

第6回ゲノム医療協議会 議事概要

■日時：令和3年6月8日（火）15時00分～17時00分

■場所：中央合同庁舎4号館4階共用第2特別会議室

■出席者：

議長：	和泉洋人	内閣総理大臣補佐官
構成員：	塩崎正晴	文部科学省大臣官房審議官（研究振興局及び高等教育政策連携担当）
	佐原康之	厚生労働省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官
	迫井正深	厚生労働省医政局長（Web参加）
	正林督章	厚生労働省健康局長（Web参加）
	古元重和	厚生労働省健康局がん・疾病対策課長〔現地代理〕
	田中哲也	経済産業省商務・サービスグループ生物化学産業課長〔代理〕 （Web参加）
	上野裕明	日本製薬工業協会 副会長（Web参加）
	春日雅人	国立研究開発法人日本医療研究開発機構（Web参加） ゲノム・データ基盤プロジェクトプログラムディレクター
	菅野純夫	国立大学法人千葉大学未来医療教育研究機構特任教授 日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会委員長（Web参加）
	高木利久	富山国際大学 学長（Web参加）
	門田守人	一般社団法人日本医学会連合会長（Web参加）
	山口 建	静岡県立静岡がんセンター総長（Web参加） 厚生労働省がん対策推進協議会会長
参考人	米村滋人	東京大学大学院法学政治学研究科 教授
	水野 充	国立研究開発法人日本医療研究開発機構 ゲノム・データ基盤事業部長
オブザーバー：	寺澤達也	内閣府本府参与
	近藤達也	内閣府健康・医療戦略参与（Web参加）
	中釜 斉	内閣府健康・医療戦略参与（Web参加）
	森下竜一	内閣府健康・医療戦略参与（Web参加）
	三島良直	国立研究開発法人日本医療研究開発機構理事長（Web参加）

■議事：

- 1) ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について
- 2) 倫理的、法的、社会的課題への対応に向けた課題の整理
- 3) 主に予測・予防の確立を見据えた領域における取組の進捗について
- 4) 全ゲノム解析等実行計画の進捗について
- 5) CANNDs 実施計画の進捗について
- 6) その他

■概 要：

○渡辺次長 定刻より1分ほど早いのですが、皆様お揃いでございますので、ただいまから第6回「ゲノム医療協議会」を開会いたします。

本日は御多忙の中、御参集頂きまして有難うございます。

今回は、新型コロナウイルス感染症の感染拡大防止のため、オンラインでの開催となっております。御発表を担当される構成員のみはこちらで実参加となっております。

本日、構成員は全員御出席です。

なお、本日、参考人として、日本医療研究開発機構より水野ゲノム・データ基盤事業部長にも御参加頂いています。また、オブザーバーとして、近藤参与、森下参与、寺澤内閣府本府参与にも御出席頂いています。

なお、本日は15時20分で議長の和泉補佐官が公務のため、また、16時30分で冒頭に御説明頂きます米村構成員が別件のため退室されます。

それでは、議事に入ります前に、本日の資料について、確認をお願い致します。

○荒木参事官 本日の資料でございます。

議事次第に記載しております資料1から5、並びに参考資料1と2でございます。

事前にメールのほうでウェブ参加の構成員の皆様方には送らせて頂いておりますので、御確認下さいますようお願い致します。

続きまして、オンライン会議の注意事項ということで、3点申し上げます。これも事前に御案内申し上げますが、念のためということでございます。

1点目は、回線負荷を軽減するため、会議資料につきましては、可能でありましたら紙に御印刷頂く、あるいは別のPCに映して御覧頂ければと思います。

そして、発言しないときにはカメラ、マイクはオフにして御参加下さい。御発言頂く際にはカメラ、マイクをオンにいたしまして、初めにお名前を言って頂きますと大変有難く存じます。御協力、宜しくお願い致します。

○渡辺次長 有難うございました。

さて、会議の開始に当たりまして、本協議会の議事の公開について申し上げます。

これまでも会議後のブリーフィングと議事概要の公表によって議事の公開を行ってきたところでございますが、議論の一層の透明性を高める観点から、今回から記者の傍聴を認め、公開とすることとしたいと考えております。御了承頂けますでしょうか。

(反対意見なし)

有難うございます。

なお、本日配付の資料と議事は、逐語を基本とした概要といたしまして、後日公開をさせて頂きますので、宜しくお願い致します。

それでは、議長の御挨拶に先立って、議事を公開とさせて頂きますので、事務局は記者、傍聴者の方の入室を許可して下さい。

(報道関係者、傍聴者入室)

○渡辺次長 それでは、議事を開始致します。

まず最初に、議長であります和泉健康・医療戦略室長・補佐官より御挨拶をお願い致します。

○和泉補佐官 本日は、御多忙の中、御参集頂き、有難うございました。

前回、3月に第5回の協議会を開催しましたが、その協議会では各省及びAMEDから各々の事業の進捗状況、上野構成員からは全ゲノム情報を活用した新薬の創出について、そして今日も御参加頂いている米村構成員からは倫理的、法的、社会的課題について御報告を頂きました。事務局からは、ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について、達成時期等を含めて課題整理を行い、前回、構成員の皆様から多くの指摘を頂きました。

本日は、前回の取りまとめのフォローアップとして、各省及びAMEDから各々の取組の進捗状況について御報告頂くのと同時に、米村構成員からは前回の報告に関連して、より具体的なところに踏み込んだ形での御報告を頂けると聞いております。

特に全ゲノム解析等実行計画は今年度大きな予算がついているわけですが、これについて研究開発段階から保健医療としての社会実装に向けて、患者還元はもちろんのこと、安定的な事業実施のための制度設計は不可欠であります。この点につきましては、色々な方の意見を聞いて別途指摘事項をまとめておりますので、厚労省あるいはAMEDは、その指摘事項を踏まえて今後の進め方についてきっちりと対応頂きたいと思っております。

構成員の皆様には、ゲノム・データの利活用を促進していく上での課題を、その恩恵を享受することになる国民目線から取り上げて頂き、今後どのように取組を進めていくべきなのかという観点から、前回同様、様々な御指摘を頂戴できればと思っております。

また、各省は今日の議論も踏まえて、しっかりと実効性のある取組を引き続き実行して頂けるようお願いいたします。

以上でございます。宜しく申し上げます。

○渡辺次長 有難うございました。

それでは、前回3月に取りまとめましたゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について、まず簡単に事務局から御説明し、次いで本日の議題に入らせて頂きたいと思っております。

事務局、お願い致します。

○荒木参事官 事務局でございます。

資料1ということで、前回お配りいたしましたゲノム医療協議会の昨年度の取りまとめ、当日御意見を頂きまして、それを最終的に反映したものでございます。こちらの中で、参考資料が後ろについておまして、横置きの間ゆるポンチ絵になっております。その2ページ目の「課題の整理」というところを開けて頂くと有難いと思っております。こちらのほうで「ただちに実施すべき課題」「短期的視点で検討、議論していくべき課題」「中期的視点で検討、議論していくべき課題」ということで、大きく3つのフェーズに分けた形で、今後この協議会において議論していく課題を抽出しております。

本日も米村構成員から頂きますけれども、特に同意の法的根拠の整理や産業界での利活用の可能な同意の要件の検討というようなところにつきましては短期的視点で議論してい

くべき課題となっておりますので、その具体について、後ほど米村構成員からも御提言頂けるかと思っております。

資料1の一番最後でございますけれども、「ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について」の工程表でございます。上段が全ゲノム解析でございます。その一番上にがん、難病でございます。がん或いは難病につきましては、全ゲノム解析等実行計画の進捗ということで、先ほど補佐官からの御挨拶でも指摘がございましたように、こちらにつきましては、厚生労働省からその進捗状況について本日御報告頂くということ。

そして、中段にコントロール群、官民共同の全ゲノム解析がございます。特に官民共同の全ゲノム解析の部分につきましては、本日、そのフォローアップも含めて文部科学省の方から御報告頂くという形になっております。

一番下、環境整備、緑の部分についてはCANNDsのデータベース等の構築という動きがございます。こちらにつきましては、本日来て頂いておりますAMEDからの進捗状況の報告ということで進めさせて頂きたいと思っております。

以上でございます。

○渡辺次長 有難うございます。

昨年度の取りまとめと、本日それぞれフォローアップの御報告を頂く議題との関係について、事務局から説明をいたしました。

現時点で、今の事務局からの御説明に関しまして御質問等はございますでしょうか。それでは、早速次の議題に入りたいと思います。次の議題は米村構成員から「倫理的、法的、社会的課題への対応に向けた課題の整理」ということで御説明をお願い致します。

米村構成員、お願い致します。

○米村構成員 東京大学の米村でございます。

冒頭、和泉補佐官からも御案内を頂戴いたしましたとおり、前回、私の方から、倫理的、法的、社会的課題の整理をさせて頂きました。その中では、今後どのようなゲノム社会が構築されていくのか、あるいは構築されていくべきなのかということについてまずは一定の見通しを立て、その上で、検討すべき倫理的、法的、社会的課題とは一体どういうものなのかを考えるべきではないかということをお話し致しました。それに引き続く検討課題ということで、本日一定の整理をお示しさせて頂こうと考えており、皆様方からの忌憚のない御意見を頂戴できればと考えている次第でございます。

資料2が私の発表資料でございますので、そちらを御覧頂きながらお聞き頂けますでしょうか。「未来を実現するために、実施すべき・検討すべき、議論すべき課題の整理」というタイトルでございます。

まず、検討の方向性、こちらは前回の要約でございます。前回御参加でいらっしゃる方もおられるかと思っておりますので、簡単に前回の内容をまとめさせて頂いております。法的・倫理的課題として、既に一定の問題が指摘されているところがございます。しかし、5～7年後においては誰もがゲノム医療を受けるという状況が実現できることが予想され

ますので、その情報等が適正に保管・利活用されることでゲノム医療の研究開発を推進する社会を実現する必要があるのではないかとこのことを前回お話し致しました。

我が国が国際競争力を持ってゲノム医療の研究開発を行うためには、適正な本人保護の下で、数百万人規模以上のゲノム情報等を利活用できる、ゲノム医療・研究プラットフォームの形成が不可欠だということがございます。

誰もがゲノム医療により裨益する社会、これをゲノム社会と呼ぶことといたしますと、そういったゲノム社会の将来像を描き、そこから逆算して倫理的、法的、社会的課題を抽出することが重要であると考えた次第でございます。

そうすると一体どういう課題が抽出されてくるのかというのが、まさに今日この後お話しさせて頂く内容となるわけであります。直前で荒木参事官から御説明頂きました資料1の「ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について」の「参考資料」の2ページ目に「課題の整理」というものがあり、ここでは、「ただちに実施すべき課題」「短期的視点で検討、議論していくべき課題」「中期的視点で検討、議論していくべき課題」という3項目に分けて課題の整理がされておりますので、私の方もその3つの段階に区分けをして御説明していきたいと考えております。

まず、「ただちに実施すべき課題」についてです。本年度中に一定の方向性を出すことを想定しているものですが、産業界での利活用の事例の想定と、その想定事例に基づく産業界での利活用を可能にする同意のあり方の確認が必要ではないかとこのことでございます。

産業界でゲノム情報を利活用する場合に、円滑な利用がなかなか難しい状況があることを研究者側からも企業側からも私は伺っております。その辺りを現行法の枠組みの中でどのように円滑に進めていけるのかをきちんと整理して、手順をお示しすることは大変重要なことだろうと考えております。既に産業界での利活用を可能としている先行事例を参考にするとということも十分考える余地があると存じます。

それから、海外でのゲノム情報等の利活用についての整理も必要になるだろうと思われまます。様々な法的な課題がありますけれども、海外で実際にどのように活用しているのかということ踏まえて、現行法の枠組みの中で可能な利活用の在り方を探っていくことも必要だろうと思えます。

本年度中ということになると、必ずしも中長期的な課題として挙げるべきものは入ってこないかと考えていたのですが、たまたまこの6月30日から「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」という新しい統合指針が施行される予定になっております。ただ、この指針は施行直後であるにもかかわらず、近い将来に改正が予定されています。

なぜ改正が必要かといいますと、つい先頃、5月12日に個人情報保護法の改正法が可決・成立いたしましたして、個人情報保護法が大幅に変わるということがございます。それに伴って、学術研究目的で個人情報を用いる際の法的な位置づけがかなり大きく変更されることとなりますので、それに合わせて指針のほうも改正を余儀なくされる状況がございます。

そういった状況がある中で、できればゲノムデータベース・バイオバンクにおけるインフォームド・コンセントの特別ルールを指針に盛り込むということも今年度中にできれば検討して頂きたいということをつけ加えております。これは現状どのようにゲノムデータベース・バイオバンクにおいて同意要件の運用を行っているかということ踏まえながら、それにふさわしい指針上のルールを新たに書き込んでいくといったことを今年度中に進められるのであれば、ぜひ進めて頂きたいと考えております。

「短期的視点で検討、議論していくべき課題」に進ませて頂きます。短期的視点と申しましても、現状、運用において大きな社会的混乱が見られる場面、あるいは法的な位置づけが不明確で実際の運用に難をきたしている場面の課題解決ですので、短期的とは言いながら、急がれる課題解決であると考えております。

ここに関しては幾つかの論点がございますけれども、データベースまたはバイオバンクのこれまでの取組や海外調査を踏まえつつ、基本的なルールの検討を先ず行い、その上で、実証研究を行うといった手順が考えられます。

基本的ルールに関する第一の課題は同意の問題です。「点」の同意と書かせて頂いておりますけれども、従来は個別研究に対する同意のように個別具体的な利用目的のみを対象にした同意が大半だったわけです。しかし、それでは、継続的な蓄積・利用が想定される場面で、同意によって全てを正当化していくのが難しくなって参ります。しかも、この仕組みは被験者保護のためにも必ずしもよい仕組みではありません。最初に一度提供に同意してしまうと、その後、最初の同意の範囲内であったら何をされても文句が言えないということにもなるわけで、被験者保護のためには、「点」の同意を求めるだけではなく、適切な利用・共有範囲が継続的に担保されるような客観的ルールが必要だということが言えるわけです。また、同意の前提としても、ルールの策定・説明が必要であるということが言えるのではないかとこのところではあります。

次のページです。ゲノム情報の利活用のルールの制定に当たっては、健康データベース・バイオバンクに関する世界医師会台北宣言等が参考になるものと思われれます。台北宣言にはかなり詳細なルールが定められており、世界的に重視されていますので、これを参照にする必要があります。

さらに具体的には、次の①から④のような検討が必要と考えられます。管理主体（コントローラー）の明確化、利用目的の明確化、利用主体の明確化、利用状況のトレーサビリティの4項目です。この4項目については、この後すぐに詳しく御説明を申し上げます。

こういった具体的な課題を解決した上で、ゲノム情報と連結する公的情報——これは、がん登録や人口動態統計等の既存の行政情報を含みます——や医療情報とのリンケージの在り方を検討すること、あるいは利活用のルールを制定する、すなわち、包括的にゲノム情報の保護と利活用を両立できるようなルールを策定していくことが求められます。

具体的にどのようなことを検討していくべきなのかというのが5ページ以降で書かせて頂いているところでございます。

①管理主体（コントローラー）の明確化ですけれども、現状、研究でのゲノム情報等の取得や利活用は、個別の点の同意に基づいて行われているというのは先ほど申し上げたとおりです。バイオバンク、データベースに提供される情報についても同じような考え方で実施されているというのが根本的な問題であり、「点」の同意しか取得しない仕組みの下では、最初の提供段階でかなり包括的な同意を取得する形にならざるを得ません。そうなってくると、果たして被験者の保護が図られているかもはっきりしなくなってくるという部分があります。他方、患者にとっては管理主体が分かりにくく、同意撤回やオプトアウトが形骸化するおそれも出てきます。そのため、管理主体（コントローラー）を明確化して、実体のある管理主体を設定することが必要と考えられます。

もう少し具体的な言い方をしますと、例えば大規模なデータベースを作成する場合に、それを特定の機関が管理する形にするのか、それともクラウド上に統合することで分散的な管理システムを取るのかということも一つ重大な決断であるわけです。一体誰がどういう形で大規模データを管理していくのかということのある程度の国家的な戦略的視点で考えていく必要があるということです。

次に、②利用目的の明確化です。利用目的としては、健康・医療、公衆衛生、医学研究、医学教育、産業開発に資する適正な目的に限定することが必要であろうと考えております。こういったゲノム情報の利活用の幅は非常に広いわけですので、将来的には様々な形でゲノム情報を活用したいという意見が出てくると予想されますが、どのような利用でも認めて良いということにはなりません。一定の公的な目的に資する適正なものに限って利活用を認めていくということになれば、国民の理解は得られないであろうと考えられます。

そういったデータ利用に関する審査のプロセスが必要であるというのが私の考え方で、データ利用を専門的に審査する委員会や倫理についての審査を担う中央倫理審査委員会等による一定以上のレベルの審査が望ましいと考えております。その際には、犯罪目的の利用や血縁関係の決定、保険会社等による利用も原則として禁止すべきではないかと考えるところですが、具体的な禁止範囲はさらに検討が必要と存じます。

次に、③利用主体の明確化です。誰が利用できるのかということですが、この点についても、利用申請ごとに適正利用を担保する利用審査が必要で、提供先はゲノム情報等を取り扱う特別の責務・倫理を課された専門家、専門機関、事業者に限定することが望ましいと考えるところです。

さらに、利用状況のトレーサビリティも大事です。「点」の同意しかない現状では、本人が一度同意を与えてしまうと、その後、誰がどのように情報を使っているのかを一切トレースできない状況が発生する可能性があります。それでは本人の権利を保護していることにならない恐れが出て参りますので、本人がゲノム情報等にアクセスでき、その利用状況をトレース可能とすることが必要と思われれます。知らないことでの不利益を回避し、知りたくない権利など倫理的な配慮についても一定の検討を行う必要があります。

そのような仕組みを導入した場合には、本人に連絡が取れなくなった際のゲノム情報等

の取扱いについての検討も必要になると思われます。

このような形で様々な仕組みを組み合わせ、最初の「点」の同意に過度に依存しない仕組みを採用すれば、逆に言うと、最初の同意を厳格に要求しなくてもゲノム情報を利用できるようなスキームが作れることにもなりますので、様々な状況に応じた適正利用のルールを整備することによって、むしろ利活用の余地を広げることできるわけです。利活用にもプラスになる、本人保護にもプラスになるという形で、両方にとってプラスになるような仕組みを作っていくことが求められるのではないかと思います。

8 ページ目ですが、このような利活用のルールに基づいて、ゲノム情報等を利活用するプラットフォームの概念実装を行い、実証実験を開始することが最終的には必要かと考えております。様々な可能性がある中で、適正な運用、適正なガバナンスが実現できるような仕組みをきちんと見出すことが必要ですので、そのためにはいきなり実装に進むのではなく、一定の実証実験を行うことが有効であろうと考えるところです。さらに、ゲノム情報等の利活用のプラットフォームの利用に当たって、産業界の負担、知的財産の在り方も整理する必要があります。国民のゲノム情報等についてのリテラシー向上のための啓発も重要です。「だれも置き去りにしない」、つまり、国民が付いて行けないという状況をなるべく作らない方向性を出していくことが重要であると考えます。

9 ページ目です。短期的視点は以上なのですが、さらにその後、「中期的視点で検討、議論していくべき課題」について、このスライドでまとめております。実証実験が終了し、それによって得られた実現可能かつ持続可能な客観的ルールをきちんと整備した上で、それを踏まえた実装を検討する、実際の制度化を図っていくというのがこの段階だということになります。

最終的には、ゲノム情報等が医療等において幅広く利用されるゲノム社会の到来に合わせた新たな法律の制定が望ましいと考えておりました、「ゲノム医療推進法」と書きましたが、ここでいう法律は、既の実証実験が終わった後の話ですので、これであれば国民の理解も得られ、持続可能なゲノム情報利活用のスキームが作れるという形で、具体的な制度設計がある程度確信をもって策定できる状況になった段階で、そのような具体的な仕組みを書き込んだ新たな法律をつくることが目指されるということです。

参考資料は前回のスライドをそのまま掲載しておりますので、前回の議論の中身を御確認いただく際には御活用頂ければと存じます。

私からの報告は以上でございます。

御清聴頂きまして、有難うございました。

○渡辺次長 米村構成員、有難うございます。

米村構成員が御参加可能な時間が限られてございますので、まず、米村構成員のプレゼンテーションに対して御質問、御意見などがございましたら先に御議論させて頂きたいと思いますが、御質問等はございますでしょうか。

今のところは手が挙がっていないようですが、今日、水野ゲノム・データ基盤事業部長

にも御参画頂いていますけれども、AMEDにおいて短期的視点で実施していくべきこと、大変重要な視点を幾つか御指摘頂きました。例えば適正利用を担保する利用審査は今、AMEDが構築しようとしているプラットフォームでもぜひとも必要なことかと思えます。1点、私から御質問を申し上げたいと思いましたが、目的の範囲と申しましたときに、今、利用目的の中で医学研究、医学教育、産業開発とか、ここからどれぐらいブレイクダウンすることができるのか、あるいは研究と一言で言ってしまうと物凄く広い目的になってしまいます。結局、トレースできて、これはいい、これは参加しませんというようなオプトアウトが常にできるような状況が構築されていくことが望ましいのですが、この適正な目的の範囲は個人によっても受け取り方が違うと思われるところ、現時点で想定されておられるのはどのぐらいの範囲ということなのでしょう。

○米村構成員 現状でもゲノム・データを活用した民間のサービスが幾つかありまして、その中には、例えば個人の体質遺伝子のようなものを特定して、あなたは将来こういう病気に罹るかもしれませんとか、或いはアレルギーになるかもしれませんといったことを予知するかのようなサービスも出現しているわけです。

そういったものも、きちんと科学的な裏づけがあれば問題はないのかもしれませんが、現状では、本当にそのようなことが言えるのか、科学的根拠がはっきりしないような情報まで一般消費者に開示されるような場合もあるようです。そういった、一つ一つの事業やプロジェクトの内容や目的が適正なものか、検査のクオリティーは十分なものか、といったところをしっかりと審査して、最終的にこれであればきちんと科学的に適正な情報を提供できるだろうといえる場合に限ることが重要であると考えております。なお、ここでは「産業開発」を含んでおりますけれども、必ずしも民間の商業利用だから全部駄目だというような考え方ではないということは申し上げておきたいと思えます。

○渡辺次長 有難うございます。

山口構成員が御発言を求めておられるようですので、御発言をお願い致します。

○山口構成員 宜しくお願いします。

今、想定されている全ゲノム解析研究とのスケジュールの整合性について、米村構成員というよりはむしろ厚労省あるいはAMEDの方に質問させていただきます。厚生科学審議会科学技術部会で伺っているところによれば、米村先生のお話にあった倫理指針は、これまであったゲノム・遺伝子解析研究倫理指針を一つの指針にまとめてしまったために、ゲノム解析には不十分ではないかという議論があり、それに対する厚労省の回答としては、7月頃までにゲノムに特化したガイダンスを作成するという説明をされていたと思えます。

一方で、国家プロジェクトとしての全ゲノム解析は7月までには研究責任者が決まって、多分8～9月からスタートという運びになると思われれます。米村構成員がお書きになっている2ページの「ただちに実施すべき課題」も研究開発には間に合わないと思われれます。国家プロジェクトとしての全ゲノム解析に、米村構成員の提案をできるだけ取り入れるため、指針、ガイダンスの中に取り込むにはかなり作業が前倒しせねばならないという気が

いたしますけれども、この点、厚労省、AMEDのお考えを承っておきたいと思えます。

それからもう一点、それ以外の短期的視点での検討の達成時期が書かれているものを見ますと、全ゲノム解析プロジェクトは全て終了していることとなります。ただ、非常に大事な御意見あるいはポイントですので、それを将来に生かすために、この全ゲノム解析を実施する過程で、これらの視点をその研究の中で評価しながら次の世代に繋げるという考えが必要なのではないかと思えますが、その点、お考えをお聞かせ願いたいと思えます。

以上2点、宜しくお願います。

○渡辺次長 有難うございました。

それでは、全ゲノム計画との関係ということで、現時点で御回答可能なところでお願致します。それから、AMEDにおかれては、中長期的課題の実証フィールドとしても当然あり得ることだと思えますので、ダイナミックコンセンも含めて、将来そういう拡張性があるようなプラットフォームになり得るのかどうかということも併せて御解答頂ければと思えます。

では、厚労省の佐原構成員、お願致します。

○佐原厚労省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官 厚労省の佐原です。山口先生、御質問有難うございます。

今、指針の方につきましては、まさに先生に御指摘頂いたとおりガイダンスの作成を行っているところでありますが、当初はゲノム解析を含めてということを考えておりましたが、現時点ではゲノム解析に着目した形での検討は出来ていない状況です。一方で、この全ゲノム解析等実行計画の今年度の予定は、また後の資料4-1で御説明させて頂きましても、今、公募中でありまして、これを可及的速やかにスタートしていきたいと思えますし、その際のインフォームド・コンセンの在り方といったようなところは、これもまた後で説明させて頂きましても、厚生科学審議会の下に作り直した専門委員会のほうで議論をしていくことになると思えます。

○渡辺次長 では、AMED、お願致します。

○水野日本医療研究開発機構ゲノム・データ基盤事業部長 AMEDでございます。

ダイナミックコンセン等将来的なものにつきましては、今のところ具体的にこうやりますとまでは申し上げられませんが、検討すべき課題としては挙げているところでございますので、引き続き検討して参りたいと考えております。

以上でございます。

○渡辺次長 有難うございます。

後で米村構成員から御意見を頂きたいと思えますが、AMEDにおけるプラットフォームの検討においては、過去に遡って全てインフォームド・コンセンを取り直すということは合理的でないということがデータ基盤協議会などでも指摘されているところですが、前向

きに追っていけるところについては、どのようにシステムの構成に柔軟性を持たせれば新しいガイドラインあるいは状況の変化に対応できるのかということもシステム設計の際の非常に重要な検討事項になるかと思えます。簡単なことではありませんが、よく御検討下さい。

米村構成員、そういうときに例えば過去に遡ったデータですと、それをもう一回新しいものに入れ直す、要するに個人にもう一回到達するという事はなかなか難しいということもありますが、今、御指摘のようなことを反映するに当たっては、前向きに追っていけるものというような限定の仕方です許容されるものとお考えでしょうか。その辺りの御意見を頂ければ。

○米村構成員 すみません、御質問の趣旨が必ずしも十分理解できていないかもしれませんが、本人にたどり得るような解析の仕方をしていなければ、データ解析は許容されるのではないかという御趣旨でしょうか。

○渡辺次長 要するに、どこまでを新たなガイドラインの適用の対象にすべきか、そもそも蓄積されているデータが過去のものになりますと、同意の取り方が今と同様でないということはある得ますので、そういったものはデータとして使うべきでないと言うのか、研究に使用が限定されているという当時のインフォームド・コンセントに基づけば、研究には使用が可と考えるのか、その辺りの塩梅、適用をどのように考えるかということでございます。

○米村構成員 分かりました。

なかなか難しい問題も含まれますが、私自身としては、既に構築されているデータベース・バイオバンクに含まれている情報あるいはサンプルを、将来にわたって他の目的にも活用できるような仕組みをつくる必要があるのではないかと考えております。再同意を得るというようなことをせずに、既存のデータをうまく使えるような仕組みができないかということを考えておまして、本日の提案も、そのようなことができる仕組みをつくりたいということを含めての提案だったと御理解頂ければと思えます。

○渡辺次長 有難うございます。ぜひまたお知恵を随時お借りしたいと思えます。

上野構成員が御発言を求めておられますので、御発言をどうぞ。

○上野構成員 有難うございます。

短期的視点で検討を議論していく課題の中で、②に書かれていた利用目的の明確化というのは、産業利用する上で非常に重要であると思えます。これはコメントなのですがけれども、その際にこういった粒度で利用目的を明確化するかということが重要なと思おまして、あまり広くすると漠となってしまいますし、細か過ぎるとフレキシビリティがないというところで、ある程度の一定の範囲で利用目的を明確化することが重要だということが一点。

もう一点、利用の時間軸が長くなることを考えると、将来にわたって場合によっては当初挙げていなかった利用目的で使う場合も出てくると思えますので、そういったときにも

対応できるような施策も予め考えて頂けると良いのかと思います。

以上でございます。

○渡辺次長 有難うございます。

今の時点で御指摘の点も含めながら検討して参るということで宜しいでしょうか。

○上野構成員 それで結構でございます。

○渡辺次長 そろそろ米村構成員のお時間が迫ってまいりましたので、今、御質問等が特にごさいませんでしたら、この議題はこれまでとさせて頂きたいと思います。米村構成員、有難うございました。今後とも、引き続きよろしくお願い致します。

それでは、次の議題に移らせて頂きます。「主に予測・予防の確立を見据えた領域における取組の進捗について」に移ります。東北メディカル・メガバンク計画と先端ゲノム研究開発について、現在の進捗状況及び今後の取組予定等について、文科省より御説明をお願い致します。

○塩崎文科省大臣官房審議官 文科省大臣官房審議官の塩崎でございます。

それでは、資料3を用いまして御説明をさせて頂きたいと思います。今、渡辺次長から御説明がありました2つについて御説明をしたいと思います。

1 ページ目を御覧頂きたいと思います。まず、東北メディカル・メガバンク計画における官民共同10万規模の全ゲノム解析についてでございます。これにつきましては、官民それぞれが5万人ずつ分担をして行うことにしているものでございます。

紙面中央部の線表を御覧頂きたいと思いますが、令和2年度までに官民それぞれ1万人規模ずつ、合わせて2万人規模のゲノムにつきましてシーケンス解析が実施されているところでございます。残る官側の負担分4万人につきましては、令和2年度の第3次補正におきまして40億円を措置させて頂くことができまして、令和3年度末までに4万人規模のシーケンス解析が完了する見込みとなっております。また、残る民間負担分の4万人規模の分につきましては、令和4年度からシーケンス解析を開始することになっているところでございます。シーケンス解析が終了したのからスパコンによるデータ処理を行いまして、準備が整ったものから順次データの提供開始をすることになってございます。

ゲノム解析に関しましては、下の枠囲いの部分を御覧頂きたいと思いますが、今年3月31日に官民のコンソーシアムが発足いたしまして、今後、全ゲノム解析の結果と健康情報・医療情報との統合解析を通じて、革新的な医薬品の開発を目指すこととしているところでございます。文部科学省としましては関係府省と連携をいたしまして、本取組を通じましてゲノム・データ基盤の構築を加速していきたいと考えているところでございます。

2 ページ目を御覧頂きたいと思います。多因子疾患を対象とした課題公募型のゲノム研究を行っております先端ゲノム研究開発【GRIFIN】の今後の方向性について御説明をさせて頂きたいと思います。紙面左側の枠囲いの中に記載していますとおり、本協議会に

おけます御意見、厚労省様、製薬協様からの御提案を踏まえまして出口指向を明確化し、自己免疫疾患、精神疾患を注力すべき疾患として扱っていきたいと考えてございます。

また、紙面右側に記載してございますけれども、大規模ゲノム・データを統計処理することによりまして、精度よく多因子疾患の発生リスクを予測するポリジェニック・リスク・スコア（PRS）構築の動きが世界的に活発化しておりまして、予防・早期診断・治験最適化などへの応用が計画されているところでございます。

こうしたところを踏まえまして、紙面の下でございますけれども、令和4年度以降の方向性としましては、先ほど申し上げました自己免疫疾患、精神疾患を対象とするとともに、予測・予防の実現に直結する多因子疾患のPRS構築を対象として、公募を実施していきたいと考えているところでございます。本協議会での御意見を頂ければ大変有難いと思っております。

説明は以上となります。

○渡辺次長 有難うございました。

ただいまの進捗の説明に関しまして、御質問、御指摘等はございませんでしょうか。

春日構成員、続きまして山口構成員の順で御発言をお願い致します。

○春日構成員 有難うございます。

1つお伺いしたいのですが、GRIFINの今後の方向性というところで、令和2年度から自己免疫疾患と精神疾患ということで取り扱う疾患がかなり限定されて、令和4年度も自己免疫疾患、精神疾患ということですが、いつ頃までこの2つの疾患に限定するのか。どういうデータを期待されているのか、今後の見通しについて教えて頂ければと思います。

○渡辺次長

それでは、春日構成員の質問について。

○塩崎文科省大臣官房審議官 有難うございます。

GRIFINの令和2年度以降の取組につきましては、真ん中辺の枠囲みの下のところに書いてございますとおり、実際に採択されたのが令和3年度ということで、まだ始まったばかりでございます。ただ、出口指向ということで、これから5年間に亘って行われるということでございます。厚労省様、製薬協様に御提案頂いておるといいうところもありまして、文科省としましてはそちらとも御相談させて頂きながら、この進捗を見ながら検討を進めていきたいと思っております。

○春日構成員 多因子疾患には多くの疾患があるわけがございます。そして、そこにありますように令和2年度から既に自己免疫疾患に関しては3課題、精神疾患に関しては1課題、1つは両方やっておりますので、既に採択されて、その研究が走っているわけですが、大きな研究資金でできるゲノムの研究はGRIFINの研究費が主でございますので、多因子疾患には多くの種類があるということを鑑みて頂いて、ある程度のところでこういう疾患を限定するということなく、他の研究者の方もアプライできるようにして頂けたら有難いと思っております。

宜しく申し上げます。

○渡辺次長 どうぞ、御回答はありますか。

○塩崎文科省大臣官房審議官 御指摘有難うございます。

御指摘も踏まえて、今後対応させて頂きたいと思えます。

○渡辺次長 今、採択されている課題ですとゲノミクスと書いてございますが、製薬企業等からはオミックス情報、メチル化などの遺伝子の発現情報も併せて要望が高いと承知していますが、題名からだちょっと想像できないのでお聞きしているだけなのですけれども、そういったオミックス情報というのは、それぞれの課題においてはどのぐらい充実が図られると御承知されているか、現時点でお答え頂ければと思えます。

○塩崎文科省大臣官房審議官 今、手元がないので、今後、今の御指摘を踏まえて確認をさせて頂きたいと思えます。

○渡辺次長 有難うございます。

十分な量のサンプルが得られれば、オミックス情報に関しても、ゲノム情報と一体でなくとも一定の産業的な利用、要するにお薬あるいは治療法の解析には役立つと思えますが、その辺りをどのように研究として設計されているのかというのは、またいずれこのGRIFINの主要成果ということで見定めて頂くところかと思えますので、十分に御検討、それから今後の方向性についても御報告を頂ければと思えます。

他に御質問、御指摘等はございませんでしょうか。

どうぞお願い致します。

○山口構成員 東北メディカルの計画に関して伺いたいのですけれども、以前にこの協議会で指摘させて頂いたことがあるのですが、同じ日本人でも一部のスニップは例えば東北地方と東海地方では大分違うというようなデータもあるのです。そこで10万人の地域分布なのですが、そういうことも踏まえてオールジャパン的な分布になっているかどうか、その点を教えて頂けますでしょうか。

○渡辺次長 文科省、お願いします。

○塩崎文科省大臣官房審議官 御指摘の点ですけれども、今、集めているTMM(東北メディカル・メガバンク)の状況につきましては、日本全体で平均的に取っているというものはございません。

○渡辺次長 それでは、高木構成員、御発言をお願いいたします。

○高木構成員 高木でございます。

今の資料の1ページ目に官負担分が書いてあって、その後に民負担分4万人と。これが順番に並んでいるというかシーケンシャルになっているのですけれども、これは並行しては進められないという事情なのではないでしょうか。急いだ方が良いのではないかと一般には思えます。

それに関連しまして、今日、冒頭に御説明のありました資料1のゲノム・データ基盤の構築の工程表の中に、検討だとか予定だとかいろいろ書いてあるのですが、これもまだ

目途が立っていないということなののでしょうか。これも急いでできるものは急いだ方が良いのではないかと思います。それで質問した次第です。

以上です。

○渡辺次長 宜しく申し上げます。

○塩崎文科省大臣官房審議官 まず、前半の方のパラに進めたら良いのではないかということでございますけれども、民側の予算的な話もございまして、今、考えておりますのが、TMMでシークエンス作業が終わった後にそこを使って行うという形になってございますので、官が終わった後に民群が始まるという形にさせて頂いているものでございます。

○高木構成員 高木です。

今のことを、民のシークエンスが官の後になるというのは同じ東北メディカルの装置を使うということだと理解しましたけれども、そういうことなのですねという確認の発言をいたしました。

○塩崎文科省大臣官房審議官 はい、そのように御理解頂ければと思います。

○渡辺次長 では、事務局から続けて御回答をお願いします。

○荒木参事官 高木構成員からの御質問の後半部分、資料1の最後の工程表がございました。こちらの中で、例えばがんゲノムについては今年度中あるいは来年度中盤まで、難病については来年度もあるというようなこと。コントロール群についてはBBJ（バイオバンク・ジャパン）、先ほどの5,500を検討しているというところもございます。こちらですと全国の地域分布もある程度反映できるかなと思っています。今、御指摘も受けましたので、こういうところもできるだけ早くできるようにということで、事務局としても考えたいと思っております。

有難うございます。

○高木構成員 承知いたしました。

○渡辺次長 有難うございます。

それでは、宜しいでしょうか。

次の議題に移らせて頂きます。次の議題は「全ゲノム解析等実行計画の進捗について」でございます。全ゲノム解析等実行計画について、現在の進捗状況及び今後の取組予定等について、厚生労働省から御説明をお願い致します。

○佐原厚労省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官 厚生労働省です。

それでは、資料4-1を御覧頂きたいと思えます。資料4-1は「全ゲノム解析等のさらなる推進について－患者に新たな医療を届けることを目指して－」というものであります。

議論の前提ですが、ここで議論しますのは、特にがんと難病というゲノムと病気の関係が非常に明らかな部分について全ゲノム解析等実行計画では取り上げておりますので、今日いろいろと前半で御議論頂きましたゲノム・データ基盤全般の上に、特にがんと難病については医療での実装も視野に、迅速に計画を進めていきたいと考えているものであります。

す。

2 ページ目、「『全ゲノム解析等実行』に係るこれまでの解析実績」であります。下の四角の中を読みますが、「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん、それから遺伝性のがんについて、全ゲノム解析等を行うこととされています。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされており、それぞれの解析実績と解析予定は以下のとおりであります。

解析実績のところを見て頂きますと、この計画は2019年12月に作成されましたので、主として2020年の1年の間にがんの領域については前半でありますけれども約3,750例、そして難病については2,500例、合わせて6,000件余りのシーケンスを実施しているところでございます。

右側ですが、2021年の解析予定につきましては、原則生存していらっしゃる方で解析結果を還元可能な方につきまして、がんの領域では1万症例、難病の領域では800症例の方々について解析を実施していきたいと考えております。

3 ページは全ゲノム解析に係る検討状況ということで、四角の中ですが、実行計画に基づき、がん・難病に係る全ゲノム解析を行う中で、昨年度、令和2年度に1年間いろいろとやってみましたので、以下の検討を行ったということでございます。この辺は前回も御説明させて頂いたところですが、まず1番目は「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性について。2番目は全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報はどういったものが必要なのか。3番目、効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についてはどのようにしていったらいいのか。4番目、データを病院あるいは産業界とも共有・活用するための考え方、そのためのインフラについての検討。5番目も、前半で御議論がございましたが、倫理面や幅広い活用を可能とするためのICの在り方などについての検討を行ってきたところであります。

次のページをお開け下さい。「事業目的の明確化と体制の構築」ということで、令和2年度に議論する中で、まず1点目は、事業目的の明確化が一つの大きな結論としては出ております。それは全ゲノム解析等の成果をより早期に、現に病に苦しんでいる患者さんに還元していく、つまり医療での実装をなるべく早い段階で目指していく。そのために新たな個別化医療等を実現して、日常診療への導入を目指していく。また、これは従来からありますが、全ゲノム解析等の結果を研究や創薬に活用して、未来の患者さんにも役立っていくということでもあります。

②、より具体的に患者還元体制の構築ということで、全ゲノム解析等の結果を患者さんに還元する体制を構築するということが、こちらについては後半で説明しますが、本年度から全ゲノムのシーケンス結果を基に、臨床解析とレポート作成を病院の中のエキスパートパネルと一緒にやっていくようなモデル的な病院でのプロジェクトも開始したいと考

えております。

③が前は説明できなかつたのですが、厚生労働省における検討体制の見直しということで、責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制としたいと考えております。これは後ほど説明します。

4番目はこれからより真剣に考えていかなければいけない課題だと思っておりますが、事業実施体制の構築ということで、事業実施を担う組織をどのようにつくっていくのか。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、データ解析と利活用を進めるような組織、我々は既にイギリスのGenomics Englandをイメージして色々と考えておりますが、そのような組織が日本でも必要ではないかということで、議論を色々なところでして頂いております。

5ページ目をお開け下さい。全ゲノム解析等の実施体制の将来像のイメージの全体像の絵でございます。

まず、左上のほうを見て頂きまして、厚生労働省で政策として大きな方針あるいは基本的なところを決めていかなければいけないと思っておりますので、全ゲノム解析の推進に関する専門委員会、これは厚生科学審議会の下に作ったところでございます。

その右側、オレンジのところはこれからの課題なのですけれども、事業実施組織をどのように作っていくのかということ。

下に4つありますが、まず左側が医療機関で患者さんの検体を取ってくる。そして、それはシーケンスを行う企業でシーケンスをしてもらう。そのデータは個々の企業に留まるのではなくて、解析・データセンターに集まってくる。その下に左側の矢印で臨床情報と書いてありますが、ゲノム・データだけでは不十分ですので、臨床情報についてもこういった解析・データセンターに集まってきて、データセンターの中でゲノム解析、レポート作成をして、レポートを返却と書いてありますが、医療機関の方へ返していくというような流れをどうやってつくっていくのか。

また、解析・データセンターから産業界・アカデミアのほうに、まさにデータを利活用するために、利活用の審査委員会等も作って、産業界と一緒に研究・創薬を支援していく。そして、より長期的になると思いますが、一番下の左向きの矢印ですが、その成果を研究成果の還元として戻していくというようなサイクルを回していく必要があると考えております。

これらについては日々の業務になってきますので、一番上にあります事業実施組織といった全体を管理するような組織、実行部隊が必要ではないかと考えております。

次のページは左上の緑色の組織でありますけれども、「厚生労働省における検討体制の見直し」ということで、昨年度、色々な組織の中で議論がされておまして、当初はがんと難病を別々の検討組織でやっていたので、この辺は一元化して、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会というところで議論していくとしております。委員長は国立がん研究センターの中釜理事長に務めて頂いているところであります、全部で12名の専門家

というか、様々な分野の方に入ってもらって、議論をして頂いているところでもあります。

最後ですが7ページ目、令和3年度の主な予定ということで、真ん中にありますのが全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会のスケジュールでございます。今年度に入りまして既に2回開催しておりまして、2つ目の〇に「実行計画ロードマップ2021」というのがありますが、これは令和2年度の議論を基に、今後このようにやっていったら良いのではないかということのロードマップを作っております。こちらについては今日、詳細は省きますが、参考資料2としてお示ししております。全部で15ページほどの資料で大部になりますが、いろいろな論点についてこのようにしていったら良いのではないかというたたき台を提示させて頂いております。この専門委員会は今年度ずっとやっていきたいと考えておりまして、年度末に実行計画の第2版にたどり着ければ良いかなと思っております。

右のほうですが、全ゲノム解析につきましてはAMEDの研究費を活用して、先ほど冒頭で申し上げました1万症例、800症例についてやっていくわけですが、こういった成果もこの専門委員会との間でやり取りをしながら、細部の所はよりしっかりと詰めていきたいと考えております。

以上でございます。

○渡辺次長 御説明有難うございました。

構成員の方々から御質問、御意見等はございませんでしょうか。

上野構成員、御発言をどうぞ。

○上野構成員 有難うございます。

今回、全ゲノム解析の実行計画の中で目的が改めて明確化されたと。すなわち、なるべく早く患者に成果を還元するというところで、我々製薬協としても、創薬というものを通じて医薬品を患者様に提供することが一番の患者還元だと考えています。

今日、説明のなかった参考資料のロードマップの13ページ、「5. データ利活用の方策」に、利活用を促進するためのアカデミアフォーラムあるいは産業フォーラムを立ち上げて、利活用の推進を図るとあるのですが、そのタイミングが令和5年度となっておりまして、その時間軸は、我々からするとあまりにも遅いかなと思っております。フォーラムの形成のことを言うのであれば、早い段階からフォーラムを形成して、利活用促進でどういう仕組みが必要なのかということ議論しながら、今回の新たに設定された専門委員会の中でも御議論し進めていくものと考えております。

我々製薬企業の中でも、ゲノム情報を活用するという入り口はそうですが、実際に医薬品を提供するまでにはやはり時間が掛かりますので、なるべく早く利活用のきっかけを掴めたら良いと思っている次第です。

以上です。

○渡辺次長 それでは菅野構成員、御発言をお願いします。

○菅野構成員 上野構成員からもお話がありましたように、やはり利活用は大切だと思うのですが、得られるデータはがんと遺伝病、難病ということで、ちょっと性格が違うと思

うのです。

文科省の場合は基礎研究的ですけれども、厚労省の場合は直ぐにでもベッドサイドに届けるという形で、特に遺伝病の場合などは、がんとは状況がかなり違うかもしれないと僕は思っております、大規模なシーケンスを一緒にやるというのは良いのですけれども、その結果をベッドサイドに戻すというところは、それぞれの疾患に応じた最適な返し方があると思いますので、その辺りを専門委員会の中でどのように検討されていらっしゃるか、もしされていれば教えて頂ければと思いますし、もしこれからということでしたら、その辺りはかなりセンシティブな内容が含まれておりますので、一概にシーケンスだから良かったねという事では終わらないと思いますので、ぜひ良い形で、特に患者様たちから支援して頂けるような返し方になれば良いと思っております。如何でしょうか。

○渡辺次長 では、厚労省から回答をお願い致します。

○古元厚労省がん・疾病対策課長 有難うございます。厚生労働省がん・疾病対策課長の古元と申します。

まず1点目の上野先生からの御質問でございますが、資料4-2「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」を御覧頂きたいと思っております。御指摘頂きましたデータ利活用の方策、アカデミアフォーラム、産業フォーラムについて、こちらに記載がございますとおり、当然令和4年度中に何も行わないということではございませんで、しっかり検討を行っていくということはもちろん議論としてございました。

他方、実際に利活用するに当たってのデータの蓄積というものが、その蓄積の状況を見ながら進めていくのが実態として必要だろうということで、現在はこのような整理になっておりますが、本日、御意見を頂きましたことについては専門委員会にも御報告をしながら、協議をして参りたいと思っております。これが1点目でございます。

2点目の菅野構成員からのお話でございます。先ほど御説明した資料4-1の5ページが全ゲノム解析等の実施体制の将来像でございます。菅野構成員が御指摘のとおり、がんと難病では自ずと病態・目的などが異なってまいりますし、患者さんに対する還元の方法も、どのように寄り添っていくのかは相当程度違うものがあるということでございます。

図の右下に解析・データセンターとありますが、この中で患者さん個々の臨床情報などを基にレポートを作成する、こういったレポートを用いて患者さんに還元していくわけでございますが、がんはがん、難病は難病、それぞれ適した形で、そこを全て統一的に行うというものではなくて、疾病特性に応じた形のレポートを作成していくといったプロジェクトを進めていきたいと考えております。

御意見を頂きまして、有難うございました。

○渡辺次長 有難うございます。

ほかに御質問、御意見等はございませんでしょうか。

門田構成員、御発言をどうぞお願い致します。

○門田構成員 また全般的なお話になって申し訳ないのですが、今回の資料1、前回の報

告書のところで、1ページの「1. はじめに」「2. 現在の主な取組」というところで、最初に「世界最高水準の医療の提供に資する基盤構築のためには、これまで以上に府省の垣根を超え、我が国が一丸となって取組を進めて行く必要がある」という表現を書き込んで頂きました。

前から申し上げていますように、全ゲノムの解析をいろいろな角度からやっているということで、先ほどの厚労省の専門委員会の話もございましたけれども、今、菅野構成員はその中でのことを仰ったわけですが、毎回申し上げているように、全体としてそうなのだと。専門委員会と今我々がやっている協議会との関係がどうなっているのかという形で、もっともっと俯瞰的な視点に立ってまずスタートし、そして現場に下りて専門委員会で検討するという形式をぜひ取って頂きたいということはずっと申しておるつもりです。けれども、そういうところが我が国全体の大きな課題と思います。今、急にどこをどうとは言いませんけれども、そういう方向で、やはり現場で考えて頂く必要があるのではないかという気がしておりますから、その点だけ申し上げたいと思います。

以上です。

○渡辺次長 御指摘を有難うございます。

ただいまの御指摘は、本協議会議長からの指摘事項と併せまして、これは厚労省だけではないのですが、各省、実施主体で検討して参りたいと思います。

高木構成員、御発言をお願い致します。

○高木構成員 高木でございます。

この後のCANNDsの説明のときにお聞きしようと思っていたのですが、今ちょうどその話題になりましたのでここでお聞きしますけれども、資料4-1の5ページ目の解析・データセンターの中に、データ保存・共有とかデータ利活用支援という言葉が入っていますが、これとこの後御説明があるAMEDでお作りになるCANNDsとの関係はどういうことになるのでしょうか。別々に運用されていくという理解で宜しいのでしょうか。

以上です。

○渡辺次長 御指摘有難うございます。

全体像の中でお答え頂いた方が良いでしょうにも思いますが、今の段階で答えますか。

では、厚労省、どうぞ。

○佐原厚労省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官 厚労省の佐原です。

門田先生、高木先生、御指摘、御質問を有難うございます。

我々が今、考えています基本的な考え方は、この協議会でもずっと議論してきて頂いていますCANNDsも含めましたゲノム・データの基盤を十分活用した上で、がんと難病、非常に医療の実装に近いところの取組を進めていきたいと考えております。従いまして、例えば高木先生から御質問頂いた解析・データセンターとCANNDsはどのようなものなのかということについては、別々にやっていくのではなくて、これまで築き上げたインフラを十分活用しながらやっていきたいと考えております。

以上です。

○渡辺次長 有難うございます。

ほかに御発言はございませんか。

それでは、お時間が参りましたので、冒頭、議長の和泉からもございましたがん全ゲノム解析の事業化に向けての指摘事項を申し上げたいと思います。

今、菅野構成員、高木構成員からも御指摘がございましたように、先ずはそれぞれの患者さんへ何を返していくのかという観点は、これから全ゲノム解析をしてから決めましょうということではないと。山口構成員は既にどういうものを返していくべきかというのを頭の中にプランとしてお持ちで、それぞれ厚労省の委員会で進んでいるものと思います。

しかしながら、そのがんの全ゲノム、残りの1万2000症例余りを今年度中に約60億の予算で実施していくところでございます。その中に、個別具体的にプロトコールは一応揃ったものがあると承知していますが、難治性のがん、血液がんなどの種類によっては、そのプロトコールが異なるものもあろうかと思えます。そういうことなどを考えると、何を患者さんに返すのかということ、もちろんゲノム解析をした後にさらに精査される場所もあるかと思えますけれども、事業対象となるがん腫及び患者還元の項目、現時点で想定しているものはどうであるのかということをご指摘します。例えばがん腫ごとにそれを順次検討していくということになりますと、患者さんの還元という観点からは、ある時点からは保健医療として実施していくということになっていくわけですが、それまでは研究段階なのか、もしくはがん腫ごとにそれを進めていくとすれば、研究段階のもの保健医療のものが混在する組織となり、非常にオペレーションが複雑になっていくかと思えますし、そのときにAMEDが例えば、今検討していますCANNDsという名前のデータプラットフォームの中で支援をし、研究利用していく部分は何なのか明らかにする必要があります。

それから、さらに複雑になってくる部分は、患者さんから見ると、研究利用というのはデータの二次利用に相当するわけですので、その考え方も整理が必要です。事業はある日突然医療になるわけではなく研究段階から遷移していくものですので、そういうところの少し丁寧なグランドデザインが必要ではないのか、それについて、研究フェーズと事業フェーズが混在するということをご認識頂き、そして、それに必要な解析の体制、臨床情報のデータベースやお医者さんへのレポートバックシステムをどのようにいつから動かせるようにしていくかということをご想定し、この研究段階のものを進めていくのかをお示し下さい。

併せまして、産業界側からの御要望は、ゲノムの情報に加えてカルテ情報あるいは家族情報といったものの蓄積をどうしていくのか。それから、オミックス情報などを分析するにはやはり検体が必要になります。そのような検体保存の考え方、産業界への利用の在り方、研究の二次利用の仕方とか、研究の段階から医療の段階に移るにしても、その切れ目をスムーズに進めていくという観点が必要かと思えます。

それから、まずもって研究と混在するとはいえ、大体年間ですと100万人の新規がんの罹

患者がいらっしゃいます。難治性をどういうものに限っていくのか、どこから始めるのかということによりまして、その事業の設計が異なってしまうかと思えます。スムーズな事業と安定的な運営のためには、どういう事業規模を想定していくのかということが必要になって参ります。

その中で、いつかは医療として独り立ちをして頂くことが一番望ましい姿なのですが、研究と混在する段においては、先の東北メディカル・メガバンクなどとの関係も含めて、データの利用基盤、それからゲノム医療をさらに進めていくという観点から、AMED、関係省庁一体となったどういう支援体制、研究体制を取っていくのが望ましいのかということも検討しなければいけないので、今、申し上げたような視点を協議会に対して御報告頂きたい。併せて、本日、門田構成員、高木構成員、菅野構成員からもそれぞれ御指摘がございました。その辺りも含めて御説明を頂ければと思えますので、協議会として回答を求めたいと思えます。

机上の資料として今、要点を紙にしてお渡しするように御用意させて頂いております。会議の資料としては含まれておりませんので、御了解下さい。

今、厚労省から何かございますでしょうか。

○佐原厚労省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官 厚労省の佐原です。

いろいろ御指摘を有難うございます。我々もこれからとても大切な時期に入ってきますので、色々な御意見を聞きながらやっていきたいと思っています。

今、渡辺次長が仰ったように、研究から医療実装に突然行くわけではありませんので、段階的なフェーズを取りながらやっていくという非常に難しい瀬を渡っていかなければいけないかなと考えていますので、そういった点についていろいろ御示唆を頂ければと思っております。

また、グランドデザインというか作業工程、今のロードマップのところはかなり書いてあるわけなのですが、我々としては、今年度は患者還元ということで、特に自分の病院で患者さんのゲノム解析用のデータをもらって、レポートをつくって返せるようなごく少数の病院になると思えますけれども、そういうところからやっていきたいと思えますし、次の段階では例えばがんゲノム医療拠点病院、これは全国に中核拠点病院が13、拠点病院が33ございますが、そういったところで恐らく順次広げていく形になるのではないかと考えております。いずれにしましても次回以降、その点をまた御報告させて頂きたいと思えますので、また御議論頂ければと思えます。

宜しく申し上げます。

○渡辺次長 宜しくお願い致します。

それでは、宜しいでしょうか。

次の議題のCANNDsは、AMEDで構築していくゲノムを中心としたデータプラットフォームでございますが、その実行計画の進捗について、AMEDから御説明をお願い致します。

なお、このAMEDにおけるプラットフォームというのは、最初に米村構成員から御指摘を

頂きました今後のダイナミックコンセントなどにも将来的には対応していくこと、前向きに追っていけるものについてどのような基盤構築が望ましいのか、それから産業界の利用について、利用しやすさという観点からその検討をどう進めていくべきなのか、諸点ございます。今日全部をお答え頂けないとは思いますが、現時点での実施計画の進捗について、AMEDから御説明をお願い致します。

○水野日本医療研究開発機構ゲノム・データ基盤事業部長 AMEDゲノム・データ基盤事業部の水野でございます。

私からは、資料5の「CANNDs実施計画の進捗について」、御説明致します。

2ページ目をおめくりください。最初のスライドはCANNDsの全体像の中で、本日御説明する項目をお示したものです。えんじの丸数字で①から⑧までございますが、これについて御説明致します。

次のスライドを御覧下さい。スライド3でございます。まずコントロール群でございますが、ここに記載しているスケジュールで進捗しております。解析の終わったものから、この後で御説明するCANNDsのVisiting環境というところでテスト利用を開始する予定であります。28Kのうち残り5.5Kございますが、これにつきましてBBJでの実施を検討しております。

次のスライドを御覧ください。スライド4でございます。CANNDsの整備について御説明いたします。これまでAMEDでゲノム・データを共有するためにAGDというデータベースを運用してまいりました。AMEDが支援する研究から得られたデータの利活用を推進するため、今後AGDをCANNDsと一体化して拡張いたします。

具体的には、格納するデータの種類や量の変更に対応するために、AGDの機能を拡張した後継のデータベースシステムを開発いたします。また、CANNDsの検索システムとAGDの検索システムを統合した新しい検索システムを開発します。これは下の工程表のとおり、今年度と来年度に分けて開発をする予定でございますが、その予定を次のスライド5に記載してございます。

スライド5でございます。まず【A】検索システムですが、ここは機能としてデータベースとVisiting型計算環境に格納されるデータのメタデータとカタログ、カタログというのは、どんな研究からどんな内容のデータが出てきたかというデータの説明をする情報でございますが、そのカタログを対象とした検索及び利用者の認証や承認の機能を想定しております。

開発の範囲はソフトウェアのみでして、令和3年度の開発を予定しております。

また、【B】のデータベースは、任意のデータセットについて、当該のデータ及びメタデータとカタログの登録、保全、提供を管理する機能、また、これの処理を記録して分析を可能とする機能を持っているものでございまして、開発の範囲はソフトウェアとハードウェアを含んでいるということでございます。

次のスライド6を御覧下さい。実際にCANNDsがサービスを行うに当たりまして、研究者

によるデータ登録からデータを使いたい人が利用申請したり、それに対して審査をしたり許可をする。あるいは、研究に参加された方から同意の撤回への対応等、様々なサービスがございますが、こうしたサービスをワンストップで行うことを前提にして、今、制度を検討しているところでございます。ここにお示ししたのは色々なサービスのパターンがございますので、今、このような形で運用フローを整備しているところの進捗の御報告でございます。

次のスライド7は、テスト利用によるVisiting計算環境の検証でございますが、全ゲノムデータを用いる大規模で高セキュリティーな解析環境として、Visiting型の計算環境を構築しております。その環境の動作検証を行い、令和4年度に開始する本格利用に備えるところでございます。

動作検証の実施内容でございますが、コントロール群の構築に従事していただいた研究者によりまして、ここに挙げたような様々な項目、計算速度あるいはインターフェースの動作といった様々な検証を行って頂くということでございます。

また、民間企業にも御参加頂いて、試行的利用を通じて仕様改良のためのフィードバックを頂きたいというところも検討しているところでございます。

次のスライド8でございますが、研究公募準備とございます。CANNDsを通じて利活用を推進するシーケンスのデータにつきましては、結果の品質の均質化が重要だということでございます。そのためには、AMEDの研究班が指定するプロトコールに基づいて解析を行うということを推進する。また、データサイエンティスト等の教育・育成を目的とした解析プロトコール班の公募を検討していくというところでございます。

スライド9が最後のスライドになりますが、CANNDsのVisiting型計算環境の利活用におきましては、Genomics Englandと同様に、自席からのアクセスを可能にするという計画しております。コントロール群のゲノム情報や性別や年齢等の基本臨床情報の利用も、これに準じて自席から利用可能とする予定しております。

一方、がんや難病の全ゲノムデータや詳細な臨床情報等、機微性が一段と高いデータをCANNDsで利活用するために、さらに高度なセキュリティーが求められると理解しております。それに対応できるアクセス環境を整備するため、遠隔セキュリティーームの設置の準備をしているところでございます。CANNDsのデータベースを担う東北メディカル・メガバンクや遺伝研、国立がん研究センターといったところに設置を予定しているものでございます。

私からの説明は以上でございます。

○渡辺次長 有難うございました。

それでは、ただいまのAMEDからの検索プラットフォームの進捗状況につきまして、御質問、御意見等がございましたらお願い致します。それでは、先ほどの厚労省からの説明にもございましたが、その研究段階に包含されるもののデータプラットフォームということでございますが、データ利用の視点ということで幾つか指摘があらうかと思います。

上野構成員、どうぞ御指摘をお願い致します。

○上野構成員 有難うございます。

最後の高度セキュリティールームの設置の点で1つ依頼があるのですが、コントロールゲノム情報においてはGenomics England同様に自席からのアクセスが可能というお話なのですが、一方で、がんや難病の全ゲノムデータ等の情報については機微性が一段と高いデータということで、それぞれのサイトに訪問して、アクセスルームでアクセスするという計画なのですが、我々にとってがんや難病の全ゲノムデータが本当にすごく重要でして、この点について、Genomics Englandではこういった情報でも研究者が自社のPCでリモートアクセスできるような環境を整えているということで、こういった点もぜひ御検討頂ければと思います。

昨年、製薬協の加盟会社にこういった点のアンケートを取ったところ、95%以上の会社のリモートアクセスを必須としているというアンケート結果がございますので、機微性が一段と高いデータということは重々承知しておりますけれども、ぜひそういったリモートアクセスが出来るような環境についても今後御検討頂ければと思います。宜しくお願い致します。

○渡辺次長 御要望として承りましたが、機微性が高い、利用したいということは、セキュリティーの観点から漏出あるいはアタックされる可能性も非常に高いということでございまして、世界的に見てデータのインテグリティ、要するに保全性を高めるという動きも高まっておりますところ、御要望は十分に承りまして、どのように使っていくかということが日本全体にとって、それからがんやゲノムの科学、医療の進展にとって良いのかという観点で、慎重に検討して参りたいと思います。

それから、菅野構成員、どうぞ御発言下さい。

○菅野構成員 私が申し上げるのはちょっと筋違いかと思っておりますけれども、この頃、秘匿計算というような特殊な計算法が研究されるようになってきていて、例えば暗号化したデータベースを暗号化したままサーチできるみたいな計算ですけれども、そういう意味では、今、上野構成員が仰ったように、リモートからやって万一漏れても、暗号化された結果だけが漏れるという結果になるということで、やり方のほうも進んでおりますので、ぜひ色々検討して頂ければと思います。

以上です。

○渡辺次長 御指摘有難うございます。

秘匿計算については、例えば分散しているデータベースから計算結果を求めて、計算結果を一つ取っても、元の結果に戻らないという非常に高度に数学的な技術を使っているものと承知しています。そういったものも実現した暁には、上野構成員の御指摘のような、もう少し使う人にとって使い勝手のいいシステムになっていこうと思いますが、今はまだ開発中と伺っております。そういった技術の進捗も見ながら、これは今のシステムに結構容易に適用可能ではあるかと思っておりますので、技術の進捗をしっかりと見て参りたいと思いま

す。

他に御質問、御指摘等はございませんでしょうか。

それでしたら、AMEDからの質問について、これは研究者が利用するという段においては非常に使いやすい、使い勝手が良いシステムということになっておりますが、補足して御説明が頂けたらと思いますのが、要するにゲノム研究者あるいは製薬会社でゲノム創薬をやっている方たちはこれでハッピーかもしれないのですけれども、それ以外の利用がどの辺りまで想定されていて、そういう方たちにとって使いやすいデータベースとなっているかどうかという観点から御説明の中からは少し聞き取りにくかったように思います。そういった点について、もし今、御解答可能でしたら御解答頂ければと思うのですが、さらに御検討が必要かと思しますので、さらなる御検討をお願いしたいと思います。

○水野ゲノム・データ基盤事業部長 御指摘有難うございます。

利用者像の想定につきましては、より幅広いニーズのヒアリング等をこれから常時進めて参りたいと考えております。

有難うございます。

○渡辺次長 それでは、本日の議題は終了したところでございますが、次に移ってもよろしければ、事務局から今後のスケジュール等について御連絡を申し上げたいと思います。

○荒木参事官 本日も活発な御議論を頂き、有難うございます。

次回の協議会につきましては、本日も様々な御指摘あるいは宿題も出ておりますので、改めて日程を調整いたしまして、御連絡をさせて頂きたいと思います。

○渡辺次長 有難うございました。

これをもちまして、第6回「ゲノム医療協議会」を終了致します。

本日は御多忙のところ、どうも有難うございました。