健康･医療ビッグデータの背景と課題

理化学研究所　HPCI計算生命科学推進プログラム
江口　至洋

1. なぜ健康・医療ビッグデータ？
2. 健康・医療ビッグデータの特性
3. 健康・医療ビッグデータの現状
4. 健康・医療ビッグデータの活用
5. 健康・医療ビッグデータの社会的受容
6. 健康・医療ビッグデータの課題

なぜ健康・医療ビッグデータ？

健康・医療サービスは大きな変革期にあります

What Business Are We In?

The Emergence of Health as the Business of Health Care

Asch DA, et al. (2012) N Engl J Med, **367**, 888

- ✓2012年1月19日、131年の歴史を誇っていたイーストマン・コダック社が再建型倒産処理手続きに入った。
  - コダック社は、自己のビジネスが、フィルム・ビジネスではなく、イメージ・ビジネスであることに気付かず、デジタル・イメージ化に対応できなかった。
  - ビジネスの世界では、事業者が何を提供できるかではなく、消費者が何を望んでいるのかが重要である。
- ✓医師や病院は、医療(health care)の提供に焦点を当てているが、人々は健康(health)を求めている。
  - 医療は、健康という最終目的へ向けた一つの手段であり、かつ益々高価になってきている。
  - もし、他の方法でよりよい健康を得ることができるなら、それほど医療には依存しなくなるだろう。
  - 健康や病気は生物学的な課題であると考えられているが、健康であるかどうかは社会的な環境により多く規定されている。
- ✓近い将来、成功した医師や病院は医療を提供するサービスから、より広く、健康を提供するサービスにシフトしているだろう。

日本における医療の質に関するOECD報告

OECD Reviews of Health Care Quality: Japan (5 Nov. 2014)

✓日本の医療は上手く実施されてきている
✓しかし、課題も残されている

1. 質を向上するための戦略組織がシステムとして組み込まれていない
   ✓ 多くの医学会が独自の臨床ガイドラインを作成しており、重複、不一致または相違のリスクを抱えている
2. **質および治療成績の向上を目指した組織的情報インフラストラクチャ**が必要である
   ✓ 情報には患者の記録および質の指標が含まれる
3. 医療制度が、**プライマリーケアではなく、治癒的治療を強く指向**している
4. **電子カルテ（EHR）の利用が驚くほど限定されており**、医療データの収集、相互連携、および解析が比較的遅れている
5. スタッフの質の向上へ向けた取り組みが限定されている
   ✓ 病院には多くの専門医がいるが、それぞれの学会が独自に設定した専門医認定を受けている
6. 質の高い医療へ向けた先駆的取り組みを行っているが、**患者中心ではない**
7. 精神医療の質と治療成績に関して、大きな改善の可能性が示唆される
8. （追加）医療の肥大化もあり、医療者と患者の需給バランスが崩れている

プライマリーケア： ただちに命の危険には至らない症状や、長期的な健康状態を管理でき、必要な場合に適切な病院の紹介を行う医療。日本では総合診療専門医が担う。

健康・医療ビッグデータの特性

健康・医療ビッグデータの特性

✓多様で大量のデータ
- 紙が主体ではあったが、もともと「多様で大量のデータに埋もれた」世界であった

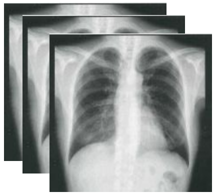
✓標準化されず、構造化されないままのデータ
- 多くの情報が埋め込まれているが、個々のデータやデータ項目の関連は薄く、構造化されていない
- 誤りや欠値を含んでいる

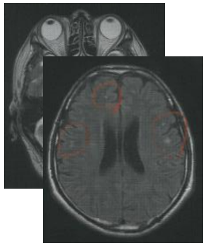
✓急速なデータの蓄積
- 21世紀に入り、ヒトゲノムが解読され、膨大なゲノム関連情報が急速に蓄積され、健康・医療現場に流れ込んでいる。
- ソーシャルメディア、携帯型センサーなど多様な情報源が現れている

✓二次利用やデータ共有への厳しい制限
- プライバシーとセキュリティの確保が困難な課題としてある
- 個々の医療機関で要塞化され、“Information Silo”と言われる状態にある

健康・医療データ

- ✓治療（薬物治療） 参考： 標準医薬品用語集（RxNorm）、全米医薬品コード（NDC）
- ✓患者属性 参考： 男／女、年齢
- ✓受診 参考： 受診日
- ✓診断 参考： SNOMED（Systematized Nomenclature of Medicine）、ICD
- ✓処置（医療行為） 参考： CPT（Current Procedure Terminology）、ICD（国際疾病分類）
- ✓検査 参考： 血液・生化学検査、病理検査、画像検査、血圧・脈拍・体温等
- ✓遺伝情報 参考： ゲノム、SNP
- ✓社会歴（習慣） 参考： 喫煙、飲酒
- ✓家族歴 参考： 家族の病歴
- ✓症状 参考： 発熱、咳

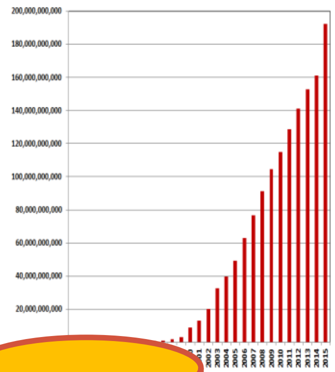




- ✓ライフスタイル 参考： 食習慣、フィットネスクラブ
- ✓社会経済情報 参考： センサス（集計データのみ）、職業
- ✓社会的ネットワーク 参考： Facebook、Twitter
- ✓環境 参考： 気候、公衆衛生（集計データのみ）
- ✓・・・・・・・・・・・・・・・・

Weber GM et at. (2014) Finding **the Missing Link** for Big Biomedical Data, JAMA, **311**, 2479
SNOMED-CT（SNOMED Clinical Term）：疾患、所見、処置を柱とする国際医療用語集
CPT：全米共通の診療報酬請求用の用語・コード集

日本においても健康・医療ビッグデータの統合が求められます



個々人の
健康・医療情報

ウエラブル端末

公衆衛生サーベイランス
Brownstein JS et al.(2009)Digital Disease Detection, NEJM, **360**, 2153
行動医学（認知行動療法）
Ayers JW et al. (2014) Could Behavioral Medicine Lead The Web Data Revolution?, JAMA, **311**, 1399

ゲノム等
生命情報DB

「いつの日にか」**健康・医療統合DB**

privacy, & security

- 統計DB（人口動態、患者調査） ← 厚生労働省等
- 治験、臨床研究DB ← 大学等研究機関 企業等
- NDB(National Data Base) ← 特定健康検査 特定保健指導（特定健診、健康診断：健保、企業等）／診療報酬明細書 調剤報酬明細書（レセプト）
- DPC調査DB ← 患者臨床情報 診療行為（DPC調査）
- 副作用報告DB ← 副作用報告
- コホート研究DB ← 地方自治体 大学等研究機関 医療機関など

医療機関：レセプト、DPC調査、副作用報告、電子カルテ（診療情報）

図　日本における健康・医療ビッグデータ

DPC (Diagnostic Procedure Combination)：　2003年にDPC別包括医療費支払制度が導入された。患者臨床情報や診療行為情報を含む。
行動医学：　学際的研究で、疾病の予防、健康の促進、病因の解明、診断、治療、リハビリテーションにも寄与する。（日本行動医学会HPから）

健康・医療ビッグデータの現状

計測・情報技術の進歩
電子カルテ（Electronic Health Record）の普及
臨床試験clinical study（治験clinical trial）の情報共有
医薬品、医療機器の安全性情報の共有

計測・情報技術は急速に進歩してきました

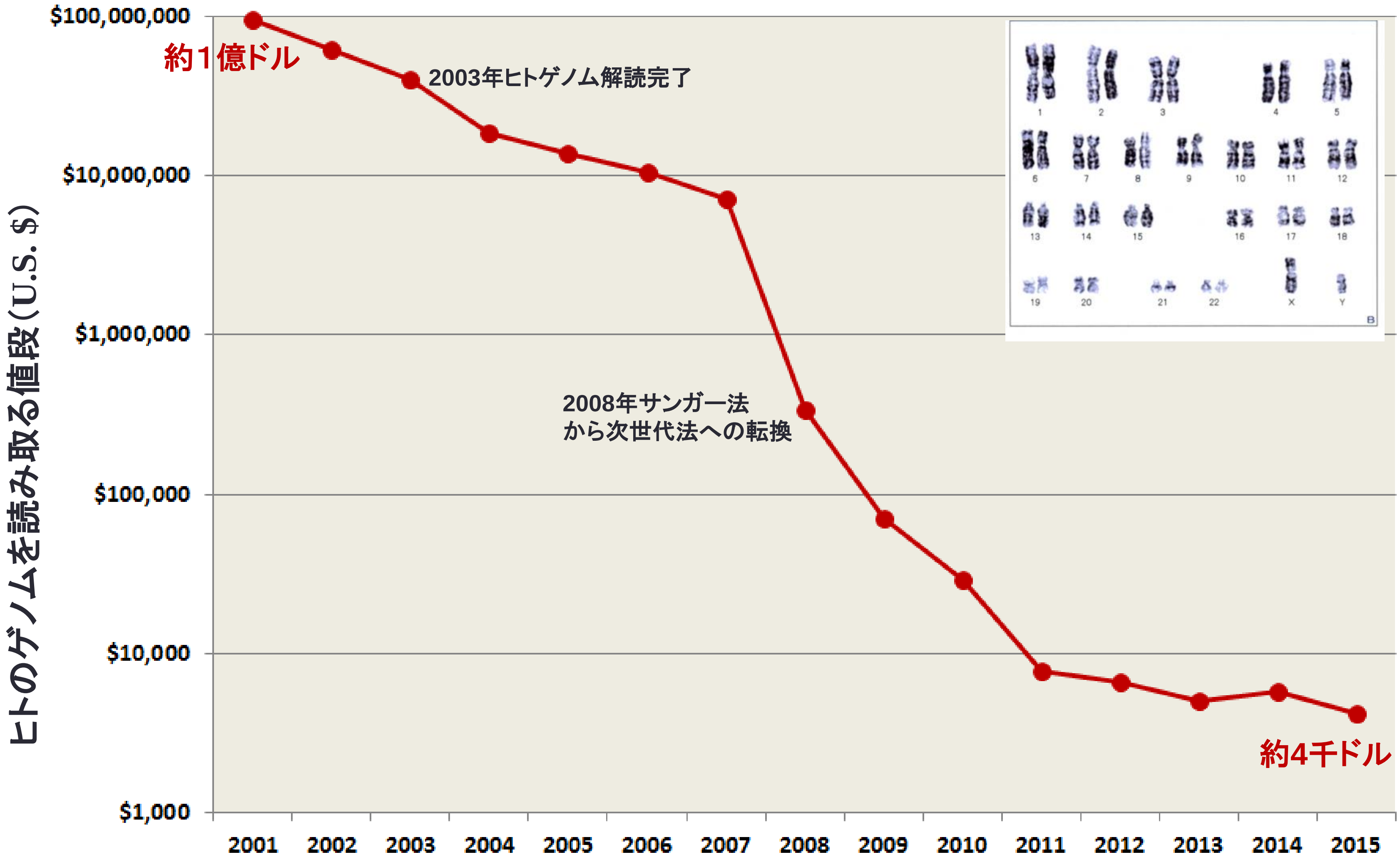


図　計測技術の進歩 - ヒトゲノムの塩基配列を読み取る値段の推移 -

http://www.genome.gov/sequencingcosts/
Adapted from the National Human Genome Research Institute, USA

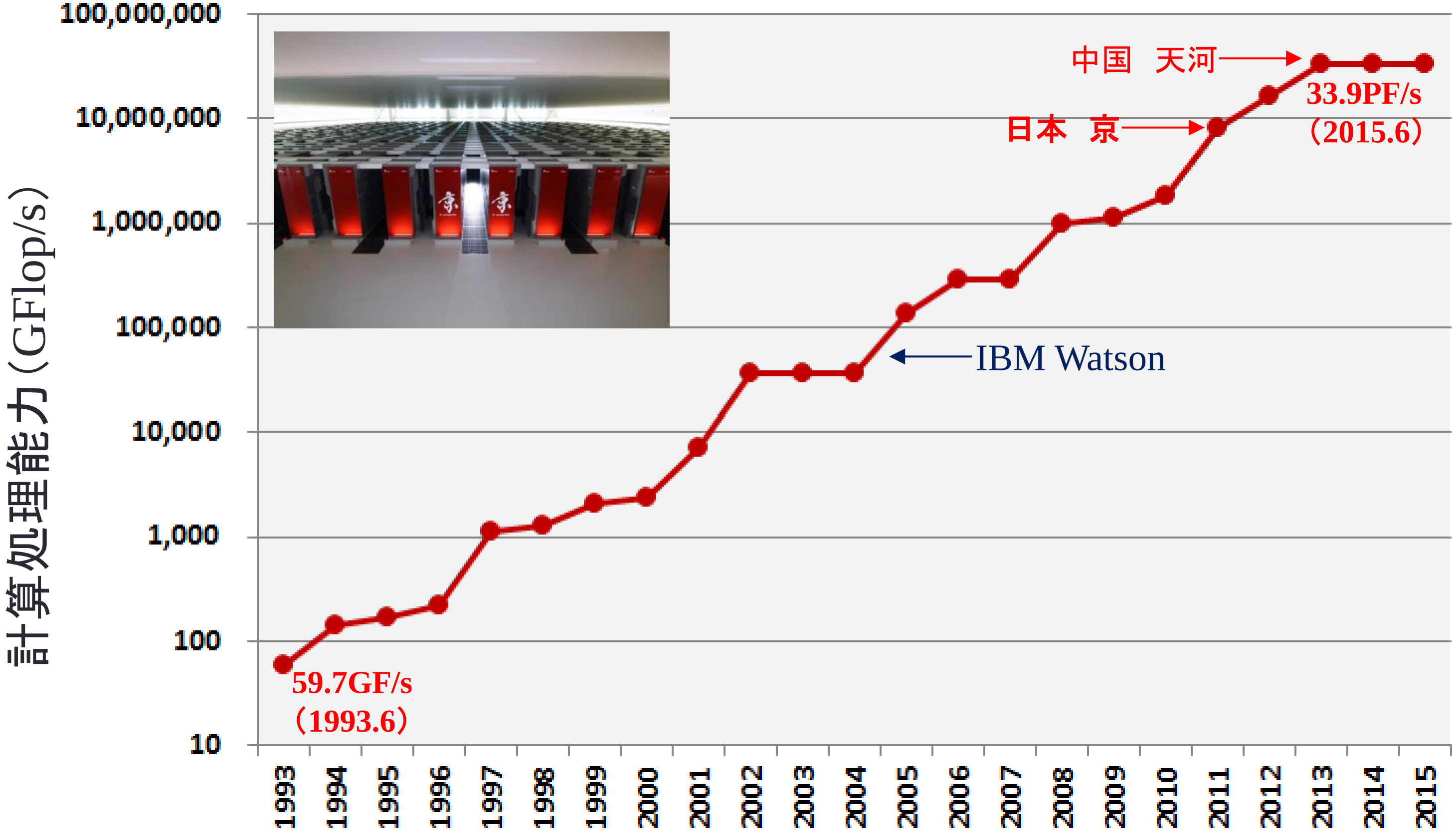
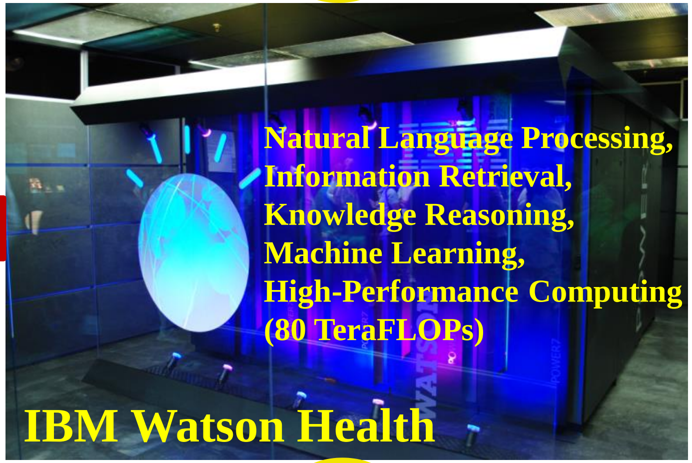


図　計算機の処理能力の進歩

http://www.top500.org/

Cleveland Clinic, Yale Cancer Center, City of Hope, New York Genome Center, Fred & Pamela Buffett Cancer Center, Ann & Robert H. Lurie Children‘s Hospital, McDonnell Genome Institute, ・・・・

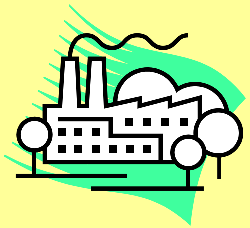
診断
治療
創薬
副作用



文献

電子カルテ

・
・



Apple（電子機器）
Johnson & Johnson（製薬、医療機器）
Medtronic（医療機器）
CVS Health（薬局）・・・

https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/2/22/IBM_Watson.PNG

電子カルテが急速に普及しています

HITECH法による電子カルテの普及

電子カルテの導入促進策

- ✓2009年２月、HITECH法(The Health Information Technology for Economic and Clinical Health Act)により、電子カルテを導入した医師と病院に奨励金が支払われることになった。（米国の歴史においてまれな出来事）
- ✓この背景
  - ➢情報技術は国民の健康と医療を向上させる、という信念があった。
  - ➢医療の場で情報技術の普及を阻害する要因が多く、政府の支援が必要であった。
    1. 医療の現場で質を向上させ効率性を高めるといった経済的動機はなかった。
    2. 電子カルテは理解困難で、導入・維持・管理も複雑なシステムであった。
    3. 電子カルテ情報の医療機関間の相互互換性がなかった。
    4. 電子化された医療情報のプライバシーとセキュリティ保護に懸念があった。
- ✓政府支援のための基準”Meaningful Use”を定め、導入を促進した。
  - ✓記載すべき診療、検査情報の指定
  - ✓患者への臨床概要clinical summariesの提供、要望があれば健康情報の提供
  - ✓患者データのプライバシーとセキュリティの保護機能を整備
  - ✓採用医薬品集drug formularyとのチェック機能の付与
  - ✓・・・・

Blumenthal D, Tavenner M (2010) The “Meaningful Use” Regulation for Electronic Health Records, N Engl J Med, **363**, 501
Blumenthal D (2011) Wiring the Health System – Origin and Provisions of a New Federal Program, N Engl J Med, **365**, 2323

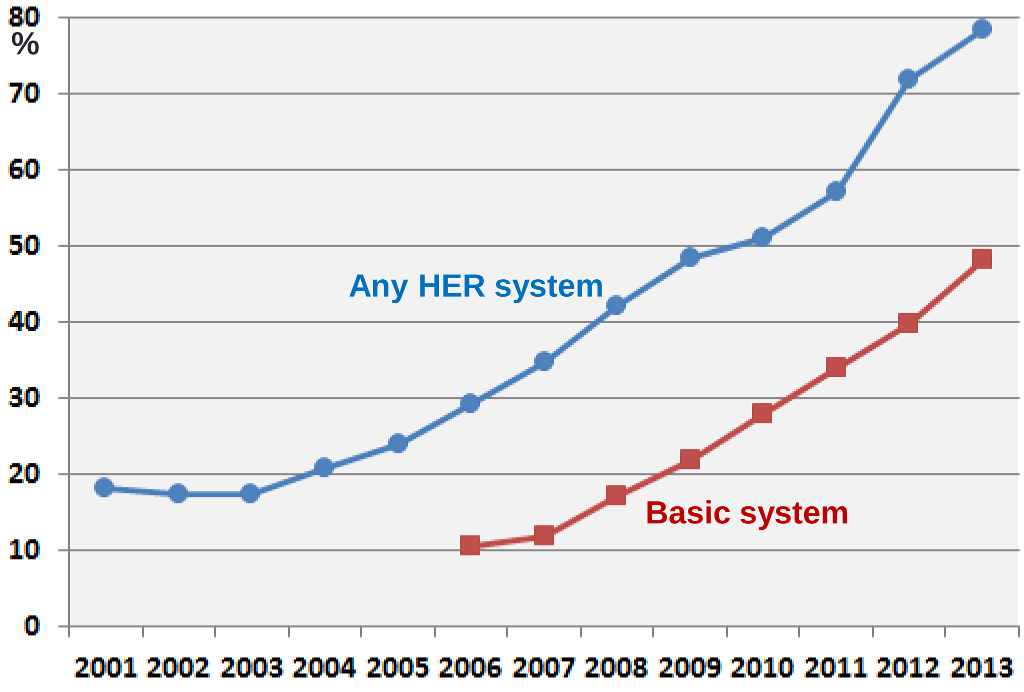


図　診療所開業医の電子カルテの導入状況（米国）

NOTES:
EHR is electronic health record.
"Any EHR system" is a medical or health record system that is either all or partially electronic (excluding systems solely for billing).
"Basic EHR system" is a system that has all of the following functionalities: patient history and demographics, patient problem lists, physician clinical notes, comprehensive list of patients' medications and allergies, computerized orders for prescriptions, and ability to view laboratory and imaging results electronically.

Hsiao C-J, and Hing E (2014) Use and Characteristics of Electronic Health Record Systems Among Office-based Physician Practices: United States, 2001-2013, NCHS Data Brief, No. 143, January 2014

治験情報の共有が官民で始まっています

Sharing Individual Patient Data from Clinical Trial

米での治験情報の共有： ClinicalTrials.gov

✓FDAAA(Title VIII of the Food and Drug Administration Amendment Act of 2007)

- 医薬品、医療機器の安全性の強化を目的とする
- 全てのPhaseが対象（除外：薬剤、生物製剤の第１相試験と、医療機器の小規模な実施可能性検証試験feasibility trials of devices）
- 登録registrationと総括結果報告summary resultsの情報を公開(ClinicalTrials.gov)

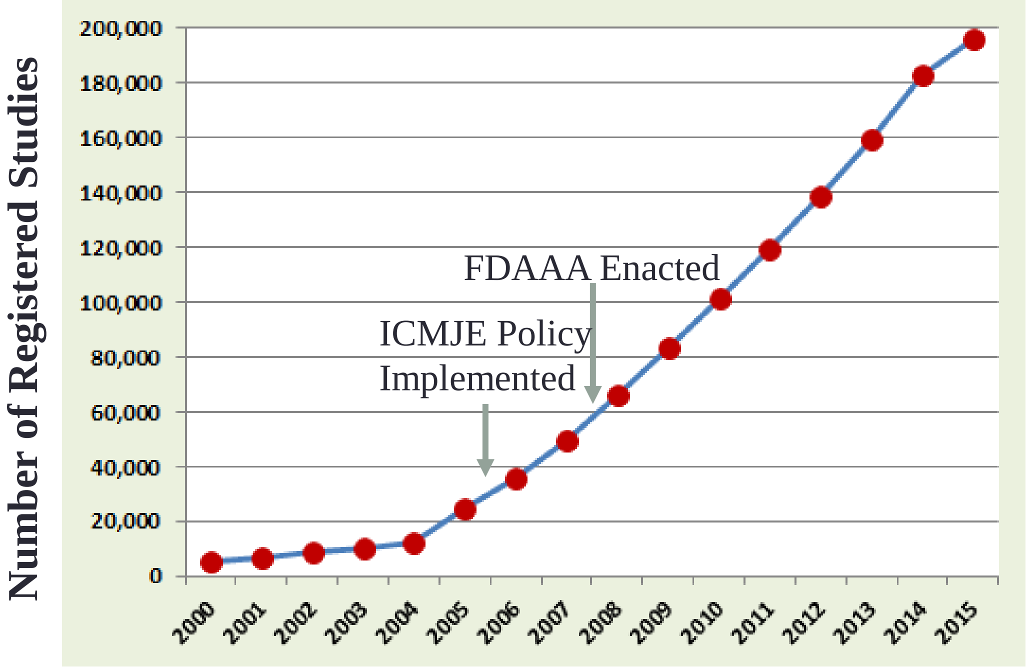
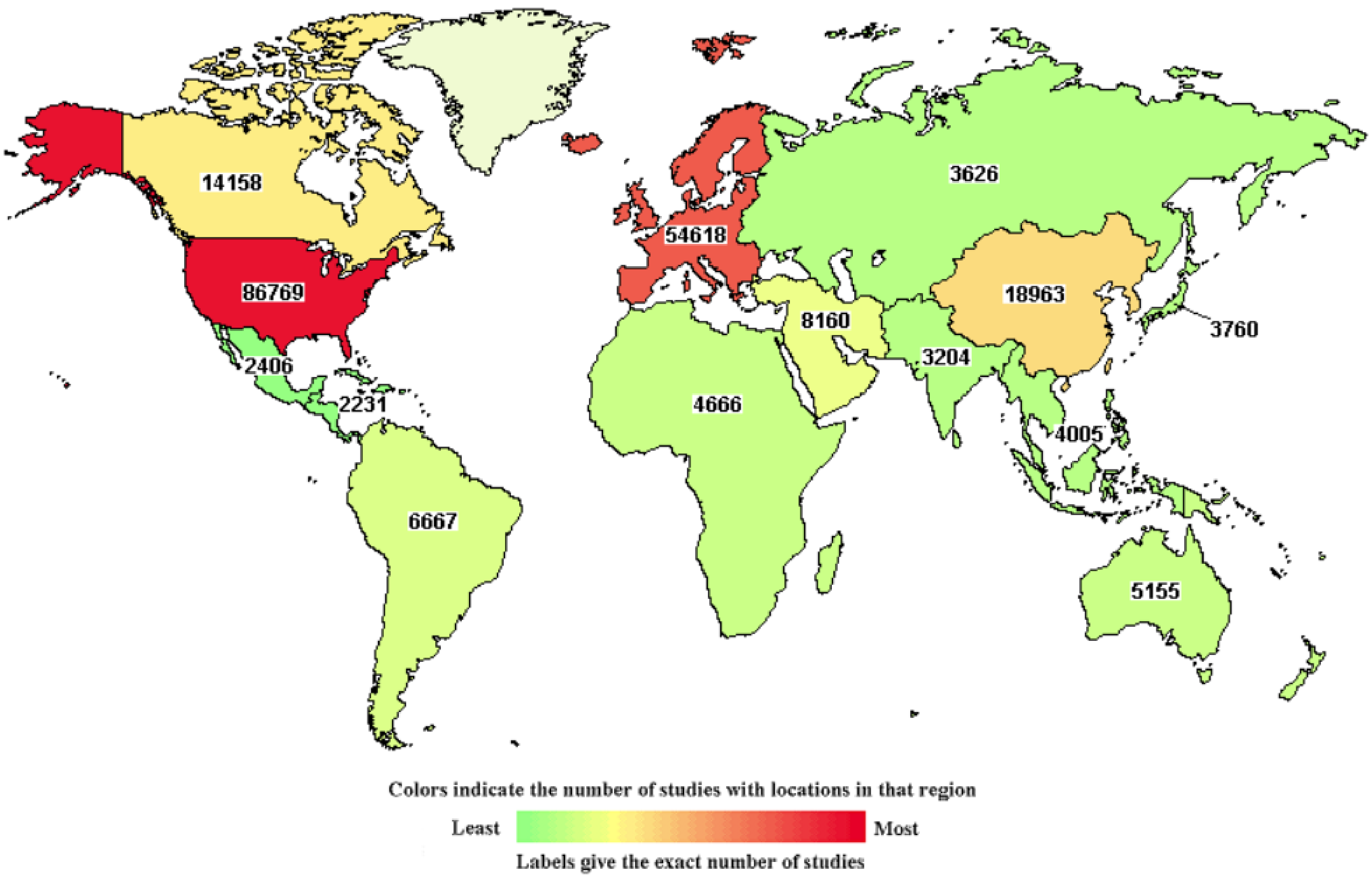


図　ClinicalTrials.govに登録されている治験数の年次推移

1997年のFood and Drug Modernization Actで登録義務は生じていたが、罰則規定はなく、それほどは登録されてこなかった。
2015年8月4日時点で、195,837件が登録されている。

ICMJE (International Committee of Medical Journal Editors) Policy: The ICMJE requires, and recommends that all medical journal editors require, registration of clinical trials in a public trials registry at or before the time of first patient enrollment as a condition of consideration for publication.

Zarin DA et al. (2015) The Proposed Rule for U.S. Clinical Trial Registration and Results Submission, N Engl J Med, **372**, 174
https://clinicaltrials.gov/ct2/resources/trends



Source:http://ClinicalTrials.gov

図　ClinicalTrials.govに登録されている地域別治験数

2015年８月４日時点で、195,837件が登録されている。

GSK主導での治験情報の共有：ClinicalStudyDataRequest.com

✓Open-Access Clinical Trial System

- 2013年に、GlaxoSmithKlineが治験依頼者となっている治験情報（含：匿名化された患者単位のデータ）の公開が始まった。
- 2014年１月には10社が参加し、1,200以上の治験が登録されている。
  - Study sponsors who have committed to use this site are **Astellas**, Bayer, Boehringer Ingelheim, **Eisai**, GSK, Lilly, Novartis, Roche, Sanofi, **Takeda**, UCB and ViiV Healthcare. https://clinicalstudydatarequest.com/（Accessed Aug. 6, 2015）
- 2013年5月から2014年5月までに58件の研究プロポーザルが提出された。その内36件の研究プロポーザルがIndependent Review Panelによって承認され、さらに23件がデータ共有契約に進んだ。
- 研究者の利用目的
  - 危険因子やバイオマーカーの研究、方法論の研究、治療レジメンの比較研究など

Strom BL et al. (2015) Data Sharing, Year 1 – Access to Data from Industry-Sponsored Clinical Trials, N Engl J Med, **371**, 2054
https://clinicalstudydatarequest.com/Default.aspx

欧米で協調した治験情報の共有： PhRMA＆EFPIA

✓米国PhRMAと欧州EFPIAは、治験データの共有を進める

- 原則1： 患者のプライバシーを保護する
- 原則2： 国の規制制度の整合性を尊重する
- 原則3： 生物医学研究への投資意欲を保持する

✓以下の約束を採用、実行する

✓研究者とのデータ共有の強化

✓**患者レベルのデータ**： 人口統計学的データ、臨床検査の結果、ベースライン特性(baseline characteristics)、薬物血中濃度、バイオマーカーと薬理遺伝学的データ、有害事象を含む。これらは症例報告書(Case Report Forms)に記載されるかデータベース化される。

✓**研究レベルのデータ**： 主観を排除した客観的な臨床試験データであり、統計的に集計され、図表化された個人レベルのデータから構成されている。

✓各企業はScientific Review Boardを設置し、データ共有の適否を審査する。

✓この約束は2014年1月1日から施工する。

,PhRMA and EFPIA (2014) Principles for Responsible Clinical Trial Data Sharing – Our Commitment to Patients and Researchers –
ベースライン特性： 治験参加者への医療介入が始まる前までの、人口統計学的データや臨床データなど。
PhRMA: the Pharmaceutical Research and Manufacturers of America
EFPIA: European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations

米での治験情報の共有： IOMの勧告

✓IOM（米国科学アカデミー医学研究所）の勧告Recommendations (January 2015)

1. 治験の全ての関係者は、「データ共有は望まれる規範expected normである」という文化を育てるべきである。恩恵を最大化し危険を最小化することを目的に責任ある対応を取るべきである。
2. 治験依頼者と治験責任医師は、ここで定める時期に遅れることなく、各種治験データを公開すべきである。
3. 治験データの保有者は危険に対応し、機微な知見データを共有することによる恩恵を高めるための各種方策を立てるべきである。
4. 治験依頼者は治験データ共有にともなう多くの困難を克服するために必要とされる各種努力を率先して行うべきである。また、関係者はデータ共有の目的達成のために、協力すべきである。（関係者：資金提供者、治験依頼者、医療者、研究者、雑誌社、大学、患者など）

✓IOMがデータ共有に求める目的

➢ 第三者による再現性の確保、evidence baseの強化、新しい発想を生み出す、不必要に重複する治験の排除、科学的知識の増大

Strom BL et al. (2015) Data Sharing, Year 1 – Access to Data from Industry-Sponsored Clinical Trials, N Engl J Med, **371**, 2054
Institute of Medicine (2015) Sharing Clinical Trial Data - Maximizing Benefits, Minimizing Risk -, January 2015

治験の計画段階から申請段階まで、中止も含め情報公開が求められています

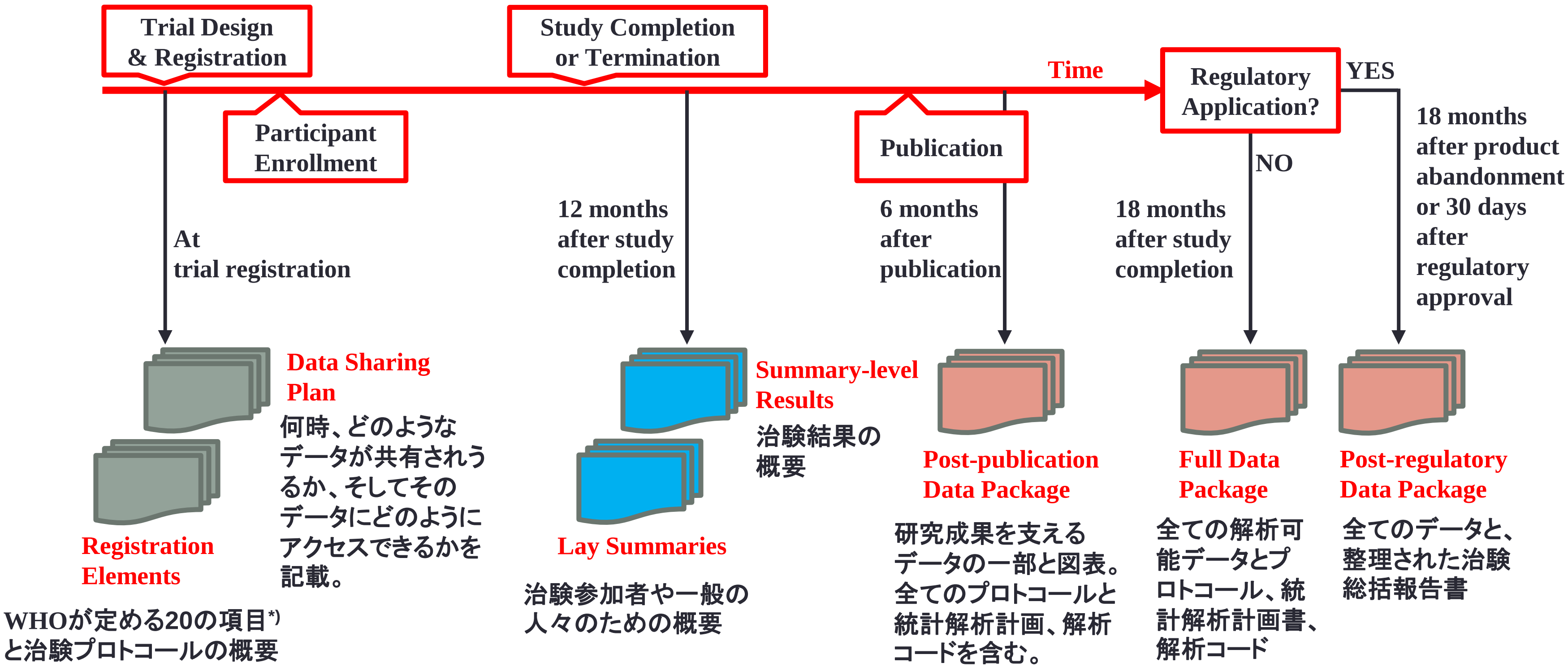


図　治験ライフサイクル：　何時、何をデータ共有するか

Institute of Medicine (2015) Sharing Clinical Trial Data - Maximizing Benefits, Minimizing Risk -, January 2015

*) WHOのInternational Clinical Trials Registry Platform (ICTRP)で定められているTrial Registration Data Set (TRDS)
1. Primary Registry and Trial Identifying Number 2. Date of Registration in Primary Registry 3. Secondary Identifying Numbers
4. Source(s) of Monetary or Material Support 5. Primary Sponsor 6. Secondary Sponsor(s) 7. Contact for Public Queries 8. Contact for Scientific Queries
9. Public Title 10. Scientific Title 11. Countries of Recruitment 12. Health Condition(s) or Problem(s) Studied 13. Intervention(s)
14. Key Inclusion and Exclusion Criteria 15. Study Type 16. Date of First Enrollment 17. Target Sample Size 18. Recruitment Status
19. Primary Outcome(s) 20. Key Secondary Outcomes

医薬品等の安全性情報のデータベース化が進展しています

Sentinel Initiative

医薬品、医療機器の安全性に関する電子監視システム
FDA's Sentinel Initiative

✓**FDAが進めるセンチネル・イニシアティブ（2008年開始）**

←2004年にCOX-2選択的阻害薬（抗炎症薬）Vioxxが市場から撤収
→FDAが承認した医薬品および医療機器の安全性監視システムの構築
→センチネル・システムを活用し、安全性研究の科学的手法を開発する。

✓ミニ・センチネル・プロジェクト

- 有害事象の発生数を把握するための試行的プロジェクト（2009年開始）
- データ・パートナーと連携した分散型データベース

  2014年7月現在

  - パートナー要件 = longitudinal claims data + the ability to retrieve medical records
  - 共通データモデルMini-Sentinel Common Data Modelを使用
  - 18のデータパートナーから品質チェック済みのデータを収集
    - University of Iowa College of Public Health、HealthCoreなど
  - 4,800万人が登録され、新規データが蓄積されつつある。
  - 0歳児から老人まで含まれているが、22～64歳が62%を占めている。

http://www.mini-sentinel.org/
Psaty BM & Breckenridge AM (2014) Mini-Sentinel and Regulatory Science – Big Data Rendered Fit and Functional, N Engl J Med, **370**, 2165
Claims data：レセプトやDCPデータなど

ミニ・センチネル(観察研究)を用いた抗凝固薬の安全性研究[1)]

表1　2つの抗凝固薬の安全性比較

ダビガトラン			ワルファリン		
患者数	発生数	発生率	患者数	発生数	発生率
10,599	16	1.6	43,541	160	3.5

患者： 心房細動と診断された患者、 発生数： 消化管出血の副作用発生数
発生率： 危険のある100,000日当たりの発生数 (no. of events/100,00 days at risk)

ダビガトロンの消化管出血率は高くないとして、FDAは引き続き注視すると発表。

ランダム化臨床試験のメタアナリシスを用いた抗凝固薬の安全性研究[2)]

表2　2つの抗凝固薬の安全性比較

消化管出血の発生数		患者総数		
ダビガトラン	ワルファリン	ダビガトラン	ワルファリン	リスク比
1,387	528	16,074	10,002	1.41

メタアナリシスにおいて4つのランダム化比較試験を用いている。リスク比の計算には固定効果モデルが用いられている。リスク比の95%信頼区間（CI）は1.28-1.55である。

ミニ・センチネルのような観察研究ではバイアスがあり、信頼性向上のための研究が必要である。

1) Southworth MR et al. (2013) Dabigatran and Postmarketing Reports of Bleeding, N Engl J Med, **368**, 1272
2) Sipahi I et al. (2014) A Comparison of Results of the US Food and Drug Administration's Mini-Sentinel Program With Randomized Clinical Trials: The Case of Gastrointestinal Tract Bleeding With Dabigatran, JAMA Intern Med, **174**, 150

健康・医療ビッグデータの活用への取り組みが進んでいます

Health’s Big Data to Knoeledge (BD2K)

eMERGE Network

Precision Medicine

NIH's Big Data to Knowledge (BD2K) Initiative

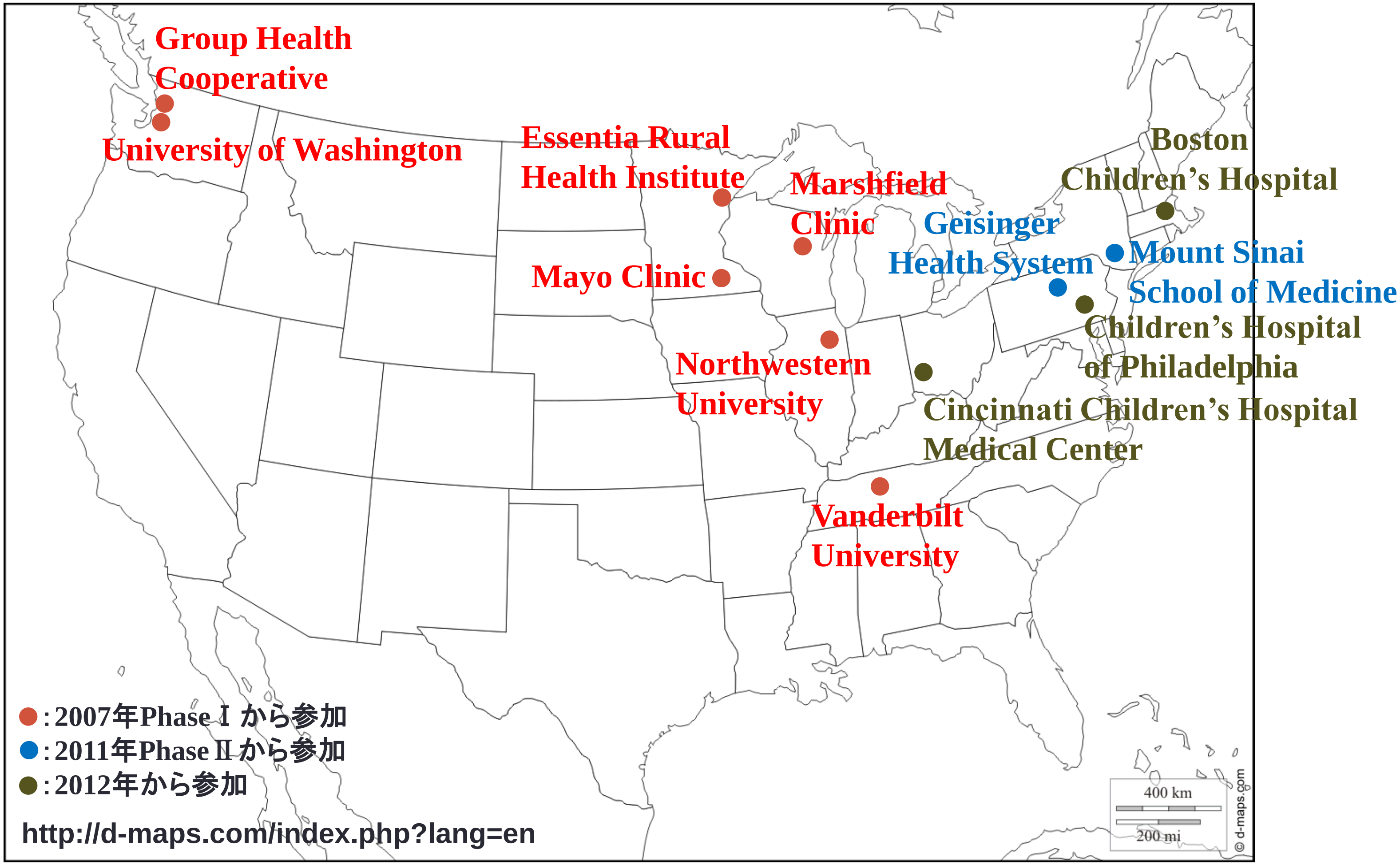
- ✓2012年NIHが、生物医学ビッグデータを最大限活用することをめざして、BD2Kイニシアティブを立ち上げる。目的は4つ、
  1. 生物医学ビッグデータの保存、アクセス、共有、利用を促進する
  2. データ解析方法とソフトウェアを開発し、利用拡大を図る
  3. 生物医学ビッグデータとデータ科学の教育を強化する
  4. データ科学の中心機関（COE: Center Of Excellence）を設立する
- ✓全米11のCOE (Center of Excellence for Big Data Computing)
  - Big Data for **Discovery Science** (The University of Southern California)
  - Center for BD in **Translational Genomics** (UC Santa Cruz)
  - Center for **Causal Modeling and Discovery** of Biomedical Knowledge from BD (U. of Pittsburgh)
  - Center for Expanded **Data Annotation and Retrieval** (Stanford University)
  - The Center for Predictive **Computational Phenotyping** (The University of Wisconsin – Madison)
  - Center of Excellence for **Mobile Sensor Data-to-Knowledge** (The University of Memphis)
  - A Community Effort to Translate **Protein Data to Knowledge**: An Integrated Platform (UCLA)
  - ENIGMA Center for Worldwide **Medicine, Imaging, and Genomics** (U. of Southern California)
  - KnowEng, a Scalable Knowledge Engine for **Large-Scale Genomic Data** (U. of Illinois)
  - The National Center for **Mobility Data Integration to Insight** (Stanford University)
  - **Patient-Centered Information Commons**: Standardized Unification of Research Elements (Harvard U)

Margolis R et al. (2014) The National Institutes of Health's Big Data to Knowledge (BD2K) initiative: capitalizing on biomedical big data, J Am Med Inform Assoc, **21**, 957

eMERGE(electronic MEdical Records and GEnomics) Network

funded by NHGRI (National Human Genome Research Institute)

✓2007年に、電子カルテを活用し、ゲノム医療を促進するためにコンソーシアムが設立された。



eMERGE(electronic MEdical Records and GEnomics) Network

✓2007年に開始したeMERGE - Ⅰ での主な目的

1. EMRから自動的にフェノタイプを決定する（EMR-based phenotyping）
2. その結果をもとにGWASを行う
3. EMRに基づくGWASとデータ共有に伴う倫理、法、社会的課題を研究する

✓2011年から始まったeMERGE - Ⅱ ではゲノム医療の実現に軸足を移す。

- PGx(pharmacogenomics)では抗血小板薬クロピドグレル、抗凝固薬ワルファリン、脂質異常症治療剤シンバスタチンをまずは対象とする。臨床情報とゲノム情報から医療者に治療支援情報を提供し、医療者による最終意思決定を解析・評価する。

Table　Phases of Translational Research

Phase	Notation	Example
T0	**Gene and other discoveries**	**GWAS**
T1	**Discovery to candidate health application**	**PGx**
T2	**Health application to evidence-based practical guidelines**（根拠に基づく指針の作成）	**observational studies**
T3	**Practice guidelines to health practice**	**Dissemination research**
T4	**Practice to population health impact**	**Outcomes research**

Gottesman O et al. (2013) The Electronic Medical Records and Genomics (eMERGE) Network: past, present, and future, Genet Med, **15**, 761
Schully SD et al. (2012) How can we stimulate translational research in cancer genomics beyond bench to bedside? Genet Med, **14**, 169

Precision Medicine Initiative

- ✓2015年1月30日、オバマ大統領がPrecision Medicine Initiative計画を発表した。
- ✓2.15億ドルの投資を議会に要求
  - ✓ NIH（1.3億ドル）： 100万人以上のボランタリーからなるコホート研究
  - ✓ NCI（0.7億ドル）： がんのドライバー遺伝子の同定
  - ✓ FDA（0.1億ドル）： Initiative活動を推進するための規制の枠組整備
  - ✓ ONC（.05億ドル）： 相互運用を促進する標準の開発。privacyとsecurityの課題に対応。
- ✓多くの方々からの意見表明
  - ✓ 説明
    - ✓ Collins FS & Varmus H (2015) A New Initiative on Precision Medicine, NEJM, **372**, 793
      - **効果的な診断と治療を提供するために「根拠に基づくガイドライン」を作り上げ、健康増進を図る**
  - ✓ 留意点の指摘
    - ✓ Lander ES (2015) Cutting the Golden Helix – Regulating Genomic Testing in the Era of Precision Medicine, NEJM, **372**, 1185
  - ✓ 報道
    - ✓ Rearoon S (2015) Precision-medicine plan raises hopes, Nature, **517**, 540
  - ✓ 批判
    - ✓ Coote JH et al (2015) Is precision medicine the route to a healthy world?, Lancet, **385**, 1617
    - ✓ Bayer R et al (2015) Public Health in the Precision-Medicine Era, NEJM, **373**, 499
      - **Precision Medicineはまだ未成熟で、むしろ公衆衛生を良くし、健康格差をなくすことが重要**

ONC: Office of the National Coordinator for Health Information Technology

Precision Medicine Initiative

- ✓目的
  - ✓よりよいがん治療（NCI）
  - ✓100万人以上のボランティアからなるコホート研究（NIH）
    - ✓カルテ情報、遺伝情報、環境・ライフスタイル情報、患者の情報、個人デバイス・データ
    - ✓患者／参加者が積極的に参加し、情報も共有しうる新しい研究モデルを構築する＝**参加者と研究者はパートナーである**！
  - ✓プライバシーとセキュリティ保護への関与／公約commitment
    - ✓患者、生命倫理・プライバシー・市民の自由の擁護者、技術者などの参画を得る
    - ✓法律的、技術的課題を明らかにし、検討する
  - ✓規制見直し
    - ✓新しい研究や治療モデルを支援するための規制のあり方を検討
    - ✓次世代・次々世代DNAシークエンサーのような技術の正確性と信頼性の確保策
  - ✓官民連携
    - ✓既存のコホート研究、患者グループ、基盤整備を行う民間機関との連携
    - ✓参加者が自身の健康医療データにアクセスする仕組みを作り、**疾患を治療するだけでなく、各参加者やその家族が健康に投資し、健康を管理する**よう動機付ける。

https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/fact-sheet-president-obama-s-precision-medicine-initiative

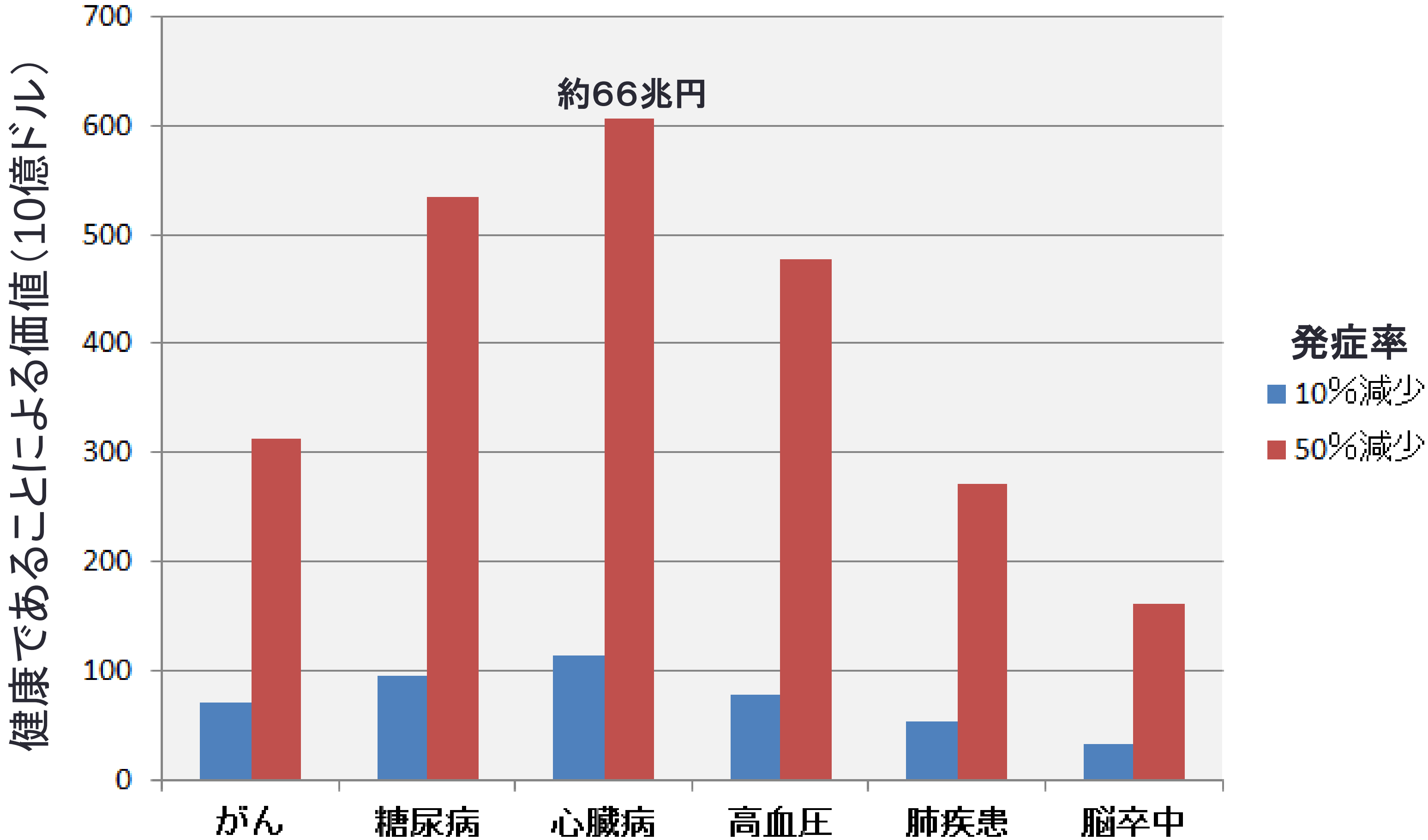


図　Personalised/Precision Medicineの疾病予防効果により得られる価値

各疾患の発症率が減少することにより健康的な生活が延伸し、
その結果2012～2060年に付加的に得られる累計価値を示す。

Dzau VJ et al.(2015) Aligning incentives to fulfil the promise of personalised medicine, Lancet, **385**, 2118
Matuchansky C (2015) The promise of personalised medicine, Lancet, **386**, 742に批評記事がありますが。

Common Diseaseに関しては、ゲノム医療はまだevidence basedになっていないよ～。

健康・医療ビッグデータの社会的受容のために、制度整備が必要です

遺伝情報差別禁止法

アメリカでの遺伝情報差別禁止法
The Genetic Information Nondiscrimination Act

✓目的

- 健康保険(health insurance)提供者や雇用主による遺伝情報に基づく差別を禁止
- Personalized Medicineなど健康・医療の向上に必須な遺伝情報解析を促進
  The law enables people to take part in research studies without fear that their DNA information might be used against them in health insurance or the workplace.

✓経緯

- 1995年に最初の法案が提出されたが成立せず。
- 2008年、13年の長い議論の末に成立した。

✓批判

- 明白な疾患を有した人々を、保護対象から外している。
- 生命保険life insurance、傷害保険disability insurance、長期介護保険long-term care insuranceには適用されない。
- 従業員15人未満の企業には適用されない。

✓期待

- ある意味であらゆる医療はゲノム医療になるのだから、遺伝情報差別禁止法が保証する「遺伝情報に基づく差別の禁止」は医療のあらゆる場に適用されるだろう。

Green RC et al (2015) GINA, Genetic Discrimination, and Genomic Medicine, N Engl J Med, **372**, 397
http://www.genome.gov/10002328

「遺伝情報による差別」、何が悪いのか？

- ✓ 遺伝情報の悪用への不安はある。
  - 新しい形の優生学／神を演じる／遺伝子決定論／個人情報の漏洩
- ✓ 対策に、公開禁止と差別禁止があるが、後者は2つの点で、間違っている。
  1. 現実的には実施不能である
     - 「遺伝的なgenetic」という意味が不明確である。
     - 法律的に保護される遺伝情報の情報源をいかに定めるかが困難である
     - 遺伝情報の禁止された利用と、許された使用の区別が困難である
  2. 間違いなく不当である
     - 遺伝情報での「差別」が不道徳だとして、**知能や体力、容姿での「差別」**が不道徳ではないのか
     - 健康保険提供者や雇用者と、被保険者や被雇用者の間で「**情報の非対称性**」が生じる
       ⇒ この結果、健康保険や雇用制度の経済的意味での効率性が損なわれる
     - 機会均等をもたらす手段としては適切でなく、**他に適切な手段がある**
- ✓ 遺伝情報に関する透明性の確保こそが重要である
  - 遺伝的な弱者への救済の必要性は当然ある。
  - 救済策には、資金供与、公的な健康保険や公的な労働の場の供与などがある。
  - ただ、彼らの要望に適切に応えるためには、遺伝情報の透明性が確保されなければならない

Diver CS et al (2001) Genophobia: what is wrong with genetic discrimination?, Univ Pennsylvania Law Rev, **149**, 1439

健康・医療ビッグデータには多くの課題があります

健康・医療ビッグデータ活用にあたっての課題

✓健康・医療ビッグデータの価値／利用目的を明確にする

- 効果的で安全な治療法の提供と、予後予測； 疾患ターゲット遺伝子の探索； ・

✓データ共有の基盤を作る

- 全国民に健康・医療IDの付与
- データベースの標準化。個人のprivacy保護と、情報のsecurity管理

✓国民、患者、医療者を含めた意思決定過程や、法制度を整備する

- 研究倫理、被験者保護という観点で、「意思決定への患者・市民参画」など新しい仕組みが必要。遺伝情報差別禁止法などの法制度／文化を育む。

✓健康・医療ビッグデータの解析ツールを開発する

- 増大しつつある情報の大部分はノイズであり、かつノイズはシグナルよりもはるかに速く増大する⇒「よいDBシステム」、「よい解析法」

✓人材を育成する（研究者、医療者、患者、市民等）

- **Data science (data management and analysis), Bioinformatics, Biostatistics, Data mining, Epidemiology, Bioethics,・・・**

Schneeweiss S (2014) Learning from Big Health Care Data, N Engl J Med, **370**, 2161
Weber GM et at. (2014) Finding the Missing Link for Big Biomedical Data, JAMA, **311**, 2479
Kohane IS, Altman RB (2005) Health-Information Altruists - A Potentially Critical Resource, N Engl J Med, **353**, 2074
Moskowitz A et al.(2015) Preparing a New Generation of Clinicians for the Era of Big Data, Harv Med Stud Rev, **2**, 24

健康・医療ビッグデータの活用には
多くの課題がありますが、
それらを克服し、
健康・医療サービスが
さらに向上していくことを願っています。

ありがとうございました