

「患者起点・患者還元」のゲノム医療の実現に向けて

第14回日本遺伝子診療学会

遺伝子診断・検査技術推進フォーラム公開シンポジウム2024

主催：日本遺伝子診療学会 遺伝子診断・検査技術推進フォーラム実行委員会

2024年 12月5日

元 厚生労働大臣
ゲノム医療推進研究会 会長 塩崎 恭久

<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59

<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59



Bill Clinton

ヒトゲノム全解読の 記者会見 (2000年6月26日) At ホワイトハウス

米国	67%
英国	22%
日本	7%



Francis Collins

Greg Ventor



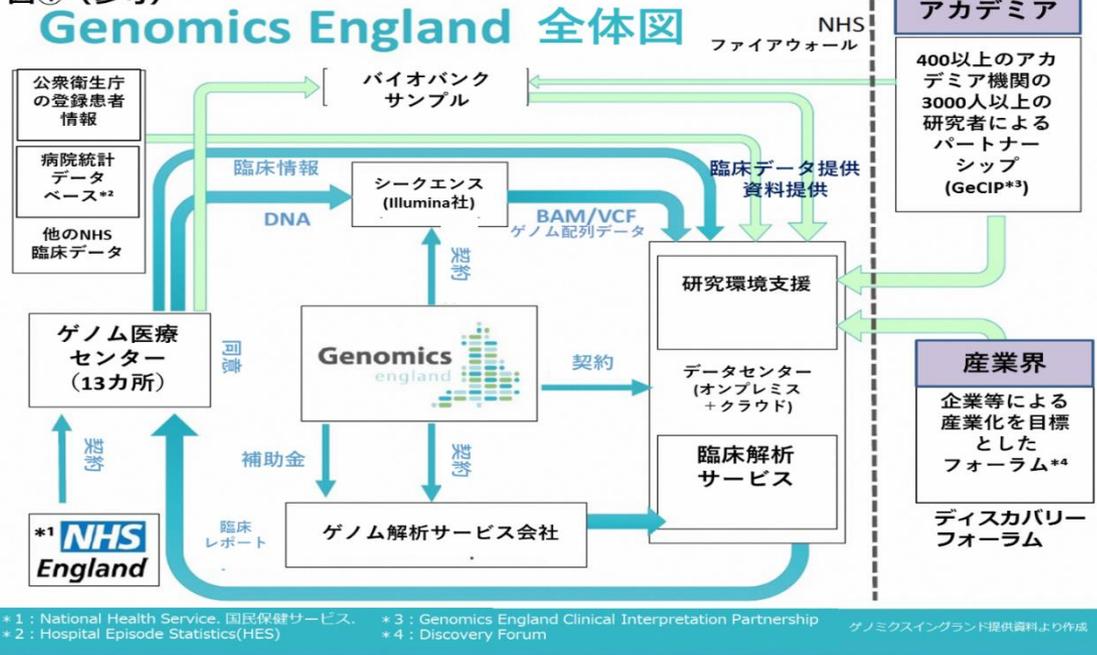
Tony Blair

Bill Clinton

「10万ゲノムプロジェクト」等 英国 Genomics England による(2013～)

Genomics England

図④ (参考)



David Cameron: What I learnt from our son's rare disease

David Cameron's son Ivan was born with a neurological disorder that baffled doctors. Now, he writes, genomic testing can end the anguish of uncertainty



David Cameron with son Ivan in 2004
ROGER TAYLOR/REX



自民党・データヘルス推進特命委員会にて、デイヴィッド・キャメロン元英国首相とのオンライン会議を開催 (2020/11/17、自民党本部)

「当WGでは、令和2年11月に、英国Genomics Englandの提唱者であり、その創設に中心的な役割を果たしたデイヴィッド・キャメロン元英国首相とのオンラインミーティングを行った。同氏からGenomics Englandは全てNHS(国民保健サービス)の患者起点の新たな診断や治療法を探し出す努力を尽くし、解析結果は必ず患者に還元するとの理念と、その取組状況を聴取したが、その取組はまさに目の前の患者の治療を意識した研究が中心であり、これこそわが国が目指すモデルであることを再認識した。」【自由民主党・データヘルス推進特命委員会提言(令和3年6月1日)】

Precision Medicine (プレジジョン医療)



“the right treatments at the right time, every time, to the right person.”

オーダーメイド医療
ゲノム医療

2015年一般教書演説

医師は個々の患者さんの違いを認識し、それぞれの患者さんに最適の治療を提供しようとし続けてきた。

輸血する時には、血液型を調べる必要があることを知ったのは、偉大な発見だった。

どうして、がんを治癒するために、遺伝子情報を簡単に利用することができないのか？ どうして、最適の薬剤量を見つけることが、体温を測るように単純にできないのか？

2016年一般教書演説

nature International weekly journal of science

Home | News & Comment | Research | Careers & Jobs | Current Issue | Archive | Audio & Video | For Authors

News & Comment > News > 2016 > June > Article

NATURE | NEWS Share Email Print

Obama proposes cancer “moonshot” in State of the Union address

US president also touts his climate-policy achievements as he begins his final year in office.

Heidi Ledford & Jeff Tollefson

13 January 2016

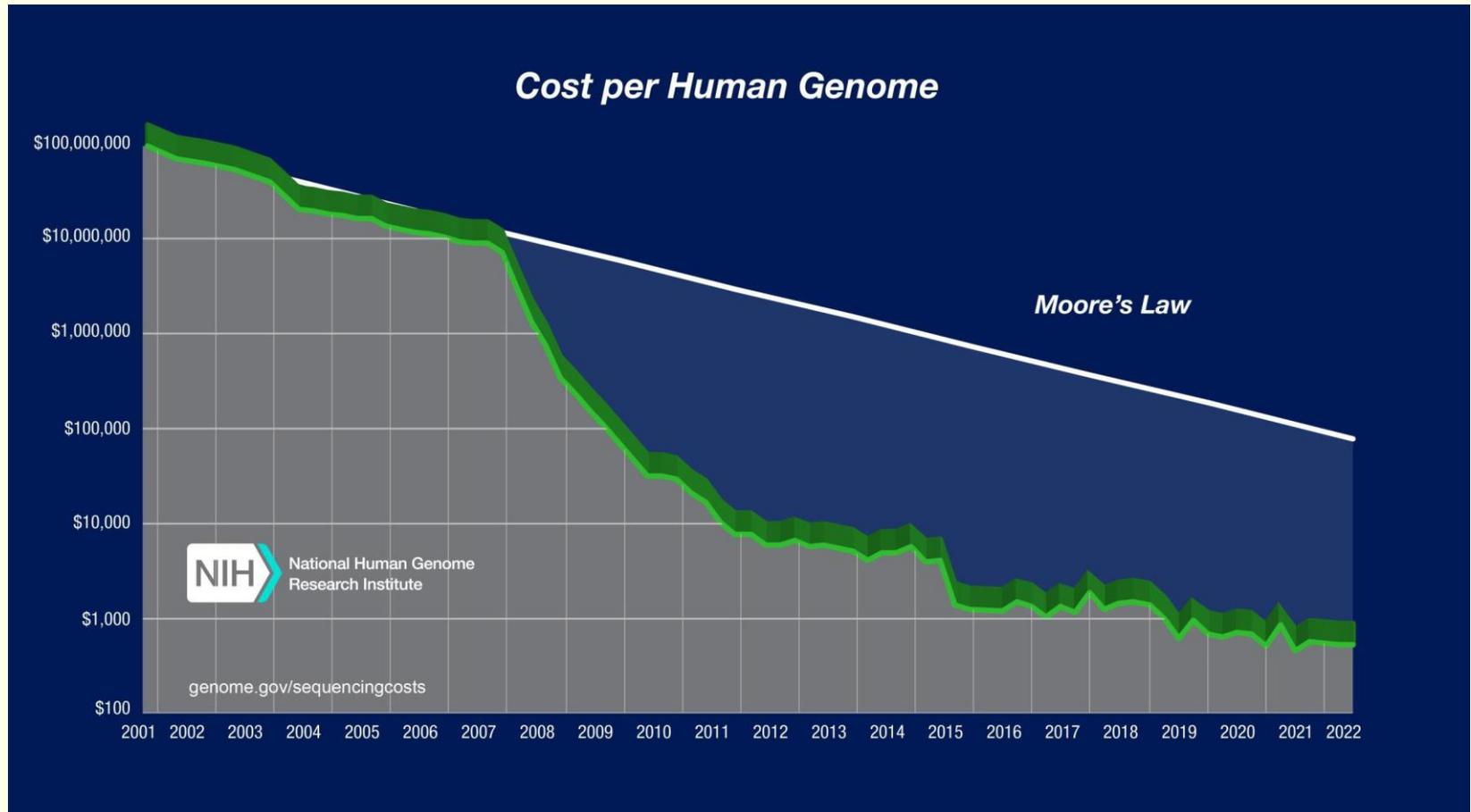
[Rights & Permissions](#)



がんの治癒を目指した

医学分野のアポロ計画
(ムーンショット計画)

シーケンスコストは、引き続き低下傾向



諸外国における全ゲノム研究の取り組み

	 米国	 英国	 フランス	 中国	 日本
開始	2015~ (登録2018~)	第1期：2013~2017 第2期：2018~	2016~ (2018~解析開始)	2016~	2019~
プロジェクト	Precision Medicine Initiative →All of US Research Program (略称AoU)	100,000 genomes project	Genomic Medicine France 2025	China Precision Medicine Initiative	全ゲノム解析等実行計画 (2019,2022改定)
運営主体	National Institute of Health (略称NIH)	Genomics England Limited (略称GeL) : 国営	Aviesan (アライアンス)	Beijing Institute of Genomics	事業実施組織 (検討中) それまでは研究事業
予算	3億5,700万ドル (2024)	1億440万ポンド (2022)	6.7億ユーロ/5年	92億ドル/15年	令和5年度補正 95億円
					令和6年度当初 がん・難病の全ゲノム解析の推進事業：16億円 革新がん医療実用化研究事業：89億の内数 (令和5年度：92億の内数) 難治性疾患実用化研究事業：85億の内数 (89億の内数)
目標	100万人以上	第1期：10万全ゲノム 第2期：500万ゲノム	年間23万ゲノム	不詳 予算額からは現時点で1億ゲノム解析可能	10万ゲノム規模
対象疾患	がん、希少疾患、生活習慣病等の18歳以上のボランティア	がん 希少疾患	がん 希少疾患	がん (胃癌・肝がん) 希少疾患	がん 難病

※全ゲノム解析以外のゲノム解析を含む場合がある。

2024年 (令和6年) 11月 厚生労働省調べをもとに作成



塩崎厚生労働大臣スピーチ（仮訳）

日米韓保健大臣会合 バイデン副大統領がん撲滅ムーンショットイニシアチブ

2016年9月19日

日本では、現在約三人に一人ががんで亡くなっている。しかし、これは単なる統計上の数字ではない。その背景には多くの人々の、患者自身だけではなく、愛する人を失う家族や友人の数え切れない痛みや苦しみがある。我々は、苦しみと生きていきたいという切なる願いからなる、声なき声に耳を傾け、がんを克服するという不屈の闘志と決意を奮い起こさなければならない。

（略）

日本のがん対策には3つの柱がある。がんの予防、研究と治療の開発推進、がんとともに暮らせる社会の構築である。しかしながら、**人々の本当の願いは治療**である。我々は、**支払可能なコストで利用できる革新的診断法と治療法を開発**しなければならない。また、我々は、**治療の選択肢が非常に限られた小児がんや希少がんの対策を優先**しなければならない。これらの目的を達成するために、医師、研究者、サバイバーを含めた患者と協働する必要がある。我々のすべてにとっての共通の挑戦である。

（略）

がん患者に与えられた時間は限られている。日本は、猶予はないという考えを共に持ち、**米国と韓国と手を携え、がんを克服するための取組を加速**させていくことを強く決意している。

【概要】 https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10501000-Daijinkanboukokuksaika-Kokusaika/0000139319_2.pdf



がんとの闘いに終止符を。ゲノム医療実用化国家プロジェクトを。 「がんゲノム医療フォーラム2016」における厚労大臣発言

国立がん研究センターにて 2016年12月27日

- 新たな治療であるゲノム医療が注目を集めている。我が国では、実用研究が始まっているが、海外では、実用研究にとどまらず、臨床現場でゲノム医療を実現化させるための国家プロジェクトが進められている。我が国も遅れをとってはいけない。
- その状況を踏まえ、安倍総理から以下のようなメッセージをいただいた。
 - ・近年、一人一人の患者に適切な治療を提供する、新たな医療が脚光を浴びており、それが「がんゲノム医療」である。
 - ・海外に目を向けると米国や英国などではゲノム医療の実用化を目指した国家プロジェクトが展開されている。
 - ・日本も、ゲノム医療の実用化を進め、幅広い科学の力を駆使して、がんとの闘いに終止符を打たなければならない。
 - ・がんに向かう国民の皆様の命を守るため、がんゲノム医療の計画的な推進を厚生労働大臣に行わせる。
- この指示を受け、一人ひとりのゲノム情報に合わせ、効果が高く、最も副作用の少ない治療法の選択が可能となるがんゲノム医療を実現する。
- また、国立がん研究センターを中心に人工知能や遺伝子解析機能を備えたがん治療開発コンソーシアムを構築し、全省庁一体となって、官民の縦割りや研究者のセクショナリズムを超えて、オール・ジャパン体制で取組を進める。
- これらを実現し、がんとの闘いに終止符を打つため、日本中の英知を結集し、来年の夏を目途にがん医療に革命を起こすプロジェクトを策定し、がん医療を、臓器別のがん医療からあなたに最適ながん医療へパラダイムシフトさせる。

<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59

「全ゲノム解析等実行計画」(第1版)の概要(2019年12月20日)

全ゲノム解析の目的

- **全ゲノム解析等は、一人ひとりの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推進のために実施する。**

具体的な進め方

- **がんの全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん(小児がんを含む)、遺伝性のがん(小児がんを含む)(約1.6万症例(3.3万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施
- **難病の全ゲノム解析等を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、ゲノム解析拠点の検体(現在保存されている最大約2.8万症例(約3.6万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 α を解析対象とする。**
- 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**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、成果が期待できる疾患(約5500症例(6500ゲノム))及び今後提供される新たな検体数 β** について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施
- がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

- 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

「患者還元」、「日常診療化」重視へ基本方針は転換 (2021年)

①. 事業目的の明確化

- 全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する (※)。
- 新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。
- 全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。

(※) 全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する

②. 患者還元体制の構築

- 全ゲノム解析等の結果を患者に還元する体制の構築を推進する。

③. 厚生労働省における検討体制の見直し

- 責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制とする。

④. 事業実施体制の構築

- 事業実施を担う組織（実施組織）を構築。
- 実施組織が中心となり、患者還元、検体・臨床情報収集、シーケンス、データ解析及び利活用を推進する。

これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

2024年10月31日時点

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

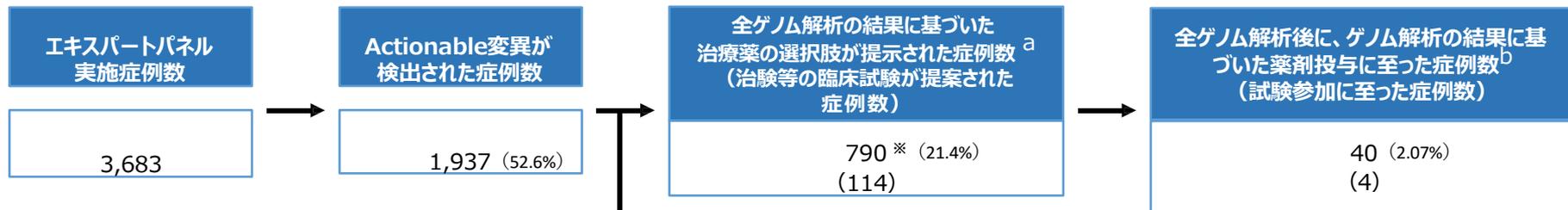
※令和6年10月31日時点

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。

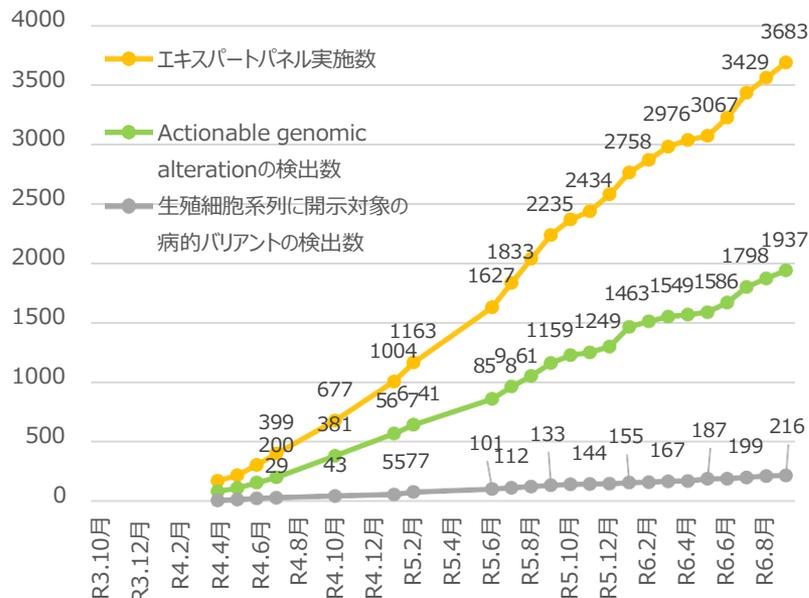
患者還元に関する項目(がん領域)

(R3年～R6年8月31日時点)



「がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム」開始時の症例は、十分な検体量を確保するために周術期または術後症例が主体であり、観察期間も短いことから、治療適応となる症例は限定的。

エキスパートパネルの実施に関する研究成果



全ゲノム解析が確定診断に寄与した症例数^c
127 * (3.45%)
(希少がんが概ね90%程度を占める)

※ 「全ゲノム解析の結果に基づいた治療薬の選択肢が提示された症例数」と「全ゲノム解析が確定診断に寄与した症例数」は重複症例あり。

- a
- 薬剤は分子標的薬、免疫チェックポイント阻害薬に限る
 - 同一症例でも、異なる標的に対して治療を行った場合は、標的ごとにカウント
 - 全ゲノム解析でなければ発見されなかった遺伝子変化に基づく症例以外も含む

b 薬剤投与は確認検査等の実施後

- c 以下の症例についてカウント
- 原発不明がんの原発巣の特定に寄与した症例
 - 診断名が変更となった症例
 - 未診断から確定診断に至った症例
 - 希少がん等において、診断の裏付けとなった症例

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)

※ 〇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

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）。

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、事業実施準備室と連携し、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



「骨太の方針」における「全ゲノム解析」の扱いは、患者から乖離する一方。

2021年度

・・・全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021 を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、これまで治療法がなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、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。

(p32 2. 社会保障改革 (1) 感染症を機に進める新たな仕組みの構築)



2022年度

・・・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する。

(p32 2. 持続可能な社会保障制度の構築 (社会保障分野における経済・財政一体改革の強化・推進))

2023年度

・・・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、

(p38 2. 持続可能な社会保障制度の構築 (社会保障分野における経済・財政一体改革の強化・推進))

2024年度

・・・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、

(p44 3. 主要分野ごとの基本方針と重要課題 (創薬力の強化等ヘルスケアの推進))

<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59

「ゲノム医療推進研究会」開催状況

回次・開催日	議 題
第1回 (2022年 2月22日)	<ul style="list-style-type: none"> ● ゲノム医療の現状と今後の方針(厚生労働省) ● 「主要国におけるゲノム医療のあり方(イルミナ株式会社)」 ● 「新生児医療における全ゲノム解析等活用による診断・治療の前進」 (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・センター長)
第2回 (3月31日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 全ゲノム解析等実行計画の進捗について(厚生労働省) ● 「製薬企業における全ゲノム情報等の活用の期待」 (日本製薬工業協会)
第3回 (4月26日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「がんによる死亡をゼロにするために必要な体制作りを！」 (中村祐輔 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長)
第4回 (5月11日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 全ゲノム解析等実行計画の進捗について(厚生労働省) ● 「がんゲノム解析のためのデータ解析プロセスと時間、計算機資源及び費用 全ゲノム解析から始める的確な治療選択のために」 (宮野悟 東京医科歯科大学 M&D データ科学センター長 東京医科歯科大学 特任教授) ● 「海外における全ゲノム解析検査の保険償還の実現」 (イルミナマーケットアクセス部 筒江紗耶部長)
第5回 (6月8日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「医療情報利活用のための法制度について ～European Health Data Space (EHDS) 構想が示唆するもの～」 (森田朗 東京大学名誉教授 一般財団法人 次世代基盤政策研究所 代表 理事 厚生労働省健康・医療・介護情報利活用検討会 座長 元中央社会保険医療協議会 会長)
第6回 (8月31日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「がん全ゲノム情報の患者還元推進と研究・産業への利活用」 (井元清哉教授 東京大学医学部研究所ヒトゲノム解析センター センター長 健康医療インテリジェンス分野)
第7回 (9月30日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「ゲノム医療の推進と臨床検査センターの役割と課題 ～遺伝子検査からゲノム検査へ～」 (堤正好 一般社団法人日本衛生検査所協会 理事・顧問)
第8回 (11月9日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「がんゲノム医療の実態と課題」 (松浦成昭 地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪国際がんセンター 総長)
第9回 (12月13日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「稀少・未診断疾患イニシヤチブ(IRUD)の現状と展望」 (水澤英洋 国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 理事長 特任補佐・名誉理事長)
第10回 (2023年 2月2日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「がんゲノム診療のための AI ホスピタル: 統合がんデータベース構築」 ● (小口正彦 公益財団法人がん研究会有明病院 顧問 医療情報部長)
第11回 (3月15日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「ゲノム医療における遺伝カウンセリングと遺伝カウンセラー: わが国の現状と課題」 (櫻井晃洋教授 札幌医科大学医学部 遺伝医学/札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科)

回次・開催日	議 題
第12回 (4月26日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「がんでも希少遺伝病でもない疾患: 多因子疾患のゲノムデータの活用」 (鎌谷洋一郎教授 東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル 情報生命専攻 複雑形質ゲノム解析分野)
第13回 (5月23日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「いつでも、どこに住んでいても、誰でもが、ゲノム医療にアクセスできる社会を！」 (中村祐輔 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 理事長)
第14回 (7月11日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「アンチセンス核酸で開ける希少難病精密治療の扉」 (松尾雅文 神戸大学名誉教授(小児科)/神戸常盤大学特命教授)
第15回 (9月26日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「わが国における医療DXの展望と課題」 (森田朗 東京大学名誉教授 一般財団法人 次世代基盤政策研究所 代表 理事 厚生労働省健康・医療・介護情報利活用検討会 座長 元中央社会保険 医療協議会 会長)
第16回 (11月14日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「ゲノム医療が失明を救う: 遺伝性網膜ジストロフィにおける診断・治療の 社会実装」 (藤波芳(独) 国立病院機構東京医療センター 臨床研究センター 視覚研究部 視覚生理学研究室 室長) ● 「遺伝性網膜ジストロフィ 多遺伝子パネルによる遺伝学的検査の臨床 実装」 (渡辺玲子 シスメックス(株) 執行役員 臨床戦略・学術本部長)
第17回 (2024年 1月30日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「小児がんゲノム医療の実装への期待と課題」 (加藤元博教授 東京大学大学院医学系研究科 小児科学分野)
第18回 (3月5日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「インベーションの先へ: 子どもと家族にもたすゲノム医療の進歩と可能性」 (大石公彦 東京慈恵会医科大学 小児科学講座 主任教授)
第19回 (4月4日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「全ゲノム解析臨床実装への道筋」 (山口建 静岡県立静岡がんセンター 名誉総長兼 理事 慶應義塾大学 客員教授)
第20回 (4月24日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「ゲノミクスの活用によるプレシジョン・メディシンの実現に向けて」 ● (アジュナ・クマラスリヤイルミナ(株) 日本ゼネラルマネジャー 鈴木志都子 マーケットアクセス部長 < 日本・韓国担当 > グレアム・ベセル 成長戦略本部長 < アジア太平洋・中東・アフリカ 地域担当 > 鈴木健介 シニアエグゼクティブスペシャリスト)
第21回 (10月8日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「より適切で安全な薬物治療のための 薬理遺伝学検査の臨床実装」 (国立研究開発法人 理化学研究所 生命医科学研究センター ファーマコゲノミクス研究チーム 薮田 泰誠教授 チームリーダー)
第22回 (11月14日)	<ul style="list-style-type: none"> ● 厚生労働省より報告 ● 「臨床現場からみたがんゲノム医療推進の現状と課題」 ● 深田 一平 公益財団法人がん研究会有明病院 ゲノム診療部 副部長、乳腺内科 医長(兼務) ● 「全ゲノム情報を用いた婦人科がんの研究とその患者還元」 ● 森 誠一 公益財団法人がん研究会有明病院 がんプレシジョン医療研究センター 次世代がん研究シーズ育成プロジェクト プロジェクトリーダー 有明病院 遺伝子診断部 部長

世界に追いつき、日本での個別化ゲノム医療の早期実装を目指す。

● 世界のゲノム医療の進展

- 英国「10万ゲノムプロジェクト」(2013年)、米国「プレシジョン・メディスン・イニシアティブ」(2015年)等開始。
- ゲノム医療はプレシジョン医療として臨床実装が進展。
- 患者一人一人に適した医療が治癒率向上、医療費削減、経済活力に大きく貢献。

● 日本の現状

- 世界に比べて遅れ、国民が恩恵を十分に受けていない。
- バイオインフォマティクス等デジタル関連人材・産業や遺伝カウンセラー等を含む医療実装の多様なインフラ整備も全く不十分。

課題山積の日本のゲノム医療の現状

● がんゲノム医療

- 2016年「がんゲノム医療推進コンソーシアム」設立。
- しかし、検査結果から治療法にたどり着く患者はわずか1～2割。

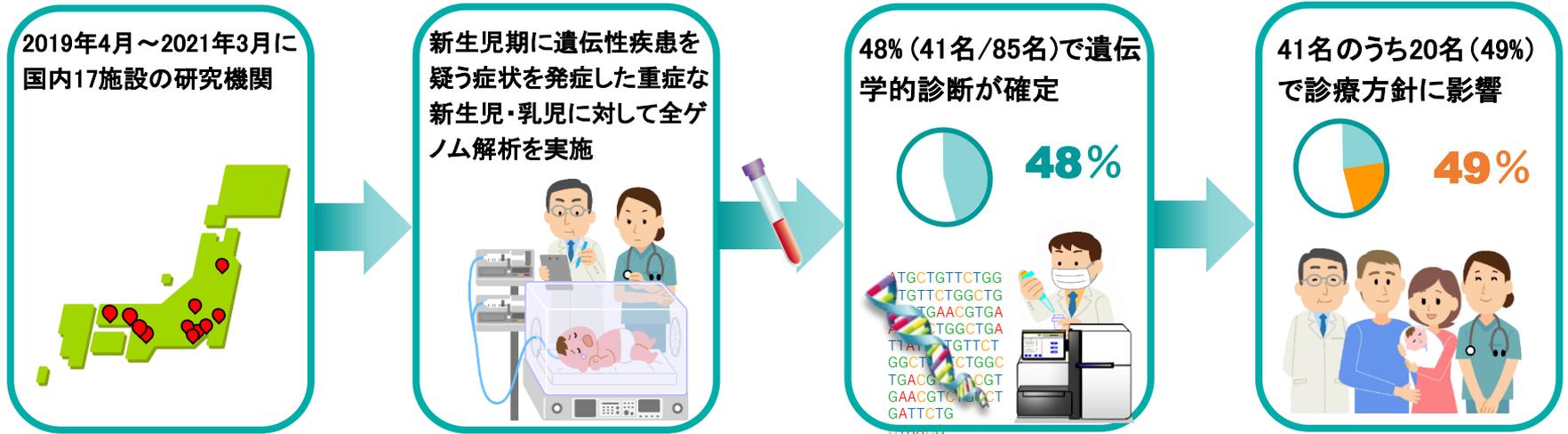
● 難病分野

- 遺伝子検査の保険適用疾患が拡大(2022年: 148疾患 → 新たに53疾患追加)。
- しかし、未診断疾患や治療法が未整備な疾患は多数。

● インフラ整備の遅れ

- データ解析プラットフォーム未整備、個人情報保護法の不透明さ。
- そのため、**研究促進と臨床実装の好循環**が生まれていない。

重症新生児（85名）のゲノム解析のまとめ（2022年2月）



診療方針への影響

専門医への紹介	13名
合併症の探索	7名
薬物療法の提案	7名
侵襲的検査の中止	6名
非侵襲的検査の中止	4名
緩和ケアへの移行	4名
臓器移植の中止・登録	2名

NHK総合（2月4日）



朝日新聞（2月4日）



出典：2022年2月22日 第1回「ゲノム医療推進研究会」配布資料
 「新生児医療における全ゲノム解析等活用による診断・治療の前進」
 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 日本人類遺伝学会 理事長(当時)
 小崎健次郎 教授

原因不明の重症新生児に対する 世界最大の網羅的ゲノム診断コホート(467家系)まとめ

期 間	2019年4月～2024年3月(5年間)
研究参加施設	41都道府県、118施設
診断率	51% = 236/467例
治療方針への 反映	診断のついた症例の半数で 治療方針にかかわる情報が得られた。

出所:慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 小崎健次郎教授・センター長

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

6. 地方公共団体の施策

ゲノム医療推進法案提出の際の最大の争点はDTCだった。

DTC(Direct to Consumer)は、直接消費者に提供される遺伝学的検査。

ゲノム医療推進法

(医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保等)

第十七条 国は、ゲノム医療に対する信頼の確保を図り、併せて国民の健康の保護に資するため、医療以外の目的で行われる個人の細胞の核酸に関する解析(その結果の評価を含む。)についても、科学的知見に基づき実施されるようにすることを通じてその質の確保を図るとともに、当該解析に係る役務の提供を受ける者に対する相談支援の適切な実施を図るため、必要な施策を講ずるものとする。

2国は、前三条の趣旨を踏まえ、前項の解析についても、生命倫理への適切な配慮並びに第十五条に規定するゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

東京の保育園、子どもの遺伝子検査を推奨・仲介 保護者3割が応じる

毎日新聞 2024/4/15 06:00(最終更新4/16 12:55) 有料記事 2586文字



東京都内の保育園が保護者に送った子どもの遺伝子検査の案内＝2024年4月11日、長谷川直亮撮影

東京都内の会社が運営する二つの私立保育園が、「将来の傾向が分かる」として子どもに遺伝子検査を受けさせるよう呼び掛け、保護者の3割が応じていたことが判明した。国内の検査会社でつくる団体は、本人が同意できる年齢になるまで待つべきだとして、検査を成人に限るよう自主基準で定めている。この園が検査を仲介した企業は香港にあり、団体には加盟していない。

(略)

出典:毎日新聞 2024年4月15日

「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保（労働分野における対応）」の要点

問1 採用選考時に応募者の遺伝情報の提出を求めても問題ないのでしょうか。

——「遺伝情報」は職安法上の「社会的差別の原因となる恐れのある事項」であり、かかる必要性のない情報把握はしてはならず、違反行為の場合、職安法による改善命令、改善命令違反には罰則の対象。

問2 採用後、ゲノム情報を取得して提出するよう（又はゲノム情報を取得したと会社で話したところ、ゲノム情報を提出するよう）、会社から求められました。求めに応じる必要はあるのでしょうか。

——個人情報保護法、労働安全衛生法、いずれによっても、ゲノム情報を提出せよ、との会社の求めに応じる必要はない。また、提出しないことを理由とする不利益取扱も不適切。

問3 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、解雇されました。ゲノム情報を基に解雇することは問題ではないのでしょうか。

——ゲノム情報のみによる解雇は、労働契約法上の解雇権の乱用であり、無効。

問4 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、異動を命じられました。ゲノム情報を基に配置転換を命じることは問題ではないのでしょうか。

——ゲノム情報のみによる配置転換は、一般的には権利濫用に当たり、無効。そもそも、ゲノム情報そのものは、配置転換の合理的理由とは考えられない。

問5 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、昇格・昇給が止まりました。ゲノム情報を基に昇格・昇給に関する不利益な取扱いをすることは問題ではないのでしょうか。

——ゲノム情報のみによる不利益な人事取扱は、一般的に裁量権の乱用であり、無効。そもそも、ゲノム情報そのものは人事考課の合理的理由とは考えられない。

問6 配置転換や解雇などの不利益取扱いを受けた場合には、どこに相談すればいいのでしょうか。

——都道府県労働局及び労働基準監督署等の「総合労働相談コーナー」で相談を受け付け。

2024年提言 – 医療実装を格段に加速せよ。

2024年5月28日

● 医療DXとゲノム医療

- 医療データの電子化、標準化と二次利用を推進。
- 国民の信頼を得るための法整備(医療情報特別法等)が必要。

● 標準治療のあり方の見直し

- 標準治療前置の制限を緩和。
- がん遺伝子パネル検査や全ゲノム解析の保険適用範囲拡大、民間保険の活用。

● ガバナンス改革

- 100%政府出資の特殊会社方式を提案。
- 透明性と効率性を備えた、官民協力の事業実施組織が必須。

保険診療におけるがん遺伝子パネル検査、全ゲノム解析検査の拡大

2024年5月30日ゲノム医療推進研究会提言より

がん遺伝子パネル検査・全ゲノム解析については、以下の点を早急実現すべきである。

- 標準治療を義務付けることなく、がんと診断されたのち、適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査、さらには全ゲノム解析を公的保険で受けられるようにすること。
- 患者の状態に合った適切な検体を用いて、回数に制限なく、NGSを使ったコンパニオン診断およびがん遺伝子パネル検査、さらには全ゲノム解析を公的保険で受けることができるようにすること。
- 局所進行又は転移が認められる固形がん患者に限定されているが、病勢進行度にかかわらず「全ての固形がん患者」に対してNGSを使ったコンパニオン診断およびがん遺伝子パネル検査、さらには全ゲノム解析の対象にすること。
- とりわけ生命にかかわる疾患患者の場合には、例外的に未承認薬のリスクとベネフィットを説明して、人道的に医薬品を使用できるような枠組みを検討すること(いわゆる“compassionate use”)。
- ゲノム情報と連結させる臨床データの質をどのように維持、向上させるか検討すること。

「先進医療C(仮称)」を創設せよ。

確定治療法がなくとも、治療方針変更等の可能性があれば、まずは、全ゲノム解析検査を保険外併用療養費制度に。

- 確かな新しい科学的イノベーションは、スピーディーに医療実装すべき。
- 公的保険適用こそUHC上、最終目標。しかし制度制約を排し、民間保険活用の新ジャンルを柔軟に作り、科学の成果をより多くの国民に早期利用可能とすべき。
- 現行「先進医療A・B」制度下では、確定治療法がない場合、制度対象とならず。
- しかし、「遺伝子変異の特定につながる検査」や「特定の異常ではない、との情報取得により、無駄な治療を回避、診断の幅の絞り込み、治療方針の変更等の可能性」、「患者の医療費節約＝『納税者益』実現」の可能性など、多くの患者メリットあり。
- まずは、全ゲノム解析検査だけを民間保険対象にし、医療実装を前進させ得る新たなカテゴリー「**先進医療C(仮称)**」を導入すべき。

★『「患者起点・患者還元」のゲノム医療の実現加速に向けて」(ゲノム医療推進研究会、2024年5月28日)より
…例えば、2023年に薬事承認、保険収載を果たした「遺伝性網膜ジストロフィー (IRD) 対象の特定の遺伝子パネル検査」でさえも、保険算定対象が、薬事承認済みの治療方法が確立している患者の場合に限られている。しかし、同検査により、将来の治療に関する情報などの取得可能性があり、早期に見直すべきだ。

★「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」より
…③保険外併用療養費制度の運用改善による迅速なアクセス 有効性評価が十分でない最先端医療等(再生医療等製品、がん遺伝子パネル検査等)について、国民皆保険の堅持とイノベーションの推進を両立させつつ、希望する患者が保険診療の対象となるまで待つことなく利用できるよう、保険診療と保険外診療の併用を認める保険外併用療養費制度の対象範囲を拡大する。あわせて、患者の負担軽減・円滑なアクセスの観点から、民間保険の活用も考慮する。

<目次>

- | | |
|----------------------------------|----|
| 1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療 | 2 |
| 2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」 | 12 |
| 3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して | 19 |
| 4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に | 31 |
| 5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現 | 40 |
| 6. さらなるゲノム医療の推進を目指して | 59 |

がん遺伝子パネル検査の出検数の推移

C-CAT患者さん向けホームページのデータを引用して作成（2024年10月1日時点の情報）

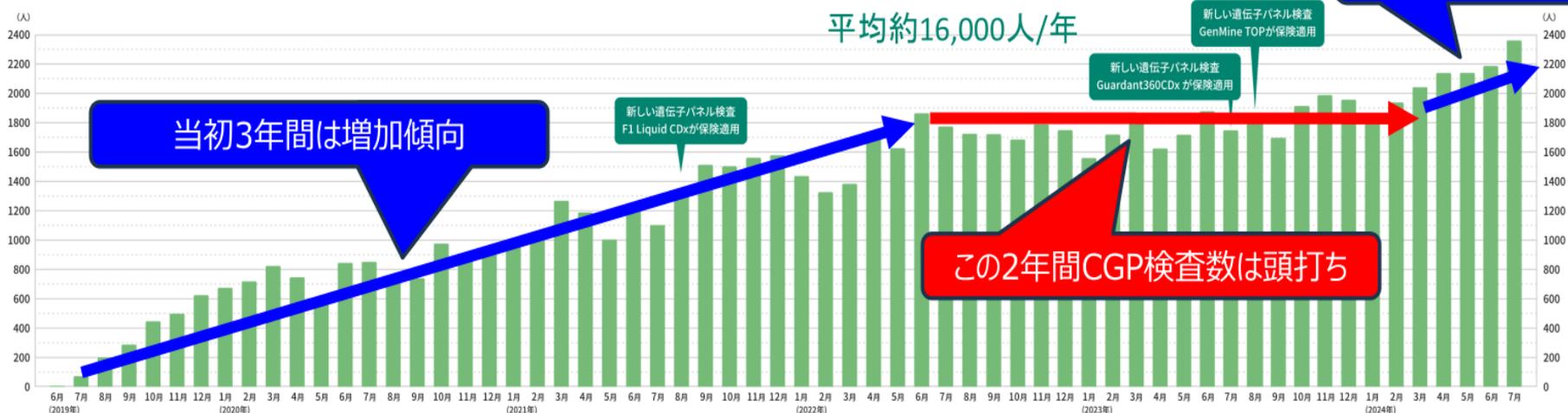
- 2019年6月にがん遺伝子パネル検査が保険収載されて以降、検査実施件数は増加。
- 2024年現在、概ね月2,000件程度の規模で推移している。

がん遺伝子パネル検査データのC-CATへの登録数

保険診療開始の2019年6月1日から
2024年8月31日まで

85,064人

平均約16,000人/年



第83回日本脳神経外科学会総会(2024年10月17日)にて発表した資料
発表者： 西原広史（慶應義塾大学医学部）

出典：C-CAT患者さん向けHP
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/registration_status/

がん遺伝子パネル検査後の治療到達状況等

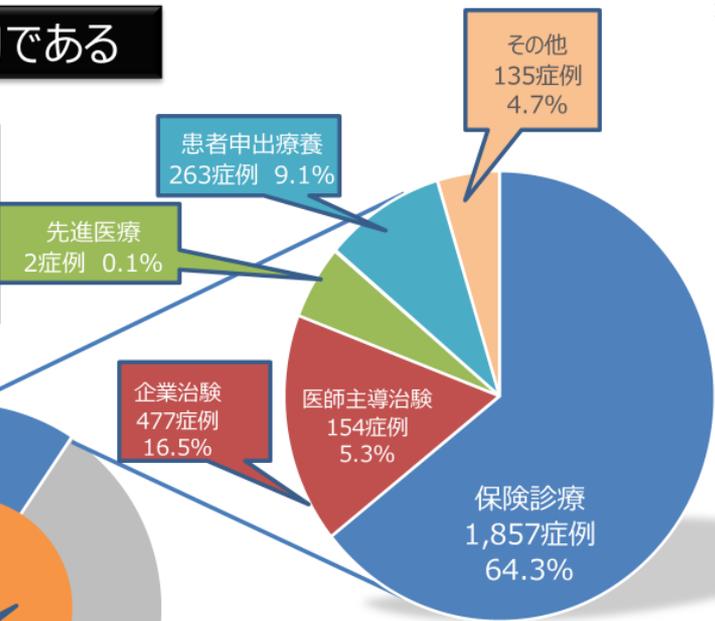
第83回日本脳神経外科学会総会(2024年10月17日)にて発表した資料
発表者： 西原広史 (慶應義塾大学医学部)

エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した症例の内訳 (n=2,888)

臨床的有用性は限定的である

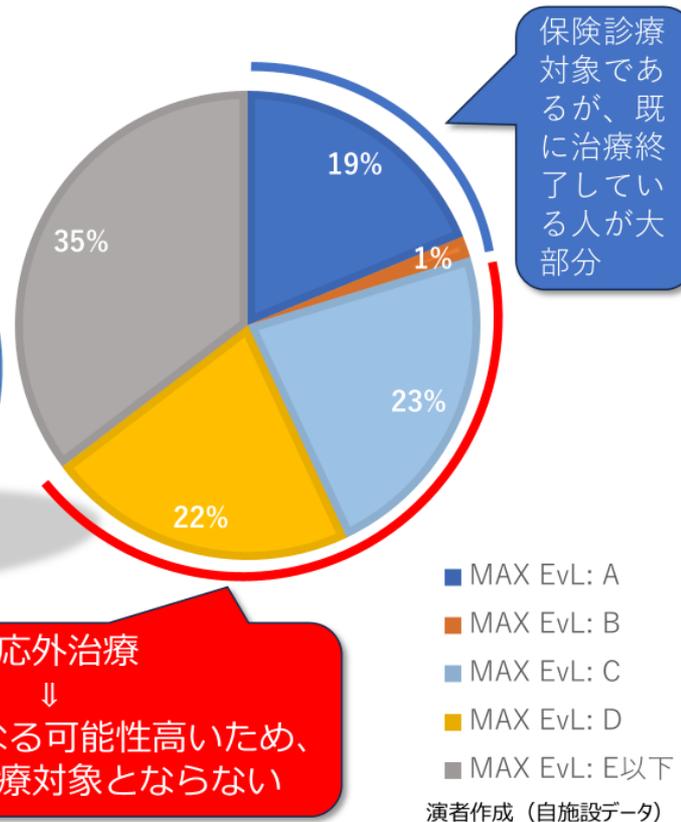
エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した (他院で投薬した場合を含む) 症例数2,888 9.4%

エキスパート パネルの結果、治療薬の選択肢が提示された症例数 13,713症例 44.5%

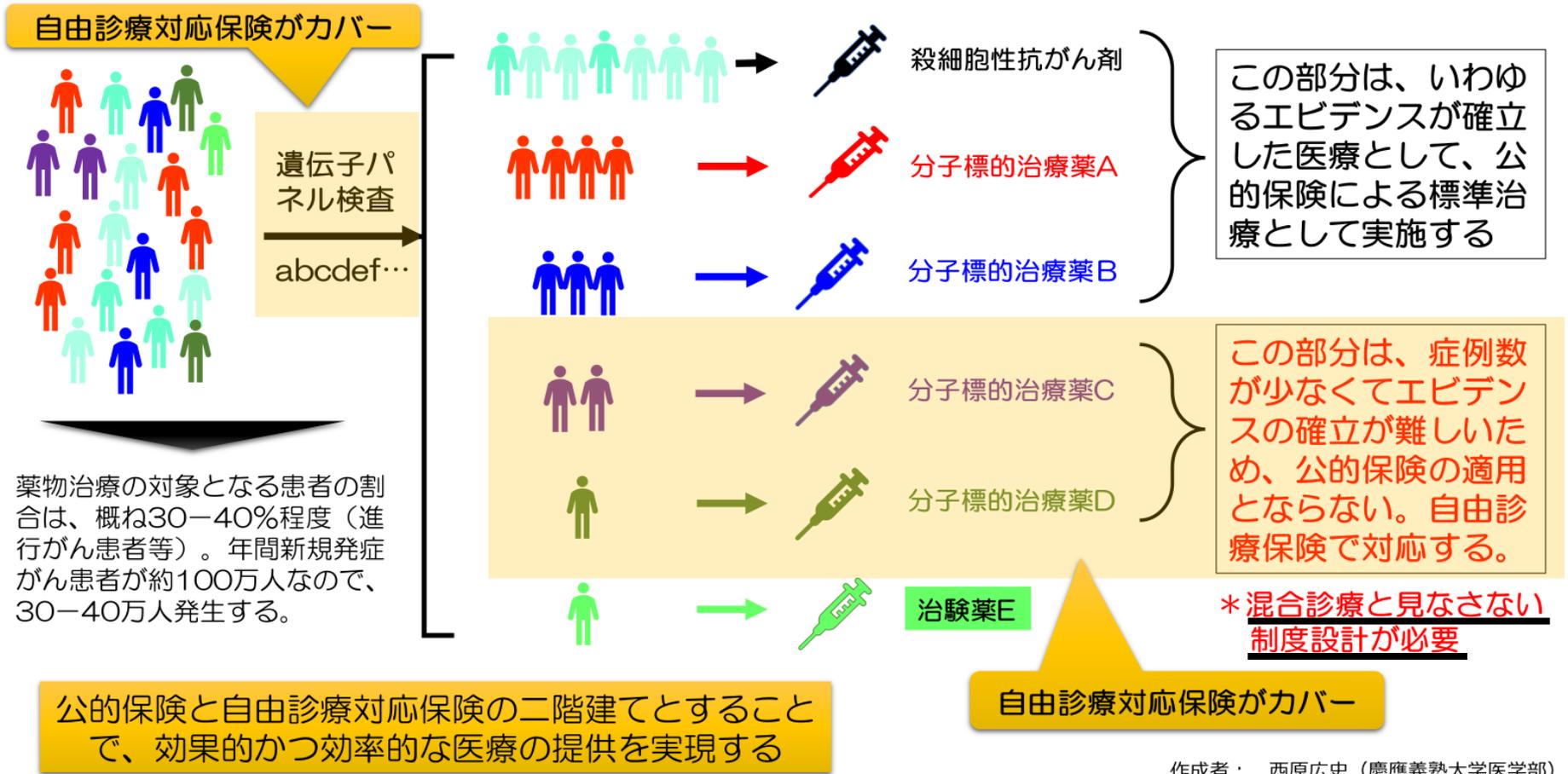


◆ 遺伝子パネル検査のリアルワールドデータ (慶應義塾大学)

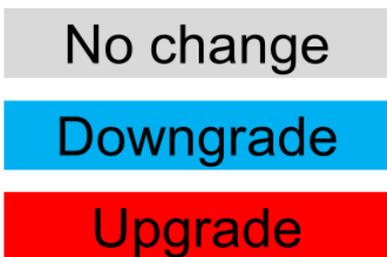
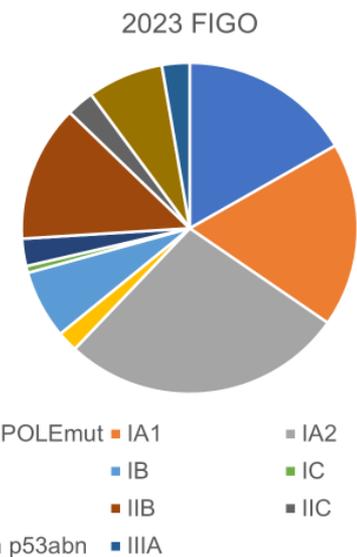
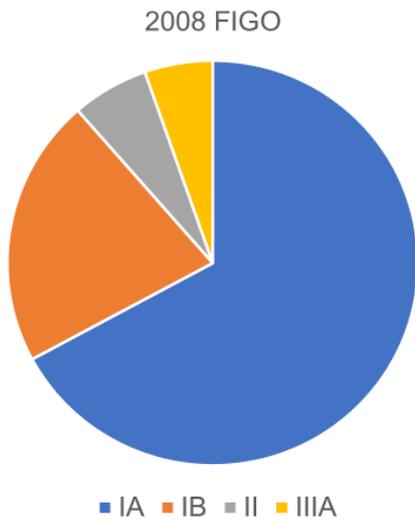
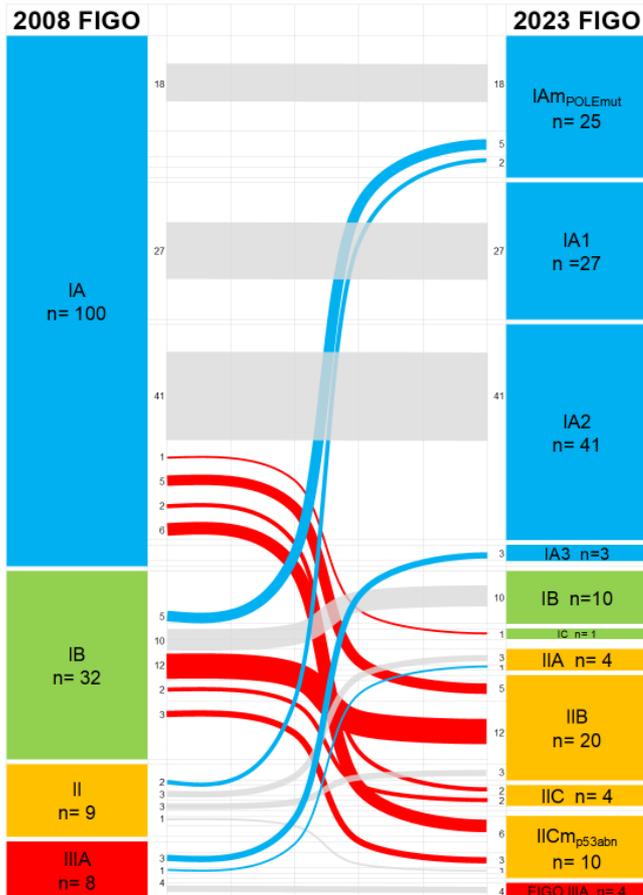
遺伝子パネル検査の結果 (総数872例)



➤ 公的保険を最大限活用した、理想的ながんゲノム医療のシステム



慶應の149症例(≤IIIA in 2008 FIGO)のゲノム解析を実施し、2023 FIGOに従った新分類を実施した結果、53例のStageが変更となった(約30%)

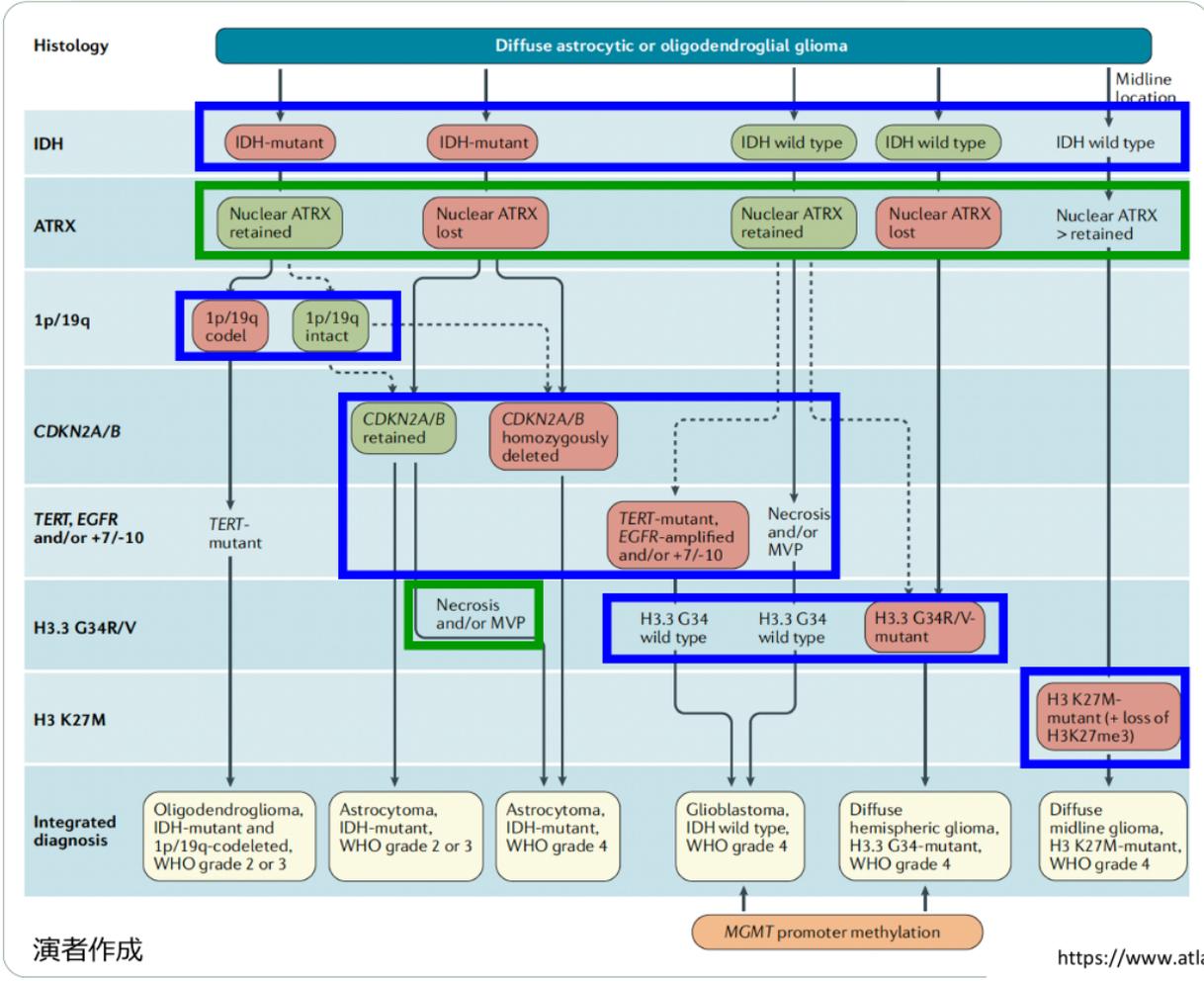


◆約7%は化学療法が不要に変更(全国では、1020人に該当)
 ◆約9%は化学療法が必要に変更(全国では、1530人に該当)

第63回日本臨床細胞学会総会(2024年11月16日)にて発表した資料
 発表者: 西原広史(慶應義塾大学医学部)

びまん性神経膠腫の分子病理診断アルゴリズム

第83回日本脳神経外科学会総会(2024年10月17日)にて発表した資料
 発表者： 西原広史 (慶應義塾大学医学部)



WHO CNS tumor 2021 5th

ゲノム解析によって判断する項目

HE染色や免疫染色によって形態学的に判断する項目

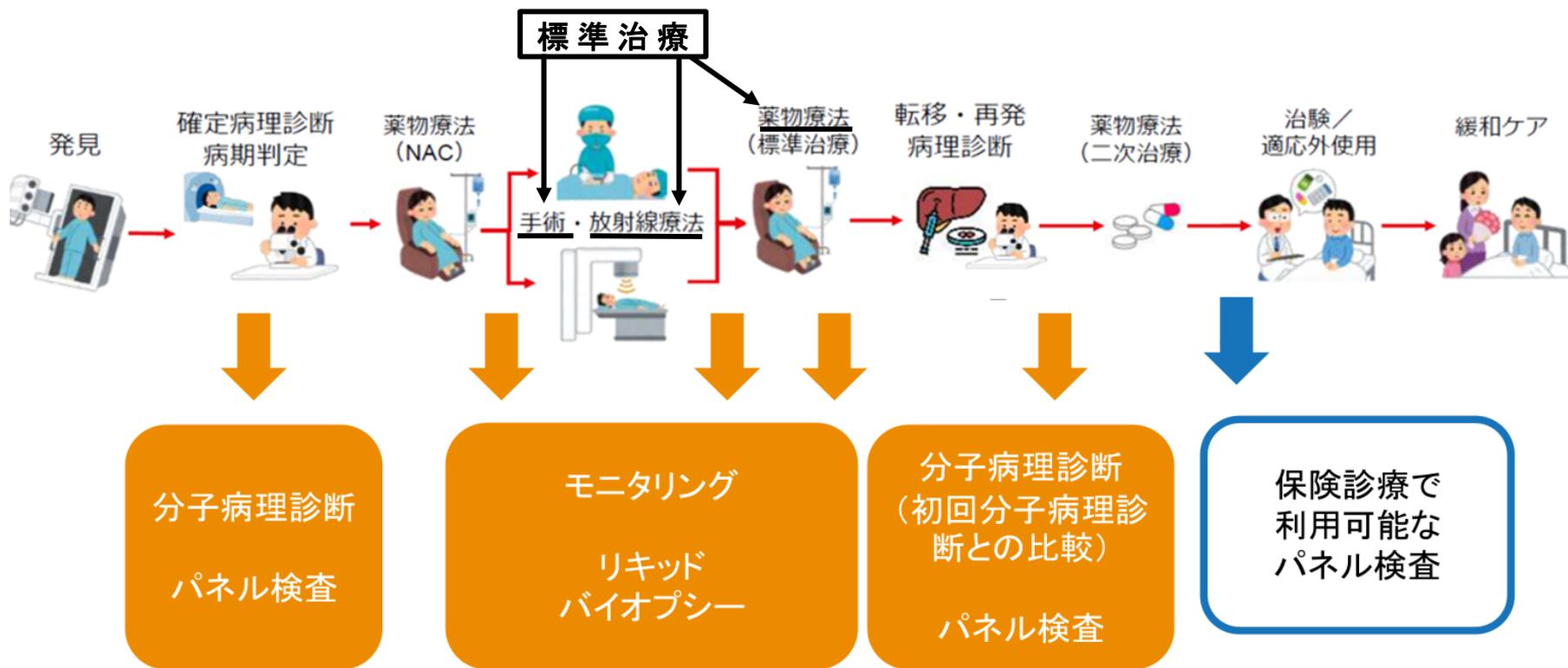


病理情報とゲノム情報の両方を加味して診断する必要があり、病理医がゲノム解析をすることが前提となっている。

これができないと、WHO gradeが付けられず、治療法を選定出来ない

<https://www.atlasantibodies.com/blog/glioma-classification-and-key-molecular-pathology/>

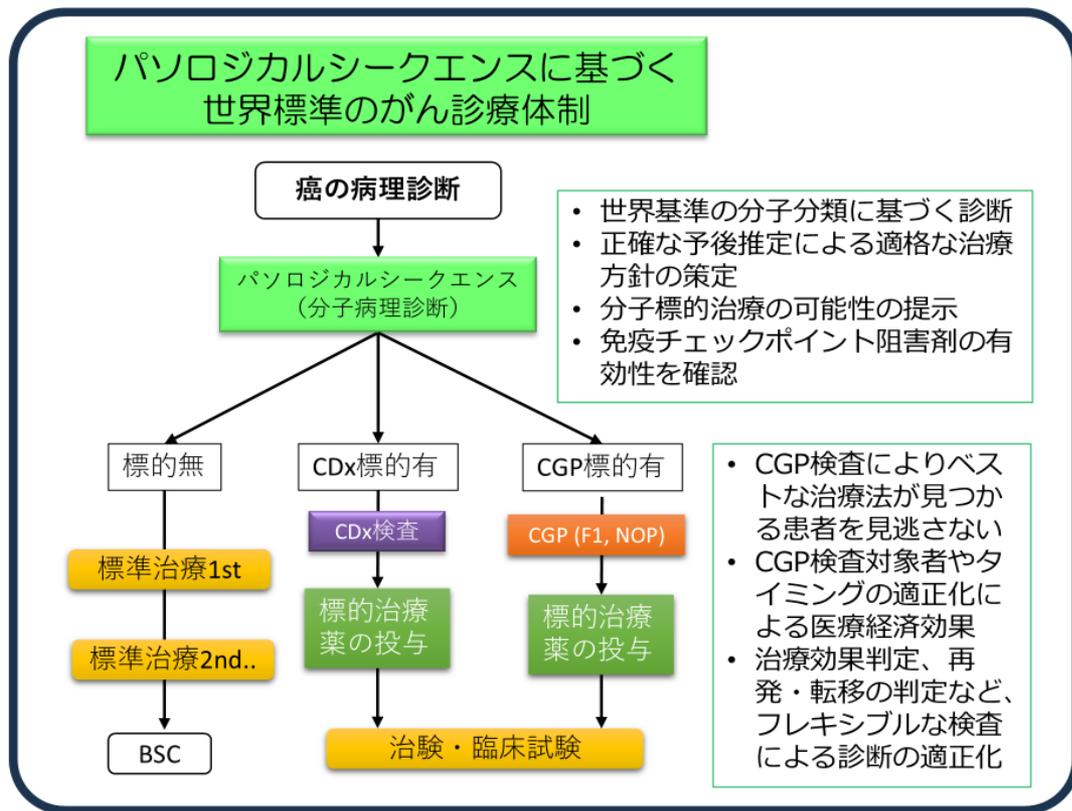
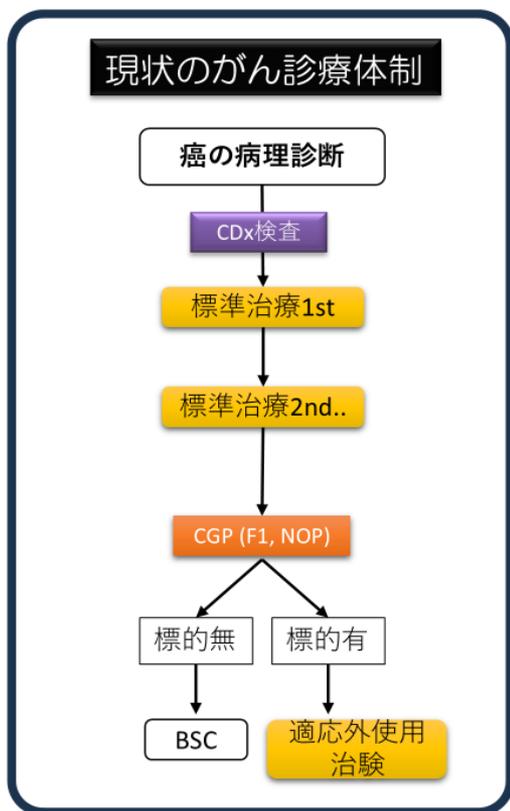
がんの診断、治療プロセスにおける遺伝子パネル検査のニーズ



- 転移・増悪の際に次の薬剤を選択する際の再度のパネル検査は米国などでは当たり前に実施
- しかし、日本では生涯1回しかパネル検査を実施できないので、こうした検査は未実施

作成者： 西原広史 (慶應義塾大学医学部)

世界標準の分子病理診断によるがん診療体制とは？



作成者： 西原広史（慶應義塾大学医学部）

漸く「がんパネル検査」等も、保険外併用療養費制度、民間保険活用へ。

令和6年6月21日閣議決定

「経済財政運営と改革の基本方針2024」

3. 主要分野ごとの基本方針と重要課題

(1) 全世代型社会保障の構築

(創薬力の強化等ヘルスケアの推進)

…イノベーションの進展を踏まえた医療や医薬品を早期に活用できるよう民間保険の活用も含めた保険外併用療養費制度の在り方の検討を進める。

「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」

V. 投資の推進

5. 健康・医療

(2) 国民の安心・経営の持続可能性(サステナビリティ)の確保のための質の見える化と選択肢の拡大

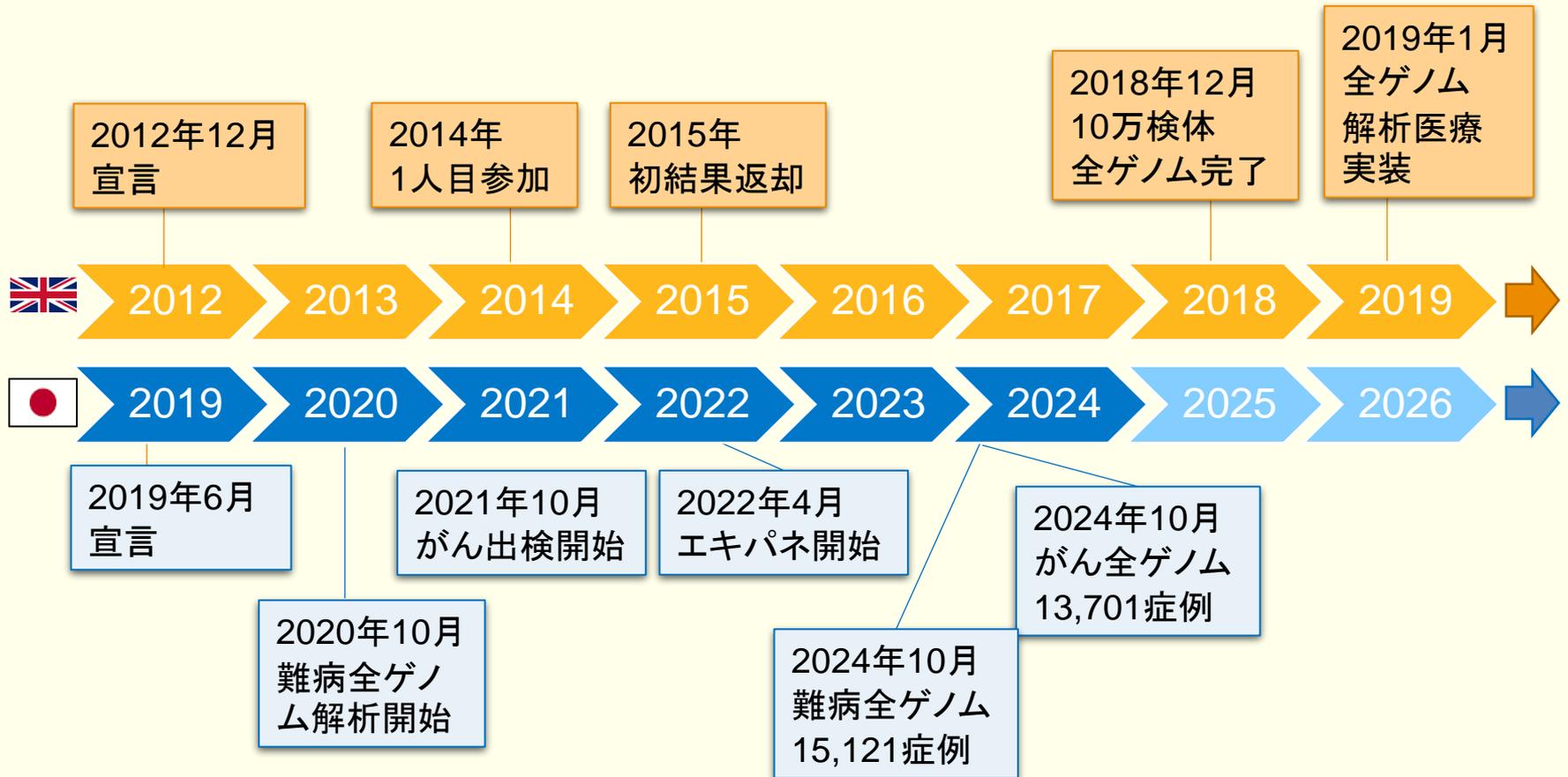
③保険外併用療養費制度の運用改善による迅速なアクセス
有効性評価が十分でない最先端医療等(再生医療等製品、がん遺伝子パネル検査等)について、国民皆保険の堅持とイノベーションの推進を両立させつつ、希望する患者が保険診療の対象となるまで待つことなく利用できるよう、保険診療と保険外診療の併用を認める保険外併用療養費制度の対象範囲を拡大する。

あわせて、患者の負担軽減・円滑なアクセスの観点から、民間保険の活用も考慮する。あわせて、バイオシミラー等代替の医薬品が存在し、保険診療で選択可能な医薬品等についても、国民皆保険を堅持しつつ、患者の希望に応じて利用できるよう、検討を行う。

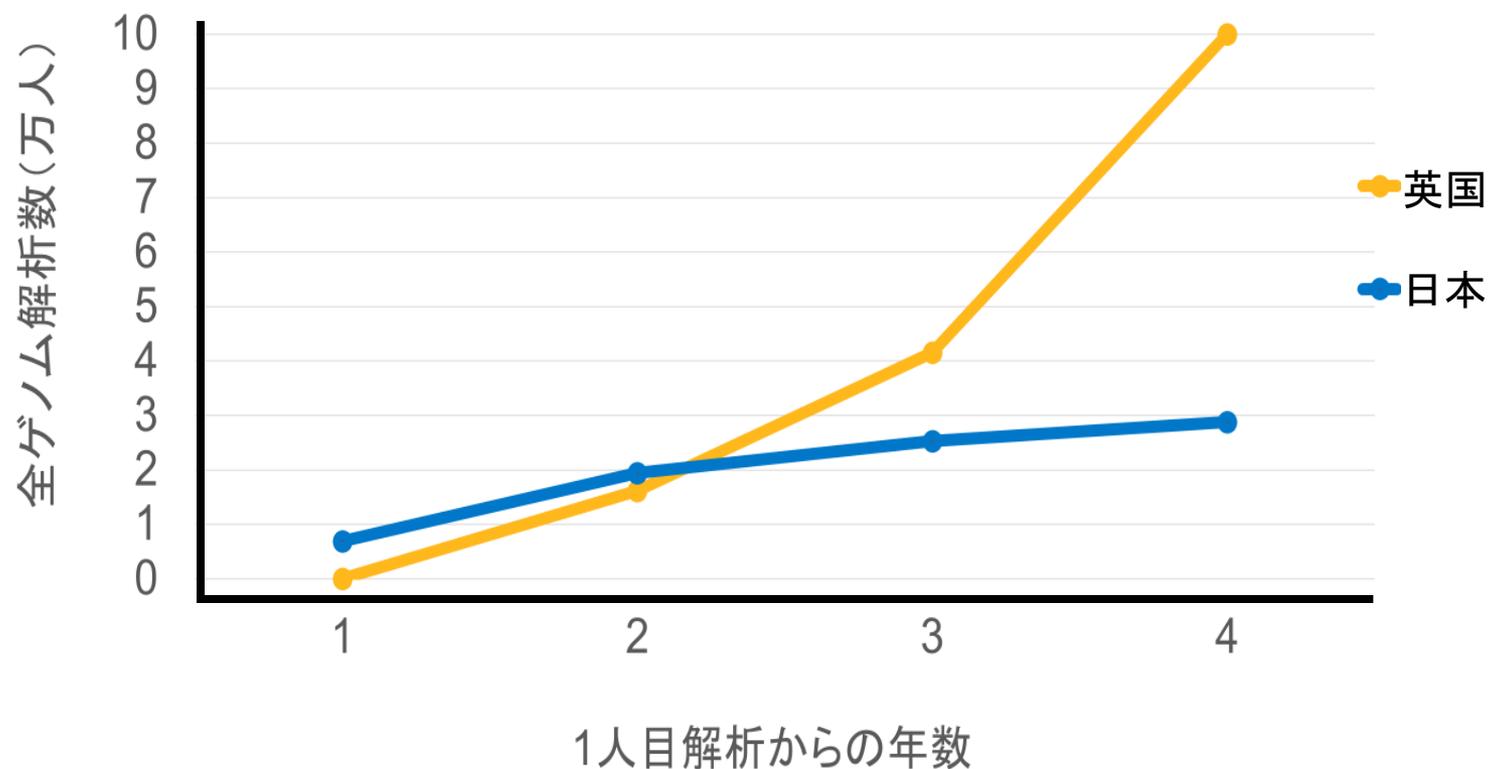
<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59

日英での全ゲノム解析の進捗タイムラインの比較



日本と英国における全ゲノム解析数の進捗比較



英国GELは患者のため、ゲノム医療の日常医療化を目指す。

Genomics England

Our focus

NHSでのゲノム解析の日常医療化支援



Helping the NHS embed genomics into routine healthcare

We provide diagnostics and technology to enhance genomic healthcare and streamline patient care in the NHS.

Genomic healthcare

大型ゲノムデータベースで患者の生命を活性化



Enabling scientific research via our large genomic database

Our secure Research Environment equips approved researchers to make discoveries that enhance participants' lives.

Research and partnerships

患者中心の診断・治療の改善



Helping improve diagnoses and treatments for patients

Patients sit at the heart of everything we do at Genomics England – improving their lives is what our lives revolve around.

Patients and participants

Genomics England Board Member

政治家・弁護士・
研究支援団体
経営者 各1名
医師・学者 5名
5名



Baroness Nicola Blackwood
Chair

政治家

- ・上院議員
- ・元保健大臣
- ・元イノベーション大臣
- ・BioNTech取締役
- ・Oxford University Innovation(技術移転、コンサルのための大学子会社)代表



Dr Richard Scott
Chief Executive Officer

医師・(学者)

- ・2015年依頼 GELに従事
- ・小児難病専門医



Dr Vikram Bajaj
Non-Executive Director

経営者

- ・Foresite Capital代表(投資家)
- ・ゲノム医療等テクノロジーとライフサイエンスの接点分野に強み。



Professor Sir John Bell
Non-Executive Director

医師・(学者)

- ・免疫学、遺伝学等多分野連携を主導
- ・Oxford大学教授
- ・英国医学会会長(2006~2011年)
- ・複数の首相、閣僚の顧問



Professor Ewan Birney
Non-Executive Director

(医師)・学者

- ・バイオインフォマティクス専門家
- ・European Bioinformatics Institute所長
- ・Cambridge大学臨床医学大学院バイオインフォマティクス名誉教授



Professor Matt Brown
Chief Scientific Officer

医師・(学者)

- ・リ्यूマチ臨床・科学医
- ・Oxford大学 教授ほか多くの大学教授



Roz Campion
Director, Office for Life Sciences

弁護士

- ・Cambridge大学のOffice for Life Sciences代表
- ・元ビジネス・エネルギー・産業戦略省局長ほか政府要職経験多数あり。



Dr Annalisa Jenkins
Non-Executive Director

経営者

- ・バイオファーマ分野・企業経営のソートリーダー
- ・Dimension Therapeutics会長・CEO他



Nicola Perrin MBE
Non-Executive Director

研究支援団体

- ・前Wellcome Trust.政策部長
- ・ライフサイエンス、デジタルヘルスデータ活用の専門家



Dr Keith Stewart
Non-Executive Director

医師・(学者)

- ・プリンセスマーガレットがんセンター所長(トロント)
- ・研究医、臨床医(Mayo Clinic等)



Sir Jonathan Symonds CBE
Non-Executive Director

経営者

- ・GSK取締役議長
- ・元HSBC持株会社社外取締役、監査委員長
- ・元ノバルティス CFO、ゴールドマンサックスパートナー、アストロゼネカCFO、KPMGパートナー



Richard Meddings CBE
Non-Executive Director

経営者

- ・英国NHS議長
- ・スタンダードチャーター銀行グループ取締役、TSB銀行取締役会長



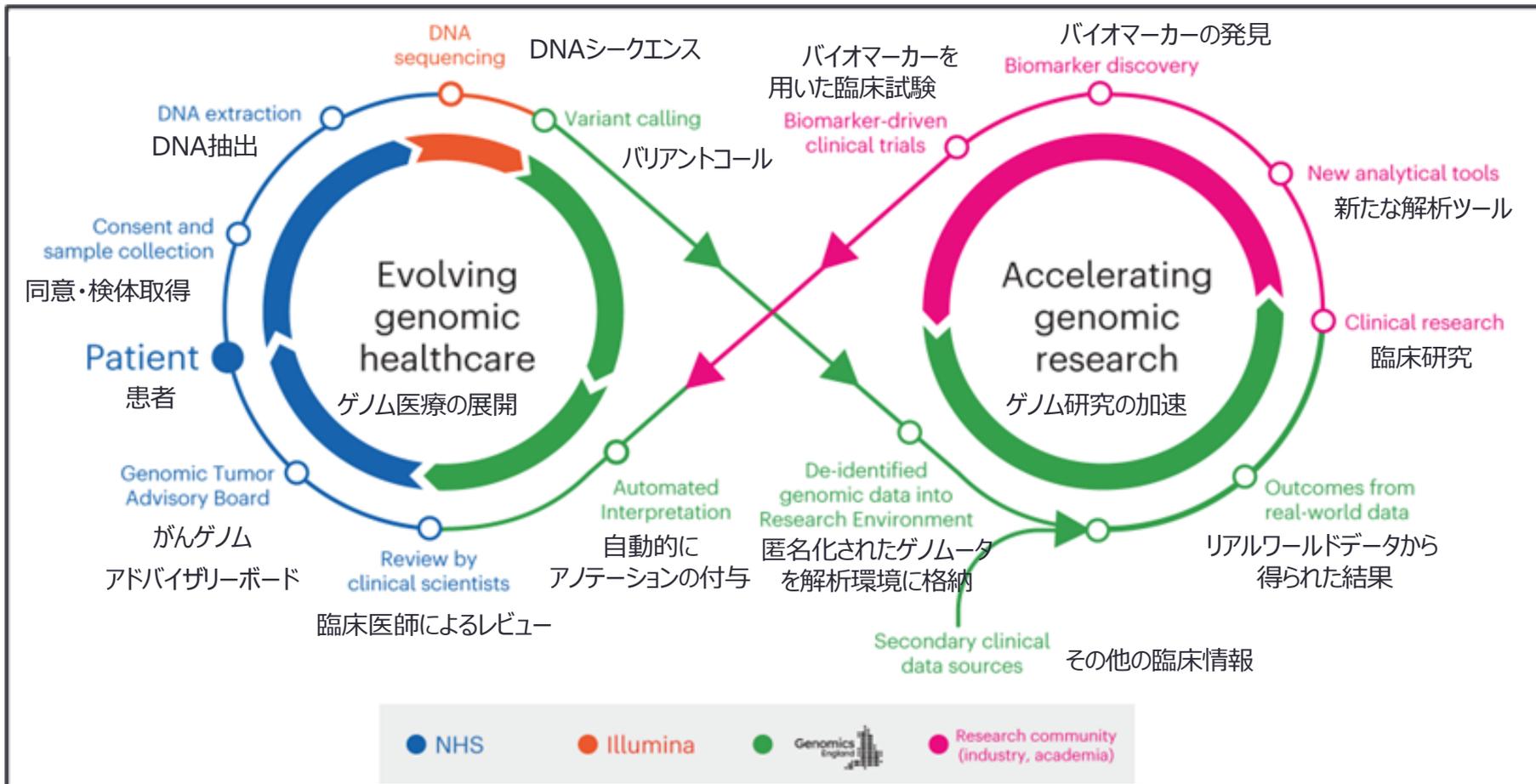
Dr Doug Gurr
Non-Executive Director

経営者

- ・UK Biobank所長
- ・ロンドン自然史博物館館長
- ・元アマゾンUK、アマゾン中国代表、マッキンゼーパートナー等
- ・Cambridge大学 理論コンピューターサイエンスPhD

NHS、イルミナ、GEL、研究コミュニティ (産業界・学会) でゲノム医療及び研究を推進している

「ゲノム研究」と「ゲノム医療実装」の好循環が鍵。

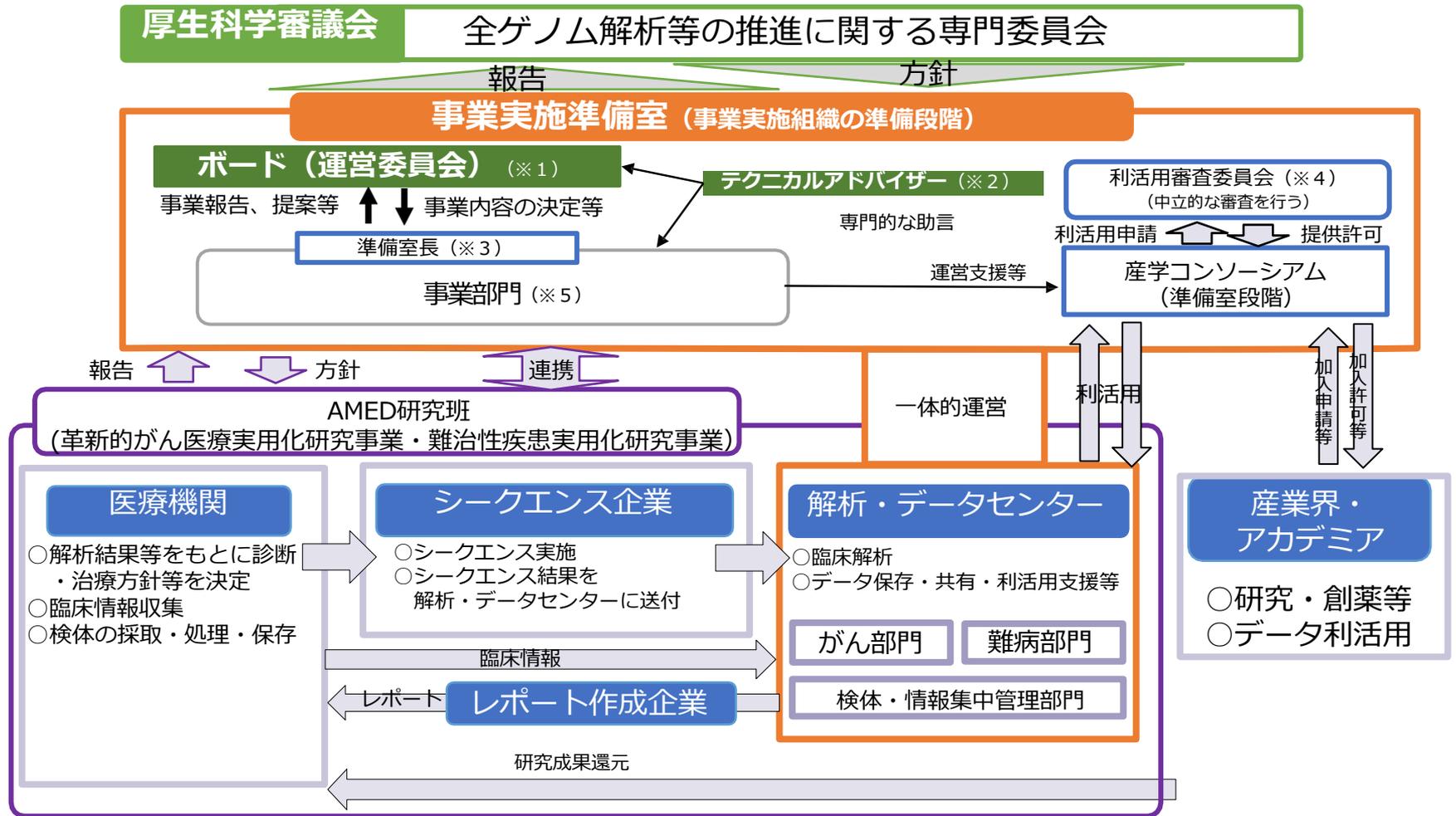


出典：厚生労働省「全ゲノム解析等に係る検討状況等について」
令和6年4月24日 第20回「ゲノム医療推進研究会」での配布資料

(研究コミュニティ：産業界・学会)

Alona Sosinsky, et al. Nature Medicine. 2024

全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和6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。

事業実施準備室 ボード（運営委員会）メンバー

2024年11月現在（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科 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

事業実施組織の創設（「ゲノム医療センター・ジャパン〈仮称〉」）

2021年6月1日 自由民主党「データヘルス推進特命委員会提言」より
資料データ：<https://www.jimin.jp/news/policy/201657.html>

・・・Genomics England におけるプロジェクト推進の考え方を参考とし、新たに事業実施組織を立ち上げ、全ゲノム解析等を着実に推進すべきである。Genomics England は、国が出資する会社の形態をとり、広くアカデミアや産業界から参画を募り、それによって最新の知見に基づいた柔軟な運営判断を可能にしている。これを踏まえ、わが国の事業実施組織も、国の研究機関や国立研究開発法人だけによる閉じた場ではなく、アカデミアや経済界等がアイディア、人材、投融資等において広く参加する透明で開かれた場とするとともに、官民一体となったビジネスモデルとしても機能するものとするべきである。事業実施組織を構築・運用するためには、官民一体となって推進する必要があり、十分な公的予算の他に民間資金の活用も含めた方策を検討すべきである。

・・・遅くとも令和3年度中を目途に、全ゲノム解析等実行計画を改訂するとともに、事業実施組織の前身となる準備室を設置し、厚生労働省及び当該準備室において、専門委員会における検討に基づき、患者還元、ゲノム解析、臨床情報の収集、人材育成、データ共有・利活用、検体の保存・利活用、ELSI 等の調整を行うべきである。また、事業実施組織の創設に向け、ボードメンバーの選定、ボードメンバーに対してより専門的な助言を行う各種の諮問委員会、事業実施に必要な各事務部門の設置等について具体的な検討を行い、令和4年夏までには正式に発足させるべきである。新型コロナウイルス感染症においても明らかになったように、ゲノム医療があらゆる医療で活用されることとなっている科学技術、医療の進展状況を踏まえれば、日本に時間的ゆとりはない。

事業実施組織は、透明、強固なガバナンスの下、官民の力と資金を総結集

2024年5月28日付け「ゲノム医療推進研究会」提言より

Genomics England に相当する我が国の「事業実施組織」の在り方の決め手は、まずは、未知の領域が大半の全ゲノム解析等のゲノム医療を、主に研究所や大学等民間に存在する最先端の英知を如何に総結集するかである。そして組織としては、組織の組み立て、財務計画、業務計画等に関し、その意思決定プロセスにおいて、最も効率的かつ透明性を持ち、公平・公正に国家プロジェクトとしての意思決定を行い、絶えず「患者起点・患者還元」に資する研究とその利活用を実現するか、が重要である。

こうした目的達成のための組織には、行政の延長線上の硬直的な組織では不適格で、透明性、効率性、俊敏性のある組織形態が必要である。また、ゲノム医療に必要な様々なデータは大規模であり、官の組織では、情報の収集・処理・蓄積に要する資金調達に限界がある。官民資金を潤滑に活用するためには財政依存の独立行政法人ではなく、民間からの資金調達がより容易な100%政府出資の株式会社(特殊会社)こそが、より柔軟かつ強固、透明、効率的なガバナンスを具備したものであり、当研究会は強く勧奨する。

ゲノム医療研究開発： 患者に寄り添う英国、基礎研究がまだ多い日本

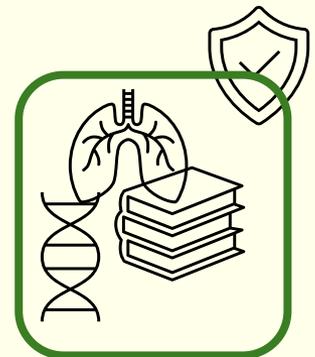
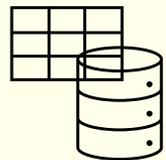
- 日英のゲノム医療研究開発費は、ほぼ同額ながら日本は「患者還元」の観点から見ると、費用対効果に課題あり。
- 患者に寄り添う英国に対し、日本は基礎研究ウェイトが依然として高く、患者還元予算は明示されず。

		Genomics England(英国)	全ゲノム解析等実行計画(日本)
予算		億円(2022年度)	億円(2024年度)
		235	285
臨床		45	—
研究		27	190
IT基盤・人件費		163	95

※英国のデータは、「Annual Report 2022」https://www.genomicsengland.co.uk/assets/documents/GenomicsEngland_AnnualReport_2022.pdf より
 ※日本のデータは、「全ゲノム解析等に係る検討状況等について」厚生労働省令和6年11月14日より

日本の全ゲノム解析等実行計画の情報基盤の目指すべき方向性

- 日本では、**クラウドスパコン**を利用して、解析性能を向上している。
—Genomics Englandは、解析は、オンプレミスを主に活用している。
- ゲノム医療で必要不可欠な、がん登録や血液がんや難病固有の**セカンダリデータ**まで、**標準化**を行う予定であり、より患者還元価値ある医療データの解析をできるようにしている。
—英国では、セカンダリデータまでは、標準化していない。
- ゲノムや数値等のデータのみならず、画像や論文など、**多様なマルチモーダルデータ**を扱えることが可能で、人工知能の適応も可能。
—Genomics Englandも、マルチモーダルデータが利用できるように基盤を開発中。
- ゲノムデータや医療データは、**秘密分散処理**され、厳重なセキュリティのもと、災害にも耐えうるデータセンターにて保管される。
—Genomics Engrandは、秘密分散処理まではされていない。



英国10万人ゲノムプロジェクトの出口戦略

- 2012年キャメロン首相の10万人ゲノム計画の宣言。
- 2018年10万全ゲノム解析達成。
- 2019年より NHS より Genomic Medicine Service (GMS) が開始。
- GMSにより必要な患者には、ゲノム解析、全ゲノム解析が国の費用負担で提供。
- GMSはゲノム検査を迅速に実装するために National Genomic Test Directory という新しい仕組みを構築。

NHSゲノム医療サービス(GMS)とは

以下、NHS Genomic Medicine Service Webサイトより抜粋

- 全ゲノム解析を日常診療として提供する世界で最初の国家ヘルスケアシステムになる。
- 2024年までに50万人の全ゲノム配列解析を実施する。
- がんや重症な病気を抱えた子どもたちへ最善の医療を届けられるように医療を変革する。
- 全てのがん患者にゲノム検査を日常的に提供する。
- 単一遺伝子から全ゲノム解析まで全ての技術の使用を網羅する単一の National Genomic Test Directory を提供する。

NHS Genomic Medicine Service: <https://www.england.nhs.uk/genomics/nhs-genomic-med-service/>

NHS: National Genomic Test Directoryとは



NHS

About us Our work Commissioning Get involved

Our advice for clinicians on the coronavirus is here.
If you are a member of the public looking for information and advice about coronavirus (COVID-19), including information about the COVID-19 vaccine, go to the NHS website. You can also find guidance and support on the GOV.UK website.

National Genomic Test Directory

Document first published: 3 August 2018
Page updated: 2 February 2022
Topic: Commissioning, Genomics, Specialised commissioning
Publication type: Guidance

The 2021/2022 National Genomic Test Directory specifies which genomic tests are commissioned by the NHS in England, the technology by which they are available, and the patients who will be eligible to access to a test. The 2021/2022 National Genomic Test Directory for rare and inherited disorders and cancer can be accessed below.

The genomic laboratory hubs are currently transitioning to full implementation of the National Genomic Test Directory and eligibility criteria, as a result some tests may not yet be available. If you have any questions about the genomic testing available in your area, please contact your local genomic laboratory hub.

Document

National Genomic Test Directory for rare and inherited disease
Microsoft Excel 177 KB

Document

Rare and inherited disease eligibility criteria
PDF 3 MB 391 pages

Document

National Genomic Test Directory for cancer
Microsoft Excel 475 KB

Updated 22 December 2021.

NHS

National Genomic Test Directory

Testing Criteria for Rare and Inherited Disease

October 2021 v2

Code	Test	Special Indication	Special Eligibility	Test Method
800	1512.1	Acute liver failure or end-stage liver disease	Cofactor specific - including childhood onset (145)	MSD
801	807.4	Congenital malformation and haemophthalm sequelae	Reborn parent (in Family)	MSD
802	809.4	Diagnosed disability - vision and hearing	Childhood onset (26)	MSD
803	808.3	Hypoparathyroidism	Hypoparathyroidism (36)	MSD
804	810.4	Diagnosed diabetes	Children - reported onset (20)	MSD
805	803.3	Wilson's disease or childhood onset ataxia	Cataract (24)	MSD
806	802.4	Diagnosed epilepsy	Referral disorder (207)	MSD
807	804.3	Stroke onset diagnosis	Referral disorder (207)	MSD
808	803.2	Diagnosed dementia	Referral disorder (207)	MSD
809	806.2	Structural eye disease (208)	Structural eye disease (208)	MSD
810	803.3	Diagnosed dermatitis	Referral disorder (207)	MSD
811	808.2	Usher syndrome or of deafness	Usher syndrome of deafness (207)	MSD
812	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
813	808.2	Usher syndrome or of deafness	Usher syndrome of deafness (207)	MSD
814	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
815	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
816	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
817	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
818	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
819	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
820	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
821	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
822	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
823	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
824	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
825	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
826	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
827	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
828	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
829	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
830	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
831	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
832	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
833	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
834	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
835	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
836	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
837	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
838	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
839	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
840	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
841	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
842	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
843	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
844	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
845	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
846	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
847	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
848	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
849	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
850	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
851	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
852	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
853	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
854	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
855	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
856	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
857	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
858	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
859	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
860	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
861	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
862	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
863	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
864	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
865	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
866	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
867	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
868	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
869	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
870	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
871	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
872	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
873	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
874	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
875	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
876	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
877	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
878	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
879	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
880	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
881	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
882	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
883	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
884	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
885	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
886	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
887	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
888	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
889	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
890	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
891	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
892	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
893	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
894	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
895	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
896	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
897	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
898	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
899	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD
900	810.4	Primary immunodeficiency or monogenic inflammatory bowel disease	Primary immunodeficiency (20)	MSD

- 保険償還可能な、がんおよび遺伝性疾患の遺伝子検査のリスト。

NHS: National Health Service (国民保健サービス)

NHS England » National genomic test directory

The National Genomic Test Directory のココがスゴイ

平等なアクセス

- ホームページに公開されているTest Directoryのリストを見れば、誰でも何処に住んでいてもオーダーできる。

検査の標準化

- 7つのGenomic Laboratory Hubを通じて検査を行うことで、均質なサービスを提供できる。

技術の最新化

- 遺伝子検査は、従来のHTA (Health technology assessment)を行うのではなく、1年に1-2回の独自の審査を経て、直ちにTest directoryにリスト化されることで患者還元する。

英国のゲノム医療の実装経験から日本が学ぶべきポイント

● 英国では

- 2012年キャメロン首相の10万人ゲノム計画の宣言。
- 2018年10万全ゲノム解析達成。
- 2019年より NHS より Genomic Medicine Service (GMS) 患者還元が開始。
- National Genomic Test Directory という新しい解析・検査基準を構築。

● 日本においては

- 事業実施組織に、ミッション主導型の強固かつ弾力的な官民協働のガバナンスが不可欠。
- 患者還元に向けた明確なプロジェクト管理と、エビデンスを含めた成果の公表が必要。
- AIなど、最新の解析技術等の導入や先端人材の投入が不可欠。
- National Genomic Test Directory のようなゲノム解析・検査を全ての必要とする国民に容易に提供できる仕組みを作り、必要な患者に速やかにゲノム解析に基づく効果的な個別化医療を届けることが重要。
- ゲノム解析だけではなく、負担可能なコストの下でのドラッグアクセスの問題についても、同時に取り組むことが重要。

医療実装の英国、ガバナンス不足で研究偏重の日本（がん）

日英 全ゲノム解析の有用性比較 (がん)



項目		英国	日本
累積症例数	(A)	15,624 人	13,701 人
対象患者	(B)	10,478 人	3,683 人
アクションナブル変異検出症例数	(C)	5,805 人	1,937 人
アクションナブル割合 (英の数値はOncoKB使用)	(C) / (B)	55.4 %	52.6 %
	(C) / (A)	37.1 %	14.1 %
英：承認治療の対象となる割合 日：薬剤投与に至った割合		15 %	2 %



Kinnersley, B., Sud, A., Everall, A. et al. Analysis of 10,478 cancer genomes identifies candidate driver genes and opportunities for precision oncology. *Nat Genet* 56, 1868–1877 (2024).

2024年11月14日 厚生労働省医政局 全ゲノム解析等に関わる検討状況等についてより抜粋

英国 全ゲノム解析の有用性 希少疾患



2021年11月 The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE誌に掲載
10万人全ゲノム計画のパイロット研究の結果

項目	値
対象患者	2,183 人
全ゲノム解析対象者	4,660 人 (父、母含む)
診断率	25 % (535人 / 2183人)
新規原因遺伝子	3
新規疾患関連遺伝子の同定	19
治療方針に影響あり	25 % (134人 / 535人)

100,000 Genomes Pilot on Rare-Disease Diagnosis in Health Care - Preliminary Report. *N Engl J Med.* 2021 Nov 11;385(20):1868-1880.

<目次>

1. 世界に追いつくべく始動した日本のゲノム医療	2
2. 基本的視座が定まらない「全ゲノム解析等実行計画」	12
3. 「ゲノム医療推進研究会」：研究と医療実装の好循環を目指して	19
4. 保険の新たな在り方：イノベーションの恩恵を全ての国民に	31
5. 日英：確かなガバナンスこそゲノム医療の日常医療化を実現	40
6. さらなるゲノム医療の推進を目指して	59

「保健医療2035」から始まる日本のデータヘルス改革の歩み

2015年6月9日

●「保健医療2035 提言書」(「保健医療2035」策定懇談会)

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000088654.pdf

2016年10月19日

●「ICTを活用した『次世代型保健医療システム』の構築に向けて ―データを『つくる』・『つなげる』・『ひらく』―」
(保健医療分野における ICT 活用推進懇談会)

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000140306.pdf

2017年7月4日

●「国民の健康確保のためのビッグデータ活用推進に関するデータヘルス改革推進計画」
(厚生労働省・社会保険診療報酬支払基金・国民健康保険中央会)

<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12400000-Hokenkyoku/0000170006.pdf>

●「支払基金業務効率化・高度化計画」(厚生労働省・社会保険診療報酬支払基金)

<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12400000-Hokenkyoku/0000170008.pdf>

2021年6月1日

●「データヘルス改革推進特命委員会提言」(自民党)

https://storage2.jimin.jp/pdf/news/policy/200314_1.pdf

2021年6月4日

●「データヘルス改革に関する工程表について」(厚生労働省)

<https://drive.google.com/file/d/1SzqAg42JcmKF4T9BDQxOwMnw0eeKG5xU/view>

2022年5月17日

●「『医療DX令和ビジョン2030』の提言」(自民党)

https://storage.jimin.jp/pdf/news/policy/203565_1.pdf

2022年10月11日

●「医療DX推進本部の設置」(閣議決定)

https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/iryuu_dx_suishin/dai1/gijisidai.html

2023年4月13日

●「『医療DX令和ビジョン2030』の実現に向けて

～保健医療情報のデジタル活用により、すべての国民が最適な医療を受けられる国へ～」(自民党)

https://storage.jimin.jp/pdf/news/policy/205658_1.pdf

2023年6月2日

●「医療DXの推進に関する工程表」(内閣官房 医療DX推進本部決定)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001140172.pdf>

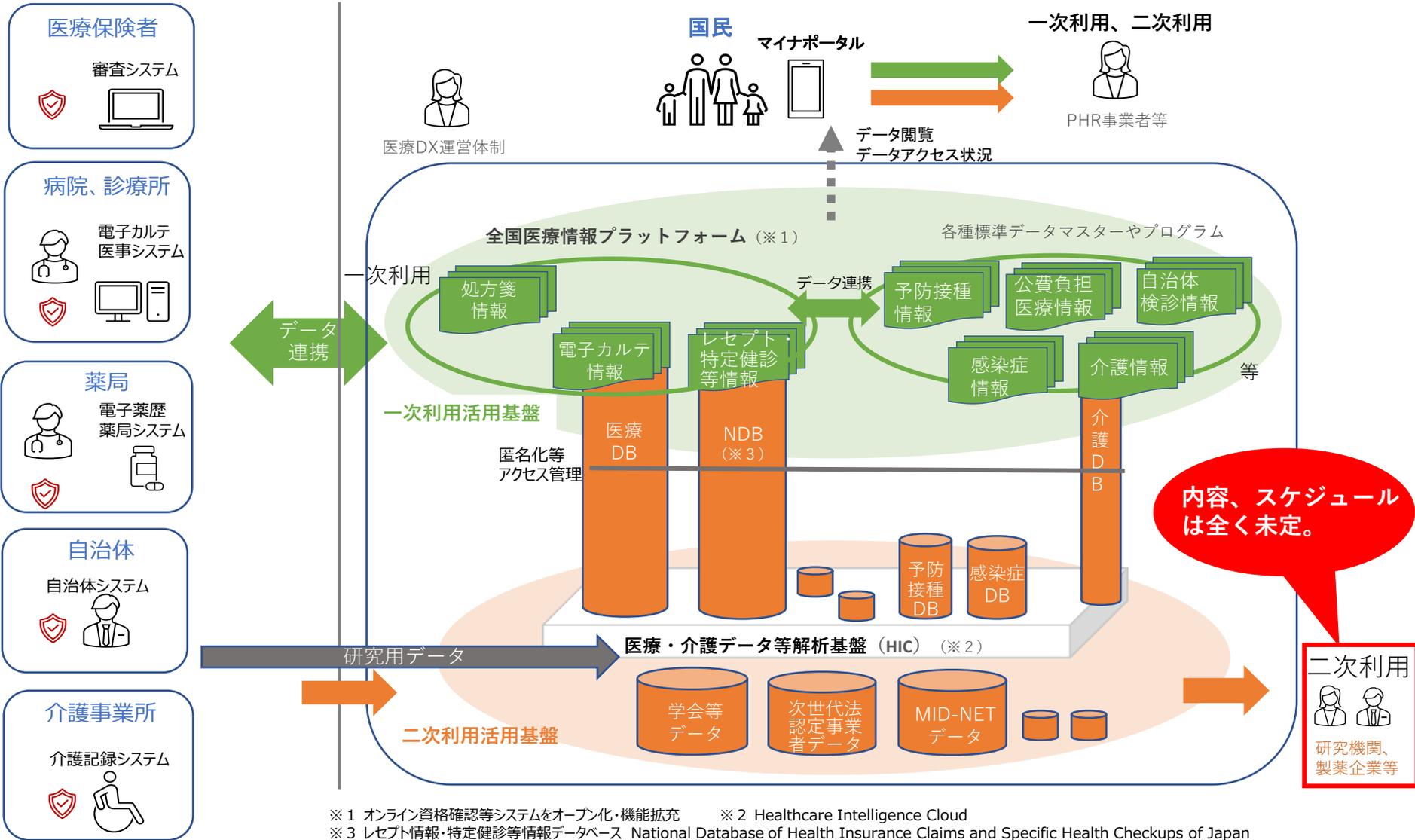
2024年5月15日

●「これまでの議論の整理」(健康・医療・介護情報利活用検討会 医療等情報の二次利用に関するワーキンググループ)(厚生労働省)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001254546.pdf>

「…今国会において個人情報保護法制の一元化が実現したものの、とくに研究・創薬事業を推進するための医療仮名加工情報を含め、個人情報を時系列的に収集・分析して因果関係的知見を得る必要があることから、個人情報の保護に格別の留意を払いつつ医療情報に関する特別法を検討するべきである。」

医療DXシステム関連図（イメージ）



出典：「『医療DX令和ビジョン2030』の実現に向けて」（2023年4月13日）

自由民主党政務調査会 社会保障制度調査会・デジタル社会推進本部、健康・医療システム推進合同PT

医療等情報の二次利用の推進に向けた対応方針について（案）

医学・医療分野のイノベーションを進め、国民・患者にその成果を還元するためには、医療等情報の二次利用を進めていく必要がある。他方で、我が国の医療等情報の二次利用については、以下のような現状・課題があり、医薬品等の安全性検証や研究開発、疫学研究等において、医療等情報が利用しづらいことが指摘されている。医療現場や患者・国民の理解を得ながら医療等分野の研究開発を促進していくため、次の対応を進めていく。

現状・課題

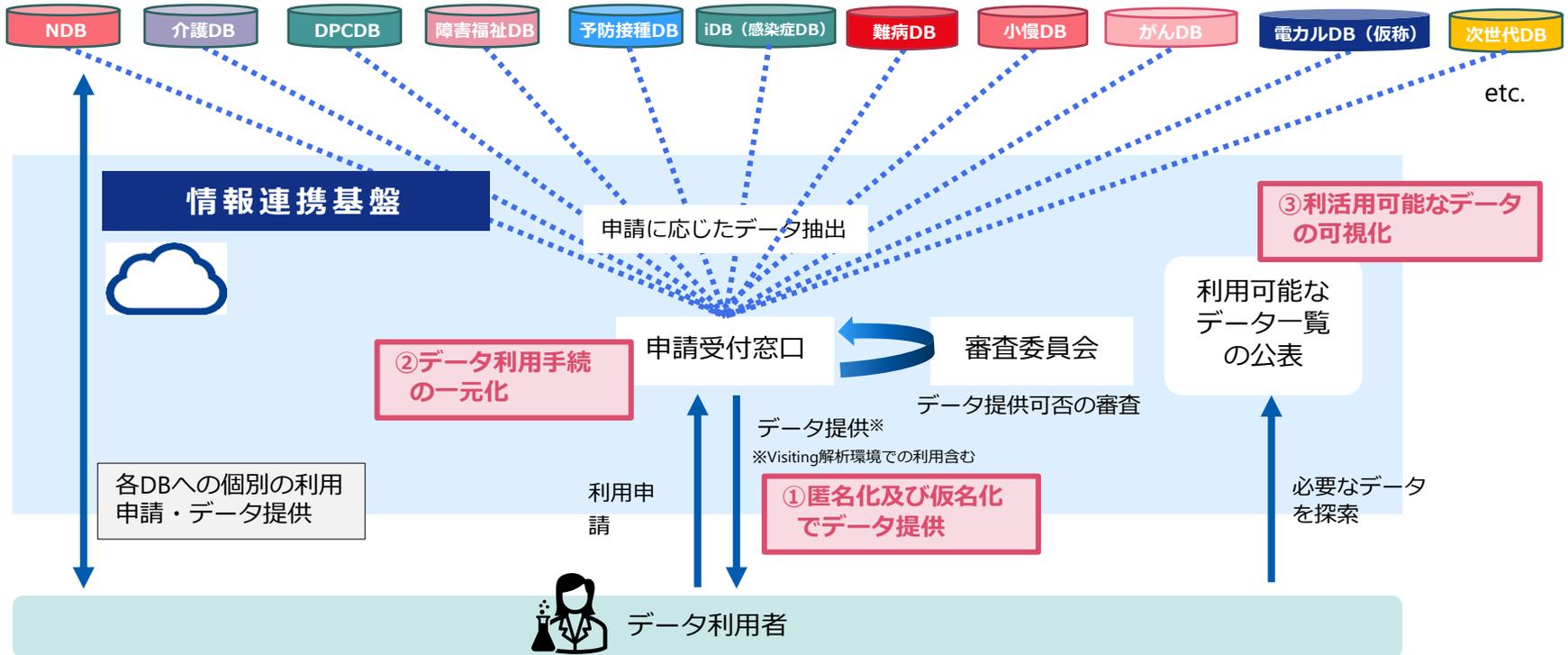
- 我が国では、カルテ情報（臨床情報）に関する二次利用可能な悉皆性のあるDBがなく、診療所を含む医療機関における患者のアウトカム情報について、転院等の場合も含めた長期間の分析ができない。
- データ利活用が進んでいる諸外国では、匿名化情報だけでなく臨床情報や請求情報等の仮名化情報の利活用が可能になっており、さらにそれら仮名化情報のデータを連結解析することが可能。
- 我が国では、厚生労働大臣が保有する医療・介護関係のデータベース（以下「公的DB」）で匿名化した情報の利活用を進めてきたところ、より研究利用で有用性が高い仮名化情報の利活用を進めるべきとの指摘。
また、民間部門においては、R5年の次世代医療基盤法改正で、仮名加工医療情報の利活用を一定の枠組みで可能とする仕組みが整備された。
- 公的DBについては、データを操作する物理的環境に関して厳しい要件が求められているなど、研究者等の負担が大きい。
- また、我が国では、公的DBのほか、次世代医療基盤法の認定DB、学会の各種レジストリなど、様々なDBが分散して存在しており、研究者や企業はそれぞれに利用の交渉・申請を行わなければならない。

今後の対応方針（案）

- ◎ 現在構築中である「電子カルテ情報共有サービス」で共有される電子カルテ情報について、二次利用を可能とする。その際、匿名化・仮名化情報の利活用を可能とする。具体的な制度設計については、医療関係団体等の関係者や利用者等の意見を踏まえながら検討する。
- ◎ 公的DBについても、仮名化情報（※）の利活用を可能とし、臨床情報等のデータとの連結解析を可能とする。
※ 氏名等の削除によりそれ単体では個人の識別ができないよう加工した情報。
- ◎ 公的DB等に研究者・企業等がリモートアクセスし、一元的かつ安全に利用・解析を行うことができるVisiting環境（クラウド）の情報連携基盤を構築する。
- ◎ 公的DB等の利用申請の受付、利用目的等の審査を一元的に行う体制を整備する。

医療・介護関係のDBの利活用促進の方向性（イメージ）

医療等情報の二次利用については、EUのEHDS法案等の仕組みも参考にしつつ、厚生労働大臣が保有する医療・介護関係のデータベースについて、仮名化情報の提供を可能とするとともに、利用申請の一元的な受付、二次利用可能な各種DBを可視化した上で研究者や企業等がリモートアクセスして、各種DBのデータを安全かつ効率的に利用・解析できるクラウドの情報連携基盤を整備する方向で検討中。



出典：令和6年11月7日 第185回社会保障審議会医療保険部会 資料2
「医療等情報の二次利用に係る現状と今後の対応方針について」
厚生労働省 医政局 特定医薬品開発支援・医療情報担当参事官室

■ めざすべき医療データ利活用の制度

- わが国も、医療データの利活用を図るために医療分野に固有の**医療情報特別法**を制定して、安全に医療データの利活用を促進すべき。

【特別法についての提案】

- 取得時の同意（**入口規制**）から利活用の規制（**出口規制**）へ
- 治療のための医療データ＜1次利用＞の取得にあっては、医療従事者は、原則として、**同意なしに、その患者のデータにアクセスすることができる**。（現状は「**黙示の同意**」）
- そのデータを利用した政策立案、研究、創薬等の＜2次利用＞の場合には、**①利用目的、②利用者、③情報の利用形態**に応じて、アクセスをコントロールする。
- 医療データのこのような利用に当たっては、**確実な管理と利用、アクセス権の管理**のために、**公的な機関**を設置する。
- **アクセス・ログ**を取り、本人が納得できないアクセスについては、アクセス者の責任を問うことができる制度とする。
- 災害時等非常時の利便性を考慮して、IDは**マイナンバー**とすべき。

世界デジタル競争ランキング 2024 (IMD調べ)

日本は31位へ。

2024	2023	2022	国・地域	2024	2023	2022	国・地域
1	3	4	シンガポール	17	21	24	アイルランド
2	5	5	スイス	18	20	16	英国
3	4	1	デンマーク	19	17	21	アイスランド
4	1	2	米国	20	27	22	フランス
5	7	3	スウェーデン	21	15	23	ベルギー
6	6	8	韓国	22	28	25	リトアニア
7	10	9	香港	23	23	19	ドイツ
8	2	6	オランダ	24	18	20	エストニア
9	9	11	台湾	25	22	18	オーストリア
10	14	12	ノルウェー	26	29	26	カタール
11	12	13	UAE	27	30	35	サウジアラビア
12	8	7	フィンランド	28	31	28	スペイン
13	11	10	カナダ	29	26	30	ルクセンブルグ
14	19	17	中国	30	38	32	バーレーン
15	16	14	オーストラリア	31 ←	32 ←	29	日本
16	13	15	イスラエル	32	24	33	チェコ

「ゲノム・医療情報を基に、AIが最適治療を実現」との民間提案。

TEMPUS



3つのサービスを提供

2. データ収集・解析

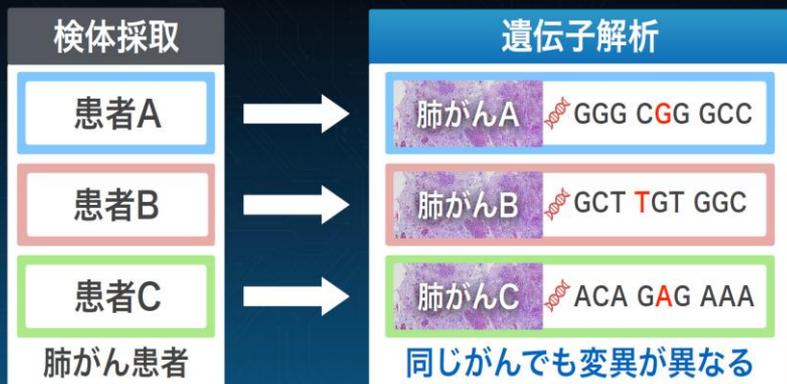
TEMPUS



病院の医療情報をリアルタイムに連携

1. 遺伝子検査

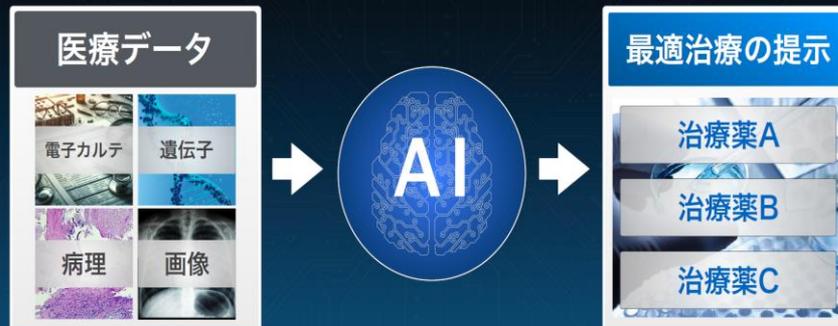
TEMPUS



一人ひとりのがんの特性がわかる

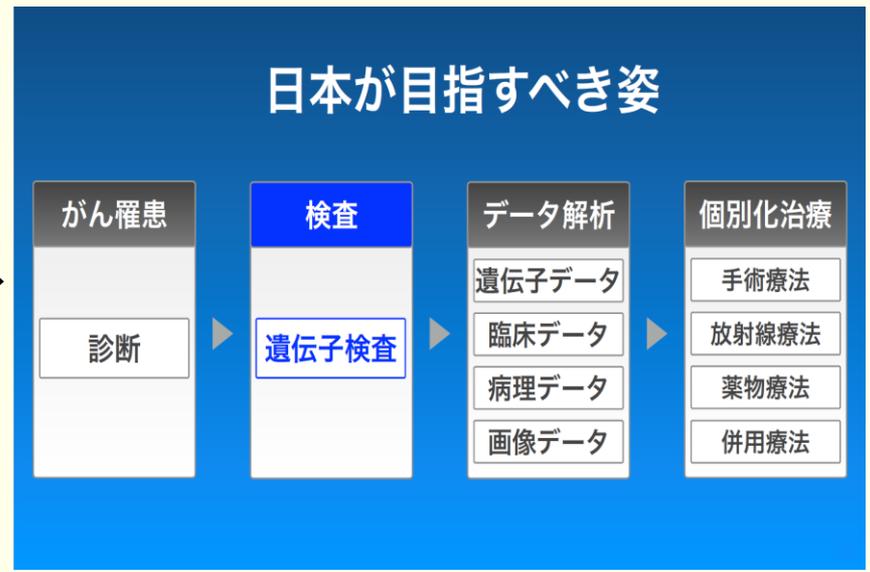
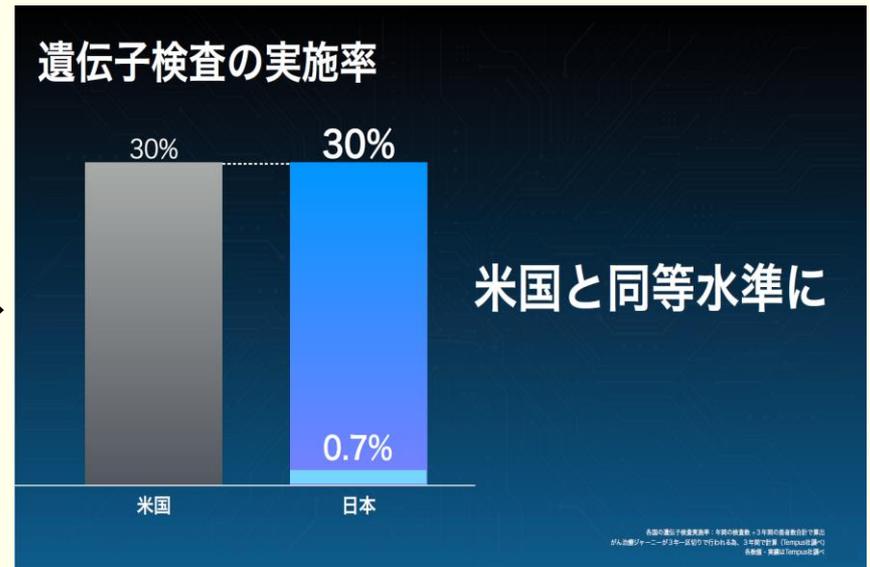
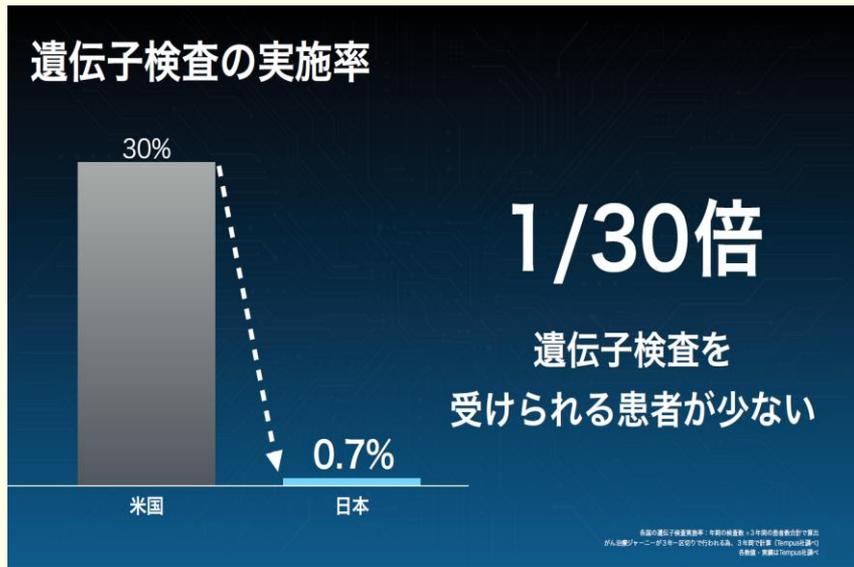
3. AIによる治療選択肢レコメンド

TEMPUS



最適な治療オプションの提示

「日本でも、より多くのゲノム検査により、より早く、個別化された治療を実現」との民間提案。



ゲノム医療のさらなる推進のための当面の課題

—— イノベーションの果実を全ての国民へ届ける。——

- (1)「全ゲノム解析等実行計画」は、新たな国家プロジェクトとして出直す。
- (2)「研究」と「医療実装」の好循環を早期実現。
- (3)患者アクセスを改善、公的・民間保険活用により利用者負担を軽減する。
- (4)「適切な自由診療」を過渡的に許容、「混合診療問題による犠牲」に終止符。
- (5)研究・創薬・医療実装可能な世界最先端の全ゲノム解析公的データベース・システムを構築。
- (6)臨床検査、バイオインフォマティクス等ゲノム関連産業育成支援を国家戦略へ。
- (7)厚みあるゲノム人材育成、国家資格化、新たな医療職として報酬制度確立、等が急務。
- (8)国民目線のゲノム医療基本計画策定、差別禁止の罰則付き法定推進等により、国民理解促進。
- (9)国際協調・連携の推進。