

公募ワークショップ

公募ワークショップ8

ゲノム・オミクス情報の収集と利活用に向けて

2019年11月24日(日) 10:40 ～ 12:10 B会場 (国際会議場 2階コンベンションホールB)

[4-B-2] ゲノム・オミクス情報の収集と利活用に向けて

藤田 卓仙¹、山本 奈津子²（1. 慶應義塾大学、2. 大阪大学）

キーワード：Genomic Data, Omics Data, Genomic medicine

ゲノム医療推進に向け、世界中で、ゲノムデータの大規模な収集と、研究開発者らへのアクセス提供が試みられている。EUが少なくとも域内1000万人分、米国が国内100万人分のデータ収集を目指すと発表しているなか、日本は、ゲノム医療の推進において、何人分を目標にし、実際それをどのように収集することができるのだろうか。さらに、本人の関与に関する課題も含め、本ワークショップでは日本の現状に即した具体的な議論を行う。

まず、岡田から、日本人の病気や体質の理解やエビデンス構築のために、ゲノム・オミクス情報に関し、統計的に何人分のどのようなデータが必要かを推計し、報告をする。

次に、川嶋から、世界の公的データベースを介して実際に研究開発者に共有されているゲノムデータがどの程度あるかにつき、報告を行う。

続いて、荻島からは、国内外のゲノム医療の研究開発におけるゲノム・オミクス情報の収集と利活用について紹介する。とくに GA4GHにおける国際的なゲノム・オミクス情報の利活用の技術開発や、新しいデータの利活用のあり方について紹介する。海外の動きにあわせて国内委員会の設置が進んでおり、希少疾患の診断、がんゲノム医療などのゲノム医療の医療実装を支える新しい動きについても紹介し、本人の関与のあり方も含めて報告を行う。

山本からは、個人情報やプライバシー保護、国際流通等の視点から、規制環境の整備や現場のルール作りの取り組み、国内で提案されている新規立法も含めて報告を行う。

最後に、登壇者によるパネルディスカッションを行い、今後の向かうべき方向性に関して議論を行う。

ゲノム・オミクス情報の収集と利活用に向けて

藤田卓仙^{*1*2}、山本奈津子^{*3}、岡田随象^{*4}川嶋実苗^{*5}、荻島創一^{*6}

- *1 慶應義塾大学医学部、*2 世界経済フォーラム第四次産業革命日本センター、
 *3 大阪大学 データビリティフロンティア機構、*4 大阪大学大学院医学系研究科、
 *5 国立研究開発法人科学技術振興機構 バイオサイエンスデータベースセンター、
 *6 東北大学東北メディカル・メガバンク機構、

Towards Genomic or Omics Data Collection and Utilization

Takanori Fujita^{*1*2}, Natsuko Yamamoto^{*3}, Yukinori Okada^{*4},Minae Kawashima^{*5}, Soichi Ogishima^{*6}

- *1 Keio University School of Medicine, *2 World Economic Forum Centre for the Fourth Industrial Revolution Japan,
 *3 Institute for Datability Science, Osaka University, *4 Graduate School of Medicine, Osaka University,
 *5 National Bioscience Database Center (NBDC), Japan Science and Technology Agency (JST),
 *6 ToMMo, Tohoku University

Abstract

Genomic medicine, also called “personalized medicine” or “precision medicine”, is a very new medical concept that uses personal genomic information for medical care such as diagnosis and medication. Genomic medicine has been promoted in many countries including Japan and for that purpose large-scale collection of personal genomic information has been performed. At the same time, safer and easier mechanisms for the researchers to access those massive collections of the personal genomic information have been attempted. In this workshop, speakers will present and discuss the current situation of the collection and access of personal genomic information in Japan. First, Y. Okada will estimate how many and what kind of personal genomic data are statistically required for promoting genomic medicine, specifically in order to understand the diseases such as cancer and rare diseases. M. Kawashima then reports on which and how large genomic data is actually shared among researchers via public databases in Japan and around the world. From S. Ogishima, he will introduce the emerging mechanisms for the access to the large collection of personal genomic and omics information in the world. N. Yamamoto will report on efforts to improve the regulatory environment to establish rules in this field, including new legislation proposed in Japan. Finally, a panel discussion by the speakers will be held to discuss the future direction.

Keywords: Genomic Data, Omics Data, Genomic medicine.

1. 背景

1980年代に口火を切った「ヒトゲノムプロジェクト」¹⁾や、それに続く「1000ゲノムプロジェクト」²⁾による情報基盤の構築と、2000年代の塩基配列読取技術の発展により、今や、医学研究ではもちろんの事、人類学研究、創薬研究、予防医学研究、また、医療現場における個別化医療など、様々な側面でゲノム解析が行われるようになってきている。これら様々な側面のうち、本ワークショップでは特に、医療現場におけるゲノム解析、すなわち「ゲノム医療」に焦点を当て、ゲノム・オミクス情報の収集と利活用に向けた報告と議論を行う。

「ゲノム医療」とは、「ゲノム情報と症状や検査値を組み合わせることで患者を層別化し、各層の患者に合った治療を行おうとするもの」であり³⁾、個別化医療や精密医療ともよばれる。ゲノム医療は、新興の医学的アプローチであり⁴⁾、疾患を遺伝的要因と環境的要因の相互作用から理解しようとする。遺伝的要因はゲノム情報から、環境的要因との相互作用については、エピゲノム、トランスクリプトーム、プロテオーム、メタボロームなどの(ゲノム以外の)オミクス情報から検出・分析され、疾患を分子レベルの発生機序、病態機序から見ることによって、根本的な診断や治療の方法を開発することを目的としている。

ゲノム医療の推進に向け、日本では、がんゲノム医療中核拠点病院(11箇所)やがんゲノム医療連携病院(156箇所)が全国に整備されており、がんゲノム情報管理センター(C-CAT)へのがんゲノム情報収集が進められている。さらに、2019年

には、遺伝子パネル検査が保険収載されるとともに、産学官が一体となってがんゲノム医療を実施するため、がんゲノム医療拠点病院が新たに指定され、がんゲノム医療推進コンソーシアムの構築を進めている(図1)。

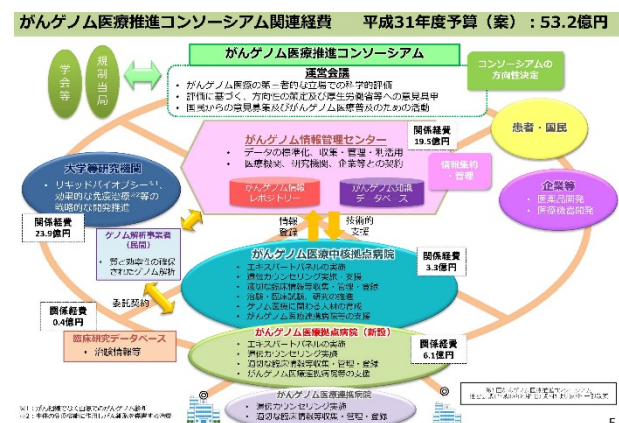


図1 がんゲノム医療推進コンソーシアム

出典: 厚生労働省 第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(資料)「資料1 がんゲノム医療推進に向けた取組の進捗」(2019年3月8日)

EU では、少なくとも域内 1000 万人分、米国が国内 100 万人分のゲノムデータ収集を目指すなど、世界中で、ゲノムデータの大規模な収集と、研究開発者らへのアクセス提供が試みられている。

2013 年以降、オープンサイエンスの概念が急速に国際的に広まる一方で、個人情報や機微情報を多く含むヒトを対象とした研究や医療現場で収集される情報を共有するためには、人権やプライバシーの保護、倫理的側面に配慮する必要がある。特に、ゲノム情報は機微性が高く、プライバシー保護等の課題が存在しており、アメリカの遺伝情報差別禁止法 (GINA) のように、ゲノム情報に基づいた差別を禁止する立法を行っている国も複数存在している。

現在、こうしたゲノム情報の収集利活用に加えて、エピゲノム情報を含めたオミクス情報の収集・利活用が進められてきており、そのためのルール整備が課題となっている。

2. 本ワークショップについて

上述のように、ゲノム医療推進に向け、世界中で、ゲノムデータの大規模な収集と、研究開発者らへのアクセス提供が試みられている。本ワークショップでは、こうしたゲノム情報・オミクス情報を取り巻く現状を踏まえ、日本において、何人分のデータを目標にし、実際それをどのように収集することができるのか、また、利活用の際の課題は何であるか、に関する議論を行うため、ゲノム・オミクス情報の収集・利活用についてそれぞれの立場で関与している演者から報告を行い、最後に、本人の関与に関する課題も含め、本ワークショップでは日本の現状に即した具体的な議論として、各演者によるパネルディスカッションを行い、今後の向かうべき方向性に関して議論を行う。以下、各報告に関して紹介する。

2.1 岡田報告「ゲノム個別化医療をとりまく現状について」

次世代シーケンサーに代表されるゲノム配列解読技術の著しい発展により、大容量のゲノム・エピゲノム情報 (= オミクス情報) が出力される時代となった。日本人集団においてもバイオバンク事業を通じて大規模オミクス情報が構築されているが、これらのオミクス情報に基づいて、個人のゲノム情報に基づき最適化された個別化医療の実装については、道半ばである。特に、実装に際して要求されるエビデンス構築について、どの程度のサンプル数で、どのような種類のデータが必要になるか、検討が続いている。

個別化医療の過程で得られた患者由来のゲノム情報の活用と保護も、重要な課題である。一方、遺伝統計学や集団遺伝学における情報解析技術の発展により、個人同定やプライバシー保護に影響を与える課題が新たに発見されることもあり、医の倫理の専門家も交えた柔軟な対応が必要となっている。本報告では、ゲノム個別化医療をとりまく現状について議論を深めたい。

2.2 川嶋報告「公的データベースを介した研究データの国際的な共有について」

National Bioscience Database Center (NBDC) では、これまでライフサイエンス分野の情報共有基盤である国際塩基配列データベース「International Nucleotide Sequence Database (INSD)」の運用を米国 National Institutes of Health (NIH) の National Center for Biotechnology Information (NIH-NCBI) および欧州 European Molecular Biology Laboratory の European

Bioinformatics Institute (EMBL-EBI) と三極連携の下で進めてきた国立遺伝学研究所の DNA Data Bank of Japan (DDBJ) センター⁵⁾と共に、「データ共有」と「プライバシー保全」を両立し、関係する法令等を遵守した形でデータの共有を可能にする『NBDC ヒトデータベース』⁶⁾を運用している。

本報告では、オープンサイエンスの概念に基づいたデータ共有の文脈を踏まえ、同様の制限公開データベースである database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP)⁷⁾ や European Genome-phenome Archive (EGA)⁸⁾ を介し、国際的に共有されているデータについて報告を行う。

2.3 荻島報告「国内外のゲノム医療の研究開発におけるゲノム・オミクス情報の収集と利活用」

本報告では、国内外のゲノム医療の研究開発におけるゲノム・オミクス情報の収集と利活用について紹介する。

とくに、「Data Sharing」から「Data Visiting」へのパラダイムシフトが進展するなかでの、GA4GH⁹⁾における国際的なゲノム・オミクス情報の利活用の技術開発について紹介する。

クラウドの利用による利活用の促進、「Data Transfer」から「Data Access」へのシフトにおける、研究者の認証基盤の構築と、研究内容について Data Access Committee による審査ではなく、Data Use Term による判定でのデータアクセス許可というまったく新しいデータの利活用について紹介する。

また、診療においてシーケンシングされるゲノム・オミクス情報の急増に伴い、米国の医療情報の業界標準化団体 HL7、保健医療情報の国際標準化団体 ISO/TC215、そして GA4GH において、いわゆる病院情報システムにおけるゲノム・オミクス情報の標準化と実装が進展している。

日本においては、この動きにあわせて国内委員会の設置が進んでおり、希少疾患の診断、がんゲノム医療などのゲノム医療の医療実装を支える新しい動きについても紹介し、本人の関与のあり方も含めて報告を行う。

2.4 山本報告「AI 時代を見据えた健康・医療分野での個人データ利用のためのルール作り」

精密医療を目指して世界各国でゲノム・オミクス情報利活用のための戦略が発表される中、我が国でも本年9月に、新たなデータヘルス改革工程表が決定され、本年末までには、全ゲノム情報の収集の数値目標を含めた、具体的な実行計画が定められることとなった。ゲノム情報の数値目標については、英国の 100 万人といった大規模施策を参考にすると述べられ、収集や利活用についても、個人の参加を前提とした仕組み (PHR) と、AI の導入を推進するという革新的な内容が公表された。

従来よりプライバシーや個人情報の保護を目的として個人の同意を中心としたルール作りが行われてきたが、AI を活用する時代ではそれに加えて、プロファイリングやスコアなどの新しい機微な個人情報の利用の在り方や、学術目的の主体と企業等の営利目的の主体との共同作業にかかる環境整備など、新たな倫理的・法的・社会的課題への対応が問われている。

本報告では、健康・医療分野に関連した新たな取り組みとして、大阪大学で実施しているデータの流通に本人が参加するパーソナル・ライフ・レコード (PLR) 基盤、いわゆる情報銀行や、AI ホスピタル事業に関連して、国内外の個人情報やプライバシー保護規制、AI 関連ガイドライン等の動向を視野に入れた、現場での技術的・制度的な課題検討やルール作りの試みについて報告する。

2.5 パネルディスカッション

企画者・登壇者によるパネルディスカッションを行う。ゲノム・オミクス情報の収集・利活用に関し、今後の向かうべき方向性に関して、会場とともに議論を行う。

3. 謝辞

本ワークショップは、科研費 若手研究(B)「医療等 ID を用いてゲノム情報を含めた医療ビッグデータを扱うための法政策の研究」および、KDDI 財団調査研究助成「医療情報の利活用に係る法制度に関する研究」の一環として実施する。

参考文献

- 1) National Human Genome Research Institute. The Human Genome Project. NHGRI, NIH. [https://www.genome.gov/human-genome-project (cited 2019-Sep-10)]
- 2) IGSR. 1000 Genomes Project [https://www.internationalgenome.org/ (cited 2019-Sep-10)].
- 3) 日本学術会議 基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会, 臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会, 臨床医学委員会脳とこころ分科会, 臨床医学委員会腫瘍分科会. 提言 ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進. 日本学術会議, 2019. [http://www.scj.go.jp/ja/info/kohyo/kohyo-24-t278-1-abstract.htm (cited 2019-Sep-10)].
- 4) National Human Genome Research Institute (NHGRI). Genomics and Medicine. NHGRI, NIH. [https://www.genome.gov/health/Genomics-and-Medicine (cited 2019-Sep-10)].
- 5) DDBJ センター. [https://www.ddbj.nig.ac.jp/ (cited 2019-Sep-10)].
- 6) NBDC ヒトデータベース. [https://humandbs.biosciencedbc.jp/ (cited 2019-Sep-10)].
- 7) database of Genotypes and Phenotypes (dbGaP). [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap/ (cited 2019-Sep-10)].
- 8) European Genome-phenome Archive (EGA). [https://ega-archive.org/ (cited 2019-Sep-10)].
- 9) GA4GH. [https://www.ga4gh.org/ (cited 2019-Sep-10)].