

第5回ゲノム医療実現推進協議会 議事概要

■日 時：平成28年8月22日（月）15時00分～16時40分

■場 所：中央合同庁舎第4号館 1208 特別会議室

■出席者：

議 長：内閣官房 和泉健康・医療戦略室長

構成員：文部科学省 小松研究振興局長

厚生労働省 神田医政局長

福島健康局長

福田大臣官房技術総括審議官

経済産業省 安藤商務情報政策局長

我妻 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 日本疫学会 理事長

上野 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員

加藤 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発研究部 部長

久保 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

塩田 滋賀医科大学 学長

末松 国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長

高木 東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授

辻 東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻 教授

中釜 国立研究開発法人 国立がん研究センター 理事長

松原 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 東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授

山本 東北大学大学院医学系研究科 教授

■概 要：

冒頭、和泉健康・医療戦略室長（議長）から挨拶が行われた。続いて、ゲノム医療実現推進に向けた取組について意見交換が行われ、その概要は以下のとおり。

●ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ 実行状況と取組方針について

厚生労働省、日本医療研究開発機構（AMED）より、ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめの実行状況と取組方針について説明があり、意見交換が行われた。意見交換の概要は以下のとおり。

【遺伝子関連検査の質の確保】

- ・ 米国では、体外診断薬で行う場合の遺伝子検査と、LDT で行う場合の遺伝子検査とでは基準が分かれているので、具体的な方策を作る際は我が国でも別々に検討する必要があるのではないか。
- ・ ベストプラクティス・ガイドライン等諸外国と同様の水準を満たす方策の検討を今年度から始めるとのことだが、いつ策定できるのか。クリニカルシーケンスの推進のためには、今後のロードマップを明確にする必要がある。

【ゲノム医療の提供体制】

- ・ 疾患ごとに検討するとされているが、ゲノム医療自体は、それぞれの疾患に個別に行われるものではなく、将来的には全ての疾患を対象にしたゲノム医療を目指すべきなので、共通的な提供体制について検討する必要がある。
- ・ 公衆衛生の向上といった憲法や医師法等の高所から捉えて、ゲノム医療の基盤に関する議論を進める必要があるのではないか。

【患者、家族への情報提供】

- ・ 偶発的所見の回付の仕方は、診療や研究等状況に応じて異なるのではないか。また、偶発的所見という言葉の定義も含めて検討する必要があるのではないか。
- ・ パイロットスタディーを通じて、日本人の心情にあった回付の仕方を調べる必要がある。遺伝子解析に基づく情報の回付には、リスクなどの積極的な回付と偶発的な所見の回付と二つあることを認識することが重要。偶発的に知りえた情報をどう伝えていくかについては、（中釜班で）現在検討中と理解しているが、一方、医療の枠組みの中で、積極的に遺伝子解析に基づく情報を回付していくような仕組みを作る必要がある。

【人材育成】

〈人材育成の場〉

- ・ 人材育成ではエキスパートの養成も大切だが、現有の医療従事者に OJT という形で経験を積ませ、実地でゲノム医療を実行する体制をあわせて考えていく必要がある。
- ・ 医療現場では医療とゲノム両方において貢献できる人材が必要であり、各医療機関において、新たに部署を作って、新しいゲノム医療を作る必要がある。
- ・ 現状では遺伝科を病院で標榜できないなど遺伝医療へのサポート体制が弱く、改善を検討する必要があるのではないか。
- ・ 英国 NIHR はこの 10 年間で人材育成を重視してきており、人件費の割合を 60% と高く拠出することや、大学の教授職等のポストを NIHR が育成したい人材に充てさせる契約をする等の取組を行っている。わが国においても基盤整備や人材育成に必要と

考えられる 20 年を見据えて、20 年を 5 年毎に区切り、タームごとに業務履行を契約し、課題管理を行う等で確実に人材育成を行うシステムを考える必要がある。その際、国の実情と合わせて検討することが重要。

<キャリアパス/資格>

- ・ 専門的人材の育成や人材確保の為のキャリアパスについて、今回の取組方針に、具体的にほとんど記載がないのは問題であり、何らかの具体的な道筋をきちんと出す必要がある。特に MD や PhD でない方のそれぞれの機関でのポジションを保障しないと、下支えができない業務であると思うので、この点は具体化が必要ではないか。
- ・ キャリアパスの作成には、アカデミアと政府の協力の必要があり、実効性のある施策の立案が望まれる。
- ・ 質の高い人材を養成していくという観点では、その人達に資格を認定する際に、今の学会認定の資格を磨いていくことを考える必要がある。また人材育成の拠点を作っていくことが必要で、ゲノム医療を実施するための大学院組織を設立するところまで考える必要があるのではないか。
- ・ 人材育成プログラムは一つの方法ではあるが、数年で終わってその後続かないことがある。人材育成の拠点を作るというのは良いアイデアだと思う。

<規模>

- ・ 人材育成については、日本人類遺伝学会、日本臨床カウンセリング学会が 20 年以上前から公的資金外で検討を行ってきたことで積みあがったノウハウを活用することが必要ではないか。また、学会の意見も参考にして、日本全体で、どの場所にどの職種が何人必要か、という大きな議論を始めることが重要。

<職種>

- ・ バイオインフォマティシヤンの育成について、5 年後、10 年後までに全国的にどの位研究者、技術者を養成するという見通しを伺いたい。また、最近できつつある他大学のバイオインフォマティックスの講座と連携して、どの様な人材育成を行うのかについても見通しを伺いたい。
- ・ 先行するイギリスに比べて見劣りするのは、遺伝カウンセラー。日本の場合、遺伝カウンセリングを認定遺伝カウンセラーが主体的に実施するのか、臨床遺伝専門医が実施するのかの区分けが必要。また、そのキャリアパスの確保と、財源の手当てを両面で考えることが重要。
- ・ しっかりとした同意を得てシークエンスを始めるところでゲノム・メディカルリサーチコーディネーター(GMRC)が必要。またデータをしっかり解釈するところでは、インフォマティシヤンが必要で、どういうタイプのインフォマティシヤンが必要なのかを考える必要がある。
- ・ 人材育成は医師以外の教授職等のポストをアカデミアが検討することも必要。

【データベース・データシェアリング】

〈臨床ゲノム情報統合データベース整備事業〉

- ・ 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、目標達成のためにさらに大規模化を検討する必要がある。
- ・ 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業で日本人患者 10 万人のゲノム情報を集積する予定と記載されているが、どういう疾患をどういう形で集めるかを明確にする必要がある。
- ・ 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、遺伝子ごとに回付の仕方や生物学的インパクトが異なるため、情報、知見を蓄積し、将来は多数の医師が使えるデータベースを構築すると理解している。医療実装にあたって、データベースの意味合いは発展的に広がっていくと期待している。

〈一般論〉

- ・ ゲノム医療を開発する人と、提供する人を分けて考えるべきではない。日本でこれから作ろうとする統合データベースの開発者は、提供する現場の医師や専門家であるべきで、その両面性を持っていることが重要。
- ・ ゲノム医療データについて、将来的には研究利用、第三者利用が重要な問題になるので、ゲノムの立場からデータベースを作る上で、匿名化の手順も含め実際にどう進めていくのかということはこの協議会でも検討する必要がある。
- ・ ゲノムデータの集積というだけでは不十分。収集方法やその質や量、活用方法等のグランドデザインを決めることが重要。臨床ゲノム情報統合データベース整備事業においても 10 万人のデータの利活用法の議論をする必要がある。
- ・ 個人情報保護法の改正についての議論は、殆どが既存の研究に支障を来さないようにという後ろ向きのもので、データの利活用推進についても今後議論することが重要。インターネットクラウドやスパコンの整備、の活用法を含め、データベース作成やデータシェアリングポリシー策定に留まらず、全体のスキームを検討する等先を見据えた議論をする必要がある。
- ・ 国内の学術研究用の超高速情報ネットワークである SINET5 は医療への応用ができていないが、ゲノム情報、画像情報、病理情報等の利用も検討することが重要。
- ・ 難病・未診断疾患については、グローバルデータシェアが必要であり、協力体制が進みつつある。がんに関しては、SCRUM ジャパンのような国内の試みはあるが、国際共同研究では英語でオペレーションできていない施設もあり、今後の課題である。
- ・ エクソーム・アグリゲーション・コンソーシアムが東アジア人を 10%弱含む全世界 6 万人余のバリエーション情報を公開し、来年には 12 万人になると言われている。我が国としては東アジア人に限定した研究を進めるか、人種比較も視野に入れた海外とのデータシェアリングを進めるか、検討する必要があるのではないかと。

【倫理的、法的、社会的課題(ELSI)への対応及びルールの整備について】

- ・ 改正個人情報保護法との整理については、指針に留まらずゲノム医療推進基本法などのような法制化も視野に入れ、全体を推進する仕組みを構築する必要があるのではないかと。その際、各論に留まらず、差別の排除も視野にいたした総合的な対応が望まれる。
- ・ 倫理的・法的・社会的課題については、この一年間は、改正個人情報保護法に関する議論に終始した。法改正及び法の効果についての国民、医療機関、民間企業に対する啓発に取り組む必要があるのではないかと。また個人情報保護法以外のことは全く議論されておらず、改めて学術的な観点できちんと調査・研究することが重要。国内に ELSI に関して学術的な専門家が少ないので、手当てしていただきたい。

【戦略的広報について】

〈啓発活動〉

- ・ 日本では、ゲノム医療に関する国民的な理解やリテラシーが不足しており、社会がゲノム医療に関して理解を深め後押しできるようにする働きかけが重要。
- ・ 産業でのゲノム情報の利活用は、営利目的と捉えられがちだが、国民に還元可能な新薬創出につながる可能性があるというような啓発活動や発信が重要。

〈広報の方法〉

- ・ 戦略的広報については、欧州のホライズン 2020 や米国 PMI コホートにおける策定の方針と、両プロジェクトでの国民への啓発、研究参画、意見聴取の取組を視野にいて進めていただきたい。
- ・ AMED 調査の結果は、過去のものとの整合性を考慮して公表する必要があるのではないかと。また、意識調査がホライズン 2020 や PMI コホートで行っているようにフォーカスグループインタビューやコンセンサス会議など、様々な手法で国民の意識にアプローチすることが重要であり、若手研究者が実行するにあたって検討していただきたい。
- ・ 個々のプログラムでの研究参加者に対する取組も包括して、ゲノム医療全般、インフラ、パブリックヘルス等の将来ビジョンも考えた上での情報発信を引き続き検討する必要がある。
- ・ 小学校高学年から大学教養課程において、遺伝子自体の勉強ではなく、ゲノム医療が重要であるという教育を文部科学省で検討していただきたい。

【対象疾患の設定と知見の蓄積について】

〈第 1 グループ〉

- ・ 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、すでにエビデンスがある第 1 グループの疾患を扱っており、今後は医療実装に向けて重点化する必要がある。

〈第2グループ〉

- ・ 第2グループの疾患の解析には、複数遺伝子の解析のみでは不十分で、生活習慣や環境因子の関与が大きいいため、疫学的コホートとの連携構築が重要。ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業やオーダーメイド医療の実現プログラム、東北メディカル・メガバンク計画において、有機的な連携を見据える必要がある。
- ・ 最近では、ゲノム医療への応用が強調されており、ゲノム医学研究に対する視点が薄れているが、両方が両輪となって推進されることが重要。また、第2グループの疾患については、ゲノム医学的にも研究パラダイムが十分には確立されていないことから、対象疾患を限定し、1万人、10万人等の大規模で研究協力者の参加をいただいで研究を進める等、ビッグサイエンスとしてのグランドデザインを作る必要がある。
- ・ 第2グループについては、データ集積の基盤整備のみならず、データを使用した基礎研究でエビデンスを蓄積することも重要である。

〈その他〉

- ・ 集積した全ゲノム情報を、疾患の治療に活用するのか、疾患の診断・予防に活用するのか、国として立ち位置・戦略を決めてはどうか。
- ・ 英国のインペリアルカレッジに設立されたメディカルフェノームセンターにおいては、メタボローム情報を臨床に活用する試みがなされ、インターナショナルフェノームセンターネットワーク（IPCN）という国際標準化のためのネットワークを形成している。最新のオミックス研究の成果を臨床現場に活用していく視点の取組を強めることが必要。

【研究基盤の整備】

- ・ 製薬企業による新薬創出にはゲノム医療の活用が重要だが、現実には製薬企業の中で利活用は進んでいない。製薬協によるアンケート調査によって、試料の品質の確保について、ある一定の条件が必要というコンセンサスが確認されており、具体的に必要な条件をAMEDと検討中である。また、既に様々なバンクで集積された試料についても、有効活用するためにマーカー蛋白等で品質を確認するための検討をAMEDと共同で今後開始する。
- ・ 東北メディカル・メガバンク計画で集積した健常人のゲノムのバリエーション情報を公開したことにより、難病研究でゲノム診断の効果がでつつある。今後はより大人数の健常人のゲノムバリエーションが明らかにされることにより、一部のcommon diseaseのメカニズム解明に貢献できる可能性もあるため引き続き推進することが重要。製薬企業のニーズに合わせたサンプル採取と処理のプロトコルを特定の疾患グループへと適用することができる病院機能を整備しreverse TRを推進する体制の整備が

必要。GAPFREE は製薬協の意見も参考にスタートさせたが、このような体制を産官学連携で拡大することも必要ではないか。

- ・ 製薬企業によるコホート研究成果の利用が少ないのは、企業側のサンプル採取と処理プロセスの要求が創薬の目的によって異なり、heterogeneity に富んでいることが原因で、on demand のニーズを受けられる体制の強化が必要である。

【その他】

- ・ 当協議会がゲノム医療実現推進のヘッドクォーターであることを明確にし、協議会または健康・医療戦略室が今まで以上に積極的に全体を指揮する必要があるのではないか。
- ・ ゲノム医療の推進を全て国家主導で行うのではなく、ビジネスチャンスもあるため、一部は民間が担当する等による効率化も検討することが必要。

以上