

第26回厚生科学審議会科学技術部会
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

日時 令和8年6月29日（月）

10:00～12:00

場所 新橋ビジネスフォーラム

※ハイブリッド開催

○松浦医療イノベーション推進室長 それでは、定刻を過ぎてしまって恐縮でございます。ただいまより、第26回「厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」を開催いたします。委員、参考人の皆様方におかれましては、お忙しい中御出席くださいまして、誠にありがとうございます。

本日の議事は公開となります。また、議事の様子をYouTubeにて配信しておりますので、御承知おきください。

初めに、発言の仕方などを簡単に御説明いたします。御発言がある際には「手を挙げる」ボタンをクリックして、委員長の指名を受けてから、マイクのミュートを解除し、発言するようお願いいたします。なお、「手を挙げる」ボタンがない場合には、画面に向かって挙手をお願いいたします。

御発言されない間は、マイクをミュートにさせていただくようお願いいたします。また、音声等が不安定になった場合は、一旦ビデオをオフにするなどの対応を試みていただくようお願いいたします。

続いて、委員の出席状況について御報告いたします。

本日欠席の委員はいないというふうに伺っておりましたが、まだ高橋先生のほうがログインされていないと思いますけれども、定数を満たしておりますので、進めさせていただきます。

参考人につきましては、時間の関係で御紹介を割愛させていただきますので、参考資料2「委員名簿・参考人名簿」を御参照ください。

また、事務局におきましても人事異動がございましたので、御紹介させていただきます。

研究開発政策課長の森でございます。

○森研究開発政策課長 研究開発政策課の森でございます。どうぞよろしくお願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長 続いて、資料の確認をさせていただきます。資料は厚生労働省のホームページに掲載しております。議事次第、資料1から3、参考資料1から4になっております。

なお、資料1に関しまして、がん領域のAMED研究班C班については、御都合により、後日厚生労働省のホームページに追加で掲載する予定としておりますので、御承知おきいただければと思います。

御不明な点等ございましたら、チャット等でお知らせください。

それでは、これ以降の進行は中釜委員長にお願いしたいと思います。よろしくお願いいたします。

○中釜委員長 委員長、中釜です。

今年度最初の専門委員会となりますが、本日はよろしくお願いいたします。

では、早速本日の議事に入らせていただきます。

まず、議題1「全ゲノム解析等に係るAMED研究班からの報告」について、AMED及びAMED

研究班から出席いただいている参考人より資料1の説明をお願いいたします。

御質問につきましては、最後にまとめて行いたいと思いますので、よろしくお願いいたします。

では、まず最初、田中参考人、お願いいたします。

○田中参考人 AMEDでデータ利活用・ライフコース研究開発事業部の部長をしております田中桜と申します。

資料1の全ゲノム解析等に係るAMED研究班からの報告についてお伝えいたします。

おめくりいただきまして、次のページです。AMEDは令和7年度から第3期に入っております。中釜理事長の下、健康・医療戦略事務局が策定した医療分野研究開発推進計画に基づき、8つのプロジェクトを推進しております。なお、全ゲノム、がん、難病に係る研究事業は、データ利活用・ライフコースプロジェクトという5番目のプロジェクトでして、また、第3期からはこの統合プロジェクトを横断する領域として、がん、難病・希少疾患、ライフコースが設定されております。

次のページです。それぞれの8つの統合プロジェクトのプログラムディレクター及び疾患領域のコーディネーターをお示ししております。プロジェクト5のプログラムディレクターは武田伸一先生、疾患領域コーディネーターは、がんは間野博行先生、難病・希少疾患は楠進先生が担当しております。

続きまして、データ利活用・ライフコースプロジェクトの御紹介をいたします。

次のページをお願いします。

こちらは、がん・難病等を含むデータ基盤を整備、利活用を促進し、ゲノム医療、個別化医療等の実現を目指すプロジェクトでございます。このプロジェクトを所管するデータ利活用・ライフコース研究開発事業部は今年度から部内の再編を行いまして、現在こちらにお示ししております3つの課で25事業、1プログラムを所管しております。これらの事業のうち、がん・難病の全ゲノムに係る研究事業としましては、一番右側のがん・難病研究開発課が所管しております革新がん医療実用化研究事業、難治性疾患実用化研究事業になります。それぞれ健康・生活衛生局のがん・疾病対策課、難病対策課が所管しております。

また、左側の次世代医療データ利活用推進課の所管になりますが、四角で囲んでおります枠の下にゲノム創薬基盤利活用推進研究事業とございます。こちらは医政局研究開発政策課の医療イノベーション推進室の所管ですけれども、令和8年度から全ゲノム解析等実行計画に係る情報基盤等を利活用し、創薬推進等に資する研究という公募を行いまして、6課題程度の公募を行ったところでございます。

次のページをお願いいたします。

がん・難病全ゲノム解析等実行プログラムの実施体制ですけれども、令和8年度の体制としましては、厚労省、それから3月末に発足しましたGeMJ、AMEDとの関係をこのように図でお示ししております。GeMJとAMEDの関係としましては、GeMJが解析、提供方法の提示・

管理を行い、AMED研究班が研究成果等を定期報告することとなっております。

続きまして、研究の体制をお示しします。

次のページをお願いいたします。

まず、AMED研究に係る令和8年度当初予算でございますが、がん・難病全ゲノム解析等実行プログラムは14億。それぞれ革新がん医療実用化研究事業、難治性疾患実用化研究事業の内数でございます。また、令和7年度の補正予算額としては約69億円を計上しております。まず、革新がん医療実用化研究事業ですが、PS・P0体制の下、A班、B班、C班とこのような体制で行っております。また、難治性疾患実用化研究事業は、PS・P0体制の下、国土班が取りまとめて行っております。

次のページをお願いします。

こちらは革新がん医療実用化研究事業における研究班のさらに分担研究者、分担医療機関をお示したものでございます。

次のページをお願いします。

こちらは難治性疾患実用化研究事業の国土班の分担研究者、所属等をお示したものです。以上のような実施体制で研究が行われております。

次のページをお願いします。

令和7年度AMED中間評価の実施についてでございます。令和5年度から開始いたしました13課題のうち、革新がん医療実用化研究事業は12課題、難治性疾患実用化研究事業は1課題ですけれども、こちらにお示ししております外部評価委員会の委員による中間評価が実施されました。以下、公表資料からの抜粋でございます。「大変優れている」は1課題、「優れている」は6課題、「良い」は5課題、「やや良い」は1課題となっております。

続きまして、それぞれの研究班から進捗について御報告いたします。

次のページをお願いします。

○中釜委員長 では、がん領域のA-1班から山本参考人、お願いいたします。

○山本参考人 次のスライドをお願いします。

国立がん研究センター中央病院の山本です。A-1班の活動状況について御報告申し上げます。

スライド、次をお願いします。

これはA-1班のロードマップでございます。令和4年度の途中からこの計画に参画させていただきまして、現在地が矢印で示してあります。今、最終年度と思われる令和8年度を指しております。上のほうから確認用CGP検査の運用、治療選択拡充、標準レポートフォーマットの改良、1つ飛ばしまして観察研究、そして下のほうに3つありますが、前向き臨床試験の提案、個別化免疫療法の新治療に向けた臨床研究の準備、そして新規Molecular Residual Diseaseのアッセイ法の検討などを進めております。

次をお願いします。

まず、全ゲノム解析を行った症例の解析におきまして、これが本当に正しいのか、大丈

夫だったのかということ調べる意味で承認されていますCGP検査を用いまして、「確認用CGP検査」と題しまして、参加いただいている各施設から複数の検体の出検を行っていただいております。これが現在までの出検数の総計でございます。数は御覧いただいたとおりでございます、運用されているCGP検査としましては、NCCオンコパネル、TS0500、GenMineTOP、そして生殖細胞系列はInVitaeを使っております。

次をお願いします。

これらの結果を基に現在準備を進めています前向き臨床研究の研究デザインでございます。研究形式としましては、先進医療Bの形式で行う予定にしております。対象は、Aに示しますのは希少な固形腫瘍、希少がん、希少フラクション、小児/AYAがんを対象に、全体で360例。BのカテゴリーにはA以外の固形腫瘍として140例を目標としております。新鮮凍結検体を用いて全ゲノム解析を行います、またそれが正しかったかどうかということの解析におきまして、包括的ゲノムプロファイリング検査、いわゆるCGP検査を行いまして、その一致性を確認するというものでございます。最終的には、右側、Actionable変異の患者割合を求めることによって有用性を検討してみるというものでございます。

次をお願いします。

また、ロードマップで述べましたが、個別化がん免疫療法の新規治療開発に向けた臨床研究も準備を進めております。ここにありますように、WGS/WESの解析の比較により、全ゲノム情報を用いたネオアンチゲン予測が同等の感度で実施可能であることを確認。そして、遺伝子領域に加え、イントロン・遺伝子間領域由来やスプライシングバリエーション由来を含むsharedネオアンチゲン候補を同定し、免疫原性評価を推進。そして、全ゲノム解析に基づく個別化がん免疫療法の実用化を目指しまして、企業との共同研究を実施中ということで進めております。

もう一枚スライドをお願いします。

もう一つ、Molecular Residual Disease検出アッセイの臨床性能評価も行っております。WGS-based MRDアッセイによりまして、直腸がんにおきましてpCR予測能が向上したというデータを得ております。また、ESD後の結腸・直腸がん症例におきまして、リンパ節転移予測感度が改善したというデータを得ております。また、全ゲノム解析に基づくMRD検出アッセイの開発に向けまして、対象がん種・病期・評価項目を決定しまして、前向き臨床試験を開始しております。また、TNT施行の204症例を対象としました解析を行いまして、Non-Operative Management候補症例でMRD低下傾向を確認するなどの成績を得ております。

以上でございます。よろしく申し上げます。

○中釜委員長　ありがとうございました。

では、続きまして、がんA-2班から上野参考人、お願いいたします。

○上野参考人　次のスライドをお願いいたします。

がん研究会有明病院先端医療開発科がんゲノム医療開発部、上野です。よろしくお願いいたします。

A-2班は患者還元班ということになっております。体制ですけれども、国立がん研究センター、静岡がんセンター、がん研究有明病院、そして令和6年度から小児がんで東京大学、また、造血器腫瘍で九州大学に加わっていただき、さらに御覧の分担施設を加えて現在行っております。

WGS・RNA-seq出検数の推移は、御覧のとおりです。

次をお願いします。

こちらは患者還元に関する項目（がん領域）をお示ししております。エキスパートパネル6,000例で行っておりまして、そのうち57%でActionableな変異が検出され、さらにその26%で治療薬の選択肢が提示されたということになります。また、確定診断に寄与した症例が3.8%。さらに、一番右の実際に患者さんに投薬に至った症例というのは1.2%となっておりますが、こちらのほうは、実際に全ゲノムを行っている患者さんというのは、原発がんの状況で手術、根治術を行った患者さんが多いということもありまして、実際に投薬に至るのは再発してからということがありますので、そこに時間差があるということが原因となっております。

次をお願いします。

こちらが戦略コホートとなっておりますが、信頼性の置ける臨床試験グループの中で全ゲノム解析を行うことによりまして、より臨床的価値を高めるということを目的に、御覧のとおり、各臨床試験グループの臨床試験と合わせて全ゲノム解析を行っております。

次をお願いします。

こちらも同様の試験となっております。

次をお願いします。

これは今まで専門委員会の先生方から御承認いただいた施設ですけれども、各臨床試験に様々な施設に分担として加わっていただいております。特に我々としましては、日本全国で地域差がないようにということで、地域を意識しながら分担施設を決めているということになります。

次をお願いします。

こちらは全体となります。

次をお願いします。

続きまして、各班からになりますけれども、こちらは国立がん研究センターのほうからですが、御覧のとおり、グレーではなくて、色がついている部分がそれぞれActionableのあった部分、患者さんということになりますけれども、特にその中で色が濃い部分が全ゲノムでなければ見つけられなかったということになります。これで見ますと、右側の希少がんの真ん中の診断に寄与した部分で特に濃いグリーンが多くなっておりますが、やはり希少がんにおいて、WGSでなければ検出が難しかった可能性があるバリエーションが多いということで、これを用いまして、現在A-1班、先ほど山本先生のほうから御報告がありました先進医療Bの研究計画に反映されております。

次をお願いします。

こちらはロングリードシーケンスによる検証ということで、右のほうに書いてありますとおり、ショートリードのほうではTranslocationと判断されておりましたものが、実は少し長めの170ベースを超えるinsertionが入っていたということで、こちらのほうはロングリードでなければ読めなかったというふうに考えております。

次をお願いします。

こちらが浦上班、静岡がんセンターのほうからの報告になりますが、診断に有用であった症例というのは御覧のとおりありまして、特に希少がんの構造異常を中心に診断の有用性が示されております。

次をお願いします。

こちらが静がんのほうで報告された例ということになりますが、1つが良性の卵巣腫瘍の悪性転化、Malignant transformationの例が示されておりました、特にICI、免疫チェックポイント阻害剤が有効だったという例になります。

また、右のほうはロングリードシーケンスによりまして、CYP2A6のバリエーションが見つかったということで、これが特に喫煙者の塩基置換バリエーションの蓄積が少ない。右下のほうのグラフを御覧いただきますと、ノーマルではTMBがかなり高くなってくるものに関しまして、今回見つけたバリエーションのほうではTMB、塩基置換の数が少ないということを報告しております。

次をお願いします。

こちらは、全ゲノムのみではなくて、空間トランスクリプトームを用いまして、さらにそこに全ゲノムを加えることによって新たなマーカーをつくり出したというような報告がされております。

次をお願いします。

こちらが我々のほうの報告になりますけれども、2年前のがん学会のほうで報告させていただいてまして、我々の行いました還元班の検体のまとめということになります。特に左下のほうに書いてありますとおり、腫瘍含有率25%未満となるようなものは臍がんでどうしても多くなってくるという傾向がございます。

また、右上に御覧いただけますとおり、もともと正常組織、あるいはがん組織において必要な深度というほうも満たされているという結果になっております。

また、右下にありますように、様々ながん種を含んでおりますが、最も多く検出されたのがTP53で68%。また、TERTは検出された変異のうち74%がpromoter領域の変異だったということを報告しております。

次をお願いします。

こちらがWGSとパネル検査、今、行っていますCGPとの比較ということになります。まず、SNV/Indelに関しましては、ベン図がずれているように見えますけれども、こちらは検体が違うと。同じDNAを用いたものではなくて、違う部位から採取した検体ということがありま

して、御覧のとおりずれております。

ただ、その中でもOncoguide NCCに関しましては同じDNAを使ったということで、重なりが多くなっています。

また、Fusionに関しましては、御覧のとおりですけれども、こちらは同じDNAサンプルを用いておりますので重なっており、さらに全ゲノムでパネルには見つからないような構造異常が多い、Fusionが多いということが分かるかと思います。

次をお願いします。

こちらはGermline Findingsになります。こちらのほうはあくまでもプリズムということになりますけれども、遺伝性腫瘍関連に関しましては、御覧のとおり様々なバリエーションが見つかっておりまして、遺伝カウンセリングを経て患者さんにお返ししております。

また、非腫瘍関連のGermline Findingsが見つかってきておりますが、こちらに関しましては、様々な専門家、特に循環器、小児・代謝、眼科等の専門家の先生も交えたGermline Findings Boardを構成しまして、患者さんに返すべきなのかどうかということを議論しながら、実際に心筋症であったり、あるいは高コレステロール血症の患者さん等にお返ししているという状況になっております。

次をお願いします。

こちらが加藤班のほうからの小児がんの状況ですけれども、多様な希少疾患を現在は多数の施設で診療しているという現実がありますので、それを中央化したゲノムエキスパートパネルを実施するという目的で、御覧のと通りの前向きの観察研究を行っております。

次をお願いします。

こちらが前田班の造血器腫瘍になりますけれども、やはり造血器腫瘍のほうでも御覧のと通りの構造異常を中心として新たな発見が進んでいるという状況になります。

以上になります。

我々のほうとしましては、様々な全ゲノムデータのほうを構築してきておりますので、特に臨床データのほうがこれから先、末永く蓄積されるようなシステムができればと考えております。よろしくお願いいたします。

ありがとうございました。

○中釜委員長 ありがとうございます。

では、続きまして、B班からの報告、中川参考人、お願いいたします。

○中川参考人 B7班の理化学研究所の中川です。B班からの報告になります。

B班にて全ゲノム解析で行った成果になりますけれども、示しますように、血液がんにおけるドライバー発見とか、卵巣がんの新しいサブタイプ、全ゲノムからのSignature解析で新たな発がん要因の発見、それから先ほどありましたように、小児がんにおけるActionableな変異の検出、そういうものが成果として出てきております。

次をお願いします。

B7班ですが、これはほかの班と違いまして、がん種横断的な解析をやる。国内の若手研

究者をリクルートして、その後データの利活用を進めるというのが1つ主目的になってきます。B7班では今、16件の研究が進んできておりまして、一部はもう終了してきている状況になります。このような形でたくさんの若手研究者がデータ利活用を進めているという状況になります。

次のスライドをお願いします。

B7班での経験ですけれども、横断的がん解析の利活用の問題点という形で指摘させていただきます。C班と非常にタイトにやっておりますけれども、C班のほうでVariants callをやってきますが、その次のステップとしてfilteringが標準化されていない。それからSignature解析の手法についても標準化がされていなかった。それから、もっと問題なのはRNAの解析で、RNAの質とかRNAのライブラリー作成の手法というものも標準化されていないという点があります。

それから、若手研究者へのインセンティブというのも重視しております、大規模のデータへのアクセスができる。C班の協力も得て大規模な計算器、計算容量というのも確保していただいているというのは、非常にインセンティブになるかなと思うのですが、残念ながらデータの科学的・生物学な興味及び新規性というのはやや乏しい。もう10年以上前から国際連携で全ゲノム解析をやってきておりますので、なかなか新規性というのが乏しいと。

B7班特有の問題ですけれども、論文発表の時間的優位性というのが、ほかのB班の論文が出ないとB7班から論文が出せないというものになります。

このようなデータの質の向上のためには、試料、データ算出及びデータ解析手法の標準化というものが必要だろう。

ゲノム情報だけでなく、RNAを含む最新のomicsデータが新規性も含めて必要になっていくだろう。

それから、先ほどありましたように、臨床情報の収集とその標準化。

さらには臨床試験、先ほどA班からありましたように、real-worldのデータとのcouplingというものが最新の治療法での抵抗性の解析には役に立つのではないかなと思っています。

以上になります。

○中釜委員長 ありがとうございます。

では、続きまして、難病、國土班について、國土参考人、河合参考人、お願いいたします。

○國土参考人 よろしくをお願いいたします。国立健康危機管理研究機構の國土でございます。

難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践のこれまでの進捗状況を報告いたします。

スライド、お願いいたします。

次をお願いいたします。

本研究は、ゲノム医療の実現、推進を目指す国の取組の中で、難病を対象とした全ゲノム解析を実施して、診断技術や医薬品の開発のためのデータベースを構築することを目的に取り組んできました。

令和2年度に開始したAMED研究課題「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」を本研究の先行研究と位置づけ、本研究はこれを発展させる形で令和5年度から開始し、本年度が最終年度となります。また、本年3月には日本ゲノム医療推進機構（GeMJ）が発足しましたが、同機構とは密接な連絡を取りながら研究に取り組んでいます。

次をお願いします。

こちらは研究班の体制図です。この研究班は、私が研究代表を務めさせていただき、全ゲノム解析とバイオバンクデータベースの構築を行うゲノム基盤は、国立健康危機管理研究機構の徳永先生が担当しています。分担研究者の皆様には、それぞれの難病研究班の責任者として協力医療機関等からの症例登録を取りまとめていただいております。現在210を超える協力医療機関から症例登録をいただく体制を整えております。症例登録と同時に、国立健康危機管理研究機構に送付いただいたDNA検体は全ゲノム解析を実施し、本機構内のデータベースに登録しています。これらのデータはGeMJに引き継がれ、創薬などの研究開発のために利活用される予定となっております。

次をお願いします。

本研究で重点的に取り組んでいる3つのポイントを御説明します。1つ目のポイントは全国規模の研究基盤の構築です。本研究では、データ利活用に必要な統一説明同意文書を一貫して用いてきました。現時点で25の研究班と210の協力機関にこの説明同意のために協力いただいております。

2つ目のポイントは高品質な臨床情報基盤の確立です。EDCシステムを用いて標準化された詳細な臨床情報を協力医療機関が直接登録する体制を整えています。

3つ目のポイントはGeMJ移行を見据えた利活用環境の整備です。利便性を確保しつつ、安全なデータ解析のためのデータ利活用環境をGeMJと協力しながら開発しています。

続いて、現在までの研究の具体的な成果を河合のほうから報告いたします。

○河合参考人 それでは、ここから河合が報告させていただきます。

次のスライドをお願いいたします。

こちらはこれまでの解析実績でございます。折れ線グラフのほうが累積の解析症例数になっておりまして、令和7年度末の時点で1万9610症例の全ゲノム解析を完了し、データベースに格納したところでございます。今年度も例年どおり4,000症例を目標に解析を実行しておるところでございます。

次のスライドをお願いいたします。

本研究班においては、これまでのデータベースの蓄積に加えて、解析技術の高度化や医療実装などの専門事項の検討・実施するために、新たにワーキンググループを設置しまし

た。現在のところ5つのワーキンググループがございます。臨床情報WGについては、聖マリアンナ医科大学の山野先生にリーダーを務めていただいております。未診断WGについては、長崎大学の三宅先生にリーダーを務めていただいております。ロングリード解析WGについては、名古屋大学の荻先生にリーダーを務めていただいております。医療実装連携WGについては、慶應義塾大学の小崎先生にリーダーを務めていただいております。多因子性難病WGについては、JIHSの徳永先生にリーダーを務めていただいております。この後、具体的なワーキンググループの活動を御紹介したいと思います。

次のスライドをお願いします。

まず、臨床情報WGにおきましては、本研究における臨床情報の収集のグランドデザイン、データ利活用までを見据えたところのデザインの設計をしていただきました。こちらには國土班における臨床情報及びゲノム情報の収集のグランドデザインのイメージ図を描いております。難病研究者におかれましては、工程管理システム及びEDCを通じまして、最初に症例を登録していただくと同時に、DNA検体をJIHSの解析基盤に送っていただきます。この中におきましてゲノムデータの解析であるとか、臨床情報のデータベースの構築を現在行っているところでございます。ここで蓄積されたデータにつきましては、データ利活用環境のほうに提供し、将来的にGeMJを通じて研究者等に二次利用していただくためのシステムを構築しているところでございます。

次のスライドをお願いいたします。

こちらはデータ利活用システムの概要図でございます。まず、このシステムの一番大きな特徴としましては、JIHS内に設置しましたオンプレのデータベースがございます。こちらにはゲノム情報と臨床情報が格納されております。一方で、実際のデータ利用者が解析や検索を行うのはAWS上のシステムで構築しておりまして、いわゆるハイブリッドの構成になっております。この構成のメリットは、全ゲノムデータ及び臨床データは常にオンプレのほうに配置されておりまして、必要なときだけクラウドのほうに提供されるという形になっておりますので、最終的にオンプレに必ずデータが残るという構成になっております。今後GeMJ等の検討を重ねて、どのようにデータ提供、利用審査を行うかということが決まっていくと思いますけれども、実際の解析自体はData Visiting型で構築を行っているところでございます。

次のスライドをお願いいたします。

次に、未診断WGの紹介を行います。まず、未診断WGのミッションは、國土班の未診断疾患を対象に、解析パイプラインとか検証方法の基本方針をまとめます。

具体的には、数か月に一遍程度バリエーション検討会という名前で、各施設で特に難しい症例等の情報共有を行って、解析手法や検証方法を向上させるということを目的にしております。

次のスライドをお願いいたします。

次に、ロングリードWGを御紹介します。ロングリードWGにおきましては、國土班ではシ

ョートリードシーケンスを基盤に行っておりますけれども、一方で、この研究期間中にロングリードシーケンスの技術も上がっておりますので、これを難病の診断率向上に役立てるための方策を検証し、具体的にロングリードシーケンスを実施してきた実績がございます。こちらは名古屋大学の荻先生からの提供資料でございますが、PacBio社のシーケンサーを使い独自のプロトコルを導入することによって、非常に高い収量でDNA、RNA共にシーケンスができているということを示しておる図になります。

次のスライドをお願いします。

こちらは具体的にロングリードシーケンスによって診断率が向上した例を2例御紹介します。こちらにも荻先生からの提供資料でございます。左の症例は、眼咽頭遠位型ミオパチーにおいて、リピート、伸長型のバリエーションを発見することができた症例を示しております。

右側におきましては、遺伝性脊髄小脳変性症において、従来の遺伝子検査では発見することのできなかったリピートを、ロングリードシーケンサーによって発見することができた症例を紹介いたします。

次のスライドをお願いいたします。

医療連携実装WGにおきましては、国土班は研究として行っておりますけれども、将来的に医療連携を実施するための方策を具体的に検討しています。特に1つ重要な課題としましては、現在国土班においては、全ゲノムシーケンス解析の結果をJIHSのほうで一括でデータを収集しておりますけれども、保険診療等の遺伝子検査で得られた情報についても知識の集約が必要になります。具体的には、2次元バーコードを用いたバリエーション登録システムというものを構築しておりまして、これにより保険診療で行った結果についてもデータを収集できる可能性について具体的に議論しているところになります。

そのほか、指定難病の原因遺伝子の情報を整理・更新できるシステムの開発なども行っているところでございます。

次のスライドをお願いします。

もう一つ大きい課題としましては、検査において適切な精度管理が必要になります。このワーキンググループでは具体的にGenQAを使いまして実際の外部精度管理の流れというものを確認し、実際に内部精度管理の試行的な実施をし、全施設で合格したということをお聞きしております。

次のスライドをお願いします。

多因子性難病WGについて御説明します。国土班においては、いわゆる希少遺伝性の疾患に加えて、多因子性の難病というのも幅広く解析をしているところでございます。こちらについては希少遺伝性疾患と大きくアプローチが違いますので、多因子性難病固有な解析手法について具体的な検討を行っています。1つ目として、全ゲノム解析データを用いた大規模なJoint Callの手法と実装を行っているところでございます。

2つ目としまして、構造変異の解析基盤の実装・開発を行っておりまして、これは1に

密接に関係するところですが、全ゲノム解析の特徴としてSVが出てきますので、SVを積極的にGWAS等に展開するということを目指しております。

3つ目として、Fine-mappingとかPRSを用いたポストGWASの解析の展開ということも検討しているところでございます。

次のスライドをお願いします。

最後、まとめになりますけれども、まず国土班、今年度が最終年度ではございますが、基盤整備についてはおおむね完了したというふうに考えております。具体的には統一説明同意、工程管理システム、EDCシステム、あるいは利活用システムといったシステム類の開発は完了しているところでございます。

2つ目としまして、GeMJへの円滑な移行に向けた準備を推進ということで、こちらはまだ途中のところでございますけれども、特に1で整備した基盤とかデータについて、どのように移行するかというのをGeMJと協議を行っているところであります。

3つ目として、研究開発機能の維持・発展。特にワーキンググループの活動によって、これまで行っていくことがなかった新たな研究の展開ということをAMED研究班として推進していきたいと考えております。

最後になりますけれども、国土班は、「収集する」段階から「活用する」段階へと発展しなければいけないと考えておまして、基盤・データをGeMJへ継承して、研究開発と社会実装の好循環を目指していきたいと考えております。

以上でございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

それでは、ただいまの資料1の説明につきまして、御質問、御意見のある方は挙手をお願いいたします。御質問ございませんでしょうか。では、森委員、お願いいたします。

○森委員 ありがとうございます。

各班、すばらしいデータというか、進捗具合で、敬服しておりますけれども、中川先生の御発表のところで、各疾患ごとの違い、あるいは各施設ごとの違いというのはあるのだと思いますが、そのデータの標準化ができていないような発表だったように思うのですが、これはそもそもスタートのときから各データの標準化というのは非常に大事だということで指摘されていて、同じ土俵の中でいろいろやっておられるのだろうなと想定していたのですが、現実的にはそういう面でのスタートというのがちょっと遅れたと。そういう理解でしょうか。

○中釜委員長 では、中川参考人。

○中川参考人 Variants call、シークエンサーは基本的に同じで、Variants callもC班のほうで基本パイプラインも走らせてデータが出ているのですが、それをさらに先ほど言いましたようにfilteringの手法というのがBの中の班によって結構違う。それから、データをまとめてPan-Cancerでやろうと思うと、その解析のパイプラインをどうするかという議論がずっと続いているような状態で、B班の中での標準化というのがなかなか進まな

かったというのがあります。

RNAについては、最初の段階でRNAのクオリティーなりRNAのライブラリーの手法というものが各班によって違いますので、これを横断班としてはコンバインさせるというのはなかなか難しいなというのが今の印象になります。

以上です。

○中釜委員長 ありがとうございます。

よろしいでしょうか。

では、続きまして、安川委員、お願いいたします。

○安川委員 御指名ありがとうございます。

未来のお話になるので、次のセクションのほうがいいかと思ったのですが、せっかくなので、ちょっと確認をさせていただきたいと思います。最後の発表がありました國土先生と河合先生のところのゲノムデータと臨床データの結合の取組が素晴らしいと思っております。こちらの難病のほうの活動がほかの研究班とシェアされているのか、あるいは臨床データの取り方は研究班によってまだばらばらなのか、その辺を確認させていただきたいと思います。

○河合参考人 では、河合のほうから回答させていただきます。

まず、難病の全ゲノムの体制につきましては、國土班という大きい1つの研究班の体制の中で行っておりますので、研究班内で情報共有の体制をするということは十分にできている状況でございます。一方で、がんの研究班の直接のデータ共有というのは現在のところ行っておりませんが、現在GeMJのほうにデータ移行をするということを話をしているところになりますので、恐らくGeMJを介して広範にデータ共有がされるようになるのではないかと考えているところでございます。

○安川委員 よく分かりました。ありがとうございます。

○中釜委員長 では、続きまして、樋口委員、お願いいたします。

○樋口委員 ありがとうございます。

私のほうからは患者の目線から御質問させていただきたいと思います。患者還元に関わる部分であるかと思うのですが、厚労科研の研究班ががんセンターの患者・市民パネルの参加者向けに行ったアンケートでも、ゲノムに関する情報を医療や研究に利用するという不安に関して、特に情報漏えいとか、その悪用、差別などが挙がっていたと思います。また、臨床でも私が現場で関わる中で、遺伝子変異と言うと、すぐがん家系だとか、遺伝性の腫瘍と混同する患者さんも多く見られるのも事実です。

今回、必ずしも遺伝カウンセラーが関わるわけではなかったり、どのような職種がその結果のときに関わっているか見えなかった部分もあったのですが、そのような患者さんの不安や混乱に応じた患者目線の同意書であったり、対策を提示した情報の活用対策などを提示した説明文書であったり、結果説明の工夫。今回の全ゲノムに関しては、遺伝子パネル検査よりも多い結果であったり、未知のものもあるのではないかと存じております。

そのような工夫を検討されているのかということをお聞かせいただければ幸いです。

○中釜委員長 では、上野参考人、お願いいたします。

○上野参考人 患者還元班の上野のほうからお話しさせていただきます。どうもありがとうございます。

非常に大事な観点でありまして、我々が開始する当初から議論を進めてきたところでございます。御指摘のとおりで、様々ないろいろなバリエーション、特にGermlineも含むようなものが見つかってくるということがあります。そこで、我々としては、特にそういうものが見つかった場合には、遺伝医療の専門の先生方を必ず介して、特にカウンセリングというものを介して、腫瘍関連に関しましてはそういう形で基本的には患者さんにお返ししていくということをしております。

一方で、御指摘のとおり、がん、腫瘍とは関係ないような一般的なほかの病気のほうのGermline findingsというのも見つかってきておりまして、こちらに関しては、特に全ゲノムということではなくて、日本全体のほうで体制の構築というものを考えなければいけないということが見つかってまいりました。そこで、基本的には様々な領域、小児科であったり、あるいは代謝、あるいは心・循環系、そういう先生方に御協力いただいて、そういうものの中でGermline findingsをどういうふうに見ていくのかということを含めた体制をつくっていかうということで、現在そのような体制ができて、少しずつ患者さんにお返しできると。

さらに、御指摘であったように、一般市民、あるいは社会全体、あるいは患者さんを含めてということで、差別であったり、いろんな偏見等に関する考え方、あるいはその辺りの教育を含めたものを含めて考えていかなければいけないということで、こちらに関しましては、直接我々の還元班が関係するということではないのですが、準備室、さらには現在のがんゲノム医療推進機構を通して社会全体に働きかけていくような、そういう体制を構築しているというふうに伺っております。

以上になります。

○中釜委員長 よろしいでしょうか。

○樋口委員 ありがとうございます。

PPIに関する部門もあるとお聞きしておりますので、ぜひ患者さんの目が入った状態で、これは本当に分かりやすい同意書なのかとか、これで本当に不安が払拭されるのかという点を含めて検討いただけたらありがたいです。

ありがとうございました。

○上野参考人 ありがとうございます。

○中釜委員長 では、続きまして、神里委員、お願いいたします。

○神里委員 ありがとうございます。

国土班における統一説明同意文書についてお伺いさせてください。こちらについては製薬企業等による二次利用が可能なフォーマットになっているということですが、同意撤回

があった場合、その入り口のところでの同意を撤回するという形は多分担保されていると思うのですが、それを二次利用するといったときに、各企業さんが使いますということを情報公開なりをして、個々にそれも同意撤回ができる体制にされているのか。また、GeMJへの移行についてどのような記載になっているのか。その内容について教えていただければと思います。

○河合参考人 まず、同意撤回についてでございますけれども、現時点では研究全体に対しての同意撤回という仕組みしかありませんで、まだ本格的な利活用は始まっておりませんが、個別の研究について、特定の研究だけ抜けるという形のことは、体制としては整備しておらず、こちらについては、在り方も含めて今後検討が必要であろうと考えております。

申し訳ありません。2つ目は何でしたか。

○神里委員 GeMJへの移行についての記載も。

○河合参考人 GeMJ発足前までは説明文書、同意文書共に、宛先として医療機関あるいはJIHSに行くという形にしておりまして、同意の中で、将来の事業実施組織にデータが移行しますということを書いておりましたが、現在、ちょうど改定の申請をしているところでございますけれども、日本ゲノム医療推進機構宛ての同意書をつくるという形で準備を進めているところでございます。

○神里委員 説明ありがとうございます。

○中釜委員長 では、続きまして、森委員、お願いいたします。

○森委員 ありがとうございます。

上野先生にお聞きしたいのですが、このプロジェクトに貢献している患者さんは、御自身の治療薬を見つけないという希望が第一にあるかと思えますし、一方で、将来の医療への貢献という立場でもあるかと思えますが、今、発表していただいたデータを見ますと、治療薬相当が見つかった患者さんというのは26%ということで、でも、実際に投与まで至ったのは1.2%ぐらいというふうに見受けたのですけれども、このギャップというのはどういうところが大きいのでしょうか。

○上野参考人 どうもありがとうございます。

それでは、還元班、上野のほうからお話しさせていただきます。まず最初に全ゲノム解析をする対象というのが、現時点では再発リスクの高い患者さんということですが、基本的には根治術を行った患者さんの根治した手術検体から全ゲノム解析を行うということが多いものですから、どうしてもその後、基本的には経過フォローというモニタリングをされている患者さんがほとんどになっております。

その中で、再発してしまったという患者さんに関しまして、実際に全ゲノムのデータを用いまして投薬をできるという状況になりますものですから、もちろん再発しない患者さんが多いわけですが、その間に再発してしまった患者さんということの中でかなりの少数の割合で投薬されたという結果になっております。

○中釜委員長 よろしいでしょうか。

○森委員 分かりました。

○中釜委員長 ほかにございますか。

では、黒澤委員、お願いいたします。

○黒澤委員 大変すばらしい発表で、ありがとうございます。

私のほうからはスライド32、還元班の先生方の御発表の中で遺伝カウンセリング、遺伝学的検査。特に遺伝カウンセリングですけれども、ゲノム解析でリターンということでは非常に重要なところですが、令和8年度の診療報酬では「遺伝カウンセリング」という言葉そのものも削除されて、廃止の傾向なのですけれども、これはどのように受け止めて還元班としては対応していく予定でしょうか。よろしくお願いします。

○上野参考人 どうもありがとうございます。上野のほうからお答えさせていただきます。

そこに関しましては、非常に大事な問題で、先ほどもありましたように、社会全体で考えていかなければいけない問題という認識でおります。特に我々としましては、現時点、患者さんあるいはその御家族、さらには社会の方々にいろいろな意味で我々の意識が十分浸透していない部分を感じておりますので、そのような状況の中で、やはりカウンセリングというのは欠かせないだろうと。現時点では特に加算等が取れなくても行っているという現場の状況がありますけれども、最終的には国としてそのような対策を立てていただけるようにということで、ゲノム医療推進機構を中心ということにはなるのだらうと思いますが、働きかけを進めていければと思っております。よろしくお願いします。

○黒澤委員 ありがとうございます。

医療実装としては遺伝カウンセリングが診療の中で行われることが重要であるという認識でよろしいでしょうか。

○上野参考人 御指摘のとおりでありまして、非常に重要な部分だと思っております。

○黒澤委員 診療の中ということですね。

○上野参考人 はい。

○黒澤委員 ありがとうございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

では、樋口委員、お願いいたします。

○樋口委員 患者側から樋口です。たびたび失礼します。そしてまた患者還元の視点なので、上野先生、たびたび申し訳ないです。

先ほどからお話を聞いていると、患者還元の部分に関して、今、患者さんが協力してくださる部分というのは、今後の貢献のための部分がすごく多いのではないかと聞いておりました。それに関して、今、患者さんが提供に同意いただいて、そのものに関して、これから例えばどのように活用されて、自分が提供したものでどのようなことが分かったのか。実際提供してくださった患者さんに向けての情報の発信であったり、どのようにその患者さんに戻ってくるのか。そのような仕組みがございましたら、ぜひ。患者さんも自分が参

画したことがどのように役に立ったかということがすごく大事であり、それが参加した意義になると思いますので、もし検討されていたら教えていただけたらと存じます。

○上野参考人 本当に我々の還元班の肝の部分、中枢の部分の御指摘だと思いますし、大変重要な御指摘だと思います。特に我々としましては、今、御指摘のあったとおり、直接その場で解析した直後に患者さんの役に立つというものではないという点がまさにそのとおりでありまして、ただ、それぞれを用いまして、もちろん再発してから役に立つということはありますが、患者さんは再発しないほうがよいという現状の中で、特に現在進めておりますのが患者さんのモニタリングと言いまして、特にリスクの高い患者さんで実際再発がどうなのかということをあらかじめ先に分かるというものは、全ゲノム解析の結果を用いまして、それを血中のctDNAという形で血液を使って解析していくと。その中で、画像診断よりも早めに、より早く検出できるというシステムがありまして、そういうものへの応用というものを一つ目指しております。

もう一つは、さらに創薬、今後新しいお薬の治療標的を見つけるということと、さらにはそれを使った新たな治療法。1つとしまして、ネオアンチゲンと言いまして、免疫療法、特に遺伝子の変化があったような患者さんに関しましては、新しい免疫原性が出てきますので、そういうものを使った新たな免疫療法等も含めて開発していくということで、将来的な、患者さんがもし万が一再発してしまった場合に、そのような新しい治療法に結びついて、もしかしたらその患者さんにも投与できる可能性があるということでお話しさせていただいております。

どうもありがとうございます。

○樋口委員 ありがとうございます。

患者さんの気持ちに伝えるような仕組みがあるということを開きまして安心しました。またお願いいたします。

○上野参考人 ありがとうございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほか、ございませんでしょうか。

では、私のほうからも数点、中川参考人と河合参考人に教えていただきたいのですが、まず中川参考人から。B7班の報告の中で、36ページ、37ページですが、2番目の研究課題で統一した変異SignatureとPGXとの関連と書かれているのですが、これはGermlineに関するSignature profileとPGXの関係をやっていच्छるという理解でよろしいのですか。

○中川参考人 Signature解析はSomaticになります。Signature解析で見ると、環境因子による発がんというものが見えてきますので、その場合、いわゆる代謝産物、PGXに関わるいろいろな薬剤の代謝とそういうふうな外部環境因子との関係を見ようというふうな研究スタイルになります。

○中釜委員長 分かりました。

2点目は、若手の研究者は非常に多くの研究課題を推進しているのですが、先ほどの報告の中で、研究者にとってデータだけだと新規性に乏しいということがあったのですけれども、これを埋めるためには、例えばRNAを含む他のomics情報であるとか、画像データとの解析とか、そういうことが必要だという理解でよろしいか。ほかに課題解決の方向として現時点で何か御提案があるのでしょうか。

○中川参考人 そのような形になります。サイエンスとして考えた場合に、新規性というのは追求しなくては行けなくて、今の時代は、5年、10年前と比べてゲノム情報があるのは当たり前であると。サイエンスとしてはあるだろうと。臨床的には臨床情報がそれに付加されると一番いいと思うのですが、臨床情報、それから今、いろんな新しいテクノロジーが出てきていますので、最新のテクノロジーを活用したデータというものとより新規性が出るかなと考えておりますし、それは若手研究者も皆さん同意するような感じになります。

○中釜委員長 分かりました。

その次のページ、3次解析ということが書かれています。3次解析というのは具体的にはどういうことでしたか。

○中川参考人 1次解析がVariants call、2次解析が先ほどのfilteringとかいわゆるSignature解析になります。3次解析は臨床との相関とか、omicsとの関連解析というふうなものになります。

○中釜委員長 分かりました。

続きまして、河合参考人に御質問ですけれども、先ほど多因子性難病WGの報告の中でPolygenic Risk Scoreの社会実装のことを述べられていたのですが、これは結構チャレンジングなことかなと思うのですけれども、現状で倫理的な課題もあるかなと思うのですが、Polygenic Risk Scoreの社会実装に関して、具体的にはどういう取組状況なのか、教えてください。

○河合参考人 多因子性難病の中のPRSについては、正直なところ始まったばかりで、検討を始めたというところでございます。こちらについては、今、先生から御指摘のとおり、かなり難易度の高い課題と考えておりまして、一般的にPRSというのは非常に大きいサンプル数をベースにしたスコアリングをしなければいけないので、特に症例数の少ない難病というところにおいては難しいところはあるというのは承知しておりますが、一方で、全ゲノムシーケンスのデータ、非常に密度の高いデータが得られておりますので、可能性を探っているという段階でございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほかに御質問等ございますでしょうか。よろしいでしょうか。岡田委員、お願いいたします。

○岡田委員 出先のためビデオで失礼させていただきます。

今の河合先生のPolygenic Risk Scoreの社会実装につきまして、ちょっと専門的な話に

なりますが、付け加えさせていただきます。現在、PRSによる疾患発症予測もしくは発症・進展予測というものは、精度そのものについてはかなり上がってきておりまして、少なくとも有意に予測することは可能になってきております。

現在の課題といたしましては、PRSというものは確率的な値であるという点がございます。つまり、基となるGWASがアップデートされるごとにPRSにおける予測結果、また、個人の立ち位置というものがどんどん変わっていきます。また、今ある複数のPRSの解析、計算予測モデルの違う方法を使うと違うリスクの値や順位が出てくるということ。また、同じ方法を使っても、最初のちょっとしたシードが変わると結果が変わってしまうということが分かってきておりまして、非常に不確実性が出ているということがございます。これがいわゆるレアバリエーションによるゼロイチで疾患発症を予測するというメンデル型の遺伝病の個別化から言うと、非常に大きく異なることでありまして、高い予測能を発しながらも、それをどのように不確実性を持って一般社会に伝えていくかということが今、非常に課題となっていておりまして、恐らくこれに関しましてはどれだけ予測が上がっても、またモデルが精緻化しても決して消えない問題であるというふうに現在シミュレーションでは出ております。そこが1つ課題ではないかなと考えている次第でございます。

以上です。

○中釜委員長　ありがとうございます。

ほかに御質問ございますでしょうか。

ありがとうございます。

それでは、資料1に関して、委員の先生方から様々な御指摘、御意見をいただきましたけれども、おおむね御回答いただけたと思いますが、引き続き研究班において研究を進めていただくようお願いしたいと思います。

それでは、次の議題に移りますので、御発表いただいたAMED研究班の参考人におかれましては、ここで御退席いただきます。事務局において会議からの退席処理をお願いしたいと思います。よろしいでしょうか。

(参考人退席)

○中釜委員長　それでは、引き続き議題2に移りたいと思います。議題2は「全ゲノム解析等に係る今後の研究の進め方」について。事務局から資料2の説明をお願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長　事務局でございます。

それでは、資料2について御説明をさせていただければと思います。1枚おめくりください。

全ゲノム解析等の推進について、主要な閣議決定文書を記載してございます。これは昨年のものになりますが、2025年の経済財政運営と改革の基本方針等においても、2025年度の事業実施組織の設立について、記載されているものでございます。

3ページ目は、これまでの全ゲノム解析等のデータの格納症例数ということで、各研究班のほうから御報告いただいた数字をアップデートしたものでございます。がんについて

1万7749症例、難病について2万1239症例、合計で3万7359症例ということになってございます。

1枚おめくりください。こちらはがん・難病の全ゲノム解析等に係る推進事業ということで、令和8年度の予算について記載したものでございます。がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業ということで、令和8年度13億円、また、令和7年度の補正予算額として46億円となっております。

また、革新がん医療実用化研究事業として約89億円の内数、難治性疾患実用化研究事業として86億円の内数となっております。

5ページ目でございます。全ゲノム解析等に係る事業実施組織の立ち上げについてということで、前回、名称について資料でお示しさせていただきましたけれども、3月30日に日本ゲノム医療推進機構が発足してございます。略称として「GeMJ」。体制として、機構長に水澤英洋先生に着任いただいているという状況でございます。また、運営委員会の委員長に中山譲治さんに着任いただいております。

1枚おめくりください。

こちらは、前回もお示しいたしましたが、全ゲノム解析に係る体制の絵でございます。

1枚おめくりください。

こちらは、前回水澤先生のほうからも御説明いただきましたが、GeMJの中期事業計画のうち、全ゲノム解析等に係る研究について記載したものを抜粋したものでございます。中期事業計画は第1から第10までございましたが、第4、全ゲノム解析等の結果及び成果の速やかな患者還元支援といたしまして、例えばGeMJが研究班等と一体性を持ってデータを収集・管理することであるとか、対象について、希少がん等や難病において全ゲノム解析が有効と期待される症例に重点的に対応するであるとか、また、シーケンス解析はGeMJの管理の下、行うであるとか、あるいはGeMJは、同意説明文書について作成した後、研究班等に周知すると。そのような記載がございます。

また、第5、産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用として、GeMJが利活用に係るルール及び体制の整備を進めるであるとか、利活用可能な情報の拡充と運用基盤の強化ということが記載されてございます。

1枚おめくりください。

今後の全ゲノム関連研究の考え方として、上段に方針、下段に具体的な研究課題のイメージということで記載してございます。方針としては5つポチがございますけれども、1つ目のポチ、GeMJの中期事業計画を踏まえて、全ゲノム関連の研究が一体的に実施されること。また、対象疾患、引き続きがん及び難病とする。

2つ目のポチ、GeMJの管理の下、シーケンス解析の一元管理を行い、リコンタクトが可能な体制を確立する。

3つ目でございますが、臨床情報を着実・継続的に収集し、GeMJが作成した説明同意書式を使用する。

4つ目のポチ、研究者や企業等が速やかにデータを利活用できる環境整備を進める。

5つ目のポチ、AMEDがゲノム解析の状況や、臨床情報収集の実施状況についても評価を行うということで、5つ大きな方向性をお示ししたものでございます。

下段、具体的な研究課題のイメージといたしまして、1つ目のポチ、希少がん、小児がん、難治性がん、難病等の臨床情報等を収集いたしまして、予防、診断、創薬・新規治療法等の開発につながる研究や、医療実装を推進するための研究ということで、括弧といたしまして、特に臨床情報の収集については、AI等を用いて効率的に収集することを検討するというふうにさせていただいております。

2つ目のポチ、単一遺伝子性疾患、多因子性難病等、疾患の特性を踏まえたゲノム情報等を収集する研究。

3つ目として、AI・マルチモーダルデータを核とし、次世代の研究・開発を支える基盤となる研究。

4つ目といたしまして、全ゲノム解析等にて判明するバリエーションの臨床的意義等を解明し、公共ゲノム・遺伝子データベースを充実させる研究。

5つ目といたしまして、ロングリード等の新規解析技術等についての研究。

最後に、GeMJの全ゲノム・マルチオミックスデータを用いた利活用研究の推進ということで、具体的な今後の研究課題のイメージを6つお示ししたものでございます。

以上、厚生労働省のほうから今後の研究の進め方ということで御説明をさせていただきました。忌憚のない御意見をいただければと思います。

以上でございます。

○中釜委員長　ありがとうございます。

それでは、ただいまの事務局からの資料2の説明につきまして、御質問、御意見がございましたら挙手をお願いいたします。では、安川委員、お願いいたします。

○安川委員　御指名ありがとうございます。

先ほどのセッションでの私の発言に関連するところでございますが、製薬業界としては、二次利用の重要性を重ね重ね申し上げてまいりました。ただいまの資料2の8ページ目の方針のところに「GeMJの管理の下、シーケンス解析の一元管理を行い、データの品質管理、収集、患者還元、利活用までを一体的に推進する体制を確立する」と記載されているのですが、この一元管理の対象の中に臨床情報も含めていただきたい。

方針の一番最後のところに「臨床情報収集の実施状況について評価を行う」と記載がありますが、「評価」というのは意味がよく分かりません。ここは評価にとどまらないで、管理監督とか、最後はルールを定めていただいて、それに従わないような方々には罰則規定を設けるなど、AMEDにはより厳しい管理監督体制をお願いしたいと思っております。

これが第一歩でございまして、実はここをやったとしても、患者さんが研究参加機関を受診している間の情報に限り臨床データが得られる状況になると思います。創薬の活用においては、過去の病歴とか投薬歴、将来の死亡情報など、ライフコース全体にわたる臨

床情報を把握することが必要だと思っております。

一つの方策としては、昨年ルールが改正されました厚生労働大臣が保有する公的データベースが幾つかございます。NDB、全国がん登録データベース、難病データベース、電子カルテ情報データベースなど十幾つあると思っております。しかしながら、これとこちらの全ゲノムデータのほうの連結解析が今はできないというのが私どもの理解なのですが、これらが連結解析できるように、今後必要に応じて法整備などもしていただいて、ぜひとも過去の病歴などのデータとも連携ができるような体制をつくり上げていただきたいと思います。

以上です。

○中釜委員長　ありがとうございます。

今、3点ほど御指摘をいただきました。事務局、お願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長　事務局でございます。御質問等ありがとうございます。

まず、1点目の一元的な管理の中に臨床情報も含めてGeMJについてはしっかりと収集していただきたいと思いますと考えているところでございます。

2点目のところでございますが、AMED研究班については、AMEDの評価委員会等で評価をいただく中で、臨床情報の収集状況等についても評価の項目としていただきたいと思いますということで記載をされたものでございます。まず、こういう形でAMEDとも連携して進めていきたいと考えてございますが、かねてより御指摘のとおり、どのような形でそれぞれの研究班とGeMJが連携していけるかということについては、引き続き重要な事項だと考えておるところでございます。

3点目でございます。現時点でGeMJが集めるデータというのは、委員御認識のとおり、各患者さんの同意の下に集めたものでございますので、現時点で他の公的データベースとの連結ということは法令上は難しいというのは御認識のとおりでございます。この点も委員の御指摘、大きな検討事項の一つだと思いますので、いただいた御意見も踏まえて今後しっかりと検討していきたいと考えてございます。

事務局のほうからは以上でございます。

○中釜委員長　よろしいでしょうか。

ほかに御質問、御意見ございますか。では、森委員、お願いいたします。

○森委員　ありがとうございます。

先ほどのAMEDの中川班のところでもちょっと申し上げたのですが、今後の活用を考えた場合、施設間とか、あるいは各疾患ごとのプラットフォームというか、データの標準化というところが非常に問題だと思います。そうしますと、GeMJの中で、AI等の技術で電子カルテ等からの自動収集の仕組みを検討し、検証を行って、自動収集システムを構築しとあるのですけれども、これを何とか早くやっていただいて。何せ同じ土俵で話ができないと、データの互換性を含めてせっかくのデータの意味が非常に少なくなってしまうので。先ほ

どの中川先生のところの発表をお聞きしていると、そもそもスタートするときにそういうところが問題視されているかと思うのですが、それが改善されていないように感じられたので、ちょっと危惧しているところです。その辺を含めて、要は、標準化とか、プラットフォームをみんなで共有して、同じものを使うということを徹底してもらわないとちょっと困るのではないかなと思いましたので、発言させていただきました。

以上です。

○中釜委員長 ありがとうございます。

今の御指摘に関して、事務局、お願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長 事務局でございます。

御質問ありがとうございます。御指摘は全くおっしゃるとおりかと思います。そういう背景も含めてGeMJの設立ということに至ったと理解しておりますので、GeMJがしっかりハブになって、まさに必要なプラットフォーム等も含めて使っていただけるようなものをこれからつくっていきけるように協力してやっていきたいと考えてございます。

ありがとうございます。

○中釜委員長 では、続きまして、高倉委員、お願いいたします。

○高倉委員 高倉です。

私のほうから質問というよりはお願いになりますけれども、先ほど説明があったとおり、今、全ゲノムの話と医療の情報のリンクがうまく、いろいろと制約が出てきていないというのはもちろん御指摘のとおりですが、一方で、例えば内閣府での議論、次世代医療基盤の話とかもそうですし、厚労省の中でも医療データの利活用のお話をしているときに、ゲノムとのリンクは必要ですよという話はよく出る話ですので、早めに調整をいただきたいなというのが1点ございます。

もう一つが、一方で、個人情報保護法の改正論が今、出ていますけれども、そちらとのバランスをどうするのか。もちろん、向こうの法律が決まらないことにはこちら動きようがないのですが、ただ、決まってからこちらがまた対応を検討するとなると時間を取られてしまうので、動きを眺めながら迅速に対応できるようにしていただきたいと思います。

以上です。

○中釜委員長 よろしいでしょうか。

○松浦医療イノベーション推進室長 はい。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほかに御意見、御質問ございますか。では、樋口委員、お願いいたします。

○樋口委員 ありがとうございます。

先ほどもお話しした部分もあるのですが、ゲノム情報であったり、個人情報に関する国民や患者の不安が強い中で、今回のこの考え方の中ではデータ収集とか利活用の視点はあるのですが、莫大な予算を用いて、国民の税金を使ってこのようなことをやる中で、国民に向けた周知や情報の共有という視点がないように感じるのですが、そこら辺はどのよう

に考えていて、どのように進んでいく予定なのか、ぜひ教えていただきたいのと、このような考え方の中でも示していくということが必要なのではないかと思いますのですが、いかがでしょうか。

○中釜委員長 では、事務局、お願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長 事務局でございます。ありがとうございます。

国民への周知については、こちらも委員おっしゃるとおりかと思っています。まず、GeMJとしても周知・啓発、あるいは患者パネルのようなものを通じてよく御理解いただくような、あるいは情報発信していくようなことは重要だと思っておりますし、また、GeMJの事業に限らず、厚労省としても先般ゲノム医療推進法に基づく基本計画も策定しておりますが、その中でも周知や啓発等については重要なことだというふうに記載させていただいておりますので、関係省庁が連携して周知についてもしっかりと取り組んでいきたいと考えてございます。

ありがとうございます。

○樋口委員 ありがとうございます。

患者が参画するとか参加するにはそちらが両輪だと思いますので、ぜひ検討いただけたらと思います。

ありがとうございました。

○中釜委員長 ほかに御質問ございますか。

では、私のほうから事務局に2点ほど質問ですけれども、先ほどのがんの報告から、例えばがんに関して患者還元という観点からは、有用な対象疾患がある程度限定されるという御報告があったかと思えますし、臨床試験に付随した解析でもある程度有用性は示されていたのですが、その有用性の範囲ということを含めて、今後対象のがん種であるとか、臨床試験への運用の仕方というのは、現時点でどういうふうにお考えか、まずその1点、いかがでしょうか。

○松浦医療イノベーション推進室長 事務局でございます。ありがとうございます。

繰り返しのあれになってしまいますが、8ページの具体的な研究課題のイメージの1つ目のポツにあるように、現時点では「希少がん、小児がん、難治性がん、難病等の」という形で記載をしております。もちろん、さらにこれよりも対象を限定していったり、あるいは場合によっては有用な症例等が広がるようなことであれば、そこも含めて今後の課題というふうに思っておりますけれども、現時点ではここに記載したような形でございます。

○中釜委員長 2点目は、先ほどデータの標準化、解析の標準化の御質問があったのですが、資料7ページにはシーケンス解析は今後シーケンス受託企業にて執り行うと書いてあるのですが、その辺りでシーケンスの方法自体を統一化されるのか、あるいは同時にfiltering等のVariants callに関してもGeMJの中で統一化されていくというふうな理解なのか、現時点でのお考えを教えてください。

○松浦医療イノベーション推進室長 事務局でございます。ありがとうございます。

御指摘の点については、現時点ではシークエンス解析と受託企業にて執り行うような関係について、GeMJの管理の下というところからまず始めていくということかと思っております。filteringやVariants call等については今後の検討課題と考えてございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほかはよろしいでしょうか。

特にございませんので、それでは、資料2に関する御意見は以上といたしまして、今いただいた多くの御指摘、御意見につきましては、その点を踏まえながら、厚生労働省において全ゲノム解析等に係る今後の研究の進め方について検討を進めていただきたいと思います。

では、続きまして、次の議題に移らせていただきます。議題3は「日本ゲノム医療推進機構からの報告」であります。水澤参考人から資料3の説明をお願いいたします。

○水澤参考人 水澤でございます。

前回に引き続きましてゲノム医療推進機構からの説明の時間を与えていただきましてありがとうございます。

これが表紙です。

2ページ目をお願いいたします。

今日は主にこのスライドを使って御説明をしたいと思います。中央の「システム準備」というところに2つ帯がございます。我々は4つの部門がございますけれども、内容に関わるところとしては、患者還元・解析部門と利活用部門と2でありまして、そのほかの2つは企画・運営、AI部門ということで、全体に関わります。

そのシステムの準備というところの状況でございますけれども、まず患者還元・解析システムに関しましては、最も新しく我々が関係できる研究は令和9年度から始まるということでございますので、その準備ということで、AMEDの研究班との緊密な連携ということが必須でございますので、現在その打合せを進めていて、令和9年度の研究公募等にAMED研究班との連携の条件を反映できるように今、協議を進めているところでございます。順調に進んでいると理解しております。

もう一点が下のほうで、利活用システムの準備でありまして、これは今、既に御報告がありましたように、AMED研究班は既にたくさんのデータをお持ちでございますし、多くのシステム等の開発も進めておられますので、そちらのデータをGeMJのほうに移行していただいて、それを利活用するという準備を進めております。いずれのほうも今、ほぼ順調に進んでおりまして、例えば上の「関係機関手続き」のところでは、倫理関係の審査等を進めている状況です。それからデータ移行の協議といったものが順調に進んでおりまして、それをもって、恐らく10月から11月にかけての頃には実際に活用を開始できるのではないかと考えております。

もう一枚めくっていただけますでしょうか。

あとは参考資料になってしまうのですが、先ほどもいろいろ議論がありましたので、4ページ目だけ御説明したいと思います。これは前回もお示しさせていただきました。中央にあります日本ゲノム医療推進機構（GeMJ）が担当するところを3つのエリアに分けてございます。まず、情報を収集する、あるいは情報をつくることです。主に臨床情報とゲノム情報になると思います。それから、それを保管する中央のエリアです。それから、右のほうにあります患者還元・利活用のところということになります。この中央の部分了我々が管理・運営させていただくということになりますので、先ほどもちょっとお話がありましたが、例えば臨床情報も各研究班で集められることにはなりますけれども、GeMJのほうで一括して管理できるというふうに考えております。また、利活用のほうもそういったものを1か所のシステムで我々の機構が利活用していただく環境を提供するというので、これも一括して管理ができると考えております。

5ページ目、6ページ目は、前回御説明申し上げました中期事業計画をまとめた形でお示したものでありますので、私の説明はここまでにしたいと思います。

ありがとうございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

今の説明に関して何か御質問ございますでしょうか。それでは、荻島委員、お願いいたします。

○荻島委員 荻島でございます。

御説明いただきましてありがとうございます。いよいよ年内に利活用を開始されるということで、大変心強く思っております。本当にここまで準備を進めてこられた関係者の皆様の御尽力に深く敬意を表したいと思います。

その上で、開始を確実なものにしていくためにも、あるいは開始後の利活用をより実りあるものにするために、2点質問で、2点コメントがございます。

1点目の質問ですけれども、開始当初の利活用の環境の具体的なものでございます。中期計画ではいわゆるTrusted Research Environment（TRE）については、整備に向けた検討を行うという段階でございまして、まだ構築されていないという状況であろうかと思うのですが、一方で、利活用開始は年内ということを目途にということでございます。

そういった場合に、開始当初、利活用はTREを利用されるということを基本とされるのはなかなか難しいのか、あるいはそれを想定されているのか、あるいは当面はデータダウンロードの方式をされるのかといったところ。初期の利活用環境の具体像について御教示いただけるのであればお願いできればと思っております。

というのも、先ほどAMEDの国土班からの報告では、GeMJと連携していわゆるオンプレとクラウドのハイブリッドでのData Visiting環境でのTREの構築も既に終えられているという御報告がありまして、移行についても協議中ということでございまして、これはどういうレベルの移行なのかよく分かっていないのですけれども、場合によってはこちらの利活用環境を利用するということもあり得るのかなと思ひまして、やはりUK Biobankの事案等

がある中で、その立ち上げ時点で現実的なデータの利活用環境の運用形態について共有いただけますと、委員会としても安心して後押しできるのではないかなと考えているのが1点目、質問でございます。

2点目もあるのですが、そのまま2点目に行ってよろしいですか。どうでしょう。

○中釜委員長 では、水澤委員。

○水澤参考人 では、第1点目から。御質問ありがとうございます。

10月、11月、開始時点でTRE環境を全部完璧にそろえられるかというのと、そうでないかもしれないと思っております。ただ、プレ検索等はまずはできるようになるというふうに私としては理解しておりまして、プレ検索だけでもかなり有用だというお話を伺っていますので、TRE環境を完璧にそろえるのは、できれば年度内には完了できればいいなと私としては思っております。これでよろしいでしょうか。

○荻島委員 御回答ありがとうございます。非常によく状況を理解いたしました。

移行しながら、走りながら大変な状況かと思えますけれども、TREの立ち上げは進めていったほうがよいのかなと思いますので、ぜひぜひよろしくお願いできればと思います。

○水澤参考人 先ほど申し上げたAI・IT部門と利活用の部門、それから患者還元の部門、非常に場所が小さいということもありまして、緊密な連携で今、計画を進めておりますので、恐らく大丈夫ではないかと思っております。

○荻島委員 ありがとうございます。

2点目でございますが、私というよりは、どちらかというと製薬会社の方のほうが興味があるかもしれませんが、開始時点で利活用可能なデータセットの規模感はどうぐらいかということをお伺いしたいと思っております。解析数は、年7,000件といった目標の中で、かなり順調に進んできていると思うのですけれども、利活用の時点では多分そこまでの累積のnといったところになると思っておりまして、ただ、そこまでの累積の中でも、この部分まではデータ提供できますとか、ここはまだデータクリーニング中ですよというところは当然あるかなと思っておりまして、その辺りのところ、現時点で回答がなかなか難しいのであれば、いつ頃にこういうことが公開できるかということが分かるといいかなと思っております。例えばデータセットの規模であったり、症例数であったり、疾患の分布であったり、可能であればそういった経時性といったものも規模感が分かるとよいかなと思っております。

併せて、前回の委員会でも申し上げたのですが、恐らく利用者として想定される製薬企業とのオープン・クローズを使い分けた利活用というのが非常に重要かと思っております。これぐらいの規模感でデータが利活用可能になるのかということと、先ほどプレ検索の話もおっしゃっていましたが、年内に開始するという手前の段階でも製薬企業の方々や利活用者との具体的な対話といったものは可能なかなと思っておりまして、この辺りのニーズのくみ取りができますと、お互いに、あるいは提供者側と利用者側のミスマッチのようなことを防ぐこともできるのかなと思いましたので、可能な範囲で現在の状況をお聞

かせいただきますとありがたく思います。

○水澤参考人 御質問ありがとうございます。

現段階で数まではなかなか正確にお答えできないというのが現状かと思います。先ほど申し上げたように、現在倫理的な点をクリアして、これは我々の施設で言いますと、がんセンターのほうの倫理委員会でこれから審査していただくという状況になっています。そういうことがありますので、それからデータ移行するとして、どれぐらいのスピード感、先ほどの3万7000を超えるデータのうち、いつ頃までにどれぐらいといったところはまだ明確ではないので、それが分かればお答えできるかなと思います。今日のところは正確な数字は私としては把握しておりません。

○荻島委員 分かりました。

同意のところの整理の部分が今、進行中で、そこが終わればということで、状況を理解いたしました。大変な作業かと思うので、引き続きよろしく願いいたします。

あと2点はコメントでございまして、まず同意撤回の利活用への連携の部分です。先ほど委員からも質問があったかと思うのですが、同意撤回に対する対応をきちんと行っていくことが非常に重要だろうと思います。実際にどれぐらいの同意撤回が発生するかというところは、それほど発生しないのかもしれませんが、恐らく医療機関ポータルを通じて同意状況を連携させるような設計になるのではないかと理解しておりますが、同意撤回情報をGeMJの利活用のところまで確実に伝播させるためのトレーサビリティの担保というところは非常に重要なことだと思っております。私も今、バイオバンクを運営しておりますので、その点はかなり苦労して取り組んできているところでございます。

また、AMEDの国土班で河合先生からも報告がありましたが、個別研究のオプアウトのところもかなり重要だろうと思いますので、この点は先ほど来御指摘のある患者・市民の信頼に直結するところかなと思いますので、ぜひ丁寧に対応いただければと考えてございます。

もう一つコメントでございしますが、先ほど来臨床情報の収集のところではAIの活用といったところ、期待が述べられていたかと思います。御存じかと思いますが、内閣府で戦略的イノベーション創造プログラム（SIP）でAIを用いて国産の日本語のLLMを構築するであるとか、あるいはAIによる臨床情報の構造化といった研究が進んでおりまして、現状ではAIを活用した臨床情報の収集は可能なのですが、各疾患の領域ごとにチューニングが必要であったり、一定の研究開発要素が残っている状況かなと思っておりますので、もしこの辺りを進めるのであれば、例えば事業という形でやっていただいてもいいかと思いますが、1つはAMEDの研究班の中で研究開発要素を入れていただいて進めるとか、そこで専門性があるSIPの事業で既に進められているような研究班と連携するとか、そういった形をすると先生方の御負担がそれほど変わらずに、日本の中でそういったことを得意としている方々と連携して進められるかなと思いますので、ぜひ御検討いただければと思っております。引き続きの推進を本当に心より期待しておりますので、今後ともどうぞよろしくお

願ひいたします。

私のほうからは以上でございます。

○水澤参考人 ありがとうございます。

○中釜委員長 ほかに。では、樋口委員、願ひいたします。

○樋口委員 ありがとうございます。

ここまでの膨大な作業を仕上げてくださってありがとうございました。

私のほうから1点ございますのは、先ほどからお話しさせていただいているように、患者の還元という視点で見ると、今、提供した患者さんに直接というよりも、これからいかに貢献できるか、そして提供した患者さんが参画してよかったとか、役に立ってよかったということをいかに開示できるかということになってくると存じております。そのために、臨床試験のレイサマリーのように直接提供するということは難しいかもしれませんが、そうではなくて、どのように研究結果とか進捗状況を還元できるように、明示できるようにしていくかという仕組みやそのような体制について、ぜひ検討いただきたいなと思って聞いておりました。

以上です。

○水澤参考人 ありがとうございます。

先生のおっしゃるとおりだと思います。私も以前から「ゲノムリテラシー」という言葉を使ったり、「ゲノム親和性」という言葉を使ったりして、参加いただいた患者さんはもとより、広く市民、国民一般にそういう周知あるいは啓発を進めるというのはとても重要だろうと思いますので、先生の御意見を参考に、そういうふうに進めていきたいと思ひます。

ありがとうございました。

○樋口委員 ありがとうございます。願ひします。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほかに御質問ございますか。

では、私のほうから1点だけ。先ほどの厚生労働省からの資料説明の中で、患者還元であるとか、あるいはリコンタクトが可能な体制を確立するというふうな説明があったのですが、これに関しては、現状では病院側のほうにそれが任されていると思うのですが、今後どういうふうにそこを検討されていくかというところ。

○水澤参考人 臨床情報もほぼ同時くらいに機構のほうにも得ておかないと一元管理はなかなか難しいと思いますので、こちらでもそれを管理しておくことが必要なのではないかと考えております。

○中釜委員長 ありがとうございます。

ほかに何か御質問、御意見ございますか。

特にございませんので、議題3については以上とさせていただきますが、いただいた御

意見については、引き続きGeMJのほうで御検討を進めていただきたいというふうにお願いしたいと思います。よろしいでしょうか。

では、以上で本日の議題は全て終了いたしました。

次回の予定について、事務局から説明をお願いいたします。

○松浦医療イノベーション推進室長 事務局でございます。

次回の開催につきましては、委員長と御相談の上、追って御連絡をさせていただきますので、よろしくお願い申し上げます。

事務局からは以上でございます。

○中釜委員長 ありがとうございます。

本日は、委員の先生方におかれましては、スムーズな議事進行に御協力いただきましてありがとうございました。

それでは、以上をもちまして、本日の委員会は終了させていただきます。ありがとうございました。