

厚生労働省健康局がん・疾病対策課 御中

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る 企画調査報告書

2021年3月31日

MRI 株式会社三菱総合研究所

ヘルスケア&ウェルネス本部

はじめに

本報告書は、令和2年度厚生労働省「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」における調査結果をまとめたものである。

目次

1. 調査の概要	1
1.1 調査の目的.....	1
1.2 主な調査対象.....	2
1.3 調査の概要.....	3
(1) 解析結果の患者還元.....	3
(2) 解析結果等の民間利活用推進策.....	4
(3) 本研究基盤の維持に向けた必要な人材目標の試算.....	4
(4) その他.....	5
2. 患者還元	6
2.1 目的.....	6
2.2 インタビュー調査方法.....	6
(1) 調査対象.....	6
(2) 調査項目.....	7
2.3 インタビュー調査結果.....	8
2.3.1 結果の概要.....	8
2.3.2 課題整理.....	9
2.4 文献調査方法.....	10
2.4.1 調査対象.....	10
2.5 文献調査結果.....	10
2.5.1 患者への結果返却に関する小規模実証に関する調査結果.....	10
(1) 米国：CSER.....	10
(2) All of Us.....	12
(3) 英国：Genomics England（10万ゲノムプロジェクト）.....	13
(4) 日本：AMED 研究事業.....	14
(5) 日本：個別のがん全ゲノム解析に関する取り組み.....	15
2.5.2 人材育成に関する調査結果.....	15
(1) Precision Medicine Japan.....	15
(2) 日本病理学会.....	16
(3) 日本遺伝性腫瘍学会.....	16
(4) その他.....	16
2.5.3 患者参加型情報収集に関する調査結果.....	17
(1) 米国：All of US.....	17
(2) 米国：PCORI.....	18
(3) 英国：Genomics England.....	19
(4) 日本：J-RARE.....	20
(5) 日本：RUDY JAPAN.....	20

2.5.4 広報・教育に関する調査結果	20
(1) 英国：Understanding Patient Data.....	21
2.6 調査結果を踏まえた患者還元に関する提言	21
2.6.1 患者への結果返却に関する小規模実証.....	21
2.6.2 人材育成.....	22
2.6.3 患者参画型情報収集.....	22
2.6.4 広報・啓発.....	23
3. 民間資金利活用・体制整備.....	24
3.1 目的.....	24
3.2 インタビュー調査方法.....	24
(1) 調査対象.....	24
(2) 調査項目.....	25
3.3 インタビュー結果.....	26
3.3.1 医薬品関連企業へのインタビュー結果.....	26
3.3.2 投資機関へのインタビュー結果.....	28
3.4 アンケート調査方法.....	31
(1) 調査対象.....	31
(2) 調査項目.....	31
3.5 アンケート結果.....	32
3.6 調査結果を踏まえた民間資金利活用に向けた体制整備のあり方に関する提言	35
3.6.1 基盤運営機関のあり方.....	39
3.6.2 活用推進機関のあり方.....	39
3.6.3 産業フォーラムのあり方.....	40
(1) サービス展開.....	40
(2) 研究開発.....	40
(3) 共同研究・ベンチャー事業.....	40
(4) 投資.....	41
3.6.4 学術フォーラムのあり方.....	41
3.7 民間資金利活用・体制整備に向けた課題.....	41
3.7.1 実施体制.....	41
(1) 基盤運営機関・活用促進機関の設立形式.....	41
3.7.2 二次利活用.....	41
(1) 柔軟なデータ利用環境.....	41
(2) 申請の簡略化・審査期間の短縮.....	42
(3) 研究内容の競合に係るルール.....	42
(4) 研究成果等の全ゲノム基盤における公開に係るルール.....	42
4. 目標人材の試算.....	44
4.1 目的.....	44
4.2 アンケート調査方法.....	44

(1) 調査対象.....	44
(2) 調査項目.....	44
4.3 目標人材試算方法.....	46
(1) 遺伝子パネル検査に従事している人材数.....	46
(2) がんの全ゲノム解析に必要な人材数.....	46
4.4 目標人材試算結果.....	46
(1) 遺伝子パネル検査に従事している職種別推定人材数.....	46
(2) がんの全ゲノム解析に必要な職種別推定人材数.....	48
4.5 専門家人材が保有する資格や論文実績.....	49
4.6 目標人材確保に向けた考察.....	50
5. 検討課題と今後のアクション（案）.....	52
5.1 患者還元に向けて.....	52
(1) 患者への結果返却に関する小規模実証.....	52
(2) 人材育成.....	52
(3) 患者参画型情報収集.....	52
(4) 広報・啓発.....	52
5.2 民間資金利活用に向けた体制整備に向けて.....	53
(1) 基盤運営機関・活用促進機関の設立形式.....	53
(2) 二次利活用の促進.....	53
5.3 目標人材の確保に向けて.....	53
6. その他.....	54
6.1 遺伝子差別禁止に向けた取り組み.....	54
(1) 遺伝子特徴に基づく差別禁止の考え方.....	54
(2) 各国におけるゲノム情報に基づく差別禁止の状況.....	55
6.2 人工知能の利活用.....	57
(1) 人工知能利活用の目的.....	57
(2) 人工知能利活用が期待される業務.....	57
(3) 人工知能利活用が期待される業務の評価.....	58
(4) 「適切な治療パイプラインの推奨提案」における課題.....	58
(5) 「データ提供可否判断支援」における課題.....	59
(6) 「疾病別等患者の属性に応じた適切な患者同意」における課題.....	59
6.3 臨床情報入力負荷の抑制.....	59
(1) 臨床情報入力負荷の抑制目的.....	59
(2) 臨床情報入力負荷方策（案）.....	59
(3) 臨床情報入力負荷の推進に向けて.....	60

目次

図 1-1	本調査の目的	1
図 1-2	本調査の主な調査対象	2
図 2-1	患者還元のための課題整理	9
図 2-2	All of Us におけるゲノム解析結果返却.....	13
図 2-3	Genomics England の解析結果返却フロー	14
図 3-1	民間資金利活用に向けた体制整備	37
図 3-2	基盤運営機関及び活用促進機関の設置形式（案）	43
図 6-1	人工知能利活用が期待される業務	58

表目次

表 2-1	患者還元におけるインタビュー調査対象	6
表 2-2	患者還元における文献調査対象	10
表 2-3	CSERI プロジェクト事例	11
表 2-4	米国 All of US における収集情報.....	18
表 2-5	PCORI におけるプロジェクト/ソリューション事例.....	18
表 3-1	体制整備・民間資金利活用におけるインタビュー調査先.....	24
表 3-2	体制整備・民間資金利活用におけるインタビュー項目.....	25
表 3-3	医薬品関連企業へのインタビュー結果の概要.....	26
表 3-4	投資機関へのインタビュー結果の概要	28
表 3-5	全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート調査対象.....	31
表 3-6	全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート項目	31
表 3-7	全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート結果の概要..	32
表 3-8	体制整備のあり方	35
表 3-9	基盤運営機関・活用促進機関における民間リソースの活用内容.....	38
表 4-1	目標人材試算に際してのアンケート調査対象.....	44
表 4-2	調査項目とする職種	44
表 4-3	遺伝子パネル検査に従事している職種別推定人材数.....	46
表 4-4	年間 1,000 件のがんの全ゲノム解析に必要な職種別推定人材数.....	48
表 4-5	遺伝子パネル検査に従事している専門家が持つ資格と論文の実績.....	49
表 4-6	年間 1,000 件のがんの全ゲノム解析に必要な人材数の.....	51
表 6-1	遺伝子特徴に基づく差別禁止の考え方	54
表 6-2	各国におけるゲノム情報に基づく差別禁止の状況.....	55
表 6-3	人工知能利活用が期待される業務	57
表 6-4	人工知能利活用に向けた評価	58
表 6-5	臨床情報入力負荷の方策	59

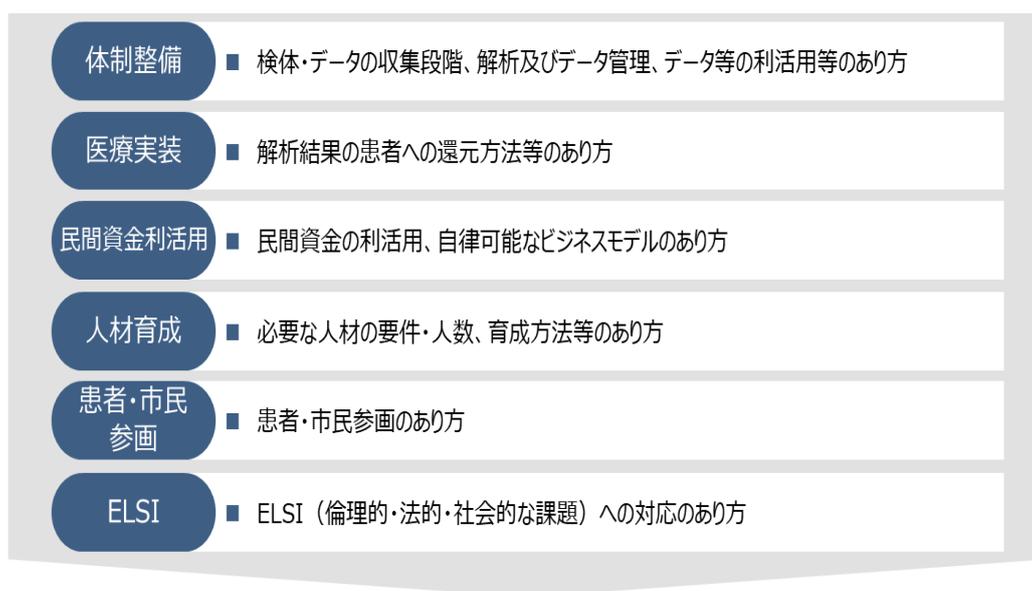
略称の一覧

本報告書での表記	正式名称・意味など
ACMG	American College of Medical Genetics and Genomics 米国臨床遺伝・ゲノム学会
AMED	Japan Agency for Medical Research and Development 国立研究開発法人日本医療研究開発機構
C-CAT	Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics がんゲノム情報管理センター
CLIA/CAP	Clinical Laboratory Improvement Amendments 米国の臨床検査室改善法、College of American Pathologists 米国病理医協会の検査室認定プログラム
CRC	Clinical Research Coordinator 臨床試験コーディネータ
CRO	Clinical Research Organization 医薬品開発業務受託機関
e-learning	情報技術を用いた学習・学び
ELSI	Ethical, Legal and Social Issues 倫理的・法的・社会的課題の頭文字
FHIR	Fast Healthcare Interoperability Resources 医療情報交換規約のひとつ
NIH	National Institutes of Health アメリカ国立衛生研究所
OJT	On-the-Job Training オン・ザ・ジョブ・トレーニング
PCORI	Patient-Centered Outcomes Research Institute
PRO	Patient Reported Outcomes 患者報告アウトカム
RWD	Real World Data 日常生活における情報
SS-MIX	Standardized Structured Medical record Information eXchange 医療情報交換規約のひとつ
WGS	whole Genome Sequencing 全ゲノム配列
WES	Whole Exome Sequencing 全エクソームシーケンシング

1. 調査の概要

1.1 調査の目的

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査は、令和2年度に開催した「がんゲノムコンソーシアム運営会議」、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」をはじめとする関係者の議論、諸外国における取り組みやこれまでの解析の実施状況等を踏まえ、がんの全ゲノム解析等の実施内容をより具体化すること目的とする。主な検討事項を以下に示す（図 1-1）。



がんの全ゲノム解析等の実施方針をより具体化

図 1-1 本調査の目的

1.2 主な調査対象

本調査では、「がんゲノムコンソーシアム運営会議」、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」をはじめとする関係者との協議において、特に以下の3点を対象に調査を実施した。他関係者における協議事項との関係を以下に示す（図 1-2）。

1. 解析結果の患者還元
2. 解析結果等の民間利活用推進策
3. 本研究基盤の維持に向けた必要な人材目標の試算

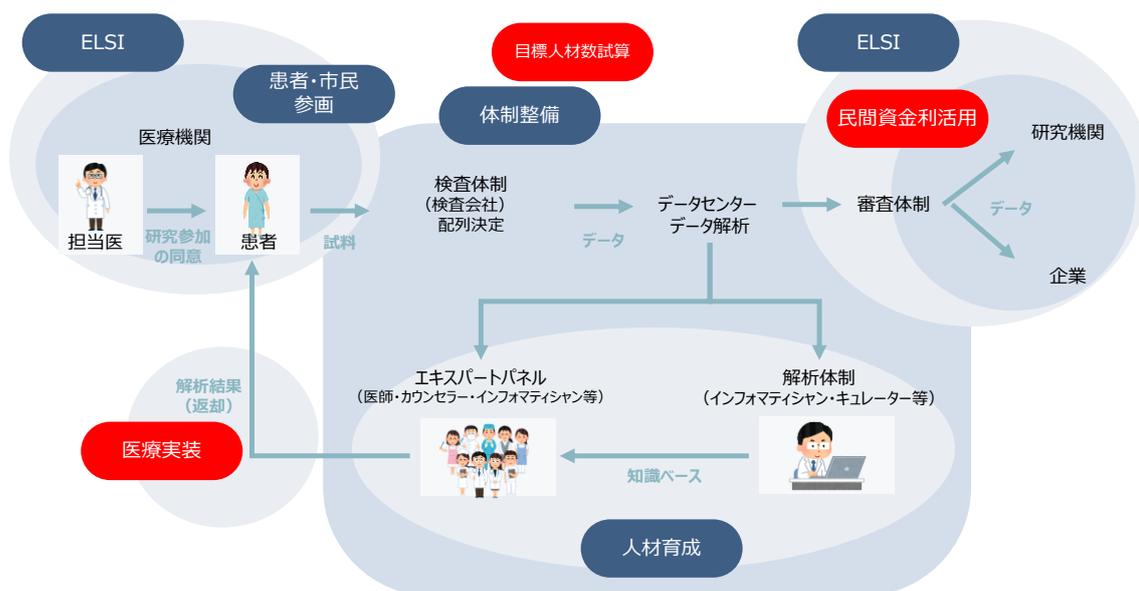


図 1-2 本調査の主な調査対象

1.3 調査の概要

本調査は、令和2年度に開催した「がんゲノムコンソーシアム運営会議」、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」をはじめとする関係者の議論、諸外国における取り組みやこれまでの解析の実施状況等を踏まえ、がんの全ゲノム解析等の実施内容をより具体化すること目的とし、主に「1.解析結果の患者還元」、「2.解析結果等の民間利活用推進策」、「3.本研究基盤の維持に向けた必要な人材目標の試算」を対象に調査・検討を行った。

(1) 解析結果の患者還元

解析結果の患者還元では、患者会、がん領域の専門医、がんゲノム領域の研究者、ELSI研究者および健康人コホート研究者等有識者へのインタビュー調査や国内外の事例等の調査を行った。

その結果、患者還元は、解析結果等を患者に直接還元する1.「直接的還元」、研究基盤を介した研究開発による病態解明や医薬品開発を通して患者に還元される2.「間接的還元」、教育・広報等を通じ、患者に対してより良い患者還元を行うための3.「患者還元の強化」の3分類に整理された。

1. 「直接的還元」について

国内でもゲノム情報返却に関するELSI対応について検討が行われており、報告書等が公開されている。一方、遺伝子パネル検査に関しては有効性等を検証する臨床研究は実施されつつも、全ゲノム解析については臨床現場における取組が少ない状況にあり、国内に臨床現場への導入に必要な検証・ノウハウが十分ではない状況にある。このような背景から、インタビューでは早急な医療現場への導入に対する危惧があった。以上の結果から、今後、ELSI関連研究の実装、及び全ゲノム解析等の推進において成果の直接還元を検討するため、過去の提言等を踏まえ限られた臨床サイトでの小規模スタディを実施することが望ましいとした。

2. 「間接的還元」について

インタビューでは、産業利用も含めたデータ活用に資する体制整備が求められた。体制整備においては、知的財産権等の管理、他研究基盤が保有するデータとの連携、企業利用可能な同意取得の実施が挙げられた。以上の結果から、今後の研究利用、産業利用促進等に向けた患者同意・二次的利用のための説明文書等の準備をまず最優先で検討する必要があるとした。

3. 「患者還元の強化」について

インタビューでは、遺伝子検査に関して適切に理解されるよう、生殖細胞系列変異と体細胞変異の違い等、解析結果を正しく理解するための患者・一般国民への教育が必要であること、そのさい一般の国民に理解しやすい情報提供が重要であることが指摘された。情報発信については、より実態が分かる患者会等との連携もあり得るとの意見を聞くことができた。以上の結果から、患者会と遺伝病やがんの研究者が協力して広報や啓発（広報や教育資材・市民講座等）を行う実施体制を整備する必要があること。官は国民への周知活動等を全般的に進めるとともに、今後検討される実施機関が推進役となって民間資金の活用や協賛等企業との連携により継続的な広報や啓発内容の情報更新が可能な環境を整えることが必要という提案を行った。

(2) 解析結果等の民間利活用推進策

解析結果等の民間利活用推進策では、民間資金利活用を可能とする体制整備の目指すべき姿について仮説を設定し、製薬企業、医薬品開発受託企業、解析企業などをはじめとする医薬品関連企業や、銀行、商社など投資機関等へのインタビュー調査及び海外事例調査等のデスクトップ調査から得られた意見・事例等に基づいた検討を実施した。その際、以下の視点を重視した。

1. データ・サービスの充実度において国際的な競争力を有する仕組みを目指す必要があること
2. 産業界へのニーズに十分に応える上では、限られた公的研究リソースのみの対応では一定の限界があり民間リソースの活用が不可欠であること

インタビュー調査等の結果、全ゲノム基盤に対する主なニーズとしては、研究開発等において有効な「情報の充実」、解析サポート・患者リクルーティング等の「機能性」、そして利用手続きの簡略化・迅速化等の「利便性」に関する要望を確認した。特に、情報の充実に関しては、豊富な臨床情報やプロテオーム・メタボローム等の豊富なメタデータ（特に海外における全ゲノム基盤において取得が困難なもの）の必要性及びその柔軟な収集に関して、多く意見があった。また、全ゲノム基盤における事業展開可能性については、臨床情報の追加的な収集や検体のオミックス解析、そして基盤に集積されたデータの解析等、様々な事業の展開可能性が示唆された。

以上の結果から、「民間利用及び投資の促進」・「自律的な成長」・「運営資金の獲得」を目指す体制として全ゲノム解析事業を担う「基盤」組織と民間利活用を推進する「活用促進」組織の2組織を分離する体制案を提案した。「基盤」組織では、臨床情報・試料の収集及びゲノム解析等、ゲノムに係る情報の収集を実施するほか、英国 Genomics England と同様に、情報基盤及びバイオバンクの管理・運営を担う。ただし、我が国においては既存の情報基盤及びバイオバンク等、全ゲノム解析等の推進において、連携が期待される多くの既存リソースがあるため、それらとの協力可能性に応じ、必要な体制整備を行うことが重要とした。「活用促進」組織は、産業界における全ゲノムデータ等の研究開発での利活用を促進し、患者への間接的還元を実現することを目的とし、産業フォーラムの運営及び民間企業への営業活動等、全ゲノム基盤と産業界への架け橋となる役割を担うこととした。今後のこれらの体制に向けた具体的な法人格、組織体制、要員等の検討を行う必要がある。また、英国 GeL の実施体制に倣い、基盤運営機関・活用促進機関の検討及び運営には民間企業からの人材を起用する等、産業界の目線を取り入れた形で活用を推進する体制を構築することが求められるとした。

(3) 本研究基盤の維持に向けた必要な人材目標の試算

本研究基盤の維持に向けた必要な人材目標の試算では、がん患者、難病患者、健常人の遺伝子検査を行う 20 の機関を対象として、各業務に携わる実際の人材数および理想とする人材数をアンケート調査により収集し、年間全ゲノム検査 1,000 件を実施すると仮定した場合の職種別人材の目標数を試算した。

その結果、エキスパートパネルに参加する遺伝カウンセリング、ELSI、バイオインフォマティクスを専門とする3種の人材は、必要とされる目標人材数が他職種に比して多く、理想的な人材数として、現在国内において遺伝子パネル検査に従事している専門家4割以上の人材数の新たな育成が求められる結果となった。

(4) その他

海外の遺伝子差別禁止の概況を整理した。いずれの諸外国においても雇用分野や保険分野でのゲノム情報の利用に関する整理を行っていた。

人工知能技術の活用策として、1.医療従事者の労力削減などを目的とした患者への「適切な治療パイプラインの推奨提案」、2.患者同意取得の適正性保証や遺伝カウンセラー等の業務効率化に向けた「疾病別等患者の属性に応じた適切な患者同意やカウンセリング業務」、3.企業等へのデータ提供審査の効率化に向けた「データ提供可否判断支援」の3つの利活用案を当社にて検討し、有識者に対して提案を行い評価をいただいた。「適切な治療パイプラインの推奨提案機能」はニーズもあり実現に向けて検討を進めるべきであること。「患者同意やカウンセリング機能」はまず健常人で試行し、段階的に、同意取得時の情報提供が多く手続きの進め方に配慮が求められるがん・難病患者に適用を考えるべきであること、「データ提供可否判断支援機能」は全ゲノム解析等の事業だけでは審査件数が少なく人工知能技術に必要なデータが集まらないリスクがあり他研究事業と併せた検討・構築が必要であるとの指摘を有識者より受けた。

臨床情報の入力負荷抑制策として臨床医にとって使いやすい電子カルテシステムのテンプレートによる入力を協力研究機関で共有できる仕組みを作成すること。また、最終的な目標として臨床情報と研究情報の統合基盤の構築整備を順次進めるべきであることを提案した。

2. 患者還元

2.1 目的

全ゲノム解析等の結果の患者還元や、アカデミア・産業界における利活用は必要かつ重要である。本調査は、医療における全ゲノム解析結果の患者還元のあり方と、利活用について検討することを目的とする。

2.2 インタビュー調査方法

(1) 調査対象

患者還元の検討には、患者、がん治療、がんゲノム研究、二次的所見への対応の各視点からの意見が必要と考え、インタビュー調査対象を選定し、下記の医師、研究者等を対象とした。

- 患者の意見 : がんに関連する患者会の参加者
- がん治療 : がんを対象に臨床試験を含め先端的な薬物療法に取り組む専門医
- がんゲノム研究 : がんにおける全ゲノム解析プロジェクトに従事する研究者
- 二次的所見 : ELSI 研究者、遺伝性の難病希少疾患の診療に携わる専門医、健常人コホート研究者。

表 2-1 患者還元におけるインタビュー調査対象

種別	人数
患者会	2名
がん領域の専門医	1名
ゲノム研究者	2名
ELSI 研究者	1名
健常人コホート研究者	1機関
難病の専門医	1名

(2) 調査項目

インタビュー調査では、下記の2点に関する意見を収集した。

1. がん全ゲノム解析等における患者還元のあり方
2. がん治療における全ゲノム解析等の実装のあり方

インタビュー項目は以下のとおり。

- がん全ゲノム解析等における患者還元のあり方
- がん治療における全ゲノム解析等の利活用について
 - 将来的にがんに対する「医療」として全ゲノム解析等が提供される可能性
 - 医療における全ゲノム解析等の効果
 - 医療への導入において求められる対応策
- 全ゲノム解析等の推進における取り組み体制について
 - 医療に活用できる解析結果を生成する仕組み
 - ◇ 医療に利活用しやすい手法
 - ◇ 推進体制に求められる機能
 - ◇ 既存資源のなかで活用できる事項
 - 難病等他疾患の全ゲノム解析プラットフォームとの統合可能性
- その他

2.3 インタビュー調査結果

2.3.1 結果の概要

患者還元は、1.解析結果等を患者に直接還元する「直接的還元」、2.研究基盤を介した研究開発による病態解明や医薬品開発を通して患者に還元される「間接的還元」、3.教育・広報等を通じ、患者に対してより良い患者還元を行うための「患者還元の強化」、の3つに分類した。インタビューで得られた意見を、上記の3分類に沿って整理した。

1. 直接的還元

- ・ 患者への解析結果返却の要望がある（患者会・がん専門医）。
- ・ 一方で、本体制で実施される解析が十分な精度・品質を担保できる検査グレードではないこと、二次的所見への対応が懸念されており、まずは小規模で品質管理・アノテーションを含めた検証（実証事業等）を行う必要がある（研究者）。
- ・ 生殖細胞系列変異の発見によるがん以外の二次的所見は、がん専門医だけではなく当該疾患の専門医と連携して返却の採否を検討すべきである（難病専門医）。特に未発症の二次的所見には慎重な取り扱いが求められる（コホート機関）。
- ・ 全ゲノム解析等の患者返却のために、e-learning 等を用いて医療従事者の育成を行う必要がある。OJT に関しては現在のがんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、診療連携病院による体制を基礎に拡大することがよい。（がん専門医、ELSI 研究者、難病専門医）。

2. 間接的還元

- ・ 医薬品や診断・予後予測のためのツールが開発されることは大きな還元である（専門医）。
- ・ 産業利用も含めたデータ活用に資する体制整備が求められる（知的財産権等の管理、他研究基盤が保有するデータとの連携、企業利用可能な同意取得の実施等）。

3. 患者還元の強化

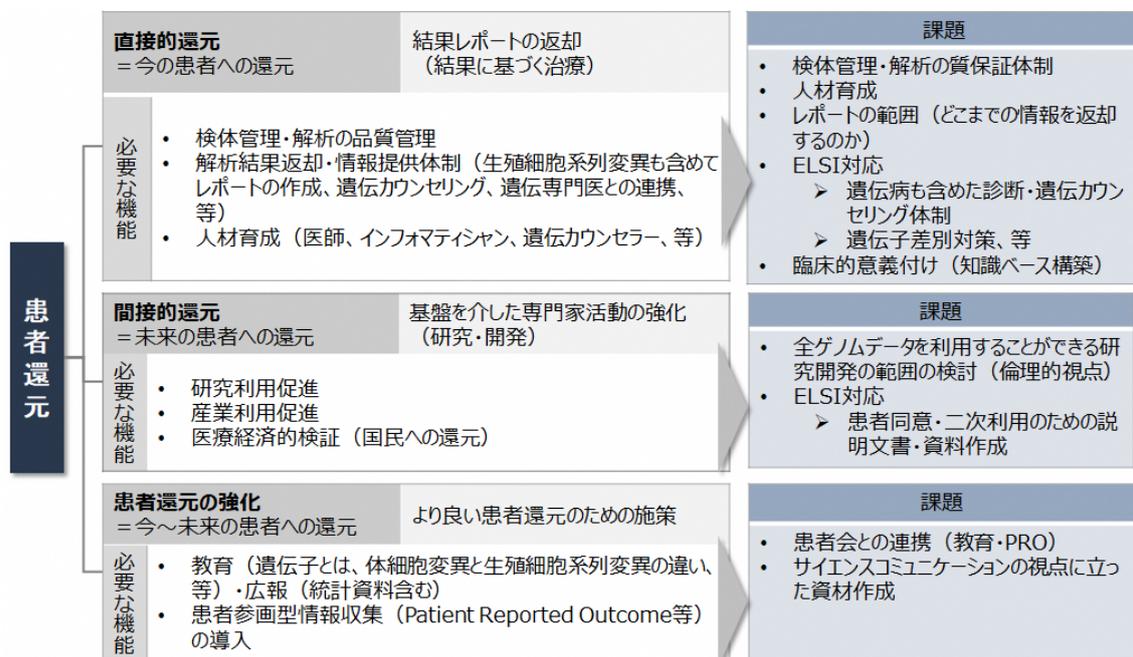
- ・ 遺伝子検査に関して適切に理解されるよう、生殖細胞系列変異と体細胞変異の違い等、解析結果を正しく理解するための患者・一般国民への教育が必要となる。そのさい一般の国民に理解しやすい情報提供が重要である。情報発信については、より実態が分かる患者会等との連携もあり得る（患者会・ELSI 研究者・がん/難病専門医）。
- ・ 遺伝子差別に対する備えについて法整備を含めた議論が必要である（患者会・ELSI 研究者）。
- ・ 患者自身で医療情報を入力することが現実的なビッグデータ収集方法ではないか(海外には先行事例あり、Patient Reported Outcome)（研究者）。

2.3.2 課題整理

インタビューで得られた意見を踏まえ、患者還元が必要と考えられる機能および実装に向けて検討すべき課題について整理・図示した（図 2-1）。課題では、検体管理・解析の質保証体制の確保、人材育成（特にインフォマティシャンや遺伝カウンセラー等）等体制面の課題のほか、患者会との連携による教育や患者参加型である PRO の実施等新たな視点を聞くことができた。

これらの検討から、全ゲノム解析等の推進においては、今後、患者還元の実施に向けた小規模事業の実施、患者参画型の情報収集、一般国民に向けた教育・広報に関する調査が重要と判断し以降の文献調査等を行うこととした。

図 2-1 患者還元のための課題整理



2.4 文献調査方法

2.4.1 調査対象

小規模実証、患者参加型情報収集、教育・広報に関して、先行する類似事例等に関して公開情報をもとにした調査を実施した。調査を行った事例は次のとおり（表 2-2）。事例に関して文献調査から得られた概要を次節以降に示す。

表 2-2 患者還元における文献調査対象

検討項目	調査対象
患者への結果返却に関する小規模実証	米国：Clinical Sequencing Evidence-Generating Research (CSER) 米国：All of US 英国：Genomics England 日本：AMED 研究事業 日本：個別の全ゲノム解析に関する取り組み
人材育成	日本：Precision Medicine Japan 各種学会等におけるゲノム関連の e-learning
患者参画型情報収集	米国：All of US 米国：PCORI 英国：Genomics England 日本：J-RARE 日本：RUDY JAPAN
教育・広報	英国：Understanding Patient Data

2.5 文献調査結果

2.5.1 患者への結果返却に関する小規模実証に関する調査結果

インタビュー調査において、医師や患者会からは結果返却への期待が聞かれた一方、研究者からは検査結果の精度・品質管理等の観点から早急な直接的患者還元に対する懸念が示された。日本国内において大規模な全ゲノム解析等の結果を返却した実績はないことから、海外を含め、特に遺伝子パネル検査以上に全ゲノム解析等で対応が増加することが予想される二次的所見への対応について注目し、患者への結果返却に関する先行事例について調査を行った。

(1) 米国：CSER

米国では実施された CSER1（2012 年～2016 年）及び CSER2 プロジェクト（2017 年～）は、エクソーム解析もしくは全ゲノム解析結果の返却、二次的所見、インフォームドコンセント、倫理・法・社会的対応（ELSI）について複数の研究機関が協業する大規模な臨床試験を複数実施し、ベストプラクティスの開発と共有を行うことを目的としている。

ELSI に主眼を置いた臨床試験を実施していることが大きな特徴であり、対象疾患はがん、

発達障害、小児患者等多岐にわたる。CSER1 において実施された臨床試験から、U-award¹ (NIH グラントのうち複数の研究機関が協業する大規模グラント) に該当するいくつかの事例を示す (表 2-3)。CSER という大きな研究プロジェクトのもとに多くの研究機関が集まり、ゲノム医療実装に向け多面的な検討を行っている。

表 2-3 CSER1 プロジェクト事例

プロジェクト名	研究者	概要
CanSeq The Use of Whole-Exome Sequencing to Guide the Care of Cancer Patients	Dana-Farber Cancer Institute	肺がん、大腸がんの成人患者を対象に、がん患者の治療における全エクソームシーケンス (WES) 利用の組み込みを評価する。
CLINSEQ A Large-Scale Medical Sequencing Clinical Research Pilot Study	National Human Genome Research Institute	健常人を対象として臨床研究のための全ゲノムシーケンス (WGS) の利用に関する検討を行う。インフォームドコンセントや遺伝子情報の開示、参加者に対する結果返却における倫理等の問題を調査する。
MI-ONCOSEQ Exploring Precision Cancer Medicine for Sarcoma and Rare Cancers	University of Michigan	進行性/難治性の肉腫又は希少がん患者を対象とする。 ①多領域の Tumor Board を集めてアクションナブルもしくは偶発的なゲノム解析結果を返却するための検討を行う。 ②CLIA/CAP ガイドラインに基づき異常な遺伝子発現を特定する。 ③インフォームドコンセントのプロセス、シーケンス結果の返却、解析結果の臨床利用に対する臨床医と患者の反応を評価する。
PediSeq Applying Genomic Sequencing in Pediatrics	Children's Hospital of Philadelphia	知的障害、突然死、難聴、ミトコンドリア障害の小児患者を対象として、WES 及び WGS の効果を検討する。 ①シーケンスデータを実行・解釈し、有用な情報を患者の家族に報告するためのツール開発を目指す。 ②家族が偶発的所見に対してどのように反応するのかを調査し、家族が結果を理解するために役立つ教育資料を特定する。

プロジェクトの成果である同意フォーム、結果レポートのテンプレート、非遺伝学者によるゲノムレポート解釈のための支援ガイド、家系図を作成するためのアプリといったツールや、インフォームドコンセントのガイダンス (今後公開予定) が Web 上で公開されている。また、シーケンスデータの解釈を標準化するための調査や、Tumor Board の有効性・必要性評価等のバリエーション分類標準化のための検討結果の論文化も行っている。二次的所見の返却による臨床/研究への影響の特定では、米国 NIH が主導する eMERGE² (Electronic

¹ NIH グラントのうち複数の研究機関が協業する大規模グラント

²米国における電子カルテを用いたゲノム情報の活用を研究する取り組み。参加機関の保有するバイオバ

Medical Records and Genomics) プロジェクトとの協働による「研究者には追加の調査結果を積極的に検索する倫理的義務はない」という内容のコンセンサスペーパーや、ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) と協力した二次的所見返却のための推奨リスト作成等、WES、WGS を実装するために必要な幅広い検討成果を公開している。

(2) All of Us

米国では、国立衛生研究所 (NIH) が予算を拠出し、2015 年 1 月から Precision Medicine Initiative のコホート研究が開始され、2016 年に「All of Us Research Program」と改称し稼働している。

マイノリティを含め参加者の多様性に注目し、新たな Precision Medicine を目指すとして、米国に居住するすべての成人 (対象外: 刑務所にいる、自身で同意を示すことができない、未成年) を対象に 2018 年から全国で参加者登録を開始した。2023 年までに 100 万人以上の参加登録を目指しており、少なくとも 10 年間データを収集する計画となっている。³⁴登録開始から 1 年時点で 23 万人が参加プロセスを開始している。取得したデータは、利用申請を行う事によって「Research Hub」と呼ばれるプラットフォームの分析ソフトウェア (Researcher Workbench) を用いて解析することができる。

All of Us は、2020 年 12 月に参加者に対してゲノム情報の返却を開始したことを発表した⁵。薬物代謝等に関係する遺伝子 (ファーマコゲノミクス) と、参加者が同意した場合には ACMG の Secondary Finding List に記載された遺伝子に関する病原性の変異が返却される。さらに、ゲノム解析の一次データについても参加者が要望すればアクセス可能である⁶。このような遺伝情報の返却のため、All of Us では堅牢なインフォームドコンセントのプロセスを開発し、参加者が結果返却を受けるか否かについて選択できるようにしている。

返却されるゲノム情報の生成にはベイラー医科大学、ブロード研究所、ワシントン大学ノースウェストゲノミックセンターと彼らのパートナーが All of Us Genome Center として参画している。また、個人の結果を返却するためにヘルスケアテクノロジー企業である Color 社⁷が遺伝カウンセリングサービスを担う機関として採択されており、All of Us の参加者に対して複数言語による教材や、テレカウンセリング、自社で認定した薬剤師へのアクセスを提供する⁸。Color 社による遺伝カウンセリングは、参加者が健康リスクに対処可能な医療機関等へのアクセスをサポートする (図 2-2)。

ンクと電子カルテ情報の連結によるフェノタイピング手法の開発等を行っている。

³ AMED ワシントン事務所「All of Us 研究プログラムについて」

<https://www.amed.go.jp/content/000053519.pdf> (2020 年 9 月 14 日閲覧)

⁴ All of Us <https://allofus.nih.gov/about> (2020 年 9 月 14 日閲覧)

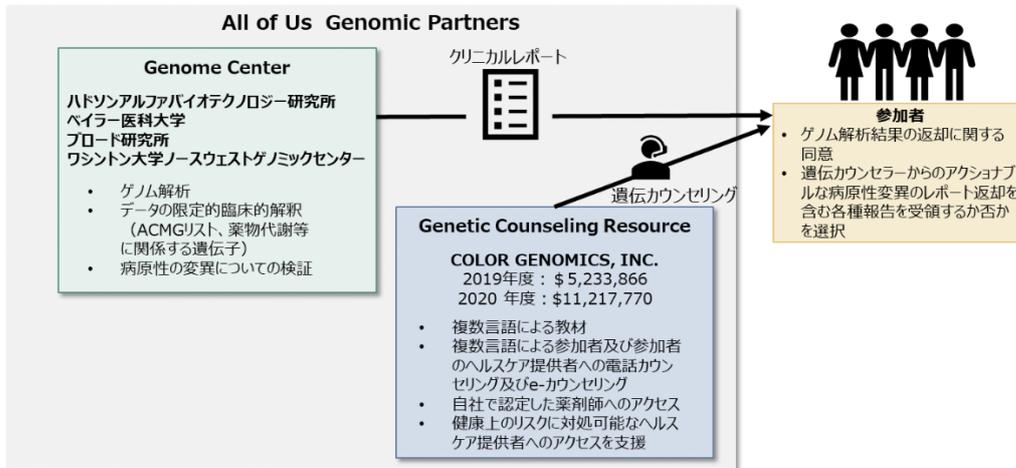
⁵ NIH News Releases 2020 年 12 月 10 日「NIH's All of Us Research Program returns first genetic results to participants」<https://www.nih.gov/news-events/news-releases/nih-all-us-research-program-returns-first-genetic-results-participants> (2020 年 1 月 22 日閲覧)

⁶ All of Us Funding Announcement OT-PM-19-001 <https://allofus.nih.gov/sites/default/files/genetic-counseling-resource-funding-opportunity-announcement-2018.pdf> (2020 年 2 月 2 日閲覧)

⁷ Color 社 <https://www.color.com/> (2020 年 2 月 2 日閲覧)

⁸ All of Us 2019 年 8 月 21 日「NIH funds genetic counseling resource ahead of million-person sequencing effort」<https://allofus.nih.gov/news-events-and-media/announcements/nih-funds-genetic-counseling-resource-ahead-million-person-sequencing-effort> (2020 年 2 月 2 日閲覧)

図 2-2 All of Us におけるゲノム解析結果返却



出所：MRI 作成

(3) 英国：Genomics England（10万ゲノムプロジェクト）

英国 Genomics England（10万ゲノムプロジェクト）は、がんおよび希少疾患を対象とした WGS を行っている。2018年12月に当初目標であった10万人の解析を達成し、2019年には次期プロジェクトとして500万ゲノムプロジェクトを発表している。

解析後は Clinical Report を作成し、臨床研究の一部として提携医療機関を介して結果の返却を行う。初期の参加者には返却が始まっているが、場合によっては返却に1年近くかかる可能性もある⁹。返却には多くの民間企業が関与しており、データ管理¹⁰や、臨床的解釈（アノテーション）¹¹、Clinical Report の作成¹²を担っている（図 2-3）。参加者への返却においては、研究環境下で生み出された解析結果はすべて診断のできる臨床研究者にフィードバックされ検討がなされている。¹³

⁹ Genomics England <https://www.genomicsengland.co.uk/information-for-participants/results/>（2021年1月20日閲覧）

¹⁰ ICON <https://www.genomicsengland.co.uk/genomics-england-selects-icon-as-data-management-partner/>（2021年2月8日閲覧）

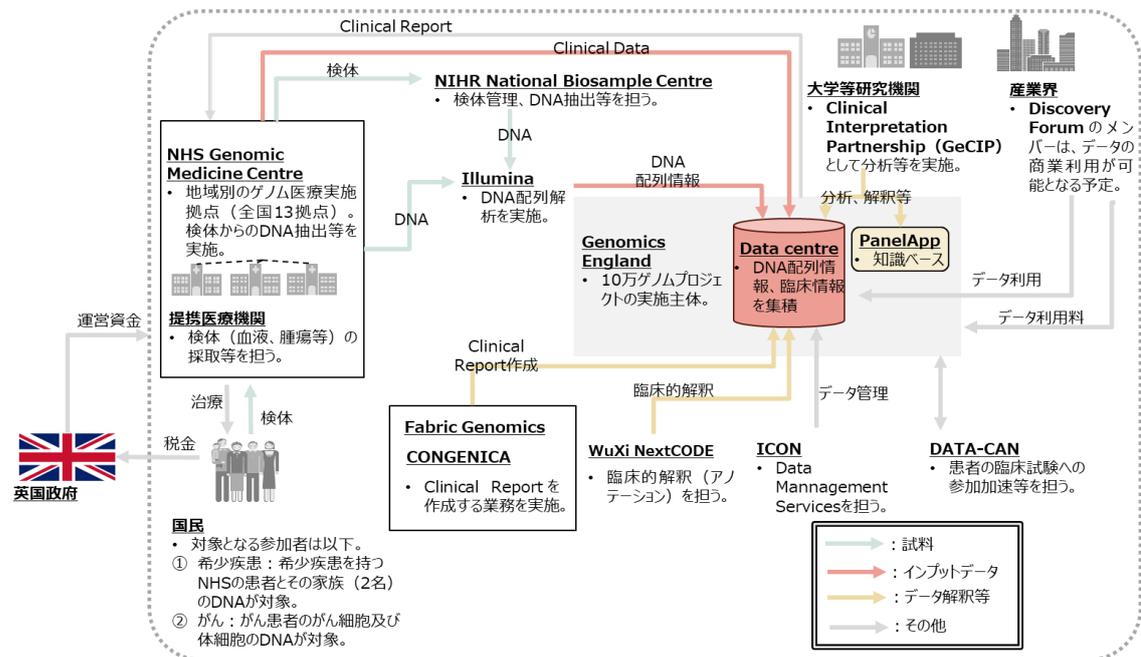
¹¹ WuXi NextCODE <https://www.genomicsengland.co.uk/genomics-england-contracts-with-wuxi-nextcode-as-clinical-interpretation-partner-in-both-rare-disease-and-cancer/>（2020年2月8日閲覧）

¹² FABRIC <https://fabricgenomics.com/casestudies/investigating-genetic-variants-on-a-large-scale-in-large-population-studies-tribal-studies-and-country-wide-projects/>（2020年2月8日閲覧）

CONGENICA <https://www.genomicsengland.co.uk/genomics-england-congenica-clinical-decision-support-services/>（2020年2月8日閲覧）

¹³ Genomics England 「The National Genomic Research Library v5.1」2020年4月1日 <https://www.genomicsengland.co.uk/national-genomic-research-library/>

図 2-3 Genomics England の解析結果返却フロー



出所：公開資料を元に MRI 作成

(4) 日本：AMED 研究事業

ゲノム医療における患者への結果返却について、2014年から「ゲノム医療実用化推進研究事業「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」（中釜班）」、次いで2017年から国立研究開発法人 日本医療研究開発機構における「ゲノム創薬基盤推進研究事業（小杉班）」にて検討が行われている。¹⁴

中釜班では、サブグループ2において二次的所見の返却のための仕組みとポリシー策定のための検討が行われ、「偶発的所見・二次的所見への対応についての検討と提言」¹⁵が公開されている。小杉班では、遺伝子検査実施における患者・家族等に対する説明・留意事項について検討され、「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【改訂版】」、および「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト」を示した。次世代シーケンサーによる生殖細胞系列変異に対する検査については、「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列網羅的遺伝学的検査における具体的方針【改訂版】」を公開している。¹⁶

ELSI 研究については、がんに限らず幅広い領域を対象として「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 先導的 ELSI 研究プログラム」において検討された。成果として、「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

¹⁴ ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめに対する最終報告書 令和元年 8 月 1 日

https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/r0108_torimatome.pdf (2020 年 1 月 21 日閲覧)

¹⁵ AMED ゲノム医療実用化推進研究事業 平成 29 年 3 月「偶発的所見・二次的所見への対応についての検討と提言」https://www.amed.go.jp/content/files/jp/houkoku_h28/0401045/h26_001_att.pdf

¹⁶ AMED 成果情報 <https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20200121.html> (2020 年 1 月 21 日閲覧)

向けた課題に関する提言」(長神班)が公開されている。¹⁷

(5) 日本：個別のがん全ゲノム解析に関する取り組み

静岡県立静岡がんセンターの「プロジェクト HOPE (High-tech Omics-based Patient Evaluation)」や東京大学医科学研究所のがんの臨床シークエンス研究において個別に患者への全ゲノム解析結果の返却が試みられている。

静岡がんセンターのプロジェクト HOPE は、2014 年に開始され外科手術を受けるがん患者の腫瘍部、周辺正常組織及び血液の検体のマルチオミックス解析データと、あわせて蓄積した臨床データからがんの本態解明を試みている¹⁸。主に WES を実施しているが、WGS も実施可能としている。解析にて発見された二次的所見は患者に開示されており、薬物代謝酵素の遺伝子多型や生活習慣病発症リスクに関連する遺伝子変異が見つかった場合には、治療法選択や生活習慣指導に利用される。

東京大学医科学研究所では、2011 年からがん患者の検体に対して WGS 及び全トランスクリプトーム解析を実施している。解析結果は IBM Watson を用いて臨床的意義が解釈され、治療介入予測を行っている¹⁹。返却にあたっては医科学研究所の生命倫理チームと東京大学医科学研究所附属病院の遺伝子カウンセリングチームも連携している。

2.5.2 人材育成に関する調査結果

患者に検査結果を返却する場合には、医師、遺伝カウンセラーを含め複数の医療従事者が関与する必要がある。WGS はこれまで「医療」では導入されていない技術であることから、導入のためには WGS に関する知識を有した人材を育成する必要がある。インタビュー調査では、OJT については現在のがんゲノム医療体制におけるエキスパートパネル等を活用して、がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院から診療連携病院へとノウハウを拡大させることで対応できるとの意見があった。よって、WGS 及びその臨床導入のために必要な基礎的知識の習得を目的とした e-learning の必要性を検討するため、がんゲノム医療に関連して実施されている国内における既存の医療従事者向け e-learning について調査した。

(1) Precision Medicine Japan

臨床医、CRC (Clinical Research Coordinator) を対象として臓器横断的かつ遺伝子レベルの情報について学習することを目的として、AMED 革新的がん医療実用化研究事業において一般社団法人 22 世紀先端医療情報機構 「CEMIT」(理事長：国立がん研究センター東病院 消化管内科長 吉野孝之) が学習サイト「Precision Medicine Japan」を作成している。

¹⁷ AMED ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 (先導的 ELSI プログラム)

https://www.amed.go.jp/program/list/14/01/005_01.html (2021 年 1 月 21 日閲覧)

¹⁸ 静岡がんセンター プロジェクト HOPE <https://www.scchr.jp/project-hope.html> (2020 年 10 月 16 日閲覧)

¹⁹ 宮野悟 「ゲノム解析の最前線と次世代のゲノム診療」 2018 年 6 月 8 日

https://ganjoho.jp/data/professional/training_seminar/zengankyo/180608_am05.pdf (2020 年 10 月 16 日閲覧)

20サイトでは、遺伝子別に「基礎編」、「臨床編」のコースが設けられており、アカウントを作成して教材を閲覧できる。日本臨床腫瘍学会、日本病理学会、日本遺伝性腫瘍学会の公式 e-learning サイトであり、同サイトの中で日本病理学会の e-learning 及び遺伝性腫瘍学会の e-learning も受講することができる。ただし、現状のがんゲノム医療への対応が主眼であり、現状 WGS に特化した内容は含まれていない。

(2) 日本病理学会

病理医、病理技師、検体採取に関わる臨床医を対象として、ゲノム診断用の病理組織取り扱いのためにホルマリン固定パラフィン包埋検体の適切な作製・保管方法の知識を習得することを目的として、日本病理学会が「ゲノム診療用病理組織検体取扱規定」の解説を行う e-learning を提供している。Precision Medicine Japan のサイト内で受講可能である。²¹ただし WGS に特化した内容は含まれていない。

(3) 日本遺伝性腫瘍学会

遺伝性腫瘍に関して日本遺伝性腫瘍学会が、遺伝性腫瘍に共通する基礎、各遺伝性腫瘍について、遺伝性腫瘍概論（腫瘍発生の分子遺伝学的基礎）、遺伝学的検査の合計 14 コースの e-learning を提供している。こちらも Precision Medicine Japan のサイト内で受講可能である²²。概要の閲覧にもアクセスが必要となるため、WGS 特異的な内容が含まれているのかについては確認できていない。

(4) その他

上記の e-learning の他、日本遺伝カウンセリング学会による認定遺伝カウンセラー向けのコース（「がんゲノム医療における遺伝医療部門の関与に有用な知識と技術を学ぶ」ための遺伝カウンセリングアドバンスコース）²³、医師、医療関係者向けに遺伝医学の基礎、事例、HBOC のサーベイランス・治療、ガイドライン等を紹介する日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構が主催するセミナー（JOHBOC E-Learning セミナー）²⁴、国立がん研究センターのがん相談支援センターが実施し、がんゲノム医療体制整備、がんゲノム医療の基礎知識、C-CAT の取り組み、患者申出療養制度とがんゲノム医療を紹介する研修（がん相談支援センター 相談員アップデート研修～がんゲノム医療コース～）²⁵と、様々な職種に向けてがんゲノム医療体制構築のための人材育成が行われている。ただし、デスクトップ調査では「がん」「全ゲノム解析」「e-learning」に合致するプログラムはなかった。

²⁰ Precision Medicine Japan <https://www.e-precisionmedicine.com/>（2020年10月13日閲覧）

²¹ 日本病理学会 e-learnig <https://www.e-precisionmedicine.com/pathology>（2020年10月13日閲覧）

²² 遺伝性腫瘍 e-learnig <https://www.e-precisionmedicine.com/ja/familial-tumors/announcement/1>（2020年10月13日閲覧）

²³ 日本遺伝カウンセリング学会 <http://www.jsgc.jp/seminor.html#>（2020年10月13日閲覧）

²⁴ 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 http://jobhoc.jp/kyoiku/seminar_info/（2020年10月13日閲覧）

²⁵ がん情報サービス https://ganjoho.jp/med_pro/training_seminar/consultation/update_gangenome/index.html（2020年10月13日閲覧）

2.5.3 患者参加型情報収集に関する調査結果

インタビューでは、患者が自身で医療情報を入力することが現実的なビッグデータ収集方法であり、海外には「Patient Reported Outcome (PRO ; 患者報告アウトカム)」の先行事例があるとの意見があった。ただし、PRO の有識者との意見交換では、がんの領域において、WGS のデータと PRO を一つの基盤において収集することがどの程度研究開発に有益なのかは明確ではなく、PRO は患者に情報入力の負担をしてもらうものであることから、導入する場合には目的・データ活用の方針を十分に検討すべきであるとの声が聞かれた。それらの意見を踏まえ、WGS 基盤における患者参加型情報収集の有用性について検討するため、国内外の先行事例を調査した。

(1) 米国 : All of US

米国では、国立衛生研究所 (NIH) が予算を拠出し、2015 年 1 月から Precision Medicine Initiative のコホート研究が開始され、2016 年に「All of Us Research Program」と改称し稼働している。

マイノリティを含め参加者の多様性に注目し、新たな Precision Medicine を目指すとして、米国に居住するすべての成人 (対象外 : 刑務所にいる、自身で同意を示すことができない、未成年) を対象に 2018 年から全国で参加者登録を開始した。2023 年までに 100 万人以上の参加登録を目指しており、少なくとも 10 年間データを収集する計画となっている。²⁶登録開始から 1 年時点で 23 万人が参加プロセスを開始している。取得したデータは、利用申請を行う事によって「Research Hub」と呼ばれるプラットフォームの分析ソフトウェア (Researcher Workbench) を用いて解析することができる。

参加者は自身に関する各データについてデータ共有の可否を選択することができ、研究者から臨床試験を含む研究プロジェクトを依頼された場合にも参加の有無を選択できる。また、参加者は自身が提供したデータにアクセスし、結果を閲覧することができる。All of US において参加者が提供する検体、データ項目は下記のとおり (表 2-4)。2020 年 12 月に、参加者に対してゲノム情報の返却を開始したことが発表された。²⁸

²⁶ AMED ワシントン事務所「All of Us 研究プログラムについて」
<https://www.amed.go.jp/content/000053519.pdf> (2020 年 9 月 14 日閲覧)

²⁷ All of Us <https://allofus.nih.gov/about> (2020 年 9 月 14 日閲覧)

²⁸ NIH News Releases 2020 年 12 月 10 日 「NIH's All of Us Research Program returns first genetic results to participants」
<https://www.nih.gov/news-events/news-releases/nihis-all-us-research-program-returns-first-genetic-results-participants> (2020 年 1 月 22 日閲覧)

表 2-4 米国 All of US における収集情報

収集項目	内容
生体試料	<ul style="list-style-type: none"> 血液（あるいは唾液） 尿
健康データ（独自の健康調査票）	<ul style="list-style-type: none"> 基本情報 健康全般 ライフスタイル（習慣） 病歴 医薬品使用状況 家族の病歴 ヘルスケアへのアクセスと利用状況
電子医療記録（同意者のみ）	<ul style="list-style-type: none"> 人口動態データ 診療、診断、処置 医薬品 検査所での検査結果、バイタル
身体測定情報	<ul style="list-style-type: none"> 血圧、心拍 身長、体重 腰回り、胴回り その他車椅子の使用や妊娠の有無等
<u>Fitbit（アカウントをプログラムにリンクし、追加データを共有することが可能）</u>	<ul style="list-style-type: none"> 身体活動 睡眠 体重 心拍数 栄養 水分摂取量

出所：AMED ワシントン事務所「All of Us 研究プログラムについて」

All of US <https://www.amed.go.jp/content/000053519.pdf><https://allofus.nih.gov/>より MRI 作成（2020 年 9 月 14 日閲覧）

(2) 米国：PCORI

米国 PCORI は、米国財務省が PCORI 認可法に基づき資金を拠出し、患者、介護者等のコミュニティがリードする研究から得られたエビデンスに基づく情報を作成・促進することで、情報に基づいた医療判断をサポートし、医療の提供とアウトカムを改善することを目的に、個別の研究プロジェクトを支援している。²⁹対象疾患は限定していない。支援した研究プロジェクトの成果から、他の研究者に対するソリューションを提供している。プロジェクト/ソリューションの事例を下記に示す（表 2-5）。PCORI の支援を受け、PRO の収集のためのツールや視覚的な表示方法が研究されており、実装に向けた検討が行われている。

表 2-5 PCORI におけるプロジェクト/ソリューション事例

PRO の成果に関するサミット：ヘルスケアにおける PRO の価値³⁰

²⁹ PCORI <https://www.pcori.org/>（2020 年 9 月 15 日閲覧）

³⁰ PCORI <https://www.pcori.org/research-results/2016/summit-patient-reported-outcomes-value-patient-reported-outcomes-health-care>（2020 年 9 月 15 日閲覧）

実施者	形成外科財団 (Plastic Surgery Foundation)
目的	PRO データの収集、解釈、臨床診療に関わるステークホルダー間の議論を促し、コラボレーションを促進する。アンメットニーズに対処するための方法論の議論を含め学際的なアイデア交換を行う
アウトプット	Squitieri et al., Value Health. 2017 Jun; 20(6): 834–836. The Role of Patient-Reported Outcome Measures in Value-Based Payment Reform
エンゲージメントツール「Introduction of Patient Reported Outcome」 ³¹	
作成者	National Organization for Rare Disorders (NORD : 非営利団体)、メリーランド大学
目的	事前トレーニングと PRO トレーニングテレカンファレンスのためのイントロダクションを提供する
アウトプット	ドキュメント
患者と臨床医のための PRO データ表示方法の試行 ³²	
実施者	ジョンズホプキンス大学
目的	患者、臨床医、及び研究者がデータを理解するのに役立つ PRO データの視覚的表示方法を調査する <ul style="list-style-type: none"> ・ 患者の症状と機能を経時的に追跡できる ・ 複数の患者の PRO スコアを使用して患者が治療の選択肢を比較できるようにする ・ 臨床医と研究者が複数の患者からの集計スコアを使用して治療選択肢を比較できるようにする
アウトプット	報告書公開

(3) 英国 : Genomics England

英国の Genomics England においても、「Patient-centric precision medicine (患者中心精密医療)」として希少疾患の患者からの直接データ取得が試みられている。患者、介護者から直接データを取得することにより、疾患の進行や治療の有効性について患者視点での検討を行うための基礎を構築することを目的としている。患者・その介護者は自身で研究データベースに追加情報を提供し、Genomics England は新薬の臨床試験等、患者に関係する研究の機会について患者に通知する。現在はシステムの構築段階であり、2021 年に患者エンゲージメントプラットフォームとして導入予定である。

患者エンゲージメントプラットフォームは、①患者と共同で行う調査・ワークショップ、及び ELSI に関するワーキンググループと、②システム開発のプラットフォームとデータ管理ソフトウェアの技術開発に関するワーキンググループにおいて検討されている。³³

³¹ PCORI <https://www.pcori.org/engagement/engagement-resources/Engagement-Tool-Resource-Repository/introduction-patient-reported>

³² PCORI <https://www.pcori.org/research-results/2012/testing-ways-display-patient-reported-outcomes-data-patients-and-clinicians> (2020 年 9 月 15 日閲覧)

³³ Genomics England News <https://www.genomicsengland.co.uk/patient-centric-precision-medicine-research-sano-genetics-zetta-genomics/#:~:text=A%20novel%20system%20which%20will,Zetta%20Genomics%20and%20Genomics%20England.and>. (2020 年 9 月 14 日閲覧)

(4) 日本：J-RARE

J-RARE は厚生労働科学研究費補助金を受け、1 つでも多くの希少疾患を治せるようにすること、希少疾患と共に暮らしやすい社会を実現することを目的として、2013 年から患者登録を開始した希少疾患のレジストリである。新規登録時には基礎情報と疾患に関連する確認事項、登録後には日々の体調・診察内容・検査結果などを任意で入力することとなっている。収集されたデータは企業、アカデミアの共同研究者と共有され、研究に利活用される。J-RARE では、参加者に対して以下の機能を提供している。

- ・ 研究開発ツール：研究者・薬企業に対する情報提供、患者を対象とする調査の実施支援
- ・ 健康管理・自己管理ツール：服薬記録・検査データ・日常の健康状態を記録、医療費・通院交通費の計算
- ・ 医師への病状説明補助ツール：前回受診以降の様子、担当医等が変わる際に病歴・治療歴を伝える

(5) 日本：RUDY JAPAN

RUDY JAPAN は科学研究費助成事業の挑戦的研究（萌芽）から助成を受けた「患者・市民の主体的参加による新しい医学研究ガバナンスの構築に向けた研究」において構築され、オックスフォード大学が開発した RUDY のソフトウェアを日本に導入し日本語版を開発、大阪大学の研究グループが運営している。2017 年 12 月より患者登録を開始し、希少・難治性疾患を対象として、患者からの情報提供により①病気についての原因解明を進めること、②医療関係者との継続的な対話を促進できる新しいコミュニケーションツールを開発すること、③研究者と患者が継続的に情報を交換し、患者の意向も反映しながら研究を進める新しい医学研究の仕組みを作ることを目的としている。ウェブサイトを通じて疾患や日常の健康状態についてデータを収集し、企業、アカデミアの共同研究に活用する。2023 年 3 月末までの研究で、約 1,000 人の参加を予定している。

患者によるデータ提供では、研究参加の同意をいつでも変更可能な「ダイナミック・コンセント」を採用している。参加した患者は、二次的研究に参加できるほか以下の機能を利用することができる。

- ・ プロフィール：登録した自身の情報の更新、データ提供範囲・二次的研究参加に関する同意内容の変更
- ・ アンケート：自己記入式質問票への回答
- ・ タイムライン：回答が完了した質問票の記録を確認

2.5.4 広報・教育に関する調査結果

インタビュー調査では、生殖細胞系列変異（遺伝する変異）と体細胞変異（遺伝子しない変異）の区別といった基本的な遺伝子に関する知識が普及していないことで、患者が過度に不安を感じることや遺伝子差別にもつながるため、患者に限らず広く一般市民に対してがん遺伝子に関する広報・教育を行った方がよいという意見があった。また、2017 年のがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書において「国民参加型がんゲノム医療」と記載されていることから、市民に対する啓発は実施すべき事項である。ELSI の研究者との意見交換で

は、下記の意見があった。

- ・ 資料を作るだけでなく、恒常的な市民公開講座の設置等、がん教育の一部として遺伝病、がん、患者会が連携して作成するべきである。
- ・ 期限のある研究費に頼らず、民間の協力も求め情報のアップデートや恒常的なセミナー開設等を行うとよい。
- ・ 研究におけるデータ利用と医療技術開発の循環や匿名化に関する啓発も必要。
- ・ 過去の教育資料について患者会にキュレーションしてもらうのもよい。

遺伝子に関する知識については過去の取り組みを改善し、患者会等と連携することにより、より良いものを検討することができると考えられるが、研究におけるデータ利用と医療技術開発に関する患者教育については国内には事例が少ない。一方で、全ゲノム解析等データは、広く研究開発に活用されることが前提であることから、研究に対してデータを提供することの意味についても患者に提示する必要がある。海外では、国や財団の資金を活用して遺伝子や疾患だけでなく、研究におけるデータ利用と医療技術開発の循環や匿名化に関する教材も提供されている。

(1) 英国 : Understanding Patient Data

Understanding Patient Data は、2016年に健康と治療のデータ利用について一般市民、患者及び医療専門家のコミュニケーションのサポートをする目的で設立された。³⁴ Wellcome、Medical Research Council、Economic and Social Research Council、英国保健省、英国公衆衛生庁から支援を受けている。患者や一般市民に対して、患者個人等のデータ利活用の意義を説明する資料や、「公共の利益」とは何かを研究し成果を公開するといった取り組みを行っており、データ提供による患者・市民の研究参画についての教育機会を設けている。

資料の例として、「Data saves lives animations」を示す。ここでは、データの利活用が、診断や新規治療の研究、よりよい保険サービス（NHS サービス）に必須であることを説明するアニメーションを作成し公開している。シリーズとして、がん、心臓発作、糖尿病、認知症、喘息を対象により具体的な内容のアニメーションも提供している。

2.6 調査結果を踏まえた患者還元に関する提言

2.6.1 患者への結果返却に関する小規模実証

日本国内でもゲノム情報返却に関する ELSI 対応について検討が行われており、報告書、提言書等が公開されている。一方、遺伝子パネル検査に関しては有効性等を検証する臨床研究は実施されたが、全ゲノム解析については臨床現場における取組が少ない状況であり、国内に臨床現場への導入に必要な検証・ノウハウが十分ではない。このような背景から、インタビューで聞かれた早急な医療現場への導入に対する危惧があった。したがって、今後 ELSI 関連研究の実装、及び全ゲノム解析等の推進における成果の直接還元を検討するため、過去の提言等を踏まえ限られた臨床サイトでの小規模スタディを実施することが望ましい。

³⁴ Understanding Patient Data <https://understandingpatientdata.org.uk/about-us> (2020年2月4日閲覧)

検証の規模・症例数等については事例と臨床現場の状況、予算の状況を鑑みて検討する必要がある。また、米国 CSER のように ELSI のガイドライン作成・改定、返却による患者への影響等に実装において活用できるベストプラクティス構築できるよう、ELSI に関する検証も同時に実施する領域横断的な事業とすることが望ましい。小規模実証の実施領域の検討においては、下記の視点が必要である。

- 対象疾患の限定（以下例：第2回がん全ゲノム解析等連絡調整会議資料より）
 - 小児がん
 - 希少がん
 - 難治性のがん（白血病、食道がん、肝臓がん、胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん）
- 臨床サイトの限定（以下例）
 - がんゲノム医療中核拠点病院
 - すでに全ゲノムに対する取り組みのある医療機関
- 返却する遺伝子の範囲の限定（以下例）
 - がん治療に関わる部分のみ返却する。
 - がん以外の遺伝子も返却対象とするが、対処方法のある遺伝子変異のみ返却する。
 - がんに限定した返却を先行し、課題を探索・解決しながら徐々に生殖細胞系列変異に範囲を広げる。

2.6.2 人材育成

現在実施されている医療従事者に対する e-learning 事業では、医師に限定した教材は少なく、幅広くがんゲノム医療に関わる職種横断的に知識を共有する必要があることが読み取れる。デスクトップ調査では、がんの全ゲノム解析等に対応した e-learning プログラムは把握できなかったことから、がんの全ゲノム解析等については、医療従事者向けに医療実装を見据えて関連する分子生物学的知識（構造異常等、遺伝子パネル検査では取り上げられない内容）を学ぶ教材、医療実装に向けてガイドライン等が作成された際にはその普及のための解説について学習する教材を作成することが望ましい。

2.6.3 患者参画型情報収集

デスクトップ調査の結果、米国では All of Us、PCORI を中心に先行して取り組みが進んでおり、Genomics England でも「Patient-centric precision medicine」として構築が進んでいることから、欧米では参加者から直接データを収集する取り組みが加速している。

本基盤においても患者から直接情報を収集する仕組みを持つことは、研究開発に資するデータを充実させるという観点から有益である。また、がん患者から直接つながりデータを収集する仕組みは、患者への再連絡等を行う手段を持つことにつながり、将来的に治験リクルートや基盤から患者への直接の情報提供にも活用できる。ただし、現在のところ WGS データと患者から直接取得したデータをどのように組み合わせるのかについては事例がない。よって、早急に患者から直接情報を取得するシステムを導入するのではなく、将来的に患者からの入力情報を蓄積するシステムを外装することが可能な仕組みを作っておくことが望ましい。 検討においては、以下の視点が必要である。

- 全ゲノム解析等の推進における患者参加型情報収集は、研究開発に資するデータを充実させることが主旨であり、日常の診療に役立てる目的ではないため、電子カルテと連動させるといった高額なシステムは必要なく、ID 等によって臨床データ、ゲノムデータと突合できる仕組みでよい。
- 研究用データを取得するだけでなく、患者とのコミュニケーションツール（IT サービス）との連動等、患者がデータを登録するインセンティブにもなり得る仕組みについて、民間企業も巻き込んだ展開も検討することが望ましい。

2.6.4 広報・啓発

現在の患者への還元を行うためには、患者自身が自らの解析結果を正しく理解し適切な治療選択ができるよう患者教育を行うこと、また周囲から患者が遺伝子差別等不当な扱いを受けることがないよう患者以外の市民に対しても遺伝子変異とがんに関する正しい知識を広めることが求められる。

過去にも難病等を対象に遺伝子に関する広報資材は作られているが、継続的に利用されないまま情報が古くなっていくという状況を改善するため、患者会と遺伝病やがんの研究者が協力して広報や啓発（広報や教育資材・市民講座等）を行う実施体制を整備する必要がある。官は国民への周知活動等を全般的に進めるとともに、今後検討される全ゲノム解析等の推進のための実施組織が推進役となって民間資金の活用や協賛等企業との連携により継続的な広報や啓発内容の情報更新が可能な環境を整える必要がある。さらに、海外ではゲノム医療に対する教育だけでなく、研究におけるデータ利用や匿名化に関する啓発資料も作成されているが、日本ではまだ類似の取り組みが少ない。全ゲノム解析等の推進のために蓄積されるのは、ゲノム情報や臨床情報という秘匿性の高い情報であるが、それを適切に取り扱い、正しく研究開発に利活用できるようにすることが医療への還元に不可欠である。そのため、研究におけるデータ利活用や匿名化に関する啓発を行うことも重要である。

3. 民間資金利活用・体制整備

3.1 目的

我が国においては、東北メディカル・メガバンクや、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク等、アカデミアを中心にしたゲノムデータ・生体試料の収集及び研究利活用に係る事業が実施されている。これらの研究プロジェクトは、学術的な研究における利活用に寄与している一方、より一層迅速かつ柔軟な産業利用を可能とすることが求められている。

海外では英国 Genomics England 等をはじめ、全ゲノム情報を提供する基盤の運用及び情報提供が開始されており、今後我が国において産業界において活用される基盤を構築するうえで、データ・サービスの充実度において国際的な競争力を有する仕組みを目指す必要がある。一方、産業界へのニーズに十分に応える上では、限られた公的研究リソースのみの対応では一定の限界があり民間リソースの活用が不可欠である。

こうした状況を踏まえ、本調査では、我が国における民間資金利活用を可能とする体制整備の目指すべき姿について、データ・試料の利用、民間事業による基盤機能の拡充や民間企業からの投資獲得等の可能性について検討することを目的とした。

3.2 インタビュー調査方法

(1) 調査対象

民間資金利活用の可能性及びそのあり方について調査することを目的とし、医薬品関連企業（7社）及び投資機関（4社）を対象にインタビュー調査を実施した（表 3-1）。

表 3-1 体制整備・民間資金利活用におけるインタビュー調査先

大分類	小分類	組織名(仮名)
医薬品関連企業	製薬(業界団体)	A社
	CRO	B社
	RWD 収集販売	C社
	受託解析・臨床検査	D社
		E社
		F社
		G社
投資機関	ディベロッパー	I社
	ベンチャーキャピタル	J社
	商社	K社
	銀行	L社

(2) 調査項目

医薬品関連企業からは、全ゲノム基盤に対する期待・ニーズや全ゲノム基盤における事業展開可能性等について以下の観点からインタビューを実施した。また、投資機関に対しては主に投資・参画可能性に関する意見を収集した（表 3-2）。インタビューに際しては、基盤運営、活用推進機関等の全ゲノム解析等の推進の遂行体制に関する仮説（図 3-1 民間資金利活用に向けた体制整備）を提示した上で、民間資金利活用・体制整備のあり方に関する意見を収集した。

表 3-2 体制整備・民間資金利活用におけるインタビュー項目

対象	インタビュー項目	内容
医薬品関連企業	ニーズ	<ul style="list-style-type: none">・ 全ゲノム基盤に求める情報・ 全ゲノム基盤に求める機能・ 円滑な利用を実現する上での要件、等
	事業展開可能性	<ul style="list-style-type: none">・ 全ゲノム基盤における事業展開のあり方及び可能性等
	その他	<ul style="list-style-type: none">・ 全ゲノム解析等の価値等
投資機関	投資可能性	<ul style="list-style-type: none">・ 投資の可能性・ 投資・法人格の形式等
	参画可能性	<ul style="list-style-type: none">・ 参画可能性・ 参画形式等
	その他	<ul style="list-style-type: none">・ 全ゲノム解析等の価値、等

3.3 インタビュー結果

3.3.1 医薬品関連企業へのインタビュー結果

医薬品関連企業へのインタビュー結果は以下のとおりである（表 3-3）。

インタビューの結果、全ゲノム基盤に対する主なニーズとしては、研究開発等において有効な「情報の充実」、解析サポート・患者リクルーティング等の「機能性」、そして利用手続きの簡略化・迅速化等の「利便性」に関する要望を確認した。特に情報の充実に関しては、豊富な臨床情報やプロテオーム・メタボローム等の豊富なメタデータ（特に海外における全ゲノム基盤において取得が困難なもの）の必要性及びその柔軟な収集に関して、多く意見があった。

また、全ゲノム基盤における事業展開可能性については、臨床情報の追加的な収集や検体のオミックス解析、そして基盤に集積されたデータの解析等、様々な事業の展開可能性が示唆された。事業を展開する際の全ゲノム基盤への参画形式（各企業が単独で実施する形式か、あるいはジョイントベンチャーを立ち上げるか等）や、その実現可能性についても一定の意見が収集されたが、より詳細に企業の意向を調査するため、別途アンケート調査を実施した（3.4-3.5 参照）。

表 3-3 医薬品関連企業へのインタビュー結果の概要

ヒアリング項目	分類	インタビュー結果概要
ニーズ	情報の充実	<p>【豊富なメタデータ】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>ゲノミクスイギリスでは臨床情報が乏しく、解析に使えないという印象がある。</u>（A 社） ・ <u>遺伝子のみに基づいた創薬はやりつくされている感がある。エピゲノム、リキッドバイオプシーも含められることが望ましい。</u>（A 社） ・ <u>プロテオーム・メタボローム等のオミックスデータも利用可能となれば、より価値がある。</u>（D 社） <p>【収集情報の柔軟性】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>プロテオミクス、メタボローム解析は、検体を保管しておいて、あとから企業の負担で実施するというやり方もあるのではないか。</u>（A 社） ・ <u>本基盤において、初期段階では収集する臨床情報を限定し、その後の分析結果やニーズ等に応じて設定していく方針が良いのではないか。</u>（B 社） ・ <u>基盤において収集するべきデータは時代と共に変化する。まずは個人情報も含めて幅広い情報を収集し、解析においては個人情報を切り離せるよう工夫すれば良いのではないか。</u>（B 社） <p>【比較群データ】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>がんサンプルの配列情報のみではなく、比較対象（海外ではなく国内の比較対象として、生殖細胞・健常人の配列情報）となるがんサンプルの配列も提供されたい。</u>（A 社） <p>【分散したデータの集約】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>現状の問題は、アカデミアが独自にデータを収集し、研究や治験の実施に利用しているケースが多いことである。国が統一的に収集し、民間に開放されれば、魅力的な基盤となる。</u>（B 社） <p>【国際化】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>英国とは人種が異なるため、日本で全ゲノム情報を収集することにニーズはあるのではないか。一方、日本人のみを対象とした DB にニーズがあるかは分からない。</u>（F 社）
	機能性	<p>【解析のサポート】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>全ゲノムデータをそのまま提供しても利活用が難しいため、解析とセットとする</u>

ヒアリング項目	分類	インタビュー結果概要
		<p>べきではないか。(B社)</p> <p>【患者リクルーティング】</p> <ul style="list-style-type: none"> 共同研究等を実施する際に対象患者数が足りないため、複数病院から患者を集めることが多い。<u>公共の研究基盤を用いてこのような患者のリクルーティングを実施でき、そして収集されたデータを登録し、比較に利用できるというようにハードルが下がれば、有用かつ研究基盤を利用するモチベーションが上がる。</u>(E社)
	利便性	<p>【利用手続きの簡略化】</p> <ul style="list-style-type: none"> コホートの利用を検討した際には、ステークホルダー間で成果物の知財に係る衝突が生まれ、利用に至らないことがあった。(E社) 国内のバイオバンクにおける検体を利用する際、<u>共同研究契約・知財・治験審査委員会(IRB)等の障壁があるため、より迅速に検体の利用が可能な海外企業を利用することが多い。</u>(F社) <p>【試行的なデータ確認・解析】</p> <ul style="list-style-type: none"> ゲノクスイングランドでは3段階の価格設定になっていて、<u>安価で試行的なデータ利用が可能である。</u>例えばMID-NETにおいては、どのような情報が提供されているか明確でない上、4000万円と高価であるため、利用の検討が難しい。(A社) ゲノクスイングランドでは、<u>最低料金でも全てのデータを閲覧可能となっている。</u>ただ、解析を実施する際は、金額に応じて対象にしている数が変わる。(A社)
事業展開可能性	臨床情報の収集	<ul style="list-style-type: none"> 臨床情報の収集を一定程度自動化することは、技術的には可能である。医療機関の負担を減らすという点について、弊社が支援できる可能性はあるのではないかと。また、収集する臨床指標の選択に関するAI支援技術を検討している(B社) 本基盤における臨床情報の収集を民間企業が担うスキームは十分にあり得ると思料。(C社)
	検体解析	<ul style="list-style-type: none"> プロテオミクス、メタボローム解析は、検体を保管しておいて、あとから企業の負担で実施するというやり方もあるのではないかと。(A社) (全ゲノム解析について)海外から機材・試薬を購入し解析を日本で実施すると、利益が出にくい。また人件費や品質保証に係る費用について、国から補助が無ければ難しい部分がある。予算が少ない場合、品質に影響が出る。(F社) (ニーズに応じた解析について)<u>解析技術を有するベンチャー企業はカタログ化し公開することも考えられる。</u>そのようにすれば、製薬企業は自社のニーズに応じて必要な分析を実施できる他、アカデミアが有する検査技術を、製薬企業向けに事業化するきっかけにもなり得るのではないかと。(F社)
	検体アーカイブ	<ul style="list-style-type: none"> 検体の希少性を担保できる場合、大きな収益は得られないかもしれないが、継続的な事業運営ができる可能性はあるのではないかと。一定の検体数が収集されるまでは収益化が困難であるため、5年程度は補助金が必要であると思料。(F社)
	データ解析・提供	<ul style="list-style-type: none"> 収集したデータ提供によるマネタイズはできると考えている。国内には民間企業が利用しやすい形で運営されているDBが無いのではないかと。<u>契約に係る手続き等が簡略化し、患者のエンロールも迅速化できる等がメリットとなる。</u>(B社) 民間企業としてデータ提供に係るビジネスを展開できる可能性は十分にある。特に、患者のオプトインがとれていれば動きがとり易い。(C社)
	参加形式	<ul style="list-style-type: none"> 単独の企業として参画するというよりは、コンソーシアムを設けて資金をプールしながらの実施になると思われる。(B社) <u>民間企業が自由に競争できるような環境とした場合、価格競争になるなど様々な混乱が生じることが予想されるため、関わる会社はある程度絞る、またはジョイントベンチャーにする等の工夫が必要である。</u>(C社)

3.3.2 投資機関へのインタビュー結果

投資機関へのインタビュー結果は以下のとおりである（表 3-4）。

インタビューの結果、基盤運営機関への投資可否については現段階での検討が困難であることが示された一方、全ゲノム基盤を活用して企業へのデータ提供や事業展開等を支援する活用促進機関や、産業フォーラムにおいて立ち上がるベンチャー等への投資については、肯定的な意見が多く寄せられた。なお、企業が投資を検討する上では、より具体的な事業内容や収益のモデル、そして国による全ゲノム基盤の継続性の担保等が求められることが分かった。

投資・法人格の形式については様々な形式が挙げられたが、全ゲノム基盤にける公益性・中立性の担保、そして企業による柔軟な投資等の観点から、基盤運営機関と活用促進機関の設置形式については、分けて設立とするべきであることが示唆された。

また、全ゲノム基盤の実現に向けては、目先のデータ利用料等だけでなく、全ゲノム基盤の構築によりもたらされる新たな価値・事業まで視野に入れ、オールジャパンで公民が一体となり、事業を推進することの重要性に関する意見も複数企業より寄せられた。

表 3-4 投資機関へのインタビュー結果の概要

ヒアリング項目	分類	インタビュー結果概要
投資可能性	投資の可能性	<ul style="list-style-type: none"> ・ 事業への投資は、その投資によりテナント・エンドユーザーに価値を提供でき当社としても収益の上がるストーリーをベースに検討している。例えば、ノンアセット事業がアセット事業に付加価値を与えるというイメージである。<u>全ゲノム解析がテナント企業の健康経営等に資するようなメリットがあれば、検討しやすい。</u>(I社) ・ 投資の検討をする上では、投資の対象が株式会社である場合、市場規模、スケジュール感がわかる事業計画があると判断しやすい。(I社) ・ 金銭的なリターンではなく、知見・ネットワークを確保する目的で全ゲノム解析等の推進への投資を検討する可能性はある。ゲノム分野に関しては、宇宙関連の投資と同様にフロンティアという認識である。(I社) ・ 投資を判断する上では、ゲノム情報から発見した治療法・技術開発であれば投資検討は問題ないが、データビジネスは収益化戦略・蓋然性の高さを説明する必要がある。治療法・技術開発のベンチャー企業であれば、技術の革新さ、アンメットメディカルニーズなどが求められる。(J社) ・ <u>基盤運営機関への投資の検討は困難だが、産業フォーラムにおけるベンチャーへの投資可能性は十分に見込まれる。活用促進機関に関しては、収益化を含むビジネスモデルがより明確になれば、投資の検討がしやすい。</u>(J社) ・ 資金を投じてそのリターンをお金で得るという観点のみだと、公共的要素の強いプラットフォーム自体への投資というのは難しい。基盤を利用したサービス会社等に投資するというイメージである。(L社)
	投資・法人格の形式	<ul style="list-style-type: none"> ・ 投資の形式としては株式投資等だけではなく、場所の提供という形式で投資するケースもあり得る。プロジェクト全体やテナントへのメリット等がある場合、通常よりも安価に場所を提供することもあり得る。また、公益性が高い場合、行政との協議も進みやすい。(I社) ・ 宇宙関連事業等、将来性のある事業に関しても数億程度の投資をしているため、長期的なメリットを見据えた投資も実施している。先の案件に関しても投資はしている。不動産とは直接的な関係は無い分野であるが、投資をきっかけに知見を確保することや、ネットワークを築くことに価値を感じている。(I社) ・ ベンチャーへの出資という形式もあり得る。(I社) ・ <u>バイオサンプルを収集・保管、ゲノム情報取得までは国や公益性の高い機関が望ましい。大きな利益を生むビジネスに投資するのがベンチャーキャピタ</u>

ヒアリング項目	分類	インタビュー結果概要
		<p>ルなので、<u>基盤運営機関への投資のハードルは非常に高い</u>。政策投資的な投資判断をする可能性はないとは言えないが、グループ会社におけるシナジーを含めた丁寧な検討が必要である。(J社)</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 設立時に事業会社・金融機関が出資したとしても、ビジネスとして成功する絵が描けない限り追加出資は難しい。当初資金を使い果たすと細々と後ろ向き解析をする事業になる可能性が高いので、国が大規模予算を確保し、覚悟を決めて進めていただきたい。(J社) ・ 事業会社は事業シナジーや同領域における知見など二次的なメリットが主目的だが、ベンチャーキャピタルは純粋に期間に応じたキャピタルゲインを求める。(J社) ・ データ等を活用した様々なサービス展開をアレンジ可能な活用促進機関への参画が望ましい。ただし、懸念としては様々な場面で国との折り合い、調整が発生すると考えている。<u>活用促進機関の設立から間もない段階では収益化は困難かと思われるため、ある程度国からの拠出も必要である</u>と考えるが、<u>将来的には参画する民間企業が成果に応じて収益を得られる仕組みとする必要がある</u>。株式会社や技術研究組合等、様々な法人格が考えられるが、<u>営利目的の事業体とすることはできないか</u>。ただし、<u>最初から民間企業のみで活用促進機関を運営することは困難である</u>と考えている。(K社) ・ 国と民間のバランスが難しい。産業界においてデータを活用する際、その可否を都度国と協議するような立て付けとなる場合、民間企業では活用が困難となる。そのため、簡易的にデータを利用可能とする体制が求められる。データ利用の期間や目的といった大枠で契約し、比較的柔軟に利活用可能とすることが望まれる。(K社) ・ <u>活用促進機関における機能を国と民間企業で分担する形が良いのではない</u>か。特に組織のガバナンスについては国が担い、民間企業が柔軟に事業を展開可能とする立て付けが望ましい。(K社) ・ 民間企業が全ゲノム解析等の推進に参画する上では、国が継続的に全ゲノム解析等の推進にコミットすることが必要である。省庁を跨いだ事業は困難であることは承知しているが、産業振興的な視点も国は持つべきである。(K社) ・ 活用促進機関において、役員等のかたちで活用促進機関の方向性検討・策定に参画できることは重要である。投資の結果得られる資金的なリターンのみではなく、新規事業につなげる形でのリターンもあり得る。(K社) ・ <u>活用促進機関に参画する民間企業は、金融機関や商社等、本分野においては中立的なポジションにいる企業に限定する必要がある</u>と考えている。(K社) ・ 活用促進機関等における成果・権利・知財等が、国と法人のどちらに帰属するかを峻別できるようにする必要がある。(K社) ・ <u>株式の持ち方により公益性・中立性を担保するという考え方は妥当なものである</u>と感じる。株式会社でも公的事業は実施可能である。政府が株式を一定程度保持することによりガバナンスを保つことができると考える。(L社) ・ <u>基盤部分は投資が難しいため、基盤と利活用促進機関は分けたほうが良い</u>。そこから出てきたシーズごとに投資判断することが考えやすい。(L社)
参画可能性	運営機関・活用促進機関への参画可能性	<ul style="list-style-type: none"> ・ 金融機関の人材が役員等に就任する可能性はある。ネットワークの広さは活用できると思う。(J社) ・ 少額出資し支援を行う等、助言的な立場では参加も可能かもしれないが、運営・活用に主体的に携わることは考えにくい。(J社) ・ ある程度出資している場合には、社外取締役の派遣や、事業の立て直しが必要な場合に社員を外向させるケースはある。(L社)
その他	-	<ul style="list-style-type: none"> ・ <u>産業フォーラムはオールジャパンで協力して進めていっていただきたいが、船頭が多すぎることにならないよう、リーダーがスピーディーに意見を取りまとめ進めることが望ましい</u>。目的に応じて、どのようなリアルワールドデータ、生活習慣、環境要因とかけあわせて分析していくのか等、産業フォーラムにおいて目的と必要な情報を議論して、運営機関にフィードバックしていくべきである。(J社) ・ 全ゲノム解析等の推進においてオープンイノベーションを方策として、日本に

ヒアリング項目	分類	インタビュー結果概要
		<p>おいては複合的な要因によりオープンイノベーションが阻害されているため方策の検討は難しいが、活用促進機関にプロジェクトマネジメント機能があれば、協働での事業が進みやすいのではないか。(J社)</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ <u>全ゲノム解析等の推進に持続性はあるか。国として解析の目標人数に到達するまでの資金は拠出される場合でも、その後も継続的に予算を確保することは可能なのか。国として全ゲノム解析等の推進にコミットする形で持続可能な事業とされたい。(K社)</u> ・ <u>基盤の構築やデータ収集については、継続的に国の予算で運営するという前提がなければ、活用促進機関や産業フォーラムに民間企業が参画することは困難である。(K社)</u> ・ <u>データ利用料がどれだけ得られるかという観点のみで全ゲノム解析等の推進の価値を判断すべきではない。全ゲノム情報等を活用することにより生まれる新たな事業まで見据えて、国は予算の判断をするべきである。(K社)</u> ・ <u>収益が限られた中で、高い志を持って全ゲノム解析等の推進に参画する民間企業等がどの程度存在するか定かでない。オールジャパンでやっていくという姿勢が重要である。特に、国として継続的に全ゲノム解析等の推進を運営するスタンスを示されたい。そして、国内の製薬企業において全ゲノムデータ等を活用した創薬研究等がより活発に実施可能となることが望まれる。(K社)</u> ・ <u>産業フォーラムのメンバーになると情報がもらえます程度では不十分でシーズのマッチングイベント・研究成果発表会・ピッチコンテストなど関係者が集まる場を提供すると盛り上がるのではないか。(L社)</u>

3.4 アンケート調査方法

(1) 調査対象

医薬品関連企業へのインタビューの結果、全ゲノム基盤における民間企業の事業展開について一定の可能性が確認された。事業展開のあり方及びその事業内容等について、より詳細に調査するため、インタビューにおいて事業展開の可能性が示唆された医薬品関連企業を対象に、アンケート調査を実施した（表 3-5）。

表 3-5 全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート調査対象

大分類	小分類	組織名(仮名)
医薬品関連企業	CRO	B 社
	RWD 収集販売	C 社
	受託解析・臨床検査	D 社
		E 社
		G 社
		H 社

(2) 調査項目

医薬品関連企業へのアンケート項目は主に以下のとおりである（表 3-6）。

表 3-6 全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート項目

アンケート項目	内容
各事業の展開可能性及び想定料金	・ 実施可能性
事業実施の目的及びメリット	・ 目的(既存リソースの活用・既存事業の規模拡大・新規事業の開拓、等) ・ メリット(受注量の増加・顧客の取得・他自社事業への寄与、等)
事業実施する上での参画形式	・ 参画形式(自社単独での実施、ジョイントベンチャーの設立、等)
事業を実施するにあたっての契約条件・事業環境等	・ 契約条件・事業環境等(契約期間の長さ、収益・知財等の扱い、参画する企業の限定(一定の独占権の必要性)、等)
事業を実施するにあたっての「産業フォーラム(仮)」に求められる機能	・ 「産業フォーラム(仮)」に求められる機能(ベンチャー事業への投資、製薬企業への営業、アカデミアとの連携、等)
その他	・ 全ゲノム基盤へのご意見ご要望等(例、調査の対象とするべき好事例、等)

3.5 アンケート結果

アンケート結果の概要を以下に示す（表 3-7）。

アンケートにより、各事業（オミックス解析、データ分析・集計、患者リクルート等）について、一定の事業展開可能性を確認することができた。

研究基盤をすべて公的リソースで構築するのではなく民間企業リソースを活用する可能性が示唆された。

表 3-7 全ゲノム基盤における民間企業の事業展開に関するアンケート結果の概要

アンケート項目	内容	アンケート結果概要
事業展開可能性	オミックス解析	製薬企業等の依頼を受けて、基盤が管理する検体に対してオミックス解析(トランスクリプトーム・プロテオーム・メタボローム・エピゲノム、等)を実施 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):3社 ・ 可能性有(○):2社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):1社 ・ 可能性無し(×):0社 ・ 回答無し(-):2社
	データ分析・集計	製薬企業等の依頼を受けて、基盤が管理する全ゲノム・臨床データ等の分析・集計等を実施 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):2社 ・ 可能性有(○):4社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):0社 ・ 可能性無し(×):0社 ・ 回答無し(-):2社
	患者リクルーティング	製薬企業等の依頼を受けて、基盤が管理する全ゲノム・臨床データ等に基づいて患者リクルーティングを実施 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):1社 ・ 可能性有(○):2社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):0社 ・ 可能性無し(×):3社 ・ 可能性無し:2社
	患者由来細胞培養	基盤が管理する検体を用いて患者由来細胞培養(PDX・オルガノイドを含む)を実施し、製薬企業等に販売 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):1社 ・ 可能性有(○):0社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):2社 ・ 可能性無し(×):3社 ・ 可能性無し:2社
	生活情報等収集(追加的な臨床情報を含む)	患者の生活情報等(活動量・バイタルデータ・PRO、等)や追加的な臨床情報を収集し、全ゲノムデータ等と併せて製薬企業等に販売 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):2社 ・ 可能性有(○):0社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):3社 ・ 可能性無し(×):1社 ・ 可能性無し:2社
	検体アーカイブ	追加的に検体を収集・管理し、製薬企業等に販売 <ul style="list-style-type: none"> ・ 可能性大(◎):0社 ・ 可能性有(○):2社 ・ 可能性が無いとは言い切れない(△):1社 ・ 可能性無し(×):2社 ・ 可能性無し:3社
全ゲノム基盤にお	目的	<ul style="list-style-type: none"> ・ 癌領域や希少疾患等、ゲノムをターゲットとした Pipeline が今後増加する事が予測される。既存事業(CRO 事業)における競争力(新たなモダリティに対す

アンケート項目	内容	アンケート結果概要
ける事業展開の目及びメリット		<ul style="list-style-type: none"> る Capability の確保と実績づくり)の醸成。(B 社) ・ ゲノムをターゲットとした医薬品の市販後におけるサービス、その他ゲノム解析からの新規事業への発展に向けた布石。(B 社) ・ 質の高いデータ分析し、研究結果を発信することで医療の質向上への貢献。(C 社) ・ 既存リソースと連携することによる事業拡大。(C 社) ・ 患者個人へのデータ還元による日本全体のヘルスケアリテラシー向上。(C 社) ・ 既存事業の規模拡大、新規事業の開拓。(D 社) ・ 現在はアカデミアの顧客を中心としているが、今後 企業の研究部門、ひいては企業の事業部門を対象とした事業へと拡大していこうと考えている。(E 社) ・ 既存事業の規模拡大を目的としており、顧客視点から観た期待サービスとして既存事業スキームに含まれていない部分を埋めることが出来、しかも効率的に実施出来ることから、顧客のメリットも高いと考える。また、現在はアカデミアを中心に特定の顧客のみに同様のサービスを提供しているが、顧客を増加させる良い機会であると考えている。(G 社) ・ 自社が保有する解析技術を全ゲノム情報の付加価値をつけるためにご利用する。(H 社)
メリット		<ul style="list-style-type: none"> ・ ゲノムデータの解析、リクルーティング、ゲノム関連情報のレジストリで培うアセットは、治験領域だけでなく上市後の Opportunity(市販後調査、長期安全性、流通管理など)への発展が考えられる。(B 社) ・ またゲノムデータの活用は広い視点では、予防・未病領域への発展可能性もあると考える。上記事業を手掛ける事で、Healthcare 領域での新規事業への発展可能性が期待される。(B 社) ・ 受注案件の増加、受注単価向上、新規顧客獲得。(C 社) ・ 新規事業を先進的に取り組むことでの受注量の増加、データ活用事業への展開検討。(D 社) ・ 既存の解析事業のリソース、および今後予定している解析事業のリソースを活用できるため、既存顧客への売り上げ増だけでなく顧客層拡大も期待できる。(E 社) ・ 既存事業のリソースを活用しての実施可能性が高く、初期投資が少なく済むと考えている。(G 社) ・ これまでは関係性がなかった製薬企業を新規顧客化できる可能性を期待している。(G 社) ・ 解析受注をきっかけに、その他事業の営業をすることができる。(G 社) ・ 全ゲノム解析情報を付加したデータベースを構築して、既存事業(製薬企業からのがん治療薬薬理試験受託)の売り上げを拡大する。(H 社)
事業実施する上での参画形式	参画形式	<ul style="list-style-type: none"> ・ 基本路線は、既存事業で扱うサービスが横展開できる場合は、新会社や JV 等の設立はせず、事業会社への委託と考える。新たな Capability を要する場合は、JV やアライアンスなどの可能性も考えられるが、現時点で参画形式は限定的ではない。(B 社) ・ 複数企業での参画の場合、営業上での重複等のリスクがあるため、自社単独での参画が好ましいが、ジョイントベンチャーの設立等は検討可能。(C 社) ・ 基本的には自社単独での実施を検討しているが、データの活用内容や活用方法についてはジョイントベンチャー設立等の参画する可能性もあると考える。(D 社) ・ 最終的にどのような企業形態が望ましいか不明のまま活動を始めることになるので、複数社によるジョイントベンチャーでの立ち上げが望ましい。(E 社) ・ 上記既存事業については自社単独での参画を想定しているが、投資的な側面が強い新規事業を展開する場合は、国内外の競合が提供するサービスレベルを顧客価値の視点で超える必要性があり、それぞれのノウハウを迅速に成果につなげる為に、ジョイントベンチャーの形式が望ましい。(G 社) ・ 本件事業(全ゲノム基盤)に積極的に参画する可能性は低いと考えているので、参画形式へのコメントは差し控える。但し、他社様からのお誘いがあれば

アンケート項目	内容	アンケート結果概要
事業を実施するにあたっての契約条件・事業環境等	契約条件・事業環境等	<p>共同事業として参画する可能性はある。(H社)</p> <ul style="list-style-type: none"> 次世代医療基盤法における、医療情報匿名加工取扱い業者の指定が必要となるか。必要となった場合には、その取得にかかる投資が参入の課題にはなりえるが、現時点で条件という程ではない。(B社) 参画する企業は少ない方が混乱は少ないと感じつつ、必要な役割の企業参画に違和感等はありません。(C社) 分析結果の提供時における知財等の考え方は、当社既存業務からノウハウでコメント出来る点は多いと史料。(C社) 製薬企業からの受託による事業モデルが多い為、全ゲノム基盤の活用に応じた従量制の課金モデルが望ましい。(D社) データ活用することで得られる知財に関しては、自社のものとなるようにして頂くことが望ましい。(D社) 参画する企業については限定する必要は無いと考えている。(D社) 生データを提供する立場になる企業については、有償で良いのでデータを(個人情報としての制約を極力少なく)利用できるようにしていくことが前提となる。(E社) 基本的には既存のリソースを活用しての事業になるため、柔軟かつ継続的に製薬企業の受注が受けられる限り、契約の内容にこだわりはない。(G社) 収益は、データの利用料を基盤に支払い、サービスの実施料を製薬企業から取得することを想定している。参画する企業についても、限定する必然性は特段感じていない。(G社) 当社が「産業フォーラム(仮)」に参画する可能性は低いと考えている。(H社)
事業を実施するにあたっての「産業フォーラム(仮)」に求められる機能	「産業フォーラム(仮)」に求められる機能	<ul style="list-style-type: none"> 個人情報保護法を中心とした法律・ガイドライン関連も全ゲノム解析等事業に影響してくるため、関連する業界団体への打診、患者側にデータ利活用の意図・価値を伝えるための情報発信等をお願いしたい。(C社) <u>アカデミアとの連携は重要であると考え、産業フォーラムにおいてはアカデミアとの連携ができる機能が求められる。(D社)</u> <u>投資企業を積極的に誘致し、資金需要のある事業会社に投資を促すような座組みが望ましい。(E社)</u> アカデミアの有する技術・ノウハウ・将来構想について事業化し、基盤上で実施できればよいと考えている。そのため、アカデミアとの連携の場や、その事業への投資機能が産業フォーラム内にあることが望ましい。(G社) フォーラムに参加する企業の業態に合致するビジネスプランの策定、リソース配分、マネジメントが難しいと感じた。単に、集まっただけの事業体にならないために、着実に成果(収益)が出せるビジネスに集中することが大切で、誰(どの企業)が責任をもって担当するのが肝要である。(H社)
その他	ご意見ご要望等	<ul style="list-style-type: none"> 全ゲノム基盤の構築については、継続性、成長性の観点から、国民の理解(自身及び子孫に対するメリット)が得られることが最も重要だと考えるが、標準化、ISOの理念と同様に、データ連携、ノウハウ連携、利活用連携などのくを越えた枠組みについても構想に入れておく必要があると史料。(G社) PDX や PDX 由来の培養細胞の販売は ELSI の課題が解決されれば可能になると考えている。(H社) ゲノム基盤整備事業に参画することで、当社(関連会社を含む)の解析サービスの収益が伸びるのであれば積極的に検討するが、現段階では弊社が参加するメリット、デメリットが明確ではない。(H社)

3.6 調査結果を踏まえた民間資金利活用に向けた体制整備のあり方に関する提言

インタビュー及びアンケートにおける意見等を踏まえ、全ゲノム解析等の推進のための事業実施体制は、民間事業との協働により「民間利用及び投資の促進」・「自律的な成長」・「運営資金の獲得」を目指す体制案を提案する（表 3-8、図 3-1）。

表 3-8 体制整備のあり方

セグメント	想定される設置目的及び機能・運営形式概要(案)
基盤運営	<p>【設置目的】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 中立性・公益性を担保した全ゲノム解析等の推進のための事業を、継続的に実施すること <p>【機能】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 臨床情報・試料の収集及びゲノム解析 ・ 情報基盤及びバイオバンクの管理・運営 ・ 全ゲノム解析等の結果のアノテーション(学術フォーラムとの連携含む) ・ 全ゲノム解析等の結果の患者への直接的還元に係る調整 ・ 協力医療機関等との調整 <p>【運営形式】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 公費を中心とした設立・運営とし、活用促進機関より利用料及び契約料等を運営費として活用 ・ 官民学からの人材参画
活用促進	<p>【設置目的】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 産業界における全ゲノムデータ等の研究利活用を促進し、患者への間接的還元を実現すること <p>【機能】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 産業フォーラムの運営(説明会、契約手続き等) ・ 民間企業への営業活動、情報提供 ・ 基盤を利用した事業に係るプロジェクトマネジメント <p>【運営形式】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 公費及び民間企業からの投資を中心とした設立・運営とし、利用料及び契約料等を運営費として活用 ・ 官民学からの人材参画
産業フォーラム	<p>【設置目的】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 基盤が有するデータ・試料を活用した医療の発展に資する事業展開・研究開発の実施により、全ゲノム基盤の患者への還元につなげること <p>【機能】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ サービス展開: 基盤機能の拡充(オミックス解析、データ分析・集計、患者リクルーティング、患者由来細胞培養、生活情報等収集、等) ・ 研究開発: 創薬等の研究開発による患者への還元 ・ 共同研究・ベンチャー事業: 産業フォーラム・学術フォーラム所属機関間の共同研究や、ベンチャー事業の実施 ・ 投資: 産業フォーラムにおける研究・事業への投資及びプロジェクトマネジメント <p>【運営形式】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 産業フォーラムに参画する民間企業等は基盤運営機関・活用促進機関と契約等を交わした上で、全ゲノム基盤を活用した事業展開・研究開発を実施(契約料・データ利用料等を基盤運営機関・活用促進機関に支払う) ・ 産業フォーラムに参画する投資機関も、基盤運営機関・活用促進機関との契約を交わした上で、産業フォーラムにおける情報にアクセスし、投資活動を行う

セグメント	想定される設置目的及び機能・運営形式概要(案)
学術フォーラム	<p>【設置目的】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 全ゲノムデータを活用した学術研究の促進 <p>【機能】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 研究活動を通じた全ゲノムデータへのアノテーション ・ 技術移転による研究成果の事業化 <p>【運営形式】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 全ゲノムデータを活用した研究を行う学術機関が所属し、テーマ別に研究グループを形成

民間事業との協働による「利用及び投資の促進」・「自律的成長」・「運営資金の獲得」

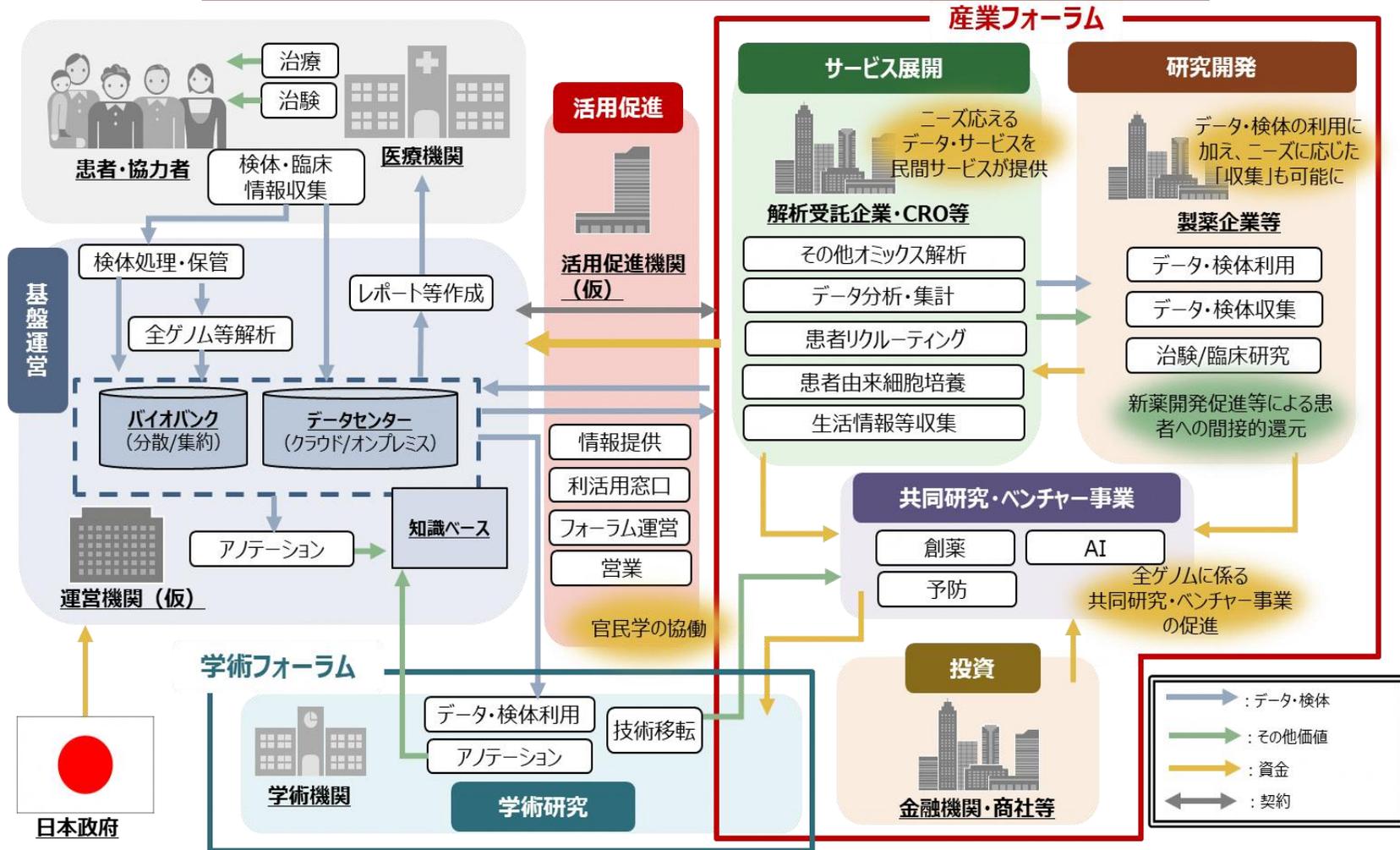


図 3-1 民間資金利活用に向けた体制整備

表 3-9 基盤運営機関・活用促進機関における民間リソースの活用内容

分類	項目	提供者	概要
資金	データ・検体利用料	<ul style="list-style-type: none"> ■ 製薬企業等 ■ 解析受託企業・CRO等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 製薬企業等がデータ・検体を利用する際に運営組織に支払う利用料 ■ 解析受託企業・CRO等が基盤を利用したサービスを実施する際に運営組織に支払う利用料
	データ・検体収集料	<ul style="list-style-type: none"> ■ 製薬企業等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 製薬企業等のニーズに応じてデータ・検体を収集する場合※、製薬企業等が運営組織に支払う収集料 <p>※収集するデータ・検体は、全ゲノム基盤の理念・目的に合致している必要があるという前提</p>
	産業フォーラムへの登録料	<ul style="list-style-type: none"> ■ 製薬企業等 ■ 解析受託企業・CRO等 ■ 商社・金融機関等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 基盤のデータ・検体及びサービスの利用や、産業フォーラム内において展開されている「共同研究・ベンチャー事業」に関する情報にアクセスするために必要な登録料
	投資	<ul style="list-style-type: none"> ■ 商社・金融機関等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 共同研究・ベンチャー事業に対する投資
サービス	その他オミックス解析	<ul style="list-style-type: none"> ■ 解析受託企業等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 基盤で実施されないオミックス解析を、製薬企業等から受注して実施
	データ分析・集計	<ul style="list-style-type: none"> ■ CRO等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 臨床・オミックスデータ（全ゲノムデータを含む）の分析・集計を、製薬企業等から受注して実施
	患者リクルーティング	<ul style="list-style-type: none"> ■ CRO等 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 基盤に収集されたデータに基づいた患者リクルーティングを、製薬企業等から受注して実施
	患者由来細胞培養	<ul style="list-style-type: none"> ■ 患者由来細胞培養事業者 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 収集された検体を利用した患者由来細胞の培養等を、製薬企業等から受注して実施
	生活情報等収集	<ul style="list-style-type: none"> ■ 医療情報収集事業者 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 基盤では収集されない患者情報の収集を、製薬企業等から受注して実施

3.6.1 基盤運営機関のあり方

基盤運営機関は、公益性・中立性及び継続的な運営を担保するという観点から、臨床情報・試料の収集及びゲノム解析等、また情報基盤及びバイオバンクの管理運営等、全ゲノム解析事業の根幹となる機能を、公費を主とした財源により運営されることが望ましいと考えられる。

基本的な機能としては臨床情報・試料の収集及びゲノム解析等、ゲノムに係る情報の収集を実施するほか、英国 GeL と同様に、情報基盤及びバイオバンクの管理・運営を担うことが想定される。ただし、我が国においては既存の情報基盤及びバイオバンク等、全ゲノム解析等の推進との連携が期待される多くの既存リソースがあるため、それらとの協力可能性に応じ、必要な体制の整備を行うべきである。

ここで収集される試料・情報については、迅速かつ柔軟に産業界及び学術界において利用されるよう、解析の実施やデータの収集等は、特定の研究機関・研究グループ等に依存しない形での実施、または金銭的なインセンティブ等を付与することにより試料・情報を共有可能とすることが求められる。また、試料・データ供給に協力する医療機関等についても、そのインセンティブを十分に提供する必要がある。また、集積されるデータに基づいた全ゲノムデータへのアノテーションについても、学術フォーラムとの連携及び AI 等を活用した機械的なアノテーションに係る取り組みが求められる。

運営形式としては、全ゲノム基盤の公益性・中立性及び継続的な実施を担保するという観点から、基本的には公費中心での運営とすることが望ましい。ただし、組織運営に関わる人材については、英国 Genomics England と同様、アカデミア、民間企業等からも積極的に登用することで、実際に産業界において有用な基盤作りを促進する「仕組みづくり」が望まれる。インタビューの結果からも、民間企業が直接的に基盤運営そのものに投資することは困難であることが示されている一方で、人材レベルでの参画については肯定的な意見が多い。官民学がオールジャパンで連携し、患者への直接的・間接的な還元につながる研究開発を推進できる体制とするべきである。ただし、人材の配置に当たっては、全ゲノム基盤を活用して研究利活用するアカデミア及び民間企業との利益相反等が発生しないよう、十分に配慮する必要がある。

3.6.2 活用推進機関のあり方

活用促進機関は、産業界における全ゲノムデータ等の研究開発での利活用を促進し、患者への間接的還元を実現することを目的とし、産業フォーラムの運営及び民間企業への営業活動等、全ゲノム基盤と産業界への架け橋となる役割を担うことを提案する。

活用促進機関の主な機能としては、産業フォーラムの運営を想定しており、産業フォーラムに参加する民間企業への説明及び基盤利用の契約に係る事務手続きを担うことが考えられる。また、従来の、「研究者が主体」となって運営する公的バイオバンク、データベースでは、データ収集・研究等を担う研究機関において、民間企業におけるデータ利用を推し進めるための体制整備・調整・営業等のリソースを十分に確保することは困難である。本機関においては、積極的な営業活動等も実施することにより全ゲノム情報の価値等を社会に訴求し、産業活用を促進することが期待される。

運営形式としては、民間企業等からの積極的な参加及び投資等を受けるため、そして、より柔軟かつ迅速な産業界への試料・データ提供を実現するため、基盤運営機関とは別に活用促進機関を設けることが望ましい。本機関は、官民協働での運営が期待されるが、患者にとって不利益が生じないように、法人格及びその出資形式に配慮する必要がある。

3.6.3 産業フォーラムのあり方

産業フォーラムは、基盤が有するデータ・試料を活用した医療の発展に資する事業展開・研究開発の実施により、全ゲノム基盤の患者還元につなげることを目的とし、民間企業による（１）サービス展開、（２）研究開発、（３）共同研究・ベンチャー事業、（４）投資機能を設置することを提案する。

(1) サービス展開

インタビューの結果、我が国における全ゲノム基盤が国際的な競争力を持ち、実際に利用されるためには、他国の全ゲノム基盤においてはまだ実現されていない情報・機能の充実が必要であることが示唆された。ただし、あらゆる試料・情報の収集、解析機能等の拡充を全ゲノム基盤が主体となり整備を進めた場合、多大な初期コスト・運用費を要することが予想される。そこで、産業フォーラムにおける「サービス展開」では、基盤機能の拡充（オミックス解析、データ分析・集計、患者リクルーティング、患者由来細胞培養、生活情報等収集、等）を既にこれらの機能を強みとした各企業が自社事業として展開し、研究開発を実施する民間企業に対しニーズに合ったサービスを提供することにより利益を得ることが望ましい。

(2) 研究開発

全ゲノム情報を利用した研究開発では、臨床情報・ゲノム配列情報の他、トランスクリプトーム等のオミックスデータや、患者への再連絡等が不可欠であることがインタビューの結果明らかとなった。あらゆるニーズに対し全ゲノム研究基盤単独ですべての企業ニーズに対応することには一定の限界があるため、基本的な臨床情報及び全ゲノム情報に加えた追加的な情報・サービスを利用する際には、産業フォーラムにおけるサービス展開を利用した上で、研究開発等を実施することが望ましい。

解析結果や研究開発において得られた知見は、民間企業の基盤利用意欲・競争力を妨げない形式（例：一定期間後の公開、金銭的なインセンティブ等）で全ゲノム基盤において公開されることが望ましいが、その具体的な規定について設定する必要がある。

(3) 共同研究・ベンチャー事業

アカデミアとの共同研究及び技術移転や、複数企業でのジョイントベンチャーの立ち上げ等、複数機関での研究・事業や投資的な側面の強い事業展開は、産業フォーラムにおいて活発に実施されるような環境を用意することが望ましい。そのため、産業フォーラムに参加する企業及び学術フォーラム、そして投資機関が情報交換を実施する場の他、必要に応じて活用促進機関が事業コンサル・プロジェクトマネジメント等を担う形が望まれる。

(4) 投資

投資機関は主に共同研究・ベンチャー事業に対する投資活動を行い、産業フォーラム内での新規研究・事業を促進する役割を担う。なお、投資活動は産業フォーラムに参加する投資機関及び事業者等の間で行われるものであり、活用促進機関はあくまでその活動を促進する環境を提供する。投資機関は産業フォーラムに参加することにより、これらの投資に関する情報にアクセスとする運営が望ましい。

3.6.4 学術フォーラムのあり方

学術フォーラムでは、英国 GeL と同様に、研究テーマ別にグループを設け、研究内容等が意図せず競合する状況を防ぐ形が望ましい。また、研究成果は全ゲノム配列へのアノテーションとして、全ゲノム基盤に還元することが望まれる。

3.7 民間資金利活用・体制整備に向けた課題

3.7.1 実施体制

(1) 基盤運営機関・活用促進機関の設立形式

調査結果を踏まえ、基盤運営機関は国を主とした運営し、活用促進機関は別の法人として設立することにより、民間企業からの投資及びより迅速かつ柔軟な産業利用を促進する形式が望ましいことが示唆されたが、今後は各機関の法人格等の具体について、引き続き検討することが求められる（図 3-2）。

まず、活用促進機関の設置形式については、本調査においては全ゲノム基盤にける公益性・中立性の担保、そして企業による柔軟な投資等の観点から、基盤運営機関と分けて設立とすべきであることが示唆された一方で、英国 GeL 等、組織として分離せず組織内に商業部門を設けることにより機能している事例もある。活用促進組織を基盤運営機関における部門として設けるか、別法人として設置するかについて、どちらの形態がより産業利活用の促進に資する民間人材の登用において適切か、また民間資金利活用の促進に寄与するか等の観点から、検討すべきである。外部有識者を含めた倫理審査、データ利用審査等の機能を担う各種委員会の設置形式についても、同様に検討が求められる。

また、基盤運営機関・活用促進機関の検討及び運営には民間企業からの人材を起用する等、産業界の目線を取り入れた形で活用を推進する体制を構築する必要があると考えられる。

3.7.2 二次利活用

(1) 柔軟なデータ利用環境

柔軟なデータの利用環境については英国 GeL と同様に、解析等を実施する前にも一定の契約・制約の下でデータ閲覧を可能にする等、柔軟なデータへのアクセスを可能とすることが求められる。また、データへのリモートアクセスや生体試料の海外への持ち出し可否につ

いても、セキュリティ等の技術的要件の他、患者から取得すべき同意内容についても検討する必要がある。

(2) 申請の簡略化・審査期間の短縮

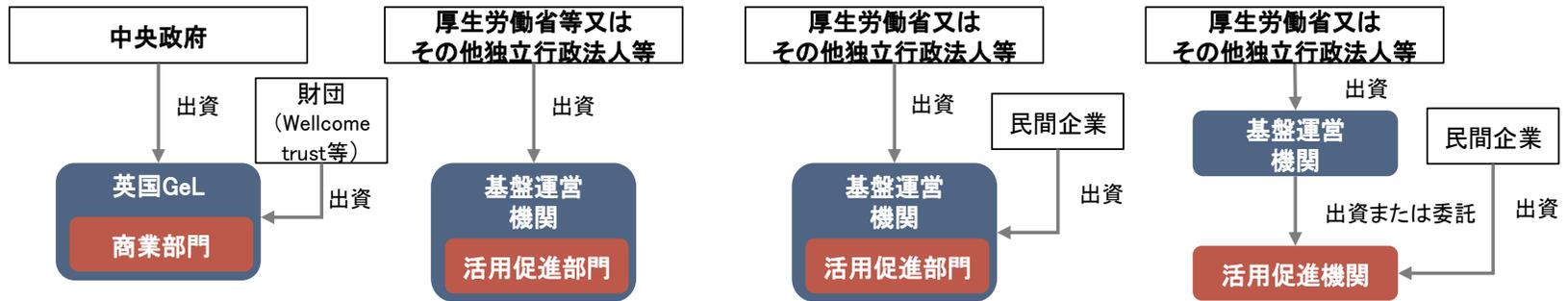
申請の簡略化については、一定期間有効な包括的な契約とし、利用毎の申請を不要とする他、窓口のワンストップ化を可能とする申請体制と手続きの検討が求められる。また、審査期間の短縮方策について、追加的な利用料の徴収によるオプション設定も含めて検討が必要である。

(3) 研究内容の競合に係るルール

今後の解析において収集されるデータに基づいた研究において、研究内容の競合が、アカデミア間、民間企業間、またはアカデミア/民間企業間で発生しないための仕組みを特別に設ける必要があるか、関係者間での調整が必要である。

(4) 研究成果等の全ゲノム基盤における公開に係るルール

アカデミア及び産業フォーラムにおける研究成果を全ゲノム基盤に還元することにより、さらなる研究開発促進、患者還元その他、自律的な成長が可能な基盤とすることが望ましい。その一方、一定の先行者利益を設定することも、データ利用のメリットとして確保することが現実的には必要である。研究成果を還元するまでの期間、あるいは金銭的なインセンティブ等を含め、研究成果の基盤への還元ルールを検討する必要がある。



	【参考】英国GeL	①. 英国GeL型	②. 合弁会社型	③. 基盤運営・活用促進分離型
設立・運営形式	<ul style="list-style-type: none"> 保健省の下に、英国GeLを有限会社（Private Limited Company）として設立 組織内部に、産業界における活用を促進する商業部門を設置 	<ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省・その他独立行政法人等の監督の下、全ゲノム事業（データ収集・医療実装）を実施 英国GeLと同様に基盤運営機関内に産業界における活用を推進する部門を設置 	<ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省・その他独立行政法人等の監督の下、民間企業の出資受け全ゲノム事業（データ収集・医療実装）を実施 英国GeLと同様に、基盤運営機関内に産業界における活用を推進する部門を設置 	<ul style="list-style-type: none"> 厚生労働省・その他独立行政法人等の監督の下、全ゲノム事業（データ収集・医療実装）を実施 活用促進機関は基盤運営機関及び民間企業からの出資で設立し、産業活用推進に係る事業を実施
資金	<ul style="list-style-type: none"> 中央政府の他、Wellcome Trust（英国に本拠を持つ医学研究支援等を目的とする公益信託団体）等の財団の資金提供を受けて設立 産業活用による利用費等を運営費の一部に充てる 	<ul style="list-style-type: none"> 公費を中心に設立・運営費を確保 産業活用による利用費等を運営費の一部に充てる 	<ul style="list-style-type: none"> 公費に加え、民間企業からの出資を設立・運営費とする 産業活用による利用費等を運営費の一部に充てる 	<ul style="list-style-type: none"> 基盤運営機関については、公費を中心に設立・運営費を確保 活用促進機関については、基盤運営機関及び民間企業からの出資を設立・運営費とし、民間企業からの出資を促進 産業活用による利用費等を運営費の一部に充てる
活用促進	<ul style="list-style-type: none"> 産業界の活用促進のため Discovery Forum を運営しし、情報提供・営業活動等を実施 経営層には銀行やAI関連企業等の出身者が在籍 	<ul style="list-style-type: none"> 民間企業等より、産業界のニーズを把握し、調整能力を有する人材を確保し、産業フォーラムを主催する必要 	<ul style="list-style-type: none"> 民間企業等より、産業界のニーズを把握し、調整能力を有する人材を配置し、産業フォーラムを主催 	<ul style="list-style-type: none"> 活用促進機能を別法人として設置し、民間企業等がより主体的に、高い機動性で産業活用促進事業を実施
中立性/ガバナンス	<ul style="list-style-type: none"> 倫理（Ethics Advisory）委員会、データ利用（Access Review）委員会等、外部有識者を含めた審査機能を設置 	<ul style="list-style-type: none"> 行政としての中立性* 	<ul style="list-style-type: none"> 中立性を担保する出資スキーム等を検討する必要* 	<ul style="list-style-type: none"> データ収集・医療実装については行政としての中立性* 活用促進機関については、中立性を担保する出資スキーム等を検討する必要

出所：公開資料及び英国 GeL インタビュー結果より MRI まとめ

図 3-2 基盤運営機関及び活用促進機関の設置形式（案）

4. 目標人材の試算

4.1 目的

がんの全ゲノム解析等による成果を円滑に患者還元するためには、医師、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン、コーディネーター、倫理の専門家等の人的な協力と体制整備が必要不可欠である。本調査は、がんの全ゲノム解析の実施に必要と考えられる10種の職種についての育成目標人材数を算出することを目的とした。

4.2 アンケート調査方法

(1) 調査対象

各職種について、現在の国内にいる人材数と、がんの全ゲノム解析の実施に必要となる人材数を推定するために、がん患者、難病患者、健常人の遺伝子検査を行う20の機関を対象として、各業務に携わる「実際」の人材数および「理想」とする人材数をアンケート調査により収集した（表 4-1）。

表 4-1 目標人材試算に際してのアンケート調査対象

種別	数
がん患者(遺伝子パネル検査)	13 機関
がん患者(全ゲノム解析)	5 機関
難病患者	1 機関
健常人	1 機関

(2) 調査項目

厚生労働省より出された「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針（平成 29 年 12 月）」において定められるがんゲノム医療中核拠点病院の人的要件に、「倫理的、法的、社会的な課題（ELSI）に対応する人材」、「臨床情報・ゲノム情報の収集・管理に対応する人材」を加えた10種の職種を調査項目とした（表 4-2）。

表 4-2 調査項目とする職種

業務	資格	専門分野
検体採取	医師	病理学
	臨床検査技師	病理検体の取り扱い
検体検査	専門家	バイオインフォマティクス
エキスパートパネル	医師	病理学
	医師	がん薬物療法
	医師	遺伝医学
	専門家	遺伝カウンセリング

	専門家	分子遺伝学／がんゲノム医療
	専門家	ELSI
	専門家	バイオインフォマティクス
患者返却	医師	遺伝医学
	専門家	遺伝カウンセリング
	専門家	コーディネート
データ管理	専門家	臨床情報・ゲノム情報の収集・管理

4.3 目標人材試算方法

(1) 遺伝子パネル検査に従事している人材数

遺伝子パネル検査に従事している人材数は、アンケート調査で得られた日本における遺伝子パネル検査の年間総検査数と1年間で100検査するために必要な人材数を用いて試算した。1年間で100検査するために必要な人材数は、アンケート調査で得られた各機関に従事する人材数を年間検査数で割ることで算出した。なお、各機関における検査数と人材数には相関性は認められずランダム分布していたため、中央値を代表値とした。

(2) がんの全ゲノム解析に必要な人材数

がんの全ゲノム解析に必要とされる人材数は、その最小値と最大値を試算した。

- 最小値は、全ゲノム解析の年間総検査数と(1)で試算した1年間で100検査するために「必要」な人材数を掛け合わせて算出
- 最大値は、全ゲノム解析の年間総検査数と1年間で100検査するために「理想」とする人材数を掛け合わせて算出

全ゲノム解析が、遺伝子パネル検査において臨床的判断がつかなかった患者に実施されると仮定し、アンケート調査で得られた遺伝子パネル検査において臨床的判断がつかなかった割合である約8%と、2020年度の遺伝子パネル検査の年間総検査数推定値10,000件から、本試算では全ゲノム解析の年間総検査数を1,000件とした（今後の本格解析時に年間総検査数が明らかになった際の基礎数値とすることとした）。

また、がんの全ゲノム解析において1年間で100検査するために理想とする人材数は、アンケート調査で得られた各機関の理想とする人材数を年間検査数で割ることで算出した。なお、各機関における検査数と人材数には相関は無くランダム分布していたため、中央値を代表値とした。

4.4 目標人材試算結果

(1) 遺伝子パネル検査に従事している職種別推定人材数

遺伝子パネル検査に従事している推定人材数の試算結果は下表のとおり（表 4-3）。

表 4-3 遺伝子パネル検査に従事している職種別推定人材数

業務	資格	専門分野	常勤(人)	非常勤(人)
検体採取	医師	病理学	184	46
	臨床検査技師	病理検体の取り扱い	277	0
検体検査	専門家	バイオインフォマテイクス	92	0
エキスパート	医師	病理学	92	0

パネル	医師	がん薬物療法	323	0
	医師	遺伝医学	92	0
	専門家	遺伝カウンセリング	46	46
	専門家	分子遺伝学／ がんゲノム医療	138	0
	専門家	ELSI	0	0
	専門家	バイオインフォマテ イクス	46	46
患者 返却	医師	遺伝医学	138	92
	専門家	遺伝カウンセリング	92	46
	専門家	コーディネート	92	0
データ管理	専門家	臨床情報・ゲノム 情報の収集・管理	92	46

(2) がんの全ゲノム解析に必要な職種別推定人材数

がんの全ゲノム解析に必要な職種別人材数の試算結果は表のとおり（表 4-4）。

表 4-4 年間 1,000 件のがんの全ゲノム解析に必要な職種別推定人材数

業務	資格	専門分野	最小値(人)		最大値(人)	
			常勤	非常勤	常勤	非常勤
検体採取	医師	病理学	40	10	60	10
	臨床検査技師	病理検体の取り扱い	60	0	60	0
検体検査	専門家	バイオインフォマティクス※	20	0	30	0
エキスパートパネル	医師	病理学	20	0	30	0
	医師	がん薬物療法	70	0	70	0
	医師	遺伝医学	20	0	20	0
	専門家	遺伝カウンセリング	10	10	20	0
	専門家	分子遺伝学／がんゲノム医療	30	0	30	10
	専門家	ELSI	0	0	10	0
	専門家	バイオインフォマティクス	10	10	20	0
患者返却	医師	遺伝医学	30	20	30	20
	専門家	遺伝カウンセリング	20	10	20	10
	専門家	コーディネート	20	0	30	0
データ管理	専門家	臨床情報・ゲノム情報の収集・管理	20	10	30	10
※検体検査に携わるバイオインフォマティクスを専門分野とする専門家の数は解析を行う PC 等の性能に大きく左右される						

4.5 専門家人材が保有する資格や論文実績

本調査で検討対象とした 10 種の職種のうち、6 種について、遺伝子パネル検査に従事している人材が持つ資格、論文実績等を整理した（表 4-5）。

バイオインフォマティクス、遺伝カウンセリング、分子遺伝学/がんゲノム医療、コーディネーター、臨床情報・ゲノム情報の収集・管理の 5 種は、職種に対応する資格あるいは関連する専門医としての資格（表 4-5 の太字）があるものの、多様な人材に従事している。特にバイオインフォマティクスは、医師のみならず様々な学位を持つ人材が携わっており、本職種が育成過程である現状を反映していると推測される。

一方、ELSI は、がんゲノム医療中核拠点病院の遺伝子パネル検査における人的要件では専門家の配置が要求されておらず、ELSI に相当する業務には資格が無いため、遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医等の現場の医師あるいはがんゲノム医療や倫理に関する論文実績を持つ人材が対応している。

表 4-5 遺伝子パネル検査に従事している専門家が持つ資格と論文の実績

専門分野	資格(太字は従事する専門分野と内容が一致)	論文実績
バイオインフォマティクス	<p>【資格】 日本バイオインフォマティクス学会認定技術者、医師、 日本がん治療認定医、小児血液・がん専門医、がん薬物療法専門医、日本臨床腫瘍学会指導医</p> <p>【学位】 バイオインフォマティクス博士、数理系博士、システム生物科学博士、医学博士、薬学博士、生物系博士、数理系修士、文系修士</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・バイオインフォマティクス解析を実施した英文の査読済み論文 ・バイオインフォマティクス解析に関する日本語総説 ・がんゲノム医療又はがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文
遺伝カウンセリング	<p>【資格】 認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝指導責任医、臨床遺伝指導医、臨床遺伝専門医、家族性腫瘍専門医、家族性腫瘍コーディネーター、がんゲノム医療コーディネーター、看護師</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・遺伝医学に関する英文の査読済み論文 ・がんゲノム医療またはがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文
分子遺伝学／がんゲノム医療	<p>【資格】 臨床遺伝専門医、病理専門医、がん薬物療法専門医、日本がん治療認定医、小児血液・がん専門医、日本バイオインフォマティクス学会認定技術者、臨床細胞遺伝学認定士・指導士、日本疫学会上級疫学専門家、日本臨床腫瘍学会暫定指導医、日本臨床腫瘍学会指導医、遺伝性腫瘍専門医、日本人類遺伝学会理事、日本癌学会評議員、日本疫学会理事、薬剤師</p> <p>【学位】 医学博士、薬学博士、情報学博士、システム生命科学博士、農学博士</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・がんゲノム医療又はがんゲノム研究に関する英文の査読済み論文
ELSI	<p>【資格】 認定遺伝カウンセラー、医師、がん薬物療法専門医、 日本がん治療認定医、日本臨床腫瘍学会暫定指導医、日本臨床腫瘍学会指導医、遺伝性腫瘍専門医、臨床遺伝専門医</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・カウンセリング、ゲノム医療に関する英文の査読済み論文 ・がんゲノム医療や倫理に関する英文の査読済み論文 ・がんゲノム医療又はがんゲノム

専門分野	資格(太字は従事する専門分野と内容が一致)	論文実績
	【学位】 医学博士	ム研究に関する英文の査読済み論文
コーディネーター	【資格】 がんゲノム医療コーディネーター、遺伝性腫瘍コーディネーター、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター 、 医師、がん薬物療法専門医、臨床遺伝専門医、臨床検査技師、がん看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー 【学位】 がんゲノム医療コーディネーター研修会受講 、医学博士	・遺伝カウンセリング、ゲノム医療に関する英文の査読済み論文
臨床情報・ゲノム情報の収集・管理	【資格】 上級医療情報技師、医療情報技師、診療情報管理士、第1種情報処理技術者 、医師、がん薬物療法専門医、日本がん治療認定医、日本臨床腫瘍学会暫定指導医、日本臨床腫瘍学会指導医、日本臨床薬理学会認定CRC、臨床検査技師、認定遺伝カウンセラー、 ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、がんゲノム医療コーディネーター、IT パスポート 【学位】 医学博士、薬学博士、工学博士、情報学博士、システム生命科学博士、薬剤師	なし

4.6 目標人材確保に向けた考察

10種の職種に関し、現在遺伝子パネル検査に従事している人材数と、がんの全ゲノム解析の実施に必要な人材数の最小値と最大値を試算した。最小値の人材数を最低限必要な人材数、最大値の人材数を理想的な人材数と解釈し、目標人材確保の可能性について検討する。

年間1,000件のがんの全ゲノム解析に必要な人材数の遺伝子パネル検査に従事している人材数に対する割合を以下の表に示す(表4-6)。がんの全ゲノム解析を年間1,000件実施するために、ELSIを専門とする人材を除いた全職種に関し、最低限必要な人材数として、現在国内において遺伝子パネル検査に常勤で従事している人材数の約2割の増員・育成が必要と算出された。また、エキスパートパネルに参加する遺伝カウンセリング、ELSI、バイオインフォマティクスを専門とする3種の人材は、理想的な人材数として、現在国内において遺伝子パネル検査に従事している専門家人材数の約4割以上の増員・育成が求められている。ただし、がんの全ゲノム解析は遺伝子パネル検査と異なり二次的所見が発生する可能性があり、二次的所見の扱いに関わる、エキスパートパネルに参加するELSIを専門とする人材、患者返却に携わる遺伝カウンセリング、コーディネートを担う人材は試算結果より多くの人材が必要となることが予想される。

アンケート調査では、上述の特に必要とされている人材のうちバイオインフォマティクス、コーディネーター、遺伝カウンセリングを専門とする人材は、複数機関において若干名の育成がなされていた。しかし、がんの全ゲノム解析を年間1,000件実施するために必要とさ

れる人材を育成するには、各機関個別に遺伝子パネル検査の実施を目的とした育成だけでは足りない可能性が高い。平成 29 年度より行われている「がん専門医療人材（がんプロフェSSIONナル）（文部科学省）」、令和 3 年度より始められる「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業（厚生労働省）」等の事業の継続と強化が求められる。

表 4-6 年間 1,000 件のがんの全ゲノム解析に必要となる人材数の
遺伝子パネル検査に従事している人材数に対する割合

業務	資格	専門分野	最小値(%)		最大値(%)	
			常勤	非常勤	常勤	非常勤
検体採取	医師	病理学	22	22	33	22
	臨床検査技師	病理検体の取り扱い	22	-	22	-
検体検査	専門家	バイオインフォマティクス	22	-	33	-
エキスパートパネル	医師	病理学	22	-	33	-
	医師	がん薬物療法	22	-	22	-
	医師	遺伝医学	22	-	22	-
	専門家	遺伝カウンセリング	22	22	43	0
	専門家	分子遺伝学／がんゲノム医療	22	-	22	-
	専門家	ELSI	-	-	※	-
患者返却	医師	遺伝医学	22	22	22	22
	専門家	遺伝カウンセリング	22	22	22	22
	専門家	コーディネート	22	-	33	-
データ管理	専門家	臨床情報・ゲノム情報の収集・管理	22	22	33	22

「-」表記は遺伝子パネル検査に従事している人材数とがんの全ゲノム解析に必要となる人材数の両方が 0 人であった場合。「※」表記は遺伝子パネル検査に従事している人材数が 0 人である一方、がんの全ゲノム解析に従事する人材が必要とされる場合。

5. 検討課題と今後のアクション（案）

これまでの調査検討を踏まえ、次年度以降、特に検討上留意すべき課題と今後のアクション（案）を以下に整理する。

5.1 患者還元に向けて

(1) 患者への結果返却に関する小規模実証

- 今後 ELSI 関連研究の実装、及び全ゲノム解析等の推進における成果の直接還元を検討するため、過去の提言等を踏まえ限られた臨床サイトでの小規模スタディを実施することが望ましい。
- 次年度以降研究班の立ち上げ等を検討する必要がある。

(2) 人材育成

- がんの全ゲノム解析等についても、医療従事者向けに医療実装を見据えて関連する分子生物学的知識（構造異常等、遺伝子パネル検査では取り上げられない内容）を学ぶ教材、医療実装に向けてガイドライン等が作成された際にはその普及のための解説について学習する教材を作成することが望ましい。
- 現在既に実施している医療従事者への e-learning 事業等の充実を検討する必要がある。

(3) 患者参画型情報収集

- 患者から直接情報を収集する仕組みを持つことは、研究開発に資するデータを充実させるという観点から有益である。また、がん患者から直接つながりデータを収集する仕組みは、患者に再連絡できる手段を持つことにつながり、将来的に治験リクルートや基盤から患者への直接の情報提供にも活用できる。
- ただし、現在のところ WGS データと患者から直接取得したデータをどのように組み合わせるのかについては事例がない。よって、早急に患者から直接情報を取得するシステムを導入するのではなく、将来的に患者からの入力情報を蓄積するシステムを外装することが可能な仕組みを作っておくことが望ましい。

(4) 広報・啓発

- 患者会と遺伝病やがんの研究者が協力して広報や啓発（広報や教育資材・市民講座等）を行う実施体制を整備する必要がある。官は国民への周知活動等を全般的に進めるとともに、今後検討される実施機関が推進役となって民間資金の活用や協賛等企業との連携により継続的な広報や啓発内容の情報更新が可能な環境整備を整える必要がある。

5.2 民間資金利活用に向けた体制整備に向けて

(1) 基盤運営機関・活用促進機関の設立形式

- インタビューの結果を踏まえ、基盤運営機関は国を主とした運営し、活用促進機関は別の法人として設立することにより、民間企業からの投資及びより迅速かつ柔軟な産業利用を促進する形式が望ましい。今後は、各機関の法人格等について、引き続き検討することが求められる。
- 組織運営に関わる人材については、英国 Genomics England と同様、アカデミア、民間企業等からも積極的に登用することで、実際に産業界において有用な基盤作りを促進する「仕組みづくり」が望まれる。今後は、より具体的な人選の検討を行うことが必要である。

(2) 二次利活用の促進

- 柔軟なデータの利用環境を構築すべく、英国 GeL と同様に、解析等を実施する前にも一定の契約・制約の下でデータ閲覧を可能にする等、柔軟なデータへのアクセスを可能とすることが求められる。
- 今後の解析において収集されるデータに基づいた研究において、研究内容の競合が、アカデミア間、民間企業間、またはアカデミア/民間企業間で発生しないための仕組みを特別に設ける必要があるか、今後も海外等の状況を踏まえつつ、関係者間での調整が必要である。

5.3 目標人材の確保に向けて

- エキスパートパネルに参加する遺伝カウンセリング、ELSI、バイオインフォマティクスを専門とする3種の人材は、理想的な人材数として、現在国内において遺伝子パネル検査に従事している専門家人材数の約4割以上の増員・育成が求められている。ただし、がんの全ゲノム解析は遺伝子パネル検査と異なり二次的所見が発生する可能性があり、二次的所見の扱いに関わる、エキスパートパネルに参加する ELSI を専門とする人材、患者返却に携わる遺伝カウンセリング、コーディネートを担う人材は試算結果より多くの人材が必要となることが予想される。

6. その他

6.1 遺伝子差別禁止に向けた取り組み

遺伝子差別禁止に向けた基本的な考え方と各国の状況を調査した。

(1) 遺伝子特徴に基づく差別禁止の考え方

国際連合教育科学文化機関（ユネスコ）等の海外における遺伝子差別禁止に向けた考え方を以下に整理した（表 6-1）。

表 6-1 遺伝子特徴に基づく差別禁止の考え方

国・地域・機関	名称	内容
国際連合教育科学文化機関（ユネスコ）	ヒトゲノムと人権に関する世界宣言（1997） ³⁵	誰も遺伝的特徴に基づいて人権、基本的自由および人間の尊厳を侵害する意図または効果をもつ差別を受けることがあってはならない（第6条）
	ヒト遺伝情報に関する国際宣言（2003） ³⁶	ヒト遺伝情報は、個人の人権、基本的自由、人間の尊厳を侵害する意図、もしくは侵害する方法により差別する目的のために、あるいは個人、家族、集団もしくは共同体に烙印を押すことにつながる目的のために用いられないことを保証するあらゆる努力がなされるべき（第7条）
経済社会理事会（ECOSOC）	遺伝プライバシーと差別禁止 ³⁷	保険、雇用、教育における遺伝情報に基づく差別禁止のための取り組みを要請
世界保健機関（WHO）	遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理問題に関する国際ガイドライン案（1997） ³⁸	遺伝的障害を抱える人、及びその家族を守るために、国レベルおよび国際的レベルで、それら意思決定者の支援を目指したもの
欧州連合	人権と生物医学に関する欧州条約（オヴィエド条約）（1997） ³⁹	遺伝的特徴を理由とした、人に対するいかなる形の差別も禁止する（第11条）

³⁵ ヒトゲノムと人権に関する世界宣言 <https://www.mext.go.jp/unesco/009/1386506.htm>（閲覧日 2020 年 10 月 15 日）

³⁶ ヒト遺伝情報に関する国際宣言 <https://www.mext.go.jp/unesco/009/005/004.pdf>（閲覧日 2020 年 10 月 15 日）

³⁷ 遺伝プライバシーと差別禁止 <https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000131326.pdf>（閲覧日 2020 年 10 月 15 日）

³⁸ 遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理問題に関する国際ガイドライン案 <https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/WHOguideline.pdf>（閲覧日 2020 年 10 月 15 日）

³⁹ 人権と生物医学に関する欧州条約 <http://www2.kobe->

	欧州連合基本権憲章 (2000) ⁴⁰	性、人種、肌の色、民族的または社会的出自、遺伝的特徴、言語、宗教または信条、政治的またはその他の意見、民族的少数派であること、財産、出生、障害、年齢、性的志向に基づくいかなる差別も禁止する(第 21 条)
日本	ヒトゲノム研究に関する基本原則(2000) ⁴¹	何人もまたいずれの集団も、遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権が尊重されなければならない、互いに平等であって、またいかなる差別の対象ともされてはならない。(第二)

(2) 各国におけるゲノム情報に基づく差別禁止の状況

諸外国のゲノム情報に基づく差別禁止の状況を以下に整理した。

雇用、保険分野における差別禁止を行っている状況が伺える (表 6-2)

表 6-2 各国におけるゲノム情報に基づく差別禁止の状況⁴²

		遺伝情報に基づく差別禁止について	雇用分野での利用	保険分野での利用
雇用・保険分野を規制	米国		原則禁止 (遺伝情報差別禁止法: GINA)	健康保険では禁止、ただし 生命保険・傷害保険・介護保 険は適用外 (遺伝情報差別禁止法: GINA)
	オーストリア		禁止 (遺伝子技術法)	禁止 (遺伝子技術法)
全般及び雇用・保険	ドイツ	禁止 (ヒト遺伝学的診断 に関する法律)	原則禁止 (ヒト遺伝学的診断に關す る法律)	原則禁止 (ヒト遺伝学的診断に關する 法律)

u.ac.jp/~emaryam/archive/genome/071223CE01a.pdf(閲覧日 2020 年 10 月 15 日)

⁴⁰ 欧州憲法条約-解説及び翻訳-

[http://www.shugiin.go.jp/internet/itdb_kenpou.nsf/html/kenpou/chosa/shukenshi056.pdf/\\$File/shukenshi056.pdf](http://www.shugiin.go.jp/internet/itdb_kenpou.nsf/html/kenpou/chosa/shukenshi056.pdf/$File/shukenshi056.pdf)
(閲覧日 2020 年 10 月 15 日)

⁴¹ ヒトゲノム研究に関する基本原則 https://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/kagaku/rinri/genso614.htm (閲覧日 2020 年 10 月 15 日)

⁴² 平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」報告書 ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース意見とりまとめ (平成 28 年 10 月 19 日) を元に、英国の一部、カナダの情報を追加して作成

分野を規制	ポルトガル	禁止 (2005 年法律第 12 号)	原則禁止 (2005 年法律第 12 号)	原則禁止 (2005 年法律第 12 号)
	スイス	禁止 (ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法)	禁止 (ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法)	禁止 (ヒトの遺伝学的検査に関する連邦法)
	フランス	禁止 (民法)	禁止 (労働法)	原則禁止 (公衆衛生法)
全般を規制	韓国	教育、雇用、昇進、保険等において禁止 (生命倫理と安全に関する法律)		
	カナダ	禁止 (遺伝的差別禁止法: Genetic Non-Discrimination Act)	禁止 (遺伝的差別禁止法: Genetic Non-Discrimination Act)	禁止 (遺伝的差別禁止法: Genetic Non-Discrimination Act)
法的規制なし	英国	人権法、ヒト組織法、平等法など		法律の規定はないが、政府と英国保険協会との間で協定を結び禁止
	日本	遺伝情報に特化した法律はないが、日本国憲法における法の下での平等、民法における公序良俗に反する行為の無効等の人権擁護規定が存在	雇用管理において健康情報を必要な範囲を超えて取り扱わないよう規定(厚生労働省通知)	医療保険は皆保険制度により加入制限は行われない 生命保険は新たな保険商品の認可の際に金融庁において審査

6.2 人工知能の利活用

(1) 人工知能利活用の目的

全ゲノム解析等の推進では、研究者をはじめとする事業推進者に大きな業務負担がかかることが予想される。限られた人的資源、予算のもと、人工知能の利活用により、事業推進者の負担軽減と同時に、迅速な事業推進を図る必要がある。本調査では、本検討において研究者から提案があった「遺伝子変異コールの精緻化」「薬剤・治療方法の自動抽出支援」の他、これまでの検討結果から人工知能利活用が期待できる業務対象を抽出した。

(2) 人工知能利活用が期待される業務

本検討では、以下の3業務が人工知能の利活用が期待できる（表 6-3、図 6-1）。

表 6-3 人工知能利活用が期待される業務

	検討テーマ	内容
1	適切な治療パイプラインの推奨提案	患者の再連絡等の際、患者が登録する RWD と遺伝子変異や治験パイプライン等の状況から患者にとって適切な治験パイプラインを推奨する。本機能の実現により、患者還元を行う医師・研究者の負担軽減が期待できるとともに、患者主体による薬剤・治療パイプラインの選択環境が実現されることが期待できる。
2	企業等へのデータ提供可否判断支援	アカデミアや企業からのデータアクセスや共同研究等の申請に対して簡易審査を行う。メール審査、本格審査等の優先度を設定することにより審査委員会委員の業務負荷軽減の他、審査期間の短縮が期待できる。
3	疾病別等患者の属性に応じた適切な患者同意	がん、希少疾患等疾病や患者年齢・理解度に応じて適切なコンテンツ・説明を提供し同意を取得する。確実に同意をしたか評価を行う。本機能の実現により、患者同意を行う担当者の負荷軽減の他、適切な患者同意取得に寄与することが期待できる。

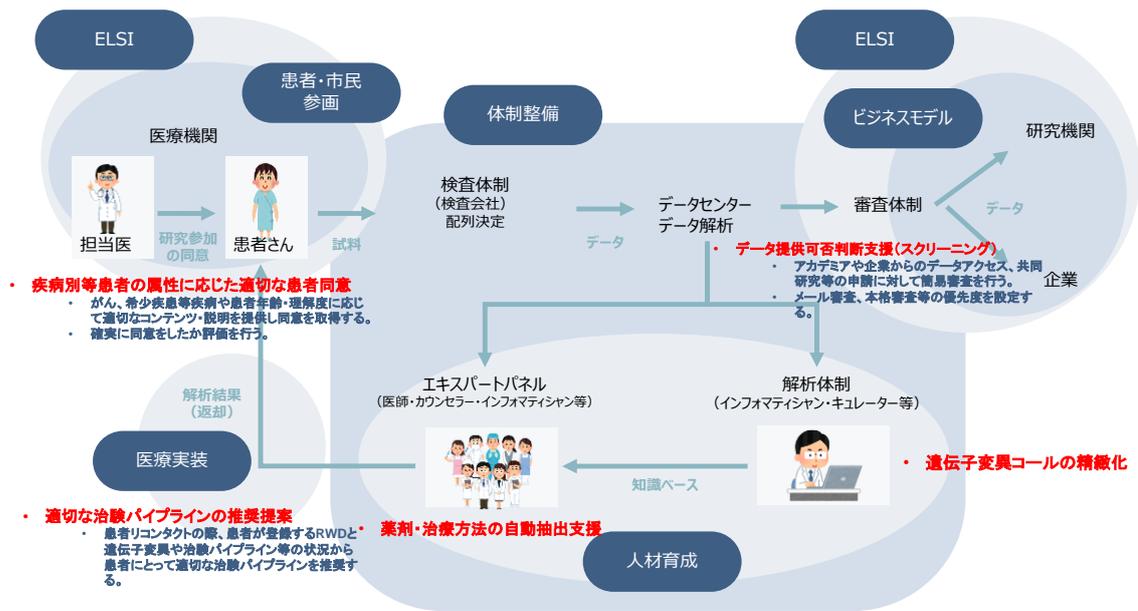


図 6-1 人工知能利活用が期待される業務

(3) 人工知能利活用が期待される業務の評価

本業務に関係する研究者とのインタビューを行った結果、以下のような評価がなされた(表 6-4)。

表 6-4 人工知能利活用に向けた評価

	検討テーマ	関係研究者の評価
1	適切な治療パイプラインの推奨提案	現実的なテーマと思われる
2	データ提供可否判断支援	AI 学習用のデータが蓄積されるほどの数の申請があるか現時点では不明。
3	疾病別等患者の属性に応じた適切な患者同意	問い合わせ対応でのチャットボットの活用や e コンセントによる IC プロセスの最適化等といった形で研究を組むことは考えられる。ただし、そういった研究を始める対象としては健常人コホート等が適していて、本プロジェクトは全ゲノム解析かつがん、難病と言った重い疾患を対象としているので、適さない可能もある。また、遺伝カウンセリングは同意取得は別に議論をした方がよく、遺伝カウンセリングが必要な患者の抽出や家族歴の収集等、カウンセリング支援での AI 活用は、検討の余地がある。

(4) 「適切な治療パイプラインの推奨提案」における課題

全ゲノム解析等の推進を検討する研究者の評価では、人工知能利活用に向けた現実的な検討テーマとの評価を得た。来年度以降、解析を行う研究機関において患者への再連絡等を実施することを念頭に、患者が登録する RWD や遺伝子変異や治験パイプライン等の状況から患者にとって適切な治療パイプラインを推奨することが可能か実証を行う必要がある。

実証により有効性が認められた場合、患者への再連絡等による製品開発を行うことを検討する製薬企業との共同研究等を行うことが考えられる。

(5) 「データ提供可否判断支援」における課題

全ゲノム解析等の推進を検討する研究者の評価では、アカデミアや企業へのデータ提供可否を判断する審査体制における有用性は認められたものの、AI 学習用のデータが全ゲノム解析等の推進のみでは蓄積でない懸念が示された。今後、全ゲノムデータの提供に伴う審査数は増え、審査側の負荷が増大することが懸念される。同時に、審査遅延が利活用推進の阻害要因となることも懸念される。

このような事態を避けるため、全ゲノム解析等を行う複数の研究拠点を対象に、審査時の資料、指摘事項、審査結果等を収集し、人工知能によるデータ提供利活用判断が可能か検証を行う必要がある。

(6) 「疾病別等患者の属性に応じた適切な患者同意」における課題

全ゲノム解析等の推進を検討する研究者の評価では、チャットポッド等活用がされるものの、がん、難病と言った重篤な疾患は対象として適さないとの指摘があった。また、同意取得機能とは別に遺伝カウンセリング時必要な患者や家族歴情報収集等支援での利活用が期待された。

先ず、健常人コホートでの患者同意を先行して検討・実証し、その結果を踏まえ、がん、難病領域の適用を検討する必要がある。

6.3 臨床情報入力負荷の抑制

(1) 臨床情報入力負荷の抑制目的

全ゲノム研究基盤に登録される情報を入力する医師・研究者の入力負荷は高いことが予想される。本研究基盤の継続性を保ちつつ、医師・研究者の働き方改革のほか、必要な情報を無駄なく入力・保管管理できることが求められている。

(2) 臨床情報入力負荷方策（案）

臨床情報の入力負荷抑制には以下のような方策が考えられる（表 6-5）

表 6-5 臨床情報入力負荷の方策

No	方策	概要
1	CRCIによる入力	医師・研究者の代わりに代行入力を行う操作者を雇用し、入力を行う。現実的であり即効性はあるものの、人件費がかかる他、将来的な発展が期待できない。
2	電子カルテテンプレートによる入力（データ送信する方法）	医師が日常利用する電子カルテシステムのテンプレート機能を用い入力を行う。医師にとって操作しやすい画面操作、電子カルテシステムに既に保管されている情報との適切なリンクなどが必要となる。また、

No	方策	概要
		<p>医療機関から直接外部に情報を送信することは、国内医療機関の電子カルテシステムが院内で閉じたネットワークで構築されていることが多いことから、外部連携のための仕組みを新たに構築する必要がある。</p> <p>情報連携の際は、SS-MIX や FHIR 形式等の活用が考えられる。</p> <p>【事例】 京都大学等:PRIME-R 等</p>
3	電子カルテテンプレートによる入力(紙で送信する方法)	<p>上記の 2 で電子的に送信する方法が難しい場合、テンプレートで入力した情報を紙もしくは PDF 形式で印刷し、郵送もしくはメールで送付する方法が考えられる。院外に情報を送信する仕組みを作成する必要はない代わりに、人手が必要となる。</p>

(3) 臨床情報入力負荷の推進に向けて

医師や研究者の入力負担を軽減することは、より良い研究環境を構築し、本基盤の成功の上で欠かすことができない要因である。

電子カルテシステム標準化が不十分であり、院外機関への電子カルテシステム接続が難しい医療機関が多い現状では、CRC 入力が現実的な解決策であるが、そのままでは抜本的な解決につながらない。また、紙や PDF 形式での送付は依然として人手がかかるものであり、まずは、電子カルテテンプレートによる入力方策を実現することを目指すべきである。

今後、電子カルテシステムの標準化等を進めていくことと並行し、全ゲノム解析等の推進においては、電子カルテテンプレートによる入力を協力研究機関で共有できる仕組みを作成することが望ましい。次年度、まず複数の拠点でテンプレート開発を行い、その抑制効果を検証したうえで段階的に同様な仕組みを拡大していくことが望まれる。これらの登録環境を整備しつつ、電子カルテシステムの標準化・臨床情報と研究情報の統合基盤を構築し、医師・研究者の入力負荷を抑制し、効率的にさまざまな研究基盤へのデータ登録業務を実施できる環境を整備するべきである。

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査報告書

2021年3月

株式会社三菱総合研究所
ヘルスケア&ウェルネス本部