

| | |
|-------------|---------|
| 第5回ゲノム医療協議会 | 資料 2 |
| 令和3年3月16日 | |

全ゲノム解析等の さらなる推進に向けた体制整備について（案）

令和3年3月16日

厚生労働省

全ゲノム解析等のさらなる推進に向けて（案）

1. 事業目的の明確化

- 全ゲノム解析等の成果を患者に還元する（※）。
 - 新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。
 - 全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。
- （※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

2. 患者還元体制の構築

- 全ゲノム解析等の結果を患者に還元する体制の構築を推進する。

3. 事業実施体制の構築

- 事業実施を担う組織（実施組織）を構築。
- 実施組織が中心となり、患者還元、検体・臨床情報収集、シーケンス、データ解析及び利活用を推進する。

4. 厚生労働省における検討体制の見直し

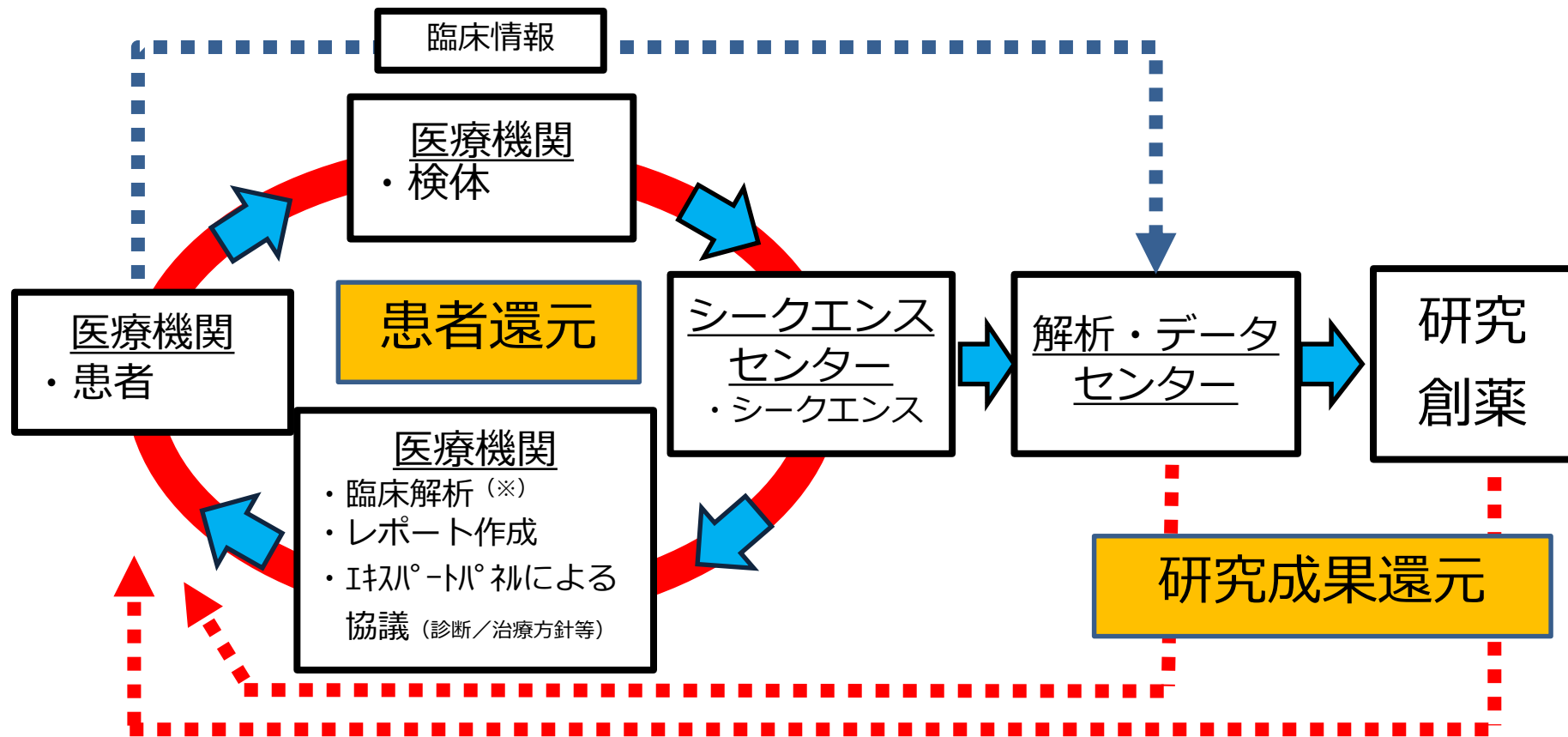
- 責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制とする。

計画概要図① (医療機関で臨床解析を行う場合)

(患者還元・研究/創薬・日常診療への導入)

患者還元

研究・創薬



日常診療への導入

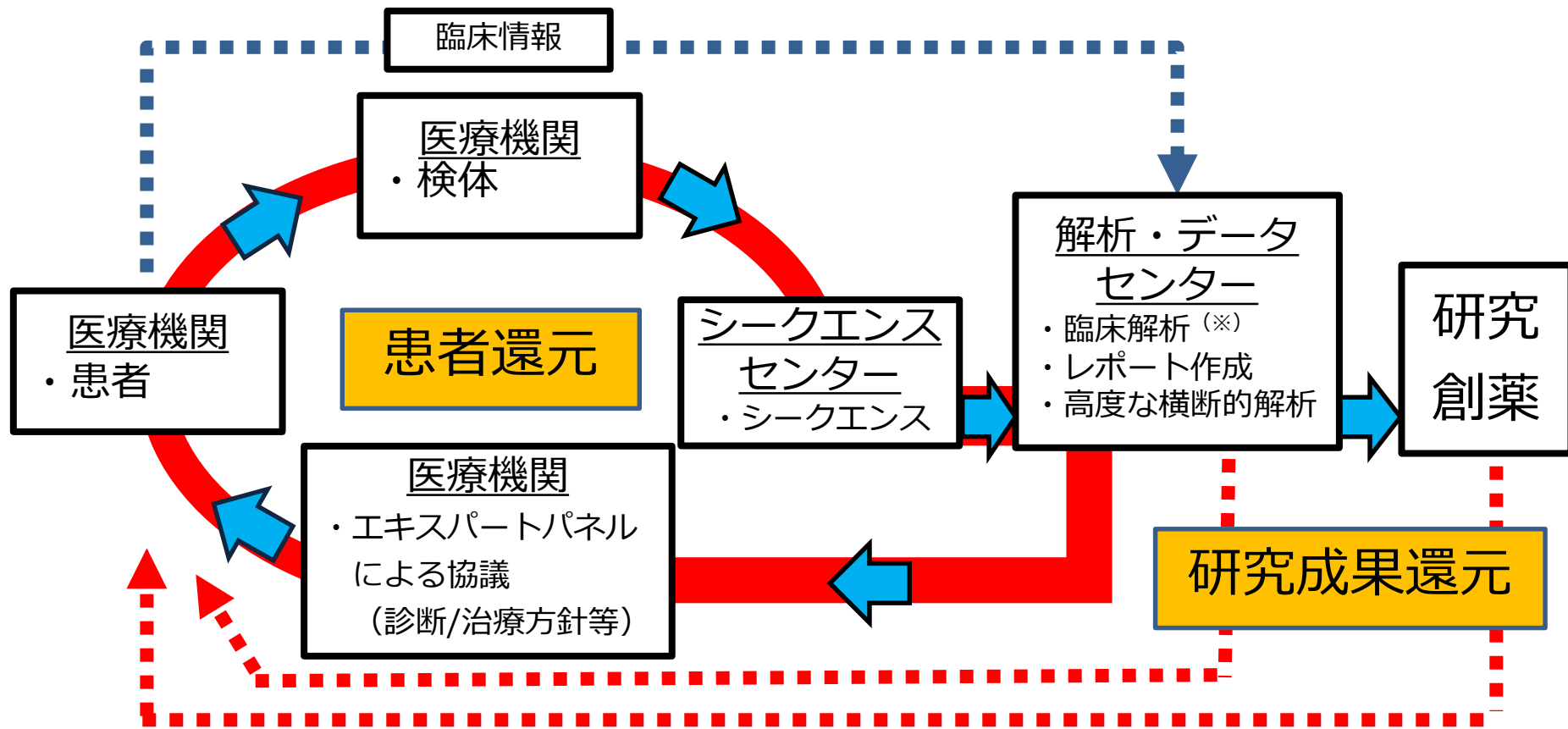
(※) 臨床解析は、解析（マッピング、バリエーションコール）、臨床的意味づけ（アノテーション）を含む

計画概要図② (解析・データセンターで臨床解析を行う場合)

(患者還元・研究/創薬・日常診療への導入)

患者還元

研究・創薬



日常診療への導入

(※) 臨床解析は、解析 (マッピング、バリエーションコール)、臨床的意味づけ (アノテーション) を含む

全ゲノム解析等の対象患者については以下とする。

○がん分野について

・以下の条件（①～③）の全てを満たす症例を基本とする。

①手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分量の検体が確保出来る（すでに腫瘍検体が保管されている症例のうち、現在生存中であって、再発し、あるいは再発の可能性が高く、解析結果が診療に活かせる症例も対象）

②手術等において根治の可能性が低い難治がん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）

③解析開始時に生存中で、治療が可能な状態

・ただし、希少がん（小児がん含む）、日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病など）、AYA世代のがん、治療抵抗性の難治がんなどは、症例が集めづらい状態などの状況があることから、また死亡数が多いものの日本人症例における十分なゲノム情報が集積されていないがん種についても、日本人がんゲノムデータベースを基盤として将来的な創薬開発の標的を探索する目的を考慮し、上記にこだわらず解析対象とする。

○難病分野について

・難病については、現状においても生存している患者が主たる対象となっているため、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待できやすい症例を対象とする。具体的には以下のとおり。

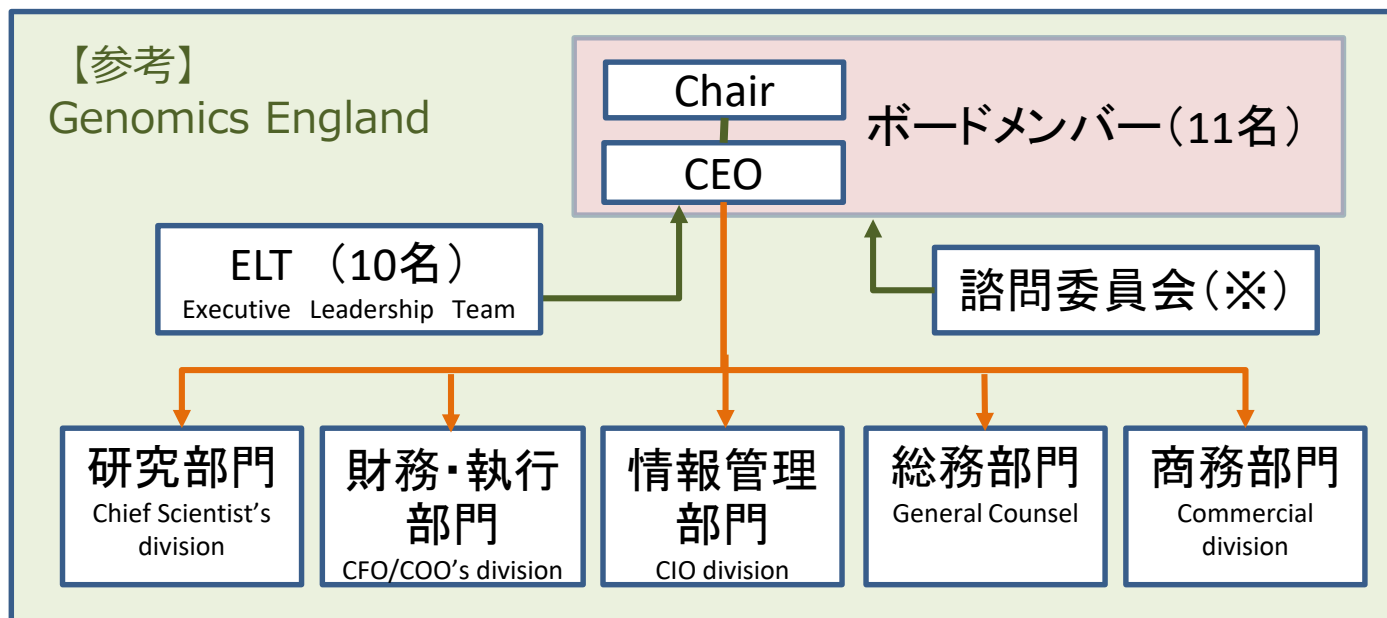
・単一遺伝子性疾患は、遺伝性疾患の診断がついたが、既存の遺伝学的解析等を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患

・多因子性疾患は、全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患

・診断困難な疾患は、既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難な症例

全ゲノム解析等の推進に向けた実施組織（案）

- 実行計画の実施を担う事業実施組織（以下、実施組織）を検討する。
- 実施組織は「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会(仮称)」における検討に基づき、臨床情報収集、検体の採取・処理・保存、シーケンス、臨床解析、データ保存、データ共有・利活用等の調整を担うことを想定。
- 実施組織の構成は、Genomics England等を参考としつつ、以下についてさらに詳細を検討する。
 - ・ 責任者を含むボードメンバーをおく。
 - ・ ①総務、財務に係る部門、②事業管理に係る部門（シーケンスセンター、検体センター、解析・データセンター等の管理（ELSI含む））、③学術研究支援に係る部門（アカデミア支援等）④商務、利活用推進に係る部門（産業界支援等）等を検討する。
 - ・ ボードメンバーに対して専門的な助言を行う各種諮問委員会を検討する。



厚生労働省における検討体制の見直し（案）

○全ゲノム解析等実行計画（以下、実行計画）の着実な推進に向け、厚生労働省厚生科学審議会の科学技術部会のもとに新たに「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（仮称）（以下、専門委員会）」を設置する。

○専門委員会は実行計画の着実な推進に向けた検討を行うとともに、実行計画に基づく取り組みが確実になされているか等について確認し、必要な意思決定を行う。また必要に応じて実行計画の見直し等につき検討を行う。これにより、責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制とする。

○患者還元、解析・データセンター、ELSI等について、厚生労働科学研究等を活用して専門的な検討を行い、専門委員会における検討に供する。

