

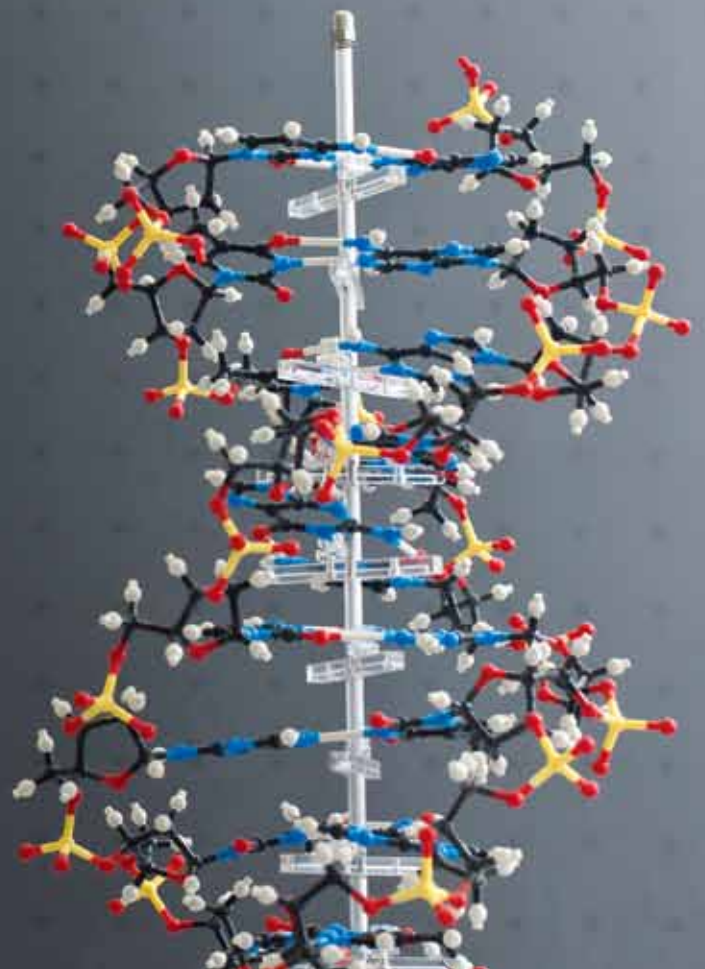


ゲノミクスによる ライフサイエンス分野 での価値創造

高まるデータの課題

KPMG International

home.kpmg



ゲノミクスは、臨床研究と医薬品開発を加速し、治療計画を個別化し、患者治療結果を改善し、そして治療費を削減することにより、医療システムに大きな利益をもたらす可能性を秘めています。

コンピューターの計算能力の飛躍的向上と、スマートフォン、フィットネストラッカー、心拍計などのウェアラブル技術の製品化によって爆発的に増加した健康データの一部に、(人間のデータの中で最も個人的なものである) ゲノムデータも含まれています。このデータを管理する過程で、そのような情報の収集、保存、分析、使用方法が変化し、プライバシー、信頼性、セキュリティに深刻な課題をもたらしています。

健康データとゲノムデータは、医療従事者や異業種の取引先と共有できるようになりました。個人の機密情報を収集して共有できるということには、多くの利点に加えて、逆説的な欠点があります。これは、高度なプライバシー要件とサイバーセキュリティリスクという形で現れる場合があり、頻繁に研究を遅延させ、投資に対する投資収益率の低下や、ブランドの失墜につながります。

ゲノムデータにおいてリーダーシップを確立するには、医薬品の研究開発を支援し、ますます厳しくなる規制に対応し、倫理的基準を守るための堅牢なデータ戦略を土台とすべきです。これに加えて、大量のデータを処理し知見を得るための最も適切なテクノロジーを使用することで、ライフサイエンス企業は、創薬活動をより迅速に進められるようになるでしょう。

ゲノムデータ戦略の 5つの柱:

データの信頼性を
保証するための
**標準化された
シーケンシング
と解析**



1

規制上のプライバシー
要件およびプライバシー
慣行の運用化に関する
明確な理解



2

知的財産の侵害と
盗難を防止するための
セキュリティ



3

高速で安全なアクセスを
確保するための
ストレージとデータ転送



4

研究開発と臨床用途のための
有用な知見を提供する
解析技術の利用



5

著者



Hilary Thomas教授

パートナー
KPMG英国

Hilaryは、KPMGのチーフメディカルアドバイザーであり、ヘルスケアとライフサイエンス分野におけるグローバル・センター・オブ・エクセレンスのメンバーです。KPMGに加わるまでは、23年間にわたってNHS（国民保健サービス）にて医療に従事し、サリー大学の腫瘍学教授およびロイヤル・サリー・カウンティ病院のメディカルディレクターを務めました。Hilaryは、ヘルスケアとライフサイエンス分野における公共部門・民間企業の

顧客に対して、ケアモデルとケアパスを再設計し、一般市民が交流する方法の変化や組織の戦略とビジネスモデルへの影響に対応するための支援を行っています。彼女はこれまでに、ファーストウーマン・イン・ビジネスサービス賞および、ヘルスケアビジネスウーマン協会の2015年著名人賞を受賞しています。

Caroline Rivett

ライフサイエンス部門ディレクター
KPMG英国

Carolineは、20年以上にわたる技術的な経験を有しています。Carolineは、人々の健康データに基づいて保険会社の健康スコアを導き出す会社を共同設立し、売却した実績があります。Carolineは、世界的なプロフェッショナルサービス企業のためのデータ分析組織を設立しただけでなく、シェアードサービス組織のための原価計算技術と価格設定技術サービスに焦点を合わせたAvivaの改革計画を主導しました。彼女は監査委員会の委員長およびヘルスケア部門の取締役を8年間務め、現在は英国のライフサイエンスチームのデジタル分野の取組みを主導する責任を担っています。



Rebecca Pope博士

主任データサイエンティスト
KPMG英国

Rebecca Pope博士は、臨床神経科学者であり、医療と予防医学における人工知能の活用を専門とする主任データサイエンティストです。Rebeccaは、KPMGのヘルスケア&ライフサイエンスプラクティス部門で活躍しています。Rebeccaは数多くの学術研究論文を発表しており、博士号取得後の研究は、チャンネル4で放映された90分間のドキュメンタリー「ドラッグライブ：カンナビスイオントライアル」の元になっています。彼女は英紙ガーディアンで複数のサイエンス記事を執筆した経験を有し、また自身の研究において全国賞を受賞しています。

最近では、TEDxにおいて「AIはいかにしてNHSの役に立つのか、そして私たちは心配する必要があるのか？」と題した講演を行いました。また、[KPMGのグローバルヘルスケア・ハッカソン](#)で優勝チームを率い、Microsoftヘルスウェビナー「ヘルスケアのためのAI」を共催しました。



Chantal Rademaker de Ridder
技術／サイバー部門パートナー兼プライバシー & データ保護責任者
KPMGオランダ

Chantalは、オランダのKPMGアドバイザリーのパートナーであり、技術／サイバーセキュリティグループの共同リーダーの1人です。彼女はプライバシー & データ保護慣行の責任者も兼任しています。

Chantalは技術的専門知識をビジネス、マーケティング、および法的知識と組み合わせることによって、デジタル変革で企業を支援し、サイバーリスクをビジネスチャンスに引き上げることを可能にする稀有な立場にいます。

彼女の業務は、モノのインターネット、人工知能、機械学習、ロボティクス、ブロックチェーンなどの最先端技術に焦点を当てています。彼女はサイバーセキュリティ、プライバシーとデータ保護、プライバシー強化技術、データ分析、デジタルマーケティング、電子商取引、プロファイリングと追跡、行動ターゲティング広告、ソーシャルエンジニアリング、デジタルアイデンティティ、アクセス管理、デジタルリスクの監視と管理、GDPR、ePrivacy、企業コンプライアンスなどのデジタルリスク関連の問題について企業の取締役会に助言を行っています。



Martina Algeri
プライバシー部門マネジャー
KPMG英国

Martinaは、KPMGのプライバシー部門マネジャーを務め、世界的な製薬会社およびバイオテクノロジー企業にサポートを提供し、こういった企業の複雑で多地域にわたるプライバシーの課題に取り組む手助けをしています。

Martinaは、大規模なプライバシー改革計画に関して世界的な製薬会社と協力してきた豊富な経験を有しています。例えば、最近では、世界的な製薬会社のプライバシー成熟度評価を実施しました。分析終了後、彼女は組織のプライバシーリスク選好度を明らかにし、クライアントが目標とするプライバシー成熟度を達成しながら、プライバシーリスクエクスポージャーを緩和するための詳細なプライバシーロードマップを作成しました。また、Martinaは、クライアントがビジネスケース（投資対効果検討書）を作成し、望ましいプライバシー改善プログラムを実行するために必要な予算を取締役会において確保する支援を行いました。

目次

08

ライフサイエンス
分野における
ゲノミクスの
より広範な役割



12

ゲノムデータ：
止まらない成長

16

データの危険性



22

ゲノムデータの管理戦略：
5つの柱



28

まとめとポイント



ライフサイエンス 分野における ゲノミクスのより 広範な役割

ゲノミクスは、ライフサイエンス産業を個別化治療の道へと導き、ブロックバスター型からニッチ・バスター型へと移行させる、新たな創薬R&Dの姿を形づくる大きな可能性を秘めています。



1つの医薬品を市場に投入するためには多大なコスト（推定で約28億米ドル）を要しており、医療財政の締め付けが厳しくなるにつれ、医薬品研究開発チームに対して開発期間短縮と予算削減による低コスト化の要求は強くなっています。

さらに特許期間の短縮、競争の激化、ジェネリック医薬品とバイオシミラーの使用拡大などと、投資収益率（ROI）および収益性を脅かす最悪の事態を招く条件がそろっています^{2,3}。

より有効な予算の活用を求める保険者は、「価値に基づく価格設定」を推進し、「治療成績に基づいた償還」の形式をも一部で導入してきました。その成果を追跡・測定するための収集データが不足していることもあり、進歩はそれほど大きくありません（例えば、米国ではたった25種類ほどのブランド医薬品のみが、何らかの形で「価値に基づく契約」を結んでいます⁴）。これらの障害が克服されれば、臨床転帰だけでなく、

患者関連の成果指標（PROM）や、保険者と社会全体に提供される価値に基づく支払いの急速な増加が見込まれます。

例えば、抗がん剤領域では、多数の主要企業が治療成績に基づいた償還スキームを採用しており、スキームの採用が市場シェア獲得を可能にしていることを述べているため、（このトピックに関する詳細は、KPMGのレポート「[オンコロジーの未来 - 2030年に勝ち残るためにフォーカスしたアプローチ](#)⁵」と「[Value-based pricing in pharmaceuticals: Hype or Hope?](#)⁶」をご参照ください）。



医薬品開発と治療の再考

ゲノミクスは、ライフサイエンス分野における最大の課題の一部に対処する方法提供します。

臨床試験

研究開発チームは、患者の遺伝子プロファイルを使用して、特定の治療に反応する可能性が高い患者の部分集団を絞り込むことができるでしょう。これにより試験を加速し、より早い段階で無効な治療を排除し、より早く低コストで市場に製品を投入します。ブロックバスターの時代が終わりに近づいていることを受けて、よりニッチなターゲット層を狙ったより速いパイプラインの医薬品を生産することで、ゲノミクスはライフサイエンス企業がますます機敏に進化することを支援します。

治療

より正確に的を絞った治療を提供することは治療成功率の向上につながり、個別化医療の時代を迎え、複数の薬剤併用を伴うことが多くなります。米国のUniversity of

“

「医薬品を市場に投入するための
多大なコスト

（推定で約**26億米ドル**）

は、ますます厳しくなる医療予算と
相まって、研究開発（R&D）チーム
に新製品をより速く低コストで開発
するように圧力をかけています」

1 *Innovation in the Pharmaceutical Industry: New Estimates of R&D Costs*, Journal of Health Economics 47:20-33, 2016. <https://csdd.tufts.edu/recent-publications/>

2 *The future of oncology: A focused approach to winning in 2030*, KPMG International, 2017. <https://home.kpmg.com/xx/en/home/insights/2017/07/the-future-of-oncology.html>

3 *Global Medicines Use in 2020: Outlook and Implications*, IMS Institute for Healthcare Informatics, November 2015. <https://s3.amazonaws.com/assets.fiercemarkets.net/public/005-LifeSciences/imglobalreport.pdf>

4 *Pricing for survival*, KPMG, 2018. <https://advisory.kpmg.us/kpmg-strategy/thinking/healthcare-and-lifesciences/pricing-for-survival.html>

5 *The future of oncology: A focused approach to winning in 2030*, KPMG International, 2017. <https://home.kpmg.com/xx/en/home/insights/2017/07/the-future-of-oncology.html>

6 *Value-based pricing in pharmaceuticals: Hype or Hope?*, KPMG International, 2016. <https://home.kpmg.com/xx/en/home/insights/2017/07/the-future-of-oncology.html>

Florida Healthは、医師が患者の遺伝情報に基づいて治療を調整するための遺伝子型検査プロセスを作成した組織のほんの一例です⁷。

抗がん剤治療はこのようなアプローチに適している分野の1つであり、例えば、個々が特定の治療に反応する可能性のある、異なる乳がんの突然変異遺伝子を持つ患者を識別します。

ゲノム編集は、予防や治療を促進する可能性があり、神経障害やがんなどの治療に革命を起こすことに大きな期待が寄せられています。CRISPR (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats) は、有害な遺伝子を削除し、「有益な」遺伝子を挿入することができるRNA-ガイド型のゲノム編集ツールです。



研究室から ラップトップへ

腫瘍学者が最も効果的ながんの個別化治療を選択することを支援するために、研究者たちは人工知能 (AI) のサブフィールドである機械学習を活用しており、データはゲノミクスの中核的役割を果たしています。新しく強力なアルゴリズムにより、どの遺伝子が変異している可能性があるかを特定し、最も適切な治療法を予測することができます。

遺伝子解析サービスを提供する Adaptive Biotechnologies[®] は、がんと他の病気の初期徴候を検出するために、Microsoft と提携して人間の免疫システム、すなわちイムノームを遺伝子マッピングしています。免疫シーケンス検査は、身体の初期反応を測定してから標的を絞った薬を投与し、反応を刺激することによって、患者の免疫システムががんのような病気と闘

のを助けるように設計されています。大規模な機械学習とクラウドコンピューティングを使用するこの取組みは、簡単な血液検査に基づいて疾患を診断しようと試みています⁸。また、Illumina による次世代の「超並列」シーケンステクノロジーなどの進歩は、より高速で大規模なシーケンシングを可能にします⁹。

これらは目を見張る進展ですが、やりすぎは禁物です。ゲノムの異常を発見するだけでは、それが患者にどのように影響を与えるのかを説明できません。目下、個人情報 は家族歴のような他の関連する臨床データと統合して予測力を高める必要があります。成功した研究は、さらに遺伝子データと表現型データ (病歴など) の統合を進めています。

本レポートでは、ライフサイエンス企業がゲノムデータを効果的に収集、分析、使用して、臨床試験を加速し、治療計画を改善し、薬効を実証する方法について考察します。しかし、保持するデータ量が飛躍的に拡大するにつれて、従来から議論されているプライバシー、信頼性、セキュリティに関する懸念と同様に、大量のデータの収集/ストレージ/分析といった課題へのチャレンジが求められます。

GlaxoSmithKline (GSK) はこのほど、23andMe との4年間の共同事業を発表しました。これにより、発見の基礎に人類遺伝学を用いた新薬の研究開発に焦点を合わせています。23andMe の500万人以上の顧客がこの研究に参加し、自身の情報を世界最大の遺伝子および表現型のリソースであるデータベースに提供することを選択できます。

GSK で Chief Scientific Officer and President R&D を務める Hal Barron 博士は、「私たちは遺伝子検証による創薬ターゲットが、最終的に患者にとってより効果的であり、医薬品の開発につながる可能性が非常に高いことを理解しており、今回の共同事業にとっても期待しています」と語っています。


上記枠内の情報および引用の出典¹⁰。

⁷ *Personalized medicine' drives better outcomes for certain heart patients*, University of Florida News, 9 November 2015. <https://ufhealth.org/news/2015/personalized-medicine-drives-better-outcomes-certain-heart-patients>

⁸ *Adaptive Biotechnologies Announces Partnership with Microsoft to Decode the Human Immune System to Improve the Diagnosis of Disease*, Adaptive biotechnologies press release, 4 January 2018. <https://www.adaptivebiotech.com/news/adaptive-biotechnologies-announces-partnership-microsoft-decode-human-immune-system-improve>

⁹ Illumina website, accessed 22 June 2018. <https://www.illumina.com/science/technology/next-generation-sequencing/sequencing-technology.html?langsel=/us/>

¹⁰ *GSK and 23andMe sign agreement to leverage genetic insights for the development of novel medicines*, GSK press release, 25 July 2018. <https://www.gsk.com/en-gb/media/press-releases/gsk-and-23andme-sign-agreement-to-leverage-genetic-insights-for-the-development-of-novel-medicines/>

The background features a dark blue, almost black, space filled with glowing digital elements. Multiple streams of binary code (0s and 1s) are visible, some appearing as horizontal lines and others as more complex, wavy patterns. A central point of convergence emits a bright, white light, from which several glowing, wavy lines radiate outwards, creating a sense of depth and movement. The overall aesthetic is futuristic and data-driven.

ゲノムデータ： 止まらない成長

ヒトゲノムがライフサイエンスの分野でより重要になるに伴い、ゲノムデータの量は加速度的に増え続けています。

2003年に完了した最初のヒトゲノムの解析には13年以上、そして30億米ドルが費やされましたが¹¹、今日ではほんの数千万分の1のコストかつ、もの数時間でこれを行うことができます。その結果、臨床開発を支援するためのいわゆる「バイオバンク」でゲノムデータを構築しようとする、数多くの取組みが世界中で見られるようになってきました。これらの中には、純粋に他の関係者がアクセスするためのデータのリポジトリもあれば、計算と分析を行うアナリストのチームがいるものもあります。場合によってシーケンシングデータは、家族の既往歴を含む他の情報源からの健康情報や生活習慣情報と併用されます。最近発表された23andMeとGSKの共同事業(11ページ参照)に加えて、いくつかの例があります。

- 英国の保健社会福祉省が設立した Genomics Englandは、約7万人の希少疾患患者に加え、その家族、さらにはがん患者から10万個のゲノムをシーケンシングすることを目的とした「100,000 Genomes Project」を実施しています¹²。
- ライフサイエンス企業のAstraZenecaは、イノベーションへの取組みの一環として200万個のゲノムを解析することで、さらなる飛躍を試みています¹³。

- Rocheはこのほど、がんに特化した電子健康記録 (EHR) ソフトウェアを提供し、がん研究のためのリアルワールドエビデンスの収集と開発を行うFlatiron Healthの全株式を取得しました¹⁴。また、包括的なゲノムプロファイリングを提供し、医師とその患者を最新のがん治療プログラムに結び付けることを促進する分子情報会社Foundation Medicineの過半数株式を取得しました¹⁵。
- UK Biobankは、有志の参加者50万人の健康と福祉を追跡調査しています。GSKおよびRegeneron Genetics Centre (RGC) と協力して、英国政府のライフサイエンス・セクターディールの一環としてこれらの人々から遺伝子解析データを生成し、新薬の開発に遺伝子研究を応用することを目指しています。その最終的な目標は、がん、心臓病、脳卒中、糖尿病、関節炎、骨粗鬆症、眼の障害、鬱病、認知症などの疾患を予防、診断、治療することです¹⁶。
- GSK、European Bioinformatics Institute、Wellcome Trust Sanger Institute、Biogenおよび武田薬品工業との間におけるさらなる共同の取組みにより、研究者が将来の医薬品を開発するのに役立つ、遺伝子データと生物学的データが利用可能になるでしょう¹⁷。

11 AstraZeneca to sequence 2m genomes in hunt for new drugs, The Guardian, 22 April 2016. <https://www.theguardian.com/business/2016/apr/22/astrazeneca-to-sequence-2m-genomes-in-hunt-for-new-drugs>

12 Genomics England website, accessed 22 May 2018. <https://www.genomicsengland.co.uk/>

13 AstraZeneca to sequence 2m genomes in hunt for new drugs, The Guardian, 22 April 2016. <https://www.theguardian.com/business/2016/apr/22/astrazeneca-to-sequence-2m-genomes-in-hunt-for-new-drugs>

14 Roche to acquire Flatiron Health to accelerate industry-wide development and delivery of breakthrough medicines for patients with cancer, Roche press release, 15 February 2018. <https://www.roche.com/media/releases/med-cor-2018-02-15.htm>

15 Roche and Foundation Medicine reach definitive merger agreement to accelerate broad availability of comprehensive genomic profiling in oncology, Roche press release, 19 June 2018. <https://www.roche.com/media/releases/med-cor-2018-06-19.htm>

16 UK Biobank, GSK and Regeneron announce largest gene sequencing initiative on world's most detailed health database to improve drug discovery and disease diagnosis, GSK press release, 23 March 2017. <https://www.gsk.com/en-gb/media/press-releases/uk-biobank-gsk-and-regeneron-announce-largest-gene-sequencing-initiative-on-world-s-most-detailed-health-database-to-improve-drug-discovery-and-disease-diagnosis/>

17 GSK welcomes launch of the UK Government's Life Sciences Sector Deal, UK GSK website, 6 December 2017. <https://www.gsk.com/en-gb/media/press-releases/gsk-welcomes-launch-of-the-uk-government-s-life-sciences-sector-deal/>

“

Breast Cancer Now Generations Study

は、2004年に開始された臨床研究で、遺伝、生活習慣、環境要因に焦点を当て、特定の女性が病気を発症する（または発症しない）原因を理解するために、11万3千人以上の英国人女性を40年間にわたって追跡調査する予定です。

Microsoftとゲノムデータ管理分析会社のBC Platformsは、ラテンアメリカ最大の遺伝子型バイオバンク設立のために、メキシコの保健当局と協力して提携を結びました。Codigo46と名付けられたこの取組みは、当初は糖尿病のような病気に焦点を当てていましたが、遺伝性のがんや精神障害にまで拡大するでしょう。遺伝子型は、Microsoft Azureクラウドに格納され、BC Platformsのソフトウェアを使用して管理されます。電子カルテや他の健康調査からのデータも、より完全な「患者の健康状態を写す鏡」を構築するために使用されます。

上記枠内の情報の出典²¹。

- 最大級かつ長い歴史を持つバイオバンクの1つは、Danish National Biobankの取組みで、900万を超えるバイオサンプルを保有しています。一例として、1997年から2004年の間に10万人の妊婦とその子どもから血液サンプルを採取して、がんなどの疾患と生活習慣と食事の因果関係を調べるために、経時的に健康状態をモニターしました^{18, 19}。
- 2004年にBreast Cancer Nowによって開始された世代研究は、遺伝、生活習慣、環境要因に焦点を当て、特定の女性が病気を発症する（または発症しない）原因を理解するために、11万3千人以上の英国人女性を40年間にわたって追跡調査する予定です²⁰。

一方、家庭用遺伝子検査キットの利用は急増しています。100ドル程度で（さらに値段が下がっています）消費者は自らの祖先について詳しく知ることができ、そして場合によっては、多発性硬化症、アルツハイマー病、パーキンソン病、がんなどの疾患を発症する確率を予測することができます。このような消費者直販型のサービスの市場は急速に拡大しており、それによってさらに

大量のデータが公開されていますが、後述するように見通しのいくつかは、幾分懐疑的に受け止める必要があります。この興味深いサブセクターの詳細については、KPMGのレポート「Direct-to-consumer genetic testing: opportunities and risks in a rapidly evolving market」²²をご参照ください。

治験や治療から得られる臨床データや、ウェアラブル端末やモノのインターネット（IoT）デバイスなどの情報源が増加する中で、さらにこうしたゲノムデータが急増すると、各ライフサイエンス企業——そして、医療システム、消費者向けビジネス、政府機関——が、この貴重なリソースを管理して最大限に活用する上で大きな課題に直面することは明らかです。



コラボレーションは参加者数を増加させる

データ収集と機械学習技術は、治療の価値を判断する上でますます重要になっています。アルゴリズム的アプローチは、臨床試験や実臨床における治療効果が高い患者群の特定に役立つだけでなく、新薬の創出や“Pay-for-Performance”の実現に向けた薬の有効性の正確な根拠の提供にも寄与します。創薬の対象となる治療法の多くが高価なものとなり、また資金調達に長期的な（場合によっては何年にもわたる）アプローチが必要となることを鑑みると、このことは特に重要です。ゲノミクスの継続的な進歩により、医薬品開発で治療法の有効性の評価は、大規模で高価なランダム化比較試験以外の方法に移行する可能性が高いでしょう。

しかし、ライフサイエンス企業だけでは実現できず、増加するさまざまな関係者からデータを調達するだけでなく、専門家、臨床、研究室、分析のリソースにアクセスするためのアウトソーシングや共同作業も行ってい

¹⁸ Step Inside the Danish National Biobank, accessed 19 June 2018. <http://www.biobankdenmark.dk/assets/step-inside-the-danish-national-biobank.pdf>

¹⁹ Information about the Danish National Biobank, Accessed 19 June 2018. <http://www.biobankdenmark.dk/assets/brochure-information-about-the-danish-national-biobank-ver-4.pdf>

²⁰ The Breast Cancer Now Generations Study, accessed 19 June 2018. <http://breastcancernow.org/breast-cancer-research/our-research-projects/the-breast-cancer-now-generations-study>

²¹ Codigo, BC Platforms, Microsoft partner to build commercial repository of Latin American genotype data, Microsoft website, January 17, 2017. <https://enterprise.microsoft.com/en-us/customer-story/industries/health/genomics/codigo-bc-platforms-microsoft-partner-build-commercial-repository-latin-american-genotype-data/>

²² Direct-to-consumer genetic testing: opportunities and risks in a rapidly evolving market, KPMG International, 2018. <https://home.kpmg.com/xx/en/home/insights/2018/07/direct-to-consumer-genetic-testing.html>

ます。主要プレイヤーの中には、バイオバンク、遺伝子インタープリテーションサービス、研究所、病院、遺伝子検査サービス、政府のプロジェクト、学界があり、それらすべてがデータを共有することができます。例をいくつかご紹介します。

一 米国のメンフィスにある St. Jude Children's Research Hospital は、世界最大規模の小児がんゲノムデータの公開リポジトリを構築しました。しかし、データベースが非常に大きいため、情報に素早くアクセスすることは事実上不可能でした。そのため同病院では、Microsoft および（クラウドベースのゲノム情報学とデータ管理プラットフォームである）DNAnexus と共同研究を進めました。DNAnexus は大量の生データを分析できるため、企業はシーケンシングを既存の臨床記録と統合することができます。クライアントには、バイオ医薬品企業、ゲノムセンター、診断検査プロバイダーが含まれます。St. Jude Cloud は、シーケンシングデータと解析を提供することによって、研究者が小児疾患の新しい治療法を開発するのを支援することを目的としています。すべてのデータは Microsoft Azure クラウドに保持されており、迅速なコンピューティング機能を利用してプロジェクトの能率を大幅に促進します。このような取組みは、研究

者にとってがんその他の病気の背後にある特定の遺伝的要因をよりよく理解するための助けになるでしょう²³。

一 ハーバード大学の科学者によって運営されている Nebula Genomics は、ゲノムベースの研究開発を支援するためにブロックチェーンの力を活用しています。個々の消費者のゲノムを解析してブロックチェーン上に置き、研究機関に直接提供しています。データ自体は匿名で所有者が管理しているため、これはすべての当事者にとって有益なはずで、一方、一般企業と学術機関に所属するライフサイエンス分野の科学者は、手ごろな価格で貴重なリソースにアクセスできます²⁴。

これらは、ライフサイエンス企業のために数十社がゲノムデータを保持し、処理するという複雑なデータエコシステムに当事者が貢献しているほんの一例です。

しかし、次のセクションで説明するように、この複雑さにより、規制上、倫理上の基準を確実に満たすためにデータの安全性、機密性、信頼性を確保することの難しさがより一層増すと同時に、研究開発と治療を促進する意義のある臨床分析がもたらされます。

ワールドカップ決勝の観客全員のDNAシーケンシング

1人の人間のゲノムを解析するには24時間かかり、そのデータ量は200ギガバイトです。例えば、モスクワのルジニキスタジアムで開催された2018年ワールドカップ決勝を観戦する8万人の観客全員のDNAをシーケンシングするには219年かかり、データ量は1600万ギガバイトに上ります。



23 St. Jude, Microsoft and DNAnexus launch pediatric cancer genomics platform for researchers, Fierce Biotech, 18 April 2018. <https://www.fiercebiotech.com/cro/st-jude-microsoft-and-dnanexus-launch-pediatric-cancer-genomics-platform-for-researchers>

24 This Company Wants to Sequence Your Genome, Put It On a Blockchain – And Pay You For It, Fortune, 9 February 2018. <http://fortune.com/2018/02/09/blockchain-genetic-testing-neb>

データの 危険性

ライフサイエンス企業が厳格な規制を遵守し、治験と治療の結果を検証しようと試みるにあたり、ゲノムデータのプライバシー、信頼性、セキュリティがますます懸念されています。



「ゲノム医療におけるデータ共有の重要性は、患者のデータの使用に関して、患者本人に権限を委ねるという概念を揺るがしています」

UK House of Commons Science and Technology Committee report, 2018

上記枠内の出典²⁵

ライフサイエンス企業は、ますます広範囲の情報源からゲノムデータが発生し、複数の関係者がそのデータを収集、保存、処理、分析する中で、いかにして情報管理を徹底できるでしょうか。

主な懸念事項はゲノムデータのプライバシー、信頼性、セキュリティに関するものです。



プライバシー

研究目的での個人データの取扱いに関するプライバシー法制は、慎重な運用を必要とするデリケートな分野です。世界中のプライバシー関連の新しい規制の中で、最も大きな影響を与える可能性があるのは、EU一般データ保護規則 (GDPR) です。欧州市民に属する個人データの処理を対象とすることで、処理がEU内で行われるかどうかにかかわらず、GDPRはライフサイエンス企業や、IoTソリューションを開発するテクノロジー企業のほか、データ管理者のためにデータを取り扱う第三者に適用されます。

ゲノミクスに関する主な考慮事項は、以下に関連しています。

透明性

個人データを収集して臨床試験に投入するために利用されるIoTデバイスを使用する個人は、誰がデータを収集しているのか、データが使用される目的は何かを認識しておく必要があります。また、アクセス権、修正、データの削除など、プライバシーの権利についても説明を受ける必要があります。

データがウェアラブルまたは飲み込み型デバイス (透明性の高いプライバシー通知を提示することがほぼ不可能な技術) を介して収集される場合、そのような総合的な情報を提供することは明らかに困難です。

データ処理の法的根拠

ゲノムデータを収集する組織が直面するもう1つの大きな課題は、データ処理活動を正当化するための適切な法的根拠を見つけることです。そのようなデータの機密性を考えると、正当化するにあたり個人の明確な同意が必要となる可能性があります。また、GDPRが適用される事業体にとっては、データ処理は、公衆衛生の利益のためとも言えるでしょう。

インフォームドコンセントを取得することは、個人の自主性に敬意を示すことであり、研究における重要な倫理要件でもありますが、それはまた、高いハードルとなる可能性があります。GDPRの下では、同意は具体的かつ十分な説明がなされた、明確なものでなければなりません。研究目的を事前に特定することは難しく、これらの特定要件を満たすことは困難な場合があります。これは特に、試験に特定の仮説の基準がないまま、データセット内の相関関係を見出すデータマイニング手法を利用したビッグデータに当てはまります。

そしてGDPRによって個人が特定の研究分野にのみ同意を与えることが可能になる一方で、各研究分野と参加している各個人に

世界中のプライバシー関連の新しい規制の中で、最も大きな影響を与える可能性があるのは、EU

一般データ保護規則 (GDPR) です。

25 Genomics and genome editing in the NHS, House of Commons Science and Technology Committee, Third Report of Session 2017-19, 17 April 2018. <https://publications.parliament.uk/pa/cm201719/cmselect/cmsctech/349/349.pdf>

ついて、同意に関する完全な監査証跡を管理することは極めて困難です。

対照的に、高い水準の医薬品や医療機器を確保するなど、公共の利益のためにデータを処理することは、それほど面倒ではないかもしれません。

総じてライフサイエンス企業は、医学的研究に関する個人情報活用を推進するための適切な礎を築くため、倫理的問題とプライバシー管理の実践のバランスをとる必要があります。

ガバナンス

ゲノムデータは、ライフサイエンス業界が最も顕著なデータ集約型産業の1つになりつつあり、その結果としてプライバシーリスクの影響を非常に受けやすくなっていることを示すほんの一例です。個人情報を資産として活用するには、ライフサイエンス企業は、明確な所有権と組織全体にわたるプライバシーの説明責任によってサポートされる、堅牢なプライバシーとデータガバナンスの枠組みを構築する必要があります。



サイバーセキュリティ

当然のことながら、特に臨床試験から生成された患者データに関して、サイバーセキュリティはライフサイエンス分野での重大な課題です。ゲノムデータ、健康データなどの機密情報や、複雑な分子医薬品の製法などは、例えばクレジットカードデータよりも闇市場でははるかに価値があります。

プライバシーとサイバーセキュリティのリスクを軽減するために、ますます多くの組織が個人データを匿名化しようとしています。しかし、Wired誌の最近の記事によると「DNA情報に基づいて個人が特定される危険性を

完全に排除するには、その情報の科学的有用性の根拠となる識別情報自体を取り除く必要がある」とのことです²⁶。

ハッカーや企業の内部関係者による企業秘密の盗難は、さらに大きな問題と見なされています。

英国政府は、サイバー攻撃による知的財産(IP)の盗難の主要ターゲットは製薬会社であると特定しました。この10年間において、英国だけで推定120億米ドルの損害があり、そのうち24億米ドルが製薬、バイオテクノロジー、医療機関の企業秘密の盗難によるものです²⁷。総合的に見るとサイバー攻撃による被害額は毎年急増し続けています。

米国におけるサイバー攻撃による知的財産(IP)の盗難の主要ターゲットは、ライフサイエンス業界です。Abbott Laboratories、Boston Scientific、Pfizerなどの著名な製薬会社が、すでに大規模な攻撃を受けています。米国メリーランド州にある米国食品医薬品局(FDA)のコンピューターセンターのハッキング事件において、米国で販売されているほぼすべての重要な医薬品に関する治験情報、化学式、その他のデータを含む機密データが流出しました³⁰。

ここ数年間、各ライフサイエンス企業は積極的に企業買収に動き、事業の拡大、シナジー効果の獲得、新興市場への参入を図るとともに、患者のニーズに応えるべく製品とサービスの個別化に取り組んでいます。こうしたM&Aの活発化は、新しいテクノロジーとデータ機能が次々に誕生してくる状況と相まって、今まで以上に悪質なサイバー脅威とプライバシーリスクに晒されることを意味します。これらのリスクは多くの場合、企業の研究開発や知的財産などのデータから発生しています(不満を持つ従業員や解雇された従業員が攻撃する場合があります)³¹。

データを安全かつ有用に保つ

科学者たちは、患者の匿名性を維持しながら重要なゲノムデータを使用する方法を模索しています。考案された方法の1つが暗号化技術による「ゲノムクロッキング」で、被験者の固有の遺伝情報の97%を秘匿できるとうたっています。別の方法として「準同型暗号」があり(Microsoftの暗号技術チームが支持)、科学者は元になる情報を見なくても、解読して最終結果を取得できます。ローカルサーバーからクラウドへの遺伝子データの移行が進むにつれて、このような取組みがさらに増えるでしょう。

上記枠内の文章の出典^{28,29}

26 To protect genetic privacy, encrypt your DNA, Wired, 23 August 2017. <https://www.wired.com/story/to-protect-genetic-privacy-encrypt-your-dna/>

27 The Cost of Cyber Crime, A Detica report in partnership with the Office of Cyber Security and Information Assurance in the Cabinet Office, 2011. https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/60943/the-cost-of-cyber-crime-full-report.pdf

28 IBID.

29 Deriving genomic diagnoses without revealing patient genomes, Jagadeesh et al, Science, 18 August 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28818945>

30 China-Based Hacking of 760 Companies Shows Cyber Cold War, Bloomberg, 14 December 2011. <http://www.bloomberg.com/news/2011-12-13/china-based-hacking-of-760-companies-reflects-undeclared-global-cyber-war.html>

31 Life sciences innovation and cyber security: Inseparable, KPMG International, 2017. <http://www.kpmg-institutes.com/content/dam/kpmg/healthcare/lifesciencesinstitute/pdf/2017/cyber-report-life-sciences.pdf>

問われる臨床試験の信頼性

医科学出版物の再現性に関する主要な研究によると、研究の80%が誤謬、不正行為または詐欺のために再現不可能であると推定されました。近年実施された5000以上の臨床試験のデータに関する別の研究は、「数十の試験で不正確な、もしくは偽造されたデータを示すと思われる統計的パターンが見つかった」と主張しています。さらに、これらの間違いの多くが訂正を必要とし、試験結果の撤回につながる可能性があることを示唆しました。

上記枠内の文章の出典^{32, 33, 34, 35, 36, 37}

企業は当然、知的財産や企業秘密を保護したいと考えており、そのような情報がハッキングされ流出することで、重大なビジネス上およびレピュテーション上の損害を被る可能性があります。ゲノムデータを保有する組織の数がえるにつれて、厳格なデータ保護ポリシーを実施することが困難になり、セキュリティ対策が不十分なために侵害が発生する可能性が高まります。

ライフサイエンス企業の幹部は、サイバーリスクに対する意識を高め、組織全体の行動を喚起し、自社の組織がサイバーセキュリティ対策に万全を期していくための支援をすることが求められます。つまり、経営幹部は要件を確認するだけでなく、リスクそのものを認識する必要があります。

さらに厄介なことに、AI、機械学習、アルゴリズムへの依存が高まるにつれて（特に初期の根本的な仮定に欠陥がある場合、またはデータ自体が信頼できない場合）、分析によりエラーが発生しやすくなります。臨床試験の結果が不正確であるか、さらに悪いことに改ざんされていることが判明した場合、最悪の事態が決定的になる可能性があります。そのような事態は試験を無効にし、医薬品開発を遅らせ、会社のブランドを失墜させます。価値ベースの価格設定を決定する上で、治療結果を分析する場合も同様です。内部監査人などのリスク専門家は、AIに対する監査と保証の方法を探究し始めており、次に挙げる側面を考慮しています。

- AIの所有権と説明責任
- 企業理念、文化、倫理
- 仮説管理
- 完全性と正確性
- 総合的なサイバーセキュリティ管理を含む、IDとアクセスの管理
- ロジック検証

KPMGのレポート「Trust in Artificial Intelligence」³⁸では、この問題についてさらに詳しく説明しています。

家庭用遺伝子検査キットも批判を浴びています。2018年に行われた消費者向け遺伝子検査の分析では、40%の偽陽性率が明らかになり、「生のジェノタイプデータにアクセスすることは有益で患者の役に立つことができるが、この種の情報は不正確で誤解を招く可能性がある」と結論付けられました³⁹。



信頼性

ゲノムデータは、上市までの時間の短縮とヒット製品を生み出す確率を上げる可能性があります。株主からの期待が高まり、研究開発チームに競争力のある画期的な新しい医薬品を生み出すよう圧力をかける可能性もあります。

臨床試験プロセスに関与する関係者が増えれば、データが偽造もしくは改ざんされる可能性は非常に高くなります。さらに、治療のための目標母集団が小さいため、企業はウェアラブルデバイスや飲み込み型デバイスからのデータを含む、リアルワールドエビデンスの収集範囲をさらに拡大する必要に迫られるかもしれません。このデータフローのセキュリティ対策が万全でない場合、不完全なデータが試験に混入する可能性があります。

32 *Why most published research findings are false*, Ioannidis, 2:e124, PLoS Medicine, 2005. <http://journals.plos.org/plosmedicine/article?id=10.1371/journal.pmed.0020124>

33 *Genetic associations: False or true?* Ioannidis, Trends Molecular Medicine, 9:135–8, 2003. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12727138>

34 *Problems of reporting genetic associations with complex outcomes*, Colhoun et al., 361:865–72, The Lancet, 2003. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12642066>

35 *Blockchain technology for improving clinical research quality*, Benchoufi and Ravaut, 18:335, Trials, 2017. <https://trialsjournal.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s13063-017-2035-z>

36 *Data fabrication and other reasons for non-random sampling in 5087 randomised, controlled trials in anaesthetic and general medical journals*, Anaesthesia, 4 June 2017. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/anae.13938>

37 *Dozens of recent clinical trials may contain wrong or falsified data, claims study*, The Guardian, 5 June 2017. <https://www.theguardian.com/science/2017/jun/05/dozens-of-recent-clinical-trials-contain-wrong-or-falsified-data-claims-study>

38 *Trust in Artificial Intelligence*, KPMG, 2018. <https://home.kpmg.com/uk/en/home/insights/2018/06/trust-in-artificial-intelligence.html>

39 *False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care*, Genetics in Medicine, 22 March 2018. <https://www.nature.com/articles/gim201838>

一部の医療保険会社は、医療機器やウェアラブルからのデータ、そして場合によってはゲノムプロフィールに基づいて、明らかに健康的な生活習慣に対してより低い保険料または報酬を提供しています。保険料を少なくするために虚偽のデータを提供するなど、消費者による詐欺は極めて現実的に起こりえることなのです。

機関（特に個人データを保持している機関）への信頼度が低い時代には、ライフサイエンス企業はゲノムデータをどのように管理するかについて慎重に検討し、最高水準を満たし、信頼できる臨床的知見を提供する必要があります。



クラウド技術への移行

これらのデータの危険性の一部または全部は、臨床試験・治療を妨げ、臨床開発や商業的開発を遅らせる可能性があります。容量、運用能力、運用コストに柔軟性を与え、ゲノムデータのプライバシー、信頼性、セキュリティをより効果的に管理するという点からも、過去2年間でオンプレミステクノロジーからクラウドテクノロジーへの大きな転換が見られます。

次のセクションでは、ライフサイエンス企業がデータを管理して競争力を構築する方法について考察します。

Theranos詐欺事件

シリコンバレーのスタートアップ企業Theranosは、かつては90億米ドル相当の価値があり、消費者に迅速で簡単かつ無痛の指先穿刺による血液検査を提供し、一滴の血液から70種類のマーカーを検査できるとうたっていました。その後、同社は米国の主要小売業者と契約を結びました。しかし、ウォールストリートジャーナルの調査報道記者は、同社の主張の多くが誤解を招くものであり、欠陥のある検査と不正確な検査結果を生んだと報道しました。これはつまり、血液検査での偽陽性は、不必要な処置につながる可能性があり、偽陰性は、患者が診断を受けないまま深刻な疾患で死に至る可能性があることを意味します。

その後、創業者Elizabeth Holmesと元社長のRamesh Balwaniの両名が、出資者を募るために同社の技術、事業、財務実績に関して事実を誇張したとして、「大規模な詐欺行為」でSEC（米国証券取引委員会）から起訴されました。Holmes氏は50万米ドルの制裁金を科され、向こう10年間、上場企業の役員または取締役になることを禁じられました。また、Theranosは推定6億米ドルの損害を被った個人投資家たちと和解を成立させました。

上記枠内のTheranos copyの出典^{40, 41, 42, 43}

40 *Everything you need to know about the Theranos saga so far*, Wired, 4 May 2016. <https://www.wired.com/2016/05/everything-need-know-theranos-saga-far/>

41 *Theranos founder Elizabeth Holmes charged with massive fraud*, CNNtech, 14 March 2018. <http://money.cnn.com/2018/03/14/technology/theranos-fraud-scandal/index.html>

42 *How Theranos used the media to create the emperor's new startup*, The Guardian, 3 June 2018. <https://www.theguardian.com/commentisfree/2018/jun/03/theranos-elizabeth-holmes-media-emperors-new-startup>

43 *The Theranos Scandal: What Happens When You Misunderstand Steve Jobs*, Forbes, 18 June 2018 <https://www.forbes.com/sites/derekidow/2018/06/18/the-theranos-scandal-what-happens-when-you-misunderstand-steve-jobs/>



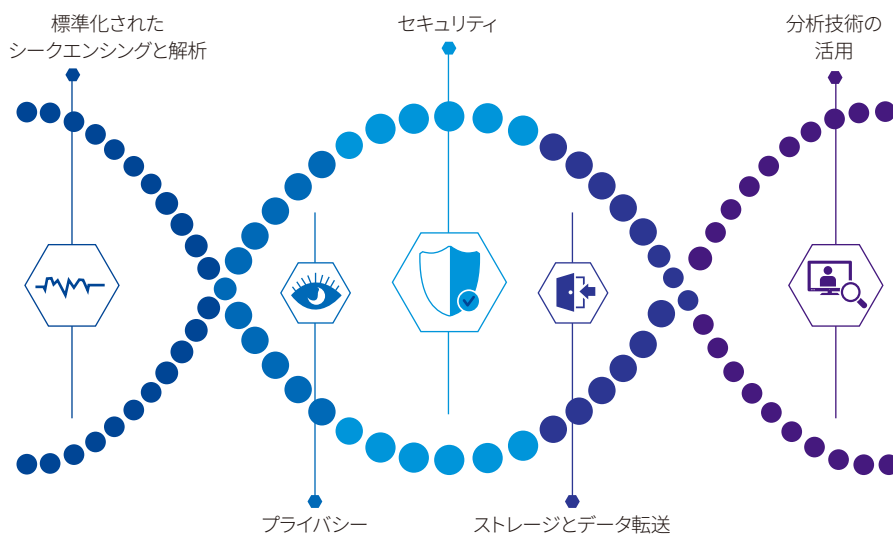
ゲノムデータの 管理戦略： 5つの柱

より効果的な
研究開発を
推進し、規
制要件を満たすゲノム
データ戦略を確立し
ます。

規制当局がプライバシーと同意に関する規則を制定する一方で、研究開発の責任者たちはイノベーションを加速させる方法について考えています。このため、将来の研究課題として、新製品をより早く市場に投入するための商業的、規制的、技術的、そして倫理的な課題に取り組むべきです。

すべてのライフサイエンス企業は、データの安全性、機密性、信頼性を維持するため

の堅牢な社内ポリシーを必要としています。それは、すべての顧客（患者）、サプライヤー、パートナーに適用される、匿名性と偽名の使用を保証し、データの改ざんを回避するためのポリシーです。フェイクニュース、データ漏洩、セキュリティ侵害が日常茶飯事となり、データの信頼性は非常に重要な問題になっています。このセクションでは、堅牢なゲノムデータ戦略の5つの柱について概要を述べます。



出典: ゲノミクスによるライフサイエンス分野での価値創造。2018年



1. 標準化されたシーケンシングと解析

ゲノミクスを裏付ける科学的根拠には、結果が信頼でき、なおかつ比較検証できることを保証するために、再現性が求められます。

再現性は、科学的な堅牢性を見るリトマス試験のようなものです。研究開発部門やシーケンシングラボでは、多種多様なソフトウェアや解析手法を使用しているため、残念ながら多くの場合、異なるプラットフォームでシーケンシングを行っています。共通の基準がないため、血液サンプルを遠心分離機にかける時間の長さや検査中の温度ほどの些細なことが、所見に影響を与え、比較の有効性を阻害します。

このため、

将来の研究目標

として、新製品をより早く市場に投入するための商業的、規制的、技術的、そして倫理的な課題に取り組むべきです。

バイオバンクや他のリポジトリにアクセスするために、ますます多くのコミュニティプラットフォームが使用されているため、ゲノム解析に利用可能な戦略が何十通りも存在します。技術分析に関するある研究によると、「それぞれのアプローチは、シーケンシングにかかる費用、結果が出るまでの時間、エラーの種類・頻度の間で妥協点を見いだしています。そのため、異なるアプローチは異なる結果を示す可能性があり、これらの違いは臨床的に重要な影響を与える可能性があることを意味します。正確なゲノム医学

を目指すためには、ゲノムの難解な領域を確実にシーケンシングして解読することが必須です⁴⁴」

データの観点からは、ブロックチェーン技術を使用することで臨床試験中のシーケンシングの一貫性が向上することを期待できます。この技術は、その不可逆性によりトレーサビリティとデータの完全性を保証し、試験の自動化と標準化を可能にします⁴⁵。



2. プライバシー

個人の信頼を維持し促進するために、個人データは限られた目的のために、そしてデータ収集時点で決められた個人の要望に添って使用されるべきです。ゲノム、健康、生活習慣のデータが収集されている個人にとって、プライバシー通知は、明解で利用しやすいものであるべきです。通知要件の最適な形式についても十分に検討する必要があります。例えば、「ジャストインタイム」通知は、ウェアラブルデバイスを使用している個人の透明性要件を満たす上で大変効果的です。

ゲノムデータを使用する組織はまた、データを処理するための最も適切な法的根拠（組織に適用されるGDPR要件やその他のプライバシー法に則って）を考慮し、個人のデータを医学研究に使用する際の倫理的立場を確立する必要があります。

ガバナンス

企業はデータ保護責任者（DPO）を任命して、ゲノム情報の処理に関わるIT、法務などの部門を監督し、データの確実性、信頼性、完全性を保証し、その使用に関する法的な同意を確認する必要があります。重要なガバナンスにおける目標の1つは、新製品開発に対する意欲と、正確で信頼できる試験報告に関するコミットメントとの間のバランスを取り、将来的に問題を引き起こす可能性がある不正確さを回避することです。

データの処理方法は単なる規制上の問題ではなく、セキュリティ面も考慮する必要があります。



3. サイバーセキュリティ

サイバーリスクの脅威が高まるにつれて、ライフサイエンス企業と業界は、共にリスクを管理するためにより多くのリソースを投入する必要があります。欧州各国政府は、ライフサイエンス業界の大手企業と定期的に会合を持ち、業界横断的なワーキンググループに参加しています。

サイバーセキュリティは全員の責任です——そしてそれは、企業の上層部から始まります。経営トップと経営に関わるチームの全員が責務を果たすべきであり、そしてその責務はあらゆる部門のあらゆる階層にわたって共有されるべきです。

サイバーセキュリティのベストプラクティスには、意識の向上、トレーニングとシミュレーション演習の実行、脅威の監視、脆弱性の評価と検出、脆弱性に対処するためのプロセスの確立、開示ポリシーの採用、サイバーリスクを軽減するシステムの構築が含まれます。

クラウドテクノロジー

データを保護する際の指針となる原則は、常にセキュリティ侵害の可能性を想定することです。クラウドテクノロジープロバイダーには、高いセキュリティ基準を提供することがますます期待されています。そこで、ライフサイエンス企業と、彼らが採用しているクラウドセキュリティプロバイダーのいずれもが、HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996)、GDPR、その他の規制に準拠しているかどうかを慎重に評価しなければなりません。それは、データ侵害の影響を最小限に抑える上で必要なことなのです。

クラウドテクノロジープロバイダーのセキュ

米国国立標準技術研究所（NIST）の最近更新されたサイバーセキュリティフレームワークは、ライフサイエンス企業がサイバー攻撃に対抗するために実装可能な、さまざまなポリシーと対策の概要を提供しています。



識別する

システム、人、資産、データ、機能に対するサイバーセキュリティのリスクを管理するための組織的な理解を深める。



保護する

重要なサービスを確実に提供するための適切な保護手段を開発し、実行する。



検出する

サイバーセキュリティ事案の発生を特定するための適切な活動を展開し実施する。



措置を講じる

検出されたサイバーセキュリティ事案に関して措置を講じるための適切な活動を展開し実施する。



回復する

適応力のための計画を維持し、サイバーセキュリティ事案により損なわれた機能やサービスを回復するための適切な活動を展開し実施する。

the NIST Cyber Security Frameworkの出典⁴⁶

44 *Medical implications of technical accuracy in genome sequencing*, Goldfeder et al, Genomic Medicine, 2 March 2016. <https://genomemedicine.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13073-016-0269-0>

45 *Blockchain technology for improving clinical research quality*, Benchoufi and Ravaud, 18:335, Trials, 2017. <https://trialsjournal.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s13063-017-2035-z>

46 *Framework for Improving Critical Infrastructure Cybersecurity*, version 1.1, National Institute of Standards and Technology, 16 April 2018. <https://nvlpubs.nist.gov/nistpubs/CSWP/NIST.CSWP.04162018.pdf>

海底データセンター

Microsoftは、研究プロジェクトの一環として、より環境に優しく情報を保存する方法を開発するために、データセンターを海底に設置しました。最新のデータセンターはスコットランド沖に位置し、海水を使ってサーバーラックを冷却します。海底にデータを保存することのもう1つの利点は、データを送信する上で海岸までの到達距離が短いことです。

上記枠内の文章の出典⁴⁷

リティを評価する際には、ライフサイエンス企業は、データの送信と固定データの暗号化技術、第三者契約の保証、従業員やその他の内部関係者のセキュリティ検査についても確認する必要があります。

ゲノミクスデータへのアクセス管理

アイデンティティ/アクセス管理技術が、従業員、顧客およびその他の第三者のために、資産への一般的なアクセスと、特権的アクセスを管理する上でますます重要になっています。このテクノロジーはセキュリティだけでなく、ライフサイエンスエコシステム全体のデジタル取引を合理化する上でも重要です。

先を見据えて慣行を優先させる

100%安全なシステムは存在しないため、常に注意を怠らず、セキュリティやプライバシー面での過失を避けるためには、継続的な脅威の監視と組織のサイバーセキュリティプラクティスの定期的な検証が不可欠です。危機対応計画は、セキュリティ侵害が発生した場合に迅速かつ適切に対応する能力を構築し、さらなる漏洩を阻止し、利害関係者とメディアに公表するためのもう1つの重要な対応策です。



4. ストレージとデータ転送

調査は通常複数の場所で行われるため、

データ管理者のセントラルチームは、臨床データの収集方法を継続的に監視し、矛盾するデータパターンが発見されたときにアラートを発して、情報源の正確性と信頼性を検証する必要があります⁴⁸。

研究がグローバル化していることは、データが複数の国で収集、処理、送信され、その後世界の臨床試験データベースに統合されることを意味します。GDPRの国際データ転送に対する制限により、組織は、モデル条項、特別契約条項などに特に注意を払いながら、EEA (欧州経済領域) 外に送信される個人データの保護に対する適切な保護手段を確保する必要があります。

また、ゲノムデータの量が増えるにつれて、ストレージはより大きな問題になります。ペタバイト単位のデータを使用する試験では、そのような膨大な量をリモートのクラウドベースのデータセンター (多くの場合、低コストの国に設置) から移動させるには非現実的な帯域幅が必要になります。実際、規制面、コスト面の理由から、機密の個人用ゲノムデータを国境をまたいで移動させることがより困難になってきたため、ライフサイエンス企業はデータセンターの設置場所を見直し、研究開発施設の近くに設置するようになってきています。現実的には、すべてではないにしても大部分は、(大量のデータの安全な転送が可能な) 使用場所により近い安全なストレージを提供するグロー

47 Under the sea, Microsoft tests a datacenter that's quick to deploy, could provide internet connectivity for years, Microsoft website, 5 June, 2018. <https://news.microsoft.com/features/under-the-sea-microsoft-tests-a-datacenter-thats-quick-to-deploy-could-provide-internet-connectivity-for-years/>

48 The Cost of a Failed Clinical Data Strategy and How to Avoid It, Pharmpro.com, 4 August 2017. <https://www.pharmpro.com/article/2017/08/cost-failed-clinical-data-strategy-and-how-avoid-it>



バルクラウドプロバイダーに移行されていくでしょう。



5. 分析技術の活用

希少疾患やがん患者がゲノミクスから大きな恩恵を受け始める中で、臨床試験、治療中の意思決定支援、支払いに関わるゲノムデータの量が膨大になり、この状況下においてテクノロジーの役割を過小評価することはできません。研究開発には、専用のツールを使用した高速で強力かつ的確なアルゴリズム機能が必要となるでしょう。

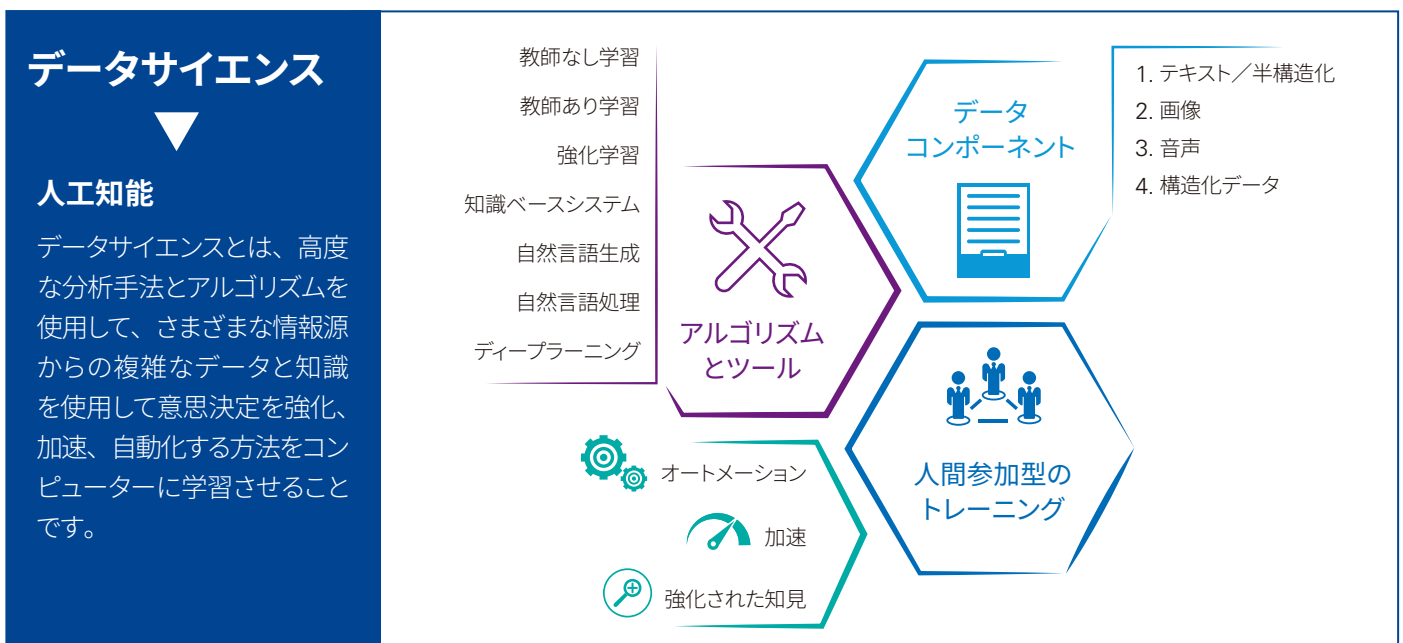
例えば、ディープラーニングアルゴリズムは、AIの分野における革新的な成果（画像認識、物体検出、音声認識、自然言語処理など）をすでに発揮しています。特にハイスループットシーケンシングの導入により、ディープラーニングとゲノム研究の連携が、疾患の解明に大きな期待をもたらします⁴⁹。ライフサイエンス企業はそのようなスキルを身につけるとともに、（現実的にはクラウド経由でしか利用できない）膨大なコンピューティングパワーを手に入れる必要があります。

2番目の例としては、MicrosoftのProject InnerEyeがあります。これは、機械学習技術を使用して、がん性腫瘍などを含む、3D放射線画像を分析する研究プロジェクトです。このプロセスは、放射線科医が時間とコストを節約するのを支援するように設計されています⁵⁰。

AI活用のさらなる例として、SOPHiA GENETICSはゲノムデータ解析のための普遍的なテクノロジーを開発しました。その目的は、サービスとしてのソフトウェア（SaaS）プラットフォームを通じて知識を共有し、ゲノム検査を世界中で可能にし、生のゲノムデータの処理・分析を可能にして、がん領域、代謝領域、小児領域、心臓病領域、遺伝性がんの診断を支援することです。このいわゆる「データの民主化」は、診断と治療を改善するために臨床医の協力を促進します⁵¹。

最後に、新しい技術として「デジタルツイン」があり、これは遺伝情報をIoTの他のデータと重ね合わせて使用し、ゲノミクス、生理学、生活習慣、環境を通じて人間を丸ごとシミュレーションしようとするものです。ヘルスケアの結果をシミュレーションして予測し、どの薬物が特定の疾患に最も適しているかを評価

できるようになる可能性があります。当然のことながらこれは非常に複雑な技術であり、現時点では膨大なコストがかかります。



出典: Driving value from genomics in Life Sciences. 2018

49 Deep Learning for Genomics: A Concise Overview, Tianwei Yue, Haohan Wang, Cornell University Library, 8 May 2018, <https://arxiv.org/abs/1802.00810>

50 Machine Learning and the InnerEye for Cancer Treatment with Dr. Antonio Criminisi, Microsoft website, 21 February 2018. <https://www.microsoft.com/en-us/research/blog/machine-learning-and-the-innereye-for-cancer-treatment-with-dr-antonio-criminisi/>

51 SOPHiA Genetics website, accessed 18 June 2018. <https://www.sophiagenetics.com/home.html>

まとめと ポイント

ライフサイエンス企業のための 重要なステップ

今日、ライフサイエンス分野の研究開発は大変盛んになっています。ゲノムデータは、この分野を高度に個別化された医療の時代へと導き、そこでは患者は自分の遺伝的構成に合わせた治療を受けることで治療率が高まり、医療システムに価値がもたらされます。

研究開発の責任者たちは、コンプライアンスを保ちながらゲノムデータを最大限に活用する方法についてじっくりと検討する一方で、ゲノムデータの使用方法や、ゲノムデータと医療データのうち非公開にしておきたい範囲について、患者との率直な対話を始めることもできるはずで

す。業界が解決しなければならない課題の1つは、治験の患者数です。ゲノムターゲティングがより正確になるのに伴い、潜在的な治験

参加者の数が減少し続け、必要なサンプルサイズに到達するのが非常に困難になる可能性があります。より革新的な治験実施計画と、患者群の比較方法が求められています。これまで競合状況にあった企業間でのデータ共有は、マインドセットを大きく変える一歩となるかもしれませんが、より迅速な治験とその後の製品の承認への扉を開く可能性を秘めています。

また、確かにゲノミクスは大きな前進ですが、パターン認識のためのデータ分析と放射線学などの診断技術によって支えられた、より広範な臨床と生活習慣データによる補完が必要です。



ゲノムデータ戦略 チェックリスト

標準化された
DNAシーケンシングと解析



プライバシー



セキュリティ



ストレージとデータ転送



分析技術の活用





検証と報告に対する一貫したアプローチを確立しましたか？

ブロックチェーンのような技術を検討しましたか？

ゲノムデータのプライバシー戦略の中心に顧客を据えましたか？

誰が見ても簡単にデータの送信、保存、アクセス、そして使用方法を知ることができますか？

研究目的でデータを処理するための適切な法的根拠を特定しましたか？

プライバシーとセキュリティの慣行を監視し、データの信頼性と正確性について定期的なチェックを行っていますか？

プライバシーとセキュリティを確保するために第三者との契約を再評価しましたか？

全従業員と第三者は、すべての主要な規制と慣行を十分に理解していますか？



セキュリティ対策は企業の上層部から始まります。上級管理職を指導的立場に置いていますか？

セキュリティ侵害が発生する前に、事前に対策を講じて備えていますか？

企業の重要資産は何でしょうか、またビジネスの心臓部を保護する対策を講じていますか？

アクセス制限、ファイアウォール、アラートを含むサイバーセキュリティポリシーのベストプラクティスはありますか？

セキュリティ侵害があった場合の危機対策はありますか？

サイバー脅威の動向を継続的に監視し、理解していますか？

取引先、サプライヤー、ベンダーなどの社外の関係者までセキュリティ対策の範囲を広げていますか？

データ量とアクセシビリティの観点から見て、データ処理能力に自信はありますか？

最適な費用と効果でゲノムデータに関する活動を拡大できますか？



機械学習、AI、アルゴリズムを最大限に活用していますか？

直接購入、または企業買収、アウトソーシングによって必要とされる機能を補完していますか？



著者

Larry Raff
**Global Sector Chair for
Life Sciences**

KPMG in the US
T: +1 212 872 3387
E: iraff@kpmg.com

Caroline Rivett
Director, Life Sciences

KPMG in the UK
T: +44 20 73112366
E: caroline.rivett@kpmg.co.uk

Prof Hilary Thomas
Partner

KPMG in the UK
T: +44 20 73114154
E: hilary.thomas@kpmg.co.uk

Dr Rebecca Pope
Lead Data Scientist

KPMG in the UK
T: +44 20 76941890
E: rebecca.pope@kpmg.co.uk

Chantal Rademaker de Ridder
**Partner Technology/Cyber and Head
of Privacy & Data Protection**

KPMG in the Netherlands
T: +31206 567317
E: rademakerderidder.chantal@kpmg.nl

Martina Algeri
Privacy Manager

KPMG in the UK
T: +44 20 73118405
E: martina.algeri@kpmg.co.uk

問合せ先

KPMGジャパン

栗原 純一
**ライフサイエンスセクター
パートナー**

KPMGコンサルティング株式会社
E: junichi.kurihara@jp.kpmg.com

Thought Leadership



R&D 2030



**Digitalization in
Life Science**



Genetic testing



Oncology

home.kpmg/jp/socialmedia



本レポートは、KPMGインターナショナルが2019年1月に発行した“Driving value from genomics in Life Sciences”を翻訳したものです。翻訳と英語原文間に齟齬がある場合は、当該英語原文が優先するものとします。

ここに記載されている情報はあくまで一般的なものであり、特定の個人や組織が置かれている状況に対応するものではありません。私たちは、的確な情報をタイムリーに提供できるよう努めておりますが、情報を受け取られた時点及びそれ以降においての正確さは保証の限りではありません。何らかの行動を取られる場合は、ここにある情報のみを根拠とせず、プロフェッショナルが特定の状況を綿密に調査した上で提案する適切なアドバイスをもとにご判断ください。

© 2019 KPMG International Cooperative (“KPMG International”), a Swiss entity. Member firms of the KPMG network of independent firms are affiliated with KPMG International. KPMG International provides no client services. No member firm has any authority to obligate or bind KPMG International or any other member firm vis-à-vis third parties, nor does KPMG International have any such authority to obligate or bind any member firm. All rights reserved.

© 2019 KPMG AZSA LLC, a limited liability audit corporation incorporated under the Japanese Certified Public Accountants Law and a member firm of the KPMG network of independent member firms affiliated with KPMG International Cooperative (“KPMG International”), a Swiss entity. All rights reserved. 19-1037

The KPMG name and logo are registered trademarks or trademarks of KPMG International.

Designed by Evalueserve.

Publication name: Driving value from genomics in Life Sciences

Publication number: 135904-G

Publication date: January 2019