

第2回 ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 議事次第

資料1

平成29年10月26日(木)
10時30分～11時45分
於：中央合同庁舎4号館2階 共用第3特別会議室

ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード の開催について

平成29年10月11日

1. 開 会
2. 議 事
 - 1) キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について
 - 2) その他
3. 閉 会

資料

- 資料1 : ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボードの開催について
資料2 : ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 構成員名簿
資料3 : 「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について」
ご検討いただきたい事項
資料4 : キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について
(一部改変)
資料5-1 : ゲノム医療関連人材の職種ごとの必要量 (厚生労働省提出資料)
資料5-2 : 構成員説明資料

参考資料

- 参考資料1 : ゲノム医療実現推進協議会 平成28年度報告書
参考資料2 : ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ

1. ゲノム医療実現推進協議会の議論の過程において、新たに見出された留意すべき点、その他重要課題について、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協議会に設置する。
2. アドバイザリーボードは、ゲノム医療に知見のある研究者や法律家等の有識者（5名程度）、また、議題に応じた有識者（2～3名程度）の参集を求めて開催する。
3. アドバイザリーボードの庶務は、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. 上記のほか、アドバイザリーボードの運営に関して必要な事項は、アドバイザリーボードで定める。

[当面の開催予定]

平成29年10月 第1回

- 以 降 ・多種多様な医療人材のキャリアパス
・その他重要課題
ゲノム編集技術

ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 構成員

議長	和泉 洋人	内閣官房 健康・医療戦略室長
	春日 雅人	日本医療研究開発機構 疾病克服に向けたゲノム医療 実現プロジェクト プログラムディレクター
	金田 安史	日本遺伝子細胞治療学会 理事長
	北川 雄光	日本癌治療学会 理事長
	秦 奈峰子	弁護士(東京弁護士会所属)
	松原 洋一	日本人類遺伝学会 理事長
	門田 守人	日本医学会 会長
	米村 滋人	東京大学大学院法学政治学研究科 准教授
	文部科学省	研究振興局長
	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

「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について」 ご検討いただきたい事項

1. 主に医師

- 1) ゲノム医療を実施するにあたっての専門性の担保

2. 主にその他の職種

ゲノム医療を実施するにあたって

- 1) 職種ごとの必要量
- 2) 最低限そなえる資質
- 3) 誘導する上での方策

※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の検討が必要。また、過渡期においては、必ずしも学会認定資格にこだわらず、それ以外の人材も含めた段階的な議論が必要。

参考 1

II. 2. 1) (4) 人材の教育・育成

第9回ゲノム医療実現推進協議会 平成28年度報告書(平成29年7月) 人材の教育・育成関連(抜粋)

- ③ (㉔) 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
- ㉔ 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

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など、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。また、ゲノム情報等と臨床的現象(表現型)の関係に係る知見は日進月歩であり、医療従事者であっても、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を行う際は、十分な情報や知識に基づいて行われるべきである。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。

このため、本人や家族に対する遺伝学的検査の必要性や検査結果等に基づく診断・説明を行う医療従事者(開業医、一般臨床医を含む。)に対して、遺伝学的検査等に関する教育、啓発を十分に実施する必要がある。

(イ) 今後の課題

- 「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・啓発等多種多様であるため、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。

③(㉔)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
 ㉔基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

AMED研究

28年8月時点での実行状況

- 「ゲノム医療実用化推進研究事業」の「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究(中益班)」において、遺伝カウンセリングに関わる医療従事者の教育についての実証的研修等を実施(平成26年度～平成28年度)。
- 「東北メディカル・メガバンク計画」において、ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター(GMRC)、バイオインフォマティクス人材、遺伝カウンセラー等の育成を実施中(平成23年度～)

日本の状況

- 医学教育:医学生の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」にて、遺伝子技術や解析等を位置付けている。
- 学会等の取組:臨床遺伝専門医1226人(2016年3月)、認定遺伝カウンセラー182人(2015年末)

海外の状況(※H26年度厚労科研特別研究(高田史男)報告書)
 米国では遺伝医療の専門医2610人(2013年時点)、遺伝カウンセラー約4000名(一部の州では免許制度を導入)を育成し、高度医療機関等で診療に従事している。

予算事業(文科省)

平成26年度から「課題解決型高度医療人材養成プログラム」の取組の1つとして、信州大学等6大学が連携して行う「難病克服!次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成する等、高度医療を支える人材の養成に向けた取組を支援

予算事業(厚労省)

平成28年度より「がんのゲノム医療・集学的治療推進事業」として、一部のがん診療連携拠点病院に、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事業を開始。

医師について



卒前～初期研修教育の対応(A・B・C)

- A 平成29年3月に「医学教育モデル・コアカリキュラム」を改訂し、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容を充実。平成30年度より各大学において新たなカリキュラムに基づき教育を開始予定。
- B 「医道審議会医師国家試験出題基準改定部会」におけるゲノム医療に関する議論に基づき、医師国家試験の新たな出題基準を公表(平成28年)。平成30年医師国家試験より適用予定。
- C 「医道審議会医師分科会医師臨床研修部会・医師臨床研修制度の到達目標・評価の在り方に関するワーキンググループ」において臨床研修におけるゲノム医療の取扱いについて議論(平成29年3月にとりまとめ)。今後、医師臨床研修部会で引き続き議論する方針。

認定資格(D) ※人数はH29年4月時点

資格名	認定学会	役割	人数
臨床遺伝専門医	日本人類遺伝学会 (S31年発足/会員 約5,000人 理事長:松原洋一)	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係した問題の解決を担う * 期待される能力: 1) 遺伝学に関する広範な専門知識を持っている 2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる 3) 遺伝カウンセリングを行うことができる 4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している 5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学研究を行うことができる。	1301名

トレーニングコース(E)

コース名	プロジェクト名	概要	受講人数
遺伝カウンセリングロールプレイ研修会	ゲノム医療実用化推進研究事業(中益班)(平成26～28年度)	遺伝カウンセリングのスキルアップを目的に臨床遺伝専門医等を対象、全国14か所で開催	1326名
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(平成26～30年度)	特色ある遺伝子医療を実践している信州大学等6大学が連携し、主コースでは1年間のOn the Job!トレーニングプログラムを開発・実践。(※インテンシブコース(修業期間1週間～1年))	54名(うち主コース17名)

なお、日本癌学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会の3学会合同で設置されたタスクフォースの中の「ゲノム医療の現状と将来展望」において人材育成の議論を行う方針

③(㉔)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
 ㉔基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

その他 ※人数はH29年4月時点

資格名	認定学会	主な役割・業務内容	人数(医師の割合)
臨床細胞遺伝学認定士	日本人類遺伝学会 (S31年発足/会員 約5,000人 理事長:松原洋一)	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告: ・染色体検査を対象(コピ一数異常)	190名(26%)
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/会員 約600人 理事長:小杉真司)	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告: ・遺伝子関連検査全体を対象(シーケンス)	14名(14%)
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/会員約1,200人 理事長:小杉真司) 日本人類遺伝学会	倫理的・法的・社会的課題(ELSI)に対応を含めた専門的な遺伝カウンセリングの提供 ・主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	205名(0%)
家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足/会員約800人 理事長:富田尚桂)	臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格を有し、日本家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナーを3回受講等の条件が条件	35名(約80%)

がんのゲノム医療・集学的治療推進事業 <厚労省> (平成28年度～)

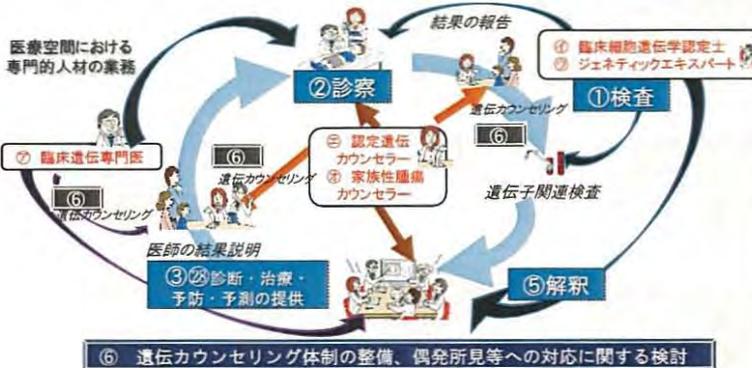
<事業内容> 臨床研究実績のあるがん診療連携拠点病院等に、遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置することで国際基準に対応した多施設共同臨床研究をより効率的・効果的に実施するための体制を強化し、迅速なゲノム医療・集学的治療の確立を実現する。
 <補助内容> 補助先:診療実績において一定条件を満たす、がん診療連携拠点病院(1施設につき2人まで) 補助率:定額(1人につき上限389.5万円/平成28年度)
 <実績> 都道府県がん診療連携拠点10施設、地域がん診療連携拠点病院14施設、に対して、遺伝カウンセラー合計36人、臨床研究コーディネーター1人を配置

革新的がん医療実用化研究事業 <AMED>

西尾 拓【がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的研究】(平成28年度開始(最長3年))
 吉野 延【がんゲノムスクリーニング推進SCRM-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】(平成28年度開始(最長3年))
 <進捗> 平成28年度からがんゲノムシークエンスを運営できるメディカルディレクター、クリニカルシークエンスチームを構成する多職種molecular medical staff(仮称)の育成のためにe-ラーニングシステム構築及び講習会開催
 <今後の取組> がん診療連携拠点病院に、上記研修などを受け養成されたメディカルディレクター(臨床医等)を配備する。

研究 東北メディカル・メガバンク計画における人材育成(平成28年5月時点)

- GMRC(ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター)
 - ・役割:ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に際して、①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、②その他の研究実施に関する説明を行い、③試料提供者と研究者との信頼関係を築く。
 - ・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週間の専門教育ののち、試験を実施(総377名を認定:東北大学296名、岩手医科大学81名)。
 - ※その他、日本人類遺伝学会認定GMRC: TMMに174名が従事(全国 533名)
- 生命情報科学者/バイオインフォマティクソン
 - ・役割:ゲノム関連情報のインシリコ(コンピュータ)解析・解釈の手法の研究、ツール開発、ツールを用いた解析を行う。
 - ・平成25年度より、東北大学大学院 医学系研究科及び情報科学研究科、さらに平成27年度より、農学研究科で専門授業科目を設置(これまでに聴講生を含む80名以上が受講修了)
 - ・バイオインフォマティクス基礎研修の講習(ToMMo)の職員や技術補佐員42名が受講、数十名がビデオ聴講
 - ・現在、修了生のうち1名が助教としてTMM計画に従事。また、4名の大学院生がリサーチ・アシスタント(RA)としてTMM計画のサポートを実施。
- データマネージャー(DM)/メディカルクラーク(MC)/医療情報技術者(MI)
 - ・役割:健康調査情報、診療情報の収集、整理及び管理を行う。
 - ・平成25年度 On the Job Training (OJT)開始。計12名が受講。
 - ・現在、上記OJT修了したDM3名、MC1名、MI2名が従事。

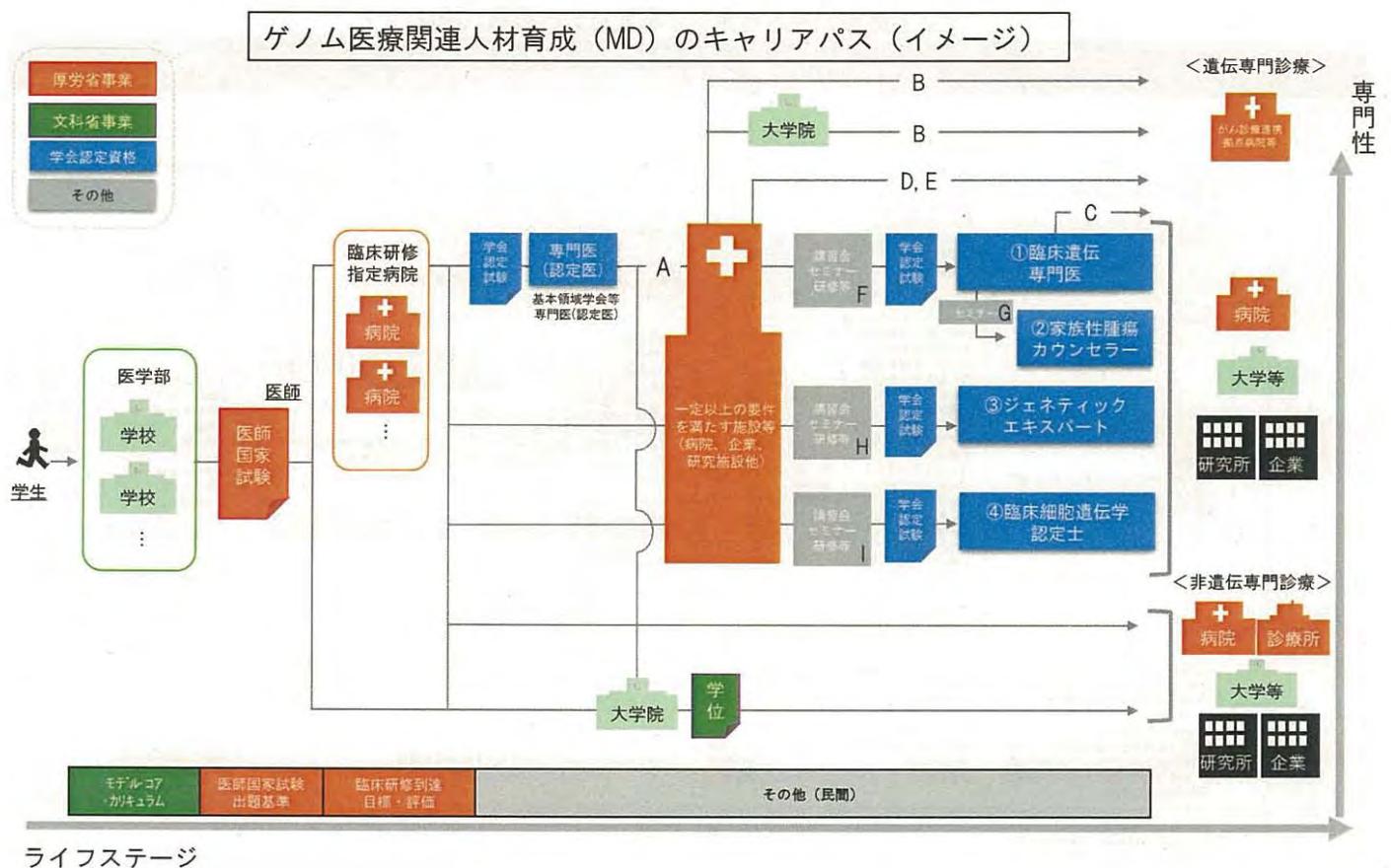


⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発所見等への対応に関する検討

「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について」

2017年10月26日

内閣官房
健康・医療戦略室



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

番号	資格	認定学会	主な役割・業務内容	受験資格					試験 (人数/有資格者)
				対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実績等	会員数	
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。期産期・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 高田尚裕 ・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族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：専攻科 5 医科 5)]
③	ジェネティックエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H19年発足) ・理事長 小杉眞司 ・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定講習会を2回以上受講	学会員	有 [19名 医師 3 臨床検査技師 6 技師/研究者 4 /学生 4 企業(産科検査センター) 6 (2018/4年度)]
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 技師 132 (注：臨床検査技師) 27 研究者 1 他 1]

2

ゲノム医療関連人材育成に関する公的専業 (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 (有資格者)
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))	難病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難病疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難病疾患患者支援の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、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、本専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師として毎年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、多様な幅広い難病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、難病疾患治療開発、等の能力を養成。	臨床遺伝専門医	17名 [医師17名]
				医師	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]	
文科省	B	【研修】 多様なニーズに対応する「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価な分子標的薬の効果的な使用による医療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、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	
				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%] (注：臨床検査技師)	
AMED 研究	C	【研修】 【デバイス】 【研修】 【デバイス】	ゲノム医療実用化推進研究事業【中産班】 革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】 革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】	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%] (注：臨床検査技師)	
				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	
				臨床医CRC等	がん診療連携拠点病院等	ゲノム解析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	

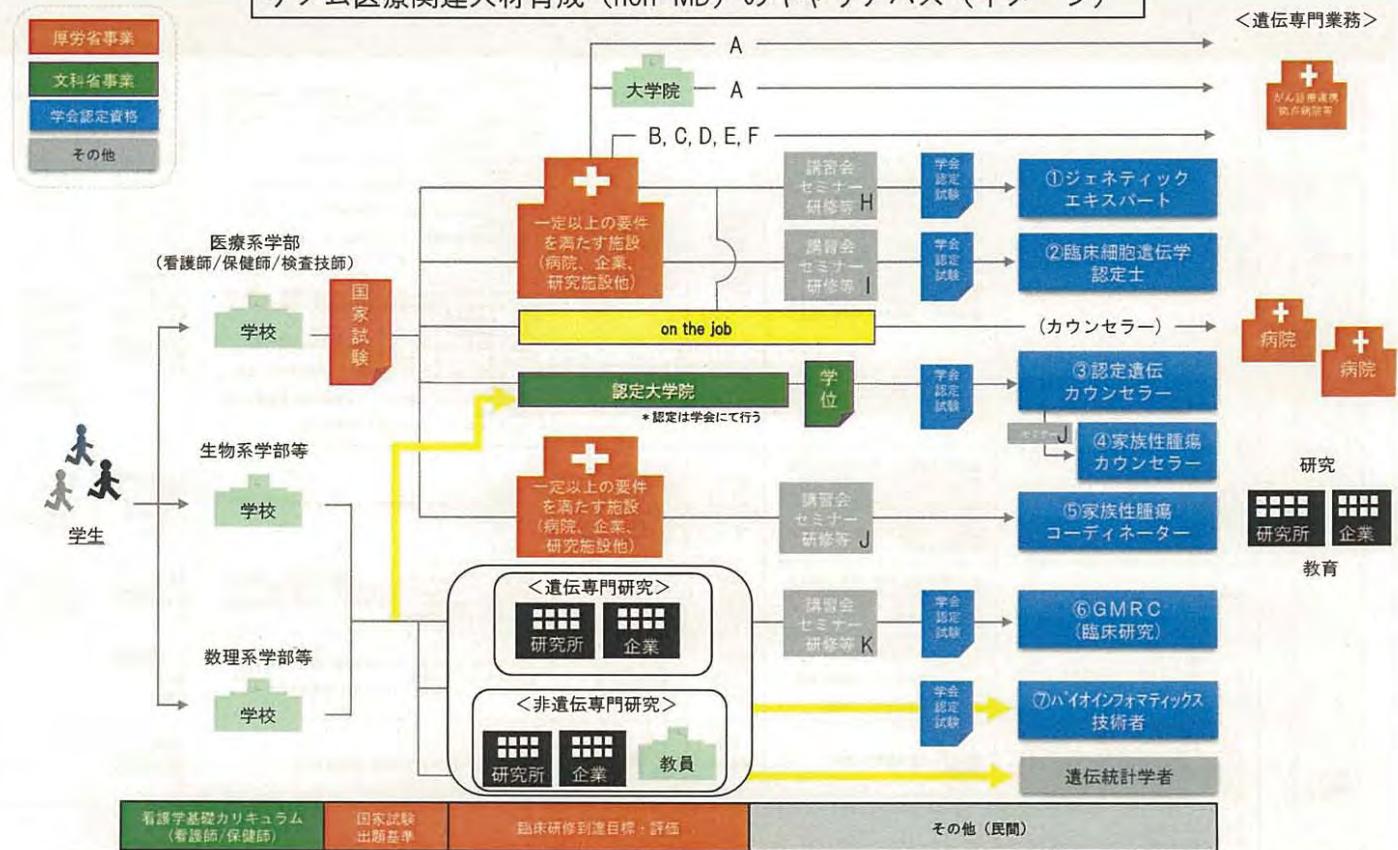
3

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・実施	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: 929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、情報を正確に選択して検査・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まわる医師、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

ゲノム医療関連人材育成 (non-MD) のキャリアパス (イメージ)



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				試験 人数 (対象職種)	
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実務等		
① ジェネティクスエキスパート【再掲】	日本遺伝子診療学会 ・19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する施設で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査講習会を2回以上	学会員	19名 (医師 3名、臨床検査技師 4名、研究員/学生 4名、臨床遺伝検査士 9名) (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 ・531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施	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 (医師 47名、技術者 132名(主に臨床検査技師)、研究者 27名)
③ 認定遺伝カウンセラー	日本遺伝カウンセリング学会 ・52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(学位取得者(原則、大卒以上が入学))	-	(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名、理学分野 47名、心理学 20名、教育学 5名等) (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 ・理事長富田尚祐 ・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 (選考3年以上)	28名 (医師 18名、認定遺伝カウンセラー 10名(内: 専任医師、実務経験))
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る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、臨床検査師、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 (選考3年以上)	63名 (医師 38名、看護師 20名、臨床検査技師 1名、臨床心理士 2名、診療情報管理士 1名、他(基礎研究) 1名)
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(且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週間の専門教育のほか、試験を実施(総377名を認定: 東北大296名、岩手大82名))	学会員、あるいは連携学会の会員	415名 (医師 1名、看護師 32名、検査技師 9名、保健師 7名、研究員等 84名、治験コーディネーター 15名、メディカルコординーター 17名、技術補佐員 68名)
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

6

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 (対象職種)
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SSIONAL)」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価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、東京理科大学、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の、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 (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)】795名 ※医師を含む、うち医師を除く医療従事者は約2割	
		【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で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実現	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 16名 CRC 1名 【平成29年3月末時点】
		【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性に対応できる人材を育成	看護師、薬剤師、臨床検査技師等	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へ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用性を促進する研究「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】 【費用】 ・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	看護師、薬剤師、臨床検査技師等	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	
		【デバイス】【研修】がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通リソース構築と教育・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	
		【デバイス】【研修】医学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 SORU-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試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	

7

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】	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【再掲】	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
	日本家族性腫瘍学会	J 【研修】 家族性腫瘍セミナー【再掲】	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	人のゲノムを用いる研究において、試料提供者、や代諾者とコミュニケーションをはかり、研究の説明や意思確認、同意撤回の処理などを行う立場にある方々が、具体的なイメージを抱きながら、またルールを理解しながら、自信をもって説明に臨めるための基本研修の機会を提供		—	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	

補足資料

「キャリアパスの視点から見た
ゲノム医療関連人材育成について」
(補足資料)

厚生労働省 P1~6
文部科学省 P7~8

ゲノム医療実用化推進研究事業

※28年度終了課題

研究課題

メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究

【研究代表者】 中釜 斉
【所属機関】 国立研究開発法人国立がん研究センター
【研究期間】 H26 - H28

人材育成に関する研究内容

ゲノム医療従事者の育成プログラム開発

- (1) 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会がH26年度から3年間にわたり、毎年13~14箇所で開催した遺伝カウンセリングロールプレイ (GCRP) 研修会に、毎年400名以上 (H26年度473名、H27年度438名、H28年度415名) が参加
 - ・グループ (原則として5~6名) で事前検討を行ったのち、全ての参加者が遺伝カウンセリング担当者役・クライアント役・オブザーバーに分かれ実施
 - ・ロールプレイのテーマ
H26年度: ダウン症候群とDuchenne型筋ジストロフィー
H27年度: 遺伝性乳がん・卵巣がんとマルファン症候群
H28年度: 多因子遺伝と偶発的所見に関する架空の事例
- (2) 日本家族性腫瘍学会と共同で家族性腫瘍セミナーを開催し、ロールプレイ実習等を実施 (計6回、840名が参加)

成果

- (1) アンケート調査では90%以上の受講者が研修会は「とても満足」または「満足」であり、「とても役立っている」または「役立っている」と回答
- (2) リンチ症候群に関する家族性腫瘍セミナー (栃木県立がんセンター研究所菅野技幹ら) の結果
 - ① リンチ症候群に関する講義と遺伝カウンセリングのロールプレイ実習を含むセミナーを開催し、セミナー受講者240名を対象としてセミナー受講前後の知識得点を比較したところ、20点満点の試験でセミナー受講前が10.4±3.49点であったのに対して、セミナー終了時には14.6±2.31点と有意に改善した (P<0.0001)
 - ② 6ヶ月後の再調査においても13.4±2.30点と高値を示した (P<0.0001)
 - ③ 6ヶ月後のアンケートで行動、意識の変化にて、75%以上の参加者が該当すると回答したアンケート項目として、「遺伝子検査の限界と有用性についての理解が深くなった」、「どのような疾患についてもその遺伝的背景を考えるようになった」、「家族歴を丁寧に聴取するようになった」等が挙げられ、回答者が50%以下であった項目として「遺伝医療の専門家に積極的に相談するようになった」が挙げられる

革新的がん医療実用化研究事業

研究課題

がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的研究開発

【研究代表者】 西尾 和人
【所属機関】 学校法人近畿大学
【研究期間】 H28 - H30

研究開発の内容

- ・ クリニカルシーケンス教育プログラムの策定
- ・ 講習会、研修の実施と評価 (教育の質的保証) (2017年3月モデル講習会実施、8月講習会実施)
- ・ ポータルサイトの立ち上げと継続的運用
- ・ 遺伝子診断共通カリキュラム構築
- ・ クリニカルシーケンス実施施設・クリニカルシーケンスチームの構築と評価・認定

研修内容

- ・ NGS検査結果からクリニカルシーケンスレポートを作成する医療職を育成する
- ・ 講習会でのグループ研修及び機関毎のチーム参加によるラリーで実践的教育を行う

革新的がん医療実用化研究事業

研究課題

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

【研究代表者】 吉野 孝之
 【所属機関】 国立研究開発法人 国立がん研究センター
 【研究期間】 H28 - H30

研究開発の内容

- ・ 全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および活用（臨床試験情報を効率的に把握するためのSOP作成等）
- ・ 教育資材作成（がんゲノム医療に必要なスキル習得を目的としたeラーニングの作成等）
- ・ Hub施設（がんゲノム医療の中核となる施設）の強化：医師、CRCのOJT
- ・ Hub施設における病理医の教育
- ・ 臨床遺伝専門医による教育プログラムの開発（二次的所見の対応等の検討等）
- ・ ガイドライン作成（次世代シーケンサー等を用いたがんクリニカルシーケンシング診療ガイドライン、ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程）

研修内容

- ・ 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
- ・ 検体の質の確保に関するマニュアル作成と研修

3

がんのゲノム医療・集学的治療推進事業

背景と課題

- ✓ ゲノム医療とは、個人のゲノム情報等を調べて、その結果をもとに、より効率的・効果的に診断、治療、予防を行うことである。個人のゲノム情報等に基づき、副作用の少ないがん治療等を行うことが可能になると期待されることから、ゲノム医療の研究開発や医療現場での実用化をさらに進める必要がある。
- ✓ また、がん治療においては、手術療法、放射線療法、薬物療法等を適切に組み合わせた集学的治療が最大の治療効果を発揮することから、「がん対策推進基本計画」および「がん研究10か年戦略」の中で集学的治療の臨床研究を実施する体制の支援・確立を推進することとしている。
- ✓ 現在、多くのがん診療連携拠点病院等で治験を含む臨床研究が実施されている。臨床研究の実施にあたっては、データ管理や被験者対応、治験関連部門との連絡・調整など様々な業務が発生するが、特にゲノム医療や集学的治療の臨床研究において、このような業務を支援する遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーター(CRC)が十分配置されておらず、病院の医師にとって過剰な負担となっており、臨床研究の推進に支障をきたしている。

事業内容

○臨床研究基盤の整備

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で、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実現する。

【がんの治療法開発】



補助先：がん診療連携拠点病院(1施設につき2人まで) 補助率：定額



※特に企業資金が入らない臨床試験を支援するための人材として配置する。

成果

- 臨床研究の科学的・倫理的な向上（データ精度の向上、安全性情報の共有、等）
- 医師の負担軽減



ゲノム医療・集学的治療の確立を加速

がん医療の質の向上

4

がんのゲノム医療従事者研修事業

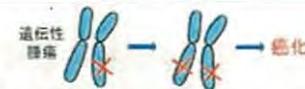
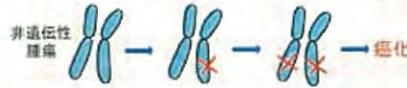
ゲノム医療の人材育成の必要性

- ゲノム医療の実用化については、内閣官房健康・医療戦略室のゲノム医療推進協議会の下に設置されたタスクフォースにおいて、疾患領域ごとに必要な医療提供体制を踏まえた人材育成の必要性が指摘されている。
- 学会等においてゲノム医療に関する人材の育成が進められているところであるが、家族性腫瘍に重点が置かれており、がん領域で最も重要となる体細胞変異に基づくゲノム医療を担う医療従事者の人材が不足している。
- 「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」においては、がん相談支援センターがゲノム医療に関する相談に対応できるようにすべきと指摘されている。

職種	対象	概要	人数
臨床遺伝専門医	医師	<ul style="list-style-type: none"> 基本領域の専門医資格に上乗せで認定。 特定の領域での専門家であり、かつ他の領域でもシニエラな遺伝医療ができる幅広い遺伝医学的知識。 あらゆる場面に基本的遺伝カウンセリング能力。 ゲノム情報を正しく解釈し、適切かつ明快地医師や患者に伝えられる。 	1,263
認定遺伝カウンセラー	主として非医師	<ul style="list-style-type: none"> 最新の遺伝医学の知識と、専門的なカウンセリング技術を身につけている。 倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に対応できる。 常に患者サイドにたつが、主治医や他の診療部門との協力関係を維持できる。 全国12の大学院修士課程で養成される。 	182
家族性腫瘍カウンセラー	医師・非医師	<ul style="list-style-type: none"> 臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格（遺伝医療の専門職）を有し、日本家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナー3回受講した者。 	
家族性腫瘍コーディネーター	医師・非医師	<ul style="list-style-type: none"> 医療・福祉に関わる職種（医師、看護師等々）であり、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を有し、日本家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナー3回受講した者。 家族性腫瘍が疑われる患者を扱い、院内外の各種部門と連携し、患者とその家族に必要な遺伝医療を受けられるように調整（コーディネーション）する。 患者と血縁者の生涯にわたるサーベイランス（多量多発がんの早期発見と治療および予防）に必要な医学的管理を受けられるように支援する。 	71
がん体細胞変異のゲノム医療の認定資格		無し	

出典：平成28年3月11日 第6回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資料

体細胞変異：
もともと正常な体細胞の遺伝子に変異が起き、がん化すること



家族性腫瘍（生殖細胞系列の変異）：
生まれながらにして一方の遺伝子に変異しており、がん化すること

出典：四国がんセンターホームページ

平成28年度

がんの個別化医療へ向けたモデル研究を実施し、全国規模で利用できる新規解析システムを構築し、臨床現場へのフィードバックを検討する（研究費）。

平成29年度

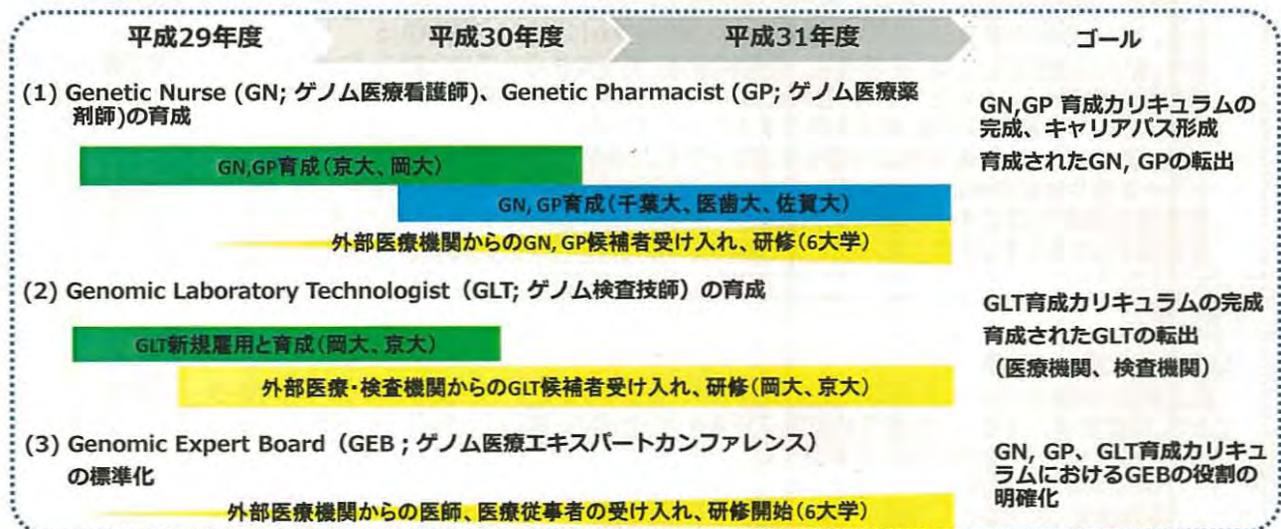
平成28年度の研究結果も踏まえ、がん診療連携拠点病院等の医療従事者を対象とした研修を実施し、がんのゲノム医療の特殊性に対応できる人材を育成するとともに、がん相談支援センターでゲノム医療に関する相談にどのように対応すべきか検討する。

※研修プログラムの内容…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
※研修形式…OJT支援やロールプレイ研修が効果的
(関係学会への委託費)

ゲノム創薬基盤推進研究事業A-③：人材育成課題

「ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」

研究代表者：岡山大学 豊岡伸一（平成29年度～31年度）



「平成28年度日本医療研究開発機構研究費」
がんの個別化医療の実用化に向けた解析・診断システムの構築研究
(研究開発代表者 西尾和人)

ゲノム医療医師、研究者の育成

「ゲノム創薬基盤推進研究事業」ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究
A-②：ゲノム情報患者還元課題(採択者との連携)

患者への還元内容についての情報

看護学会、遺伝医療系学会
・資格制度の検討、導入
・遺伝看護師のがん教育
・認定遺伝カウンセラーのがん教育

医療従事者の資格制度の拡充
キャリアパスの確立

課題解決型高度医療人材養成プログラム 「難病克服！次世代スーパードクターの育成」

<平成26年度～平成30年度(予定)>

取組概要

特色ある遺伝子医療を実践している6大学(信州大・札幌医科大学・千葉大・東京女子医科大・京大・鳥取大)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・実践する。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年間採用することを原則とする。専攻医は、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う以外に、他大学の4週間の研修プログラムに、原則として2つ以上参加する。

各大学で展開されている特色ある遺伝子医療(適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療等)を経験することにより、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわち個々の症例ごとに必要なヒトゲノム解析技術を用いた各種遺伝学的検査の選択・実施、解析データの結果判定、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う。

教育プログラム・コース

コース	対象者	受講人数(背景職種)
(主コース) 6大学合同・難治性疾患マネジメントを担う臨床遺伝専門医養成コース	基本領域の専門医資格を有する医師	17名 (医師100%)
(インテンシブコース) 全10コース ・信州版遺伝カウンセリング集中コース(信州大学) ・細胞遺伝学的検査実習集中コース(信州大学) ・さっぽろ遺伝カウンセリング集中コース(札幌医科大学) ・千葉大学病院遺伝カウンセリング集中コース(千葉大学) ・臨床検査としての遺伝子検査実習集中コース(千葉大学) ・女子医大版遺伝カウンセリング集中コース(東京女子医科大学) ・短期集中コース！基礎から学ぶ遺伝子検査実習(東京女子医科大学) ・京都大学遺伝カウンセリング集中コース(京都大学) ・遺伝子解析実習集中コース(鳥取大学) ・鳥取大学遺伝カウンセリング集中コース(鳥取大学)	医師	46名 (医師100%)

成果等

- ・本コース修了生が、遺伝カウンセリング等のスキルを身に付け、すでに現場で活動。
- ・わが国における初めての本格的な「遺伝カウンセリング」の教科書を作成し、国内の多くの大学の遺伝医療部門に送付。
- ・1年間フルタイムの研修コース(NGSD)以外に、各大学の特色ある遺伝子医療を短期間でも体験できる短期集中コース(インテンシブコース)を平成27年度より設置し、遺伝子医療の普及を図っている。

7

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 <平成29年度～平成33年度(予定)>

事業概要

がんに係る多様な新ニーズに対応するため、大学間連携による「がん医療人材養成拠点」において、各大学の特色を生かし、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「がん専門医療人材」を養成することで、我が国におけるがん医療の一層の推進を目的としている。

選定事業等

※ 11拠点(合計80大学)

拠点大学名	連携大学名	事業名
東北大学	山形大学、福島県立医科大学、新潟大学	東北次世代がんプロ養成プラン
筑波大学	千葉大学、群馬大学、日本医科大学、獨協医科大学、埼玉医科大学、茨城県立医療大学、群馬県立県民健康科学大学、東京慈恵会医科大学、上智大学、星薬科大学、昭和大学	関東がん専門医療人材養成拠点
東京大学	横浜市立大学、東邦大学、自治医科大学、北里大学、首都大学東京	がん最適化医療を実現する医療人育成
東京医科歯科大学	秋田大学、慶應義塾大学、国際医療福祉大学、聖マリアンナ医科大学、東京医科大学、東京薬科大学、弘前大学	未来がん医療プロフェッショナル養成プラン
金沢大学	信州大学、富山大学、福井大学、金沢医科大学、石川県立看護大学	超少子高齢化地域での先進的がん医療人養成
京都大学	三重大学、滋賀医科大学、大阪医科大学、京都薬科大学	高度がん医療を先導するがん医療人養成
大阪大学	京都府立医科大学、奈良県立医科大学、兵庫県立大学、和歌山県立医科大学、大阪薬科大学、神戸薬科大学	ゲノム世代高度がん専門医療人の養成
岡山大学	愛媛大学、香川大学、川崎医科大学、高知大学、高知県立大学、徳島大学、徳島文理大学、広島大学、松山大学、山口大学	全人的医療を行う高度がん専門医療人養成
九州大学	福岡大学、久留米大学、佐賀大学、長崎大学、熊本大学、大分大学、宮崎大学、鹿児島大学、琉球大学	新ニーズに対応する九州がんプロ養成プラン
札幌医科大学	北海道大学、旭川医科大学、北海道医療大学	人と医を紡ぐ北海道がん医療人養成プラン
近畿大学	大阪市立大学、神戸大学、関西医科大学、兵庫医科大学、大阪府立大学、神戸市看護大学	7大学連携個別化がん医療実践者養成プラン

【各大学の事業のうちゲノム医療に特化したコース(医師及び看護師、薬剤師等が対象)の設置数及び受入目標数(5年間・11拠点)】

・大学院課程:59コース設置、799名受入れ ・インテンシブコース:23コース設置、2,017名受入れ

期待される成果

ゲノム医療従事者の養成

- ・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。
- ・ゲノム解析の推進による高額な免疫チェックポイント阻害薬、分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減。

希少がん及び小児がんに対応できる医療人材の養成

- ・希少がん及び小児がんについて、患者が安心して適切な医療・支援を受けられるような様々な治療法を組み合わせた集学的医療を提供できる医療チームの育成。

ライフステージに応じたがん対策を推進する人材の養成

- ・ライフステージによって異なる精神的苦痛、身体的苦痛、社会的苦痛といった全人的苦痛(トータルペイン)を和らげるため、医師、看護師、薬剤師、8社会福祉士(ソーシャルワーカー)等のチームによる患者中心の医療を推進し、患者の社会復帰等を支援。

資料3 「『キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材育成について』ご検討いただきたい事項」
に対する回答（構成員）

構成員説明資料

- ・ 金田構成員 P1~2
- ・ 松原構成員 P3~20
- ・ 門田構成員 P21

「キャリアパスの観点から見たゲノム医療関連人材育成について」の意見

大阪大学医学系研究科 金田安史（日本遺伝子細胞治療学会理事長）

1. 主に医師

1) ゲノム医療を実施するにあたっての専門性の担保

臨床遺伝専門医には、専門医としての資格が現状では必要である。患者やその家族に対して疾患の症状や注意事項の説明が必要とされ、疾患についての専門性が問われるためである。したがって現状では、専門領域ごとに臨床遺伝専門医が必要とされている。現状の臨床遺伝専門医は、自分の専門領域の遺伝性疾患について熟知していても、そのほかの領域の疾患については精通していないケースが多い。実際に、小児科の臨床遺伝専門医であっても、成人後に発症する神経疾患や皮膚科領域の遺伝性疾患については精通していないケースが多く、患者の細かい問いに答えられないことがある。したがってゲノム医療を実施する組織では、複数の臨床遺伝専門医が必要とされる（大阪大学医学部附属病院では約20名）。

しかし、疾患の専門医と臨床遺伝専門医がチームをつくることができればゲノム医療に対応可能であるので、この資格に専門医が必要とされなくなるかもしれない。ただし、もし専門医の資格を不要とするなら、資格試験において全診療科の疾患についての知識を十分問う必要がある。

2. 主にその他の職種

ゲノム医療を実施するにあたって

1) 職種ごとの必要量

Non-MDの場合、国家試験合格の資格が必要かどうかは疑問である。この職種には広く門戸を開き多くの者が雇用されるようにすることがゲノム医療の実効に有益と考える。特に、認定遺伝カウンセラーは、患者に直接接しケアをする必要があるので、できるだけ多くの資格者が雇用されるべきであり（大阪大学医学部附属病院では3名）、具体的な数は議論があると思われるが、現在の年間30名程度の人材輩出では不十分である。遺伝カウンセラーの養成には、病院での遺伝カウンセリングへの同席による実習が必須であることから、遺伝カウンセラー養成課程の各校（14校）では1学年に2-3名の受け入れが精一杯であるような状況にあり、現在の質を担保していくことを考えると、養成コースはもう少し増えることが望まれる。

2) 最低限備える資質

臨床遺伝専門医としては、遺伝についての知識（遺伝子検査についての利益・不利益などの社会問題も含めて）と疾患についての専門的な知識。

認定遺伝カウンセラーについては、認定試験に合格し実習をクリアできる能力に加

えて、今後はゲノム解析データの解釈もできることが望ましい。

3) 誘導する上での方策

各学会がむやみに多くの専門医を認定する方向性は必ずしも好ましくない。ゲノム医療に限れば、私見では臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが必須であると考えられる。臨床遺伝専門医には、遺伝性疾患、生活習慣病、がんを含めてもよいのではないかと。これらを各学会が個別に認定するのではなく、日本医学会が統括をして資格を与え（実務は関連学会に任せる）、この資格を国家資格として認定する方向性が望ましいのではないかと。

またその資格の維持のための審査体制の強化も必要でこれは関連学会の責任とする。ゲノム医療を実施する組織には、複数名の臨床遺伝専門医をはじめ、認定遺伝カウンセラーの雇用を義務付ける。

また教育コースは重要である。日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーのように、関連学会が教育コースを充実させるべき。これだと受講者から受講料をとって運営維持できる。認定遺伝カウンセラーについては、学会の認定試験に合格すれば採用される職種であるが、その専門性の担保のため専用の修士課程が必要になっていると聞いている。しかしその修士コースが少なく、また一部には修士課程大学院に入るという敷居の高さもあり、現状の人材輩出数では需要を賄いきれない。特にがんゲノム医療が実用化されてくれば、現状のシステムでは圧倒的に人数が足りなくなるであろう。したがって認定遺伝カウンセラーのための教育コースもさらに拡充すべきである。そのためにはゲノム医療を実施する施設としての認証条件に国家資格者としての認定遺伝カウンセラーの人数を加えるべきであり、これが雇用促進につながり、ひいては教育コース受講者の増加を引き起こすと考えられる。

省庁支援による育成プログラムは大学における人材育成には大変ありがたい取り組みであるがそれを大学院プログラムとして各大学が定着させる方策をとらなければ持続しない。実際には多くの大学が定着措置をとれていない。新しい資格認定のための一時的な強化策として位置付けるのであれば有効と思われるが、長期にわたって人材輩出をするには無理がある。

以上、各学会をまとめる日本医学会のリーダーシップ、及び、学会と省庁の連携が極めて重要である。

その他の意見

ゲノム医療とは、従来、遺伝子診断に基づく適正で厳密な医療を標榜するものである。しかしゲノム編集による遺伝子改変技術が大きく進展してきている現状から判断して、今後、特に体細胞の遺伝子細胞治療のニーズが増加すると思われる。ゲノム編集のみにとどまらず、遺伝子導入技術や遺伝子改変方法の基本的な知識のない研究者、医師が驚くほど多い。そのための教育体制や資格認定も今後考慮すべき。

キャリアパスの視点から見た ゲノム医療関連人材育成について

松原 洋一

一般社団法人 日本人類遺伝学会 理事長

3

- ・ゲノム医療における急速な技術的進展を実臨床に普及するために必要な人材をどう確保・育成するか
- ・不十分な遺伝学的知識と未熟な遺伝カウンセリングは、しばしば患者とその血縁者に大きな災いをもたらす
(例)「遺伝」への怖れ、罪の意識、家族間の亀裂、離婚など
- ・技術の普及に呼応して、様々な遺伝性疾患に対応できる専門的な人材／チームが必要

4

ゲノム医療人材育成: 遺伝医学関連学会の取組

日本人類遺伝学会	(JSHG)
日本遺伝カウンセリング学会	(JSGC)
日本遺伝子診療学会	(JSGDT)

1. ゲノム情報(遺伝情報)を生み出す(ゲノム解析研究、ゲノムコホート研究の支援)
 - ・ゲノムメディカルリサーチコーディネータ(GMRC)制度(JSHG)
2. ゲノム情報(遺伝情報)を解釈する
 - ・臨床細胞遺伝学認定士制度(JSHG)
 - ・ジェネティックエキスパート制度(JSGDT)
3. ゲノム情報(遺伝情報)を伝える
 - ・臨床遺伝専門医制度(JSHG・JSGC)
 - ・認定遺伝カウンセラー制度(JSHG・JSGC)

＜人材育成・教育のためのセミナー開催＞

- 遺伝医学セミナー(JSHG)
- 遺伝医学入門セミナー(JSHG)
- 臨床細胞遺伝学セミナー(JSHG)
- 遺伝カウンセリング研修会(JSGC)
- 遺伝カウンセリング・アドバンスセミナー(JSGC)
- 遺伝カウンセリングロールプレイ(GCRP)研修会(JSHG・JSGC)

5

医師

臨床遺伝専門医

- ・ 臨床遺伝専門医制度委員会による認定
 - 日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の共同運営
 - 他の関連学会からも委員が参加(日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本神経学会、日本家族性腫瘍学会、日本先天代謝異常学会)
- ・ 基本領域の専門医資格を有することが前提
- ・ 3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って認定(2017年9月現在1290名)
- ・ 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・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師
 - － 遺伝医学についての広範な専門知識をもっている
 - － 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる
 - － 遺伝カウンセリングを行うことができる
 - － 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している
 - － 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができるなどの能力を有する医師

6

臨床遺伝専門医

幅広い遺伝医学的知識
あらゆる場面における基本的遺伝カウンセリング能力

ゲノム情報を正しく解釈し、適切かつ明快地に医師や患者に伝えることができる

特定の領域での専門家であり、かつ他の領域でもジェネラルな遺伝医療ができる

基本領域の
専門医としての
の技量

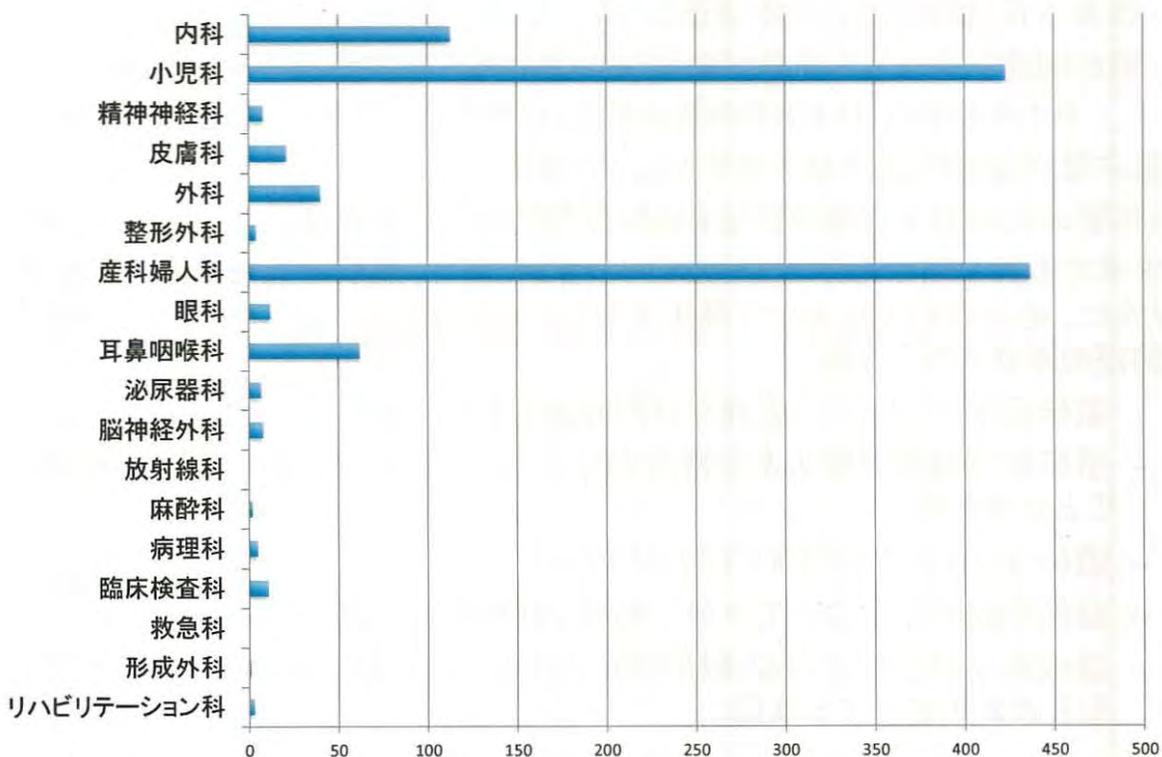
- ・検査
- ・診断
- ・治療

- ・ 基本領域の専門医
- ・ 到達目標の設定
- ・ 研修施設における3年間の研修
遺伝関連の各種セミナー参加
ロールプレイ研修会
- ・ 筆記試験
- ・ 面接試験
(遺伝カウンセリングの
ロールプレイを含む)

7

臨床遺伝専門医（1290名）の基本領域

小児科, 産婦人科, その他 が各々 1/3ずつ. ほとんど全ての基本領域の専門医に分布



8

臨床遺伝専門医 課題と対策

課題:

- ・臨床遺伝医療をフルタイムでおこなっている医師は少ない
(基本診療科における診療の「片手間」で兼任している場合が多い)

対策:

- ・高度医療機関における独立した遺伝子医療部門の設置義務化
- ・遺伝医療部門専任医師(臨床遺伝専門医)の配置

必要な人数:

(試算)

- ・特定機能病院+都道府県がん診療連携拠点病院 約100箇所
- ・遺伝子医療部門に配置するオールラウンダーの臨床遺伝専門医:100~200人
- ・遺伝子医療部門と連携する各領域の臨床遺伝専門医:1,000~2,000人

9

その他の職種

認定遺伝カウンセラー

- ・臨床遺伝専門医と協力して遺伝カウンセリングを担う非医師の専門職
- ・認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制などを含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職である
- ・認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる
- ・認定遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定される専門職で、次の要件を満たす必要がある
 - (1)最新の遺伝医学の知識を持つ
 - (2)専門的なカウンセリング技術を身につけている
 - (3)倫理的・法的・社会的課題に対応できる
 - (4)主治医や他の診療部門との協力関係(チーム)を構成・維持できる
- ・認定遺伝カウンセラーとなりうる基盤の職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる

10

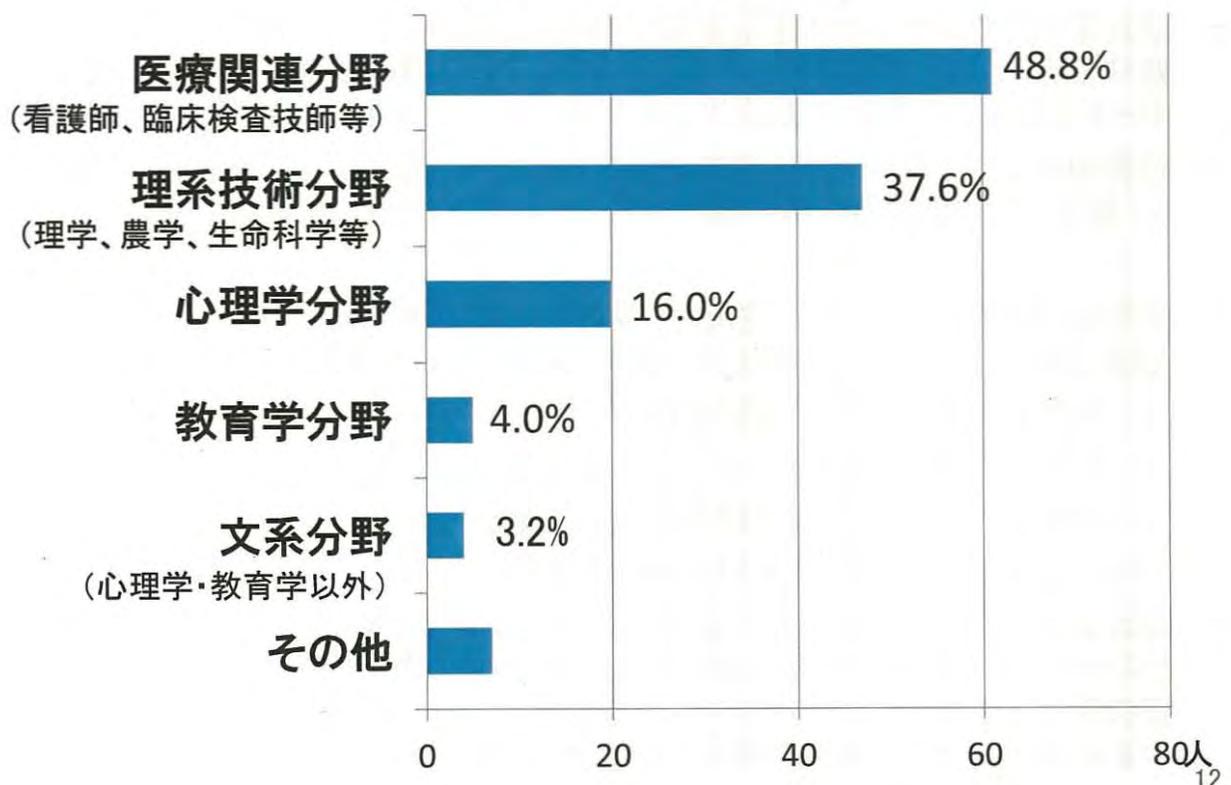
認定遺伝カウンセラー制度

- 平成9～15年 厚生労働省研究班で制度設計
- 北米の認定遺伝カウンセラーを参考に、国民に信頼される資格として国家資格を目指すレベルを設定
- 修士課程での教育(国際標準)
- 平成17年 認定開始
- 現在養成校14校(+2校申請中)
- 知識レベルは臨床遺伝専門医と同等水準(同一筆記試験)の認定試験
- 技術・態度レベルは、臨床遺伝専門医以上の水準の認定試験を実技試験で実施
- 平成28年度末での認定数は205名
- 近年, 受験希望者数は増加しつつある

11

認定遺伝カウンセラーの資格取得前に学んだ分野

(回答者125名、複数回答)



80人
12

認定遺伝カウンセラーの課題と対策

● 出口としての就職・待遇問題

- ・ 遺伝カウンセリング自体が実質的に保険診療化されておらず、普及していない。病院収入にも繋がらないため、医療機関が雇用しない
(現在は、保険適用されている遺伝子検査の結果を伝えるときに1回のみ算定できる)
 - 保険診療化が望ましい
 - 特定機能病院や都道府県がん診療連携拠点病院への配置を施設要件とする
- ・ 国家資格化されていないため志望者数が十分とはいえない
 - 国家資格化あるいはそれに準ずる資格化が望ましい

● 養成校のマンパワー

- ・ 養成校の数が少ない
- ・ 実習のマンツーマン指導が必要で、指導教員数が受け入れ可能学生数の律速段階となる
 - 全国の医学部を有する大学への大学院遺伝カウンセリング養成課程併設推進を強力に促す施策を講じる
 - 大学院遺伝カウンセリング養成課程受け入れ可能枠増員の支援
(教員増員のための人件費や施設設備費への補助金等)

13

参考資料:がんの遺伝子医療を担う体制について

・がん医療を中心に過渡期にどのような人材で対応するのか、それを過ぎた後の体制をどうすべきか

【4月13日(木)、厚労省大臣官房技総審室】で行われた会合での協議事項

出席者:厚生労働省大臣官房 福田祐典技術・国際保健総括審議官,
厚生科学課 佐原康之課長, 岡田就将医療イノベーション推進官他,
健康局がん・疾病対策課 上野秀樹課長補佐, 医政局他
日本癌学会 宮園浩平理事長, 日本癌治療学会 北川雄光理事長, 日本臨床腫瘍学会 大江裕一郎理事長, 国立がん研究センター 中金斉理事長, 日本人類遺伝学会 福嶋義光・高田史男

1.がん組織の体細胞変異を明らかにし、治療方針策定や予後予測に役立てる遺伝子パネル検査の保険診療化を実現するに際して、IF/SF問題や遺伝的リスクを抱える状況等が明らかになった際に遺伝医療専門職が常勤する遺伝子医療部門へ患者を誘導するいわゆる前さばき職を担う担当者を養成するシステムを構築する。

2.養成する方法として、遺伝子パネル検査を行う予定の医療施設の医療従事者(看護職、薬剤師、臨床検査技師等)を対象とした1~2日程度の研修会を実施する。

3.研修会の教材作成を、ゲノム医療に関する部分は日本人類遺伝学会が、がん診療の部分については日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会が、それぞれ分担協力して作成する。(日本臨床腫瘍学会が受け皿となって、準備を開始)

4.新たな資格や職名を作ることはせず、厚労省・健康局長名の研修会受講証を発行することにより、遺伝子パネル検査実施前の説明担当者の能力を保証し、同検査実施の施設要件とする。

15

・がん医療を中心に過渡期にどのような人材で対応するのか、それを過ぎた後の体制をどうすべきか

特定機能病院および都道府県がん診療連携拠点病院に、遺伝子医療部門の設置を義務づける(施設要件とする)

遺伝子医療部門の必須要件:

独立した診療部門として位置づけられている
複数の専任の臨床遺伝専門医が常勤している
認定遺伝カウンセラーが常勤している
遺伝学的検査・ゲノム解析を行い、その結果を解釈できる者が常勤している

多診療科が集う症例検討会を定期的を開催している

(IRUDの施設内IRUD診断委員会に相当)

がんゲノム解析拠点と連携することができる

臨床ゲノムデータベースにゲノムデータを登録する体制ができている

がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム連携病院の主たる要件を満たしている
遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度(JOHBCC)の基幹施設であることが望ましい

16

日本における認定遺伝カウンセラーの現状 — 2014年度CGC調査より —

山内泰子^{1,5}、村上裕美^{2,5}、宇津野恵美^{3,5}、田辺記子^{4,5}

川崎医療福祉大学大学院遺伝カウンセリング コース¹

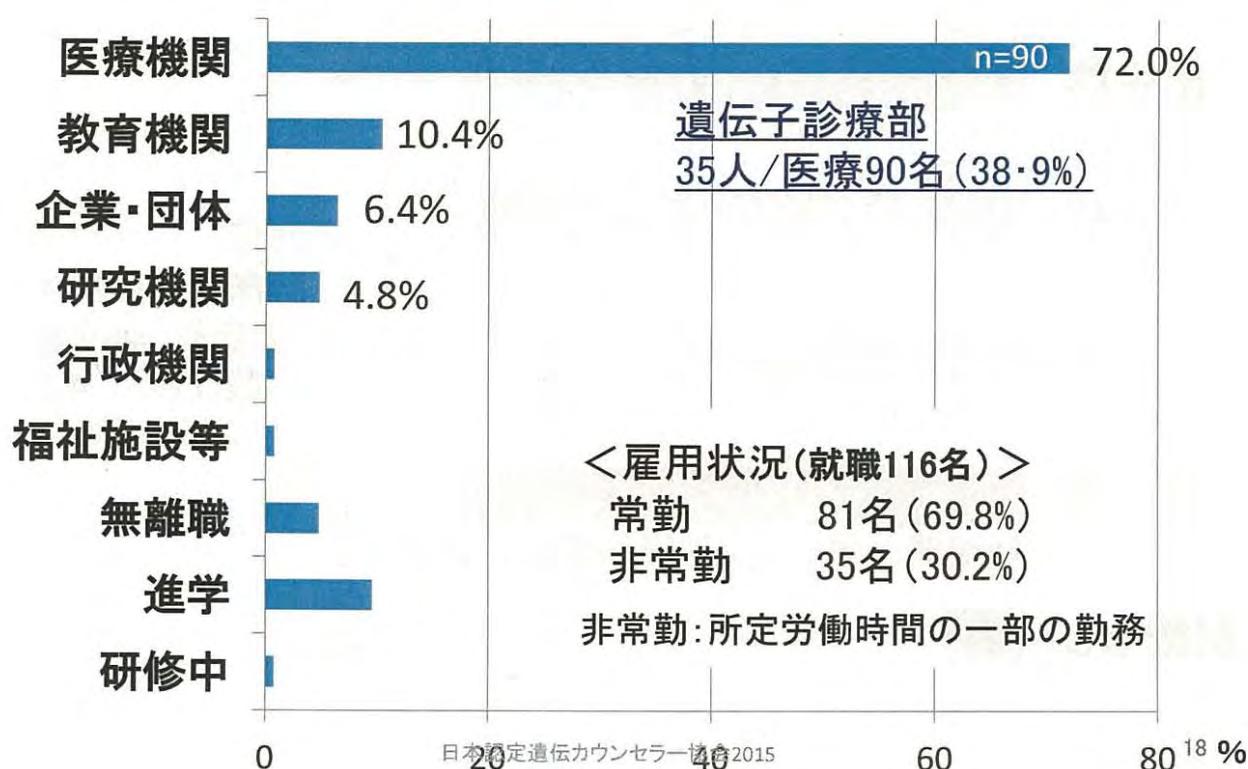
京都大学医学部附属病院遺伝子診療部²

千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部³

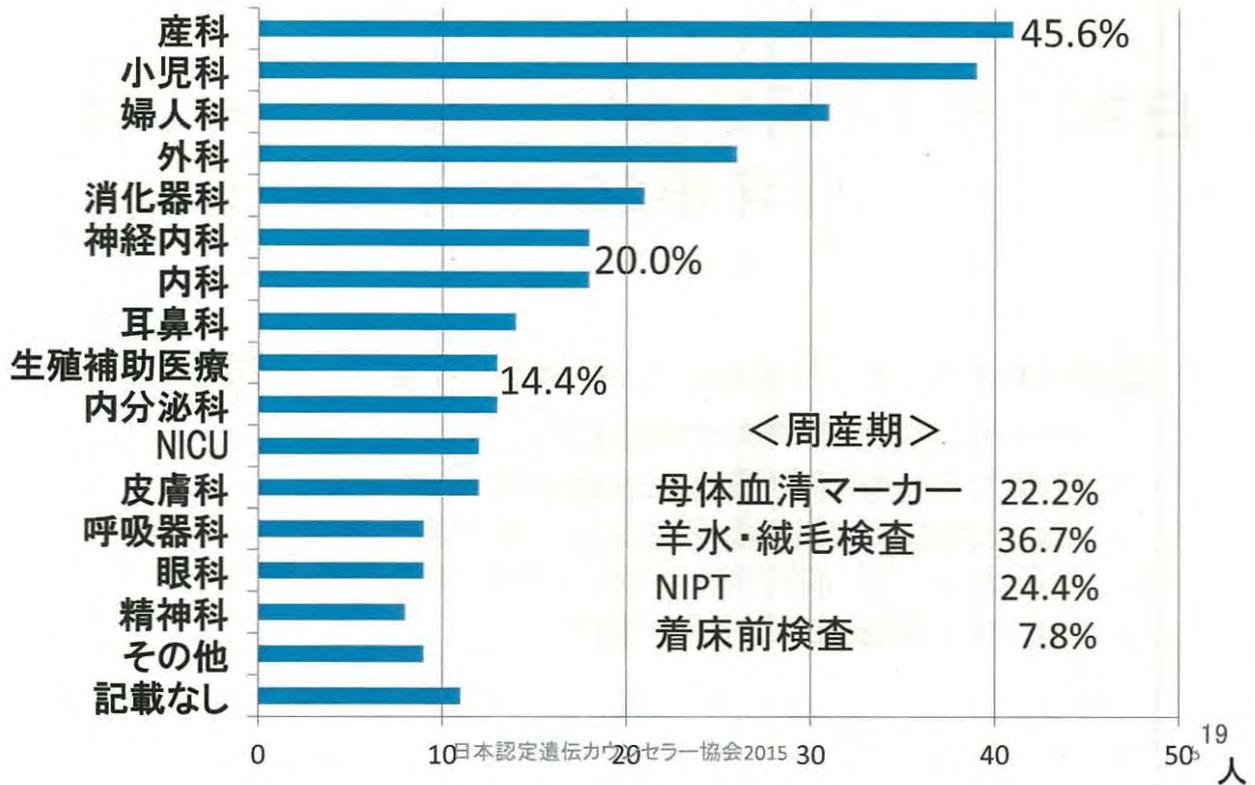
北里大学薬学部薬学教育センター臨床心理学部門⁴

日本認定遺伝カウンセラー協会⁵

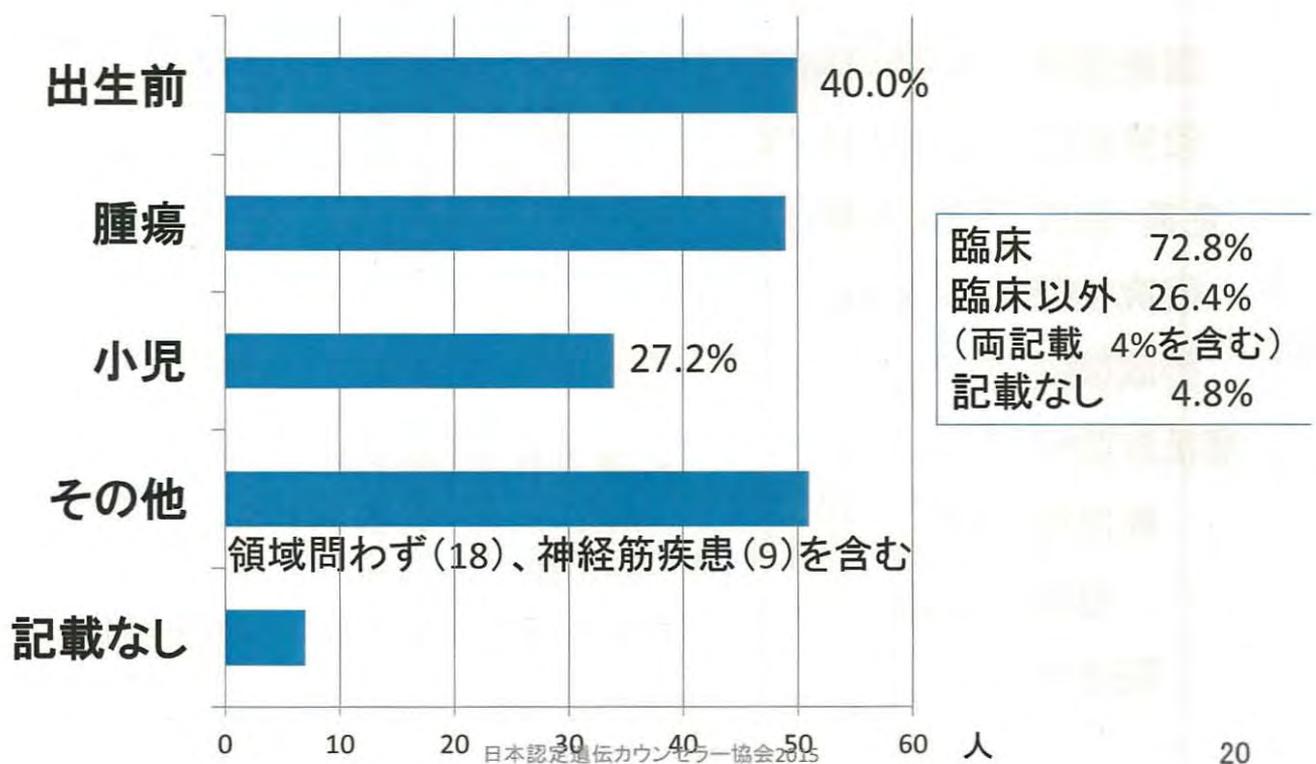
結果3. 就職・進学等の状況 (回答者125名、複数回答)



結果4. 関わる診療科 (医療機関勤務90名、複数回答)



結果5. 主な領域 (回答者125名中、複数回答)



＜認定遺伝カウンセラーの養成カリキュラム＞

(認定遺伝カウンセラー制度委員会 HP (<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>)より転記)

認定遺伝カウンセラーの養成にあたる基本的な目標は下記のとおりである。到達目標については、それぞれの目標レベルに応じた履修科目をリストアップし、その履修目標をまとめている。

(1) 一般目標(GIO)

遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント(来訪者)に臨床的で科学的な情報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意志によりこれらの情報を有効に活用して自分や家族のQOLを向上できるように援助するために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。

(2) 到達目標(SBO)

1) 知識レベル:

人類遺伝学の基本知識、代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持ち、発生予防、医学的管理、社会的資源の活用法などを知っている。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常についてクライアントへの情報提供やカウンセリングをおこなうための基本的知識を修得している。認定遺伝カウンセラーとして活動するためにわが国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。

2) 技術レベル:

遺伝医療のニーズにあった家系情報を収集し、家系図にまとめることができる。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつくるためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容的態度を示しながら非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの心理的課題に認定遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族のQOLを向上させるための指導技術を持っている。遺伝医学

の最新情報、専門医療情報、社会資源情報、患者の支援団体情報を収集し、その情報をクライアント自身が活用できる形で提供したり、臨床遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関と連絡調整をおこない、クライアントが最良の遺伝医療を受けられるよう調整する技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスしたり、臨床遺伝専門医とのミーティング、研修会への出席、学会活動など自己学習の手段を修得している。

3) 態度レベル:

認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に、医療技術を提供する主治医の立場からではなく、クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し、臨床遺伝専門医、主治医、他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身につけている。また、医療スタッフの一員として、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の主旨を遵守したうえ、クライアントの利益に深い配慮をはらいながら活動する態度を身につけている。クライアントに対してはカウンセリング・マインドを基本とし、社会通念や倫理規範にも十分に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

<認定遺伝カウンセラーの養成カリキュラムの詳細>

[1] 認定遺伝カウンセラーとしての専門研修を受ける前に下記の教科目については大学レベルの教育を受け、科目履修制度等を利用して単位取得しておくことを条件とする

a. 人間科学系科目

人間発達学、心理学(または臨床心理学、コミュニケーション学、カウンセリング論)、倫理学(または生命倫理学、看護倫理学)

b. 自然科学・医療系科目

生物学、化学(または一般化学、化学概論)、遺伝学(または人類遺伝学、分子遺伝学、生命科学)、統計学、医学概論(または医療概論、医療科学、看護概論)、公衆衛生学(または保健医療福祉論、基礎保健学)

[2] 履修科目とその到達目標

I 遺伝カウンセリングの実践を支える専門的基礎知識

1. 人類遺伝学・遺伝医学

1) 遺伝学史

・現代遺伝学が辿った歴史的背景を理解している

2) 細胞遺伝学

・細胞分裂と染色体分離を理解し、説明できる

・染色体の基本構造を理解し、説明できる

・染色体異常の種類と発生機序について理解し、説明できる

・染色体分析法について理解し、説明できる

3) 分子遺伝学

・DNA・RNA・遺伝子の基本構造を理解し、説明できる

・DNAの複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる

・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる

・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる

・DNA診断・技術について基本的事項を理解し、説明できる

4) メンデル遺伝学

・染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、説明できる

5) 非メンデル遺伝

・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる

・非メンデル遺伝の一部を細胞遺伝学・分子遺伝学的に説明できる

6) 集団遺伝学と遺伝疫学、家系分析

・メンデル遺伝学を集団に応用し、遺伝子頻度、保因者頻度、罹患者頻度、突然変異率などのメンデル遺伝学の基本概念を説明できる

・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる

・家系分析の基本を理解し、説明できる

・遺伝様式を確認し遺伝子の伝わり方や発現について説明できる

7) 遺伝生化学

・生体内分子の機能と代謝について基本的事項を理解し、遺伝医学的に説明できる

8) 生殖・発生遺伝学

・生殖の機構を理解し、その異常を説明できる

・発生の分子機構について基本的事項を理解し、説明できる

9) 体細胞遺伝学

・体細胞遺伝学について基本的事項を理解し、説明できる

10) 腫瘍遺伝学

・癌関連遺伝子を説明できる

・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる

・遺伝性腫瘍について説明できる

11) 免疫遺伝学

・免疫応答の遺伝について基本的事項を理解し、説明できる

・血液型の種類と遺伝について理解し、説明できる

・組織適合性ととの遺伝について説明できる

12) 遺伝医学・遺伝医療

・遺伝医療を実践するにあたり、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの専門的な役割を理解し、医療・保健・福祉システムとの効果的連携について説明できる。

・遺伝カウンセリングが対象とする主な疾患について、臨床像、疫学、診断法、治療、再発予防、ケアの基本事項について理解し、説明できる(メンデル遺伝病、多因子遺伝病、染色異常、ガン、生活習慣病)臨床遺伝学における遺伝学的異質性の診断の重要性を理解し、遺伝子診断の概略を説明できる

・遺伝マーカースクリーニングの概略を理解し、説明できる

・出生前医療(受精卵・出生前診断を含む)の基本的事項を理解し、説明できる

・遺伝子治療の現状について理解し、説明できる

・わが国の遺伝医療システムについて理解し、説明できる

・ゲノム機能科学について現状と将来の展望について理解し、説明できる

2. カウンセリング理論と技法

・カウンセリングの主要理論と技法を理解している

- ・人間発達理論やパーソナリティ理論の基本を理解し、主要な心理検査法を理解している
- ・アセスメント面接法と行動観察法の基本を理解している
- ・主要な精神科的疾患の臨床的特徴を理解し、精神科領域の専門職との連携について理解している
- ・危機介入理論を理解し、危機的状況のアセスメント、危機介入技術について理解している

3. 遺伝医療と倫理

- ・生命倫理学の歴史、インフォームドコンセント、先端医療・生殖医療の現場における生命倫理的諸問題を理解している
- ・遺伝医療に関する国内外の規制等を理解している
- ・遺伝医療特有の倫理問題を理解している

4. 遺伝医療と社会

- ・社会福祉の歴史、社会保障、公的扶助、児童・母子福祉、障害者福祉、老人福祉、地域福祉、医療福祉など社会福祉の基礎を理解している
- ・社会福祉援助技術(ソーシャルワーク)の基礎を理解している
- ・保健医療福祉関係法規を理解している

II. 遺伝カウンセリングの実践技術の目標

- 1) クライアントとの人間関係を築くことができる
- 2) クライアントの問題事・心配事を明確化できる
- 3) クライアントの持つ遺伝学的背景をアセスメントできる
 - ・家系資料を適切な方法で収集し、家系図を書ける
 - ・必要な遺伝学的情報を得ることができる
 - ・クライアントが受けている医療について必要な情報を得ることができる
 - ・遺伝問題の有無を判断することができる
 - ・再発危険率の推定ができる
 - ・アセスメントの結果を科学的に記録できる
- 4) 遺伝問題から生じる心理・社会的問題を支援できる
 - ・心理・社会的問題を明確化できる
 - ・クライアントの問題認知状況をアセスメントできる
 - ・クライアントのコーピングをアセスメントし、適切に介入できる
 - ・グリーフカウンセリング、危機介入ができる
 - ・カウンセリングの限界を理解し、他の専門職と連携する時期について判断できる
- 5) クライアントの課題・問題の明確化・意思決定に必要な情報を提供できる

- ・人類の遺伝学的荷重とクライアント自身が抱える遺伝学的リスクをわかりやすく説明できる
- ・検査・診断・治療・生活に関連した情報を提供できる
- ・クライアントが活用できる専門職・機関に関する情報を提供できる
- ・クライアントが活用できる社会資源に関する情報を提供できる
- ・クライアントの理解力に応じた方法で必要な情報に関して説明できる
- 6) クライアントの意思決定を支持し、支援する
 - ・専門職・機関と連携をとることができる
 - ・家族ダイナミックスを支援できる
 - ・サポートグループへの紹介ができる
 - ・個々の事例について適切にフォローアップを行うことができる

III 認定遺伝カウンセラーの態度目標

- 1) 医療従事者の一員としての自覚をもって行動できる
 - ・認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供する立場ではないが、医療チームの一員であるとの自覚をもって行動できる
 - ・認定遺伝カウンセラーが担当すべき業務範囲を理解し、クライアントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない。
 - ・クライアントが受けている医療を理解し、主治医との人間関係を損なわないよう配慮できる
 - ・臨床遺伝専門医やその他の専門職の役割を理解し、連携を重視して行動することができる
 - ・最新の医療・遺伝医学に関する情報収集を行い、常に自己研鑽を怠らない
 - ・遺伝カウンセリングの科学的な側面を理解し、科学的な思考ができるよう自己研鑽を怠らない
 - ・カウンセリングについて科学的な記録を残し、適切な方法で管理できる
 - ・守秘義務の原則を理解し、医療人として行動できる
- 2) 認定遺伝カウンセラーとしてクライアントを支援する立場で行動できる
 - ・認定遺伝カウンセラーの立場を理解し、常にクライアントの利益を考えて行動できる
 - ・クライアントの人権を尊重し、家族や人間関係を配慮した態度で接することができる
 - ・クライアントの不安に対しては常に共感的態度で接することができる
 - ・クライアントの自律的決定を尊重し、非指示的態度で接することができる
 - ・コミュニケーション技術や心理学的介入技術について、常に自己研鑽を怠らない
- 3) ELSI(倫理・法律・社会的事項)の基本的事項を理解し、社会人として公正な立場で行動できる

- 生命の尊厳を重視する基本的態度でクライアントに接することができる
- 法律、倫理規範、社会通念を配慮する基本的態度と倫理的に公正な態度でクライアントに接することができる
- 現代医療や社会的対応の限界を理解し、クライアントにとって最良の選択を可能にするよう調整や支援をすることができる

ゲノム医療関連人材育成に関する基本構想

1. まず、長期的な視点で構想を定める
 - サイロ・エフェクトに陥らない、常に全体として統一性のある構想(分断から統合)
 - 将来の変化に対応できる柔軟な構想(硬直性の回避)

2. その方向性で、現実的対応策を検討

ゲノム医療実現推進協議会

平成28年度報告

平成29年7月31日

I. はじめに	…3
II. 平成28年度の現状	…4
1. 総論：前提として解決すべき事項	
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びルールの整備	
B. 広報・普及啓発に関する対応	
III. おわりに	…33
用語集	…34
参考資料	…39

I. はじめに

我が国では、健康・医療戦略（平成26年7月22日閣議決定）において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」などの取組が掲げられた。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。）が設置され、同年7月に中間とりまとめられた。本とりまとめでは、国内外の状況を鑑み、我が国における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。

これを踏まえ、平成27年11月、厚生労働省を事務局とした「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」（以下「タスクフォース」という。）が設置され、「改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い」、「わが国の医療制度において行政が取り組むべき課題」、「社会環境整備」について、平成28年7月まで計9回の議論を経て、平成28年10月に「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」がとりまとめられた。

平成28年8月22日から再開された第5回協議会からは、タスクフォースでの報告を受け、中間見直しで掲げられた29項目（再掲3項目含む）について協議の進め方を見直すこととし、「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の整備、B. 広報・普及啓発に関する対応）」に分類した上で、議論を重ねてきたところである。

本報告書では、第5回から第8回協議会までに確認した平成28年度の進捗状況について総括した。

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。

II. 平成28年度の現状

1. 総論（前提として解決すべき事項）

中間と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、まずはじめに「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、「比較の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。

なお、「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）においてゲノム医療については、「（前略）疾患と遺伝的要因や環境要因等の関連性の解明の成果を迅速に還元するため、解析基盤の強化を図るとともに、特定の疾患の解明及びこれに対する臨床応用の推進を図る」とされている。

また、「健康・医療戦略（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（平成29年2月17日一部変更）」において、2020年までの達成目標（KPI）を明確化するべく下記のとおり修正したところである。

- ・糖尿病など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・最適化等に係るエビデンスの創出
- ・発がん予測診断、抗がん剤等の治療反応性や副作用の予測診断に係る臨床研究の開始
- ・認知症・感覚器系領域のゲノム医療に係る臨床研究の開始
- ・神経・筋線維等の革新的な診断・治療法に係る臨床研究の開始

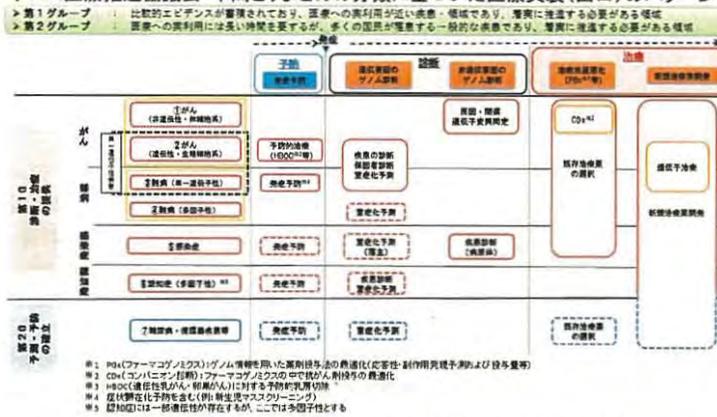
(ア) 平成28年度の成果

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、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、

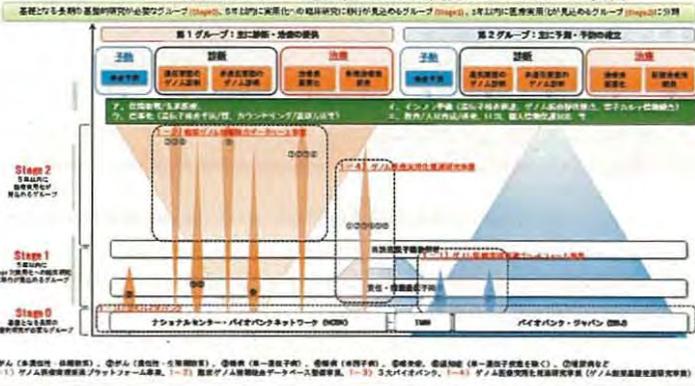
- ・Stage 0として、バンク事業等による継続的なデータ・エビデンス蓄積を行う「基礎となる長期の基盤的研究が必要なグループ」、
- ・Stage 1として、治療や診断また創薬等の契機となる責任・関連遺伝子の同定等を目指した「5年以内に実用化への臨床研究に移行が見込めるグループ」、

- ・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こととした。

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



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)



(イ) 今後の課題

- 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。

2. 各論

「⑭推進すべき対象疾患の設定」を除いた、中間取りまとめの各項目については、効率的、効果的な議論を進めるために、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整備 / B. 広報・普及啓発に関する対応) に分類した上で、各省・AMED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。医療に用いられ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。

*LDT: Laboratory Developed Test(自家調製検査法)

(ア) 平成28年度の成果

(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プラント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、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>

- (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>

- (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）。

(イ) 今後の課題

- 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製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。

(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及び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はないため、ゲノム情報等を用いた医療の実用化のためには、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行った上で、必要な措置を具体的に検討する。

【がん領域に関して】

(ア) 平成28年度の成果

がん領域において整備されてきた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・設備等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で検討がなされ、がんゲノム医療の提供体制が十分整った医療機関を「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」に指定する方向となった。

<現在のがん診療提供体制>

平成18年に制定された「がん対策基本法」に基づく「がん対策推進基本計画」により、厚生労働省ではがん医療水準の均てん化に重点を置いており、日常生活圏域において質の高いがん医療を受けることができる体制を築くことを目的に、診療実績、医療施設、診療従事者、研修の提供等要件を満たした診療連携拠点病院等の整備が進められ一定の成果が得られている。

※平成29年4月1日時点で、都道府県がん診療連携拠点病院49カ所（原則都道府県に1カ所）、地域がん診療連携拠点病院348カ所（二次医療圏に1カ所）、特定領域がん診療連携拠点病院1カ所（特定のがんについて当該都道府県内で最も多くの患者を診療する医療機関）、国立がん研究センター2カ所、地域がん診療病院34カ所（がん診療連携拠点病院のない二次医療圏に1カ所）が国により指定。

<今後のがん診療提供体制>

がん診療連携拠点病院等の体制を継続しつつ、ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて個々のがん患者に最適な診療を行うがんゲノム医療を実現するために、新たな軸として、がんゲノム医療を押し進める体制構築を追加した。「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」では質の確保されたがんゲノム医療を提供するための病院として、遺伝子パネル検査や医師主導治験等を実施できる体制を有する「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」を設置し、がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用推進を図るための専門的機能を担う機関として「がんゲノム情報管理センター（仮称）」を構築する方向性となった。平成29年6月にはがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会の報告書がとりまとめられ、第3期がん対策推進基本計画に反映される方針となっている。「がんゲノム医療中核拠点病院（仮称）」に関しては、平成29年以内に要件をとりまとめ、平成29年度内に指定を行う予定。

(イ) 今後の課題

- ▶ 「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。

【難病領域に関して】

(ア) 平成28年度の成果

難病領域において整備されてきた難病医療拠点病院等の指定要件は、必ずしもゲノム医療の実現に特化した施設・設備等の要件とはなっていないため、今後は、都道府県難病診療連携拠点病院、NC(ナショナルセンター)、学会、研究班、IRUD(AMEDの希少・未診断疾患イニシアチブ事業)、難病情報センターとともに難病医療支援ネットワークを構成し、難病に対するゲノム医療提供の体制等を整備することで早期診断を図る方向となった。

<現在の難病診療提供体制>

平成10年より厚生労働省において実施している「難病医療提供体制整備事業」により、難病医療拠点病院等の整備が進められている。難病医療拠点病院の主な役割は難病医療連絡協議会の業務(関係機関の連絡調整、患者からの相談、入院調整、医療従事者向け研修等)を都道府県から受託すること、および高度な医療を要する患者を受け入れること等であり、難病医療協力病院の主な役割は、拠点病院等からの要請に応じて、難病の患者の受入れを行うことや確定診断が困難な難病の患者を拠点病院へ紹介すること等である。

※平成28年4月1日時点で難病医療拠点病院(旧拠点病院)119カ所および難病医療協力病院1339カ所(概ね二次医療圏ごとに一カ所以上)が指定。

<今後の難病診療提供体制>

旧拠点病院及び難病医療協力病院による医療提供体制では、難病の多様性のため、どの医療機関を受診(紹介)すれば、早期に正しい診断がつけられるかが分かりづらい状況にあることを鑑み、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会は、難病の医療提供体制の在り方について(報告書)(平成28年10月)の中で、基本理念として(1)できる限り早期に正しい診断ができる体制、(2)診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制、(3)遺伝子関連検査について倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制、(4)小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制の構築を目指すこととしている。このような方向性を踏まえて、都道府県難病診療連携拠点病院、NC、学会、研究班、IRUD、難病情報センターとともに難病医療支援ネットワークを構成し、難病に対するゲノム医療を含む早期診断のための広域的な連携機能を整備することとなった。平成30年度からの運用開始を目指し、難病医療支援ネットワークについては厚生労働省において、各都道府県内の医療体制の整備については各都道府県内で検討が進められている。

(イ) 今後の課題

- ▶ 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検討が必要である。

(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

わが国では研究に際して、海外検査機関を利用する場合があるものの、医療目的で医療機関や衛生検査所等において実施されるオミックス検査は、医療法等の規定に則ることが求められている。しかし、一方で各種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)、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は明確ではない。

(ア) 平成28年度の成果

平成27年度に実施したAMED研究「国内外における遺伝子診療の実態調査(三菱総研)」では、遺伝子関連検査(=遺伝学的検査と体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査を合わせたもの)を実施している機関の割合は、病院において91%、診療所において13%であり、多くの病院では日常的に遺伝子関連検査を実施していることがわかった。

(イ) 今後の課題

- ▶ 一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。

(4) 人材の教育・育成

- ③ (㉔) 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発
② 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の人材（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シャン、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

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など、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。また、ゲノム情報等と臨床的現象（表現型）の関係に係る知見は日進月歩であり、医療従事者であっても、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を行う際は、十分な情報や知識に基づいて行われるべきである。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。

このため、本人や家族に対する遺伝学的検査の必要性や検査結果等に基づく診断・説明を行う医療従事者（開業医、一般臨床医を含む。）に対して、遺伝学的検査等に関する教育、啓発を十分に実施する必要がある。

(ア) 平成 28 年度の成果

関係省庁では、医療従事者の教育・育成に関しては（医学生を含む）医師とその他の医療従事者に関し、ゲノム医療の現場においてどのような知識や業務が必要となるのか検討を行うにあたり、まずは現状の医療従事者に対する教育や資格制度との関係性について整理を行った。

<医師の教育・育成について>

(a) 卒前教育から初期研修教育の対応

「医学教育モデル・コア・カリキュラム」、「医師国家試験出題基準」、「医師臨床研修制度の到達目標・評価」について次のような進捗があった。

- ・「医学教育モデル・コア・カリキュラム」については平成 29 年 3 月に改訂され、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容が充実し、平成 30 年度より各大学において新たなカリキュラムに基づく教育を開始予定である。
- ・「医師国家試験出題基準」に関しては、「医道審議会医師国家試験出題基準改定部会」におけるゲノム医療に関する議論に基づき、医師国家試験の新たな出題基準が平成 28 年に公表され、平成 30 年の国家試験より適用予定である。

- ・「医師臨床研修制度の到達目標・評価」に関しては、「医道審議会医師分科会医師臨床研修部会・医師臨床研修制度の到達目標・評価の在り方に関するワーキンググループ」において臨床研修におけるゲノム医療の取扱いについて議論し、平成 29 年 3 月にとりまとめ、今後、医師臨床研修部会で引き続き議論される予定である。

(b) トレーニングコース

- ・「ゲノム医療実用化推進研究事業（代表研究者：中釜斉（平成 26～28 年度AMED 事業）」）では、臨床遺伝専門医等を対象とした遺伝カウンセリングのスキルアップを目的に、「遺伝カウンセリングロールプレイ研修会」を全国 14 か所で開催、計 1326 名（H29 年 4 月時点）が受講修了した。
- ・「課題解決型高度医療人材養成プログラム」では「難病克服！次世代スーパードクターの育成（信州大学（平成 26～30 年度文部科学省事業）」）で、特色ある遺伝子医療を実践している信州大学等 6 大学が受託し、On-the-Job トレーニングプログラムを開発・実践し、学生受入れを開始した平成 27 年度以降、平成 29 年 4 月時点で主コース（修業期間 1 年間）を 17 名、インテンシブコース（修業期間 1 週間～1 年間）を 37 名が受講している。

(c) 学会認定資格

日本人類遺伝学会（理事長：松原洋一）では、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担うことが期待される、「臨床遺伝専門医」の育成を行っている。平成 28 年 3 月時点での 1,226 名から平成 29 年 4 月現在で 1,301 名が認定された。

<その他の医療従事者の教育・育成について>

(a) がんのゲノム医療・集学的治療推進事業（平成 28 年度～厚生労働省事業）

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実現することを目的に、臨床研究及び診療実績において一定条件を満たすがん診療連携拠点病院に対し、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補助事業である。

※1施設につき2人まで、定額補助（1人につき上限389.5万円/平成28年度）。平成28年度は、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施設に対して、遺伝カウンセラー合計36名、臨床研究コーディネーター1名を配置済。

(b) 革新的がん医療実用化研究事業（平成 28 年度～AMED 事業）

西尾班「がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的開発研究」および吉野班「産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 SCRM-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」の両研究班において、がんクリニカルシーケンスを運営できるメディカルディレクター、クリニカルシーケンスチームを構成する多職種 molecular medical staff（仮称）の育成のために e-ラーニングシステム構築及び講習会を開催した。今後は、がん診療連

拠拠病院に、上記研修などを受け養成されたメディカルディレクター（臨床医等）を配備する予定である。

参考：東北メディカル・メガバンク計画（研究人材）

東北メディカル・メガバンク計画（平成23年度～32年度）では被災地を中心とした大規模ゲノムコホート研究を行うことにより、地域医療の復興に貢献するとともに、創薬研究や個別化医療等の次世代医療体制の構築を目指すことを主たる目的とした事業である。

研究空間におけるコホート調査を支える人材としてGMRC（ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター）を育成している。GMRCにはヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に際して、①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、②その他の研究実施に関する説明を行い、③試料提供者と研究者の信頼関係を築く、等の役割がある。

東北メディカル・メガバンク計画では独自のGMRC養成コースで、看護師、保健師、検査技師を対象に2週間の専門教育の後に試験を実施、平成29年5月時点で、総377名（東北大学296名、岩手医科大学81名）を認定している。

また、ゲノム関連情報のインシリコ（コンピュータ）解析・解釈の手法の研究、ツール開発、ツールを用いた解析を担う人材である生命情報科学者/バイオインフォマティクス育成を目的に、平成25年度より東北大学大学院医学系研究科及び情報科学研究科、さらに平成27年度より農学研究科で専門授業科目を設け、これまでに受講生を含む80名以上が受講修了した。

(c) 学会認定資格（カッコ内は平成29年4月時点の資格認定者の人数（医師の割合））

資格名	認定学会	主な役割・業務内容	人数 (医師の割合)
臨床遺伝学認定士	日本人遺伝学会 (S31年発足/会員 約5,000人 理事長：松原洋一)	・検査の実施、結果の解釈、および臨床への結果報告 ・染色体検査を対象（コピー数異常）	190名 (26%)
ジェネティクスエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H9年発足/会員 約500人 理事長：小杉真司)	・検査の実施、結果の解釈、および臨床への結果報告 ・遺伝子関連検査全体を対象（シーケンス）	14名 (14%)
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/会員約1,200人 理事長：小杉真司) 日本人遺伝学会	・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 ・主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	205名 (0%)
家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足/会員約800人 理事長：：富田尚裕)	・臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格を有し、日本家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナーを3回受講等の条件が条件	35名 (約80%)

(イ) 今後の課題

- 「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。

(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

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成13年文部科学省・厚生労働省・経済産業省。以下「ゲノム指針」という。）において、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など、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。

(ア) 平成28年度の成果

遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化した文書等はないため、平成30年度のガイドライン公表に資する研究として「ゲノム医療実用化推進研究事業（中釜班）（平成26～28年度）」を行った。また、ゲノム医療の実現を見据えて、結果返却方法、遺伝カウンセリングの手法やその体制、医療との連携等の課題に取り組むため、「東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究（平成26～32年度）」を開始した。

<ゲノム医療実用化推進研究事業（中釜班）>（平成26～28年度）

ゲノム医療の実用化を進めていく際に、医療現場が直面すると予想される臨床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（偶発的所見＝Incidental Findings (IF)/二次的所見＝Secondary Findings (SF)）への適切な対応のため、①倫理面からの理論的検討や、②国内におけるIF/SFの取扱いの実態調査を実施した。この研究班がとりまとめたIF/SFへの対応のポリシー案については、今後、学会等の様々な関係者の中で、広くコンセンサスを形成していく上での問題提起・試案として、ガイドライン策定に当たってのガイダンスの一つとなる事が期待される。

<東北メディカル・メガバンク計画 ゲノムコホート研究における個人への遺伝情報の回付に関するパイロット研究>（平成26～32年度）

遺伝学的検査結果を返却するにあたって、その有効性や心理社会的影響・精度管理・手続きの妥当性などに関するパイロット研究である。まずは、家族性高コレステロール血症を対象疾患として、平成28年10月より研究参加への呼びかけ・講習会を行い、家族性高コレステロール血症の保因者（バリエント陽性者）7名に対して平成29年3月より結果を返却し完了した。全員に6か月後・1年後の質問紙調査、保因者（バリエント陽性者）には

6か月以降にインタビュー調査を実施予定であり、今回の知見を活かし、今後、他の疾患（単一遺伝子疾患、多因子疾患）へ拡大して遺伝情報を返却するための調査を継続していく予定である。

(イ) 今後の課題

- 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（IF/SF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。

(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も踏まえつつ、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。

(ア) 平成28年度の成果

ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、保険適用を視野に入れ、指定難病にかかる遺伝学的検査の事例も踏まえ、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」の確保に関する検討が求められる。

しかし、有効性及び安全性が確立しているために海外では広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在するため、厚生労働省は行政施策として、平成28年診療報酬改定において、中央社会保険医療協議会（中医協）での議論に基づき、指定難病にかかる遺伝学的検査について学会等の定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合には保険適用とすることとした結果、対象疾患を36疾患から72疾患に拡大した。

(イ) 今後の課題

- 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。

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
- ⑯ 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）
- ⑰ 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
- ⑱ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ⑳ 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

中間と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となる。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型を発見するとともに、遺伝子変異・多型（遺伝子型）が、疾患の発症（表現型）とどのように関連づけられるかについての臨床的解釈を推進する必要がある。また、諸外国等において既に実装されている疾患関連遺伝子について、遺伝子変異・多型を持つ日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施や、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを医療現場において簡便に確認するための検査法の開発、ガイドライン作成などの実証研究の実施も必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約し、臨床及び研究において活用することのできる日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築やゲノム水準の検出力を実現するために、疾患群毎を含め適切なサンプルサイズを設定することに向けた検討が必要である。

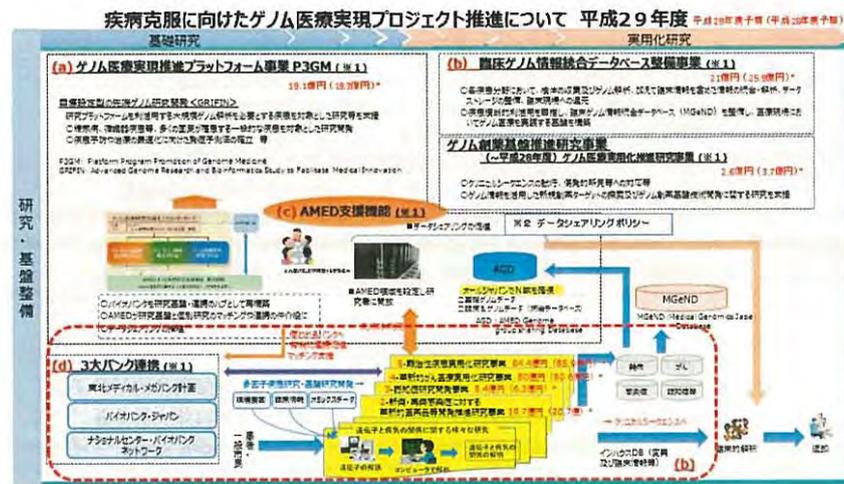
日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況に鑑みると、今後の取組に当たっては対象とする疾患に関しても戦略的な設定が求められる。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

また、医療での実利用に資するさらなるエビデンス作りに向けた疾患関連遺伝子探索とその意義づけ、個別化予防のための疾患リスク予測法等の確立を行う。加えて、疾患関連遺伝子（感染症の場合、病原体）の更なる同定のために必要な対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・充実が重要となる。

また、医療分野研究開発推進計画に掲げられている各省連携プロジェクトである「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」と他の各省連携プロジェクト（「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」等）との連携も図る。

さらに、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能を整備する必要がある。具体的には、大学・国立高度専門医療研究センターで、必要に応じて関係研究機関と連携し、同定された遺伝子変異・多型等の臨床的解釈、日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施、患者の薬剤応答などの検査法の開発、ガイドライン作成、日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築に向けた検討があげられる。

ゲノム解析に関しては、シーケンシングの高速化、低コスト化に伴う民間企業と研究機関との新たな役割分担の検討を進める。研究機関等にある既存のシーケンシング機能の最大限の利活用に加え、民間企業が高性能シーケンサーを保有する動きがあることから、国内産業育成の観点も考慮し、民間企業によるシーケンスも活用する必要がある。



AMED では、臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積に資する取組として平成 28 年度から「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」、「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」を開始し、さらに「データシェアリングポリシー」の策定等のゲノム医療研究支援に取り組み、研究を推進した。

【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 28 年度の成果

<概要>

先端ゲノム研究開発として疾患関連遺伝子の探索によるバイオマーカー候補や治療技術シーズの探索・発見を通じた疾患予防等に向けた発症予測法の確立等を目指す。具体的には、多因子疾患に関して、遺伝要因等の解析によりバイオマーカー候補を見出し、環境因子（ライフスタイル・行動等）との関連を検証することによるリスク予測や予防、診断（層別化）や治療、薬剤の選択・最適化等の確立に資する研究、及び基盤技術となる解析ツール（例：参照となる DNA アレイ、オミックスパネル等）やバイオインフォマティクスに必要なツール（例：新規の遺伝統計解析手法、ゲノム解析アルゴリズム等）の研究開発を行う。

<平成 28 年度の進捗>

- ・多因子疾患研究：糖尿病等を対象に大規模ゲノム解析等を開始した。
- ・基盤研究開発：長鎖シーケンス技術を用いた新規解析手法の確立のための基盤技術開発等に着手した。

（イ）今後の課題

- 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（⑤⑩、⑳）（平成 28 年度～）】

（ア）平成 28 年度の成果

<概要>

ゲノム解析、加えて臨床情報を含めた情報の統合・解析、臨床現場への還元を行うとともに、臨床現場で利活用されるデータベースを整備し、それを用いた診断、治療の推進を目指す。具体的には、疾患領域ごとのゲノム情報の疾患特異性や臨床特性との関連の解明に資する臨床ゲノム情報データストレージの整備、及び各疾患領域における研究で得られた変異・多型情報等の知見を共有し、診断法や治療法の開発等に結び付けるための基盤構築や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の構築を行う。

<平成 28 年度の進捗>

- ・臨床ゲノム情報データストレージ：4つの疾患領域（①希少・難治性疾患、②がん、③感染症、④認知症及びその他）において整備を進めており、特にがん領域では、遺伝子パネル検査の保険収載ならびに全ゲノム検査を視野に入れ、がんゲノムコンソーシアム等と連携できる体制を構築しつつある。

- ・臨床ゲノム情報統合データベース：疾患領域研究班等から供出されたゲノム情報及び臨床情報の収集や管理/ゲノム医療を担う医療従事者からのアクセスに対応可能なインターフェース構築などに着手した。

（イ）今後の課題

- 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（㉔㉕）】

（ア）平成 28 年度の成果

<概要>

ゲノム医療研究基盤の整備、ゲノム医療研究者と研究基盤の連携促進、及びゲノム医療研究推進の支援、を行うことにより、ゲノム医療実現に向けた研究開発を強力に推進することを目指す。課題解決に向けた助言を得るためのゲノム医療研究支援モニタリング・ボード、及びその下に各種分科会を AMED 内に設置して検討を行う。

<平成 28 年度の進捗>

- ・研究基盤の整備：3大バイオバンクを中心とした研究基盤の整備に向けて、東北メディカル・メガバンクにおける血液・脳脊髄液メタボロミクス用試料品質指標の提供、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークにおける病理組織検体等のゲノム系解析用プロトコルの作成、バイオバンク・ジャパンにおける血液プロテオミクス用試料品質指標の提供等、各種オミックス解析標準化に向けた取組を進めた。
- ・研究者と研究基盤の連携促進：電算資源の供用サービスについては、東北メディカル・メガバンクに設置されている電算資源の一部を AMED 領域として、外部研究者利用区分として割り当てるとともに、研究者がデータを持ち込み、自由に解析を行えるようにした。また、オープン・アンド・クローズ戦略及び知的財産の確保等に留意し、「疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」における「ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業」、「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」、「ゲノム医療実用化推進研究事業」では平成 28 年度からの公募申請時に AMED データシェアリングポリシーに基づくデータシェアリングプランの提出を義務化した。これに合わせて、「制限共有」を実現する公的データベース (AMED Genome group sharing Database (AGD)) を国立研究開発法人科学技術振興機構 (Japan Science and Technology Agency (JST)) との基本連携協定の下、National Bioscience Database Center (NBDC) と連携して平成 29 年 2 月より運用を開始した。情報ポータルサイトでは、バイオバンクが保管しているヒト試料に関する情報（疾患名、試料種別等）や保管・利用（分譲・共同研究）条件等の情報を含

む国内約 40 施設のバイオバンク情報の一覧、電算資源の供用サービスや AGD 等の情報基盤を利用するための情報等を平成 29 年 4 月より公開した。

- ・研究推進の支援：研究における解析結果の返却、倫理審査等あり方の検討、国際的なデータシェアリングの範囲、バイオバンク事業における研究参加者・住民を対象とした意識調査等の事例研究等を開始した。

(イ) 今後の課題

- 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。

(2) バイオバンクの利活用

- ⑪ ⑩ 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
- ⑫ 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）
- ⑬ 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

中間と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用できる体制を整備するとともに、病理組織検体取扱の指針化及びそれに向けた研究の推進等を通して、生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化を行う必要がある。なお、疾患別・試料の種類別の標準化の検討も必要である。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、生体試料が限りあることを踏まえ、情報として提供する環境についても整備する必要がある。

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、ただ単純に連携を求めるのではなく、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ような連携を図ることが重要である。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り、特に、既存の健康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いので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。その際には、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、企業との連携も引き続き推進する。

(ア) 平成 28 年度の成果

各バイオバンクにおいて、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ために下記のような取組をしている。

生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化

(c) 「AMED ゲノム医療研究の支援機能」で前述

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)
対象者	①全国12協医療機関の患者(平成15年) ②(JCOG、JOGC、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 ・三代コホート調査:妊婦を中心とした家族
対象疾患	①がん、難病、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):39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、皮膚疾患、老年病	重篤疾患(被災地で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) ②第2コホート:約6万人(平成28年12月時点)	約9.5万人(平成29年4月時点)	合計約15.4万人(平成29年1月時点) ・地域住民コホート調査:約8.4万人 ・三代コホート調査:約7万人
収集原料	①DNA、血液(血清) ②DNA、血液(血清)、組織	DNA、血液(血清、血清)、その他体液(髄液、尿等)、組織	DNA、血液(血清、血清、血液細胞、腫瘍血)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)
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
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。凍結後専用容器にて、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(ISO15189)に準じた作業工程管理を実施 各サンプルに対して、採取時間や冷凍開始時間、検体品質指標、フリーザー保存温度などのQCの記録やDNA、脳脊髄液などの産業界や輸送等の手帳についてNCBN内の標準化を進めている。	・品質マネジメントに関するISO9001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タグがなされる)
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レンジング済、第2コホートも平成29年度中にデータクレンジング完了予定)を付帯(項目数制限なし)	・すべてのNCの共通臨床情報を付帯 ・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 ・追跡調査では診療情報を付帯予定(平成29年度)、地域医療ネットワーク等を通じて)
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	・外部から切り離した匿名化管理室等で匿名化 ・各NCで複製データを匿名化、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を匿名化し、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 ・施設内ではコホートIDによる匿名化管理の徹底 ・分譲にあたって再度匿名加工(三重匿名化)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。 ・詳細情報を含む詳細二次調査(平成29年度)なし
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:7.7年、追跡率:97%	患者の病状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。 ※詳細情報を含む詳細二次調査(平成29年度)なし
検体	①20件以上(DNA約2万検体、血清約1万検体) (平成29年1月時点)	9件 (組織検体(42検体)、血液(249検体)、血清(311件)、尿(14検体)) (平成29年4月時点)	1件(平成28年12月時点) ※その他、遺伝子多型の頻度情報を全ゲノムリファレンスパネルとして公開(日本人2,049人分)しており、累計5,000件以上のダウンロードや未診断疾患イニシアチブ(IRID)診療体制との連携により、病因解明のための重要なデータの提供に必須なバリエーション頻度情報として利用されている。(平成29年6月時点)
情報	なし ※MDCよりGNA解析結果公開(平成26年)	1件(平成29年4月時点)	1件(平成28年12月時点) ※その他、遺伝子多型の頻度情報を全ゲノムリファレンスパネルとして公開(日本人2,049人分)しており、累計5,000件以上のダウンロードや未診断疾患イニシアチブ(IRID)診療体制との連携により、病因解明のための重要なデータの提供に必須なバリエーション頻度情報として利用されている。(平成29年6月時点)
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)	238件 ・検体提供:205件 (凍結組織(5,462検体)、組織検体(4検体)、DNA(4,828件)、血清(3,303検体)、血清(5,908検体)、髄液(1,407検体)) ・情報提供:33件以上(平成29年4月時点)	30件以上 ・検体提供:1件 (DNA(約1万検体)、血清(約2千検体)、不活化細胞(10検体)) ・情報提供:29件以上(平成29年2月時点)

※TMMについては全検体の9割以上、BBJについては全検体(組織を除く)において上記条件を満たしている。NCBNについては現在調査中。

(イ) 今後の課題

- 産業界や学術界(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。

(3) 国際的なデータシェアリング

⑳ 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。

(ア) 平成28年度の成果

<IRDiRC>

AMEDはIRDiRCに参加し、さらに加盟機関としての取組IRDiRC運営への関与、国内の希少疾患・難病性疾患の国際的な研究開発推進に向けた取組を行った。

・IRDiRC加盟機関としての取組

IRDiRCの意思決定機関であるConsortium Assembly(旧Executive Committee)の会議参加等を通じて、希少疾患分野の研究開発支援動向の把握に努めた。Scientific Committee及びその下部にあるTask Forceで国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所と連携して希少疾患分野の世界的な関心事項に対する具体的な研究開発推進方策等の議論に加わった。希少疾患のような少数の患者を対象とした臨床試験の方法論の開発を目指したタスクフォースで医薬品医療機器総合機構(PMDA)と連携して情報収集ならびに国内の状況の反映に努めた。

・IRDiRC運営への関与

第3回IRDiRC Conference(2017年2月)の準備委員会に参画し、世界的な希少疾患研究に関する情報発信等を行った。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の今後の10か年計画(2017-2027年)草案の策定に貢献した。

・国内の希少疾患・難病性疾患の国際的な研究開発推進にむけた取組

レジストリ構築に関する公募において海外レジストリとの国際連携に向けた希少疾患分野へ新たに参入する研究者への意識啓発を行った。

<がん領域における取組>

・AMEDでは難病性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米国NCI(National Cancer Institute)と開催し、登録した研究者同士の国際連携につながる機会を提供し、情報の国際共有を進めている。

(イ) 今後の課題

- 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、各難病研究班の概要や研究成果を公表することによる更なるデータシェアリング等による国際連携が必要である。
- 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。

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
- ⑩ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑬ 必要なコンピューターリソースの整備
- ⑰ 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。

＜ア＞平成28年度の成果

＜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 ICT 基盤協議会での検討を踏まえ「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案」が平成29年3月10日に第193回通常国会に提出され、平成29年4月28日成立、5月12日に公布され、公布の日から1年以内に施行することとされた。本法律の趣旨・概要は以下のとおり。

趣旨：特定の個人を識別できないように医療情報を匿名加工する事業者に対する規制を整備し、匿名加工された医療情報の安心・適正な利活用を通じて、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し、もって健康長寿社会の形成に資する。

概要：

1. 国の責務等

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し、

- (1) 必要な施策を講ずる国の責務
- (2) 施策を総合的かつ一体的に推進するための基本方針 について定める。

2. 認定匿名加工医療情報作成事業者（以下「認定事業者」という。）

(1) 認定事業者の認定

高い情報セキュリティを確保し、十分な匿名加工技術を有するなどの一定の基準を満たし、医療情報等の管理や利活用のための匿名化を適正かつ確実に行うことができる者を認定する仕組みを設ける。

(2) 医療情報等の取扱いに関する規制等

医療機関等は、あらかじめ本人に通知し、本人が提供を拒否しない場合、認定事業者に対し、医療情報を提供できることとする。（医療機関等から認定事業者への医療情報の提供は任意）

改正個人情報保護法ではゲノム情報のうち要配慮個人情報にあたるものについては原則、本人同意なしには第三者へ提供することができないが、認定事業者が本法に規定する手続きにより収集し適切に匿名加工されたゲノム情報は、本人同意なしに利用者へ提供することが可能となる。

＜臨床研究等 ICT 基盤構築研究事業＞

平成27年度から、AMEDにおいて同事業を開始し、大規模診療データ等の収集・利活用に関する研究や、医療ビッグデータ解析と人工知能による医療知能情報システム開発等の研究課題を4課題採択した。平成28年度からは、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やデータベースの高度化等に関する研究等の計14課題を採択した。

平成27年度

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
1 全国共同利用型医療標準化試験・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	尾木 賢二
2 自機を活用した臨床データベースによる標準化臨床・合併症発症リスク診断支援プログラムの開発	慶應大学 臨床医科学・研究開発センター	松久 京美
3 医療現場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 聡彦
4 National Clinical Databaseに基づく新しいベンチマーキング体制の構築に関する研究	慶應義塾大学	宮田 裕幸

平成28年度

研究開発課題名	所属機関（代表機関）	研究開発代表者
1 SS-MIX2を基盤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
2 SS-MIX2規格の診療情報を中心とした生体情報統合基盤の構築と利活用に関する研究	公財団法人 日本医師会	石川 広己
3 既存の診療情報と一体的に運用可能な産科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
4 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 裕幸
5 医薬品の安全評価のためのデータベースの高度化等に関する研究	独立行政法人 医薬品医療機器総合機構	宇山 佳樹
6 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 賢三郎
7 医療等データの利活用技術に関する調査研究	日本電気株式会社	上塚 隆一
8 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
9 エビデンスの飛躍的創出を可能とする超高速・超精度次世代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	瀧沢 昌樹
10 人工知能による総合診療支援システムの開発	自治医科大学	永井 修三
11 全国消化器内視鏡診療データベースと内視鏡連携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 豊人
12 AI等の利活用を促進し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
13 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
14 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

＜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6施設に、「ゲノム情報を実際の診断で活用するための診療基盤」を整備し、ゲノム医療の提供を推進させる。具体的には、ゲノム解析結果を電子カルテ上へ登録する仕組み、ゲノム情報を用いた臨床的診断の支援提供等を行うシステム（ゲノム医療対応電子カルテシステム）を開発するものである。

平成28年度はシステム構築をしている段階であり、今後登録状況を報告予定である。

＜医療等分野の識別子（ID）＞

医療等 ID の利用場面としては、病院・診療所間での患者情報の共有や、研究分野での活用（データの突合・収集）を想定している。

「日本再興戦略2016」に基づき、2018（平成30）年度からの段階的運用開始、2020（平成32）年からの本格運用を目指して、2016（平成28）年度中に具体的なシステムの仕組み・実務等について検討を行った。

（イ）今後の課題

➤ 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。

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 (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

中間とりまとめでの問題意識

個人情報の保護を図りつつ、パーソナルデータの利活用を促進することを目的とした改正個人情報保護法案が国会で審議中であり、医学研究や医療においても、遺伝情報を利活用するに当たっての保護ルール作りが求められている。

提供者の保護に留意しつつ、関連する研究者間やプロジェクト間での利用、産業利用の拡大や、バイオバンク・データベースへの試料・情報の提供とその利活用の促進も見据えた IC に関するルール作りの検討が求められている。

現在、関連する倫理指針として、ゲノム指針と医学系研究指針等があり、個人情報保護や IC の取得等について規定している。

一方で、ゲノム指針と医学系研究指針等については、内容が共通しながらも規定ぶりが異なる部分があり、関係の整理が必要との指摘もある。

(ア) 平成 28 年度の成果

<個人情報保護法改正>

個人情報の保護に関する法律 (以下「個情法」という。)(平成 27 年 9 月改正)、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律 (平成 28 年 5 月改正) 及び独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律 (平成 28 年 5 月改正) の改正により、個人情報の定義の明確化、個人情報の適正な流通の確保、パーソナルデータの利活用ができる環境の整備等が図られ、個人識別符号や要配慮個人情報等が新たに定義されたこと等を受け、医学研究における個人情報の適切な取扱いを確保するため、必要な指針の見直しを行うこととした。

なお、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン (通則編)」(平成 29 年 3 月一部改正) では、個人識別符号の定義は、細胞から採取されたデオキシリボ核酸 (別名 DNA) を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの) のうち、全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム一塩基多型 (single nucleotide polymorphism: SNP) データ、互いに独立な 40 箇所以上の SNP から構成されるシークエンスデータ、9 座位以上の 4 塩基単位の繰り返り配列 (short tandem repeat: STR) 等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたものであるとされてい

る。また、「要配慮個人情報」とは不当な差別や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ものとして政令で定める記述等が含まれる個人情報をいい、例えば、「本人に対して医師その他医療に関連する職務に従事する者 (以下「医師等」という。)) により行われた疾病の予防及び早期発見のための健康診断その他の検査の結果 (以下「健康診断等」という。))」(政令第 2 条第 2 号関係) 又は「健康診断等の結果に基づき、又は疾病、負傷その他の心身の変化を理由として、本人に対して医師等により心身の状態の改善のための指導又は診療若しくは調剤が行われたこと」(政令第 2 条第 3 号関係) を内容とする記述等が含まれる個人情報が該当する。遺伝子検査により判明する情報の中には、差別、偏見につながり得るもの (例: 将来発症し得る可能性のある病気、治療薬の選択に関する情報等) が含まれ得るが、当該情報は、これらのいずれか (政令第 2 条第 2 号関係又は第 3 号関係) に該当し得る。

<関連する倫理指針の改正>

「医学研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議」で議論された個情法等改正に伴い見直しされた関連指針 (「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「遺伝子治療等臨床研究に関する指針」) は、平成 29 年 5 月 30 日に施行された。

指針改正のポイントは、

1. 用語の定義の見直し
 - ・個情法等で新たな定義 (個人識別符号、要配慮個人情報等) が追加されたこと等による定義の見直し。
2. インフォームド・コンセント等の手続の見直し
 - ・個情法等で個人情報等の取扱いが一部厳格化 (要配慮個人情報の取扱い、外国にある第三者への提供、第三者提供時の記録作成等) されたこと等による同意手続等の見直し。
3. 匿名加工情報・非識別加工情報の取扱規定の追加
 - ・個情法等で匿名加工情報や非識別加工情報が新たに設けられ、取扱いが規定されたことに伴い、指針上での取扱いについて追加。
4. 改正指針施行までに対応すべき事項及び経過措置
 - ・個情法等改正の影響を受ける部分は、改正指針施行日 (個情法等の改正施行日と同日) までに準備し、適合する必要がある。
 - ・現行又はそれ以前の指針において対応を猶予してきた事項については、施行と同時に又は一定の猶予期間を設けて対応を求める。

(イ) 今後の課題

- 個情法等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、個情法等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。

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

中間とりまとめでの認識

研究計画に対して、研究者は研究対象者から評価を求められる機会が少なく、研究対象者は受動的な関与に留まっている。また、研究対象者が長期にわたって研究の趣旨に賛同し、研究協力の意思を継続できているかどうか把握できていない。

「オーダーメイド医療の実現プログラム」や「東北メディカル・メガバンク計画」において、ホームページやニュースレターの作成、国民向けのシンポジウム開催などを通じて、研究成果や進捗状況の周知、国民理解の促進を図っているが、同業界のみにとどまらず、種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある。

(ア) 平成 28 年度の成果

AMED が支援する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継続的に行う。また、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開始した。

<社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究>

平成 28 年度厚生労働科学研究費補助金特別研究事業として、「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」（研究代表者：東京大学医科学研究所 武藤香織）を行った。ウェブ上でのアンケート（N=10,881）及び患者・家族へのヒアリング（N=26）を実施した。いずれの調査でも、懸念事項では行政機関や医療機関での不適切な遺伝情報の取扱いが最も多かった。ウェブ調査では、遺伝情報に基づく不利益をこうむった経験が一定程度認められた（回答者全体の 3.2%）。具体的には、保険加入の拒否、学校や職場でのいじめ、交際相手や親族からの交際拒否等であり、その原因は家族歴が最も多かった。ヒアリング調査では、医療機関での守秘義務の徹底やプライバシー保護の強化が求められたほか、親族からの遺伝学的検査受検の強制等の経験が報告された。

(イ) 今後の課題

- 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が、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。

Ⅲ. おわりに

中間とりまとめ以降、4回開催された協議会において、ゲノム医療を実現するために必要な取組として中間とりまとめに位置付けられた各項目について、関係府省・関係機関の取組の進捗状況を平成28年度報告としてとりまとめたが、関係法令の一部改正等を含め、着実な進捗が確認されたところである。

一方、議論の過程において、多種多様な医療人材のキャリアパスの調整・検討、遺伝子を改変するゲノム編集技術の研究開発の推進、遺伝子異常が見つかった患者やその血縁者への差別等の不当な扱いの可能性に対する医療現場での対応など、留意すべき視点が新たに見出されており、これらについても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。

今後、本報告にとりまとめた事項の実行状況を確認するとともに、新たな課題についても取り扱うことにより、関係府省・関係機関が一体となってわが国のゲノム医療が国際的に遅れをとることなく実現され、一人でも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

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。

<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、その人の体質や病状に適した医療を行うこと。

<表現型>

症状等観察できる形質として現れたもの。

<単一遺伝子疾患>

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。

<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。

<オミックス解析 (オミックス検査) >

生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。

<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。

1) 各論—医療実装

<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。

<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。

<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。

<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。

<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。

<プランテラボ>

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。

<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連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。

<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

<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。

<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。

<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。

<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・身体の取扱いについての倫理的、法的、社会的課題を指す。

2) 各論—研究

<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>

健康人集団を対象に、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。

<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。

<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。

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
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 日本疫学会 理事長

上野 裕明 日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員

加藤 規弘 国立研究開発法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発
研究部 部長

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 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

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 国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科 教授

中釜 斉 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 東北大学大学院医学系研究科 教授

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

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 一部改定

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

①	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
⑤	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(④)	医療従事者 (開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発
⑥	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	
⑬	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
⑮	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
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
⑰	関連する取組との有機的連携
⑱	生体試料の品質 (採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化
⑲	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
⑳	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

㉑	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
㉒	必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
㉓	必要なコンピューターリソースの整備
㉔	正確で効率的な医療情報の実合に必要な仕組み (医療等分野の番号等)の導入及び公的資料 (レポート、健診情報、介護保険等)の活用についての検討
㉕(㉖)	正確な臨床・健診情報がけ加され、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(⑬)	提供者の保護に留意しつつ、プロジェク外間、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加等の促進
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

(目次)

I. はじめに	… 1
II. 現状認識	… 3
1. これまでの取組の成果	
2. 我が国の国際的な位置づけ	
3. 医療現場への実利用に向けた課題	
III. 求められる取組	… 6
1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理	
2. 国民及び社会の理解と協力	
3. 研究の推進(知見の蓄積・活用にむけた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携	
4. 人材育成及び医療従事者への教育強化	
IV. 中間とりまとめに基づく施策の推進	…22
用語集	…23
ゲノム医療実現推進協議会 構成員	…25
【別添1】ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制(概念図)	…27
【別添2】求められる具体的な取組に関する工程表	…29

I. はじめに

生命科学や情報通信技術など、近年の科学技術の進歩により、世界的に革新的な医療技術が相次いで開発され、我が国でも医療におけるイノベーションが期待されるようになってきている。

ゲノムに関しては、2000年6月26日に、ヒトゲノム配列の大半の解読が終了し、2003年4月14日に完成版が公開されたが、これは、1953年に、J.ワトソン、F.クリックが、DNAの二重らせん構造を明らかにしてから半世紀を経た後のことであった。

その後、生殖細胞系由来のDNA等に存在する多型情報・変異情報、更に、これらの発現系としてのトランスクリプトーム(RNA情報)、プロテオーム(タンパク質情報)、メタボローム(代謝産物情報)、及びエピゲノム変化(DNAのメチル化などのゲノム修飾)、がん細胞に生じた体細胞変異などの後天的に生じるゲノム変化等、様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学は急速かつ著しく進展し、研究だけでなく、医療実装する期待が高まっている。

この結果、遺伝要因等による個人ごとの違いを考慮した医療(予防、診断及び治療)の実現に向けた取組が、世界中で急速に進みつつある。

例えば、2012年に、英国は希少疾患患者とその家族、及びがん、感染症患者に特化して、合計7.5万人(10万ゲノム)のゲノム配列を解読することを目的としたThe 100,000 Genomes Projectを開始している(5年間で、予算総額3.11億ポンド(内政府予算約1億ポンド))。

また、本年(2015年)1月に、米国は、遺伝子、環境、ライフスタイルに関する個人ごとの違いを考慮した予防や治療法を確立するPrecision Medicine Initiativeの開始を発表した。本イニシアティブにおいては、100万人又はそれ以上のボランティアからなる全米研究コホート(カルテ情報、遺伝子情報、代謝物情報、体内の微生物情報、生活環境・生活習慣データ、行動データを含む様々な情報を集積)を創設することとしている。(2016年度予算案 2.15億ドル)

我が国では、健康・医療戦略(平成26年7月22日閣議決定)において、「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づく医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」、「ゲノム医療の実現に向けた取組を推進する」など、ゲノム医療の実現に向けた取組が掲げられた。

また、平成27年1月、健康・医療戦略推進本部により置かれた健康・医療戦略推進会議の下に、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。)

が設置された。

協議会は、平成 27 年 2 月の第 1 回開催以降、計 4 回開催され、現状と課題、求められる取組について整理し、中間とりまとめを行った。

本とりまとめは、国内外の状況を鑑み、我が国においても、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すものである。

※ 以降、本とりまとめにおいては、「ゲノム医療」とは、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、その人の体質や病状に適した「医療」を行うことを指す。具体的には、質と信頼性の担保されたゲノム検査結果等をはじめとした種々の医療情報を用いて診断を行い、最も有効な治療、予防及び発症予測を国民に提供することを言う。ここでいう「ゲノム情報」とは、生殖細胞系由来 DNA 等に存在する多型情報・変異情報や、後天的に生じるゲノム変化（がん細胞に生じた体細胞変異）、ゲノム修飾、健康に影響を与え得る微生物群（感染病原体など）のゲノム情報を指す。

II. 現状認識

1. これまでの取組の成果

これまでの我が国におけるゲノム研究やコホート研究の成果としては、大きく以下の 2 点があげられる。

(1) ゲノム研究の成果

がん、糖尿病、循環器疾患等、多くの国民が罹患する一般的な疾患に関し、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型（SNPs）と疾患の発症や薬剤の反応性との関連が多数同定されている。

(例) (平成 27 年 3 月現在)

- ・ 47 疾患、約 20 万人の DNA 及び臨床情報を収集
- ・ 320 個の疾患関連・薬剤関連遺伝子を同定
- ・ 3 つの薬剤について副作用、投与方法等の臨床研究を実施中

(2) コホート研究の成果

健常人の生活習慣のコホート研究を通じ、個人の生活習慣と疾患発症との関連を同定してきている。

(例)

- ・ 日本人の脳卒中の実態を明らかにするとともに、高血圧、糖尿病など脳卒中の危険因子を解明し予防に貢献
- ・ 喫煙・飲酒、食事、体型、活動、感染等とがん発症の相関を解明

2. 我が国の国際的な位置づけ

2003 年のヒトゲノムの配列の完成版の公開に向けた取組は、米・英・仏・独・中及び我が国の協力により成し遂げられた。この際、我が国は第 21 番目及び第 11 番目の染色体の解読の中核機関並びに第 18 番目のサブ機関を担い、全体の 6% の貢献であった。その後のゲノム研究に関する状況は、以下のように世界と比較しても遜色ない実績を挙げている。

① 一般的な疾患に関し、ヒトが生まれながらに持つ遺伝子多型（SNPs）と疾患の発症や薬剤の反応性との関連を明らかにしようとする疾患ゲノムバンクについて、世界をリードする実績（平成 27 年 3 月時点）。

- ・ 米国 BioVU : 2007 年から、30 万人規模目標。現在登録数 約 19.2 万人。
- ・ 日本 BBJ : 2003 年から、30 万人規模目標。現在登録数 約 23 万人。
NCBN : 2011 年から。現在登録数 約 7 万人。

② 健常人を前向きに追跡するゲノム解析を伴うコホート研究に関しても、世

※: BioVU: Vanderbilt University biobank, BBJ: Bio Bank Japan, NCBN: National Center Biobank Network,

世界的にみても大きな取組の一つとして位置づけられる。(平成27年3月時点、JPHC及びJPHC-Nextのみ平成26年12月時点)。

- ・英国 UK Bio Bank : 50万人規模、登録完了
- ・瑞国 Life Gene : 20万人規模目標
- ・中国 China Kadoorie Biobank : 50万人規模、登録完了
- ・台湾 Taiwan Biobank : 20万人規模目標
- ・日本 東北MM : 15万人規模目標、現在登録数 約7万人
J-MICC^{*1} : 10万人規模、登録完了
JPHC及びJPHC-Next^{*2} : JPHC 約13万人、JPHC-Next 約7万人登録完了

※1 : ゲノム解析に関しては、約1.5万人についてインフォームドコンセントを取得し、解析済。

※2 : ゲノム解析に関しては、JPHC 約5万人、JPHC-Next 約4万人、についてインフォームドコンセントを取得済。

一方、近年、本分野の研究開発は、国際的には希少疾患等、遺伝子影響の大きい疾患に焦点を絞った疾患志向的研究に移行しており、希少疾患の原因遺伝子の特定から新薬が開発された例も報告されている。この点において、日本は出遅れている。また、医療現場での実利用に向けた環境整備に関しても、世界的にも未だ取り組むべき課題が多い現状はあるが、先行している米国、英国と比較すると我が国は不十分な点が多い。米英ともに、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、ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健康情報の包括的な管理、利用に向けたインフラ整備、ゲノム情報等のデータシェアリングの取組及び研究基盤の整備を推進している。また、がん、希少疾患・難病、感染症、新生児、未診断疾患及びファーマコゲノミクス等のゲノム研究に加え、健康人ゲノムコホートなどを通じて多因子疾患に対するゲノム研究も推進しつつ、ゲノム医療への実装に向けた取組を実施している。

英国のゲノム医療実現に向けた取組は国家主導であり、Genomics Englandでは多くの機能をSangerセンター1か所に集中させている。一方、米国は複数の拠点で、ゲノムコホート研究を進めてきており、Precision Medicine Initiativeでも、全米に存在する既存のゲノムコホートを有機的に連携し、100万人以上の研究コホートの構築を目標としている。

3. 医療現場への実利用に向けた課題

様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学は急速かつ著しく進展しており、ゲノム解析は、基礎科学中心の段階を経て、発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発等、一部の疾患・領域に関しては、

※: J-MICC: Japan Multi-Institutional Collaborative Cohort, JPHC: Japan Public Health Center-based prospective, 東北MM: 東北 メディカル・メガバンク計画

医療において、遺伝子情報を利用した実利用に向けた段階に突入しつつある。

具体的には、例えば、単一の遺伝子等の異常が原因となる疾患等に関する遺伝学的検査や薬物の効果・副作用に関する遺伝学的検査は、科学的根拠が確立され、医療で利用されている。医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査は、欧米の4600項目以上に対し、我が国では144項目(うち診療報酬の対象は36疾患)となっている。

以上のような現状を踏まえ、ゲノム医療の分野で世界をリードする国となるべく、我が国における総合的な取組の強化を迅速に図る。具体的には、研究から医療に向けて、以下に取り組むことが必要となっている。

次章に求められる取組を記載する。

- ・ 医療に用いることのできる質と信頼性の確保された試料・情報の獲得・管理
- ・ 国民及び社会の理解と協力
- ・ 研究の推進(知見の蓄積・活用に向けた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携
- ・ 人材育成及び医療従事者への教育強化

なお、これまでのコホート・バイオバンクのリソースを最大限に活用しつつ、実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備を行う必要があるとともに、医療情報については、IGTを活用して包括的に管理されることが期待される。

Ⅲ. 求められる取組

1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理

(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保 [A]

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[A]

(ア) 現状認識

医療に用いるオミックス検査は、医療法や医師法等の規定に則って医療機関や衛生検査所等にて実施されている。

- ・ 衛生検査所については、臨床検査技師等に関する法律において、構造設備や管理組織等の基準を設け、都道府県知事の登録や指導監督を受けることにより、適正な臨床検査を確保している。
- ・ 医療法上の臨床研究中核病院においては、ISO の認証を受けていること等、検査の正確性を確保するための設備を有する臨床検査施設を有していなければならないとされている。
- ・ ISO の認証や CAP (米国病理学会) の認定を取得した施設が一定程度存在する (ISO15189 の認証は、世界では、約 5000 の臨床検査室が認定を受けているが、我が国では平成 27 年 5 月 29 日現在 82 施設)。

しかしながら、オミックス検査や遺伝子検査に特化した基準は定められていない中で精度管理が行われており、国際的な基準で認定された施設は一部のみとなっている。

(イ) 求められる具体的な取組

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。

(2) ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築 [B-G]

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) [B]

※ []内の英字は、別添1「ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制(概念図)」におけるA~Kの表記

※: CLIA: Clinical Laboratory Improvement Amendments; 臨床検査室改善法

ISO: International Organization for Standardization; 国際標準化機構

CAP: College of American Pathologists; 米国病理学会

LDT: Laboratory Developed Test; 薬事未承認検査

(ア) 現状認識

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及び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はない。

このため、ゲノム情報等を用いた医療の実用化のためには、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行い、その検討結果を踏まえ、必要に応じゲノム医療に係る高い専門性を有する機関を整備する必要がある。この際、後述の④各種オミックス検査の実施機関の確保、⑤各種オミックス情報の臨床的な解釈と連携して取り組むことが重要である。

(イ) 求められる具体的な取組

現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討を行った上で、ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けて必要な措置を具体的に検討する。その際、かかりつけ医や基幹病院等の一般臨床医においては、対象疾患に罹患している患者を専門性を有する機関へ紹介し、当該機関からは、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を照会元の医師にフィードバックするなどの医療提供者間の連携のあり方についても、検討を行う。

さらに、信頼性と質が確保された検査体制の確保については、「(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保」の検討状況を踏まえて、必要な措置を具体的に検討する。

③ 医療従事者 (開業医、一般臨床医含む) に対する教育、啓発 [C]

(ア) 現状認識

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など、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。

また、ゲノム情報等と臨床的現象 (表現型) の関係に係る知見は日進月歩であり、医療従事者であっても、ゲノム情報等が示唆する医学的解釈を行う際は、十分な情報や知識に基づいて行われるべきである。

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。

このため、本人や家族に対する遺伝学的検査の必要性や検査結果等に基づく診断・説明を行う医療従事者 (開業医、一般臨床医を含む) に対して、

遺伝学的検査等に関する教育、啓発を十分に実施する必要がある。

(イ) 求められる具体的な取組

研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、医療従事者が身につけるべき知識や資質等を明確にした上で、ゲノム医療従事者の育成プログラム開発などについて、必要な措置を検討する。

- ・ゲノム医療実用化推進研究事業により、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項、遺伝カウンセリングロールプレイ等の教育コンテンツの整備及び遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築等に関する研究を引き続き実施していく。(～平成28年度)

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 [D]

(ア) 現状認識

研究においては、海外検査機関において実施されているケースもあるものの、医療に用いるオミックス検査は、医療法や医師法等の規定に則って医療機関や衛生検査所等にて実施されている。各種オミックス検査を必要とする対象疾患が明確ではなく、オミックス検査の対象は遺伝子(ゲノム)、タンパク質(プロテオーム)、代謝物(メタボローム)とあるものの、どの機関でどの種類のオミックス検査が行えるか明確ではない。

(イ) 求められる具体的な取組

オミックス検査の実施機関において、どの機関でどの種類のオミックス検査を行えるのか調査を行う。

上記調査、検討は、平成28年度末までを予定し、その結果を受けて、実利用に向けての検討を行う。その際、品質・精度管理が担保された実施機関を確保するため、「(1) 医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保」の検討状況及び臨床現場における需要等も踏まえて、具体的な方策について検討する。

また、下記④「ゲノム医療実現に向けた段階的な推進対象疾患の設定」により推進対象疾患の設定後、設定されたターゲットの中で、どの疾患が各種オミックス検査が必要であるかの検討を行う。

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） [E]
<項目⑥に後掲>

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 [F]

(ア) 現状認識

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成13年文部科学省・厚生労働省・経済産業省。以下「ゲノム指針」という。）において、遺伝カウンセリングや偶発的所見の開示については、以下のように規定されている。

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成13年 文部科学省・厚生労働省・経済産業省) (抄)

第3 提供者に対する基本姿勢

8 遺伝情報の開示

- (2) 研究責任者は、実施しようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究及び当該研究により得られる遺伝情報の特性を踏まえ、当該研究によって得られる遺伝情報の提供者への開示に関する方針を定め、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得なければならない。(中略)

<偶発的所見の開示に関する方針に関する細則>

研究責任者は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見 (incidental findings) が発見された場合における遺伝情報の開示に関する方針についても検討を行い、提供者又は代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける際には、その方針を説明し、理解を得るように努めることとする。

9 遺伝カウンセリング

- (1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、対話を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その者の遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みに応えることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるよう支援し、又は援助することを目的とする。

- (2) 遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。

<注>

試料・情報の提供が行われる機関の長に対する遺伝カウンセリング体制の整備等に関する事項及び遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の9(3)に、研究計画書における遺伝カウンセリングの考え方の記載に関する事項は第2の5(3)に、インフォームド・コンセントを受ける際の説明事項は第3の7(1)に、遺伝情報の開示の際の遺伝カウンセリングの機会提供に関する事項は第3の8(6)に、それぞれ規定されている。

- (3) 試料・情報の提供が行われる機関の長は、提供者から試料・情報の提供を受ける場合には、必要に応じ、適切な遺伝カウンセリングについての説明及びその適切な施設の紹介等により、提供者及びその家族又は血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるよう配慮しなければならない。特に、提供者が単一遺伝子疾患等（関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む。）である場合、試料・情報の提供が行われる機関の研究責任者は、インフォームド・コンセントを受ける際に、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を含めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

<遺伝カウンセリング実施施設の紹介に関する細則>

試料・情報の提供が行われる機関において、遺伝カウンセリング体制が整備されていない場合に、提供者及びその家族又は血縁者から遺伝カウンセリングの求めがあったときには、そのための適切な施設を紹介することとする。

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など、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。

■ 参考：（～平成 28 年度）

ゲノム医療実用化推進研究事業により、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項、遺伝カウンセリングロールプレイ等の教育コンテンツの整備及び遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築等に関する研究を実施中。

また、ゲノム検査等の過程において見いだされる偶発的所見に対し、どのように対応すべきか、検討が求められている。

■ 参考：（～平成 28 年度）

ゲノム医療実用化推進研究事業により、クリニカル・シーケンシングを実際の医療において導入する上で倫理的な課題となる偶発的所見の取扱い及び偶発的所見の患者及び家族への報告のあり方等に関する研究を実施中。

(イ) 求められる具体的な取組

「東北メディカル・メガバンク計画」において、遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見への対応に関する検討を行いつつ、回付の方法の在り方について検討する。

また、ゲノム医療実用化推進研究事業で行っている偶発的所見の取り扱い等に関する研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、偶発的所見への対応について、必要な措置を検討する。

遺伝カウンセリング体制の整備については、ゲノム医療実用化推進研究事業で行っている遺伝カウンセリングに当たっての留意事項等に関する研究結果も踏まえ、②のゲノム医療に係る高い専門性を有する機関等の議論の中で併せて検討する。

また、研究結果の提供者への返却について検討する。

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 [G]

(ア) 現状認識

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ー

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。

(イ) 求められる具体的な取組

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。

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。

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 [H]

(ア) 現状認識

我が国の健康保険制度においては、治療と疾病の関係が明らかであり、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している。

(イ) 求められる具体的な取組

ゲノム医療を含む新しい医療技術の保険適用については、概ね 2 年に 1 度の診療報酬の改定時に、学会からの要望があった際等に、その提案を参

考に、医療技術評価分科会での議論を経て、中央社会保険医療協議会（以下「中医協」という。）で決定されるところ、その審議の中でさらに検討してゆくこととする。

先進医療技術の保険導入については、診療報酬改定に際し先進医療会議にて実績報告等に基づく評価を行い、中医協において保険導入の可否を決定することとなっているところ。今後も、先進的な医療技術の保険導入については、実績報告等のデータに基づいて、議論を行うこととする。

2. 国民及び社会の理解と協力[1]

(1) 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

(ア) 現状認識

個人情報保護を固りつつ、パーソナルデータの利活用を促進することを目的とした改正個人情報保護法案が国会で審議中であり、医学研究や医療においても、遺伝情報を利活用するに当たっての保護ルール作りが求められている。

(イ) 求められる具体的な取組

個人情報保護法の改正の動きを踏まえ、ゲノム指針、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」（平成26年文部科学省・厚生労働省。以下「医学系研究指針」という。）等について、指針間の整合性に留意しつつ、遺伝情報保護の観点と、医学研究や医療における遺伝情報の有効な利活用という両方の観点から、国内外における関連の取組の現状を十分に把握し、必要な措置について検討する。（～平成28年度）

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。（平成29年度～）

また、各種の医療情報データベースにおいて、遺伝情報を利活用する上での保護に関するルールに従った情報の収集・利活用が行われるよう、次世代医療 ICT 基盤協議会と連携を図り、関係者に求める。

⑩ 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）

(ア) 現状認識

ゲノム医療を実現化していくためには、プロジェクト間での生体試料等の共有を促し、研究基盤を盤石にするとともに、産業界がゲノム情報、医療情報、試料等に適切にアクセスができる環境を整備し、医薬品・診断薬の開発を促進する必要がある。

一方で、試料・情報の利用・提供については、関連する倫理指針等において、インフォームドコンセント（以下「IC」という。）の範囲内で行うこととされており、当初のICの内容によっては、プロジェクト間での共有や産業利用等を円滑に固りにくい状況も指摘されている。

そのため、提供者の保護に留意しつつ、関連する研究者間やプロジェクト間での利用、産業利用の拡大や、バイオバンク・データベースへの試料・情報の提供とその利活用の促進も見据えたICに関するルール作りの検討が求められている。

(イ) 求められる具体的な取組

⑨の取組とともに、生体試料や診療情報・ゲノム情報等のプロジェクト間での共有、産業利用等の実態を把握し、研究機関や産業界等のニーズを汲み取るとともに、国内における各事業のIC、倫理面の課題等の実態や、諸外国での先行例（「電子的IC」等）について情報収集するなど、国内外における関連の取組の現状を十分に把握した上で論点を整理し、ICに関するルール作りを検討する（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。）（～平成28年度）

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。（平成29年度～）

⑪ 関連指針との整理

(ア) 現状認識

現在、関連する倫理指針として、ゲノム指針と医学系研究指針等があり、個人情報保護やICの取得等について規定している。

一方で、ゲノム指針と医学系研究指針等については、内容が共通しながらも規定ぶりが異なる部分があり、関係の整理が必要との指摘もある。

(イ) 求められる具体的な取組

バイオバンク等から産業界等への試料の提供や産業界における生体試料の利活用に当たって、考慮すべき事項があれば、関連指針に関する倫理審査委員会等の運営状況等、国内外の動向を十分に把握しつつ、あわせて検

討する。(～平成 28 年度)

上記の検討結果を踏まえて関連指針等を運用するとともに、必要に応じて見直しを行う。(平成 29 年度～)

(2) 戦略的広報

⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

(ア) 現状認識

研究計画に対して、研究者は研究対象者から評価を求められる機会が少なく、研究対象者は受動的な関与に留まっている。また、研究対象者が長期にわたって研究の趣旨に賛同し、研究協力の意思を継続できているかどうか把握できていない。

(イ) 求められる具体的な取組

「日本医療研究開発機構(以下「機構」という)」と関係各省が協力して、平成 28 年度末を目標に諸外国での提供者の積極的な関与に関する動向調査等、研究への患者・国民の参画方法について検討を行う予定。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

(ア) 現状認識

「オーダーメイド医療の実現プログラム」や「東北メディカル・メガバンク計画」において、ホームページやニュースレターの作成、国民向けのシンポジウム開催などを通じて、研究成果や進捗状況の周知、国民理解の促進を図っているが、同事業のみにとどまらず、種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある。

(イ) 求められる具体的な取組

機構と関係各省が協力の下、国民に対する啓発やコミュニケーション活動について広報を継続して行う。平成 28 年度末を目標に効果的な普及啓発について検討を行う予定。検討結果を踏まえ、必要な取組を推進する。

3. 研究の推進(知見の蓄積・活用に向けた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携 [J]

ゲノム情報等の医療現場への実利用に向けて、さらなるゲノム情報等の知見の蓄積・活用に向けた研究の推進が必要となるが、これまでの取組から明らかになった課題が以下のように指摘されている。

- ・ 一般的な疾患は遺伝子配列だけでは説明できず環境因子等も強く関与
- ・ 後天的な遺伝子変異について更なる研究が必要(がん等)
- ・ 解析には一定の規模が必要であり、疾患によっては一事業では試料数が不十分
- ・ 遺伝子の関与が比較的強いと考えられる希少疾患等の取組が必要
- ・ 健康人ゲノムコホートの多くがその規模は十分でない。対象疾患によってはより大規模な取組が必要(コホートの連携・活用も含む)。

このような課題を克服するために、現場の臨床医から研究者及び産業界までが一体となり、明確な目標を設定し PDCA サイクルを実行しながらオールジャパン体制でのゲノム研究を推進する必要がある。この際、研究対象者、現場の臨床医から研究者、及び研究支援者など全ての研究参加者間で相互の貢献を認め合う、マイクロアトリビューション(microattribution)を踏まえることを念頭に置くことが期待される。具体的には、以下の各取組が求められる。

(1) ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積

- 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
- 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
- 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

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となる。疾患の原因遺伝子変異や関連遺伝子多型を発見するとともに、遺伝子変異・多型(遺伝子型)が、疾患の発症(表現型)とどのように関連づけられるかについての臨床的解釈を推進する必要がある。また、諸外国等において既に実装されている疾患関連遺伝子について、遺伝子変異・多型を持つ日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施や、ファーマコゲノミクスに基づく患者の薬剤応答などを医療現場において簡便に確認するための検査法の開発、ガイドライン作成などの実証研究の実施も必要となる。さらに、日本人を対象とした検証研究の成果を集約し、臨床及び研究において活用することのできる日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築やゲノム水準の検出力を実現するために、疾患群毎を含め適切なサンプルサイズを設定することに向け

た検討が必要である。

日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況に鑑みると、今後の取組に当たっては対象とする疾患に関しても戦略的な設定が求められる。

まず、第1グループとしてゲノム情報等と疾患との関連に関し、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・領域を着実に推進する必要がある。すなわち、単一遺伝子疾患に加え、生殖細胞系由来 DNA 等に存在する多型・変異等が疾患の発症に強い影響を与える希少疾患・難病、認知症が重要なターゲットとなる。また、体細胞変異が疾患の発症と関与しているがんや健康に影響を与え得る病原体が関与する感染症、薬剤の副作用の回避や薬効の予測のためのファーマコゲノミクス、診断のついていない疾患(未診断疾患)等についてゲノム研究を促進すべきである。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

上記の取組と並行して、第2グループとして糖尿病、循環器疾患等、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ために、前向きな健常人ゲノムコホートや疾患ゲノムコホートを引き続き推進し、疾患予防や治療の最適化に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等を確立するとともに、遺伝要因や環境要因(ライフスタイル・行動等)による個人ごとの違いを考慮した医療(予防、診断及び治療)の実現に向け、研究を推進していく。これらの疾患は、研究成果を医療に応用するのに長い時間を要するものであるが、大きな発展の可能性を秘めているため、早期から戦略的な取組を行う。

また、医療での実利用に資するさらなるエビデンス作りに向けた疾患関連遺伝子探索とその意義づけ、個別化予防のための疾患リスク予測法等の確立を行う。加えて、疾患関連遺伝子(感染症の場合、病原体)の更なる同定のために必要な対照として、日本人での標準ゲノムパネルの開発・充実が重要となる。

(2) 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

- 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

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。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。

「東北メディカル・メガバンク計画」においては、コホートの協力者の生体試料、ゲノム解析情報等とともに、統一のフォーマットに基づいた健診情報を、高度なセキュリティの下に収集・管理しており、コホート研究の協力者から頂いた生体試料・情報等の管理や、それに必要なインフラ体制についての検討を行いつつ、品質・精度も含めた回付の方法の在り方について検討する予定である。

- (3) 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリング
- 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
- ⑭ 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

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を進めるためには、プロジェクト間でのデータシェアリングが重要となる。その際には、遺伝情報を利活用する上での保護に関するルールを明確にする必要がある。ゲノム情報等をどのように利用するかを意識してデータベースを構築し、データの蓄積を行うべきであり、蓄積するデータに関しても標準化(追跡データ等)を行う必要がある。また、提供者の保護に留意しつつ生データレベルでのデータシェアリングも検討すべきである。正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの導入及び公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用に関しては、次世代医療 ICT 基盤協議会、厚生

労働省で更なる検討を進める。

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、国際がんゲノムコンソーシアムの取組をはじめ、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。

(4) 研究基盤の整備

- オールジャパン体制の構築と、関連する取組との有機的連携 -

- ㉑ 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
- ㉔ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉕ 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

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用できる体制を整備するとともに、病理組織検体取扱の指針化及びそれに向けた研究の推進等を通して、生体試料の品質（採取、処理、感染症検査、保存等）の標準化を行う必要がある。なお、疾患別・試料の種類別での標準化の検討も必要である。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、生体試料が限りあることを踏まえ、情報として提供する環境についても整備する必要がある。

3大バイオバンク（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）を研究基盤・連携のハブとして、「貯めるだけでなく、活用されるバンク」として再構築する。このためには、具体的には、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、ただ単純に連携を求めるのではなく、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ような連携を図ることが重要である。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り、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いので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。その際には、研究者が収集・加工したデータを共用に供しやすき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、企業との連携も引き続き推進する。

また、医療分野研究開発推進計画に掲げられている各省連携プロジェクトである「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」と他の各省連携プロジェクト（「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」等）との連携も図る。

さらに、基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする機能を整備する必要がある。具体的には、大学・国立高度専門医療研究センターで、必要に応じて関係研究機関と連携し、同定された遺伝子変異・多型等の臨床的解釈、日本人のリスク評価・治療法及び予防法開発を目的とした観察研究及び介入研究の実施、患者の薬剤応答などの検査法の開発、ガイドライン作成、日本人の遺伝情報を統合的に扱うデータベースの構築が必要である。

ゲノム解析に関しては、シーケンシングの高速化、低コスト化に伴う民間企業と研究機関との新たな役割分担の検討を進める。研究機関等にある既存のシーケンシング機能の最大限の利活用に加え、民間企業が高性能シーケンサーを保有する動きがあることから、国内産業育成の観点も考慮し、民間企業によるシーケンスも活用する必要がある。

本とりまとめの方針に従い、関係各省と連携の上、機構が既存のバイオバンク・地域コホート等の研究基盤と個別疾患研究のマッチングや連携の仲介役を果たすことによって、研究機関、医療機関、企業の連携を促進し、ゲノム医療推進に向けた研究開発を強力に推進する。

(5) 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生

- ㉔ 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）＜㉓の再掲＞
- ㉕ 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＜㉔の再掲＞

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化 [K]

(1) 人材育成

- ㉖ 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シャン、生物統計家、遺伝統計家、IT 専門家、疫学専門家、倫理専門家等）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する。

(ア) 現状認識

「オーダーメイド医療の実現プログラム」において、研究対象者からの IG、生体試料・臨床情報収集に従事するメディカルコーディネーター (MC) を育成するため、MC 講習会を定期的実施している。

また、ゲノム研究を推進する上で重要となる病理組織検体の取扱に関する専門人材の育成のため、病理組織検体取扱規定の周知を目的とした講習会を実施している。

「東北メディカル・メガバンク計画」において、大学院でのコース開設等を通じて、ゲノムコホート研究、ゲノム研究ならびに次世代医療の実現に必要な、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人材、遺伝カウンセラー等の育成に取り組んでいる。

医療現場の様々な諸課題に対応していくため、平成 26 年度より「課題解決型高度医療人材養成プログラム」を開始し、高度医療を支える人材の養成に向けた優れた取組を支援している。

現状、上記取組を実施しているが、ゲノム医療を実現するに当たって、基礎研究、データ取得段階から医療に結びつけるまでの各ステップにおける多岐にわたる専門的人材が不足している。

(イ) 求められる具体的な取組

機構と関係各省が協力して、専門的人材の育成・確保等を推進する。
平成 28 年度末を目途に、専門的人材育成・確保について（どんな職種が

不足しているか等）検討を行う。検討結果を踏まえ、人材育成・確保を推進する。

ゲノム研究に重要となるバイオインフォマティクス人材の育成に関して、東北メディカル・メガバンク計画では、他の研究機関とネットワークを形成し、人材が循環する仕組みや、他の機関と連携した教育システムを構築することにより、積極的に人材育成に取り組む。

同時に、「課題解決型高度医療人材養成プログラム」等を通じ、大学・国立高度専門医療研究センター等が拠点となって、バイオインフォマティクス人材及びゲノム研究やゲノム医療を支える人材の育成を、引き続き、組織的かつ強力に推進してゆく。

(2) 医療従事者への教育強化

- ㉗ 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発 ＜㉖の再掲＞

IV. 中間とりまとめに基づく施策の推進

Ⅲ. の具体的取組に掲げた各取組について、別添2の「求められる具体的な取組に関する工程表」（以下「工程表」という。）に基づき推進していく。
協議会は、毎年度工程表の実行状況をフォローアップすることとする。

用語集

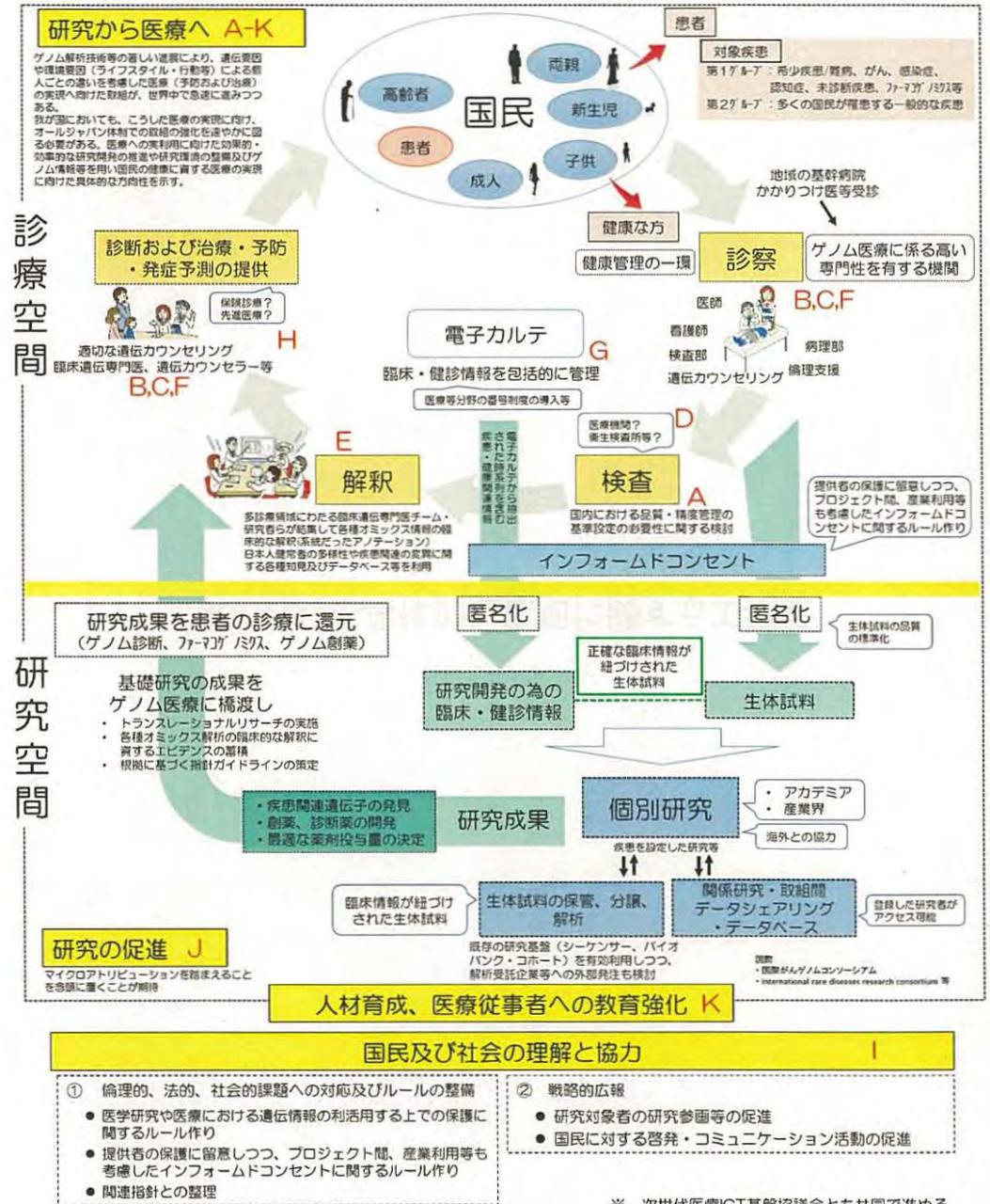
- ・ アノテーション
遺伝子の塩基配列の持つ機能についての解釈。
- ・ 遺伝子多型
ゲノム配列の個体差であり、ある塩基が他の塩基に置き換わっている配列の違い。
- ・ インフォームド・コンセント
医療においては、医師等が当該医療を提供するに当たり適切な説明を行い、患者又はその代諾者等が理解して与える同意をいう。ゲノム解析研究・各種オミックス検査等においては、試料・情報の提供を求められた人又はその代諾者等が、研究・検査責任者から事前に当該研究・検査に関する十分な説明を受け、その研究・検査の意義、目的、方法、予測される結果や不利益等を理解し、自由意思に基づいて与える、試料・情報の提供及び試料・情報の取扱いに関する同意をいう。
- ・ オミックス解析
生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析。
- ・ 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。
- ・ 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。
- ・ 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。

- ・ゲノムパネル
大規模な人数の全ゲノム解読を行った結果を総合し、DNA配列の個人差の頻度などの情報をまとめたもの。
- ・ゲノムメディカルリサーチコーディネーター
調査対象者となる方々に対して、調査の趣旨、「病気と遺伝子と生活習慣等」についての分かりやすい説明、調査の具体的な内容の説明を行った上で対象者の同意を得る業務を行う職種。
- ・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。
- ・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。
- ・バイオバンク
生体試料と関連情報を組織的に管理・保管等する仕組み。
- ・表現型
症状など観察できる形質として現れたもの。
- ・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。
- ・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。
- ・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質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。

ゲノム医療実現推進協議会 構成員

平成27年7月15日現在

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	大臣官房技術総括審議官
	経済産業省	商務情報政策局長
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	日本疫学会 理事長
上野	裕明	日本製薬工業協会 研究開発委員会 委員
加藤	規弘	国立研究開発法人 国立国際医療研究センター遺伝子診断治療開発研究部 部長
清原	裕	九州大学大学院医学研究院環境医学分野 教授
久保	充明	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
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	東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻 教授
中釜	斉	国立研究開発法人 国立がん研究センター 研究所長
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	東北大学大学院医学系研究科 教授



求められる具体的な取組に関する工程表

1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
医療に用いる各種オミックス検査の、国内における品質・精度の確保	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	CLIA, CAP, ISO等品質・精度管理についての現状把握と課題の抽出				調査結果を受けて今後の対応や必要な措置の検討(※)			
	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)	現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討				検討結果及び(1)の検討状況を踏まえ、必要な措置を検討(※)			
	③ 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発	医療従事者の教育コンテンツの整備等に関する研究を実施				研究結果及び他の知見の収集状況も踏まえ、ゲノム医療に係る医療従事者の育成プログラム等、必要な措置を検討(※)			
	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	オミックス解析の必要性、現状等の調査				調査結果及び(1)の検討状況を踏まえ、今後の対応や必要な措置を検討(※)			

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。

2. 国民及び社会の理解と協力

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
倫理的・法的・社会的課題への対応及び	⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用の上での保護に関するルール作り	個人情報保護法の改正状況を踏まえて必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			
	⑩ 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	個人情報保護法の改正状況を踏まえて必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			
	⑪ 関連指針との整理	個人情報保護法の改正状況を踏まえて必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			
戦略的広報	⑫ 研究対象者の研究参画等の促進	研究への患者・国民の参画方法について検討				検討結果を踏まえた研究の実施			
	⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進	機構と関係各省が協力して戦略的広報を実施				効果的な普及啓発の検討			

改正個人情報保護法審議会で審議中であり、その状況によっては左記スケジュールは変更の可能性あり。

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築	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	回付の検討・実施を通じた適切な回付体制の在り方に関する知見の蓄積				研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、偶発的所見への対応について、必要な措置を検討(※)。遺伝カウンセリング体制の整備については、(2)で併せて検討			
	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	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、医療情報の取扱い制度の調整等の検討において、ゲノム医療実現推進協議会と適切な連携を図る。				回付の検討・実施を通じた適切な回付体制の在り方に関する知見の蓄積			
	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	医療技術評価委員会において、提出された医療技術評価審査に基き、保険診療・先進医療の区分を決定し、中央社会保険医療協議会において、平成28年度診療報酬改定において保険適用				平成30年度診療報酬改定			

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。

注：⑤は、(研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携)に記載

3. 研究の推進(知見の蓄積・活用にむけた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
1.ゲノム医療実現に向けた推進疾患の設定と知見の蓄積 2.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 3.正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリングに向けた検討 4.研究基盤の整備 5.産業界の利用の促進に資する仕組みの創生	⑤	各省における概算要求に向けた検討				予算成立			
	⑭	研究の実施							
	⑰								

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
人材育成	⑱	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な人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進				機構と関係各省が協力して、専門的な人材の育成・確保等を推進			

専門的な人材育成・確保に関する検討