

第8回ゲノム医療協議会	参考資料 2
令和4年3月30日	

第8回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 4-2
令和4年3月2日	

これまでの「全ゲノム解析等実行計画  
(第2版)」に向けた検討を踏まえた資料  
(案)

令和4年3月2日



## 目次

- 0. 序文：第2版策定時に追記予定
- 1. 事業概要：第2版策定時に追記予定
- 2. 事業目的
- 3. 基本戦略
- 4. これまでの取組：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
- 5. これまでの取組を踏まえた基本方針
  - (1) 全ゲノム解析等の対象患者
  - (2) 対象症例数：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
  - (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制
  - (4) 事業を構成する組織について
    - ①患者還元を行う医療機関
    - ②シーケンス企業
    - ③解析・データセンター
    - ④検体の保管・利活用センター
    - ⑤アカデミアフォーラム、産業フォーラム
    - ⑥事業実施組織
- 6. 本事業の運営方針と内容：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定
  - (1) 患者還元
    - ①患者還元体制の概要
    - ②患者還元体制の各論
  - (2) 利活用
    - ①データ利活用審査委員会
    - ②アカデミアによる利活用
    - ③産業界による利活用
- 7. ELSIに係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
- 8. 患者・市民参画に係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
- 9. 今後検討すべき事項：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
- 10. 用語集：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定

## 0. 第2版序文：第2版策定時に追記予定

### 1. 事業計画概要：第2版策定時に追記予定

#### 2. 事業目的

全ゲノム解析等に係る事業は、国家戦略として、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進などを目的とし、最終的には「がん・難病の克服」を目指すものとする。

そのため、本実行計画における全ゲノム解析等に係る事業は、以下の3つをその事業目的とする。

○全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する<sup>(※1)</sup>。

○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。

○全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬などに活用する。

(※1) 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、かつ可能な限り当該患者に還元する。

#### 3. 基本戦略

本事業では、上記3つの目的を達成するため、それぞれの基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病の克服を目指す。

##### (1) 全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元するための基本戦略

全ゲノム解析等の成果のうち、全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。これにより、患者に対して、より早期に適切な治療を提供することが可能となり、効果が定かではない治療機会の減少や、効率的な医療提供に資することが期待される。

①全ゲノム解析等の解析結果が既に有効性が確認されている診断・治療等に関するものである場合は、臨床研究等を通じて速やかに既存の薬剤等を患者に提供できるシステム等を構築する。

##### (2) 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ための基本戦略

新規の臨床試験・治験等を実施し、全ゲノム解析等に基づく先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。また、臨床試験等支援ツールを用いた効率的な臨床試験・治験推進のためのシステム等を構築する。

##### 【がん領域】

全ゲノム情報に加えて、マルチオミックスデータ等の膨大なデータを組合せ、必要に応じてAI・デジタルメディスン等も活用しながら、さらなる個別化アプローチを推進し、がんの予防法及び早期発見法の確立、免疫療法を含めた新規治療法の研究開発を目指す。

### ①予防法

全ゲノム解析等のデータを活用して、副反応が少なく効果的ながんの予防法を確立する。

#### ・先制治療による予防等

体内では日々数千のがん細胞が生まれてはそれを自らの免疫機能で除去しており、この免疫機能が破綻した結果、これらが臨床的ながんへと進行する。この免疫機能の破綻を防止する治療はこれまで実用化が困難とされてきたが、全ゲノム解析等のデータを活用することで、免疫応答の疲弊を回避しつつ、免疫抑制をコントロールする等の方法を確立し、臨床的ながんの発症を予防する。

### ②早期発見・再発早期診断法

全ゲノム解析等と革新的なバイオマーカーの開発を組み合わせた簡便で安価ながんの早期発見・再発早期診断法を確立する。

#### ・リキッドバイオプシーを用いた前向き検診コホートによる大規模比較研究等

全ゲノム解析等によるリスク予測等と、簡便で安価なりキッドバイオプシーとを組み合わせることで、膵臓がん等の難治性のがんを確実に早期発見できる技術を確立し、治療に結びつけることで難治性のがんの根治率の劇的な向上を目指す。

### ③新規治療法

小児がん、希少がん及び膵臓がん等の難治性のがんを主なターゲットとして、革新的治療標的探索等による基礎から臨床まで一貫通貫の官民共同創薬や官民共同臨床試験、AIを用いた質の高い診断・治療体制を確立し、がんの進行度にかかわらず根治可能な治療法の開発を目指す。

#### ・全ゲノム解析等に基づく免疫療法等の開発。

#### ・腫瘍微小環境 (TME) のドライバーメカニズムや免疫応答等を含むマルチオミックスデータに加えて、AI解析やデジタルメディスン等も活用した個別化医療・画期的新薬等の開発。

### 【難病領域】

難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の早期診断、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進める。

#### (難病の早期診断)

#### ・全ゲノム解析等について、一定の質が担保された検査の実施体制を整備する。

・全ゲノム解析等以外の遺伝学的検査では診断困難だが、全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、難病領域の全ゲノム解析等に知見のある医師が、検査の意義や目的を説明とともに、検査結果が本人及び血縁者に与える影響を十分に説明し、患者が理解したうえで全ゲノム解析等を受けられる体制を整備する。

・特に患者数が少ない希少疾病については、国際共同的な症例収集やデータシェアリングの枠組みを整えることにより早期診断が可能となるようにする。

#### (難病の本態解明)

- ・ 難病領域においては、全ゲノム解析等を実施して得られたゲノム情報のみならず、それぞれの難病の特徴を踏まえた質の高い臨床情報（疾病特異的な臨床所見、バイオマーカー等を含む。）を一元的に管理する。
- ・ こうした全ゲノム解析を実施することによって、イントロンや調節領域、さらにはゲノム構造など遺伝子パネル検査や全エクソーム解析では得ることができない情報の集積が可能となるとともに、難病の本態解明が進み、客観的な診断基準の確立・改善に資する知見を得、難病の早期診断につなげる。

#### (効果的な治療・診断方法の開発促進)

- ・ 難病の質の高い臨床情報やレジストリとともにゲノム情報を収集・解析することで、本態解明に加え、難病患者を対象とした、より効果的な治療・診断方法の開発を推進する。

### (3) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬などに活用するための基本戦略

全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、アカデミアフォーラムや産業界と連携した取組を推進する。

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することができる体制を整備し、我が国の産業の育成を目指す。そのために、アカデミアフォーラム及び産業界フォーラムを構築するとともに、事業実施組織がそれらの連携支援を行う（後述）。

## 4. これまでの取組：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

## 5. これまでの取り組みを踏まえた基本方針

### (1) 全ゲノム解析等の対象患者

これまでの全ゲノム解析等によって得られた知見を踏まえ、全ゲノム解析等の対象患者は、既存の医療では診断困難もしくは、根治の可能性が低いものの、全ゲノム解析等を用いることにより、より精度の高い診断・治療に係る効果が見込まれる患者とし、具体的には下記の通りとする。

#### 【がん領域】

##### ①対象患者

原則として、下記の定める条件<sup>(※2)</sup>を満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた患者を対象とする。ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合<sup>(※3)</sup>に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。

(※2) 以下の3つの条件を全て満たす患者を対象とする。

- ・ 手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来る患者
- ・ 手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者

- ・ 解析開始時に生存しており、何らかの治療の提供が期待できる状態の患者

(※3) 日本人がんゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん（小児がん含む）、症例数が少なく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、治療抵抗性の難治性のがん、症例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等を想定。

## ②成果の期待できる分野

上記対象患者のうち、成果の期待できる分野は以下の2つである。

- 1：既存の遺伝子パネル解析やエクソン解析では検出困難な構造変異などが多いがん種  
従来の全エクソン解析や遺伝子パネル解析で検出が困難であった構造異常や転写調節領域などの非コード領域の異常、DNA メチル化などのエピジェネティクスの異常などを解析することで、治療標的候補などの同定につなげる。
- 2：胚細胞変異も含めたゲノムプロファイリングによる層別化が治療などに結びつくがん種  
全ゲノム解析によるがんゲノムプロファイルを統合し、既存のサブタイプ分類の大幅な精緻化による、治療方法の選択、再発予測などの更なる個別化医療への応用につなげる。

成果の期待できる分野と、具体的ながん種（領域）例については、以下の表1を参照。

表1：【がん領域】成果の期待できる分野

## 成果の期待できる分野

分野	期待される成果	具体的ながん種（領域）例
1 既存パネルやエクソン解析では検出困難な構造変異などが多いがん種	従来の全エクソン解析や遺伝子パネル解析で検出が困難であった構造異常や転写調節領域などの非コード領域の異常、DNAメチル化などのエピジェネティクスの異常などを解析することで、治療標的候補などの同定につなげる。	○血液腫瘍 ○骨軟部腫瘍 ○脳腫瘍 ○消化器腫瘍の一部（※1）
2 胚細胞変異も含めたゲノムプロファイリングによる層別化が治療などに結びつくがん種	全ゲノム解析によるがんゲノムプロファイルを統合し、既存のサブタイプ分類の大幅な精緻化による、治療方法の選択、再発予測などの更なる個別化医療への応用につなげる。	○血液腫瘍 ○小児がん ○消化器腫瘍の一部（※1） ○乳がんの一部（※2）

※1:食道がん、胃がん（スキルス胃がん）、大腸がん（切除不能再発）、膵臓がんなどを想定。

※2:トリプルネガティブ乳がんなどを想定。

## 【難病領域】

難病については、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しやすい症例を対象とする。

- ・ 単一遺伝子性疾患は、遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソーム解析を行っても

既知の原因遺伝子がみつからない疾患

- ・多因子性疾患は、診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報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と思われる症例

## (2) 対象症例数：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

### 【がん領域】

前述の対象患者に対する全ゲノム解析については、令和3年度の半年間で、3医療機関において600症例程度から開始したところである。令和4年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和4年1月現在）のうち、必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。そのため、段階的に年間の症例数を増加させ、令和8年度には年間15,000症例程度の全ゲノム解析を実施することを目標とし、それに対応できる体制の構築を目指す。

なお、年間の対象症例数については、各医療機関での受診者数に変動が見込まれるため、それらに対応できるような柔軟かつ安定的な制度設計を検討すべきである。

### 【難病領域】

難病領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえると、今後5年間においては少なくとも年間4,000症例程度の全ゲノム解析が見込まれる。令和4年度については、約4,000症例程度の解析を行うとともに、令和5年度以降における具体的解析数については令和4年度の解析結果を踏まえ確定する。

## (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制（図1）

### ①全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

専門委員会は厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会において、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組の進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。また必要に応じて、実行計画の見直しも含めた検討を行う。これらを通じて本事業における国の責任を明確化し、実効性の高い検討体制とする。事業実施組織発足後も、全ゲノム解析等の推進に関する国の基本方針を決定するための最高意思決定機関として継続する。

### ②厚生労働科学研究班

厚生労働科学研究班では、全ゲノム解析等の実務に詳しい専門家が、専門委員会における検討に供するため、患者還元、解析・データセンター、ELSI等についての具体的な運用方法等の専門的事項について検討を行い、基本方針案を策定する。また、専門委員会から全ゲノム解析等に係る専門的な助言を求められた場合には、専門委員会に対して答申する。

また、研究班内に事業実施組織準備室ワーキングを設置し、事業実施組織の創設に向けて、必要な施策的研究を行う。事業実施組織準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。

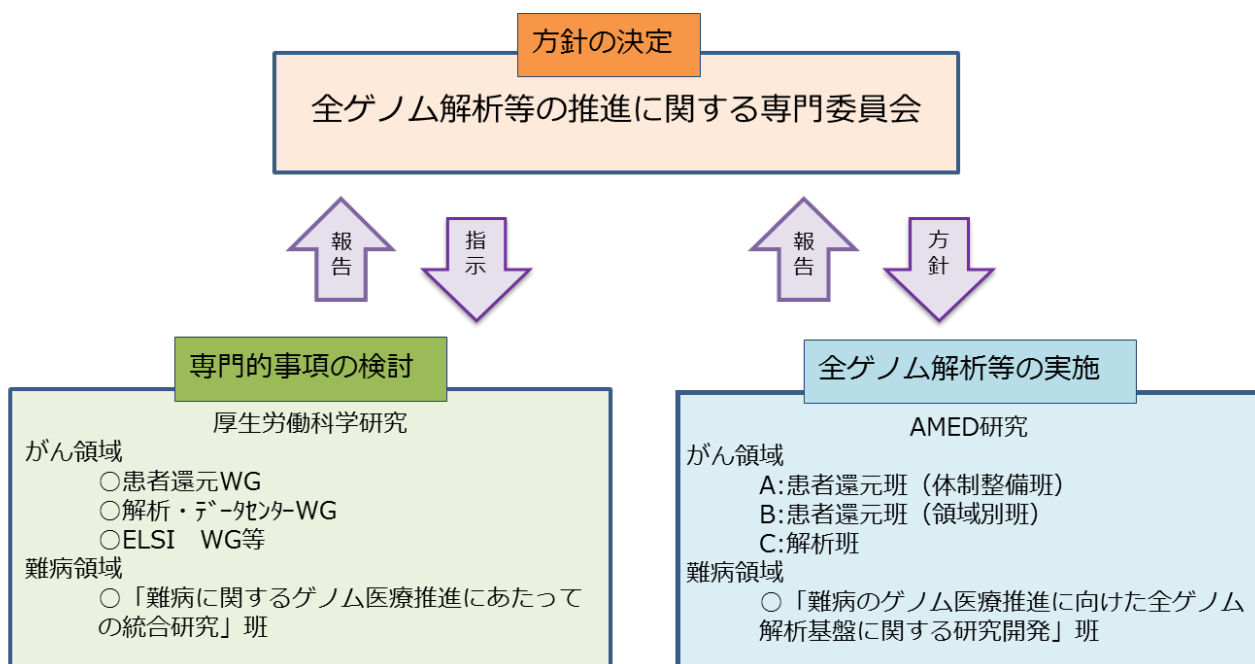
厚生労働科学研究班における各ワーキングは事業実施組織発足後に、事業実施組織内の諮問委員会へ改組する。

### ③AMED 研究班

「全ゲノム解析等に係る AMED 研究班」は解析状況等を専門委員会に報告し、AMED による適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、研究を行う。事業実施組織発足後は、患者還元班（体制整備班）は全ゲノム解析等を患者に還元する際の主要な医療機関となり、患者還元班（領域別班）はアカデミアフォーラムの主要構成メンバーへ、解析班は解析・データセンターを構築する際の主要構成メンバーとなる。

図 1：厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制

## 全ゲノム解析等の実施体制





#### (4) 事業を構成する組織について

##### ①患者還元を行う医療機関

全ゲノム解析等の結果を患者に適切に還元するためには、当該医療機関には全ゲノム解析に関する専門的な人材、検体の保管・管理体制、ELSI への対応、高度な診療機能、臨床試験や治験の実施体制等が備わっていることが求められる。

##### 【がん領域】

患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通り。新たに要件を満たした医療機関については、毎年1回、専門委員会において審査及び承認を行い、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。追加された医療機関の体制、実績等については、毎年1回、専門委員会において評価を行う。また、必要に応じて要件の見直しも行う。

- ・がんゲノム医療中核拠点病院、もしくはがんゲノム医療拠点病院であること。
- ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
- ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること(以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること)。
  - ▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出
  - ▶ ゲノム変化の解釈と意義づけ
  - ▶ 適切な他の手法によるゲノム変化の検証
- ・患者の同意の下で、検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
- ・臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは連携して、適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

##### 【難病領域】

令和3年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱と難病の診断・治療において拠点的な役割を果たし得る5医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的な要件を検討する。

## ②シーケンス企業

全ゲノム解析等におけるシーケンスは、以下の1)～5)全ての条件を満たす企業に外部委託することとする。

- 1) 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行い、責任者が指摘内容に対処していること。
- 2) 一定数以上の検体のシーケンスの実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。
- 3) 遺伝子検査にかかる精度管理<sup>(※4)</sup>を実施している衛生検査所等であること。
- 4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシーケンスが可能であること。
- 5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。

また、シーケンス受託企業において、一定のシーケンス精度を確保・向上させる等の観点から、各シーケンス受託企業において自主的かつ定期的に品質の再評価・再検証を行うとともに、外部精度管理<sup>(※5)</sup>の実施を求める。

(※4) IS015189 認定（公益財団法人日本適合性認定協会）、CAP-LAP 認定（米国臨床病理医協会、臨床検査プログラム）、CLIA 認定（CLIA 認証検査室改善法）のいずれかを取得していること。

(※5) 令和4年度中は、厚労科研「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI 等に係る技術評価、体制構築についての研究」班において、各受託企業のシーケンス精度や、当該集計値及びマッピング前の QC 値を用いた外部精度管理を行う。令和5年度以後は事業実施組織においてこれを行う。

### ③解析・データセンター

解析・データセンターは、臨床情報等の活用・研究・創薬等の拠点であって、求められる主な役割は以下の4つである。

- 1) ゲノム解析
- 2) 臨床情報等の活用
- 3) データ利活用
- 4) 人材育成

#### 1) ゲノム解析

##### ○ゲノムデータベース

シーケンス受託企業から、適切にシーケンス情報を収集し、保管できる仕組みを構築する。その際、クラウドを介した効率的なデータ授受を可能とするなど、データセキュリティ面も確保しながら、国際的な研究にも対応可能な仕組みの構築が求められる。

##### ○統一パイプライン

FASTQ ファイルから VCF ファイル作成までの一次解析を統一的な手法で行う。生殖細胞系列データの解析には、日本人の生殖細胞系列データ及び遺伝性がん及び難病のデータが必要であるため、日本人健常人、がん分野、難病分野を合わせた統一パイプラインでの joint calling 実施体制を検討する。

##### ○高度な横断的解析

領域別もしくは領域を越えた高度な横断的解析を行い、新たな知見を速やかに患者に還元できる体制を整える。

#### 2) 臨床情報等の活用

##### ○臨床情報収集システム

複数の医療機関における臨床情報を、比較可能な臨床情報として収集するシステムを事業実施組織が主体となり検討の上、構築する。

令和4年度中に、複数の医療機関における臨床情報の標準化、及び、臨床情報収集システムの検討を行う。

令和5年度以後には、電子カルテから必要なデータを、再度転記入力するなどの方法ではなく、API (Application Programming Interface) 等を使って、解析・データセンターが直接データを取得できる方法を活用した臨床情報収集システムの構築を目指す。

##### ○レポート作成システム

一次解析以後の臨床的意味づけ（アノテーション）及び治験情報等を付加した、医師にも患者にもわかりやすいレポート作成システムを構築する。

### 3) データ利活用

事業実施組織が主体となり、本事業で収集されたゲノム情報、臨床情報、検体については、創薬や診断技術の研究および開発等を推進するためにも、公平で、速やかかつ安全に利活用できるシステムを構築し、解析・データセンターが運用する。

#### ○共有ルール・利活用ポリシー（データシェアリングポリシー）

令和4年度中に、共有ルール、利活用ポリシーを確定し、事業実施組織内のデータ利活用審査委員会の設置に向けた検討を行う。またデータ等の利活用については、データ利用者の負担を原則とする。ただし、データ利活用審査委員会がアカデミアのみの利用と認めた場合においては負担を減免するなどの利用者負担制度を検討する。令和5年度中にデータ共有の開始を目指す。

策定した共有ルールに従い、アカデミアにおける研究利用及び、産業界における新たな医薬品の速やかな開発等を目的とした産業利用を行う。当該ルールについては、国際的動向も踏まえて、適宜更新する。また、策定した利活用ポリシー（データシェアリングポリシー）に従い、収集したデータを、できるだけ速やかに公的データベースに制限公開することとする。

#### ○データ利活用審査委員会

データ利活用審査委員会は独立部門として、事業実施組織内に設置する。利用申請に基づき、適切かつ迅速な審査等の上で、産業利用も含めてデータを最大限利活用可能な仕組みを構築する。

#### ○データ利活用のための研究支援システム

蓄積されたデータを活用し、臨床試験の支援をするなどの、データ利活用促進機能を導入する等、積極的なデータ利活用を推進する研究支援システムを構築する。

### 4) 人材育成

#### ○ゲノム解析に係る人材育成

情報解析・人工知能等の専門家育成については、厚生労働省で実施している「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」等と連携し、教育セミナー等を行い広くゲノム解析に係る知識を普及するとともに、ゲノム解析を行う部門でのOJT(On-the-Job Training)等により育成する。

#### ○臨床情報等の活用に係る人材育成

遺伝カウンセラー等について臨床情報等の活用を行う医療機関において、遺伝カウンセラーの設置を、全ゲノム解析等を患者に還元する医療機関の必須要件としつつ、OJT等により育成する。

#### ④検体の保管・利活用センター

創薬や診断技術の研究及び開発等を推進するためには、ゲノムデータのみならず、組織等の検体（余剰検体、残余検体）についても、ゲノム情報、臨床情報と合わせて、必要な場合に追加のオミックス解析等を第三者が行えるような検体の分譲体制を構築する。

##### 1) 集中管理を行うシステム

新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。

検体の利活用については、保管場所によらず、検体の種類、残量、同意の種別（共同研究での試料の分譲が可能か、産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、把握できる仕組みを構築する。

既存の施設を用いて、追加解析可能な検体の集中管理を行うシステムを令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以後の本格的な運用を目指す。

##### 2) 保管、管理ルール

保管、管理ルールについては日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て臓器別の詳細な SOP を作成する。

## ⑤アカデミアフォーラム、産業フォーラム

創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、アカデミア、産業界が参画するフォーラムを形成し、産学連携しながらデータ利活用の推進を図る。

### 1) アカデミアの役割について

全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのためには、アカデミアが、主体的に、全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織「アカデミアフォーラム」を構築する。

アカデミアが主催する組織である「アカデミアフォーラム」は、令和4年度末までの発足を目指す。アカデミアフォーラムには、ゲノム情報や臨床情報等を利用できる対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。

その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定める。

### 2) 産業界の役割について

全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本実行計画に、計画の当初から参画できるような組織「産業フォーラム」を構築する。

「産業フォーラム」は、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度末までの発足を目指す。また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じてデータの利活用にインセンティブを設けるなど、具体的な運用ルールを定める。

### 3) 事業実施組織によるアカデミア、産業界への支援について

事業実施組織は、アカデミアフォーラム、産業フォーラムの運営支援や、アカデミアフォーラムの参画研究者及び産業フォーラムの参画企業のマッチング支援を行うことにより、新規知見の速やかな国民への還元を行う。

アカデミアフォーラムへの参画研究者のデータ利活用により、研究開発がさらに推進されるよう、事業実施組織にアカデミアフォーラムへの運営支援部門を設置し、新規研究の提案や産業フォーラムとの連携、研究者間連携等のマッチング支援等を行う。

産業フォーラムへの参画企業のデータ利活用により、開発事業がさらに推進されるよう、事業実施組織に産業フォーラムへの運営支援部門を設置し、データ利活用、知財管理、新規研究の提案やアカデミアフォーラムとの連携、企業間連携等のマッチング支援等を行う。

### 4) データ利用料及び知的財産等の整理について

データの利用料及びその徴収の仕組み等については、令和4年度中に専門委員会で協議し、基本的なルールを決定する。

データを利用することにより得られる知的財産の帰属、取扱いルールについては別途定める。

## ⑥事業実施組織

事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。公的な性格をもつ存在として、国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（Japan Health Research Promotion Bureau）（以下「JH」と言う。）がその準備段階から主体的に関与し、広くアカデミアや産業界から参画を募り、幅広い人材からなるボードメンバーが最新の知見に基づく柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。

令和4年度中に事業実施準備室をJH内に設置し、令和5年度中に事業実施組織を発足する。その際、責任者を含む事業実施組織の運営に必要な外部有識者を含むボード、それに紐づく研究部門、ELSI部門、患者・市民参画部門、利活用部門等の各部門、諮問委員会等を設置し、公的な性格を持ちながら、柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。

事業実施組織の創設にあたって、以下を行う。

- 1) 責任者を含む外部有識者を中心に構成されるボードメンバーの設置
- 2) 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の設置
  - ・患者還元に係る諮問委員会
  - ・ゲノム解析等に係る諮問委員会
  - ・ELSIに係る諮問委員会
  - ・患者・市民参画諮問委員会等
- 3) 事業実施に必要な各部門（組織運営部門、事業部門）の設置
  - 【組織運営部門】
    - ・総務部門
    - ・財務部門
    - ・ELSI部門
    - ・患者・市民参画部門等
  - 【事業部門】
    - ・事業管理部門（シーケンス、検体、解析・データセンター等の管理）
    - ・学術研究支援部門（研究、アカデミア支援等）
    - ・商務部門（産業界支援等）、利活用推進部門等

## 6. 本事業の運営方針と内容：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定

## 7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

本実行計画において、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術の研究開発の促進等を定めている。これらの事業を診療に役立て、全ゲノム解析等の成果を患者に還元するため、ELSI への適切な対応と、そのための体制の整備を行う。

具体的には、事業実施組織に ELSI 部門を設置し、ゲノム情報に関連した不利益の防止や、情報漏えい・悪用の防止に必要なガイドラインや、諸外国の法律等の現状等の研究・調査し、組織全体として必要な制度設計についての検討および対応を行う。

特に以下の点については留意が必要である。

- ・横断的なデータ二次利活用を可能とするため、統一的な同意説明文書（Informed Consent Form、ICF）を用いること。
- ・情報通信技術（Information and Communication Technology、ICT）や人工知能技術（Artificial Intelligence、AI）などを用いた e-コンセントなどで現場の負担軽減等を確立すること。
- ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイダンス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。
- ・積極的に ICT や AI 等を活用した遺伝カウンセリング等を併用すること。
- ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や今後作成されるガイダンスを参考に対応すること。
- ・情報セキュリティおよびプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。
- ・ゲノム情報による不利益の防止や、情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための法制度を含めた制度のあり方について検討すること。
- ・既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進すること。

## 8. 患者・市民参画（PPI：Patient and Public Involvement）に係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

全ゲノム解析等の成果を患者に還元するにあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的な情報発信を行うとともに、患者や市民参画の仕組みを構築する。

具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置するとともに、各医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための担当者を配置し、広く国民向けの普及啓発を担わせるとともに、PPI に必要な人材を育成するための支援を行い、患者・市民からの意見を広く吸い上げるための体制を構築する。また、国民向けの教育体制の整備等、より適切な PPI 実施のための方法についての研究や検討を実施する。

特に以下の点については留意が必要である。



- ・国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム医療に関するリテラシーの向上を図り、ゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図ること。
- ・患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。

**9. 今後検討すべき事項**：「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

## 10. 用語集：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定

### <ゲノム>

遺伝子（gene）と染色体（chromosome）から合成された言葉で、DNA の全ての遺伝情報のこと。

### <ゲノム医療>

個人のゲノム情報をはじめとした各種オミックス検査情報をもとにして、その人の体質や病状に適した医療を行うことをいう。

### <遺伝子パネル検査>

遺伝子変異を一度に数十から数百解析し、抗がん剤等の治療薬の選択に役立てる検査をいう。

### <全ゲノム解析>

全ゲノムの塩基配列を網羅的に解析する手法。

### <全エクソーム解析>

全ゲノムのうち、エクソン領域（主にタンパク質をコードする領域）を網羅的に解析する手法。

### <トランスクリプトーム解析>

細胞内における遺伝子転写産物（mRNA）全てを要素とする集合を解析するものをいう。

### <リキッドバイオプシー>

血漿（けっしょう）や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析することをいう。

### <ネオアンチゲン>

遺伝子変異によってがん細胞に特異的に産出される、がん特異的な免疫を誘導するペプチドのことをいう。

### <特異的TCR導入T細胞療法>

がん抗原特異的キラーT細胞クローンから得られたがん抗原特異的TCR遺伝子を患者末梢血由来リンパ球に遺伝子導入し輸注する治療法のことをいう。

### <難病>

難病法上、医療費助成の対象となる指定難病（「発病機構が不明、治療方法未確立、希少疾病、長期療養が必要、客観的な診断基準が確立している」の5つの要件を満たすもの）は333疾病と多岐にわたる。これらの疾病は、遺伝学的な観点からは「単一遺伝子性疾患のみ」で構成されるもの、「単一遺伝性疾患と多因子疾患の混在」で構成されるもの、「多因子性疾患のみ」で構成されるものに類型化できる。また、指定難病に指定されていない疾患のうち、現時点で疾患概念が十分に確立していない疾患も本計画では広義の難病に含める。

### <単一遺伝子性疾患>

単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

#### <多因子性疾患>

複数の遺伝子因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。

#### <遺伝子多型>

ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。

#### <オミックス解析>

生体中に存在する遺伝子（ゲノム）、蛋白質（プロテオーム）、代謝産物（メタボローム）、転写産物（トランスクリプトーム）等の網羅的な解析をする手法。