

学生の確保の見通し等を記載した書類

目次

(1) 学生の確保の見通し及び申請者としての取組状況	2
ア. 設置又は定員を変更する学科等を設置する大学等の現状把握・分析.....	2
イ. 地域・社会的動向等の現状把握・分析	2
ウ. 新設学科等の趣旨目的, 教育内容, 定員設定等.....	3
エ. 学生確保の見通し	4
オ. 学生確保に向けた具体的な取組と見込まれる効果.....	4
(2) 人材需要の動向等社会の要請.....	4
① 人材の養成に関する目的, その他の教育研究上の目的 (概要).....	4
② 上記①が社会的, 地域的な人材需要の動向等を踏まえたものであることの 客観的な根拠	5

(1) 学生の確保の見通し及び申請者としての取組状況

ア. 設置又は定員を変更する学科等を設置する大学等の現状把握・分析

東京慈恵会医科大学（以下、本学という）では、総合医科学研究センターおよび小児科学講座を中心に我が国をリードする遺伝性疾患の研究を進めており、国際的に高い評価を得ている。

また、東京慈恵会医科大学附属病院（本院）では、包括的横断的な遺伝診療を担うため2018年4月1日付で遺伝診療部を設置した。同部では、遺伝診療および遺伝カウンセリングを専門とする臨床遺伝専門医・指導医が中心となり、各診療科と連携しながら周産期、小児、成人、がんの各領域において遺伝診療を展開している。特に本遺伝診療部は、遺伝性乳癌卵巣癌診療機構の基幹施設に承認され、包括的な遺伝性乳癌卵巣癌を実施、また IRUD（未疾患診断イニシアチブ）の連携施設に承認されており、網羅的な遺伝学的検査の臨床研究機関として近年の最先端の遺伝診療を実施している。2021年には、東京都により総合周産期母子医療センターの認定を受け、妊婦（妊娠前）から小児に至るまで様々な先天性疾患や遺伝性疾患に対応している。以上の通り、本学の研究および診療体制は、遺伝カウンセラー育成に最適な環境が整っている。

遺伝カウンセラーは、単にクライアントへの遺伝医学情報を提供するだけでなく、クライアントの立場から問題解決を援助し、心理社会的側面に対応する技術が必要とされる。また、遺伝カウンセリングにおいて取り扱う内容には高度に倫理的な内容が含まれるため、チームを形成しながら医師とは独立した立場でクライアントに関わる専門職である。

現在、本学の4附属病院に在籍する遺伝カウンセラーは附属病院（本院）の2名のみで、他の3附属病院には配置できていない。また、他の3附属病院においても遺伝医療が行われており、遺伝カウンセリングのニーズが高まっている。これらの要望に応え、急増する遺伝情報を適切に利用し、クライアントと家族が納得する医療を提供するためには遺伝カウンセラーの配置は必要不可欠であるが、本学附属病院において、遺伝カウンセラーの人数は十分とは言えない状況である。については本課程のあらたな設置によってそれらの要望に応えることが可能と考えられる。

イ. 地域・社会的動向等の現状把握・分析

国民の2人に1人が罹患し、3人に1人が亡くなる“がん”の克服を目指して、2018年に第3期がん対策推進基本計画（厚生労働省）が策定された。がん細胞における遺伝子を多数、網羅的に解析するがん遺伝子パネル検査が保険収載され、がんの根本的原因となっている遺伝子（ドライバー遺伝子）を同定して、その個人に適合するがんの治療薬を見出すがんゲノム医療が開始されている。その検査では、多くのがん関連遺伝子を調べるため、治療薬が見出されると同時に、遺伝性腫瘍の原因遺伝子も見出される場合がある（二次的所見）。この場合、がんの治療の情報に加えて、将来自身がさらなる癌を発症する可能性や、遺伝に関する課題も生じることとなる。さらに子どもや血縁者へ同じ遺伝子が受け継がれている可能性の心配や不安が生じることもある。その情報に基づき、子どもや同胞の血縁者の遺伝子診断も検討されることになる。

また、難病の患者に対する医療に関しては、2015年の難病法の制定以降、多くの指定難病が指定され、現在338疾患が指定されている。これらの指定難病の約46%は単一遺伝性疾患であり、約24%は遺伝

要因のかかわる疾患である。(第1回難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会参考資料：<https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/000555275.pdf>). 診療報酬改定に合わせて、これらの指定難病の診断のために遺伝学的検査も保険診療で実施されるようになっていく。さらに、近年、指定難病の一部の遺伝性疾患の遺伝子治療も現実のものとなり、遺伝子治療の適応のための遺伝学的検査が実施されている(例；脊髄性筋萎縮症)。これらの疾患の正確な診断と治療のための遺伝学的検査では、患者本人のみならず、血縁者が将来発症する可能性が判明することもあり、患者本人が納得できる検査についての理解を援助する必要がある。

さらに近年、産科領域における遺伝情報を用いた出生前診断も広く行われている。いわゆる NIPT (非侵襲的出生前診断) とよばれる母体血を用いた胎児染色体検査も、2022 年には国として検査の指針および制度が整えられ、当附属病院を含め、全国で実施されている。NIPT を含む出生前診断においては、日本産科婦人科学会の見解において、遺伝カウンセリングとともに実施することが謳われるなど、ここでも遺伝カウンセラーの果たす役割は大きい。

以上の通り、ほとんどすべての診療科において遺伝情報(ゲノム情報)を用いた医療、遺伝診療が開始されている。検査前の検査の意義や限界、本人や家族への影響などの情報提供、さらに検査の意志決定援助など、遺伝診療において必須の医療行為のひとつが、上にも述べた遺伝カウンセリングである。保険診療上も、がんゲノム医療の実施施設、指定難病の遺伝子診断実施施設、出生前診断の実施施設には、専門的な遺伝カウンセリングの提供が求められており、遺伝カウンセラーは欠くことのできない存在となっている。現在(年)、我が国の認定遺伝カウンセラーは、356 名である。遺伝情報を利用した医療の進展の中、社会的にも遺伝カウンセラーの人数は十分とは言えない状況である。

ウ. 新設学科等の趣旨目的、教育内容、定員設定等

急激に増大する遺伝情報を利用した医療において、その患者が納得し、家族全員の健康にも思いを巡らせるために遺伝カウンセリングは必須であり、それを担う認定遺伝カウンセラーの育成は急務である。知識・技術に裏打ちされた医学的情報の収集・伝達のみでなく、クライアントとその家族の多様な社会的背景、価値観などナラティブな側面に配慮しながら信頼関係を構築できる遺伝カウンセラーの育成は、本学の建学の精神「病気を診ずして病人を診る」と合致しており、本学が果たすべき重要な社会貢献である。さらに、本学附属病院において、建学の精神に沿った全人的な医療を進めるためには、優れた遺伝カウンセラーを育成し、配置することが不可欠である。

今回、開設する医科学専攻修士課程の遺伝カウンセリングコースは、認定遺伝カウンセラーを養成するための専門養成課程である。我が国において、専門職である認定遺伝カウンセラーとしての資格を取得するためには、専門養成課程に入学し、修了することが必須条件となるため、認定遺伝カウンセラー資格の取得を目指す者が応募することを想定している。

以上から、本学の大学院医学研究科に、新たに入学定員 2 名、修業年限 2 年の医科学専攻修士課程を設置し、遺伝カウンセラーの育成を行う。定員は担当教員の学部教員との兼務や保有施設の利用状況を配慮し、最低限の設定とした。

尚、学生納付金に関しては、教育経費を勘案しながらも、学生の経済的負担を可能な限り軽くし、広く優秀な学生を募るため、以下の通り設定することとした。

入学金：100,000 円 授業料：400,000 円 施設設備費：なし

エ. 学生確保の見通し

我が国での認定遺伝カウンセラーの資格保持者は未だ不足しており、そのがんゲノム医療、難病診療、出生前診断を実施する医療機関での需要は拡大しており、今後も恒常的に一定数以上の志願者を確保できると見込んでいる。現在、全国 25 大学院に設置されている養成専門課程のうち、関東圏では 8 つの大学院に設置されているが、関東圏のみならず、その他の地域においても、養成専門課程の志願者数は認定遺伝カウンセラー制度委員会内部資料および代表教員による前任大学（東北大学大学院）での経験から、定員に対して 2 倍から 3 倍程度の水準で推移している。

本学は、東京都の港区に所在し、JR 新橋駅、地下鉄銀座線及び浅草線新橋駅、日比谷線神谷町駅、都営三田線御成門駅から徒歩 10 分以内の場所に所在し、多くの公共機関の利用が可能である。このため、都内のみならず、神奈川県、千葉県、埼玉県も通学圏となり、さらに JR 東京駅、JR 品川駅から 30 分以内の場所にあるため、新幹線を利用して静岡県や茨城県などからの修学希望者も想定される。

以上のことから、本学の学費や立地を考慮すれば、十分な志願者の応募が見込まれ、厳正な選抜を行った上で 2 名の定員は安定的に確保できると見込んでいる。

オ. 学生確保に向けた具体的な取組と見込まれる効果

設置許可を受けた段階で、本学のホームページへの掲載を中心に募集広報を行う。併せて、本課程の大学院説明会（状況に応じてオンラインを併用）の開催を予定している。この説明会は本学看護学科の在校生にも周知を図り、看護学科の卒業生からも修学希望者が出ることを期待している。

なお、認定遺伝カウンセラー制度委員会への承認申請を行うが、承認されると認定遺伝カウンセラー制度委員会の養成課程一覧に本課程が掲載される (<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/Link.html>)。認定遺伝カウンセラーを志望する学生に最もよく閲覧されるウェブサイトに掲載されることで、対象者に広く周知されることになる。

また、遺伝関連学会等の学術集会において、本課程に関するリーフレットの配布を行い、広く周知を行う。

(2) 人材需要の動向等社会の要請

① 人材の養成に関する目的、その他の教育研究上の目的（概要）

本学では、最適な医療を提供するための臨床医学を支える研究者の育成、および将来を担う医師の育成に携われる優れた指導者の育成を目的として、医学研究科医学系専攻博士課程を設置している。この度、医科学系専攻に、あらたに、高度の専門的職業人の養成を目的とした修士課程として、遺伝医療における幅広い最新の知識を有し、豊かな人間性とチーム医療に必要なコミュニケーション能力を備え、国際的な視野を有し実践可能な遺伝カウンセラーを育成するコースを設置する。

② 上記①が社会的、地域的な人材需要の動向等を踏まえたものであることの客観的な根拠

上記の(1)にも述べたように、ほとんどすべての診療科において遺伝情報(ゲノム情報)を用いた医療、遺伝診療が開始されている。この遺伝診療において必須の医療行為のひとつが、上にも述べた遺伝カウンセリングである。その遺伝カウンセリングの専門的な担い手としての医療専門職が、遺伝カウンセラーである。

医療における遺伝カウンセラーの必要性とその位置づけについては、内閣府健康・医療戦略推進本部ゲノム医療実現推進協議会の中間とりまとめ(平成27年7月、資料1)にて、ゲノム医療実現に向けた診療研究体制のなかの「診断および治療・予防・発症予測の提供」を担う人材として明記された(pp.27, 別添1)。その後、ゲノム医療ニーズはこれまで述べた様に確実に現場の医療に導入されてきた。

ゲノム医療実現に関するアドバイザーレポート(平成30年4月29日、資料2)において、認定遺伝カウンセラーの育成は進むが、地域偏在、周産期領域への偏りが指摘され、がん領域、難病領域への認定遺伝カウンセラーの配置の必要性が述べられた。そしてレポートには、「『がんゲノム医療中核拠点病院』における遺伝カウンセラーについての要件は、1施設あたり1名以上配置となっているが、実際の実務を進めていくには複数名の配置が必要であり、また、その他の需要を勘案すると、ゲノム医療の実現に向けて、さらに多くの人材育成が必要であり、関連学会で養成されている認定遺伝カウンセラーの現在の養成数では不十分ではないか」、さらに「多くの人材を養成するためには大学・大学院の養成校の数が少なく、指導教員数も少ないことが障壁となるのではないかと指摘され、今後の課題整理として、「大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え検討をサポートすること」と明記された(pp.11)。

現在、遺伝カウンセラーは、我が国では、25の大学院にて育成されている。各大学の定員は1学年1名から4名である。2022年12月現在の認定遺伝カウンセラー®の資格取得者は356名であり、医療機関、小児専門病院、がん専門病院、不妊クリニック、大学において教員として活躍しているが、急速な遺伝医療の発展によって、先のゲノム医療体制整備に指摘されたように、その人材は必ずしも未だ充足していない。

また、新たに国は「経済財政運営と改革の基本方針2019」(令和元年年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する施策を進める」が決定され、それを受けて現在、厚生労働省は「全ゲノム解析等実行計画」(令和元年12月)が策定され、その推進と取り組みが始まっている(https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_18566.html)。その検討の一部として、シンクタンクの調査報告書(患者還元のあるインタビュー議事録(概要版), 2021年3月15日、資料3)におけるステークホルダーへのインタビュー調査で、「がんの遺伝情報返却にはかなりの遺伝学的な知識とスキルが求められる。大量の人を対象にがんの全ゲノムを解析し、その結果の一部を返却する方向で検討するのであれば、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどが現状の数では全く足りない」との記録がある(pp.10)。

この全ゲノム解析実行計画が実現してゆく先には、がんと難病の医療のみならず、多因子疾患、いわゆる生活習慣病に対しての遺伝情報を利用した個別化予防が、健診など一般住民へも展開されると予想される。遺伝情報は必ずしも医療のみならず、広く健康関連の社会的な枠組みでも利用されてくることが

予想される。その際には、認定遺伝カウンセラーは、住民のみならず関わるステークホルダーへの指導、教育を担う核となる人材となる。これから社会的な視点にとっても、その育成がさらに必要であることは間違いない。

現在、我が国では、25の大学院に養成専門課程が開設されているが、本学があらたに医科学専攻修士課程を開設し、26番目の養成専門課程として加わり、優れた最新の知識と人間性のある遺伝カウンセラーを育成し、我が国のゲノム医療に貢献して行きたいと考える。

以上

学生の確保の見通し等を記載した書類（別紙資料）

資料 No.	資料名	引用箇所	本文掲載箇所
資料 1	ゲノム医療実現推進協議会 中間まとめ	P 2 7	P 6
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	P 1 1	P 6
資料 3	がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る 企画調査報告書	P 1 0	P 6

ゲノム医療実現推進協議会
中間とりまとめ

平成 27 年 7 月

(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,

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、健常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、ICT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の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⑭「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⑯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精確な情報を提供し、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(11)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

の支援機能などデジタル技術の適用が進展している。

こうした医療現場で生成されるデジタルデータは、利活用（取得、蓄積、加工、伝送）が可能であり、大規模データの分析、医療分野の機械学習を通じ、個別化医療の実現、効果的治療方法の発見、科学的根拠のあるヘルスケアサービスの開発等の医療技術・サービス、研究開発、医療行政の高度化、効率化の実現を目指して、健康・医療戦略推進本部の下に設置した次世代医療 ICT 基盤協議会にて議論を開始した。

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

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

（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。）で決定されるどころ、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[I]

(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。

(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図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 年度末を目途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 年度末を目途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
- ・ 健常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、生殖細胞系列由来 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

- ⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用
- ⑱ 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。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

⑱ 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

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

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-

- ⑲ 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
- ⑳ 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）
- ㉑ 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
- ㉒ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備
- ㉓ 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。

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

- 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）＜⑩の再掲＞
- ②⑦ 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備＜⑪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

- ②⑧ 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 IC、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い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

⑳ 医療従事者（開業医、一般臨床医含む）に対する教育、啓発 <㉓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。

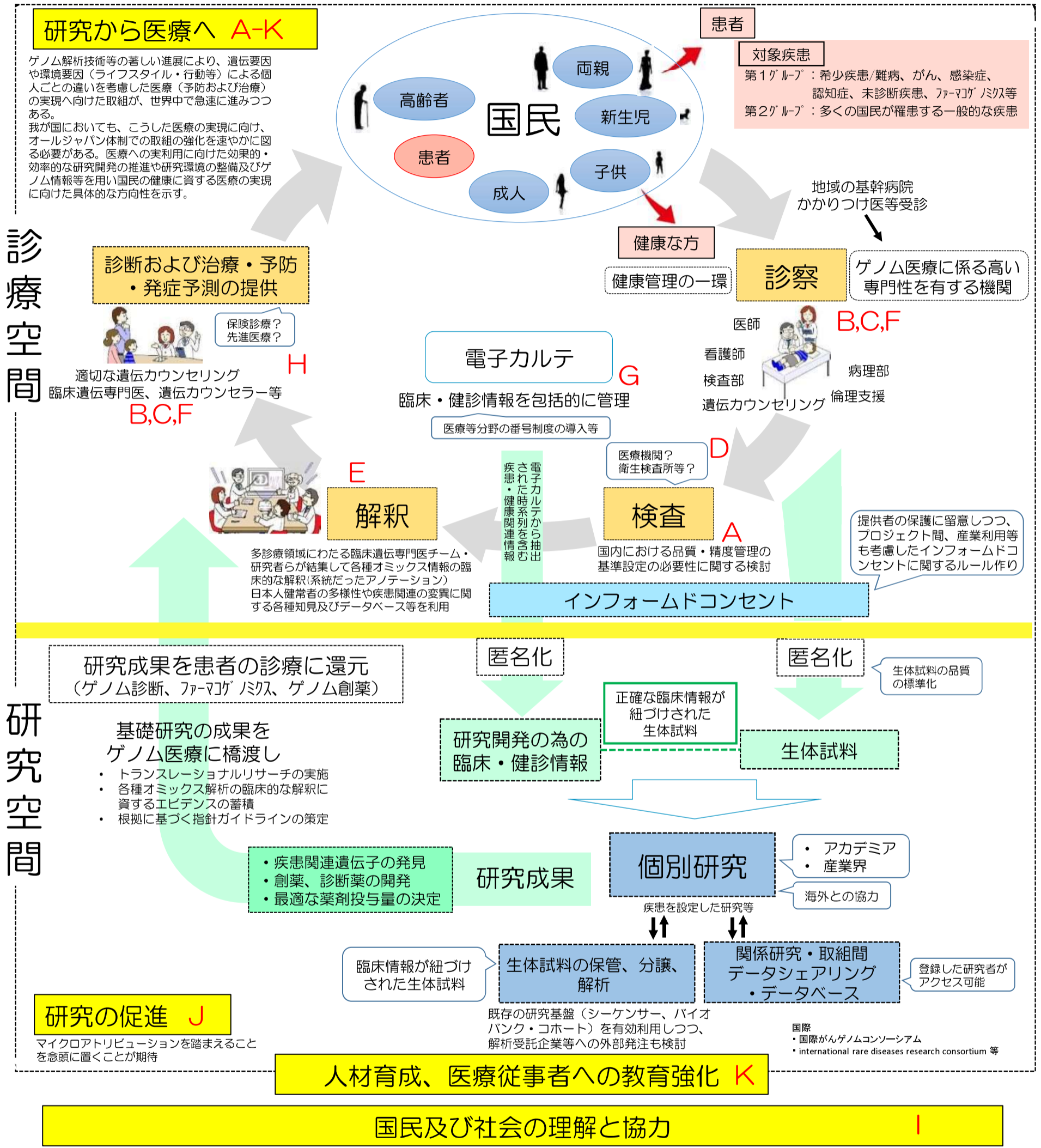
ゲノム医療実現推進協議会 構成員

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

ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制（概念図）

別添1



- ① 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備
 - 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
 - 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
 - 関連指針との整理

- ② 戦略的広報
 - 研究対象者の研究参画等の促進
 - 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

※ 次世代医療ICT基盤協議会とも共同で進める

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				
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	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。

「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					
				偶発的所見の取り扱い、患者/家族への報告のあり方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		<ul style="list-style-type: none"> 医療技術評価分科会において、提出された医療技術評価提案者に基づき議論 先進医療会議において、先進医療技術の保険適用について議論 		<ul style="list-style-type: none"> 中央社会保険医療協議会で保険適用すべきとされた技術について、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		
				<ul style="list-style-type: none"> 関係学会から医療技術評価提案書等の提出 先進医療について、実施医療機関から実施報告書の提出 					

※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

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する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つつ必要な措置を検討	検討結果を踏まえた指針等の運用		改正個人情報保護法案は国会で審議中であり、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。
	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つつ必要な措置を検討	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つつ必要な措置を検討	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		検討結果を踏まえ、上記矢印を推進

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	⑤ ⑭ ⑰					研究の実施				
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		各省における概算要求へ向けた検討					概算要求			
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							予算成立			
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										

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	⑳	基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進				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	検討結果を踏まえ、上記矢印を推進		
						専門的な人材育成・確保に関する検討			

ゲノム医療実現推進に関する
アドバイザーボード

平成 29 年度報告

平成 30 年 4 月 26 日

内閣官房 健康・医療戦略室

ゲノム医療実現推進協議会の平成 28 年度までの取組に関する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に関するアドバイザリーボードを設置した。ゲノム医療に知見のある研究者や法律家等の有識者、また、議題に応じた有識者の参集を求めて開催し、「Ⅰ キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成」及び「Ⅱ 遺伝子治療の研究開発の推進」について、平成 29 年度報告として取りまとめを行った。

【目次】

I. キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成について

(平成 29 年 12 月 12 日とりまとめ)

1. 医師

1-1) 専門性の担保 (個人及び診療体制)	6
------------------------	---

2. その他の職種

2-1) 必要量

A. 遺伝カウンセラー	10
B. バイオインフォマティシャン/遺伝統計学者	12
C. コーディネーター	13

2-2) 最低限そなえる資質

A. 遺伝カウンセラー	14
B. バイオインフォマティシャン	16
C. 医療従事者 (看護師/臨床検査技師/薬剤師等)	17

2-3) 誘導する上での方策

A. 雇用先の拡充	19
B. 待遇面の改善	20

3. 関連資料	21
---------	----

II. 遺伝子治療の研究開発の推進について

(平成 30 年 4 月 26 日とりまとめ)

1. 現状認識

1-1) 遺伝子治療について

① 総論 (国際的状況)	33
② 日本の動向	35

1-2) ゲノム編集技術について

① 総論 (国際的状況)	38
② 日本の動向	39

2. 日本における今後の課題と方針

2-1) 日本における遺伝子治療の研究開発	40
2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発	41
2-3) その他 (特許・知財、カルタヘナ法及び薬事規制等)	45

3. 工程表	49
--------	----

I. キャリアパスの視点から見た ゲノム医療関連人材の育成について

はじめに

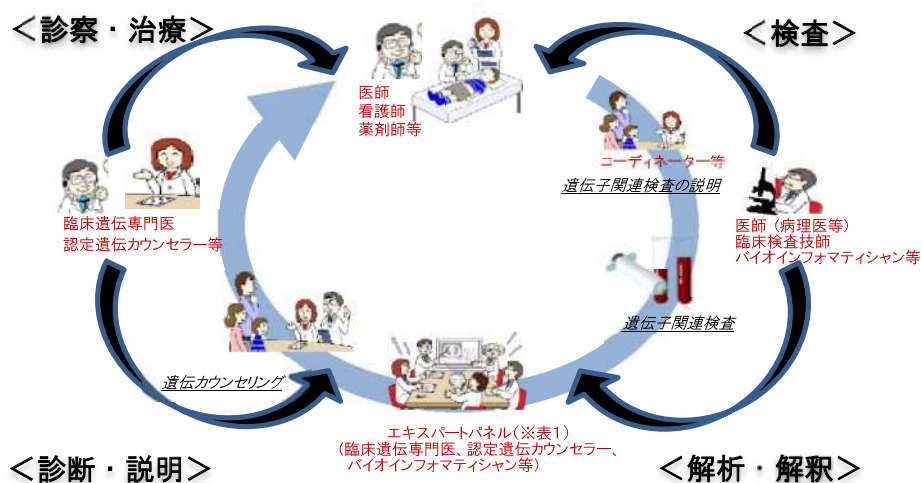
ゲノム医療に必要な人材の教育・育成について、ゲノム医療実現推進協議会平成28年度報告では、今後の課題として以下2点がとりまとめられた。

- 「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。

そこでアドバイザリーボードでは、キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成の中長期的な制度設計について、

1. 主に医師については、1) ゲノム医療を実施するにあたっての専門性の担保、
2. その他の職種については、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、
を①現状および②構成員からのご意見を踏まえ、今後の課題（③短期的・④長期的）を整理した。

ゲノム医療空間における専門的人材の業務（がんゲノム医療のイメージ）



1. 医師

1-1) 専門性の担保（個人及び診療体制）

① 現状

<がん領域>

がん患者を対象とした遺伝子パネル検査については平成 30 年度以降で先進医療としての実施が検討されており、その臨床的意義についての検証がなされること、また、遺伝性腫瘍に対する有効な治療薬が開発されつつあること等、ゲノム情報等の活用による個々のがん患者に最適な医療を提供するために必要な取組が進展してきている。

そのため、厚生労働省ではがんゲノム医療の提供体制の整備を進めており、そこでの医師の専門性については、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、今後、導入が見込まれる遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈するための専門家集団による多職種検討会（エキスパートパネル）を有することが求められている。特定の学会の有資格者であること等の資格要件はないものの、具体的なエキスパートパネルの構成要件（案）については以下のように求められている（表 1）。

（表 1） がんゲノム医療中核拠点病院等のエキスパートパネルに求められる要件
（第 10 回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料 3 抜粋）

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（以下、エキスパートパネルという。）を月 1 回以上開催すること。当該施設内で実施した、もしくは 1. の基準を満たす外部機関に委託した、又は遺伝子パネル検査に関して連携する医療機関（以下、がんゲノム医療連携病院（仮称）という。）から委託された遺伝子パネル検査の結果をエキスパートパネルで検討すること。	①がんゲノム医療中核拠点病院（案）と連携して、定期的開催される多職種検討会（以下、エキスパートパネルという。）に参加すること。なお、参加の方法についてはテレビ会議等の活用も検討すること。
②エキスパートパネルは、以下の医療従事者や専門家から構成されること。なお、エキスパートパネルには、検討する患者の主治医、もしくは主治医に代わる者が参加すること。	②エキスパートパネルにて示された内容については当該施設で患者に説明できる体制を整備すること。
（ア）薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有し、その分野での専門性が認知された領域の異なる複数名の常勤の医師を配置すること。	-
（イ）遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を 1 名以上配置すること。当該者は、以下 3. の「遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリング」を当該施設で担当している者であること。	-
（ウ）遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を 1 名以上配置すること。当該者は、以下 3. の「遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリング」を当該施設で担当している者であること。	-
（エ）もっぱら病理診断に携わる常勤の医師を複数名配置すること。	-
（オ）分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家を 1 名以上配置すること。なお、当該者は、申請時点からさかのぼって 3 年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文（筆頭著者ないし責任著者）があることが望ましい。	-
（カ）次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要のバイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を 1 名以上配置すること。なお、当該者は、申請時点からさかのぼって 3 年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文（共著を含む）があることが望ましい。	-

さらに、遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門を設置することが要件（案）として求められており^(表2)、この中で当該部門には遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を配置することとしている。

(表2) 遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的なカウンセリングに求められる要件
(第10回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料3抜粋)

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
以下の全ての要件を満たすこと。	以下の全ての要件を満たすこと。
①組織上明確に位置づけられた遺伝カウンセリング等を行う部門を設置し、複数の診療科と連携可能な体制であること。なお、当該部門の名称については規定しない。	同左
②当該部門の長として、遺伝医学に関する専門的な知識を有する常勤の医師を配置すること。	同左
③当該部門には、遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師を1名以上配置すること。当該医師は部門の長と重複しても可とする。	同左
④当該部門には、遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置すること。	同左
⑤当該部門の遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師、及び遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加すること。	同左
⑥当該部門において、遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を年間10人程度に対して実施していること。	⑥当該部門において、遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を実施した実績があること。
⑦遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査（血縁者検査を含む）を年間10件程度実施していること。なお、当該検査は、外部機関に委託した検査でも可とする。	⑦遺伝学的検査（血縁者検査を含む）を実施した実績があること。なお、当該検査は外部委託による検査でも可とする。
⑧遺伝子パネル検査の二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系列変異が同定された場合の対応方針について、自施設内において明文化された対応方針が定められていること。	同左
⑨患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名配置すること。	⑨患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を1名以上配置すること。

これらの施設における「遺伝医学に関する専門的な知識を有する医師」の配置数は、平成30年度は30人程度、平成31年度以降は年間10～20人程度増えることを見込んでおり、がん領域における勤務先の増加とともに領域の偏りが是正されることが期待されている。

<難病領域>

難病領域では、330の指定難病のうち56疾病の患者の遺伝子関連検査が保険収載されている。平成30年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則1か所設置）」等において難病の医療提供体制を整備することとなっている。「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件として、病名の診断を厳密に行うため、特定医療費の申請に当たり診断書を作成できる医師を都道府県知事が定め（以下「指定医」という）、その指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備され、遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること等が求められている^(表3)

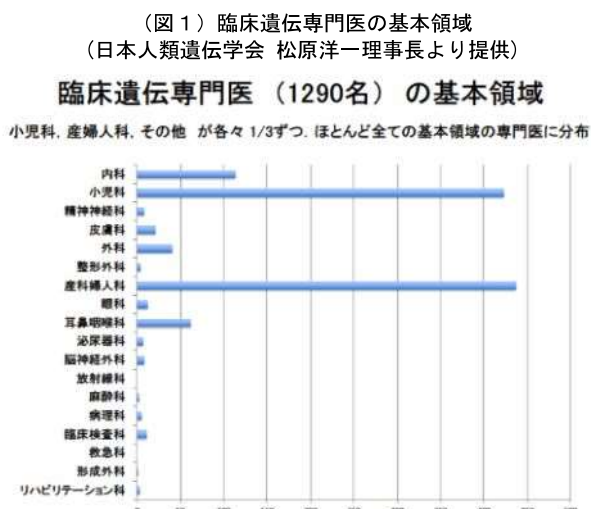
(表3) 都道府県難病診療連携拠点病院に求められる要件
 「都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について」
 (平成29年4月14日付け健難発0414第3号厚生労働省健康局難病対策課長通知 抜粋)

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

② 構成員からの指摘

➤ ゲノム医療を行う医師としては、質の高い日本人類遺伝学会の臨床遺伝専門医(平成29年9月時点で1,290名)を中心に引き続き養成することが適当ではないか。

➤ 現在の臨床遺伝専門医は出生前診断の母体血胎児染色体検査(NIPT: non-invasive prenatal testing)の普及により、有資格者の多くが産婦人科・小児科を背景としている(図1)等、全ての臨床遺伝専門医が複数の疾患領域にわたる広範なゲノム医療の知識を有している状況ではなく、今後のゲノム医療の普及に伴い、広範な知識を有する臨床遺伝専門医の養成が課題ではないか。



- 基本領域の専門医と臨床遺伝専門医によるチーム医療の構築等の体制による補完を以てゲノム医療の専門性を担保することが現実的ではないか。
- がん領域のみならず特定機能病院等への遺伝医療部門の設置義務化や臨床遺伝専門医の専従要件の追加を検討してはどうか。
- その他、特にがん領域においては、適切に組織採取ができる臨床医、ゲノム病理診断・精度管理ができる病理専門医、個別化治療に十分対応できる知識を持った薬物療法専門医、二次的所見・遺伝性腫瘍に対応可能な臨床遺伝専門医の養成も必要ではないか。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）に関しては、運用に際して整備されるべき機能をもとに、各種人材の量及び質等を確保していくことが重要ではないか。

③ 今後の課題（短期的）

- 平成 30 年度に設置予定の以下について確実に進めること。
 - ・ がん領域においては、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」等において、遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈可能な専門家集団や遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門の設置等の要件を満たす医療拠点の構築。
 - ・ 難病領域においては、平成 30 年度に設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定医のもとで、診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能である等の要件を満たす医療拠点の構築。

④ 今後の課題（長期的）

- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、例えば、特定機能病院等の認定要件として遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。

2. その他の職種

2-1) 必要量

A. 遺伝カウンセラー

① 現状

<総論>

認定遺伝カウンセラーは、大学院自らが作成した養成課程のうち、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会において認定された認定遺伝カウンセラー養成課程（現在、認定大学院数は14）の修士学位取得者を対象とした認定試験の合格者に対して与えられている。

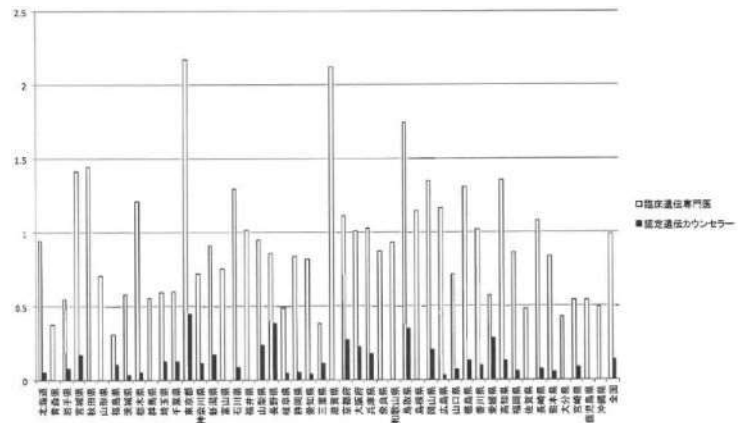
現時点の厚生労働省の推計によると、がん領域および難病領域の医療体制を勘案した遺伝カウンセラーの供給数は概ね需要を満たすものと試算されている（平成30年度に必要数が80人程度、平成31年度以降は年間10~20人程度増加に対し、認定遺伝カウンセラーの供給数は平成30年度に220人、以降年間20人増加を見込んでいる）。しかし、認定遺伝カウンセラーが一人もいない地域が14県あるといった地域偏在（2016年5月現在^(図2)）が指摘されている。なお、日本認定遺伝カウンセラー協会によるアンケート調査^(図3)によると、認定遺伝カウンセラーが主に関与している診療領域は腫瘍と出生前診断に集中しているとの傾向が示されている。

<がん領域>

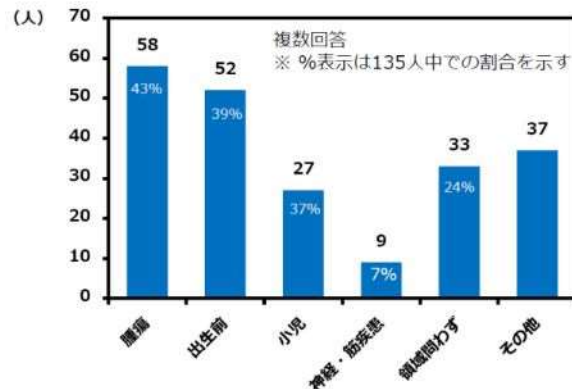
平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」の要件（案）として、今後、導入が見込まれる遺伝子パネル検査の実施を踏まえ、遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的なカウンセリングを行う部門の設置が求められている^(表2)。

遺伝カウンセリング等を行う部門には、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会による認定遺伝カウンセラー等を想定した専門的な遺伝カウンセリング

(図2) 臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの全国分布
(産科と婦人科 84号1巻 P.72, 2016)



(図3) 遺伝カウンセリングで主に携わっている領域
(日本認定遺伝カウンセラー協会 現状調査 2016)



技術を有する者による遺伝子関連検査結果の説明を行う者を設置することとしており、今後、がん領域での拠点施設における遺伝カウンセラーの配置数は平成 30 年度には 30 人程度、平成 31 年度以降は年間 10~20 人程度増加することを見込んでいる。このような取組を通じて、がん領域における遺伝カウンセラーの雇用の増加とともに診療領域の偏在是正が期待される。

なお、「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」は地域性を考慮して選定が行われる予定であり、地域偏在についても留意することとしている。

<難病領域>

難病領域では、平成 30 年度に設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 か所設置）」の要件として、カウンセリングが実施可能な体制を整備することが求められており、各拠点に遺伝カウンセラー（遺伝カウンセリングを行う臨床遺伝専門医を含む）が 1 名以上配置される予定である。（都道府県に 1 拠点設置で各拠点 1 名以上であることから、必要数は 50 人程度と見込まれる。）

② 構成員からの指摘

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」における遺伝カウンセラーについての要件は、1 施設あたり 1 名以上配置となっているが、実際の実務を進めていくには複数名の配置が必要であり、また、その他の需要を勘案すると、ゲノム医療の実現に向けて、さらに多くの人材育成が必要であり、関連学会で養成されている認定遺伝カウンセラーの現在の養成数では不十分ではないか。
- さらに多くの人材を養成するためには大学・大学院の養成校の数が少なく、指導教員数も少ないことが障壁となるのではないか。
- 地域偏在に加えて、今後、がん領域での需要が見込まれる中、さらに、がん領域に目を向けさせるような工夫が必要ではないか。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）に関しては、運用に際して整備されるべき機能をもとに、各種人材の量及び質等を確保していくことが重要ではないか。

③ 今後の課題（短期的）

- がん領域においては、平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」等の要件の中で求められているチーム医療体制構築を確実に進めること。
- 大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。

④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の認定遺伝カウンセラーの診療領域や地域の偏在について注視し、必要な対応を検討すること。
- 認定遺伝カウンセラー養成のための新たな修士課程の設置は、大学の自主的判断によるものであるが、指導者の確保の問題等もあることから、課題の整理を行うこと。

その他、関係学会による認定遺伝カウンセラーの供給に資する取組や認定遺伝カウンセラーの養成校におけるカリキュラムへの工夫等に関する課題があった。

2-1) 必要量

B. バイオインフォマティクソン／遺伝統計学者

① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、『遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要なバイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者」を 1 名以上配置すること』が求められており（表¹）、そのため、「がんゲノム医療中核拠点病院」が設置される平成 30 年度における必要数は 10～20 人程度となる見込みである。

なお、文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン（平成 29 年度～）」では、医療従事者を対象とした医療分野におけるバイオインフォマティクスの高度な能力を有する人材育成を目指す教育プログラムの構築等を支援している。また、東北メディカル・メガバンク計画では、事業に必要な人材を実施機関である東北大学および岩手医科大学において養成することとしており、自主的な取組として、東北大学においては修士課程に専門授業科目を、岩手医科大学においては博士課程にコースを設置し、生命情報科学者/バイオインフォマティクソン養成を進めている。

② 構成員からの指摘

- 以下の理由により、バイオインフォマティクソンの養成のための大学院コースや大学内の講座設置等を検討してはどうか。
 - ・ゲノム医療においては、がんゲノム医療が進むにつれ、ゲノム情報と医療をつなぐバイオインフォマティクソンの更なる養成が必要となるのではないか。
 - ・ゲノム研究においては、次世代シーケンサーにより得られた膨大なデータに重み付けができ、かつ、医学的知識を有する遺伝統計学者（医師であれば望ましい）が必要であるが、わが国に医学関係の遺伝統計学者は 10 人以下しかいないと言われており、養成が必要ではないか。

③ 今後の課題（短期的）

- バイオインフォマティクス／遺伝統計学者を含めた人材育成の取組を確実に進めること。
- 大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。

④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の状況等を踏まえ、適宜、指定要件の見直しを行うこと。
- バイオインフォマティクス養成のための大学院コースや大学内の講座設置等は、大学の自主的判断によるものであるが、ゲノム医療の普及に伴い必要となる医学系知識を持つバイオインフォマティクスの養成を検討すること。

2-1) 必要量

C. コーディネーター

① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」の要件（案）として、遺伝カウンセリング等を行う部門に「患者に遺伝子パネル検査の説明を行ったり、遺伝子パネル検査にて二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を 1 名以上配置すること」が求められている。平成 29 年度より厚生労働省が行っている「がんのゲノム医療従事者研修事業」にて「がんゲノム医療コーディネーター」を養成する予定であり、これらの施設におけるがんゲノム医療のコーディネーターの養成数は、平成 29 年度は 50 人程度、平成 30 年度以降は年間 100 人程度増えることを見込んでいる。

② 構成員からの指摘

➤ 特にがん領域においてがんゲノム医療コーディネーターが不足している。

③ 今後の課題（短期的）

- 厚生労働省「がんのゲノム医療従事者研修事業」により、人材育成を確実に進めること。

④ 今後の課題（長期的）

- がんゲノム医療中核拠点病院設置後の状況等を踏まえ、指定要件の整理を適宜検討すること。

2-2) 最低限そなえる資質

A. 遺伝カウンセラー

① 現状

<総論>

現在、認定遺伝カウンセラーは、大学院自らが作成した養成課程のうち、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会において認定された認定カウンセラー養成課程（2年）の修士学位取得者を対象とした学会認定試験合格者に授与されており、現在、認定大学院は14か所である。

その具体的なカリキュラムとしては、以下が定められている^(表5)。

(表5) 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 URL:<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>)

(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ることができ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で、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。

<がん領域>

平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置すること、当該者は遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを当該施設で担当している者であること」が求められている^(表1)。

また、文部科学省においては、遺伝カウンセラーの養成につながる取組を行っており、特に「がんプロフェッショナル養成プラン（平成29年度～）」では、拠点となる11大学を中心に大学院課程やインテンシブコースにおける、優れた遺伝カウンセラー

一の養成に資するモデルとなる教育プログラムの構築等を支援している。これらの事業は、補助期間終了後も継続して事業を行うことを前提として公募・採択しているものであり、今後、遺伝カウンセラーの更なる確保に向けて、各大学において、自立的に事業を継続し、構築した教育プログラムを普及・発展していくことを想定している。

＜難病領域＞

平成 30 年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 か所設置）」の要件として、「難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること」や「遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること」が求められている。難病領域では遺伝子関連検査を必要とする患者数が少ないこと、個別に必要な対応が異なること等から、臨床遺伝専門医が直接、遺伝カウンセリングを担うことが多いことが想定されるため、カウンセリングを行う者についての具体的要件は定めていない。

② 構成員からの指摘

- 認定試験の質（遺伝に関する知識/疾患に関する知識）は高く、この資格保有者を中心に養成することが望ましいのではないか。
- 現在の認定試験合格水準や実習の内容に加えて、ゲノム解析データの解釈ができる能力を備えることが望ましいのではないか。

③ 今後の課題（短期的）

- 文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン」によって、優れた遺伝カウンセラーの養成に資する取組を確実に進めること。
- 平成 30 年度に設置予定のがん領域や難病領域における拠点要件の中で求めている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者に限るものではないが、今後その資質をどのように客観的に評価を行うのか検討すること。

④ 今後の課題（長期的）

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」設置後の状況等を踏まえ、遺伝カウンセラーの資質を客観的に評価した上で必要な要件について検討すること。

2-2) 最低限そなえる資質

B. バイオインフォマティシャン

① 現状

ゲノム医療において必要とされるバイオインフォマティシャンの能力としては、次世代シーケンサーにより得られた大量のデータを取り扱えること、また、一定の生物学的知識を有することが求められる。

そうした能力を活用して期待される医療面での役割は、遺伝子パネル検査において、クオリティ・チェックや遺伝子変異等の再確認を行い、分子生物学的な意味づけをしたレポート案の作成を担うことである。

一方、研究開発の面では、遺伝子パネル検査の新規開発、プログラムの修正、データベースの構築等を行うことが期待される。

平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件(案)として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会(エキスパートパネル)に「次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析等に必要なバイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を1名以上配置すること」が求められており、その者についての資格要件の定めがないものの「申請時点から遡って3年間にがんゲノム医療ないしがんゲノム研究に関する欧文査読済み論文(共著を含む)があることが望ましい」とする予定である(表1)。

なお、文部科学省が進めている「がんプロフェッショナル養成プラン(平成29年度～)」では、医療従事者を対象とした医療分野におけるバイオインフォマティクスの高度な能力を有する人材育成を目指す教育プログラムの構築等を支援している。

② 構成員からの指摘

- がんゲノムの場合には、がんの生物学的特徴や使用する病理検体の特性を理解した上での解析技術が必要となるため、一般的な生物学的背景からさらに踏み込んだ医学系知識を持つバイオインフォマティシャンの養成が長期的には必要である。

③ 今後の課題(短期的)

- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の配置状況を踏まえ、ゲノム医療において必要なバイオインフォマティシャンの資質について検討すること。

④ 今後の課題(長期的)

- ゲノム医療の普及に伴い必要となる医学系知識を持つバイオインフォマティシャンの養成を検討すること。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」設置後の状況等を踏まえ、バイオインフォマティシャンの資質を客観的に評価した上で必要な要件について検討すること。

2-2) 最低限そなえる資質

C. 医療従事者（看護師/臨床検査技師/薬剤師等）

① 現状

平成 30 年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件（案）として、遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）に「薬物療法に関する専門的知識及び技術を有し、その分野での専門性が認知された領域の異なる複数名の常勤の医師」や「分子遺伝学やがんゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家」等、幅広い分野の専門家を必要としていることその他、医療従事者に対して以下のような人材育成を行うことが求められている（表 6）。

また、難病領域についても、平成 30 年度から設置予定の「都道府県難病診療連携拠点病院（各都道府県に原則 1 カ所設置）」の要件として「難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること」が求められている（表 3）。

（表 6）がんゲノム医療中核拠点病院等における人材育成の要件
（第 10 回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料 3 抜粋）

がんゲノム医療中核拠点病院（案）	がんゲノム医療連携病院（案）
人材育成について ・検体検査や検体（病理検体）の取扱いに関して、それに関係する医療従事者に対して必要な研修・講習の受講を促すこと。 ・遺伝子パネル検査に関して、当該施設及び連携する施設のがんゲノム医療に携わる医師等を対象とした検査の意義や二次的所見の発生の可能性について等を含めた総合的な研修を実施すること。	なし

文部科学省においては、「がんプロフェッショナル養成プラン（平成 29 年度～）」において、拠点となる 11 大学を中心に大学院課程やインテンシブコースで、医師だけでなく看護師や薬剤師等の医療において必要とされる医療従事者も対象とした教育プログラムの構築等を支援している。これらの事業は、補助期間終了後も継続して事業を行うことを前提として公募・採択しているものであり、各大学において、自立的に事業を継続し、構築した教育プログラムを普及・発展していくことを想定している。なお、看護師については、平成 29 年 10 月に策定された「看護学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「疾病と回復過程の理解」に関する学修目標として、ゲノムの多様性に基づく個体の多様性や主な遺伝性疾患等について説明できることが盛り込まれている。

厚生労働省においては、平成 29 年度から開始した「がんのゲノム医療従事者研修事業」にて、医療従事者（看護師、臨床検査技師、薬剤師）を対象に、遺伝子関連検査に際しての患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対応できる人材の育成を行っている。

また、日本医療研究開発機構（AMED）において、専門職種のゲノム医療に関する能

力を向上させるための研究事業として、教育プログラムの開発や研修等を行っている（表7）。

その他、各学会や職能団体での研修等において関連職種の自主的な研修や資格試験等の取組が行われている。

（表7）AMEDにおける人材育成等の研究事業

事業	概要	対象者	施設
ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究「A-3 ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」（H29年度～最長3年）	ゲノム創薬基盤推進研究事業【豊岡班】 ・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	薬剤師、 看護師、 臨床検査技師	6カ所 (岡山、京都、 東京医科歯科、佐賀、千葉、信州)
がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究（H28年度～最長3年）	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】 ・NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	臨床医等	がん診療連携拠点病院等
産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCRUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】 ・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	臨床医、 CRC等	がん診療連携拠点病院等

② 構成員からの指摘

- 看護師、臨床検査技師、薬剤師のゲノム医療の知識が不足しているのではないか。
- がん診療においては分子生物学者の参画が求められるのではないか。

③ 今後の課題（短期的）

- 平成30年度に設置予定の「がんゲノム医療中核拠点病院」や「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件（案）の中で求められている人材育成や専門家集団の構築を確実に進めること。
- 引き続き、医療従事者のゲノム医療に関する能力を向上させるための研修事業や研究事業、また、大学・大学院の取組への支援を確実に進め、その評価を行うこと。

④ 今後の課題（長期的）

- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、医療従事者の教育プログラム等に関する取組については、特定の領域に限らず、必要な見直しを検討すること。

2-3) 誘導する上での方策

A. 雇用先の拡充

① 現状

厚生労働省が現在整備を進めている「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」、「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件（案）として、ゲノム医療の体制整備や専門職種の配置等が求められており、今後こうした病院が設置されるにつれ、ゲノム医療の専門職種人材の雇用が広がっていくことが期待されている。

② 構成員からの指摘

- 保険診療の対象が限定的（病院収入が少ない）であるため、財源の面で積極的な雇用に繋がらないのではないか。
- NIPT等の自由診療の医院では需要がある一方で、一般的な医療機関での雇用が少ないのではないか。
- 特定機能病院等への遺伝医療部門の設置等を要件に追加してはどうか。

③ 今後の課題（短期的）

- がんゲノム拠点医療中核拠点病院等の指定要件において様々な人材の配置が規定されていることから、こうした新たな枠組の確実な運用を通じて、配置される職種人材の雇用や待遇について実態を調査すること。

④ 今後の課題（長期的）

- 遺伝カウンセリングについては、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、保険収載されている遺伝子関連検査を実施し、その結果についてカウンセリングを行った場合に限り、患者1人につき月1回の算定が診療報酬上可能となっている。保険診療対象の拡充については、これに限らず一般的に、様々な専門家の意見を聞きながら、中央社会保険医療協議会（中医協）の場で検討されることとなっており、同様に、中医協の議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。
- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず、例えば、特定機能病院等の指定要件として位置づけることについて必要性も含めて検討すること。

2-3) 誘導する上での方策

B. 待遇面の改善

① 現状

ゲノム医療については、難病領域の一部疾患に対する遺伝子関連検査や遺伝カウンセリングについて保険収載されている。また、厚生労働省が現在整備を進めている「がんゲノム医療中核拠点病院」や「がんゲノム医療連携病院」、「都道府県難病診療連携拠点病院」の指定要件として、ゲノム医療の体制整備や専門職種の配置等が求められている。こうした保険収載や指定要件により、ゲノム医療の専門職種人材の待遇面の改善が期待されている。

② 構成員からの指摘

- 認定遺伝カウンセラーの志望者が十分とは言えず、病院内での地位が低く、事務員として雇用されている（ため報酬も低い）ことから、国家資格化がひとつの方策として望ましいのではないかと。
- 国家試験資格化の必要性には懐疑的であり、門戸を広く開き、多くの者を雇用することがゲノム医療には有益ではないかと。

④ 今後の課題（長期的）

- 職種の国家資格化については、これに限らず一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーの国家資格化についても、引き続き、その必要性を含めて検討すること。

関 連 資 料

- ・ キャリアパス視点から見たゲノム医療関連人材の育成について
- ・ 遺伝子パネル検査に関するカウンセリングに係る職種の業務について
- ・ 遺伝子パネル検査の対象患者について
- ・ がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件（案）
- ・ 難病領域における遺伝カウンセリングについて
- ・ 難病医療関連病院の求められる要件

ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格 (MD)

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	受験資格					試験	人数 (背景職種)
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実績等	会員歴		
① 臨床遺伝専門医	日本人類遺伝学会 (S31年発足) ・理事長 松岡洋一 ・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、適切な遺伝医療を施行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関連した問題の解決を行う	医師 (一般社団法人日本専門医機構の定める基本的領域の学会の 専門医(認定医) 、あるいは、専門医制度委員会が認める 専門医(認定医))	認定研修施設において、臨床遺伝学の 研修を3年以上 行い、認定研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を 実践 。周産期・小児期・成人期において行われる遺伝医療領域の 20例以上の症例を担当 もしくは陪席	認定研修施設：全国84施設	遺伝医学に関係した学術活動(論文、学会発表)	当学会もしくは、日本遺伝カウンセリング学会の学会員(3年以上継続)	有	1290名 (医師 1290)
② 家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足) ・理事長 富田尚裕 ・会員 約800人	コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供する	臨床遺伝専門医、非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上受講	学会員(通算3年以上)	無	28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10名 (内訳：看護師 9 薬剤師 1)
③ ジェネティックエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H19年発足) ・理事長 小杉真司 ・会員 約600人	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査にかかわる施設で 3年以上の実務経験	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁など	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検索講習会を2回以上受講	学会員	有	19名 (医師 3 臨床検査技師 6 教員/研究者 4 学生 4 企業(臨床検査センター等) 6 (2018/4予定)
④ 臨床細胞遺伝学認定士	日本人類遺伝学会	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告を行う(対象:染色体検査を対象(コセイ数))	医師、医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の 研修を2年以上 行い、認定研修施設に所属する指導士(71名/2017/4現在)の指導を受けながら 100例以上 の染色体検査を実践	認定研修施設：全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上取得	学会員(2年以上継続)	有	207名 (医師 47 技術者 132 (主に臨床検査技師) 研究者 27 他 1)

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)
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難病性疾患診断 ②遺伝性難病治療開発 ③難病性疾患療養支援の3つの能力を有する人材を養成	基本領域の 専門医資格 を有する医師	6大学 (信州、札幌医、千葉、東京女子医、京都、鳥取)	(主コース) 特色ある遺伝子医療を実践している6大学が連携して 1年間のon the job トレーニングプログラム を開発・実践。各大学は、本事業の研修を希望する医師(専攻医)を全国公募により遺伝子医療部門所属の医員として毎年1名、1年間採用し、所属大学の遺伝子医療部門で研修を行うとともに他大学の4週間の研修プログラムに2つ以上参加。プログラムを通じて、多様で幅広い難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、難病性疾患治療開発、等の能力を養成。	臨床遺伝専門医	17名 (医師17名)
		【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)」養成プラン(H29年度～33年度)	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	医師等 ※看護師、薬剤師等の医療職種を含む	11拠点 (東北、筑波、東京、東京医科歯科、金沢、京都、大阪、岡山、九州、札幌医、近畿) ※合計80大学が参加	(インテンシブコース) 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	各診療科で発生する遺伝子に関する問題に適切に対応できる医師	46名 (医師46名)
AMED 研究	C	【研修】 <参考>遺伝カウンセリンググローバル研修会(H26年度～28年度)	ゲノム医療実用化推進研究事業【中金班】	臨床遺伝専門医等	全国14か所	遺伝カウンセリングのスキルアップ		1326名 (医師約95%) (他はコメディカル)
		【デバイス】【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成		養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備
		【デバイス】【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCORUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業【吉野班】	臨床医CRC等	がん診療連携拠点病院等	ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨床医等を育成		養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備

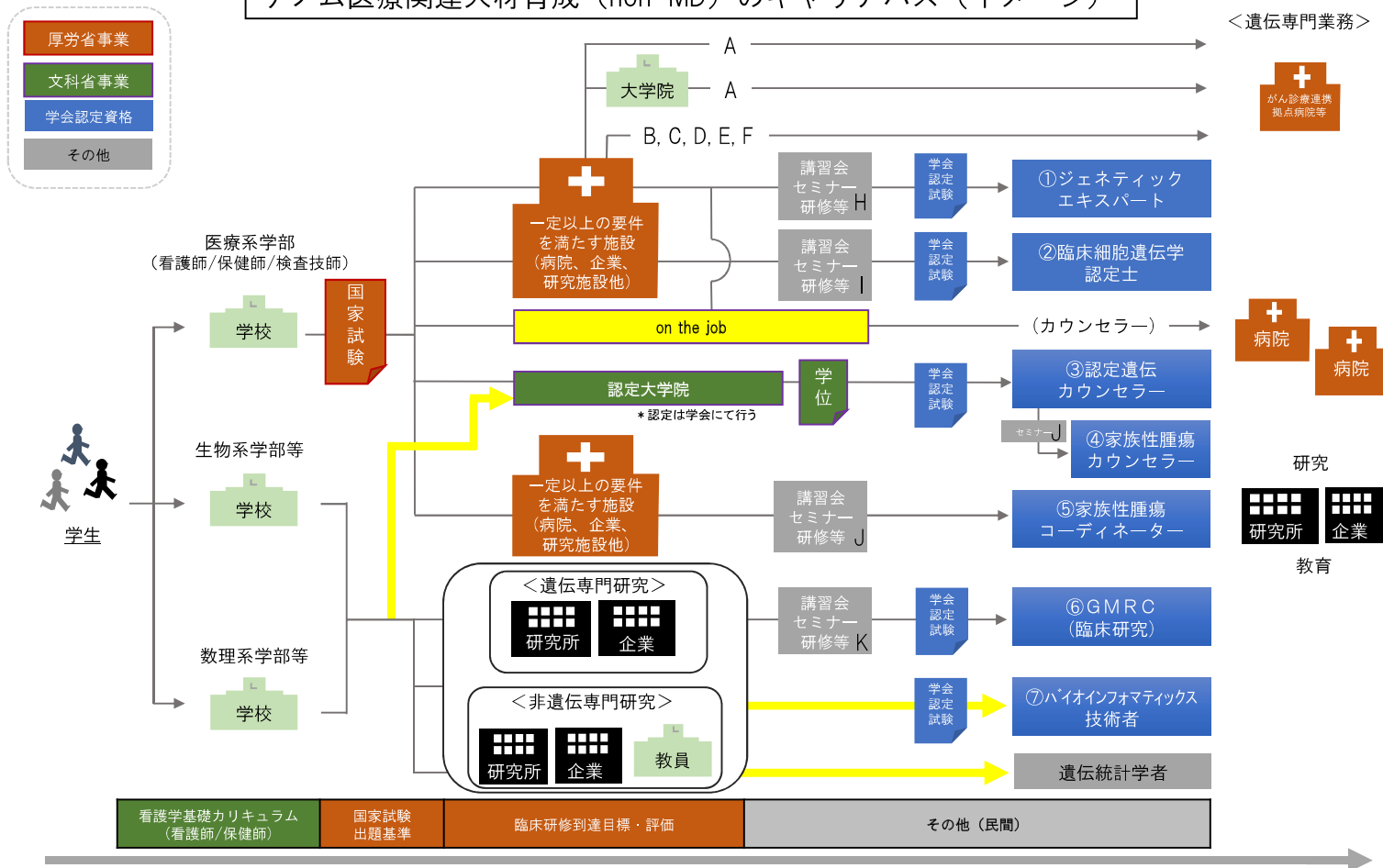
ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (MD)

平成29年9月時点

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

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

ゲノム医療関連人材育成 (non-MD) のキャリアパス (イメージ)



ライフステージ

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

ゲノム医療関連人材育成に関する学会認定資格 (non-MD)

平成29年9月時点

資格	認定学会	主な役割・業務内容	試験					人数 (背景職種)	
			対象者	実務経験	実務経験の施設	研修・実績等	会員歴		
① ジェネティックエキスパート 【再掲】	日本遺伝子診療学会 (H19年発足・理事長小杉真司・会員約600人)	検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象: 遺伝子関連検査全体(シーケンス))	—	遺伝医学あるいは遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とし、医療に資する目的の遺伝子関連検査に関わる施設で3年以上の実務経験	大学、企業、研究施設、病院、教育機関、臨床検査センター、官公庁等	認定制度委員会が実施する臨床遺伝情報検索講習会を2回以上	学会員	有	19名 (医師3名、臨床検査技師5名、教育士4名、企業臨床検査士等5名、 <small><2015年予定></small>)
② 臨床細胞遺伝学認定士 【再掲】	日本人類遺伝学会 (S31年発足・理事長松原洋一・会員約5,000人)	検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告(対象: 染色体検査(コピー数異常))	医師および医師以外の研究者、技術者	認定研修施設で臨床細胞遺伝学の研修を2年以上行い、認定研修施設に所属する指導士(71名、2017/4現在の指導を受けながら100例以上の染色体検査を実践)	認定研修施設: 全国18施設(病院、企業)	学術活動に関する単位(学会、セミナー、論文投稿等)を30単位以上	学会員(2年以上継続)	有	207名 (医師 47 技術者 132 (主に臨床検査技師) 研究者 27 他 1)
③ 認定遺伝カウンセラー	日本遺伝カウンセリング学会 (S52年発足・理事長小杉真司・会員約1,200人) 日本人類遺伝学会	倫理的・法的・社会的課題(ELSI)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: 修士の学位取得者(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)	有	205名 (医療関連 61 理系分野 47 心理学 20 教育学 5 等) (内訳は2014年調査/集計回数)
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・理事長富田尚裕・会員約800人)	家族性腫瘍コーディネーターの役割に加え、家族性腫瘍が疑われる患者あるいは家系を対象に遺伝医療を提供	臨床遺伝専門医または非医師の認定遺伝カウンセラー	—	—	学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員(通算3年以上)	無	28名 (医師 18 認定遺伝カウンセラー 10 (内訳: 看護師9名、薬剤師1名))
⑤ 家族性腫瘍コーディネーター	日本家族性腫瘍学会	(1) 臨床背景・家族歴から家族性腫瘍が疑われる患者を拾い上げ、患者と家族が遺伝医療を受けられるよう調整 (2) 患者と血縁者が生涯にわたり適切な腫瘍のサーベイランスを受けられるよう支援 (3) 発症の予防と早期発見に役立つ行動の啓発とサポート (4) 勤務する医療機関への情報提供	医療・福祉に関わる職種(医師、歯科医師、看護師、助産師、保健師、薬剤師、臨床検査技師、社会福祉士等)	家族性腫瘍あるいはがん医療について2年以上医療機関での実務経験	—	本学会が開催するセミナーを3回以上修了	学会員(通算3年以上)	無	63名 (医師 38 看護師 20 臨床検査技師 2 臨床心理士 1 診療情報管理士 1 他(基礎研究) 1)
⑥ GMRC (ゲノムメディカルリサーチコーディネーター)	日本人類遺伝学会	ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に関して、研究内容の説明を行い、試料提供者よりインフォームド・コンセントを受け、その他の研究実施にかかわる業務。研究支援のみを目的とし、診療には関与しない	専門学校卒業以上(及ぶに準じる程度)	—	—	GMRC制度委員会が認定した講習会(1日コース)において所定コースの研修を受講(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週間の専門教育のうち、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	有	415名 (医師 1 看護師 32 検査技師 9 研究員等 84 治療コーディネーター 15 データヘルスコーディネーター 17 技術補佐員68)
⑦ バイオインフォマティクス技術者	日本バイオインフォマティクス学会	生物学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者・研究者	—	—	—	—	—	有	

第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4

ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (non-MD)

平成29年9月時点

主体	所管	コース	概要・実態	対象者	施設	内容	終了後、期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)
国	文科省	A	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)養成プラン(H29年度~33年度)【再掲】	看護師、薬剤師、医学物理士等の医療従事者 ※医師を含む	11拠点 (東北、筑波、東京、東京医科歯科、金沢、京都、大阪、岡山、九州、札幌、近畿) ※合計80大学が参加	(大学院課程) 大学院修士・博士課程において、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進する人材を養成するため、教育プログラム・コースを構築し、教育を実施 【ゲノム医療関係】 ○設置予定教育プログラム・コース数: 59コース ○主な教育プログラム・コース がんゲノム医療を支える専門看護師コース(東京医科歯科)、ゲノム情報に基づく個別化がん薬物療法を担う薬剤師養成コース(京都)、ゲノム世代化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)	【ゲノム医療関係】 ○職種・領域に応じた専門資格(がん看護専門看護師、がん専門薬剤師、認定遺伝カウンセラー等)の取得 ○がん診療連携拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療実践・普及を行う医療者など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計)】799名 ※医師を含む。うち医師を除く医療者は約2割
		B	【設置】 がんのゲノム医療・集学的治療推進事業(H28年度~)	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) ORC	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
	C	【研修】 がんのゲノム医療従事者研修事業(H29年度~)	遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の特殊性に対応できる人材を育成	看護師、薬剤師、臨床検査技師	がん診療連携拠点病院等	(1)遺伝子パネル検査によるがんゲノム医療の説明補助、遺伝カウンセラーへの研修等を行う人材を育成(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
	D	【デバイス】【研修】 ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究「A-3ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」(H29年度)	ゲノム創薬基盤推進研究事業【共同研究】 ・非がん領域を含むゲノム医療従事者の育成 ・遺伝カウンセリング体制の整備	薬剤師、看護師、臨床検査技師	6力所 (岡山、京都、東京医科歯科、佐賀、千葉、信州)	・特定の疾患に特化せずにゲノム医療全般に関する研修の実施及び養成プログラム開発 ・対象者のレベルと背景に合わせた個別の講習会を開催	ゲノム医療看護師、ゲノム医療薬剤師、ゲノム検査技師	
	E	【デバイス】【研修】 がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通リキウム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度~最長3年)【再掲】	革新的がん医療実用化研究事業【西尾班】	臨床医等	がん診療連携拠点病院等	NGS検査結果からレポートを作成する医療職を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
	F	【デバイス】【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 SCUM-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 ORC等	がん診療連携拠点病院等	ゲノム解析やレポートに基づき研究開発立案や治験実施を行う臨床医等を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	

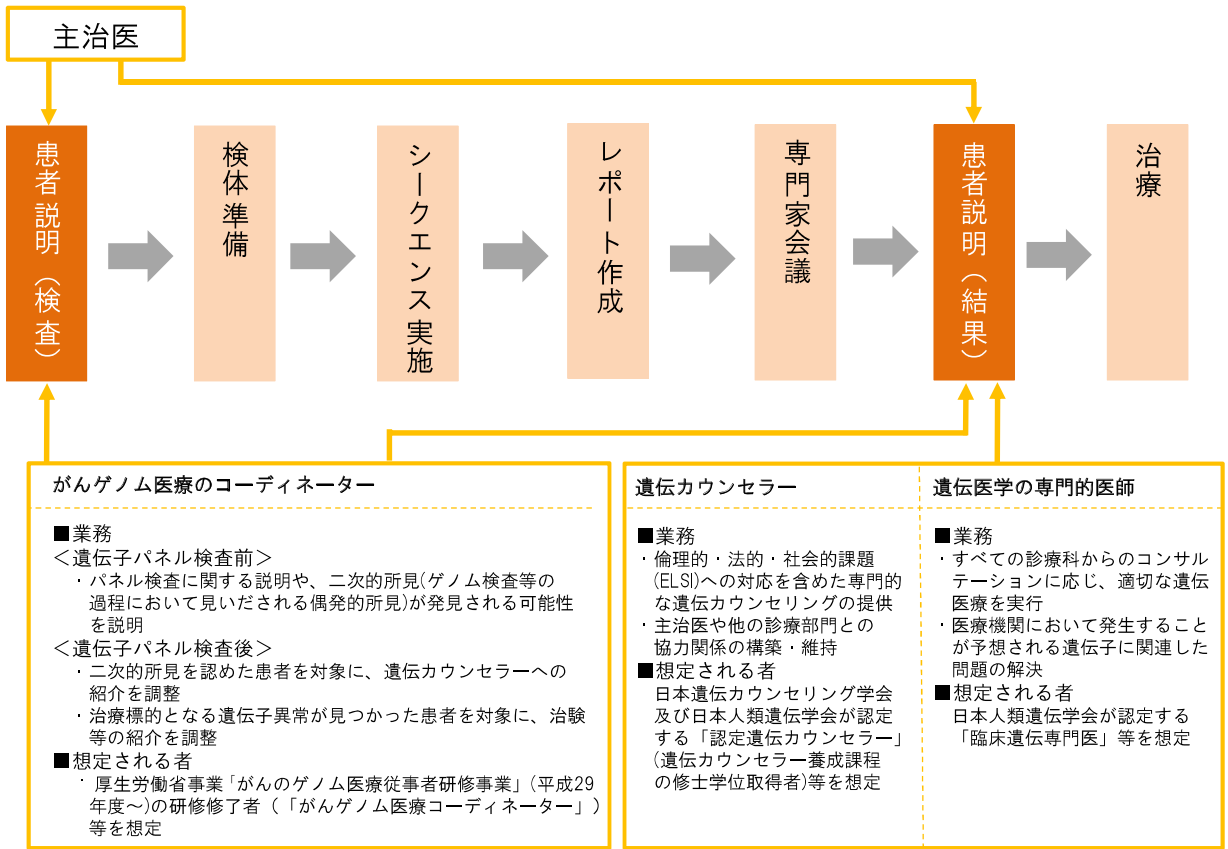
ゲノム医療関連人材育成に関する公的事業 (non-MD)

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クルールの研修会で目標が達成できるよう編成	臨床遺伝専門医	H29年度実績: 総参加者: 329名 認定遺伝カウンセラー養成 専門課程大学院生 29 認定遺伝カウンセラー 16 助産師 4 看護師 3 他 7
	日本遺伝子診療学会	H 【研修】 臨床遺伝情報検索講習会	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クルールの研修会で目標が達成できるよう編成 オプションとして「染色体核型分析入門」「遺伝カウンセリングロールプレイ」を用意	臨床細胞遺伝学認定士	H28年度(第23回) 総参加者: 118名 検査技師 61 医師 41 (主に産婦人科・小児科) 研究者 10 遺伝カウンセラー・胚培養士・教員 6
	日本家族性腫瘍学会	J 【研修】 家族性腫瘍セミナー【再掲】	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	

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 資料4

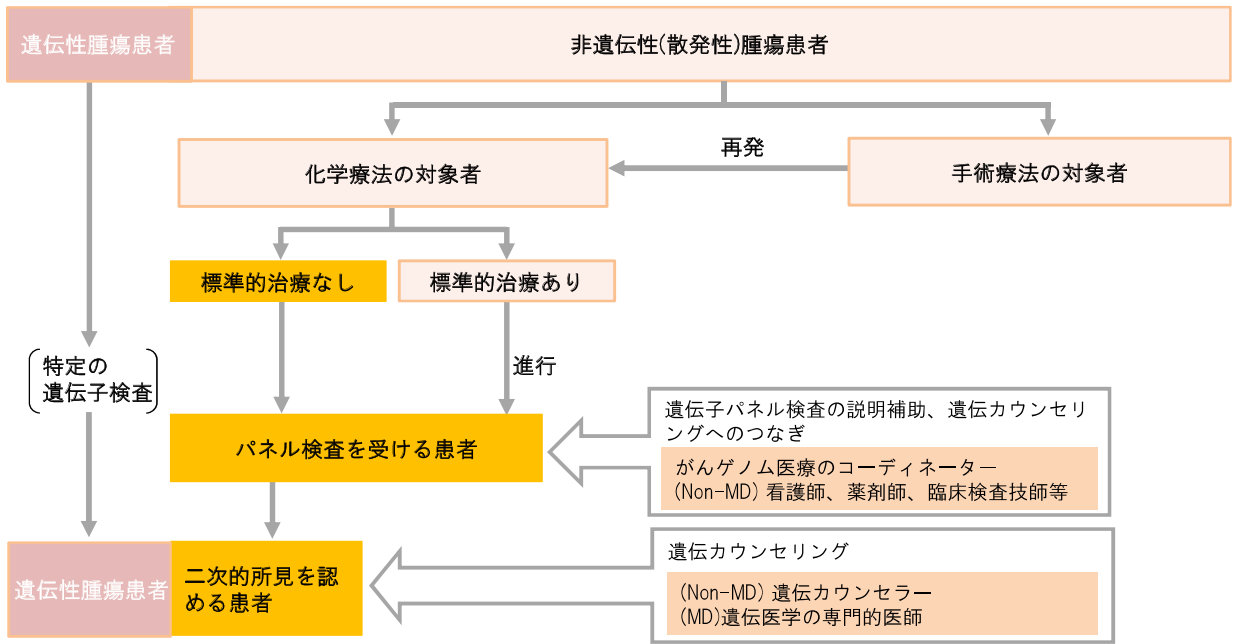
遺伝子パネル検査に関するカウンセリングに係る職種の業務について



第10回がん診療提供体制のあり方に関する検討会(H2910.18) 資料2 一部改変

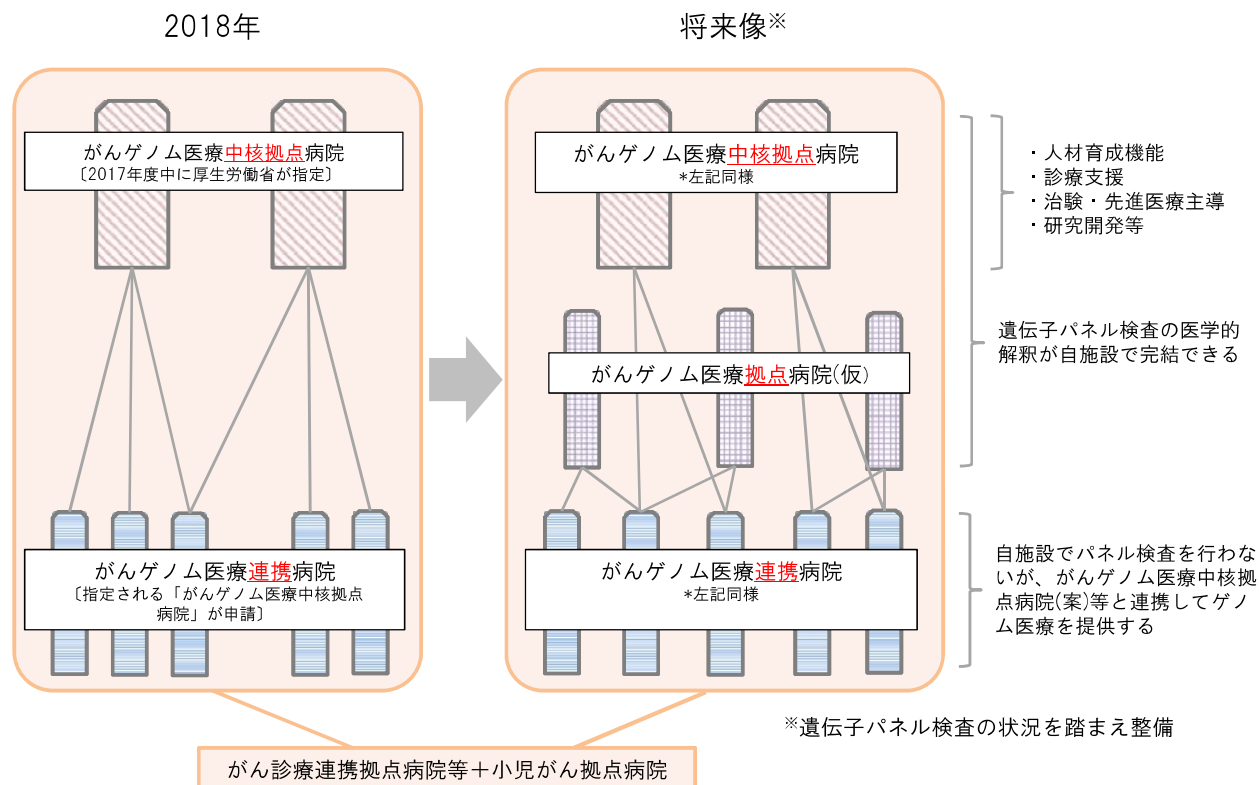
遺伝子パネル検査の対象患者について (定常状態におけるイメージ)

年間新規がん患者 101万人 (2016年)



第2回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料5-1 一部改変

がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)



がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件（案）

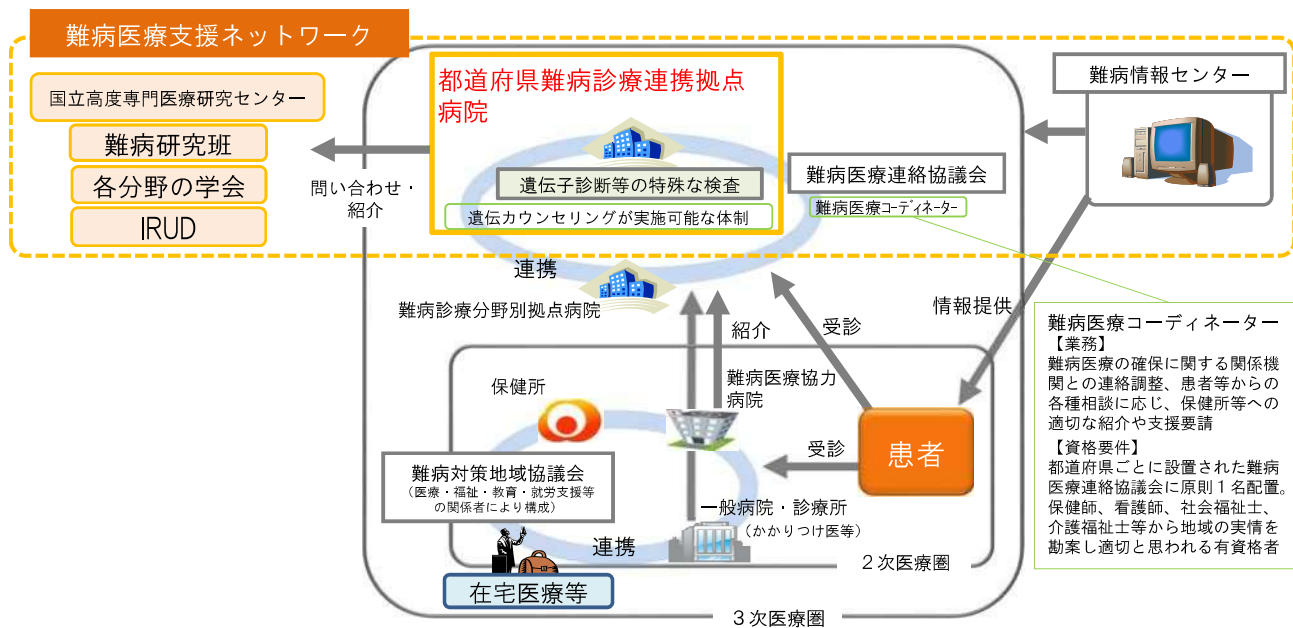
必要な 主な要件	がんゲノム医療中核拠点病院	がんゲノム医療 拠点病院（仮称）	がんゲノム医療連携病院
①パネル検査実施体制	<p>①遺伝子パネル検査を適切に実施するため（一部外部委託可）、 （ア）第三者認定を受けた臨床検査室を有する （イ）組織検体を第三者認定を受けた病理検査室において明文化された手順に従って処理・記録されている （ウ）当該病理検査室において病理検体取扱いの高い専門性を認知された常勤の医師を複数名、常勤の臨床検査技師を1名以上配置 （エ）第三者認定を受けた体制もしくは第三者認定に準ずる体制を有する自施設内の検査室において、明文化された手順に従って品質保証された遺伝子パネル検査が実施・記録できる。又は、外部検査機関と適正な契約の下、遺伝子パネル検査を依頼できる環境を維持可能</p>	<p>遺伝子パネル検査の状況を踏まえて整備を検討</p>	<p>①遺伝子パネル検査を適切に実施するため （ア）第三者認定を受けた臨床検査室を有することが望ましい （イ）組織検体を病理検査室において明文化された手順に従って処理・記録されていることが望ましい （ウ）当該病理検査室において病理検体取扱いの高い専門性を認知された常勤の医師を1名以上、常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②遺伝子パネル検査の検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に速やかに送付できる体制整備</p>
②エキスパートパネル	<p>①遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種検討会（エキスパートパネル）を月1回以上開催 ②エキスパートパネルは、以下の医療従事者や専門家から構成（以下とは別に主治医、担当医も参加すること） （ア）薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有し、その分野での専門性が認知された複数名の常勤の医師を配置 （イ）遺伝医学の専門的医師を1名以上配置（遺伝カウンセリングの当該施設担当者） （ウ）遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 （エ）病理診断に携わる常勤の医師を複数名配置 （オ）分子遺伝学やがんゲノム医療の専門家を1名以上配置 （カ）バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者を1名以上配置</p>		<p>①連携するがんゲノム医療中核拠点病院と連携して、定期的開催される多職種検討会（エキスパートパネル）に参加 ②エキスパートパネルにて示された内容について患者に説明できる体制を整備</p>
③遺伝カウンセリング	<p>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科連携可能な体制 ②長として、遺伝医学の専門的な常勤の医師を配置 ③遺伝医学の専門的医師を1名以上配置 ④遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加 ⑥遺伝性腫瘍を含め、遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を年間10人程度実施 ⑦遺伝性腫瘍を含め、遺伝学的検査を年間10人程度実施 ⑧二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系変異が同定された場合の対応方針を自施設内において明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名配置</p>		<p>①遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科連携可能な体制 ②長として、遺伝医学の専門的な常勤の医師を配置 ③遺伝医学の専門的医師を1名以上配置 ④遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置 ⑤遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加 ⑥遺伝カウンセリング（血縁者を含む）を実施した実績があること ⑦遺伝学的検査を実施した実績があること ⑧二次的所見として対応方法が存在する生殖細胞系変異が同定された場合の対応方針を自施設内において明文化 ⑨遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見が見つかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を1名以上配置</p>
④症例実績	<p>①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること 参考）がん診療連携拠点病院の指定要件における診療実績を満たす 院内がん登録数年間500件以上／悪性腫瘍の手術件数年間400件以上／がんに係る化学療法のべ患者数年間1,000人以上／放射線治療のべ患者数年間200人以上</p>		<p>①がん診療連携拠点病院等又は小児がん拠点病院であること</p>
⑤情報管理	<p>①「がんゲノム情報管理センター（仮称）」に、患者の臨床情報やゲノム情報を登録できる体制を整備 ②データ管理を行う部門を設置 ③常勤の責任者を同部門に配置 ④患者の臨床情報およびゲノム情報を収集・管理する実務担当者を同部門に1名以上配置（専従が望ましい） ⑤セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備</p>		<p>①患者の臨床情報を、連携するがんゲノム医療中核拠点病院に提供する体制を整備 ②データ管理を行う責任者を配置すること。 ③セキュリティが担保された方法で情報収集・管理することができる体制を整備</p>
⑥検体保存体制	<p>①関連指針に基づく、がん組織および非がん組織等のペアの凍結保存を含む臓器横断的に処理、保管及び管理できる体制がある ②生体試料のうち組織検体について、第三者認定を受けた病理検査室において、明文化された手順に従って処理された後、適切に保管・管理される</p>		<p>①関連指針に基づく、がん組織および非がん組織等のペアの凍結保存を含む処理、保管及び管理できる体制がある ②生体試料のうち組織検体について、第三者認定を受けた病理検査室において、明文化された手順に従って処理された後、適切に保管・管理される</p>
⑦臨床試験等実施体制	<p>①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で100人以上登録 ②新規の医師主導治験、先進医療Bを過去3年間で複数件主導的に実施 ③臨床研究中核病院であることが望ましい。臨床研究中核病院でない場合は、臨床研究中核病院に準拠して、一定の定める医療安全や臨床試験・治験等の実施に関する体制を整備</p>		<p>①未承認薬もしくは適応拡大に関するがん薬物療法の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規の患者の総計が、過去3年間で合計2人以上登録。小児専門施設においては、医師主導治験、または先進医療Bに新規の患者を過去3年間で2人以上登録 ②一定の医療安全に関する体制を整備</p>
⑧患者窓口	<p>①当該施設のがん相談支援センターにおいて、自施設におけるがんゲノム医療について、患者・家族等にわかりやすく情報提供できる体制を整備</p>		<p>①相談窓口を常設し、患者及び研究対象者等からの苦情、相談に応じられる体制を確保 ②自施設におけるがんゲノム医療について、患者・家族等にわかりやすく情報提供できる体制を整備</p>
⑨その他	<p>・がんゲノム医療を統括する部門について、ゲノム医療を統括する部門を設置し、責任者として常勤の医師を同部門に配置</p>	<p>↓</p>	

難病領域における遺伝カウンセリングについて

都道府県難病診療連携拠点病院(平成30年度から運用予定)

対象：難病のうち遺伝学的検査が保険適用となっている56疾患の患者

体制：カウンセリングが実施可能な難病診療連携拠点病院を各都道府県に原則1か所設置(難病の医療提供体制の在り方について(報告書))



第8回ゲノム医療実現推進協議会(H295.25) 資料5 一部改変

都道府県難病診療連携病院に求められる要件

	都道府県難病診療連携拠点病院 (各都道府県に原則1か所)
要件	<ul style="list-style-type: none"> 難病が疑われながらも診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること。 遺伝子関連検査の実施において、必要なカウンセリングが実施可能であること。 患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療が実施可能であること。
主な役割	<ul style="list-style-type: none"> より早期に正しい診断を行う。 都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を、難病医療支援ネットワークを通じて共有し、全国的な診療ネットワークを構築する。 <ul style="list-style-type: none"> * 難病医療支援ネットワーク <ul style="list-style-type: none"> 国立高度専門医療研究センター、難病に関する研究会・学会、IRUD拠点病院、難病情報センター、各都道府県難病診療連携拠点病院等で構成。 診断後、状態が安定している場合には、難病に関する研究会・学会等によりあらかじめ策定された手順にしたがい、可能な限りかかりつけ医をはじめとする身近な医療機関に紹介する。 難病医療に携わる医療従事者に対する研修を実施すること。 学業・就労と治療の両立を希望する難病の患者を医学的な面から支援するため、難病相談支援センター、難病対策地域協議会、産業保険総合支援センター等と連携を図る。

※ ゲノム医療従事者に関する規定はない

Ⅱ. 遺伝子治療の研究開発の推進について

はじめに

ゲノム医療実現推進協議会では、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年度報告として取りまとめたが、その議論の過程において、遺伝子を改変するゲノム編集技術の研究開発の推進など、留意すべき視点が新たに見出されており、政府として関係府省・関係機関での取組が求められた。

このため、本アドバイザーボードにおいては、ゲノム編集技術を含む遺伝子治療の研究開発の推進について、国内外の動向などの現状認識及び日本における今後の課題と方針を以下の項目に沿って整理した。

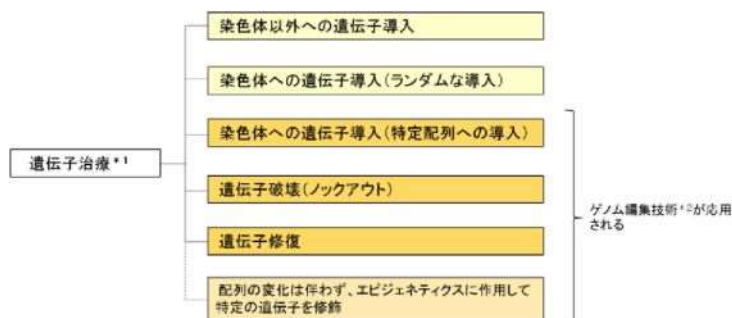
1. 現状認識

1-1) 遺伝子治療について

① 総論 (国際的状況)

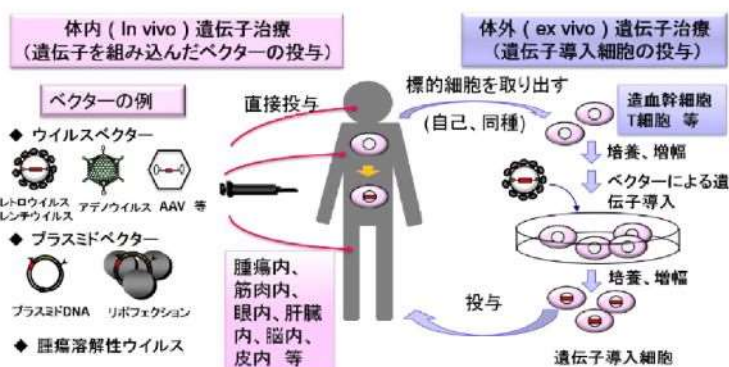
遺伝子治療とは、ゲノム編集技術を用いずに遺伝子を外から補充又は付加する従来の方法と、1-2)において後述するゲノム編集技術を用いた方法に大別される(図1)。

遺伝子変異が発症の原因である難病等の疾患では、正常な遺伝子の補充により治療効果が得られる可能性があることから、遺伝子治療が根治的治療法として期待される。一般的に、その投与方法から体内遺伝子治療 (in vivo: 遺伝子を組み込んだベクターの投与) と体外遺伝子治療 (ex vivo: 遺伝子導入細胞の投与) に分類されており(図2)、具体的には、in vivo では、目的遺伝子を組み込んだウイルスベクターやプラスミドベクター、腫瘍溶解性ウイルス等を用いて、体内に直接投与される。一方、ex vivo では、標的細胞を体外に取り出して培養・増幅したのち、ベクターにより、目的遺伝子を導入した細胞が体内に投与される。



*1 in vivo(遺伝子を体内に投与/体内で遺伝子を改変)と Ex vivo(遺伝子を導入した細胞/遺伝子を改変した細胞を投与)がある
*2 ゲノム編集技術: 生物のゲノムを狙ったDNA配列を認識する部分と、そこを特異的に切断する人工の核酸分解酵素(ヌクレアーゼ)からなるものを用いて、細胞の持つDNA修復機構を利用し、切断による遺伝子の不活化又は、切断箇所への人工のDNA断片の挿入により、遺伝子の改変を行う技術。従来の遺伝子組換えと異なり、ゲノムに編集の痕跡を残さず、改変される。
(生命情報専門研究会「ヒト受精卵へのゲノム編集技術を用いる研究について(中間まとめ)」(平成28年4月22日))

(図1) 遺伝子治療の分類
(第4回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4-2)



(図2) 体内遺伝子治療と体外遺伝子治療
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

これまでの経緯としては、1970年代の遺伝子組換えDNA技術の飛躍的な進歩を受け、1989年に実施された遺伝子マーキング臨床研究をベースに1990年に世界初の遺伝子治療として、アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症に対するレトロウイルスベクターを用いた治療が実施された。1999年に米国でオルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症に対するアデノウイルスベクター投与による死亡事故を皮切りに、2002年以降、レトロウイルスベクターを用いた造血幹細胞遺伝子治療後での白血球発症等の有害事象が相次いで報告されたため、遺伝子治療は一時停滞したが、2008年頃より欧米において、アデノ随伴ウイルス(AAV)ベクターを用いた単一遺伝子疾患を中心とした成功例がレーバー先天性黒内障、血友病B、パーキンソン病等多くの症例で報告されたことにより再び脚光を浴びるようになった。2012年には、先進国で初めて欧州でAAVベクターを用いた遺伝子治療製品が承認され、以降、実用化に向けた動きが非常に活発になっており(図3)、開発の進む欧米では既に7品目(単一遺伝子疾患3品目、がん4品目)が上市されている。

遺伝性疾患に対して使用するベクターに関しては、*in vivo*ではAAVベクター、*ex vivo*ではレンチウイルスベクターが現在主流となっており、特に単一遺伝子疾患を成因とする病態の割合が高い難病・希少疾患では、本技術の臨床応用を通して画期的な治療成績を示す臨床例が報告されている。また、それらウイルスベクターの製造施設等の整備については、製造プロセスのデファクト化を目指し、国際的な競争が熾烈となってきている。現在、遺伝子治療の臨床試験で過半数を占めるがんについては、局所療法では有効性の確認には至っていないものの、養子免疫遺伝子療法としてキメラ抗原受容体(CAR)-T細胞療法に代表される遺伝子導入T細胞療法(レトロウイルス、レンチウイルス)が実用化に至っている他、腫瘍溶解性ウイルス療法の開発が進められており、メラノーマを対象とした遺伝子組換えヘルペスウイルス製剤が2015年に欧米で承認されている。

現状の課題としては、①染色体への遺伝子挿入による発癌のリスク、②生殖細胞への遺伝子導入のリスク、③ウイルスベクターが増殖能を獲得するリスク、④ウイルスベクターの体外排出による第三者への伝播のリスク、等が挙げられ、課題解決に向けた研究が取り組まれている。

再生・細胞医療/遺伝子治療の研究状況

赤字:実用化(日本) 青字:実用化(欧米) 黒字:臨床試験(日欧米) 灰字:非臨床・応用・基礎

		① がん 1) 血液がん 2) 固形がん		② 単一遺伝子疾患	③ 感染症	④ 心血管疾患	⑤ 神経疾患	⑥ 聴覚疾患	⑦ 筋骨格系疾患	⑧ その他
再生細胞医療	終末分化細胞・体性幹細胞	-	-	-	-	心不全 (急性冠脈症候群、慢性冠脈性心臓病)	脳梗塞、脳脊髄損傷(神経幹細胞、骨髄幹細胞)	角膜上皮幹細胞療育症(角膜上皮幹細胞)	軟骨修復(軟骨幹細胞、骨髄幹細胞)	急性GVHD(骨髄幹細胞、造血幹細胞) 皮膚創傷(皮膚幹細胞)
	ES/iPS細胞	-	-	先天性 アジモシス(先天性腎臓病)	-	心不全 (心筋細胞)	パーキンソン病、脳梗塞、骨髄損傷(神経幹細胞、骨髄幹細胞)	加齢関連視覚性症(網膜色素上皮細胞)	軟骨修復(軟骨幹細胞)	GVHD予防(腸管上皮幹細胞) 皮膚創傷(皮膚幹細胞) 網膜(微小血管)
	免疫細胞	-	活性化リンパ球療法 樹状細胞ワクチン療法	-	-	-	-	-	-	-
移植細胞の生着・免疫拒絶										
腫瘍形成(未分化細胞混入による)、がん化(継代等による)										
遺伝子治療	Ex vivo									
	ゲノム編集なし	リンパ腫、白血病(GAR-T細胞) GVHD重症化予防(T細胞)	食道がん(T細胞)	遺伝性免疫不全症候群(造血幹細胞) 副腎白質ジストロフィー、ミササキ症(造血幹細胞) 先天性免疫不全症候群(造血幹細胞)	-	-	-	-	-	-
	ゲノム編集あり	リンパ腫(他家CAR-T細胞)	肺がん、メラノーマ(T細胞)	先天性免疫不全症候群(造血幹細胞) HIV(造血幹細胞、T細胞)	-	-	-	-	-	-
	In vivo									
ゲノム編集なし	-	メラノーマ(腫瘍溶解性ウイルス) 脳梗塞(腫瘍溶解性ウイルス) 新-着目肺がん(がん抑制遺伝子)	先天性代謝異常症(レーバー先天性黒内障) 血友病 ウィンストン病 肥満症 HDU-1 AADC欠損症	CMV 予防ワクチン	末梢動脈疾患、冠動脈疾患等、心不全(再生)	パーキンソン病等(脳神経、骨髄幹細胞(再生))	加齢関連視覚性症、網膜色素上皮細胞(再生)	軟骨・骨髄修復(再生)	肝不全(再生)、糖尿病(再生)、肥満症(再生)、遺伝性腎臓病(再生)	
ゲノム編集あり	-	-	ウィンストン病 血友病	-	-	-	-	-	-	
標的臓器・細胞での安定的遺伝子発現(臓器指向性、遺伝子導入効率)										
編集効率(ゲノム編集)										
免疫原性										
体へのウイルス検出										
がん化(挿入変異による)										
オフターゲット(ゲノム編集)										
製造(コスト、設備)、薬事戦略相談、知財戦略等										

技術的な課題
維持・安定(有効性)
維持・安定(安全性)
維持・安定

(図3) 再生・細胞医療/遺伝子治療の研究状況(第4回ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーボード 資料4-2)

② 日本の動向

日本における遺伝子治療の研究開発は、ウイルス学や分子生物学者を中心に注目されていたが、1994年に厚生省及び文部省においてそれぞれ「遺伝子治療臨床研究に関する指針」、「大学等における遺伝子治療臨床研究に関するガイドライン」が公表されたことを受け、1996年に初めてADA欠損症に、1998年にがんに対する遺伝子治療が実施された。1995年には現在の日本遺伝子細胞治療学会が設立される等、徐々に体制整備がされてきたところであり、海外と同様に疾患に関しては、がんや単一遺伝子疾患を中心に行われてきた。

しかし、我が国においては遺伝子治療に関する政策的な位置づけがなかった上に、本領域への企業の積極的な参画がみられない中、アカデミアを中心に研究が進められていたため、基礎研究成果を応用段階から実用化へ進める支援体制が極めて脆弱であった。また、技術開発や基盤整備が遅れており、遺伝子治療の臨床試験が世界中で活発に行われる中、国別の件数において、日本は第8位に位置している(図4)。これま

順位	国名	件数*
1	USA	1643
2	UK	221
3	Multi-Country	130
4	Germany	92
5	China	84
6	France	59
7	Switzerland	50
8	Japan	44* (66**)
9	Netherlands	34
10	Australia	32

* Ginn SL et al, J Gene Med, 2018

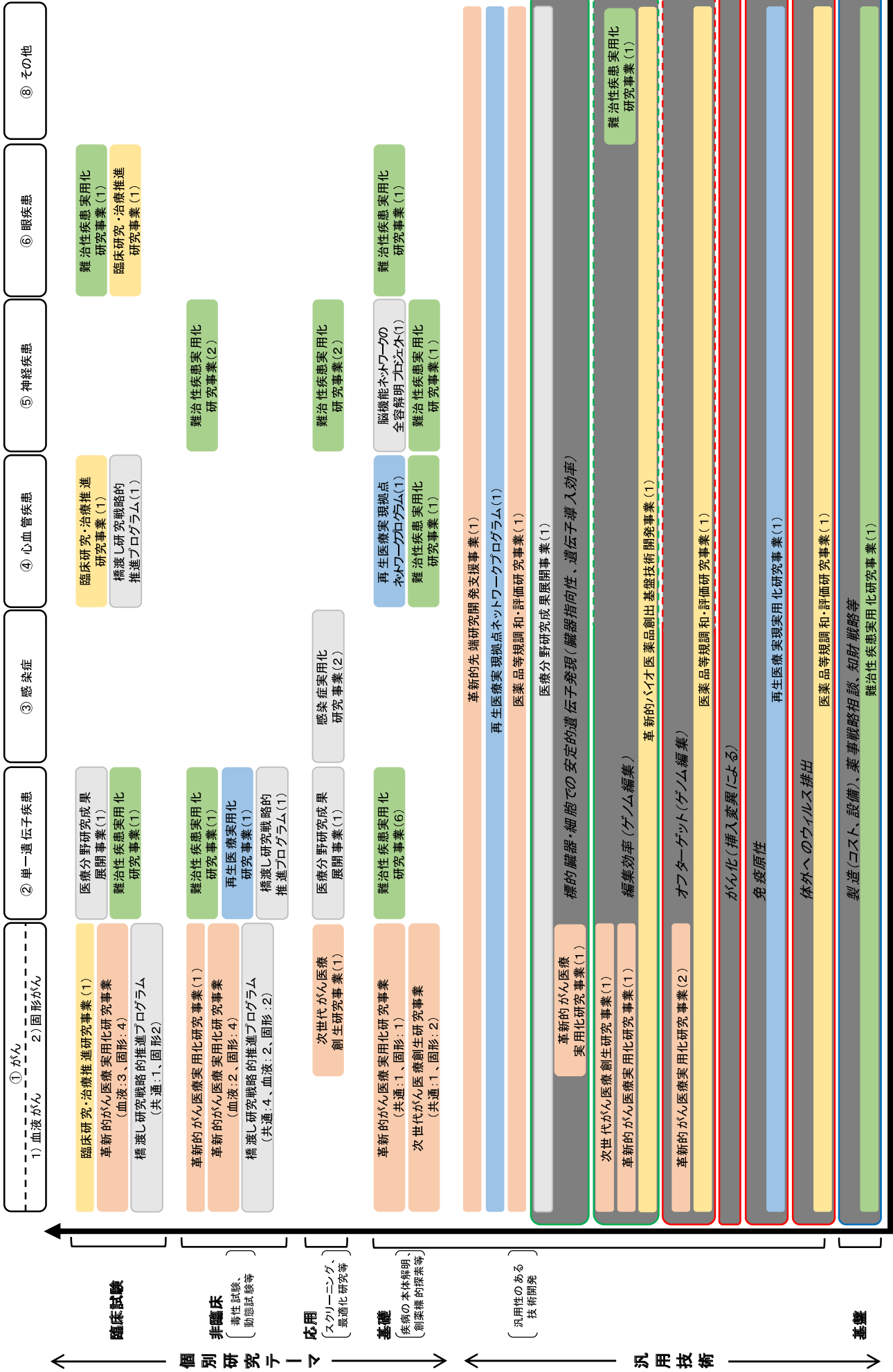
**多施設共同研究は施設毎にカウント(2018年1月時点)

(図4) 遺伝子治療臨床試験の国別承認件数
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

でに 60 件以上の遺伝子治療に関する臨床試験が実施されてきたが、未だに承認品目はなく、欧米の後塵を拝している。

現在、我が国で進められている関連の研究開発として、政府の方針に沿って研究開発の中核を担う日本医療研究開発機構（AMED）では、「革新的がん医療実用化研究事業」・「次世代がん医療創生研究事業」において、がんを、「難治性疾患実用化研究事業」において、単一遺伝子疾患を中心に基礎から臨床試験のフェーズまで支援をしている。また、「難治性疾患実用化研究事業」において希少・未診断疾患の研究を推進する未診断疾患イニシアチブ（IRUD）では、単一遺伝子疾患の原因解明が急速に進んでいる。さらに、「橋渡し研究戦略的推進プログラム」においては多様な疾患を基礎から臨床試験のフェーズまで、「臨床研究・治験推進研究事業」においては臨床試験のフェーズを支援するとともに、「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業」においては汎用性のある基盤技術開発にも取り組んでいるが（図5）、実際に支援をしている研究課題数は多くはない。

遺伝子治療の今後の展望



括弧内の数字は研究課題数(平成28年度以降に実施している課題に限る)
 旧事業の研究課題は現事業に含む

1-2) ゲノム編集技術について

① 総論 (国際的状況)

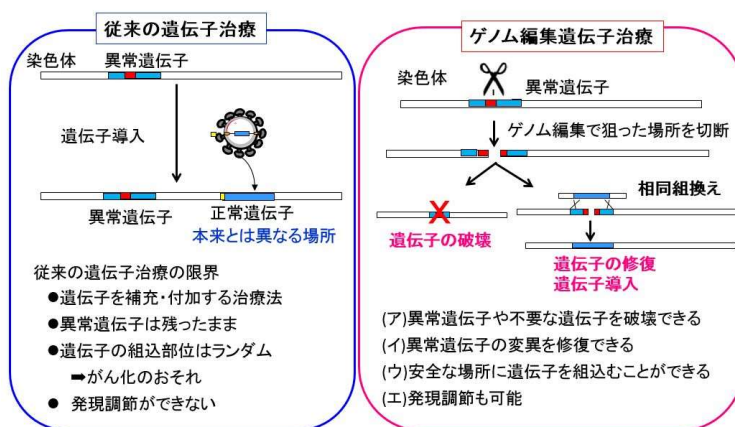
次世代の遺伝子治療として注目の集まるゲノム編集は、生命の設計図である遺伝情報(ゲノム)の標的とした特定の部位を切断し、遺伝子の破壊、修復または導入を可能とする技術である(図6)。従来の遺伝子治療と比較し、(ア)異常または不要な遺伝子を破壊可能、

(イ)異常な遺伝子の変異を修復可能、(ウ)安全な特定の配列に遺伝子を挿入可能、(エ)遺伝子発現を調節可能、などのメリットを有している(図6)。ゲノム編集においても、体内で行う *in vivo* の技術と、体外で増殖させた細胞をゲノム編集した後に、体内に投与する *ex vivo* の技術が開発されている。

これまでの経緯としては、1996年にDNAを特定の位置で切断できる部位特異的ヌクレアーゼタンパク質 ZFN (Zinc-Finger Nuclease) が報告され、

従来の遺伝子改変技術で課題となっていた組換え部位の正確性が大きく改善された。さらに、狙ったDNA配列を認識する際の特異性を改善する技術として、2010年にTALEN (Transcription Activator-Like Effector Nuclease) が報告され、DNA認識能は向上したが、この段階では標的とするDNA配列ごとに対応したタンパク質を新たに作製する必要があり、時間と簡便性等に課題を残していた。2013年にガイドRNAを用いてゲノム編集を迅速かつ容易に行うCRISPR/Cas9 (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeat/CRISPR-associated protein 9) が開発され、その簡便さから本技術は多くの研究者に利用されている。

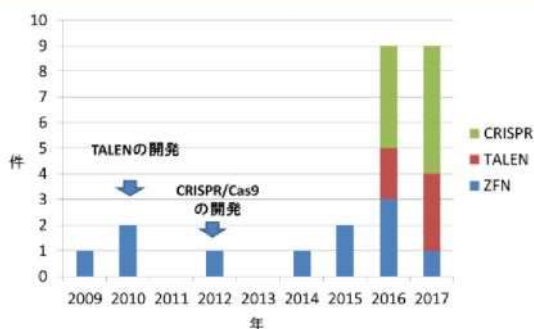
ゲノム編集技術により従来の遺伝子治療では治療困難であった疾患を治療できる可能性から、遺伝性疾患に限らず様々な疾患を対象とした研究開発が進められ、海外では臨床試験が急増している(図7)。実際に、十分量の自家T細胞の採取が困難な急性リンパ性白血病患者に対し、ゲノム編集技術を利用して作製された他家T細胞由来のCAR-T細胞(ユニバーサルCAR-T細胞)による治療奏効例も報告されている。



(図6)従来の遺伝子治療とゲノム編集遺伝子治療
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

ゲノム編集治療の臨床試験登録件数

(ClinicalTrials.govの2017.9のデータより)



(図7)ゲノム編集治療の臨床試験登録件数
(国立医薬品食品衛生研究所 内田恵理子参考人より提供)

ただし、遺伝子修復効率は依然低く、オフターゲット効果への懸念もあることから、その臨床応用は現時点では遺伝子破壊または遺伝子導入に限定されている。オフターゲット効果については、多数認められると報告された論文（Schaefer KA et al, Nat Methods, 2017）が撤回になる等、評価は定まっておらず、サイエンスの更なる進展が求められているところである。

また、現在、ゲノム編集酵素の導入にはその導入効率の高さからAAVベクターやアデノウイルスベクターが利用されている。一方で、ウイルスベクターを用いないゲノム編集技術、特異性の高いゲノム編集酵素の開発や二本鎖切断を伴わないゲノム編集技術等の安全性を高めた方法の開発も進められている。特に病態解明が進む疾患領域のひとつである難病・希少疾患では、最先端の遺伝子工学技術を利用した治療法が開発が期待される。

② 日本の動向

日本では未だ臨床開発は開始されていないものの、基礎段階の研究や新規のゲノム編集技術の開発等も行われている。特に、ウイルスベクターを用いないゲノム編集技術については、安全面でのリスクが軽減されることから早期の臨床応用が期待されている。

AMEDにおいては、ゲノム編集技術関連課題として、「革新的がん医療実用化研究事業」、「次世代がん研究シーズ戦略的育成プログラム」でゲノム編集効率等の有効性やオフターゲット等の安全性に関する基礎研究が行われている。「感染症実用化研究事業」、「難治性疾患実用化研究事業」においては、がん以外の疾患領域が支援されている。また、「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業」、「革新的先端研究開発支援事業」、「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」、「再生医療実用化研究事業」、「医薬品等規制調和・評価研究事業」においては、汎用性のある基盤技術開発が実施されている。

2. 日本における今後の課題と方針

2-1) 日本における遺伝子治療の研究開発

(1) 構成員からの指摘

- アカデミアを中心に研究が進められており、オリジナルシーズに加え、臨床応用に近い段階のシーズは国内に存在する。
- わが国では、本領域における知識・経験不足や高額な薬価により使用が限られることへの懸念等から、企業が遺伝子治療の開発参入に慎重な姿勢となっており、研究者の基礎研究成果を応用段階から実用化へ繋げる支援体制が脆弱だった。
- 遺伝子治療研究に関する政策的な位置づけがなかったため、AMEDにおいても基礎から臨床応用までを見据えた研究プロジェクトの支援体制が脆弱であった。
- 遺伝子治療の対象疾患としては単一遺伝子疾患及びがんが重要であり、また、患者レジストリの整備（どこに・何の病気・どれ位いるか把握すること）も喫緊の課題である。

(2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
 - ・上記の遺伝子治療の研究開発課題について、主にAMEDで実施可能な対応について検討する。 → 2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発参照
 - ・その他、知財戦略や規制関係の合理化についてAMED及び関係省庁の取組を検討する。 → 2-3) ①② その他参照

(3) 求められる対応

- 遺伝子治療は疾患に対する多種多様な治療法に対するモダリティの一つであることから、必ずしも本領域のみを事業化する必要はないものの、海外に劣らない多くのシーズが国内に存在していることやその一方で企業参画の状況が必ずしも十分でないこと等に鑑み、重点的な支援が必要な状況と考えられる。

2-2) AMEDにおける遺伝子治療の研究開発

(1) 構成員からの指摘

- 「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、平成29年2月17日一部変更）」に基づいた事業の柱の中で、遺伝子治療に特化した事業が存在せず、「難病」や「がん」などの個別の事業ごとに遺伝子治療関連課題が採択されているため、有望シーズを拾い上げていない可能性がある。
- 個別の事業ごとに採択されているため、基礎から応用以降へステップアップするために求められる要求事項が必ずしも統一されていない。
- 「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、平成29年2月17日一部変更）」に基づいた事業の柱の中で研究課題を採択しているため、個別シーズとは別に汎用性のある基盤技術開発（遺伝子治療用ベクター開発、新規ゲノム編集技術や新規発現制御技術の開発等）や基盤整備（治験前からアカデミア等も利用できるGCTP（Good Gene, Cellular, and Tissue-based Products Manufacturing Practice）準拠のベクター製造施設や関連する人材育成・産官学連携体制整備等）の研究課題が採択される事業が不十分である。
- 研究者の研究成果を企業による実用化へ繋げる支援（ファンドやマッチング等）が不十分である。

(2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
 - (ア) 遺伝子治療に関する研究開発の考え方、位置づけを明確化
 - (イ) 個別シーズ研究の公募に際して要求事項を明確化
 - (ウ) 汎用性のある基盤技術開発や基盤整備等の研究課題への支援を検討

(3) 求められる対応

(ア) 遺伝子治療に関する研究開発の考え方、位置づけについて

- 遺伝子治療は疾患に対する多種多様な治療法に対するモダリティの一つであることから、必ずしも本領域のみを事業化する必要はないものの、海外に劣らない多くのシーズが国内に存在していることやその一方で企業参画の状況が必ずしも十分でないこと等に鑑み、重点的な支援が必要な状況と考えられる。現在、AMED事業においては、疾患領域プロジェクトとして、「難病」、「がん」において、横断型統合プロジェクトとして、「医薬品」、「革新的医療技術創出拠点」、「再生医療」において研究課題の支援が可能である。
 - 疾患領域プロジェクトにおいては、個別シーズ研究課題の採択要求事項を明確に示し、基礎から応用以降へステップアップするための要求事項を明確にする（以下「(イ) 個別シーズ研究への対応について」参照）。
 - 特に難病・希少疾患においては、ウイルス学、ゲノム遺伝学、ナノテクノロジー等の基礎学術的研究を促進するとともに、産業応用技術研究の推進

を両軸の車輪として遺伝子治療研究開発が進められるよう基礎から応用まで動的に課題支援を行う。

- 横断型統合プロジェクトにおいては、汎用性技術開発やインフラ整備研究についての支援を行う（以下「(ウ) 汎用性のある基盤技術開発研究や基盤整備研究について」参照）。
- 研究成果を企業導出へ繋げるための支援として、難病克服プロジェクト、ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクトにおいては企業向け成果発表会を開催するなどの取組によって、製薬企業と研究者がより緊密に連携し、研究成果の企業導出を促進するための環境の整備を図る。
- その他、知的財産面から、導出を見据えたコンサルテーションのほか、「AMEDぷらっと」による早期のシーズ・ニーズマッチング支援、展示・商談会の出展支援等を行う。
- これらを統合的に進めるため、プロジェクト横断型のPS・POを新たに配備して連携して支援を行う。

(イ) 個別シーズ研究への対応について

- 研究開発のうち、個別シーズ研究については平成30年度開始事業より、以下のフェーズ毎に公募時の採択要件等を明確化する。

<基礎研究>

- 「次世代がん医療創生研究事業」や「橋渡し研究戦略的推進プログラム」において、今後、特許取得等を目指すアカデミア発の革新的なシーズに対する採択課題数の増加や若手育成を見据えた研究課題の支援等を検討するとともに、研究の早い段階から遺伝子治療の実用化を見据えた課題管理を行うことや、PS・POの目利きを生かした優れた基礎研究の成果の吸い上げを行うことにより、シーズ研究の成果を次のフェーズへ繋げる。

<応用研究>

- 「次世代がん医療創生研究事業」や「橋渡し研究戦略的推進プログラム」において、今後、適切な動物モデルを用いて非臨床POC取得等を目指すアカデミア発の革新的なシーズに対する採択課題数の増加を検討するとともに、研究の早い段階から遺伝子治療の実用化を見据えた課題管理を行うことにより、シーズ研究の成果を次のフェーズへ繋げる。「難治性疾患実用化研究事業」や「革新的がん医療実用化研究事業」では実用化に向けた開発段階において必要な場合には非臨床POCの確立を既に成果として求めており、引き続き、PS・POの指導等を通じて支援を行う。なお「革新的がん医療実用化研究事業」においては非臨床POCの確立など医師主導治験へつなげる段階にある遺伝子治療などの革新的な医療技術の開発にかかる研究課題の支援を行う。

<非臨床研究>

- 「難治性疾患実用化研究事業」や「革新的がん医療実用化研究事業」では既に実用化段階に移行する研究課題においてPMDAの対面助言（薬効薬理試験、用法・用量試験、生体内分布、非臨床安全性・毒性試験等）を受け、臨床開発開始前に非臨床安全性試験、安全性薬理試験等の試験計画・成績が適切であるかを確認し、その結果を研究開発計画に反映する等、よりスムーズに臨床開発に進めるように研究開発を進めている。

<臨床研究>

- 「難治性疾患実用化研究事業」では、既に遺伝子治療の医師主導治験や臨床研究を支援しているが、今後は新たに公募要領に「治療効果へのインパクトが大きい課題を優先的に採択する」等を採択要件とし、遺伝子治療のように治療効果へのインパクトが大きい課題について優先的に支援を行う。
- 「革新的がん医療実用化研究事業」では、既に「がん研究10か年戦略」に沿って平成30年度も革新的がん診断・治療薬の実用化に関する医師主導治験や臨床試験等を実施している。遺伝子治療等新規治療の開発を目指し、今後も各がん種に適した治療研究を継続していくが、がんの治療法として遺伝子治療法はモダリティの一つに過ぎないため、必ずしもそれを公募要件とすることはしないものの、他のプロジェクトと連携して支援を行う。

(ウ) 汎用性のある基盤技術開発研究や基盤整備研究について

- 研究開発のうち、汎用性のある基盤技術開発研究については、
 - 「革新的バイオ医薬品創出基盤技術開発事業（～平成30年度）」では、既にゲノム編集に必要なCRISPR-Cas9を高機能化する研究や新規ウイルスベクターの開発を推進しているが、平成31年度以降は次世代医薬品等の創出に係る革新的技術の開発を行う新規事業を立ち上げることにより、新規のモダリティ開発の柱の一つとして、多様な医療応用に向けたゲノム編集技術の更なる高機能化や遺伝子治療用ベクターとその送達技術等の開発の支援を検討する。
- 基盤整備研究のうち、GCTP準拠のベクター製造施設等の整備については、
 - 異分野の業界による多段階の工程が必要な融合技術であることから、必要な要素技術を開発し、その技術を結集させることで新規モダリティである遺伝子治療分野における高品質で安価なウイルスベクター製造技術を開発するための新規事業を検討する。また、併せてウイルスベクターの品質検査や毒性試験の国内における施設整備も必要なため、ウイルスベクターの最適な培養技術の開発や高度な品質管理を可能にする精製技術や解析技術の高度化に関する研究開発を行うとともに、品質・有効性・安全性評価のための研究開発や施設整備も新規事業において検討する。さらに、本事業で整備した製造施設等の情報を、後述の人材育成プログラムで作成する教材の具体化のために

提供すると共に、アカデミア等の研修インフラとして活用する等、事業間の連携を図る。

- 「創薬基盤推進研究事業」では、平成30年度より、バイオ医薬品（抗体医薬や遺伝子治療用ウイルスベクター）の生産技術に関する人材育成プログラム開発に関して、専門人材育成に資する教育プログラムを作成することとしている。前述の基盤整備研究事業との連携も図り、本研究終了後には、作成したプログラムを教育機関等に導出することとする。

2-3) その他

①特許・知財等

(1) 構成員からの指摘

- 本領域は有望なシーズが多くあることやアカデミアが主体となって進められてきたことから、知財面での戦略支援が必須である。
- 個別シーズのみならず、わが国オリジナルな汎用性技術開発含め、AMED内外問わず、特許支援の検討が必要である。

(2) 今後の課題

- 以下について基本的な考え方を整理する。
 - (ア) AMED対象課題問わず、我が国オリジナルな研究課題に対する知財保護戦略を検討する。

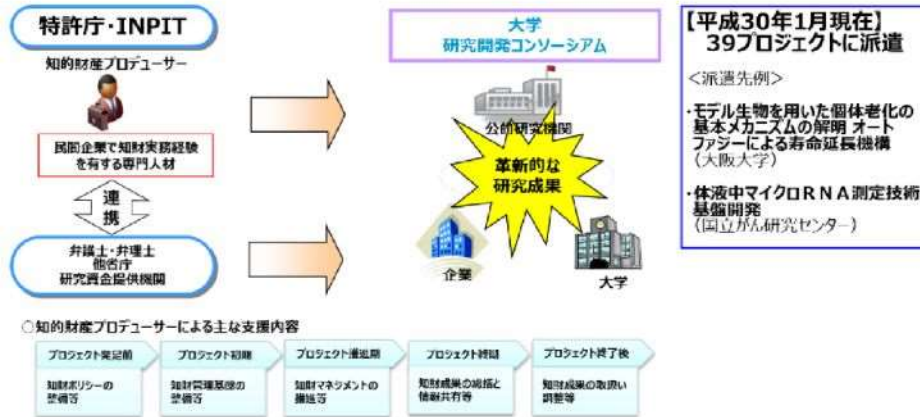
(3) 求められる対応

(ア) AMEDにおける知財保護戦略について

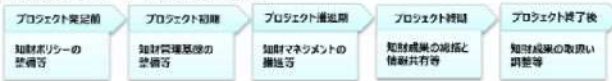
- AMED対象課題については、課題内容に合わせたオープン領域・クローズ領域の設定を含めた知財支援を既に行っているが、更に、新たに設置を検討しているPS・POが重要課題を選択した上で、知財の専門家が課題管理の早期からアドバイスを行う。また、研究開発動向や特許出願等の状況を俯瞰した上で課題横断的な知財戦略の分析や情報発信を技術分野ごとに行っており、今後、遺伝子治療分野においても対象とする予定。
- AMED対象課題以外も対象としている支援としては、以下の事業を行っており、研究者及び産学連携担当者の知財リテラシー向上のため、これらを引き続き進める。
 - ・ 知財セミナー、講演、e-learning の提供
 - ・ 知財戦略に関する調査研究結果の提供
 - ・ コンサルタント、リエゾンによる一般的な知財戦略についての相談
- 特許庁では、平成23年度より「知的財産プロデューサー派遣事業」を実施しており、引き続き、公的資金が投入された革新的技術の研究開発プロジェクトを推進している大学やコンソーシアム等へ専門家を派遣し、支援している(図8、9)。

特許庁の支援：知的財産プロデューサーの派遣 ※INPIT事業として実施

■ 知的財産の視点から、出口・活用を見据えた戦略の策定を支援する
「知的財産プロデューサー」23名を39プロジェクトに派遣（2018年1月現在）

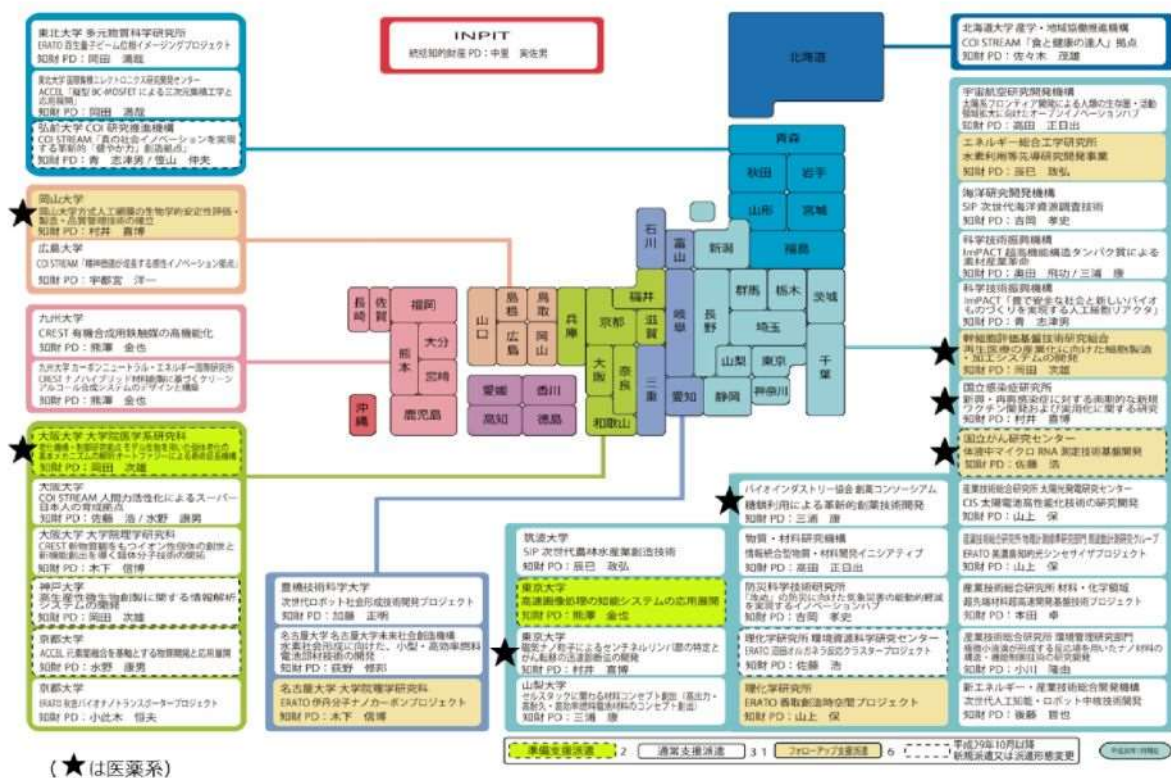


○ 知的財産プロデューサーによる主な支援内容



(図8) 知的財産プロデューサー派遣事業（特許庁より提供）

知的財産プロデューサー派遣先（平成30年1月現在）



(図9) 知的財産プロデューサー派遣先（特許庁より提供）

(イ) 薬事規制等について

- 薬事承認のための臨床試験の成績等は、臨床試験の実施の基準に関する省令（GCP）に適合した臨床研究により得られたものであることが原則であるが、臨床研究法の下で、臨床研究実施基準で定められたことを踏まえ、厚生労働省においてどのような場合に臨床研究で得られた成果を薬事承認のための申請資料として活用することが可能であるかについて、平成30年度中に検討する予定である。
- 薬事審査における安全性の評価に関しては、「医薬品等規制調和・評価研究事業」において、ゲノム編集のオフターゲット効果の安全性評価に関する研究を実施する「ゲノム編集を利用した遺伝子治療用製品の安全性評価に関する研究（平成28年～30年度、代表研究者：内田恵理子）」を行っており、この研究成果を踏まえ、厚生労働省では、平成31年度中を目途に、ゲノム編集遺伝子治療の安全性評価に関するガイダンス等の策定を予定している。
- ゲノム編集に限らず遺伝子治療の安全性や品質の評価は重要な課題であり、「医薬品等規制調和・評価研究事業」において更に研究の充実を図る。
- 厚生労働省大臣官房厚生科学課に遺伝子治療臨床研究に関するワンストップサービス窓口を早急に設置する。

おわりに

今回、関係府省・関係機関の協力の下、政府として遺伝子治療の研究開発を推進する上での課題及び対応についてとりまとめを行った。引き続き、内閣官房健康・医療戦略室において、これらの対応の進捗について確認を行うこととする。

3. 工程表

	平成29年度以前	平成30年度	平成31年度	平成32年度
AMEDにおける遺伝子治療の研究開発	①基礎研究	①次世代がん事業(平成28年度～)/橋渡し事業(平成29年度～)等 ①特許取得等を旨とする革新的シーズへの支援強化		
	②応用研究	②次世代がん事業(平成28年度～)/橋渡し事業(平成29年度～)/難治性事業/革新がん事業(平成28年度～)等 ②非臨床POC取得等を旨とするアカミア発革新的シーズへの支援強化		
	③非臨床試験	③難治性事業/革新がん事業(平成28年度～)		
	④臨床試験	④難治性事業/革新がん事業(平成28年度～) ④治療効果の大きい課題の優先採択の検討		
汎用性のある基盤技術研究や基盤整備研究	⑤汎用性のある基盤技術開発研究(新規ベクターの開発、ゲノム編集技術の高機能化等)	⑤革新バイオ事業(平成26年度～)	⑤新規事業	
	⑥GTP 準拠のウイルスベクター製造施設及び関連する生産技術の開発	⑥新規事業	⑥新規事業	
	⑦ウイルスベクターの品質検査や毒性試験の国内での施設整備	⑥創薬基盤推進研究事業・人材育成プログラム開発	⑦新規事業	
特許・知財等	我が国オリジナルな研究課題に対する知財保護戦略	⑧各課題に対する知財支援(平成27年度～)	⑧遺伝子治療における知財戦略の分析・情報発信	
	⑧AMED対象課題			
	⑨AMED対象課題以外を含む	⑨知財研修等知財リテラシー向上支援(平成28年度～)		
カルタヘナ法及び薬事規制等	⑩カルタヘナ法の運用の合理化	⑩技術調和・評価研究事業 研究課題:カルタヘナ法の考え方(平成28～30年度)		
	⑪ゲノム編集遺伝子治療に関するレギュラトリーサイエンス研究	⑪規制調和 評価研究事業 研究課題:ゲノム編集の安全性評価(平成28～30年度)		
関係省庁の取組	厚労省		⑩カルタヘナ法等手続き簡略化	
	⑩カルタヘナ法の運用の合理化		⑩ガイダンス等の策定	
	⑪ゲノム編集遺伝子治療の安全性評価に関するガイドランス等	⑫臨床研究で得られた成績を薬事審査で活用するための検討		
	⑬臨床研究で得られた成績を薬事審査で活用するための検討			
	⑬知的財産プロデューサー派遣事業(平成23～31年度)			

青は実施中の取組、赤は新規対策 注：上記事業については検討中のものも含む

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. 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 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
参考人*	内田恵理子	国立医薬品食品衛生研究所 遺伝子医薬部 室長
	末松 誠	日本医療研究開発機構 理事長

* 第4回～第7回

ゲノム医療実現アドバイザリーボード 議題一覧

第1回 平成29年10月11日

- ・「アドバイザリーボードの設置と今後の進め方について

第2回 平成29年10月26日

- ・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

第3回 平成29年11月30日

- ・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
（「キャリアパスの視点から見たゲノム医療関連人材の育成について」
とりまとめ策定）

第4回：平成30年2月14日

- ・遺伝子治療の研究開発に関する指針類について（報告）
- ・遺伝子治療の研究開発の推進について

第5回：平成30年3月1日

- ・政府における研究開発の知財に関する取組について（報告）
- ・遺伝子治療の研究開発の推進について

第6回：平成30年3月29日

- ・「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ骨子（案）

第7回：平成30年4月19日

- ・「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ（案）
（「遺伝子治療の研究開発の推進について」とりまとめ 策定）

厚生労働省健康局がん・疾病対策課 御中

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る 企画調査報告書

付録. 患者還元のあり方インタビュー議事録(概要版)

2021年3月15日

MRI 株式会社三菱総合研究所

ヘルスケア&ウェルネス本部

目次

専門医インタビュー	1
ゲノム研究者インタビュー	3
患者会インタビュー①	5
遺伝学専門医インタビュー	7
コホート研究者インタビュー	10
患者会インタビュー	12
ELSI 研究者インタビュー	14
がんゲノム研究者インタビュー	16

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	専門医インタビュー	日付・時間 場所	2020/7/1 11:00-12:00 Teams 会議
出席者	医師 (1名) MRI (記) (4名)		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方（特に解析結果の患者返却）に対するご意見

- 過去の遺伝子パネル検査に関する臨床研究や Genomics England のように、研究の一部として結果を患者に返却することは良いことである。ただし返却後のサポートも必要となる。
- 全ゲノム解析によって多くの変異を同定したとしても、現在治療に使用できる薬に限られるために短期的には診療には結びつかない。一方で、既知の遺伝子以外の情報が得られる可能性があり、薬の開発、予後の推定等として診療に関わるツール開発によって患者に還元されると考えられる。
- 多くの医師が知りたい遺伝子は現在治療に使用できる薬と連動する 10 個～20 個の遺伝子に絞られる。実際の診断や治療に直接結びつかなければ患者にとっても意味がないため、全ゲノムの解析から患者への還元の間には多くのステップが必要である。

2. がんの全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) 研究・産業利用促進

- 短期的にインパクトが大きいのは診断や治療であり、多くの健常人にとって全ゲノム解析で明らかになるゲノムとがんの関係に関する知識は必要とされないだろう。統計資料等の知識はがん患者が直接利用するのではなく、がん患者に正しい情報を伝えるメディアが活用するものと想像する。
→ 患者への還元という観点から全ゲノム解析に短期的に求められるのは、創薬等の研究利用、産業利用に活かせる体制である。

(イ) カウンセリング・情報提供

- 全ゲノム解析の開始を単純に広報しても広くは理解されない。さらに、医療従事者が情報提供をする時間と資金が無いために、情報提供は進んでいない。患者が病院を検討する際に、病院の HP 等を検索しても更新が遅く情報量も不足している。
→ 全ゲノム解析の場合、広報機能を専門とする機関を作る、あるいは資金を提供して患者団体側で情報発信機能を強化することが必要である。
- 全ゲノム解析では大量の二次的所見が検出される可能性があるため、患者や家族に対するカウンセリング、フォロー体制が病院の機能として必要である。
- 遺伝子検査を行うと、患者は治してほしいとより強く願うため、治療につながる何らかの情報を提供することが求められる。
→ 結果に基づいて治療法の提案、あるいは特定の治療が可能な病院の紹介等を行う機能が必要である。

(ウ) 人材育成

- 現状、全ゲノム解析に対応できる医師は極めて少数と考えられる。遺伝子パネル検査に関わる医師は仕組みや立て付けについてパネルとの差異は理解しているが、臨床の現場で十分に使いこなすことは困難と予測する。
→ 患者還元（最適な治療受ける）のためにも人材育成が求められる。
- 遺伝子パネル検査は保険適応されたものの、治験情報等も含めて治療方針を検討することは負荷が高くはノウハウを持った医師も多くない。現状では全ゲノム解析の結果は多くの医師には扱いきれないことが予想される。
→ 全ゲノム解析導入の初期段階では、バーチャルで治療等の情報提供、予後予測やカウンセリング等を補佐することもあり得る。

(エ) 治療に活用しやすい仕組み

- 医師や患者は、遺伝子パネル検査、全ゲノム解析に関わらず、各患者に沿って必要なゲノム情報を抽出できる機能が必要である。
- すべての遺伝子変異を列挙したレポートするのではなく、治療時に医師が電子カルテ上で治療薬の選択に必要な遺伝子のみを選択し、ピンポイントの結果が見られるようなソフトウェアがあることが理想的である。
→ 患者にとって意味のある必要な部分だけを抽出できる機能が必要である。

3. 本体制について

- 全ゲノム解析のアウトプットは、遺伝子パネル検査と比較し桁違いに多いため、既存の遺伝子パネル検査のインフラを活用できるか否かは検証が必要である。
- がん患者、難病患者、健常人の各バイオバンク間で情報連携ができると検索が容易になると思われる。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	ゲノム研究者インタビュー	日付・時間 場所	2020/7/2 15:30-16:30 Teams 会議
出席者	研究者 (1名) MRI (記) (4名)		

＜ヒアリング事項＞

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 全ゲノム解析等実行計画では、先行解析を踏まえて本格解析を行う予定であり、基本的には研究段階。研究段階において解析した結果は患者に返却できない。理由は次の3つ。①現状の全ゲノム解析は遺伝子パネル検査のように、ISOのような基準を満たす品質管理がなされた解析ではない。②全ゲノム解析で出される膨大な解析結果は、現状では臨床の現場で使用できる意味づけを十分に行うことができない。意味づけのために、今後臨床研究を実施する必要がある。③医療の現場におけるロングリードシーケンサーのような新しい技術のフィージビリティ検証が必要となる。そのため、次のステップとしては全ゲノム解析の臨床的有用性を検証する臨床研究が必要。

2. がんの全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) 医療に活用しやすい解析手法

- 多くの医師は全ゲノムの解析データが臨床上どのように使用できるのかということに興味がある。薬の選択に使える遺伝子や薬物代謝に関わる遺伝子程度の知識等に臨床に使えるデータにまでプロセスされた解析結果を医師に提供すると良い。研究を行う医師の場合は、生データを求める場合もあるだろう。
- 構造異常について記述する統一フォーマットが新たに求められる。遺伝子の突然変異を記述する世界共通フォーマットはあるが構造異常については統一されていない。
- アノテーションの手法は遺伝子パネル検査で用いられているノウハウを利用可能である。

(イ) 情報発信

- 小児がん、AYA（思春期・若年成人）、遺伝性がん等のリスクがある方と健常人への情報発信は異なる。
 - 小児がん、AYA、遺伝性がん等のリスクがある方には、全ゲノム解析で今まで分からなかったことが解明される可能性があるということは朗報であり、情報伝達は容易。一方で、ゲノム差別への対策に関する議論が必要である。
 - 健常人には、ケースレポート等を用いてこの技術の意味を分かりやすく示す必要がある。
- 研究や医療は、患者だけでなく国民全体から支援をいただいているため、全ゲノム解析のプラットフォームには広報機能が必要である。

(ウ) 研究・産業利用促進

- 企業によるバイオバンク等の利活用を進めるために、最初に全ゲノム解析を活用する企業が大きな恩恵を受ける点をアピールする必要がある。

- プラットフォームには民間企業が必要とする知財管理が求められる。
- データシェアリングという観点からは、公的な研究資金に基づく研究の場合、プラットフォーム上のデータは、一定期間（2年～3年）後に、審査をパスした他の研究者もデータにアクセスができるようになるとよい。

3. 本体制について

- 全ゲノム解析においても、C-CAT等の臨床情報のデータベース、がんゲノム医療の提供体制の活用が可能。
- がん（C-CAT）、難病、健常人（ToMMo等）の臨床情報やゲノム情報を収集する既存のデータベースは、解析プラットフォームが異なるため、プラットフォームの統合ではなく、各プラットフォーム間でコーディネートされ、相互にデータの利活用できると良い。がんの全ゲノム解析の結果を解釈するうえで、難病、健常人のポピュレーションにおける遺伝子変異の頻度の情報は重要である。
- データのスケールアップという観点では、民間企業と協力するのは有効。一方で、民間企業がデータ提供する立付けの検討が必要となる。全ゲノム解析の運営費を、国が支援するか、民営化するかという議論も今後必要である。もし、全ゲノム解析が民営化することがあれば、民間企業とビジネスライクにデータの利活用方法を議論できる可能性がある。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	患者会インタビュー①	日付・時間 場所	2020/7/3 14:00-15:00 Teams 会議
出席者	がん患者会関係者（1名） MRI（記）（3名）		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 全ゲノム解析により恩恵を受けるのは解析を受けた患者の 2 割程度に限られる。全ゲノム解析のイニシャルコストは税金なので、患者のみへの還元でなく、国民全員への還元が必要。
- 基本的には将来の患者のためのデータ提供である。今の患者への還元は、精密医療の推進。精密医療の推進により、治療による体への悪影響の低減が期待される。
 - ➔ 再発リスクが低いがんの場合には他の慢性疾患等の体全体の状態を踏まえ治療を少なくするディ・エスカレーションという考え方が重要。イギリスの制度では、一定の治療をキャンサードラッグファンドにより受けられ、その後の治療は自費となる。日本にも同様の制度が必要。
- 国民全体への還元は、精密医療の推進による医療費削減も視点もある。
 - ➔ 個人の臨床情報、ゲノム情報だけでなく、医療経済の検討ができる経済的、社会学的なデータをプラットフォームに蓄積する必要がある。
 - ➔ 薬の名前、投薬量、副作用等の臨床情報等のメディカルレコードと全ゲノム解析の結果を紐づけることが重要。皆保険の日本では、紐づけが容易。

2. がん全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) 患者への情報提供（解析結果の返却・カウンセリング・臨床試験情報）

- 結果を省くのではなく、全ゲノム解析結果の全体の概観、現在の科学で明らかになっている領域、治療の観点から注目すべき部分等のポイントを絞った情報提供を患者にすると良い。
 - ➔ エビデンスの多寡によって文字の太さが違う、エビデンスが少ないものはフィルターで隠されていて見る際の注意を記載するといった工夫が必要。
- 全ゲノム解析における情報保護は GINA 法のように漏れることを前提とした法律等を設計することが必要。情報漏洩を心配し、遺伝子検査を拒否する患者も多い。
- 全ゲノム解析の結果により、予後がより明確になる可能性ある。カウンセラーやコーディネータの充実等の、心理的な支援が重要。現在のカウンセラーはゲノム解析によって原因が特定された患者を対象としており、特定されなかった患者は対象外となる。再発リスクが高い、あるいは難治であるという情報だけでなく、全身の管理としての緩和ケアへの切り替え、あるいは臨床研究、治験の紹介等の道筋を示すことが求められる。緩和医療学会、臨床腫瘍学会の協力が必要。
- UMIN の臨床試験情報は、横文字、専門用語が多く、理解しがたい。平易な言葉で分かりやすくする、あるいは相談可能な病院の紹介等を明確に示す機能がプラットフォームに必要。
 - ➔ 理解するためのリテラシー向上が必要と言われるが、大学レベルの分子生物学の知識がないと理解が困難。分かりやすく伝えるサイエンスコミュニケーションの拡充が必要。
- 患者還元の観点から、解析結果だけでなく、検査後も治験等の情報を患者に積極的に伝える必要がある。治験情報を伝えることで、患者側の研究意識が高まる。

(イ) 広報・教育・養護

- 医療従事者、研究者から、全ゲノム解析等に関わる情報を一般の方に分かり易く伝える場が必要。
 - 米国癌学会の動画配信等の取り組みが参考になる。動画等により学習し、倫理的な課題を考えていく機会があると良い。
- 健常人に対する情報発信として、家系図を作ろうという啓発活動の機能があるとよい。
- プラットフォームに求められる機能として、PPI にも関与するが「教育」が必要。
 - 義務教育における、現状のがん教育のように命の大切さを強調するのではなく、科学の観点からの教育が必要。厚労省だけでなく、文科省の協力も求められる。
 - 今までの座学ではなく、アクティブラーニングの手法等により、ゲノムは怖くない、面白いという感情と共に記憶できる手法があると良い。
 - 子供を対象としたセミナー等を行うと、親も参加するため、多世代教育が可能になる。
- プラットフォームに求められる機能として、「養護」の観点も必要。検査を拒否する理由として、いじめが怖いという理由がある。情報漏洩に関し問題ないという養護が求められる。

(ウ) 寄付

- イギリスを参考に、国民から広く寄付を集める機能をプラットフォームに付けるべき。海外では、寄付に対し運営を設置し、用途を厳しく管理している。用途の厳しい管理をきっかけとして、寄付をする側も受ける側も、患者還元の観点から議論がなされる。寄付を募る場が、興味ある人しか参加しない市民公開講座ではない、新しい情報提供の場となる。
 - がんの基礎教育と最新の研究成果、情報の紹介を行い、寄付があればより研究が進むと説明できる場が必要。

(エ) 就労差別対策

- 全ゲノム解析により明らかになる発症リスクが、就労差別につながる可能性がある。発症リスクと安全配慮義務と両立支援、情報保護について検討が必要である。
 - 産業医にがん治療に関する情報共有を行い、両立支援をする機会が増加している。しかし、予防的治療の実施時期（業務の繁忙期か、閑散期か）、情報提供の範囲（家族性腫瘍の場合にも情報は患者と産業医間に留めるのか）、変異保持者に対する採用時差別の禁止等の検討が不十分である。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	遺伝学専門医インタビュー	日付・時間 場所	2020/7/8 9:00-10:30 Teams 会議
出席者	医師 (1名) MRI (記) (4名)		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 全ゲノム解析は、遺伝子パネル検査と比較し、得られる情報が格段に多く、また構造異常を見つけることが期待される。
- がんにフォーカスした遺伝子変異を正しく検出するという視点が必要。

2. 医療へ導入する際に求められる体制・機能

(ア) 収集するデータの種類

- ClinVar のような遺伝子名、遺伝子変異の種類、患者の総合的な診断のデータベースが求められる。左記の 3 種の情報には個人情報に含まれない。
- 公費でゲノム医療を進めるならば、遺伝学的解析で診断が得られた患者さんの理解と了解を得て、個人情報に抵触しない範囲のデータを公共のデータベースとして共有財産とできるとよい。

(イ) インフラ

- ゲノム解析は以下の 3 パートに分けられる。【ウェット】採血あるいは生検により DNA サンプルを採取し、ゲノムを断片化し解析の生データを作成する。【ドライ①】断片をヒトの標準配列にマッピング、比較し差分を同定する。【ドライ②】アノテーションを行い、個人差を解釈する。
 - ➔ がんと難病でウェット部分とドライ①部分は同一のプラットフォームで実施可能。しかし、解釈を行うドライ②には、がんと難病それぞれに特有の機能が必要。難病の原因は、メンデル遺伝病の場合、2 万のバリエーションが検出された場合でも、疾患の原因は 1 つの遺伝子の 1 つか 2 つのバリエーションであるため、特定の 1 ないし 2 バリエーションに決め打つには専門医の知識と経験が必要になる。それゆえ、間違った絞り込みによる過剰診断を避けるため、患者毎に解釈する必要がある。Genomics England の体制には過剰診断しないために、メンデル遺伝病を専門とする医師（臨床遺伝専門医）が関与する仕組みが担保されている。一、がんの原因は、複数の遺伝子の複数のバリエーションが発症に寄与していることが多く、過剰診断のリスクは難病に比して低い。がん腫間で同じプラットフォームを活用可能。
 - ➔ 難病の場合は、エキスパートパネルではなく主治医が、自分の患者の症状を検査結果で説明しうるかの判断をすべきである。
- Genomics England は、4 年間で 10 万ゲノムの解析をイリミナ本社と契約することで、消耗品の納入価格を大幅に下げること成功したと聞いた。一方、日本の難病やがんの PJ では検体数が数千程度で単年契約なのでバルクでの割引交渉が成立しがたい。
 - ➔ Genomics England の成功の秘訣は、値段設定にある。Genomics England を参考にして中央にデータセンターを設けても、現在の少ない検体数では、価格交渉ができず検査費

用がかかることで運営費が高額になり、低額での民間企業の活用は困難かもしれない。

(ウ) 情報提供

- 患者には、治療薬の有無、予後を整理し伝えることが大切である。科学的な見地から十分に理解できないバリエーションの情報を患者に伝えることは過度な不安を与えることになる。
 - ➔ 医師によるパターンリスティックな情報制限の是非の検討は必要と考える。しかし、論文化されていないケースレポートレベルの情報しかない遺伝子変異と、論文化されている遺伝子変異の扱いは異なる。
 - ➔ 体細胞変異と生殖細胞系列変異の差異など基本的な内容は、遺伝カウンセラーを頼るまでもなく、本来は現場の主治医が伝えるべきと考える。
- 患者に解析結果を返却する際には、不要な心配をかけないために、過剰診断に配慮する必要がある。過剰診断しないために、健常人のゲノムデータとの比較が必要となる。
- 全ゲノム解析の場合の懸念点として議論されている二次的所見として ACMG59 遺伝子がリスト化されているが、掲載されている遺伝子の大部分は、ゲノム情報のみから診断するのではなく、臨床症状から診断されるべき疾患である。
 - ➔ ゲノムのみから判断するのではなく、病気の疑いがあるという場合は、難病の専門医に相談し、必要あれば診療してもらう必要がある。現行のがんゲノム医療のために設立されたエキスパートパネルのみで、がん以外の異常に関し、パソジェニックか否かを専門医の診察なしに判断することはできない。
- がん患者を診療し、家族性腫瘍に関わる遺伝子変異が見つかることはがん専門医にとって二次的所見と言わないほどよくあることであるが、がんの診療の際に、他の疾患を引き起こす変異が見つかる場合は特に二次的所見として留意すべきである。二次的所見を議論する場合、がん関連の疾患について述べているのか、それ以外の疾患について述べているのか峻別すべきである。
 - ➔ 二次的所見の返却について十分に議論を行うことなく、全ゲノム解析ではより多くの疾患について情報が得られるために、患者にとって良いことだという単純な考え方は適切とは言えない。
- 現場の遺伝カウンセラーや必ずしも臨床遺伝学を専門としない医師でも十分な説明が可能と思われる症例と、専門医の判断が必要な症例を仕分けすることができれば、マンパワーが足りないという問題は解決すると思われる。小児科の場合、診断が付かない場合は IRUD に任せるという認識である。現場で診断が付かない患者は専門医に任せるという体制こそが、患者目線でみたゲノム医療の実現と言える。
 - ➔ 現場の医師から患者への説明が困難な場合は、web 会議等で中央の専門医に相談し、必要に応じて中央の専門家が web 会議で患者を診察できるようになると効率的になる。全国津々浦々に遺伝カウンセラーを配置することは困難だが、WEB 会議の活用により遺伝カウンセリングの均てん化が図れるだろう。
 - ➔ 受益者負担で遠隔遺伝カウンセリングを実施するのは良いと考える。すでに遠隔遺伝カウンセリングで商用のツールを導入している医療機関もあり、遠隔診療に用いるツールのセキュリティに問題があるという懸念は払拭されている。

(エ) 教育

- ゲノム情報を扱う可能性のある医師は、最低限学ぶべき項目についてオンライン教材や OJT により学習し、適切な情報を説明できるようにすべきと考える。
 - ➔ e-learning 教材で必要最低限の知識を学び、OJT としてエキスパートパネルに参加する、あるいは特殊な症例を取り上げた勉強会に参加すると良いだろう。スクラップアンドビルドではな

く、既存の体制を活用できる。

- 国民全体への教育も重要である。体細胞変異と生殖細胞系列変異の概念でさえ十分に区別して理解されていない。

(オ) 法規制

- 改正医療法では検体検査の精度管理に関連してゲノム解析の精度管理についての議論がなされている。エクソーム解析はアメリカイギリス等でも一般診療に活用されている。わが国においても、エクソーム解析やゲノム解析の精度管理の方針のコンセンサスを策定してゆくことが望まれる。

3. 難病におけるエクソーム解析の医療提供体制

- IRUD は Genomics England および DDD (Deciphering Developmental Disorders) を参考としている。全国 40 病院にて患者から検体を採取し、半年～1 年で結果を主治医に返却し、遺伝カウンセリングを行いながら得られた結果のうち医療的に意味のある部分を患者に還元している。
 - ➔ 難病分野では、人材も体制も整備されつつあり、概ね問題なくゲノム医療化プロジェクトが推進されている。現場のニーズは大きく、予算的な制限から、ニーズに十分には応えられていない。
 - ➔ データ活用の観点からは、患者は治療につながるのであれば、企業に活用してもらってよいと考えている場合が多い。
- 難病領域では各疾患の患者数が少ないため、自らの研究の対象となっている疾患の患者のみを選び診療することはできない。自らが必ずしも専門としない疾患の患者も診療するため、エクソーム解析の結果を解釈する場合に、医師同士が連携（データ共有）することが良くある。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	コホート研究者インタビュー	日付・時間	2020/7/10 11:00-12:00
出席者	研究者 (4名) MRI (記) (4名)		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 患者還元の検討について、臨床研究として患者の診療に資する範囲を返却する場合と、その時点で患者ではなく診療の意思が明確ではない個人に返却する場合とで、検討すべき問題は全く異なっており、全てを1つにまとめることは困難。
- 診療のための解析と発症前の解析は切り分けて考える必要がある。二次的所見については多くが発症前であり、患者が現在罹患している疾患の原因遺伝子変異は何かという診断、どのような薬剤が効くのかという薬理遺伝学（PGx）とは同列に議論できず、場合分けをして検討する必要がある。

2. 患者還元のために必要な機能

(ア) 人材拡充

- 日本では患者が診療科ごとに複数の医師にかかっており、特定のかかりつけ医がいない場合が多く、また、かかりつけ医がいても患者を総合的に診療することができるような体制にはなっていないため、全ゲノム解析に基づく遺伝情報をかかりつけ医が取り扱う体制の構築も難しい。英国の体制をそのまま日本にという事は難しく、遺伝子診療部のある基幹病院を中心に整備していくしかないだろう。
→ がんの専門医が研修等を受けて、特定のがん治療の範囲については遺伝情報の返却ができる、といった新しい仕組み・体制を作る必要がある。遺伝医療の専門医とがん診療の専門医の連携や診療科を超えたコミュニケーションを密に行っていくことが肝要である。
- がんの遺伝情報返却にはかなりの遺伝学的な知識とスキルが求められる。大量の人を対象にがんの全ゲノムを解析し、その結果の一部を返却する方向で検討するのであれば、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどが現状の数では全く足りない。

(イ) 診療体制・診療科を超えた連携

- 当該病院では、主治医が診療を行ったうえで、遺伝学的な診療や知見が必要な場合には遺伝子診療部と連携する体制が構築されつつある。研究として遺伝子解析を実施する部門と、主要な症状に対処する部門、さらに患者が地方にいた場合に対応する地域医療機関とのネットワークまで含めて整備している。
- 現在の医療機関は、発症後の患者の診断や治療に追われており、遺伝性疾患の患者の血縁者が未発症でアットリスクであった場合、発症前から積極的に診療を行う体制は十分に整っていない。
→ 本邦の医療には、先端的な治療に加えて、リスクを予測して予防的に処置を行っていくことにも注力し、両輪で進めていくという発想の転換が求められる。臨床遺伝専門医は、短期的に増やせるものではないことから、①各学会で遺伝子に関するセッションを行う、②製薬企業が主催する地域の勉強会を活用する、③診療科に関わらずカウンセリング等に対する相応の診療報酬を認める、といった方法ですべての診療科でその科に関わる遺伝性疾患や疾患関連遺伝

子への知識や関心を高めていく必要がある。

(ウ) 患者への情報提供体制

- 患者に返却すべき情報の判断については、既に発症している患者自身の情報は問題ないものの、患者の家族（特に未発症）に関わる遺伝子変異の対応は検討が必要と考える。
- 有効な治療法がない疾患のリスクに関する遺伝情報は、返却の対象としていない。ただし、治療法があるという観点は、純粹に医療技術の問題だけでなく、その方にはアクセスできない病院でしか治療ができないといった社会的な問題も含む。
- エビデンスは日々変化しており、最新情報の都度の通知はコスト・負荷の観点から非現実的であるため、すべての情報を患者に返すことは適切ではない。
 - ➔ エビデンスの質や量に関する情報を正しく理解できる患者は少数であるため、混乱させないように確定的な遺伝子変異の解析結果を返却することが現実的である。
- 遺伝子変異に関し、医療体制で対応可能な範囲を判断する必要がある。当該機関では遺伝学、遺伝統計学、ゲノム解析の専門家とマンパワーのキャパシティまで含めて検討し、返却できる範囲を判断している。全ゲノム解析となった場合、1つ1つの遺伝子疾患に対して、各疾患、各遺伝子について全国レベルで対応範囲を検討する必要がある。

3. その他

- 予防的な処置や罹患リスク評価に基づいたサーベイランスに対応できる医療機関を増やすためには、遺伝子診療部でなくても遺伝カウンセリング等に対応した場合に相応の医療費が請求できる仕組みや、予防医療やリスク評価、未発症者のサーベイランスを一定割合行うことで機能評価係数が高くなるなどの診療報酬的なインセンティブが必要だろう。
 - ➔ 二次的所見（未発症）が見つかった場合の医療費負担の在り方や、精度の観点から研究グレードの全ゲノム解析で変異が見つかった場合の確定診断を目的とした再検査の要否についても議論がある。
- 未発症の人であったとしても、遺伝的なバックグラウンドがある、あるいは家族歴がある場合には全ゲノム解析が保険適用され、変異が見つかった場合でも発症前の検査まで保険適応されるのであれば、特別なネットワークを構築しなくとも、全国どこでも対応できる基盤になるだろう。未発症な人に対する予防医療において病院側にインセンティブを持たせる体制が必要である。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	患者会インタビュー	日付・時間 場所	2020/7/13 10:00-11:00 Teams 会議
出席者	がん患者会関係者（1名） MRI（記）（4名）		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 患者は全ゲノム解析ではオーダーメイド医療のような新たな治療法が見つかると漠然とした期待感を持つ。しかし、一方でプライバシーの侵害や個人情報保護の観点で不安を抱いている。医療従事者の知識不足あるいは相談体制の不備により、患者はすでに具体的問題に直面しており、不利益を被っている患者も存在。健常人もまたプライバシーの侵害や個人情報保護の観点で漠然とした不安を持つ。

2. がん全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) 解析結果の返却体制

- 臨床遺伝専門医等が足りない現状では、体細胞変異は基本的知識を持つ医師による対応、生殖細胞系列変異等の患者は専門医による対応と仕分けることも検討すべき。対応を分担したとしても人材は足りないとする。
 - ➔ 遺伝カウンセラーを各医療機関に常駐させることは、人材数および経営の観点から困難のため、web 会議等で遠隔から有料で対応可能な体制もありうる。
 - ➔ 研修を受けた相談対応可能な人材が 100 人規模で在席している ToMMo の体制構築も参考になる。
- 全ゲノム解析では、遺伝子パネル検査のエキスパートパネルの体制に遺伝カウンセリングを拡張させて活用することが考えうる。
- 患者側は、最適な治療を適切にカウンセリングしてくれるのであれば、がん専門医であれ、難病専門医であれ、医師の専門性は問わない。医療側としては、遺伝性腫瘍に関わる医療従事者から、がん専門医による遺伝に関する過剰な介入への懸念があるのではないか。

(イ) 解析結果の返却方法

- 二次的所見の伝え方に関するガイドラインの作成が求められる。例えば、小児がん診療では患者の家族には、小児がんは一定の確率で生じるため患者の家系や生活習慣に必ずしも原因があるわけではないと説明されることが多い。一方で、全ゲノム解析の場合は、今後の研究の進展によっては遺伝的な素因が明らかになってしまう可能性があり、原因は家族に無いと断言し安心させることはできない。不適切な取扱いにより、両親兄弟の人権侵害等の観点からハレーションが発生し、全ゲノムに関わる研究が遅滞する可能性があることは懸念する。
- ゲノム情報は患者の所有物であることは大前提として、患者に過度な不安をかけないために返却する範囲としては一定のエビデンスがある遺伝子変異を返却すべき。
 - ➔ 説明同意文書に返却する範囲を明記していたとしても、異常を通知しなかったとして訴訟リスクが発生することが想定される。返却する範囲の明記と分かりやすい説明が求められる。

(ウ) 説明同意文書

- 標準化し各研究機関、医療機関で共有することを想定している説明同意文書は、患者の懸念点である、自らの情報の用途と自らが得る利益を理解しやすくするべき。
 - 海外で利用される可能性等も含めた包括同意であることを説明する必要がある。
 - 説明同意文書は専門家によって作成され構造が定まっているが、患者の目線に立った改善が必要。例えば、視線カメラを用いた研究では、患者は説明同意文書の後半に視線が集中するようだ。また、ビデオやデバイス等を用いた分かりやすい説明なども検討すべき。

(エ) 広報・教育

- ELSI の観点が重要と考える。日本に GINA 法に相当する法律がなく、近い将来にトラブルが発生し、全ゲノム研究を含めゲノム医療に関する研究全体を遅滞させるのではないかと危惧する。アメリカのような法律整備、あるいはイギリスのような協定に基づく対応を検討する必要がある。
- 患者団体が患者目線の広報・啓発を担うことは良いと思料。
 - 特に体細胞変異と生殖細胞系列変異の違いを啓発する必要があるが、健常者は関心を持ちにくい。アメリカの教育用ビデオを参考に、アニメーションビデオの作成なども検討すべき。

以上

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	ELSI 研究者インタビュー	日付・時間 場所	2020/7/15 9:00-10:00 ZOOM 会議
出席者	ELSI 研究者 (1名) MRI (記) (4名)		

<ヒアリング事項>

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 患者還元は、①専門家と患者とのダイレクトなコミュニケーション（レポート返却等）、②創薬や治療法の開発などによる医療面での利益の還元、③教育（より良い患者還元のための施策）、この3つのカテゴリーが考えられるだろう（この他にないのかは検討されたい）。その整理の上で、ELSIを考えることが重要。
 - ➔ 二次的所見については、知らないでいる権利も大事にされている一方、日本でも徐々にパラダイムシフトが起こっており、（伝えることを）前向きに考えるよう変化している。全ゲノムは、遺伝性腫瘍だけでなく遺伝性希少疾患や難病の変異も見えてくる。そこが現在のがんのパネル検査と全く違うところである。それをどう扱うかの検討が必要。

2. がん全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) 二次的所見の取扱いについて

- 二次的所見の取扱いに関する暫定的な意見としては、現在のがんゲノム医療で、中核拠点病院、拠点病院、連携病院で蓄積している経験を踏まえて、遺伝性腫瘍に関しては全ゲノムになってもその経験を活かしながら還元していくのが良い。一方で難病の変異に関しては相当慎重に行わねばならない。各疾患の専門家と、がん治療の現場の人たちとがかなり深い話し合いをした上で、対応を決めることとなるだろう。
 - ➔ 発見された遺伝性変異のいくつかに関しては医療的な対応法があるだろう。遺伝性の腫瘍でないのでその結果を返さないと言い切って良いのかは、遺伝性疾患の専門家と、がん治療の現場で病院の医療体制を含めて扱えるかどうかを考えるべき。
 - ➔ 近い将来、今の中核拠点病院を含む大型の研究医療病院は、がんゲノム医療の経験を生かして難病治療の専門家と共に全ゲノム解析を行うゲノム医療センターとなっていく必要があるのではないか。

(イ) 人材の確保と育成

- 今後本格解析が始まり、専門人材がひっ迫する中で、忙しい日本の医療コミュニティでの人材育成としては、OJT が一番良いと思われる。中核拠点病院の人材が研修やアドバイスに行く、或いはその中核拠点病院のエキスパートパネルに小さな所が傍聴して参加するという案が考えられる。
 - ➔ 遺伝カウンセラーは、早期の国家資格化が望まれる。色々な問題と患者とのインターフェースとして、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーが連携してあたることで感覚が身に付く。OJT が重要。
 - ➔ 遺伝カウンセラーの国家資格化がなかなか進まない要因は単純でないが、実績と数が増えて

いないことも一因ではないか。ただ、修士課程で専門的知識と実習を通じた実践的能力を身に着けてもらうためにどうしても少しずつしか養成できない。教育体制強化のための政策的配慮が望まれる。

(ウ) 患者会との連携

- 患者会との連携は重要で共に考えるという活動が必要である。
 - 治療現場には専門家が 10 万人程度いるのに対し、ELSI 担当者は全国に数十人程度。今後、ELSI 専門家と明言していない人や医療情報センターの人たちも含めて、社会と患者と専門家の間に入る人材と専門部署を増やし、その人たちがハブとなって患者をつなぎ、上から目線ではなく、患者と共に考えるという活動が必要。
 - 今、日本の患者たちは、横断的に物を言える人が増えている。従来の陳情型ではなく、マインドが変わってきている。マインドが変わった上で、間に入る専門家と医療者が組んで、一緒に様々な問題について考えることが重要。
 - 欧米では 10 年以上前から患者がプロジェクトを運営し自身のデータをアップしている。日本では J-RARE と RUDY JAPAN の 2 つ。文化の違いもあるため、何か日本なりのやり方を見つけていかなければならない。
- ダイレクトな患者還元に必要な機能として、患者とのコミュニケーションに携わる人材育成が必要。ELSI の立場からすると、研究利用促進、産業利用促進の部分には研究への試料提供、情報提供、データ提供があるため、医学倫理のインフォームドコンセント、それから二次利用の際にどこまで説明が要するのか、オプトアウトで良いのはどういう場合かというような問題がある。患者とのインターフェースを担当する人材配置、つまり患者とのコミュニケーションという機能が必要。
 - 治療における患者とのインターフェースと研究における患者のインターフェースは別にして、研究の方で患者とのインターフェースを ELSI の観点から担当する機能が必要である。そのような機能がなければ、患者に黙ってデータを取得するととなり、その意義を患者に分かってもらうことができない。
 - 教育についてはもう少しブレイクダウンが必要。単なる知識伝達ではない、双方向性も必要かも知れない。遺伝性疾患についての教育は、差別を危惧して日本では実施が困難。良いことやきれいごとばかりの冊子を作るのではなく、二次的所見を含む生殖系列細胞変異にも踏み込んでいける、新しい教育人材が必要。情報伝達と ELSI 教育も必要。

(エ) 産業界との連携

- 産業界に教育でも協力してもらうのが新しいパラダイムとしては必要。
 - 近年、製薬会社が患者参画に興味を持っており、難病・希少疾患への取り組みについても意識していて、必ずしも利益だけのためではなく CSR として捉えている。日本でもだんだんそのような動きが増えており PRO (Patient Reported Outcomes) の日本型コンソーシアムが出来たと聞いている。企業側もうまく取り込めば教育を強化できるのではないか。
 - 企業も様々な社会的役割を持てるはずであり、それは ELSI の強化につながる。

以上

¹ 一般社団法人 PPI Japan <http://plaza.umin.ac.jp/ppi-japan/entry7.html>

**令和 2 年度「がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査」
患者還元に関するインタビュー議事録（概要版）**

会議名	がんゲノム研究者インタビュー	日付・時間 場所	2020/8/4 11:00-12:20 対面会議
出席者	がんゲノム研究者：1名 MRI（記）：3名		

＜ヒアリング事項＞

1. がんの全ゲノム解析における患者還元のあり方に対するご意見

- 「還元」のタームのイメージとしては、研究を行うレベルのものや、目の前の患者への還元など様々である。海外（特にアメリカ）における解析の体制などを含め、これまで様々な研究がなされてきたが、今必要とされているのは、臨床情報とリッチなゲノム情報である。
 - ➔ 電子カルテの記載内容が統一されていないことに加え、医師も多忙であることから、逐一の情報を入力することが困難。海外では、患者本人に情報入力を依頼した結果、これまで医師が把握していないような情報がビッグデータとして集まるような事例もある。ゲノム医療においても、それらと上手く繋がられるような取り組みが重要であろう。
 - ➔ 病院が CRO や民間企業に委託し、患者の情報を集めるコストを厚労省がサポートする体制を構築することが重要。病院側にとっても自機関が保有するデータを増やせるというインセンティブとなる。また、メディカルコーディネーターなどの公的資格を設けて、きちんと電子カルテに入力していく体制を構築するの一手。

2. がん全ゲノム解析を医療に導入する際に求められる体制・機能

(ア) データの二次利用に関する検討

- 何らかの特徴がある患者の場合、様々なフェーズの臨床情報に対応したゲノムのデータ（がんのタイプ、治療による変化、副作用など）を必ず測定・入力することにより、診断・知識が充実し、患者への還元につながるようにすることが重要。
 - ➔ その一方で、目の前の患者への還元も重要。一例ずつ細かく確認することで、通常では埋もれてしまう症例の把握に繋がる。中核病院や大学病院などが中心となって、全ゲノムデータ解析を症例ごとに詳細解析することにより、全ゲノム解析に基づくがんゲノム医療をどこかの段階で実施することができるのではないか。患者に対しては、パネル検査も実施して最低限の情報を返却した上での全ゲノム解析となる。
 - ➔ 患者会と研究者との関係としては、患者に病歴を登録してもらうと良い。患者の臨床記録の追跡については、サマライズして問題ないようであれば、病院の形式に沿う形で病歴のどこかに格納してもらうと良い。

(イ) データ解析の在り方と解析結果の返却について

- 患者が参加する話と、ゲノム医療のパネル検査を全ゲノム検査に置き換えるという話は別物。パネル検査のデータをリッチにする観点から、患者が参加するのはパネル検査だけでも構わない。高額な検査費用の大部分を国が負担していることから、個人情報保護に留意した上で、サバイバル情報を含めた追跡調査や日常の状況調査を実施することは問題ないのではないか。
 - ➔ 一方、全ゲノムをベースとしたゲノム医療については、12 か所の拠点病院を中心としてリソース

に余裕があるところが担うものとして、分けて考える方がよい。臨床情報をリッチにする手立ての一つとして、病院とは無関係に患者に対する聞き取りをすることはあまり機能しない。今後、専門家を養成して厚労省が病院に派遣するという形にすると、病院もやりやすいかも知れない。

- 臨床研究と一体となった治療や、全ゲノム情報で特殊な症例の患者について、臨床情報に照らしながら深く解析していく場合、一部大学病院やがんのハイボリュームセンターなどが対応可能ではないか。
 - 解析結果を患者に返す「医療」として全ゲノム解析を実施すると、シーケンスの部分を検査グレードにしなければならず、検体の流れが変わってしまう。研究グレードで実施したものを患者に返す場合には、別途これまでに承認された検査や、病の倫理委員会での承認のステップが必要。全て検査グレードにまで高める場合、コストや手間の問題が大きい。
- 検査グレードではない全ゲノムのデータを患者直接返すようなことをしてはいけない。 検体数が限られている場合は対応可能かもしれないが、それ以上となる場合はやめた方がよい。
 - 検体の取り違いなどもあり得るため、トラッキング出来ない検体のデータを患者に直接返すというようなことは絶対に実施してはいけない。 患者に返却するためには二重三重の QC が必要。
 - 現時点では、年間 100 例を限度に一つ一つ丁寧に見ていく規模であれば可能である。その一方で、どんどん新しいがんの治療薬が登場する中で、10 年前の患者のデータばかり見ている仕方がないのも事実であり、既存検体とのバランスが重要。どのような患者から検体を提供してもらうかが企業の視点でも重要になる。

(ウ) 今後の進め方と人材育成

- 既存検体の臨床情報を集めることになる。既存検体で 10 万レベルの全ゲノム解析というのは、日本にとっては未経験であるので、まずはインフラ構築とパイロット研究をやるしかない。その上で、データベースを作成し、管理するエンジニアやデータを解析できる人を増やすことが、業界の底辺を広げることになる。 データの利活用を促進するためにも、データを収集した人が困り込みをすることのないようにすることが重要。
 - 解析の人材については、企業（とくにベンチャー）とアカデミアの間で行き来している人も多い。双方の在り方にメリット・デメリットがある。
 - データセンターを構築する際も、臨床情報については必要なものをピックアップしてデータセンター上の解析ツールで解析するのであれば、セキュリティはそれほど問題にならないだろう。データベースを売っているビジネスのサーチが必要。

以上

がんの全ゲノム解析等に関する体制整備等に係る企画調査報告書（付録. 患者還元のある方インタビュー議事録（概要版））

2021年3月

株式会社三菱総合研究所
ヘルスケア&ウェルネス本部
TEL (03)6858-1480