

がんに関する全ゲノム解析等の 推進に関する部会について

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

全ゲノム解析等に関する実行計画の策定について

○**経済財政運営と改革の基本方針2019**（令和元年6月21日閣議決定）

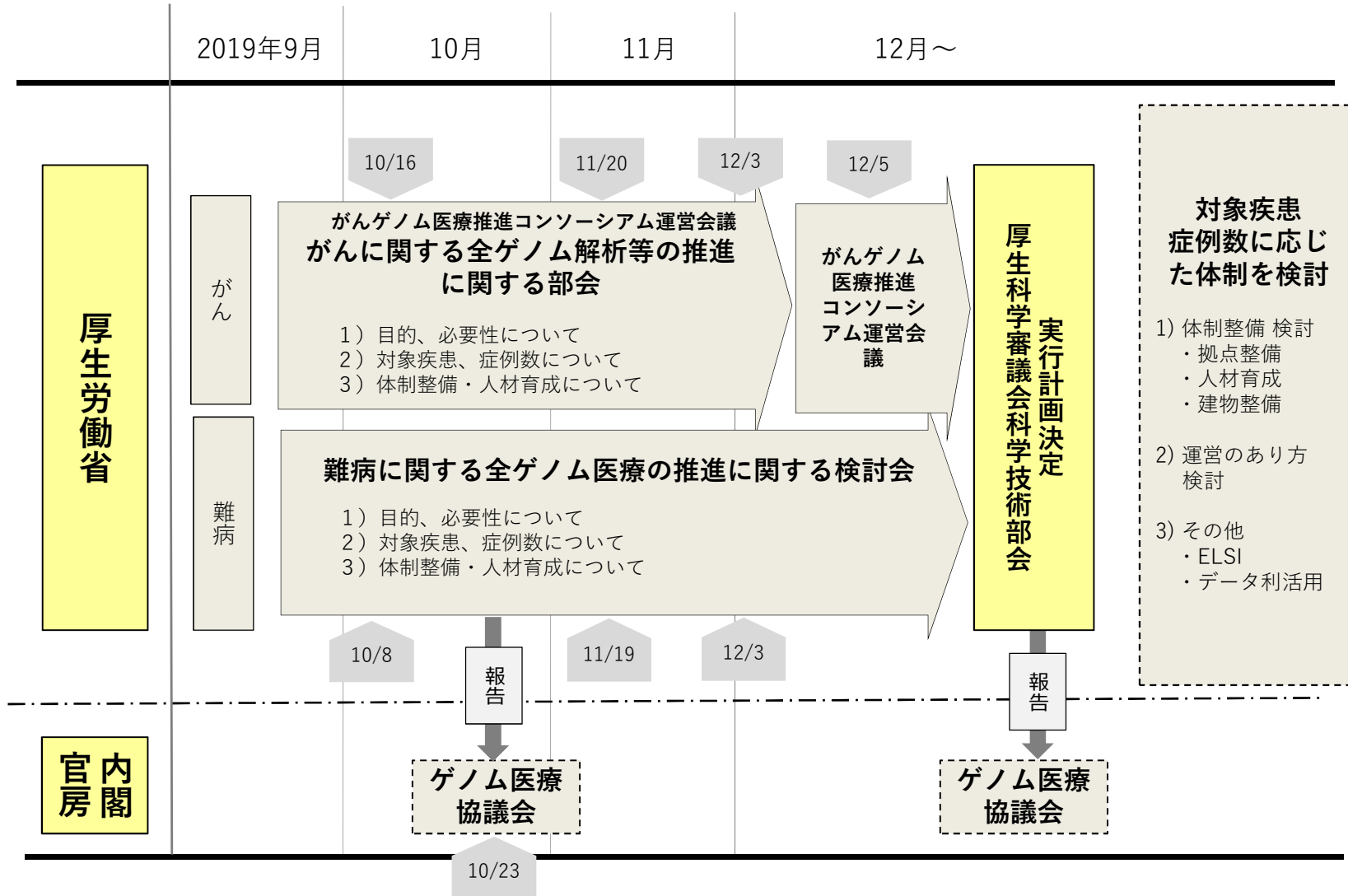
ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

○**成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画**

（令和元年6月21日閣議決定）

がん・難病等のゲノム医療を推進する。がんについては、その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、患者同意及び十分な情報管理体制の下、国内のがんゲノム情報管理センターに集積し、当該データを、関係者が幅広く創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用できる体制を整備し、個別化医療を推進する。難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。このため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

全ゲノム解析等の推進に向けた検討の進め方



検討会の位置付け及び構成員

検討事項

- がん・難病の全ゲノム解析に関し、対象疾患・症例数・体制整備・運営整備等について検討
- 検討した内容をもとに実行計画の案を作成

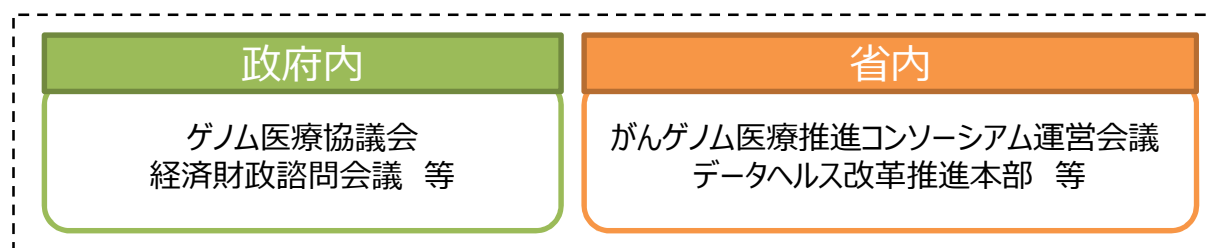
がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

役割	氏名	所属・役職
臨床の有識者	◎山口 建	静岡県立静岡がんセンター 総長
	大津 敦	国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長
基礎の有識者	柴田 龍弘	東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 分野長
	南谷 泰仁	京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生物学 特定准教授
倫理の有識者	横野 恵	早稲田大学社会科学部 准教授
情報科学の有識者	宮野 悟	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長
患者代表	天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長
製薬協代表	安川 健司	日本製薬工業協会 副会長 ※アステラス製薬 代表取締役社長CEO

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

役割	氏名	所属・役職
有識者	◎水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター理事長・総長 ※ 疾病対策部会指定難病検討委員会委員長
	菅野 純夫	-東京医科歯科大学難治疾患研究所非常勤講師 ※日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同 ゲノム科学分科会 委員長
	○松原 洋一	国立成育医療研究センター 研究所 所長 ※日本人類遺伝学会理事長
倫理の有識者	神里 彩子	東京大学 医科学研究所 先端医療研究センター 生命倫理研究分野 准教授 ※倫理の専門家
情報科学の有識者	鎌谷 洋一郎	東大大学院複雑ゲノム解析分野 教授
患者代表	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会代表理事 ※日本難病・疾病団体協議会代表
製薬協代表	三津家 正之	日本製薬工業協会 副会長 ※田辺三菱製薬 代表取締役社長

検討状況を報告



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目的や創薬に活かす目的等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。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）
- 本格解析の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、二次的所見の返却方針についても調査した方がよい。
- 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。長鎖シーケンスも目的によっては考慮に入れるべき。
- 先行解析において、目的達成のための解析方法や検体収集方法等を踏まえた数値目標などを適宜評価し、本格解析に生かすことが重要である。

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）も想定されている。
- 現場が混乱するので、臨床検体が何であるかきちんと定義すべき。
- 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。パラフィン包埋標本も含め、検体についても検証が必要である。
- 目的がわからないなかで、検体採取やデータ入力を求められるのであれば現場が疲弊する。現場へのインセンティブが必要。
- 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、研究者グループ及び民間を主体として進めるべきではないか。
- 将来に向けて、どのようなデータや検体をどのように保存しておくのか議論が必要である。
- 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、研究者グループごとの解析基盤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。
- ゲノム解析の質保証のためには、必須となるような共通基盤の整備が必要である。
- ゲノムデータ等の統合解析などについても検証すべき。

(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。また、倫理的な課題等に対応できる体制について、ガバナンスも含めて、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検に不安を感じることをないよう、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った観点も必要である。また、患者・市民参画のための体制作りやゲノム医療・ゲノム研究についての啓発なども非常に重要である。
- 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。引き続き基準などについて議論を進める必要がある。
- 現行の同意書では、予想していない解析を実施するにはオプトアウトを用いる必要がある。同意のあり方についても議論が必要。
- プロジェクトに患者が参加するときには、患者の意思を尊重し、丁寧な説明のうえで、ゲノムデータ等の広範囲な利活用を担保することが重要。