

ゲノム創薬基盤推進研究事業
平成29（2017）年度 事業開始課題
事後評価報告書
（公開版）

令和2年1月28日

ゲノム創薬基盤推進研究事業

課題評価委員会

— 目次 —

1. 事業概要
2. 研究開発課題事後評価概要とスケジュール
3. 評価項目
4. 各研究開発課題事後評価結果
 - 1) 国立精神・神経医療研究センター 特任研究員 増井 徹
 - 2) 京都大学 教授 小杉 眞司
 - 3) 岡山大学 教授 豊岡 伸一
 - 4) 理化学研究所 副プログラムディレクター 河合 純
5. 研究開発課題評価委員リスト

参考資料：ゲノム創薬基盤推進研究事業

https://www.amed.go.jp/koubo/04/01/0401B_00069.html

https://www.amed.go.jp/koubo/04/01/0401C_00069.html

1. 事業概要

本事業においては、疾患ゲノム解析による原因遺伝子の探索・機能評価、臨床応用に向けた実証的研究等ゲノム医療の実現に向けた基盤研究や、ゲノム医療の提供に伴う倫理的・法的・社会的課題の解決及び医療従事者の教育の確立等に必要な研究を推進している。

2. 研究開発課題事後評価概要とスケジュール

1) 事後評価概要

今年度終了の4課題について課題評価委員会（事後評価）を設置し、書面審査及びヒアリング審査を実施し、評点（総合評価、データマネジメントプランの実施状況）に基づき、課題評価委員会としての評価結果を確定した。

2) スケジュール

令和1年12月2日（月）～12月27日（金）	書面審査（利益相反申告含む）
令和2年1月28日（火）	課題評価委員会（ヒアリング審査）
令和2年3月17日（火）	部長会議（報告）
令和2年3月中旬頃	機構による事後評価結果通知に関する決裁
令和2年3月中旬頃	事後評価結果の研究者への通知
令和2年4月上旬頃	AMED ホームページ上での公開

3. 評価項目

1. 研究開発達成状況に関する評価

- 1-1. 研究開発計画に対する達成状況はどうか
- 1-2. データマネジメントプランは確実に実行されたか

※「1-2.」は理化学研究所の研究開発課題のみが対象

2. 研究開発成果に関する評価

- ・ 予定していた成果が着実に得られたか
- ・ 成果は医療分野の進展に資するものであるか
- ・ 成果は新技術の創出に資するものであるか
- ・ 成果は社会的ニーズへ対応するものであるか
- ・ 必要な知的財産の確保がなされたか

3. 実施体制に関する評価

- ・ 研究開発代表者を中心とした研究開発体制が適切に組織されていたか
- ・ 十分な連携体制が構築されていたか

4. 今後の見通しに関する評価

- ・ 今後、研究開発成果のさらなる展開が期待できるか

5. その他の事項

- ・ 生命倫理、安全対策に対する法令等を遵守していたか
- ・ 若手研究者のキャリアパス支援が図られていたか
- ・ 専門学術雑誌への発表並びに学会での講演及び発表など科学技術コミュニケーション活動（アウトリーチ活動）が図られていたか

6. 総合評価

- ・ 上記 1～5 の事項を勘案して総合評価する

4. 研究開発課題事後評価結果

対象となる 4 件の研究開発課題について、研究開発課題評価実施要綱に基づき、課題評価委員会にて書面審査・ヒアリング審査による事後評価を実施した。

次ページ以降に 4 件の研究開発課題について、委員会として確定した評価結果の概要を示す。

1) 国立精神・神経医療研究センター

研究開発課題名	バイオバンク及びゲノム医療に係る検査の品質・精度の国際的基準構築と実施、及びバイオバンクの連携体制構築に関する研究	
機関名	国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター	
研究開発担当者名	所属 役職	メディカルゲノムセンター 特任研究員
	氏名	増井 徹

① 活動状況の評価

バイオバンクの国際標準規格策定のために国際会議に出席しISO20387の作成に貢献したこと、遺伝子関連検査のためのISO15189ガイダンス文書の作成から始めパイロット審査を実施したこと等、本研究で得られた成果はこれからの診療と研究開発分野を発展させ、国民の健康に資するものとして高く評価できる。

また、本研究で策定されたバイオバンク活動の自己点検票は、バイオバンクの生体試料の管理にむけて一定の道筋をつけるものと考えられる。また、ヒト由来試料の測定を介した研究が医学研究の主流を占めている中で、この自己点検票を用いてヒト由来試料の管理体制の比較可能性を確保することは社会的ニーズが高く、評価される点である。

② 今後の活動への期待

次世代シーケンサー解析の精度確保のための ISO15189 ガイダンス文書や現地実技試験などに基づく検査室認定システムは、CAP-LAP (College of American Pathologists-Laboratory Accreditation Program; 米国病理医協会検査室認定プログラム) 認定や CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments; 臨床検査改善修正法) 認証に代わるものとして、広めていただくことを期待したい。

2) 京都大学

研究開発課題名	医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究	
機関名	国立大学法人 京都大学	
研究開発担当者名	所属 役職	大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学 教授
	氏名	小杉 眞司

① 活動状況の評価

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」に関し、「その1：がん遺伝子パネルを中心に」、「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」、並びに「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示ミニマルリスト暫定案」を作成・公開する等、予定した成果が順調に得られており、医療分野、特にゲノム医療の進展に大きく貢献することができた。

また、一般市民向けのまんが教材の作成によるアウトリーチ活動や若手研究者に海外視察や学会発表をさせたことは人材育成として評価され、研究計画が適切に実施された。

② 今後の活動への期待

今後は小児領域におけるゲノム情報開示に関するガイドン作成にも関わっていただくことを期待したい。

また、疾患のゲノム解析研究が進む中で意図せず生殖細胞系列の遺伝子 variants が、Secondary Findings (SF) として発見されることも想定される。このため、SF の開示遺伝子リストについて、関連分野における取り組みの現状を踏まえながら今後も議論を継続していただきたい。

3) 岡山大学

研究開発課題名	ゲノム医療従事者の育成プログラム開発	
機関名	国立大学法人 岡山大学	
研究開発担当者 名	所属 役職	大学院医歯薬学総合研究科 教授
	氏名	豊岡 伸一

① 活動状況の評価

地域ごとの拠点を中心に学会とも連携した体制で、ゲノム医療看護師、ゲノム医療薬剤師、ゲノム医療検査技師、バイオメディカルデータサイエンティスト等の育成/養成のための検討（マニュアルやテキストの作成、研修セミナーの実施）がなされ、本事業終了後も学会、企業等の支援により継続的な講習会の開催が予定されていることは大変評価できる。

コメディカルスタッフ等も加えた医療関連従事者が遺伝カウンセリング事業に積極的に参加し、事業運営の一端を担うことが望ましい。そのために人材育成方針及びプログラムの作成を検討し、岡山大学、京都大学、慶応義塾大学等を中心に研修、OJT等の活動をしたことも評価できる。

② 今後の活動への期待

マニュアルやテキストの作成、研修セミナーの実施により、実際にゲノム医療の担い手となる人材がどの程度、育成されたか（特に、ゲノム医療検査技師のハンズオンセミナーが育成のために十分であったか、バイオインフォマティクスの育成状況等）について、フォローアップをお願いしたい。

また、今回の成果を豊岡班のネットワークばかりでなく、全国レベルへ広く展開していただきたい。

4) 理化学研究所

		核酸医薬創薬に資する霊長類RNAデータベースの構築
機関名		国立研究開発法人 理化学研究所
研究開発担当者名	所属 役職	科学技術ハブ推進本部 副プログラムディレクター
	氏名	河合 純

① 活動状況の評価

製薬企業関係者等からの強い要望に応じ、核酸医薬の開発に向けた非臨床試験に必須である霊長類のゲノム情報、特に全長RNAなどを解析し、ヒトと比較可能なデータベース（D3G : Database for Drug Development based on Genome and RNA）を完成したことは高く評価できる。

また、当初の予定であった霊長類のpre-mRNA/mRNA DBが、GGGenomeの商用パッケージ版へのデータセットとして構築され、提供されるとともに、齧歯類のDBも追加構築され、このDBが既に国内製薬企業の薬事申請に活用されていることは特筆に値する。

② 今後の活動への期待

このデータベースのさらなる拡大及び維持について検討していただきたい。

5. 研究開発課題評価委員リスト

	荒戸 照世	北海道大学病院臨床研究開発センター 教授
	石川 俊平	東京大学大学院医学系研究科 教授
	尾崎 紀夫	名古屋大学大学院医学系研究科 教授
	高坂 新一	国立精神・神経医療研究センター神経研究所 名誉所長
	田中 博	東京医科歯科大学 特任教授
	寺尾 公男	中外製薬株式会社 臨床薬理部長
	中川 英刀	理化学研究所統合生命医科学研究センター チームリーダー
◎	西島 正弘	偽造医薬品等情報センター センター長
PS	水谷 修紀	同愛会川崎市北部地域療育センター 医療管理者 /東京医科歯科大学 名誉教授
	米村 滋人	東京大学大学院法学政治学研究科 教授
◎	委員長	

(敬称略：50音順)