

ゲノム医療実現推進協議会

中間とりまとめに対する最終報告書

令和元年8月1日

## (目次)

|                             |     |
|-----------------------------|-----|
| I. はじめに                     | …3  |
| II. 中間とりまとめからの進捗            | …5  |
| 1. 総論                       | …5  |
| 2. 各論                       | …9  |
| 1) 医療実装に資する課題               | …9  |
| (1) 検査の品質・精度管理              | …9  |
| (2) ゲノム医療提供機関の整備            | …11 |
| (3) 検査の実施機関                 | …16 |
| (4) 人材の教育・育成                | …21 |
| (5) カウンセリング体制の整備            | …24 |
| (6) 検査の費用負担                 | …26 |
| 2) 研究に資する課題                 | …28 |
| A. 研究内容                     | …28 |
| (1) 医療実装を目指した研究の取組          | …28 |
| ・ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業        | …31 |
| ・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業        | …33 |
| ・ゲノム創薬基盤推進研究事業              | …35 |
| (2) バイオバンクの利活用              | …36 |
| ・三大バンク連携(品質・利活用促進)          | …36 |
| ・AMED ゲノム医療研究の支援機能          | …39 |
| (3) 国際的なデータシェアリング           | …40 |
| B. 情報基盤                     | …42 |
| 3) 社会的視点に関する課題              | …45 |
| A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備 | …45 |
| B. 広報・普及啓発に関する対応            | …48 |
| (1) 研究参加者と国民に対する普及          | …48 |
| III. おわりに                   | …50 |
| 用語集                         | …51 |
| 参考資料                        | …56 |

## I. はじめに

我が国では、健康・医療戦略(平成 26 年7月 22 日閣議決定)において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」などの方針が掲げられた。また、平成 27 年1月には、健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」(以下「協議会」という。)が設置され、同年7月に中間とりまとめがとりまとめられた。本とりまとめでは、国内外の状況を鑑み、我が国における遺伝要因や環境要因による個人ごとの違いを考慮した医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要があるとの認識に立ち、医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及び「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報(以下「ゲノム情報等」という。)を用いた国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示した。

これを踏まえ、平成 27 年 11 月、厚生労働省を事務局とした「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」(以下「タスクフォース」という。)が設置され、「改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い」、「わが国の医療制度において行政が取り組むべき課題」、「社会環境整備」について、平成 28 年7月まで計9回の議論を経て、平成 28 年 10 月に「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)」がとりまとめられた。

平成 28 年8月 22 日から再開された第5回協議会以降は、中間とりまとめで掲げられた 29 項目(再掲3項目含む)について協議の進め方を見直すこととし、「1. 総論:前提として解決すべき事項」と、「2. 各論:1)医療実装に資する課題、2)研究に関する課題 (A.研究内容、B.情報基盤)、3)社会的視点(A.倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備、B.広報・普及啓発に関する対応)」に分類した上で、各項目についての関係府省・関係機関の取組の進捗状況について確認し、その結果を毎年度の報告としてとりまとめてきた。

なお、これらの動きと並行して、内閣官房健康・医療戦略室では、これまでのフォローアップの結果や医療分野の研究開発を取り巻く状況の変化等を勘案し、「健康・医療戦略(閣議決定 平成 29 年2月 17 日 一部変更)」および「医療分野研究開発推進計画(健康・医療戦略推進本部決定 平成 29 年2月 17 日 一部変更)」の見直しを行い、ゲノム領域の研究開発については、バイオバンクにおける精緻な臨床情報が付帯された良質な疾患組織等の患者等由来試料や臨床情報の収集と利活用、がん・難病等の医療提供体制の整備、及びゲノム情報の共有の推進に関する記述等を追加した。

また、協議会での議論の過程で新たに見出された留意すべき課題について、長期的視点かつ大所高所から評価し意見・助言するため、平成 29 年 10 月に「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード」を設置し、「キャリアパスの視点からみたゲノム医療関連人材の育成」及び「遺伝子治

療の研究開発の推進」について、計7回検討を行い、平成30年4月に平成29年度報告としてとりまとめ、平成30年12月に進捗を確認したところである。

本報告書では、中間とりまとめに基づいて協議会において確認した、関係省庁及び関係機関における平成28年度から平成30年度までの取組の進捗について総括したものである。

## Ⅱ. 中間とりまとめからの進捗

### 1. 総論

中間とりまとめの各項目について進捗確認を行うにあたり、「推進すべき対象疾患」の考え方は全ての取組に関連するものであるため、その認識の共有は極めて重要である。

そこで、まずはじめに「⑭ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定」について確認した。

#### ⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

〈中間とりまとめでの整理〉

中間とりまとめにおいて、「比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある」第1グループと、「(医療への実利用は近くないが、)多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用する」第2グループに整理された。

#### (ア)4年間の実行状況

医療現場への実利用に向けては、単一の遺伝子等の異常が原因となる疾患等に関する遺伝学的検査や薬物の効果・副作用に関する遺伝学的検査は科学的根拠が確立され医療で利用されており、各論で後述するとおり、検査の質と試料・情報管理や人材育成等が求められる。

一方で今後、医療として実利用するためには、ゲノム情報を含む各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積が必要である。日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況を鑑み、研究を推進していく疾患領域として、以下の設定により取組んだ。

- ・第1グループ:ゲノム情報等と疾患との関連に関し、比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域を着実に推進する必要がある。すなわち、単一遺伝子疾患に加え、生殖細胞系由来 DNA 等に存在する多型・変異等が疾患の発症に強い影響を与える希少疾患・難病、認知症が重要なターゲットとなる。また、体細胞変異が疾患の発症と関与しているがんや健康に影響を与え得る病原体が関与する感染症、薬剤の副作用の回避や薬効の予測のためのファーマコゲノミクス、診断のついていない疾患(未診断疾患)等についてゲノム研究を促進すべきである。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

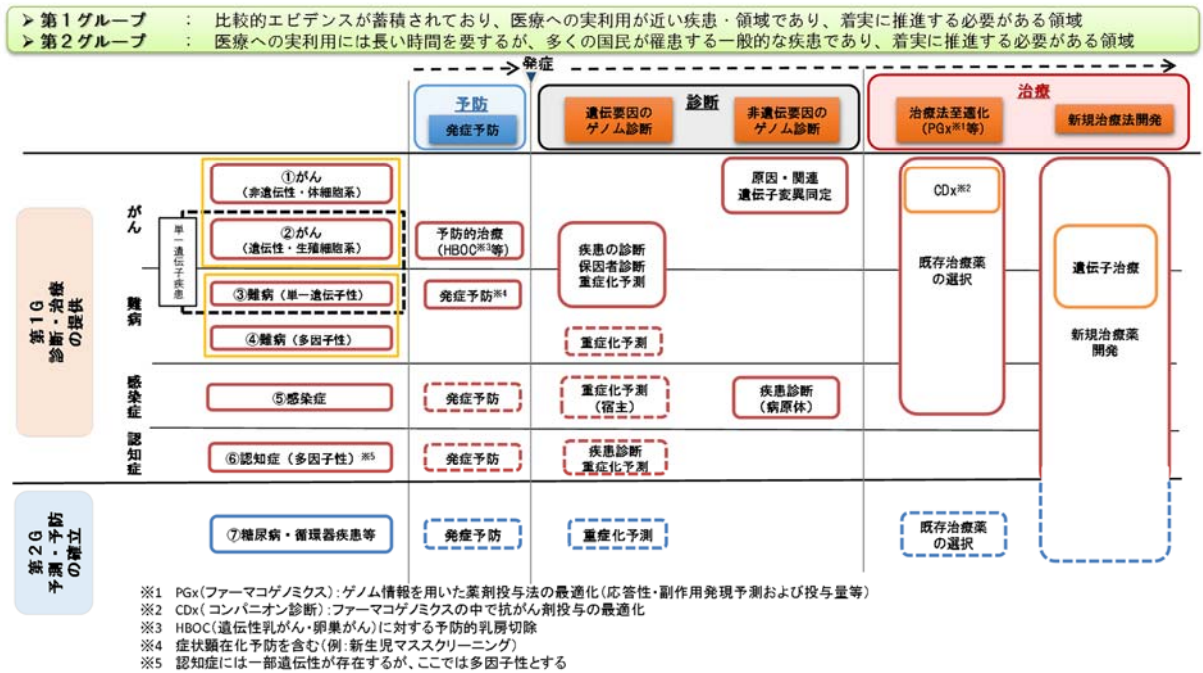
- ・第2グループ：糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用するために、前向き健常人ゲノムコホートや疾患ゲノムコホートを推進し、疾患予防や治療の最適化に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等を確立するとともに、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)による個人ごとの違いを考慮した医療(予防、診断及び治療)の実現に向け、研究を推進していく。これらの疾患は、研究成果を医療に応用するのに長い時間を要するものであるが、大きな発展の可能性を秘めているため、早期から戦略的な取組を行う。また、医療での実利用に資するさらなるエビデンス作りに向けた疾患関連遺伝子探索とその意義づけ、個別化予防のための疾患リスク予測法等の確立を行う。加えて、疾患関連遺伝子(感染症の場合、病原体)の更なる同定のために必要な対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・充実が重要となる。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構(以下「AMED」という。)で行う研究の方向性については、平成28年度のとりまとめにおいて、第1グループ、第2グループについてそれぞれ、

- ・Stage0: バンク事業等による継続的なデータ・エビデンス蓄積を行う「基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ」、
- ・Stage1: 治療や診断また創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等を目指した「5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」、
- ・Stage2: 医療実装に向けた臨床試験等を行う「5年以内に医療実用化が見込めるグループ」、といったステージ別の視点を加えた進捗管理を行うこととし、それに基づいて、推進すべき疾患領域の見直しを行うとされたところである(図1、2)。

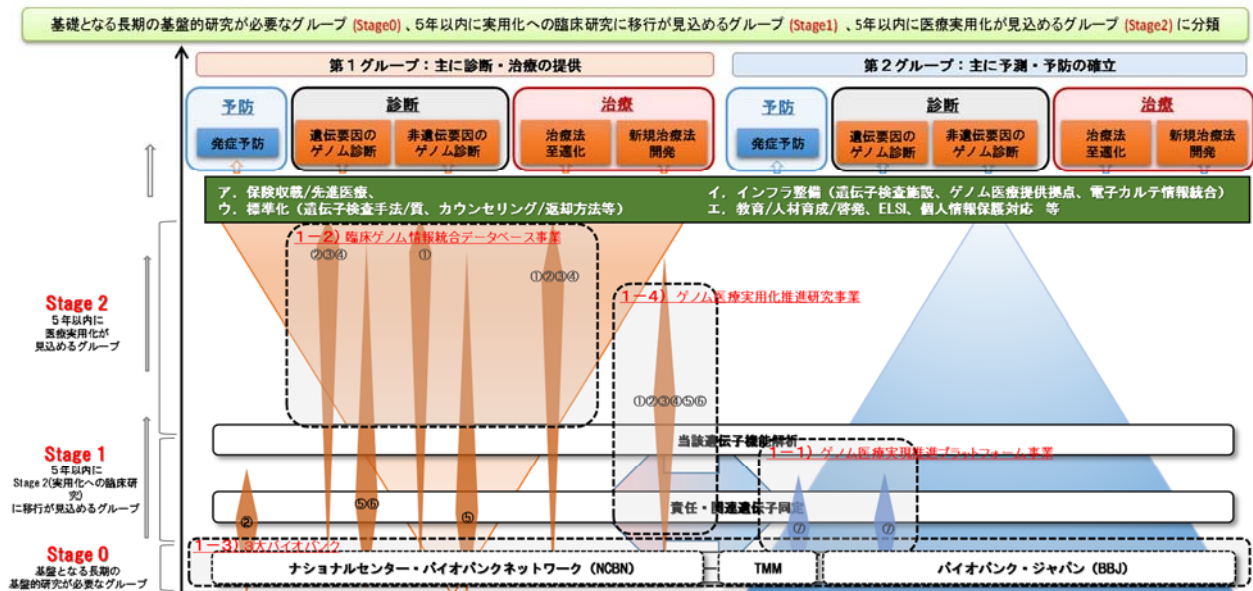
そこで、AMED で支援を行っている「疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」の事業について、上記のステージ別視点による管理の状況を確認した。

図1:ゲノム医療推進協議会・中間とりまとめの分類に基づいた医療実装(出口)のパターン



出典:ゲノム医療実現推進協議会 平成28年度報告

図2:ゲノム医療実現への出口を見据えた研究開発フェーズ(AMED事業)



①がん (非遺伝性・体細胞系)、②がん (遺伝性・生殖細胞系)、③難病 (単一遺伝子病)、④難病 (多因子病)、⑤感染症、⑥認知症 (単一遺伝子疾患を除く)、⑦糖尿病など  
 1-1) ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業、1-2) 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、1-3) 3大バイオバンク、1-4) ゲノム医療実用化推進研究事業 (ゲノム創薬基盤推進研究事業)

出典:ゲノム医療実現推進協議会 平成28年度報告

## 1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(Stage1)

先端ゲノム研究開発(多因子疾患研究)として、現在進めている6課題のうち、平成28年度採択の4課題については、平成30年度に中間評価を実施し、5年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行状況について確認を行った。

研究課題は以下の通り。

- ・糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト(代表:門脇 孝)
- ・精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究(代表:薙田 泰誠)
- ・精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究(代表:加藤 忠史)
- ・パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究(代表:戸田 達史)

また、平成30年度に、5年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行が見込めるといふ観点を踏まえて、糖尿病の重症化、循環器疾患に重点をおき、また、ゲノムに加え、エピゲノム、メタボローム等のオミックス解析を取り入れ、バイオインフォマティクス技術を駆使して疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を2課題採択した。

研究課題は以下の通り。

- ・マルチオミックス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現(代表:小室 一成)
- ・精緻な疾患レジストリと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立(代表:柏原 直樹)

## 2)臨床ゲノム情報統合データベース整備事業(Stage2)

平成28年度から令和2年度までの5年間で、臨床の現場の診断で利用されるデータベースを整備することを目指し、平成28年度から30年度の3年間で、4つの疾患分野(希少・難治性疾患領域、がん領域、感染症領域、認知症・その他領域)において、ゲノム解析と臨床的意義付けの実施等を行い、臨床現場で検証され臨床的意義付けのなされた疾患毎のデータストレージを整備した。また、これらデータストレージ等から供出された情報を集約する統合データベース(MGeND)の構築を行い、データの充実を図っているところ。

## 3)3大バイオバンク連携(Stage0)

基礎となる長期の基盤的研究として、継続的なデータ・エビデンス蓄積を行っている。

## 4)ゲノム創薬基盤推進研究事業(Stage1-2)

薬剤不耐性を判別する遺伝子多型検査キットの開発、ファーマコゲノミクス解析に基づく遺伝性難病治療薬の研究開発等、5年以内に医療実用化もしくは臨床研究への移行が見込める課題を支援している。

### (イ)今後の課題

- 今後も上記考え方に基づき、進捗管理等を行っていく。



## 2. 各論

「⑭推進すべき対象疾患の設定」を除いた、中間取りまとめの各項目については、効率的、効果的な議論を進めるために、1)医療実装に資する課題、2)研究に資する課題(A.研究内容 / B.情報基盤)、及び3)社会的視点に関する課題(A.倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備 / B.広報・普及啓発に関する対応)に分類した上で、各省・AMED の取組状況を確認した。

### 1)医療実装に資する課題

#### (1)検査の品質・精度管理

##### ① 国内における品質・精度管理の基準設定(GLIA, CAP, ISO 等)等の必要性に関する検討及びLDTに関する検討

###### <中間とりまとめでの問題意識>

医療に用いられるオミックス検査は、医療法等の規定に則り、医療機関や衛生検査所等において実施されているが、オミックス検査や遺伝子関連検査に特化した基準がない中での精度管理であり、国際的な基準で認定された施設は一部のみである。医療に用いるオミックス検査の国内における品質・精度管理については、現状把握した上で今後の対応や必要な措置を検討する。

#### (ア)4年間の実行状況

(a)医療機関内において医療機関自らが実施する検体検査、(b)医療機関内においてブランチラボに業務委託される検体検査、及び(c)衛生検査所に業務委託される検体検査について、品質・精度管理基準に関する法律上の規定がないこと、並びに(d)検体検査の分類が遺伝子関連検査の現状と合っていないことへ対応するため、医療法等の一部が改正され、平成 29 年 6 月 14 日に公布された。

###### <医療法の一部を改正する法律(概要)>

- (a)医療機関内において医療機関が自ら実施する検体検査については、品質・精度管理基準について法律上の規定がないため、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設。
- (b)医療機関内においてブランチラボに業務委託される検体検査については、品質・精度管理基準について、受託業者の基準として一部が省令に規定されているが、法律上の明確な規定がないため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。

###### <臨床検査技師等に関する法律の一部を改正する法律(概要)>

- (c)衛生検査所に業務委託される検体検査については、法律上、衛生検査所の登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、その中で精度管理については「その他の事項」の一部として省令委任されているのみであるため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。
- (d)検体検査の分類については、法律事項として「微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査」の6分類が規定されているが、遺伝子関連検査はこれら複数の分類にまたがるものであって検査の現状と合っていないこと、また、新たな検査技術に対する精度管理や安全性等について柔軟かつ迅速に対応することが必要であることから、検体検査の分類を省令委任(H30.12 施行の改正省令において、分類として「遺伝子関連・染色体検査」が追加された)。

これらを踏まえ、LDT を含めた遺伝子関連検査等を実施する場合に追加的に設定する基準については、平成 28 年度の厚労科研特別研究「臨床検査における品質・精度の確保に関する研究(代表 矢富裕)」報告書を踏まえ、平成 29 年 10 月に厚労省医政局に設置された「検体検査の精度管理等に関する検討会」にて検討され、平成 30 年 3 月にとりまとめられた。

その内容を受け、「医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令(以下、改正省令)」が平成 30 年 7 月に公布、同 12 月に施行された。これにより、医療機関や衛生検査所等において LDT を含めた遺伝子関連・染色体検査を実施する場合に、一定の基準を遵守することが求められることとなった。

|  |                        |
|--|------------------------|
| 〈遺伝子関連・染色体検査の実施に係る基準の概要〉                     | 改正医療法施行規則(H30.12.1 施行) |
| ・遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者を配置すること              |                        |
| ・標準作業書を常備し、作業日誌及び台帳を作成すること                   |                        |
| ・内部精度管理を実施すること                               |                        |
| ・外部精度管理調査の受検又は検体検査の精度についての他の検査機関との相互確認に努めること |                        |
| ・検査業務の従事者に対して遺伝子関連・染色体検査の業務に関する研修を実施すること     |                        |

第三者認証については、平成 30 年 8 月に都道府県及び関係団体に対し、「ISO 15189 等の第三者認定の取得が可能な体制整備に努めることが望ましい」ことを記載した通知(医政発 0810 第 1 号)を発出し、周知を行った。平成 31 年 4 月 5 日現在、ISO 15189 の認定を取得した医療機関は 144 施設、衛生検査所は 36 施設である。

|   |                                      |
|---|--------------------------------------|
| 〈第三者認証について〉   | 医政発 0810 第 1 号(H30.8.10 厚生労働省医政局長発出) |
| 6. その他  |                                      |
| (1)第三者認証  |                                      |
| ISO 15189 等の検査施設の第三者認定については、遺伝子関連・染色体検査の質について欧米と同じ水準を目指すことが必要であり、管理組織の構築及び必要な手順の文書化など第三者認定の取得に必要な体制整備に努めることが望ましい。 |                                      |

なお、医療機関や試験研究施設が診療の用に供する目的ではなく、研究目的で検体検査を実施する場合においては、医療法等に基づく制度の確保に係る基準を遵守する必要はないこと、及び研究目的で実施する場合には、当該研究の目的や内容に応じて適用される研究に関する指針を遵守するとともに当該検査の精度の確保の状況を含めて被験者に説明し同意を得ることが望ましいことを事務連絡(平成 30 年 11 月 29 日)にて周知した。

### (イ)今後の課題

- 診療の用に供しない研究目的で検体検査を実施する場合の品質・精度管理については、上記の法制度を遵守する必要はないものの、厚労科研「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」等で検討を行い、早急に対応を行うこと。

## (2)ゲノム医療提供機関の整備

### ② ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備(求められる機能、整備方法等を検討)

〈中間とりまとめでの問題意識〉

ゲノム医療等を用いた医療を実用化していく上で、ゲノム医療を実施するにあたり必要な施設・設備等が現状では明確でないため、必要な措置を具体的に検討する。

ゲノム医療が一般化する過程においてがん、難病等特定の領域に限らず、多くの国民が罹患する一般的な疾患のゲノム医療提供体制の在り方についても検討することが求められるが、まずはゲノム医療の必要性を踏まえ、実用化が進んでいる「がん」、「難病」について取組を進める。その際、領域ごとに患者数や治療法等が異なることから、分けた検討を行うこととする。

### 【がん領域に関して】

#### (ア)4年間の実行状況

がん医療水準の均てん化に重点を置いて整備してきたこれまでの「がん診療連携拠点病院等」の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に必要な施設・設備などの要件とはなっていなかった。今後のがんゲノム医療を提供する体制について、厚生労働省において検討がなされた結果、個々のがん患者に対して、ゲノム情報等の活用による最適な医療を提供するための取組として、「がんゲノム医療中核拠点病院」等の指定要件を定め、平成30年2月に「がんゲノム医療中核拠点病院」を11か所指定、各中核拠点から申請された100か所の「がんゲノム医療連携病院」を3月に公表した。その後、平成30年10月に「がんゲノム医療連携病院」を35か所追加、平成31年4月に21か所追加し、これまで合計156か所公表している。また、遺伝子パネル検査の医学的解釈を自施設で完結できる機能を有した「がんゲノム医療拠点病院」を設置するため、平成31年4月に「がんゲノム医療中核拠点病院等」の指定要件に関するワーキンググループ」を立ち上げ、指定要件等の検討を行った(表1)。令和元年9月を目途に「がんゲノム医療拠点病院」の指定を行うこととしている。

がんゲノム情報の集約・管理及び利活用を促進するため、平成30年6月、国立がん研究センターに「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」を設置した。運用については、平成30年8月に「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」を立ち上げ、検討が行われているところ。

なお、平成30年12月に、2種の遺伝子パネル検査(OncoGuide NCC オンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル)が薬事承認され、同2種の遺伝子パネル検査は、令和元年6月に保険収載されている。

遺伝子パネルによる診断情報にどのくらいの期待度があるのか、患者に十分告知するため、「遺伝子パネル検査の結果、見いだされた変異に対応した治療を受けられる患者の想定割合は、被検者の10～20%程度である」等と記載された説明同意のモデル文書が第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成31年3月)において了承され、がんゲノム医療中核拠点病院等でこのモデル文書を参考とした説明同意文書を用いて患者への説明がなされることとなっている。また、文書の内容については、今後のがんゲノム医療の進展で蓄積された情報を元に、随時アップデートしていくこととしている。

(表1)がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件(令和元年7月19日版)

| 主な指定要件         | がんゲノム医療中核拠点病院(11病院)   | がんゲノム医療拠点病院(新設)   | がんゲノム医療連携病院(156病院)  |
|----------------|---|---|---|
| ①症例実績          | ①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること<br>参考)がん診療連携拠点病院の指定要件における診療実績:<br>院内がん登録数年間500件以上/悪性腫瘍の手術件数年間400件以上/がんに係る化学療法への患者数年間1,000人以上/放射線治療への患者数年間200人以上   | ①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること   | ①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること   |
| ②情報管理体制        | 【診療機能】<br>①データ管理を行う部門を設置<br>②「がんゲノム情報管理センター」に、患者の臨床情報やゲノム情報等を登録できる体制を整備<br>③セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備<br>【診療従事者】<br>①常勤の責任者を同部門に設置<br>②患者の臨床情報およびゲノム情報を収集・管理する実務担当者を同部門に1名以上配置(専従が望ましい)   | 【診療機能】<br>①データ管理を行う部門を設置<br>②「がんゲノム情報管理センター」に、患者の臨床情報やゲノム情報等を登録できる体制を整備<br>③セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備<br>【診療従事者】<br>①常勤の責任者を同部門に設置<br>②患者の臨床情報およびゲノム情報を収集・管理する実務担当者を同部門に1名以上配置(専従が望ましい)   | 【診療機能】<br>①患者の臨床情報を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に提供する体制を整備<br>②セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備<br>③「がんゲノム情報管理センター」に、患者の臨床情報やゲノム情報等を登録できる体制を整備<br>④エキスパートパネルを依頼したがんゲノム医療中核拠点病院等と協力して、臨床情報やゲノム情報を収集すること<br>【診療従事者】<br>データ管理を行う責任者を配置   |
| ③病理検査・シークエンス体制 | 【診療機能】<br>①第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有する<br>②当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている<br>③シークエンスの実施について、施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている<br>④シークエンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めている<br>【診療従事者】<br>①当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、配置されており、そのうち2名以上はエキスパートパネルの構成員である<br>②病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置<br>③病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置  | 【診療機能】<br>①第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有する<br>②当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている<br>③シークエンスの実施について、施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている<br>④シークエンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めている<br>【診療従事者】<br>①当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、配置されており、そのうち2名以上はエキスパートパネルの構成員である<br>②病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置<br>③病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置  | 【診療機能】<br>①第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有することが望ましい<br>②当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている<br>③準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制を整備<br>【診療従事者】<br>①当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を1名以上配置<br>②病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置   |
| ④遺伝子パネル検査体制    | ①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会(エキスパートパネル)を月1回以上開催<br>②エキスパートパネルの構成員等について、以下の要件を満たすこと<br>(ア)がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる常勤の医師を複数名<br>(イ)遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上<br>(ウ)専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上<br>(エ)病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名<br>(オ)分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家1名以上<br>(カ)シークエンスの実施について施設で行う場合、パイオインフォーマティクスに関する十分な知識を有する専門家1名以上<br>(キ)小児がん症例を施設で検診する場合には、小児がんに関する専門的な知識を有し、かつエキスパートパネルに参加したことがある医師が1名以上含まれていること<br>(ク)対象患者の主治医又は該当主治医に代わる医師が参加すること | ①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会(エキスパートパネル)を月1回以上開催<br>②エキスパートパネルの構成員等について、以下の要件を満たすこと<br>(ア)がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる常勤の医師を複数名<br>(イ)遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上<br>(ウ)専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上<br>(エ)病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名<br>(オ)分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家1名以上<br>(カ)シークエンスの実施について施設で行う場合、パイオインフォーマティクスに関する十分な知識を有する専門家1名以上<br>(キ)小児がん症例を施設で検診する場合には、小児がんに関する専門的な知識を有し、かつエキスパートパネルに参加したことがある医師が1名以上含まれていること<br>(ク)対象患者の主治医又は該当主治医に代わる医師が参加すること | ①エキスパートパネルについては、原則として、自らが連携するがんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院に依頼すること<br>②がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院に紹介した患者についてのエキスパートパネルが開催される際には、示された内容について、患者に説明できる体制が整備されていること   |
| ⑤遺伝カウンセリング体制   | 【診療機能】<br>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置し、複数の診療科と連携可能な体制をとる<br>②二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化<br>【診療従事者】<br>①長として、常勤の医師を配置<br>②遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置<br>③専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置し、当該者のうち、1名以上は、エキスパートパネルの構成員である<br>④遺伝カウンセリング等を行う部門につないたりする者が院内に複数名配置<br>【診療実績】<br>①遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間10人程度実施<br>②遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を年間10件程度実施  | 【診療機能】<br>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置し、複数の診療科と連携可能な体制をとる<br>②二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化<br>【診療従事者】<br>①長として、常勤の医師を配置<br>②遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置<br>③専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置し、当該者のうち、1名以上は、エキスパートパネルの構成員である<br>④遺伝カウンセリング等を行う部門につないたりする者が院内に複数名配置<br>【診療実績】<br>①遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間10人程度実施<br>②遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を年間10件程度実施  | 【診療機能】<br>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置し、複数の診療科と連携可能な体制をとる<br>②二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化<br>【診療従事者】<br>①長として、常勤の医師を配置<br>②遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置<br>③専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置<br>④遺伝カウンセリング等を行う部門につないたりする者が院内に複数名配置<br>【診療実績】<br>①遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間1人以上実施<br>②遺伝性腫瘍に係る遺伝学的検査を年間1人以上実施 |
| ⑥検体保存体制        | ①がん組織及び非がん組織等のペーパー検体の凍結保存する場合を含め、検体が、適切に保管・管理される体制がある<br>②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある   | ①がん組織及び非がん組織等のペーパー検体の凍結保存する場合を含め、検体が、適切に保管・管理される体制がある<br>②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある   | ①がん組織及び非がん組織等のペーパー検体の凍結保存する場合を含め、検体が、適切に保管・管理される体制がある<br>②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある   |
| ⑦臨床試験・治験等実施体制  | ①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で100人以上登録<br>②新規の医師主導治験、先進医療Bを過去3年間で複数件主導的に実施<br>③臨床研究中核病院であることが望ましく、臨床研究中核病院でない場合は、臨床研究中核病院に準拠して、一定の定める医療安全や臨床試験・治験等の実施に関する体制を整備  | ①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で100人以上登録した実績があることが望ましい<br>②小児を専門に扱う施設の場合は、小児を対象とした企業治験、医師主導治験又は先進医療Bにおいて、新規患者を過去3年間で2人以上登録  | ①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で合計2人以上登録<br>②小児を専門に扱う施設の場合は、小児を対象とした企業治験、医師主導治験又は先進医療Bにおいて、新規患者を過去3年間で2人以上登録  |
| ⑧患者窓口          | ①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制を整備<br>②患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの意見、相談に応じられる体制を整備  | ①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制を整備<br>②患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの意見、相談に応じられる体制を整備  | ①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制を整備<br>②患者・研究対象者等に対する相談窓口を設置する等、患者及び研究対象者等からの意見、相談に応じられる体制を整備  |
| ⑨人材育成など        | ①施設並びに自らが連携するがんゲノム医療連携病院等と必修な研修を行い、また、業務に関係する講習会等の受講を促すこと<br>②臨床試験・治験等に関して、がん診療連携拠点病院等や小児がん拠点病院に対し適切に情報提供する   | ①自らが連携するがんゲノム医療中核拠点病院が開催する、がんゲノム医療に係る合同の会議に参加<br>②自らが連携するがんゲノム医療中核拠点病院が開催する、がんゲノム医療に必要な研修等の受講を促す  | ①自らが連携するがんゲノム医療中核拠点病院が開催する、がんゲノム医療に係る合同の会議に参加<br>②自らが連携するがんゲノム医療中核拠点病院が開催する、がんゲノム医療に必要な研修等の受講を促す  |

## 【難病領域に関して】

### (ア)4年間の実行状況

これまで整備されてきた旧難病医療拠点病院等による医療提供体制では、ゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の体制が求められていなかった。また、難病の多様性に十分対応できていないことや質の高い遺伝子関連検査が十分ではないこと等の指摘(厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会 H28 年 10 月)を受けて、平成 30 年度より「難病医療支援ネットワーク体制(図Aの a)」及び、「各都道府県内の医療体制の整備(図Aの b)」を開始した。

難病医療支援ネットワークは、難病診療連携拠点病院(拠点病院:原則各都道府県に 1 か所)、厚生労働政策研究班、IRUD 拠点病院、国立高度専門医療研究センター(NC)、学会、難病情報センターを構成員とし、各都道府県で対応できない患者等に対し、本ネットワークを通じて適切な専門家等へ速やかに照会できる体制を構築することとしている。

各都道府県に対し、拠点病院を指定するよう、平成 29 年 4 月に通知を発出(健難発 0414 第 3 号厚生労働省健康局難病対策課長通知)、全都道府県での指定完了を目指して、平成 31 年 1 月にも都道府県に対し説明会を行う等、指定を促しているところではあるが、平成 31 年 4 月現在、指定は 32 都府県(65 病院)にとどまっている。また、令和元年度夏頃を目途に、実施体制の状況確認を行うこととしている。

遺伝カウンセリングについては、拠点病院の要件として、遺伝カウンセリングの実施可能な体制を整えることとしている(表2)。難病診療カウンセラー(図Aの c)は、難病診療連携拠点病院において、難病が疑われながらも診断がつかない患者からの相談を受け、必要に応じ、難病診療連携コーディネーターを介して、適切な医療機関等に相談・紹介を行うことを主な役割としている。一方、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 平成 30 年 2 月)において、「遺伝学的検査の説明及び同意・了解の確認は原則として主治医が行う」としており、遺伝学的検査の実施に伴う遺伝カウンセリングに関しては、主治医が臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等と連携して、説明を行う。

(表2) 難病診療連携拠点病院の要件

| 求められる要件                | 難病診療連携拠点病院(各都道府県に原則1か所)   |
|------------------------|---|
| ①情報の収集及び提供、診療ネットワークの構築 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を収集すること</li> <li>・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、関係者間で共有し、都道府県内の診療ネットワークを構築すること</li> <li>・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワーク 注を通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること<br/>注: 国立高度専門医療研究センター、厚労科研政策研究班・学会、IRUD 拠点病院、難病情報センター、難病診療連携拠点病院等で構成</li> </ul>   |
| ②患者の診断及び相談受付体制         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者を受け入れるための相談窓口を設置していること</li> <li>・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること</li> <li>・ 遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること</li> <li>・ 指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であること</li> <li>・ 当該医療機関で診断が困難な場合は、より早期に正しい診断が可能な医療機関に相談・紹介すること</li> </ul>   |
| ③診断のための都道府県を超えた体制      | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 都道府県内の医療機関で診断が見つからない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、必要に応じて、難病医療支援ネットワークを活用すること</li> </ul>   |
| ④治療・療養時の体制             | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること</li> <li>・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること</li> <li>・ 診断後、状態が安定している場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけ医をはじめとする身近な医療機関に紹介すること</li> <li>・ 身近な医療機関で治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時においても対応可能であること</li> <li>・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先の医療機関に提供すること</li> <li>・ 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること</li> </ul> |
| ⑤療養生活環境整備に係る支援         | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保健総合支援センター(独)労働者健康安全機構が 47 都道府県に設置)等と連携を図ること</li> <li>・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター等を対象として、難病に関する研修会等を実施すること</li> </ul>  |

平成 29 年 4 月 14 日付健難発 0414 第 3 号厚生労働省健康局難病対策課長通知から抜粋

難病医療支援ネットワークを構成する施設・研究班にて収集される臨床情報及びゲノム情報は「MGeND(AMED 臨床ゲノム情報統合データベース事業)」または「難病プラットフォーム(AMED 難治性疾患実用化研究事業)」に集約されることとなっている。具体的には、AMED 事業(IRUD 拠点病院・解析センター/オミックス解析拠点/AMED 研究班)では、データシェアリングポリシーに則り、各研究班より提出された疾患名と病的遺伝子変異情報を「MGeND」に、臨床情報・ゲノム情報を「難病プラットフォーム」に、集約することとしている。また、厚労研究班では、データシェアリングポリシーは定めていないが、難病プラットフォームへの自主的共有を促すため、AMED においてレジストリ構築・運営支援を行うこととしている。

国立高度専門医療研究センター(NC)においては、内閣府科学技術・イノベーション担当(CSTI)が設置した「国際的動向を踏まえたオープンサイエンスの推進に関する検討会」において平成 29 年 11 月にとりまとめられた「国立研究開発法人におけるデータポリシー策定のためのガイドライン」を参考に、令和2年度中にデータシェアリングポリシーの策定を完了するよう平成 30 年9月に厚生労働省から各 NC に対して事務連絡を發出して依頼したところ。

## (イ)今後の課題

### <がん領域>

- がんゲノム医療提供体制の整備については、がんゲノム医療拠点病院を新たに指定するとともに、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療連携病院の指定要件等についても適宜見直し、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築すること。
- パネル検査の実施にあたっては、コンソーシアム運営会議で了承された説明同意のモデル文書を参考とした説明同意文書を用いて患者へ十分説明するとともに、その内容は随時アップデートしていくこと。

### <難病領域>

- 全都道府県内の医療体制の整備及び難病医療支援ネットワーク体制の構築を完了する。
- NCにおけるデータシェアリングポリシーを令和2年度中に策定する。

### (3) 検査の実施機関

#### ④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

＜中間とりまとめでの問題意識＞

オミックス検査を必要とする対象疾患は明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子(ゲノム、トランスクリプトーム、メチローム)、タンパク質(プロテオーム)、代謝物(メタボローム)と様々ある中で、どのような疾患に対するどのような種類のオミックス検査がどこで行うことが可能であるかについて明確になっていない。

#### 【がん領域に関して】

##### (ア)4年間の実行状況

個々のがん患者に対して、ゲノム情報等の活用による最適な医療を提供するための取組として、「がんゲノム医療中核拠点病院」等の拠点要件を定め、「がんゲノム医療中核拠点病院」を11か所指定、「がんゲノム医療連携病院」を156か所を公表しているところ。これら施設の要件のひとつとして、「遺伝子パネル検査を適切に実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)こと」が求められている(表1)。さらに、遺伝子パネル検査の医学的解釈を自施設で完結できる機能を有した「がんゲノム医療拠点病院」を指定するため、指定要件等の検討を行った。令和元年9月をめどに指定を行うこととしている。

遺伝子パネル検査については、2種の遺伝子パネル検査(OncoGuide NCC オンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル)が平成30年12月に薬事承認、令和元年6月に保険収載された。また、先進医療として、Todai オンコパネルが東京大学等にて、OncoPrint Target Test が大阪大学等にて実施されている。さらに、自由診療として、複数のパネル検査が大学病院を中心に実施されている(表3)。

また、質の高いがんゲノム医療を実現するため、患者の同意を得て、診療の一環として C-CAT にがんゲノム情報等を集積、二次利活用し、革新的医薬品等の開発を目指すこととしている。

遺伝子パネル検査の結果の解釈については、がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件において、エキスパートパネルと呼ばれる専門家会議を開催し、最終的な治療方針の推奨を行うこととしている。第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成31年3月)において、エキスパートパネルで議論すべき内容、報告書等に記載すべき内容についてまとめた「エキスパートパネル標準化案」が承認されたところである。



(表3) 主ながんパネル検査の状況

| 検査名                               | 製造販売業者<br>/ 仲介業者                | 由来                              | 解析<br>遺伝子数           | 状況                       |
|-----------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|----------------------|--------------------------|
| OncoGuide NCC オンコ<br>パネルシステム      | シスメックス                          | 国立がん研究センター                      | 114                  | 先進医療B→H30年12月<br>に薬事承認   |
| FoundationOne CDx が<br>んゲノムプロファイル | 中外製薬                            | 米 FMI 社                         | 324                  | H30年12月に薬事承認             |
| Today オンコパネル                      | —                               | 東京大学                            | 465(DNA)<br>467(RNA) | H30年8月から先進医療<br>(東京大学等)  |
| Oncomine Target Test              | サーモフィッシャー<br>サイエンティフィック<br>ジャパン | 米 Thermo Fisher<br>Scientific 社 | 46                   | H30年10月から先進医療<br>(大阪大学等) |
| OncoPrime                         | 三井情報                            | 米 Q2 Solutions 社                | 224                  | 自由診療(京都大学、岡<br>山大学等)     |
| PleSSision 検査                     | 三菱スペース・ソフ<br>トウェア               | —                               | 160                  | 自由診療(岡山大学、金<br>沢医科大学等)   |
| MSK-IMPACT                        | テーラーメッド                         | 米 MSKCC 社                       | 468                  | 自由診療(順天堂大学、<br>横浜市大等)    |
| P5 がんゲノムレポート                      | P5                              | —                               | 52                   | 自由診療(岡山大学、香<br>川大学等)     |

第1回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ、日経バイオテク On line (2018.11.19)より改変

## 【難病領域に関して】

### (ア)4年間の実行状況

現在、指定難病 331 疾病(告示病名)のうち 188 疾病(告示病名)が単一遺伝子病として疾患原因遺伝子が同定されている。この 188 疾患のうち、60 疾病(告示病名)に対する遺伝学的検査は保険収載されている(図 B)。平成 30 年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の評価の適正化が行われ、処理の複雑な遺伝学的検査については保険点数が加算されたところ。保険収載対象の 60 疾病については、すべて衛生検査所にて委託可能となっているが、この加算により、委託可能な衛生検査所が増加することが期待される。

■ 保険収載された遺伝学的検査以外については、引き続き研究中心として実施していく。主に、以下の拠点で実施している。

- ・厚労科研難治性疾患政策研究事業(89 研究班):  
〔衛生検査所、\*オミックス解析拠点(AMED 難治性疾患実用化研究事業:9施設)、  
特殊な検査は厚労科研政策研究班〕
- ・AMED 難治性疾患実用化研究事業(209 研究班):  
〔\*IRUD 解析センター(5施設)、オミックス解析拠点、AMED 研究班〕
  - \*オミックス解析拠点:  
「オミックス解析を通じて希少難治性疾患の医療に貢献する基礎研究(オミックス解析拠点)」において、希少難治性疾患の患者検体の解析を請け負い、オミックス解析を行う。全国9か所に設置(図 C、表4)。それぞれの拠点の特徴を活かしつつ各領域における診断技術の医療実装を目指すこととしている。データシェアリングについては制限共有等の形で既に8施設で開始されており、難病プラットフォーム等すでにオミックス拠点以外への共有が図られているものがある。
  - \*IRUD 解析センター:  
「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」において設置されており、必要に応じて次世代シーケンサーを用いて遺伝子配列等の解析を行う。全国5か所に設置(図D)。

また、保険収載に向けた評価を行うものについて、保険医療機関からの申請に応じて、先進医療として保険診療と併用して実施することも可能である。厚生労働省としては、現在、研究事業の中で行われている難病の検査についても医療上有用なものについては、保険医療機関からの申請に基づき、この仕組みを利用して、今後医療現場へ実装していくことも同時に目指している。

- ・現在、先進医療 A として実施されている「難病の遺伝学的検査」は以下のとおり
  - ・告示 A4 神経変性疾患の遺伝子診断  
適応症: 脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺  
又はマックリード症候群
  - ・告示 A17 角膜ジストロフィーの遺伝子解析  
適応症: 角膜ジストロフィー
  - ・告示 A23 CYP2D6 遺伝子多型検査  
適応症: ゴーシェ病

診療の用に供する目的ではなく研究目的で検体検査を実施する場合には、診療の用に供する検査ではない旨を明確にした上で実施することとなる。診療の用に供する検査については、医療法等の基準を満たす施設で実施することが求められる。

診療の用に供する目的ではなく研究目的で実施する検査の質については、厚労科研難治性疾患政策研究事業の「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」(平成 30 年度

～)の中で、遺伝学的検査の精度の確保等についての研究を開始しており、その成果を反映することで、質の担保を行っていくこととしている。

平成 30 年度から、難病診療連携拠点病院が稼働を開始することにより、難病診療連携拠点病院が遺伝子関連検査に関する情報等も含めた内容を、難病医療支援ネットワークを通じて照会し、遺伝学的検査を行う適切な実施機関を把握し、検査を依頼する取り組みが開始されている(図E)。

検査結果の解釈については、がん領域と異なりエキスパートパネルが存在しないものの、難病診療の医療機関においても検査結果の解釈の質が担保されるよう、衛生検査所からの検査結果報告時に、主治医に加え、その疾患の専門医(研究班、学会など)が結果の解釈に協力する体制が構築されてきている。また、AMED「ゲノム創薬基盤推進研究事業」の「ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究」の中で、ゲノム医療エキスパートカンファレンスの標準化についての研究を行っている。

(表4)オミックス解析拠点と主な研究内容

| オミックス拠点              | 主な研究内容  |
|----------------------|---|
| 国立成育医療研究センター(松原班)    | 小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等  |
| 東京大学(辻班)             | 神経性疾患に対するリプトーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等                             |
| 東京大学(宮野班)            | 突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性 EB ウィルス感染症に対する次世代シーケンシング                     |
| 国立病院機構東京医療センター(岩田班)  | 遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等                   |
| 国立精神・神経医療研究センター(西野班) | 筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析                           |
| 横浜国立大学(松本班)          | 遺伝性難治疾患に対する WES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等                               |
| 名古屋大学(荻班)            | ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA 修復活性解析等            |
| 名古屋大学(祖父江班)          | ALS の大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来 iPS 細胞 |
| 京都大学(松田班)            | HTLV-1 関連脊髄炎・IgG4 関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析                    |

**(イ)今後の課題****＜がん領域＞**

- がんゲノム情報の集積を図るとともに、C-CATに集積したデータを利活用するためのルールを早急に策定する。

**＜難病領域＞**

- 多くの難治性疾患の遺伝学的検査が保険未収載のため、実質、診断のための検査が研究として実施されている状況をどのように改善するか、引き続き検討が必要である。
- メタボロミクス等のオミックス解析においては府省横断的に取り組み、疾患横断的な比較や代謝解析技術の標準化を行い、信頼性のあるバイオマーカーを応用できるかどうかを引き続き検証する。

#### (4)人材の教育・育成

- ③(㉑) 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
- ㉒ 基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材(臨床遺伝専門医、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、バイオインフォマティシャン、生物統計家、遺伝統計家、IT 専門家、疫学専門家、倫理専門家)の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等を推進

##### <中間とりまとめでの問題意識>

現状では、ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等が明確ではなく、また、そのような知識や資質等を身につけるために、どのような教育、啓発を行うべきか明確ではない。

#### (ア)4年間の実行状況

医療従事者の教育・育成に関しては、別途、平成 29 年 10 月に設置された「ゲノム医療実現推進のためのアドバイザリーボード」において、医師とその他の職種について、現状の教育や資格制度等を整理した上で、職種ごとにその必要量や最低限そなえるべき資質や知識等について、整理を行い(図F、G)、今後の方策について、短期、長期の課題に分けて整理した(表5)。

更に平成 29 年度のゲノム医療実現推進協議会における議論の中で、バイオインフォマティシャン等の人材育成については継続的な雇用体制が必要であるとの指摘があり、文科省では、ライフサイエンス分野の競争的資金において、データサイエンティスト等、事業の継続に不可欠な人材を安定性の高いポストで雇用するインセンティブを付与する仕組み等を検討するとともに、引き続き、若手人材が安定かつ自立したポストで研究を行うための環境整備を行うこととした。

その他、バイオバンク管理者の育成が重要であるとの指摘を受け、文科省では「東北メディカル・メガバンク計画」等のバイオバンクを維持・管理する事業の中で引き続き OJT で人材育成を行っていることを、厚労省では NC 各施設において専属のシステムエンジニア、品質管理マネージャー、試料の収集および提供のコーディネーター等の人材育成や管理者・職員向けに検体管理や情報管理の在り方等の情報を提供する環境を構築する等の取組を行っていることを確認した。

(表5)人材の教育・育成における今後の課題

|                      |   |
|----------------------|---|
| <p>医師</p>            | <p><b>短期的課題</b></p> <p>1.平成 30 年度に整備予定の以下について確実に進めること。</p> <p>1-1. がん領域においては、平成 30 年度に整備される「がんゲノム医療中核拠点病院」等において、遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈可能な専門家集団や遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門の設置等の要件を満たす医療拠点の構築。</p> <p>1-2. 難病領域においては、平成 30 年度に整備される「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定のもとで診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施において必要なカウンセリングが実施可能である等の条件を満たす医療拠点の構築。</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>2.今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず、広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、その他の領域における遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。</p>   |
| <p>遺伝カウンセラー</p>      | <p><b>短期的課題</b></p> <p>3.「がんゲノム医療中核拠点病院」等の要件の中で求められているチーム医療体制構築を確実に進めること。</p> <p>4.大学の自主判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。</p> <p>5.がん及び難病の拠点病院の中で求められている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者ではないが、今後その資質をどのように客観的に評価を行うのか検討すること。</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>6.がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域偏在への対応、又、カウンセラーの資質の客観的評価等必要要件について検討すること。</p> <p>7.認定遺伝カウンセラー養成のための新たな修士課程の設置は大学の自主的判断によるものであるが、指導者の確保の問題等もあることから課題の整理を行うこと。</p>   |
| <p>バイオインフォマティシャン</p> | <p><b>短期的課題</b></p> <p>8.遺伝統計学者を含めた人材育成の取組を確実に進めること。</p> <p>9.大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学に伝え、検討をサポートすること。</p> <p>10.「がんゲノム医療中核拠点病院」の配置状況を踏まえ、ゲノム医療において必要なバイオインフォマティシャンの資質について検討すること。</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>11.バイオインフォマティシャン養成の大学院コースや大学内の講座設置等は大学の自主的判断だが、ゲノム医療の普及に伴い必要な医学的知識を持つバイオインフォマティシャンの養成を検討すること。</p> <p>12.がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況等を踏まえ、バイオインフォマティシャンの必要量、及び資質を客観的に評価した上で指定要件の見直し等の必要要件について検討すること。</p>  |
| <p>コーディネーター</p>      | <p><b>短期的課題</b></p> <p>13.厚労省「がんゲノム医療従事者研修事業」により人材育成を確実に進めること。</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>14.がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、指定要件の整理を適宜検討すること。</p>  |
| <p>医療従事者等</p>        | <p><b>短期的課題</b></p> <p>15.「がんゲノム医療中核拠点病院」や「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件の中で求められている人材育成や専門家集団の構築を確実に進めること。</p> <p>16.引き続き、医療従事者のゲノム医療に関する能力を向上させるための研修・研究事業、また、大学・大学院の取組への支援を確実に進め、その評価を行うこと。</p> <p>17.バイオバンク管理者の人材育成を確実に進めること</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>18.さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定領域に限らず、医療従事者の教育プログラム等に関する取組について必要な見直しを検討すること。</p>  |
| <p>雇用の拡充・待遇面の改善</p>  | <p><b>短期的課題</b></p> <p>19.がんゲノム拠点医療中核拠点病院等の指定要件において様々な人材の配置が規定されていることから、こうした新たな枠組の確実な運用を通じて、配置される職種人材の雇用や待遇について実態を調査すること。</p> <p><b>長期的課題</b></p> <p>20.遺伝カウンセリングについては、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、保険収載されている遺伝子関連検査を実施し、その結果についてカウンセリングを行った場合に限り、患者1人につき月1回の算定が診療報酬上可能となっているが、中医協の議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。</p> <p>21.さらにゲノム医療が一般化する過程において、がんに限らず、その他の領域におけるゲノム医療の専門的な人材の配置について、その必要性も含めて検討すること。</p> <p>22.職種の国家資格化については、一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーについても、引き続き、その必要性を含めて検討すること。</p> <p>23.継続的な人材育成を進めること。</p> |

## (イ)今後の課題

### <医師>

- 特定の領域に限らず広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、その他の領域における遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。  
【長期】

### <その他の職種>

- がん、難病における拠点病院等の状況把握を行い、人材育成や専門家集団の構築を確実に進める。がん領域については遺伝カウンセラーの資質をどのように客観的に評価するのか速やかに検討すること。【短期】
- がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン、コーディネーターの必要量や資質、認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域偏在について客観的に評価し、令和元年度を目途に指定要件の見直し等検討すること。【長期】
- 認定遺伝カウンセラー養成のための修士課程の設置は、大学の自主的判断によるが、課題の整理を行うこと。【長期】
- 特定領域(がん、難病)に限らず、医療従事者の教育プログラム等に関する取組について必要な見直し等を検討すること。【長期】

### <その他の職種:雇用の拡充・待遇面の改善>

- がんゲノム医療中核拠点病院等における各職種人材の雇用・待遇の実態調査(雇用人数、資格、勤務体系(常勤・非常勤))を10月に行うこと。【短期】
- 引き続き、人材育成を進めていくとともに、がん以外の領域においても、ゲノム医療の進捗状況に応じて、専門的な人材配置について検討を行うこと。【長期】
- 遺伝カウンセリングの診療報酬については、平成30年度の改定により加算を増点したところである。診療報酬の改定については、一般的に、様々な専門家の意見を聞きながら中央社会保険医療協議会(中医協)の場で検討されることとなっていることから、中医協での議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。【長期】
- 職種の国家資格化については、一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、ゲノム医療の進捗状況を勘案しつつ遺伝カウンセラーの国家資格化についても、引き続き、その必要性を検討すること。【長期】

## (5) カウンセリング体制の整備

### ⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討

#### ＜中間とりまとめでの問題意識＞

遺伝カウンセリングや偶発的所見の開示については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の中で「提供者に対する基本姿勢」が規定されている。このような状況の中、遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいか等、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。

#### (ア) 4年間の実行状況

遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化した文書等はなかったため、平成 26 年度から「ゲノム医療実用化推進研究事業(中釜班)(平成 26～28 年度)」での検討、平成 29 年度から AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)での検討を行っている。

#### ＜AMEDゲノム創薬基盤推進研究事業(小杉班)＞(平成29～令和元年度)

医療機関における患者に対する説明における留意事項(事前の説明は治療の経験が豊富な医師が中心となり行うこと、二次的所見が見いだされた場合の開示希望の有無について検査前に確認すること等)や開示すべき二次的所見(治療法・予防法が存在し、本人又は血縁者の健康管理に有益な所見で、病的変異であることが確実なもの)等についてまとめ、平成 30 年4月に、中間まとめの位置づけで「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について-【初版】」を公表した。さらにこれに検討を加え、平成 31 年3月に「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言 その1:がん遺伝子パネル検査を中心に【改訂版】」として、AMED ホームページにて公表した。

加えて、新たに次世代シーケンサー等を用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査の場合についてまとめた提言を策定し、平成 31 年3月に「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言 その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針【初版】」として、AMED ホームページにて公表した。



また、ゲノム医療の実現を見据えて、結果返却方法、遺伝カウンセリングの手法やその体制、医療との連携等の課題に取り組むため、「東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究(平成26～令和2年度)」を開始した。

〈東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究〉(平成26～令和2年度)

遺伝学的検査結果を返却するにあたって、その有効性や心理社会的影響・精度管理・手続きの妥当性などに関するパイロット研究を行っている。まずは、家族性高コレステロール血症を対象疾患として、平成28年10月より研究参加への呼びかけ・講習会を行い、家族性高コレステロール血症の保因者(バリエーション陽性者)7名に対して平成29年3月より結果を返却し完了した。全員に6か月後・1年後の質問紙調査、保因者(バリエーション陽性者)には6か月以降にインタビュー調査を実施しており、この知見を活かし、今後、他の疾患(単一遺伝子疾患、多因子疾患)へ拡大して遺伝情報を返却するための調査を継続していく予定である。平成30年度からは、表現型のない疾患等に対するパイロット研究として、薬剤感受性遺伝子(ファーマコゲノミクス(PGx))に関する遺伝情報の返却を約200名に対して実施している。

**(イ)今後の課題**

- 二次的所見の説明に関して生じうる問題点を更に整理し、必要に応じて提言の更なる改訂を行う。
- 必要な改訂を行った上で、ホームページでの公開にとどまらず、更に、効果的な医療現場への周知の方法を検討、実施すること。

## (6) 検査の費用負担

### ⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

#### <中間とりまとめでの問題意識>

我が国の健康保険制度においては、治療と疾病の関係は明確にされており、治療の有効性・安全性等が確立している治療は、基本的に保険適用することとしている。また、先進的な医療技術については、国民の安全性を確保し、患者負担の増大を防止するといった観点を踏まえつつ、国民の選択肢を広げ、利便性を向上するという観点から安全性や有効性を個別に確認した上で、先進医療制度等の枠組みの中で保険診療との併用を認めることとされている。

#### (ア) 4年間の実行状況

##### <がん領域>

遺伝子パネル検査については、2種の遺伝子パネル検査(OncoGuide NCC オンコパネルシステム、FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル)が平成 30 年 12 月に薬事承認され、令和元年6月に保険収載された。。また、先進医療として、Today オンコパネルが東京大学等にて、Oncomine Target Test が大阪大学等にて実施されている。さらに、自由診療として、複数のパネル検査が大学病院を中心に実施されている(表3)。

また、平成 30 年診療報酬改定においては、遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的な遺伝カウンセリングの実施を含め、がんゲノム医療をけん引する高度な機能を有する医療機関として「がんゲノム医療中核拠点病院」が新たに指定されたことを踏まえ、がんゲノム医療中核拠点病院の入院料の加算を新設した。

##### <難病領域>

ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、保険適用を視野に入れ、指定難病にかかる遺伝学的検査の事例も踏まえ、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」の確保に関する検討が求められる。

しかし、海外では有効性及び安全性が確立したとして広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在するため、厚生労働省は、平成 28 年診療報酬改定において、中央社会保険医療協議会(中医協)での議論に基づき、指定難病にかかる遺伝学的検査について学会等の定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合には保険適用とすることとし、その結果、対象疾患が 36 疾患から 72 疾患に拡大した。さらに、平成 30 年診療報酬改定においては、以下の対応を行ったところである。

- ・さらに3疾患が保険収載され対象疾患が 75 疾患となった。現在、指定難病 331 疾病(告示病名)で、単一遺伝子病として疾患原因遺伝子の同定がされている 188 疾病(告示病名)のうち、60 疾病(告示病名)に対する遺伝学的検査が保険収載されている
- ・遺伝学的検査の実施時の遺伝カウンセリング評価について、検査実施後のカウンセリングに加えて、検査実施前のカウンセリングを新たに評価した。
- ・疾患毎の遺伝学的検査に要する費用の違いを踏まえ、遺伝学的検査の評価を検査の複雑さで3段階に細分化し、評価を充実した。

また、指定難病については、平成 31 年4月の厚生科学審議会疾病対策部会において、新たに2疾病を追加することが了承された。7月上旬を目途に運用を開始する予定となっている。

難病の遺伝学的検査については、有用性などの一定のエビデンスが蓄積されたものについて保険収載することとしている。また、保険収載に向けた評価を行うものについて、保険医療機関からの申請に応じて、先進医療として保険診療と併用して実施することが可能である(下記参照)。厚生労働省としては、現在、研究事業の中で行われている難病の検査についても医療上有用なものについては、保険医療機関からの申請に基づき、この仕組みを利用して、今後医療現場へ実装していくことを目指している。8000 以上ある希少・難治性疾患のうち、5000 以上の疾患につき原因遺伝子が報告されているが、日本においては、まずは指定難病の診断に必要な遺伝学的検査を保険収載していくことを引き続き検討していく。

・現在、先進医療 A として実施されている「難病の遺伝学的検査」は以下のとおり

・告示 A4 神経変性疾患の遺伝子診断

適応症: 脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症、家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群

・告示 A17 角膜ジストロフィーの遺伝子解析

適応症: 角膜ジストロフィー

・告示 A23 CYP2D6 遺伝子多型検査

適応症: ゴーシェ病

### (イ) 今後の課題

- 多くの難治性疾患で遺伝学的検査が保険未収載のため、実質、診断のための検査が研究という枠として実施されており、その検査の質をどう担保するか。

## 2) 研究に資する課題

### A. 研究内容

#### (1) 医療実装を目指した研究の取組

- ⑮ 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立
- ⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈(系統だったアノテーション)
- ⑰ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
- ⑳ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉑ 関連する取組との有機的連携
  - ✓ 医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携
  - ✓ 様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
  - ✓ 大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携

#### <中間とりまとめでの問題意識>

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、ゲノム情報を含む各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積が必須である。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型の同定とともに、遺伝子変異・多型(遺伝子型)と疾患の発症(表現型)との関連についての臨床的解釈の推進、諸外国等で既に実装されている疾患関連遺伝子についての日本人におけるリスク評価・治療法及び予防法の開発を目的とした観察及び介入研究の実施、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを簡便に確認するための検査法の開発及び実証研究の実施が必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約、臨床及び研究に活用できる日本人遺伝情報の統合データベースの構築やゲノム水準の検出力を実現できる適切なサンプルサイズの設定が求められる。

ゲノム情報等の収集・蓄積及びエビデンスの獲得には長期にわたる多大な取組を要するため、研究開発の取組にあたっては、既存のバイオバンク等を最大限に活用するとともに、個別疾患研究と研究基盤の有機的連携を促進する。

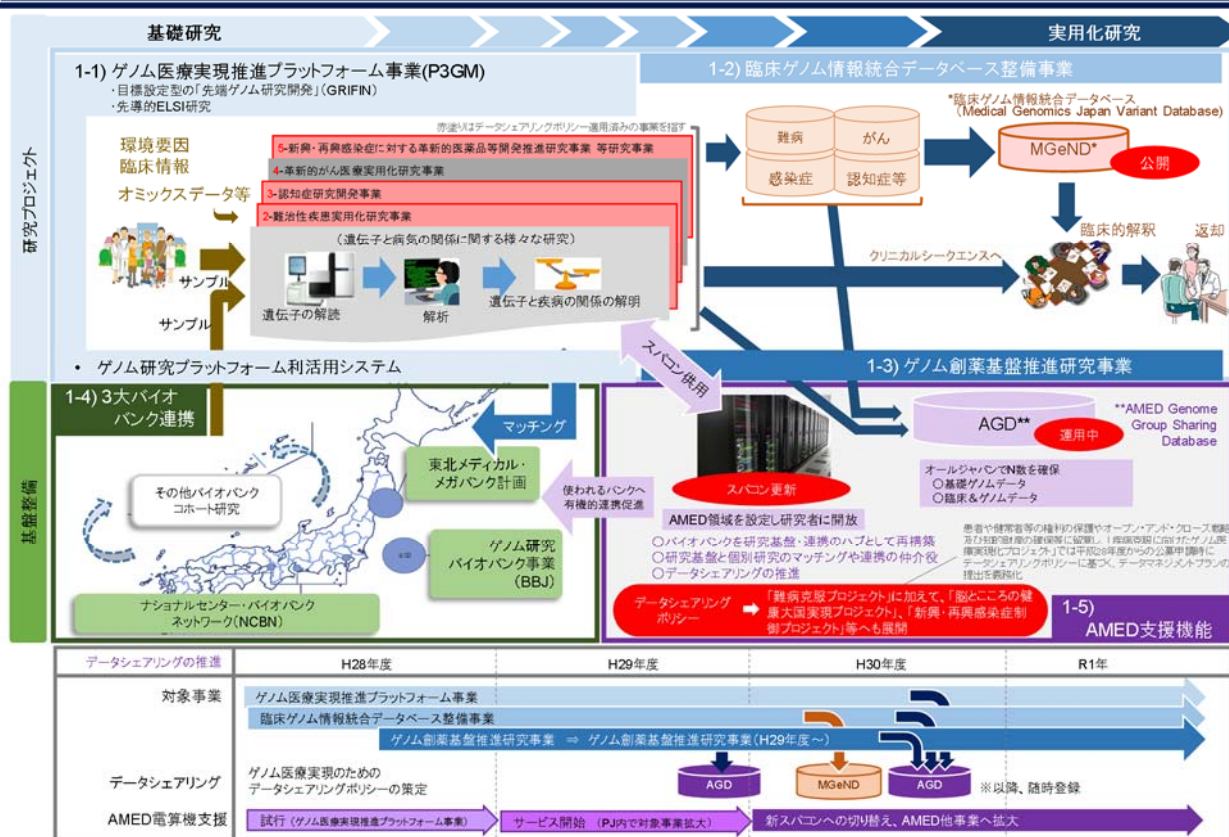
共同研究の更なる推進に向け、正確な臨床・健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供与可能な体制の整備とともに、病理組織検体取扱に関する研究及び指針の策定を通じた生体試料の品質の標準化を行う必要がある。また、疾患及び試料の種類別での標準化も検討する必要がある。さらに、臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のデータシェアリングに向け、情報提供する環境の整備も求められる。

AMED において、第2グループを中心とした研究開発および基盤技術開発を行う「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」(平成 28 年度～)、第1グループを中心にクリニカルシーケンスするとともに、臨床現場で利用されるゲノム情報統合データベースの構築を目指す「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」(平成 28 年度～)、ゲノム創薬研究の成果の患者還元に係る諸問題等に取り組む「ゲノム創薬基盤推進研究事業」(平成 29 年度～ :平成 28 年度までは「ゲノム医療実用化推進研究事業」)を実施している。

バイオバンクについては、健常人を対象としたバンクである「東北メディカル・メガバンク(東北MM)」、疾患患者を対象とした「バイオバンクジャパン(BBJ)」を支援するとともに、厚労省事業としてナショナル・センターが管理運営する、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)について「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築し、利活用を促進する取組を行っている。

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、研究で得られたデータの共有が重要である。「疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」(平成 28 年度から)、「難病克服プロジェクト」(平成 30 年度から)、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」(平成 31 年度から)、「新興・再興感染症制御プロジェクト」(平成 31 年度から)では、データシェアリングポリシーを定め(表6)、「制限共有」「制限公開」「非制限公開」の各々に対応するデータの種類等を記載したデータマネジメントプランの提出を課題ごとに義務付け、データの共有を図ることとしている。AMED では、さらに、その他のプロジェクトにおいても適用すべく検討するとともに、各課題のデータマネジメントプランの実施状況等を踏まえて、今後、データシェアリングポリシーの見直しについて検討することとしている(図3)。データシェアリングポリシー適用事業においては、事業採択時に、データマネジメントプラン(DMP)を確認することで、当該事業が求めるデータの利活用方を満たすことを確認している。また、必要に応じて履行に必要な IC が取得されているかについても状況を確認しているところである。事業開始後に、倫理委員会等の判断によりデータ公開することが困難な事例も確認されており、今後より円滑な利活用が進むよう、具体的な方策の検討が必要である。

図3:【全体】 疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト推進について(H31年度)



(表6)AMED 事業におけるデータ共有のルール

| AMED 事業       |                                    | データシェアリング<br>ポリシーの適用 | 公開の種類: データベース              |                                  |                           |
|---------------|------------------------------------|----------------------|----------------------------|----------------------------------|---------------------------|
|               |                                    |                      | 制限共有<br>データの概要は AMED が一部公開 | 制限公開                             | 非制限公開                     |
| 主なデータ         |                                    | —                    | ゲノム解析生データ<br>臨床情報等         | ゲノム解析生データ、臨床情報等で<br>一部情報を制限したデータ | 個人の特定が困難な集団における<br>統計データ等 |
| ゲノム<br>プロジェクト | 臨床ゲノム情報統合データベース整備<br>事業            | あり<br>(平成 28 年度～)    | ◎:臨床ゲノム情報 DS<br>○:AGD 等    | ○:NBDC ヒトデータベース等                 | ◎:MGeND                   |
|               | ゲノム医療実現推進プラットフォーム<br>事業(先端ゲノム研究開発) | あり<br>(平成 28 年度～)    | ○:AGD 等                    | ○:NBDC ヒトデータベース等                 | ○:NBDC ヒトデータベース等          |
|               | ゲノム創薬基盤推進研究事業                      | あり<br>(平成 28 年度～)    | ○:AGD 等                    | ○:NBDC 等の公的データベース                | ○:NBDC 等の公的データベース         |
| 難病<br>プロジェクト  | AMED 難病班                           | あり<br>(平成 30 年度～)    | ○:難病プラットフォーム等              | ○:難病プラットフォーム等                    | ○:MGeND、難病プラットフォーム等       |
|               | IRUD                               | あり<br>(平成 30 年度～)    | ○:難病プラットフォーム等              | ○:難病プラットフォーム等                    | ○:MGeND、難病プラットフォーム等       |
|               | オミックス解析拠点                          | あり<br>(平成 30 年度～)    | ○:難病プラットフォーム等              | ○:難病プラットフォーム等                    | ○:MGeND、難病プラットフォーム等       |
| その他           | 認知症研究開発事業                          | あり<br>(平成 31 年度～)    | ○:AGD 等                    | —                                | ○:MGeND 等                 |
|               | 革新的がん医療実用化研究事業                     | なし                   | なし                         | —                                | —                         |
|               | 新興・再興感染症に対する革新的医薬<br>品等開発推進研究事業    | あり<br>(平成 31 年度～)    | ○:AGD 等                    | —                                | ○:MGeND 等                 |

◎ 共有・公開することになっており、登録するデータベースを AMED が指定  
○ 共有・公開することになっているが、登録するデータベースや共有・公開の範囲は各研究班の判断で設定

## 【ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業(⑮)(平成28年度～)】

### (ア)4年間の実行状況

先端ゲノム研究開発として、バイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通して、疾患予防等に向けた発症予測法の開発と、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)による個別化医療の実現を目指し、「実用化に向けた臨床研究への5年以内の移行」に資する研究課題に注力して、以下の研究を行っている。

#### 先端ゲノム研究開発

##### (1) 多因子疾患研究(平成28年度採択4課題、平成30年度採択2課題)

- 主に糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患を対象として、多因子疾患に関するリスク予測や予防、診断(層別化)や治療、薬剤の選択・最適化等の確立と医療実装を目標としたゲノム医療の実現に向けた研究開発

##### (2) 基盤研究開発(平成28年度採択4課題)

- 多因子疾患研究を含めたゲノム医療研究コミュニティ全体の基盤技術となる解析ツールや、バイオインフォマティクスに必要なツールの研究開発

平成28年度採択の4課題については、平成30年度に中間評価を実施し、5年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行状況について確認を行った。

研究課題は以下の通り。

- 糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト(代表:門脇 孝)
- 精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究(代表:蒔田 泰誠)
- 精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究(代表:加藤 忠史)
- パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究(代表:戸田 達史)

平成30年度には糖尿病の重症化、循環器疾患に重点を置き、また、ゲノムに加え、エピゲノム、メタボローム等のオミックス解析を取り入れてバイオインフォマティクス技術を駆使して疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を、平成30年度新規課題として2課題採択した。

研究課題は以下の通り。

- マルチオミックス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現(代表:小室 一成)
- 精緻な疾患レジストリと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立(代表:柏原 直樹)

先導的 ELSI 研究として、予見される潜在的 ELSI の課題解決を目指す研究を行った。

- ゲノム研究の現場において、停滞を生じさせうる倫理的・法的・社会的課題解決にむけた事例研究等(代表:加藤和人)
- 研究における個人の遺伝情報の結果返却について、ゲノム医療研究開発に従事するプロジェクトが検討・留意すべき事項等についてのとりまとめ(分担:長神 風二 他)
- 研究参加に電子的手法を用いる際の留意点(分担:古結 敦士、加藤和人)
- オミクスデータの共有促進に資することを目的とした、オミクスデータ共有促進ガイドンス(分担:山本 奈津子 他)

(イ)今後の課題

- 多因子疾患のゲノム研究については、医療、予防等、臨床応用を見据えた進捗管理を行うこと。



## 【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業(⑤⑬⑳)(平成28年度～)】

### (ア)4年間の実行状況

臨床の現場の診断で利用されるデータベースを整備することを目指し、疾患領域ごとのゲノム情報の疾患特異性や臨床特性との関連の解明に資する臨床ゲノム情報データストレージの整備、及び各疾患領域における研究で得られた変異・多型情報等の知見を共有し、診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤構築や疾患横断的利活用を可能とする臨床ゲノム情報統合データベースの構築を行う。

平成28年度から30年度の3年間で、4つの疾患分野(希少・難治性疾患領域、がん領域、感染症領域、認知症・その他領域)において、ゲノム解析と臨床的意義付けの実施等を行い、臨床現場で検証され臨床的意義付けのなされた疾患毎のデータストレージを整備した。

さらに、これらデータストレージ等から供出された疾患関連バリエーション情報を集約する統合データベース(MGeND)の構築を行い、データの充実を図っているところ。

#### (1)臨床ゲノム情報データストレージの整備(一次班)

- ・下記の領域において、検体の収集およびクリニカルシーケンスの実施
  - i) 希少・難治性疾患、ii) がん、iii) 感染症、iv) 認知症及びその他
- ・ゲノム情報の疾患特異性の解明と、疾患毎の臨床ゲノム情報データストレージの整備・登録

#### (2)臨床ゲノム情報統合データベース(MGeND)の整備(二次班)

- ・診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤的なデータベースとして、疾患横断的利活用を可能とする「臨床ゲノム情報統合データベース(MGeND)」を開発・上記の各領域の研究で得られたゲノム変異情報等を登録、公開(平成30年3月)

平成30年1月に実施された中間評価を踏まえ、平成29年度成果報告書の提出期限である平成30年5月末での登録状況を確認したところ、3,970件の疾患感受性ゲノム変異情報がMGeNDに登録され、18,083件がMGeNDデータ管理委員会へ移管済みであることが確認された(5月23日時点)。事業の目標達成の見込みがたったため、事業は継続されることとなった。

また、希少・難治性疾患については、解析実施症例数は十分であったが、事業内で予定通り解析を行ったとしても、国際的なデータベースに比肩するための登録変異数が不足することが明らかになったため、これまでに行われてきた研究の中で埋もれているデータや論文化されていないデータ(レガシーデータ)等の登録により補うこととすると同時に、他の疾患についても、国際的なデータベースに比肩し得るMGeND登録数を平成30年度9月末に設定した。

その結果、平成31年4月時点において、一次班から、難病13,406変異、がん14,557症例、感染症28,429症例、認知症23,464症例がMGeNDに登録されている。また、AMED「難病克服プロジェクト」との連携により、IRUD事業から494件、難病プラットフォーム事業より424件が登録されている(表7)。

(表7) 事業における解析予定数とこれまでの実施状況

|          | A: 解析予定症例数<br>(計画:H30年度末) | B: 解析実施症例数<br>(H30年度末) | C: MGeND で公開している変異数<br>(MGeND データ管理委員会<br>へ移管済み変異数) | D: 国際的なデータベースに比肩し得る数 |
|----------|---------------------------|------------------------|---|----------------------|
| 希少・難治性疾患 | 7,500                     | 17,384                 | 2,459 ( 13,406 )                                    | 20,000 変異            |
| がん       | 13,630                    | 14,557                 | 9,041 ( 25,073 )                                    | 20,000 症例            |
| 感染症      | 25,075                    | 28,429                 | 23,359 ( 157,082 )                                  | 25,000 症例※           |
| 認知症・その他  | 17,650                    | 23,464                 | 13,370 ( 19,339 )                                   | 20,000 症例            |
| 合計       | 63,855                    | 83,834                 | 48,229 ( 218,878 )                                  |                      |

「B:解析実施症例」のうち、非制限公開可能な変異が「MGeND データ管理委員会へ移管」され、公開内容の決定及び形式の標準化処理を行った後、「C:MGeND で公開」される

※ B型肝炎、HTLV-1、HIV患者を対象とした数

### (イ) 今後の課題

- 本事業は令和2年度に終了となる。構築した MGeND の令和3年度以降の運営主体や自立運営の道筋について報告すること。

## 【ゲノム創薬基盤推進研究事業(⑤⑬⑯⑲⑳)(平成29年度～)】

### (ア)4年間の実行状況

ゲノム情報の医療への実利用を進めるため、ゲノム創薬研究の成果の患者還元に係る諸課題の解決及びゲノム解析結果を活用した新たな薬剤の開発等として以下の研究を行っている。

#### ・患者還元に係る諸課題の解決

(1-A)ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究(H29年度～R1年度)

##### ①検査品質・精度確保課題(増井班)

バイオバンクの運営体制とゲノム医療に係る検査の品質・精度を確保する国際的基準を構築する課題

##### ②ゲノム情報患者還元課題(小杉班)

患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題

##### ③人材育成課題(豊岡班)

ゲノム医療従事者の要請を推進する課題

#### ・新たな薬剤の開発等の推進

(1-B)ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究(H29年度～R1年度)(河合班)

カニクイサルのライフステージに応じた pre-mRNA/mRNA データベースの構築と公開。

(2)ゲノム創薬及びその推進に係る課題解決に関する研究(H28年度～30年度)

##### ①診断法・治療法等の研究開発(萩原班)

##### ②PGx 実施に向けた診断キット等の研究開発(角田班、向井班)

#### ・ゲノム医療の実現に向けたデータ基盤の構築

(1-C) 網羅的生体情報を活用したゲノム診断・ゲノム治療に資する研究(R1年度～3年度)

##### ①ファーマコゲノミクスにより効果的・効率的薬剤投与を実現する基盤研究(平塚班、桃沢班)

##### ②遺伝性疾患のゲノム解析で得られた VUS への機能的アノテーションに資する基盤研究(蒔田班、三木班)

### (イ)今後の課題

- 引き続き、データの解析結果を臨床現場で利用するために品質・精度管理および倫理問題の検討と提言書の作成が必要である。

## (2) バイオバンクの利活用

### 【三大バンク連携(品質・利活用促進)(①②③〔⑦〕)】

- ①(⑦) 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
- ② 生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化(患者疾患部位の生体試料を健常部位の生体試料と比較する必要もあることに留意)
- ③ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築:貯めるだけでなく、活用されるバンク

#### <中間取りまとめでの問題意識>

バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク計画、質の確保された地域コホートの実行的な連携を目指す。その際に、実現すべき具体的な研究目標を設定した上で、それぞれのバンクの特長が最大限に活用されることが重要である。また、質の確保された地域コホート間の連携については、個別疾患研究側からのニーズに応じて進めることが重要である。特に、既存の健常人コホート研究単独のみでは、サンプル数が充分でないことが多く、複数のコホート研究のデータの活用を行っていく必要があることから、研究者が収集・加工したデータを共用に供しやすいようにする方向が望ましい。また、大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関や企業との連携も引き続き推進する。

#### (ア) 4年間の実行状況

3 大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築するため、試料・情報の品質標準化を行い、利活用を促進する取組等を実施している。

(表8)3大バイオバンクの利活用に資する条件および利活用状況

|                          |                    | バイオバンク・ジャパン (BBJ)   | ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)  | 東北メディカル・メガバンク (TMM)   |   |
|--------------------------|--------------------|---|---|---|---|
| 開始年度                     |                    | 平成 15 年度  | 平成 23 年度  | 平成 23 年度  |   |
| 概要                       |                    | 疾患、薬剤に関連する遺伝要因の解明、疾患の発症や重症化予防のための基盤情報の収集 等  | 疾患の成因・病態の解明、治療法やバイオマーカーの開発、臨床試験などの連携 等  | 健康調査の実施による住民の健康状態の把握及び試料・情報の収集・蓄積・分譲<br>疾患発症の関連要因と防止に関する研究 等  |   |
| 対象者                      |                    | ①全国 12 協力医療機関の患者(平成 15 年~29 年)<br>②(JCOG、JCOG、国立病院機構が実施する)臨床研究グループの研究参加者(平成 27 年~)  | 6ナショナルセンター(NC)の患者   | 宮城県及び岩手県の一般住民<br>・地域住民コホート調査・成人<br>・三代コホート調査・妊婦を中心とした家族   |   |
| 対象疾患                     |                    | ①がん、循環器、呼吸器、代謝内分泌、自己免疫、婦人科、眼科疾患、認知症などの 51 疾患<br>第 1 コホート(平成 15~19 年):47 疾患、<br>第 2 コホート(平成 25~29 年):38 疾患(一部第 1 コホートと重複)<br>②がん(小児がんを含む)、その他  | がん、循環器病、精神・神経、筋疾患、感染症・代謝疾患・免疫異常、成育疾患、老年病等   | 重点疾患(被災地が増加が懸念される疾患)<br>・成人:心血管障害、精神神経疾患(うつ、PTSD)、認知症、呼吸器疾患(COPD)<br>・小児:アレルギー疾患(アトピー性皮膚炎、ぜんそく)、自閉症   |   |
| 協力者数                     |                    | ①第 1 コホート:約 20 万人(平成 15~19 年)<br>第 2 コホート:約 7 万人(平成 29 年 12 月時点)  | 約 110 万人(平成 31 年 4 月時点)   | 合計約 157.7 万人(平成 30 年 3 月末時点)<br>・地域住民コホート調査:約 8.4 万人<br>・三代コホート調査:約 7.3 万人  |   |
| 収集試料                     |                    | ①DNA、血液(血清)<br>②DNA、血液(血漿)、組織   | DNA、血液(血漿、血清)、その他体液(髄液、尿等)、組織   | DNA、血液(血漿、血清、血液細胞、誘導血)、その他体液・分泌物(尿、唾液、母乳)、歯垢  |   |
| 収集情報                     |                    | ①・診療情報:既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾患別情報、検査結果等及び予後情報<br>②各臨床研究グループにより決定   | ・生活習慣情報<br>・診療情報:治療歴、検査結果、薬剤情報等   | ・健康情報:調査票(生活習慣等)、検体検査結果、生理学検査結果(MRI 検査を含む)等<br>・診療情報:地域医療情報基盤等より(平成 29 年度~)   |   |
| 標準作業手順書(SOP)             |                    | ・あり   | ・あり(NC ごと)  | ・あり   |   |
| 提供者の個人情報取扱(漏洩・不正利用の防止策等) |                    | 個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守<br>○セキュリティ:生体認証による管理等により取扱は特定の担当者へのみ限定   | 個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守<br>○セキュリティ:生体認証による管理等により取扱は特定の担当者へのみ限定   | 個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に基づき順守<br>○セキュリティ:生体認証による管理等により取扱は特定の担当者へのみ限定   |   |
| 電子化インフォームドコンセント(※)       |                    | ・IC 時に iPad での説明を一部併用<br>・同意文書の PDF 保存を一部実施   | ・現時点では電子的な手法での IC 取得は行っていない   | ・同意書の電子化(PDF)を進めている。<br>(個別研究に際しては HP でオプトアウトで参加者に周知し、分譲留保、同意撤回を表明するシステムあり)   |   |
| 第三者提供                    | 分譲のルール             | HP での開示<br>①手続きにつき下記アドレスにて公開<br><a href="https://biobank.jp/sample/index.html">https://biobank.jp/sample/index.html</a><br>外国への提供<br>試料・情報提供:現時点では BBJ のポリシーとして海外への提供はしていない(日本国内に法人格を有する外資系日本法人研究機関には分譲実績あり)  | 手続きの検討状況及び各種ひな形につき下記アドレスにて公開<br><a href="http://ncbiobank.org/sample/index.php">http://ncbiobank.org/sample/index.php</a><br>試料提供:海外への分譲は NCBN として統一ルールを策定中<br>情報提供:海外への情報提供は NCBN として統一ルール(個人情報に從うことを含め)を策定中   | 手続きについては、下記専用 HP に詳細を公開中<br><a href="http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html">http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html</a><br>試料・情報提供:IC に海外提供の可否は明記していないため、必要に応じて対応を検討。現時点では海外には提供していない |   |
|                          | 実績(件数)             | 検体  | ①DNA:46 件以上(うち企業 0 件、約 11.1 万検体)、血清:54 件(うち企業 17 件、約 1.6 万検体)(平成 31 年 3 月時点)  | 48 件(平成 31 年 4 月時点)<br>(細胞株 4 検体、血漿 708 検体、血清 734 検体、尿 19 検体、髄液 235 検体、非病変組織 39 検体、病変組織 17 検体、DNA162 検体、RNA56 検体)   | 6 件(平成 31 年 3 月末時点)<br>(DNA457 検体、不死亡細胞由来 DNA10 検体、不死亡細胞 4 検体)<br>※バイオバンク 2.3 万人分の生体試料、情報の分譲を開始※約 9,000 人分の SNP 情報等の分譲を開始<br>※岩手県住民約 8,300 人分の生体試料、情報の分譲を開始   |
|                          |                    | 情報(分譲)  |   | なし(平成 30 年 4 月時点)   | 22 件(検体と同時提供の 6 件を含む。)(平成 31 年 3 月末時点)  |
|                          |                    | 情報(公開)  | NBDC より公開中の個人別データ<br>・90 万 SNP 情報 18.2 万人分<br>・BMI データ 15.8 万人分<br>・58 の検査値データ 16.2 万人分<br>・乳癌関連遺伝子シークエンスデータ 3 万人分<br>・全ゲノムシークエンスデータ 1,000 人分<br>(心筋梗塞、薬疹、大腸癌、乳癌、前立腺癌)<br>・全ゲノムシークエンスデータ 2,000 人分、公開準備中   | なし  | ・日本人基準ゲノム配列 JRGNA の初版(JG1)<br>・約 3,500 人分の X 染色体・ミトコンドリア DNA・indel を含む全 SNV 頻度情報(3.5KJPNv2)<br>・約 1 万人分の代謝物の分布・頻度情報(Morp)<br>・100 名 3 種類および 20 名 8 種類の血液細胞の DNA メチル化率と遺伝子発現情報(多層オミックス参照パネル(METHYL)) |
|                          |                    | 共同研究を通じた提供  | 30 件以上<br>・検体提供:なし<br>・情報提供:30 件以上(平成 31 年 3 月時点)   | 718 件(平成 31 年 4 月時点)<br>・検体提供:683 件<br>(末梢血 2,000 検体、細胞株 29 検体、血漿 9,893 検体、血清 8,208 検体、尿 55 検体、髄液 2,786 検体、非病変組織 5,010 検体、病変組織 5,365 検体、DNA22,874 検体、その他 426 検体)<br>・情報提供:35 件                            | 129 件(平成 31 年 3 月末時点)<br>・検体提供:12 件(情報と同時提供の 12 件を含む。)<br>(DNA(11,169 検体)、血清(3,750 検体)、細胞(不死亡細胞、T 細胞単核球)(52 検体))<br>・情報提供:129 件(試料と同時提供の 12 件を含む。)  |
| 産業界の利活用に必要な条件            | ①産業界による利用を前提とした IC | ・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による利用を明記した IC を取得   | ・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による二次利用を明記した IC を取得   | ・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による二次利用を明記した IC を取得   |   |
|                          | ②採取・管理・輸送条件等の QC   | ・標準作業手順書に則って実施<br>・DNA:医療機関で採血後、検査会社が回収(原則は当日回収、週末をはさむ場合は 4 日以内)するまで冷蔵保存し、検査会社にて配送中も BBJ に納入されるまでの間、冷蔵状態で、DNA 抽出後、BBJ に納品される。<br>・DNA 品質・ゲノム解析に関するデータを公開中<br><a href="https://biobank.jp/info/pdf/DNAQCdata.pdf">https://biobank.jp/info/pdf/DNAQCdata.pdf</a><br>・血清:医療機関で採血後、冷蔵保存し、当日中に血清分離処理作業後に凍結保存、凍結保存専用容器にて、BBJ に納品される。<br>・メタボローム解析データを公開中<br><a href="https://biobank.jp/info/metabolomu.html">https://biobank.jp/info/metabolomu.html</a> | 品質マネジメントに関する SOP を、NC が各々保有する検体の特殊性を考慮しつつ作成し、NC によっては臨床検査室に関する国際標準規格(ISO 15189)に準じた作業工程管理を実施<br>・6NC バイオバンクのプロトコル・SOP 公開中<br><a href="https://ncbiobank.org/sample/index.php">https://ncbiobank.org/sample/index.php</a><br>・血液検体の取扱い、品質管理に関する、6NC バイオバンクのプロトコル・SOP の比較一覧表を公開中<br><a href="http://ncbiobank.org/wordpress/wp-content/uploads/2018/09/NCBN_SOP_survey_20180809.pdf">http://ncbiobank.org/wordpress/wp-content/uploads/2018/09/NCBN_SOP_survey_20180809.pdf</a> | ・品質マネジメントに関する ISO 9001 を取得し、作業工程管理を実施。メタボローム解析を用いた品質保証に関する大規模検査も実施済み。<br>・臨床サンプルの採取条件、温度等を含めた管理条件、輸送条件等の QC の記録・記載あり(すべてのサンプルに温度ログ・保管状況の IC タグが付がなされている)  |   |
|                          | ③臨床情報の付帯           | ・統合臨床データベースの臨床情報を付帯(平成 31 年度中に、登録疾患情報の国際標準化(ICD-10 導入)を実施する)  | ・すべての NC の共通問診票情報を付帯<br>・各 NC が収集した専門性の高い診療情報を付帯  | ・健康調査情報を付帯<br>・追跡調査では地域医療ネットワーク等を通じて基幹病院の診療情報を付帯予定(平成 29 年度から準備)  |   |
|                          | ④情報の匿名化            | ・協力医療機関内で匿名化<br>・分譲する際は、別添、暗号化  | ・外部から切り離れた匿名化管理室等で匿名化<br>・各 NC で個票データを匿名化、中央データベースに送付<br>・分譲する際は、匿名化した ID 等に対応  | ・匿名化管理室で個人情報除去・ID 変換により匿名化<br>・研究に参加しない第三者による個人情報管理者を外部に設置<br>・分譲にあたって再度 ID 変換し、研究機関毎に異なる分譲用 ID で提供   |   |
|                          | ⑤追跡調査              | ①第 1 コホート 32 疾患(14 万人)に対し、住民票調査等で追跡し予後・死因を評価。<br>* 平均追跡期間:9.07 年、追跡率:96%  | 患者の病院再診時に適宜情報追加<br>* 認知症等では前向きコホートも実施   | 調査票(郵送・Web)、公的データ、検体採取等で追跡し、健康情報・診療情報を収集。<br>* 詳細検査を含む詳細二次調査(平成 29 年度~)   |   |

## ① 3大バイオバンク整備支援における品質管理・標準化推進

- ・H28 年度に実施した「3大バイオバンクにおける生体試料の品質標準化」研究の成果を、「オミックス研究用生体試料の取扱いに関する報告書」としてまとめ、「ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト」に掲載するとともに、「バイオバンク連絡会」にて内容を紹介し、研究コミュニティ及びバイオバンク関係者への周知を図った。
- ・国立精神神経医療研究センターにて、「ゲノム医療実用化推進事業」の一環として「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程骨格筋版」を作成し配布した。
- ・「オーダーメイド医療の実現プログラム」にて策定した「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」(H27 年度)が「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件」(H29 年度)の検体取扱手順として引用された。
- ・ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」において、3大バイオバンク間の情報共有と標準的な運用整備を進めるための研究課題を H30 年 10 月より開始した。

## ② バイオバンクの利活用を促進する取組

- ・H29 年春、製薬協内に「遠隔セキュリティエリア」を設置し、各製薬企業が製薬協内から東北メディカル・メガバンク機構のデータベースを閲覧可能とし、創薬研究への活用に向けた検討を始めた(H29 年度実績:28 社が使用)。
- ・H30 年2月、製薬協による東北メディカル・メガバンク・プレスツアーを開催し、創薬研究への活用について議論を行った。
- ・創薬研究等への活用を促進するため、東北メディカル・メガバンク機構のデータベースの閲覧が可能な遠隔セキュリティ施設を 19 施設(H30 年度末時点)に拡大した。
- ・バイオバンク・ジャパンにて、より多くの研究者に活用されるために、血清パネル試料として少量(100  $\mu$ l 単位)での血清提供を H31 年4月から開始した。コントロールやスクリーニング目的としても利用可能となっている。
- ・3大バイオバンク試料を横断的に検索できる「バイオバンク情報横断検索プロトタイプ」をゲノム医療研究支援情報ポータルにて、H31 年3月に公開、製薬協会企業、日本薬学会総会にて紹介した。

## ③ バイオバンクの品質・精度の国際的基準構築

- ・「ゲノム創薬基盤推進研究事業」研究課題(H29 年度～R1 年度)として、ISO 国際標準化が議論されているバイオバンク国際規格の検討を行い、ISO 標準化案についてバイオバンク連絡会にて紹介してバイオバンク関係者へ周知した。国内のバイオバンク向けの国際標準化のためのチェックリストを作成し、R1 年度中に公開予定としている。

## ④ 3大バイオバンクを中心とした連携ネットワーク構築

- ・H28 年度第2回調整費にて、「バイオバンクに保管されている試料・情報に関する情報を「見える化」し、ワンストップでバイオバンクを横断的に検索するプロトタイプの研究開発」を実施し、3 大バイオバンクを中心に「バイオバンク情報横断検索プロトタイプ」を構築、運用試験を行った。
- ・H30 年 10 月に開始したゲノム医療実現プラットフォーム事業「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」において、「バイオバンク情報横断検索プロトタイプ」の成果を活かした横断検索カタログ項目の改良を進めるとともに、時間軸に応じて疾患動態を追跡する臨床バイオバンクを含めた臨床バイオバンクと 3 大バイオバンクとの連携ネットワークの構築を開始した。

### (イ) 今後の課題

- 引き続き、3大バイオバンクの連携の実態や問題点を明らかにし、利活用促進に向けた改善策を検討すること。
- 各研究者が管理しているコホートやレジストリの連携や恒常的な維持体制の確立等の課題について、改善策を検討する必要がある。
- 時間軸に応じて疾患動態を追跡できるコホートやレジストリの構築を検討する必要がある。

## 【AMED ゲノム医療研究の支援機能(①②③〔⑦〕)】

### (ア)4年間の実行状況

#### ①ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト

個別のゲノム医療研究とバイオバンクや電算資源等の研究基盤とのマッチング機能を構築し、ゲノム医療研究を効率的・効果的に推進するよう支援する(研究者と研究基盤をつなぐ、研究者と研究者をつなぐ、研究基盤と研究基盤をつなぐ)。支援機能としてバイオバンク・情報基盤・ELSI に関して情報発信を、情報共有として関連情報(調査レポート、指針、行政動向)、研究者紹介、有識者コラムに関する情報を発信する。(主な閲覧対象は、ゲノム医療研究に従事するアカデミア、民間研究者)

- ・平成 28 年度に情報ポータルサイトを開発し、平成 29 年 4 月に公開、運用を開始した。
- ・利用している研究者の声等を参考に、平成 29 年 11 月にサービスメニューを追加、リニューアルした。
- ・研究者・研究紹介、有識者コラム、バイオバンク最前線(バイオバンク紹介)を、定期的に更新し、最新の研究動向やバイオバンクに関する情報を共有している。主な内容は以下のとおり。

#### 【研究基盤の利活用に資するための情報/サービス】

- ・国内バイオバンク、コホート一覧(50 施設程度)の掲載、
- ・制限共有データベース AGD、スパコン供用サービス等の利用案内
- ・ゲノム医療研究やバイオバンク事業を行う各研究機関で使用しているインフォームド・コンセント関連の資料・文書等の一覧掲載

#### 【研究推進・連携を促すための情報/サービス】

- ・研究開発課題一覧
- ・PS/PO 等有識者及び研究課題に携わる若手研究者の取組を取材し、記事として定期的に掲載

#### ②バイオバンク連絡会

国内バイオバンク、コホート施設を運営している関係者との情報交換・意見交換の場として平成 29 年度に設置し、バイオバンク検体品質確保や標準化動向、利活用推進をテーマに、平成 29 年度に3回、平成 30 年度に3回実施した。3大バイオバンクに加えてバイオバンク・コホート関係者、企業関係者や研究者等、毎回 100 名前後が参加し、課題・情報共有、連携促進を図った。

第 1 回 :H29.8.1 「バイオバンクの国際規格文書案 ISO/TC276 の概要について」

第 2 回 :H29.10.7 「オミックス研究用生体試料の取扱いに関する報告書」から  
生体試料の取扱いについて考える」

第 3 回 :H30.2.10 「バイオバンク利活用について考える(第1弾)」

第 4 回 :H30.6.9 「試料に付随する情報の取扱い事例をもとに試料管理について考える」

第 5 回 :H30.9.22 「バイオバンク利活用のための ELSI を考える」

第 6 回 :H31.1.15 「ゲノム医療研究プラットフォーム利活用システムに関する取組と  
バイオバンク試料の利用者からの提案」

第 7 回 :H31.4.20 「バイオバンク利活用について考える(第2弾)」

### (3) 国際的なデータシェアリング

#### ⑩ 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

##### <中間とりまとめでの問題意識>

研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関しては、患者数の少ない希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる。希少疾患・難病に対する国際的な共同研究のためのコンソーシアムである IRDiRC(international rare diseases research consortium)への参加を検討するとともに、国際的なデータシェアリングに向けたIC や倫理委員会の審査体制等を初期の段階から整備する必要がある。

#### (ア) 4年間の実行状況

##### ① 希少・未診断疾患における取組

希少難治性疾患・未診断疾患の研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討を行った。

##### <IRUD における国際データシェアリング>

未診断疾患イニシアチブ(IRUD)では、日本国内での検討のみでは確定診断に至らなかった症例について、適宜、表現型・候補遺伝子名(個人情報を含まない要約情報)を Matchmaker Exchange 等の国際的な情報共有システムを通じて共有する等の取組を推進し(図H)、2件の新規疾患遺伝子の発見につながった。また、IRUD の成果を発展させる研究(IRUD Beyond)を実施する等、国内外の希少疾患データベースとの連携等、国際的なデータシェアリングに資する仕組み作りを引き続き推進した。

##### <国際希少疾患研究コンソーシアム(IRDiRC)>

AMED は、平成 27 年に希少疾患領域の研究を推進する国際的コンソーシアム IRDiRC に加盟した。第6回加盟機関総会(Consortium Assembly)の東京 AMED 本部での開催(平成 29 年 11 月)や、IRDiRC 新 10 年目標(IRDiRC Goals 2017-2027)の策定、及び達成に向けた取組についての協働等、運営に関与することで、世界の希少疾患研究に関する情報を収集して、国内に情報共有するとともに、日本での希少疾患、特に難病に関する研究開発動向を加盟機関代表等参加者に対して発信した。

##### ② がん領域における取組

AMED では、難治性がん・希少がん含むがんの早期発見に資するバイオマーカーのワークショップを米国 NCI (National Cancer Institute)と合同で開催している。

第5回ワークショップ(平成 30 年3月):日本/米国のシーズを相互に評価するための互換性のあるリファレンスセットに求められる具体的な要件の検証を進めていくこととなり、有望シーズの早期実用化に資する情報資源の利活用に関する国際的な連携を一步前進させた。

第6回ワークショップ(平成 31 年3月):日本の主要バイオバンクへのアンケートから保存検体について取りまとめた結果を発表し、今後のシーズ交換実施について話し合いを行った。



### ③国際協力の枠組み

ゲノムデータと臨床データの共有・共通の枠組み作成のために設立された国際的任意団体である Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)の Driver Project として、GEM Japan プロジェクト(臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業、ゲノム研究バイオバンク事業、東北メディカル・メガバンク計画を含む)が、平成 31 年3月に登録された。同月、AMED-GA4GH GEM Japan workshop 2019 Sendai を開催し、GA4GH の Work Streams への参画を開始した。

## B.情報基盤

- ⑦ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
- ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑱ 必要なコンピューターリソースの整備
- ⑲ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み(医療等分野の番号等)の導入及び公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用についての検討

### ＜中間とりまとめでの問題意識＞

医療現場では、事務や検査に加え、診断や手術においてもコンピュータの支援機能などデジタル技術の適用が進展している。こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用(取得、蓄積、加工、伝送)が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。

現在、全国規模で利活用が可能な標準化されたデジタルデータは、診療行為の実施情報(インプット)である診療報酬明細書(レセプト)データが基本である。診療行為の実施結果(アウトカム等)に関する標準化されたデジタルデータを利活用することが次の課題である。

ゲノム情報等をどのように電子カルテに書き込んでいくかがゲノム医療の実装に向けて重要である。

当協議会にて、標準化、制度・ルールの整備など、診療行為の実施結果(アウトカム)を含むデジタルデータの利活用を円滑に行うための全国規模の仕組みの構築と、臨床における ICT の徹底的な適用による高度で効率的な次世代医療の実現と国際標準の獲得を図るとともに、①医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、②医療情報の取扱い制度の調整、③正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み等の検討を行う予定である。

### (ア)4年間の実行状況

＜医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律(次世代医療基盤法)＞

次世代医療 ICT 基盤協議会での検討を踏まえ「医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律案」が平成 29 年 5 月 12 日に公布、平成 30 年 5 月 10 日に施行され、医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報の利活用の仕組みが整備された。本法律の趣旨・概要は以下のとおり。

趣旨：特定の個人を識別できないように医療情報を匿名加工する事業者に対する規制を整備し、匿名加工された医療情報の安心・適正な利活用を通じて、健康・医療に関する先端的な研究開発及び新産業創出を促進し、もって健康長寿社会の形成に資する。

概要： 1. 国の責務等

医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関し、

(1) 必要な施策を講ずる国の責務

(2) 施策を総合的かつ一体的に推進するための基本方針 について定める。

2. 認定匿名加工医療情報作成事業者(以下「認定事業者」という。)

(1) 認定事業者の認定

高い情報セキュリティを確保し、十分な匿名加工技術を有するなどの一定の基準を満たし、医療情報等の管理や利活用のための匿名化を適正かつ確実に行うことができる者を認定する仕組みを設ける。

(2) 医療情報等の取扱いに関する規制等

医療機関等は、あらかじめ本人に通知し、本人が提供を拒否しない場合、認定事業者に対し、医療情報を提供できることとする。(医療機関等から認定事業者への医療情報の提供は任意)

次世代医療基盤法の公布以降、施行に向けた基本方針及び必要な政省令の整備を次のように実施し、さらに、より詳細な実務指針として、ガイドライン(Ⅰ. 認定事業者編、Ⅱ. 安全管理措置編、Ⅲ. 匿名加工医療情報編、Ⅳ. 医療情報の提供編)を平成30年5月に策定した。

平成30年4月27日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する基本方針(閣議決定)

平成30年5月7日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行令

平成30年5月7日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行規則

ゲノムについては、個人識別符号に該当しないゲノムデータ、ゲノム情報は利活用が可能であるが、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン(通則編)」に準じて、個人識別符号にあたるゲノム情報(※)は削除することとされている。

※ゲノムデータ(細胞から採取されたデオキシリボ核酸(別名 DNA)を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの)のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型(single nucleotide polymorphism: SNP)データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシーケンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列(short tandem repeat: STR)等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの

### <データヘルス改革の実現>

- ・厚生労働省において、平成 29 年1月に厚生労働大臣を本部長とする「データヘルス改革推進本部」を設置し、①国民の健康寿命の更なる延伸、②効果的・効率的な医療・介護サービスの提供（生産性の向上）を目的として「データヘルス改革」に取り組んでいるところ。
- ・「健康・医療・介護のビッグデータ連結・活用」「がんゲノム情報の活用等」に資する取り組みを進めている。
- ・オンライン資格確認システムの導入等を内容とする健康保険法等改正法が令和元年5月に成立した。
- ・医療等分野における識別子の仕組みについて、厚生労働省において、「医療等分野情報連携基盤検討会」を立ち上げて議論を行い、平成 30 年8月に、個人単位化された医療保険の被保険者番号の履歴を活用する方向性が示されたところ。詳細な仕組み等について検討を進めている。

### <臨床研究等 ICT 基盤構築研究事業>

AMED において、平成 27 年度から、大規模診療データ等の収集・利活用に関する研究や、医療ビッグデータ解析と人工知能による医療知能情報システム開発等、平成 28 年度から、疾患・目的別データベースの共通プラットフォームの構築やデータベースの高度化等に関する研究等を推進した。

### <ゲノム診断支援システム整備事業>

国立高度専門医療研究センター（NC）6施設に、「ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備し、ゲノム医療の提供を推進させる。具体的には、ゲノム解析結果を電子カルテ上へ登録する仕組み、ゲノム情報を用いた臨床的判断の支援提供等を行うシステム（ゲノム医療対応電子カルテシステム）を構築するため、平成 28 年度からシステム構築を行い、平成 29 年度は、ゲノム医療に対応する電子カルテ機能の改良・拡充等を行い、ゲノム診断の実装に向けた支援システムの開発、検証を推進した。

### (イ)今後の課題

- ゲノム情報を含む医療情報については、個人情報保護法の個人識別符号取り扱いに基づき、匿名加工処理の際に削除される場合がある。
- 全ゲノム解析が本格的に始まりつつある中、クラウドの利用等を含めて、データの更なる利活用を行うためのあり方について検討すること。

### 3) 社会的視点に関する課題

#### A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備

- ⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
- ⑩(26) 提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り(知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む)
- ⑪ 関連指針との整理

#### ＜中間とりまとめでの問題意識＞

個人情報保護を図りつつ、パーソナルデータの利活用を促進することを目的とした改正個人情報保護法案が国会で審議中であり、医学研究や医療においても、遺伝情報を利活用するに当たっての保護ルール作りが求められている。

提供者の保護に留意しつつ、関連する研究者間やプロジェクト間での利用、産業利用の拡大や、バイオバンク・データベースへの試料・情報の提供とその利活用の促進も見据えたICに関するルール作りの検討が求められている。

現在、関連する倫理指針として、ゲノム指針と医学系研究指針等があり、個人情報保護やICの取得等について規定している。

一方で、ゲノム指針と医学系研究指針等については、内容が共通しながらも規定ぶりが異なる部分があり、関係の整理が必要との指摘もある。

#### (ア) 4年間の実行状況

個人情報保護に関する法律(「個情法」)(平成27年9月改正)等の改正を踏まえ、医学研究における個人情報の適切な取扱いを確保するため、「医学研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議」で議論された以下の関連指針について見直しが行われ、平成29年5月30日に施行された。

- ・人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(医学系指針)  
平成26年12月制定、平成29年2月一部改正、5月施行
- ・ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(ゲノム指針)  
平成25年2月全部改定、平成29年2月一部改正、5月施行
- ・遺伝子治療等臨床研究に関する指針  
平成27年8月制定、平成29年4月一部改正、5月施行

このうち、ヒトゲノム指針については、前回から5年を目途とする見直しとして、個情法等の改正に直接関連しなかった意見(医学系指針とゲノム指針との統合あるいは指針間整合等に関する意見、倫理的・社会的観点に関する意見等)について対応するため、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する専門委員会」(厚労省、平成30年2月設置)、「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する

専門委員会」(文科省、同4月設置)を立ち上げ、同8月から、文部科学省・厚生労働省・経済産業省の合同会議として開催、令和2年度の改定を目指して検討している。

ゲノム編集技術の進歩に対応するため、「遺伝子治療等臨床研究に関する指針」の平成31年4月に全面改訂した。

また、ヒト受精胚にゲノム編集技術等を用いる基礎的研究や臨床利用の在り方について、内閣府総合科学技術・イノベーション会議(CSTI)生命倫理専門調査会において検討が行われている。平成30年3月に、「生殖補助医療研究」を目的とするゲノム編集技術等の利用に関する第一次報告\*が取りまとめられ、それを踏まえて、平成31年4月に文部科学省、厚生労働省において「ヒト受精胚に遺伝情報改変技術等を用いる研究に関する倫理指針」が制定された。生命倫理専門調査会では、引き続き、「遺伝性・先天性疾患研究」を目的とするゲノム編集技術等の利用について検討されるとともに、臨床利用に対しては法的規制の在り方を含めた適切な制度的枠組みの検討が必要との報告書案を提示したところ。

\*ヒト胚の取扱いに関する基本的考え方見直し等に係る報告(第一次)～生殖補助医療研究を目的とするゲノム編集技術等の利用について～

個人情報については、改正法附則第12条において施行後3年ごとに施行状況について検討を行うこととされていることから、平成31年1月より個人情報保護委員会において、検討が開始された。

DTC サービスについては、厚労省「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」において議論を行った結果、以下の取組みがされた。

- ・ 経産省において、遺伝子検査ビジネスの質の確保のために取り組むべき事項(分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保)を「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」に追加(平成29年3月改正)
- ・ 厚労省において、平成28年度厚生労働科学特別研究事業「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」(高田班)にて国内外の遺伝子検査ビジネスの事業実態、規制状況の調査研究を行った。調査において、遺伝子関連検査における、検査の質、科学的根拠、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保の重要性などが示された。

遺伝子関連検査のうち、例えば遺伝性乳がん卵巣がん症候群の発症前検査について、医療機関を介さずに、DTC サービス事業者が直接実施する形態も見られるようになっており、DTC サービス事業者が、医療機関で診療として扱われている検査項目の取扱いを充実させていく可能性も考えられる。

p7に記載した通り、医療法や臨検法の改正により、医療機関や衛生検査所において行われる診療に用いることを前提とした検体検査の質の確保を行っている。一方で、医師が診断を行うにあたり、DTC サービスによる検査を含めどのような情報を参考にするかは、その情報の有用性も含めて医師が判断するものではあるが、DTC サービスの結果を、医療の場において確定診断の根拠として扱うことは想定されない。

また、DTC データの第三者への提供については、「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」において、適切かつ明確な目的や試料の取扱い方

法等についてインフォームド・コンセントを得ること等のルールを定めている。また、研究のための利用については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいて行うとしており、現在、複数の DTC 事業者が、DTC データを活用した大学病院等との創薬研究を実施しているところである。

#### (イ)今後の課題

- 引き続き、医療の現場における DTC サービスによる検査の利用状況などの DTC サービスの状況について注視し、必要に応じて対応を検討する。

## B.広報・普及啓発に関する対応

### (1)研究参加者と国民に対する普及

#### ⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

#### ⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

＜中間とりまとめでの認識＞

研究計画に対して、研究者は研究対象者から評価を求められる機会が少なく、研究対象者は受動的な関与に留まっている。また、研究対象者が長期にわたって研究の趣旨に賛同し、研究協力の意思を継続できているかどうか把握できていない。

「オーダーメイド医療の実現プログラム」や「東北メディカル・メガバンク計画」において、ホームページやニュースレターの作成、国民向けのシンポジウム開催などを通じて、研究成果や進捗状況の周知、国民理解の促進を図っているが、同事業のみにとどまらず、種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある。

### (ア)4年間の実行状況

AMED が支援する各事業での実行状況は以下の通り。

- ・研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査を行い、モニタリングを行った。
- ・「若手研究者による研究倫理の国民への伝え方に関する研究事業」(平成 28～30 年度)において、理科教員を通じてゲノム医療と ELSI を社会で共有する仕組み、一般市民の遺伝リテラシー向上を目的とした制作物の現状把握、遺伝情報の特徴の理解に向けた短編映像の制作等が取り組まれ、ゲノム研究に関する国民理解に資する伝達手法及び情報発信コンテンツが作成された。また、同事業内にて、一般市民向けサイエンスカフェを全3回実施し、ゲノム医療研究や遺伝カウンセリング等に関する情報提供を行った。
- ・上述の研究成果を幅広く情報発信することで、国民のゲノムリテラシーの向上を図るべく、平成 30 年 10 月にウェブサイト「ゲノム ELSI」を開設した。  
(<https://www.researchethics.amed.go.jp/genome/index.html>)
- ・AMED の各事業において、ニュースレターの発行やシンポジウムの開催による国民への理解促進を行った。
- ・平成 31 年4月より患者・市民参画(PPI)の普及・啓発を促進する目的でパンフレットを作成、配布を開始した。

平成 28 年度厚生労働科学研究費補助金特別研究事業として、「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」(研究代表者:東京大学医科学研究所 武藤香織)を行った。ウェブ上でのアンケート(N=10,881)及び患者・家族へのヒアリング(N=26)が実施され、いずれの調査でも、懸念事項では行政機関や医療機関での不適切な遺伝情報の取扱いが最も多かった。ウェブ調査では、遺伝情報に基づく不利益をこうむった経験があるとの回答が一定程度認められた(回答者全体の 3.2%)。具体的には、保険加入の拒否、学校や職場でのいじめ、交際相手や親族からの交際拒否等であり、その原因は家族歴が最も多かった。ヒアリング調査では、医療機関



での守秘義務の徹底やプライバシー保護の強化が求められたほか、親族からの遺伝学的検査受検の強制等の経験が報告された。

#### <保険会社における遺伝情報の取扱い>

保険会社における遺伝情報の取扱いについて、金融庁において調査した結果、一部の保険会社の約款や事業方法書等に、「遺伝」関連の文言が残っていたことが判明したが、いずれの会社からも、遺伝情報に基づく保険引受の審査等は現行の実務では行っていないとの報告があった。その後、該当する全ての会社においては、「遺伝」関連の文言を削除する手続きを平成29年末までに完了している。

金融庁は、生命保険協会に対して、ゲノム医療の一層の発展等を踏まえた、リテラシー向上に係る取組みの検討や、将来的に遺伝情報を保険分野でどのように取り扱うか等についての検討などを要請し、また、その後の下記の実施計画においても、生命保険協会と随時協議を行ってきたところ。

金融庁からの要請を踏まえて、生命保険協会においては、ゲノムリテラシーの向上のための研修会の開催、保険募集人へのゲノム情報の取扱いについての教育の開始、引受・支払実務における遺伝情報に関する自主ガイドラインの策定に向けた検討等を行っている。

#### <就労者の遺伝情報の取扱い>

産業医が健康診断などで就労者の遺伝情報（遺伝性疾患の家計である事実、家族歴を含む）を知り得た場合の取扱いについては、「雇用管理分野における個人情報のうち健康情報を取り扱うに当たっての留意事項（平成29年5月29日付け基発0529第3号）」において、遺伝性疾患に関する情報については、職業上の特別な必要性がある場合を除き、事業者は、労働者から取得すべきではない、としている。

#### (イ) 今後の課題

- 引き続き、関係省庁と連携のもと、国民へのゲノムリテラシー向上のための普及啓発を行うべき対象者を層別化した上で重点的に進めるとともに、ゲノム研究の重要性とその成果について、幅広く情報発信の努力をすること。

### Ⅲ. おわりに

平成27年1月に設置された本協議会においては、同7月に「中間とりまとめ」が策定された後、設定された項目に基づき、関係府省・関係機関による着実な取組が確認された。一方で、ゲノム解析技術の進歩やこれまで蓄積されたエビデンス等から、ゲノム医療の実装に向けた取組方針の見直しが必要な段階にあることが指摘されている。

今後の見直しにあたっては、特に、以下の点について、重点的な議論が必要である。

- ・ 日本人ゲノムデータの戦略的整備

日本人ゲノムデータ構築の目的、意義、利活用方針等を明確にしつつ、以下の取組を、戦略的かつ計画的に進めることを検討する。

- ＜第1グループ＞

- がんについては、その克服を目指したゲノム医療の実現に向けた質の高い全ゲノム情報と臨床情報を集積し、創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用可能な体制を整備し個別化医療を推進する。難病等については遺伝学的検査の実施体制の整備や遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。

- ＜第2グループ＞

- これまでの研究成果を踏まえ、予防等ゲノム医療への実装可能な政策を検討する（例えば、精度向上のためのゲノムコホートの整備、AI 技術導入や、ゲノム研究の成果還元を含む）。

- ＜健常人＞

- ゲノム医療の実現を推進するために必要な、規模、解析手法等について、改めて検討する。

なお、今年度は平成27年度からの「健康・医療戦略」、「医療分野研究開発推進計画」の最終年度であり、既に来年度からの新戦略・計画に向けて検討が開始されている。ゲノム医療に関しては、この最終報告書において指摘された事項を踏まえ新戦略・計画を策定し、更なるゲノム医療の進展を図ることとしたい。

## 用語集

本報告書における用語は以下の通り。

### 基本用語

#### <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、その人の体質や病に適した医療を行うこと。

#### <ゲノム情報>

ゲノムの配列データ (ゲノムデータ) に解釈を加え意味を有するもの。

#### <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。生活習慣病やがん等が代表例として挙げられる。

#### <ファーマコゲノミクス>

薬物応答と関連する DNA 及び RNA の特性の変異に関する研究。

#### <オミックス解析 (オミックス検査)>

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。

#### <メタボロミクス>

生体内代謝産物の網羅的解析。

#### <トランスクリプトーム>

遺伝子 (DNA) が転写されて作られる mRNA の総体。

#### <エピゲノム>

DNA のメチル化など、塩基配列を変化させずゲノムの修飾を行う情報の集まり。

#### <メチローム>

生命現象に深くかかわる DNA メチル化のプロファイル。

#### <難病>

発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの。

#### <指定難病>

難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず(人口の 0.1%程度であることを厚生労働省令において規定)、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっておき、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定。医療費助成の対象となる。

#### <エクソーム解析>

全ゲノムのうち、エクソン配列(構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分)のみを濃縮して網羅的に塩基配列解析をする手法。

#### <STR>

縦列型反復配列(Short Tandem Repeat)。ゲノム配列のコピー数の個体差であり、数塩基の短い DNA 配列の繰り返しからなる配列。

#### <体細胞系変異>

受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異。原則として次世代に受け継がれることはなく、主として悪性腫瘍等にみられる変異である。

#### <生殖細胞系変異>

個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝情報として子孫に伝えられる遺伝子変異。

#### <遺伝子変異・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。そのうち、一塩基が異なるものを一塩基変異(SNV: Single Nucleotide Variant)といい、特に、一定以上の頻度(通常 1%)で確認される SNV を一塩基多型(SNP: Single Nucleotide Polymorphism) SNP と呼ぶ。

#### <表現型>

症状等観察できる形質として現れたもの。

## 1) 各論－医療実装

### <CLIA>

米国・臨床検査室改善法(Clinical Laboratory Improvement Amendments)。診断、予防、治療を目的とした人体由来検体の検査を対象とした法であり、米国内の全ての臨床検査室は本法に基づき、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合していることが求められる。

### <CAP>

米国病理学会(College of American Pathologists)。臨床検査における、精度管理のプログラム「臨床検査成績評価プログラム(CAP サーベイ)」、設備等ハード面とソフト面の査察プログラム「臨床検査室認定プログラム(LAP)」を実施している。

### <ISO>

国際標準化機構(International Organization for Standardization)。臨床検査室における品質管理と技術能力を担保する国際規格として、ISO 15189 がある。

### <LDT>

自家調製検査法(Laboratory Developed Test)。臨床検査キットが存在しない等の理由で、検査を実施する機関で自家調製により行われる検査法。

### <衛生検査所>

人体から排出され、又は採取された検体について検査を行うことを業とする場所。所在地の都道府県の登録を受けて開設される。

### <ブランチラボ>

衛生検査所が病院内の検査施設を利用して検査を受託する、臨床検査室の運用形態の一つ。

### <遺伝子パネル検査>

疾患に関連する遺伝子変異を複数同時に測定する検査方法。

### <遺伝カウンセリング>

遺伝学的情報等を提供し、患者・家族がそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する行為。

### <バイオインフォマティクス>

生物学のデータを情報科学の手法によって解析する学問及び技術。

### <IRUD>

未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)。日本全国の未診断疾患患者に対して遺伝学的解析結果等を含めた総合的診断、および国際連携可能な データベース構築等による積極的なデータシェアリングを行う体制を構築し、希少・未診断疾患の研究を推進するプログラム。

### <臨床遺伝専門医>

全ての診療科からの相談に応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師。

### <GMRC>

ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター(Genomics and Medical Research Coordinator)。ゲノム医学研究において、研究対象者に対して、研究内容に関する説明を行い自由意思に基づく同意を受ける等の業務を行う職種。日本人類遺伝学会において 2008 年 度に認定制度が発足し、2017 年 4 月 18 日時点で有効な資格を持つ者は 418 名である。

### <クリニカルシーケンス>

遺伝子解析機器を用いた遺伝子解析により得られる遺伝子配列を、診断や治療方針決定等に用いるための手法。

### <二次的所見>

がん遺伝子パネル検査において見いだされる生殖細胞系列の病的変異や、診断目的とされた症候とは別の病的と確定できる遺伝子変異。従来、「偶発的所見・二次的所見」と記載されることが多かったが、本来の検査の目的である「一次的所見」と本来の目的ではないが解析対象となっている遺伝子の「二次的所見」に分けて呼ぶことが提唱されている。(参考:AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業、ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言)

## 2) 各論－研究

### <アノテーション>

遺伝子の塩基配列の持つ機能についての解釈。

### <ELSI>

倫理的法的社会的課題(Ethical, Legal and Social Issues)。ライフサイエンスや医学研究の進行に伴って、社会において生じる様々な問題。生命・身体への取扱いについての倫理的、法的、社会的課題を指す。

### <コホート研究>

一定の集団における、長期間にわたる健康・疾病状態の追跡研究。

### <ゲノムコホート研究>

一定の集団を対象に、ゲノム情報やオミックス情報、環境・生活習慣情報等をコホート研究の手法を使って統合解析する研究。

### <臨床研究>

医療における疾病の予防方法、診断方法及び治療方法の改善、疾病原因及び病態の理解並びに患者の生活の向上を目的として実施される医学系研究であって、人を対象とするもの。

観察研究:対象とする集団に対して研究者が何の介入もしないで、健康・疾病に関するデータを集めて観察する研究手法。

介入研究:研究目的で、人の健康に関する様々な事象に影響を与える要因(健康の保持増進につながる行動及び医療における傷病の予防、診断又は治療のための投薬、検査等を含む。)の有無又は程度を制御する行為(通常の診療を超える医療行為であって、研究目的で実施するものを含む。)を伴う研究手法。

#### <コンパニオン診断薬>

特定の医薬品の有効性や安全性を一層高めるために、その使用対象患者に該当するかどうか等をあらかじめ検査する目的で使用される診断薬。

#### <バイオバンク>

生体試料と臨床情報等を組織的に管理・保管等する仕組み。

### 3) 社会的視点

#### <インフォームド・コンセント>

医療においては、医師等が当該医療を提供するに当たり適切な説明を行い、患者又はその代諾者等が理解して与える同意をいう。ゲノム解析研究・各種オミックス検査等においては、試料・情報の提供を求められた人又はその代諾者等が、研究・検査責任者から事前に当該研究・検査に関する十分な説明を受け、その研究・検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意をいう。

#### <個人識別符号>

特定個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの。

#### <要配慮個人情報>

本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報。

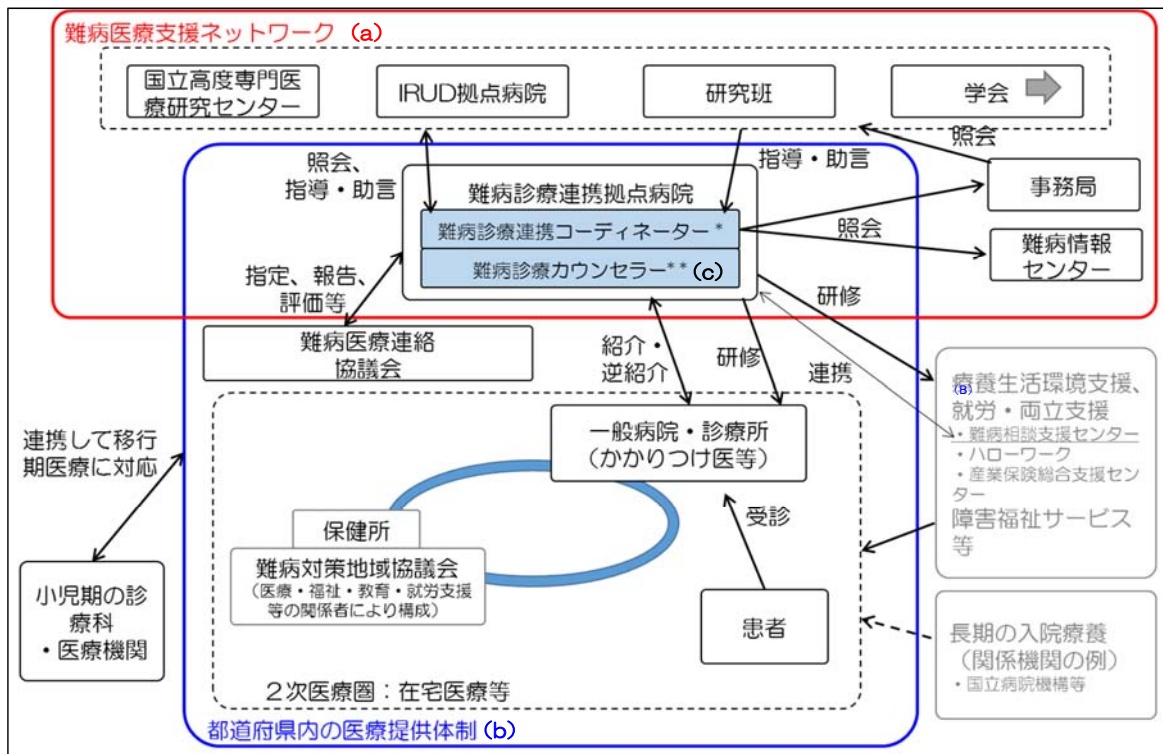
#### <匿名加工情報(非識別加工情報)>

改正個人情報保護法に関して、特定の個人を識別することができないように個人情報を加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元することができないようにしたもの。

## 参 考 资 料

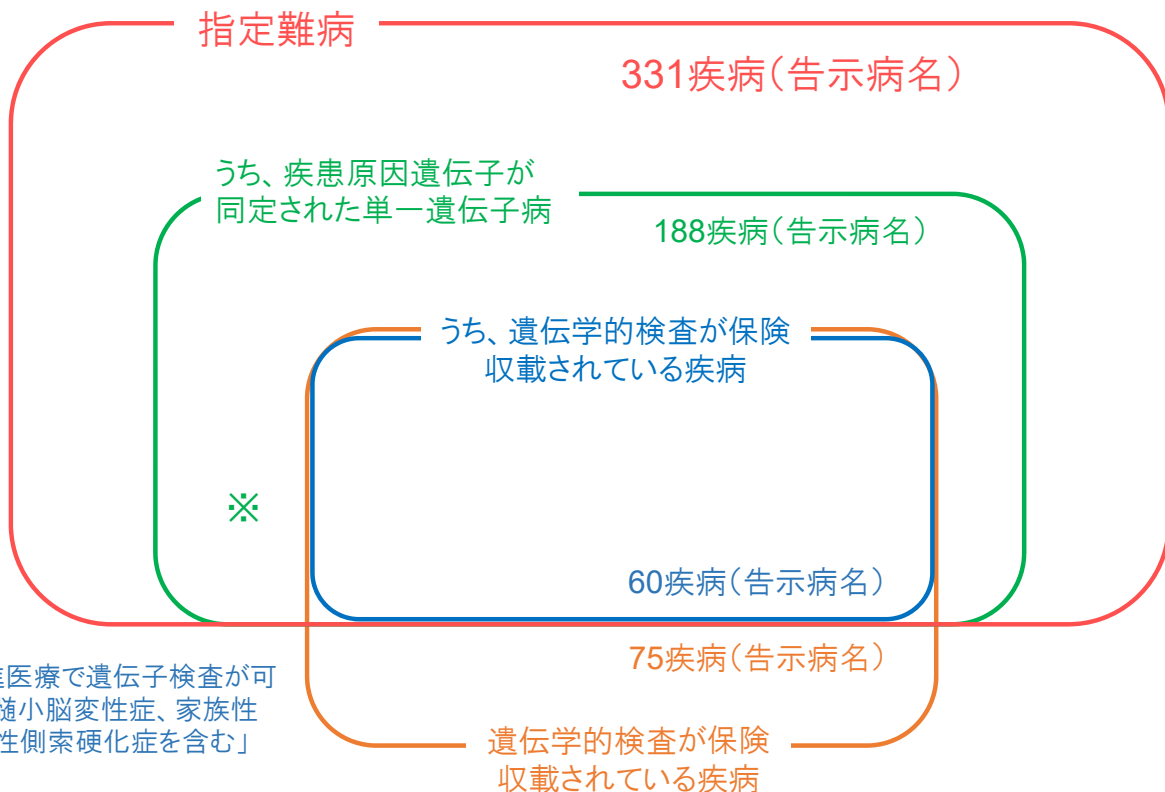


図A: 新たな医療提供体制のイメージ図



\* 難病医療協力病院等からの相談に応じ、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。  
 \*\* 患者からの相談を受け、難病診療連携コーディネーターを介して、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。  
 (難病特別対策推進事業実施要綱(H10年4月健医発第635号最終一部改正 H30年3月健発0329第4号)抜粋)

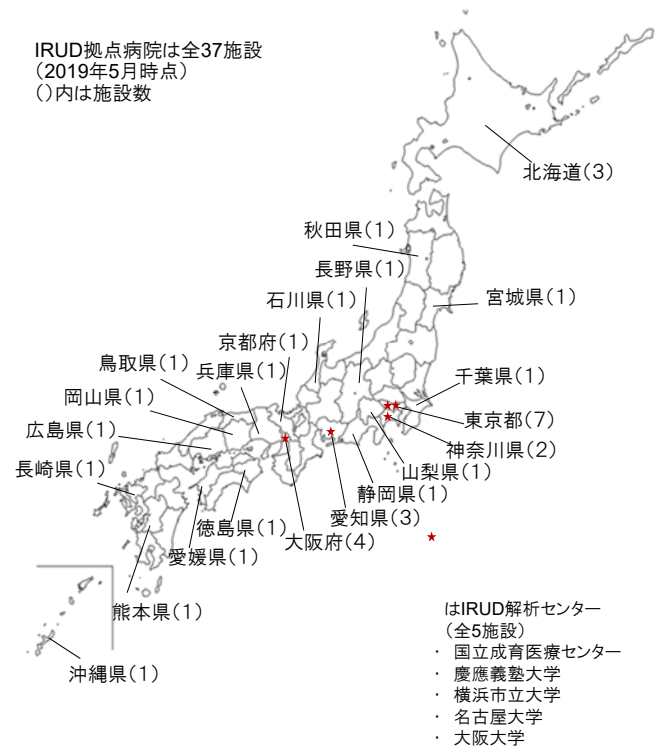
図B: 遺伝学的検査が保険収載されている指定難病



※「先進医療で遺伝子検査が可能な脊髄小脳変性症、家族性筋萎縮性側索硬化症を含む」

図C: オミックス解析拠点の所在地

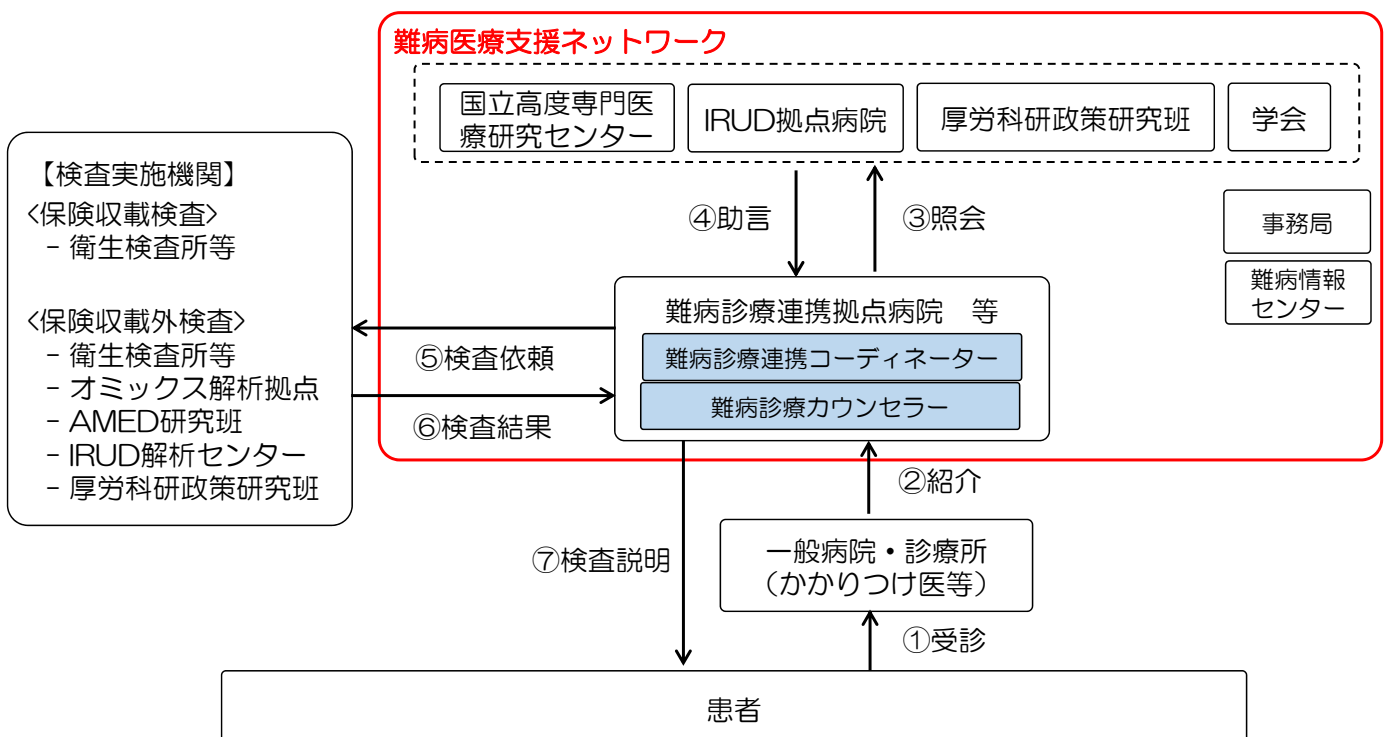
図D: IRUD拠点病院及びIRUD解析センターの所在地



出典: 第13回ゲノム医療実現推進協議会 資料2

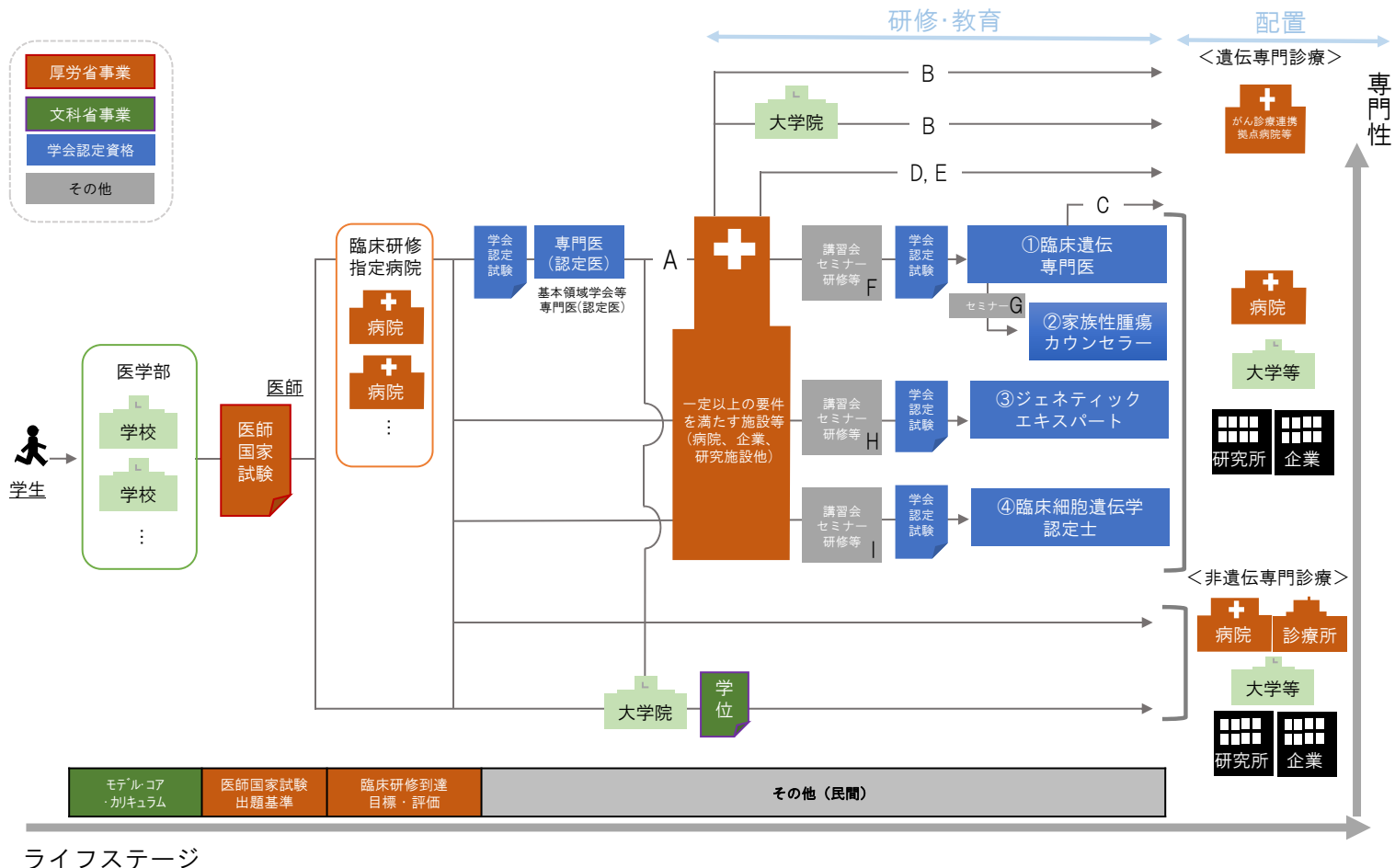
図E: 遺伝子学的検査の流れ

遺伝子学的検査の流れ イメージ図



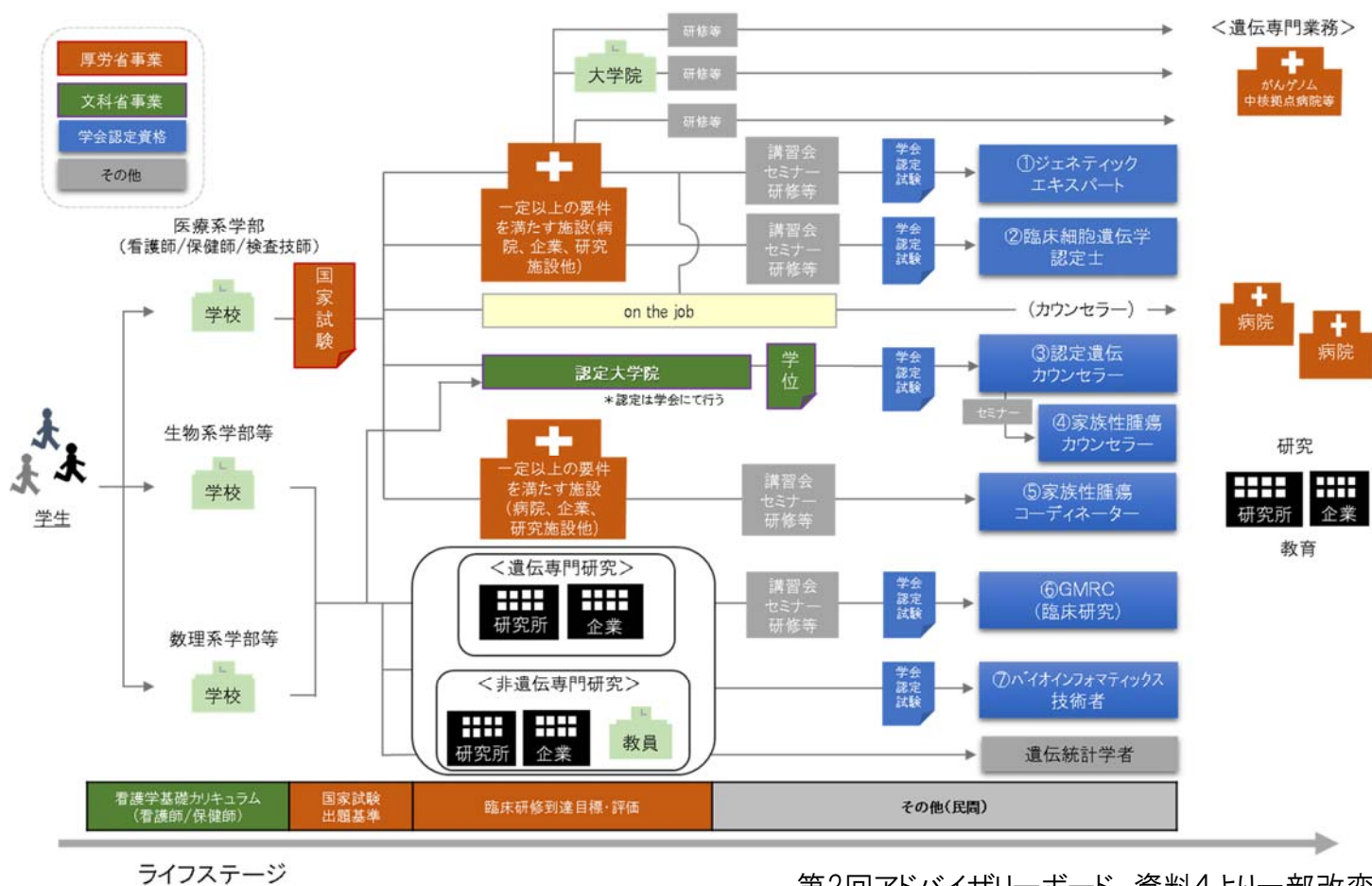
\*IRUD拠点病院にはIRUDコーディネーティングセンターとIRUD解析センターを含む  
 出典: ゲノム医療実現推進協議会 平成29年度報告参考資料

図F:ゲノム医療関連人材育成(MD)のキャリアパス(イメージ)



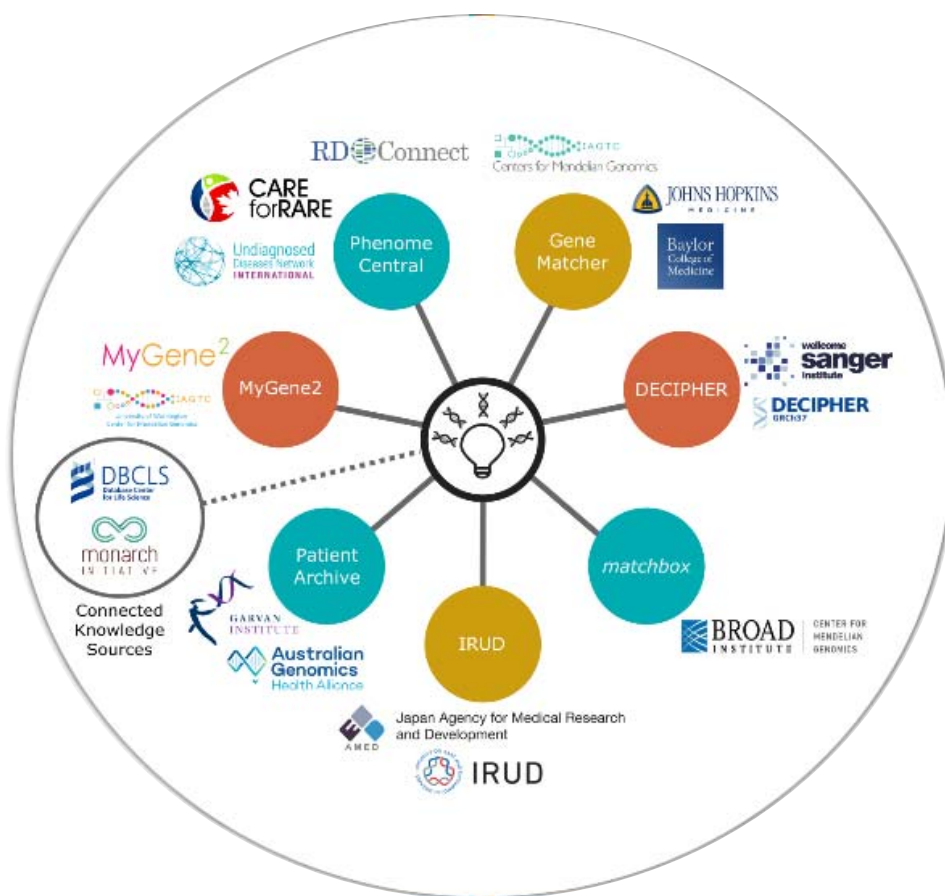
第2回アドバイザーボード 資料4より一部改変

図G:ゲノム医療関連人材育成(non-MD)のキャリアパス(イメージ)



第2回アドバイザーボード 資料4より一部改変

図H: 希少・未診断疾患における国際的な情報共有システム



参照: <https://www.matchmakerexchange.org/>

図Hの補足説明

**Matchmaker Exchange**は、希少疾患患者の遺伝的原因を明らかにするために、世界各国のデータベースに検索をかけ、同じ(あるいは類似の)患者情報を見つけ出す試みであり、2013年10月に開始された。

- ゲノムデータと臨床データ共有の枠組みを目指すGA4GH(The Global Alliance for Genomics and Health)と国際的希少疾患研究コンソーシアム(IRDiRC)の中核的プロジェクトである。
- 遺伝子型もしくは表現型、あるいはそれらの両方を入力データとして研究参加者の類似度を評価するアルゴリズムやデータへのアクセスをプログラムで自動化するためのAPI(Application Programming Interface)の開発も行っている。

| 概要                                     |  |
|--|--|
| Patient Archive (AGHA Patient Archive) | ガーバン医療研究所(豪)のチームが、Monarch Initiative、Genetic Services Western Australia、西オーストラリア州政府保健省のoffice of Population Health Genomicsと協力して開発したプラットフォーム       |
| DECIPHER                               | Sanger研究所(英)が開発したデータベース (DatabasE of genomiC variation and Phenotype in Humans using Ensembl Resourcesの略)  |
| GeneMatcher                            | Centers for Mendelian Genomics networkのBaylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics (米)が開発したポータルサイト  |
| IRUD                                   | AMED(日)が推進するプロジェクト: 未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD)   |
| matchbox                               | Broad 研究所(米)にて実施されているメンデル遺伝形式の疾患における原因解明を目指した大規模なゲノムデータリソース  |
| MyGene2                                | University of Washington Center for Mendelian Genomics (米)が開発するポータルサイト   |
| PhenomeCentral                         | Hospital for Sick Children(加)とトロント大学(加)が開発する症状/表現型と疾患との関係を集約したデータベース   |
| DBCLS                                  | 情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター(日) 各種データベースおよび文献から情報を抽出・統合した希少疾患診断支援システムPubCaseFinderの疾患検索機能および症例報告(文献)検索機能をAPIとして提供                              |
| Monarch Initiative                     | ヒトのモデル生物における表現型の類似性を生物種横断的に比較検索可能とし、ヒトの疾患原因を解明し得る疾患モデル生物を探索するRenaissance Computing Institute, University of North Carolina at Chapel Hill のプロジェクト。 |

(上記はウェブサイト上の情報等を参照して仮訳し、まとめたもの)

## ゲノム医療実現推進協議会の開催について

平成 27 年 1 月 21 日  
健康・医療戦略推進会議決定  
平成 27 年 5 月 15 日  
平成 27 年 7 月 14 日  
平成 28 年 6 月 13 日  
平成 29 年 3 月 31 日  
平成 29 年 7 月 11 日  
平成 30 年 5 月 23 日  
平成 31 年 3 月 25 日  
一 部 改 正

1. 健康・医療戦略(平成 26 年 7 月 22 日閣議決定)及び医療分野研究開発推進計画(平成 26 年 7 月 22 日健康・医療戦略推進本部決定)を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」(以下「協議会」という。)を開催する。
2. 協議会の構成員は、別紙のとおりとする。ただし、議長は、必要があると認めるときは、関係府省その他関係者の出席を求めることができる。
3. 協議会の庶務は、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省の協力を得て、内閣官房健康・医療戦略室において処理する。
4. 前各号に定めるもののほか、協議会の運営に関する事項その他必要な事項は、議長が定める。

## ゲノム医療実現推進協議会 構成員

|       |  |
|-------|--|
| 議長    | 内閣官房 健康・医療戦略室長                               |
|       | 文部科学省 研究振興局長                                 |
|       | 厚生労働省 医政局長                                   |
|       | 厚生労働省 健康局長                                   |
|       | 厚生労働省 大臣官房審議官(危機管理、科学技術・イノベーション、国際調整、がん対策担当) |
|       | 経済産業省 大臣官房商務・サービス審議官                         |
|       |  |
| 我妻 利紀 | 一般財団法人 バイオインダストリー協会 運営会議委員                   |
| 磯 博康  | 日本公衆衛生学会 理事長                                 |
| 上野 裕明 | 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員長                         |
| 加藤 規弘 | 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター センター長     |
| 清原 裕  | 公益社団法人久山生活習慣病研究所 代表理事                        |
| 久保 充明 | 元国立研究開発法人 理化学研究所統合生命医科学研究センター 副センター長、医師      |
| 近藤 達也 | 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長                       |
| 塩田 浩平 | 滋賀医科大学 学長                                    |
| 末松 誠  | 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長                      |
| 高木 利久 | 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授                       |
| 辻 省次  | 国際医療福祉大学ゲノム医学研究所長                            |
| 中釜 斉  | 国立研究開発法人 国立がん研究センター 理事長                      |
| 松原 洋一 | 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 研究所長                   |
| 武藤 香織 | 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授                        |
| 山本 雅之 | 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 機構長                      |