

## 諸外国におけるゲノム医療の制度・体制・運用等に関する調査（概要版）

内閣官房 健康・医療戦略室委託事業

デロイト トーマツ コンサルティング合同会社

December, 2019

# 諸外国におけるゲノム医療の制度・体制・運用等に関する調査（概要）

## 調査目的

ゲノム医療の諸外国の制度・体制・運用等の状況を調査すること

## 調査方法

文献・ネット調査に加えて、対象国におけるヒアリング調査ならびに日本に在住する有識者へのヒアリング調査を実施

ヒアリング調査においては、海外事業所・ネットワークを活用し電話等により実施

## 調査対象

以下の国・地域における、政府当局、とりわけ以下のような組織・取組を調査対象とした

国・地域	組織・取組
英国	Genomics England, UK-Biobank
米国	国立衛生研究所（NIH）, All of us, dbGAP
デンマーク	Danish National Biobank, Danish Cancer Biobank
オーストラリア	Australian Genomics, Victorian Cancer Biobank
リトアニア	National Cancer Institute
台湾	Taiwan Biobank,（MHRI）
韓国	Korean Biobank Project, Korean Cancer Prevention Study-II Biobank他
中国	Chinese Millionome Database, China Kadoorie Biobank, China PEACE Millions Persons Project

## 項目

主に以下の点についての調査を行い、調査結果から示唆を抽出。本資料はその抜粋となるものである

- ① ゲノムデータ管理体制形成への政策的背景や経緯
- ② ゲノムデータの管理形態における政府の位置づけ
- ③ 収集しているデータの種類
- ④ サンプルおよびデータ保管の方法
- ⑤ サンプルおよびデータの提供範囲
- ⑥ 財源
- ⑦ インフォームドコンセント・法規制・倫理

# ① ゲノムデータ管理体制形成への政策的背景や経緯

## 国家戦略の背景

## 管理体制の整備

## 法規制の整備



- キャメロン首相は2012年、オリンピックレガシーの一つとして10万ゲノムプロジェクトの実施を公表した。技術の発展により全ゲノム解析のコストが低下してきている事を踏まえ、世界で初めてゲノム医療技術をNHSの一般医療サービスとして提供する事を目標としている。2018年には10万ゲノムの解読が完了し、500万ゲノムプロジェクトに拡大した。

- 2013年、癌と希少疾患の10万全ゲノム解析を実施するため、国営企業であるGenomics Englandを設立し、翌年11医療機関が選定され、臨床応用が実施されている。2018年から、政府の助成金を受けた7つのGenomic Laboratory HubsがNHSのゲノム研究を実施している。

- EUデータ保護規則（General Data Protection Regulation）は2016年に欧州議会により採択され、2018年から適用開始となった。GDPRの英国内での運用を規定する法律としてData Protection Act 2018が施行された。英国は、EUの医療情報の取り扱い等に関する規制に従っているため、EU規制の変化に影響を受ける場合があり、今後EU離脱等の動向も影響する可能性がある。



- 2015年発表のPrecision Medicine Initiativeの中で、遺伝子・環境・生活習慣等の個人差を考慮して予防や治療方針をたてる次世代の医療と考えられるPrecision Medicineを促進する事を目的とした研究支援を行い、100万人またはそれ以上の国民データからなる全米研究コホートの創設を決定した。

- 政府予算を拠出し、NIHで研究コホート(All of Us)を立ち上げ、NCIでがん研究を促進し、FDAによる規制見直しを行った。更にONC（国家医療情報技術調整室）において、プライバシーの保持及びシステム間の情報交換のための相互運用の基準や要件を確立した。

- HIPAA法による医療情報の個人情報保護に関する基準や原則を規定した。2013年、HIPAA法は強化され、HIPAA Omnibus Ruleに改定され、遺伝子情報差別禁止法を導入した。The 21st Century Cures Actにより医療機器などの承認規緩和が行われた。



- デンマークは、全国民の情報が登録される、様々なNational registerの構築に長年投資してきた。2016年、“National Strategy for Personalised Medicine 2017-2020”が発表され、デンマーク国民の多くが患う疾患や、今後、可能性や重要性の増加が見込まれる領域の研究に焦点をおいている。

- 研究者が簡易にアクセス可能なデータ構築の為、Danish Biobank Registerで各バイオバンクデータを統括している。連携を促進する為、大学/病院/企業で構成されるコンソーシアムのGenomeDenmarkが設立された。6万人全ゲノム解析を実施する為、今年National Genome Centerが設立された。

- 2018年、全ゲノム解析を行うNational Genome Center設立に関する法案が、国会で可決され、保健省の下に設立された。この法案可決により、ゲノムセンターで解析する際の個人情報の扱い方、臨床応用する際の同意取得方法、個人情報の取扱いなどに関する規制が整備された。

# ① ゲノムデータ管理体制形成への政策的背景や経緯

## 国家戦略の背景

## 管理体制の整備

## 法規制の整備

オーストラリア



• Australian Genomics

- オーストラリアのバイオバンクは独立して運営されており、標準化されておらず非効率であった為、国家政策としてゲノム医療を一般の国民ヘルスケアサービスとして提供する事を目標とし、The National Health Genomics Policy Frameworkが2017年策定され、5つの重点領域が設定された。

- 2016年、80以上のゲノム医療実施機関（大学、病院、研究機関）を連携・統合するアライアンスとしてAustralian Genomicsを設立した。アライアンスとして連携を促進するだけでなく、希少疾患と癌に関する独自の研究プロジェクトも実施している。

- Human Tissue Act (1983)に従って、試料は収集されている。個人情報の扱いは、The Privacy Amendment Act 2012によって規制されている。遺伝子編集等はProhibition of Human Cloning for Reproduction Act 2002 や Gene Technology Act 2000等で規制事項を明記している。

台湾



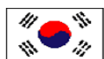
• Taiwan Biobank

- 政府として、ゲノム産業を次の国家大型産業の1つに位置づけ、育成していく方針である。2012年に国家バイオバンクを設立、2017年にバイオ・テック経済特区を設立し、海外の先端技術を持っている企業・研究機関をひきつけ、国際的なコラボレーションを促進している。

- 中央政府により国家規模バイオバンクが設立された。行政院衛生署が助成金を提供し、関連規制条例を作成した。中央研究院生物医学科学研究所が、国家中央バイオバンクを運営している。

- 「ヒトゲノム情報データベース管理規制」（行政衛生署）が2010年に策定された。当該管理規制では、ヒトゲノム情報データベースの運営組織、情報収集・プライバシー保護、ゲノム情報の運用・管理について定めている。

韓国



• National Biobank of Korea

- 保健福祉部は、2014年、遺伝子研究に対して2021年までの8年間で5,788億ウォン（540億円）を投資する予定を発表した。幅広い医療課題を解決する為に、関連機関の共同協力を促進するエコシステムを構築すると発表した。一環として全国のバイオバンクの統合管理を強化している。

- 中央政府が既存バイオバンクをとりまとめる形態をとっている。17のローカル・バイオバンクは、当初はそれぞれの研究機関により独自で運営されていた。NIHが主導し、全国統一のデータ・サンプル貯蔵施設を構築した。

- 「生命倫理および安全法施行規則」（韓国厚生労働省）を2004年に策定した。遺伝子検査に関して、生命と安全に関する法律によって包括的に規制している。遺伝子バンクの開設・閉鎖、管理責任（利用計画の監督と報告、連結可能性の条件等）に関して明記している。

中国



• China National GeneBank

- 中国政府はゲノム産業を発展させるため、重点企業を育てる方針を発表し、年間売上100億円を達成できる企業を20社以上作ることを目指している。そして、ゲノム医療研究を促進するために、国家重点プロジェクトに補助金を提供。産学連携の共同研究、大型コホート、バイオバンクの構築・管理等を促進している。

- 中央政府がデータを管理する形態である。BGI社が主導でChinese Millionome Databaseを構築した。当該データを、政府が出資するChina National Genebankに提供（Public-Private Partnershipの形態）した。尚、政府はデータの海外流出を管理している。

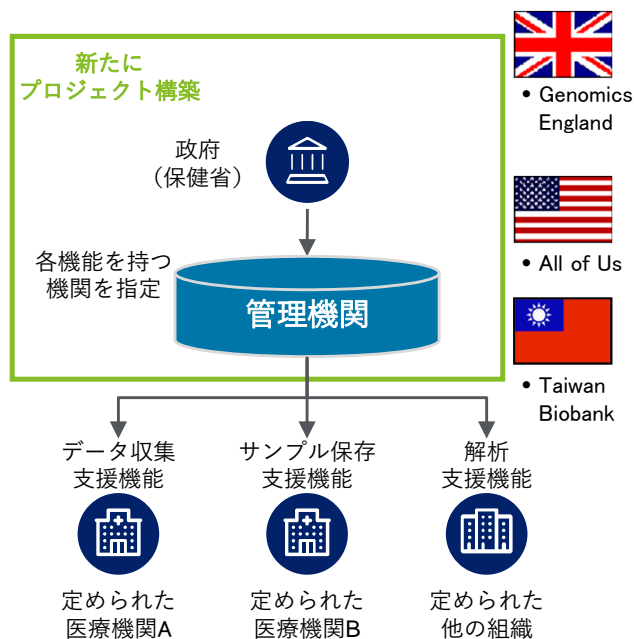
- 「中華人民共和国人類遺伝資源管理条例」（國務院）が1998年に策定され、2019年に改正された。管理当局の設置、国内活動や海外持ち出しの規制事項を明記している。その他、研究倫理に関する一般原則などを明記している。

## ② ゲノムデータの管理形態における政府の位置づけ

各国、スケール化を行っているが、英国や米国等のように、新しい国家プロジェクトのスケール化をしている事例や、韓国等のように既存のバイオバンクを連携する形でスケール化をはかっている事例があり、スケール化の手法が異なる

### 既存のバイオバンクから独立して新たに大きな国家プロジェクトを構築する形態

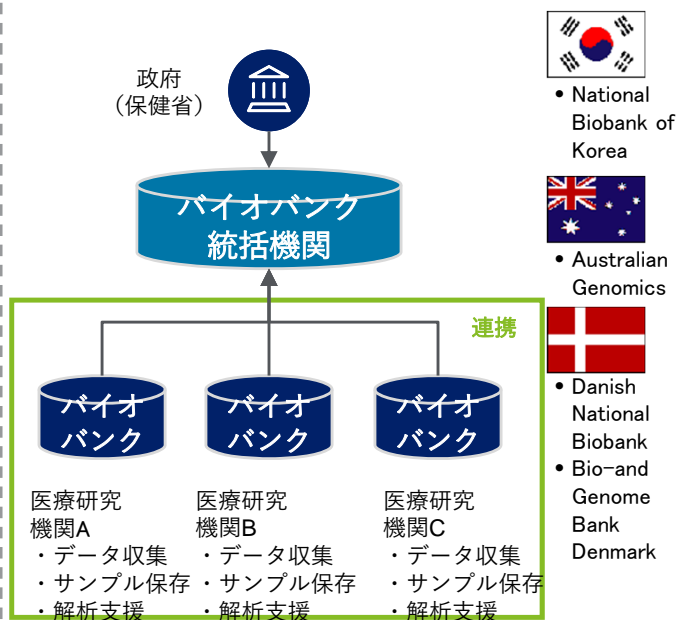
- 新たに、大規模な国家プロジェクトが立ち上がり、ゴール、データ基盤の在り方、解析、収集方針を含む一連の方針や関与者が国により規定・展開されている形態



- 国家としての明確な戦略の下での設計や統一的な運用ルール構築が可能
- 一からの構築になり、コストが膨大。今までのアセットの活用も困難

### 既存バイオバンクを生かして連携する形態

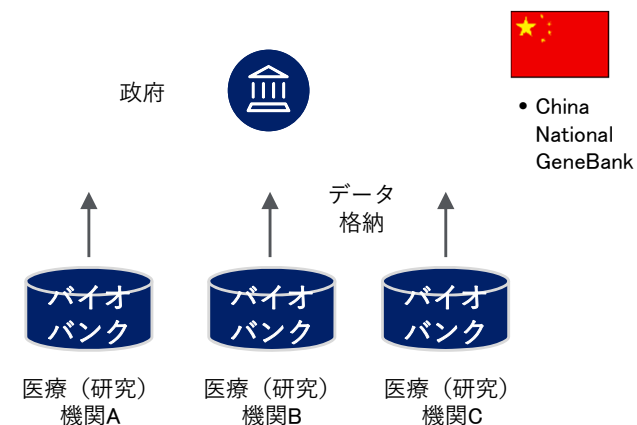
- 元々各研究機関等で収集が始まったゲノムデータやバイオサンプルにつき、国や地域が統括して管理する組織をつくり、そこが管理する形態



- 既存のバイオバンクのアセットや実績を生かすことが可能
- サンプル管理から、データ利活用までのルール化・標準化が必要

### 連携せず、分散型

- (民間団体を含む) 各組織がデータ収集を行っているものの、最終的にそのデータが国家が管理するデータベースに格納されるなど国家管理下にある形態



- 各バイオバンクが独自で運営しており、バイオバンク間の連携ができる設計になっていない



## ② ゲノムデータの管理形態における政府の位置づけ

各国、スケール化を行っているが、米国等のように、既存のバイオバンクではなく、新しい国家プロジェクトのスケール化をしている事例や、韓国等のように既存のバイオバンクを連携する形でスケール化をはかっている事例があり、スケール化の手法が異なる

既存のバイオバンクから独立して新たに大きな国家プロジェクトを構築する形態

### Genomics England

- 英国政府のゲノム医療に関する戦略に基づき、世界を主導することを目指す
- 保健省が主導でGenomics Englandを設立し、10万ゲノムプロジェクト実施
- 500万ゲノム解析計画に拡大

### All of Us Project

- 国家戦略としてPrecision Medicineを推進することを目指す
- 2016年に100万人の国民データを収集する全米研究コホートを創設

政府が解析機関を選定する事例

### Taiwan Biobank

- 政府として、ゲノム産業を次の国家大型産業の1つに位置づけ、国際的な連携を推進し、育成していく方針を策定
- データ収集、保存・管理を含む機能を有する国立Taiwan Biobankを設立
- 20万人からのサンプル収集予定

既存バイオバンクを生かして連携する形態

### National Biobank of Korea

- 17のローカル・バイオバンクについて当初はそれぞれの研究機関により独自で運営されていた
- NIHが主導し、全国統一のデータ・サンプル貯蔵施設を構築

### Danish National Biobank Bio-and Genome Bank Denmark

- ゲノム関連研究は国立研究所等、がん研究は6大病院により実施。疾病別のバイオバンクが構築されていた
- 上記を統括する形で、上記2バイオバンクが構築

### Australian Genomics

- 当初はそれぞれの研究機関がゲノム関連研究を行っていた
- ゲノム医療研究の質の向上を図り、各研究実施機関と連携。加えて、希少疾患と癌に特化したプロジェクトも並行して実施








連携せず、分散型

### China National GeneBank

- BGI社が主導でChinese Millionome Databaseを構築
- 当該データを、政府が出資するChina National Genebankに提供（Public-Private Partnershipの形態）。尚、政府は助成金の提供のほか、データの海外流出等を管理

### ③ 収集しているデータの種類（初回時）








幅広いサンプルを取得。問診情報、電子カルテ・診療録データ、その他のデータを連携させ、分析可能性の幅を広げている

	サンプル	問診情報 調査票	電子カルテ、 診療録データ	その他 追加データ
 Genomics England	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者の血液、唾液、尿、DNAサンプル等</li> <li>がん患者の組織サンプル</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>生活習慣に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>主治医が登録する診療データとEHRの時系列データ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>視覚・脳画像データなどの追加データ</li> </ul>
 All of Us	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民の血液、尿、唾液等の生体サンプル</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療履歴と生活習慣に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>病院等の医療機関の電子カルテ情報</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>mHealth Data</li> <li>Fitbitで収集された情報</li> </ul>
 Taiwan Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民の血液、尿、プラズマ、DNAサンプル等</li> <li>がん患者の組織サンプル</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>運動、食事、生活環境、病歴等に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>病院等の医療機関の電子カルテ情報</li> </ul>	その他追加データを取得している確認は取れなかった
 National Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民と各種疾病患者の血清、血漿、尿、DNAサンプル、リンパ球等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>教育レベル、生活習慣、疾患・投薬等の調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>病院等の医療機関の電子カルテ情報</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>マイナンバーに記載の保険、入院、死亡等の情報</li> </ul>
 National Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民（*乳幼児含む）の血液、尿、唾液等</li> <li>患者の組織/骨髄サンプル</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>生活習慣に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>社会保障番号（CPR）に紐づく医療情報</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>CPRに記載された収入等社会情報</li> </ul>
 Australian Genomics	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民と希少疾病・がん患者の血液、組織サンプル等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>デモグラフィックデータと家族歴、診断、治療履歴等の調査票</li> </ul>	電子カルテ・診療録データとの連携がある確認は取れなかった	その他追加データを取得している確認は取れなかった
 National GeneBank	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民の血液、尿、DNAサンプル等</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>生活習慣、入院、治療等に関する調査票</li> </ul>	電子カルテ・診療録データとの連携がある確認は取れなかった	その他追加データを取得している確認は取れなかった

7 \*1982年以降に生まれた全ての乳幼児は、Neonatal Screening Biobankでサンプルを収集している。

### ③ 収集しているデータの種類（追跡調査時）

幅広いサンプルを取得。問診情報、電子カルテ・診療録データ、その他のデータを連携させ、分析可能性の幅を広げている

	サンプル	問診情報 調査票	電子カルテ、 診療録データ	その他 追加データ
 Genomics England	<ul style="list-style-type: none"> <li>2-3年ごとの追跡調査を実施。患者の血液、唾液、尿、DNAサンプル</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>生活習慣に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療機関の電子カルテと連動し、随時更新</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>視覚・脳画像データなどの追加データ</li> </ul>
 All of Us	<ul style="list-style-type: none"> <li>一般市民の血液、尿、唾液等の生体サンプル（実施期間の詳細は不明）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療履歴と生活習慣に関する調査票</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療機関の電子カルテと連動し、随時更新</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>mHealth Data</li> <li>Fitbitで収集された情報</li> </ul>
 Taiwan Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>生体サンプル（追跡調査分については詳細は不明）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>調査票（追跡調査分については詳細は不明）</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>特定疾病患者を対象に医療機関から電子カルテ情報を収集</li> </ul>	その他追加データを取得している確認は取れなかった
 National Biobank	追跡調査は行われていない	追跡調査は行われていない	<ul style="list-style-type: none"> <li>特定疾病患者をターゲットに医療機関から電子カルテ情報を収集</li> </ul>	その他追加データを取得している確認は取れなかった
 National Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>7年後、11年後に追跡調査を行う。一般市民の血液、尿、唾液等</li> </ul>	生活習慣に関する調査票	<ul style="list-style-type: none"> <li>社会保障番号（CPR）と連動し、随時医療情報を更新</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>社会保障番号（CPR）と連動し、随時更新</li> </ul>
 Australian Genomics	<ul style="list-style-type: none"> <li>最長10年間の中に、不定期の追跡調査を行う（実施期間の詳細は不明）</li> </ul>	追跡調査の詳細については確認できなかった	電子カルテ・診療録データとの連携がある確認は取れなかった	その他追加データを取得している確認は取れなかった
 National GeneBank	追跡調査は行われていない	追跡調査は行われていない	追跡調査は行われていない	追跡調査は行われていない



### ③ 収集しているデータの種類

多くの国では、一般市民を母集団としたものと、特定の疾患をもった患者の集団を母集団にしたものの双方を1つのデータベースに有している

	<u>一般市民を対象にしたもの</u>	<u>特定疾患患者を対象にしたもの</u>	<u>データ突合・連携の状況</u>
 Genomics England	<ul style="list-style-type: none"> <li>UK Biobank : 英国人口構成比率を反映した40-69歳の合計50万人のボランティアからデータを収集している</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genomics England : 希少難病とがんの患者を対象としている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genomics Englandの追加解析プログラムにUK Biobankのデータを含む予定</li> </ul>
 All of Us	<ul style="list-style-type: none"> <li>All of Us : 米国の人口構成を反映したデータを収集するため、100万人以上の一般市民の参加を目指している</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>特別な割付を行っているわけではないが、100万人という規模から一定数は含まれると思料される</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>N/A</li> </ul>
 Taiwan Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>Taiwan Biobank Phase 1 : 一般市民20万人をターゲットとしたリクルートが行われた</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Taiwan Biobank Phase 2 : 慢性疾患患者をターゲットとした調査が行われた</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>同一データベースに入っている</li> </ul>
 National Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>Korea Biobank Projectでは、一般市民のデータを有する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Korean Genome and Epidemiology Study (KoGES)では、プロジェクトごとに疾患患者を対象集団としている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>KoGESデータは、Korea Biobank Projectのデータの中に含まれている</li> </ul>
 National Biobank	<ul style="list-style-type: none"> <li>Danish National Biobankでは一般市民と、特定疾患の患者の双方のデータを有する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Danish National Biobankでは一般市民と、特定疾患の患者を双方のデータを有する</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>同一データベースに入っている</li> </ul>
 Australian Genomics	<ul style="list-style-type: none"> <li>Victoria Cancer Biobankでは、一般市民のデータ、癌患者のデータ双方を有している</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Victoria Cancer Biobankでは、一般市民のデータ、癌患者のデータ双方を有している</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>同一データベースに入っている</li> </ul>
 National GeneBank	<ul style="list-style-type: none"> <li>各バイオバンクのデータの集中管理、連携はなされていない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>各バイオバンクのデータの集中管理、連携はなされていない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>N/A</li> </ul>

## (参考) Danish National Biobankに登録されている疾患情報

### Danish National Biobank概要

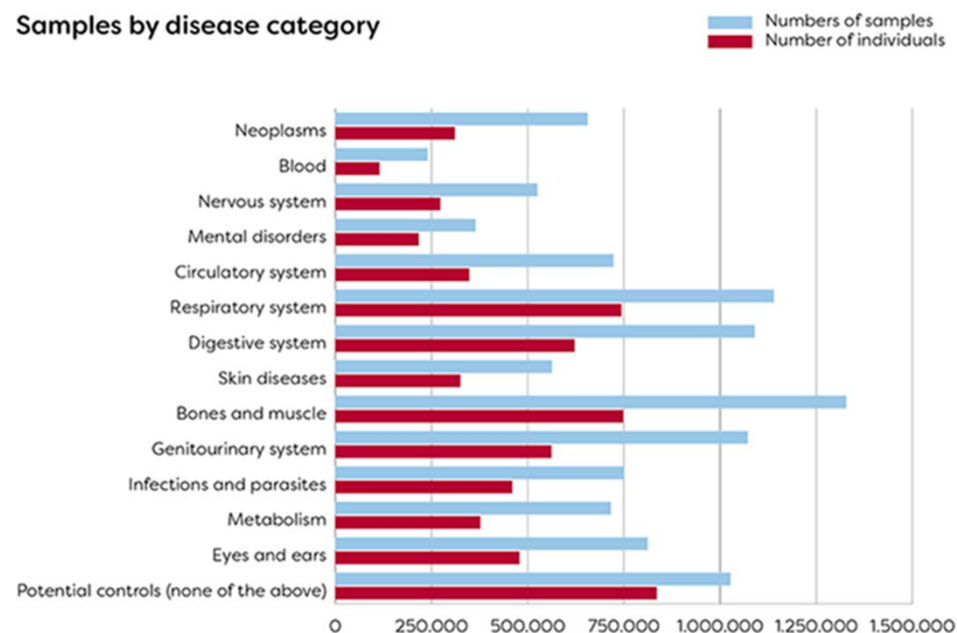
- Danish National Biobankは、デンマーク国内の病院、大学、研究機関のバイオバンクから定期的にデータをDanish Biobank Registerに登録する仕組みになっており、現在でおよそ5.7百万人から25.3百万におよぶサンプルを収集している
- Danish Biobank Register には、以下のバイオバンクが登録している

バイオバンク名	収集サンプル概要
Danish National Birth Cohort	60万以上妊婦や乳幼児のサンプルを収集
Copenhagen Hospital Biobank	年間5万サンプルを病院で収集
The Danish Cancer Society project	57,000人のコホートのサンプルを収集
Patobank	1700万以上の組織サンプルを国立病院で採取
COPSAC	喘息小児患者を含む研究プロジェクトで採取
DD2	二型糖尿病の研究プロジェクトで採取
The Danish Blood Donor Study	献血者の健康に関する研究で収集
Danish Cancer Biobank	デンマーク人の癌患者から血液と組織を収集
Region Zealand Biobank	Næstved and Lolland Falsterの国民から収集
The Danish Twin Registry	全国規模の双生児研究で採取 (n>86000 twins)
OPEN	デンマーク南部の地域で採取

### サンプルの疾患概要

- Danish Biobank Registerに登録されている各バイオバンクの様々な参加者を統合すると、骨・筋肉の疾患が最も多かった
- Danish National Biobankに登録されているバイオバンクは、必ずしも対象疾患を基に設計されているわけではない

Samples by disease category



## (参考) Danish National Biobankに保存されているサンプルデータ

サンプルタイプ	サンプル数	人数
血清 (Serum)	3,317,536	951,521
乾燥血液 (Dried blood spot samples)	2,565,821	2,091,587
プラズマ (Plasma)	1,488,350	442,752
全血 (Whole blood)	830,524	320,872
DNA	678,237	451,455
Buffyコート (Buffy coat)	346,033	126,527
尿 (Urine)	320,456	126,054
唾液 (Saliva)	90,407	42,554
赤血球 (Red blood cells)	85,349	41,738
羊水 (Amniotic fluid)	66,407	56,505
臍帯血単核細胞 (Cord blood mononuclear cells)	65,032	65,032
DBSSから抽出されたたんぱく質 (Proteins extracted from DBSS)	39,168	38,979
脊髄液 (Spinal fluid)	28,596	16,498
その他 Other (PBMS, feces, stem cells, biopsies, etc.)	83,430	49,040

### ③ 収集しているデータの種類

各国で規模は異なるものの、全ゲノム解析を実施している。韓国では全ゲノム解析の実施が見受けられなかった

#### 全ゲノム解析

#### 全ゲノム解析以外



\*Genomics  
England

- Genomics Englandは全ゲノム解析を目的としており、10万ゲノムプロジェクトの解析目標は完了
- 今後5年間でNHSとUK biobankが100万全ゲノム解析を実施予定

- UK biobankが、50万人のGenotypingを実施
- 今後5年間で400万ゲノム解析を実施予定（解析手法は不明）



All of Us

- All of Us の公募で選定された解析機関、Genome Centerは、100万人以上のサンプルの全ゲノム解析を行う予定

- All of Us の公募で選定された解析機関、Genome Centerは、全ての参加者サンプルのGenotypingを行う予定



Australian  
Genomics

- 希少疾患・癌のFlagshipsプロジェクトは全ゲノム解析実施
- 2022年までに2万人以上の全ゲノム解析実施予定

- 2022年までに1万人以上の全エクソーム解析を実施予定
- 2022年までに400人以上のRNA解析を実施予定
- 2022年までに1万人以上のパネル解析などを実施予定



National  
Biobank

- National Genome Centerを設立し、全ゲノム解析実施
- 6万人の全ゲノム解析を実施予定

- 記載なし



National  
GeneBank

- Chinese Millionome Databaseの妊婦14万人のサンプルにおいて、全ゲノム解析を実施

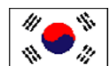
- 14万人以上の妊婦においては、GWAS、SNP解析を実施



\*Taiwan  
Biobank

- 2000サンプルにおいて全ゲノム解析を実施

- 10万サンプルのGenotypingが完了
- 2.4万サンプルにおいてSNP解析も実施
- 1000サンプルにおいてHLA解析も実施



National  
Biobank

- 3.5万サンプルのGenotypingを実施
- 83万SNP解析を実施
- およそ7000人のサンプルでGWASを実施

\*保健省は、Genomics Englandの10万ゲノムプロジェクトを500万ゲノムプロジェクトに拡大し、その内の100万全ゲノム解析をNHSとUK Biobankが実施する事を発表した。

\*台湾では、全ての参加者ではなく、一部の参加者のみ全ゲノム解析を実施している。

## ④ サンプルおよびデータ保管の方法

サンプルについては、英国・米国・台湾・韓国等、中央拠点で保管している場合と、各医療機関、研究機関等が保管している場合に分かれる。データについては基本、中央拠点で管理を行っている

### サンプルの保管方法

### データの保管方法



Genomics  
England

- 英国内の13か所にあるGenomic Medicine Centre (GMC) で収集された患者のDNA等のサンプル等を国営の生体試料保管庫に集め、保管している

- 匿名化されたデータは、Genomics Englandのバーチャルな環境に保管されている。IDと参加者のマッチング情報はGeCIPのリサーチドメインに保存されている



All of Us

- All of Usに登録された医療機関がサンプルを収集し、処理された後、Mayo Clinicに輸送され、集中保管されている

- 全てのデータは匿名化された上で、厳格な個人情報保護規格に従った安全なクラウド環境 (Data Research Centerのデータベース) に保存されている



Taiwan  
Biobank

- 全国10か所の病院でサンプル収集・保管し、行政衛生署に指定された中央研究院生物医学科学研究所が解析を行っている

- 行政衛生署に指定された中央研究院生物医学科学研究所が、解析・データ管理を行っている



National  
Biobank

- National Biobank of Korea及び二つの他のバイオバンクで構築されたKorea Biobank Networkのサンプルを国立医学図書館 (2014年建設) に集め、保管している

- 政府が2012年に統括システムBiospecimen Information Management System (BIMS) を構築し、各地方のバイオバンクがデータを登録するようになっている



National  
Biobank

- デンマーク全土の病院施設で収集された患者のサンプルは、各医療機関で保管している

- Danish Biobank Registerシステムを構築し、デンマーク国内の病院、大学、研究機関から定期的にデータを登録する仕組みになっている



Australian  
Genomics

- 収集されたサンプルは各医療機関、研究機関等の関連組織で保存・管理を行う

- オーストラリアのゲノム医療実施機関で収集されたデータから発見された遺伝子異常や変異情報を、オンラインのデータベース "Shariant" に保存し、共有している



National  
GeneBank

- 各バイオバンクがばらばら存在し、サンプルの一括管理、連携等の動きは見られていない

- 各バイオバンクがばらばら存在し、データの集中管理、連携の動きは見られていない



## ⑤ サンプルおよびデータの提供範囲

民間企業のサンプル・データ利用が不可な国と可能な国があり、後者のケースの中には、明確に有料で提供しているケースがある



Genomics  
England

- 研究機関も民間企業もデータ利用が可能である。患者のサンプルは外部に提供していない。制限ありのデータへのアクセスには会費が必要。データ利用料として、1000サンプルのデータにアクセス可能なメンバーになるには年間5万ポンドが必要。大規模コホートを構築するなど、10万サンプルのデータにアクセスするには、年間30万ポンドが必要となる。



All of Us

- 現状はNIHが選定した医療・研究・分析機関のみデータアクセスが可能。解析済みのサマリーデータは無料で公開されている。研究者向けの生データは今秋公開予定。民間企業が商業向け（例：製薬企業による医薬品の開発）にデータを利用することが可能かどうかについては明確な記載がない（不可との記載もない）。



Taiwan  
Biobank

- 研究機関だけでなく、民間企業が商業目的で利用する事も可能である。商業目的の利用に関して、データ使用の費用以外に、データを活用した結果のビジネス価値に対して費用を支払う。データアクセス申請を行う際に、商業目的での使用に関して「事業計画」の提出を求める。計画に基づき、使用者とTaiwan Biobankが契約を結び、料金を決める。



Australian  
Genomics

- データアクセス方法等もバイオバンクによって異なるが、民間企業が商業目的（例：製薬企業による医薬品の開発）でサンプルやデータを利用する事が可能であるかは明記されていなかった。



National  
Biobank

- 研究機関だけでなく、民間企業も商業目的で（デンマークの研究者が関与する必要があるが）データを利用する事は可能である。データアクセスにかかる費用はサンプル数や保管施設の種類（自動・手動冷凍保存）などによって変わる。データアクセスの申請を提出する際に見積を出し、最終コストはサンプルが提供されてから決定される。



National  
Biobank

- 原則として、医学研究目的のみに使用用途が限定されている。（National Biobank of Korea情報使用原則により、保健医療サービス技術促進法第5条2項に定義されている研究機関、医療サービス法第3条2項3項で定義されているレベルの医療機関、公衆衛生研究の開発と関連産業の発展を目的とした、KCDCによって承認されたその他の機関のみ使用可能。）



National  
GeneBank

- 原則として、医学研究目的のみに使用用途が限定されている。（「中華人民共和国人類遺伝資源管理条例」第1章、第10条により、医学研究における人類遺伝資源の提供・使用は許可されている。それ以外の用途で人類遺伝資源の売買は禁止されている。）

## ⑤ サンプルおよびデータの提供範囲

バイオバンクを超えた形でのサンプル・データの提供範囲については各国毎に特徴や制限がある。データに関しては、Genomics Englandのようにアクセスのみ可とすることで、データの持出しを禁止しているケースもある

### サンプルの提供範囲

### データの提供範囲



\*Genomics  
England

- Genomics Englandは現状、サンプルを外部に提供していない。
- UK Biobankはサンプルを外部に提供している。サンプルの枯渇を防ぐ為、単なる検証目的での利用は禁止である。

- データにアクセスし、分析の結果を持ち出すことは国内外問わず可能である。データを持ち出すことはできない。
- UK-Biobankは、データの外部への提供も行っている。



All of Us

- 現状、All of Usに関連するスタッフ以外へのサンプル共有は実施されていない。

- 現状はNIHが選定した医療・研究機関のみアクセス可能。解析済みのサマリーデータは無料で公開されている。研究者向けの生データは今秋公開予定。



Taiwan  
Biobank

- 生体サンプルは台湾国内のみに使用可能である。海外への転送は禁止されている。

- データアクセスは国内外問わず提供可能である。



National  
Biobank

- 韓国の国立・公的な研究機関に所属する研究者、もしくは国内研究機関と共同研究を行う海外の研究者に提供可能である。

- 韓国の国立・公的な研究機関に所属する研究者、もしくは国内研究機関と共同研究を行う海外の研究者に提供可能である。



National  
Biobank

- デンマーク国内の研究機関に所属する研究者、もしくはその共同研究者（国外研究者、国内外の企業）のみアクセス申請ができる。

- デンマーク国内の研究機関に所属する研究者、もしくはその共同研究者（国外研究者、国内外の企業）のみアクセス申請ができる。



Australian  
Genomics

- 国内が統一されておらず、各バイオバンクが独立したプロセスで管理し、サンプル提供もバイオバンクによって異なる。

- 国内が統一されておらず、各バイオバンクが独立したプロセスで管理し、データアクセスもバイオバンクによって異なる。



National  
GeneBank

- サンプルの提供は国内の医学研究のみ可能である。

- データの提供は国内の医学研究のみ可能である。

\* Genomics EnglandとUK biobankのサンプル・データ共有の規制が異なる理由の一つとして、同意取得方法が異なる点があげられる。

## ⑥ 財源

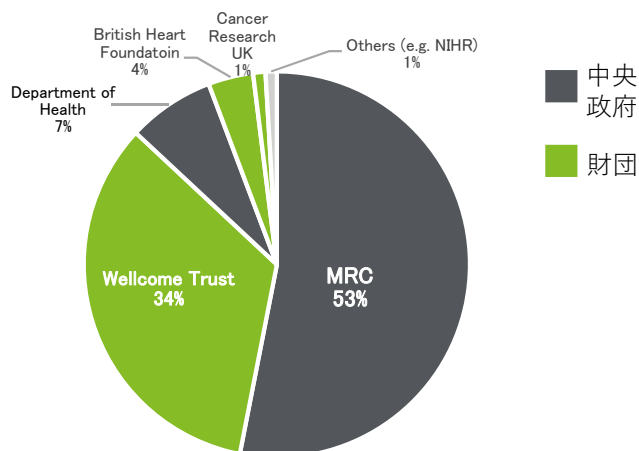
英国では一定割合がWellcome Trust等の財団から拠出されているが、基本的には政府（中央・地方）のファンディングが主となっている。サンプル・データ利用は基本的に利用者負担となっている



Genomics England

■ Genomics England の財源の全体像について公表された情報はないが、以下のような情報が公開・発表されている

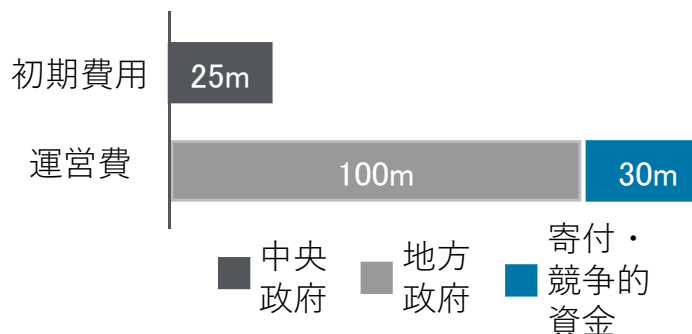
- 中央政府：2015年、5年間で250 millionポンドの資金を提供することを発表した
- Wellcome Trust：2014年、27 millionポンドを Sequencing Centreの費用として提供した
- MRC：2014年、解析に必要な機材等を整備する為に24 millionポンドを提供する事を発表した
- NHS England：2014年、10万ゲノムプロジェクト完了までに20 millionポンド以下を提供する事を発表した
- UK Biobankの資金提供元（累計£244.3m）は、主に中央政府と財団となっている



Australian Genomics

■ 初期費用については中央政府からの資金、運営費（ランニングコスト）については、地方政府からの中心に一部寄付ならびに競争的資金を用いて運営されている

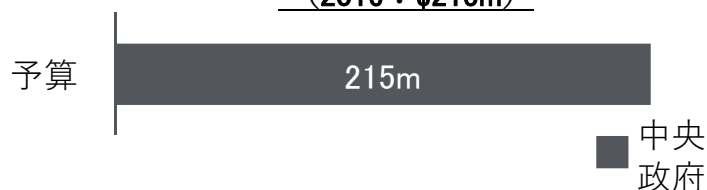
Australian Genomicsに対する資金提供元  
(累計：AUD155m)



All of Us

■ NIHが\$130m、National Cancer Instituteが70mなど、全て中央政府からの拠出となっている

All of US に対する資金提供元  
(2016：\$215m)



Taiwan Biobank

■ 初期費用・運営費は政府による支出が中心である



National Biobank

■ 中央政府からの資金で運営されているが、政府の助成金以外の財源を模索すべきだと認識している



National GeneBank

■ 中央政府、地方政府、民間企業（BGI社）が出資している

## ⑦ インフォームドコンセント・法規制・倫理

英国・米国においては、過去・現在・将来にわたる幅広い包括的なICを取り、対象者が希望する場合、オプトアウトできる形態を有している



Genomics England



All of Us

ICのカバー対象	Genomics England	All of Us
ICの取得プロセス	<ul style="list-style-type: none"> <li>必ず質問に答えられるスタッフがいない状態で参加者にプロジェクトの説明を行い、同意書にサインをもらう。施設を訪問した際に、個人に渡されたUSBをタッチスクリーンコンピューターに差し込み、I agree/ I disagreeを選んでいく方法となっている。すべての質問がI agreeとなった段階で、電子パッドでサインを行う。なお、対象者がI disagreeを選んだ場合は、スタッフにコンタクトするように画面に指示が表示される。スタッフが説明等を実施した後、同意を取得</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ICは、以下いずれかの方法で取得               <ul style="list-style-type: none"> <li>対象者がプログラムWeb サイトやモバイルアプリを介したeConsentプラットフォーム上で承諾</li> <li>医療機関等で、直接トレーニングを受けたボランティアが対象者に説明をした上で、対象者が承諾</li> </ul> </li> </ul>
オプトアウト	<ul style="list-style-type: none"> <li>参加する際にはICに同意したとしても、理由を説明せずにいつでもオプトアウトすることが可能</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>参加する際にはICに同意したとしても、理由を説明せずにいつでもオプトアウトすることが可能</li> </ul>

## ⑦ インフォームドコンセント・法規制・倫理

英国（EU）、米国においては、個人情報の保護やゲノム情報の取り扱いに関する法令を定めており、ゲノム医療における倫理教育プログラムも実施している

	UK / EU	US
個人情報 (ゲノム関連) 取扱の法律	<ul style="list-style-type: none"> <li>EUデータ保護規則（General Data Protection Regulation）               <ul style="list-style-type: none"> <li>2016年に欧州議会により採択され、2018年から適用開始。遺伝情報は個人情報であり、要配慮個人情報として取り扱われる。遺伝子情報を用いて個人を特定する事は禁止される。処理が公的機関又は公的団体によって行われる場合や、大規模な解析をする場合には、データ保護責任者（Data Protection Officer）の任命が必要。GDPRの英国での運用を規定する法律として、Data Protection Act 2018を施行</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>「医療保険の相互引用性及び説明責任に関する法律・プライバシー規則（HIPAA）」1996年策定、2002年改正               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝情報は健康情報に含まれる。遺伝情報が識別子であるかは明示されていない。Protected health information の利用・開示は原則禁止。ただし、匿名化された場合は利用可能。また、研究目的で使用する場合、本人同意の下、又は本人の同意がなくても一定の条件の下での利用は可能</li> </ul> </li> </ul>
ゲノム情報 に基づく 差別の禁止	<ul style="list-style-type: none"> <li>EU基本権憲章（2000）               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝的特徴に基づく差別（性別、人種、宗教等）の禁止</li> </ul> </li> <li>「遺伝検査の倫理・法・社会的意義に関する勧告」（2004）               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝情報による差別からの保護の必要性を指摘</li> </ul> </li> <li>オヴィエド条約「人権と生物医学に関する条約」（1996）               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝学的地位に基づく差別の禁止</li> </ul> </li> <li>雇用分野に関する法規（「雇用実務規程」1998年）               <ul style="list-style-type: none"> <li>労働者の遺伝学的検査結果の取得（原則禁止）</li> </ul> </li> <li>保険分野に関する法規               <ul style="list-style-type: none"> <li>保険者による遺伝学的検査結果の利用（原則禁止）</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝情報差別禁止法GINA（2008）               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝情報の保護に特化した連邦法（州法も多数存在）</li> <li>対象は本人（家族）の遺伝子検査結果、病歴も含む</li> </ul> </li> <li>雇用分野に関する法規               <ul style="list-style-type: none"> <li>事業者による遺伝情報取得の規制（原則禁止）</li> <li>採用・解雇等に関する遺伝情報に基づく不利な取扱禁止</li> </ul> </li> <li>保険分野に関する法規               <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝情報に基づく加入制限・保険料等の調整（原則禁止）</li> <li>加入者（家族含む）に対する受検要請（原則禁止）</li> <li>危険選択目的での遺伝情報の要請・取得（原則禁止）</li> </ul> </li> </ul>
倫理に 関する教育	<ul style="list-style-type: none"> <li>Genomics Englandの教育プログラム               <ul style="list-style-type: none"> <li>パートナー団体（Oxford大学、UKRI等）と協力し、ゲノムに関連する知識を教え、倫理などの課題についてのディスカッション等のイベントを開催</li> <li>直近のイベントは4月25日、ロンドンで行った「A public dialogue on genomic medicine」、政府官員、研究者、一般民衆の400人が参加し、ゲノム医学の可能性とデータの使用についてディスカッションを実施</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>All of Usのコミュニティエンゲージメントプログラム               <ul style="list-style-type: none"> <li>NIHはAll of Usについて一般住民の理解を得るなど広範囲のコミュニケーション・エンゲージメントの取り組みを促進するために、\$9.1million の資金を提供</li> <li>ユタ大学、スタンフォード大学等のパートナーと連携し、プロジェクトを計画。「意識を高めるだけでなく、参加者の信頼を獲得し、協力して医療のブレークスルーをスピードアップしたいと考えている。」</li> </ul> </li> </ul>

出所:「海外におけるゲノム情報の取扱い」,日本医療研究開発機構、「ゲノム情報に基づく差別に関連する法制度のあり方について」,早稲田大学・社会科学部・横野恵「Evaluation of a public Dialogue on Genomic Medicine: Time for a new social contract」, Genomics England and Sciencewise、GDPR website: <https://gdpr-info.eu/recitals/no-34/>

All of US news release (<https://allofus.nih.gov/news-events-and-media/announcements/all-us-research-program-expand-public-engagement-efforts-new-partner-awards>)



デロイト トーマツ グループは、日本におけるデロイト アジア パシフィック リミテッドおよびデロイトネットワークのメンバーであるデロイト トーマツ 合同会社並びにそのグループ法人（有限責任監査法人トーマツ、デロイト トーマツ コンサルティング合同会社、デロイト トーマツ ファイナンシャルアドバイザー合同会社、デロイト トーマツ 税理士法人、DT弁護士法人およびデロイト トーマツ コーポレート ソリューション合同会社を含む）の総称です。デロイト トーマツ グループは、日本で最大級のビジネスプロフェッショナルグループのひとつであり、各法人がそれぞれの適用法令に従い、監査・保証業務、リスクアドバイザー、コンサルティング、ファイナンシャルアドバイザー、税務、法務等を提供しています。また、国内約40都市に1万名以上の専門家を擁し、多国籍企業や主要な日本企業をクライアントとしています。詳細はデロイト トーマツ グループWebサイト ([www.deloitte.com/jp](http://www.deloitte.com/jp)) をご覧ください。

Deloitte（デロイト）とは、デロイト トウシュ トーマツ リミテッド（“DTTL”）ならびにそのグローバルネットワーク組織を構成するメンバーファームおよびそれらの関係法人のひとつまたは複数を指します。DTTL（または“Deloitte Global”）および各メンバーファーム並びにそれらの関係法人はそれぞれ法的に独立した別個の組織体です。DTTLはクライアントへのサービス提供を行いません。詳細は [www.deloitte.com/jp/about](http://www.deloitte.com/jp/about) をご覧ください。デロイト アジア パシフィック リミテッドはDTTLのメンバーファームであり、保証有限責任会社です。デロイト アジア パシフィック リミテッドのメンバーおよびそれらの関係法人は、オーストラリア、ブルネイ、カンボジア、東ティモール、ミクロネシア連邦、グアム、インドネシア、日本、ラオス、マレーシア、モンゴル、ミャンマー、ニュージーランド、パラオ、パプアニューギニア、シンガポール、タイ、マーシャル諸島、北マリアナ諸島、中国（香港およびマカオを含む）、フィリピンおよびベトナムでサービスを提供しており、これらの各国および地域における運営はそれぞれ法的に独立した別個の組織体により行われています。

Deloitte（デロイト）は、監査・保証業務、コンサルティング、ファイナンシャルアドバイザー、リスクアドバイザー、税務およびこれらに関連する第一級のサービスを全世界で行っています。150を超える国・地域のメンバーファームのネットワークを通じFortune Global 500® の8割の企業に対してサービス提供をしています。“Making an impact that matters”を自らの使命とするデロイトの約286,000名の専門家については、([www.deloitte.com](http://www.deloitte.com)) をご覧ください。

本資料は皆様への情報提供として一般的な情報を掲載するのみであり、その性質上、特定の個人や事業体に具体的に適用される個別の事情に対応するものではありません。また、本資料の作成または発行後に、関連する制度その他の適用の前提となる状況について、変動を生じる可能性もあります。個別の事案に適用するためには、当該時点で有効とされる内容により結論等を異にする可能性があることをご留意いただき、本資料の記載のみに依拠して意思決定・行動をされることなく、適用に関する具体的事案をもとに適切な専門家にご相談ください。



IS 669126 / ISO 27001