

議論の進め方に関する整理

1. 議論の進め方について

- ゲノム医療実現推進協議会では、計4回の議論を経て、昨年7月、求められる取組として4分類29項目がとりまとめられた。
- 第5回協議会（28年8月）では、中間とりまとめの実行状況と取組方針について厚労省及びAMEDから報告がなされ、意見交換が行われたところ。
- 今後の議論を効率的、効果的に進めるため、求められる取組29項目を以下のとおり、整理してはどうか。
 - 第5回協議会の議論を踏まえ、まずは総論として「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」を確認する。
 - 次に各論については、1) 医療実装に資する課題、2) 研究に関する課題（A. 研究内容 / B. 情報基盤）、3) 社会的視点に関する課題に分け、各省・AMEDの取組状況を踏まえて報告し、意見交換を行う。

2. 対象疾患の設定について

- 前提となる対象疾患は、中間とりまとめにおいて、ゲノム情報等と疾患との関連に関し、「比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある」第1グループと、「(医療への実利用は近くないが、)多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用する」第2グループに整理された。
- その上で、昨年10月AMEDにおいてワーキンググループを設置し、推進すべき対象疾患の設定等について検討を行い、本年2月にとりまとめを行った。
- これらを踏まえ、研究等を推進することにより期待される出口の考え方について確認を行う。

タスクフォースの検討課題関連項目

I. 「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」に掲げられている項目

1. 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	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及びLDTに関する検討
②	ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備
③	医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
④	各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生研究所等)の確保
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)
⑥	遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討
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
⑧	保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

各省
医療実装

2. 国民及び社会の理解と協力

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
⑪	関連指針との整理
⑫	研究対象者の研究参画等の促進
⑬	国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

AMED
研究課題

3. 研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携

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
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
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
㉑	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
㉒	生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化
㉓	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
㉔	基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
㉕	関連する取組との有機的連携
㉖	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
㉗	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

各省
AMED
研究基盤

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

㉘	基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進
㉙	医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

各省
AMED
社会的視点

II. その他の項目

差別防止を含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか等

協議会の進め方に関する整理（案）

I. 中間とりまとめに掲げられた項目

1. 総論：前提として解決すべき事項

- | | |
|---|-----------------------------|
| 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. 各論

1) 医療実装に資する課題

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及びLDTに関する検討
④	各種オミックス検査の実施機関 (医療機関又は衛生研究所等)の確保
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、整備方法を検討)
⑥	遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討
③(29)	医療従事者 (開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
⑳	基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進
⑧	保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

2) 研究に関する課題

A. 研究内容

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)
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
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
⑳	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
⑳	関連する取組との有機的連携
㉒	生体試料の品質 (採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化
㉔	基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
㉐	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

B. 情報基盤

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
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
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
⑱	必要なコンピューターリソースの整備
㉑(27)	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

3) 社会的視点に関する課題

A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備

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
	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
⑪	関連指針との整理

B. 広報・普及啓発に関する対応

⑫	研究対象者の研究参画等の促進
⑬	国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

II. その他の項目

差別防止も含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか等

協議会での議論の進め方(案)

H28		11月	2月	H29 4月	H30
ゲノム協議会	総論	⑭対象疾患	⑭		
	1) 医療	①オミックス検査の質確保 ④オミックス検査機関 ②医療提供 ⑥カウンセリング、偶発所見 ③(29)教育・啓発 ⑳専門人材確保 ⑧保険診療	① ④	② ⑥ ③(29) ⑳	⑧
	2) 研究	⑤オミックス情報の臨床解釈 ⑬オミックス情報の臨床解釈のためのエビデンス ⑮発症予測法の確立 ⑲3大ハンクの再構築 ⑳関連取組との連携 ㉑生体試料品質標準化 ㉒基礎研究の橋渡し拠点(大学、NC) ㉓国際ゲノム情報のデータシェアリング	⑤ ⑬ ⑲ ⑳ ㉑ ㉒ ㉓	⑮ ⑲ ㉑ ㉒ ㉓	
	B. 情報基盤	⑦ゲノム情報付随患者情報の利活用(ICT協議会) ⑰臨床情報収集・利用 ⑱医療情報突出の仕組み ⑲(27)正確な情報付随生体試料の共用	⑦	⑰ ⑱ ㉑(27)	
	A. ルール	⑨⑩(26)⑪個人情報及び関連指針関係(個人情報・指針・⑨⑩(26)⑪)			
	B. 広報	⑫研究対象者の研究参加 ⑬国民に対する啓発等		⑫ ⑬	
	3) 社会				
	各省の取組	①オミックス検査の質確保 ④オミックス検査機関体制 ②医療提供体制 ③(29)⑳人材育成と情報提供のあり方			
	AMEDの取組	③(29)⑳人材育成等 ②IRUDの体制整備 ⑤⑬オミックス臨床解釈やDB等のエビデンス蓄積 ⑦ゲノム情報付随患者情報の利活用 ⑱発症予測法確立 ㉑生体試料品質標準化 ⑲(24)⑲3大ハンク再構築や橋渡し拠点			