

第6回協議会までのご質問整理表(研究内容関連抜粋)

⑬	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
⑭	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
⑮	関連する取組との有機的連携

厚生労働省

1) 数値根拠に関する意見	
・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。	○既存の研究で既に存在するゲノム解析データや実医療から得られるデータの受入等も含めて、我が国の基礎研究等から得られた知見を踏まえゲノムのターゲットを絞った部分解析法を併用し、収集可能と考えられる目安の数字として10万としているが、臨床現場で診断等の際に参照するデータベースを構築することを目的としており、他の研究事業と連携して進めている。
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) ・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。	○第1グループは、ゲノム情報等と疾患との関連性に係るエビデンスが蓄積されており、遺伝子変異による薬剤反応性の違い等のさらなるエビデンスの追加により医療への実利用につながることを期待されている疾患・領域である。 ○臨床ゲノム情報統合データベース整備事業は、第1グループの疾患・領域において、診断基準及び治療ガイドライン作成に向けたエビデンス、遺伝子の探索及び臨床的意義付け等に係るエビデンスを積み上げ、医療の場で参照可能なデータベースの整備を目指すものである。

文部科学省

1) 数値根拠に関する意見	
・目標としているゲノム集積の規模の根拠を検討すべきではないか。	○東北メディカル・メガバンク計画は、前向きコホートであり、高血圧等のオッズ比が低い疾患について疫学的に信頼できる因子を検出可能な前向きコホートの規模として約15万人を想定している。なお、統計学的な計算方法は米国のPrecision Medicine Initiativeや英国のUK Biobank等と同様に、コホートや疫学において標準的なサンプルサイズ推定法を使用している。 ○バイオバンク・ジャパンは、疾患バイオバンクであり、協力医療機関の外来患者数等から実現可能な規模として30万人を設定している。
・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。	○ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業では、社会的ニーズやインパクト等について応募課題を精査し、重症化や合併症により健康寿命の短縮や医療費増加の原因となっている糖尿病等を対象とした課題を採択している。 ○その際、コントロールとして東北メディカル・メガバンク計画のゲノムデータの利用や、構築した発症リスク予測モデルの検証用として疫学コホートとの連携を行う予定である。
2) 出口を見据えた取組に関する意見	
第2グループ ・データ集積や基盤整備だけでなくデータを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。	○第2グループは、中間とりまとめにおいて、「研究成果を医療に応用するのに長い時間を要するものであるが、大きな発展の可能性を秘めているため、早期から戦略的な取組を行う」とされており、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業では、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を目標として基礎研究を推進している。

AMED

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)	・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。	○開発段階から利用する側の医師やアノテーションを行う専門家が関わり、現場と一体的な取組となるよう進めている。
データ収集・利活用	・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。	○データシェアリングの取組としては、データシェアリングポリシーを策定し、平成28年度よりゲノム医療実用化推進研究事業、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について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た。 ○共有を目的としたプラットフォームについては、JST(NBDC)と連携し登録方法等の案内を開始した(平成29年2月1日)。また、ローデータについて制限共有から制限公開へ移行できるシステムを構築済み。 ○臨床ゲノム情報統合データベースについては、 ・平成29年度までに難病領域から試作データベースの運用及び公開を開始し、利用者等の意見を踏まえ精査・拡張を進める。 ・平成30年度以降は、がん含めその他の疾患領域について、順次、本格運用を開始する。
	・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。	○東北メディカルメガバンクにて二次利用を見据えたインフォームドコンセントの先行事例の収集・分析を行っているが、今後同様の取組をその他のバイオバンク及びコホート研究においても進めていく。