

ゲノム医療、個別化医療の実現に向けた研究開発における課題及び今後の方向性 (論点案)

令和5年6月30日
ゲノム医療協議会

令和5年3月にゲノム医療協議会にて取り纏めた「ゲノム医療推進のための研究開発における課題（第11回ゲノム医療協議会）」において、ゲノム医療推進のための研究開発の現状の分析と課題の整理、今後の方向性を提示した。これまでの議論や有識者のヒアリングなどを踏まえ、今後のゲノム医療、個別化医療の実現に向けた研究開発における課題及び今後の方向性に関する論点を以下にまとめた。

1. 基本的な考え方

- ゲノムに基づく疾患発症リスクの研究が進展し、疾患の予防や早期診断への応用が期待されている。また、ライフステージを俯瞰して遺伝子変異・多型と疾患の発症との関連等から疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を推進し、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療の実現によって、予防・診断・治療を効果的かつ効率的に行うことができると同時に、従来治療が困難な疾患に対しても、新たな治療が提供できる可能性がある。
- 一方で、ヒトゲノム研究の成果が人間の尊厳や権利の侵害・差別に用いられることの防止といった、ELSI (Ethical, Legal and Social Issues) における適切な配慮がなされなければならない。
- 技術の進歩が極めて速く、研究開発環境変化への迅速な対応が求められており、長期的な視野のもとに変化への迅速な対応が可能な体制を整備すべきである。
- したがって、わが国において世界最高水準のゲノム医療を提供し、国民がそのゲノム医療を安心して受け入れられるためには、解析基盤の構築、出口を見据えた研究開発の推進に加え、人材育成や異分野連携といった研究開発環境の整備、さらには、ELSI への対応、患者市民参画 (PPI; Patient and Public Involvement) や国民の理解の促進といった施策を総合的・計画的に実行する必要がある。

2. ゲノム研究・開発をどのように出口に繋げるか

- 第11回ゲノム医療協議会にて議論を実施

3. 研究開発環境の整備

- 研究開発人材の育成・確保に関して
 - 技術開発の競争が激化しているにもかかわらず、拠点をつくって安心した側面があるのではないか。
 - ◇ 拠点を整備するとともに、そこで働く人材を確保・育成し、全国に展開すること

で人材層の拡大を図るべき。

- ◇ 解析基盤・バイオバンクを研究拠点として、ゲノム研究者のみならず、異分野（ゲノム、臨床、薬理学、生物学、化学、統計学、計算科学など）の研究者や産業界が連携し、出口を見据えた研究ができるようなプラットフォームを構築することにより、バイオインフォマティクスに精通した人材の育成拠点になれるような体制づくりをすべき。あわせて、拠点内外で異分野連携の研究開発事業を推進することにより、研究開発人材の育成を推進するべき。

● 異業種・異分野間連携に関して

- 我が国においては出口を見据えた異業種・異分野間の効率的な連携の場がなく、知の融合による新たなアイデアの創出が圧倒的に不足している。また、ゲノムデータの有用性やバイオバンクの利活用方法が、異業種・異分野の研究者に十分に認知されていない。
 - ◇ 解析基盤・バイオバンクを研究拠点として、ゲノム研究者のみならず、異分野（ゲノム、臨床、薬理学、生物学、化学、統計学、計算科学など）の研究者や産業界が連携し、出口を見据えた研究ができるようなプラットフォームを構築することにより、バイオインフォマティクスに精通した人材の育成拠点になれるような体制を目指してはどうか。あわせて、拠点内外で異分野連携の研究事業を推進することにより、研究開発人材の育成を推進するべき。（再掲）
 - ◇ 画像やオミックスデータはゲノム情報のような個人識別符号ではなく、利用の仕方によっていろいろな人が解析できる場合がある。ゲノム研究へ参加する人材の層を大きく広げていくべき。また、現状のゲノムデータベースの活用法が分からない利用者に対して導入説明を設けることで、その活用を容易とすべき。
 - ◇ 民間資金の導入を促進し、社会実装を目指したゲノム研究や、その基盤となる機器・技術の開発を推進すべき。そのために、AIMGAIN¹などの既存の産学連携の枠組みの活用や、新たな官民コンソーシアムの構築、中長期的な研究などを推進するべき。
- バイオバンクのデータの公開・共有システムの構築が遅れており、数理学、情報科学、統計学の専門家の参入を困難にしている。
 - ◇ ウェット・ドライの解析設備を戦略的に導入・更新・共用する仕組みを強化し、効率化を図るべき。
 - ◇ 業界とのネットワークが乏しい新規参入者が再現性の高い技術検証をするためには、出自の確かな精度の高いデータが必要であり、適切な期間・タイミングで求めるデータを取得できるようなデータベースを構築することで、数理・情報・統計の専門家の参入を容易にすべき。

¹ 日本医療研究開発機構における、革新的医療技術研究開発推進事業（産学官共同型）

- 国際連携に関して

- データ公開・分譲の遅れ²、制度や仕組みの国際化への対応の遅れ、支援の不足などが、国際共同研究への参加機会や国際イニシアチブの逸失に繋がっており、欧米との解析技術格差が開きつつある。併せて、国際コンソーシアム運営、国際ガイドライン策定における存在感の低下が顕著となっている。
 - ◇ 国際コミュニティに参加するためには、海外に切れ目なく人を送り出すことが必要である。若手研究者が国際学会へ参加できるような支援、優れた研究成果を出している研究者が国際共同研究を主導・参画できるような支援を、積極的に行うべき。それら支援を通じて研究成果を挙げることにより、ICGC や GA4GH 等のゲノム医療分野における国際コンソーシアムにおける活動、国際ガイドライン策定などにおいて国際的なプレゼンスの獲得を目指すべき。
- わが国のバイオバンク等が保有する生体試料やゲノム情報の海外提供をはじめとした、国際連携で試料や情報を利活用する際の、個人情報保護に関する法制度等が各国で異なることを前提とした倫理的・法的考え方の整理が十分ではない。
 - ◇ 海外での実際の活用の実態を踏まえて、引き続き、ゲノム医療協議会において、現行法等の枠組みの中で可能な利活用の在り方を検討すべき。³
 - ◇ ゲノム情報の軍事利用、生物兵器開発についても危険性を認識し、対策を講じるべき。
- 日本のデータの国際的な利活用の推進や統一的なルールの在り方について、検討すべき。

- 治験体制の整備に関して

- 日本の治験パフォーマンスが海外に比べて低く、特に、国際共同治験においては、日本人症例の組入れが遅いと指摘があり、国際共同治験の国内治験実施施設における国際対応力を強化するとともに、治験コストの低減を図るため、レジストリ（患者登録情報）や電子カルテ情報等のリアルワールドデータの利用や来院に依存しない治験の導入に代表される治験 DX の実装など、治験環境の整備を推進することが必要である。
- 「全ゲノム解析等実行計画 2022」では、以下の方針である。
 - ◇ 新たに個別化医療等を実現することを基本戦略とし、新規の臨床試験・治験等を実施できるように、戦略的にデータを蓄積する。

² UK バイオバンクは 50 万人の SNP・全エクソームデータ、15 万人の全ゲノムシーケンスを実施し、ゲノム・表現型情報を世界中に分譲することで研究成果を創出

³ 第 8 回ゲノム医療協議会にて海外でのゲノム情報等の利活用について調査し、論点整理を実施した。

● ベンチャー支援に関して

- ゲノムシーケンス解析技術の遅れだけでなく、かつては日本が得意としていたオミックス解析技術についても、ベンチャー、スタートアップ支援の遅れによる解析技術格差が顕在化している。
 - ◇ 研究開発の段階から、臨床現場での実用化、市場への進出・普及までを総合的・俯瞰的に見据えた上で、各段階に応じたきめ細かな相談・支援を行う必要があり、解析技術に限らず、医薬品や医療機器等の実用化を目指し、ワンストップ相談窓口である Healthcare Innovation Hub (InnoHub)、医療系ベンチャー・トータルサポート事業 (MEDISO) などの既存の枠組みの活用を推進すべき。

- 「全ゲノム解析等実行計画 2022」では、以下の方針である。
 - ◇ 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要であり、産学コンソーシアムを設置する計画である。
 - ◇ 産学コンソーシアムは、産業界やアカデミアなどの利用者視点を有し、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備する。
 - ◇ 産学コンソーシアムには、製薬企業をはじめとし、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織にすべきと考えており、企業形態や規模によって、人的、技術的、経済的協力に応じて、データの利活用にインセンティブを設けるべきと考える。

● 知財戦略に関して

- 東北メディカル・メガバンク (TMM)、バイオバンク・ジャパン (BBJ) では、以下の運用である。
 - ◇ 試料及びデータの利活用から生じる知的財産権については、原則として、利用者に帰属する。
 - ◇ 試料及びデータの利用料については、原則として、実費が発生する場合は利用者の負担とする。
 - ◇ 知的財産権の帰属や、利用料徴収の仕組み等については、TMM は「研究試料及び研究情報の分譲に関する契約書」、BBJ は「BBJ 試料等利用ガイドライン」等において定めている。

- 「全ゲノム解析等実行計画 2022」では、以下の方針である。
 - ◇ データの利活用から生じる知的財産及び知的財産権は、創出した利用者に帰属するものとする。
 - ◇ データの利用料及びその徴収の仕組み等については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」で協議し、基本的なルールを決定する。原則として、国はそ

の予算の枠内で国として担保すべきデータの質の管理を行うこととし、その他の運用に係る費用は利用者が負担する仕組みとすることが望ましい。

- ◇ データを利用することにより得られる知的財産の帰属やデータの取扱いルール等については、データ利活用ポリシーにおいて定めることとする。

4. ELSI、PPI 関連の課題

● 倫理的・法的・社会的課題について

- がん・難病・生活習慣病といった各疾患における個別化医療（成育医療分野を含む）等、誰もがゲノム医療により裨益する社会の将来像を描き、倫理的・法的・社会的課題を抽出することが重要である。その際、国民の健康保持に対する寄与といった利点と不当な差別や不利益を受けるといった社会的不利益の懸念の、どちらか一方に偏らない考え方が重要である。

- ◇ わが国が国際競争力をもって国民に適したゲノム医療の研究開発を行うためには、適切な本人保護の下で、大規模なゲノム情報やリアルワールドデータ等を利活用できるゲノム医療・研究プラットフォームの形成が望まれる。プラットフォームの設計にあたっては、診療と研究が一体的に行われる場合において一定の特別の配慮が必要であるゲノム医療の特性を踏まえることが重要である。

- ◇ 海外の仕組みを参考としつつ、我が国として方向性を確定すべき。

- ◇ ゲノム情報による不当な差別等の問題は、臨床情報とは異なる特殊性があり、ゲノム情報を用いた研究開発において差別に繋がりうるどのようなリスクが存在するかの視点を踏まえ、個々の対応を検討すべき。

- わが国のバイオバンク等が保有する生体試料やゲノム情報の海外提供をはじめとした、国際連携で試料や情報を利活用する際の、個人情報保護に関する法制度等が各国で異なることを前提とした倫理的・法的考え方の整理が十分ではない。（再掲）

- ◇ 海外での実際の活用の実態を踏まえて、現行法等の枠組みの中で可能な利活用の在り方を検討すべき。⁴

- ◇ ゲノム情報の軍事利用、生物兵器開発についても危険性を認識し、対策を講じるべき。

● PPI や国民の理解について

- 国民全体（研究者や医療従事者を含む）のゲノム情報等についてのリテラシー向上のための啓発を行うべき。その際には、循環型のリスクコミュニケーションの方法論を活用するべき。

- データ利活用に関しては、患者還元という側面と、研究開発の利活用の両方がある。

⁴ 第8回ゲノム医療協議会にて海外でのゲノム情報等の利活用について調査し、論点整理を実施した。

将来の創薬に活用するといった側面は非常に重要ではあるが最適な治療薬選択等により、直ちに患者・家族の利に資する場合はすぐに患者還元を行うべき側面を伴っているということを前提とすべき。データの利活用にあたっては、患者・家族等から協力して頂けるような丁寧な説明の上での同意、データの利活用におけるポリシーメイキングの際に患者・市民が参画することが重要である。

- ゲノムデータの利活用における統一的な同意取得について
 - AMED が支援する研究開発課題のうち、新規に人の検体やデータの取得を開始する場合において、同意を得る際の説明文書に盛り込むべき事項を検討し、AMED 説明文書用モデル文案・ユーザーズガイドが作成され、令和 5 年 3 月に第 9 回健康・医療データ利活用基盤協議会にて報告した。
 - ◇ 現状のユーザーズガイドの活用・運用を進めていく中で、研究者への浸透を図っていく方針である。
 - ◇ ダイナミックコンセントや ICT/AI 技術を用いた同意取得の在り方を検討すべき。
 - 将来のユースケースや科学水準を予測して同意をとるということは不可能である。同意文章の内容のみに依存する利活用の在り方というものにそもそもの問題がある。
 - ◇ 研究当初の同意取得に加え、ダイナミックコンセントや ICT/AI 技術を用いた同意取得の在り方を検討すべき。
 - ◇ 既に構築されているデータベース・バイオバンクに含まれている情報あるいはサンプルを、将来にわたって他の目的にも利活用できるような仕組みをつくる必要がある。再同意を得るといったようなことをせずに、既存のデータをうまく使えるような仕組みができないか。
 - ◇ 具体的には、利用機関や利用目的、セキュリティ要件といった利活用の在り方の観点から審査を行う仕組みが考えられる。

以上