

ゲノム医療における「研究と医療実装の好循環」の早期実現を目指して

2025年5月22日
ゲノム医療推進研究会

はじめに

私達ゲノム医療推進研究会は、2022年2月より、全国どこでも、いつでも、誰でも、負担可能なコストで、それぞれの地域にいながらにして最先端ゲノム医療を平等に享受できる国づくりを目指してきた。診断法や治療法が見つからないで苦しむがん患者、難病患者の方々やそのご家族に、新たな診断、個別化医療に辿り着き、希望を持って生き続けられる国の実現を目指し、「患者起点・患者還元の最先端個別化ゲノム医療」の実現こそを目標としてきた。

2019年12月にスタートした「全ゲノム解析等実行計画」(以下、「全ゲノム解析計画」)への期待は大きい。未知の領域が多く、まずは創薬や新たな治療法開発を含めた「患者還元」実現に向けて「研究と医療実装の好循環」をどのように作り上げるか、という事こそが大きな戦略目標だった。

しかし、同計画発足時から、患者還元とは程遠い、基礎研究分野中心の姿勢が顕著となり、研究プロジェクトの司令塔不在、ガバナンスも機能不全に陥り、与党からの厳しい指摘から予算の一時執行停止を受けた事すらあった。こうした事態を受け、厚労省は「患者起点・患者還元」を強く前面に出した「全ゲノム解析計画」の「第2版」を漸く2022年2月に始めたものの、事業成果は不明確であり、プロジェクト・マネジメントも不十分のまま、今日に至っている。

ガバナンスの利いたプロジェクト・マネジメントを行う事業実施組織の早期設置が与党から強く要請され、2022年夏には新組織を正式発足させることで政府与党は、一旦は合意していたものの、「第2版」開始時に、2025年度(令和7年度)まで、趣旨不明の3年間の先送りが突然行われ、その期限を今、漸く迎えようとしている。

Genomics England は2013年設立から2018年までの5年間で10万ゲノムの解析を完了したが、事業実施組織が依然として立ち上がってもいない我が国の「全ゲノム解析計画」では、6年目を迎えても、未だ約31,000症例余り(令和7年3月17日時点)の解析に止まり、患者還元は依然として極めて限定的である。こうしたプロジェクトにおいては、明確な司令塔と強固なガバナンスがいかに重要であるか、浮き彫りになっている。

事業実施組織に関しては、提案当時の与党も、今日に至る当研究会も、Genomics England 同様、官民に開かれた、ガバナンスや説明責任が最も機能する

「株式会社形態」とすべきと一貫して主張してきた。残念ながら、今回の厚労省案では「厚労省の委託事業」として、国立がん研究センターに当面置くこととなったが、「世界から見ると、日本の『全ゲノム解析計画』は、がん領域のみか、との誤解を招くのでは」と、難病医療の関係者からは強い懸念が示されている。

厚労省案では、3年後を目途に、民間資本導入可能な特殊会社方式を含む独立組織化の方向性が示された。「全ゲノム解析計画」の最高意思決定機関である「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」における多くの意見の通り、戦略的かつガバナンスの利いたプロジェクトの下で、直接、間接の生きた患者還元が、がん、難病双方の領域で可能となるよう、3年後を待たずしての独立組織化に向けて、直ちにその詳細を詰める作業を開始すべきと強く思う。

当研究会は、厚労省における早期の独立組織化に向けた作業開始を促す意味でも、当研究会に「全ゲノム解析事業実施組織の独立組織化に関するプロジェクトチーム(『独立組織化 PT』)」を速やかに立ち上げ、次の段階の独立組織化された全ゲノム解析に関する事業実施組織のガバナンスを含む将来全体像を示すとともに、移行の進め方等における検討課題について洗い出しを行い、独立組織化への確かな道筋を提示する事を提案したい。

その際、最重要事項は、新組織の全ての重要事項を決定し、「全ゲノム解析計画」全体の管理監督を行うボード(運営委員会)には、イノベーションを推進するアカデミア、産業界等ゲノム医療、バイオサイエンス、保健分野、経営などのトップ人材を幅広く結集させ、科学的かつ戦略的な判断ができる司令塔とすることであり、本事業実施組織こそが、新たなゲノム医療の情報基盤等あらゆるインフラの構築の中心となることだ。同時に、安定的予算確保のため、基金設立による複数年度の中長期計画の容易化を図り、民間参加と投資を促すことも提案したい。

本年度中に立ち上がるはずの事業実施組織は、「研究と医療実装の好循環」実現に向けて、以下に提言するように、ゲノム・医療情報基盤の構築、当該情報の利活用体制の整備、各種情報の二次利用における厳格かつ使い勝手の良い「医療特別法の制定」等の個人情報法の法的扱いの可及的速やかな合理化・明確化、オフラベル、適応拡大等新たな領域への挑戦の際のルール作り、あらゆる分野での AI、クラウド技術等最新技術の早期取り込み、パイオインフォマティシャン、IT 技術者、データマネージャー等専門人材の育成の場の提供、等々、新たな産業創出を含め、多様な価値を生み出すプラットフォームとしての貢献可能性は限りなく広く、深い。まさに国家プロジェクトの先兵と位置付けるべきものと考ええる。

なお、「標準治療前置主義」など、ゲノム解析への保険適用・国民還元の隘路の改善は、漸く小さな一歩を踏み出しつつあるが、米国等におけるゲノム解析数に比べれば、わが国の解析数は、圧倒的に少なく、国民がゲノム医療のメリットを殆ど享受していないことは再認識すべきと考える。例えば、がん死亡者に占める遺伝子パネル検査実施割合は、日本ではせいぜい数%程度なのに対し、米国では 110%超、とも言

われる大きな差が指摘されている。また、国内におけるゲノム医療へのアクセスに大きな地域差があることも深刻な課題である。

一方、議員立法として成立した「ゲノム医療推進法」が 2023 年 6 月に施行され、目下基本計画の策定が行われつつある。ゲノム情報による不当な差別を実効的に禁止し、国民が安心して最先端のゲノム医療を、全国津々浦々で、安心して享受できるよう、事業実施組織とそれを活用する全国の患者、研究者、医療関係者、製薬企業等あらゆる関係者にとって、包括的で確かな将来が展望できる基本計画としなければならない。

1. 事業実施組織の設置と本格稼働

ゲノム医療の実現には、ゲノム・医療情報基盤の構築とその情報の利活用体制の整備が欠かせない。英国では 2013 年から、Genomics England による取り組みが進められており、日本でも英国の取り組みを参考にして、2019 年に「全ゲノム解析等実行計画（第一版）」が策定された。ゲノム解析を終了した検体数は前述のように伸び悩んでおり、患者還元も不十分である。また、ゲノム情報基盤の構築とその情報の利活用体制のヘッドクォーターとして事業実施組織も昨年 12 月に漸く形が見えて来たばかりだ。今後、成果の獲得に向けてスピードを上げ、がん・難病ともに、患者の受益に到達できるようにするため、3 年後までの独立機関化は必ず達成しなければならない。

（事業実施組織の目的の明確化）

これまで、厚労省は、事業実施組織が提供する価値について必ずしも明確ではないままに、今に至っている。本事業が、誰にとって、どういう価値を提供する組織なのかを明確化し、透明性を持って言語化し、説明責任を果たさなければならない。今一度、患者起点の事業であることを確認し、「研究と医療実装の好循環」等、事業実施組織が提供する価値を明確にし、社会に対して説明責任を果たす必要がある。責任のある立場で組織を運営するボードメンバー（運営委員）によって事業実施組織が提供する価値を常に確認し、中長期的な展望も含めて意思決定をしていくことが求められる。

事業実施組織が提供する価値には下記が含まれる。1) 治療選択肢が限られていた患者に対して新たな可能性を提供すること。2) 臨床現場には、より精緻な診断や治療方針を決定するための情報やツールを提供すること。3) アカデミアや製薬等企業に、研究や創薬に資する質の高いゲノムデータ、臨床情報、解析情報やツールを提供すること。

（安定的な予算確保）

情報基盤を充実させていくためには、本事業が着実かつ安定的に運営されることが必須となる。そのためには基金を創設する等、単年度ごとでなく複数年の安定的な

予算を確保し、民間参加と投資を促すべきである。

その際、研究領域を、「基礎」、「非臨床」、「臨床」、「データ解析」、「情報基盤や技術開発」のように分け、基礎に偏ることなく研究予算ポートフォリオを組むことが望ましい。各々の研究は、いつまでに出口を見出すか工程を示し、その実現性について、研究者だけでなく、関連企業、情報やデータ解析の技術者、経営者などにより、多角的に研究成果の実装可能性を評価し、成果が得られない研究は停止することも考慮するなど、柔軟かつ機動的な運用を期すべきと考える。

2. 解析環境の強化

全ゲノム解析等の目的は、既知の遺伝子変異を適応症の範囲で活用している現状のゲノム医療を超えて、全ゲノム解析等から得られる情報に基づきより正確な診断や有効かつ安全な治療法を特定し、患者還元していくことである。そのためには、有効性・安全性の条件を満たしたオフラベル、適応拡大、併用、新薬の創出、感受性や予後に関する予測バイオマーカー探索等の中長期的な取り組みこそが全ゲノム解析等において本質的である。

事業実施組織においてデータ収集や解析、レポート返却、データ共有環境提供などを担う解析・データセンターは、全国の患者還元を目的とした性能を有し、高度な攻撃にも耐えうるセキュリティを確保する必要がある。そのためには、クラウド技術や AI などの最新技術を早期に取り込むことが必要である。

事業実施組織は、医療における新たな情報システムを構築し、自らが設計・開発・構築・改善していく能力を有する必要がある。海外メーカーおよび国内のシステムインテグレーターによるベンダーロックインの弊害であるシステムの硬直化や海外製品依存から脱却し、我が国におけるゲノム医療の大きな発展、創薬・研究の活性化、産業の育成を牽引するべきである。

(AI のフル活用)

全ゲノム解析の結果得られた既知の変異については、その機序や対応する薬剤や臨床情報、予後情報を含めてエキスパートパネルに、必要な情報を AI によって取りまとめレポートとして作成し、可能な限り人的リソースの省力化に努める必要がある。

一方、生物学的に合理的な推察によって病気への関連が疑われる変異、データベースには登録されてはいるが臨床的な意義が不明の変異等に対して、膨大な文献情報の精査や病気への関連の予測を行う AI を開発・利用し、新たな患者還元に資するシーズを見いだす取り組みを事業実施組織が行うべきである。

(コンピューティングリソースの確保)

AI 活用で最も重要なコンピューター資源は GPU と呼ばれる集積回路であり、国内外問わず取り合いの状況にある。各国より、いち早く入手・確保できるように、戦略的にコンピューター資源を確保するための戦略策定が必要である。

(臨機応変な対応を可能とするデータ解析基盤の構築)

利用者の様々な解析ニーズに応えられるよう、事業実施組織の担当者と臨床現場や研究者が密にコミュニケーション可能な情報共有ポータルを導入したり、膨大なゲノムデータを、諸外国よりも高速に、かつ柔軟にコンピューティングリソースを追加でき、多様なリサーチクエストに適応できる臨機応変なゲノム・医療データの解析環境の整備が不可欠である。また、がんと難病がばらばらの情報システムになることなく、同じシステムで利活用できるようにするべきである。

3. 事業実施組織によるデータ収集と利活用の促進

(既存データの提供と活用促進)

「全ゲノム解析計画」においては、本年3月17日時点までに、約3.1万症例の解析が行われているのみで、英国と比べ、そのペースは余りに遅過ぎる。患者の治療方針の決定に役立てられる等の成果も得られつつあるが、製薬企業等の二次利用には未だ至っていない。本格稼働開始時には、これらのデータが二次利用できるよう、事業実施組織に移管しなくてはならない。企業利用に関して同意状況の確認する、AMED 研究で収集された情報を企業利用可能な形で移管する方策を立案するなど、企業等が二次利用できる形で、既存データを実施組織に円滑に移管できるよう、法整備を含め、必要な対応を一刻も早く行わなければならない。

(収集データの利用価値の向上)

その上で、事業実施組織の始業後は AMED 研究としてではなく、事業実施組織の「事業としてデータを収集する」形になるよう制度設計が必要である。事業実施組織は、収集したデータをコンソーシアムに対して提供して使ってもらうことを計画しているが、単にデータを提供するだけでなく、付加価値をつけて提供の促進を目指すべきである。

例えば、製薬会社が事業実施組織と追加の契約を結んだ場合に、創薬に必要な独自のマルチオミクスを含む高い精度のデータを提供するなどの方策が考えられる。医療情報は、Genomics England や UK バイオバンクでも収集しているとおり、電子カルテの基礎的な医療情報だけではなく、治療計画、画像や状態像、治療成果、安全性に関するデータなど、マルチモーダルデータ(多様な種類のデータ)を収集するように、収集データの標準項目を整備し、必要な情報基盤を整備する必要がある。

(臨床領域・ゲノム研究領域・創薬研究領域を越えたデータの利活用)

さらに、研究・創薬・臨床分野でのデータ利用の分断を起こしている標準化や規制を包括的に見直す必要がある。研究で得られたデータを、創薬でも簡便に利用できれば、人的なマネジメント作業の省力化、ひいてはヒューマンエラーの回避にも繋がる。具体的には、以下の見直しが必要である。

医療情報の管理は、「医療情報安全管理ガイドライン」により情報管理の規制がされており、比較的最新の情報管理やセキュリティに対応している。一方、研究

分野は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に基づき、様々な倫理委員会の解釈により情報管理されているため、具体的な管理方法が均質化されていない。創薬分野における情報管理は、「医薬品・医薬部外品製造販売業者等におけるコンピューター化システム適正管理ガイドライン」にて規制されており、最新のクラウド技術や解析手法について取り込まれていない。厚労省は、上記のガイドラインを、最新の技術や情報管理、セキュリティについて相互運用できるように見直し、整備する必要がある。

また、患者を同定するための識別子が、標準化されておらず、研究・創薬・臨床分野のそれぞれで患者を個別の番号で管理している。このため、各分野の患者情報を正確に紐づけるためにデータ管理者の膨大な作業が発生しており、患者が受けている各種治療による状態像の遷移がわからず、時系列での治療フォローアップや、マルチステート(多状態)分析による、ゲノム医療と、その前後に実施する、その他の治療との有効性や安全性に関する臨床研究が推進できない。被保険者番号にて、研究、創薬、臨床の全ての分野にて、患者の識別を標準化して識別できるように規制を見直す必要がある。

医療情報の仮名化での研究利用が可能になったが、本事業において、仮名化処理方法の標準化ができておらず、がん、難病の各分野や研究班毎に、様々な仮名化処理が行われている。本事業標準の仮名化処理を具体的に規定し、データ取得時に、均質の仮名化処理が必要である。これにより、分野横断での連結解析が可能になる。

政府は安全かつ効率的なクラウド技術による高度な解析環境を整備し、ワンストップで利用手続きを可能とし、研究と臨床双方の現場をシームレスに情報が共有されるなど、ユーザーの利便性向上とプライバシー保護を両立させる具体的な施策を打ち出す必要がある。特にゲノム情報など、既存法制下では取り扱いが難しいデータの利活用に向け、仮名化・匿名化を可能するなど、研究者や企業のニーズに応えていくことが重要である。これらの取り組みに関しては、研究機関、医療者、患者・市民、製薬企業を含む多様なステークホルダー間の議論を深め、健康医療データの利活用が医療全体の発展に寄与することを広く周知・啓発することが欠かせない。

以上のとおり、健康医療データ基盤の整備と、二次利用を見据えた法整備を「車の両輪」として進めるべきである。それにより我が国におけるゲノム医療の遅れを挽回し、医療 DX のさらなる加速を実現することが可能となるであろう。

(研究と臨床の好循環の確立)

現在、AMED 研究などのゲノム関連研究分野は、事業実施組織の目的とは離れた基礎研究が多く、患者還元に結び付いているか不透明である。基礎研究、検査法開発、非臨床、臨床研究、データ解析、情報技術開発などの研究領域を明確にし、事業実施組織で実用できるように、研究の出口戦略を、ロードマップとして作成し、研究成果の予実を管理することが重要だ。

また、データ解析や情報技術開発など、社会的に技術成長のスピードが速い分野は、長くとも4年で社会実装できるように、研究分野の予算ポートフォリオを策定すること。

研究成果の評価は、研究者だけで行うのではなく、企業や民間の技術者、経営者、事業実施組織の専門家なども研究評価に加わり、研究成果を、社会実装の観点で評価することの意味は大きい。その際に、全ゲノム解析の可能性や有効性を十分に理解し、既存の検査法にのみにこだわることなく、事業実施組織の目的に合致した研究を実施するように研究評価を行うことが重要である。

4. バイオインフォマティク・IT 技術者のポジション確保と育成

2. に述べた解析環境の新たな構築や、構築された環境を用いた診療および研究への活用のためには、ヒトゲノムデータ、特にがんや難病のデータを扱える、十分な数のバイオインフォマティクや IT 技術者、データマネージャー等の養成が必須である。現行の医療制度下では、バイオインフォマティクや IT 技術者等を雇用するインセンティブ体系は未だになく、かかる制度が確立するまでの間、当面は大学等のアカデミアと連携した雇用の確保が求められる。

また、事業実施組織においては、最先端のクラウド技術や AI を含む IT を用いてより高性能・高機能なゲノム医療システムを自ら構築できる環境が必要である。そこで研鑽を積むことで日本の医療系の IT 技術者の育成につながり、解析・データセンターの運営はもとより日本の IT 分野での成長に大きく寄与する。また、大学との連携により大学院生が事業実施組織において研究することで、学位の取得まで可能となれば、今後のゲノム医療を発展させる人材育成に繋がる。

事業実施組織での活動が、学位取得後の若手研究者のキャリア・アップにつながるような配慮も必要である。事業実施組織としてのコミュニティ・サービスのみならず、自らのゲノム研究を研究者のエフォートとしての正規の活動として認める配慮がなければ、優秀な人材を集めることはできない。

(バイオインフォマティクスの種別)

バイオインフォマティクスを下記の 3 つに分類して、人材育成・登用を計画するべきである。

1. 基礎的な解析・研究開発のために、複数のプログラムを繋ぎ合わせて応用できるバイオインフォマティクス
2. 臨床や応用的なデータの解釈に必要な解析やプログラミングができるバイオインフォマティクス
3. 新規のアルゴリズム等自らがプログラムを実装し、高い解析能力を発揮できるバイオインフォマティクス

これらの育成が必要である。

加えて、AI 分野からバイオインフォマティクス分野へ人材を呼び込めるだけの高いポジションと報酬の確保をすることがこの分野の活性化に必須である。

(データマネージャーの種別)

医療情報と保険制度などの関連分野の情報制度を理解するとともに、臨床や創薬分野で必要な、各種データ標準、データ構造を理解することが、データマネージャーには不可欠である。また、がんや難病など、治療分野による安全性評価や状態像で取得が必要なデータを理解し、データクレンジングやデータハンドリング技術を保持するように、データマネジメント分野の人材育成・登用を計画するべきである。

5. 同意取得環境の整備と研究計画の倫理審査・データの利活用審査の迅速化

研究参加者の同意状況の管理は重要である。デジタル技術を活用して、電子的に説明と同意取得を支援し、同意状況を一元的に管理できる体制や情報技術基盤を整備すべきである。また、研究利用において、侵襲をともしなわれないようなデータ解析中心の研究などでは、オプトアウトでのデータ利用の制度も、情報基盤構築を推進するように見直す必要がある。並行して研究計画の倫理審査・データの利活用審査の仕組みを整理し、本事業では、セントラルの倫理審査委員会にて、一元的な利活用審査を行い、迅速にアカデミア・企業の研究者がゲノムデータや臨床データの研究を加速できる体制を強化すべきである。

その際に、速やかにがんや難病とでそれぞれ統一同意説明文書を作成すると共に、その利用を徹底し、患者さんが安心して自身のデータを預け、アカデミア・企業の研究者が利用できる体制の構築が必要である。国外の事例も参考にして、国際共同研究を前提とした統一同意説明文書とすべきである。時代の変化に合わせて同意説明文書のバージョンが事業途中で変わり複雑化することも想定されるため、管理コストやデータ提供スピードの維持・向上には、デジタル技術を活用して同意説明文書の一元管理を行うことを前提に基盤を構築するべきである。すなわち、「ダイナミック・インフォームドコンセント」の概念の実現が急がれる。

医薬品の研究や開発に資するデータ二次利用の促進策として、個人情報保護制度を「入口規制」から「出口規制」へと転換する必要がある。オプトアウトの研究適用に関して、出来る、出来ない、というような二項対立の議論ではなく、患者の不利益にならないように、適用可能な範囲や実現のための手順など、具体的な対応方法を策定し、利活用審査や倫理審査委員会を一元化して厳格な審査を行うことで、必ずしも同意に依存しないデータ利活用の制度を実現すべきである。

6. 臨床情報の時系列的な収集の実現

臨床情報の収集のための取り組みが進んでいるが、多くの臨床情報はゲノムデータの取得時のピンポイントな情報に留まっている。創薬研究には治療前・治療後を含む時系列に従った臨床情報の収集が不可欠であるが、合理的なシステムが未整備である。時系列情報の入力を医療従事者に依頼することは労務的な負担が大きすぎ

る。

そこで負担を最小限とするために、1) 電子カルテから情報を自動収集できる仕組み、2) NDB や難病 DB 等の公的データベースやがん登録、移植や細胞治療などのゲノム医療の前治療で行っている治療実績を管理するレジストリとの連携解析を可能とするデータ標準化や規制の見直し、体制や情報基盤整備を進めること。

これにより、エキスパートパネルや創薬における安全性評価など、患者還元の実効性が高いデータ解析が可能になる。その際に、本事業固有の医療情報の標準化を行うのではなく、医療 DX 分野にて、実施している電子カルテの標準化のデータも活用できるように、国として研究・創薬・臨床分野、全ての医療情報の標準化を行うべきである。

その際に、諸外国の研究分野で利用しているデータ標準とも互換性があるように、標準化を行う必要がある。このような体制の早期実現に向けて、「日本版 Health Data Space (JHDS) 構想」を早期に策定し、データ利活用とプライバシー保護を両立する包括的な制度整備を推進することが不可欠である。電子カルテからの病歴情報の収集には、生成 AI などの活用も有効と期待される。

(新たな治療の有効性・安全性評価)

全ゲノム解析等に基づく新たな治療を受けた患者の臨床情報を時系列に取得し、有効性と安全性を即時的に評価できるシステムを開発する取り組みが必要である。治療効果は、臨床現場にて十分な判断ができる質を確保し統一された基準で評価した結果をデータベースに収集する必要がある。

(次の治療戦略や創薬・新たな治療法開発に資するデータを取得する取り組み)

がんが再発した場合、再度全ゲノム解析等を実施できる制度が重要である。再発したがんのゲノム変異の変化と、行われた治療・臨床情報の変化との関連を解析し、次の治療に繋げることができるシステムの構築および、創薬等において重要データとして利活用すべきである。

7. 最先端技術を常に活用し全ゲノムと並行しマルチオミクス情報を収集

「全ゲノム解析等実行計画(第一版)」の始動から 6 年が経過し、国際的にゲノム情報と随伴する臨床情報の収集のための取り組みが進んでいる。従来、ゲノムすなわち DNA の配列情報に加えて、RNA の情報(トランスクリプトーム)、タンパクの情報(プロテオーム)、代謝物の情報(メタボローム)の収集が組織的に行われており、マルチオミクス情報と称されてきた。今後もマルチオミクス情報の収集を継続・強化する。

近年、がんや難病の発症や病勢に、ゲノム DNA ないし、ゲノム DNA を取り囲むタンパクであるヒストンの化学修飾(メチル化等)が関与していることが明らかになってきた。DNA の塩基(A,T,G,C)の並び以外の情報が、遺伝子の働きを調節する仕組みについての研究領域を「エピジェネティクス」と称する。特に DNA のメチル化は遺伝子発現の調節に直接関与しており、国際的に注目されている。ロングリードシーケンサーを用いることで、難読領域を含む網羅的なゲノム配列の解析に加えて比較的容易

にエピゲノム情報を収集することが可能であり、創薬への利活用も期待できる。今後は、積極的にエピゲノム情報を集積し、産学で共有し、病態を反映しうるバイオマーカーの同定や、創薬研究の契機とすべきである。

事業実施組織が設立されてからは、新たな治療法をみつけるための解析や検査の確立という事業目的を定義し、AMED 研究等の関連研究は、その事業の基盤となり、活用可能な研究成果を得る目的で推進するべきである。

（事業に資する先端的研究分野の特定と研究推進）

ロングリードシーケンシス、難病の多因子解析、ネオアンチゲン、MRD、細胞治療、AI によるデータモデリングや予後予測等、事業に資する先進的研究分野を特定し、先進各国の研究成果と常に比較し、研究成果の実装可能性を評価・公表することが重要である。データマネジメントや情報技術分野の研究は、技術成長のスピードが速く、最大でも4年で社会実装できるように研究成果を管理するべきだ。

8. 研究協力者個人への迅速な解析結果の還元

患者還元には2種類があり、研究に協力して下さった一人の難病患者へのゲノム診断の返却・一人のがん患者への有効な薬剤の提案など、研究に協力した個人への直接的な還元と、多数の患者のデータの解析を通じた、病態解明や創薬のような、間接ではあるが、国内外の他の患者の診断や治療に役立つ還元とに区別できる。

両者は表裏一体であるが、特に研究に協力して下さった個人への迅速な解析結果の還元は、国民や一般市民の理解を得やすい。解析結果の質を担保する方法を確立し、適応を吟味して、保険診療化を目指す。また将来的には、全ての診療科・疾患領域において全ゲノム検査を含むゲノム医療が保険診療として患者・家族に提供されるように推進するべきである。

その拡大のためには、事業実施組織は、アカデミアと強固な協力関係を築き、データベースの発展・利活用を促進するべきである。更には、ゲノム情報を活用した予防医療を推進することで、ハイリスクの未発症者（対象遺伝子の保因者や家族）の効率的な発症予防や早期発見に繋げることが期待される。

また全ゲノム解析の契機となった疾患に関わるゲノム解析結果の臨床応用に並行して、患者個人のレベルでの各種薬物の代謝能力の特殊性についても検討を進めていくことが望ましい。患者によっては、ある薬剤の代謝が遅れる、あるいは早まることによって、副作用が出現しやすい、あるいは薬が効きにくいことがある。このような薬理ゲノム研究も進めていくべきである。これまでのショートリードシーケンサーを用いた研究では、ホモロジーの高いバリエーションがある薬理ゲノム学的な予測はかならずしも正確ではなかったが、普及しつつあるロングリードシーケンサーの使用により、副作用発症や薬効の予測能の著明な改善が期待できる。

（全ゲノム解析検査の質の担保）

全ゲノム解析検査は遺伝子パネル検査と同様またはそれ以上に品質・精度管理

が重要である。全ゲノム解析検査の質を担保するためには、検査手法について標準化を推進してきたように、解析手法の標準化を推進することが重要である。その際、その測定結果の確からしさを評価する規格化も必要である。同時に、検査の効率化のために、検査企業を一定の条件により絞っていくことなどをオープンな場で検討する事も考えられる。

中期的には、全ゲノム解析検査について、薬事承認を受けることが望ましいが、我が国では欧米諸国のような検査の精度を法的に担保する柔軟な制度がない。理論的には検査の質担保の方法としては、①一定の質が保証された医療機関や衛生検査所での検査を LDT (Laboratory Developed Test) として承認する、②特定の検査所を指定して承認を取る、という 2 つの方向が考えられる。しかしながら、①については米国を中心に発展しているが、我が国では制度自体が存在しないため、直近での運用は困難である。②については、我が国の現行法では化学反応を用いてゲノムデータを得るための分析過程を実施する検査所と得られたゲノムデータに対しコンピューターを用いた解釈を実施する検査所を同一資本で運用することを求める硬直性があり、結果的に薬事承認が成立する目処が立たない。保険償還を含めて全ゲノム解析の医療実装を進めるためには、薬事承認形態の明確化とルールの整備が急務である。たとえばプログラム医療機器 (SaMD) として薬事承認などが案として考えられる。

(保険診療におけるがん遺伝子パネル検査の拡大)

がん遺伝子パネル検査を保険診療内で実施できるタイミングに関しては、2023 年閣議決定された「第 4 期がん対策基本計画」や「骨太の方針 2024」に「適切な時機でのがん遺伝子パネル検査の実施」と記載されたことも踏まえて、2025 年 3 月 14 日付で、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議診療ワーキンググループが、『ゲノムプロファイル目的としてがん遺伝子パネル検査を実施する際の「標準治療終了(見込みを含む)」の臨床的解釈に関する見解』を発出した。この見解においては、がん遺伝子パネル検査を保険で実施する要件となっている「標準治療終了(見込みを含む)」の医学的判断について、「主治医(担当医)が、一次治療開始後の適切なタイミングで『標準治療終了(見込まれる場合も含む)』を臨床的に判断し、がん遺伝子パネル検査によるゲノムプロファイリング検査を実施する必要がある。」と記載された。この見解が通知として、保険者等も含めて広く関係者に周知徹底されれば、検査の実施のタイミングがより患者のニーズに即したものになり、まずは一歩前進と考えられる。

一方で、標準治療の方針を決定するためのコンパニオン診断は、本来は標準治療前に行う必要があると思われるが、がん遺伝子パネル検査は、保険診療内で実施できるタイミングが依然として「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」となっていることから、患者の検査アクセスが阻害され、結果として患者の適切な治療への迅速なアクセスを阻害し、亡くなられることもある、という課題がある。この患者不利益は、2025 年 3 月 14 日付けの上述の見解では解消されない課題であり、生存期間延長等が証明され、保険適用されている治療が患者に届かない「治療ラグ」は、直ちに対策を講じなければならない。また、先般成立したゲノム医療推進法に関しては、「ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ」での議論が進んでおり、

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」がまとめられているが、その中においても、がん遺伝子パネル検査の検査タイミングが課題であることが明記されている。必要な患者がゲノム医療にアクセスするためには、一刻も早く保険診療として標準治療開始前にがん遺伝子パネル検査、さらには全ゲノム解析を行えるようにするべきである。

また加えて、がん遺伝子パネル検査・全ゲノム解析については、患者の状態に合った適切な検体を用いて、回数に制限なく、NGSを使ったコンパニオン診断およびがん遺伝子パネル検査、さらには全ゲノム解析を公的保険で受けることができるようにすることも必要である。特に生命にかかわる疾患患者の場合には、例外的に未承認薬のリスクとベネフィットを説明して、人道的に医薬品を使用できるような枠組みを検討することも重要であると思われる。

がん関連の遺伝子診断薬について、企業が期待した付加価値やランニングコストが保険点数に反映されていないため、検査費用の一部が病院の負担となり、革新的な診断技術の開発が進まない事例や革新的な診断技術が日本では臨床実装されない事例が見られる。がん遺伝子パネル検査や全ゲノム解析の臨床的意義を理解し、高品質な検査体制を構築することが重要であり、診断に必要なコストを適切に保険適用する必要がある。

また、分子標的薬の使用は、遺伝子検査の結果に依存することから、遺伝子検査の保険適用についても、癌種に依存すべきでないという指摘もあり、ゲノムベースの保険適用についても、あわせて検討を進めるべきである。

（治療選択についての保険外併用療養費制度の柔軟化）

わが国のがん遺伝子パネル検査における MBRT（ゲノム検査に基づき推奨される治療； Molecular based Recommended Therapy）実施率は非常に低いことが課題となっている。この理由の1つとしては、他のがん種で承認されている分子標的薬の処方が保険診療下では容易ではないという課題がある。

MBRT 実施率を向上させ、がん遺伝子パネル検査の患者還元を改善するための方策として、エキスパートパネルで推奨された三学会エビデンスレベル D 以上のものに関しては薬剤使用が可能になるようなガイドラインの策定や保険外併用療養費制度の柔軟化などの保険政策が必要である。

また、全ゲノム解析等は、保険適用されている遺伝子パネル検査で得られない、より個別化された解析を行い、現時点においては承認されている治療法が得られない患者に、新たな治療法を還元できるようにすることが目的である。しかし、現在、全ゲノム解析による遺伝子医療の適応範囲は不明確であるため、治療に有効性が認められるにもかかわらず標準治療の適応外である場合、有効な薬の投与や、既存の治療と併用の可否判断ができず、臨床研究を推進することが困難である。

事業実施組織の設立後は、全ゲノム解析により有効性が見られる治療法の候補

が得られた場合、標準治療の適応外であっても臨床研究を推進できるように、必要な研究手順や規則等を整えるとともに、臨床研究に必要なマルチモーダルデータ(多様な画像や詳細な状態像のデータ)の収集を行うためのデータの標準化、情報技術の整備を行い、全ゲノム解析による臨床研究推進を徹底し、患者還元の有効性を最大限にできるようにするべきである。

(その他先進的な技術への保険適用)

全ゲノムのみならず、エピゲノムを含むマルチオミックス解析等の新たな技術や、そのためのデータ収集についても、保険収載等の臨床実装を見据えた具体的な道筋を明確に示すべきである。また、ロングリードシーケンスや単細胞シーケンス、ネオアンチゲン治療などの新しい技術なども登場している。更には、米国等では、リキッドバイオプシー等の簡便かつ低侵襲な手法によるがん術後再発リスク評価、さらには早期診断を可能とする技術等について導入が進んでいる。我が国においても、こうした先進的な技術のうち、診断や治療に直結するものについては、早期に保険収載することで、患者への還元を着実なものとするべきである。

(全ゲノム解析の臨床実装に向けた特許法への対応)

現行の日本の特許法では、自然に存在する遺伝子配列も特許の対象として認められており、全ゲノム解析については全遺伝子が解析対象に含まれるというだけで個々の遺伝子特許に抵触する可能性がある。そのため、医療機器製造販売業者などは全ゲノム解析検査の事業化において多大な遺伝子特許侵害リスクを抱えており、この問題を解消しなければ全ゲノム解析の臨床実装は非常に困難となると考えられる。全ゲノム解析では個々の遺伝子特許について、包括的な対応をとる、あるいは、遺伝子を絞り混んでいないために特許範囲に含まれないなどの解釈をするなどの、全ゲノム解析の臨床実装に向けた特許法の対応が必要である。

以上

(別紙1)

「ゲノム医療推進研究会」開催状況

回次・開催日	議題
2022年	
第1回 (2月22日)	● 主要国におけるゲノム医療のあり方(イルミナ株式会社) ● 小崎健次郎 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授・センター長 「新生児医療における全ゲノム解析等活用による診断・治療の前進」
第2回 (3月31日)	● 日本製薬工業協会 「製薬企業における全ゲノム情報等の活用の期待」
第3回 (4月26日)	● 中村祐輔 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長 「がんによる死亡をゼロにするために必要な体制作りを！」
第4回 (5月11日)	● 宮野悟 東京医科歯科大学 M&D データ科学センター長 東京医科歯科大学特任教授 「がんゲノム解析のためのデータ解析プロセスと時間、計算機資源及び費用 全ゲノム解析から始める的確な治療選択のために」 ● 筒江紗耶 イルミナ㈱ マーケットアクセス部 部長 「海外における全ゲノム解析検査の保険償還の実現」
第5回 (6月8日)	● 森田朗 東京大学名誉教授 一般財団法人 次世代基盤政策研究所 代表理事 厚生労働省健康・医療・介護情報利活用検討会座長 「医療情報利活用のための法制度について ～European Health Data Space (EHDS) 構想が示唆するもの～」
第6回 (8月31日)	● 井元清哉教授 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター センター長 健康医療インテリジェンス分野 「がん全ゲノム情報の患者還元推進と研究・産業への利活用」
第7回 (9月30日)	● 堤正好 一般社団法人日本衛生検査所協会 理事・顧問 「ゲノム医療の推進と臨床検査センターの役割と課題 ～遺伝子検査からゲノム検査へ～」
第8回 (11月9日)	● 松浦成昭 地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪国際がんセンター総長 「がんゲノム医療の実状と課題」
第9回 (12月13日)	● 水澤英洋 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐・名誉理事長 「稀少・未診断疾患イニシャティブ(IRUD)の現状と展望」
2023年	
第10回 (2月2日)	● 小口正彦 公益財団法人がん研究会有明病院顧問、医療情報部長 「がんゲノム診療のための AI ホスピタル: 統合がんデータベース構築」
第11回 (3月15日)	● 櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学/札幌医科大学附属病院遺伝子診療科教授 「ゲノム医療における遺伝カウンセリングと遺伝カウンセラー: わが国の現状と課題」

第12回 (4月26日)	● 鎌谷洋一郎 東京大学大学院新領域創成科学研究科/メディカル情報生命専攻 複雑形質ゲノム解析分野 教授 「がんでも希少遺伝病でもない疾患:多因子疾患のゲノムデータの活用」
第13回 (5月23日)	● 中村祐輔 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長 「いつでもどこに住んでいても誰でもが、ゲノム医療にアクセスできる社会を！」
第14回 (7月11日)	● 松尾雅文 神戸大学名誉教授(小児科)/ 神戸常盤大学特命教授 「アンチセンス核酸で開ける希少難病精密治療の扉」
第15回 (9月26日)	● 森田朗 東京大学名誉教授 一般財団法人 次世代基盤政策研究所 代表理事 厚生労働省健康・医療・介護情報利活用検討会座長 「わが国における医療DXの展望と課題」
第16回 (11月14日)	● 藤波芳 (独)国立病院機構(東京医療センター臨床研究センター視覚研究部 視覚生理学研究室室長 「ゲノム医療が失明を救う:遺伝性網膜ジストロフィにおける診断・治療の社会実装」 ● 渡辺玲子 シスメックス(株) 執行役員 臨床戦略・学術本部長 「遺伝性網膜ジストロフィ 多遺伝子パネルによる遺伝学的検査の臨床実装」
2024年	
第17回 (1月30日)	● 加藤元博 東京大学大学院医学系研究科小児科学分野 教授 「小児がんゲノム医療の実装への期待と課題」
第18回 (3月5日)	● 大石公彦 東京慈恵会医科大学小児科学講座 主任教授 「イノベーションの先へ:子どもと家族にもたらすゲノム医療の進歩と可能性」
第19回 (4月4日)	● 山口建 静岡県立静岡がんセンター 名誉総長 兼 理事 慶應義塾大学 客員教授 「全ゲノム解析臨床実装への道筋」
第20回 (4月24日)	● アジュナ・クマラスリヤ イルミナ(株) 日本ゼネラルマネジャー 鈴木志都子 マーケットアクセス部長(日本・韓国担当) グレアム・ベセル 成長戦略本部長(アジア太平洋・中東・アフリカ地域担当) 鈴木健介 シニアエグゼクティブスペシャリスト 「ゲノミクスの活用によるプレシジョン・メディシンの実現に向けて」

第21回 (10月8日)	● 荻田泰誠 国立研究開発法人理化学研究所 生命医科学研究センターチームリーダー 「より適切で安全な薬物治療のための薬理遺伝学検査の臨床実装」
第22回 (11月14日)	● 深田一平 公益財団法人がん研究会有明病院 ゲノム診療部 副部長、乳腺内科 医長(兼務) 「臨床現場からみたがんゲノム医療推進の現状と課題」 ● 森誠一 公益財団法人がん研究会がんプレシジョン医療研究センター次世代がん研究シーズ育成プロジェクト プロジェクトリーダー 有明病院 遺伝子診断部 部長 「全ゲノム情報を用いた婦人科がんの研究とその患者還元」
2025年	
第23回 (1月22日)	● 秦健一郎 群馬大学大学院 医学系研究科 分子細胞生物学 教授 国立成育医療研究センター研究所 シニアフェロー 「エピゲノム - ゲノム解析だけではわからない遺伝子スイッチとがん・難病との関係 -」
第24回 (2月27日)	● 井元清哉 東京大学医科学研究所 副所長 同研究所ヒトゲノム解析センター長 「全ゲノム解析等実行計画における システム開発の現状と課題、目指す姿」 ● 葛西重雄 株式会社トリエス 代表取締役社長、厚生労働省技術参与 「全ゲノム解析等実行計画を支える データプラットフォーム」
第25回 (3月21日)	● 宮冬樹 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター准教授／東京科学大学(旧: 東京医科歯科大学) 医学部附属病院 がん先端治療部がんゲノム診療科 「ロングリードシーケンスの有用性と展望: ショートリードシーケンスとの比較を通して」
第26回 (5月9日)	● 南谷泰仁 東京大学医科学研究所附属先端医療研究センター造血病態制御学分野 教授 「血液腫瘍における全ゲノム解析の現状と課題」

※ 各回、厚生労働省より、報告を受けた後、直ちに講演を聴取の上、議論を行っています。

(別紙2)

「ゲノム医療推進研究会」参加者

★会長

氏名	国会議員・行政・アドバイザー
★塩崎 恭久	元衆議院議員
渡海 紀三朗	衆議院議員
大串 正樹	衆議院議員
田畑 裕明	衆議院議員
国光 あやの	衆議院議員
鈴木 英敬	衆議院議員
塩崎 彰久	衆議院議員
勝目 康	衆議院議員
松本 尚	衆議院議員
武見 敬三	参議院議員
三原 じゅん子	参議院議員
自見 はなこ	参議院議員
友納 理緒	参議院議員
佐々木 昌弘	大臣官房危機管理・医務技術総括審議官
内山 博之	医政局医薬産業振興・医療情報審議官
鶴田 真也	健康・生活衛生局がん・疾病対策課長
長谷川 学	医政局研究開発政策課長
松浦 祐史	医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室長
久保 主税	医政局研究開発政策課 医療イノベーション推進室 科学技術イノベーション推進調整官
山本 博之	健康・生活衛生局難病対策課 課長
島田 将広	健康・生活衛生局難病対策課 課長補佐
安藤 麻里子	健康・生活衛生局難病対策課 課長補佐
北國 梨穂	健康・生活衛生局難病対策課 主査
橋本 岳	前衆議院議員・スペシャルアドバイザー
丸川 珠代	前参議院議員・スペシャルアドバイザー
中村 祐輔	国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所理事長
宮野 悟	東京科学大学 M&D データ科学センター センター長 東京科学大学特任教授
小崎 健次郎	慶應大学臨床遺伝学センター 教授 全国遺伝子医療部門連絡会議理事長

参加企業
(株)iLAC
アステラス製薬(株)
イルミナ(株)
エーザイ(株)
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構(株)
(株)LSI メディエンス
(株)オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
ガーダントヘルスジャパン(株)
(株)キアゲン
(株)Cancer Precision Medicine
(株) キュービクス
サーモフィッシュャーサイエンティフィック(株)
シスメックス(株)
住商ファーマインターナショナル(株)
第一三共(株)
タカラバイオ(株)
武田薬品工業(株)
田辺三菱製薬(株)
中外製薬(株)
(株)テンケー
日鉄ソリューションズ(株)
Pacific Biosciences Japan 合同会社
PHC ホールディングス(株)
(株)ビー・エム・エル
ファイザー(株)
富士通 Japan(株)
LabPMM 合同会社
(株)理研ジェネシス
ロシュ・ダイアグノスティックス(株)
日本製薬工業協会