



# 日本医療研究開発機構のミッション： 研究リソースと情報の共有による イノベーション

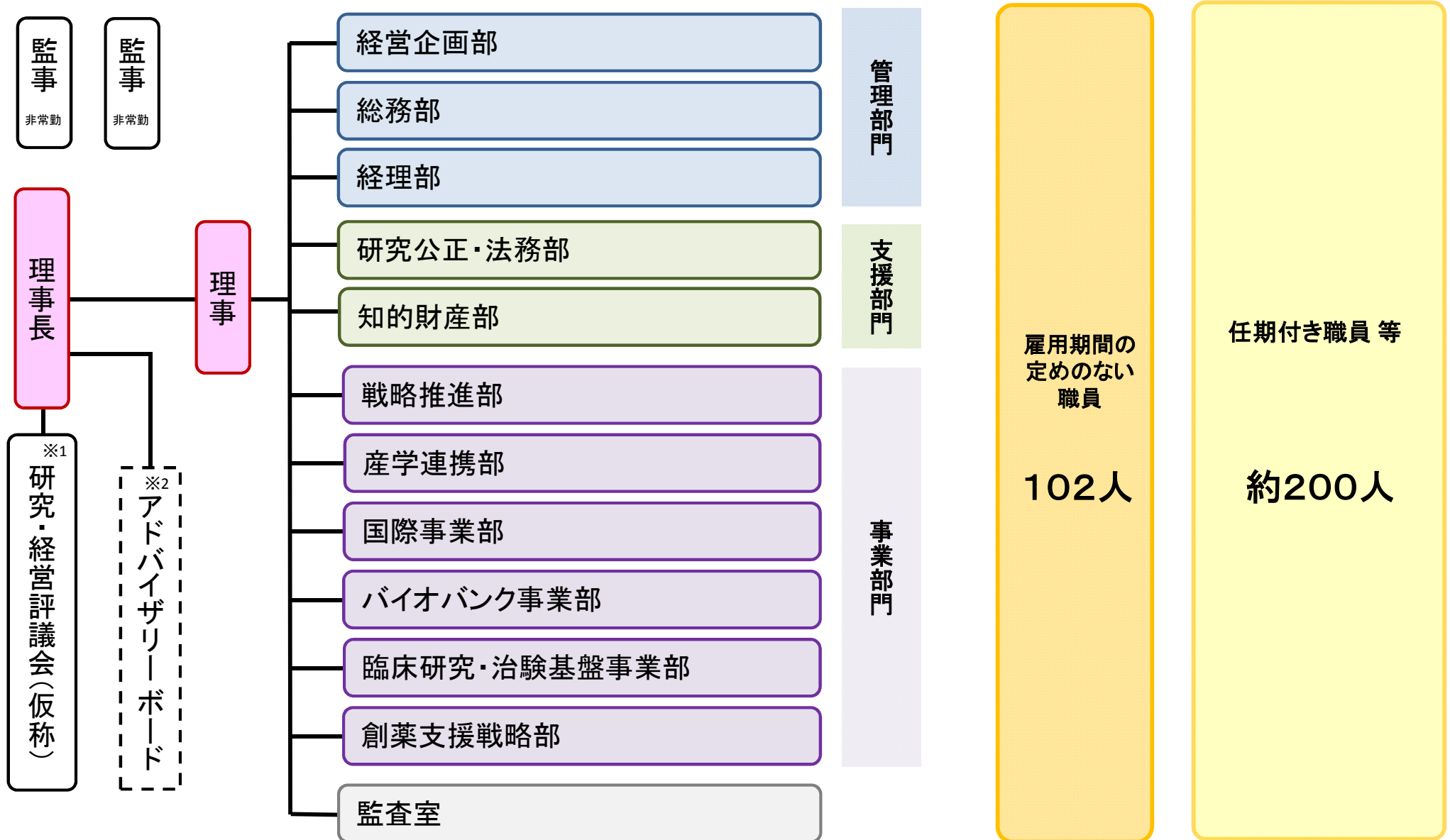
---

統合データベースとオープンライフサイエンス  
トーゴの日シンポジウム2015  
Oct.6,2015

理事長 末松 誠

国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED)

# 日本医療研究開発機構の組織体制



※1 研究・経営評議会 …… 研究の実施を含む機構の運営に関する重要事項に関し、理事長に対し助言等を行う組織

※2 アドバイザリーボード …… 医療現場、産業界、研究者、患者等からの様々なニーズの把握のため理事長の下に置かれる会議

# 7プロジェクトを包含する戦略推進部が他の5事業部との「縦横連携」によって Medical R&Dの全体最適化を目指す

## 戦略推進部

7つのプロジェクト

医薬品  
研究課

再生医療  
研究課

がん  
研究課

脳と心の  
研究課

難病  
研究課

感染症  
研究課

研究  
企画課

産学連携部

産学連携等実用化へ向けた支援

国際事業部

戦略的国際研究の推進

バイオバンク事業部

バイオバンク等研究開発基盤の整備支援

臨床研究・治験基盤事業部

質の高い臨床研究・治験への支援

創薬支援戦略部

創薬支援ネットワークによる支援

5事業部

# Medical IP Desk（知財相談窓口）



医療分野の知的財産の保護や活用等に関する相談に、医療分野の知財コンサルタント（知的財産部配属の8名）が、研究成果の実用化を見据えながら、具体的な解決策をアドバイス。電話又はメールにて予約。内容に応じて面談も行います。

電話：03-6870-2237

メール：[medicalip@amed.go.jp](mailto:medicalip@amed.go.jp)

場所：日本医療研究開発機構 知的財産部内

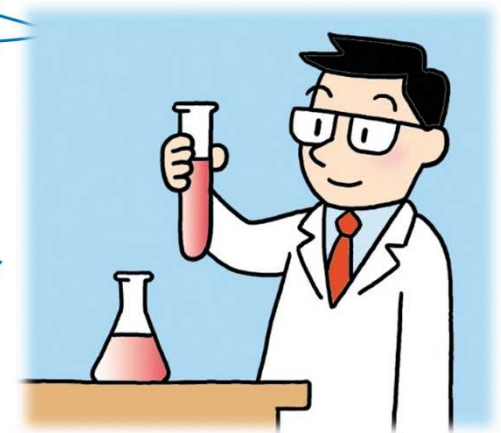
（東京都千代田区大手町1-7-1 読売新聞ビル23F）

## 相談例 1

細胞増殖を抑制する物質 A を発見した。実用化に向けライセンスアウトを目指すには、今後どのような実験データを取得したうえで特許出願するのがよいか。

## 相談例 2

標的臓器に核酸医薬を選択的にデリバリーする技術を開発した。特許の書類をどのような内容にすれば、様々な疾患用の核酸医薬をカバーする強い権利を取得できるか。



## 未診断疾患イニシアチブ

### 【目的】

希少 (Rare)・未診断 (Undiagnosed) 疾患患者に対して

- ・体系的に診療する医療システム
- ・患者情報を収集蓄積し、開示するシステム

を確立すること

### 【成果】

- ・全国の各地方における希少・未診断疾患診療施設設置、体制構築
- ・患者への診断フィードバック
- ・未診断疾患患者に関する新規疾患概念の確立
- ・国際連携可能な国内データネットワーク・解析コンソーシアムの設立等

# IRUD診療体制

診断困難な患者さん



受診

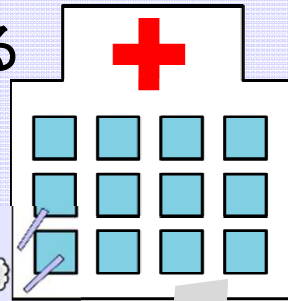
フォローアップ

## IRUD診断連携

- ・IRUD診断委員会は地域の拠点病院等に配置し、全国配備を目指す



IRUDに参加する  
拠点病院  
(総合病院)



紹介受診

地域での  
密接な連携



エントリーシート  
(臨床・検査データ)

## IRUD 解析コンソーシアム

### IRUD解析センター

- ・依頼された検体についてエクソーム解析等の遺伝学的検査を行う
- ・遺伝学的検査以外の検査や遺伝子変異の機能解析も検討する

解析結果

検査依頼

## IRUD診断委員会

- ・幅広い診療科の医師で構成
- ・臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- ・地域の臨床医と積極的に連携し地域をあげて取り組む

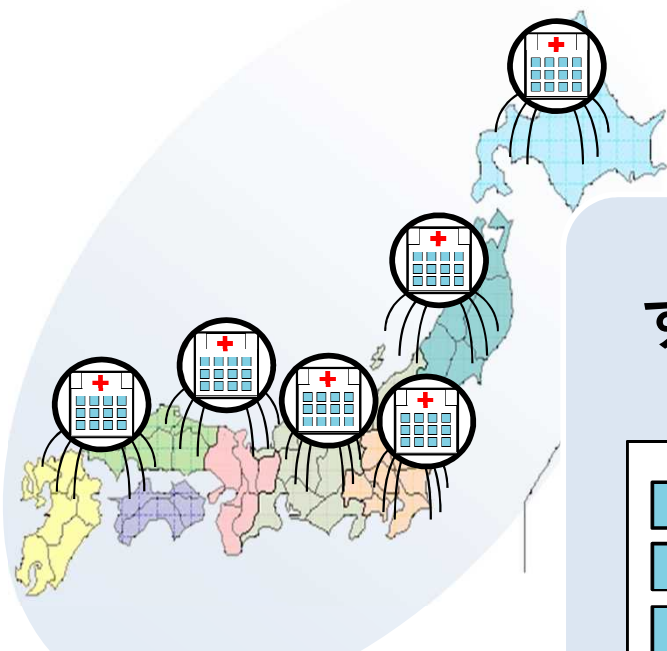
データ

## IRUD データネットワーク

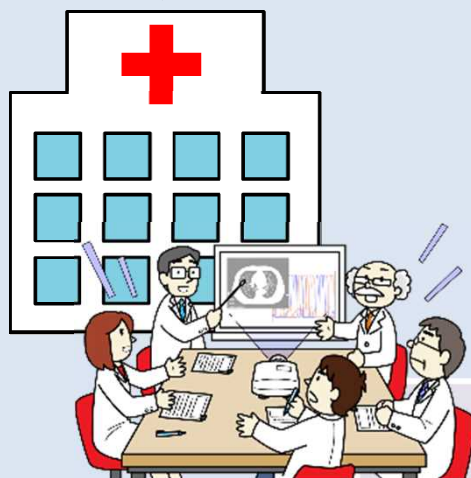
### AMED データセンター

- ・登録システムの構築・運営
- ・データベースの構築・運営
- ・国際ネットワークとの連携

# 臨床専門分科会と診断委員会による IRUD診断連携の全国整備を目指す



## IRUDに参加 する拠点病院



IRUDに参加する  
拠点病院が全国に  
設置されるよう体制  
整備を支援していく

## IRUD 臨床専門分科会

- ・疾患エキスパートによる専門分科会
- ・IRUD診断委員会による依頼を受け、専門的な症例検討を追加する
- ・必要に応じてIRUDに参加する拠点病院で直接診療

症例検討  
依頼

検討結果  
フィードバック

## IRUD診断委員会

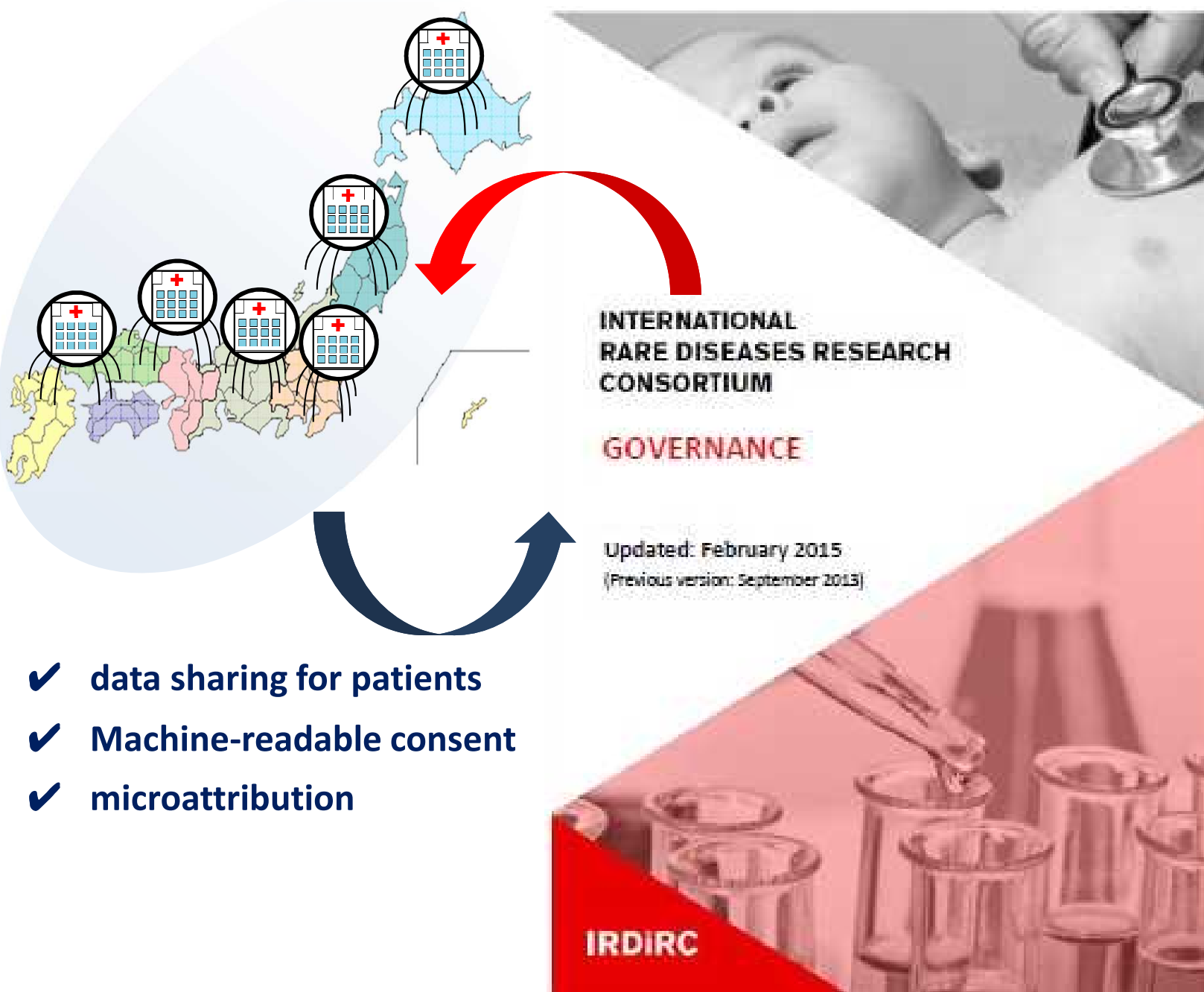
- ・幅広い診療科の医師で構成
- ・臨床遺伝専門医を中心として臨床カンファレンスを開催
- ・地域の臨床医と積極的に連携し、地域をあげて取り組む

# IRUD診断連携におけるマトリックス構造



※メンバー構成は仮想のものです

# IRUD診断連携 (IRDIRC/GA4GHとの連携)



AMEDとして  
7月30日、加盟承認。

- ✓ data sharing for patients
- ✓ Machine-readable consent
- ✓ microattribution

患者さんの「臨床研究」への理解・参加、アドボカシー活動：  
stakeholderの一員として臨床研究のプロトコル作成過程で意見を反映させる方向性

Permission by Julie Fleshman, President and CEO, PanCan

PANCREATIC  
CANCER  
ACTION  
NETWORK

# KNOW YOUR TUMOR<sup>SM</sup>

Powerful Knowledge. Personal Treatment.<sup>SM</sup>



Increase and influence  
government and private  
funding for research



Promote running  
“smart” clinical trials



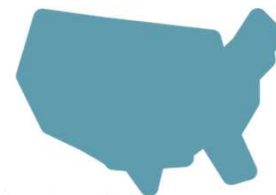
Heighten public awareness  
and visibility

2015

2020



Increase clinical trial  
enrollment rate



Identify the best practices and  
disseminate them across the  
country

# AYA世代（思春期及び若年成人）のがんの本態解明 及び治療方法開発を目指した研究



AYA世代の希少がんに着目し、若年発症の基盤となる患者背景因子や遺伝子異常プロファイル等の情報に基づいたゲノム機能解析を通じて、AYA世代がんの治療方法を開発する。

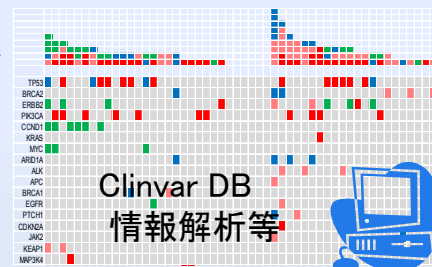
AYA: Adolescent and Young Adults

## 【現状】

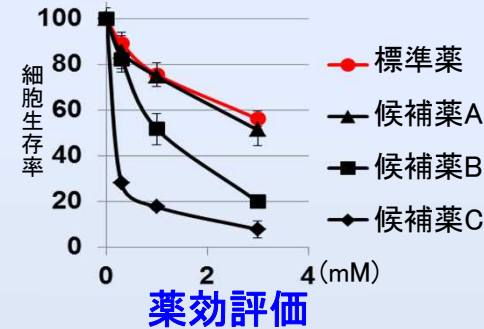
- AYA世代はがんの生存率の改善が未だみられない
- 若年発症の基盤となる患者背景因子、遺伝子異常プロファイルが不明
- 細胞株等の研究用資材が乏しい
- 企業の治療薬開発対象となりにくい



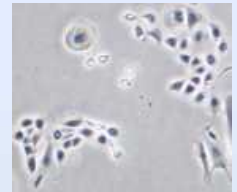
## 遺伝子異常プロファイル



+ 患者背景因子情報



## がん細胞培養



治療標的・発症責任変異を同定

## 既存の希少がんネットワークの活用

- ・希少がんネットワーク
- ・頭蓋内胚細胞腫ゲノム解析コンソーシアム
- ・日本小児分子脳腫瘍グループ 等



高水準の  
遺伝子解析

「ゲノム医療実用化  
プロジェクト」との連携



機能的ゲノム解析  
データに基づく  
解析結果の  
意義付け・レポート



結果の説明  
臨床試験登録など

個々のがんの特性に  
応じた治療ができる

治療効果が向上

- ・評価療養制度等を活用した実用化へ
- ・標準治療の確立へ

## 期待される成果①

- リソース整備・オミクス解析を加速させ治療標的・発症責任変異を同定し、AYA世代のがんの治療方法を開発する
- 本邦に適したゲノム診断体制の構築を推進

## 期待される成果②

- 臨床情報と紐付けされたがん組織ゲノムに関する解析データの情報集積により、将来の創薬研究資源として活用できる  
(リバーストランスレーショナルリサーチの推進)

「3つのライフを包含しなければならない研究領域」は難病以外にもある。これまでの「選択と集中型解決法」では解決できない、また現行の制度では十分な臨床研究・治験ができない領域として、「精神神経疾患」「認知症」などの問題がある。

病気がおよぼす影響には、「命を失うこと」と「生活に障害を受けること」の二つがあり、WHO や世界銀行は、この両者を合計した障害調整生命年 (DALYs) を算出  
精神神経疾患はわが国DALYのトップ

nature

Vol 463 | Issue no. 7277 | 7 January 2010

www.nature.com/nature

## A decade for psychiatric disorders

There are many ways in which the understanding and treatment of conditions such as schizophrenia are ripe for a revolution.

A media circus surrounded President Bill Clinton's visit to a New York medical centre in 2004 for a quadruple heart bypass. Yet barely a whisper was heard about other high-profile individuals' visits there for the treatment of psychiatric disorders.

In Britain, the public donates £500 million (US\$800 million) each year to charities for cancer research. For mental-health research, the figure is a few million, and most of that is for work on neurodegenerative diseases such as Alzheimer's, rather than for earlier-onset conditions that can undermine people's entire lives, such as depressive disorders.

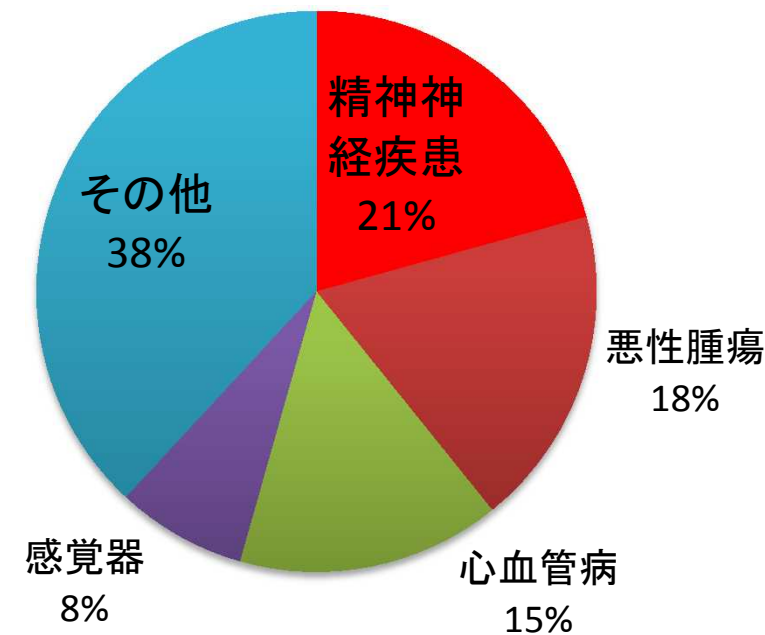
It is time for such disparities to be addressed in a more coherent and aggressive way than in the past. The stigma of psychiatric disorders is misplaced, their burdens on society are significantly greater than more publicized diseases in developed and developing nations alike, and biomedical science is poised to make significant strides. The timescales are daunting and the challenges great — human neurons are less accessible than tumour cells, separating genetic and environmental influences is tough, and the diagnosis of the conditions is highly problematic. There is much to be done, and a decade is the timescale over which enhanced commitment is required.

characterized, they could lead to a number of alternative conditions. Here, above all, is where progress is needed in the form of reliable biomarkers to identify those at risk and to allow biomedical or cognitive interventions to prevent or mitigate the development of the disorders. Early intervention would lead to better outcomes.

A deeper understanding of the underlying biology is essential to improve diagnoses and therapies. New techniques — genome-wide association studies, imaging and the optical manipulation of neural circuits — are ushering in an era in which the neural circuitry underlying cognitive dysfunctions, for example, will be delineated. Tantalizingly, work in genetics is indicating how non-specific some genes are for schizophrenia, having associations in common with bipolar disorder and with autism. This suggests that the earlier stages of psychiatric disorders are multivalent, reinforcing the hope that early detection, coupled with a clearer understanding of the environmental factors, may allow prevention.

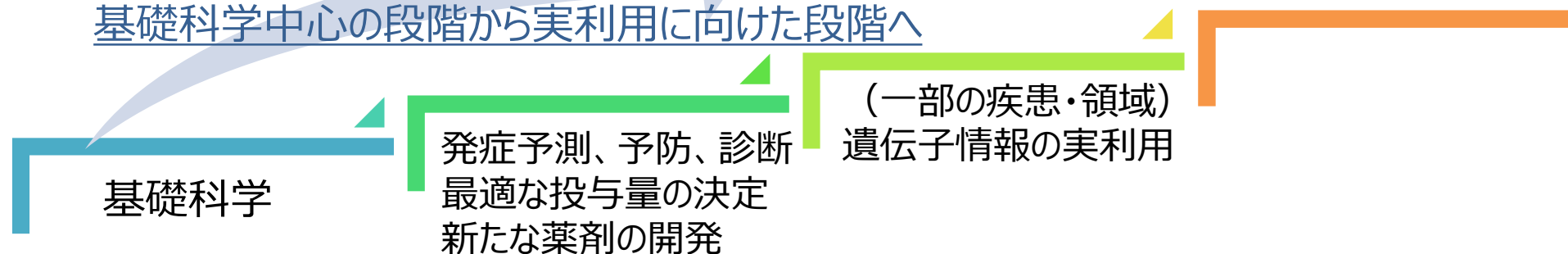
**“Early detection and a clearer understanding of environmental factors may allow prevention of psychiatric disorders.”**

日本のDALYs(2004)



# ゲノム医療実現推進協議会の中間取りまとめ

● ゲノム科学・解析技術の進展により、ゲノム解析は基礎科学中心の段階から実利用に向けた段階へ



## 《今後求められる取組》

1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理
2. 国民及び社会の理解と協力
- 3. 研究の推進（知見の蓄積・活用に向けた取組）及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携**
4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

※これまでのコホート・バイオバンクのリソースを最大限に活用しつつ、実利用に向けた効果的・効率的な研究の推進や研究環境の整備

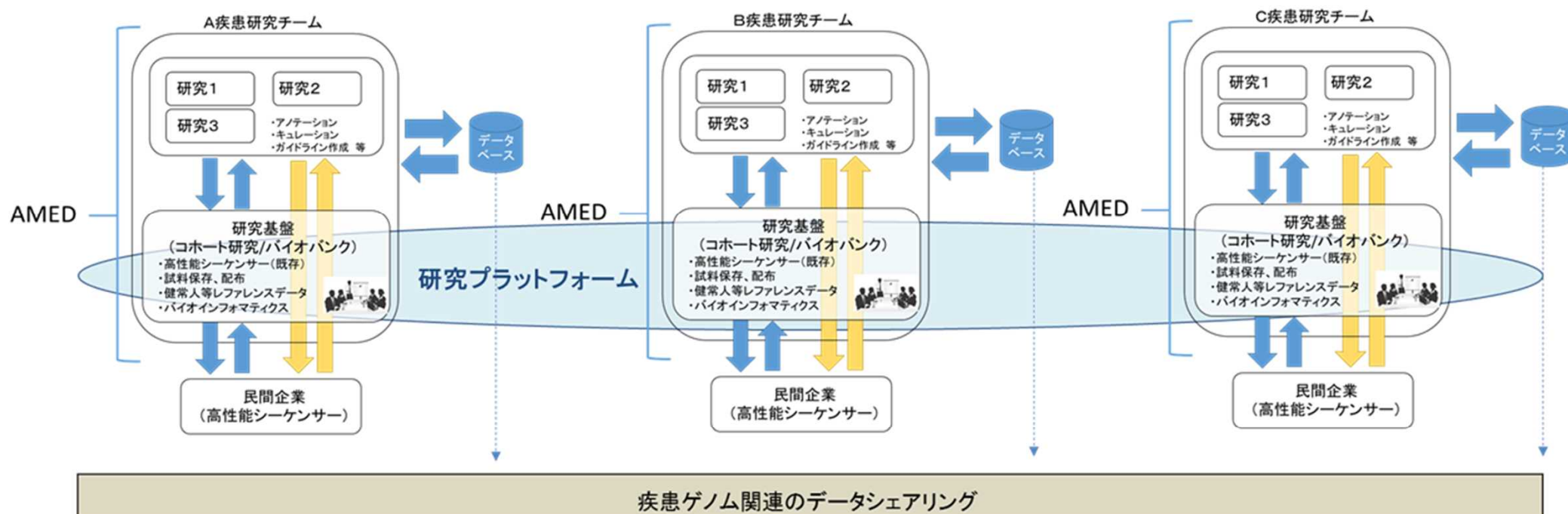
- (1) 推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積
- (2) ゲノム情報の付随した患者の正確な臨床、健診情報の包括管理
- (3) 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリング
- (4) 研究基盤の整備 – オールジャパン体制の構築と、関連する取組との有機的連携 –
- (5) 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生

# 研究リソースとのマッチングと ゲノムデータシェアリングに向けた具体的取り組み



## ■ 希少疾患/難病、認知症、がん、感染症、ファーマコゲノミクス、 未診断疾患<sup>①</sup>、糖尿病、循環器疾患等<sup>②</sup>、多様な領域において、 目標設定型の先端研究開発を実施

※ 中間とりまとめで、①は第1グループ、②は第2グループ



### 基礎研究領域

- 研究に長い時間を要する
- 個人ごとの違いを考慮した医療

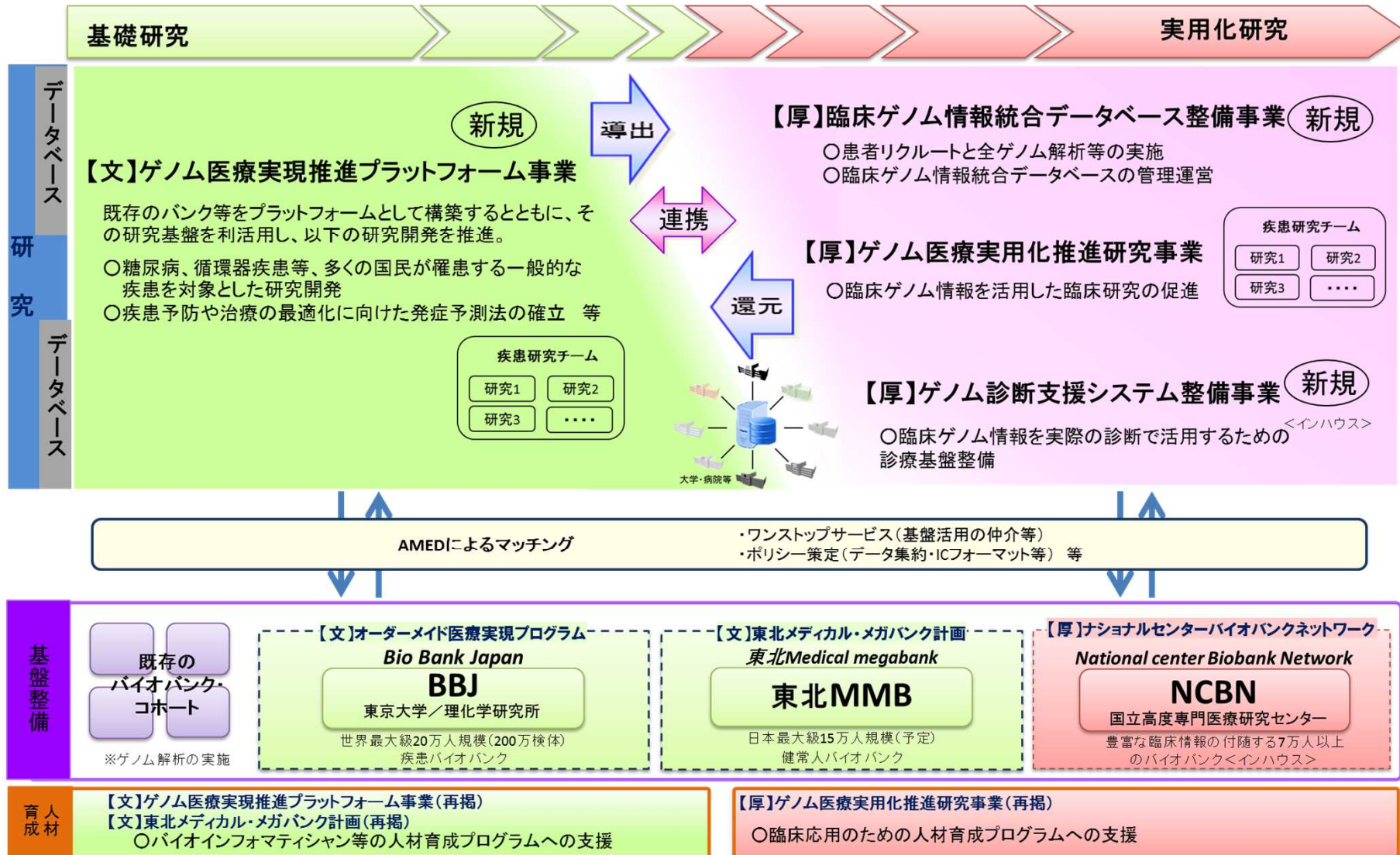
### 臨床研究領域

- 医療への実利用が近い
- 単一遺伝子疾患

# 平成28年度概算要求のポイント －疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト－



○出口目標を見すえた研究を本格 ○オールジャパン型の研究開発の推進 ○ニーズに応じた研究基盤の構築的に推進



# AMEDのミッションと課題

1. 3つのLIFE(生命、生活、人生)を具現化できる研究開発の支援
  - ①感染症
  - ②再生医療
  - ③精神神経疾患
  - ④希少疾患(及び未診断疾患)と  
オーファンドラッグのための研究開発
  - ⑤全国がん登録・革新的診断による治療最適化
2. 医療研究開発を加速させるための基礎・臨床研究の双方向連携
3. 医療研究開発に従事する若手研究者と医師の育成
4. 研究成果のデータベース化と新しい評価法の導入  
(失敗に学び将来に生かす。失敗を失敗に終わらせない)
5. レフリー、PO、PS、PD機能の強化と若手研究者への参画促進