

第1、2回がんに関する全ゲノム解析等の 推進に関する部会における主な御意見のまとめ

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

2019年12月3日

第1、2回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における 主な御意見のまとめ

(1) がん領域における全ゲノム解析等の必要性・目的について

- 全ゲノムプロジェクトは、5-10年後のがん医療の進展のため、患者のためのものであるべき。
- 全ゲノム解析等は、遺伝子パネル検査や全エクソン解析で解読できない遺伝子間領域、遺伝子内でカバーされない領域（遺伝子調節領域、イントロン領域）の異常や構造異常等を検出することができ、日本人の遺伝的背景等を含めた包括的ながんの病態解明が可能となる。俯瞰的な視点で新たな発見が期待され、がんの予防や新たな治療法の発見等に結びつく可能性がある。
- これまで研究・医療が進められてきた罹患数の多いがんと、そうでない小児がんや希少がんとは、目的を別に検討する必要がある。

(2) 数値目標について（全ゲノム解析等の対象疾病や症例数の考え方）

- 小児がん、希少がん、遺伝性腫瘍などの症例を集積するのは、非常に時間がかかることが予想されるため、既に検体のあるバイオバンクなどを有効に活用すべき。
- 網羅的にデータを集めるのではなく、ヘルスケア産業に活かす場合と創薬に活かす場合を区別して考えるべき。
- 日本人に多い難治性がんや成人T細胞白血病/リンパ腫などの希少がんは目標から漏らさず数値目標に記載すべき。
- 罹患数が多く、かつアンメット・メディカル・ニーズ（※）の高いがん種が重要。創薬の観点からは、新たながん化メカニズムや薬剤耐性機序の解明につながるがん種を選定することが重要。患者の立場からは小児がん、希少がん、難治がん、血液がんが重要である。
（※いまだ有効な治療方法がない疾患に対する医療ニーズ）
- 対象疾患や目標症例数は、先行解析や世界の研究動向を踏まえて流動的に修正すべき。
- 既存検体を使用する場合、検体の質、同意取得、臨床情報等、実際に利用できる検体を調査することが必要。また、二次的所見を返却しているのかどうかについても調査した方が良い。
- 先行解析については、実施する意義を明確にするとともに、本格解析と並行して進めることも検討すべき。
- 本格解析については、アカデミアや産業界からの意見集約を踏まえた解析計画の立案が必要である。
- 海外との差別化（海外のデータベースで収集できる情報以外に注力する）を考えて実行すべき。
- 創薬を目標とするためには、スピード感が非常に大事である。
- 解析の方法については、トランスクリプトーム解析まで必要との意見があるが、RNA解析までやるなら更にhigh levelの検体収集が必要になる。
- 長鎖シークエンスも目的によっては考慮にいれるべき。

第1、2回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における 主な御意見のまとめ

(3) 体制整備・人材育成等について

- 今回の全ゲノムプロジェクトは研究という整理だが、今後の展開（産業応用）が整理されている。
- 現場が混乱するので、臨床検体が何であるか定義すべき。
- 前立腺癌や進行癌は、新鮮凍結検体の確保が難しい場合がある。FFPEの余地を残しておくことも必要ではないか。
- 目的がわからないなかで、データ入力を求められるのであれば現場の疲弊するのは当然である。現場がpositiveに動く仕組みがいる。
- 海外での膨大な全ゲノム解析結果がすでに利用可能な中で、海外の後追いではない戦略的な研究計画が必要である。特に開発の領域ではスピードと国際展開を重視しないと実用化にはつながりにくく、民間及び研究者グループを主体として進めるべきではないか。
- データなどを収集する場合、協力医療機関へのインセンティブは非常に重要。
- 最後のデータ収集は1箇所、中間解析箇所としてのサテライトは必要だろうと考える。
- データの質の担保が大事、data abstractorのように目的に応じた人材が必要となる。
- GMRC (Genome Medical Research Coordinator) は、国家プロジェクトとして人材育成が必要ではないか。
- 企業は利用料負担の形で参画し、得られた研究成果については、利用料を支払った企業の帰属とすべきではないか。
- 創薬を目標とするためには、企業も各種データ (FASTQ、BAM、VCF) にアクセスできることが重要である。

(4) 社会環境整備、倫理面などの事項

- 倫理面、社会環境面での整理を、本プロジェクト内で検討すべき。
- 全ゲノム解析を進めるには、日本の社会環境整備が重要。諸外国のように遺伝子による差別を禁止する法整備や社会環境整備が必要である。
- 先行解析と本格解析では倫理面での課題が大きく異なるため、整理が必要。
- 全ゲノム解析を進める際には、患者が研究への参画や遺伝学的検査の受験を躊躇することのないよう、倫理指針を遵守し、患者の情報を保護しつつデータの十分な利活用を図るという観点も必要である。
- 電子IC (informed consent) では、再コンタクトが可能になるため、今後考慮していくと良い。
- 二次的所見が見つかった際には、すぐに返却するのではなく、日本人の遺伝的背景も加味して、返却する範囲を合意していくことが大事。
- 海外のデータを組み入れる際の基準については、GA4GH (The Global Alliance for Genomics and Health) で整備されているところ。
- 現行の同意書では、予想していない疾患の解析の際にはオプトアウトを用いる必要がある。