

# 第4回 ゲノム医療推進法に基づく基本計画の 検討に係るワーキンググループ 意見交換資料

2024年4月26日

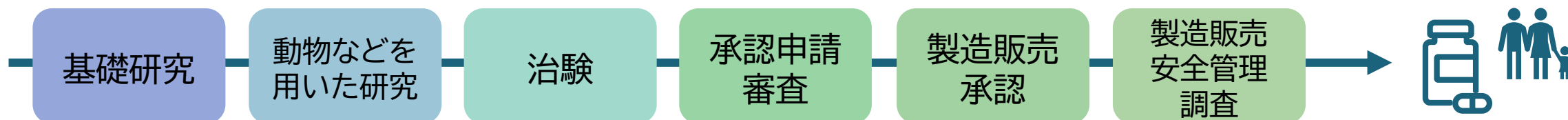
日本経済団体連合会

角山 和久

# ゲノム医療推進法 基本理念

第三条 ゲノム医療施策は、次に掲げる事項を基本理念として行われなければならない。

- 一 ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、**幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること。**



ゲノム医療は、基礎的な創薬研究から始まり、治験や製造、薬事審査・承認を経て初めて患者さんに届く。国民が安心する情報管理体制に基づく、ゲノム医療データの積極的な民間利用(二次利用)の促進が重要。

# ゲノム情報を活用した創薬の例

## (1) がんの分子標的薬

ゲノム変異に起因するものが多く、がん特異的因子に対する分子標的薬がすでに多数創出

(例)

遺伝子変異等	がん種	治療薬
ALK 融合遺伝子		クリゾチニブ、セリチニブ、アレクチニブ、ブリグチニブ
EGFR 遺伝子変異	非小細胞 肺がん	アファチニブ、エルロチニブ、ゲフィチニブ、オシメルチニブ
ROS1 融合遺伝子		エヌトレクチニブ
BCR-ABL 融合遺伝子	白血病	ダサチニブ、ニロチニブ、ボスチニブ、ポナチニブ、アシミニブ
BRAF 遺伝子変異	悪性黒色腫	ベムラフェニブ、ダブラフェニブ、トラメチニブ
FGFR2 融合遺伝子	胆道がん	ペミガチニブ
NTRK 融合遺伝子	固形がん	エヌトレクチニブ、ラロトレクチニブ

Overview of Targeted Therapies for Cancer から主なものを抽出  
<https://www.mycancergenome.org/content/page/overview-of-targeted-therapies-for-cancer/>

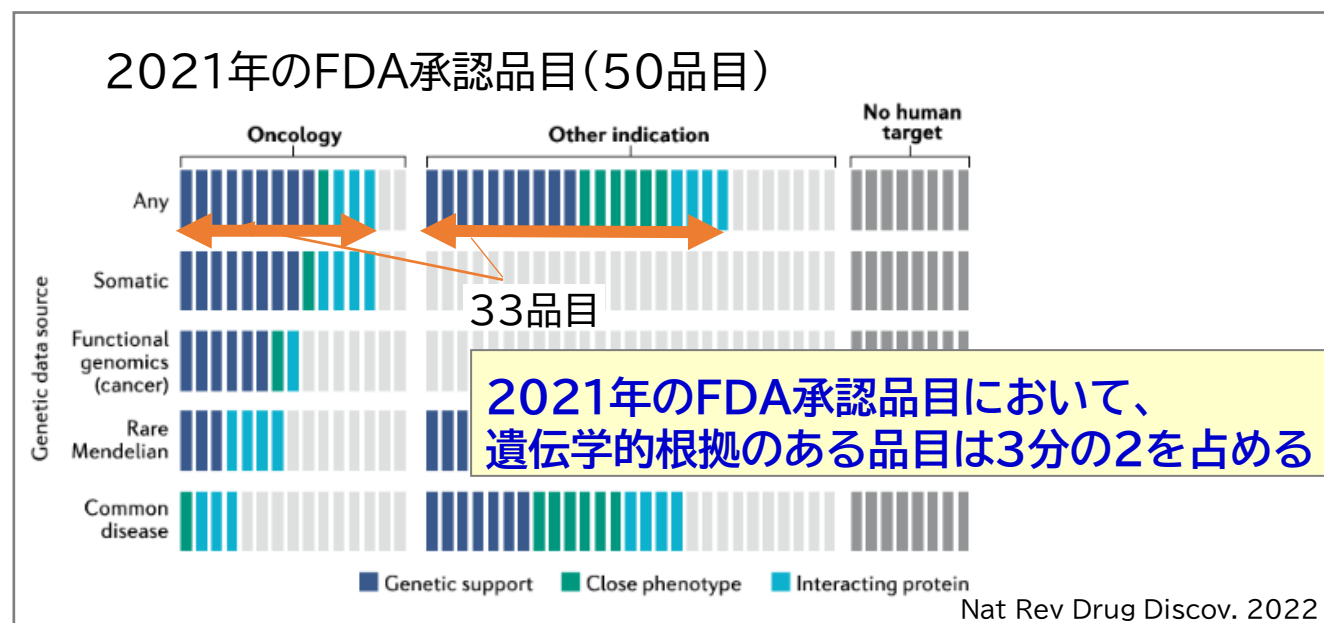
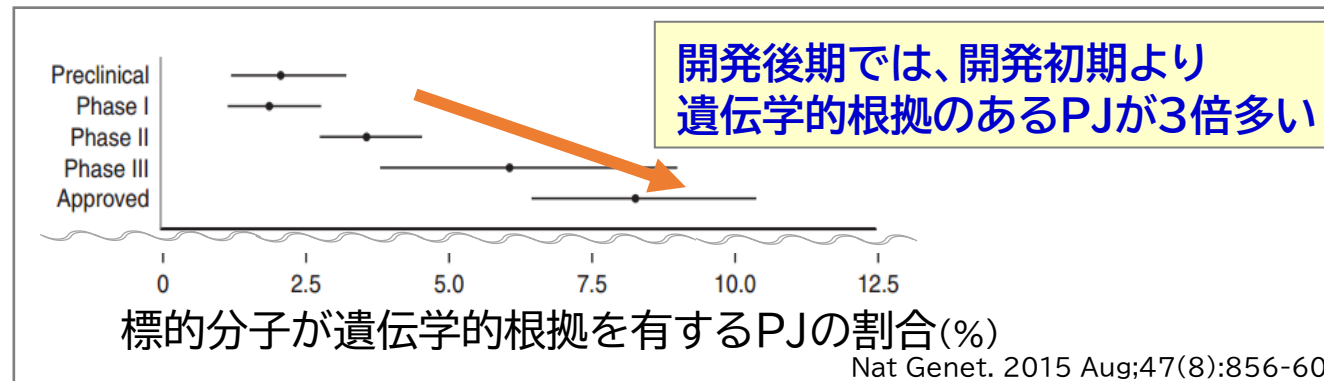
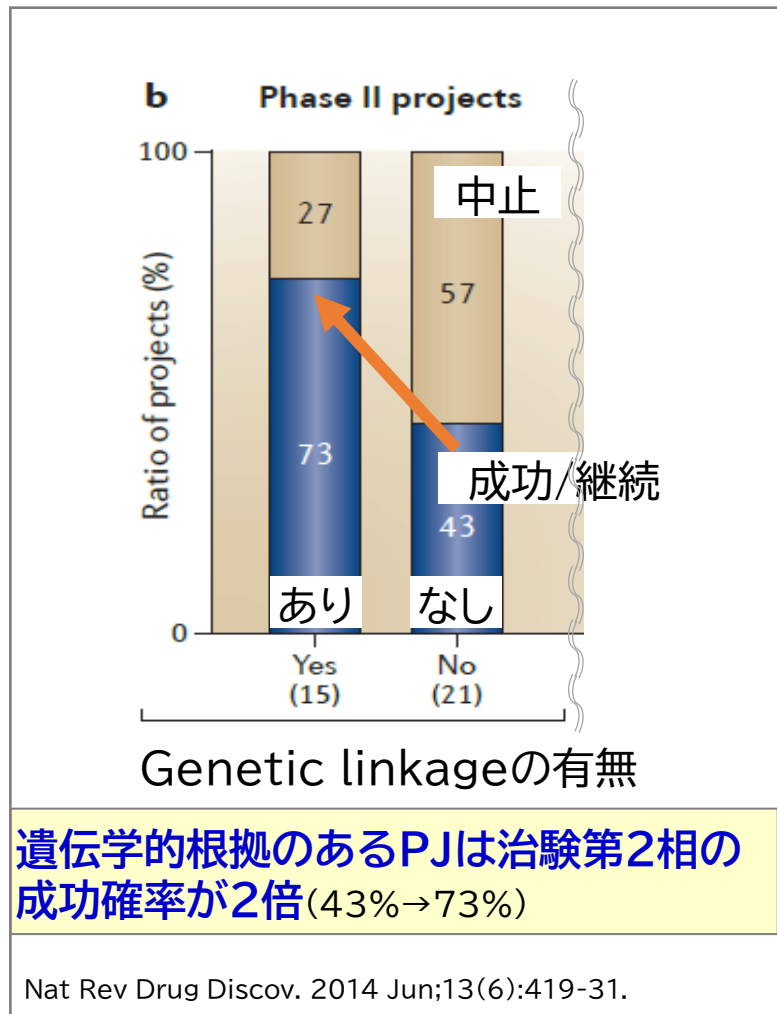
## (2) がん以外での治療薬の開発

- 家族性高コレステロール血症:PCSK9  
→ エボロクマブ(抗体)
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー:ジストロフィン  
→ ビルテプソ(アンチセンス核酸)
- 脊髄性筋萎縮症(SMA):SMN1  
→ スピンラザ(アンチセンス核酸)  
→ ゾルゲンスマ(遺伝子治療)  
→ エブリスディ(低分子薬)
- 家族性筋萎縮性側索硬化症(ALS):SOD1  
→ トフェルセン(アンチセンス核酸)

## (3)ゲノム研究による因果推論からの創薬応用

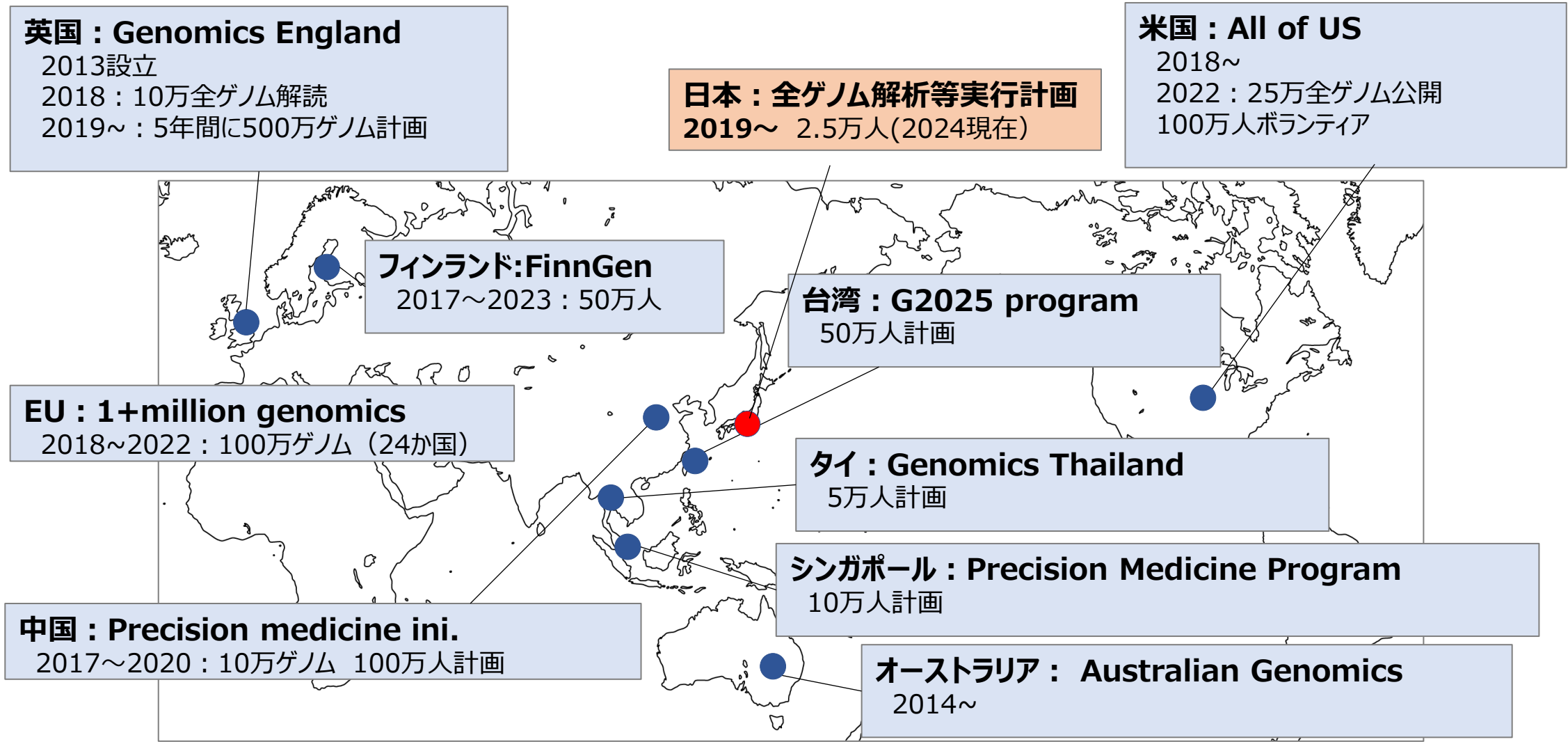
- SGLT2欠損家系で健康に大きな影響なし  
→ SGLT2阻害薬の開発へ

# ゲノム情報の利活用で治験の成功確率が向上する



標的分子と適応症の間に遺伝学的根拠(genetic linkage)があるPJは成功確率が高く、開発PJの選択の重要な指標になりつつある

# 世界のゲノム国家プロジェクト



海外では、アジアを含む様々な国々で国家プロジェクトとして取組みが行われている。  
特に英国Genomics Englandは先行しており、民間利用の観点からも進んでいる。

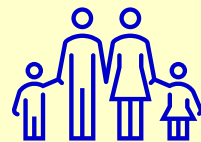
# 想定されるゲノムデータ基盤の活用例

## 疾患理解のための基礎的研究

- 遺伝的要因（原因遺伝子等）の探索
- ゲノム上の特徴と臨床症状・進行の関連付け
- ゲノム上の特徴別患者数の把握

## 新しいサイエンスによる診断・治療法の探索

- 創薬標的、治療法の探索
- バイオマーカー探索
- ドラッグリポジショニング
- 新しい遺伝子パネルの作成
- 解析手法・ソフトウェア開発



## 個別化医療の実現

## 臨床での有効性・安全性の把握、課題調査

- 標的分子の潜在的な安全性の推測
- ゲノム上の特徴と標準治療への反応との関連付け

## ヒトでの有効性の確認

- 層別化した治験実施計画立案
- 層別化した患者リクルート
- 疾患発症・進行予測モデルの構築（がんの進化・再発予測等）

# 要望:ゲノム医療データの積極的な民間利用(二次利用)のために

1. 統一された同意説明文書(ICF)の利用、特に企業利用の明記
2. 国内に一つの窓口とシステムの構築  
(ICFの統一的な管理、契約に係る時間の短縮、各省庁や各疾患のシステムの統一化)
3. 国内に一つのバイオバンクの構築(ゲノム医療データ窓口との統合)
4. 高品質、高密度のゲノム医療データの整備(豊富な臨床情報と全ゲノム情報、時系列データの蓄積)
5. 患者さんへの再連絡が可能な体制の構築(担当医師を通じた再連絡により追加の情報や検体入手できる)
6. 国内に一つのゲノム拠点作り(人材育成やキャリアパス形成の促進)
7. 民間利用を促進するシステムの構築(リモートアクセス、計算リソースの拡張性、コンサルジュ機能)
8. データの迅速な共有と企業単独での利活用を可能に(解析結果の所有権は企業へ)
9. ゲノムデータの利活用を推進する個人情報保護法の措置(参考資料)と分かりやすい生命科学・医学系指針の策定
- 10.国民が安心する情報管理体制の構築

# ゲノムデータの利活用で目指す姿

製薬企業は健康医療データを用いた効率的な創薬を通じ、  
患者さんにいち早く革新的医薬品をお届けしたい

QOLの向上、健康寿命の延伸

個人にあった治療の提供

患者  
国民



医療者

政府



健康医療ビッグデータ基盤  
(健康・医療・健診/検診・介護情報、  
ゲノム等のオミックスデータ等)



製薬会社

医療コストの効率化

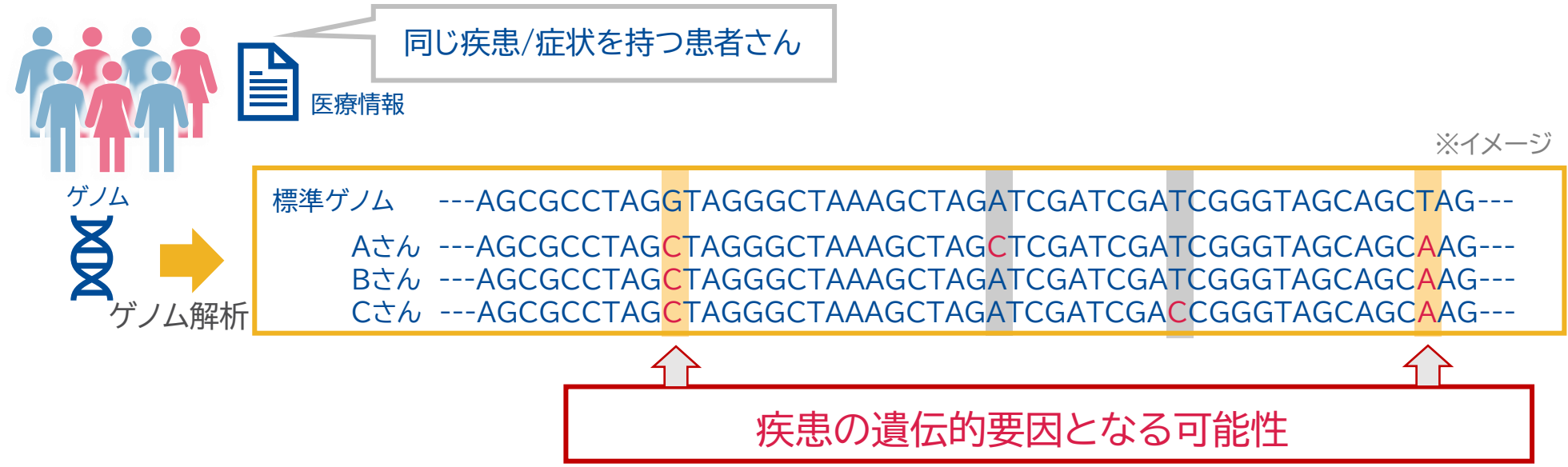
医薬品開発のスピードアップ、  
成功確率向上、  
安全性監視、エビデンス創出、  
コスト低下

企業は、「幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療(第3条)」の実現に大きな貢献ができるものと考えます。企業に分け隔てなくデータを共有していただき、利活用を促進するよう、施策の設定と推進をお願いいたします。



# (参考)ゲノム情報の活用要望例

- ◆ 創薬を目指したゲノム解析では、医療情報(要配慮個人情報)と、個人識別符号になりうるゲノム情報や画像データ等を活用し、疾患の遺伝的要因等を探索する。
- ◆ 仮名加工情報の作成において、施行規則に基づき個人識別符号に該当するゲノム情報や画像データの「全部削除」を行うと、他の疾患研究等への幅広い創薬応用ができないため、創薬等の利用において、要配慮個人情報と同じ安全管理措置で仮名化データとして活用できる法制度としていただきたい。



- 疾患の原因となる遺伝子を特定
- 創薬標的や治療法の探索が可能に