

# ゲノム情報に基づいた新薬創出に向けて

日本製薬工業協会

副会長

上野 裕明

## これまでの医療

予防

疾患のリスク因子  
へのアプローチ

診断

表現型 (症状)  
を基準に診断

治療

表現型 (症状)  
に応じた治療

蛋白質をターゲッ  
トとした医薬品

ゲノム情報  
の活用

## 個々人のゲノム情報に基づく医療

### ゲノム情報に基づく予防

個々のゲノム情報に基づく予防

### 先制医療

発症前、超早期からの介入

### ゲノムによる早期診断

ゲノム配列による診断  
超早期、未発症での診断

### 個々人に最適化した治療 …①

ゲノム情報から最適化な治療を選択

### 新薬の創出 …②

原因遺伝子に対する新薬の創出  
ゲノムに直接作用する医薬品

# ① 個々人に最適化された治療

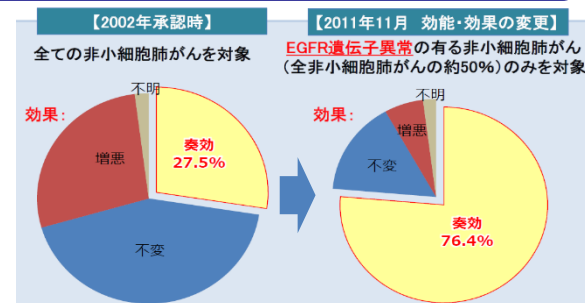
多くの疾患の発症・重症化、副作用発現にはゲノム変異が関与するため、ゲノム情報等を活用した創薬により、**個々人に最適化された治療が可能に**

## 例) がん医療におけるゲノム情報の利用

- ・**分子標的薬**の登場
- ・EGFR遺伝子変異の有無に基づいた投与により、**奏効率の大幅な向上が確認**

・ゲノム変異を検出することにより、治療薬選択を判断する「**コンパニオン診断薬**」の普及

数百の遺伝子を同時に検査する「**遺伝子パネル検査**」(プロファイリング検査)の導入



第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 厚生労働省 資料

【コンパニオン診断薬が認可された薬剤】  
(がん治療薬/日本 2021.1時点)

**27 薬剤**

内、ゲノム変異を用いるものが25薬剤

<https://www.pmda.go.jp/files/000238402.pdf> から集計



検体



次世代シーケンサー



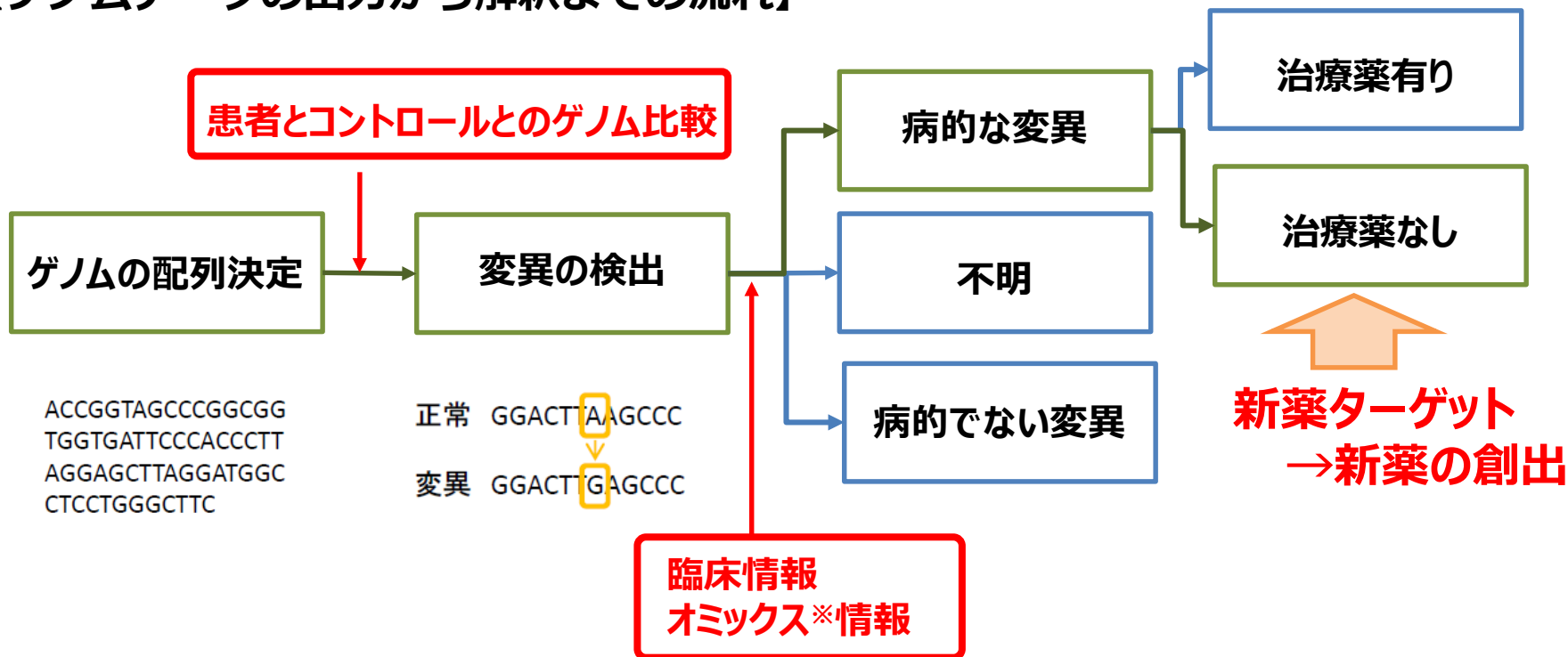
数百遺伝子の配列解析の結果

より網羅的なゲノム情報の解析により、**ゲノム医療の更なる推進が期待される**

## ② 新薬の創出：概念図

ゲノムデータの解釈により、疾患の発症・重症化にかかわる遺伝子変異を同定し、現在、治療薬のない患者さんに対して有効な医薬品を創出

【ゲノムデータの出力から解釈までの流れ】

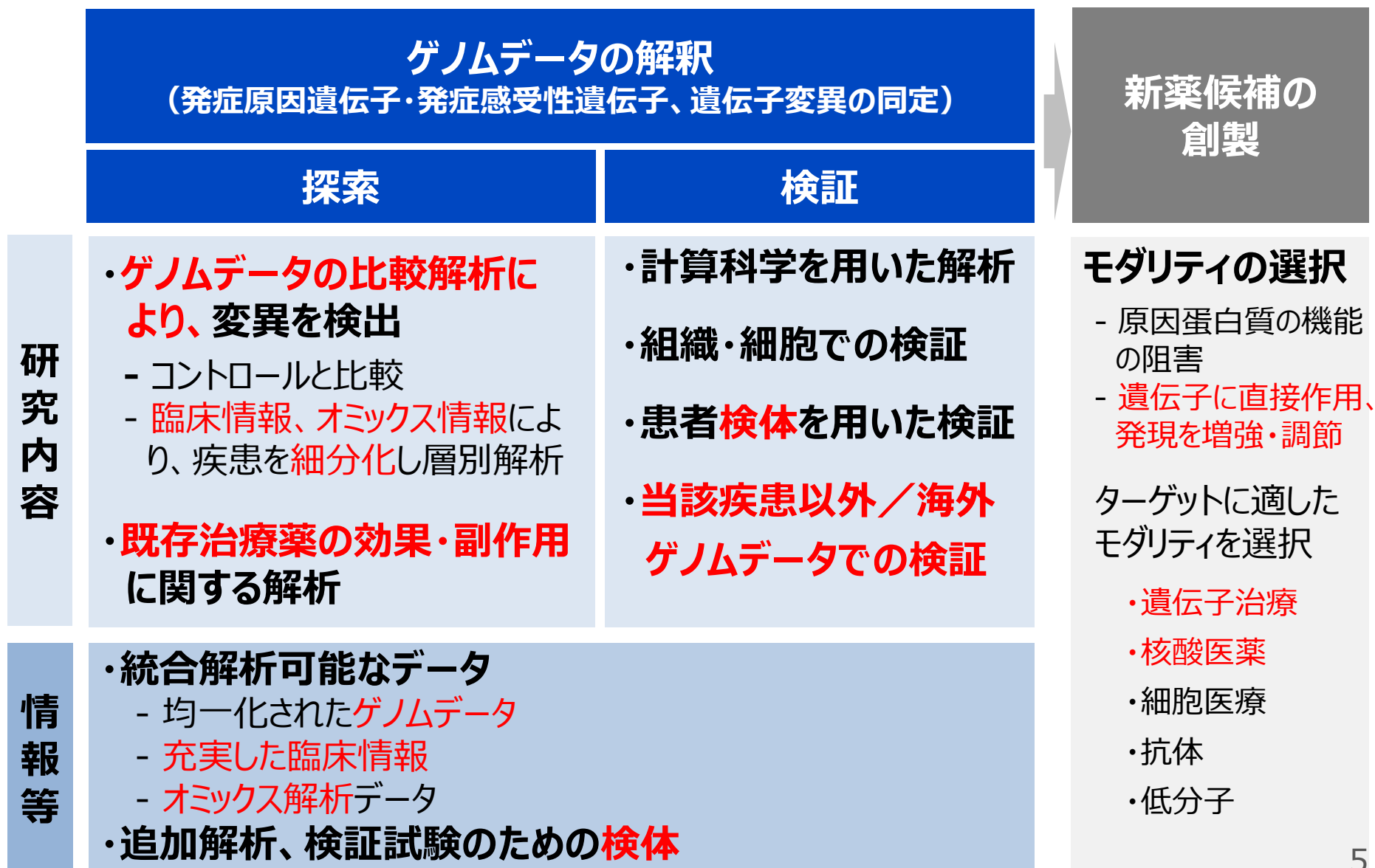


※オミックス情報：ゲノム、エピゲノムやトランスクリプトーム（mRNA）、プロテオーム（全タンパク質）等の様々な網羅的な分子情報をまとめた情報

## ② 新薬の創出：



# ゲノム情報の解釈～新薬候補創製（研究の例と必要な情報） 製薬協

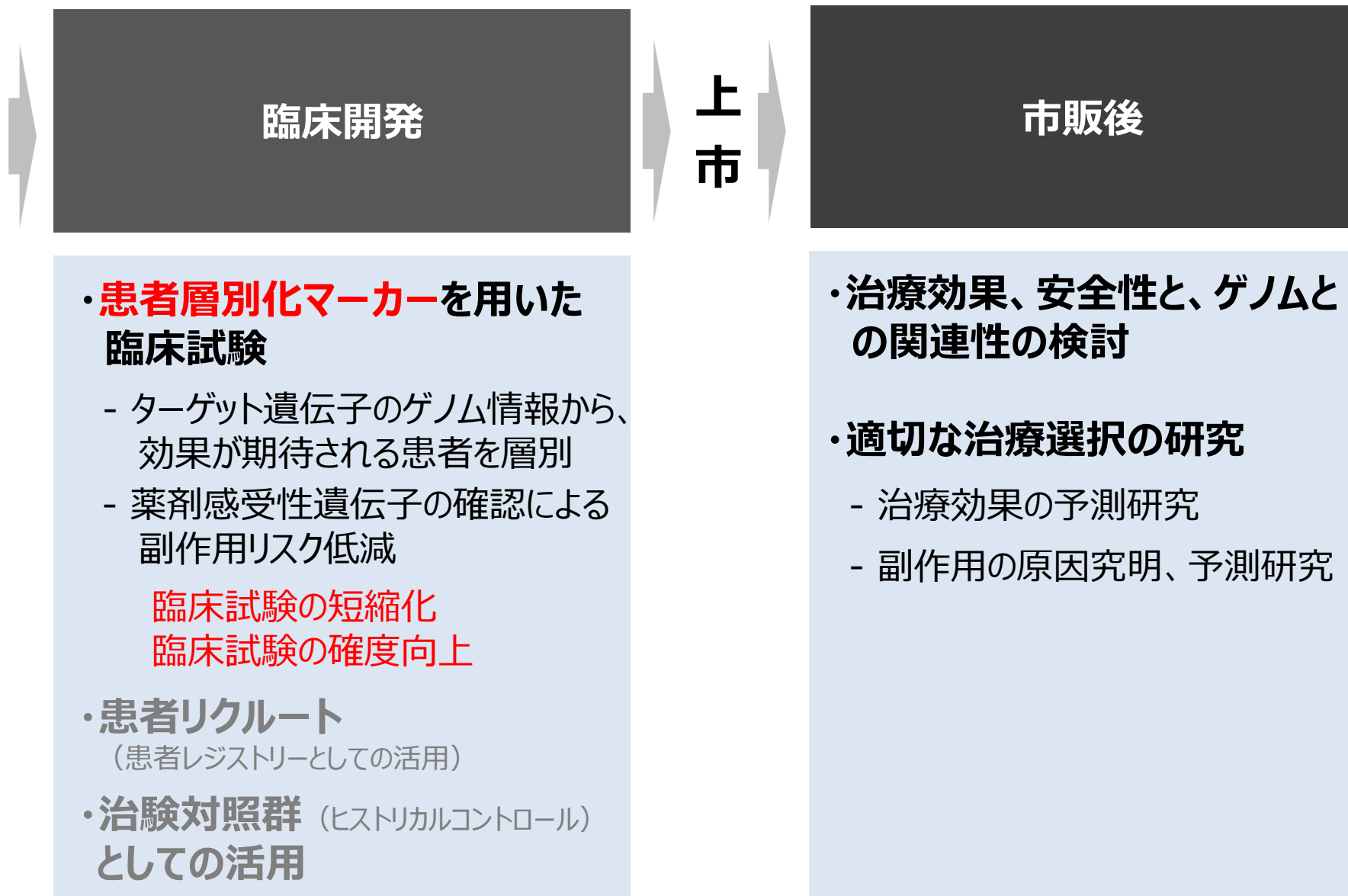


## ② 新薬・新治療法の創出：



製薬協

### 新薬候補の評価、治験、市販後（研究の例と必要な情報）



## Genomics England (GEL) 【英国】

- ・2013年に「10万人全ゲノムプロジェクト」を推進するために、設立された**国営企業**
- ・2018年に**10万全ゲノムシーケンス完了**、2023年までに100万全ゲノムの計画を発表

### <特徴>

- ・全ゲノムデータと臨床情報が紐づいている。
- ・**産業利用を目的とした「Discovery Forum」**を組織。  
利用料を支払うことで、**企業が単独で解析**できる。  
(アカデミア組織 (GeCIP) とは利用形態が異なる)
- ・**リモートアクセス** (企業研究者のPCから直接アクセス可能。元データのダウンロードはできない)
- ・**プレ解析の際には、全てのゲノム・臨床情報にアクセス可**
- ・知財権は企業単独で保有することが可能
- ・保管検体を用いた追加解析が可能

### <欠点>

- ・**臨床情報の量**はまだ不十分 (今後充実する見込み)
- ・診断時検体しか採取していない
- ・**オミックス情報**はない
- ・保存検体は、DNA, RNA, 血漿、血清のみで組織・細胞は保存していない

**質の高い臨床情報、オミックス情報を収集することにより、世界に勝てるゲノム基盤となるチャンスがある**

先行するGELの利活用の仕組みを参考にしつつ、内容の充実を図り、GELを超える基盤の構築へ

## ① 適切な検体の収集

吹き出し：GELの課題

- 産業利用や将来の追加解析に耐え得る包括的な同意が取得された検体
- 新鮮凍結検体のような、シーケンスやオミックス解析に適した検体

## ② 充実した臨床情報の収集

・GELの臨床情報は、まだ不十分

- 標準化・構造化された時系列の情報収集
- 診断名（がん・難病以外の併存疾患も）、投薬情報、臨床検査値、画像データ等
- データ入力の負担軽減

## ③ オミックスデータの格納

・GELではオミックス情報は収集していない

- トランスクリプトーム、エピゲノムデータの収集
- プロテオーム、メタボロームは将来追加解析できるように、検体をバンキング
  - ✓ 収集したオミックスデータが格納できる拡張性
  - ✓ 検体を保管・管理する体制と、アカデミア・企業へ分譲可能な体制

## ④ 利便性の高い仕組み

- 各種データ（FASTQを含む）を一つのインターフェースでアクセスできる環境
- リモートアクセスの実現（VPN+仮想デスクトップ、個人情報保護の観点からも重要）
- 利活用体制・窓口の一元化、迅速な手続き
- GELの企業フォーラムと同等以上の知財の取扱い



# 全ゲノム解析等実行計画の加速推進にむけて

- Genomics England等、既に他国の取組が先行していることから、**スピード感**を持って対応するには**強力な推進組織が必要**
- ゲノム情報は重要な個人情報であり、データベースは重要な公共財。国民の納得感・安心感を得るためにも、法律の下に設置された国の機関が管理することが適当
- ゲノム解析関連事業を**戦略的に推進する計画を立案**し、**事業運営の責任**を持つ、**国の推進体制**を整備頂きたい

## 推進体制が果たす主な機能

### 計画立案

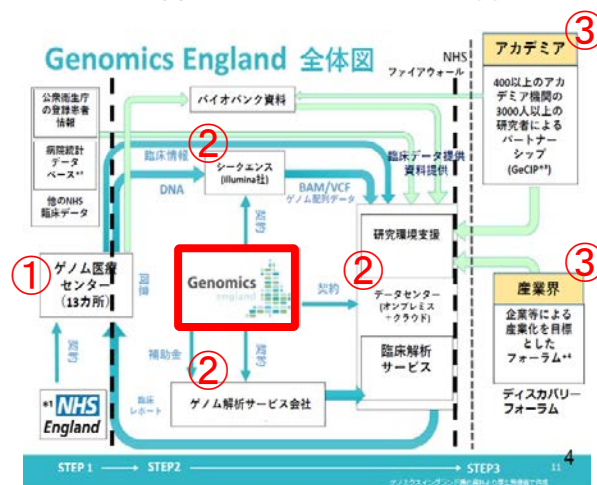
- ① 取得データの決定（ゲノムデータ、充実した時系列の臨床情報の収集、オミックスデータ等）
- ② 日常生活データの収集データベースの設計（ファイアウォール、利活者のアクセス方法等）
- ③ 検体取得・解析方法策定
- ④ 利活用ルールの構築（知的財産権の取り扱い等）
- ⑤ 事業間連携推進
- ⑥ 産学官連携・人材育成・ELSI\*等の対応

### 実行段階

- ① 計画推進の全体統括（ELSI (Ethical, Legal, and Social Issues) : 倫理的・法的・社会的課題  
ゲノム等の情報提供者に不利益を生じさせない社会環境の整備等）
- ② データベースの事業運営・利活用推進

参考情報：英国のGenomics Englandの特徴

Genomics Englandが**事業運営の中核**となり、生体試料を取得する医療機関（①）、データセンター及び解析企業（②）、データ利活用の組織（③）等の**全ステークホルダーを管理・調整**している



2020年6月5日 第19回健康・医療戦略参与会合 製薬協発表資料(一部改変)

# ゲノムデータで実現する健康医療の世界

QOLの向上、健康寿命の延伸

個人にあった治療の提供

患者  
国民



ゲノムデータ × 臨床情報



医療者

研究者  
製薬会社



政府

従来技術ではできなかった新薬の創出  
医薬品開発のスピードアップ、  
成功確率向上、コスト低下

医療コストの適正化

個々人のゲノム情報に基づく医療により、健康寿命の延伸を実現