

全ゲノム解析とは？

国立がん研究センター
研究所 ゲノム生物学研究分野
がんゲノム情報管理センター

河野隆志

がんのゲノム医療とは

病変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
をおこなう医療行為

2017年3月27日 第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会資料より改変

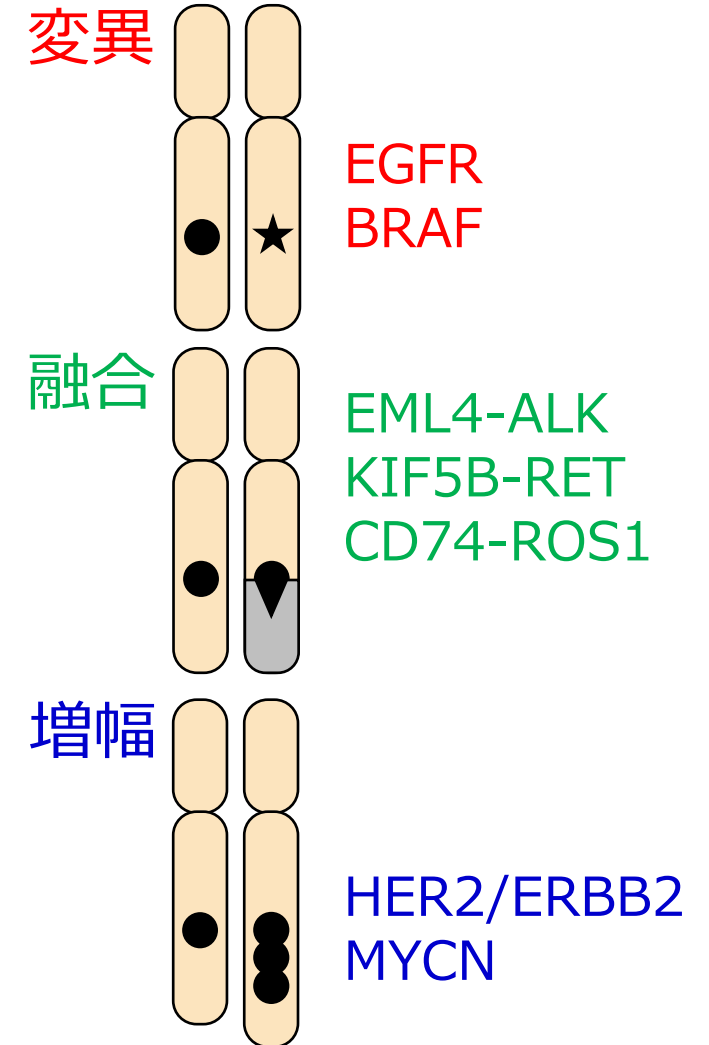
例) がんの全ゲノムシーケンス研究

がんゲノム検査の種類	がん遺伝子パネル検査	全ゲノム解析
対象となる遺伝子	<ul style="list-style-type: none"> • がんに関連することが分かっている遺伝子 (100~500個) 	<ul style="list-style-type: none"> • 全てのゲノム領域 (全ての遺伝子 20,000個)
治療との関連	<ul style="list-style-type: none"> • 変異に対応する抗がん剤のある遺伝子 • 抗がん剤が開発中の遺伝子 • 診断に役立つ遺伝子 	<ul style="list-style-type: none"> • <u>がんへの関わりが知られていない遺伝子や機能がわかっていない領域が大半</u>を占める
医療保険との関係	<ul style="list-style-type: none"> • 保険適用 	<ul style="list-style-type: none"> • 研究
対象となるがん	<ul style="list-style-type: none"> • 進行固形がん、希少がん 	<ul style="list-style-type: none"> • ? (臨床的有用性の検討が必要)

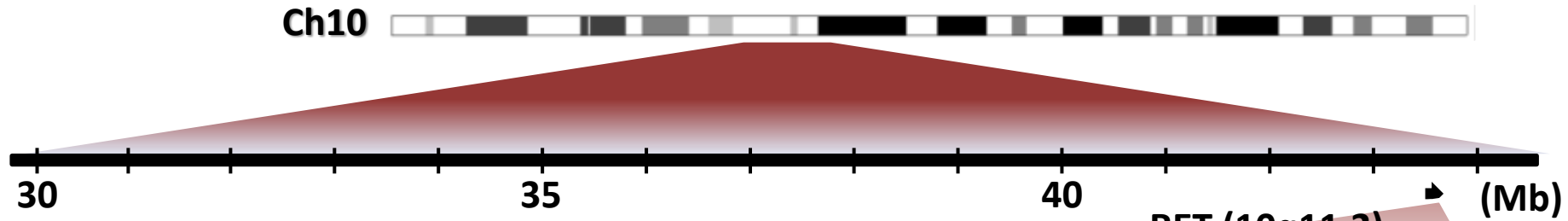
がん遺伝子パネル検査の例

NCCオンコパネル: 124遺伝子の変化を一度に検査できる

変異・増幅 対象遺伝子 (124遺伝子)					融合対象遺伝子 (13遺伝子)
ABL1	CDK12	HRAS	MTAP	POLE	AKT2
ACTN4	CDKN2A	IDH1	MTOR	PRKCI	ALK
AKT1	CHEK2	IDH2	MYC	PTCH1	BRAF
AKT2	CREBBP	IGF1R	MYCN	PTEN	ERBB4
AKT3	CRKL	IGF2	NF1	RAC1	FGFR2
ALK	CTNNB1	IL7R	NF2	RAC2	FGFR3
APC	CUL3	JAK1	NFE2L2/Nrf2	RAD51C	NRG1
ARAF	DDR2	JAK2	NOTCH1	RAF1/CRAF	NTRK1
ARID1A	EGFR	JAK3	NOTCH2	RB1	NTRK2
ARID2	ENO1	KDM6A/UTX	NOTCH3	RET	NTRK3
ATM	EP300	KEAP1	NRAS	RHOA	PDGFRA
AXIN1	ERBB2/HER2	KIT	NRG1	ROS1	RET
AXL	ERBB3	KRAS	NT5C2	SETBP1	ROS1
B2M	ERBB4	MAP2K1/MEK1	NTRK1	SETD2	
BAP1	ESR1/ER	MAP2K2/MEK2	NTRK2	SMAD4	
BARD1	EZH2	MAP2K4	NTRK3	SMARCA4	
BCL2L11/BIM	FBXW7	MAP3K1	PALB2	SMARCB1	
BRAF	FGFR1	MAP3K4	PBRM1	SMO	
BRCA1	FGFR2	MDM2	PDGFRA	STAT3	
BRCA2	FGFR3	MDM4	PDGFRB	STK11/LKB1	
CCND1	FGFR4	MEN1	PIK3CA	TP53	
CCNE1	FLT3	MET	PIK3R1	TSC1	
CD274/PD-L1	GNA11	MLH1	PIK3R2	TSC2	
CDK4	GNAQ	MSH2	PMS2	VHL	
CDK6	GNAS	MSH6	POLD1		



遺伝子とゲノム

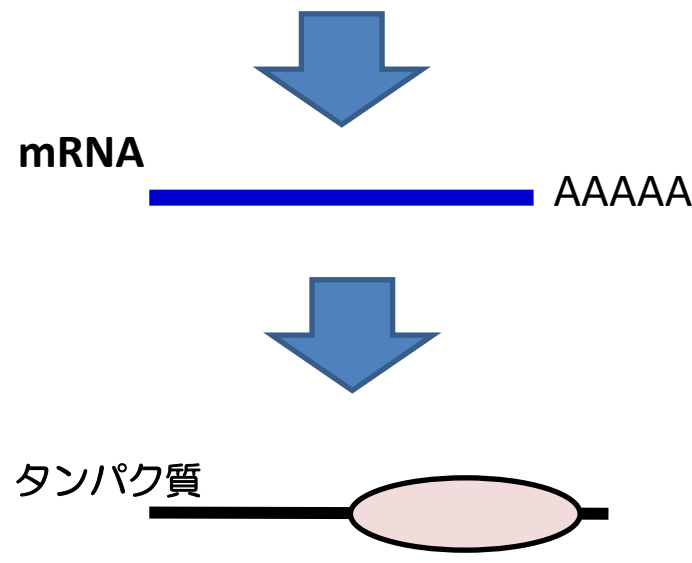


```

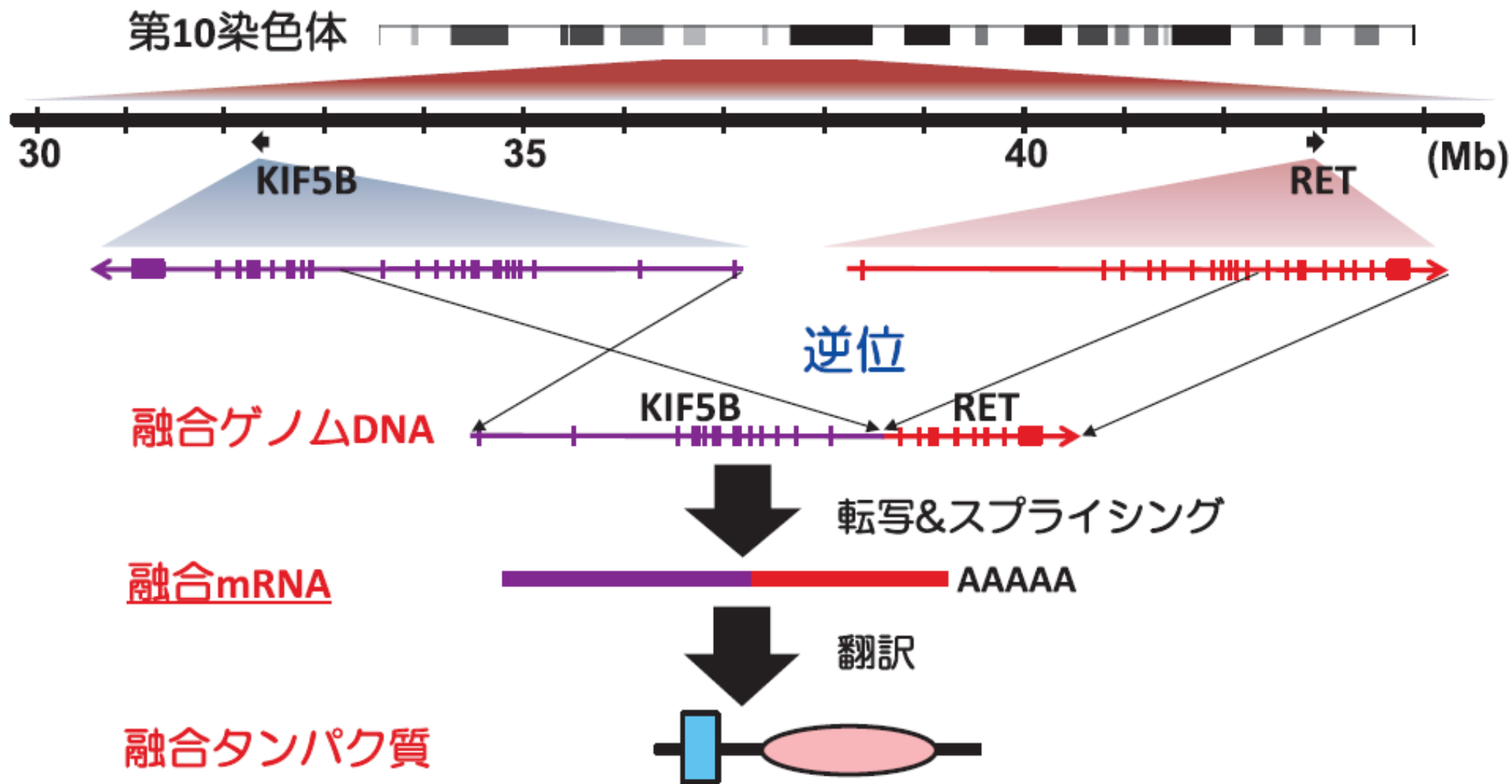
ctgccacca actgaacctc gaggccttgg gttgccttga cctccagctc 43606416
ccaggaacag gggcagctgg taacatgtgg cctgagtgga acggggcagg 43606466
gcaggggctgg ggcaggtggg tgggtatgaa ggctctgagg ggtggaggac 43606516
agggtgctcg ggggggctgc tgtctccagg ccagttggg gctgttcca 43606566
ggacttaggc tgtgtgggaa tctctaccct caggccatta caggccggtc 43606616
cagctgcttg gtaaggtgt tcccctgtgc ccccctagAT CGGGAAAGTC 43606666
TGTGTGGAAA ACTGCCAGGC ATTCAGTGGC ATCAACGTCC AGTACAGCT 43606716
GCATTCTCTI GGTGCCAACT GCAGCAGCTI AGGGGTGGTC ACCTCAGCCG 43606766
AGGACACCTC GGGGATCCTG TTTGTGAATG ACACCAAGGC CCTGCGCGCG 43606816
CCCAAGTGTG CCGAACTTCA CTACATGGTG GTGGCCACCG ACCAGCAGAC 43606866
CTCTAGGCAG GCCCAGGCC AGCTGCTTGT AACAGTGGAG GGGTCATgtg 43606916
agtgcctgct ccagggaggg agggctgggg tccctggggc tctctggagc 43606966
tgggcctcct gccctttgag aaaagcagta cagctgcaag gcttagctgg 43607016
ggagtgggga aggcattggac cagcttcacc ctgagtgacc cagcagtaaa 43607066
tggttgctcc ttccagataa catacaggac ctgggtaaaa tttgaatttt 43607116
gggtaaacaa caagcagttt tttggtatag gtgtgttcca tgcaactttt 43607166
gcagcttctc gaaagacaca cctctaggtc catccatgcc ctcttaggaa 43607216
catgctgaca cagctgccat tcatgccatt cattgtgtat ctgaaatgta 43607266
ggtcccacag ggcgtcgttg gctgaatctg gctgcaactc catcctctct 43607316
cctgtactta ccccagccca ggtgaccctt gctttgtgac catgatgtcc 43607366
tgtaccctgc cctgcgccct gtgctcctgg cactgtcttt gctgccctgg 43607416
gtctgtcact ccggctcccct tgggctccat ccgtgggcag ctccagctgtt 43607466
gctgttccct gtccctgggc actagctgga cgctgggccc aggccagccc 43607516
cctgtgaccc tgcctgtctg ccacctgcag ATGTGGCCGA GGAGGGGGG 43607566
TGCCCCCTGT CTTGTGCAGT CAGCAAGAGA CCGCTGGAGT GTGAGGAGTG 43607616
TGGCGGCCTG GGCTCCCCAA CAGGCAGGTG TGAGTGGAGG CRAAGGAGATG 43607666
GCAAAgtaaa gccctggaaa cgcccaaggg aggcctgcag gggcagatggc 43607716
accggtggaa acggggtcct ggggcccctgc cagcctgggg tggctctccc 43607766
tgctccaggt ctgcttctgg cacctcatcc cccatgtggc tctcagtgcc 43607816
agcatagcgg gcagcagtgcc agggcttggg agagggcttg tgagtacagt 43607866
gaatggtccc caggccggat tcaacttgga cttgggaagg tctgaaccaa 43607916
agttgggatg tgctggggac agaatggcgt tttctggga ggtcctcggc 43607966
caggggatgt ggtgtgggca ggggactcat tgtctgcate agccagaggc 43608016
cagcctgggt gtgcccacca ccatgagggg ccctcaccat gcagccctga 43608066
gagggctccc gcctcttttg tgtaagggcc acctgtgtga ggaaccccc 43608116
atacctcctc tcccataagc catggctccc caggatgctt ccgctggcaa 43608166
ggctctgtat atggtgtttc cctaactcagg cctccagttg ctccctccca 43608216
gaggggcagg atctgcctag gaggtggtgg gggcgtgtgg cggggctccc 43608266
acatgggtga cagcctgctg tgtgtcctgt gcagGGATCA CCAGGAATT 43608316
CTCCACCTGC TCTCCAGCA CCAAGACCTG CCCCAGCGGC CACTGCGATG 43608366
TTGTGGAGAC CCAAGACATC AACATTGGCC CTCAGGACTG CCTCCgtaag 43608416
cagggtttaa tcagggcatg ggaacaggta ggagatagta ggggaaacct 43608466
ggatcccaca ggcactcag ccagagttgc cagggctgtc agttctatgc 43608516

```

青文字: エクソン
 黒文字: イントロン

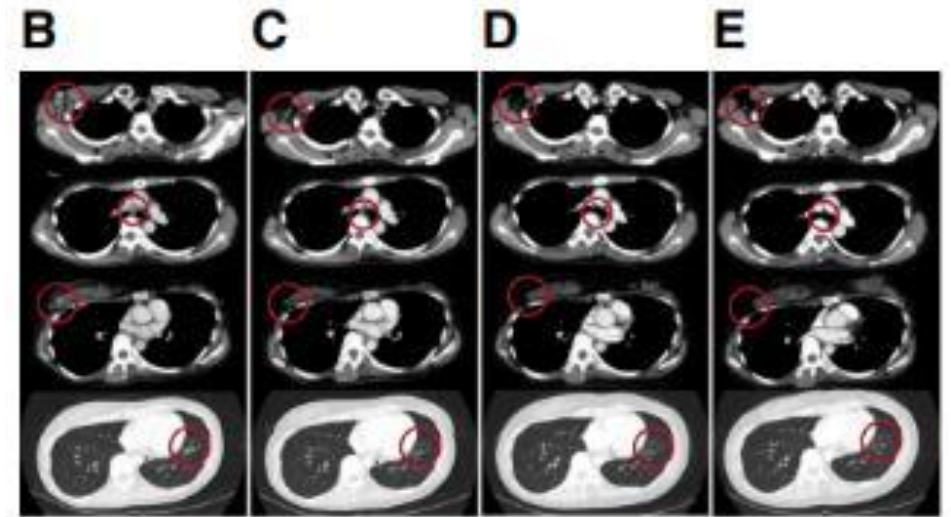
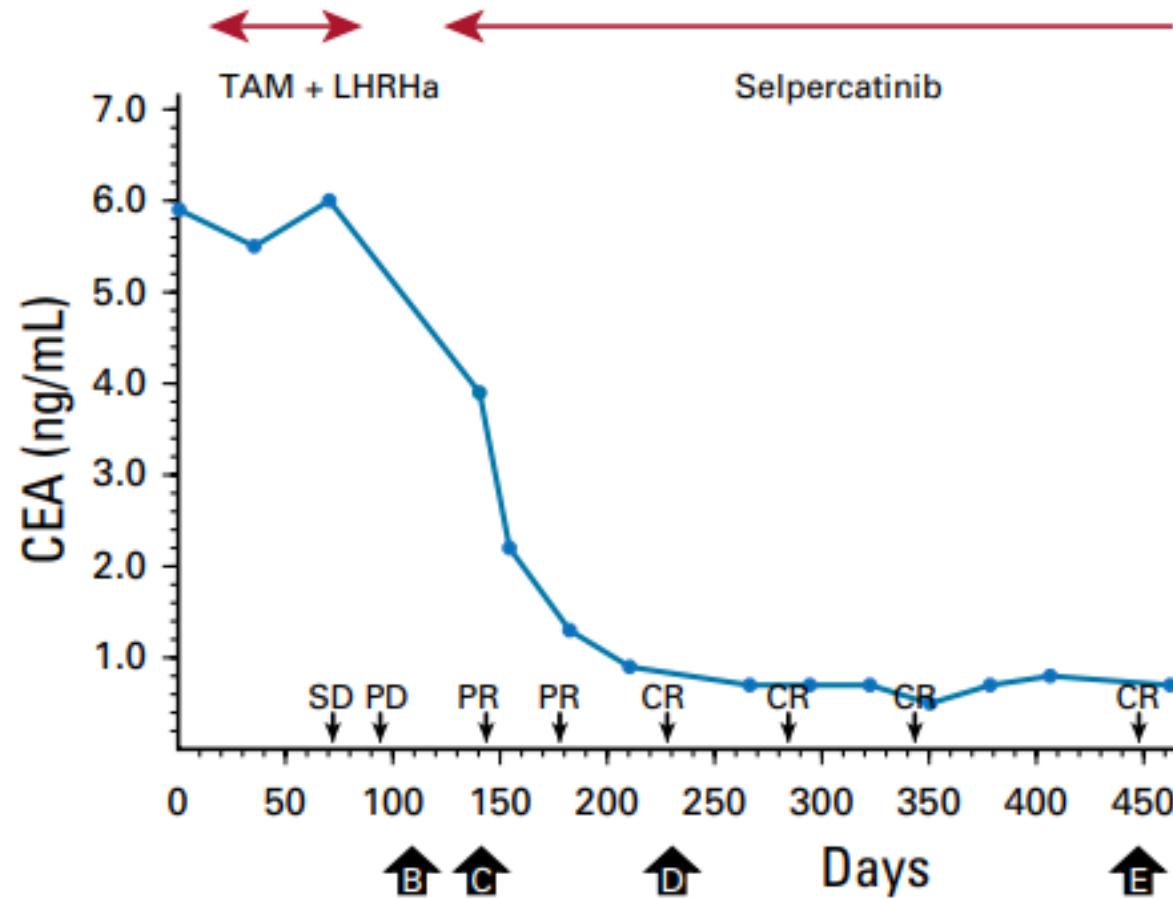


新しい治療標的としてのRET遺伝子の融合



がん種を超えた新しい治療標的としてのRET遺伝子の融合

乳がんでの治療例

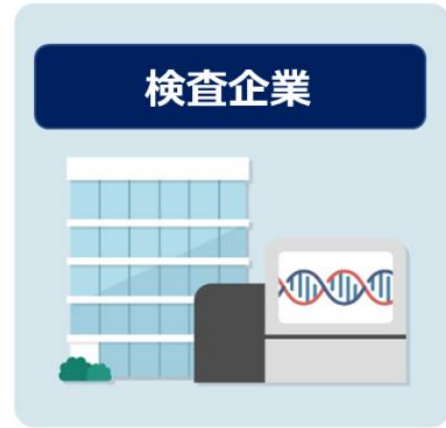


Watanabe et al, *JCO Prec Oncol*, 2021

保険診療で行われるがん遺伝子パネル検査

保険診療で行われる
遺伝子パネル検査

毎年約2万例のデータが集積



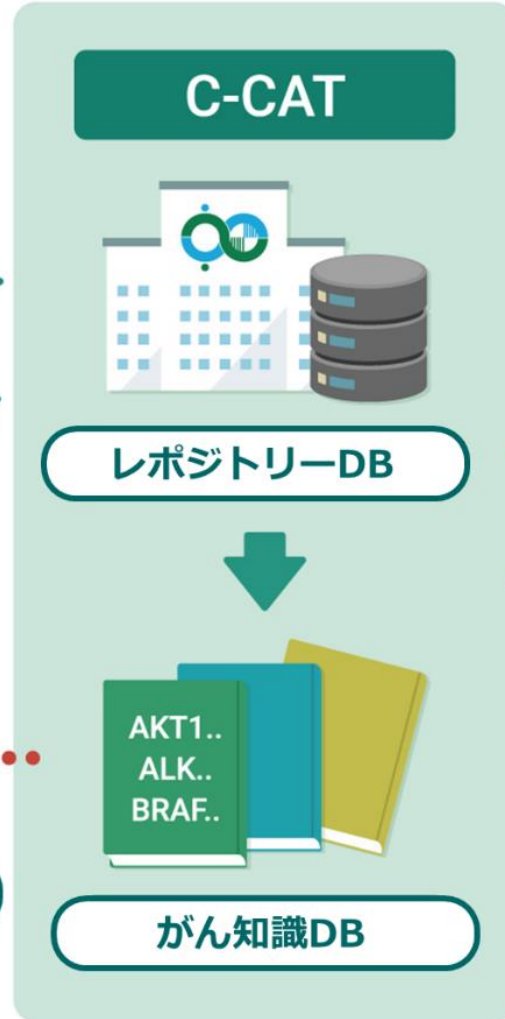
検査結果
ゲノム情報



臨床情報



C-CAT調査結果



キュレーションされた
国内臨床試験の情報を搭載した
C-CAT調査結果を発行

1 基本項目

1-1 患者

登録
年齢
がん種

1-2 中核
連携

1-3 検体
検査

1-4 No.

1
2

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験へのリンクです。
▲ 非がん部組織由来のDNA解析結果を表示しております。

生殖細胞系変異 (T/N実施検査のみ)

No.	マーカー	枝	エビデンス	臨床的意義	エビデンス	薬剤	薬剤への到達性
11	BRCA2 p.R2318* 51.0% (102)						

※ToMMo = 全がん種バリ 0.05% (21/45)
がん種別バリ 0.00% (0/258)
がん種別遺伝 1.16% (3/258)

3 候補となる臨床試験一覧

※ 下記の治験・臨床試験については、詳細な適格基準・除外基準に合致しているか否か、患者登録受付中であるか否か、対象治療ラインが合致しているか否か、「実施機関 (連絡先)」への確認が必要となります。

● 1	マーカー番号	フェーズ	薬剤名	がん種	実施機関	治療ラインの 限定	連絡先	関連試験ID
● 1	4-2, 4-3, 7-1, 8-4, 8-6, 8-7, 9-3, 11-1	フェーズ2	イマチニブメシル酸塩, エベロリムス, ダブラフェニブメシル酸塩, トラメチニブ ジメチルスルホキシド付加物, パゾパニブ塩酸塩, ニロチニブ塩酸塩水和物, ルキシロチニブリン酸塩, セリチニブ, カブマチニブ, アレクチニブ, トラスツズマブ, アテゾリズマブ, ニボルマブ, エンコラフェニブ, ビニメチニブ, エヌトレクチニブ, ボナチニブ, クリゾチニブ, アベマシクリブ, ニラパリブ	固形腫瘍	国立がん研究センター中央病院	整備中	ncch1901_consult@ml.res.ncc.go.jp	-
● 2	7-4	フェーズ1・2	Drug: Oral reporetinib (TPX-0005)	Locally Advanced Solid Tumors/Metastatic Solid Tumors	Turning Point Therapeutics, Inc. Zai Lab (Shanghai) Co., Ltd.	整備中	+1 (855) 427-5878, medinfo@tptherapeutics.com,	-



病院でのエキスパートパネルでの議論

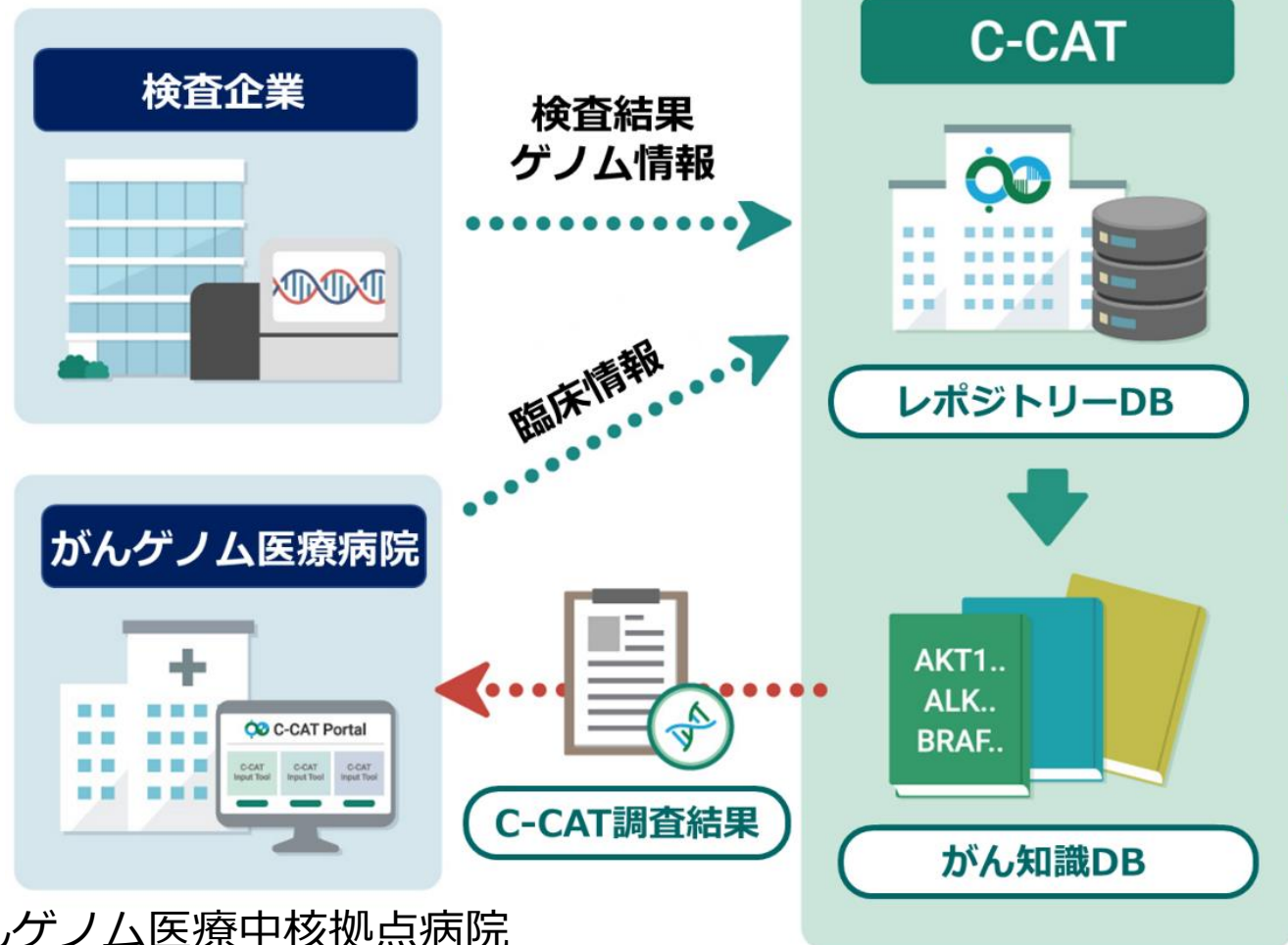
Cancer Discov, 2022

がんゲノム医療中核拠点病院
がんゲノム医療拠点病院
がんゲノム医療連携病院
(全国で250施設以上)

保険診療で行われるがん遺伝子パネル検査

保険診療で行われる
遺伝子パネル検査

毎年約2万例のデータが集積



がんゲノム医療中核拠点病院
がんゲノム医療拠点病院
がんゲノム医療連携病院
(全国で250施設以上)

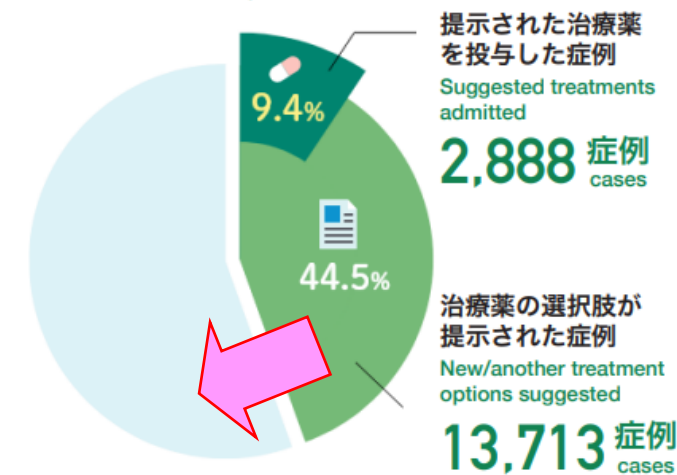
キュレーションされた
国内臨床試験の情報を搭載した
C-CAT調査結果を発行

遺伝子パネル検査に基づく
治療提案と治療到達率

New treatment options provision based on CGP testing

標準治療終了見込みや希少がんの患者さんに対し
新たな治療の提案がなされ治療に結びつくことが
あります。

Possibility of new treatment opportunities for the patient
after standard treatment terminated or rare cancer with no
established treatment option



30,822 症例
cases

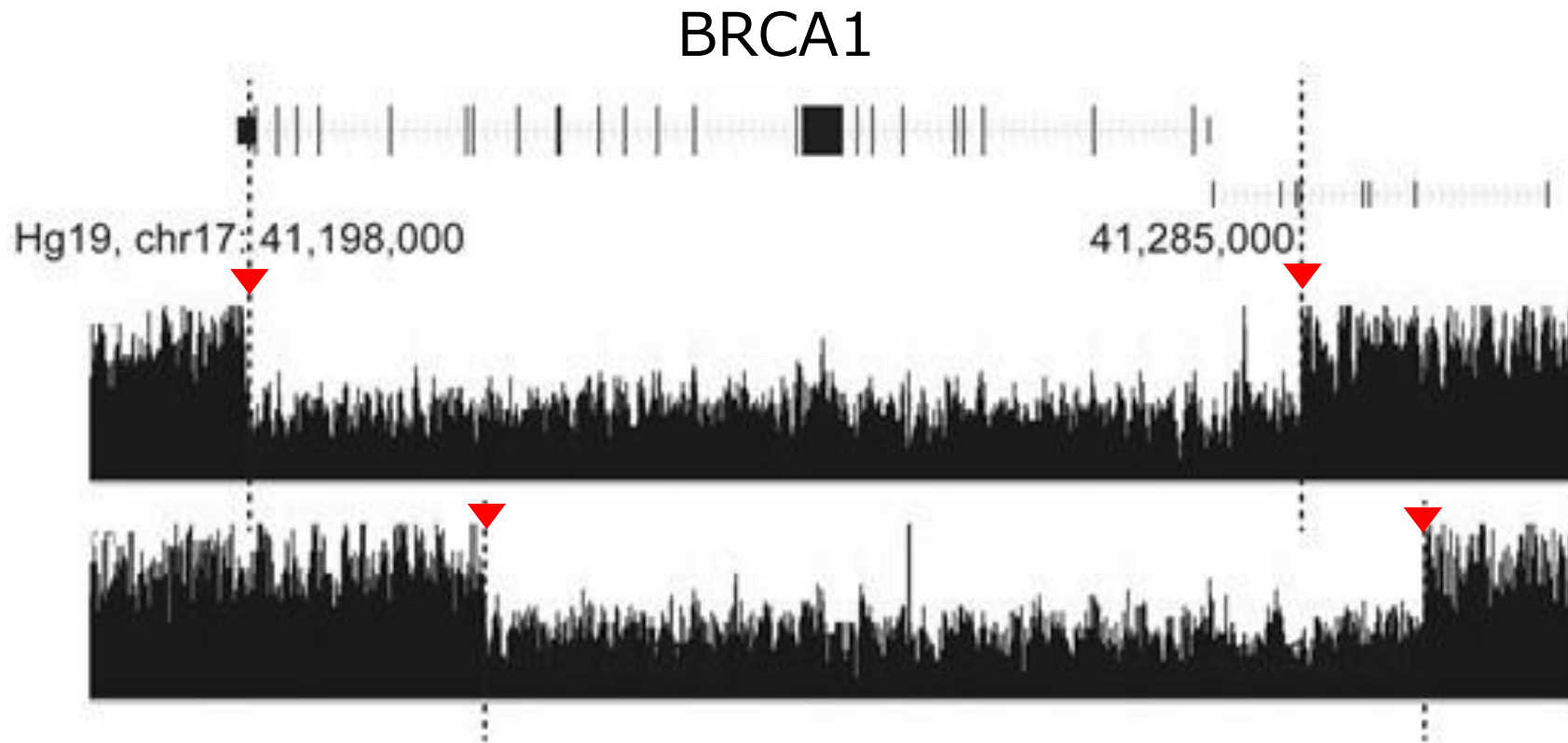
エキスパートパネルの症例※
Number of Expert Panel conducted*

※ 2019年6月1日以降 2022年6月30日までに C-CAT 調査結果
が返却された症例のうち、臨床情報収集項目 Ver.1.2.1 以降の症例（当
該項目未入力の場合 4 例を除く）

*Cases C-CAT Finding reports provided; June 2019–June 2022, CRF ver. 1.2.1
or later, four data uncompleted cases excluded

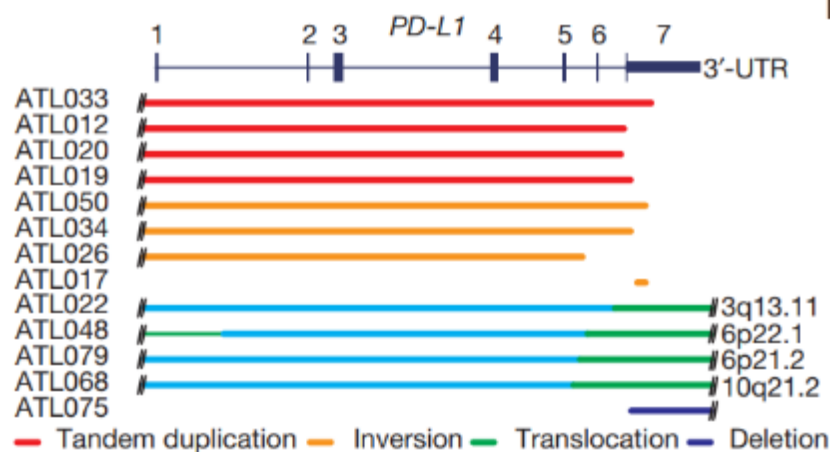
全ゲノムシーケンス解析で見つかる遺伝子変異（1）

乳がん患者におけるBRCA1遺伝子の生殖細胞系列の欠失



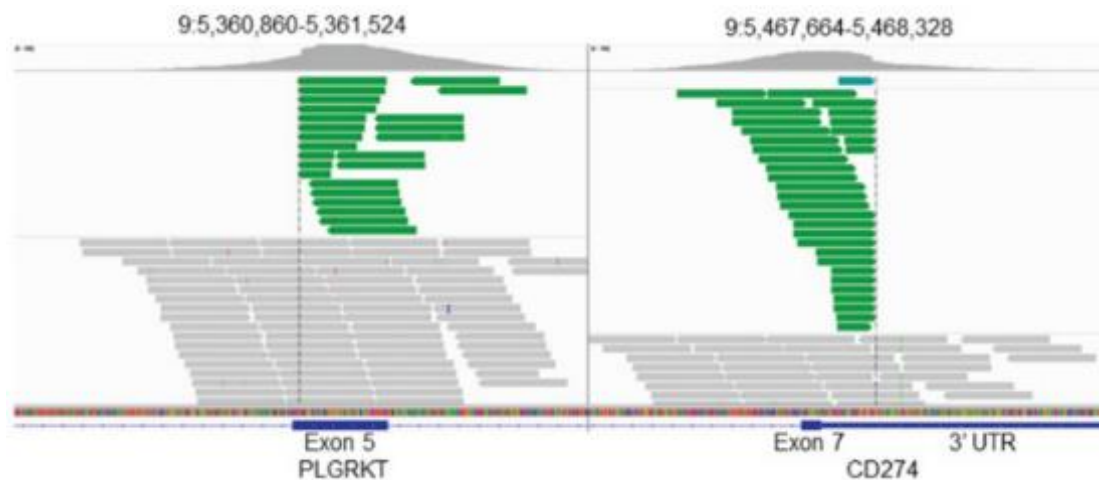
全ゲノムシーケンス解析で見つかる遺伝子変異 (2)

非翻訳領域の構造変化 (PD-L1遺伝子の高発現をもたらす) の検出

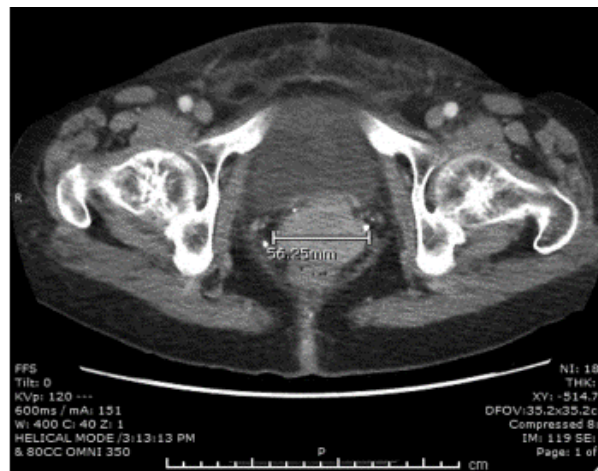


Kataoka, *Nature*, 2016

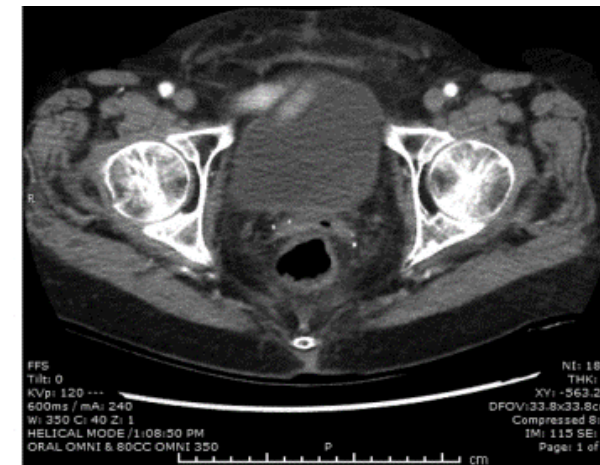
漿液性卵巣がん (PD-L1再構成)



免疫チェックポイント治療前



治療開始24週

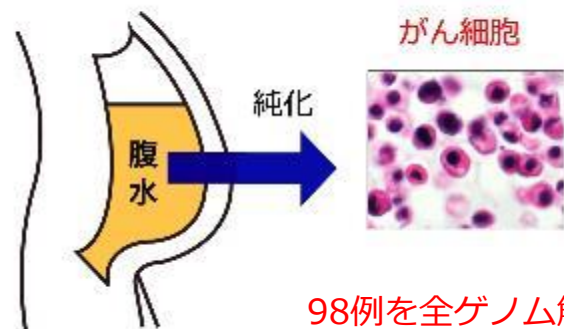


Bellone, *Clin Cancer Res*, 2018

全ゲノムシーケンス解析で見つかる遺伝子変異 (3)

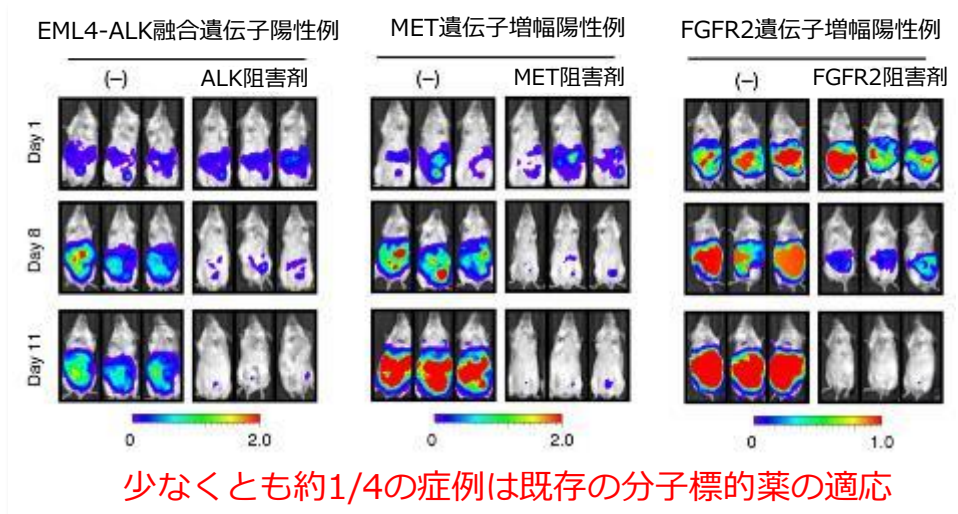
予後不良のスキルス胃がんの解析

胃がん腹膜播種
による腹水



9割以上がいわゆる
スキルス胃がん

98例を全ゲノム解析



約半数に増殖関連遺伝子の高度増幅・融合陽性

例) がんの全ゲノムシーケンス研究

がんゲノム検査の種類	がん遺伝子パネル検査	全ゲノム解析
対象となる遺伝子	<ul style="list-style-type: none"> • がんに関連することが分かっている遺伝子 (100~500個) 	<ul style="list-style-type: none"> • 全てのゲノム領域 (全ての遺伝子 20,000個)
治療との関連	<ul style="list-style-type: none"> • 変異に対応する抗がん剤のある遺伝子 • 抗がん剤が開発中の遺伝子 • 診断に役立つ遺伝子 	<ul style="list-style-type: none"> • <u>がんへの関わりが知られていない遺伝子や機能がわかっていない領域が大半</u>を占める
医療保険との関係	<ul style="list-style-type: none"> • 保険適用 	<ul style="list-style-type: none"> • 研究
対象となるがん	<ul style="list-style-type: none"> • 進行固形がん、希少がん 	<ul style="list-style-type: none"> • ？ (臨床的有用性の検討が必要)

がん全ゲノム解析の臨床実装の例 (オランダ)

医療施設

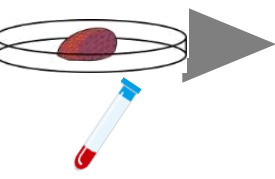
オランダ国立がんセンターなど

- ・ 非営利
- ・ ISO15189認証検査室

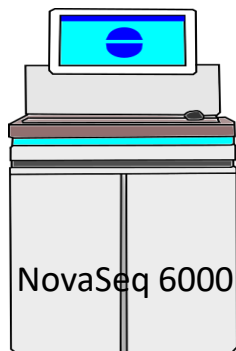
Hartwig Medical Foundation Lab.

医療施設

オランダ国立がんセンターなど



検体提出



NovaSeq 6000

- 核酸抽出
- シーケンス実施



- データ解析
- レポート作成



専門家会議



結果返却

同意取得

- **原発不明がん：保険適用**
- データ2次利用やデータベース登録についての内容も含まれる

TAT: 6-10日営業日

「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来 ～ビッグデータのコアとなる全ゲノム解析～

The Future Aimed for in the "Whole Genome Project" ~Whole genome analysis, the core of Big Data~

令和5年8月29日

厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室長 市村 崇

全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

■経済財政運営と改革の基本方針2023（令和5年6月16日閣議決定）

創薬力強化に向けて、革新的な医薬品、医療機器、再生医療等製品の開発強化、研究開発型のビジネスモデルへの転換促進等を行うため、保険収載時を始めとするイノベーションの適切な評価などの更なる薬価上の措置、**全ゲノム解析等に係る計画（※）の推進を通じた情報基盤（※※）の整備や患者への還元等の解析結果の利活用に係る体制整備**、大学発を含むスタートアップへの伴走支援、臨床開発・薬事規制調和に向けたアジア拠点の強化、国際共同治験に参加するための日本人データの要否の整理、小児用・希少疾病用等の未承認薬の解消に向けた薬事上の措置と承認審査体制の強化等を推進する。これらにより、ドラッグラグ・ドラッグロスの問題に対応する。

（※） **「全ゲノム解析等実行計画2022」**（令和4年9月30日厚生労働省）。

（※※） **マルチオミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果と臨床情報**を含む。

■新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和5年6月16日閣議決定）

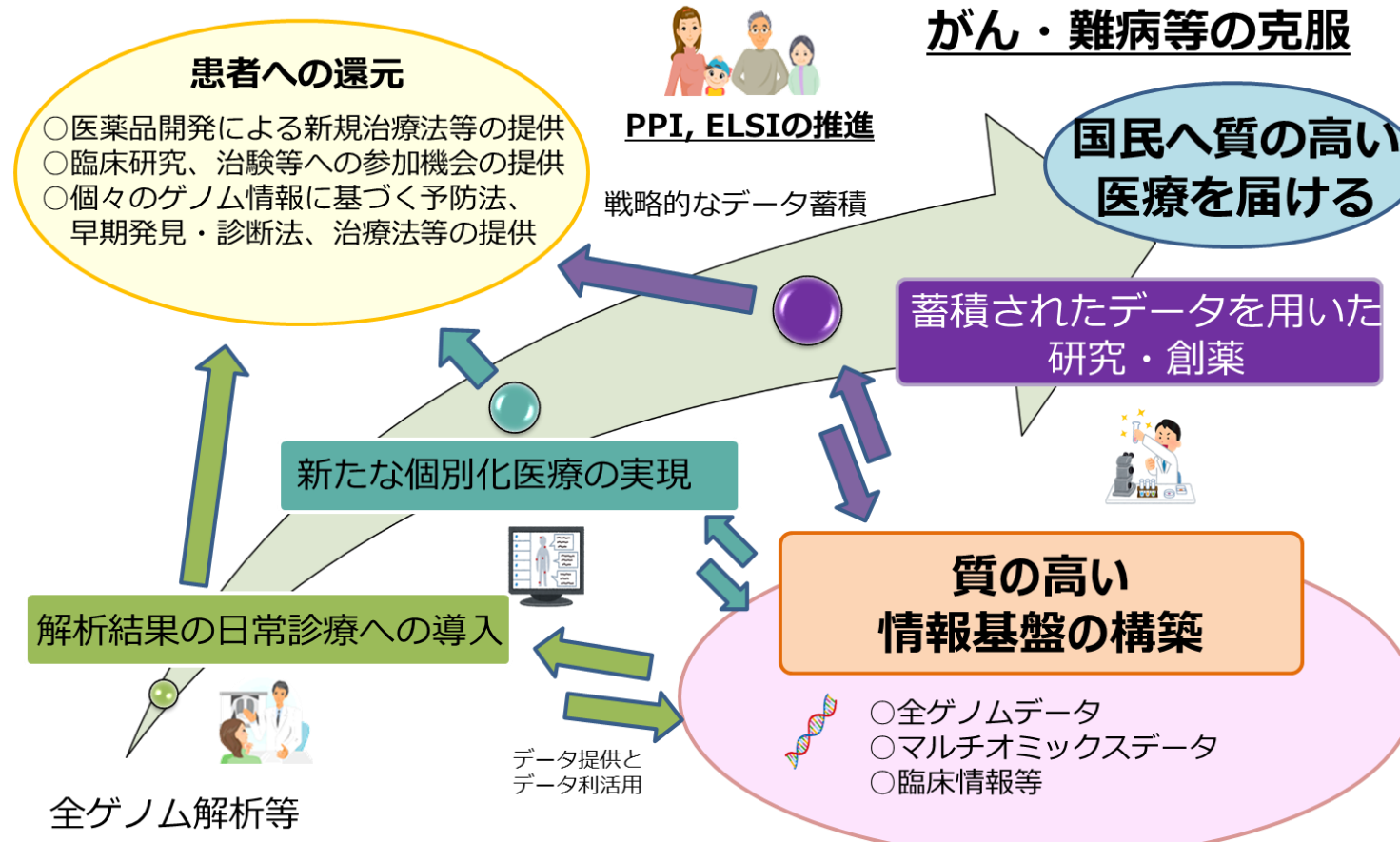
がん・難病の**全ゲノム解析（DNAが持つ全ての遺伝情報の解析）**について、引き続き、10万ゲノム規模に向けて解析し、その結果の**患者への還元と情報基盤の整備**を着実に進めるとともに、**事業実施組織について、2025年度の発足に向け、本年度内を目途に法人形態を決定する。**この事業実施組織や、ゲノムのバイオバンクが中心となって、医学・薬学にとどまらず、バイオ、数理科学等の異分野まで含めた、関係する医療機関、研究機関、スタートアップ等の企業と連携し、**全ゲノム解析**や**マルチオミックス解析**（特定の症例に対し、DNA解析、RNA解析、タンパク質解析等の複数の手法で統合的・網羅的に解析する方法）の結果や臨床情報等を利活用し、創薬の成功率の向上を図る。

■統合イノベーション戦略2023（令和5年6月9日閣議決定）

「全ゲノム解析等実行計画2022」（2022年9月策定）を着実に推進し、質の高い医療を届けるため、がんや難病患者から得られる**全ゲノムデータ等を搭載した質の高い情報基盤**を構築し、民間企業やアカデミア等へその利活用を促すことにより、新規治療法等の開発を目指す。**解析結果等の速やかな日常診療への導入や新たな個別化医療の実現も推進**し、こうした取組の運用を担う**事業実施組織の設置**に向けた検討を進める。

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)
※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

「全ゲノム解析等実行計画」概要

目的

○これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
 ○今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

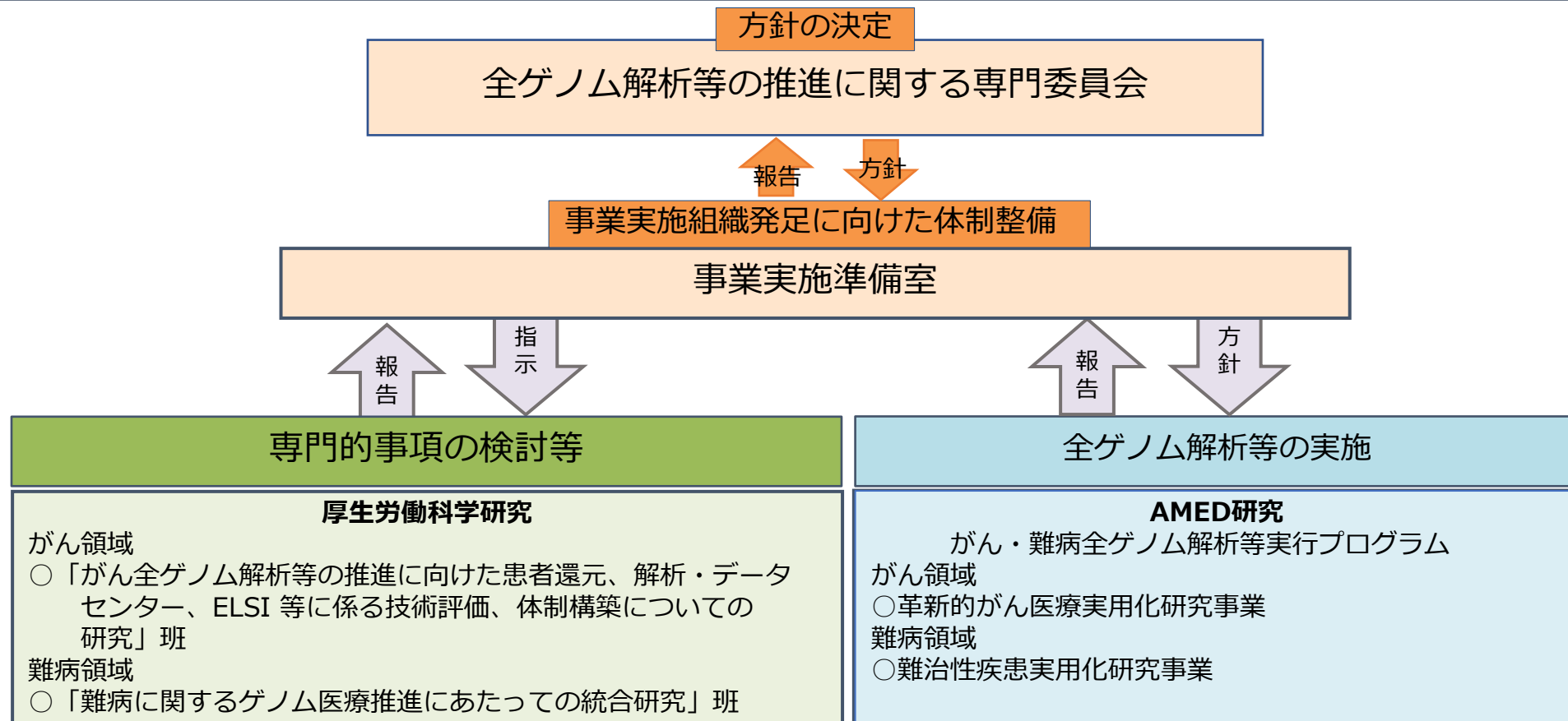
	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体） 			
実行計画	第1版 	実行計画2022 			
	○本格解析の方針決定と体制整備	○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現	国民へ質の高い医療を届ける 		
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域※1:約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域※2:約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会において、「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は、全ゲノム解析等の実務に詳しい専門家が、専門委員会における協議に供するため、患者還元、解析・データセンター、ELSI等についての具体的な運用方法等の専門的事項について調査検討を行い、基本方針案を策定する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、事業実施準備室と連携し、研究を行う。
- 事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。あわせて、創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う。



全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織 事業概要

□事業概要

名称 全ゲノム解析等実行計画に係る事業【全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織（仮称P）】

事業概要 **全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元の支援、個別化医療の推進、および戦略的に蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届ける。**

□事業背景

近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展しており、患者起点・患者還元原則の下、患者および患者家族や市民の視点を取り入れながら、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く事が求められている。

□事業目的

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。

□基本戦略

○対象

【がん領域】 難治性のがん、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん等

【難病領域】 単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例

○戦略

（1）研究・創薬などに活用するための基本戦略

・ 戦略的なデータの蓄積 ・ 産業界、アカデミアとの連携と能動的な支援

（2）早期に日常診療へ導入するための基本戦略

・ 医療機関内の体制整備支援
・ 臨床研究等を通じた速やかな薬剤提供システムの構築支援

（3）新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

【がん領域】 マルチオミックスデータを加えた予防法、早期発見、早期再発診断新規治療法等の研究開発

【難病領域】 ・ 難病の早期診断：全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、全ゲノム解析等を受けられる体制整備。特に患者数が少ない希少疾患については、国際共同的な枠組みの整備。

・ 難病の本態解明：質の高い臨床情報と全ゲノム解析情報による難病の本態解明と、治療・診断方法の開発

□事業内容

1) 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元支援

- ・ 医療機関の体制整備等の支援
- ・ ICT/AI技術を用いた患者支援

2) 個別化医療の推進支援

- ・ 臨床試験、治験等の支援

3) 質の高い情報基盤の構築と運用

- ・ 戦略的なデータの収集と、セキュアな管理
- ・ APIを用いた自動的な臨床情報収集
- ・ アカデミア、産業界の連携等のマッチング支援等
- ・ 迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築と、利活用支援

4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援

5) ELSI支援

6) 人材育成支援

□ボードメンバー

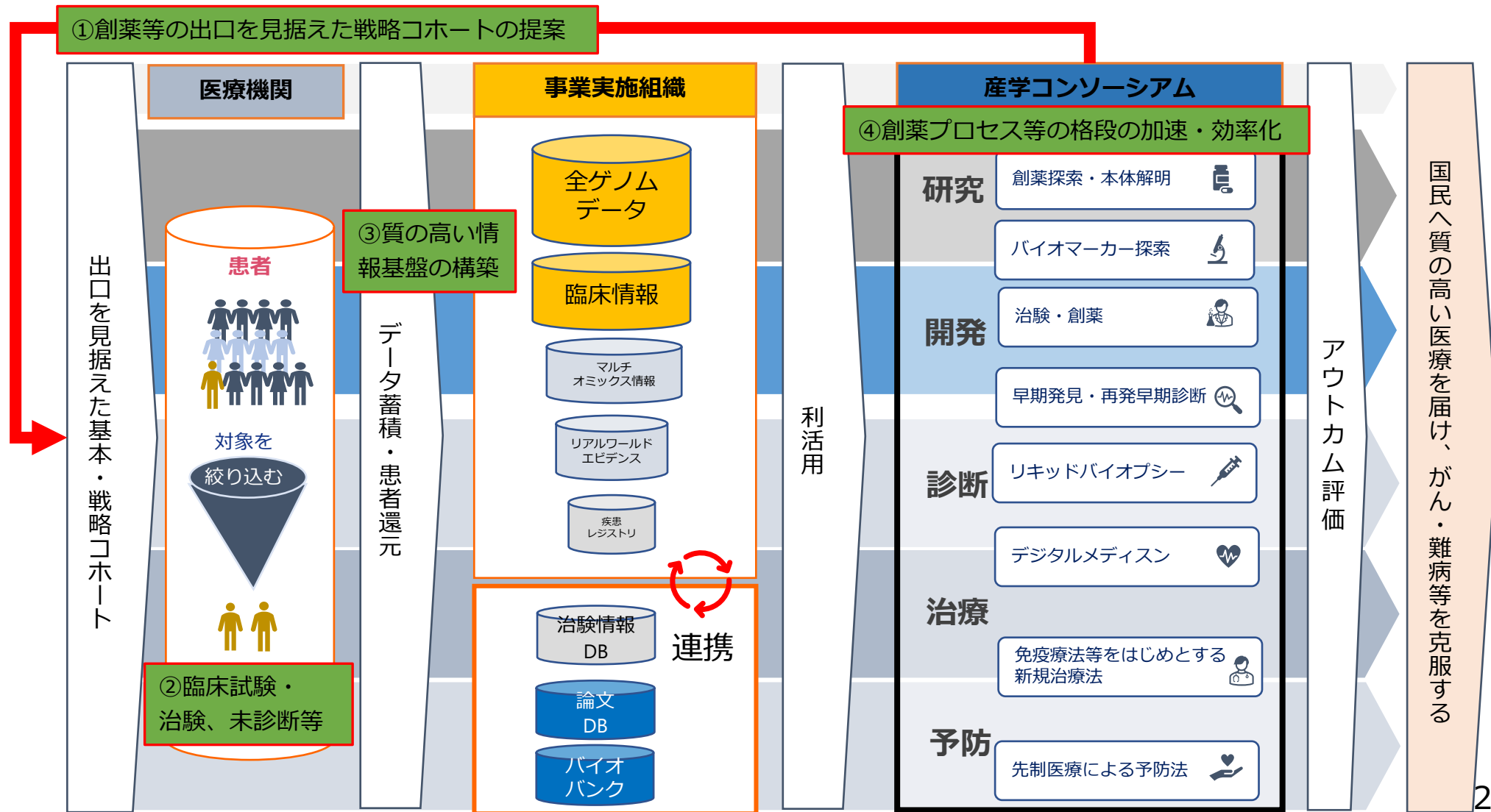
ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。

全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のビジョン



創薬を見据えた出口戦略に基づく質の高い情報基盤の構築と利活用

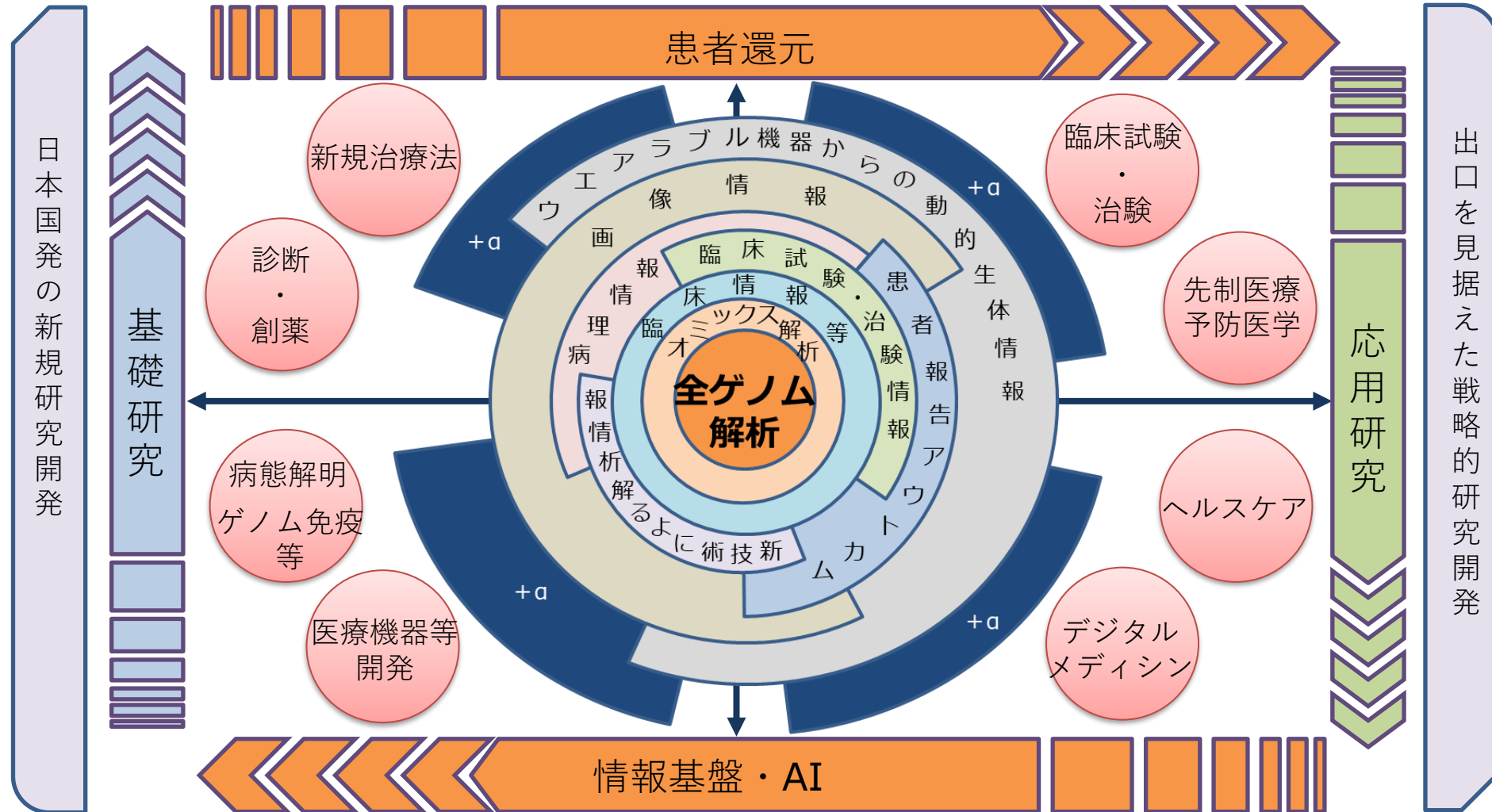
国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」のため、創薬等を見据えた出口戦略に基づく新規の臨床試験・治験等による経時的で質の高い臨床情報と全ゲノム情報に加えて、マルチオミックスデータや、リアルワールドエビデンスが集積された情報基盤を構築し、事業実施組織と産学コンソーシアムが連携して、その情報基盤の利活用による創薬プロセス等の格段の加速・効率化を進める。



「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来

～ビッグデータのコアとなる全ゲノム解析～

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す



関係省庁連携

情報基盤利活用促進による
国際的研究開発

PPI・ELSIの推進

国際連携

ありがとうございました。



全ゲノム解析における患者還元の取組みと課題

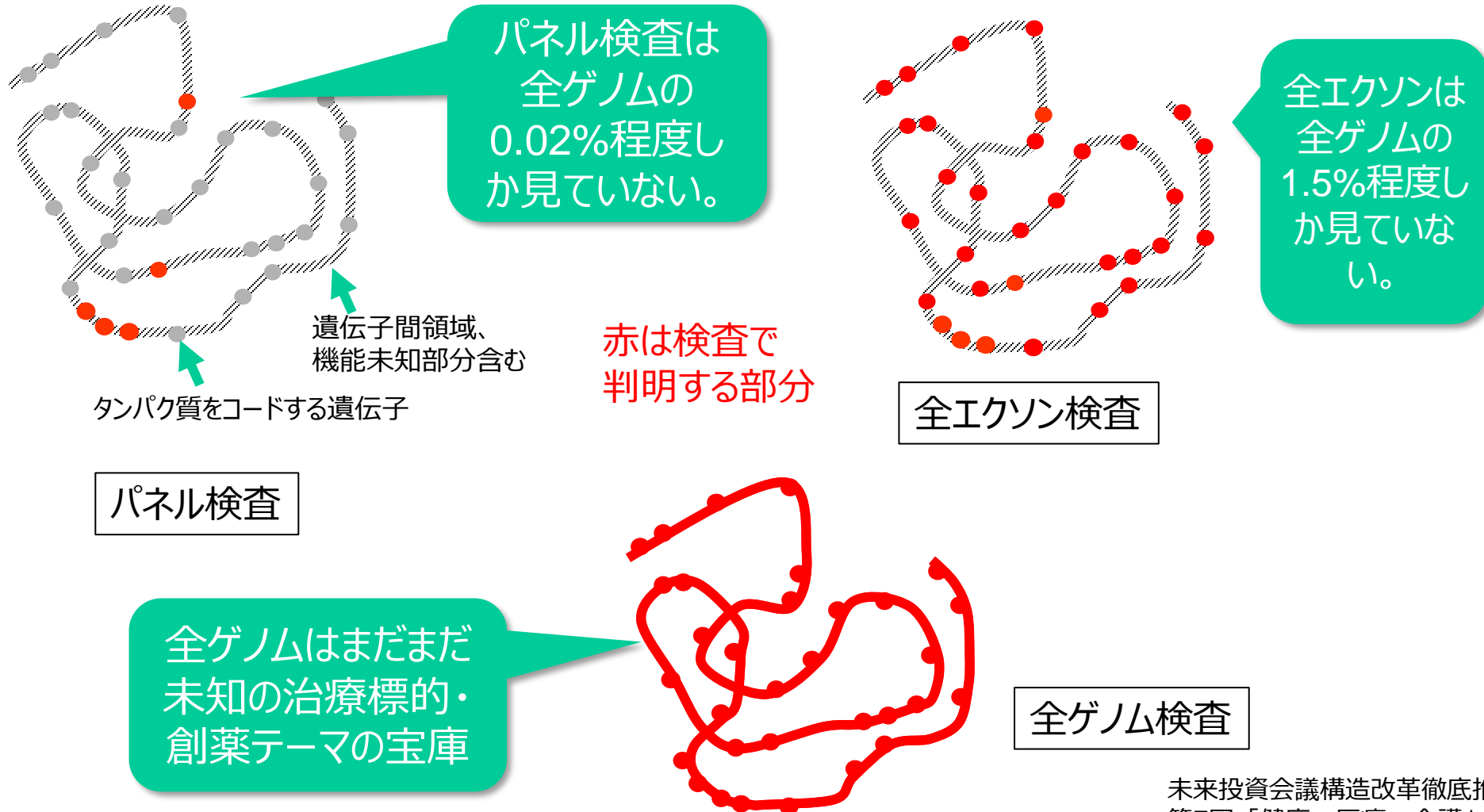
がん研究会有明病院

がんゲノム医療開発部、乳腺外科

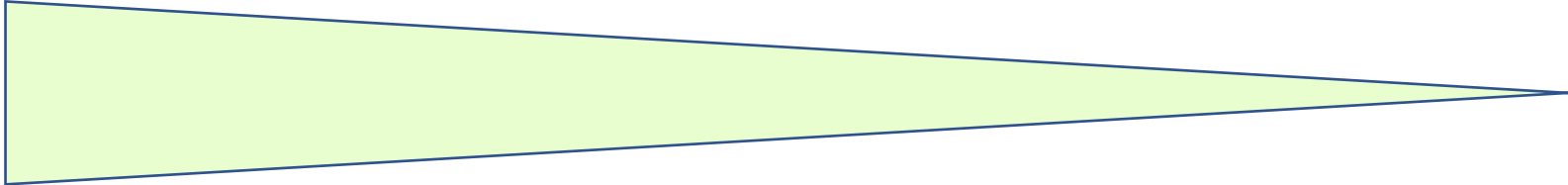
上野 貴之

全ゲノム解析

全ゲノム検査はパネル検査等と比べると現時点でほとんどわかっていない未知の領域を探索でき、新規創薬標的・テーマの発掘は格段に飛躍することが期待される



がんゲノム検査

がんゲノム検査	遺伝子パネル	全エクソン	全ゲノム
検査対象	<ul style="list-style-type: none"> がんに関連する<u>遺伝子</u> (100~500) 	<ul style="list-style-type: none"> <u>タンパクコード領域</u> (約20,000) 	<ul style="list-style-type: none"> <u>ゲノム全体</u>
治療への結びつき			
特徴	<ul style="list-style-type: none"> 臨床での使用が前提 (多くは保険適応外・未承認薬) 	<ul style="list-style-type: none"> 臨床的有用性 (現時点) はパネル検査とほぼ同じ 	<ul style="list-style-type: none"> 新規薬剤開発 がんのバイオロジー あらたな戦略

令和3～4年度AMED研究班の概要（がん領域）

公募の種類	がん種	代表者	研究代表機関	R3症例数	R4症例数	追加医療機関
A班： 患者還元班 （体制構築班）	難治性がん等	山本昇	国立がん中央	500症例	600症例 + α	国立がん 東病院 成育医療研究センター 岡山大学病院
	難治性がん等	浦上研一	静岡がんセンター	500症例	600症例 + α	近畿大学病院
	難治性がん等	上野貴之	がん研有明病院	500症例	600症例 + α	慶應義塾大学病院 大阪大学病院
B班： 患者還元班 （領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	1400症例		
	血液がん	南谷泰仁	京都大学	1400症例		
	小児がん	加藤元博	東京大学	1400症例		
	希少がん	松田浩一	東京大学	1400症例		
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	1400症例		
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん中央	1400症例		
C班：解析班		井本清哉	東京大学医科学研究所	A班、B班 合わせて 9900症例す べての症例の 解析	①集中管理チーム ②ゲノム解析チーム ③臨床情報チーム ④レポート作成チーム ⑤データ共有チーム ⑥出口戦略チーム	

がん研究会における全ゲノム等解析プロジェクトの概要

1) 直接的還元

- 高度化されたプレシジョン医療の実践
- 個別化医療や新規の診断技術や治療法等の創出と実用化を目的とした臨床研究
日本を代表する臨床研究グループと連携した臨床研究
- 遺伝性疾患の還元体制の構築
遺伝性腫瘍関連病的バリエーションに関して確認検査を踏まえて還元
非腫瘍性疾患原因遺伝子に対しても適切な還元の在り方について検討

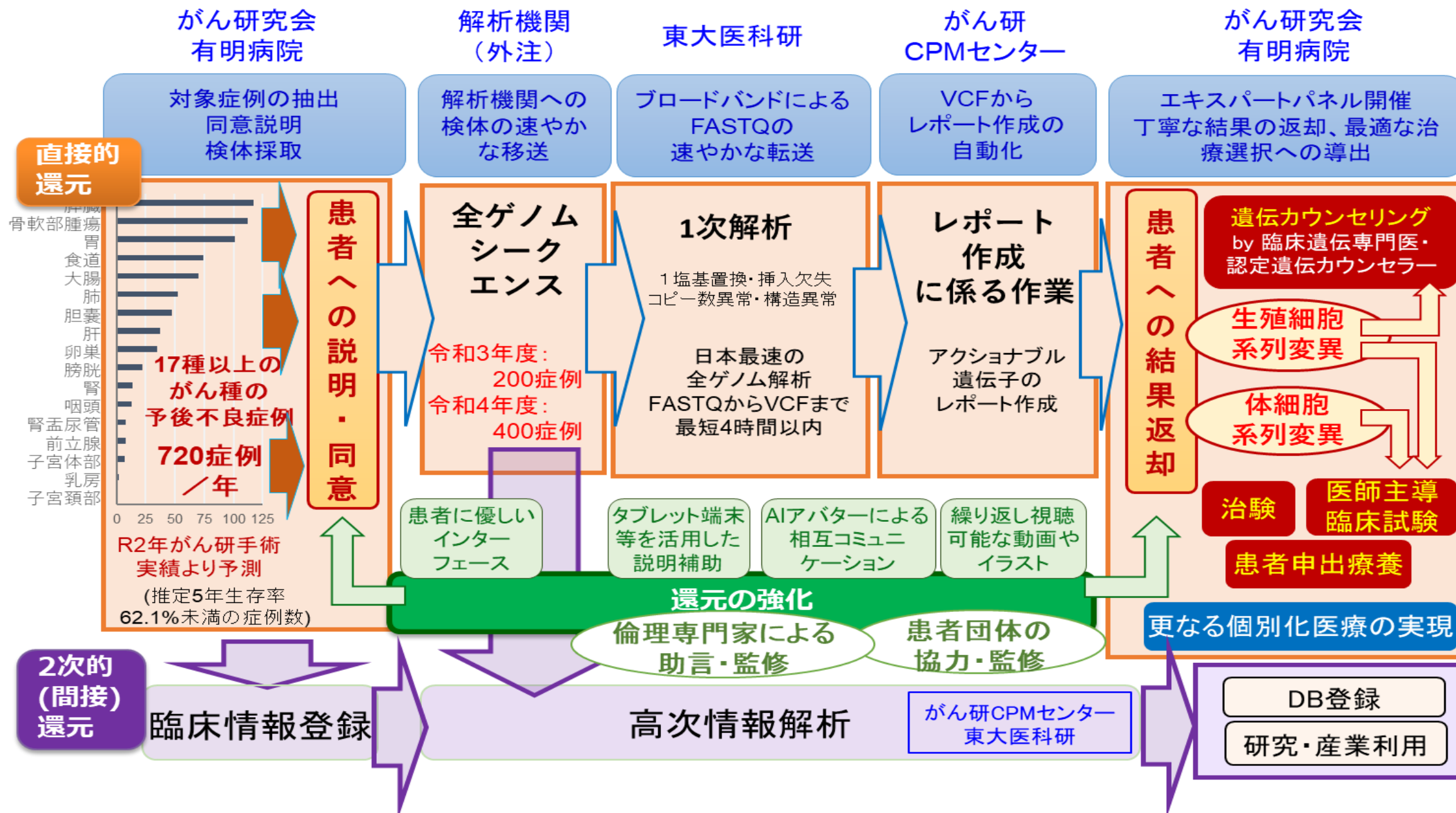
2) 2次的(間接的)還元

- 質の高い情報基盤の構築・利活用（アカデミア・産業フォーラムと連携）
- 産業利用による医薬品開発

3) 還元の強化

- AIアバターを用いた説明同意取得補助システムの改良と本格運用
ICT/AI技術を用いて患者・医療従事者の大幅な負担軽減

がん研究会 還元班（上野班）の概要

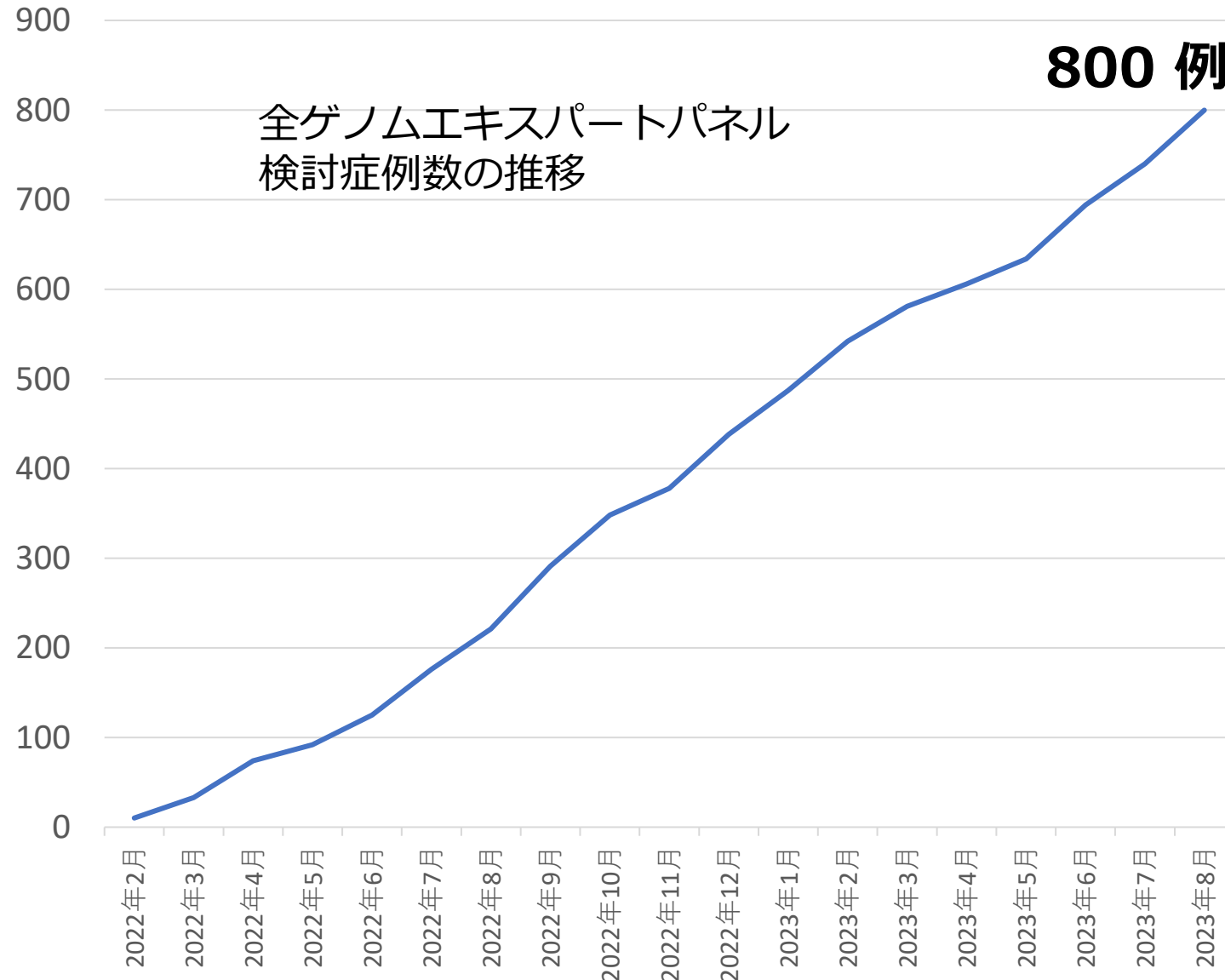


がん研究会における全ゲノムエキスパートパネル検討状況

2023.8 .17時点

全ゲノムエキスパートパネル
検討症例数の推移

800 例



アクションナブル遺伝子変異あり：

408例 (51.0%)

- ・がん3学会ガイダンスエビデンスレベルA～Dの遺伝子変異
- ・OncoKBにおけるエビデンスレベル1～3Bの遺伝子変異
- ・TMB-high

生殖細胞系列の病的バリエーションの検出数

- ・腫瘍性疾患 51例 (6.4%)
- ・非腫瘍性疾患 72例 (9.0%)

既存の検査では検出できないがんに関与するゲノム異常の検出：56例

全ゲノム解析の結果が診断に有用であった例：26例

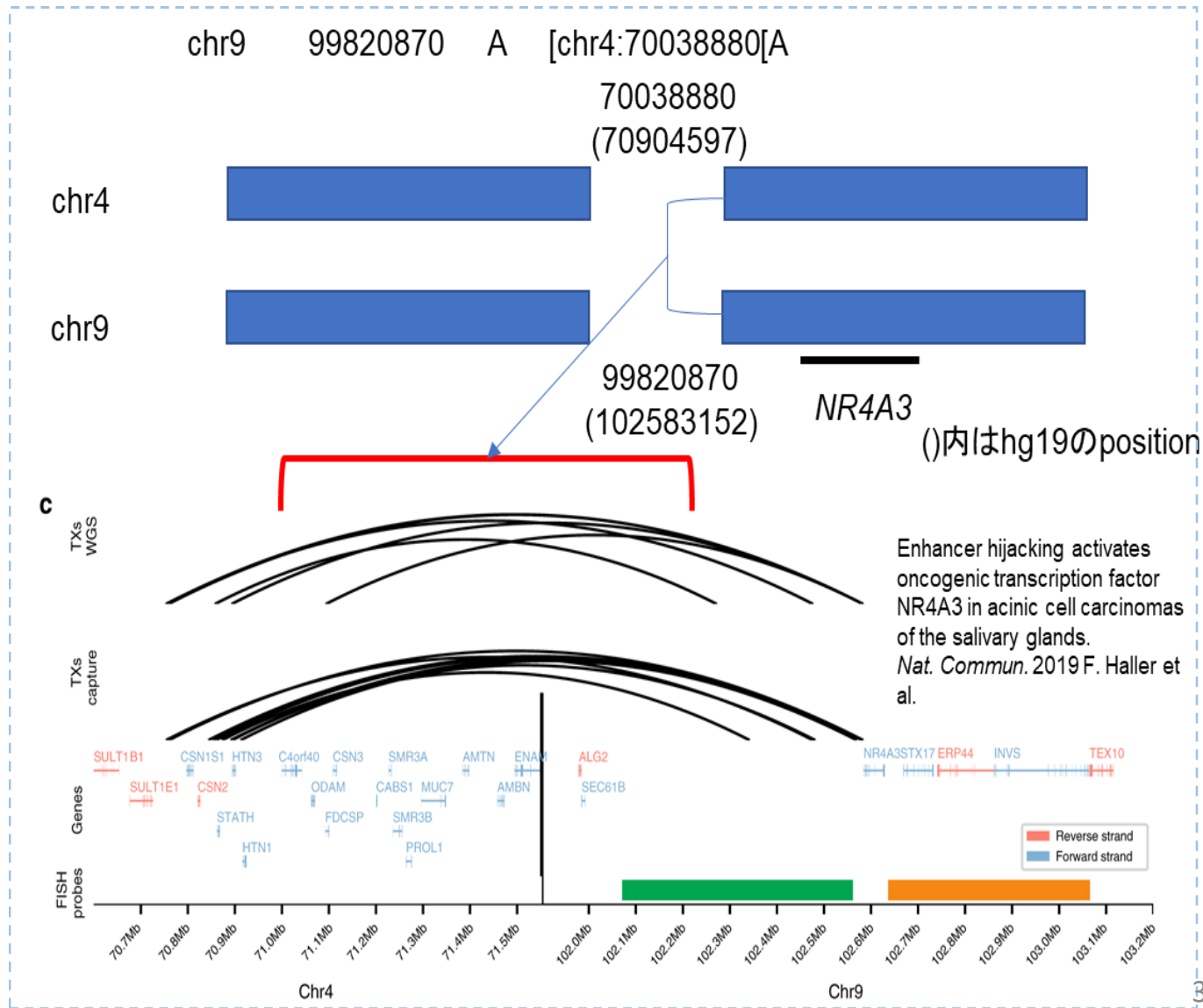
全ゲノム解析が診断に有用であった症例

耳下腺腫瘍(acinic cell carcinoma)におけるNR4A3 enhancer hijackingの診断

全ゲノムの構造解析により、
耳下腺腫瘍の症例において、腺房細胞癌
(acinic cell carcinoma) で頻発すること
が知られている 4番染色体と9番染色体の
転座 [t(4;9)(q13;q31)]が検出された。

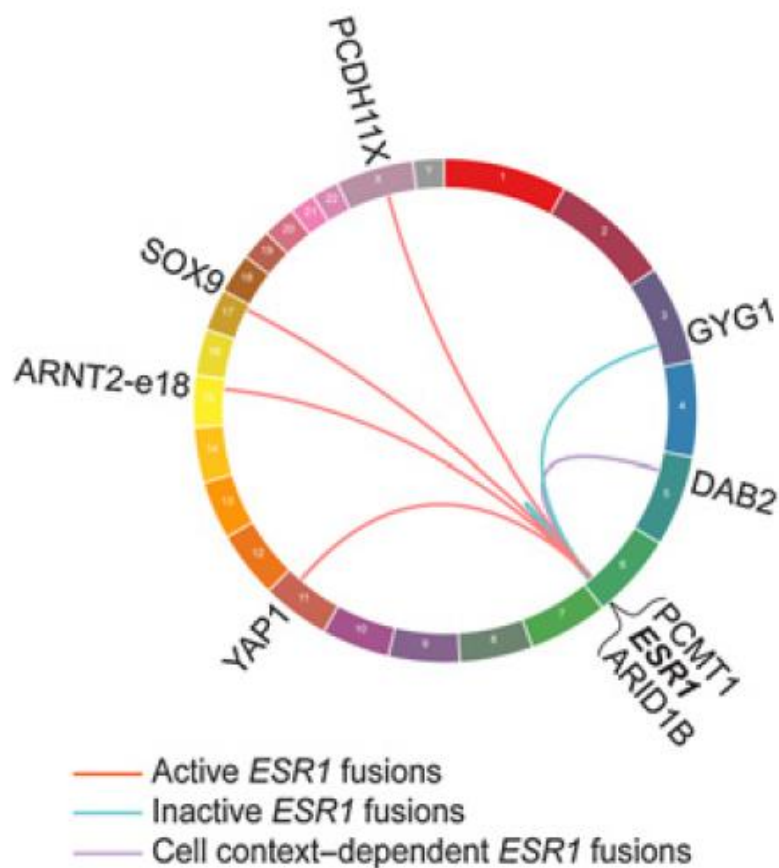


転座の結果生じたenhancer hijackingに
よるNR4A3遺伝子の発現上昇が、がんの
ドライバー変異である可能性が示された。

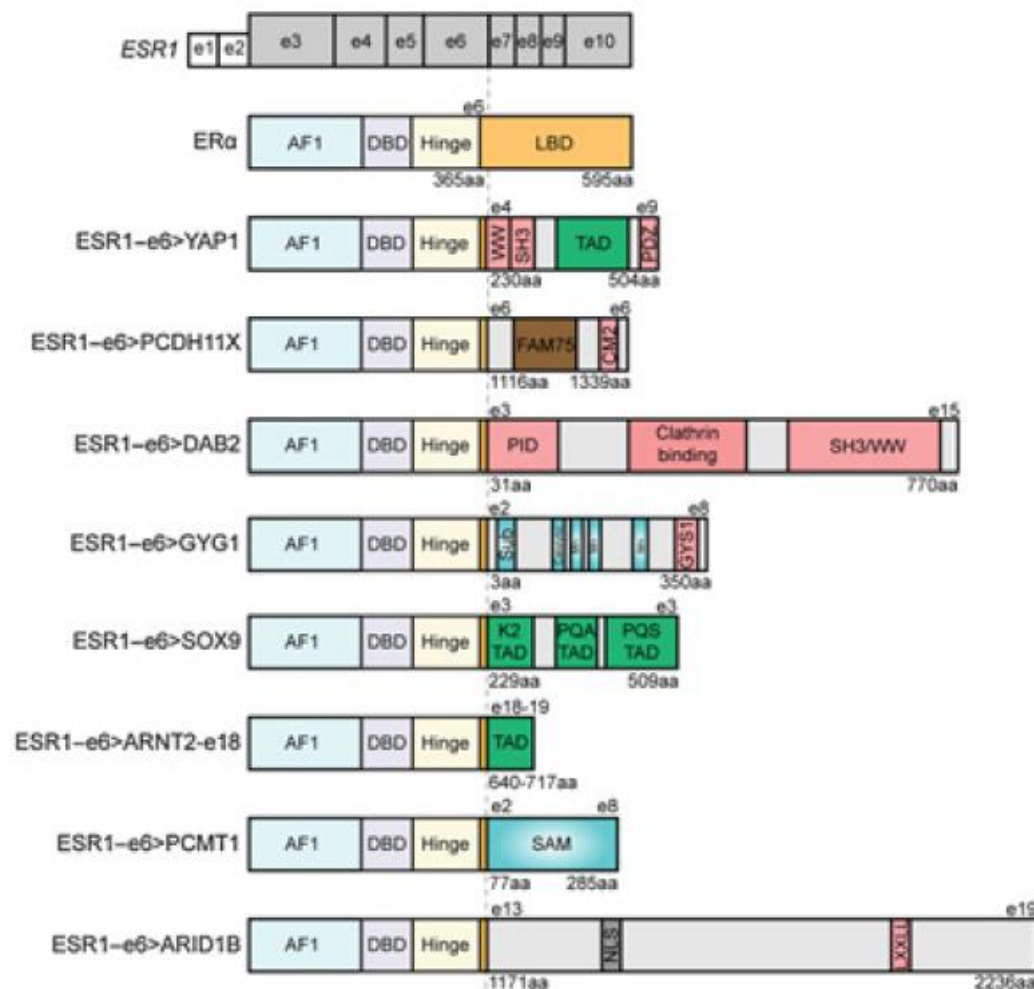


可能性：ESR1融合遺伝子とホルモン療法耐性

A Circos plot



B ESR1-e6 fusions



(Gou X, Cancer Res 2021; 81: 6259)

全ゲノム解析における遺伝性疾患の還元体制の構築

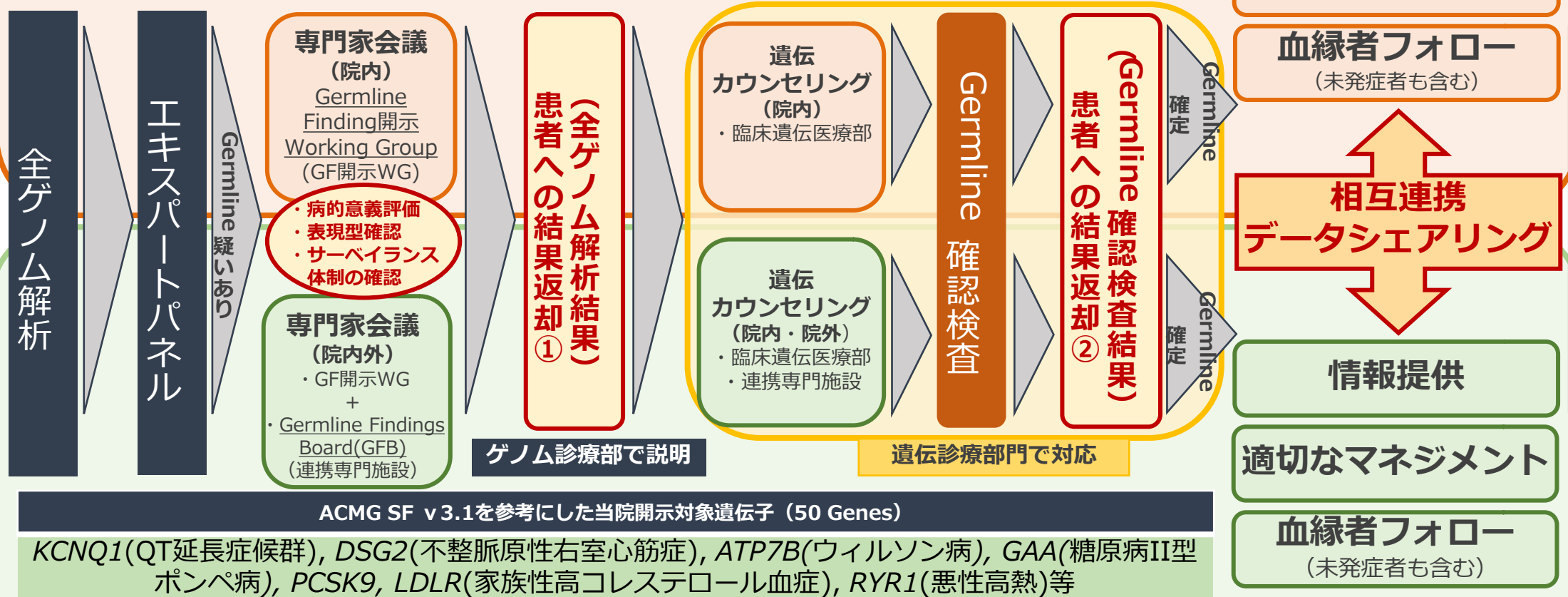
腫瘍性疾患原因遺伝子の対応

非腫瘍性疾患原因遺伝子の対応

強	開示推奨	開示対象 医学的管理に導入	国内外のガイドラインを参考にした当院開示対象遺伝子 (59 Genes)
	A (40 genes)	ガイドライン等で サーベイランスを含む マネジメント推奨あり	APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH(AR), NF1, NF2, PTCH1, PTEN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNF43, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL
	B (10 genes)	ガイドラインの記載はないが 文献でのマネジメント 推奨あり	BAP1, CDK4, FH, FLCN, NBN, MET, POLD1, POLE, POT1, WT1
弱	C (9 genes)	エビデンスが不十分 開示/非開示は 症例に応じて個別に検討	AXIN2, GREM1, MLH3(AR), MSH3 (AR), MUTYH(AD), NTHL1(AR), SMARCB1, TERT, TWRFP2IP

・各ガイドライン(ACMG SF v3.1, ESMO, NCCN Guidelines® Version 1.2022, 小杉班 Ver3.1)での推奨度
・確認検査の実施可否(外部委託)を参考に作成

研究成果を
全国へ共有



ACMG SF v3.1を参考にした当院開示対象遺伝子 (50 Genes)
KCNQ1(QT延長症候群), DSG2(不整脈原性右室心筋症), ATP7B(ウィルソン病), GAA(糖原病II型ポンペ病), PCSK9, LDLR(家族性高コレステロール血症), RYR1(悪性高熱)等

現時点で開示対象としていない非腫瘍性疾患原因遺伝子に対しても適切な還元の在り方を検討

院外の医療者を対象とした遺伝カウンセリングスキル向上啓発
ノウハウの明文化・協力機関との共有による医療の均てん化

還元班の強化に関する取組み

ICT/AI技術を用いた相互コミュニケーションの充実によるゲノムに関する理解の深化、患者・医療従事者の大幅な負担軽減等を目指し、より質の高い医療を提供する。

① IC時間の短縮

患者共通の内容は事前にアバターが説明し医師がコアな部分を説明

② より納得のIC実現

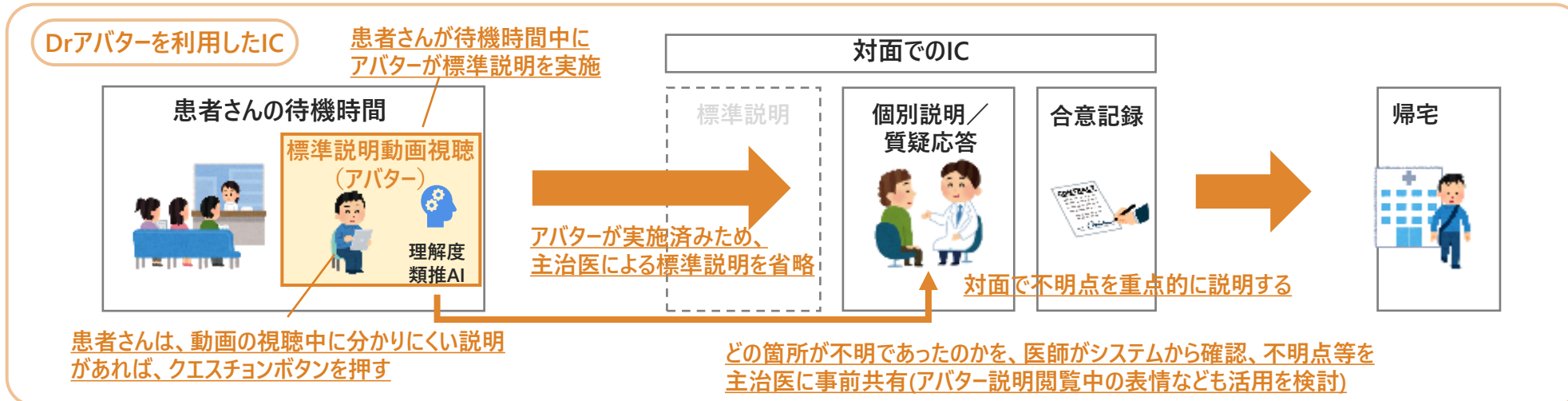
待ち時間を利用した事前説明により不明点を重点的に説明が可能

③ 説明内容の均一化

説明コンテンツを共有化し均一な説明が可能

④ 各専門家の監修

より患者に分かりやすい説明資料の作成が可能



倫理専門家の観点から

丸 祐一 (鳥取大学)
野崎 亜紀子 (京都薬科大学)

患者の観点から

天野 慎介
(一般社団法人
全国がん患者団体連合会)

Science Communicator の観点から

青山 聖子
(Sci-Tech
Communications)

令和4年度にAIアバター技術を活用した説明補助資料を作成し倫理審査を経て試行運用を開始している。
令和5年度以降は本資料の改良を行いながら本格運用を目指す(★令和5年度以降の新たな取組み)。

全ゲノム解析の臨床導入に向けた課題

主な課題	具体的な内容
検査精度 所用日数	<ul style="list-style-type: none"> ● 現時点での遺伝子変異検出力の精度はパネル検査に比較して劣っている ● 結果返却までの所要時間が長い（数カ月程度）
検査費用	<ul style="list-style-type: none"> ● シークエンスのみに係る費用は低下しているがスーパーコンピューターによる情報処理やアノテーション、人件費等に高額な費用がかかる ● 検査費用の総額はパネル検査に比較して全ゲノム検査の場合では高額となる
情報解析	<ul style="list-style-type: none"> ● 全ゲノム検査では、シークエンス後の情報解析にスーパーコンピューターが必要（現在、東大医科学研究所のSHIROKANEを利用） ● 情報解析・アノテーションに係る人材も不足
実施医療機関	<ul style="list-style-type: none"> ● 全ゲノム解析結果を検討できるエキスパートパネルはごく限定される
臨床的有用性	<ul style="list-style-type: none"> ● 診断などに有用である可能性、新たなdruggable変異を発見できる可能性 ● 現時点では、治療薬のある遺伝子はパネル検査に含まれているので、全ゲノム検査の結果から新たに治療薬が判明することは希である ● 臨床実装に向けては、がん種などの対象設定が必要である ● 診療に活用する場合にはCDx, パネル検査等による確認が必要（臨床レベルの品質でない） ● がんではない病気の原因となる変異を見つけた場合の対応が定まっていない ● 蛋白質とならない領域の変異を見つけた場合の対応が不明
倫理的課題	<ul style="list-style-type: none"> ● 全ゲノム解析が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるための倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応と適切な社会環境の整備

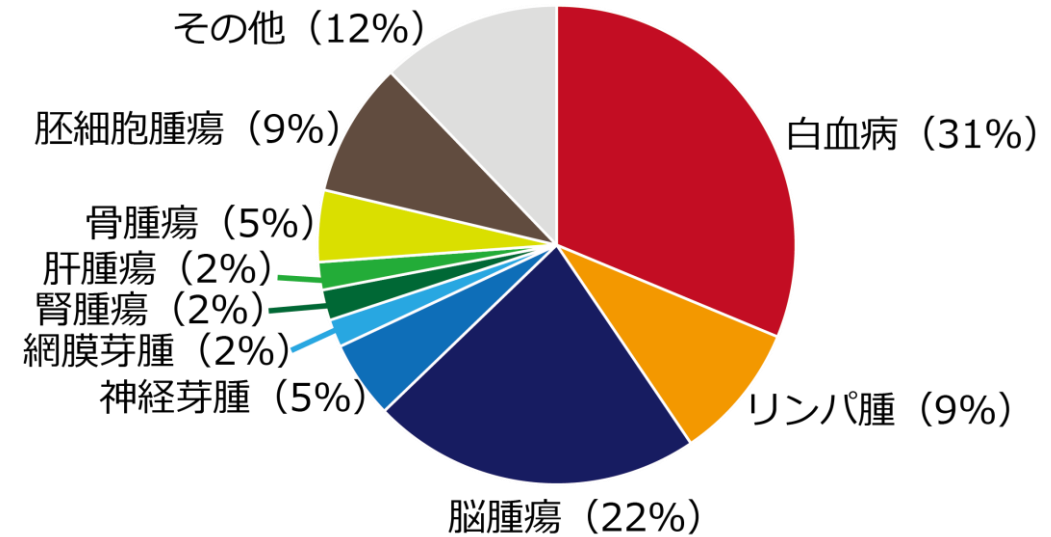
臨床試験による 小児がん全ゲノム解析の実装計画

加藤元博

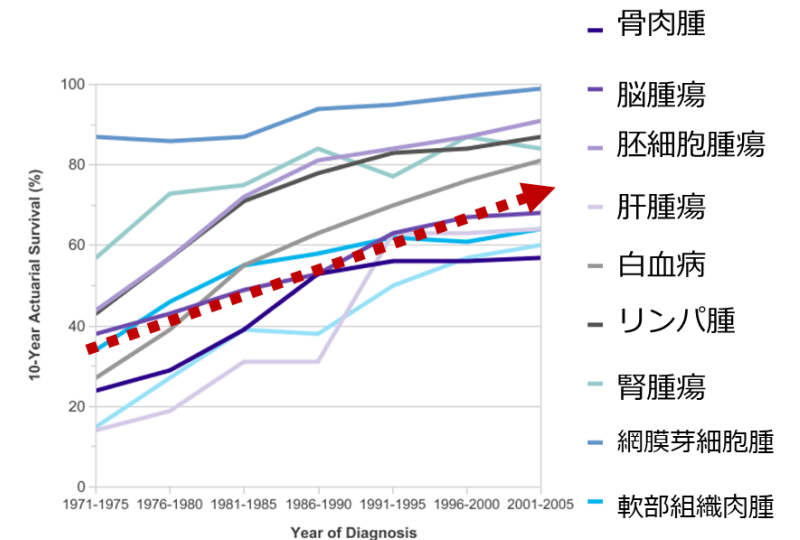
東京大学医学部附属病院 小児科

小児がんの特徴

- 頻度が低い
 - 年間に2000-2500人
(全年齢のがん発症：約100万人)
- 内訳が成人がんと異なる
 - 造血器腫瘍が多い (40-50%を占める)
 - 固形腫瘍の内訳も異なる
- 長期生存率は改善・・・だが、
 - 依然としてこどもの死亡原因の上位
→再発率を減らしたい
(「生存期間の延長」でなく「治癒率の上昇」)
 - でも、晩期合併症も最小化したい



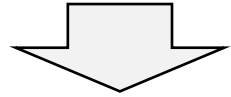
国立がん研究センターがん情報サービス
(https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/dl/index.html) より



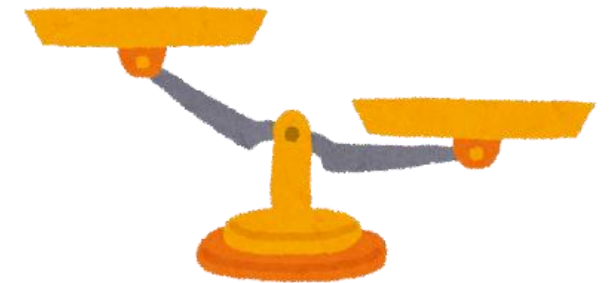
<https://www.cancerresearchuk.org/health-professional/cancer-statistics/childrens-cancers> (as of May 4, 2021)

小児がんとゲノム

- がん細胞に生じているゲノム異常の数が少ない
 - 「ひとつひとつのゲノム異常」と「がん細胞の性質」の関連が大きい

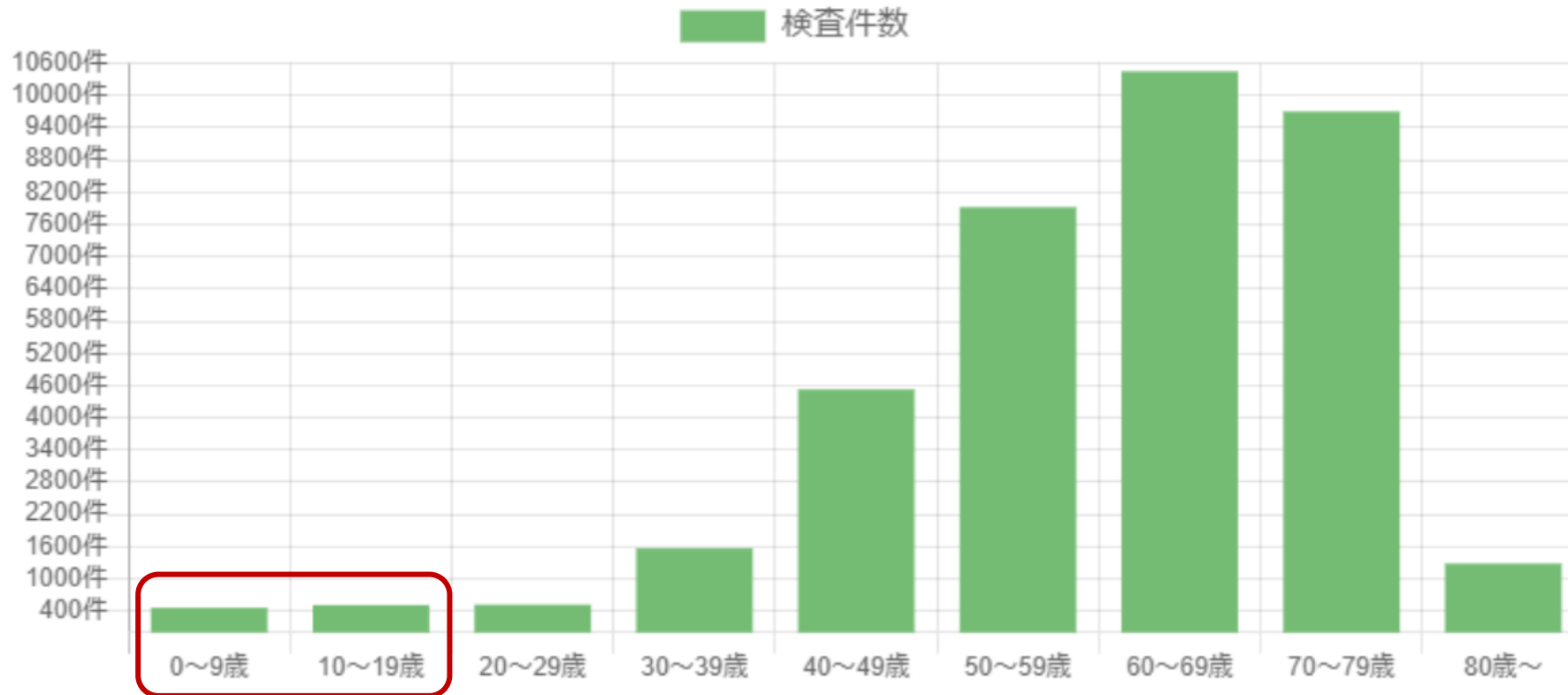


- 治療標的に用いるだけでなく、診断の補助や予後予測にも有用
 - 例：固形腫瘍を生検した
 - *EWSR1-FL*転座が検出された
 - Ewing肉腫と診断する補助情報になる
 - 例：急性リンパ性白血病と診断した
 - *ETV6-RUNX1*転座が検出された
 - 再発率は<10% ⇒治療は予定通り
 - *TCF3-HLF*転座が検出された
 - 再発率は>60% ⇒治療の強化・新規治療の導入を試みる



小児がんとがんゲノムプロファイリング検査（パネル検査）

- 2019年：がんゲノムプロファイリング（CGP）検査が実装
 - 小児がんに対しても、積極的に実施されている



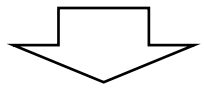
<0.5%の小児がんに対して、2.5%のCGP検査が実施されている

小児がんゲノム医療(をより良くするために)に必要なもの

- より適したゲノム検査
 - 現在、広く使われているパネル検査は、「成人がん」の「治療標的を探す」ことを目的に解析する遺伝子が選択されている
 - ⇒小児がんの診療に必要な遺伝子でも含まれていないものがある
- 「小児がんゲノム」に詳しい専門家(たち)により結果を解釈する体制
 - 病理診断と情報を統合して診断を検討することも重要
- 情報と検体を集積する体制
 - 将来のさらなる発展につなげる

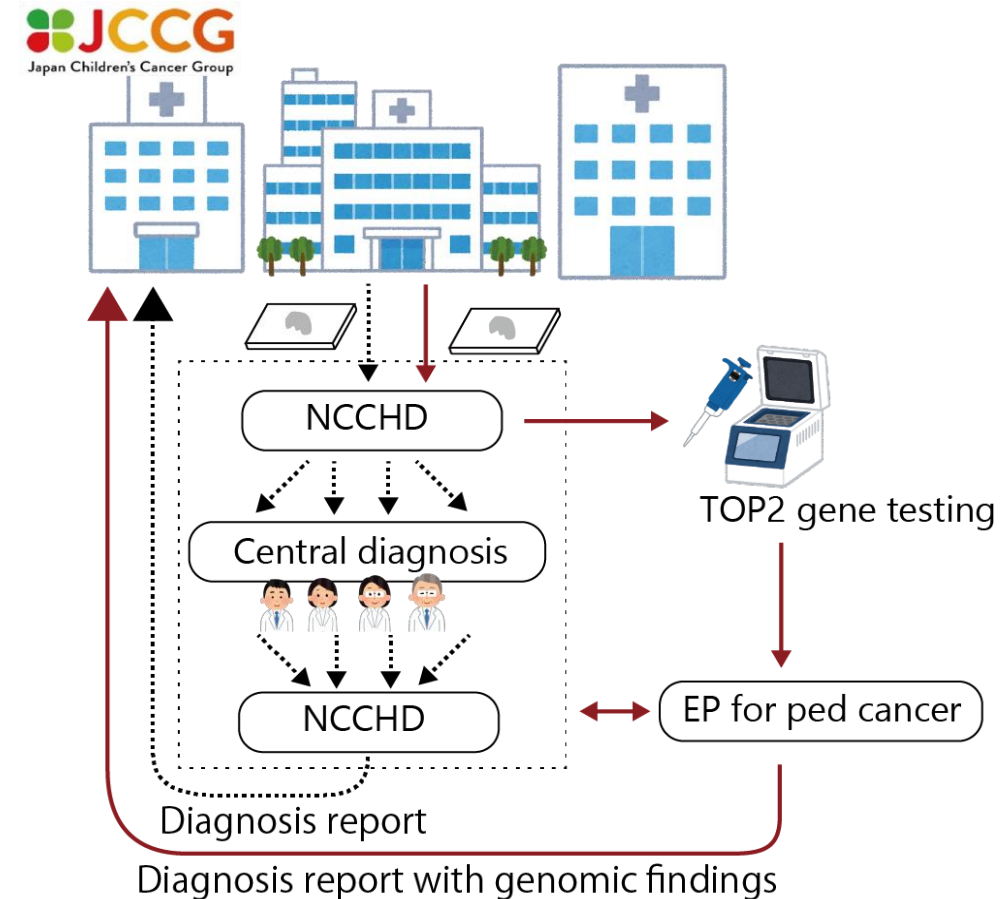
小児がんに対する新たなCGP検査を用いた臨床研究

- 小児がんの診療において、CGP検査を十分に活用できる体制を整える必要がある。
- 「新Todai OncoPanel (TOP2)」を用いて
 - 小児がんでの意義を確認する
 - 小児がんゲノム診断の**実装に必要な体制**を確認し、実際の整備に繋げる。
 - 希少がんに対するゲノム医療の参考にもなる



• 全国ゲノムプラットフォーム研究 (JCCG-TOP2)

- 研究代表者：松本公一
- 研究事務局：加藤元博、田尾佳代子

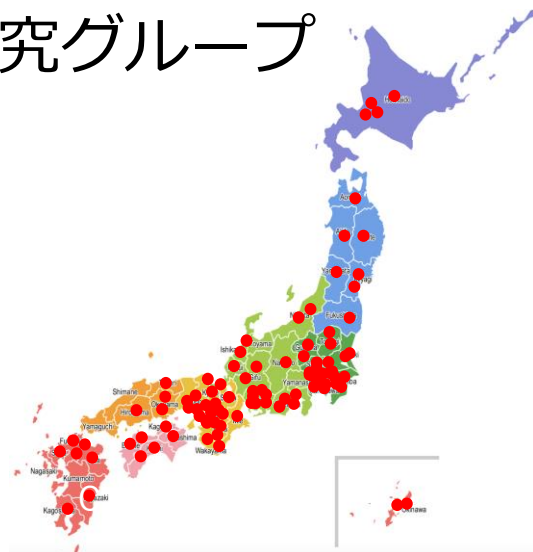


臨床研究？

- ただ漫然と医療を行うだけでなく、あらかじめ方針（何をするか）を決め、記録（その結果どうだったか）しながら医療行為を行うことで、その「意義」や「課題（＝伸びしろ）」を知ることができる

- 小児がんのような希少ながんは、ひとつの施設だけで臨床研究を行っても、効率が悪い

⇒日本小児がん研究グループ
(JCCG)



小児がんと全ゲノム

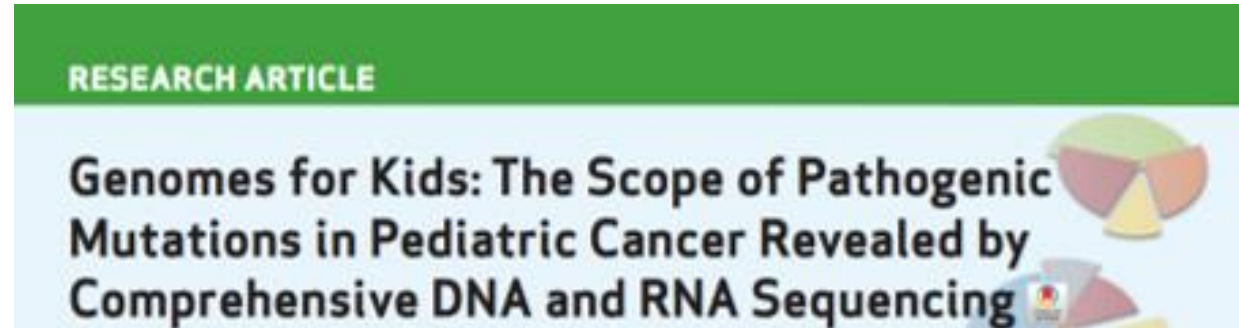
- Zero Childhood Cancer Program
 - オーストラリア
 - 252名の小児
 - 臨床的に役立つゲノム異常: 93.7%

- Genomes for Kids
 - 米国St. Jude小児病院
 - 309名の小児
 - 臨床的に役立つゲノム異常: 86%



Whole genome, transcriptome and methylome profiling enhances actionable target discovery in high-risk pediatric cancer

Wong M et al. Nat Med 2020



Newman S et al. Cancer Discov 2021

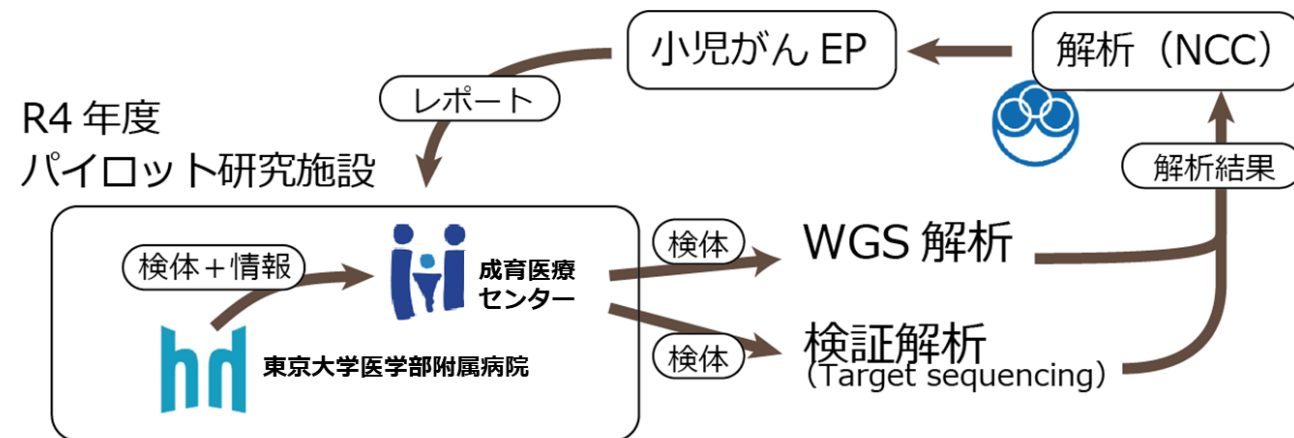
小児がんと全ゲノム解析

- 令和3年度

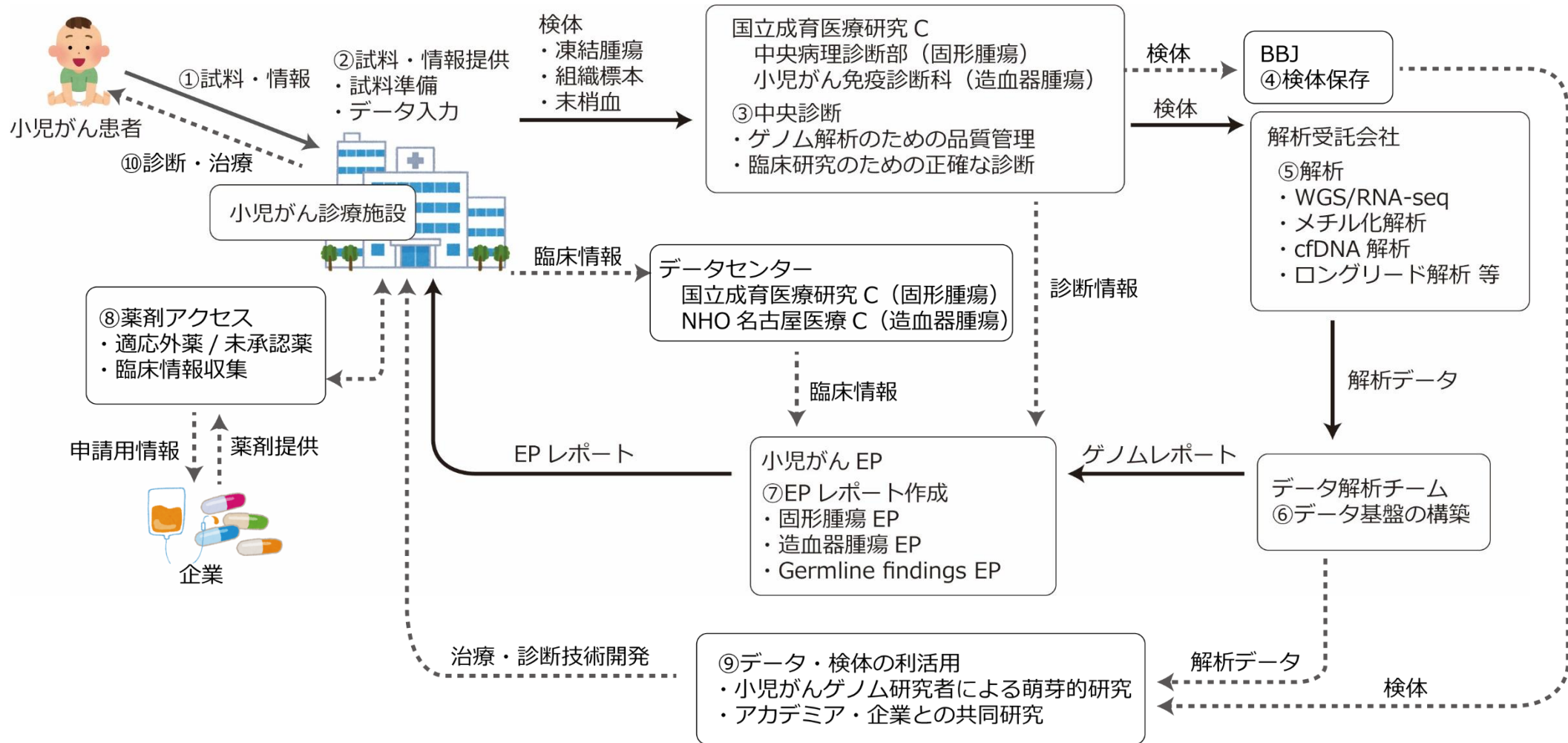
- 目的：全ゲノム解析をすること
 - 疾患の理解を深める
 - 今後の「実装」に向けた基本情報にする
- すでに診断された小児がん患者さんの過去の検体を用いて解析
- JCCGと連携して実施し、1469名の検体を全ゲノム解析

- 令和4年度

- 目的：全ゲノム解析した結果を報告する
- 検査としての実装を試みる
- 2施設122名の小児がんを解析



小児がんと全ゲノム解析



- 施設を拡大し、検査として実装が可能なを試みる
- **ドラッグラグ解消**(出口戦略)と**検査ラグ解消**(入口戦略)を並行して実施
- **ゲノム診断 + 病理診断 + 臨床情報収集 + 検体保存**を含んだ体制で、研究⇒診療⇒研究、の循環を作る

全ゲノム解析の実装への期待と課題

- 「がんゲノム医療できますか？」
 - ゲノム検査を治療に利用することは、以前から行っていた
 - 診療にもっとも重要な遺伝子は、様々な方法ですでに検査できる
 - 「より効率的にゲノム検査ができるようになった」が”ゲノム医療”
- 「全ゲノム解析の実装で、すべて解決する？」
 - 😞 全ゲノム情報で、疾患の全てが分かるわけではない
 - 😞 ゲノム異常が特定できても、直接は役には立たないかも
 - 😊 全ゲノム解析が実装すれば、さらにたくさんの遺伝子や広い領域を検査できる
 - 診断補助・予後予測・治療標的に使うことでより良い治療につながられる
 - 遺伝的な背景の情報をもとに治療や健康管理にも役立てられる
 - 😊 新たな診断法や治療法の開発にもつながる

全ての小児がん患者が、必要なタイミングで最適なゲノム検査を受けられるようにしたい



必要な体制や、課題などを臨床研究で確認

謝辞

• JCCG-TOP2研究エキスパートパネル構成員

- NCCHD
 - 加藤元博、松本公一、義岡孝子、寺島慶太、小崎里華、米田光弘、藤浩
- NCC
 - 市川仁、田尾佳代子、小川千登世、谷田部恭、市村幸一、高阪真路、角南久仁子、久保崇、小山隆文、吉田朗彦、吉田輝彦、平田真、田辺記子、渡辺智子
- 病理チーム
 - 義岡孝子、谷田部恭、JCCG中央病理診断担当者
- 下書き担当者
 - 加藤元博、田尾佳代子、坂本謙一、辻本信一、谷村一輝、杉山未奈子、小松和幸、大谷理浩、中野嘉子、関口昌央
- コニカミノルタアドバイザー
 - 油谷浩幸、堤修一

• DC/事務局

- 瀧本哲也、加藤実穂、箕輪純子
- 杉村麻子、阿保夕子、浪貝桂子



• JCCGのみなさま・小児がん医療に携わるみなさま

• 日本医療研究開発機構・医療研究連携推進本部

• 小児がんのこどもたち・ご家族



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

全ゲノム解析等の推進に関する
市民公開シンポジウム
2023年8月29日

難病と全ゲノム解析の話題

国立国際医療研究センター研究所
ゲノム医科学プロジェクト
徳永 勝士

難病

原因、発病の仕組みが明らかでない

治療方法が確立していない

希少な疾病

長期にわたり、療養を必要とする

介護等に人手を要するために家族の負担が重く、
また精神的にも負担の大きい疾病

症状だけでは診断が困難な場合も多い

難病のゲノム解析の意義

原因遺伝子／バリアントの特定

早期診断、診断確定、予後の予測

治療方針の決定

ゲノム医療の確立

新たな治療法開発

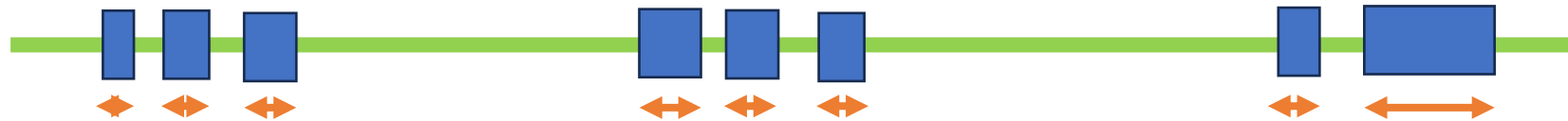
- 具体例：診断が確定したことにより、
- ・適切な医療・効果的な治療の選択につながった
 - ・侵襲的な検査（生検など）が不要になった
 - ・症状の誘因物質を避けることができる
 - ・血縁者の検査が行われた（リスク予測、早期発見）

難病のゲノム解析

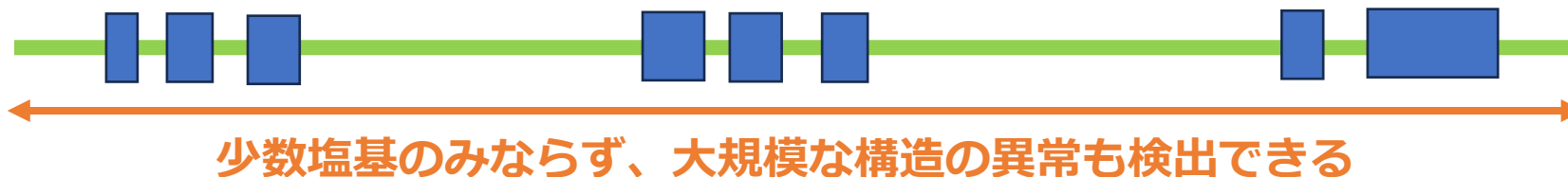
1 候補の遺伝子／領域を解析する



2 全エクソーム解析 (whole exome sequencing: WES) AMEDの IRUD (未診断疾患イニシアチブ) 事業



3 全ゲノム解析 (whole genome sequencing: WGS) 厚生労働省、AMEDの全ゲノム解析事業



難病の全ゲノム解析：方針を検討

「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班
(厚労科研 水澤班) 体制

水澤班会議

構成員（8名）：○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関

同意書

臨床情報

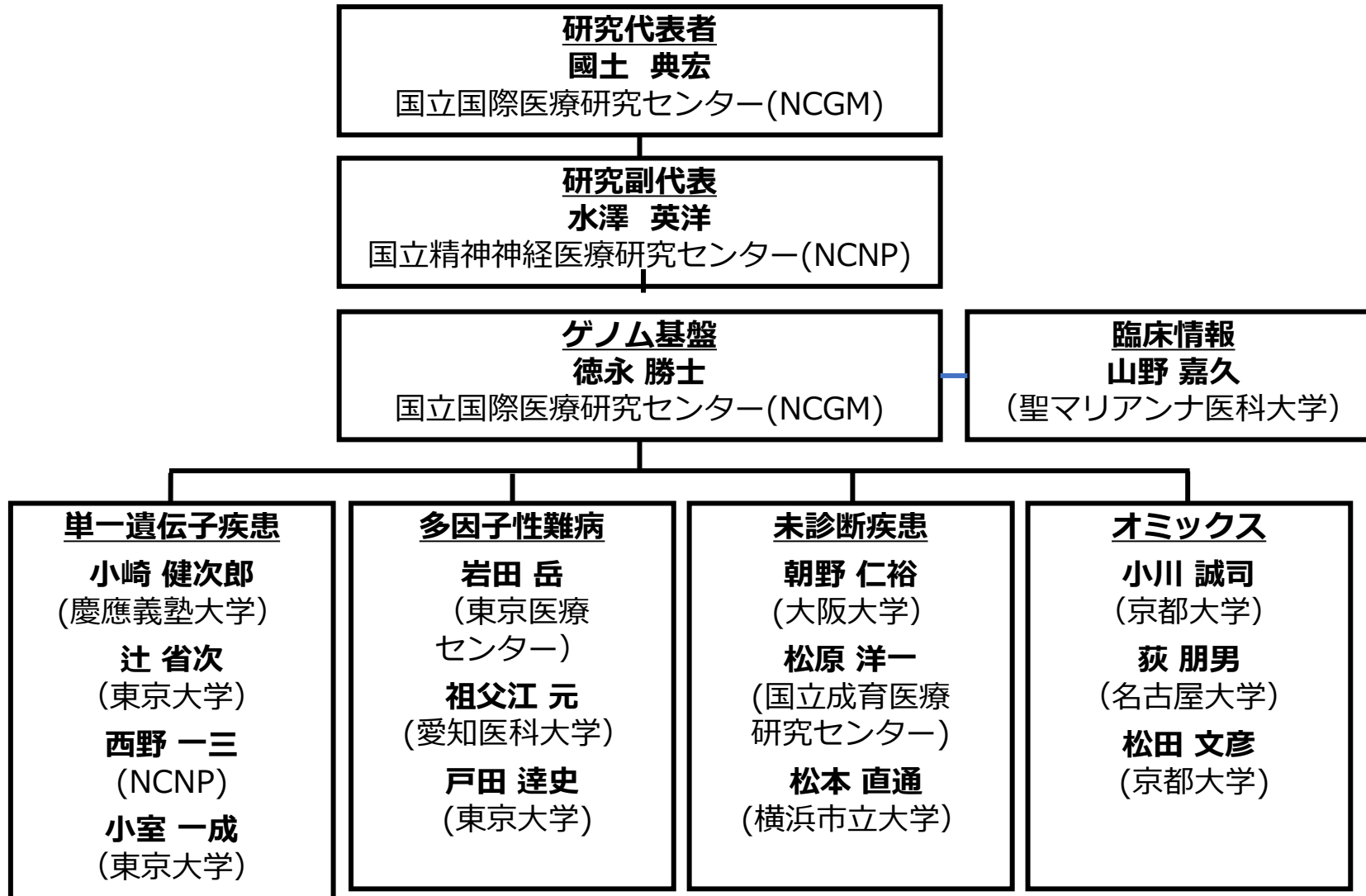
ゲノム基盤

医薬品開発

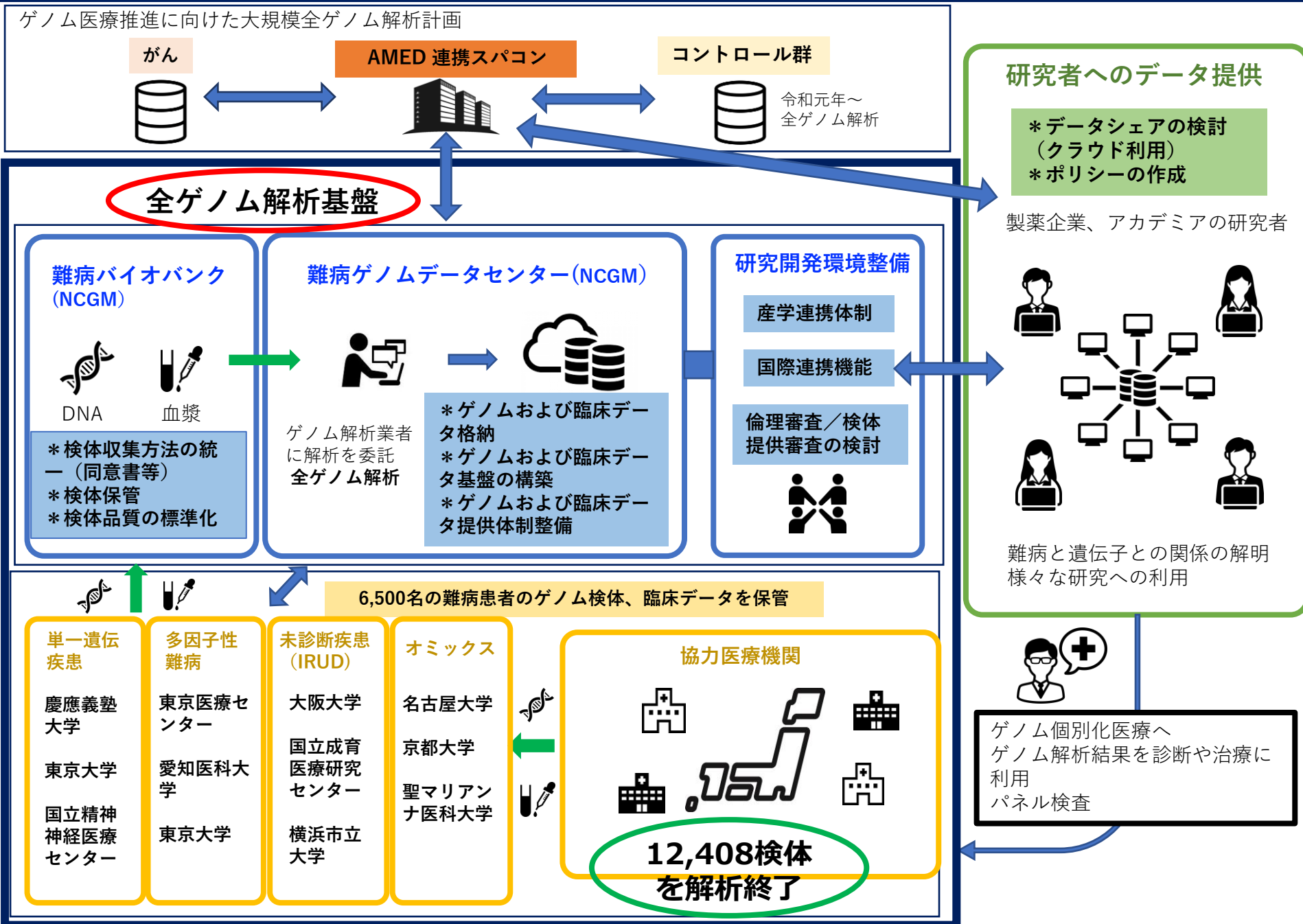
人材育成等

検討事項	①協力医療機関について（医療機関が具備すべき要件）	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	○診療部門 ○エキスパートパネル ○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法	○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○各種法令・指針等の整理	○臨床情報項目及び収集方法（疾患共通及び疾患毎の症例報告書）	○ゲノム基盤の運営・管理方法 ○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理	○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○各国の産業利用の状況	○専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

難病の全ゲノム先行解析 実施体制 (2020-2022年度)



難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発(概要図)



全ゲノム解析基盤の実績

<https://rare-disease-wgs.jp/>

解析年度	既診断疾患		未診断疾患		合計	
	症例数	検体数	症例数	検体数	症例数	検体数
2020-21年度	3,401	4,109	1,120	2,753	4,521	6,862
2022年度	2,259	2,619	1,253	2,927	3,512	5,546
合計	5,660	6,728	2,373	5,680	8,033	12,408

- 当初計画の6,500検体を上回る**8,033症例**；**12,408検体**のゲノム解析を完了し、臨床情報とともにデータベースに格納
- 現時点で約**500症例**で**病因遺伝子・バリエント**を特定

難病の全ゲノム本格解析 (2023-2026年度)

難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践

全ゲノム解析等実行計画2022に関する会議や事業

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

全ゲノム解析等実行計画 2022 における事業実施準備室

難病全ゲノム解析等実行計画に関連した予算事業

連携

連携

連携

連携

代表機関・国立国際医療研究センター

難病バイオバンク



- * 検体の保管
- * 品質の標準化
- * 提供体制の整備

保管

解析基盤



- * WGS解析(外部の解析施設に委託)
- * 1次データ解析
- * 解析レポート
- * 臨床情報の管理

登録

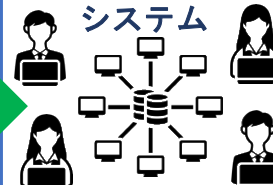
難病ゲノムデータベース



- * ゲノムデータ
- * 臨床情報
- * 同意情報

登録

データ利活用システム



- * 製薬企業、アカデミアの研究者が研究開発する環境

ゲノムデータ

分担研究機関

国立精神・神経医療研究センター、慶應義塾大学、東京大学、東京医療センター、愛知医科大学、大阪大学、国立成育医療研究センター、横浜市立大学、京都大学、名古屋大学、聖マリアンナ医科大学、東北大学、神戸大学、長崎医療研究センター

検体

臨床情報

協力医療機関



解析レポート

まとめ

- ゲノム医療の実現に向けて、難病全ゲノム**先行**解析プロジェクトを実施（2020年10月-2023年3月）
- 分担研究者が収集した難病患者・家族検体を、ゲノム基盤担当者が受けて全ゲノム解析を実施、その結果に分担研究者が専門的な解析を加え、**多数の新規病因遺伝子・バリエーション**を検出（8,033症例；12,408検体の解析を完了）
- **ゲノム情報・臨床情報のデータベース**を国立国際医療研究センター内に構築・格納
- 2023年3月から新規の難病全ゲノム**本格**解析プロジェクトを開始 → **ゲノム医療の実践**へ

患者の立場から全ゲノム解析に期待すること

一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長
一般社団法人グループ・ネクサス・ジャパン 理事長
天野 慎介



https://twitter.com/shinsuke_amano



<https://www.facebook.com/amano.shinsuke/>

自己紹介



- 1973年 東京都生まれ 慶應義塾大学商学部卒
- 2000年 悪性リンパ腫を発症、化学療法を受ける
- 2001年 大量化学療法併用自家末梢血幹細胞移植を受ける
- 2002年 悪性リンパ腫を再発、放射線治療を受ける
 - 放射線治療の副作用で、間質性肺炎を発症
 - 間質性肺炎治療の副作用で、左目に進行性網膜外層壊死を発症し、視力を失う
- 2004年 悪性リンパ腫を再発、化学療法を受ける
- 2005年 グループ・ネクサス理事長
- 2009年 厚生労働省がん対策推進協議会会長代理(2期4年)
- 2015年 一般社団法人全国がん患者団体連合会理事長

- 一般社団法人神奈川県がん患者団体連合会理事長
- 一般社団法人日本医療安全学会理事
- 厚生労働省医道審議会医師分科会医学生共用試験部会委員
- 厚生労働省先進医療技術審査部会構成員
- 厚生労働省患者申出療養評価会議構成員
- 厚生労働省がん診療提供体制のあり方に関する検討会構成員
- 厚生労働省がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会構成員
- 文部科学省がんプロフェッショナル養成推進委員会委員
- 日本医療研究開発機構(AMED)課題評価委員

悪性リンパ腫の患者として(27歳)

朝日新聞デジタル > 記事

医療・病気

健康・予防

apital ▶ 連載 ▶ 患者を生きる

シリーズ:仲間と歩む

がんになっても(1)「病院から逃げたい」治療に不安

伊藤綾 2016年8月29日 06時00分

シェア 374 ツイート list ブックマーク 0 メール 印刷



20代の頃の天野慎介さん。自分をがんと結びつけたことまなかった=1997年11月、本人提供

「車の両輪として、患者の権利擁護という視点が不可欠であると感じます」

7月初旬、東京都内であった厚生労働省のがんの診療体制に関する検討会の冒頭、血液がん「悪性リンパ腫」の患者会「グループ・ネクサス・ジャパン」理事長の天野慎介(あまのしんすけ)さん(42)が発言した。

理路整然とした語り口で、切実な患者の思いを訴える。その背景に、自らの闘病体験と、出会った患者仲間への思いがある。

朝日新聞2016年8月29日朝刊「患者を生きる」／朝日新聞「アピタル」

20年前の移植病棟にて



「飲み薬で白血病が治ればいいのに」



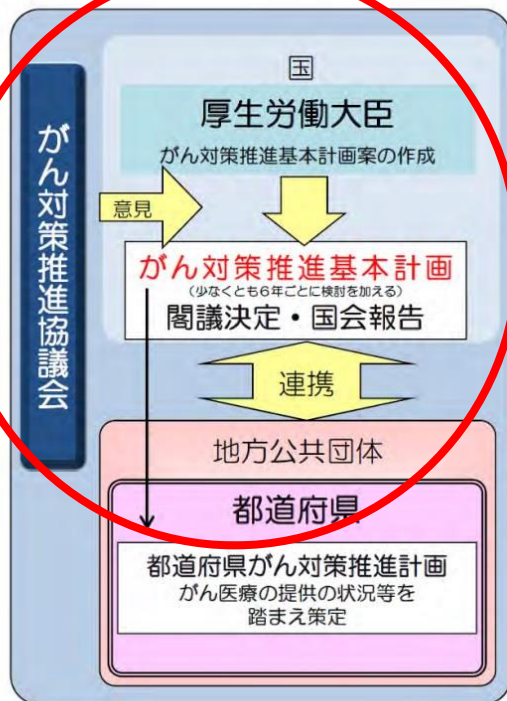
「自分が受けてる治療が、昔は治療と称してこんな野蛮なことをしていたのか、と言われる時代が来てほしい」

がん対策基本法の成立(2006年)

がん対策基本法 (平成18年法律第98号)

(平成18年6月成立、平成19年4月施行、平成28年12月改正・施行)

がん対策を総合的かつ計画的に推進



基本的施策

第一節：がん予防及び早期発見の推進

- がんの予防の推進
- がん検診の質の向上等

第二節：がん医療の均てん化の促進等

- 専門的な知識及び技能を有する医師その他の医療従事者の育成、医療機関の整備等
- がん患者の療養生活の質の維持向上
- がん医療に関する情報の収集提供体制の整備等

第三節：研究の推進等

- がんに関する研究の促進並びに研究成果の活用
- 罹患している者の少ないがん及び治療が特に困難であるがんに係る研究の促進 等

第四節：がん患者の就労等

- がん患者の雇用の継続等
- がん患者における学習と治療との両立
- 民間団体の活動に対する支援

第五節：がんに関する教育の推進

- 学校教育等におけるがんに関する教育の推進

国
民



厚生労働省がん対策推進協議会

厚生労働省ホームページ／第32回厚生労働省がん対策推進協議会(2012年3月1日)より

改正がん対策基本法の成立（2016年）

第19条

国及び地方公共団体は、がんの本態解明、革新的ながんの予防、診断及び治療に関する方法の開発その他のがんの罹患率及びがんによる死亡率の低下に資する事項並びにがんの治療に伴う副作用、合併症及び後遺症の予防及び軽減に関する方法の開発その他のがん患者の療養生活の質の維持向上に資する事項についての研究が促進され、並びにその成果が活用されるよう必要な施策を講ずるものとする。

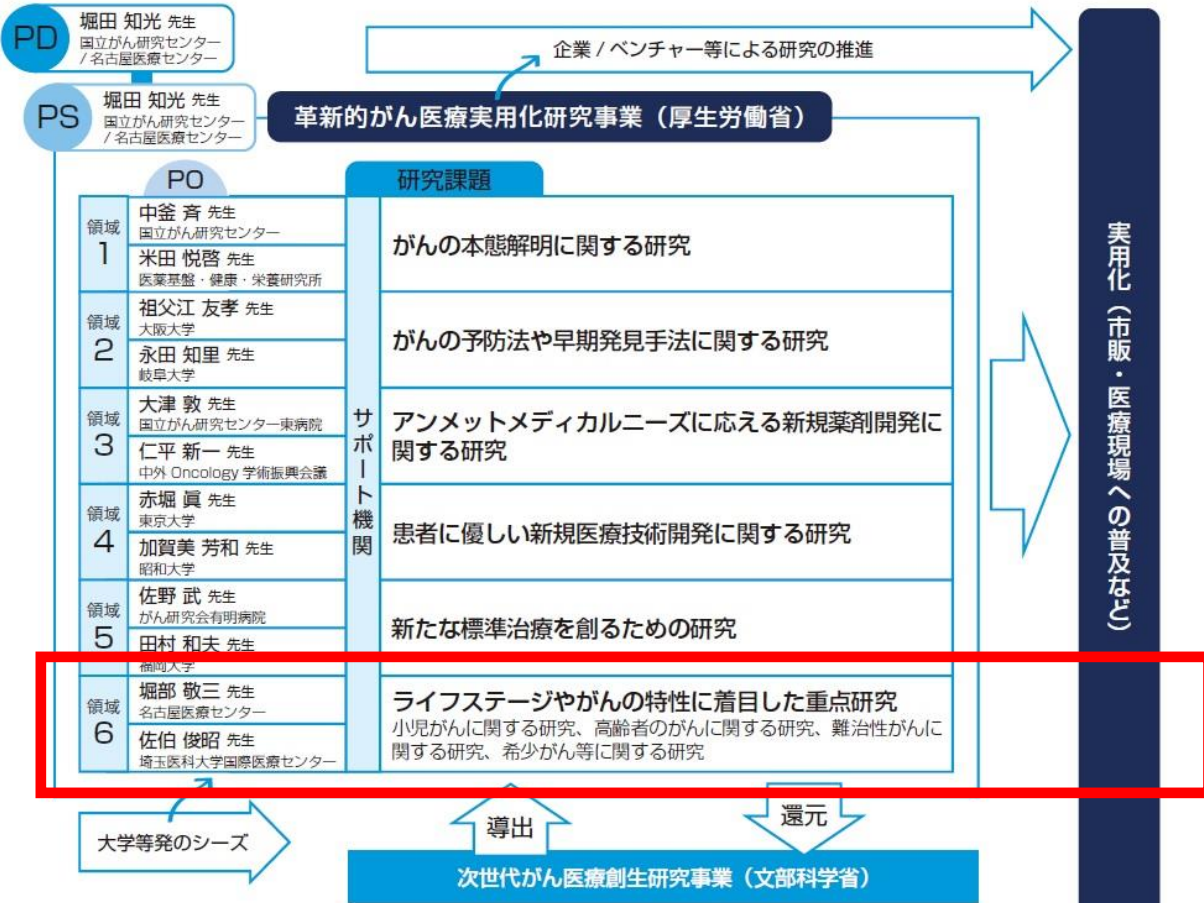
2 前項の施策を講ずるに当たっては、罹患している者の少ないがん及び治療が特に困難であるがんに係る研究の促進について必要な配慮がなされるものとする。

全国のがん患者団体からの要望を受けて加えられた条文



全国がん患者団体連合会による記者会見、参議院でのがん対策基本法改正案の採決（参議院インターネット中継）

革新的がん研究医療実用化研究事業 (AMED)



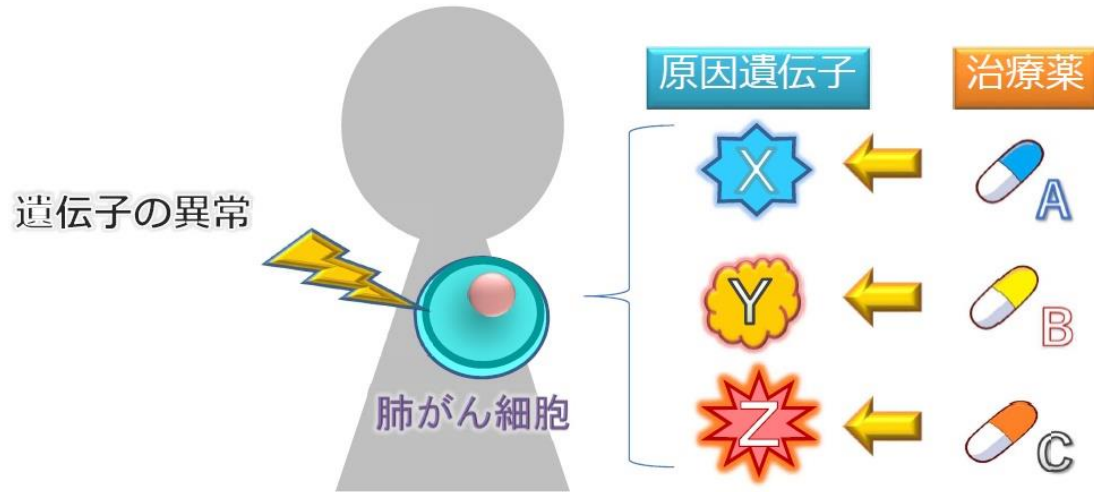
進行・再発性高悪性度の予後向上を目指した集学的治療の開発	国立研究開発法人国立がん研究センター	石川 光也	H28~30
EGFR 遺伝子変異陽性進行再発非小細胞肺癌に対するフィチニチン併用療法とゲノムプロファイルに基づいた個別化治療の確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	大辻 裕一郎	H28~30
生体標的薬を用いた治療法の革新的発展に向けた統合的プラットフォームの形成	国立大学法人東京大学	大宮 真 博	H28~30
アジア圏向け臨床試験を通じて DS-ALL における標準治療の開発	国立大学法人鹿児島大学	関本 崇樹	H28~30
個別化医療の全国展開推進システムの構築に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	鈴木 雅博	H28~30
Interim PET に基づく初発進行肺癌の分子診断に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	永井 宏和	H28~30
BEACOPP 療法の非コンタム化検証 (JC0G1305 試験)	独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター	永井 宏和	H28~30
膵臓癌全遺伝子発現システムの構築と膵臓癌治療の最適化に関する研究	国立大学法人神戸大学	丹生 健一	H28~30
「膵臓癌表在遺伝子発現プロファイル」に基づいた膵臓癌治療に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	林 隆一	H28~30
HPV 関連中咽頭癌の診断最適化に関する研究	学校法人近畿大学	東原 良有	H28~30
病理学的 Stage II/III で「vulnerable」な 80 歳以上の高齢者層に対する開始量を調整した S-1 前後補助化学療法に関するコンタム化検証 第 III 相試験	国立大学法人岐阜大学	西田 和弘	H28~30
高齢者進行再発非小細胞肺癌に対する標準的治療法の確立に関する研究	国立大学法人九州大学	関本 勇	H29~30
高齢性度増進内分泌調節切断剤に対する前後補助化学療法の標準治療確立のための研究	学校法人慶應義塾	津村 健生	H29~31
小児骨髄系腫瘍に対する標準的治療法の確立	国立大学法人京都大学	定立 壮一	H29~31
末梢神経障害進行型糖尿病性リンパ腫に対するリンキチン早期介入に関するコンタム化比較第 III 相試験 (JC021411)	国立大学法人山形大学	石澤 賢一	H29~31
認知症合併に対する最適な治療法と安全性の向上を目指した支援プログラムの開発	国立研究開発法人国立がん研究センター	小川 龍生	H29~31
脳腫瘍に対する治療法の確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	藤原 康志	H29~31
高齢性度増進内分泌調節切断剤に対する標準治療法の確立に関する研究	国立大学法人岡山大学	藤崎 敏文	H29~31
小腸癌に対する標準治療法の確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	金丸 孝幸	H29~31
臨床試験と全国標準化試験による indolent ATLL に対する標準治療の開発研究	学校法人埼玉医科大学	藤崎 邦弘	H29~31
高度悪性度増進内分泌調節切断剤に対する標準治療法の確立に関する研究	学校法人聖マリアンナ医科大学	中嶋 貴子	H29~31
再発性肺癌に対するゲノムプロファイルに基づく個別化治療に関する研究	学校法人杏林大学 杏林大学	永原 基雄	H29~31
近畿圏がん患者に対する「インターフェロン製剤併用」による前後補助療法の開発に関する研究 (JC021312)	国立研究開発法人国立がん研究センター	並川 健二郎	H29~31
予後不良の再発性リンパ腫に対する標準治療法の確立と希少遺伝子の「バイオバンク」を目的とした多施設共同研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	堀田 善孝	H29~31
TP53 遺伝子変異陽性骨髄異形成症候群に対する新規治療法の確立	国立大学法人京都大学	高野 泰仁	H29~31
中枢神経系原発性リンパ腫に対するゲノムプロファイルを用いた標準治療確立に関する研究	学校法人埼玉医科大学	高川 亮	H29~31
膵臓癌患者における治療困難な癌細胞増殖抑制剤併用再発大腸癌患者に対する標準治療確立のための研究	学校法人埼玉医科大学	瀧口 智彦	H29~31
AYA 世代性リンパ腫の診断・治療法および遺伝子診断による個別化治療に関する研究	国立大学法人名古屋大学	早川 文彦	H29~31
小児脳腫瘍に対する多施設共同研究による治療法の確立	独立行政法人大阪府立病院機構	藤 純一	H29~31
小児急性性白血病に対する標準治療法の確立	国立大学法人五臓大学	横山 英三	H29~31
急性およびリンパ腫併発した白血病に対する標準治療法としての併用療法確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	堀田 隆浩	H29~31
切除不能肺癌に対する標準治療法の確立に関する研究	学校法人杏林大学 杏林大学	古瀬 純司	H29~31
小児および AYA 世代の横断性肉腫およびユーストリン腫瘍患者に対するリスク別治療法試験 実施による標準治療法の開発	京都府立大学 大阪府立医科大学	堀井 創	H29~31
進行上咽頭癌に対する放射線治療併用した放射線治療による新規治療法開発に関する研究	国立大学法人北海道大学	本間 明宏	H29~31
高齢者の切除不能進行・再発性がんに対する標準治療法と予後不良な化学療法後の臨床情報が結びついたデータベースの構築と治療法開発に関する多施設共同臨床研究	独立行政法人地域医療推進機構九州病院	坂山 明貴	H29~31
小児急性性リンパ腫に対する標準治療法の確立	学校法人聖徳大学	眞野 寿	H29~31
高齢者多発性骨髄腫患者に対する最適な分子標的治療法と高齢者評価ツールの確立および治療効果と毒性に関する「バイオマーカー」探索的研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	丸山 大	H29~31
消化器癌内分泌調節切断剤に対する標準治療法の確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	森本 千穂	H29~31
上新薬開発後の後継剤再発予防における標準治療法の確立と予後不良マーカーの開発	独立行政法人 富山県立病院機構 富山県立がんセンター	荒井 隆一	H30~32
小児リンパ腫の標準治療法の確立	社会医療法人北療養 札幌北療養院	小林 良二	H30~32
Borderline resectable 膵臓に対する集学的治療法を用いた標準治療確立に関する研究	国立研究開発法人国立がん研究センター	高橋 進一郎	H30~32
高齢者 HER2 陽性乳癌に対する T-DM1 療法とペルシズマブ+ツズマブ+ドセタキセル療法とのコンタム化比較第 III 相試験	国立研究開発法人国立がん研究センター	田村 研治	H30~32
Stage II/III 胃癌に対する予防的腸管切除術の意義を検証するための多施設共同臨床試験	愛知県がんセンター	花井 広弘	H30~32
乳突腫瘍性リンパ腫に対する標準治療法の確立に関する研究	国立大学法人大阪大学	栗村 彰子	H30~32
「一連性骨髄異型性 (TAM) に対する化学療法および造血療法」の確立を目指した第 2 相臨床試験」の開発	国立大学法人名古屋大学	村松 秀雄	H30~32
びまん性大細胞型 B 細胞リンパ腫の難治性病型に対する治療研究: フォローアップ	国立大学法人三重大	山口 素子	H30~32

AMED発行パンフレット「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」より

がんゲノム医療と遺伝子パネル検査

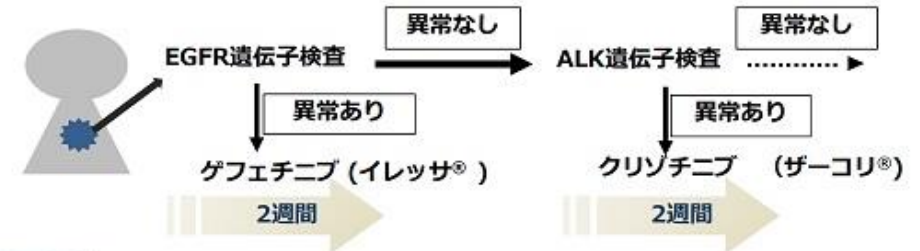
がんゲノム医療：ゲノム情報に基づいたがんの医療

- 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。



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）**
一度に調べられるのは1つの遺伝子異常のみ



課題

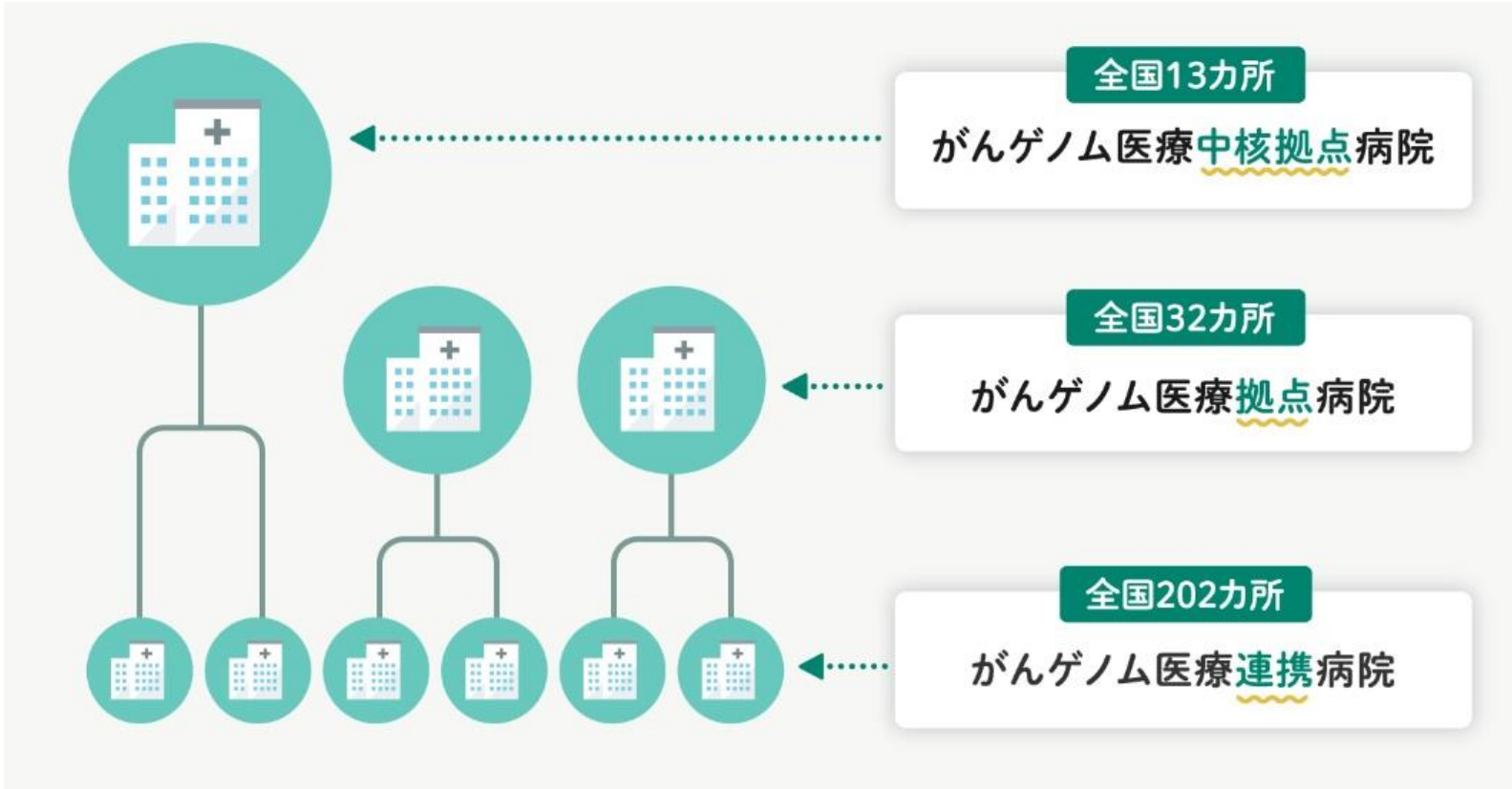
一度に調べられるのは1つの遺伝子異常のみであり、複数の遺伝子を検査するには時間と費用がかかる

- **遺伝子パネル検査（新しい遺伝子診断方法）**
一度に多数のがん関連遺伝子を調べることが可能



厚生労働省第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議資料より

がんゲノム医療中核拠点病院等(2023年4月1日現在)



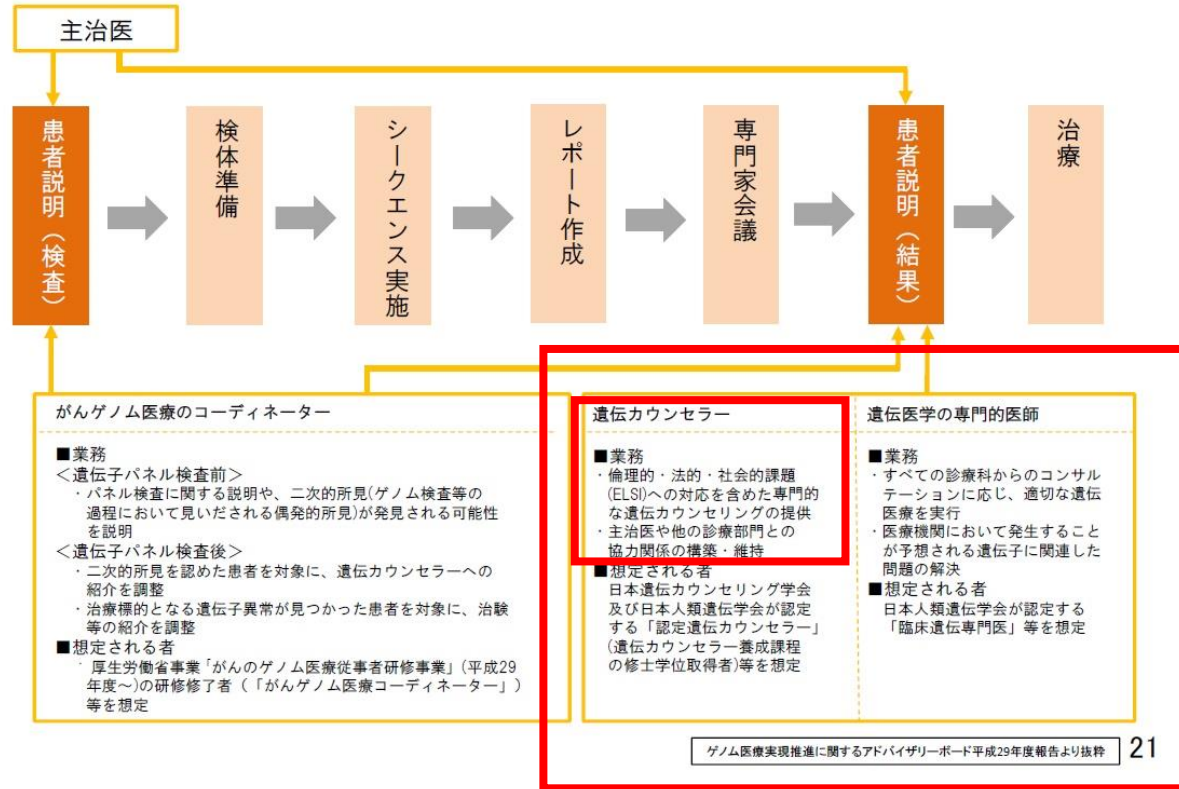
指定医療機関一覧(がんゲノム医療中核拠点病院)

都道府県	医療機関名
北海道	北海道大学病院
宮城県	東北大学病院
千葉県	国立研究開発法人国立がん研究センター東病院
東京都	がん研究会有明病院
東京都	慶應義塾大学病院
東京都	国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院
東京都	東京大学医学部附属病院
静岡県	静岡県立静岡がんセンター
愛知県	名古屋大学医学部附属病院
京都府	京都大学医学部附属病院
大阪府	大阪大学医学部附属病院
岡山県	岡山大学病院
福岡県	九州大学病院

がんゲノム情報管理センターホームページホームページ/厚生労働省「第4回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会」資料より

遺伝カウンセリングと遺伝性腫瘍に対する経口のPARP阻害剤

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



経口のPARP阻害剤 オラパリブ

厚生労働省第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議資料／アストラゼネカホームページより

全ゲノム解析における患者還元体制



国立がん研究センターとして計500例のエキスパートパネル実施
中央病院・東病院のエキスパートパネル間での課題共有

厚生労働省「第9回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」資料より

全ゲノムシーケンス(WGS)が臨床的に有用であった症例の報告

全ゲノムシーケンスが臨床的に有用であった代表例（角南班）

Somatic/Germline双方の網羅的解析により、病態を解明できた症例

【症例1】 70代 男性 組織学的には脱分化型脂肪肉腫を疑いながら、MDM2増幅を伴わない症例
<既往歴> 悪性黒色腫 50代
<体細胞遺伝子異常> TP53:p.XXX* (Pathogenic) NF2 (exonX*-Y*) deletion (MDM2, CDK4の増幅なし)
<生殖細胞系列バリエーション> CDK4:p.XXX* (Pathogenic)
CDK4増幅、MDM2増幅に代わり、生殖細胞系列のCDK4病的バリエーション、TP53体細胞遺伝子変異を認めた

本疾患に特徴的なMYB::NF1B融合遺伝子を他の遺伝子配列を介して確認できた症例 (介在配列はintron領域に相当し、CGP検査、全エクソン解析では検出されなかった可能性)

【症例2】 40代 男性 肺腺様嚢胞がん
<体細胞遺伝子異常 (染色体再構成)>
MYB::XXXX* gene fusion
XXXX*::NF1B gene fusion

本疾患に特徴的なCOL1A1::PDGFB融合遺伝子を遺伝子間領域を介して確認できた症例 (介在配列は遺伝子間領域に相当し、CGP検査、全エクソン解析では検出されなかった可能性)

【症例3】 30代 男性 隆起性皮膚線維肉腫
<体細胞遺伝子異常 (染色体再構成)>
NF2 (exonX*-Y*) deletion
COL1A1 (exonX*-Y*) deletion
PDGFB translocation (COL1A1下流の遺伝子間領域との転座)

* confidential

WGSが診断・治療に有用であった症例報告（浦上班）

【症例1】 80代 男性 頭頸部がん、間葉系腫瘍疑い (SNV・Indel : なし、CNV: なし)
病理でがん種が決められないところに、特徴的な融合遺伝子“PAX3-MAML3”をWGSで検出し、“Biphenotypic Sinonasal sarcoma”の診断に至った。

【症例2】 70代 男性 腺様嚢胞がん (SNV・Indel : なし、CNV: TP53)
特徴的なMYB-NF1Bが病理で陰性となっていたところに、もうひとつの特徴的な“MYBL1-NF1B”をWGSで確認できたことで、診断の参考情報となった。RNA-seqでも確認。

【症例3】 70代 女性 孤立性線維性腫瘍 (SNV・Indel : ATM、CNV: なし)
孤立性線維性腫瘍に典型的な融合遺伝子“NAB2-STAT6”をWGSで検出し、参考情報となった。RNA-seqでも確認。

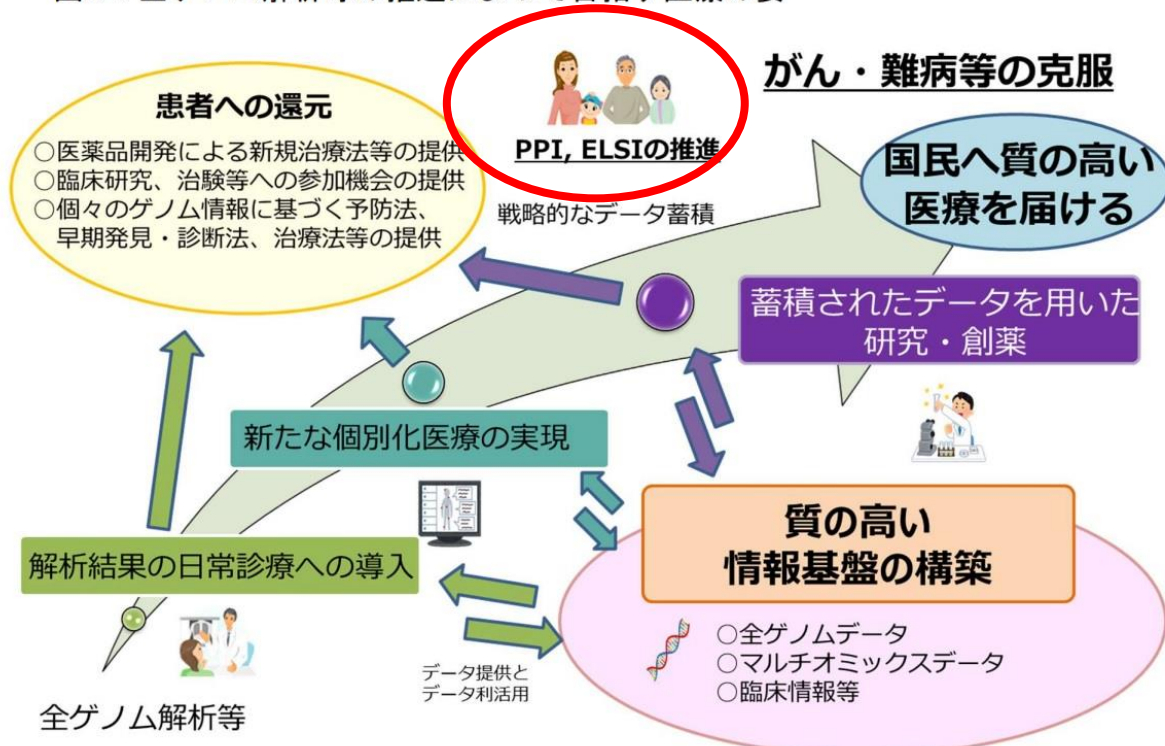
【症例4】 10代 男性 軟骨芽細胞性骨肉腫 (SNV・Indel : なし、CNV: TP53)
パネル検査では何も検出できず、がん化の生物学的意義の説明もできないところ、WGSで構造異常“TP53-KMT2B”の転座を確認し、TP53、KMT2B (TSG) の機能喪失を検出した。RNA-seqでも確認。

【症例5】 80代 男性 肝細胞癌 (SNV・Indel : CTNNB1, TERT, TP53、CNV: なし)
NCCオンコパネルでは対象だが、F1CDxの対象外となっているNRG1の融合遺伝子、“XXX1-NRG1”をWGSで検出した。RNA-seqでも確認。NRG1の融合遺伝子は、治験有り。

厚生労働省第16回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会「全ゲノム解析等に係る令和2年から令和4年度までのAMED研究報告」資料より

全ゲノム解析等実行計画とPPI・ELSI（倫理的・法的・社会的な課題）への対応

図3：全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿



※ 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）
 ※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

7. 倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）に係る事項

本実行計画は、国内において前例のない規模での全ゲノム解析等の実施やデータベースの構築、創薬や診断技術等の研究開発の促進、全ゲノム解析等の成果の患者への還元等を定めている。これらの事業の実施には、様々な倫理的・法的・社会的課題（ELSI）が付随すると想定される。本事業が社会の理解と信頼に基づき適切に実施されるためにはELSIへの適切な対応と、そのための体制の整備が必要不可欠である。
 具体的には、事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。

ELSIへの対応にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・横断的なデータ利活用を可能とするため、統一的な同意説明文書（Informed Consent Form、ICF）を用いること。
- ・全ゲノム解析の臨床実装に向け、情報通信技術（Information and Communication Technology、ICT）や人工知能技術（Artificial Intelligence、AI）等の活用について、現場の負担軽減等における有用性を検討すること。
- ・患者への説明にあたっては、厚生労働省研究班において作成されたガイダンス等を活用し、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上での同意を求めること。また、e-コンセントの活用を含め、必要な体制の整備について検討すること。
- ・ICTの積極的な活用を含め、遺伝カウンセリングの機会の確保・拡充を図ること。
- ・主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針や厚生労働省研究班によって作成されたガイダンスを参考に対応すること。
- ・情報セキュリティ及びプライバシー保護の方針を明確化し、その実施に必要な体制を整備するとともに、これらについて患者に情報提供をすること。
- ・ゲノム情報等による不利益が生じないようにするために社会環境の整備をする上での制度面での課題を把握したうえで、本事業における対応方針を検討する。
- ・全ゲノム解析等にかかる相談実施体制の整備を図り、既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進すること。

8. 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI) に係る事項

本実行計画の実施にあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民参画の仕組みを構築して透明性の確保と患者・市民の視点の導入に努めることが必要である。

具体的には、事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。これらを通じて広く国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を集約し事業に反映させるための体制を構築する。また、PPIに必要な人材を育成するための支援を行い、国民向けの教育体制の整備等、より適切なPPI実施のための方法についての研究や検討を実施する。

PPI実施にあたっては、特に以下の点については留意が必要である。

- ・国民への普及啓発や対象を明確にした教育・啓発活動により、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上を図り、ゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図ること。
- ・患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する対応方針を策定し、またそれらについて必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施すること。

厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会(第12回)資料より

がん患者が経験する悩み

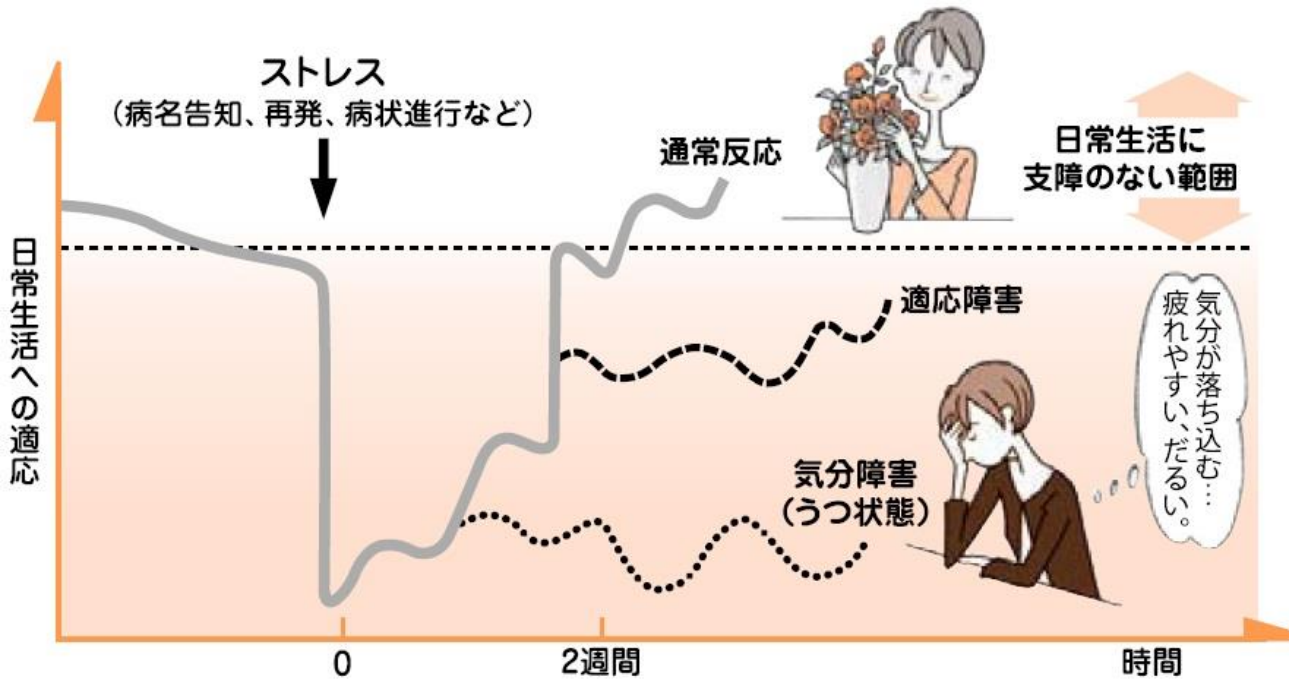
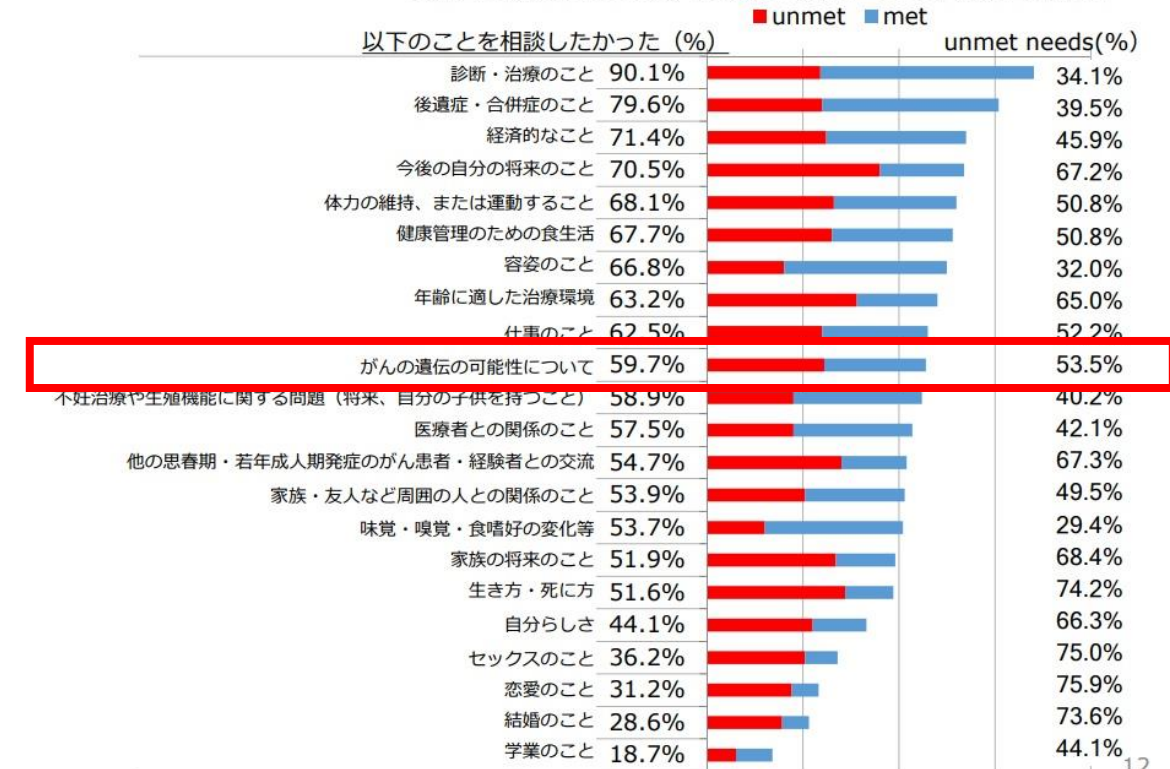


図1：ストレスへの心の反応

「患者必携 がんになったら手に取るガイド」
 (国立がん研究センターがん対策情報センター)より

アンメットニーズ：相談したかったが、できなかった=unmet できた=met

治療中に相談したかった順（15歳以上発症、その他、無回答を除く）



厚生労働省第1回小児・AYA世代のがん医療・支援のあり方に関する検討会
 「思春期・若年成人 (AYA) 世代のがんの現状と課題」
 (国立国際医療研究センター・清水千佳子参考人)

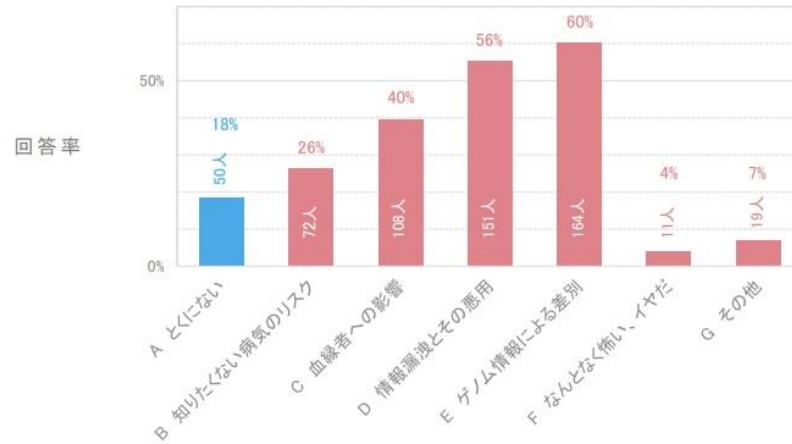
ゲノム情報の医療への利用での不安

不安に感じていることは

日本科学未来館 オピニオンバンク
「ご意見募集！～ゲノム情報を医療で使ったら～」

ゲノム情報の医療への利用で、不安なことはありますか。
不安なことを教えてください

上位3つを選択



※ 「一番不安なこと」、「2番目に不安なこと」、「3番目に不安なこと」の順に回答された内容をまとめて集計したグラフ。「A とくにない」のみ「一番不安なこと」の回答数のみを集計。

- ・ 「特にない」が全体(272名)の18%
- ・ 1番目に多い「ゲノム情報による差別」は全体の60%(164名)
- ・ 2番目に多いのが「情報漏洩とその悪用」が全体の56%(151名)
- ・ 「血縁者への影響」が40%(108名)

2割近くの方は不安は「特にない」

半数以上の方は「ゲノム情報による差別」「情報漏洩とその悪用」と答え、「漠然と不安」はごく少数

日本科学未来館調査／厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会(第7回)資料より

国内における遺伝情報による差別と米国のGINA法(遺伝情報差別禁止法)

平成28年度 厚生労働科学特別研究事業 「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシー に関する調査研究(研究代表者:武藤香織)」の調査結果

① 遺伝情報の利用および遺伝情報による差別に関する市民を対象とした意識調査 国民の懸念事項の例

1. 遺伝情報が、医療機関や行政機関で適切に扱われるか疑わしい。
2. 保険の加入や保険料について不利な取り扱いがされる可能性があるため心配だ。
3. 結婚や妊娠に際して不利益が生じる可能性があるため心配だ。
4. 就労で不利な取り扱いがされる可能性があるため心配だ。

ゲノム情報の取扱いに係る実態の例

1. 保険加入拒否・高い保険料設定を受けた。
2. 学校や職場でいじめを受けた。
3. 交際相手やその親族から交際を拒否/反対された。

原因となった情報は、「家族歴」「遺伝性疾患の家系である事実」が多い

遺伝情報に基づく不利益をこうむった経験が一定程度認められた(回答者全体の3.2%)

② 遺伝情報の利用および遺伝情報による差別に関する患者・障害者のヒアリング調査 ゲノム情報の取扱いに係る実態の例

- 「学資保険加入時に、遺伝学的検査の受検の事実を申告し、加入を拒否された」
- 「生命保険の高度障害特約の査定で、遺伝性疾患だったという理由で支払い拒否された」
- 「婚約者や配偶者の家族から、遺伝学的検査の受検や、検査結果の提出を求められた」

諸外国の状況:米国

① 遺伝情報差別禁止法(GINA)

- 2008年成立 遺伝情報の保護に特化した連邦法(州法も多数存在)
- GINAの対象とする遺伝情報
 - ▶ 本人の遺伝子検査結果+家族の検査結果や病歴も含む

② 雇用分野

- 事業者による遺伝情報取得の規制…原則禁止
- 採用・解雇・昇進等に関する遺伝情報に基づく不利な取扱いの禁止
 - ▶ 違反…EEOC(雇用機会均等委員会)による救済

③ 保険分野(医療保険)

- 遺伝情報に基づく加入制限・保険料等の調整…原則禁止
- 加入者(家族含む)に対する受検要請
- 危険選択目的での遺伝情報の要請・取得 } 原則禁止
 - ▶ 違反…民事罰(制裁金)の対象

内閣府第9回ゲノム医療推進協議会資料/厚生労働省「第8回ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」早稲田大学・横野恵准教授提出資料

がん患者団体・難病団体・ゲノム医療当事者団体からの要望活動



全国がん患者団体連合会と日本難病疾病団体協議会より大口善徳厚労副大臣に要望
(2018年12月17日)



全国がん患者団体連合会とゲノム医療当事者団体連合会より
超党派議連議員連盟の中島克仁事務局長に要望
(2021年12月17日)

日本医学会・日本医師会・患者団体からの共同声明（2022年4月）

日医on-line プレスリリース 「日医君」だより 日医ニュース

令和4年（2022年）5月5日（木） / 「日医君」だより / プレスリリース / 日医ニュース

「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明を公表

日本医師会・日本医学会

6933 印刷

日本医師会と日本医学会は4月6日、合同記者会見を行い、「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明を発表した。

記者会見には、日本医師会から中川俊男会長、羽鳥裕常任理事、日本医学会から門田守人会長、門脇孝副会長がそれぞれ出席した。

今回取りまとめた共同声明では、現在、全ゲノム解析研究が国策として進められ、患者とその血縁者を対象としたゲノム解析や遺伝学的検査が急速に医療の場で展開されようとしている中で、わが国においては、遺伝情報・ゲノム情報の取り扱いに関するルールが個人情報保護法しかないことを問題視。このままでは、患者やその家族が遺伝情報・ゲノム情報に基づく不当な差別や社会的不利益を受ける可能性を払拭（ふっしょく）できず、患者・家族だけではなく、現時点では遺伝との関連を自覚していない多くの健康な方々にも不安が広がる恐れがあり、わが国での遺伝情報・ゲノム情報を用いた新規医薬品開発やゲノム医療の導入の障壁となることも懸念されるとして、国、監督官庁、遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者及び関係団体に対して、**別掲の3点の実施を求めている。**

当日の会見では、門田日本医学会長が「この問題に関しては、日本医学会の『遺伝子・健康・社会委員会』で検討を行ってきたが、関連学会からの要望を受けて、今回声明を取りまとめることになった」とその経緯を説明。その上で、「この問題は人間の存在にも関わる大きな問題である。日本医学会が創立されてから120年が経過したことを踏まえて、今後何をすべきか考えていく上での第一歩として、今回声明を公表できたことは意味がある」として、その意義を強調した。

声明の内容を説明した門脇日本医学会副会長は、声明は日本医学会所属の全ての分科会の賛同を得た上で、日本医師会の役員会でも了承を得たものであることを報告。また、声明を取りまとめた背景については、ゲノム医療が保険適用される可能性も出てきたこと、遺伝子の面から将来のリスクが早い段階で予想できるようになったことを受けて、社会環境の整備を早急に進めなくてはならなかったことが挙げられるとした。



日本医師会ホームページより

2022年 4月 6日

日本医学会長・日本医学会連合会長 門田 守人
日本医師会長 中川 俊男

「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明

個人の遺伝情報・ゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」の実現が、様々な診療領域で広がっています。特に、がんや難病の分野では既に実用化が進んでおり、その人の病状に適した治療法の選択や迅速な診断の実現などの恩恵が得られています。また、糖尿病や肥満症、心血管疾患や免疫・アレルギー疾患、精神・神経疾患を含む多因子疾患についても、世界的に医療応用を目指した研究が進んでいます。

一方で、生殖細胞系列の遺伝情報・ゲノム情報は生まれたがらに持っている、生涯変化せず、子孫にも受け継がれることから、国民が安心してゲノム医療を受けるためには社会環境を整備する必要があることが指摘されています。¹⁾ 仮に不適切に扱われた場合には、患者とその血縁者に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で不当な差別や社会的不利益がもたらされる可能性があります。

日本も加盟する UNESCO の「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」(1997) では、「ヒトゲノムは、人類の遺産であり、何人も、その遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権を尊重される権利を有する」とされ、「何人も、遺伝的特徴に基づいて、人権、基本的自由及び人間の尊厳を侵害する意図又は効果をもつ差別を受けることがあってはならない」と述べられています。²⁾ 諸外国では 2000 年代から保険や雇用を中心として、医療以外の分野における遺伝情報・ゲノム情報の取り扱いに関するルールの策定が行われており、また、ゲノム医療の実装に伴い、その見直しの議論も進められています。³⁾

しかし、我が国の社会環境の整備としては、個人情報の取得や第三者提供に本人同意の取得を求めるといった個人情報保護法による対応のみを留まっており、不当な差別や社会的不利益の防止については、法律あるいは自主ルールのいずれの形でも定められていません。我が国では、国民皆保険の制度が整備され、公的健康保険の加入に際して、遺伝情報・ゲノム情報の提示を求められることはありません。しかし、いわゆるがん保険や死亡保険等の、民

日本医学会・日本医師会からの
共同声明

2022年 4月 6日

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事 太宰 牧子
一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長 天野 慎介

遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求める共同声明

個人の遺伝情報やゲノム情報に基づき、がんや難病をはじめとする治療の最適化や予後予測、発症の予防などに用いる「ゲノム医療」の進歩は、未だ治癒が期待し難い難治性疾患や、罹患患者数の少ない希少疾患をはじめ、多くの患者に個別化医療（プレジジョン・メディシン）を通じた新たな希望をもたらし得るものであり、その推進に期待が寄せられています。

一方でがんを例とすると、その発症の原因となる遺伝子変異には、「生殖細胞変異」（親から受け継ぐ先天的な遺伝子変異）と「体細胞変異」（生まれたあとに起こる後天的な遺伝子変異）があり、前者の遺伝子変異を有する「遺伝性腫瘍のがん患者」や「遺伝子変異陽性のがん未発症者」が一定の割合で存在することが知られていますが、ゲノム医療と研究の進展に伴い、これら「遺伝性腫瘍のがん患者」や「遺伝子変異陽性のがん未発症者」が検査や治療の過程で見出される可能性があります。加えて、国内でも進む全ゲノム解析等実行計画により、がんや難病などを既に発症されている患者の方だけでなく、現在健康とされる未発症の方々についても、さまざまな疾病の発症リスクなどについて新たな知見が得られていく可能性があります。

米国では 2008 年に遺伝情報差別禁止法（GINA 法）が成立しており、雇用分野では事業者による遺伝情報取得の規制、採用・昇進・解雇における遺伝情報に基づく取扱いの禁止、保険分野では遺伝情報に基づく加入制限や保険料等の調整の禁止などが規定されています。英国においても、雇用分野における規定や、保険分野における政府と英国保険業協会（ABI）との協定などが存在しますが、日本国内ではゲノム医療が推進されていないが、このような法規制が無いのが現状です。

一般社団法人全国がん患者団体連合会は、2018 年 12 月に大口善徳厚生労働副大臣に対して、「ゲノム医療の適切な推進並びに患者等の社会的不利益からの擁護を目的とする法規制を求める要望書」を提出し、一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会も、2017 年より関係省庁や国会議員の皆さまに対して、「遺伝性疾患の患者」や「遺伝子変異陽性の未発症者」が、雇用分野や保険分野などにおける遺伝情報の取得やその不適切な取扱いによって差別や社会的不利益を被ることが無いように、国内においても法規制を速やかに講じるよう求めてきました。

政府の「経済財政運営と改革の基本方針 2019」では「ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める」とされ、「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」では「全ゲノム解析等の結果により、社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けたり、不利益を被ったりすることがないよう、相談支援体制の確保やゲノム研究及び医療に関する知識の普及・啓発など社会環境の整備が重要である」とされているにもかかわらず、国内では差別や社会的不利益の防止について、法律や自主規制など、現時点でいずれの形でも定められていません。

日本医学会と日本医師会は、2022 年 4 月 6 日に「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止についての共同声明」を公開し、「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備を早急に行うこと」などを求めました。一般社団法人全国がん患者団体連合会並びに一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会は、この共同声明に強く賛同の意を表明するとともに、改めて以下に要望いたします。

記

- 国は、個人の遺伝情報やゲノム情報による差別や社会的不利益を防止するため、法規制を早急に行うこと。
- 関係省庁は、雇用分野や保険分野などにおいて、遺伝情報の取得やその不適切な取扱いによって差別や社会的不利益が生じることがないように、実効性のある対策を検討すること。
- ゲノム医療に関わる倫理的・社会的課題解決へ向け更なる体制整備の確立。

以上

全国がん患者団体連合会
ゲノム医療当事者団体連合会
共同声明

学会・患者団体・関連団体185団体からの法案早期成立に向けた要望書



超党派「適切な遺伝医療を進めるための社会的環境の整備を目指す議員連盟」
所属議員の先生方

2022年10月18日

「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるように
するための施策の総合的な推進に関する法律」
早期成立に向けたご支援のお願い

2003年4月に、私たち人間のゲノム(全遺伝情報)の全体像が明らかになって、もうすぐ丸20年となります。この間、難病やがんの発症の原因として、生まれ持った遺伝子の変化があり、それらが正確な診断や治療に大きく役立つことが明らかになりました。

現在、全遺伝情報をさらに詳細に調べ、診療に活用する「ゲノム医療」の取り組みが進んでいます。日本人に適したゲノム医療の研究開発が推進され、提供体制が整備されれば、広く国民に正確な診断法や治療法が普及すると期待されます。

一方で、生まれながらにして個人が有する全遺伝情報は、本人およびその家族についても将来の健康状態や障害を予測し得るといった特性があります。ゲノム医療の推進にあたっては、不当な差別の防止など生命倫理の立場から適切な配慮が必要です。

諸外国では、1990年代以降、ゲノム医療の推進と不当な差別の防止の両輪を実現するため、様々な法制度が設けられています。私ども、患者・家族団体、研究機関、医療機関、関連企業等は、日本においても同様の法律の制定されることを、長い間、待ち望んできました。

今般、先生方のご尽力により、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律」大綱をとりまとめて頂いております。心から感謝申し上げます。この大綱をもとにした法律が、できるだけ早期に、第210回国会(臨時会)にて成立するよう、別紙の計63の団体等よりお願い申し上げます。どうかさらな

一般社団法人全国がん患者団体連合会、一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会などの患者団体をはじめ、日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会、日本人類遺伝学会、日本製薬工業協会などの関連団体185団体が賛同し要望

法案の早期成立に向けた要望活動



武藤香織先生（東京大学）と共に秋野公造・参議院議員への要望
(2022年11月)



小崎健次郎先生（慶應義塾大）間野博行先生（国立がん研究センター）
横野恵先生（早稲田大）と共に
三ッ林裕巳・衆議院厚生労働委員長に要望（2022年11月）

法案の早期成立に向けた要望活動



小崎健次郎先生（慶應義塾大）佐谷秀行先生（藤田医科大学と共に
古川俊治・参議院議員への要望
（2022年12月）



全国がん患者団体連合会役員で三原じゅん子・参議院議員への要望
（2022年12月）

2022年秋の臨時国会での法案提出を断念（2022年12月）

医療サイト 朝日新聞アピタル

「ゲノム医療」遺伝情報による差別防止法案、超党派議連が今国会断念

有料記事

市野塊 2022年12月8日 20時00分



ゲノム医療に関する議員連盟の会合であいさつをする会長代行の丸川珠代元五輪相=2022年12月8日午後5時50分、東京・永田町、市野塊撮影

遺伝情報を使って病気の早期発見や治療につなげる「ゲノム医療」について、超党派の議員連盟は8日に会合を開き、遺伝情報による差別防止などを図る法案の今国会での提出を断念したと明らかにした。来年の通常国会での成立をめざす。

差別恐れ検査受けられぬ人も 遺伝性がん女性のゲノム医療への願いは →



超党派「適切な遺伝医療を推進するための社会的環境の整備を目指す議員連盟」総会にて議員連盟の先生方とともに（2022年12月8日）

朝日新聞アピタル（2022年12月8日）より

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案(2023年6月9日成立)



[衆議院トップページ](#) > [立法情報](#) > [議案情報](#) > [第211回国会 議案の一覧](#) > [議案本文情報一覧](#) >

衆法 第211回国会 18 良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案
目次

第一章 総則（第一条—第七条）

第二章 基本計画（第八条）

第三章 基本的施策（第九条—第二十一条）

（差別等への適切な対応の確保）

第16条 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題（次条第二項において「差別等」という。）への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

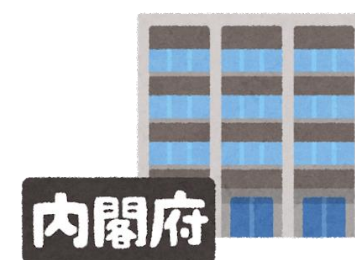
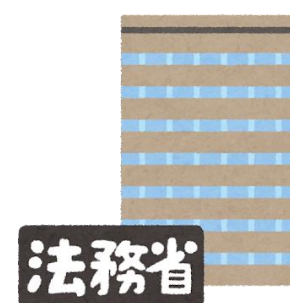
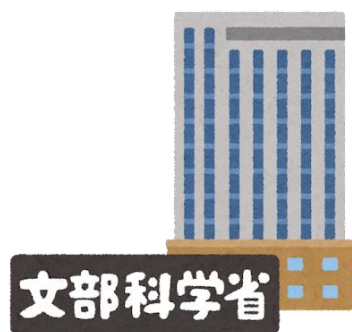
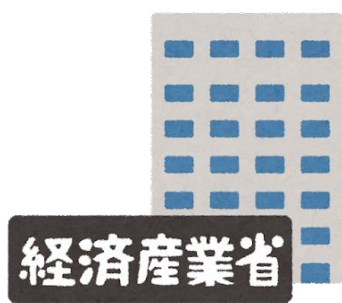


衆議院ホームページ／衆議院インターネット中継より

ゲノム医療法と関係省庁



ゲノム医療法



研究への患者・市民参画（PPI）／AMED



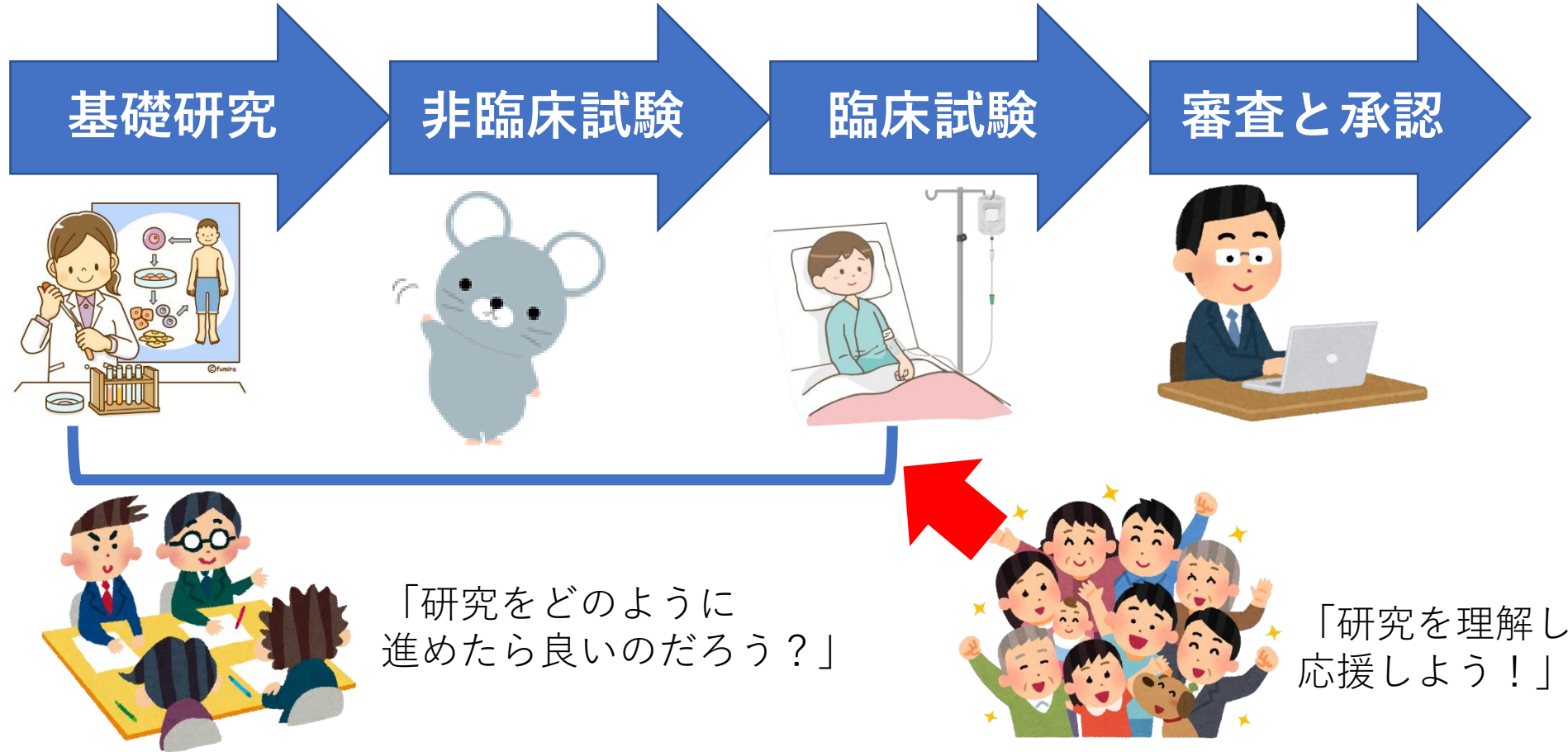
AMEDにおける研究への患者・市民参画(PPI)に関する基本的な考え方

定義 AMEDでいう「医学研究・臨床試験における患者・市民参画」とは、医学研究・臨床試験プロセスの一環として、研究者が患者・市民^{※2}の知見を参考にすること

※2 患者・市民：患者、家族、元患者（サバイバー）、未来の患者を想定しています。

AMEDホームページより

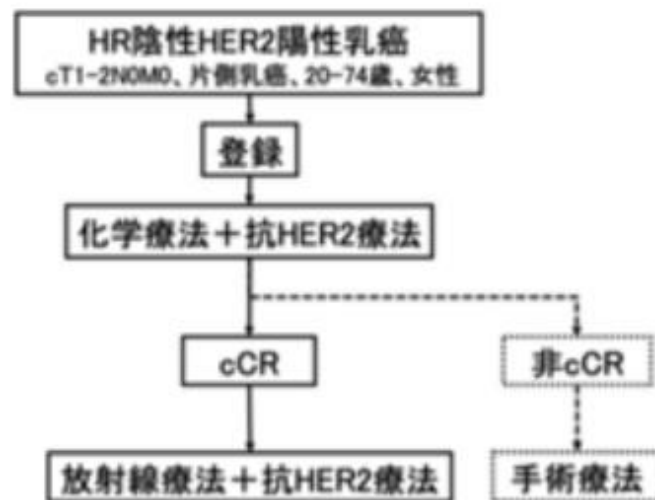
研究の流れと患者参画



- ①臨床試験に患者（被験者）として参加すること
- ②研究を計画し評価する場に患者として参加すること
- ③研究を患者や市民が理解し支援すること

JCOG乳がんグループでのPPIの例

- JCOG乳がんグループでの患者さんとの意見交換
 - JCOG1806の計画について説明



HR陰性HER2陽性乳癌

化学療法＋抗HER2療法を行い、
cCR(画像検査で消失)が得られた
としても「手術」が標準治療



もしかしたら「手術」は省略できる
のでは？

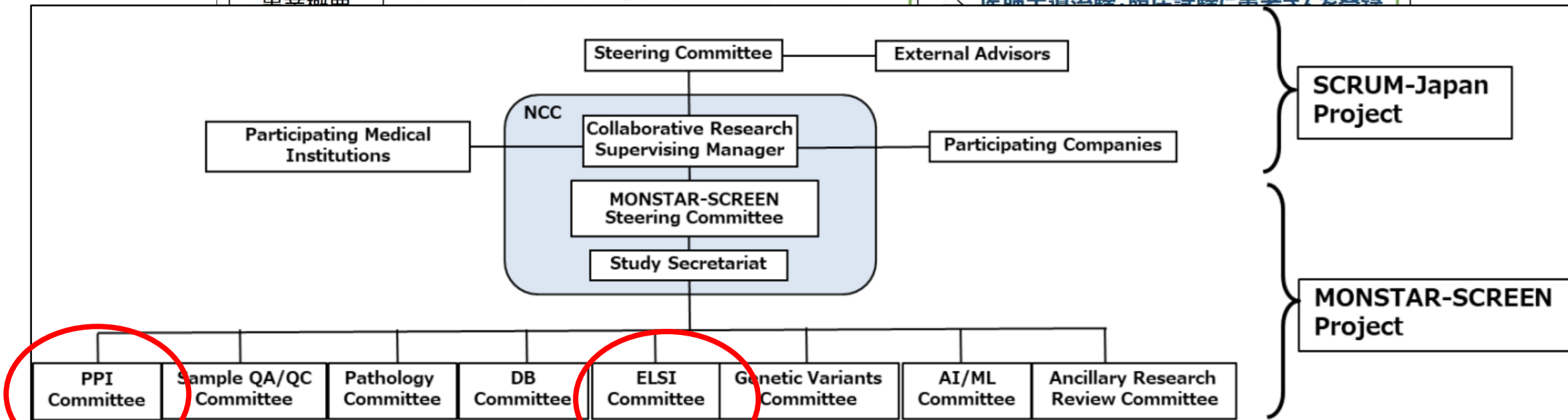


「手術を省略」して、ほとんど再発が
ないことを臨床試験で確認

- ✓ 患者さんからは「手術の負担よりも、ホルモン療法(5～10年間)を省略できる試験はできないか？」という提案あり

SCRUM-JapanとMONSTAR-SCREENにおけるPPI

	SCRUM-Japan		MONSTAR グループで 行う個別研究	CIRCULATE-Japan
	LC-SCRUM-Asia	MONSTAR-SCREEN		
ミッション	“一人ひとりの患者さんに、より良い治療を受けていただくために”			
事業概要	・遺伝子検査によるスクリーニング → 医師主導治験・企業治験に患者さんを登録			・遺伝子検査による 再発リスク層別化 、医師主導治験、臨床試験に患者さんを登録



国立がん研究センタープレスリリース「リキッドバイオプシーによる個別化医療の実現を目指す新プロジェクト「CIRCULATE-Japan」始動」より
 国立がん研究センター東病院「MONSTAR-SCREEN」より

がん患者と研究者のSNS運用へ 7月、意見交換できる「街」に

がん患者や一般の人が治療、研究の仕組みを学び、研究者とも意見交換できる交流サイト(SNS)の運用が7月から始まる。研究の計画段階から積極的に意見を言える人が増え、より患者のニーズに沿った取り組みが進むと期待される。中心となっている国立がん研究センター東病院(千葉県)の吉野孝之副院長は「多くの人に参加する『街』をつくりたい。白熱した議論が生まれたら良い」と話す。

共同通信2023年6月28日配信記事より