

# 第1回 がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 議事次第

日 時：平成30年8月1日(水) 16:00～18:00

場 所：中央合同庁舎第5号館 省議室(9階)

## 1 開 会

## 2 議 題

- (1) 議長の選任等について
- (2) がんゲノム医療推進に向けた取組について
- (3) その他

## 【資料】

資料1 がんゲノム医療推進に向けた取組

資料2 がんゲノム情報管理センターの進捗状況

資料3 がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議からの報告

参考資料1 がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議開催要綱

参考資料2 がん対策推進基本計画(平成30年3月)

参考資料3 がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書(平成29年6月27日)

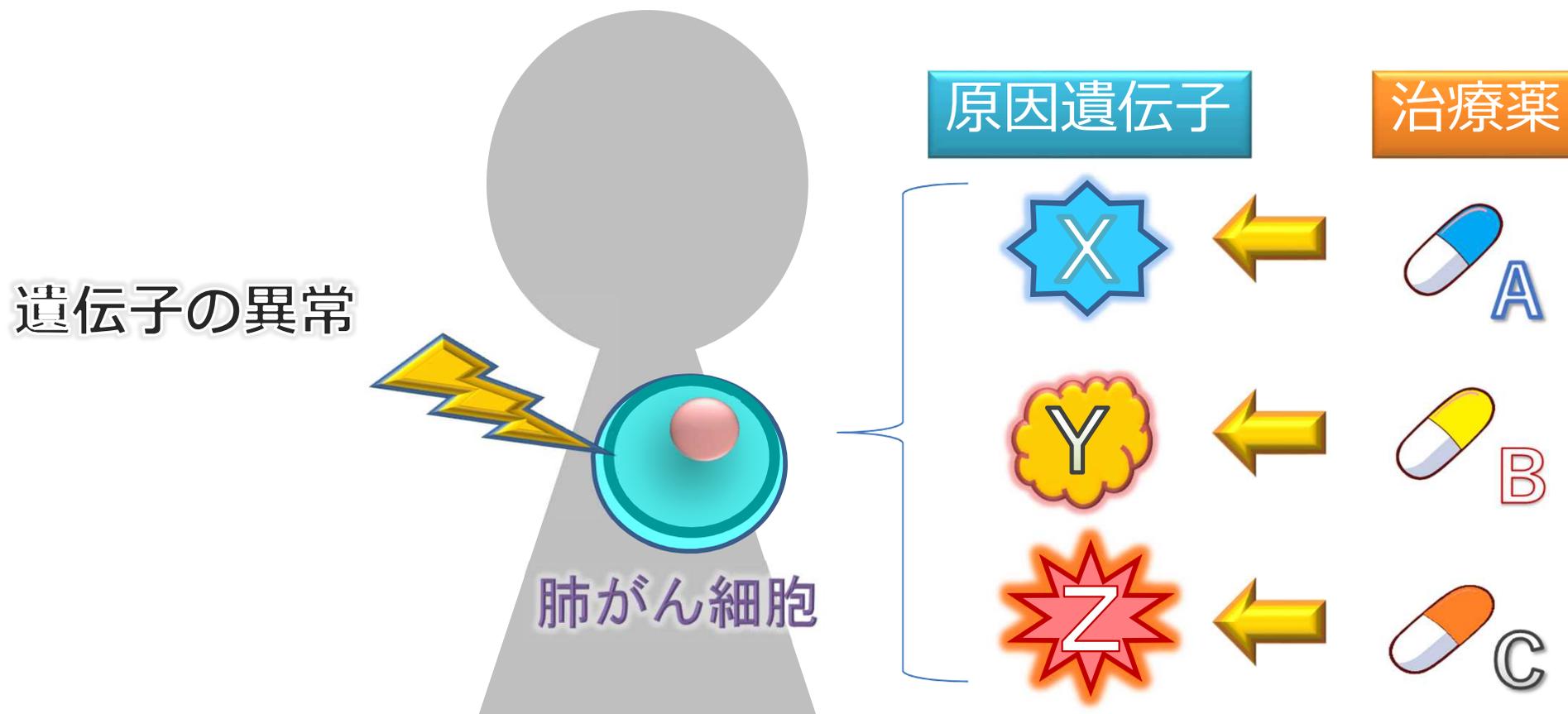
参考資料4 がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について(平成29年12月25日健発1225第3号)

# がんゲノム医療推進に向けた取組

厚生労働省

# がんゲノム医療：ゲノム情報に基づいたがんの医療

- 同じ「肺がん」であっても、原因となる遺伝子はさまざまであり、対応する薬剤も異なる。
- ゲノム医療では、原因となる遺伝子を特定して、より効果が高い治療薬を選択することが可能となり、患者一人一人にあった「個別化医療」につながる。

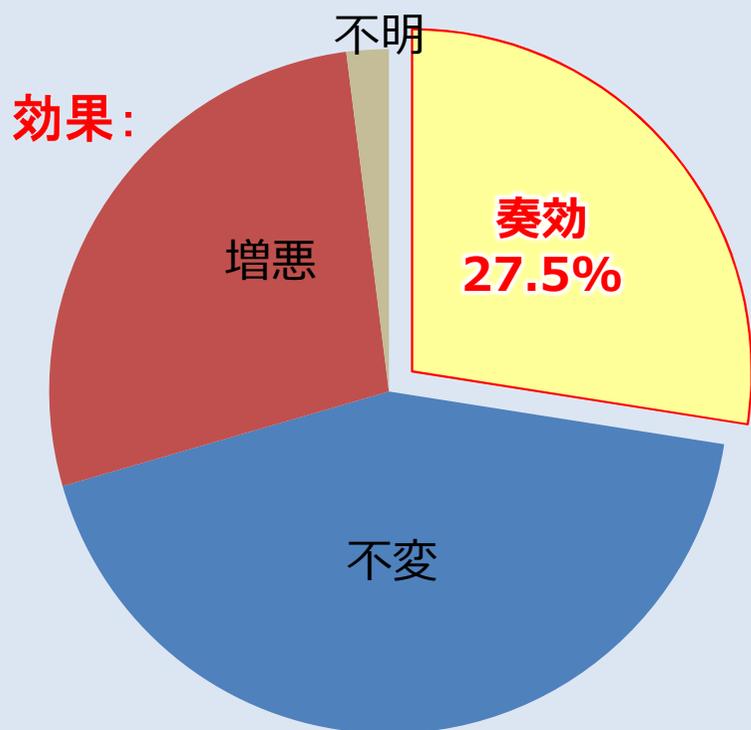


# ゲノム情報により、治療成績が大幅に向上する

- イレッサ®は、当初、全ての手術不能非小細胞肺癌を対象に保険適用が承認された。しかし、その後、EGFR遺伝子の異常が有る非小細胞肺癌のみに有効であることが証明され、効能効果が変更された。

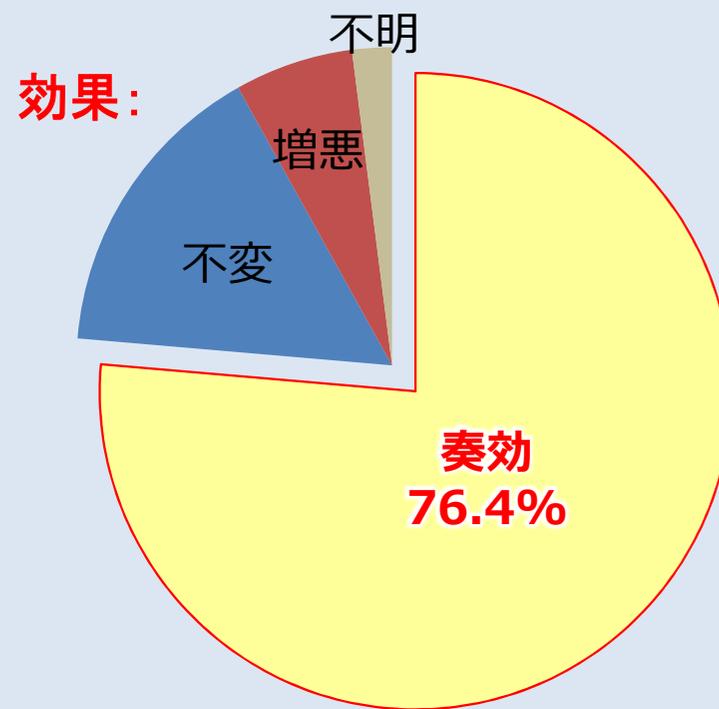
【2002年承認時】

全ての非小細胞肺癌を対象



【2011年11月 効能・効果の変更】

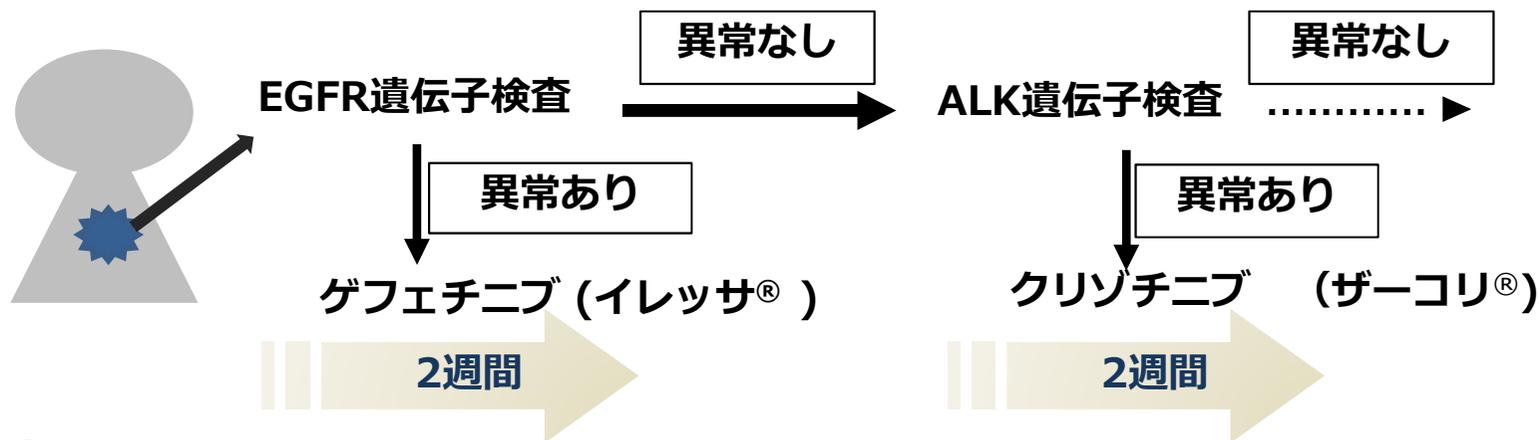
EGFR遺伝子異常の有る非小細胞肺癌  
(全非小細胞肺癌の約50%)のみを対象



- ゲノム情報により、無効例への投与が回避され、有効性が上昇した

# コンパニオン診断から遺伝子パネル検査へ

- **コンパニオン診断（これまでの遺伝子診断方法）**  
1度に調べられるのは1つの遺伝子異常のみ



## 課題

一度に調べられるのは1つの遺伝子異常のみであり、複数の遺伝子を検査するには時間と費用がかかる

- **遺伝子パネル検査（新しい遺伝子診断方法）**

1度に多数のがん関連遺伝子を調べることが可能



次世代  
シーケンサー

## がんゲノム医療を日本で実現するために

- 欧米に比べ立ち後れている「がんゲノム医療」体制を早急に整備する
- 同時にがん研究のall Japan体制を築き、日本がこの分野で世界をリードする
- 以上のことを「国民皆保険制度」の基で行う

# ゲノム関連検査の種類とその活用方策（案）

## ゲノム関連検査の種類

## 実施主体

## 活用方策

薬事的に確立した  
検査項目のみ  
(コンパニオン  
診断薬)

各医療機関・  
衛生検査所にて実施  
  
薬事承認・保険診療

個々の患者にゲノム変異に  
基づき医薬品を投与  
(均てん化)

医学的に意義がある  
遺伝子のパネル検査  
(承認された医薬品の  
ない遺伝子を含む)  
(NGSパネル)

一定の要件を満たす  
医療機関を指定  
(がんゲノム拠点(仮))  
  
薬事承認し保険診療可とする

個々の患者のゲノム変異に  
基づく治療決定  
(AIの活用)

ゲノム変異情報に着目した  
医薬品の適応拡大  
(条件付き承認による早期承認・  
インセンティブ付与)

医学的意義が明らかとなった  
遺伝子のパネルへの導入

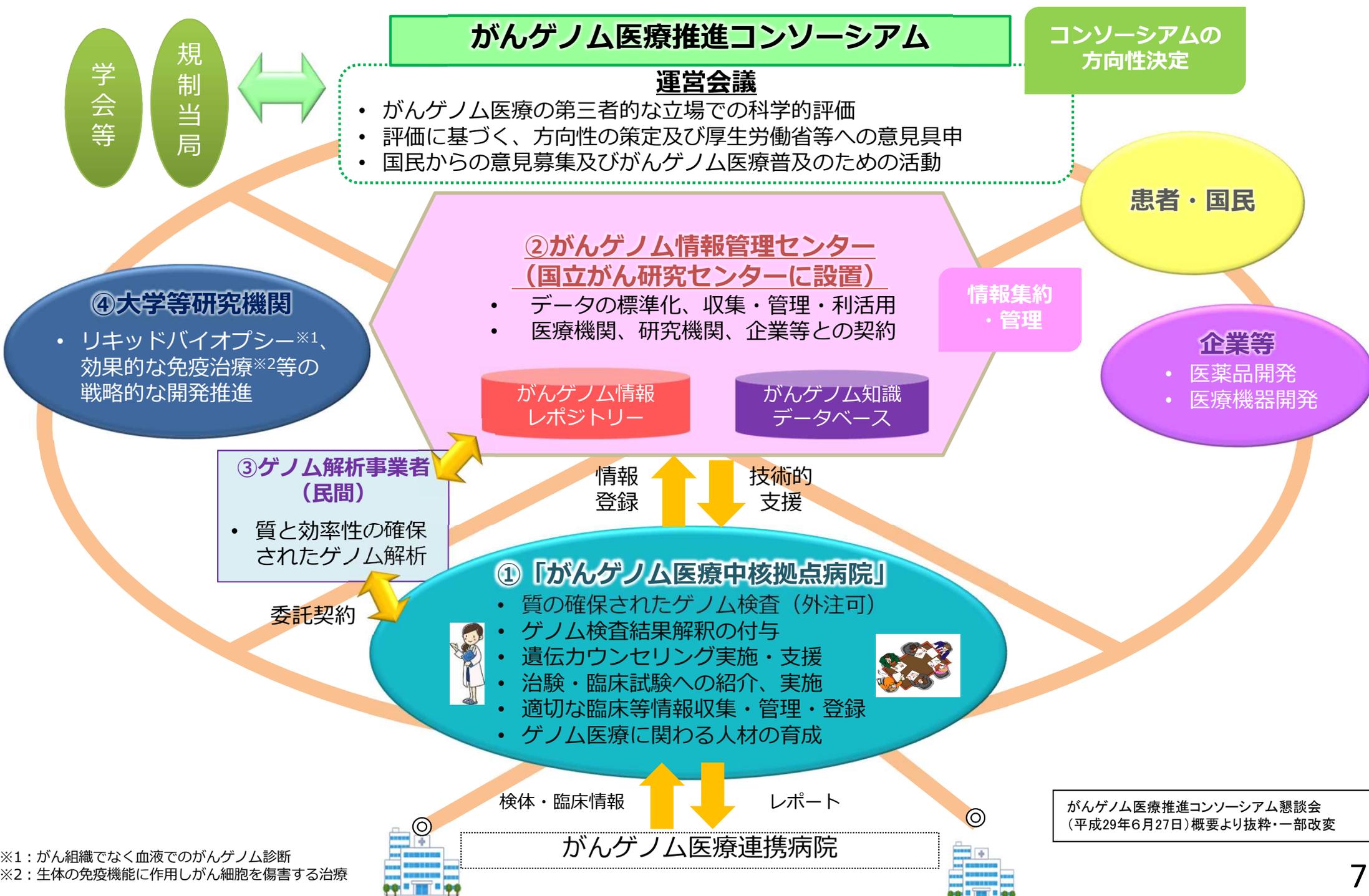
全ゲノムシーケンス・  
免疫関連検査 等

一定の要件を満たす  
医療機関での実施  
  
先進医療を活用した  
保険外併用療養で対応

革新的新薬開発  
  
免疫チェックポイント阻害剤などの  
効果予測因子をふまえた個別化医療  
  
再発の超早期診断  
(リキッドバイオプシーの研究開発)

新たながんゲノム情報

# がんゲノム医療推進コンソーシアムの体制と役割



がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会  
(平成29年6月27日)概要より抜粋・一部改変

※1：がん組織でなく血液でのがんゲノム診断  
 ※2：生体の免疫機能に作用しがん細胞を傷害する治療

# 第3期がん対策推進基本計画（平成30年3月9日閣議決定）（概要）

## 第1 全体目標

「がん患者を含めた国民が、がんを知り、がんの克服を目指す。」

①科学的根拠に基づくがん予防・がん検診の充実 ②患者本位のがん医療の実現 ③尊厳を持って安心して暮らせる社会の構築

## 第2 分野別施策

### 1. がん予防

- (1)がんの1次予防
- (2)がんの早期発見、がん検診  
(2次予防)

### 2. がん医療の充実

- (1)がんゲノム医療
- (2)がんの手術療法、放射線療法、薬物療法、免疫療法
- (3)チーム医療
- (4)がんのリハビリテーション
- (5)支持療法
- (6)希少がん、難治性がん  
(それぞれのがんの特性に応じた対策)
- (7)小児がん、AYA(※)世代のがん、高齢者のがん  
(※)Adolescent and Young Adult: 思春期と若年成人
- (8)病理診断
- (9)がん登録
- (10)医薬品・医療機器の早期開発・承認等に向けた取組

### 3. がんとの共生

- (1)がんと診断された時からの緩和ケア
- (2)相談支援、情報提供
- (3)社会連携に基づくがん対策・がん患者支援
- (4)がん患者等の就労を含めた社会的な問題
- (5)ライフステージに応じたがん対策

### 4. これらを支える基盤の整備

- (1)がん研究
- (2)人材育成
- (3)がん教育、普及啓発

## 第3 がん対策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

- 1. 関係者等の連携協力の更なる強化
- 2. 都道府県による計画の策定
- 3. がん患者を含めた国民の努力
- 4. 患者団体等との協力
- 5. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化
- 6. 目標の達成状況の把握
- 7. 基本計画の見直し

# 第3期がん対策推進基本計画

## がんゲノム医療 取り組むべき施策（抜粋・一部改変）

### ①がんゲノム医療提供体制の整備

- がんゲノム医療中核拠点病院の整備
- がん診療連携病院等を活用したがんゲノム医療提供体制の段階的な構築

### ②ゲノム情報等を集約・利活用する体制の整備

- がんゲノム情報管理センターの整備

### ③薬事承認や保険適用の検討

- 遺伝子関連検査（遺伝子パネル検査等）の制度上の位置づけの検討
- 条件付き早期承認による医薬品の適応拡大等を含めた施策の推進

### ④がんゲノム医療に必要な人材の育成の推進

- 遺伝カウンセリングに関わる人材等の育成・配置

### ⑤研究の推進

- ゲノム医療や免疫療法について、重点的に研究を推進
- がんゲノム情報管理センターに集積された情報を分析し、戦略的に研究を推進

### ⑥患者・国民を含めたゲノム医療の関係者が運営に参画する体制の構築

- がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議の設置

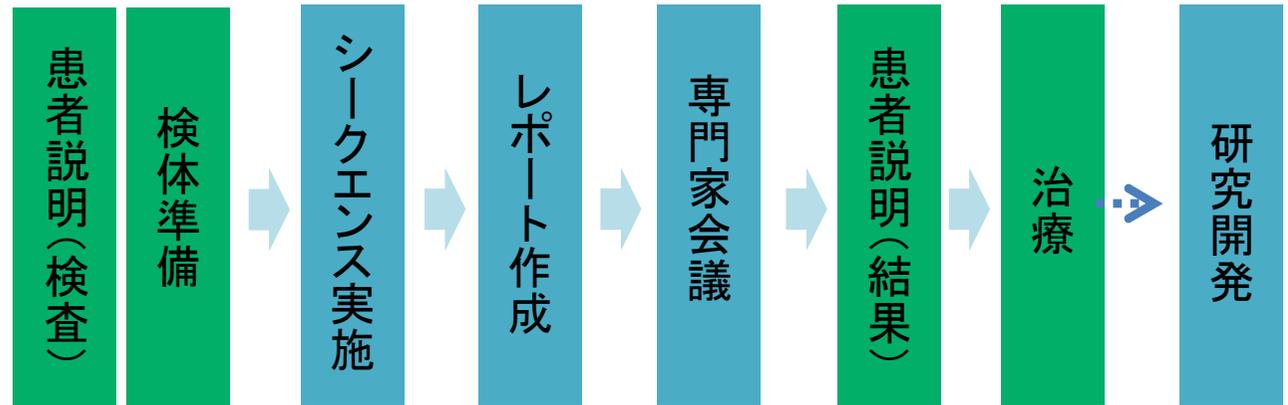
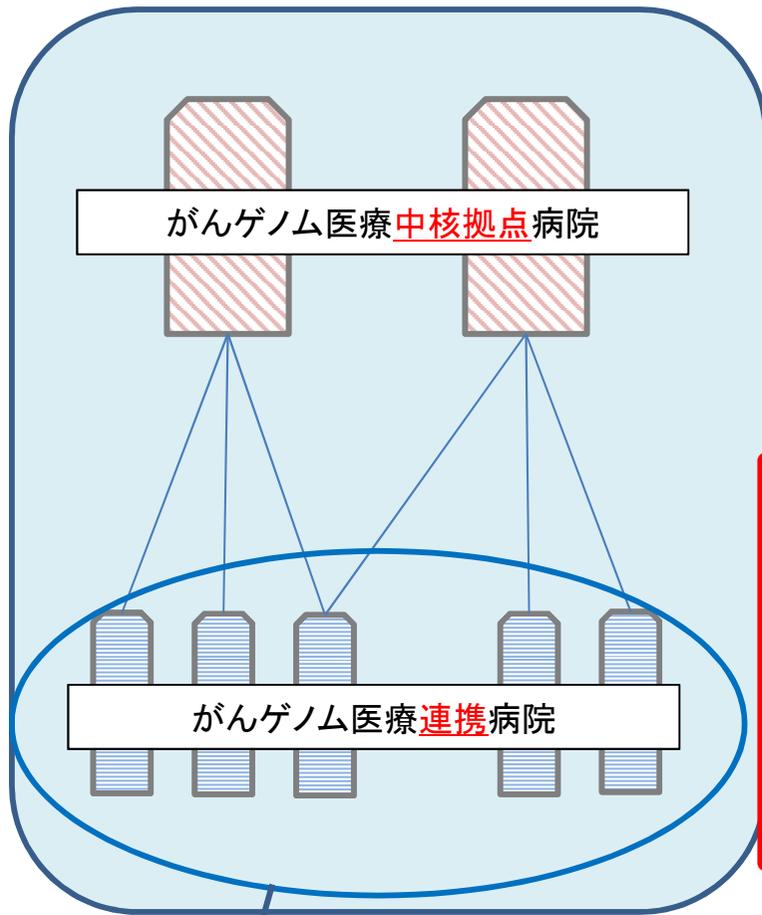
# がんゲノム医療中核拠点病院の要件

第10回がん診療提供体制のあり方検討会  
(平成29年10月18日)資料3より抜粋・一部改変

- ① パネル検査を実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)
- ② パネル検査結果の医学的解釈可能な専門家集団を有している  
(一部の診療領域について他機関との連携により対応することを含む)
- ③ 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が可能である
- ④ パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している
- ⑤ パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については「がんゲノム情報管理センター」に登録する
- ⑥ 手術検体等生体試料を新鮮凍結保存可能な体制を有している
- ⑦ 先進医療、医師主導治験、国際共同治験も含めた臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備えており、一定の実績を有している
- ⑧ 医療情報の利活用や治験情報の提供等について患者等にとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している

# がんゲノム医療中核拠点病院とがんゲノム医療連携病院の機能

第10回がん診療提供体制のあり方検討会  
(平成29年10月18日)資料2より抜粋・一部改変



	患者説明 検体準備	シーケ ンス実施	レポート 作成	専門家 会議	患者 説明	治療	研究 開発
中核 拠点	必須	必須 (外注可)	必須		必須	必須	必須
連携	必須	<ul style="list-style-type: none"> <li>・中核拠点に依頼</li> <li>・中核拠点の会議等に参加</li> </ul>			必須	必須	協力

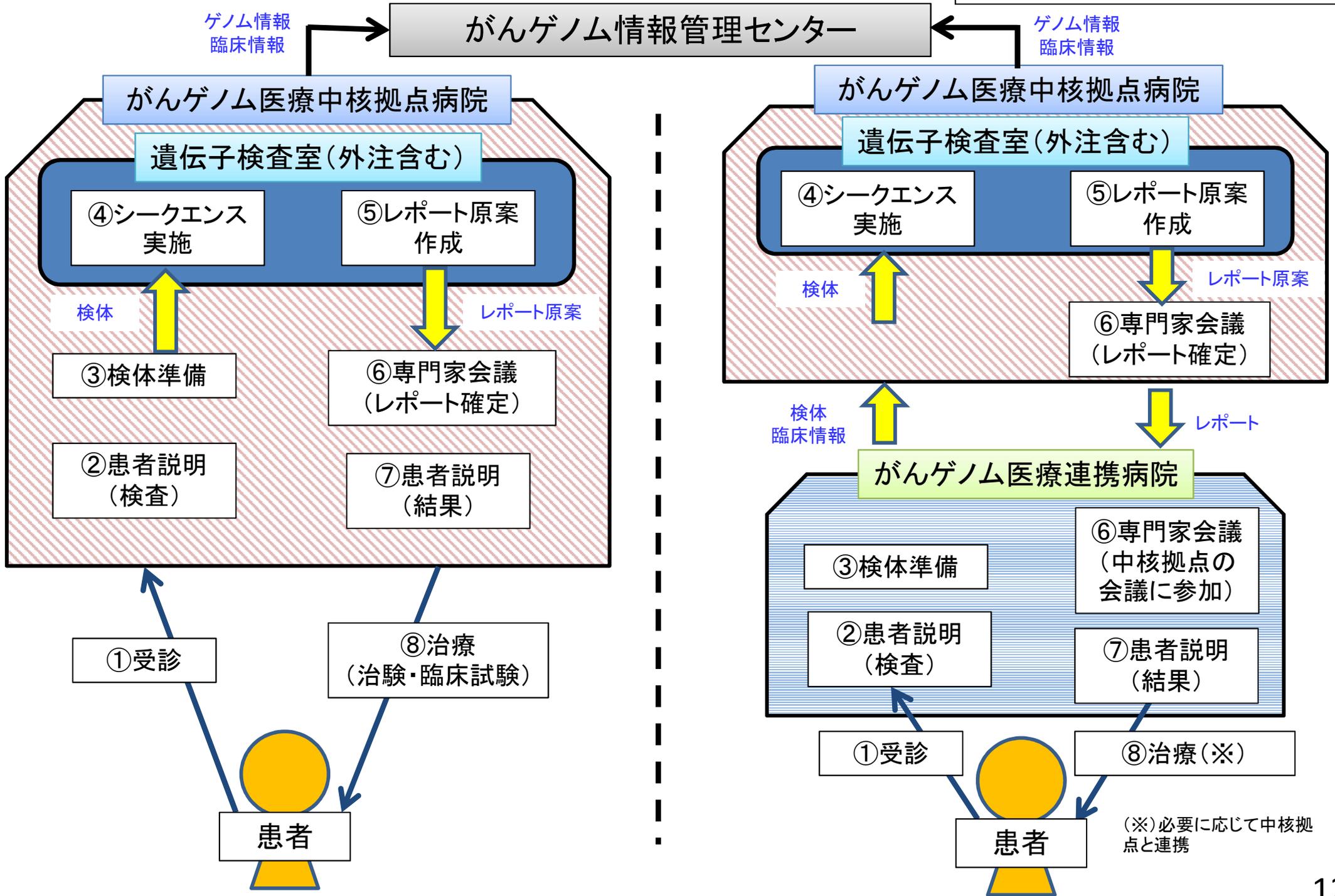
H30年3月14日:がんゲノム医療連携病院をがんゲノム中核拠点病院が申請※

※がんゲノム医療中核拠点病院は、整備指針の要件を満たしていることを確認の上、自らが連携するがんゲノム医療連携病院の候補となる医療機関を、厚生労働大臣に申請する。

以後、がんゲノム医療中核拠点病院からがんゲノム医療連携病院の追加を、6ヶ月ごとを目処として厚生労働大臣に申請する。

# がんゲノム診療体制のイメージ

第10回がん診療提供体制のあり方検討会  
(平成29年10月18日)資料2より抜粋・一部改変





# がんゲノム医療連携病院(100か所)

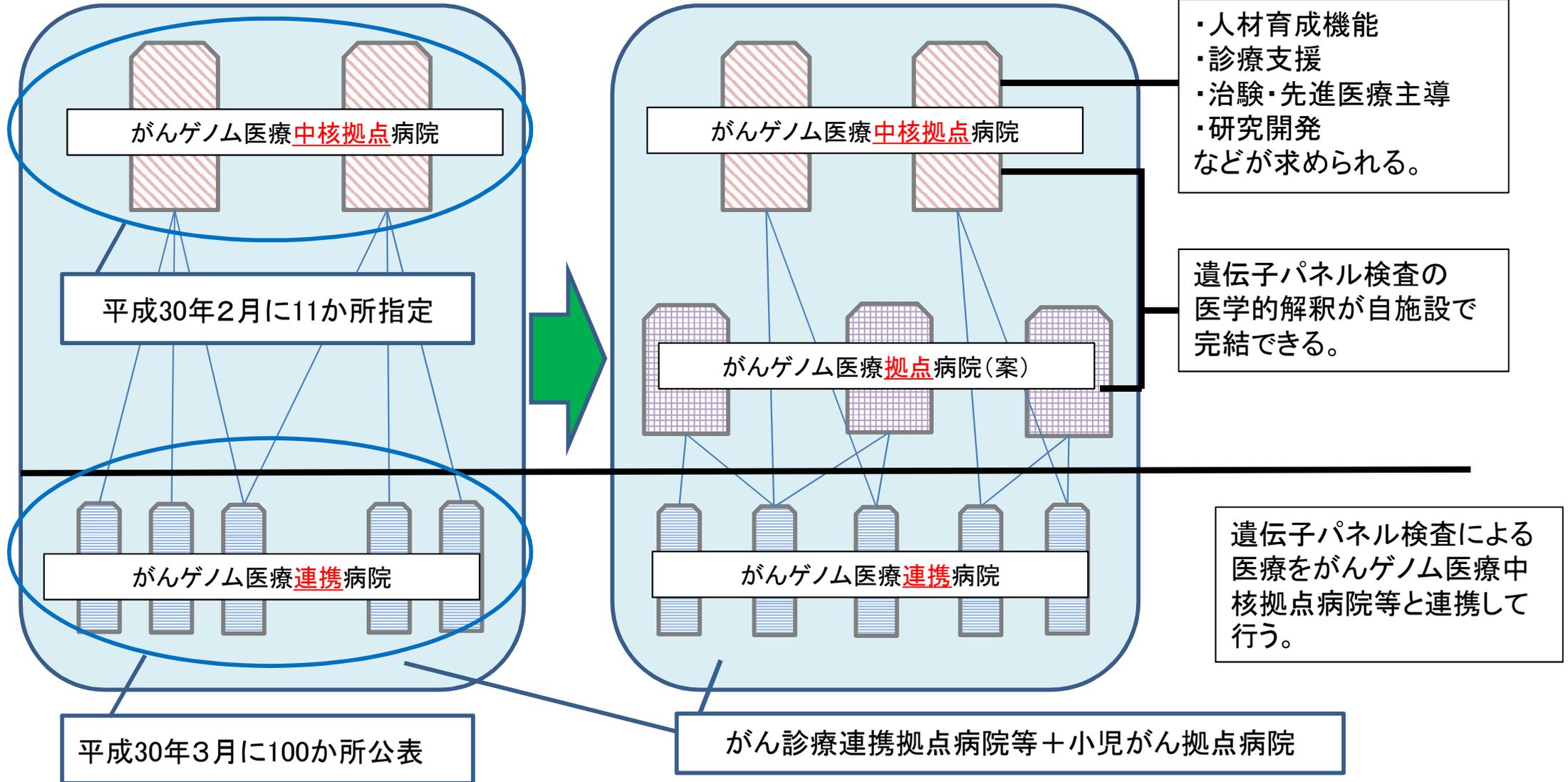
北海道	札幌医科大学附属病院	東京都	杏林大学医学部附属病院	愛知県	名古屋市立大学病院	和歌山県	和歌山医療センター
	北海道がんセンター		NTT東日本関東病院		安城更生病院		和歌山県立医科大学附属病院
青森県	弘前大学医学部附属病院		虎の門病院		公立陶生病院	鳥取県	鳥取大学医学部附属病院
宮城県	宮城県立がんセンター		国立国際医療研究センター病院		豊橋市民病院		鳥取県立中央病院
秋田県	秋田大学医学部附属病院		日本大学医学部附属板橋病院		名古屋第一赤十字病院	島根県	島根大学医学部附属病院
山形県	山形大学医学部附属病院		がん研究会有明病院		名古屋第二赤十字病院		岡山県
福島県	福島県立医科大学附属病院	神奈川県	神奈川県立がんセンター	藤田保健衛生大学病院	倉敷中央病院		
茨城県	筑波大学附属病院		聖マリアンナ医科大学病院	名古屋医療センター	広島県	県立広島病院	
栃木県	獨協医科大学病院		横浜市立大学附属病院	三重大学医学部附属病院		広島大学病院	
埼玉県	埼玉医科大学国際医療センター		北里大学病院	滋賀県	滋賀医科大学医学部附属病院	山口県	山口大学医学部附属病院
	埼玉医科大学総合医療センター	東海大学医学部附属病院	京都府	京都医療センター	岩国医療センター		
	埼玉県立がんセンター	新潟県		新潟大学医歯学総合病院	京都桂病院	徳島県	徳島大学病院
埼玉県立小児医療センター	富山県		富山大学附属病院	大阪国際がんセンター	香川県	香川大学医学部附属病院	
千葉県	千葉大学医学部附属病院	石川県	金沢医科大学病院	近畿大学医学部附属病院	愛媛県	四国がんセンター	
	千葉県がんセンター		金沢大学医学部附属病院	大阪医科大学附属病院		愛媛大学医学部附属病院	
東京都	聖路加国際病院	福井県	福井大学医学部附属病院	大阪府	大阪市立大学医学部附属病院	高知県	高知大学医学部附属病院
	帝京大学医学部附属病院	山梨県	山梨県立中央病院		関西医科大学附属病院		福岡県
	東京医科大学病院		山梨大学医学部附属病院		大阪市立総合医療センター	福岡大学病院	
	東京医療センター	長野県	信州大学医学部附属病院		大阪赤十字病院	九州医療センター	
	東邦大学医療センター大森病院	岐阜県	静岡県	兵庫県	神戸大学医学部附属病院	佐賀県	佐賀大学医学部附属病院
	国立成育医療研究センター				静岡県立総合病院		兵庫医科大学病院
	順天堂大学医学部附属順天堂医院	浜松医科大学医学部附属病院	姫路赤十字病院		長崎県	長崎大学病院	
	東京医科歯科大学医学部附属病院	静岡県立静岡がんセンター	兵庫県立がんセンター			宮崎県	宮崎大学医学部附属病院
	日本医科大学付属病院	愛知県	愛知県がんセンター中央病院	奈良県	奈良県立医科大学附属病院		
	東京慈恵会医科大学附属病院					鹿児島県	鹿児島大学病院

# がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)

第10回がん診療提供体制のあり方検討会  
(平成29年10月18日)資料2より抜粋・一部改変

平成30年度

将来像\*

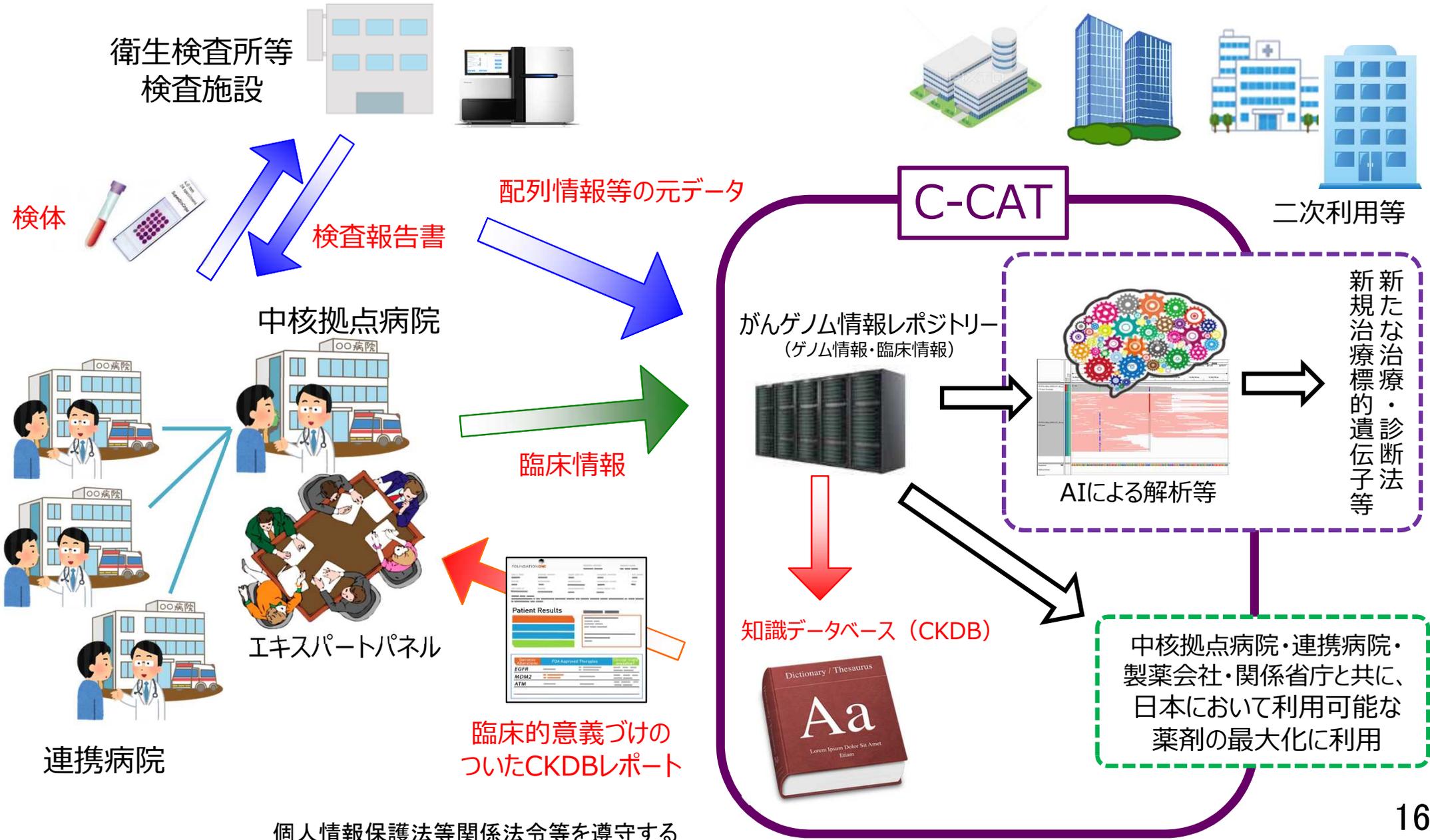


※遺伝子パネル検査の状況を踏まえ整備

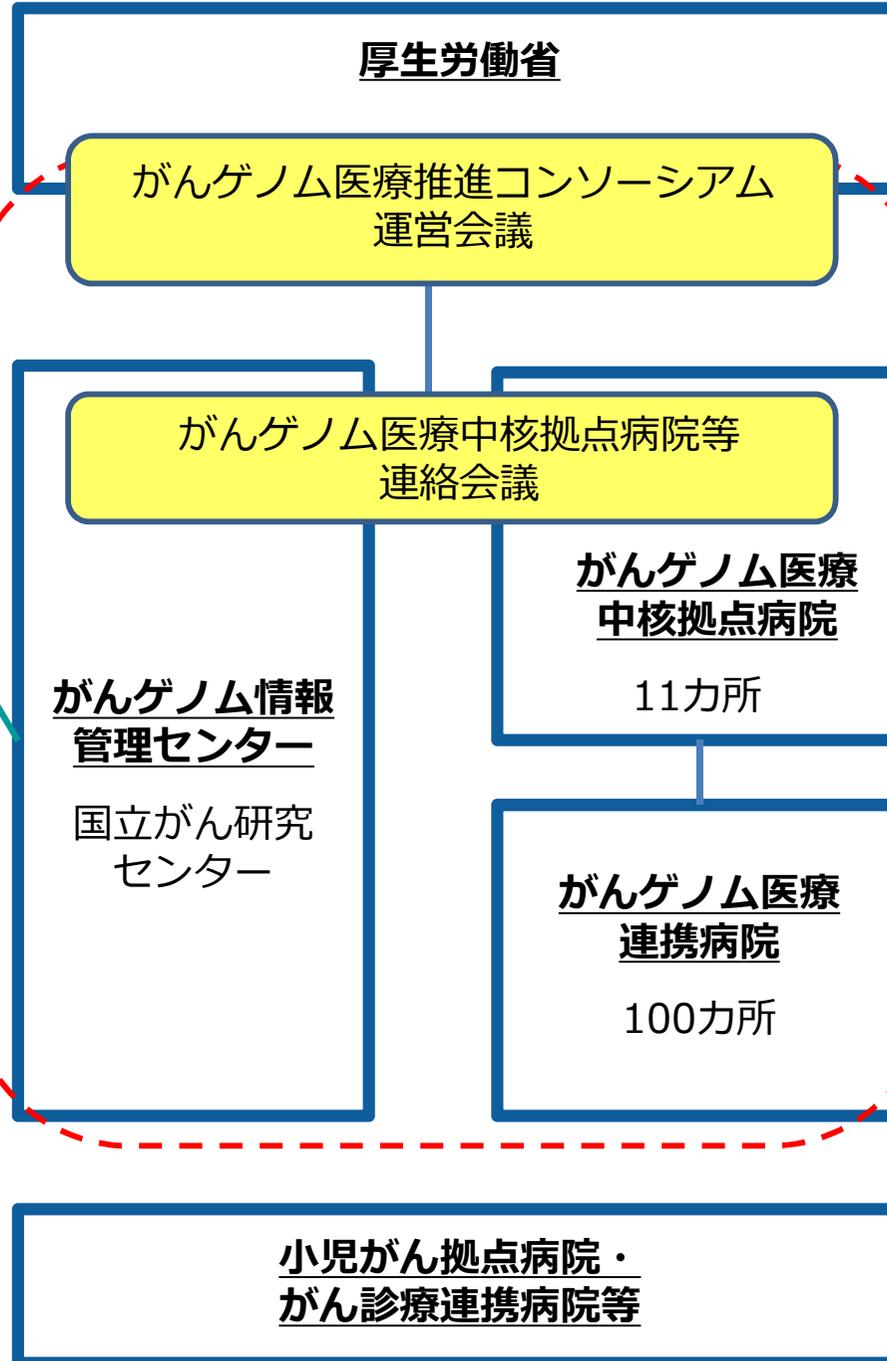
**ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう  
段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す**

# がんゲノム情報管理センター

(国立がん研究センターに設置：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)



# がんゲノム医療提供・情報収集体制の全体像



質の高いデータベース等を有し、中核拠点病院等から得られたゲノム情報や臨床情報を集約し、診療や研究開発に活用する機関

- データの標準化、収集・管理
- 医療機関、研究機関、企業等との契約
- 患者データ管理 等

がんゲノム医療を牽引する高度な機能を有する医療機関

- 質の確保されたゲノム検査（外注可）
- ゲノム検査結果解釈の付与
- 適切な患者選択と患者への説明（遺伝カウンセリング含む）
- 治験・臨床試験への紹介、実施
- 適切な臨床等情報収集・管理・登録
- ゲノム医療に関わる人材の育成
- がんゲノム医療連携病院等の診療支援
- 研究開発の推進 等

がんゲノム医療中核拠点病院と連携してゲノム検査結果を踏まえた医療を実施する医療機関

- 適切な患者選択と患者への説明（遺伝カウンセリング含む）
- 治験・臨床試験への紹介、実施等

# パネル検査に関する開発状況

## 先進医療の実施状況

名称	申請医療機関	遺伝子数	患者負担額	試験の登録症例数	試験期間	実施状況
NCCオンコパネル	国立がん研究センター中央病院	114	464,000円	205～350例	1年6ヶ月	2018年4月より実施中
東大オンコパネル	東京大学医学部附属病院	464(DNA), 463(RNA)	915,000円	200例	1年6ヶ月	2018年8月より実施の見込み
Oncomine Target Test	大阪大学医学部附属病院	46	245,000円	200例	1年6ヶ月	審査中

## 薬事承認申請の状況

名称	開発企業	遺伝子数	—	—	—	申請状況
FoudationOne CDx	Foundation Medicine Inc. (米国)	324				2018年3月に製造販売承認申請

# 遺伝子変異に基づく抗がん剤の薬事承認

- がんゲノム医療中核拠点病院等で、がんゲノム情報、抗がん剤の効果・安全性に関するエビデンスの構築とリアルワールドデータ(RWD)整備・活用の取り組みを加速。
- 条件付き早期承認制度を活用し、治験結果及びRWDから得られたエビデンスに基づき、ゲノム情報に基づく臓器横断的承認を進める（希少がんを対象とした抗がん剤に期待高）。

## ①患者数の少ない希少がん

小腸がん	胸腺腫
肉腫	その他希少がん

がんの事例は国立がん研究センターのHPより

①、②のがんや遺伝子変異に対する検証的（大規模）な治験は患者数が少なく困難

## ②新たに発見された頻度の低い遺伝子変異

肺がんの例

遺伝子X

ROS1  
3%

ALK  
4%

EGFR  
50%

## ③患者の多いがんで頻度が高く見られる遺伝子変異

十分な患者数が存在するため、通常の治験が可能  
(例：EGFR遺伝子変異とゲフィチニブ等)

がんゲノム医療  
中核拠点病院等

RWD(レジストリ)

がんゲノム情報管理センター  
AIを活用して膨大なゲノム情報を解析・利用

治験

がんの性質により  
最適な治験を立案

条件付き  
早期承認制度  
の活用

必要に応じて  
施設を限定して使用、  
データ収集蓄積

承認後に  
情報収集

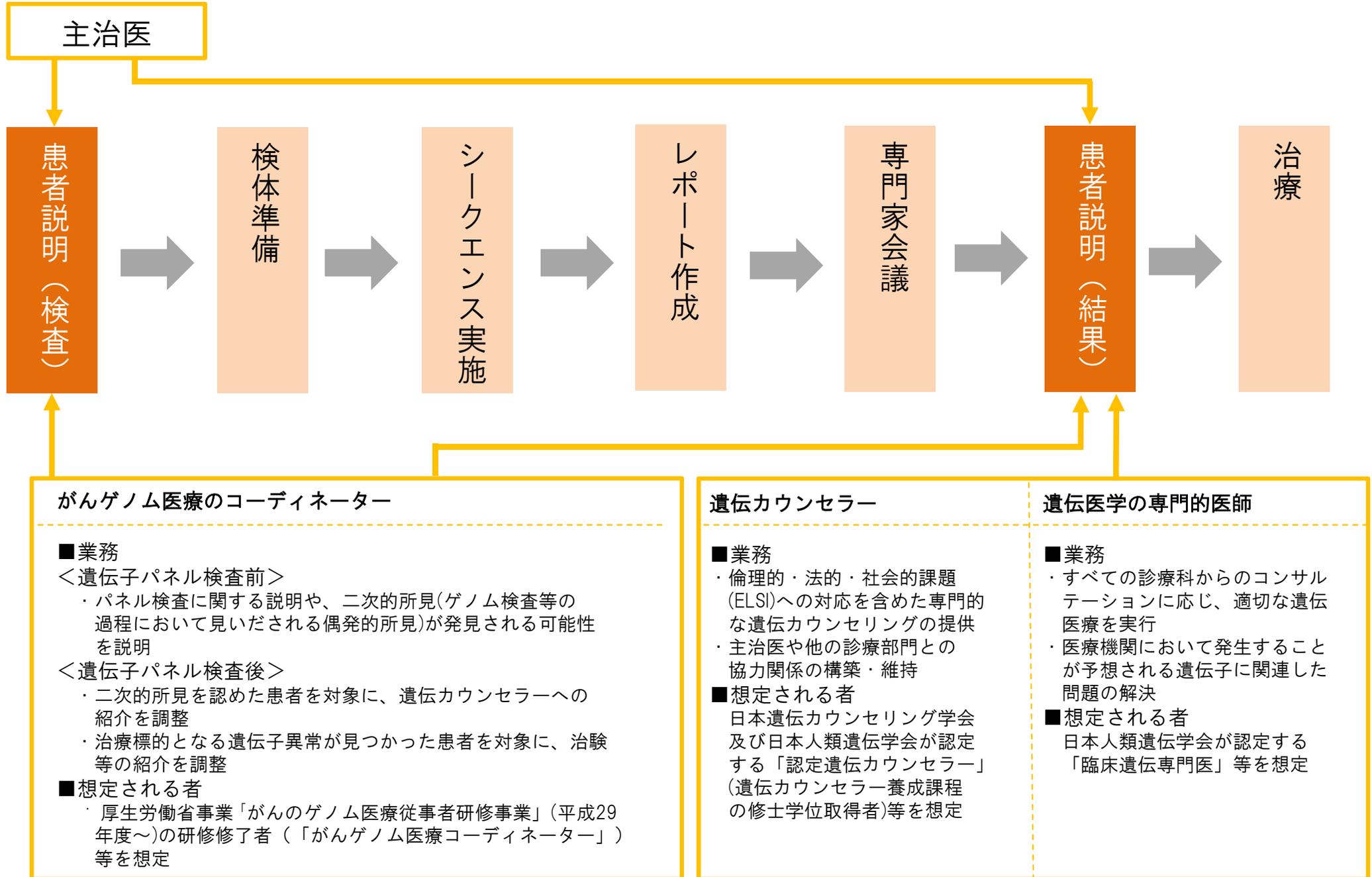
- 医薬品への患者アクセスがより早期に実現
- 収集した情報に基づき、より適切な医療を実現
- 条件の解除やさらなる開発へ収集した情報を活用

# 人材の教育・育成

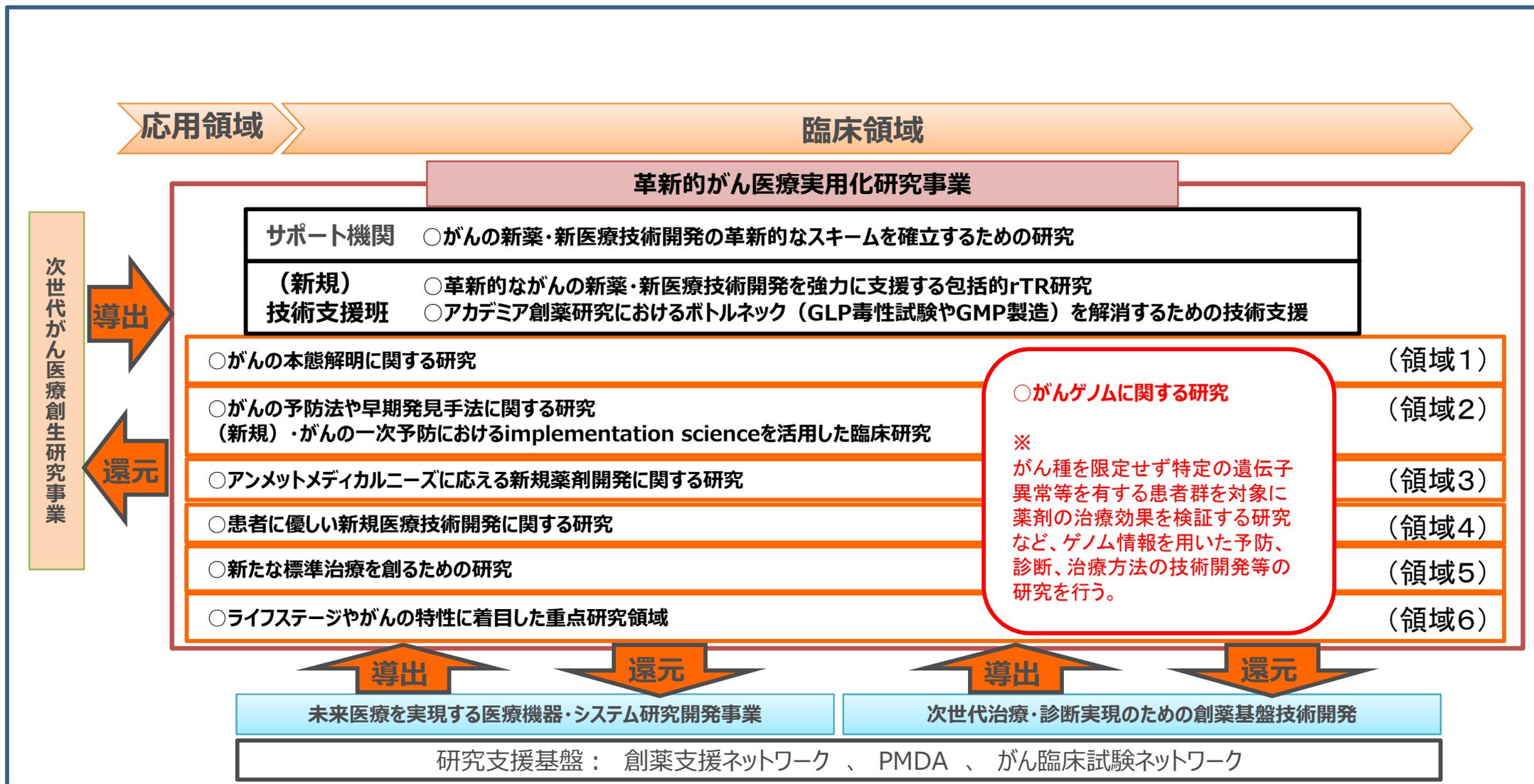
第10回ゲノム医療実現推進協議会(平成30年5月21日)資料2より抜粋・一部改変

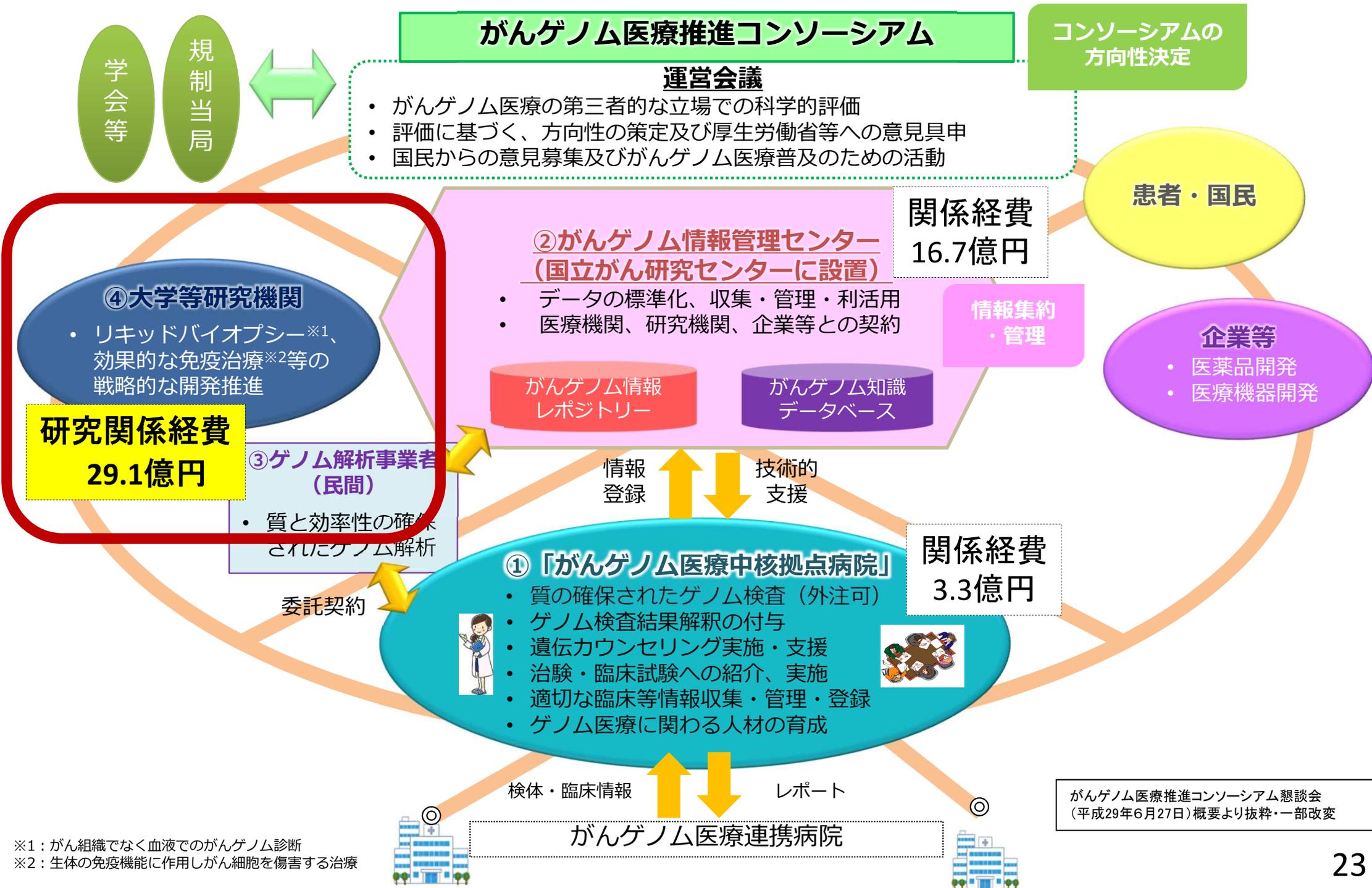
主体	所管	コース	概要・実態	終了後、期待されるキャリア	受講人数(背景職種)
国・文科省予算	文科省事業費	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)」養成プログラム(H29年度～33年度)	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進するがん専門医療人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	【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の実践・普及を行う医療者 ○大学や研究機関における研究者など	【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)】 大学院課程：799名 インテンシブコース：2,017名 ※医師を含む。うち医師を除く医療者は約2割
		厚労省事業費	【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	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備
国・厚労省予算	AMED補助金	【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 【豊岡班】 ・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	ゲノム医療看護師、ゲノム医療薬剤師、ゲノム検査技師	
		【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】	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】	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	

# 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



# 革新的がん医療実用化研究事業

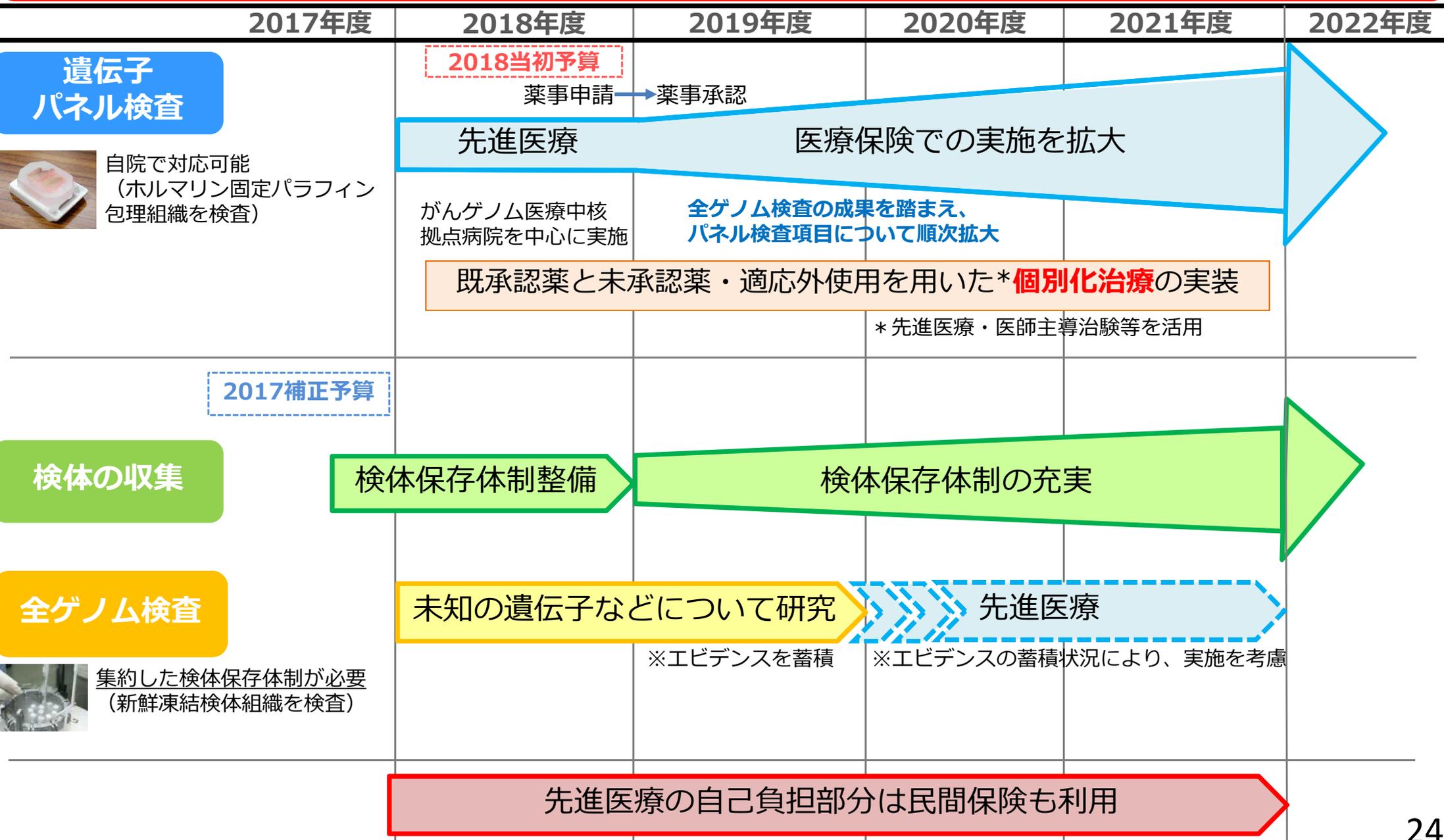




※1：がん組織でなく血液でのがんゲノム診断  
 ※2：生体の免疫機能に作用しがん細胞を傷害する治療

# 全ゲノム検査の研究等の推進、検体保存体制の拡充

- ①全ゲノム検査の実施にあたっては、全国から送られる検体の解析が必要になるため、平成29年度補正予算により検体保存体制の整備を開始。
- ②平成30年度以降、検体保存体制の充実と全ゲノム検査体制の整備により、革新的治療法等の開発を目指す。



# がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

## 目的

個人の状態に基づいたがんゲノム医療を実現・普及させるためには、ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて診療を行い、同時に、診療情報を新たな医薬品等の開発に利活用する仕組みを構築する必要がある。平成29年6月、厚生労働省「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」は、その仕組みの構築にあたり必要な機能やその確保に係る具体的な計画について、報告書をとりとめた。がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議（以下「運営会議」という。）は、同報告書に基づき、わが国のがんゲノム医療が患者・国民にとって有益なものとなるよう、公平かつ公正で持続可能な仕組みを構築するため、開催するものである。

## 検討事項

本運営会議は、前条の目的を達成するため、次に掲げる事項を検討する。

- 一 がんゲノム医療を提供する医療機関
- 二 がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用の体制
- 三 質の確保された効率的なゲノム検査実施体制
- 四 がんゲノム知識データベースの構築
- 五 治験情報等の集約と医師主導治験等の支援
- 六 革新的診断法・治療法等を創出する仕組み
- 七 その他、議長が必要と認める事項

# がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 構成員

## 【構成員】

天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長
江川 洋	日本衛生検査所協会会長
北川 昌伸	日本病理学会理事長
北川 雄光	日本癌治療学会理事長
木下 賢吾	日本バイオインフォマティクス学会理事長
近藤 達也	医薬品医療機器総合機構理事長
齊藤 延人	がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議議長
末松 誠	日本医療研究開発機構理事長
杉山 将	理化学研究所革新知能統合研究センターセンター長
中釜 斉	国立がん研究センター理事長/日本癌学会理事長
中山 讓治	日本製薬工業協会会長
松原 洋一	日本人類遺伝学会理事長
間野 博行	国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター長 (がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会座長)
南 博信	日本臨床腫瘍学会理事長
宮野 悟	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長 (がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会副座長)
武藤 香織	東京大学医科学研究所公共政策研究分野教授/日本生命倫理学会理事
門田 守人	日本医学会会長/日本医学会連合会長
山口 俊晴	先進医療技術審査部会長
横倉 義武	日本医師会会長
渡部 真也	日本医療機器産業連合会会長

## 【オブザーバー】

葛西 重雄	厚生労働省データヘルス改革推進本部プロジェクトチーム技術参与/ 独立行政法人情報処理推進機構CIO補佐官
-------	---------------------------------------------------------

# コンソーシアム運営会議と中核拠点病院等連絡会議について

## ○ がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

### 検討事項

- ・がんゲノム医療全般に係る課題等

### 組織

- ・患者・国民を含めたゲノム医療の推進に係る関係者

### 庶務

- ・関連各局・各課の支援を得て、厚生労働省健康局がん・疾病対策課が行う

↓ 部会に位置づける

↑ 代表の選出

## ○ がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議

### 検討事項

- ・中核拠点病院・連携病院やがんゲノム情報管理センターに係る課題等

### 組織

- ・中核拠点病院の管理者および情報管理センターの長
- ・厚労省はオブザーバーとして参加

### 庶務

- ・がんゲノム情報管理センターが行う

## ○ 実務者からなるWG

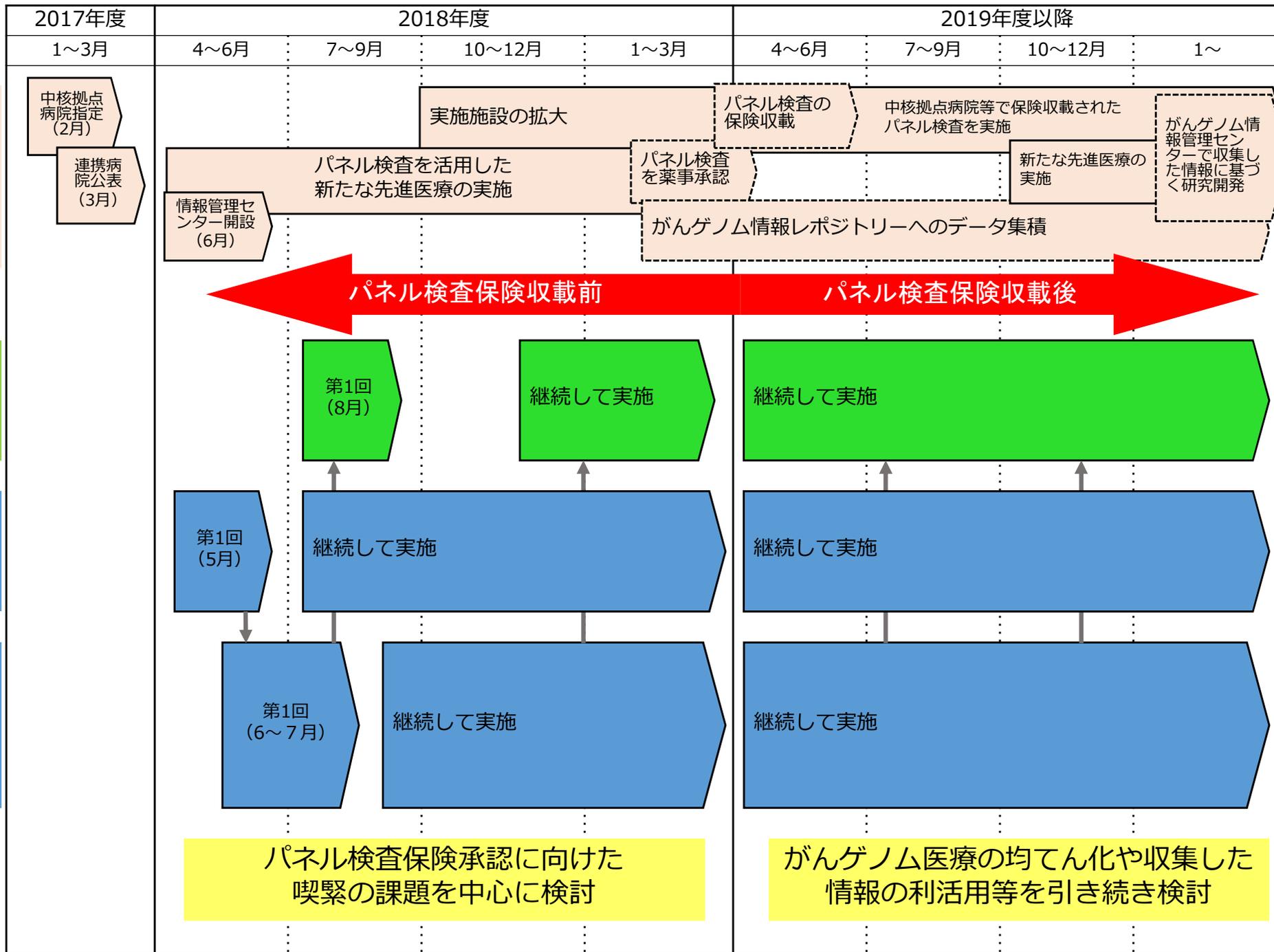
(インフォームドコンセント・情報利活用WG等、中核病院等実務者連絡会)

# がんゲノム医療実用化に向けた工程表

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会(平成29年6月27日)概要より抜粋・一部改変

	2017年度	2018年度				2019年度				2020年度				2021年度
	1~3月	4~6月	7~9月	10~12月	1~3月	4~6月	7~9月	10~12月	1~3月	4~6月	7~9月	10~12月	1~3月	4月~
がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議			第1回(8月)	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施	継続して実施
がんゲノム医療中核拠点病院等	中核拠点病院指定(2月) 連携病院公表(3月)		連携病院追加申請	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大	実施施設の拡大
ゲノム検査や医薬品の承認・保険適用	先進医療におけるパネル検査の位置づけの検討	パネル検査を活用した新たな先進医療の実施(中核拠点病院等)実施状況 NCCオンコパネル(4月より開始) 東大オンコパネル(8月開始予定) 阪大・Oncomine(審査中)			薬事承認されたパネル検査の保険収載	なるべく早期にパネル検査を薬事承認	新たな先進医療の実施							
医薬品の医師主導治験・先進医療等の推進														
申請に応じた条件付き早期承認の活用による医薬品の適応拡大、全ゲノム検査の位置づけ等の検討等														
がんゲノム情報管理センター	稼働準備	開設(6月)	がんゲノム情報管理センター稼働											
	プロトタイプ構築等		がんゲノム知識データベース構築		がんゲノム知識データベース機能拡張				がんゲノム情報レポジトリへのデータ集積				がんゲノム情報管理センターでゲノム情報や臨床情報を集約・整備し、産学官の研究者による革新的医薬品や診断技術などの開発推進に貢献	
研究開発推進	全ゲノム解析の技術開発と体制強化													
	効果的な免疫療法・リキッドバイオプシー等の開発推進													
	治験等ポータルサイト(治験情報等の一元化を段階的に整備)													

# がんゲノム関連会議の進め方(案)



# がんゲノム医療推進に向けた取組(要点)

## 1. パネル検査の実用化

遺伝子パネル検査等※は、結果の解釈に専門的な知見が必要となることから、一定の要件を満たす医療機関(がんゲノム医療中核拠点病院等)において提供する。また、人材育成等を推進し、上記医療機関を段階的に拡大する。

## 2. ゲノム情報等の集約

日本人に最適化されたゲノム医療を提供するとともに、創薬・個別化医療開発等を推進するために、保険診療下で行う遺伝子パネル検査等のゲノム情報、臨床情報は、がんゲノム情報管理センターへの登録を義務づける。

## 3. ゲノム検査に基づく治療の推進

ゲノム検査に基づく治療を推進するため、がんゲノム医療中核拠点病院等における医薬品の医師主導治験・先進医療等の推進や、申請に応じた条件付き早期承認の活用による医薬品の適応拡大を図る。

## 4. さらなるがんゲノム医療の発展

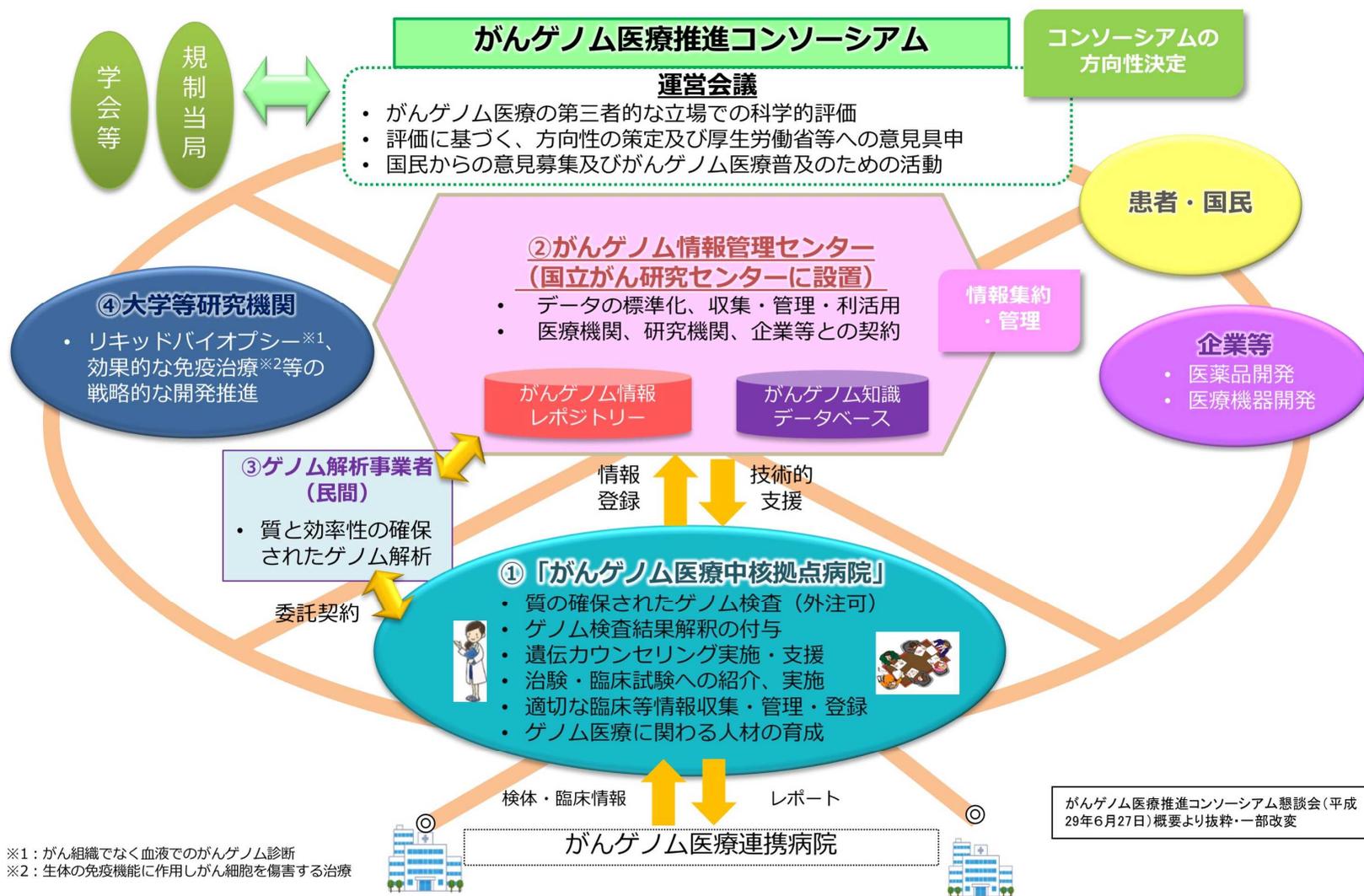
全ゲノム解析等の研究開発を推進し、さらなるがんゲノム医療の発展を目指す。

# がんゲノム情報管理センターの進捗状況

間野 博行  
がんゲノム情報管理センター長

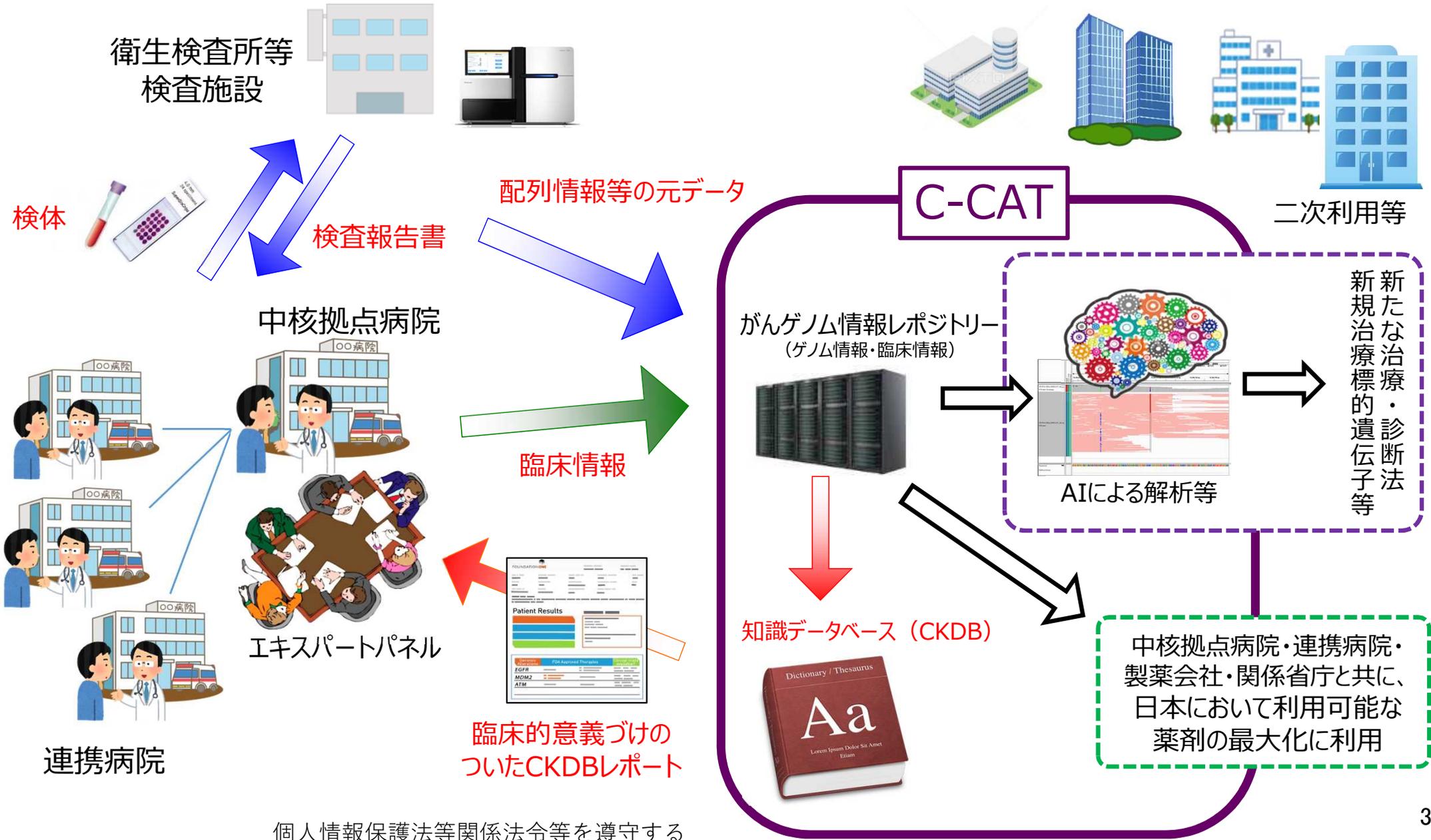
# がんゲノム情報管理センターの設置

厚生労働省の「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」（平成29年6月27日とりまとめ）には、がんゲノム医療実用化に向けた工程として、がんゲノム医療・研究のマスターデータベースである「がんゲノム情報レポジトリ（仮称）」を構築し、管理・運営する機関として「がんゲノム情報管理センター」を新たに設置する必要があるとされ、平成30年6月に国立がん研究センターにがんゲノム情報管理センターが設置されることとなった。



# がんゲノム情報管理センター

(国立がん研究センターに設置：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)



# がんゲノム情報管理センターの役割

## 1 がんゲノム診断の質の管理・向上

- 日本人の臨床・ゲノム情報を国内公的機関に確保し、ゲノム医療の精度管理、質の担保。我が国に至適化された知識データベースを作成、中核病院のエキスパートパネル活動に貢献
- 全国の集計データに基づくがんゲノム医療の国民への説明・行政等への報告・施策等の提言

## 2 情報の共有

- ゲノム中核拠点病院等の中でレポジトリデータベースの情報を適切な取り決めのもとに共有、よりよい保険医療に活用。

## 3 開発研究・臨床試験の促進

- 保険外併用療養、臨床試験・医師主導治験等の基盤データとして用い、日本において利用可能な薬剤の最大化に貢献
- 企業を含む創薬・個別化医療開発への利活用

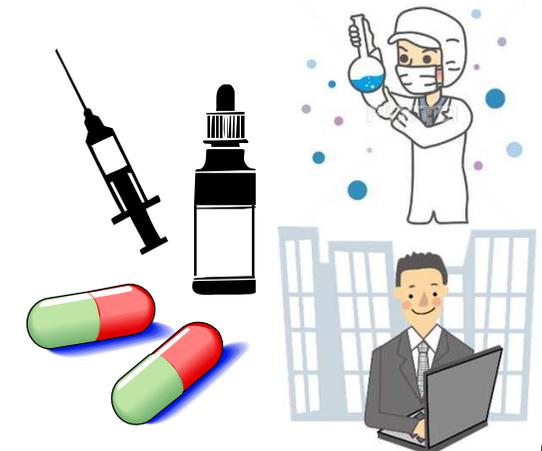
## 4 全ゲノム解析の医療応用に向けた検討・人材育成

## ③ 日本人がん患者に最適化されたゲノム医療の提供



② そこでC-CATにゲノム情報に加え、日本の実地診療のデータや、日本の臨床試験の情報を集約

## ④ 日本人のデータに基づく創薬



日本におけるがんの保険医療に必須の基盤情報となる

- ・分子標的薬を認可する際の医療経済予測、あるいは、日本人における遺伝性腫瘍の頻度予測など、様々な形で利用可能な貴重な基盤情報
- ・分子標的薬治験の日本への誘導効果

① 遺伝子変異の意味づけを海外検査事業者や、海外データベース・文献だけに頼ると、日本人の情報が不足。

...TTAAGTA  
CCCG  
TGGCGTC...



# 同じ配列データ (FASTQ) でも、変異コールのアルゴリズムにより、結果がかなり異なる

シーケンサーが出力するリードの塩基配列データ (+ 各塩基のquality情報)

FASTQファイル



リードをリファレンスゲノム配列にマッピングしたアラインメント情報

BAMファイル

Caller 1

Caller 2

Caller 3

Caller 4

VCF1

VCF2

VCF3

VCF4

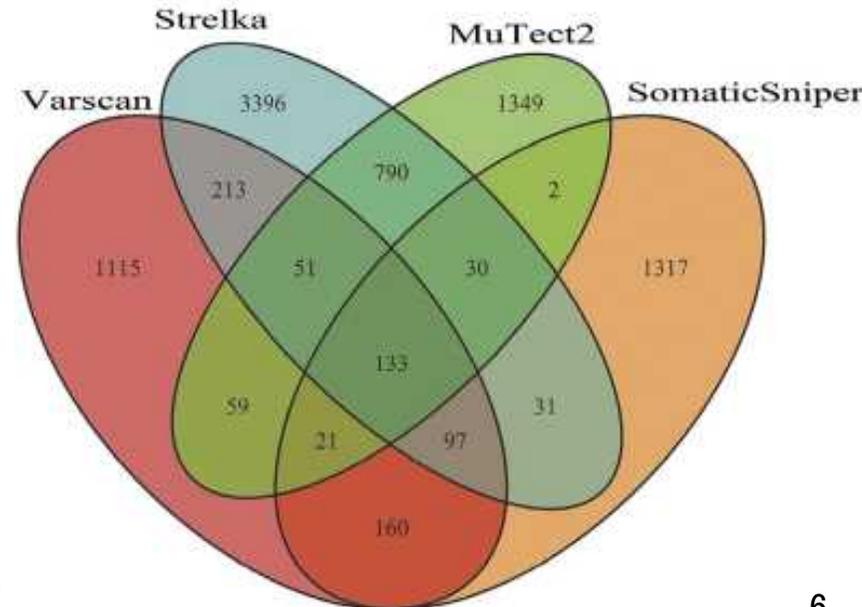
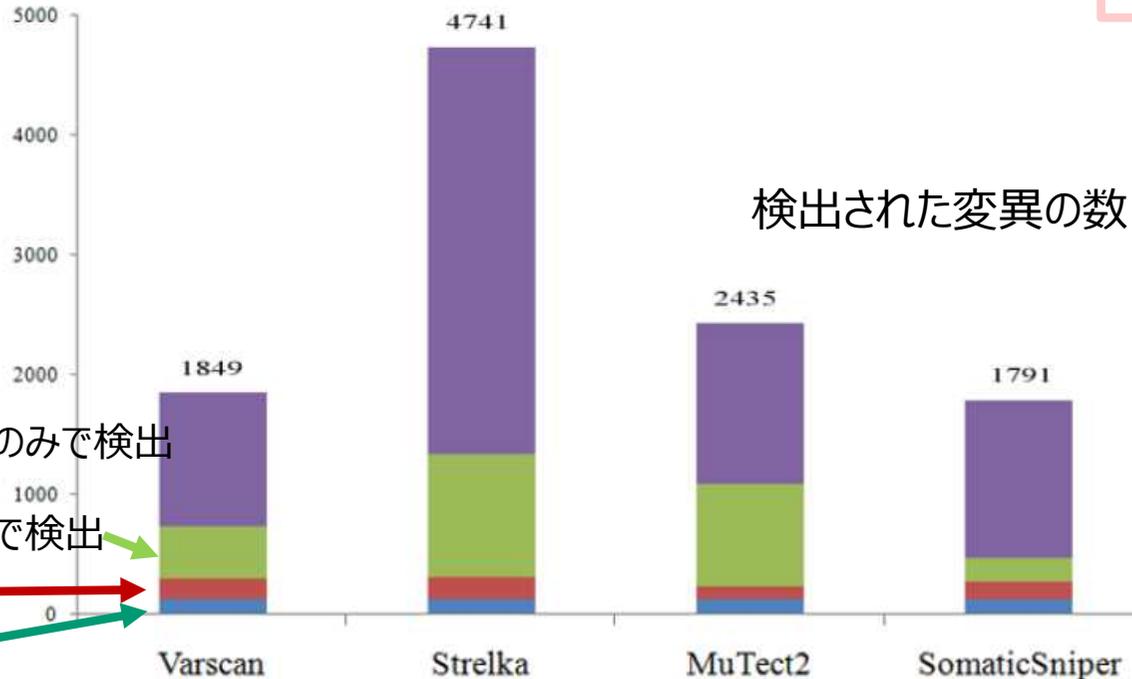
Variant Call Format :  
ゲノム上の変異情報

- ゲノム解析の技術・DBは、まだまだ発展途上。
- 比較的単純な一塩基変異 (SNV) のコールでさえ、callerの違いにより、結果 (VCF) がかなり異なる！

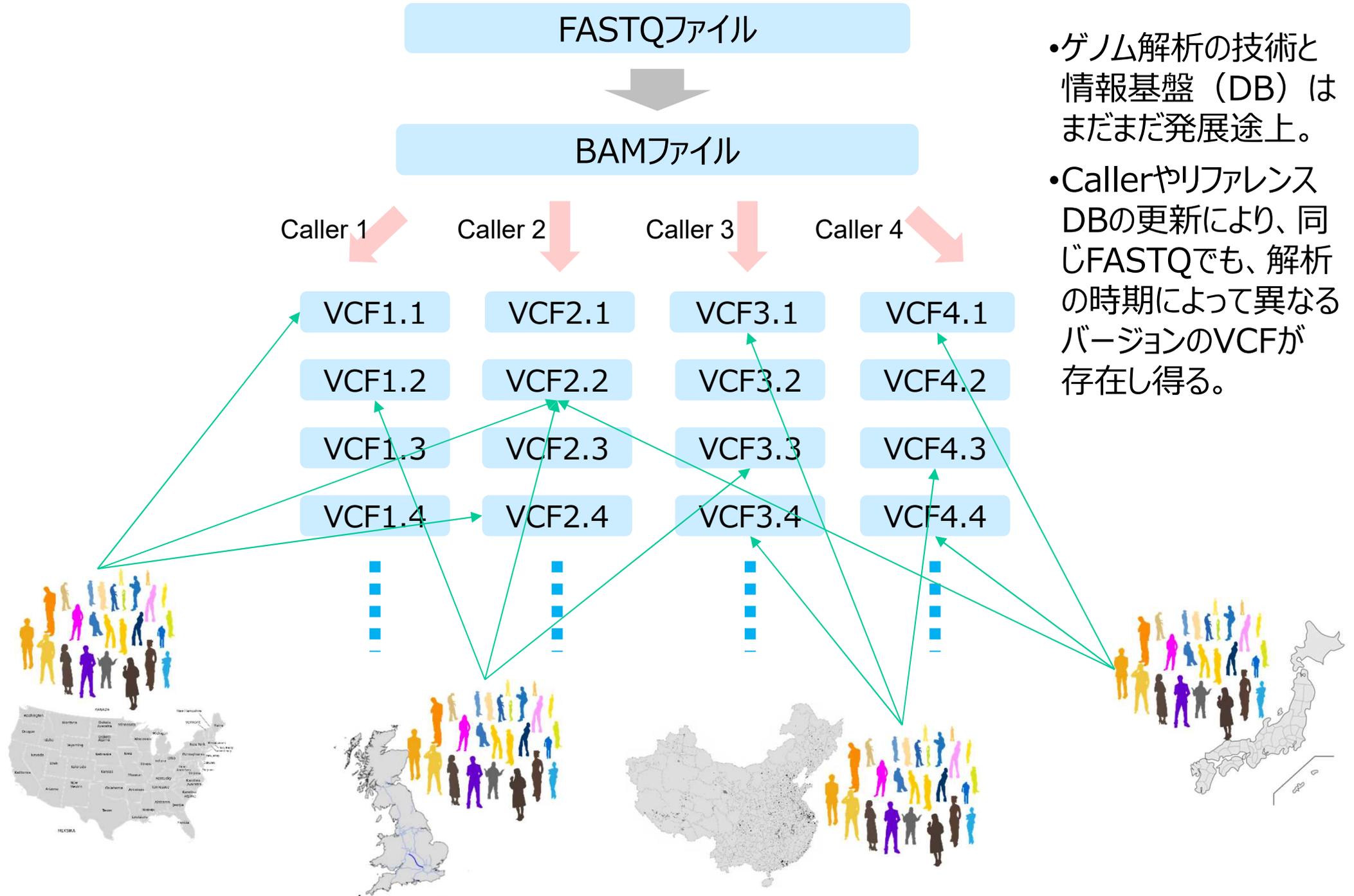
個々のcallerで見ても、そのcallerでしか見つからない変異が半分以上

Cai L, et al.  
Sci Rep 6:36540, 2016

代表的な4つの変異callerのいずれかで検出された全ての変異のうち、複数のcallerで共通に検出された変異は20%程度であった。

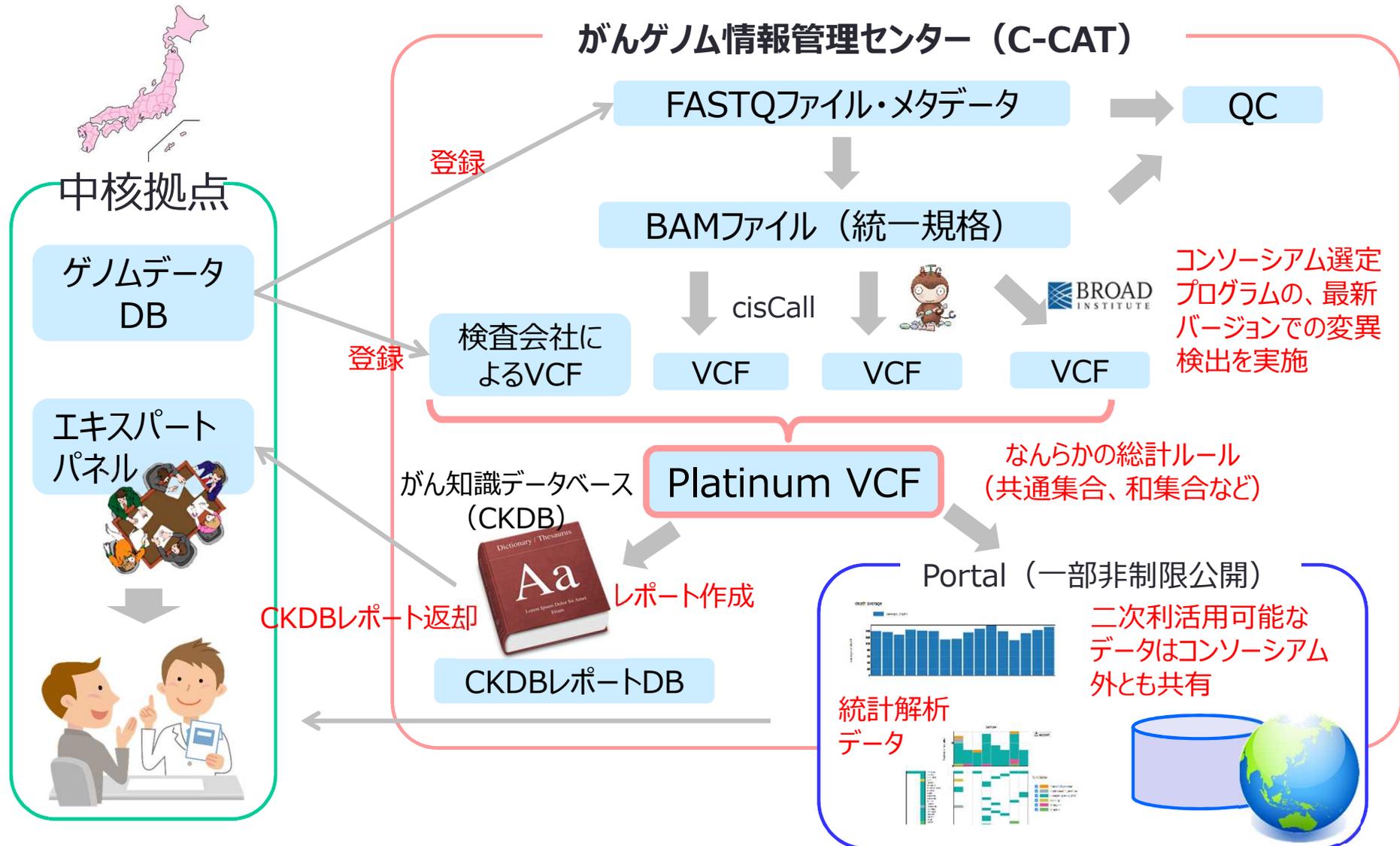


現状では、異なるアルゴリズムの異なるバージョンの日本人のデータが、世界の検査会社に散在するのみ

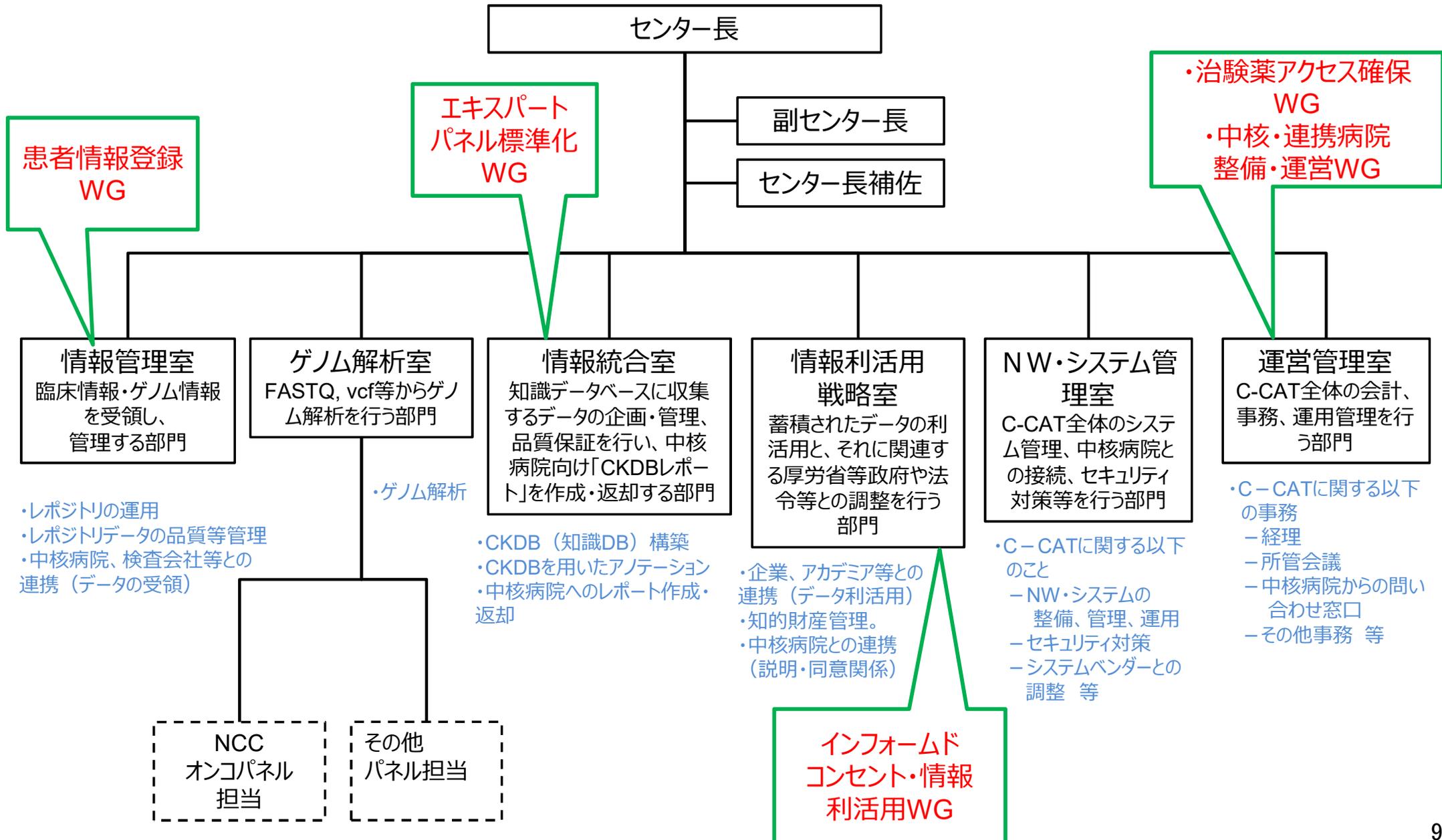


# C-CATの構想

- 1 当面は「検査会社によるVCF」を元にCKDBレポートを作成。
- 2 逐次、進化したプログラムによりFASTQから全データ再解析を行い、保険診療に役立てる。
- 3 第2段階として、最新のプログラムとC-CAT独自のプログラムで「Platinum VCF」を構築し、それに基づくCKDBレポートの作成を検討。



# がんゲノム情報管理センター組織図



# がんゲノム情報管理センター準備状況

	H29年度	H30年度			
		4-6	7-9	10-12	1-3
レポジトリDB	DBのプロトタイプ完成、 サーバーハードウェア 構築	ソフトウェア 仕様の確定・ 発注	開発		試運転
中核拠点側電子 カルテシステム	プロトタイプ完成	入力情報の 確定	開発	中核拠点側が行う実装 に関する技術支援等	
CKDB	知識DB用の保険収 載薬情報、治験情報、 文献情報等の収集	定期的なバージョンアップ & キュレーターチームの編成			
解析パイプライン 構築		想定されるパネルに対するパイプライン構築		試運転	
中核拠点等との 情報連携 システム		中核拠点等からのデータ転送・参照システム、 C-CATからの報告書送付システムの構築			

▲  
試運転

# ゲノム医療に用いる遺伝子解析手法の検討

## がん遺伝子パネル解析

保険医療としてゲノム解析を行う患者は化学療法を受ける患者を想定 ≡ 多くの患者が外科治療の適応にならず、病理診断目的の生検（バイオプシー）標本から作ったFFPEを解析に使う。高重複度シーケンスが必要 → **がん遺伝子パネル（100～500種類の遺伝子解析）は、がんゲノム医療の普及に適している**

長所 比較的安価、大型のコンピューター環境が不要  
短所 新しいがん関連遺伝子の発見に限界

ホルマリンによってDNA/RNAが断片化。C→T置換エラーの増加

ホルマリン固定  
パラフィン包埋検体  
(FFPE)



新鮮凍結検体

良質のDNA/RNA



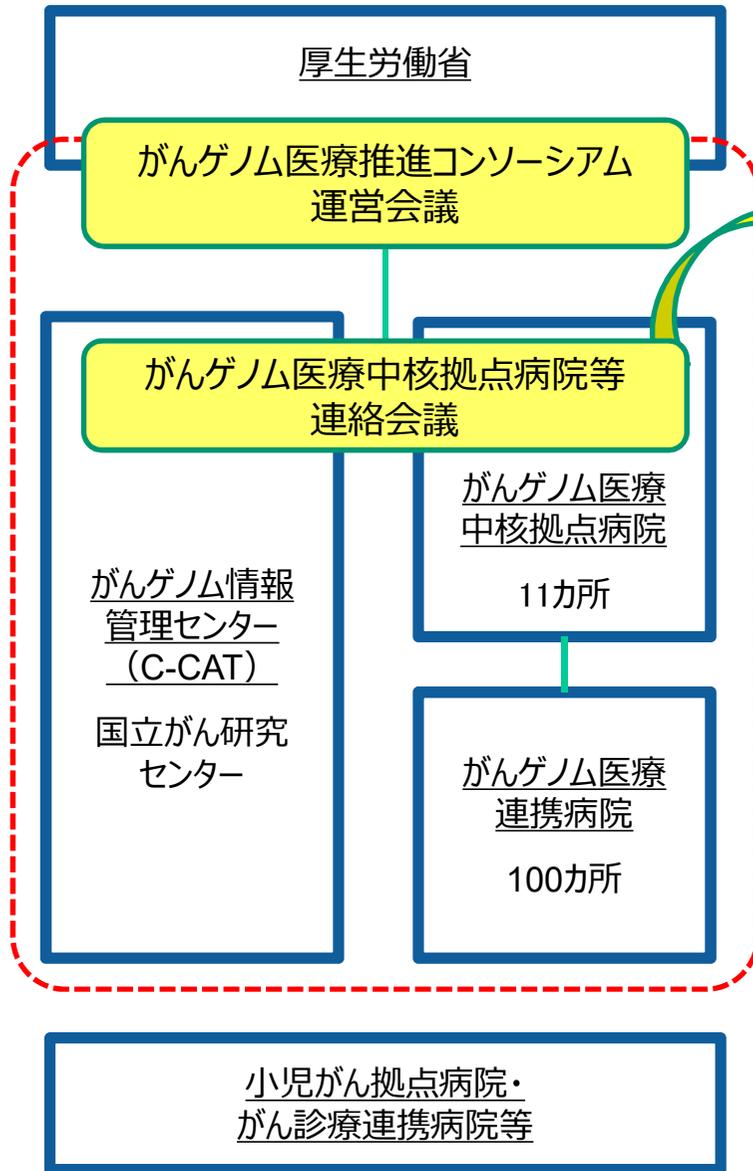
全ゲノムシーケンス解析に適した良質のゲノムDNAが得られる。がんゲノム医療中核拠点病院の要件に新鮮凍結検体の保存体制が明記。 → **開発研究を進め、新たな医療を患者さんに届ける**

長所 新しいがん関連ゲノム異常の同定。C-CATの臨床情報収集システムを使って解析することで、海外に比べて大きなアドバンテージ  
短所 高価。大型のコンピューター環境・クラウドが必要

全ゲノムシーケンス解析

# がんゲノム医療中核拠点病院等 連絡会議からの報告

# がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議 WG (2018年5月設置)



がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議の下に、5つのWGと実務者連絡会を設置した。

	WG名	略称
①	インフォームドコンセント・情報利活用WG	ICWG
②	患者情報登録WG	RPWG
③	エキスパートパネル標準化WG	EPWG
④	中核・連携病院整備・運営WG	HPWG
⑤	治験薬アクセス確保WG	DDWG
	中核病院等実務者連絡会	

# ① インフォームドコンセント・情報利活用WG (ICWG)

---

## ● 構成員 (◎座長)

天野虎次	(北海道大学病院)	武藤 学	(京都大学医学部附属病院)
矢部一郎	(北海道大学病院)	金井雅史	(京都大学医学部附属病院)
新堀哲也	(東北大学病院)	山田崇弘	(京都大学医学部附属病院)
新妻秀剛	(東北大学病院)	加藤和人	(大阪大学医学部附属病院)
土原一哉	(国立がん研究センター東病院)	酒井規夫	(大阪大学医学部附属病院)
古川孝広	(国立がん研究センター東病院)	山田 瞳	(大阪大学医学部附属病院)
増井 徹	(慶應義塾大学病院)	平沢 晃	(岡山大学病院)
織田克利	(東京大学医学部附属病院)	郷原英夫	(岡山大学病院)
大瀬戸久美子	(東京大学医学部附属病院)	柳 文修	(岡山大学病院)
◎武藤香織	(東京大学医学部附属病院)	河原直人	(九州大学病院)
中田はる佳	(国立がん研究センター中央病院)	吉田輝彦	(がんゲノム情報管理センター)
尾崎紀夫	(名古屋大学医学部附属病院)	田代志門	(がんゲノム情報管理センター)
小笠原一能	(名古屋大学医学部附属病院)		
森川真紀	(名古屋大学医学部附属病院)		
畠山未来	(名古屋大学医学部附属病院)		

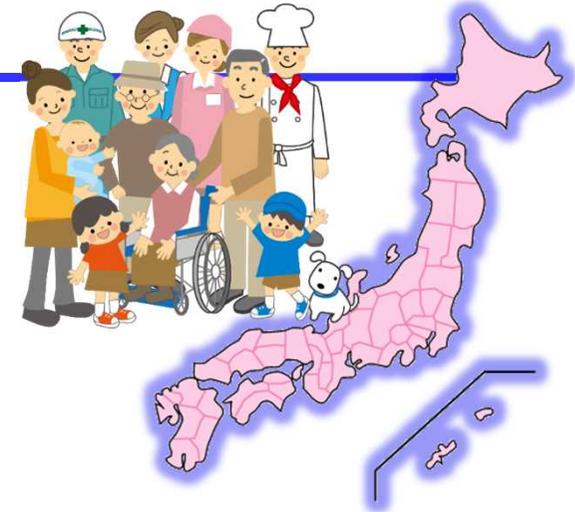
## ① ICWGWの検討事項と進捗状況

論点	具体的検討事項	進捗状況
	<ul style="list-style-type: none"> <li>○インフォームドコンセントにおいて、がんゲノム医療推進コンソーシアムとして共通性・整合性を確保すべき点の抽出と、共通ICF（案）の作成、そのELSI的根拠・考え方に関する検討を行う。</li> <li>○コンソーシアムがC-CATに集積するデータの公平・適切かつ有効な二次利活用のあり方を検討する。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○WGの開催状況および予定は下記の通り： <ul style="list-style-type: none"> <li>・第1回：7/4（水）</li> <li>・第2回：7/30（月）</li> <li>・第3回：8/20（月）</li> </ul> </li> </ul>
インフォームドコンセント	<ul style="list-style-type: none"> <li>・医療倫理、評価療養等や被検者保護に関連する法律や指針等。</li> <li>・上記及び下記のサブテーマの議論を踏まえたがん臨床現場での実効性のあるインフォームドコンセントとその撤回。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有</li> </ul>
患者説明SOP	<ul style="list-style-type: none"> <li>・患者にクリニカルシーケンスを説明する際の手順の標準化。またそれに必要なパンフレット、動画等の作成。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出</li> </ul>
二次的所見取扱 （事前の説明・同定基準・開示方針・遺伝カウンセリング）	<ul style="list-style-type: none"> <li>・パネルによるsomaticクリニカルシーケンスの二次的所見からgermlineの遺伝診療への連絡。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○インフォームドコンセント基本方針(案) 取りまとめ</li> <li>○スケジュールの検討</li> </ul>
データ利活用	<ul style="list-style-type: none"> <li>・創薬等におけるニーズの把握・発掘や、適切な個人情報保護・人権擁護、知財の取扱等の検討。二次利活用に基づく研究開発推進戦略（データ共有や利活用の方針決定プロセスを含む）の構想。</li> </ul>	

# C-CATの主な業務

## 1) ゲノム医療支援業務

- ゲノム/診療情報の収集・分析
- ゲノム医療参照ポータル構築、  
医師や国民への情報提供
- ゲノム検査の品質管理と向上（CKDB更新を含む）
- 臨床的/医療経済的な有用性の分析
- エキスパートパネル支援サービス：  
CKDBレポート返却
- 中核病院・連携病院のゲノム医療連携、  
ネットワークシステム管理支援



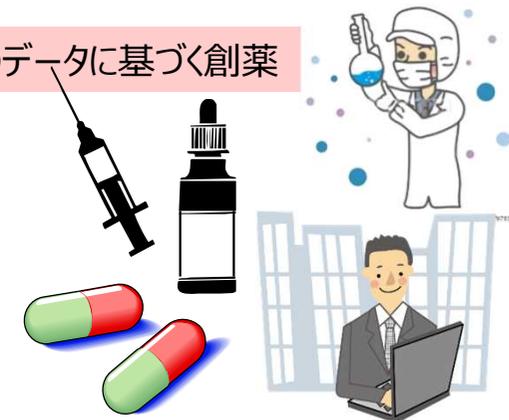
日本人がん患者に最適化されたゲノム医療の提供



## 2) 研究支援業務

- 情報の利活用の審査
- 情報の利活用の運営業務全般  
（必要な情報抽出・匿名化・データ転送・  
問い合わせ対応・同意撤回対応・終了報告等）

日本人のデータに基づく創薬



# C-CATの主な業務に対応したICの基本方針（案）

---

## 1) 保険診療としてのゲノム検査実施の説明・同意に含める事項

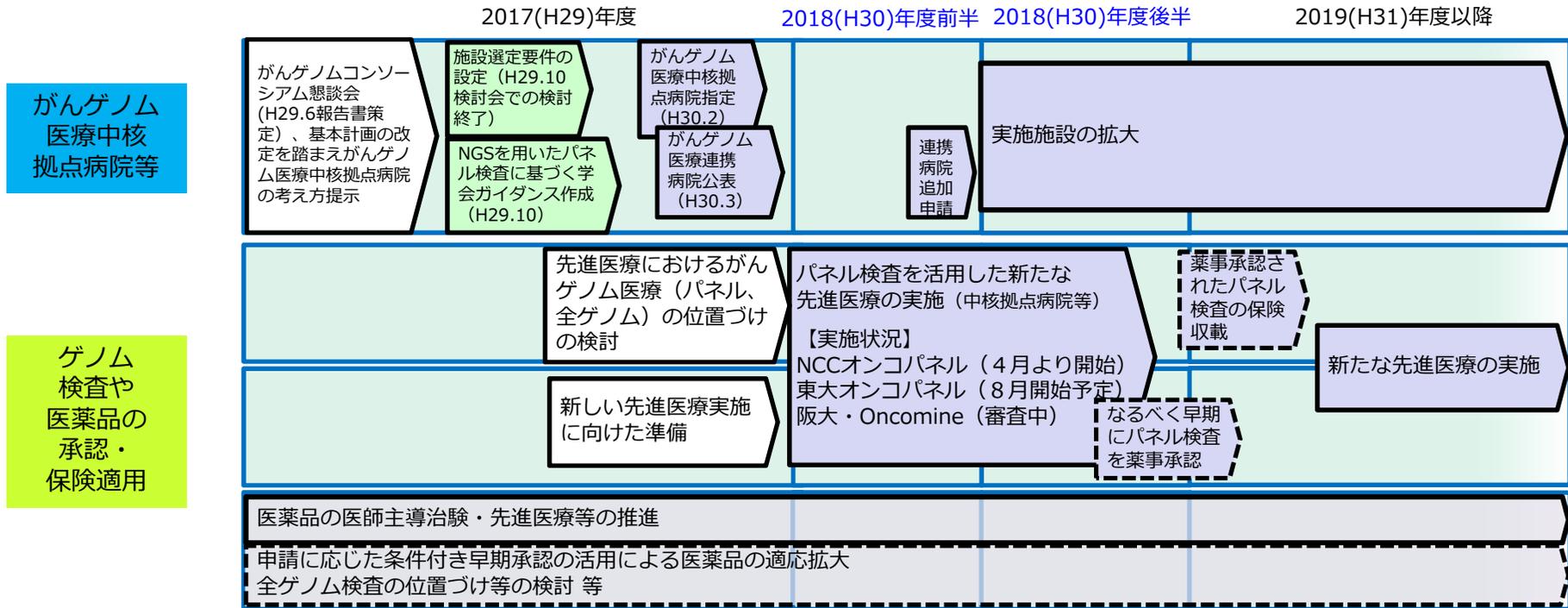
- ① 説明：ゲノム/診療情報をC-CATに登録すること
- ② 説明：「がん登録」と突合すること  
※関連法令を遵守して実施
- ③ 説明：中核病院・連携病院間で診療に関わる情報を共有すること  
※合同で行うエキスパートパネルでの症例検討で、必要な情報を共有  
※国内他施設の症例を検索、互いに比較照合することで過去の経験を活かす
- ④ 質問：胚細胞系列変異に関する結果返却の希望有無

## 2) 研究への利活用に対する同意

- ⑤ 情報利活用における包括的同意 (海外への情報提供を含む)  
※日本人のゲノム医療の実績に基づく創薬・個別化医療開発等に貢献
- ⑥ 企業の製造販売承認申請に使われる可能性があることへの同意

# がんゲノム医療実用化に向けたWG工程表（案）

WG案以外はがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（平成29年6月27日）概要より抜粋・一部改変



## ② 患者情報登録WG (RPWG)

---

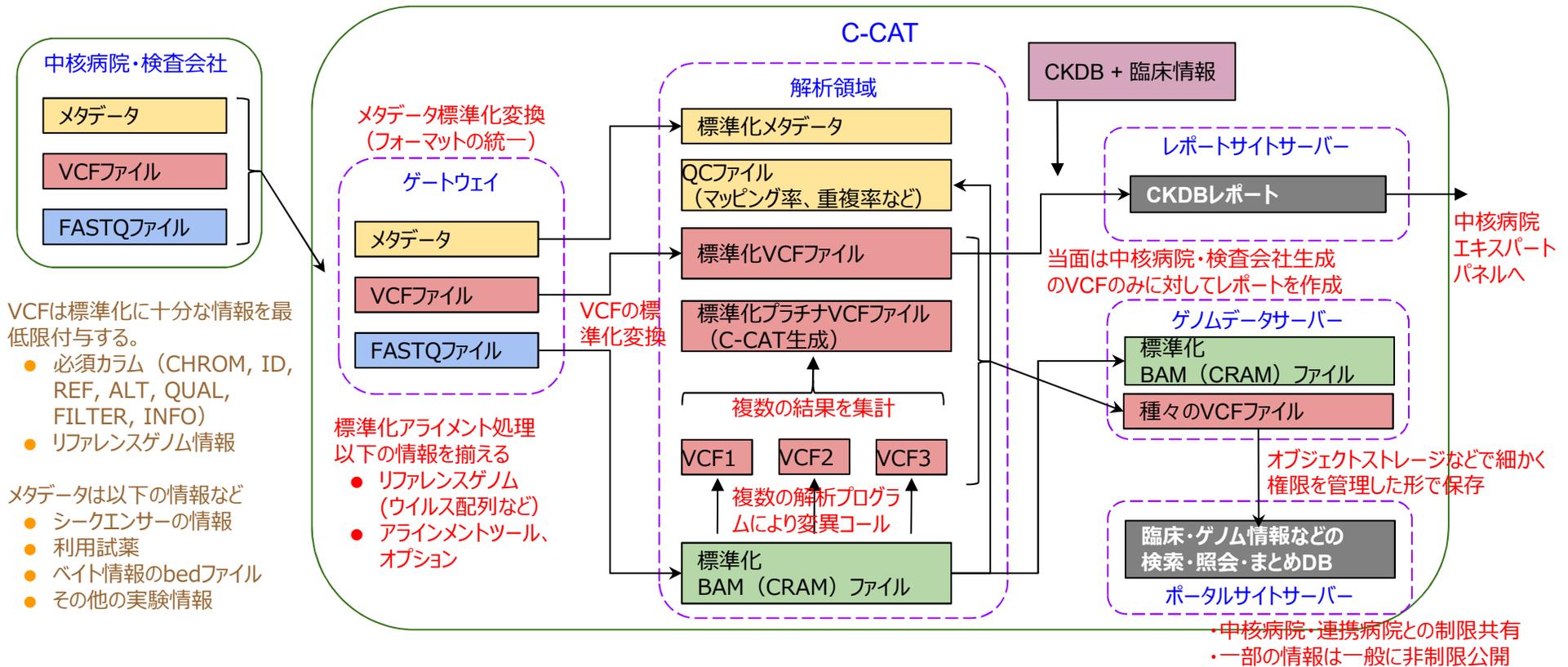
### ● 構成員 (◎座長)

遠藤 晃	(北海道大学病院)	武藤 学	(京都大学医学部附属病院)
中山雅晴	(東北大学病院)	松本繁巳	(京都大学医学部附属病院)
荻島創一	(東北大学病院)	向井久美	(京都大学医学部附属病院)
島田宗昭	(東北大学病院)	松村泰志	(大阪大学医学部附属病院)
青柳吉博	(国立がん研究センター東病院)	武田理宏	(大阪大学医学部附属病院)
川添彬人	(国立がん研究センター東病院)	真鍋史朗	(大阪大学医学部附属病院)
土原一哉	(国立がん研究センター東病院)	郷原英夫	(岡山大学病院)
今井光穂	(慶應義塾大学病院)	柳 文修	(岡山大学病院)
井口亜橘	(慶應義塾大学病院)	森田瑞樹	(岡山大学病院)
◎大江和彦	(東京大学医学部附属病院)	中島直樹	(九州大学病院)
河添悦昌	(東京大学医学部附属病院)	神田橋忠	(九州大学病院)
中島典昭	(国立がん研究センター中央病院)	山下貴範	(九州大学病院)
白鳥義宗	(名古屋大学医学部附属病院)	白石友一	(がんゲノム情報管理センター)
船田千秋	(名古屋大学医学部附属病院)	須藤智久	(がんゲノム情報管理センター)
佐藤菊枝	(名古屋大学医学部附属病院)	小田直之	(がんゲノム情報管理センター)

## ② RPWGの検討事項と進捗状況

論点	具体的検討事項	進捗状況
	<ul style="list-style-type: none"> <li>○臨床情報収集項目の選定や、C-CATへのデータ転送ロジスティクス、二次利用を見据えたデータクリーニングや信頼性確保に関する手順策定を行う。</li> <li>○ゲノムデータの標準化や、他のWGと連携してCKDBレポートの作成手順の策定等を行う。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○WGの開催状況および予定は下記の通り： <ul style="list-style-type: none"> <li>・第1回：7/27（金）</li> </ul> </li> <li>○事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有</li> <li>○WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出</li> <li>○データ転送と標準化のモデル素案の作成</li> <li>○スケジュールの検討</li> </ul>
臨床情報収集項目	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ゲノム医療のモニタリング・品質管理・データの創薬等への二次利用に必要なかつ収集可能な臨床情報の選定と、収集項目の確定。</li> </ul>	
臨床情報取扱の標準化	<ul style="list-style-type: none"> <li>・各中核拠点病院・連携病院における臨床情報の収集・転送等における技術面・管理面の要件の抽出とコンソーシアムとして必要な整合性等の調整。</li> </ul>	
ゲノムデータの標準化	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ゲノム医療推進コンソーシアムとして整合性のあるゲノム検査ID発行システムの策定。</li> <li>・C-CATに収集するゲノムデータ・メタデータの様式・項目等の標準化。</li> </ul>	
データ転送ロジスティクス	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ゲノム情報と臨床情報のデータ転送におけるネットワーク・システムの構築及び運用面の検討。</li> </ul>	

## ② 中核病院・検査会社からのゲノムデータ転送&標準化モデル



### ● ゲノムデータの標準化

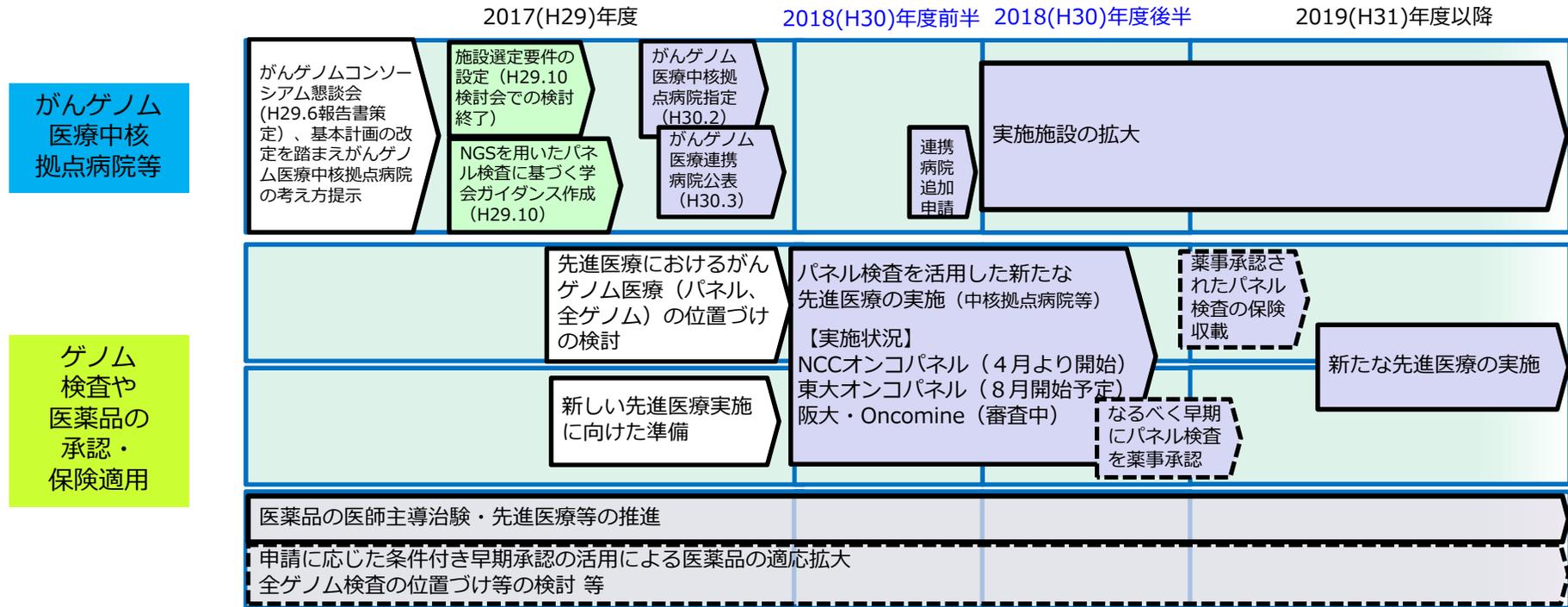
- 複数の中核病院（自施設内検査）・検査会社による、複数の遺伝子パネルから生成されるゲノムデータの差異（リファレンスデータ、解析手法等）を標準化し、検索・照合可能なゲノムデータレポジトリとする。

### ● ゲノムデータの転送

- 中核病院・検査会社の生成するデータを一式（もしくは、標準化に必要なファイルのみ）、そのままの形で転送（マニュアル作業を避けることで、ヒューマンエラー、中核病院・検査会社側の負担を軽減）。
- 中核病院・検査会社から転送されたVCFやメタデータは、スクリプト処理により標準化がなされ、レポジトリに格納される形となること。

# がんゲノム医療実用化に向けたWG工程表（案）

WG案以外はがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（平成29年6月27日）概要より抜粋・一部改変



最初のWGの主な作業工程（案）

患者情報登録WG (RPWG)

臨床情報項目

ID発行システム

臨床情報取扱標準化

ゲノムデータの標準化

データ転送ロジスティクス

・実運用の中での検証・改修・改善・新たな課題の抽出

・運用マニュアル・研修等の整備

### ③ エキスパートパネル標準化WG (EPWG)

#### ● 構成員 (◎座長、○副座長)

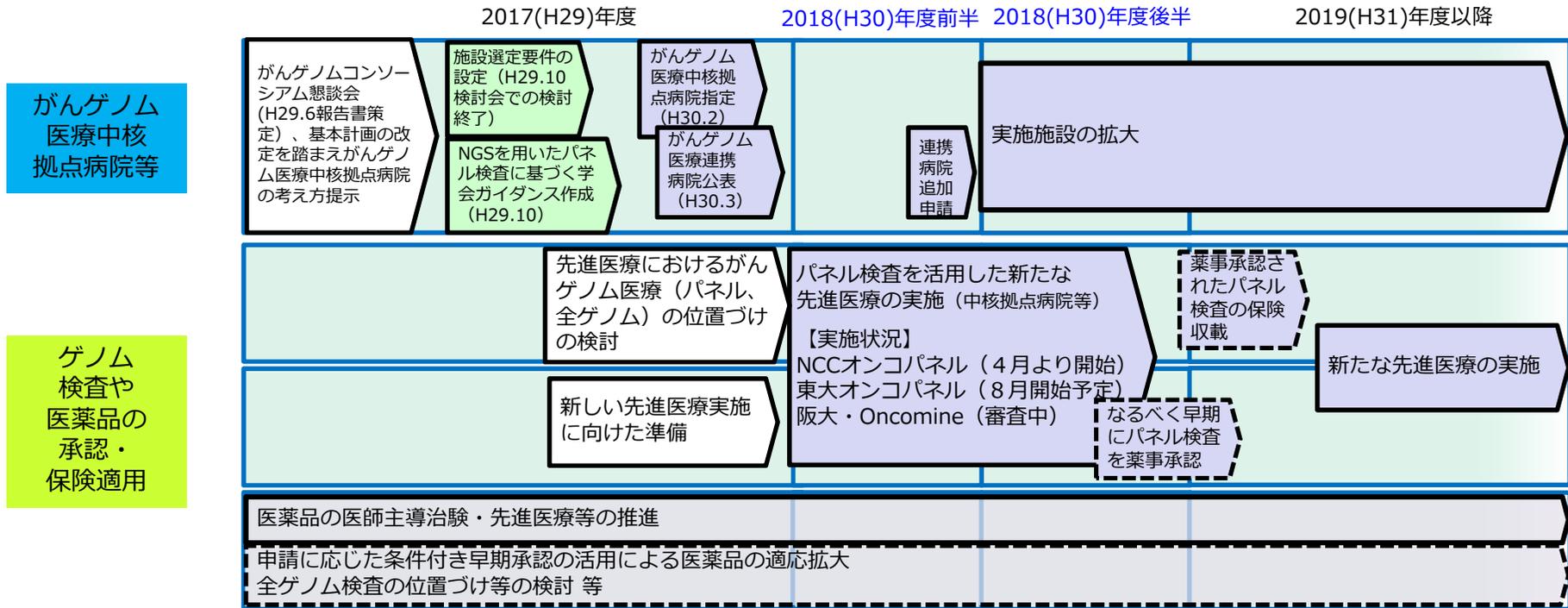
天野虎次	(北海道大学病院)	金井雅史	(京都大学医学部附属病院)
古川 徹	(東北大学病院)	近藤知大	(京都大学医学部附属病院)
小峰啓吾	(東北大学病院)	谷内田真一	(大阪大学医学部附属病院)
向原 徹	(国立がん研究センター東病院)	森 正樹	(大阪大学医学部附属病院)
内藤陽一	(国立がん研究センター東病院)	岡田随象	(大阪大学医学部附属病院)
吉野孝之	(国立がん研究センター東病院)	原口直紹	(大阪大学医学部附属病院)
林 秀幸	(慶應義塾大学病院)	白月 遼	(大阪大学医学部附属病院)
加藤容崇	(慶應義塾大学病院)	平沢 晃	(岡山大学病院)
◎油谷浩幸	(東京大学医学部附属病院)	豊岡伸一	(岡山大学病院)
鹿毛秀宣	(東京大学医学部附属病院)	遠西大輔	(岡山大学病院)
安藤瑞生	(東京大学医学部附属病院)	馬場英司	(九州大学病院)
○角南久仁子	(国立がん研究センター中央病院)	岩間映二	(九州大学病院)
夏目敦至	(名古屋大学医学部附属病院)	沖 英次	(九州大学病院)
安藤雄一	(名古屋大学医学部附属病院)	吉田輝彦	(がんゲノム情報管理センター)
國料俊男	(名古屋大学医学部附属病院)	高阪真路	(がんゲノム情報管理センター)
前田 修	(名古屋大学医学部附属病院)		
青木恒介	(名古屋大学医学部附属病院)		

### ③ EPWGの検討事項と進捗状況

論点	具体的検討事項	進捗状況
	<p>○各中核拠点病院で行われるエキスパートパネルの構成や審議手順等について情報共有し、共通化すべき点を抽出、合意案を策定する。</p> <p>○H29年度AMED調整費で構築を開始したCKDB（がん知識データベース）を進化させるための仕組み等の設計を行う。</p>	<p>○WGの開催状況および予定は下記の通り：</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・第1回：6/26（火）</li> <li>・第2回：7/16（月）</li> </ul>
エビデンスレベル分類の標準化	<ul style="list-style-type: none"> <li>・がん臨床現場が求めるアノテーション情報の把握。</li> <li>・ゲノム解析結果に対する分析的妥当性・臨床的妥当性・臨床的有用性に関する評価の在り方の検討。</li> </ul>	<p>○事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有</p>
エキスパートパネルの標準化	<ul style="list-style-type: none"> <li>・各中核病院で行われるエキスパートパネルの構成や審議手順等についての情報共有と、共通化すべき点の抽出、合意案策定。</li> </ul>	<p>○WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出</p> <p>○スケジュールの検討</p>
CKDBの構築とキュレーション	<ul style="list-style-type: none"> <li>・CKDBキュレーターチームの編成と、キュレーションシステムの構築と運用に関する検討。</li> </ul>	<p>○各拠点でのエキスパートパネル実施状況やエビデンスレベル分類に関するアンケートの実施</p>

# がんゲノム医療実用化に向けたWG工程表（案）

WG案以外はがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（平成29年6月27日）概要より抜粋・一部改変



最初のWGの主な作業工程（案）

エキスパートパネル標準化WG (EPWG)

エビデンスレベル分類

エキスパートパネル標準化

CKDB構築

・実運用の中での検証・改修・改善・新たな課題の抽出

・運用マニュアル・研修等の整備

CKDBキュレーション

## ④ 中核・連携病院整備・運営WG (HPWG)

### ● 構成員 (◎座長)

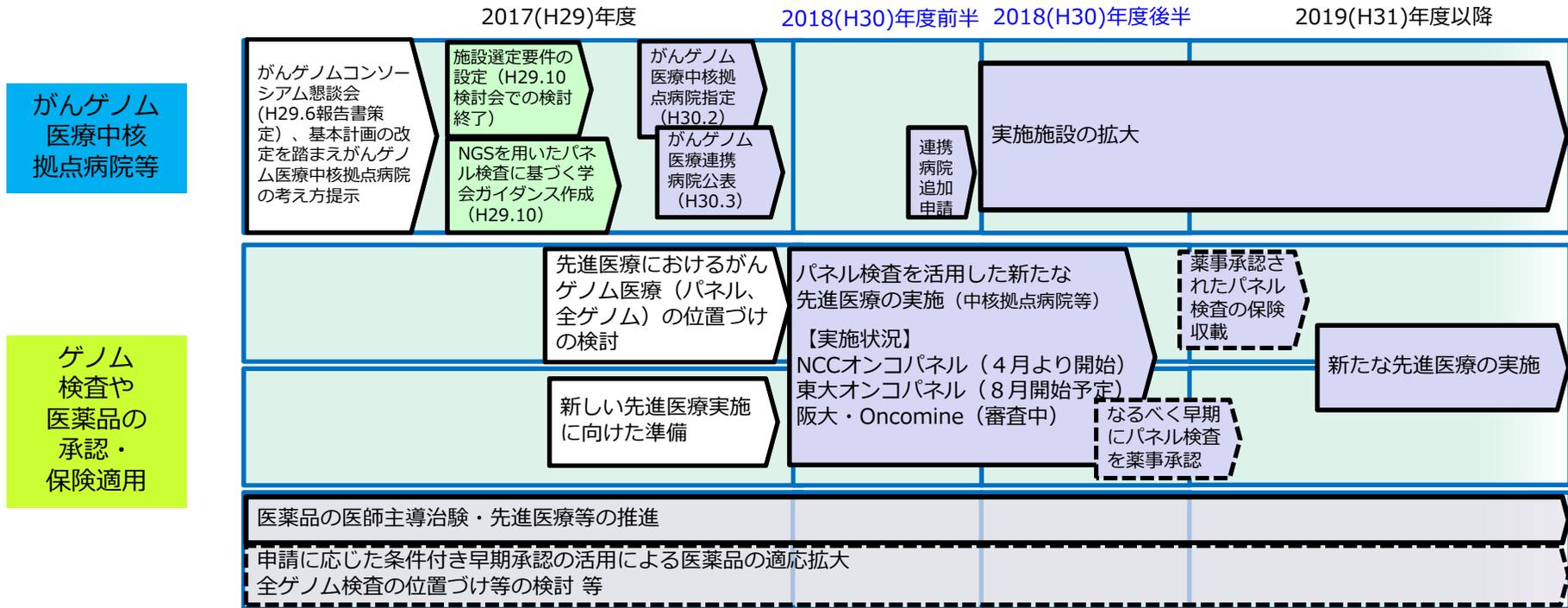
松野吉宏	(北海道大学病院)	安藤雄一	(名古屋大学医学部附属病院)
秋田弘俊	(北海道大学病院)	中黒匡人	(名古屋大学医学部附属病院)
城田英和	(東北大学病院)	加藤克幸	(名古屋大学医学部附属病院)
徳永英樹	(東北大学病院)	武藤 学	(京都大学医学部附属病院)
桑田 健	(国立がん研究センター東病院)	森井英一	(大阪大学医学部附属病院)
◎土原一哉	(国立がん研究センター東病院)	前田大地	(大阪大学医学部附属病院)
向原 徹	(国立がん研究センター東病院)	谷内田真一	(大阪大学医学部附属病院)
西原広史	(慶應義塾大学病院)	森田瑞樹	(岡山大学病院)
四十物絵理子	(慶應義塾大学病院)	柳文 修	(岡山大学病院)
柳田絵美衣	(慶應義塾大学病院)	富田秀太	(岡山大学病院)
矢富 裕	(東京大学医学部附属病院)	馬場英司	(九州大学病院)
牛久哲男	(東京大学医学部附属病院)	岩間映二	(九州大学病院)
牛久 綾	(東京大学医学部附属病院)	久保 真	(九州大学病院)
大熊ひとみ	(国立がん研究センター中央病院)	沖田南都子	(がんゲノム情報管理センター)
柿島裕樹	(国立がん研究センター中央病院)		

## ④ HPWGの検討事項と進捗状況

論点	具体的検討事項	進捗状況
	<p>○中核拠点病院・連携病院がコンソーシアムのメンバーとして整備・運営すべき事項であって、一定の共通化や、調整・合意が必要な課題に取り組む。他のWGが取り組む課題を除く。</p>	<p>○WGの開催状況および予定は下記の通り：            ・第1回：7/9（月）            ・第2回：8/27（月）</p>
<p>拠点内・連携間 ロジスティックスの検討</p>	<p>・中核病院・連携病院の連絡体制の構築（当面は中核病院等実務者連絡会の代行）。</p> <p>・中核病院・連携病院・管理センターの分担範囲とやり取りに関する検討。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➢ 情報のやり取り</li> <li>➢ エキスパートパネル運営</li> <li>➢ 費用負担</li> </ul> <p>【特に重要な課題】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 特に中核-連携間の、診療情報の適切な共有方法（個人情報保護に関する整理）</li> <li>● ゲノム医療における中核および連携病院の費用負担（C-CATへのデータ転送システム構築・運営費用、連携病院におけるデータ入力人件費等を含む）</li> </ul>	<p>○事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有</p> <p>○WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出</p> <p>○スケジュールの検討</p> <p>○アンケートによる現状調査</p>
<p>検体取扱SOPの策定</p> <p>院内ゲノム検査の品質保証</p>	<p>・ゲノム医療の品質保証・標準化に向けた、必要な情報の共有、現状課題の把握、対策の検討</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>➢ 病理検体の取扱や院内ゲノム検査の品質管理・保証等</li> <li>➢ 各施設の整備のために必要なリソース確保の方策。</li> </ul> <p>【特に重要な課題】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 専門人材の育成と配置に係る課題の抽出と関係学会等との調整</li> </ul>	

# がんゲノム医療実用化に向けたWG工程表（案）

WG案以外はがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（平成29年6月27日）概要より抜粋・一部改変



最初のWGの主な作業工程（案）

中核・連携病院整備・運営WG (HPWG)

検体SOP

拠点・連携ロジ

施設整備

中核・連携連絡体制構築

中核病院等実務者連絡会

## ⑤ 治験薬アクセス確保WG (DDWG)

---

### ● 構成員 (◎座長)

秋田弘俊	(北海道大学病院)	武藤 学	(京都大学医学部附属病院)
佐藤典宏	(北海道大学病院)	金井雅史	(京都大学医学部附属病院)
高野忠夫	(東北大学病院)	佐藤太郎	(大阪大学医学部附属病院)
高橋雅信	(東北大学病院)	水木満佐央	(大阪大学医学部附属病院)
布施 望	(国立がん研究センター東病院)	新谷 康	(大阪大学医学部附属病院)
土井俊彦	(国立がん研究センター東病院)	原口直紹	(大阪大学医学部附属病院)
高石官均	(慶應義塾大学病院)	長友 泉	(大阪大学医学部附属病院)
浜本康夫	(慶應義塾大学病院)	田端雅弘	(岡山大学病院)
鈴木洋史	(東京大学医学部附属病院)	堀田勝幸	(岡山大学病院)
坂中千恵	(東京大学医学部附属病院)	久保寿夫	(岡山大学病院)
永井純正	(東京大学医学部附属病院)	西森久和	(岡山大学病院)
◎藤原康弘	(国立がん研究センター中央病院)	戸高浩司	(九州大学病院)
清井 仁	(名古屋大学医学部附属病院)	柴田大朗	(がんゲノム情報管理センター)
橋本直純	(名古屋大学医学部附属病院)		
西脇聡史	(名古屋大学医学部附属病院)		

## ⑤ DDWGの検討事項と進捗状況

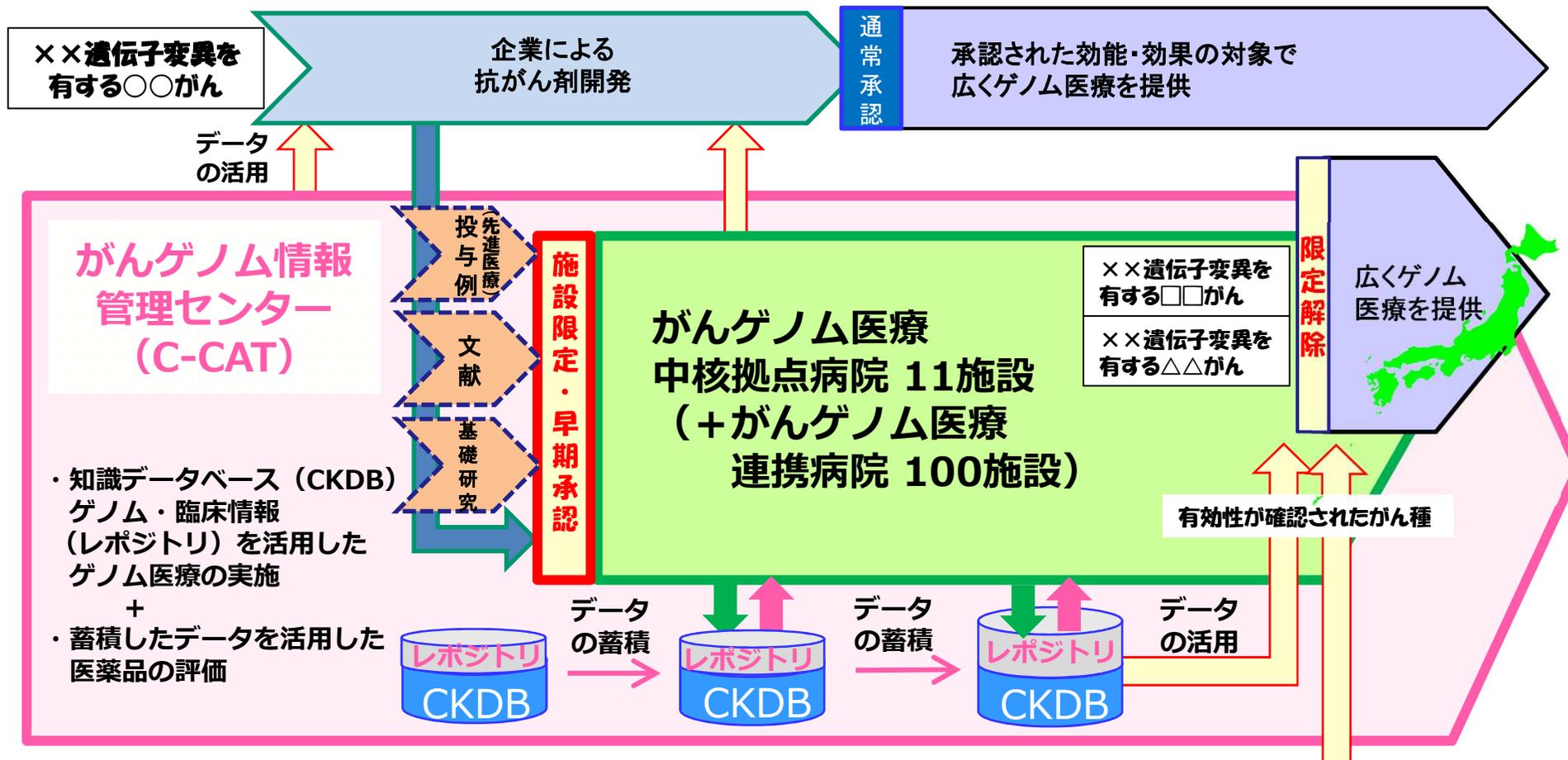
論点	具体的検討事項	進捗状況
	○各中核・連携病院が担うゲノム医療の「出口」機能について、コンソーシアムのメンバーとしての情報共有と、一定の共通化や、調整・合意、共同での行政・規制当局等に提言や交渉が必要な課題の検討を行う。	○WGの開催状況および予定は下記の通り： ・第1回：7/10（火）
中核拠点病院・連携病院における未承認薬・適応外使用等のあり方	・臨床研究中核病院・特定機能病院等における未承認薬・適応外使用等の制度と、薬事承認・保険償還のあり方。	○事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有
個別化医療と創薬の同時推進	・患者の治療選択肢提供と、企業における創薬の両者を促進する方策。	○WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出
がんゲノム医療の有用性評価	・様々な視点のアウトカム指標によるがんゲノム医療の有用性・波及効果に関する検討と発信法。	○スケジュールの検討  ○未承認・適応外薬へのアクセス向上のための方策、それに伴い生じるリスクへの対応策について議論  ○保険外併用療養のあり方について提案

# C-CATとがんゲノム医療中核拠点病院の基盤を活用した 条件付（施設限定）早期承認とファルマコビジランスによる 希少がん患者\*の抗がん剤アクセス迅速化スキーム

DDWG

（遺伝子変異に基づく薬剤開発イメージ）

市販直後調査・使用成績調査ではリアルタイムな試料分析/原因探索ができず、十分なファルマコビジランスを達成できない

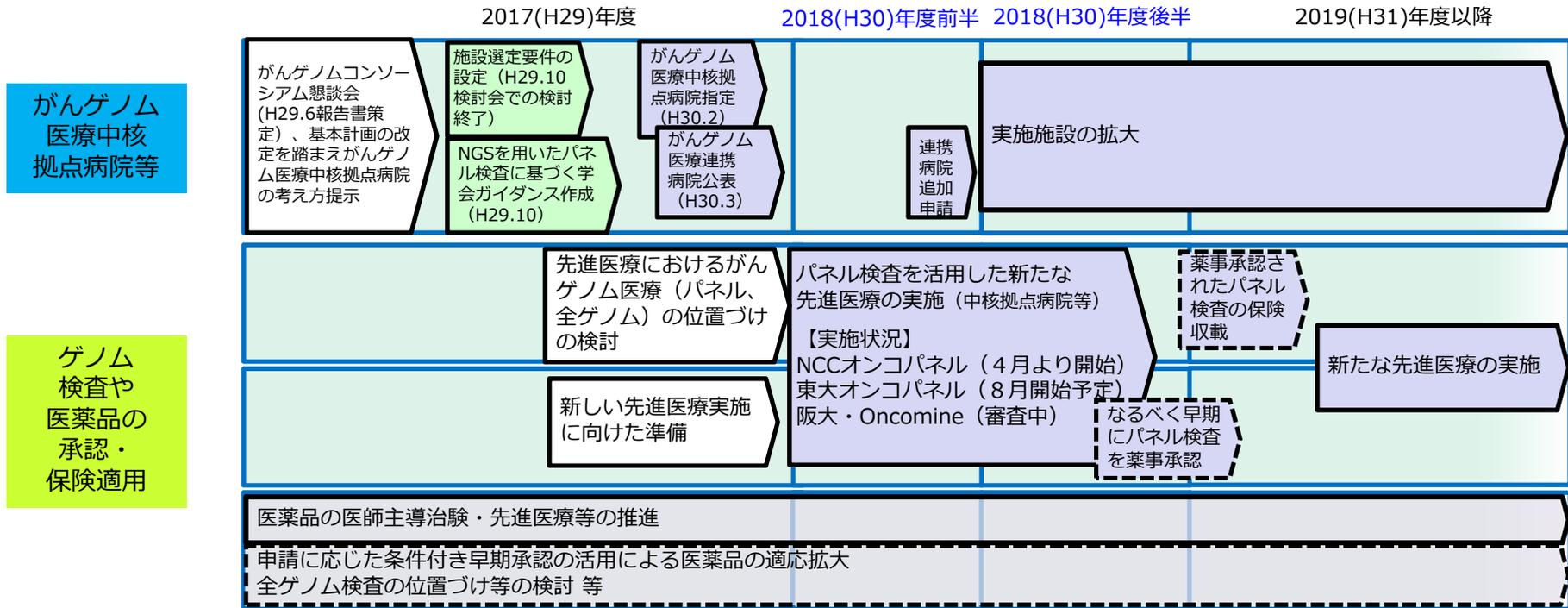


- ・エビデンス、患者数、治療の困難さによって、施設限定の程度を設定
- ・条件付き早期承認後、C-CAT、中核拠点病院等による投与例情報収集・解析、企業と協働して実施する、速やかなゲノム情報等を活用したファルマコビジランス、など
- ・必要に応じて試料分析、臨床薬理試験（投与量確認・安全性評価）等を実施

\*希少フラクションがん患者を含む

# がんゲノム医療実用化に向けたWG工程表（案）

WG案以外はがんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（平成29年6月27日）概要より抜粋・一部改変



最初のWG  
の主な  
作業工程  
(案)

治験薬アクセスWG  
(DDWG)

未承認薬・  
適応外使用等

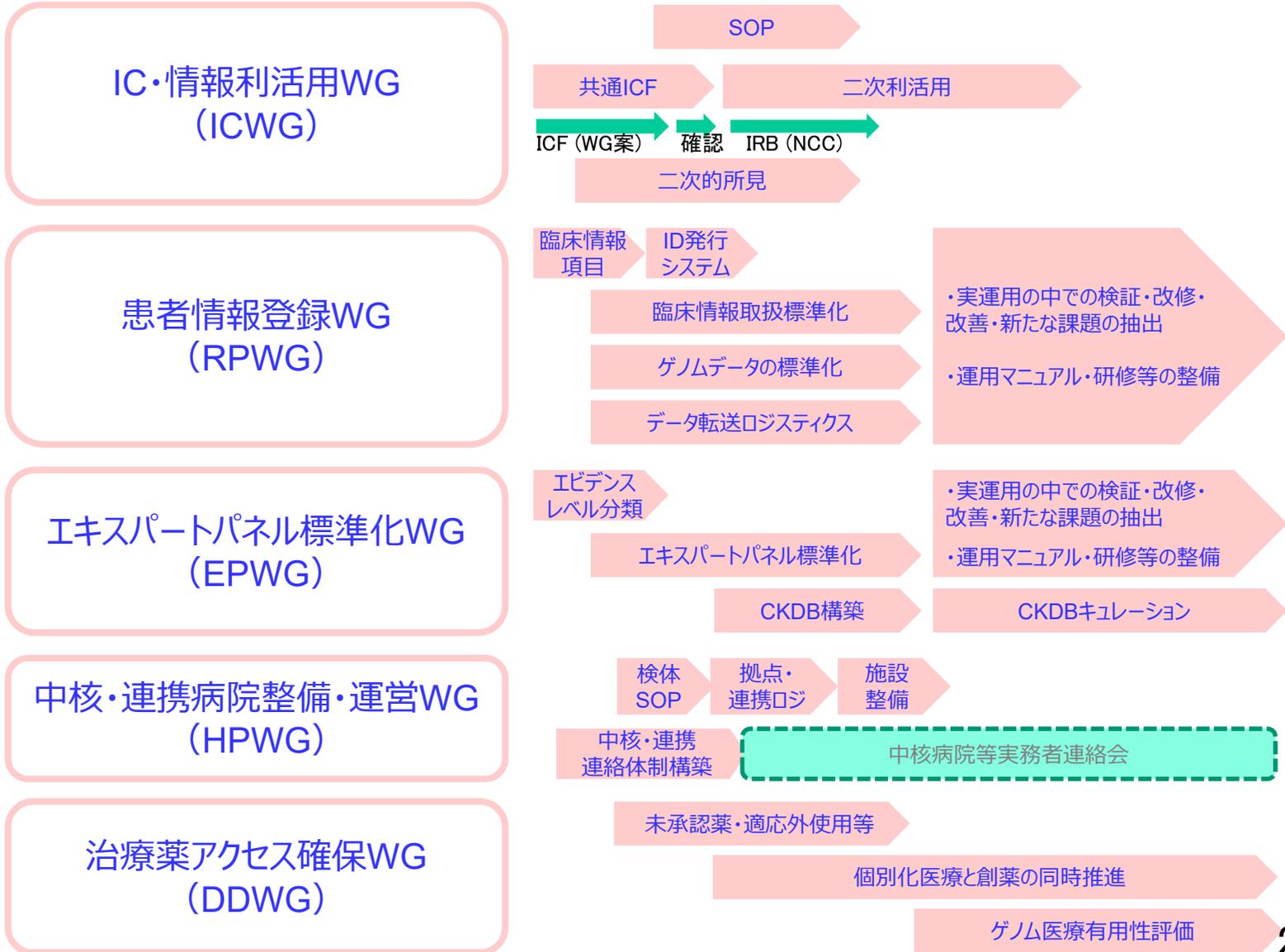
個別化医療と創薬の同時推進

ゲノム医療有用性評価

がんゲノム医療中核拠点病院等



WGの当面(約2年間)の主な作業工程(案)



# WGの進捗状況のまとめ

---

- 全WG共通：
  - 第1-2回のWGの開催
  - 事業全体の目的・意義・方法・工程に関する認識・意見の共有
  - WGの位置づけの確認、目標設定、当面の論点・課題の抽出
  - スケジュールの検討
- 個別WG：
  - ICの基本方針（案）の作成
  - データ転送と標準化のモデル素案の作成
  - アンケートによる現状調査：
    - エキスパートパネル実施状況
    - エビデンスレベル分類
    - 中核拠点病院・連携病院の整備状況・計画
  - 未承認・適応外薬へのアクセス向上のための方策、それに伴い生じるリスクへの対応策についての議論
  - 保険外併用療養のあり方についての提案

# がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書

～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～

平成29年6月27日

## はじめに

がんは、平成 28 年の新たな罹患者数が約 100 万人と予測され、国民の約 2 人に 1 人は生涯のうちのがんに罹患すると推計されている。がんに対しては、がん対策基本法に基づく基本計画により取り組みが進められているが、平成 28 年 12 月 27 日に開催された「がんゲノム医療フォーラム 2016」において、安倍内閣総理大臣より、塩崎厚生労働大臣に対して「がんに立ち向かう国民の命を守るため、がんゲノム医療の計画的な推進」について言及があった。

1990 年に始まったヒトゲノム計画ではヒト 1 人分の全ゲノム解析に、13 年の歳月と 30 億ドルの費用を要していたが、その後の目覚ましい技術進歩により、2016 年には期間は 1 週間以下にまで短縮し、費用も約 1000 ドルにまで低廉化してきた。こうした技術革新により、次世代シーケンサーを用いたゲノム解析は、研究のみならず、患者の診断・治療といった診療への応用がひろがってきている。そして、人工知能を含めた進展著しい情報通信技術を用い、ゲノム情報を含めた大量の医療情報を効率的に研究で活用することにより、いよいよゲノム変異を標的とした「がんの撲滅」に人類の手が届くところまで来ている。

「がんの撲滅」には、がんの原因となるゲノム変異の探索、免疫チェックポイント阻害剤に代表されるがん免疫の活性化による治療法、放射線等の物理的エネルギーを効果的に用いた治療法、ゲノム解析技術の進展により低侵襲ながんモニタリングを可能とするリキッドバイオプシーの技術開発など、様々な分野の革新的な治療法や診断法の開発が不可欠である。

世界に先がけた新たな革新的治療法や診断法を開発していくためには、個々の患者のがんの原因となったゲノム変異情報、その患者への治療法やその効果及び副作用に関する情報などの臨床情報を、より多くの患者について、より医学的に信頼性のある情報として集約し、研究・診療で利活用できるようにしなければならない。その際、特に重要になるのは全エクソーム<sup>※</sup>や全ゲノム等の、これまで十分に解析が行われていない情報を収集し、研究利用する効率的な仕組みの構築である。

※全ゲノムのうちタンパク質の生成を直接的に司ると考えられる領域（全ゲノムの 1% 程度）

本懇談会では、「がん撲滅」こそが、がんに立ち向かう国民の望みであるとの認識を共有し、技術革新の果実を確実に国民に届けるための具体的方策について検討を行った。その際、ゲノム情報とがん登録情報や医療機関の電子カルテ情報等のリアルワールドデータとの相関分析による革新的治療法の探索や人工知能等の情報通信技術のがんゲノム医療への応用を遅滞なく進めるため、平成29年1月、厚生労働大臣を本部長として設置された「データヘルス改革推進本部」と連携しながら検討を進めた。

## がんゲノム医療とは

がんは、遺伝的なものや、ウイルス感染等による後天的な細胞のゲノム変異を原因として、細胞が無秩序に増殖し、他の組織や臓器に転移する性質を獲得することにより発症する。このため、がん組織を摘出または採取し、そのゲノムを調べることによりその性状を確認することができる。ヒトの細胞は約30億個の塩基対により構成されているが、個々の患者のがん細胞を調べると、患者毎に変異のパターンは異なっており、さらに患者一人ひとりのがん組織の中でも、その組織を構成する個々の細胞ごとに変異のパターンが微妙に異なることも分かっている。がんは患者ごと、細胞ごとに多様である。さらに治療薬の投与等により、時間軸でもゲノムの変異は変化し、それにより薬が効きにくくなるなどがんの性質が変化することも分かっている。

現在のがん治療においても、一部のゲノム変異（30億塩基対のうちの1つ又は数個）については変異の有無を個別に検査し、その結果に応じた治療薬の使い分けは行われている。ただ、上述の通り、患者ごと、細胞ごとに多様な変異が認められるがんに対しては、このように個別に変異を検索することは時間もかかり、限られた情報だけで行う治療は決して満足できるものではない。

次世代シーケンサーを用いたゲノム解析を医療現場で用い、患者ごと、細胞ごとのゲノム変異を明らかにし、その結果に即して行う医療が、がんゲノム医療である。本懇談会では、がんゲノム医療を「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める）」と定義し、検討を行った。

ただ、ゲノム解析の結果を治療方針の決定等に用いる場合には、人的エラー回避のシステム構築等も含め、研究目的の場合と比べて数倍～数十倍もの精度が求められ、検査の標準化等を早急に確立する必要がある。

また、仮に、患者のがん細胞の全ゲノムを解析した場合、次世代シーケンサーが示す解析結果は約30億個の記号の羅列であり、がん診療に従事する担当医が個々の患者に対する治療法の決定等にこの情報を活用するためには、以下に示す工程が必要となる（一例を示す）。

- ① 約30億個の記号の羅列⇒（別途解析する正常部位との違い等による）原因候補変異の抽出
- ② 抽出された原因候補変異 ⇒ 原因となっている変異の同定
- ③ 同定された変異 ⇒ 患者に合った治療法の選択

## 制度的対応の必要性

わが国の医療保険制度においては、有効性・安全性等が確認された製品や技術は保険医療として広く国民に提供し、保険導入を見据えた高度の医療技術等を用いた医療は、先進医療として保険診療との併用が認められている。

「がんの撲滅」のためには、ゲノム解析検査等が広く国民に対し医療として提供され、その情報が集約・利活用されることが望ましい。しかし、現時点においては、これらの検査により明らかとなる情報のうち、患者の治療法の決定等の医療上の利用において有効性・安全性が確認できる情報はほんの一部に過ぎず、全体として有効性・安全性が確認された医療として国民に提供することは難しい状況にある。

一方で、ゲノム解析技術の進展により、各種ゲノム解析検査により明らかとなる知見が急速に拡大し、より柔軟な科学的評価を行う必要性が生じていることも事実であり、厚生労働省において、以下に示す制度的対応が検討されている。

- 既存治療薬の選択（コンパニオン診断）だけでなく、広く治療に係る医学的判断に資する「遺伝子パネル検査<sup>\*</sup>」についても、必要に応じて先進医療

の実施を経て、新たな視点で科学的に評価することにより薬事承認し、その有効性及び安全性を確保できる一定の要件を満たす医療機関において費用対効果を踏まえつつ保険診療として実施すること。

- 下記の全エクソーム解析や全ゲノム解析等の結果により、医学的意義が明らかとなった変異等を踏まえ、遺伝子パネル検査の充実を目指すこと。
- ※ がん等に関する遺伝子を複数同時に測定する検査
- 全エクソーム解析や全ゲノム解析等の探索的な医療について、それにより得られる知見を新たな視点で科学的に評価することにより明らかになる臨床的意義を踏まえつつ先進医療に位置づける。さらに、先進医療として実施する際には、その情報解析において人工知能等の応用も期待されることから、その有効性・安全性について不断の評価を行うこと。
- 上記の検査結果と、当該患者における治療反応性等に係る情報の集約及び分析により、推定される有効性・安全性を評価の上、未承認薬・適応外薬検討会議において優先的に開発すべき対象を選定する。また、一定の有効性・安全性の確認された医薬品を、投与可能医療機関の限定等の条件を付した上で早期に承認する。
- 併せて、希少がんや小児がん患者の医薬品へのアクセスを進めるため、がん種別ではなくゲノムに基づく患者選択を行う共通プロトコールで薬剤の有効性及び安全性を評価する治験等を推進し、ゲノムに基づく医薬品の適応拡大・保険適応を行う。
- さらに、希少がんなど製薬企業にとって適応拡大等の開発意欲が不十分な医薬品に対するインセンティブ付与を行う。

本懇談会は、検討が進められている上記の事項を前提として検討を行った。

## 基本的な考え方

前述のとおり、「がんの撲滅」のためには、新たに見出されたがん原因遺伝子に対する分子標的薬の開発のみならず、新たな機序による革新的な治療法や診断法の開発が不可欠である。革新的治療法や診断法を生みだし「がん撲滅」を実現するためには、質が確保されたより多くのがんゲノム情報を効率的に集約・利活用できる仕組みを早急に構築しなければならない。そのためには、厚生労働省で検討されている制度的対応を着実に進め、わが国の国民皆保険の制

度の下、質の高いがんゲノム医療を国民に提供しながら、個人情報を含めた医療情報を集約し、研究での利活用を促す仕組みが必要である。情報の集約・分析は、最先端医療であるがんゲノム医療の質を保つ観点からも不可欠である。

わが国は、ゲノム医療の普及において、体制整備の進む米国、英国、フランスのみならず、積極的に新技術の取り込みを図る中国、韓国からも遅れを取っている。中国においては1万の病院が参加し、Oxford大学と連携し1800万人分の検体の蓄積が構想されるなど、各国で革新的な治療法や診断法の開発に向けた積極的に取り組みが進められている。こうした厳しい現実を直視し、関係機関が一体となって日本全体で取り組みを進める必要がある。まずは欧米水準のがんゲノム医療をいち早く国民に届け、5年後には、わが国の利点を生かした革新的治療法の開発や日本人集団での知見の集積によるアジア諸国への貢献等、世界をリードすることを目指したチャレンジングな仕組みを構築すべきである。

質の高いがんゲノム医療の提供や開発の推進には、多くの学術領域、職種の参画や急速に開発が進む最先端技術の応用が不可欠である。このため、患者の個人情報を保護した上でデータの共有化を義務づけて、優れた医療を提供する医療機関、優れた研究者、優れた技術をもつ事業者が既成概念にとらわれないオープンかつフェアな競争を行い、わが国のがんゲノム医療に貢献できる仕組みとすべきである。

ここに構築するがんゲノム医療の基盤は国民共有の財産である。広く国民の理解及び賛同なくしては成り立たず、「がんの撲滅」も現実のものとはならない。本懇談会では、がんゲノム医療の基盤整備は、国民が主体的に参加し、その恩恵も国民が享受すべきものであることを銘記して、検討を進める。

## **がんゲノム医療に新たに必要となる機能や役割**

質の高いがんゲノム医療を国民に提供しつつ、医療機関で生じた医療情報について、患者の同意に沿って適切に管理し、研究での利用につなげ、研究成果を革新的な診断法・治療法として遅滞なく患者に届けるシステムを構築するため、これまでにない新たな機能や役割を担う体制を整備していくことが不可欠

である。

本懇談会では、新たに必要となる機能や役割について明らかにし、それをどのように整備することが適切であるかについて、検討を行った。

### (1) がんゲノム医療を提供する医療機関

質の高いがんゲノム医療を提供するためには、通常のがん医療を基盤として、次世代シーケンサーによるゲノム解析結果から個々の患者の治療法の決定までの工程につき、実施可能な医療機関(一部の機能の外部機関への委託も含む)を整備する必要がある。

また、既存治療薬の選択(コンパニオン診断)だけでなく、広く治療に係る医学的判断に資する次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査や、さらに広範囲なゲノム解析を行うことが想定される。その場合、その結果に即した治療を患者に速やかに提供するためには、当該医療機関において臨床研究や医師主導治験等を実施していく必要がある。

さらに、遺伝性のがんやその他の難病等の発症に関係する生殖細胞系統のゲノム変異が偶発的に見つかる場合がある。こうした事例は血縁関係者にも関連するため、遺伝カウンセリング等についても的確な対応が求められる。

このような観点から、がんゲノム医療の提供に必要な以下の機能を有し、がんゲノム医療の中核を担う「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」(「中核病院」という)を整備し、当該医療機関においてがんゲノム医療を提供することが適切である。

#### <がんゲノム医療の実施に必要な要件>

- ① パネル検査を実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)
- ② パネル検査結果の医学的解釈可能な専門家集団<sup>\*</sup>を有している  
(一部の診療領域について他機関との連携により対応することを含む)  
※具体的な要件については、別途、検討する予定
- ③ 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が可能である
- ④ パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している。

- ⑤ パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については「がんゲノム情報管理センター（後述）」に登録する。
- ⑥ 手術検体等生体試料を新鮮凍結保存可能な体制を有している。
- ⑦ 先進医療、医師主導治験、国際共同治験も含めた臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備えており、一定の実績を有している。
- ⑧ 医療情報の利活用や治験情報の提供等について患者等にとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している。

現在、がん医療は、厚生労働省が指定するがん診療連携拠点病院等（拠点病院という）を中心とした仕組みにより提供されている。がんゲノム医療提供体制の構築に当たっては、通常のがん医療とがんゲノム医療とを一体として提供するため、中核病院を、拠点病院の仕組みに位置づけ、中核病院が提供するがんゲノム医療の状況を踏まえつつ、段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す必要がある。また、中核病院とそれ以外のゲノム医療を提供する医療機関との役割分担についても、今後検討を行う必要がある。

また、ゲノム関連検査を実施する際に発生する倫理的・法的・社会的課題に適切に対応するため、遺伝カウンセリング等の体制整備が重要である。関係学会や文部科学省との連携等を図りながら、医療の現場で遺伝カウンセリングに関わる人材の育成を推進するとともに、必要な患者に遺伝子パネル検査の補助説明を行ったり、認定遺伝カウンセラー等の専門家につないだりするための医療従事者を対象とする研修等を計画的に実施する。さらに、遺伝カウンセリングに対する医療保険上の適切な評価も必要である。

次世代シーケンサーの配置については、急速な技術革新が見込まれるとともに、検査の質を確保し、検査に係るコストも総体的に抑制する観点から、適切な設備投資がなされるよう国において十分に検討することが重要である。

## （２）がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用推進機関

がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図るためには、がんゲノム医療・研

究のマスターデータベースである「がんゲノム情報レポジトリ（仮称）」（「レポジトリ」という）を構築し、管理・運営する機関として「がんゲノム情報管理センター（仮称）」（「情報センター」という）を新たに設置する必要がある。情報センターは、まさに国民の機微情報を永続的に取り扱うため、公的機関がその運営に当たることが適当である。また、情報の取扱いに関連して、がん診療を担う医療機関やがん研究を行う研究機関との密接な連携が求められることから、がん診療や研究の実施やそれに伴う個人情報の取扱いについて相応の実績を有する機関が運営することが望ましい。

レポジトリに収蔵される情報については、患者のゲノム情報のみならず、治療薬に対する効果等の臨床情報も重要である。こうした医療情報は患者・国民から預かる貴重な情報であることから、個人情報保護法等の関係法令を遵守することはもちろんのこと、患者・国民から信頼される適切な取扱いが徹底されることが不可欠である。患者への直接的な対応は、中核病院等のがんゲノム医療を提供する医療機関が担うことが想定されるが、情報センターは、管理する情報について、各患者の同意の範囲、利活用状況等を適時把握し、患者からの照会や意志の変更等にもきめ細かに対応可能な体制を備えるとともに、各医療機関への技術的支援を担うことが求められる。このようなきめ細かな管理を可能とするためには、取得情報の電子的管理などの手法開発を速やかに進める必要がある。また、収集される情報は機微情報を含む個人情報であり、徹底したセキュリティ監視の維持はもとより、昨今多発する外部からの標的型攻撃や内部での不正アクセスを検知した場合に自動的なネットワーク遮断を行うなどの、高度なセキュリティ確保が必須である。一方、セキュリティシステムに完全なものはないため、外部からの攻撃による情報流出などの可能性も考慮した上で制度設計を行う必要がある。

具体的に収集・管理する情報の種類、様式や方法等については、革新的な診断法や治療法の開発につながるよう、研究機関や製薬企業等のニーズ等を十分に踏まえ、がん関係学会や医療情報関係学会等の協力を得ながら、早急に検討を進める必要がある。また、医療従事者に過度な負担をかけずに信頼性の確保された情報を収集することが重要であり、治験情報の電子的収集の仕組み等を参考にしながら、必要な臨床情報等を電子カルテやがん登録データベースと連動して収集するインターフェース技術の開発が必要である。

また、全エクソーム解析や全ゲノム解析等を先進医療として実施するに当たっては、シーケンス情報を得るための解析の質と、得られた情報をコンピュータで解析する際の質をともに確保する必要がある。解析プログラムの質確保に係るガイドラインを策定する等、質確保の取組についてがんゲノム情報管理センターが中心的な役割を担う必要があると考えられる。

なお、全ゲノム解析を広く実施する際にはスーパーコンピュータ等の情報解析基盤が不可欠である。わが国においてはスーパーコンピュータ及びその利用に係る人材も限られていることから、これらの情報と突合すべき臨床情報等を管理する情報センターとこれらのリソースを有する機関との間で協定等を締結し、早急に解析に必要な基盤を整備する必要がある。一方で、全ゲノム解析等の制度的位置づけの見直しにより、より大規模に実施する場合を想定し、情報解析における中核病院の役割についても検討を行うとともに、厚生労働省においては、現在、他分野で活用されているスーパーコンピュータの利用について、関係省庁や関係機関との協議を行うことが求められる。

情報センターは、レポジトリの管理・運営に際し、従来にない規模のデータベースとなることを踏まえ、ハードウェア依存のシステム構造からソフトウェアベースでシステム構造を構築するクラウド環境や仮想化技術を提供する民間事業者との委託契約等により大量の個人情報を含むデータの管理保全機能を確保することが想定される。その際、十分なセキュリティが確保されるだけでなく、費用対効果に優れた運営をすることが重要である。また、蓄積されるデータの種類や量の増加、また人工知能等の情報通信技術の発展により、電力消費量や通信回線使用量が増加する可能性があり、予想される電力消費量や必要経費を加味し、維持管理に必要なコストを最小限に抑制できる体制を検討する必要がある。スーパーコンピュータに関しても、クラウドスパコンを利用し、費用を低減化しつつ、解析速度を上げるといった解析システムに関する考え方を見直す必要がある。データ収集等に係るシステムの具体的設計に当たっては、現在運用されているがん登録データベースとの連携や、2020年度に本格稼働が予定されている「保健医療データプラットフォーム」との整合性を確保すべく、早急に、解析されたゲノム情報を蓄積するためのデータベースの仕様や、各々のデータベースをクラウド上で連結するための環境、治験情報等のデータベースの構築において、まず必要と考えられる機能等を実装した原型(プロトタイプ)を作成し、検証を行いながら、その仕様を具体化・明確化を行っていく、プロトタイピングを実施することが求められる。

情報センターの運営コストについては、医療上の利用や研究開発利用等、利用目的が明確な部分については受益者に負担を求め、持続可能な仕組みとすることが重要である。また、事業趣旨等に賛同する個人や企業等からの協力も広く募り、国民の共有財産として運営していくことが望ましい。

### (3) 質の確保された効率的なゲノム検査実施体制

がんゲノム医療において、ゲノム解析（ゲノム検査）の質確保は必要不可欠である。医療で活用可能なゲノム解析結果を得るためには、薬事審査において有効性と安全性の確認された次世代シーケンサー等の検査システムを用いることが必要であり、前述の通り、現在、厚生労働省内で、以下の検討が進められている。

- 既存治療薬の選択（コンパニオン診断）だけでなく、広く治療に係る医学的判断に資する「遺伝子パネル検査」についても、必要に応じて先進医療の実施を経て、新たな視点で科学的に評価することにより薬事承認し、その有効性や安全性を確保できる一定の要件を満たす医療機関において費用対効果を踏まえつつ保険診療として実施すること。
- 全エクソーム解析や全ゲノム解析等の探索的な医療について、それにより得られる知見を新たな視点で科学的に評価することにより明らかになる臨床的意義を踏まえつつ先進医療に位置づける。さらに、先進医療として実施する際には、その情報解析において人工知能等の応用も期待されることから、その有効性・安全性について不断の評価を行うこと。

医療に用いるゲノム解析としては、遺伝子パネル検査、全エクソーム解析や全ゲノム解析が想定される。こうした検査は、衛生検査所または医療機関内で実施されることが想定されるため、法令に基づく厳格な精度管理がなされる必要がある。また、次世代シーケンサー等の検査機器についても、高額であるとともに、より低コストでより信頼性・有用性の高い技術開発がなされる可能性も考慮した上で、適切な設備投資がなされるよう十分に留意する必要がある。また、ゲノム検査の実施には専門技術を有する臨床検査技師やバイオインフォマティシャン等の人材も不可欠であり、限られた人的資源についても効果的に

配置されるよう対応する必要がある。同時に、検査によって得られる情報は国民の機微情報であり、データが想定外に流出したりすることのないよう適切に管理される必要がある。こうした観点から、がんゲノム医療に参画する検査事業者については、コンソーシアムを形成する関係者により認定を受ける仕組みも検討する必要がある。

#### (4) がんゲノム知識データベースの構築

国民に、質の高いがんゲノム治療を提供するためには、以下の工程の②及び③の際の基礎情報となる「がんゲノム知識データベース※(仮称)」「CKDB」という)の構築が不可欠である。

- ① 約30億個※の記号の羅列⇒(別途解析する正常部位との違い等による)原因候補変異の抽出
- ② 抽出された原因候補変異 ⇒ 原因となっている変異の同定
- ③ 同定された変異 ⇒ 患者に合った治療法の選択

がんゲノム医療の黎明期である現在、CKDBについて定まった形はない。既承認薬の適応となるゲノム変異をまとめたシンプルなものから、がんに関する基礎及び応用、臨床研究等の大量の文献情報、さらに前向きにゲノム情報と関連する臨床情報も入力し、個々のゲノム変異の臨床的意義を網羅することを目指したものである。本懇談会において想定するCKDBは後者であるが、現在、これに該当するものは、欧米の情報通信事業者等により大規模事業として運営されているものである。ただ、アジア人集団に関するゲノム情報等は乏しいという課題や、データベースの利用に際し高額の利用料を請求される傾向があるなど、日本人集団でのデータに基づく質の高いCKDBの構築が不可欠な状況となっている。

さらに、わが国においてCKDBを構築するに当たっては、医療現場での医学的判断を遅滞なく支援可能となるよう、必要な文献情報等に加えて、情報センターが集約する日本人集団におけるゲノム情報とそれに関連する臨床情報を連携させ、長期的かつ継続的に更新されるようにすることが重要である。また、文献情報の入力やがんゲノム情報の分析等においては、自然言語処理等の人工知能(AI)を応用することも不可欠である。このように構築されたCKDB

は、遺伝学的に相同性の高いアジア人集団に対しても有用性が高く、アジアにおけるがんゲノム医療への貢献も含め、世界のがんゲノム医療をリードするものとなると考えられる。

CKDBの構築及びそれを用いたサービスは、先進諸国での取り組みとの競争力確保の観点からは、将来的には民間企業により構築・運営されるべきものであるが、現時点においては学会等を中心とした基盤づくりの段階であり、早急に基盤を構築した上で、その知見も含めて民間企業に移譲するなどの取り組みを進める必要がある。

当該CKDBは、情報センターが管理するレポジトリ収蔵のデータへのアクセスにより更新していく必要があり、民間企業への委譲にあたっては、事業ポリシー、関連事業での実績、わが国において継続的なサービス提供体制等の観点から、コンソーシアムが事業者を認定する仕組みを検討すべきである。また、将来に渡ってわが国でがんゲノム医療を提供する医師等が無理のないコストでCKDBにアクセスできる体制等の確保のための方策についても適切に検討されるべきである。さらに、海外の医療者等がCKDBにアクセスし利用することが予想されるため、海外からのアクセスや海外へのサービス提供を行う体制についても、検討を行う必要がある。

#### **(5) 治験情報の集約と医師主導治験等の支援**

がんゲノム情報に基づき個々の患者に適切な治療を提供するためには、治験・臨床試験を含めた治療選択肢をタイムリーに検討可能とする必要がある。情報センターは、どこでどのような治験等が行われているかの情報について、治験実施企業（医師主導型の場合は責任医師）等の協力を得て、一元的に集約・管理し、患者や医師がアクセスできる体制を構築することが求められる。現在も、臨床試験情報に関する複数のデータベースを一括で検索可能なポータルサイトは存在するが、ゲノム情報による患者選択の有無は明確でない。米国においては、医薬品等を用いた治験・臨床試験の情報の登録が法律により義務づけられており、この情報が患者等による治療法選択の共通のポータルサイトであるClinicalTrial.govに集約されている。日本においても、臨床研究法の施行を契機に、更なる治験・臨床試験情報の一元的な公開に向けて検討するとともに、ClinicalTrial.govを参考にしながら、情報を階層化し、医療者・患者等

がより利用しやすいシステムを構築するとともに、ゲノム情報による患者特定の有無に関する情報についても集約する必要がある。

同時に、異なる複数のがん種において、がん治療薬の薬効に関連する共通の遺伝子変異が認められた場合などでは、適応拡大のための治験等を積極的に実施していく必要がある。情報センターはレポジトリーの解析を常時実施し、厚生労働省に対し優先的に開発すべき対象を提言したり、研究者等に対し医師主導治験の試験デザインの設計等の支援を行う体制を整備する必要がある。また、こうした医師主導治験の実施等に際しては、日本医療研究開発機構を通じた研究資金の配分が必要となることから、当該機関とも密接な連携を行うことが望まれる。

さらに、わが国において治験を推進するためには、患者の積極的な参画は不可欠であり、上記の患者に分かりやすい治験情報の提供を進め、患者や患者団体に対して治験参加への働きかけを進めて行く必要がある。

#### (6) 革新的診断法・治療法等を創出する仕組み

革新的医薬品等の開発を飛躍的に推進させることはコンソーシアムの重要な役割の一つである。レポジトリーに集積された情報を解析することにより、新たな医学的知見の創出が可能となることから、情報管理センターがハブとなり、オープンかつフェアに国内外の研究機関や企業等の研究者が活用できるよう、情報センターは以下の機能を果たすことが期待される。

- ・ レポジトリー情報の活用を希望する研究者に、適切な手続きを経た上で公平に情報アクセスを可能とする機能。研究の進捗状況を整理し、情報提供者である患者等に伝える機能
- ・ レポジトリー情報を希望する創薬等の企業活動に活用するため、適切な手続きを経た上で公平に情報アクセスを可能とする機能。適正なコスト負担を含めた情報活用契約を締結するとともに、事業進捗を把握し国民等に公表する機能
- ・ 多施設共同研究等の研究を迅速に実施するため中央倫理審査を行う機能
- ・ レポジトリーに集積される情報のみならず、過去のデータとの連携が可能な機能

これまで、がん治療薬開発の主軸は分子標的医薬品が担ってきたが、革新的な治療法を開発するためには、後述する免疫療法の開発とともに、新たな標的分子の探索が不可欠である。また、既に医療に用いられる医薬品がターゲットとしているゲノム変異であっても、その変異には無数のパターンが存在することが知られており、それぞれのパターンに応じて医薬品の効果等も異なる。こうした探索的検討を効果的に行うためには、全エクソームや全ゲノムの解析を制度に位置づけ、幅広く行うとともに、研究機関と中核病院との共同研究が活発化される具体的な仕組みを構築する必要がある。中核病院等において管理された新鮮凍結検体等を研究機関が活用可能とし、ビッグデータ解析から得られた仮説の検証等を共同で実施することなどが考えられる。この際、新鮮凍結検体の管理にはコストを要することから、新鮮凍結検体の保管に対するインセンティブ付与や、DNAやRNAに精製した上での保管や検体の保管も検討すべきである。

また、個人のゲノムを人工知能を用いて解析し、治療選択肢を短時間で検索・提示する等の実診療での活用や、全ゲノム解析から得られる多数の変異情報、臨床情報等を人工知能を用いて包括的に解析し、従来の方法では発見できなかった疾患の原因遺伝子や創薬ターゲット等の発見の可能性が期待される。こういった人工知能プログラムの開発を可能とするため、必要な人材や、高度計算機器等について、がんゲノム情報管理センターを中心に関係機関と連携する等も含め、開発基盤の整備が必要である。

また、同様に革新的な治療法としては、免疫チェックポイント阻害剤に代表される免疫療法があり、高齢者など今後、患者数の増加が想定される臓器の予備能が低下し、侵襲性の高い治療への適応が乏しい層への治療法としても期待が高い。免疫チェックポイント阻害剤については、当該薬剤が有効である患者（がんのタイプ）を投与前に判定することが患者のQOLの向上にも、医療経済上も重要な課題となっている。また、遺伝子改変T細胞移入療法<sup>※1</sup>や腫瘍特異的変異抗原（ネオアンチゲン）<sup>※2</sup>を標的とした免疫治療等、新たな免疫療法に係る研究開発についても、世界の状況を確認しながら戦略的に取り組むべきである。

※1 遺伝子導入によりがん抗原を特異的に標的とするT細胞を作成し増幅してから輸注する治療

※2 遺伝子変異解析により腫瘍個別の特異的変異抗原を特定し標的とする免疫治療

こうした効果的な免疫療法の開発に向けては、がん組織に浸潤する免疫細胞

を対象にした検査など、研究上有用な検査について検討中の制度対応に位置づけながら、情報を集約し、研究での利活用を推進する必要がある。

革新的な診断法としては、現在のがん研究のトピックであるリキッドバイオプシーへの期待が高い。リキッドバイオプシーは、低い侵襲により採取可能な血液等の検体を用いて、検体中に漏出するがん由来DNA、がん細胞、がん細胞が産生する物質等を検査し、治療薬選択に必要ながんのゲノム変異の特徴を明らかにしたり、がん切除後の定期的な検査に用いることにより、再発の超早期発見を可能にし、薬物療法や免疫療法による治療介入による治癒率向上の可能性等が期待されており、がん撲滅に向けたカギとなる可能性がある。リキッドバイオプシーの開発を進めるためには、がん組織を対象としたゲノム解析だけでなく、血液等を対象とするゲノム解析の精度を高めるとともに、こうした検査結果の臨床的有用性を確認するためのエビデンスを早期に蓄積する必要がある。情報センターは、リキッドバイオプシー開発における効率的な試験デザインの提案等を目指し、日本医療研究開発機構等の研究支援機関やがん治療やがん検診を担う機関、研究機関、PMDA等の審査機関と連携した検討を推進する役割が求められる。

## コンソーシアムの運営体制

わが国にがんゲノム医療を普及させ、革新的医薬品等の開発を推進させるためには、関係者が理念を共有し、それぞれの機能や役割が全体として患者や国民の意向に沿ったものとなっているか否かを、自律的に確認し、改善させていくことが重要である。

そのためには、がんゲノム情報の利活用に同意する患者・国民を中心としてがんゲノム医療のそれぞれの機能や役割を担う機関や患者団体等がコンソーシアムを形成し、それぞれの機能や役割を互いに確認し、関係する事業の進捗や財務状況等を公表・確認するとともに、厚生労働省や情報センターの運営主体等に対し、改善要望を含めた具体的な提案を行うことが非常に重要であり、それが可能となる枠組みの構築を検討する必要がある。さらに、関連する事業等の進捗を管理する体制、監査を含めてコンソーシアム運営体制の統制に係る委員会の設置についても検討を行う必要がある。

また、患者・国民が安心して取組に参加するためには、ゲノム情報の取扱いに係るセキュリティに関する規定や、その実効性確保のあり方について検討も合わせて行われることが望ましい。

## (参考1) がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 開催要領

### 1. 開催の趣旨等

ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて個人の状態により合わせた診療を行うがんゲノム医療を実現するためには、ゲノム情報を効果的に集積し、診療や新たな医薬品等の開発に利活用する仕組みを構築する必要がある。

国内の医療従事者や研究者の力を結集し、最新のがんゲノム医療を提供するためのフェアかつオープンで持続可能な仕組みを構築するために必要な機能や役割を検討し、がんゲノム医療の提供体制の具体的な計画を策定するため、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」を開催する。

### 2. 構成員

構成員は別紙1のとおりとする。

### 2. 運営

- ・ 懇談会に座長を置き、座長は、構成員のうちから厚生労働大臣が指名する。
- ・ 懇談会の事務局長は技術・国際保健総括審議官とし、事務局構成員は別紙2のとおりとする。
- ・ 懇談会の庶務は、関係各局・各課の協力を得て、健康局がん・疾病対策課が行う。
- ・ その他、懇談会の運営に必要な事項は、技術・国際保健総括審議官が定めるところによる。

## がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 構成員

天野慎介	全国がん患者団体連合会理事長
五十嵐隆	国立成育医療研究センター理事長
加藤和人	大阪大学大学院医学系研究科教授
北川雄光	慶應義塾大学医学部外科学教授
杉山 将	理化学研究所革新知能統合研究センター センター 一長／東京大学大学院新領域創成科学研究科複雑 理工学専攻 教授
直江知樹	名古屋医療センター院長
中西洋一	九州大学大学院医学研究院呼吸器内科学分野教授
西田俊朗	国立がん研究センター中央病院病院長
◎間野博行	国立がん研究センター研究所長
宮園浩平	東京大学大学院医学系研究科分子病理学教授
○宮野 悟	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター一長
山口俊晴	がん研有明病院病院長

(敬称略、50音順、◎は座長、○は副座長)

## 事務局の構成（◎は班長、○は担当）

構成員	制度班 ※	コンソ ーシア ム班※
事務局長 技術・国際保健総括審議官		
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）	◎	○
大臣官房審議官（医政、精神保健医療、災害対策、医薬品等産業振興担当）		◎
大臣官房厚生科学課長	○	○
医政局研究開発振興課長	○	○
医政局医療経営支援課長	○	○
健康局がん・疾病対策課長	○	○
健康局難病対策課長		○
医薬・生活衛生局医薬品審査管理課長	○	○
医薬・生活衛生局医療機器審査管理課長	○	○
保険局医療課長	○	○
政策統括官（統計・情報政策担当）情報化担当参事官	○	

※ 制度班はがんゲノム医療を速やかに国民に届けるために必要な薬事承認や保険適用等の制度面での対応を検討し、コンソーシアム班はがんゲノム医療の提供体制に係る具体的な計画を検討する。