

# E18

## ゲノム試料の収集及び ゲノムデータの取扱い

石黒 昭博

E18ラポーター

医薬品医療機器総合機構 新薬審査第五部

## 本日の内容

1. これまでの活動状況及びジャクソンビル会合での進捗
2. E18ガイドライン案の概要
3. 今後の予定

INTERNATIONAL CONCIL FOR HARMONISATION OF TECHNICAL  
REQUIREMENTS FOR PHARMACEUTICALS FOR HUMAN USE

**ICH HARMONISED GUIDELINE**

**GUIDELINE ON GENOMIC SAMPLING AND  
MANAGEMENT OF GENOMIC DATA**

**E18**

Current *Step 2* version  
dated 10 December 2015

## E18 EWGの活動状況

- E15及びE16に次ぐ、ゲノムバイオマーカーに関連する第3のトピック
  - 2014.6      コンセプトペーパーをSCが承認
  - 2014.11     第1回対面会合（リスボン）
  - 2015.6      E18ガイドラインの初稿完成（福岡）
  
- 福岡会合後、各パーティー内で初稿に対する意見聴取
  - 300件以上のコメント
  - 軽微な指摘については、必要に応じて初稿を修正
  - 重要な指摘については、EWGウェブ会議で方向性を検討
  - うち、特に重要な論点については対面会合で議論

## ジャクソンビル会合での進捗

- 特に重要な論点に関する議論を踏まえ、ガイドライン案を修正
  - 「将来利用（future use）」の定義と、E18ガイドラインの適用範囲の不一致について
  - ゲノムデータより得られた知見の被験者等への開示について
  
- E18のタイトルを変更
  - “Genomic Sampling Methodologies for Future Use”から  
“Genomic Sampling and Management of Genomic Data”へ
  
- ステップ1サインオフ、その後Assemblyよりステップ2a/b承認

## 1.1 目的

- 臨床試験におけるゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いについて、ICHとして調和した原則を示すこと
- ゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いに関する重要な項目について、共通認識を得やすくすることにより、ゲノムに関する研究の実施を促進すること
- 被験者のプライバシー、データ保護、同意の取得、及びゲノムデータより得られた知見の取扱いの透明性に関して、認識を高めるとともに留意すべき事項を提供すること
- 製薬企業、医師及び規制当局を含むステークホルダー間での、意思疎通を容易にすること

## 1.2 背景

- ゲノム研究は、近年、徐々に普及している
- ゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いに関連する指針\*は、ICH各地域で独自に公表されている
- ICHにおける調和により、国際共同試験等において地域間で一貫したゲノム試料収集及びゲノム研究実施の促進が期待される

\*参考：本邦では「平成20年9月30日付薬食審査発第0930007号ゲノム薬理学を利用した治験について」

## 1.3 適用範囲

- 臨床試験（薬剤介入の有無によらない）におけるゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いについて、下記を含む、技術的側面からの指針を示す
  - 解析の時期によらないゲノム試料の利用
  - 試験実施計画における事前の規定の有無によらないゲノム試料の利用
- 本ガイドラインで示すゲノム試料及びゲノムデータは、ICH E15で定義されたDNA及びRNAの測定可能な特性を範囲とする
- 本ガイドラインで示す指針は、ヒト由来試料を利用するゲノム研究に適用可能な場合がある

## 1.4 一般原則

- 理想的には、臨床開発のすべての開発相及び試験における、すべての被験者からゲノム試料の収集が推奨されること
- ゲノム試料を適正な状態で維持することが、ゲノム試料の科学的な利用のためには重要であること
- ゲノム試料の取扱い、及びその処理の標準化により、異なる技術的基盤に由来するゲノムデータの統合が促進されること
- ゲノム試料及びゲノムデータは、それ以外の臨床試料及び臨床データの取扱いと同様の厳密さで、安全に保管及び維持され、その利用について管理されるべきであること



## 2. ゲノム試料の収集

- ゲノム研究の目的により、検体の種類、解析の対象となるゲノム試料は決まる
- 検体やゲノム試料の質及び量は、ゲノムデータの信頼性に影響を及ぼす
- ゲノム試料の収集に関する項目
  - 検体の収集及び処理について：検体の種類、検体収集のタイミング、検体の保存条件、検体の安定性及び分解、検体の量及び構成、ゲノム試料の質に影響する要因、解析の妨害物質（2.1.1～2.1.7章）
  - 検体の輸送及び保管について：検体の輸送、検体の保管、保管検体の整理（2.2.1～2.2.3章）

## 3. ゲノムデータ

- 生じるゲノムデータの種類は、解析の対象となるゲノム試料及び使用する技術的基盤に依存する
- ゲノムデータの使用目的に応じて、適当な技術的基盤や解析方法を選択すべきである
- データファイルは、主要なデータを再現できるように配慮して保持すべきである
- ゲノムデータの取り扱いに関する項目
  - ゲノムデータの生成、ゲノムデータの取扱い及び保管 (3.1、3.2章)

## 4. プライバシーの保護及び機密性

- ゲノム試料及びゲノムデータのコード化分類として、シングルコード化が推奨される
- ゲノム試料及びゲノムデータを連結不可能匿名化することは推奨されない
- ゲノム試料及びゲノムデータの利用に関する権限は、厳密に管理されるべきである
- プライバシーの保護及び機密性に関する項目
  - ゲノム試料及びゲノムデータのコード化、ゲノム試料及びゲノムデータの利用権限（4.1、4.2章）

## 5. 同意取得

- 同意の取得は、ICH E6、及び関連するICH各地域の規制を遵守すべきである
- ゲノム研究に参加する際の同意について、臨床試験に参加する際の同意取得に含めることも、別に取得することもあり得る
- 国際的に受け入れ可能な同意文書は、ゲノム試料の円滑な収集に寄与し得る
- 理想的には、ゲノム試料の収集及びその利用に関する同意を取るための同意文書の作成時には、解析の時期によらず、広範な解析が許容可能となるように、配慮すべきである

## 6. ゲノムデータより得られた知見に関する取扱いの透明性

- ゲノムデータより得られた知見（研究目的から想定された所見、及び偶発的な所見）に関する取扱いについて、被験者及び主治医に対して開示するの否かの方針を、予め定めるべきである
- ゲノムデータより得られた知見の開示又は非開示に関する被験者の希望及び同意の内容に、十分に配慮すべきである
- ICH各地域の規制が適用され得る

## 今後の予定

- パブリックコメント及び必要な修正 2016年4Qまで
  - 必要に応じて、EWGウェブ会議
  
- 対面会合 (2016年4Q)
  - パブリックコメントの状況に応じて、開催の要否を検討
  
- ステップ4文書サインオフ 2017年2Q