

IV. 中間とりまとめに基づく施策の推進

Ⅲ. の具体的取組に掲げた各取組について、別添2の「求められる具体的な取組に関する工程表」（以下「工程表」という。）に基づき推進していく。

協議会は、毎年度工程表の実行状況をフォローアップすることとする。

用語集

- ・ アノテーション
遺伝子の塩基配列の持つ機能についての解釈。
- ・ 遺伝子多型
ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。
- ・ インフォームド・コンセント
医療においては、医師等が当該医療を提供するに当たり適切な説明を行い、患者又はその代諾者等が理解して与える同意をいう。ゲノム解析研究・各種オミックス検査等においては、試料・情報の提供を求められた人又はその代諾者等が、研究・検査責任者から事前に当該研究・検査に関する十分な説明を受け、その研究・検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意をいう。
- ・ オミックス解析
生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。
- ・ 介入研究
研究目的で、人の健康に関する様々な事象に影響を与える要因(健康の保持増進につながる行動及び医療における傷病の予防、診断又は治療のための投薬、検査等を含む。)の有無又は程度を制御する行為(通常の診療を超える医療行為であって、研究目的で実施するものを含む。)を伴う研究手法。
- ・ 観察研究
対象とする集団に対して研究者が何の介入もしないで、健康・疾病に関するデータを集めて観察する研究手法。
- ・ ゲノム
遺伝子 (gene) と染色体 (chromosome) から合成された言葉で、DNA の全ての遺伝情報のこと。

- ・ ゲノムパネル
 大規模な人数の全ゲノム解読を行った結果を総合し、DNA 配列の個人差の頻度などの情報をまとめたもの。
- ・ ゲノムメディカルリサーチコーディネーター
 調査対象者となる方々に対して、調査の趣旨、「病気と遺伝子と生活習慣等」についての分かりやすい説明、調査の具体的な内容の説明を行った上で対象者の同意を得る業務を行う職種。
- ・ コホート（研究）
 一定の集団における、長期間にわたる健康・疾病状態の追跡研究。
- ・ バイオインフォマティクス
 生物学のデータを情報科学の手法によって解析する学問及び技術。
- ・ バイオバンク
 生体試料と関連情報を組織的に管理・保管等する仕組み。
- ・ 表現型
 症状など観察できる形質として現れたもの。
- ・ ファーマコゲノミクス
 薬物応答と関連する DNA 及び RNA の特性の変異に関する研究。
- ・ 臨床遺伝専門医
 全ての診療科からの相談に応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師。
- ・ 臨床研究
 医療における疾病の予防方法、診断方法及び治療方法の改善、疾病原因及び病態の理解並びに患者の生活の質の向上を目的として実施される医学系研究であって、人を対象とするもの。

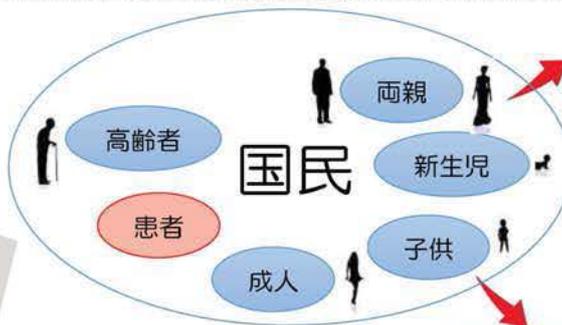
ゲノム医療実現推進協議会 構成員

平成 27 年 7 月 15 日現在

議長	内閣官房	健康・医療戦略室長
	文部科学省	研究振興局長
	厚生労働省	医政局長
	厚生労働省	健康局長
	厚生労働省	大臣官房技術総括審議官
	経済産業省	商務情報政策局長
	我妻 利紀	一般財団法人 バイオインダストリー協会 運営会議委員
	磯 博康	日本疫学会 理事長
	上野 裕明	日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員
	加藤 規弘	国立研究開発法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発研究部 部長
	清原 裕	九州大学大学院医学研究院環境医学分野 教授
	久保 充明	国立研究開発法人 理化学研究所統合生命医科学研究センター 副センター長
	近藤 達也	独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長
	塩田 浩平	滋賀医科大学 学長
	末松 誠	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長
	高木 利久	東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授
	辻 省次	東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻 教授
	中釜 斉	国立研究開発法人 国立がん研究センター 研究所長
	松原 洋一	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 研究所長
	武藤 香織	東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授
	山本 雅之	東北大学大学院医学系研究科 教授

研究から医療へ A-K

ゲノム解析技術等の著しい進展により、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（予防および治療）の実現に向けた取組が、世界中で急速に進みつつある。
我が国においても、こう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。医療への実用に向けた効果的・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用い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。



患者
対象疾患
第1グループ：希少疾患/難病、がん、感染症、認知症、未診断疾患、ファーマゲノミクス等
第2グループ：多くの国民が罹患する一般的な疾患

地域の基幹病院
かかりつけ医等受診

診療空間

診断および治療・予防・発症予測の提供



適切な遺伝カウンセリング
臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー等
B,C,F

健康な方
健康管理の一環
診察
ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関



電子カルテ
臨床・健診情報を包括的に管理

医療等分野の番号制度の導入等

検査
国内における品質・精度管理の基準設定の必要性に関する検討
医療機関？ 衛生検査所等？
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

解釈
多診療領域にわたる臨床遺伝専門医チーム・研究者らが結集して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）日本人健常者の多様性や疾患関連の変異に関する各種知見及びデータベース等を利用

インフォームドコンセント

研究空間

研究成果を患者の診療に還元
(ゲノム診断、ファーマゲノミクス、ゲノム創薬)

基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡し
・ トランスレーショナルリサーチの実施
・ 各種オミックス解析の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
・ 根拠に基づく指針ガイドラインの策定



研究成果
・ 疾患関連遺伝子の発見
・ 創薬、診断薬の開発
・ 最適な薬剤投与量の決定

個別研究
疾患を設定した研究等
・ アカデミア
・ 産業界
海外との協力



研究の促進 J

マイクロアトリビューションを踏まえることを念頭に置くことが期待

既存の研究基盤（シーケンサー、バイオバンク・コホート）を有効利用しつつ、解析受託企業等への外部発注も検討

国際
・ 国際がんゲノムコンソーシアム
・ international rare diseases research consortium 等

人材育成、医療従事者への教育強化 K

国民及び社会の理解と協力 I

- 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備
 - 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
 - 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
 - 関連指針との整理
- 戦略的広報
 - 研究対象者の研究参画等の促進
 - 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

※ 次世代医療ICT基盤協議会とも共同で進める

求められる具体的な取組に関する工程表

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

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄	
		6月	9月	12月	3月					
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	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LDTIに関する検討				CLIA、CAP、ISO等品質・精度管理についての現状把握と課題の抽出	調査結果を受けて今後の対応や必要な措置の検討(※)			
	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	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)				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	検討結果及び(1)の検討状況を踏まえ、必要な措置を検討(※)		
		③	医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発				医療従事者の教育コンテンツの整備等に関する研究を実施	研究結果及び他の知見の収集状況も踏まえ、ゲノム医療に係る医療従事者の育成プログラム等、必要な措置を検討(※)		
		④	各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生研究所等)の確保				オミックス解析の必要性、現状等の調査	調査結果及び(1)の検討状況を踏まえ、今後の対応や必要な措置を検討(※)		

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
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	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				回付の検討・実施を通じた適切な回付体制の在り方に関する知見の蓄積			
		偶発的所見の取り扱い、患者/家族への報告のあり方等に関する研究を実施					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(※) 遺伝カウンセリング体制の整備については、(2)で併せて検討		
	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				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、医療情報の取扱い制度の調整等の検討において、ゲノム医療実現推進協議会と適切な連携を図る。			
		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				<ul style="list-style-type: none"> 医療技術評価分科会において、提出された医療技術評価提案書に基づき議論 先進医療会議において、先進医療技術の保険適用について議論 	中央社会保険医療協議会で保険適用すべきとされた技術について、平成28年度診療報酬改定において保険適用	平成30年度診療報酬改定	

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。
注：⑤は、<研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携>に記載

2. 国民及び社会の理解と協力

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
倫理的、法的、 ルールの整備 への対応及び	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	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を 検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			改正個人情報保護 法案は国会で審議 中であり、その状況 によっては左記スケ ジュールによっては 変更の可能性あり。
	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	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を 検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			
	⑪ 関連指針との整理	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を 検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			
戦略的広報	⑫ 研究対象者の研究参画等 の促進	研究への患者・国民の参画方法に ついて検討				検討結果を踏まえた研究の実施			
	⑬ 国民に対する啓発・コミュニ ケーション活動の促進	機構と関係各省が協力して戦略的広報を実施				効果的な普及啓発の検討 検討結果を踏まえ、上記矢印を推進			

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

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
1. ゲノム医療実現に向 けた推進疾患の設定と 知見の蓄積	⑤ ⑭ ⑰ ⑱	各省に おける 概要要 求へ向 けた検 討				概要要 求			
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		予算成 立				研究の実 施			
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 リングに向けた検討		研究の実 施				研究の実 施			
4. 研究基盤の整備		研究の実 施				研究の実 施			
5. 産業界の利用の促 進に資する仕組みの創 生		研究の実 施				研究の実 施			

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
人材育成	⑳	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				検討結果を踏まえ、上記矢印を推進			
		専門的な人材育成・確保に関する検討							