

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

全ゲノム解析に対応可能なゲノム基盤の整備

縄野 雅夫
日本製薬工業協会 研究開発委員会

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究
2022年度 第4回 研究会

医薬品開発の促進に向けた ゲノムデータ基盤のあり方

2022年10月17日
日本製薬工業協会
縄野 雅夫

医薬品開発の促進に活用されるゲノムデータ基盤のポイント

ゲノムデータ基盤の構築については、英国Genomics Englandが先行

Genomics Englandを参考に、日本のゲノム基盤の構築へ

- 利便性の高い利活用の仕組み
- 充実した情報

製薬企業アンケート結果から見える、本格解析のポイント

- 適切な機体での実施
 - 産業利用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意が取得された機体
 - シーケンスやミス解析に耐えた機体
- 充実した臨床情報の収集
 - 標準化・構造化された臨床情報の情報収集
 - 診断名（がん・難病以外の併発疾患も）、治療情報、臨床検査値、画像データ等
 - データ入力の負担軽減
- ASAPデータの格納
 - 1. トランスクリプトームの構築
 - 2. 2D/3D オーム、メタゲノムは将来追加解析できるよう、機体をバッチング
- 利便性の高い仕組み
 - 1. 基元以上の実現（VPN+仮想デスクトップ、個人情報保護の観点からも重要）
 - 2. 利便性・窓口の一元化、迅速な手続化 **※注：GELで十分なポイント**

産業界からの利活用：利便性の高い仕組みのポイント

GEL：Discovery Forumの概要

Discovery Forum（産業界）	GeCIP（アカデミア）
・ 会員企業からなる産業界グループ	・ アカデミア研究者
・ 会員グレードは三段階、ゲノム数・計算力に応じた柔軟な設定	・ 無料
・ 全ゲノム情報（FASTQ、VCF等）、臨床情報、機体にアクセスして、企業単独での解析が可能	-
・ VUE-アクセスにより、企業で解析が可能（テラワークも可）	-
・ 利用審査はGELに設置された委員会に一元化	・ 同左
・ 解析計画立案のため、ゲノム情報・臨床情報を検索して、条件に合う症例数の確認が可能	・ 同左
・ データ利用による研究成果に係る知財権は企業単独で保有	・ 知財権の帰属はGEL
・ Publicationは出版先への提出15日までにGELに提出	・ 同左

「実行計画2022」での記載

- オープンAPIによる利活用促進
- 「事業実施組織」内に設置
- 簡易解析*

2021/9/16 第3回研究会 製薬協発表資料

（参考）Genomics Englandでのデータの流れ

Genomics England (GEL)

実行計画2022で示されている体制

GELとして「がん領域」と「難病領域」で一つの利活用体制を構築

2021/9/16 第3回研究会 製薬協発表資料

臨床情報・ゲノム情報について

臨床情報の収集について

企業より出ている情報

- 標準化・構造化された、時系列の情報収集
 - 診断名（ICD分類）、検査（HPS分類、検査結果）
- 投薬情報、臨床検査値
 - 標準化された検査項目と測定値の標準
- 疾患特異的な重症度分類、画像データ
 - 臨床試験等で標準化された検査項目
- 家族歴（非発症者の臨床情報、子一代）
- リコンタクト（再連絡）できる体制の構築
 - 医師情報、主治医の先生名を付した標準化により、連絡情報、機体のご協力
- 同意取得状況（企業利用等、リコンタクト等）

2021/9/16 第3回研究会 製薬協発表資料

同意説明文書について

企業視点からのポイント：本格稼働の際に留意いただきたいと思えます

- 企業が行う研究開発への利用
 - 企業単独での解析（アカデミアとの共同研究のみでなく）
 - 研究だけでなく、臨床等も含める
- 個人識別符号であるゲノムデータの利用
 - ゲノムの利用に意義が生じない表現「個人を特定できない」とした場合、ゲノムの扱いとは？
 - 現時点では特定されない将来の新たな研究での利用
- 同意撤回しても、既に利用されている場合はデータの廃棄ができない可能性
- 国内企業の海外拠点からの利用、海外企業からの利用
- リコンタクト（再連絡）の可能性
- 知財権は、研究を実施した研究者、研究機関に帰属
- 機関毎に利用範囲が異なるよう、本事業での統一のICE
 - 各機関で内容が異なる場合、都度確認が必要になることが想定

2021/10/22 第4回研究会 製薬協発表資料

- 「医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤の在り方」として、製薬企業の視点から利活用が促進されるためのポイントを整理し、紹介した。
- 先行する英国 Genomics England を参考に、利便性の高い利活用の仕組みと充実した情報の格納がカギになることを説明。
- 利活用のトライアルを行い、産業界も一緒に検討を行うことで課題を洗い出して制度設計につなげていくことを提案。

