

「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案） （概要）

厚生労働省

「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）（目次）

0. 序文

1. 事業概要

- (1) 事業実施体制
- (2) 患者への還元
- (3) 全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

2. 事業目的

3. 基本戦略

- (1) 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略
- (2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略
- (3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

4. これまでの取組み

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

- (1) 全ゲノム解析等の対象患者等
- (2) 対象症例数
- (3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制
- (4) 事業を構成する組織について

6. 本事業の運営方針と内容

- (1) 患者還元
- (2) 利活用
- (3) 人材育成

7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項

8. 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）に係る事項

9. おわりに

10. 用語集

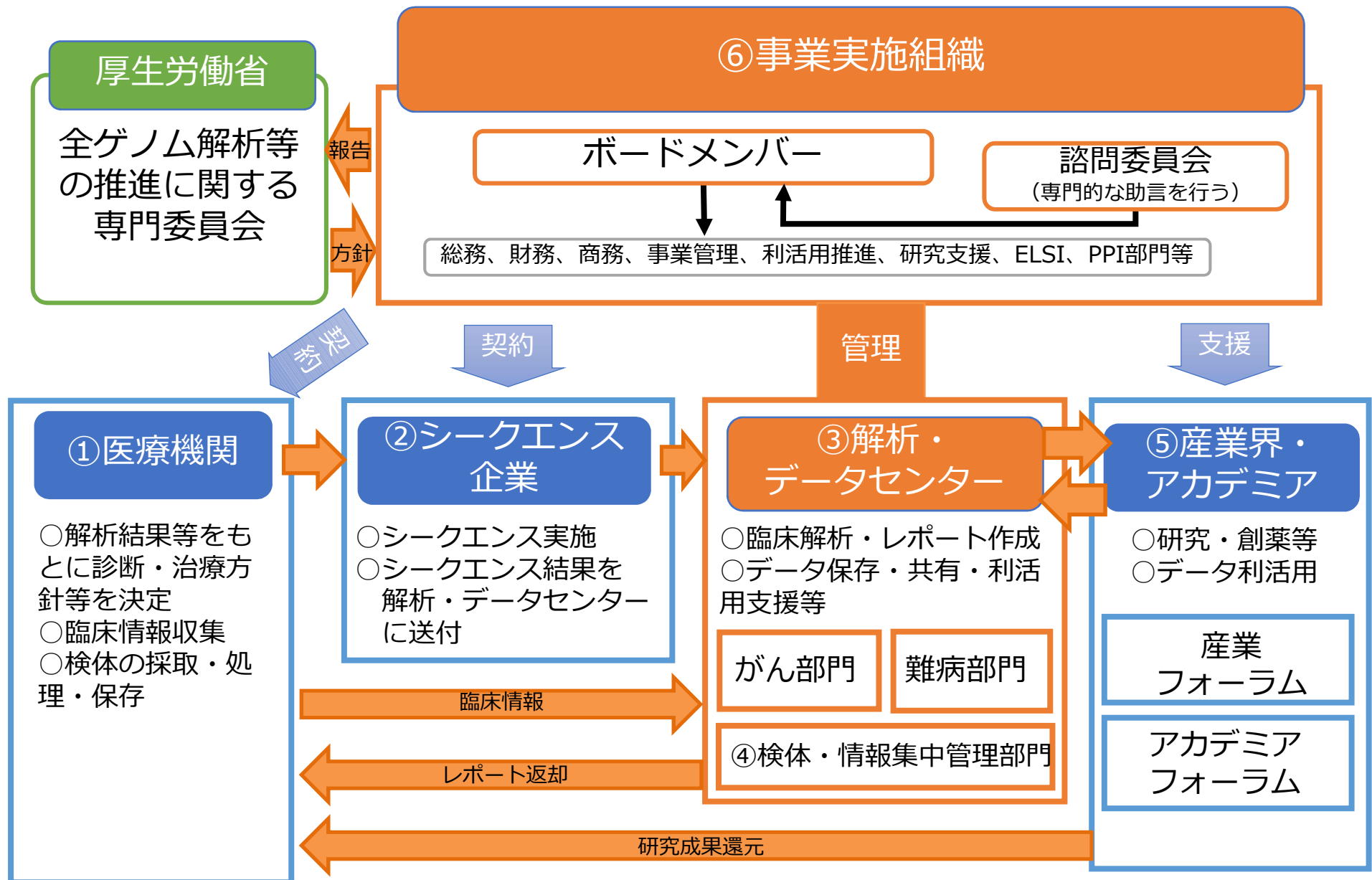
「全ゲノム解析等実行計画2022（仮称）」（案）

0. 序文（一部抜粋）

「経済財政運営と改革の基本方針2022」（令和4年6月7日閣議決定）において、「がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備する」とされたことを踏まえ、本実行計画は、令和4年度から5年程度を対象期間として、本事業の対象患者や実施体制についてその方向性を具体化したほか、患者還元及び利活用等に係る運営方針や倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）、患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）に係る事項についても記載した。

今後、取り巻く環境の変化を踏まえ、専門委員会における協議を継続し、患者起点・患者還元原則の下、**患者家族や市民の視点を取り入れながら**、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く。

図1: 事業実施体制



※ 全ゲノム解析等の実施体制については、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」をはじめ、事業実施準備室等で検討を進める。

図2：患者還元が可能な情報及びその還元方法

1) 研究・創薬等における成果に関する情報

- 医薬品開発による新規治療法等の提供 (※1)

2) 日常診療に導入できる情報

- 医学的意義が明確な情報の提供と、適応がある場合の診断・治療等の提供 (※2)
- 医学的意義が解析時点では不明だったが、その後明確になった情報の提供と、その際に適応がある場合の診断・治療等の提供 (※3)

3) 新たな個別化医療等に関する情報

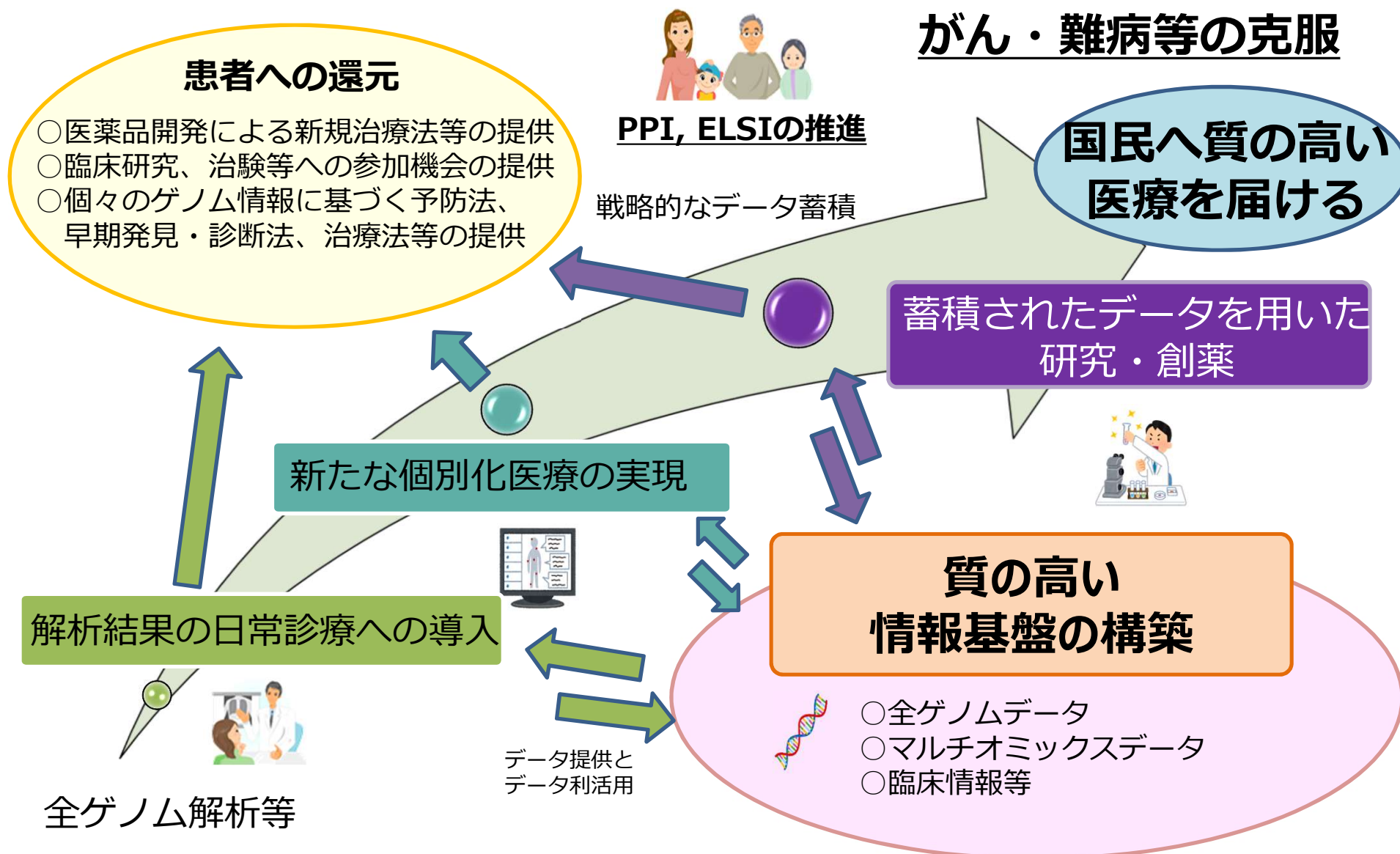
- 臨床研究、治験等への参加機会の提供 (※4)

(※1) 本事業において蓄積されたデータを用いた研究・創薬等によって、新たに得られた成果に関する情報は、解析・データセンターの利用を推進するために、適宜、産業界・アカデミアに周知する。また、一般化した情報についてはホームページなどで国民にも公開する。

(※2) (※3) いずれの場合においても、生殖細胞系列の遺伝子変異などの情報で、当該患者の健康に影響する可能性があるものは、患者の希望に応じて、エキスパートパネルでの協議の上、遺伝カウンセリング等十分な配慮を行った上で、当該患者に還元する。

(※4) 全ゲノム解析等の解析結果を用いた臨床研究、治験等への参加機会を多くの患者が得られるシステムを構築する。

図3：全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)
 ※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

図4：全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産業フォーラムやアカデミアフォーラムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- 新規の臨床試験・治験等を実施し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

(1) 全ゲノム解析等の対象患者等

これまでの全ゲノム解析等によって得られた知見を踏まえ、全ゲノム解析等の対象患者は、既存の医療では診断困難もしくは根治の可能性が低いものの、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等を用いることにより、より精度の高い診断・治療に係る効果が見込まれる患者とし、具体的には下記の通りとする。

【がん領域】

ア 対象患者

原則として、以下の3つの条件を全て満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた者を対象とする。

- ① 手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来ること。
- ② 手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者であること。
- ③ 解析開始時に生存しており、今後何らかの治療の提供が期待できる状態であること。

ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合（※）に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。（※）日本人のがんのゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病等）、症例数が多いものの日本人症例のゲノム情報が十分に集積されていないがん種等を想定。

【難病領域】

難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例を対象とする。

- ・単一遺伝子性疾患：遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソン解析を行っても既知の原因遺伝子が見つからない疾患
- ・多因子性疾患：診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患
- ・診断困難な疾患：既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難である症例

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

(2) 対象症例数

がん・難病の全ゲノム解析については、令和元年から令和3年度にかけて約19,200症例（がん領域；約13,700症例、難病領域；約5,500症例）の解析を行い、令和4年度には新たに同意を得た患者について約4,500症例（がん領域；約2,000症例、難病領域；約2,500症例）の解析及び患者還元を予定している^(※)。

(※) 10万ゲノム規模を目指した解析結果のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果等を含む。

【がん領域】

前向きの新規患者を対象とした全ゲノム解析は、令和3年度に、3医療機関において600症例程度実施したところである。令和4年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和4年1月現在）のうち、全ゲノム解析等の結果を適切に患者に還元するための必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。また、令和5年度以降は、専門委員会が承認した医療機関との連携により、がんゲノム医療の診療体制を確保する医療機関の参加を検討するなど、段階的に体制を整備する。

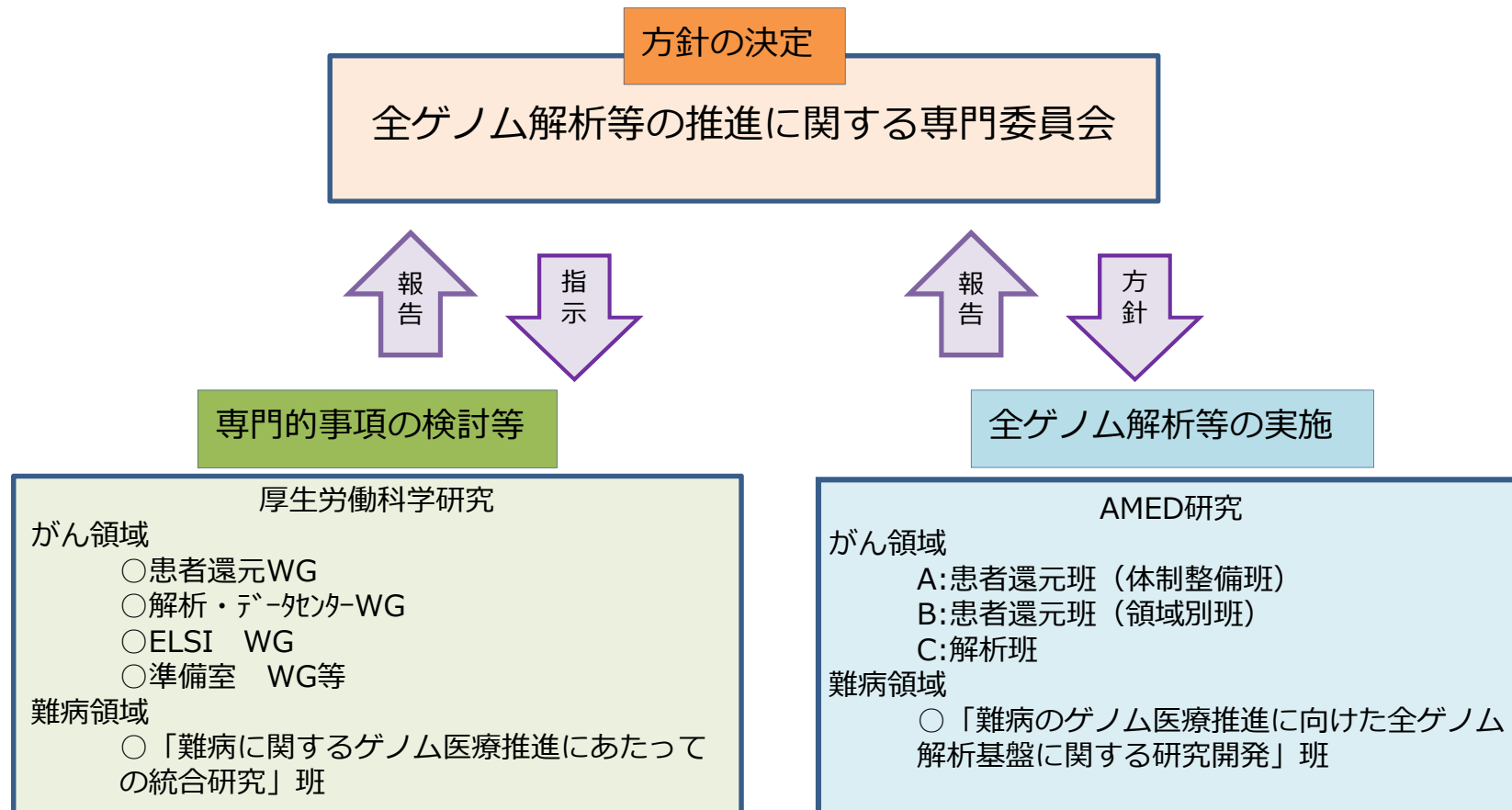
がん領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については、約2,000症例程度の解析を行う。**受診者数の変動なども含め、これまでの解析状況を踏まえた上で、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。**

【難病領域】

難病領域においては、令和3年度までの解析状況を踏まえ、令和4年度については約2,500症例程度の解析を行う。**がん領域同様、これまでの解析状況を踏まえた上で、令和5年度以降における具体的解析数を検討する。**

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

(3) 厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制 (図5)



5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

(4) 事業を構成する組織について

① 医療機関	<p>【がん領域】</p> <p>患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通りとする。 毎年1回、新たに要件を満たした医療機関の審査及び承認を専門委員会において実施し、承認された医療機関を、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。また、患者還元を行う医療機関の体制、実績等に係る評価を、毎年1回、専門委員会において実施する。 なお、患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は、必要に応じ専門委員会において見直すこととする。</p> <p>○ 患者還元を行う医療機関に求められる主な要件</p> <ul style="list-style-type: none">・がんゲノム医療中核拠点病院又はがんゲノム医療拠点病院であること。・がんゲノム医療に従事する医療者が勤務しており、患者への還元を実施できる診療体制が整備されていること。・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること。具体的には、以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること。<ul style="list-style-type: none">▶ 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出▶ ゲノム変化の解釈と臨床的意義づけ▶ 一定の精度が担保された確認検査によるゲノム変化の検証・検体が、患者の同意の下で、適切に保管・管理される体制が整備されていること。・臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは他の医療機関と連携して適切な体制を備え、一定の実績を有していること。
	<p>【難病領域】</p> <p>令和3年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱いと難病の診断・治療において拠点的な役割を果たすことができる5医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和4年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的な要件を検討する。</p>

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

<p>②シーケンス企業</p>	<p>本実行計画においては、統一化された手法を用いて、均一で高品質な解析データを収集することとする。 解析手法が確立された技術については、以下の1)～5)の条件をすべて満たす企業に外部委託することとする。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 国内に解析拠点があり、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）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されていること。第三者によるリスク評価、セキュリティ評価を定期的に行っており、指摘があった場合には責任者が適切に対処していること。 2) 一定数以上の検体のシーケンス実績があり、多数検体のシーケンスが可能であること。 3) 遺伝子検査にかかる精度管理を実施している衛生検査所等であること。 4) ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究にも対応できるシーケンスが可能であること。 5) 均質なデータを得る観点から、統一されたシステムの次世代シーケンサーを複数台有すること。
<p>③解析・データセンター</p>	<p>解析・データセンターは、臨床情報等の活用・研究・創薬等の拠点であって、求められる主な役割は以下の4つである。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ゲノムデータの解析（ゲノムデータベース、統一パイプライン、高度な横断的解析） 2) 臨床情報等の収集（臨床情報収集システム、レポート作成システム） 3) データ利活用（データシェアリングポリシー、データ利活用審査委員会、データ利活用のための研究支援システム） 4) 人材育成（ゲノム解析に係る人材育成、臨床情報等の活用に係る人材育成）
<p>④検体集中管理部門</p>	<p>○検体の管理システム（検体集中管理センター）及び保管・管理ルール</p> <p>新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。</p> <p>また、各医療機関で保管されている検体も含めて、検体の種類、残量、同意の種別（産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、検体集中管理センターが把握できる仕組みを構築する。</p> <p>既存の施設を用いた、追加解析可能な検体の一括管理を行うシステムを令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以降の本格的な運用を目指す。また、検体の保管・管理ルールについては、国際的な基準に適合するよう、日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て令和4年度中に標準作業手順書（臓器別の詳細なSOP: Standard Operating Procedures）を作成する。</p>

5. これまでの取組みを踏まえた基本方針

<p>⑤アカデミアフォーラム・産業フォーラム</p>	<p>創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産業界・アカデミアが参画するフォーラムを形成し、産学連携のデータ利活用の推進を図る。</p>
<p>アカデミアの役割について</p>	<p>全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのために、アカデミアが主体的に全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織として、アカデミアが主催する「アカデミアフォーラム」を構築する。</p> <p>アカデミアフォーラムには、全ゲノム解析等に係るデータを共有し、幅広いデータ利活用の権限を付与する対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。</p> <p>その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定め、令和4年度末までの発足をを目指す。</p>
<p>産業界の役割について</p>	<p>全ゲノム解析等により得られたデータをもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本事業に、計画の当初から参画できるよう、「産業フォーラム」を構築する。</p> <p>産業フォーラムは、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和4年度末までの発足をを目指す。また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じてデータの利活用にインセンティブを設けるなど、具体的な運用ルールを定める。</p>
<p>⑥事業実施組織</p>	<p>事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。そのため、事業実施組織は公的な性格をもつ存在とし、アカデミアや産業界から募った幅広い人材からなるボードメンバーが、最新の知見に基づき柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。</p> <p>令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（Japan Health Research Promotion Bureau。以下「JH」という。）内に設置し、組織、構成等を検討する。厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。</p>

7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題（ELSI）が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。

具体的には、事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、研究、検討、対応を行う。

ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・横断的なデータ利活用を可能とするため、統一的な同意説明文書（Informed Consent Form、ICF）を用いること。
- ・全ゲノム解析の臨床実装に向け、情報通信技術（Information and Communication Technology、ICT）や人工知能技術（Artificial Intelligence、AI）等の活用について、現場の負担軽減等における有用性を検討すること。
- ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイダンス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。また、e-コンセントの活用を含め、必要な体制の整備について検討すること。
- ・ICTの積極的な活用を含め、遺伝カウンセリングの機会の確保・拡充を図ること。
- ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や厚生労働省研究班によって作成されたガイダンスを参考に対応すること。
- ・情報セキュリティ及びプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。
- ・全ゲノム解析等にかかる相談実施体制の整備を図り、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・拡充を推進すること。

8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努める必要がある。

具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

PPI実施にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・ 国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上を図り、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こと。
- ・ 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対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。