

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

河野 隆志 国立がん研究センター研究所・分野長
織田 克利 東京大学・医学部附属病院・教授

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。総括班として、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。患者還元 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、（１）のとりまとめを行い、（２）（３）（４）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9回(令和4年5月13日)、第10回(令和4年7月7日)、第11回(令和4年8月19日)、第12回(令和4年11月15日)、第13回(令和5年2月9日)、第14回(令和5年3月9日)、第15回(令和5年5月25日)、第16回(令和5年7月26日)、第17回(令和5年10月3日)、第18回(令和5年11月13日)、第19回(令和5年12月4日)、第20回(令和6年3月18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 2022 が厚生労働省により策定され、また、それに基づいたがんゲノム医療の実装への検討が進められた。令和5年度への繰越分として、事業実施組織準備室の体制の下、臨床・患者還元支援チーム、利活用支援チーム、解析・データセンター運営チーム、ELSI チーム、総務チームを組織し、全ゲノム解析に基づくがんゲノム医療の実装のためのグランドデザインや事業実施組織設立のための計画立案を進めた。

具体的な検討事項としては、患者還元に関しては、全ゲノム解析等を実施する機関の要件について、出口戦略について、ゲノム解析の SOP と QC、アカデミア・産業界によるデータ共有の在り方などであった。解析・データセンターに関しては、QC 項目・方針の検討ととりまとめ、ゲノムデータベース構築、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、集中管理システム、データ利活用の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、モデル ICF 文案の作成、患者・市民参画(PPI)の推進、二次的所見・結果還元のあり方などであった。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、具体的には、事業実施組織の目指す将来の姿、達成目標、産業・アカデミアフォーラムの設立準備、患者還元や利活用推進における事業実施組織が果たす機能等について検討を行った。事業実施組織準備室は令和4年度3月に発足した。また、令和5年度への繰越分として、事業実施組織発足に

向けた、全ゲノム情報・臨床情報等を解析する企画・運用・ガバナンス体制、規程の策定、人材要件/人材確保計画の策定等について検討を行った。

D. 考察

令和4年度に発足した事業実施組織準備室の運用が本格化し、令和7年度より事業実施組織として、全ゲノム情報・臨床情報等の解析、患者還元、利活用が稼働する予定である。発足においては、本研究で策定された企画・運用・ガバナンス体制案や規程が活かされると期待する。また、全ゲノム解析等を実施する機関が追加されるとともに、造血器腫瘍における前向き解析の方針が決まり、令和6年度以降の全ゲノム研究の拡大に活かされていくと期待する。

E. 結論

患者還元、解析・データセンター、ELSI、事業実施組織についての専門的、技術的な検討を行い、取りまとめた資料は、厚生労働省厚生科学審議会の科学技術部会のもとに設置された「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において検討された。その議論を受け、事業実施組織準備室が運用され、令和7年度より開始される事業実施組織による医療実装への道筋ができた。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表

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