

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

ゲノム医療分野に関心のある企業へのニーズ調査

2016 年 3 月 31 日

MRI 株式会社三菱総合研究所

目 次

1. 目的.....	1
2. 調査の方法.....	1
3. 対象企業	2
4. 調査結果	2
4.1 技術・製品開発に向けたアカデミアとのコネクション形成.....	4
4.2 実用化に向けた課題.....	8
4.3 製品化後の課題	13
4.4 その他.....	13
5. まとめ	15

1. 目的

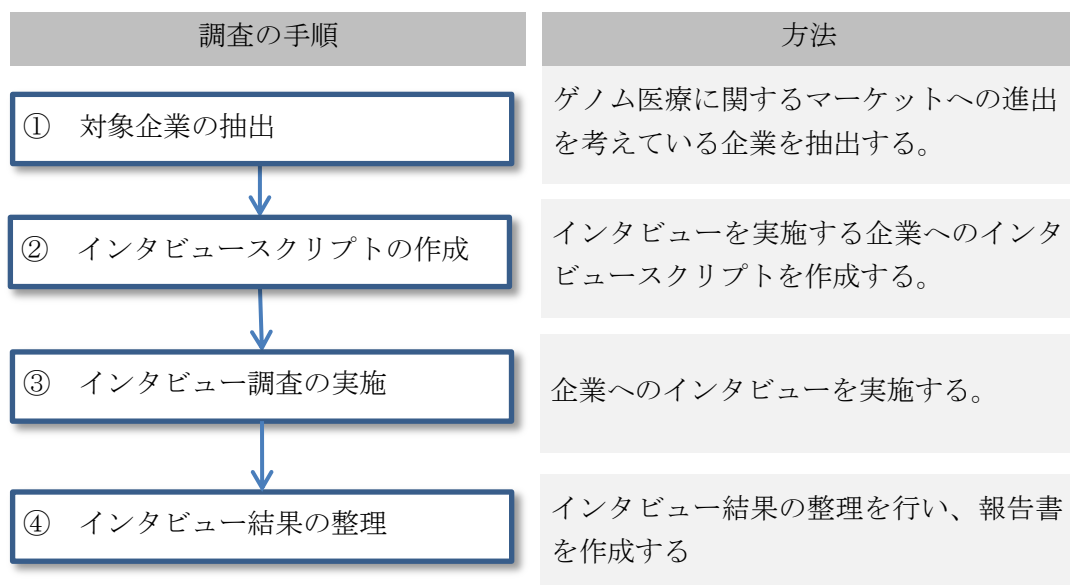
本調査は、企業がゲノム研究・医療に対して持っている期待や、ゲノム研究に関するシーズを民間企業に橋渡しするための要件、ゲノム医療に企業が参入するための課題等を整理することを目的とする。

2. 調査の方法

(1) 調査のフロー

本調査の手順及び方法の概要を以下に示す（図 2-1）。

図 2-1 調査のフロー



(2) インタビュー調査で収集する事項

ゲノム医療分野の基礎研究から診療までの範囲で、サービスを提供している企業への訪問によるインタビュー調査を実施した。インタビュー調査に際しては、以下の3点について情報収集を行った。

- 技術・製品開発に向けたアカデミアとのコネクション形成
- 実用化に向けた課題
- 製品化後の課題

3. 対象企業

本調査は、34 企業・団体にインタビュー調査を依頼し、29 企業・団体の承諾を得て調査を実施した（実施率 85%）。

表 3-1 企業へのニーズ調査を実施した対象企業

分野	企業が取り組むテーマ	調査対象数	
研究	暗号化・匿名化技術開発	4 社	
	ゲノム解析システム構築、統計解析支援	1 社	
	ゲノム解析プラットフォーム開発	3 社	
	DNA シーケンサー開発、受託解析		2 社
			1 社
	創薬	1 社	
診療	データシェアリング	1 社	
	ゲノムカルテ	1 社	
検査・解釈	遺伝子検査、研究・検査受託	7 社	
	遺伝子検査機器開発	1 社	
	検査機関（大学から独立したものを含む）	2 機関	
	商社	1 社	
診断治療・予防・予測	検診	1 社	
	セルフメディケーション	3 社	
	人工知能開発	1 社	
その他	CAP 認定プログラム構築運用支援	1 社	
	共同研究・分譲実施事例	1 社	
	民間ビジネスへの展開	1 大学	

はインタビューを実施できなかった企業

4. 調査結果

4.1 章～4.4 章に、本調査によって得られた結果をまとめる。図 4-1 は、調査結果を概説した図である。この図には、ゲノム医療実現推進委員会による「中間とりまとめ」（平成 27 年 7 月）の「ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制（概念図）」に対して、本調査でインタビューを実施した企業から得られた要望をマップした。この図では、本調査でインタビュー対象とした企業を「情報企業」「ゲノム解析企業」「次世代シーケンサー企業」「製薬企業」「検査機企業」「検査機器企業」に分類し、それらから得られたニーズを「インフラ整備」「ルール作り」「協力体制構築」「情報提供」「人材育成」に分類した。

4.1 章には「技術・製品開発に向けたアカデミアとのコネクション形成」について、4.2 章には「実用化に向けた課題」について、4.3 章には「製品化後の課題」について、4.4 章にはその他の事項についてまとめる。

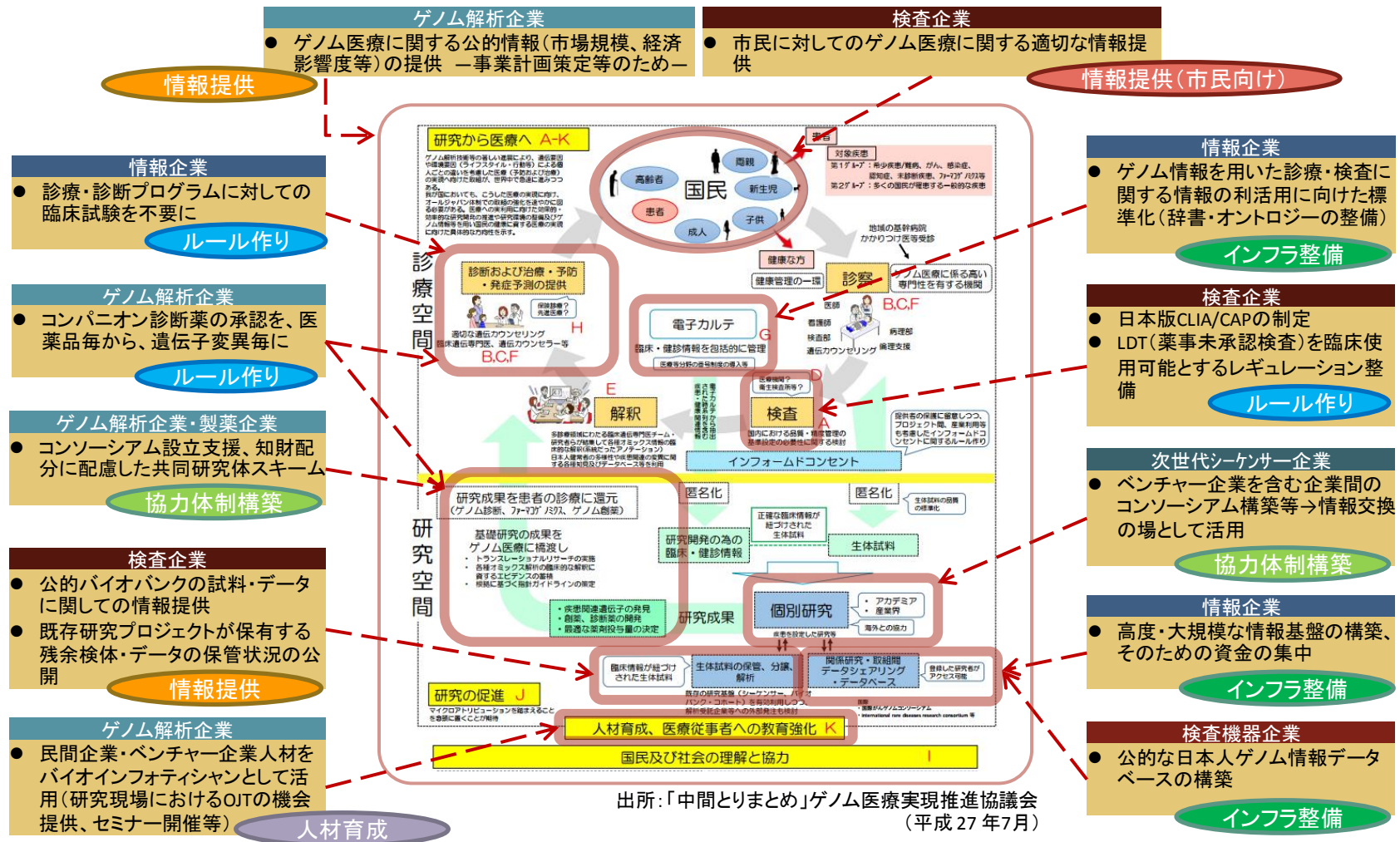


図 4-1 関係企業におけるニーズの概要

4.1 技術・製品開発に向けたアカデミアとのコネクション形成

(1) コンソーシアム等の設立支援

【調査結果のポイント】

- 単独のアカデミアや企業だけでは研究成果は期待できず、コンソーシアムの設立等アカデミア及び企業（ベンチャー含む）共創環境の創成を求める声が寄せられた。
- しかし、コンソーシアム運営でも、企業間の協力関係の構築が難しい等の問題点も指摘された。技術研究組合等、企業が研究成果を利用しやすい事業スキームを検討することが必要であるとの指摘を受けた。

各企業はゲノム医療実現に向けて積極的に投資を行っているが、単独のアカデミアや企業だけでは研究成果が期待できないことへの懸念が挙げられた。

「各企業ともに、構築したデータベースを自社で『囲い込み』をし、利益を獲得することを考えている。しかし、個別企業が蓄積する小規模なデータベースでは価値を生まない。アカデミア・企業が一体化して大規模データベースを構築すること、また、作成したデータベースは『囲い込み』せず、各社が自由に使えるようなスキームを検討する必要がある(大学)」、「今後、新たな製品開発をするときにはアカデミアとの協力が必要になってくると考えている。これまでであれば、社内の人的ネットワークを活用してきた。それだけではコネクション形成には限界がある(健診事業会社)」「臨床現場や製薬企業等のニーズを収集するコンソーシアムの設立をはじめ、大規模コホート等の実施、既存バイオバンクの利活用等を進めるようにすべきだろう(検査会社)」等アカデミア及び企業の共創環境を創ることへの要望を聞くことができた。

その一方で、コンソーシアムを運営する場合の問題点も指摘された。

「SCRUM-Japan プロジェクトのように複数の製薬企業がコンソーシアムを組成する動きがあるのは評価している。しかし、その一方で『企業』間のデータシェア等の協力関係は未だに築きにくい状況にある。特に、希少疾患等は一企業で収集する情報には限界がある。複数の製薬企業の協力体制を築くような支援があることが望ましい(創薬企業)」、「複数企業においてコンソーシアムを形成し共同研究を実施するが、企業により積極性が異なり、歩調が合わず、効率的な研究がやりにくいケースもある。自然発生的に発生したアカデミア、企業の連合体のほうが事業を推進しやすいようだ。無理やりコンソーシアムをまとめる手法は問題が発生しやすいと思う(ゲノム解析プラットフォーム企業)」、「公的資金で蓄積した残余検体等であるにも関わらず、一部のアカデミアが『囲い込み』をし、有効活用しないのは資源の損失である。一定期間を経過した検体や情報は、公的に管理し広く利活用できる仕組みを作るべきである。企業からの問い合わせに対して、『どこにどのような残余検体、データがある』といった回答が迅速にできるようなサービスがあるとありがたい(検査会社)」等、コンソーシアムを設立しても企業により目的・意欲に応じてプロジェクトへの関与の大きさや貢献度が異なり、協働を阻害するリスクや、アカデミア側が試料等を囲い込むリスクがあることが指摘された。

アカデミア及び企業の共創環境を構築していくうえで、コンソーシアム設立がまず考えら

れるが、その際、技術研究組合、有限責任事業組合等、企業側が得られた知見を利活用しやすい事業形態を考える必要がある。なお、有限責任事業組合においては、「有限責任事業組合という形態は、他のアカデミア、企業等とのコネクションを結ぶハブ機能として利用できる」と考えている。ただし、有限責任事業組合は中間的な位置付けの法人のため、外部研究資金獲得の際の申請主体になることができない。今後、申請主体となるようなことができれば、より一層のハブ機能の強化が期待できる（検査会社）」という意見を聞くことができた。

そのほか、企業側がアカデミアを評価する指標として、「アカデミアと産学連携をする際の評価項目としては、アカデミアが開発した技術・製品等の利用者数等が分かると、共同研究する際の評価指標として利用できる。また、製品市場を拡大していくために、アカデミア側でも、研究成果、実証事例等を公開していくことが望ましいと思う（ゲノム解析プラットフォーム企業）」のように、アカデミア側の情報公開の必要性も聞くことができた。

(2) 外資系企業の参画促進

【調査結果のポイント】

- 外資系企業からは、国内アカデミアの共同研究参画を促進してほしいというニーズを聞くことができた。また、適切な検体管理やトラッキング等を行う管理手順等があれば、臓器ブロック等をはじめとした試料を海外に搬出することを許諾するよう要望があった。

外資系製薬企業からは、国内アカデミアへの共同研究参画を促進してほしいというニーズがあった。

「アカデミアより共同研究の申し入れを頂いているが、当社のような外資系企業で試料を国外に出すようなケースでは、医療機関側の承認に時間がかかる場合もある。あるアカデミアでは、そのために3~4ヶ月程度共同研究の開始が遅延したケースもある（創薬企業）」。

そのほか、外資系製薬企業へは、ブロック単位での試料提供がなされておらず、今後の研究促進のためにも、「適切な検体管理やトラッキング等を行う管理手順書等を整備していることで、海外への試料搬出を許諾するような契約条項もしくはルール等を検討してほしい（同）」との声が挙げられた。

外資系遺伝子検査機器開発企業からは、「市場の小さい日本を対象とした日本人での臨床開発のための研究への投資は期待できない（外資系検査機器開発企業）」との声がある一方で、「海外の検査技術や NGS などの検査装置を日本に導入することが避けられない現状を踏まえると、さらに外資系企業に門戸を開放する必要性は高い（同）」との声を聞くことができた。

(3) 暗号化匿名化技術のコネクション形成の支援

【調査結果のポイント】

- 現在、暗号化匿名化技術を開発している企業には、医療関係のアカデミアとのコネクションが乏しく、アカデミアとのネットワーク構築支援に対するニーズがあった。また、ゲノム情報を厳格に管理保管するために暗号化匿名化技術の導入を促し、ベストプラクティスとして情報公開していくことが求められた。

暗号化匿名化技術を開発している研究所や電機会社からは、一様に、「匿名化、秘密計算とともに、その品質や適用の妥当性等を保証する制度や学会団体がないので、導入する側も保証がないままに導入をするのは難しいのではないかと思う。品質保証等を学会団体等で行うことも考えられるが、時間がかかると思われる。それよりも、国の機関や医療系のコンソーシアム等で適用した事例等を『ベストプラクティス』として公開し、適用事例をもとに技術の安全性等を周知していきながら、製品を導入していくアプローチがよいのではないかと思う（電機会社各社）」、「研究価値の高さと匿名性の高さは相反する関係性にある。また、完璧な秘匿性・匿名性を保証することは現実的ではない。それらをリスクとして考え、この程度のリスクであれば、このような運用をするといった方法を取らないと研究は困難になる（電機会社）」のように、ベストプラクティスの構築と適切な情報開示による製品導入を望む声を聞くことができた。

現在、さまざまな暗号化匿名化技術があるが、導入時の品質を保証する体制はできていない。そのため、暗号化アルゴリズムを米国国立標準技術研究所 NIST の「高度暗号化標準（Advanced Encryption Standard : AES）」のように統一し導入を促進していく、もしくは技術要件のコンセンサス形成を促すアプローチが考えられる。しかし、その一方で、「暗号化アルゴリズムを一本化することにより、暗号化製品の品質保証が可能になるとともに、個々の企業の製品間のデータ互換性が保証される。しかし、個々の会社における暗号化技術に対する研究活動が阻害されるリスクもあり、米国のような方策がよいかは難しい判断である（電機会社）」といった声も聞かれた。

現時点では、個々の会社の技術に拘泥することなく、製品導入を行い、ベストプラクティスとして広めていく方法がよいと思われる。そのためには、現在の開発各社では、医療分野のアカデミア等へのコネクションが形成されていない状況が伺えた。今後、暗号化匿名化開発会社のアカデミアとのコネクション形成を支援する必要がある。

(4) ベンチャー企業の育成

【調査結果のポイント】

- ベンチャー企業を適切に支援していくためには、シーズ段階での資金調達状況等を評価指標とするなどの提案があった。また、ベンチャー企業を含む企業間の情報交換を行うことでベンチャー企業が開発する製品の位置づけや拡張性の検討ができることから、ベンチャー企業を含む企業間のコンソーシアムの必要性が指摘された。

大企業が、ベンチャー的な研究開発に挑戦しない理由として以下の点が挙げられた。「1.

トップを含む事業部門リーダーの任期中に研究成果が出て、その投資を回収できるとは確約できない。2. 特に、NGS 検査装置の場合、様々な技術をうまくまとめ上げる必要がある。大企業では、横串を通すようにして、それらに関わるチームをまとめ上げることに大きなコストがかかる。そのためのリーダーシップを取れる人材が必要である。3. 先進的な物事の市場規模は、最初は大きくないため、大企業にとっては取り組むべきではないと判断される。おそらく、シーケンサーの重要性がまだ分かっていないのではないだろうか（シーケンサー開発企業）」のように、市場性が不明瞭な場合、企業側の経営判断が難しい状況を把握することができた。

一方、米国では、「競合する企業同士でディスカッションが持たれている。当社は、大手 DNA シーケンシング企業、医療機器関連企業、IT 関連企業等、さまざまな企業とディスカッションしている。次世代シーケンサーを開発する大手企業のなかには、半導体によるシーケンシングを検討しているチームがあり、当社はそことも意見交換をしている。シーケンシングの市場はこれから大きくなるであろうし、その時にどのような生態系を作ろうと考えるのが重要である（同）」のように、ベンチャー企業を含む企業間の情報交換の重要性が訴えられた。

ベンチャー企業の育成に際しては、早期の研究開発段階からサポートする仕組みを構築すべきであるが、その一方で、「日本の企業は製品の熟度が上がらないと具体的な話にならない傾向にある（同）」のように企業側の判断が困難で育成に至らない状況が伺えた。

「ファンディングエージェンシーが、全てのベンチャー企業をデューデリジェンスにすることは不可能であるため、シーズ段階において VC や大学から最初の資金調達ができているか等を参考評価項目にしてもよいのではないか。そのような資金調達ができているベンチャーは見込みがあるので、ファンディングの対象としてもよいかもしれない（同）」「出口を見据えた研究に対するファンディングの場合は、一部に、事業化のためのインセンティブを組み込んでよいかもしれない。研究者は、自身の研究成果をアピールするためのチャンピオンデータを作ることを頑張って、それができてしまうとさらなる事業化に必要な研究・確認を継続するインセンティブが少ない。一方で、事業化のためには、データの再現性・確度・安定性が必要であるため、それらに対する活動が実施できるような予算を組み込むことが可能であれば、より効率的な技術移転が可能になる。研究者の役割は必ずしも事業ではなく、あくまで研究活動の推進であるが、上記のような枠組みがあれば、研究者が事業化を意識したうえで必要な研究を行う効果があるかもしれない（同）」といった意見を聞くことができた。

ベンチャー企業をより活性化していくためには、「いろいろな大学で、産学連携に関わる取組が行われているが、どれも小規模である。調査にしても、投資にしても、規模が大きくなければ薄まってしまい、結局は非効率な取組になってしまう。別々にやるのではなく、日本で一つにまとめてしまって、大規模に取り組むという思い切ったアイデアもあるのではないか（同）」といった提案もあった。

4.2 実用化に向けた課題

(1) 遺伝子検査結果を共有するための国家的データベースの構築

【調査結果のポイント】

- 遺伝子検査結果を共有するための国家的データベース（以下、「遺伝子検査結果の国家的DB」という。）を構築し、企業に公開することにより、NGS検査の臨床的妥当性等を検証する仕組みの重要性が指摘された。
- 遺伝子検査結果の国家的DB構築に際しては、診療情報やゲノム情報のある程度解析できるよう、辞書やオントロジーの整備が必要であることが指摘された。
- また、民間企業で構築したデータベースを公的バイオバンクと共同利用することへの期待を聞くことができた。

国内では、個人情報収集する研究の「入口」に「死の谷」があるとの指摘を受けた。

このため、「米国のようにスピード感を持って、情報を収集できない環境にある。『研究の入り口』の問題と、LDTを臨床使用可能とする『出口』も塞がっており、ビジネスモデルを策定することができない状況になっている（外資系検査機器開発企業）」との強い危機感を聞くことができた。

個人情報を適切に収集する仕組みとして、「遺伝子検査結果の国家的DB」の構築が考えられる。遺伝子検査を行う機関を登録制にし、当該機関からの遺伝子検査情報を収集し、公的な臨床情報、遺伝子パネルを構築することにより、幅広く情報を収集・蓄積し、臨床的妥当性・有用性を検証可能な仕組みを作ることが必要だろう（同）」という遺伝子検査結果の国家的DB構築に対する要望があった。

このような遺伝子検査結果の国家的DBを用いることにより、「日本で医療（患者申出療養制度や先進医療制度を利用した医療）及び臨床研究などで患者に対して実施される全ての遺伝子検査法をAMEDなどの公的機関に登録し、使用するデータベースも可能な限り遺伝子検査結果の国家的DBとして開発する仕組みが必要であると思う。このような公的なデータベースを用いて、NGS検査の診断アルゴリズムを評価・審査することも考えられる（同）」といった利活用方法に対する提案があった。

遺伝子検査結果の国家的DBの構築に際しては、「診療情報やアノテーションの蓄積はバイオバンクが中心となって進展していくと考えているが、その際、電子カルテデータとゲノム検査結果データを連動させるときに、非定型データを高い精度で解読する必要が出てくる。AI的な処理で対処することも可能であるが、診療情報やゲノム検査情報のある程度統制できる辞書やオントロジーの整備も必要と考えている。これは、医療ビッグデータ活用の進展にも不可欠と考えている（電機会社）」といった広く利活用を進めていくための辞書やオントロジーの整備等標準化に向けた対策の必要性のほか、「データベース等で情報を共有するのは賛成である。ただし、データベースに登録する情報は、『著作権を留保しているもの』であることが前提であり、勝手気ままに利活用することを許容するものではないという相互理解が重要である（検査会社）」といったデータシェアに関する取り決めに関する意見を聞くことができた。

そのほか、「当事業の実施に伴い蓄積する情報は、当社で『囲い込む』ことは考えていな

い。他機関の情報と広く共有することで新たな知見を確保することができると考えている。このため、バイオバンク・ジャパン (BBJ)、東北メディカル・メガバンク等公的なバイオバンクへの情報提供は積極的に実施したいと考えている (ゲノム解析プラットフォーム企業) のように、民間企業で収集した情報を利活用できる可能性が示唆された。

(2) LDT の臨床使用へ

【調査結果のポイント】

- LDT を臨床使用可能とするレギュラトリー整備の必要性が挙げられた。

「米国では、薬事未承認検査 (Laboratory Developed Test : LDT) を CLIA 法令下で臨床使用しながら臨床開発を進めていける環境がある。一方、日本ではこのような検査の枠組みがない。このため、臨床試験から薬事承認を経て約 2 年後にならないと臨床現場では使用できない (外資系検査機器開発企業)」、「過去にドラッグラグ、デバイスラグが社会問題となっていたが、これらはいくまで製品の審査承認手続きの問題であったため、医薬品医療機器総合機構 (PMDA) やメーカーが対応すれば改善できた。しかし、現在の検査ラグは、製品の審査承認だけでなく、新たな概念である検査情報サービスというものをいかにレギュレートするかという根本的な課題を抱えている特殊な事情がある。要は、臨床検査のレギュラトリーの整備の問題を解決しないと、ビジネス上の出口がなく、企業はビジネスモデルを構築できない (同)」等、LDT が臨床使用できない現状を危惧する声を聞くことができた。

LDT の臨床使用を認可する方向性を検討するほか、「現行の薬規法では、ゲノム検査は一定の規格・デザインで製品を開発し薬事承認等がされても、新たな遺伝子情報や関連する疾病情報の追加/削除/変更に応じて、製品の改良や新たな臨床試験の実施、薬事再申請などを適宜行う必要がある。このような一連のプロセスに必要な時間やコスト等を踏まえると、検査機器の開発・販売を行う製販企業は、積極的に取り組むことは不可能な状況にある (同)」等、検査機器の薬事承認の簡素化に関する要望を聞くことができた。

(3) 遺伝子検査に関わる公的情報の提供及び共同研究プロジェクト等での情報収集

【調査結果のポイント】

- 企業がヘルスケア分野の事業計画を策定するうえで、現在は、市場における将来性等に関する公的情報が乏しく、事業計画が策定しにくいという課題が挙げられた。ゲノム分野の市場性に関する公的情報等を提供することにより、企業における経営判断を促すよう情報公開が求められた。

「会社が事業計画を策定するうえで、市場マーケット予測や国民の遺伝子検査や遺伝子診療に対する理解度等に関する公的情報があると事業計画を策定しやすい。現在は、公的な統計情報等がなく、会社上層部の理解は得にくい状況にある (ゲノム解析プラットフォーム企業)」等、会社が事業計画を策定するための事業判断に資する公的情報が乏しく、積極的な情報提供が求められる声が寄せられた。このため、本業務で実施した経済的影響度調査や、市

民意調査の結果には強い関心が示された。

また、認知症に関わる創薬企業からは、「認知症研究の場合、どの程度市場があるのか正確に分からないことに苦慮している（創薬企業）」等、一部の疾病では特に大きなシナリオを提示する必要性が示された。

公的情報のほか、「実用化に向けては、まず、国内市場の推計を適切に実施したい。これまでは、米国での市場事例等を参考していたが、国内ではプレマーケティング調査を実施している。しかし、正確な市場推計は困難なケースが多い。クリニカルシーケンス事業等を考えると、例えば、患者向けのアンケート調査を実施し、遺伝子検査サービスやコスト等に関わる利用者ニーズ等を把握できるとありがたい。当社でそのようなアンケート調査を実施すると、共同研究のなかで、一企業向けの便宜を図ることになりかねず、実施は難しい。第三者的な立場から検証し、市場性を評価できる手段があるとありがたい（ゲノム解析プラットフォーム企業）」等、共同研究プロジェクトのなかでも、企業の事業計画に資する情報を収集する必要性が聞かれた。

そのほか、「現状のままでは、遺伝子検査の結果に対して役に立つ情報を適切に提供していない。適切なエビデンスを提供し、市民の行動変容を促す適切な情報提供が必要だろう。そのためには、『遺伝』『ゲノム』という言葉自体が誤解を生む可能性を秘めている。検査結果の品質、精度、多様性等さまざまな要素が混在している。適切な遺伝教育を、医療従事者をはじめ、市民にも提供していく必要があると思う（検査会社）」のように、医療従事者、市民に対する適切な遺伝教育の実施を求める意見があった。また、国が行う健康増進の啓発に関わる事例として、カナダの「Make Health Last. What will your last 10 years look like?」の事例の紹介を受けた（セルフメディケーション企業）。

(4) 診療診断プログラムの PMDA での審議の促進

【調査結果のポイント】

- 人工知能等で用いる診療診断プログラムの薬事上の取扱いを審議するよう希望があった。米国では現在、診療診断プログラムは臨床試験不要の方向で審議されている旨情報提供があった。

「米国では、『21世紀の治療（21st Century Cures）』法により、6種類の健康関連ソフトウェアプログラム（診療診断支援等）は、臨床試験を不要とすることが検討されている（現在、上院で MedTech Act でローリスクソフトウェアを対象に審議中）。日本でも同様の考え方が PMDA でなされるとありがたい（電機会社）」といった、人工知能等の技術を用いた診療診断プログラムの臨床試験の必要性等を明確にしてほしい旨意見があった。今後、PMDA においても診療診断プログラムに関する審議を促進する必要がある。

人工知能については、ゲノムデータの利用支援といったほかに、「例えば UMIN-CTR のような臨床試験登録システムのデータを分析し、患者が適切な治験に参加できるような効率よいスクリーニングやマッチングを実施するシステムの構築も考えられる（同）」等、治験業務の省力化や利便性向上が期待できる技術適用に関わる提案があった。

(5) 日本版 CLIA/CAP の創設

【調査結果のポイント】

- 大学病院や研究機関等では ISO の準拠、民間企業では日本版 CLIA/CAP を整備し、準拠していくことが提案された。

国内では民間企業の2社が CLIA 認定を取得しているという状況であった。CLIA/CAP に関しては、「CLIA 法は米国法によるものであり、国内医療機関が準拠する必然性はない。また、CLIA 認定には難しい条件がある。例えば、CLIA では、ラボディレクタ、テクニカルスーパーバイザ、クリニカルコンサルタント等の役職が規定されている。ラボディレクタの場合、米国の医師免許や病理専門認定医相当の資格が必要となる。そのような人材を国内で調達・確保すること自体が難しい。日本版 CLIA/CAP が必要である（検査会社）」、「LDT 検査に関する明確な規定がないのが問題。日本版 CLIA 等の規格基準の設定が必要だろう。ただし、規格の整備に時間がかかるようであれば、一部 LDT 検査では保険収載を認めてもよいのではないか。技術は日進月歩であり、まずは実態を見ながら保険収載を進め、規格整備を平行して進めるべきと思う（外資系検査機器開発企業）」、「国内には CLIA 法がないので LDT 開発ができず、臨床検査としての開発には、PMDA の審査承認が必要となる。ゲノム検査を推進していくためにも、国内でも CAP、CLIA に相当する制度等を早急に整備してほしい（ゲノム解析プラットフォーム企業）」といった国内独自の遺伝子検査に関わる品質精度管理の仕組みを検討することに対する意見があった。

企業側が CLIA や CAP 等に準ずる品質精度管理の認証を受ける一方で、医療機関やアカデミアに対する意見としては、「ISO や CAP 等ではラボ内の運営マネジメントの確立が求められる。品質管理体制等組織的な対応が必要である。また、当社は、早期に CAP を取得したため、品質管理に長い経験があり、QMS（品質管理システム）に対して理解する組織的な土壌がある。このような歴史・土壌がない大学等の医療機関では、検査技師長等、個人への負担が大きくなる一方で、実効性が出ないことが懸念される。このため、いかに組織をあげた対応にできるかが重要となる（検査会社）」、「ISO、CAP、CLIA 等品質・精度管理のための基準はある。このような基準を大学病院等の機関で準拠していくことは、非常に難しいと考えている。大学病院等では、検査は多様性で標準化を保証していく仕組みの構築は難しい。そのため、NGS 等の検査は中央化・外注化する等の方策を取る方がよいと思う（同）」といったものがあり、品質管理に関わる「文化」「土壌」を大学等の医療機関に根付かすことに対する懸念や課題があることがわかった。

このため、大学等の医療機関等に対しては、「ISO 15189 の取得は大学病院等も可能と思う。ISO 15189 は認定対象検査を限定できる（例えば生化学検査のみを ISO 対象とするなど）。病院内で規格化が可能な分野の ISO 取得を進めることは可能ではないかと思う。今後、ISO の取得等を国が進めていくのであれば、検査管理加算等診療報酬上のインセンティブを持たせることが必要なのではないか？（大学からの独立機関）」のように、ISO の取得を推進する意見を聞くことができた。

そのほか、「ISO 等の品質管理基準については、議論を進めている最中である。実験機器に対する基準と、データ解析に対する基準を分けて議論している。欧米で用いられている試薬（プローブ）は、アジア人に最適ではないことや、評価のための DB が、欧米人とアジア

人で異なることも含めて議論している（シーケンサー検査受託企業）」等、アジア人を対象とした検査の品質精度管理を視野に入れた基準を検討している企業もあった。

(6) クリニカルイノベーションネットワーク推進協議会との連携

【調査結果のポイント】

- オプトアウト等個人情報の取扱については、クリニカルイノベーションネットワーク推進協議会でも同様の検討を行っており、プロジェクト連携の必要性が指摘された。

個人情報保護法の改正に伴い、個人情報やゲノム情報の取扱が今後策定されるなかで、企業からは、「個人情報の取扱、特に匿名加工情報の定義を早期に明確にしてほしい。インフォームドコンセントの取得に関するガイドラインを整備してほしい。例えば、同意取得に際して、e-ラーニング等を活用するケース等も出てきている。どこまで運用すればよいのか、ガイドラインがほしい（電機会社）」といった声が挙げられた。

一方、厚生労働科学特別研究事業「国立高度専門医療研究センター等において構築する疾患登録システム（患者レジストリ）を基盤とした、新たな治験・臨床研究の推進方策に関する研究」（平成27年）では、クリニカルイノベーションネットワーク推進協議会を設立し、患者レジストリの倫理面での論点として、患者レジストリの類型化とオプトアウト等の必要性等の整理を行っている。この研究で扱っているのは臨床研究であり、基礎研究においても倫理面での取扱については同様の議論が必要と思われる。今後、クリニカルイノベーションネットワーク推進協議会との連携が重要である。

同時に、「昨今の状況を見ると、サイバーセキュリティに関する関心は高まりつつある。しかし、暗号化匿名化技術のようなセキュリティ製品を導入する必要があるのか？ということになると顧客側の認識は低いようだ。今までにない技術・製品を導入することで、コストが余分にかかることから、安価で費用対効果の高い製品を求めている（電機会社）」というように、適切に暗号化匿名化技術を適用し導入していくことも求められている。

(7) リサーチユース・リサーチツール特許の取扱の周知

【調査結果のポイント】

- リサーチユース特許等、特許に関する理解をアカデミアや研究者に求める意見が挙げられた。

「大学等が保有する特許の実施権を基礎研究に対して無償開放することが前提の『リサーチユース』であっても、商業利用の場合には別途、ライセンス許諾を受ける必要がある場合があり、そのときには個々に権利者と交渉をしなければならない（検査会社）」等、企業におけるリサーチユースに関する手続きが煩雑であることが現状として挙げられた。本手続きは必要であるため、やむを得ないものの、一方で、「アカデミア側に特許に対する理解が乏しいという問題がある。例えば、ライフサイエンス分野において研究を行うための道具やツ

ル等は『リサーチツール特許』として特許化される。そもそもアカデミア側にて『リサーチツール』自体を特許として認知していないケースや、改良した特許を他の特許として別を取得し、ライバル企業にライセンス供与するケース等もある。アカデミア側の特許に対する理解も重要だが、企業側の事情も勘案した特許取得を、学内の技術移転機関（TLO）でも留意すべきと考える。適切な特許の取得とその公開が、健全なビジネス育成に繋がると考える（検査会社）」のように、特許に対するアカデミア及び TLO 側の理解を強く求める意見があった。

4.3 製品化後の課題

(1) One-Drug One-Test Rule から One-Drug One-Mutation へ

【調査結果のポイント】

- 医薬品とコンパニオン診断薬のセット申請から、遺伝子変異毎にコンパニオン診断薬を申請し、医薬品使用を促進するため、コンパニオン診断薬審査承認の簡素化及び迅速化に関する要望が挙げられた。

「現在、『One-Drug One-Test Rule』のため、医薬品とコンパニオン診断薬はセットで承認されている。今後、数多くの遺伝子検査に対応する際に、本ルールを適用したままでは、製薬会社等の申請主体の負担が大きくなることが予想される。『One-Drug One-Mutation』へのルール変更が必要ではないか（ゲノム解析プラットフォーム企業）」、「国内は、コンパニオン診断薬と体外診断用医薬品（In-Vitro Diagnostics : IVD）しか存在しない。加えて、現時点で厚生労働省は IVD とコンパニオン診断薬の区別をしておらず、この2つは求められるデータに大きな違いがあることから、製薬業界の混乱を引き起こしている原因となっている。診断薬は、医療にとって『脇役』であり、薬剤の承認を妨げるものであってはならないというのが、診断薬会社も製薬会社も共通の認識である（創薬企業）」のように、コンパニオン診断薬承認の簡素化及び迅速化に関する意見を聞くことができた。

4.4 その他

(1) 公的バイオバンク利活用促進に向けた渉外活動の推進

【調査結果のポイント】

- 企業は公的バイオバンクを認知しているものの、利活用に至っていない状況が伺えた。公的バイオバンクの利活用促進に向けた渉外活動の推進の必要性が指摘された。

「BBJ、東北メディカル・メガバンク等の公的バイオバンクの存在は知っているが、分譲や共同研究に関わる詳細は認知していない。企業から見た場合、研究開発時に検体が必要になった時にすぐに調達できることが望ましい。すでに実績（品質や調達しやすさ）のある民間企業があるので、企業から調達することについて特に問題はない（検査会社）」、「稀少疾患等で検体の確保が難しいケース及び疾患の陽性検体が必要な場合は、公的バイオバンクを

考慮することもあるかもしれない。ただし、稀少疾患のケースでは市場が小さいので製品化のインセンティブがない（同）」等、公的バイオバンクについては、認知はしているものの積極的な利用には至っていない状況が伺えた。

公的バイオバンクの利活用を促進すべく、渉外活動を実施する体制が必要と思われる。その際、アカデミアの研究者では、渉外活動に関するインセンティブが発生しにくい。渉外活動を積極的に推進する体制を検討する必要がある。

(2) バイオインフォマティクスの育成・民間企業等の人材のOJTによる活用等

【調査結果のポイント】

- 現在不足しているバイオインフォマティクスの育成のために、民間企業等の人材OJTによる活用の重要性が指摘された。
- 数学的な素養のある人材に対して勉強会等を開催し、臨床現場での必要性等を説明することにより、企業人材の利活用が期待できるとの意見があった。

「アノテーションまでできる人材が日本にはいない。バックグラウンドとしては医師である必要はなく臨床で経験を積んだ博士研究員でいいと考えている。（検査会社）」のように、臨床経験を有するバイオインフォマティクスの育成の必要性が挙げられた。必ずしも医師資格である必要はなく、数学的な素養がある人材をプロジェクト等に派遣し、OJTを実施しているという事例も挙げられた。その際、民間企業やベンチャー企業の人材も積極的に利活用できるよう、勉強会等の開催等の提案があった。

また、「バイオインフォマティクスと一口に呼称しても、さまざまな役割がある。システム全体構成を検討するSIer的な技術者、アルゴリズム構築を行う技術者、シミュレーション、統計解析、LIMS等データ管理技術者等が挙げられる。これらのなかで、生物統計や医療統計に関わるエキスパートは少なく、今後の人材育成が求められる。そのほか、HPC分野（システム全体のパフォーマンスのチューニング）に明るい技術者も必須である（ゲノム解析プラットフォーム企業）」のように、複数の特性を有する技術者養成の必要性が挙げられた。

(3) リバーストランスレーショナルリサーチ（R-TR）の必要性

「認知症の場合、ドライバージーンいわゆるドライバー遺伝子が明確ではない。このため、患者個別のプロファイル（ゲノム情報、免疫細胞の状況等）を収集しつつ、臨床での投薬を行い、認知症を引き起こしている要因を探索していく『リバーストランスレーショナルリサーチ（R-TR）』が重要だろう（創薬企業）」、「今後は、クリニカルシーケンス事業の実施より、生存率や治療効果等のアウトカムを評価する前向きスタディが必要と思う。その際は、できるかぎり網羅的に検査を行い、総括的に研究・評価するR-TRが必要だと思う（大学）」等、R-TRの必要性が挙げられた。

(4) HPC (High Performance Computing) 情報基盤の検討と導入推進

「ゲノム研究には、HPC 等の研究リソースが必要不可欠である。それが機能するためには、1)その仕組みに関する研究と、2)その導入・運用 が求められる。現状、それらは混同されてしまっており、そのようなリソースの高度化がうまく進展していない。AMED のような機関には、1)と 2)に関わる活動を、うまくコーディネートしてもらいたい(電機会社)」のように、スーパーコンピューターやグリッドコンピューティング等の技術を適用した高度な情報基盤の検討と導入に向けたコーディネートが求める意見が合った。

その際、「ゲノム研究、特にインフラ整備には、大きな資金が必要である。研究拠点が複数あるため、資金が分散してしまっている。インフラ整備には、資金を集中させる仕組みがあってもよいのではないか(同)」といった開発資源の集約化を求める声が聞かれた。

5. まとめ

本調査では、各企業はゲノム医療実現に向けて積極的に投資を行っており、企業等のニーズとして、アカデミアと企業の共創環境の構築が強く求められていることがわかった。さらに、コンソーシアム設立のほか、技術研究組合等、企業が協働しやすく成果を活用しやすい事業形態を検討するよう要望があり、また外資系企業へも門戸を開放してほしい旨外資系企業から声を聞くことができた。

今後、改正個人情報保護法の施行により、個人情報やゲノム情報の管理は一層の厳密化が期待される。それを担保する一技術として、暗号化匿名化技術が挙げられるが、開発各社の状況を見ると、暗号化アルゴリズムは各社さまざまであり、品質保証を行う仕組みがないこと、医療分野のアカデミアとのコネクションも乏しいことが伺えた。米国 NIST 国立標準記述研究所の事例のように、暗号化アルゴリズムを標準化することで導入を促進するアプローチも考えられるが、多様な暗号化技術の発展を阻害するリスクもあり、まずはベストプラクティスを構築し、その成果を公開することによって、導入を促進することに対する期待が寄せられた。

実用化に向けては、遺伝子検査結果の国家的 DB 構築に対する期待が寄せられた。

個人情報の収集が難しい国内において、個人情報を適切に収集する仕組みとして、遺伝子検査結果の国家的 DB を構築し、公的な臨床情報、遺伝子パネルを構築・公開することにより、臨床的妥当性・有用性を検証可能にすることが可能となるという意見を得た。この構築に際しては、診療情報やゲノム検査情報を、ある程度統制できる辞書やオントロジーの整備が必要との指摘を受けた。そのほか、現在の LDT が臨床使用できないことが、バイオマーカー検査ラグの大きな要因となっており、臨床検査のレギュラトリー整備の必要性が訴えられた。

また、企業側が適切に事業計画を策定し、継続的に事業を実施するうえで、国内市場等を試算するうえでの公的情報の提供も強く求められた。

昨今では、人工知能を用いた診療診断プログラムが脚光を浴びているが、米国では、『21世紀の治療 (21st Century Cures)』法 より 6 種類の健康関連ソフトウェアプログラム (診療診断支援等) が、臨床試験を不要とする方針が打ち出されており、PMDA での診療診断プログラムの薬事上の取扱いを審議するよう意見があった。

遺伝子検査の品質精度管理については、日本版 CLIA や CAP の設立が強く求められた。

ただし、CLIA や CAP に準ずる品質精度管理に関わる認証は、主に民間企業が取得すべきであり、大学等の医療機関では取得とその維持が難しく、ISO 等で一部検査認定を取得すべきではないかという意見があった。

製品化後の課題としては、現在の医薬品とコンパニオン診断薬をセットで承認する『One-Drug One-Test Rule』を、遺伝子変異毎に承認する『One-Drug One-Mutation』への手続変更に対する意見を聞くことができた。診断薬は医療にとって『脇役』であり、薬剤の承認を妨げるものであってはならないというのが、診断薬会社と製薬会社の共通認識であった。

さらに、バイオインフォマティクスの育成も強く求められた。アノテーションができる自在が乏しく、現在は企業側が研究機関にOJTとして社員を出向させている事例があった。バイオインフォマティクスは、必ずしも臨床医の資格は必須ではなく、数学的な素養のある人材をOJTで育成していく場を創ることが必要であること、その際には、民間会社やベンチャー企業等の人材に広く研修やセミナーの場を公開していくことを求める声が寄せられた。

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

2016 年 3 月

株式会社 三菱総合研究所
人間・生活研究本部
科学・安全政策研究本部
経営コンサルティング本部
金融イノベーション事業本部

TEL (03)6705-6025