

第13回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	参考資料
令和5年2月9日	4

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討

令和3年2月

厚生労働省

内容

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討	3
(1) 全体の方向性について	3
2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討	5
(1) 臨床情報の内容について	5
(2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について	6
(3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について	7
3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討	8
(1) シーケンス等実施機関の在り方について	8
(2) 収集したデータの管理の在り方について	9
(3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方について	9
(4) 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について	11
4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討	12
(1) データ等の管理・運営体制の在り方について	12
(2) データの二次利活用の制度の整備、構築について	13
(3) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について	14
5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための I C（説明と同意：Informed Consent）のあり方等についての検討	15
(1) 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について	15
(2) 患者等への再連絡も可能とする仕組みの構築について	16
(3) 過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について	17
(4) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスの策定について	17
(5) 倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について ...	18

「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討

- 近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となるゲノム医療への期待が高まっている。
- こうした中、「経済財政運営と改革の基本方針 2019」（令和元年年 6 月 21 日閣議決定）」において、「ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10 万人の全ゲノム検査を実施し今後 100 万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019 年中を目途に策定する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。」とされた。
- これをうけ、我が国において、国家戦略として、全ゲノム解析等を推進するため、厚生労働省は令和元年 12 月に「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」（以下、実行計画）を策定した。
- また、「経済財政運営と改革の基本方針 2020」（令和 2 年 7 月 17 日閣議決定）においては、「全ゲノム解析等実行計画を着実に推進し、治療法のない患者に新たな個別化医療を提供するべく、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める」とされるなど、引き続き着実な取組が求められている。
- 実行計画の「一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、がんや難病等患者のより良い医療のために実施する」という目的に従い、全ゲノム解析等により得られた成果が患者の医療に適切に活用される仕組みの構築や、様々な研究や新薬開発等に広く活用可能な質の高いゲノムデータベースの構築に向けた検討を行う。

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討

（1）全体の方向性について

＜検討の視点＞

- 「がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する」「難病の早期診断や新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する」という全ゲノム解析等実行計画における目的を見失うことなく推進することが必要
- 情報の利活用を前提としつつも、機微な情報を取り扱うことから情報が漏洩することのないよう安全性の確保がされていることや、構築されるシステムやインフラストラクチャーの可用性が必須

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 患者の診断や治療に有益と考えられる情報が得られた場合には、患者に積極的に還元する仕組みの構築を図る。
- 事業を国内で完結できる体制を確保し、許可された者のみが許可された範囲内でのみ情報を取り扱うことができるようにすることを担保できる体制とする。
- 多様な利用者が有効に情報を利用できるように、データ保管や、情報共有、解析システムの要件、在り方についてはオープンな議論を行った上で、最適な情報システム基盤の構築を行う。

2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討

(1) 臨床情報の内容について

<検討の視点>

○臨床情報の内容については、当該患者の診療、臨床研究、創薬等をはじめとした各種活用に求められる情報が網羅されていることが必要。

<対応方針>

【がん・難病共通事項】

○収集する臨床項目については、基本的に以下の通りとする。

1. 症例基本情報・同意情報
2. 検体情報
3. 患者背景・既往歴・併存疾患・家族歴
4. 診断情報
5. 治療情報（薬物療法等）
6. 治療経過（最良治療効果、転帰、G3以上の有害事象等）

【難病領域】

○難病は疾病が多岐に渡るため、上記1－2に加え、必須項目及び疾病の特性に応じた追加項目を収集する。

○疾病共通の必須項目

1. 遺伝学的検査情報

○疾病の特性に応じた追加項目

1. 臨床個人調査票
2. 疾病の特性に応じた診療情報（治療に関する情報を含む）

(2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について

<検討の視点>

- 収集方法については、情報の提出元、収集側ともに情報セキュリティの徹底した確保及びデータ入力の負担軽減、潤滑な情報の利活用に留意することが必要。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 臨床情報の収集方法としては、検体採取施設において、セキュリティの確保されたネットワークを使用しての入力を基本とする。その際に、データ収集の可用性や情報入力の負担を軽減する仕組みを検討する。
- 患者情報のやりとりをする医療機関においては、医療安全性ガイドラインや本事業に関連する情報セキュリティ確保に関する取り決めに遵守するなどセキュリティ対策を徹底し、情報漏洩などセキュリティインシデントが発生した際には事業実施主体に報告すること。
- 利活用の促進と入力の負担軽減の双方の観点から、収集する臨床項目を目的に応じて厳選するとともに、選択方式を基本として定義の明確化を行い入力の質の向上を図る。また、収集するデータ形式は標準化処理を行い収集される。
- デジタル化の推進および現場の負担軽減の観点から、クラウドの活用も含めた臨床情報の収集・共有、臨床情報の構造化、他のデータベースとの連携や、電子カルテへの標準化処理等についても検討を行う。その際に、クラウド上に、外部アクセスとは完全に分離された、ゲノム情報を格納するための専有領域の確保が必要。

(3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について

<検討の視点>

- 検体処理については、均一で高品質なシーケンスを可能とすること。また検体処理・収集・保管を行う人員・機材の確保に留意すること。
- 残余検体、追加検体の収集・保管については、研究開発の進展に併せて追加で解析可能な拡張性を確保すること。
- 検体の保管にあたっては、検体の取り違い防止や、個人情報へのアクセスのリアルタイムな把握など、情報管理上のセキュリティー対策だけでなく、検体管理に用いる識別子や管理環境についても、標的型攻撃を含むセキュリティーを確保すること。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 検体の処理に係る標準作業手順書 (Standard Operating Procedures : SOP) 骨子 (案) を検討した。
- 残余検体、追加検体の収集・保管についても、既存の保管施設の有効利用を含め、関係者と協議を進め、早い段階で上記 SOP に追加する。
- 検体の取り違い防止などの観点から、検体およびその中間生成物が常にゲノム情報のデータベースと紐付けが可能となるように管理するなどの仕組みが必要。

3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討

(1) シーケンス等実施機関の在り方について

<検討の視点>

- セキュリティが担保されていることは大前提であり、その担保のために国内でシーケンスが可能である必要がある。また、作成された FASTQ ファイルを安全に転送出来る必要がある。セキュリティの担保にあたっては、第三者によるリスクやセキュリティ評価を定期的に行い、責任者は指摘内容に対処する。
- その上で、多数の検体に対して、できる限り高品質かつ均質なシーケンスを、低コストで実施できる必要がある。
- 医療における実用化を見据え、適切な精度管理^(※)が実施された「衛生検査所等」でのシーケンスを基本とする。また、検体採取、シーケンス、データ解析までのロジスティクスを整備する。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- シーケンス等実施機関には以下の全ての条件を求めることとする。
 1. 国内に解析拠点があり、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）、データの無害化、不正アクセスのリアルタイム検知等、セキュリティが担保されている。第三者によるリスクやセキュリティ評価を定期的に行い、責任者は指摘内容に対処する。
 2. 一定数以上の検体のシーケンスの実績があり、多数検体のシーケンスが可能である。
 3. 遺伝子検査にかかる精度管理^(※)を実施している衛生検査所等でシーケンスを行う。
 4. ゲノム解析の先進諸国との国際共同研究でも活用可能なシーケンスが可能である。
 5. 均質なデータとする観点で、統一されたシステムのシーケンサーを用いること。
- 上記を満たすシーケンス等実施機関におけるシーケンス精度を確保し、さらに向上させる等の観点から、各シーケンス等実施機関において定期的な品質の再評価、再検証するとともに、さらなる低価格化に向けた検討を求める。

(※) ISO15189 認定（公益財団法人日本適合性認定協会）、CAP-LAP 認定（米国臨床病理医協会、臨床検査プログラム）、CLIA 認定（CLIA 認証検査室改善法）のいずれかを取得していることを最低条件とする。

(2) 収集したデータの管理の在り方について

<検討の視点>

- FASTQ と CRAM、VCF 等のデータをそれぞれどのように保管すべきか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、如何に保存することが適切なのか。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- FASTQ は、容量が大きく利用の頻度も少ないと見込まれるため、CRAM や VCF と連結可能にした上で、別のストレージで保管しておく。
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- セキュリティ確保の観点から、FASTQ (FASTQ に復元可能な BAM, CRAM ファイルを含む) は複数保管し、物理的な分散保管を原則とする。

(3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方について

<検討の視点>

- スパコン等を使用する場合とクラウドを使用する場合の、性能、コスト、利便性を含む相違点、長所や短所はどのように整理されるか。
- 二者択一のみならず双方を融合させることも含めて、将来の展望を見据えた検討が必要。
- コンピューティングリソースの管理ができる人材の育成とともに進める必要があることに留意。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 生殖細胞系列変異・体細胞変異それぞれを網羅的に解析する統一解析パイプラインを作成する。
- 当面の間はスパコン等で解析・共有を開始し、この間クラウド環境の構築、人材育成等を行い、徐々にクラウド環境に移行する。資源の有効活用の面からも、統一解析パイプラインで一次解析を行う体制を構築する。
- クラウドの利用にあたっては、クラウドの構成や方式を比較検討し、最適な方法を採用する。また、政府が示すクラウドサービスの安全性確保に関する指針への適応やサプライチェーンリスクへの対応も必要とする。
- データ管理やデータを取り扱う情報システムは、オンプレミスやクラウドサービスを問わず、政府が示す情報管理に関する安全性確保に関する指針や本事業での安全性確保の取り決め事項への対応を行うこと。

○専門性の極めて高い人材が必要となるため、長期的な視野のもとに、専門のスタッフを確保した上で、その育成を図る。

(4) 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について

<検討の視点>

- 情報量の多い全ゲノム解析情報と、詳細な臨床情報を集約し、世界中で日々生まれる新たな知見とを合わせて網羅的に解析するために、人工知能を活用するための条件を明らかにする。

<対応方針>

【がん・難病共通】

○人工知能を活用するための条件

- ・人工知能技術活用のために各解析時における臨床情報を含む各種データを統一化しておくこと。
- ・人工知能モデルの質や性能の評価を実施する。また、評価により、よりよいアルゴリズムの利用が想定される場合、随時アルゴリズムを高度化できるようにする。
- ・人工知能技術に治療法・薬剤との関連に関する情報が含まれること。

○人工知能による効果

- ・人工知能技術を用いた遺伝子変異コールの精緻化。
- ・コールされた変異に該当する薬剤・治療法を自動抽出できる機能等、治療への応用。

4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討

(1) データ等の管理・運営体制の在り方について

<検討の視点>

- 質の担保された、均質的なデータであることが、その後の利活用には不可欠であるため、一体的、一元的なデータ等の管理・運営体制が必要となる。
- 持続的に運営される仕組みが必要。
- 様々な研究者が有効に情報を利活用できるようにデータシェアリングポリシーを考慮する必要がある。
- 何を、誰に、いつ、どのような提供方法で、データ共有をするのか。それらについて、誰がどのように審査・提供するのか。
- 安全に、確実にデータを保存するために、どこに保存することが適切なのか。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 一体的、一元的なデータ等の管理・運営のためにデータ管理のための運用拠点を置き、データクリーニング、セキュアな管理、運用等を実施する。
- 管理運営は多様なユーザーの利活用を促すべく、民間の資金やノウハウを活用し、持続的な運営を目指す。
- データ利用に際しては、アカデミアおよび新たな医薬品の速やかな開発等を目的とした産業利用、それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。
- データの利活用においては、必要に応じて解析・データセンターが設置する審査会において、申請の内容に応じた適切かつ迅速な審査を行った上で提供する。
- 原則として CRAM (BAM)、VCF を含む一次解析データを共有することとして、FASTQ は必要に応じて提供とする。
- 各研究班内では一次解析データは制限共有とし、一定期間後に制限公開する
- データのストレージについては、既存のリソースを活用しつつ、クラウドへの移行を進める。
- 解析・データセンターはデータポータルを通して事業の進捗や成果を定期的に公開する。

(2) データの二次利活用の制度の整備、構築について

<検討の視点>

- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためのシステムの構築が必要。
- 利用者の目的に応じた二次利活用のルールを構築すべきではないか。
- 二次利活用にあたっては迅速さと合わせて、二次利用者が適切なデータアクセス権限に基づき、データ利用できるように、アクセス管理の手段を確保する必要がある。
- データをストレージするだけでなく、積極的にデータの分析分類等を行い二次利活用の提案をするシステムが必要ではないか。
- 持続可能な二次利活用のビジネスモデルを構築すべきではないか。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- ワンストップの利用申請で、適切かつ迅速な審査等の上で、産業利用も含めてデータを最大限利活用可能なシステムを構築する。
- データ利活用に際しては、アカデミアにおける研究および新たな医薬品の速やかな開発等を目的とした産業利用それぞれについてのルールを策定し、迅速なデータ利用を実現する。当該ルールについては、国際的動向も踏まえて、適宜更新する。
- 横断的なデータ二次利活用を可能とするため、解析に用いた予算の種別等にかかわらず、共通のデータシェアリングポリシーを適用する。
- 取得したデータが、外部に漏えいすることなく安全に利用されるために、管理するデータごとに必要なセキュリティレベルを明確化し、アクセス権限を有する者の範囲の制限、アクセスモニタリング、本人認証の強化（多要素認証の導入）等、適切な対策を講じる。IT環境の進展に応じ、国際的動向も踏まえて継続的に適切な更新を行う。
- 蓄積されたデータを活用し、臨床試験の支援をするなどの、データ利活用促進機能を導入する等、積極的なデータ利活用を推進する。
- 民間のノウハウや資金も最大限活用するために、データ利活用に際しての課金をデータの内容や件数などに応じて段階的とする。

(3) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について

<検討の視点>

- 二次利活用推進のための産学連携体制・情報共有体制をどのように構築するか。
- 国民、患者等にいち早く成果を届けるためには、開発や研究を進める上でのインセンティブ等の観点から知的財産権の在り方について検討する必要がある。
- 他方、知的財産権を広く独占することなどにより、他者の開発および研究の推進が妨げられるような状況は避ける必要がある。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- データセンター運営においてアカデミア、産業界双方が、主体的に関与できる形を基本とする。
- データ利活用促進機能として、アカデミアと企業等とのマッチングシステムや臨床試験構築のための支援システムを構築する。
- 英国での取り組みを参考に、例えば以下のような取り組みを行う。
 - ・アカデミア、産業界それぞれで、アカデミアフォーラム、産業界フォーラムを構築し、情報共有を自主的に定期的に行う。
 - ・アカデミア、産業界相互の人事交流を通してデータ利活用に係る人材育成を行う。
- 全ゲノム解析等の結果を二次利活用することにより得られた知財については、原則として新たな知見を得た研究者、企業等に属するものとする。
- 研究成果に基づいて開発された治療・検査法等を患者に届けるにあたっては当該事業が公的なものであることを認識し、より多くの患者が容易にアクセス出来るように配慮すること。
- 得られた知財については、使用しない場合は譲渡するなど、積極的に使用すること。

5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするための I C（説明と同意：Informed Consent）のあり方等についての検討

（1）新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について

<検討の視点>

○追加解析等が必要となる状況を想定して、幅広く有効となる同意を取得するために必要とされる説明内容を整理する。

<対応方針>

【がん・難病共通】

○以下の課題を想定した統一的な同意説明文書（ICF：Informed Consent Form）の素案を作成した。

1. 研究目的の範囲の設定
2. 新薬開発等産業利用が想定される目的と範囲
3. 追加情報の収集およびデータリンゲージの有無と範囲
4. 必須事項とオプトアウト可能事項の区分
5. 同意の撤回、意見の修正への対応

○横断的なデータ二次利活用を可能とするため、解析に用いた予算の種別等にかかわらず、二次利活用に係る条件を共通化した ICF を用いる。

○解析を進める中で、出てくる各種課題や、がん・難病の政策研究班等の議論を踏まえアップデートしていく。

(2) 患者等への再連絡も可能とする仕組みの構築について

<検討の視点>

- 患者等への再連絡が必要となる状況を整理して、患者の希望に応じた対応が可能な仕組みを構築することが必要。
- 患者等への再連絡のツール等についても検討が必要。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 患者等への再連絡の実施のための意思確認ができる ICF としておく。
- 主目的となる所見以外の所見が得られた場合は、倫理指針および AMED 研究班の成果を参考に対応する。
- 所見の説明のために患者等への再連絡が必要となる場合の具体的手順については、事前の同意を踏まえ、当該知見を得た者が、検体を採取した施設に伝え、検体を採取した施設から患者へ伝える形を想定し、臨床的妥当性・臨床的有用性等を評価するための具体的なフローを検討する。
- 患者等への再連絡の際に、双方向のコミュニケーションが可能となる具体的なツールを含めた方法については、引き続き検討する。

(3) 過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について

<検討の視点>

- 過去に取得された同意について、統一的な同意書素案との同等性を確認する。
- 確認の結果に基づき、必要な対応を確認する。

<確認結果>

- 解析の候補となっている施設・計画で同意取得に用いられた説明・同意文書（ICF）の記載内容の確認を行った。

【がん領域】

- ・全ゲノム解析等の実施、外部への解析の業務委託、二次利活用、公的データベースへの登録・共有・公開については、計画変更の倫理審査承認、機関の長の許可、通知・公開ないし拒否機会提供等の手続により可能となる。ただし、企業単独での試料・情報の利用には、明示的な説明に基づく同意が得られていることが必要。また、バイオバンクでは、試料等の利用・提供に係る審査での承認が必要となる。
- ・ICF 記載内容には施設・計画により差異があり、必要となる手続も異なるため、施設・計画ごとにどのような対応が必要かを確認する。
- ・バイオバンクを通じて新規検体の提供を受ける場合はバイオバンク ICF と統一化 ICF の内容調整を事前に進めることが望ましい。

【難病領域】

- ・アカデミア単独およびアカデミア・産業界との共同研究での二次利活用は可能であるが、産業界のみでの利用については、原則オプトインが必要であることが確認された。

(4) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスの策定について

<検討の視点>

- 治療に有用な情報等の説明は、①ゲノム医療に係る情報伝達と②研究で得られた結果の開示の双方にかかわるため、2つの視点からの検討が必要。
- 全ゲノム解析により得られた結果の分析的妥当性（analytical validity）の担保についての検討が必要。
- 家族への説明と患者に対する守秘義務との関係を整理する必要がある。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- 関係法および倫理指針^(※)を遵守しつつ、AMED 研究班の成果を参考に、国内外の事例や議論状況を参照して2021年3月までに本事業に用いるガイダンスを策定する。

(※) 人を対象とした医学系研究に関する倫理指針、ヒトゲノム解析等に関する倫理指針等
○解析結果の科学的妥当性と運用上の信頼性などを担保するシステムを整備する。

(5) 倫理的・法的・社会的課題 (ELSI) ^(※) に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備
について

<検討の視点>

- ゲノム情報に関連した新たな不利益が生じないようにするだけでなく、既存の不利益の拡大につながらないように努めることも重要。
- 不利益に関する相談の受け皿を充実させることが必要。
- 国民の支持と信頼を醸成するための取り組みが求められる。

<対応方針>

【がん・難病共通】

- ゲノム情報に関連した不利益の防止や、情報漏えい・悪用に関する防止・制裁のための法制度を含めた制度のあり方について検討する。
- 既存の相談機関で一次相談を引き受けられるよう、教育啓発活動を通じて支援体制の整備・拡充を推進する。
- がんゲノム医療中核拠点病院等における相談支援センターにおいて、相談対応が可能となるよう取り組む。
- 対象を明確にした教育啓発活動によりゲノム医療に関するリテラシーの向上やゲノム情報による不利益が生じない社会環境の醸成を図る。例えば、事業所、保険事業者、産業保健関係者、地方公共団体等の人権相談窓口、患者団体、公的機関等に対して、ゲノム医療に関するリテラシーの向上や対応方針等に関する啓発・研修を実施する。
- 患者・市民の視点を取り入れて、データのトレーサビリティや利活用に関する説明や対応方針を策定するなど、本実行計画の実施状況の透明性を高める方策を実施する。

(※) ELSI : Ethical, Legal and Social Issues の略。

(別紙)

「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」構成員 (五十音順)

- 天野 慎介 全国がん患者団体連合会 理事長
大津 敦 国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長
柴田 龍弘 東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 教授
野田 哲生 財団法人がん研究会がん研究所 所長
南谷 泰仁 京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生物学 特定准教授
宮野 悟 東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長
安川 健司 日本製薬工業協会 副会長
○山口 建 静岡県立静岡がんセンター総長 ※ゲノム医療協議会構成員
横野 恵 早稲田大学社会科学部 准教授

(○：部会長)

「難病に関するゲノム医療推進に関する検討会」構成員 (五十音順)

- 上野 裕明 日本製薬工業協会 副会長
鎌谷 洋一郎 東大大学院複雑ゲノム解析分野 教授
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
菅野 純夫 千葉大学未来医療教育研究機構特任教授
※日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会
・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会委員長、ゲノム医療協議会構成員
松原 洋一 国立成育医療研究センター 研究所 所長
○水澤 英洋 国立精神・神経医療研究センター理事長・総長
※疾病対策部会指定難病検討委員会委員長
森 幸子 日本難病・疾病団体協議会代表理事

(○：座長)

(※) 上記部会及び検討会での検討に加え、がん及び難病について一体的に議論するため、「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けた検討会議(代表：山口構成員、代表代理：水澤構成員)として、合同開催を行った。