

# 全ゲノム解析等に係る検討状況等について

令和5年12月4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）

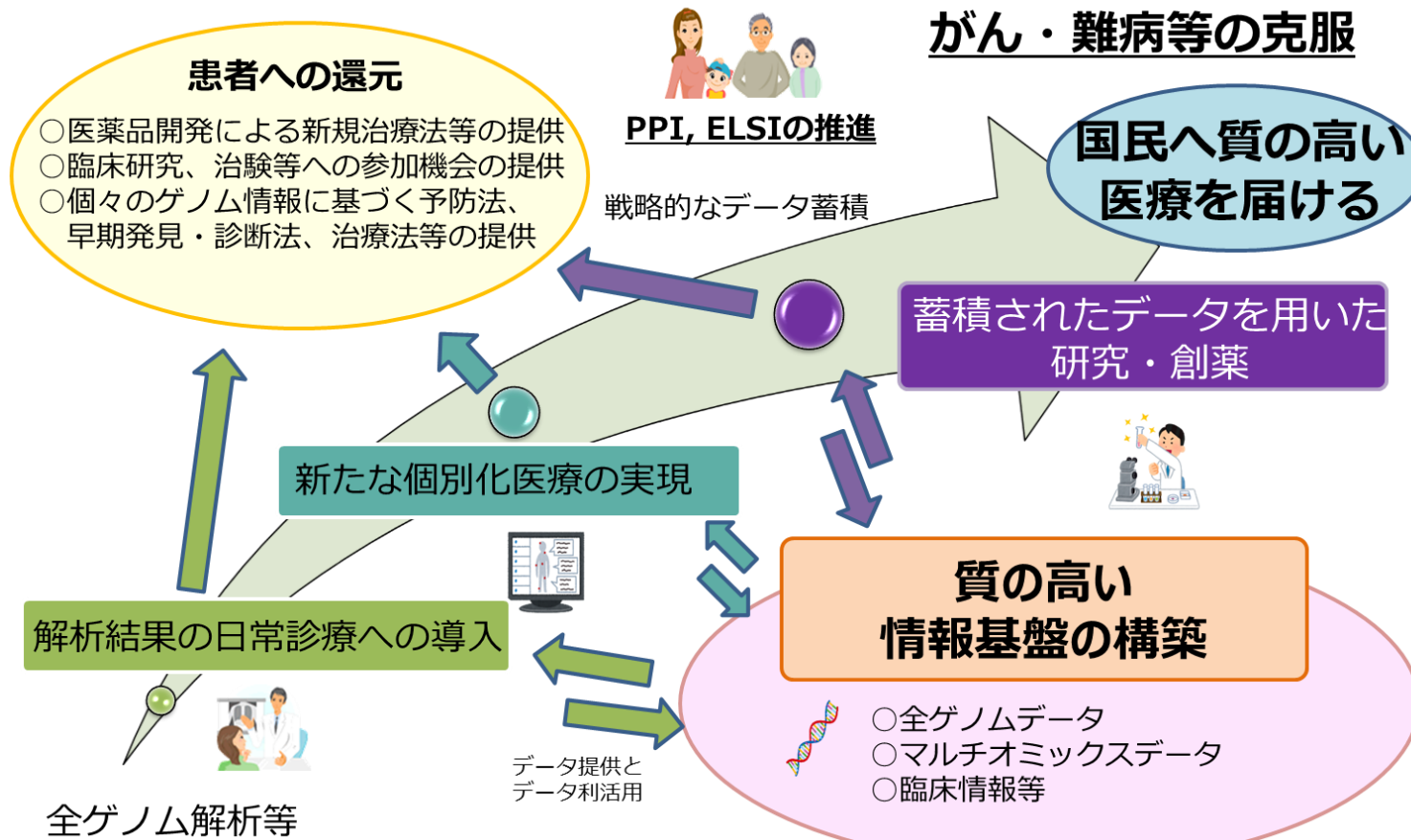
新規治療法や革新的新薬を促進するため、**がんや難病患者の遺伝情報等（全ゲノムデータ）を搭載した質の高い情報基盤を構築し、その利活用を促す。**

# 「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			
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5年11月20日時点)

## がん・難病 データ格納症例数 累計

**20,479** (がん **12,446**, 難病 **8,033**)

※20,356 (がん : 12,323, 難病 : 8,033) 9月25日時点

### がん領域

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	1,083	12,446

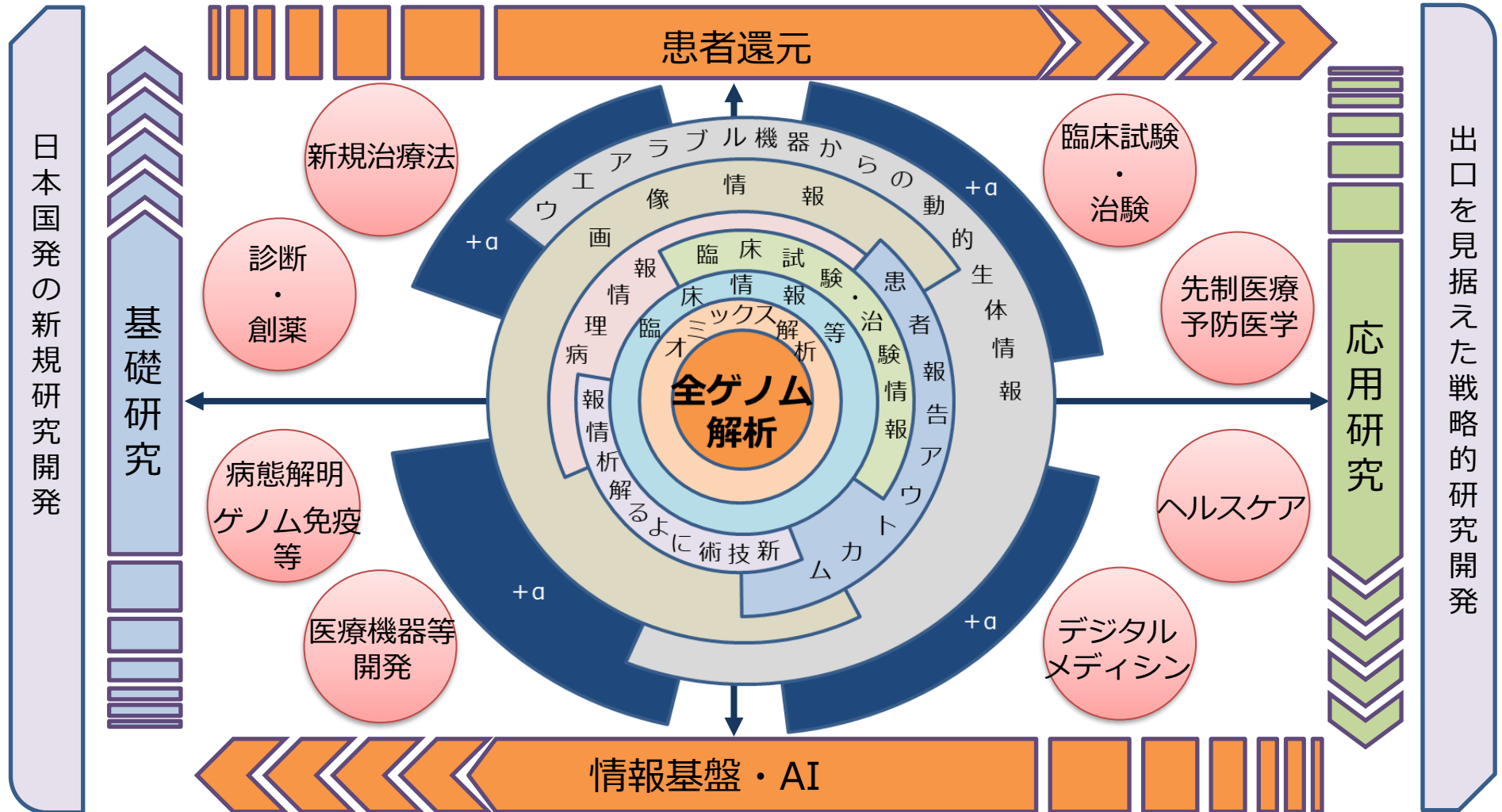
### 難病領域

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

# 「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

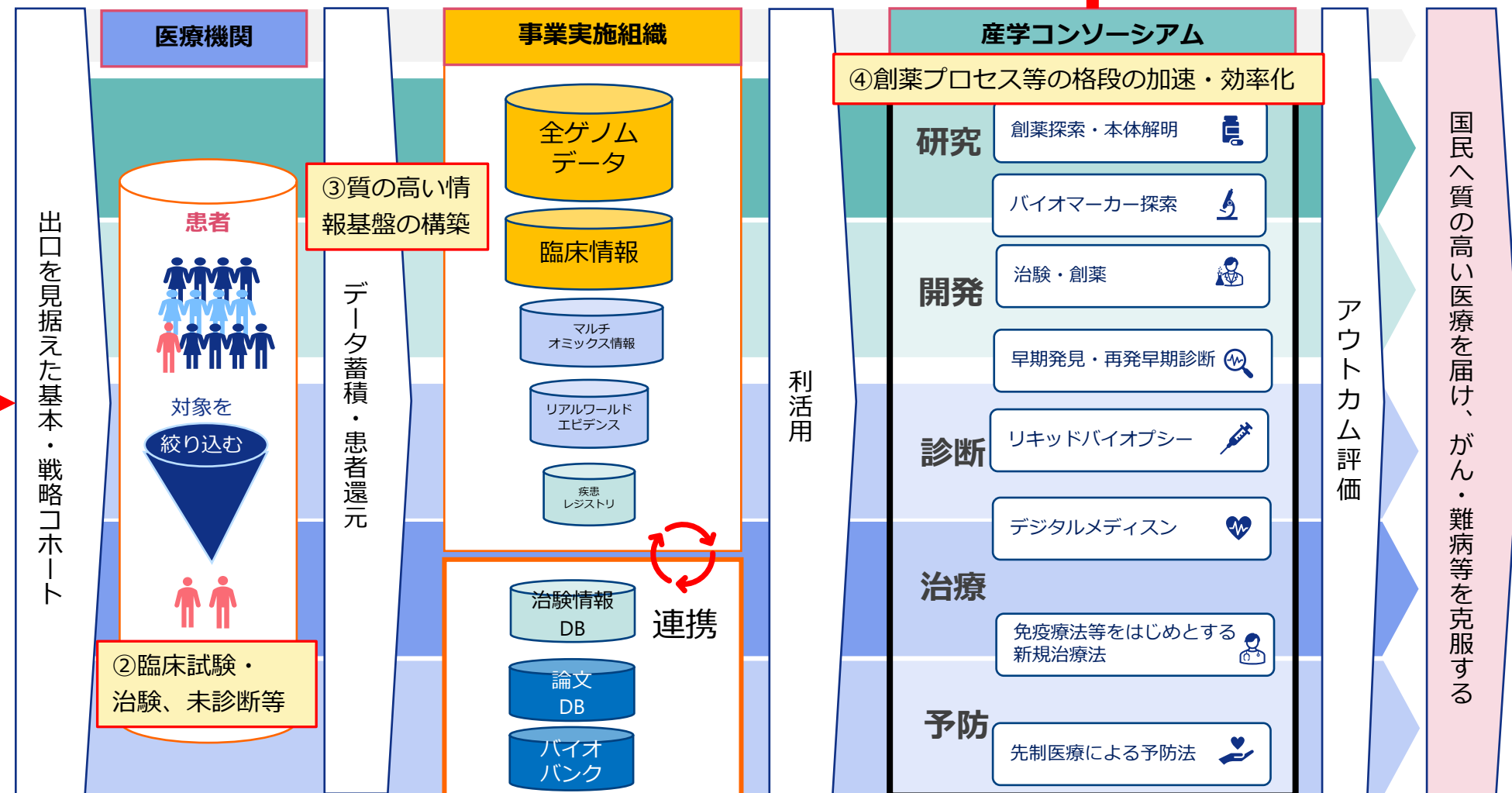
PPI・ELSIの推進

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（案）

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

# 令和5年度のスケジュール（案）

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

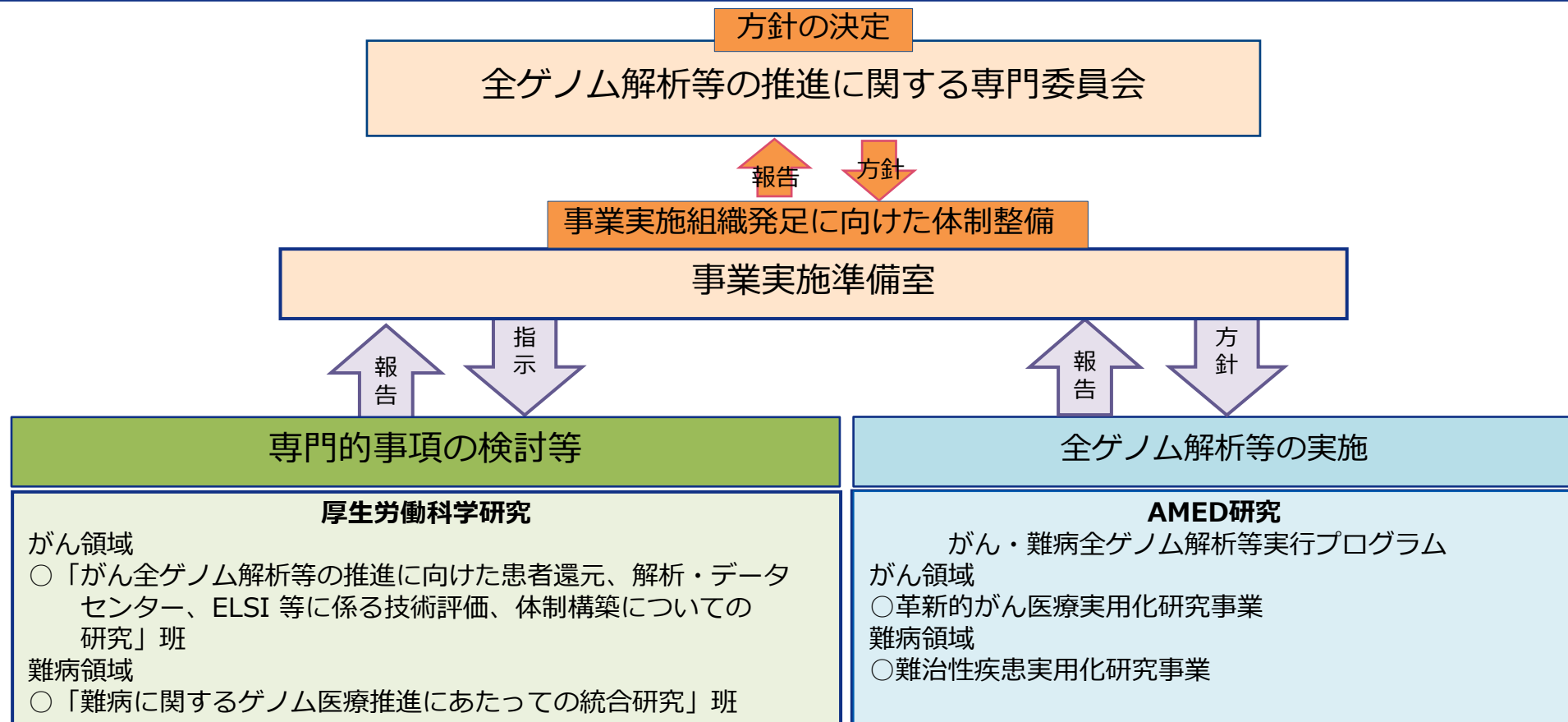
2月～3月 第20,21回専門委員会(P)

内容：事業実施準備室・AMED研究班 令和5年度の最終報告

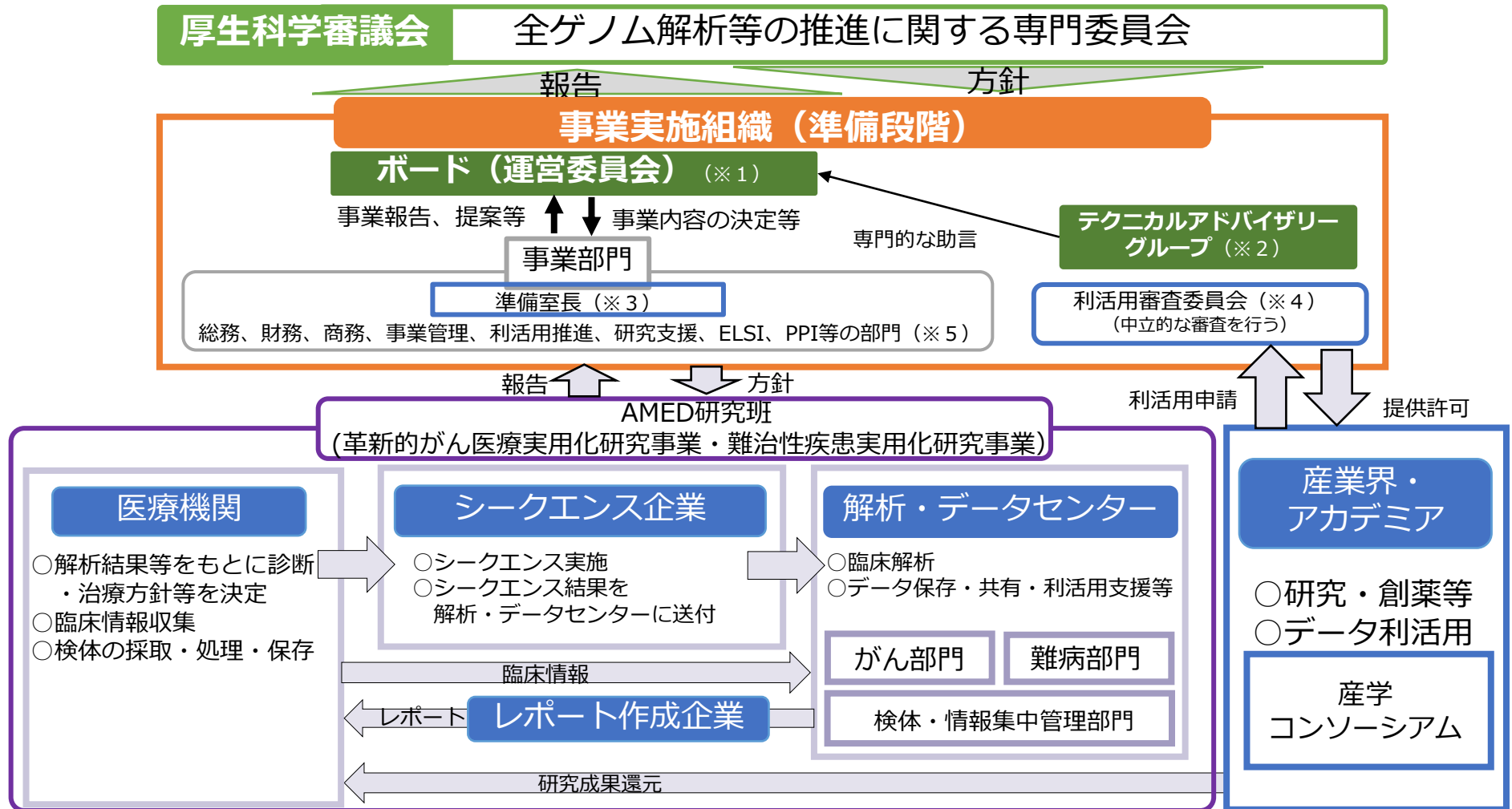
出口戦略の検討

# 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 <sup>(※)</sup>	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 <sup>(※)</sup>	準備室長	国立がん研究センター（理事長）
中村 祐輔 <sup>(※)</sup>	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 <sup>(※)</sup>	コンソーシアム	東京理科大学大学院生命科学研究科 免疫生物学専攻分野 炎症・免疫学（教授）
水澤 英洋 <sup>(※)</sup>	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 <sup>(※)</sup>	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 <sup>(※)</sup>	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6年度概算要求額

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19億円（-）  
110億円の内数（92億円の内数）  
104億円の内数（89億円の内数） ※（）内は前年度当初予算額

## 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

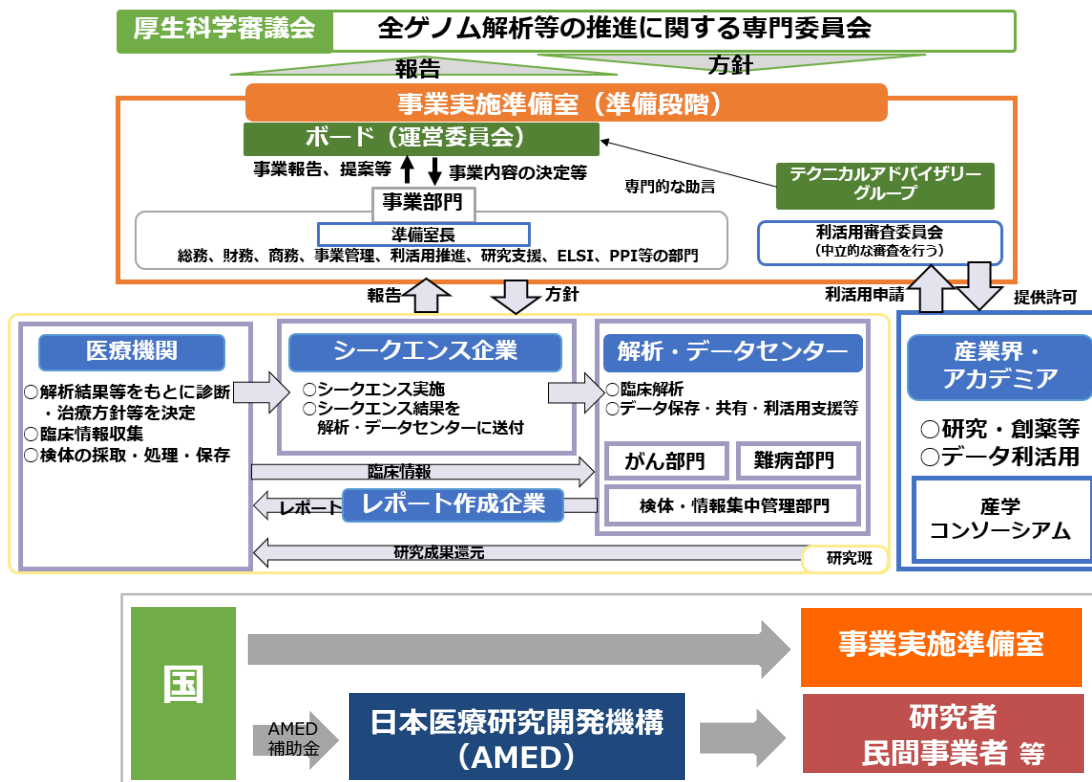
事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置（令和5年3月24日）し、厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、組織、構成等の検討を開始。

## ■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。

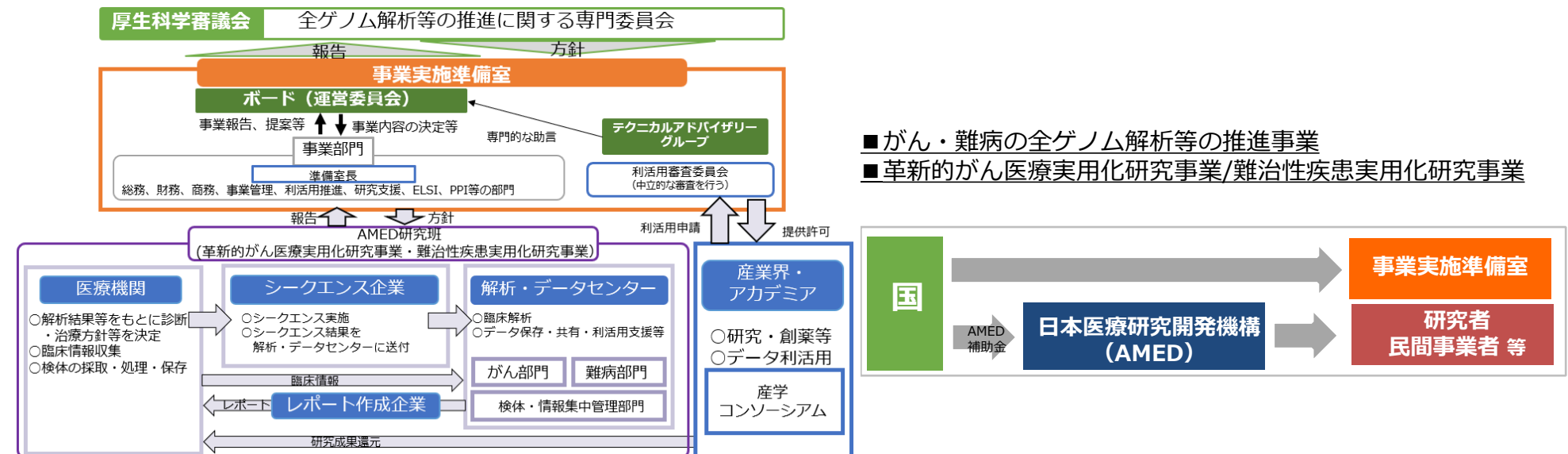
② 対策の柱との関係

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



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。

# 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

- |  |   |
|--|---|
| <p>① <b>ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備等</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>・ ゲノム医療の研究開発の推進</li><li>・ ゲノム医療の提供の推進</li><li>・ 情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備</li><li>・ 検査の実施体制の整備等</li><li>・ 相談支援に係る体制の整備</li></ul> <p>② <b>生命倫理への適切な配慮の確保</b></p> <p>③ <b>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</b></p> | <p>④ <b>医療以外の目的による解析の質の確保等</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>・ 解析の質の確保、受検者への相談支援</li><li>・ 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</li></ul> <p>⑤ <b>その他の施策</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>・ 教育及び啓発の推進等</li><li>・ 人材の確保等</li><li>・ 関係者の連携協力</li></ul> |
|--|---|

### 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。

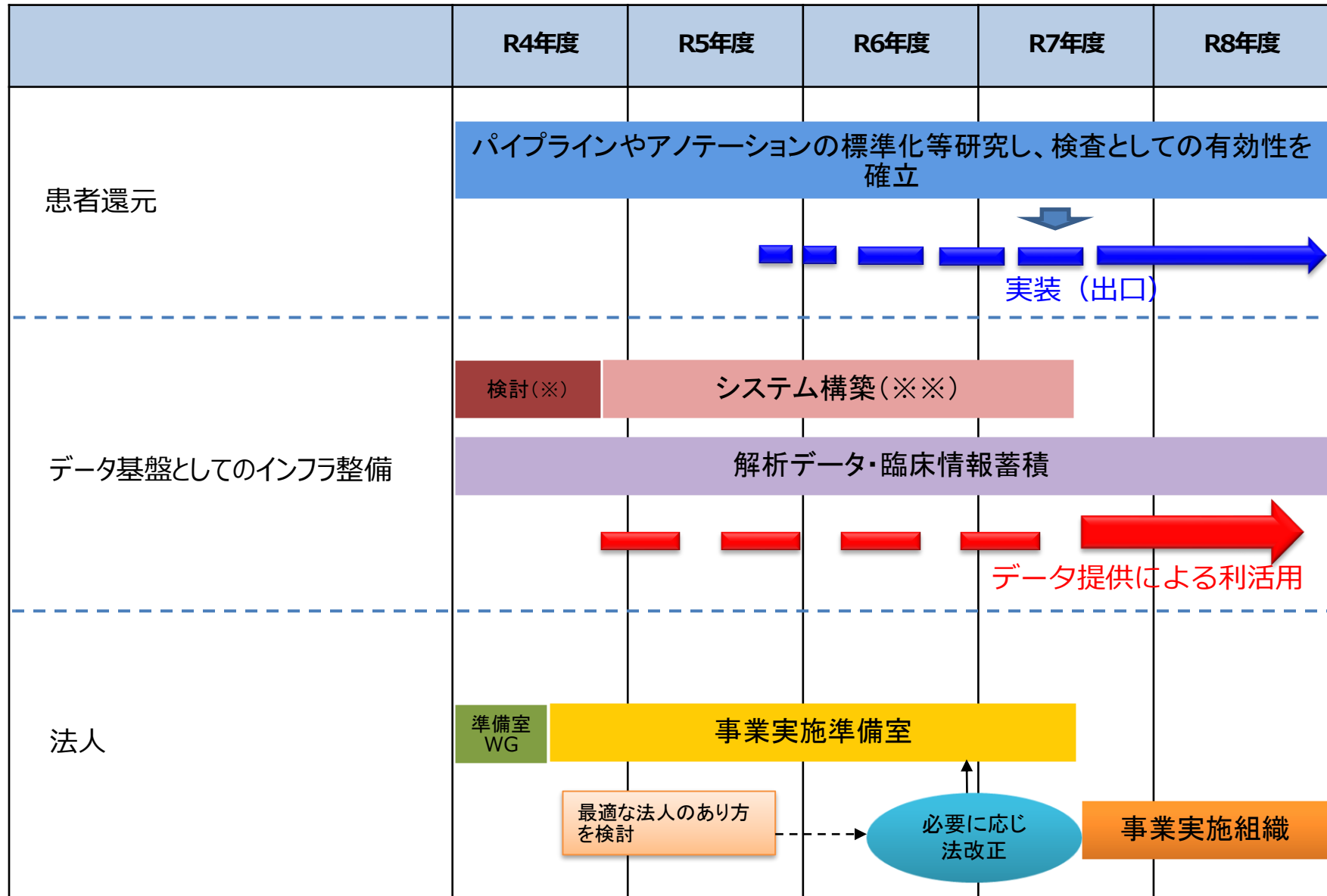
### 7. 施行期日等

- 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。



# *Appendix*

# 事業実施組織発足に向けた中長期的なスケジュール（案）



(※) データ収集項目やシステム構築に必要な内容などに関する検討

(※※) 臨床情報自動収集、臨床試験や治験情報提供、第三者提供のスキーム、公平公正な利活用となるシステム仕様など

# 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	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

# 令和5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、厚労科研中釜班と連携し、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<sup>(※)</sup>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班及び厚労科研中釜班に提供し、患者還元役に役立つ。

## ○C班（解析・データセンター班）：

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、クラウドへの展開（セキュリティ等システム構築を含む）、Visiting解析環境（オンプレミス・クラウド）の構築・改修を行う。また、検体・ゲノムデータ・臨床情報の集中管理システムの構築・運用、臨床情報自動収集システムの構築・試行・改修及びデータ共有・利活用支援システム（API等）の検証を行う。その他、厚労科研中釜班および準備室等と連携し、解析・データセンターの構築に必要な研究を行う。

※ 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。

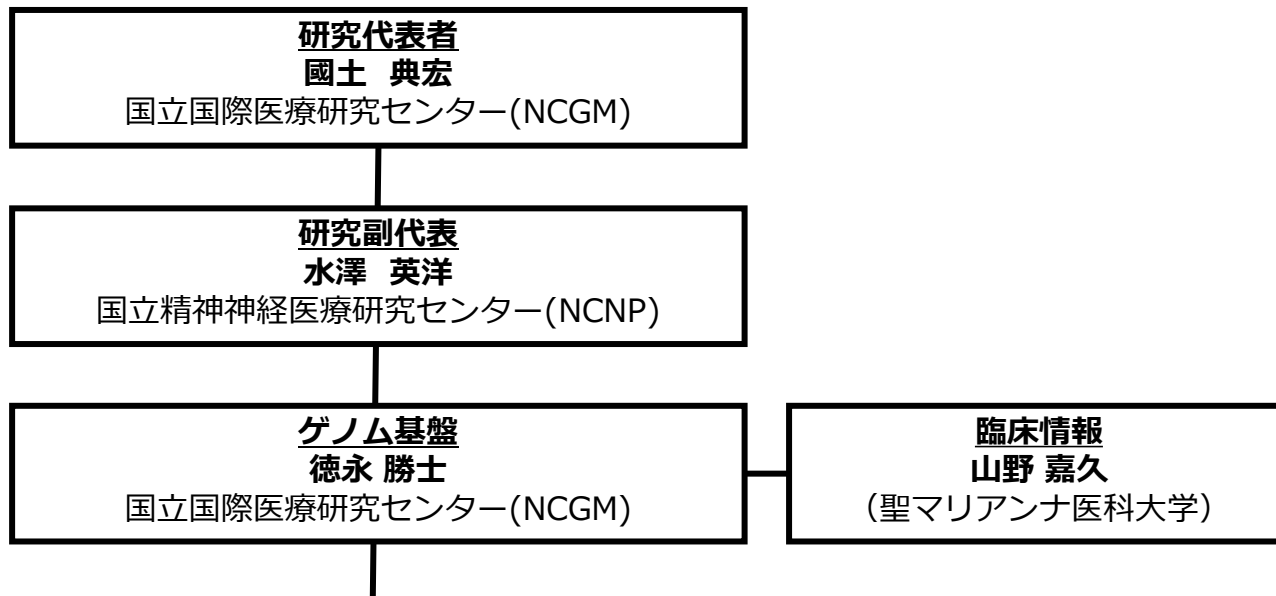
# 令和5年度AMED研究班の体制（がん領域）

研究班		研究代表者	研究代表機関	分担医療機関	令和5年度の症例数		
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			国立がん研究センター東病院 成育医療研究センター 東京大学病院 岡山大学病院 北海道大学病院	600症例 + a (※)
		浦上研一	静岡がんセンター			近畿大学病院	600症例 + a (※)
		上野貴之	がん研究会有明病院			慶応義塾大学病院 大阪大学病院 東北大学病院 愛知県がんセンター	600症例 + a (※)
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	/		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			

(※) 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。進捗状況に応じて、+aとして、合わせて最大200症例を追加配分予定。

# 令和5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国土班) 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。

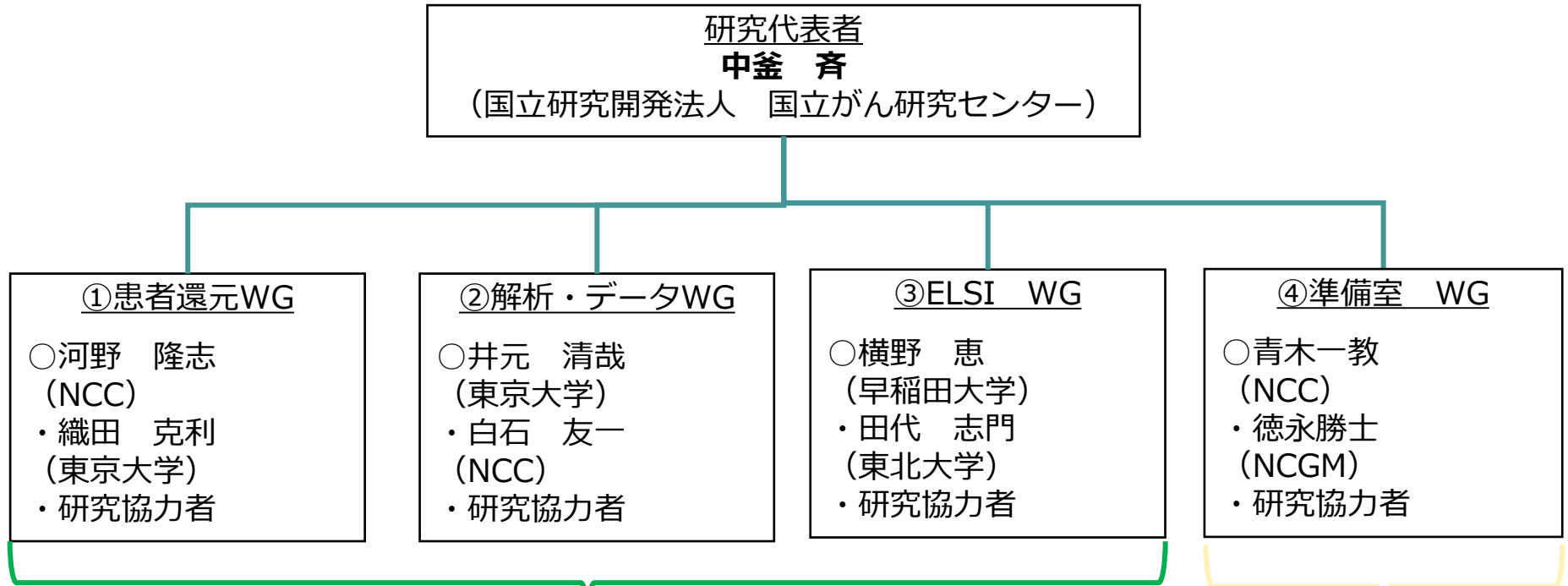


- |                           |                           |                           |                                |
|---------------------------|---------------------------|---------------------------|--------------------------------|
| <b>朝野 仁裕</b><br>(大阪大学)    | <b>角田 洋一</b><br>(東北大学)    | <b>辻 省次</b><br>(東京大学)     | <b>野津 寛大</b><br>(神戸大学)         |
| <b>岩田 岳</b><br>(東京医療センター) | <b>小崎 健次郎</b><br>(慶應義塾大学) | <b>戸田 達史</b><br>(東京大学)    | <b>松田 文彦</b><br>(京都大学)         |
| <b>小川 誠司</b><br>(京都大学)    | <b>小室一成</b><br>(東京大学)     | <b>中村 稔</b><br>(長崎医療センター) | <b>松原 洋一</b><br>(国立成育医療研究センター) |
| <b>荻 朋男</b><br>(名古屋大学)    | <b>祖父江 元</b><br>(愛知医科大学)  | <b>西野 一三</b><br>(NCNP)    | <b>松本 直通</b><br>(横浜市立大学)       |

(50音順、敬称略)



「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	<ul style="list-style-type: none"> <li>○診療部門</li> <li>○エキスパートパネル</li> <li>○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書</li> <li>○各種法令・指針等の整理</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○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)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ゲノム基盤の運営・管理方法</li> <li>○検体の保存・管理、シーケンシング、データ保存・管理</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築</li> <li>○各国の産業利用の状況</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○専門的人材育成の現状把握、育成方法</li> <li>○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</li> </ul>

# 全ゲノム解析等実行計画に係る役割分担（令和5年度）

名称	設置	役割	内容
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会	方針の決定・指示	「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。
事業実施準備室	国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部（Japan Health Research Promotion Bureau, JH）内に事業実施準備室を設置※	事業実施組織発足に向けた体制整備	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。準備室の業務は、幅広い外部有識者及び準備室長で構成するボード（運営委員会）において、その内容を決定・運営判断等を行う。
厚生労働科学研究	がん領域 ○「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI等に係る技術評価、体制構築についての研究」班 難病領域 ○「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班	専門的事項の検討等	「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。
AMED研究事業	がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム がん領域 ○革新的がん医療実用化研究事業 難病領域 ○難治性疾患実用化研究事業	全ゲノム解析等の実施	「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。
コンソーシアム	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コンソーシアムを産業界・アカデミアが主体的に構築	研究・創薬等が活性化される環境の整備	コンソーシアムは、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。

※6つの国立高度専門医療センターによる横断的な研究推進組織。なお、全ゲノム解析等実行解析にかかる事業は、JH内で独立した体制で実施する

# 全ゲノム解析等の実施体制における関係性の整理

実施体制	設置	関係性
全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	厚生労働省 厚生科学審議会科学技術部会	厚生労働省が委員を選定
厚生労働科学研究班	厚生労働省 厚生科学審議会	厚生労働省が委員を選定
全ゲノム解析等に係るAMED研究班	国立研究開発法人 日本医療研究開発機構	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・公募要項に専門委員会の指示に従うことを記載
事業実施準備室	国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部 (Japan Health Research Promotion Bureau, JH) ※	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・準備室が厚労省に人事等の協議を行ない、外部有識者等で構成する運営委員会で決定した内容を、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が承認
事業実施組織	厚生労働省 令和5年度をめぐり最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・事業実施組織が厚労省に人事等の協議を行ない、外部有識者等で構成する運営委員会で決定した内容を、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が承認
コンソーシアム	産業界・アカデミア 本格的なデータ共有の開始の実現に向けて、令和5年度中に設置予定	全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 ・理事、理事長人事の報告 ・事業計画の承認 事業実施組織 ・専門委員会が承認したコンソーシアムからのデータ利活用申請を受理

※6つの国立高度専門医療センターによる横断的な研究推進組織。なお、全ゲノム解析等実行解析にかかる事業は、JH内で独立した体制で実施する