

がんのゲノム医療推進に関する 数値目標等に関する検討について

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

2019年11月20日

1. 数値目標等に関する考え方について
2. 先行解析について
3. 本格解析について

全ゲノム解析等の目的・必要性に関する考え方(案)

がんについては、その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、ゲノム医療を推進することとしている。諸外国において欧米を中心にがんの全ゲノム配列データベースが確立されつつあり、日本においても、日本人の全ゲノムデータベースの確立は、ゲノム医療基盤構築の観点から欠かせないものである。また、がんの本態解明を通して、日本における研究開発、創薬などの産業利用などの基盤を構築することも必要である。

1. 日本人のがん全ゲノム配列データベースの確立

日本人のがん患者のレファレンスデータを作成することで、がん医療の基盤となるほか、国の政策への活用も期待される。また、俯瞰的な視点で新たな発見をすることが可能となるほか、日本人を対象とした欧米では実施困難な治験の実施が促進されることなどにより医薬品開発が活性化することが期待される。

2. がんの本態解明並びに効果的な予防、検診及び治療方法の開発促進

網羅的に全ゲノムを解析することによって、遺伝子のイントロン・プロモーター領域や遺伝子間領域、さらには、ゲノム構造などについての情報が集積され、細胞がん化についての知見が増える。また、変異シグネチャー解析などによって、細胞がん化の原因が明らかになる。これらのパネル検査や全エクソン解析では得ることができない情報により、がんの本態解明が進む。日本人のがんについて、これらの情報を活用することで、日本人のがん患者を対象とした、より効果的な予防、検診及び治療方法の開発促進が期待される。

3. 創薬などの産業利用

全ゲノム解析により、がんの本態がより明らかにされることによって、新規がん治療薬開発の新たながん化メカニズムや薬耐性機序の解明が加速され、ターゲット探索空間が大幅に広がることが期待される。同時に、がん患者の生殖細胞系列解析の結果、遺伝素因、薬物代謝などの診療情報が得られ、個別化医療が進む。また、研究開発や産業利用などに関しては、海外に遅れを取らないスピード感が非常に重要であるため、がん種やその目的によって産学連携した研究グループを作るなど、方策を検討する必要がある。

患者が享受する
メリット

患者の層別化を可能とし、個別化医療につながるため、効果的な予防、検診及び治療方法の開発促進並びに創薬などの産業利用を促進することで、利益をもたらすものと考えられる。

具体的な短期的なメリットとしては、リキッドバイオプシーによる再発予測や、ネオアンチゲンや特異的TCR導入T細胞療法などが期待される。

対象とするがん種と目標症例数に関する考え方(案)

基本的な考え方(案)

前回示された御意見を踏まえ、数値目標の考え方を整理していくにあたっては、全ゲノム解析等の目的やこれまでの研究実績が異なることから、罹患数の多いがん、希少がん、小児がん、遺伝性のがんの4類型について、実行可能性にも配慮しつつ、数値目標を定めてはどうか。また、解析方法についても、全ゲノム解析とともに、トランスクリプトーム解析やリキッドバイオプシーなどの方法も考慮する。

新規に検体収集を行う際には、対象疾患や目標症例数は、既存検体の解析結果や世界の研究動向等を踏まえて随時、必要に応じて修正すべき。また、海外との差別化(海外のデータベースで収集できる情報以外に注力するなど)を考えて実行すべき。

1. 罹患数の多いがん

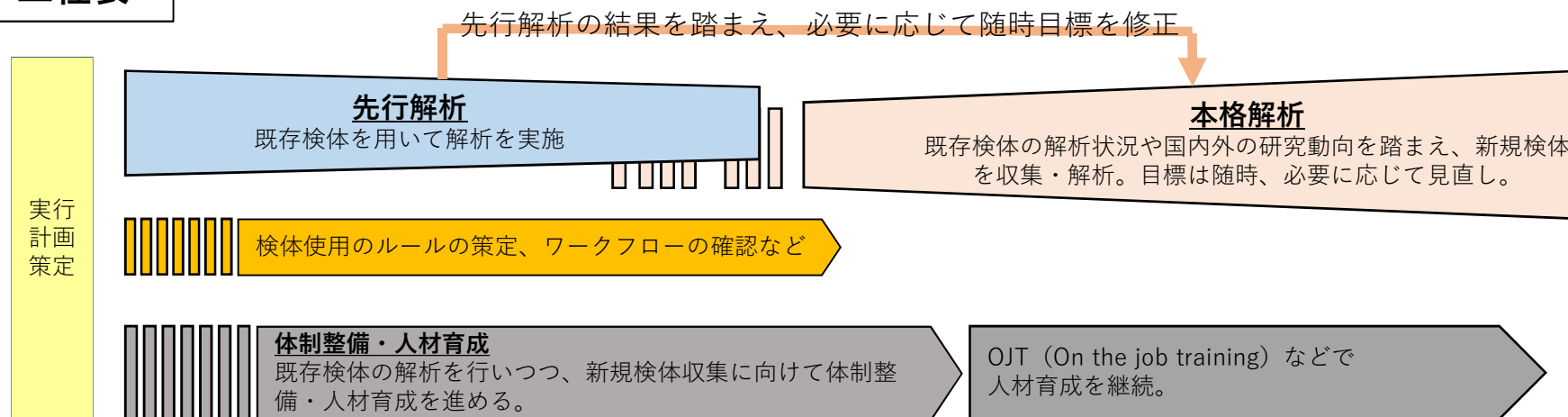
- 一部のがん種については、これまで全エクソン解析等の研究が進められてきたことに加え、保険診療下で遺伝子パネル検査が開始されており、全ゲノム解析等により明らかになる未知の領域は限られているという意見がある。
- 一方で、既存検体を用いて、日本人のがん患者の分子疫学情報データベースを作成することや、新規標的の発見、バイオマーカーの診断薬開発又は早期診断マーカーの開発など研究開発の基盤となることも期待される。
- 罹患数の多いがん種については、実臨床に応用可能な分野を中心に、目標を明確にして研究を進めるべき。

2. 希少がん、小児がん、遺伝性のがん

- これらのがん種については、症例数が少なく、新規の検体収集に時間を要するため、既存検体を活用し、他がん種に比べ知見が少ない分野においても、迅速に病態解明に向けた研究を進めるべき。
- 新規の検体収集を行う際には、既存検体の解析結果を踏まえ、目標設定をすべきである。

具体的な進め方(案)

工程表



先行解析により、

1. 必要な検体数を明らかにする

日本人の全ゲノム解析により海外のデータベースとゲノム変異の違いが大きいがん種等を確認し、必要な検体数を明らかにする。

2. 新規に検体を収集する場合の課題を洗い出し、新たな検体収集方法を確立する。

本格解析に向けての検体を収集するためのワークフロー、必要な臨床情報の確認などを行い、新たな検体収集方法を確立する。

※ 罹患数の多いがんと希少がんや小児がんでは、検体の収集体制等が異なることから、罹患数の多いがんだけでなく、希少がんや小児がんについても併せて検討する

1. 数値目標等に関する考え方について
- 2. 先行解析について**
3. 本格解析について

がん種ごとの遺伝子変異頻度

- がん種によって、遺伝子パネル検査によりがんのactionable遺伝子(※)を同定できる割合や、その後の治療薬に結びつく割合は様々であるが、いずれのがん種においてもactionable遺伝子を同定できない患者は1～5割程度存在する。

※ actionable遺伝子とは、治療標的としての介入が期待される遺伝子変異

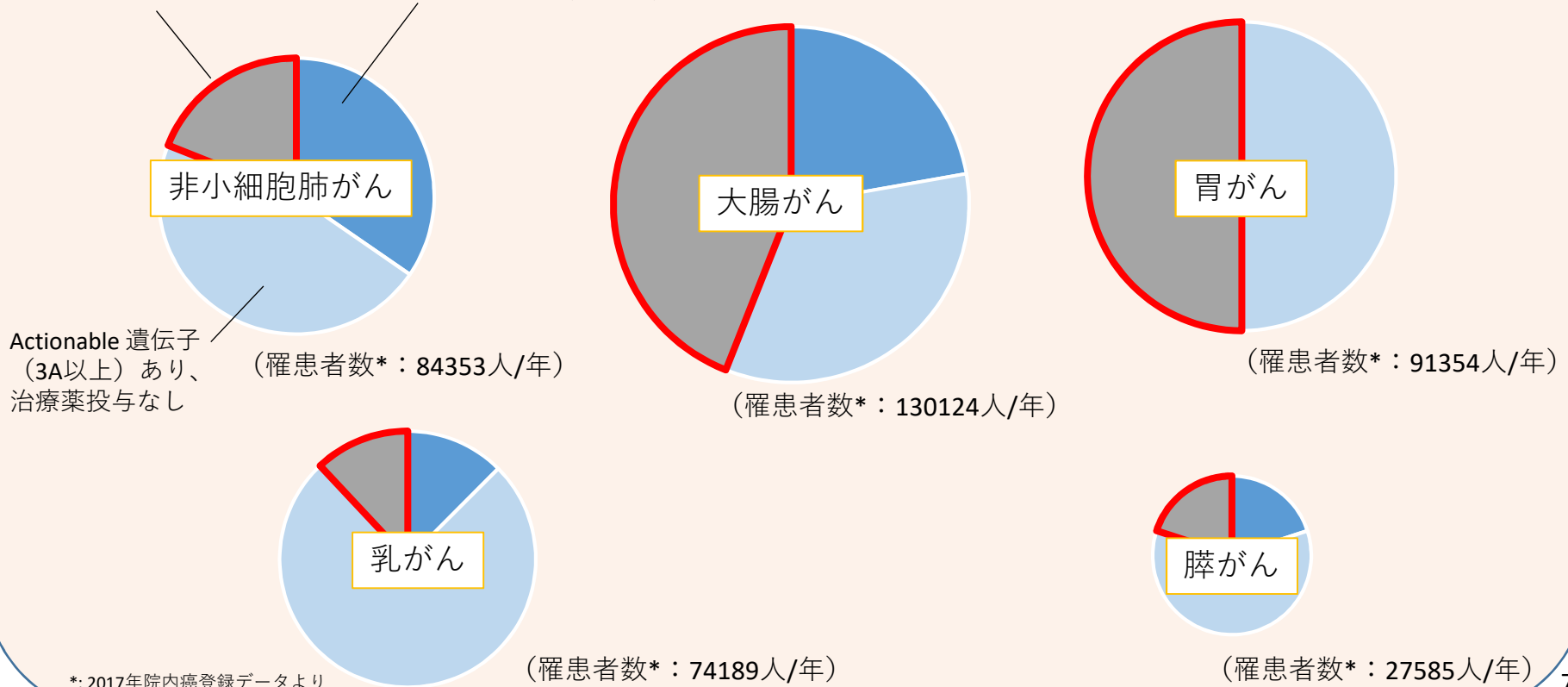
- 全ゲノム解析等により、これまでの検査では同定できていない遺伝子異常や遺伝子外領域の異常を把握できる可能性がある。

TOP-GEAR プロジェクトの結果

(Cancer sci 2019;110:1480-1490よりがん・疾病対策課作成)

Actionable 遺伝子なし

Actionable 遺伝子 (3A以上) あり、治療薬投与あり



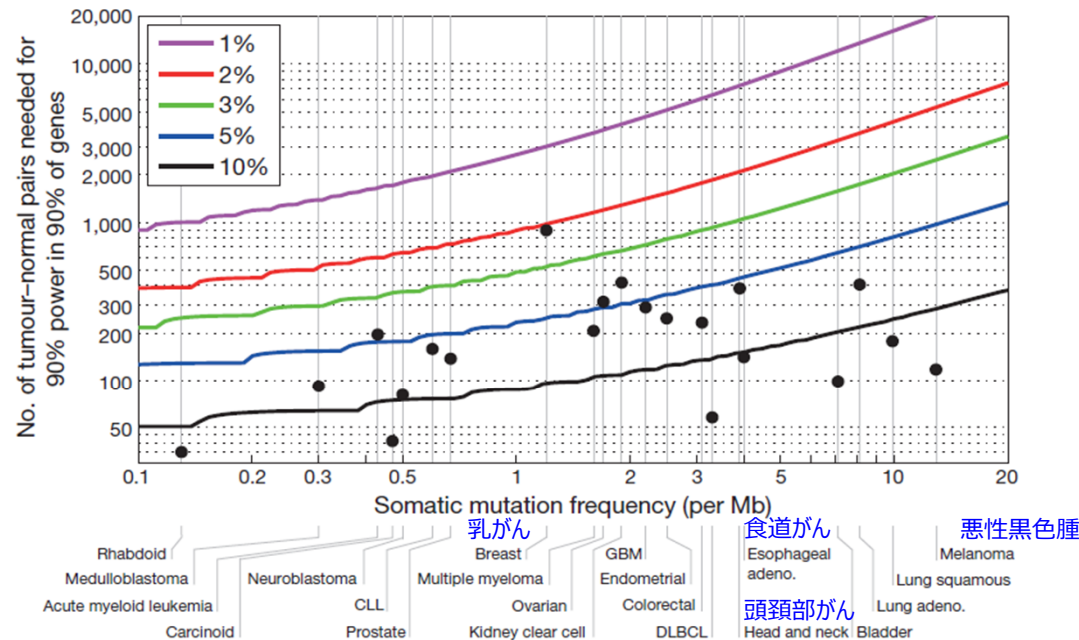
*: 2017年院内癌登録データより

一定のゲノム変異を検出するために必要な症例数

- 日本人におけるがんのゲノム変異の頻度や種類には未知の要素が多く、国外での研究結果をどのように日本人に外挿できるか現時点では明らかではないことから、一定のゲノム変異を検出するために必要な症例数について、一律に定めるのは困難。
- 他方、過去の研究からは、1がん種につき平均約2000症例で一定の遺伝子変異(※)を検出できると報告されている。

※ 変異頻度が4/Mbpのがん種で、2%以上の頻度で存在する変異を感度90%以上で検出するために、約2000検体を解析する必要

*1) Lawrence MS. et al. Nature 505: 495–501. 2014.



NCC提供資料:一部改変

- Lawrenceらは、あるがん種（がん検体）において2%以上の頻度で存在する変異を感度90%以上で検出するために必要な症例数を報告している。
- 例えば、上記の条件において、乳がんでは約1,000例、食道がん・頭頸部がんでは約2,000例、悪性黒色腫（皮膚がん）では約5,000例を解析する必要がある。
- 一般的に、がんの変異頻度は数変異/Mbpであるため、例えば、変異頻度が4/Mbpのがん種で2%の検出力を得るためには、約2000検体を解析する必要がある。

Figure 5 | Number of samples needed to detect significantly mutated genes, as a function of a tumour type's median background mutation frequency and a cancer gene's mutation rate above background.

既存検体の類型・がん種ごとの検体数の現状を踏まえた先行解析の症例数

精査中

- 先行解析を開始するに当たっては、国内のバイオバンクにおける既存検体を活用することが考えられるのではないか。
- 既存検体は、検体の品質や同意取得の方法、合わせて保存されている臨床情報等の状況が様々であることから、それらを勘案して望ましい検体を優先して解析を実施してはどうか。

国内3大バイオバンクのうちがん症例の検体を有する2箇所のバイオバンク及び2017年度がん登録数の上位2病院（がん研究有明病院、静岡がんセンター）のバイオバンク既存検体

(※) 症例数について事務局で単純に集計したものであり、個人情報保護の観点等から実際に解析可能かは今後要精査

バイオバンク	国立がん研究センターバイオバンク※1	静岡がんセンター	がん研有明病院※2	合計	
罹患数の多いがん	18283	4416	34003	56702	※1 中央病院と東病院の合計 ※2 数値はCPM (Cancer Precision medicine center) バンクに保存の検体。 注1) 東京大学、京都大学のバイオバンクについては精査中。
乳房	2831	304	8569	11704	
肺・気管	7599	942	201	8742	
食道	398	65	1901	2364	
胃	623	377	3734	4734	
大腸	1206	2047	13231	16484	
肝および肝内胆管	1766	284	444	2494	
胆嚢・胆道、膵臓	1060	149	1188	2397	
子宮、卵巣	1331	191	4642	6164	
前立腺、膀胱、腎・尿路	545	55	64	664	
悪性リンパ腫	924	2	29	955	
希少がん（部位別） （小児がんを含む）	3000	276	3416	6692	
脳	120	40		160	
眼科	30	1		31	
頭頸部	117	12	72	201	
骨軟部	2678	34	3344	6056	
皮膚	49	24		73	
心血管	1	0		1	
その他	5	165		170	
遺伝性のがん	771	11865	1163	13799	
遺伝性腫瘍症候群	771		1163	1934	
その他の遺伝性が疑われる腫瘍		11865		11865	

腫瘍の新鮮凍結検体を保存。多くは、正常部の検体（血液）もペアで保存。

血液検体のみ保存

注2) 成人血液がんの腫瘍検体（血液）については、京都大学等に保存状況を確認中。

1. 数値目標等に関する考え方について
2. 先行解析について
3. **本格解析について**

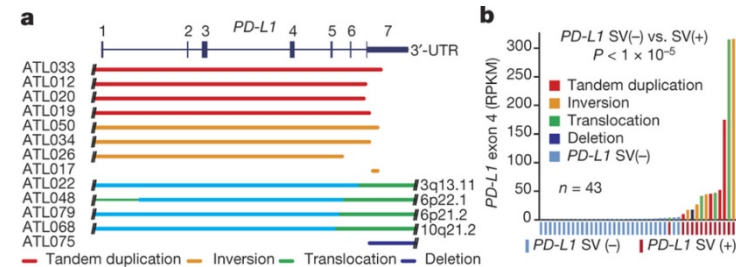
本格的な解析に向けた症例数

- 本格的な全ゲノム解析の実施に当たっては、既存検体に含まれないがん種や含まれていても不足しているがん種に加え、実臨床に応用可能な分野のがん種など、新規検体を収集する際の詳細について検討することが必要。
- 一定の目安を設けて先行解析を実施し、日本人のがんのゲノム変異に関する基本的な情報を集積した上で、以下の事例のように、創薬ターゲットとなること等が期待される有望なゲノム変異が発見された場合、特定のゲノム変異を有する症例を集めて詳細に検討するために、特定のがん種について、より多数の症例を集めて全ゲノム解析を実施することが必要となることが考えられる。

事例①

PD-L1遺伝子の非コード領域のゲノム再構成が、成人T細胞性白血病/リンパ腫（ATL：adult T cell Lymphoma）の3割におけるPD-L1遺伝子高発現の原因であることが示された。

(Nature 534:402)



事例②

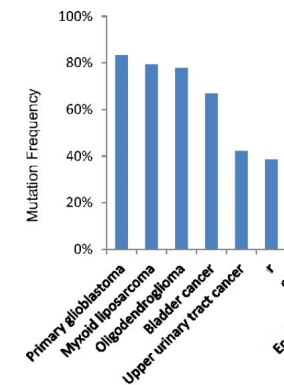
神経膠腫などで、高頻度にテロメラーゼ逆転写酵素（TERT：telomerase reverse transcriptase）プロモーター変異が生じ、TERT高発現をきたすことが示された。

(PNAS 110:6021)



TERT promoter mutations occur frequently in gliomas and a subset of tumors derived from cells with low rates of self-renewal

Patrick J. Killela^{a,1}, Zachary J. Reitman^{a,1}, Yuchen Jiao^{b,1}, Chetan Bettgowda^{b,c,1}, Nishant Agrawal^{b,d}, Luis A. Diaz, Jr.^b, Allan H. Friedman^a, Henry Friedman^a, Gary L. Gallia^{c,d}, Beppino C. Giovannella^a, Arthur P. Grollman^f, Tong-Chuan He^g, Yiping He^a, Ralph H. Hruban^h, George I. Jallo^e, Nils Mandahlⁱ, Alan K. Meeker^{h,m}, Fredrik Mertensⁱ, George J. Netto^{h,1}, B. Ahmed Rasheed^a, Gregory J. Rigginsⁱ, Thomas A. Rosenquistⁱ, Mark Schiffmanⁱ, le-Ming Shih^h, Dan Theodorescu^k, Michael S. Torbenson^o, Victor E. Velculescu^b, Tian-Li Wang^h, Nicolas Wentzensenⁱ, Laura D. Wood^h, Ming Zhang^h, Roger E. McLendon^a, Darell D. Bigner^a, Kenneth W. Kinzler^b, Bert Vogelstein^{b,2}, Nickolas Papadopoulos^l, and Hai Yan^{a,2}

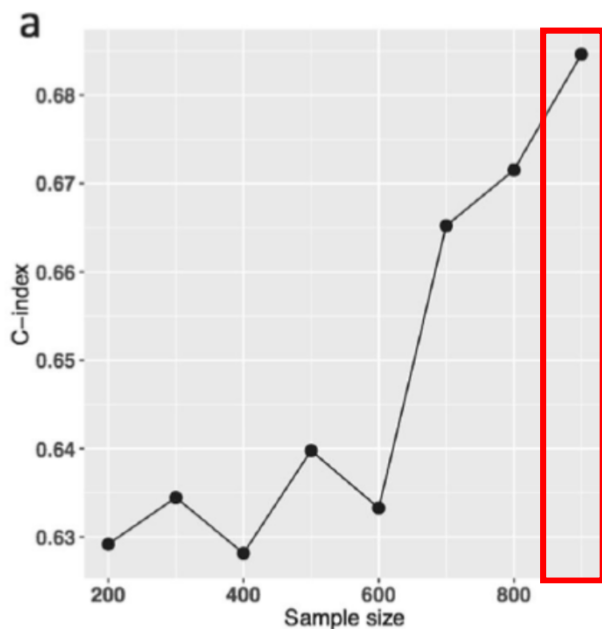


多数の症例を確保するメリット

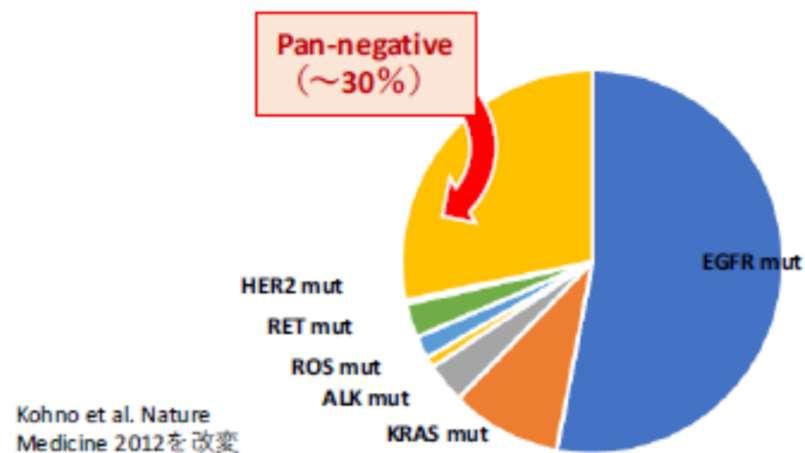
- また、より多数の症例を集めることができれば、亜分類(例:肺がんのうち小細胞がんとは非小細胞がん等)や遺伝子変異(例:HER2変異、RET変異等)ごとのより詳しい分析が可能となり、より精度の高い診断が可能となる。

基本的な考え方:

- ゲノムデータから創薬ターゲットをあぶりだす際に必要な症例数については、正確な数値は明らかになっていない。
- 最近の論文報告等によれば、深層学習ベースの解析では、特定の条件を満たす症例の検体が1000例あれば、そのがん種における遺伝子変異の予後を、より高い精度で診断できるとされている。



Sci rep. 2017 Dec 5;7(1):16954より抜粋
(※)C(concordance)-index...COX比例ハザード解析における多変量解析の変数選択及びモデルの評価指標



第1回がんに関する全ゲノム解析等に関する部会
榎林参考人提出資料より抜粋

新規に収集する検体のがんの種類ごとの症例数のシミュレーション

- 本格解析のため新規に検体を収集するに当たっては、どのような医療機関で検体を収集するかなど、体制の整備とあわせて症例数を検討することが必要。
- 希少がんや小児がんについては、症例数が限られることから、全国的なネットワークの活用を考慮することが考えられる。

がんゲノム医療中核拠点病院及び拠点病院から検体を収集する場合のシミュレーション

- 罹患数の多いがんと希少がんを全国45のがんゲノム医療中核拠点病院及び拠点病院（以下「中核拠点病院等」という。）から収集すると仮定
- 遺伝性のがんについては、罹患数の多いがんの検体の中から、遺伝的要因が比較的高い症例を抽出することを想定
 - 大規模バイオバンクを有し、症例数の多い病院は、年間1000症例（※1）を目標として収集（例として、4施設程度を想定）

4施設 4000症例/年

※1 静岡がんセンターのProject HOPEにおける年間症例数を参照。同院では、年間の悪性腫瘍手術件数が4500件程度。うち、ゲノム解析に同意が得られた症例は年間1000件であったと報告されている。

- 上記以外の中核拠点病院等は、半数の年間500症例を目標として収集（上記4施設を除く中核拠点病院等、41施設程度を想定）

41施設 20500症例/年

合計 24500症例/年

↓
20713症例/年
3787症例/年

静岡がんセンターの検体の内訳を参考に概算

- ・ 罹患率の多いがん 約85%
- ・ 希少がん 約15%

- ・ 罹患数の多いがん（遺伝性のがんを含む）
- ・ 希少がん

- 小児がんについては、国立成育医療センターを中心とする中央病理診断体制より検体収集すると仮定
 - ・ 小児がん 1600症例/年

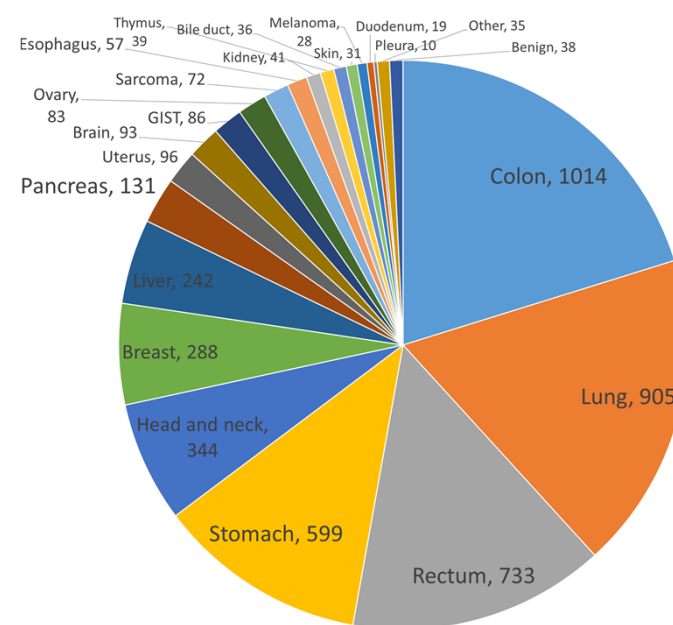
参考：新規検体のがん種ごと検体数の例

- 静岡がんセンターにおけるproject HOPEの検体の内訳を参考に事務局において概算。

がんゲノム医療中核拠点病院等	割合 (%)	検体数
罹患数の多いがん	84.5	20713
乳房	5.7	1406
肺・気管	18	4417
食道	1.1	278
胃	11.9	2923
大腸	35.2	8619
肝および肝内胆管	4.8	1181
胆嚢・胆道、膵臓	3.3	815
子宮、卵巣	3.6	874
前立腺、膀胱、腎・尿路	0.8	200
悪性リンパ腫	-	-
希少がん（部位別） （小児がんを含む）	15.5	3787
脳	1.9	454
眼科	-	-
頭頸部	6.9	1679
骨軟部	1.4	351
皮膚	1.2	288
心血管	-	-
その他	3.4	1015
合計	100	24500

Project HOPEの対象症例

Primary tumor :
5020 sample (4857 case)



第1回部会において、山口部会長より資料提供。

参考：罹患数の多いがんの罹患率と5年生存率

第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会	参考資料 1(改変)
令和元年10月16日	

罹患数の多いがん※ ¹ (24種)	罹患数※ ²	年齢調整罹患率 (人口10万対) ※ ²	5年生存率 (%) ※ ⁴
口腔・咽頭	21601	9.5	
食道	25845	10.2	44.4
胃	134650	48.2	71.6
大腸(結腸・直腸)	158127	61.4	72.9
結腸	104901	38.5	
直腸	53226	22.9	
肝および肝内胆管	42762	14.7	40.0
胆嚢・胆道	22828	6.8	
膵臓	40617	14.1	9.6
喉頭	5285	2.0	
肺・気管	125454	44.4	40.6
骨・軟部	—	—	
皮膚	24507	8.2	
乳房	95525	52.3	92.5
子宮	28076	33.3	
子宮頸部	11283	14.5	75.3
子宮体部	16304	18.6	82.1
卵巣	13388	15.9	
前立腺	89717	68.3	98.6
膀胱	23422	7.7	69.5
腎・尿路(膀胱除く)	29152	11.9	
脳・中枢神経系	6227	3.6	
甲状腺	18807	11.2	
悪性リンパ腫	34240	14.4	
多発性骨髄腫	7525	2.7	
白血病	13789	7.2	

※1 院内がん登録における部位分類コードを参照

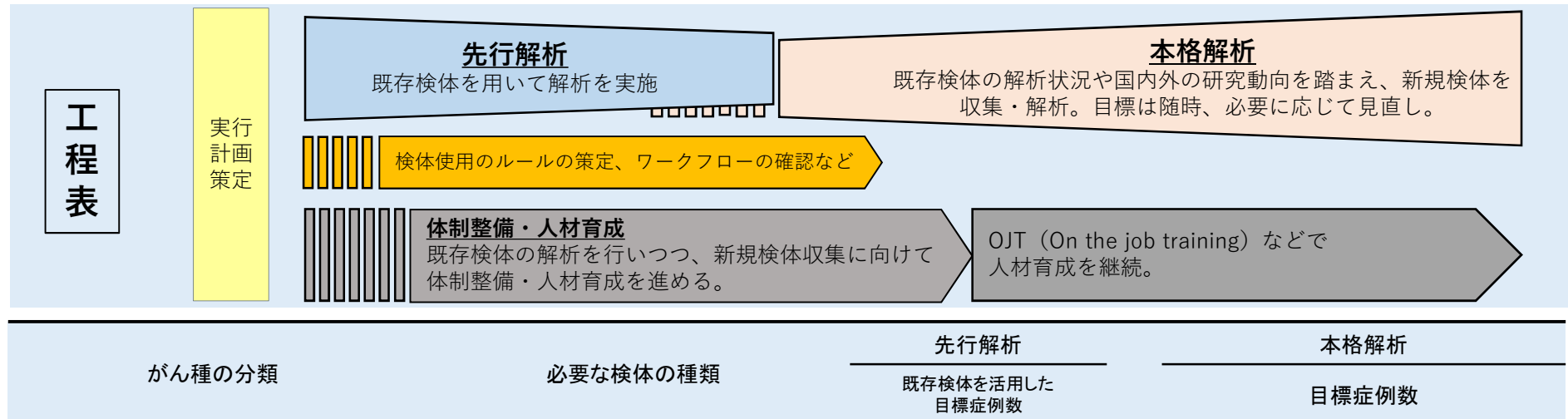
※2 全国がん登録2016年速報より作成

※3 人口動態統計(2017年)より作成

※4 院内がん登録集計2009-2010より作成

対象とするがん種と数値目標に関する考え方(案)

- 当面の間は、国内のバイオバンクに保存されている既存検体を活用し、先行解析を実施する。なお、先行解析に関しては、過去の研究に基づく必要症例数とともに、検体数及び優先順位等を考慮して実施する。
- 本格的な全ゲノム解析の実施に当たっては、体制整備や人材育成の状況を考慮しつつ、既存検体の解析状況や国内外の研究動向を踏まえ、既存検体に含まれないがん種や含まれていても不足しているがん種に加え、実臨床に適用可能な分野のがん種などを中心に、目的を明確にして新規検体を収集する。
- 新規検体の数値目標については、既存検体の解析状況等を踏まえて検討することとし、新規検体の収集を開始した後も随時、必要に応じて見直していく。



第2回 がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会 議事次第

日時:令和元年11月20日(水) 10:00~12:00

場所:全国都市会館 3階 第2会議室

1 開会

2 議題

- (1) がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する実行計画の策定等について
 - (ア) 有識者ヒアリング
 - (イ) 数値目標等について
 - (ウ) 体制整備・人材育成等について
- (2) その他

【資料】

- | | |
|-------|--------------------------------------------|
| 資料1 | 第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における
主な御意見のまとめ |
| 資料2-1 | 山本参考人ヒアリング資料 |
| 資料2-2 | 三成参考人ヒアリング資料 |
| 資料3 | がんのゲノム医療推進に関する数値目標等に関する検討について |
| 資料4 | がんのゲノム医療推進に関する体制整備・人材育成に関する検討について |
| 参考資料 | がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会 開催要綱 |

第1回がんに関する全ゲノム解析等の 推進に関する部会における主な御意見のまとめ

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

2019年11月20日

第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における論点について

(1) がん領域における全ゲノム解析等の必要性・目的について

- がんのゲノム医療に関しては、「成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画」（令和元年6月21日閣議決定）において、「その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、患者同意及び十分な情報管理体制の下、国内のがんゲノム情報管理センターに集積し、当該データを、関係者が幅広く創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用できる体制を整備し、個別化医療を推進する」とされている。
- がんのゲノム医療に関するこれまでの取組と課題についてどのように考え、またがん領域における全ゲノム解析等の必要性及び目的について、どのように考えるか。

(2) 数値目標について（対象疾病や症例数の考え方）

- がん領域における全ゲノムデータ基盤の整備に当たって、全ゲノム解析等を行う対象疾患や症例数に関する数値目標の設定の考え方を整理する際には、**がんの中から対象疾患に優先順位をつけつつ、全ゲノム解析等を行う検体数について、これまでの研究実績や統計学的な観点も踏まえて検討してはどうか。**
- 上記を考えるに当たっては、これまでの有識者ヒアリングの内容を踏まえ、がんを以下の（1）から（4）の4つの類型に分け、①から⑥について、それぞれ検討してはどうか。

【がんの種類】

(1) 罹患数の多いがん (2) 希少がん (3) 小児がん (4) 遺伝性のがん

【検討事項】

- ① **対象疾患**
- ② **がん種当たりの目標症例数**
- ③ **確保可能な症例数**
(既存のバイオバンク保存検体を活用する場合の数、新規に検体を収集する場合に一年間に見込まれる数)
- ④ **対象の明確化** (新鮮凍結検体、生検検体、血液、FFPEの可能性等)
- ⑤ **採取すべき検体**
(例：標準治療前の検体（手術検体）、標準治療後の検体、小児がんや遺伝性のがんにおける両親など血縁者の検体（トリオ検体）)
- ⑥ **優先順位を検討するに当たり考慮すべき点**
(例：日本における罹患数、5年生存率等の標準治療の成果、海外での研究を含む既存の知見の程度)

第1回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における 主な御意見のまとめ

(1) がん領域における全ゲノム解析等の必要性・目的について

- 全ゲノム解析等は、パネル検査や全エクソン解析で解読できない遺伝子間領域、遺伝子内でカバーされない領域（遺伝子調節領域、イントロン領域）の異常や構造異常等を検出することができ、日本人の遺伝的背景等を含めた包括的ながんの病態解明が可能となる。俯瞰的な視点で新たな発見が期待され、がんの予防や新たな治療法の発見等に結びつく可能性がある。
- これまで研究・医療が進められてきた罹患数の多いがんと、そうでない小児がんや希少がんとは、目的を別に検討する必要がある。

(2) 数値目標について（全ゲノム解析等の対象疾病や症例数の考え方）

- はじめから10万症例を目指して動き出すのではなく、まずは2、3年間で、既存検体を用いて、1、2万の固形がん症例をパイロット的に開始し、その経験を踏まえて段階的に体制作りをするべき。
- 小児がん、希少がん、遺伝性腫瘍などの症例を集積するのは、非常に時間がかかることが予想されるため、既に検体のあるバイオバンクなどを有効に活用すべき。
- 罹患数が多く、かつアンメット・メディカル・ニーズ（※）の高いがん種が重要。創薬の観点からは、新たながん化メカニズムや薬剤耐性機序の解明につながるがん種を選定することが重要。患者の立場からは小児がん、希少がん、難治がん、血液がんが重要である。（※いまだ有効な治療方法がない疾患に対する医療ニーズ）
- 対象疾患や目標症例数は、パイロットスタディや世界の研究動向を踏まえて流動的に修正すべき。
- 海外との差別化（海外のデータベースで収集できる情報以外に注力する）を考えて実行すべき。

(※) その他の事項

- 全ゲノム解析を進めるには、日本の社会環境整備が重要。諸外国のように遺伝子による差別を禁止する法整備や社会環境整備が必要である。
- 全ゲノム解析を進める際には、患者が研究への参画や遺伝学的検査の受験を躊躇することのないよう、倫理指針を遵守し、患者の情報を保護しつつデータの十分な利活用を図るといった観点も必要である。
- 全ゲノム解析を行うにあたって、解析拠点を1箇所に集約するかどうかについても議論が必要である。
- 海外での膨大な全ゲノム解析結果がすでに利用可能な中で、海外の後追いではない戦略的な研究計画が必要である。特に開発の領域ではスピードと国際展開を重視しないと実用化にはつながりにくく、民間及び研究者グループを主体として進めるべきではないか。

第2回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

**東北メディカル・メガバンク計画が推進する
ゲノム解析と全ゲノムリファレンスパネルの構築**

2019年11月20日

東北大学東北メディカル・メガバンク機構

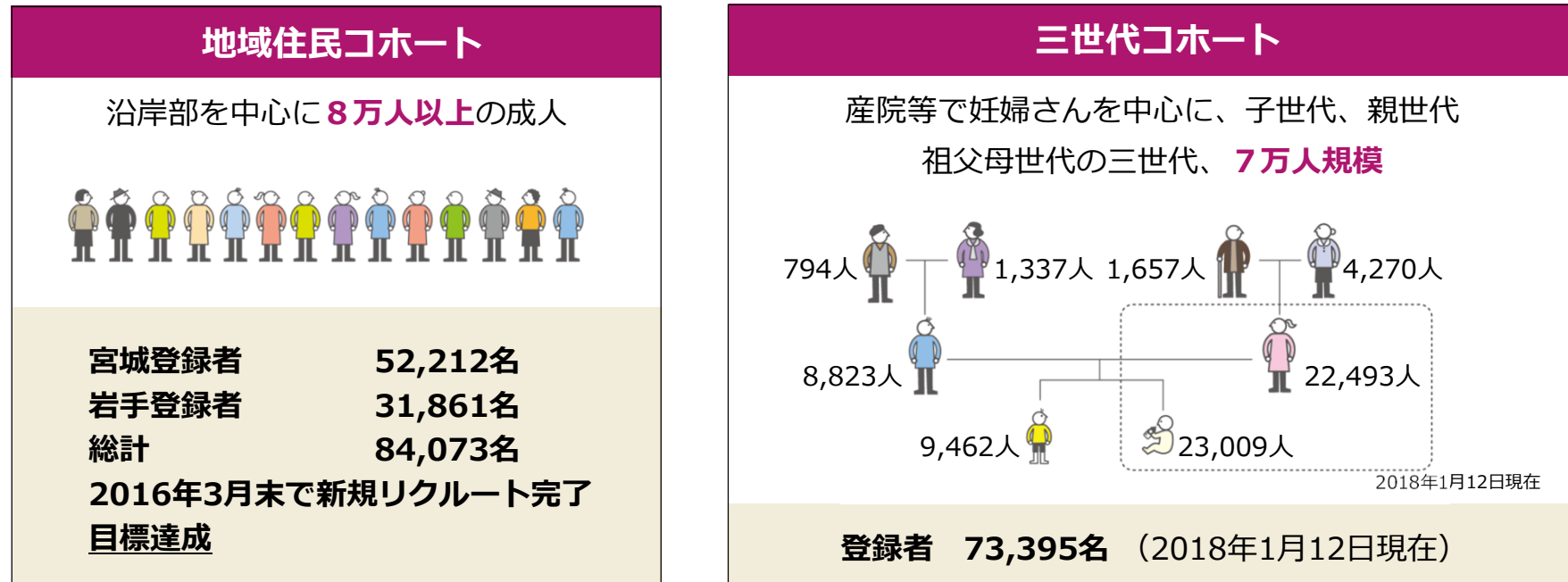
山本 雅之

本日のアジェンダ

- 東北メディカル・メガバンクによるゲノム解析
- 東北メディカル・メガバンクによる全ゲノムリファレンスパネルの構築
- 全国に貢献する全ゲノム解析に向けて

地域住民コホート・三世代コホート

TMM計画では2種類のコホートを活用することにより大きな成果を目指す



総計15万人以上のリクルート達成

15万人超の参加者に順次、再来所を依頼
80%が再来所のペース、郵送/公的データでは95%以上を追跡

TMM計画とToMMoのゲノム解析

先端的な解析を実施して価値の高いデータベースを作成・公開

● 全ゲノム解析の実施

- 1) 日本人全ゲノムレファレンスパネルを構築
 - 4,700人分のレファレンスパネル (4.7KJPNv2) を公開 (2019年)
- 2) 長鎖シーケンスなど様々な技術やITを駆使し、**日本人のゲノム解析のひな型となる日本人基準ゲノム (JG1)** を構築 (2019年)

- 世界に先駆けて千人規模の全ゲノム解析を実施 (現在、世界は数十万人規模に)
- 複数名で構成される民族集団別の基準ゲノムは世界初



● 簡易ゲノム解析ツールの開発と大規模解析の実施

- 1) 日本人に最適化した簡易ゲノム解析ツール「**ジャポニカアレイ®**」を開発し、バージョンアップを継続 (2017年v2上市)、2019年刷新版**ジャポニカアレイ®NEO**を発表
- 2) 令和元年度に15万人のうちの13万人以上のアレイ解析を完了予定

- 民族別アレイの開発は今や世界の主流
昨秋、Nature Medicine誌が、アレイを用いたゲノム検査の医療への活用を提言
- ゲノム以外のデータの重層化にも先駆的に対応



● オミックス解析の実施

- 1) **日本人多層オミックス参照パネル jMorp** を作成
 - 1.5万人分の代謝物の平均や分布情報 (**jMorp2019**) 公開 (2019年)
- 2) **レファレンスDB (iMETHYL)** の公開
 - 100人規模のゲノム多型、DNAメチル化情報と遺伝子発現情報の平均や分布情報を公開

- 2013年11月 1,000人の全ゲノム解読完了
- 2014年12月 ジャポニカアレイ®を用いたゲノム解析サービスを開始
- **2015年12月 1,000人分の全ゲノム情報に基づき、アレル頻度情報を公開**
- 2017年10月 ジャポニカアレイ® v2を用いたゲノム解析サービスを開始
- 2017年10月 5,000人分のオミックス解析データを公開
- **2018年6月 3,552人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネル 3.5KJPNv2を公開**
- 2019年2月 「日本人基準ゲノム配列」初版JG1を公開
- **2019年9月 4,773人分をもとにした全ゲノムリファレンスパネルおよび1.5万人分のオミックス解析データを公開**
- 2019年9月 ジャポニカアレイ® NEOを用いたゲノム解析サービスを開始

健常な日本人の全ゲノム解析を実施する必要性

患者のゲノム解析との関係

- 全ゲノム解析にはがんや難病などの病因解明に向けての大きい可能性がある
- 患者の全ゲノム解析結果を有効に活用するためには、**健常人の解析により大規模な比較対照用データ（全ゲノムリファレンスパネル）を整備する必要がある**

患者のゲノム情報だけでは、遺伝子と病気との関連はわからない

ヒトゲノムには多くの違い（多型）がありそれらが個人の体質や病気になりやすさを規定している

- 日本人のゲノムは欧米人のものとは大きく異なる
- 日本のゲノム医療を推進するためには日本人のゲノム構造を正確に決める必要がある
- それに基づいて**日本人全ゲノムリファレンスパネル**を作製する必要がある

**日本人全ゲノムリファレンスパネルは
我が国のゲノム医療の基盤となる情報を提供する**

全ゲノムリファレンスパネルは**多くの参加者からの協力**を得て
それらの方々の全ゲノム解析を実施して作成するが
参加者の選定に当たっては3つの重要な留意点がある

- 1) 健常人から作成すること
- 2) ゲノム情報などの2次利用を可能とする同意（IC）
を取得していること
- 3) 参加者の長期追跡が可能なこと
ダイナミックリファレンスパネルの作成

これらを満たしていない全ゲノムリファレンスパネルの用途と価値は限定される

3種類的全ゲノムリファレンスパネルは 全国のゲノム医療の基盤となる重要なゲノム情報である

全ゲノムリファレンスパネルには3種類あり、それらの用途と価値を最大化するためには長期の追跡とそれを可能とする強い同意が必須である

頻度パネル

(遺伝子多型の存在場所と頻度のカタログ)

- 健常者集団で観察される変異の存在場所と頻度の情報であり、すでに東北メディカル・メガバンクの本目的でのリファレンスパネルが、未診断疾患での変異絞り込みなどに活用されている

インピュテーションパネル

- SNPアレイの価値を大幅に向上することを可能とするジェノタイプインピュテーション手法に利用する
- 既存手法では個人特定性のあるデータを必要とするが、ToMMoではAI技術を用いたインピュテーションパネルのオープン化に成功 (Kojima et al, 論文投稿中)

健常者コントロールパネル

- GWAS解析などの健常者コントロールとして利用される。多遺伝子リスクスコア (PRS) の計算などにも活用される。健常者コントロールとしての精度には追跡調査による継続的な健常者対象群としての質の保証が不可欠である
- 東北メディカル・メガバンクの本パネルは既にBBJと連携して多数の利用実績がある
- なお、個別の表現型データも含むため、セキュリティを担保した利用に当たってはデータビジティングなどの仕組みも必要

AMED 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) の例

患者由来サンプルをエクソーム解析
疾患原因のバリエーション候補は **14万** 以上も

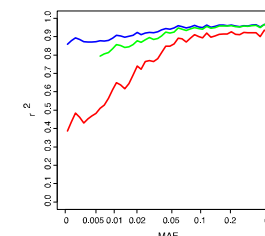
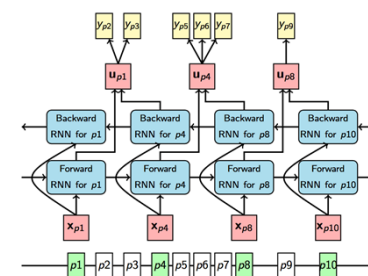
タンパク質の構造に影響するような意味のある変異に絞ることで漸く **1万弱** に

原因のバリエーション候補を **9,930** → **249** まで絞りこむのにTMMの2,049人分の一般住民全ゲノムパネルが貢献!

TMMのデータは健常者がほとんどなので健常者が持つバリエーションを原因候補から外すことができる

世界中のデータベースを駆使して **69** まで絞り込み

疾患遺伝子上の多型を除いて最終候補 **40** へ



健常人コントロールパネルのためには**長期の追跡を可能とする強い同意（Informed Consent; IC）が必須である**

多様な二次利用が可能な同意

基盤となるゲノムデータや提供を受けた試料・情報が、多様な主体によって、同意取得時点では予測・特定できない研究にも用いられることに明解に同意して頂く必要がある

追跡可能性を担保する同意

参加者には、定期的な追跡調査への協力に同意して頂く必要がある。また、詳細調査にも協力して頂くとともに、各医療機関でのカルテ情報を転記可能とする同意、さらに、医療費・介護情報などの公的情報の取得にも同意して頂ければ、**ダイナミックリファレンスパネル**（疾患を発症したヒトを随時除外することができるパネル）を形成することができ、健常人コントロールパネルとしての価値が大きく高まる

東北メディカル・メガバンク計画では、 幅広い同意を詳細な説明に基づき参加者全員から取得

● 対面での説明による同意取得

- 「コホート調査」「バイオバンク」「全ゲノム解析」「試料・情報分譲」を理解いただく説明ができるように、**GMRC（ゲノム・メディカルリサーチコーディネーター）**を200名以上養成
- 養成されたGMRCが一人ひとりと対面同意。各項目ごとにチェックボックスを設けた同意書でしっかりと説明

● 多様な二次利用が可能な同意

● 追跡可能性を担保

- 参加者は郵送等での追跡調査への協力にも同意。また、来所による詳細調査も実施にも同意（8割程度が協力）
- 各医療機関でのカルテ情報の転記と、医療費・介護情報などの公的情報取得にも同意
- これらの情報を総合して、各参加者のその後の健康状態を把握可能

ゲノム医療研究の基盤構築

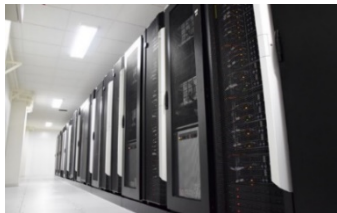
開かれた研究基盤の構築を支えるスパコン管理の実施

- 東北メディカル・メガバンクの膨大なデータと計算資源に高度なセキュリティを保って遠隔地からアクセス
- 幅広いデータシェアリングに貢献

東北メディカル・メガバンク機構のスーパーコンピュータ

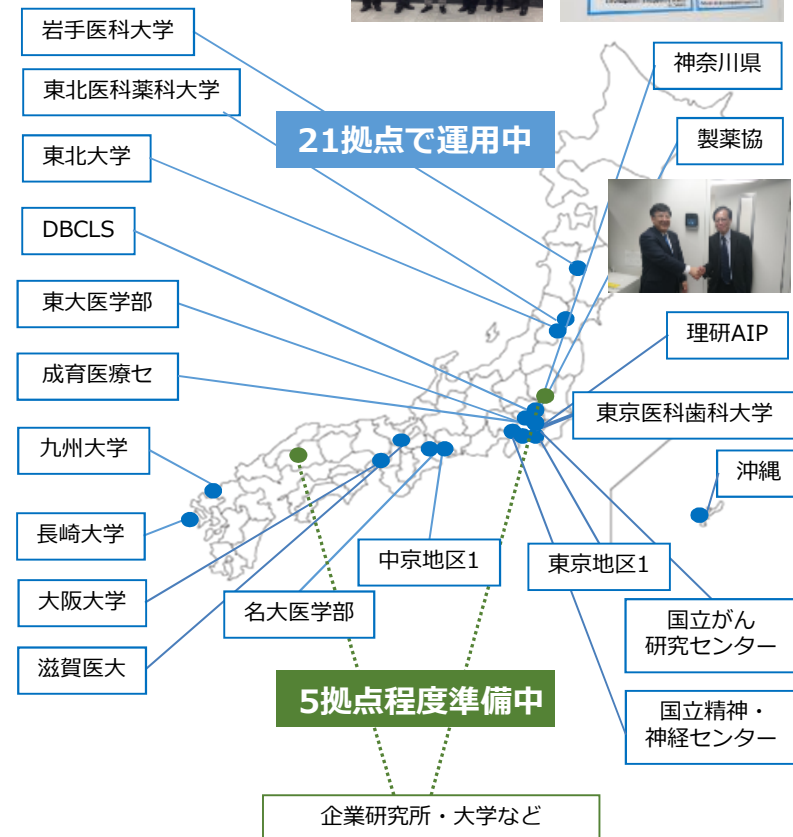
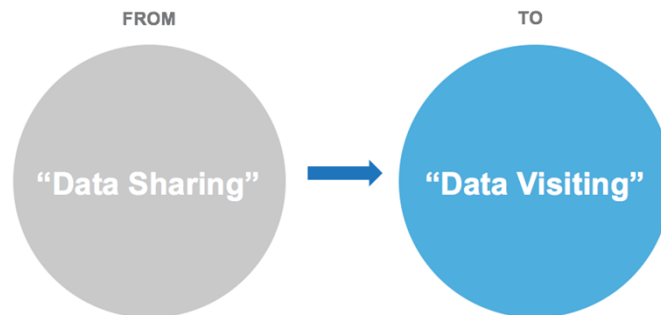


AMED
ゲノム医療研究支援機能



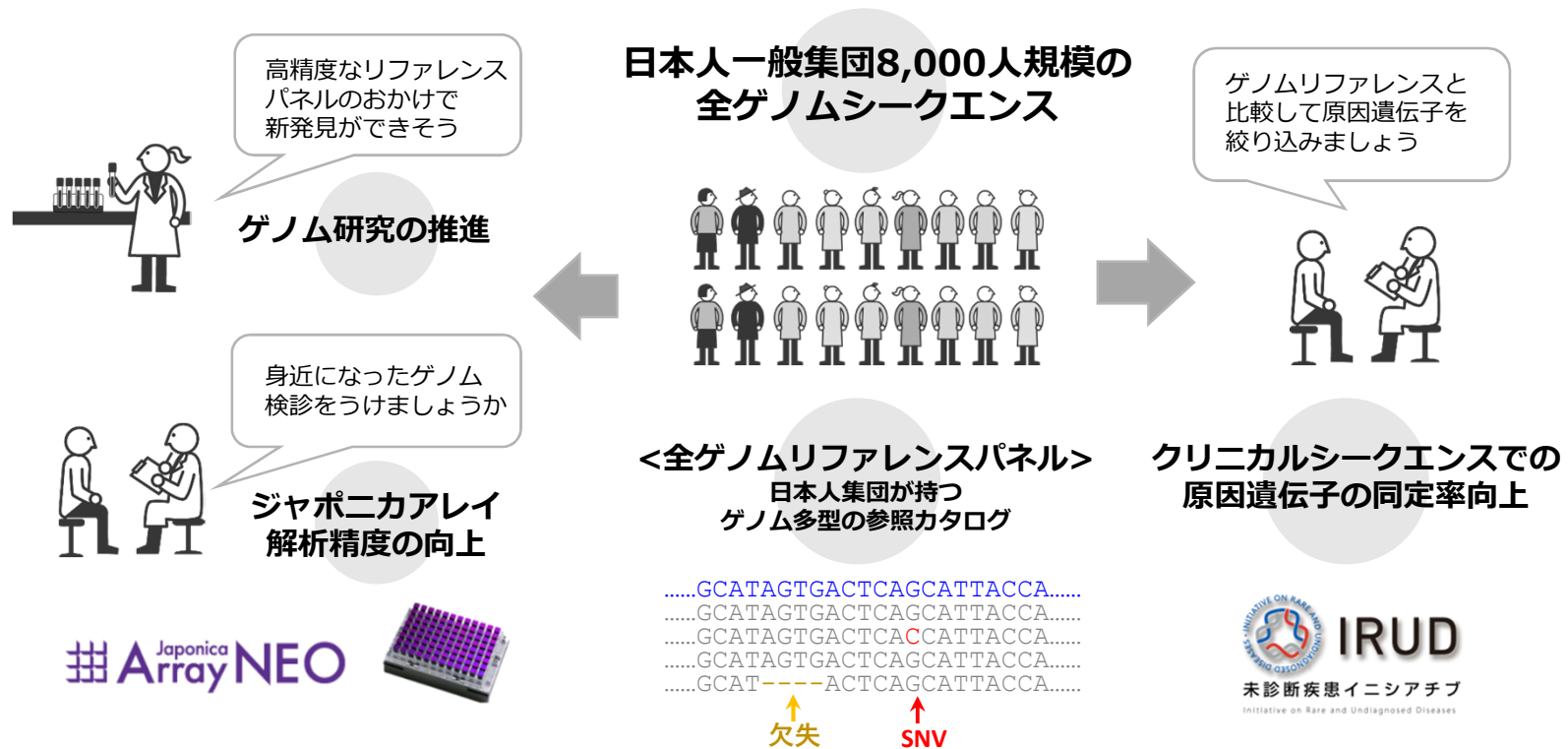
- 高度セキュリティエリアからスパコンへのVPN回線によるリモートアクセスの運用
- ゲノム解析データはじめ多様なデータを安全に共有

A New Paradigm



東北メディカル・メガバンク計画のゲノム解析の発展

- 5,000人規模の日本人全ゲノムリファレンスパネルを構築した
- 日本人に至適化したジャポニカアレイも社会実装のステージにある
- 我が国における唯一の大規模前向きゲノムコホートとして順調に計画が進んでいる



参 考

Study	Genomes	Average Coverage	Deep Coverage Genomes (>30x)
Japan Genome 2015	1070	32.4x	1070
Iceland Genome 2015	3545	20x	909
1000 Genomes 2015	2504	7.4x	453
UK Genome 2015	3781	7x	0
Sardinian Genome 2015	2120	4x	0
Netherland Genome 2014	750	13x	0
African Genome 2015	320	4x	0
Total	14090	12x	2432

2015年時点ではゲノムリファレンスとして世界トップ

PROVIDED TO EISAI CO., LTD. BY HUMAN LONGEVITY, INC.



医学研究等に係る倫理指針の見直し に関する検討状況について

京都大学iPS細胞研究所
上廣倫理研究部門
三成寿作

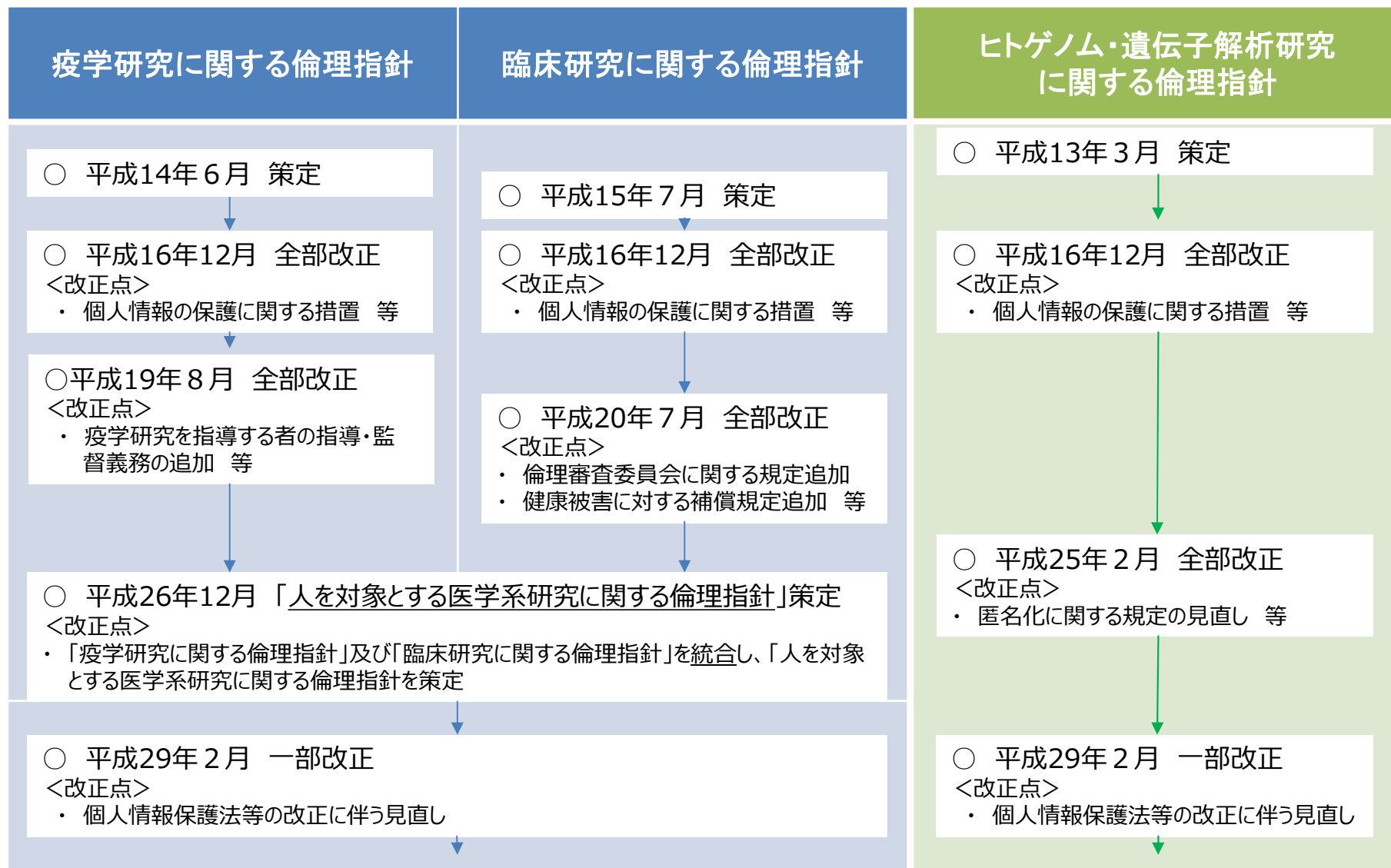
行政指針（告示）と個人情報保護法（法律）

○経緯

- 2001年 ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（ゲノム指針、文・厚・経）
- 2002年 疫学研究に関する倫理指針（文・厚）
- 2003年 臨床研究に関する倫理指針（厚）
- 同年 個人情報保護法（制定）
- 2004年 ゲノム指針、等（全部改正）
- 2014年 人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（医学系指針、文・厚）
* 疫学指針・臨床指針の統合
- 2015年 個人情報保護法（改正）
- 2017年 ゲノム指針、医学系指針、等（一部改正）

2018年8月より、ゲノム指針の改正についての検討が開始

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針／ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 策定経緯等について



審議会

科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会

ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会 (医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議)

【簡易版】ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会 議事次第 一覧表示ページはこちら

審議会

科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会

医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース

【簡易版】医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース 議事次第 一覧表示ページ
はこちら

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council017.html>

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council018.html>

○検討経緯

合同会議 第1回 2018年8月

合同会議 第2回 2018年10月

タスクフォース 第1回 2018年10月

タスクフォース 第2回 2018年12月

タスクフォース 第3回 2019年1月

合同会議 第3回 2019年2月

合同会議 第4回 2019年3月（書面審議）

タスクフォース 第4回 2019年3月

合同会議 第5回 2019年4月

*** 基本的にはゲノム指針と医学系指針との整合性を調整**

タスクフォース 第5回 2019年5月

タスクフォース 第6回 2019年7月

タスクフォース 第7回 2019年9月

ゲノム指針を医学系指針に合わせて指針間整合を図る場合（イメージ）

医学系指針(現行)	ゲノム指針(指針間整合を図った場合)	ゲノム指針(現行)
前文	前文	前文
第1章 総則	第1章 総則	第1 基本的考え方
第1 目的及び基本方針	第1 目的及び基本方針	1 基本方針
第2 用語の定義	第2 用語の定義	
第3 適用範囲	第3 適用範囲	2 本指針の適用範囲
第2章 研究者等の責務等	第2章 研究者等の責務等	第2 研究者等の責務
第4 研究者等の基本的責務	第4 研究者等の基本的責務	3 全ての研究者等の基本的な責務
第5 研究責任者の責務	第5 研究責任者の責務	4 研究を行う機関の長の責務
第6 研究機関の長の責務	第6 研究機関の長の責務	5 研究責任者の責務
	第7 個人情報管理者の責務	6 海外との共同研究
第3章 研究計画書	第3章 研究計画書	第3 提供者に対する基本姿勢
第7 研究計画書に関する手続	第8 研究計画書に関する手続	7 インフォームド・コンセント等
第8 研究計画書の記載事項	第9 研究計画書の記載事項	8 遺伝情報の開示
第9 研究に関する登録・公表	第10 研究に関する公表	9 遺伝カウンセリング
第4章 倫理審査委員会	第4章 倫理審査委員会	第4 倫理審査委員会
第10 倫理審査委員会の設置等	第11 倫理審査委員会の設置等	10 倫理審査委員会の責務及び構成
第11 倫理審査委員会の役割・責務等	第12 倫理審査委員会の役割・責務等	
第5章 インフォームド・コンセント等	第5章 インフォームド・コンセント等	第5 試料・情報の取扱い等
第12 インフォームド・コンセントを受ける手続等	第13 インフォームド・コンセントを受ける手続等	11 他の研究を行う機関への試料・情報の提供等
第13 代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続等	第14 代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続等	12 匿名化された情報の取扱い
		13 試料・情報の保存及び廃棄
		14 研究を行う機関の既存試料・情報の利用
		15 外部の機関の既存試料・情報の利用
第6章 個人情報等及び匿名加工情報	第6章 遺伝情報の開示等	
第14 個人情報等に係る基本的責務	第15 遺伝情報の開示	
第15 安全管理	第16 遺伝カウンセリング	
	第7章 個人情報等	第6 個人情報の保護
第16 保有する個人情報の開示等	第17 個人情報等に係る基本的責務	16 保護すべき個人情報
第17 匿名加工情報の取扱い	第18 安全管理	17 安全管理措置
	第19 個人情報の開示等	18 個人情報の取扱い
	第20 匿名加工情報の取扱い	19 個人情報の開示等
		20 匿名加工情報の取扱い
		21 個人情報管理者の責務
第7章 重篤な有害事象への対応	第8章 重篤な有害事象への対応	
第18 重篤な有害事象への対応	第21 重篤な有害事象への対応	
第8章 研究の信頼性確保	第9章 研究の信頼性	
第19 利益相反の管理	第22 利益相反の管理	
第20 研究に係る試料及び情報等の保管	第23 試料及び情報の保管	
第21 モニタリング及び監査	第24 モニタリング	
第9章 その他	第10章 その他	
第22 施行期日	第25 施行期日	
第23 見直し	第26 見直し	

第1回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議

平成30年8月9日

資料3

指針本文 又は ガイ

第6回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議TF	参考資料
平成31年7月12日	

ゲノム指針と医学系指針との整合について（案）

- ① ゲノム指針と医学系指針との条文の整合
- ② ゲノム指針の条文の適正化(個人情報に関するもの含む)
- ③ 国際的な動向、研究の進展等を踏まえ、新たに指針に追加すべき事項又は医学系指針等にも影響がある事項
- ①+③ 医学系指針に合わせた上で要検討

基本方針

ゲノム指針と医学系指針との整合について 主な検討項目

<p>基本方針</p> <ul style="list-style-type: none"> 基本方針の比較 指針の定義 指針の範囲 ゲノム指針の適用範囲 (既に整備されている指針 (知照表が作成されていないもの) 等の取扱い) ゲノム指針の適用範囲 (日本国内において実施される研究) (1) ゲノム指針の適用範囲 (日本国外において実施される研究) (2) <p>研究者等・研究責任者・研究機関の責の範囲</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究者等の基本的責の範囲 研究責任者の責の範囲 研究に関する業務の一部業務の整理 研究機関の責の範囲の比較 ゲノム指針に規定がある「外部の有識者による定期的な実施調査」等について 研究者等の責の範囲及び論文掲載の見直し <p>研究計画書に関する事項</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究計画書に関する事項の比較 研究計画書の記載事項の比較 (取組・分譲を除く) 研究計画書の記載事項の比較 (取組・分譲) <p>研究に関する費用・公開・倫理審査委員会の設置等</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究に関する費用・公開の比較 倫理審査委員会の設置等の比較 倫理審査委員会の設置・費用等の比較 <p>インフォームド・コンセントの手続</p> <ul style="list-style-type: none"> ゲノム指針に基づき事前に試料・情報を取得する場合のインフォームド・コンセントの手続 研究対象者個人情報を含まない(情報をのみを新規取得する場合)の手続及び新情報取得のオプトアウト インフォームド・コンセントの手続 (既存試料・情報の他機関共同) (利用目的の変更) インフォームド・コンセントの手続 (既存試料のみの他機関共同) (利用目的の変更) インフォームド・コンセントの手続 (既存試料・情報の他機関への提供) 	<ul style="list-style-type: none"> 試料・情報の他の研究機関へ提供のみを行う場合の手続 新たに試料・情報を取得し、特定研究機関で実施する場合は手続 既存試料・情報の提供が研究機関以外の第三者の持ち回り 「試料・情報の提供に関する取組」に準ずる取組の実施 既存試料・情報を他の研究機関に提供しようとする場合のIC等の手続の整理 他の機関から既存試料・情報の提供を受けて研究を実施する場合の手続の整理 各機関共同・情報提供に当たってのインフォームド・コンセントの手続の見直し検討事項 試料・情報の海外提供手続の整理 試料・情報を海外の機関に提供する場合の手続 インフォームド・コンセントにおける説明事項の比較 研究対象者等に通知し、又は以降すべき事項 同意を受ける時点で特定されなかった研究への試料・情報の利用の手続 同意の撤回等 インフォームド・コンセントの手続等の継続的の取組 <p>代謝金等からインフォームド・コンセントを受ける場合の取組</p> <ul style="list-style-type: none"> 代謝金等からインフォームド・コンセントを受ける場合の手続等 未成年者を研究対象とする場合のインフォームド・コンセント及びインフォームド・アセント <p>遺伝情報の開示等</p> <ul style="list-style-type: none"> 遺伝情報の開示 遺伝子バンク <p>個人情報等に関する基本的取組、安全管理、保有する個人情報の開示等、匿名加工情報の取扱い</p> <ul style="list-style-type: none"> 匿名加工情報の取扱い 研究の信頼性確保 利益相反の管理 研究に準ずる試料及び情報等の管理
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

※赤字はタスクフォースで協議したもので

型名 TF

基本方針の比較

①

○「基本方針」については、平成26年の医学系指針策定時に検討がなされていることから、基本的には医学系指針の規定に合わせることはどうか。
○特に確認が必要な事項については、以下のとおり。

医学系指針	ゲノム指針	検討事項とTF方針
以下、医学系指針第1「目的及び基本方針」からの抜粋	以下、ゲノム指針第1の1「基本方針」から抜粋し、並び替え	—
<p>第1 目的及び基本方針</p> <p>この指針は、人を対象とする医学系研究に携わる全ての関係者が遵守すべき事項を定めることにより、人間の尊厳及び人権が守られ、研究の適正な進捗が図られるようにすることを目的とする。全ての関係者は、次に掲げる事項を基本方針としてこの指針を遵守し、研究を進めなければならない。</p> <p>① 社会的及び学術的な意義を有する研究の実施</p> <p>② 研究分野の特性に応じた科学的合理性の確保</p> <p>③ 研究対象者への負担並びに予測されるリスク及び利益の総合的評価</p> <p>④ 独立かつ公正な立場に立った倫理審査委員会による審査</p> <p>⑤ 事前の十分な説明及び研究対象者の自由意思による同意</p> <p>⑥ 社会的に弱い立場にある者への特別な配慮</p> <p>⑦ 個人情報の保護</p> <p>⑧ 研究の質及び透明性の確保</p>	<p>1 基本方針</p> <p>本指針は、遺伝情報が得られる等のヒトゲノム・遺伝子解析の特色を踏まえ、全てのヒトゲノム・遺伝子解析研究に適用され、研究段階で遵守されるべき倫理指針として策定されたものである。本指針は、人間の尊厳及び人権が尊重され、社会の理解と協力を得て、研究の適正な進捗が図られることを目的とし、次に掲げる事項を基本方針としている。</p> <p>(1) 人間の尊厳の尊重</p> <p>(2) 個人の権利の保障の科学的又は社会的利益に対する優先</p> <p>(3) 人間の知の基盤、健康及び福祉に貢献する社会的に有益な研究の実施</p> <p>(4) 本指針に基づく研究計画の作成及び遵守並びに独立の立場に立った倫理審査委員会による事前の審査及び承認による研究の適正の確保</p> <p>(5) 事前の十分な説明と自由意思による同意 (インフォームド・コンセント)</p> <p>(6) 個人の情報の保護の徹底</p> <p>(7) 研究の実施状況の第三者による実施調査及び研究結果の公表を通じた研究の透明性の確保</p> <p>(8) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する啓発活動等による国民及び社会の理解の増進並びに研究の質を確保して行う国民との対話</p>	<p>＜TF方針＞ 医学系指針に合わせる。</p> <p>※ゲノム指針(1)及び(5)は、医学系指針の性質の「人間の尊厳及び人権が守られ」に資する。</p> <p>＜TF方針＞無照と取り。</p> <p>※ゲノム指針(1)及び(5)は、医学系指針の性質の「人間の尊厳及び人権が守られ」に資する。</p> <p>※ゲノム指針(8)は、(7)に資するため、記載は別項目に移す。</p> <p>＜TF方針＞無照と取り。</p>

第3回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議	資料 4-1
平成31年2月14日	

今後の検討課題（案）

1. ゲノム指針の内容の適正化

- (1) 遺伝情報、ゲノム情報、ゲノムデータに関する定義について
- (2) 遺伝情報の開示、遺伝カウンセリングについて

2. 国際的な動向、研究の進展等を踏まえ、新たに指針に追加すべき論点

- (1) バイオバンクに係る規定の整備について
 - －バイオバンクの定義及び関連規定のあり方
 - －試料と情報の扱いについて

第3回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議	資料 4-1
平成31年2月14日	

今後の検討課題（案）

- (2) 個人情報等の開示について
 - －個人情報の開示と研究結果の取扱いに係る記述の再整理
 - －偶発的所見に係る規定の再検討
 - －家族・地域等に影響が及ぶ個人情報（遺伝情報も含む）に係る同意取得や開示のあり方
- (3) 個人情報保護に関する規定のあり方について
 - －個人情報法及び関係法令における適用除外規定等の整合化
 - －取扱いに注意が必要な情報に係るリスク対応についての規定の検討
 - －個人情報保護を確保した上で更なる研究推進のための規定のあり方

4. その他

- (1) ゲノム指針と医学系指針の適用範囲の整理について（体細胞変異研究に際して生殖細胞系列の情報を取得した場合等の扱い）
- (2) ゲノム指針と医学系指針の統合について
- (3) 医学系以外の分野も含めた指針の周知方策について

今後の検討課題（案）

1. ゲノム指針の内容の適正化

- (1) 遺伝情報、ゲノム情報、ゲノムデータに関する定義について
- (2) 遺伝情報の開示、遺伝カウンセリングについて

第7回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議 TF	資料1-1
令和元年9月30日	

医学系研究等に係る倫理指針の見直しに関する
主な検討事項及び今後の見直しの方向性について（案）

令和元年9月30日
医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する
合同会議タスク・フォース

4. その他

- (1) ゲノム指針と医学系指針の適用範囲の整理について（体細胞変異研究に際して生殖細胞系列の情報を取得した場合等の扱い）
- (2) ゲノム指針と医学系指針の統合について
- (3) 医学系以外の分野も含めた指針の周知方策について

○現在の方向性

医学系指針を軸とした両指針の統合

- 試料 > 情報という重みづけ
- 「個人情報管理者」の削除、等
- ・ 倫理審査の原則一括化（多施設共同研究）
- ・ 研究結果の説明と個人情報の開示の区別
（「カウンセリング」の明確化）
- ・ 電子的ICの導入
- ・ 「試料・情報の新規取得・提供のみを担う機関」
の新たな位置づけ、等

試料と情報の比較

	試料	情報
定義 (人を対象とする医学系研究に関する倫理指針)	血液、体液、組織、細胞、排泄せつ物及びこれらから抽出したDNA等、人の体の一部であって研究に用いられるもの(死者に係るものを含む。)をいう。	研究対象者の診断及び治療を通じて得られた傷病名、投薬内容、検査又は測定の結果等、人の健康に関する情報その他の情報であって研究に用いられるもの(死者に係るものを含む。)をいう。
特徴	<ul style="list-style-type: none"> ・取得に際して侵襲を伴う可能性はあり ・解析、分析により新たな「情報」を取得できる可能性がある ・提供は限定的(移送の必要性、残余試料の有限性など) ・保管、保存方法は、試料により必要な設備が異なる。 	<ul style="list-style-type: none"> ・取得に際して侵襲性はなし ・無限に複製可能 ・電子情報等で容易に提供可能 ・情報の種類により、安全管理の方法(セキュリティの高さなど)は異なる ・提供時に匿名化が可能 ・個人情報規定することは可能

第4回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議TF	資料1
平成31年3月14日	

れる情
れる可
べき

「試料・情報」に係る論点案

○「試料・情報」については、従来の指針上の関連規定部分の適正化に加えて、それ以外の手続き等についても扱いを検討する必要があるのではないか。
 ○なお、これらについては「バイオバンク（データベースを含む）」についても共通する論点であるため、バイオバンク等のあり方も念頭に置いた上で検討してはどうか。

「試料・情報」に関連する事項

- ・「試料・情報」と「情報のみ」の場合の規定の段差を設ける必要性はあるか
- ・大規模データベース共有を想定した規定の適正化等の必要性はあるか

1. 用語の定義(試料、情報、匿名化)
2. 研究計画書
3. 倫理審査委員会への付議
4. 研究機関の長の許可
5. インフォームド・コンセント
 新規取得↔既存試料・情報
 自機関利用↔他機関提供
 海外提供
 他機関提供時の記録
 多施設共同研究／試料・情報共有のあり方
6. 試料・情報の保管
7. 匿名化した試料・情報の取扱い
 (→指針間整合の観点で検討済)

- ・従来は試料・情報に関連した規定の区別はないが、段差を設ける必要性はあるか

(研究計画書上の記載内容、倫理審査における扱い、機関内手続きの軽減等)

第4回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議TF	資料1
平成31年3月14日	

電子的ICの検討

医学系指針およびゲノム指針において、IC手続の中で電子的手法を用いることの留意点等を整理する必要があるのではないか。

<電子的ICとは>

① デジタルデバイスを用いて説明・同意の取得を行うこと

具体例：病院内で個人または集団に対し説明動画を用いて説明した上で、タブレットへの電子サインにより同意を受ける。



② ネットワークを介して説明・同意の取得を行うこと

具体例：研究機関から個人または集団に対し説明サイトのリンクを送信し、説明コンテンツを用いて説明した上で、同意ボタンの押下により同意を受ける。



第7回 医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議TF

令和元年9月30日

資料2

電子的IC

○改正後の指針において電子的ICの使用を認める方向

○電子的ICの運用における留意点

- ・ 研究対象者等に対する質問の機会の担保
- ・ 研究対象者による説明・同意内容の確認手段の担保
- ・ オンラインでの同意に対しては、
オンラインでの同意の撤回や拒否の機会の担保、等

○留意点

- 医学系指針、ゲノム指針の両指針とも、
学術研究領域を主たる対象。
医療・産業領域は両指針の適用範囲外。
- 医療・産業領域では個人情報保護法の
学術適用除外には該当しないことを視野に、
関係規制への遵守が必要。
- 学術研究領域から医療・産業領域、
医療・産業領域から学術研究領域への接続には
十分な配慮が必要。