

厚生科学審議会 科学技術部会
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第 20 回）
議事次第

日 時：令和 6 年 3 月 18 日（月）

14:00～17:00

場 所：（WEB 開催）

1 開 会

2 議 題

- （１）全ゲノム解析等に係る検討状況等について
- （２）全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況等について
- （３）その他

【資料】

資料 1-1 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

資料 1-2 全ゲノム解析等実行計画に係る出口戦略についてのこれまでの
議論の整理（案）

資料 1-3 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 運営細則（案）

資料 2 全ゲノム解析等に係る事業実施準備室からの報告

① 全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

資料 3 全ゲノム解析等に係るAMED研究班からの報告

参考資料 1 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 運営細則

参考資料 2 委員名簿・参考人名簿

参考資料 3 「全ゲノム解析等実行計画 2022」

参考資料 4 Action Plan for Whole Genome Analysis 2022

参考資料 5 「全ゲノム解析等実行計画」に係る事業実施組織に求められる機能等について
（修正版）

参考資料 6 「全ゲノム解析等実行計画」に係るコンソーシアムに求められる機能等について
（修正版）

参考資料 7 難病領域の全ゲノム解析等説明文書（案）

第20回全ゲノム解析等の推進に 関する専門委員会	資料 1-1
令和6年3月18日	



厚生労働省

ひと、くらし、みらいのために
Ministry of Health, Labour and Welfare

全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和6年3月18日

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

■経済財政運営と改革の基本方針2023（令和5年6月16日閣議決定）

創薬力強化に向けて、革新的な医薬品、医療機器、再生医療等製品の開発強化、研究開発型のビジネスモデルへの転換促進等を行うため、保険収載時を始めとするイノベーションの適切な評価などの更なる薬価上の措置、**全ゲノム解析等に係る計画（※）の推進を通じた情報基盤（※※）の整備や患者への還元等の解析結果の利活用に係る体制整備**、大学発を含むスタートアップへの伴走支援、臨床開発・薬事規制調和に向けたアジア拠点の強化、国際共同治験に参加するための日本人データの要否の整理、小児用・希少疾病用等の未承認薬の解消に向けた薬事上の措置と承認審査体制の強化等を推進する。これらにより、ドラッグラグ・ドラッグロスの問題に対応する。

（※） **「全ゲノム解析等実行計画2022」**（令和4年9月30日厚生労働省）。

（※※） **マルチオミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果と臨床情報**を含む。

■新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和5年6月16日閣議決定）

がん・難病の**全ゲノム解析（DNAが持つ全ての遺伝情報の解析）**について、引き続き、10万ゲノム規模に向けて解析し、その結果の**患者への還元と情報基盤の整備**を着実に進めるとともに、**事業実施組織について、2025年度の発足に向け、本年度内を目途に法人形態を決定する。**この事業実施組織や、ゲノムのバイオバンクが中心となって、医学・薬学にとどまらず、バイオ、数理科学等の異分野まで含めた、関係する医療機関、研究機関、スタートアップ等の企業と連携し、**全ゲノム解析**や**マルチオミックス解析**（特定の症例に対し、DNA解析、RNA解析、タンパク質解析等の複数の手法で統合的・網羅的に解析する方法）の結果や臨床情報等を利活用し、創薬の成功率の向上を図る。

■デフレ完全脱却のための総合経済対策（令和5年11月2日閣議決定）

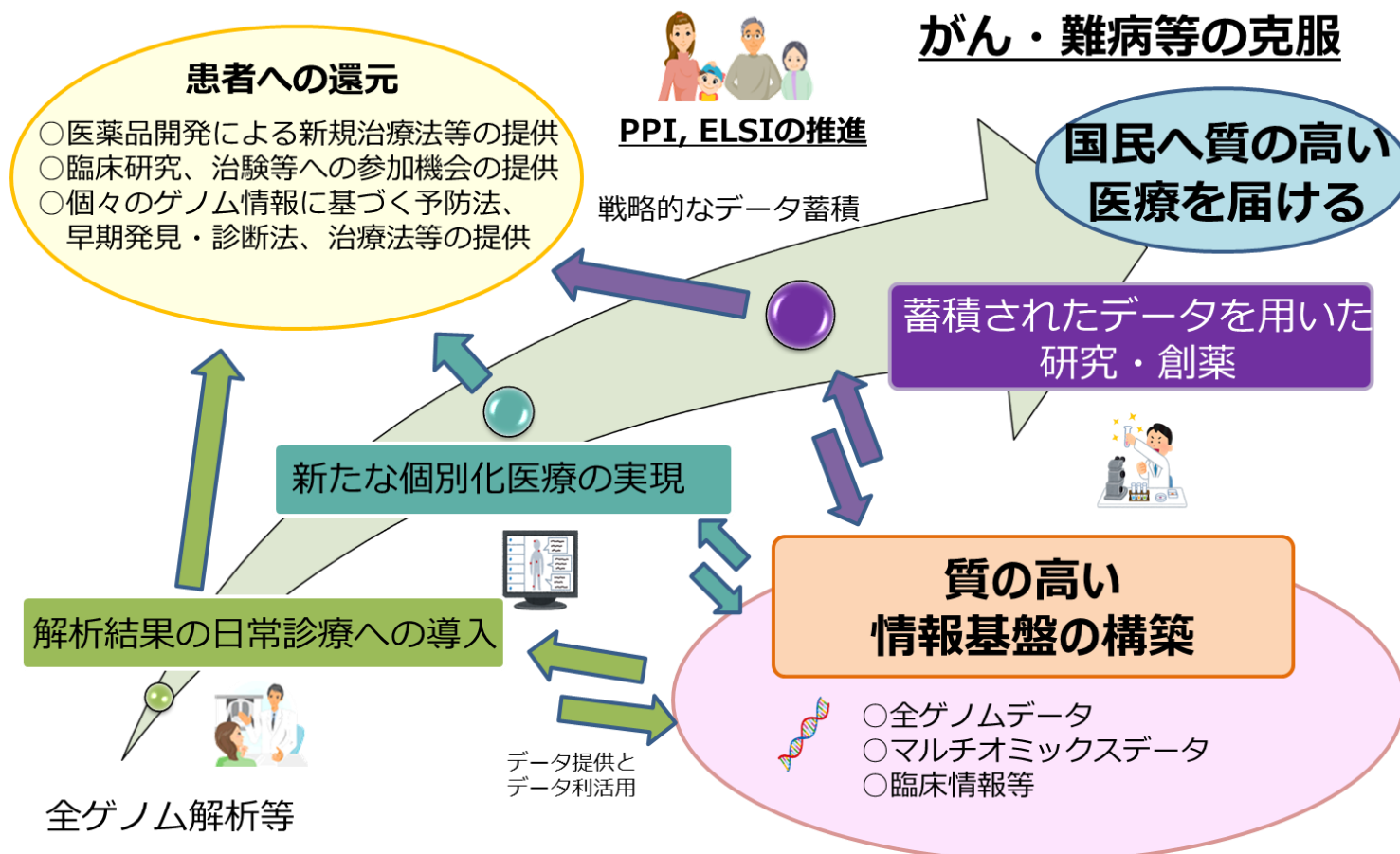
新規治療法や革新的新薬を促進するため、**がんや難病患者の遺伝情報等（全ゲノムデータ）を搭載した質の高い情報基盤を構築し、その利活用を促す。**

「全ゲノム解析等実行計画2022」

(令和4年9月30日策定)

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）
※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

「全ゲノム解析等実行計画2022」概要

目的

○これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
○今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体）			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現  国民へ質の高い医療を届ける			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1): 約13,700症例 (新規患者 600症例を含む) ・難病領域(※2): 約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

(令和6年3月1日時点)

がん・難病 データ格納症例数 累計

25,299 (がん 12,684, 難病 12,615)

がん領域

20,479 (がん : 12,446, 難病 : 8,033) 11月20日時点

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和3年度	2,438	2,438
令和4年度	8,925	11,363
令和5年度	1,321	12,684

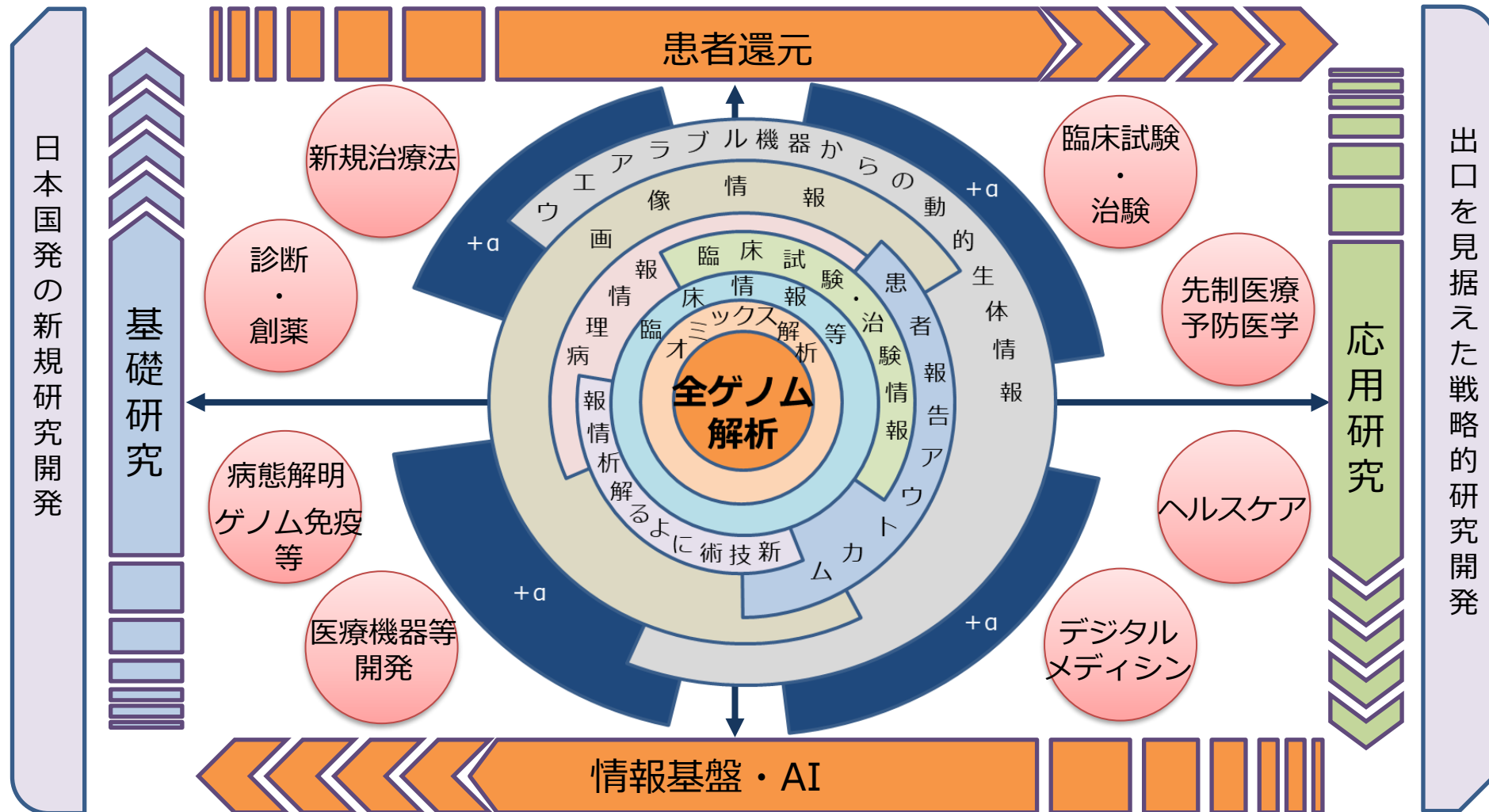
難病領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和2~3年度	4,521	4,521
令和4年度	3,512	8,033
令和5年度	4,582 ※	12,615 ※

※ 検体受付済み症例数であり、順次データ格納予定

「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来 ～ビッグデータのコアとなる全ゲノム解析～

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す



関係省庁連携

情報基盤利活用促進による
国際的研究開発

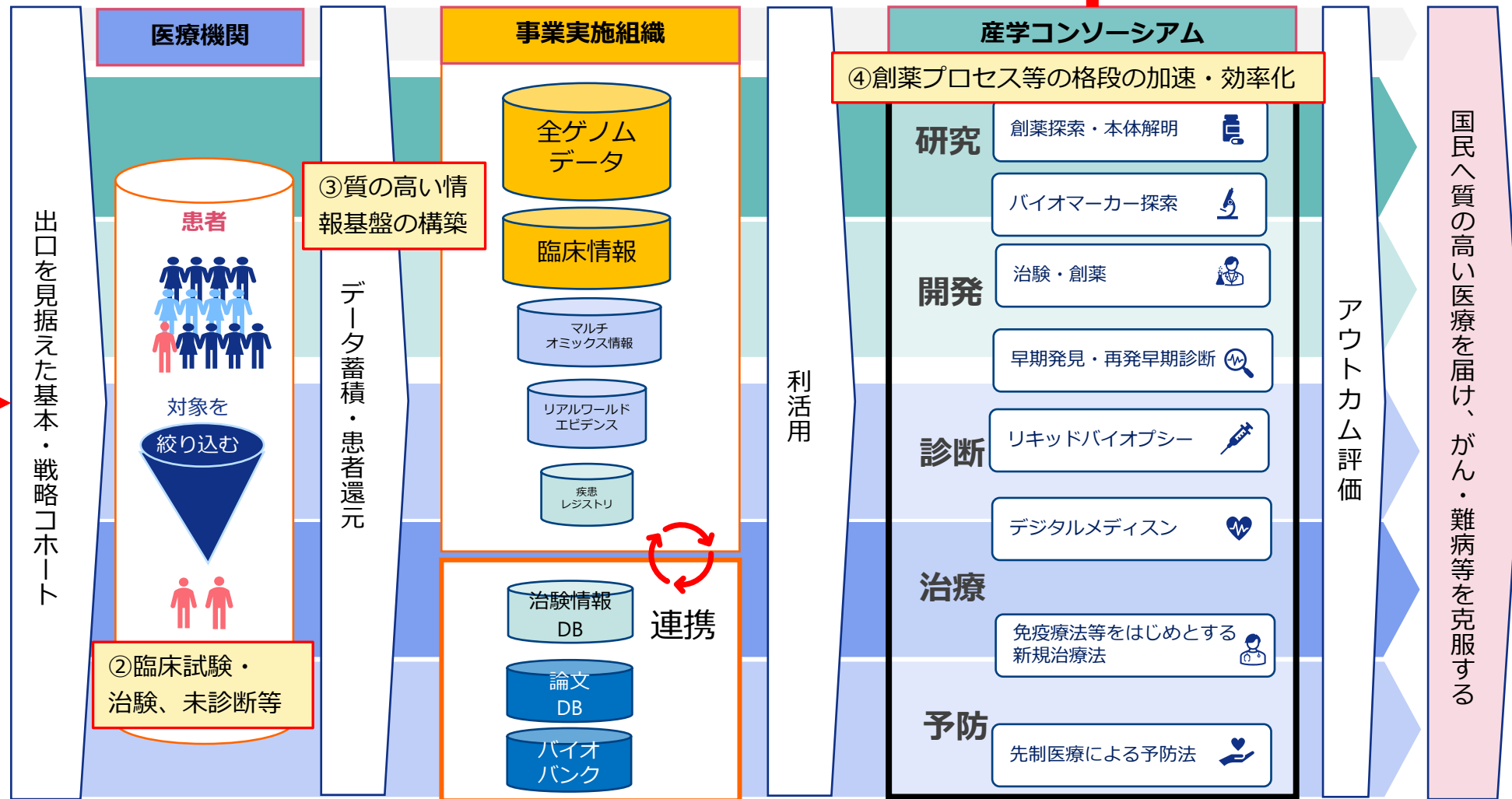
PPI・ELSIの推進

国際連携

創薬を見据えた出口戦略に基づく質の高い情報基盤の構築と利活用

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」のため、創薬等を見据えた出口戦略に基づく新規の臨床試験・治験等による経時的で質の高い臨床情報と全ゲノム情報に加えて、マルチオミックスデータや、リアルワールドエビデンスが集積された情報基盤を構築し、事業実施組織と産学コンソーシアムが連携して、その情報基盤の利活用による創薬プロセス等の格段の加速・効率化を進める。

①創薬等の出口を見据えた戦略コホートの提案



「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づく出口イメージ

「全ゲノム解析等実行計画2022」に係る基本戦略に基づき、2023年度内に出口戦略を策定の上、開始し、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

○全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産学コンソーシアムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。

○国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

○全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

○新規の臨床試験・治験等を実施し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

予防

- ・ 一次予防
 - リスク要因の同定、先制治療による予防
- ・ 二次予防
 - 早期発見、再発早期発見等
- ・ 三次予防
 - 再発リスク予測に基づく再発予防等

診断

- ・ 難病領域
 - 早期診断、診断基準の確立・改善
- ・ がん領域
 - 稀な遺伝子変化が原因となることが多い
小児がん、希少がん、遺伝性のがんの診断
- ・ 他領域

治療

- ・ 小児がん、希少がん及び難治性がん等に対する免疫療法等の創薬・新規治療法開発
- ・ 個別化医療の推進
 - ゲノムプロファイリング
 - 治療効果・再発リスク予測
 - リアルワールドデータの活用

○ 医療実装を見据えた先進医療・臨床試験・治験 ○ 橋渡し研究 ○ PPI & ELSI ○ 教育・人材育成 ○ AI ○ セキュリティ

全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性

全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性として、必要なステップと課題を以下に示す。

Step1

対象患者等の決定

○ 検討項目

- ・ 対象疾病
- ・ 検査目的
- ・ その他

Step2

全ゲノム検査の臨床的有用性の検証

○ 先進医療、治験等の立案・実施

- ・ 全ゲノムプロファイリング検査
- ・ 全ゲノム検査（目的別）：早期診断、治療効果予測、再発リスク予測など
- ・ 個別化がん免疫療法
- ・ その他

全ゲノム検査の分析的性能評価（バリデーション）

○ 評価すべき事項

- ・ 分析精度、分析感度、分析特異度、報告範囲、その他、分析性能に関わる因子

Step3

全ゲノム検査の医療実装

全ゲノム検査の質保証における課題の解決

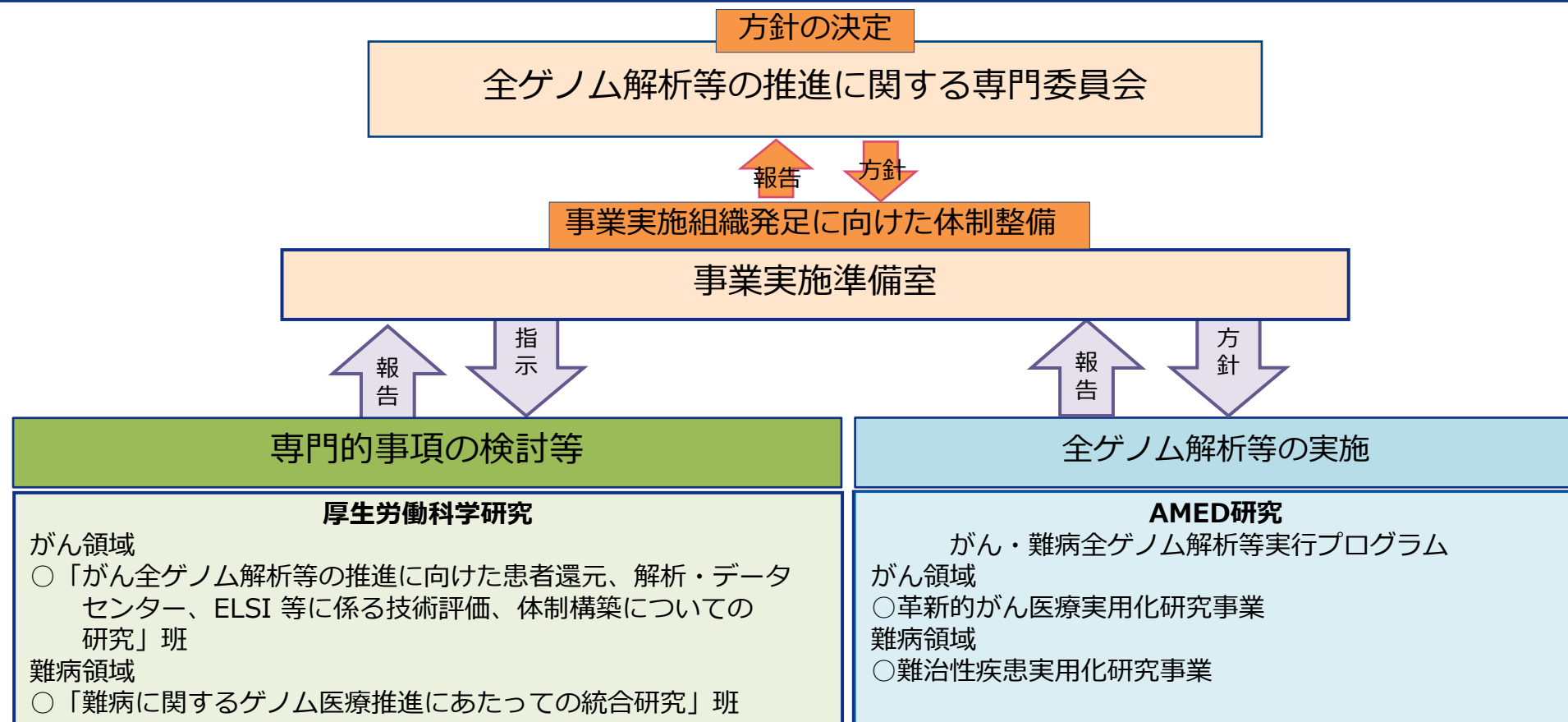
- ・ 検体検査の質保証においては、バリデーション・内部精度管理・外部精度管理が必要
- ・ その他

全ゲノム検査における実務上の課題の解決

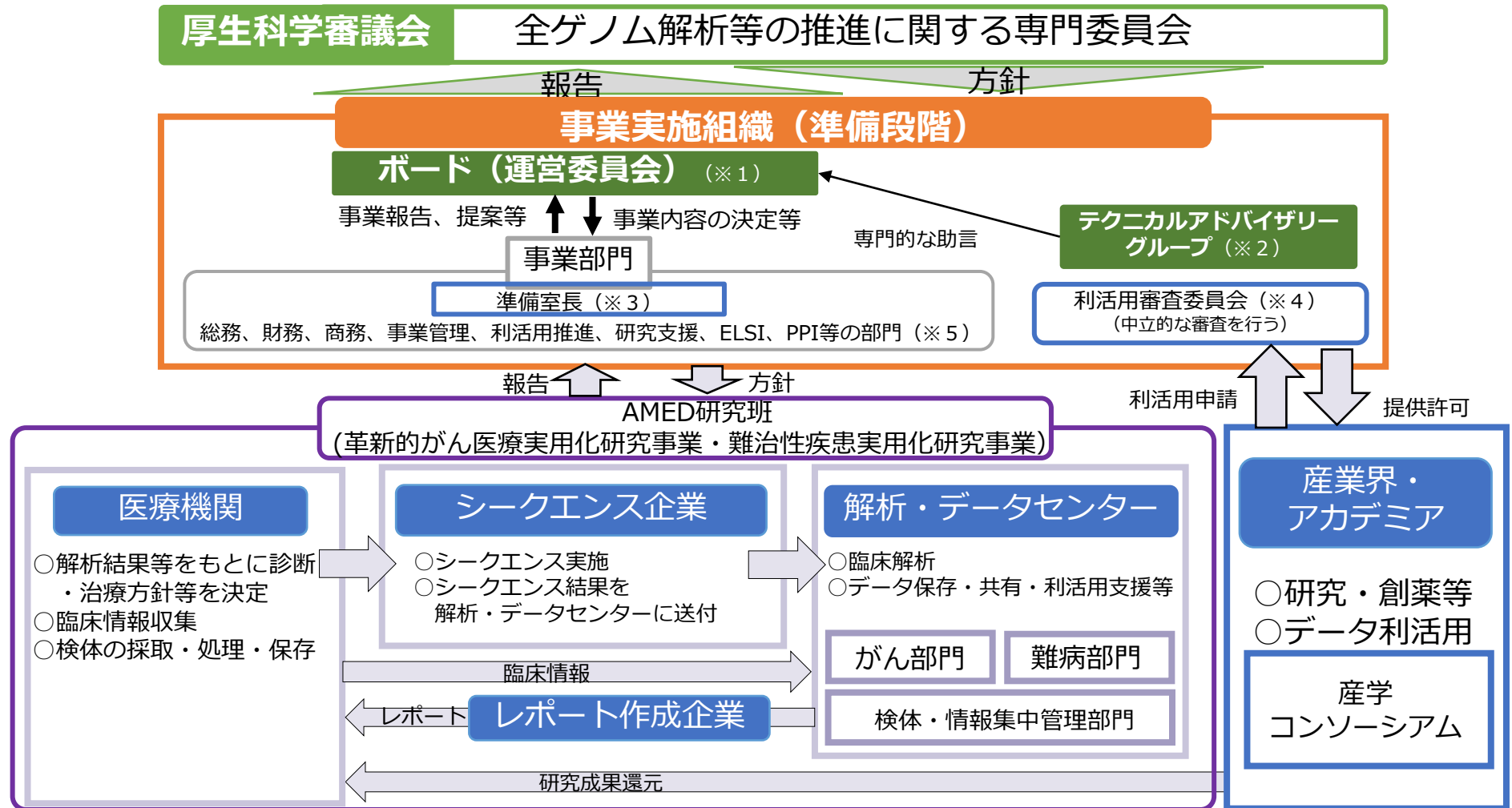
- ・ 全ゲノム検体取扱等の標準化
- ・ 全ゲノムエキスパートパネルの標準化
- ・ 企業とアカデミアの連携
- ・ 結果返却に要する期間の短縮
- ・ 2次的所見への対応
- ・ その他

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会において、「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は、全ゲノム解析等の実務に詳しい専門家が、専門委員会における協議に供するため、患者還元、解析・データセンター、ELSI等についての具体的な運用方法等の専門的事項について調査検討を行い、基本方針案を策定する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、事業実施準備室と連携し、研究を行う。
- 事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。あわせて、創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う。



全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和5年度）



- ※1 ボードは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成される（座長は外部有識者）。ボードは、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザリーグループの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する。
- ※2 テクニカルアドバイザリーグループは、患者還元やELSIなどのテーマ毎に複数の委員を任命する。テクニカルアドバイザリーグループが整うまでは、厚生労働科学研究班の専門WGに助言を求める。
- ※3 準備室長は、ボードにCEO（最高経営責任者）として参画し、事業の実施状況の報告や、事業内容の改善・変更等についても提案し、実行する。また、各チームリーダーを選定し、ボードの承認の下、任命する役割を担う。
- ※4 利活用審査委員会は、中立的な立場の外部有識者で構成し、利活用申請の具体的内容を審査し利活用の可否を決定する。事務局は準備室にて行う。
- ※5 事業部門が行う業務の一部を総合コンサルテーションに委託。総合コンサルテーションが実務面で準備室を支援する。※6 事業実施準備室は厚生労働科学研究として実施する。

事業実施準備室 ボード（運営委員会）メンバー

（五十音順）

氏名	分野	所属（役職）
位田 隆一	ELSI	一般社団法人国立大学協会（専務理事）
上田 龍三	臨床医（がん）	名古屋大学大学院医学系研究科（特任教授）
大久保 和孝	財務	株式会社大久保アソシエイツ（代表取締役社長）
栗原 美津枝 ^(※)	経済界	価値総合研究所/経済同友会（取締役会長/副代表幹事）
小林 憲明	民間企業（非製薬業界）	一般財団法人バイオインダストリー協会（参与）
五條堀 孝	データサイエンティスト	サウジアラビア・アブドラ王立科学技術大学（Distinguished Professor）
椎名 茂	経営	マーヴェリック株式会社（代表取締役社長）
中釜 斉 ^(※)	準備室長	国立がん研究センター（理事長）
中村 祐輔 ^(※)	ゲノム専門家	国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所（理事長）
眞島 喜幸	患者・市民（がん）	NPO法人PanCAN Japan（理事長） 一般社団法人全国がん患者団体連合会（理事）
松島 綱治 ^(※)	コンソーシアム	東京理科大学大学院生命科学研究所 免疫生物学専攻分野 炎症・免疫学（教授）
水澤 英洋 ^(※)	臨床医（難病）	国立精神・神経医療研究センター（理事長特任補佐）
森 幸子 ^(※)	患者・市民（難病）	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会（理事） 一般社団法人全国膠原病友の会（代表理事）
安川 健司 ^(※)	民間企業（製薬業界）	アステラス製薬/日本製薬工業協会（代表取締役会長/副会長）
吉岡 正豊	弁護士	TMI総合法律事務所（弁護士・医師）

（※）は「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」の委員もしくは参考人と併任

令和5年度のスケジュール

5月25日 第15回専門委員会

内容：事業実施準備室ボード承認、リーダー報告等

7月26日 第16回専門委員会

内容：AMED研究 令和2～4年度までの振り返り（最終報告）

8月29日 AMED研究サイトビジット

10月3日 第17回専門委員会

11月13日～17日 第18回専門委員会

（持ち回り開催）

12月4日 第19回専門委員会

内容：事業実施準備室 令和5年度の中間報告

3月18日 第20回専門委員会

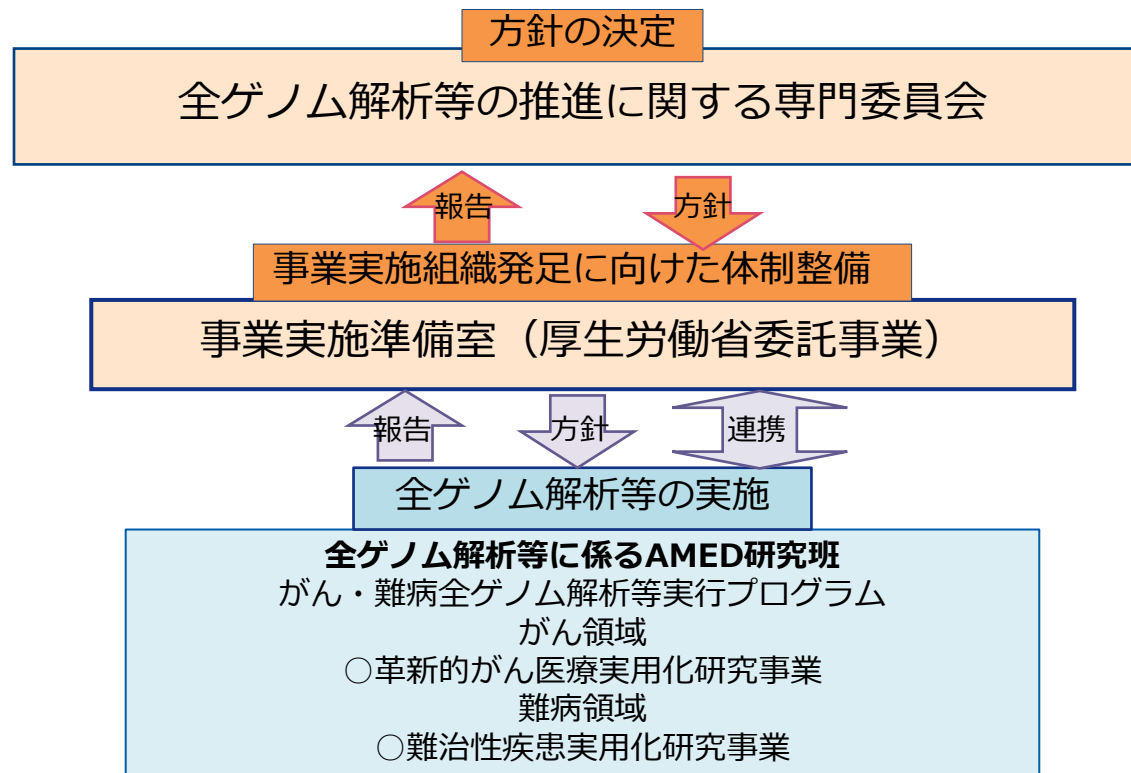
内容：事業実施準備室・AMED研究班 令和5年度の最終報告

令和6年度以後の方針案等

出口戦略の検討

全ゲノム解析等の実施体制（令和6年度）（案）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会においては、大所高所からの「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
- 事業実施準備室は、令和7年度中の事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を加速させる。あわせて、創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学コンソーシアムの運営を行い、構築した情報基盤の試行的利活用を推進する。令和6年度より、全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施準備室の運営に関する業務については、厚生労働省の委託事業で行う。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、AMEDによる適切な進捗管理のもと、専門委員会の方針に従い、事業実施準備室と連携し、事業化に向けた研究を行う。解析結果等については年度毎に専門委員会に報告する。



令和6年度AMED研究体制の概要（がん領域）

○A班（患者還元・出口戦略班）：

① 基本コホート（横断）チーム

基本コホートの全登録症例について、全ゲノム解析等の結果収集されるゲノムデータおよび臨床情報等の分析を行い、全ゲノム解析等の臨床的有用性を検証する。また、各機関からの依頼にもとづき、確認検査の提供を行う。その他、事業実施準備室と連携し、全ゲノム解析等の実用化も見据え、標準レポートフォーマットの改良等、患者還元における課題の抽出及び対応策の検討を行う。

② 患者還元・戦略コホートチーム

代表医療機関を中心に患者還元を行う。全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例を目標に、出口戦略に基づいた臨床研究等^(※)に登録する。レポートについては、令和4年度に作成された標準レポートフォーマットの使用を前提に、外部機関の活用を基本とする。

代表機関毎に、1～2程度の臨床研究（戦略コホート）を実施する。なお、日本を代表する臨床研究グループと連携した研究実施体制が構築されることが望ましい。

○B班（コンソーシアム班）：

準備室と連携し、コンソーシアムの構築に協力すると共に、蓄積された全ゲノムデータ等を用いた研究を行い、新たに指摘された変異等の知見について、その臨床的意義等を協議し、得られたコンセンサスをA班、C班及び事業実施準備室に提供し、患者還元に役立てる。

○C班（解析・データセンター班）：

先端的なゲノム解析やがんゲノム医療の高度化に資する画像解析AI開発及び基盤開発等を実施する。また、事業実施準備室と連携しゲノムデータ・臨床情報の収集を行うとともに、統一パイプラインの改善及び解析を実施し、事業実施準備室解析・DC運営チームの準備状況をふまえ、解析・データセンター班の運用等を事業実施準備室に引き継ぐ。

※ 各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

※ 各班は、臨床情報等の収集、レポート作成に係る要件の整理等について、A～C班による合同の班会議の開催等を通じ協力する。

※ A班 患者還元・戦略コホートチームについて、今後、造血器腫瘍等の領域への対象拡大を検討する。

令和6年度AMED研究班の体制（がん領域）

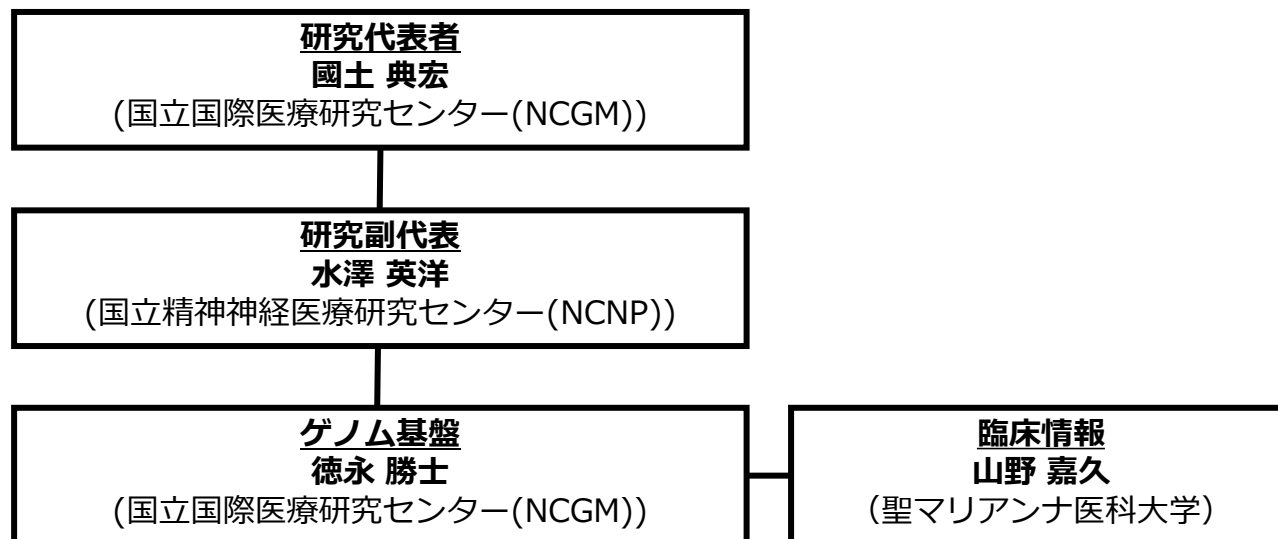
研究班		研究代表者	研究代表機関	分担医療機関
A班： 患者還元・出口戦略 班	基本コホート（横 断）チーム	山本昇	国立がん研究センター 中央病院	
	患者還元・ 戦略コホートチーム	角南久仁子	国立がん研究センター 中央病院	
		浦上研一	静岡がんセンター	
		上野貴之	がん研究会有明病院	
B班： コンソーシアム班	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	
	血液がん	南谷泰仁	東京大学	
	小児がん	加藤元博	東京大学	
	希少がん	松田浩一	東京大学	
	婦人科がん	森誠一	がん研究会	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	
	がん種横断	中川英刀	理化学研究所	
C班： 解析・データセン ター班			井元清哉 東京大学	①検体・集中管理システムチーム ②ゲノム解析・クラウド基盤・監視チーム ③臨床情報自動収集システムチーム ④データ共有・利活用支援システムチーム

（※）令和6年度AMED研究班において、最大3,000症例の全ゲノム解析等を実施予定。

全例を基本コホートに登録するとともに、全体の50%以上の症例を目標に、出口戦略に基づいた臨床研究等（戦略コホート）に登録する。

令和6年度 「難病のゲノム医療実現に向けた全ゲノム解析の実施基盤の構築と実践」班 (AMED國土班) 体制

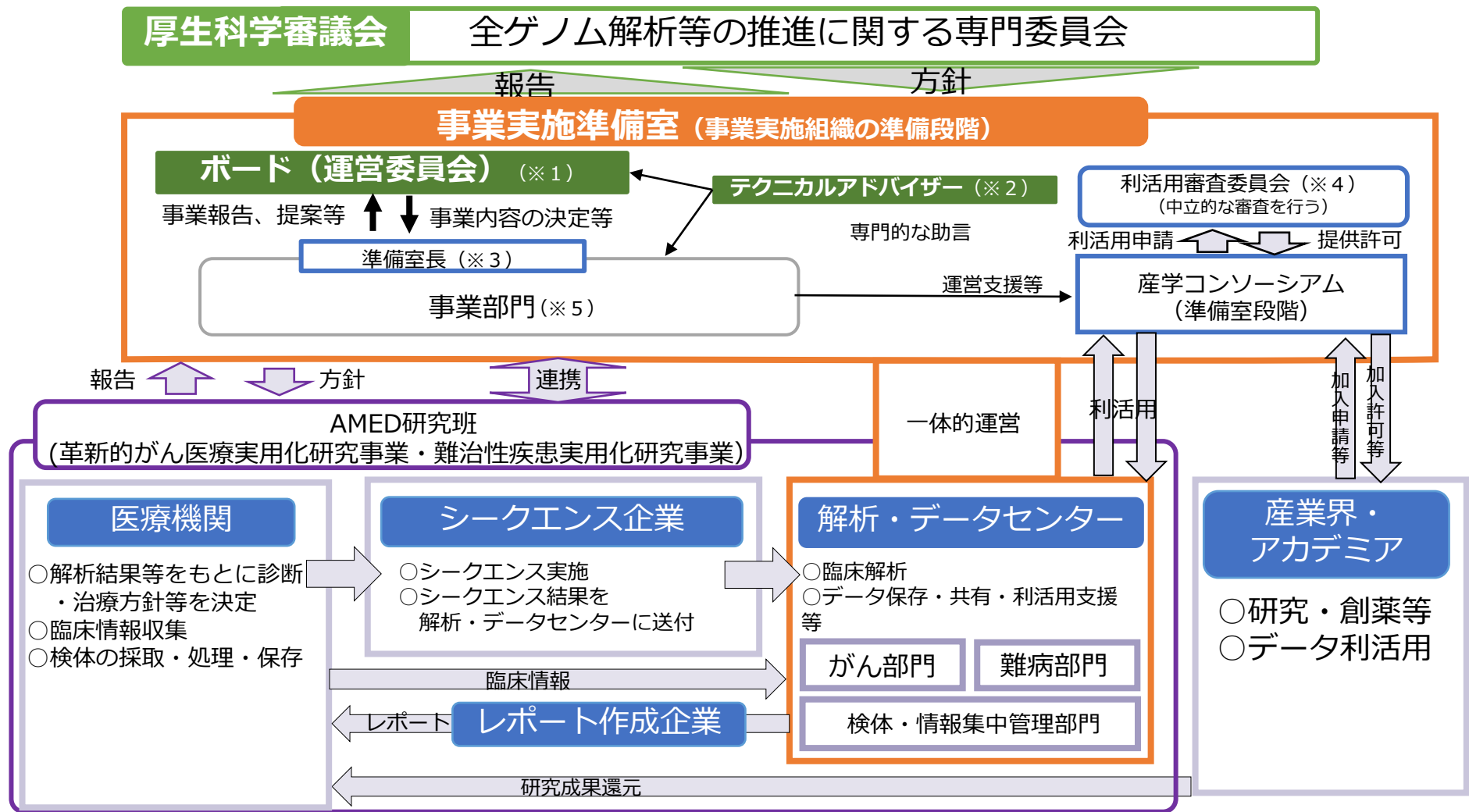
難病（単一遺伝子疾患、多因子性難病、未診断疾患）の全ゲノム解析等を実施し、情報基盤を構築する。



朝野 仁裕 (大阪大学)	小崎 健次郎 (慶應義塾大学)	戸田 達史 (東京大学)	松原 洋一 (国立成育医療研究センター)
岩田 岳 (東京医療センター)	小室 一成 (東京大学)	中村 稔 (長崎医療センター)	松本 直通 (横浜市立大学)
小川 誠司 (京都大学)	祖父江 元 (愛知医科大学)	西野 一三 (NCNP)	宮下 洋平 (国立循環器病研究センター)
荻 朋男 (名古屋大学)	田村 雄一 (国際医療福祉大学)	野津 寛大 (神戸大学)	
角田 洋一 (東北大学)	辻 省次 (東京大学)	松田 文彦 (京都大学)	

(50音順、敬称略)

全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和6年度）（案）



※1 ボードは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成される（座長は外部有識者）。ボードは、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザーの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する。

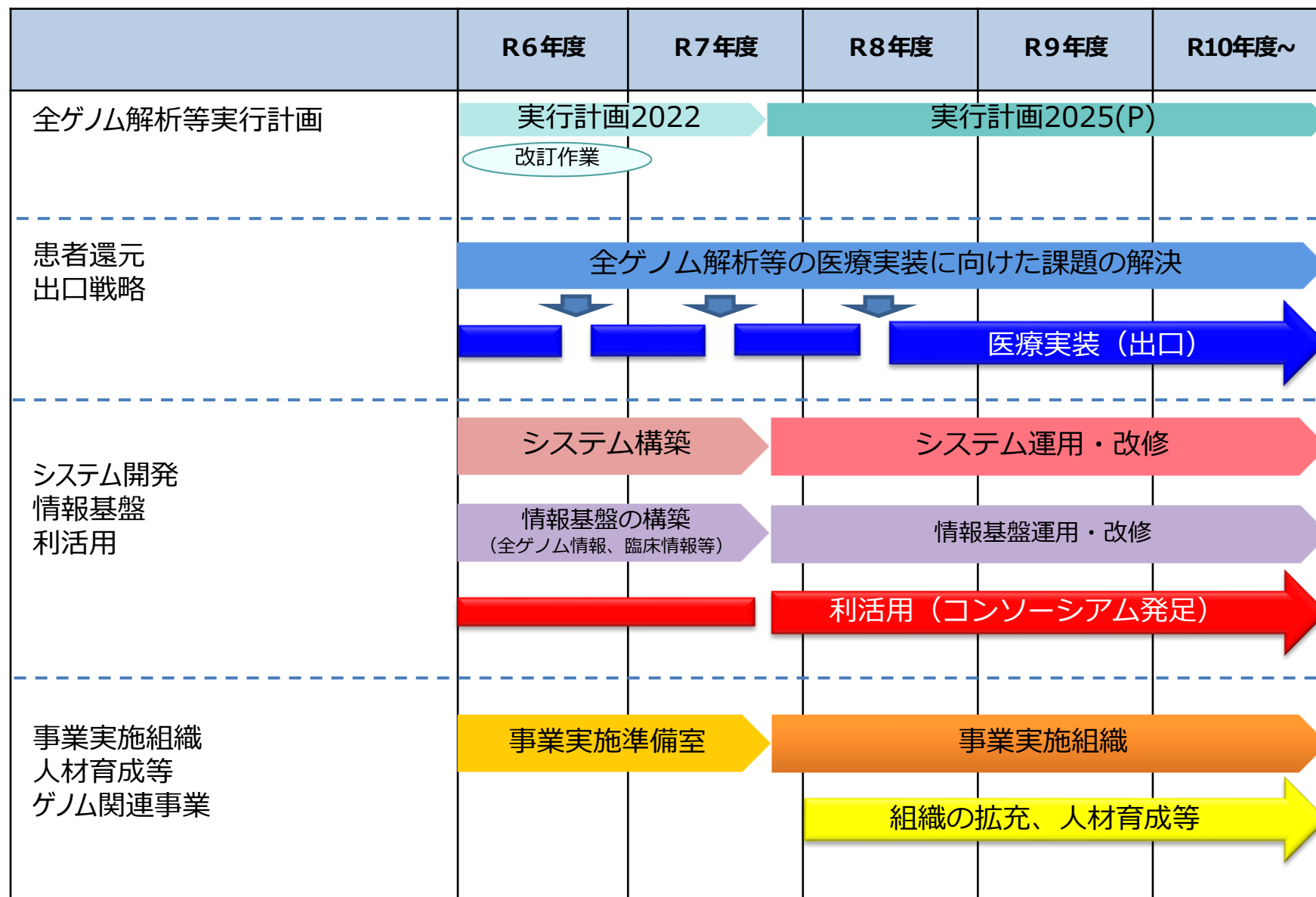
※2 テクニカルアドバイザーは、患者還元やELSIなどのテーマ毎に委員を任命する。

※3 準備室長は、ボードにCEO（最高経営責任者）として参画し、事業の実施状況の報告や、事業内容の改善・変更等についても提案し、実行する。また、各チームリーダーを選定し、ボードの承認の下、任命する役割を担う。

※4 利活用審査委員会は、中立的な立場の外部有識者で構成し、利活用申請の具体的内容を審査し利活用の可否を決定する。事務局は準備室にて行う。

※5 総務（財務、人事、広報等）、患者還元支援、解析DC運営支援、利活用推進支援、ELSI/PPI等の部門。

事業実施組織発足後の中長期的なスケジュール（案）



「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月30日 厚生労働省） 概要（再掲）

目的

- これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
- 今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） ■■■■■■■■	本格解析（新規患者の検体）			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現			
解析実績・予定	約19,200症例 （がん領域(※1)：約13,700症例 （新規患者 600症例を含む） ・難病領域(※2)：約5,500症例）	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

「全ゲノム解析等実行計画」に係る 事業実施組織に求められる機能等について

(令和5年2月 厚生労働省策定)

	検討の視点	対応方針案
1. 公益性・公共性	○事業実施組織は、全ゲノム解析等の実施により集積されたデータを個別の患者の診断・治療に活用する又は創薬等の研究開発に利用するといった取組を推進する役割を担うものであり、当該取組は 中長期にわたり安定的かつ着実に実施される必要がある 。 ○事業実施組織の運営を 営利目的の市場原理に全面的に委ねることとすると、各種取組が必ずしも適切に実施されない可能性 がある。	○事業実施組織は、 何らかの法的根拠に基づいた公的な性格を有するものであるべき である。
2. 機微情報・個人情報管理	○事業実施組織は、機微情報・要配慮個人情報（ゲノム情報）を取り扱うため、事業全体の情報保護・管理やサイバー攻撃への対策を含めた 安全性等の対策を徹底すべき 。	○プライバシー保護及び情報セキュリティに関する対応方針を明確化し、その実施に必要な部門を事業実施組織に設置するとともに、これらにより情報管理を徹底していることについて国民への周知を図る。 ○事業実施組織において、法人だけでなく、そこに従事する職員についても、何らかの法的根拠に基づいた守秘義務が必要。
3. データ等の利活用の公平性	○事業実施組織においては、企業やアカデミアによる研究・創薬等を円滑に進めるため、 迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築が必要 。	○企業やアカデミアがデータ等を迅速かつ公平で安全に利活用することが可能となるよう、データ共有システムをオンプレミスやクラウド上に構築すると共に、利活用のためのルールや手続き等を整備し、その利活用を支援する部門を事業実施組織に設置する。
4. ガバナンス	○事業実施組織は、上記1. 2. 3. の観点から、 強固なガバナンスに基づく公平性・信頼性 があり、患者や創薬メーカーなど 利用者視点 を取り入れた最新の知見に基づき 柔軟で迅速な運営判断が可能 な 自立性および透明性の高い組織 であるべき。	○事業実施組織は、その運営を自律的に行う一方で、厚生労働省による監督・命令、報告徴収、立入検査、役員の選任・解任等の手段を確保することにより、十分にガバナンスが発揮された、透明性の高い組織とする。 ○人事等を通じて、民間の経営視点等を活用しつつ、柔軟性、機動性、効率性、顧客志向等を高めた運営体制とする。
5. 産業界・アカデミアの参画	○事業実施組織は、産業界・アカデミアがそれぞれ自主的に構築する産業フォーラム・アカデミアフォーラムと連携し研究・創薬等を推進する必要がある。	○産業界・アカデミアによるデータ利活用により研究・創薬等がさらに推進されるよう、新規研究・創薬等の提案や、産業フォーラムとアカデミアフォーラムとの連携、研究者間の連携等のマッチング支援等を行うための部門を事業実施組織に設置する。
6. PPI	○事業実施組織は、その事業の実施に当たり、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的に情報発信を行うとともに、患者・市民の視点を取り入れる必要がある。	○国民向けの情報発信・周知活動を実施するとともに、患者・市民からの意見を事業に反映させるための部門を事業実施組織に設置する。
7. ELSI	○事業実施組織は、全ゲノム解析等の結果により、患者等が医療現場を含め、社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けたり不利益を被ることがないよう、社会の理解と信頼を促進する必要がある。	○ELSIに係る専門性を備えた人員を配置し、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するための部門を事業実施組織に設置する。
8. 人材育成	○事業実施組織においては、解析・データセンターの運用、稼働維持及び改善のために、生命情報学、医療情報、情報セキュリティ、臨床遺伝学、ハイパフォーマンスコンピューティング、クラウドコンピューティング等、多様な専門性を備えた人材の確保を柔軟に行える必要がある。また、そのための人員育成・確保の計画が必要である。 ○事業実施組織は、遺伝カウンセラー等の臨床情報等の活用に係る人材育成の支援を行う必要がある。	○民間企業や大学、大学院等と連携し、データ解析や情報基盤の設計・構築、データ管理、情報セキュリティ対策等に加え、各種最先端の情報科学に係る研究を支援する部門を事業実施組織に設置し、その実施に当たって必要な人材の専門性や規模について検討を行い、柔軟に人材育成・確保を行うための計画を策定する。 ○全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元する医療機関と協力し、遺伝カウンセラー等の育成を支援するための部門を事業実施組織に設置する。

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための 施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（概要）

※令和5年6月16日に公布・施行

制定の趣旨

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策（ゲノム医療施策）を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める。

内容

1. 基本理念

- ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること
- ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること
- 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること

2. 責務

- 国は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する。
- 地方公共団体は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じて施策を策定し、実施する責務を有する。
- 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める。

3. 財政上の措置等

- 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講ずる。

4. 基本計画の策定

- 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（基本計画）を策定する。

5. 基本的施策

① ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備等

- ・ ゲノム医療の研究開発の推進
- ・ ゲノム医療の提供の推進
- ・ 情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備
- ・ 検査の実施体制の整備等
- ・ 相談支援に係る体制の整備

② 生命倫理への適切な配慮の確保

③ ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応の確保

④ 医療以外の目的による解析の質の確保等

- ・ 解析の質の確保、受検者への相談支援
- ・ 生命倫理への適切な配慮、ゲノム情報の適正な取扱い、差別等への適切な対応の確保

⑤ その他の施策

- ・ 教育及び啓発の推進等
- ・ 人材の確保等
- ・ 関係者の連携協力

6. 地方公共団体の施策

- 地方公共団体は、国の基本的施策を勘案し、地域の状況に応じて、ゲノム医療施策の推進を図るよう努める。

7. 施行期日等

- 公布日施行。政府は、施行後5年を目途として施行状況について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて所要の措置を講ずる。

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係る ワーキンググループ

1. 開催趣旨

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（令和5年法律第57号。以下「ゲノム医療推進法」という。）第8条第1項に基づく基本計画を策定するに当たり、必要な事項について検討するため、ゲノム医療協議会の下に、「ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ」（以下「WG」という。）を開催する。

2. 検討事項

WGは、ゲノム医療推進法第8条第2項に掲げるゲノム医療施策についての基本的な方針、ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策及びその他のゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項について検討する。

3. 構成員

天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長	遠山 優治	日本生命保険相互会社調査部上席専門部長 兼 支払サービス部 上席専門部長兼 契約管理部 上席専門部長
五十嵐 隆	国立成育医療研究センター理事長	〇中釜 斉	国立がん研究センター理事長
上野 さやか	TMI総合法律事務所 弁護士	深田 一平	がん研究会 有明病院ゲノム診療部 医長
大沢 かおり	東京共済病院乳がん相談支援センター医療SW	三木 義男	筑波大学プレシジョン・メディシン開発研究センター 客員教授、医誠会国際総合病院特任副院長
小崎 健次郎	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター教授	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター理事長特任補佐・名誉理事長
佐保 昌一	日本労働組合総連合会 総合政策推進局長	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会理事
神里 彩子	東京大学医科学研究所先端医療研究センター生命倫理研究分野准教授	山田 義介	ジェネシスヘルスケア株式会社取締役
菅野 純夫	千葉大学未来医療教育研究機構 特任教授	横野 恵	早稲田大学社会科学部准教授
角山 和久	日本経済団体連合会 イノベーション委員会ヘルステック戦略検討会委員、アステラス製薬株式会社 デジタル・アナリティクス&テクノロジー デジタルリサーチソリューションズ ヘッド	吉田 雅幸	東京医科歯科大学生命倫理研究センター教授・センター長、遺伝子診療科科長

4. スケジュール

※五十音順、〇座長

第1回 令和5年12月26日（火）

- ・ ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況
- ・ 意見交換 等

第2回 令和6年2月14日（水）

- ・ 有識者等との意見交換① 等

第3回 令和6年3月12日（火）

- ・ 有識者等との意見交換② 等
（令和6年4月以降）

- ・ 基本計画骨子、本文案について議論
- ・ パブリックコメントの実施 等

Appendix

令和6年度当初予算案

※（）内は前年度当初予算額

がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

革新的がん医療実用化研究事業

難治性疾患実用化研究事業

16億円

（－）

89億円の内数（92億円の内数）

85億円の内数（89億円の内数）

※令和5年度補正予算額 95億円

1 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月策定）を着実に推進し、国民へ質の高い医療を届けるため、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、民間企業やアカデミア等へその利活用を促すことにより、診断創薬や新規治療法等の開発を目指す。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

2 事業の概要・スキーム・実施主体等

■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

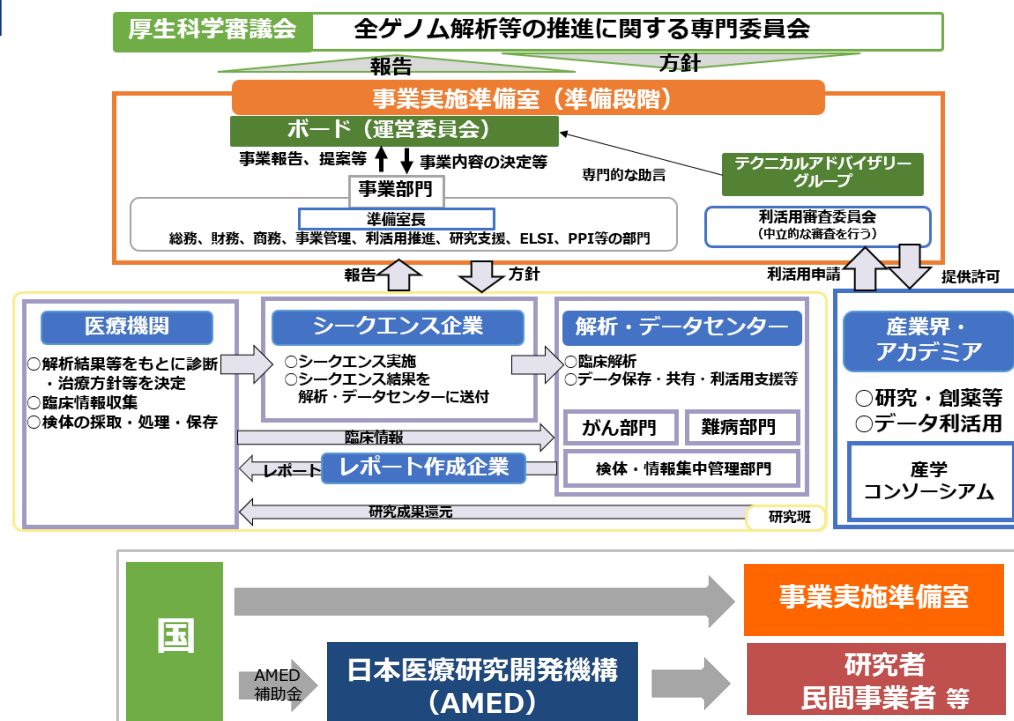
事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置（令和5年3月24日）し、厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、組織、構成等の検討を開始。

■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、事業実施準備室と連携し、研究を行う。

◆これまでの事業実績

令和2年度から令和4年度までに行った、

全ゲノム解析は **約20,000症例**がん領域 約**12,000**症例難病領域 約**8,000**症例

① 施策の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」を着実に推進し、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、その利活用を促すことにより、新規治療法等の開発、解析結果等の速やかな日常診療への導入、新たな個別化医療の実現を目指す。

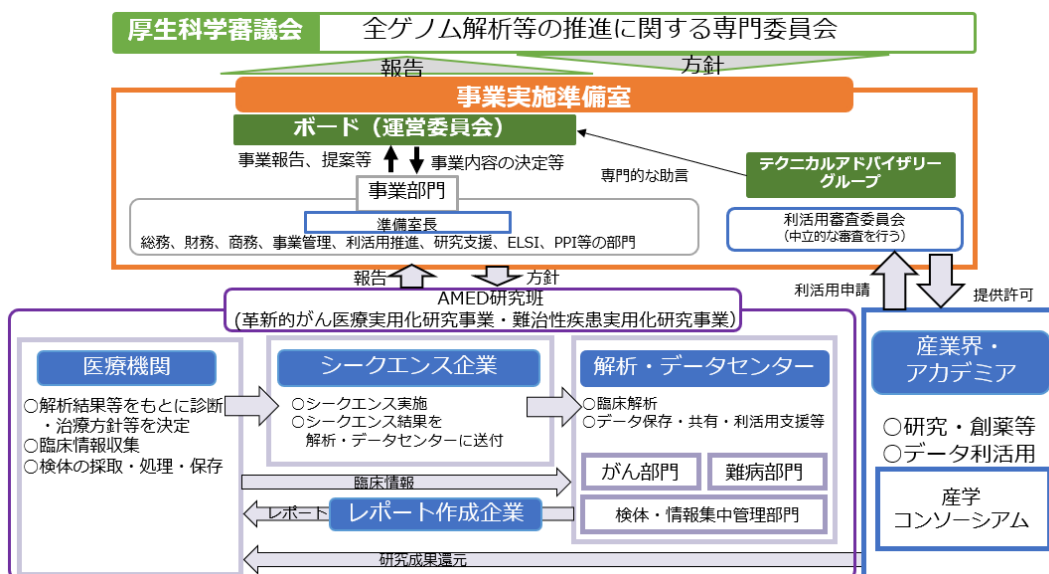
② 対策の柱との関係

I	II	III	IV	V
		○		

③ 施策の概要

令和7年度からの事業実施組織の発足に向け、「全ゲノム解析等実行計画2022」を更に推進するため、創薬力強化に資する情報基盤・利活用環境の速やかな構築、利活用の推進及び全ゲノム解析等の結果の患者への還元を加速する。

④ 施策のスキーム図、実施要件（対象、補助率等）等



- がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業
- 革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業



⑤ 成果イメージ（経済効果、雇用の下支え・創出効果、波及プロセスを含む）

がんや難病患者の診断、治療に役立つデータが速やかに患者に還元されることで、新たな個別化医療の実現に寄与する。また、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる質の高い情報基盤の構築により、新たな診断技術や革新的新薬を開発する民間企業が成長できる環境が整備され、我が国発のイノベーションが促進される。

全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織 事業概要

□事業概要

名称 全ゲノム解析等実行計画に係る事業【全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織（仮称P）】

事業概要 全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元の支援、個別化医療の推進、および戦略的に蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届ける。

□事業背景

近年、全ゲノム情報等を活用した研究等がグローバルに進展しており、患者起点・患者還元原則の下、患者および患者家族や市民の視点を取り入れながら、がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を早急に整備し、研究・創薬などへの活用、新たな個別化医療の導入を進めるとともに、より早期の患者還元を着実に進めて行く事が求められている。

□事業目的

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。

□基本戦略

○対象

【がん領域】難治性のがん、希少がん、AYA世代のがん、小児がん、遺伝性のがん等

【難病領域】単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例

○戦略

（１）研究・創薬などに活用するための基本戦略

・戦略的なデータの蓄積 ・産業界、アカデミアとの連携と能動的な支援

（２）早期に日常診療へ導入するための基本戦略

・医療機関内の体制整備支援
・臨床研究等を通じた速やかな薬剤提供システムの構築支援

（３）新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

【がん領域】マルチオミックスデータを加えた予防法、早期発見、早期再発診断新規治療法等の研究開発

【難病領域】・難病の早期診断：全ゲノム解析等により疾病の絞り込みが可能になると考えられる患者に対して、全ゲノム解析等を受けられる体制整備。特に患者数が少ない希少疾患については、国際共同的な枠組みの整備。

・難病の本態解明：質の高い臨床情報と全ゲノム解析情報による難病の本態解明と、治療・診断方法の開発

□事業内容

１）全ゲノム解析等の結果および成果の速やかな患者還元支援

- ・医療機関の体制整備等の支援
- ・ICT/AI技術を用いた患者支援

２）個別化医療の推進支援

- ・臨床試験、治験等の支援

３）質の高い情報基盤の構築と運用

- ・戦略的なデータの収集と、セキュアな管理
- ・APIを用いた自動的な臨床情報収集
- ・アカデミア、産業界の連携等のマッチング支援等
- ・迅速かつ公平で安全性の担保されたデータ等共有システムの構築と、利活用支援

４）患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援

５）ELSI支援

６）人材育成支援

□ボードメンバー

ボードメンバーは、総括責任者(CEO)および、アカデミアや産業界を含む幅広い分野からなる外部有識者で構成される。CEOは事業内容に必要な専門知識と経験を有する者とする。

全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のビジョン

新たな
個別化医療等の
推進

患者還元

日常診療へ
導入

ゲノム情報・
臨床情報等

国民へ質の高い医療を届け、
将来的な「がん・難病等の克服」を目指す好循環の実現

成果

情報基盤

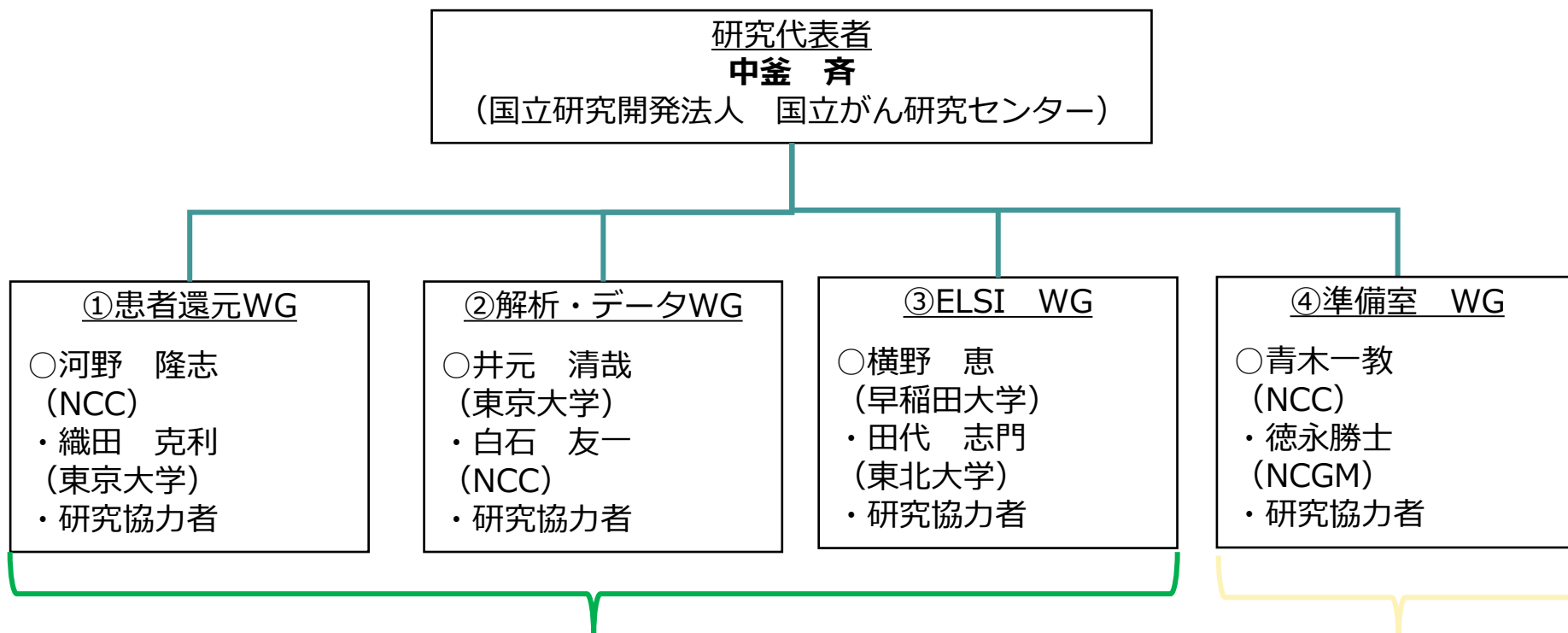
研究・創薬等へ
利活用促進

戦略的な
データ蓄積

事業実施組織準備室に係る会議開催概要（案）

		ボード（運営委員会）	準備室定例会議	研究進捗会議	各チーム定例会議
役割		・事業実施準備室の事業内容の決定・変更等に関する最終的な意思決定	・プロジェクト進捗状況管理 ・(適宜)プロジェクト運営上の重要な論点に関する方針の決定	・AMED（がん及び難病）研究班の進捗把握及び管理	・各テーマの検討推進
開催日程		月1回程度の定期開催	週次	月次	週次
所要時間		内容に応じて調整	60分	60分	
開催条件		半数以上の参加で成立 (代理不可)	—	—	
参加者	ボード	準備室長 ボードメンバー			
		全員参加	準備室長	準備室長	各チームの判断で設定
	事務局	—	全員参加	必要に応じて参加	
	検討チーム	必要に応じて調整	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	各チームリーダー、副チームリーダー、マネージャー	
	厚生労働科学研究/AMED研究	—	必要に応じて調整	AMED研究班	
庶務担当		準備室	準備室	AMED	各チーム

「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班 (厚労科研中釜班) 体制 (令和5年度)



※①、②、③のWGは、引き続き専門的事項についての検討を行う。検討内容については、事業実施準備室に共有する。

※④のWGは事業実施準備室と一体的に事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を進める。

「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班 (厚労科研 水澤班) 体制

水澤班会議

構成員（8名）：○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関

同意書

臨床情報

ゲノム基盤

医薬品開発

人材育成等

検討事項	①協力医療機関について（医療機関が具備すべき要件）	②同意書の検討、国民への普及啓発	③臨床情報の検討	④ゲノム基盤の運営・管理方法について	⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方	⑥人材育成等
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	○診療部門 ○エキスパートパネル ○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法	○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○各種法令・指針等の整理	○臨床情報項目及び収集方法（疾患共通及び疾患毎の症例報告書）	○ゲノム基盤の運営・管理方法 ○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理	○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○各国の産業利用の状況	○専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

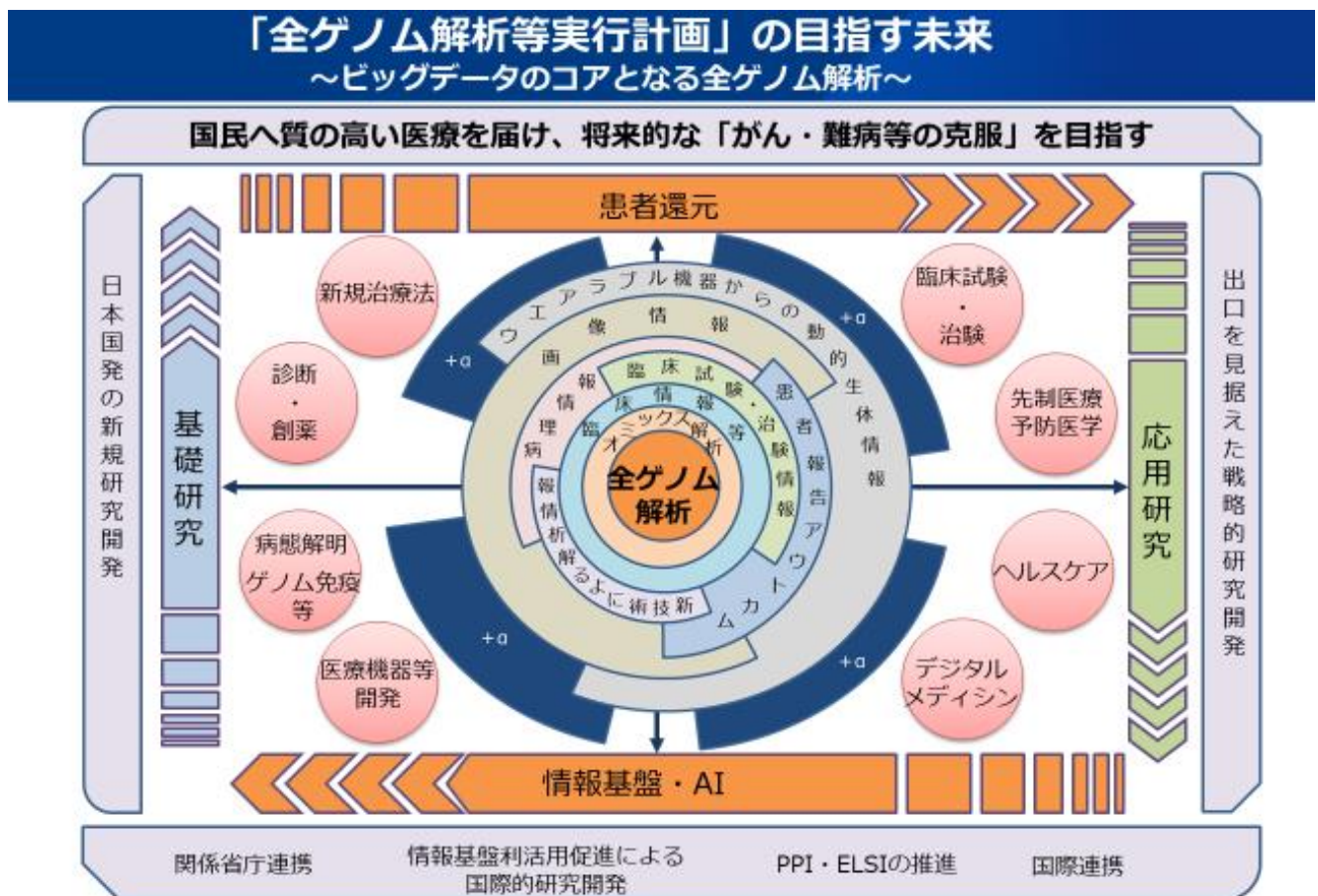
全ゲノム解析等実行計画に係る出口戦略についてのこれまでの議論の整理（案）

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来

「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来は、全ゲノム解析がビッグデータのコアとなり、出口を見据えた戦略的研究開発としての応用研究、日本国発の新規研究開発としての基礎研究を両輪に、患者還元と情報基盤・AI の構築という好循環を創出し、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」が達成された世界である。

具体的には、全ゲノム解析をコアとして、オミックス解析、臨床情報、臨床試験・治験情報、患者報告アウトカム（Patient Reported Outcome ; PRO）、病情報、画像情報、新技術による解析情報、ウェアラブル機器からの動的生体情報などを多層的に組み合わせて、出口戦略に沿った無限の情報を加え、全方向からの解析を行うことで、ゲノム情報に基づいた普遍的なデータ駆動型医療を実現する。

図 1 : 「全ゲノム解析等実行計画」の目指す未来～ビッグデータのコアとなる全ゲノム解析～

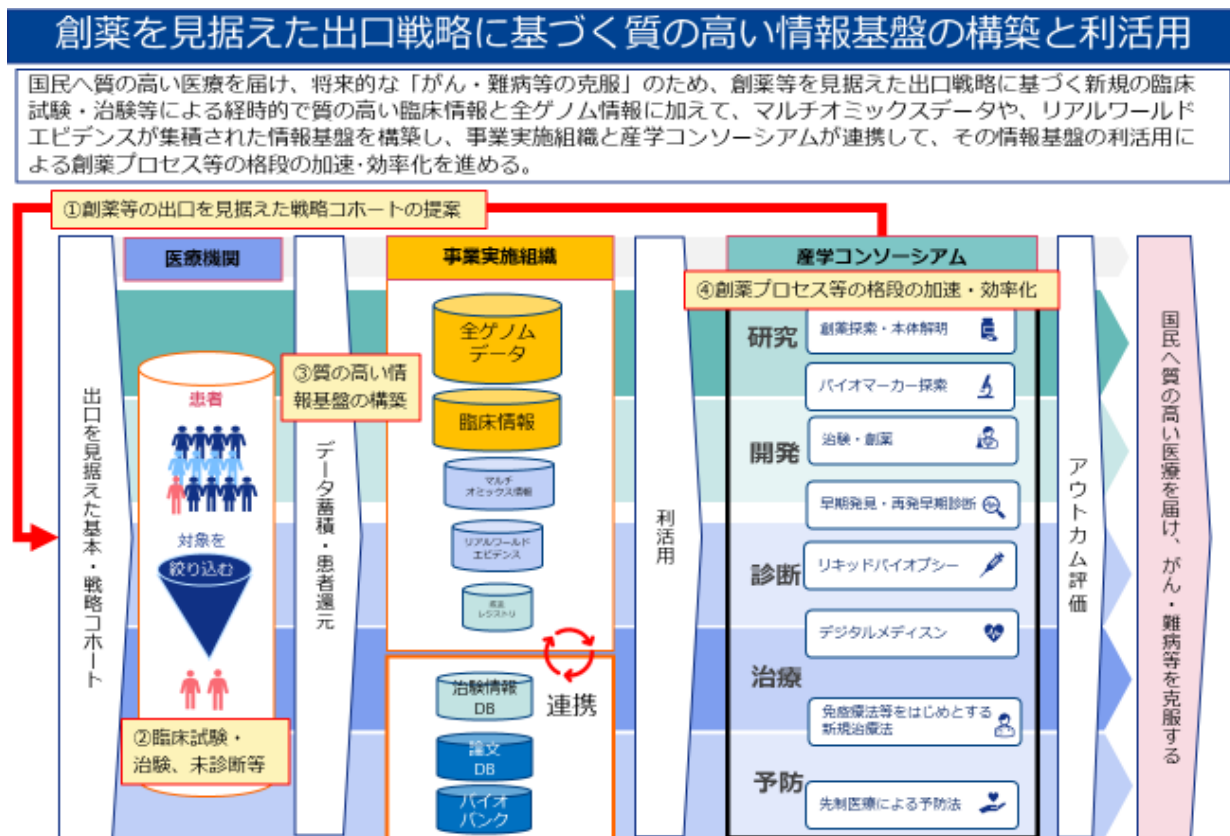


2. 創薬を見据えた出口戦略に基づく質の高い情報基盤の構築と利活用

国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」のため、創薬等を見据えた出口戦略に基づく新規の臨床試験・治験等による経時的で質の高い臨床情報と全ゲノム情報に加えて、マルチオミックスデータや、リアルワールドエビデンスが集積された情報基盤を構築し、事業実施組織と産学コンソーシアムが連携して、その情報基盤の利活用による創薬プロセス等の格段の加速・効率化を進める。

具体的には、情報基盤の構築に際して、利活用の主体である産学コンソーシアムのメンバーが、研究・開発・診断・治療・予防などの各領域において、①創薬等の出口を見据えた戦略コホートを提案し、出口を見据えたコホートに対して、②臨床試験・治験や、未診断疾患等の病的バリエーションの同定を行い、患者還元を行うと同時に、質の高い臨床情報等を集約し、③質の高い情報基盤を事業実施組織に構築し、産学コンソーシアムのメンバーが主体的に全ゲノム情報をコアとした多層的な情報解析を行うことで、④創薬プロセス等の格段の加速・効率化を図り、アウトカム評価を経て、国民へ質の高い医療を届け、がん・難病等を克服する。

図2：創薬を見据えた出口戦略に基づく質の高い情報基盤の構築と利活用



3. 「全ゲノム解析等実行計画 2022」に基づく出口イメージ

「全ゲノム解析等実行計画 2022」に係る基本戦略に基づき、患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにすることを目指し、実行計画に係る出口戦略をとりまとめ、研究開発等を開始し、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

(1) 全ゲノム解析等実行計画 2022 の基本戦略(再掲：一部修正)

① 全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用するための基本戦略

全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積された全ゲノム解析等のデータを用いた研究・創薬等が活性化される環境の整備が重要であることから、産業界やアカデミアと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出による産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。

そのためには、国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用できる体制を整備する必要があることから、産学コンソーシアムを構築し、事業実施組織がそれらの連携支援を行う仕組みを構築する。

また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現のための基本戦略を以下の通りとする。

② 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

全ゲノム解析等の解析結果のうち、既に有効性が確認されている診断・治療等に関するものは、臨床研究等を通じて速やかに既存の薬剤等を患者に提供できるようにする。

また、全ゲノム解析等の解析結果を患者に還元するにあたっては、一定の精度が担保された確認検査を行うこととし、そのための医療機関内の体制を整備する。ゲノム解析等の解析結果のうち、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

これらにより、患者に対して、より早期に適切な治療を提供することが可能となり、治療機会の拡充や、効率的な医療提供に資することが期待される。

③ 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

新規の臨床試験・治験等を実施し、また、リアルワールドエビデンスを集積し、全ゲノム解析やマルチオミックス解析等に基づく先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。また、臨床試験等支援ツールを用いた効率的な臨床試験・治験等を推進する。

図3：「全ゲノム解析等実行計画 2022」の基本戦略

「全ゲノム解析等実行計画2022」の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから産学コンソーシアムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- 新規の臨床試験・治験等を実施し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

(2) 基本戦略に基づく出口戦略

患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにすることを旨とし、近年急速に技術革新が進んでいる ICT/AI 技術を取り入れて、基本戦略に基づく出口戦略を構築する。

具体的な出口イメージは以下の通り。

① 予防

- ・一次予防：リスク要因の特定、先制治療による予防。全ゲノム解析結果を用いた精緻な疾患発症予測等に基づく予防介入の実現。

＜具体例＞

- 生殖細胞系列の疾患に関連する遺伝子変化を患者に還元することで、患者およびその血縁者の当該疾患および関連疾患の予防を含めた健康管理に活用する。
- 「臨床ゲノム情報統合データベース」(MGeND (Medical Genomics Japan Variant Database)) 等を活用した、日本人の臨床データと遺伝子変異データとを結びつけるデータベースの構築。

- ・二次予防：全ゲノム解析等の結果を活用した疾患の早期発見、早期再発診断等。

＜具体例＞

- 全ゲノム解析にリキッドバイオプシー等を併用することで、より精緻な層別化による精度の高い発症予測、早期診断、早期再発診断の実現。

- ・三次予防：全ゲノム解析等の結果を活用した、再発リスク予測に基づく再発予防等。

＜具体例＞

- 全ゲノム解析等の結果に基づいた適切な管理（ケア、指導、フォロー等）、再発予防治療介入を行うことによる再発リスクの低下。

② 診断

- ・難病領域：全ゲノム解析結果を用いた疾患の早期診断、診断基準の確立・改善。

＜具体例＞

- ロングリード解析やマルチオミックスを駆使した機能解析による病態解明および疾患概念の確立

- ・がん領域：全ゲノム解析等の結果を用いた稀なゲノム異常を検出することによる小児がん、希少がん、遺伝性のがんの診断や予後予測の治療方針への反映。

- ・他領域：全ゲノム解析結果を用いた遺伝的素因の強い疾患の診断。

③ 治療

- ・小児がん、希少がん及び難治性がん等に対する免疫療法等の創薬・新規治療法開発。

＜具体例＞

○ゲノム情報等の AI 解析等によるネオアンチゲン予測と、対応する特異的免疫療法と免疫チェックポイント阻害剤の併用療法等。

・ 難病疾患の全ゲノム解析結果を用いた創薬研究開発の推進。

＜具体例＞

○ゲノム情報等の AI 解析等によるターゲット領域の予測

・ 個別化医療の推進。

＜具体例＞

○全ゲノム解析結果に基づいた治療効果・再発リスク予測および適切な薬剤選択の実現。

○ゲノムプロファイリング

○リアルワールドデータの活用

○全ゲノム解析に基づいた微小残存病変（MRD：Minimal residual disease）を活用した再発リスク予測に基づく個別化医療

図4：「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づく出口イメージ

「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づく出口イメージ

「全ゲノム解析等実行計画2022」に係る基本戦略に基づき、2023年度内に出口戦略を策定の上、開始し、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されることが重要であることから、産学コンソーシアムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。
- 国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

- 全ゲノム解析等の解析結果が、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。

3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

- 新規の臨床試験・治療等を実施し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

予防

- ・一次予防
 - リスク要因の同定、先制治療による予防
- ・二次予防
 - 早期発見、再発早期発見等
- ・三次予防
 - 再発リスク予測に基づく再発予防等

診断

- ・難病領域
 - 早期診断、診断基準の確立・改善
- ・がん領域
 - 種な遺伝子変化が原因となることが多い
小児がん、希少がん、遺伝性のがんの診断
- ・他領域

治療

- ・小児がん、希少がん及び難治性がん等に対する
免疫療法等の創薬・新規治療法開発
- ・個別化医療の推進
 - ゲノムプロファイリング
 - 治療効果・再発リスク予測
 - リアルワールドデータの活用

○ 医療実装を見据えた先進医療・臨床試験・治療 ○ 橋渡し研究 ○ PPI & ELSI ○ 教育・人材育成 ○ AI ○ セキュリティ

4. 全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性

患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられることを目指し、産学コンソーシアムと事業実施組織、厚生労働省が連携し出口戦略に基づいた医療実装を推進する。

(1) 全ゲノム解析等の医療実装に必要なステップ

ステップ1：対象患者等の決定。出口イメージに基づいて、対象疾患、検査目的などを検討する。

ステップ2：全ゲノム検査の臨床的有用性の検証。出口イメージに基づいて、全ゲノムプロファイリング検査や、早期診断、治療効果予測、再発リスク予測などの目的別の全ゲノム検査、個別化がん免疫療法などを、先進医療や、治験等のプロトコルを作成し、実行する。併せて、全ゲノム検査の分析的性能評価として、分析精度、分析感度、分析特異度、報告の範囲、その他、分析性能に関わる因子について、妥当性を検証する。

ステップ3：全ゲノム検査の医療実装。ステップ2での結果を基に、医療実装する。

(2) 全ゲノム解析等の医療実装に係る課題

① 全ゲノム検査の質保証における課題

検体検査の質保証においては、妥当性の検証（バリデーション）・内部精度管理・外部精度管理が必要である。

② 全ゲノム検査における実務上の課題

全ゲノム検査を医療実装するに当たっては、全ゲノム検体の取扱等の標準化、全ゲノム解析結果を議論する全ゲノムエキスパートパネルの標準化、企業とアカデミアの連携、全ゲノム解析結果の返却に要する期間の短縮、ジャーナルライン所見への対応などの実務上の課題を一つ一つ解決していく必要がある。

図5：全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性

