

第11回ゲノム医療協議会 議事概要

■日 時：令和5年3月31日（金）13時00分～15時10分

■場 所：中央合同庁舎第4号館全省庁共用1214特別会議室

■出席者：

議長：	松尾 泰樹	内閣府科学技術・イノベーション推進事務局長
議長代行：	西辻 浩	内閣府健康・医療戦略推進事務局長
構成員：	上野 裕明	日本製薬工業協会副会長（Web参加）
	菅野 純夫	国立大学法人千葉大学未来医療教育研究機構特任教授 日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会委員長（Web参加）
	高木 利久	富山国際大学学長（Web参加）
	門田 守人	一般社団法人日本医学会連合会長
	山口 建	静岡県立静岡がんセンター総長（Web参加）
	米村 滋人	東京大学大学院法学政治学研究科教授（Web参加）
	奥 篤史	文部科学省研究振興局ライフサイエンス課長 [代理]（Web参加）
	浅沼 一成	厚生労働省大臣官房危機管理・医務技術総括審議官 （Web参加）
	佐原 康之	厚生労働省健康局長（Web参加）
	城 克文	厚生労働省大臣官房医薬産業振興・医療情報審議官 （Web参加）
	下田 裕和	経済産業省商務・サービスグループ生物化学産業課長 [代理]（Web参加）
参考人：	鈴木 穰	東京大学大学院新領域創成科学研究科教授
オブザーバー：	笠貫 宏	健康・医療戦略参与
	中釜 斉	健康・医療戦略参与
	森下 竜一	健康・医療戦略参与（Web参加）
	三島 良直	国立研究開発法人日本医療研究開発機構理事長 （Web参加）
	渡辺 正実	国立研究開発法人日本医療研究開発機構執行役 （Web参加）

■議 事：

- 1) 世界のゲノム研究の潮流と我が国での今後の展開について
- 2) バイオバンク等におけるデータ・試料の利活用について
- 3) ゲノム医療、個別化医療の実現に向けた課題及び今後の方向性
- 4) その他

■概 要：

○長野次長 それでは、定刻となりましたので、ただいまより第11回「ゲノム医療協議会」を開会いたします。

本日は御多忙の中、御参集いただきまして、ありがとうございます。

私、本日の議事進行を務めさせていただきます健康・医療戦略推進事務局次長の長野でございます。

今回もオンラインとの併用での開催となっております。

出席状況としましては、春日構成員を除きまして全員御出席ということです。

また、議事1に関して、東京大学の鈴木先生より御発表いただく予定になっておりまして、御参加いただいております。

また、オブザーバーとして、笠貫参与、中釜参与、ウェブから森下参与、三島AMED理事長にも御出席いただいております。

まず最初に、議長である松尾科学技術・イノベーション推進事務局長より挨拶をお願いいたします。

○松尾議長 皆様、参集いただきまして、ありがとうございます。ただいま御紹介いただきました内閣府の科学技術・イノベーション担当の松尾でございます。

今日の協議会でございますけれども、先ほど長野さんからのほうからありましたように、まず最初に、世界のゲノム研究の潮流について、東大の鈴木先生から御紹介いただきたく思っております。そして、バイオバンクの状況につきまして、文科省・厚労省のほうから報告いただく予定になってございますし、過去2回の協議会において議論賜りました、これは論点の案として用意しておりますので、ゲノム研究を創薬などの出口につなげるために、さらに何が必要かについて、皆様に活発な御議論いただきたく考えております。

御案内のとおり、個別化医療・個別化予防の実現に向け、ゲノム医療、あるべき姿をしっかりと想定した上で、創薬・診断・治療・予防といった出口を見据えた研究をどう進めていくかについて御議論いただければありがたいと考えてございます。

また、各省におきましては、この議論を踏まえまして、しっかりと実行のある取組を検討していただくようお願い申し上げます、冒頭の挨拶に代えさせていただきます。

本日は、どうぞよろしくをお願いいたします。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、議事に入る前に、本日の資料について御確認をお願いいたします。

○笠松参事官 本日の資料、議事次第に記載しております、資料1、資料2-1から2-3、資

料3-1、3-2並びに参考資料1、2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いいたします。

続けて、オンライン会議の御留意いただきたい事項を3点申し上げます。

1つは、回線負荷を軽減するため、会議資料は事前にお手元に御準備いただいた紙面もしくは別のPCなどに映して御覧ください。

また、御発言のとき以外は、カメラ、マイクはオフにさせていただければ幸いです。

また、御発言いただく際は、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いと幸いです。

御協力、どうぞよろしくをお願いいたします。

○長野次長 本協議会につきましては、公開とし、希望する記者の方々などに入室いただいております。

なお、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、よろしくようお願い申し上げます。

カメラ撮影については、冒頭のみ認めるとなっております。大丈夫でしょうか。

それでは、ここまでとさせていただきます。早速、議事1に入らせていただきたいと思います。まず、東京大学の鈴木教授より「世界のゲノム研究の潮流と我が国での今後の展開について」ということで御発表、よろしくをお願いいたします。

○鈴木参考人 ありがとうございます。東大の柏から参りました鈴木と申します。長野次長のお招きというか、私が無理を申し上げまして、今、チャンスというか、大きな意味で転機を迎えていると思われまますゲノム解析の技術あるいはデータの利活用につきまして、ぜひ御説明、情報提供をとということで、のこの現場から参りました。よろしくをお願いいたします。

めくっていただきまして、2枚目ですけれども、東大の柏Ⅱキャンパスというところがございます。理研、東北大学などとは比べるべくもない知名度でありますけれども、それでも実は同じぐらいの規模でのデータの解析基盤を持っておりまして、データ産生も行っているところであります。

左上ですけれども、ホールゲノム換算で年間5万件ぐらい、NovaSeqが3台、MGIシーケンサーが1台、ロングリードで1万件、これはいろいろな数え方がありますけれども、PromethIONが4台ということで1万件程度。今日、お話いたしますのは、むしろこのシーケンサーというよりも、OlinkとかXenium、空間シングルセル解析のプラットフォームを、これは我が国で恐らく一番早く運用させていただいているということでもあります。大量のデータが出ていますので、それをどのような形で共同研究のところに戻すかということでも、ここ数年苦心してきたところであります。

こういう生産基盤を、例えば東大の中で活用するとか、AMED SCARDAの新しい拠点が柏Ⅱに建設されつつあります。バイオバンク・ジャパン、松田先生、鎌谷先生と御一緒に。あるいは、文科省ですとゲノム支援という枠組みの中で協力させていただいているものでございます。そこで培った経験をということでもあると御理解いただければと思います。

3枚目ですけれども、すみません、時間が限られているので駆け足で申し訳ないですけれど

も、トピックといたしまして、最近、私が見るあくまでも私見ですけれども、世界の潮流の背景と、それをコホートあるいは疾患研究にどのように活用していくか。それをどのように社会で実装していくか。あるいは、私、大学の人間でもありますので、将来、教育につなげていくかという話で構成してまいりました。

まず、背景ですけれども、4枚目をめくっていただきまして、今、ゲノム関連のデータ解析機器、DNAシーケンサーだけではなくて、大きな転換点にあると思っております。シーケンサーは、長らくイルミナという会社がドミネートしていたところですが、去年の夏になりまして、急にサードパーティーのものから、はるかに安くて、はるかに精度のいいものが出てくる場所があります。今、アメリカで1人のゲノムの価格が200ドルを切って100ドルに向かおうとしているということでもあります。ロングリードシーケンサーもアップデートが著しいということになります。PacBioの新型機、PromethIONも性能が著しく高進して、こちらも昨年のようなゲノムの、長いけれども塩基配列の精度が悪いということでは必ずしもなくなっていると思っております。

こちらではなく、むしろ下の段に書いてあるもののほうが実は大きな転換を起こすのではないかというのが、今日の趣旨でございます。具体的には、遺伝子の発現解析。シングルセルレベル、一つ一つの細胞のレベルで可能になってございますし、それがさらに空間情報込みで、組織のこの細胞でどういうふうに発現が変わっているのかということまで計測できる。それもスループットも高く、精度もよく解析できるプラットフォームが出てきているという話を今日はさせていただこうと思っております。

5枚目、少し戻りますけれども、背景といたしまして、これは皆様、説明の必要がないとおり、米英中でゲノム配列のいわゆる配列の解析が急ピッチで行われていて、これはもう工業ベースになっているのではないかと思っております。アカデミアの手を離れて、ある程度ステープルなのか。これは数が問題になる世界になっておりまして、米国で数十万人から数百万人を目指す。イギリスでは、500万人を解析するロードマップがGenomics EnglandのOur Future Healthというので先日アナウンスされたところでございます。日本でも全ゲノム実行計画等でデータの産生とデータの利活用の議論が急ピッチで行われているのが、この協議会の趣旨でもあるかもしれないと思います。

これは、当然行うべき事業ではありますけれども、6枚目をめくっていただきまして、ゲノムの配列、疾患の遺伝子、個々の遺伝子からゲノムになって、ビッグデータになってということで、非常に大きなパラダイムシフトを生んできたということは、紛れもない事実でございます。けれども、残念ながら同時に限界というのも明らかになりつつありまして、ポリジェニックリスクスコア等を使っても、多くのがんはソマティックですけれども、多くの疾患については、有効な治療法は確かに見つかったかもしれないですけれども、根治させることは依然としてほとんどのがんでは難しい。あるいは、いかにゲノムの配列を見ても、何千もの疾患に関して、依然として病態機序の解明も不明である。

これは、基礎科学からすると、もしかしたら当たり前のことかもしれないと思いますのは、ゲノムというのは非常に大切ではありますけれども、設計図であって、時々刻々変化していく遺伝

子の使われ方、我々、遺伝子発現と申しておりますけれども、あるいはその発現を制御するメカニズムに対しましては、設計図だけ見ても組み立ててみないと分からないということがございます。成人の生体の中には50兆個、細胞があると言われてございます。設計図だけを見ているのではなくて、実際に細胞の中でどういうふうに機能している、それがおかしくなっているかというのが、少し前までは夢物語だったのですけれども、数兆というのはまだ無理にいたしましても、数十万、もしかしたら1億に届くぐらいまでが可能かもしれないというところまで技術が進展してございます。

そうなってくると、新しくパラダイムシフトが今、生まれていくという前夜。それが先ほどの計測機でもあるということでございます。これは、欧米中を含めて、今、用意ドンという段階でもありますので、リスタートダッシュを切る好機かと、アカデミアのほうでは色めき立っているところでございます。

まず、7ページ目、コホート研究の幾つかの例をお示ししたいのですけれども、世界の潮流といたしまして、まずコホート研究です。UKバイオバンクでは、既に数十万、数百万の検体、DNA配列を整えてまいりましたけれども、当然分かったものは非常に大きい。けれども、まだ分からないもの、さらに分かっていこうとする試みで、検体の採取が一番簡単な血液から始めまして、その一個一個の細胞でどういうふうに遺伝子、この場合は多型ですかね。個人個人で違う配列が機能しているのかということ、シングルセルの解析を数十万人規模で行おうというロードマップが先日、提示されたということでもあります。そのプレリミナリーなバージョンも出ております。

シングルセル、遺伝子の発現だけではなくて、それがどういうふうにたんぱく質として血中に分泌されているのかということで、多重プロテオーム解析、Olinkというものを挙げさせていただきましてけれども、3000種類の成分、項目について血液の検査をやるというものでございます。こういうものを見ながら、ゲノムの配列でここが異なっている人は、こういう血液のプロファイルが違うのだ。血液検査ですので、極端な話、毎年やることもできるかもしれないということで、それが例えば年齢とともに、環境の変化とともにどういうふうに変っていくのかということ、これをモニタリングしていこうということが、イギリスでは始まっているということでもあります。

既にその成果が幾つか出ておまして、例えばフレイル。今までだと、直接解析の対象に乗せるのが難しかったような疾患に関しまして、血液を見るとある程度分かったり、予測できたりするのではないかと。これはまだ学術ですけれども、できたりする。

左下側ですけれども、アジアの途上国も今、用意ドンということで、一斉にスタートを切ろうとしておまして、例えば血液のプロファイルというのは、途上国で幼少期に多くの方が感染症にかかっています。その方たちがこれからどのように大きくなって疾患にかかれるのか。例えば、がんの免疫チェックポイント阻害剤、がんの免疫療法みたいなものも、効き方がアジアの感染症にかかっている方と違うという先行研究も、これも学術ですけれども、出始めていたりいたします。そのようなものに対して、ゲノムというものは、もともと持って生まれた配列の多型でありますので、時々刻々変わるものを解析していきたいというニーズが世界中で生まれつ

つあって、今、実現・実装されつつあるという状況でございます。

8枚目めくっていただきまして、我が国でも試行的な研究が始まっておりまして、例えばバイオバンク・ジャパンでは、右上側、血液のプロファイルがおかしくなっている方は、炎症反応等が惹起されて生活習慣病のリスクが上がるとか、それがゲノムの多型とリンクする。あるいは、それが左側ですけれども、クローン造血というものに発展していきますと、血液がんの前がん病変ともみなすということも言われ始めてございます。これは、京大の小川誠司先生のグループの論文発表ですけれども、あります。

それで、これは手前みそかもしれないですけれども、幾つかのまちでは、住民の方の健康というのはどういうものだろうということも学術の俎上に乗せていきたいということ、産官学一体となって考えていきたいということで、コホートは全国にたくさんあるかもしれないですけれども、健常の方の血液を頂いて、ゲノム、血液のシングルセル、血液の多重分析、先ほどのOlinkの分析というのをシステマティックに行いまして、それをその方の生活習慣、スマートウォッチ等で生活情報を比較的詳細に簡便に取れますので、そういうものも突合せまして、どういう遺伝背景の方がどういう暮らしをしたときにどういうプロファイルになっているのか。それは、将来どういうふうに変わっていくのかということまちぐるみで考えていく。

バイオバンク・ジャパンの方とお話することもありますが、こういった形でこれからコホート研究を進めていくのが、いかにも日本らしいのかなということ、まだ具体的な作案にはいかないところですが、進めていきたいです。

9枚目、少し前後してしまいましたけれども、こちらは民間の企業の方も関心が高いところでもありまして、例えば柏の葉で少しプレリミナリーにやり始めているような、こういう研究につきましては、地元のデベロッパーでいらっしゃいます三井不動産なんかと民間の研究を行っております。ある意味、国の原資をファンディングを頂くということよりも、民間のほうが、もしかしたらこういうサービスを目指すかもしれないものには向くかもしれないということでございます。

例えば、それを右下ですけれども、2021年の日経新聞では、健康になる街、その中でゲノム技術をどういうふうに考えていくかというふうに、記事として取り上げていただきました。そうは申しまして、コホートというのはまだ健康な状態であるということでもあります。

次のページ、めくっていただきまして、ただ、疾患になってしまうと、それは当然治療しなければいけないということでもあります。こちらに関しましては、がんと脳の神経疾患の例を話す機会がありましたので、挙げてまいりました。

がんの解析につきましても、今まではがんゲノムと、ゲノムのDNAのどこで変異があったということで患者さんを振り分けて、最適な治療薬、分子標的薬等を届けるということを行ってきたわけですが、こちらにつきまして、最近、大きなブレークスルーがあるということで、見開きになっていると思いますので、11枚目を見ただきながらですけれども、真ん中に挙げておりますのが、がんセンター東病院と築地の病院と一緒に共同研究しているものですが、肺腺がんになります。6ミリ四方のがんですけれども、DNA、ゲノムの変異という目で見ると、EGFRという遺伝子に変異しているというだけのがんで、比較的簡単な解釈になるというこ

とです。

けれども、それぞれの場所のそれぞれの細胞での遺伝子の活動情報、遺伝子の発現情報あるいはその生理情報という目で細かく見てみますと、例えば2番、真ん中の黄色い部分ですと、もしかしたらがん免疫療法が有効。周りの免疫細胞がまだまだ活発に活動でき得る状態にある。

ところが、1番、少し離れたところでは、がんが免疫細胞を飼いならしてしまっておりまして、これはがん免疫で幾ら活性化しても、もしかしたら届かないかもしれないということを思わせる遺伝子発現情報が得られてまいります。

下のほう、緑の4番に行きますと、今度は免疫細胞が勝ってしまっていて、がんが死んでいるので、これはもちろん治療の必要がない。

一番悪いのは、逆サイドにあります赤い部分の3番のところでした、こちらは非常に増殖が活発、免疫が抑え込まれている。あまりにも活発ですので、もしかしたら分子標的薬よりは代謝阻害、いわゆる化学療法みたいなことを併用していくことを考えたほうがいいのかもしれないと思わせるような像があります。

これがDNAの突然変異だけで見ていると、EGFRの変異という形で、右側ですけども、今までやってきましたゲノム診断がそういうものであったのに加えて、さらにこれを病理診断にも拡張した形。この場所はどうだ。これは、薬をどう届けるかとか治療というところはまだのところもありますけれども、さらに詳細な個別化医療が可能になる可能性があるということで、今、色めき立っている。こういうものを指標にした新機軸のマーカーあるいはパネルの設計というものも、将来可能になるかもしれないと期待しているところでございます。

これを可能にしたものが、上の10枚目にあります技術でありまして、遺伝子発現解析と申しますのは、いわゆるmRNAがどれぐらい活動的に転写されているかということでもありますけれども、これが今、詳細に1細胞レベルで、右下の図ですと点がぽつぽつと打たれていると思いますけれども、これはある遺伝子のmRNAが何個あるかというところまで詳細に見れるようになってございます。少し前の技術ですと、上のほうのがんが浸潤を担うと思われるたんぱく、マトリックスメタルプロテイン（MMP）というものを、がんが出しているのか正常組織が出しているのかというのが、いまひとつ、はっきりしなかったようなものも、下のほうにいくと一目瞭然。がんを抑えることが現実的になります。

これがさらに有効に活用されるであろうものが、左にありますアルツハイマー等。構造が非常に複雑で、ニューロン等の複雑なコネクションに対して、今まで分かっていたものに対して、新しい細胞のインタラクションあるいはその阻害というものが期待できるのではないかと、これは米国の「ナショナルジオグラフィック」の1月号の表紙になっているということで、むしろ学術よりも一般的な関心のほうが先行しているという状況もございます。

創薬に目を転じますと、12枚目めくっていただきますと、我が国では、先ほどの技術が今、出始めたところありますので、血液がん、白血病ですと、難しいサンプルの処理が必要ではなかったということもございまして、先行しておりますけれども、個々の細胞に特化したような治療あるいは再発メカニズムということで、我が国固有の我が国で多く見られる疾患ですけども、Adult T cell Leukemiaという白血病。

これは、東大の医科研のほうで医師主導治験が行われまして、第一三共のほうからバレメトスタットという薬がPMDAで昨年12月に承認になっている薬ですけれども、現在、これがシングルセルレベルでどのように効いて、残念ながら3年たつと再発してまいりましたけれども、どのようにその再発が生まれるのか。それをどうやって抑えたらいいかという議論を産官学でやっている状況でもございます。技術が急速に広がっている。これは、DNAの配列だけを見ていると分からなかったことであるということが申し上げたいことであります。

13枚目ですけれども、優位性といったしまして、世界で今、用意ドンで技術が始まっているということをお示ししたものでございます。こちらは、日本の1号機、世界1号機なのですけれども、先ほどの詳細な空間解析機が東大の柏キャンパスに入りました。アメリカ、ヨーロッパ、アジアでそれぞれ1台ずつだったのですが、結局、大した差じゃないですけれども、アジアが先行して、うちが1号機になってございます。真ん中がシリアル番号00001番。左側、ここは温度感を伝えたいところなのですけれども、カリフォルニアはこれだけ多くの人数で見送っていただきまして出荷されまして、右下で柏に届くと意外にしょぼい。こういう日本の温度感でやっているというのが正直なところかなと思います。

それで、14枚目をめくっていただきまして、申し上げたかったのは、ゲノムは持って生まれた情報として非常に大切な情報でございます。けれども、我々は誕生して、成長して、生殖して、老化して、死に至るまで、それをどうやって使うかというのを、例えば既往歴、感染症ですと免疫、あるいはその他のアレルギー等の環境因子等も含めて、その使い方を時々刻々変えていく。未病と言うかもしれませんし、それを健康と言うのかもしれません。そういう状況で行っているものに対して、今、測定技術のアプローチが可能になりつつあるということをお話ししたかったという形になります。

もしかしたら、後で出てくるかもしれないデータの活用という観点から申しますと、ゲノムは配列であって、個人特定力が非常に問題になりますけれども、後半の活動情報に関しましては、実は数値である、画像であるという形で出てまいりまして、配列が出てこないのが個人特定力を持たないということで、データの扱いも変わる可能性があるということは御記憶いただきたいかなと思うところでございます。

駆け足ですけれども、15枚目に行きまして、今のゲノム基盤技術で、ヒトの疾患、健康のような話し方をしてまいりましたけれども、当然、それを取り巻くような、上のほうですけれども、常在細菌叢あるいは環境ゲノム、さらに広がりまして、農作物、畜産物、いろいろなものに対して、同様の技術の展開が世界的にも想定されてございます。ここに向けまして、日本の裾野の広い、個々に優秀な研究者の方々の実力を今、発揮できる好機であると考えてところであります。

けれども、ここで1つスタートダッシュを間違えると出遅れを招くかもしれないと思う懸念は、右上にありますように、残念ながら、国内のゲノム関係の拠点の劣化・老化・限定化というものがございます。今、次世代シーケンサーをはじめとして、多くの機器が10年前には巨大なセンターが建ったところなのですけれども、それ以来、アップデート、メジャーなものがされていない。さらに、新しく出てくる機器については、情報も届いていないかもしれない。それを触ったことのある人材というものが枯渇しているということで、せっかくの好機でスタートダッシュを切る

というところで、ここに禍根を残してはいけないというところが大学としてのミッションかなと思うところがございます。

ここにつきましては、厚労・経産、応用側ではなく、大学で文科というところかもしれないと大学人として思うところがございます。

めくっていただきまして、ここの教育を行うためにも、ある程度のデータが産生されていて、活用されているという、ミニスケールでもいいから基盤が必要であると思う次第でありまして、これが大学のアカデミアと一体となっている。いろいろ考えたところでありますけれども、これが必須のところであるという思いが強うございます。それは、さらに技術の開発ですか。今、欧米の技術を使っているだけというところもありますので、我が国が発信すべき、当然、産官学の連携、人材も必要になります。

ですので、それを17枚目ですけれども、どういうふうの実装していくのかということ考えたときに、本日、無理に長野次長に機会をいただきましたのは、最後、18枚目ですけれども、コホート研究にいたしましても、疾患研究にいたしましても、人材育成にいたしましても、文科・経産・厚労、いろいろな分野をまたいで、国の強いリーダーシップが求められていると、僭越ではありますけれども、思う次第でございます。

私からの情報提供は以上になります。すみません、時間、申し訳ありませんでした。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、せっかくの機会ですので、ただいまの鈴木先生からの御発表に関しまして、御質問なり、コメントなり、構成員の方、参与の方、お願いいたします。

中釜参与、よろしく申し上げます。

○中釜参与 鈴木先生、参与の中釜です。すばらしい発表、ありがとうございました。

今、説明がありましたように、これからゲノム、臨床、バイオマーカー等の情報を集約し、一気に次の医療あるいは健康基盤にすべきだという話だと伺いました。例えば10ページで示されたように、シングルセルレベルの解析技術が可能になったということで、同じ病変、病態の中でも非常に多様性を持ったものが同定できる。そのデータを具体的なアウトカムにつなげるときに、アウトカムと直結する情報として診療情報があると思います。もう一つ、特に病理情報などをいかに数値化するかということで、病理情報は臨床的アウトカムに直結すると思うのですが、その辺りをどういうふうにしていくのか、そのための試みや展望に関して、どのようにお考えでしょうか。

○鈴木参考人 ありがとうございます。

私、Ph. D. 背景ですので、病理のことは実は分からないということがございますけれども、まず、ゲノムの情報は個人識別子でありますので、広くシェアするというのは難しいかもしないですけれども、画像に関しましては、倫理上は、もしかしたらいろいろな人が寄ってたかって解析できるということで、プレイヤーが変わる可能性があるのではないかと考えております。この画像に関しまして、例えば日本だと画像解析みたいなものが、今、ゲノムの配列では入ってこれていないかもしないところ、あるいは違った形でのAIの分析というものが行く可能性があるということで、プレイヤーを大きく広げていく可能性があるというのが1つと。

もしかしたら、今、医療情報との突合ということでゲノムの配列情報、1つ大きく問題になっているかもしれないのですけれども、先ほどのOlink等は、血液検査を例えば3000種類やると考えますと、ある程度は医療情報をサロゲートする可能性があるかもしれない。その中で、もちろん医療情報というのは多岐にわたりますけれども、今までよりはるかにリッチに、その患者さんの状態をデスクライブできているとするのであれば、そういう意味でも病院のアウトカムを目指したものの、あるいは基礎として、学術として臨床像を説明しようとするもの、これの両輪がある意味しっかりと分けるといって変な言い方ですけども、独立して回すという展望というのが、これから、これを機会にできてくるということもあっていいのかなと思っております。すみません、私見です。

○中釜参与 ありがとうございます。

○長野次長 門田先生、お願いします。

○門田構成員 門田ですけども、本当にすばらしいテクノロジーがどんどん変わっていくのがよく分かって、どう展開していくのかと、逆に言うと不安に感じたりということになっています。その話の流れで、最後の18ページでぐっと締めていただいたのですけれども、私たち、この協議会のメンバーとして考えているわけですけども、最後に赤字で「国の強いリーダーシップ」というところの部分を担当しているのが我々の会議ではないかと思っております。実はこれは前からテーマになっているのですが、なかなか難しい。これほどすばらしい技術がどんどん変わっていった中で、最後にこれを挙げられたのですけれども、何か参考になる、あるいは何かの方向性とか、その辺り、先生の私見で結構ですが、何かありますか。

○鈴木参考人 ここでやめると私もかわいげがあるのかもしれないのですけれども、ここ半年ぐらい、ゲノム研究の研究者で集まって話をする機会がございます。今、少し前向きというか、希望・展望、楽観的に話をさせていただきましたけれども、反面、危機意識というのも強くございます。6枚目に少し戻っていただきたいのですけれども、この前夜、第二期のパラダイムシフトが起こる前、ゲノム配列情報が非常に重要であった。右のほうの論点というところが、あえて御説明しなかったかもしれないのですけれども、残させていただいたところですけどもね。

ゲノムの配列に、例えば臨床情報をどうやって結びつけてという問題意識が、これが最先端であったのが、長い時代、そうだったかもしれないのですけれども、そこに論点が行き過ぎていて、ここにとられるあまり、次の展開が遅くなるということを懸念することになります。実は、DNAの配列決定も日進月歩の世界で、計測機器の精度が10倍、コストが1万円前後になってくるという時代でもありますので、もしかしたら過去に蓄積したデータにとられることもなく、これからは計測技術が進んでいくと思われまますので、取り直せばいいのかもしれない。

そうすると、患者さんの生体試料を動的に持っているもの。これがもしかしたら我々、苦手かもしれないなくて、ある程度スクラップ・アンド・ビルドしていく。静的なプランニングから、6ページ目の一番下に書かせていただきましたけれども、長期的な視野が非常に大切なのですけれども、この変革期にあって、ある程度動的な変化への迅速な対応を許容するようなシステム。例えば、DNAで一旦シーケンスしたものが、5万、10万という大きな数は、欧米に比較すると思えない。しかも取り直す技術のほう非常に日進月歩だとすると、これは諸論あるところですけど

ども、もしかしたら患者さんとのコミュニケーションをさらに動的にする。あるいは、技術に対して動的に考えていく。そういうものも取り込んでいかないと硬直化するのかなという危機意識がございませう。

それを、今までのところをどうするのか。そうは言っても、新しいものをどうやって入れていくのかというのは、ある程度の規模が必要になりますので、国のリーダーシップ。省庁もまたぐかもしれない。特にデータの利活用も議論があることだと認識しております。こちらにつきましても、もちろん一大学の話でもありませんし、もしかしたら文科・厚労で閉じる話でもないのかもしれないので、それを統括的・戦略的に考えていただくような場でお話しさせていただきたいので、無理を申し上げたのが本日でございます。

○門田構成員 確かに個々の大きなテーマについておっしゃっていただいて、さあ、どこから突破口を見つけて、どうしていくのかということを考えなければならない立場にありますので、どうしようということをお悩んでいるところだす。ありがとうございました。

○長野次長 関連ですか。先に中釜参与、お願いします。

○中釜参与 すみませう、関連して追加の質問です。そうなった場合に重要になってくるのは、データストレージの基盤、計算基盤やITインフラなどのハード環境を整備しないと利活用が進みませう。その整備も並行して進めなければならないと思うので、その辺りについて一言コメントさせていただきます。

○鈴木参考人 よろしいでしょうか。また鈴木で申し訳ないですけれども、本当に真剣に研究者の間で危機意識あるいは期待感というものが強うございませうので、この半年以上、いろいろな方とお話いたしました。ですので、私ではなく、実は誰を呼んでいただいても同じような話になるかもしれないのですけれども、データの利活用、私も完全に同意見であります。本日の資料の中に、もともとはデータ基盤をどうしていくかというスライドも、実は初めの案だとしてございませう。けれども、それはこれに対する協議会であるところの、3月28日に行われました健康・医療データ利活用協議会のほうでの議論ということで、そちらのほうで3日前にお話があったと聞いておまして、そこでも今のお話、研究者の方あるいはそこの委員の方とも、こんな議論をするところだあります。

今、新しく出てくる、簡単なところだすけれども、ゲノムの個人情報性、あるいは今までの地域のコホート等の解析基盤が整備されてきた。これも非常に貴重な財産ではございませうけれども、残念ながら、それに加えて、今度新しく出てくるもの、これはデータの形式も、画像であったり、数値であったり、全く異なってくるもの。それを新しくつくる必要があるのではないかと考えております。

それは、一気に大きなものである必要はないかもしれないので、ある程度小規模でもよい。それを今回は関わっていただける方、個人情報に対する規制がもしかしたら少しラップされるとすると、できるだけ多くの方、特に若い方、この分野に夢を持って入ってきていただける方に活用できるように、比較的オープンなプラットフォームをつくらなければならないのではないかとお話しをさせていただきます。

すみませう、答えになっていないような気がしました。

○中釜参与 ありがとうございます。

○長野次長 それでは、上野構成員、よろしくお願ひします。

○上野構成員 御指名ありがとうございます。製薬協の上野でございます。

鈴木先生、世界のゲノム研究の潮流について最先端の情報を俯瞰的にお話いただきまして、大変ありがとうございます。我々製薬企業においても、こういったゲノム情報を用いた、あるいはオミックス情報等を組み合わせて創薬研究を着手し始めているところでもあります。今回のお話は、ゲノム解析の技術的なものが非常に速く、簡便にできるようになって、非常に多様な情報が得られるようになってきていると捉えておきまして、その点からいいますと、我々、創薬研究における一番重要な創薬ターゲットの多様性が広がっているのではないかと認識しております。

一方、創薬ターゲットが多様化して、創薬研究が進むにおきまして、その後の実際の承認取得まで考えますと、非臨床あるいは臨床試験の在り方も、こういったゲノム情報を用いた創薬の在り方について変わっていく必要があるかなと思うのですね。すなわち、非臨床ですと、これまで使ってきた動物モデルというのは、もうあまり意味がないものになると思いますし、あるいは臨床試験も、患者さんがより細分化される中での臨床試験なので、n数を求めるのもなかなか難しい。そういったところで、バイオマーカー等を活用して臨床の効果を予測するようなことを踏まえて、臨床試験の在り方を考えていかななくてはいけないと捉えているのですが、こういった辺り、海外ではどのように取組がなされているかということについて、もし情報をお持ちでしたら、少し御紹介していただけないでしょうか。

○鈴木参考人 ありがとうございます。

今のお話につきまして、実は私、Ph.D.背景でありますので、臨床研究といったところまではなかなかフォローできていないところではあります。その辺では、申し訳ないところではあります。けれども、基礎の立場から、それでも申し上げられるとするのであれば、もう一つ一つの臨床試験に対するコストパフォーマンスみたいなものも問題になってくるところであります。できるだけ研究レベルで成功率を上げておきたいという話を聞くこともございます。

一例ですけれども、先ほどEGFR肺がんにつきまして挙げさせていただきました11枚目ですけれども、結局、このような肺がんがどのような確率で起こったのか。あるいは、この方は当然治療を受けられて、この場合は外科手術を受けられているわけですけれども、例えばこの方がTKIの治療を受けられたときに、そうじゃない治療を受けたときとどういう違いがあったのかということは、n1で、しかも取り出してしまっているのだから分からないということもございます。基礎的な視点ではありますけれども、モデル型を外につくって、ある程度n数を研究のレベルで増やしていくということで、オルガノイドモデルみたいな話も最近、めっきり耳にするようになったということでもあります。

これ、がんですと、まだn1だとしても臨床検体がありますけれども、例えば精神神経疾患みたいなものに関しましては、n1ですらない。例えばGWASで、この領域にリスクがあると言われても、実際どうなっているか分からないというものは、例えばマウスで基礎的な治験は取るにしても、マウスでどこまでモデルになるかどうかわからないとすると、ヒトの細胞でのビヘイビア、オルガノイドの解析を通じて、さらに死後脳に行くということをやっけていかないと、死後脳

ばかり1000件、1万件というわけにもいかないということで、空間配置が非常に問題になってくるということで、その意味でもせつかくの検体は徹底的に詳細に洗い直すという方向もあるのかなど。

これは、用意ドンで今、始まったところですので、まだ定式があるわけではないと理解していただけますけれども、国内の研究者、海外の研究者とはそんな話をしていたりいたします。すみません。

○上野構成員 ありがとうございます。

そういった点も、こういうゲノム情報を使つての臨床試験の在り方等についても、最後に先生おっしゃられた、国がリーダーシップを取つて、先んじてそういう仕組みをつくっていただくということが、こういうゲノム創薬が一層進む1つの視点かと思つたので、ぜひよろしくお願ひしたいと思います。ありがとうございます。

○鈴木参考人 おっしゃるとおりだと思います。

○長野次長 ほかはよろしいでしょうか。

それでは、先に進めさせていただきながら、また議論を続けさせていただきたいと思つた。

議事2に移らせていただきます。文部科学省・厚生労働省より、それぞれバイオバンクの今後の在り方についてと、さらに厚生労働省のほうから全ゲノム解析等実行計画における状況について御説明させていただきたいと思つた。それぞれ一通り御説明いただいた上で質疑の時間を取らせていただければと思つた。

まず、文部科学省から、資料2-1の御説明をよろしくお願ひいたします。

○奥課長 文部科学省のライフサイエンス課長です。構成員の代理で出席させていただいています。文部科学省におけるバイオバンクの取組と今後の方向性について御説明させていただきたいと思つた。

まず、2ページ目、御覧いただければと思つた。文部科学省では、ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム、B-cureと呼んでいます。プロジェクトを推進しています。令和5年度予算額で大体43億円の予算規模になっています。

構成の中身として、左側にありますように、まず、東北メディカル・メガバンクにおける一般住民を対象とした生体試料等の蓄積・収集と利活用の促進。それと、ゲノム研究バイオバンクとありますが、これまではバイオバンク・ジャパンにおける生体試料の収集、利活用の促進等を進めてまいりました。また、ゲノム医療の実現推進プラットフォームとして、この2大バイオバンクに加えて、他の国内のバイオバンクを広く統合した形で、バンクの横断検索システムというのを導入しています。また、バイオバンクが持つ様々な生体試料等を活用して、その先端的なゲノム研究を推進するためのファンディングプログラム等々も推進しているところです。

3ページ目、御覧ください。東北メディカル・メガバンクにつきましては、現在、15万人の生体試料と健康情報等を有する、一般住民を対象とするバイオバンクになっています。また、並行して、官民共同で10万人の全ゲノム解析を今、実行してしまつて、既に5万人の解析が終了しています。これまで多数の検体等につきまして、その情報提供をしてしまつて、アカデミア、民間企業等で多数の利用実績があります。

4 ページ目では、バイオバンク・ジャパン、現在27万人、44万症例、51疾患を有する疾患バイオバンクになります。こちらにつきましても、全ゲノム解析とかプロテオームの解析等を実施していきまして、広くアカデミア、民間企業での利用に供するという取組を進めております。

こうしたバイオバンクを運営していく中で、我々としても幾つか課題が出てきたと承知しています。5 ページ目を御覧ください。これまでの実績として、今、申し上げたように、ゲノム研究の基盤となるような生体試料の収集・提供体制というのが構築されてきました。これによりまして、全ゲノムのリファレンスパネル等々の成果も出てきているところです。

一方、課題として、バイオバンクにつきましても、我々、国として整備してきたにもかかわらず、まだ認知が十分に上がっていない。コミュニティの一部での利用にとどまっているというところ。また、バイオバンクとして、特に企業側のニーズを吸い上げたり、外部利用を促進するというところがまだまだ不十分だろうということ。それに加えて、先ほど鈴木先生からお話がありました、医療・創薬・ヘルスケア等の出口につながるような先行的な研究事例というのがまだまだ十分ではないということで、外部の利用促進というのが不十分だということを我々としては認識しています。

こうした背景の下、今後のバイオバンクの方向性というのを、文科省、健康・医療事務局とも相談しながら検討を進めているところです。

まず、6 ページ目、今後の基本方針として、これまで実績として積み重ねてきたバイオバンクの整備・運用というのは、国が引き続き着実に進める必要があるということ。その際に、一般住民を対象とするバイオバンクと疾患のバイオバンクを車の両輪として、両方を推進していくことが大事だと考えています。

一方で、予防医療・個別化医療あるいは創薬等の社会実装を念頭に置いたときに、バイオバンクの利活用というのはまだまだ十分でないところがありますので、バイオバンク自身の研究機能を強化して、その先行的な研究をするとともに、創薬等を目指して企業等と連携・協力するような研究のハブとしての機能を強化していくことが大事であろうと考えています。

また、こういう研究を強化する中で、現在のバイオバンクにおける生体試料の収集あるいは提供の体制というのをより効率的・効果的にしていく必要があるだろうということで、資金運用の効率化とともに外部資金を獲得していくということによる、運営財源の多様化というのが大事だろうと思っています。

こうした基本的な考え方の中で、具体的な取組として4点挙げています。相互に関係するものになりますけれども、まず、1つ目、7 ページ目の最初ですけれども、持続可能なバイオバンクの運営ということで、特に東北メディカル・メガバンク等を中心に、調査・管理に係る人員体制をより合理化していく必要があるのではないか。あるいは、外部資金を獲得していったら、財源の多様化に努めていくこと。さらに、ICTを活用することによって、再同意の取得を効果的に進めるなどの双方向性の機能を強化していく必要があるのではないか。こうしたことによって、バイオバンクの運営というのを効率的に進めていくというのが1つ目です。

2つ目は、このバイオバンクの機能をいかにして有効に活用させていくかということで、バイオバンク自らが利活用の状況分析、あるいは企業のニーズ調査というものをきちんと実施してい

くということ。また、製薬企業等の企業とバイオバンクの間での連携を強化していくこと。さらに、臨床研究者との連携を強化していくことや、ポリジェニックリスクスコアのようなリスク評価の取組が一部されていますけれども、これを実際の医療現場での介入研究に結びつけていくということも、今後必要になるのではないかと考えています。

それと裏腹ですけれども、8ページ目の③です。バイオバンク自らが研究機能を強化していく必要があるのではないかとということで、バイオバンクの利活用の旗印となるようなモデル研究を推進していくこと。それと、臨床研究者あるいは創薬の関係者と連携協力体制をきちんと構築することによって、研究のハブ機能というのを強化していくことが大事ではないかと考えています。

こうした研究機能を強化していく上でも、④にありますように、他機関とか産業界との連携が極めて大事であると思っています。一般住民を対象とするバイオバンクと疾患のバイオバンクとの連携強化、これはBBJだけではなくて、NCBN等、他のバイオバンクとの連携強化というのも同時に進めていく必要があるだろうと思っています。このために、特に国の3大バイオバンクの間で連携、共同研究を実施したり、人材交流等を推進するというのも極めて大事だと思っています。

そのバイオバンクの研究機能の強化のために、9ページ目で、東北メディカル・メガバンク、バイオバンク・ジャパン、それぞれについて、どういう研究を先行研究として進めていったらいいのかということで、幾つか例示を出させていただいています。

東北メディカル・メガバンクにつきましては、疾患予防等につなげるために、その遺伝要因等々が疾患に与える影響について評価した上で、病態のメカニズムあるいは発症のリスクモデルの構築に取り組むとか、生活習慣情報とゲノムオミックスの情報というのを統合解析することによって、疾患の発症予測モデルを開発すること等が考えられるのではないかと。

また、バイオバンク・ジャパンにつきましては、ゲノムの特にレアバリエーションの同定を行った上で、創薬ターゲットとなる因子・メカニズムの探索、それと創薬開発につなげるであるとか、先ほども話がありましたように、シングルセル解析、トランスクリプトーム解析等を通じて、個人ごとの違いを捉えたような疾患メカニズムの解明等につなげていくといった研究というのを、それぞれの機関が行うとともに、国として先行的な研究テーマというのを掲げて実施していくことが大事ではないかと考えています。

こうした方向性を念頭に、次年度以降、具体的な施策の見直し等々につなげていきたいと考えているところです。こちらの説明は以上になります。

○長野次長 ありがとうございます。

続きまして、厚生労働省よりNCBNの現状と課題について説明をよろしく申し上げます。

○浅沼審議官 厚労省からいきます。すみません、資料2-2を御準備ください。厚生労働省の危機管理・医務技術総括審議官の浅沼でございます。

ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク、NCBNとこれから申し上げますが、その現状と課題について御説明いたします。よろしく申し上げます。

開いてください。初めに、NCBNと我が国のゲノム・データ基盤との関わりについて御説明いた

します。資料2ページです。NCBNは、一番下段にお示ししていますように、バイオバンク横断検索システムの中に位置づけられているものでございます。この生体試料からゲノム解析データが生成されておりまして、NCBNは疾患ゲノム解析に必要なコントロール群として、目標の8,000症例を上回る数の全ゲノム解析を実施いたしました。これらのデータは、上段の健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム、通称CANNDsで検索可能なゲノム解析データとして利用されることとなります。

次の3ページを御覧ください。こちらがNCBNの概要でございます。6つのナショナルセンター、NCがそれぞれ保有するバイオバンクにつきまして、バイオリソースの収集・活用を推進するために、個々の疾患専門性を尊重しながら、ネットワーク型、連邦型の組織形態で運営する中央バイオバンクといたしまして設置しております。

次のページを御覧ください。こちらは、直近のNCBN全体での登録患者・検体収集実績を示しているものでございます。具体的な数値は、この資料を御覧いただければ幸いです。

次の5ページを御覧ください。こちらのスライドでは、疾患バイオバンク事業を基盤とする治療開発・創薬戦略をお示ししているところでございます。最終的には、治療法・予防法の開発と、その実装に向かいますが、疾患バイオバンクを基盤とすることで、研究のフェーズにかかわらず、バイオバンクを利用することが可能でございます。個々の研究が独立するのではなく、連続性を持って行えることが期待されているところでございます。

続きまして、6ページをお開きください。具体例なのですが、ミトコンドリア病MELASにおけます治療法開発までの過程を、これ全体で示しているところでございます。このように疾患バイオバンクを有効に活用することによりまして、このプロセスの時間は格段に減少するものと考えているところでございます。

7ページ目をお開きください。バイオバンクの利用形態といたしまして、共同研究と分譲の2つに大きく分かれます。バイオバンク試料を有効に活用していただくためには、利用者の要望を踏まえまして、提供される試料・情報と、有効に研究利用できる科学的根拠とに基づきまして、どちらがより望ましいのか。NCBNではコーディネートを行うことが重要と考えておりまして、その実現に向けて実施してまいりたいと考えております。

次の8ページ目を御覧ください。NCBNでは、分譲を望む企業などからの要望に対する対応といたしまして、情報・試料の分譲・提供に関するタスクフォースを組織しまして、課題の整理を行ったところでございます。多くのタスクは、6NC間で統一が図られてきましたが、各バンクの手続の共通化に、まだ引き続き課題がございます。これらの課題の解決に向けまして、検討を継続してまいりたいと考えております。

次の9ページを御覧ください。この資料では、3大バイオバンクを含めました、ほかのバイオバンクとの連携の取組をお示ししています。先ほど文部科学省さんの説明もありましたけれども、AMEDゲノム研究プラットフォーム利活用システム事業としまして、前述いたしましたゲノム医療研究開発のためのバイオバンク・ネットワークの構築を行っているところでございます。このNCBNも、事業開始時から本事業に参画しているところでございまして、6NC間の連携の知見を踏まえ、新たな横断検索システムの実装に貢献しているところでございます。

続きまして、10ページ目を御覧ください。産学官連携の取組といたしまして、産学官共同臨床情報利活用創薬プロジェクト（GAPFREE）がございます。NCBNが保有しております質の高い臨床情報が付随した試料を用いまして、産学官共同で疾患別情報統合データベースを構築し、これを企業グループに活用していただくことで、創薬研究から革新的な医薬品等を創出することを目指しておりますところがございます。現在、このプロジェクトは中間年度である3年度目に当たっております。昨年の中間評価では、データベース構築の進捗状況等につきまして、優れているという評価を受けたところでございます。

以上、NCBNの現状と課題について御説明いたしました。

続きまして、全ゲノム解析等実行計画におけるデータ利活用の検討状況につきましては、城審議官から発表させていただきます。城審議官、よろしく申し上げます。

○城審議官 引き続きまして、私から資料2-3に従って御説明いたします。厚生労働省の医薬産業振興・医療情報審議官、城でございます。よろしく申し上げます。

資料を御覧ください。本日は、データ利活用等にフォーカスを当てて御説明させていただきます。

2ページを御覧ください。昨年9月に策定されました全ゲノム解析等実行計画2022で示された、全ゲノム解析の推進によって目指す医療の姿がこちらになります。全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿といたしまして、質の高い情報基盤を構築し、解析結果の日常診療への導入、新たな個別化医療の実現、蓄積されたデータを用いた研究・創薬を通して、患者への還元を行う。これとともに、国民へ質の高い医療を届け、がん・難病等の克服を目指しております。この質の高い情報基盤の構築と利活用の方針については、実行計画2022の基本戦略の中でしっかりと定めているところでございます。

3ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等実行計画2022には、大きく3つの基本戦略を定めて、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指しております。

1つ目は、研究・創薬などに活用するための基本戦略。2つ目は、早期に日常診療へ導入するための基本戦略。3つ目は、新たに個別化医療等を実現するための基本戦略でございます。

我々、情報基盤の利活用が最も重要であると考えておりますため、1つ目の研究・創薬などに活用するための基本戦略を記載いたしております。特に、出口を見据えた質の高い情報基盤の構築が重要であると考えておりまして、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産学と連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届けるということを1ポツ目に記載いたしております。

また、情報基盤の迅速かつ公平な利活用のため、2ポツ目に国内外の研究機関及び企業の研究者が集約した全ゲノム解析等の情報を、オープンかつフェアに利用することができる体制を整備すると記載いたしております。

そして、3つ目の基本戦略には、新規の臨床試験・治験等の実施と、戦略的なデータの蓄積方針を明示しております。

これらの取組を推進するための事業実施体制として、次の4ページ目を御覧ください。全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施体制（案）でございます。データ利活用につきましては、右下の緑の矢印で示しております。産業界・アカデミアからのデータ利活用の申請を、事業実施組織内の利活用審査委員会で中立的な審査を行って、許可が得られた場合、③の解析・データセンターからデータアクセス権限を利用者に付与します。ただ、この際、生データの取扱いは、セキュアな閉鎖空間で行い、生データのダウンロードはできない形を想定いたしております。利活用の際には、産業界・アカデミアから利用料・出資等を頂くことを想定いたしております。

5ページを御覧ください。3月9日に第14回の専門委員会がございました。その議論を踏まえまして、これまで「フォーラム」という名前で記載しておりましたが、「コンソーシアム」という名称に変更いたしております。フォーラムだと公開討論会のようなイメージになるということもございまして、協会・組合等の企業連合を意味するコンソーシアムに名称変更を行っております。

次に、情報基盤の利活用団体としてのコンソーシアムと、事業実施組織との連携体制についてお示ししております6ページを御覧ください。事業実施組織とコンソーシアムの具体的な連携体制でございます。現時点のコンソーシアムは、理事会機能を持つ運営委員会、産業界・アカデミアそれぞれのコンソーシアム、ELSI・PPI検討チーム、総務・事務等から構成されております。

事業実施組織、コンソーシアムに求められる役割については、右側に記載いたしております。また、コンソーシアムの組織体制、活動計画、事業実施組織等を含む外部組織との連携方針につきましては、厚生労働省が示したコンソーシアムに求められる機能等についての案を踏まえまして、事業実施準備室内の利活用チーム内に設置するコンソーシアム設置支援委員会が、今後、詳細を検討する予定といたしております。その後、速やかに独立した組織として運営するという方向で考えてございます。

7ページ目を御覧ください。次に、コンソーシアムに求められる機能等についての案をお示しいたしております。先日開催されました専門委員会におきまして、厚生労働省が示した全ゲノム解析等実行計画に係るコンソーシアムに求められる機能等についてというものでございます。ポイントは5つとなります。

1点目として、オープンかつフェアに利用できる体制であります。

検討の視点としては、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、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とすべきであるということでございます。

対応方針案としまして、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とすること。

2つ目として、企業による人的、技術的、経済的協力に応じて、データの利活用においてインセンティブを設けること。

3つ目としまして、アカデミアについては、全ゲノム解析等に係るデータを共有し、幅広いデ

一タ利活用の権限を付与する対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義の協議をその役割とするとしております。

8 ページ目を御覧ください。2 点目は、機微情報・個人情報管理でございます。

検討の視点としては、コンソーシアムは、アカデミア・企業の機微情報を取り扱うため、コンソーシアム全体の情報保護・管理やサイバー攻撃への対策を含めた安全性等の対策を徹底すべきであるとしております。

対応方針案としましては、コンソーシアムは、組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整などを自立して行い、コンソーシアム参加者からのみ事業実施組織への利活用申請を可能とすることで、基本的なデータアクセスの安全性を担保する。

コンソーシアムは、参加アカデミア・企業と秘密保持契約を結ぶとともに、違反者に対しては厳格な対応をとる。また、国民に対して、情報管理を徹底することを示すとしております。

3 点目としまして、ガバナンスでございます。

検討の視点としては、コンソーシアムは、自立しつつも、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」によるガバナンスを効かせることで、透明性の高い、利用者及び国民に信頼される組織であるべきとしまして、対応方針案として、コンソーシアムは運営を自立的に行いつつも、事業計画については、専門委員会の承認を必要とし、構成員・代表者の選任・解任等については専門委員会に速やかに報告することといたしております。

9 ページを御覧ください。4 点目でございますが、患者・市民参画および倫理的・法的・社会的課題についてでございます。

検討の視点は、コンソーシアムは、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民の視点を取り入れるとともに、ELSI等に対応する必要があるとしまして、対応方針案として、コンソーシアムは国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民を構成員とし、患者・市民の視点を取り入れる。

コンソーシアムはELSIに係る専門性を備えた人材を構成員とし、ELSIの視点を取り入れるとしております。

最後に5 点目としまして、人材育成でございます。

検討の視点としましては、コンソーシアムは、その活動を通して、生命情報学、医療情報、情報セキュリティ、臨床遺伝学、ハイパフォーマンスコンピューティング、クラウドコンピューティング、AI等、多様な専門性を備えた人材の育成の場である必要があるとしまして、対応方針案として、事業実施組織の支援のもと、民間企業や大学、大学院等と連携し、データ解析や情報基盤の設計・構築、データ管理、情報セキュリティ対策、AI開発等に加えて、各種最先端の情報科学に係る研究を可能とするとしていたしました。

10 ページを御覧ください。全ゲノム解析等実行計画におけるデータを用いた具体的な成果とか出口戦略についてお示ししております。AMED研究におけるがん領域の成果について御報告いたします。全ゲノム解析等の結果に基づくエキスパートパネルを実施した症例は、この2月20日の時点で1163症例となっております。そのうち、治療薬の選択やがん腫の診断、遺伝性疾患の診断

に有用なActionable変異の検出は641症例で認められまして、既存の検査では検出できないがんに関与するゲノム異常の検出は143症例で認められております。また、全ゲノム解析の結果が診断に有用であった例が51症例、がん以外の疾患に関与する可能性が高いゲノム異常の検出についても52症例で認められております。

今後は、こういった結果に基づく創薬の促進や患者還元の拡大が課題であります。引き続き、検討を進めてまいります。

11ページを御覧ください。がん領域における令和4年度研究の基本コホートと戦略コホートの連動について、お示ししたものでございます。

図の上段に示しております基本コホートでは、既知の変異に対しまして承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者さんへ届けるシステムの構築を進めております。

加えまして、基本コホートで実施している観察研究の詳細を右下の水色の四角の中でお示しております。原則として全症例を登録して、進行がん、難治がんを対象に、実際に治療や診断に結びつく患者の割合の評価や、全ゲノム解析によって診断できるがん腫・遺伝性腫瘍の特定を目的とした研究を実施いたしております。

もう一つ、図の左下でお示ししている戦略コホートにつきましては、新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施を目的としまして、具体的には、直腸がんや非小細胞肺癌、乳がん等を対象として、化学療法等の周術期治療の効果予測因子の同定やバイオマーカー探索、新規標的分子の探索などを進めております。

以上が厚生労働省におけます全ゲノム解析等実行計画におけるデータ利活用等の検討状況、及び現時点の成果の御報告になります。以上でございます。

○長野次長 ありがとうございます。

ちょっと時間が押していますので、この議題のところをコンパクトにさせていただければと思いますが、これまでの御説明につきまして、御質問、コメントなどございましたら、構成員、参与のほうからよろしくお願ひします。よろしいでしょうか。次の全体の議論にも関わってくるかと思っておりますので、またコメント等ございましたら、この次の議題のところでもいただいてもよろしいかと思ひます。

それでは、次の議題に移らせていただきます。議事3になりますけれども、今年度、過去2回、様々なゲノム研究、ゲノムデータを活用した研究開発について、ユースケースなど議論いたしました。それから、今回も含めて、これまでのゲノム医療協議会での議論を振り返って、あるいは我々政府部内でも有識者へのインタビューなども含めてやってきたところでございますけれども、それらを踏まえて、ゲノム医療推進のための研究開発ということで、その現状の分析、それから、そこにおける課題を整理して、今後の方向性について、この時点でまとめていきたいと思ひてございます。

それが資料3-1で、全体の構成をお示ししておりますけれども、その上で、今回の協議会では、その中で実際のゲノム研究、ゲノム解析などの研究をどのように創薬などの出口につなげていくかといった、その研究の推進といったところの課題について、少しまとめて議論していきたいと思ひております。そちらが資料3-2にございます。

それから、参考に、今、申し上げましたように、過去2回でも議論していただきましたので、参考資料2のほうに過去2回の協議会でのコメントなりをお示ししたものを用意させていただいています。

まず、議論の前に、事務局のほうから資料3-1と3-2の御説明をいたします。よろしくお願いいたします。

○笠松参事官 事務局でございます。

この3-1、3-2の資料の背景は、今、長野次長からお話申し上げたとおりでございます。3-1に全体の構成を書いております。これは、1番、2番、3番とございますが、1番のゲノム研究をどのように出口につなげるかというのは、今日、これから御議論いただきたいところ。2と3の研究環境の整備、人材や異分野、国際連携。ELSI、PPIといったところは、次回以降で改めてまた御議論いただく時間を設けたいと思っております。

続いて、3-2を御覧ください。論点案でございます。

前文のところは、先ほど申し上げた背景を書いております。

1番が現状と課題、2番が課題と方向性となっておりますが、1番の現状と課題のところをかいつままで御説明申し上げます。

1つ目の○、ゲノム・データ基盤に関する現状ということですが、ゲノム研究は、ゲノム・データ基盤の構築のみならず、データ・試料等の共有の仕組みがいろいろな観点から検討が必要なので、利用が進みにくい状況にある。けれども、全ゲノムデータは国の施策で均質なデータが整備されつつあり、バイオバンクの第三者利用も可能となってきたということがございます。

また、2番目の○のゲノム研究及び関連した基礎研究の現状というところは、欧米と比較して、機能ゲノミクスとかファーマコゲノミクスが非常に弱くて、また製薬企業との連携も活発に行われているとは言えない状況。また、日本にはオミックス解析等における世界レベルの技術、新たな解析手法の開発といった好事例がある一方で、全体としては欧米との技術格差が開きつつあるので、研究者が最新の技術にアクセスできる環境整備が必要である。

また、3番目の○のゲノム研究に関する基盤技術の現状でございますが、幹細胞やiPS細胞、iPSバンク、あるいは病理学の知見の積み重ねが、シングルセル解析とか空間遺伝子発現解析の際の強みになり得る。

研究基盤の現状につきましては、ゲノム研究の基盤となる体制は整いつつあるけれども、臨床研究を進める環境が十分整っていない。あるいは、異分野間の知の融合とかデータ公開や分譲、国際化への対応が遅れているという指摘がございました。

続きまして、3ページ、出口につなげるための課題と方向性でございますが、まず、ゲノム研究を創薬等出口につなげるための研究としては、基盤技術・基礎科学を最大限活用できるような研究を推進すべきではないかというところを列挙しております。

1つは、基礎研究（生物学など）で得られるデータを組み合わせた切り口の研究。続いて、ゲノムデータに加えて、病理学や生物学とマルチオミックス解析の融合を図って、バリエーションの同定にとどまらず、創薬につながるような研究。続いて、臨床での画像データや臨床情報を組み合わせて、AIを使った統合的な研究。また、バイオインフォマティクスが中心的な役割を果たす

研究とか、異業種・異分野の研究者の知の融合を図る研究。

続きまして、出口を見据えて必要に応じ、さらなるゲノム研究の推進のために期待される取組としましては、少数例であっても多層的なデータを収集したオミックス解析の有用性を検証するような研究。新たな技術開発を目指す研究。また、それを幅広くゲノム研究に応用できるような体制。また、健常人コホート等を活用して、疾患関連バリエーションを前向き臨床研究で実施・検証できるような個別化予防に資する研究。優れた研究を国際共同研究などをはじめとして、国際的なプレゼンスを示すことが期待されるということでございます。

続いて、研究基盤の整備でございますが、バンクは、「溜めるバンク」から「利活用されるバンク」への転換とか研究機能の強化を推進すべき。具体的には、バンクを研究拠点として、異分野の研究者や産業界が連携して、出口を見据えた研究をするようなプラットフォームを構築するという体制づくりをすべき。また、バンク同士が連携して、提供者へのリコンタクトにも対応した形での利活用、共同研究、人材育成の体制を構築すべき。また、異分野からの研究者の参画による知の融合、あるいはバイオインフォマティクスの育成拠点となれるような体制づくり。

また、バンクの試料・データなどの利用の障壁をなくすために、手続きの簡素化・迅速化。また、基盤的なデータ（全ゲノムデータなど）は、国の施策として整備しつつ、ゲノム解析の結果を疾患の解明や治療につなげるための独創的な研究。また、ゲノムデータに加えて、遺伝子発現とかタンパク質の発現などのデータもデータベース化してフリーアクセスできるような環境。また、GWASなどの解析結果のほか、元データも公開して二次利用できるような環境。民間資金の導入を含めた社会実装を目指した研究。また、AIMGAINなどの既存の枠組みや、新たな官民コンソーシアムの構築などを推進すべき等の意見をいただいております。

ちょっと駆け足で恐縮ですが、以上でございます。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、資料3-2を中心に御議論いただきたいと思いますが、その前に、まず、資料3-1、3-2を含めて、何か確認事項など御質問ございましたら、最初に受け付けますが、大丈夫でしょうか。

○鈴木参考人 よろしいでしょうか。まず、私の立ち位置なのですけれども、私も議論に加わらせていただいてもよろしいものなのでしょうか。

○長野次長 専門家として加わっていただいて結構でございます。

○鈴木参考人 情報提供者として、よろしく申し上げます。ありがとうございます。

○長野次長 それでは、資料3-2を中心に議論させていただければと思います。御質問あるいはコメントございましたら、挙手のほうをよろしく申し上げます。

○鈴木参考人 すみません、発言したかったから、先ほど許可いただいたところでありすけれども、ありがとうございます。せっかく寄せていただいたのでということなのすけれどもね。

まず、すみません、くどいかもしれないすけれども、今の文科省・厚労省様からの御発表で、想定されているデータのシェアあるいはデータベースというものが1つの論点かと理解したのですけれども、そちらにつきましては、基本的にゲノムの配列あるいは診療情報の突合ということ想定されていた上で、非常に精緻で堅牢なシステムだと理解いたしました。けれども、そ

の中で私が一番初めに申し上げたかもしれないような新しいモダリティのものに関しましては、これからどういうふうにつくっていくか。いわゆるデータに関しても動的に出てくるし、もしかしたら個人情報等の考え方も違うというものはそうだとすることで、これは今からの議論と理解してございます。

その上で、現時点で議論されているデータ、ゲノムの配列あるいはHER・PHRに関してということでもありますけれども、少しお伺いしたいのですけれども、基本的には文科のプレゼンの9ページ目になりますでしょうか、メディカル・メガバンクとバイオバンク・ジャパンでの連携にしても、これはデータがお互いに見えることが前提。それで、もしかしたら私、門外漢かもしれないのですけれども、厚労様からの御説明だと、それがCANNDsが担うべきかもしれないと思えるのですけれども、実際問題、ここの部分でメガバンクとバイオバンク・ジャパンがデータをお互いに連携するといったときに、それぞれの組織の思惑というのがあるのかなと思う。

それに対して、CANNDsが主体的に取り組むというのも非常に課題があると思ったときに、例えば3-2の一番後ろから3つ目にあります「国の施策として整備しつつ」というものに対して、国として、あるいはこの協議会として、どのようにお考えになるのか。例えば、文科側で、このデータの連携、あるいは厚労側でのもしかしたらCANNDsあるいはNCBNが、私としては何となく範囲が強化されてもいいのかなと思ったりもいたしますけれども、その辺りを門外漢としては少しお聞きしたかったことでありました。失礼いたしました。

○長野次長 コメントいただきましたので、大変ありがたいと思いますけれども、基本的な構造としては、今までの経緯からすると、ToMMoがあり、BBJがあり、NCBNがあり、そして新しく始まっている、がん・難病を中心に全ゲノム解析等実行計画がある。それぞれについて、データ基盤あるいはバイオバンクとして自らデータを取得し、管理し、利活用のサービスも行うということをされながら、ただ、統合的に、あるいはワンストップサービスのなものがユーザーから求められているという認識に基づいて、CANNDsという1つの窓口も用意しているといったことだと理解しています。

その上で、バイオバンクは検体もありますけれども、ゲノムデータの基盤としては、おっしゃるとおりゲノムの配列というのが基本になって、これまで進んできた。これまでの現状の認識はこのようですが、今後の方向性についてということで、改めて、まずは文部科学省、厚生労働省のほうで、それぞれではどうお考えかということをお聞きして、今後、全体としてどうするかというのは、先ほど門田先生もおっしゃった、まさにこの協議会でさらに検討しなければならないと思っています。いかがでしょうか。文部科学省あるいは厚生労働省のほうからコメントございますでしょうか。

浅沼審議官、よろしく申し上げます。

○浅沼審議官 浅沼です。よろしく申し上げます。

長野次長がおっしゃったとおりで、例えば特定の希少がんのゲノムを追求して、そこから創薬に持っていこうとか、新しい治療法を改善しようとか、目的オリエンテッドで行くようなものであれば、通常の例えば全ゲノム計画でもいいですし、NCBNでもいいと思うのです。単体で行ける話は。ただ、必ずしもそうではない場合がある。もっと申し上げると、ぼんやりしているのだけ

れども、こういう疾患あるいは病態・状態、病気じゃないかもしれないが、フレイルみたいなことかもしれない。けれども、何か調べたいのだけれども、何か知恵がないかなとか、あるいは横断的に様々なデータを取りたいというときに、CANNDsに照会をかけたたり、CANNDsにはいろいろな窓口の方もいらっしゃると思うので、相談していくことでつなぎ合わせていければいいのではないかと思います。

だから、目的がすごく明確で個別の話になっていたら、わざわざあちらこちらのバイオバンクでという話にならないのではないかと思います。そここのところの仕切りをどうするかというのを、先ほど次長がおっしゃったとおりで、全体はCANNDsで覆うけれども、個別は個別でちゃんと動いているので、そここのところで、我々側じゃなくてユーザー側がどのように各バンクを活用するかということを考えていただく。我々もユーザー側に、こういう使い方だったら、例えばCANNDsのほうがいいのではないかなとか、あるいは個別のバンクでいいのではないかなといったことを、ちゃんと御相談に答えられるような流れをつくっていくことが、このゲノム医療の推進のために必要なことではないかと私は思います。

以上です。

○長野次長 ありがとうございます。

私のほうからちょっと確認させていただきたいのですが、がんや難病に関する全ゲノム解析等実行計画の中で運用・管理するデータは、ゲノムデータと臨床情報などと、それ以外のオミックスだったり、そういったものはどういった扱いになるかというのをちょっと共有いただいたほうがいいかなと思うのですけれども、いかがでしょうか。

城審議官、お願いします。

○城審議官 私どもの資料でいけば、資料2-3の2ページ目に全体のざくっとしたイメージがございますけれども、データとしては、全ゲノムのデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等をきちんとつないで格納していった、それを使えるようにしていくというのがベースになっていますので、そういったものが入っていますし、研究だけでなく、患者さん個人への還元とかも含めて臨床への還元もやっていますので、そういう意味では、この中で完結するものはこの中でやっていただいて、それ以外にいろいろ突き合わせる必要があるものがあれば、それはCANNDsのプラットフォームを使っていただくということになるのではないかなと考えています。

○長野次長 全ゲノム解析等実行計画のデータ基盤の中には、取得されたマルチオミックスデータも含めて入っているということでよろしいですね。だから、研究プロジェクトの中で取得されたゲノム配列そのもの以外のものについても入るということでもよろしいですか。

○城審議官 そうなります。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、手短かに文部科学省のほうからもコメントをお願いします。

○奥課長 文部科学省です。

文科省では、東北メディカル・メガバンクにしても、バイオバンク・ジャパンにしても、自らの生体試料と関連するデータ、ゲノム情報とオミックス情報というものを、申請に基づいて分譲・提供する体制というのをそれぞれつくっています。先ほど共同研究を進めるという話をさせ

ていただきましたけれども、仮にBBJとToMMoとの間で連携・協力して、何か創薬を目指して共同研究するのであれば、相互にデータの連携・協力というのはあると思います。それに加えて、さらに他のバイオバンクとも連携・協力したゲノムの統合解析等が必要であれば、それはCANNDsの基盤の中で進めていただくというのが一番望ましいのではないかなと思っています。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、菅野構成員から、どうぞよろしくをお願いします。

○菅野構成員 菅野です。

今のデータのお話とは違う話なのですけれども、よろしいでしょうか。

○長野次長 どうぞ。

○菅野構成員 どちらかという質問というよりコメントなのですけれども、2-2のナショナルセンターのバンクの6枚目に非常にいい図があるので、ちょっと見ていただきたいのですが、ミトコンドリア病で原因バリエーションが見つかったから遺伝的な診断法の確立というのが2年間でできているのですね。それから、最後のほうは、大量タウリン治療の治験が始まってから保険収載まで2年。ところが、遺伝的診断法の確立からタウリン修飾の異常を発見するまで13年かかっている。修飾異常の発見がされてから治験まで、これまた13年かかって、結局、バリエーションが見つかったから治療法が確立されるまで26年かかった。こういうところが、出口が遠く、ゲノムをやってもしょうがないねと、長らく財務省なんか言われてきたところです。

それで、今、コメントしたいと思ったのは、この26年かかっていた時間が技術の革新によって物すごく縮小される可能性が出ているということです。その一つの技術基盤は、先ほど鈴木先生などもお話になっていた1細胞解析、空間解析みたいな革新的な機能ゲノム解析方法が確立されて広く使われるようになってきた点です。

それから、2つ目は、AIなどの利用に関わり情報の利用の仕方が非常に進んできて、これまではジグソーパズルのピースを1個ずつ調べて、これは何かなとっていたような状況が劇的にがごとく変わってしまうような変化の、ちょうど入り口に來ていると思います。ですので、2007年、次世代シーケンサーが実用化されてゲノムの配列解析が劇的に進歩しそうだという頃の技術の状況と非常に似ているのですね。

実は、日本では、その前にSNPを使った疾患遺伝子解析というところで大量の予算を頂いてゲノム研究をやりまして、たくさんの論文は出たのですけれども、疾患と関係のあるバリエーションは見つかったけれども、診断法には結びつくのですけれども、なかなか治療法には結びつかなかったということで、ゲノムをやってもしょうがないねということで、次世代シーケンサーが出たからどうなのということで、現場はやりたかったのですけれども、あまり予算がつかず一生懸命やれなかった。そのときの遅れが、今、各国と比べて日本のゲノムの立ち位置が遅い、遅れているというところに反映しているという気がしております。

ですので、ちょうど同じような変化が、今度は機能解析ですね。治療法を開発するためには、遺伝子が分かるだけじゃなくて、その遺伝子がどういうメカニズムで病気を起こしているか、それが分からないといけないのですけれども、先ほど申し上げたシングルセルとか空間解析とかの機能ゲノミクスで、その辺のメカニズム解析が一気に進みそうですし、そのメカニズムが分かっ

てくると、治療法は意外と単純で、足りないものを足すとか、ひどく亢進しているものを減らすとか、そういう発想で進めることができます。その加速をどうやるかというのは、実はネットワークをAIなどに解析させて、ここを押さえればいいみたいなあまりはずれない創薬の道筋を同定する話がもうすぐ出てくる。

という状況ですので、ここのタイミングで、これから五、六年から10年かかって技術開発が進んで、その成果が10年後ぐらいからわあっと出てくるというタイミングかと思えますので、放っておくと、各省庁どころか各大学で1個ずつ、鈴木先生がお話しになっていた機械を入れたいとか、AIもちゃんとやりたいというのが抑え切れない状況になりますので、まさに司令塔ですか、この協議会がその方針をつくるのだとすれば、ぜひ内閣府などにリーダーシップを取っていただいて、3省で機能ゲノミクスの新しい波をうまくコーディネートして、それで効率のよい研究体制をつくるようにしていただければと思います。

以上です。

○長野次長 大変貴重な御意見、歴史も含めていただきました。ありがとうございました。

次に、上野構成員、よろしくお願いします。

○上野構成員 ありがとうございます。製薬協の上野ですが、資料3-2について2点ほどコメントさせていただきます。

1つは、文言なのですけれども、冒頭の2行目に「ゲノム研究を推進するための基盤整備は整いつつ」とありますけれども、我々の認識は、基盤構築の議論がようやく始まったと認識して捉えていまして、特にまだまだ創薬での利活用は十分に進んでいないという認識です。したがって、こういうものについて本当にスピード感を持って取り組んでいくことが必要という認識を我々も持っておりますので、冒頭の記載には、基盤構築の議論が始まったところであるというふうに修正いただけないだろうかというのが1点目でございます。

それと、3-2の2のゲノム研究を創薬等出口に繋げるための課題と方向性というところで、それぞれはこのとおりですのですけれども、全体としての立てつけが少し不明確で、例えば、まずは、そういうインフラや仕組み等の研究基盤の整備、2つ目の○が本来なら最初に来て、その後に、整備された中で、どういった研究を進めるべきかという立てつけもそうですし。すなわち、こういうところを推し進めるためのグランドデザインというものをもう少し明確に示していただいたほうが、多くの方に理解していただきやすいのではないかとこの点で、この内容が今後どういうふうに使われるのか、私自身、よく認識しておりませんが、そういう全体像を示しながら、それぞれの部分でどういう施策が必要かというまとめ方にいただけると、より理解が進むと感じています。

以上です。

○長野次長 ありがとうございます。

2点目については、どれの2番目の。

○上野構成員 すみません。2のゲノム研究を創薬等出口に繋げるための課題と方向性の中で、大きな括りとして、最初に1つ目の○、ゲノム研究を創薬等の出口に繋げる研究の推進というのが先にあって、その後に研究基盤の整備となっていて、何となく順序が逆なのではないかな

という気がします。

○長野次長 分かりました。

○上野構成員 あと、それぞれの内容はいいのですけれども、もう少しハイレベルで、こういう観点ではどうだというまとめ方にさせていただくと、より分かりやすいのではないかと感じました。

○長野次長 ありがとうございます。

今回、論点案として示させていただいているのは、これまでの議論などを踏まえて、まずは、どういったところが論点になっているかというのを列挙しましょうということとさせていただいています。その上で、最終形として想定しているのは、こういった論点を出し、また次回、それ以外の横串的な人材の問題でしたり、環境の問題がございますが、そういった議論を続けながら、最終的には全体のまとめといった形で続けていきたいと思っております。ですので、現時点で論点ということで1回、ピン留めをさせていただいて、それをしながら、また次の議論に進めさせていただきたいと私どもとしては思っております。貴重な御意見ありがとうございます。

それから、1点目のところは、おっしゃるとおりで、先ほどちょうど文部科学省、厚生労働省のほうから現状について御説明いただいたところですが、バイオバンクについては、歴史もあり、これまでやってきたことを基にしながら、今後さらにどうするかといったことでやっていますので、そういう意味では、NCBNも含めて、ある程度基盤はあるという前提かと思えます。それに比べて、全ゲノム解析等実行計画のことを特におっしゃっているのかなと思いますけれども、全ゲノム解析等実行計画については、まだこれから本格にやっていくということの段階でしょうから、そういったことも踏まえて修正すべきかなと思いました。ありがとうございます。

次に、山口構成員、よろしくお願ひします。

○山口構成員 創薬出口戦略についてコメントさせていただきます。今日のお話でバイオバンク、全ゲノム解析、そのデータ活用については全く賛成なのですが、最近、経験した製薬企業の創薬担当の方のお話が示唆に富んでいたもので、参考にお話ししておきます。

静岡がんセンターは、プロジェクトHOPEで約1万例のゲノムデータ、病理標本等のデータベース完成しており、それを使いたいとお見えになりました。全ゲノム解析は国家プロジェクトとして、はるかに大規模なものがこれからでき上がっていくし、そちらの活用をぜひと申し上げたところ、先生が策定された全ゲノム解析等実行計画でのデータ利活用では私の研究には役に立たないのですねと言われ、少々、ショックを受けました。確かに、大規模なきっちり仕上がったデータベース、バイオバンクが必要な場面は創薬であるのだけれども、例えば一番最初のアイデアの部分とかゲノムのデータと限定された臨床情報だけでは前に進めない研究段階があって、困っている。

なぜ、静岡がんセンターのデータベースかということ、1医療機関だけの症例で、電子カルテ上の全ての臨床データに加え、例えば病理組織の切片や残存凍結組織へのアプローチが可能な仕組みになっているのがポイントだとのことでした。

本日、冒頭でVisium、Xeniumの話が出てきましたが、例えばゲノム情報が明らかになった症例

について、5例、10例でもいいから、Xeniumで発現情報を見たいという話が静岡がんセンターの臨床医、研究者の間では議論されています。

以上のような出来事を踏まえて、特に、ポストゲノム、あるいは出口戦略の視点から申し上げておきたいのは、大規模ゲノムデータベース、バイオバンクは現在の方針に沿ってしっかりやりながら、同時に小規模だが、ある専門家が一生懸命考えて集めたようなゲノムデータベース、バイオバンクについて、精度は低いかも知れないが、そういう情報を整理しておいて、専門家の紹介とセットで、製薬企業の方々、創薬担当の方々あるいは研究者に提供できるような仕組みを同時に考えておいたほうが良いと思います。

例えば、ある希少がんを研究している研究者と、その方がこれまで集めたバイオバンクや病理組織、あるいはブレインストーミングなどについて製薬企業や研究者が容易に相談、アプローチできる仕組みを構築する。今日、お話になったものに加えて、そのような仕組みを追加しておく必要があるのではないかと思います。

私の意見は以上です。

○長野次長 大変貴重な意見ありがとうございます。

今の論点案のところでも、3大バイオバンクが例示で挙がっていますが、当然、おっしゃるとおり、そういう大規模なものに加えて、これまでもいろいろなところでコホート研究も含めて、いろいろなバンクがあるということも含めて位置づけているつもりでございます。まさにおっしゃるとおりだと思います。ありがとうございます。

菅野構成員は手を挙げられていますでしょうか。

○菅野構成員 すみません、追加でちょっと。今、ここに研究基盤の整備というのがございましたので、先ほどお話があった、いわゆるゲノムそのものの解析じゃない細胞とかプロテオミクスとか、そういうものを全部引くくめて、我々は機能ゲノム解析と言っているのですね。今、それが非常に技術発展が強くて、新しいことが毎年のように起こっていて、そこが基盤となって、創薬の、先ほど山口先生のお話もありましたけれども、製薬会社でもターゲット研究、メカニズム研究といったことを、アカデミアあるいは企業でそれを発展させますので、ぜひここに機能ゲノムの基盤拠点みたいなものをつくるのがいいのではないかと記載していただけるとありがたいかなという気がしております。

大学あるいは企業等で研究されている方は、専門にそういうところをインフォマティクスも含めてやっていらっしゃるわけじゃないので、最先端に位置して、そういうことを実際に進めていらっしゃる鈴木先生や、それ以外の何人かの先生たちを中心にして、全体の底上げを図るような基盤をつくる、プラットフォームをつくるということが大切になるのかなという気がしておりますので、ぜひその辺もちょっとお考えいただければと思います。

○長野次長 ありがとうございます。

今、機能ゲノム拠点とおっしゃっているのは、そういった機能ゲノムの解析ができるような研究をどんどん進められるような拠点という意味でしょうか。クラリファイですけれども、申し訳ありません。

○菅野構成員 いろいろ高価な機械をそろえて、そこに人がサンプルを持ってきて研究して、情

報解析もその基盤でかなりの部分をやらせてという研究プラットフォーム基盤みたいな仕組みですね。そういうものがあると、そういう基盤がつくってからじゃないと大学ではできない。たくさんの医学部の先生がXeniumを使ってやりたいけれどもということを持ち込むことができる。それから、先ほど来、お話があった製薬会社の方もちょっとやってみたいというものに対応できる。実際、非常にいいことであれば、それこそそれは基盤のためのものとは別予算で、例えば精神疾患の機能ゲノム解析みたいなプロジェクトをつくっていただいて、そこで精神科の先生たちに予算をあげて、それと拠点がタイアップして仕事するみたいなスキームがあるかなと考えております。

今までのゲノム研究というか、ゲノム解析のテクノロジーと若干違うので、イメージングを使ったり、そういうところで、少し。すみません、長くなりました。

○長野次長 関連でしょうか。

○鈴木参考人 水を差すというか、自縄自縛かもしれないですけども、鈴木でございます。

今の菅野先生、山口先生あるいは上野先生のお話、そのとおりだと思うわけですけども、ただ、私から見ていまして、実は10年、20年前のゲノム科学の一つの反省点といたしまして、巨大な拠点を造って安心したという側面もあるかなと思います。恐らくシーケンサーの時代よりも技術の進展が非常に激しくなるということが想定される中で、拠点を造ったから、あとはいい。あるいは、物すごく巨大な予算を投じて、それで安心するというのではなく、むしろ、そこで働く人材みたいなことに主眼をまずは置いて、その方たちが動的に散っていく。まずは、アカデミックな小さな拠点から大規模なものに層別化してもいいのかなというのが思いとしてございます。

その突端にあるような機能ゲノム小拠点、何と云うか分からないですけども、そこはむしろ今の技術に安寧することなく、次のキャッチアップ。欧米の技術であれば、その循環を目指す。あるいは、その先にこそ技術基盤の創出、独自の技術の開発があるという格好で、どうなっているかという、安心する。あるいは、一旦入ってしまうと、全国のサービスに疲弊する。そういう構造は避けなければならない。人の裾野が広いと、そういうふうにならざるを得ないので、まずやらなければいけないのは、それを支えるシュリンクしてしまった人の層の拡大かもしれないという気がします。同じことになるのかもしれないですけども、初期から意識しておかないと、お金をつけたのにどうしたという変な悪夢が繰り返されることは避けたいと思います。すみませんでした。

○長野次長 ありがとうございます。

門田先生。

○門田構成員 せっかくの機会ですので、今の3-1、3-2についてのコメントを申し上げたいと思います。

まず最初に、こういう形で全体を見直していただく機会をつくっていただいて、非常に良かったと感謝しております。ありがとうございます。そこで、今回、聞かせていただいて感じたことは、これが最終的なものではないということなので、1つの検討課題として挙げているだけで、まとめ方がどうなっていくか分からないということのようにお聞きしたのですが。

まず最初に、3-1を見たときに、私がいつも気にしているのが、最初からものを分けて考えるということで、大きなものを見失う危険性があるということを感じておりますので、まず、大きなところで、このもの自体の大きな方向性。先ほど上野さんはグランドデザインという話がありましたけれども、そういうものが頭にかざしてあって、そして幾つかに分けて考えるという並びにしておったほうがいいのかという感じが3-1です。

それから、3-2につきましては、基本的に多くはテクノロジーの話で終わっていると言ってしまう言い過ぎですが、テクノロジーの話がほとんど。テクノロジーのことは非常に重要なことというのは、冒頭の鈴木教授のお話を聞いても、まさにそういう時代が来ているので、それを否定するものでは決してないのですが、我が国において一番気にかかっていますのが、テクノロジーをどんどん追いかける反面、システムを見失っている。テクノロジーのイノベーションというのは、日本人は非常に得意ですけれども、システムイノベーションということはなかなか簡単に動こうとしない。これは、私自身が思うには、我が国の一番の弱みじゃないかなと思います。

この協議会の中においても、そういうことが常に気になるということ、機会があるたびにお話しさせていただいてきましたので、その視点を少し入れていただきたいという願望よりも、入れなければならないと思いますね。

それで、そういうふうな目で見ると、幾つかシステム上のことを書いていただいていますけれども、先ほども出ておりました、連携が必要とか、知の融合という単語を使っておったり、そういう点が挙げられておる。問題は問題として意識していただいておりますが、これをどういうふうな考え方、あるいはどういうふうな手順で。そういうことを気にして冒頭に鈴木教授に質問させてもらったわけですが、これは非常に難しいけれども、日本にとっては非常に重要だと思っておりますので、そのシステムイノベーション的な、この領域におけるシステムイノベーションをどうするのかということ。

どちらかという、過去やりかけたことは、その上に積み重ねていくのだけれども、それを悪い言い方をすれば、潰してでもいいものをつくるぞということがなかなかいけていない。そういった意味では、鈴木教授が先ほど言われた、長期的な何とかじゃなくて動的な云々という。本当に変わってきているので、変わらななきゃならないものがたくさんあるにもかかわらず、尾を引いているものも少なからずあるのではないかという辺りを堂々とディスカッションの対象にすべきじゃないかなと思う。これから検討されて、そういうものがまとめられていくと聞きましたので、ぜひそういう視点を意見交換できるような形のものにしていただけたらと思います。

以上です。

○長野次長 大変貴重な御指摘ありがとうございます。引き続き検討できればと思っております。ありがとうございます。

米村構成員、よろしく願いいたします。

○米村構成員 米村でございます。

今の門田先生の御指摘に重なるかと思いますが、1点申し上げます。基本的に門田先生が御指摘になったシステムの問題というのは、この論点まとめですとELSIの問題ということに位置づけられているのだらうと思います。それは、確かに従来の議論枠組みだとそういうことにな

りそうで、このゲノム医療協議会でもこれまで何度かELSIの課題ということで扱われてきたと思えますので、従来の議論の延長線上ということですが、こういう整理でもおかしくはないと思うのですが、恐らく今の門田先生の御指摘は、単にELSIの問題というのではなく、もっとバイオバンク全体のマネジメントの在り方あるいはガバナンスの在り方といったものの視点で考えていくべきで、ELSIの課題というふうに問題が少し矮小化されているのではないかという御指摘だったような気がします。

私自身の感ずるところも実はそこに近いところがありまして、私自身は法律が専門ですけれども、法律の問題というのは、単に法律の幾つかの条文を見て、それに違反していなければそれでよしと考えるということではなくて、もちろんコンプライアンス上の問題が起こらないようにするというのは当然なのですが、それに加えてシステム全体が効率よく、適切に運用されていくようにするにはどうすればよいかというものの仕組みを考えていくということが、本来の法律の専門家の役割じゃないかと私は思っておりまして、バイオバンクについても恐らく同じだろうと思うのですね。

そういった広い意味でのガバナンスの問題をきちんと検討するという前提であれば、この問題整理でも構わないと思うのですが、それがこれだとはっきり読み取れない形になってしまっているかなということは思いました。項目立てはこのままでいいとしても、その辺りが分かるような書きぶりに少し変えていただくということを御検討いただけるとありがたいなと思いました。

以上です。

○長野次長 ありがとうございます。

次に、高木構成員、よろしくお願ひします。

○高木構成員 高木でございます。

今、門田先生、米村先生がおっしゃったことと大分共通するのですが、この論点整理、3-2あるいは3-1の資料は、細かいところは除いて、それなりに論点としては十分出ていると思うのですが、一方で、ここにある論点の多くは、もう数年前から出ている論点で、なかなか進んでいないのも事実だと思うのですね。日本でもいろいろなところが進んでいるのでしょけれども、むしろ欧米との差が開いていく。そうすると、それをどうするか。論点が出た後、どういうふうに議論を進めていくのか、どういうシステムでやっていくのかという、そちらの議論がないと、この論点一つ一つを議論していても、多分すぐに数年たってしまうということなので、その議論の進め方あるいはシステムの改革のほうを議論に入れないといけないのかなと思ました。

以上でございます。

○長野次長 ありがとうございます。

中釜参与。

○中釜参与 先ほどの門田構成員のご指摘を繰り返す点もあるかと思うのですが、今後、データを使った新しい基礎研究や開発研究が推進されていきます。これは先ほど上野構成員も御指摘されたように、データ基盤を構築し、新しい開発研究・医療実装を目指すためには、検体リソース、バイオバンクリソースをどのように集約するか。それから、データをいかにして総合的

に検索して使えるようなシステムにするかが重要だと考えます。

それを基盤整備から開発研究、さらには医療実装・社会実装につなげるときに必要なものとして、企業との連携において、いかに詳細な臨床情報あるいは詳細なその他の情報についてアクセス可能な仕組みをつくるか、ということが盛り込まれていると私は理解しました。その全体像として、大きく目指すべき方向性があった上での全体の構築をどのように調整していくべきかというところが、もう少し整理されるといいのかなと、今の論点案を見ていて私も感じたところです。

大きなビジョンを前面に出し、今後の新しい医療提供あるいは健康、ヘルスケアというものを構築していくのだというところを示した上で、データ基盤あるいは開発研究の仕組みをつくっていくということをもう少し丁寧に記載すると、その仕組みの中において新しい技術をどのタイミングでどういうふうに取り組んでいくのか、先ほど御指摘の機能ゲノミクスというものを、新しい技術としてどういうふうに取り組んでいくのかということが、俯瞰図として見えやすくなるのかなと思いました。これまでの構成員の先生方の御意見と重複しますが、そういう整理の仕方をする、その辺が見えやすくなるのではないのでしょうか。

そうすると、社会実装の際に問題となるようなELSIの課題など、社会実装上のシステムとして十分なのかどうかということ、それ以外の法的な整備が必要なのかということも、その俯瞰図の中で見えてくるのかなと感じましたので、そういう視点で整理していただけるといいのかなと感じた次第です。

私からは以上です。

○長野次長 ありがとうございます。

それでは、笠貫参与、よろしくをお願いします。

○笠貫参与 ありがとうございます。

第1は、1ページで、生活習慣・環境要因は非常に大事ですが、医療情報に入るのか気になりました。

次に、2ページにドラッグラグとありますが、今、日本ではドラッグロスが大きな問題となっており、それも入れていただきたいと思います。

第3は、鈴木先生からシングルセル解析と空間解析の話をお聞きしました。次世代シーケンス革命後、日本も電子カルテ等から臨床表現型情報を取り出してくるゲノム医療が進み、CANNDsがあり、NCBNなどがあるという認識でした。しかし、先生の話は、今、世界の潮流として基礎医学研究のパラダイムシフトが起こっているということだと思います。このときに何をやるのかという国家戦略として捉えていただくといいと感じました。現在のゲノム医療の課題抽出と課題解決対応と並行して、今、革新的技術による新たなゲノム医療への挑戦を始めるということ、御検討いただきたいなと思いました。

最後には、創薬の話ですが、ゲノムオミックス情報の医療ビッグデータは人工知能による解析になり、統計学の考え方も変わってくると思います。そして、ドラッグリポジショニング、AI創薬の時代に入ってくるということも見据えた上で、現在の課題抽出と解決を目指しつつ、この過渡期において、何をすべきかという捉え方も必要かなと感じました。

○長野次長 ありがとうございます。

時間のほうが過ぎてございますが、よろしいでしょうか。

今日は、各構成員から本当に貴重な御意見いただきまして、ありがとうございました。受けまして、途中で私のほうから申し上げましたように、現時点でこれまでの議論をふまえて、出口を見据えた研究開発を進める上での、ある意味、研究推進上あるいは技術上、その研究の環境ということで、現時点での論点案を今、まとめさせていただいたところですがけれども、今日の御議論で、全体のグランドデザインあるいは全体のシステムとして、どういうふうにやっていくのか。それから、その際、ガバナンスも含めてといった御議論がございました。

それは、まさにおっしゃるとおりでございますので、3-1で示しましたように、この構成の仕方が本当にいいのかどうかも含めて、全体として議論を引き続きできればと思っております。今日時点では、ここで研究推進の関係で論点案として出させていただいておりますので、資料としては、先ほど上野構成員から、最初のほうで基盤構築については整いつつあるということではなく、議論が始められたところということはおっしゃるとおりでございますので、いろいろなバンクとかデータ基盤によって状況が大きく異なりますので、その点を修正して、今日時点での論点ということで出させていただきながら、引き続き、全体のまとめについては継続させていただければと思います。

それから、ちょっと時間が押していますけれども、各省のほうから最後にこういった方向性、それから、まさに今日、高木構成員からもありましたように、ここを出しているような論点は、おっしゃるとおり、数年前から指摘されてきたことでもあり、それを改めて、今回まとめたという性格かもしれません。それを実際に実行に移すということが非常に重要であって、これは各省、我々、それからAMEDも含めて、どういうふうにやっていくのかというのを真摯に議論し、実際に移していくことが大事だと思っております。

それで、最後、1分ずつで結構ですので、各省からコメントいただければと思います。順番に、それでは、文部科学省のほうからよろしくお願ひします。

○奥課長 ありがとうございます。

我々として、先ほど御説明させていただきましたけれども、バイオバンクを今後どう利活用していくか、これを実際の治療とか創薬にいかにして結びつけていくのかというのが今後の課題であると思っておりますので、そういう大きいビジョンを描いた上で、研究プロジェクトというのを実際に進めていくような体制づくりを進めていきたいと思っております。どうぞよろしくお願ひします。

○長野次長 厚生労働省、よろしくお願ひします。

○浅沼審議官 浅沼です。

バイオバンクの議論ということで、今日はそれがメインディッシュになっていましたけれども、先生方のお話を聞きまして、それ以外の、例えば相談事業をどうするか、あるいは、研究のサポート事業をどうするかなど、そういった周辺のこともしっかりやらなければいけないのではないかと。あるいは、パテントのこともあるでしょう。今日はバイオバンクということでしたけれども、その他の課題もたくさんあると思ひます。我々もそうした課題をしっかり受け止めなが

ら、政府全体で対応策を考えていければと思います。

引き続き、よろしくお願いいたします。

○長野次長 それでは、AMED、三島理事長。

○三島理事長 三島でございます。

今日は、大変貴重なお話を伺いまして、初めの鈴木先生のお話も、本当にびっくりするような技術の進展ということで、大変おもしろく、すばらしいなと思って聞きました。ありがとうございました。

それから、CANNDsとかいろいろなデータを運営していくような仕組みについては、私自身もまだ頭の中がしっかり整理されていないところもあって、厚労省・文科省としっかり話をしながら、全体像、システムという形で考えていきたいと思いますので、これからも構成員の皆様におかれては貴重な御意見をいただければと思います。ありがとうございました。

○長野次長 経産省からは何かコメントありますか。大丈夫ですか。

○下田課長 全体の議論ありがとうございます。

経産省もPHR周辺のデータも含めて連携できるようにという面で協力できるかと思ひますし、また全体の設計の中で、産業界を含めて、経産省も議論の中に入れていただければ貢献できると思ひます。引き続き、よろしくお願いいたします。

○長野次長 ありがとうございました。

進行の不手際で会議の時間が延びてしまひまして、大変申し訳ございませんでした。

それでは、本日の議題は以上となります。

スケジュールについて、事務局のほうから何かありますか。

○笠松参事官 次回の協議会につきましては、事務局から改めて日程についてのお伺いの御連絡をさせていただきます。本日は、ありがとうございます。

○長野次長 それでは、これをもちまして第11回「ゲノム医療協議会」を終了いたします。本日は、御多忙のところ、ありがとうございました。時間も押してしまひて申し訳ございませんでした。