

がんゲノム医療推進コンソーシアムについての論点（案）

【検討の前提】

- 厚生労働省では、平成 29 年 1 月、厚生労働大臣を本部長とする「データヘルス改革推進本部」を設置し、ICT 等を活用した健康・医療・介護のビッグデータの活用について、戦略的かつ一体的な展開に向け検討を進めている。
- その中で、現在約 2 人に 1 人が罹患し、平成 28 年の新たな罹患者数が約 100 万人と見込まれるがんの撲滅を目指し、がんゲノム情報の集約・管理・利活用により、より有効・安全な個別化医療を早期に国民に届けるための施策について検討を進めている。
- 本懇談会の事務局は、がんゲノム医療の推進に必要な薬事承認や保険適用等の制度面での対応を検討する「制度班」と、がんゲノム医療の提供体制に係る具体的な計画の検討を担う「コンソーシアム班」により構成されている。
- 「制度班」では「制度的対応」として、
 - ① 「遺伝子パネル検査※」を早期に承認し、一定の要件を満たす医療機関において保険診療として実施すること
 - ② 保険外併用療養を活用した全ゲノム解析を実施することにより、国民にゲノム情報に基づく適切な治療や治験等を提供しながら、条件付き早期承認などによる医薬品の適応拡大の推進を可能とし、さらには、革新的新薬の開発やリキッドバイオプシー等を活用した再発の超早期診断、免疫チェックポイント阻害剤などの効果予測因子を踏まえた個別化医療の開発を推進することを検討している。（別紙）
※ がん等に関する遺伝子を複数同時に測定する検査
- 本懇談会は、「制度的対応」を踏まえ、国内の医療従事者や研究者の力を結集し、コンソーシアムを形成しながら最先端のがんゲノム医療を国民に提供するため、新たに必要となる機能や役割を明らかにするとともに、がんゲノム医療提供体制構築の具体的な進め方を検討するものである。

【基本的な考え方】

- 「がん撲滅」の実現のためには、質が確保されたより多くのがんゲノム情報を効率的に集約・利活用できる仕組みが不可欠である。そのためには、「制度的対応」を着実に進め、質の高いがんゲノム医療を国民に提供しながら、研究での情報利活用を促す仕組みが必要ではないか。情報の集約は、最先端医療であるがんゲノム医療の質を保つ観点からも重要ではないか。
- わが国は、体制整備の進む米国、英国、フランスの後塵を拝している。このため、新たに構築する体制は、欧米水準のがんゲノム医療をいち早く国民に届けるとともに、各国施策の分析を行い、アジア諸国への貢献などわが国の利点を生かして世界をリードすることをも目指したチャレンジングな仕組みとすべきではないか。
- 質の高いがんゲノム医療には、多くの学術領域、職種の参画や発展著しい最先端技術の応用が不可欠である。このため、データの囲い込みを排除し、優れた医療を提供する医療機関、優れた技術をもつ事業者が既成概念にとらわれないオープンかつフェアな競争を行い、わが国のがんゲノム医療に貢献できる仕組みとすべきではないか。

【新たに必要となる機能や役割】

（１）がんゲノム医療を提供可能な医療機関の整備

- 現在、がん医療は、厚生労働省が指定するがん診療連携拠点病院（拠点病院という）を中心とした仕組みにより提供されている。がんゲノム医療提供体制の構築に当たっては、通常のがん医療とがんゲノム医療とを一体として提供するため、がんゲノム医療を提供する医療機関を、拠点病院の仕組みに位置づけることとしてはどうか。
- 質の確保されたがんゲノム医療を提供するためには、十分に体制の整った「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」(「中核病院」という)を指定し、当

面は中核病院において医療を提供することが適切ではないか。

なお、中核病院の指定に当たっては、以下の観点が必要ではないか。

- ① パネル検査を実施できる体制がある（外部機関との委託を含む）
- ② パネル検査結果の医学的解釈可能なエキスパートパネルを有している
- ③ 遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングが可能である
- ④ パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している。
- ⑤ パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については「がんゲノム情報管理センター（後述）」に登録することができる。
- ⑥ 一定数以上の患者につき手術検体等を新鮮凍結保存可能である
- ⑦ 医師主導治験等の実施について適切な体制を備えている。
- ⑧ 医療情報の利活用や治験情報の提供等について患者等にとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している。

○ さらに、中核病院が提供するがんゲノム医療の状況を踏まえつつ、がんゲノム医療の提供体制を充実させ、新たに要件を策定の上「**がんゲノム医療拠点病院（仮称）**」（「がんゲノム拠点」という）を整備し、概ね全ての都道府県でのがんゲノム医療の提供を目指すこととしてはどうか。その際、中核病院には、がんゲノム拠点を技術的に支援することが求められるのではないか。

○ これらの取組を進める際には、ゲノム関連検査を実施する際に発生する倫理的・法的・社会的課題に適切に対応するため、遺伝カウンセリング等の体制整備が重要であり、計画的な人材育成と医療保険上の適切な評価が必要ではないか。

（２）がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用推進

○ がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図るためには、その機能を専門的に担う機関として「がんゲノム情報管理センター（仮称）」（「情報センター」という）を設置する必要があるのではないか。

○ 情報センターの運営は、国民の機微情報を永続的に取り扱うため公的機関

が関与した形で行うことが望ましいのではないか。その際、がん診療や研究、個人情報の取扱いについて相応の実績を有する機関が適切ではないか。

- 情報センターに集約・管理する情報については、ゲノム情報のみならず、治療薬に対する効果等の臨床情報も重要である。研究機関や製薬企業等のニーズ等を踏まえ、がん関係学会や医療情報関係学会等の協力を得ながら、具体的に収集・管理する情報の種類や方法等の検討を早急に進める必要があるのではないか。
- 臨床情報の収集等について、がん登録データベースと連携した解析環境を整備する必要があるのではないか。
- がんゲノム情報は、患者・国民から預かる貴重な情報であることから、情報の管理・利活用に当たっては、個人情報保護法等の関係法令を遵守することはもちろんのこと、患者・国民の信頼を得る必要がある。患者ごとへの対応は、がんゲノム医療を提供する医療機関が担うことが想定されるが、情報センターは、管理する情報について、各患者の同意の範囲、利活用状況等を適時把握し、患者からの照会や意志の変更等にもきめ細かに対応可能な体制を備えるべきではないか。また、各医療機関への技術的支援も情報センターが担うべきではないか。
- きめ細かな同意取得等については、諸外国では電子的な同意取得の取り組みが進められている。わが国においても、電子的な同意取得の手法開発に係る取り組みを進める必要があるのではないか。
- 情報センターはクラウド環境を提供する事業者との委託契約等により大量のデータ保全機能を確保することが必要であるが、その際、十分なセキュリティの確保と、個別契約の場合と比較して有利な契約により費用対効果に優れた運営とすることが重要ではないか。なお、蓄積されるデータ量の増加、また人工知能等の情報通信技術の著しい発展により、電力消費量や通信回線使用量が増加する可能性があり、予想される電力消費量や必要経費を加味し、維持管理に必要なコストを最小限に抑制できる体制を検討する必要があるのではないか。

- 情報センターの運営コストについては、医療上の利用や研究開発利用等、利用目的が明確な部分については受益者に負担を求め持続可能な仕組みを検討すべきではないか。その際、事業趣旨等に賛同する企業等の参加も模索してはどうか。
- 情報収集にあたっては、必要な情報を信頼性の確保された方法で、医療従事者に過度な負担をかけずに収集することが重要であり、必要な臨床情報等を電子カルテと連動して収集する技術の開発が必要ではないか。

(3) 質を確保した効率的な検査体制

- 次世代シーケンサー（NGS）を用いたゲノム解析技術は、目覚ましい発展を遂げているが、検査結果はがんゲノム医療の基盤であり、医療での利用としては黎明期であることから、NGSを用いたゲノム検査については厳格な精度管理の下で実施すべきではないか。
- NGSを用いたゲノム解析機器は、海外資本企業が圧倒的なシェアを保持している。国内企業による開発を促しつつ、コストや技術の安定性の観点から、現時点では、厳格なデータ管理を行うことを前提として海外企業の機器を用いた解析とすることが妥当なのではないか。
- ゲノム検査の実施に必要な専門技術者や、解析に不可欠なバイオインフォマティシャン等の人的資源についても、効果的な配置が重要なのではないか。
- 現時点においては、パネル検査に供する検体は、再発時の生検材料や過去の手術時検体が想定されているが、全ゲノム等の探索的検討を効果的に行うためには、医療機関や学会等の協力も得て、新鮮凍結検体の保管や集約も検討してはどうか。
- がんゲノム医療の検査実施体制については、検査の質の確保、検査結果の厳格な管理、限られた国内リソースの有効活用等の観点から、がんゲノム医療に参画する検査実施機関はコンソーシアムにより認定を受ける必要があるのではないか。その際、ゲノム解析技術は加速度的な進展を遂げており、よ

り低コストで、より信頼性・有用性の高い技術開発がなされる可能性もあることから、こうした技術革新を柔軟に取り込むことができるようにすべきではないか。

(4) がんゲノム知識データベースの構築

- 質の高いがんゲノム治療を提供するためには、パネル検査や全ゲノムデータ等の結果を踏まえ個々の患者への治療方針等の決定する際に参考となる「がんゲノム知識データベース（CKDB）（仮称）」が不可欠ではないか。
- 現在、主に欧米で構築されている知識データベースには研究段階のものと、情報通信事業者等により大規模事業として運営されているものがある。後者は、安定性や信頼性の点で優位性があるものの、アジア人種の情報は乏しいという課題や高価格化の懸念があり、日本人でのデータに基づく質の高いがんゲノム医療を推進するためには、将来に渡って医師等がリーズナブルなコストでアクセスでき、わが国での診療に活用できるようなCKDBを構築して行く必要があるのではないか。
- CKDBの構築には、がんに関する基礎及び応用、臨床研究等の文献情報のほか、情報センターが集約する情報により長期的かつ継続的に更新されることが不可欠ではないか。また、文献情報の入力やがんゲノム情報の分析等においては、自然言語処理等の人工知能（AI）を応用することも欠かせないのではないか。
- 日本人のデータにより構築されたCKDBは、遺伝学的に相同性の高いアジア人種に対しても有効性が高いと考えられ、アジアにおけるがんゲノム医療の提供に貢献することも考えられるのではないか。
- CKDBの構築及びそれを用いたサービスは、諸外国の動向を踏まえつつ民間を中心に進められることが望ましいが、その際、パネル検査の適正な実施において、質の高いCKDBへのアクセスが欠かせないことから医療保険上の評価が検討されるべきではないか。

- CKDBの構築を担う個別の事業者については、情報センターが管理する国民の機微情報へのアクセスを認める対象であり、事業ポリシー、関連事業での実績、わが国において継続的なサービス提供体制等の観点から、コンソーシアムにより認定を受ける仕組みが必要なのではないか。

(5) 治験情報の集約と医師主導治験の支援

- がんゲノム情報に基づき、個々の患者に適切な治療を提供するためには、治験・臨床試験を含めた治療選択肢をタイムリーに検討可能な体制が重要であることから、どこでどのような治験等が行われているかの情報についても情報センターにおいて一元的に集約・管理し、患者も含めてアクセスできる体制が必要ではないか。
- 現在も臨床試験情報に関する複数のデータベースを一括で検索可能なポータルサイトは存在するが、ゲノム情報による患者選択の有無が明確でないことから、治験情報の集約をさらに進めると同時に、ゲノム情報による患者選択の有無に関する情報についても集約する必要があるのではないか。
- 同時に、薬効に関連する遺伝子変異が複数のがんで認められる等、有効性が期待できる可能性がある対象に対しての適応拡大を検討するためには、積極的に治験等を実施していく必要があり、コンソーシアムにおいて優先的に開発すべき対象の選定や、医師主導治験等を支援する機能が必要ではないか。

(6) 革新的医薬品等の創出を促す仕組み

- 革新的医薬品等の開発を飛躍的に推進させることはコンソーシアムの重要な役割の一つであることから、蓄積されたゲノム情報等の利活用が推進される体制の構築が必要ではないか。
- また、情報センターに集積された情報を解析することにより、新たな医学的知見の創出が可能となると考えられることから、情報管理センターがハブとなり、オープンかつフェアに研究機関や企業等が研究活用できるよう以下

の機能を果たすことが期待されるのではないか。

- ・ 情報活用を希望する研究者や企業に適切な手続きを経た上で公平に共有可能とする仕組み
- ・ 中央倫理審査機能
- ・ 同センターが管理する情報にアクセスできる研究及び研究者を審査する機能
- ・ 同センターが管理する情報にアクセスできる企業等を審査し、適正なコスト負担を含めた情報活用契約を締結するとともに、事業進捗を把握するとともに国民等に公表する機能

- リキッドバイオプシー等を活用したがんの超早期診断を可能とするためには、大規模なコホートを構築する必要があるが、情報センターは、こうしたコホート構築に関しても積極的に関与すべきではないか。

【コンソーシアムの運営体制】

- わが国にがんゲノム医療を普及させ、革新的医薬品等の開発を推進させるためには、関係者が理念を共有し、それぞれの機能や役割が全体として患者や国民の意向に沿ったものとなっているか否かを、自律的に確認し、改善させていくことが重要ではないか。
- そのためには、上記のそれぞれの機能や役割を担う機関等がコンソーシアムを形成し、それぞれの機能や役割を互いに確認し、関係する事業の財務状況等を公表するとともに、厚生労働省や情報センターの運営主体に対し、意見具申可能な枠組みを構築してはどうか。
- その際、がんゲノム情報の利活用に同意する患者・国民も主体的に参加することが重要ではないか。
- また、患者・国民が安心して取組に参加するためには、ゲノム情報の取扱いに係るセキュリティに関する規定や、その実効性確保のあり方について検討が必要ではないか。

ゲノム関連検査の種類とその活用方策（案）

（別紙）

ゲノム関連検査の種類

実施主体

活用方策

薬事的に確立した
検査項目のみ
（コンパニオン
診断薬）

各医療機関・
衛生検査所にて実施

薬事承認・保険診療

個々の患者にゲノム変異に
基づき医薬品を投与
（均てん化）

医学的に意義がある
遺伝子のパネル検査
（承認された医薬品の
ない遺伝子を含む）
（NGSパネル）

一定の要件を満たす
医療機関を指定
（がんゲノム拠点（仮））

薬事承認し保険診療可とする

個々の患者のゲノム変異に
基づく治療決定
（AIの活用）

ゲノム変異情報に着目した
医薬品の適応拡大
（条件付き承認による早期承認・
インセンティブ付与）

全ゲノムシーケンス・
免疫関連検査 等

一定の要件を満たす
医療機関での実施

先進医療を活用した
保険外併用療養で対応

革新的新薬開発

免疫チェックポイント阻害剤などの
効果予測因子をふまえた個別化医療
再発の超早期診断
（リキッドバイオプシーの研究開発）

医学的意義が明らかとなった
遺伝子のパネルへの導入

新たながんゲノム情報