

**第13回 ゲノム医療協議会**  
**第12回 健康・医療データ利活用基盤協議会**  
**議事概要**

■日 時：令和6年4月2日(火) 15時00分～17時06分

■場 所：中央合同庁舎第4号館全省庁共用1208特別会議室

■出席者：

議長代理	中石 斉孝	内閣府健康・医療戦略推進事務局長
構成員	松本 崇	内閣官房内閣サイバーセキュリティセンター企画官【代理】
	内田 雄一郎	総務省情報流通行政局地域通信振興課 デジタル経済推進室長【代理】
	小野 真沙美	文部科学省研究振興局ライフサイエンス課 ゲノム研究企画調整官【代理】
	浅沼 一成	厚生労働省医政局長
	森光 敬子	厚生労働省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官
	中田 勝己	厚生労働省医政局研究開発政策課長【代理】
	西嶋 康浩	厚生労働省健康・生活衛生局がん・疾病対策課長【代理】
	山田 章平	厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課長【代理】
	橋本 泰輔	経済産業省商務・サービスグループヘルスケア産業課 課長【代理】
	山澄 克	個人情報保護委員会事務局・審議官
	有田 正規	大学共同利用機関法人情報・システム研究機構 国立遺伝学研究所 生命情報・DDBJセンター長
	春日 雅人	国立研究開発法人日本医療研究開発機構 ゲノム・データ基盤プロジェクトPD
	小林 憲明	内閣府バイオ戦略有識者会議構成員 元キリンホールディングス株式会社取締役執行役員
	宍戸 常寿	東京大学大学院法学政治学研究科教授
	長島 公之	公益社団法人日本医師会常任理事
	藤原 康弘	医薬品医療機器総合機構理事長
	松本 純夫	独立行政法人国立病院機構東京医療センター名誉院長
	横野 恵	早稲田大学社会科学総合学術院准教授
	門脇 孝	日本医学会会長

	菅野 純夫	一般社団法人柏の葉オーミクスゲート代表理事
	高木 利久	学校法人富山国際大学学長
	安川 健司	日本製薬工業協会副会長
	山口 建	静岡県立静岡がんセンター名誉総長
	米村 滋人	東京大学大学院法学政治学研究科教授
参考人	荻島 創一	東北メディカル・メガバンク機構医療情報 ICT 部門 ゲノム医科学情報学分野教授
	木下 賢吾	東北大学大学院情報科学研究科教授 東北メディカル・メガバンク機構 副機構長
	鈴木 穰	東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻/生命データサイエンスセンター 教授
	三島 良直	日本医療研究開発機構理事長
	加藤 治	日本医療研究開発機構ゲノム・データ基盤事業部 部長
オブザーバー	武田 俊彦	健康・医療戦略推進事務局政策参与
	笠貫 宏	健康・医療戦略参与
	中釜 斉	健康・医療戦略参与
事務局	神成 淳司	内閣府健康・医療戦略推進事務局次長
	高谷 浩樹	内閣府健康・医療戦略推進事務局次長
	竹林 経治	内閣府健康・医療戦略推進事務局次長
	三木 清香	内閣府健康・医療戦略推進事務局参事官
	渡邊 顕一郎	内閣府健康・医療戦略推進事務局参事官
	日野 力	内閣府健康・医療戦略推進事務局参事官
	栗原 潔	内閣府健康・医療戦略推進事務局企画官

■議 事：

- 1) 改正次世代医療基盤法の施行に伴う政省令・ガイドライン等の改正について
- 2) 全ゲノム解析等に係る検討状況等について
- 3) ゲノム研究プラットフォーム利活用システムの進捗について
- 4) AMED データ利活用プラットフォームの一般受付開始について
- 5) ゲノム医療およびデータ利活用の推進における論点と対応案について

■概要：

○三木清香参事官 それでは、定刻となりましたので、ただいまから第13回「ゲノム医療協議会」及び第12回「健康・医療データ利活用基盤協議会」を開会いたします。

本日は御多忙の中、御出席いただきまして、ありがとうございます。

内閣府健康・医療戦略推進事務局 三木でございます。

前回、2023年6月30日の両協議会合同開催の後、引き続き、おのこの協議会での議論においても、ゲノムデータをはじめとした健康・医療データの利活用を促進する方策、体制が重要な論点となっております。そのため、両協議会の有識者を一堂に会して議論することが必要と判断いたしまして、本日は共同開催とさせていただきます。

初めに、今回から新たに構成員として御参画いただく先生を御紹介いたします。

門脇孝日本医学会会長でいらっしゃいます。

○門脇孝構成員 御紹介いただきました、日本医学会会長、日本医学会連合会長の門脇でございます。どうぞよろしくお願ひいたします。

○三木参事官 門脇構成員には、ゲノム医療協議会の構成員として、お力添えいただきます。どうぞよろしくお願ひいたします。

本日は、一部の構成員の方には、リモートにて御参加いただいております。

なお、議長の松尾科学技術・イノベーション推進局事務局長は、別用務の関係で、欠席でございます。

また、オブザーバーとして、笠貫健康・医療戦略参与、中釜健康・医療戦略参与が御出席、三島AMED理事長、荻島参考人、木下参考人、鈴木参考人にも御出席いただいております。

なお、本協議会は、記者の傍聴を認め、公開しております。

本日配付の資料及び逐語ベースの議事概要を、後日、公開させていただきますので、よろしくお願ひ申し上げます。

それでは、議事に入る前に、本日の資料の確認をさせていただきます。

本日の資料は、議事次第に記載しております、資料1、資料2、資料3-1から3-2、資料4、資料5、及び、参考資料1から5でございます。事前にメールで送付しておりますので、御確認くださいようお願ひいたします。不足等があれば、事務局へお知らせください。

オンライン会議の注意事項を、4点申し上げます。まず、回線負荷を軽減するため、会議資料は紙に印刷していただくか別のPCに移して御覧くださるようお願いいたします。カメラ・マイクはオフにして、御参加ください。発言のある方は、手挙げボタンを押して、事務局からの指名をお待ちくださいますよう、御協力をお願いいたします。また、御発言をいただく際は、カメラ・マイクをオンにし、初めにお名前をおっしゃってくださるよう、お願ひいたします。御協力をよろしくお願ひいたします。

撮影は、ここまでとさせていただきます。

ここからは、内閣府健康・医療戦略推進事務局長の中石が、議長の松尾に代わり、議事進行をいたします。

中石局長、よろしくお願いいたします。

○中石斉孝局長 本日、議事進行を進めさせていただきます、内閣府健康・医療戦略推進事務局長の中石と申します。皆様、よろしくお願いいたします。

議事に先立ちまして、去る2023年9月7日に、ゲノム医療協議会の構成員であります門田守人先生が御逝去されました。ここに、哀悼の意を表しまして、御冥福をお祈り申し上げたいと思います。

それでは、議事1に入ります。改正次世代医療基盤法が、まさに昨日、令和6年4月1日に施行されました。本協議会の構成員でもある宍戸先生に座長を務めていただいている次世代医療基盤法検討ワーキンググループにおいて、構成員の先生方に精力的に取り組んでいただき、事務局から、改めて感謝を申し上げます。

本日は、改正次世代医療基盤法の施行に伴う政省令・ガイドライン等の改正について、事務局から、御報告いたします。

それでは、事務局からお願いいたします。

○日野力参事官 参事官の日野でございます。

お手元の資料1に基づきまして、改正次世代医療基盤法の政省令・ガイドライン等について、御説明を差し上げたいと思います。

昨年12月のデータ利活用基盤協議会におきまして、その時点の検討状況を御報告させていただいたところでございます。その後、昨日4月1日に、改正法が無事施行されたということで、その内容の御報告でございます。

1枚おめくりいただきますと、政省令・ガイドラインのポイントを1枚にまとめた資料をおつけしております。まず、政令・基本方針の関係でございますが、一番上にあるとおり、改正法の施行日は、昨日4月1日ということで、施行されたところでございます。政令事項といたしまして、改正法で公的データベースの連結が可能になりましたが、その連結先を政令で規定することになっております。こちらについては、現段階で、NDB、介護DB、DPCDBの3つになっております。今後、準備が整い次第、その他のデータ、公的なデータベース、例えば、感染症、難病、小慢、がん等々がございませうけれども、そこは適宜追加をしていく方針であります。また、基本方針というものがございまして、こちらは閣議決定物でございますが、仮名加工医療情報の法改正に伴う追加事項を追加しているという改正をさせていただいたところでございます。2番目の症例・ガイドライン事項でございます。一番上の丸、仮名加工医療情報の提供先でございますが、次世代法の仮名加工医療情報につきましては、原則として、第三者に仮名加工医療情報を提供することが禁止されております。例外的に、薬事承認の目的に限りまして第三者提供ができるという法律構成になっております。その提供先を省令で規定することにしてはありますが、右側にありますとおり、厚生労働省とPMDAに加えまして、米国の食品医薬品局、英国の医薬品医療製品規制庁、欧州

医薬品庁に提供可能という形で、省令を規定させていただいております。今後とも、業界のニーズやその国の個人情報保護の程度を見ながら検討していきたいと思っております。2つ目の利用事業者の認定のところでございますけれども、昨年12月の段階でも御説明した記憶がございますけれども、仮名加工医療情報を利用事業者のほうに保存するⅠ型とデータを保存せずに作成事業者のほうで整備した環境のデータビジティング環境で利用するⅡ型の2種類を設定することにしております。3つ目、クラウドサービスの利用でございますけれども、安全管理要件を満たすクラウドサービスについては、次世代医療基盤法でも利用が可能と明確化したところがございます。

3ページ以降に、参考資料をおつけしています。3ページ目が、改正法のイメージ図になります。

4ページ目は、匿名加工医療情報と仮名加工医療情報の違いをイメージ図にしたものがございます。下のほうに行っていただくと、仮名加工医療情報については、医療データの領域については変更せずに利活用することが可能になってくるというイメージ図でございます。

5ページ目は、NDB等の公的データベースの連結の参考資料でございます。左側のピンクが次世代医療基盤法の電子カルテ情報等を中心にしたアウトカム情報になります。右側のNDBでいきますと、レセプト情報を悉皆性が高い情報として連結することによって、病院受診前後の、例えば、診療所のデータとくっつけることができるようになりますし、NDBは、今年度、死亡情報が追加される予定ですので、NDBと次世代法がくっつくことによって、次世代法のデータと死亡情報がくっついてくるといった効果が見込まれます。

6ページ目が、基本方針の修正のポイントで、青字の部分が今回追加されたところがございます。

7ページ、先ほど、Ⅰ型、Ⅱ型というお話をさせていただきました。今回は、仮名加工医療情報の導入によりまして、利用事業者の認定の仕組みを入れております。左側のⅠ型認定が、仮名加工医療情報を作成事業者から認定利用事業者にお渡しするパターン。右側は、Ⅱ型認定といいまして、データはお渡しせずに、オンサイトセンターやリモートアクセスで解析をする。Ⅱ型になりますと、仮名加工医療情報を利用事業者に保存しないということになりますので、求められるセキュリティ要件がより緩和された形になるというメリットが出てまいります。

最後、8ページでございます。クラウドサービスの利用の要件でございますけれども、次世代医療基盤法の場合、かなりセキュリティを重視しているということで、実地確認を必須にしていたところがございます。クラウドサービスの場合、実地確認ができないケースもございますので、書面確認ができるケースを規定させていただいております。その場合、医療情報をクラウドに保存するのか、医療情報以外を保存するのか、それによって手続を分けまして、医療情報を保存する場合につきましては、手続Aの部分でございますけれども、ISMAPの登録をしていただいた上で、主務府省が審査をするという段階を踏むことにし

ています。医療情報を保存せずに仮名加工医療情報を保存するもしくは医療情報を一時的に保存する場合につきましては、ISMのクラウドサービスリストに登録してある場合には実地確認は不要といった形にすることによって、クラウドサービスを利用することが可能という要件を明確化させていただいたところでございます。今後、仮名加工医療情報の作成事業者の認定手続等々を進めまして、この次世代医療基盤法の利活用を進めていきたいと考えております。

私からの説明は、以上でございます。

○中石局長 ありがとうございます。

ただいまの改正次世代医療基盤法につきまして、御意見、御質問等がございましたら、お願いいたします。

安川構成員、お願いします。

○安川健司構成員 製薬協の安川でございます。

今回の法改正・ガイドライン改正におきましては、製薬協からの要望につきましても多数反映いただきまして、誠にありがとうございました。

1つ、お願いですけれども、7ページに記載がありますⅡ型認定で、製薬企業としては、主にこのⅡ型認定の使用法になると考えております。この絵にあります認定作成事業者は、財政的な問題で、自前でここに書いてありますリモートアクセス環境を整えることは難しいということをお聞きしておりますので、この部分で政府の支援の検討をお願いできれば、ありがたいです。

以上でございます。

○中石局長 ありがとうございます。

ほかに、御意見、御質問はございますでしょうか。

米村構成員、お願いします。

○米村滋人構成員 ゲノム医療協議会との合同開催ということもございまして、そちらとの関係で重要なゲノムデータに関しては、仮名加工医療情報として取り扱うことは難しいのではないかとこの事前情報がありましたけれども、これはそのような扱いでよいかどうかということをお尋ねしたいと思っております。

併せて、臨床画像データの取扱いについても、どのようになったのかということをお教えいただくと大変ありがたく存じます。

よろしくお願ひいたします。

○中石局長 事務局、お願いいたします。

○日野参事官 ありがとうございます。

まず、ゲノムのお話でございますけれども、ゲノムの場合は、個人識別符号になりますので、この次世代医療基盤法では、仮名加工であれ、匿名加工であれ、扱うことはできないことになっております。

もう一つ、画像の関係でございます。画像の関係は、もちろん匿名でも可能だと思いの

ですけれども、仮名加工であっても画像は利活用することが可能と考えております。

以上でございます。

○中石局長 米村構成員、よろしいでしょうか。

○米村構成員 どの画像も全てということですか。正常画像なら問題はないと思いますが、病的画像はそれ自体で個人識別性があって使えないのではないかとということが以前から言われていたわけですが、その点の制約はないということですか。

○日野参事官 その点につきましては、今、個人情報保護委員会と調整をさせていただいているところはございますけれども、匿名加工医療情報でも一定の処理をした上で画像情報も研究に利活用できるように調整させていただいているところでございます。

○中石局長 よろしいでしょうか。

○米村構成員 まだ調整中ということですね。

○日野参事官 そういことです。

○米村構成員 了解いたしました。ありがとうございました。

○中石局長 それでは、ほかに、御質問、御意見のある方はいらっしゃいますでしょうか。

よろしければ、議事2に移りたいと思います。我が国において全ゲノム解析等を推進するため、令和元年12月にがんや難病領域の全ゲノム解析等実行計画を策定、令和4年9月に改定され、厚生労働省を中心に、取組を推進しております。本議事では、厚生労働省より、全ゲノム解析等実行計画の進捗状況などについて、御報告いただきたいと思います。

厚生労働省、よろしく願いいたします。

○中田勝己厚生労働省医政局研究開発政策課長 厚生労働省医政局研究開発政策課長の中田と申します。

全ゲノム解析等に係る検討状況につきまして、御報告申し上げます。

まず、2枚目を御覧ください。こちらは、全ゲノム解析等実行計画2022、既に御承知のことかと思いますが、その目的といたしまして、国民へ質の高い医療を届けるための戦略的なデータの蓄積、また、質の高い情報基盤の構築をしまして、研究・創薬などを促進し、患者還元を行う、将来的にはがん・難病の克服を目指すというものでございます。

3ページ目を御覧ください。全体のスケジュールでございますが、この資料にも記載のとおり、令和3年度までの先行解析におきましては、既存検体を活用いたしまして、約1万9200症例のがん・難病の全ゲノム解析を実施させていただいたところでございます。令和4年度からは、新規患者の検体を用いた本格解析を開始いたしまして、地域によらず、全ゲノム解析の解析結果に基づく質の高い医療が受けられるよう、体制整備も進めているところでございます。また、事業実施組織につきましては、最もふさわしい組織形態を決定するため、現在、最終的な検討を行っているところでございます。

4ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等データ格納症例数でございます。令和6年3月1日時点でのがん・難病のデータ症例数は、累計で2万5299症例となっております。がん領域につきましては1万2684、難病領域については1万2615症例の解析を実施したと

ころでございます。

5 ページ目を御覧ください。創薬を見据えた出口戦略に基づく質の高い情報基盤の利活用でございますが、国民へ質の高い医療を届けるために、将来的ながん・難病等の克服のために、創薬を見据えた出口戦略に基づく臨床試験等によります経時的で質の高い臨床情報、また、全ゲノム情報に加えまして、マルチオミックスデータ、リアルワールドエビデンスの集積がされた情報基盤の構築を目指すものでございます。事業実施組織と産学コンソーシアムが連携いたしまして、情報基盤の利活用による創薬プロセス等の加速・効率化を進めてまいりたいと考えております。

6 ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等実行計画に基づく出口戦略のイメージであります。出口のイメージは、予防・診断・治療の3つの領域に分けて、まとめております。まず、予防につきましては、全ゲノム解析を用いましたリスク要因の同定や先制医療による一次予防、疾患の早期発見や早期再発防止等の二次予防、再発リスク予測に基づく三次予防等を、今後の目指す方向性として、まとめております。また、診断につきましては、全ゲノム解析結果を用いました難病領域の早期診断、診断基準の確立・改善、がん領域におきましては、希少なゲノム異常を検出することによります診断や予後予測の治療方針への反映、治療につきましては、小児・希少・難治性がんに対する免疫療法等の創薬・新規治療法開発、ゲノムプロファイリング、リアルワールドデータの活用によります個別化医療の推進などを目標といたしまして、出口イメージとして、まとめておるところでございます。

7 ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性を示した図でございますが、必要なステップを3つに分けて、方向性をまとめております。まずは、対象患者を決定いたしまして、対象疾患、検査目的などを検討した上で、次の段階として、臨床的有用性の検証を進めるとともに、分析的性能評価を検証していく。最終的には、全ゲノムの検査の医療実装を進めるという流れでまとめております。医療実装に向けた課題といたしましては、妥当性の検証、いわゆるバリデーションの問題、内部の精度管理、外部精度管理など、全ゲノム検査の質の保証や、実務上の課題といたしましては、検体取扱いの標準化、全ゲノムエキスパートパネルの標準化、企業とアカデミアの連携、結果返却に要する期間の短縮、ジャームライン所見への対応など、一つ一つ、解決すべき課題があると認識しております。

8 ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等の実施体制でございますが、令和6年度から、この資料にお示しのとおり、専門委員会、準備室、AMED研究といった3段構造でまとめております。これまでどおり、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会につきましては、大所高所から必要な意思決定を行っていただき、また、事業実施準備室におきましては、令和7年度中の事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備の検討を行うものでございます。また、令和6年度からは、事業実施準備室におきましては、厚労省の委託事業として行われます。全ゲノム解析等に係るAMED研究班につきましては、引き続き、AMEDによ



る適切な進捗管理の下で、専門委員会の方針に従って、患者還元や事業化に向けた研究を行うものでございます。

9ページ目を御覧ください。先ほど申し上げた実施体制を詳細にまとめた図でございます。今年度からは、事業実施準備室に、産学コンソーシアム、また、利活用審査委員会が設置されまして、データの試行的利活用がスタートされている旨、御報告させていただきます。また、解析・データセンターにつきましては、今年度から事業化に向けた事業実施準備室と一体的な運営の開始を予定しているところでございます。

10ページ目を御覧ください。患者還元に関しまして、より詳細な内容につきまして、御紹介申し上げたいと思います。まず、エキスパートパネル実施症例に関しましては、令和5年12月25日時点で、2,524症例であります。左下にその推移を示しておるところでございますが、この図にありますActionableの変異が検出された症例につきましては、約半数、1,298症例で、そのうち、全ゲノム解析の結果に基づいた治療薬の選択肢が提示された症例が582、そのうち、治験・臨床試験が提案された症例は94、標準治療が提案された症例は488という結果でありまして、最終的に全ゲノム解析が確定診断に寄与した症例が94という結果を示したものでございます。

11ページ目でございますが、がん領域での全ゲノム解析の診断・治療に当たりまして、有用事例について、幾つか御紹介したいと思います。まず、上の段につきましては、分類不能な肉腫の症例につきまして、全ゲノム解析を行った結果、RAF1融合遺伝子を検出したことによりまして、RAF1-rearranged spindle cell neoplasmという診断に至ったものであります。RAF1融合遺伝子を検出したことによりまして、治療薬選択の可能性につながったものであります。下の段につきましては、耳下腺腫瘍の症例であります。全ゲノムの構造解析によりまして、腺房細胞がんが頻発することが知られております遺伝子染色体転座が検出され、この転座につきましては、enhancer hijackingによりましてNR4A3遺伝子の発現上昇を誘導することが報告されているものでありまして、本症例においても検出された染色体転座が発がんに関与するドライバー変異である可能性が示されたものであります。

12ページ目を御覧ください。難病領域での全ゲノム解析の有用事例として紹介するものでございまして、原因不明の先天性魚鱗癬の症例であります。1歳4か月の男児で、生まれたときに皮膚の異常がありまして、新生児乳児消化管アレルギーが疑われたものでありますが、成長も不良であり、兄にも同様の症状があるということで、敗血症にて亡くなっていたものでございます。この症例では、全エクソン解析で検出することができない1つのエクソンの欠失が全ゲノム解析で検出されたものでございます。これにより、Netherton syndromeの病的バリエーションを同定できたということで、治療方針の決定に貢献するものであります。

13ページ目につきましては、これも難病領域であります。9歳の女児で、歩行不能、無呼吸、社会的退行を認めた症例で、数々の遺伝的な検査では異常が検出されなかったものでありますが、全ゲノム解析の結果でたんぱく質をコードしていない部分の欠損を検出

いたしまして、Rett syndromeの病的バリエーションの同定ができたものの事例であります。

以上のように、全ゲノム解析を実施することで、治療方針の決定、また、病的バリエーションの同定に貢献する事例も出てまいっております。今後も、がん・難病患者を対象とした全ゲノム解析を進めまして、治療法開発、また、日常診療への導入を進めることで、新たな個別化医療の実現を目指していきたいと思っております。

以上、厚生労働省におけます全ゲノム解析等実行計画の進捗についての報告であります。  
○中石局長 ありがとうございます。

質疑応答は、先ほど申し上げましたように、議事4の終了時に、まとめて行いたいと思います。

それでは、議事3に移りたいと思います。ゲノム研究プラットフォーム利活用システムにつきまして、ゲノム医療実現に向けた研究推進のため、バイオバンク横断的な試料・情報の利活用促進環境を整備し、オールジャパンのプラットフォームを構築する事業でございます。

本日は、本システムに関する取組の進捗について、文部科学省並びに東北メディカル・メガバンク機構から、御説明いただきます。

よろしく願いいたします。

○小野真沙美文部科学省研究振興局ライフサイエンス課ゲノム研究企画調整官 ありがとうございます。文部科学省ライフサイエンス課ゲノム調整官の小野と申します。

本日は、文科省のAMED事業におけるデータの利活用促進に向けた取組を御紹介させていただきます。

2点、御紹介させていただきます。1点目は、バイオバンクの利活用を進めるために、国内の主要なバイオバンク間での横断的な情報の検索や試料・情報の申請手続きができるゲノム研究プラットフォーム利活用システムについて、東北大学の荻島先生に御紹介させていただきます。また、東北メディカル・メガバンク計画のスパコンへのデータアクセスの拡大について、同じく東北大学の木下先生に御説明いただきたいと思います。これらの取組も着実に実施することで、文科省としても、データ利活用のさらなる促進を図っていきたいと考えております。

まず、荻島先生から、よろしく願いいたします。

○荻島創一参考人 東北大学の荻島でございます。

本日は、このようなお時間をいただきまして、ありがとうございます。

今、小野調整官からありましたけれども、私からは、ゲノム研究プラットフォーム利活用システムについて、御紹介したいと思います。

1 ページ目を御覧ください。このプロジェクトの全体の概要でございます。ゲノム医療研究の推進のために、日本の主要なバイオバンク・ネットワークを構築して、まず、どこにどんな試料・情報があるのかということが分かるような横断検索システムの運用を行って、利用者のニーズに対応したシステムを高度化していくというところ、もう一つは、研

研究者がこのバイオバンクを利用するようになって、研究計画の立案や倫理審査等の手続の支援を行っていく、利用申請の手続の支援を行っていくというところの2点に重点を置いて、現在、この試料・情報の利活用システムを構築してございます。この図にあるように、日本の主要な14のバイオバンク、バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク計画、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークを中核として、診療機関併設型の各大学のバイオバンクをつないだバイオバンクのネットワークは、既に、現在、出来上がっております。このプロジェクトは、2019年10月から、この横断検索の仕組みが動き始めているのですけれども、試料の数は、始まった当時、60万程度でしたが、現在、163万検体まで拡大しております。順調にこのバイオバンクのネットワークが成長しているところかと思えます。この図にありますように、アカデミアや産業界に、まず、この試料・情報を横断検索で検索していただいて、その上で、利用申請システムを通じて、試料・情報を利用いただくという形で、利活用システムを構築してございます。

2 ページ目になりますけれども、特に横断検索システムではこういったものが検索できますというものになります。提供者・試料に関する情報、解析情報に関する情報ということで、様々な情報に関して、バイオバンクの間で、まず、標準化を行って、標準化の上で横断的に検索できるようにしてまいりました。現在、特に臨床情報の拡充に力を入れておりまして、このバイオバンクの役割として、試料を保有していること、また、より深い臨床情報を保有していることが非常に重要な点だと考えておりますので、この臨床情報の拡充に力を入れてございます。また、この下にありますように、利活用コーディネートということで、アカデミアや産業界の利用申請の支援を行っております。

3 ページ目ですけれども、こういった研究開発を進める上で、利用者からのニーズを伺って進めるべきというところで、アカデミアからは幅広く学会を通じて、また、製薬協さんや臨薬協に多大な御尽力をいただいて、協会としてのそれぞれの御意見をいただきながら、進めてきているところでございます。

4 ページ目は、例えば、私どもは、バイオバンクですので、試料に関する品質管理の情報を特に持っております。ここに挙がっているように、その試料を使って様々なオミックス解析あるいはシングルセル解析等を行いたくなるときにどういう形で試料を管理しているかということが、詳細に検索できるような形になっております。

5 ページ目になりますけれども、現在、冒頭に申し上げましたとおり、60万人の協力者の方々の試料・情報を保管しております。160万検体がございます。また、解析情報は、ゲノム、オミックス、あるいは、SNPアレイの情報になりますけれども、32万件ほど、有無が分かるような形になっております。病名も、様々なバイオバンクが集まっておりますので、非常に多様な疾患、8,000以上の疾患に関する試料・情報が保管されております。この研究開発を行っておりますと、日本のバイオバンクは非常に多様な試料・情報を非常に高品質に管理しているということで、この貴重なリソースをゲノム研究に向けて利活用できることの重要性を非常に感じているところです。

その次の6ページ目は、バイオバンク横断検索システムのスクリーンショットです。

ウェブベースで、7ページ目ですが、こういう形で、ウェブ上で、ユーザー登録をしていただければ、企業の方、アカデミアの方、皆さんが検索できるようになっております。病名での検索、解析情報の有無、全ゲノム情報がある提供者の方、アレイ情報がある方、あるいは、試料に関する非常に詳細な種類や品質管理、産業界の利用者からは、産業界で利用可能かどうか、あらかじめインフォームドコンセント上で分かるので、それを検索できるようにしてほしいということで、こういったことも対応してきております。

8ページ目になりますが、検索をしますと、こういった形で、個別の協力者の方の試料や情報を見ることができます。この例ですと、30歳のときに採られた血漿とDNAとRNA、また、34歳のときの凍結組織という形で、場合によっては再発で手術という形もあります。非常に詳細な個票を見て、それぞれの産業界・アカデミアの利用者に、自身の研究開発に沿ったものがないかどうか、見ていただくことができるようになっております。

9ページ目になりますが、こちらを進めるに当たって、先ほどバイオバンクのネットワークにおける標準化の上でこういった検索ができているということを申し上げましたが、標準化は非常に重要なファクターです。欧州に、今、BBMRI-ERICという巨大なバイオバンクのネットワークがあります。世界的に見て、欧州のネットワークと日本のバイオバンクのネットワーク、この2つかなと思いますけれども、このEUのネットワークと規格を統一しておこうということで、今、標準化も進めているところでございます。

10ページ目になりますが、GA4GHの国際的な標準の策定がありますけれども、この策定の段階から入って、同意の条件等の標準化等にも取り組んできているところです。

11ページ目になりますが、試料・情報の検索から利用申請までとありますが、今、横断検索の話を上りましたが、それが最初の第1段階のところになります。その後、実際の利用に当たっては、問合せをしたり、事例相談をしたり、利用申請の準備をしたり、利用申請をするという形で、各バイオバンクの手続があるわけですけれども、その標準化を進めてきております。

12ページ目の資料になりますが、A、B、Cのバイオバンクを横断して利用するような場合に、それぞれのバイオバンクに問合せをする必要があるわけです。

13ページになりますが、中央のバイオバンク・ネットワークの事務局でこちらの相談を受け付けて、まずは、費用と納期の目安を産業界・アカデミアの利用者の方々にお伝えします。

その上で、利用に進む場合には、14ページ目になりますが、試料・情報の利用申請をしていただくわけです。その際、利用申請書の作成支援は、研究計画の立案等々の作業、あるいは、倫理支援の部分も、バイオバンクの試料・情報を利用する上で、スムーズにできるようにするために、各バイオバンクでの利用が進むような、倫理申請のひな形、書き方のひな形みたいなものを準備して、あるいは、4番目の利用申請というところで、共通のウェブフォームで申請できるような形で、今、進めてきてございます。ワンストップサー

ビスの構築を進めています。

15ページ目ですが、ちょうど先月の3月19日だったかと思えますけれども、この利用申請システムのプレスリリースを行いました。各バイオバンクの横断検索で見つかった試料・情報について、ワンストップでこの利用申請システムで利用申請していただく仕組み、ウェブ上の仕組みを、オープンしました。利用者にとっては、バイオバンクの試料・情報を利用するプロセスはそれなりのプロセスがありますので、今、どこまで進んでいて、事務局側がやっているのか、利用者側が行っているのかといったところも分かりやすい形で、見える化をした形で、システムをつくってございます。

16ページ目ですけれども、利用申請書の共通化で、こういった形でウェブフォームを埋めていただければ、この14のバイオバンクに対応した形で利用申請書をダウンロードできる形にしまして、1か所で、利用者が分かりやすい形での利用申請のウェブシステムをオープンして、今、利用を進めているところでございます。

17ページ目ですけれども、こういった横断検索や利活用システムの構築をこれまで6年間にわたって進めてまいりましたが、順調に利用者数やアクセス数や提供試料数も増えてきているところでございます。

18ページ目になりますけれども、我が国のバイオバンクの国際対応に関する検討委員会ということで、こういったバイオバンクの試料・情報を外国に提供するべきかどうかといったことも含めて、高木先生が委員長で、取りまとめて、こういった報告書もまとめてございますので、よろしければぜひ御高覧いただければと思います。

その次のページ、最後に近いページですけれども、そういうことで、私どもの研究班では、このゲノム医療研究のワンストップでの支援・コーディネートということで、60万人規模、163万検体の高品質で多様な試料・情報の利活用促進に取り組んでございます。横断検索システムで見つけて、利用申請システムにてワンストップで申請するということ、さらに、試料・情報をどう使えばいいのかという研究の支援・コーディネートが非常に重要でして、今、ここに力を入れているところであります。また、このバイオバンク・ネットワークの中での中央倫理審査体制を整えて、倫理審査もスムーズにいくようにということで、アカデミア・産業界のニーズを吸い上げながら、今、アカデミア・産業界側にこういった利活用があるのではないかという利用の掘り起こしのようなことも始めておまして、日本橋で、産業界の方々にお集まりいただいて、バイオバンクの利用に関するイノベーションフォーラムといったものも開催しております。こういった形で、利用申請システムを整備して、適正な研究利用の支援・コーディネートに取り組んでいるということでございます。

最後のページは、この研究班の研究分担者・協力者の先生方になります。

私からは、以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

資料3-2につきまして、木下先生、お願いします。

○木下賢吾参考人 引き続きまして、東北大の木下から、資料3-2を御説明させていただきます。

先ほど荻島教授から話のありましたプラットフォームの利活用事業とは別になりますけれども、東北大の東北メディカル・メガバンクとしてやらせていただいている事業の話の関連性と、データの利活用を推進するという強い国の意向を踏まえて、このようにやっていきますという取組の紹介になります。

これまで、TMM（東北メディカル・メガバンク）計画の機微性の高いデータは、遠隔セキュリティエリアからのデータビジティングでのアクセスに限定してまいりました。これは、歴史的にデータビジティング自体はあまり使われていなかったことと非常にセキュアなデータをいかに守るかということで、苦心してつくってきたシステムです。一方で、データビジティングは世界的にも広く使われるようになってまいりました。特に、最近だと、All of US、アメリカの事例ですけれども、機関承認と個人承認、所属機関の承認と個人の承認を合わせることで、安全性を担保しながら利便性も拡大するような取組も見られるようになってまいりましたので、我々も、不断の見直しをしようということで、今回、スパコンへのアクセスの拡大を進めるということを御報告いたします。

今後の進め方としては、第1弾として、令和6年4月1日、昨日から開始いたしましたけれども、プレリサーチといって、研究計画を立てる前の閲覧行為に関して、スパコンに対して、普通の皆さんのデスクトップのPCから、一定の環境が安全であることの担保はさせていただきますけれども、アクセスできるようにするという取組を始めました。まず、第1段階をプレリサーチから始めさせていただいたのは、ダウンロードを想定しなくいい、閲覧行為だけですので、まずは実装が簡単だろうということで、そこから始めさせていただいて、これを一定期間続けることで、問題の洗い出しやできるだけスムーズに実施できるようにということをやろうと思っております。第2段階として、本丸ですけれども、スパコンへの今まで遠隔セキュリティエリアに限定していたアクセスを、皆さんのデスクトップPCからアクセスできるように、半年程度をかけて検証を行った上で、10月ぐらいをめどに、遠隔セキュリティエリアは、今までどおり、維持はしますけれども、希望する者に関しては、通常のPCからUnitBということで、安全性を担保しながらも、我々のゲノムデータを含む非常に機微性の高いデータに対するアクセスができるような仕組みを構築し、運用を開始したいと思っております。その後も、国内外の状況を見ながら、できるだけ使っていただけるデータになるように、セキュリティには当然配慮いたしますけれども、公的なバイオバンクとしての利活用の拡大に、今後も取り組んでいきたいと思っております。

今日は、簡単な報告でした。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

続きまして、議事4に移りたいと思います。昨年12月のデータ協議会でもAMEDから説明いただいたとおり、健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業、通称

「CANNDs」につきましては、予定どおり、本年3月27日より、一般利用の受付を開始いたしました。本日は、CANNDsに関する最新の状況について、AMEDから、御説明いただきます。

よろしく願いいたします。

○三島良直日本医療研究開発機構理事長 AMED理事長、三島でございます。

AMEDでは、令和2年度からデータ利活用基盤の構想を立てて準備をしてきたわけですが、令和4年度から、事業として立ち上がって、AMEDデータ利活用プラットフォームの構築をしていたところ、今、御説明いただいたように、令和5年度末、3月に一般受付を開始したという状況でございますので、その詳細について、事業部の担当部長から、御説明申し上げます。

○加藤治日本医療研究開発機構ゲノム・データ基盤事業部部長 AMEDのゲノム・データ基盤事業部、加藤でございます。よろしくお願ひします。

1 ページ目を見ていただきたいと思います。まず、こちらのAMEDデータ利活用プラットフォームの事業名は「健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業」と申します。システム名、サービス名をAMEDデータ利活用プラットフォームという形にさせていただきました。こちらについては、AMED研究から生み出されたデータの利活用促進を可能とする場を目指すという形でございます。まず、第1弾として、3大バイオバンクの全ゲノム解析データを対象に、検索からデータ処理まで、ワンストップで実行可能なサービスを提供する形で推進していきたいと思っております。こちらの特徴でございますが、各種申請窓口の一本化による業務の簡素化、他システムとの同一IDによる簡便なログイン、また、3大バイオバンクの全ゲノム解析データは約2万件ございますけれども、こちらのメタデータの横断検索による研究計画立案の効率化、連携5拠点におけるシステムへワンストップで接続可能となることによるデータ処理までのスピード効率化といったコンセプトを有しております。次の中段の絵は利用者の行動を示しておりますが、まず、利用申請をしていただいて、AMED側で審査をさせていただきます。この審査は、比較的簡便な審査でございます。利用者は、認証を経て、この連携基盤にログインし横断検索ができる。つまり、どこにどんなデータがあるのだろうかということが分かるという形です。今、4番目のところに「予備的処理」と書いてありますが、先ほど東北メディカル・メガバンクの木下先生からも御説明がありましたように、プレリサーチといった機能でございます。こちらについては、実際に自分の研究計画の中で本当にこのデータが使えるかどうかといったことを検証したり、サンプルサイズを確認したりするための処理でございます。従来まではデータ利用申請をした上でないとなかなか分からなかった部分を、逆に、ある程度、ここの部分で分かるようにしようというコンセプトでございます。その中で、このデータはどれも大事そうだという話になると、次の段階に行きまして、データ利用申請に行きます。その中で、ホールゲノム等のデータを扱う場のサービスが開かれます。さらにもっと詳しい情報となるとそれぞれの拠点につないでいくという考え方で、この仕組みをつくっております。最大の特徴は、一番下に「AMEDが実施」と書いてありますけれども、この間

に、有識者、また、5拠点の先生方に大変な御尽力をいただきまして、ここまでこぎ着けております。引き続き、有識者会議にて今後の展開等を含めてご議論を継続していただきたいと思っております。また、受付事務局もAMEDが直でやらせていただこうと思っております。データ利用審査会も、同様に、AMEDの中につくるという考え方です。左下に、「AMED説明文書用モデル文案」があります。こちらも、関係省庁や製薬協の方、皆様に多大なる御協力をいただきまして、昨年7月に公開しました。インフォームドコンセントが非常に重要でございまして、ここがネックとなり、なかなか企業の方まで利用できなかったと思っております。AMEDは、令和6年度の公募から、こちらを原則として使ってほしいというお願いをさせていただいておりますので、今後のデータ流通促進に非常に役に立っていくのではないかと考えているところでございます。

2ページ目を見ていただきたいのですが、ここからは、サービスの特徴ですが、ユーザーの利便性を高めていくという考え方の中で、ユーザー認証についてはGakuNinを採用させていただきました。こちらNIIの方々に大変協力いただきましたが、機関内でシングルサインオンが実現できるようになっております。さらに、このクラウドの中で、白地の部分については、令和6年度にさらに利便性を向上させるということで、若干の開発が残っておりますが、ほとんどの開発は既に終了しているという形でございます。サンプル数でございますけれども、先ほどは約2万と申し上げましたけれども、実際には2万2955件でございます。3大バイオバンクの内訳をここに記載させていただいております。

3ページ目でございます。今後の機能リリースタイムラインでございます。ざっと見ていただくと分かりますように、いろいろな機能を順次サービス展開していくという考え方にしております。4月は、まず、プレリサーチの部分、研究計画立案のために利用できる機能については、横断的メタデータ検索、予備的処理、柔軟な処理環境、Dockerコンテナ環境をリリースし、データ利用審査の承認後に利用できる機能としては、仮想デスクトップ環境、ビジティング環境のサービスを開始します。さらに、5月中旬に、予備的処理のうち、プリセット、6月には、遺伝型インピュテーション、7月になりまして、全ゲノムの形のサービスが始まりまして、NCBN、TMM、また、BBJは7月の中旬ぐらいに予定しているという形で、現在、順次、リリースを考えているところでございます。さらに、上段の最後のところに書いてありますけれども、この3大バイオバンクに加えて、日本多施設共同コホート（J-MICC）や大規模認知症コホートのデータも令和6年度内に搭載していく予定で進めていこうと思っております。緑の部分でございますが、今度は利用申請の時系列を大体の目安として示させていただきました。そうなりますと、フルのデータを使われるものが大体7月ぐらいになるかなと思っております。その間にも、予備的処理を含めて、いろいろと使っていただいております状況になっていくのかなと思っております。

最後の4ページ目でございます。今、現状について御説明しましたが、今後の将来というところでございます。まだ詳細については詰め切れておりませんが、AMEDの研究



開発成果はゲノムだけではございませんので、新しいデータの形をどうつくっていくか、特に今回のゲノムにつきまして非常に重要なことは、個人情報を含まないVCFをうまく入れたことによって、書誌的なデータ情報だけではなくて、研究データのそれぞれの特性を持ったデータを横断的に検索し、比較的頻度情報参照できることが、重要な観点になっております。よって、次の分野にいくときにも、同じようなデータ特性を表すようなものを見つけることで広がりが出てくるのではないかと考えているところでございます。

私どもの説明は、以上でございます。

○中石局長 ありがとうございます。

それでは、ここで質疑応答の時間を取りたいと思います。この議事2～4の御説明に關しまして、御意見、御質問などがございましたら、よろしく願いいたします。

藤原構成員、お願いします。

○藤原康弘構成員 全ゲノム解析について、将来的な方向性をお伺いしたいのですけれども、資料2にもありますように、将来的には、臨床応用というか、医療への実装等を狙っていくと書かれていますが、今回のデータは、例えば、資料2の10ページを見ても、従来の網羅的遺伝子パネルの検査の結果と大して変わりがなくて、これでもって保険診療と言われても非常に困るなという気がします。例えば、今年の1月の「Nature Medicine」にも Genomics Englandのデータが、たしか1万数千例の解析結果に基づいて、出ていましたけれども、そのエディトリアルなどを見ても、今後、この全ゲノム検査が従来の検査法に比べて臨床的優位性を示すためには、従来のいろいろな検査と比べてどのぐらい比較優位性があるのかを示さないといけないというコメントもありました。私の専門の乳がんの治療の領域でいえば、網羅的遺伝子検査導入前の遺伝子発現量を検討するようなオンコタイプDXやマンマプリントという海外で使われている検査があるのですけれども、その有用性を示すには、NIH等が8,000例や1万例近い通常診療でのディシジョンメイキングとの差を見るランダム化比較試験をやって、その結果が出た後に保険診療に導入されるという流れを取っています。この全ゲノム検査が本当に医療実装となるためにはそこまでやる覚悟がないといけないと思うのですけれども、その辺はどのように考えていらっしゃるのか。

○中石局長 ありがとうございます。

厚労省、お願いします。

○西嶋康浩厚生労働省健康・生活衛生局がん・疾病対策課長 厚生労働省がん・疾病対策課長でございます。

先ほどの件ですけれども、7ページ、実装に向けた方向性であります。現状はまだステップ1の前の段階で、今、構成員がおっしゃったように、まず、対象疾病をどう決めていくのか、その目的をどうするのかということが非常に重要だと考えています。アメリカもそうでしょうし、ほかの国の様子を見ても、疾患を限定し、目的を明確にした上で、ホールゲノムを実装しているという状況もあるようですので、そういったことも参考にしつつ、ステップ2のところに書いてありますけれども、例えば、先進医療、治験等に向けて、ど

ういうプランをつくっていく必要があるのか、全ゲノムの今関わっている研究者の先生方とディスカッションをしながら、今後、進めていきたいと考えています。

○中石局長 よろしいでしょうか。

それでは、山口構成員、お願いします。

○山口建構成員 ありがとうございます。

2つのコメントと1つの質問をさせていただこうと思います。

まず、今ちょうど話題になっていた厚労省から出ている資料2、10ページのスライドについて、定義があやふやなのでこういう結果になってしまっていると思います。第2列目の「Actionable変異が検出された症例数」の次の矢印で、治療薬の選択肢が582と半分になっているのは正しくないと思います。このデータは、3施設からまとめたデータで、そのうちの1施設が静岡がんセンターなのですが、静岡がんセンターから出ているデータでは、第2列目と第3列目はほぼ同数になっています。このデータは全ゲノムの有用性を示す上で重要なデータです。ぜひ定義を再確認して正確な数値を入れるようにお願いします。これが、1番目のコメントです。

2番目のコメントは、今日、利活用システムについて3つの報告をいただいたのですが、それぞれ、文科省はこれ、AMEDはこれ、全ゲノム解析はまた厚労から別と、どうしても縦割り式に聞こえてしまいます。ユーザーフレンドリーという観点からいうと、これをどうやってユーザーが使いやすい形にするのかというところが肝心な所です。かつては、厚労省の全ゲノム解析のデータもCANNDsの中に取り込んでユーザーフレンドリーにするというお話が1～2年前にあったように思います。この3つのプラットフォームは、よく御相談いただき、内閣府等で取りまとめていただいて、できるだけユーザーフレンドリーなプラットフォームにさせていただかないと、誰も使わないだろうと思います。コメントの2番目は、お願いします。

質問は、今、ゲノム医療推進法が成立して、現在、基本計画を策定している段階です。いろいろなところから提言等が出されていますが、今日の2つの協議会の構成員の方々は、その状況を知っておく必要があるのではないかと思うのです。そこで質問は、この基本計画の進捗状況あるいは今後の予定がどのようなスケジュールで行われるのか。これはぜひ伺っておきたいと思います。どうぞよろしくお願いします。

○中石局長 最後の質問に関しまして、厚生労働省、お願いします。

○西嶋課長 厚生労働省がん・疾病対策課長です。

研究開発政策課長が途中退席をしていましたので、代わりに答弁をさせていただきたいと思います。

今、山口先生がおっしゃったようなゲノムの基本を作成するためのワーキンググループは、これまでに、3回ですかね、開催されているかと思います。今のところ、関係者の先生方、委員の方々、あるいは、関係団体の方々を含めて、ヒアリングを中心に行われていると認識してございます。最初、ワーキングの1回目のときに、今後の進捗ということで

事務局からお示ししていきまして、ヒアリングが一通り終わった後、それぞれの条項はありますが、差別とか、いろいろな条項がありますので、それぞれについてヒアリングをした後に、一定程度、事務局でヒアリング内容をまとめて、基本計画のたたき台をお示しする、その後、ディスカッションをしていただくということが示されていたと思います。ゲノムの基本法については、昨年夏に成立していますので、そこから時間を空けない範囲でこれをまとめていくということで、厚労省の中で、今、事務局としては整理されていると認識してございます。

以上です。

○山口構成員 ありがとうございます。

○中石局長 ありがとうございます。

○栗原潔企画官 内閣府でございます。

山口先生のコメントの2点目で御指摘をいただきましたユーザーフレンドリーという点に関しまして、インターフェースとの一体化も、確かに、2年前、令和4年11月18日に、この第7回健康・医療データ利活用基盤協議会で議論され、取りまとめた文書について、当時、資料2-2という形で配付もしてございました。また、本日、AMEDからも説明がありましたとおり、GakuNinによるユーザー認証に関して、他システム、特にバイオバンク横断検索システムと連携する点、また、令和5年度に既に開発済みの他システム連携機能により、全ゲノム解析等実行計画等との連携も進めるという点もありました。以前の第7回協議会の際の文書では、全ゲノム解析等実行計画におけるがん・難病のデータの検索機能についても、ユーザーサイドから見たインターフェースを一体化させ、機能の提供をこのCANNDsのシステムと共通にするのだという趣旨が書かれておりました。御指摘の点をよく踏まえまして、内閣府としても、よく調整をして、そういった3つのプラットフォームを取りまとめてまいりたいと思います。

ありがとうございます。

○中石局長 ありがとうございます。

次に、菅野構成員、よろしくお願ひします。

○菅野純夫構成員 菅野でございます。

全ゲノムシーケンスの点について、いわゆる、先ほどもお話がありました、社会実装の部分について、コメントと申しますか、懸念点をお話しさせていただければと思います。全ゲノムシーケンスをする、それでどうやってバリエーションを考慮していくかというところは、クオリティーコントロール、メソッドのやり方、様々なソフトウェアの閾値をどのようにセットするかとかいう点では、難病もがんもあまり変わらない基準でできるのかなと思います。今やっぺらっしやる体制はそれにふさわしい体制になっていると思うのですが、これで得られた結果を患者さんに返していくところは、先ほど来、お話が出ているところですが、正直に申し上げて、国民の半分の方がなるがん等は、非常にたくさん種類があって、種類全体を合わせるとかなりの数になるけれども、それほど多い

方は経験しない。しかしながら、歴史的に見て、非常に難治のものであったために、社会的な大きな認知度とのバランスの違いがある難病領域では、大分性格が違ってくると思うのです。保険収載にしても、臨床現場にこれをインプリメントするに当たっても、がん領域と難病領域をゲノムだからということで全く同じ基準でやると、かなり問題がある。例えば、先ほどお話があったことでは、まず、疾患を決めて、それについてさらに細かくゲノムで見ていくというお話がありましたけれども、難病の分野では、もう診断がつかない、だから、まずは、ゲノムを調べて、それで原因となる変異からその疾患を調べていこうというシステムが、非常に強力に威力を発揮するわけです。そういった細かいことを一つ取ってみても随分違いますので、そこは少し自由度を持たせて、きめの細かい対応をして、ある意味、段階的な社会実装をしていくということをご心掛けていただければと考えます。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

ほかに、御意見、御質問はございますでしょうか。

春日構成員、お願いします。

○春日雅人構成員 構成員の春日です。

全ゲノム解析に関連してお伺いしたいと思います。患者さんにデータを返されているという点は非常に素晴らしいと思うのですが、最終的にはそれを医療として結びつけないといけないと思うのです。その点に関して、特に難病等では、創薬も重要でしょうけれども、遺伝子治療も非常に重要で、もちろんがんの領域でも重要ですが、私の記憶では、2021年頃に、我が国が、欧米に比べて、遺伝子治療のためのウイルスベクターの産生などの企業化が非常に遅れている、その辺を強力にバックアップしようということで、経産省が主体となってラボを造るという計画もあったと思うのです。その後、その辺の遺伝子治療に関する我が国の取組はどうなっているかということをお聞きしたいと思ったのです。

○中石局長 まずは、経済産業省の方、デュアルユース補助金について御説明できますか。

○橋本泰輔経済産業省商務・サービスグループヘルスケア産業課長 経済産業省です。

補助金等に関しては、私どもはこれについては担当しておりませんので、確認等が必要であればというところです。

○中石局長 ありがとうございます。

春日構成員の御質問につきましては、いわゆるデュアルユース補助金、すなわち、ワクチンの生産施設の整備の補助金が基金事業として行われています。mRNAワクチン、組換えタンパクワクチンや、様々な部素材、CDMO施設といったものが対象になっております。既に採択が済み、現在、全体で40ぐらいいはあったと思いますが、一斉に建設を始めておりまして、早いもので2025年ぐらいいから稼働を始めると聞いております。

ほかに、御意見、御質問はございますでしょうか。

よろしければ、議事の5に移りたいと思います。内閣府より、前回のデータ協議会をは

じめ、これまでに各有識者からいただいた御意見や各府省からのコメント等を踏まえまして、整理した資料を説明した後、御議論いただきたいと思います。特に、本年度末に閣議決定することを見込んでおります第3期健康・医療戦略、医療分野研究開発推進計画の策定に向けた御議論となりますので、よろしく願いいたします。

それでは、事務局より、御説明いたします。

○栗原企画官 企画官の栗原でございます。

先月、2月6日に、第37回健康・医療戦略推進専門調査会が開催されました。そちらでも、スケジュールが、本年度末、来年1月にも、この第3期健康・医療戦略の本部決定、閣議決定、第3期医療分野研究開発推進計画の本部決定に向けて、各協議会での議論を進めていくのだというスケジュールが示されておりました。お配りしている資料5というオレンジ色の資料ですが、過去のゲノム医療協議会とデータ利活用基盤協議会で御議論いただいた内容のうち、当面取り組むべき主要な論点ということで、御指摘いただいたもの、その対応を示したものでございます。本日、御議論いただきまして、その結果を、検討を進める第3期健康・医療戦略に反映してまいります。また、資料5に関連しまして、事前に構成員の方々からの御指摘も受けまして、参考資料を追加でお配りしております。参考資料3、4、5が、関連するものです。参考資料3は、本日はオンラインで御参加の高木構成員が委員長を務められまして、約1年前に取りまとまった、我が国のバイオバンクの国際対応に関する報告書でございます。先ほど、バイオバンク横断検索システムの荻島参考人の説明資料でも、ぜひ見てくださいということで触れておられたものが、こちらのバイオバンク国際対応の報告書、参考資料3になります。参考資料4は、有田構成員から、研究データ公開の意義について、公開リポジトリへの登録、公開や利用手続の透明性についての御提言をいただいております。参考資料5は、本日はオンラインで御参加の米村構成員からのゲノム研究規制に対する御意見でございます。必要な規制の内容、指針改正、生命・医学の研究倫理指針の改正についての御提言をいただいております。

資料5の2ページ目、「現状と課題」ということで示しております。この2ページ目の第1段落にありますとおり、近年、ゲノムに基づく研究が各分野で大きく進展しまして、各種の応用も期待されています。下線部でございますけれども、ゲノム医療、個別化医療、また、従来は治療が困難だったものへの対応の可能性が出ております。2段落目の趣旨でございますけれども、ちょうど昨年にも良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられる法律、ゲノム医療法の成立もございましたけれども、本協議会のテーマであります医療を誰もが裨益する社会の課題を抽出して、その利点とともに、一方で、不当な差別や不利益の懸念にも、どちらにも配慮して、偏らない考え方が重要であるとしております。2ページ目の後半でございますが、バイオバンクは、品質が高くて利用価値の高い試料・情報が蓄積されています。先ほども御説明があったとおりであり、全ゲノム解析等実行計画やバイオバンク横断検索システムの説明もありましたが、そういった各種の構築も進んでおりまして、特にゲノムデータを横断的に扱えるCANNDsのAMEDのプラットフォームは、

AMEDの積極的な取組によって、非常に整備が進捗してきております。こちらの下線部にありますとおり、データの幅をより拡大する、という点も含めて、さらに統合的なプラットフォームとして構築することが求められております。ゲノムデータだけではなくて、様々なデータ、新たなマルチオミックス解析といった得られたデータをはじめ、包括的な利用の促進の必要性についても記載しております。

3 ページ目に参りまして、こういったゲノム医療は、バイオバンク、また、新しいオミックス等のデータの現状を受けまして、「現状と課題」ということで書いていますが、分野間連携、バイオバンクの利活用の浸透、基盤となるデータの保管管理が高額であって大容量のデータになっているという点をまずは挙げています。3 ページ目の中段に参りますと、本日の御説明で御指摘のあったような、解析基盤、データ・試料を共有する仕組み、出口を見据えた研究開発、異分野の連携、人材育成、国際的視点を持ったデータの利活用、ELSI、PPI、社会全体の理解促進という点を課題の点として挙げています。こういった課題のために、3 ページ目の一番下の段落ですが、我々内閣府も含めまして、各府省とAMED等の各ファンディングエージェンシーの連携した取組を実施する、取組を連携して進めるのだ、という趣旨で記載しております。

次の4 ページ目から10ページにわたって、4 ページから13ページ、各項目の記載がされています。構成員の皆様には事前にも御説明を差し上げていますが、個別の一つ一つにまで詳細に立ち入ることは控えますが、概略で御説明いたします。

4 ページ目には、データ利活用カタログの精緻化、データマネジメントプランの周知や見直しについて、記載しています。

5 ページ目には、2年以内に公開することとされている研究課題の調査とその公開への移行について、また、各機関でのデータの格納、データベースとして育成していく、オーソリティデータベースとして育むという点、ニーズが見込まれて、一方で、まだ整備が十分でないデータ群に関しては、このAMEDを含む各ファンディングエージェンシーが、積極的にデポジットを受け入れるという受入れの点です。標準化への対応も、記載しています。

6 ページ目は、重要性が増しています、臨床の情報を含めたゲノムデータ等のバイオバンクが蓄積しているような情報に、健診、レセプト・処方箋、電子カルテ等の臨床情報も含めた一体的な利活用について、その下には、多層オミックス解析等の新たなデータの利用体制について、記載しています。

7 ページ目には、今、AMEDによる取組が非常に大きく進展しまして、このCANNDsのプラットフォームは一般利用受付にまで至っていただいております。複数機関間での横断検索の機能やつなぐ仕組みの積極的な活用ということで、こちらでも、1か所に集めることにこだわらず、適切な連携ということでつなぐ仕組みを書いております。

8 ページ目も、ゲノム協議会で御議論を何度もいただきました同意に関する項目でございます。同意取得の在り方について、特に2点目の同意文書に書かれている内容・範囲を超えてという点、上から3行目ですが、同意文書に書かれている内容・範囲を超えて利

ユーザー側について適切な管理を行うことで利活用を進められる取組、3点目の入口規制の緩和に見合う出口規制の厳格化、また、その下には中長期的なビジョンの必要性についても書いてございます。

9ページ目は、融合研究、産学コンソーシアム、企業との連携、民間資金の導入について、記載しています。

10ページ目には、国際対応、不当な差別、前回協議会でも特に御意見をいただいております生命科学・医学系研究倫理指針について、この継続的な見直しということで書いております。

11ページは、バイオインフォマティクスや数理・情報・統計といった異分野の人材と、その下、組織体制や予算の継続性でございます。

12ページは、ELSI、PPI、国民理解について、記載しています。

13ページには、認定遺伝カウンセラー育成等の取組、また、解析設備の共用等の強化について、記載しています。

14ページですが、今までも御議論いただいております臨床情報からゲノム等のデータで、一番下には「臨床情報」と書いておりますが、真ん中がゲノム等のデータ、一番上は非配列データ、新規モダリティデータと書いていますが、空間オミックスを典型例として議論していただいておりますけれども、そういった新しいデータを含め、将来のあるべき姿として、一番右側、緑色の部分ですが、統合して提供するという模式図を付しております。

説明は、以上になります。

○中石局長 ありがとうございます。

ただいま御説明いたしました課題、論点、対応案、これらにつきまして、御意見等をいただければと思います。よろしく申し上げます。

安川構成員、お願いします。

○安川構成員 御指名をありがとうございます。

製薬協からは、私だけではなくて、健康・医療データ利活用基盤協議会に、会長の上野が、構成員として、出席しておりました。上野は、本日、日欧米の製薬業界の会議のため、欧州出張中で欠席でございますが、あらかじめ上野の意見も聞いておりますので、併せて、3点、全て質問ではなくてお願いで、コメントベースになりますけれども、申し上げます。

1つ目が、6ページ目の1ポツ目についてでございます。健康情報、電子カルテの情報等を一体的に利用できる仕組みでありますけれども、現在、政府では、医療DX推進本部が設置され、全国医療プラットフォームを構築し、情報を集約する計画が進められております。プラットフォームの構築を急ぐとともに、このプラットフォームの価値を最大化する観点から、創薬等の研究に対して情報を共有・収集する仕組みの構築をお願いいたします。これが、1点目、上野の意見でございます。

2点目、同じページの小論点1、2ポツ目でございますけれども、「臨床データやゲノ

ム解析データ等を一体的に利活用」とございますけれども、個人情報保護法上で個人識別符号となるゲノム情報や画像情報は仮名加工情報で二次利用できないことになっております。個人識別できないレベルに下げました利活用さえも、施行規則で全部削除と書かれているため、現在では、利活用できない状況でございます。このままでは、ゲノム研究などで研究開発が進まず、いずれ欧米に劣後することを危惧しております。国内の創薬力が向上しないため、法の手当てが必要であると思っているところでございます。

最後は、8ページ目についてでございます。現在の個人情報保護法では、我々民間企業がデータを利活用するためには、同意を取得するか匿名化することが求められておりますけれども、同意によるデータ収集は医療機関の負担が大きく、また、将来の研究を予測できず、患者保護策としても不十分であり、医療分野にはそぐわないものになっております。規制改革実施計画に盛り込まれました同意原則から脱却し、利活用審査強化による適正かつ円滑な利活用を可能にするための特別法制定に向けた取組が必要と考えております。これは、かつての米村先生の出口規制の意見にもつながりますし、同様の意見で、経済財政諮問会議、経団連、日本医学会連合などから、提言書が上がっていることと存じます。

確実に実現する取組をぜひともお願いする次第でございます。

以上です。ありがとうございます。

○中石局長 ありがとうございます。

宍戸構成員、お願いします。

○宍戸常寿構成員 東京大学の宍戸でございます。

私からは、ごく簡単に、1点、申し上げたいと思います。今般の研究、今般のデータ基盤あるいはデータ連携基盤の整備に関連しまして、AI、とりわけLLMとの関係があまり表に出てきていないことが気になるところでございます。今後、データ基盤あるいはデータ連携基盤ということを考える際には、そもそもそのデータをどのように集めて使っていくかということとの関係で、LLMなどとの関連はおよそ一般に外せない。それは、医療データ等についても、そうであるだろうと思います。LLMなどの開発なども、今後進み、それが基礎となって、いわゆる医療データの一次利用と呼ばれたような医療の現場、また、そのデータ連携基盤の中でLLMを使うことによって、そのデータの二次利用が進むといったこともあろうかと思えます。AI戦略につきましては、政府全体でいろいろなところでいろいろな議論があることは承知しているのですが、健康・医療戦略推進本部においてなされるこのような議論においても、AIの問題は、関係方面と調整されて、少し意識した上で、書かれることが適切なのではないかと思ったので、一言、申し上げる次第です。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

次に、オンラインから、菅野構成員、お願いします。

○菅野構成員 菅野でございます。

少し観点を変えまして、マルチオミックスと申しますか、特にこの頃進歩が激しい、機



能解析、空間解析みたいな、オミックスのことについて、お願いというか、コメントをさせていただけたらと思います。そこから出てくるデータを適切にデータベース化して活用するという点については、ここに書かれている形でこれからやっていかななくてはならない課題だと思うのですが、その前に、新しい、いわゆる機能解析オミックス技術は、今、データを取ることが日本で必ずしも簡単ではない。ちょうど、昔、SNP、Single Nucleotide Polymorphismが出てきたときの状況や次世代シーケンスが実用化されたときの状況と全く同じような状況であります。SNPのときは、バイオバンク・ジャパンが世界の最先端を進んでいて、SNP解析では世界で最も進んだぐらいの成果が上がっていたのですが、次世代シーケンサーの場合は、その拠点化が非常に遅れまして、実際、拠点らしい拠点はなかなかつくれずに、現在は、皆様も御存じのように、全ゲノム解析でも、世界と比べると、日本の置かれた状況はかなり遅れていると言わざるを得ない状況になっている。こういった2つの例で分かりますように、データ解析の技術が新しくなった初期に、そのデータを出すための、ある意味、専門家集団による拠点形成みたいなものが、進歩をいち早く医療の広い分野に応用していくために、大切であるということを、ここでリマインドさせていただければと思います。実際に、いろいろとただ機械を買えば、どこのものでもいいかという、その機械を買ってきちんとしたデータを出すまでに、その経験がきちんとない人ですと、1年か2年とかかるわけです。ただ、驚いたことに、こういう機械の進歩は早くて、1年か2年するともう古くなってしまって、言ってみれば、準備ができたときには既に遅くなってしまっているということも起こります。適切な専門家の下に適切なそういう拠点を形成して、その拠点を中核にしてデータ取得をするような体制をうまくつくれるか。SNPのときは、BBJを中心にして、非常によい体制ができていた。次世代シーケンサーのときは、残念ながら、我々の力不足で、そういう体制をつくることがあまりうまくいかなかったのが、遅れてしまった。この2つの例がありますので、ぜひともそこから辺は考えていただいて、今後、いわゆる機能ゲノミクスの、非常に面白いというか、非常にエキサイティングな時期に突入しようとしておりまして、医学研究者の多くの方はこれをぜひ利用したいと思っていられる状況だと思いますが、そういう方々が利用しやすい、しかし、クオリティーの非常に高いデータが出るような拠点をうまくつくっていくようなことを考えていただければというお願いです。コメントとさせていただきます。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

しばらく、オンラインの方たちです。次に、米村構成員、お願いいたします。

○米村構成員 ありがとうございます。

私から、何点という形になるか分かりませんが、コメントを申し上げたいと思います。

本日、参考資料として、意見を出させていただいております。こちらは、「ゲノム研究規制に関する意見」というタイトルで、現状の生命科学・医学系指針が十分な規定を有し

ていないということを書かせていただいているものでございます。

基本的には、問題点として書かせていただいていることは、大きく2点であります。一つは、極めて指針が複雑であって、むしろ研究に対する阻害要因になっているのではないかということ、もう一つは、本来設けられるべき法的ルールが十分にその指針の中に盛り込まれていないということを含めて、指針自体の内容的な不十分性があるという2点であります。

まず、1点目に関しては、日本の医学研究自体がかなり停滞してきているということは、恐らく医学系の先生方の共通認識になっているのではないかと思います。具体的なデータを私自身は持ち合わせておりませんが、医学研究に関わる先生方とお話をする際に、そういったことを伺う機会が多いということがありますし、また、私自身、様々な形で研究審査に関わる機会が多いわけですが、数年前に比べてかなり研究の提案数が減ってきているというところもあります。また、私はAMEDの課題評価もしているのですが、最先端の分野の研究者に対して一定額の予算をつけるプロジェクトの公募を行っても、正直に言えば、同じような人が同じような発想で同じようなことを提案してくるだけで、新鮮味がないという言い方が適切かどうかは分かりませんが、そのようなことが起こっております。幅広い研究者、特に若手研究者にどんどん新しい発想で研究を進めていってもらえるという状況が、全くできていない、実現できていないというところがあります。それが全部指針のせいだと言うつもりはありませんけれども、幾つかある背景要因の一つとして、指針が極めて複雑で通常の医学研究者には到底理解できない状況になっているということが原因なのではないかと、少なくとも障壁の一つになっていることは確かだろうと思います。先ほども御発言があったかと思いますが、日本のゲノム研究が大幅に世界的に後れを取っていることは極めてゆゆしき事態であります。なるべく研究者に研究を進めてもらうということがゲノム医療の発展の礎でありまして、きちんとした研究ができる基盤が構築できていなければ、その先の話の利活用もなければ、ゲノム医療もないわけです。そこをしっかりと進めることができ初めてその先の話を議論する価値が出てくるわけですので、その出発点となるゲノム研究が停滞するような状況は、極力避けなければならない、一刻も早く改善しなければならないと思っております。そういった観点から、この指針、規制の見直しをぜひ進めていただきたいと思っております。

また、内容的な不十分性もあります。具体的なことは、文書で書きましたので、繰り返しませんけれども、何点か盛り込むべきルールが盛り込まれていないところがあるわけです。先ほど製薬協からも御議論いただきましたとおり、それは今回の書面には書いておりませんが、バイオバンクやデータベースの構築に当たっての出口規制の導入も盛り込むべきルールの一つになっているだろうと思っております。そういったことを新たに盛り込む際に、指針改正という文脈で今回は意見を出しておりますけれども、本来指針だけで対応すべき問題なのかどうかということから議論する必要があるかと思っております。ゲノムに関しては、先ほどの製薬協の方からの御意見にもあったとおり、特別法、個人情報保護法のル

ールを乗り越えることが、部分的にせよ、必要になる部分があり得ますので、指針ではなく法律でつくらなければならないということも十分考える余地があるわけです。そうしますと、どこまで法律で決めるのか、どこを指針に残すのかという振り分けが必要ですし、指針に残すといっても、現状の研究倫理指針という形で定めるのがいいのか、通常の産業利用も含めてゲノムに特化した指針を別につくることも十分に可能性がありますので、そういうルールをどこで決めるのかという決め方の部分から、きちんともう一回全体の構造を見直して、検討する必要があるのではないかと考えております。そういうこともありまして、現行の研究倫理指針は文科・厚労・経産の3省で所管する形で行われているわけですが、より大所高所の見地から、そもそもこのゲノムに関わるあるいは情報利活用に関わる規制を、法律、指針、どのような形で振り分けて行っていくのかということ、きちんとも体系的に検討していくべきだと思っております。この内閣府の下でそういった検討が進むかどうかまでは分かりませんが、いずれにしろ、政府全体としてそういった検討を進めていただくようお願いしたいと思っております。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

この後は、オンラインで、木下副機構長、長島構成員といきまして、その次に、有田構成員をお願いしたいと思いますので、よろしく申し上げます。それでは、木下副機構長、申し上げます。

○木下参考人 ありがとうございます。

まず、最初に総論を少し申し上げて、スペシフィックに3つぐらいを申し上げたいと思います。

1点目は、こういう取りまとめをいただいて、本当にありがとうございました。前回は全てが疑問系になっていたようなものが随分ときちんと言われるようになって、随分よくなったなと思えました。ただ、一方で、前回も申し上げたのですけれども、時間に関する意識がまだ非常に弱いのかなと思えました。そのときに、ひょっとしたら前回の私の言い方がまずかったのかもしれないけれども、いつまでに何をやるか書きなさいという強いことを言いたいわけではなくて、何が喫緊の課題で何が後回しでも大丈夫なのかという優先順位をきちんをつけるべきだと思うのです。それを、全てのものがほぼ同列に、やるべき、やるべき、やるべきと書かれているので、まずは何をやるべきなのかということが少し曖昧になっているかなと思えます。その点をもう少し意識してさらにブラッシュアップを進めていただけるといいのかなということが、まず、総論の1点目です。

総論の2点目としては、これも前回に申し上げたことがうまく伝わっていないかなと思うのですけれども、誰がというところをもう少しはっきりとしていただきたいと思います。その一方で、今回、みんなで行きましょうみたいなことが表書きのところに追記されているのはよかったと思うのですけれども、このところ、各府省庁及びAMED等のファウンディングエージェンシーはと主語が書かれているところはよくなったと思うのですけれ

ども、各論点のところ、それぞれ、皆さんが何をやるのかということ、より踏み込んだ役割分担みたいなことができるといいのかなと思います。もちろん、すごく責任が重大になりますので、誰か1人というところまでは絞り込めなくても、誰々と誰々が協力してというぐらいのレベルでは絞り込んで、担当を明確にしないと、ここはあそこがやるだろうみたいなことで、結局、ずっと宙ぶらりんになるということが起きるとよくないと思います。その程度ぐらいまででも、せめて主語を明確にしていればよいと思いました。

それが、総論です。

各論です。

まず、5ページ、3.のところ、データ公開が進んでないという認識は本当に正しいと思います。それに対する取組も随分といい取組がきちんと書かれるようになってきて、よかったですと思っています。ただ、最後のところで、「現時点で終了している研究に付随するデータについては直ちに公開に移行する」と書いてある点で、2点ぐらい、気になったのですけれども、データマネジメントプランの運用が、特にAMEDで始まって、もう大分たっていて、そのときに、AMEDがCANNDs及びCANNDs STOREみたいなことを準備するというのを随分と前から言っていたがゆえに、データマネジメントプランにそこに登録するということが書かれているものが恐らく結構あると思っています。そのときに、直ちに入れようと思っても入れる先がないということが起きないのかなという心配をしております。その辺り、現実的にどうするのかという解決策を、これは緊急として、考えないといけないのではないかなと思いました。もう一点は、移行するのではなくて、これは多分移行させるのですよね。この辺は、文章として、主語が誰で、どうするのか、させるのかということが少し不明瞭になっているということの具体例として、気になりました。

2点目は、10ページのところで、先ほど米村先生から倫理指針は参考の資料を使って御説明いただいたので、多くのことを述べるまでもないのですけれども、非常にあのペーパーには感銘を受けて、もう本当に賛同する以外の何物でもございません。特に、私、情報系の立場からの趣旨で、一言だけ申し上げたいことは、医学系研究の中で特に情報の人が関わるときに、倫理審査で打ちのめされて、もうこれはやめておこうというケースは少なくないと思うのです。もちろん審査の立てつけでつくられているとは思いますが、複雑怪奇なことをせめてシンプルにさせていただいて、これとこれとこれを守ればやれるのだということが新しく参入する人から見ても分かりやすい形で、書き直すだけなのか、作り替えるのかまで含めて、検討が必要だと思います。それはかなり喫緊にやっていたかないと、いつまでたっても、ある意味の障壁になって、制度ができて、最初のバリアが余りにも高くて進まないということにならないかなと思いました。もう少し矮小化して、いろいろな組織で倫理審査が行われて、セントラルIRBみたいな、セントラルの倫理審査の仕組みもあるにはあるのですけれども、各大学で出し方が随分と違っていたり、書式が全然違ったり、ほかの大学と人と共同研究をやるときに、向こうの倫理審査とかをお手伝いすることはあるのですけれども、全然書式が違って、なかなかつらいことがあります。

ますので、そういうところの統一も含めてやっていただければと思います。

もう一点、最後は、簡単に。11ページの人材育成も非常に重要な観点だと思いますけれども、これこそまさに誰がという主語が書かれていなくて、誰がやるのかと。これも、10年以上、人材が足りません、何とかしましょうということが言われていましたけれども、結局、誰がどのようにやるのか、いつまでに何をやるのか、随分とぼんやりしたまま10年がたってしまったということかなと思います。そろそろ、誰が主体的になって考えて何年ぐらいのうちにどこまでやりましょうというぐらいのことは、言えてもいい時期かなとは思いました。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

この場は協議会ですので、「誰が」は「私が」という御提案も積極的に受け止めたいと思います。

次に、長島構成員、お願いします。

○長島公之構成員 日本医師会の長島でございます。

6 ページ、項目2、小論点1の右側の対応欄のところに、健診情報、レセプト等、いわゆる医療DXにおける全国医療情報プラットフォームで発生する情報とこのような情報を連結可能にという対応案がありますが、向こう側、全国医療情報プラットフォームに関する会議体あるいは医療情報の二次利用を検討する会議に、このような考えが伝わっていないので、これは両方に横串を刺していただいて一緒に検討して出すことが重要かと思っています。こちらだけで一方的に進むことは非常によくはないのではないかと思います。

8 ページの上側、小論点4の右側、対応欄の2つ目の丸で、これは事務局への質問ですが、「同意取得時の、同意文書に書かれている内容・範囲を超えて」の「超えて」が、次のどこにかかっているのか。超えて「データ利用」なのか、超えて「適切な管理」なのか、超えて「幅広い利活用」なのか、これはどこにかかっているのでしょうか。

○中石局長 最後の質問については、事務局からお願いします。

○栗原企画官 事務局でございます。

こちらは、提供・取得・収集に関する同意取得時の同意文書に書かれている利用の内容を超えたような利用ということです。先ほどの議論にもございましたとおり、同意文書に基づいて、その同意を取る際の医療側の負担や、また、将来的な利用の形態が予測できないということに対応するために、もともとの同意文書に書かれている内容・範囲があったとしても、そこを超えたようなデータ利用をする際に適切な管理を行うことで幅広い利活用を、という趣旨でございます。内容・範囲を超えた利用の際という意味です。

○長島構成員 そうであれば、この部分は、適切な管理を行うことで同意取得時の同意文書に書かれている内容・範囲を超えた幅広い利活用を進められる、としないと、よく意味が通らないと思いますが、いかがですか。

○栗原企画官 おっしゃるとおりです。ぜひそのように書いておきたいと思います。

ありがとうございます。

○長島構成員 以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

次に、有田構成員、お願いいたします。

○有田正規構成員 遺伝研のDDBJ、有田です。

先ほど木下副機構長に大体趣旨は言っていたので、十分かと思えますけれども、これまでのほかの構成員からの意見に関しても、例えば、山口構成員から、ユーザー視点では、複数のプラットフォームが並立するのは望ましくない、もっと一体化してもらいたいという意見、宍戸構成員からも、AIの利用についてはどうかという意見がありました。データは、多くの人に利用されて初めて問題点も出てきますし、進んでいくことですので、私は、基礎生命科学の重要性と異分野からの参入を促すようなデータ公開の在り方を強く進めていただきたいと思います。木下副機構長がおっしゃっていた誰が進めるのかというところは、僕の意見では、ファンディングエージェンシーが進めるべきと断言させていただきます。

以上です。お願いします。

○中石局長 ありがとうございます。

鈴木参考人、お願いいたします。

○鈴木穰参考人 東大から参りました、鈴木と申します。

先ほどの資料5、一番後ろの有識者の作成資料に関わらせていただいた観点から、菅野構成員からのお話にももしかしたらあったかもしれないのですけれども、SNP次世代シーケンサーという歴史があったかもしれないのですけれども、ここ1年、去年ぐらいに始まりました空間解析あるいはOlinkでの血漿プロテオーム解析と、日本のスタートダッシュとしては、むしろうまくいっているのではないかと、私、現場としては、思っております。数字といたしましては、プロジェクト総量だとアメリカのほうがやはり多いのですけれども、プロジェクトの数としては実は日本のほうがここ1年は多いという実績も得ております。あまり大きな設備やプロジェクトではなくても、関心が高くて個々の研究者の強みが生きるという形でスタートダッシュが始まったということで、ある意味、裾野が形成されてきたところが草の根的にはあるので、今、これを大規模に展開する好機です。欧米、あるいは、先週まで中国に行ってきましたけれども、研究者と話すと、日本はスタートダッシュがうまくいっている、その基盤ができた、次は大きなものを一緒にやらないかというお話もあるという状況で、菅野構成員の先ほどのお話にありましたように、基盤になる部分が必要になっているのかなと思うところでもあります。初年度に、ある程度、うまく滑り出したのは、AMEDの調整費、BINDSなどの事業を通して、拠点も形成されつつありますけれども、まだ足りないということでもあるのかなと思っているところでもあります。小さいデータはたくさん出てきているところもありまして、データベースをどうするか、昨年来、もしかしたらお話しさせていただいているところかもしれないのですけれども、これも

厳然たる問題となっております。木下副機構長のお話があったかもしれないですけども、Olinkも含めてかもしれないですけども、いわゆる機能データベースも受皿が今は全くないという状況になっているということになります。これも非常にうまく滑り出したCANNDsの拡張とするのか、ほかにどういう方法があるのか、分からないですけども、どういう形があり得るのか。今のところ、配列情報では一切ないものを、開かれた範囲でさらに共有できる、異分野も容易にできるということ、例えば、米村先生のコメントの中での個人情報保護とどのように両立していくのか。ある意味、ゲノムの研究が去年ぐらいから一気に多様化しているということでもあるかと思しますので、新しい飛躍、次のフェーズに進めていくためには、非常に好機であるということで、今が、非常に考えどき、スピードアップのしどきなのかなと、現場としては、思っている次第でございます。ぜひ対応をお願いしたいと思っております。

ありがとうございます。

○中石局長 ありがとうました。

それでは、藤原構成員、お願いします。

○藤原構成員 PMDAの藤原です。

3点、ございます。

1つ目、4ページ目です。私が健康・医療データ利活用基盤協議会の最初の頃にPMDAのMID-NETデータの活用などのデータを基にプレゼンをしたときを思い出していただければいいんですけども、4ポツ目、「生み出されたデータの品質を確保するための予算配分等」と書かれていますけれども、こういうデータを利活用する際に一番大事な、データをつくる際、生成する段階で、いかに、品質管理、QC/QAをやるかということが肝です。例えば、リアルワールドデータの薬事承認申請のために、アメリカなどでも、フラットアイアン社というところが一番先行していましたが、診療情報データをデータベースに入れるときに、物すごいお金をかけて、人海戦術でデータのクオリティーチェックとコントロールをしていて、初めて薬事承認につながりました。このところに、臨床情報の品質管理、QC/QAをしっかりとやるということをぜひ盛り込んでいただきたいということが1つ目です。

2つ目は、先ほど製薬協の安川構成員もおっしゃっていましたが、最後のページの図にあるような臨床4情報を幾ら集めても、創薬には全くつながりません。政府の医療情報DXで、今、検討されていると思えますけれども、いかに、EHR、電子カルテを標準化して、テンプレートをしっかりと作り込んで、なるべく構造化したデータでデータベースをつくっておくかということが、多分創薬に一番つながると思います。電子カルテ情報の標準化、あるいは、非構造化データをいかにこういうデータベースに応用するかということを考えておいていただきたいと思います。

最後、3つ目、いつもゲノムの話はされているんですけども、病気が起きる原因はゲノムだけではなくて、生活習慣が非常に大きなファクターを占めます。生活習慣について

言うと、多分、かつての久山町スタディー、がんセンターがやっていたJHPSみたいなコホートのデータですね。生活習慣、食習慣、嗜好品、たばこやアルコールの摂取量を経時的に何十年も追っていくというデータが必ず将来に生きてきますので、ゲノムコホートを言うのであれば、昔から集めている疫学コホートもきちんと活用するということをうたっていただかないと。一時期、疫学コホートは、文科省さんがあまり金を出さないという時期もあって、データベースの維持が危うい時期もあったので、将来に向けて、そういうことがないように、ゲノムもそうだけれども、生活習慣を集めるような疫学コホートも、きちんと過去に集めたものがありますが、それが散逸しないようにしていただくことで、将来に生きると思いますので、よろしくお願ひしたいと思ひます。

○中石局長 ありがとうました。

次に、オンラインにまた戻りまして、山口構成員、お願ひいたします。

○山口構成員 ありがとうございます。

2点、全般的なことになると思うのですが、申し上げます。

まず、そもそも論になってしまうのですが、今日のこの資料5のタイトルは「ゲノム医療及びデータ利活用の推進における論点と対応案」となっています。しかし、内容はほとんど利活用で研究ベースです。ゲノム医療協議会としては、利活用だけではなく、患者に、よりよい医療を、特にゲノム医療を提供するための議論を深めていただきたいと思ひます。その上で、今、ゲノム医療の一番のテーマは、全ゲノム解析を保険診療に持っていくことの1点に尽きるのではないかと思ひます。先ほど少しネガティブな意見もありましたが、実際にやってみると、Actionable変異を見つける率は非常に高い。また、あまり知られていないが全ゲノム解析でなければ見つからないがんドライバーが存在し、さらに、すでに一般のパネル検査で何らかのドライバーが見つかったものにも全ゲノム解析で新たなドライバーが検出される。これらは将来の治療ターゲットになることが期待されます。3番目に、Genomics Englandのデータに基づいて、イギリスのNHSは、この2024年1月から、これまでは比較的まれな希少がん数種類程度に限っていた保険診療対象を、一般の大人の固形がんまで広げて保険収載を始めました。悪性度の高い卵巣がん、トリプルネガティブの乳がん、他の治療法がない固形がんという整理で、既に英国では臨床実装が始まりました。それに遅れないように、しっかりとした議論を進めていただきたいと思ひます。ゲノム医療協議会の一つの大きな目的は国民により良い医療を届けることだという認識は、しっかりと持つべきではないかと思ひます。

2番目ですが、今日のような論点と対応案は、私がこの委員になってから、何度も出されているのですけれども、実際にきちんと対応案が処理されているのかという点には少し疑問があります。例えば、さっき申し上げたプラットフォームの問題もそうですし、電子カルテの共通化もこの協議会で議論されました。論点と対応案に加えて、具体的な対応はどの様にして行われ、その結果はどうなったのかという風に、PDCAサイクルをしっかりと回すということをぜひ意識してやっていただきたいと思ひます。



ゲノム医療の本質を忘れないこととPDCAサイクルをしっかりと回すこと、この2点をお願いしたいと思います。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

フロアに戻りまして、横野構成員、お願いします。

○横野恵構成員 資料5でいいますと、10ページに当たるところですけれども、先ほど米村先生から倫理指針についての課題の御指摘があったと思います。私も、基本的には同じような課題を感じております。過去10年ほど、倫理指針の見直しに関わってきましたが、特に、近年は、個人情報保護法との整合性が非常に重視されるようになってきており、また、個人情報保護法の側でも、様々な形で、解釈、運用、制度そのものの一元化が進んだことによって、医学研究やゲノム研究に独自のルールを指針という形で持つことが非常に難しくなっていると感じております。また、個人情報法においては、個人情報、個人データの取扱いに関して、学問の自由の観点から学術例外規定が設けられています。倫理指針が適用される研究の中でもかなりの多くの部分は学術例外規定が適用されるものではありますが、指針が非常に複雑になってきていることによって、学問の自由の観点から見た場合にも課題があると思っております。ただ、個人情報法との整合性を重視するという現在の状況の中で、指針という形でなし得ることには限界があるとも思っております。これは、指針だけではなくて、法整備も含めて、検討すべき課題だと思っております。

もう一つ、具体的なことで、米村先生の資料の2ページに、旧ゲノム指針には近親者に対して遺伝情報の開示請求を部分的に認めるルールが定められていたが、現行指針にはその種の規定が存在しないという御指摘がありました。もしかしたら私のほうで勘違いをしているかもしれないのですが、ゲノム指針には遺族や血縁者が遺伝情報の開示を希望する場合の対応についての規定がございました。現在の指針では、研究により得られた結果等の説明という項目の中で、血縁者等が結果等の説明を希望する場合という形で、こういった場合、取り扱われることになっております。一応その点は共有できればと思っております。

もう一つ、先ほど、安川構成員からだったと思いますが、ゲノムデータの取扱いについて、御意見があったかと思っております。ゲノムデータに関しては、個人情報保護法の下でも、次世代医療基盤法の下でも、匿名加工、仮名加工、いずれも場合も加工の際に削除しなければならないということに現状はなっております。ゲノムデータは様々な形で存在し得ると思いますが、ゲノム医療やゲノム研究の場面で取り扱われるゲノムデータは、基本的には病歴等の要配慮個人情報を含むデータの一部を構成するものだと思っております。情報それ自体を保護するという意味においては、要配慮個人情報としての保護で十分なのではないかと思っております。そのような場合においては、必ずしもゲノムデータを個人識別符号として取り扱う必要性は薄いのではないかと思っております。一方で、ゲノム医療推進法の基本計画でも議論されていますように、ゲノム情報による不当な差別の防止

といった面での対応を十分に推進することを前提にするならば、ゲノム医療やゲノム研究の場面においてゲノムデータを個人識別符号として取り扱う必要は、制度上、必ずしもないのではないかと考えております。そういった面も含めて、特別法、個別法ということは、簡単ではないとは思っておりますが、検討する必要があるかと思っております。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

松本構成員、お願いします。

○松本純夫構成員 ゲノムは私の専門外ですので、今日は黙っていようかと思ったのですが、何を言ってもいいと議長がおっしゃったので、最後に言わせていただきたいと思えます。

私は、ずっと国立病院機構の医師として勤めてまいりました。厚労省の定めた保険診療体制の中で、生活してきました。いわゆる手術支援ロボット、ダビンチを認める時、私はちょうど保材専の委員長でしたけれども、そのときも保険診療に収載するかどうかという大議論の中で、現状は、ゲノムの話にしますと、全ての全ゲノム解析が全ての国民にとって適用可能かということは、費用的に無理だということで、今はできていないのだと思います。ダビンチのときの事例を見ますと、ある保険会社は、がんになったときにダビンチの手術までその費用をカバーしますよという仕組みで手術が可能になりました。日本国民を納得させるためには、全ゲノム解析をするときも、希望する方には保険外併用療費制度に組み込むとか、費用を保険会社がカバーできる制度修正などを追加するような大きな取組で進めていただきたい。可能であればゲノムについてもがんや難病だけでなく希望する国民の希望に対応できるよう、この協議会では課題として考えるべきではないかと思えます。

以上です。

○中石局長 ありがとうました。

笠貫参与、お願いします。

○笠貫宏健康・医療戦略参与 ありがとうございます。

第3期健康・医療戦略を5年というタイムスパンで俯瞰した上で、優先順位とスピードを考えることは非常に重要だと思います。その中で、ゲノム医療では、ゲノムデータと臨床情報・環境情報が必要ですが、ゲノム医療とゲノムデータを分けて議論しないと、それぞれに課題があるので混乱するのではないかと思います。また、臨床情報の質と量が問題であり、基本情報だけでは創薬にも、フェノタイピングにも、役に立つかどうか、限界があると思います。そういう意味では、5年間を俯瞰したときに、菅野先生や鈴木先生等からもお話がありましたように、機能解析オミックス技術は画期的であり、今、世界で戦いが始まっている研究に対して、選択と集中により予算を組み、戦略を立てるべきだと思います。この協議会でも議論され、AMEDの調整費などで支援され、迅速に進んだと思いますが、さらに拠点形成とデータベースなど大規模なプロジェクトとして強力に加速する

ことが、健康・医療戦略として、非常に大事なことだと思います。

次に、ゲノムデータと臨床情報の違いとして、臨床倫理指針は大きな問題ですが、横野先生が御指摘になったように、ゲノムデータと臨床情報の統合によるゲノム医療と考えれば、整理できるかと思います。また、ゲノム・オミックス情報と臨床情報・環境情報という医療ビッグデータを解析するときに、AIは不可欠です。5年間における、AIの活用の仕組みについてもご検討いただければと思います。

利活用は大事ですが、これまでの経緯を踏まえた上で、5年間の工程表を考えることが必要だと思います。医療DXにおいて、創薬に役立つような高品質の臨床情報が収集されるか懸念しています。電子カルテからゲノム医療に役立つような臨床表現型情報を抽出するアルゴリズムを日本から登録・公開する仕組みも大事だと思います。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

5時のチャイムが鳴りましたが、あとお三方、手が挙がっていますので、もう数分、よろしいでしょうか。最後に、三島理事長からお話を伺うことにしたいと思います。オンラインから、先にさせていただきます。

米村構成員、お願いいたします。

○米村構成員 すみません。一言だけ、申し上げます。

先ほど横野構成員から御指摘いただきました点について、旧ゲノム指針に書かれていた規定が現行の指針に移行する際に研究成果情報の取扱いという形に置き換わったということは私も承知しております。その形で規定が存続しているという扱いになっていることも一応は把握しております。ただ、内容的に、ゲノム情報に固有のルールとして定められているものとは大分違いますので、ゲノムに特化したルールがやはり必要ではないかという趣旨で申し上げたところでございます。もちろんこの問題に限った話ではありません。ほかにもゲノム固有のルールは幾つもありますので、そういったものをまとめて別のところに規定することはあり得るということは、先ほど申し上げたとおりでございます。

余計なことでしたが、補足させていただきました。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

長島構成員、お願いいたします。

○長島構成員 長島です。

先ほど、診療報酬、保険収載というお話がございました。私は、現在、中医協の委員で、この診療報酬では極めて厳しい思いをしているところで、本当に余裕がないということ まずは御認識いただければと思います。そもそも公的医療における財源をどうするかという根本的な問題が関わってくると思っています。そうしますと、診療報酬にこだわらずに幅広い視点で財源をどうするかという議論をすべきだと思っていますし、いずれにしろ、どこかから財源を得るためには、しっかりとした根拠、そこに財源を充てるだけの根拠を

しっかりとつくって、財源を検討するというところで、議論すべきだと思います。

以上です。

○中石局長 ありがとうございます。

中釜参与、お願いします。

○中釜斉健康・医療戦略参与 参考人の中釜です。

資料5で説明がありました、ゲノム医療・データ利活用推進における、データの生成、利活用、さらに、環境整備の点における論点と対応策は、非常にきれいにまとめられていると思っています。私も、感銘を受けました。

同時に、厚労省から説明のありました全ゲノム事業は、先行研究を通して、今後、令和7年度の事業実施と組織の設立に向けて、これから、前向きデータの集め方、対象症例の絞り方、さらにはその医療実装の範囲が議論されながら、組織が形成されると思うわけです。その点においても本日構成員の方々が指摘された点は非常に重要で、前向きデータを集める際の注意点や課題、それをいかに医療実装という形としていくのか、さらには、先行するイギリスの例は日本とかなり遺伝的背景が異なる集団での実績ですけれども、そういうものを踏まえながらどういう取組をしていくべきかということ、全ゲノム事業に関わる者の一人としても、明確に再認識いたしました。一方で、藤原構成員が指摘されたように、全ゲノム解析データだけで全てを解決できるわけではなくて、コホート研究や環境要因の関与、最近の乳がんやピロリ菌感染の関係など、いろいろなものが指摘されていますので、幅広くいろいろなデータが利活用できるような仕組みと、さらにそれを広く多くの方々に使ってもらう基盤整備が重要だということで、まさに今取り組んでいる国の事業として全ゲノム事業は非常に重要性が高いと、改めて認識させていただいた次第です。

私からは、以上です。

○中石局長 ありがとうございました。

最後に、三島理事長、よろしくをお願いします。

○三島AMED理事長 ほんの一言でございます。

CANNDsが、3月末でしたけれども、やっと動き始めまして、今日に加藤からの説明にもありましたけれども、今年中に、徐々にデータを増やしていくこと、システムそのものの効率的な運用といったことにこれからかかっていくので、まだCANNDsにはやる必要があると思います。一方で、こういう利活用のプラットフォームをどのようにまとめていくかということが非常に重要な問題だと思います。そういう点も含めて、AMEDもしっかりと関連の方々といろいろと議論をしながら進めていきたいと思っています。

今日は、大変すばらしい御意見がたくさん出たかと思っています。どんどんこういったことを考えながら、全体の動きをどうやってスピーディーに動かしていくかというところが大きな鍵になると思いますし、AMEDとしても、できるだけ努力をしたいと思っています。

どうもありがとうございました。

○中石局長 ありがとうございます。

本日御議論いただきました内容につきましては、本年5月・6月に開催を予定しております健康・医療戦略推進専門調査会でも、議論の状況として、報告させていただきたいと考えております。

次回の協議会につきましては、現在は未定であります。開催が決まりましたら、また改めて御連絡いたします。

本日の議事は、以上となります。

第13回「ゲノム医療協議会」及び第12回「健康・医療データ利活用基盤協議会」を閉会いたします。

本日は、活発な御意見をどうもありがとうございました。