

ゲノム医療に関する諸外国の取組について

平成27年7月15日

厚生労働省

ゲノム解析を取り巻く現状等(1)

○1人分の全ゲノム解析に要する時間及び費用

	2003年*	2007年*	2014年#
時間	13年間	2か月	1週間
費用	30億ドル	100万ドル	約15万円

出典)*水島-菅野純子、菅野純夫、次世代シーケンサーの医療への応用と課題、モダンメディア, 57, 225, 2011

#上田宏生、次世代シーケンサを用いたゲノム情報解析のためのインフラ、INTEC TECHNICAL JOURNAL, 15, 82, 2015

注)シーケンスの深さ(depth)によって時間・費用は変動し、基本的にアノテーション(注釈付け)の分は含まない。

○米国ヒトゲノムプロジェクトの経済効果(2010年時点の価値に換算)

直接費用の総額: 約56億ドル

経済効果の累積(1988~2010年):

①生産額(間接的なものも含む。): 約7,963億ドル

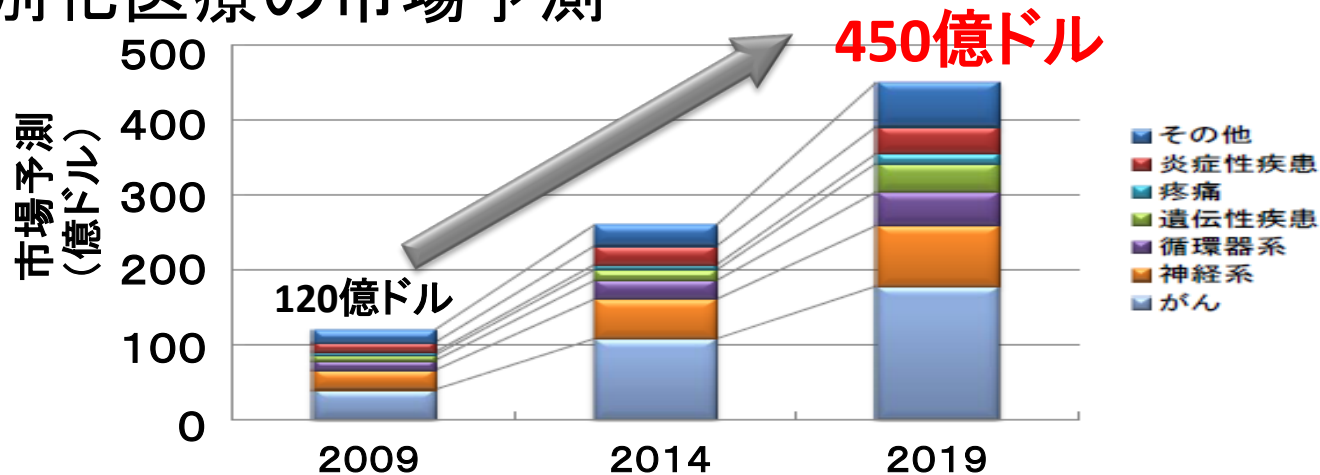
②州政府税金: 約295億ドル

③連邦政府税金: 約489億ドル

出典) Battelle Technology Partnership Practice, Economic Impact of the Human Genome Project, May, 2011

ゲノム解析を取り巻く現状等(2)

○個別化医療の市場予測



出典)南雲明、薬物治療における個別化医療の現状と展望、医薬産業政策研究所リサーチペーパー・シリーズ、No.56, 2013年5月

○個別化医療による医療費削減効果

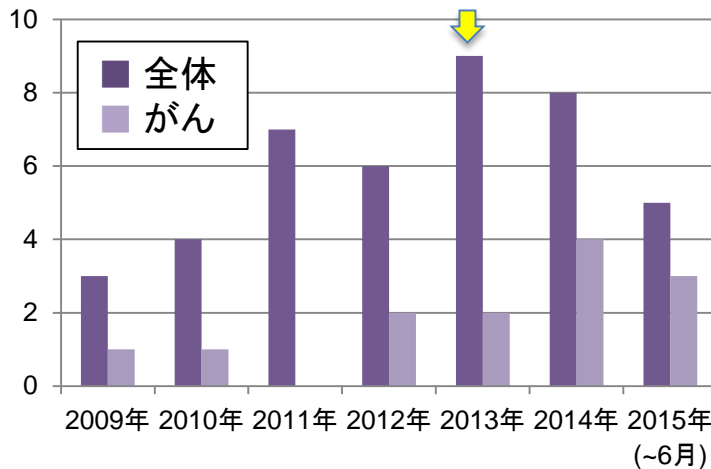
	ハーセプチン	グリベック	ワーファリン
適応症	乳癌	慢性骨髄性白血病	血栓塞栓症
バイオマーカー	HER過剰発現	<i>Bcr-Abl</i> 融合遺伝子 (フィラデルフィア染色体)	VKORC1、CYP2C9 遺伝子多型
医療上のベネフィット	有効・無効患者の層別化	有効・無効患者の層別化	至適投与量の予測
医療費削減効果 (/診断/年)	27,900ドル	3,000ドル	400ドル

出典)南雲明、薬物治療における個別化医療の現状と展望、医薬産業政策研究所リサーチペーパー・シリーズ、No.56, 2013年5月

ゲノム研究の手法的推移と国際的課題

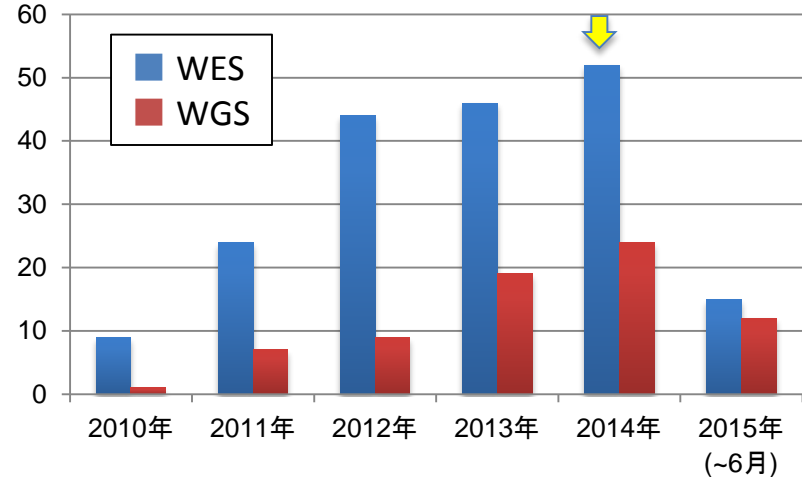
ゲノムワイド関連解析(GWAS)による 大規模メタアナリシス

GWASカタログ(www.genome.gov/gwastudies)を中心に検索



全エクソームシーケンス解析(WES) 全ゲノムシーケンス解析(WGS)

Nature Genetics 掲載論文で検索



「↓」は、Top Journal での論文採択のピーク。手法のトレンドは、おおむねGWAS → WES → WGSと推移。



ゲノム研究の手法がWGSにシフトしていくにつれて、膨大なゲノム情報が必要となることから、国内外の研究施設が産学官共同により取り組む必要がある。



データ共有のための国際的なルール作り・仕組み作りが、喫緊の課題となっている。

ゲノム医療に関する産学官連携の取組事例

米国の産学官連携モデル Accelerating Medicines Partnership (AMP)

- ・ 多因子疾患のゲノム研究により、**有望な治療標的を同定して創薬へとつなげることを主目的とするAMPを2014年から開始。**
- ・ 対象疾患は、アルツハイマー病、2型糖尿病、リウマチ性関節炎の3分野。
- ・ 官民で共同出資。5年分の予算額、**約230百万ドル(約280億円)のうち、半分弱を企業が出資。**

対象疾患	予算額	うちNIHの支出	うち企業の支出	うち非営利団体の支出
アルツハイマー病	132.5百万ドル	69.6百万ドル	61.9百万ドル	1.0百万ドル
2型糖尿病	59.3百万ドル	31.0百万ドル	28.0百万ドル	0.3百万ドル
リウマチ性関節炎	41.9百万ドル	20.9百万ドル	20.7百万ドル	0.3百万ドル
計	233.7百万ドル	121.5百万ドル	110.6百万ドル	1.6百万ドル

※ 予算額及び支出額には、現物提供(試薬・機器等)も含む。

出典) NIHホームページより作成

英国の産学官連携モデル The Genomics Expert Network for Enterprises (GENE) Consortium

- ・ Genomics Englandの全ゲノムシーケンスを解析に用いる、1年間の“企業トライアル”を監督する**GENE Consortiumを2015年から開始し、迅速かつ効率的な治療法の開発を目指す。**
- ・ 最初の募集では10社が参加を表明。

ゲノム医療に関する主要国の取組

	ゲノム医療計画の概要	対象領域等	ゲノム医療計画の予算	全ゲノム情報解析拠点	統合ゲノムデータ集積拠点	臨床的意義の解析
米国	【GM Program】 期間: 2007年～現在 規模: 不明	・がん ・希少疾患 ・新生児スクリーニング ・ファーマコゲノミクス等	2015年度予算* 1.33億ドル (約160億円) *過去数年間の平均で算出	Programごとに複数の拠点 (Broad研究所 Washington大学 Baylor医科大学他)	ネットワーク型の拠点(ClinGen) (構成機関: North Carolina大学、Stanford大学、Geisinger Inst.他)	ネットワーク型の拠点(ClinGen)において解析し、企業との共同研究等に利用
	【PMI】 期間: 2016年～ (2015年1月に発表) 規模: 100万人	・がん (その他の疾患にも長期的に応用) ・ファーマコゲノミクス等	2016年度予算案 2.15億ドル (約260億円)	未定	未定	未定
英国	【Genomics England】 期間: 2013～2017年 規模: 10万人	・がん ・希少疾患 ・感染症等	2013～2017年で 3.1億ポンド (約600億円) ※医療情報(EHR)連携基盤構築費用(約75億円)等は別	Sangerセンター (解析はillumina社と提携)	Sangerセンターにて解析データを保管	参加コンソーシアムを公募
ドイツ	米国・英国のようなゲノム医療計画は公表されていない。 * ゲノム研究事業(2007年より、メディカルゲノムリサーチプログラム)にて、がん、神経系疾患、心血管病、炎症・感染症を対象とした解析を実施(全ゲノム情報解析拠点はMax Planck分子遺伝学研究所)					
フランス	米国・英国のようなゲノム医療計画は公表されていない。 * ゲノム研究事業(2011～2014年度、希少疾患計画)にて、がん、希少疾患を対象とした解析を実施(全ゲノム情報解析拠点は、希少疾患5機関、がん9機関)					

ゲノム医療に関する主要国の取組(まとめ)

<全ゲノム情報解析拠点の整備>

- 米国のGenomic Medicine Programでは、複数の拠点でゲノムコホート研究を進めており、既存のゲノムコホートを有機的に連携させている(ネットワーク型)。
- 英国のGenomics Englandでは、全ゲノム情報の解析から統合ゲノム情報の集積までを一つのセンターにて実施している(拠点型)。

<政府主導のゲノム医療計画>

- 米国では、2015年1月に、100万人以上のボランティアからなるゲノムコホートの設立等を含む、ゲノム情報を活用した個別化医療の実現に向けた計画(PMI)を発表した。
- 英国では、英国保健省(DH)の主導により、2013年から2017年までの5か年計画として、約10万人を対象に、官民連携によるがん、希少疾患等についてのゲノム情報の解析・研究を行っている(Genomics England)。

⇒ 我が国においても、全ゲノム情報をどのように利用するかを意識したデータの蓄積、正確な医療情報との効率的な突合に必要な仕組みの導入を行うべきではないか。

ゲノム医療実現に向けた課題

1. 対象疾患をどのように設定するのか(がん、希少疾患等)。

→ ⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

2. 全ゲノム情報の蓄積の規模をどうするか(対象人数、計画期間等)。

→ ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用

→ ⑱ 必要なコンピューターリソースの整備

3. どのような体制で全ゲノム情報の解析・データ集積を進めるか。

→ ⑲ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み(医療等分野の番号等)の導入及び公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用についての検討

→ ⑳ 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. どのような仕組みで蓄積した全ゲノム情報の利活用を進めるか(個人情報 の取扱い、産学連携等)。

→ 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

※ 全ゲノム情報の解析・蓄積に加え、ゲノム医療に関する研究成果を臨床現場に実装していく段階における課題(遺伝学的検査における質保証・情報提供の仕方・遺伝差別に対する法規制等)についても、諸外国の取組を参考にしながら、更なる検討が必要。(参考:第3回ゲノム医療実現推進協議会厚生労働省資料「遺伝学的検査をめぐる課題の抽出について」より抜粋)

(3) 国内の遺伝学的検査の現状

医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査

○単一の遺伝子等の異常が原因となる疾患等に関する遺伝学的検査や薬物の効果・副作用に関する遺伝学的検査は、科学的根拠が確立され、医療で利用されている。

提供されている検査項目

欧米 4600項目以上

日本 144項目(うち診療報酬の対象は36疾患)

○国内で検査提供できない項目については、海外の研究機関あるいは民間検査機関に委託している。

○医療機関や「臨床検査技師等に関する法律」に基づき都道府県知事に登録された衛生検査所で検査することが必要。

○一部の医療機関や衛生検査所では、ISOの規格や米国病理学会の精度管理プログラム(CAP)サーベイによる自主点検が行われている。

○研究機関の研究室等において研究試薬を用いて行われる検査(LDT)に関しては、質を保証する規制がない。

(4) 諸外国の遺伝学的検査の現状(米国、フランス、ドイツ、英国、韓国、カナダを調査)

(1) 遺伝学的検査の質保証について

○多くの調査対象国で、法律等に基づき遺伝学的検査施設や検査担当者を認証する等の規制が存在。

(2) 遺伝学的検査の情報提供について

○多くの調査対象国で、医師や専門家によって遺伝カウンセリングと合わせて提供。

(3) 遺伝差別について

○多くの調査対象国で、特に雇用及び保険分野において、遺伝情報の利用を法的に禁止、制限。