

|                             |      |
|-----------------------------|------|
| 第21回全ゲノム解析等の推進に<br>関する専門委員会 | 資料 2 |
| 令和6年12月23日                  |      |

# 全ゲノム解析等に係る事業実施組織について

# 全ゲノム解析等の推進（閣議決定文書の記載内容）

## ■経済財政運営と改革の基本方針2024（令和6年6月21日閣議決定）

（創薬力の強化等ヘルスケアの推進）

（略）このほか、MEDISOの機能強化、CARISO（仮称）の整備など医療介護分野のヘルスケアスタートアップの振興・支援の強力な推進、**2025年度の事業実施組織の設立**に向けた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、創薬AIプラットフォームの整備、医療機器を含むヘルスケア産業、iPS細胞を活用した創薬や再生医療等の研究開発の推進及び同分野に係る産業振興拠点の整備や医療安全の更なる向上・病院等の事務効率化に資する医薬品・医療機器等の製品データベースの構築等を推進する。

（※） 「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2024年改訂版（令和6年6月21日閣議決定）

認知症等の脳神経疾患の発症・進行抑制・治療法の開発を進めるとともに、10万ゲノム規模に向けて、**がん・難病の全ゲノム解析等の事業実施組織を2025年度に設立し、その成果の患者への還元や、情報基盤の整備**を通じ、ゲノム創薬を始めとする次世代創薬、iPS細胞等の再生医療・創薬、細胞医療、遺伝子治療の取組を推進する。また、ライフ・コースに着目した健康医療の研究開発を推進する。

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、バイオインフォマティクス、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。

# がん・難病の全ゲノム解析等の推進

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。

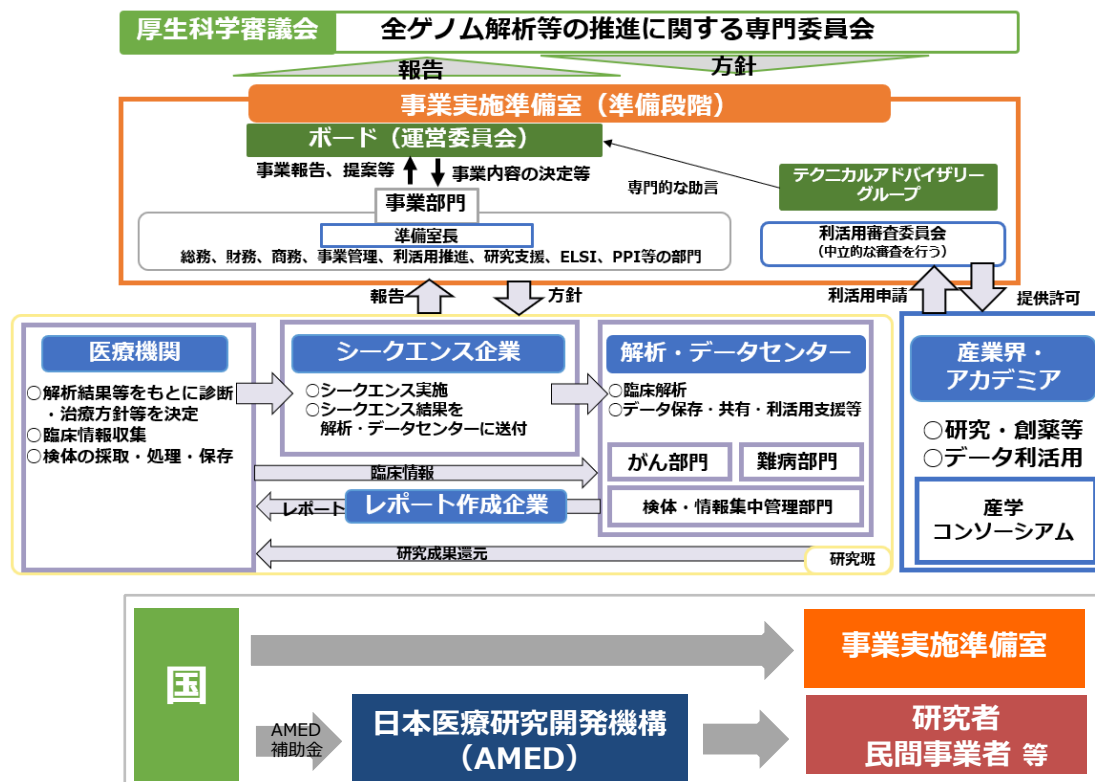
#### ◆これまでの事業実績

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



# がん・難病の全ゲノム解析等の推進

令和7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  
約106億円の内数  
約103億円の内数

(16億円) ※令和5年度補正予算額 43億円  
(約89億円の内数)  
(約85億円の内数)

※ ( ) 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本格的な利活用を促し、診断創薬や新規治療法等の開発を開始する。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、出口戦略に基づいた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

厚生労働省が主体となって、組織、構成等の検討を継続。全ゲノム解析等に係る計画の推進を通じた情報基盤の構築や患者への還元、解析結果の利活用に係る体制整備を推進。

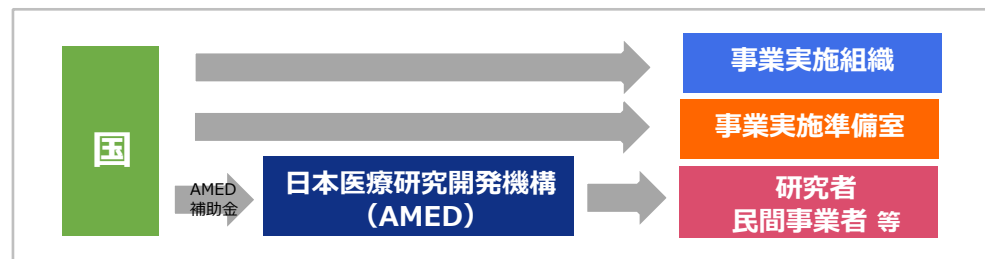
### ■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、厚生労働省と連携し、全ゲノム解析を通じてゲノム医療を一層推進できるように、全ゲノム解析の実施基盤の構築や創薬等への活用、新たな個別化医療の導入に係る研究開発を行う。

#### ◆これまでの事業実績

令和2年度から令和5年度までに行った、  
全ゲノム解析のデータ格納症例数は

**約25,000症例**



## 事業実施組織の在り方に係る基本的視点

- 事業実施組織は国（厚生労働省）が主体となって発足させるものであり、その組織の役割を考えるに当たっては、まず今後の全ゲノム解析の実施方針を国（厚生労働省）が整理する必要がある。また、その整理に当たっては既存の方針だけでなく、これまでの国内における研究の成果や海外の先進事例も踏まえ、着実に成果を挙げられるものとする必要がある。
- その上で、令和7年度中の設立は前提としつつ、全ゲノム解析の実施方針に沿って進めていくために事業実施組織が果たすべき機能・役割、それを着実に実施するために必要となる専門性・人員体制・管理体制等を整理した上で、事業実施組織の在り方を決定することが必要。

## (1) 全ゲノム解析の現状及び今後の方向性

- ゲノム解析を通じた患者への個別化医療の提供に関しては、標準治療終了後に患者1人につき1回実施可能な「がん遺伝子パネル検査」が令和元年に保険適用となり、これまで約89,000例が実施されているが、パネル検査が有用な範囲は、基本的に遺伝子変異と疾患の関係性が既に明らかで、かつ、検出された遺伝子変異に対応する薬剤がある場合に限られるため、治療につながらないケースが存在。よって、**希少がん等や難病に関しては、既存の検査のみでは有用とならない場合も多い。**
- これに対し、DNA情報全体を調べる全ゲノム解析については、広範囲にDNAを調べることで新しい発見につながることを期待されており、**全ゲノム解析（約29,000症例）を通じ、既存検査では困難だった希少がんの病態解明や難病の治療方針決定等**の形で成果が挙がっている。
- 以上を踏まえ、今後の国の方針に基づく「全ゲノム解析等実行計画」の事業実施に当たっては、高い透明性と、強固で、事業を取り巻く状況の変化等にも適時適切に対応することができるガバナンスを確保することが重要である。また、その理念は、「患者起点・患者還元」を基本とし、「研究と医療実装の好循環」を常時実現することを目指すこととする。その対象については、新たな発見を行う必要性が高いために既存の検査による成果が期待しにくく、全ゲノム解析の取組で先をいく英国においても対象分野として明記されている**希少がん等や難病の全ゲノム解析を活用することが有効なケースに重点化**することとし、具体的な対応については、厚生労働科学審議会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会の基本方針の下、新たな事業実施組織において、「運営委員会（後述）」による科学的かつ戦略的な判断に基づいて検討する。

## (2) 事業実施組織の機能・役割

- (1) で整理した国としての実施方針に沿い、我が国における全ゲノム解析の研究やその成果の患者に対する医療への実装、研究と医療実装の好循環を進めていくため、事業実施組織においては主に下記のような役割を担うことが想定される。

### (1) 全ゲノム解析等の結果及び成果の速やかな患者還元支援

全ゲノム解析における患者起点・患者還元の統一的な方法の検討・実施状況のチェック、患者に全ゲノム解析結果の還元を行う医療機関とのネットワーク構築、エキスパートパネル等への臨床情報、画像等情報、レポート等の還元可能なゲノム治療支援システムの構築 等

### (2) 個別化医療の推進支援

臨床試験・治験の実施者に対し患者情報を提供 等

### (3) 質の高い情報基盤の構築と運用

最新の技術を活用した高速なゲノム解析基盤の早期構築、医療情報を含むデータ収集、産業・アカデミアへの利活用支援、データ共有システム構築、データ利活用ポリシー策定、データ利活用審査委員会運営、コンソーシアム(産業・アカデミア) 運営 等

### (4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援

国民向けの情報発信、国民の声の募集 等

### (5) ELSI 支援

患者への説明・同意取得の方法整理、情報セキュリティ・プライバシー保護の方針整備、相談実施体制の拡充、教育啓発活動 等

### (6) 人材育成支援

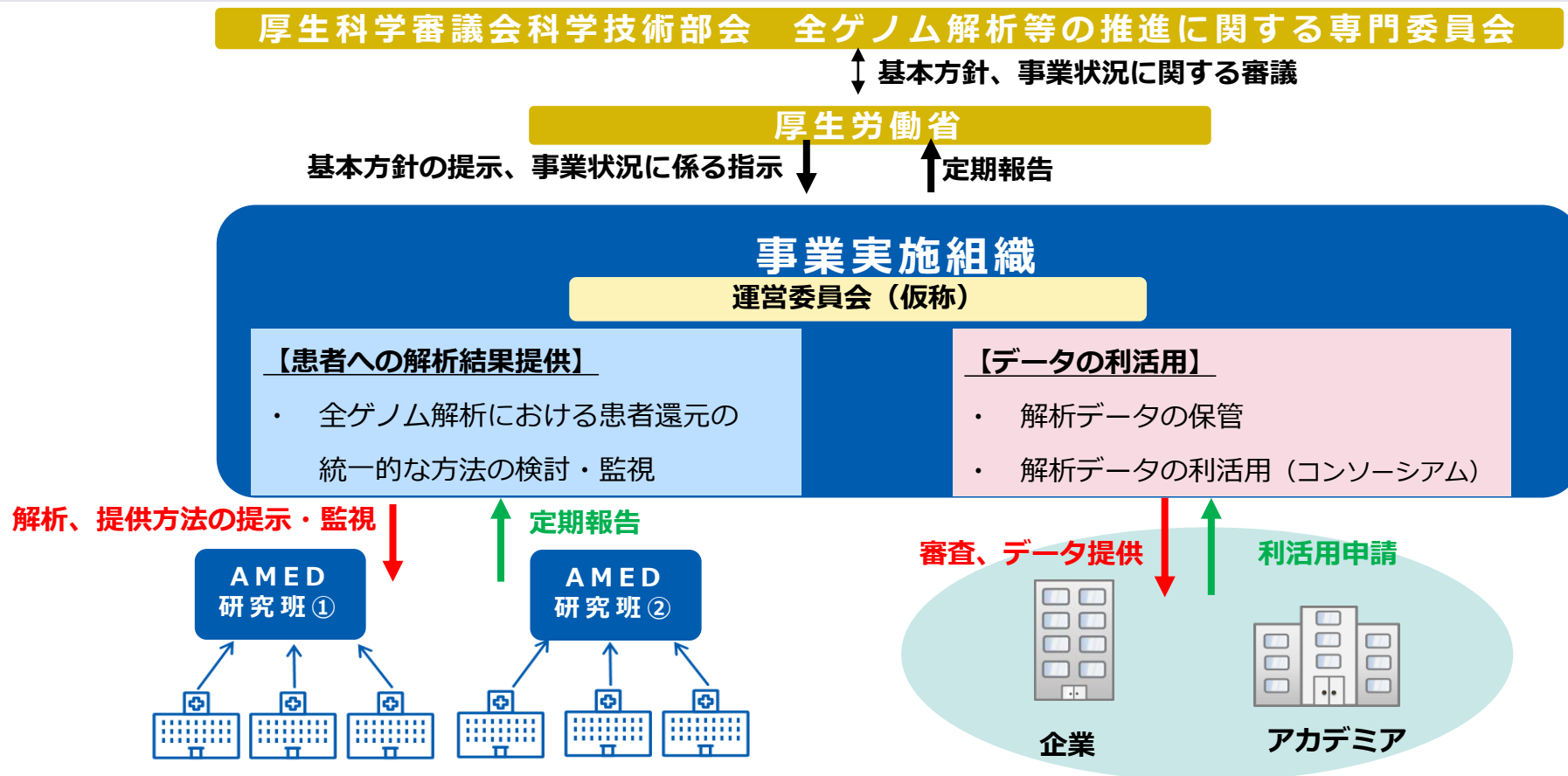
全ゲノムの解析を担う人材を対象とする研修の実施及び養成 等

## 全ゲノム解析等に係る事業実施組織の組織形態について

- 希少がん等や難病の、全ゲノム解析を活用することが有効なケースに重点化した上で、患者還元や企業・アカデミアに対するデータ提供等の取組を速やかに進めるために、**まずは、令和7年度に、これまで事業実施準備室に参加し、ゲノム医療に係る実績を有する組織（国立がん研究センターを想定）に、がん及び難病に係る全ゲノム解析を行う体制を備えることを前提とし、厚生労働省からの委託事業として事業実施組織を当面置く。**その際、本組織は国立がん研究センターの従来業務から独立したものとするとともに、同センター以外の人材を積極登用するよう徹底を図る。
- その際、患者還元、ゲノム医療を広く国民が受けられること、研究と医療実装の好循環実現等の目的が達成されるよう、高い透明性と確固たるガバナンスを確保しつつ、事業を取り巻く状況の変化等にも適時適切に対応することができるようにするための**運営委員会（仮称）を設置**。事業実施組織全体の運営方針・戦略を策定するとともに重要事項を全て決定し、組織の全ての活動を管理監督する。患者パネル、ELSI（倫理）委員会、利活用審査委員会等の独立委員会を傘下に持ち、その報告を受け、全体戦略に反映する。
- 事業実施組織発足後、**3年を目途に**その間の事業運営等の状況を踏まえ事業規模の見通し、民間資本導入の可能性などを勘案して全ゲノム解析を主眼とする独自組織に移行する場合を含めた具体的道筋等について検討することとし、その結果を踏まえ必要な対応を行うこととする。

# 今後の全ゲノム解析の実施体制のイメージ

- 患者還元については、全ゲノム解析における、がん・難病それぞれの患者還元の統一的な方法を検討し、研究班の監視を行うことで、横串を通す。
- 患者還元、ゲノム医療を広く国民が受けられること、研究と医療実装の好循環実現等の目的が達成されるよう、高い透明性と確固たるガバナンスを確保しつつ、事業を取り巻く状況の変化等にも適時適切に対応することができるようにするための運営委員会（仮称）を設置。
- 厚労省の委託事業として事業実施組織を設置し国立がん研究センターの従来業務からは独立した運営の下で推進。3年を目途に全ゲノム解析を主眼とする独自組織に移行する場合を含めた具体的道筋等について検討し、その結果を踏まえ必要な対応を行う。
- ゲノムデータの保管に関しては、国の管理の下で厳格に運営する。



## 参考資料

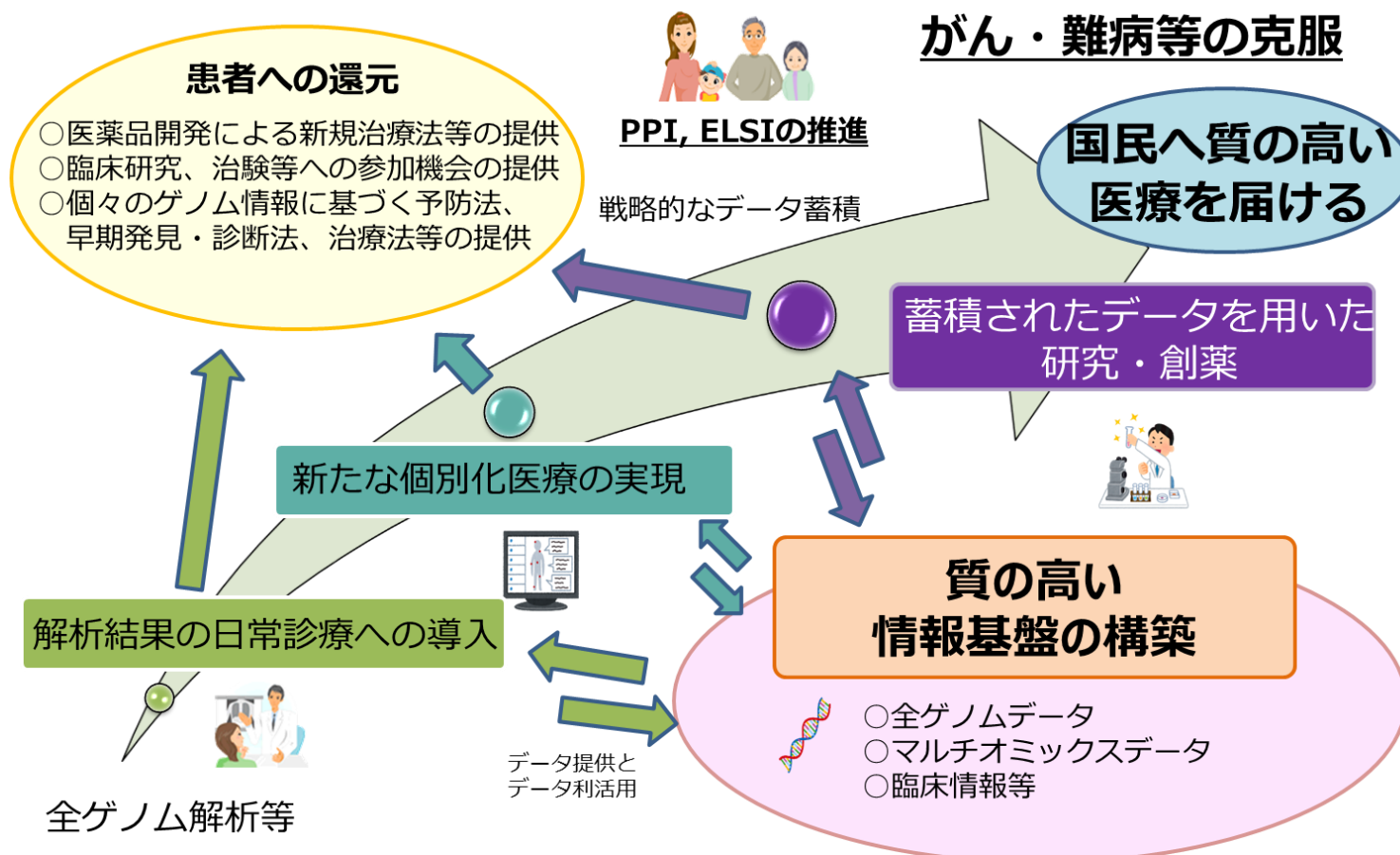
ひと、くらし、みらいのために

# 「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

# 「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）<br> | 本格解析（新規患者の検体）                                                                                                                                                                 |       |       |        |
| 実行計画     | 第1版<br>○本格解析の方針決定と体制整備                                                                          | 実行計画2022<br>○戦略的なデータの蓄積<br>○解析結果の日常診療への早期導入<br>○新たな個別化医療の実現<br> 国民へ質の高い医療を届ける              |       |       |        |
| 解析実績・予定  | 約19,200症例<br>(がん領域(※1): 約13,700症例<br>(新規患者 600症例を含む)<br>・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<br>○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。<br>○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。<br>○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

## がん・難病 データ格納症例数 累計

**28,822** (がん 13,701 難病 15,121)

がん領域

※令和6年10月31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 |
| 令和6年度 | 1,017    | 13,701 |

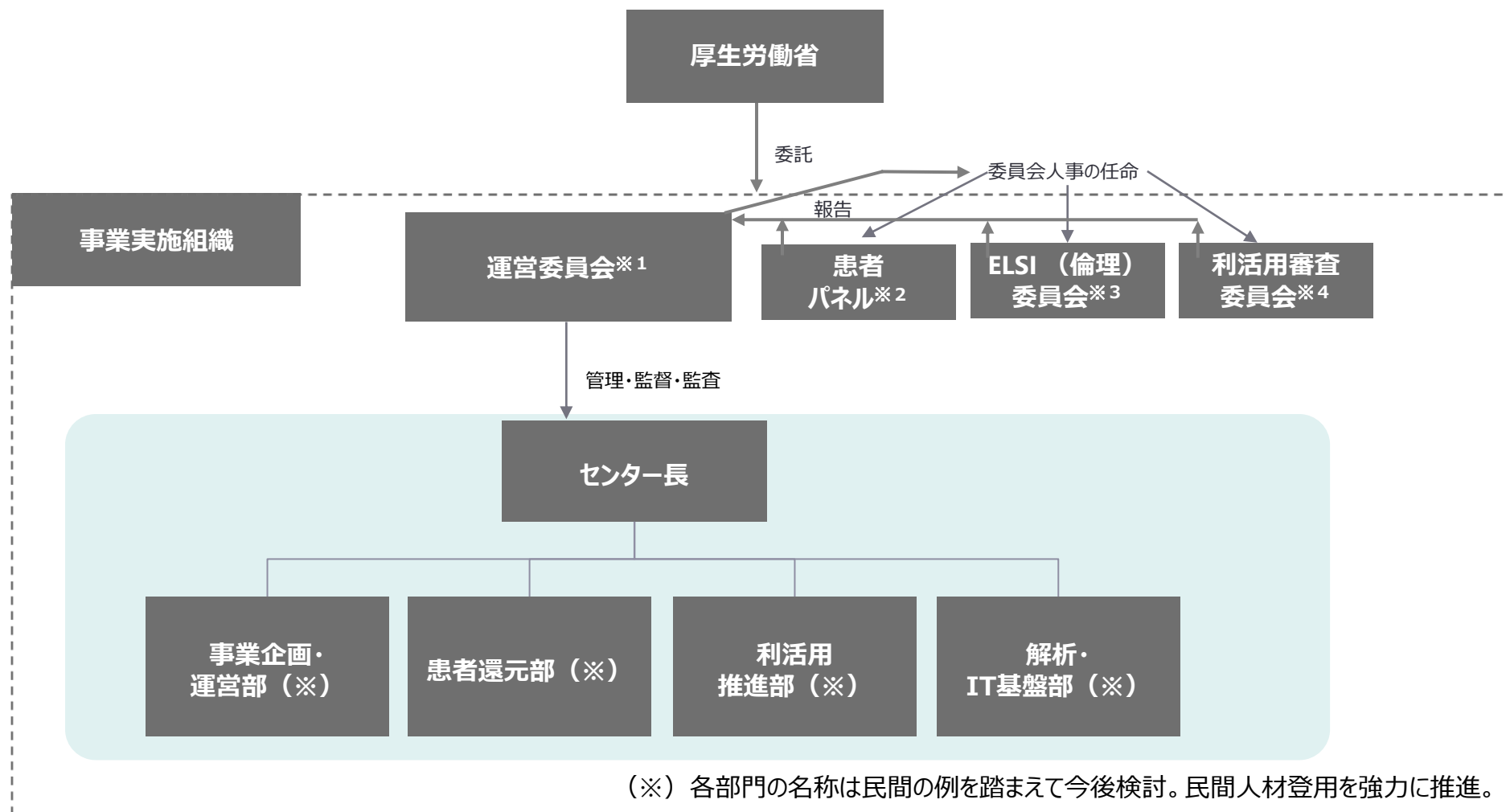
難病領域

※令和6年10月31日時点

| 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   | 4,385    | 12,418 |
| 令和6年度   | 2,703    | 15,121 |

※データ解析中の症例も含む。

# 令和7年度の事業実施組織の体制図（現時点の叩き台）



※1 運営委員会は、事業実施組織全体の運営方針の策定、管理監督等を行う。

※2 患者パネルは、患者還元やデータ利活用、情報発信等に係る事業実施組織の運営方針について、患者・市民の視点からの意見を提議する。

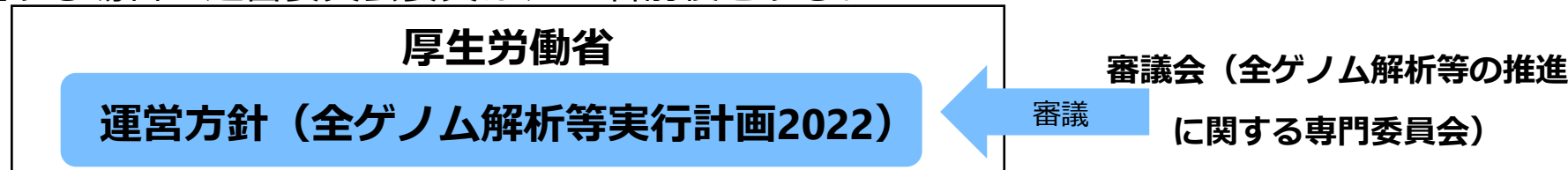
※3 ELSI（倫理）委員会は、事業実施組織に対して、専門的な観点から、ELSI（倫理的・法的・社会的課題）への適切な対応に係る必要な助言を行う。

※4 利活用審査委員会は、アカデミアや企業等からデータの利用申請があった場合に、その申請に係る審査及び承認を行う。

※ 現段階の試案であり、名称含め具体、詳細は今後更に検討。

## 事業実施組織設立後の運営委員会（現時点の叩き台）

- 事業実施組織内に運営委員会を設置し、事業実施組織全体の運営方針の策定、管理監督等を行う。
- 設置する場合の運営委員会委員は、10名前後とする。



### 事業実施組織

#### 運営委員会

- ・ 委員（※）、センター長

（※）がん・難病ゲノム有識者、製薬界関係者、経営者、データ解析・セキュリティ専門家、学識経験者、法律専門家、財務専門家 等

- ・ 委員は厚労省が指名
- ・ 事業実施組織の重要事項を全て決定し、センター長等の事業実施組織全体を管理・監督・監査
- ・ 患者パネル等の独立パネルを傘下に持ち、その報告を受け、全体戦略に反映

運営方針の策定、監視・監督

- ・ センター長
- ・ 事業企画・運営部長（仮称）
- ・ 患者還元部長（仮称）
- ・ 利活用推進部長（仮称）
- ・ 解析・IT基盤部長（仮称）

※ 現段階の試案であり、名称含め具体、詳細は今後更に検討。