



ゲノム医療実現に向けた段階的な 推進すべき対象疾患について

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

ゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書（概要）

平成28年2月

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構



設置の目的

政府のゲノム医療実現推進協議会の中間とりまとめ（平成27年7月）の「実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行う必要がある」という提言を踏まえ、AMEDが推進すべき対象疾患の設定や知見の蓄積方法等に関する事項について検討するため、平成27年10月に外部有識者によるワーキンググループを設置した。

※平成27年11月にはゲノム医療実現推進協議会の下に、「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」が設置され、ゲノム情報を用いた医療及びビジネスの実現に向けた取組を関係府省が連携して推進するための検討が進められている。（厚生労働省所管）

報告書とりまとめの趣旨

平成28年度以降にAMEDで実施されるゲノム医療の実現に向けた各種事業内容の検討に資することを念頭に置き、取りまとめた。

ゲノム医療研究推進ワーキンググループメンバー・開催実績



メンバー

◎岩本 愛吉	日本医療研究開発機構 科学技術顧問	◎は主査
小川 誠司	京都大学 大学院医学系研究科 教授	○は副査
尾崎 紀夫	名古屋大学 大学院医学系研究科 教授	
小野寺 理	新潟大学 脳研究所 分子神経疾患資源解析 教授	
要 匡	国立成育医療研究センター研究所 ゲノム医療研究部 部長	
鎌谷 洋一郎	理化学研究所 統合生命医科学研究センター チームリーダー	
坂田 恒昭	日本製薬工業協会 研究開発委員会 産学官連携部会員 (塩野義製薬株式会社)	
柴田 龍弘	東京大学 医科学研究所 ゲノム医科学分野 教授	
清水 厚志	岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構 特命教授	
長崎 正朗	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 教授	
中平 博之	日本製薬工業協会 産業政策委員会 イノベーション推進部会長 (大日本住友製薬株式会社)	
布施 昇男	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 教授	
松田 文彦	京都大学 大学院医学研究科附属ゲノム医学センター センター長・教授	
松本 直通	横浜市立大学 大学院医学研究科 教授	
宮本 恵宏	国立循環器病研究センター 予防医学・疫学情報部 部長	
○吉田 輝彦	国立がん研究センター 研究所 遺伝医学研究分野 分野長	

開催実績

- ◆ 第1回 平成27年10月23日：ゲノム医療研究推進ワーキンググループの開催について
(平成28年度概算要求の状況、主なバイオバンクの整備状況、戦略的に取り組むべき研究テーマについて)
- ◆ 第2回 平成27年11月25日：メンバー及び調査機関からの発表、ゲノム医療研究に関する意見交換、
- ◆ 第3回 平成27年12月25日：ゲノム医療研究に関する意見交換
- ◆ 第4回 平成28年1月27日：報告書(案)に対する意見交換

ゲノム医療研究推進ワーキンググループ報告書の構成

(<http://www.amed.go.jp/program/list/04/>)



1. ゲノム医療研究等に関する海外の主な現状及び動向

- ・世界中で複数の巨大バイオバンクを構築
- ・がん、難病をはじめとした各種疾患の国際コンソーシアムの形成
- ・情報基盤の構築とデータシェアリングの推進 ・バイオインフォマティクスを駆使した研究

2. 今後の我が国のゲノム医療研究の推進方策

2-1 第1グループ等

- ・希少疾患・難病、がん等取り組みが先行している疾患
- ・臨床ゲノム医療研究基盤の整備とクリニカルシーケンスの試行
- ・データシェアリング体制の整備 等

2-2 第2グループ等

- ・糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患
- ・長期的戦略に沿った遺伝要因と環境要因との総合的解明
- ・遺伝子型と表現型の関連データベースの整備 等

2-3 ゲノム創薬

- ・産学共創の場としてのゲノム創薬オープンイノベーションハブの構築

3. ゲノム医療研究を支える環境

3-1 AMEDによる研究支援

- (1) バイオバンク等の利活用の現状とAMEDによる研究支援の必要性
 - ・バイオバンクが保有する試料・情報の状態や提供方法等がわかりにくい。
 - ・AMEDゲノム医療研究支援センター（仮称）の設置
 - ・バイオバンクの試料の品質保持と品質検査に関する技術開発
- (2) データシェアリングの推進
 - ・データシェアリングのためのルールや体制整備や利活用が不足
 - ・研究者への公的データベースへの登録の義務付けやインセンティブ付与
- (3) 国民の理解と参画の促進

3-2 人材育成等

- ・バイオインフォマティシャン・遺伝統計研究者の人材不足、戦略的人材育成の遅れ
- ・キャリアパスの構築に向けた効果的な取り組みへの重点的支援

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について（WG報告書より）



◆ 第1グループ（がん、難病、希少疾患等）の推進方策について

- ゲノム医療の実利用を進めるべき疾患の選定に当たっては、単一遺伝子疾患に加えて、希少疾患・難病、がん等、取組が先行している領域から順次開始していく必要がある。
- 他にも、我が国の実情や国際的な状況に鑑み、感染症や認知症研究、分子標的薬の開発等、ゲノム医療の実用化に係る社会的必要性の極めて高い疾患領域を優先するべきである。
- 感染症領域ではC型肝炎ウイルス／H I V等の病原体と宿主のゲノム解析結果などのすでに蓄積されたゲノム情報の統合が必要であり、さらに新規に解析を行うことが感染症の予防、診断、治療法の確立につながることから、臨床現場、遺伝子の解析施設、統合データベースの密接な連携による研究推進は必須である。

◆ 第2グループ（多因子疾患）等の推進方策について

- 対象は糖尿病、循環器疾患等、多因子疾患であって多くの国民が罹患する一般的な疾患であるが、がん、感染症、自閉スペクトラム症、うつ病、統合失調症、認知症、アレルギー疾患、ファーマコゲノミクス等についても、多数の遺伝子変異が複合的に関係したり、環境等の影響を受けたりするなど、多因子が関わり得ることから、必要に応じて第2グループでも扱うべきである。さらに、第1、第2両グループ共通の課題もあることから、プログラム間の連携が重要である。
- 未だ研究段階のものが多く、研究デザインに柔軟性が求められる。また、多くの症例数（新規罹患数）や研究参加者の長期の追跡も必要になることから、プロジェクトは最長10年とする等、長期的な取組が必要である。

対象疾患の考え方の方向性

第1グループ (例えば診断・治療を目指す)

第2グループ (例えば予防を目指す)

研究から
医療へ

より医療へ
の実利用が
近いもの

	医療への実利用に近い疾患・領域の着実な推進	多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応への応用を目指す
中間とりまとめ (ゲノム医療 実現推進協議会)	<ul style="list-style-type: none"> 単一遺伝子疾患 希少疾患・難病 (生殖細胞系由来DNA等に存在する多型・変異等が疾患の発症に強い影響を与える) 認知症 	
ゲノム医療研究推進 ワーキンググループ 報告書 (AMED)	<ul style="list-style-type: none"> がん (ICGC、SCRUM-Japan) 難病 (難治性疾患実用化研究、IRUD) 感染症 認知症 	
臨床ゲノム 情報統合データベース 公募	<ul style="list-style-type: none"> 難病、がん、感染症、認知症 	

研究の
促進

遺伝要因と
環境要因が
複雑なため、
長い時間を
要するもの

中間とりまとめ (ゲノム医療 実現推進協議会)	<ul style="list-style-type: none"> がん (体細胞変異が疾患の発症と関与している) 感染症 (健康に影響を与える病原体が関与している) ファーマコゲノミクス (副作用回避や薬効予測) 未診断疾患 	<ul style="list-style-type: none"> 糖尿病、循環器疾患等 (多くの国民が罹患する一般的な疾患) 研究成果を医療に応用するのに長い時間を要するもの
ゲノム医療研究推進 ワーキンググループ 報告書 (AMED)	<ul style="list-style-type: none"> がん、感染症、自閉症スペクトラム、うつ病、統合失調症、認知症、アレルギー疾患、ファーマコゲノミクス (多数の遺伝子変異が複合的に関係したり、環境要因の影響を受ける等多因子が関与することから、必要に応じて第2グループでも扱うべき) 	<ul style="list-style-type: none"> 糖尿病、循環器疾患等 (多くの国民が罹患する一般的な疾患)
ゲノム医療実現推進 プラットフォーム事業 公募	<ul style="list-style-type: none"> がん、感染症、自閉症スペクトラム、うつ病、統合失調症、認知症、アレルギー疾患 (複数の遺伝子多型が相互に関係したり環境の影響を受ける多因子が関与する疾患) 	<ul style="list-style-type: none"> 糖尿病、循環器疾患等 (多因子疾患)