

ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ 実行状況と取組方針②

2. 国民及び社会の理解と協力(戦略的広報)
3. 研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携

平成28年8月22日

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

目次

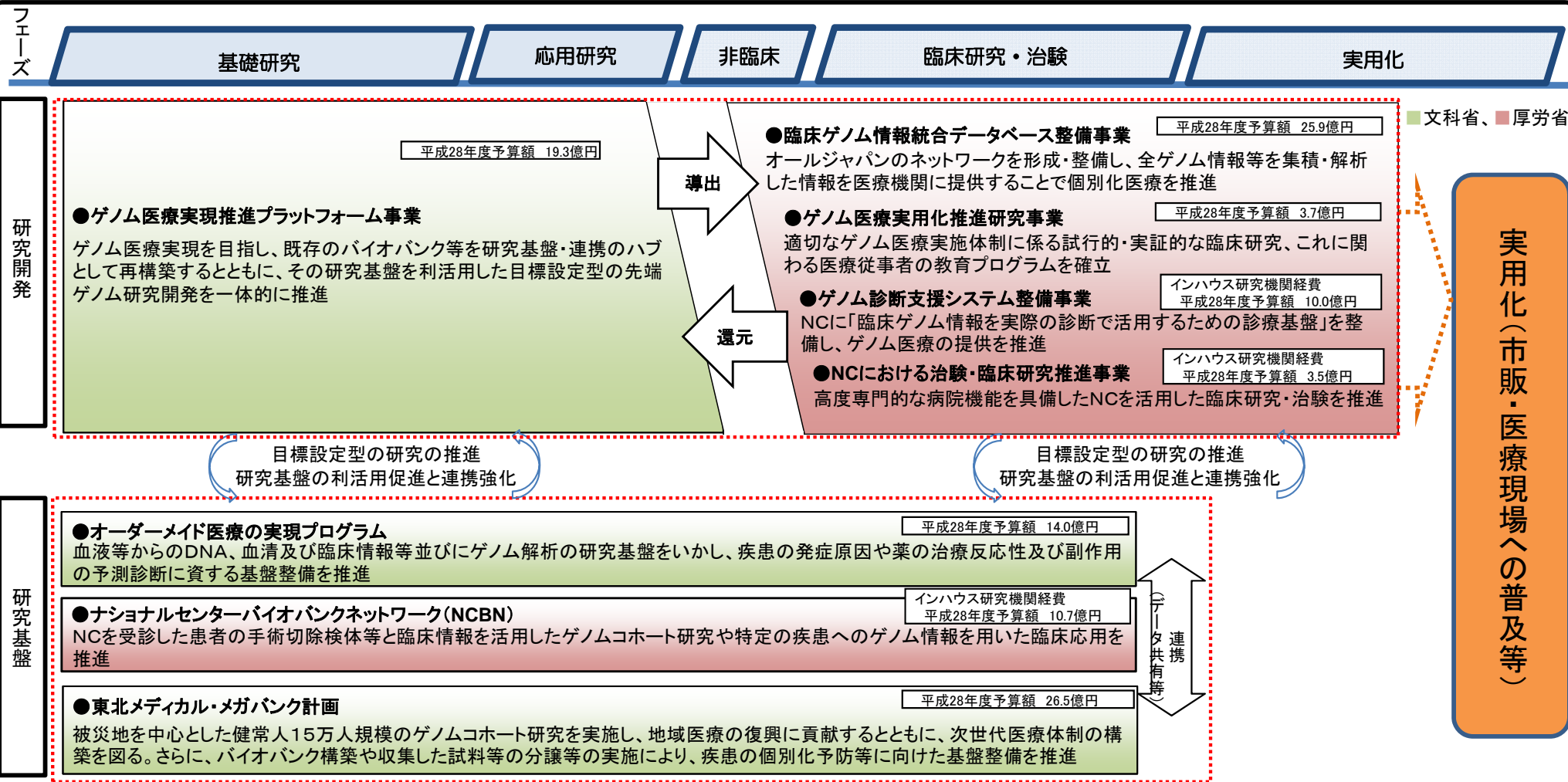
- 疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクトの概要 1 P
- 戦略的広報 3 P
- ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積 4 P
- ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床、健診情報の包括的管理・利用 . . . 5 P
- 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間での
データシェアリング 6 P
- 研究基盤の整備 7 P
- 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生 8 P

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト

日本医療研究開発機構対象経費
平成28年度予算額 89億円

インハウス研究機関経費
平成28年度予算額 24億円

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】

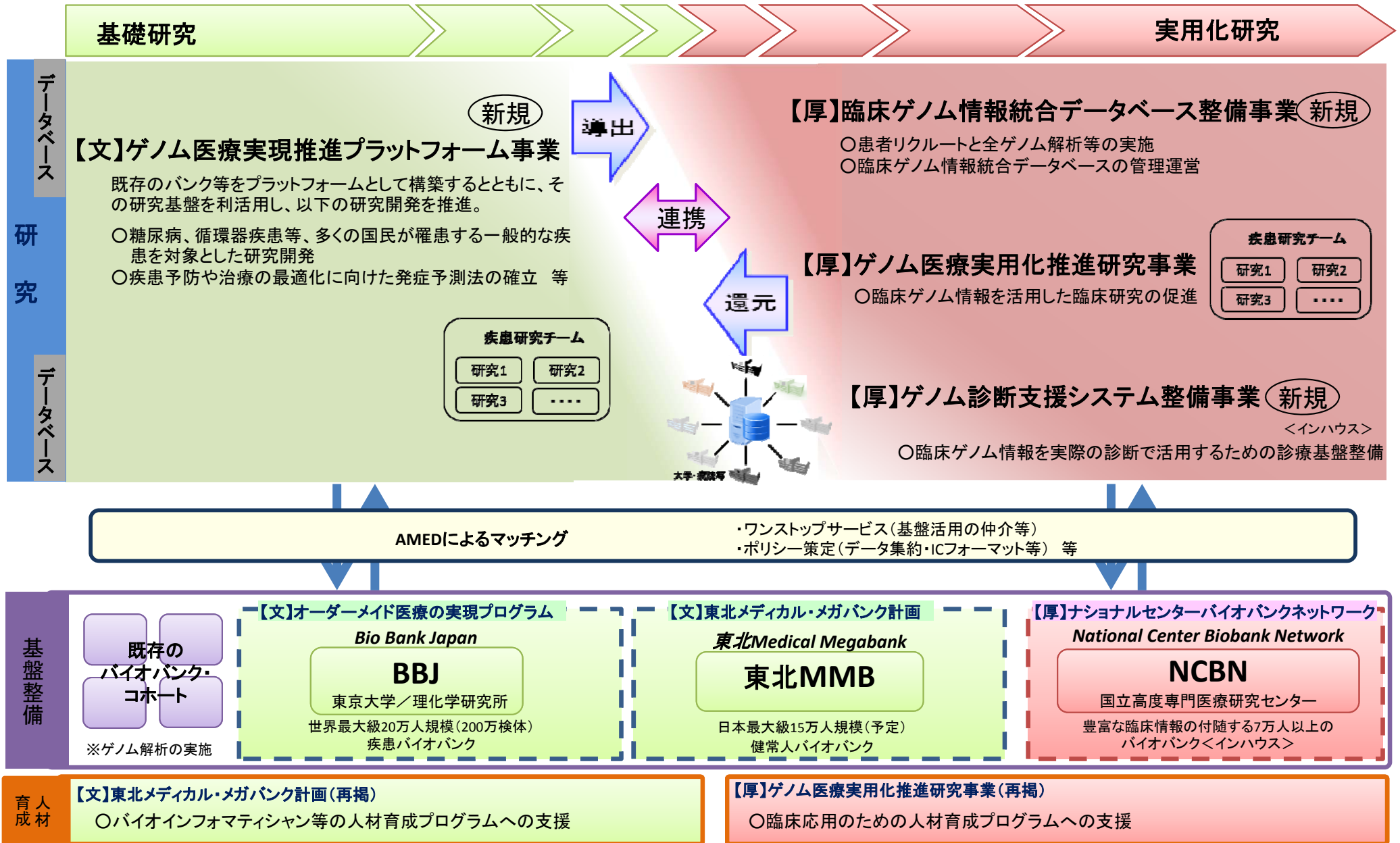
- バイオバンクジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク等の連携の構築
- 疾患に関する全ゲノム・多様性データベースの構築
- 日本人の標準的なゲノム配列の特定、疾患予後遺伝子の同定
- 抗てんかん薬の副作用の予測診断の確立

【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

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト 平成28年度 予算のポイント

○出口目標を見すえた研究を本格的に推進 ○オールジャパン型の研究開発の推進 ○ニーズに応じた研究基盤の構築



⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

平成28年度末を目途に諸外国での提供者の積極的な関与に関する動向調査等、研究への患者・国民の参画方法について検討を行う。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

国民に対する啓発やコミュニケーション活動について広報を継続して行う。

平成28年度末を目途に効果的な普及啓発について検討を行う予定。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

AMED調査結果

- 市民意識（成人男女3,000人を対象としたアンケート調査）の調査結果は以下のとおり。
 - ✓ ゲノムに関連する言葉の認知度について、「遺伝子」「DNA」の言葉は9割以上が知っているが、「パーソナルゲノム」（認知度8.7%）と「ファーマコゲノミクス」（認知度2.0%）は、認知度が低い。全般に、20～30歳代で認知度が低い。
 - ✓ 遺伝情報（遺伝的な体質）に関する研究や診療について、関心がある市民は半数弱である。男女ともに20～30歳代は『関心がない』人の割合が高い。
 - ✓ 同意を取得する際、試料等の取扱いにおいて、「特にどのような場合を明確に説明しておく必要があると思うか」に対する回答として、「研究目的で他の研究機関や医療機関に試料や情報を提供する場合」（60%）が最も多く、次いで研究目的で民間企業への提供（45.3%）、商業目的での海外機関への提供（42.9%）であった。
- 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書については、上記を含めてAMEDホームページに掲載中。

AMED研究

- 「オーダーメイド医療の実現プログラム」にて、以下を実施した（平成27年度）。
 - ✓ ニュースレター1回、5.4万部配布
 - ✓ 最先端の研究成果を紹介する公開セミナーを3回開催
 - ✓ プレスリリース14回、論文発表37件
 - ✓ 施設紹介動画・冊子（日英版）制作、ウェブ公開
- 「東北メディカル・メガバンク計画」にて、以下を実施した（平成27年度）。
 - ✓ ニュースレター4回（総計5万部程度）配布
 - ✓ 地域住民コホートの5万人リクルート到達時に動画制作、学会出展（日本人類遺伝学会、日本分子生物学会）
 - ✓ プレスリリース11回程度
 - ✓ ブログ形式でのゲノム解析についての解説サイトを開設（視覚障害者向けコホートの案内パンフレット、遺伝リテラシー向上に向けた幼児用コンテンツの開発等）

現時点での実行状況

今後の取組方針(案)

- AMEDが支援する各事業において国民に対する広報を継続的に行うとともに、関係各省が行うゲノム医療に関連する広報の情報を共有しながら、効果的な普及啓発に関する有効な手段等の研究を行う。
- AMEDのゲノム研究支援の一環として、ELSI・情報発信について検討の場を設け、国民に理解しやすいホームページ等を作成し、最先端のゲノム研究や研究倫理に関する検討の状況について情報を発信する。また、国民理解の促進にあたっては、若手研究者を集め、市民意識調査等を行いながら、既存の知見の整理や新規課題への対応、知識・情報の新しい伝え方等について研究を行う。

ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積について

- 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
- ⑮ 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
- ⑯ 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

AMEDの取組

- ゲノム医療研究推進ワーキンググループ（平成27年10月AMEDに設置）において、研究を対象とする疾患については、第1グループでは取組が先行している疾患領域から順次研究を開始するとともに、我が国の実情等鑑み社会的に必要性が極めて高い疾患領域を優先することとした。また、第2グループでは疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法等の確立等を出口とした研究や基盤技術開発を進めるとともに、第1グループに分類される疾患で、多数の遺伝子変異が複合的に関係する疾患等については、第2グループでも扱うべきとした。（⑭）

AMED研究

- 「臨床ゲノム情報統合データベース事業」
 - ✓ 新たに、希少・難治性疾患領域、がん領域、感染症領域、認知症・その他領域を対象にゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、臨床現場への還元について公募し課題を採択するとともに、それら情報を蓄積・公開する臨床ゲノム情報統合データベース整備について公募審査中。（⑮、⑯）
 - 「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」
 - ✓ 新たに、糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患研究、ゲノム医療研究に必要な先進的な基盤技術開発等について公募を行い研究課題を採択。（⑮、⑯）
 - 「オーダーメイド医療の実現プログラム」
 - ✓ 第1コホート参加者1,041例（心筋梗塞、薬疹、大腸がん、乳がん、前立腺がん）の全ゲノム解析データを用いて2,000万か所以上の日本人のSNVを含むデータの共有を開始。遺伝性乳がんの変異カタログ等の公開準備中。累計で500以上の疾患・薬剤感受性遺伝子の同定等、300報以上の学術論文に成果を発表。（⑮、⑯）
 - 「東北メディカル・メガバンク計画」
 - ✓ 日本人2,049人分の全ゲノム解析を実施し、遺伝子多型の頻度情報を全ゲノムリファレンスパネルとして公開（平成28年6月）。累計1,000件以上のダウンロードや未診断疾患イニシアチブ（IRUD）診療体制との連携により、病因解明のための病的変異の絞り込みに必須なバリエーション頻度情報として利用。（⑯）
 - ✓ 日本人500人分のメタボローム等のデータを公開（平成27年7月）、日本人約100人分の白血球のエピゲノム情報等を公開（平成28年4月）。（⑮、⑯）
 - 「ゲノム医療実用化推進研究事業」
 - ✓ 臨床ゲノム診断（クリニカル・シーケンス）の早期返却プログラムを開発。臨床ゲノム情報統合データベースのコンセプトを提言。（⑯）
- なお、上記事業以外にも、「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」「難病克服プロジェクト」等のゲノム関連研究において、⑮⑯に向けた取組を実施。

現時点での
実行状況

今後の取組方針（案）

- 段階的に推進すべき対象疾患について、特に研究成果の実用化に長い時間を要するものは、AMEDの下でフォローアップを行い、必要に応じて研究計画の軌道修正を行う等、当該研究の将来性を踏まえた進捗管理を行っていく。
- ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立に向けた研究について、主にゲノム医療実現推進プラットフォーム事業において採択した目標設定型の先端ゲノム研究開発を進める。
- 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について、主に臨床ゲノム情報統合データベース事業において、取組が先行している疾患領域での解析結果を集め、データベースの構築を進める。これらの知見の蓄積に当たっては、3大バイオバンク等の研究基盤を活用しつつ、AMEDの「ゲノム医療実現のためのデータシェアリングポリシー」を運用していく。

- 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

AMED研究

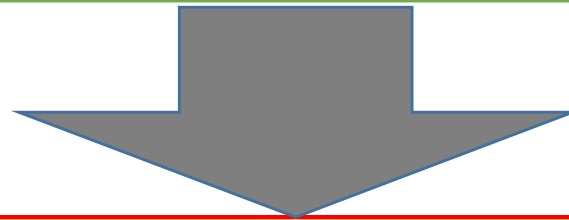
- 「オーダーメイド医療の実現プログラム」にて、第1コホート（20万人、10年間）の臨床情報データベースを構築し、32疾患・14万人の予後情報（追跡率96%、追跡期間7.8年）を整備した。
- 「東北メディカル・メガバンク計画」にて、生体試料・情報等の管理や、それに必要なインフラ体制について検討を行い、IT技術によるコホート調査の省力化・高精度化の検討に着手した。
- 「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」にて、多くのゲノム医療研究を支援するため、共用のコンピューターリソースを整備した。

次世代ICT基盤協議会※

- 治療や検査データを広く収集し、安全に管理・匿名化を行い、利用につなげていくための新たな基盤として、「代理機関（仮称）」を実現するため、「医療情報取扱い制度調整WG」を設置し、検討を開始（平成28年度）。平成29年中を目途に所要の法制上の措置を講じる。

※健康・医療戦略室とIT総合戦略室による共同事務局

現時点での実行状況



今後の取組方針（案）

- 我が国のコホート／バイオバンク運営の省力化、低コスト化による持続的発展のため、先行フェージビリティ研究として、IT技術による医療情報フェノタイピング等の研究開発を行い、効果の実証を進める。
- 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業において、がんや希少難病などの個々の症例から得られた詳細な臨床情報と全ゲノム情報等を集積・統合する。

① 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

② 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

次世代ICT基盤協議会※

- 治療や検査データを広く収集し、安全に管理・匿名化を行い、利用につなげていくための新たな基盤として、「代理機関(仮称)」を実現するため、「医療情報取扱い制度調整WG」を設置し、検討を開始(平成28年度)。平成29年中を目途に所要の法制上の措置を講じる。
- 既存の医療等データベースの情報提供元及び情報集約機関以外での利用の制度化、検討化の状況について、医療等分野データ利活用プログラムを平成28年3月にとりまとめた。

※健康・医療戦略室とIT総合戦略室による共同事務局

行政施策（厚労省）

- 医療連携や医学研究に利用可能な医療等分野のIDの具体的な制度設計について、厚労省「医療等分野における番号制度の活用等に関する研究会」において平成27年12月にとりまとめ、医療保険のオンライン資格確認及び医療等ID制度の導入について、平成30年度からの段階的運用開始、平成32年からの本格運用を目指す。

AMEDの取組

- 研究課題間でのデータシェアリングを推進するため、我が国のファンディングエージェンシーとして初となる「ゲノム医療実現のためのデータシェアリングポリシー」を策定し、AMEDが支援する新規事業※1等から、このデータシェアリングポリシーの適用を開始し、データの公開・共有を義務化した（平成28年4月）。
- 希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる、国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに向けて、AMEDとして、国際希少疾患研究コンソーシアム（IRDiRC）に加盟した。

※1：「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」、「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」

※2：（参考）「第5期科学技術基本計画」(平成28年1月22日閣議決定)において、国益等を意識したオープン・アンド・クローズ戦略及び知的財産の確保等に留意することが重要であると言及された。

今後の取組方針（案）

- 医療等分野におけるIDの導入については、平成30年度から段階的運用を開始し、平成32年からの本格運用を目指す。
- 医療情報の収集制度等について、引き続き、次世代ICT基盤協議会とゲノム医療実現推進協議会で連携を図りつつ議論を進めるとともに、次世代医療ICT基盤協議会において、医療等分野データ利活用プログラムを平成32年まで毎年度見直しを行う。
- データシェアリングの取組について、AMEDは科学技術振興機構バイオサイエンスデータベースセンターとの効果的な連携を図る。またGA4GH (Global Alliance for Genomics and Health) 等、国際的な取組についても動向把握を進めていく。

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組との有機的連携について —

- ② 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）
- ③ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築：貯めるだけではなく活用されるバンク
- ④ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ⑤ 関連する取組との有機的連携
 - ✓ 医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携
 - ✓ 様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
 - ✓ 大学・国立高度専門医療センター(NC)やその他研究機関、医療機関、企業との連携

AMEDの取組

- ゲノム医療研究推進ワーキンググループにて、
 - ✓ 研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たすために必要な方策等のAMEDによる研究支援について検討を行った。
 - ✓ 国内バイオバンクに関する情報を集約した情報ポータルサイト等の要件の整理を進めた。
- 上記検討を受けたゲノム研究支援担当を設置
 - ✓ ②から⑤の取組に関する検討を行い、また実施を着実なものとするため、AMEDに関係者の検討の場を設けて有機的な連携を推進している。

AMED研究

- 「オーダーメイド医療の実現プログラム」
 - ✓ NCや臨床試験グループ（日本臨床腫瘍研究グループ、日本小児がん研究グループ、国立病院機構）の試料を活用したゲノム解析（平成26年10月～）や、臨床試験グループが収集する試料の共同保管、配布を継続して実施（平成27年2月～）。BBJ試料を活用した遺伝性乳がんの変異カタログを構築中。
 - ✓ 日本病理学会との連携により、ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程を策定、公開するとともに、規程周知を目的とした講習会を定期的実施し、ゲノム研究用病理組織検体に関する高度専門知識を有する人材の育成に寄与（平成27年度1回実施：65名参加、平成28年度2回実施：147名参加）。
- 「東北メディカル・メガバンク計画」
 - ✓ 試料・情報関連ウェブサイトを立ち上げ、試料・情報分譲の申請受付を開始（平成27年8月）。
 - ✓ 健康調査及び全ゲノム配列情報等を搭載した統合データベースを全国の研究者に制限付公開（平成28年4月）。
- 「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」
 - ✓ 新規公募を行い、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能として、関係機関と連携し、日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発等を目的とした研究を推進。
- 「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」
 - ✓ 新規公募を行い、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能として、関係機関と連携し、ガイドライン作成、日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築等に向けた検討を開始。

予算事業（厚労省）

- NCにて、ゲノム情報を実際の診療で活用するため、ゲノム解析結果を電子カルテ上に登録するとともに、各専門診療科の医師が臨床的判断の支援（CDS：Clinical Decision Support）を行うためのシステム開発を行う「ゲノム診断支援システム整備事業」を開始。
- 各NCにおいてバイオリソースの収集・管理・払出し、データの共通プラットフォーム化などを実施するとともに、データベースのHP公開・運用、バイオバンク・ジャパン等他機関との連携強化を図ってきている。

今後の取組方針（案）

- AMEDのゲノム研究支援の一環として、情報ポータルサイトの構築を進め、試料・情報の可視化及び仲介業務の充実を図るとともに、関係者の検討の場（①付加すべき正確な臨床、健診情報や生体試料の品質について関係者の検討の場を設置、②データシェアリング推進のための検討、③ELSI・情報発信について検討）の充実を図り、関係機関等との有機的連携をさらに促進する。
- 研究基盤の利活用の一環として、情報基盤（電算機資源）の共用等を進めるとともに、疾患関連遺伝子の更なる同定のために必要な症例群として疾患コホートの充実を図り、また対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・拡充を進める等、連携のハブとして活用されるバンクの構築を推進する。
- 「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」の各課題について出口を見据えた進捗管理を行い、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能の充実を図る。

⑳㉑ 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

AMEDの取組

- ゲノム医療研究推進ワーキンググループにて、
 - ✓ 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を整備するためのAMEDによる研究支援について検討を行った。
 - ✓ 試料・情報分譲等の国内バイオバンク共通の課題に係る協議の場の必要性、各学会、企業等との連携、ネットワーク形成等について検討を行った。
- 上記検討を受けたゲノム研究支援担当を設置
 - ✓ AMEDにバイオバンクとユーザーとの検討の場を設けて有機的な連携を推進している。
 - ✓ 既存のバイオバンク等を最大限に活用するため、付加すべき正確な臨床、健診情報や生体試料の確保すべき品質について、ユーザー側のニーズ対応の検討を行った。
 - ✓ とくに、産業界に対しては、日本製薬工業協会（製薬協）や日本臨床検査協会（臨薬協）に需要調査の実施を依頼し、その結果を踏まえた対応等について検討を開始した。
 - ✓ 製薬協から生体試料の品質を保証するためのオミックス解析情報、また臨薬協からの体外診断薬を開発するため多施設からの生体試料の供給が、具体的なニーズとして挙げられた。
 - ✓ ISOの動向、海外のバイオバンクの状況についての情報共有を行うとともに、関係者（製薬協、臨薬協の会員）によるバイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク機構の施設見学を行い、今後の活用方策について検討を行った。

今後の取組方針（案）

- AMEDのゲノム研究支援の一環として、ユーザーのニーズを踏まえ、生体試料の保管・品質評価・計測方法等について、3大バイオバンクを中心に検討する場を設け、バイオバンクの品質等に関する研究を進める。
- 3大バイオバンクを中心として、研究開発目的に応じて、その他のバイオバンク、コホートを含めた連携ネットワークの構築を目指す。
- さらに、現在のバイオバンク機能に加えて、ユーザーのニーズに応じて試料等を提供できる機能を備えたバイオバンクの在り方についても幅広く議論していく。