

**ゲノム情報を用いた医療等の
実用化推進タスクフォース
第6回議事録**

厚生労働省 大臣官房厚生科学課

第6回ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース 議事次第

日 時 平成28年3月11日（木）14:00～16:30

場 所 厚生労働省省議室（9階）

出席者

【委員】 鎌谷委員、小森委員、斎藤委員、佐々委員、末松委員、
鈴木委員、高木委員、高田委員、辻委員、堤委員、福井委員、
藤原委員、宮地委員、武藤委員、横野委員

議 題

- (1) ゲノム医療の提供のあり方について
- (2) 当面の対応と今後の研究開発の方向性について
- (3) その他

配布資料

- 資料1 第4回、第5回タスクフォースでいただいた主なご意見
- 資料2 ゲノム医療の提供に必要な基本事項
- 資料3 がんに係る医療提供体制の現状
- 資料4 難病に係る医療提供体制の現状
- 資料5 当面の対応と今後の研究開発の方向性

- 高田委員提出資料 「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」
- 小森委員提出資料 「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査 Q&A 2016」
- 藤原委員提出資料 「がんゲノム医療の現状と将来像（案）」
- 辻委員提出資料 「稀少性疾患（難病）のゲノム医療への展望」
- 末松委員提出資料1 「AMEDのミッションと展望 IRUD(Initiative for Rare and Undiagnosed Diseases)から開拓する医療研究開発のシステム改革」
- 末松委員提出資料2 「AMEDのゲノム医療実現に向けた研究開発の方向性」
- 参考人提出資料 「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」より

- 参考資料1 諸外国における遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要
参考資料2 国内における遺伝子関連検査の実施状況

厚生労働省椎葉厚生科学課長

定刻となりましたので、ただいまから第6回ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースを開催いたします。本日は別所委員、横田委員、山本委員が御欠席です。また、別所委員が御欠席のために個人遺伝情報取扱協議会より、武安副理事長にオブザーバーとして御出席いただいております。宮地委員は遅れて参加の予定です。また、本日は参考人として、国立がん研究センター研究所の中釜斉研究所長にお越しいただいております。

次に配布資料の確認をいたします。まず議事次第と座席表です。資料1が「第4回、第5回のタスクフォースで頂いた主な意見」、資料2が「ゲノム医療の提供に必要な基本事項」、資料3が「がんに係る医療提供体制の現状」、資料4が「難病に係る医療提供体制の現状」、資料5が「当面の対応と今後の研究開発の方向性」です。

また、各委員から提出された資料があります。高田委員提出資料として「医学部卒前遺伝医学教育モデル・カリキュラム」、小森委員提出資料として「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A」、藤原委員提出資料として「がんゲノム医療の現状と将来像」、辻委員提出資料として「稀少疾患(難病)のゲノム医療の展望」です。末松委員からは2種類の提出資料があります。1つ目がAMEDのミッションと展望とIRUDに関するもの、もう一つが「AMEDのゲノム医療実現に向けた研究開発の方向性」です。それから参考人提出資料ということで、「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究より」です。

また、お手元に参考資料1「諸外国における遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要」、参考資料2「国内における遺伝子関連検査の実施状況」を配布しております。以上の資料に不足・落丁などがありましたら、事務局にお申し付けくだされば幸いです。

これより先は福井座長に、議事進行をお願いしたいと思います。なお、本日は東日本大震災5周年に当たります。午後2時46分から1分間の黙祷の時間を頂きたいと思います。放送が入りますので、どうぞよろしくお願いいたします。

福井座長

議事に入る前に、本タスクフォースの前回の会議で、遺伝子関連検査の品質・精度の確保について議論をしていただきました。事務局提出の対応方針案については、いろいろと御意見を頂きましたけれども、一定の御理解が得られたものと考えております。つきましては今後は厚生労働省において、日本版ベストプラクティスガイドラインの要求水準を基本として、具体的な方策等を検討し、策定していくという方向性を確認させていただきたいと思

ます。それでよろしいでしょうか。

(異議なし)

福井座長

ありがとうございます。御了承いただいたということで、今後の作業を進めていただければと思います。

それでは議事に入ります。本日は議題が2つありますし、随分資料が多く、説明の時間がかかりかかりそうな感じがしておりますので、説明も簡潔にお願いできればと思います。議題1、ゲノム医療の提供の在り方について議論をお願いしたいと思います。最初に事務局より、資料の説明をお願いいたします。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それでは資料1に基づき、簡単に御説明いたします。「第4回、第5回のタスクフォースで頂いた主な意見」です。1、2ページでは主な御意見について、それぞれ項目ごとにまとめておりますので、御参照いただければと思います。3ページが「タスクフォースの当面の検討の進め方」です。今は「ゲノム医療等の質の確保」ということで、ちょうど真ん中の所を議論しているというスケジュールです。4ページは「ゲノム医療に対する課題」ということで整理しております。この中で黄色の点線が、前回御議論いただいた遺伝子関連の検査、品質の精度管理です。今回は緑の所で「第6回」と書いてありますが、遺伝子関連検査の結果の伝え方やゲノム医療機関、右上の人材育成について御議論いただく予定です。そして第7回はブルーの所で、ビジネスなどです。最後の5ページが「次世代シーケンサーを念頭に入れたゲノム医療情報を用いた医療実用化の検討の流れ(イメージ)」です。前回は御提出いたしました、辻委員の御指摘を踏まえ、一番上の「主な診療の流れ」の右のほうの「結果を踏まえた治療」を「診療」に変えているとともに、その次のポツですが、「対象疾患の特性を踏まえた検討」に括弧をして、「拠点病院等を中心とした医療提供体制の検討」というのを入っております。

厚生労働省町田保健医療技術調整官

続いて資料2について、医政局総務課より御説明申し上げます。1ページを御覧ください。「質の良いゲノム医療を提供するために必要な基本事項に係る論点」です。の1つ目の「遺伝子関連検査の品質・精度の確保について」は、前回の第5回に今後の方向性についてお示したところです。2つ目の「患者等への情報提供について」と、3つ目の「医療従事者(開業医、一般臨床医を含む)に対する教育、啓発」が、本日の論点として設定させていただいております。

2ページです。ゲノム医療の提供に必要な基本事項に関する委員からの主な

御意見として既に頂いた御意見の中で、1つ目の の「患者等への情報提供に関する事項」の遺伝カウンセリング体制の整備に際して考慮すべき事項として、検査実施前の遺伝カウンセリングの重要性や偶発的所見への対応、血縁者に対する対応。がん領域と生殖細胞系列以外を主な対象とした遺伝子関連検査について、医療従事者への教育や診療報酬の評価等の対応が遅れているのではないかと。2つ目の が「医療従事者に対する教育、啓発」として、各専門職種の育成・確保のためにキャリアパスの明示が必要ではないかということについて、御意見を頂戴しております。

3ページです。こちらからはしばらく、「国内におけるゲノム医療に係る患者等への情報提供の現状」です。現状としては上のほうにある、昨年7月の「ゲノム医療実現推進協議会中間取りまとめ」において、抜粋の一番下の行にありますように、「遺伝カウンセリング体制の整備が求められる」と明記されているところです。また、これは厚生労働省が平成16年に出した、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」においても、「10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」において、「医療機関等が遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持つ者により遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家族等の心理社会的支援を行う必要がある」と示されておりますが、遺伝学的検査の実際に際し、具体的な留意事項等は定められていないのが現状です。

4ページです。昨年、高田委員に御尽力賜った特別研究の中で、 から始まる平成26年度の特別研究ですが、先進諸国における遺伝カウンセラーの養成の状況、及び日本の認定遺伝カウンセラー養成課程の現状について調査を頂きました。2つ目の は、本日お越しいただいている国立がん研究センターの中釜所長に実施していただいている、ゲノム医療実用化推進研究事業の中での下2つ、1つ目の四角にある「学会等との協力の下、遺伝カウンセリングに当たっての留意事項、教育コンテンツの整備など、ゲノム医療従事者の教育プログラムの開発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」と、2つ目の四角にある、「遺伝カウンセリング等を通じたゲノム医療の実施に係る患者等の意思決定支援、偶発的所見の取扱いに関する倫理面からの検討」等々を研究いただいているところです。

5ページについては以前もお示したことがあります。2011年に日本医学会において、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」をお示しいただいております。その中でも下に5点あるうちの5番目、「遺伝カウンセリング」について言及されているところです。

6ページが「国内におけるゲノム医療に係る人材育成・確保の現状」です。こちらについては後ほど高田委員より一言、御説明を賜われればと存じます。

1つ目の が、医学教育モデル・コア・カリキュラムというものの中で、学生が卒業までに身に付けておくべき必須の実践的能力の到達目標を定めた医学教育モデル・コア・カリキュラムにおいて、遺伝子工学の手法と応用や、ヒトゲノムの解析を理解することを目標に位置付けられています。

2つ目の が「課題解決型高度医療人材養成プログラム」です。こちらについては2行目の後半からですが、信州大学等6大学が連携で取り組む「難病克服！次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなど、高度医療を支える人材の養成に向けた取組を支援していきます。また、臨床遺伝専門医についても日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会が独自の制度として、臨床遺伝専門医を認定しているという状況です。

4つ目の については、よろしければ後ほど小森委員から一言頂戴できればと存じますが、日本医師会もこの4月に、「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A」を発行してくださることになっております。こちらについては、文部科学省や関係学術団体とともに行われているのが現状です。

7ページが本日お示ししたい、今後対応すべき案として整理したものです。1つ目の が「患者等への情報提供について」です。遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化すべきではないかということで、こちらについては本日お越しいただいているがんセンターの中釜所長に、研究を進めていただいております。

2つ目の が「医療従事者に対する教育、啓発の在り方」です。ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関で、質の高いゲノム医療を提供する専門性の高い人材、専門性を有する機関への橋渡しを行う一般医療機関に従事する人材等、それぞれに必要とされる知識や資質等を担保するために、まずは備えるべき知識や資質等について、医学教育、臨床研修におけるゲノム医療に係る教育の在り方とともに、疾病領域ごとに必要な医療提供体制のあるべき姿と、併せて検討すべきではないかという方針を整理してお示ししています。

8ページが参考ということで、「ACMG Recommendationsの概要」です。米国臨床遺伝・ゲノム学会においては遺伝学的検査の実際に際し、偶発的・二次的所見が得られた場合、被験者にその結果を開示すべきミニマムリストとして、24疾患56遺伝子を公表しております。本日の論点の1つでもある「偶発的所見への対応」においては、こうした取組も参考になればと考え、今回お示ししたところです。

そのほかに参考資料1及び参考資料2については、説明は割愛させていただきますが、現在AMED(日本医療研究開発機構)のゲノム医療推進に向けた試験

的運用といった事業の中で御対応いただいている、「諸外国における遺伝子関連検査の提供に係る法令等の概要」及び「国内における遺伝子関連検査の実施状況」を、参考資料として本日配布いたしました。

福井座長

結果の伝え方や人材育成の検討に関連するゲノム医療実用化推進研究事業について、参考人の中釜先生に資料を提出していただいておりますので、それを用いて御説明をお願いいたします。

辻委員

今の説明にコメントがあるのですが。

福井座長

今の説明についてコメントということで、辻委員どうぞ。

辻委員

2点ほどあります。1点目は、資料2の2ページに「キャリアパスを明示する」という言葉で書かれているのですが、これはキャリアパスの新設と言いますか、今は存在しないキャリアパスが多いと思うのです。ですから、どのような作っていくかというニュアンスを込めて、書いていただけるといいのではないかと思います。それが1点です。

2点目は、Incidental FindingsでACMGの資料がよく引かれるのですが、一昨年でしたか、米国の大統領諮問委員会がIncidental Findingsに対する扱いの仕方ということで、非常に大部なレポートを出しているのです。そこに記載されていることが非常に参考になると思いますので、是非それも参考にして、ここでも御紹介いただけるといいと思うのです。

福井座長

それでは事務局、対応をよろしくをお願いいたします。では中釜先生から、よろしく願いします。

中釜参考人

本日はこのような発表の機会を頂き、ありがとうございます。簡潔に資料の説明をさせていただきます。まず、我々の班ではAMEDの研究事業としてゲノム医療実用化推進研究事業、課題としてメディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究です。本日は中釜班の概要を説明した後に主に2点、偶発的所見等の取扱等に関する論点と、人材育成に関する論点について、簡単に説明させていただきます。

次のページの最初のスライドは、全体をポンチ絵として示したものです。中釜班の中では実際にゲノム医療を実施するに当たって、臨床研究を通して試行的・実証的に検証しながら、どのような問題点があるかというところを抽出し、必要があれば課題に向けての提供をすることになっております。簡

単に言いますと、臨床のほうからニーズがあったときは患者の説明同意を得た上で、それを解析し、解析で得られた結果に対して医学的な意義付けをし、更にそれが患者に返せるかどうかということに関して、エキスパートパネルで議論をした後に患者に結果を返す、あるいは必要に応じて治療をするというスキームです。

この間のシークエンスのプロセスを、ここでは「クリニカル・シークエンシング」と表現しています。この場での定義は下のマルポチに書いていますように、受診中又は受診可能な患者に関して、最終的に担当医に報告することを目的として行う塩基配列解析を「クリニカル・シークエンシング」と定義しています。この過程において様々なナレッジが蓄積され、最終的に に書いてあるような、ゲノム医療対応の情報が参照できるような電子カルテの構築、臨床の現場において電子カルテを参照するようなシステムを想定しています。これらに加えて匿名化した情報は、広く臨床ゲノム情報統合データベースとして、日本全体としてデータシェアリングに向けて構築していきます。さらに、このスキームの中での様々なポイントにおいて、人材の育成が必要だろうということで、 の人材育成について取り組んでいます。

次のページでは、中釜班での大きな4つのサブテーマについて書いています。1番目が、がんを含めたいろいろな疾患領域において、実際にゲノム医療を実施する際に、どのような問題点が必要かということです。iからiiiまでで、ゲノム解析の結果、家族歴、環境因子等の臨床的な意義付けについて精査・検証する、被験者への偶発的所見を含めたゲノム解析結果をどうやって説明するか、被験者のケアの問題、そういうエビデンスを蓄積していく研究を実施しています。2番目が、ゲノム医療実施に係る患者等の意思決定の支援と、情報の管理手法開発です。ここでは主にIncidental Findings(偶発的所見)について、論点を整理しています。3番目は、基本的にはバイオバンクを使った解析が基になるわけですが、バイオバンクの国際標準化に関する動きへの対応です。4番目は人材育成の問題です。このような、大きく4つの問題について検討しているわけです。

最初に偶発的所見です。現時点での議論としては、ここに示した幾つかのものを含めて、「偶発的所見」と言っています。資料の出典は、平成25年の高坂班からの資料ですが、原典は米国の大統領諮問委員会からの報告です。ここでは一時的所見、本来目的とした遺伝子解析の結果あるいは偶発的所見、加えて二次的所見などを含めて、IFsの対象範囲としています。今後、この再分類については我々の班の中でも、もう少し検討していきたいと思えます。

次のページが「偶発的所見(IFs)に関する国内外の動向の把握」です。まずIFsに関して、国内外の現状はどういうことかということで分析しています。

その結果、1番の「IFsの倫理的な返却義務」に関しては、近年の国際的議論・文献を基に分析した結果、主に2つの視点があります。1つは臨床的重要性、もう一つは対処可能性です。この2つの軸を中心に検討することが、ほぼ共通したことだと理解しています。簡単に図式しますと、対処可能性が大きく、しかも臨床的重要性が高いものに関しては患者に返す。あるいは対処可能性が低い、あるいは臨床的重要性が低いものに関しては返さない。これらは非常に単純な枠組みですが、それに属さない、あるいは第2事象、第3事象に含めないものに関しては、今後どういう対応をしていくか。

さらに、返す返さないということに関しても、2番目に書いていますように、疾患ごとに対処可能性が異なってきますし、IFsの範囲とする遺伝子の範囲も異なってくることから、この辺りは個別の疾患あるいは個別の症例において、少し丁寧な議論が必要です。中釜班においてはIFsのコンセプトを作り、しかも実際に個々の疾患単位において、どのようなコンセプトからの層別が可能かを、簡単な4次元の分割に含めて、もう少し多様な枠組みをしていきたいと考えています。

2番目に、疾患によってIFsの対処可能性が概念的に異なるところがあります。これは各疾患ごとに知識あるいは情報を共有しながら、ゲノム医療全体については包括的・横断的な枠組みが必要だろうと考えています。

3番目は国内のIFsの取組についてです。昨年11月30日に、偶発的所見等に関する合同検討会議を開催しました。参加機関はここにありますように、NCあるいは静岡がん、東北メディカルメガバンク、4大学等が入った議論です。

次のページですが、その合同検討会議の主な点は、1つにはIFsに関する事前説明の問題、IFsを同定する過程、IFsに対する伝え方、IFs発見後の対処の4つに分類されます。この4つについては10個の論点を整理したわけですが、事前説明に関しては、患者への事前説明の問題です。この過程においては、対象集団別のリスクに関する基本的情報の整備が必要です。

IFsの同定においては、まずIFsのリストを作ります。この際も疾患ごとに多少、対象が異なってくるという問題があります。それからVUS、臨床的意義が確実なバリエーションに関して、これをどういふように対応するかです。当面はデータを蓄積していく。そのデータベースの整備と、ジェノタイプとフェノタイプを統合したようなデータベース構築が必要だろうと。4番目には、そもそも検査のQC・規格化と拠点化です。これは全体としての拠点において、この解析をする、あるいは大きな日本全体としてのデータベースを構築していく。こういうものを踏まえながら、IFsに対するナレッジも蓄積していく必要があるだろうと。

それから3番目の論点、IFsの伝え方については「患者の希望と主治医の判

断」とありますが、これも小児と成人のがんとでは大きく異なってきますので、疾患別、年齢別、集団別によって、非常に丁寧な分析が必要であろうと考えております。

IFs発見後の対処についても、ここに書いてありますように、10番目の問題として、差別防止の社会的な仕組みの大前提を作ることが先決で、公的な整備ということです。しかし日本の場合は保険収載という問題に加え、結婚関係や差別というよりも忌避感というような、法律では防ぎ切れないものがあります。そういうこともやはり念頭に置きながら、法整備を進めていく必要があるだろうと考えています。

7番が「今後に向けた提言」です。偶発的所見に関しては4つあります。まず、臨床につながる大規模シーケンズあるいは遺伝子パネルのゲノム解析が、今の日本でどういう現状かを、きちんと把握する必要があるだろうと。

2番目は、現場において実際に今、どういうトライアル、現状にあるかという、IFsの開示の可能性について、どのような検討がなされているかを、まずよく調査します。

これらの点を踏まえて3番目が、IFsへの対応策として先ほど言った2つの視点、対処可能性あるいは重要性といった点を踏まえた層別化をした、そのコンセプトが実際の臨床の現場で実行可能かどうかを検証的に進めていく。その際の調査のポイントとしては、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの配置の有無、疾患領域横断的な連携、その可能性についても詰めていく必要があるだろうと。

4番目は、IFsの適切な対応を含むゲノム医療を実現させるための具体的な要件です。大きく言うと国としての体制整備、あるいは人材育成、その人材の数や種類といったものを詰めていく必要があるだろうと。

次のページです。人材育成に関しては大きく、このセクションにはこのスキームにありますように、ゲノム医療を実施するに当たっては、患者への説明や患者のセレクションの段階から、様々な専門的な知識が必要になってきます。解析、意義付け、患者に返す所といった様々な領域で専門家が必要です。それはやはり概念的ではなく、On the Job Trainingのような場を設定することが必要です。

次のページが人材育成についての提言として、「ゲノム医療実現に必要な人材(その1)」ということで、4つ書いています。1つ目は、ゲノム情報を生み出すということです。これは解析するほうですけれども、次世代シーケンサー、マイクロアレイ染色体検査等、解析し精度管理を行えるのは人材の育成です。

2番目がゲノム情報を解釈するところです。これはいわゆるバイオインフォ

マティションですが、それ以外にも臨床細胞遺伝学認定士制度、ジェネティックエキスパート制度に加え、On the Job Trainingのシステムの構築というのが必要になってくるだろうと。現在、全国遺伝子医療部門連絡会議の中で既に20の大学等が、NGSの解析結果を臨床の場で利用していますので、こういう情報も集積しながら、OJTのシステムをどういうように構築していくかが重要になってくるだろうと思います。

3番目がゲノム情報を伝えるということで、これは遺伝カウンセリングの問題です。実際の遺伝カウンセリングにおいても資格に加え、OJT支援が重要であろうと。それから臨床遺伝専門医制度、認定遺伝カウンセラー制度等の遺伝カウンセリング担当者の人材育成は順調に進んでいるものの、更にそれを加速する必要があるということと、最終的なエンドポイントのゴールには、どのぐらいの人数が必要かということに関しては、もう少し検討が必要かと思えます。

次のページです。4番目の論点として、がんのゲノム医療の特殊性にも対応した人材育成です。がん患者は年間80万人です。その中で遺伝的な素因の強い方が、恐らく約半分の40万人です。そのうち約10%が遺伝学的検査を対象としたときに、年間4万例ぐらいの症例が発生するだろうと。そういうものに対してどのような人的配置、人材育成が必要か。更には解析の基盤等の整備も必要でしょう。そういうものを進めるに当たって遺伝子の種類として、先ほどACMGの話がありましたけれども、遺伝性腫瘍に関しては、ACMGのパネルの中で24疾患のうち、16疾患ががん関係です。その対策を変異解析からしばしば目的とした一次所見のほかに、二次的な所見あるいは偶発所見が発生しますので、そういうものに対する対応を個別に考えていく必要があるだろうということです。

この中で表に「リスト」と書いています。胃がん、乳がん、大腸がん等といった非常に多いがんの中でも、かなり遺伝性の素因があるものが多いという現状があります。5%ということで非常に高いので、こういうものにどうやって対応していくような人材を育てるかということだと思います。そうすると、臨床の現場でこれに対応できる人材も必要ですので、臨床腫瘍専門家におけるゲノム教育も必要になってくるかと思えます。

最後のページでは、ゲノム医療におけるクライアントの対応関連の認定資格等の現状を示しています。臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、家族性腫瘍カウンセラー、家族性腫瘍コーディネーターという者が、今ここに示した人数ほど認定されているわけですが、最後のがん体細胞変異のゲノム医療の認定資格というのは、現在のところ日本ではありません。こういうものも臨床現場で実現していく以上、こういうところの人材育成が必要で

はないかと、論点として整理されています。簡単ですが、以上です。

福井座長

高田委員と小森委員からも、医学教育、人材育成に関する資料を提出していただいておりますので、最初に高田委員から御説明をお願いいたします。

高田委員

今、中釜先生から御紹介がありましたように、人材の養成が急務であるということなのですが、医療の分野におけるエキスパートの養成は待ったなしの喫緊の課題ですが、同時にもっと裾野の部分、特に日本においては医学教育の中における遺伝医学教育の内容が不十分であるということが従来から言われてきていまして、それに対して日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会の教育担当の委員会で協議し、モデルカリキュラムを2013年に策定し公表しております。

この基本は、モデル・コア・カリキュラムに該当する領域との対照表のような形を作って、その中で医学部の卒前教育で何を教えていくべきかということ、それから部分的には足りない部分等の指摘を入れています。ただ、これはそういう形で作りましたので、そもそもこういうモデル・コア・カリキュラムにおける遺伝医学教育の入り方が独立したセクションとして作られておりませんで、様々な所に分散する形で入ってしまっております。ですので、系統立った教育プログラムが作れない状況で、要するに枠に当てはめる形で、こういう部分、こういう部分というのを入れたために、不十分な形になっております。

諸外国でもこういう取組はされているようですが、日本でこれを国家試験の問題も含めて、改めて考え直す必要があるということで、これを策定した後には文部科学省の医学教育課、医学教育課長、全国医学部長病院長会議というところに、この資料を提示して、それぞれ複数回提示して、こういったものが今後の医学教育の中では必要になっていくだろうと。御承知のように、全ての疾患が、ほぼ遺伝学的な背景のない疾患はないに近い状態になってきている中で、医学教育の中で遺伝のファクトが少なすぎるということで、こういうことを始めたわけです。

特に、7ページの、例えば基本的な家系図の書き方の符号ですが、こういったものも実はほとんど教えられていないというのが現実で、これはユニバーサルな標準書式です。8ページに描いてあるように、家系図というのは例えばこういう描き方で描くという例を示しております。男が四角で、女が丸で、患者が黒塗りで、斜線が引いてあるのが亡くなっている人です。世代を示すのは、左側に 、 、 、 世代内は1、2、3と示します。

このように、世界中のユニバーサルな基本原則があるのですが、日本では

いまだにこれを横に倒した形で、男性は槍と盾、女性は手鏡の図を使っているような家系図を教えていたり、またカルテで描かれたりというのが現実の姿ですので、こういったものをフォーマルな形で盛り込んでいただくと形を作る必要があるであろうということで、こういう実例も示しています。

そして、一番最後にモデル・コア・カリキュラムの中で、遺伝に関係する 이슈をピックアップして入れた形です。この抜粋、要するにあらゆる所に分散してしまっているものをどうやって統合して、今後の教育の中に入れていくかということが大きな課題になるかと思えます。

生化学という学問がありますが、これは鎌谷先生のほうがお詳しいのですが、我々年長者の生化学の教育というのは本当に生化学の教育だったわけですが、今はゲノム医学が中心にきて、その下に生化学がぶら下がるという教育方法に変わってきています。医者を作るにおいて、このゲノムの知識なくしては、これからの医療が成り立たない時代がくるという中において、卒前教育から一般の医師のリテラシーというものをきちんとしたものにしないと、DTCとか人間ドックとか、そういうところで医療若しくは医療に準じるものが広がっていく中で、対応しきれないという時代がきてしまうことを避けるためにも、教育はすごく大事ではないかと思えます。

また、初等、中等教育においても、中教審に日本人類遺伝学会から申入れをして、高校の教育でヒトの遺伝を教えようということ、これも鎌谷先生の御尽力ですが、それもしてきたところで、少しずつ人の病気とか、そういうものを教えるようになってはきています。

ただ、まだまだそういった裾野の広がり上げていくための対応は完全ではないということが言えますが、このタスクフォースの中で強調しておきたいのは、この医学卒前教育の中に、遺伝ばかりということではないのですが、少しは遺伝のことを入れましょうということで、今後検討していただく必要があるのではないかと思えます。以上です。

福井座長

それでは、続いて小森委員から御説明をお願いいたします。

小森委員

実は今日お示しする資料は、完全な最終版ができておりませんで、予告編のようなもので大変御無礼を致します。昨年1月から、会内にある学術推進会議、生命倫理懇談会の2つの会、一番最後のページにそれぞれの座長、副座長、委員の名簿があります。弁護士の方にも御参加いただき、日本医学会の会長、副会長に全て御参加いただき、今日お見えの斎藤加代子先生、高田史男先生にも御参加いただいているところです。機関決定が来週の火曜日ということで、今日は目次等を御覧いただければと思っております。

先ほどの論点の中で「医療従事者(開業医、一般臨床医を含む)に対する教育、啓発」ということが掲げられているわけですが、最も新しい三師調査によれば、介護施設を含めた医療現場では、現在29万6,800人余りの医師が活動しているということです。そういった方々に、全て、ある一定程度の知識を身に付け、適切なアドバイスをしていただけるということは、日本医師会の大きな仕事であり、大変恐縮ですが、その中身については次回のこの会で御提出させていただきますが、予告ということでお許しください。

福井座長

本日は文部科学省医学教育課からも御参加いただいておりますので、何か補足等がありましたらお願いいたします。

文部科学省佐々木医学教育課企画官

福井先生、発言の機会をくださり、ありがとうございます。多少、高田先生の資料と事務局からも説明がございましたので、補足的に申し上げたいと思います。

まず、モデル・コア・カリキュラムとは何だということからです。2001年に大学の先生方が中心となり、事務局は文部科学省が務め、大学医学部の中で、おおよそ3分の2をめどに共通のものを教えていこう、残りの3分の1は各大学が独自のカリキュラムポリシーに沿って策定していこうという形で、医学教育を改めるという試み、取組を進めてきたところです。

現在のものは2001年の後に6年後の2007年、その3年後の2010年、ただ、年を越えたので2011年3月でしたが、そのときにできたものが高田先生の資料の10ページ、11ページにあるものです。

まず結論から申し上げますと、高田先生のお示しになられた形のものというのは、望ましいものと思っております。なぜかと申しますと、先ほど来御説明申し上げているとおりに、このモデル・コア・カリキュラムが全てではない。一方で、各大学で教える内容とか、共通の資料、教材が下りてしまう。今はその間を埋めるものがないわけです。

そう考えたときに、遺伝子分野、遺伝教育をどうするか。これをよりプロフェッショナルの世界である日本医学会全国遺伝子医療部門連絡会議、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会が、少なくとも遺伝の分野は10ページ、11ページにあるようなコアカリだけけれども、内容については2ページから9ページにあるようなところまで深掘りして、お互いに教えようではないか。更にその上で、それぞれの大学が教えるものがあるということは、もちろんこれはそれぞれの大学の特色になるわけですから、望ましいわけです。いずれにせよ、今の医学教育の構造ということを考えれば、このような形でより専門性の高い所が共通のカリキュラムを作っていって、それを80の大学

で更に積み上げていくというやり方が望ましいものと思っております。

福井先生が、正に2001年の頃からなので、私どももまだ足りないところがあればお願いいたします。

福井座長

いや、そのとおりでございます。モデル・コア・カリキュラムにつきましては見直しの委員会が立ち上がると伺っていますので、そのときにもまた議論になるのでしょうか。

文部科学省佐々木医学教育課企画官

まだ公表していないのですが、少なくとも、今、文部科学省では現在のものが既に5年経過しておりますので、さすがにそろそろ見直しをすべきではないかということで、今年度、来年度と検討のための予算を頂いておりますので、近いうちにモデル・コア・カリキュラムそのものの4回目の見直しは進める予定です。

当然に、今、頂いた御指摘もそうですし、また先ほど福井先生がおっしゃったような、卒前教育とその後の教育の一貫性、これは小森先生にも御指摘いただきました。そういった横の、水平的な時間軸のものも見据えた上での深掘りと、水平的な軸のセットで、少なくとも今回の見直しはすべきものと思っています。

福井座長

ありがとうございます。辻先生、どうぞ。

辻委員

Incidental Findingsに関してコメントしてもいいのでしょうか、あるいはそういうディスカッションの場があるのでしょうか。

福井座長

後ほど時間を取りたいと思いますので、申し訳ありません。

藤原委員から、がんと難病に係るゲノム医療の提供体制に関する御説明をお願いできればと思います。

藤原委員

お手元の「藤原委員資料」という「がんゲノム医療の現状と将来像」を御覧ください。1ページおめくりください。今回のこのタスクフォースでも何度も申し上げていますが、がんの領域、体細胞遺伝子異常に対して様々な分子標的薬が既に存在しており、普通の診療の中でたくさんの薬剤が使用されています。

2ページ目からです。EGFR遺伝子異常のある肺がんへのEGFR阻害薬での治療例として、このCT像ですが、右肺が非常に充実性になっている患者にEGFR阻害薬をやると右のように大きく改善しますし、次のページに行きますと、こ

れは治験薬なのですが、がんの細胞増殖に関わるAKTという遺伝子に変異があると非常に効きやすいものがあります。左側のCT像にあるように、肺の中の腫瘍が右側のAKTの遺伝子変異があったことで、そのAKTの阻害薬を投与すると劇的に改善しています。これは私どもの症例なので、既に3年くらい生きていらっっしゃいます。正に、診療の中で様々なこのようなことが、単一の遺伝子異常については行われているという現状です。

4ページです。これは私が専門の乳がんの領域です。これは多遺伝子診断キットで、21のRT-PCRの産物を、アルゴリズムを使って10年後の再発のしやすさを見る検査です。2000年代前半からやられているのですが、これは実際に送られてきたスコア表です。実態としては検体、パラフィン包埋ブロックをアメリカに送って、10日ぐらいでこの結果が返ってくるのですが、Recurrence Scoreは11と書いていますが、この下の表を見ると10年後の再発率が0~50%まであって、Recurrence Scoreが0~100まで振ってあります。この方はRecurrence Scoreは11で、Low Riskです。そうすると、術後の抗がん剤治療をしなくて済むという判断ができます。このキットを用いた診療を、多くの日本の乳がんの専門家は既にしております。

残念ながら、このキットは日本では薬事承認も保険償還もなく、価格が40万円ぐらいですので、自由診療として行わなければならない現状です。日本以外の欧米先進国では全て保険償還の中で使われております。なぜかというところ、抗がん剤を使わないということによって、医療費の大きな節減につながると政府が判断しているからです。

次のページです。これは前回少し申し上げましたが、この体外診断薬は2007年から日本で使われているのですが、残念ながら検査場所が海外です。日本の特許政策の問題点もあって、がんをめぐる遺伝子の特許は大半が海外にあって、体外診断薬もほとんど海外品なので、体外診断薬を用いて分子標的薬の治験を製薬メーカーさんがやる場合には、ほとんどが海外で実施する診断技術に頼らざるを得ないという実情があります。続いて、当がんセンターの遺伝子診療を行っている実態を少しお話しします。アメリカのマサチューセッツ総合病院、私たちががんセンターはMGHと包括連携契約を結んでいますので、その実態を話し、将来像の話の後半ではしていきたいと思えます。

6ページです。これは私ども、がんセンター中央病院でTOPGEARプロジェクトというのが数年前から走っており、このプロジェクトではNGSを使って、患者の検体を解析し、研究所のバイオインフォマティクスとか、当院の病理医も中に入って、NGSの結果を臨床家と解釈したうえで、結果を患者に返すということを研究として行っています。

次のページです。それをさらに、NGSの薬事承認へまでつなげていきたいと

いう思いもあり、SCRUM JapanがEPOCを中心に、主にこれは肺と消化器のがんですが、それを中心に企業からのサポートも得ながら進んでいるという実態があり、TOPGEARとSCRUM Japanという両輪でNGSを使った分子ゲノム医療の実現の流れを加速しようと当センターは考えています。

これが世界でどのようになっているかというのが、8ページ目からの図です。8ページはフランスの実情です。前回も少し言及しましたが、フランスは全国28か所に悪性腫瘍の遺伝子診断をするセンターを2006年から整備しております。対象はソマティックなミュレーションなのですが、遺伝子診断センターではISO-15189の取得を義務付け、クオリティコントロールもして、ただし全フランス人は、この診断センターでがんの遺伝子診断を受ける場合には無料で受けられるという実態があり、経費は全てフランスの厚労省が出しています。

次のページです。こういう全国的な規模の展開を将来、日本の中でどのように組んでいけばいいかということで、少し考察したのが9ページです。「拠点医療機関及び検査会社の網羅的遺伝子解析の診療への展開」と書いておりますが、国立がん研究センター1か所だけで検査をするだけでは、今、がんの患者の罹患数は2015年の集計で98万人、死亡者が37万人くらいですので、40万人弱の患者を1か所でそのようなことをやるのは無理なので、やはり全国に遺伝子解析の拠点、特に診療として使う遺伝子解析の拠点を整備する必要がありますと考えています。ただ、医療法上の臨床中核病院は今は6か所で、将来的にはもう少し増えるかもしれませんが、そういう拠点医療機関が今後整備されたとしても、10か所ちょっとで、そこだけで網羅的に遺伝子解析を全部やるのは不可能だと考えていますので、そういう医療機関以外ではSRLさんとかMBLさんとか、検査会社の大手の方々が入ってNGSをやっていたかないと、がんの患者のソマティックな変異のチェックはできないのだろうと考えています。この左のポンチ絵に書いてあるように、拠点病院内のラボと検査企業のラボがお互いにデータ共有して、なぜデータ共有が必要かということ、様々なデータが出てきたときにアノテーションとって、ゲノム情報の意義付けをするところがリッチなデータでないといけませんので、変異が1つ分かったからといって、その臨床的な意義は全然分かりませんので、長い歴史の中でデータをしっかりと集積をして、その解釈をするというためにデータ共有を民間と公的機関がして、その上でいろいろな診療を進めていくというのが将来像であつたらと思っています。

このNGSの臨床応用について一番先駆的なのはアメリカで、その中でもマサチューセッツ総合病院は非常に多くの検体を既に処理していますので、それを紹介したのが10ページです。先月、うちの職員が1か月行って、その仕組み

を学んできております。NGSの解析は年間3,500人、そのぐらいの件数をマサチューセッツ総合病院では展開しています。左の上に「診療部門」と書いていますが、MGHの医者がオーダーを出すと、受付けを通過して、向こうは部門システムをLIMSと言いますが、そこが非常に機能して、そこを中心に次世代シーケンサー、あるいは既存のFISHなどの遺伝子検査の結果も取り入れながら、NGSの解析を患者に戻すという流れが既にできています。

この中心になるのは、今日の私の話の中でも大事な点かと思いますが、Molecular Pathologistという専門医になります。これは「Pathologist」と書いていますが、実際に人体病理とか、Surgical PathologyをやっているHE染色標本を鏡検して病理診断をする医師ではなく、遺伝子検査を専門的に解析するトレーニングを受けた専門医です。この専門医は残念ながら日本には存在していませんが、主なアメリカの機関では、このMolecular Pathologistを中心にNGSにもとづく診断組織が構築されていると聞きます。

次のページです。MGHのタイプを日本に導入した場合には、先ほど少し申し上げたように、部門システムをしっかり整備しつつ、研究所あるいは病院中のテクニシャン、これは臨床検査技師をこれから育てていかないといけないと思うのですが、その方々も動員して、医師とテクニシャン、それからここに「Clinical Sequencing Team」と書いていますが、分子生物学的知識のある臨床家、ゲノムの研究者、病理医がタイアップして、臨床的な意義を検証して、患者に返して、診療を進めていくという体制が必要かと思います。現行の臨床検査医学専門医、人類遺伝学専門医というジャームラインの専門の方々を中心とするチームとは少し違った枠組みでやらないと、人数的に追いつかないと思います。

12ページがMGHで実際に返されているレポートです。非常にシンプルで、診断名、検体番号、遺伝子変異結果しか書いておらず、臨床的意義はそれぞれの医師が行うことになっています。これはなぜかということ、アメリカのメディカルオンコロジストはトレーニングのプログラムの中で、非常にこの辺のトレーニングを受けていて、こういう解析結果が出たときにきっちりそれを基に患者に説明できる能力があるからだと言われていています。右側は、私どものがんセンター中央病院で使っているTOPGEARの報告書です。かなり細かく書いてあるのは、それぞれの医師がMolecular Pathologyというか、molecularに関する知識が豊富ではないところも踏まえて、かなり込み入った結果を書いて、それを患者に間接的に伝達するような手法を取っているのです。どちらの手法が日本にふさわしいかというのはこれから考えていかないといけないと思います。

次のページの下の子の青い所にあるように、多くの症例を解析する場合、MGH型

のレポートが想定されるため、正しい知識をもって結果を活用できる臨床医の育成及びコンサルタント体制の整備が重要だと考えており、これは、唯一専門医制度をがんの領域で持っているのは臨床腫瘍学会のがん薬物療法専門医でありますし、その共通カリキュラムはアメリカの臨床腫瘍学会、ヨーロッパの臨床腫瘍学会と共同で作成されています。2016年版でカリキュラムが大幅に改定されますが、その中ではMolecular Biologyとか、NGSなどに関する知識を非常に要求するプログラムになる予定です。これを各診療領域の専門医がやっていると、私は難しいと考えています。

最後のページ、14ページで、「がんゲノム医療を全国展開するための課題」として、幾つかまとめました。1つは、がん遺伝子診断専門医療機関と民間の検査会社が両輪で使っていないと、患者数の多いこのようながんの患者へのNGS、あるいは複雑な遺伝子解析を用いた診療はできないであろうということです。それから、アメリカにはMolecular Pathologistという、日本ではこれからでも作るのは非常に難しい専門領域の専門医がいますので、それと同等の医師を日本で作っていく。そのような素養を持つ臨床家を育てるとするのは非常に大事なので、がんの領域でいえば分子生物学的知識を持った腫瘍内科医であったり、一部外科医の先生も化学療法をやっていますので、そういう方のトレーニングは当然必要でしょうし、更にゲノムの研究者がもう少し臨床的な視点を持って診療に参画するという姿勢が大事になるだろうと思います。MGHでも患者に返すレポートのサイン、診療の結果を最終的にサインをして患者に渡すということについてのオーソライゼーションを受けているPhDもいると聞いていますので、日本でもMDだけではなくてPhDの方々にもそういうトレーニングをすることが、少ない人材を有効活用する術かなと考えます。

もう一つ日本に足りないのは、臨床検査レベルでの品質管理下での次世代シーケンサーを用いた解析ができる技術員、テクニシャンが、今の臨床検査学会、臨床検査技師会を見ても、遺伝専門の臨床検査技師はいますが、その方がNGSを1人で仕組みを解釈して運用できるかということ、まだまだそのトレーニングシステムはいきませんので、今後、それは検査技師会の中で人材を育てていかないといけないだろうと考えます。

最後に、結果の解釈に役立つゲノム情報ですが、これは一医療機関とか、一検査会社に集約すると、その間の横の連携が取れず、サンプルサイズが小さいまま進んでしまいますので、全国的にデータベースを1か所に整備して、そのデータを用いていくという仕組みを構築していく必要があると考えております。以上です。

福井座長

がんに係る医療提供体制の現状について、事務局からの説明をお願いいたします。

厚生労働省鈴木がん・疾病対策課課長補佐

厚生労働省健康局がん・疾病対策課です。資料3を用いて、がんに係る医療提供体制の現状について御説明させていただきます。

1ページ目です。がん診療連携拠点病院は、がん診療の一層の充実を図るために整備を進めてきたものです。中ほどの「目的」を御覧ください。この拠点病院の整備の目的は、全人的な質の高いがん医療の均てん化、全国どこでも質の高いがん医療を受けられることとしています。方法としては、二次医療圏に1か所程度を目安とし、都道府県知事が推薦する医療機関について、検討会の意見を踏まえて、厚生労働大臣が適当と認めるものを指定しているというものです。

2ページ目です。がん診療連携拠点病院は平成13年より整備を進めており、現在は平成26年1月に定めた指針に基づき、平成27年4月1日現在、422の施設を指定しています。

3ページ目です。がん診療連携拠点病院等には、こちらにお示しするように4種類の病院がございます。4ページ目には、主な指定要件をお示ししています。診療実績、医療施設の設備、医療従事者の人的要件等を定め、これらを満たした病院を拠点病院として指定しているところです。

5ページ目です。がん診療連携拠点病院等の中には地域がん診療病院というものがありますが、拠点病院とのグループ指定となる地域がん診療病院を設置することにより、全国の空白の二次医療圏であった地域が一定程度解消された状況にあります。

6ページです。一方、厚生労働省健康局では、平成28年度より「がんのゲノム医療・集学的治療推進事業」を実施予定です。「事業内容」の欄の中ほどを御覧いただきたいと思います。臨床研究実績のあるがん診療連携拠点病院を中心に、遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置することで、国際基準に対応した多施設共同臨床研究をより効率的・効果的に実施する体制の強化を支援したいと考えております。

7ページは、がんのゲノム医療に関する現状と論点の案をお示ししています。資料の下半分の論点案を御覧ください。がんのゲノム医療の提供体制の検討においては、がんの特性を考慮した検討が必要ではないか。その際、海外の取組を参考にしつつ、現在国内で進められている臨床研究の取組やがん診療連携拠点病院を中心としたがん医療提供体制を活かしていくことを検討してはどうかと考えています。

また、今後、がんのゲノム医療の提供体制の検討については、本タスクフ

ォースでの議論を踏まえ、厚生労働省健康局が事務局を務める「がん診療提供体制の在り方に関する検討会」において検討することとしてはどうかと考えております。事務局からの御説明は以上です。

福井座長

ありがとうございます。資料の説明が続いて恐縮ですが、続いて、今度は難病に係るゲノム医療の提供体制について、最初に辻委員、続いて末松委員より御説明をお願いしたいと思います。辻先生、どうぞよろしく申し上げます。

辻委員

「稀少性疾患(難病)のゲノム医療への展望」ということで、簡単に説明させていただきたいと思います。1枚おめくりください。我が国では遺伝学的検査が診断に必要ということで、保険収載されている遺伝子の疾患は、そこにありますように35、あるいは次年度から72という状況です。遺伝性疾患全体を見てみますと、上のOMIMのテーブルがありますが、病因遺伝子が解明されている疾患として、合計4,664あるわけです。ですから、現在はこの4,664遺伝子について解析することで診断提供できるという状況にあって、我が国の72というのは、これはものすごく少ないという、これが現状です。

1枚おめくりください。稀少性疾患の診療の特徴ということで、稀少性が高いために臨床診断が難しいと。多くの医師にとっては経験したことがないということが多いです。また、当該疾患の経験が豊富な医師というのは極めて限られていまして、正に絶滅危惧種的な存在になっております。昨今のトレンドでコモンディーズ重視というトレンドがありまして、こういうまれな疾患の診療に携わるということに関しては、余り世間の評価もよろしくないし、政府の評価もよろしくないという傾向があって、ここはちょっと重視していただく必要があるかなと思います。

それから、下から2つ目のポツですが、これまでは遺伝子検査が研究の一環として行われることが多かったのだけれども、研究としての意義は薄れてきていて、実臨床に移していく段階になってきているものが多い。この段階で、次の進め方がはっきりしないというのが課題となっております。これから議論されると思いますが、保険収載されている遺伝学的検査の数は極めて限られていますので、こういった費用負担をどうしていくのかということが今後の課題になっています。

次の3ページに行ってください。遺伝子検査あるいは遺伝学的検査の必要性ということですが、この遺伝子検査をしないと診断が確定できないという疾患の数が多い。一部は生化学的診断で可能ですが、多くは遺伝子検査が必要である。そこを認識していただく必要がある。2番目としては、遺伝子が分か

っていますと、実は臨床像のスペクトルが幅広くなってきていまして、もともとは小児のすごく重篤な病気とっていたのが、成人で全く違う臨床像を示す場合があり得るということで、非常に幅が広がってきています。

それから3番目、診断を確定することは医療の根本的な出発点であり、診療上の意義が極めて大きいことを再認識していただきたいと思います。それから、診断が確定できると、特に遺伝子変異の種類が判明しますと、多くの場合、臨床病型、重症度、予後などについて一定の参考となる情報を得られるというメリットもあります。それから5番目は、下に書いていますが、診断が確定することによって効果的な治療を選択できる疾患が着実に増えてきているということで、下に例を示していますが、そういう状況にあるということです。

次の4ページ目。実臨床で、今どの程度役立っているかということで、私も東大病院の神経内科の実績ですが、全入院患者さんの13.5%の方が遺伝子検査が診断確定に必要という判断をして、遺伝子検査を行って、そのうち48%で診断確定できていると。半分ちょっとは逆に診断が確定できないということになりますけれども、1割ちょっとの患者さんが必要であるということで、実臨床で相当必要になってきているということがお分かりいただけるのではないかと思います。

次のページをおめくりください。これは東大病院のゲノム医学センターで行ってきている遺伝子検査で、主としてNGSを用いた検査ですが、5年間で2,957件の依頼を受けて、830件で診断確定できると、1年間で600検体ぐらいを処理しております。その内訳は当診療科が4分の1ぐらい、他大学が3分の2ぐらい、他の病院からが4分の1ぐらい、診療所からも一部来ております。

次は6ページです。強調したいことは、実は臨床診断から考えて検査をしなければいけない遺伝子の数がどんどん増えているということがあります。例えば私どもの領域ですと白質脳症という病気がありますが、MRIで白質に信号異常があると。そうすると、35種類以上の遺伝子を調べないといけないということになってきて、網羅的な解析が必要であるという、これが現状です。それから、遺伝子変異の種類は多様ですので、実は変異の種類によって解析方法を変える必要がありますので、NGSが万能ではない。NGSでは診断できないものも少なくないということを御理解いただきたいと思います。

次のページを御覧ください。診断効率ですが、上が私どもの所で疾患群ごとに出したものであり、16～42%程度では診断確定できると。それから、下に書いてあります『New England Journal of Medicine』の論文、2013年ですが、これは『Baylor College of Medicine』の報告ですが、小児を中心として25%の診断率となっておりますので、今のテクノロジーでも30%ぐ

らいしか診断確定できない。逆に70%は診断確定できませんので、そこは研究レベルで扱う必要があるということになっています。

次の8ページですが、特に判定できないバリエーションというものがあります。variant of unknown significance、先ほどから出てきていますが、実は次世代シーケンサーで同定されたバリエーションのうち、半分以上は欧米のデータベースには存在しないバリエーションです。そのうちの88.6%は日本人集団における0.5%以下の低頻度変異ということになりますから、日本人に特有なバリエーション、多くは多型が存在すると。しかもその頻度は非常に少ないということになります。これは一つの考えとしては、農耕文明が根付いて、地域地域で人口爆発が起こっていて、その結果として地域ごとにそういったレアバリエーションが蓄積しているということがいわれています。

1人の全エクソンを解析しますと、大体平均62個ぐらいの病的意義が判定できないバリエーションが出てきます。非常に判断に苦慮するというので、そのために日本人ゲノムのデータベースが必須であるということになります。1つの記事を引用しますと、ニューヨークタイムズの2014年に出たものですが、MyriadがBRCA1と2の検査のサービスを始めたときには、VUSの割合が40%に上がったというのです。それが現在2%に低下していると。恐らくこの間にはデータベースの充実と臨床情報の充実があったのだらうと思いますが、この2%のレベルでBRCA1と2を判断できる所は、多分ほかにはないのではないかと思います。しかし、これが現状であります。ということで、2つのデータベースが必要で、1つは疾患ごとに疾患に関連する病原性変異のデータベース、2つ目は日本人の健常者集団における多様性のデータベース、この2つがないと判断ができないということになります。

次の9ページです。健常者のデータベースは日本でも大分充実してきております。一番最初に出されたのが、厚労科研の時代に5拠点で出したHGVDがあります。1,208名の健常者のエクソームのデータです。それから最近になって、東北メディカルメガバンクが1,000人のレベルの全ゲノム配列のバリエーションデータベースを公開しておりますので、かなり充実してきています。その下にある4,089件というのは、私たちゲノム医学センターのin-houseデータベースです。疾患関連のデータベースは、そこにありますように、HGMD、OMIM、ClinVar、LOVD、FinDisなどがあるのですが、日本人のものは、ない。これは早急に作る必要があるということになります。

10ページですが、ゲノム医療を実現していくために何が必要かということで、上にブルーで書いた所ですが、インフォマティクスシーケンサー技術、それから未解明の疾患の原因究明、データベースといったものは研究レベルで対応していく必要があるということです。

次の11ページですが、インフォームドコンセントについて。これは、そこにありますようにデータベースの登録や臨床情報のデータベースの登録、第三者提供といったことがありますので、インフォームドコンセントに含める必要があると。診断のための検査とはいっても、多少は研究的な側面があったりとか、あるいは第三者提供ということがありますので、改正個人情報保護法への対応ということを考えて、インフォームドコンセントを取る必要があると考えられます。その書式、フォーマットを統一することが非常に重要であるということと、それから、同意内容はできるだけ包括的な同意にもっていったほうが有用性があるのだろうと考えられます。

次の12ページですが、1点だけ強調したいのが赤で書いているcentralized reviewです。研究倫理審査委員会を各施設ごとでやりますと、延々と時間が掛かります。一例の患者さんの診断をする度にIRVに出すと半年掛かってしまうという非常に非現実的なことが、今、日本で現実に起こっていますので、全体としてクリニカルシーケンスについてはcentralized reviewをすることが重要と考えます。

最後のページですが、ゲノム医療の発展に望むこと。これが1番強調したい所ですが、上の所は診断を確定する臨床的意義を大切に考えてほしいということ。それから、診断を確定することによって社会の中で患者さんが不利益を被ることのないように配慮する。機微な情報に対しては十分な配慮が必要ということがあります。それから、下は、遺伝性疾患の診療が今変わりつつあると。つまり、診断を確定することによって、その疾患の様々な医療情報を提供できるということとはとても有用であるということがあります。それから、診断を確定することによって治療法の選択ができる疾患が増えてきている。それから、治療法が確立されていない場合であっても、原因が分かれば治療法開発研究への道が開かれると。

最後の点は、一番強調したいメッセージなのですが、これまでは多分患者の皆さんも遺伝性疾患というのは診断確定する所が最終的な到達地点で、そこからどちらかという後ろ向きの展開というように、みんなワンパターンに考えているのかもしれないですが、そうではなくて、診断確定を出発点として、病気に対して前向きに取り組むことができる時代になってきたと。一部では治療もあるということですので、通常の診療と何ら変わらないという形に、診療のパラダイムは変わってきているということを是非に御理解いただきたいと思います。以上です。

福井座長

ありがとうございます。それでは末松委員からお願いします。

末松委員

では、簡略に御説明いたします。提出した資料1を使って、AMEDのミッションと展望と書いてあって、IRUDです。1点、おわびで訂正なのですが、Initiative on Rare and Undiagnosed Diseaseというのが正式な名称ですのでよろしく願いいたします。

このIRUDというプロジェクトは、AMEDが発足してから最初のリーディングプロジェクトとして挙げたものなのですが、その背景は健康・医療戦略室のゲノム医療実現化協議会というものがあって、その答申として、ゲノムが研究を研究で終わらせない。これは長きにわたってそういう状態が続いていると私は認識していて、それを医療の現場に実挿する。少しでも実挿するにはどうしたらいいかという問題意識の下に、がんと難病・未診断疾患という、この2つの領域を選びました。その2つの領域は、既に藤原委員と辻委員でお話をされた内容を見ても分かるように、全くやり方が違うわけでありまして。それを踏まえた上で現在IRUDでどういうことに取り組もうとしているかについてお話をしたいと思います。

次のページを御覧ください。我々の組織上で、がんの研究課と難病研究課がありますが、バイオバンク事業部という所がゲノム研究のインフラストラクチャーを担当しておりまして、この交差点、バイオバンク事業部とがん、バイオバンク事業部と難病という所で、この問題解決を行っております。従来このような連携施策をやりにくかった1つの原因ですが、今日はここでは詳細を省きますが、御存じのように3省でファンディングアロケーション、ファンディングの管理のルールが全部バラバラでした。これをAMEDが発足してから最初の1年で、ほぼルール上は均一化できたと考えております。問題はこのルールが大学、法人等で受け入れられて、抵抗なくスムーズにできるかどうかには全ては既に掛かっております。

次のページを御覧ください。3ページです。なぜ、難病・未診断疾患をAMEDのゲノム医療実現化の基幹プロジェクトの1つとして選んだかという所で、これも長々となりますけれども、重要な9つの理由があります。その中でかいつまんで御説明します。ゲノム研究がなぜ医療の所に落ちてこなかったのかというところに対する大きな反省、これが2番です。

それから3番は、患者さんの数が非常に限られているケースでは、国内だけではなくて国外ともデータシェアリングをしないと確定診断が付かない例があります。現に今日は資料をお見せしませんが、IRUDが発足してNIHとの協定を結んだことによってアングロサクソンと日本人の単純なフェノタイプの比較だけで確定診断が付いた症例が出てきております。それから、先ほど辻委員の御説明あるいは藤原委員の御説明にも出てまいりましたが、1人の患者さんの診断を付けるのに実にたくさんの異職種の方々の協力が必要で、どのプ

レイヤーが欠けても臨床研究が進まないという実態があります。こういった問題を難病・未診断疾患あるいはがんの所から解決していこうという強い希望を持っております。

6番は研究成果の新しい評価軸ということですが、これはファンディングエージェンシーとしては非常に重要視しておりまして、論文が出るのはもちろん、論文がパブリックに出ることによって情報が行き渡りますので、それはそれで結構なのですが、それ以上に患者さんがエントリーしてから確定診断がつくまでに、どれぐらいの時間が掛かったかとか、あるいは、その1人の患者さんの診断がついてから何名の同じような方が、その情報を共有して診断がついたかという、そういう波及効果、患者さんにどのぐらいの成果が還元できたかという所を、このIRUDでは大きな評価軸としております。

その他、先ほど御指摘のありましたハーモナイズドIRBが本当に異なる研究機関同士のグループで、成立するかどうかということ。これが成立すればプロジェクトとしての評価を高くし、成立しなければ低くしようと。こういうことを明確に打ち出しております。

それから8番ですが、これは世界のメガファーマの動向を見ましても開発研究費が大きく掛かるコモディティーズではなくて、グローバルにオーファンドラッグのニーズが何人ぐらいの患者さんがいるかということをもつ国ではなくて、複数の国で把握して、その上でマーケティングが可能かどうかという考え方がメガファーマでは進んでおります。

そして最後に9番ですが、このRareの理解はCommonの病態多様性の理解に必ずつながります。これも辻委員からの先ほどのお話につながることで、正確な診断を行うことによって新しい治療法の開発方法の発想が必ず出てくるということでありまして。

4ページはSyndrome without a nameというイギリスの診断のつかない患者さんの団体の、Diagnostic Odysseyと書いてある、要するにどこに行っても診断がつかないという、こういう方は日本にもたくさんいらっしゃいます。

そして5ページを御覧ください。マイクロアトリビューションというのは、このIRUDのプロジェクト、詳細は省きますが、これは必ずしも山手線のようにグルッと回って、すぐに結果が帰るというわけではありません。実際にはその吹き出しに書いたような、例えばIRUD拠点病院で同意の取得、そして診断委員会で検討というプロセス、ここはキャッチボールが恐らく必要になります。また、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラー等による遺伝カウンセリングの提供、こういったところも非常に手間と時間が掛かるところであります。原則、今のところ6か月以内に結果をフィードバックとしておりますが、これをできるだけ短くしていきたい。

それから、詳細は省きますけれども、患者さんのお子さんと御両親でゲノムを比較した場合に、偶発所見が出たときにどうするかということなのですが、原則返さないという方針で、今プロジェクトを進めています。これにはいろいろな理由があります。IRUDの集積検体数の数値は現在こういうことになっておりまして、こういったネットワークをいち早く完成させたいと考えておりまして、ここでは間違いなく医師会の先生方の協力がこれから何より必要になるだろうと考えています。

7ページを御覧ください。これも詳細を省きますが、もちろんフルゲノム解析を行ってデータを集積すれば、それは確かに研究に役立つのですが、一方でファンディングには限度があります。それで、臨床の現場の先生でずっと診断がつかなかった方を、いよいよこのエクソーム解析等やって、バリエーションがどれが疾患の原因かということを絞っていくときに、最後に決め手になるのが、このピンク色の所の「Case matching」といって臨床症状をいかに的確に拾って記録しているか。これはお子さんが生まれてから、開業医の先生方がお困りになって大学病院に紹介する、しかし診断がつかないので、また、開業医の先生に戻ってくるということで、医師会の先生方の所に潜在的に相当数のお困りになっている方がいるだろうと我々は考えております。

そこで、Case matchingというのは、もはやゲノム解析の問題ではなくて、これは症状のシリーズがそろっている症例がどこかにいないかということを探すというプロセスになります。それを模式的に書いたものが8ページです。この花束の束が1人の先生あるいは医療機関と考えてください。この中のいろいろな花の1本1本が患者さんです。この赤丸で付けた花がどこの医療機関、どこの主治医の先生が同じような症例を持っているかを日本だけではなくて、外国ともマッチングさせていくことが、つまりバリアを低くすることが極めて重要です。

9ページを御覧ください。その1つの方向性として、診断能力が非常に高く、特にアンダイアグノーシスドペーシャントの臨床研究で既に7~8人の実績を持っていますNIHとの協定を結んだのにはいろいろな理由がありますが、この難病未診断の所を加速させようということが大きな眼目の1つになっております。1月に協定を結んで以来、もう既に今までの疾患概念にない病気が複数、単純な症状、フェノタイプの突合のみによってゲノム解析、エクソーム解析に入って、そして診断のついた症例がたくさん出てきています。

また、こういったデータシェアリングは、10ページですが、日本は難病研究に40数年の歴史がありますけれども、昨年までINTERNATIONAL RARE DISEASE RESEARCH CONSORTIUMには参加しておりませんでした。これはAMEDが7月30日に参加いたしまして、ここではこのデータシェアリングをどのようにやるか。

これは実は日本の問題ではなくて、世界中の問題です。それからハーモナイズドIRBもUndiagnosed Diseases NetworkというアメリカのNIHのプロジェクトが昨年始まったばかりです。こういった所で是非日本でもハーモナイズドIRBというのが特定の領域にフォーカスした形であれば一部実現が可能なのではないかと考えております。私のほうからは以上です。

福井座長

ありがとうございます。それでは議論いただく前にもう1点だけ、事務局から資料4の御説明をお願いいたします。

厚生労働省前田難病対策課課長補佐

健康局難病対策課です。資料4を用いまして、難病に係る医療提供体制の現状について御報告させていただきたいと思っております。次のページ、まずは難病制度のバックグラウンドですが、平成26年5月に難病の患者に対する医療等に関する法律が成立して、現在、法律に基づいて難病対策を実施しているところです。概要の(2)医療費助成の対象疾病の所が非常に関心の高い所ではありますが、今回、医療提供体制を御議論いただく上で重要な部分は、(1)の基本方針という所です。

次のページ、難病の定義ですが、難病を特に重要視しておりますのが、難病の3ポツ目にあります希少な疾病という所に着目して対策を考えるという制度です。その難病の方々に対するサービス提供をどういう形でしていくかということが、3ページの基本方針にあります。これは法律の中で具体的な項目が定められておりまして、その中に難病に係る医療を提供する体制の確保に関する事項があります。こちらに対する方針を今年の8月に定め、その基本的な考え方の中で、やはり難病の患者さんは確定診断までに時間を要することが多いということと、できる限り早期に正しい診断をしていただける仕組みを求める声が非常に多いということです。あるいは下の力の部分になりますが、遺伝子診断等の特殊な検査で確定されるケースも多いと思っておりますので、そういった特殊な検査について津々浦々全国の患者さんが享受できるように倫理的な観点も踏まえつつ、幅広く享受できるように体制できるように体制を進めていくことを基本方針の中で定めているところです。

次のページですが、具体的な診療提供体制のイメージですが、患者さん自身は最初はかかり付けの先生などで受診されるケースが多いと思っておりますので、それから二次医療圏内の専門的な医療機関、更には三次医療圏内の医療機関に受診するような仕組みを作っていくということ。あるいは非常に希少な疾病ですので、希少な疾病の専門家とうまく連携できる仕組みを作っていくところを、非常に今後の課題として重視しているところです。

6ページ目、難病のゲノム医療に関する現状と論点ですが、この論点部分を

御覧ください。まず、難病のゲノム医療といった場合は、やはり診断という所にどういう流れを作っていくかということが、最初の注目点ではないかと考えております。遺伝子検査体制を検討する場合には、これまで一般的な遺伝子検査に係る品質・精度確保に関する留意事項あるいは体制というところについては御議論いただいたところですが、先ほど辻委員と末松委員のほうから、研究で実施している事業ではありますが、研究で実施しているとはいえ、患者さんを対象にした研究ですので、倫理的にも非常に高いものだと思いますし、患者さんの流れを作っていくというところでも、実臨床に即した形で実施していただいているものと理解しております。

そういった専門医療機関に適切な患者さんを紹介する仕組みですとか、紹介された患者さんに実際に遺伝子検査を行う際の体制やクライテリア、その他特別な配慮事項などの存在があるかどうかというところで御検討いただければと思っております。なお、残りは参考でありまして、やはり難病の患者さんの医療提供体制を議論する際、難病対策委員会という所で議論していただいておりますが、患者さんサイドからもやはり、なかなか時間が掛かるといってお声を頂いております。

8ページ目ですが、提供する医療機関側で、神経難病を実施していただいている国立精神・神経医療研究センターでも患者さんの流れを作ることに苦慮されているところもあります。

最後ですが、東京医科歯科大学の渡邊先生から御提供いただきましたが、潰瘍性大腸炎といった疾患でも、やはり専門的な医療機関にどうアクセスするかということが非常に論点として挙げられているということで御参考として挙げさせていただきました。事務局からは以上です。

福井座長

それでは一通り資料の説明が終わりましたので、ゲノム医療の提供体制について、御質問、御意見などがありましたら、御発言をお願いいたします。約20分間、御意見を伺いたいと思います。いかがでしょうか。先ほどのIFsについて辻先生が御発言いただければ。

辻委員

Incidental Findingsについてのコメントをさせていただきたいのですが、是非共有していただきたいと思うのは、今のゲノム解析技術というのはまだ不完全でして、エラーもあるし検出ができない場合もあるということです。だからIFsとして出てきたものがパーフェクトに正しいものがずらっと出てきて、それをさあどう扱うという問題ではなくて、かなり不確定な部分も含めて出てきているということを確認する必要があると思うのです。感度を高めていけば当然エラーも増えていきますし、感度を犠牲にすれば特異度は上

がるかもしれないですけど、そういうジレンマに陥ると。そういったものをどう扱うかということが大事なので、つまり、クリニカルシーケンシングで診断を確定するというコンテキストでゲノムを見ているということと、こういうIncidental Findingsの扱い方というのは自ずとかなり違うということを解釈したほうがいいと思うのです。

だから、つまりパーフェクトな答えを出しているわけではないので、そういうかなり不確定な部分があること、つまり一次スクリーニングと言いますか、そういう位置付けのものであることを認識して説明をすることが私は大事ではないかと思うのです。そうすると扱いやすくなると思うのです。そうでないと、パーフェクトなことをやろうとすると、途端に研究者側というか、解析側にもものすごい負担になると思うのです。間違っただけのものが行ったらどうしようとか、見落とししたらどうしようとか。そういったところをうまくハンドリングしてあげる必要があるので、その融通性をもたせながら、実臨床でどう扱うかというようにしていただけると、扱い方が少し楽になるのではないかと思うのです。

福井座長

今の点について何か御意見がありましたら。

鎌谷委員

今のは非常に重要な御指摘だと思うのですが、もう一点考慮すべきは、解析するものがターゲットとしてパネルなのかエクソームなのか、これによって変わってくるので、その辺りも慎重に議論をすべきだろうと思います。

堤委員

一番最初にお聞きしようと思ったのですが、IFsに関して、返却しないでもいいという選択肢があるのか、というのを思っていました。末松先生は返さないとおっしゃって、正にそこをお聞きしたいと思ったのです。

それとNGSが出てきましたので、ジャームラインもソマティックも、もう関係ないというか、解析すると全部出てくるはずですが、だけみているとか、多型を見ているわけではありませんとかでは説明できなくなっているの、その折り合いをどうつけるかということと、その先にあるのは、データを返すということは、ゲノム指針の見直しの際にも申し上げたのですが、医療になるのではないかと。そもそも研究で集めた資料の結果を返すのは、そのデータはもう医療のデータではないかという整理が必要ではないかと思いました。返さないということと医療との関係、それから辻先生もおっしゃられた制度、ジャームラインとソマティックの解析に関わるデータの取扱いの整理についてとか、少し何かお知恵があったら是非教えていただきたいと思いました。

末松委員

今の御質問のうち、最初のことだけ簡単にお答えしたいと思います。IRUDで、Incidental Findingsを返さない理由というのを端的な例だけ御説明します。お父さん、お母さんと、患者のお子さんのゲノムを調べましたと。お子さんからIncidental Findingsが出る場合、それから御両親のどちらからか出てくる場合、こういう想定ができます。もしお子さんの病気がどちらかの親御さんと何らかの関係がありそうだなということが間違っただと伝わると、これは結構大変なことになります。それで我々がこのプロジェクトを考えると、先ほども申し上げたハーモナイズドIRB、つまり倫理委員会で了解を取って、できるだけ診断速度を早くする。それをやる時に、例えば東北メディカルメガバンクの場合には、そこに住んでいる方々のゲノムを調べてIncidental Findingsがあったらそれは皆さんに返しますと。これはその方たちのためにやっているわけです。IRUDの場合は、子供のIRUDの場合は、お子さんを救うのが目的ですから、そのときにそれ以外の、ストライクゾーンの外でIncidental Findingsが出たときに返すのが本当にお子さんのためになるのかどうかという観点から回付しないと、そういうルールでスタートしたということです。

中釜参考人

もう一点、考慮すべきは研究の成果を臨床にという表現をされましたけれど、研究なのか臨床なのかは明確に区別すべきであろうかと思うのです。それは制度の問題もあります。研究している側も研究者としてその成果を返すと非常に不安になる。ただ、診療レベルでの返す、返さないということをごどのように規定していくか、そこは明確に分けて議論をするべきだと思います。

辻委員

先ほど出ています米国の大統領諮問委員会の場合には、クリニカルシーケンシングにおけるIFsの扱いと、研究におけるIFsの扱いは分けています。クリニカルシーケンシングにおいてはセカンドリファインディング的な位置付けをもって、きちんと対応しなさいということはありません。研究は本当に出会い頭でたまたま見つかったらという、そういう整理をしていますので、参考になるのではないかと思います。

それからもう一つは、例えば今、BRCA1と2をコマーシャルベースで検査を出すと、恐らく相当な金額になるのです。逆にIncidental Findingsでそういったものが中途半端なレベルでスクリーニングされるということとは、検査のクオリティも大分違うと思いますので、そういった点の違いも理解すべきだと思います。

福井座長

それでは、違う論点に移りたいと思います。

鎌谷委員

全体に関係することについて2点コメントしたいと思います。1つは先ほどのがんゲノムでも遺伝病あるいはディジーズでもほかのコモンディジーズもそうだと思いますけれども、バイオインフォマティクスというのが結構離れて、よそ事のように書いてあるのですが、むしろそういう情報というのは結局、医師とか専門医であるとか、場合によってはカウンセリングをする人に必要な知識だと思ふのです。是非そのインフォマティクスとともに統計学、疫学という言葉も教育とかでも入れていただきたいと思ふのです。その100%でないとき、例えばデータにエラーがある可能性がある、あるいはデータにはエラーがなくても発症するのが100%でない場合、どう取り扱うかという概念と説明の仕方が日本では非常に不足しているのです。それがこのゲノム医療全体が進まない非常に大きな原因の1つだと思ふので、是非文言としてバイオインフォマティクスとともに統計学、疫学という、統計学というのはもともと遺伝学から発生した学問なので、そのことを入れていただきたいのが1点です。

2点目は、全体的に、がんのゲノムと遺伝病、レアディジーズのゲノムと全て別々なのですが、私はこれはいずれ統合されると考えているのです。具体的に100年とか200年の用語の使い方を見ると、最初はヘレディティという、遺伝という言葉が頻繁に使われたのですが、そのうちジェネティクスという言葉が使われるようになりました。そのあとDNAという言葉が非常に使われるようになったのですが、その3つとも使われ方が相当減ってきていて、ジェノミクスという言葉がかなり頻繁に使われるようになっていきます。恐らくジェノミクスという概念の中で、今のがんゲノム、体細胞ゲノムも遺伝病のゲノムも、あるいは薬理遺伝学とか、あるいは場合によっては細菌のゲノムとか、マイクロバイオームとかそういうことも全部統合されるようになってくる可能性が、私は高いと思っています。

それぞれの場所で、確かに違うようには見えるけれども、論理構造のところがきわめて似ているのです。先ほどの遺伝病についてのものも、がん細胞も同時に出てくるとか、場合によっては家族性のがんなどは、体細胞とジャームラインが絡まっているので、全体として考える必要があると思ふます。是非個々の分野で違うことは非常によく分かるのですが、それを統合して考えるという方向で、特に教育あるいはAMEDとか、そういうことでも考えていただきたいということを指摘しておきたい。そうしないと、専門でない人が聞いても何かあっちではこう言っている、こっちではこう言っているで、何かよく分からなく、頭の中がぐじゃぐじゃになっているような感じになるの

だろうと思うのです。特にジェノムとかゲノミクスという言葉が出てきて、ものすごく混乱しているのではないかと思うので、是非それを統合して考える、あるいは教える、教育することも考えていただきたいと思います。

福井座長

ほかにいかがでしょう。

高木委員

今のことに関連しまして、少し人材育成のことでお話したいと思います。先ほどから何人もの委員の方から、あるいは中釜先生からゲノム医療の体制なりその仕組みの話がありましたけれども、その中にデータベースという言葉が出てきますけれども、それ以外、実はその背後には全部ソフトウェアなりアルゴリズムなり、コンピュータなりというものが、あるいはコンピュータネットワークというものがあります。NGS、シーケンサーですけれども、それもソフトウェアである意味動いているわけです。その辺を考えないと、今日の話題ではありませんが、前回の話題での精度管理とか品質管理もなかなか難しいのではないかと。NGS1台ありましてもソフトウェアが関わってしまえば結果は変わるわけですから、そういうことを考えないといけないというのが1つです。

人材育成に関しましては、そのような状況ですので、ソフトウェアなりアルゴリズムなり、あるいは今回は直接関係ありませんけれど、コンピュータのセキュリティなり、暗号化ということも非常に重要な問題ですから、そういうことのリテラシーを高めるような教育体制をとらないと、ソフトウェアがブラックボックスとして使えるほど枯れていけばいいのですが、そういうものではありませんので、そのリテラシーをどう考えるかということです。

それからやはり、どうしても専門的な人材が必要なので、今日冒頭にキャリアパスの明示ではなくて新設という話がありましたけれども、バイオインフォマティクスの人材、それから今、鎌谷委員がおっしゃった統計学の人材、そういうものをきちんと、このゲノム医療の中にキャリアパスなりポジションを位置付けないと、先ほどゲノム医療の解釈も難しいという話もありましたけれども、うまくいかないのではないかと。ですから、そういうことを是非考え、リテラシーを高めることと、専門人材を育成し、そのポジションを用意することを是非考えていただきたいと思うわけです。これに関しては多分、文科省マターだと思いますので、今日は文科省の方はいらしていますので、何か御意見なり、現在の取組があれば教えていただきたいと思います。

文部科学省佐々木医学教育課企画官

学部段階でどこをどこまで教えるのか、先ほどの御指摘も踏まえてもそうですし、卒業後のキャリアパスが見えるのか、それを学部段階でどう教える

のかは、結局実際に活躍している人の実態からパス、道はできていくわけですが、ただ、そのキャッチボールの中で、1つ重要なのは、先ほどの話の中でも言及させていただいたのですが、今学んでいることと将来進んでいく道、そしてそれぞれのある意味でマイルストーン的にある生涯教育、専門医、初期研修、国試、こういった関係がというところの一連の整理の中で、ではどれぐらいのパスというものが有り得るのか、これは逆にここで検討いただく中で、また我々も卒前教育を、先ほど福井先生に促されて今年度、来年度の中で見直しますという話をしましたけれども、そこでちょっとキャッチボールをさせていただければと思います。

斎藤委員

医学教育に関わることで少しお話させていただきたいと思います。先ほど高木委員からも出たモデル・コア・カリキュラムですが、やはり改定の際にモデル・コア・カリキュラムの中にバラバラに遺伝に関わるものがあって、統合して遺伝に関わるものを、ここでは後ろに参考資料となっていますが、むしろこの逆バージョンのように、遺伝に関わるものをもう一回再出というか、もう一回出てもいいから、ゲノムに関わるものはこういうものだというような、統合的なコア・カリキュラムをやはり作っていったほうがいいのではないかということです。

あと、初期臨床研修です。卒前教育でいくら学生に教育しても、初期臨床研修のところで一般的な手技とか、一般内科という手技をやっているうちに、家系図も書けなくなってしまうのです。実際に初期臨床研修を終わって、後期研修の学生というか卒論研修の人たちも、ほとんどそういった遺伝に関する知識が非常にプアな状態というのが大学では認められます。ですから、まずは卒前のモデル・コア・カリキュラムで、臨床ゲノム学というのですか、もっと臨床に即したようなところを充実させて、そしてそういった統合的なものを1つ付録でもいいから付けていただくということと、それから卒後臨床研修の中にやはりゲノム医療として、がんにしても難病にしても、そうした診療に関わるようなところを、若い医師に教育させていくというのはキャリアパスの一番スタートなのではないかと思います。よろしくお願いします。

佐々委員

先ほどから幾つかありまして、まず、リテラシーをとということがありましたけれども、遺伝とDNAとゲノムですが、多分今日はお医者様、医療従事者の教育のことが出ていますけれども、今後、リテラシーの問題になると、遺伝と遺産の区別もつかないような人たちと、やはり対話していくぐらいの覚悟を持っていただかなくてはいけないと思います。この辺は本当に気長に、予算があるときだけではなく、長期的なスパンも是非来週以降の宿題として考

えていただきたいと思いました。

それから遺伝カウンセラーとか、人材育成が大事ということはとてもよく分かるのですが、お側で見えておりますと、お医者様ではない、遺伝カウンセラーの勉強をされた方がなかなか職場探しに苦労しているという現状があります。今、高木委員も言ってくださったポジションを確保する、ここにいらっしゃるお医者様はそんな威張っておられないと思えますけれども、お医者様が偉くて、ほかの人はおまけみたいなのではなくて、本当に統計的にデータを扱う人もそのデータを管理する人、遺伝カウンセラーもみんな患者さんを支える。さらに、患者さんも一人の役者になるというような考え方を踏まえた上での「ポジションの確保」ということを是非お願いしたいと思いました。

小森委員

コア・カリキュラムのお話が出ましたけれども、ちょうど、いつもコア・カリキュラムと国家試験と臨床研修と専門医研修が、それぞれ微妙にずれながら議論されているのですが、たまたま今、臨床研修については次の到達目標、評価の在り方に関するワーキングと、もちろん最終的には医道審議会で決定をしていくわけですが、その座長が福井先生なのです。議論の真っ最中です。国家試験の改善検討部会の報告書を受けて今、ブループリントの作成をしているところです。ですので、ここでの議論は、医政局長もいらっしゃるし、文科省もいらっしゃるし、ちょっと共有をして、今、斎藤先生が言われた視点はとても大事な視点だと思っていまして、ブループリントでも、いわゆる遺伝子病で、そこに挙げられた、疾患がダウンとかそのようなものだけにカウンセリングとかが出てきますので、是非この議論、そういった議論をみんなともに、私自身もあちこち出ていますが、共有をしていけば発展的な結果が出るのではないかなと思いました。

福井座長

ほかにはいかがでしょうか。

武藤委員

いろいろ御説明をありがとうございました。すみません、短く4ついいですか。最初に辻委員が言及されていたアメリカの大統領委員会の資料というのは、今日、中釜先生の資料の中で御紹介がありますので、ちょっとそれを御紹介したいと思えます。中釜先生の資料の4ページ目に整理があります。これが辻先生がおっしゃっていた大統領委員会の報告で、原典もちゃんと書いていただいているのですが、紙を縦にして読んでいただくと、DTCの検査についても含まれていますので、研究と臨床と、それからDTC検査における偶発所見が全部ここで論じられているということを御留意いただきたいと思えます。

これが1点目です。

関連して、中釜先生のお話を聞きながら思ったことですが、CRC、臨床試験コーディネータという人材について、今、CRCの人たちに対するゲノムを扱う臨床試験に関して、余り教育がなされていなくて、時々私も御相談いただくのですが、当面の間、特にがんの臨床試験などでも、あの人たちがすごい戦力になります。ものすごい人数いますので、この人たちにどういう教育をするのかも、是非観点として入れていただきたいというのが2点目です。

3点目が、これはもうすごくどこに行っても出てくる話ですが、末松委員にも辻委員にも言及していただいた、倫理審査の件です。医学系研究の倫理指針、一番新しい指針のほうでは、その倫理審査の委託というか、他機関に対して出すことについては非常に簡単になっていて、ゲノム指針のほうは、まだちょっと厳しいのですが、今後改正されるときには必ず同じような書き方になると思います。ゲノム研究の場合とはとにかく共同研究機関の数がものすごく多いというのがほかの研究と違うところなので、タイムイズマネーということ考えたときに、どうするべきかをかなり真剣に検討していただきたい、機会があれば語りたいたいのでお願いします。ただ、基本的には各施設のマインドの問題がものすごく大きいと思いますし、指針が厳しいわけではなくて、施設が、施設の古いルールに従って、自分の所でやらないと駄目だと思込んでいることが多いので、それを解決する歴史を、ヨーロッパもアメリカも今は踏んできていて、最近AMEDさんから研究費を頂いて調べていますけれども、そういった事情があるので、是非この辺も論点には入れていただきたいと思います。

最後に、これはここで出すタームとしては新しい単語で嫌がられるかもしれませんが、ゲノム編集はどうするのですか、ということです。ゲノム編集はゲノム医療かということ、今はまだ定義上、よく分かりませんが、もうこの1年でものすごい技術が進んで、いい加減な利用も含めて、それから基礎研究も含めて、いろいろなことが動いていますので、どうにかしていただきたいです。

中釜参考人

先ほど鎌谷委員の御指摘で、ゲノムという共通言語の下でのゲノム医療という疾患横断的なゲノム医療のコンセプトケースだと思うのですが、非常に重要なポイントで、恐らくこの点に関しては、AMEDのゲノム担当のバイオバンク事業部で考えられると思うのですが、そこは解析する遺伝子セットの問題、それから構築するデータベースの問題、そこから発生するIFsの問題と、これは疾患横断的に考えていかないと恐らく成立しない問題なので、これは私の班でもある程度それは扱っている部分ですので、それについても何らか

の試行的なデータ、エビデンス等を提示していきたいと考えます。

福井座長

それでは、まだいろいろ御意見はあると思いますけれども、次に進ませていただきます。現在までのところ、ゲノム医療の提供に必要な基本的事項として、患者さんへの説明事項の明確化、人材育成などについて頂きました御意見を踏まえて、具体的な方策を検討することになると思います。また、がん、難病領域では、それぞれの領域の特性を考慮し、既存の医療提供体制をいかした体制整備について、委員の先生方の御意見を踏まえて、これにつきましても今後具体的な方策を検討していくことになろうかと思えます。

それでは、議題2「当面の対応と今後の研究開発の方向性」について、事務局より資料の説明をお願いいたします。

厚生労働省磯部医療機器・再生医療等製品担当参事官

厚労省の医薬局の磯部でございます。私のほうから、今、座長からお話がありました資料5です。「当面の対応と今後の研究開発の方向性」という資料で、1ページは資料1の再掲ですので見ていただいて、2ページから御覧いただきたいと思えます。

前回のタスクフォースで藤原委員から御指摘を頂いた、いわゆる検査ラグ、IVDラグというお話がございました。アメリカで行われている遺伝子検査が日本でなかなかできない。これを何とかしないといけないのではないかという御指摘を頂きました。その後、実際に問題となる検査には何があるのかということですが、いろいろお聞きして、基本的には2つの遺伝子検査があるということで、2ページにありますBRCA遺伝子検査と、乳がん再発リスク関連遺伝子検査ということで、オンコタイプDX乳がん検査というものです。御覧いただくと、BRCAのほうはMyriad Geneticsという会社が提供していて、もともとはアメリカの1つの検査所で医療機関が取った血液検体を、そちらの検査所に送ってシークエンサーで解析し、医療機関に検査結果を返して医師が診療に活用するというものですが、BRCA1及びBRCA2遺伝子の変異の検出による、乳がん及び卵巣がんの発症リスクの判定ということです。こちらについては、アメリカでは1996年からサービス提供が開始されましたけれども、日本においては、ファルコ社が実際にライセンス契約を結びまして技術移転をして、その検査所で、2000年から実際に同様のサービスができるようになっていくというものです。

次のオンコタイプDXですが、これについてはGenomic Healthという会社がアメリカでやっている検査です。21種類の遺伝子の発現量を測定し、その再発リスクをスコア化して乳がん患者の手術後の化学療法の必要性を判定するというものです。これについては先ほどのMyriadと同じようなタイプで、こ

れはがんの組織検体を採取し、アメリカにあるGenomic Healthの検査所で検査をして、結果をお返しするというものです。アメリカでは2004年から、日本ではアメリカのこの検査所に検体を送り、その検査結果を返してもらうという方法で、実際には2007年からサービスが提供されているものです。

次、3ページを御覧いただいて、今、お話申し上げた経緯が記載されています。この関係につきましては、医療保険のほうの関係ではBRCA遺伝子検査、それからオンコタイプのものについても、ここに記載がありますように薬事承認を取って評価を受けるべきではないかという御意見を頂いているところです。現在のやり方では、今の2つについてサービスの提供ということですので、前回のタスクフォースで御説明したように医薬品医療機器法での承認を与えるという部分はないのですが、実はオンコタイプの所に書いていますけれども、2010年11月の薬事法改正におきまして、プログラムが新しく医療機器の対象になったということがあります。

4ページを御覧いただきたいのですが、実はプログラムの提供に関して、もともと医薬品医療機器法ではメーカーへの規制ですね、メーカーが製造販売する際に承認を取って、きちっとした品質、有効性・安全性が確保されたものを提供することを保証する法律ですけれども、プログラムみたいに無体物の場合、どういうふうに考えるのかということがあります。一番単純な提供方法は、いわゆるCD-ROMとかUSBという形で提供する形が一番古典的なやり方だと思いますが、ネットからのダウンロードの仕方も提供になるわけです。次にクラウドでの提供をどう見るか。言ってみれば実際に所有権そのものは移転していないけれども、プログラムがある所のサイトまで行って、そこにアクセスして使ってくる。こういうのをどう見るかというのは我々の中でも非常に議論があります。実質的に差がないだろうということで、厳密な意味で製造販売なのかどうかという議論はあるところだと思いますが、私どもの解釈では今回の法改正で、こういうクラウドで実際に所有権そのものは渡さないけれども、そちらに行って使ってくるようなものに関しては、製造販売しているものとみなすべきだろうということで、私どもは法解釈を始めているところです。その関係で4ページの に記載してはいますが、プログラムの所有権を移転せずとも医療機関への使用を認めることは、プログラムの提供とみなすということを記載しています。

そうしますと、現在のやり方では検体を送ってやりますので、これはサービスなのですが、例えば、ここに書いていますように医療機関でデータを送信して結果を返す。プログラムのその部分に着目してやるようなことがもしできるとすれば、これは薬機法の承認の対象になり得るだろうと。ということは、PMDAが承認の審査を行ってデータのチェックをして、その品質、有

効性・安全性を確保する一定の枠組みの中に入り込んでくる、その前提の上で保険の議論がしやすくなる。こういうふうになりますので、そういう形で実際にできるのかどうかについて先ほどのMyriad、それからGenomic Healthと、今、お話をさせていただいているところです。

最後の の所ですが、前回のときに体外診断用医薬品の臨床意義について、少し御意見がありました。その点についても記載しています。必ずしも比較臨床試験が要るものでないということをここに記載しています。ただ、オンコタイプDXの場合は、そもそもゴールドスタンダードになるような検査があるのかという議論もあって、これの臨床意義をどういうふうに判断するかというのは個別の判断になると思いますが、ここに記載しています。

5ページですが、このような検査ラグを防いでいくためにどうしたらいいかということです。私どもで医療ニーズの高い医療機器や体外診断用医薬品に関しては、ニーズ研と我々は言っていますが、学会の方から御要望いただきまして、それについてメーカーに開発要請するとか、新たにメーカーを募集するという形でその開発を加速する仕組みがありますけれども、そういった形の仕組みを使えないか。また、日本国内でやられているものについて企業を探したり、外国でやられている場合でなかなか進まないものを何とかしてほしいとか、そういったものについて国に要請する場合の受け皿という形です。また、世界でかなり先進的な取組として認められるような新しい開発が日本で行われた場合については、先駆け審査指定制度というのを設けて、世界に先駆けて日本から発信できるようなものについてもこういったメカニズムがありますから、こういった枠組みを使って、前回、藤原委員から御指摘いただいたIVDラグというものについて、対応していきたいと思っているところです。私の説明は以上です。

厚生労働省眞鍋企画官

続きまして、私、医療課の企画官をしています眞鍋と申しますけれども、前回の議論の中で医療技術、検査を含めて、どのように保険適用されるかということにつきまして口頭で補足させていただきましたが、本日、その資料を用いて御説明させていただきたいと思えます。

7ページをお開きください。新規医療技術の保険収載・点数等見直しまでの基本的な流れです。左から1、2、3とありますが、1は関係学会から要望書を取りまとめて御提出いただき、医療技術評価分科会にて議論をしていただいて、その審査の結果、中医協で認められて保険収載されるというルートです。これは今回改定(28年度改定)で申し上げれば、約900の要望書が出てまいりまして、そのうち200余りぐらい、これは全部が検査というわけではありませんが、中医協のほうでお認めいただいたという流れが1つあります。

真ん中が制度的に認められた混合診療のスタイルで、先進医療会議という所があります。ここは医療機関が申請を行い、ある技術について先進的な部分と、それ以外の基本的な診療部分は保険からということで、混合診療を認めるスタイルの先進医療です。そこで医療機関が申請していただいて認めていただいたものから、2年に一度の診療報酬改定の際に、そのうち保険適用たるものということで御審議いただき、御報告いただいて、これも中医協で認めていただいているものです。

一番右のルートが一番頻度が高いのですが、新たな医療材料・体外診断用医薬品について薬事承認がなされたものに関して、それをメーカーのほうから保険適用希望書を提出していただき、それを保険医療材料等専門組織という中医協の下の機関で検討し、そこで具体的な価格付けまで作り、中医協で御審議いただくというものです。医療材料、医療機器に関しては大体3か月に1回、体外診断用医薬品に関しては毎月、保険適用の判断をしているところです。

次の8ページです。今、一番右の保険医療材料等専門組織という言葉で御説明していた、いわゆる薬事承認を受けたものの保険適用までのルートで、その審査を行う所ですが、8ページにフローチャートをいろいろ書いています。申し上げたいところは、新規の体外診断用医薬品の保険適用に係る評価に当たって、この保険医療材料等専門組織で新たに審議を行うこととしました。これによりまして業者あるいはメーカーの言うことをちゃんと審議させていただき、より丁寧に審議していただくことが可能になるということです。いわゆる中医協における体外診断薬の評価について体制の強化を図ったところ です。

10ページ以降は、医薬品等の費用対効果評価ということで、こういう新しい取組をしていますということの御紹介です。

11ページに概要がありますが、費用対効果評価について、中医協におきまして評価対象の選定方法や評価結果の活用法の検討を行ったところです。概念図は下にグラフがありますが、ある時点から医療技術を用いて介入したときに、どのくらい健康上の効果が得られたか、それが横軸です。縦軸は、それにどのくらいの費用が掛かるかということですけれども、その掛かった費用を得られた効果で割って、増分費用効果比というものを出すことを、今後、医薬品や医療機器の価格付けに生かしていこうという発想で、これは来年度から試行的に導入されるものです。

12ページは、その健康部分の効果の判定方法で、QALYと言われるものを用いるのが一般的であると思っています。

13ページ、14ページ、15ページは費用の範囲です。これは原則として公的

な医療費に関しては全て含め、それ以外に公的な介護費なども含めてはどうかということで、今、検討が進んでいます。14ページで、関連する費用なども考慮しますし、15ページ、これは再発が多いような介入の方法であれば、再発によって掛かった費用も検討の中に入れていくべきという議論がされているところです。こういう費用対効果評価について医薬品、医療機器、これはそれぞれ売上げが大きかったり高価なものですが、来年度から試行的に中医協のほうで導入されることが決まっていることを御紹介させていただきました。医療課から以上です。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それでは、厚生科学課から御説明させていただきます。資料16ページです。当面の対応と今後の研究開発の方向性に関する論点(案)です。以上、御説明がありましたが、質の高いゲノム医療を国民に提供するための当面の対応として、以下の事項が重要ではないかということで、下にございますように薬事承認、医療技術の保険適用、こういった出口を見据えた上で、医療上必要なゲノム医療技術、医薬品や医療機器といった製品につきまして、先ほど御説明があったとおり、現在ある枠組みとしては先進医療、それからニーズ研と言われる検討会がありますが、こうした既存の枠組みをきちんと活用していくことが1つあると考えられます。

上記に加え、今後、質の高いゲノム医療を国民に将来にわたって提供し続けるために、研究開発において以下の事項が必要ではないかということで2つございます。1つは、国内のゲノム研究の成果をきちんと患者さんに還元する仕組みとともに、より多く、かつ良質なシーズを育成する効率的な仕組みを構築していくこと。また、2つ目として公的研究、これは国の研究費が多いわけですが、こうした公的研究において知的財産と資金提供の取扱いを明確化した上で、企業との連携体制を推進していく必要があるのではないかとということです。

最後の17ページを御覧いただければと思います。カラーでお示ししていますが、「今後の研究開発の方向性について(イメージ)(案)」です。まず左の「現状」です。幾つか御説明したように、海外の企業が開発・特許取得したゲノム関連機器が、今、かなり多い状況です。国内製品が極めて少ない状況ですが、この緑の部分の将来的には、右のほうの黄色を大きくしていこうという方向性です。そのために最初になさなければならないのは、海外の製品の事業上必要な製品を国内ゲノム医療に提供して、まず最初はアクセスを確保していくということで、この取組の中に、下にありますが、先進医療の枠組みをきちんと利用していくという取組があります。右のほうですが、最終的には出口戦略ということで薬事をきちんと承認していただくことと、医

療技術の保険適用を受けていただく。こういう方向ですが、この間が抜けているなということです。今年度、AMEDができたわけですが、下にある研究機関、それと企業がうまく具合に連携して、その連携体が例えばAMEDのほうに申請をして、AMEDのほうで様々な支援ができないか。1つには、研究機関と企業の資金提供と知的財産の取扱いを明確化した上での連携推進とか、研究の成果を患者さんに還元するとともに、より多くのシーズを育成できる。そういった仕組みを作って支援をしていく。具体的な中身は今後の検討ですけれども、こうした仕組みが必要です。それには、右にありますようにPMDAとの様々な基準の整備、薬事相談、審査についていろいろ連携していくとともに、PMDAのほうに様々な研究体から相談、申請があったら、いろいろな指導・支援をしていく。あとは、関係省庁のほうできちんと支え合って、世界を見据えたゲノム関連製品の研究開発を、正に基礎から臨床につなげていく。そういった取組が必要だろうということ。そのためにもゲノムに関連した各国の特許制度、薬事制度を踏まえた研究開発の推進ということで、きちんと出口を見据えて本格的に安定的なゲノム医療提供体制を目指す。そういった方向が望ましいのではないかとということで、イメージとしてお示しいたしました。以上です。

福井座長

それでは、最後の資料のAMEDの取組についての説明を、末松委員からお願いいたします。

末松委員

それでは、私の名前の資料2を御覧いただければと思います。ここは簡略に済ませたいと思います。AMEDではゲノムに関連する研究ばかりではなく、データシェアリングということに関して非常に重視しています。簡単な例ですが、特定の国だけでは課題が解決できない問題をグローバルにデータを共有する試みで、実際にうまくいき始めているところと、まだ机上の空論のものとございます。

4つありまして、1つは感染症とか多剤耐性菌のサーベイランスに関する情報を、国同士で共有していくということです。簡単な例は、この2月10日ですけれども、私どものホームページあるいはイギリスのウェルカム・トラスト、NIH等を見ていただくと分かるのですが、ジカ熱に関するワクチン開発、疫学研究、臨床研究の成果を論文に出る前に出すと。共有するものに対して、雑誌社に対し、データが後からパブリケーションしても、プライオリティが失われないということをギャランティします。あるいはファンディングエージェンシーがパブリケーションの前に情報共有したときに、それを付加価値としてメジャーとして入れていくという声明を、これはヒーローミーティング

と言って私もメンバーですが、20人ぐらいのファンディングエージェンシーのプレジデントの集まりで、そこで2月8日に起案され、2月9日に関係各機関にウェルカム・トラストからリリースされ、2月10日、24時間以内のシグナチャーでしたので、『Nature』『Science』『JAMA』『Lancet』『New England Journal of Medicine』、全部、合意をいたしました。恐らくこういうのは初めてだと思います。

2番目の領域ですが、これは腫瘍マーカーの領域で分かりやすい例だけ挙げます。これはNCI(National Cancer Institute)と、アメリカのNIHも大きな研究所ですが、そこと我々の事業で、特にがんの早期診断に資するようなマーカーのワークショップというのが、先般、開かれました。ここで議論されたのが、既にパブリケーションもされていて、ライセンスも押さえられている、いずれかの国のバイオマーカーがラージポピュレーションで本当にワークするかどうかを、どうやって協力してやっていくか。つまり臨床検査としてこれが成立するためには、バリデーションのプロセスが非常に重要であり、これを複数の国で共同で行うことができないかということで、今、取組を始めているところです。

3番目が、先ほど申し上げたアンダイアグノーシスディゼーズやレアディゼーズにおける情報共有です。

そして4番、これが最も難しいのですが、公費で行った創薬研究の失敗データの共有です。これは多くの場合、企業は嫌がるわけですが、これをやることによって無駄な非臨床毒性試験等を省ける可能性がある。非常にファンディングが限られていますので、そういったことでデータシェアリングを進めていきたいと考えています。

1ページを御覧ください。ここの1ページ目のポイントはゲノム医療の実現化に向けて、これはまだ準備中ですが、真ん中の総合調整事務局機能というのをAMEDで、是非、行っていこうと。ただし、その場合に既存のインフラストラクチャー、拠点と言われている大きな大学や研究機関に置かれているものを、しっかりと利用させていただくことを考えています。その1例として、「B:情報基盤活用機能」と書いてありますが、既に構築されている東北メディカルメガバンクの高速ストレージを、AMEDの領域として専門に確保する。そこに関しては東北大学も直接はアクセスできないような形にして、AMEDが責任を持って情報管理を行う取組です。同じようなことを臨床ゲノムデータベース、これはAMED外の機関に委託契約して、前の御発表のイメージ図とも関わることで、契約に基づいて研究費をアロケーションしていく。今、こういうことを考えています。そこで行われることとして から を想定しています。

それから、当然、データシェアリングというのは、いわゆる一般の研究者の方にとっては死ぬほど辛いことであって、生物学的特性と言うと大変失礼ですが、皆さん、一番重要なデータは隠しますので、それをオープンにしてデータシェアするということはカルチャーとして非常にハードルが高い部分もあります。しかしながら、AMEDの研究費は全て委託契約、補助金で、契約ベースで行われますから、この契約の中にデータシェアを行ったことが研究の継続やファンディングのサイズ、そういったものに直接影響を及ぼすようなデータシェアリングポリシーを、現在、策定中です。そういうポリシーで進めていきたいと考えています。ありがとうございます。

福井座長

ありがとうございました。それでは、ただいま御説明いただきました議題2につきまして、御質問、御意見等がございましたらお願いいたします。鎌谷先生、どうぞ。

鎌谷委員

末松先生のゲノムデータを含め、データを海外ともシェアするという事ですけれども、現状では、そうすると良いところはほとんど向こうに持って行かれる。なぜならば、日本はバイオインフォマティクス、統計学、疫学が極めて弱い。もちろん、これはいいことで、そうしなければいけないのですが、恐らく心配されるのは、日本でやったデータが全てとは言わないけれども、外国に利用される可能性のほうが高いということも考えておかなければいけないと思います。

福井座長

斎藤委員、どうぞ。

斎藤委員

当面の対応と今後の研究開発の方向性という所でお話いただいて、保険収載のこともよく内容が分かったのですが、今日の資料1の一番最後の所にあるように、ゲノムの医療ということで患者さんに還元することが基本だと、最初に遺伝カウンセリングをして検査し、結果が出てから遺伝カウンセリングをして患者さんにフィードバックし、それが治療につながっていく。そういう大きな概念の中の遺伝カウンセリングが全く自費になってしまう。保険収載が全くされていない。それに関して全然触れられていなかったのですが、遺伝カウンセリングは、この保険医療においてどういう位置付けと考えていらっしゃるか、厚生労働省のお考えを教えてくださいたいと思います。

厚生労働省眞鍋企画官

医療課の眞鍋でございます。まず遺伝カウンセリングですけれども、今、保険収載されている項目というのは、遺伝子検査を行って異常が見つかった

方に対して行うものに関してだけ保険上の評価があります。その上で、今、議論していただいているようなバックグラウンドも非常に深い、それも分かりやすく御説明して将来的に自分の医療を選択する上での重要な示唆になるようなところを、どのように評価するかというのは、まだ中医協でも議論になっていないところです。ただ、一方で、いわゆる通常の診療、それから通常の診療の延長と捉えるべきかどうかも含めてですが、患者さんの御疑問に答えるとか、あるいは患者さんに対して治療法を提示して、それできちんと選んでいただいて両者納得の上で治療を進めるというところに関しては、既にそれは、いわゆる医療行為の一環でもあるという評価もできるということです。

では、今ある遺伝カウンセリングはどういうものだと言われると、あれは、そういう議論の末に、ここは切り分けて評価したほうがいいでしょうということで、取り入れられるというふうにも承知していますので、こういうタスクフォースの場でもそこは切り分けて評価するべきだろうと。通常の一般診療と違うところはこういうところであるということが、きちんと明らかになってくれば保険収載に向かっていく可能性はあると思っています。

福井座長

ほかには、藤原委員、どうぞ。

藤原委員

幾つかありますけれども、このタスクフォースで毎回申し上げているのは、これは実用化を議論する委員会ですので、経済的な知見とか経済界の動向をしっかりと考えて、国民皆保険の中でこのゲノム医療をどうするかというのを常に考えていただかないと、結局、保険診療できなくて混合診療だけで、民間保険に頼るような現状を続けざるを得なくなるというのが、常に皆さんで共有したいなという事実です。

その中で、先ほど審査管理課ですか、体外診断薬の薬機法での承認の話がありましたけれども、聞いていると日本の論理で外資系の企業をコントロールしようとする考え方が目に付いて、例えば今回、ここに挙げているBRCAとかオンコタイプというのは外国で生業をしている企業なので、国内の内資であれば厚生労働省が何か言えば怖くて話を聞くかもしれないが、彼らが薬事承認の申請をする一番の根幹は日本で儲かるかどうかです。そうすると、拡大再算定で非常に痛い思いをされた企業もあるかもしれないけれども、このNGS、例えば先ほど言ったMGHでは2,500ドルですね。約30万円弱でやっているわけです。オンコタイプも40万円か50万円です。日本の体外診断薬の今の最高の値段は10万円です。そんなところに企業が薬機法でわざわざ承認を取って、保険償還してくれというトラックは普通はとらないと私は思います。薬機法で仕組みは作りましたというのはいいのですが、ではどうやって外資

系の企業さん、内資でない所に説得して承認申請してもらおうかというのを考えておかないと、仕組みは作ったけどお客は来ないという事態になって、結局、IVDラグが解決しないということになる。保険局や中医協、それから審査管理課も含めてですけれども、ちゃんと金の視点を考えて議論しておかないと、いつまで経っても患者さんは放っておかれるわけです。今、私どもの乳がんの患者さんは30万円、40万円払える人しか、これは受けられないのです。それを放っておくのは今回の28年度改定で本来議論すべきで、30年度改定まで待つなんていうのはおかしい話だと思いますから、そこは考えていただきたいということです。

それから、あとゲノム指針の関係で言えば、セントラルIRBの話というのも長年議論されている話で、例えばアメリカのNCIは既に去年からセントラルIRBを義務化してやっているわけです。日本で言えば、これから国会で議論される臨床研究の法律の中で、セントラルIRBを活用しなさいと義務化しない限り、各医療機関はいつまで経ってもセントラルIRBを活用しないので、先ほど末松先生がおっしゃったような仕組みがうまく進まないのです。ですから、それをちゃんと考えていただきたいと思います。

最後は、体外診断薬のいろいろな問題をここで検討するのはいいのですが、過去に承認された体外診断薬のリストを見てみると、医学的に見て効かないものがたくさん保険収載されているのです。だから、それに関して整理していかないと、こっちでNGSはいいですとか、新しい遺伝子診断薬を承認してというふうに、厳しいハードルを課すようなことをしている一方で、過去のものを見直すことをちゃんとしていかないと、再審査の仕組みが体外診断薬に活用されているかどうか私は分かりませんが、現在の診療報酬のリストに載っているような体外診断薬で、普通の医師が見たらおかしいのもたくさんありますから、そこを見直して財源を出して、ここで議論するような本当の未来型医療の体外診断薬を承認するという仕組みも考えていただきたいと思います。

福井座長

辻委員、どうぞ。

辻委員

この場合は、ゲノム医療の実用化というところが主なミッションだと思うのですが、先ほど当面の対応と今後の研究開発の方向性ということで研究開発のことが出ていましたので、そのことについて若干のコメントをしたいと思います。17ページです。ここで黄色の部分が、こんなに右肩上がりで大きくなるという話ですけれども、これは本当に実現する気があるのかということ正面から問いたいと思います。つまり、これだけのことをしよう

とすると、それだけ腰を据えて考えなければいけないし、予算だって考えなければいけないし、本気にならないととても無理だと思います。だから、そのところはどれだけ本気度があるのかお聞きしたいのが1つです。

それから、ここは機器の開発というところに焦点が当たっていますけれども、一番大事なのはゲノム医学研究だと思います。新しい知識の発見をどうやって実現していくか。それで海外をどれだけリードできるかということだと思いますので、その部分をちゃんと付け加えた形のストラテジーを作ったほうがいいと思っています。日本はこういうストラテジーがちゃんとできない習性があると思うのです。だから単に絵空事で書くのではなく、書く以上はそれを実現できるだけのビジョンをちゃんと持って、予算についても確保するということが必要で、私は新たに大規模に予算を獲得していただく必要があるのだと思います。既存の予算の中でやり繰りしようということには無理があるので、そこから根本的に手を入れたほうがいいと私は思っています。それが1点目です。

2つ目ですが、同じ資料の11ページに費用対効果の評価というのが出ていますが、これができればもちろんいいと思いますけれども、私は立場上、難病の立場ですので、難病の立場ですと、こういう指標がすぐには適用できないかもしれないと思うのです。患者さんのQOLであったり満足度だったり、患者さんにとっての満足度というのはまた別の評価が必要だと思います。だから難病の分野に関しては、少しそういった工夫をしていただく必要があるのではないかと思いました。以上です。

福井座長

特に最初の点につきまして、何か事務局のほうからございますか。本気度について伺っています。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

本気度がなければ、こういった会議にこういう資料はお示しできないので、それは本気だということでございます。辻委員が言われた、これまで研究機関のみ、国費のみで研究という意味ではなくて、下のほうを見ていただければと思いますが、企業と連携する仕組みだとか、国の研究費だけでなく企業の資金も使うとか、知財をどうやるかとか、これまでの我が国にあまりなかったことをきちんと含めて議論しようということですので。そして研究がないと言っておられましたが、ゲノム研究の成果を患者さんに還元するとともに、医療分野のシーズを育成するとちゃんと載っていて、そういったものを含めて検討させていただきたいということで、今回、お示ししたわけです。

福井座長

高田委員、どうぞ。

高田委員

先ほどの眞鍋企画官のお話で、遺伝カウンセリングを一般の診療で医師が分担するものと別に評価する必要があるかどうかを、今後、検討していきたいというお話でしたが、この話は、私が1995年から医療課に通って議論してきていることで、そのときも、精神カウンセリングは何らかの治療効果が得られる可能性があるので評価するが、遺伝カウンセリングは、親切な医師がちょっと親切な話をしたものとどう違うのですかみたいな議論があって、このままだと100年間変わらないのではないかという感じで、全然、違うのです。遺伝医療がどんどん一般診療に近づいていく中で、治療法の選択とか、そもそも検査を受けないという選択も含めて遺伝カウンセリングというのを行って、最終的に自分にとって必要な医療がどれかということ、自己決定していくために支援するプロセスなわけで、そのためには膨大な遺伝医学の知識と、社会的・精神的な対応も含めてトレーニングを積んだ医師や遺伝カウンセラーが対応していくわけです。そして、初診で2時間、3時間、再診でも1時間、2時間の時間を掛けてやっていく。その結果、検査を受けないと。要するに治療とか、そういうものを受けないという選択肢も出てくるわけです。

現在は、検査を受けて陽性と出た場合の1回に限り500点、これは検査加算なのです。これはどう考えても技術料のはずなので、特掲診療料の中で要するに技術料として評価していただかないと、全く評価の対象としては考えられない。ただ、遺伝カウンセリングをやっている人たち、それからどういうものを遺伝カウンセリングとして定義するかということはしないと、一般の中で、私も遺伝カウンセリングをやりましたとして全部出されたら大変なことになりますので、その制限というのはきちっと取っていく必要がありますし、現時点でもそういうものはある程度設けてくださっています。地方厚生局のほうから必ず病院に問合せをして、年間20例以上の遺伝カウンセリングをやっているとか、そういう縛りは設けていますけれども、それはもうちょっと厳しくてもいいですし、きちっとした形で評価していただく中で、この遺伝カウンセリングなくして遺伝医療の発展はないですから、そこを医療課だけが評価しないという形が今後も続くようであれば、本当にまずいことになると思いますので、難病対策課、厚生科学課、医政局、皆さん御理解しているので、そろそろ保険局も御理解いただけると有り難いと思います。

福井座長

斎藤委員、どうぞ。

斎藤委員

しつこいようで申し訳ありません。中釜班の所でもジャームライン一次、

二次、偶発的所見のいずれも遺伝カウンセリング外来でというふうに、おまとめいただいておりますが、例えばIncidental Findingsを遺伝カウンセリングの外来でやるのを、無料サービスで時間を掛けてやっていくというのは非常に問題ですし、それが保険収載されているようなバックグラウンドのもとで責任を持ってやっていかないと、臨床遺伝専門医としても責任を果たせないですね。ですから、医療で実用化していくというのを建前としているなら、その根幹で患者さんとの窓口の一番重要なところが、私はこの遺伝カウンセリングだと思うのです。そこをあやふやな状態で、医師のボランティアでやればいいでしょうという感じだと、このゲノム医療の実用化は日本ではなされないのではないかなと非常に心配になります。だから、その点はきちんとした形を作っていかないと、今までの医療、つまり、今、やっている遺伝カウンセリングは全部自費ですね。結果の開示、1回のみ、それも何十疾患だけ、それ以外は全部ボランティア若しくは自費なのです。ですから、そこをきちんとした形で医療として認めていかないと、もうこのプロジェクトはきちんと成立しないと考えます。よろしくお願ひします。

福井座長

ありがとうございます。まだ御意見がとおりかと思ひますけれども、予定された時間になりましたので、本日はここで議事を終えたいと思ひます。事務局から何か連絡はございますか。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

事務局でございます。活発な御議論、ありがとうございます。時間が足りなかったところもあろうかと思ひますので、もし御意見がございましたらメールで意見を頂ければと思ひます。それから、次回の日程でございますけれども、3月30日を予定しております。正式に決まり次第、委員の先生方には改めて場所を含めまして御連絡を申し上げたいと思ひます。以上です。

福井座長

それでは、これで閉会といたします。ありがとうございます。