



# 製薬企業における 全ゲノム情報等の活用の期待

## Genomics Englandの企業利用を踏まえて

2021年11月18日  
日本製薬工業協会

# 全ゲノム解析で実現する医療の世界

## 個々のゲノム情報に基づく予防、診断、治療

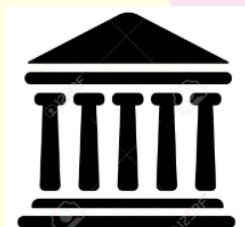
QOLの向上、健康寿命の延伸

個人にあった治療の提供

患者  
国民



政府



全ゲノムデータ  
オミックスデータ



臨床情報



医療者



研究者  
製薬会社

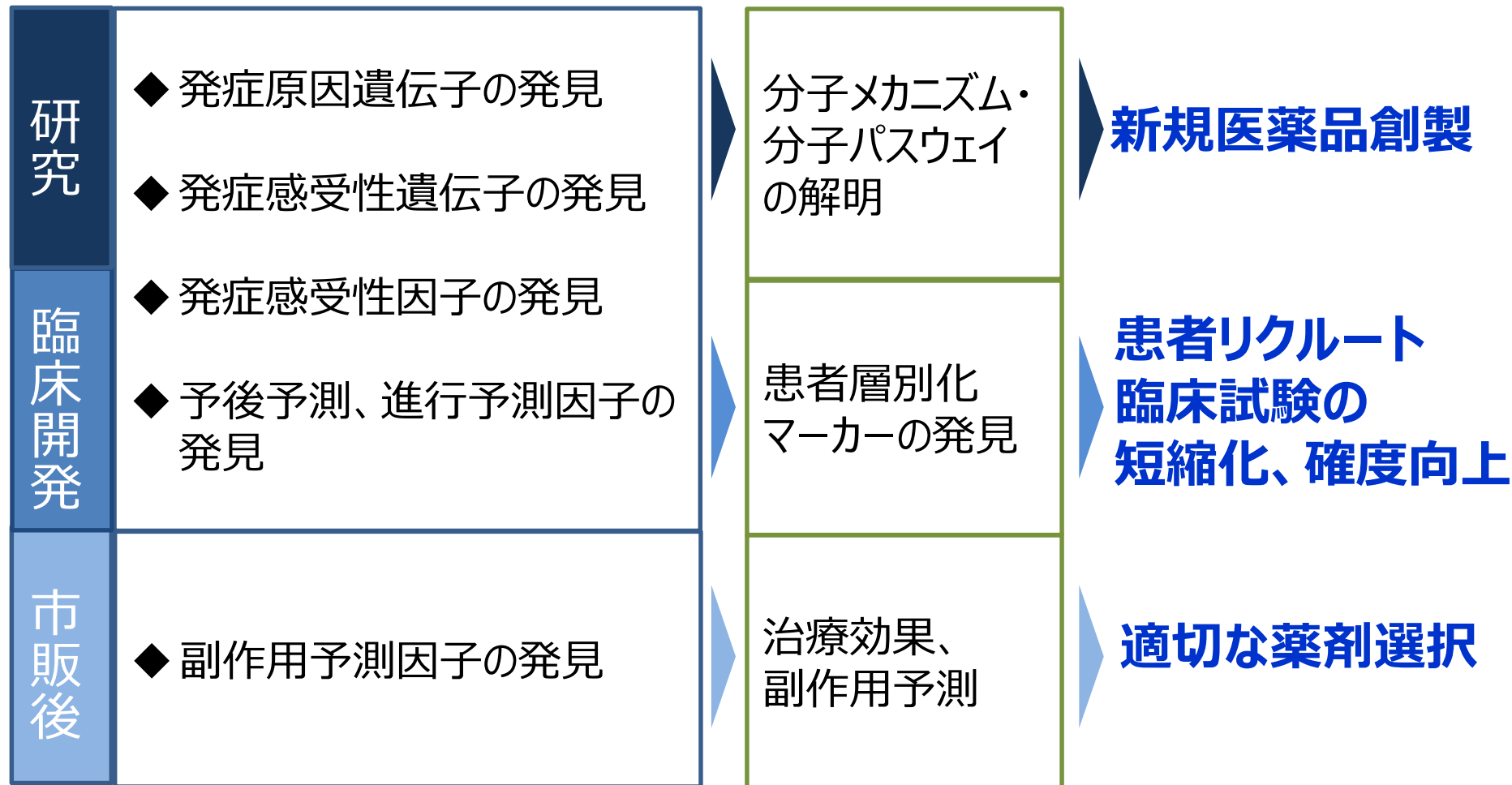


医療コストの効率化

医薬品開発のスピードアップ、  
成功確率向上、コスト低下

# 創薬におけるゲノム情報等の活用

## 【創薬の各ステージにおける活用イメージ】



全ゲノム  
データ

×

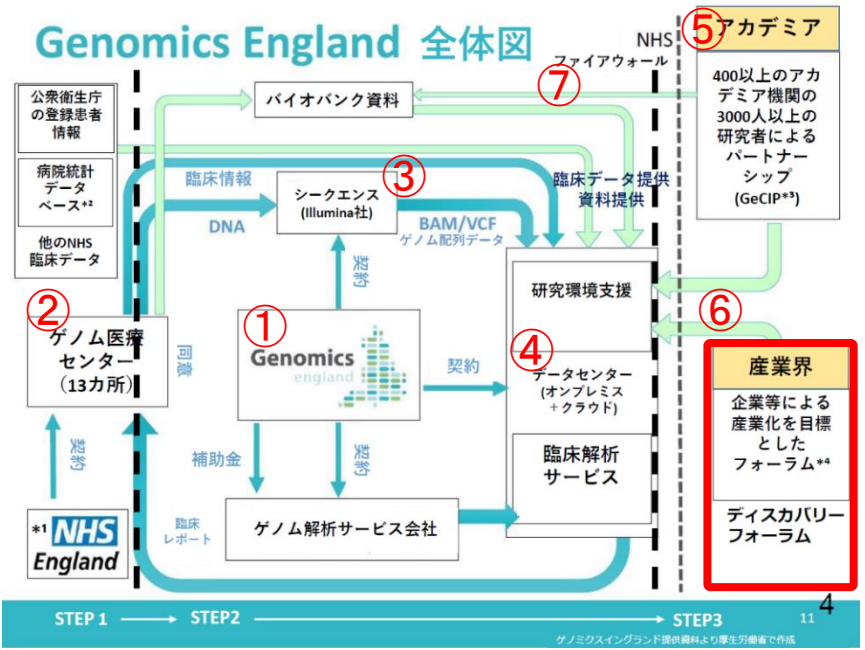


臨床情報

+

オミックス  
解析

# 英国 Genomics England (GEL) の体制



2012年12月に首相宣言し、13年7月にGEL設立(約8か月)

- ① Genomics England (国営企業)が司令塔の役割を担い、全体を運営
- ② ゲノム医療センター(NHSが設置)が患者リクルート
- ③ Illumina社(民間)がシーケンス実施
- ④ 専用のデータセンターがゲノム情報、臨床情報を保管
- ⑤ アカデミア研究者、臨床医による組織 (GeCIP)  
ゲノム情報と疾患の関連付け研究を実施
- ⑥ 産業利用のフォーラム(Discovery Forum)  
企業は **利用料(三段階)**を支払い、データを利用
- ⑦ ファイアウォール等により情報管理を厳格にしつつ、  
**リモートアクセス**等の自由を実現

## GeCIP と Discovery Forum は、利用の仕組みが異なる

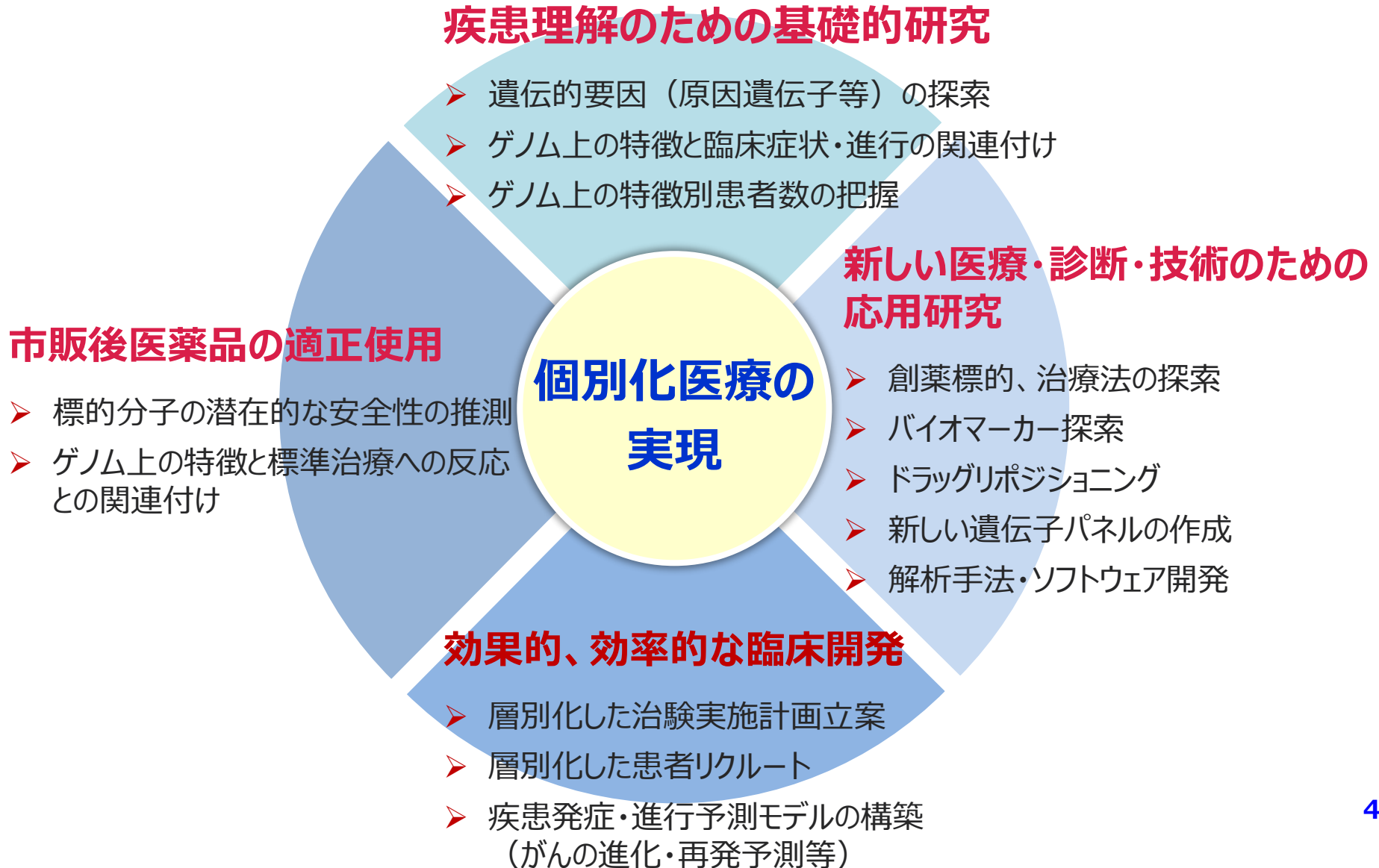
### GeCIP (アカデミア研究)

- 研究者、臨床医等による**アカデミアのコンソーシアム**
- **45の疾患領域**に分かれ、ゲノム情報と疾患との関連付け研究を行う
- 得られた**新知見の帰属はGEL**
- **出版物は出版先への提出15営業日前までにGELに提出**
- **費用負担なし**

### Discovery Forum (産業利活用)

- 会員企業からなる**産業界グループ**
  - 全ゲノム情報、臨床情報、サンプルにアクセスして、**企業単独研究**が可能
  - 全てのデータを用いて、**プレリサーチ**が可能
  - 得られた**新知見の帰属は企業**
  - **出版物は出版先への提出15営業日前までにGELに提出**
  - **有料(三段階)**
- \*計画立案を目的とした検索

# 想定されるGELの活用例



# より優れた仕組みを作るために

## ① 充実した臨床情報の収集

### • **標準化・構造化された時系列の情報収集**

多くの研究や多様なユーザーに長く活用されることを目指した、標準化、構造化され、かつ、治療前、治療方法、予後の時系列データも豊富に収集

### • **診断名（対象疾患以外にも包括的に）、投薬情報、臨床検査値、画像データ等**

ゲノム情報をご提供頂いた患者さんの背景をより詳細に調査できるよう、がん・難病以外の罹患情報や投薬情報等の多くの医療情報を収集

### • **HPO※<sup>1</sup>付与方法の統一化、均一化（Proband※<sup>2</sup>以外のデータの取得）**

付与するHPO情報の階層や確認するHPOの対象が疾患ごとに揃えられている、HPO情報の有無の理由が明示されている、遺伝性疾患ではProband以外の家族の方の情報も充実しているなど、統一化、均一化された表現型の情報

### • **再連絡可能な方かどうかの情報（追加情報取得・研究のため）**

速やかに研究を推進するため、（医療従事者を通して）患者さんに追加情報の提供や追加研究へのお願いが可能か、確認できる環境

## ② 検体・オミックスデータの取得

### • **トランスクリプトーム、エピゲノム、プロテオーム、メタボローム等の解析を追加取得できる仕組み**

※1 HPO term (Human Phenotype Ontology term): 人の形質に関する標準化された用語 例)「緑内障」は診断名で、その症状としての「眼圧上昇」は HPO term

※2 Proband(発端者): 遺伝性疾患の場合に、その家系で最初に遺伝性疾患として注目された患者を指す

# より優れた仕組みを作るために

## ③ 利便性の高い仕組み

- **高速リモートアクセスの実現**

リモートアクセスの環境下でもスムーズに解析できる環境

- **計算リソースの高い拡張性・自由度**

ユーザーの研究目的に応じた計算リソースが確保できるデータ解析環境

- **円滑な利活用体制（コンシェルジュ機能等）、一元化された窓口の構築**

ユーザーへの窓口を一元化し、利活用の相談や申請が煩雑にならないような、また、研究上の問い合わせや相談を円滑かつ迅速にご対応して頂けるような体制

- **利活用に関する迅速な手続き（審査、データ取り出しに関する基準の明示）**

迅速な審査とともに、環境外へのデータの取り出し等の審査期間も明示して頂くなど、研究計画が想定でき、利活用時の研究も滞らないような工夫

- **事業実施組織との密な双方向連携（利用企業からの研究成果やニーズを連絡）**

本取組から生まれた研究の成果についてユーザーからも適切なタイミングで共有されるとともに、変化するユーザーのニーズも密に相談できるような、双方向の連携体制の構築

# 補足資料



# Genomics England(GEL)の経緯



年月	経緯
<b>2012年12月</b>	キャメロン首相の宣言により「 <b>10万ゲノムプロジェクト</b> 」が始動
<b>2013年7月</b>	<b>保健省直下にGenomics England (GEL) を有限会社として設立</b>
2014年	希少疾患の患者2,000人、続いて3,000人のがん患者を対象にパイロットプログラムを実施
2014年12月	参加者の特定や登録を担うGenomic Medicine Centre (GMC) を全国11か所に設置し患者リクルートを開始（現在は13か所に拡大）
2015年3月	「10万ゲノムプロジェクト」の最初の患者の全ゲノムシーケンスを実施
<b>2018年12月</b>	当初目標の <b>10万全ゲノムシーケンス解析を達成</b>
<b>2018年10月</b>	保健・社会福祉長官がプロジェクト <b>目標の上方修正</b> を発表。 <b>5年間(～2023年)で100万全ゲノムを解析</b> （NHS 50万＋UKバイオバンク50万）

# ゲノム・臨床データの利活用目的

ステージ	目的	ニーズ（推定）
研究	がんの原因遺伝子・変異探索	高
研究	がん <u>以外</u> の疾患の原因遺伝子・変異探索	高
研究	変異と疾患の関連の研究 （層別化、変異→表現形、表現形→変異）	高
開発	患者レジストリ（治験の紹介）	中
開発	治験対照群（ヒストリカルコントロール）としての活用	高 （ただし高品質な臨床情報が必要）
研究/開発 /市販後	追加の新たな研究実施 （追加検体・追加情報の取得、add-on研究）	中
市販後	医薬品の安全性の検討（自社、他社）	中
市販後	医薬品の市販後の有効性の検討（自社、他社）	中

# GeLの説明文書（再連絡部分）

Information sheet, C1 (For adults with cancer(or suspected cancer))

## Future contact

In the future, your clinical team or the Genomics England project team may contact you. This could be to ask you for more information. Or to invite you to take part in future research, including clinical trials of new medicines. Or to ask you for your views on the project. It is up to you whether you agree to take part in these studies. We may also send you information about the progress of the project.

<https://www.genomicsengland.co.uk/about-genomics-england/the-100000-genomes-project/information-for-gmc-staff/consent/>

Participant consent form, C1 (For adults with cancer(or suspected cancer))

I agree to the following.

- You can tell my GP and other healthcare professionals I have joined the project.
- You at Genomics England and my clinical team can contact me to:
  - ask me to donate more information for the project;
  - ask me to donate further samples if needed in the future;
  - invite me to join other research; and
- send me general updates about the project.