

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討

- 近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。
- こうした中、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」（2019年6月21日閣議決定）において、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。」とされた。
- これをうけ、我が国において、国家戦略として、全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省は2019年12月に「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」（以下、実行計画）を策定した。
- また、「経済財政運営と改革の基本方針 2020」（2020年7月17日閣議決定）においては、「全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める」とされるなど、引き続き着実な取組が求められている。
- 実行計画の「一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療のために実施する」という目的に従い、全ゲノム解析等により得られた成果が患者の医療に適切に活用される仕組みの構築や、様々な研究や新薬開発等に広く活用可能な質の高いゲノムデータベースの構築に向けた検討を行う。

1. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討（バイオバンク WG）

（1）臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討

<検討の視点>

- 臨床情報の内容については、当該患者の診療、臨床研究、創薬をはじめとした各種活用に求められる情報が網羅されていることが必要。
- 収集方法については、情報の提出元、収集側ともに情報セキュリティの徹底した確保及びデータ入力の負担軽減、潤滑な情報の利活用に留意することが必要。

<対応方針（案）>

- 臨床情報の収集方法としては、検体採取施設において、セキュリティの確保されたネットワークを使用しての入力を基本とする。その際に、データ収集の可能性やまた情報入力の負担を軽減する仕組みを検討する。

- 利活用の促進と入力負担軽減の双方の観点から、収集する臨床項目を厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力の質の向上を図る。また、収集するデータ形式は標準化処理を行い収集される。
- デジタル化の推進および現場の負担軽減の観点から、クラウドの活用も含めた臨床情報の収集・共有、臨床情報の構造化、他のデータベースとの連携や、電子カルテへの標準化処理等についても検討を行う。その際に、クラウド上に、外部アクセスとは完全に分離された、ゲノム情報を格納するための専有領域の確保が必要。

(2) 検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する

<検討の視点>

- 検体処理については、均一で高品質なシーケンスが可能とすること。また検体処理・収集・保管を行う人員・機材の確保に留意すること。
- 残余検体、追加検体の収集・保管については、研究開発の進展に併せて追加で解析可能な拡張性を確保すること。
- 検体の保管にあたっては、検体の取り違い防止や、個人情報へのアクセスのリアルタイムな把握など、情報管理上のセキュリティー対策だけでなく、検体管理に用いる識別子や管理環境についても、標的型攻撃を含むセキュリティーを確保すること。

<対応方針（案）>

- 検体の処理に係る標準作業手順書(Standard Operating Procedures:SOP) 骨子(案)を検討した。
- 残余検体、追加検体の収集・保管についても、既存の保管施設の有効利用を含め、関係者と協議を進め、早い段階で上記 SOP に追加する。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体およびその中間生成物が常にゲノム情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理するなどの仕組みが必要。

2. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討（解析WG）

（1）全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用

<検討の視点>

○情報量の多い全ゲノム解析情報と、詳細な臨床情報を集約し、世界中で日々生まれる新たな知見とを合わせて網羅的に解析するために、人工知能を活用するための条件を明らかにする。

<対応方針（案）>

○人工知能を活用するための条件

- ・人工知能技術活用のために各解析時におけるデータを統一化しておくこと。
- ・人工知能モデルの質や性能の評価を実施する。また、評価により、よりよいアルゴリズムの利用が想定される場合、随時アルゴリズムを高度化できるようにする。
- ・人工知能技術に治療法・薬剤との関連に関する情報が含まれること。

○人工知能による効果

- ・人工知能技術を用いた遺伝子変異コールの精緻化。
- ・コールされた変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等、治療への応用。

3. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討（データ共有WG）

（1）データの二次利活用の制度を整備、構築する

<検討の視点>

- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためのシステムの構築が必要。
- 利用者の目的に応じた二次利活用のルールを構築すべきではないか。
- 二次利活用にあたっては迅速さと合わせて、二次利用者が適切なデータアクセス権限に基づき、データ利用できるように、アクセス管理の手段を確保する必要がある。
- データをストレージするだけでなく、積極的にデータの分析分類等を行い二次利活用の提案をするシステムが必要ではないか。
- 持続可能な二次利活用のビジネスモデルを構築すべきではないか。

<対応方針（案）>

- ワンストップの利用申請で、適切かつ迅速な審査等の上で、産業利用も含めてデータを最大限活用可能なシステムを構築する。
- データ利活用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の開発等を目的とした産業利用それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。当該ルールについては、国際的動向も踏まえて、適宜更新する。
- 取得したデータが、外部に漏えいすることなく安全に利用されるために、管理するデータごとに必要なセキュリティレベルを明確化し、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）等、適切な対策を講じる。IT環境の進展に応じ、国際的動向も踏まえて継続的に適切な更新を行う。
- 蓄積されたデータを活用し、臨床試験の支援をするなどの、データ利活用促進機能を導入する等、積極的なデータ利活用を推進する。
- 民間のノウハウや資金も最大限活用するために、データ利活用に際しての課金をデータの内容や件数などに応じて段階的とする。

(2) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理

<検討の視点>

- 二次利活用推進のための産学連携体制・情報共有体制をどのように構築するか。
- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためには、開発や研究を進める上でのインセンティブ等の観点から知的財産権の在り方について検討する必要がある。
- 他方、知的財産権を広く独占することなどにより、他者の開発および研究の推進が妨げられるような状況は避ける必要がある。

<対応方針（案）>

- データセンター運営においてアカデミア、産業界双方が、主体的な関与ができる形を基本とする。
- データ利活用促進機能として、アカデミアと企業等とのマッチングシステムや、臨床試験構築のための支援システムを構築する。
- 英国での取り組みを参考に、例えば以下のような取り組みを行う。
 - ・アカデミア、産業界それぞれで、アカデミアフォーラム、産業界フォーラムを構築し、情報共有を自主的に定期的に行う。
 - ・アカデミア、産業界相互の人事交流を通してデータ利活用に係る人材育成を行う。
- 全ゲノム解析等の結果を二次利活用することにより得られた知財については、原則として新たな知見を得た研究者、企業等に属するものとする。
- 研究成果に基づいて開発された治療・検査法等を患者に届けるにあたっては当該事業が公的なものであることを認識し、より多くの患者が容易にアクセス出来るように配慮すること。
- 得られた知財については、使用しない場合は、知財を譲渡するなど、積極的に使用すること。

4. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための IC のあり方等についての検討 (ELSI WG)

(1) 過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認

<検討の視点>

- 過去に取得された同意について、統一的な同意書素案との同等性を確認する。
- 確認の結果に基づき、必要な対応を確認する。

<確認結果>

- 先行解析の候補となっている施設・計画で同意取得に用いられた説明・同意文書 (ICF) の記載内容の確認を行った。

【がん領域】

- ・全ゲノム解析等の実施、外部への解析の業務委託については、二次利活用、公的データベースへの登録・共有・公開については、計画変更の倫理審査承認、機関の長の許可、通知・公開ないし拒否機会提供等の手続により可能となる。ただし、企業単独での試料・情報の利用には、明示的な説明に基づく同意が得られていることが必要。また、バイオバンクでは、試料等の利用・提供に係る審査での承認が必要となる。
- ・ICF 記載内容には施設・計画により差異があり、必要となる手続も異なるため、施設・計画ごとにどのような対応が必要かを確認する。
- ・バイオバンクを通じて新規検体の提供を受ける場合はバイオバンク ICF と統一化 ICF の内容調整を事前に進めることが望ましい。

(2) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定

<検討の視点>

- 治療に有用な情報等の説明は、①ゲノム医療に係る情報伝達と②研究で得られた結果の開示の双方にかかわるため、2つの視点からの検討が必要。
- 家族への説明と患者に対する守秘義務との関係を整理する必要がある。

<対応方針(案)>

- 関係法および倫理指針^(※1)を遵守しつつ、AMED 研究班の提言^(※2、3)に基づき、国内外の事例や議論状況を参照して2021年3月までに本事業に用いるガイダンスを策定する。

(※1) 人を対象とした医学系研究に関する倫理指針、ヒトゲノム解析等に関する倫理指針

(※2) AMED「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」小杉班

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その1: がん遺伝子パネル検査を中心に（改定第2版）」及び「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その2: 次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系網羅的遺伝学的検査における具体的方針（改定版）」（2020年）（今後、厚労科研小杉班で提言の改定が予定されており、連携して検討する）

（※3）AMED「学際連携に基づく未来志向型ゲノム研究ガバナンスの構築」長神班「研究における個人の遺伝情報の結果返却 検討および留意すべき事項と今後の議論・検討に向けた課題に関する提言」（2019年）

（3）ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討

＜検討の視点＞

- ゲノム情報に関連した新たな不利益が生じないようにするだけでなく、既存の不利益の拡大につながらないように努めることも重要。
- 不利益に関する相談の受け皿を充実させることが必要。
- 国民の支持と信頼を醸成するための取り組みが求められる。

＜対応方針（案）＞

- ゲノム情報に関連した不利益の防止や情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための制度のあり方について検討する
- 既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進する。
- がんゲノム医療中核拠点病院等における相談支援センターにおいて、相談対応が可能となるよう取り組む。
- 対象を明確にした教育啓発活動によりゲノム医療に関するリテラシーの向上やゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図る。例えば、事業所、保険事業者、産業保健関係者、地方公共団体等の人権相談窓口、患者団体等に対して、ゲノム医療に関するリテラシーの向上や対応方針等に関する啓発・研修を実施する。
- 患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する説明や対応方針を策定するなど、本実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施する。