

ゲノム医療推進のための研究開発における課題に関して  
(第 9 回・第 10 回ゲノム医療協議会における議論より抜粋)

1) ゲノム研究・開発をどのように出口（創薬・診断・医療・予防など）に繋げるか  
○ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究の推進について

- 「疾患の解明や予測」から、「疾患を制御する」への変革の必要性。医学、情報学、数理学、生物学、疫学、多彩なバックグラウンドを持つ専門家チームが、最先端解析技術の導入を通じて、個の技と総合力で勝負していく。(第 10 回 阪大/東大岡田参考人)
- バイオバンクとの共同研究ではデータベース基盤開発が主で、実用的な目的が十分に明確ではなかった。製薬企業との創薬プロジェクトでも、新たなゲノムデータの活用は限定的で、従来の疾患メカニズムに依拠した分子生成モデルにとどまっていた。他業種間連携（ゲノム研究者、医療従事者、製薬企業、バイオベンチャー、AI エンジニア）によるゲノムデータベース活用の拡大。業種を超えたタスクフォースを組成し、AI×ゲノムの先進事例に実験的に取り組む（第 10 回 Preferred Networks 小林参考人）
- 全ゲノム解析の結果のデータベースが出来上がったら日本の創薬が一気に進むかということ、そうではないと思う。この分野では欧米が先行していますし、既に創薬は始められており、また、欧米のメガファーマに比べて開発力は日本の場合まだ十分ではない。ゲノム創薬という観点からいうと日本独自の創薬資源、アイデア、さらには研究費の適正な配分、こういったことを意識しておかないと、日本発のゲノム創薬はまだまだ難渋する。がん患者の腫瘍の組織のデータを持っていて、それは全て電子カルテ上のデータと完全に紐づけることができます。そこから新しい知見も得られているので、その膨大なビッグデータとともに一例一例をしっかりと見ていく姿勢も持っていく必要（第 10 回 山口構成員）
- 原因ゲノム、遺伝子が分かったとしても、それに基づく薬がない状況がある、そういう課題が十分あるということで、我々製薬企業としては、いかにそれに効く薬を提供できるかが大きな課題。我々日本の製薬企業でも規模によらずいいゲノム情報を基にコンパクトに創薬をすることができる。日本の質の高いゲノム情報を活用できるような環境をぜひ一緒になって整えて、我々もそれを活用する（第 10 回 上野構成員）
- 前がん病変とか非常に高率にがんが発生するだろうと思われるような病変が幾つも知られていると思いますので、そういうものの中での変異がどういうふうになっているかということも含めて解析されてもいいのでは（第 9 回 菅野構成員）

○バイオバンクのあり方・役割・今後の方向性について

- TMM 全ゲノムリファレンスパネルはこれまで 500 報以上の論文で利用・引用されている。難病・診断がつかなかった病気の治療やがんゲノム医療(C-CAT)に大きく貢献。(第 9 回 ToMMo 山本参考人)
- ゲノム情報と一般住民コホートを組み合わせることにより、機能喪失変異に着目した創薬、個別化予防の実現を目指す（第 9 回 ToMMo 山本参考人）
- 臨床情報と全ゲノムシーケンス、プロテオーム、メタボローム、ここの予算の出どころと相談しまして、抗体プロファイルなどを取って大規模なゲノム・オミックスデータセットをつくるということですが、それを単一の計算機環境に集めて、それに幅広いたくさんの研究者の方々にアクセスしていただく（第 10 回 BBJ 鎌谷参考人）

## ○データ共有・公開の在り方について

- ゲノム・オミクスデータの公開・共有・解析基盤の遅れ。データ公開・分譲の遅れが、研究成果・国際イニシアティブの逸失だけでなく、若手人材の参入障壁となっている。元データ公開原則の徹底（WGAS:intensity data/idat ファイル、WGS: Fastq ファイル）。（第10回 阪大/東大岡田参考人）
- 究極の個人情報であるゲノムデータは、各コホートの審査が厳重で入手しづらい（第10回 NTT データ田端参考人）
- 各種調査で集めた調査票の公開。最低限は参加時年齢、性別、形質値（健康診断の値、疾患有無、バイオマーカーの値等）。データ品質に関する情報や解析手段（シーケンサー、プロトコール、ソフト、アプリケーション等）も公開して欲しい（第10回 NTT データ田端参考人）
- 研究で実施した解析結果の公開。商用利用（二次利用）や利用者側が解析の正しさを確認できるため、解析結果（GWAS の要約統計量等）を公開してほしい。（第10回 NTT データ田端参考人）
- ゲノム情報は分散管理でもよいが、メタデータを一元的に集約し、必要な情報にアクセス可能にすべき。鍵となるのは臨床・予後情報の構造化とアクセス・共有。次の時代の医療と研究開発の生命線となる。国全体の取組みとして推進すべき（第9回 NCC 吉田参考人）
- 全ゲノム解析（WGS）を用いた GWAS が世界的に進んでおり、横断的データ共有の必要性和意義はさらに大きい（第9回 NCGM/NCBN 徳永参考人）
- 国際共同研究に必要な環境の変化。1) 国外の大量ゲノムデータの受け入れ、2) コンソーシアム研究で用いるパイプラインの導入、3) 海外からの visiting 環境へのアクセスを実現、を行う必要（第9回 NCGM/NCBN 徳永参考人）

## ○基盤としてのデータ等に求める要件について

- サンプルの多様性が一定レベル担保されていることが望ましい。データの偏りはモデルの精度や一般化可能性に大きく影響を与えるため、なるべく年齢・性別・社会経済的因子<sup>\*1</sup>の面などで多様性が担保されていることが望ましい。（第10回 Preferred Networks 小林参考人）
- 各データは収集目的・商用利用（二次利用）に限られており、取得地域、年齢層、性別などに隔たりがある。ビジネス化を阻害する課題となる（第10回 NTT データ田端参考人）
- チュートリアルが充実していることが望ましい。現状のゲノムデータベースに対してはどのように扱ってよいかわからないという声が多く、活用方法などをわかりやすく示したチュートリアルなどが揃っていると活用しやすい（第10回 Preferred Networks 小林参考人）
- 時系列のオミクスデータを1人の人についてどどんたくさん取って行って、さらにそれを大人数集めていくと。それを計測しながら解析、開発して行って、解析しながらまた新たな計測技術を開発していくということで、新たにいろいろなことが解明されていく。創薬が分かったり、病態が分かたり、予測ができたりというところにつながっていくでしょうと考えているというところで、こういったシンプルな理解からたくさんのデータを取っていくということが、まず基本として我々は用意しておくべきなのではないかと考えています（第10回 BBJ鎌谷先生）
- データの国際的な標準化は必要（第10回 Mitate Zepto Technica 橋本参考人）
- バイオバンクもそういう流れかと思うのですけれども、こういう（ゲノム情

報を) 横に繋げるときに一つの大きな課題が標準化というところがあるかと思う(第10回 上野構成員)

- 単一遺伝子病の研究・診断では、発症に無関係なバリエーションを除外する必要がある。効率的に除外するためにはコントロール集団におけるバリエーションの頻度(専門的にはアレル頻度と呼ぶ)情報が有用かつ不可欠である(第9回 慶応大小崎参考人)
- 日本人のゲノム研究・診断には日本人のコントロール群バリエーションデータが必要(第9回 慶応大小崎参考人)
- Control/ 住民コホートは国の生命科学・医学系研究開発基盤としての維持が必要(第9回 NCC 吉田参考人)
- コントロールデータの共有。プロジェクト毎に症例(ケース)群とともに対照(コントロール)群を収集することは困難(第9回 徳永参考人)
- 全ゲノム解析、ゲノム・オミックス、クリニカルシーケンス、そして臨床表現型情報を電子カルテに統合した医療情報システムをどう実現するか。それから、環境・生活習慣情報とモバイルヘルス情報も入ってくると、生命・医療情報が全て包括されるという意味では、今回の骨太に入りました総理大臣を長とする医療DX推進本部で、国家としてのグランドデザイン策定の中で、この医療ビッグデータの情報共有とデータ解析について検討すべき(第9回 笠貫参与)

#### ○データの利活用に関して(同意など)

- 解析結果は幅広く商用利用(二次利用)可能であるべき。商用利用に関する同意書のようなものがあれば良い(第10回 NTT データ田端参考人)
- 究極の個人情報であるゲノムデータは、各コホートの審査が厳重で入手しづらい。大規模なゲノムデータはCANNDsを活用し、弊社はゲノム解析サービスに注力したい。(第10回 NTT データ田端参考人)
- ぜひCANNDsを通じて私どものような新規参入事業者にとっても扱いやすいというか、アプローチしやすい形でデータを提供していただくと大変助かるかと思っております。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を必要としております。なかなか新規参入ですと業界とのネットワークが乏しく、適切な期間、タイミングでこのようなデータを取得するのが困難となっております(第10回 Mitate Zepto Technica橋本参考人)
- AMEDの中でそういった同意文書を一元管理して利用者側が一元的にアクセスして使いやすい、そういった環境を整えていただければと思います(第10回 上野構成員)
- 検索機能のためのメタデータの統一といいましようか、IDの統一といいましようか、そういうことをどうお考えになっているのか。それから、それぞれのデータのデータ提供者でフォーマットが違っていると、検索できた後もそれを組み合わせて使うことが非常に困難になるのではないかととも思う(第10回 高木構成員)

## 2) 研究開発環境の整備

### ○研究開発人材の育成・確保に関して

- 遺伝統計学の専門家の若手人材不足解消が急務。数理科学、情報科学、統計学分野の専門家の参入とキャリアパス形成をサポート(第10回 阪大/東大岡田参考人)
- ゲノム解析技術やAI技術などを保有する人材不足(第10回 NTT データ田端参考人)

- バイオインフォマティクス人材の不足（第10回 Mitate Zepto Technica 橋本参考人）
- データサイエンティストを人材育成として入れていただきたい。ゲノムオミックス情報に臨床表現型情報や環境情報、さらに時系列のオミックスデータなどが入りビッグデータになります。そうしますと、数理、情報学、疫学、統計学など、ビッグデータの理論や知見を統合する学問としてデータサイエンスが非常に重要（第10回 笠貫参与）

#### ○異業種・異分野連携に関して

- 医学、情報学、数理科学、生物学、疫学、多彩なバックグラウンドを持つ専門家チームが、最先端解析技術の導入を通じて、個の技と総合力で勝負していく（第10回 阪大/東大岡田参考人）【再掲】
- 他業種間連携（ゲノム研究者、医療従事者、製薬企業、バイオベンチャー、AIエンジニア）によるゲノムデータベース活用の拡大。業種を超えたタスクフォースを組成し、AI×ゲノムの先進事例に実験的に取り組む（第10回 Preferred Networks 小林参考人）

#### ○国際連携に関して

- 国際共同研究に必要な環境の変化。1) 国外の大量ゲノムデータの受け入れ、2) コンソーシアム研究で用いるパイプラインの導入、3) 海外からの visiting 環境へのアクセスを実現、を行う必要（第9回 NCGM/NCBN 徳永参考人）【再掲】
- 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ズを実施し、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（第10回 阪大/東大岡田参考人）
- 国際バイオバンク連携におけるガイドライン策定。PRSの社会実装について、国際的にガイドライン策定が進行中（第10回 阪大/東大岡田参考人）
- 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（第10回 阪大/東大岡田参考人）
- 海外資本の柔軟活用（例：Finngen Partners, UK biobank Pharma Proteomics Project）（第10回 阪大/東大岡田参考人）
- バイオバンク資源の海外研究者への「安全な」開放（例：Genomics England）（第10回 阪大/東大岡田参考人）

### 3) ELSI、PPI 関連の課題

#### ○倫理的・法的・社会的課題について

- 全ゲノム解析、オミックス解析情報は、例えば保険加入のときの差別の問題とか個人特定の問題は、臨床診療情報と異なる特殊性があるのではないか。そういう意味で、この前の会議でイギリスのように、罰則を設けるという話が出ています。ガイドラインは早急に検討すべき（第9回 笠貫参与）
- このELSIの問題というのは個別の問題よりもはるかに大きな問題。にもかかわらず、個別のいわゆる光の当たる部分のことばかりが話題になるということは大いに反省すべき（第9回 門田構成員）

#### ○PPI や国民の理解について

- PPIの話が出ましたが、日本では2005年に既に科学技術コミュニケーション元年を宣言しています。その時、東大で科学技術インタープリター、北大で科学技術コミュニケーター、そして、早稲田大学で科学技術ジャーナリストが

養成されています。そうした科学技術コミュニケーション政策の展開の流れでこの実行計画を考えていただきたい（第10回 笠貫参与）

○ゲノムデータの利活用における将来的な同意などのあり方について

- それぞれのバイオバンクごとに説明同意文書のばらつきがかなりあって、それによって実際に幅広い利活用ができなくなっている。特に、民間企業の研究とか、研究に当たらない民間企業の利用といったものにおいて、なかなか使いにくい形になっている。同意の内容に依存する利活用の在り方というものにそもそも問題があって、ゲノムというのは、全国民あるいは全世界にとっての重要な問題なのだから、一人一人の同意に依存して大幅に利活用の在り方が変わるというのでは困るので、客観ルールをきちんと明確にして、国全体で統一したルールの下に使っていこうという方向性を考えていくべき（第9回 米村構成員）