

第4回ゲノム医療実現推進協議会 議事概要

■日時：平成27年7月15日（水）10時00分～12時00分

■場所：中央合同庁舎第4号館 1208 特別会議室

■出席者：

議長：内閣官房 和泉健康・医療戦略室長

構成員：文部科学省 常盤研究振興局長

厚生労働省 飯田大臣官房審議官(医薬品等産業振興、国際医療展開担当)(代理)

新村健康局長

鈴木大臣官房技術総括審議官

経済産業省 富田商務情報政策局長

我妻 一般財団法人 バイオインダストリー協会 運営会議委員

磯 日本疫学会 理事長

上野 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員

加藤 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター-遺伝子診断治療開発研究部 部長

清原 九州大学大学院医学研究院環境医学分野 教授

久保 国立研究開発法人 理化学研究所統合生命医科学研究センター 副センター長

近藤 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長

末松 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長

高木 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授

辻 東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻 教授

中釜 国立研究開発法人 国立がん研究センター 研究所長

松原 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 研究所長

武藤 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授

山本 東北大学大学院医学系研究科 教授

■概要：

冒頭、和泉健康・医療戦略室長（議長）から挨拶が行われた。続いて、ゲノム医療実現に向けた意見交換が行われ、その概要は以下のとおり。

●ゲノム医療に関する諸外国の取組について

厚生労働省よりゲノム医療に関する諸外国の取組について説明があり、意見交換が行われた。意見交換の概要は以下のとおり。

- ・米・英は、産学官の連携ということを非常に重視している。マッチングファンドとして半分ぐらいを企業が出し、創薬につなげるというスタンスが非常に進んでいる。

- Genomic Medicine Programsでは、大きくは6つないし7つのプログラムが走っており、未診断疾患については、リサーチホスピタルからアカデミックの医療機関に展開し、今までの医療技術では診断がつかなかった患者に診断がつけられ、中には一命を取りとめたといった者も出てきている。また、新生児スクリーニング等に全ゲノム情報を使うという試みについて、フィージビリティ、そして、その経済的費用対効果も含めて、データが出つつあるといったことなども、その成果として挙げられる。
- 製薬企業として、ゲノム情報の活用でどこに一番期待されるかということ、画期的な新薬につなぐ創薬研究ではないかというような共通認識を持っている。
- 製薬企業の持つ戦略、特にどういった疾患領域を狙うのかが会社によってそれぞれ異なっていて、ゲノム情報の活用のあり方についても違っている。
- 今後の製薬協としての取り組みは、まず各製薬企業の中で共通なものは何かというのを少し抽出し、その情報をAMEDのほうにインプットしながら、将来のバイオバンクの整備について貢献できればと考えている。
- 企業のニーズを吸い上げるのはとても大事であるということと、その後、産業化につながるかが問題。
- 生体サンプルによっては、用途によっていろいろ求められるクオリティー、あるいは可能なクオリティーは変わってくるので、それは医療の現場と、そのデータを活用していく側と一緒に、深掘りをする議論をこれからの個別の議論の中で進めていきたい。
- 全ての研究者、全ての企業に対応できるバイオバンクは現実的には不可能。国としてどういうバイオバンクを維持するのか、どういう目的でどういうサンプル、どういうデータを集めていくのか、そのポリシーをしっかりとつくるのが重要。
- 世界のトレンドはフルゲノムシーケンシングに今移りつつあるという状況で、この立案においてもそれを主軸に持ってくるということを考える必要がある。
- 世界の取り組みと、わが国の取り組みの現状を比較する分析が必要である。
- リソースの利活用に関し、企業から見て利用できることはとても大事なことで、そのためには、最初の段階であるインフォームド・コンセントから計画を組み立てる必要がある。
- 診療情報と連結可能なゲノムデータベースの構築は、早急に進める必要がある。加えて重要なのは、ゲノム情報を電子カルテの中にどういようように対応させていくか。ゲノム情報に対応した電子化をどういようように構築するかが非常に大きな問題で、カル

テへのアクセス権の問題ともあわせて検討していくべき。

- 希少疾患を含めた症例集積という意味でのフィージビリティあるいは実績、加えて、グローバルなポイントの日本の立ち位置を考えて、既存のものをうまく使っていて、できるだけそういうスピードを加速することが必要。
- PMDAとしては2つの方法で情報を集めている。1つは治験のデータをCDISCとして集積し治験のデータの解析を行うことによって、さまざまな薬の将来の使い方を探る仕組み。そこにゲノム情報が加わることによって、具体的に創薬であるとか安全対策に活用できる。
- もう一点が、1,000万人規模の診療情報を集めて、MID-NETという業務をやっており、さまざまな病院のさまざまな診療情報を統合する仕組みで、数年後には大きなデータベースとなる。これとゲノム情報が直結すると、従来よりもはるかにすぐれた安全対策であるとか創薬の方法が実現できる。
- データ共有のための国際的なルールづくり、仕組みづくりはもう国際的に既に始まっており、Global Alliance for Genomics and Healthという形で三十数カ国、機関として米国NIH初め350ぐらいの機関が入って議論している。データのフォーマットや、さまざまな規制をどうするかという議論が始まっているので、ぜひ参考にして早急に進めていただきたい。

●コホート研究/バイオバンクの統合的活用とデータベースのあり方、および日本におけるゲノム医療実現に向けた研究の方向性と研究のマネジメントについて

日本医療研究開発機構よりコホート研究/バイオバンクの統合的活用とデータベースのあり方、および日本におけるゲノム医療実現に向けた研究の方向性と研究のマネジメントについて説明があり、意見交換が行われた。意見交換の概要は以下のとおり。

- 「既存の健常人コホート研究あるいはバイオバンクではサンプル数が少ない。複数のコホート研究/バイオバンクのデータを統合的に活用を行うことが必要なのではないか。」という指摘について、こちらのコホートとこちらのコホートを1つにするというような形でしても意味がない。例えば、1つのコホートでは被験者数が足りないというときに、複数のコホート研究を対象としてメタ解析あるいはプール解析をしている。また、有機的な連携をうまく行うために、生体試料とか情報を円滑に相互利用できる仕組みも必要。
- 研究の目的や計画に合わせて、既存の複数のコホート研究のデータを活用していくこともできる。将来的には電子カルテも、医療ICTが進捗していけば活用できるということもあわせて研究計画に入れていくことも必要ではないか。

- ・ 疾患のデータベースは設計して構築する際に、研究から出てきたデータあるいは成果をそのままめるというだけでなく、利用のされ方を考えて構築する必要がある。
- ・ 「出てきたデータ、あるいはバイオリソース、試料については、自分の研究室のもの」というのではなく、しっかり公的データベースとして利用できるようにしていただく、あるいは場合によっては寄託していただくということをしていただきたい。
- ・ ①患者のコホート・バンク、②前向き住民コホート・バンクがある程度最小公倍数的なパラメータの設定がされていれば、幾つかまとまって疫学研究が可能になる。
- ・ 東北メディカル・メガバンクあるいはJPHC、J-MICC等の研究は、ポピュレーションとしては非常に大きいものだが、一方で、住民の数が1万人程度のものでも、地域に密着して住民の理解も歴史を持って深められている非常に個性的なコホートもある。
- ・ 国内の主なコホートとバイオバンクはそれぞれ非常に個性があって、連携の仕方も少しずつ異なっている。
- ・ 多因子疾患等の克服に向けてさらなる連携を深めて、コホート/バイオバンク間のデータ統合解析を推進できるような体制をつくるのが非常に重要である。
- ・ データ統合解析を行うことにより、要因グループ別の解析、遺伝環境交互作用の解析、あるいはエビデンスの構築・蓄積が推進できる。
- ・ AMEDとしては、がん、希少疾患・難病、そして感染症、認知症等の多様な領域で目標設定型の先端研究開発を実施していきたい。これらの目的に合わせて、既存のバイオバンク等を最大限活用させていただくということ。そのための研究プラットフォームをAMEDのマネジメントで提供していきたい。
- ・ 新しい概念として出てきているのがMachine-readable consentという考え方で、特に難病・希少疾患の診断を行うときに、どの国のどの情報がどういうインフォームド・コンセントをとって使えるようになってきているのかを世界のどこの人が見てもわかるようなデータベースの運用の仕組みが新たに必要になってきている。
- ・ microattributionは、いわゆる第一発見者である一般の臨床家の方、アセスメントを進める地域の中核病院の先生あるいは大学病院の先生、そしてゲノム解析に参加して、その解釈等に参画した方々、そういった人たちが等しくコントリビューションを分け合うという考え方。これが非常に重要で、今後、アカデミアだけでなく医師会の先生方や、いろいろなプレーヤーの方々にこれらの思想を共有していく必要がある。
- ・ 東北メディカル・メガバンクでは、試料・情報分譲審査委員会を開いて、日本人のSNPに関して頻度が1%以上のものについては分譲することを決定した。
- ・ それよりもさらに稀少なものについては、まだ検証中であるが、「間違いを含んでいる可能性」を了解していただいた上での共同研究を受ける。

- 患者、または参加される住民の方、いろいろなコメディカルの方、医者、研究者の方々に何らかのインセンティブがなければ、サンプルを集めることも、情報を集めることもできない。
- 国際的なデータの共有化で、生のデータをどこまで確保しておきながら、結局サマリーデータというか、ある程度当たりさわりのない、共有化可能な部分をどこまでにするか。生のデータそのものをどのレベルで、国全体で確保するのか、国の中のとりまとめ機関レベルで確保するのか。国としての戦略をぜひ検討いただきたい。
- もしこれらの研究によって非常に大きなプロフィットを得た場合、その何%かは研究を全国組織として進めていくための資金にするといった仕組みに関して早目に議論しておかないと、産学連携はなかなか進まないかと思う。
- コホート研究に関しては、目的志向型でこのコホートはこの部分は活用できる、この部分は活用できないという形で整理してゆくことが必要。
- 現在、個々に議論されているコホートとバンクを連携するとき、コホートとかバンクの役割を明確にしておくことが重要。
- バンクは患者のデータを集積して、ゲノム情報を含めて病態解明をやって医療に直結する一番近いところ。コホートは、健常人の情報を提供するという役割と、そういう病態解明された新たな要因を一般住民の中で、ゲノム情報や臨床情報を含めて検証する役割があり、それが予防につながる。
- 病気の人と健常人だけではない。中間のボーダーラインの人たちがたくさんいて、そこからいろいろな多因子疾患は発症してくることから、そこでのゲノムの役割を検証するのもコホート研究の役割だと思う。
- コホートでも下支えする人たちのモチベーションを維持することが大事であり、特に地域の保健師さんたちの役割は重要。そういう方々にも意欲を持って働けるような配慮が必要。
- 今のゲノム研究の時代では膨大な数の変異が見つかってくるので、それを統計学的に証明して、新しい病態解明をしようとする、1万人、2万人、さらにはそれ以上の規模が必要。
- 疾患集中型のコホートに基づく研究の役割と、住民コホートから研究することの役割について、その役割分担をどのようにすれば最適であるかということワーキンググループで検討すべき。
- もしバイオバンクの利活用、民間企業での利用も含めて非常に大事なことで、本当に

日本がここから頑張るぞということにするのであれば、かなり大胆な政治的な判断であるとか、ある種の立法も要るのではないか。

- ・ 現在、同意を超えた範囲の利用については、個々の研究機関の倫理審査委員会が判断できるということに指針上なっているが、倫理審査委員会の足並みの悪さをどこかで是正しないと、全体として加速するというのは非常に難しい。
- ・ バイオバンクやコホートを支えている人たちは将来の医療をよくするためにやっているのだということがわかるような啓発活動は必須。運営側の努力だけでは限界がある。
- ・ 企業との連携に関する抵抗感も根深い。「企業と適切な協働関係を結んでいかなければ皆さんに届くような治療や予防は得られない」という啓発も重要だ。

●ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめについて

事務局よりゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ（案）について説明があり、意見交換が行われた。意見交換の概要は以下のとおり。

- ・ デジタルデータベースに、診療情報、電子カルテをどういふように書き込んでいくか、その取り組みを中間とりまとめにきちんと書くべき。
- ・ 国際的なデータシェアリングにがんゲノムのICGCという取り組みが貢献してきた。そのあたりの歴史的な背景を踏まえた今後の方向性について、追記をしたらどうか。
- ・ microattribution、大きな研究に全て参加している人たちもコントリビューションを等しく尊重するという考え方を何らかの形で中間とりまとめに入れておくべきではないか。
- ・ データシェアリングとデータベースの重要性というのは全員一致されているので、この中間とりまとめではまずデータベースをつくる、それに向けて検討するというような書きぶりにしていただきたい。
- ・ ゲノム医療の1つの出口の目に見える形としてデータベースをつくるということ、それをシェアするということが重要。
- ・ 中間報告書の前文のところに、なぜ今なのかという緊急性が入っていないので、入れていただきたい。
- ・ 本報告書のスコープというものがもう少し明確に少し書かれたほうがいいのではないか。
- ・ 中間とりまとめ⑫に盛り込んだ「研究者による意見陳述や研究対象者の研究参画等の促進」の、「研究者による意見陳述」というのは、要らないのではないか。研究参加

者が意見陳述をできること、研究参加者が評価できることを盛り込んでもらいたい。研究者によるというのは全く別で、除外していいのではないか。

- しっかりとしたインフォームド・コンセントを、ゲノム倫理指針等を守る形でとっていくことが大切である。例えば、ゲノム・メディカル・リサーチコーディネーター (GMRC) というような人たちをしっかりと、しかも早急に育てること、それを通してゲノム医療を推進する専門的な人材を確保し、人的体制の面からもゲノム医療の推進を強化していくことが大変に重要なことではないか。
- 今回の中間取りまとめは、内向き過ぎる。世界に向けて日本が本当にこの分野で金メダルを取るのだというようなメッセージを冒頭に示してはどうか。
- 日本が遅れをとっているというのは事実で、予算的には諸外国に比べて非常に少ない中でやっていかなければいけない。そうすると、どのような選択と集中、そしてスピード感を持ってやるといったことをはっきり謳っておかないと、総花的で、ばらまきになってしまう。
- ゲノム医療に関わる臨床医が診療だけではなく研究に携わる時間を確保していくシステムを今後導入していく必要があるのではないか。
- コホート研究の拠点と大学院が連携したり、臨床研究中核病院のような情報、人材、資金が集まるところに大学院を組み合わせ、人材育成を行うことが非常に重要。
- ゲノム情報をヘルスケアに役立てるということは、今後の日本の将来にかかわってくることなので、ゲノム研究、ゲノム医療、ゲノムヘルスケアを包含するような基本法をつくって全体を推進することは必要ではないか。
- 医療機関とオミックス検査の実施機関並びにアノテーションという3つは非常に重要であり、しかも一体化して、統合的に、機能的に運営する必要がある。
- ゲノム研究はある規模感のものを行わないと、研究面ではなかなか成果が出ないということがあるので、選択と集中を考えるべきである。
- 今、文部科学省でもグラントの問題、ファンディングの問題について、競争的な研究費のあり方、間接経費のあり方についても議論しており、それを踏まえて内閣全体としても総合科学技術・イノベーション会議でいろいろ議論がある。
- バリエティーのある専門的な人材をしっかりと養成していく。大学での養成あるいは研究所、あるいは病院でのオンザジョブトレーニングの問題と、出口としてのキャリアパスがどの程度見通せるかも影響を与えるので、そのようなことも含めて引き続きよく考えさせていただく。

- 厚生労働省は出口である臨床を所管しているので、診断であるとか、個別化医療の治療とか、遺伝子治療とか、そういうメリットを十分認識しているが、幾つか課題があると思う。これを契機に全省一体としてしっかりと取り組めるように担当部署をつくり、大臣官房の中にもしっかりと司令塔ができるようなところをつくってやっていきたい。
- 今年の6月にがんサミットを開催し、がん対策加速化プランを年末をめどに策定することとなっている。がんの予防、治療研究、がんとの共生という3本柱を考えており、この治療研究というのも重要な柱になっているので、その中でがんに関するゲノム医療についても重要な課題と捉えて議論を進めていきたい。
- 難病については、平成26年に難病の患者に対する医療等に関する法律、いわゆる難病法が成立し、今年1月から施行され、7月からは疾患も拡大している。難病についてもゲノム医療の実用化に向けた課題の洗い出しや、質の高い医療の実現に向けて取り組んでまいりたい。
- 欧米を意識して、どういうスピード感を持って具体的にやるかということがポイントだと思う。厚生労働省としても具体的に、国立高度専門医療研究センターを中心にどういうゲノム医療の実現の体制をつくっていくかということのを既に考えているところ。AMEDや関係各省と十分に連携をとりながら進めていきたい。
- ゲノム医療の分野で、現状として日本が欧米にかなり大きく遅れをとっているということ、そして、一刻も早くゲノム医療の利用、研究の体制を整備しないと、ますます遅れが広がっていくという非常に熾烈なグローバル競争の中にあって、一刻も早く対応をとっていかねばいけないという危機感を共有させていただいた。
- 経産省として引き続き、ゲノム医療の成果を産業に結びつけていくところの政策を関係省庁とも連携しながらしっかりと取り組んでいきたい。