

末松 誠 参考人資料

日本医療研究開発機構のミッションと課題

— 公的負託を担い、国民に還元するために —

日本医療研究開発機構 理事長

末松 誠

平成27年4月21日
厚生労働科学審議会
難病対策委員会

新独法(日本医療研究開発機構)による革新的医療開発のイメージ

研究開発ファンディングシステムの一元化

先見性あるPD・POによるプログラムの方向性決定



個々のプロジェクトで”Life”の3つの意味(生命・生活・人生)を意識した運営

公募による
プロジェクト申請

シニア+若手研究者による
ピア・レビューと評価の透明化

病態の基礎的解明

治療標的の同定

早期臨床治験

非臨床試験によるPOC取得

候補薬剤の探索・適正化

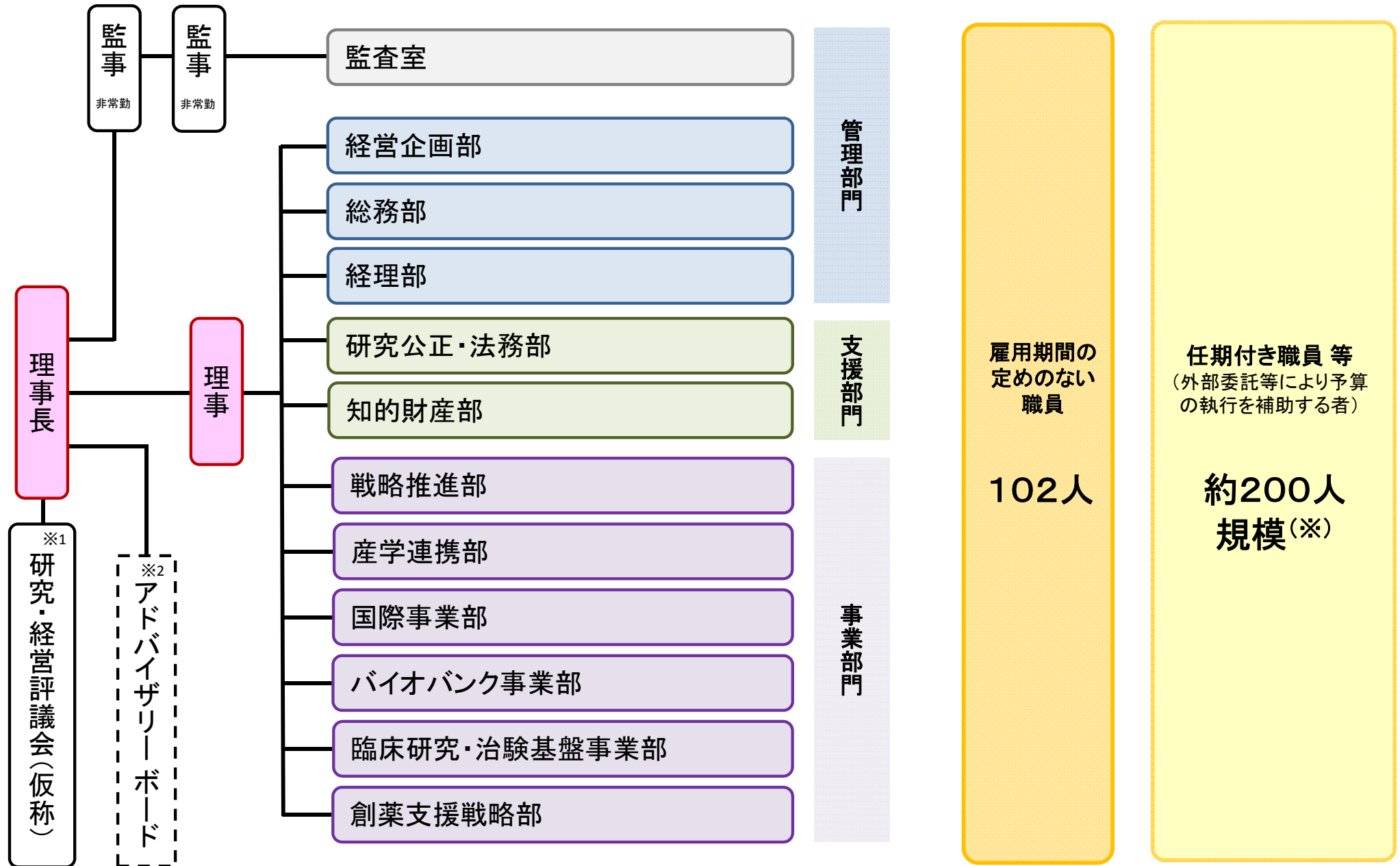
「死の谷」の
克服

創薬支援戦略室による臨床応用への
的確なナビゲーション

企業連携
後期臨床治験
への導出

進捗を厳正にピア・レビューし、良好なプロジェクトを更にファンディング

日本医療研究開発機構(AMED)の組織体制について



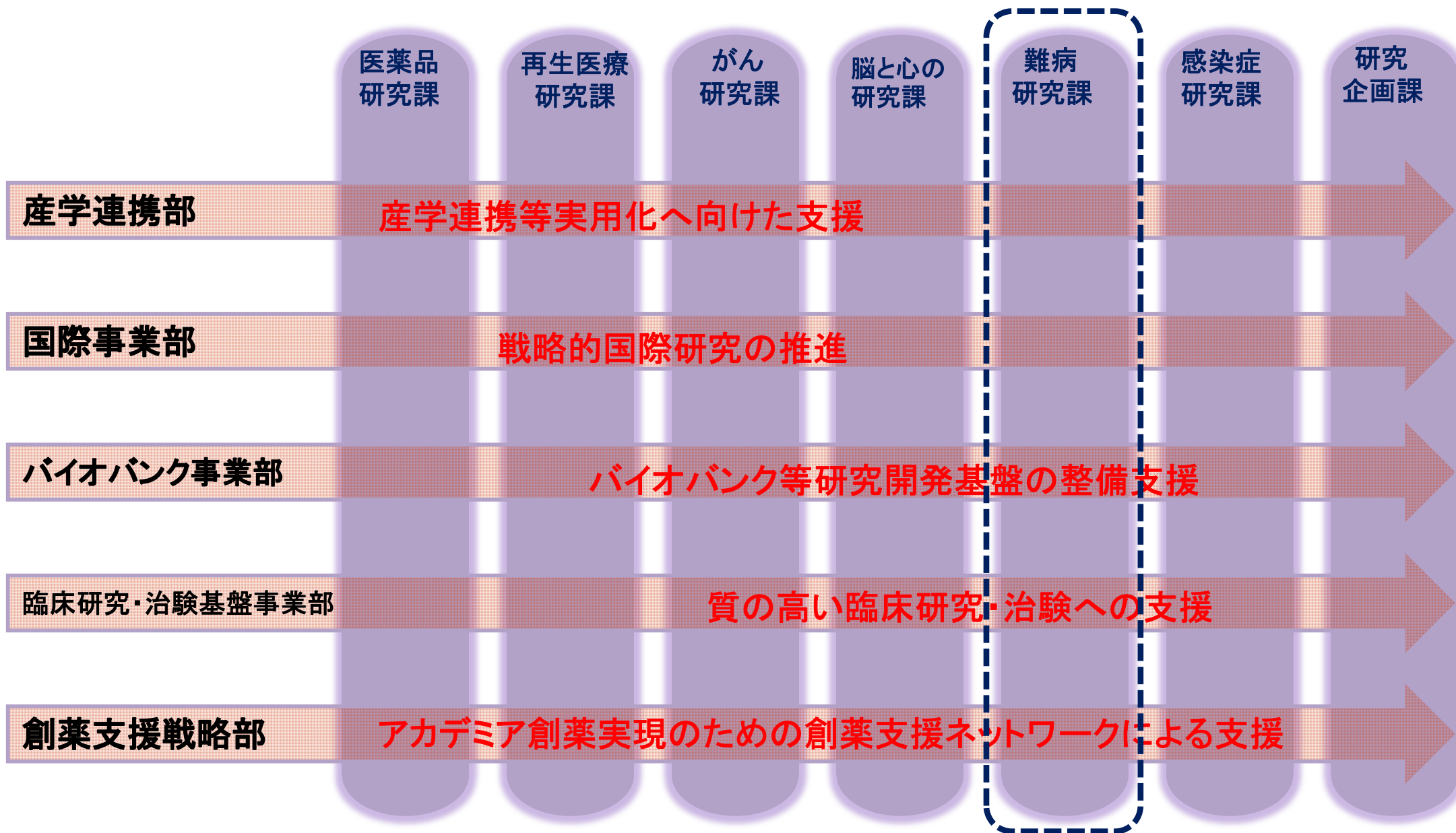
※1 研究・経営評議会 …… 研究の実施を含む機構の運営に関する重要事項に関し、理事長に対し助言等を行う組織

※ 事業の予算規模等に応じて、変動し得る。

※2 アドバイザリーボード …… 医療現場、産業界、研究者、患者等からの様々なニーズの把握のため理事長の下に置かれる会議

7プロジェクトを包含する戦略推進部が他の5事業部との「縦横連携」によって
Medical R&Dの全体最適化を目指す

戦略推進部



Undiagnosed Disease Programによる「診断不能な患者さんの掘り起こし」と

国際連携の必要性、単一遺伝子疾患の解明によるcommon diseaseや創薬研究への波及効果

戦略推進部

Undiagnosed Disease Program (UDP ~2008 in NIH/NIGRI)

Dr. William Gahl & Dr. Manfred Boehm

これまで診断がついていない、つまりもしかするとたった一人しか患者がいなかったかもしれないほど珍しい病気の診断のために、投資を惜しまないことは、やや奇妙に聞こえるかもしれない。しかし、NIHの予算担当部門は、NIH内部の研究機関である国立ヒトゲノム研究所ばかりでなく、全米6大学にも資金を提供し、NIHキャンパス内のUDP計画と同様の事業の展開を向こう4年間にわたって財政的に支援することを決定 (Lancet 2014 December)

UDP facts (May 2008 ~)

問い合わせをした患者数: >10,000名.

参加が認められた患者数: 800名.

既に参加しないし参加予定の日付の決まった患者数: 750名.

年間あたりの参加患者数: 130名.

年齢層: 40%は小児、60%は成人.

臨床診断・分子遺伝学的診断・生化学的診断が
ついた患者の割合: 25~50%

診断不明と結論づけられた患者の割合: 約25%.

最終診断には至らないものの、大きな手がかりのあった患者数: 60名.

診断に至るまでに要した日数: 1週~4年名.

遺伝子解析の種類: 全エクソーム解析 約1,200名.

難病
研究課

産学連携部

産学連携等実用化

国際事業部

戦略的国際研究

バイオバンク事業部

BB基盤整備

臨床研究・治験基盤事業部

臨床研究支援

創薬支援戦略部

創薬支援

Curable UD の例：炎症性腸疾患の1歳3ヶ月男児

Making a definitive diagnosis: Successful clinical application of whole exome sequencing in a child with intractable inflammatory bowel disease

Genetics in Medicine 2011 , 13:255-262

(ウィスコンシン大学の事例)

全腸炎・大腸皮膚瘻(“重症クローン病?”): 原因不明

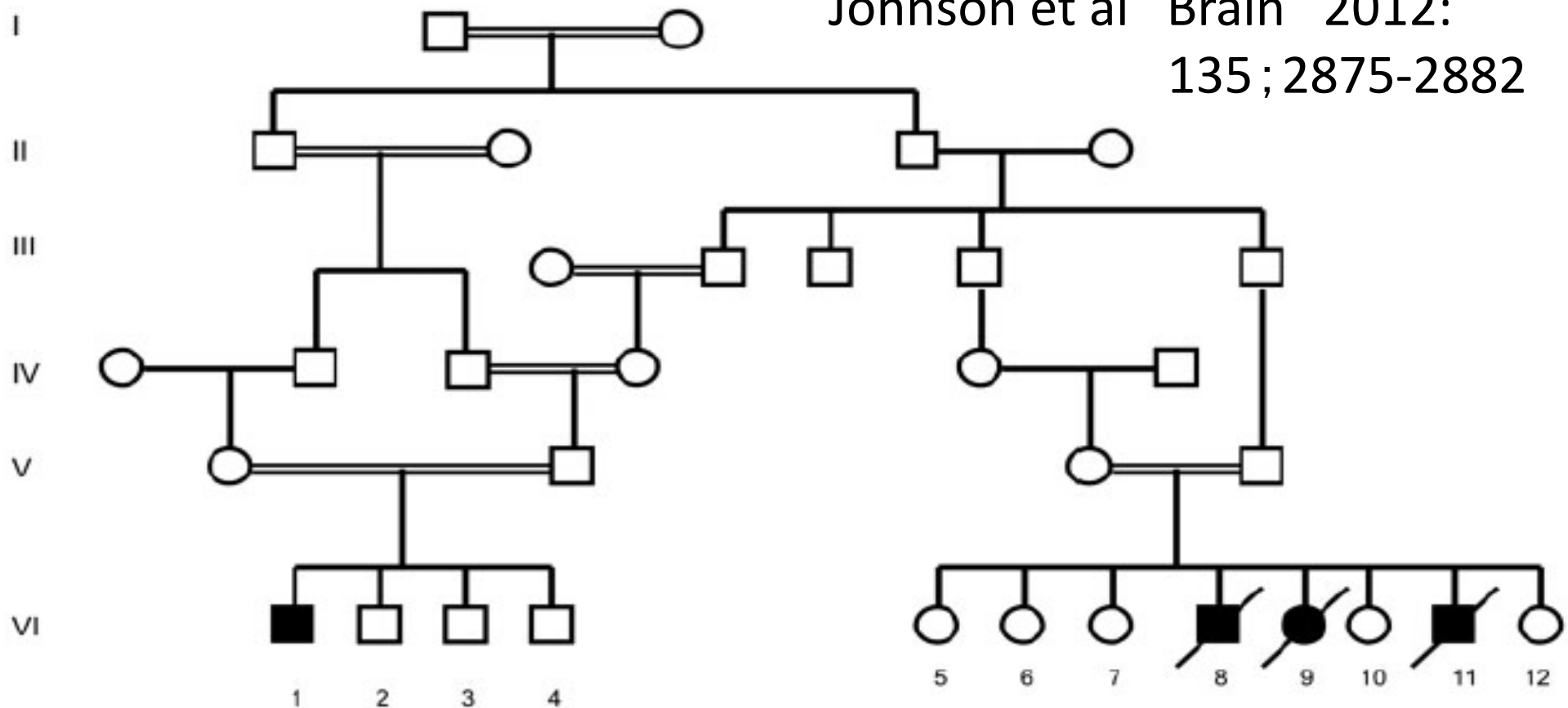
⇒ エクソーム解析でXIAP遺伝子に変異
(X-linked inhibitor of apoptosis gene)

⇒造血幹細胞移植 ⇒移植後42日で経口摂取
全腸炎は完治



“小児ALS”の原因の同定

Johnson et al Brain 2012:
135;2875-2882



リボフラビン受容体2型の遺伝子変異
(リボフラビン=ビタミンB2)

疾患と疾患原因同定の2年後の報告では
リボフラビン受容体2型は既に
「治療可能な運動ニューロン疾患」との位置づけに

Foley et al Brain 2014;137;44-56

症例

1歳10ヶ月男児

歩行不能⇒呼吸不全・人工呼吸器装着、

嚥下不能

経口リボフラビン投与

10日間に抜管可能

4週間後に経口摂取可能、体幹を支えられて歩行可

Gahl博士(NIH)による「UDP成功へのポイント」



- UDPはシーケンシングプロジェクトではない
- ***“Not sequencers but real physicians”***
- Phenotyping (=質の高い診察と臨床検査)
“Phenotyping is everything”
- 遺伝性疾患を知る臨床医が主体となり
熱意をもって運営することが必須
- 多層オミクス解析(metabolomics, glycomics)と
機能解析も

日本の強みを生かしたプロジェクトの運営

- ✓ 研究終了後の「事業化」を見据え、equal opportunityの医療として患者さんに還元したい
- ✓ かかりつけ医、開業医の先生方の協力が正確なPhenotypingやご家族の同意取得に不可欠