

第1回 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議 議事次第

日 時：令和2年12月10日（木）

11:00～

場 所：AP 虎ノ門 NS 虎ノ門ビル 11 階 A (WEB 開催)

1 開 会

2 議 題

- (1) 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議について
- (2) 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討
- (3) その他

【資料】

資料1 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議について

資料2 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討案

参考資料1 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議の進め方（案）

参考資料2 全ゲノム解析等実行計画（第1版）

参考資料3 「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」開催要綱

参考資料4 「難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会」開催要綱

「全ゲノム解析等実行計画」の 推進に向けた検討会議について

令和2年12月10日

第1回「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議

厚生労働省 健康局

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

【経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）】

検討会議構成員（16名）

天野慎介（全国がん患者団体連合会理事長）	野田哲生（財団法人がん研究会研究所所長）
上野裕明（日本製薬工業協会副会長）	松原洋一（国立成育医療研究センター 研究所 所長）
大津 敦（国立研究開発法人国立がん研究センター東病院病院長）	水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター理事長・総長）
神里彩子（東京大学医科学研究所先端医療研究センター生命倫理研究分野准教授）	宮野 悟（東京医科歯科大学M & Dデータ科学センター長）
鎌谷洋一郎（東大大学院複雑ゲノム解析分野教授）	森 幸子（日本難病・疾病団体協議会代表理事）
柴田龍弘（東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野分野長）	安川健司（日本製薬工業協会 副会長）
菅野純夫（千葉大学未来医療教育研究機構特任教授、 ゲノム医療協議会構成員）	山口 建（静岡県立静岡がんセンター 総長、 ゲノム医療協議会構成員）
南谷泰仁（京都大学大学院医学研究科医学部腫瘍生物学特定准教授）	横野 恵（早稲田大学社会科学部 准教授）

検討事項	担当者
全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討	野田哲生
効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討	大津 敦
データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	鎌谷洋一郎
倫理面や幅広い利活用を可能とするためのＩＣのあり方等についての検討	神里彩子

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討スケジュール

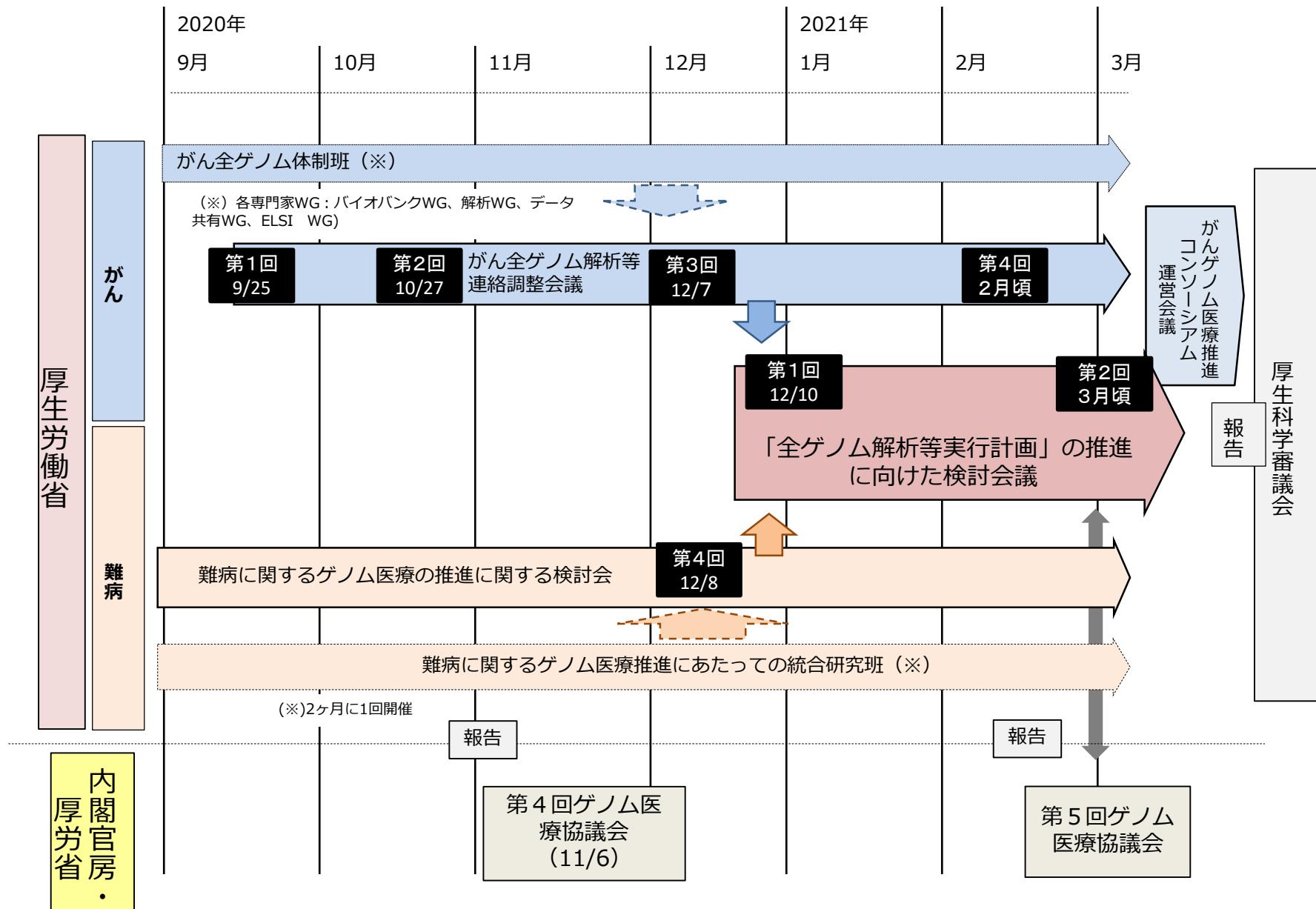
項目	主な検討内容	報告時期	がん領域		難病領域	「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議 ※2
			第2回 (10/27) ※1	第3回 (12/7)		
1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討	・全体の方向性の方針決定	2020年9月	○		○	○
2. 効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討	・【臨床情報】臨床情報の内容、収集方法	2020年12月	○		○	○
	・【臨床情報】臨床情報の収集における現場負担軽減策の検討	継続的検討		○	○	○
	・【検体】検体の処理・収集・保管等のワークフローを確立する	2021年3月		○	○	○
3. 効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討	・シークエンス等実施機関の在り方の検討	2020年12月	○		○	○
	・収集したデータの管理の在り方の検討	2020年12月	○		○	○
	・解析のためのコンピューティングリソースの在り方の検討	2020年12月	○		○	○
	・全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用	継続的検討		○	○	○
4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	・データ等の管理・運営体制の在り方について検討	2020年12月	○		○	○
	・データの二次利活用の制度を整備、構築する	2021年3月		○	○	○
	・産学連携体制・情報共有体制の構築に向けた検討	2021年3月		○	○	○
	・知的財産等の考え方の整理	2021年3月		○	○	○
5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするためのICのあり方等についての検討	・新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得を統一化	2020年12月	○		○	○
	・患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築に向けた検討	2020年12月	○		○	○
	・過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認	2021年3月		○	○	○
	・治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイドラインを策定	2021年3月		○	○	○
	・ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討	2021年3月		○	○	○

(※1) 第2回がん全ゲノム解析等連絡調整会議で協議した内容については第3回がん全ゲノム解析等連絡調整会議において協議を行い一定の同意を得た。

(※2) 「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議での意見等を踏まえ、令和3年2月から3月頃に同会議としてのとりまとめを行う。

○上記の他、人材育成や、全ゲノム解析等の推進に向けた体制整備等（ビジネスモデル案など）については、がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る調査事業で検討中

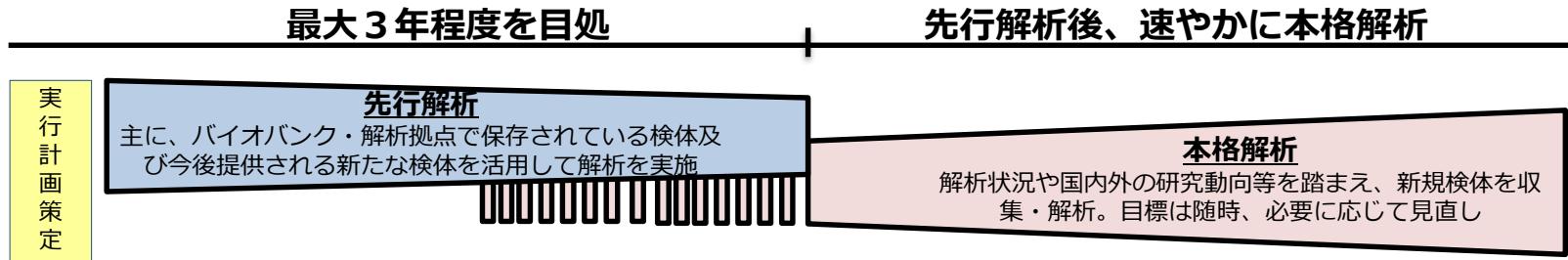
「全ゲノム解析等実行計画」の推進に係る検討の進め方（令和2年度）（案）



「全ゲノム解析等実行計画」における患者の診療への活用について

全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

【経済財政運営と改革の基本方針2020（令和2年7月17日閣議決定）】



<今後の方針（案）>

- 新たに発生した患者、および過去に発生した患者のうちバイオバンクや解析拠点に検体が保存されており、全ゲノム解析結果の活用が可能と考えられる患者について、複数医療機関において、全ゲノム解析等の結果を当該患者の診療に活用する（令和3年度）。
- 上記の取組状況を踏まえ、全ゲノム解析等の結果を当該患者の診療に活用する医療機関を段階的に増加させることを目指す。

「全ゲノム解析等実行計画」 の推進に向けての検討(案)

令和2年12月10日

厚生労働省健康局

内容

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討	3
(1) 全体の方向性について	3
2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討	5
(1) 臨床情報の内容について	5
(2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について	5
(3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について	6
3. 効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討	7
(1) シークエンス等実施機関の在り方について	7
(2) 収集したデータの管理の在り方について	7
(3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方について	8
(4) 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について	8
4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	10
(1) データ等の管理・運営体制の在り方について	10
(2) データの二次利活用の制度の整備、構築について	10
(3) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について	11
5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするためのICのあり方等についての検討	13
(1) 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について	13
(2) 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築について	13
(3) 過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について	14
(4) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイドラインの策定について	14
(5) ELSI に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について	15

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討(案)

- 近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。
- こうした中、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」(2019年6月21日閣議決定)において、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。」とされた。
- これをうけ、我が国において、国家戦略として、全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省は2019年12月に「全ゲノム解析等実行計画(第1版)」(以下、実行計画)を策定した。
- また、「経済財政運営と改革の基本方針 2020」(2020年7月17日閣議決定)においては、「全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める」とされるなど、引き続き着実な取組が求められている。
- 実行計画の「一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療のために実施する」という目的に従い、全ゲノム解析等により得られた成果が患者の医療に適切に活用される仕組みの構築や、様々な研究や新薬開発等に広く活用可能な質の高いゲノムデータベースの構築に向けた検討を行う。

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討

(1) 全体の方向性について

＜検討の視点＞

- 「がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する」「難病の早期診断や新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する」という全ゲノム解析等実行計画における目的を見失うことなく推進することが必要
- 情報の利活用を前提としつつも、機微な情報を取り扱うことから情報が漏洩することのないよう安全性の確保がされていることや、システムインフラの可用性が必須

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 患者の診断や治療に有益と考えられる情報が得られた場合には、患者に積極的に還元する仕組みの構築を図る。
- 事業を国内で完結できる体制を確保し、許可された者のみが許可された範囲内でのみ情報を取り扱うことができるようすることを担保できる体制とする。

2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討

(1) 臨床情報の内容について

＜検討の視点＞

- 臨床情報の内容については、当該患者の診療、臨床研究、創薬をはじめとした各種活用に求められる情報が網羅されていることが必要。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通事項】

- 収集する臨床項目については、以下の通りとする。

1. 症例基本情報・同意情報
2. 検体情報
3. 患者背景・既往歴・併存疾患・家族歴
4. 診断情報
5. 治療情報（薬物療法等）
6. 治療経過（最良治療効果、転帰、G3 以上の有害事象等）

【難病領域】

難病は疾病が多岐に渡るため、必須項目及び疾病の特性に応じた追加項目を収集する。

○疾病共通の必須項目

1. 症例基本情報・同意情報
2. 検体情報
3. 家族歴・遺伝学的検査情報
4. 診断情報

○疾病の特性に応じた追加項目

1. 臨床個人調査票
2. 疾病の特性に応じた診療情報（治療に関する情報を含む）

(2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について

＜検討の視点＞

- 収集方法については、情報の提出元、収集側ともに情報セキュリティーの徹底した確保及びデータ入力の負担軽減、潤滑な情報の利活用に留意することが必要。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 臨床情報の収集方法としては、検体採取施設において、セキュリティーの確保された

ネットワークを使用しての入力を基本とする。その際に、データ収集の可用性や情報入力の負担を軽減する仕組みを検討する。

- 利活用の促進と入力の負担軽減の双方の観点から、収集する臨床項目を厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力の質の向上を図る。また、収集するデータ形式は標準化処理を行い収集される。
- デジタル化の推進および現場の負担軽減の観点から、クラウドの活用も含めた臨床情報の収集・共有、臨床情報の構造化、他のデータベースとの連携や、電子カルテへの標準化処理等についても検討を行う。その際に、クラウド上に、外部アクセスとは完全に分離された、ゲノム情報を格納するための専有領域の確保が必要。

(3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について

<検討の視点>

- 検体処理については、均一で高品質なシーケンスを可能とすること。また検体処理・収集・保管を行う人員・機材の確保に留意すること。
- 残余検体、追加検体の収集・保管については、研究開発の進展に併せて追加で解析可能な拡張性を確保すること。
- 検体の保管にあたっては、検体の取り違い防止や、個人情報へのアクセスのリアルタイムな把握など、情報管理上のセキュリティー対策だけでなく、検体管理に用いる識別子や管理環境についても、標的型攻撃を含むセキュリティーを確保すること。

<対応方針（案）>

【がん・難病共通】

- 検体の処理に係る標準作業手順書 (Standard Operating Procedures : SOP) 骨子（案）を検討した。
- 残余検体、追加検体の収集・保管についても、既存の保管施設の有効利用を含め、関係者と協議を進め、早い段階で上記 SOP に追加する。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体およびその中間生成物が常にゲノム情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理するなどの仕組みが必要。

3. 効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討

(1) シークエンス等実施機関の在り方について

＜検討の視点＞

- セキュリティーが担保されていることは大前提であり、その担保のために国内でシークエンスが可能である必要がある。また、作成された FASTQ ファイルを安全に転送出来る必要がある。セキュリティーの担保にあたっては、第三者によるリスクやセキュリティー評価を定期的に行い、責任者は指摘内容に対処する。
- その上で、多数の検体に対して、できる限り高品質かつ均質なシークエンスを、低コストで実施できる必要がある。
- 医療における実用化を見据え、適切な精度管理が実施された「衛生検査所等」でのシークエンスを基本とする。また、検体採取、シークエンス、データ解析までのロジスティクスを整備する。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- シークエンス等実施機関には以下の全ての条件を求めることとする。
 1. 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティーが担保されている。
 2. 一定数以上の検体のシークエンスの実績があり、多数検体のシークエンスが可能である。
 3. 遺伝子検査にかかる精度管理を実施している衛生検査所等でシークエンスを行う。
 4. ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシークエンスが可能である。
 5. 均質なデータとする観点で、統一されたシステムのシークエンサーを用いること。
- 上記を満たすシークエンス等実施機関における解析精度を確保し、さらに向上させる等の観点から、各シークエンス等実施機関において定期的な品質の再評価、再検証するとともに、さらなる低価格化に向けた検討を求める。

(2) 収集したデータの管理の在り方について

＜検討の視点＞

- FASTQ と CRAM、VCF 等のデータをそれぞれどのように保管するべきか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、どこに保存することが適切なのか。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- FASTQ は、容量が大きく利用の頻度も少ないと見込まれるため、CRAM や VCF と連結可能にした上で、別のストレージで保管しておく。
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- FASTQ (FASTQ に復元可能な BAM, CRAM ファイルを含む) は複数保管し、分散保管を原則とする。

（3）解析のためのコンピューティングリソースの在り方について

＜検討の視点＞

- スパコンを使用する場合とクラウドを使用する場合の、性能、コスト、利便性を含む相違点、長所や短所はどのように整理されるか。
- 二者択一のみならず双方を融合させることも含めて、将来の展望を見据えた検討が必要。
- コンピューティングリソースの管理ができる人材の育成とともに進める必要があることに留意。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 当面の間はスパコンで解析・共有を開始し、この間クラウド環境の構築、人材育成等を行い、徐々にクラウド環境に移行する。
- クラウドの利用にあたっては、クラウドの構成や方式を比較検討し、最適な方法を適応する。また、政府が示すクラウドサービスの安全性確保に関する指針への適応やサプライチェーンリスクへの対応も必要とする。
- 専門性の極めて高い人材が必要となるため、長期的な目線で専門のスタッフを確保した上で、その育成を図る。

（4）全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について

＜検討の視点＞

- 情報量の多い全ゲノム解析情報と、詳細な臨床情報を集約し、世界中で日々生まれる新たな知見とを合わせて網羅的に解析するために、人工知能を活用するための条件を明らかにする。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

○人工知能を活用するための条件

- ・人工知能技術活用のために各解析時におけるデータを統一化しておくこと。
- ・人工知能モデルの質や性能の評価を実施する。また、評価により、よりよいアルゴリズムの利用が想定される場合、隨時アルゴリズムを高度化できるようにする。
- ・人工知能技術に治療法・薬剤との関連に関する情報が含まれること。

○人工知能による効果

- ・人工知能技術を用いた遺伝子変異コールの精緻化。
- ・コールされた変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等、治療への応用。

4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討

(1) データ等の管理・運営体制の在り方について

＜検討の視点＞

- 質の担保された、均質的なデータであることが、その後の利活用には不可欠であるため、一体的、一元的なデータ等の管理・運営体制が必要となる。
- 持続的に運営される仕組みが必要ではないか。
- 様々な研究者が有効に情報を利活用できるようにデータシェアリングポリシーを考慮する必要がある。
- 何を、誰に、いつ、どのような提供方法で、データ共有をするのか。それについて、誰がどのように審査・提供するのか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、どこに保存することが適切なのか。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 一体的、一元的なデータ等の管理・運営のためにデータ管理のための運用拠点を置き、データクリーニング、セキュアな管理、運用等を実施する。
- 管理運営は多様なユーザーの利活用を促すべく、民間の資金やノウハウを活用し、出来る限りの持続的な運営を目指す。
- データ利用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の速やかな開発等を目的とした産業利用、それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。
- データの利活用においては、必要に応じてデータセンターが設置する審査会において、申請の内容に応じた適切かつ迅速な審査を行った上で提供する。
- 原則として CRAM (BAM)、VCF を含む一次解析データを共有することとして、FASTQ は必要に応じて提供とする。
- 各研究班内では一次解析データは制限共有とし、一定期間後に制限公開する
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- データセンターはデータポータルを通して事業の進捗や成果を定期的に公開する。

(2) データの二次利活用の制度の整備、構築について

＜検討の視点＞

- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためのシステムの構築が必要。
- 利用者の目的に応じた二次利活用のルールを構築すべきではないか。
- 二次利活用にあたっては迅速さと合わせて、二次利用者が適切なデータアクセス権限

- に基づき、データ利用できるように、アクセス管理の手段を確保する必要がある。
- データをストレージするだけではなく、積極的にデータの分析分類等を行い二次利活用の提案をするシステムが必要ではないか。
 - 持続可能な二次利活用のビジネスモデルを構築すべきではないか。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- ワンストップの利用申請で、適切かつ迅速な審査等の上で、産業利用も含めてデータを最大限利活用可能なシステムを構築する。
- データ利活用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の速やかな開発等を目的とした産業利用それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。当該ルールについては、国際的動向も踏まえて、適宜更新する。
- 取得したデータが、外部に漏えいすることなく安全に利用されるために、管理するデータごとに必要なセキュリティレベルを明確化し、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）等、適切な対策を講じる。IT環境の進展に応じ、国際的動向も踏まえて継続的に適切な更新を行う。
- 蓄積されたデータを活用し、臨床試験の支援をするなどの、データ利活用促進機能を導入する等、積極的なデータ利活用を推進する。
- 民間のノウハウや資金も最大限活用するために、データ利活用に際しての課金をデータの内容や件数などに応じて段階的とする。

（3）産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について

＜検討の視点＞

- 二次利活用推進のための産学連携体制・情報共有体制をどのように構築するか。
- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためには、開発や研究を進める上でのインセンティブ等の観点から知的財産権の在り方について検討する必要がある。
- 他方、知的財産権を広く独占することなどにより、他者の開発および研究の推進が妨げられるような状況は避ける必要がある。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- データセンター運営においてアカデミア、産業界双方が、主体的に関与できる形を基本とする。
- データ利活用促進機能として、アカデミアと企業等とのマッチングシステムや臨床試験構築のための支援システムを構築する。
- 英国での取り組みを参考に、例えば以下のような取り組みを行う。

- ・アカデミア、産業界それぞれで、アカデミアフォーラム、産業フォーラムを構築し、情報共有を自主的に定期的に行う。
- ・アカデミア、産業界相互の人事交流を通してデータ利活用に係る人材育成を行う。

○全ゲノム解析等の結果を二次利活用することにより得られた知財については、原則として新たな知見を得た研究者、企業等に属するものとする。

○研究成果に基づいて開発された治療・検査法等を患者に届けるにあたっては当該事業が公的なものであることを認識し、より多くの患者が容易にアクセス出来るように配慮すること。

○得られた知財については、使用しない場合は譲渡するなど、積極的に使用すること。

5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための ICF のあり方等についての検討

(1) 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について

＜検討の視点＞

- 追加解析等が必要となる状況を想定して、幅広く有効となる同意を取得するために必要とされる説明内容を整理する。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 以下の課題に対応した統一的な ICF の素案を作成した。

1. 研究目的の範囲の設定
2. 新薬開発等産業利用が想定される目的と範囲
3. 追加情報の収集およびデータリングエージの有無と範囲
4. 必須事項とオプトアウト可能事項の区分
5. 同意の撤回、意見の修正への対応

- 先行解析実施期間において、出てくる各種課題や、がん・難病の政策研究班等の議論を踏まえアップデートしていく。

(2) 患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築について

＜検討の視点＞

- リコンタクトが必要となる状況を整理して、患者の希望に応じた対応が可能な仕組みを構築することが必要。
- リコンタクトのツール等についても検討が必要。

＜対応方針＞

【がん・難病共通】

- リコンタクトの実施のための意思確認ができる ICF としておく。

- 主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針および AMED 研究班の成果を参考に対応する。

- 所見の説明のためにリコンタクトが必要となる場合の具体的手順については、事前の同意を踏まえ、当該知見を得た者が、検体を採取した施設に伝え、検体を採取した施設から患者へ伝える形を想定し、臨床的妥当性・臨床的有用性等を評価するための具体的なフローを検討する。

- リコンタクトの際に、双方向のコミュニケーションが可能となる具体的なツールを含めた方法については、引き続き検討する。

（3）過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について

＜検討の視点＞

- 過去に取得された同意について、統一的な同意書素案との同等性を確認する。
- 確認の結果に基づき、必要な対応を確認する。

＜確認結果＞

- 先行解析の候補となっている施設・計画で同意取得に用いられた説明・同意文書（ICF）の記載内容の確認を行った。

【がん領域】

- ・全ゲノム解析等の実施、外部への解析の業務委託については、二次利活用、公的データベースへの登録・共有・公開については、計画変更の倫理審査承認、機関の長の許可、通知・公開ないし拒否機会提供等の手続により可能となる。ただし、企業単独での試料・情報の利用には、明示的な説明に基づく同意が得られていることが必要。また、バイオバンクでは、試料等の利用・提供に係る審査での承認が必要となる。
- ・ICF記載内容には施設・計画により差異があり、必要となる手続も異なるため、施設・計画ごとにどのような対応が必要かを確認する。
- ・バイオバンクを通じて新規検体の提供を受ける場合はバイオバンク ICF と統一化 ICF の内容調整を事前に進めることが望ましい。

【難病領域】

- ・アカデミア単独およびアカデミア・産業界との共同研究での二次利活用は可能であるが、産業界のみでの利用については、原則オプトインが必要であることが確認された。

（4）治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスの策定について

＜検討の視点＞

- 治療に有用な情報等の説明は、①ゲノム医療に係る情報伝達と②研究で得られた結果の開示の双方にかかるため、2つの視点からの検討が必要。
- 家族への説明と患者に対する守秘義務との関係を整理する必要がある。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- 関係法および倫理指針^(※1)を遵守しつつ、AMED研究班の成果を参考に、国内外の事例や議論状況を参照して2021年3月までに本事業に用いるガイダンスを策定する。

(※1) 人を対象とした医学系研究に関する倫理指針、ヒトゲノム解析等に関する倫理指針等

（5）ELSI に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について

＜検討の視点＞

- ゲノム情報に関する新たな不利益が生じないようにするだけでなく、既存の不利益の拡大につながらないように努めることも重要。
- 不利益に関する相談の受け皿を充実させることが必要。
- 国民の支持と信頼を醸成するための取り組みが求められる。

＜対応方針（案）＞

【がん・難病共通】

- ゲノム情報に関する不利益の防止や、情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための法制度を含めた制度のあり方について検討する。
- 既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進する。
- がんゲノム医療中核拠点病院等における相談支援センターにおいて、相談対応が可能となるよう取り組む。
- 対象を明確にした教育啓発活動によりゲノム医療に関するリテラシーの向上やゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図る。例えば、事業所、保険事業者、産業保健関係者、地方公共団体等の人権相談窓口、患者団体等に対して、ゲノム医療に関するリテラシーの向上や対応方針等に関する啓発・研修を実施する。
- 患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する説明や対応方針を策定するなど、本実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施する。

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議	参考資料
令和2年12月10日	1

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議の進め方（案）

1. 目的

「全ゲノム解析等実行計画」に基づくがん・難病に関する全ゲノム解析等の推進について、一体的に議論するため、「全ゲノム解析等実行計画の推進に向けた検討会議」（以下、「会議」という。）として、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」（以下、「部会」という。）および「難病に関するゲノム医療推進に関する検討会」（以下、「検討会」という。）を合同開催する。

当該会議において議論し、とりまとめた事項は、厚生科学審議会に報告することとする。また、がんにおいては「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」への報告の過程を経ることとする。

2. 検討事項

がん・難病に関する全ゲノム解析等の推進にあたり、下記の項目について、領域横断的かつ一体的な検討を行う

- (1) 臨床検体や臨床情報の収集方法について（バイオバンク）
- (2) シークエンスや解析方法について
- (3) データ共有・活用について
- (4) ELSI の検討
- (5) その他、全ゲノム解析等に関し必要な事項

3. 構成員

- (1) 会議においては、代表及び代表代理を置く。代表及び代表代理は、原則として部会の部会長及び検討会の座長をあてることとする。
- (2) 会議における構成員は、部会及び検討会の構成員とし、その任期は、部会及び検討会の定めによるものとする。
- (3) 会議の開催には、部会及び検討会の構成員それぞれの半数以上を要するものとする。
- (4) 会議においては、必要に応じ、構成員以外の有識者等の参集を依頼することができるものとする。

4. その他

- (1) この進め方に定めがないものについては、部会及び検討会の各要項を参考に、代表及び代表代理の合議により決定する。
- (2) 会議は、原則として公開とする。ただし、公開することにより、個人情報の保護に支障を及ぼすおそれがある場合又は知的財産権その他個人若しくは団体の権利利益が不当に侵害されるおそれがある場合には、代表は会議を非公開とすることができる。
- (3) 会議の庶務は、関係各局・各課の協力を得て、健康局がん・疾病対策課、難病対策

課が行う。

「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」
構成員名簿

天野 慎介 全国がん患者団体連合会 理事長

大津 敦 国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長

柴田 龍弘 東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 教授

野田 哲生 財団法人がん研究会がん研究所 所長

南谷 泰仁 京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生物学 特定准教授

宮野 悟 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長

横野 恵 早稲田大学社会科学部 准教授

安川 健司 日本製薬工業協会 副会長

○山口 建 静岡県立静岡がんセンター総長、※ゲノム医療協議会構成員

○部会長

(五十音順・敬称略)

「難病に関するゲノム医療推進に関する検討会」
構成員名簿

上野 裕明 日本製薬工業協会 副会長

鎌谷 洋一郎 東大大学院複雑ゲノム解析分野 教授

神里 彩子 東京大学医科学研究所 先端医療研究センター 生命倫理研究分野准教授

菅野 純夫 千葉大学未来医療教育研究機構特任教授

※日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同 ゲノム科学分科会委員長、ゲノム医療協議会構成員

松原 洋一 国立成育医療研究センター 研究所 所長

○水澤 英洋 国立精神・神経医療研究センター理事長・総長 ※疾病対策部会指定難病検討委員会委員長

森 幸子 日本難病・疾病団体協議会代表理事

○座長

(五十音順・敬称略)

令和2年12月10日

全ゲノム解析等実行計画

(第1版)

令和元年12月20日
厚生労働省

目次

はじめに	1
1. これまでの取組と課題の整理	3
2. 全ゲノム解析等の必要性・目的	3
2. 1 がん領域	3
2. 2 難病領域	4
3. 具体的な進め方	5
3. 1 がん領域	5
3. 2 難病領域	7
4. 体制整備・人材育成	8
5. 今後検討すべき事項	9

はじめに

近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。また、諸外国では、国家プロジェクトとして、ゲノム医療や研究の取組が進められている。米国では、2015年より Precision Medicine Initiative を開始し、遺伝子等に関する個人毎の違いを考慮した予防や治療法を確立する等の取組が推進されている。英国では、2018年に Genomics England が、がんや稀少疾患を対象に、10万ゲノム解析を完了し、2023年までに100万の全ゲノム解析等の実施を目指している。

我が国では、2015年に健康・医療戦略推進本部にゲノム医療実現推進協議会が設置され、ゲノム医療の社会実装に向けた検討が行われている。その中でゲノム情報等と疾患に関し、比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用に近い疾患・領域（がん・難病（厚生労働省））、医療への実利用には長い時間をするが、多くの国民が罹患する一般的な疾患・領域（糖尿病、循環器疾患等（文部科学省））、疾患のゲノム情報等を比較対象として用いるコントロール群（文部科学省）といった分野毎に、ゲノム研究が進められている。

また、がん領域では、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議を開催し、がんゲノム医療の推進に向けた体制整備が進められている。また、2019年6月には、遺伝子パネル検査が保険適用され、国民皆保険の下での検査が実施されている。難病領域では、難病法に基づく医療提供体制の構築にあたって遺伝学的検査の充実を図るとともに、未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease（I R U D））やオミックス解析拠点において、希少難治性疾患等のゲノム解析研究等が実施されている。

また、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」（令和元年6月21日閣議決定）において、全ゲノム解析等に関して、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定することとされた。

このような状況の中、今般、我が国においても、国家戦略として、全ゲノム解析等（全エクソーム解析・トランスクリプトーム解析を含む）を推進するため、がんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画」を策定する。

「全ゲノム解析等実行計画」の策定にあたっては、厚生労働省内に、医務技監を本部長とする「全ゲノム医療推進チーム」を設置し、検討を行うとともに、がんと難病領域について、有識者からなる検討の場を開催し、議論を行ってきた。がん領域については、「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」の下に、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」を設け、議論を行った。難病領域については、「難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会」を開催、議論を行った。その後、がんと難病領域について、厚生科学審議会科学技術部会に報告を行った。

【がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会】

第1回 10月16日

第2回 11月20日

第3回 12月3日

【難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会】

第1回 10月8日

第2回 11月19日

第3回 12月3日

1. これまでの取組と課題の整理

我が国のゲノム解析研究は、文部科学省や厚生労働省の研究事業として、国内の様々な研究グループによって実施されている。

主なゲノム解析研究としては、東京大学等によるオーダーメイド医療の実現プログラム及びゲノム研究バイオバンク事業（バイオバンク・ジャパン）では、がんや糖尿病、循環器疾患等延べ約 3500 検体の全ゲノム解析等を実施している。

また、国立国際医療センター等による臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、難病や認知症等約 2000 検体の全ゲノム解析等を、がんや難病等 1.9 万検体の全エクソーム解析を実施している。

さらに、東北大学等による東北メディカル・メガバンク計画では、健常人（日本人一般集団）約 8000 検体の全ゲノム解析等を実施している。

これまでのゲノム解析研究は、がんや難病の本態解明や効果的な診断治療法などの研究開発の促進に確実に貢献してきたと考えられる一方で、全ゲノム解析等の対象が一部のがんや難病に限定されており、大規模な日本人の全ゲノム配列データベースが構築されていないこと、また、アカデミアや民間企業を対象としたデータ二次利活用が進んでおらず、創薬等の産業利用が進んでいないこと等が課題として指摘されている。

こうした状況を踏まえ、今般、我が国においても、国家戦略として、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進などを目的として、全ゲノム解析等を推進するため、がんや難病領域の「全ゲノム解析等実行計画」を策定することとした。

2. 全ゲノム解析等の必要性・目的

2. 1 がん領域

がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがん医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。

(がん医療への活用)

日本人の各種のがんについて、質の高い臨床情報とともに、全ゲノム情報等を収集・解析することで、より効果的な予防、診断、治療法などの開発を促進し、個別化医療を推進する。短期的には、現在は研究段階であるリキッドバイオプシーによる層別化医療や再発予測、ゲノム情報に基づく医薬品の使い分けなどの個別化医療を推進し、ネオアンチゲンや特異的TCR導入T細胞療法等といった新たな治療法を開発する。また、オミックス解析を同時に実施することにより我が国の医薬品に関する研究開発を促進し、将来的には、がん患者の生殖細胞系列の解析結果をもとに、リキッドバイオプシーによるがんの早期発見やがんを予測する技術、ヘルスケア分野へ活用する。これらの成果によって、我が国におけるがん医療を、より高精度かつ効率的な段階に移行させる。

(日本人のがん全ゲノム配列データベースの構築)

日本人のがん患者の全ゲノム情報等を網羅的に収集し、質の高い臨床情報を統合したがんの全ゲノム配列データベースを作成する。このデータベースは、日本人のがん患者に対するゲノム医療の基盤となるほか、国のがん対策に活用する。また、日本人のがんの全ゲノム配列データベースは、海外先行事例との差別化が必要である。

(がんの本態解明)

全ゲノム解析等を実施することによって、遺伝子パネル検査や全エクソーム解析では得ることができないがんゲノム情報の収集を可能とし、がんの本態解明をさらに進める。

(創薬等の産業利用)

新たながん化メカニズムや薬剤耐性機序の解明を加速し、創薬のターゲット探索空間を大幅に広げる。また、日本人に多いがんを対象として、遺伝子パネル検査の開発、改良など、診断薬についても進歩させる。

2. 2 難病領域

難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていく。

(難病の本態解明)

全ゲノム解析等を実施することによって、イントロンや調節領域、さらには、

ゲノム構造など遺伝子パネル検査や全エクソーム解析では得ることができない情報の集積が可能となる。

これにより、難病の本態解明が進み、客観的な診断基準の確立・改善に資する知見を得、難病の早期診断につなげる。

（効果的な治療・診断方法の開発促進）

難病の質の高い臨床情報を収集・解析することで、本態解明に加え、難病患者を対象とした、より効果的な治療・診断方法の開発を促進する。

3. 具体的な進め方

3. 1 がん領域

全ゲノム解析等を進めつつ、得られた成果を、遺伝子パネル検査やリキッドバイオプシー等に導出し、患者の層別化医療につなげるなど、速やかに医療現場の実利用に生かしていく。また、今後提供される新たな検体について、全ゲノム解析等により得られた成果も、提供した患者の医療に適切に活用する。

がんの全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず、先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要なバイオバンク¹の検体（現在保存されている最大約6.4万症例（13万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 α^2 を解析対象とする。

先行解析では、そのうち、当面は、解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものの³を抽出した上で、有識者会議での意見を踏まえ、5年生

¹ 3大バイオバンクのうちがん症例を有するバイオバンク・ジャパン、国立がん研究センターバイオバンク、がん登録数の上位2位の静岡がんセンター、がん研究会有明病院、白血病の大規模検体を有する京都大学の5カ所を想定

² α は今後提供される新たな検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年1000件程度。

³ がんの先行解析で研究利用が可能なものは50%程度と想定。

存率が相対的に低い難治性のがん⁴や稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）について、現行の人材・設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う⁵。（先行解析の症例数：現在保存されている約1.6万症例（3.3万ゲノム）及び今後提供される新たな検体数 β ⁶）

先行解析では、日本人の全ゲノム解析等により諸外国のデータベースとゲノム変異の違いを確認し、ゲノム変異の違いを明らかにしつつ、本格解析の対象となるがん種やその数値目標に関する方針や、統一された規格のもとでの全ゲノム情報等及び臨床情報の収集方法、検体処理等のワークフロー、専門家の人材育成、E L S I（倫理的・法的・社会的な課題）に対応する体制の在り方等の体制整備・人材育成の検討を進める。その際、医薬品の開発を通じて患者に還元するための産業利用も含めたインフォームドコンセントの在り方を検討する。

先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する（数値目標を先行解析中に明らかにできた場合には本格解析に切り替える）。数値目標は、必要に応じて隨時見直していく。

（図1）がん全ゲノム解析等の数値目標

がん種	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
罹患数の多いがん・難治性がん	がん部位（新鮮凍結検体）+血液（正常検体）	約5.6万症例（11.2万ゲノム）+ α		難治性のがん、希少がん、遺伝性のがんの約1.6万症例（3.3万ゲノム）+ β 先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
希少がん（小児がんを含む）		約0.7万症例（1.4万ゲノム）+ α		
遺伝性のがん（小児がんを含む）	がん部位（新鮮凍結検体）+血液（正常検体） (必要に応じて両親や同胞の正常検体)	約0.2万症例（0.4万ゲノム）+ α (必要に応じて両親や同胞の正常検体0.19万ゲノム)		
合計		約6.4万症例（約13万ゲノム）+ α	-	-

⁴ 5年生存率が全部位平均（62.1%）値より低い難治性のがん 2.3万症例（肺0.9万症例、食道0.2万症例、肝臓0.3万症例、胆臍0.2万症例、卵巣0.6万症例、白血病0.1万症例）、及び臨床的に難治性と考えられ、かつ全ゲノム解析等が新たな治療・診断の研究開発に資すると考えられるがん種を想定。

⁵ がんの先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施する。

⁶ β は今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。がん（国立がん研究センター中央病院）では、例年数百件程度と想定。

3. 2 難病領域

難病の全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず、先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要な解析拠点⁷の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数 α ⁸を解析対象とする。

先行解析では、そのうち、当面は、解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものの⁹を抽出した上で、有識者会議での議論を踏まえ、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患について、現行の人材・設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う¹⁰。（先行解析の症例数：現在保存されている約5500症例（6500ゲノム）及び今後提供される新たな検体数 β ¹¹）

先行解析では、本格解析の対象となる疾患やその数値目標に関する方針や、統一された規格のもとでの全ゲノム情報等及び臨床情報の収集方法、検体処理等のワークフロー、専門家の人材育成、E L S I（倫理的・法的・社会的な課題）に対応する体制の在り方等の体制整備・人材育成の検討を進める。

⁷ 解析拠点は10機関。オミックス解析拠点(7機関)：国立精神・神経医療研究センター、国立成育医療研究センター、国立病院機構東京医療センター、東京大学、横浜市立大学、名古屋大学、京都大学。IRUD解析拠点(6機関)：東北大学、国立成育医療研究センター、慶應義塾大学、横浜市立大学、名古屋大学、大阪大学

⁸ α は今後提供される新たな検体。難病（これまでの解析拠点での実績）では、単一遺伝子性疾患約400症例、多因子性疾患9600症例、診断困難な疾患900症例程度と想定。

⁹ 難病の先行解析で研究利用可能なものは66%程度と想定

¹⁰ 難病の先行解析では、有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、成果が期待できる疾患（単一遺伝子性疾患は、遺伝性疾患の診断がついたが全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子等が見つからない疾患を対象。多因子疾患は遺伝性疾患とは言えないが全ゲノム情報等を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患、診断困難な疾患は全エクソーム解析を行っても遺伝性疾病が疑われるが診断困難な症例）を優先して全ゲノム解析等を実施する。

¹¹ β は今後提供される新たな検体のうち、先行解析で優先して全ゲノム解析等を実施する検体。難病（これまでの解析拠点での実績）では、約2200症例程度と想定。

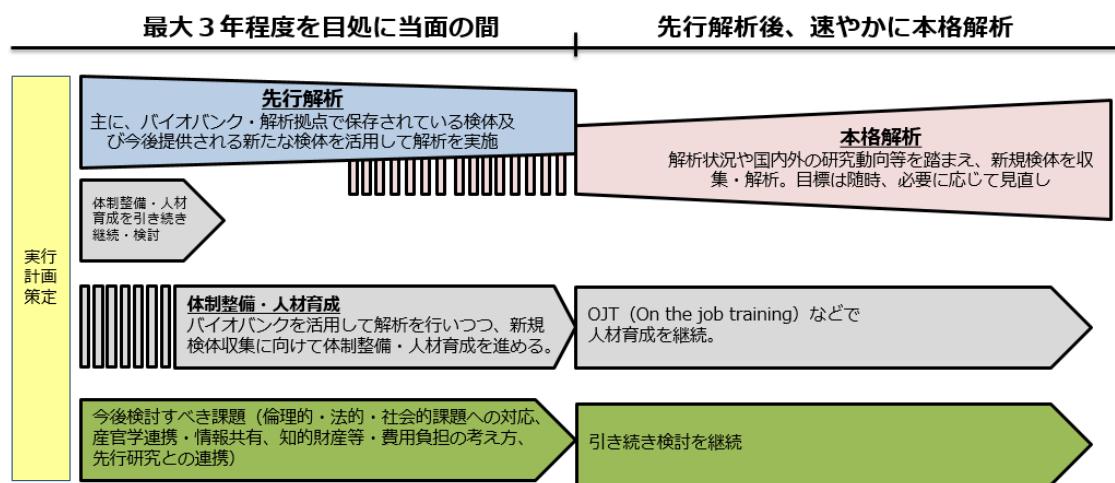
全ゲノム解析等を進めつつ、得られた成果を、遺伝子パネル検査等に導出し、患者の層別化医療につなげるなど、速やかに医療現場の実利用に生かしていく。また、今後提供される新たな検体について、全ゲノム解析等により得られた成果も、提供した患者の医療に適切に活用する。

先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施（数値目標を先行解析中に明らかにできた場合には本格解析に切り替える）する。数値目標は、必要に応じて隨時見直していく。

（図2）難病全ゲノム解析等の数値目標

対象類型	必要な検体の種類	先行解析		本格解析
		解析対象の最大症例数	先行解析の症例数	
単一遺伝子性疾患 (筋ジストロフィー等)	血液 (加えて両親の血液)	約0.1万症例（0.3万ゲノム）+α	単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患の約5500症例（6500ゲノム）+β	先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえて検討
多因子疾患 (パーキンソン病等)	血液	約2.4万症例（2.4万ゲノム）+α		
診断困難な疾患	血液 (加えて両親の血液)	約0.3万症例（0.9万ゲノム）+α		
合計		約2.8万症例（約3.6万ゲノム）+α	-	-

（図3）がん・難病全ゲノム解析等の工程表



4. 体制整備・人材育成

先行解析では、臨床情報の収集方法、検体処理等のワークフロー、専門家の育成、E L S I（倫理的・法的・社会的な課題）に対応する体制の在り方等を検討

した上で、体制整備・人材育成を進める。

体制整備を検討するにあたっては、データ等の収集、管理・運営、利活用の各段階の課題を整理していく。データ等の収集段階では、臨床情報の収集方法、検体処理等のワークフロー等について検討を進める。データ等の管理・運営段階では、シークエンスを担う機関、データ等の管理・運営主体の在り方等について検討を進める。データ等の利活用の段階では、当初から産業利用も視野に入れたデータ利活用体制の構築、費用負担（民間資金の活用）等について検討を進める。

人材育成を検討するにあたっては、医師、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン・遺伝統計学者、コーディネーター、倫理の専門家、その他医療従事者等の全ゲノム解析等に必要な人材について検討を進める。

先行解析後の本格解析では、先行解析で整備された体制の下で解析を実施しつつ、厚生労働省と関係機関で連携しながら全ゲノム解析等に必要な知識や技術についてOJT（On the Job Training）等を活用した人材育成を継続する。

5. 今後検討すべき事項

（ＥＬＳＩ（倫理的・法的・社会的な課題）への対応）

全ゲノム解析等を推進するにあたり、患者・市民参画の仕組みを設けるなどＥＬＳＩ（倫理的・法的・社会的な課題）への対応ができる体制の在り方等について検討する。全ゲノム解析等は、膨大な2次的所見が発見されることが想定されるため、どのような情報を返すべきか検討を行った上で患者や家族への丁寧な説明が必須となる。全ゲノム解析等を推進するにあたり、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等の運用を確認しつつ、全ゲノム解析等の結果により、社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けたり、不利益を被ったりすることがないよう、相談支援体制の確保やゲノム研究及び医療に関する知識の普及・啓発など社会環境の整備が重要である。そのための必要な方策について引き続き検討する。

（産学連携体制・情報共有体制の構築）

がん患者のより良い医療の推進や全ゲノム解析等を効率的に推進するため、産学双方に利益のある体制を構築することを目指し、産学連携体制・情報共有体制の構築を検討する。また、医薬品の開発を通じて患者に還元するため、当初から資金を拠出した民間企業のデータ等の利活用を優先する制度構築等、産業利

用も視野に入れたデータ利活用体制の構築等について検討を進める。

(知的財産等の考え方)

全ゲノム解析等の過程で発見された新たな知見や一定の症例を集積した結果得られた知見の取扱いに関する適切なルールの策定を検討する。

(費用負担の考え方)

全ゲノム解析等に係る費用負担（民間資金の活用）の考え方について、体制整備の検討とあわせて整理し、本格解析の実施時に実行できるよう関係者と検討を進める。

(先行研究との連携)

全ゲノム解析等を推進するにあたっては、先行している遺伝性のがんや難病等の研究対照群（コントロール群）の全ゲノム解析等と合わせて、総合的に大きな成果を得られるよう取り組んでいく。そのために必要な方策について引き続き検討する。

（用語の定義）

＜ゲノム＞

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

＜ゲノム医療＞

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

＜遺伝子パネル検査＞

遺伝子変異を一度に数十から数百解析し、抗がん剤等の治療薬の選択に役立てる検査をいう。

＜全ゲノム解析＞

全ゲノムの塩基配列を網羅的に解析する手法。

＜全エクソーム解析＞

全ゲノムのうち、エクソン領域（主にタンパク質をコードする領域）を網羅的に解析する手法。

＜トランスクリプトーム解析＞

細胞内における遺伝子転写産物（mRNA）全てを要素とする集合を解析するものをいう。

＜リキッドバイオプシー＞

血漿（けっしょう）や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析することをいう。

＜ネオアンチゲン＞

遺伝子変異によってがん細胞に特異的に産出される、がん特異的な免疫を誘導するペプチドのことをいう。

＜特異的T C R導入T細胞療法＞

がん抗原特異的キラーT細胞クローンから得られたがん抗原特異的T C R遺伝子を患者末梢血由来リンパ球に遺伝子導入し輸注する治療法のことをいう。

＜難病＞

難病法上、医療費助成の対象となる指定難病（「発病機構が不明、治療方法未確立、希少疾病、長期療養が必要、客観的な診断基準が確立している」の5つの要件を満たすもの）は333疾患と多岐にわたる。これらの疾患は、遺伝学的な観点からは「単一遺伝子性疾患のみ」で構成されるもの、「単一遺伝性疾患と多因子疾患の混在」で構成されるもの、「多因子性疾患のみ」で構成されるものに類型化できる。また、指定難病に指定されていない疾患のうち、現時点で疾患概念が十分に確立していない疾患も本実行計画では広義の難病に含める。

＜単一遺伝子性疾患＞

単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

＜多因子性疾患＞

複数の遺伝子因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。

＜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。

＜オミックス解析＞

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

「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」

開催要綱 改正（案）

1. 目的

国は、第3期がん対策推進基本計画（平成30年3月閣議決定）において、ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築することとしており、がんゲノム医療提供体制を整備してきた。こうした中、令和元年6月に閣議決定された「成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画（令和元年6月21日閣議決定）」において、国は、「がん・難病等のゲノム医療を推進する。（中略）これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する。」とした。

このような背景を踏まえ、がんに関する全ゲノム解析等の推進について専門的に議論するため、「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」（以下「部会」という。）を開催することとする。

なお、部会において議論し、とりまとめた事項は、「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」に報告することとする。

2. 検討事項

- （1）がんの全ゲノム解析等の目的、必要性、対象疾患、症例数、運営体制、体制整備
- （2）その他がんの全ゲノム解析等に関し必要な事項

3. 構成員

- （1）部会は、健康局長が別紙の構成員の参集を求めて開催する。
- （2）部会には、部会長を置く。部会長は、構成員の中から健康局長が指名する。
- （3）部会の構成員の任期は、2年とする。
- （4）部会には、必要に応じ、別紙構成員以外の有識者等の参集を依頼することができるものとする。

4. その他

- （1）部会は、「がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」の開催要綱第5条に基づき開催する。
- （2）部会は、原則として公開とする。ただし、公開することにより、個人情報の保護に支障を及ぼすおそれがある場合又は知的財産権その他個人若しくは団体の権利利益が不当に侵害されるおそれがある場合には、部会長は、会議を非公開とすることができます。
- （3）部会の庶務は、関係各局・各課の協力を得て、健康局がん・疾病対策課が行う。
- （4）この要綱に定めるもののほか、本部会の運営に関し必要な事項は、部会長が健康局

長と協議の上、定める。

「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」
構成員名簿

天野 慎介 全国がん患者団体連合会 理事長

大津 敦 国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長

柴田 龍弘 東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 教授

野田 哲生 公益財団法人がん研究会がん研究所 所長

南谷 泰仁 京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生物学 特定准教授

宮野 悟 東京医科歯科大学 M&D データ科学センター長

横野 恵 早稲田大学社会科学部 准教授

安川 健司 日本製薬工業協会 副会長

山口 建 静岡県立静岡がんセンター総長

(五十音順・敬称略)

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会 開催要綱

1. 目的

令和元年6月に閣議決定された「成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画」(令和元年6月21日閣議決定)において、国は、「がん・難病等のゲノム医療を推進する。(中略) 難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。このため、(中略) これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定する」とされているところ、当該実行計画の策定に当たって、専門的な観点から助言を行うことを目的として、新たに「難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会」(以下「検討会」という。)を開催することとする。

2. 実施事項

実行計画の策定に当たって、以下の事項について検討を加え、厚生労働省健康局長に対し助言を行うことを検討会の実施事項とする。

- ① 全ゲノム解析等の対象となる疾患及び数値目標について
- ② 全ゲノム解析等に必要な体制整備について
- ③ 全ゲノム解析等に係る人材育成について
- ④ その他難病に関するゲノム医療の推進に関し必要な事項について

3. 構成員

- (1) 検討会は、厚生労働省健康局長が参考を求める有識者により構成する。
- (2) 検討会の座長は、構成員の中から、厚生労働省健康局長が指名する。
- (3) 検討会の構成員の任期は2年とする。
- (4) 検討会は、必要に応じて、補充的に、構成員以外の専門家からの意見陳述、関係資料又は意見書の提出等を求めることができる。

4. その他

- (1) 検討会の庶務は、厚生労働省健康局難病対策課において処理する。
- (2) 検討会は、原則公開とするが、個人情報の保護等の事情により、公開することができない場合については、座長の判断により、会議、議事録及び資料を非公開とすることができます。
- (3) この要綱に定めるもののほか、検討会の開催に関し必要な事項は、座長が厚生労働省健康局長と協議の上、これを定めるものとする。