

ゲノム医療実現推進協議会

平成 2 9 年度報告

平成 30 年 8 月 10 日

(目次)

I.	はじめに	… 3
II.	平成 29 年度の現状	… 4
	1. 総論	
	2. 各論	
	1) 医療実装に資する課題	
	(1) 検査の品質・精度管理	
	(2) ゲノム医療提供機関の整備	
	(3) 検査の実施機関	
	(4) 人材の教育・育成	
	(5) カウンセリング体制の整備	
	(6) 検査の費用負担	
	2) 研究に資する課題	
	A. 研究内容	
	(1) 医療実装を目指した研究の取組	
	(2) バイオバンクの利活用	
	(3) 国際的なデータシェアリング	
	B. 情報基盤	
	3) 社会的視点に関する課題	
	A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備	
	B. 広報・普及啓発に関する対応	
III.	おわりに	…38
	用語集	…39
	参考資料	…44

I. はじめに

健康・医療戦略（平成 26 年 7 月 22 日閣議決定）において、ゲノム医療の実現に向けた取組の推進などの取組方針が示された。また、平成 27 年 1 月、健康・医療戦略推進会議の下に、「ゲノム医療実現推進協議会」（以下「協議会」という。）が設置された。4 回の議論を経て同年 7 月にとりまとめられた中間とりまとめでは、国内外の状況に鑑み、我が国の遺伝要因や環境要因による個人ごとの違いを考慮した医療の実現に向け、オールジャパン体制での取組の強化を速やかに図る必要があるとの認識に立ち、医療への実利用に向けた効果的・効率的な研究開発の推進や研究環境の整備及びゲノム情報をはじめとした各種オミックス解析情報（以下ゲノム情報等という。）を用いた国民の健康に資する医療の実現に向けた具体的な方向性を示した。

厚生労働省を事務局として協議会の下に設置された「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」をはさんで平成 28 年 8 月から再開された第 5 回協議会以降は、中間とりまとめで掲げられた 29 項目（再掲 3 項目含む）を、「1. 総論：前提として解決すべき事項」と、「2. 各論：1）医療実装に資する課題、2）研究に関する課題（A. 研究内容、B. 情報基盤）、3）社会的視点（A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備、B. 広報・普及啓発に関する対応）」に再分類した上で、各項目についての平成 28 年度の関係府省・関係機関の取組の進捗状況について、平成 28 年度報告としてとりまとめた。

なお、これらの動きと並行して、内閣官房健康・医療戦略室では、これまでのフォローアップの結果や医療分野の研究開発を取り巻く状況の変化等を勘案し、「健康・医療戦略（閣議決定 平成 29 年 2 月 17 日 一部変更）」および「医療分野研究開発推進計画（健康・医療戦略推進本部決定 平成 29 年 2 月 17 日 一部変更）」の見直しを行い、ゲノム領域の研究開発については、バイオバンクにおける精緻な臨床情報が付帯された良質な疾患組織等の患者等由来試料や臨床情報の収集と利活用、がん・難病等の医療提供体制の整備、及びゲノム情報の共有の推進に関する記述等を追加した。

また、協議会の平成 28 年度までの取組に関する議論の過程で新たに見出された留意すべき課題について、長期的視点かつ大所高所から評価し意見・助言するため、「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード」を設置し、平成 29 年度は「キャリアパスの視点からみたゲノム医療関連人材の育成」及び「遺伝子治療の研究開発の推進」について計 7 回検討を行い、平成 30 年 4 月にとりまとめを行ったところである。

本報告書では、これら一連の検討に加え、第 10 回から第 12 回協議会までに確認した平成 29 年度の関係省庁及び関係機関における取組の進捗について総括した。

Ⅱ. 平成 29 年度の現状

1. 総論

中間取りまとめの各項目について進捗確認を行うにあたり、「推進すべき対象疾患」の考え方は全ての取組に関連するものであるため、その認識の共有は極めて重要である。

そこで、はじめに「⑭ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定」について確認した。

⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

中間とりまとめでの整理

中間とりまとめにおいて、「比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある」第1グループと、「(医療への実利用は近くないが、)多くの国民が罹患する一般的な疾患への対応にゲノム情報等を応用する」第2グループに整理された。

<平成 28 年度の課題>

- 今後、AMED では、現時点での研究の進捗状況を踏まえ、「医療分野研究開発推進計画」における 2020 年の達成目標に向けて、原則として、がんや難病の一部等の単一遺伝子性疾患については「5 年以内の医療実用化」に資する研究を、糖尿病や認知症（遺伝性を除く）等の多因子性疾患については「実用化に向けた臨床研究への 5 年以内の移行」に資する研究課題に注力して推進を行うこととして進捗を確認する。

(ア) 平成 29 年度の成果

国立研究開発法人日本医療研究開発機構（以下「AMED」という。）で行う研究の方向性については、平成 28 年度のとりまとめにおいて、第1グループの「希少疾患・難病、がん、感染症、認知症」等、第2グループの「糖尿病・循環器疾患」等についてそれぞれ、

- ・ Stage 0 として、バンク事業等による継続的なデータ・エビデンス蓄積を行う「基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ」、
- ・ Stage 1 として、治療や診断また創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等を目指した「5 年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」、
- ・ Stage 2 として、医療実装に向けた臨床試験等を行う「5 年以内に医療実用化が見込めるグループ」といったステージ別の視点を加えた進捗管理を行うこととし、それに基づいて、推進すべき疾患領域の見直しを行うとされたところである（図 1、2）。

そこで、平成 29 年度に AMED で支援を行った「疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」の事業について上記のステージ別視点による管理の状況を確認した。

1-1)ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 (Stage 1)

先端ゲノム研究開発 (多因子疾患研究) として、現在進めている 6 課題のうち、平成 28 年度採択の 4 課題については、本年度に中間評価を実施し、5 年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行状況について確認を行う予定である。

研究課題は以下の通り。

- ・糖尿病の遺伝・環境因子の包括的解析から日本発次世代型精密医療を実現するプロジェクト (代表: 門脇 孝)
- ・精神・神経疾患治療薬及びがん治療薬におけるファーマコゲノミクス研究 (代表: 蒔田 泰誠)
- ・精神疾患のゲノム医療実現に向けた統合的研究 (代表: 加藤 忠史)
- ・パーキンソン病に対する真の意味のオーダーメイド治療を目指した研究 (代表: 戸田 達史)

なお、平成 30 年度に追加公募した 2 課題については、5 年以内に実用化に向けた検証や臨床研究への移行が見込めるという観点で、疾患を層別化し、疾患発症予測・予防法開発を目指す研究として採択したところである。

研究課題は以下の通り。

- ・マルチオミックス連関による循環器疾患における次世代型精密医療の実現 (代表: 小室 一成)
- ・精緻な疾患レジストリと遺伝・環境要因の包括的解析による糖尿病性腎臓病、慢性腎臓病の予後層別化と最適化医療の確立 (代表: 柏原 直樹)

1-2)臨床ゲノム情報統合データベース整備事業 (Stage 2)

臨床の現場の診断で利用されるデータベースを整備するために、平成 28 年度から平成 32 年度までの 5 年間で医療実用化することを目指し、4 つの疾患分野 (希少・難治性疾患領域、がん領域、感染症領域、認知症・その他領域) において、ゲノム解析と臨床的意義付けの実施等を行い、臨床現場で検証され臨床的意義付けのなされた疾患毎のデータストレージの整備【平成 28-30 年度】と、これらデータストレージ等から供出された情報を集約した統合データベース (MGeND) の構築を行い、データの充実を図ることとしている。

1-3) 3大バイオバンク連携 (Stage 0)

基礎となる長期の基盤的研究として、継続的なデータ・エビデンス蓄積を行う。

1-4)ゲノム創薬基盤推進研究事業 (Stage 1-2)

がんバイオマーカー開発研究、薬剤不耐性を判別する遺伝子多型検査キットの開発、ファーマコゲノミクス解析に基づく遺伝性難病治療薬の研究開発等、5 年以内に医療実用化もしくは臨床研究への移行が見込める課題を支援している。

(イ) 今後の課題

- 今後も上記考え方にに基づき、進捗管理等を行っていく。

2. 各論

「⑭推進すべき対象疾患の設定」を除く、中間取りまとめの各項目については、平成 28 年度の進捗をとりまとめた際と同様に 1) 医療実装に資する課題、2) 研究に資する課題 (A. 研究内容 / B. 情報基盤)、及び 3) 社会的視点に関する課題 (A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールを整備 / B. 広報・普及啓発に関する対応) 別に、下記事業の取組状況を確認した。

1) 医療実装に資する課題

(1) 検査の品質・精度管理

① 国内における品質・精度管理の基準設定 (CLIA, CAP, ISO 等) 等の必要性に関する検討及び LDT に関する検討

<中間とりまとめでの問題意識>

医療に用いられるオミックス検査は、医療法等の規定に則り、医療機関や衛生検査所等において実施されているが、オミックス検査や遺伝子関連検査に特化した基準がない中での精度管理であり、国際的な基準で認定された施設は一部のみである。医療に用いるオミックス検査の国内における品質・精度管理については、現状把握した上で今後の対応や必要な措置を検討する。

<平成 28 年度の課題>

- 品質・精度管理に関して具体的な基準を定める必要があるが、これについては厚生労働科学特別研究 (平成 28 年度) での検討の成果を踏まえ、医療関係者等が参加する検討会で議論する予定であり、平成 30 年夏頃を目途に整備を予定している。その際、遺伝子関連検査に係る基準については、諸外国と同様の基準を満たすことが必要とされている。
- 臨床検査キットが存在しないなどの理由で、検査を実施する機関で自家調製により行われている LDT についても、品質・精度管理の基準を検討する必要があるが、難病等の患者数の少ない疾患において医療機関や研究機関等が実施する研究活動の中で、診療に活用される遺伝子関連検査については、一定の配慮が必要である。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

(a) 医療機関内において医療機関自らが実施する検体検査、(b) 医療機関内においてブランチラボに業務委託される検体検査、及び (c) 衛生検査所に業務委託される検体検査について、品質・精度管理基準に関する法律上の規定がないこと、並びに (d) 検体検査の分類が遺伝子関連検査の現状と合っていないことに対応するため、下記の内容を含んだ「医療法等の一部を改正する法律案」が平成 29 年 3 月 10 日に第 193 回通常国会に提出され、同年 6 月 7 日に成立、6 月 14 日に公布された。

<医療法の一部を改正する法律（概要）>

- (a) 医療機関内において医療機関が自ら実施する検体検査については、品質・精度管理基準について法律上の規定がないため、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設。
- (b) 医療機関内においてプラントラボに業務委託される検体検査については、品質・精度管理基準について、受託業者の基準として一部が省令に規定されているが、法律上の明確な規定がないため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。

<臨床検査技師等に関する法律の一部を改正する法律（概要）>

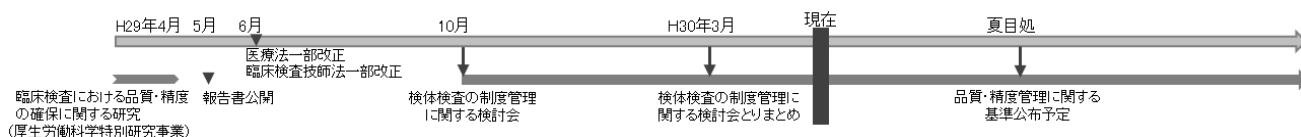
- (c) 衛生検査所に業務委託される検体検査については、法律上、衛生検査所の登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、その中で精度管理については「その他の事項」の一部として省令委任されているのみであるため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。
- (d) 検体検査の分類については、法律事項として「微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査」の6分類が規定されているが、「遺伝子関連検査」はこれら複数の分類にまたがるものであって検査の現状と合っていないこと、また、新たな検査技術に対する精度管理や安全性等について柔軟かつ迅速に対応することが必要であることから、検体検査の分類を省令委任（省令においては、分類として遺伝子関連検査を追加する方向で検討を行っている）。

これらを踏まえ、LDTを含めた遺伝子関連検査等を実施する場合に追加的に設定する基準については、平成28年度の厚労科研特別研究「臨床検査における品質・精度の確保に関する研究（代表 矢富裕）」報告書を踏まえ、平成29年10月に厚労省医政局に設置された「検体検査の精度管理等に関する検討会」にて検討され、平成30年3月にとりまとめられたところであり、平成30年夏頃を目途に省令公布を予定している。

<検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ（概要：遺伝子関連検査・染色体検査の施設基準案に係る箇所）>

- ①責任者の設置：精度の確保に係る責任者を配置すること
- ②内部精度管理の実施：施設内における検査の精密度・再現性等の管理を実施すること
- ③外部精度管理調査の受検又は代替方法の実施：外部精度管理調査の受検又は施設間の連携による精度の相互確認（クロスチェックの実施）等に努めること
- ④適切な研修の実施：検体検査の業務の従事者に対して必要な研修を実施すること
- ⑤検査施設の第三者認定：認定の取得は、勧奨すること

検査施設の第三者認定として、現在、国内で用いられている基準・規格の一つに ISO15189 があり、公益財団法人日本適合性認定協会において審査がされているところであるが、遺伝子関連検査・染色体検査を行う医療機関、衛生検査所など全てから申請があることを想定した体制にはなっていないため、まずは、第三者認定の取得については勧奨としている。



上記の通り、医療法や臨床検査法の改正により、医療機関や衛生検査所において行われる診療に用いることを前提とした検体検査の精度の確保を行っている。一方で、医師が診断を行うにあたり、どのような情報を参考にするかは、その情報の有用性も含めて医師が判断するものとなっている。

(イ) 今後の課題

- 省令に定める遺伝子関連検査等を実施する場合の基準を周知し、基準を満たす実施体制の整備を行う。
- 医療機関や衛生検査所等における第三者認定の取得については、まずは勧奨としたところであり、今後の各施設における取得状況の把握を行う。

(2) ゲノム医療提供機関の整備

② ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備（求められる機能、整備方法等を検討）

＜中間とりまとめでの問題意識＞

ゲノム医療等を用いた医療を実用化していく上で、ゲノム医療を実施するにあたり必要な施設・設備等が現状では明確でないため、必要な措置を具体的に検討する。

＜平成 28 年度の課題＞

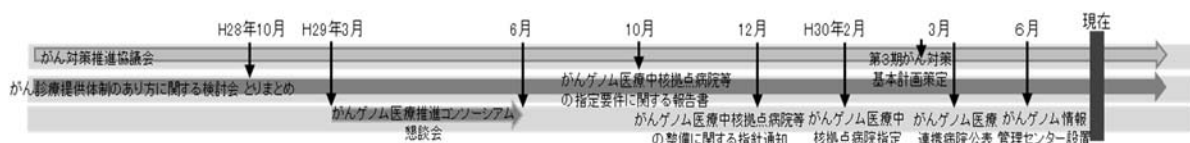
- 「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」や「がんゲノム情報管理センター（仮称）」等の体制構築とともに、人材確保や連携体制等についての検討も必要である。がん医療の過程で見つかるがん以外の遺伝子変異に対する適切な対応を行うために、ゲノム医療を包括的に扱う疾患横断的な医療提供体制の検討が必要である。遺伝性難病の中でどの疾病に対するゲノム医療が可能となるのか見当が必要である。

ゲノム医療が一般化する過程においてがん、難病等特定の領域に限らず、多くの国民が罹患する一般的な疾患のゲノム医療提供体制の在り方についても検討することとするが、まずはゲノム医療の必要性を踏まえ、実用化が進んでいる「がん」、「難病」について取組を進める。その際、領域ごとに患者数や治療法等が異なることから、分けた検討を行うこととする。

【がん領域に関して】

(ア) 平成 29 年度の実行状況

がん医療水準の均てん化に重点を置いて整備してきたこれまでの「がん診療連携拠点病院等」の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に必要な施設・設備などの要件とはなっていないため、今後のがんゲノム医療を提供する体制について厚生労働省において、検討がなされた結果、表 1 に示す要件を定め、平成 30 年 2 月に 11 か所のがんゲノム医療中核拠点病院を指定、引き続き同年 3 月に、同中核拠点から申請された 100 か所のがんゲノム医療連携病院を公表した（図 3）。また、がんゲノム情報の集約・管理及び利活用を行う「がんゲノム情報管理センター」を、平成 30 年 6 月に国立がん研究センターに設置した。



(表1) がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件

主な指定要件		がんゲノム医療中核拠点病院(11 病院)	がんゲノム医療連携病院(100 病院)
①症例実績		①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること 参考)がん診療連携拠点病院の指定要件における診療実績を満たす 院内がん登録数年間 500 件以上／悪性腫瘍の手術件数年間 400 件以上／ がんに係る化学療法法のべ患者数年間 1,000 人以上／放射線治療のべ患者数年 間 200 人以上	①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること
②情報管理体制		①「がんゲノム情報管理センター」に、患者の臨床情報やゲノム情報等を登録できる体制を整備 ②データ管理を行う部門を設置 ③常勤の責任者を同部門に配置 ④患者の臨床情報およびゲノム情報を収集・管理する実務担当者を同部門に1名以上配置(専従が望ましい) ⑤セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備	①患者の臨床情報を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に提供する体制を整備 ②データ管理を行う責任者を配置 ③セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備
③遺伝子パネル検査体制	病理検査・シーケンス体制	①遺伝子パネル検査を適切に実施するため(一部外部委託可)、 (ア)第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有する (イ)当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている (ウ)当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 (エ)シーケンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている (オ)シーケンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めを行っている	①遺伝子パネル検査を適切に実施するため (ア)第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有することが望ましい (イ)当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている (ウ)当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を1名以上、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制整備
	エキスパートパネル	①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会(エキスパートパネル)を、月1回以上開催 ②エキスパートパネルの構成員等について、以下の要件を満たすこと(以下とは別に主治医もしくは代替者も参加すること) (ア)がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる常勤の医師を複数名 (イ)遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上 (ウ)専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上 (エ)病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名 (オ)分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家を1名以上 (カ)バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する専門家を1名以上	①連携するがんゲノム医療中核拠点病院と連携して、定期的開催される多職種検討会(エキスパートパネル)に参加 ②エキスパートパネルにて示された内容について患者に説明できる体制を整備
	遺伝カウンセリング体制	①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科と連携可能な体制 ②長として、常勤の医師を配置 ③遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置 ④専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加 ⑥遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間10人程度実施 ⑦遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査を年間10件程度実施 ⑧二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見がみつかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名院内に配置	①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科と連携可能な体制 ②長として、常勤の医師を配置 ③遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置 ④専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間1人以上実施 ⑥遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査を年間1件以上実施 ⑦二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化 ⑧遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見がみつかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を1名以上院内に配置
④検体保存体制		①がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、臓器横断的に検体が、適切に保管・管理される体制がある ②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある	①がん組織及び非がん組織等のペア検体の凍結保存する場合を含め、検体が、適切に保管・管理される体制がある ②組織検体の取扱いについて、明文化されており、組織検体が、適切に処理・保管・管理される体制がある
⑤臨床試験等実施体制		①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で100人以上登録 ②新規の医師主導治験、先進医療Bを過去3年間で複数件主導的に実施 ③臨床研究中核病院であることが望ましい。臨床研究中核病院でない場合は、臨床研究中核病院に準拠して、一定の定める医療安全や臨床試験・治験等の実施に関する体制を整備	①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で合計2人以上登録。 ②一定の医療安全に関する体制を整備
⑥患者窓口		①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備	①病院内のがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制が整備
⑦その他		がんゲノム医療を統括する部門について、ゲノム医療を統括する部門を設置し、責任者として常勤の医師を同部門に配置	

(イ) 今後の課題

- 今後もがんゲノム医療提供体制の整備に向けて、がんゲノム情報の集約を図るとともに、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の指定要件等についても適宜見直しを検討し、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築する。

- がんゲノム医療に対する国民の期待は大きい一方、パネルによる診断情報にどれくらいの期待値があるかを患者に対しての同意書により十分告知し、今後蓄積されるデータに基づいてアップデートしていく等の取り組みが求められる。

【難病領域に関して】

（ア）平成 29 年度の実行状況

これまで整備されてきた旧難病医療拠点病院及び難病協医療協力病院による医療提供体制では、難病の多様性により、どの医療機関を受診（紹介）すれば、早期に正しい診断がつくのか、わかりづらくなってきたため、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会においてとりまとめられた「難病の医療提供体制の在り方について（平成 28 年 10 月）」に基づき、平成 30 年度より、図 4 に示すような、難病診療連携拠点病院（原則各都道府県に 1 か所）、厚労科研政策研究班、IRUD 拠点病院、国立高度専門医療研究センター（NC）、学会、難病情報センターを構成員とする難病医療支援ネットワークを構成し、各都道府県で対応できない患者等に対し、ネットワークを通じて適切な専門家等へ速やかに照会できる体制の構築が開始された。平成 29 年度末現在、12 都県において、難病診療連携拠点病院の指定が終了している。

難病診療連携拠点病院の要件に、遺伝学的カウンセリングの実施可能な体制を整えることとしている（表 2）。難病診療カウンセラーの主な役割は、難病診療連携拠点病院において、難病が疑われながらも診断がつかない患者からの相談を受け、必要に応じ、難病診療連携コーディネーターを介して、適切な医療機関等に相談・紹介を行うこととしている。一方、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会 平成 30 年 2 月）において、「遺伝学的検査の説明及び同意・了解の確認は原則として主治医が行う」としており、遺伝学的検査の実施に伴う遺伝カウンセリングに関しては、主治医が臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等と連携して、結果説明を行う。

（表 2）難病診療連携拠点病院の要件

求められる要件	難病診療連携拠点病院(各都道府県に原則 1 か所)
①情報の収集及び提供、診療ネットワークの構築	・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を収集すること ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、関係者間で共有し、都道府県内の診療ネットワークを構築すること ・ 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワーク 注を通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築すること 注：国立高度専門医療研究センター、厚労科研政策研究班・学会、IRUD 拠点病院、難病情報センター、難病診療連携拠点病院等で構成
②患者の診断及び相談受付体制	・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者を受け入れるための相談窓口を設置していること ・ 難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること ・ 遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること ・ 指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であること ・ 当該医療機関で診断が困難な場合は、より早期に正しい診断が可能な医療機関に相談・紹介すること
③診断のための都道府県を超えた体制	・ 都道府県内の医療機関で診断がつかない場合又は診断に基づく治療を行っても症状が軽快しない場合等には、必要に応じて、難病医療支援ネットワークを活用すること
④治療・療養時の体制	・ 患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること ・ 患者の同意のもと、難病に関する研究班・学会等と連携し、難病患者データの収集に協力すること ・ 診断後、状態が安定している場合には、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、可能な限りかかりつけ医をはじめとする身近な医療機関に紹介すること ・ 身近な医療機関で治療を受けている患者を、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、定期的に診療するだけでなく、緊急時においても対応可能であること ・ 適切な診療継続に必要な情報について、難病に関する研究班・学会等によりあらかじめ策定された手順に従い、紹介先の医療機関に提供すること ・ 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること
⑤療養生活環境整備に係る支援	・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保健総合支援センター（独）労働者健康安全機構が 47 都道府県に設置）等と連携を図ること ・ 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター等を対象として、難病に関する研修会等を実施すること

平成 29 年 4 月 14 日付健難発 0414 第 3 号厚生労働省健康局難病対策課長通知から抜粋

難病医療支援ネットワークを構成する施設・研究班にて収集される臨床情報及びゲノム情報は「MGeND（AMED 臨床ゲノム情報統合データベース事業）」または「難病プラットフォーム（AMED 難治性疾患実用化研究事業）」に集約されることとなっている。具体的には、AMED 事業（IRUD 拠点病院・解析センター/オミックス解析拠点/AMED 研究班）では、データシェアリングポリシーに則り、各研究班より提出された疾患名と病的遺伝子変異情報を「MGeND」に、臨床情報・ゲノム情報を「難病プラットフォーム」に、集約することとしている。また、厚労研究班では、データシェアリングポリシーは定めていないが、難病プラットフォームへの自主的共有を促すため、AMED においてレジストリ構築・運営支援を行うこととしている。

一方で、国立高度専門医療研究センターが行うインハウス研究では、データシェアリングポリシーは定めておらず、集約は行っていない。

（イ）今後の課題

- 国立高度専門医療研究センターにおいても、データシェアリングポリシーの導入等により、公費で支援されて集約されたデータの共有を進めることが求められる。

（３）検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関（医療機関又は衛生検査所等）の確保

＜中間とりまとめでの問題意識＞

オミックス検査を必要とする対象疾患は明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子（ゲノム、トランスクリプトーム、メチローム）、タンパク質（プロテオーム）、代謝物（メタボローム）と様々ある中で、どのような疾患に対するどのような種類のオミックス検査がどこで行うことが可能であるかについて明確になっていない。

＜平成 28 年度の課題＞

- 今般の医療現場で求められる遺伝子関連検査の内容や容量等については前述の「①国内における品質・精度管理の基準設定等の必要性に関する検討及び LDT に関する検討」、「②ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備」、等の方向性を踏まえて今後、検査の実施体制を整備する必要がある。
- 具体的には、
 - ・がんについては、今後、「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」における施設要件等も踏まえ、適切な検査実施機関の数や規模を考慮することが必要である。引き続き、厚生労働省において「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」及び「がん診療提供体制のあり方検討会」等での検討が必要である。
 - ・難病については、一部の難病の診断に必要な遺伝子関連検査が適切に行われている施設は限られており、これらの疾患の患者数が少ないことから早期診断に必要な検査実施機関の一定程度の集約化についても検討が必要である。厚生労働省において、特殊な遺伝子関連検査実施可能な機関を把握し、難病医療支援ネットワークの中で、難病の早期診断に向けて、遺伝学的検査を行える適切な実施機関を紹介する等の検討が必要である。

【がん領域に関して】

（ア）平成 29 年度の実行状況

全国に 11 か所の「がんゲノム医療中核拠点病院」および 100 か所の「がんゲノム医療連携病院」を整備した。これら施設の要件のひとつとして、遺伝子パネル検査を適切に実施できる体制がある（外部機関との委託を含む）ことを求めている（表 1）。

（イ）今後の課題

- 全エクソン、全ゲノム、RNA のシーケンス等、網羅的な解析をすることにより複雑性の増す遺伝子関連検査においても解釈の質が担保されるよう、研究の進捗状況を踏まえ、適宜検討をしていく。

【難病領域に関して】

（ア）平成 29 年度の実行状況

- i) 保険収載対象疾病については、衛生検査所及び厚労科研政策研究班等にて検査が実施されているが、平成 30 年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の評価の適正化が行われ、処理の複雑な遺伝学的検査については保険点数が加算された。これにより保険収載対象 75 疾病のうち指定難病である 60 疾病については、衛生検査所に委託可能な検査が増加し、検査機関の集約化につながることが期待される。

- ii) 保険収載対象疾病以外（指定難病の申請に必須でない）の遺伝学的検査については、以下の拠点で実施している。

- ・ 厚労科研難治性疾患政策研究事業（89 研究班）：
〔衛生検査所、*オミックス解析拠点（AMED 難治性疾患実用化研究事業：9 施設）、特殊な検査は厚労科研政策研究班〕
- ・ AMED 難治性疾患実用化研究事業（209 研究班）：
〔*IRUD 解析センター（5 施設）、オミックス解析拠点、AMED 研究班〕

*オミックス解析拠点：「オミックス解析を通じて希少難治性疾患の医療に貢献する基礎研究（オミックス解析拠点）」において、希少難治性疾患の患者検体の解析を請け負い、オミックス解析を行う。全国で 9 か所設置（図 5、表 3）。

*IRUD 解析センター：希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究において、設置されており、必要に応じて次世代シーケンサーを用いて遺伝子配列等の解析を行う。全国で 5 か所設置（図 6）。

基本的に、診断的要素の強い検査については、衛生検査所及び AMED 研究事業（IRUD 解析センター）で、研究的要素の強い検査については AMED 研究事業（オミックス解析拠点）で実施されているところ。

平成 30 年度からは、難病診療連携拠点病院が稼働を開始することにより、難病診療連携拠点病院が遺伝子関連検査に関する情報等も含めた内容を、難病医療支援ネットワークを通じて照会し、遺伝学的検査を行う適切な実施機関を把握し、検査を依頼することが可能になる（図 7）。がん領域と異なり、エキスパートパネルが存在しない難病診療の医療機関においても検査結果の解釈の質が担保されるよう、衛生検査所からの検査結果報告時に、主治医に加え、その疾患の専門医（研究班、学会など）が結果の解釈に協力する体制が構築されてきている。また、

AMED「ゲノム創薬基盤推進研究事業」の「ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究」の中で、ゲノム医療エキスパートカンファレンスの標準化についての研究を行っている。

(表3) オミックス解析拠点と主な研究内容

オミックス拠点	主な研究内容
国立成育医療研究センター(松原班)	小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等
東京大学(辻班)	神経性疾患に対するリビトーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等
東京大学(宮野班)	突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング
国立病院機構東京医療センター(岩田班)	遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等
国立精神・神経医療研究センター(西野班)	筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析
横浜市立大学(松本班)	遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等
名古屋大学(荻班)	ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等
名古屋大学(祖父江班)	ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来IPS細胞
京都大学(松田班)	HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析

(イ) 今後の課題

- (8,000以上ある難病のうち5,000以上の疾患(OMIM:平成30年7月27日確認、<http://www.omim.org/statistics/entry>)で原因遺伝子が判明しているが、)多くの疾患が遺伝性疾患であり、その遺伝学的検査については研究拠点を中心に実施されている。未解明の難病に関する研究について、どのように支援していくか検討する必要がある。
- オミックス拠点については、各拠点の個別の研究に閉じずに、どの疾患を対象にどの解析を行うかを考慮して検体を収集・解析し、医療実装をめざす戦略を見直す必要がある。特にメタボロミクスについては、疾患横断的な比較や代謝解析技術の標準化を行い、信頼性のあるバイオマーカーを疾患応用に利用できるかどうかを検証する必要がある。
- 研究事業に依拠して医療の現場に提供されている遺伝学的検査を行う場合に、研究として求められる手続きと、その結果を主治医に返却して、患者の診療に用いるために求められる手続きを明確化する必要がある。

(4) 人材の教育・育成

③ (29) 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発

⑳ 基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材（臨床遺伝専門医、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター、バイオインフォマティクス、生物統計家、遺伝統計家、IT 専門家、疫学専門家、倫理専門家）の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等を推進

<中間とりまとめでの問題意識>

現状では、ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等が明確ではなく、また、そのような知識や資質等を身につけるために、どのような教育、啓発を行うべきか明確ではない。

<平成 28 年度の課題>

- 「②ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備等」の議論を踏まえ、がん領域や難病領域での医療提供体制の整備に当たっては、専門人材の必要量や最低限そなえる資質等に関する考え方を検討することが必要である。また人材育成の過渡期においては、必ずしも学会認定資格にこだわらず、それ以外に養成された人材も活用し、地域性を考慮した供給体制を段階的に議論する必要がある。
- 医療従事者に対する中長期的な人材育成の制度設計に関しては、卒前/卒後教育、専門資格取得後の教育/非専門的な医療従事者に対する教育・啓発等多様であるため、各省庁単独での対応は困難であり、人材のキャリアパスの在り方を含め、関係学会と連携し、省庁横断的な調整・検討が必要である。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

医療従事者の教育・育成に関しては、別途、「ゲノム医療実現推進のためのアドバイザリーボード」を設置し、医師とその他の医療現場に関わる者について、現状の教育や資格制度等を整理した上で、職種ごとにその必要量や最低限そなえるべき資質や知識等について、整理を行い（図 8-15）、今後の方策について、短期、長期の課題に分けて整理した（表 4）。

更にゲノム医療実現推進協議会における議論の中で、データサイエンティスト等の人材育成については継続的な雇用体制が必要であるとの指摘があり、文科省では、ライフサイエンス分野の競争的資金において、例えばこういったデータサイエンティスト等、事業の継続に不可欠な人材を安定性の高いポストで雇用するインセンティブを付与する仕組み等を検討するとともに、引き続き、若手人材が安定かつ自立したポストで研究を行うための環境整備を行うこととした。

その他、バイオバンク管理者の育成が重要であるとの指摘を受け、文科省では「東北メディカル・メガバンク計画」等のバイオバンクを維持・管理する事業の中で引き続き 0JT で人材育成を行っていることを、厚労省では NC 各施設において専属のシステムエンジニア、品質管理マネージャー、試料の収集および提供のコーディネーター等の人材育成や管理者・職員向けに検体管理や情報管理の在り方等の情報を提供する環境を構築する等の取組を行っていることを確認した。

(イ) 今後の課題

➤ 上記で整理した課題について、アドバイザリーボードにおいて引き続き検討する。

(表 4) 人材の教育・育成における今後の課題

医 師	短期的課題 ■平成 30 年度に整備予定の以下について確実に進めること。 【済】・がん領域においては、平成 30 年度に整備される「がんゲノム医療中核拠点病院」等において、遺伝子パネル検査結果を 医学的に解釈可能な専門家集団や遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門の設置等の要件を満たす医療拠点の構築。 【済】・難病領域においては、平成 30 年度に整備される「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定のもとで診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施において必要なカウンセリングが実施可能である等の条件を満たす医療拠点の構築。 長期的課題 ■今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず、広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、その他の領域における遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。
遺伝カウンセラー	短期的課題 【済】 ■「がんゲノム医療中核拠点病院」等の要件の中で求められているチーム医療体制構築を確実に進めること。 【実施】 ■大学の自主判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。 ■がん及び難病の拠点病院の中で求められている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者ではないが、今後その資質をどのように客観的に評価を行うのか検討すること。 長期的課題 ■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域偏在への対応、又、カウンセラーの資質の客観的な評価等必要要件について検討すること。 ■認定遺伝カウンセラー養成のための新たな修士課程の設置は大学の自主的判断によるものであるが、指導者の確保の問題等もあることから課題の整理を行うこと。
バイオインフォマティシャン	短期的課題 【実施】 ■遺伝統計学者を含めた人材育成の取組を確実に進めること。 【実施】 ■大学の自主判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。 ■「がんゲノム医療中核拠点病院」の配置状況を踏まえ、ゲノム医療において必要なバイオインフォマティシャンの資質について検討すること。 長期的課題 ■バイオインフォマティシャン養成の大学院コースや大学内の講座設置等は大学の自主的判断だが、ゲノム医療の普及に伴い必要な医学的知識を持つバイオインフォマティシャンの養成を検討すること。 ■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、バイオインフォマティシャンの必要量、及び資質を客観的に評価した上で指定要件の見直し等の必要要件について検討すること。
コーディネーター	短期的課題 【実施】 ■厚労省「がんゲノム医療従事者研修事業」により人材育成を確実に進めること。 長期的課題 ■がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、指定要件の整理を適宜検討すること。
医療従事者等	短期的課題 【実施】 ■「がんゲノム医療中核拠点病院」や「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件の中で求められている人材育成や専門家集団の構築を確実に進めること。 【実施】 ■引き続き、医療従事者のゲノム医療に関する能力を向上させるための研修・研究事業、また、大学・大学院の取組への支援を確実に進め、その評価を行うこと。 【実施】 ■<u>バイオバンク管理者の人材育成を確実に進めること</u> 長期的課題 ■さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定領域に限らず、医療従事者の教育プログラム等に関する取組について必要な見直しを検討すること。
雇用の拡充・待遇面の改善	短期的課題 【実施】 ■がんゲノム拠点医療中核拠点病院等の指定要件において様々な人材の配置が規定されていることから、こうした新たな枠組の確実な運用を通じて、配置される職種人材の雇用や待遇について実態を調査すること。 長期的課題 【済】 ■遺伝カウンセリングについては、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、保険収載されている遺伝子関連検査を実施し、その結果についてカウンセリングを行った場合に限り、患者 1 人につき月 1 回の算定が診療報酬上可能となっているが、中医協の議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。 ■さらにゲノム医療が一般化する過程において、がんに限らず、その他の領域におけるゲノム医療の専門的な人材の配置について、その必要性も含めて検討すること。 ■職種の国家資格化については、一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーについても、引き続き、その必要性も含めて検討すること。 【実施】 ■継続的な人材育成を進めること

アドバイザーボードの整理に、本協議会の議論を加筆

(5) カウンセリング体制の整備

⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討

＜中間とりまとめでの問題意識＞

遺伝カウンセリングや偶発的所見の開示については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の中で「提供者に対する基本姿勢」が規定されている。このような状況の中、遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいか等、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。

＜平成 28 年度の課題＞

- 平成 29 年度よりゲノム創薬基盤推進研究事業の中で、ゲノム情報に基づく適切な医療を実施するため、クリニカルシーケンスを実施する際の患者及び家族等に対する説明事項や留意事項（Incidental findings を含む）の明確化を行う予定（平成 29 年度にガイドラインの原案を作成、平成 30 年度に遺伝子関連検査の実施に際し患者等に対し必要とされる説明事項を明確化して公表）。
- ガイドラインの策定に当たっては、関係学会の協力を得てコンセンサスを形成した上で、カウンセリングやフォローアップを返却手順の中でどのように位置づけていくかなどを検討する必要がある。
- ゲノム情報の返却については、「臨床/研究/健診」、「スクリーニング/精査」、「予後（重篤度/対処可能性等）」等の異なった場面・状況を想定しつつ、その中でまずは臨床の現場では、医学的解釈を含めた確度の高いゲノム情報を対象として返却することを検討する必要がある。

（ア）平成 29 年度の実行状況

AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業（小杉班）において、医療機関における患者に対する説明における留意事項（事前の説明は治療の経験が豊富な医師が中心となり行うこと、二次的所見が見いだされた場合の開示希望の有無について検査前に確認すること等）や開示すべき二次的所見（治療法・予防法が存在し、本人又は血縁者の健康管理に有益な所見で、病的変異であることが確実なもの）等についてまとめ、平成 30 年 4 月に、中間まとめの位置づけで「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について-【初版】」を公表した。平成 30 年度末に最終とりまとめを行う。

(イ) 今後の課題

- 遺伝子関連検査の実施に際し患者等に対し必要とされる説明事項や注意事項を、平成 30 年度末にガイドラインとしてとりまとめることから、まずはガイドラインに沿った運用がされるよう周知を行い、その状況を踏まえ、必要に応じて取組状況等に関する調査の実施について検討する。

(6) 検査の費用負担

⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

<中間とりまとめでの問題意識>

我が国の健康保険制度においては、治療と疾病の関係は明確にされており、治療の有効性・安全性等が確立している治療は、基本的に保険適用することとしている。また、先進的な医療技術については、国民の安全性を確保し、患者負担の増大を防止するといった観点を踏まえつつ、国民の選択肢を広げ、利便性を向上するという観点から安全性や有効性を個別に確認した上で、先進医療制度等の枠組みの中で保険診療との併用を認めることとされている。

<平成 28 年度の課題>

- 今後も保険収載を検討すべきゲノム情報を用いた技術に関する整理が必要である。がん領域では、医学的意義のある遺伝子パネル検査について、薬事承認及び一定の要件を満たす医療機関における保険診療について検討が必要である。
- がんゲノムに関しては、条件付き早期承認による既存薬の適応拡大等を含めた施策を推進する必要がある。また、一人ひとりに最適な最先端のがん治療を公的医療保険で受けられるよう、有効性・安全性等を確認した上で保険適用を検討する必要がある。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

<がん>

平成 29 年 10 月に「医薬品の条件付早期承認制度の実施について（平成 29 年 10 月 20 日付け薬生薬審発）」を発出し、がんゲノム医療を含めた適応の要件を定めた。また、がん領域における医学的意義のある遺伝子パネル検査について、平成 30 年 3 月 8 日の先進医薬会議において審議され、先進医療 B として実施することが可能となったため、平成 30 年 4 月 1 日より、薬事承認申請に向けた評価を実施している。（図 16）

平成 30 年診療報酬改定においては、以下の対応を行ったところである。

- ・ 遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的な遺伝カウンセリングの実施を含め、がんゲノム医療をけん引する高度な機能を有する医療機関として「がんゲノム医療中核拠点病院」が新たに指定されたことを踏まえ、がんゲノム医療中核拠点病院の入院料の加算を新設した。

＜難病＞

難病の遺伝学的検査については、有用性などの一定のエビデンスが蓄積されたものについて保険収載することとしている。また、保険収載に向けた評価を行うものについて、保険医療機関からの申請に応じて、先進医療として保険診療と併用して実施することが可能である。厚生労働省としては、現在、研究事業中で行われている難病の検査についても医療上有用なものについては、保険医療機関からの申請に基づき、この仕組みを利用して、今後医療現場へ実装していくことを目指している。

なお、平成 30 年診療報酬改定においては、以下の対応を行ったところである。

- ・ 遺伝学的検査の実施時の遺伝カウンセリング評価について、検査実施後のカウンセリングに加えて、検査実施前のカウンセリングを新たに評価した。
- ・ 疾患毎の遺伝学的検査に要する費用の違いを踏まえ、遺伝学的検査の評価を検査の複雑さで 3 段階に細分化し、評価を充実した。
- ・ 現在、指定難病 331 疾病(告示病名)のうち 188 疾病(告示病名)が単一遺伝子病として疾患原因遺伝子の同定がされている。この 188 疾患のうち、3 疾患が新たに保険収載され、60 疾病(告示病名)に対する遺伝学的検査は保険収載されている。

(イ) 今後の課題

- 難病の保険収載をさらに拡大することについて検討する必要がある。
(通常の保険収載のプロセスだけではなく、他の方策も検討してはどうか)

2) 研究に資する課題

A. 研究内容

(1) 医療実装を目指した研究の取組

- ⑮ 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立
- ⑤ 各種オミックス情報の臨床的な解釈（系統だったアノテーション）
- ⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
- ⑳ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉑ 関連する取組との有機的連携
 - ✓ 医療研究開発の他の各省連携プロジェクトとの連携
 - ✓ 様々なコホートやバンクとの有機的連携と活用
 - ✓ 大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関、企業との連携

＜中間取りまとめでの問題意識＞

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、ゲノム情報を含む各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積が必須である。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型の同定とともに、遺伝子変異・多型（遺伝子型）と疾患の発症（表現型）との関連についての臨床的解釈の推進、諸外国等で既に実装されている疾患関連遺伝子についての日本人におけるリスク評価・治療法及び予防法の開発を目的とした観察及び介入研究の実施、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを簡便に確認するための検査法の開発及び実証研究の実施が必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約、臨床及び研究に活用できる日本人遺伝情報の統合データベースの構築やゲノム水準の検出力を実現できる適切なサンプルサイズの設定が求められる。

＜平成 28 年度の課題＞

【ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業（⑮）（平成 28 年度～）】

- 基盤研究開発の成果を多因子疾患研究に生かしながら研究を進め、遺伝要因に加えて環境要因との疾患の関連の解析に向けた取組を進めていく必要がある。その際、推進すべき疾患領域の見直しを踏まえ、ステージ別の視点を加えて進めていくとともに、オミックス解析やバイオインフォマティクスによる多因子疾患のリスク評価手法等の確立に向けて取り組む必要がある。

【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業（⑤⑯㉑）（平成 28 年度～）】

- 希少・難治性疾患、がん、感染症、認知症等疾患ごとに収集したデータを平成 33 年までに医療実装に移行するためには、臨床ゲノム情報統合データベース構築が必要であり、その際には入力データの標準化、データ共有への協力体制の整備、AI (artificial intelligence) 等を活用し、各疾患領域のナレッジデータベースを有機的につなげたシステムの構築等が必要である。これより、今後、更に学会や臨床現

場と連携し疾患横断的に統合的な解析を行いつつ、医療現場のニーズを鑑みてさらに収集すべきデータを検証する必要がある。

【AMED ゲノム医療研究の支援機能（②④⑤）】

- 生体試料の品質管理や標準化に関しては、3大バイオバンクにおいて進めてきた取組の成果を公開することにより、その他のバイオバンクへの展開を図っていくとともに、利活用に向けた取組を強化していく必要がある。
- 研究者と研究基盤の連携促進に関しては、情報ポータルサイト等を通じた情報発信とともに、研究者の見解や提案を踏まえた双方向的な連携関係の構築に向けた取組が必要である。

ゲノム情報等を医療として実利用するためには、研究で得られたデータの共有が重要である。「疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」では平成 28 年度から、「難病克服プロジェクト」では平成 30 年度から、データシェアリングポリシーを定めており(表 5)、さらに、その他のプロジェクトにおいても適用を拡大すべく検討しているところ。データシェアリングポリシーでは、「制限共有」「制限公開」「非制限公開」の各々に対応するデータの種類等を記載したデータマネジメントプランの提出を課題ごとに義務付け、共有を図っている。しかし、構成員から、生データの共有が進んでいないのではないかと、という指摘がある。AMED において、今後、各課題のデータマネジメントプランの実施状況等を踏まえて、データシェアリングポリシーの見直しについて検討することとしている。

(表 5) AMED 事業におけるデータ共有のルール

AMED 事業		データシェアリング ポリシーの適用	公開の種類:データベース		
			制限共有 データの概要は AMED が一部公開	制限公開	非制限公開
主なデータ		—	ゲノム解析生データ 臨床情報等	ゲノム解析生データ、臨床情報等で 一部情報を制限したデータ	個人の特定が困難な集団における 統計データ等
ゲノム プロジェクト	臨床ゲノム情報統合データベース整備 事業	あり (平成 28 年度～)	◎:臨床ゲノム情報 DS ○:AGD 等	○:NBDC ヒトデータベース等	◎:MGeND
	ゲノム医療実現推進プラットフォーム 事業(先端ゲノム研究開発)	あり (平成 28 年度～)	○:AGD 等	○:NBDC ヒトデータベース等	○:NBDC ヒトデータベース等
	ゲノム創薬基盤推進研究事業	あり (平成 28 年度～)	○:AGD 等	○:NBDC 等の公的データベース	○:NBDC 等の公的データベース
難病 プロジェクト	AMED 難病班	あり (平成 30 年度～)	○:難病プラットフォーム等	○:難病プラットフォーム等	○:MGeND、難病プラットフォーム等
	IRUD	あり (平成 30 年度～)	○:難病プラットフォーム等	○:難病プラットフォーム等	○:MGeND、難病プラットフォーム等
	オミックス解析拠点	あり (平成 30 年度～)	○:難病プラットフォーム等	○:難病プラットフォーム等	○:MGeND、難病プラットフォーム等
その他	認知症研究開発事業	なし	—	—	—
	革新的がん医療実用化研究事業	なし	—	—	—
	新興・再興感染症に対する革新的医薬 品等開発推進研究事業	なし	—	—	—

◎ 共有・公開することになっており、登録するデータベースを AMED が指定

○ 共有・公開することになっているが、登録するデータベースや共有・公開の範囲は各研究班の判断で設定

【ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業（⑮）（平成 28 年度～）】

（ア）平成 29 年度の実行状況

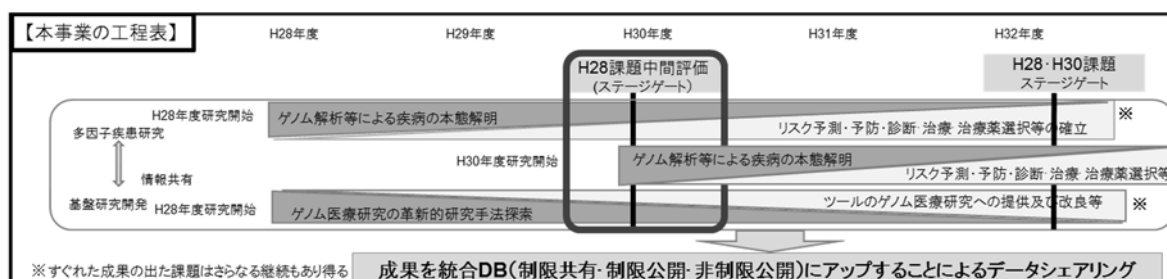
先端ゲノム研究開発として、バイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通して、疾患予防等に向けた発症予測法の開発と、遺伝要因や環境要因（ライフスタイル・行動等）による個別化医療の実現を目指し、「実用化に向けた臨床研究への 5 年以内の移行」に資する研究課題に注力して、以下の研究を行った。

先端ゲノム研究開発

- (1) 多因子疾患研究（平成 28 年度採択 4 課題、平成 30 年度採択 2 課題）
 - 主に糖尿病、循環器疾患等の多因子疾患を対象として、多因子疾患に関するリスク予測や予防、診断（層別化）や治療、薬剤の選択・最適化等の確立と医療実装を目標としたゲノム医療の実現に向けた研究開発
 - 平成 30 年度の新規課題として、糖尿病の重症化、循環器疾患に重点を置き、また、ゲノムに加え、エピゲノム、メタボローム等のオミックス解析を取り入れてバイオインフォマティクス技術を駆使して疾患発症予測・予防法開発を目指す研究を 2 課題採択
- (2) 基盤研究開発（平成 28 年度採択 4 課題）
 - 多因子疾患研究を含めたゲノム医療研究コミュニティ全体の基盤技術となる解析ツールや、バイオインフォマティクスに必要なツールの研究開発

先導的 ELSI 研究においては予見される潜在的 ELSI の課題解決を目指す。

ゲノム研究の現場において、停滞を生じさせる倫理的・法的・社会的課題解決にむけた事例研究等



（イ）今後の課題

- 引き続き、ゲノム医療実現推進協議会の平成 28 年度報告の対象疾患の考え方に沿い、本事業においては、Stage 1 として、治療や診断または創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等をめざした「5 年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」といったステージ別の視点を加えた進捗管理を行うこと。

【臨床ゲノム情報統合データベース整備事業（⑤⑩⑮）（平成 28 年度～）】

（ア）平成 29 年度の実行状況

遺伝子変異が疾患の発症とどのように関連づけられるか、日本人を対象に評価・検証するため、クリニカルシーケンスを行い、ゲノム情報と詳細な臨床情報を集積・統合する研究を行った。

（1）臨床ゲノム情報データストレージの整備

- ・下記の領域において、検体の収集およびクリニカルシーケンスの実施
 - i) 希少・難治性疾患、ii) がん、iii) 感染症、iv) 認知症及びその他
- ・ゲノム情報の疾患特異性の解明と、疾患毎の臨床ゲノム情報データストレージの整備・登録

（2）臨床ゲノム情報統合データベース（MGeND）の整備

- ・診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤的なデータベースとして、疾患横断的利活用を可能とする「臨床ゲノム情報統合データベース（MGeND）」を開発・上記の各領域の研究で得られたゲノム変異情報等を登録、公開（平成 30 年 3 月）

平成 30 年 1 月に実施された中間評価を踏まえ、平成 29 年度成果報告書の提出期限である平成 30 年 5 月末で状況を確認して目標達成が困難だと認められる場合は、事業縮小を行うこととした。また、希少・難治性疾患については、解析実施症例数は十分であったが、事業内で予定通り解析を行ったとしても、国際的なデータベースに比肩するための登録変異数が不足することが明らかになった。そのため、これまでに行われてきた研究の中で埋もれているデータや論文化されていないデータ（レガシーデータ）等の登録により補うこととした。その他の疾患については、国際的なデータベースに比肩し得る数を 9 月末までに設定する予定であり、症例数を指標とすることが妥当であるため、症例数で設定することを考えている。

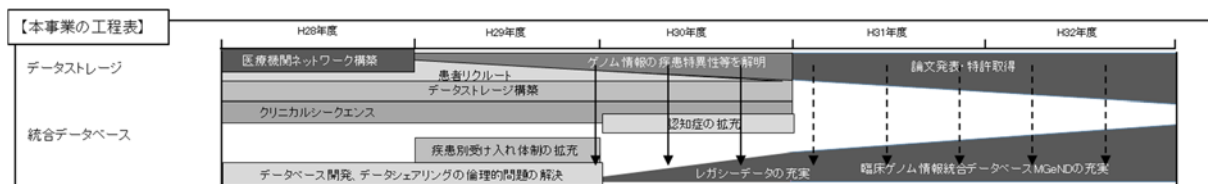
平成 30 年 5 月 23 日時点で、3,970 件の疾患感受性ゲノム変異情報が MGeND で公開され、18,083 件が MGeND データ管理委員会へ移管済みであることが確認され、事業の目標達成の見込みがたったため、6 月にデータマネジメントプランの実施状況を反映した事業縮小等は行わず、事業を継続することとした。今後、適切に進捗確認を行う（表 6）。

（表 6）事業における解析予定数とこれまでの実施状況

（平成 30 年 5 月 23 日現在）

	A: 解析予定症例数 （計画：平成 30 年度末）	B: 解析実施症例数 （平成 29 年度末）	C: MGeND で公開している 変異数 （MGeND データ管理委員会へ移管済み変異数）	D: 国際的なデータベース に比肩し得る数
希少・難治性疾患	7,500	14,618	865 （ 2,160 ）	20,000 変異
がん	13,630	10,278	2,176 （ 6,466 ）	平成 30 年 9 月末設定予定
感染症	25,075	13,265	756 （ 2,852 ）	平成 30 年 9 月末設定予定
認知症・その他	17,650	10,208	173 （ 6,605 ）	平成 30 年 9 月末設定予定
合計	63,855	48,369	3,970 （ 18,083 ）	平成 30 年 9 月末設定予定

※ 「B: 解析実施症例」のうち、非制限公開可能な変異が「MGeND データ管理委員会へ移管」され、公開内容の決定及び形式の標準化処理を行った後、「C: MGeND で公開」される
 ・ 難病等の単一遺伝子疾患においては、日本人データが 2 万件（変異数）あれば理想的と考えている（国際的なデータベースとするには最低でも 1 万件の 変異の収集が必要）。
 ・ これまでの解析から、H30 年度末までに希少・難病領域で約 6,000 変異数の登録が見込まれることがわかってきたため、まずは過去のデータの利活用により、4,000 変異を追加収集



(イ) 今後の課題

- 希少・難治性疾患では、国際的に比肩するために必要な変異数を 20,000 としたところ。平成 30 年 9 月末に進捗状況を確認する必要がある。
- その他の疾患についても、国際的に比肩するために必要な数を平成 30 年 9 月末までに明らかにする必要がある。
- MGeND を継続的に運用するとともに、登録数（他事業からの登録を含む。）を確認する必要がある。

【ゲノム創薬基盤推進研究事業（⑤⑬⑭⑲⑳）（平成29年度～）】

（ア）平成29年度の実行状況

ゲノム情報の医療への実利用を進めるため、ゲノム創薬研究の成果の患者還元に係る諸課題の解決及びゲノム解析結果を活用した新たな薬剤の開発等として以下の研究を行った。

・患者還元に係る諸課題の解決

(1) ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

①検査品質・精度確保課題

バイオバンクの運営体制とゲノム医療に係る検査の品質・精度を確保する国際的基準を構築する課題

②ゲノム情報患者還元課題

患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題

③人材育成課題

ゲノム医療従事者の要請を推進する課題

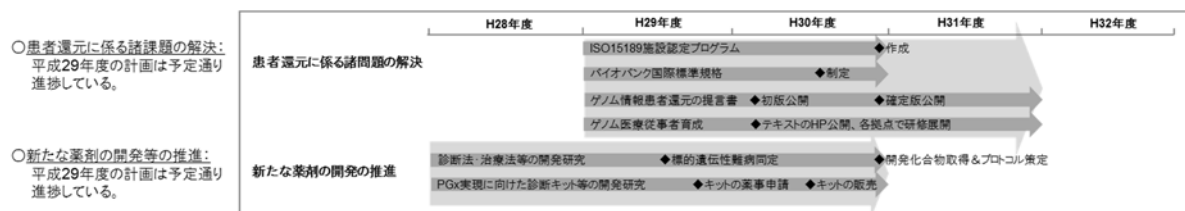
・新たな薬剤の開発等の推進

(2) ゲノム情報を活用した新規創薬ターゲットの探索等の基盤整備に関する研究（創薬探索基盤整備課題）

(3) ゲノム創薬及びその推進に係る課題解決に関する研究

①診断法・治療法等の研究開発

②PGx 実施に向けた診断キット等の研究開発



（イ）今後の課題

- バイオバンクから分譲されたデータの解析結果を臨床現場で利用するために品質・精度管理および倫理問題の検討とガイドラインの作成が必要である。

【AMED ゲノム医療研究の支援機能（②④⑤）】

（ア）平成 29 年度の実行状況

● ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト

個別のゲノム医療研究とバイオバンクや電算資源等の研究基盤とのマッチング機能を構築し、ゲノム医療研究を効率的・効果的に推進するよう支援する（研究者と研究基盤をつなぐ、研究者と研究者をつなぐ、研究基盤と研究基盤をつなぐ）。支援機能としてバイオバンク・情報基盤・ELSI に関して情報発信を、情報共有として関連情報（調査レポート、指針、行政動向）、研究者紹介、有識者コラムに関する情報を発信する。

- ・平成 28 年度に情報ポータルサイトを開発し、平成 29 年 4 月に公開、運用を開始。
- ・利用している研究者の声等を参考に、平成 29 年 11 月にサービスメニューを追加、リニューアルを実施。
- ・研究者・研究紹介、有識者コラム、バイオバンク最前線（バイオバンク紹介）を、定期的に更新し、最新の研究動向やバイオバンクに関する情報を共有。

【研究基盤の利活用に資するための情報/サービス】

国内バイオバンク、コホート一覧（40 数施設以上）の掲載、制限共有データベース AGD、スパコン供用サービス等の利用案内、ゲノム医療研究やバイオバンク事業を行う各研究機関で使用しているインフォームド・コンセント関連の資料・文書等の一覧掲載

【研究推進・連携を促すための情報/サービス】

研究開発課題一覧、PS/P0 等有識者及び研究課題に携わる若手研究者の取組を取材し記事として定期的に掲載

● バイオバンク連絡会

国内バイオバンク、コホート施設を運営している関係者との情報交換・意見交換の場として平成 28 年度に設置したバイオバンク連絡会において、平成 29 年度はバイオバンク検体品質確保や標準化動向、利活用推進をテーマに計 3 回実施した。3 大バイオバンクに加えてバイオバンク・コホート関係者、企業関係者や研究者等、毎回 100 名前後が参加し、課題・情報共有、連携促進を図った。

(2) バイオバンクの利活用

- ②① (②⑦) 正確な臨床・健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
- ②② 生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化(患者疾患部位の生体試料を健常部位の生体試料と比較する必要もあることに留意)
- ②③ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築: 貯めるだけでなく、活用されるバンク

<中間取りまとめでの問題意識>

ゲノム情報等の収集・蓄積及びエビデンスの獲得には長期にわたる多大な取組を要するため、研究開発の取組にあたっては、既存のバイオバンク等を最大限に活用するとともに、個別疾患研究と研究基盤の有機的連携を促進する。

共同研究の更なる推進に向け、正確な臨床・健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供与可能な体制の整備とともに、病理組織検体取扱に関する研究及び指針の策定を通じた生体試料の品質の標準化を行う必要がある。また、疾患及び試料の種類別での標準化も検討する必要がある。さらに、臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のデータシェアリングに向け、情報提供する環境の整備も求められる。

バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク、東北メディカル・メガバンク計画、質の確保された地域コホートの実行的な連携を目指す。その際に、実現すべき具体的な研究目標を設定した上で、それぞれのバンクの特長が最大限に活用されることが重要である。また、質の確保された地域コホート間の連携については、個別疾患研究側からのニーズに応じて進めることが重要である。特に、既存の健常人コホート研究単独のみでは、サンプル数が充分でないことが多く、複数のコホート研究のデータの活用を行っていく必要があることから、研究者が収集・加工したデータを共用に供しやすいようにする方向が望ましい。また、大学・国立高度専門医療研究センターやその他研究機関、医療機関や企業との連携も引き続き推進する。

<平成28年度の課題>

- 産業界や学术界(アカデミア)の利活用者との対話を通して、各バイオバンクの利活用の際の課題(情報アクセスの容易性、利用手続きの簡便性など)を明確化し、それらの解決に向けた取組を進めていくことが必要である。
- 外部機関によるバイオバンクの活用、人材輩出の実績等、研究コミュニティへの総合的な貢献度合を数値化する取組を進めていくことが必要である。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

(表 7) 3 大バイオバンクの利活用に資する条件および利活用状況

			バイオバンク・ジャパン (BBJ)	ナショナルセンター・ バイオバンクネットワーク(NCBN)	東北メディカル・メガバンク (TMM)
開始年度			平成 15 年度	平成 23 年度	平成 23 年度
概 要			疾患、薬剤に関連する遺伝要因の解明、 疾患の発症や重症化予防のための基盤情報の収集 等	疾患の成因・病態の解明、 治療法やバイオマーカーの開発、臨床試験などの 連携 等	健康調査の実施による住民の健康状態の把握及び試料・ 情報の収集・蓄積・分譲 疾患発症の関連要因と防止に関する研究 等
対象者			①全国 12 協力医療機関の患者(平成 15 年～) ②(JCOG、JCCG、国立病院機構が実施する)臨床 研究グループの研究参加者(平成 27 年～)	6 ナショナルセンター(NC)の患者	宮城県及び岩手県の一般住民 ・地域住民コホート調査:成人 ・三世代コホート調査:妊婦を中心とした家族
対象疾患			①がん、循環器、呼吸器、代謝内分泌、自己免疫、 婦人科、眼科疾患、認知症などの 51 疾患 第 1 コホート(平成 15～19 年):47 疾患、 第 2 コホート(平成 25～29 年):38 疾患(一部第 1 コ ホートと重複)②がん(小児がんを含む)、その他	がん、循環器病、精神・神経・筋疾患、感染症・代謝 疾患・免疫異常、成育疾患、老年病等	重点疾患(被災地が増加が懸念される疾患) ・成人:心血管障害、精神神経疾患(うつ、PTSD)、認知症、 呼吸器疾患(COPD) ・小児:アレルギー疾患(アトピー性皮膚炎、ぜんそく)、自閉 症
協力者数			①第 1 コホート:約 20 万人(平成 15～19 年) 第 2 コホート:約 7 万人(平成 29 年 12 月時点)	約 9.0 万人(平成 30 年 4 月時点)	合計約 15.7 万人(平成 30 年 3 月末時点) ・地域住民コホート調査:約 8.4 万人 ・三世代コホート調査:約 7.3 万人
収集試料			①DNA、血液(血清) ②DNA、血液(血漿)、組織	DNA、血液(血漿、血清)、その他体液(髄液、尿等)、 組織	DNA、血液(血漿、血清、血液細胞、臍帯血)、その他体液・分 泌液(尿、唾液、母乳)、歯垢
収集情報			①・診療情報:既往歴、家族歴、投薬、副作用歴、疾 患別情報、検査結果等及び予後情報 ②各臨床研究グループにより決定	・生活習慣情報 ・診療情報:治療歴、検査結果、薬剤情報等	・健康情報:調査票(生活習慣等)、検体検査結果、生理学 検査結果(MRI 検査を含む)等 ・診療情報:地域医療情報基盤等より(平成 29 年度～)
標準作業手順書(SOP)			・あり	・あり(NC ごと)	・あり
提供者の個人情報取扱 (漏洩・不正利用の防止策等)			個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理 指針に基づき順守 ○セキュリティ:生体認証による管理等により取扱は 特定の担当者へのみ限定	個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理 指針に基づき順守 ○セキュリティ:生体認証による管理等により取扱は 特定の担当者へのみ限定	個人情報の取扱については個人情報保護法と倫理指針に 基づき順守 ○セキュリティ:・生体認証による管理等により取扱は特定 の担当者へのみ限定
電子化インフォームドコン セント(※)			・IC 時に iPad での説明を一部併用 ・同意文書の PDF 保存を一部実施	・現時点では電子的な手法での IC 取得は行ってい ない	・同意書の電子化(PDF)を進めている。 (個別研究に際して HP でオプトアウトで参加者に周知し、 分譲留保、同意撤回を表明するシステムあり)
第三者提供	分譲 のル ール	HP で の開 示	①手続きにつき下記アドレスにて公開 https://biobankjp.org/sample/index.html	手続きの検討状況につき下記アドレスにて公開 http://ncbiobank.org/sample/index.php	手続きについては、下記専用 HP に詳細を公開中 http://www.dist.megabank.tohoku.ac.jp/index.html
		外国 への 提供	試料・情報提供:BBJ のポリシーとして海外への提 供はしていない(日本国内に法人格を有する外資系 日本法人研究機関には分譲実績あり)	試料提供:海外への分譲は NCBN として統一ル ールを策定中 情報提供:海外への情報提供は NCBN として統一 ルール(個情報に従うことを含め)を策定中	試料・情報提供:IC に海外提供の可否は明記してい ないため、必要に応じて対応を検討。現時点では海外には提供し ていない
	実績 (件数)	検体	①DNA:20 件以上(うち企業 0 件、約 2.2 万検体)、 血清:47 件(うち企業 16 件、約 1.2 万検体)(平成 30 年 3 月時点)	37 件(平成 30 年 4 月時点) (細胞株 4 検体、血漿 582 検体、血清 580 検体、尿 19 検体、 髄液 198 検体、非病変組織 39 検体、病変組織 17 検体、 DNA106 検体)	DNA:3 件(451 検体)(平成 30 年 3 月末時点) ※バイオバンク 2.3 万人分の生体試料、情報の分譲を開始
		情報	NBDC より公開中の個人別データ 90 万 SNP 情報(18.2 万人) BMI データ(15.8 万人) 58 の検査値データ(16.2 万人)	なし(平成 30 年 4 月時点)	15 件(検体と同時提供の 2 件を含む。)(平成 30 年 3 月 時点) ※上記のほか、日本人基準ゲノム配列(JRG2)、約 3,500 人分の全 SNV 頻度情報(3.5KJPN)、約 5,000 人分の代謝物の分布・頻度情報(Morp)、 100 名 3 種類および 20 名 8 種類の血液細胞の DNA メチル化率と遺伝 子発現情報を公開済。多層オミックス参照パネル(METHYL)で公開中の データの分譲を開始。
		共同 研究を 通じた 提供	30 件以上 ・検体提供:なし ・情報提供:30 件以上 (平成 29 年 1 月時点)	557 件(平成 30 年 4 月時点) ・検体提供:522 件 (末梢血 2,000 検体、血漿 6,661 検体、血清 6,035 検体、髄液 1,584 検体、非病変組織 4,158 検体、病 変組織 4,358 検体)DNA10,515 検体 ・情報提供:35 件	118 件以上(平成 30 年 3 月末時点) ・検体提供:27 件(情報と同時提供の 10 件を含む。) (DNA(約 1 万検体)、血清(3,750 検体)、細胞(不死亡細 胞、T 細胞、単核球)(57 検体)) ・情報提供:101 件(情報と同時提供の 10 件を含む。)
産業界の利活用に 必要な条件	①産業界による利 用を前提とした IC		・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による 利用を明記した IC を取得	・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による 二次利用を明記した IC を取得	・試料・情報の産業界を含めた外部研究機関による二次利 用を明記した IC を取得
	②採取・管理・輸 送条件等の QC		・標準作業手順書に則って実施 ・DNA:医療機関で採血後、検査会社が回収(原則は 当日回収、週末をはさむ場合は 4 日以内)するまで 冷蔵保存し、検査会社にて配送中も BBJ に納入さ れるまでの間、冷蔵状態で、DNA 抽出後、BBJ に納 品される。 ・血清:医療機関で採血後、冷蔵保存し、当日中に血 清分離処理作業後に凍結保存。凍結保冷専用容器 にて、BBJ に納品される。	品質マネジメントに関する SOP を、NC が各々保有 する検体の特殊性を考慮しつつ作成し、NC によっ ては臨床検査室に関する国際標準規格(ISO 15189)に準じた作業工程管理を実施	・品質マネジメントに関する ISO 9001 を取得し、作業工程管 理を実施。メタボローム解析を用いた品質保証に関する大 規模検査も実施済み。 ・臨床サンプルの採取条件、温度等を含めた管理条件、輸 送条件等の QC の記録・記載あり(すべてのサンプルに温 度ログ・保管状況の IC タグ付がなされている)
	③臨床情報の付 帯		・統合臨床データベースの臨床情報(第 1 コホートは データクリーニング済、第 2 コホートも平成 29 年度に データクリーニング完了)を付帯(項目数制限なし)	・すべての NC の共通問診票情報を付帯 ・各 NC が収集した専門性の高い診療情報を付帯	・健康調査情報を付帯 ・追跡調査では地域医療ネットワーク等を通じて基幹病院の 診療情報を付帯予定(平成 29 年度から準備)
	④情報の匿名化		・協力医療機関内で匿名化 ・分譲する際は、別途、暗号化	・外部から切り離れた匿名化管理室等で匿名化 ・各 NC で個票データを匿名化、中央データベース に送付 ・分譲する際は、匿名化した ID 等に対応	・匿名化管理室で個人情報除去・ID 変換により匿名化 ・研究に参加しない第三者による個人情報管理者を外部に 設置 ・分譲にあたって再度 ID 変換し、研究機関毎に異なる分譲 用 ID で提供
	⑤追跡調査		①第 1 コホート 32 疾患(14 万人)に対し、住民票調 査等で追跡し予後・死因を評価。 * 平均追跡期間:9.07 年、追跡率:96%	患者の病院再診時に適宜情報追加 * 認知症等では前向きコホートも実施	調査票(郵送・Web)、公的データ、検体採取等で追跡し、健 康情報・診療情報を収集。 * 詳細検査を含む詳細二次調査(平成 29 年度～)

3 大バイオバンク整備支援における品質管理・標準化推進

- ・平成 28 年度に実施した「3 大バイオバンクにおける生体試料の品質標準化」研究の成果を、「オミックス研究用生体試料の取扱いに関する報告書」としてまとめ、「ゲノム医療研究支援情報ポータルサイト」に掲載するとともに、「バイオバンク連絡会」にて内容を紹介し、研究コミュニティ及びバイオバンク関係者への周知を図った。
- ・国立精神神経医療研究センターにて、「ゲノム医療実用化推進事業」の一環として「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程 骨格筋版」を作成し配布した。
- ・「オーダーメイド医療の実現プログラム」にて策定した「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」（平成 27 年度）が「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件」（平成 29 年度）の検体取扱手順として引用された。

バイオバンクの品質・精度の国際的基準構築

- ・「ゲノム創薬基盤推進研究事業」研究課題として、ISO 国際標準化が議論されているバイオバンク国際規格の検討実施。ISO 標準化案についてバイオバンク連絡会にて紹介しバイオバンク関係者への周知を図った。

バイオバンクの利活用を促進する取組

- ・平成 29 年春、製薬協内に「遠隔セキュリティエリア」を設置し、各製薬企業が製薬協内から東北メディカル・メガバンク機構のデータベースを閲覧可能とし、創薬研究への活用に向けた検討を始めた（平成 29 年度実績：28 社が使用）。
- ・平成 30 年 2 月、製薬協による東北メディカル・メガバンク・プレスツアーを開催し、創薬研究への活用について議論を行った。

3 大バイオバンクを中心とした連携ネットワーク構築

- ・「バイオバンクに保管されている試料・情報に関する情報を「見える化」し、ワンストップでバイオバンクを横断的に検索するプロトタイプの研究開発」を実施し（平成 28 年度第 2 回調整費）、3 大バイオバンクを中心にプロトタイプを構築、運用試験を行った。
- ・平成 30 年度ゲノム医療実現プラットフォーム事業において、「ゲノム研究プラットフォーム利活用システム」として研究課題を公募し、横断検索システム本格運用とバイオバンク連携を実施する。

(イ) 今後の課題

- 引き続き、3 大バイオバンクの連携の実態や問題点を明らかにし、利活用促進に向けた改善策を検討する必要がある。
- 各研究者が管理しているコホートやレジストリの連携や恒常的な維持体制の確立等の課題について、改善策を検討する必要がある。
- 時間軸に応じて疾患動態を追跡できるコホートやレジストリの構築を検討する必要がある。

(3) 国際的なデータシェアリング

② 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

<中間とりまとめでの問題意識>

研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関しては、患者数の少ない希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる。希少疾患・難病に対する国際的な共同研究のためのコンソーシアムである IRDiRC (international rare diseases research consortium) への参加を検討するとともに、国際的なデータシェアリングに向けた IC や倫理委員会の審査体制等を初期の段階から整備する必要がある。

<平成 28 年度の課題>

- 希少・未診断疾患患者に対して診断および治療方針の決定等のために、Orphanet 等国際希少疾患データベースとの連携等を行い、本邦の希少難治性疾患の概要、各難病研究班の研究概要や成果を公表することで更なるデータシェアリング等による国際連携の強化が必要である。
- 難治性がんの中で症例数の少ないものについても、早期診断等を目的に、国内だけにとどまらず、国際的なデータシェアリングに資する取組を継続する必要がある。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

希少難治性疾患・未診断疾患の研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

- ・未診断疾患イニシアチブ (IRUD) では、日本国内での検討のみでは確定診断に至らなかった症例について、適宜、表現型・候補遺伝子名 (個人情報を含まない要約情報) を Matchmaker Exchange 等の国際的な情報共有システムを通じて共有する等の取組を推進した (図 17)。また、IRUD の成果を発展させる研究 (IRUD Beyond) を開始する等、国内外の希少疾患データベースとの連携等、国際的なデータシェアリングに資する仕組み作りを引き続き推進した。
- ・データシェアリングを含む幅広いテーマで協議を行う国際希少疾患研究コンソーシアム (IRDiRC) の運営に引き続き関与した。具体的には、第 6 回加盟機関総会 (Consortium Assembly) をアジアで初めて東京 AMED 本部で開催 (平成 29 年 11 月) し、日本での希少疾患、特に難病に関する研究開発動向を加盟機関代表等参加者間で共有した。また、国際的な規範や各国の保健医療政策へ影響を及ぼしうる、IRDiRC の新 10 か年目標 (IRDiRC Goals 2017-2027) の策定、及びその達成に向けた年度計画等の策定に貢献した。

がん領域における取組

・AMED では難治性がん・希少がん含むがんの早期発見に資するバイオマーカーのワークショップを平成 30 年 3 月に米国 NCI (National Cancer Institute) と合同で開催し、日本／米国のシーズを相互に評価するための互換性のあるリファレンスセットに求められる具体的要件の検証を進めていくこととなり、有望シーズの早期実用化に資する情報資源の利活用に関する国際的な連携を一步前進させた。

国際協力の枠組み

・ゲノムデータと臨床データの共有・共通の枠組み作成のために設立された国際的任意団体である Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) 等との連携により、海外との戦略的なデータシェアリングの促進に向けて検討を開始した。

(イ) 今後の課題

- 今後も上記整理のもと、ゲノム医療実現に向けて事業を推進していく。

B. 情報基盤

- ⑦ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
- ⑪ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑫ 必要なコンピューターリソースの整備
- ⑬ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み（医療等分野の番号等）の導入及び公的資料（レセプト、健診情報、介護保険等）の活用についての検討

＜中間とりまとめでの問題意識＞

医療現場では、事務や検査に加え、診断や手術においてもコンピュータの支援機能などデジタル技術の適用が進展している。こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用（取得、蓄積、加工、伝送）が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。

現在、全国規模で利活用が可能な標準化されたデジタルデータは、診療行為の実施情報（インプット）である診療報酬明細書（レセプト）データが基本である。診療行為の実施結果（アウトカム等）に関する標準化されたデジタルデータを利活用することが次の課題である。

ゲノム情報等をどのように電子カルテに書き込んでいくかがゲノム医療の実装に向けて重要である。

当協議会にて、標準化、制度・ルールの整備など、診療行為の実施結果（アウトカム）を含むデジタルデータの利活用を円滑に行うための全国規模の仕組みの構築と、臨床における ICT の徹底的な適用による高度で効率的な次世代医療の実現と国際標準の獲得を図るとともに、①医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、②医療情報の取扱い制度の調整、③正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み等の検討を行う予定である。

＜平成 28 年度の課題＞

- 次世代医療基盤法については平成 30 年 5 月までの施行に向けて、基本方針の策定等の必要な制度整備を実施し、円滑な制度の実現を図ることにより、健康・医療に関する先端的研究開発及び新産業創出を促進する必要がある。
- 今後、次世代医療基盤法を始めとするこれらの情報基盤の関連施策・事業の中で、医療現場におけるゲノム情報の取扱い（カルテへの記載方法やその標準化等）について検討する必要がある。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

＜医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律（次世代医療基盤法）＞
○次世代医療基盤法の公布以降、施行に向けた基本方針及び必要な政省令の整備を次のように実施。

平成 29 年 5 月 12 日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律（次世代医療基盤法）
平成 30 年 4 月 27 日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する基本方針（閣議決定）
平成 30 年 5 月 7 日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行令
平成 30 年 5 月 7 日 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律施行規則
平成 30 年 5 月 11 日 次世代医療基盤法施行

○さらに、より詳細な実務指針として、以下のガイドラインを平成 30 年 5 月に策定。

- I. 認定事業者編
- II. 安全管理措置編
- III. 匿名加工医療情報編
- IV. 医療情報の提供編

＜臨床研究等 ICT 基盤構築・人工知能実装研究事業＞

平成 28 年度から引き続き、大規模診療データ等の収集・利活用に関する研究や疾患・目的別データベースの共通プラットフォームの構築、並びにデータベースの高度化等に関する研究等、計 16 課題（うち 1 課題は平成 29 年度新規採択）を推進した（表 8）。

（表 8）「臨床研究等 ICT 基盤構築・人工知能実装研究事業」 採択課題

	研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発 代表者	開始年度
1	全国共同利用型国際標準化健康・医療情報の収集および利活用に関する研究	特定非営利活動法人 日本医療ネットワーク協会	荒木 賢二	平成 27
2	EHR を活用した臨床データベースによる糖尿病重症化・合併症発症リスク診断支援プログラムの開発	徳島大学 糖尿病臨床・研究開発センター	松久 宗英	平成 27
3	医用知能情報システム基盤の研究開発	東京大学医学部附属病院	大江 和彦	平成 27
4	SS-MIX2 を基礎とした大規模診療データの収集と利活用に関する研究	一般財団法人 医療情報 システム開発センター	山本 隆一	平成 28
5	SS-MIX2 規格の診療情報を中心とした生涯保健情報統合基盤の構築と利活用に関する研究	公益社団法人 日本医師会	石川 広己	平成 28
6	既存の診療情報と一体的に運用可能な症例登録システムの構築とアウトカム指標等の分析・利活用に関する研究	山口大学	石田 博	平成 28
7	医療の質向上を目的とした臨床データベースの共通プラットフォームの構築	慶應義塾大学	宮田 裕章	平成 28
8	電子カルテシステムを基盤とする CDISC 標準での効率的臨床研究データ収集システムネットワークの構築とその有効性の検証	大阪大学 医学部附属病院	野口 眞三郎	平成 28
9	新たなエビデンス創出のための次世代 NDB データ研究基盤構築に関する研究	京都大学	黒田 知宏	平成 28
10	エビデンスの飛躍的創出を可能とする超高速・超学際次世代 NDB データ研究基盤構築に関する研究	医療経済研究・社会保険福祉協会 医療経済研究機構	満武 巨裕	平成 28
11	人工知能による総合診療診断支援システムの開発	自治医科大学	永井 良三	平成 28
12	全国消化器内視鏡診療データベースと内視鏡画像融合による新たな統合型データベース構築に関する研究	日本消化器内視鏡学会	田中 聖人	平成 28
13	AI 等の利活用を見据えた病理組織デジタル画像 (WSI) の収集基盤整備と病理支援システム開発	日本病理学会	深山 正久	平成 28

14	画像診断ナショナルデータベース実現のための開発研究	九州大学	本田 浩	平成 28
15	遠隔精神科医療の臨床研究エビデンスの蓄積を通じたガイドライン策定とデータ利活用に向けたデータベース構築	慶應義塾大学	岸本 泰士郎	平成 28
16	次世代眼科医療を目指す、ICT／人工知能を活用した画像等データベースの基盤構築	筑波大学	大鹿 哲郎	平成 29

＜ゲノム診断支援システム整備事業＞

国立高度専門医療研究センター（NC）に「ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備するため、平成 29 年度は、ゲノム医療に対応する電子カルテ機能の改良・拡充を行い、ゲノム診断の実装に向けた支援システムの開発、検証を継続した。

＜医療等分野の識別子＞

- ・ 被保険者番号の個人単位化を含めた医療保険のオンライン資格確認の検討状況を受け、平成 30 年 3 月に第 1 回「医療等分野情報連携基盤検討会」を開催し、医療等分野における識別子の在り方についての議論開始。
- ・ 平成 30 年夏を目途に、医療等分野における識別子の在り方について結論を得る。
- ・ 平成 32 年から医療等分野における識別子の本格運用開始を目指す。

3) 社会的視点に関する課題

A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備

- ⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
- ⑩ (26) 提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り（知的財産権及び所有権の帰属への対応やゲノムの解析範囲等を含む）
- ⑪ 関連指針との整理

<平成 28 年度の課題>

- 個人情報法の改正に伴い見直すべき事項を優先して検討を進めたことから、個人情報法の改正に直接関連しない意見（医学系指針とゲノム指針との統合あるいは指針間整合等に関する意見、倫理的・社会的観点等に関する意見等）は速やかに検討する必要がある。
- 各指針の見直しは平成 30 年を目途に順次検討を加える（※）こととなっているところ、これらの課題については、研究現場に配慮しつつ、社会情勢の変化、医学研究の進展等諸状況の変化に迅速に対応すべく、機を逸することがないように検討を加えた上で、必要に応じて指針の見直しを考慮する必要がある。

※ 「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（施行期日：平成 27 年）

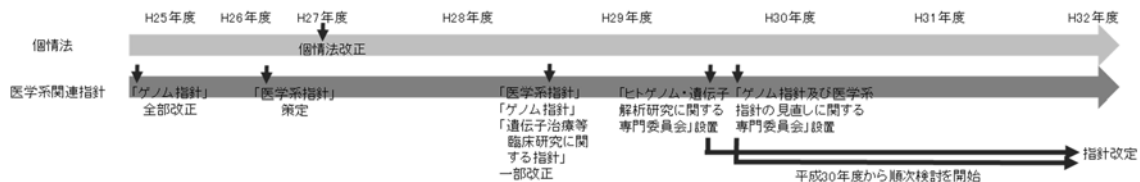
第 9 章 その他 第 23 見直し この指針は、必要に応じ、又は施行後 5 年を目途としてその全般に関して検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（施行期日：平成 25 年）

第 8 見直し 23 見直し 本指針は、社会情勢の変化、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展等諸状況の変化を踏まえ、必要に応じ、又は施行後 5 年を目途としてその全般に関して、検討を加えた上で、見直しを行うものとする。

(ア) 平成 29 年度の成果

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」については、前回から5年を目途とする見直しとして、個情法等の改正に直接関連しなかった意見（医学系指針とゲノム指針との統合あるいは指針間整合等に関する意見、倫理的・社会的観点に関する意見等）について、社会情勢の変化、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展等諸状況の変化に迅速に対応するため、平成30年度より文部科学省・厚生労働省・経済産業省の合同会議にて指針見直しの審議を開始すべく、内容の検討・調整を行い、平成30年2月に、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する専門委員会」（厚生労働省）、平成30年4月に「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会」（文部科学省）を設置し、平成32年度改定を目指して検討を開始している。



厚労省「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」における DTC に関する議論を踏まえて以下の取組がされた。

- ・経産省において、遺伝子検査ビジネスの質の確保のために取り組むべき事項（分析的妥当性の確保、科学的根拠の確保）を「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人保護ガイドライン」に追加（平成29年3月改正）
- ・厚労省において、平成28年度厚生労働科学特別研究事業「遺伝学的検査の市場化に伴う国民の健康・安全確保への課題抽出と法規制へ向けた遺伝医療政策学的研究」（高田班）にて国内外の遺伝子検査ビジネスの事業実態、規制状況の調査研究を行った。調査において、遺伝子関連検査における、検査の質、科学的根拠、遺伝カウンセリングへのアクセスの確保の重要性などが示された。

遺伝子関連検査のうち、例えば遺伝性乳がん卵巣がん症候群の発症前検査について、医療機関を介さずに、DTC サービス事業者が直接実施する形態も見られるようになっており、DTC サービス事業者が、医療機関で診療として扱われている検査項目の取扱いを充実させていく可能性も考えられる。

p 7に記載した通り、医療法や臨検法の改正により、医療機関や衛生検査所において行われる診療に用いることを前提とした検体検査の質の確保を行っている。一方で、医師が診断を行うにあたり、DTC サービスによる検査を含めどのような情報を参考にするかは、その情報の有用性も含めて医師が判断するものではあるが、DTC サービスの結果を、医療の場において確定診断の根拠として扱うことは想定されない。

また、DTC データの第三者への提供については、「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」において、適切かつ明確な目的や試料の取扱い方法等についてインフォームド・コンセントを得ること等のルールを定めている。また、研究のための利用については、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいて行うとしており、現在、複数の DTC 事業者が、DTC データを活用した大学病院等との創薬研究を実施しているところである。

(イ) 今後の課題

- 医療の現場における DTC サービスによる検査の利用状況などの DTC サービスの状況について注視し、必要に応じて対応を検討する。

B. 広報・普及啓発に関する対応

(1) 研究参加者と国民に対する普及

⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

<平成 28 年度の課題>

- 武藤班の調査結果で明らかとなった、遺伝情報の利活用に対する国民の懸念事項や、ゲノム情報の取扱いに係る実態への対応等の課題を過去の経緯も踏まえつつ整理した上で議論する必要がある。

社会環境整備にあたって、国民のゲノムリテラシーの醸成が重要である。関係省庁と連携し、国民がゲノム情報に基づいて不利益を被ることがないように、引き続き、必要な施策を検討する予定である。また、ゲノム研究が結果としてより良い医療の提供に繋がり、国民が広く恩恵を受けるということについて積極的な啓発活動を行い、国民の理解を深めていくことが必要である。

(ア) 平成 29 年度の実行状況

AMED が支援する各事業での実行状況

- ・ 研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査を行い、モニタリングを行った。
- ・ ゲノム研究に関する国民理解に資する伝達手法及び情報発信コンテンツの作成に係る検討を行った。
- ・ また、その成果等を発信するためのホームページを構築した。(平成 30 年度春に公開予定)
- ・ 各事業においてニュースレターの発行やシンポジウムの開催による国民への理解促進を行った。

保険会社における遺伝情報の取扱いについて、金融庁において調査した結果、一部の保険会社の約款や事業方法書等に、「遺伝」関連の文言が残っていたことが判明したが、いずれの会社からも、遺伝情報に基づく保険引受の審査等は現行の実務では行っていないとの報告があった。その後、該当する全ての会社においては、「遺伝」関連の文言を削除する手続きを平成 29 年末までに完了している。

また、生命保険協会では、ゲノムリテラシーの向上のための研修会等の開催や、将来的なゲノム情報の取扱いについての研究・検討等に取り組む予定である。

産業医が健康診断などで就労者の遺伝情報(遺伝性疾患の家計である事実、家族歴を含む)を知り得た場合の取り扱いについては、「雇用管理分野における個人情報のうち健康情報を取り扱うに当たっての留意事項(平成 29 年 5 月 29 日付け基発 0529 第 3 号)」において、遺伝性疾患に関する情報については、職業上の特別な必要性がある場合を除き、事業者は、労働者から取得すべきではない、としている。更に今国会で審議されている「働き方改革関連法案」に

においては、労働者の健康情報の適正な取り扱いの確保として、事業者は、本人同意その他正当な事由がある場合を除き労働者の健康確保に必要な範囲で労働者の健康情報を取り扱わなければならない、また、健康情報を適正に管理するための措置を講じなければならないこととする内容を盛り込んでいるところである。

(イ) 今後の課題

- 関係省庁と連携のもと、国民へのゲノムリテラシー向上のための普及啓発を行うべき対象者を層別化した上で重点的に進めるとともに、ゲノム研究の重要性とその成果について、幅広く情報発信の努力をすること。

Ⅲ. おわりに

平成 27 年 7 月に、中間とりまとめが策定された後、関係府省・関係機関の取組状況を平成 28 年度報告として平成 29 年 7 月にとりまとめた。今回も同様に平成 29 年度の進捗状況を取りまとめるにあたり、関係法令の整備、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の整備等を含め、着実な進捗が確認されたところである。

一方、がんゲノム関連データの事業を超えた共有やバイオインフォマティクスをはじめとするゲノム医療関連人材の育成の重要性等が指摘されており、これらについても引き続き、政府として関係府省・関係機関での取組が求められている。

また、医療実装や研究に関する取組が進展する中、次期の健康・医療戦略及び医療健康計画の見直しに向けて、本報告にとりまとめた事項の実行状況の確認を引き続き行い、関係府省・関係機関が連携し、施策の優先順位等の検討を進めることが重要である。結果、我が国のゲノム医療が国際的にリードして実現され、多くの国民にその便益が届けられることを目指すものである。

用語集

本報告書における用語は以下の通り。

基本用語

<ゲノム>

遺伝子 (gene) と染色体 (chromosome) から合成された言葉で、DNA の全ての遺伝情報のこと。

<ゲノム医療>

個人のゲノム情報をはじめとした各種オミックス検査情報をもとにして、その人の体質や病に適した医療を行うこと。

<ゲノム情報>

ゲノムの配列データ (ゲノムデータ) の中で意味を有するもの。例えば、がん組織の遺伝子変異等。そのうち、子孫へ受け継がれるものを「遺伝情報」という。

<単一遺伝子性疾患>

単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

<多因子性疾患>

複数の遺伝因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。生活習慣病やがん等が代表例として挙げられる。

<ファーマコゲノミクス>

薬物応答と関連する DNA 及び RNA の特性の変異に関する研究。

<オミックス解析 (オミックス検査) >

生体中に存在する遺伝子 (ゲノム)、蛋白質 (プロテオーム)、代謝産物 (メタボローム)、転写産物 (トランスクリプトーム) 等の網羅的な解析。

<メタボロミクス>

生体内代謝産物の網羅的解析。

<トランスクリプトーム>

遺伝子 (DNA) が転写されて作られる mRNA の総体。

<エピゲノム>

DNA のメチル化など、塩基配列を変化させずゲノムの修飾を行う情報の集まり。

<メチローム>

生命現象に深くかかわる DNA メチル化のプロファイル。

<難病>

発病の機構が明らかでなく、かつ、治療方法が確立していない希少な疾病であって、当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの。

<指定難病>

難病のうち、当該難病の患者数が本邦において厚生労働省令で定める人数に達せず（人口の 0.1%程度であることを厚生労働省令において規定）、かつ、当該難病の診断に関し客観的な指標による一定の基準が定まっており、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定。医療費助成の対象となる。

<エクソーム解析>

全ゲノムのうち、エクソン配列（構造遺伝子の塩基配列のうちタンパク質合成の情報をもつ部分）のみを濃縮して網羅的に塩基配列解析をする手法。

<STR>

縦列型反復配列（Short Tandem Repeat）。ゲノム配列のコピー数の個体差であり、数塩基の短い DNA 配列の繰り返しからなる配列。

<体細胞系変異>

受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異。原則として次世代に受け継がれることはなく、主として悪性腫瘍等にみられる変異である。

<生殖細胞系変異>

個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝情報として子孫に伝えられる遺伝子変異。

<遺伝子変異・多型>

ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。そのうち、一塩基が異なるものを一塩基変異（SNV: Single Nucleotide Variant）といい、特に、一定以上の頻度（通常 1%）で確認される SNV を一塩基多型（SNP: Single Nucleotide Polymorphism）SNP と呼ぶ。

<表現型>

症状等観察できる形質として現れたもの。

1) 各論－医療実装

<CLIA>

米国・臨床検査室改善法 (Clinical Laboratory Improvement Amendments)。診断、予防、治療を目的とした人体由来検体の検査を対象とした法であり、米国内の全ての臨床検査室は本法に基づき、構造設備、人的要件や精度管理等の基準に適合していることが求められる。

<CAP>

米国病理学会 (College of American Pathologists)。臨床検査における、精度管理のプログラム「臨床検査成績評価プログラム (CAP サーベイ)」、設備等ハード面とソフト面の査察プログラム「臨床検査室認定プログラム (LAP)」を実施している。

<ISO>

国際標準化機構 (International Organization for Standardization)。臨床検査室における品質管理と技術能力を担保する国際規格として、ISO 15189 がある。

<LDT>

自家調製検査法 (Laboratory Developed Test)。臨床検査キットが存在しない等の理由で、検査を実施する機関で自家調製により行われる検査法。

<衛生検査所>

人体から排出され、又は採取された検体について検査を行うことを業とする場所。所在地の都道府県の登録を受けて開設される。

<ブランチラボ>

衛生検査所が病院内の検査施設を利用して検査を受託する、臨床検査室の運用形態の一つ。

<遺伝子パネル検査>

疾患に関連する遺伝子変異を複数同時に測定する検査方法。

<遺伝カウンセリング>

遺伝学的情報等を提供し、患者・家族がそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する行為。

<バイオインフォマティクス>

生物学のデータを情報科学の手法によって解析する学問及び技術。

<IRUD>

未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)。日本全国の未診断疾患患者に対して遺伝学的解析結果等を含めた総合的診断、および国際連携可能なデータベース構築等による積極的なデータシェアリングを行う体制を構築し、希少・未診断疾患の研究を推進するプログラム。

<臨床遺伝専門医>

全ての診療科からの相談に応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師。

<GMRC>

ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター (Genomics and Medical Research Coordinator)。ゲノム医学研究において、研究対象者に対して、研究内容に関する説明を行い自由意思に基づく同意を受ける等の業務を行う職種。日本人類遺伝学会において 2008 年度に認定制度が発足し、2017 年 4 月 18 日時点で有効な資格を持つ者は 418 名である。

<クリニカルシーケンス>

遺伝子解析機器を用いた遺伝子解析により得られる遺伝子配列を、診断や治療方針決定等に用いるための手法。

<Incidental findings>

偶発的所見。クリニカルシーケンスを行った患者における主たる目的外の遺伝子解析所見。

2) 各論一研究

<アノテーション>

遺伝子の塩基配列の持つ機能についての解釈。

<ELSI>

倫理的法的社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues)。ライフサイエンスや医学研究の進行に伴って、社会において生じうる様々な問題。生命・身体への取扱いについての倫理的、法的、社会的課題を指す。

<コホート研究>

一定の集団における、長期間にわたる健康・疾病状態の追跡研究。

<ゲノムコホート研究>

健常人集団を対象に、ゲノム情報やオミックス情報、環境・生活習慣情報等をコホート研究の手法を使って統合解析する研究。

<臨床研究>

医療における疾病の予防方法、診断方法及び治療方法の改善、疾病原因及び病態の理解並びに患者の生活の向上を目的として実施される医学系研究であって、人を対象とするもの。

観察研究：対象とする集団に対して研究者が何の介入もしないで、健康・疾病に関するデータを集めて観察する研究手法。

介入研究：研究目的で、人の健康に関する様々な事象に影響を与える要因（健康の保持増進につながる行動及び医療における傷病の予防、診断又は治療のための投薬、検査等を含む。）の有無又は程度を制御する行為（通常の診療を超える医療行為であって、研究目的で実施するものを含む。）を伴う研究手法。

<コンパニオン診断薬>

特定の医薬品の有効性や安全性を一層高めるために、その使用対象患者に該当するかどうか等をあらかじめ検査する目的で使用される診断薬。

<DNA アレイ>

細胞内での遺伝子発現の網羅的解析に用いるため多数の DNA の部分配列を基板上に配置したもの。

<バイオバンク>

生体試料と臨床情報等を組織的に管理・保管等する仕組み。

3) 社会的視点

<インフォームド・コンセント>

医療においては、医師等が当該医療を提供するに当たり適切な説明を行い、患者又はその代諾者等が理解して与える同意をいう。ゲノム解析研究・各種オミックス検査等においては、試料・情報の提供を求められた人又はその代諾者等が、研究・検査責任者から事前に当該研究・検査に関する十分な説明を受け、その研究・検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意をいう。

<個人識別符号>

特定個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの。

<要配慮個人情報>

本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要する記述等が含まれる個人情報。

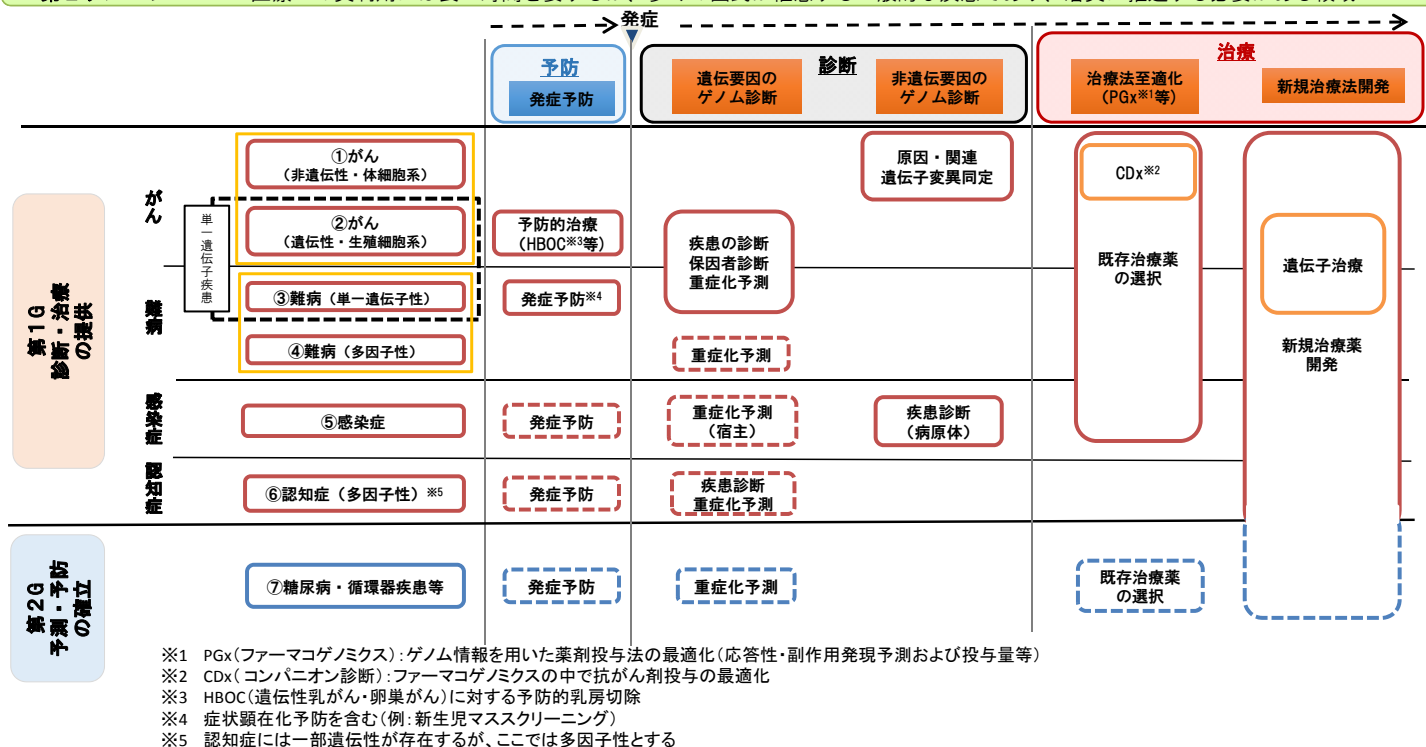
<匿名加工情報（非識別加工情報）>

改正個人情報保護法に関して、特定の個人を識別することができないように個人情報を加工して得られる個人に関する情報であって、当該個人情報を復元することができないようにしたもの。

参 考 資 料

図1:ゲノム医療推進協議会・中間とりまとめの分類に基づいた医療実装(出口)のパターン

- 第1グループ : 比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域であり、着実に推進する必要がある領域
 ➤ 第2グループ : 医療への実利用には長い時間を要するが、多くの国民が罹患する一般的な疾患であり、着実に推進する必要がある領域



出典:ゲノム医療実現推進協議会 平成28年度報告

図2:ゲノム医療実現への出口を見据えた研究開発フェーズ(AMED事業)

基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ(Stage0)、5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ(Stage1)、5年以内に医療実用化が見込めるグループ(Stage2)に分類

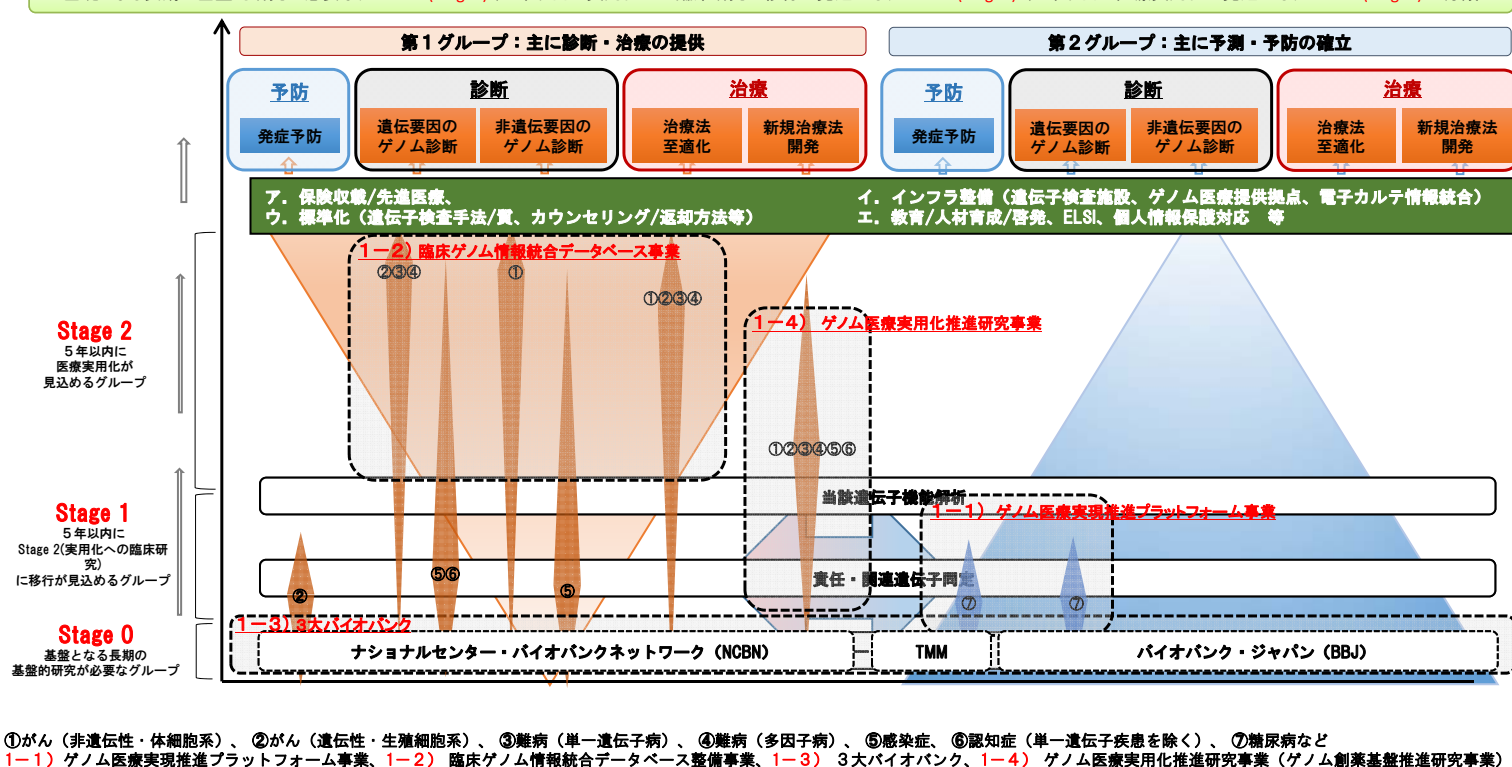


図3:がんゲノム医療中核拠点病院



図4:難病の医療提供体制

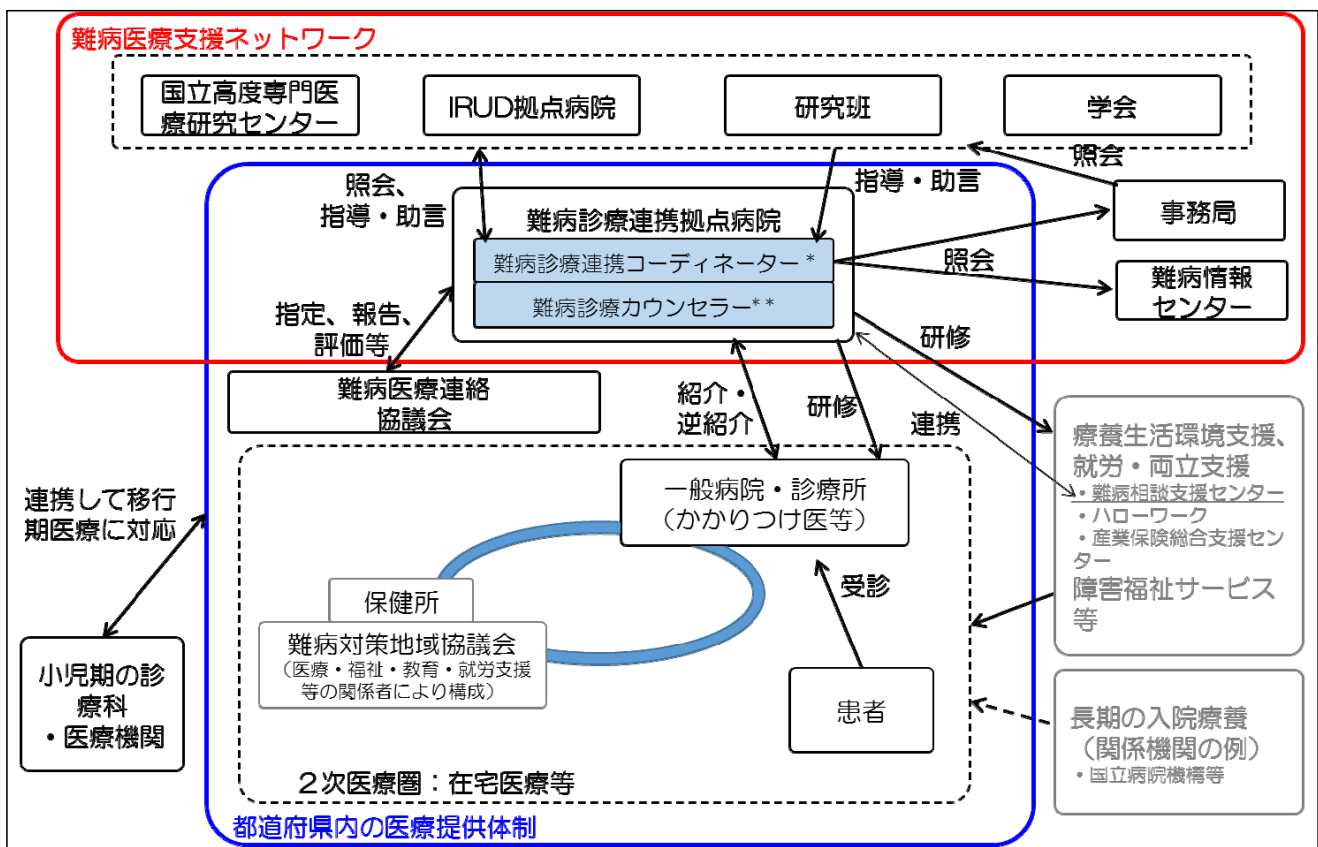


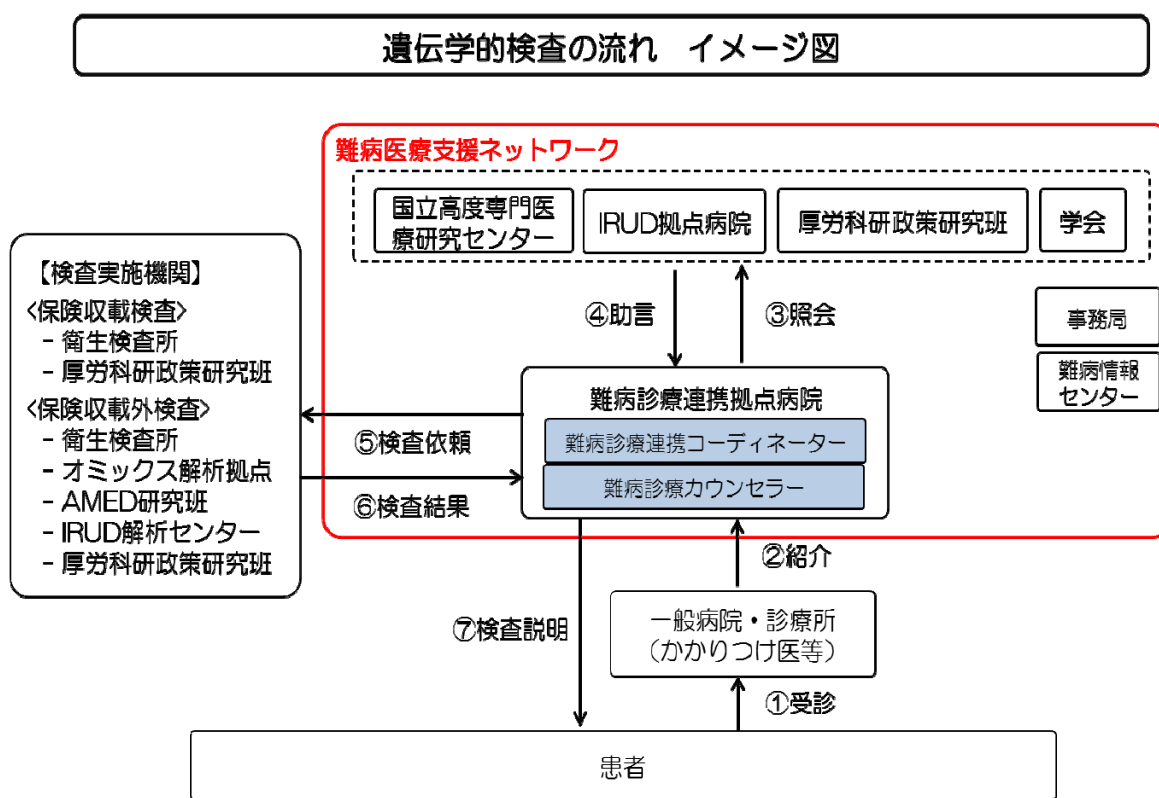
図5: オミックス解析拠点の所在地



図6: IRUD拠点病院及びIRUD解析センターの所在地

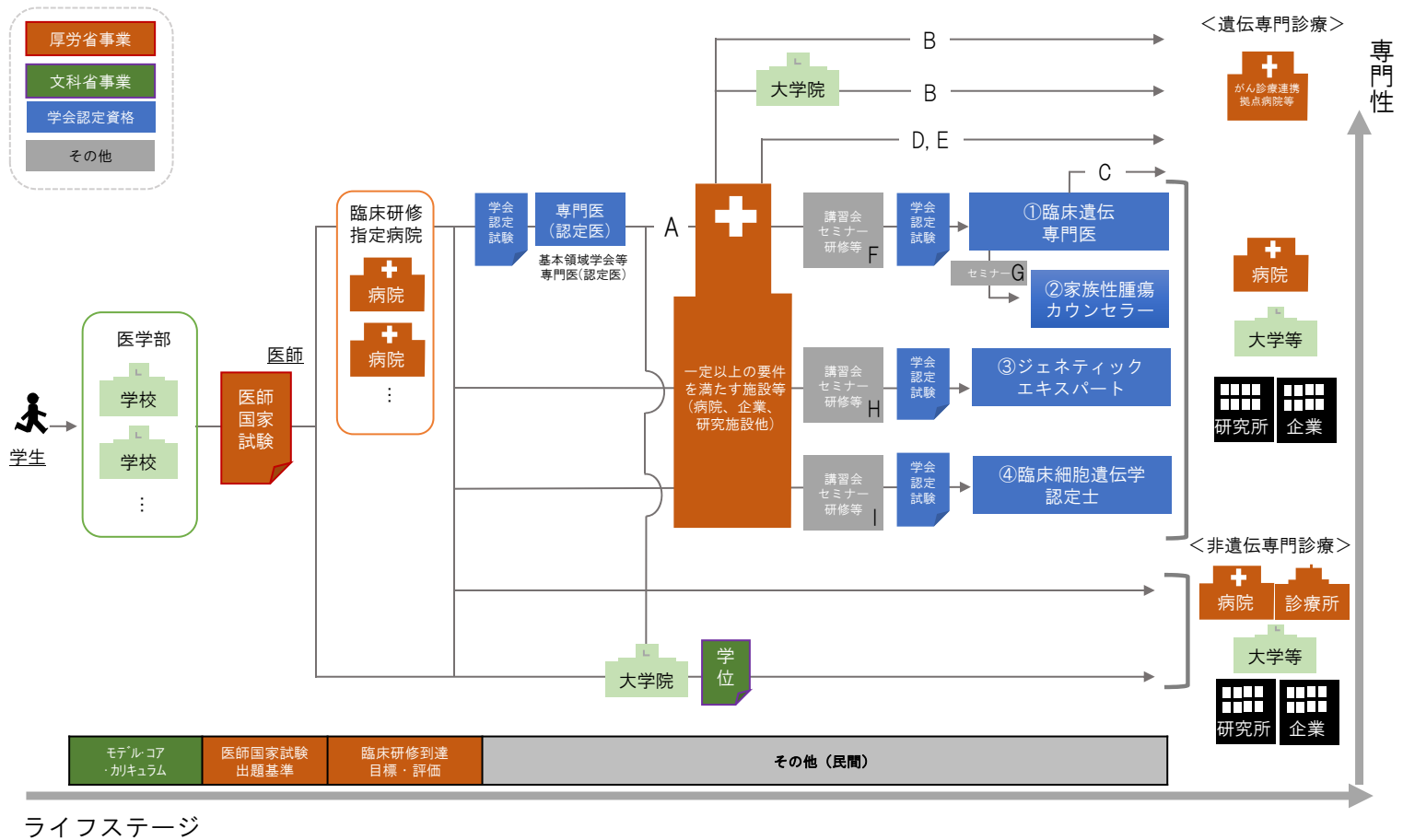


図7: 遺伝子学的検査の流れ



*IRUD拠点病院にはIRUDコーディネーティングセンターとIRUD解析センターを含む

図8:ゲノム医療関連人材育成(MD)のキャリアパス(イメージ)



出典:ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告

図9:ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格(MD)

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	受験資格					試験	人数 (背景職種)
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実績等	会員歴		
① 臨床遺伝専門医	日本人類遺伝学会 (S31年発足 ・理事長松原洋一 ・会員 約5,000人)	すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関連した問題の解決を行う	医師 (一般社団法人日本専門医機構の定める基本的領域の学会の専門医(認定医)、あるいは、専門医制度委員会が認める専門医(認定医))	認定研修施設において、臨床遺伝学の研修を3年以上行い、認定研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践。周産期・小児期・成人期において行われる遺伝医療領域の20例以上の症例を担当もしくは陪席	認定研修施設：全国84施設	遺伝医学に関係した学術活動(論文、学会発表)	当学会もしくは、日本遺伝カウンセリング学会の学会員(3年以上継続)	有	1290名 (医師 1290)
② 家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足 ・理事長富田尚裕 ・会員 約800人)	コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供する	臨床遺伝専門医、非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上受講	学会員(通算3年以上)	無	28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10名 (内訳：専任医師 9 薬剤師 1))
③ ジェネティックエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H9年発足 ・理事長小杉真司 ・会員 約600人)	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査にかかわる施設で3年以上の実務経験	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁など	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検査講習会を2回以上受講	学会員	有	19名 (医師 3 臨床検査技師 6 教員/研究者/学生/企業(臨床検査センター等) 4 他 6 (2018/4予定))
④ 臨床細胞遺伝学認定士	日本人類遺伝学会	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:染色体検査を対象(コピー数))	医師、医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の研修を2年以上行い、認定研修施設に所属する指導士(71名(2017/4現在))の指導を受けながら100例以上の染色体検査を実践	認定研修施設：全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上取得	学会員(2年以上継続)	有	207名 (医師 47 技術者 132 (主として臨床検査技師) 27 研究者 1 他 1)

図10：ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業（MD）

平成29年9月時点

体	所管		コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、 期待されるキャリア	受講人 (背景職種)
文科省	A	【研修】 難病克服！次世代スーパードクターの育成 (課題解決型高度医療人材養成プログラム(H26年度～30年度))	難治性疾患にオールラウンドで対応できる医師のニーズに対応するため、①難治性疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難治性疾患療養支援の3つの能力を有する人材を養成	基本領域の専門医資格を有する医師	6大学 (信州、札幌医、千葉、東京女子医、京都、鳥取)	(主コース) 特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して1年間のon the job トレーニングプログラムを開発・実践。各大学は、本事業の研修を希望する医師(専攻医)を全国公募により遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用し、所属大学の遺伝子医療部門で研修を行うとともに他大学の4週間の研修プログラムに2つ以上参加。プログラムを通じて、多様で幅広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養成。	臨床遺伝専門医	17名 〔医師17名〕	
				医師		(インテンシブコース) 遺伝カウンセリング集中コース、細胞遺伝学的検査実習集中コースなど全10コース	各診療科で発生する遺伝に関する問題に適切に対応できる医師	46名 〔医師46名〕	
	B	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)」養成プラン(H29年度～33年度)	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	医師等 ※看護師、薬剤師等の医療職種を含む	11拠点 (東北、筑波、東京、東京医科歯科、金沢、京都、大阪、岡山、九州、札幌医、近畿) ※合計80大学が参加	(大学院課程) 大学院博士課程において、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成するため、教育プログラム・コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数：59コース ○主な教育プログラム・コース がんゲノム医療人材養成コース(筑波)、がん個別化医療専門医養成コース(東京)、ゲノム医療に精通したがん治療育成コース(金沢)など (インテンシブコース) 大学院の科目等履修生として、一定期間でがんの診断・治療・研究に必要な先進的な知識と技術の習得を目的とした研修コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数：23コース ○主な教育プログラム・コース ゲノム医療研修コース(東北)、がん遺伝診療コース(東京)、遺伝カウンセリングに強い多職種がん専門医療人材養成コース(近畿)など(数日～4年の範囲で実施)	【ゲノム医療関係】 ○職種・領域に応じた専門資格(臨床遺伝専門医、がん薬物療法専門医、認定遺伝カウンセラー)の取得 ○がん診療連携拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療の実践・普及を行う医療者 ○大学や研究機関における研究者など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計)】799名 ※うち医師は約8割	
						【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計)】2,017名 ※うち医師は約8割			
	C	【研修】 〈参考〉遺伝カウンセリングロールプレイ研修会(H26年度～28年度)	ゲノム医療実用化推進研究事業 【中金班】	臨床遺伝専門医等	全国14か所	遺伝カウンセリングのスキルアップ		1326名 〔医師 約95%〕 (他はコメディカル)	
	AMED 研究	D	【デバイス】 【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業 【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
E		【デバイス】 【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCORUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業 【吉野班】	臨床医 CRC等	がん診療連携拠点病院等	ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨床医等を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備		

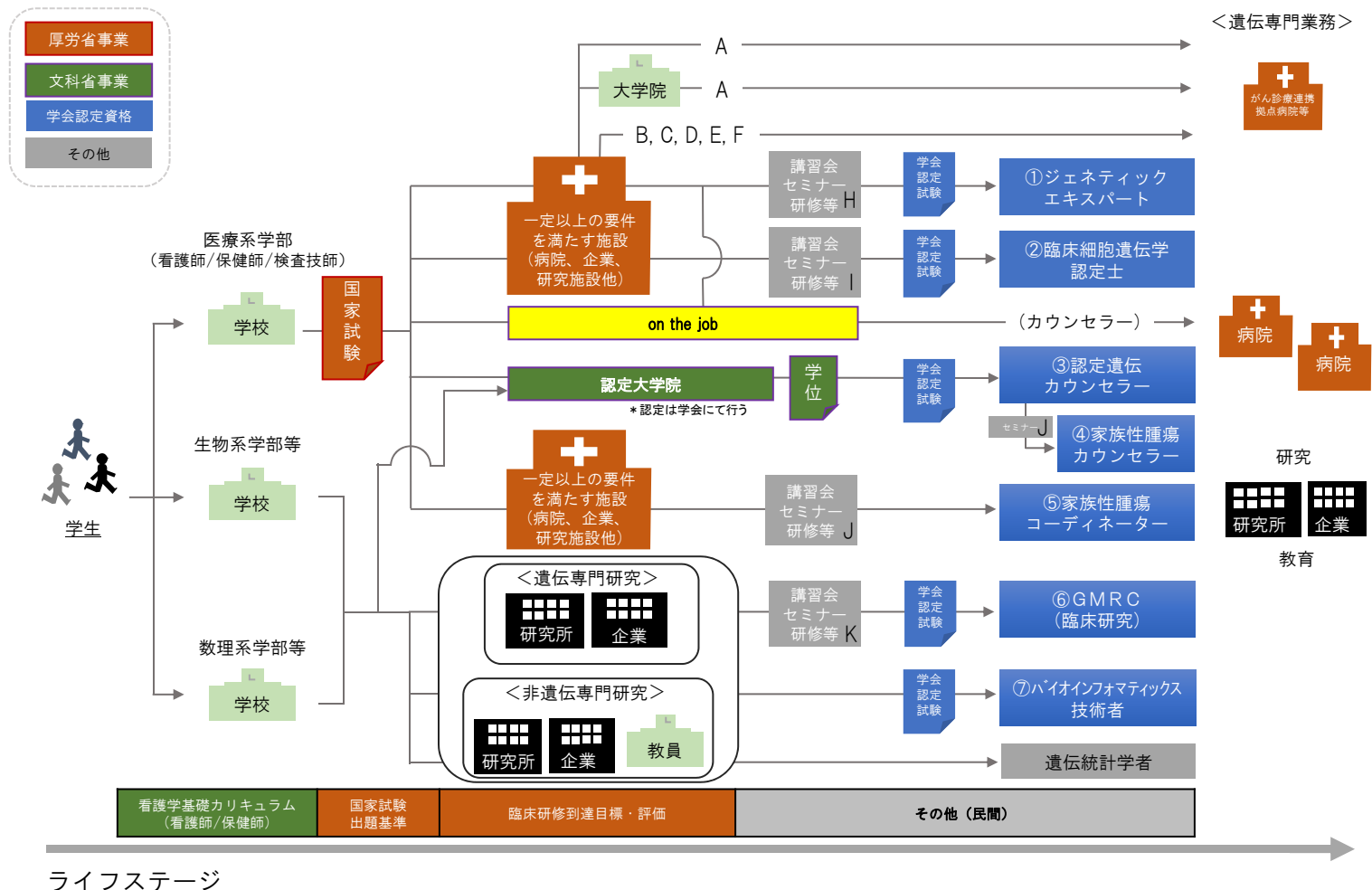
出典：ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告

図11：ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業（MD）

平成29年9月時点

主体	所管		コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、 期待されるキャリア	受講人数 （背景職種）
民間	日本人類遺伝学会	F	【研修】 遺伝医学セミナー	臨床遺伝専門医制度における資格取得・更新の単位を与える研修会	医師等	—	「臨床遺伝専門医到達目標（各論）」に基づき、3年間1クールの研修会で目標が達成できるよう編成	臨床遺伝専門医	H29年度実績： 総参加者：329名 認定遺伝カウンセラー養成専門課程大学院生 29 認定遺伝カウンセラー 16 助産師 4 看護師 3 他 7
	日本家族性腫瘍学会	G	【研修】 家族性腫瘍セミナー	家族性腫瘍に関する医学的知識の啓発を目的としたセミナー	学会員、医療従事者等	—	3年間で1クールとし、連続する3年間の受講で家族性腫瘍の臨床と医療の実践に必要な知識、技術、態度の習得。セミナーは講義と演習(ロール・プレイは必須)により構成。	家族性腫瘍カウンセラー、家族性腫瘍コーディネーター	
	日本遺伝子診療学会	H	【研修】 臨床遺伝情報検索講習会	遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家を養成		—		ジェネティックエキスパート	
	日本人類遺伝学会	I	【研修】 臨床細胞遺伝学セミナー	臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究者および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家を養成することを目的としたセミナー	医師、技術関係者、研究者、学生等	—	「臨床細胞遺伝学認定士の到達目標」に基づき、3年間1クールの研修会で目標が達成できるよう編成 オプションとして「染色体核型分析入門」「遺伝カウンセリングロールプレイ」を用意	臨床細胞遺伝学認定士	H28年度(第23回) 総参加者：118名 検査技師 61 医師 41(主に産婦人科・小児科) 研究者 10 遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6

図12：ゲノム医療関連人材育成(non-MD)のキャリアパス(イメージ)



出典：ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告

図13：ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格（non-MD）

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	試験					人数 (背景職種)
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実習等	会員歴	
① ジェネティックエキスパート 【再掲】	日本遺伝子診療学会 (H9年発足) ・理事長小杉真司 ・会員 約600人	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象：遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査に関わる施設で3年以上の実務経験	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁等	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検索講習会を2回以上	学会員	19名 (医師 3、臨床検査技師 6、教員/研究者/学生 4、企業(臨床検査センター等) 6 (2018/4年定)
② 臨床細胞遺伝学認定士 【再掲】	日本人類遺伝学会 (S31年発足) ・理事長松原洋一 ・会員 約5,000人	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象：染色体検査(コピー数異常))	医師および医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の研修を2年以上行い、認定研修施設に所属する指導士(71名、2017/4現在)の指導を受けながら100例以上の染色体検査を実践	認定研修施設：全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上	学会員 (2年以上継続)	207名 47 技術者 132 (主に臨床検査技師) 研究者 27 1
③ 認定遺伝カウンセラー	日本遺伝カウンセリング学会 (S52年発足) ・理事長小杉真司 ・会員約1,200人 日本人類遺伝学会	倫理的・法的・社会的課題(ELS)に対応を含めた専門的な遺伝カウンセリングの提供、および主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	認定大学院遺伝カウンセラー養成課程(注)の修士の学位取得者(原則、大半以上が入学)	—	(注)認定大学院：14 大学院(信州、北里、お茶の水、京都、千葉、近畿、川崎医療福祉、東京女子医科、長崎、東北、藤田保健衛生、札幌医科、岩手医科、新潟)	—	いずれかの学会員 (2年以上継続)	205名 (医療関連 61 理系分野 47 心理学 20 教育学 5 等 (内訳は2014年調査/複数回答)
④ 家族性腫瘍カウンセラー 【再掲】	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足) ・理事長宮田尚裕 ・会員 約800人	家族性腫瘍コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供	臨床遺伝専門医または非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員 (通算3年以上)	28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10 (内訳：看護師9、薬剤師1)
⑤ 家族性腫瘍コーディネーター	日本家族性腫瘍学会	(1) 臨床背景・家族歴から家族性腫瘍が疑われる患者を拾い上げ、患者と家族が遺伝医療を受けられるよう調整 (2) 患者と血縁者が生涯にわたり適切な腫瘍のサーベイランスを受けられるよう支援 (3) 発症の予防と早期発見に役立つ行動の啓発とサポート (4) 勤務する医療機関への情報提供	医療・福祉に関わる職種(医師、歯科医師、看護師、助産師、保健師、薬剤師、臨床検査技師、社会福祉士等)	家族性腫瘍あるいはがん医療について2年以上医療機関での実務経験	—	本学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員 (通算3年以上)	63名 38 看護師 20 臨床検査技師 2 臨床心理士 1 診療情報管理士 1 他(基礎研究) 1
⑥ GMRC (ゲノムメディカルリサーチコーディネーター)	日本人類遺伝学会	ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に関して、研究内容の説明を行い、試料提供者よりインフォームド・コンセントを受け、その他の研究実施にかかわる業務。研究支援のみを目的とし、診療には関与しない	専門学校卒以上(及びそれに準じる程度)	—	—	GMRC制度委員会が認定した講習会(1日コース)において所定の研修を受講(TMMにおけるGMRC養成コース：看護師、保健師、検査技師を対象に2週間の専門教育のち、試験を実施(総377名を認定：東北大296名、岩手医大82名))	学会員、あるいは連携学会の会員	415名 1 医師 32 検査技師 9 保健師 7 研究者等 84 治験コーディネーター 15 メディカルライター 17 技術補佐員68
⑦ バイオインフォマティクス技術者	日本バイオインフォマティクス学会	生物学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者・研究者	—	—	—	—	—	有

出典：ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告

図14：ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業（non-MD）

平成29年9月時点

主体	所管		コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、 期待されるキャ リア	受講人数 (背景職種)								
国	文科省	A	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材 (がんプロフェッショナル)」養成プラン(H29年 度～33年度)【再掲】	がんに係る多様な新ニーズに対応するた め、ゲノム医療従事者、希少がん及び小 児がんに対応できる医療人材、ライフス テージに応じたがん対策を推進する人材 を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り 入れられることによるオーダーメイド 医療への対応やゲノム解析の推進による 高額な分子標的薬の効果的な使用による 医療費コストの軽減等に資する人材を養成	看護師、 薬剤師、 医学物理 士等の医 療従事者 ※医師を 含む	11拠点 (東北、筑波、東京、 東京医科歯科、金沢、 京都、大阪、岡山、 九州、札幌、近畿) ※合計80大学が参加	(大学院課程) 大学院修士・博士課程において、ゲノム医療従事者、希少がん及 び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん 対策を推進する人材を養成するため、教育プログラム・コースを 構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数：59コース ○主な教育プログラム・コース がんゲノム医療を支える専門看護師コース（東京医科歯科）、 ゲノム情報に 基づく個別化がん薬物療法を担う薬剤師養成コース（京都）、 ゲノム世代高 度臨床医学物理士養成コース（大阪）など	【ゲノム医療関 係】 ○職種・領域に 応じた専門資格 (がん看護専門 看護師、がん専 門薬剤師、認定 遺伝カウンセ ラー等)の取得 ○がん診療拠点 病院をはじめと した医療機関に おける次世代が ん医療の実践・ 普及を行う医療 者 ○大学や研究機 関における研究 者など	【ゲノム医療 に特化した コースの受入 目標人数(5年 間・11拠点合 計)】799名 ※医師を含む。 うち医師を除 く医療者は約2 割								
							(インテンシブコース) 大学院の科目等履修生として、一定期間でがんの診断・治療・研究 に必要な先進的な知識と技術の習得を目的とした研修コースを 構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数：23コース ○主な教育プログラム・コース ゲノム医療・遺伝カウンセリング研修教育プログラム（東北）、 細胞検査士 スキルアップコース（大阪）、ゲノム医療に強い多職種がん専 門医療人材養成 コース（近畿）など（数日～4年の範囲で実施）	【ゲノム医療に 特化した コースの受入 目標人数(5年 間・11拠点合 計)】2,017名 ※医師を含む。 うち医師を除 く医療者は約2 割									
	厚労省	B	【設置】 がんのゲノム医療・集学的治療推進事業 (H28年度～)	臨床研究実績のあるがん診療連携拠点病 院等に、遺伝カウンセラーや臨床研究 コーディネーターを配置することに国際 基準に対応した多施設共同臨床研究をより 効率的・効果的に実施するための体制 を強化し、迅速なゲノム医療・集学的治 療の確立を促進	遺伝カウ ンセラー (主にnon- MD) CRC	がん診療連携拠点病 院等 (実績：都道府県が ん診療連携拠点10施 設、地域がん診療連 携拠点病院14施設)	雇用の補助 (1施設につき2名まで、定額補助：1人につき上限389.5万円/平 成28年度)	がん診療連携拠 点病院等で、が んゲノム医療 チームの一員と して雇用	遺伝カウンセ ラー 36名 CRC 1名 【平成29年3月 末時点】								
										C	【研修】 がんのゲノム医療従事者研修事業(H29年度～)	遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、 多職種との連携、意思決定支援等の研修 を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対 応できる人材を育成	看護師、 薬剤師、 臨床検査 技師	がん診療連携拠点病 院等	(1)遺伝子パネル検査によるがんゲノム医療の説明補助、遺伝カウ ンセリングのつなぎを行う人材を育成（2日間の講義を予定） (2)拠点病院の相談支援センターでがんゲノム医療に関する相談に 対応するための資料を作成	養成された人材 をがん診療連 携拠点病院等に 配備	(1)H29年度は 50名、その後 は年間100名程 度を研修予定
	AMED 研究	D	【デバイス】 【研修】 ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究「A-3ゲノム医療従事者の育成プログラム開 発」(H29年度)	ゲノム創薬基盤推進研究事業 【豊田班】 ・非がん領域を含むゲノム医療従事者 の育成 ・遺伝カウンセリング体制の整備	薬剤師、 看護師、 臨床検査 技師	6カ所 (岡山、京都、東 京医科歯科、佐 賀、千葉、信州)	・特定の疾患に特化せずにゲノム医療全般に関する研修の実施 ・及び養成プログラム開発 ・対象者のレベルと背景に合わせた個別の講習会を開催	ゲノム医療看護師 、ゲノム医療 薬剤師、ゲノム 検査技師									
											E	【デバイス】 【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診 断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラ ムの実証的開発研究 (H28年度～最長3年)【再 掲】	革新的がん医療実用化研究事業 【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病 院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	養成された人材 をがん診療連 携拠点病院等に 配備
F											【デバイス】 【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 SCRUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニ ング基盤を利用した、多施設多職種専門家から 構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝 子解析・診断システムの構築および研修プログラ ムの開発(H28年度～最長3年)【再掲】	革新的がん医療実用化研究事業 【吉野班】	臨床医 CRC等	がん診療連携拠点病 院等	ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨 床医等を育成	養成された人材 をがん診療連 携拠点病院等に 配備	

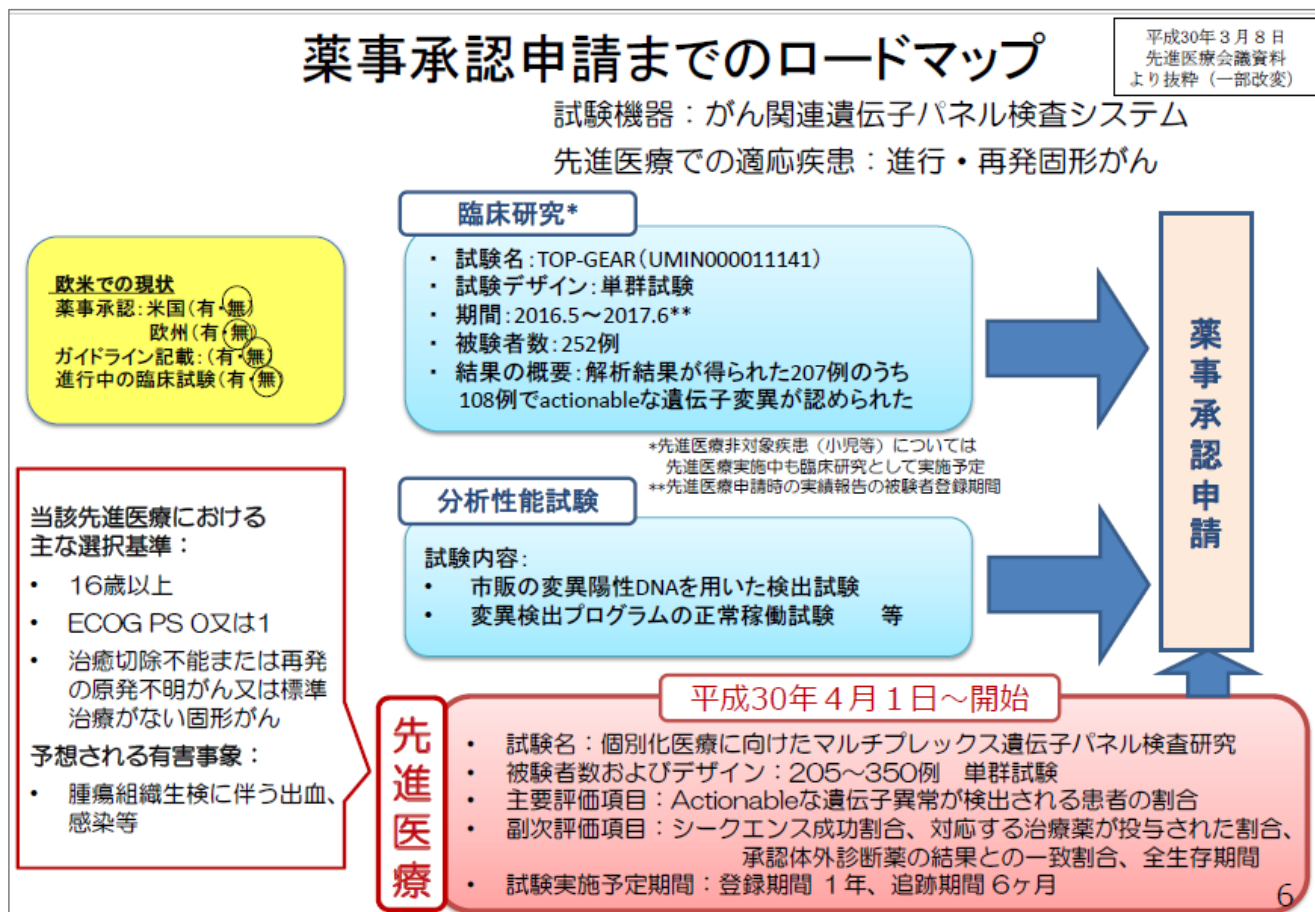
出典：ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告

図15：ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業（non-MD）

平成29年9月時点

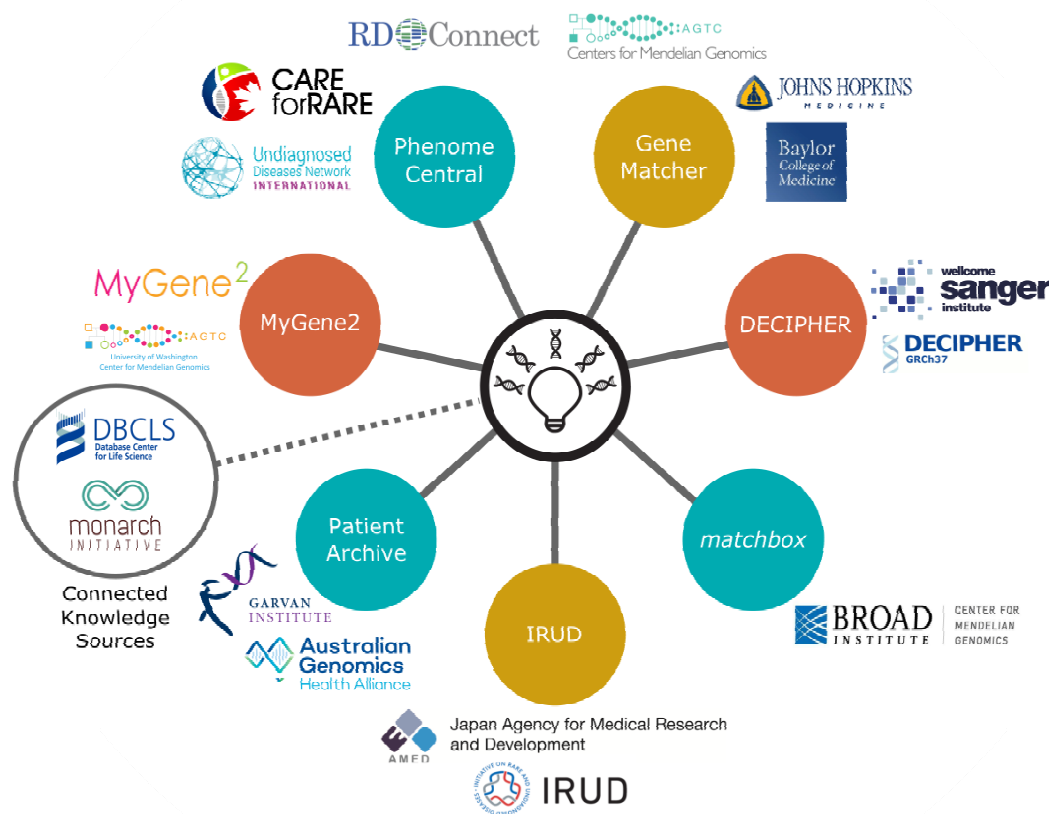
主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、 期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)
民間	日本人類遺伝学会	G	【研修】 遺伝医学セミナー【再掲】	医師等	—	「臨床遺伝専門医到達目標（各論）」に基づき、3年間1クルールの研修会で目標が達成できるよう編成	臨床遺伝専門医	H29年度実績： 総参加者：329名 認定遺伝カウンセラー養成専門課程大学院生 29 認定遺伝カウンセラー 16 助産師 4 看護師 3 他 7
	日本遺伝子診療学会	H	【研修】 臨床遺伝情報検索講習会	—	—	—	ジェネティックエキスパート	
	日本人類遺伝学会	I	【研修】 臨床細胞遺伝学セミナー【再掲】	医師、技術関係者、研究者、学生等	—	「臨床細胞遺伝学認定士の到達目標」に基づき、3年間1クルールの研修会で目標が達成できるよう編成 オプションとして「染色体核型分析入門」「遺伝カウンセリングロールプレイ」を用意	臨床細胞遺伝学認定士	H28年度(第23回) 総参加者：118名 検査技師 61 医師 41（主に産婦人科・小児科） 研究者 10 遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6
	日本家族性腫瘍学会	J	【研修】 家族性腫瘍セミナー【再掲】	学会員、医療従事者等	—	3年間を1クールとし、連続する3年間の受講で家族性腫瘍の臨床と医療の実践に必要な知識、技術、態度の習得。セミナーは講義と演習(ロール・プレイは必須)により構成	家族性腫瘍カウンセラー、 家族性腫瘍コーディネーター	
	日本人類遺伝学会	K	【研修】 GMRC制度講習会	—	—	GMRC制度委員会は、講習会の開催責任者の申請により、次の各号に掲げる条件を満たした場合、講習会として認定する。 (1)複数の臨床遺伝専門医が開催するもので、臨床遺伝専門医（指導医）が開催責任者であること。 (2)到達目標に掲げる能力の取得が可能であること。詳細に関しては別に定める。	GMRC	

図16:がん遺伝子パネル検査の薬事承認申請に向けた動き



出典：第63回先進医療会議資料より抜粋（一部改変）

図17: Matchmaker Exchange



参照: <https://www.matchmakerexchange.org/> (平成30年7月9日閲覧)

図17の補足説明

Matchmaker Exchangeは、希少疾患患者の遺伝的原因を明らかにするために、世界各国のデータベースに検索をかけ、同じ(あるいは類似の)患者情報を見つけ出す試みであり、2013年10月に開始された。

- ゲノムデータと臨床データ共有の枠組みを目指すGA4GH(The Global Alliance for Genomics and Health)と国際的希少疾患研究コンソーシアム(IRDiRC)の中核的プロジェクトである。
- 遺伝子型もしくは表現型、あるいはそれらの両方を入力データとして研究参加者の類似度を評価するアルゴリズムやデータへのアクセスをプログラムで自動化するためのAPI(Application Programming Interface)の開発も行っている。

	概要
Patient Archive (AGHA Patient Archive)	ガーバン医療研究所(豪)のチームが、Monarch Initiative、Genetic Services Western Australia、西オーストラリア州政府保健省のoffice of Population Health Genomicsと協力して開発したプラットフォーム
DECIPHER	Sanger研究所(英)が開発したデータベース (DatabasE of genomiC variation and Phenotype in Humans using Ensembl Resourcesの略)
GeneMatcher	Centers for Mendelian Genomics networkのBaylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics (米)が開発したポータルサイト
IRUD	AMED(日)が推進するプロジェクト: 未診断疾患イニシアチブ(Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD)
matchbox	Broad 研究所(米)にて実施されているメンデル遺伝形式の疾患における原因解明を目指した大規模なゲノムデータリソース
MyGene2	University of Washington Center for Mendelian Genomics (米)が開発するポータルサイト
PhenomeCentral	Hospital for Sick Children(加)とトロント大学(加)が開発する症状／表現型と疾患との関係を集約したデータベース
DBCLS	情報・システム研究機構 ライフサイエンス統合データベースセンター(日) 各種データベースおよび文献から情報を抽出・統合した希少疾患診断支援システムPubCaseFinderの疾患検索機能および症例報告(文献)検索機能をAPIとして提供
Monarch Initiative	ヒトのモデル生物における表現型の類似性を生物種横断的に比較検索可能とし、ヒトの疾患原因を解明し得る疾患モデル生物を探索するRenaissance Computing Institute, University of North Carolina at Chapel Hill のプロジェクト。

(上記はウェブサイト上の情報等を参照して仮訳し、まとめたもの)

ゲノム医療実現推進協議会の開催について

平成 27 年 1 月 21 日
健康・医療戦略推進会議決定
平成 27 年 5 月 15 日
平成 27 年 7 月 14 日
平成 28 年 6 月 13 日
平成 29 年 3 月 31 日
平成 29 年 7 月 11 日
平成 30 年 5 月 23 日
一部改正

1. 健康・医療戦略(平成 26 年 7 月 22 日閣議決定)及び医療分野研究開発推進計画(平成 26 年 7 月 22 日健康・医療戦略推進本部決定)を踏まえ、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するため、「ゲノム医療実現推進協議会」(以下「協議会」という。)を開催する。
2. 協議会の構成員は、別紙のとおりとする。ただし、議長は、必要があると認めるときは、関係府省その他関係者の出席を求めることができる。
3. 協議会の庶務は、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省の協力を得て、内閣官房健康・医療戦略室において処理する。
4. 前各号に定めるもののほか、協議会の運営に関する事項その他必要な事項は、議長が定める。

ゲノム医療実現推進協議会 構成員

議長	内閣官房	健康・医療戦略室長
	文部科学省	研究振興局長
	厚生労働省	医政局長
	厚生労働省	健康局長
	厚生労働省	大臣官房審議官（危機管理、科学技術・イノベーション、国際調整、がん対策担当）
	経済産業省	大臣官房商務・サービス審議官
我妻 利紀	一般財団法人 バイオインダストリー協会 運営会議委員	
磯 博康	日本公衆衛生学会 理事長	
上野 裕明	日本製薬工業協会 研究開発委員会 副委員長	
加藤 規弘	国立研究開発法人 国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター センター長	
清原 裕	公益社団法人久山生活習慣病研究所 代表理事	
久保 充明	元国立研究開発法人 理化学研究所統合生命医科学研究 センター 副センター長、医師	
近藤 達也	独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 理事長	
塩田 浩平	滋賀医科大学 学長	
末松 誠	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 理事長	
高木 利久	東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻 教授	
辻 省次	国際医療福祉大学ゲノム医学研究所長	
中釜 齊	国立研究開発法人 国立がん研究センター 理事長	
松原 洋一	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター 研究所長	
武藤 香織	東京大学医科学研究所公共政策研究分野 教授	
山本 雅之	東北大学東北メディカル・メガバンク機構 機構長	

ゲノム医療実現推進協議会 議題一覧

第1回 平成27年2月13日

- ・ゲノム医療実現推進協議会の開催について

第2回 平成27年3月10日

- ・構成員からの御発表
- ・外部有識者からの御発表

第3回 平成27年6月17日

- ・ゲノム医療実現推進に向けて

第4回 平成27年7月15日

- ・ゲノム医療実現推進に向けて

中間とりまとめ（平成27年7月）

第5回 平成28年8月22日

- ・ゲノム医療実現推進に向けた取組について

第6回 平成28年11月14日

- ・議論の進め方に関する整理
- ・ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患

第7回 平成29年2月15日

（協議事項）

- ・ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患
- （報告事項）
- ・情報基盤に関する取組状況
 - ・倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備に関する取組状況
 - ・各省・AMEDからの報告事項

第8回 平成29年5月25日

（報告事項）

- ・医療実装に資する課題への取組状況
- ・研究内容に関する課題への取組状況（補足）

第9回 平成29年7月19日

- ・平成28年度報告とりまとめ

第10回 平成30年5月21日

(報告事項)

- ・平成29年度の取組状況

第11回 平成30年6月14日

- ・第10回協議会でいただいたご指摘への対応方針

第12回 平成30年7月20日

- ・第11回協議会でいただいたご指摘への対応方針
- ・平成29年度報告とりまとめ(案)

協議会の進め方に関する整理（項目）

第7回ゲノム医療推進協議会 資料2 一部改変

I. 中間とりまとめに掲げられた項目

1. 総論：前提として解決すべき事項

⑭	ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定
---	-----------------------------

2. 各論

1) 医療実装に資する課題

①	国内における品質・精度管理の基準設定（CLIA,CAP,ISO等）等の必要性に関する検討及びLDTに関する検討
②	ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備（求められる機能、整備方法等を検討）
④	各種オミックス検査の実施機関（医療機関又は衛生研究所等）の確保
⑥	遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討
③(29)	医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発
⑳	基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進
⑧	保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

2) 研究に関する課題

A.研究内容

⑮	疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立
⑤	各種オミックス情報の臨床的な解釈（系統だったアノテーション）
⑮	各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積
⑭	基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
⑮	関連する取組との有機的連携
⑮	生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化
⑮	3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築：貯めるだけでなく、活用されるバンク
⑮	研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

B.情報基盤

⑦	ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
⑮	必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
⑮	必要なコンピューターリソースの整備
⑮	正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み（医療等分野の番号等）の導入及び公的資料（レセプト、健診情報、介護保険等）の活用についての検討
⑮(27)	正確な臨床・健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備

3) 社会的視点に関する課題

A.倫理的、法的、社会的課題への対応及びルール整備

⑨	医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り
⑩(26)	提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り
⑪	関連指針との整理

B.広報・普及啓発に関する対応

⑫	研究対象者の研究参画等の促進
⑬	国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

II. その他の項目

差別防止も含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか等

協議会の進め方に関する整理（工程表）

		H28年度	H29年度	H30年度	H31年度
ゲノム協議会	総 論	⑭対象疾患	⑭		
	1) 医療	①オミックス検査の質確保 ②医療提供 ④オミックス検査機関 ⑥カウンセリング、偶発所見 ③(㉔)教育・啓発 ㉔専門人材確保 ⑧保険診療	① ② ④ ⑥ ③ (㉔) ㉔ ⑧	① ② ④ ⑥ ③ (㉔) ㉔ ⑧	① ② ④ ⑥ ③ (㉔) ㉔ ⑧
	A. 研究	⑮発症予測法の確立 ⑮オミックス情報の臨床解釈 ⑮オミックス情報の臨床解釈のためのイベントス ②④基礎研究の橋渡し拠点（大学、NC） ②⑤関連取組との連携 ②⑤生体試料品質標準化 ②③3大バンクの再構築 ②⑥国際ゲノム情報のデータシェアリング*	⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ ②⑥	⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ (㉔) ㉔ ⑧	⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ (㉔) ㉔ ⑧
	2) 研究		⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ ②⑥	⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ (㉔) ㉔ ⑧	⑮ ⑤ ⑥ ④ ⑤ ② ③ (㉔) ㉔ ⑧
3) 社会	B. 情報基盤	⑦ゲノム情報付随患者情報の活用（ICT協議会） ⑦臨床情報収集・利用 ⑦コンピュータリソース整備 ⑦医療情報安全の仕組み ②⑦(㉔)正確な情報付随生体試料の共有	⑦ ⑦ ⑦ ⑦ ②⑦(㉔)	⑦ ⑦ ⑦ ⑦ ②⑦(㉔)	⑦ ⑦ ⑦ ⑦ ②⑦(㉔)
	A. ルール	⑨⑩(㉔)①①個情法及び関連指針関係(個情法・指針) ⑨⑩(㉔)①①	⑨⑩(㉔)①①	⑨⑩(㉔)①①	⑨⑩(㉔)①①
	B. 広報	⑫研究対象者の研究参画 ⑬国民に対する啓発等	⑫ ⑬	⑫ ⑬	⑫ ⑬
A B	人材のキャリアパス	多種多様な医療人材のキャリアパスの調整・検討			
	その他、重要課題	ゲノム編集技術 他			
関係省庁の取組		①オミックス検査の質確保 ②医療提供体制 ④オミックス検査機関体制 ③(㉔)②③人材育成と情報提供のあり方 ⑥カウンセリング ⑧保険診療 ⑦⑦⑧⑨②(㉔) 情報基盤 ⑨⑩(㉔)①①個情法及び関連指針関係	— (特研班) — (あり方検討会) — (がんゲノム中核拠点指定) — (がんゲノム情報管理センター設置) — (がんゲノム情報ネットワーク等) — (維持医療支援ネットワーク等) — (次世代医療基盤法公布) — (次世代ICT協議会) — (次世代医療基盤法施行) — (専門委員会「文科・厚労」で指針改定に向けた検討)	— (省令公布) — (改正医療法施行) — (がんゲノム情報管理センター設置) — (維持医療支援ネットワーク等) — (がんゲノム情報管理センター設置) — (がんゲノム情報ネットワーク等) — (維持医療支援ネットワーク等) — (次世代医療基盤法公布) — (次世代ICT協議会) — (次世代医療基盤法施行) — (専門委員会「文科・厚労」で指針改定に向けた検討)	— (省令公布) — (改正医療法施行) — (がんゲノム情報管理センター設置) — (維持医療支援ネットワーク等) — (がんゲノム情報管理センター設置) — (がんゲノム情報ネットワーク等) — (維持医療支援ネットワーク等) — (次世代医療基盤法公布) — (次世代ICT協議会) — (次世代医療基盤法施行) — (専門委員会「文科・厚労」で指針改定に向けた検討)
AMEDの取組		⑮⑤②④⑤医療実装を目指した研究の取組 ⑥カウンセリング ②⑦(㉔)②③バイオバンクの利活用 ②⑥国際的なデータシェアリング ⑨⑩(㉔)①①社会的視点に関する課題への取組	— (中間まとめ) — (最終とりまとめ) — (バイオバンク連絡会)	— (中間まとめ) — (最終とりまとめ) — (バイオバンク連絡会)	— (中間まとめ) — (最終とりまとめ) — (バイオバンク連絡会)

※平成32年度までに