



第2回ゲノムデータの個人識別性に関する検討会

ゲノムデータの個別化医療・予防の研究開発 のための利活用について

2025年9月9日

東北大学 高等研究機構 未来型医療創成センター

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構

医療情報ICT部門 ゲノム医科学情報学分野

荻島 創一

1. 国内外のゲノム情報による個別化医療研・予防の 研究開発 適切なガバナンスのもとでの利活用

2. ゲノム医療の研究開発における課題

3. ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの実現



ゲノム情報による個別化医療・予防

個別化医療

一人ひとりにあった医療



希少疾患診断
がんゲノム医療

肺がん：EGFR遺伝子変異の有の場合にはオシメルチニブが実臨床で投薬されている

風邪薬：一般的なPL顆粒でも、CYP2D6遺伝子が特定のタイプの人には、2日間にわたる猛烈な眠気に襲われる

個別化予防

一人ひとりにあった予防

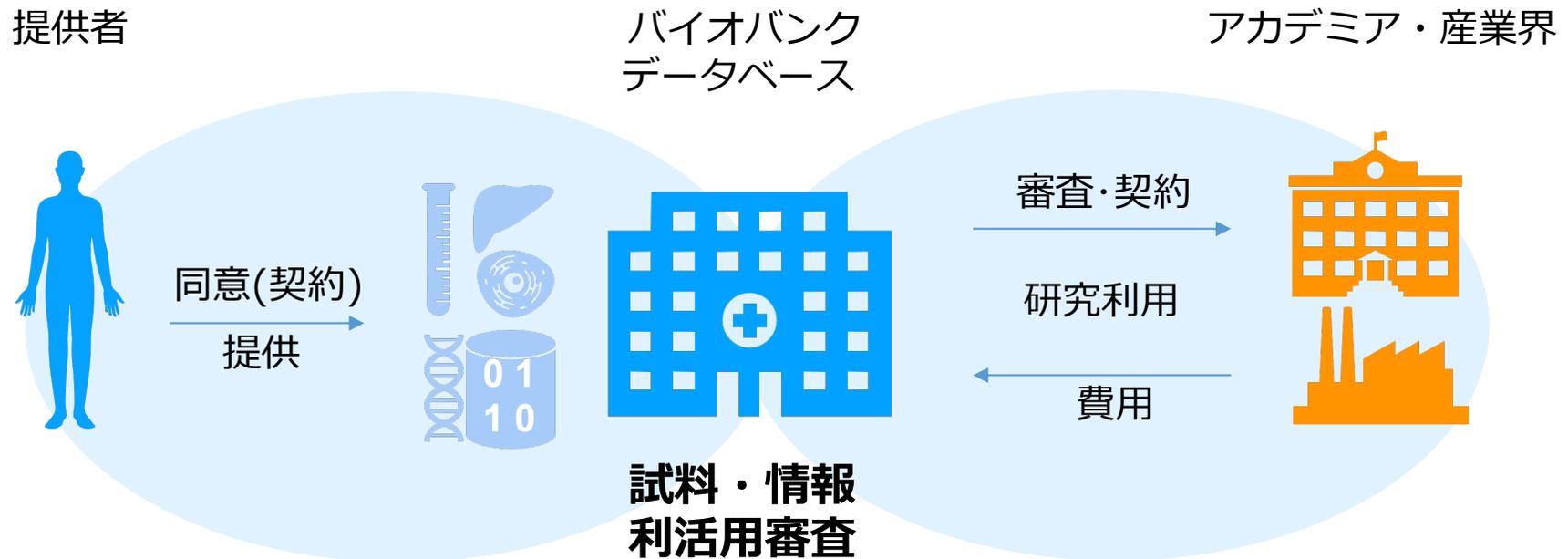


多因子疾患
リスク予測

BRCA1遺伝子に変異があると、変異の状態に応じて、乳がんや卵巣がんの発症確率が5 - 8割と判明

研究基盤としてのバイオバンク・データベース

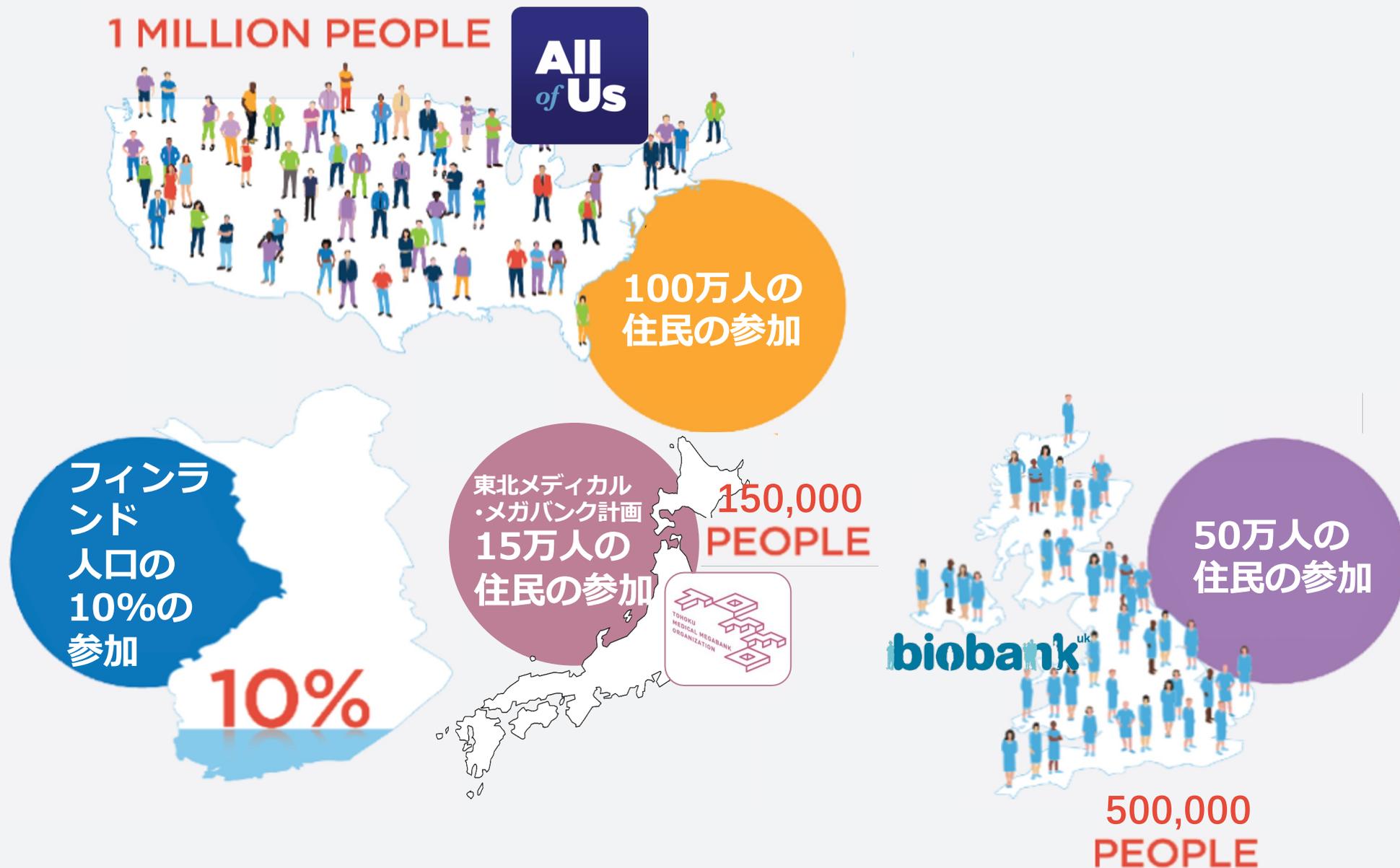
患者・住民の同意のもとでの、幅広い医学研究のための、品質管理の下での試料・情報の研究利用の基盤



責任あるガバナンス

バイオバンク・データベースは単なる試料、情報の提供ではなく、試料・情報の適正な研究利用を責任をもってガバナンスする

ゲノム情報が加速する個別化医療・予防



UK Biobank

○ 参加者

英国の40~69歳の一般住民 50万人

○ 推進体制

Wellcome Trust, Medical Research Council (MRC)

○ 参加者のリクルート および 試料・情報の収集

- Initial assessment visit (2006-2010年) 約50万人
- First repeat assessment visit (2012-2013年) 2万人
- Imaging visit (2014年) 約5万人
- Repeat imaging visit (2019年-)

○ 参加者から提供を受けて保有している情報

- ゲノム情報 全ゲノム情報, 全エクソーム情報, SNPアレイ情報
- 画像情報 脳, 心臓, 腹部のMRIスキャン, 頸動脈超音波エコー
- 身体活動 手首のウェアラブルデバイスの身体活動情報
- 調査票 社会人口統計学的因子, 家族歴, 病歴, 生活習慣, メンタルヘルス, 認知, 環境曝露等
- 身体測定 血圧, 動脈硬化, 視力, 眼科検査, 体組成測定, 心電図等
- 医療情報

○ 産業界の利用 10%は企業からの利用

GlaxoSmithKline/Regeneron

バイオ製薬企業10社コンソーシアム

MRC/Calico/CZI

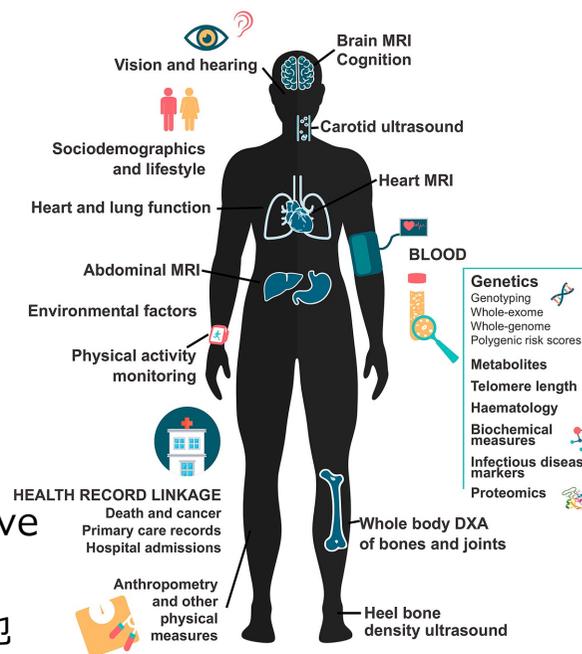
The exome sequencing initiative

Pharma Proteomics Project

Whole-body repeat imaging 他

uk
biobank

スコットランド、
イングランド、ウェールズの
22のセンターでアセスメント



Genomics England

○ 参加者

NHS Genomic Medicine Service の患者 90,173人

○ 推進体制

英国保健社会福祉省が全額出資し設立した企業

○ 参加者のリクルート および 試料・情報の収集

NHS Genomic Medicine Service の一環でのリクルート
血液, 尿, 唾液, 腫瘍組織の収集, ゲノム解析

○ 参加者から提供を受けて保有している試料

血液, 尿, 唾液, 腫瘍組織

○ 参加者から提供を受けて保有している情報 合計65ペタバイト

- ゲノム情報 全ゲノム情報
- EHRへのリンケージ
- 画像情報 MRIスキャン, エックス線, 病理画像等
- 調査票 生活習慣

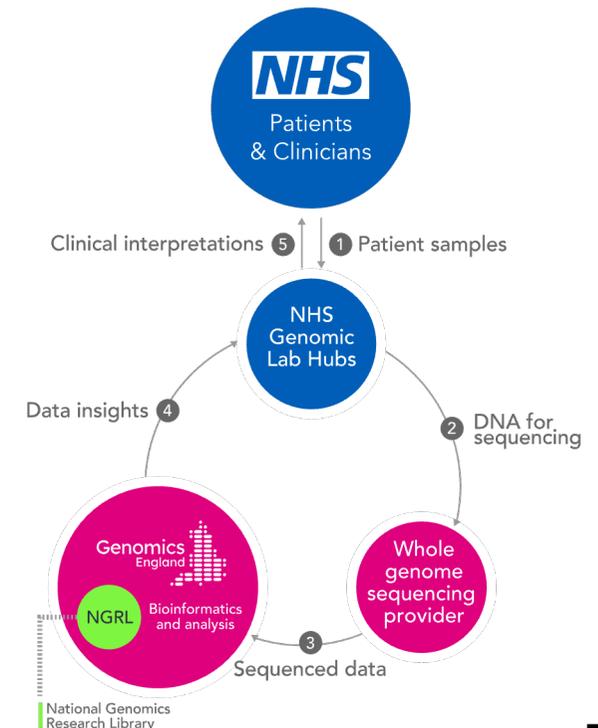
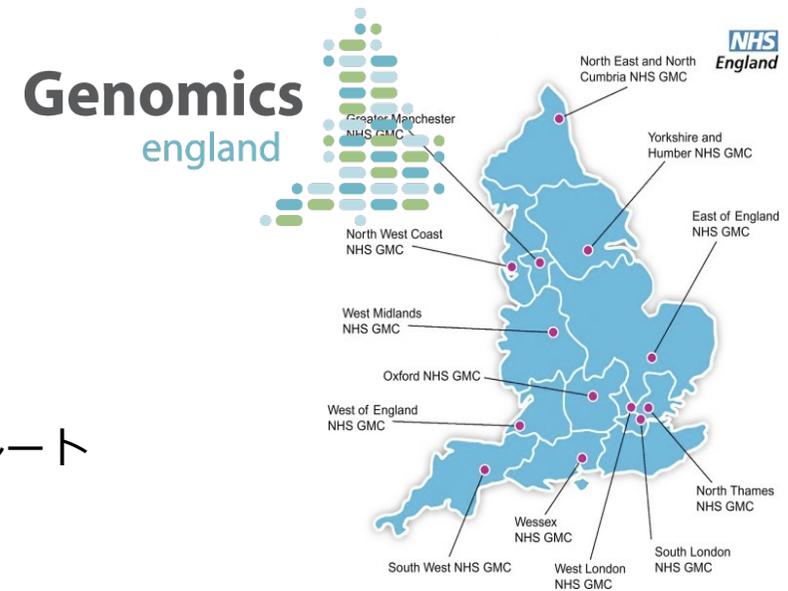
○ 産業界の利用

29社がDiscovery Forumへ参加し、有償でデータアクセス

○ 国外からの利用

42カ国の学術機関等の研究者からアクセス許可

英, 欧州経済領域各国, 米, 加, 豪, スイス, 日, 韓, ニュージーランド,
カタール, ブラジル, インド, アルゼンチンからアクセス許可



わが国の住民の参加によるバイオバンクの構築

Tohoku
Medical
Megabank
Organization

東北大学
東北メディカル・メガバンク機構
(ToMMo)
2012年2月1日設立

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構は、
未来型医療を築いて震災復興に取り組むことを目的に
設置されました。
機構は、東日本大震災の被災地の地域医療再建と
健康支援に取り組みながら、
医療情報とゲノム情報を複合させたバイオバンクを構築します。
このバイオバンクに集まった情報と
その解析結果に基づく新しい医療の創出を通じて、
被災した東北地区への医療人の求心力向上、
産学連携の促進、関連分野の雇用創出、
さらには医療復興を成し遂げたいと考えています。

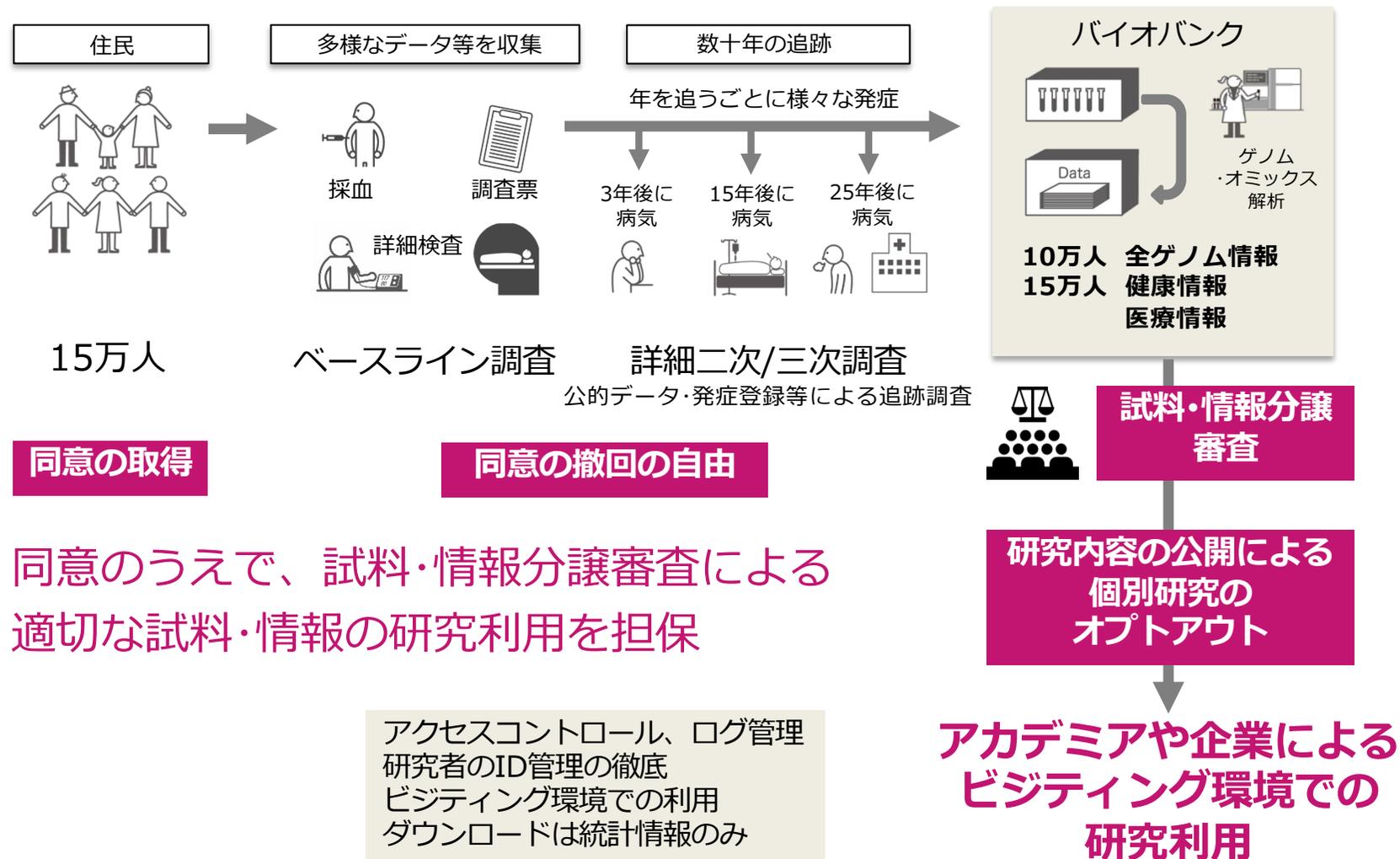
15万人のバイオバンク

東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
2012年5月1日



東北メディカル・メガバンク計画

前向きゲノムコホートによる多因子疾患の発症を引き起こす遺伝要因、
環境要因とその相互作用の解明 と 個別化予防



試料・情報分譲審査委員会

提供者の同意に基づき、試料・情報の分譲・共同研究による研究利用に関する審査をする委員会

「住民のみなさまの体質や生活習慣を調査し、それらと将来の病気の発症の関連を明らかにします。その結果を明らかにすることで、みなさまの体質や遺伝子を考慮した最適な予防法・医療を切り開くことを目指しています。みなさまからご提供を受けた試料・情報は厳重に管理した上で審査の上外部研究機関にも分譲し、次世代型の医療の早期実現を目指します。」

審査のポイント

1. 被災地住民と人類への貢献度
2. 科学的妥当性
3. 実行可能性
4. 緊急性
5. 研究申請者が属する機関のセキュリティ



外部委員による透明性の担保

責任あるデータの研究利用のガバナンス

データアクセス委員会

基本理念

- データアクセスの責任ある監督を通じて、研究と科学的知識を前進させ、健康アウトカムを改善するためにデータにアクセスできるようにする
- 健康、ウェルビーイング、期待される利益の公正な配分を促進し、リスクから保護する
- データ作成者、研究参加者、および研究参加者が属するコミュニティの合理的な期待を尊重する
- データへのアクセスを求める申請者の手続き上の公平性を維持すること

目的

- データのアクセスを審査し、データの研究利用を監督し、責任あるデータ利用を保証する

責任あるデータの利用

- ポリシー違反、不正なデータアクセスや共有、データセキュリティの侵害、データの機密性を損なう可能性のある不注意なデータ公開などのデータ管理インシデントに対して、データアクセス委員会は対応しなければならない

1. 国内外のゲノム情報による個別化医療研・予防の研究開発
適切なガバナンスのもとでの利活用
2. **ゲノム医療の研究開発における課題**
3. ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの実現



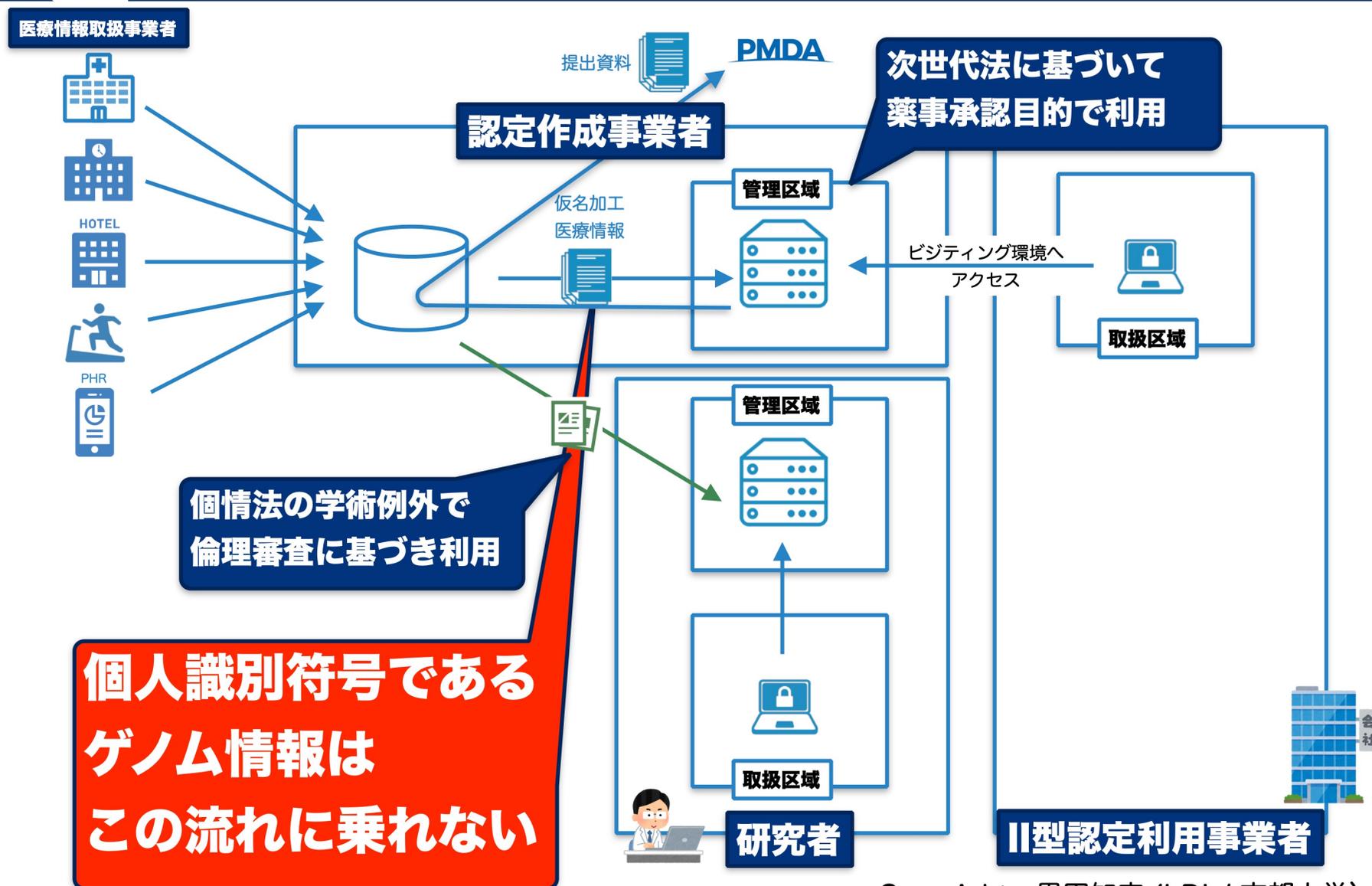
ゲノム医療の研究開発での課題

- ゲノム医療の研究開発において、アカデミア、企業が共同して、ゲノム情報を医療情報とあわせて利用する必要があるが、現状では同じ規律で利用することができない
- EUでは、一般データ保護規則（GDPR）によりゲノム情報は特別カテゴリーの個人情報（センシティブ情報）としている
- 医療分野の特別法であるEHDSにより、ゲノム情報は医療情報とあわせて、健康データアクセス機関による適切なガバナンスと出口規制のもと、仮名化(pseudonymisation)のうえで第3者利用を可能とするフレームワークの整備が進展している

次世代医療基盤法による医療研究開発の課題



仮名加工医療情報を使った研究成果の実用化の流れ



製薬企業による研究開発での課題

個人識別符号のため仮名加工の制限

- 個人識別符号に該当する遺伝子変異データは、仮名加工情報や匿名加工情報の作成が実質的に不可能である
- 体細胞変異データも安全側に立ち個人識別符号として管理され、研究利用が制限されている

共同研究・国際連携の障壁

- 国内アカデミアとの共同研究において、企業側がゲノム情報を含む仮名加工情報を利活用できない
- 匿名の試料でも、ゲノム解読時点で付随する情報が要配慮個人情報となり、その利用および海外を含む第三者提供への同意なしでは利用・提供が不可となる
- 海外グループ会社との研究連携において、ゲノム情報の共有や移転が困難になっている

ゲノム医療の研究開発での課題

- ゲノム医療の研究開発において、アカデミア、企業が共同して、ゲノム情報を医療情報とあわせて利用する必要があるが、現状では同じ規律で利用することができない
- EUでは、一般データ保護規則（GDPR）によりゲノム情報は特別カテゴリーの個人情報（センシティブ情報）としている
- 医療分野の特別法であるEHDSにより、ゲノム情報は医療情報とあわせて、健康データアクセス機関による適切なガバナンスと出口規制のもと、仮名化(pseudonymisation)のうえで第3者利用を可能とするフレームワークの整備が進展している
 - **わが国もEUと同様のフレームワークを整備し、アカデミア、企業が共同して、創薬・医療の研究開発を可能にする必要がある**
- EUと同様に、ゲノム情報を医療情報と同様に個人情報として、仮に
 1. 個人識別符号ではなく、センシティブ情報である要配慮個人情報とし
 2. ゲノム情報の仮名加工の基準を新たに定めると仮名加工での利用は可能となるものの第3者提供は不可で、一方で、次世代医療基盤法での利活用は可能となるのではないか
- **ゲノム情報を医療情報と同じ個人情報の規律で、EHDSと同様に適切なガバナンスと安全管理措置のもとで、公益に資する研究開発に利用できるようにする必要がある**

個人情報保護法いわゆる3年ごと見直しにおける 統計情報等作成のための利活用

個人情報保護委員会「個人情報保護法の制度的課題に対する考え方について」（令和7年3月5日公表）・抜粋

制度的課題に対する考え方（個人の権利利益への影響という観点も考慮した同意規制の在り方①）

(1) 統計作成等、特定の個人との対応関係が排斥された一般的・汎用的な分析結果の獲得と利用のみを目的とした取扱いを実施する場合の本人の同意の在り方

- **統計情報等の作成（注1）のために複数の事業者が持つデータを共有し横断的に解析するニーズが高まっていること、特定の個人との対応関係が排斥された統計情報等の作成や利用はこれによって個人の権利利益を侵害するおそれが少ないものであることから、このような統計情報等の作成にのみ利用されることが担保されていること等（注2）（注3）を条件に、本人同意なき個人データ等の第三者提供（注4）（注5）及び公開されている要配慮個人情報の取得を可能としてはどうか（注6）。**

注1: 統計作成等であると整理できるAI開発等を含む。

注2: 本人同意なき個人データ等の第三者提供については、当該個人データ等が統計情報等の作成にのみ利用されることを担保する観点等から、個人データ等の提供元・提供先における一定の事項（提供元・提供先の氏名・名称、行おうとする統計作成等の内容等）の公表、統計作成等のみを目的とした提供である旨の書面による提供元・提供先間の合意、提供先における目的外利用及び第三者提供の禁止を義務付けることを想定している。

注3: 本人同意なき公開されている要配慮個人情報の取得については、当該要配慮個人情報統計情報等の作成又は本規律に基づく本人同意なき個人データ等の第三者提供にのみ利用されることを担保する観点等から、公開されている要配慮個人情報の取得者における一定の事項（取得者の氏名・名称、行おうとする統計作成等の内容又は本規律に基づく本人同意なき個人データ等の第三者提供を行う目的である旨等）の公表、取得者における目的外利用及び第三者提供（本規律に基づく本人同意なき個人データ等の第三者提供を行う目的である場合における当該第三者提供を除く。）の禁止を義務付けることを想定している。

注4: 法第17条の規定により特定された利用目的の達成に必要な範囲を超える第三者提供を含む。

注5: 当該提供により提供先が本人同意なく要配慮個人情報を取得することも可能とするを想定している。

注6: 具体的な対象範囲や公表事項等は、制度が円滑に運用されるよう、改正の趣旨を踏まえつつ、個人情報保護委員会規則（以下「委員会規則」という。）等で定めることを想定している。

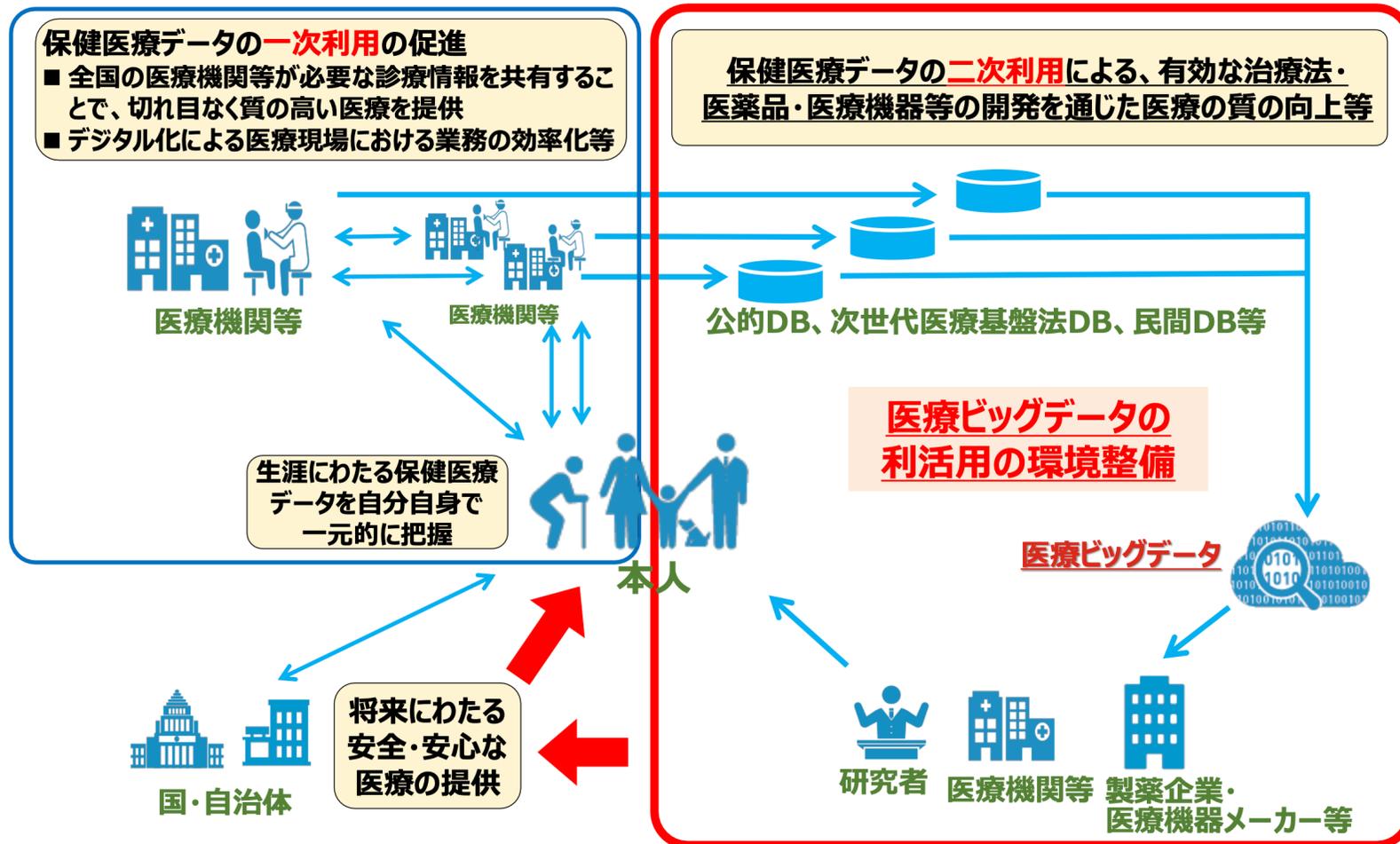
- **行政機関等の取り扱う保有個人情報についても同様に、利用目的以外の目的のための提供に係る「統計の作成」の例外規定の対象を、統計情報等の作成に拡大してはどうか。**

責任あるガバナンスと安全管理措置が大前提

医療等情報の利活用の推進に関する検討会による 保健医療データの二次利用のさらなる推進の検討

医療等情報の利活用のイメージ及び検討範囲

本検討会のメインの検討範囲は、基本的には、医療等情報の二次利用の更なる推進



- 1. 国内外のゲノム情報による個別化医療研・予防の研究開発**
適切なガバナンスのもとでの利活用
- 2. ゲノム医療の研究開発における課題**
- 3. ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの実現**



ゲノム医療のラーニングヘルスシステムの実現



1st
2013

2nd

2014

3rd

2015

4th

2016

5th

2017

6th

2018

7th

2019

8th

2020

9th

2021

10th
2022

11th
2023

12th
2024



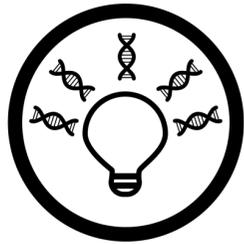
Global Alliance
for Genomics & Health

Collaborate. Innovate. Accelerate.

**グローバルなデータ共有
ローカルな医療実装
への取り組み**

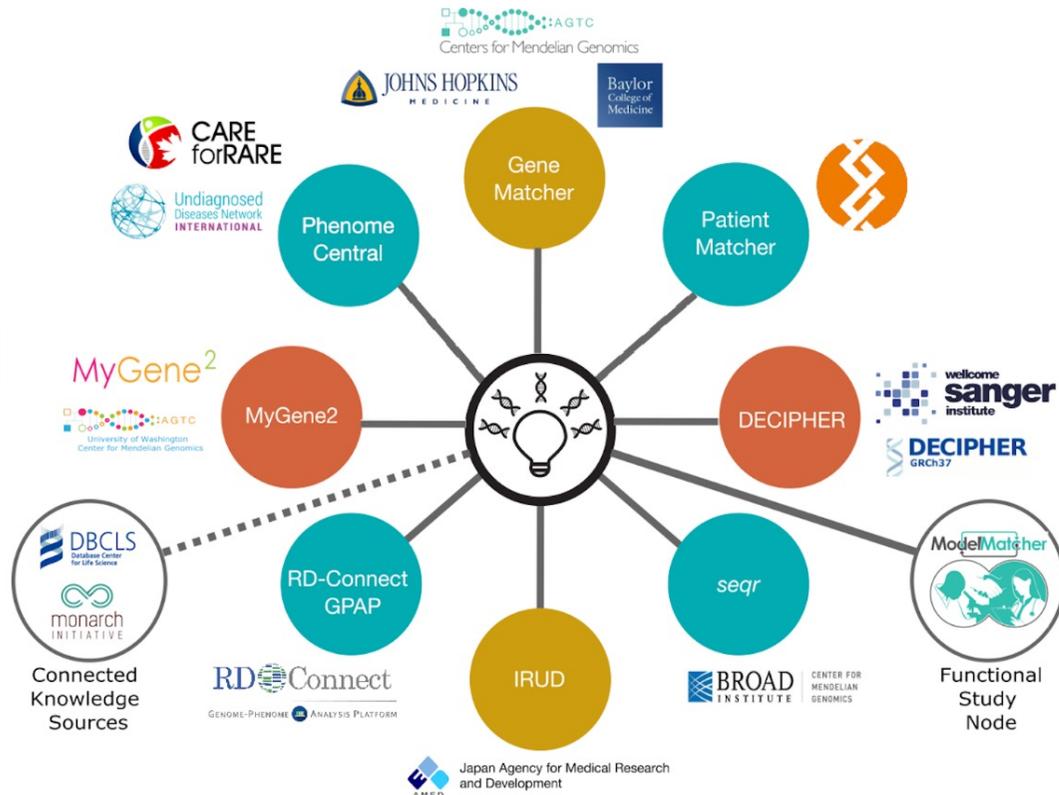
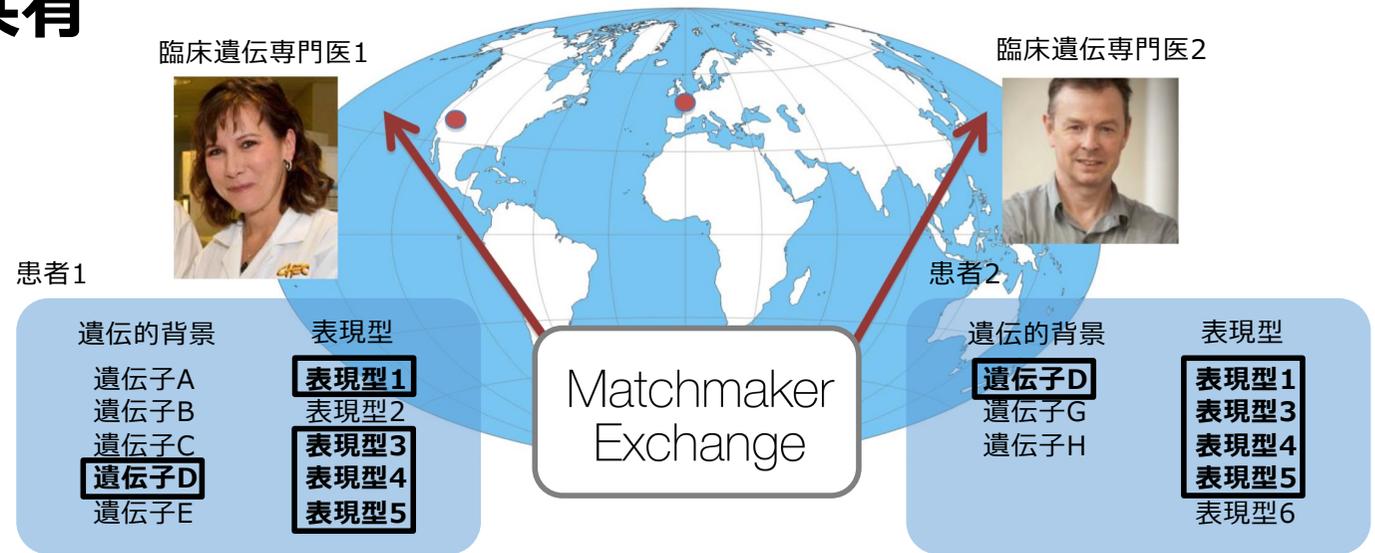
90ヶ国の600超の機関が参加するゲノム医療の促進を目指す対話の場
アカデミア、政府、民間、ベンダーと幅広いステークホルダーが参画

国際的なデータ共有 が不可欠



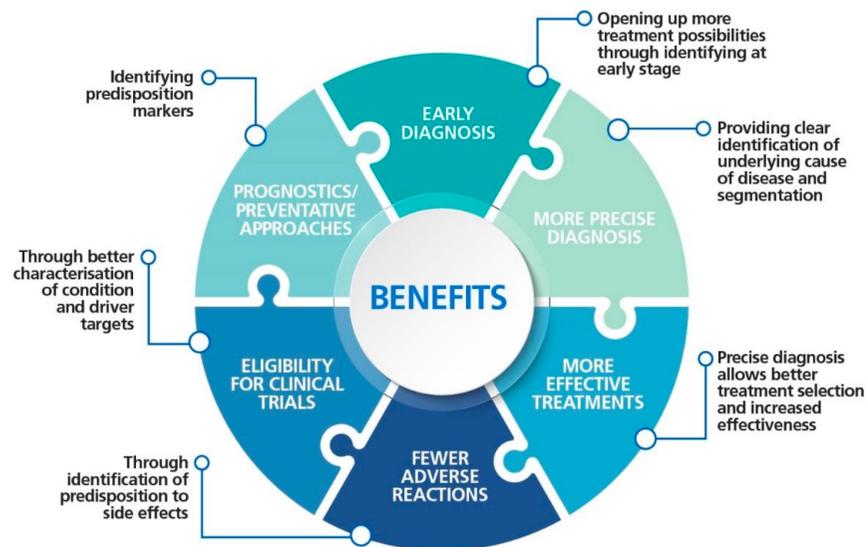
Matchmaker
Exchange

98カ国
120,000症例



ゲノム医療を加速させるために

NHSにゲノミクスを定着させるための戦略



Classification: Official

Publication reference: PR1627



Accelerating genomic medicine in the NHS

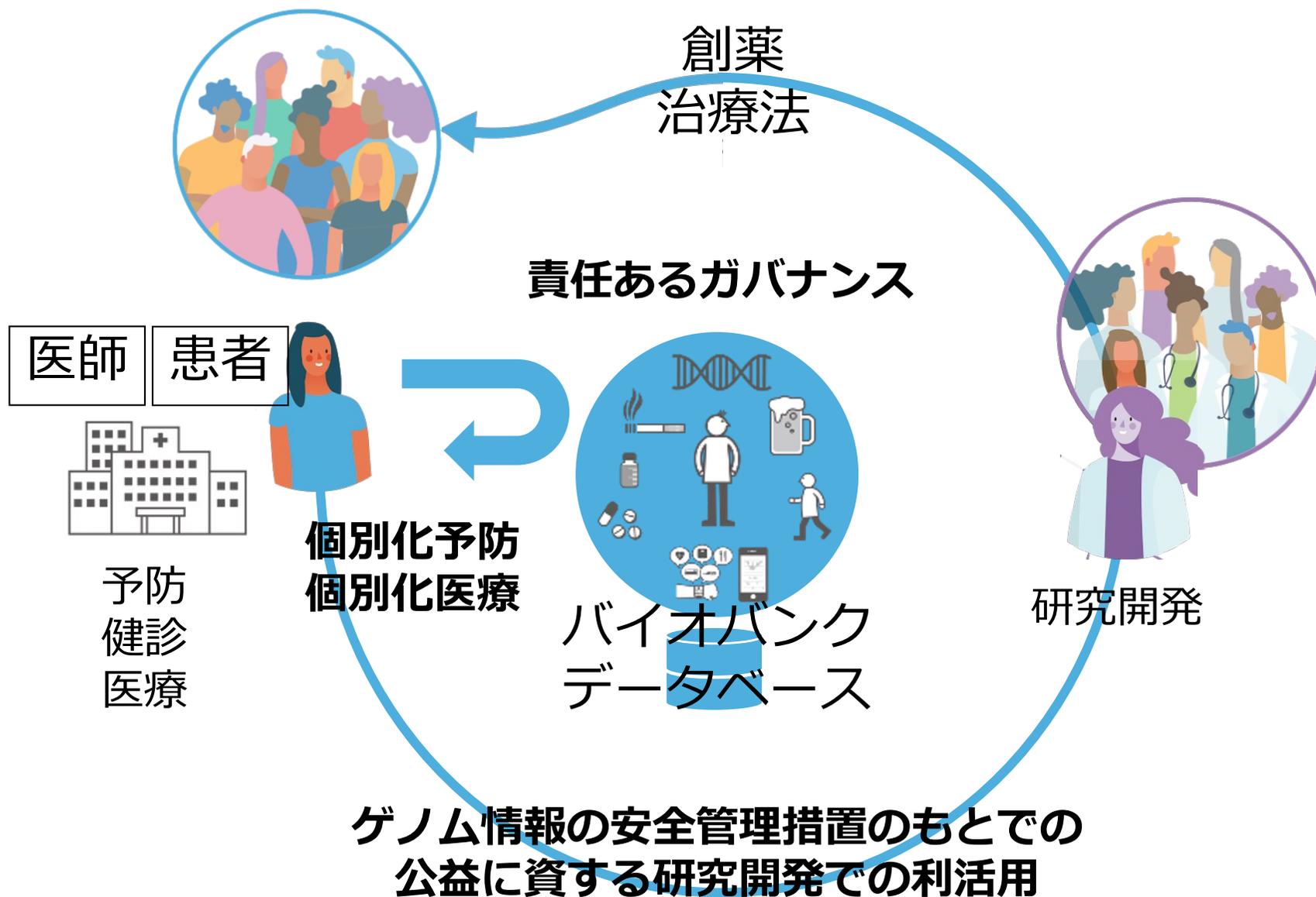
A strategy for embedding genomics in the NHS over the next 5 years.

1. 革新的なサービスモデルを通じて、NHSにゲノミクスを根付かせる
2. 予測、予防、診断、精密医療の向上のための公平なゲノム検査の提供
3. データとデジタル革命の最前線に立つゲノミクスを実現する
個人と集団の健康改善を推進するために、他の健康データとともにゲノムデータを使用する最前線にNHSを置く
4. 最先端の科学・研究・イノベーションでサービスを進化させる

Published Oct 12, 2022

<https://www.england.nhs.uk/publication/accelerating-genomic-medicine-in-the-nhs/>

ゲノム情報に基づく個別化予防・医療の実現に向けて



ゲノム社会におけるゲノム情報による健康の改善

“Improving the health of all people”
「すべての人々の健康の改善」

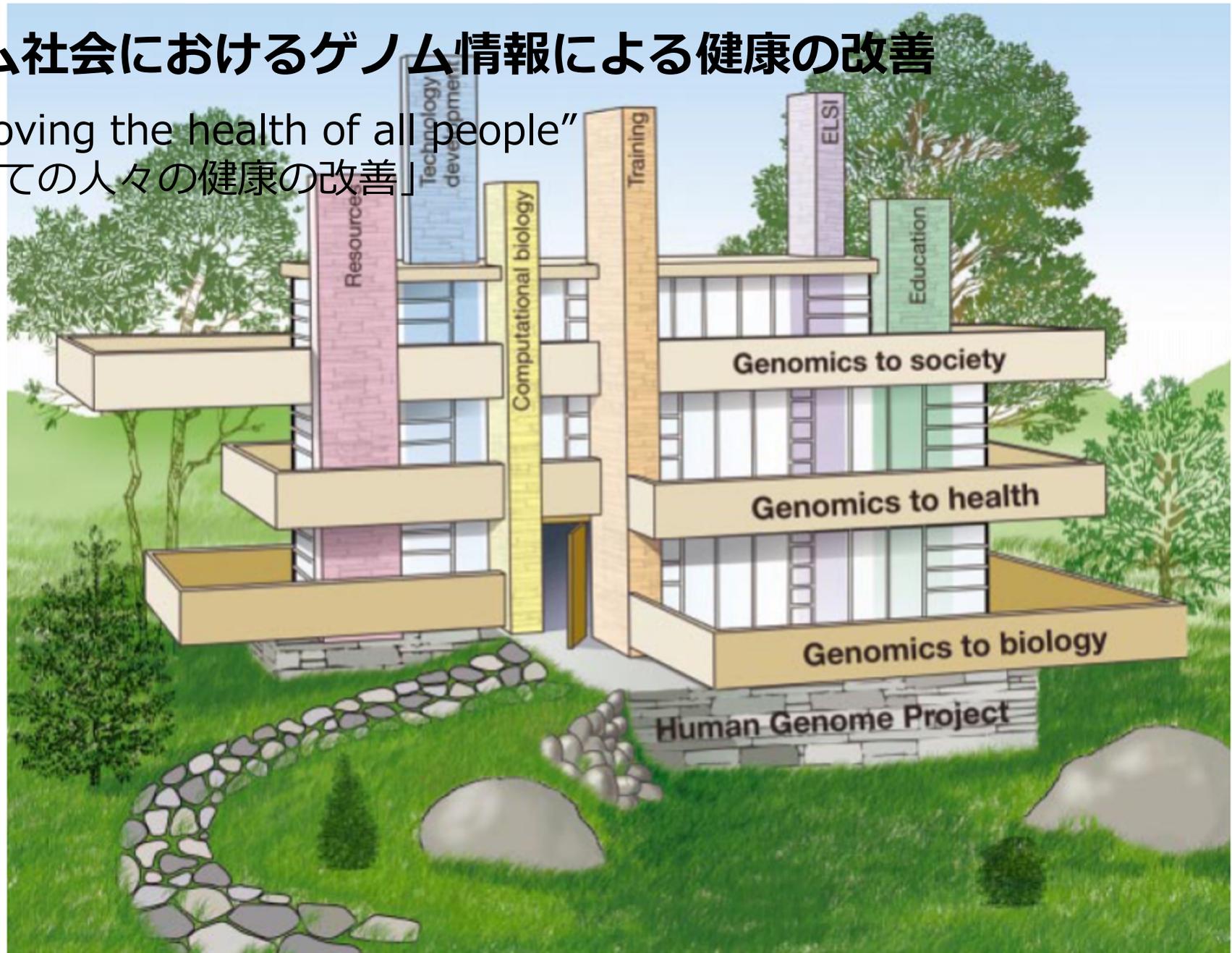


Fig 2 The future of genomics rests on the foundation of the Human Genome Project.

まとめ

- ◆ 国外では、ゲノム情報、医療情報、健康情報の責任あるガバナンスのもとでの利活用により、個別化医療・予防の研究開発が進展している
- ◆ ゲノム医療の研究開発において、アカデミア、企業が、ゲノム情報を医療情報とあわせて利用できる必要があるが、現状では、ゲノム情報を医療情報と同じ規律で利用することができない
- ◆ EUでは、GDPRによりゲノム情報は特別カテゴリーの個人情報としたうえで、研究目的でのアカデミア・企業の研究利用を可能としている。さらに、EHDSにおいては適切なガバナンスのもとで利活用するフレームワークの整備が進展しており、わが国もEUと同様のフレームワークを整備して創薬・医療の研究開発を可能にしてゆく必要がある
- ◆ 日本人の遺伝的特性が考慮されず、創薬・治療法のグローバルな研究開発から取り残されることは避けなければならない
- ◆ **ゲノム情報を医療情報と同じ個人情報の規律で、責任あるガバナンスと安全管理措置のもとで、公益に資する研究開発に利用できるようにする必要がある**