

第 131 回厚生科学審議会科学技術部会

議事概要

○日 時 令和4年9月5日（月）～9月12日（月）

○場 所 持ち回り開催（メール審議）

○出席者

（委員）

井伊委員、石原委員、磯部委員、楠岡委員、佐藤委員
塩見委員、櫻井委員、武見委員、手代木委員、飛松委員
西村委員、福井委員、水澤委員、山口委員、脇田委員
渡辺委員

○議 題

審議事項

議題 「全ゲノム解析等実行計画 2022」（案）について

1. 審議事項

【議題1】全ゲノム解析等実行計画 2022(案)について

[ご意見及びご回答]

(意見)

○この計画は、3年前の「全ゲノム解析等実行計画」の基本的な継続という理解でよろしいのでしょうか。

(回答)

>令和元年12月に「全ゲノム解析等実行計画(第1版)」が策定され、先行解析として、全体の方向性、収集する臨床情報の内容や収集の方法、効率的かつ統一的なシーケンスやデータ解析の方法、データ共有・利活用の在り方、ELSIなどについての課題を整理、検討を行いました。今回ご審議をお願いしている「全ゲノム解析等実行計画 2022」は、それらを取りまとめ策定した本格解析としての計画になります。

本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指します。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進します。

(意見)

○がん領域については、国立がん研究センターはじめ各地のがんゲノム医療中核拠点病院等での体制が整っており、また計画内容もがんに特化しているので、計画の遂行には以下の指摘する点を除いて問題は少ないと考えられる。一方、難病については疾患が多岐にわたる上、体制が整っているとは言えず、また、がん研究センターのように国の中心となる機関もないことから、計画の遂行には大きな困難が伴うと考えられる。しかし、実行計画ではその点にはほとんど触れておらず、また、体制を強化・充実させる具体的施策の記載もないことから、実現可能性に懸念がある。

(回答)

>ご指摘いただいた点については、難病の全ゲノム解析等実証事業の中で検証しております。

(追加意見 1)

○「臨床情報を電子カルテ等から抽出するシステムの構築について各所に記載がある（例えば p. 24-25 2) 臨床情報等の収集、p. 42 (臨床情報の収集) など) が、この技術の実用はまだ確立されたものがなく、最近になって、ようやく主要な電子カルテベンダーの協力の下、試行が行われる現状である。また、医療機関ごとのデータの標準化等についても懸念があり、臨床研究中核病院においてリアルワールドデータを用いた研究のシステム構築を進めているが、その基礎となるデータ標準化で手間取っている現状がある。電子カルテからの臨床情報の抽出は本計画においても重要な部分であるが、これがあたかも容易に可能なような記載であり、過大な期待を招きかねないと危惧する。

(追加意見 1 に対する回答)

>ご指摘のとおり、臨床情報の自動収集システム開発や医療機関への実装には課題があると認識しております。現在はシステム上に直接入力という方法により臨床情報の収集を行いつつ、平行して API 等を用いた自動収集のシステムの導入について検討を進めております。臨床情報の収集に係る医師等の負担軽減を目指し、引き続き自動収集の実施が可能な項目の整理や、自動収集の方法について検討し、開発を進めていく方針について記載しております。

(追加意見 2)

○「公的データベース (p. 39、最下行など)」という用語が使われているが、具体的には何を指すのか。

(追加意見 2 に対する回答)

>NBDC や MGeND 等を想定しています。

(追加意見 3)

○P. 43 「臨床情報データベース」の 5 番目において収集情報の網羅性を求めているが、臨床情報の起源を診療情報に求める場合、診療には不要な情報も収集することを求めることになる。網羅性の必要性は認めるが、過度の労力を診療現場に求めるのは不適切である。

(追加意見 3 に対する回答)

>ご指摘いただいたとおり、収集する臨床情報には診療に不要な情報も含まれる可能性がございます。API 等を用いた自動収集をできる限り導入し、現場の負

担軽減を目指しています。

(追加意見 4)

○P. 46 脚注にあるエキスパート認定を受けた者は、現在、何名程度いるのか。また、今後、毎年、何名程度が養成されるのか。この専門家がエキスパートパネルの要件となっているので、十分な人数が存在しないとエキスパートパネルの発展が阻害されてしまう。

(追加意見 4 に対する回答)

>全ゲノム解析等の結果に基づく協議を行うエキスパートパネルにおいて、全ゲノム解析等の科学的妥当性・解釈・意義づけを判断できるバイオインフォマティクスの専門家の参加を要件としており、このような専門家の例として「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」におけるエキスパートの認定を記載しています。本事業では、人材育成を目的として令和 3 年度より研修会を実施しており、令和 3 年度は 826 名が受講し、入門編の修了者が 662 名、応用編の修了者は 41 名（受講者 57 名中）でした。本年度はすでに 1,100 名以上から受講の申し込みがあり、応用編の修了者が数百名程度になることを見込んでおります。人材育成は、本実行計画の発展において重要であると認識しており、6. 本事業の運営方針と内容 (3) 人材育成 (p52) に記載した方針を元に進めてまいりたいと考えております。

(追加意見 5)

○P. 46 「5) 医療機関におけるエキスパートパネルによる協議および患者還元について」では、がん領域についてのみの記載であるが、難病領域についてはどのように行うか、特に患者還元についての記載は必要ではないか。P. 35 における難病領域における患者還元の記載も具体性がない。

(追加意見 5 に対する回答)

>ご指摘いただいた点については、難病の全ゲノム解析等実証事業で検証しております。

(意見)

○p25 : 2) 臨床情報等の収集

創薬を進める上では、ゲノム情報だけでなく、充実した臨床情報の格納が必須であり、そのためには、医療関係者の方々に入力いただく負担を軽減する仕組みの構築が重要と考えます。電子カルテからの直接入力を可能とするシステムの構

築は、R7 年度の事業実施組織発足以降となっておりますが、より早期の構築を目指していただきたい。

(回答)

>質の高い臨床情報の収集とデータベース整備は、創薬の推進において非常に重要であると認識しており、医療関係者の方々に過度の負担をかけない自動収集システムの構築と導入を目指しています。臨床情報の自動収集システムについては、現在 AMED 研究班で開発を進めており、今後の見通しとして、まずは一部の医療機関に導入して試行的な運用を行う予定にしています。

(追加意見 1)

Op28 : 1) 産業界の役割について

事業実施組織が R7 年度に発足する一方、産業フォーラムの発足は R4 年度中とされており、事業実施組織の発足前にどのような活動が可能なのか疑問です。また、ベンチャー企業を含め多様な企業が参画することも求められており、フォーラムの役割など具体的な姿が何も示されない状況では構築は困難ではないでしょうか。早急に検討いただきたい。

(追加意見 1 に対する回答)

>事業実施組織は令和 7 年度中の発足を目指しており、その準備室は令和 4 年度中に発足予定です。同様に、産業フォーラムについても、準備室 WG (準備室) が支援し、令和 4 年度中に、発足させる予定です。御指摘の通り、準備室 WG (準備室) で早急に具体的な中身を構築していく必要があると考えております。

(追加意見 2)

Op47 : ①データ利活用ポリシー

国外の利用について「日本と同等の水準にあると認められる個人情報の保護に関する制度を有している国又は地域が必要」となっております。日本の個人情報保護法の定義では「日本と同等の水準」に該当するのは EU と英国のみで米国等はいりません。今の表記ですと、個人情報保護法の定義が想起されますので、詳細な制度設計の際には米国等も含まれるよう利活用者のニーズを踏まえたルールとなるよう十分配慮いただきたい。

(追加意見 2 に対する回答)

>いただいたご意見は専門委員会および研究班と共有し、創薬の推進を妨げない利活用ポリシーの在り方の検討を進めさせていただきます。

(意見)

○本ゲノム解析は医師・患者、官民等から大きなメリットが期待される場所です。意見として、p39 情報管理について、患者側の心配も懸念されることから、実施過程で、官がどう関わり情報セキュリティの確保をするのか、記述がほしいと思います。

(回答)

>本実行計画への厚生労働省のかかわりについては、P18 に (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制 として記載しております。

①全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

本実行計画の着実な推進に向けた協議を行うとともに、本実行計画に基づく取り組みの進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。また必要に応じて、本実行計画の見直しも含めた協議を行う。これらを通じて本事業における国の責任を明確化し、実効性の高い検討体制とする。

さらに、

②厚生労働科学研究班（がん領域、難病領域にそれぞれ研究班を設置しています。P20 参照）において、具体的な運用方法等の調査検討を行い、基本方針案を策定する。厚生労働科学研究班は、実際に情報管理も含めた実施内容を把握し、専門委員会へ報告することとしております。

事業実施組織が発足した後も、①は継続して国の基本方針を決定し、主に②の役割は事業実施組織に引き継がれます。

(意見)

○年度ごとの解析症例数がよくわかりません。何検体やると必要なデータセットがそろえるのか、ゴールをどこに設定しているのか、教えてください。

(回答)

>先行解析として令和元年から令和3年にかけて、合計約19,200症例の解析を行いました。内訳は、令和元年度から2年度にかけて がん 約3,800症例、難病 約2,500症例、令和3年度は がん 約9,900症例、難病 約3,000症例を解析しました。令和4年度は、本格解析として、がん約2,000症例、難病約2,500症例を解析する予定です。

令和5年度以降の解析数は今年度の成果を踏まえて検討し、専門委員会にて方針を決定することとしております。10万ゲノム規模のデータ基盤の整備と令和5年度から利活用開始を目指し環境の整備を進めています。

(意見)

○ELSI は P. 54 に、PPI については P. 55 に、今後の具体的な取り組み内容が示されています。これは、倫理的課題や国民への啓発という重要な観点から評価できます。このことを P. 31 の事業実施体制（案）にも明確に示してはいかがでしょうか。例えば、ELSI、PPI 部門の文字を強調する、あるいは枠で囲むなどして、具体的な取り組み内容が示されていない総務、財務、商務などと並列にしない方がよろしいかと思えます。また、立案の段階とはいえ「・・・部門等」の記載は、運営方針が明確でないことの表れのようにも思えます。「・・・部門」とするか、現時点で必要と思われる体制は全て列挙されてはいかがでしょうか。

(回答)

>本実行計画において ELSI, PPI は非常に重要と考えており、図 3 にも ELSI PPI の推進と記載しております。さらに、ELSI については p54 に事情実施組織に ELSI 部門を設置、PPI については p55 に「事業実施組織に患者・市民参画部門を加え、」と記載しており、事業実施組織においてこれらの機能を持つ部門の設置は必須と考えております。ただし、事業実施組織の体制は現在検討中でございますので、組織内の部門の数や名称は今後変更になる可能性があり、図 6 ではあくまで例としての部門名を記載しておりますので、「等」とさせていただいております。

(追加意見 1)

○この計画（案）は、今後どのような流れで発行されるのでしょうか。

(追加意見 1 に対する回答)

>全ゲノム解析等実行計画 2022(案)は、今後科学技術部会でいただいた意見を元に、必要であれば修正し、今月中に厚生労働省において最終版を策定する予定です。

以 上