

難病ゲノム医療の推進にあたっての検討事項について（案）

1. 難病ゲノム医療の中核となる医療機関等の整備の検討

＜検討の視点＞

○全ゲノム解析等を着実に実施しその成果を難病患者に還元していくために、先行しているがんを参考に、難病ゲノム医療の中核となる医療機関の設置を含めた体制構築が必要。

＜対応方針（案）＞

○先行するがんの事例や、「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班」での検討を参考に、難病のゲノム医療の中核となる医療機関等の整備を検討する。

2. 国際連携を視野に入れた情報整理についての検討

＜検討の視点＞

○難病は希少性が高いため、研究開発を実施し、患者還元につながる科学的根拠を得るためには、国際的なデータシェアリングが必要。

＜対応方針（案）＞

○国際的なデータシェアリングを行うにあたり、我が国の難病名（告示病名及び通知に記載のある病名）と、ICDコード等の病名の対応関係の明確化を図る。

○また、Genomics England等の海外のゲノム基盤等との積極的なデータシェアリングを検討する。