

厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）
（総括・分担）研究報告書

全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、
解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究

研究分担者

青木 一教 国立がん研究センター研究所・副所長
徳永 勝士 国立国際医療研究センター研究所・プロジェクト長

研究要旨

本研究班は、がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI（倫理的・法的・社会的課題）等についての専門的、技術的な検討を行い、また、実際の全ゲノム先行解析の実施状況を踏まえつつ必要な課題について検討し、報告資料として取りまとめることを目的とする。事業実施組織 WG として、本報告資料を取りまとめ、厚生労働省厚生科学審議会の科学技術部会のもとに新たに設置された「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」における検討のために提出した。

A. 研究目的

本研究班は、がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI（倫理的・法的・社会的課題）等についての専門的、技術的な検討を行い、また、実際の全ゲノム先行解析の実施状況を踏まえつつ必要な課題について検討し、報告資料として取りまとめることを目的とする。事業実施組織 WG として、本報告資料を取りまとめ、厚生労働省厚生科学審議会の科学技術部会のもとに新たに設置された「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」における検討のために提出する。

B. 研究方法

①患者還元、②解析・データセンター、③ELSI ④事業実施組織の 4 つの専門的検討グループを構成し、AMED 研究で実施される全ゲノム先行研究課題での課題等を踏まえつつ、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体と意見交換を行い、報告資料を取りまとめる。以下のうち、(4)のとりまとめを行い、(1)(2)(3)については議論に参加した。

(1) 患者還元についての検討

AMED「がん全ゲノム解析等における患者還元に関する研究」と連携し、がん全ゲノム解析結果の患者還元のあり方について検討を行う。具体的には、当該研究で行われる、患者同意、検体採取、全ゲノム解析、レポート作成、エキスパートパネルでの議論、その結果等を患者還元、からなる一連の試行的がん医療で生じる課題を洗い出す。

(3)と連携し、患者団体との意見交換を行うことで、全ゲノム解析に適した IC の在り方を検討する。

(2) 解析・データセンターについての検討

AMED「各がん領域の全ゲノム配列データおよび臨床情報等の収集と解析に関する研究」、「がん全ゲノム解析等における患者還元に関する研究」「がん全ゲノム解析等におけるゲノム解析・臨床応用に関する研究」と連携し、品質・セキュリティの担保されたゲノム解析や診療情報の収集、データ共有と利活用のあり方について、アカデミアや製薬協等のデータ利活用団体とともに検討を行う。具体的には以下について課題を洗い出す。

- ・品質と稼働性を考慮した統一解析パイプライン
- ・利活用を見据えた診療情報の収集の手段
- ・セキュリティと利便性を考慮した利活用システム

(3) ELSI についての検討

二次的所見への対応を含めた患者同意や結果還元の在り方について検討する。その際、AMED 研究課題「がん全ゲノム解析等における患者還元に関する研究」と連携することで、全ゲノム解析に基づくがんゲノム医療の ELSI に関する課題を洗い出す。(1)と連携し、患者団体との意見交換を行うことで、全ゲノム解析に適した IC の在り方を検討する。

(4) 事業実施組織についての検討

全ゲノム解析等の推進に係る事業実施組織の発足に必要な①責任者を含むボードメンバーの設置、②ボードメンバーに対して専門的な助言を行う各種諮問委員会の設置、③各部門の設置、④厚生労働省、事業実施組織のボードメンバー、国

立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部の役割の明確化と、それに一致した責任、権限範囲の設定、⑤専門委員会の方針に基づく透明性が高く、迅速な判断が行える組織運営のあり方、⑥産官学協働による事業実施や公費外からの資金調達等、具体的な検討を行う。

（倫理面への配慮）

個別の患者情報等を取り扱わないため、該当しない。

C. 研究結果

患者還元、解析・データセンター、ELSIのそれぞれについて、検討・解決すべき課題を挙げ、関係者へのヒアリングや意見交換を行うとともに、研究班内で議論を行い、報告資料を取りまとめた。報告資料については、第3回（令和3年7月6日）、第4回（令和3年7月30日）、第5回（令和3年9月17日）、第6回（令和3年11月18日）、第7回（令和4年1月18日）、第8回（令和4年3月2日）の全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会での資料として提出され、議論の題材として用いられた。また、適宜、委員会の議論の結果にもとづき、修正などの対応も行った。本議論の結果に基づき、全ゲノム解析等実行計画に基づいたがんゲノム医療の実装や全ゲノム解析等実行計画の見直し（第二版の作成）が今後進められると考えられる。

具体的な検討事項としては、患者還元に関しては、全ゲノム解析等の対象とする患者、実施機関について、ゲノム解析のSOP、データ共有ルール、データ利活用審査委員会などであった。解析・データセンターに関しては、統一解析パイプライン、ゲノムデータベース、臨床情報DB構築、レポート作成システム、研究支援システム、情報管理、データ利活用、システム開発や環境構築、バイオインフォマティクス等の人材育成についてなどであった。また、ELSIに関連しては、ICFの作成方針、患者・市民参画（PPI）の推進などであり、報告資料に加えて、「全ゲノム解析等実行計画」説明文書用モデル文案を策定した。また、ICFを補助するものとして、患者説明用のパンフレット案の作成を行った。事業実施組織については、全ゲノム解析等の推進に係る事業実施組織準備室の発足に必要な項目について検討を開始した。

D. 考察

患者還元、解析・データセンター、ELSI事業実施組織について、検討・解決すべき課題を挙げ、関係者へのヒアリングや意見交換を行うとともに、研究班内で議論を行い、報告資料を全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に提出した。複数回開かれた委員会では、各検討項目について

深堀及び再考すべき点が挙げられ、さらに、人工知能や電子的ICなど、WGを超えて調査・議論すべき項目が追加提案された。次年度以降、事業実施組織における実装の実現性やタイミングを見据え、当該WG内、および、複数WGに亘って検討を行うこととする。

E. 結論

がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等についての専門的、技術的な検討を行い、その報告資料は全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会で検討に供され、基盤的な資料としての役割を果たした。本委員会での指摘事項を踏まえ、次年度以降、より詳細かつ丁寧な議論・検討を本研究班で行う。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし