

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)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。
	・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。
	・国内法に基づき今後設定される基準と、国際的に認証されている基準とをどのように整合性をつけて扱うのか。
	・一部の希少疾患の検査の質に関しては、基準を一律に適用せず、一定の配慮が必要ではないか。
	・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。
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)
	・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。ルール化など、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。
	・難病の中でどの疾病に対するゲノム医療が可能となるのか。
	・がん、難病等の疾患領域の枠組みに入らない遺伝性疾患をどのように扱うのか。
	・がん医療の過程で見つかるがん以外の遺伝子変異に対する適切な対応を行うために、ゲノム医療を包括的に扱う疾患横断的な医療提供体制の検討が必要ではないか。
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
	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 (IF)を定義した上で、リスクの積極的回付とIFの回付は区別して議論する必要があるのではないか。
⑥	・IFを返す際の表現を統一すべきではないか。
	・IFに関して疾患ごとにガイドラインを検討してはどうか。
	・IFを返す際、「臨床/研究/健診」、「スクリーニング/精査」、「予後(重篤度/対処可能性等)」等の場合に分けて議論してはどうか。
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
育成体制	<ul style="list-style-type: none"> ・OJTで経験を積み実地でゲノム医療実行体制を構築し、医療機関内に新たな部署を創設してはどうか。 ・大学院組織等の人材育成の拠点の整備が必要ではないか。 ・確実に専門的人材育成を行うシステム(キャリアパスの提示、ゲノム情報を専属で管理する体制整備等)を検討してはどうか。 ・人材供給体制の過渡期においては、学会認定資格以外にも、養成コースを通じた人材育成を活用することとし、段階的に議論することが必要ではないか。 ・養成コースに伴う資格制度にもある程度の要件を設定し質を担保する必要があるのではないか。 ・医師等の長期的な教育や、医師以外の医療従事者に対する資格認定を目指した大学院内での人材育成等の長期的な精度設計については、各省庁だけでは対応が困難であり、横断的な調整・検討が必要ではないか。
専門家の種類	<ul style="list-style-type: none"> ・日本全体に必要な職種(バイオインフォマティシャン、遺伝カウンセラー、GMRC (Genome Medical Research Coordinator)等)とその規模等を含め、制度設計の議論が必要ではないか。 ・今の学会認定資格を磨き、遺伝医療の専門家や遺伝カウンセラー等の認定資格における権利と義務、および必要とされる能力も含めた医療実装の制度設計をすべきではないか。 ・ゲノム医療提供の工程においてどの業務に関してはどのような専門的人材、あるいはどの専門的資格が必要か検討すべきではないか。
医学教育	・ゲノム医療の啓発のために医学部の卒前・卒後教育に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
	・社会実装に向けて研究成果が確立される前から診療報酬の議論を始めるべきではないか。

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(系統だったアノテーション)
⑰	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
⑱	基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
⑲	関連する取組との有機的連携
1) 数値根拠に関する意見	
<ul style="list-style-type: none"> ・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・2グループの進め方	<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。 ・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)。 ・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。 ・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	<ul style="list-style-type: none"> ・AMEDの各事業・プロジェクトにおけるデータシェアリングの取得・運用方法を整理し既にデータシェアリングポリシーを適用している事業とその他の各疾患領域のデータを共有化すべきではないか。
	<ul style="list-style-type: none"> ・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。
	<ul style="list-style-type: none"> ・AI (artificial intelligence)等を活用して、各疾患領域のknowledge databaseを有機的につなげたシステムを構築すべきではないか。
⑳	生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化
㉑	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
利活用の条件	<ul style="list-style-type: none"> ・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。 ・企業が利用するには、産業界の利用前提を含めたインフォームドコンセント、臨床サンプルの採取・管理・輸送条件の記載、臨床情報の付帯、情報の匿名化、および追跡調査可能な5つの条件が必要ではないか。 ・サンプルのデータにはインフォームドコンセントが付帯される必要があり、そのためには電子化されることが望ましいのではないか。
その他	<ul style="list-style-type: none"> ・海外へのサンプルおよびゲノムデータ提供の制限に関してのルールを検討すべきではないか。 ・予防への取組のためには、それぞれの対象疾患がどの疫学コホートが適しているのか情報整理した上で、基盤のバイオバンク間の連携や、3大バンク以外のバイオバンクや疫学コホートの連携が必要ではないか。 ・外部機関によるバイオバンクの活用、人材輩出の実績等、研究コミュニティへの総合的な貢献度合を数値化することが必要ではないか。
㉒	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
産業界関連項目	
<ul style="list-style-type: none"> ・ゲノム医療の開発・推進体制整備について、一部は民間が参画、主体的に分担する等での効率的な方法も検討すべきではないか。 ・3大バイオバンク事業においては、企業からの出資等を受け、企業とアカデミアでお互いインセンティブが得られるよう協力して、企業出資も含め、産学コンソーシアムのような形のフレームワークを構築していくのはどうか。 ・企業側の透明性を改善するために、試料提供者および国民に対して、企業におけるデータの利用状況をどの程度伝達できるか検討してはどうか。 	

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
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
	・(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。
㉑(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

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(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
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	・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
広報内容	<ul style="list-style-type: none"> ・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発信が必要ではないか。 ・「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」の3つの事業と国内のその他のゲノム研究に関する事業を含めた予算規模を対外的に示すことを検討してはどうか。 ・研究の成果とそこに到達するまでのプロセスを国民や研究者に伝える必要があるのではないか。 ・AMED事業におけるインフォームドコンセントの内容をシンポジウム等で国民に広報することを検討してはどうか。 ・企業側の透明性を改善するために、試料提供者および国民に対して、企業におけるデータの利用状況をどの程度伝達できるか検討してはどうか。＜再掲＞
広報方法	<ul style="list-style-type: none"> ・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。 ・戦略的広報に関して海外での方法を参考にしてはどうか。 ・意識調査に関しては、過去の調査や他調査との整合性も注意して解釈する必要があるのではないか。 ・ステージ2では情報媒体の共通化を含め、研究者やELSIの専門家等がゲノム医療を国民にどのように伝えていくかを見据えた活動が必要ではないか。 ・遺伝子関連を検索する際、検索エンジンの上に政府の協議会やタスクフォース、遺伝学研究所等が上位に出るようにするSEO(Search Engine Optimization)対策や、一定基準を満たした情報には丸適マークをするなどの方法を検討するのはどうか。

II. その他の項目

	<ul style="list-style-type: none"> ・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。 ・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。 ・欧米ではゲノム編集はすでにゲノム医療の実装に向かっている。ゲノム編集に関しても促進を視野に入れて議論をしてはどうか。
--	---

* 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8回協議会でのご質問