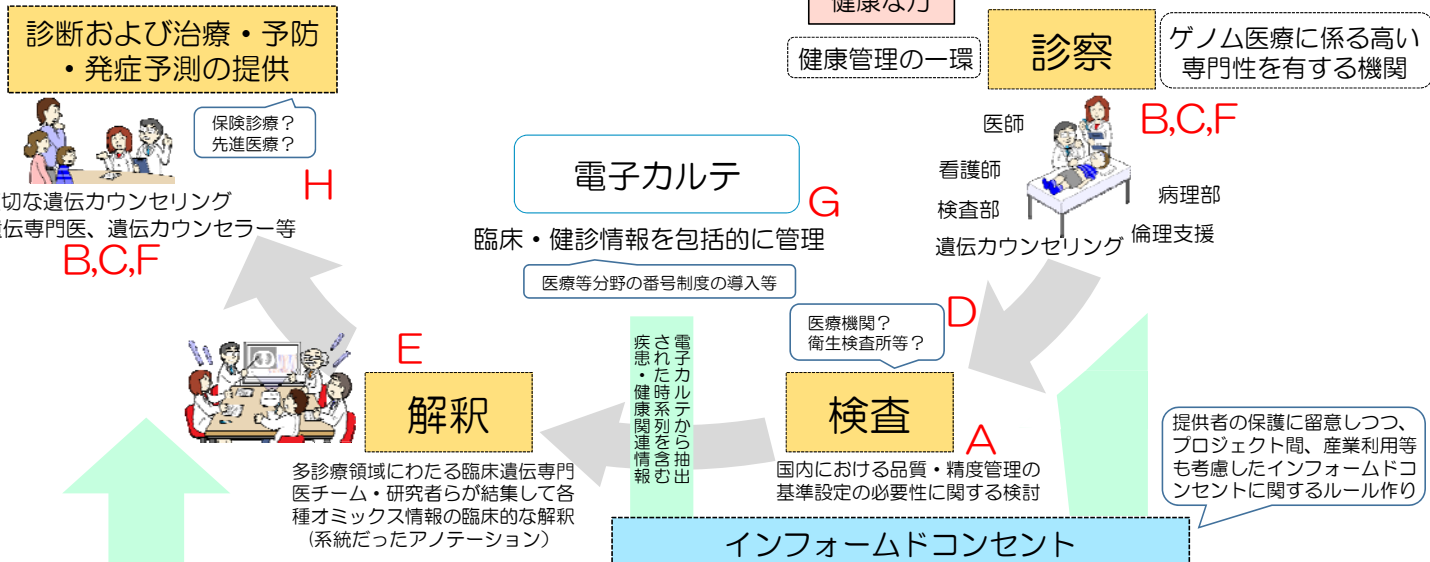
ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制（概念図）案

研究から医療へ A-K

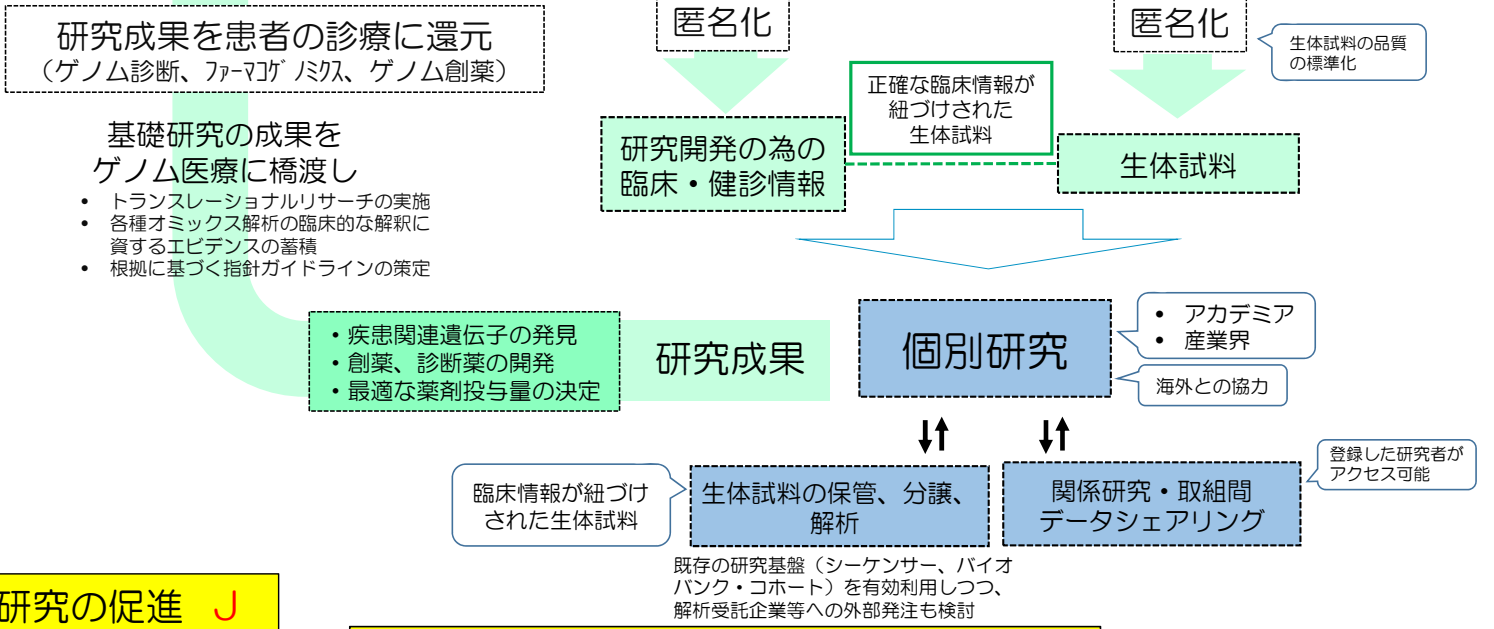
ゲノム解析技術等の著しい進展により、遺伝要因や環境要因（ライフスタイル・行動等）による個人ごとの違いを考慮した医療（予防および治療）の実現へ向けた取組が、世界中で急速に進みつつある。我が国においても、こうした医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要がある。医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及びゲノム情報等を用い国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示す。



診療空間



研究空間



研究の促進 J

人材育成、医療従事者への教育強化 K

国民の理解と社会の受容 I

- 倫理的、法的、社会的課題への対応/ルールの整備
 - 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
 - 提供者の保護に留意しつつ、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に関するルール作り
 - 関連指針との整理
- (戦略的) 広報
 - 普及啓発、研究への患者・国民の参画等