

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
	・集積情報を疾患の治療・予防のどちらに医療実装するのか立ち位置を決めてはどうか。
	・医療実装の定義とはなにか。
	・出口を見据えてバックキャストをして、(米英の取組を参考にし)我が国の独自性と規模を検討する必要があるのではないか。
	・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。
	・がん種によって到達目標を変えることを検討すべきではないか。

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
	・遺伝子関連検査の品質・精度の水準をいつまでに決めるのか。
	・体外診断薬とLDTと区別して議論する必要があるのではないか。
	・検査結果の解釈の責任の所在をどのように位置付けるか。
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
	・精度の高い解釈をするには、ゲノム解析・ゲノム医療提供拠点を早急に構築すべきではないか。
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)
	・メタボローム等の最新オミックス研究成果を臨床現場に活用する取組の強化が必要ではないか。
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、整備方法等を検討)
	・すべての疾患に共通的な提供体制についても検討してはどうか。
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
	・incidental findings (ifs)の定義が必要ではないか。
	・リスクの積極的回付とifsの回付は区別して議論する必要があるのではないか。
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
	・OJTで経験を積み実地でゲノム医療実行体制を構築することが重要ではないか。
	・医療機関の中にゲノム医療のための新たな部署を創設してはどうか。
	・確実に人材育成を行うシステムはなにか。
	・専門人材育成・確保のためのキャリアパスについての道筋を示してはどうか。
	・大学院組織等の拠点が必要ではないか。
	・今の学会認定資格を磨くことが必要ではないか。
	・日本全体で必要な職種とその規模等の議論が必要ではないか。
	・バイオインフォマティクス、遺伝カウンセラー、GMRCを育成する見通しはどうか。
	・博士号を取得した人材等が、ゲノム情報等を病院で包括的に専属で管理する体制を目指した人材育成を検討してはどうか。
	・ゲノム医療の啓発のために医学部の卒前・卒後教育でゲノム医療を組み込むのはどうか。
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

* 丸番号はゲノム医療推進協議会・中間とりまとめで挙げられた求められる取組の項目番号
下線は第6回協議会までのご質問

2) 研究に関する課題

A. 研究内容

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	
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 関連する取組との有機的連携	
1) 数値根拠に関する意見	
・目標達成(10万人ゲノム)のため更に規模を拡大する必要があるのではないか。	
・目標としているゲノム集積の規模の根拠が必要ではないか。	
・第2グループに関しては対象疾患を限定した大規模集積デザインや疫学コホートとの連携が必要ではないか。	
2) 出口を見据えた取組に関する意見	
第1グループ (臨ゲノ)	<ul style="list-style-type: none"> ・すでにエビデンスがある第1グループでは、さらにエビデンス作りが必要なのはなぜか。 ・統合データベースの開発には、提供する現場の医師や専門家が関わるべきではないか。
第2グループ	<ul style="list-style-type: none"> ・データ集積や基盤整備だけでなくデータを利活用した基礎研究でエビデンスを蓄積することが必要ではないか。
データ収集・利活用	<ul style="list-style-type: none"> ・どの疾患についてどのような方法で収集するのか(統一するのか)。 ・データの収集や解析の方法、データシェアリングの方法、データの利活用の方法、期待される出口等をまとめて示したロードマップ作成が必要なのではないか。 ・病院で収集したゲノム情報の二次利用を円滑に行うためのインフォームドコンセントの方法を検討すべきではないか。
生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化	
⑳ 製薬協としては品質が確保された一定の条件が必要であり、条件について検討中しているところ。	
・各研究・事業とバイオバンク間で連携し、標準化した試料を保存すべきではないか。	
㉒ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備	
㉔ 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 ・(米国のeMERGEのように)ゲノム情報と電子カルテの臨床情報を突合し一体化運用していく事業を検討してはどうか。
⑱	必要なコンピューターリソースの整備
㉑(㉒)	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
⑩(㉒)	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 ・改正個人情報法の中身や効果について普及啓発が必要ではないか。
その他	・ゲノム医療推進基本法を視野に差別排除も含めた全体を推進する仕組みが必要ではないか。 ・ELSIについて改めて学術的観点での調査・研究が必要ではないか。

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 ・国民的理解やリテラシーが不足しており、理解を進める働きかけが必要ではないか。 ・産業への利活用について国民に還元する新薬創出に繋がる可能性について理解が必要ではないか。 ・海外での方法を参考にしようか。 ・AMED調査結果は過去の調査との整合性を考慮して公表する必要があるのではないか。 ・ゲノム医療の重要性は小学生からの教育が必要ではないか。

II. その他の項目

	・医療機関で「遺伝科」は現在標榜できないが、標榜するためには、どのような手続が必要か。
	・公衆衛生の向上といった憲法や医師法等の高所から捉えてゲノム医療の基盤に関する議論を進めるべき。
	・ゲノム医療実現推進のヘッドクォーターとして積極的に全体を指揮する必要があるのではないか。
	・ゲノム医療のすべてを国家主導で行うのではなく、一部は民間が担当する等の効率化も検討すべき。