

# 検討状況説明資料

## (ゲノム医療協議会)

### (健康・医療データ利活用基盤協議会)

令和6年5月7日  
内閣府 健康・医療戦略推進事務局

# Agenda

1. 改正次世代医療基盤法
2. 全ゲノム解析等実行計画
3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
4. AMEDデータ利活用プラットフォーム
5. ゲノム医療およびデータ利活用の推進における論点と対応案について

- 1. 改正次世代医療基盤法**
2. 全ゲノム解析等実行計画
3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
4. AMEDデータ利活用プラットフォーム
5. ゲノム医療およびデータ利活用の推進における  
論点と対応案について

# 政省令・ガイドライン等の改正のポイント

第12回健康・医療データ利活用基盤協議会  
第13回ゲノム医療協議会 【資料1】より抜粋

## 1. 政令・基本方針

○改正法の施行日	➡令和6年4月1日
○公的データベースとの連結の可能化	➡①NDB(レセプト等情報)、②介護DB、③DPCDB(診療情報等)
○基本方針	➡仮名加工医療情報、認定作成事業者・利用事業者等を位置づけ

## 2. 省令・ガイドライン

○仮名加工医療情報の提供先	➡薬事承認目的に限って、①厚労省及びPMDA、②米国食品医薬品局、③英国医薬品医療製品規制庁、④欧州医薬品庁に提供可能とする
○利用事業者の認定	➡①利用事業者側でデータを保存するI型、 ②利用事業者側でデータを保存せず、作成事業者が整備した環境で データを利用するII型 の2種類を設定
○クラウドサービスの利用	➡安全管理に関する要件を満たすクラウドサービスについては、利用可能と明確化

# 改正次世代医療基盤法について

(正式名称:医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報及び仮名加工医療情報に関する法律)

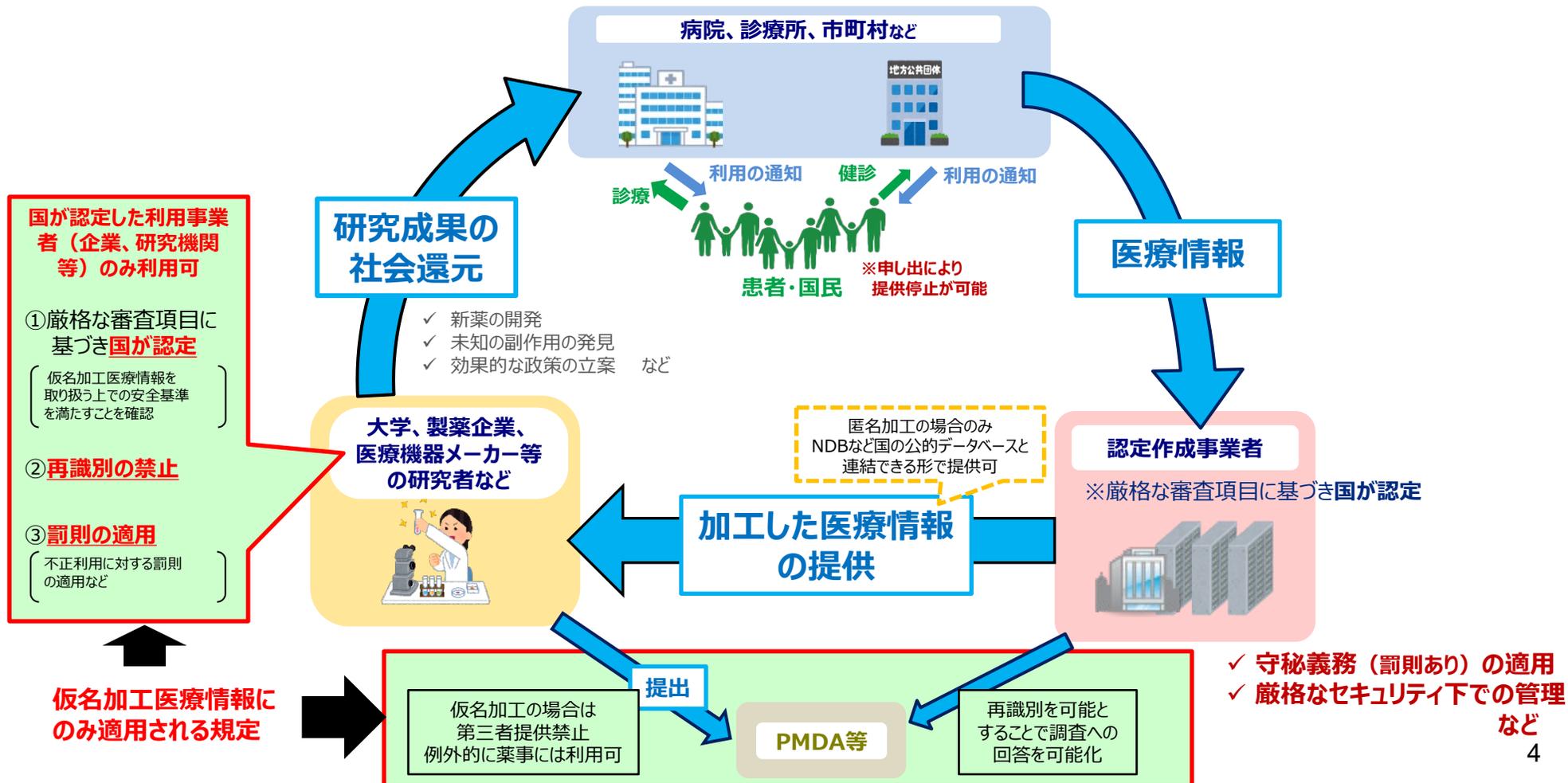
第12回健康・医療データ  
利活用基盤協議会  
第13回ゲノム医療協議会  
【資料1】より抜粋

- **健診結果やカルテ等の個々人の医療情報を、匿名加工※<sup>1</sup>又は仮名加工※<sup>2</sup>し、医療分野の研究開発での活用を促進**する法律
- 医療情報の第三者提供に際して、あらかじめ同意を求める**個人情報保護法の特例法**※<sup>3</sup>

※1: 匿名加工: 個人情報個人が特定できないよう、また個人情報を復元できないように加工すること

※2: 仮名加工: **他の情報と照合しない限り**、個人を特定できないよう加工すること (匿名加工と異なり特異な値や希少疾患名等の削除等は不要)

※3: 次世代医療基盤法についても、個々人に対する事前通知が必要 (本人等の求めに応じて提供停止可能)



- **匿名加工医療情報については、公的DB（NDB、介護DB、DPCDB）との連結解析を可能とする。**  
（※仮名加工医療情報とは連結できない。）

## 次世代法認定事業者のデータベース



### 情報の内容

電子カルテ情報などから診療の多様なアウトカム情報を収集（検査値など）

### 情報の量

急性期病院を中心に全国119の協力医療機関など約350万人分

※令和6年2月末時点

## NDB (National DataBase)



### 情報の内容

レセプト（診療内容や投薬内容等のみ）  
特定健診等情報（検査値、問診票等）  
今後、死亡情報も収集予定

### 情報の量

ほぼ全ての国民のデータ延べ約250億件

※令和5年6月時点

匿名加工医療情報

匿名医療保険等関連情報

連結可能な  
状態で提供

※介護DBなど他のDBとも連結解析を可能化

## 医療情報を活用した研究の可能性が更に拡大

（例：次世代法認定事業者がデータを保有する病院を受診する前後の、他の診療所等での受診が把握できる等）

- 改正法で新設された**仮名加工医療情報**、その**認定作成事業者・利用事業者**についても、基本方針で位置付け。
- 加えて、**薬事活用に限った薬事規制当局への仮名加工医療情報の提供**や、**匿名加工医療情報を公的データベースと連結することが可能**となったこと等を受け、関連した**国の講ずべき措置も拡大**。
- そのほか、改正法への対応に加え、基本方針の前回策定時からの状況の変化を、国の取組、現状認識等に反映。

※具体的には、以下**青字部分**が、改定により、基本方針に追加した主な箇所。

## ▶ 1 基本的な方向

- **認定作成事業者等**（匿名加工医療情報・**仮名加工医療情報**の認定作成事業者、認定受託事業者）や、**認定利用事業者**の事業実施の前提として、医療情報の提供に関するご本人・患者や医療機関等の理解を得ることが不可欠。
- このため、患者・国民が、ご自身が受けた治療等の内容や結果を、データとして提供し、その利活用の成果がご自身を含む患者・国民全体のメリットとして還元されるよう期待していただくことに応えることを、法の運用の基本とする。

## ▶ 2 国が講ずべき措置

- 国は、利活用の成果が患者・国民、医療現場等へ還元されることが、利活用可能な医療情報の充実につながり、利活用がさらに加速・高度化するという好循環の実現を目指す。
- このために国が講ずべき措置：国民の理解促進（**医療機関等の理解促進含む**）／**薬事活用に向けたデータの信頼性確保の取組**／**匿名加工医療情報と連結可能な国等が保有する公的データベースの拡大の検討** など

## ▶ 3 不当な差別、偏見その他の不利益が生じないための措置

- 医療機関等は、あらかじめご本人に通知し、ご本人が提供を拒否しない場合、認定事業者に対して医療情報を提供することができる（医療機関等から認定事業者への医療情報の提供は任意）。
- ご本人に対するあらかじめの通知については、最初の受診時に、電磁的方法又は書面で行うことを基本とする。
- 医療機関内での掲示等により、いつでも医療情報の提供停止の求めができること等を周知。
- 既に提供された情報の削除の求めについては、ご本人を識別可能な情報は可能な限り削除。
- 医療情報、匿名加工医療情報、**仮名加工医療情報**についてそれぞれ適切な安全管理措置等を講ずる。
- **国は、認定作成事業者等が、ご本人への通知がされていない医療情報や、提供停止の求めがあった医療情報を取得することがないよう適切な措置を検討。**

## ▶ 4 認定事業者の認定

- **仮名加工医療情報作成事業者・利用事業者**を含む事業者認定に当たっては、法が掲げる「健康長寿社会」形成と、国民や医療機関等の信頼醸成等の観点が必要であり、これらを踏まえて、認定事業の一連の対応を適正かつ確実に行うことにより、我が国の医療分野の研究開発に資するのかを、事業者の組織体制、安全管理措置等に基づき総合的に判断。

1. 改正次世代医療基盤法
- 2. 全ゲノム解析等実行計画**
3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
4. AMEDデータ利活用プラットフォーム
5. ゲノム医療およびデータ利活用の推進における  
論点と対応案について

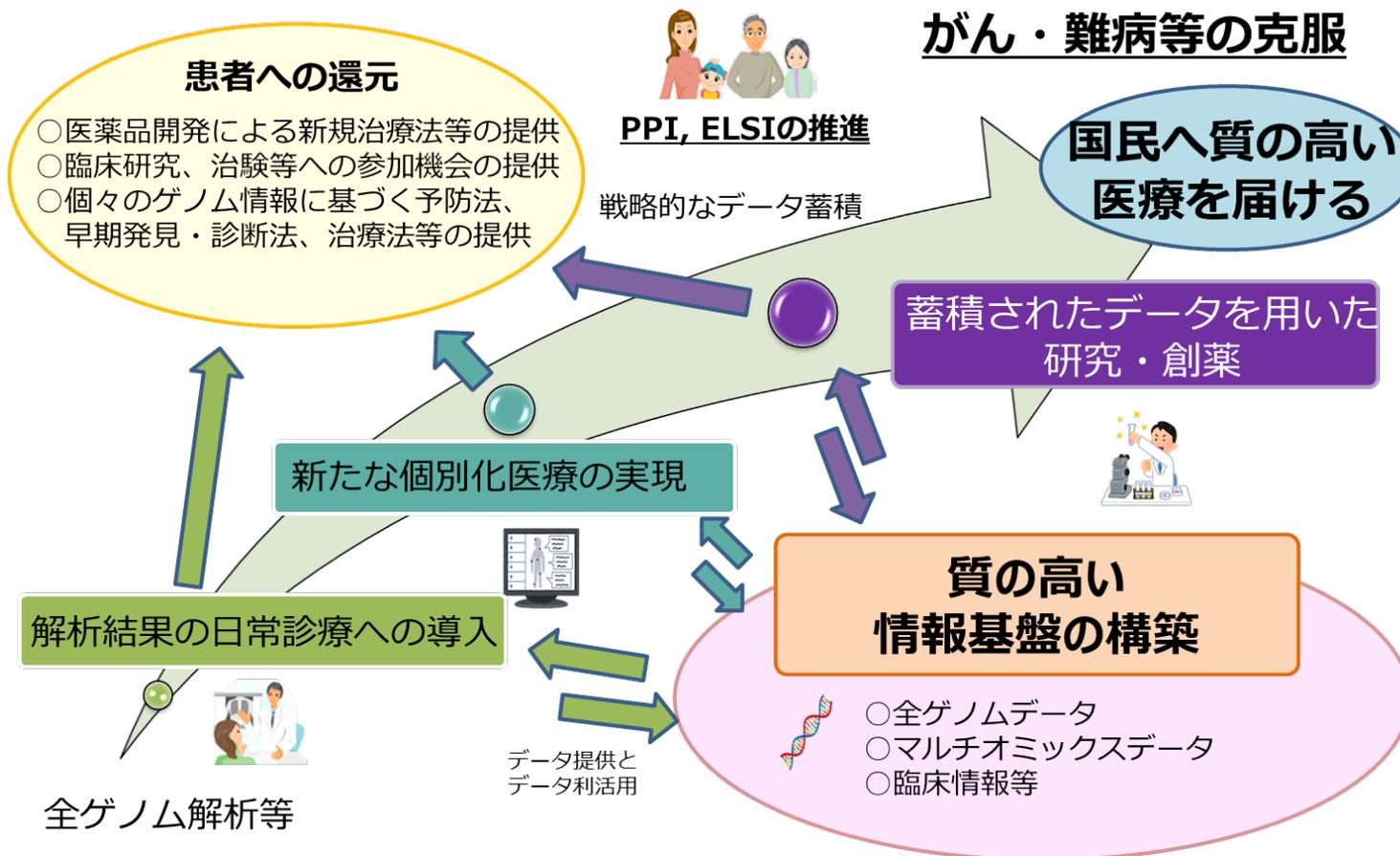
# 「全ゲノム解析等実行計画2022」

第12回健康・医療データ活用基盤協議会  
第13回ゲノム医療協議会【資料2】より抜粋

(令和4年9月30日策定)

## 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2022」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 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○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			
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

# これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

(令和6年3月1日時点)

第12回健康・医療データ利活用基盤協議会  
第13回ゲノム医療協議会【資料2】より抜粋

## がん・難病 データ格納症例数 累計

# 25,299

(がん 12,684, 難病 12,615)

がん領域

20,479 (がん：12,446, 難病：8,033) 11月20日時点

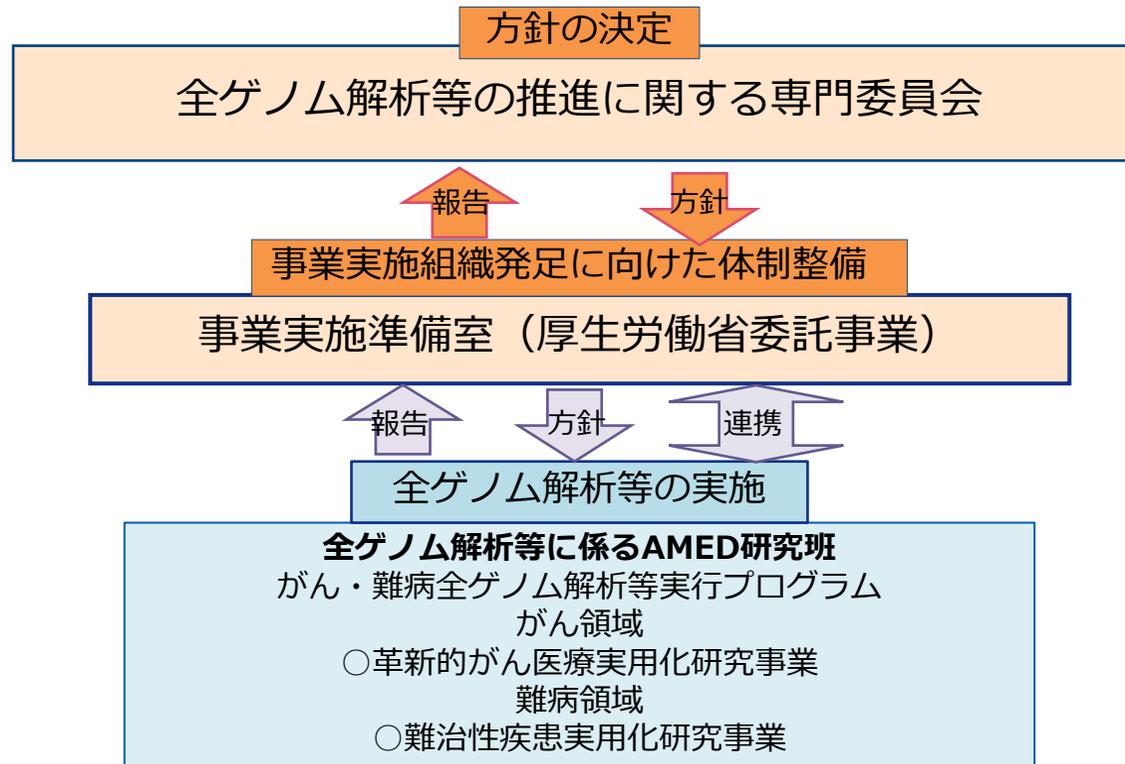
期間	データ格納症例数	累積症例数
令和3年度	2,438	2,438
令和4年度	8,925	11,363
令和5年度	1,321	12,684

難病領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和2~3年度	4,521	4,521
令和4年度	3,512	8,033
令和5年度	4,582 ※	12,615 ※

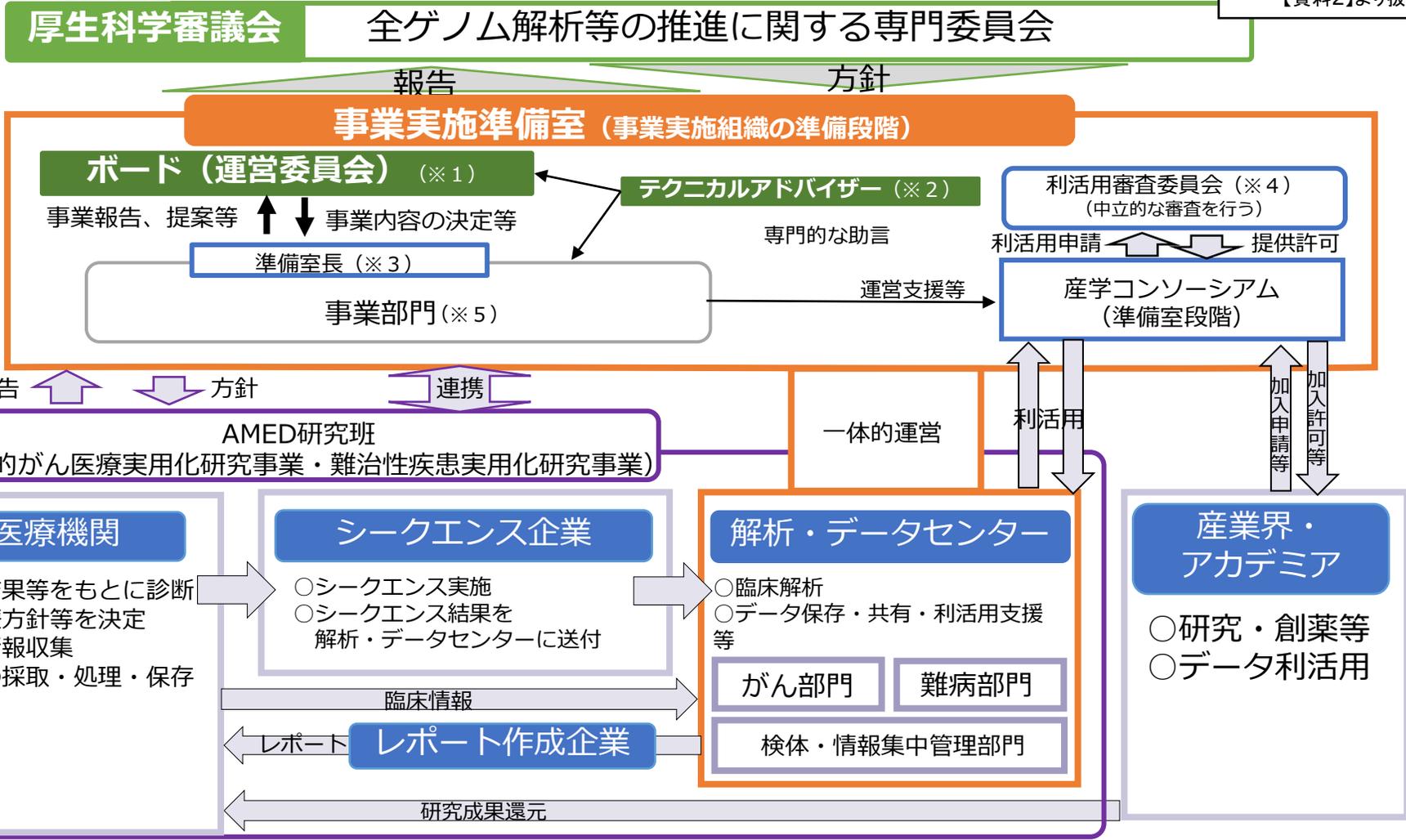
※ 検体受付済み症例数であり、順次データ格納予定

- 「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は、大所高所からの「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。
- 事業実施準備室は、令和7年度中の事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を加速させる。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、産学コンソーシアムの運営を行い、構築した情報基盤の試行的利活用を推進する。令和6年度より、全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施準備室の運営に関する業務については、厚生労働省の委託事業で行う。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、AMEDによる適切な進捗管理のもと、専門委員会の方針に従い、事業実施準備室と連携し、事業化に向けた研究を行う。解析結果等については年度毎に専門委員会に報告する。



# 全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和6年度）

第12回健康・医療データ  
利活用基盤協議会  
第13回ゲノム医療協議会  
【資料2】より抜粋



※1 ボードは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成される（座長は外部有識者）。ボードは、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザーの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する。

※2 テクニカルアドバイザーは、患者還元やELSIなどのテーマ毎に委員を任命する。

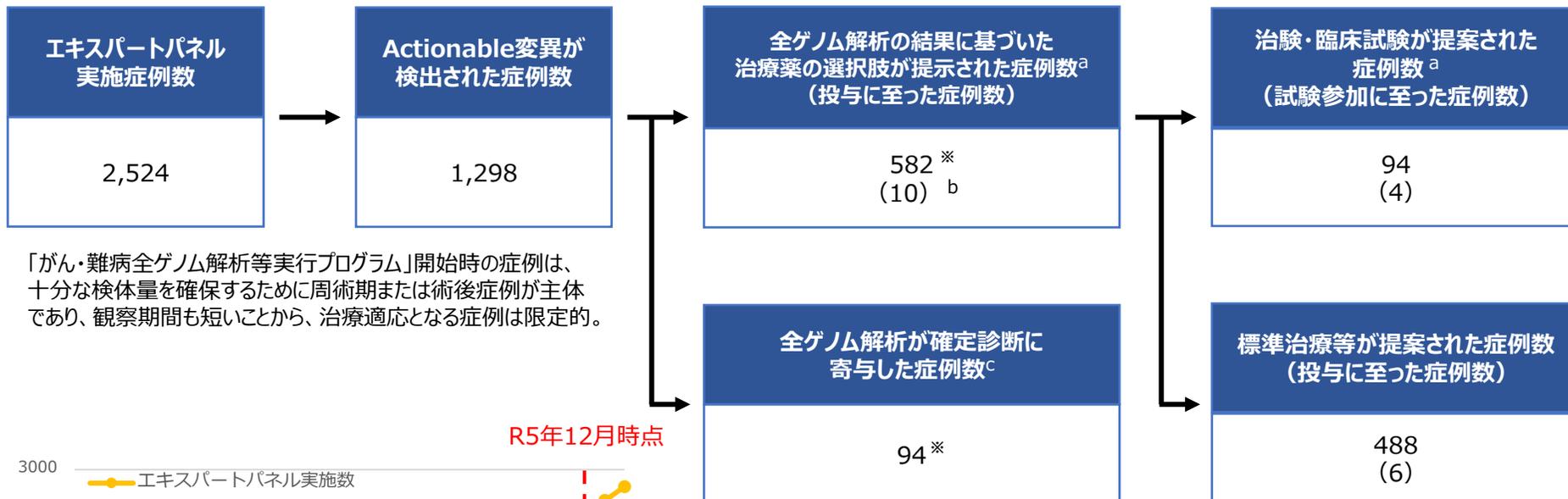
※3 準備室長は、ボードにCEO（最高経営責任者）として参画し、事業の実施状況の報告や、事業内容の改善・変更等についても提案し、実行する。また、各チームリーダーを選定し、ボードの承認の下、任命する役割を担う。

※4 利活用審査委員会は、中立的な立場の外部有識者で構成し、利活用申請の具体的内容を審査し利活用の可否を決定する。事務局は準備室にて行う。

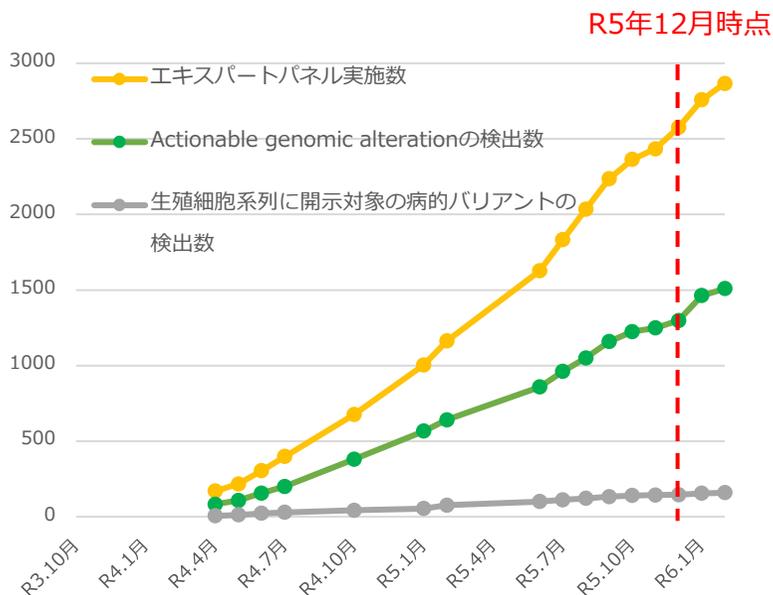
※5 総務（財務、人事、広報等）、患者還元支援、解析DC運営支援、利活用推進支援、ELSI/PPI等の部門。

# 患者還元に関する項目 (R3年～R5年12月25日時点)

令和6年3月18日  
第20回全ゲノム解析等の推  
進に関する専門委員会  
資料3より抜粋



「がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム」開始時の症例は、十分な検体量を確保するために周術期または術後症例が主体であり、観察期間も短いことから、治療適応となる症例は限定的。



※ 「全ゲノム解析の結果に基づいた治療薬の選択肢が提示された症例数」と「全ゲノム解析が確定診断に寄与した症例数」は重複症例あり。

- a
- 薬剤は分子標的薬、免疫チェックポイント阻害薬に限る
  - 同一症例でも、異なる標的に対して治療を行った場合は、標的ごとにカウント
  - 全ゲノム解析でなければ発見されなかった遺伝子変化に基づく症例以外も含む
- b 薬剤投与は確認検査等の実施後
- 奏効が得られた症例数/評価可能な症例数 (ORR:CR,PR) : 4/8症例
  - 病勢コントロールが得られた症例数/評価可能な症例数 (DCR:CR,PR,SD) : 6/8症例
- c 以下の症例についてカウント
- 原発不明がんの原発巣の特定に寄与した症例
  - 診断名が変更となった症例
  - 未診断から確定診断に至った症例
  - 希少がん等において、診断の裏付けとなった症例

1. 改正次世代医療基盤法
2. 全ゲノム解析等実行計画
- 3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム**
4. AMEDデータ利活用プラットフォーム
5. ゲノム医療およびデータ利活用の推進における  
論点と対応案について

# ゲノム医療研究のプラットフォーム利活用システムの構築

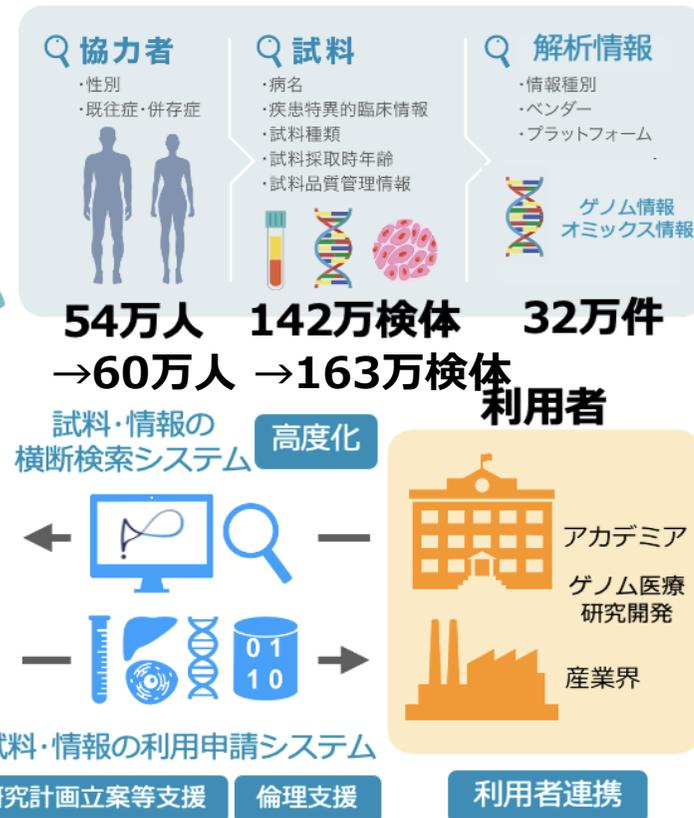
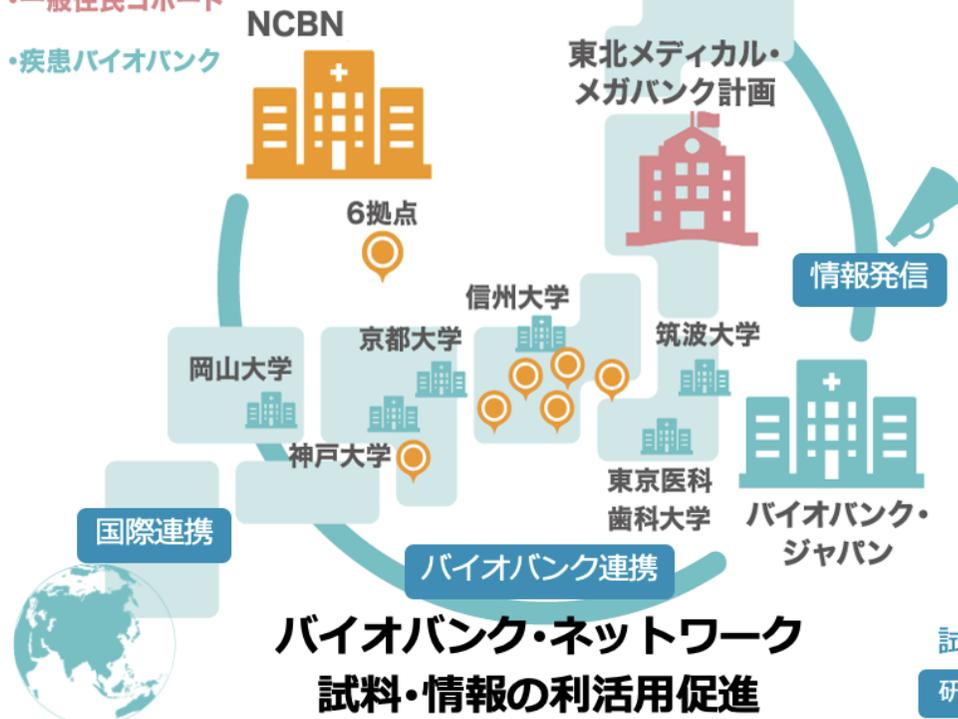
ゲノム医療実現に向けた研究の推進のため、バイオバンク・ネットワークを構築し、

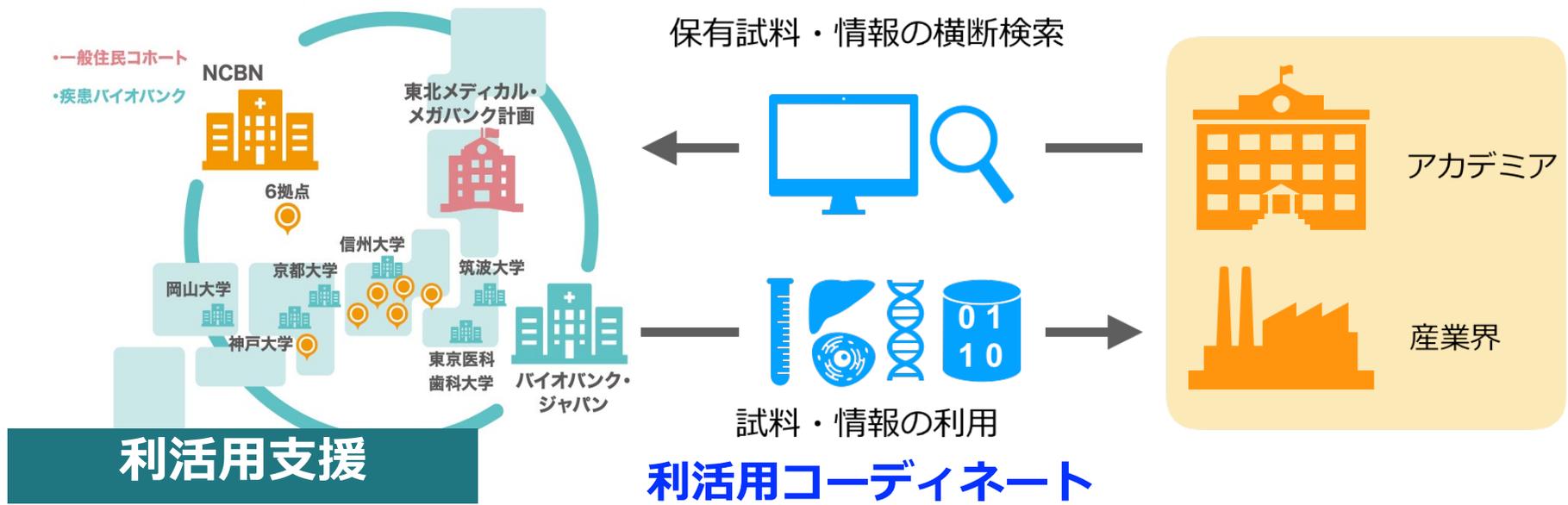
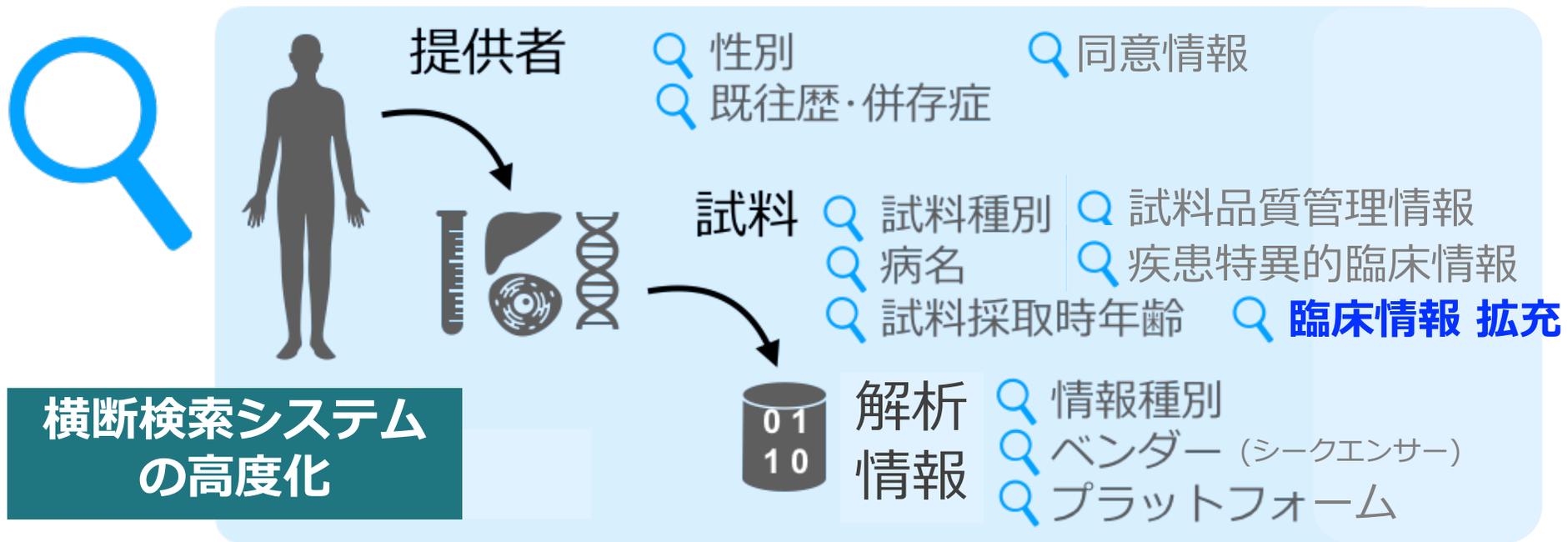
- 横断検索システムの運用を行い、利用者のニーズに対応したシステムの高度化
- 研究者の研究開発計画の立案や倫理審査等の手続きの支援等

を実施し、試料・情報の利活用システムを構築する。

大規模バイオバンクと診療機関併設バイオバンクのバイオバンク・ネットワークの構築

- 一般住民コホート
- 疾患バイオバンク





# 試料・情報の検索から利用申請まで

1

## バイオバンク・ネットワークの試料・情報の検索

横断検索システムによる検索  
検索のサポート



2

## 試料・情報の利用の問合せ・事前相談

Webフォームによる利用の問合せ対応  
利用窓口による問合せの受付・事前相談

手続きの標準化

3

## 試料・情報の利用申請準備

利用申請書の作成支援  
倫理支援 および 中央倫理委員会による審査

4

## 試料・情報の利用申請

共通のWebフォームによる利用申請





- C506 乳腺腋窩尾部乳癌
- C506 腋窩部乳癌
- C508 乳房の悪性新生物<腫瘍>
- C508 乳房境界部乳癌
- C508 異索性乳癌
- C509 乳房の悪性新生物<腫瘍>
- C509 乳房悪性腫瘍
- C509 乳房線維肉腫
- C509 乳房肉腫
- C509 乳房脂肪肉腫
- C509 乳房血管肉腫
- C509 乳癌
- C509 乳癌・HER2過剰発現
- C509 乳癌再発
- C509 乳癌局所再発
- C509 乳癌術後胸壁再発
- C509 乳腺充実腺管癌
- C509 乳腺悪性腫瘍
- C509 乳腺硬癌
- C509 乳頭腺管癌
- C509 多発乳癌
- C509 悪性葉状腫瘍
- C509 浸潤性乳管癌
- C509 炎症性乳癌
- C509 術後乳癌
- C509 進行乳癌
- C509 進行性乳癌
- C509 非浸潤性乳管癌
- C509 HER2陽性乳癌

OR AND



同意情報 ⓘ

▼ 解析情報 ⓘ

解析情報 ⓘ

🔍 試料を追加

✕ クリア

🔍 検索開始

RequestID: 2266 Display: 73 / 73

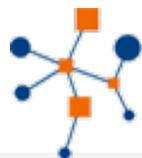
BBJ 65 TMM 0 6NC 65 KUB 0 TMD 1 THB 0 OBB 7

2020.11.02

個票	最終更新日	バイオバンク	協力者ID	ド	病名	試料種類	試料採取時年齢	倫理審
2020-11-16	OBB	OBB0000000020	01 C501 C501	...	術後左乳癌(乳房中央), 術後...	組織(凍結), 組織(ホルマ	31, 31, 31, 31, 31, 31	倫理審
2020-11-16	OBB	OBB0000000611	01 C501 C501	...	術後左乳癌(乳房中央), 術後...	組織(凍結), 組織(ホルマ	30, 30, 30, 30, 30, 30	倫理審
2020-11-16	OBB	OBB0000000859	01 C501 C501	...	術後左乳癌(乳房中央), 術後...	組織(凍結), 組織(ホルマ	25, 25, 25, 25, 25, 25	倫理審
2020-11-16	OBB	OBB0000004047	04 C504 C504	...	左乳房上外側部乳癌, 左乳房上...	組織(凍結), 組織(ホルマ	30, 30, 30, 30, 30, 30	倫理審
<p>個票: 6NC0000051842</p> <div style="display: flex; justify-content: space-between;"> <div style="width: 30%;"> <p>👤 協力者</p> <p>◎ 2016.04.01</p> <p>既往症・併存症 なし</p> <p>Phenopackets 6NC0000051842</p> <p>この試料についての問合せ 6NC secretariat@ncbiobank.jp</p> </div> <div style="width: 30%;"> <p>🧪 試料</p> <p>🔴 組織(凍結) 34歳</p> <p>🔴 血漿 30歳</p> <p>🧬 DNA 30歳</p> <p>🧬 RNA 30歳</p> </div> <div style="width: 30%;"> <p>品質管理情報</p> <p>Fixation time: Other Cold ischemia time: 10-20 min Storage period: 3-5years Storage temperature: LN (liquid) Storage container: Other Fixation type: Snap freezing</p> <p>病名</p> <p>C502 乳房の悪性新生物&lt;腫瘍&gt;, 乳房上内側4分の1</p> <p>C773 リンパ節の続発性及び部位不明の悪性新生物&lt;腫瘍&gt;, 腋窩及び上肢リンパ節</p> <p>試料採取時年齢 34歳</p> <p>同意情報</p> <p>倫理審査委員会: 有 ⓘ</p> <p>営利目的利用禁止: 無 ⓘ</p> <p>解析情報</p> </div> </div>								
2015-06-08	6NC	6NC0000062192	73 C502 C773	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	組織(凍結), 血漿, DN	28, 28, 28, 28	倫理審
2015-05-27	6NC	6NC0000062355	02 C502	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	組織(凍結), 血漿, DN	29, 29, 29	倫理審
2016-01-25	6NC	6NC0000072373	04 J704 C502 C504	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	血漿, DNA, RNA	24, 24, 24	倫理審
2016-03-23	6NC	6NC0000072446	89 C502 J189 C502	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	血漿, DNA, RNA	20, 20, 20	倫理審
2016-09-29	6NC	6NC0000090182	04 C504 C504	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	組織(凍結), 血漿, DN	27, 26, 26, 26	倫理審
2017-02-20	6NC	6NC0000090379	09 D70 J039 C504	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	組織(凍結), 血漿, DN	31, 30, 30, 30	倫理審
2017-08-08	6NC	6NC0000091048	01 C501	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	血清, 血漿, DNA	23, 23, 23	倫理審
2016-03-16	6NC	6NC0000092330	17 C504 T817 C504	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	血漿, DNA, RNA	24, 24, 24	倫理審
2017-01-30	6NC	6NC0000097099	04 C504 C504	...	乳房の悪性新生物<腫瘍>, 乳...	組織(凍結), 血漿, DN	30, 29, 29, 29	倫理審

🔍 検索結果の概要

# 国際連携による国際標準化



## BBMRI-ERIC® Sample Locator

Sample Locator +++ Work in progress +++ Please report any feedback and bugs to [feedback@germanbiobanknode.de](mailto:feedback@germanbiobanknode.de)

### Search

#### Donor/Clinical Information

Diagnosis ICD-10



e.g. C25.1



ADD FIELD

#### Sample

ADD FIELD

CLEAR

EDIT

SEND

### Result



13



104610



494560

性別、病名、年齢、体重、BMI、喫煙  
による検索が可能

試料種類(液性・組織)、保管温度  
による検索が可能

EUのネットワーク  
BBMRI-ERICとの連携  
ISO/TC276での国際規格の提案

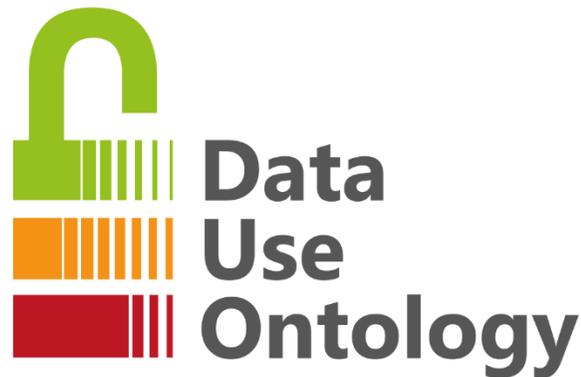




# Global Alliance for Genomics & Health

90ヶ国の600超の機関が参加する  
ゲノム医療・医学の促進を目指す対話の場

## 国際的な標準の策定・導入



**同意・利用条件  
標準化**

*Cell Genomics 2021*



**Pheno  
packets**

**表現型情報  
標準化**

*Nat Biotech 2022*

# 利用者・アクセス数の増加と 利活用件数の増加

研究者の  
ごみなお喜びに

14のバイオバンク  
49万人の協力者

92%  
生体記号  
検索可能

25%  
解析情報

6の拠点  
バイオバンクネットワーク

バイオバンク横断検索システムとは

バイオバンクとは、研究機関が保有するさまざまな種類の遺伝子・ゲノムデータ、臨床データ、検査データ、画像データ、代謝データ、環境データ、生活習慣データなどを統合的に収集・管理・共有し、研究者が自由にアクセスして解析・分析を行うためのプラットフォームです。

バイオバンク横断検索システムとは、14のバイオバンク（49万人の協力者）を統合的に検索・解析可能なシステムです。

検索対象のバイオバンク

- 3次バイオバンク
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
- 2次バイオバンク
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
- 診療情報提供型バイオバンク
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)
  - 東京大学 大塚研究所 (TDB)

検索対象の項目

- 遺伝子情報
  - 生体記号
  - 解析情報
- 臨床情報
  - 検査情報
  - 画像情報
  - 生活習慣情報
  - 環境情報
- 検査情報
  - 検査情報
  - 検査情報
  - 検査情報

お問い合わせ

AMED 次世代医療創成プログラム  
ゲノム医療推進プラットフォーム・ゲノム研究プラットフォーム共同システム事務局  
Mail: contact@biobank-network.jp

横断検索システムの使い方 3ステップ

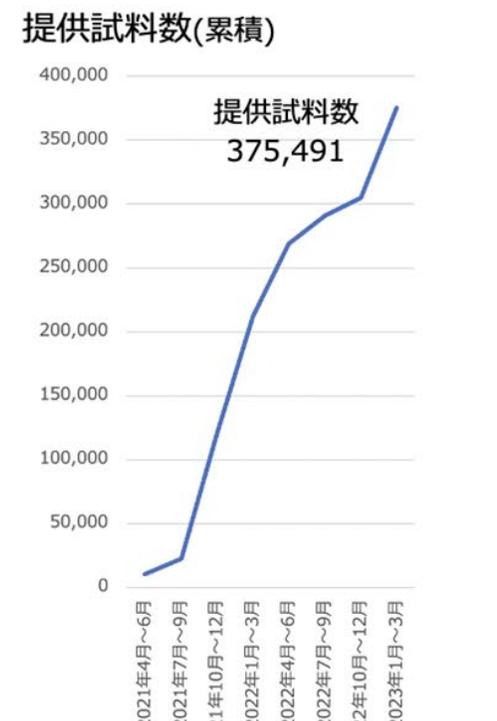
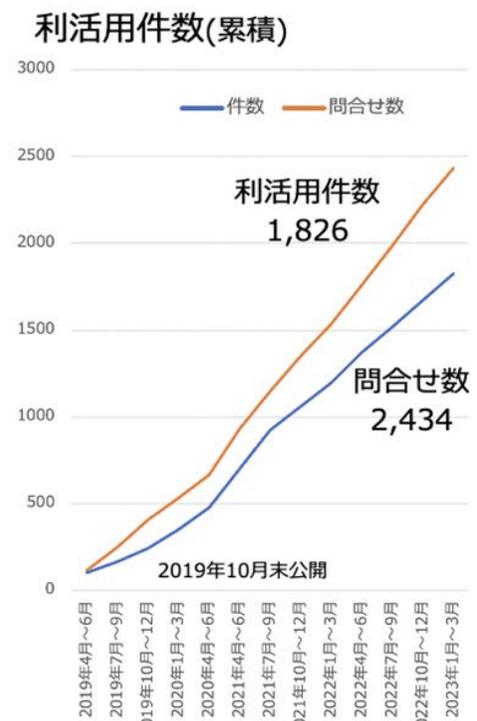
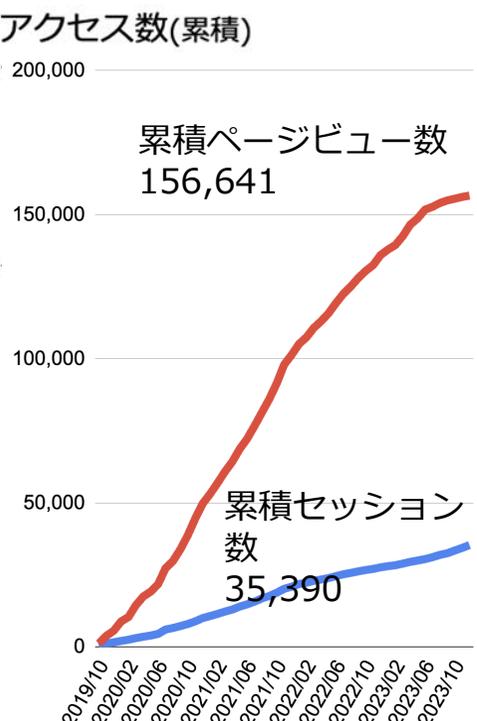
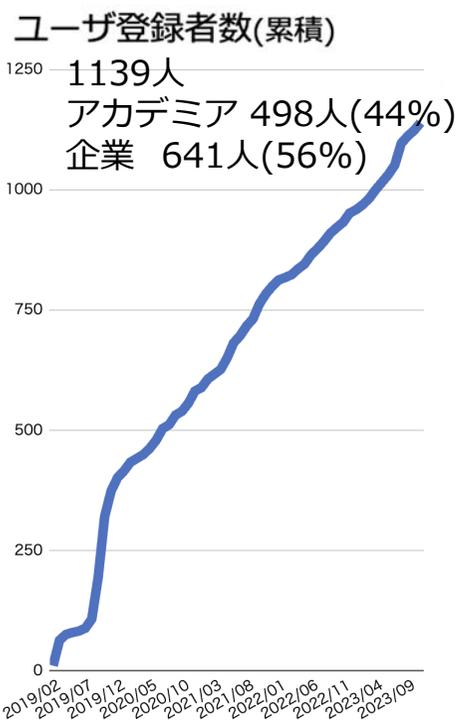
- 1 Webサイトへアクセスする
- 2 検索条件を選択する
- 3 条件にあった結果がリスト表示される

バイオバンク横断検索システム  
https://biobank-network.jp

検索対象のバイオバンク

検索対象の項目

お問い合わせ

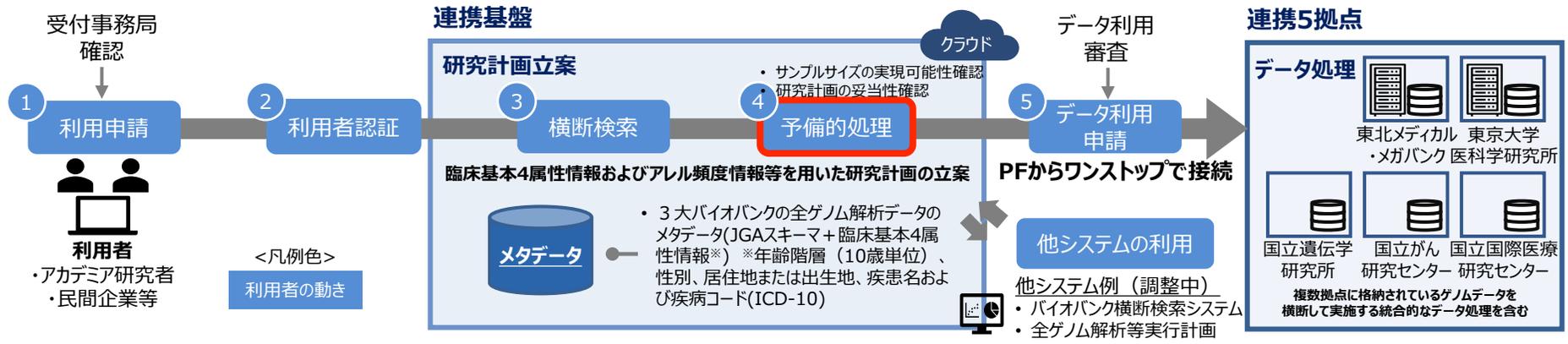
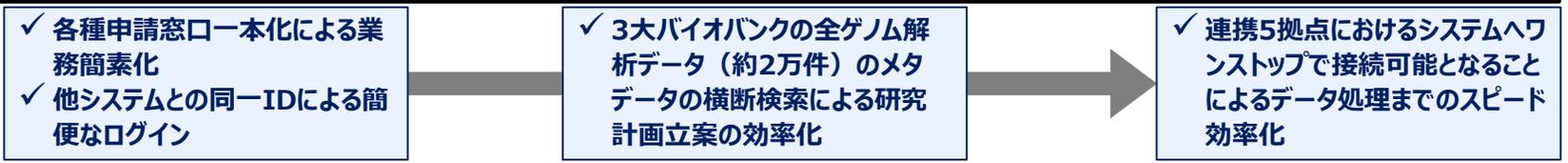


1. 改正次世代医療基盤法
2. 全ゲノム解析等実行計画
3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
4. **AMEDデータ利活用プラットフォーム**
5. ゲノム医療およびデータ利活用の推進における  
論点と対応案について

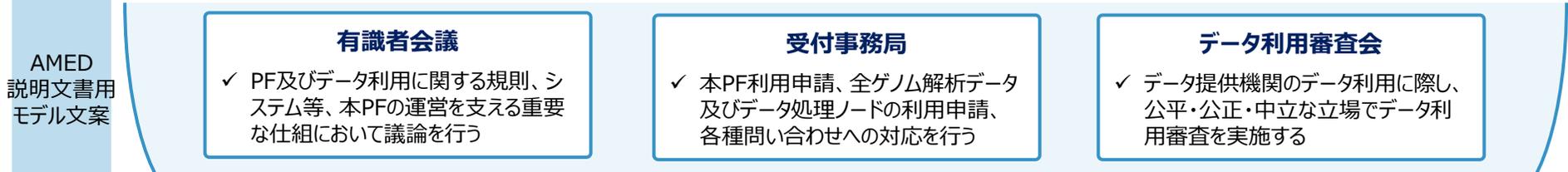


# AMEDデータ利活用プラットフォーム：サービス開始時の概要

健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業は、AMED研究から生み出されたデータの利活用促進を可能とする場を目指し、3大バイオバンクの全ゲノム解析データのメタデータの横断検索からデータの処理までワンストップで実行可能なサービスを提供することで、ゲノムデータ利活用を推進する役割を果たす。



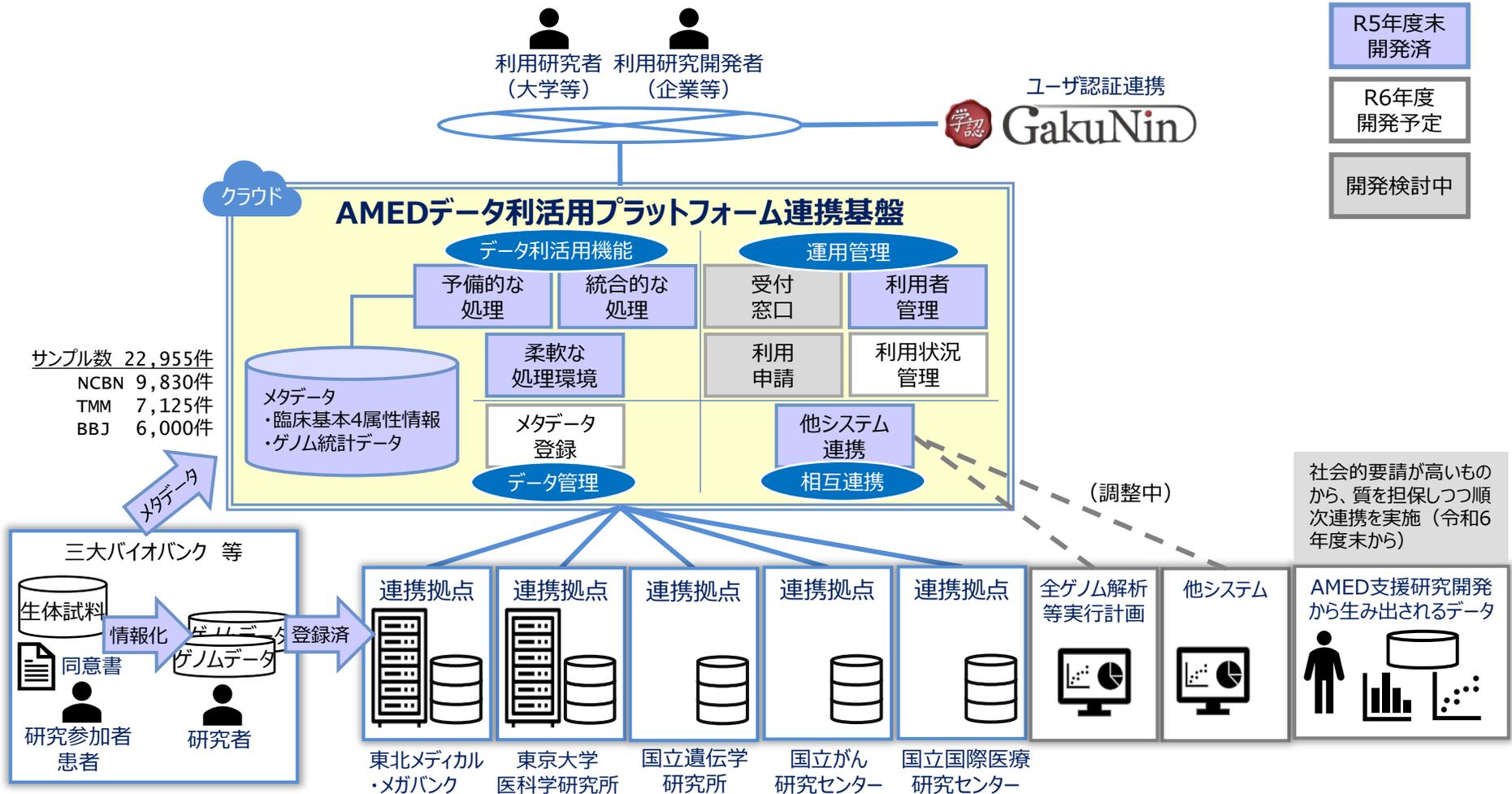
## AMEDデータ利活用プラットフォームに関する規則群



## AMEDが実施



# AMEDデータ利活用プラットフォーム：システム全体像

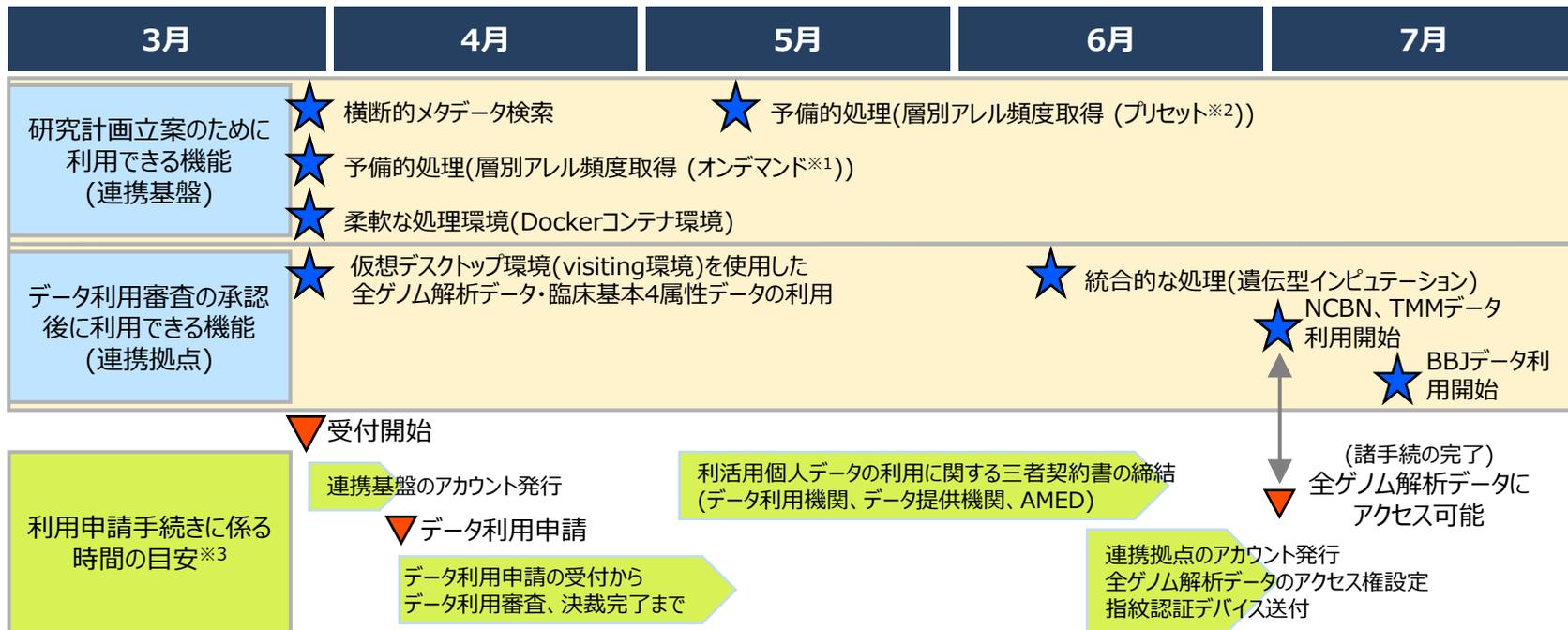




# 今後の機能リリースタイムライン（予定）

## ■ AMEDデータ利活用プラットフォームの機能を順次リリース

- 一部機能は一般受付開始後のリリースになるが、利用者はデータ利用審査等の諸手続に2.5か月程度必要とし、機能の利用までには時間を要する。
- バイオバンク・ジャパン(BBJ)のデータ利用は令和6年7月以降を予定。
- 日本多施設共同コホート(J-MICC)、及び大規模認知症コホート等のデータ利用は令和6年度内で調整中。



※1 利用者が臨床基本4属性の各属性の組み合わせで絞り込んだセット(例：60代・男性・関東出身・認知症)に対するアレル頻度※4を都度計算し提供する。  
 ※2 あらかじめ臨床基本4属性の属性毎に層別（年代別、性別、出身地別、疾患別）したアレル頻度を計算しておき提供する。  
 ※3 3月末に不備のない申請書を受領した場合の所要時間の目安。  
 ※4 ある遺伝子変異が特定の集団（例：国際〔東アジア、ヨーロッパ、…〕、国内〔関東、近畿、…〕）において観察される割合。外見の特徴、病気の罹りやすさ、薬の効きやすさ等に違いが出る場合がある。



# AMEDデータ利活用プラットフォーム： 目指す方向性についてのポイント（案）

**When** ◆ 令和5年度末の一般受付開始、令和6年度サービス提供開始、令和7年度以降機能、連携先・データを順次拡大

**What**

- ◆ 令和6年度まではゲノムデータが中心、令和7年度以降はニーズの高いデータから拡充を検討

**How**

- ◆ バイオバンク横断検索システム、全ゲノム解析等実行計画を始めとした他システムとの連携を想定

**How**

- ◆ AMED研究成果データの利活用促進を支えるためのデータガバナンス機能の強化



**How**

- ◆ コネクタ（API等）などの新たな技術を活用したデータ連携を検討



**How**

- ◆ 今後拡大していく対象データとの接続については、AMEDの役割や管理体制面を鑑み、分散型での管理方法も手段の一つとして検討

1. 改正次世代医療基盤法
2. 全ゲノム解析等実行計画
3. ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
4. AMEDデータ利活用プラットフォーム
5. **ゲノム医療およびデータ利活用の推進における  
論点と対応案について**

## 項目1：データを生み出す際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを管理し、利活用されるに至るまでの各プロセスにおける課題について

小論点	対応案
<p>1. 各支援事業の研究開発から得られたデータの実例等について、より網羅的に確認できる機能をさらに高めていくべきではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 各支援事業の研究開発で得られたデータについて、各支援事業のデータマネジメントプランに即したデータ利活用カタログ等の精緻化と拡充を早期に完了し、継続的な実効性を担保する。</li> </ul>
<p>2. 各支援事業の研究開発課題において、データマネジメントプランに沿ったデータの扱いが必ずしも徹底されていないのではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 各FAがガバナンス機能をより適切に発揮する。そのために、データマネジメントプランの意義や位置づけを関係者に再度周知するとともに、内容自体の見直し等を行うことで適切な扱いがなされるよう促進していく。</li> <li>● データ利活用を推進するためには、データを生み出した事業等において、内外の情勢等を踏まえて、標準化を意識した取組を進めることが必要。なお、標準化が確立された場合は、データマネジメントプランに適切に反映することが必要。</li> <li>● 生み出されたデータの品質を確保するための予算配分等、支援の在り方を検討するとともに、データを格納する際には適切な品質を確保していることをデータマネジメントプランにも記載する等、データが適切に扱われるよう取り組む。</li> <li>● データ利活用を念頭に置き、研究計画やデータマネジメントプランで適切に担保する。</li> </ul>

## 項目1：データを生み出す際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを管理し、利活用されるに至るまでの各プロセスにおける課題について

小論点	対応案
<p>3. 日本はあまりにもデータを公開しておらず、データ利用という点では諸外国から大幅に遅れているのではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 適切なオープン・クローズ戦略の下、各FAのデータマネジメントプランの対象になる研究開発で得られたデータについて、できるだけ速やかに公開へ移行できるよう適切な管理を進める。例えば、研究終了後2年以内に公開に移行するとされている研究課題（データシェアリングポリシー・ガイドラインが制定され、公開に移行することとされている研究課題）に関して、公開状況の実態を令和6年度中に調査し、現時点で終了している研究に付随するデータについては直ちに公開に移行する。</li> </ul>
<p>4. 研究開発によって生み出された有益なデータが、どこにも保管・管理されずに放置されている事例もあるのではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 各支援事業の公募要領等で義務付けられているデータ格納を徹底し、各研究機関や関連学会におけるオーソリティDBとして育みつつ、各FAがその円滑な利活用を支援する。</li> <li>● 研究ニーズや社会的ニーズが見込まれるが利活用に向けた整備が充分ではないデータ群に関しては、各FAが積極的にデポジットを受け入れる。</li> </ul>
<p>5. データ形式の標準化が困難な事例もあるのではないか。 一方で、データ提供側の責任が大きすぎることによる負担がないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 各FAは関係府省と連携し、データ形式の標準化に向けた研究等の取組に関しても支援する。内外の情勢等を踏まえて、標準化を意識した取組を進め、データ利活用に向けた不断の点検を進める。</li> <li>● 質を担保しつつデータを提供する側から見た際の負担を軽減させる在り方を、関係府省・各FAは検討する。</li> </ul>

## 項目2：データを利活用する際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に利活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

### 小論点

### 対応案

1. データ利活用においては、研究で生み出されたデータと臨床情報を一体的に運用していくことが重要ではないか。

2. 個人情報保護法等もある中で、どのように新たな多層オミックス解析等の多様なデータの包括的な利活用をしていくのが課題ではないか。

- 健診情報やレセプト・処方箋情報、電子カルテ情報、介護情報等の保健・医療・介護の各段階において発生する情報に加え、バイオバンク等に蓄積されているゲノム配列等の情報や、現在の技術では個人を特定することができない新たな多層オミックス解析等のデータを順次連結可能とし、一体的に利活用できる仕組みを目指し、関係機関が連携する。
- 今後、臨床データやゲノム解析データ等を一体的に利活用した事例を示していくことで、医療・研究開発領域での一体的なデータ利活用に関する国民理解の醸成を図る。
- 主に学術研究目的で利活用される、現在の技術では個人を特定することができない新たな多層オミックス解析等の多様なデータを幅広く利用する方法について必要な検討を進め、試行的な取組を開始し、幅広く利活用できる仕組みを早急に構築する。なお、海外からのデータ利用に関しては、適切なオープン・クローズ戦略の下、必要な検討を行う。

## 項目2：データを活用する際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に利活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

#### 小論点

3. データの集約化というのは、物理的に一か所にデータを集めるということにこだわらず、適切な連携の体制があるのではないか。

#### 対応案

- 各支援事業の研究開発から得られたデータのうち、提供・取得・収集に関する同意やデータ形式の標準化が完全に進んでいないことや保有機関におけるストレージ・プラットフォーム整備の状況等の各種の理由により、現時点においては一つのデータベースとして物理的に集約化することが難しいデータは、質を担保しつつ利活用を進めるべく、複数機関間での横断的な検索機能や利便性を持った繋ぐ仕組みを積極的に活用する。

## 項目2：データを活用する際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に利活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

小論点	対応案
4. データ利活用の際し、将来のユースケースや科学水準を予測して同意をとるということは不可能であり、また、同意文書の内容のみに依存する利活用の在り方の問題について検討すべきではないか。	<ul style="list-style-type: none"><li>● 研究当初の同意取得に加え、ダイナミック Consent や ICT/AI 技術を用いた同意取得の在り方を検討する。</li><li>● 提供・取得・収集に関する同意取得時の、同意文書に書かれている内容・範囲を超えて、データ利用にあたって利用者側についての適切な管理を行うことで幅広い利活用を進められるような取組の必要性について検討する。</li><li>● 不適切な利用をした者に対する、入口規制の緩和に見合う出口規制の厳格化について検討する。</li></ul>
5. 日本国内には質の高いデータが多数あるにも関わらず、それを国際的に公開せずに抱え込んでいるだけでは、本来の価値を最大化できないのではないか。	<ul style="list-style-type: none"><li>● 我が国のヒトに関する健康・医療分野の各種データベースの棲み分けや連携等について、国際的にも適切に利活用されるものとなり、我が国のプレゼンスを高めるものとなるよう、まずは国としてのビジョン・戦略を定め、中長期的なビジョンの下で必要な取り組みについて検討する。</li></ul>

## 項目2：データを活用する際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に利活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

### 小論点

### 対応案

6. ゲノム研究を創薬等出口に繋げる研究をより一層推進するべきではないか。

- ゲノムデータに病理学や生物学、マルチオミックス解析、MRIやCTなどの画像データを含む臨床情報といった種々の情報を組み合わせた、異業種・異分野の研究者の知を融合できる統合的な研究を推進する。
- 全ゲノム解析等実行計画における成果を広く患者に還元するため、産学コンソーシアムを設置し、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備を行う。産学コンソーシアムは、産業界やアカデミアなどの利用者視点を有し、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備する。
- バイオバンクの利活用を促進し、革新的な創薬や幅広い利活用につなげるため、バイオバンク自らが企業等と幅広く連携し、医療・創薬・ヘルスケアなどの社会実装のモデルとなる研究を実施する。
- ゲノム医療・個別化医療のさらなる推進に向け、ゲノムデータ等の解析に基づく免疫療法や、層別化等のゲノム研究の成果を活用した臨床試験・治験等の研究を推進する。
- 民間資金の導入を促進し、社会実装を目指したゲノム研究や、その基盤となる機器・技術の開発を推進するため、AIMGAIN やワンストップ相談窓口であるHealthcare Innovation Hub (InnoHub)、医療系ベンチャー・トータルサポート事業 (MEDISO) などの既存の枠組みの活用や、新たな官民コンソーシアムの構築、中長期的な研究などを推進する。

## 項目2：データを活用する際に生じる課題

### 大論点

各FAが支援する研究開発で生み出されたデータを実際に利活用する上で生じる課題、データの集約化や各種プラットフォーム・組織間の連携等に関する課題について

### 小論点

7. ゲノム医療の研究開発を行うためには、国際基準に見合ったルール作りや、研究開発環境の変化に合わせた継続的な制度等の見直しを実施するべきではないか。

### 対応案

- データ公開・分譲の制度や仕組みの国際化への対応のため、海外での実際の活用の実態を踏まえて、日本のデータの国際的な利活用の推進や統一的なルールの在り方について検討する。診療と研究が一体的に行われる場合において一定の配慮が必要である、ゲノム医療の特性に留意する。
- ゲノム情報による不当な差別等の問題は、臨床情報とは異なる特殊性があり、ゲノム情報を用いた研究開発において差別に繋がりうるどのようなリスクが存在するかの視点を踏まえ、個々の対応を検討する。
- 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針について、研究対象や手法の多様化、生命科学・医学や医療技術の進展を踏まえて、規制範囲や方法等について継続的な見直しを行う。

## 項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

### 大論点

人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

小論点	対応案
<p>1. データベースを維持、管理するためには専門知識を有する人材が必要ではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 健康・医療データの利活用を継続的に推進していくため、バイオインフォマティクスに精通した人材や、実務的な業務とシステム運用に関する業務に対応できる人材を多角的に育成するとともに、当該領域の人材を公平・公正に評価しキャリアパスまで見据えた対応をするとともに、組織間の人材の流動性を高めるための対応方針を検討する。</li> <li>● 数理・情報・統計をはじめとした異分野の専門家の参入を促すとともに、バイオインフォマティクスに精通した人材の育成に資する質の高いデータを適切に入手できる情報基盤を構築し、その利活用を促す。</li> </ul>
<p>2. 継続的な予算配分がなされず、立ち上げたデータベースが10年、20年先に継続されていない、というようなことは避けるべきではないか。</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● データベースを維持し十分な体制で利活用を支えるために、組織体制や予算が継続的に確保されるような在り方を実現することを目指し、関係組織が連携して検討を進める。</li> </ul>

## 項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

### 大論点

人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

#### 小論点

3. データ利活用に際しては、社会全体で関わっていかなければならず、そうした社会的な取組として、ELSIやPPIを内包しているものでなければならないのではないか。

#### 対応案

- ヒトゲノム研究の成果が人間の尊厳や権利の侵害・差別に用いられることの防止といった、倫理的・法的・社会的課題（ELSI: Ethical, Legal and Social Issues）における適切な配慮や、患者市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）、医療情報やゲノム情報は「人類の共通財産」という国民の理解の促進などについて、必要な検討を進める。
- データの利活用にあたっては、患者・家族等から協力して頂けるような丁寧な説明の上での同意が重要であり、データの利活用におけるポリシーメイキングの際の患者・市民参画をさらに推進する。
- ゲノム医療・個別化医療において、一人一人の国民や我が国全体にどのような意義・重要性・必要性和リスクがあるのか、リスクに対してどのような対策を講じているのかという国民の理解を深めるため、世界の状況と比較した際の日本の現状について整理するとともに、必要な対応を行う。

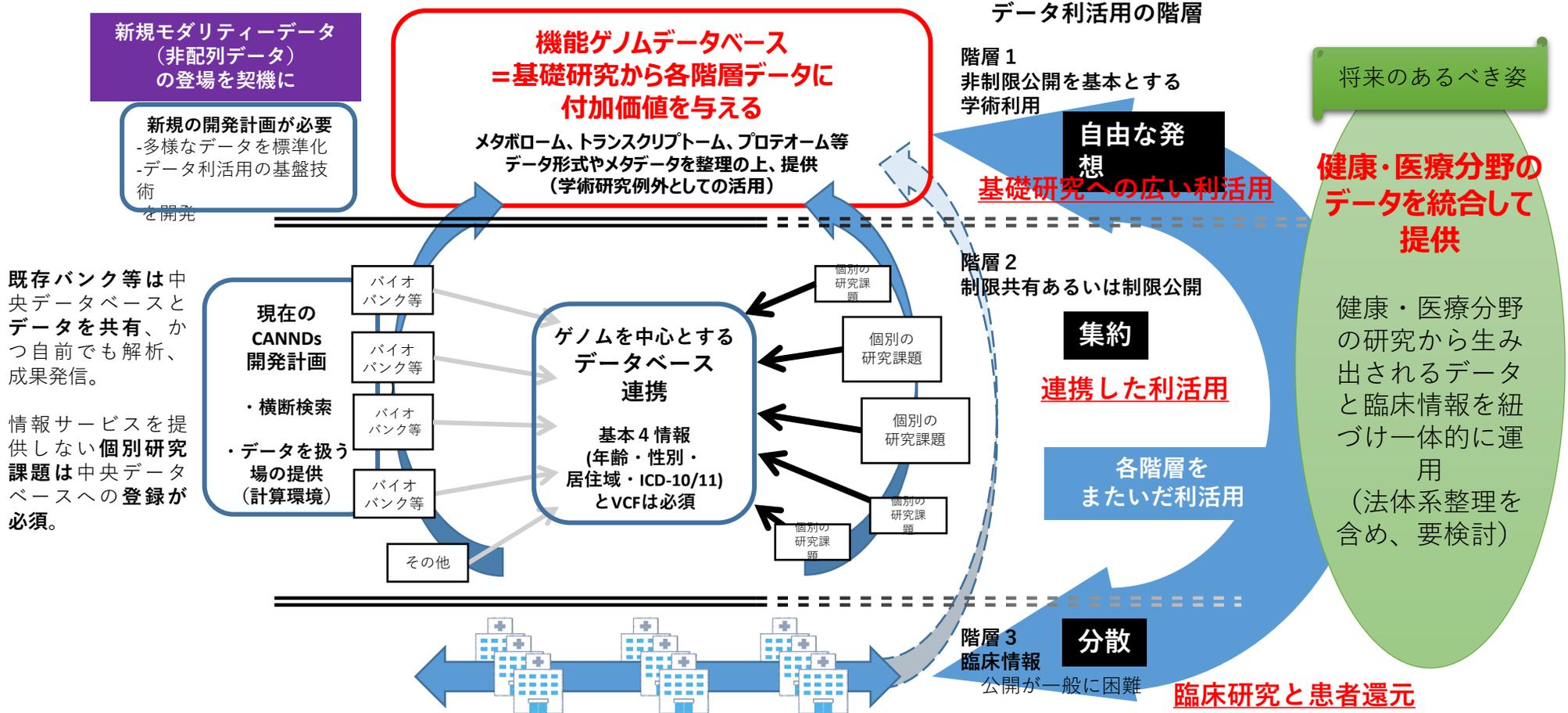
## 項目3：データ利活用の環境整備の際に生じる課題

### 大論点

データベースを維持・管理するための人材の育成・確保、組織体制や予算配分、倫理的・法的・社会的課題等、継続的な課題について

小論点	対応案
4. ゲノム研究の成果を医療現場に導入するに際し、認定遺伝カウンセラー等の人材育成や制度設計をさらに推進すべきではないか。	● ゲノム医療に必要な人材を関連学会とも協力し育成するとともに、ゲノム医療に関する相談支援の取組を推進する。
5. 我が国では欧米との解析技術格差が開きつつあり、ゲノムデータ等を扱う研究者が最新の技術にアクセスできる環境整備をすべきではないか。	● ウェット・ドライの解析設備を戦略的に導入・更新・共用する仕組みを強化し、効率化を図るとともに、長期的視野がありつつも技術革新に迅速に対応できる、柔軟な研究開発環境構築の在り方について検討する。

# 健康・医療分野のデータ管理と利活用の考え方について



※第10回健康・医療データ活用基盤協議会の資料3-3 (有識者作成資料) を元に作成