

資 料

2026年5月29日

ゲノム医療推進研究会

「ゲノム医療の保険診療化、日常医療化を急げ
——日本ゲノム医療推進機構発足を機に、患者を真に救う『患者還元』を徹底せよ——」

2026年5月18日

ゲノム医療推進研究会

目次

要約

(はじめに)

1. 日本ゲノム医療推進機構(GeMJ)こそゲノム医療の司令塔

- GeMJ にゲノム医療の司令塔機能を実装せよ
- 患者還元を加速する医療基盤の本格稼働
- 単年度主義から脱却し、高度専門人材を確保・育成し、企業投資を呼び込め
- 独立組織を早期に実現し、患者中心のゲノム医療を実現
- ゲノム医療によって健康寿命の延伸・医療費の削減に繋げよ

2. ゲノム医療の制度改革と保険適用の拡充による患者への検査および治療機会の向上

(1) 遺伝子パネル検査は「標準治療前置」を排し、主治医の判断へ

- 保険診療におけるがん遺伝子パネル検査の実施機会の拡大
- LDT(ラボ開発検査)における検査前後プロセスを含む品質管理体制の標準化
- 薬事承認体制の見直しによるがんゲノム検査の迅速かつ適切な保険適用
- 国際潮流を踏まえた検査体系の再構築:コンパニオン診断薬(CDx)からパソロジカルシーケンスへの転換

(2) 「臓器別」から「ゲノム変異別」医療へのパラダイムシフトの時

- 治療選択における保険適用外薬の使用の柔軟化(例:「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」)
- 微小/測定可能残存病変(MRD)モニタリングの社会実装の推進にむけた薬事承認体制の見直し
- オンライン診療活用も含めた地域格差の解消推進
- 重症新生児への全ゲノム検査の保険適用の早期実現

3. GeMJ 主導による「研究と医療実装の好循環」実現へ

(1) AMED 等でのゲノム医療研究は GeMJ が主導・推進

- GeMJ は厚労省と一体として、ゲノム医療研究推進をリードすべき

(2) GeMJ こそゲノム医療データガバナンスの中核

- 利活用可能なデータシステムの本格稼働
- 利活用可能なデータ収集体制確立におけるガバナンス
- 統一同意説明文書の使用徹底と一元管理
- 国際競争力のあるデータ基盤の構築
- 国際連携を可能とする基盤構築と人材育成
- 利活用に資する時系列の臨床情報の収集

4. ゲノム医療の社会実装を支える基盤整備と高度化

(1) ゲノム医療の推進に必要な医療 DX の実現に向けた戦略

- 「日本版 EHDS 構想」の推進
- 個人情報保護法の医療分野の特別法を制定

(2) データ解析環境・データベースの強化

- 柔軟な解析環境の構築と最新技術の導入
- 利便性が高く、セキュアな解析環境の構築
- オミックス解析・バイオバンク機能・リコンタクト体制・ロングリードシーケンス解析の整備

(3) 全ゲノム解析の質・スピードを担保する臨床実装基盤の整備

- 全ゲノム解析検査の質の担保
- 解析スピードの向上と時間当たりの解析件数の最大化
- エキスパートパネル負担軽減策の立案
- 全ゲノム解析の臨床実装に向けた特許法への対応と承認形態

(4) 質の高いゲノム医療の提供体制構築とゲノム医療に対する国民理解の醸成

- ゲノム医療提供体制の充実と教育・啓発活動の展開
- ゲノム医療に対する国民理解・教育に関する政府の取り組みの推進

(おわりに)

上野大臣への3点に絞った回答希望政策項目(アンダーライン)

- 1) 日本ゲノム医療推進機構(GeMJ)は、日本のゲノム医療の「研究と医療実装(患者還元)の好循環」、および「ゲノム・医療情報等データの標準化・収集・利活用」に関する「国家の司令塔」として、早期に機能すべき、と考えるが、如何か。

<ゲノム医療の司令塔>

- ① 「研究戦略」、「医療実装(患者還元)」、「研究と医療実装の好循環」の司令塔
- ② 標準化されたデータの収集・管理、利活用、医療実装、救命の司令塔
- ③ ゲノム医療、医療DX、データサイエンス、国際連携の司令塔
- ④ ゲノム関連技術革新、人材育成、産業フロンティア開発等の司令塔
 - ◆厚労省と一体として、AMED等のゲノム研究を一元的にリード。
 - ◆複数年度の基金設立により高度人材、企業投資を安定的に動員、集積。
 - ◆「組織発足後、3年を目途に」を待たず、可及的速やかに独立組織化の要。

- 2) 京大医学部附属病院等による「先進医療B」の臨床研究の結果通り、直ちに、がん遺伝子パネル検査の「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」要件を撤廃し、主治医の判断で、「標準治療開始前」を含むタイミング、回数を含め、必要な適切な時期に保険診療でパネル検査を実施可能とすべきである。さらに、その結果に基づき、適応外使用を含め、治療選択肢を拡充すべきである。参加施設が限られ、経済的負担も大きい「先進医療A」による検査を、今後さらに数年続けても、結局治療には結びつかず、犠牲者を出し続けるべきではないと考えるが、如何か。

- ◆がん遺伝子パネル検査は、全ゲノム解析の「日常診療化」、「保険診療化」への試金石(例:重症新生児への保険適用等)。
- ◆2019年のパネル検査保険適用以来7年が経過。パネル検査実施件数は、月2,000件強程度で、低位横ばい。英米に比べ、圧倒的に少ない。
——英米等では、一般のクリニック・GPでもパネル検査を実施可能。
- ◆日本では、「標準治療前置主義」、「一生に一回ルール」等の科学的根拠希薄な規制を継続。
- ◆パネル検査の結果としての保険診療へのアクセスは1割程度と低迷。
- ◆世界の流れは、治療開始前にまず「プロファイリング検査」し、ゲノム変異を包括把握した上で、ベストな治療方針を検討・実施。日本では、パネル検査は「最後の手段」。

——「臓器別診断」から「ゲノム変異別診断」へのパラダイムシフトの要。

- ◆欧米では、病理診断時に分子病理診断目的のゲノム検査(パソロジカルシーケンス)を実施、その後臨床医が治療方針決定(コンパニオン検査依存の日本は「検査のガラパゴス化」)。
- ◆パネル検査結果の4割程度で「適応外薬剤が治療選択肢」。
- ◆「混合診療禁止ルール」を乗り越え、例えば、「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」等を導入、保険適応薬はないが保険適応外薬の選択肢がある患者に、安全な治療を民間保険も活用して提供、「がんゲノム医療難民化」を回避。治療データは公的に収集・研究、将来の保険適用、新薬創出へ繋ぎ得る新たな仕組みへ。

3) 全国どこでも、誰でも最先端のゲノム医療を受けられるよう、分子病理診断、全ゲノム解析を含む保険診療化の一層の推進、ゲノム・臨床情報等の統合国家データ基盤構築、欧州 EHDS 並みの医療等情報の一次・二次利用可能な医療 DX 強力推進、遠隔医療の推進等を一体的に整備し、患者還元に加え、創薬力やゲノム関連産業競争力強化を行なうべきと考えるが、如何か。

- ◆「日本版 EHDS 構想」の推進⇒一次利用、二次利用の一体的法制度設計の要。
 - EHDS (European Health Data Space) 構想は、EU4億5000万人の健康医療データの一次利用、二次利用の共通基盤整備と利活用ルールのグランドデザイン法制。
 - 日本も、個人情報保護に関し、「入口規制」から「出口規制」への転換が必要。その際は、「悉皆性」、「同意なしの収集」が重要。また、個人情報へのアクセス履歴は、直ちに本人通知、権限なきアクセスには厳罰、国民の信頼を獲得。
- ◆「個人情報保護法の医療分野の特別法」(ゲノムデータの個人識別符号問題等)
- ◆オンラインゲノム医療の保険診療化を広く認めるべき。
 - そもそも、がん領域にもオンライン保険診療を導入すべき。
 - オンライン遺伝カウンセリングの保険診療も導入すべき。
 - 遺伝性疾患にかかるオンライン療養指導の際の遠隔専門医への診療報酬上の評価を導入すべき(D+P with D)。
- ◆遺伝医療の標榜診療科実現。
- ◆バイオインフォマティシャン、認定遺伝カウンセラー等の「医療職」化の実現。

以上