

「患者起点・患者還元」のゲノム医療の一層の推進

第66回日本神経学会学術大会
神経学が拓く未来社会 (Neurology Pioneering the Future Society)

2025年5月24日

元 厚 生 労 働 大 臣
ゲノム医療推進研究会主宰 塩崎 恭久

<目次>

1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進	2
2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦	14
3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」	19
4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ	28
5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築	32
6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ	37

<目次>

1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進	2
2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦	14
3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」	19
4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ	28
5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築	32
6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ	37



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

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 | NEWS

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)



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。

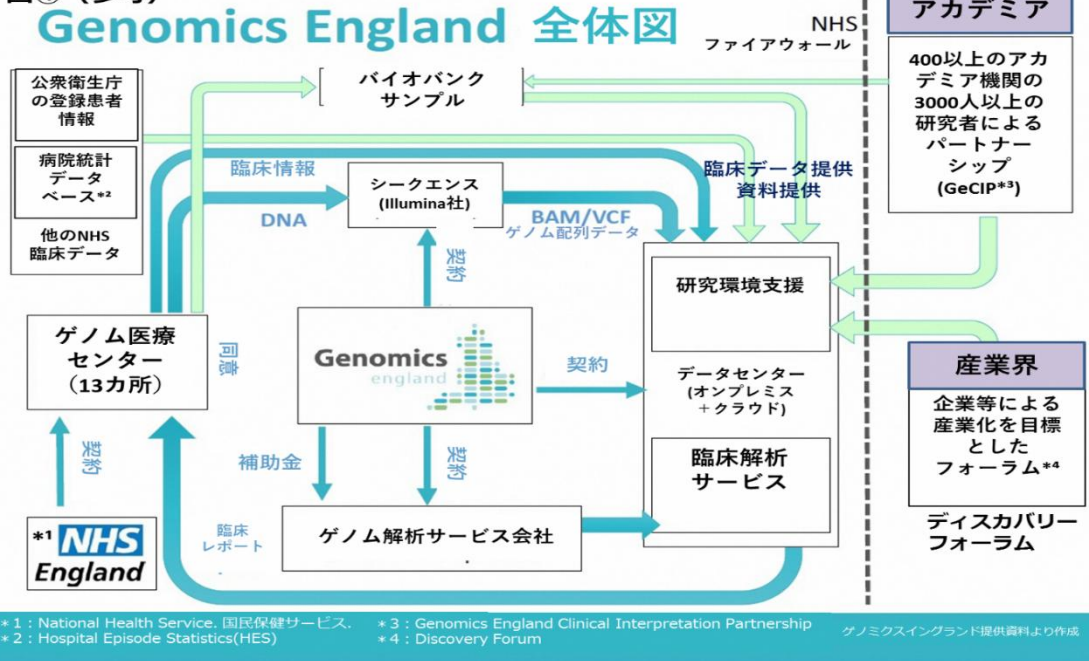
【概要】 https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10501000-Daijinkanboukokuusaika-Kokusaika/0000139319_2.pdf



英国では、Genomics England が NHS でのゲノム医療実装をリード。 (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(国民保険サービス)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)】

英国 Genomics England は、NHSの患者のため、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.

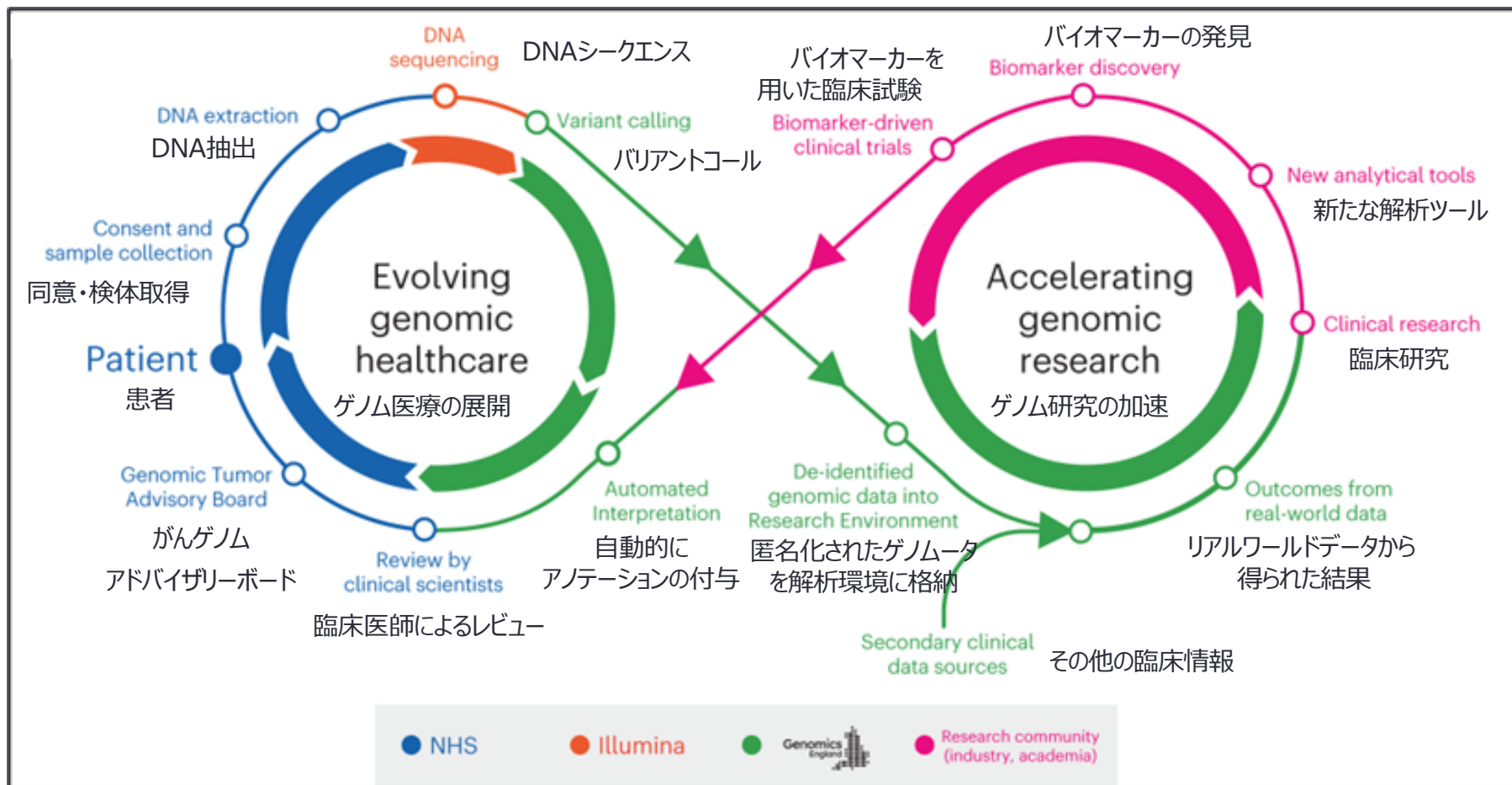
Patients and participants

英国「10万ゲノム計画」の出口戦略

- 2012年12月、キャメロン首相の「10万ゲノム計画」の宣言。
- 2013年7月、国営企業としてGenomics Englandを設立。
- 2018年10万全ゲノム解析達成。
- 2019年より NHS による 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、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
を元に、塩崎恭久事務所にて作成。

(研究コミュニティ：産業界・学会)

Alona Sosinsky, et al. Nature Medicine. 2024

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



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 GELI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)

- ・リユーマチ臨床・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

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.

主要国における全ゲノム研究の取り組み

(2025年5月現在)

	 米国	 英国	 フランス	 中国	 シンガポール	 オーストラリア	 韓国	 日本
開始	2015～ (登録 2018～)	第1期:2013～2017 第2期:2018～	2016～ (2018～解析開始)	2016～	2017～	2016～	2015～	2019～
プロジェクト	All of US Research Program	100,000 Genomes Project	Genomic Medicine France 2025	China Precision Medicine Initiative	SG10K_Health Project (2017) Precise-SG100K Project (2022)	Australian Genomics Initiatives (2016) Genomics Health Futures Mission (2018)	Korean Genome Project	全ゲノム解析等 実行計画
運営主体	National Institute of Health (略称 NIH)	Genomics England Limited (略称 GeL)	Aviesan (アライアンス)	Beijing Institute of Genomics	Precision Health Research Singapore (略称PRECISE)	Australian Genomics	National Biobank of Korea	厚生労働省 (国立がん研究センターに委託) (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。)
予算	約155億円 (2025) 約515億円 (2024)	約200億円 (2022)	約1,092億円 /5年	約13,272億円 /15年	不明	約465億円 (2018年～10年間)	約1.9億円 (2015年開始時)	令和6年度補正 114億円 令和7年度当初 がん・難病の全ゲノム解 析の推進事業: 13億円 革新がん医療実用化研究 事業:89億の内数 難治性疾患実用化研究事 業:86億の内数
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	2022～2025: 10万人	20万人以上のオー ストラリア人の命を 救うまたは変える	2025年: 10万人予定	10万ゲノム規模
対象疾患	がん、希少疾患、 生活習慣病の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	限定しない	がん 希少遺伝性疾患 感染症	がん 希少疾患 (健常者含む)	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。
作成: 厚生労働省

<目次>

- | | |
|-------------------------------|-----------|
| 1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進 | 2 |
| 2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦 | 14 |
| 3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」 | 19 |
| 4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ | 28 |
| 5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築 | 32 |
| 6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ | 37 |

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。



希少・未診断疾患イニシアチブ (研究代表者 水澤 英洋 先生)

国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 Webサイトより

【目的】

希少(Rare)・未診断(Undiagnosed)疾患患者に対して

- ・体系的に診断する医療システム
- ・患者情報を収集蓄積し、共有するシステム

を確立するための研究支援・推進

日本医療研究開発機構(AMED)が研究班と二人三脚で進める未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) は、こうした未診断疾患患者さんの情報共有と診断確定、そして治療を見据えた病態解明やシーズ創出を目的として、「難病克服プロジェクト」のもとで平成27(2015)年から推進する研究開発プログラムです。

診 断: 未診断患者の包括的診断体制の全国配置

解 析: 次世代シーケンサーを含めた革新的検査の利活用

データ: 国際連携可能な臨床情報データベースの確立

Copyright 2016 Japan Agency for Medical Research and Development. All Rights Reserved.

単一遺伝子病としての難病・希少疾患について 全ゲノム解析により正確な診断をつける臨床的な意義

- 単一遺伝子病に特有な合併症を、早期発見して早期治療できる
- 約3,000ある単一遺伝子病のうち、300程度には有効な治療法が既にある
- 病気の原因が不明、という患者・家族の心理的な負担を軽減できる

どのような場合に単一遺伝子病を疑うか

- 家族性
- 症候群性
(多臓器病変)
- 診断不能

三次医療機関においてですら
「例外」、「亜型」として十分な精査の
対象となっていない場合が少なくない

全ゲノム解析による難病の診断と治療成功例

「歩きにくくなった」として受診した50歳代の男性

- 20歳代から高血圧。30歳代で手の震え、構音障害を自覚。40歳代から慢性腎臓病・大脳石灰化・小脳失調・黄斑ジストロフィーが指摘されたが、長い間、原因は不明とされてきた。

確定診断前に疑われた病名

- ①ミトコンドリア病（指定難病 # 21）
- ②特発性基底核石灰化症（指定難病 # 27）
- ③ウィルソン病（指定難病 # 71）
- ④多系統萎縮症（指定難病 # 71）
- ⑤副甲状腺機能低下症（指定難病 # 235）
- ⑥黄斑ジストロフィー（指定難病 # 301）

確定診断前の侵襲的検査

神経伝導検査、腎生検、腰椎穿刺、小腸生検

確定診断前の高額検査

DATスキャン = 9万円
脊髄小脳変性症 遺伝子解析 = 8万円

- 全ゲノム解析により「CYP2U1関連疾患^{*}」と確定診断
（* 2012年にフランスで発見された疾患）
- 葉酸投与が「CYP2U1関連疾患」に有効との論文が2023年報告された
- 患者への「葉酸」投与により、症状が改善！

<目次>

- | | |
|--------------------------------|-----------|
| 1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進 | 2 |
| 2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦 | 14 |
| 3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」 | 19 |
| 4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ | 28 |
| 5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築 | 32 |
| 6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ | 37 |

「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。

「第2版」(2022年～)に向け、「患者還元」、「日常診療化」重視へ基本方針を転換(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

がん・難病 データ格納症例数 累計

31,078 (がん 14,089 難病 16,989)

がん領域

※令和7年3月17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	1,405	14,089

難病領域

※令和7年3月17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	4,571 [※]	16,989

※データ解析中の症例も含む。

AMED研究 患者還元のこれまでの成果（難病領域） （～R6年3月時点）

平成27年7月～令和6年3月

未診断症例の全エクソーム解析数(累積)

7,318

臨床所見や既存の遺伝学的検査等で診断に至らず IRUD※において全エクソーム解析を実施した件数

患者さんが亡くなっている、あるいは、患者さんが全ゲノム検査を希望しない、等の理由から、約2000症例が全ゲノム解析に進んでいない。

平成27年7月～令和6年3月

病的バリエントが特定された症例数

3,521
(48.1%)

最初から全例で全ゲノム解析を行えば、少なくとも 55.4% で病的バリエントを特定可能。
(48.1% + 7.3% = 55.4%)

令和2年～令和6年3月

病的バリエントが特定されていない症例のうち全ゲノムに進んだ症例数
(先行研究 + 本研究)

1642
(先行研究 1149 本研究 493)

令和5年4月～令和6年3月

病的バリエントが特定されていない症例のうち、全ゲノム解析を実施した症例数
(本研究)

372

令和5年4月～令和6年3月

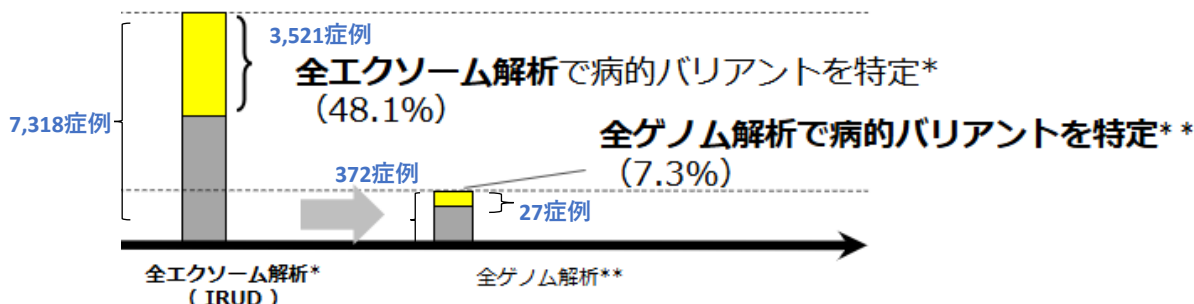
病的バリエントが特定された症例数
(本研究)

27
(7.3%)

※IRUD

・AMED研究「未診断疾患イニシアチブ (IRUD) : 「希少・未診断疾患に対する診断プログラム基盤の開発と患者還元を推進する研究」であり、未診断疾患患者さんの情報共有と診断確定、そして治療を見据えた病態解明やシーズ創出を目的として、2015年から実施しているものである。

・IRUDにおける全エクソーム解析等で疾患の特定に至らなかった患者で、AMED研究「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発 (国土班)」に組み込まれ、全ゲノム解析が実施された患者のうち7.3% (372症例のうち27症例) が病的バリエントの特定に至ることが示された。



「ゲノム医療推進研究会」講師およびテーマ一覧

回数・開催日	議題
第1回 (2022年2月22日)	● 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) 「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」
第2回 (3月31日)	● 日本製薬工業協会 「製薬企業における全ゲノム情報等の活用の期待」
第3回 (4月26日)	● 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) 「がんによる死亡をゼロにするために必要な体制作りを！」
第4回 (5月11日)	● 宮野悟 (東京医科歯科大学 M&D データ科学センター長) 「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」 ● 筒江紗耶 (イルミナ㈱) マーケットアクセス部 部長 「海外における全ゲノム解析検査の保険償還の実現」
第5回 (6月8日)	● 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) 「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～」
第6回 (8月31日)	● 井元清哉 (東京大学教授、医科学研究所ヒトゲノム解析センター センター長) 「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」
第7回 (9月30日)	● 堤正好 (一般社団法人日本衛生検査所協会 理事・顧問) 「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～」
第8回 (11月9日)	● 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) 「がんゲノム医療の実際と課題」
第9回 (12月13日)	● 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) 「稀少・未診断疾患イニシヤチブ(IRUD)の現状と展望」
第10回 (2023年2月2日)	● 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) 「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」
第11回 (3月15日)	● 櫻井晃洋 (札幌医科大学教授、医学部遺伝医学) 「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」
第12回 (4月26日)	● 鎌谷洋一郎 (東京大学大学院教授 複雑形質ゲノム解析分野) 「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」
第13回 (5月23日)	● 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) 「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！」

回数・開催日	議題
第13回 (5月23日)	● 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) 「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！」
第14回 (7月11日)	● 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) 「アンチセンス核酸で開ける希少難病精密治療の扉」
第15回 (9月26日)	● 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) 「わが国における医療DXの展望と課題」
第16回 (11月14日)	● 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) 「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」 ● 渡辺玲子 (シスメックス(株) 執行役員 臨床戦略・学術本部長) 「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」
第17回 (2024年1月30日)	● 加藤元博 (東京大学教授、大学院医学系研究科小児科学分野) 「小児がんゲノム医療の実装への期待と課題」
第18回 (3月5日)	● 大石公彦 (東京慈恵会医科大学小児科学講座 主任教授) 「イノベーションの先へ:子どもと家族にもたらすゲノム医療の進歩と可能性」
第19回 (4月4日)	● 山口建 (静岡県立静岡がんセンター 名誉総長 兼 理事) 「全ゲノム解析臨床実装への道筋」
第20回 (4月24日)	● イルミナ(株) アジュナ・クマラスリヤ/鈴木志都子/グレアム・ベセル/鈴木健介 「ゲノミクスの活用によるプレジジョン・メディシンの実現に向けて」
第21回 (10月8日)	● 蒔田泰誠 (国立研究開発法人理化学研究所 生命医学研究センター チームリーダー) 「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」
第22回 (11月14日)	● 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)) 「臨床現場からみたがんゲノム医療推進の現状と課題」 ● 森誠一 (公益財団法人がん研究会がんプレジジョン医療研究センター) 「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」
第23回 (2025年1月22日)	● 秦健一郎 (群馬大学大学院 医学系研究科 分子細胞生物学 教授) 「エピゲノム - ゲノム解析だけではわからない遺伝子スイッチとがん・難病との関係 -」
第24回 (2月27日)	● 井元清哉 (東京大学医科学研究所 副所長 同研究所ヒトゲノム解析センター長) 「全ゲノム解析等実行計画における システム開発の現状と課題、目指す姿」 ● 葛西重雄 (株式会社トリエス 代表取締役社長、厚生労働省技術参与) 「全ゲノム解析等実行計画を支える データプラットフォーム」
第25回 (3月21日)	● 宮冬樹 (慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター准教授) 「ロングリードシーケンスの有用性と展望:ショートリードシーケンスとの比較を通して」
第26回 (5月9日)	● 南谷 泰仁 (東京大学医科学研究所附属先端医療研究センター 造血病態制御学分野 教授) 「血液腫瘍における全ゲノム解析の現状と課題」

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。

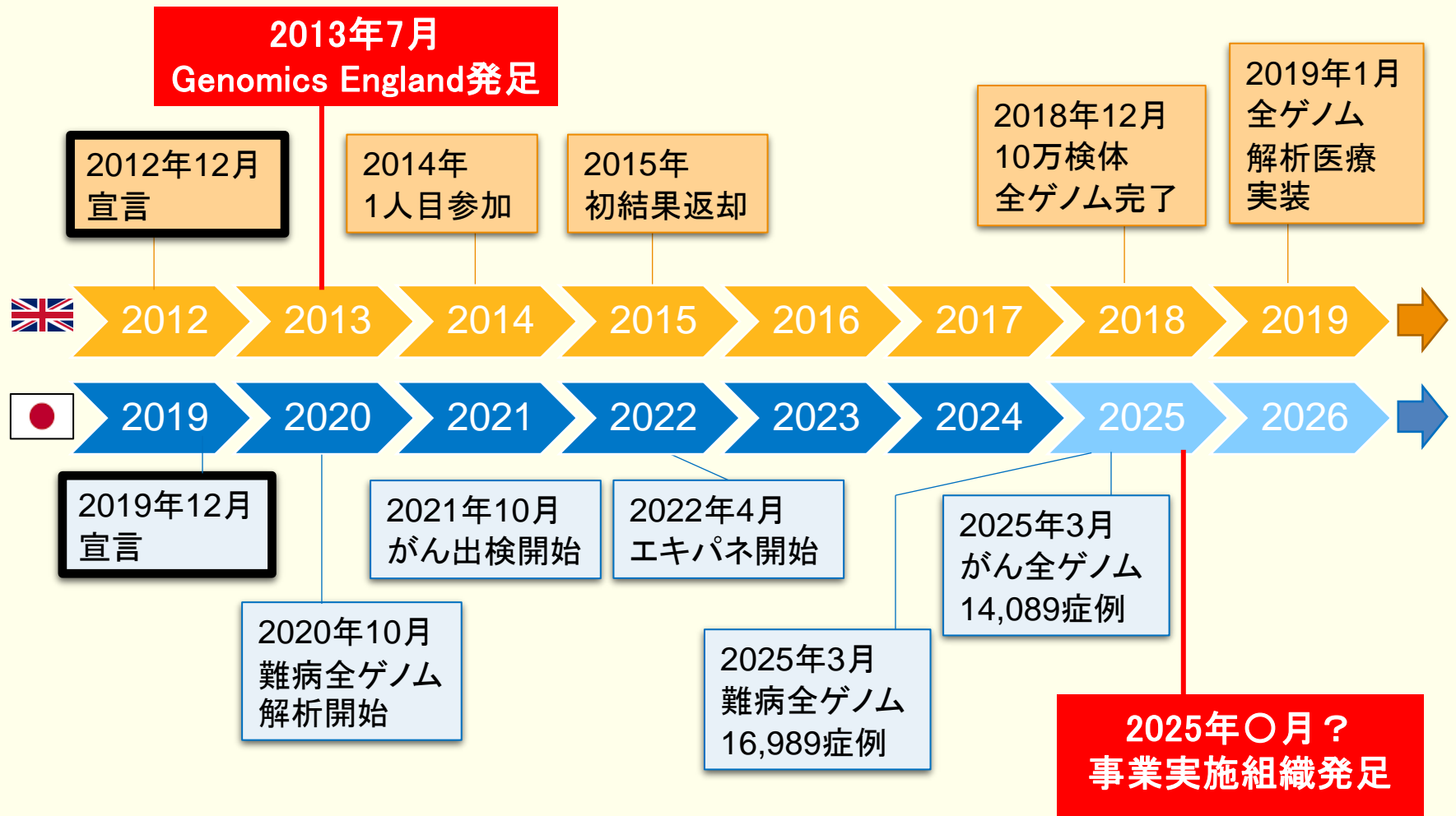
● 難病分野

- 遺伝子検査の保険適用疾患が拡大（指定難病348疾患<2025年4月1日現在>のうち、158疾患が保険適用<2025年3月末>）。
- 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。

全ゲノム解析計画の進捗ペースに、日英で大きな差。



<目次>

1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進	2
2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦	14
3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」	19
4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ	28
5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築	32
6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ	37

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。

厚生科学審議会科学技術部会 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会



国立がん研究センターに3年間ヤドカリ。

事業実施組織

運営委員会(仮称)

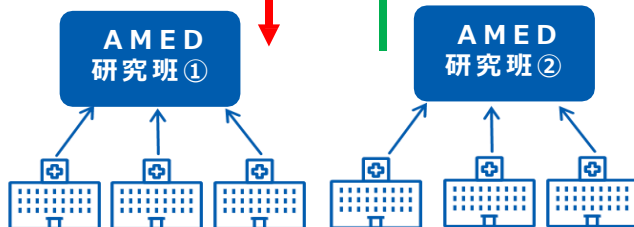
【患者への解析結果提供】

- 全ゲノム解析における患者還元
の統一的な方法の検討・監視

【データの利活用】

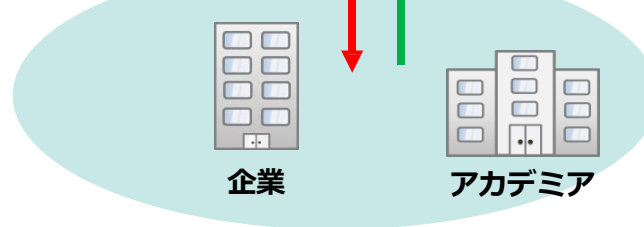
- 解析データの保管
- 解析データの利活用（コンソーシアム）

解析、提供方法の提示・監視 ↓

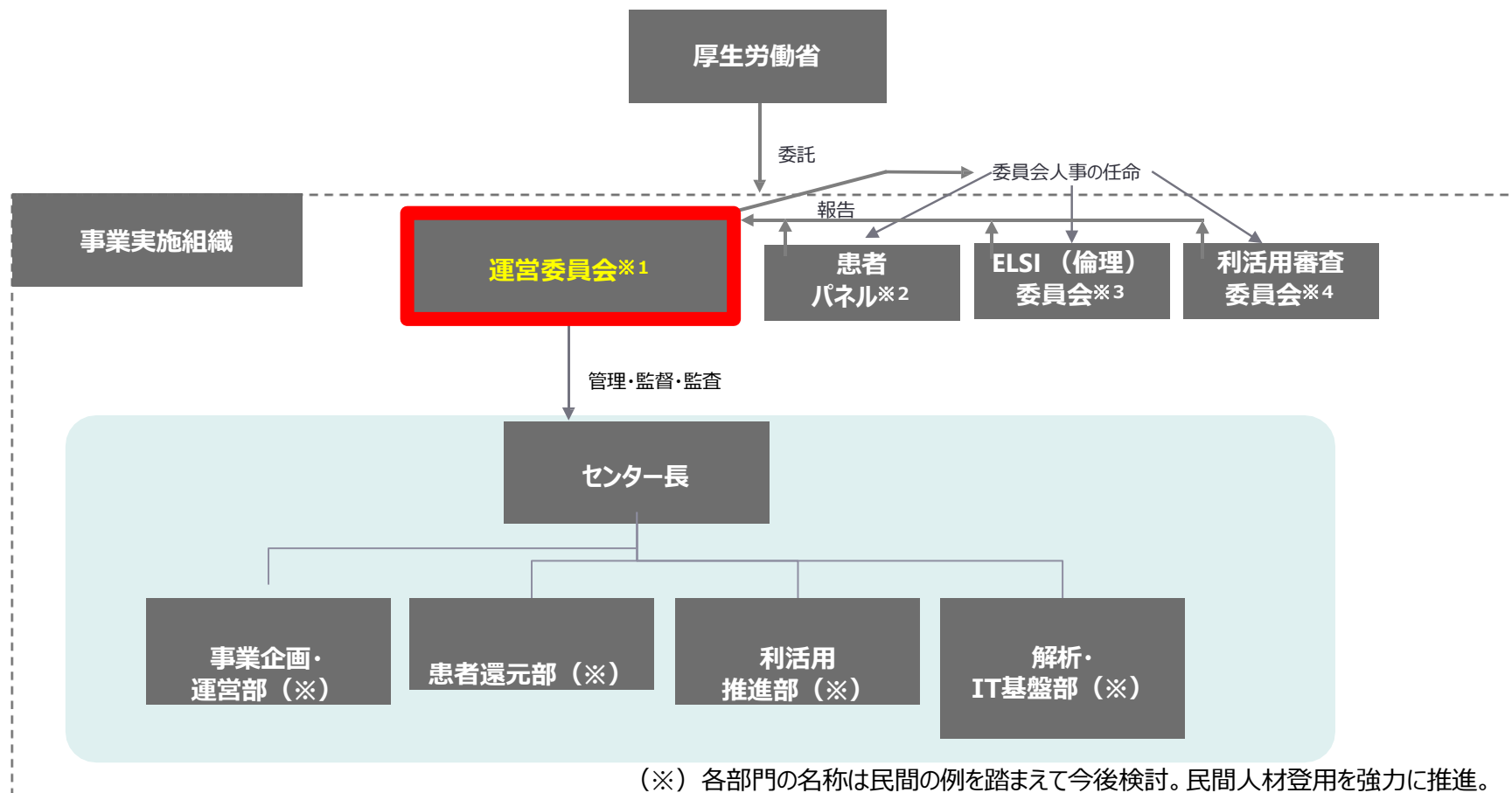


審査、データ提供 ↓

利活用申請 ↑



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。

<目次>

- | | |
|-------------------------------|----|
| 1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進 | 2 |
| 2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦 | 14 |
| 3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」 | 19 |
| 4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ | 28 |
| 5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築 | 32 |
| 6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ | 37 |

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

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成

序文

- ・ゲノム医療に関する我が国の施策の取組や経緯等
- ・基本計画の性質（位置づけ、計画期間等）

第1 全体目標、分野別目標

- ・法の基本理念を踏まえ、基本計画における諸記載を包含することができる目標を設定。

第2 分野別施策と個別目標

(1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発

- ・差別等への適切な対応の確保
- ・生命倫理への適切な配慮の確保
- ・教育及び啓発の推進

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築

- ・ゲノム医療の提供の推進
- ・検査の実施体制の整備
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・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
- ・人材の確保

(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

- ・ゲノム医療の研究開発の推進
- ・情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・人材の確保

第3 その他必要な事項（関係者等の連携協力、地方公共団体による施策、必要な財政措置、基本計画の評価・見直し等）

雇用における不当なゲノム情報差別への対応をQ&Aで明確化。

厚生労働省、2024年8月20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。

法務省も、漸く「ゲノム情報(遺伝情報)」を「啓発活動強調事項」に追加。 (2025年4月1日より)

(18)ゲノム情報(遺伝情報)に関する偏見や差別をなくそう

「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」により、今後、ゲノム医療が普及し、ゲノム情報の活用が拡大されていくことが見込まれます。その中でゲノム情報(遺伝情報)に関する知識や理解の不足から、日常生活や、就職、保険の加入等の社会生活の様々な場面で、不当な差別やプライバシー侵害などの人権問題が発生するおそれがあります。ゲノム情報(遺伝情報)に関する正しい知識に基づいて冷静に判断することが重要であるとの理解を深めていくことが必要です。

<目次>

- | | |
|-------------------------------|----|
| 1 「ヒトゲノム全解読」から個別化ゲノム医療は世界で急発進 | 2 |
| 2. 日本もゲノム医療国家戦略に挑戦 | 14 |
| 3. 大きく出遅れた「全ゲノム解析等実行計画」 | 19 |
| 4. 戦略的ガバナンスの利く事業実施組織で世界をリードへ | 28 |
| 5. 「基本計画」に従い、ゲノム医療エコシステムを構築 | 32 |
| 6. ゲノム解析の「日常医療化」を目指せ | 37 |

がん・難病ゲノム医療・研究の当面の目標

「ゲノム解析なくして、医療なし」

- ①全診療科への普及(予防、早期発見・治療)
(ゲノム情報と臨床情報のリンク、オンライン診療・コンサルの保険適用)
- ②保険適用診療・検査の拡大目標設定
(「5年以内でMRI並みに」など。「病名不明疾病」も対象に。)
- ③情報公開徹底の下、多様で開かれた研究の促進
(国、民間の英知・財源フル動員、創薬推進、制度・予算の内容・時間軸)
- ④プライバシー保護の下、開かれたデータベース構築
(デジタル化・標準化・国際化・AI活用。個人情報保護。患者オーナーシップ)
- ⑤国によるゲノム関連産業育成支援
(「健全かつオープンな競争」促進)
- ⑥人材育成等による質の向上
(教育、臨床遺伝専門医・遺伝カウンセラー等専門職等)
- ⑦国際協調の推進
(日米韓、アジア・太平洋地域等)
- ⑧遺伝子差別禁止の法定、国民理解の促進