

「医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言」の概要

[I] 医療情報の利活用

1. 一般の病院や企業が実施する研究への対応

一般の病院や企業が実施する研究について、改正個人情報保護法の文言解釈等を通じて、従前同様、オプトアウト同意で個人情報を利用できるようにする。

2. 製品開発への利用のための法整備

臨床情報やゲノム情報の、製品開発目的を含む第三者提供等での利活用を、オプトアウト同意で行えるよう、法令上の措置を講じる。特に、過去の治験における対照群の情報を、別の開発や承認申請において利活用できるようにする。これらに対応するため、個人情報保護法の運用の改正及び次世代医療器基盤法や医薬品医療機器等法の改正等を行う。

社会的な合意の下でのゲノム医療の健全な育成を図るため、遺伝因子の影響が強いと考えられるゲノム情報について、医療を含む多様な分野に関して、差別や社会的不利益を防止するための法令上その他の必要な措置を講じる。

[II] ゲノム医療の情報基盤の構築

政府が積極的に関与し、事業者の会員となる製薬会社等と連携してゲノム医療の情報基盤を構築し、同時に、以下の取り組みを進める。

- ①標準化・電子化された臨床情報の自動収集システムの実装化、患者へのリコンタクトと臨床情報の収集への支援
- ②安全性が高く高速でアクセス可能なクラウド上での情報提供基盤の整備、長期にわたるデータ蓄積が可能なストレージ環境の確保
- ③データサマリーと患者が同意したデータ利活用の範囲の供覧、詳細データは個別契約を締結の上で提供
- ④データ解析用のパイプラインやアノテーション技術の研究開発
- ⑤バイオインフォマティクスや遺伝カウンセリングの専門人材の育成

[III] 全ゲノム解析等実行計画

「新しい資本主義」の実現に資する、創薬につながるなど国民への還元可能性が高いものを優先する。当座は、患者検体の解析を優先する。

1. 難病

遺伝因子の影響が強いと考えられる単一遺伝子疾患，全ゲノム解析によって診断がつく可能性のある未診断疾患等を優先する。家族の参加を求め、トリオ解析を行う。薬剤開発主体の希望に応じたオミックス解析の追加的な実施を可能とする。また、過去の研究レジストリーを統合する。

2. がん

マルチ・オミックス解析を基本とする。がん化に至り易い遺伝因子の可能性が考えられる若年性がんや家族性がん，標準的な治療法が無く創薬の標的の発見が必要な難治性がん，がん抗原を認識していると考えられる免疫細胞の解析，がん再発を早期に検出するリキッド・バイオプシーなどを、優先する。

[IV] 事業化に向けた組織の構築

令和7年度から、政府から独立した主体で事業化することを決定方針とし、令和5年度を目途に最適な事業実施組織の形態（株式会社，特殊法人，公益財団法人等）について検討し、令和6年度までに法令上の措置を講じる。事業化に向けて、解析症例の蓄積や情報基盤等の整備のために安定的財源を確保する。令和4年度内に、そのための準備組織を設置する。人種的多様性のある他国との連携を検討する。

予防・診療
(1次利用)

健康・医学研究
(2次利用)

医薬品開発
(2次利用)

自身の保健医療情報
を閲覧できる仕組み
の整備

健診情報

レセプト医療情報の本人・医療
機関への提供

医療・介護分野での
情報利活用の推進

電子処方せん

電子カルテの標準化

学会等による
疾病データベース

ゲノム医療
の推進

東北メディカルバンク等

全ゲノム解析等実行計画

パネル検査

データ利活用基盤
の整備

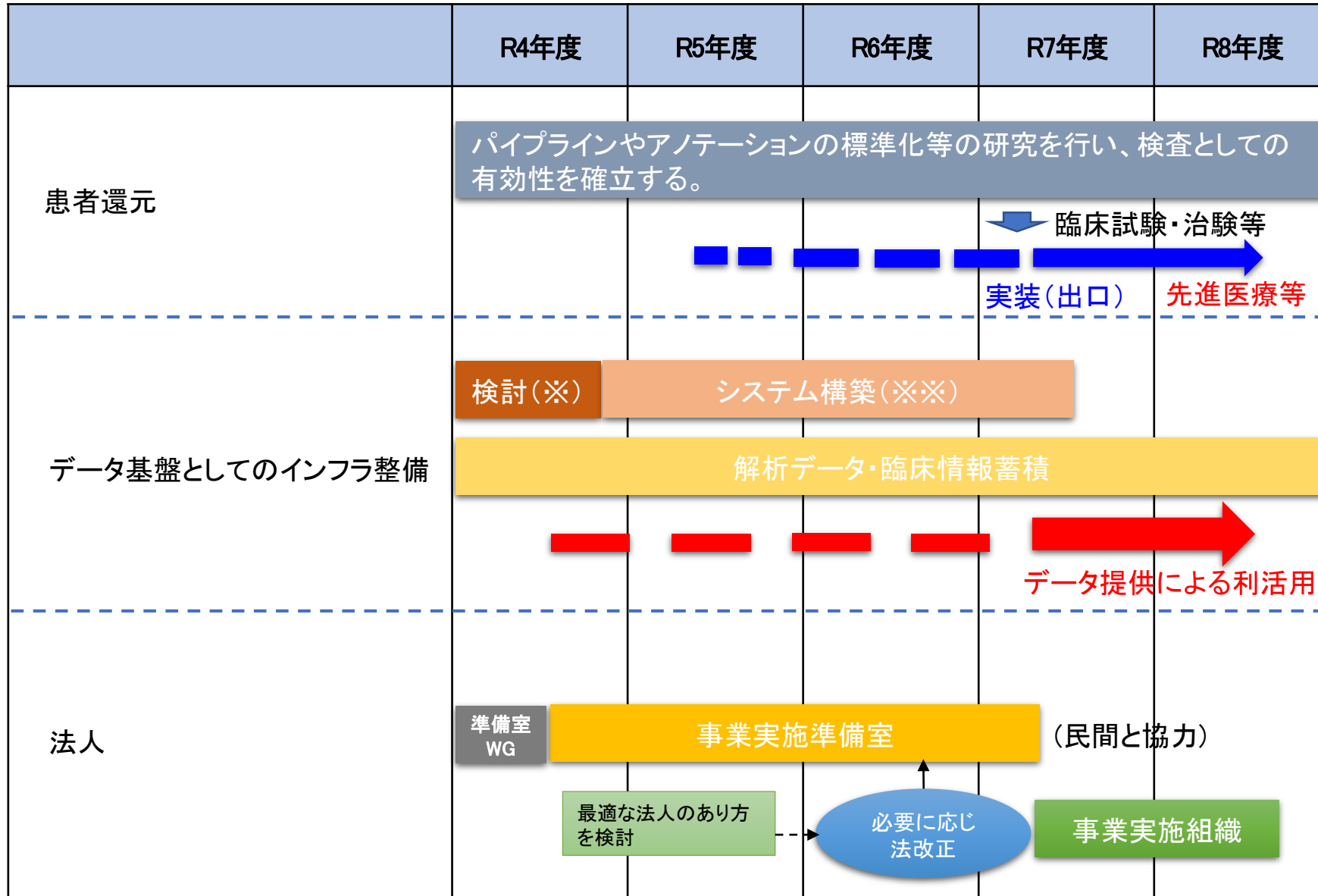
次世代医療基盤法

個人情報保護法の見直し等

オンライン資格確認
システムの整備

電子カルテの普及・推進等

中期的なスケジュール



(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言

令和4年5月17日

自由民主党政務調査会

医療情報政策・ゲノム医療推進特命委員会

骨太のための要旨

がん・難病に係る創薬の推進等を行うため、全ゲノム解析、マルチ・オミックス解析の結果等を、臨床情報とともに搭載する情報基盤及びその利活用に係る環境を早急に整備する。そのために必要な取組の財源につき、安定的に確保する。個人に着目しない態様において、ゲノム情報を含む個人データの製品開発目的を含む第三者提供等が可能となるよう、法令上の措置を講じる。また、社会的な合意の下でのゲノム医療の健全な育成を図るため、遺伝因子の影響が強いと考えられるゲノム情報について、医療を含む多様な分野に関して、差別や不当な社会的不利益を防止するための法令上その他の必要な措置を講じる。

[I] COVID-19 が明らかにした日本の問題点

COVID-19 の経験は日本の医療情報の利活用における遅れを明らかにした。欧米からは、過年度のデータとの比較による、COVID-19 の特徴に関する質の高い多くの研究結果が出された。また、SARS-CoV-2 検査陽性と COVID-19 関連の入院・死亡、及び COVID-19 ワクチン接種の有無による臨床的転帰の全人口調査が、ほぼリアルタイムで把握可能となっていて、COVID-19 の病態や後遺症の状況、自然感染やワクチン接種による感染予防や重症化予防効果に関する大規模な研究結果が次々に報告された。これに対し、日本では医療情報のデータベース化が遅れているため、信頼できる臨床データが僅かしか利用できず、科学的データに基づく感染抑制のための施策が困難であった。感染症か非感染性疾患かを問わず、正確で詳細な臨床データは有効で効率性の高い保健医療政策の策定に不可欠であり、今後の一層の高齢化社会を乗り切るためにも、日本においても医療情報の基盤とその利活用を抜本的に強化する必要がある。

また、COVID-19の研究面では、臨床情報と、遺伝子や転写産物¹、タンパク質、代謝産物などの解析情報を網羅的に調べ（いわゆるマルチ・オミックス²）、AIを用いてデータの結び付きから新知見を見いだす研究方法（データマイニング）が、世界的に優勢となった。従来の科学研究は、主として仮説の検証（Proof of Concept）のために行われ、それに必要な範囲のデータを取得してきたが、COVID-19の研究では、むしろ、出来る限り包括的にデータを収集することに主眼が置かれていた。これはCOVID-19が新興感染症で過去に知見が無かったことも大きい。AIの利用が一般化し、科学研究において、質的考察能力より量的情報処理能力が優位となってきた状況を反映していると考えられる。特に、全ゲノムや単一細胞レベルの全転写産物の網羅的解析を含むマルチ・オミックスは、各種疾患の病態の細胞・分子レベルでの構造学的・機能的理解を著しく促進し、特異性が高く良好な効果が期待される薬剤標的の同定を容易にした。また、COVID-19ワクチンやモノクローナル抗体の開発に象徴されるように、ゲノム関連技術の利活用によって、ワクチンや薬剤の、基礎研究から製造・実用化に至る過程が格段に速くなった³。残念ながら、日本では、これらゲノム関連技術の利活用の体制が諸外国と比較して遅れており、2020年春のCOVID-19感染第1波ではPCR検査が極めて限定され、また、今まで2年半の間、日本からはCOVID-19に対する実用化に至った科学的成果が生まれることはなかった。今後も、シーケンサーの更なる機能向上、AIによるバイオインフォマティクスの深化、ゲノム編集技術の利便性向上などにより、質と量の揃ったゲノム情報及び関連技術の有無が、今後の医療技術や医薬品等の開発において、決定的な条件となっていくと考えられ、「新しい資本主義」を実現するためには、日本においても早急に整備する必要がある。

〔Ⅱ〕個人情報保護法に関する問題

1. 一般病院や企業が参加する研究への対応

¹ DNAからたんぱく質に翻訳される過程で、塩基配列が転写される際に合成されるもの（RNA）。一次転写産物（mRNA前駆体）からイントロンが切り取られ結合してmRNAとなる。

² 網羅的な生体分子についての情報。DNAがどのようにたんぱく質に翻訳されたかをmRNA（メッセンジャーRNA）を解析して把握するトランスクリプトーム、たんぱく質情報の総体を把握するプロテオーム、代謝物質を解析するメタボロームなどがある。

³ これまでのワクチンは、病原体の発見からワクチンが開発されるまで最低でも約10年を要していたが（P. Ball. Nature誌589巻16-18頁2021年）、COVID-19では、mRNA技術により、中国でのSARS-CoV-2ウイルスの全ゲノム配列情報の公表後、10週間以内に、最初のワクチンが人に接種された（D. H. Fullerら. New England Journal of Medicine誌382巻2469-2471頁2020年）。

2022年4月に改正個人情報保護法が施行され、改正前には異なる法令に基づき規律されていた行政機関、独立行政法人、自治体等と民間の機関が、1つの法律で規律されることになった。同時に、改正前の個人情報保護法では、学術研究機関等が学術研究目的で個人情報を取扱う場合には、個人情報取扱事業者等の義務等の規定は全て適用が除外されてきたが、改正後には、学術研究機関等についても適用対象とされた上で、学術研究機関等における研究データの利用や流通を直接制約し得る義務については、個別の義務規定ごとに例外規定が設けられるなど、精緻化が図られた。

この点、学術研究機関等とは国立・私立大学、公益法人等の研究所等の学術研究を主たる目的として活動する機関や学会を指すとされ、一般の公立・公的病院及びその他の民間病院や企業は学術研究機関等に対する例外規定の対象とされていないため、これらの医師や企業の研究者が診療で取得された個人情報を観察研究のために二次利用したり（法18条）、第三者に提供したり（法27条）するためには、オプトイン同意又はその他の例外規定の適用が必要である。

医療に関する研究においては、大学附属病院か、その他の一般の病院かを問わず、臨床情報を用いた研究の重要性に何ら差異は無い。また、近年は、自治体と公的病院や民間病院の地域的ネットワークに企業が参加して行う実証的研究も試行され、その成果を活用した社会実装が期待されている。一般病院や企業が行う学術研究においても、「学術研究機関等」⁴（法18条3項5号・6号、27条1項5号・6号・7号）或いは「公衆衛生の向上又は児童の健全な育成の推進のために特に必要がある場合であつて、本人の同意を得ることが困難であるとき」（法18条3項3号、27条1項3号）等の文言解釈等を通じて、オプトアウト同意で個人情報を利用できるようにすべきである。

2. 製品開発への個人データの利用のための法整備

また、個人情報保護法では、研究主体が学術研究機関等に該当する場合である場合であっても、個人データが製品開発目的で利用される場合には、オプトイン

⁴ 個人情報保護法が、学術研究機関等による学術研究目的の個人情報等の取扱いについて例外を定める趣旨は、「学術研究目的で取り扱う必要がある」場合については、一般の民間事業者による個人情報の利用と比べ、個人の権利利益が侵害されるおそれが相当程度低下することとなる一方で、真理の発見・探求を目的とする学術研究における意義が認められるものであることから、学術研究による目的外利用又は学術研究機関等に対する提供を認めることによる利益が、これらを認めることによる本人への不利益を上回るものと考えられることと、されているが（厚生労働省医学研究における個人情報の取扱いの在り方に関する専門委員会「第2回生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議TF」の資料1）、この趣旨は、一般病院や企業が行う学術研究であっても、全く同様に妥当する。

同意が必要となる。医学研究の成果を国民が享受するためには、新たな製品が開発されて普及することが必要であり、過去の医療や医学研究で蓄積された個人データを、個人を特定しない態様において、製品開発目的でも容易に利用できるようにすることが合理性に適う。この点、次世代医療基盤法に基づく匿名加工医療情報では、稀少疾患のデータや継続的な観察データが使えないなどの限界がある。また、改正個人情報保護法において仮名加工情報が新設されたものの、ゲノム情報が活用できない、第三者提供が出来ないなどの点で限界がある。更に、現行の個人情報保護法の運用では、到底、特定の個人の識別には結び付かない範囲のゲノム情報までを個人識別符号に含めている。ゲノム医療を1日も速く実用化し国民へ還元するためには、臨床的転帰が判明している既存検体プールを活用することが効率的である。そのため、臨床情報やゲノム情報の、製品開発目的を含む第三者提供等の利活用を、オプトアウト同意で行える制度とすることが求められ、これを可能とする法令上の措置が必要である⁵。特に、標準的な治療法のない難治性疾患では、新薬の治験において対照群を設けることは倫理的に問題となるが、過去の治験における対照群の情報（個人情報または問題点を改善した仮名加工情報）を、別の製品の開発や承認申請において利活用できるようにすべきである。これらに対応するため、個人情報保護法の運用の改正及び次世代医療基盤法や医薬品医療機器等法の改正等を行うべきである。

一方、今後前向きに進めていくゲノム解析においては、Global Alliance for Genomics & Health (GA4GH)⁶等の国際的な取り組みとの整合性を考慮の上、データの利用範囲等を含む標準化された形式での電磁的方法による患者の同意取得の取り組みを推進していくべきである。

ゲノム情報の利活用の推進にあたっては、ゲノム情報が不公正に用いられる場合への懸念が表明されている⁷。社会的な合意の下で、ゲノム医療の健全な育成を図っていくため、単一遺伝子疾患等の遺伝因子の影響が強いと考えられる生殖細胞系列の解析情報については、医療を含む多様な分野に関して、差別や不当な社会的不利益を防止するための法令上その他の必要な措置を講じるべきである。

⁵ オプトアウト同意とする場合でも、製品開発目的の利活用を「人を対象とする生命医学・医学系研究に関する倫理指針」の対象とすることにより、倫理審査委員会による適正な利活用の第三者チェックが確保される。

⁶ 90カ国の600超の機関（欧州15カ国、北米2カ国の500の主要な研究機関、英国MRC、米国NIHを含む）が参加するゲノム医療・医学の促進を目指す国際的コンソーシアムで、日本からも15の主要な研究機関（AMED、JSTを含む）が参加している。

⁷ 2022年4月6日付け日本医学会長及び日本医師会長名による「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明

〔Ⅲ〕全ゲノム解析等—海外事例

1. 国家プロジェクトの広がりと進展

国際社会では、2013年の英国ゲノミクスイングランドの設立を機に、世界に国主導の全ゲノム解析等⁸情報を伴った医療（健康）情報基盤構築が広がっている。2020年4月の時点で、40を超える国家主導ゲノムプロジェクトが進行中であるが、その多くがゲノム医療の実装を目指している。

患者検体の解析の面では、米国では日常の臨床現場からゲノム情報が多量に産生されており、民間企業・学術機関を問わずデータベースを構築し、研究開発や薬事目的での利用に提供している。民間企業は数十万から数百万症例のデータを有償で提供しており、学術機関は数万から数十万症例のデータを研究者向けに公開している。2017年以降がんがんシューティング事業⁹により、個別のがん研究からも豊富なゲノム情報が生み出され、国家主導の情報基盤上に集約され、統合的に解析できる環境¹⁰が整備されている。また、英国ゲノミクスイングランドは2018年に10万件の希少疾患・がん患者の全ゲノム解析を終了しており、さらに2024年までに50万件¹¹を目指している。企業にも世界的に開放されたデータ・アクセスを提供し、産業側のデータ解析での新たな知見を企業に帰属させるなど、民間主導のイノベーションを英国に引き寄せるための差別化をはかっている。

また、健常者検体の解析についても、米国はAll of US¹²が2022年9.8万人の全ゲノム解析情報を公開し、英国はUK Biobankが2020年約50万人の全エクソン解析¹³情報を公開し、さらに重ねて同コホートへの全ゲノム解析を進めている。

⁸ 全ゲノム解析はDNAの約30億の塩基対すべての配列を解析する。一方、「全ゲノム解析等」には全ゲノム解析、全エクソン解析、オミックス解析を含む。

⁹ 2016年オバマ政権でがん撲滅計画として発表され、がん研究開発の加速を掲げ2017年より事業に着手した。当時副大統領だったバイデン現大統領が継承・拡大している。

¹⁰ 国立がん研究所（National Cancer Institute：NCI）、アマゾンウェブサービス社（Amazon Web Services）、及び、マイクロソフト社（Microsoft）が協力し、がんゲノムデータをクラウドに保存するモデルを構築し、研究者は、NCIのゲノムデータコモンズ（Genomic Data Commons）及びがんゲノムクラウド（Cancer Genomics Cloud）プログラムを通して利用可能となっている。分析ツールの提供・データ調和のための標準データモデルの開発等を実施している。

¹¹ すべての小児がん・遺伝性疾患の可能性のある重症小児患者を対象としている。

¹² 2015年Precision Medicine Initiativeにより開始され、100万人の参加を目指している。

¹³ 全エクソン解析はDNAのうち、たんぱく質に翻訳されるエクソン領域（遺伝子）を対象に塩基配列を解析する。エクソン領域（遺伝子）は全ゲノムの中に2万～2万数千が所存在すると想定されており、これは全ゲノムの1～1.5%に相当する。

一方、アジアにおいては中国が15年間で1億人の全ゲノム解析を目指しているが、外国企業によるゲノム情報へのアクセスは規制当局の管理下のみ可能¹⁴としている。中国は、次世代シーケンサーの開発（BGI社）や、ゲノム編集技術の推進等、存在感を高めている。

このように、既に英米を中心に豊富なゲノムデータセットが利用可能となっている中で、日本においても、自国民のための新たな治療法や医薬品開発のための研究基盤の強化を、ゲノム情報基盤構築を通じて推進すべきである。

2. 全ゲノム解析等の医療実装

英国では2020年より全ゲノム解析の臨床実装を開始しており、そこでは21の希少疾患と3つのがんが対象となっていて、33%~50%の症例で、何らかの介入につながっている。オーストラリアは一部の州において全ゲノム解析を希少疾患に適用し、カナダは一部の州において全エクソン解析を希少疾患に適用し、アメリカは民間医療保険において全エクソン解析を希少疾患に適用している。

また、包括的がん遺伝子パネル検査¹⁵は英米、カナダ、オーストラリア、フランス、日本等で健康保険の適用となっており、医療保険制度の充実した国では全ゲノム解析等の成果について、希少疾患領域から患者還元を始めている。

ゲノム情報に基づく個別化医療の実装は、医学的介入の有効性と効率性を高めるために必至であり、日本においても、ゲノム解析性能の向上と価格の低下、ゲノム情報に基づく疾患診断能の向上、及び倫理的・法的・社会的課題（ELSI）や患者参画についての課題の解決を、ゲノム情報基盤を構築していく中で図るべきと考えられる。

〔IV〕我が国の現状と目指すべきあり方

1. 日本の現状と課題

我が国では、2015年健康・医療戦略推進本部に「ゲノム医療実現推進協議会」

¹⁴ 2019年法改正し遺伝資源にゲノム情報等を追加した。外国企業のゲノム情報の収集・保存・輸出を禁止している。ゲノム情報へのアクセスは、中国企業との協力の下、規制当局の承認を得た場合のみ可能となっている。

¹⁵ がんに関連する遺伝子異常を包括的に調べる検査。日本では、2018年「NCC オンコパネルシステム」（114遺伝子対象）と「Foundation One CDx がんゲノムプロファイル」（324遺伝子対象）の保険適用が承認された。

が設置され、バイオバンクジャパン¹⁶や個別の研究¹⁷において多様なゲノム解析が行われ、研究としては一定の成果をあげてきた。他方、全エクソン解析や全ゲノム解析は十分に行われず、網羅的なゲノム解析情報への開かれたアクセスや統合的な分析環境は実現してこなかった。また、ゲノム解析の結果の利活用は、ほとんどが研究目的の範囲内に限定されている。一方、包括がんパネル検査が2019年6月より保険適用となりC-CAT¹⁸に情報が収集されている。2022年3月までに3.1万症例の情報があるが、がんの再発・転帰が追跡できておらず¹⁹、製品開発目的の利用には再同意が必要となっている。

2019年自民党の提言を受けて開始された全ゲノム解析等実行計画は、当初3年を目途に2.2万症例の先行解析を目指し、2022年3月までにがん領域で約1.4万症例（うち新規患者600症例）、難病領域約5500症例、合計約2万症例の全ゲノム解析を終了した。これらのうち新規患者を中心に、製品開発目的を含む2次利用について、試料提供者の同意が得られている。対照群として5つの国立高度専門医療研究センターから集めた健常者及び患者の既存検体1万件にも全ゲノム解析を実施したが、利活用は研究目的に限定される。いずれも未だ提供される状況となっていない。

健常者検体の解析としては東北メディカルメガバンクが約0.8万人分の全ゲノム情報と健康情報のデータセットを分析基盤と共に提供しており、10万人の全ゲノム解析を目指している。

2. 目指すべき日本の情報基盤のあり方

データの質・量とも先行する米国・英国と日本の現状とでは大きな差が存在する²⁰。ただし、米国・英国と比較しても、日本の臨床における検査データ等の質は高く、例えば、患者数の拡大よりも、症例毎に臨床経過の追跡性が高く欠損の少ない臨床データと幅広いオミックス解析データを揃えることを優先することなどで、創薬での利活用を重視した差別化を図ることは可能と考えられる。また、

¹⁶ 2003年開始、27万人の多様なコホートである。「ゲノム研究バイオバンク事業」「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」を通じてジェノタイピング（遺伝子型判定＝30億塩基対のうち1%程度の、個人間で異なることが分かっている箇所のみ解析する）を実施している。

¹⁷ 次世代がん医療創生研究事業・革新的がん医療実用化研究事業等がある。

¹⁸ がんゲノム情報管理センター。国立がん研究センターに設置されている。パネル検査のほぼ全症例を収集しがんゲノム情報レポジトリや、ゲノム解析結果の解釈・臨床的意義づけを行うためのがんゲノム知識データベースを構築し、ゲノム解析の臨床的意義づけを行った「C-CAT 調査結果」を各病院に送付している。

¹⁹ C-CATの情報価値を高めることは、ゲノム医療推進のために極めて重要であり、患者の再発や転帰が追えるよう体制を強化すべきである。

²⁰ 米国・英国と比較しても、日本の臨床における検査データ等の質は高く、詳細

アジアにおいては信頼できる臨床情報やゲノム情報を提供できる国は限られており、アジアにおける優位性の確保は日本の現実的な当座の目的となり得る。世界の医薬品市場は拡大が続いており、医薬品は大きなイノベーション創出が期待できる分野であり、日本の創薬力を回復・強化するために、ゲノム情報基盤の構築は、政府の投資の下で、国家として取り組むべき課題である²¹。また、ゲノム情報に基づく個別化医療が主流化しつつある中、引き続き日本国民に早期に新たな医療技術や新薬を提供するためにも、ゲノム情報基盤の構築は必須の前提である。

創薬の観点から目指すべき情報基盤として、公平な運営主体の下、高いセキュリティを確保しつつ開かれたアクセスを可能とする分析環境を提供し、利便性の高い情報利活用を実現する。創薬に活かせる質の高い情報を確保するため、政府が積極的にガバナンス構築に関与し²²、関係事業者との協力と連携を強力に推進²³しつつ、以下の点を実現する。

①質の高い臨床情報の収集とリコンタクト支援

標準化・電子化された臨床情報収集を支援し²⁴、更に自動収集システムを開発し、実装する。同時に、主治医等による患者へのリコンタクトと、臨床現場での投薬や再発・転帰等の情報収集を支援する。また、リアルワールドデータ利活用のためのデータクレンジング²⁵の体制を整備する。

②情報の価値を最大限に引き出す情報環境の構築

高いセキュリティと高速リモートアクセスを実現したクラウド上での情報提供を行う。その際には、拡張機能と自由度の高い計算リソースが提供されるようにする。データ基盤の利活用を促進するため、相談、申請、審査が同一のアクセスを通じて一括して行えるようにし、研究者や企業から十分に予見可能な運用とする。症例数の増加とともに蓄積データも増加するため、長期にわたるデータ蓄積が可能なストレージ環境を確保する。

²¹ ゲノム情報に基づき作製された分子標的薬は、特異的で奏効率が高く、効率的な新薬となる場合が多い。これらの医薬品の実勢価格は比較的高く維持され、結果として長期間高い薬価が維持される傾向にあるものの、政府は、このような特異性の高い新薬の薬価を維持し、企業の開発意欲を高めるべきである。

²² 今後、グローバルな連携を視野に、個別の研究も含めて、ゲノム情報等が世界標準と調和のとれたデータとなるよう、政府がガバナンスに関与すべきである。

²³ 製薬産業との連携は必須である。ゲノミクスイングランド同様に、会員制の産業フォーラムを設置し、産業フォーラムで得られた新たな知見は企業に帰属することとする。

²⁴ 日本のデータが持つ力を最大化するため、個別の研究についても、ゲノム情報基盤等との統合的解析が可能となるよう、データの調和をはかり、データやリソースの共有を進めるべきである。

²⁵ 欠損値の入力や重複の削除、標準化等により有効なデータを活用できる形に整える作業。

③登録・供覧するデータ

登録するデータは、当面は、臨床情報²⁶・ゲノム解析情報・オミックス解析情報のサマリー等とし、研究者や企業が供覧し検索できるようにする。また、患者が同意したデータ利活用の範囲も個別に登録し、一覧性をもって把握できる基盤とすることが必要である。その上で、登録データについて研究者や企業が関心を持つ場合には、個別に契約を締結した上で、詳細なデータを提供する仕組みが考えられる。

次に、ゲノム医療の実装と患者還元の観点からは、以下の点を実現する。

④ゲノムデータを活用するためには、ゲノム解析と共に、データ解析用のパイプライン²⁷やアノテーション技術²⁸が極めて重要であり、その研究開発を進める。同時に、解析結果のレポートシステムも、データの蓄積と共に更新されるようにする。

⑤これらの研究開発のため、バイオインフォマティクスの専門人材を育成する。また、ゲノム医療の実装には、遺伝カウンセリングの専門人材が必須であり、その育成を充実・強化する。

[V] 全ゲノム解析等実行計画

ほぼ全ての疾患は遺伝因子と環境因子の影響の結果である。ゲノム等の解析にも、解析したデータの保存にも、費用がかかるため、全ゲノム解析等の実施は、「新しい資本主義」の実現に資する、創薬につながるなど国民への還元可能性が高いものを優先させて、戦略的に進める必要がある。この点から、当座は、患者検体の解析を優先すべきである²⁹。

遺伝因子の影響が強いと考えられる単一遺伝子疾患、全ゲノム解析によって診断がつく可能性のある未診断疾患、がん化に至り易い遺伝因子の可能性が考えられる若年性がんや家族性がん、標準的な治療法が無く創薬の標的の発見が必要な難治性がん、がん抗原を認識していると考えられる免疫細胞の解析、がん再発を早期に検出するリキッド・バイオプシーなどが、優先順位が高いと考えられる。

²⁶ 臨床情報のサマリーは、患者の病態、投薬等を含む治療内容、臨床経過、転帰等の情報を含むものとする。

²⁷ 塩基配列解読データから、既知のマーカー遺伝子型情報への変換、信頼性の低いデータの除去、欠測データの補完など、一連の作業を半自動的に行うデータ処理の工程。

²⁸ ゲノム解析結果に臨床的意義づけを行うこと

²⁹ 健常者コホートについては、多くの対象者に対して長期間の経過観察が必要となる反面、患者コホートと比較して、効率的な創薬に至る可能性が必ずしも明らかではない。

1. 難病

・ 創薬基盤の構築

日本でも難病領域はレジストリ構築が先行しており、製薬企業の期待も高く、ゲノム情報基盤が創薬につながる可能性が高い。世界の製薬企業売上高上位 10 社の開発パイプラインのうち平均 52%が希少疾患に向けられており、世界的に見ても開発意欲は高い。質の高い基盤構築を速やかに進めるべき領域である。

これまでも、主としてプロジェクト毎に構築されてきた既存の難病領域のレジストリが存在しており、これらを可及的に含めて、患者情報を一元的・統合的に検索し分析できる共通基盤を目指すべきである。

統合的なレジストリは、患者の生涯にわたる経時的な情報を収集・蓄積できる情報基盤とし、情報登録のための仕組みを早急に構築すべきである。その際、遺伝性の正確な把握のため、ゲノム解析は患者および患者家族の同意を得て、可能な限り患者とその両親のトリオで行うようにすることが必要である。解析対象とする疾患については、製薬企業と近密なコミュニケーションをはかりつつ、開発可能性の高いものを優先すべきである。

各種難病の多様性に応じて研究開発の態様も多様となることから、それぞれの研究開発における個別の必要に応じて、容易に患者への再接触が可能で、追加的なオミックス解析を柔軟に行える体制を整備することが求められる³⁰。例えば、各種難病に固有の病態に応じて、オミックス解析が必要な臓器等は異なると考えられ、その選択を開発主体の製薬企業との連携の下で戦略的に進められるようにする必要がある。

我が国の希少疾病用医薬品指定制度は、他国と比較して指定の範囲が狭く、企業の開発コストの国内回収の目途が立ち難く、自国内での開発インセンティブとしては相対的に弱いものとなっている。競争力の観点から指定の拡大について検討すべきである。

・ 臨床での活用

全ゲノム解析等の技術は、診断困難な患者の診療にとって大きな意義を持つ。日本の未診断疾患研究は一定の成果を上げており³¹、引き続き、未診断患者情報を集積し、診断手法の確立に向けた研究を推進する。その際、国際的な展開を図るため、他国とのゲノム情報基盤との連携を推進し、そのための研究者の活動を支援する。一定の科学的根拠が集積された診断技術については、保険適用につい

³⁰ 臨床現場での情報収集のための支援、患者への再接触など更なる情報収集等のために研究者・企業が臨床現場に要請する際の調整を国が行うようにする。

³¹ 85人の重症新生児のうち48%（41人）で遺伝学的診断が確定している（2022年2月4日のNHK及び朝日新聞の報道）。

て速やかに検討する。

2. がん

・ 創薬基盤の構築

がん発生のゲノムのメカニズムは多様であり、ゲノム上の変異の他、転写産物やエピゲノム³²の異常によっても、がん化を起こすことが明らかになっている。また、創薬の標的の同定においては、ゲノムだけではなく、遺伝子発現やタンパク質レベルの差異などを通じた遺伝子の機能の情報が重要である。したがって、がんに対する全ゲノム解析等を行っていく場合、基本的にマルチ・オミックスのアプローチを採るべきである³³。

一方、がんは国民の約半数が経験し、約 3 分の 1 が、そのために死亡する国民病であり、漫然と症例数を重ねるだけでは、国民への利益の還元が効率的に行われるとは考え難い。したがって、以下のような、創薬や患者還元につながり易いと考えられる解析を優先して行うべきである。

①がん化に至り易い強い傾向となる生殖細胞系列の変異の同定と、がん化予防薬の開発の可能性を想定して、若年性がんや家族性がんの症例を対象とする。難病の場合と同様に、患者だけではなく、家族についても参加を促す。

②創薬の標的となる体細胞変異の同定と、抗がん分子標的薬の開発の可能性を想定して、現行薬剤の効果には限界がある、難治性がんの症例を対象とする。

③がん浸潤 T リンパ球は、様々ながん抗原を認識している可能性があり、その解析により、創薬につながる新たな免疫チェックポイントやがん抗原が同定される可能性がある。したがって、難治性がんの症例の解析は、がん浸潤 T リンパ球を含めて実施すべきであるが、その際には、実際に腫瘍抗原を認識している T 細胞を検出するには、病理検体の三次元構造上で T 細胞を同定する必要があり、そのための実施方法を検討する。

臨床での活用

がん領域では既に包括的がん遺伝子パネル検査が実用化されており、これに基づいて、検査を受けた患者の 20%程度で適用薬剤の候補が見付かっている。ただし、パネル検査の対象となっているもの以外の遺伝子変異については、未だその機能や対応薬剤が明らかになっていないものが多い。更なる臨床応用へ向

³² DNA が巻き付くヒストン蛋白質の化学修飾(メチル化やアセチル化)。塩基配列を変えることなく遺伝子の働きをコントロールする。

³³ ただし、創薬を考える上でも、まず、全ゲノム解析を進めることで、各症例における適応薬剤の有無を知ることができ、それ以後のマルチ・オミックス解析の進め方が決め易くなるという利点がある。

けて、以下のような取り組みを進める。

④保険適用となっている包括的がん遺伝子パネル検査では、解析したゲノムの生データが C-CAT に収集される仕組みとなっている。この生データの解析を進め、パネル検査の対象となっている変異に関し、どのような新たな知見が得られ得るのか明らかにすることが必要である。

⑤2019年度からの全ゲノム解析等実行計画の下で全ゲノム解析を行った症例の一部では、包括的がん遺伝子パネル検査の対象外の領域の変異について、適用薬剤が見付かった例があり、今後も、がん症例の解析においては、当該患者の治療への活用可能性を第一に検討すべきである。

⑥リキッド・バイオプシー³⁴については、早期の実用化の観点から、まずは根治的切除が可能であった進行がんにおける再発の早期検出を優先する。その際、腫瘍の不均一性が問題になるため、まず、初回切除検体、再発時の検体、その間のリキッド・バイオプシーで検出された変異を比較する検討を進める。

[VI] 財源および組織構築へのロードマップ

これまでの3年間の取り組みの進捗には限界があり、事業化までには、未だ一定の時間が必要と考えられるが、現段階から症例を蓄積しつつ早期に事業化しなければ、中国、韓国等アジア諸国にも遅れをとることとなる。令和7年度から、政府から独立した主体で事業化することを決定方針とし、令和5年度を目途に最も相応しい事業実施組織の組織形態（株式会社、特殊法人、公益財団法人等）について検討し、令和6年度までに必要な法令上の措置を講じることとする。令和4年度内に、そのための準備組織を設置することとする。国は、事業化へ向けて、それまでの解析症例の蓄積や情報基盤等の整備のために必要な財源につき安定的な投資を行い、バイオベンチャーを含む製薬企業等の関連事業者の事業化への積極的参加の動機付けを強化すべきである³⁵。

医薬品の開発は世界市場を念頭に進められるため、日本人が中心となる国内だけのデータでは、創薬基盤としての魅力は大きくはない。事業化にあたっては、人種的多様性のある他国との連携を検討すべきである。

(以上)

³⁴ 血液などの体液検体に存在するがん細胞由来の DNA を解析する検査手法。

³⁵ 製薬企業が参加する条件として、情報基盤とその運用が確立していることが最低限必要である。