

## 第6回ゲノム医療実現推進協議会 議事概要

■日 時：平成28年11月14日（月）10時30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 小松研究振興局長

厚生労働省 神田医政局長

福島健康局長

福田大臣官房技術・国際保健総括審議官

経済産業省 吉本商務情報政策統括調整官（代理）

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

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

塩田 滋賀医科大学 学長

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 理事長

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

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。「議論の進め方に関する整理」を行った後、「ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患」等について説明があった。続いて意見交換が行われ、その概要は以下の通り。

## 1. ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患

### 1) 対象疾患グループの定義

・第2グループの定義は、「生活習慣病」等疾患名ではなく、「単一の遺伝子によって説明できない疾患」等としてはどうか。

・第1、第2グループについては、疾患名で明確に区切り過ぎている。むしろ出口を見据えて、5年以内に医療実用化ができるグループ、5年以内に実用化研究に移行できるグループ、基盤となる長期の基礎研究が必要なグループの3つに分類してはどうか。

### 2) ゲノム医療の出口

#### ①医療実装とは

・「医療実装」が、保険診療の中で医療行為を行うことを意味するのか、それともまた全く別の枠組みで行うのかを明確にする議論が必要ではないか。

#### ②出口の考え方

・現在の第1グループでは、創薬ターゲット探索など直接的な創薬研究が可能になる。第2グループの糖尿病や循環器疾患については、これまでも創薬という観点では医療ニーズに答えているが、これからの大きな課題は高血糖や高血圧の長期合併症に対して創薬研究が可能かどうか。例えば診断や予防、総合的なヘルスケアといった解決法も考えられ、第1グループとは違った切り口の創薬に対する発想が必要ではないか。

### 3) 出口に向けた取組の進め方

#### ①総論

・社会実装のためには、現場で患者を診ている医師のニーズと、基礎のゲノム研究者との視点との間の死の谷を克服することが必要。特にAYA世代のがんでは、ゲノム医療による正確な診断と迅速な結果の提供、さらにその一部で保険収載等が可能になることを国民が望んでいるのではないか。

・英国は希少難病・がんに関して、既に医療に踏み込みつつある部分を進めている一方、米国は大規模なゲノム情報から、今後新たに取り組むべき分野を開拓する方針。がんや難病の一部など既に医療に導入されている分野により集中的に取り組んでいくという考え方もあるし、こうした海外の取組を踏まえて、我が国のゲノム医療の戦略を検討してはどうか。

・限られた期間で成果を出すためには、どれくらいの規模が必要か考え、そこからバックキャストし、我が国の独自性と規模を検討する必要がある。

データがある規模に到達すると飛躍的に検出力が上がるため、解析の規模が重要になる第2グループでは、疾患をいくつか選択し、集中的にアプローチしてはどうか。

・第1グループと第2グループ間では、データベースの共有を含め、両グループの研究を柔軟に運営し、相互に連携することを検討してはどうか。

## ②データ・検体・データベース等

・データベースをどのように医療実装のために活用するのかを詰めていく必要がある。

第1グループのがんの中でも、遺伝子異常が、somaticあるいはgerm-lineに存在するかによって目標が異なる。目標に対するグランドデザインを疾患ごとに研究者間で共有して進めていくことが現実的ではないか。

・データの量、質、共有のタイミング、利活用の方法に関する5年ほどのロードマップを描いていただきたい。また臨床ゲノム情報統合データベース事業では、具体的にどのグループから、どのような質・量のデータを、どこに、いつ入力して、それを誰が見ることができて、その解析をどのように行うか、そこから何が得られるのか等の共有のタイミングと利活用のロードマップが分かる仕組みを作っていただきたい。

・日本では、基礎や臨床のゲノム研究では、サンプルを特定の施設に渡して解析し、そのデータを誰でも研究に利活用できるよう共有し、オープン化するというシステムの構築が遅れている。研究者間の情報共有は、一方向性ではない分散・統合という方法を踏まえ、どこにどのような情報があるかということをお互い理解している状況を作ることが大事ではないか。

・米国のeMERGEは電子カルテとゲノム情報を一体化運用していこうとする事業である。我が国でeMERGEに該当する事業はなく、現在の事業の中で取り組んでいくのか、新しく事業を立てる必要があるのか検討してもらいたい。

・診療情報を収集にあたり、データベースの運用並びに分析法の信頼性が重要。どう信頼を持って国民のために実施しているかを明確にする必要がある。MID-NETでは診療情報の統合を目指しているが、情報のクオリティを高めていくことが重要。

・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業等を、既存の基盤整備(特にバイオバンク事業)とどのように結びつけるか議論すべきである。事業の分断化を防ぐために、試料を一定の場所に収集、保存し、共有できるようにしていただきたい。英国では、国の管理下のバイオセンターで試料管理・標準化とデータ解析を行い、連携体制を構築している。

・クリニカルシーケンスにおいては、病院におけるクリニカルバイオバンクの整備、さらにカルテと電子化された形で連結して試料・診療情報・健康情報が保存できる体制整備が重要ではないか。

#### **4. 各省からの報告事項**

##### **1) 遺伝子関連検査の品質**

・大学病院等では、遺伝子関連検査の品質管理として日本版の CLIA 基準のような基準が定められれば、それに向かって体制を整え、順次自施設でシーケンス解析を開始しようと準備できるのではないか。現在は法律上の規定がなく、国内では遺伝子検査は研究として行われており、診断が正しいかどうかの客観的な保証がないため、能力があるにも関わらず、米国などの外国に検査を依頼している施設が多いのが実情ではないか。早急な取組が求められていると思う。

・ゲノム診療における品質・精度の管理に関連して、最も重要なことは解釈の責任の所在であり、制度の上で決めていくべきではないか。

・遺伝子関連検査の精度の高い解釈とその医療実装には、ゲノム医療情報統合データベースでのknowledgebaseの蓄積が必須と考える。そのためにはゲノム解析の拠点に加え、ゲノム医療提供体制の構築に早急に取り組むことが重要。

##### **2) 10万人ゲノムの根拠**

・英国ではしっかり議論し理論武装をして10万人ゲノムを作っているが、日本では十分ではない。理論武装をしっかりした上で決めないといけない。

・英国では10万人という数字の根拠について理論武装ができています。5万人分（3世代で約17000家系）の希少疾患、難病を対象としており、遺伝的な異質性を考慮しつつ原因遺伝子変異の網羅性を高めるという理論の上で数字目標を定め取り組んでいる。日本の取り組みとして、恐らく10万人という数字の意味づけについてそこまでの理論武装はないのではないかと。

・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、10万人のゲノム情報取得を目標しているが、現行予算内での実現は難しいはずであり、さらに十分な予算をつけるか、もしそれが困難だということであれば10万人を目標設定しないこととすべきではないか。

### 3) 遺伝科の標榜

・遺伝科は分野横断的な性質であるため、基本診療科としての意味合いがある。専門医制度の中で整理するのは無理があるので、根本的なところから議論すべきではないか。

・遺伝科を標榜することが難しい理由はこれまで何度も説明を受けてきており、承知しているが、遺伝診療を医療現場で実施できる体制をしっかりと構築しておくことが重要ではないか。また、遺伝診療のオールラウンダーを育成するには医療現場で遺伝診療が位置づけられることが必要であり、例えば特定機能病院の要件として遺伝診療部、及び専用スタッフを置くという項目を加えれば、各大学病院はそのように整備をする可能性があり、遺伝診療を目指す人材も出てくるのではないか。

### 5. 補正予算事業について

・産学官共同医薬品・医療機器等研究開発事業の補正予算は、人件費に使うことができ、契約に基づいて運営する。従って、10年間に、遺伝診療に関わる人材のポジションを用意した機関に最初はこの予算が配分される。10年後も継続的に特定の人材が雇用できるプラットフォームを作った機関が評価される制度設計をしていきたい。病院で患者さんから集めたデータをどのように二次利用するのかという仕組み構築と並行して、我が国に欠けている病院で勤務する人材の育成を並行して実施したい。来年の2月中旬までに詳細を固めて、公募し、順次契約が締結したところから開始していく。

## 6. 其他のご意見

・ゲノム情報のデータは公共財として考えられるため、大規模なデータベース構築のためには、国の予算のみならず企業からの出資の協力の必要性も議論すべきではないか。

・ゲノム医療を支えるためのスタッフが、医学部や研究施設ではなく病院のスタッフとしてコミットすることが極めて重要。英国ではNational Institute for Health Research がバイオ・メディカル・リサーチ・センターというのを病院内に作り、博士号を取得した人材が臨床情報の管理の専属でゲノム情報のマネジメントを包括的に管理する新しいタイプの人材育成に10年かかった。このような取組のために、平成28年度第2次補正予算の事業をどのように活かすか等、御意見を集約していただきたい。

・データの二次利用が可能になるように強いインフォームドコンセントのもとで試料が収集されることが必要ではないか。

・機微情報を含むデータを病院で収集し、二次利用する、という段階が一番のrate limiting stepになっている。医療ICTの統合等で収集した情報をどのように個人を特定できない形に変換し二次利用を可能とするか、初めから強力なインフォームドコンセントをとってそれを可能にするか、またその同意の内容がマシンリーダブルにできるかどうか、等がこれから大きな問題になる。

・ゲノム医療を実際に行う医師の育成には、医学部を卒業後にどのような教育を受けるかと密接に関係している。初期から横串のスキームを構築する必要があるため困難であるが、非常に重要。

・医療従事者のゲノム医療に関する理解不足については医学教育にも原因があり、現行の医学教育モデル・コア・カリキュラムにはゲノム医療の項目がない。現在行われているコア・カリキュラムの見直しの中で検討すべき。また、ゲノム情報の解釈、品質管理について医療者が科学的にしっかりと理解することが重要である。今後得られる成果について共有しつつ、その意義や重要性について医療者や国民に対する教育や広報が必要ではないか。

以上