

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療

見込評価



評定(自己
評価)

A

PD・PS・POによる助言や交流会等による研究者同士のネットワークの形成、課題担当者の進捗管理・アドバイスによる橋渡し等、プロジェクトの連携により、基礎から臨床研究・治験までを切れ目なく支援した結果、①世界で初めてiPS細胞由来の細胞による臨床研究/治験を開始するなど、平成30年度末までに42件が臨床研究段階又は治験段階に移行した。また、iPS細胞を活用した新規治療薬の探索について4件の治験が開始された。②プロジェクトの運営にあたっては、「再生医療研究事業のマネジメントに関するチェック項目」を作成し、採択時の評価や進捗管理に活用した。また、産業界との意見交換をもとに、平成31年度から新たな産学連携課題を開始する。③さらに、研究交流会・再生医療ナショナルコンソーシアム等を通じてネットワーク形成・人材育成支援を行うとともに、公開シンポジウムにおいて患者・一般への情報発信を行うなど、所期の目標を大きく上まわった。以上から、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

	H27	H28	H29	H30
自己評価	A	A	B	A
主務大臣評価	A	B	B	

①再生医療研究開発における顕著な成果事例

PD・PS・POによる助言等の課題管理を実施した結果、30年度末までに新たに42件が臨床研究段階又は治験段階に移行した(例:①-1、①-2)。うち、5件は京都大学iPS細胞研究所が提供するiPS細胞ストックを利用している(①-3)。疾患特異的iPS細胞の創薬研究の活用については、見つかった候補薬について、4件の治験が開始された(例:①-4)。また、再生医療の産業化に向けた装置や周辺商品の実用化された(①-5)。

- ①-1 理研 高橋政代プロジェクトリーダーらにより世界で初めて同種iPS細胞から作成した網膜色素上皮細胞の移植の臨床研究を実施した。
- ①-2 東京医科歯科大学 関矢一郎教授らにより国内で初めて半月板損傷患者を対象とした再生医療等製品の治験を開始した。また、あわせて、製品の作用機序に関連する性能評価や品質管理項目の設定のため、非侵襲的評価手法の開発を実施した。
- ①-3 京都大学iPS細胞研究所では日本人の約40%をカバーするHLAホモドナー由来iPS細胞株のストックを作成し、研究機関等に提供した。
- ①-4 京都大学 戸口田淳也教授らにより疾患特異的iPS細胞を活用して、進行性骨化性線維異形成症(FOP)の進行を抑える薬剤を発見、実用化に向けた取り組みとして、「創薬基盤推進研究事業」において医師主導治験を実施した。
- ①-5 「iPS細胞大量自動培養装置」等の販売を開始した。

②再生関連プロジェクトの一体運営と事業運用改善

- ②-1 「再生医療研究事業のマネジメントに関するチェック項目」を完成させ、本チェック項目を活用することにより、プロジェクトマネジメント及び事業間連携を強化した。
- ②-2 「製薬協・AMED共催セミナー『花開け！再生医療のシーズ』」を開催し、実用化に向けて産業界との意見交換を行うとともに、企業と研究者のマッチングの機会を提供した。平成31年度は新たな産学連携の公募開始するとともにアカデミアの研究者を対象とした相談会を実施する。
- ②-3 再生医療等製品とその競合技術の比較調査を実施し、調査結果について勉強会を行い、今後の評価や事業設計の参考とする。
- ②-4 臨床研究促進を支えるための基盤整備として、再生医療等データ登録システムの登録及びデータの提供を開始した。

- ②-5 再生医療研究課のレギュラトリーサイエンスに深く関連する研究課題(移植細胞の造腫瘍性評価、iPS細胞を利用した医薬品毒性評価等)については、規制科学課の「医薬品等規制調和・評価研究事業」と連携し、両課で評価・採択・進捗管理した。
- ②-6 PD が全事業の各評価委員会等にオブザーバーとして出席することや各事業の評価委員やPS・POを相互に兼任すること等により、事業内連携の助言、研究開発計画、研究開発費、体制改善の見直し指示が効率的・効果的になされるよう工夫した。

③研究者育成、人的交流、国際連携等に資する活動

- ③-1 「AMED再生医療研究交流会」を毎年度開催し、再生医療実現プロジェクトで支援する研究者の交流を促進させると共に若手研究者の発表機会を提供した。
- ③-2 再生医療について毎年度「AMED再生医療公開シンポジウム」を開催した。成果を発表するのみではなく、患者及びその家族・一般を中心に再生医療について理解を得ることができるプログラムにする改善を図ってきた。
- ③-3 「再生医療ナショナルコンソーシアム」において、これまでに61件の臨床研究実施・準備支援が行われるとともに、臨床培養士(初級レベル)から再生医療認定医(上級レベル)まで、幅広い人材育成を目的とした教科書が作成され、平成31年3月21日に刊行された。
- ③-4 「幹細胞・再生医学イノベーション創出プログラム」を平成28年度から開始し、若手研究者育成の枠を設け、若手研究者の育成を進めた。さらに平成31年度公募では国際若手研究者育成枠を設け、国際レビューの導入を行った。平成30年度は、事業内交流会を会津若松市と協力して実施し、アウトリーチ活動として会津若松市の小・中学校で出張授業およびミニ公開シンポジウムを実施した。
- ③-5 iPS細胞技術を応用した医薬品心毒性評価法について、国際バリデーション試験、国際安全性薬理学会、CiPA運営委員会等への参加を通じ、国際標準化に向けて提案した。ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することがICH(医薬品規制調和国際会議)のコンセプトペーパーに記載された。

④成果目標達成状況(評価指標)

前頁④を参照

(平成30年度末までの状況)

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

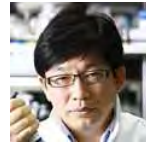
④再生医療

H30年度評価

①再生医療研究開発における顕著な成果事例

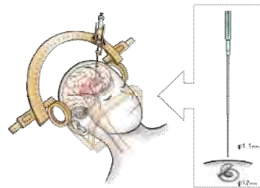
①-1 京都大学・高橋 淳 教授 他

パーキンソン病に対する他家iPS細胞を用いた
医師主導治験



- パーキンソン病に対して、他家由来iPS細胞からドパミン神経前駆細胞を作製し、移植する医師主導治験。

現在、1例実施。(予定症例数:7例)。



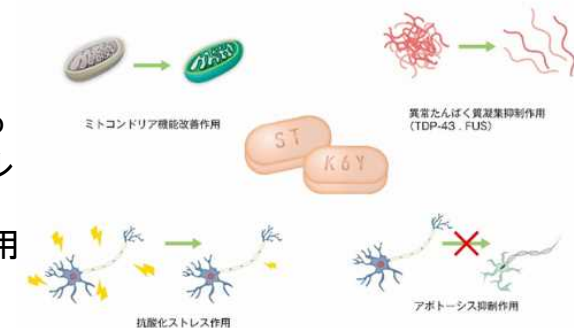
iPS細胞から分化誘導したドパミン神経前駆細胞(約500万個)を、注射針のような器具を用い、パーキンソン病の患者の脳に細胞を注入する。

①-3 慶應義塾大学 岡野教授 他

筋萎縮性側索硬化症(ALS)への疾患特異的
iPS細胞を活用した創薬研究と同定されたロ
ピニロール塩酸塩への医師主導治験



ALSに対する
ロピニロール
塩酸塩の期
待される作用

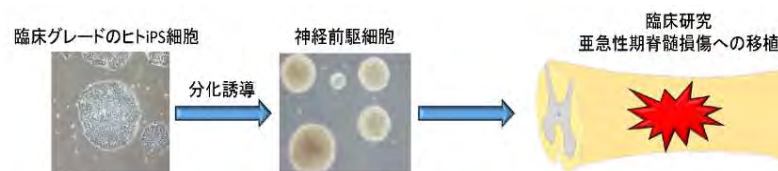


①-2 慶應義塾大学 中村 雅也 教授 他

亜急性期脊髄損傷に対するiPS 細胞由来神経前駆細胞を用いた臨床研究



- 亜急性期脊髄損傷の患者さん(受傷後1ヶ月以内)を対象として、ヒトiPS 細胞を用いた世界初の臨床研究。
- 平成31年3月に厚生科学審議会再生医療等評価部会にて了承(予定症例数:4例)。



①-4 再生医療の産業化に向けた装置や周辺商品の の実用化



生物由来原料基準をクリアし、再生医療向けとして
臨床実験に使用可能なヒトiPS細胞用培養液
「ReproMed™ iPSC Medium」

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療

H30年度評価

②再生関連プロジェクトの一体運営と事業運用改善

②-1 再生医療における臨床段階に移行するために必要なデータ、規制等を取りまとめた「再生医療研究事業のマネジメントに関するチェック項目」を平成30年5月に完成した。平成31年度「再生医療実用化研究事業」をはじめ、関連する事業の中間評価や事前評価等で本チェック項目を活用することにより、プロジェクトの運営や事業間連携を強化した。

②-2 「製薬協・AMED共催セミナー『花開け！再生医療のシーズ』」を開催し、実用化に向けて再生医療のシーズをアカデミアから製薬企業にスムーズに受け渡すために必要なことについて、アカデミアと製薬企業等産業界でディスカッションを行った。この結果をもとに、平成31年度から新たな産学連携課題を開始すべく、その準備として、企業と研究者のマッチングを行った。

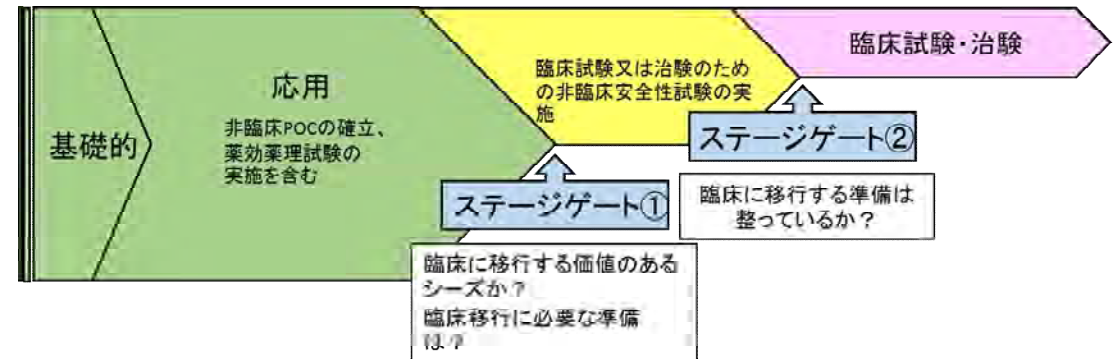
②-3 今後の評価や事業設計の参考とするため、再生医療等製品とその競合技術の比較調査を実施した。

②-4 疾患特異的iPS細胞を活用した創薬支援を中心に難病研究課・臨床研究課と情報共用を行い、事業協力を進めた。

②-5 再生医療研究課のレギュラトリーサイエンスに深く関連する研究課題(移植細胞の造腫瘍性評価、iPS細胞を利用した医薬品毒性評価等)については、規制科学課の「医薬品等規制調和・評価研究事業」と連携し、両課で評価・採択・進捗管理した。

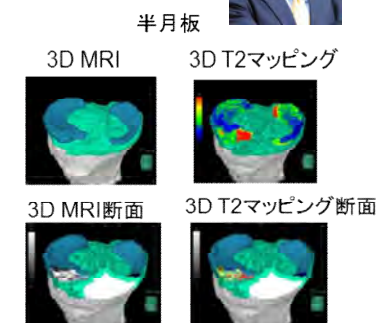
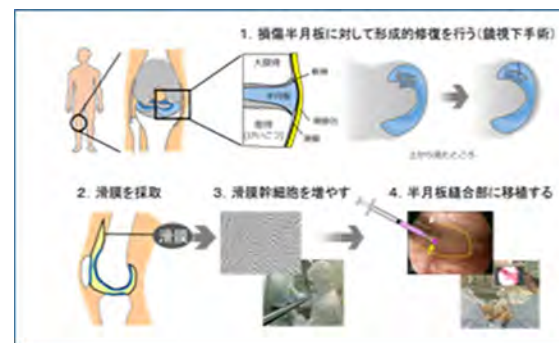
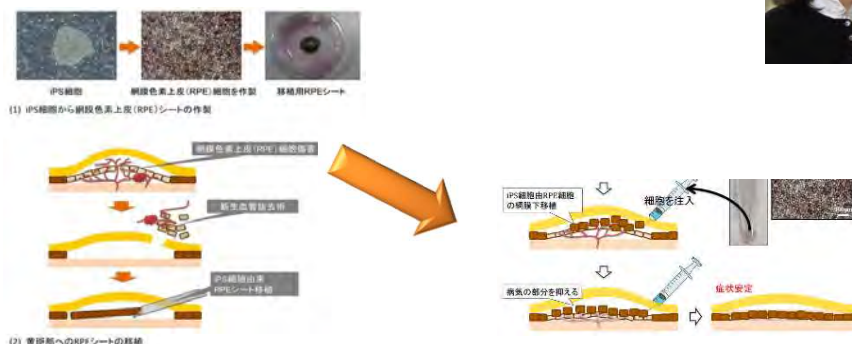
②-6 京都大学iPS細胞研究所が作成する臨床用iPS細胞ストックについて有識者からヒアリングを行い、課題を抽出した。

研究マネジメントに関するチェック項目（再生医療） ステージゲート



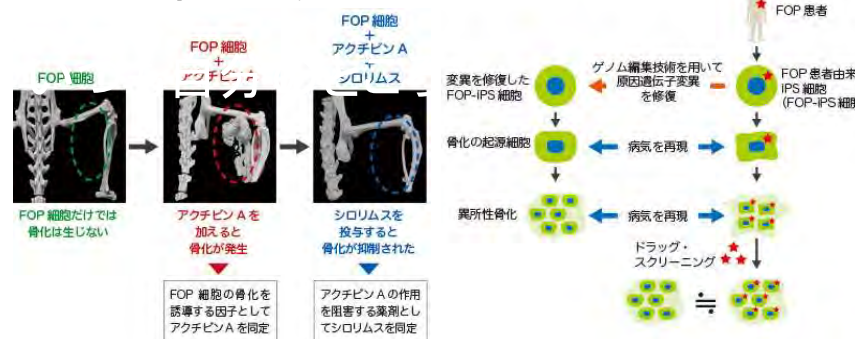
①再生医療研究開発における顕著な成果事例

Dr. Yoonhee Cho is an Associate Professor at the Department of Health, Behavior, and Society, Johns Hopkins University. She has a PhD in Epidemiology from Johns Hopkins University and a Master's degree in Public Health from the University of California, Berkeley. Dr. Cho is currently working on a research project that aims to improve the health of women and children in low-income countries. She is also a member of the Johns Hopkins Center for Communications Programs and the Johns Hopkins Center for Communications Programs.



A black and white micrograph showing a single cell with a large, dark, circular nucleus. The cell is labeled with a small 'a' in the bottom right corner.

[Caption]
iPS cells derived from adult human dermal fibroblasts
[Photo credit]
Shinya Yamanaka, CiRA



幹細胞標識用超低毒性量子ドット
「Fluclair™」
(富士フイルム和光純薬工業)。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療

見込評価

②再生関連プロジェクトの一体運営と事業運用改善

②-1 「再生医療研究事業のマネジメントに関するチェック項目」の作成・活用

H30年度評価で記載

②-2 「製薬協・AMED共催セミナー『花開け！再生医療のシーズ』」(平成30年7月)を開催し、実用化に向けて再生医療のシーズをアカデミアから製薬企業にスムーズに受け渡すために必要なことについて、アカデミアと製薬企業等産業界でディスカッションを行った。この結果をもとに、平成31年度から新たな産学連携課題の公募を開始する。また、平成31年度には、早期の段階でマーケティングやターゲティングの検討を行い、アカデミアのシーズをより企業にとって魅力的なシーズとするため、アカデミアの研究者を対象とした相談会を実施する。

②-3 再生医療等製品とその競合技術の比較調査を実施し、調査結果について勉強会を行い、今後の評価や事業設計の参考とする。

②-4 再生医療臨床研究促進基盤整備事業(平成28年度～)において、再生医療学会を中心に、再生医療の知識・経験を有する大学、医療機関等が連携する「ナショナルコンソーシアム」の活動の一つとして、再生医療等データ登録システム(NRMD)の構築を進めている。臨床研究に関しては、再生医療等臨床研究データ登録システム(NRMD/CR)に平成29年10月2日より眼科関連研究(RPE臨床研究データ)の登録受入を開始、上市済みの製品に関しては、再生医療等製品使用データ登録システム(NRMD/PMS)に平成30年3月30日に、第一例目の製品の登録を開始し、データの提供も開始した。

②-5 「医薬品等規制調和・評価研究事業」との連携

H30年度評価で記載

②-6 PDが全事業の各評価委員会等にオブザーバーとして出席することや各事業の評価委員やPS・POを相互に兼任すること等により、事業内連携の助言、研究開発計画、研究開発費、体制改善の見直し指示が効率的・効果的になされるよう工夫した。



I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療

③研究育成、人的交流、国際連携等に資する活動

H30年度評価

③-1 「平成30年度AMED再生医療研究交流会」を開催した。平成30年度から新たに再生医療実現プロジェクト以外の難病研究課、がん研究課、臨床研究課、脳と心の研究課、産学連携課、医療機器研究課が支援している再生医療に関係する研究者や他プロジェクトPSPOにも参加枠を広げ一層の交流を促進させた。

③-2 「再生医療ナショナルコンソーシアム」において、平成30年度には新たに31件の支援を行い、合計61件の臨床研究実施・準備支援が行われた。また、臨床培養士(初級レベル)から再生医療認定医(上級レベル)まで、幅広い人材育成を目的とした教科書が作成され、平成31年3月21日に刊行された。

③-3 再生医療について患者及びその家族・一般を中心に理解を得ることを目的に「平成30年度AMED再生医療公開シンポジウム」を開催した。治験実施中の研究課題、これから臨床研究に入る研究課題、機作研究課題に関する講演の他、パネルディスカッションやポスター解説を織り交ぜて、第一線の再生医療の研究者による、再生医療をわかりやすく解説を行った。

③-4 「幹細胞・再生医学イノベーション創出プログラム」を平成28年度に開始した。その中で、次世代のシーズ作りを目指した基礎的な研究開発を実施するとともに、公募の際には、若手研究者枠を必ず設け、若手研究者の登用を積極的に進めた。平成31年度の公募では、若手研究員が海外において研究を実施することを必須とする、国際若手研究者育成枠を設けている。この枠では、国際レビューを導入した。平成30年度は、事業内交流会を会津若松市と協力して実施し、アウトリーチ活動として会津若松市の小・中学校で出張授業及びミニ公開シンポジウムを実施した。

③-5 シンガポール科学技術研究庁A*STARとさらなる連携強化を図るため、シンガポール事務所の協力の下、国際事業部との適切な事前調整で決定された「細胞治療」をテーマに、2月26-27日にワークショップを開催した。

見込評価

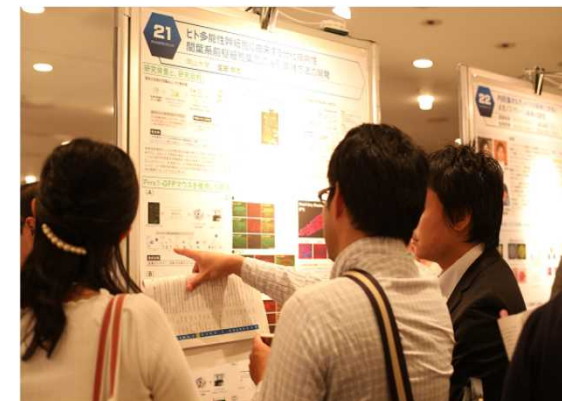
③-1 毎年度継続して「AMED再生医療研究交流会」を開催し、再生医療実現プロジェクトで支援する研究者の交流を促進させるとともに若手研究者に発表機会を提供した。また、ポスター発表は、若手研究者を中心に発表してもらおう等、若手の活躍の場を提供した。

③-2 再生医療公開シンポジウムを毎年度、継続して実施してきたが、その中で、当初の研究成果の情報発信を中心としたものから、患者・一般向けに、再生医療への理解を高めるものへと内容を変化させた。臨床研究・治験段階に入る研究課題が増える中で、再生医療への患者・一般の関心が高まる中、研究者と参加者の交流を行う場にもすることが出来た。

③-3 平成30年度評価③-2に記載。

③-4 平成30年度評価③-4に記載。

③-5 iPS細胞技術を応用した心毒性評価手法の開発について、国際検証試験により、ヒトiPS細胞由来心筋細胞を用いて医薬品による致死性不整脈の発生リスクを評価できることを明らかにし、その論文が受理された。また、国際安全性薬理学会で発表し、議論を行った。さらに、2018年11月に開催されたICHIにおいて、作業部会が設置され、ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することがコンセプトペーパーに記載された。



I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



H30年度評価

見込評価

<成果目標達成状況>

KPI【2020年までの達成状況】	① 平成31年3月迄の累積達成状況	② ①のうち、平成30年度の達成状況
・iPS細胞技術を活用して作製した新規治療薬の臨床応用(臨床研究又は治験の開始)	患者由来の疾患特異的iPS細胞を活用した創薬研究により、4件の治験が開始された。① 京都大学iPS細胞研究所 戸口田教授らグループが行った、進行性骨化性線維異形成症(FOP)へのシロリムスの治験、② 慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科学教室の小川郁教授、藤岡正人専任講師らが生理学教室(岡野栄之教授)との共同研究の上で、Pendred症候群に対する、シロリムスの治験③ 慶應義塾大学病院神経内科診療科部長の中原仁教授、診療科副部長の高橋慎一准教授らが生理学教室(岡野栄之教授)との共同研究の上で、ALSへのロピニロール塩酸塩の治験、④京都大学iPS細胞研究所 井上治久教授らによる、疾患特異的iPS細胞を用いたスクリーニングにより、ALSへのボスチニブの治験	慶應義塾大学医学部生理学教室の岡野栄之教授らが作成した疾患特異的iPS細胞を用いた創薬応用技術により、2件の治験が開始された。① 慶應義塾大学医学部耳鼻咽喉科学教室の小川郁教授、藤岡正人専任講師らによる、Pendred症候群に対する、シロリムスの治験の実施。② 慶應義塾大学病院神経内科診療科部長の中原仁教授、診療科副部長の高橋慎一准教授らによる、ALSへのロピニロール塩酸塩の治験の実施。③ 京都大学iPS細胞研究所 井上治久教授らによる、疾患特異的iPS細胞を用いたスクリーニングにより、ALSへのボスチニブの治験を開始。
・再生医療等製品の薬事承認数の増加	これまで累計で5品目、7症例が承認された。H27年度以降の承認は、① 条件・期限付承認としてヒト(自己)骨格筋由来細胞シート(「ハートシート」(テルモ株式会社)「虚血性心疾患」)、② ヒト(同種)骨髄由来間葉系幹細胞(「テムセルHS 注」(JCR ファーマ株式会社「GVHD」)、H28年度に ③ 適応追加としてヒト(自己)表皮由来細胞シート(「ジェイス」(株式会社ジャパン・ティッシュ・エンジニアリング)「先天性巨大色素性母斑」)、H30年度に、④ 条件・期限付承認としてヒト(自己)自己骨髄間葉系幹細胞「ステミラック注」(ニプロ株式会社)「脊髄損傷」が承認された。また、⑤ヒト(自己)表皮由来細胞シート(「ジェイス」(株式会社ジャパン・ティッシュ・エンジニアリング)「表皮水疱症」の適応が追加された。	・条件・期限付承認として12月28日にヒト(自己)自己骨髄間葉系幹細胞「ステミラック注」(ニプロ株式会社)「脊髄損傷」が承認された。 ・12月28日にヒト(自己)表皮由来細胞シート(「ジェイス」(株式会社ジャパン・ティッシュ・エンジニアリング)の「表皮水疱症」の適応が追加された。
・臨床研究又は治験に移行する対象疾患の拡大 35件	「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」、「再生医療実用化研究事業」等で推進する研究開発について、42 件(対象疾患数:37疾患)が臨床研究又は治験に移行し、対象疾患は着実に拡大、KPIを達成した。	「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」、「再生医療実用化研究事業」等で推進する研究開発について、11件(対象疾患数:10疾患)が臨床研究又は治験に移行し、対象疾患が拡大した。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



H30年度評価

見込評価

<成果目標達成状況>

KPI【2020年までの達成状況】	① 平成31年3月迄の累積達成状況	② ①のうち、平成30年度の達成状況
・再生医療関係の周辺機器・装置の実用化	経済産業省「再生医療の産業化に向け評価基盤技術開発事業」からは① 日立製作所がiPS細胞自動培養装置を、② 大陽日酸は小型でドライアイス不要の生体試料搬送容器CryoHandyを実用化、販売開始した。また、③ リプロセルが実用化したDMSOフリータイプの細胞凍結保存液が、薬機法に基づく原薬等登録名簿(マスターファイル)に登録された。また、④ リプロセルは、生物由来原料基準をクリアし、再生医療向けとして臨床実験に使用可能なヒトiPS細胞用培養液「ReproMedTM iPSC Medium」を発売開始した。 文科省「再生医療実現拠点ネットワークプログラム技術開発個別課題」からは、マトリクスームが⑤-1 細胞培養基質のラミニンの高純度精製品iMatrix-411、⑤-2 希釈操作が不要なEasy iMatrix-511、⑤-3 Easy iMatrix-511をコーティングプレート化したQuick iMatrix-511を実用化・販売開始した。また、⑥ 名古屋大学にて開発した「幹細胞標識用超低毒性量子ドット」を和光純薬工業が「Fluclair™」として商品化した。	④ リプロセルは、生物由来原料基準をクリアし、再生医療向けとして臨床実験に使用可能なヒトiPS細胞用培養液「ReproMedTM iPSC Medium」を発売開始した。尚、本製品はフィーダー(iPS細胞の培養・維持を支持する働きをする細胞)を用いない拡大培養および分化誘導にも使えることが確認されている。
・iPS細胞技術を応用した医薬品心毒性評価法の国際標準化への提言	これまで進めていた国内の大規模検証試験により、ヒトiPS細胞由来心筋細胞はヒト心電図データを反映すること、精度よく不整脈リスクを予測できることを明らかにした。また、国際検証試験に参加して、米国FDAらとともにヒトiPS細胞由来心筋細胞の評価系に関して再現性や有用性を明らかにした。国内外の検証試験等の進捗状況を国際会議などで発表、提案し、国際標準化に向けて国際的な議論を行った。さらに、2018年11月に開催されたICHにおいて、S7B及びE14ガイドラインに関する作業部会が設置され、ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することがコンセプトペーパーに記載された。国際コンソーシアムやICH作業部会等と連携しながら、引き続き、検討を進めている。	現在の進捗状況は、FDAらとともに行った国際検証試験により、ヒトiPS細胞由来心筋細胞を用いて医薬品による致死性不整脈の発生リスクを評価できることを明らかにし、その有用性を示した論文が受理された。 ワシントンDCで開催された国際安全性薬理学会(平成30年10月1日)における心毒性シンポジウムで発表、提案し、国際的な議論を行った。 さらに、2018年11月に開催されたICHにおいて、S7B及びE14ガイドラインに関する作業部会が設置され、ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することコンセプトペーパーに記載された。国際コンソーシアムやICH作業部会等と連携しながら、引き続き、検討を進めている。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

安全なiPS細胞の提供に向けた取組、幹細胞操作技術等のiPS細胞等の実用化に資する技術の開発・共有、再生医療の基礎研究・非臨床試験の推進等を実施したか。

H30年度評価

- ・iPS細胞中核拠点(京都大学CiRA)にて、平成31年3月にHLA型日本人第4位・末梢血由来のiPS細胞ストックの提供を開始した。既に提供を行っているiPS細胞ストックと合わせると、日本人の約40%をカバーできると考えられ、より広い患者さんを対象とした再生医療の提供が可能となった。また引き続き、臨床用HLAホモiPS細胞ストック事業のための、ドナーリクルートを行っている。
- ・京都大学CiRAの金子新准教授らは、ゲノム編集技術を用いて、HLA遺伝子を選択的に破壊することにより、他家移植の際にレシピエントのキラーT細胞とNK細胞の両方からの攻撃を回避し免疫拒絶反応を抑制するiPS細胞を作製する技術を開発した。本研究は、次世代のiPS細胞ストックの構築に向けた重要な技術となることが期待される。
- ・慶応義塾大学医学部の岡野栄之教授は、慢性期の脊髄損傷モデルマウスに対してNotchシグナル阻害剤で前処理したヒトiPS細胞から樹立した神経幹/前駆細胞の移植治療単独で、運動機能を回復・維持させることに成功した。また本神経幹/前駆細胞は、再生や運動機能回復が困難といわれる過酷な状況においても、軸索の再生・伸長が起こり、再髄鞘化も誘導することが明らかとなった。ヒトiPS細胞由来神経幹/前駆細胞移植の臨床応用を実現させる上で、非常に大きな成果である。

見込評価

- ・京都大学IPS細胞研究所は、平成27年8月6日より臨床に使用出来るiPS細胞ストックの配布を開始した。その後、提供株を徐々にふやしていき、2019年3月にはHLA型日本人第4位・末梢血由来のiPS細胞ストックまで提供を開始することができた。既に提供を行っているiPS細胞ストックと合わせると、日本人の約40%をカバーできると考えられる。臨床研究用iPS細胞ストックの提供可能により、臨床研究、治験に向けた研究が加速することとなり、最近の同種iPS細胞を使用した臨床研究・治験の実施につながっている。
- ・使用しない試薬を使用した可能性が否定できないため、iPS細胞中核拠点(京都大学iPS細胞研究所)で構築を進める臨床用iPS細胞ストックの一部の供給を停止したが、①指導的人材の確保を含めた体制強化、②工程管理システムの最適化・管理機能強化、③CSV(Computerized System Validation)※の実施と自動化システムの導入、④予期せぬシステム障害に備えるシステム堅牢性の確保を進め、GCTP(Good Gene, Cellular, and Tissue-based Products Manufacturing Practice)に準拠したストック供給に向け体制を構築し、平成29年10月6日に供給を再開しており、安定した供給が来ている。
- ・ヒトiPS細胞の分化誘導に関する研究開発が着実に実施されており、臨床研究・治験に段階に進んでいる。また、非臨床試験の内容等の共有を実施するとともに、多能性幹細胞の分化特性に関する研究開発を実施している。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

再生医療の臨床研究及び治験の推進や再生医療等製品の安全性評価手法の開発等を行ったか。

H30年度評価

- ・京都大学iPS細胞研究所の高橋淳教授らは、平成30年8月より、京都大学医学部附属病院にて、医師主導治験を開始した。50歳から69歳の7名のパーキンソン病患者を対象に、ヒトiPS細胞由来ドパミン神経前駆細胞を移植し、移植後2年間の経過観察を行い、安全性と有効性を評価する予定である。本治験で安全性や有効性が確認できれば、病気が進行すると症状のコントロールが難しかったパーキンソン病患者の症状改善が可能となる。
- ・慶應義塾大学医学部の中村雅也教授らは、脊椎損傷に対する再生医療と並行して、リハビリテーション治療の内容、プロトコルのあり方、効果測定方法の標準化を目指す臨床研究を計画し、平成30年2月の厚生科学審議会再生医療等評価部会から実施の承認を得た。
- ・国立医薬品食品衛生研究所の佐藤部長らは、ヒトiPS細胞等の多様性幹細胞由来移植細胞の臨床応用における最大の隘路とされる造腫瘍性評価について、国内外の動向調査を行った結果、性能が担保された造腫瘍性試験における非臨床評価が重要であることを再確認した。本成果を広く海外に周知する目的で、健康環境科学研究機構(HESI)のCT-TRACS委員会で、各極産官学メンバーと共同でポジションペーパー案を作成し、公開の準備を行っている。また、造腫瘍性試験に関する官民共同・多施設による研究体制を構築し、造腫瘍性試験に代替可能な簡易試験法を標準化するため、簡易試験法の性能を検討し、その結果を論文にまとめ、公表準備を進めている。

見込評価

- ・臨床研究及び治験の推進については、「再生医療実用化研究事業」において、ヒト幹細胞を用いた実用化に近い個別の研究課題に対する支援を行った。これまで41件の臨床研究又は医師主導治験が実施され、そのうち、8件が「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」から引き続き、「再生医療実用化研究事業」で支援を行ったものである。「再生医療実用化研究事業」の支援により医師主導治験を行ったもののうち、3件が薬事承認申請をする予定とされており、薬事承認申請に向けて、5件が企業治験に移行する等、再生医療等製品の薬事承認に向けて、着実に進捗した。
- ・「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」に引き続いて支援している「再生医療実用化研究事業」において、神戸市立神戸アイセンター病院研究センターの高橋政代センター長らは、神戸中央市民病院(現、神戸市立神戸アイセンター病院)、大阪大学、京都大学iPS細胞研究所と連携し、平成29年2月より、目の難病である加齢黄斑変性を対象に、同種iPS細胞から作製した網膜色素上皮細胞を移植する臨床研究を開始し、5例の移植を完了した。今後、臨床研究や治験を積み重ね、加齢黄斑変性のみならず、網膜色素上皮の異常について対応可能な新たな治療法を提供することが可能になる。
- ・再生医療における品質・安全性評価手法の開発に向けた取組みとして、医薬品等規制科学課の医薬品等規制調和・評価研究事業と連携しながら、「再生医療研究における品質及び安全性の評価に係る調査研究」(平成28年度～平成30年度)の研究課題を実施した。本研究では、再生医療研究課が所管する4事業の144課題から抽出したデータをもとに調査研究を実施し、成果を研究課題にフィードバックし、課題管理に活用している。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

再生医療の実現化を支える産業基盤を構築したか。

H30年度評価

- ・国内でヒト細胞原料を安定的に供給するため、「国内医療機関からのヒト(同種)体性幹細胞原料の安定供給モデル事業」では、ヒト細胞原料の供給にかかる体制整備に向けた研究を平成30年度より開始した。また本事業に併走して、ヒト細胞原料供給に関わる法的・倫理的な課題等を議論する有識者からなる検討委員会を設置し、3回委員会を開催し、細胞取得のために必要なIC等、優先項目について議論した。
- ・「再生医療等の産業化に向けた評価手法等の開発」では、個々の再生医療等製品の開発における安全性や有効性に関する評価手法の確立や、製造工程合理化の検討等を行っており、大阪大学宮川特任教授ら研究グループは、大日本印刷株式会社と共同で、人工知能(AI)技術を応用した、再生医療等製品に対するマイコプラズマ 否定試験を自動で判定する細胞画像解析ソフトを開発した。
- ・平成30年度より「再生医療シーズ開発加速支援」を起ち上げ、ベンチャー含む民間企業が進める再生医療のシーズ開発において、臨床開発に進むために必要な薬事規制に沿った非臨床試験や製造工程の整備等を早期段階から行うための支援開始した。

見込評価

- ・「再生医療の産業化に向けた細胞製造・加工システムの開発」において、細胞を安定的に大量かつ安全安価に製造・加工する基盤技術として、拡大培養、分化誘導、品質管理、加工、保存等各プロセスにおいて、個別要素の自動化や培地・基材等の周辺技術を開発したと共に、各プロセスが連携した細胞製造システムを構築し、従来の1/10 のコスト、細胞回収量が1010 個/バッチを達成した。また、各工程を統合し一貫した製造工程を、川崎市殿町のライフイノベーションセンター内に設置したクリーンルームおよび大阪大学吹田キャンパス集中研究所にて実証した。
- ・「再生医療等の産業化に向けた評価手法等の開発」において、日立製作所が、大日本住友製薬と京都大学との共同でパーキンソン病に対するiPS 細胞由来細胞製剤の製造工程で用いる閉鎖型大量自動培養装置を開発し、GCTP省令 に適合した製品製造が可能な装置(「iACE2」)として国内で初めて製品化する等、大量細胞供給技術の実用化を実現した。
- ・細胞製造プロセスの構築に加え、細胞製造システムに関連するISO/TC276/WG4 (Bioprocessing) 及びISO/TC198/WG9 (Aseptic processing) において、日本発提案を日本主導で国際標準化のステージを着実に進めた。また、再生医療等製品製造工程管理に大きく影響する細胞数/品質管理の国際標準化戦略を考慮し、ISO/TC276/WG3 (Analytical methods) へも日本発の関連文書提案を進めた。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

新薬開発の効率性の向上を図るために、連携してiPS細胞等を用いた創薬等研究を支援したか。

H30年度評価

・疾患特異的iPS細胞を活用した創薬支援を中心に難病研究課・臨床研究課と情報共用を行い、事業協力を進めた。その中で、再生医療研究課で支援した慶應大学 岡野栄之教授がペンドレット症候群の患者さんからのiPS細胞を活用して病態解明と治療に向けての候補化合物である、シロリムスを同定し、臨床研究課で支援している慶應大学 小川 郁先生らによる治験の実施に結びつけた。また、岡野教授は、筋萎縮性側索硬化症(ALS)の患者さん由来のiPS細胞を活用し、治療薬候補として、パーキンソン病治療薬である「ロピニロール塩酸塩」の同定を行い、難病研究課で支援している慶應義塾大学病院の中原仁教授、高橋慎一准教授の第I/IIa相医師主導治験を開始へとつなげることが出来た。

・京都大学iPS細胞研究所の井上治久教授はALS患者さん由来のiPS細胞を活用し、慢性骨髄性白血病の治療薬「ボスチニブ」を治療薬候補として同定し、臨床研究課における事業で医師主導治験を開始した。

見込評価

・平成29年度より「疾患特異的iPS細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム」を開始した。難病等由来の疾患特異的iPS細胞を樹立し疾患メカニズムを解明し、解析技術の高度化や創薬スクリーニング系の構築をめざす14件の「研究拠点」した。また、多数の健常人からiPS細胞を樹立して対照群の作成に資する1件の「iPS細胞樹立課題」(京大CiRA)を採択するとともに「バンク活用促進課題」(理化学研究所バイオリソースセンター)を採択した。それぞれの拠点で研究開発を進めるとともに、樹立課題やバンク課題を通じて、作成したiPS細胞を幅広く活用するための取り組みを進めている。

・疾患iPS細胞を活用した創薬支援として、京都大学iPS細胞研究所の戸口田淳也教授らが行っている進行性骨化性線維異形成症(FOP)向け創薬研究では、「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」(疾患特異的iPS細胞を活用した難病研究)・「創薬基盤推進研究事業」の連携により、世界で初めて、疾患特異的iPS細胞の樹立からFOP患者に対するシロリムスを用いた医師主導治験まで進める事が出来た。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

iPS細胞技術を応用した心毒性評価手法の開発及び国際標準化への提案を行ったか。

H30年度評価

これまで進めていた国内の大規模検証試験により、ヒトiPS細胞由来心筋細胞はヒト心電図データを反映すること、精度よく不整脈リスクを予測できることを明らかにした。また、国際検証試験に参加して、米国FDAらとともにヒトiPS細胞由来心筋細胞の評価系に関して再現性や有用性を明らかにした。国内外の検証試験等の進捗状況を国際会議などで発表、提案し、国際標準化に向けて国際的な議論を行った。さらに、2018年11月に開催されたICHにおいて、S7B及びE14ガイドラインに関する作業部会が設置され、ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することがコンセプトペーパーに記載された。国際コンソーシアムやICH作業部会等と連携しながら、引き続き、検討を進めている。

見込評価

FDAらとともに行った国際検証試験により、ヒトiPS細胞由来心筋細胞を用いて医薬品による致死性不整脈の発生リスクを評価できることを明らかにし、その有用性を示した論文が受理された。

ワシントンDCで開催された国際安全性薬理学会(平成30年10月1日)における心毒性シンポジウムで発表、提案し、国際的な議論を行った。さらに、2018年11月に開催されたICHにおいて、S7B及びE14ガイドラインに関する作業部会が設置され、ヒトiPS細胞由来心筋細胞等を用いた新しいアプローチの利用可能性を検討することコンセプトペーパーに記載された。国際コンソーシアムやICH作業部会等と連携しながら、引き続き、検討を進めている。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

④再生医療



評価軸

幹細胞による創薬支援の実現化を支える技術基盤を構築したか。

H30年度評価

- ・「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」(疾患特異的iPS細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム)では、「バンク活用促進課題」(理化学研究所バイオリソースセンター)に、拠点等から疾患特異的iPS細胞等の寄託を受けるバンクの運営体制を構築し、平成30年度は42患者由来の22疾患、95株の寄託を受け、60疾患、178株を提供した。
- ・「再生医療技術に応用した創薬支援基盤技術の開発」では、これまでのiPS細胞研究の成果を活用し、iPS細胞等から分化誘導した各種臓器細胞をチップ等のデバイス上に搭載することで、医薬品候補化合物の安全性や薬物動態等の評価が可能な新たなシステムの基盤技術を開発している。ユーザー(製薬企業)ニーズを踏まえ、デバイスのプロトタイプを開発すると共に、iPS細胞由来の各種臓器細胞の高機能化を図る等、要素技術の開発を進めた。

見込評価

・「再生医療実現拠点ネットワークプログラム」のサブプログラムとして、平成29年度から「疾患特異的iPS細胞の利活用促進・難病研究加速プログラム」を開始し、研究拠点(14拠点)、iPS細胞樹立課題(健常人のiPS細胞樹立・寄託)、バンク活用促進課題(iPS細胞の活用される環境整備)を採択した。

また、多くの研究者・企業に活用される環境を整備するために1件のバンク活用促進課題を採択し、疾患特異的iPS細胞等の寄託を受けるバンクの運営体制を構築した。その結果、819患者由来の402疾患、3388株の寄託を受け、119疾患における364株、499本を提供した(平成30年度2月現在)。また、寄託された疾患特異的iPS細胞のリストを平成30年1月にウェブ上で一般公開した。

・幹細胞を用いて医薬候補品の安全性や薬物動態等の評価の基盤技術の構築を目指すため、平成29年度に「再生医療技術に応用した創薬支援基盤技術の開発」を開始した。これまでのiPS細胞研究の成果を活用し、iPS細胞等から分化誘導した各種臓器細胞をチップ等のデバイス上に搭載することで、医薬品候補化合物の安全性や薬物動態等の評価が可能な新たなシステムの基盤技術を開発している。本事業ではユーザー(製薬企業)ニーズを踏まえ、デバイスのプロトタイプを集中研の形で開発を進め、iPS細胞由来の各種臓器細胞の高機能化を図る等、要素技術の開発を進めた。

I 研究開発の成果の最大化その他の業務の質の向上に関する事項

(2) 基礎から実用化へ一貫してつなぐプロジェクトの実施

⑤ オーダーメイド・ゲノム医療

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑤オーダーメイド・ゲノム医療

H30年度評価



評定(自己
評価)

A

①臨床ゲノム情報統合データベース整備事業、ゲノム創薬基盤推進研究事業を通じ、今年度からがんゲノムにつながるがんオンコパネルの開発や医薬品の製造販売承認の取得等が実現し、②臨床ゲノム情報統合データベース(MGeND)への日本人集団の疾患関連変異データの蓄積、東北メディカル・メガバンク計画による日本人基準ゲノム配列(JRGA)等の公開やゲノム情報等の公開が進むとともに、③データシェアリングポリシー適用事業拡大とゲノム医療データのグローバルシェアリングに向けた国際活動への新規参画など、疾患関連遺伝子の同定や日本人の標準ゲノム配列の特定に加え、医療実装の創出やゲノム医療情報の国際標準化への新たな取り組みなどを行い目標を大きく上まわった。
以上から、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

①研究成果の着実な導出

- ・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業により、「NCCオンコパネル」が医療機器として製造販売承認を取得後に保険収載され、「Todayオンコパネル」が先進医療Bを開始した。難病領域では若年発症型難聴のパネル検査を保険診療に移行するとともに、10,000症例を超えるクリニカルシーケンスと300例を超える確定診断を実施など、ゲノム医療の実現とがんゲノム情報管理センター開設につながる成果があった。
- ・ゲノム創薬基盤推進研究事業では、チオプリン製剤の重篤な副作用の予測に有用な遺伝子多型を検出するキットを開発し、体外診断用医薬品として製造販売承認(平成30年4月)を取得した。また、ゲノム医療の患者還元に向けて、患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する提言を策定した。

②データベース事業やバイオバンク事業を通じたゲノム医療実現基盤整備

- ・臨床ゲノム情報統合データベース整備事業では、クリニカルシーケンスが当初の計画を超えて進み、一次班が終了した平成30年度末までに、難病1.7万症例、がん1.5万症例、感染症2.8万症例、認知症2.3万症例の解析が終了した。日本人集団の疾患関連変異データベースMGeNDには、難病1.4万件、がん2.5万件、感染症15.7万件、認知症1.9万件の変異データが集積した。
- ・東北メディカル・メガバンク計画は、日本人3名のゲノム配列のみで構築した日本人基準ゲノム配列(JRGA)を平成30年2月に公開しており、公開後は月平均ダウンロード率が約660%増加したほか、日本人全ゲノムリファレンスパネル公開により、平成30年度末までに累積で2700例を超える日本人の未診断疾患の方への解析結果返却に貢献した。

③国内外のデータシェアリングの推進

- ・データシェアリングポリシーの適用対象の事業を、従前の「疾患克服に向けたゲノム医療実現プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」に加え、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「肝炎等克服実用化研究事業」、「エイズ対策実用化研究事業」に拡大し、国内のデータシェアリングを推進した。また、はじめてデータマネジメントプランの事後評価を実施し、結果と論点を関連他課と共有した。
- ・さらに、オーダーメイド・ゲノム医療の成果である日本人集団の疾患ゲノム情報を国際社会で共有し、グローバルな疾患解明研究推進するため、各種事業の成果を「GEM-Japan」プロジェクトと位置づけた上で、ゲノム医療情報の標準化とデータシェアリングを目的とした国際活動であるGA4GH(Global Alliance for Genomics & Health)の基幹プロジェクトとして、アジアの国より初めて参画した。これにより、日本全国の協力体制をより強固にするとともに、我が国におけるゲノム情報と臨床情報の国際的な標準化を推進する。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑤オーダーメイド・ゲノム医療

見込評価



評価(自己評価)

A

①東北メディカル・メガバンク計画の成果である健常人全ゲノムリファレンスパネルを未診断疾患に活用すること等によるゲノム診断の飛躍的加速の実現、国内外のデータシェアリング推進のための国際連携とデータシェアリングポリシーの拡充など他事業連携・情報共有・成果の利活用を促進するとともに、②日本人ヒトゲノムの新規データベースの整備・拡充を行うなど、疾患関連遺伝子の同定や日本人の標準ゲノム配列の特定に加え、データシェアリングの策定及び適用事業の拡大やゲノム医療情報の国際標準化への新たな取組みなどを行い目標を大きく上まわった。以上から、「研究開発成果の最大化」に向けて顕著な成果の創出や将来的な成果の創出の期待等が認められる。

	H27	H28	H29	H30
自己評価	S	A	A	A
主務大臣評価	S	A	A	

①他事業連携による革新的成果の創出、成果の利活用等の新展開 東北メディカル・メガバンク計画によるゲノム診断の飛躍的加速とゲノム医療研究のための基盤構築

日本人全ゲノムリファレンスパネルを段階的に拡充し、同計画参加者および長崎医療センターやながはま0次コホートの協力者を含む3,554人分のSNVを収載した3.5KJPN、X染色体・ミトコンドリアゲノムのSNVを追加収載・国際基準に準拠した手法で再構築した3.5KJPNv2を公開した。これにより疾患ゲノム診断が飛躍的に加速し、IRUD全体で2700例以上の未診断疾患の方へ半年以内に解析結果が返却可能となった。また、国際基準ゲノム配列の問題点を根本的に解決した日本人基準ゲノム配列(JRGA)の初版となるJG1の公開により、日本人全ゲノムリファレンスパネルのさらなる精度向上、日本人特有の疾患感受性や薬剤感受性に寄与するゲノム配列変化の解明などを大きく進展させる基盤を構築した。

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業による医療実装につながる基盤の実現

がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図るための「がんゲノム情報レポジトリ」、および同定された変異意義付けの際の基礎情報となる「がんゲノム知識データベース」の構築実績は、「がんゲノム情報管理センター」に繋がった。

多因子疾患のゲノム医療実現を目指した研究開発

多因子疾患を対象としたゲノム研究の戦略として、A)重症化の予測と層別化医療、B)疾患感受性の高いレアバリエーションを用いたメカニズムの解明、C)遺伝型に基づくリスク予測と予防、D)ゲノムの半分以上を占めるリピート配列の異常が原因となる疾患の解決、を設定した。

国内外のデータシェアリング推進等による利活用の新展開の促進

「データシェアリングポリシー」について、難病、感染症、認知症の事業等にも拡充して展開するとともに、データの国際標準化を目指す国際活動(GA4GH)に参画するなど、成果の利活用の新展開を促す基盤を整備した。

新たな形態による情報共有の促進

研究機関、大学、企業等、国内の様々な所属のバイオバンク研究者が一堂に会した、これまでにない機会の提供を目的として、「バイオバンク連絡会」を定期開催。平成29～30年度までに計6回開催し各回100名程度の参加者により、活発な意見交換が行われた。

また情報ポータルサイトを開設し、バイオバンクや情報基盤、ELSIに関することなど、ゲノム医療研究者に有用な情報やトピックスの掲載を開始した。

②世界に例のない新規データベースの整備やデータ拡充 画期的なゲノム疾患データベースの公開

臨床ゲノム情報統合データベース事業では、がん、希少・難治性疾患、感染症、認知症等の各疾患領域を対象にデータストレージ(DS)を構築し、ゲノム解析情報と詳細な臨床データを研究者でシェアする体制を整備するとともに非制限公開可能なデータを集約した。これにより、米国ClinVarなどにも無かった日本人特有のゲノム疾患情報が蓄積されたデータベースとなる(MGeND)の構築が実現し、平成30年3月16日に一般公開した。

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

⑤オーダーメイド・ゲノム医療

H30年度評価

①研究成果の着実な導出

全国の大学病院・高度先進医療機関および学会と連携してオールジャパンの研究組織を構築し、その体制のもとにゲノム医療の実現を目指した研究開発を行った。多種進行がんを対象とした「NCCオンコパネル」は、先進医療Bを経てコンビネーション医療機器として製造販売承認を取得後に保険収載され、がんゲノム情報管理センター開設につながる成果があった。突然変異だけでなく染色体コピー数変化、遺伝子融合、発現量解析、エクソンスキッピングが測定できる「Todaiオンコパネル」は、先進医療Bを実施中である。

TOP-GEAR-CS: 初のがん遺伝子パネル検査として薬事承認

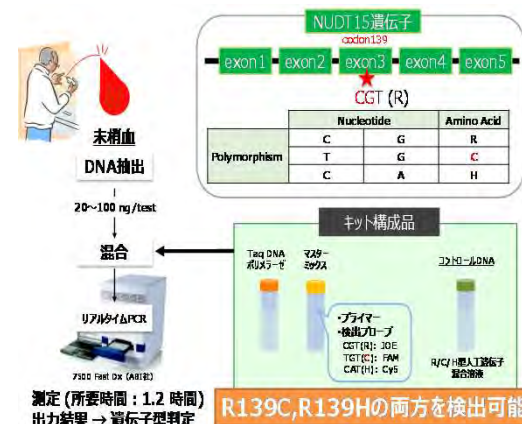
OncoGuide™ NCC オンコパネル システム 承認番号: 23000BX00398000 販売: シスメックス社



難病領域では、若年発症型両側性感音難聴のパネル検査を保険診療に移行するとともに、10,000症例を超えるクリニカルシーケンスと300例を超える確定診断を実施した。

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

炎症性腸疾患、白血病、リウマチ性疾患、臓器移植後の治療におけるチオプリン製剤の重篤な副作用の予測に有用遺伝子多型を検出するキットを開発し、世界で初めて体外診断用医薬品として製造販売承認を取得し発売した。さらに平成31年2月から保険適応となった。



また、ゲノム医療の患者還元に係る問題解決を目指し、患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する提言「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」(その1:がん遺伝子パネル検査を中心に)(その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針)を策定して公開した。

ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言
その1:がん遺伝子パネル検査を中心に
【改定版】

20190327版

1. はじめに

次世代シーケンサー技術によるゲノム・遺伝子解析の極めて迅速な高速度は、多数あるはずの遺伝子を一度に解析することを可能としており、日常診療にもその技術が応用されている。遺伝学的検査の実施に当たっては、日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年)がその基本となるが、多数あるはずの網羅的遺伝子解析という観点から、従来の少数の目的遺伝子を解析する場合に加え新たな考え方や体制が求められている。

また、がん細胞のゲノム・遺伝子検査は、本質的には、ヒト細胞遺伝子の検査であるが、生殖細胞系列の遺伝子変異(病的バリエーション)が同定されることが日常診療でも発生する状況となっており、いわゆる二次的所見に対する具体的な対応方針を整備する必要がある。

さらには、分子標的治療薬や酵素補充療法などの新しい効果的な治療薬が次々と利用可能となっているが、対象分子の遺伝子変異を正確に把握することが必要となる場合が多い。このようなゲノム・遺伝子解析技術と治療薬の進歩は、人類共通の財産であり、それらを適切に結びつけるゲノム情報を用いた医療(ゲノム医療)の実用化が急務で、患者家族も含めたできるだけ多くの人々がその恩恵を受けることができることが求められる。

2. 目的

本提言は、医療の現場において、医療従事者が適切なプロセスを経てゲノム医療に係る情報伝達を行うことで、患者及び家族がゲノム医療について十分に理解し、開示されるゲノム情報が患者及び家族の医療及び健康管理のために適切に役立つことを目的とするものである。関連学会等をはじめとする全ての関係者・団体が高い倫理観を保持し、ゲノム医療が患者・家族・社会の理解及び

ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言

ゲノム医療は、ゲノム情報の活用により、医療的対応となるが、今後新たな活用が追加される可能性がある。

ゲノム創薬基盤推進研究事業

I (2)基礎研究から実用化へ一貫して繋ぐプロジェクトの実施

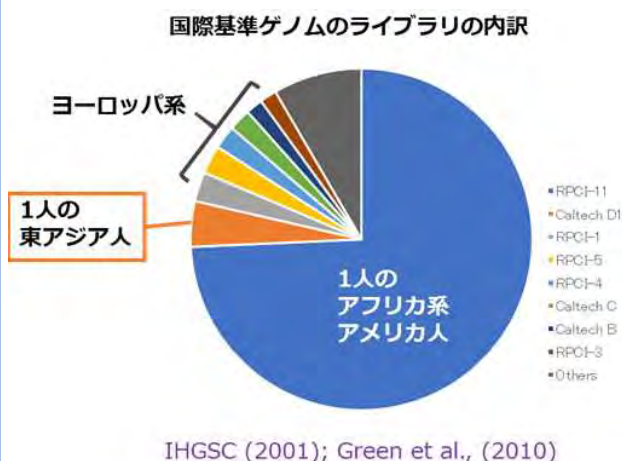
⑤オーダーメイド・ゲノム医療

H30年度評価



②データベース事業やバイオバンク事業を通じたゲノム医療実現基盤整備

東北メディカル・メガバンク計画による、日本人基準ゲノム配列(JRGA)の初版JG1の構築、公開



国際基準ゲノム配列はヨーロッパ系とアフリカ系集団を祖先に持つゲノムをもとに作成。これを日本人の全ゲノム解析に用いた場合に生じる問題点(民族集団差が十分に考慮できず、解析困難な難読領域や本来あるべき違いが検出できない、誤検出等)を解消。

臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

日本人集団における疾患ゲノム解析は当初の計画を超えて進展し、平成30年度末までに8.4万症例の解析が終了した。MGeNDにはGWASデータを含めて21.9万件の変異データが集積した。

	解析予定症例数	解析実施症例数	登録変異数
希少・難治性疾患	7,500	17,384	13,513
がん	13,630	14,557	25,073
感染症	25,075	28,429	157,082
認知症・その他	17,650	23,464	19,339
合計	63,855	83,834	218,878

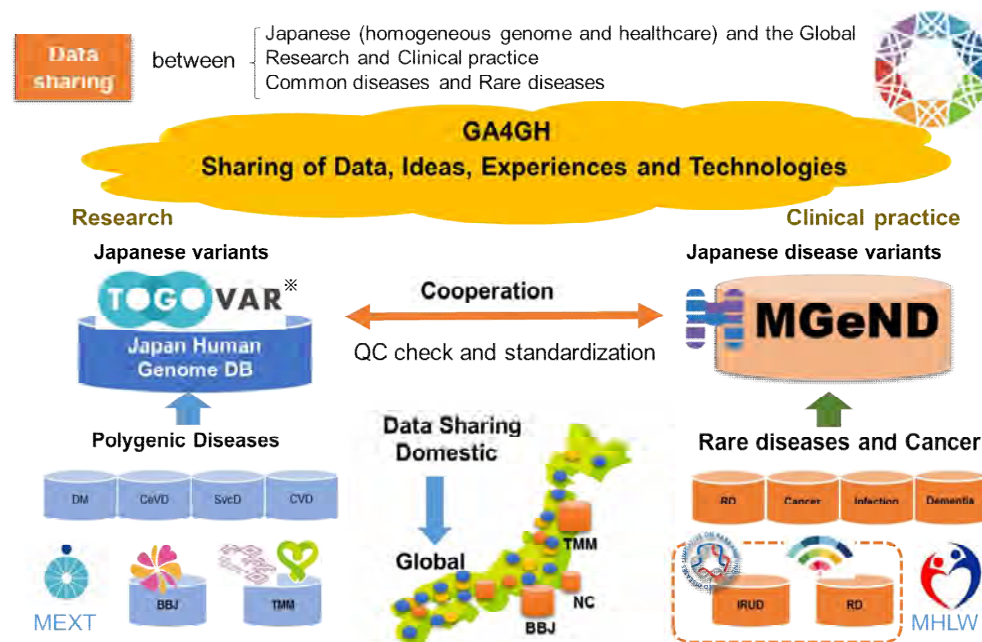
③国内外のデータシェアリングの推進

AMEDデータシェアリングポリシーの適用事業の拡大を進めるとともに、ゲノム医療データの国際的なデータ標準化に向け、GA4GHの基幹プロジェクトとして、GEM-Japanが参画

GEM-Japanを構成する事業

ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業
ゲノム研究バイオバンク事業
東北メディカル・メガバンク計画
臨床ゲノム情報統合データベース事業

Genome Medicine Alliance Japan, GEM-J



※ ToGoVar(日本人ゲノム多様性統合データベース): 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(NBDC)と情報・システム研究機構データサイエンス共同利用基盤施設ライフサイエンス統合データベースセンター(DBCLS)との共同研究で開発されたデータベース