

難病領域における体制整備・人材育成に 関する論点等について

厚生労働省健康局難病対策課

2019年11月19日

1. 体制整備について

全ゲノム解析等の体制構築について

○全ゲノム解析等の体制整備を検討するにあたっては、英国を参考に、以下の3ステップに分け、英国等を参考に、これまでの取組と課題を整理した上で、それぞれのステップを担う主体及び役割のあり方等を検討してはどうか。

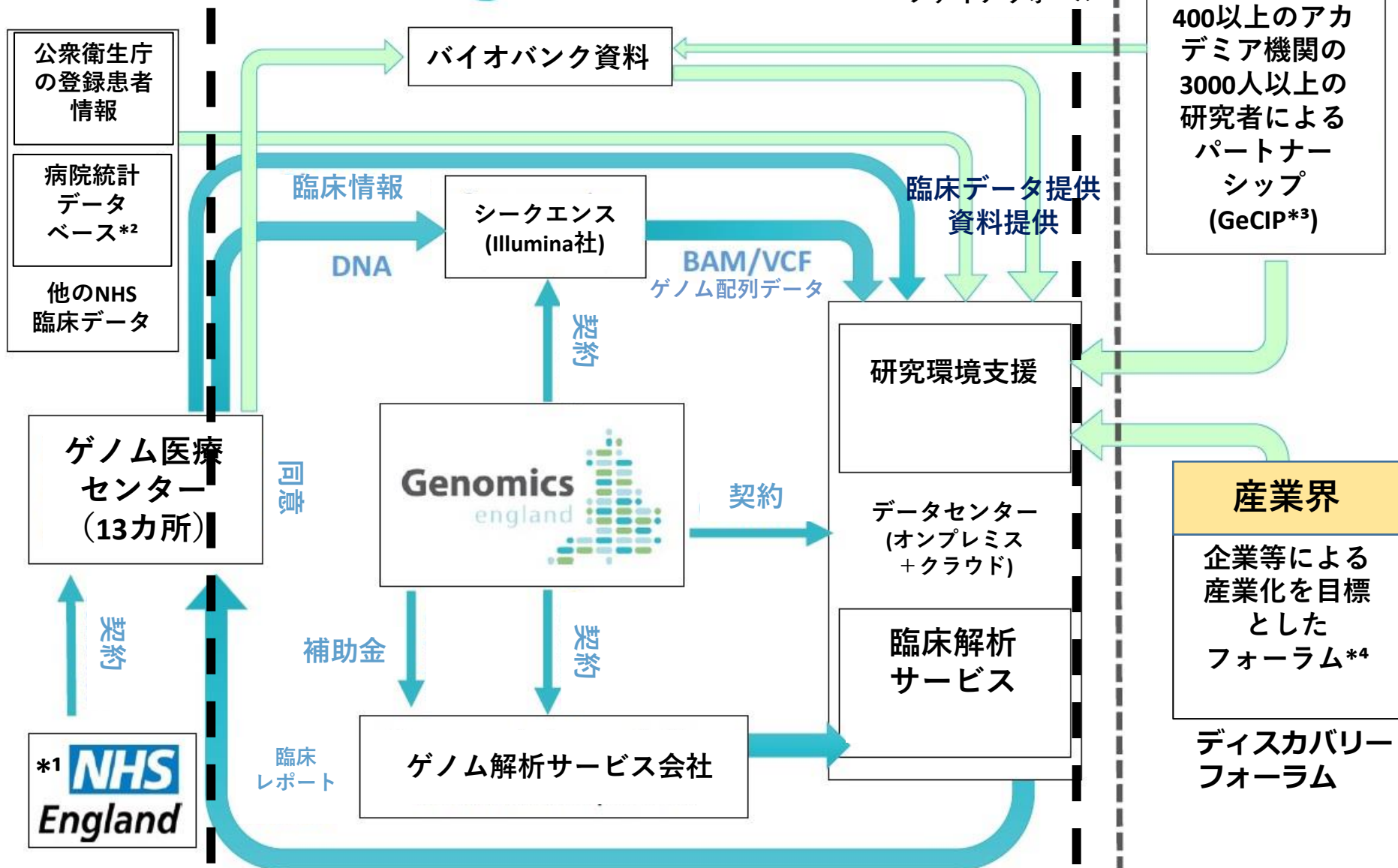
- ①「データ等の収集」
- ②「データ等の保存、加工、解析」
- ③「データの利活用」

ステップ1 データ等の 収集	主体	主な役割
	協力医療機関	○解析対象となる難病患者に全ゲノム解析に関する同意を得る。 ○臨床情報及び臨床検体を収集し、シーケンスセンター(検体)・データセンター(臨床情報)に送付

ステップ2 データ等の 管理・運営 (保存、加工、 解析)	主体	主な役割
	運営主体 ・シーケンスセンター ・データセンター ・バイオバンク 等	○臨床検体をシーケンスし、得られたゲノム情報をデータセンタに送付。必要に応じて臨床検体は別途保管する。 ○データセンタにおいて、臨床情報及びゲノム情報を紐付ける。 ○データ利活用のプラットフォームを提供する。

ステップ3 データの利 活用	主体	主な役割
	研究機関(研究者) 製薬企業	○蓄積されたデータを、難病の原因究明、診断・治療法開発等につなげる。

Genomics England 全体図



STEP 1

STEP 2

STEP 3

*1 : National Health Service. 国民保健サービス.
 *2 : Hospital Episode Statistics(HES)

*3 : Genomics England Clinical Interpretation Partnership
 *4 : Discovery Forum

ゲノミクスイングランド提供資料より厚生労働省で作成

難病のゲノム医療推進に関する実施計画策定に当たり検討すべき事項について

(3) 体制整備について

- 難病領域における全ゲノム解析等に関する現在の取組としては、AMEDが実施する研究事業において研究機関・研究者が主体となった取組として行われてきており、一定の研究成果を得ている。
- 他方、英国の取組と比較すると、①臨床データ・ゲノムデータの質、②全ゲノム解析等に必要なコスト・症例集積の規模、③民間企業・研究機関における幅広いデータの利活用等に課題があるのではないか。
- このような課題を踏まえ、体制整備の検討を行うに当たっては、以下の3つのステップに分けて、大きな方向性について議論することとしてはどうか。

(ステップ1) データ等の収集 (主体：協力医療機関)

- データ等の収集に協力する医療機関（以下「協力医療機関」という。）は全国で何拠点程度必要か。また、難病診療連携拠点病院との関係はどのように考えるか。
- 収集する検体について、ゲノムデータの品質を確保するために、協力医療機関にはどのような体制が必要か。
- 附随する臨床データの質を確保するために、協力医療機関にはどのような体制が必要か。
- 難病患者から適切なインフォームドコンセントを得るにあたって協力医療機関にはどのような体制が必要か。また、難病患者に積極的に協力してもらうために取り組むべきことはあるか。

(ステップ2) データ等の管理・運営 (主体：運営主体)

- 全ゲノム解析等のデータ等の管理・運営を主体的に推進する主体（以下「運営主体」という。）の役割及びあり方・位置づけをどう考えるか。
- 運営主体は、第1回検討会での議論やこれまでの課題（①臨床データ・ゲノムデータの質 ②コスト・症例集積の規模 ③民間企業・研究機関のデータの利活用等）を踏まえ、英国と日本でのこれまでの取組を比較してどう考えるか。
- 運営主体の費用負担についてどのように考えるか。

(ステップ3) データの利活用 (主体：研究機関、民間企業等)

- 難病のゲノム医療推進のためには、研究機関・民間企業が、幅広く、蓄積されたゲノムデータ・臨床データにアクセスできるようにすることが重要であるが、研究機関・民間企業等の研究者に対し、データの提供を円滑かつ適切に行うためのルール作りや体制整備について、どのように考えるか。

2. 人材育成について

難病領域における全ゲノム解析等に必要な人材育成について

- ゲノム医療の推進には、難病患者に適切な医療を提供するための人材のみならず、臨床検体を用いる遺伝子解析研究を行うために必要な研究人材、膨大なゲノムデータの管理・運営に必要な情報系人材等多岐にわたる専門的な人材が必要なる。
- これまでは、難病診療連携拠点病院における遺伝子カウンセリング体制の整備を進めるとともに、AMED等の研究事業において全ゲノム解析等を用いた研究を行うなど、専門性が要求される機会を提供してきたところ。

1. 難病ゲノム医療の推進に必要な人材

段階	必要とされる主な専門的な人材
ステップ1「データ等の収集」	難病領域に専門的な知見をもつ医師、看護師等
	遺伝医学に専門的な知見を持つ医師(臨床遺伝専門医等)
	遺伝カウンセラー
	研究支援をする者(同意説明補助者(CRC)、データマネージャー等)
ステップ2「データ等の管理運営」	バイオインフォマティク等の情報系人材
	生物統計・遺伝統計の専門家
	倫理の専門家・知的財産の専門家等
ステップ3「データの利活用」	難病領域の研究者(研究機関及び製薬企業)

1. 難病ゲノム医療における活躍の場について

難病診療連携拠点病院	○拠点病院の要件として、遺伝カウンセリングの実施可能な体制を求めている。 ※難病診療連携拠点病院の整備状況(令和元年7月時点):35都府県、68ヶ所 ※現在、「難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築」に関する研究を公募している。
難治性疾患実用化研究事業	○IRUD拠点病院、IRUD解析センター、オミックス拠点の解析センター等において、難病のゲノム研究に必要な専門的な人材が活躍している。

難病のゲノム医療推進に関する実施計画策定に当たり検討すべき事項について

(4) 人材育成について

- 全ゲノム解析等を推進するに当たっては、①データ等の収集、②データ等の管理・運営、③データの利活用のそれぞれの段階において、複数の専門的人材の協同による取組が必要不可欠である。
- これまで、難病の医療提供体制整備の観点から、難病診療連携拠点病院における遺伝子カウンセリング体制の整備を進めるとともに、AMED等の研究事業において全ゲノム解析等を用いた研究を行うなど、専門性が要求される機会を提供することにより、専門的人材の育成にも寄与してきたところ。
- 他方、数値目標を設定してゲノム医療を推進するに当たり、必要な専門的人材の量及び質を確保する観点から、体制整備と併せて、より計画的に人材育成に取り組んでいくことが必要ではないか。
- 人材育成に取り組む際、データ等の「収集」「管理・運営」「利活用」の3段階において、それぞれ求められる能力や、その人数が異なってくると考えられるが、それぞれの段階において必要とされる人材のあり方について、どのように考えるか。またこのような人材を育成するために、どのような取組が必要か。