

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
(3月31日時点での論点)

令和5年3月31日
ゲノム医療協議会

令和3年3月にゲノム医療協議会においてとりまとめた「ゲノム・データ基盤の構築に向けた取組について（第5回ゲノム医療協議会）」に基づき、全ゲノムデータをはじめゲノム研究を推進するための基盤整備の議論が始まったところである。

一方、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、個別化医療の実現を目指すためには、出口を見据えた研究開発にも注力すべきである。このため、今年度に開催された2回のゲノム医療協議会における議論及び有識者からのヒアリングなどを踏まえ、ゲノム医療等実現に資する研究開発を積極的に推進する観点から、我が国における現状と課題を整理し、今後のゲノム医療、個別化医療の実現に向けた研究開発推進の方向性に関する論点を以下にまとめた。

1. 我が国における現状と課題

○ゲノム・データ基盤に関する現状

- ゲノム研究、特に全ゲノムデータを用いた研究開発においては、基盤となるゲノムデータの保管管理が高額・大容量となることに加え、その扱いに関して個人情報保護法上の対応が必要であり、ヒト試料や臨床情報等を紐づけた利活用が多くの場合において求められるため、ゲノム・データ基盤の構築のみでは不十分であり、データ・試料等の共有の仕組みが必要であるため、その利活用が進みにくい状況にある。しかしながら、欧米との比較において、全ゲノムデータは国の施策（全ゲノム解析等実行計画、コントロール群、官民共同10万人ゲノムなど）で均質なデータが整備されつつある。その他、バイオバンクの保有する試料のゲノムデータも第三者利用可能となってきた。
- 三大バイオバンクをはじめとするバイオバンクの保有する試料と紐づいた医療情報や健診情報等が第三者利用可能となってきた。
- 研究機能を有する医療機関には、臨床医等が丁寧に作成したカルテ上の詳細な臨床情報があり、一部でゲノムデータや臨床検体と紐づけられた形で蓄積されている。
- 日常診療に導入されているMRIやCTなどの画像データが医療機関において膨大に蓄積しており、患者の同意があればゲノムデータや臨床情報と紐づけることにより、AIを使った統合的な解析の可能性が期待される。

○ゲノム研究及び関連した基礎研究の現状

- 欧米との比較においても、機能ゲノミクス(生物ゲノムと表現型との間の関係性に係る研究領域)・ファーマコゲノミクス(個々人の薬に対する反応と遺伝子との関連性に係る

研究領域)が圧倒的に弱く、製薬企業などのスクリーニング技術を活かした連携も活発に行われていない。

- 基礎研究の中では、生物モデルの作成、オルガノイド技術、分子生物学、構造生物学などに比較的強みがある。
- 日本にはオミックス解析における世界レベルの技術も見られ、新たな解析手法などが開発され、最先端のゲノム研究に活用されている例もある。一方で、全体としては我が国では欧米との解析技術格差が開きつつあり、オミックス解析技術における技術開発から研究への導入までのタイムラグを改善するため、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。

○ゲノム研究に関連する基盤技術の現状

- 各種幹細胞や iPS 細胞の関連技術、あるいは iPS 細胞バンクはゲノム変異から病態解明に繋げる基礎研究において強みになりうる。
- 病理学において、丁寧な病理切片の作成技術から臨床レポートの作成などに至る知見の積み重ねがあり、それはシングルセル解析や空間遺伝子発現解析の際の強みになりうる。

○研究基盤の現状

- AMED 事業等の推進を通じ、ゲノム・データ基盤の整備・運用やゲノム研究推進等、ゲノム研究の基盤となる体制は整いつつある。
- 昨今の日本において、ドラッグラグ（開発ラグ）や治験数の低下などにより、ゲノム解析などで治療標的が同定されたとしても、介入するための治療薬や治験薬などの選択肢が少なく、臨床研究を進める環境が十分に整っていない。
- 世界のゲノム研究における解析技術は数カ月単位で改良或いは刷新されることもあるほど進展が急速であり、それに伴いゲノム研究は加速の一途をたどっている状況において、我が国においては異業種・異分野間（ゲノム解析、データ科学、統計学、生物学、化学、バイオ工学など）の連携が少なく、知の融合による新たなアイデアの創出の場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、異分野の研究者に十分に認知されていないことも挙げられる。
- 国際的なプレゼンスの低下、共用設備の不足、研究資金不足などにより、特に若手研究者にとって世界最先端の機器へのアクセスが難しい状況にある。ゲノム研究の基盤となる解析機器などの海外製依存度が高く、産業界との協業による新たな技術や機器の開発などへのチャレンジがほとんどない。
- データ公開・分譲の遅れ、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。それにより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が低下している。

2. ゲノム研究を創薬等出口に繋げるための課題と方向性

○ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究の推進

- ・基盤技術・基礎科学を最大限活用するような研究を推進すべき。
 - ゲノムデータなどに基礎研究（生物学など）で得られる独自のデータを組み合わせたオリジナルな切り口の研究に対して積極的に支援すべき。例えば、細胞レベルでの生命活動の時間的・空間的変動に着目した研究が注目される。
 - ゲノムデータに加えて、病理学や生物学（オルガノイド技術やモデル生物作成など）とマルチオミックス解析の融合を図り、疾患関連バリエーションの同定に止まらず、病態機序の解明や創薬標的の探索など、ゲノム創薬に繋がるような研究を積極的に推進すべき。
 - ゲノムデータに臨床で蓄積したMRI やCT などの画像データや臨床情報を組み合わせ、AI を使った解析による統合的研究を推進すべき。
 - バイオインフォマティクスに精通する研究者が中心的な役割を担う研究等を開始するとともに、異業種・異分野の研究者の知を融合できる研究も積極的に推進すべき。
- ・出口を見据えて必要に応じ、更なるゲノム研究の推進のために期待される取組を推進すべき。
 - 病態の特性に応じて、少数例でも多層的なデータを取集し、各種オミックス解析の有用性を検証するような研究を推進すべき。
 - 最先端のゲノム研究を可能とする新たな技術開発を目指す研究を推進するとともに、その独自技術を幅広くゲノム研究に応用できるような体制を整えるべき。
 - 健常人コホートバンク等を活用して、ゲノム解析等で見いだされた疾患関連バリエーションを前向き臨床研究で検証するような個別化予防に資する研究を推進すべき。
 - ゲノム医療・個別化医療の実現に向け、ゲノムデータ等の解析に基づく層別化等のゲノム研究の成果を活用した臨床試験・治験等の研究を推進すべき。
 - 優れた研究成果を出している研究者が積極的に国際共同研究に参画できるよう支援し、研究成果を挙げることによって、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を示すことが期待される。

○研究基盤の整備

- ゲノムデータを保有する基盤（バンク）は、「溜めるバンク」から「活用されるバンク」への転換と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（ゲノム、臨床、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し、中長期的に研究を推進する体制づくりをすべき。
- ゲノムデータを保有するバンク同士が連携し、提供者へのリコンタクトにも対応した形での試料・情報の利活用、共同研究、人材育成などの分野で相乗効果を発揮できる体制を構築すべき。
- ゲノム研究者のみならず、臨床や薬理学、統計学などの異分野からの研究者の参画による知見・技術の融合による新たな知の創出の場やバイオインフォマティクスの育成拠点になれるような体制づくりをすべき。

- 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・迅速化を実現できる体制を整える必要がある。
- 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、研究者がゲノム解析の結果を疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に繋げるための独創的な研究に取り組める環境を整備する必要がある。
- 研究者が個々の研究で取得したデータに関しても、ゲノムに加え、中間形質（遺伝子発現（RNA）やタンパク質など）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を整備すべき。また、データに関しては、GWASの要約統計量などの解析結果の他、元データも公開することを原則とし、二次利活用できるような環境を整備すべき。
- 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、AIMGAIN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などを推進するべき。

以上