

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

今後のゲノム医療に対する課題・展望・要望

2016 年 3 月 31 日

MRI 株式会社三菱総合研究所

目 次

1. 概要.....	1
2. 出口に向けた研究・取組.....	1
3. 基礎研究を促進する基盤整備.....	4
4. ゲノム医療の実現.....	5

1. 概要

現在、一部の疾患においてゲノム研究の成果に基づく診療が実用化されており、基礎研究の成果を医療に結びつけるための「出口に向けた研究・取組」を強化すべき段階にきている。本章では、「出口にむけた研究・取組」、さらにそれを支える「基礎研究を促進する基盤整備」、そして将来的な「ゲノム医療の実現」という3つの論点について課題・展望・要望をそれぞれ整理・考察する。

【出口に向けた研究・取組】(2. 章)

ゲノム医療の実現化を推進するためには、基礎的な研究の成果を医療に結びつけるための実証研究の拡充、また医療実装におけるインパクトの評価、さらにはアカデミアと企業との連携強化などが必要となる。

【基礎研究を促進する基盤整備】(3. 章)

ゲノムと疾患との関係を見出すなどの基礎研究においては、疾患研究だけでなくデータベースやバイオバンクなどの研究基盤の整備や、データシェアリングの促進、バイオインフォマティシャンなどの専門的人材の育成などが必要となる。

【ゲノム医療の実現】(4. 章)

医療現場における実装を確実なものとするために、施設内・施設間における組織的な体制作りに加え、専門医や遺伝カウンセラーなどの専門的人材の育成・定着、試料や検査の品質確保、ICTの利活用、個人情報保護、ゲノム研究・医療に関する市民への啓発などが必要となる。

2. 出口に向けた研究・取組

(1) 結果の返却に関する研究

- 研究支援の対象
 - ✓ これまでのゲノム研究は基礎研究が中心であり、基礎研究を臨床研究に繋げるための研究や、臨床での利活用を目指した研究には十分な研究支援がなされていないという有識者からの意見があった。米国を中心に欧米では、クリニカルシーケンスの大規模な実証研究や、電子カルテとバイオバンクを用いたゲノム医療の実践が始まっている。今後、わが国でも、ゲノム医療の進展に向けて臨床への出口を重視した研究を拡充していく必要がある。
- 偶発的所見(二次的所見)の返却に関する研究
 - ✓ 偶発的所見(二次的所見)の返却に関して、複数の医療機関を横断する情報共有環境の構築を行う必要がある。
 - ✓ 米国の CSER プロジェクト(クリニカルシーケンスの実証研究)では、クリニカルシーケンスに関する科学的なエビデンスの蓄積にとどまらず、インフォームドコンセントの取得、偶発的所見(二次的所見)への対応といった ELSI 関連への検討も実施している。また、同プロジェクトでは結果を返却された患者及び医師の行動

変容等を含む社会学的研究も実施している。後続のプロジェクトである CSER2 では、これまでの研究をさらに拡充する方向へと進めようとしている。わが国でも同様の研究が必要であると考えられる。

(2) 医療実装におけるインパクトの評価

- 公的支援を受けた研究の評価
 - ✓ 臨床までの出口に達した研究やそれに関与した研究者を正當に評価する必要がある。この評価の一手段として、本調査において構築したゲノム研究の進捗管理ツール等が貢献し得る。
 - ✓ ファンドを提供した研究を継続的に分析することによって、投資した政策コストに対する成果を把握し、費用対効果を測定できるように検討する必要がある。
- ゲノム研究の進展・影響度を測るための評価手法の開発・改善
 - ✓ ゲノム研究の進捗管理や経済影響度の推計のために、それらに必要なリソースの整備（既存データベースのリスト化、新規データベースの構築）を行う必要がある。
 - ✓ 本調査では、ゲノム研究の進捗管理ツールにより、公的データベースに登録されている論文数や臨床での検査実施有無等の量的な視点で評価を行った。今後は、量的な面だけでなく、研究の質的な視点での評価手法の検討が必要である。
 - ✓ 今回の進捗管理ツールの開発では、研究の進展は基礎研究から臨床実現への「一方通行」型をとるものと仮定し検討を行った。この過程において、リバーストランスクリプションリサーチ（臨床の現場で見出される研究開発に関するニーズの発見）等の重要性が見出された。今後は、このような複雑さを加味した検討が必要である。

(3) 医療実装を加速するための企業参画の促進

- アカデミア・企業の共創環境構築
 - ✓ アカデミア・企業の共創環境を構築し、研究によって得られた成果を適切に民間企業が活用できることが望ましい。その環境の実現方法として、コンソーシアムの形成が考えられる。ただし、共同研究組合や有限責任事業組合等、企業の出資と、出資比率に応じた知的財産権の利用等、企業側の利活用に配慮した事業形態をプロジェクトの開始当初から検討しておく必要がある。
- 医薬品開発のための情報基盤の整備
 - ✓ 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を進めていく必要がある。
 - ✓ 遂行中のプロジェクトで収集した試料の残余検体に関する状況を公開することも重要になっている。
- 暗号化・匿名化技術の開発
 - ✓ 遺伝情報の厳密な管理体制構築に向けた ICT 基盤の構築を進める必要がある。そのためにも、ゲノム情報の暗号化・匿名化技術を開発している企業と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。
 - ✓ 医療機関や研究機関が暗号化・匿名化技術をスムーズに導入できるようにするために、そのベストプラクティスを公開することも有用であると考えられる。
 - ✓ 米国では、NIST（国立標準技術研究所）が暗号化アルゴリズムを AES に統一して

いるが、わが国では企業毎に技術開発を進めている。標準化のメリット・デメリットや、標準化の推進（あるいは推進しない）を検討する必要がある。

- 企業への公的な情報の提供
 - ✓ ゲノム医療に関心を持つビジネスを検討している企業に対して、事業計画の策定を支援するための公的な情報(研究の進展状況や市場規模)を提供していく必要がある。

(4) 海外における先行事例の活用

- 欧米における既存事業
 - ✓ 米国の CSER、eMERGE では、医療とゲノム研究を融合させていくために、基礎的な研究や技術開発に加えて、拠点の選定と連携体制の整備や、倫理的・社会的対応等、医療実装に関わる様々な問題について取り組んでいる。さらには、CSER や ClinGen 等を中心に、従来とは異なる結果の返却プロセスについての検討や、検査内容の研究への活用を試みている (My46、MyGene2、GenomeConnect、Metastatic Breast Cancer Project 等)。わが国においても、このような取組に関して早急に検討していく必要がある。
 - ✓ 英国の 100,000 Genomes Project は、患者の選定・同意取得、サンプル取得、シーケンシング・バリエーション同定、アノテーション、バイオバンクとデータベースへの登録などを一貫して実施する仕組みを構築している。そのために、イングランド各地に 13 カ所の Genomic Medicine Centre を設置している。わが国でも、このような拠点化を進めるかについて検討する必要がある。
- 欧米における今後の政策動向
 - ✓ 2017 年から開始される CSER2 では、対象疾患や集団を拡大するとともに、費用対効果の分析、結果を返却された患者や臨床医の心理的影響や行動変容等についてさらに踏み込んだ研究を行う。

3. 基礎研究を促進する基盤整備

(1) 情報基盤整備・バイオバンクの活用

- 大規模な情報基盤の整備
 - ✓ 米国では、ゲノム研究のために必要なデータベース・解析パイプライン等を利用できるクラウド（GDC等）の整備が進みつつある。わが国でも、関連する研究機関・医療機関が利用可能な次世代の共通情報基盤の検討を国主導で進める必要がある。情報基盤の整備を分散するのではなく、クラウド等を活用した共有基盤を用いることで、コストの大幅な削減を実現できる可能性がある。
 - ✓ ゲノム情報の蓄積には、大規模なデータの処理や記録資源が必要であり、それに伴う高速通信技術が必要となる。具体的な基盤の整備にあたっては、テープアーカイブや高速通信技術、クラウドといった新規・既存技術の組み合わせを検討する必要がある。
 - ✓ 多くのゲノム解析の関係者が効果的・効率的に情報解析を行えるように、国内に標準的なゲノム解析パイプラインを整備する必要がある。
- バイオバンクの利活用
 - ✓ 公的バイオバンクのさらなる利活用にあたっては、研究コミュニティに対する一層の情報提供が必要である。具体的には、試料に関するカタログデータベース等を用いて、バイオバンクの利用方法や利用価格等の情報共有を図る必要がある。
 - ✓ バイオバンク等の活用により、収集された試料や情報は、二次活用の可能性が高い。この観点から、海外事例などをもとに、電子的な同意方法も含め、研究参加者の同意のあり方や、個人情報保護への対応を検討していく必要がある。

(2) データシェアリングの促進

- データシェアリング文化の醸成
 - ✓ 公的資金を使った研究成果の共有は、研究費の使用における透明性や説明責任の確保だけでなく、データの二次利用の促進にも繋がるために重要である。
 - ✓ データシェアリング基盤に対してデータを登録するインセンティブを確保する必要がある。米国では、dbGaPやClinVarにおいて、マイクロアトリビューションを含め、データ登録者への配慮が重んじられている。わが国でも、マイクロアトリビューション等を評価していく必要がある。
 - ✓ 医療・研究従事者が自発的にデータ登録をすることが重要である。病院や臨床検査会社が既に保有しているデータを自発的に登録すること等によって、十分なエビデンスを蓄積でき、医療・研究コミュニティにとって利用価値の高いデータシェアリング基盤を整備できる。

- 制限共有ルールの実用

- ✓ わが国の研究コミュニティが競争力を獲得するうえでは、「制限共有」の範囲でデータ共有を行うことが重要である。制限共有を実施するにあたっては、情報基盤の構築、その運用、ポリシーの整備をはじめ、ガイドラインの実効性を高めるための取組等、民間を含めたデータシェアリング体制作りを推進する必要がある。データシェアリング等により研究者の協働を促し、オールジャパンの研究体制を整えることが、研究の躍進において重要である。
- ✓ 今後、国際的なデータシェアリングの枠組みに対しても日本が積極的に参加することが必要である。その際、日本における制限共有の取組は堅守しつつ、国際的なデータシェアリングへの貢献を進めていく必要がある。

(3) 情報基盤を支える人材育成

- バイオインフォマティクスの育成

- ✓ 世界的に研究開発が進められている主要課題（解析パイプラインの研究開発等）に関して、日本としても技術力向上を目指し研究開発を行うなかで、バイオインフォマティクス等の人材育成を図る必要がある。
- ✓ 民間企業やベンチャー企業で勤務するインフォマティクス等の研究・臨床現場での活用が重要である。具体的には、OJT の機会を提供することに加え、合宿や研修会といった情報交換を促進するための場作りを進めていく必要がある。

4. ゲノム医療の実現

(1) ゲノム医療を提供するための体制整備

- ゲノム医療を提供する運営体制の構築

- ✓ 遺伝子診療部門が施設全体を統括したり、施設内に専門部門を作ったりするという組織的な運営体制について検討していく必要がある。
- ✓ 疾病の種類に応じたゲノム医療の認定資格が存在しないため、その必要性について検討していくべきである。

- 専門医や遺伝カウンセラー等の人材確保

- ✓ 医療現場では、臨床に関する知識・経験と遺伝学の知識の双方を有する専門医や遺伝カウンセラー等の専門職が不足している。今後、ゲノム医療に必要となる人員体制や求められるスキル等について育成計画を検討すべきである。
- ✓ 現時点では遺伝子関連検査の実施数は少なく、個々の施設で個別に遺伝カウンセリング体制を拡充することは難しい状況にある。遺伝子検査の実施施設を集中化することにより、施設ごとの検査数を一定数以上確保することについて検討すべきである。
- ✓ 各医療機関において遺伝カウンセラーの人件費を確保できるように、遺伝カウンセリング業務を保険収載の対象に含めるといった方策の検討が必要である。
- ✓ 遺伝子検査が実施されない場合でも遺伝カウンセリング業務が必要であることから、その業務について保険点数の設定を検討する必要がある（遺伝子検査を実施し

ない例としては、クライアントが遺伝子検査実施前に検査を辞退することや、インフォームドコンセントの同意取得後に検査を撤回すること等が有り得る)。

(2) 遺伝子検査の品質確保

- 遺伝子検査等の品質精度管理に関わる外部認定
 - ✓ 品質精度管理に関わる外部認定取得の共通手順や運営体制を構築するにあたり、医療機関に情報を提供・共有する環境を整備し、医療機関側の外部認定取得の負担を軽減する方策を検討する必要がある。
- 遺伝子検査に関する品質・精度管理調査に関する課題の抽出
 - ✓ 遺伝子検査の品質精度管理等に関する全国規模の実態については、十分なエビデンスが集まっていない状況である。今後、ゲノム医療の推進に則した方策を打つために、様々な側面から定期的な全国調査を進めていく必要がある。
- ICT技術の利活用と個人情報保護
 - ✓ 遺伝カウンセリング拠点の構築を進めるとともに、遺伝カウンセリングに関する標準的な手順の整備を進めていくほか、少ない要員でも対応できるようにテレカウンセリング等の導入を検討する必要がある。
 - ✓ 改正個人情報保護法により、今後、個人情報の取扱いについては議論されるところであるが、研究・医療の進展を望む患者の意向に則した取組については確保されるように十分に配慮されるべきである。

(3) ゲノム医療を受ける側の啓発

- ゲノム研究・医療に関する市民への啓発
 - ✓ ゲノム研究・医療に関わる意識調査を定期的実施し、市民の理解・認識を確認していく必要がある。加えて、このような調査に基づき、ゲノム研究・医療に関する適切な情報提供を図っていく必要がある。
 - ✓ ゲノム医療の実現のためには、研究開発の推進だけでなく、市民側の理解も高める必要がある。米国の HudsonAlpha では、中高生・メディカルスクール学生・地域住民等を対象としたゲノム医療に関する教育支援活動を進めている。わが国においてもアカデミアや民間が教材開発や教育支援を積極的に推進していく必要がある。

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