

大会企画

大会企画シンポジウム1

（いのち）医療情報が救ういのちーリアルワールドデータからプレシジョンメディシンへー

2017年11月21日(火) 14:15～16:15 A会場（メイン）（12F 特別会議場）

[2-A-4-CS1-3] 患者のための遺伝子診断を目指して～難聴医療での実践～

宇佐美 真一（信州大学医学部耳鼻咽喉科）

従来、原因不明であった難聴も遺伝子解析技術の進歩により、原因遺伝子が同定され難聴のメカニズムが分子レベルで明らかになってきた。遺伝子診断により難聴患者の正確な診断が可能になり、難聴の程度の予測、進行性の有無、合併症の推測、各々に適したオーダーメイド治療や予防について有用なエビデンスが得られるようになった。我々はこの十数年間、研究の成果を臨床にフィードバックし、患者に還元することを目標にいろいろな形で新しい難聴医療を提案し実施してきた。

難聴にはおおよそ100ほどの原因遺伝子が推測されているが、難聴という同じ表現型を呈するため、外来に受診した一人の難聴患者に対して遺伝子診断を行わなければ原因遺伝子を突き止めることはできない。我々は多くの遺伝子変異を効率的に解析できるインベーター法を用いた難聴遺伝子診断パネルを開発、2008年から信州大学が中心となり先進医療として実施した。その実績と有効性が認められ、2012年4月の保険点数改定で先天性難聴に対する遺伝学的検査が保険診療として実施できるようになった。難聴の遺伝学的検査が公的保険で実施できるのは世界でわが国が初めてである。2015年8月からは次世代シーケンサーを用いた遺伝学的検査の臨床応用に遺伝学的検査が保険診療で可能になった。次世代シーケンサーの臨床応用に関しても世界初の臨床検査として世に出すことができた。現在全国の大学病院や拠点病院など約100の施設で年間約1000件以上の遺伝子診断が実施され、耳鼻咽喉科医の強力な診断ツールとして難聴診療に役立てられている。現在、次世代シーケンサー解析の結果を基に日本人難聴患者のデータベースが構築され、さらなる患者への還元が進められている。

医療情報が救いのち

-リアルワールドデータからプレジジョンメディスンへ-

武藤 学^{*1}、加藤 治^{*2}、宇佐美真一^{*3}、末岡栄三郎^{*4}、黒田知宏^{*1}

*1 京都大学、*2 日本医療研究開発機構、*3 信州大学、*4 佐賀大学

Medical information to save lives

- Real-world data toward precision medicine -

Manabu Muto^{*1}, Osamu Kato^{*2}, Shin'ichi Usami^{*3}, Eizaburo Sueoka^{*4}, Tomohiro Kuroda^{*1}

*1 Kyoto University, *2 AMED, *3 Shinshu University, *4 Saga University

Abstract

Recent advance and wide spread of electric medical record system open a new field of data science based on real world medical data. In addition, recent advance in genomic analysis provides us a chance to understand the individual genetic backgrounds and to apply the understandings to treatment, so-called Precision Medicine. Furthermore, the top researchers look their sight on beyond genomic medicine, and do multi-omics analysis pre- or post- treatment to find a new strategy for further precision medicine. Based on these backgrounds, collection of high quality biospecimen pre- or post- treatment and associated medical information are very important to realize them. However, in Japan, we have no sufficient resources to enhance the precision medicine. Implementation of medical big data analysis platform and cultivation of human resources is indispensable to emerge the medical innovation.

Keywords: Real World Data, Precision Medicine, Medical Big Data, Medical Informatics, Biobank.

1. バイオバンク創生活動を取り巻く現状

近年の電子カルテの急速な医療現場への浸透は、実際の診療現場で蓄積された、所謂リアルワールドデータを用いた様々なデータサイエンス研究の途を開いてきている。

これまでの医療におけるエビデンスは、臨床試験のデータに基づいて構築されてきたが、臨床試験に登録される症例は、厳密な適格基準、除外基準によって選別され、一般診療における症例の約 1 割程度しか対象にならないとも言われている。また、実臨床ではこれらのエビデンスに基づいた治療が、より多くの患者に適応されるため、エビデンスとリアルワールドのギャップも生じることになる。しかし、このギャップ、もしくは drug-drug interaction による有害事象の増加や相乗効果による有効性の向上などは、リアルワールドデータが無い限り、解析することが出来ず、新たな発見に繋がることは困難である。

一方、ゲノム解析技術の急速な発達によって、個々の症例における網羅的遺伝子解析が可能になり、いわゆる Precision Medicine の時代に突入した。さらに、世界では beyond genomic medicine を見据え、治療前後の生体試料を収集しマルチオミックス解析を行うことでより精密な個人に最適な医療開発の可能性が模索されている。

ここで共通して言えることは、得られるデータの量が急速に増加していることであり、これらの情報をいかに効率よく、かつ正確に収集し、統合し、そして解析することが医療・医学の発展に重要であることである。

解析に用いる生体試料の収集にはバイオバンクのインフラが必須であり、生体試料の品質は得られるデータの解釈に大きく影響を与える。これまでのバイオバンクでは、生体試料を収集すること、すなわち多くのサンプルを集めることが最優先されてきたが、これからは生体試料の品質管理が問われる時代になってきた。

このような背景のなか、高品質な生体試料とそれに紐づく高精度なリアルワールドデータの統合データが Precision Medicine 実現の鍵を握るとされるが、わが国においては、そ

の体制整備は十分とは言えない。また、いわゆる医療ビッグデータを利活用し、新しい医療開発に繋げるための基盤や人材も不足している。

このインフラを整備する上で忘れてならないことは、電子カルテからの医療情報や患者さんからの生体試料の提供は、病院の中、すなわち医療現場で発生することである。すなわち、医療現場における基盤作りや人材育成を行わない限り、Precision Medicine の実現には繋がらないということである。バイオバンクは病院のひとつの機能として捉え、高精度な診療情報が紐づく高品質の生体試料を最先端技術で解析することで、未来の医療、そして最終的には個々の患者さんに対する Precision Medicine を可能にすると考える。

2. 本セッションの構成と狙い

本セッションでは、はじめにキーノート講演として、京都大学武藤より、ゲノム医療の現場で、どのようにバイオバンク構築事業が進められており、その先に何が見据えられているのかについて紹介する。次に、日本医療開発機構 (AMED) 加藤より、AMED が推進するバイオバンク構築・ゲノム医療支援事業の全体像を紹介し、本邦の国としての取り組みの様子を明らかにする。

続いて、信州大学宇佐美と、佐賀大学末岡より、具体的にバイオバンクを構築し、得られたデータの診療・治療へのフィードバックする具体的取り組みについて紹介し、医療情報が命を救う現場の様子を共有する。

最後に、京都大学黒田より、臨床現場のリアルワールドデータをバイオバンクに結びつけるために、病院情報システムやデータベースがどのように作られるべきであるかについて述べる。

以上の講演に引き続いて、パネルディスカッションを行い、ゲノム医療等の活動を通じて、病院情報システム構築・運営や情報処理に日々取り組む医療情報学会員に、「命を救う」医療情報を作り、活用するために何が期待されるのかについて、検討する。