

ゲノム医療実現に向けた対象疾患の考え方（案）

1. これまでの整理について

○中間とりまとめにおいて、「比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・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。

○なお、「医療分野研究開発推進計画」（健康・医療戦略推進本部決定）においてゲノム医療については、「(前略)疾患と遺伝的要因や環境要因等の関連性の解明の成果を迅速に還元するため、解析基盤の強化を図るとともに、特定の疾患の解明及びこれに対する臨床応用の推進を図る」とされている。

また、2020年の達成目標（案）は以下とする方向である。

- ・糖尿病などに関するリスク予測や予防、診断（層別化）や治療、薬剤の選択・最適化等に係るエビデンスの創出
- ・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に係る臨床研究の開始
- ・認知症・感覚器系領域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・治療法に係る臨床研究の開始

2. 今後の方向性について

○AMEDで行う研究の方向性については、第1、第2グループの考え方にさらに「基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ」、「5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」、「5年以内に医療実用化が見込めるグループ」のステージ別の視点を加えて進捗管理を行い、必要に応じて推進すべき疾患領域の見直しを行うこととする。

○今後、AMEDにおいては、現時点での研究の進捗状況を踏まえ、「医療分野研究開発推進計画」における2020年の達成目標に向けて、原則として、単一遺伝子性疾患については「5年以内の医療実用化」に資する研究を、多因子性疾患については「実用化に向けた臨床研究への5年以内の移行」に資する研究課題に注力して推進を行うこととする。

対象疾患の考え方の方向性

第1グループ (主に診断・治療を目指す)

第2グループ (主に予防を目指す)

研究から医療へ	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		
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)

対象疾患の考え方の方向性

第1グループ(主に診断・治療を目指す)

第2グループ(主に予防を目指す)

研究から
医療へ

より医療への
実利用が近いもの

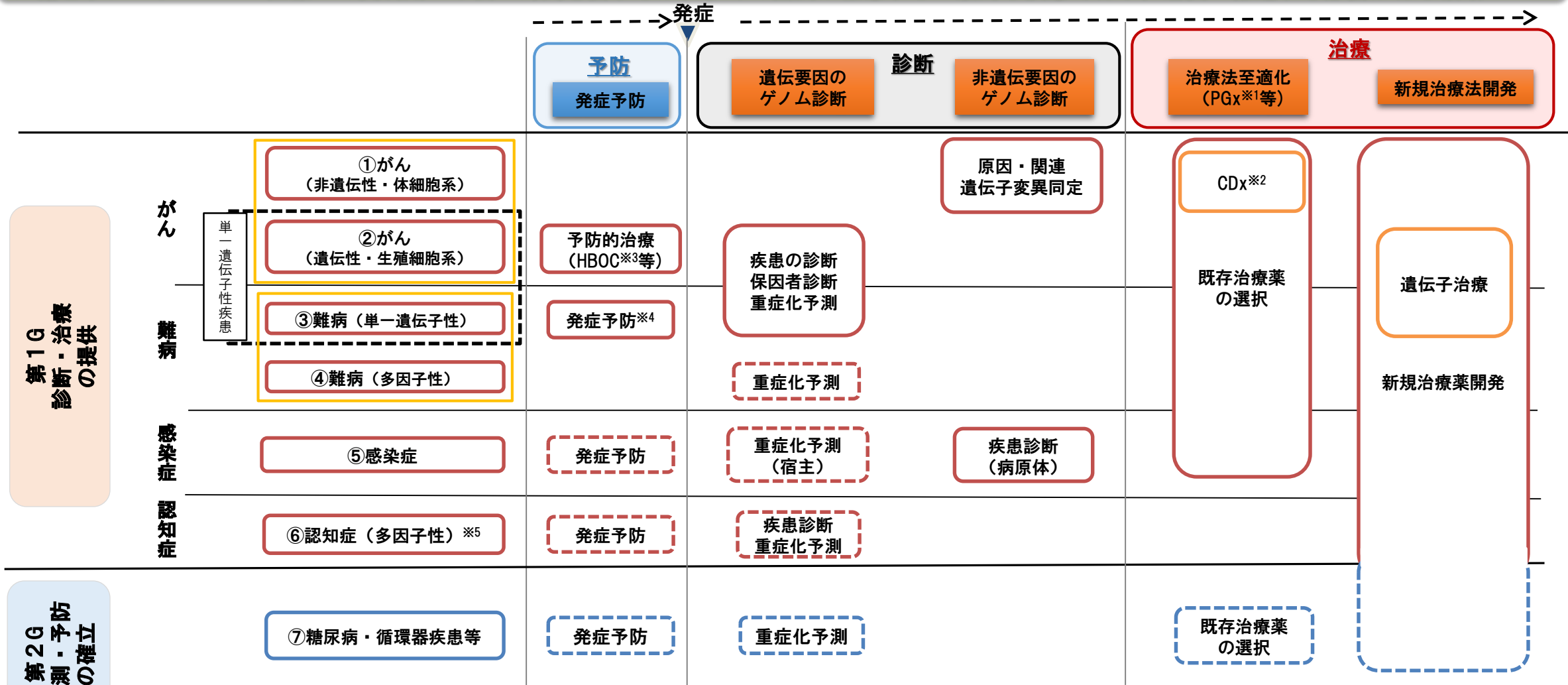
研究の
促進

医療への実
利用には長い時間を要するもの

		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・認知症 (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) 	
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事業、IRUD) 感染症 認知症等 	
新規	臨床ゲノム情報統合 データベース整備事業	<ul style="list-style-type: none"> 難病、がん、感染症、認知症 	
	ゲノム医療実用化推進研究 事業	<ul style="list-style-type: none"> 難病 (炎症性腸疾患、Fabry病)、がん (乳がん) 	
既存	難治性疾患実用化研究事業	<ul style="list-style-type: none"> 遺伝性の神経筋疾患 (変性/脱髄/てんかん/ミオパチー等)、免疫・炎症性疾患、性分化/成熟異常、血液疾患、循環器疾患 (心筋症等) 	
	未診断疾患イニシアティブ		
	ウイルス等疾患	<ul style="list-style-type: none"> <新興・再興感染症制御プロジェクト> 肝炎 (B/C型肝炎)、HIV 	
	精神疾患研究	<ul style="list-style-type: none"> <脳とこころの健康大国実現プロジェクト> 自閉スペクトラム障害、統合失調症、双極性障害、認知症 	
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)
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)
新規	ゲノム医療実現推進 プラットフォーム事業		<ul style="list-style-type: none"> 糖尿病 多因子疾患 ファーマコゲノミクス 精神疾患 パーキンソン病 情報解析技術開発
	BBJ (医科研) オーダーメイド医療の 実現プログラム		<ul style="list-style-type: none"> 多因子性疾患 (がん、循環器、呼吸器、代謝内分泌、自己免疫、婦人科、眼科疾患、認知症などの51疾患。単一遺伝子性疾患は含まない)
既存	TMMB (東北) 東北メディカル・ メガバンク計画		<ul style="list-style-type: none"> 一般住民 成人: 心血管障害、精神神経疾患 (うつ、PTSD)、認知症、呼吸器疾患 (COPD) 小児: アレルギー疾患 (アトピー性皮膚炎、ぜんそく)、自閉症
	NCB (NC) インハウス	<ul style="list-style-type: none"> がん、循環器病、精神・神経・筋疾患・発達障害、感染症・代謝疾患・免疫異常、成育疾患、老年病 	

ゲノム医療推進協議会・中間とりまとめの分類に基づいた医療実装(出口)のパターン

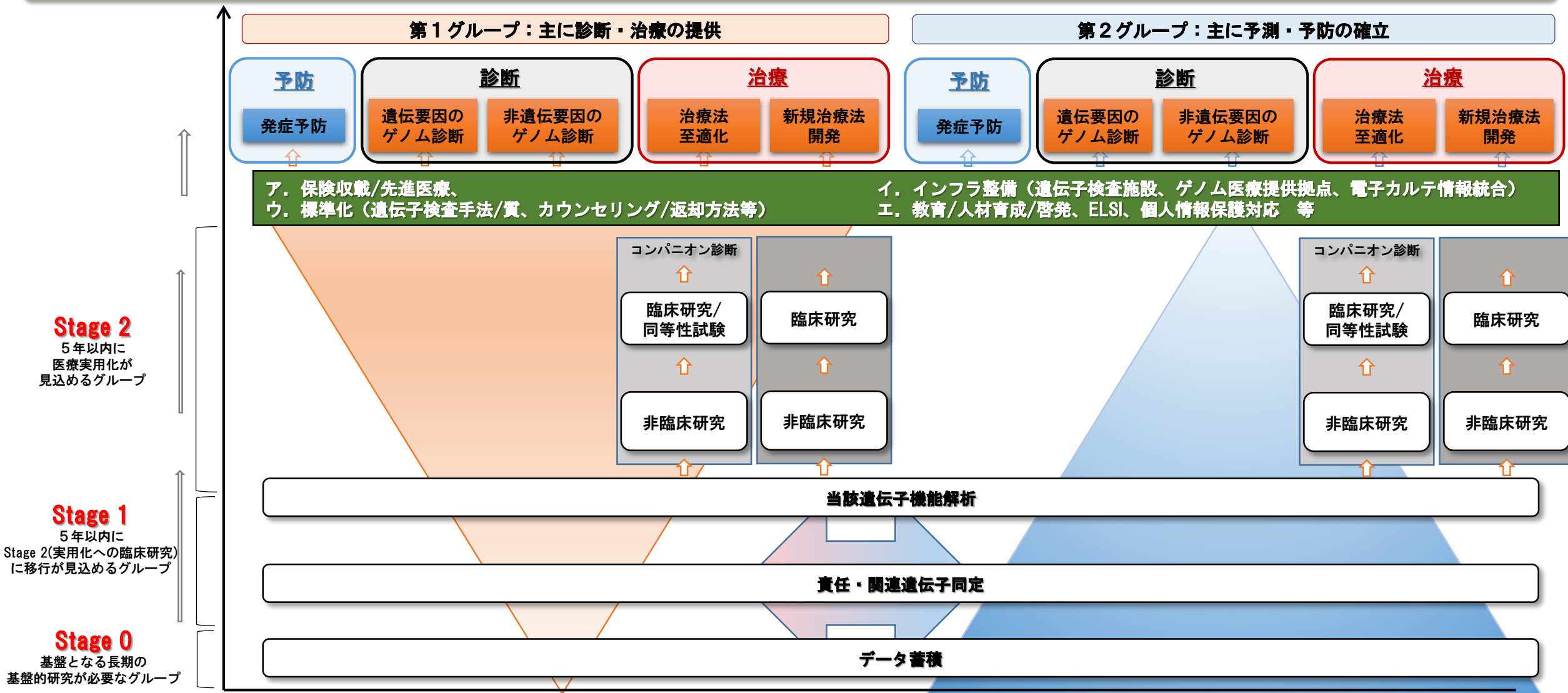
- ▶ 第1グループ : 比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある領域
- ▶ 第2グループ : 医療への実利用には長い時間を要するが、多くの国民が罹患する一般的な疾患であり、着実に推進する必要がある領域



- ※1 PGx(ファーマコゲノミクス):ゲノム情報を用いた薬剤投与法の最適化(応答性・副作用発現予測および投与量等)
- ※2 CDx(コンパニオン診断):ファーマコゲノミクスの中で抗がん剤投与の最適化
- ※3 HBOC(遺伝性乳がん・卵巣がん)に対する予防的乳房切除
- ※4 症状顕在化予防を含む(例:新生児マススクリーニング)
- ※5 認知症には一部遺伝性が存在するが、ここでは多因子性とする

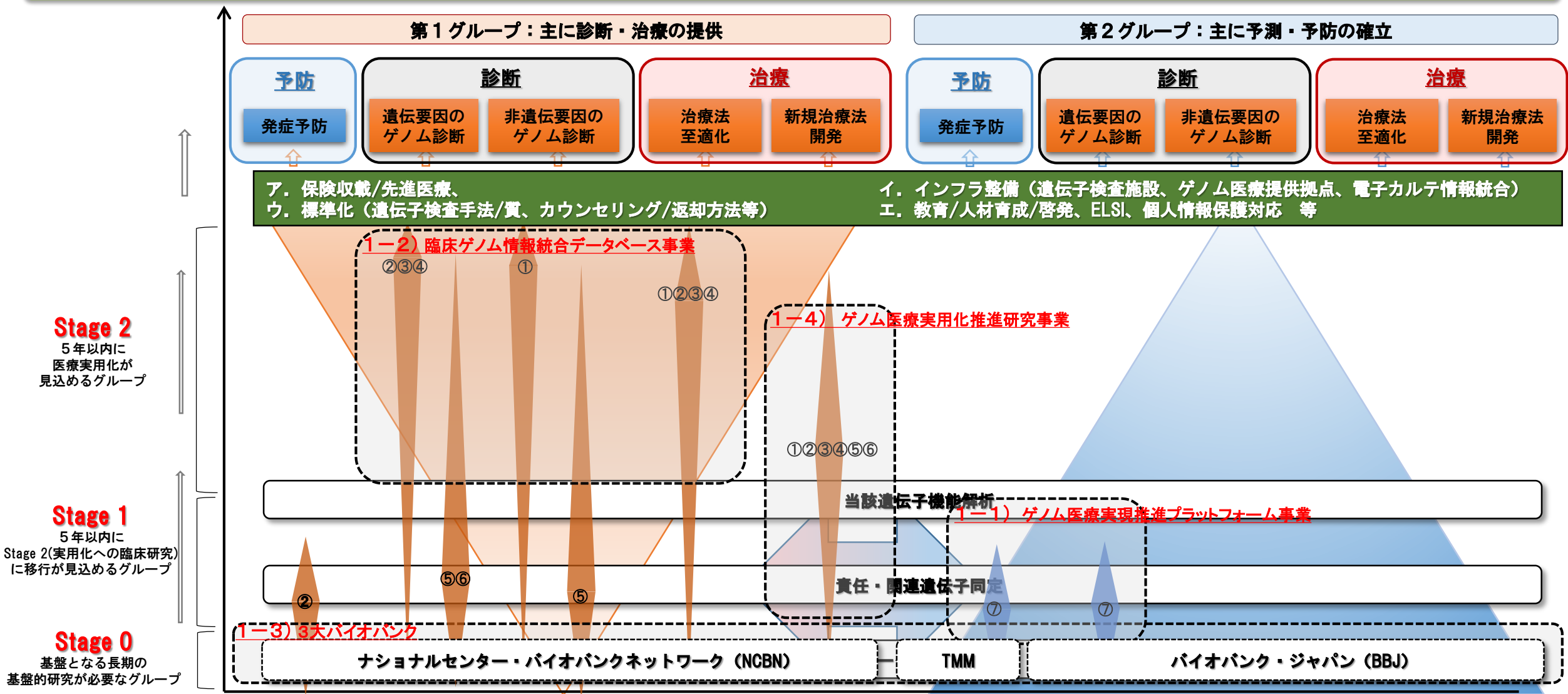
ゲノム医療実現への出口を見据えた研究開発フェーズ

基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ (Stage0)、5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ (Stage1)、5年以内に医療実用化が見込めるグループ (Stage2) に分類



ゲノム医療実現への出口を見据えた研究開発フェーズ(AMED事業)

基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ (Stage0)、5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ (Stage1)、5年以内に医療実用化が見込めるグループ (Stage2) に分類



①がん (非遺伝性・体細胞系)、②がん (遺伝性・生殖細胞系)、③難病 (単一遺伝子性)、④難病 (多因子性)、⑤感染症、⑥認知症 (単一遺伝子性疾患を除く)、⑦糖尿病など
1-1) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業、1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、1-3) 3大バイオバンク、1-4) ゲノム医療実用化推進研究事業 (ゲノム創薬基盤推進研究事業) 5

疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト推進について（平成28年度）

基礎研究

実用化研究

1-1) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 P3GM (※1)

目標設定型の先端ゲノム研究開発<GRIFIN>

研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

- 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を対象とした研究開発
- 疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法の確立 等

P3GM: Platform Program Promotion of Genome Medicine

GRIFIN: Advanced Genome Research and Bioinformatics Study to Facilitate Medical Innovation

1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 (※1)

- 各疾患分野において、検体の収集及びゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、データストレージの整備、臨床現場への還元
- 疾患横断的利活用を目指し、臨床ゲノム情報統合データベース (MGeND) を整備し、医療現場においてゲノム医療を実現する基盤を構築

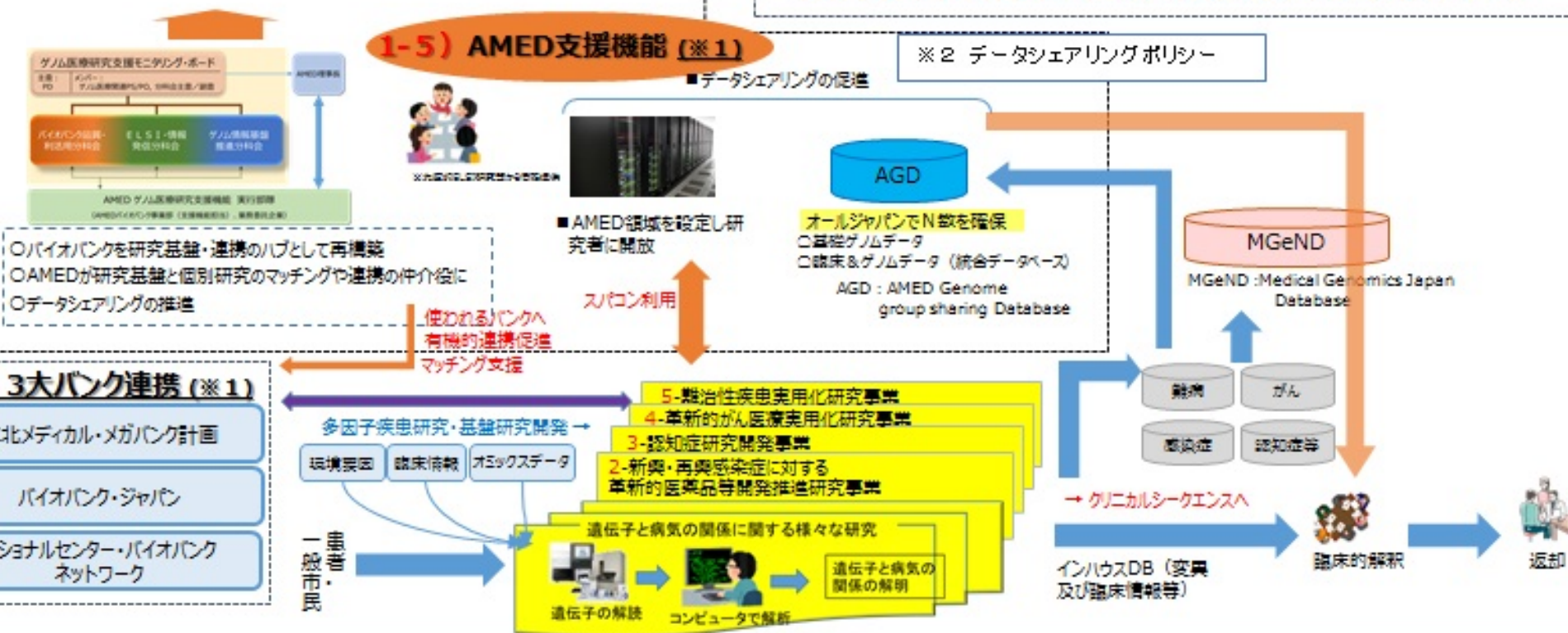
1-4) ゲノム医療実用化推進研究事業 (※1)

- ゲニカルシーケンスの試行、偶発的所見等への対応等
- ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索及びゲノム創薬基盤技術開発に関する研究を支援

1-5) AMED支援機能 (※1)

■データシェアリングの促進

※2 データシェアリングポリシー



1-3) 3大バンク連携 (※1)

東北メディカル・メガバンク計画

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

多因子疾患研究・基盤研究開発 →
環境要因 臨床情報 オミックスデータ

- 5-難治性疾患実用化研究事業
- 4-革新的がん医療実用化研究事業
- 3-認知症研究開発事業
- 2-新興・再興感染症に対する革新的医薬品等開発推進研究事業

遺伝子と病気に関する様々な研究
遺伝子の解析 → コンピュータで解析 → 遺伝子と病気の関係の解明

→ クリニカルシーケンスへ
インハウスDB (変異及び臨床情報等) → 臨床的解釈 → 返却

研究・基盤整備

※1 各事業でELSI(Ethical, Legal and Social Issues)関連の課題あり(採択課題はp6参照)

※2 データシェアリングポリシー:オープン・アンド・クローズ戦略及び決的財産の確保等に留意し、「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」における「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」、「ゲノム医療実用化推進研究事業」では平成28年度からの公募申請時にデータシェアリングプランの提出を義務化し、順次集積予定。