

施策目標 9-1	ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業（新規） 平成 28 年度要求額：4,161 百万円
行政事業レビューシート番号新 27-0025	

※「国の研究開発評価に関する大綱的指針」等に基づき、科学技術・学術審議会等において評価が行われているため、当該評価をもって事前評価書に代えることとする。

【主管課（課長名）】

研究振興局 ライフサイエンス課（原克彦）

【関係局課（課長名）】

研究振興協 研究振興戦略官付（阿蘇隆之）

【審議会等名称】

科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会

【審議会等メンバー】

別添参照

【目標・指標】

○達成目標

ゲノム医療実現を目指し、既存のバイオバンク等を研究基盤・連携のハブとして再構築するとともに、その研究基盤を利活用した目標設定型の先端研究開発を一体的に行うことを目的とする。

○成果指標（アウトカム）

疾患関連遺伝子探索とその意義付け、疾患リスク予測法等の確立、  
日本人での標準ゲノムパネル等の開発・充実 等

○活動指標（アウトプット）

- ・ 関連する発表論文数（知見の蓄積に向けた取組の指標）
- ・ 既存のコホートやバイオバンク等の外部利用件数（既存の研究基盤の利活用の指標）
- ・ 人材育成プログラムから輩出される人材の人数（専門的人材の育成・確保の指標）

科学技術・学術審議会 研究計画・評価分科会  
ライフサイエンス委員会 委員名簿

	氏名				所属・職名
主査	永	井	良	三	自治医科大学学長
主査代理	小	幡	裕	一	理化学研究所バイオリソースセンター長
	内	海	英	雄	九州大学先端融合医療イノベーション研究拠点 研究統括者・特任教授
	大	滝	義	博	株式会社バイオフロンティアパートナーズ代表取締役社長
	岡	野	栄	之	慶應義塾大学医学部長
	桐	野	高	明	国立病院機構理事長
	倉	田	の	り	国立遺伝学研究所教授 系統生物研究センター長、生物遺伝資源センター長
	栗	原	美津	枝	株式会社日本政策投資銀行常勤監査役
	小	安	重	夫	理化学研究所理事
	菅	野	純	夫	東京大学大学院新領域創生科学研究科教授
	鈴	木	蘭	美	エーザイ株式会社上席執行役員 グローバルビジネスイノベーションユニット ECLプレジデント
	高	井	義	美	神戸大学大学院医学系研究科特命教授
	高	木	俊	明	テルモ株式会社取締役上席執行役員
	高	木	利	久	東京大学大学院理学系研究科教授
	知	野	恵	子	読売新聞東京本社編集局編集委員
	月	田	早	智子	大阪大学大学院生命機能研究科/ 医学系研究科教授
	中	釜	齊		国立がん研究センター研究所長
	長	野	哲	雄	医薬品医療機器総合機構理事
	成	宮	周		京都大学医学研究科特任教授
	山	本	晴	子	国立循環器病研究センター 先端医療・治験推進部長(総長特任補佐兼任)
	山	本	雅	之	東北大学東北メディカル・メガバンク機構長
	山	脇	成	人	広島大学大学院医歯薬保健学研究院 精神神経医科学教授

# 事前評価票

(平成27年8月現在)

1. 課題名 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業（新規）

2. 開発・事業期間 平成28年度～平成37年度

3. 課題概要

## 【概要】

近年、様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学が著しく進展しており、遺伝要因等による個人ごとの違いを考慮した医療（予防、診断及び治療）の実現に向けた取組が、世界中で急速に進みつつある。例えば、英国は The 100,000 Genomes Project（2012年～）、米国は Precision Medicine Initiative（2015年～）などの取組を開始している。

我が国においては、ゲノム研究に関しては世界的にみて他国と遜色ない実績を上げている一方、ゲノム情報等の実利用に向けた取組については出遅れている状況にある。

このような国内外の状況に鑑み、本年7月のゲノム医療実現推進協議会（以下「協議会」という。）で、ゲノム医療実現に向け、既存のコホート・バイオバンク等のリソースを最大限に活用しつつ、効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行うことが我が国の急務であるとの提言がなされた。

本事業は、この協議会の提言を踏まえ、ゲノム医療実現を目指し、既存のバイオバンク等を研究基盤・連携のハブとして再構築するとともに、その研究基盤を利活用した目標設定型の先端研究開発を一体的に行うものである。また、実施に当たっては、健康・医療戦略推進本部が定めた各省連携プロジェクト「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」の一部として、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（以下「AMED」という。）の下、文部科学省、厚生労働省の関係事業とも連携しながら進めていく。

## 【実施内容】

①ゲノム研究プラットフォーム利活用システムの構築、②プラットフォームを利活用した先端ゲノム研究開発の実施、③ゲノム研究に必要な人材の育成を実施する。

①については、既存のバイオバンク、シーケンサーを有している研究機関をネットワーク化することにより、オールジャパンのプラットフォームを構築する。その際、AMEDにおいて、データシェアリング等のポリシー策定、生体試料、情報の分譲や機器共用のワンストップセンターの構築・運用を行うことで、基盤の利活用を推進する。また、ヒトゲノム統合データベースを構築・運用し、②の研究開発で得られたデータ等について一元的に収集・保存・提供する。

②については、糖尿病や循環器疾患等の一般的な疾患の研究、疾患予防や治療の最適化に向けた発症予防法の確立、ファーマコゲノミクスによる薬剤の副作用や薬効の予測、標準ゲノムパネルの開発などの革新的基盤技術開発等、具体的な目標を設定し、公募で選定された研究チームが研究開発を実施する。また、全国のコホートや医療機関の試料を用いたゲノム解析研究も行い、既存のコホートやバイオバンクの活用も図る。

③については、バイオインフォマティシャンや遺伝統計家等を育成する大学院レベルのプログラムを支援する。

#### 4. 各観点からの評価

##### (1) 必要性

- 「健康・医療戦略」（平成 26 年 7 月 22 日 閣議決定）や「医療分野研究開発推進計画」（平成 26 年 7 月 22 日 健康・医療推進本部決定）にゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられ、これらの施策方針に基づいた各省連携プロジェクト（健康・医療戦略推進本部決定）の一つとして「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」を定めるなど、政府としてもゲノム医療の実現を重要なものとして位置付け、関係府省で連携しながら目指してきたところ。
- さらに、ゲノム医療を実現するための取組を強化するため、平成 27 年 1 月には健康・医療戦略推進会議の下にゲノム医療実現推進協議会が設置された。7 月には協議会の中間取りまとめにおいて、ゲノム情報等の臨床現場への実利用に向けた研究の推進や研究環境の整備、関係する人材育成等について取り組むことの必要性が提言された。

評価項目：政策的意義（政府方針等に基づいたものか）

評価基準：健康・医療戦略や医療分野研究開発推進計画等の政府方針に合致しているか

##### (2) 有効性

- 本事業は、医療現場への実利用に資することを目的として必要なエビデンスを蓄積するものであり、こうしたエビデンスを基に新たな診断薬や治療薬が開発されるなど、直接的・間接的波及効果が期待できる。
- 近年、世界的な動向として、ゲノムコホートなどを通じた多因子疾患に対するゲノム研究も推進しつつ、ゲノム情報等のデータシェアリングの取組及び研究基盤の整備等が実施されている。本事業の実施はこうした国際動向とも合致するものであり、有効性が期待できる。
- 個人ごとに治療法を最適化できるため、医療費削減効果と適切な医療が期待できる（乳がん治療薬ハーセプチンの場合、診断コスト約 100 ドルに対し医療費が約 28,000 ドル削減されるとの試算がある※）。

※第 4 回ゲノム医療実現推進協議会 資料 2「ゲノム医療に関する諸外国の取組について」（厚生労働省作成）

評価項目：新しい知の創出への貢献

評価基準：見込まれる直接的・間接的波及効果

##### (3) 効率性

- AMED が既存のバイオバンク等の研究基盤と個別研究のマッチングを図ることにより、既存の研究基盤が有効に利活用され、オールジャパン体制により多くの共同研究が促進される。
- 各研究チームには共同研究者としてデータベース構築の専門家が参画するなど、ヒトゲノム統合データベースへのデータのデポジットを効率的に行う。
- 事業全体の運営に当たっては、AMED において国際動向等の調査研究を実施し、更なる研究開発推進に向けた戦略策定への提言を行うこととする。また、AMED が主体となって運

営に関する評価、指導及び助言を受ける体制を整備し、研究開発のPDCAサイクルを実行する。個々の具体的な研究課題に対する進捗管理に当たっては、AMEDのPD/PS/PO制度の下、統括的に管理する。

○また、産業界との連携のための供用基盤を強化し、産業界の利活用も推進する。

評価項目：手段やアプローチの妥当性

評価基準：適切な計画・実施体制が取られているか

## 5. 総合評価

以上、各観点に照らして評価を総合的に踏まえると、本事業を実施することは妥当であるといえる。なお、中間評価については事業開始から3年目以降、事後評価については事業終了後に実施することとする。

# ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業

平成28年度要求・要求額 : 調整中(新規)

## 概要

ゲノム医療実現推進協議会の提言\*を踏まえ、ゲノム医療実現を目指し、既存のバイオバンク等を研究基盤・連携のハブとして再構築するとともに、その研究基盤を活用した目標設定型の先端研究開発を一体的に行う。

\*国際的にゲノム科学が急速かつ著しく進展している中、我が国は欧米に先行されており、研究環境の整備及び研究の推進が必要と提言。(平成27年7月15日中間とりまとめ)

AMEDによるゲノム医療の実現に向けた研究開発のPDCAサイクルの実行

### 目標設定型の先端ゲノム研究開発

●研究プラットフォームを活用する大規模ゲノム解析を必要とする疾患を対象とした研究等を支援

- ①糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患研究
- ②疾患予防や治療の最適化に向けた発症予測法等の確立
- ③ファーマコゲノミクス(薬剤投与量最適化、副作用回避等)
- ④革新的基盤技術開発の加速等

研究チーム



その他の疾患プロジェクト



AMEDによるマッチング

研究基盤

(バイオバンク/コホート)

- ・高性能シーケンサー
- ・試料保存、提供
- ・健常人等レファレンスデータ
- ・バイオインフォマティクス

民間企業  
(高性能シーケンサー)

### ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

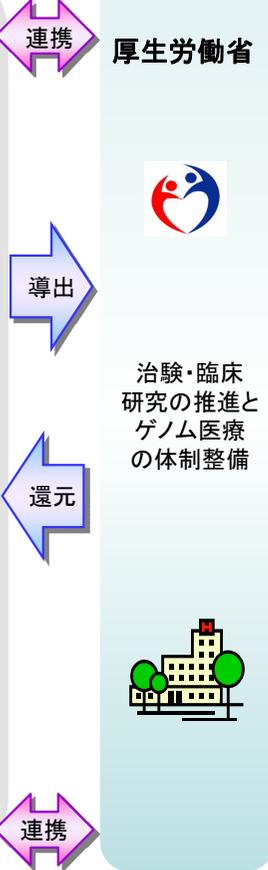
●既存のバイオバンク、シーケンサー等を有している研究機関をネットワーク化することにより、オールジャパンのプラットフォームを構築

- ①分譲(試料、情報)、データシェアリングのためのポリシー策定
- ②利活用を意識したヒトゲノム統合DBの構築・運用
- ③バンク、スパコン、シーケンサー等の共用システム(ワンストップセンター等)の構築・運用
- ④産業界の利活用、国際連携



### ゲノム研究関連人材育成

バイオインフォマティクス等の人材育成プログラムへの支援



# ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業と既存のバイオバンク事業等との関係性

