

ゲノム医療実現推進協議会 中間取りまとめ

平成 27 年 7 月

(目次)

| | | |
|------|---|-----|
| I. | はじめに | … 1 |
| II. | 現状認識 | … 3 |
| | 1. これまでの取組の成果 | |
| | 2. 我が国の国際的な位置づけ | |
| | 3. 医療現場への実利用に向けた課題 | |
| III. | 求められる取組 | … 6 |
| | 1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・ 情報の獲得・管理 | |
| | 2. 国民及び社会の理解と協力 | |
| | 3. 研究の推進(知見の蓄積・活用にむけた取組)及び臨床現場・ 研究・産業界の協働・連携 | |
| | 4. 人材育成及び医療従事者への教育強化 | |
| IV. | 中間とりまとめに基づく施策の推進 | …22 |
| | 用語集 | …23 |
| | ゲノム医療実現推進協議会 構成員 | …25 |
| | 【別添1】ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制(概念図) | …27 |
| | 【別添2】求められる具体的な取組に関する工程表 | …29 |

I. はじめに

生命科学や情報通信技術など、近年の科学技術の進歩により、世界的に革新的な医療技術が相次いで開発され、我が国でも医療におけるイノベーションが期待されるようになってきている。

ゲノムに関しては、2000年6月26日に、ヒトゲノム配列の大半の解読が終了し、2003年4月14日に完成版が公開されたが、これは、1953年に、J.ワトソン、F.クリックが、DNAの二重らせん構造を明らかにしてから半世紀を経た後のことであった。

その後、生殖細胞系由来のDNA等に存在する多型情報・変異情報、更に、これらの発現系としてのトランスクリプトーム（RNA情報）、プロテオーム（タンパク質情報）、メタボローム（代謝産物情報）、及びエピゲノム変化（DNAのメチル化などのゲノム修飾）、がん細胞に生じた体細胞変異などの後天的に生じるゲノム変化等、様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学は急速かつ著しく進展し、研究だけでなく、医療実装する期待が高まっている。

この結果、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、2012年に、英国は希少疾患患者とその家族、及びがん、感染症患者に特化して、合計7.5万人（10万ゲノム）のゲノム配列を解読することを目的としたThe 100,000 Genomes Projectを開始している（5年間で、予算総額3.11億ポンド（内政府予算約1億ポンド））。

また、本年（2015年）1月に、米国は、遺伝子、環境、ライフスタイルに関する個人ごとの違いを考慮した予防や治療法を確立するPrecision Medicine Initiativeの開始を発表した。本イニシアティブにおいては、100万人又はそれ以上のボランティアからなる全米研究コホート（カルテ情報、遺伝子情報、代謝物情報、体内の微生物情報、生活環境・生活習慣データ、行動データを含む様々な情報を集積）を創設することとしている。（2016年度予算案 2.15億ドル）

我が国では、健康・医療戦略（平成26年7月22日閣議決定）において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づく医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」など、ゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられた。

また、平成27年1月、健康・医療戦略推進本部により置かれた健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」（以下「協議会」という。）

が設置された。

協議会は、平成 27 年 2 月の第 1 回開催以降、計 4 回開催され、現状と課題、求められる取組について整理し、中間とりまとめを行った。

本とりまとめは、国内外の状況を鑑み、我が国においても、遺伝要因や環境要因による個人ごとの違いを考慮した医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要があるとの認識に立ち、医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及び「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス解析情報（以下「ゲノム情報等」という。）を用いた国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示すものである。

※ 以降、本とりまとめにおいては、「ゲノム医療」とは、個人の「ゲノム情報」をはじめとした各種オミックス検査情報をもとにして、その人の体質や病状に適した「医療」を行うことを指す。具体的には、質と信頼性の担保されたゲノム検査結果等をはじめとした種々の医療情報を用いて診断を行い、最も有効な治療、予防及び発症予測を国民に提供することを言う。

ここでいう「ゲノム情報」とは、生殖細胞系列由来 DNA 等に存在する多型情報・変異情報や、後天的に生じるゲノム変化（がん細胞に生じた体細胞変異）、ゲノム修飾、健康に影響を与え得る微生物群（感染病原体など）のゲノム情報を指す。

II. 現状認識

1. これまでの取組の成果

これまでの我が国におけるゲノム研究やコホート研究の成果としては、大きく以下の2点があげられる。

(1) ゲノム研究の成果

がん、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に関し、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型 (SNPs) と疾患の発症や薬剤の反応性との関連が多数同定されている。

(例) (平成 27 年 3 月現在)

- ・ 47 疾患、約 20 万人の DNA 及び臨床情報を収集
- ・ 320 個の疾患関連・薬剤関連遺伝子を同定
- ・ 3 つの薬剤について副作用、投与法等の臨床研究を実施中

(2) コホート研究の成果

健常人の生活習慣のコホート研究を通じ、個人の生活習慣と疾患発症との関連を同定してきている。

(例)

- ・ 日本人の脳卒中の実態を明らかにするとともに、高血圧、糖尿病など脳卒中の危険因子を解明し予防に貢献
- ・ 喫煙・飲酒、食事、体型、活動、感染等とがん発症の相関を解明

2. 我が国の国際的な位置づけ

2003 年のヒトゲノムの配列の完成版の公開に向けた取組は、米・英・仏・独・中及び我が国の協力により成し遂げられた。この際、我が国は第 21 番目及び第 11 番目の染色体の解読の中核機関並びに第 18 番目のサブ機関を担い、全体の 6% の貢献であった。その後のゲノム研究に関する状況は、以下のように世界と比較しても遜色ない実績を挙げている。

① 一般的な疾患に関し、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型 (SNPs) と疾患の発症や薬剤の反応性との関連を明らかにしようとする疾患ゲノムバンクについて、世界をリードする実績 (平成 27 年 3 月時点)。

- ・ 米国 BioVU : 2007 年から、30 万人規模目標。現在登録数 約 19.2 万人。
- ・ 日本 BBJ : 2003 年から、30 万人規模目標。現在登録数 約 23 万人。
NCBN : 2011 年から。現在登録数 約 7 万人。

② 健常人を前向きに追跡するゲノム解析を伴うコホート研究に関しても、世

※: BioVU: Vanderbilt University biobank, BBJ: Bio Bank Japan, NCBN: National Center Biobank Network,

界的にみても大きな取組の一つとして位置づけられる。(平成 27 年 3 月時点、JPHC 及び JPHC-Next のみ平成 26 年 12 月時点)。

- ・ 英国 UK Bio Bank : 50 万人規模、登録完了
- ・ 瑞国 Life Gene : 20 万人規模目標
- ・ 中国 China Kadoorie Biobank : 50 万人規模、登録完了
- ・ 台湾 Taiwan Biobank : 20 万人規模目標
- ・ 日本 東北 MM : 15 万人規模目標、現在登録数 約 7 万人
J-MICC^{※1} : 10 万人規模、登録完了
JPHC 及び JPHC-Next^{※2} : JPHC 約 13 万人、JPHC-Next 約 7 万人
登録完了

※1 : ゲノム解析に関しては、約 1.5 万人についてインフォームドコンセントを取得し、解析済。

※2 : ゲノム解析に関しては、JPHC 約 5 万人、JPHC-Next 約 4 万人、についてインフォームドコンセントを取得済。

一方、近年、本分野の研究開発は、国際的には希少疾患等、遺伝子影響の大きい疾患に焦点を絞った疾患志向的研究に移行しており、希少疾患の原因遺伝子の特定から新薬が開発された例も報告されている。この点において、日本は出遅れている。また、医療現場での実利用に向けた環境整備に関しても、世界的にも未だ取り組むべき課題が多い現状はあるが、先行している米国、英国と比較すると我が国は不十分な点が多い。米英ともに、各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積、ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健康情報の包括的な管理、利用に向けたインフラ整備、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を推進している。また、がん、希少疾患・難病、感染症、新生児、未診断疾患及びファーマコゲノミクス等のゲノム研究に加え、健常人ゲノムコホートなどを通じて多因子疾患に対するゲノム研究も推進しつつ、ゲノム医療への実装に向けた取組を実施している。

英国のゲノム医療実現に向けた取組は国家主導であり、Genomics England では多くの機能を Sanger センター¹ か所に集中させている。一方、米国は複数の拠点で、ゲノムコホート研究を進めてきており、Precision Medicine Initiative でも、全米に存在する既存のゲノムコホートを有機的に連携し、100 万人以上の研究コホートの構築を目標としている。

3. 医療現場への実利用に向けた課題

様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学は急速かつ著しく進展しており、ゲノム解析は、基礎科学中心の段階を経て、発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発等、一部の疾患・領域に関しては、

※: J-MICC: Japan Multi-Institutional Collaborative Cohort, JPHC: Japan Public Health Center-based prospective, 東北 MM: 東北 メディカル・メガバンク計画

医療において、遺伝子情報を利用した実利用に向けた段階に突入しつつある。

具体的には、例えば、単一の遺伝子等の異常が原因となる疾患等に関する遺伝学的検査や薬物の効果・副作用に関する遺伝学的検査は、科学的根拠が確立され、医療で利用されている。医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査は、欧米の4600項目以上に対し、我が国では144項目（うち診療報酬の対象は36疾患）となっている。

以上のような現状を踏まえ、ゲノム医療の分野で世界をリードする国となるべく、我が国における総合的な取組の強化を迅速に図る。具体的には、研究から医療に向けて、以下に取り組むことが必要となっている。

次章に求められる取組を記載する。

- ・ 医療に用いることのできる質と信頼性の確保された試料・情報の獲得・管理
- ・ 国民及び社会の理解と協力
- ・ 研究の推進(知見の蓄積・活用に向けた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携
- ・ 人材育成及び医療従事者への教育強化

なお、これまでのコホート・バイオバンクのリソースを最大限に活用しつつ、実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行う必要があるとともに、医療情報については、ICTを活用して包括的に管理されることが期待される。

Ⅲ. 求められる取組

1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理

(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保 [A]

① 国内における品質・精度管理の基準設定 (CLIA、CAP、ISO 等) 等の必要性に関する検討及び LDT に関する検討 [A]

(ア) 現状認識

医療に用いるオミックス検査は、医療法や医師法等の規定に則って医療機関や衛生検査所等にて実施されている。

- ・ 衛生検査所については、臨床検査技師等に関する法律において、構造設備や管理組織等の基準を設け、都道府県知事の登録や指導監督を受けることにより、適正な臨床検査を確保している。
- ・ 医療法上の臨床研究中核病院においては、ISO の認証を受けていること等、検査の正確性を確保するための設備を有する臨床検査施設を有していなければならないとされている。
- ・ ISO の認証や CAP (米国病理学会) の認定を取得した施設が一定程度存在する (ISO15189 の認証は、世界では、約 5000 の臨床検査室が認定を受けているが、我が国では平成 27 年 5 月 29 日現在 82 施設)。

しかしながら、オミックス検査や遺伝子検査に特化した基準は定められていない中での精度管理が行われており、国際的な基準で認定された施設は一部のみとなっている。

(イ) 求められる具体的な取組

医療に用いるオミックス検査の国内における品質・精度管理については、現状把握した上で今後の対応や必要な措置を検討する。

(2) ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築 [B-G]

② ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備 (求められる機能、整備方法等を検討) [B]

※ []内の英字は、別添 1 「ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制 (概念図)」における A~K の表記

※: CLIA: Clinical Laboratory Improvement Amendments ; 臨床検査室改善法
ISO: International Organization for Standardization ; 国際標準化機構
CAP: College of American Pathologists ; 米国病理学会
LDT: Laboratory Developed Test ; 薬事未承認検査

(ア) 現状認識

ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質及びゲノム医療を実施するにあたり必要な施設・設備等が現状では明確ではない。

このため、ゲノム情報等を用いた医療の実用化のためには、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行い、その検討結果を踏まえ、必要に応じゲノム医療に係る高い専門性を有する機関を整備する必要がある。この際、後述の④各種オミックス検査の実施機関の確保、⑤各種オミックス情報の臨床的な解釈と連携して取り組むことが重要である。

(イ) 求められる具体的な取組

現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行った上で、ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けて必要な措置を具体的に検討する。その際、かかりつけ医や基幹病院等の一般臨床医においては、対象疾患に罹患している患者を専門性を有する機関へ紹介し、当該機関からは、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を照会元の医師にフィードバックするなどの医療提供者間の連携のあり方についても、検討を行う。

さらに、信頼性と質が確保された検査体制の確保については、「(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保」の検討状況を踏まえて、必要な措置を具体的に検討する。

③ 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発 [C]

(ア) 現状認識

遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。

また、ゲノム情報等と臨床的現象（表現型）の関係に係る知見は日進月歩であり、医療従事者であっても、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を行う際は、十分な情報や知識に基づいて行われるべきである。

現状では、ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等が明確ではなく、また、そのような知識や資質等を身につけるために、どのような教育、啓発を行うべきか明確ではない。

このため、本人や家族に対する遺伝学的検査の必要性や検査結果等に基づく診断・説明を行う医療従事者（開業医、一般臨床医を含む。）に対して、

遺伝学的検査等に関する教育、啓発を十分に実施する必要がある。

(イ) 求められる具体的な取組

研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、医療従事者が身につけるべき知識や資質等を明確にした上で、ゲノム医療従事者の育成プログラム開発などについて、必要な措置を検討する。

- ・ゲノム医療実用化推進研究事業により、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項、遺伝カウンセリングロールプレイ等の教育コンテンツの整備及び遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築等に関する研究を引き続き実施していく。(～平成28年度)

④ 各種オミックス検査の実施機関（医療機関又は衛生検査所等）の確保 [D]

(ア) 現状認識

研究においては、海外検査機関において実施されているケースもあるものの、医療に用いるオミックス検査は、医療法や医師法等の規定に則って医療機関や衛生検査所等にて実施されている。各種オミックス検査を必要とする対象疾患が明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子(ゲノム)、タンパク質(プロテオーム)、代謝物(メタボローム)とあるものの、どの機関でどの種類のオミックス検査が行えるか明確ではない。

(イ) 求められる具体的な取組

オミックス検査の実施機関において、どの機関でどの種類のオミックス検査を行えるのか調査を行う。

上記調査、検討は、平成28年度末までを予定し、その結果を受けて、実利用に向けての検討を行う。その際、品質・精度管理が担保された実施機関を確保するため、「(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保」の検討状況及び臨床現場における需要等も踏まえ、具体的な方策について検討する。

また、下記⑭「ゲノム医療実現に向けた段階的な推進対象疾患の設定」により推進対象疾患の設定後、設定されたターゲットの中で、どの疾患が各種オミックス検査が必要であるかの検討を行う。

⑤ 各種オミックス情報の臨床的な解釈（系統だったアノテーション） [E]

<項目⑯に後掲>

⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討 [F]

(ア) 現状認識

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成13年文部科学省・厚生労働省・経済産業省。以下「ゲノム指針」という。)において、遺伝カウンセリングや偶発的所見の開示については、以下のように規定されている。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成13年 文部科学省・厚生労働省・経済産業省) (抄)

第3 提供者に対する基本姿勢

8 遺伝情報の開示

- (2) 研究責任者は、実施しようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究及び当該研究により得られる遺伝情報の特性を踏まえ、当該研究によって得られる遺伝情報の提供者への開示に関する方針を定め、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得なければならない。(中略)

＜偶発的所見の開示に関する方針に関する細則＞

研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見 (incidental findings) が発見された場合における遺伝情報の開示に関する方針についても検討を行い、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得るように努めることとする。

9 遺伝カウンセリング

- (1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、対話を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その者の遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みに応えることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるよう支援し、又は援助することを目的とする。
- (2) 遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。

＜注＞

試料・情報の提供が行われる機関の長に対する遺伝カウンセリング体制の整備等に関する事項及び遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の9(3)に、研究計画書における遺伝カウンセリングの考え方の記載に関する事項は第2の5(3)に、インフォームド・コンセントを受ける際の説明事項は第3の7(11)に、遺伝情報の開示の際の遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の8(6)に、それぞれ規定されている。

- (3) 試料・情報の提供が行われる機関の長は、提供者から試料・情報の提供を受ける場合には、必要に応じ、適切な遺伝カウンセリングについての説明及びその適切な施設の紹介等により、提供者及びその家族又は血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるよう配慮しなければならない。特に、提供者が単一遺伝子疾患等(関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む。)である場合、試料・情報の提供が行われる機関の研究責任者は、インフォームド・コンセントを受ける際に、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を含めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

＜遺伝カウンセリング実施施設の紹介に関する細則＞

試料・情報の提供が行われる機関において、遺伝カウンセリング体制が整備されていない場合に、提供者及びその家族又は血縁者から遺伝カウンセリングの求めがあったときには、そのための適切な施設を紹介することとする。

このような状況の中、遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。

■ 参考：（～平成 28 年度）

ゲノム医療実用化推進研究事業により、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項、遺伝カウンセリングロールプレイ等の教育コンテンツの整備及び遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築等に関する研究を実施中。

また、ゲノム検査等の過程において見いだされる偶発的所見に対し、どのように対応すべきか、検討が求められている。

■ 参考：（～平成 28 年度）

ゲノム医療実用化推進研究事業により、クリニカル・シーケンシングを実際の医療において導入する上で倫理的な課題となる偶発的所見の取り扱い及び偶発的所見の患者及び家族への報告のあり方等に関する研究を実施中。

（イ） 求められる具体的な取組

「東北メディカル・メガバンク計画」において、遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見への対応に関する検討を行いつつ、回付の方法の在り方について検討する。

また、ゲノム医療実用化推進研究事業で行っている偶発的所見の取り扱い等に関する研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、偶発的所見への対応について、必要な措置を検討する。

遺伝カウンセリング体制の整備については、ゲノム医療実用化推進研究事業で行っている遺伝カウンセリングに当たっての留意事項等に関する研究結果も踏まえ、②のゲノム医療に係る高い専門性を有する機関等の議論の中で併せて検討する。

また、研究結果の提供者への返却について検討する。

⑦ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備 [G]

（ア） 現状認識

医療現場では、事務や検査に加え、診断や手術においてもコンピュータ

の支援機能などデジタル技術の適用が進展している。

こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用（取得、蓄積、加工、伝送）が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。

現在、全国規模で利活用が可能な標準化されたデジタルデータは、診療行為の実施情報（インプット）である診療報酬明細書（レセプト）データが基本である。診療行為の実施結果（アウトカム等）に関する標準化されたデジタルデータを利活用することが次の課題である。

ゲノム情報等をどのように電子カルテに書き込んでいくかがゲノム医療の実装に向けて重要である。

（イ） 求められる具体的な取組

標準化、制度・ルールを整備など、診療行為の実施結果（アウトカム）を含むデジタルデータの利活用を円滑に行うための全国規模の仕組みの構築と、臨床における ICT の徹底的な適用による高度で効率的な次世代医療の実現と国際標準の獲得を図る。

①医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、②医療情報の取扱い制度の調整、③正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み等の検討を行う。

⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか [H]

（ア） 現状認識

我が国の健康保険制度においては、治療と疾病の関係が明らかであり、治療の有効性・安全性等が確立している治療は、基本的に保険適用することとしている。

また、先進的な医療技術については、国民の安全性を確保し、患者負担の増大を防止するといった観点を踏まえつつ、国民の選択肢を広げ、利便性を向上するという観点から、安全性や有効性を個別に確認した上で、先進医療制度等の枠組みの中で、保険診療との併用を認めることとしている。

（イ） 求められる具体的な取組

ゲノム医療を含む新しい医療技術の保険適用については、概ね2年に1度の診療報酬の改定時に、学会からの要望があった際等に、その提案を参

考に、医療技術評価分科会での議論を経て、中央社会保険医療協議会（以下「中医協」という。）で決定されるどころ、その審議の中でさらに検討してゆくこととする。

先進医療技術の保険導入については、診療報酬改定に際し先進医療会議にて実績報告等に基づく評価を行い、中医協において保険導入の可否を決定することとなっているところ。今後も、先進的な医療技術の保険導入については、実績報告等のデータに基づいて、議論を行うこととする。

2. 国民及び社会の理解と協力[I]

(1) 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備

⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り

(ア) 現状認識

個人情報保護を図りつつ、パーソナルデータの利活用を促進することを目的とした改正個人情報保護法案が国会で審議中であり、医学研究や医療においても、遺伝情報を利活用するに当たっての保護ルール作りが求められている。

(イ) 求められる具体的な取組

個人情報保護法の改正の動きを踏まえ、ゲノム指針、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成 26 年文部科学省・厚生労働省。以下「医学系研究指針」という。）等について、指針間の整合性に留意しつつ、遺伝情報保護の観点と、医学研究や医療における遺伝情報の有効な利活用という両方の観点から、国内外における関連の取組の現状を十分に把握し、必要な措置について検討する。（～平成 28 年度）

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。（平成 29 年度～）

また、各種の医療情報データベースにおいて、遺伝情報を利活用する上での保護に関するルールに従った情報の収集・利活用が行われるよう、次世代医療 ICT 基盤協議会と連携を図り、関係者に求める。

⑩ 提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームドコンセントに関するルール作り（知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む）

(ア) 現状認識

ゲノム医療を実現化していくためには、プロジェクト間での生体試料等の共有を促し、研究基盤を盤石にするとともに、産業界がゲノム情報、医療情報、試料等に適切にアクセスができる環境を整備し、医薬品・診断薬の開発を促進する必要がある。

一方で、試料・情報の利用・提供については、関連する倫理指針等において、インフォームドコンセント（以下「IC」という。）の範囲内で行うこととされており、当初の IC の内容によっては、プロジェクト間での共有や産業利用等を円滑に図りにくい状況も指摘されている。

そのため、提供者の保護に留意しつつ、関連する研究者間やプロジェクト間での利用、産業利用の拡大や、バイオバンク・データベースへの試料・情報の提供とその利活用の促進も見据えた IC に関するルール作りの検討が求められている。

(イ) 求められる具体的な取組

⑨の取組とともに、生体試料や診療情報・ゲノム情報等のプロジェクト間での共有、産業利用等の実態を把握し、研究機関や産業界等のニーズを汲み取るとともに、国内における各事業の IC、倫理面の課題等の実態や、諸外国での先行例（「電子的 IC」等）について情報収集するなど、国内外における関連の取組の現状を十分に把握した上で 論点を整理し、IC に関するルール作りを検討する（知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む。）（～平成 28 年度）。

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。（平成 29 年度～）

⑪ 関連指針との整理

(ア) 現状認識

現在、関連する倫理指針として、ゲノム指針と医学系研究指針等があり、個人情報保護や IC の取得等について規定している。

一方で、ゲノム指針と医学系研究指針等については、内容が共通しながらも規定ぶりが異なる部分があり、関係の整理が必要との指摘もある。

(イ) 求められる具体的な取組

バイオバンク等から産業界等への試料の提供や産業界における生体試料の利活用に当たって、考慮すべき事項があれば、関連指針に関する倫理審査委員会等の運営状況等、国内外の動向を十分に把握しつつ、あわせて検

討する。(～平成 28 年度)

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。(平成 29 年度～)

(2) 戦略的広報

⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

(ア) 現状認識

研究計画に対して、研究者は研究対象者から評価を求められる機会が少なく、研究対象者は受動的な関与に留まっている。また、研究対象者が長期にわたって研究の趣旨に賛同し、研究協力の意思を継続できているかどうか把握できていない。

(イ) 求められる具体的な取組

「日本医療研究開発機構(以下「機構」という)」と関係各省が協力して、平成 28 年度末を目途に諸外国での提供者の積極的な関与に関する動向調査等、研究への患者・国民の参画方法について検討を行う予定。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

(ア) 現状認識

「オーダーメイド医療の実現プログラム」や「東北メディカル・メガバンク計画」において、ホームページやニュースレターの作成、国民向けのシンポジウム開催などを通じて、研究成果や進捗状況の周知、国民理解の促進を図っているが、同事業のみにとどまらず、種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある。

(イ) 求められる具体的な取組

機構と関係各省が協力の下、国民に対する啓発やコミュニケーション活動について広報を継続して行う。平成 28 年度末を目途に効果的な普及啓発について検討を行う予定。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

3. 研究の推進(知見の蓄積・活用に向けた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携 [J]

ゲノム情報等の医療現場への実利用に向けて、さらなるゲノム情報等の知見の蓄積・活用に向けた研究の推進が必要となるが、これまでの取組から明らかになった課題が以下のように指摘されている。

- ・ 一般的な疾患は遺伝子配列だけでは説明できず環境因子等も強く関与
- ・ 後天的な遺伝子変異について更なる研究が必要(がん等)
- ・ 解析には一定の規模が必要であり、疾患によっては一事業では試料数が不十分
- ・ 遺伝子の関与が比較的強いと考えられる希少疾患等の取組が必要
- ・ 健常人ゲノムコホートの多くがその規模は十分でない。対象疾患によってはより大規模な取組が必要(コホートの連携・活用も含む)。

このような課題を克服するために、現場の臨床医から研究者及び産業界までが一体となり、明確な目標を設定しPDCAサイクルを実行しながらオールジャパン体制でのゲノム研究を推進する必要がある。この際、研究対象者、現場の臨床医から研究者、及び研究支援者など全ての研究参加者間で相互の貢献を認め合う、マイクロアトリビューション(microattribution)を踏まえることを念頭に置くことが期待される。具体的には、以下の各取組が求められる。

(1) ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積

- ⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定
- ⑮ 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立
- ⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、ゲノム情報を含む各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積が必須となる。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型を発見するとともに、遺伝子変異・多型(遺伝子型)が、疾患の発症(表現型)とどのように関連づけられるかについての臨床的解釈を推進する必要がある。また、諸外国等において既に実装されている疾患関連遺伝子について、遺伝子変異・多型を持つ日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施や、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを医療現場において簡便に確認するための検査法の開発、ガイドライン作成などの実証研究の実施も必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約し、臨床及び研究において活用することのできる日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築やゲノム水準の検出力を実現するために、疾患群毎を含め適切なサンプルサイズを設定することに向け

た検討が必要である。

日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況に鑑みると、今後の取組に当たっては対象とする疾患に関しても戦略的な設定が求められる。

まず、第1グループとしてゲノム情報等と疾患との関連に関し、比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域を着実に推進する必要がある。すなわち、単一遺伝子疾患に加え、生殖細胞系由来 DNA 等に存在する多型・変異等が疾患の発症に強い影響を与える希少疾患・難病、認知症が重要なターゲットとなる。また、体細胞変異が疾患の発症と関与しているがんや健康に影響を与え得る病原体が関与する感染症、薬剤の副作用の回避や薬効の予測のためのファーマコゲノミクス、診断のついていない疾患(未診断疾患)等についてゲノム研究を促進すべきである。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

上記の取組と並行して、第2グループとして糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用するために、前向きの健常人ゲノムコホートや疾患ゲノムコホートを引き続き推進し、疾患予防や治療の最適化に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等を確立するとともに、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)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、研究を推進していく。これらの疾患は、研究成果を医療に応用するのに長い時間を要するものであるが、大きな発展の可能性を秘めているため、早期から戦略的な取組を行う。

また、医療での実利用に資するさらなるエビデンス作りに向けた疾患関連遺伝子探索とその意義づけ、個別化予防のための疾患リスク予測法等の確立を行う。加えて、疾患関連遺伝子(感染症の場合、病原体)の更なる同定のために必要な対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・充実が重要となる。

(2) ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床、健診情報の包括的な管理、利用

- ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑱ 必要なコンピューターリソースの整備

医療現場では、事務や検査に加え、診断や手術においてもコンピュータの支援機能などデジタル技術の適用が進展している。こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用（取得、蓄積、加工、伝送）が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。当協議会にて、標準化、制度・ルールの整備など、診療行為の実施結果（アウトカム）を含むデジタルデータの利活用を円滑に行うための全国規模の仕組みの構築と、臨床における ICT の徹底的な適用による高度で効率的な次世代医療の実現と国際標準の獲得を図るとともに、①医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、②医療情報の取扱い制度の調整、③正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み等の検討を行う予定である。

「東北メディカル・メガバンク計画」においては、コホートの協力者の生体試料、ゲノム解析情報等とともに、統一のフォーマットに基づいた健診情報を、高度なセキュリティの下に収集・管理しており、コホート研究の協力者から頂いた生体試料・情報等の管理や、それに必要なインフラ体制についての検討を行いつつ、品質・精度も含めた回付の方法の在り方について検討する予定である。

（3） 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリング

- ⑱ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み（医療等分野の番号等）の導入及び公的資料（レセプト、健診情報、介護保険等）の活用についての検討
- ⑳ 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

ゲノム情報を含む各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積を進めるためには、プロジェクト間でのデータシェアリングが重要となる。その際には、遺伝情報を利活用する上での保護に関するルールを明確にする必要がある。ゲノム情報等をどのように利用するかを意識してデータベースを構築し、データの蓄積を行うべきであり、蓄積するデータに関しても標準化（追跡データ等）を行う必要がある。また、提供者の保護に留意しつつ生データレベルでのデータシェアリングも検討すべきである。正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの導入及び公的資料（レセプト、健診情報、介護保険等）の活用に関しては、次世代医療 ICT 基盤協議会、厚生

労働省で更なる検討を進める。

研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関しては、国際がんゲノムコンソーシアムの取組をはじめ、患者数の少ない希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる。希少疾患・難病に対する国際的な共同研究のためのコンソーシアムである IRDiRC (international rare diseases research consortium) への参加を検討するとともに、国際的なデータシェアリングに向けた IC や倫理委員会の審査体制等を初期の段階から整備する必要がある。

(4) 研究基盤の整備

- オールジャパン体制の構築と、関連する取組との有機的連携 -

- ⑳ 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
- ㉑ 生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化（患者疾患部位の生体試料を健常部位の生体試料と比較する必要もあることに留意）
- ㉒ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築：貯めるだけでなく、活用されるバンク
- ㉓ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉔ 関連する取組との有機的連携
 - ✓ 医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携
 - ✓ 様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
 - ✓ 大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携

ゲノム情報等の収集・蓄積及びエビデンスの獲得には長期にわたる多大な取組を要するため、研究開発の取組にあたっては、既存のバイオバンク等を最大限に活用するとともに、個別疾患研究と研究基盤の有機的連携を促進する。

共同研究の更なる推進に向け、正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制を整備するとともに、病理組織検体取扱の指針化及びそれに向けた研究の推進等を通して、生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化を行う必要がある。なお、疾患別・試料の種類別での標準化の検討も必要である。さらに、臨床、健診情報が付加されたゲノム情報等のデータシェアリングに向け、生体試料が限りあることを踏まえ、情報として提供する環境についても整備する必要がある。

3大バイオバンク（バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンターバイオ

バンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク計画)を研究基盤・連携のハブとして、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築する。このためには、具体的には、バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク計画、質の確保された地域コホートの実行的な連携を目指す。その際に、ただ単純に連携を求めるのではなく、実現すべき具体的な研究目標を設定した上で、それぞれのバンクの特長が最大限に活用されるような連携を図ることが重要である。質の確保された地域コホート間の連携については、個別疾患研究側からのニーズに応じて進めることが重要であり、特に、既存の健常人コホート研究単独のみでは、サンプル数が充分でないことが多いので複数のコホート研究のデータの活用を行っていく必要がある。その際には、研究者が収集・加工したデータを共用に供しやすいようにする方向が望ましい。また、大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携も引き続き推進する。

また、医療分野研究開発推進計画に掲げられている各省連携プロジェクトである「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」と他の各省連携プロジェクト（「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」等）との連携も図る。

さらに、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能を整備する必要がある。具体的には、大学・国立高度専門医療研究センターで、必要に応じて関係研究機関と連携し、同定された遺伝子変異・多型等の臨床的解釈、日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施、患者の薬剤応答などの検査法の開発、ガイドライン作成、日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築が必要である。

ゲノム解析に関しては、シーケンシングの高速化、低コスト化に伴う民間企業と研究機関との新たな役割分担の検討を進める。研究機関等にある既存のシーケンシング機能の最大限の利活用に加え、民間企業が高性能シーケンサーを保有する動きがあることから、国内産業育成の観点も考慮し、民間企業によるシーケンスも活用する必要がある。

本とりまとめの方針に従い、関係各省と連携の上、機構が既存のバイオバンク・地域コホート等の研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たすことによって、研究機関、医療機関、企業の連携を促進し、ゲノム医療推進に向けた研究開発を強力的に推進する。

(5) 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生

- ②⑥ 提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り（知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む）＜⑩の再掲＞
- ②⑦ 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備＜⑪の再掲＞

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化 [K]

(1) 人材育成

- ②⑧ 基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材（臨床遺伝専門医、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、バイオインフォマティシャン、生物統計家、遺伝統計家、IT 専門家、疫学専門家、倫理専門家等）の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等を推進する。

(ア) 現状認識

「オーダーメイド医療の実現プログラム」において、研究対象者からの IC、生体試料・臨床情報収集に従事するメディカルコーディネーター（MC）を育成するため、MC 講習会を定期的実施している。

また、ゲノム研究を推進する上で重要となる病理組織検体の取扱いに関する専門人材の育成のため、病理組織検体取扱規定の周知を目的とした講習会を実施している。

「東北メディカル・メガバンク計画」において、大学院でのコース開設等を通じて、ゲノムコホート研究、ゲノム研究ならびに次世代医療の実現に必要な、ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター、バイオインフォマティクス人材、遺伝カウンセラー等の育成に取り組んでいる。

医療現場の様々な諸課題に対応していくため、平成 26 年度より「課題解決型高度医療人材養成プログラム」を開始し、高度医療を支える人材の養成に向けた優れた取組を支援している。

現状、上記取組を実施しているが、ゲノム医療を実現するに当たって、基礎研究、データ取得段階から医療に結びつけるまでの各ステップにおける多岐にわたる専門的人材が不足している。

(イ) 求められる具体的な取組

機構と関係各省が協力して、専門的人材の育成・確保等を推進する。

平成 28 年度末を目途に、専門的人材育成・確保について（どんな職種が

不足しているか等) 検討を行う。検討結果を踏まえ、人材育成・確保を推進する。

ゲノム研究に重要となるバイオインフォマティクス人材の育成に関して、東北メディカル・メガバンク計画では、他の研究機関とネットワークを形成し、人材が循環する仕組みや、他の機関と連携した教育システムを構築することにより、積極的に人材育成に取り組む。

同時に、「課題解決型高度医療人材養成プログラム」等を通じ、大学・国立高度専門医療研究センター等が拠点となって、バイオインフォマティクス人材及びゲノム研究やゲノム医療を支える人材の育成を、引き続き、組織的かつ強力に推進してゆく。

(2) 医療従事者への教育強化

⑳ 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発 <③の再掲>