

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ (概要と工程表)

<ポイント>

- ゲノム解析技術等が著しく進展。
- 遺伝要因等による個人ごとの違いを考慮した医療の実現へ向けた取組が世界中で急速に進行。
- 我が国においても、オールジャパン体制で必要な取組を強化。こうした医療の実現を加速。

I. 現状認識

1. これまでの成果

- 我が国でもゲノム研究やコホート研究が実施されてきている。
<成果例> ・ 遺伝子多型と疾患の発症や薬剤の反応性との関連
 - － 320個の疾患関連・薬剤関連遺伝子を同定(オーダーメイド医療の実現プログラム)
- ・ 個人の生活習慣と疾患発症との関連
 - － 脳卒中の危険因子を解明、予防に貢献(久山町コホート)

2. 我が国の国際的な位置付け

- 疾患ゲノムバンク: 世界をリード(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。
※ BioVU: Vanderbilt University biobank、 BBJ: Bio Bank Japan、 NCBN: National Center Biobank Network
- 健常人を前向きに追跡するコホート研究: 世界を先導する一員(平成27年3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 ※ 東北MM: 東北メディカル・メガバンク計画
- 疾患志向的研究への移行: 出遅れ

<参考>

- ・ 米国: 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(2015年1月)。
- ・ 英国: 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全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(2012年12月)。

II. 医療現場への実利用に向けた課題

○ ゲノム解析は、基礎科学中心の段階を経て、一部の疾患・領域に関しては、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。

<参考> 医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査 欧米：4600項目以上 日本：144項目

国における総合的な取組の強化

- 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
 - － 信頼性と質の確保 等
- ② 国民及び社会の理解と協力
 - － 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備 等
- 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
 - － 様々なコホートやバイオバンクとの有機的連携
 - － 目標設定(疾患ニーズ対応)の上での連携 等
- ④ 人材育成及び医療従事者への教育強化
 - － 人材育成 等

※ これまでのコホート・バイオバンクのリソースを最大限活用、 ※ 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

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

(主な具体的取組) 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

※ CLIA: Clinical Laboratory Improvement Amendments、CAP: College of American Pathologists、ISO: International Organization for Standardization

(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

(主な具体的取組) - ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備 - 医療従事者に対する教育 - 各種オミックス検査の実施機関の確保
- 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 - 保険収載への対応等の検討
- ゲノム情報等の付随した正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備

2. 国民及び社会の理解と協力

(1) 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備

- (主な具体的取組) - 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

(2) 戦略的広報

- (主な具体的取組) - 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

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

(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

- (推進対象の設定) 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、ファーマコゲノミクス
- ※ 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
- 第2グループ: 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

(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

- (主な具体的取組) - 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用 - 必要なコンピューターリソースの整備

(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

- (主な具体的取組) - 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の活用についての検討
- 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

(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-

- (主な具体的取組) - 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
- 生体試料の品質の標準化、- 3大バイオバンク※を研究基盤・連携のハブとして再構築
- 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備、 - 関連する取組との有機的連携

※ 3大バンク: BBJ、東北MM、NCBN

(5) 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生

- (主な具体的取組) - 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(再掲)
- 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(再掲)

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

(1) 人材育成

- (主な具体的取組) - 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の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等

(2) 医療従事者への教育強化

- (主な具体的取組) - 医療従事者に対する教育、啓発(再掲)

IV. 中間とりまとめに基づく施策の推進

- 工程表※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。

※ 中間とりまとめの別添2として策定されているもの

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LDT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 る 医 療 の 実 用 化 に	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。							
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									
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	<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		
	<ul style="list-style-type: none"> ・関係学会から医療技術評価提案書等の提出 ・先進医療について、実施医療機関から実施報告書の提出 								

※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、 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の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								
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									
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									
4. 研究基盤の整備									
5. 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生									

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	<p>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の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進</p> <p>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</p> <p>専門的な人材育成・確保に関する検討</p> <p>検討結果を踏まえ、上記矢印を推進</p>							