

ゲノム医療およびデータ利活用の推進における 論点と対応案について

ゲノム医療協議会
健康・医療データ利活用基盤協議会

現状と課題

近年、ゲノムに基づく疾患発症リスク等の研究が大きく進展し各種の応用が期待されており、また、ライフステージを俯瞰して遺伝子変異・多型等との関連から疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進し、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療等を実現することによって、予防・診断・治療を効果的かつ効率的に行うことができると同時に、従来治療が困難な疾患に対しても、新たな治療が提供できる可能性がある。

がん・難病・生活習慣病といった各疾患における個別化医療(成育医療分野を含む)等、誰もがゲノム医療により裨益する社会の将来像を描き、倫理的・法的・社会的課題を抽出することが重要である。その際、国民の健康保持に対する寄与といった利点と不当な差別や不利益を受けるといった社会的不利益の懸念の、どちらか一方に偏らない考え方が重要である。

また、我が国におけるバイオバンクに関しては、試料・情報共に品質が高く、利用価値の高い試料を保持しており、各種の研究開発に大いに資するものとして整備が進んできた。バイオバンクの利活用が進むことで得られた成果は論文・学会発表を通じてその恩恵が多方面に享受されており、さらなる成果の創出という好循環を目指している。我が国のバイオバンクは東アジア系の遺伝的背景を持つ非常に利用価値の高い試料を保持しており、今後さらなるデータ利活用を促進するに際しては、これらのデータベースを維持するだけでなく利用可能なデータの幅を拡大するとともに、各拠点を連携する統合的なプラットフォームを構築することが求められている。

利用可能なデータの拡大については、これまでのゲノムデータに加えて、近年重要性が高まりつつあるシングルセル解析、トランスクリプトミクス解析、空間トランスクリプトーム解析等のマルチオミックス解析等で得られた新たなデータも含め、包括的な利用を促進することで、医療技術の発展や創薬等の研究開発の加速にも繋がると考えられる。

現状と課題

一方で、我が国においては分野間連携の有用性の認知や、バイオバンクの利活用の浸透が十分ではない。とりわけゲノム研究、特に全ゲノムデータを用いた研究開発においては、全ゲノムデータは全ゲノム解析等実行計画等で均質なデータが整備されつつあり、バイオバンクの保有する試料のゲノムデータも第三者利用可能となってきたが、基盤となるゲノムデータの保管管理が高額・大容量となることに加え、その扱いに関して人間の尊厳・権利や個人情報の保護の対応が必要である。幅広い健康・医療データにおいても、共有の仕組みのさらなる整備がなくては、その利活用が進みにくい状況にある。

ゲノム情報の取扱いにおいては、人間の尊厳や権利の侵害・差別に用いられることの防止といった適切な配慮がなされなければならない。幅広い健康・医療データの利活用によって、誰もがその恩恵を享受できる将来像を描き、解析基盤の構築、データ・試料等を適切に共有する仕組みの更なる整備、出口を見据えた研究開発の推進に加え、人材育成や異分野連携といった研究開発環境の整備が必要である。さらには、適切なオープン・クローズ戦略の下、国際的視点をもってオープンなデータ利活用を促進することも今後不可欠であり、セキュリティの確保や各拠点での必要なポリシー等の整備、各種の体制・予算・人的リソース等の整備、さらには倫理的・法的・社会的課題（ELSI; Ethical, Legal and Social Issues）への対応や研究への患者市民参画（PPI; Patient and Public Involvement）、社会全体のゲノム医療に係る理解の促進といった施策を全てのステークホルダーが連携して総合的・計画的に実行する必要がある。

内閣府、文部科学省、厚生労働省、経済産業省をはじめとする関係府省庁、及びAMED等の各FAは、健康・医療に関する先端的研究開発及び新産業創出に資するオールジャパンでのデータ利活用基盤を整備するとともに、ゲノム医療の推進のための取組を連携して進める。

項目1：データを生み出す際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを管理し、利活用されるに至るまでの各プロセスにおける課題について

小論点	対応案
1. 各支援事業の研究開発から得られたデータの実例等について、より網羅的に確認できる機能をさらに高めていくべきではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 各支援事業の研究開発で得られたデータについて、各支援事業のデータマネジメントプランに即したデータ利活用カタログ等の精緻化と拡充を早期に完了し、継続的な実効性を担保する。
2. 各支援事業の研究開発課題において、データマネジメントプランに沿ったデータの扱いが必ずしも徹底されていないのではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 各FAがガバナンス機能をより適切に発揮する。そのために、データマネジメントプランの意義や位置づけを関係者に再度周知するとともに、内容自体の見直し等を行うことで適切な扱いがなされるよう促進していく。● データ利活用を推進するためには、データを生み出した事業等において、内外の情勢等を踏まえて、標準化を意識した取組を進めることが必要。なお、標準化が確立された場合は、データマネジメントプランに適切に反映することが必要。● 生み出されたデータの品質を確保するための予算配分等、支援の在り方を検討するとともに、データを格納する際には適切な品質を確保していることをデータマネジメントプランにも記載する等、データが適切に扱われるように取り組む。● データ利活用を念頭に置き、研究計画やデータマネジメントプランで適切に担保する。

項目1：データを生み出す際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを管理し、利活用されるに至るまでの各プロセスにおける課題について

小論点	対応案
3. 日本はあまりにもデータを公開しておらず、データ利用という点では諸外国から大幅に遅れているのではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 適切なオープン・クローズ戦略の下、各FAのデータマネジメントプランの対象になる研究開発で得られたデータについて、できるだけ速やかに公開へ移行できるよう適切な管理を進める。例えば、研究終了後2年以内に公開に移行するとされている研究課題（データシェアリングポリシー・ガイドラインが制定され、公開に移行することとされている研究課題）に関して、公開状況の実態を令和6年度中に調査し、現時点で終了している研究に付随するデータについては直ちに公開に移行する。
4. 研究開発によって生み出された有益なデータが、どこにも保管・管理されずに放置されている事例もあるのではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 各支援事業の公募要領等で義務付けられているデータ格納を徹底し、各研究機関や関連学会におけるオーソリティDBとして育みつつ、各FAがその円滑な利活用を支援する。● 研究ニーズや社会的ニーズが見込まれるが利活用に向けた整備が充分ではないデータ群に関しては、各FAが積極的にデポジットを受け入れる。
5. データ形式の標準化が困難な事例もあるのではないか。 一方で、データ提供側の責任が大きすぎることによる負担がないか。	<ul style="list-style-type: none">● 各FAは関係府省と連携し、データ形式の標準化に向けた研究等の取組に関しても支援する。内外の情勢等を踏まえて、標準化を意識した取組を進め、データ利活用に向けた不断の点検を進める。● 質を担保しつつデータを提供する側から見た際の負担を軽減させる在り方を、関係府省・各FAは検討する。

項目2：データを活用する際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点	対応案
1. データ活用においては、研究で生み出されたデータと臨床情報を一体的に運用していくことが重要ではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 健診情報やレセプト・処方箋情報、電子カルテ情報、介護情報等の保健・医療・介護の各段階において発生する情報に加え、バイオバンク等に蓄積されているゲノム配列等の情報や、現在の技術では個人を特定することができない新たな多層オミックス解析等のデータを順次連結可能とし、一体的に活用できる仕組みを目指し、関係機関が連携する。● 今後、臨床データやゲノム解析データ等を一体的に活用した事例を示していくことで、医療・研究開発領域での一体的なデータ活用に関する国民理解の醸成を図る。
2. 個人情報保護法等もある中で、どのように新たな多層オミックス解析等の多様なデータの包括的な活用をしていくのが課題ではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 主に学術研究目的で活用される、現在の技術では個人を特定することができない新たな多層オミックス解析等の多様なデータを幅広く利用する方法について必要な検討を進め、試行的な取組を開始し、幅広く活用できる仕組みを早急に構築する。なお、海外からのデータ利用に関しては、適切なオープン・クローズ戦略の下、必要な検討を行う。

項目2：データを活用する際に生じる課題

大論点 各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点

対応案

3. データの集約化というのは、物理的に一か所にデータを集めるということにこだわらず、適切な連携の体制があるのではないか。

- 各支援事業の研究開発から得られたデータのうち、提供・取得・収集に関する同意やデータ形式の標準化が完全に進んでいないことや保有機関におけるストレージ・プラットフォーム整備の状況等の各種の理由により、現時点においては一つのデータベースとして物理的に集約化することが難しいデータは、質を担保しつつ活用を進めるべく、複数機関間での横断的な検索機能や利便性を持った繋ぐ仕組みを積極的に活用する。

項目2：データを活用する際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点	対応案
4. データ利活用に際し、将来のユースケースや科学水準を予測して同意をとるということは不可能であり、また、同意文書の内容のみに依存する利活用の在り方の問題について検討すべきではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 研究当初の同意取得に加え、ダイナミック Consent や ICT/AI 技術を用いた同意取得の在り方を検討する。● 提供・取得・収集に関する同意取得時の、同意文書に書かれている内容・範囲を超えて、データ利用にあたって利用者側についての適切な管理を行うことで幅広い利活用を進められるような取組の必要性について検討する。● 不適切な利用をした者に対する、入口規制の緩和に見合う出口規制の厳格化について検討する。
5. 日本国内には質の高いデータが多数あるにも関わらず、それを国際的に公開せずに抱え込んでいるだけでは、本来の価値を最大化できないのではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 我が国のヒトに関する健康・医療分野の各種データベースの棲み分けや連携等について、国際的にも適切に利活用されるものとなり、我が国のプレゼンスを高めるものとなるよう、まずは国としてのビジョン・戦略を定め、中長期的なビジョンの下で必要な取り組みについて検討する。

項目2：データを活用する際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点

対応案

6. ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究をより一層推進するべきではないか。

- ゲノムデータに病理学や生物学、マルチオミックス解析、MRIやCTなどの画像データを含む臨床情報といった種々の情報を組み合わせた、異業種・異分野の研究者の知を融合できる統合的な研究を推進する。
- 全ゲノム解析等実行計画における成果を広く患者に還元するため、産学コンソーシアムを設置し、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備を行う。産学コンソーシアムは、産業界やアカデミアなどの利用者視点を有し、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備する。
- バイオバンクの利活用を促進し、革新的な創薬や幅広い利活用につなげるため、バイオバンク自らが企業等と幅広く連携し、医療・創薬・ヘルスケアなどの社会実装のモデルとなる研究を実施する。
- ゲノム医療・個別化医療のさらなる推進に向け、ゲノムデータ等の解析に基づく免疫療法や、層別化等のゲノム研究の成果を活用した臨床試験・治験等の研究を推進する。
- 民間資金の導入を促進し、社会実装を目指したゲノム研究や、その基盤となる機器・技術の開発を推進するため、AIMGAIN やワンストップ相談窓口であるHealthcare Innovation Hub (InnoHub)、医療系ベンチャー・トータルサポート事業 (MEDISO) などの既存の枠組みの活用や、新たな官民コンソーシアムの構築、中長期的な研究などを推進する。

項目2：データを活用する際に生じる課題

大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点

7. ゲノム医療の研究開発を行うためには、国際基準に見合ったルール作りや、研究開発環境の変化に合わせた継続的な制度等の見直しを実施するべきではないか。

対応案

- データ公開・分譲の制度や仕組みの国際化への対応のため、海外での実際の活用の実態を踏まえて、日本のデータの国際的な利活用の推進や統一的なルールの在り方について検討する。診療と研究が一体的に行われる場合において一定の配慮が必要である、ゲノム医療の特性に留意する。
- ゲノム情報による不当な差別等の問題は、臨床情報とは異なる特殊性があり、ゲノム情報を用いた研究開発において差別に繋がりうるどのようなリスクが存在するかの視点を踏まえ、個々の対応を検討する。
- 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針について、研究対象や手法の多様化、生命科学・医学や医療技術の進展を踏まえて、規制範囲や方法等について継続的な見直しを行う。

項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

大論点

人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

小論点	対応案
1. データベースを維持、管理するためには専門知識を有する人材が必要ではないか。	<ul style="list-style-type: none">● 健康・医療データの利活用を継続的に推進していくため、バイオインフォマティクスに精通した人材や、実務的な業務とシステム運用に関する業務に対応できる人材を多角的に育成するとともに、当該領域の人材を公平・公正に評価しキャリアパスまで見据えた対応をするとともに、組織間の人材の流動性を高めるための対応方針を検討する。● 数理・情報・統計をはじめとした異分野の専門家の参入を促すとともに、バイオインフォマティクスに精通した人材の育成に資する質の高いデータを適切に入手できる情報基盤を構築し、その利活用を促す。
2. 継続的な予算配分がなされず、立ち上げたデータベースが10年、20年先に継続されていない、というようなことは避けるべきではないか。	<ul style="list-style-type: none">● データベースを維持し十分な体制で利活用を支えるために、組織体制や予算が継続的に確保されるような在り方を実現することを目指し、関係組織が連携して検討を進める。

項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

大論点

人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

小論点

3. データ利活用に際しては、社会全体で関わっていかねばならず、そうした社会的な取組として、ELSIやPPIを内包しているものでなければならぬのではないか。

対応案

- ヒトゲノム研究の成果が人間の尊厳や権利の侵害・差別に用いられることの防止といった、倫理的・法的・社会的課題（ELSI: Ethical, Legal and Social Issues）における適切な配慮や、患者市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）、医療情報やゲノム情報は「人類の共通財産」であるという国民の理解の促進などについて、必要な検討を進める。
- データの利活用にあたっては、患者・家族等から協力して頂けるような丁寧な説明の上での同意が重要であり、データの利活用におけるポリシーメイキングの際の患者・市民参画をさらに推進する。
- ゲノム医療・個別化医療において、一人一人の国民や我が国全体にどのような意義・重要性・必要性和リスクがあるのか、リスクに対してどのような対策を講じているのかという国民の理解を深めるため、世界の状況と比較した際の日本の現状について整理するとともに、必要な対応を行う。

項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

大論点

データベースを維持・管理するための人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

小論点	対応案
4. ゲノム研究の成果を医療現場に導入するに際し、認定遺伝カウンセラー等の人材育成や制度設計をさらに推進すべきではないか。	● ゲノム医療に必要な人材を関連学会とも協力し育成するとともに、ゲノム医療に関する相談支援の取組を推進する。
5. 我が国では欧米との解析技術格差が開きつつあり、ゲノムデータ等を扱う研究者が最新の技術にアクセスできる環境整備をすべきではないか。	● ウェット・ドライの解析設備を戦略的に導入・更新・共用する仕組みを強化し、効率化を図るとともに、長期的視野がありつつも技術革新に迅速に対応できる、柔軟な研究開発環境構築の在り方について検討する。

健康・医療分野のデータ管理と利活用の考え方について

