

「患者起点・患者還元」のゲノム医療の実現加速に向けて

2024年5月28日
ゲノム医療推進研究会

はじめに

2003 年 4 月のヒトゲノム計画完了後、英国では 2013 年に「10 万ゲノムプロジェクト」が始まり、米国では 2015 年に「プレシジョン・メディシン・イニシアティブ」が動き出し、以来、ゲノム医療の臨床実装が顕著に進みつつある。今やゲノム解析と無縁な診療科はなくなる、との認識は広く世界で共有されている。患者一人一人に個別化されたいわゆるプレシジョン医療こそが、早期治療により治癒率を向上させ、治療後期の負荷に比し効果の乏しい医療費を削減し、何よりも個々人のウェルビーイングを向上させながら健康な労働力と、広範なゲノム関連産業の発展をも通じた経済社会の活力に連なるゲノム医療は、世界の広範な国で国家プロジェクトとして強力に推進されつつある。

「ゲノム医療推進研究会」は、2022 年 2 月に立ち上がり、わが国がゲノム医療において世界をリードし、「患者起点・患者還元」のゲノム医療の早期実現を目指し、国会議員や官民の一線の有識者とともに議論を深めてきた。当研究会発足以来の我々の一貫した危機感は、世界ではゲノム医療の研究も実装も加速的に進む中、我が国が大きく後れを取り、国民がゲノム医療の恩恵を十分に受けていないという点だった。世界との格差は広がるばかりで、ゲノム医療自体に加え、そのインフラとなるデジタル関連産業においても大きく遅れをとり、国力にすら影響を与えかねないのではとすら考えられる。

本提言は、研究会として 3 回目のものであるが、その間、我が国のゲノム医療はどの程度進展しただろうか。国民の皆様は、ゲノム医療の恩恵を受けることができているだろうか。

「がんとの戦いに終止符を打つ」との目標の下、2016 年 12 月に厚生労働省が「がんゲノム医療推進コンソーシアム」を立ち上げ、がんゲノム医療の推進をスタートさせた。しかし、検査対象患者が、標準治療が終了となった固形がん患者のみなど限定されていた。検査の結果、治療法に辿り着く患者は 1～2 割程度、厳しめに見ても数パ

一セントといわれ、ゲノム医療の可能性が、十分に患者にタイムリーに届けられているとはいえない状況である。また、難病分野においても、指定難病(現在 338 疾患)においては、確定診断に必要な遺伝学的検査として、これまでの 148 疾患の遺伝子検査に加えて、令和 4 年度に新たに 53 疾患が保険適用され充実が図られていたが、未だ診断のつかない疾患や治療法が十分でない疾患は多く、ゲノム研究の更なる推進による診断法、治療法の速やかな開発が強く求められている状況である。

また、厚生労働省が 2019 年以来進めつつある「全ゲノム解析等実行計画」の進捗は鈍く、実行計画を運営すべき官民の英知を結集するはずの「事業実施組織」は、その組織形態もまだ定かではない。医療実装に必要なデータの集積や解析のためのプラットフォームも未整備、遺伝的差別や不正な扱いを排除しながら研究促進するに不可欠な個人情報保護と二次利用を含めた利活用に関する国民の信頼獲得に資する「医療分野における特別法」の整備のタイムスケジュールや規制運用の具体的検討も不透明なままだ。

ゲノム解析情報や、オミックス情報と臨床情報の利活用は、新たな個別化された診断・治療法開発による医療の質の向上とともに、科学的根拠に基づく診断法や新薬の研究開発を可能とする。これより、治療成功確率の向上やスピードアップが期待され、患者の生活の質の向上や、健康寿命の延伸、さらには医療コストの効率化が期待できる優れた国家プロジェクトとなることが期待できる。

当研究会として 3 回目となる本提言の取り纏めにあたり、この大幅な遅れをとり戻し、国民がゲノム医療を一日も早く受けるために可及的速やかに必要な、医療実装の具体策、様々な法整備、事業実施組織のあるべき姿、データ・デジタル環境整備等、主な政策課題の解決に向けた提言を、以下の通りお示しする。厚生労働省や事業実施準備室が本提言の諸施策を早期に断行することを切に望む。

1. さらなる加速が不可欠な日本の変化

(日本の変化の遅れに歯止めを)

わが国全体の変化スピードの世界的な遅れがいよいよ顕著になりつつある。国際経営開発研究所(IMD: International Institute for Management Development<スイス>)が毎年公表している指標に「世界デジタル競争力ランキング」がある。昨年 11 月公表の 2023 年分を見ると、日本は 2018 年以降、5 年連続順位を下げ続け、遂に主要 64 か国中 32 位という凋落振りだ。それも、2021 年 9 月にデジタル庁が新設され、医療に関しても、2023 年 6 月 2 日に、「医療 DX の推進に関する工程表」が政府決定され

たにも拘らずだ。同じアジアでも、いずれもゲノム医療に注力するシンガポールは3 位、韓国は 6 位、台湾は 9 位、香港は 10 位、といずれもベスト 10 内だ。

昨年 5 月の本研究会提言において、大胆な改革により変化スピードを加速しなければ、前を走るトップランナー達の背中では早晩見えなくなり、我が国は、COVID-19 パンデミック以降変化の加速が増している世界から取り残される一方、と警告を発したが、この一年間でも変化のさしたる加速は見られない。

(ゲノム医療の研究、臨床実装とも後塵を拝す)

国家プロジェクトとして先陣を切っている英国のゲノム医療では、Genomics England による全ゲノム解析による「10 万ゲノムプロジェクト」が既に 2018 年に完了、同年から NHS における保険適用となる疾患原因遺伝子がリスト化(「National Genomic Test Directory」作成)され、「患者還元」のためのゲノム医療臨床実装が続けられている。「10 万ゲノムプロジェクト」と、その後の実装プロセスを通じて培われた「医療実装」と「研究の加速」の「車の両輪」が好循環を生み出している形だ(別紙 1)。「NHS がゲノム医療全体の戦略司令塔であり、解析・研究を含む事業実施組織 Genomics England はその傘下に過ぎない」、との厚生労働省の認識は、英国における事業実施組織 Genomics England の過去及び現在の主体的役割の実態を正確に踏まえていないように思う。そもそも、今から5 年以上も前に「10 万ゲノムプロジェクト」を早々に終了し、既に NHS 中心に本格的医療実装の局面に入っている英国と、いまだ 25,000 件程度しか研究としての全ゲノム解析計画が進捗していない日本では、局面が全く異り、単純比較はできないだろう。また、我が国の全ゲノム解析等ゲノム医療の臨床実装の司令塔自体、英国と異なり、不明確だ。

イルミナ社の調査によれば、世界の全ゲノム解析の保険適用は、取り分け難病分野において先行しながら、がん領域にも着実に拡大されつつあり(別紙 2~4)、それに対しわが国では、引き続き歩みは極めて遅い。

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。

また、現行制度下では、治療法が確立していないと「先進医療 A・B」の対象にもならないとの現行方針は、がんの全ゲノム解析領域でも同様だ。しかし、遺伝子変異の特定につながる検査であれば、個別化医療として、少なくともある特定範囲の異常では

ない、との情報取得により、体力を消耗するだけの無駄な治療を回避し、診断の幅が検査前に比べ格段に絞られるケースは多々あり、事後の治療方針の変更につながる可能性が十分あり、患者本人にとっても、医療費節約という「納税者益」にも十分役立つ可能性がある。しかし、現行の「先進医療制度」では、治療法が確立していなければその対象とならない。ならば、保険外併用療養費制度の中で、治療方法が確立していなくとも、かかる全ゲノム解析検査だけを保険対象とする、新たなカテゴリーとして「先進医療 C(仮称)」を導入すれば良いのではないか。ユニバーサル・ヘルスカバレッジの観点からも、あくまでも公的保険の適用となることを目指すべきであり、旧来の制度に束縛されることなく、新しい科学的イノベーションを制度にスピーディーに反映させる制度に変える勇氣ある、冷静な決断が不可欠だ。

加えて、ゲノム医療の研究促進、臨床実装に当たっては、「臨床情報の登録」、「サンプル処理」、「シーケンシング等塩基配列解析」、「データプラットフォーム構築」の各段階のプロセスの標準化の徹底推進が重要であり、医療現場等の負担軽減、一次・二次利用の容易化による治療法開発、創薬の促進、さらには広範なゲノム関連産業振興との好循環が、「生きたゲノム医療による患者還元」を生み出すには決定的に重要なインフラなのだ。我が国ゲノム医療には、こうした好循環がいまだに起きていない。

(医療 DX も格段の加速が不可欠)

ゲノム医療の遅れを取り戻すのには、ゲノム情報の DX 推進に加え、医療 DX そのものの格段の加速が必要だ。折しも EU では、既に本年 4 月には、欧州議会での EHDS(European Health Data Space)規則案が承認され、近く成立が見込まれるなど動きが速い。取り分け、ゲノム医療には、ゲノム情報と合わせ、多数の各種医療・臨床情報の活用が不可欠であり、個人情報保護及び長期の追跡研究等のためには、仮名化情報利活用法制を含む、個人情報保護法の医療分野における特別法の早急な制定は決定的に重要だ。

2023 年 6 月、「医療 DX の推進に関する工程表」が政府として正式に定められた。「一次利用」の情報インフラについては、電子カルテの標準化に関しては、当面「3 文書 6 情報」に限って共有される「医療情報プラットフォーム」を構築するに止まっている。さらに「二次利用」推進のための政策体系やその期限提示は何ら示されていなかった。

その後、当研究会からの強い要請もあって、厚生労働省は 2023 年 11 月、漸く「医療等情報の二次利用に関するワーキンググループ」を「健康・医療・介護情報利活用検討会」の下に設置し、2024 年 4 月、これまでの論点整理を行うとともに、「今後の進め方」を取りまとめた。しかし、そこでは、今後検討すべき必要項目は記載されているものの、タイミングとしては 2024 年 4 月 1 日から施行になった改正次世代医療基盤

法の施行状況も踏まえた検討、との方針が示されており、これでは、見直し期限の 5 年経過後までには「特別法」の制定は行われない事となってしまう、医療分野の二次利用はほとんど前進しないこととなり、ゲノム医療へのデータ利活用にも影響する。このような遅々たる歩みでは、「世界デジタル競争力ランキング」のさらなる下落は必至と思われる。

(事業実施組織は、透明かつ強固なガバナンスの下、官民の力と資金を総結集)

我が国の全ゲノム解析等実施計画では、いまだ 25,000 件余りの解析蓄積に止まっており、令和 7 年開始予定の事業実施組織の立ち上げとその後の全ゲノム解析の格段の加速を待つ以外ない。

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合で、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。

政府が特殊会社方式を取る際には、総務省から①暫定措置であること、②仮に恒久化するならば、収益性があること(黒字化)、との要件が課せられる、との指摘があり、政府が慎重姿勢を示すことが多い、とされている。しかし、その様な要件の法的根拠は見当たらず、国家の財政への不当かつ意味のない負担を課さない限り、通常の国の補助金等の継続と同様であり、国益に沿ったものと言えよう。

(個別化精密医療<Personalized Precision Medicine>の原点に立ち返れ)

ゲノム解析は、生命現象や疾病構造の特性解明のための重要技術であり、今後、ゲノム解析と無縁の医療はなくなる、と言われている。

「患者起点・患者還元」の哲学に沿わない全ゲノム解析への保険適用の硬直的、遅々たる歩みを始め、全ゲノム解析等実行計画の下での事業実施組織形態決定の遅れと独法等旧来型組織の選択に向けての政府内の流れなど、科学技術立国を目指す国として、将来の成長の源となり得るイノベーションの先端分野の扱いとは到底思えないほど我が国政府の対応は遅い。

個別化精密医療(Personalized Precision Medicine)は、本来患者にとってベストな治療選択のはずであり、それにより治癒率が上昇し、余計な治療を断ち、医療費の無駄遣いを削減し、結果働く人材を確保、より豊かな暮らし実現に連なることだ。政府においては、個別化精密医療の原点に立ち返り、こうした大きな国家ビジョンの下で、戦略的、計画的かつ迅速に、「患者起点・患者還元」のゲノム医療の提供という所期の目的実現へのプロセスを大幅加速することを期待する。

2. 確実な医療実装の推進

2023 年度、難病である遺伝性網膜ジストロフィーに対して、次世代シーケンサー(NGS; Next Generation Sequencer)を活用した多遺伝子パネルによる遺伝学的検査が先進医療 B をへて薬事承認・保険適用となった。

遺伝性網膜ジストロフィー以外の幅広い遺伝性疾患に迅速に対応するためには、パネル検査から全ゲノム検査・診断への変革が不可欠である。ゲノム医療の科学的な有用性の認識については、各国間において大きな差があるとは考えられない。希少疾患新薬の申請要件が緩和され日本人の臨床試験なしで可能となった最近の大胆かつ適時の厚生労働省の判断は参考となる。

希少疾患への治療法開発のさまざまな取り組みについて、速やかに制度化することが求められる。頻度の高い疾患の治療のために既に承認されている薬剤が超希少疾患に有効であることが示された場合に、この薬剤の使用を承認する「ドラッグ・リポジショニング」を加速する制度が必要である。さらに核酸医薬、遺伝子治療、体細胞レベルでの遺伝子編集など、海外で実用化が始まっている革新的な治療法の開発を加速する枠組みも強化が必要である。

がん分野においても、他国の成功事例を参考にし、特定の領域から全ゲノム検査・コンパニオン診断等の検査を保険診療で進めていくべきではないか。たとえば、小児固形がんは、がん細胞にみられるゲノム異常が少ないゲノム異常の数と病態・臨床像が関連している治療標的に用いるだけでなく、診断の補助や予後予測にも有用

などの特性があり、英国 NHS において保険での提供が行われているなどを考えると、優先度は高く、保険適用の道を拓いていくべきと思われる。

さらに、がんの治癒率を向上させるために以下の取り組みが必要と考える。

- がんのリスク診断に基づく検診体制の確立によるがんのスクリーニング率の向上
- がんの超早期再発診断法の開発・超早期治療
- 有効で副作用の低い治療薬の選択と、無効な治療法の回避
- 分子標的治療薬や免疫療法ーネオアンチゲンワクチン・CAR-T細胞療法・TCR 導入・T 細胞療法等の新しい治療薬の開発

（保険診療におけるがん遺伝子パネル検査の拡大）

がん領域においては、がん遺伝子パネル検査が薬事承認された際に「標準治療前置」の制限はなされていない。しかしながら、標準治療を行ってからパネル検査ないし全ゲノム解析に進むという、政府による、いわゆる標準治療前置の考え方は全く変わっておらず、科学の進歩の恩恵を、限りある命の国民等に届けるため、一刻も早く見直すべきである。患者団体や関連学会からも強い要望がなされ、2023 年、閣議決定された「第 4 期がん対策基本計画」や「骨太の方針 2023」に「適切な時機でのがん遺伝子パネル検査の実施」と記載されたにもかかわらず、2024 年度の診療報酬改定においても、標準治療前置の考え方が踏襲されたままだ。このような形で、患者の適切な治療への迅速なアクセスを阻害することは、「行政による治療ラグ」に他ならない。次期診療報酬改定を待たずしても、標準治療を行う前段階からパネル検査、さらには全ゲノム解析を行えるようにするべきである。

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

- 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。

また、医療費が高騰する中で、このような革新的な診断技術を検査に導入することは、早期に適切な治療を誘導し、治療法の改善による医療費の削減や患者の早期退院による経済生産性の向上につながると考えられる。これまで導入されてきたがん関連の遺伝子診断薬においては、企業側が開発時に期待した製品の付加価値が残念ながらその保険点数に十分反映されていないという声がある。このため、検査費用の一部が病院等の負担となっているなど、既に複数の企業が革新的な診断技術の開発や海外からの国内導入をためらう事例が発生している。がんパネル検査や全ゲノム解析のような革新的新規診断技術においては、その検査の臨床的意義の理解に加え、検査フローをよく吟味し、高品質の検査が確実に運用できる体制を構築できるように、適切な費用を鑑みた保険適用とすることが必要である。

(全ゲノム解析検査に向けた薬事承認形態の整理)

全ゲノム解析検査はがん遺伝子パネル検査とは異なり、特定の試薬に依存しないため、試薬の承認を前提としない承認形態を整備する必要がある。①一定の質が保証された医療機関や衛生検査所での検査を LDT (Lab Developed Test) として承認する、②特定の検査所を指定して承認を取る、という 2 つの方向があり得るが、前者は基準の整備が進んでおらず、後者は Wet の検査ラボと Dry 解析プログラムを同一資本で運用することを求める硬直性があり、結果的に薬事承認が成立する目処が立たない。企業の投資を呼び込むために、承認形態の明確化とルールの整備が急務である。

(がん領域の治験)

がん遺伝子パネル検査の結果については、C-CAT に集積されて、新たな創薬開発に活かす道筋ができていますが、今後の全ゲノム解析のデータベースを充実させていくに当たり、全ゲノム解析以前の既存の方法(コンパニオン診断やマルチプレックス遺伝子診断)による遺伝子検査結果と治療経過等の臨床情報もデータベース化されていくべきだ。医療 DX を強力に推進し、臨床情報の入力における医療者の負担を軽減しつつ、検査や研究の成果を一体化することで、治験の対象となる患者の選定が容易にできるようにすべきである。

加えて、治験の対象となる患者が選定されたのち、治験実施施設から遠方の患者も治験に参加できるよう、産学官医で協力し、容易に分散化臨床試験（DCT: Decentralized Clinical Trials）が実施できる体制整備（IT インフラ、訪問看護師などの人材育成、法規制の改定など）を進めていく必要がある。

なお、一般にがん患者の治療や治験については、臓器別の診療科が主導し進められている。しかし、今後全ゲノム解析の研究によって、がんの原因遺伝子の解明が進むと、臓器単位ではなく標的とする分子に着目した新薬の開発「バスケット試験」が急速に進展することが想定される。がんゲノム医学・新薬の作用機序や副作用について臓器横断的に経験を有するなどの専門領域に熟知した医療人材が必要となる。しかし、我が国にはこうした専門医や診療科は少なく、人材養成や教育の体制整備が焦眉の急である。

（オミックス解析等への保険適用）

全ゲノムのみならず、エピゲノムを含むオミックス解析等の新たな技術を対象とし、保険収載等の臨床実装を見据えた具体的な道筋を明確に示すべきである。また、米国等では、リキッドバイオプシー等の簡便かつ低侵襲な手法によるがん術後再発リスク評価、さらには早期診断を可能とする技術等について導入が進んでいる¹。我が国においても、こうした先進的な技術を早期に保険収載することで、患者への還元を着実なものとするべきである。

3. 全ゲノムを含むゲノム医療に関する法制度の充実

（「ゲノム医療推進法」の着実な推進）

「ゲノム医療推進法」（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）の制定は議員立法による、ゲノム医療の将来発展にとって極めて重要な理念法であり、基本計画を早急に策定し、研究開発の推進や患者・親族等の保護に関する具体的な戦略と工程表の策定、予算措置、人権保護に関する罰則を含めるなどの必要な法制度整備を早急に検討し、着実に講じていく必要がある。

（個人情報保護法の見直し）

個人情報保護法の医療分野における特別法を制定すべきである。現行の個人情報保護法では、一定の量のゲノムデータは個人識別符号に該当すると整理されてお

¹ リキッドバイオプシーとは、体液中の微量の分子を検出できる技術

り、匿名化や仮名化の際には全データを削除することが求められており、創薬等を含めた研究・開発の大きな阻害要因となっている。

また、医学研究や医薬品の研究開発では多くの国々との国際連携が重要であるが、個人情報保護法の令和 2 年改正により同意取得時の海外移転に関する説明事項が膨大となり、同意書作成者、説明者、同意者の大きな負担となり、研究の大きな障害となっている。

ゲノム情報による就業・保険契約等における不当な差別の禁止、同意取得から利用審査への転換、匿名化から仮名化への転換も実現しなければならない。これらの課題を解決するため、個人情報保護法の医療分野における特別法の制定は避けて通れず、早急に制定方針を決定し、事業実施組織正式スタートまでの実現を前提に、法案化作業を開始すべきである。

個人情報保護法の医療分野における特別法の制定に伴い、倫理指針（「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」）も抜本的に改善すべきである。

4. 患者や家族の視点に立った ELSI の推進

（患者参画とゲノムリテラシーの向上）

患者（国民）主体のデータ集積と管理をさらに発展させ、国民が主体的にゲノム医療に向けたデータ生成や研究に貢献できる仕組みも検討すべきである。例えば、データや検体の提供者とデータ利用者の双方向コミュニケーションから、どのように提供物が活用されるか理解した上で国民が積極的にデータや検体を提供できたり研究に参加できたりする社会が求められる。

（不当な差別の防止の徹底）

現行個人情報保護法以外に二次利用を含めた患者・親族保護に関する具体的な、機能する保護法制と利活用法制がない状態で、事業実施組織が発足し全ゲノム解析等実行計画が本格稼働することに対する懸念の声が根強くあることを踏まえ、政府は「ゲノム医療推進法」に基づく基本計画の策定を急ぐとともに、ゲノム情報による就業・保険契約等における不当な差別を防止するための罰則を含めた法整備を 2025 年度中の事業実施組織発足までに早急に実現するべきであり、一刻たりとも時間的余裕はない。差別禁止の線引きを明確化することで、先進医療への民間保険の対応も促進されることが期待される。

5. 事業実施組織の速やかな構築

(ガバナンスの強化)

Genomics England の成功例を踏まえれば、「全ゲノム解析等実行計画 2022」の推進にあたり、運営の透明性と強力なガバナンスを発揮する司令塔機能たる事業実施組織を一刻も早く構築しなければならないことは明白である。

特に、全ゲノム解析等実行計画に係る事業実施組織のボード(運営委員会)はアカデミアや製薬など一部業界のメンバーに限られているが、検査産業、医療機器産業、診断薬・治療薬製造産業、コンピュータ製造産業、情報解析産業、AI 産業等を含め、業界を跨いだオールジャパンの意思が反映され得る決定体制の構築が必要である。

事業の推進に当たっては、ゲノム医療に関わる制度や業務、データ項目にわたって既存の国際標準を基本とした国内標準化を進める役割の組織を明確化することが必要である。国内標準と規定した仕組みを展開する企業にもそれぞれ役割を与えながら、事業継続できるようなインセンティブを与えるような制度設計を行い、継続的な改善を実施することが求められる。事業実施のスピードアップ、民間企業の厳しい基準に則って執行される確実な進捗管理を行うとともに、事業の継続性を考慮した経営視点での制度が強く望まれる。

(予算措置)

事業実施組織の早期構築については、当研究会が 2023 年の提言において「令和 6 年通常国会ないしは秋の国会への関連法案の提出を前提に、事業実施組織設立に向けた詳細なスケジュールを立て直し、確実に進捗を管理することが不可欠である。」と提言したものの、未だ具体的な事業計画(財務や業務内容の具体的な計画)が示されず、遅れに遅れた 2025 年度の発足の実現すら懐疑的にならざるを得ない。

厚生労働省は 2025 年度の事業実施組織発足に向けた実現可能性のある詳細なスケジュールを一刻も早く速やかに示すべきである。法整備の必要性があれば 2024 年度臨時国会で確実に成立させ、2025 年度に必要な予算を確実に確保しなければならない。

(事業実施組織への円滑なデータ移管)

これまでに全ゲノム解析実行計画の下で解析された約 25,000 症例の解析結果の一部については、患者の治療方針の決定に役立てられる等の成果が得られつつある。しかし、製薬企業等の二次利用には至っていない。また、「統一同意説明文書」が使用されておらず、代わりに使用されている「がん領域の同意説明文書モデル文案」

の徹底状況も不透明であり、個人情報保護法の観点から企業等による二次利用に耐えうる同意が取得されているか否かの懸念が存在する。さらには、現在まで AMED 研究班の研究の位置づけでデータが取得されており、AMED 研究班から事業実施組織にデータ移管できない懸念もある。AMED 研究班から事業実施組織にデータ移管できるよう、必要な法整備や対応を一刻も早く行うべきである。また、事業実施組織の発足とともに「統一同意説明文書」を導入すべきである。

（人材育成と業務の効率化）

事業実施組織については、我が国の冠たるゲノム研究拠点として、強固なガバナンスと高速でセキュアな IT インフラを整備し、最先端のゲノム医療を速やかに患者に届けるための研究開発等を適切に推進するために必要なサイエンス・インフォマティクス・ELSI 等の人材を十分に確保することが必要である。また、不足するアカデミアや企業の専門人材の育成のためのプラットフォームとしても活用することを念頭に、適切な組織や柔軟な運用ルールを定めることも必要である。

なお、2019 年 6 月に保険適用されたがん遺伝子パネル検査については、2021 年 8 月に血漿検体を用いる方法が保険収載された。しかし、その検査実施数を見ると、2022 年 4 月以降は月間 1,800 前後で推移しており、2023 年度の実績は年間 22,081 件の実施にとどまっている。今後、標準治療前における検査の実施や全ゲノム解析の実施などを見据えた更なる検査数の拡大や全国の病院にて検査が実施できる体制の構築が求められる。エキスパートパネルの実施がハードルとなっており、各医療機関でのゲノム医療人材（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー等）の育成・確保・雇用枠の確保とともに、医療 DX の導入、AI の活用など含めて、検査における業務・制度の効率化・改善が求められる。²

6. 創薬ニーズに応えたゲノムデータの利活用の推進

（二次利用の推進と診療現場の負担軽減）

全ゲノム事業における臨床データについては、多様な研究課題において、分野を特定することなく、柔軟な解析が行えるように、標準化が必須である。そのために、国内でゲノム情報及び健康医療データセットの標準化を推進するための組織を立ち上げ、国が主導してデータ収集やデータシェアリングのための情報基盤を整備していく

² C-CAT ホームページ C-CAT 登録状況より

https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/registration_status/

必要がある。データについては HL7 FHIR、OMOP CDM や Global Alliance for Genomics & Health(GA4GH)等いくつかの標準規格が個別の先行研究で用いられている現状であるが、利活用の目的や技術的な進展も踏まえつつ推奨規格や標準化範囲を体系的に定義し、ガイダンスを策定して周知、啓発していく必要がある。

標準化は二次利用や創薬への応用を見据えた際にも必須である。当座の診療上の必要を超えた経時的な臨床情報の収集を促進するために、医療現場に配慮したデータ入力負荷軽減に資する構造化入力支援ツールやデータ連携を取り違いなく安全に行えるようにするためのセキュアな接続環境の開発が求められる。なお、これらの開発には一定の時間を要することから、それまでの間はデータ入力人材の確保が求められる。

また、診断名や症状名を含めた臨床情報を標準化(ICD-11 や Human Phenotype Ontology)する作業をデータ入力段階で行うことはデータ入力者に大きな負担となり、また、統一した基準でないとデータの質を下げる原因となる。そのため、コーディング作業は CRO への委託や大規模言語モデル(LLM)の活用も視野にいれつつ、限られた専門家によって一括で統一的に行うよう、必要な予算措置を講ずることが望ましい。

一次利用・二次利用の両者において、膨大な情報を蓄積できれば人工知能の活用により、個々の患者さんに有用な情報を引き出すことが可能となる。技術の進展が著しい人工知能(予測モデルからディープラーニング、生成 AI)など最新の技術の導入も技術面、制度面含めての検討が求められる。さらには、人工知能の活用により患者・医師・医療関係者への最新医療情報の提供が可能となる。患者個人の状況を考慮した、患者にとって分かりやすい双方向の説明システムも人工知能によって構築可能となる。人工知能技術を医療分野において展開する企業にも一定のインセンティブを付与しながらそれぞれの役割や関係を明確化することが必要である。

診療や研究を通じて得られたゲノムデータについては、患者の同意を得た上で、研究班や関係学会が中心となってオールジャパンでデータを収集することが重要である。また、こうしたデータを事業実施組織に集約し、製薬企業等が利活用できる体制を整備することが重要である。

特に、臨床情報とゲノム情報を連結させて利活用を企図する場合は、あらかじめ電子カルテや病院情報システムと検査会社を直接ネットワークで結んでカルテの情報を紐づけた付加価値の高いゲノムデータを生成しておき管理、運用できるようにしていくことが将来的には効率の面からも望ましい。国の主導で医療機関も含めた実証事業

を立ち上げ必要なデータや基盤、制度改正点を早急に検証していく必要がある。

（オミックス解析の推進）

さらには、新規治療薬等の開発の視点では、ゲノムデータと臨床情報だけでは十分ではないため、生体内での変化を把握するためのオミックス解析に対するニーズが強い。このことは、政府のゲノム医療協議会（令和 6 年 4 月 2 日開催）においても「これまでのゲノムデータに加えて、近年重要性が高まりつつあるシングルセル解析、トランスクリプトミクス解析、空間トランスクリプトーム解析等のマルチオミックス解析等で得られた新たなデータも含め、包括的な利用を促進することで、医療技術の発展や創薬等の研究開発の加速にも繋がると考えられる」と指摘されているところである。

特にがん領域においては、トランスクリプトーム解析やエピゲノム解析は、可能な限り多くの検体の解析をゲノムシーケンスに合わせて実施することが望ましい。オミックス解析は、多様な研究ニーズや解析費用を踏まえると、全検体一律で実施することは現実的ではない。そのため、がん組織等は確かな方法と状態でバンキングしておき、必要時に迅速に検体にアクセスできるよう、ワンストップ窓口と利用審査体制を構築することが必須である。加えて、追加の検体や臨床情報の提供を依頼できるよう、デジタルでのリコンタクト方法も含めて、リコンタクトを着実にを行うための体制整備と運用ルールの策定、事前の同意取得を確実に行うことが重要である。

難病領域のオミックス解析についても、ゲノム以外のオミックス情報を取得するのではなく、事業実施組織における体制が整った後に、創薬ニーズに応じて、難病患者にリコンタクトし、協力を得た上で病変部の組織を採取する等の枠組みを構築しなければならない。³また、難病領域の全ゲノム解析では、IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: AMED の未診断疾患イニシアティブ）を始めとした多くの難病研究班が協力する体制が構築されており、引き続きこうした体制を維持・改善するべきである。

（解析環境の在り方）

解析環境の在り方についても、基礎研究や解析だけでなく、創薬に関するデータ利用者など、幅広い、解析を行う利用者目線の設計が重要となる。利便性の高い解析環境を構築すべく、利用者の要望を確認しながら Visiting 解析環境を整備するべきである。利用者が研究計画を迅速かつ精度高く立案できるよう、Genomics England や UK Biobank を参考に、プレリサーチや検索機能を充実させることが肝要である。

³ 一般に胚細胞系列の変異である難病については、病変部以外のオミックス解析を行なっても、病的な変化を検出できないことが多い。

システム解析環境は、難病、がん研究で同一のものを採用する等、ユーザーがともに使いやすい設計にすることを最優先とし、システムのマネジメントや利用申請のための窓口等については、統一的に構築し運用することが望ましい。

(国際連携の強化)

近年、ゲノム研究の大規模化に伴い国際連携が不可欠となっている。国際連携においては、我が国が主体となって成果を発信しつつ、共同研究を促進する体制の構築が求められる。特に希少疾患では症例数が少ないため、欧州、英国、米国に留まらず、アジアを含めた諸外国との連携が可能となるよう、国際基準での収集データの標準化、同意説明文書の整備や運用ルールの策定などを実施すべきである。

(情報基盤の整備)

EU では 4.5 億人の健康医療データの一次利用と二次利用の基盤整備と利活用ルールに関する EHDS(European Health Data Space)構想を打ち出している。法案はすでに欧州議会で承認され、間もなく成立する見込みである。

我が国では、政府に医療 DX 推進本部が設置され、全国医療情報プラットフォーム等の創設による健康医療データ基盤の構築が目指されている。しかし、二次利用の在り方については、議論が滞っており、研究者・企業から落胆の声が多い。改正次世代医療基盤法については、あくまで「手挙げ方式」で悉皆性に欠くデータ法制であること、したがって、データが少ないという大きな課題がある。さらに、現行法制度下では個人識別符号に該当するゲノム情報・画像・音声等のデータについては、そもそも仮名加工すらできず、創薬や AI 開発等に決定的な支障があるなど、研究者や企業のニーズに全く応えきれていない。

したがって、我が国においても、EHDS のように国全体としては、さらには今後間違いなく進むであろう研究等における国際連携をも先取りしたグランドデザイン(「日本版 JHDS:Japanese Health Data Space」)を構築し、一次利用・二次利用が格段に進められ、その実現のための「医療分野における特別法」を含めた必要な法整備を早急に整えるよう、体系的な検討を進めることが焦眉の急である。

なお、今後事業実施組織が保有することとなるデータについては、NDB や公的データベースとの連携解析も出来るよう、公的データベースの根拠法の改正等も含め、必要な措置を講ずることが必要である。

7. 終わりに

COVID-19(新型コロナウイルス感染症)パンデミックは、そのインパクトが甚大であったがゆえに、世界随所で不連続的な大きな変化と、その変化スピードの格段の加速をもたらした、なおかつ形ある結果を出そう、との決意に満ちた行動が示されつつある。CEPI 等を中心とする「ワクチン等開発 100 日計画(”Hundred Days Mission”)」とグローバルなワクチン研究開発・生産拠点ネットワークづくり、などはその最たる例のひとつであろう。

そして、各国共通に、パンデミック禍を通じて同胞の尊い命の代償を払いながら、これまで繋がっていなかった、あらゆる必要な関連データ、エビデンスを繋ぎ、有機的に処理・活用して、新たに人の命を守るための手立てを官民がそれぞれ責任を分担し合い、協働して模索、実現していくことの決定的な重要性が認識された。どの国もそれぞれ法制度や体制の再整備を含め、着々と今次パンデミックからの教訓を現実の政策対応に迅速に落とし込みながら、官民が心と力とあらゆる資源を持ち寄り、負担を分かち合いながら、確かな結果を出すべく、スピード感をもって行動している。

それに比し、我が国の変化は、これまでになく前進している、とはいえども、世界のスピードには到底及んでいない面が随所にみられる。取り分け、ゲノム医療の実装における患者還元、およびその推進に必要な人材育成、広範な情報インフラ整備や幅広い製薬企業を始め、ゲノム関連産業の振興・育成などにあっても、国家としての司令塔の所在不明確の中、遅々たる歩みと言わざるを得ない。

ここは、官民がそれぞれの強みを生かしながら、人材、知見、資金、ガバナンス等経営資源、財政資源等、あらゆる面で力を出し合い、それぞれの責任を果たしながら、我が国が一体となって未来への責任を果たしていくべき時が来ていると思う。

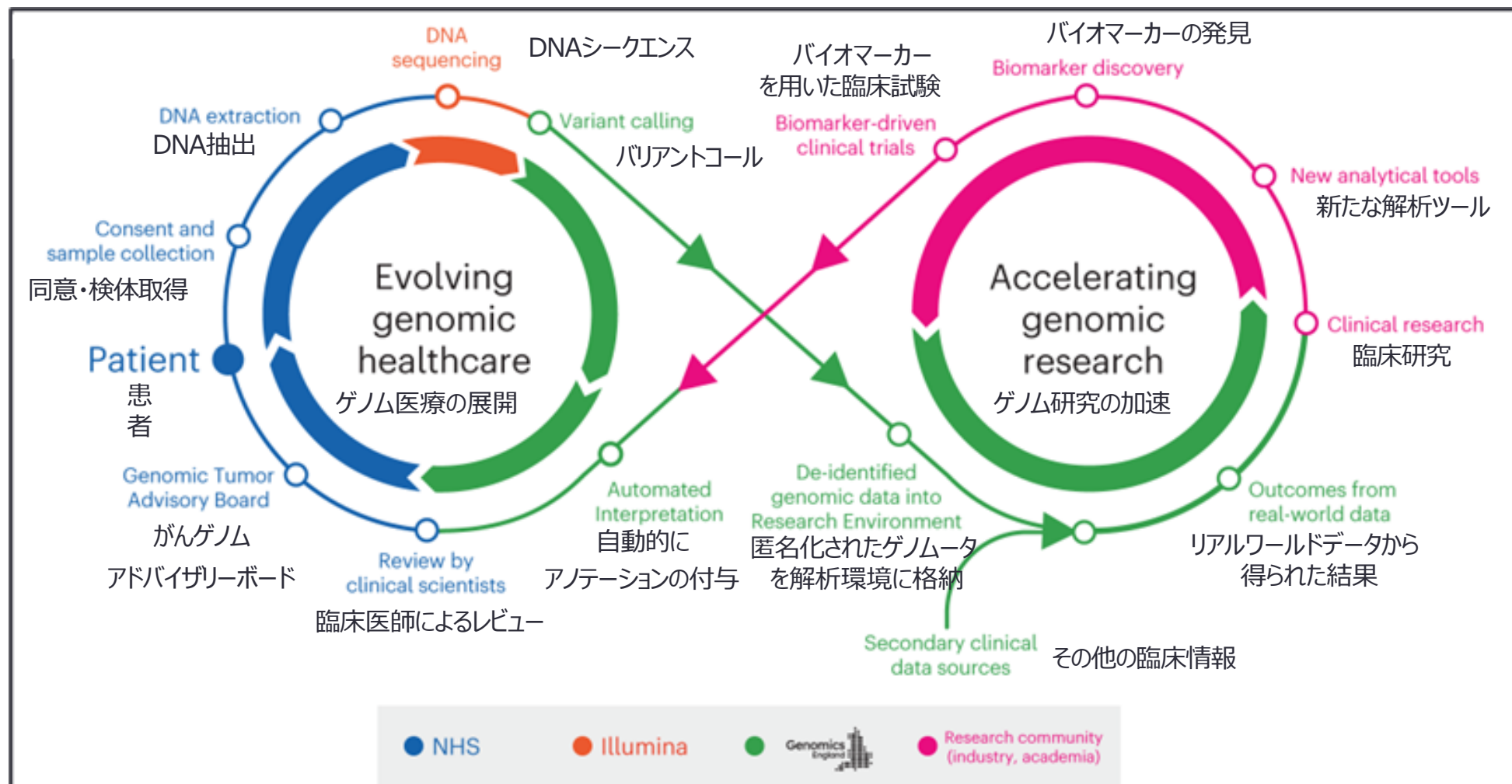
これまで当研究会においてゲノム医療全体の発展のため、その必要性を訴えてきたゲノム情報に基づく不当な差別禁止の手立てが打たれることとなる議員立法が成立し、同時にがんや難病の全ゲノムデータが少しずつではあるが集まりつつあることは意義深い。

しかしながら、本提言で見てきたように、国主導の全ゲノム解析実行計画はことごとく後ろ倒しになっており、創薬ニーズに応えているとは言い難い状態であり、国任せではいけないことが明らかになってきた。

当研究会でのヒアリングでは、諸外国の製薬企業等のコンソーシアムで 1 社あたり 1000 万米ドル規模の資金拠出をするなど、産業界が主体的に関わっている例についても紹介があった。オールジャパンで全ゲノム解析実行計画を進めることが肝要であると考え。厚生労働省においては、本提言で述べたような考え方を踏まえた上で、早急にオールジャパンでの事業実施ができる制度の整備や事業実施組織の設立、2025 年度に向けた予算確保を推進するよう強く提言する。

本提言の政策内容が一刻も早く実現し、高度な「個別化された精密ゲノム医療」(Personalized Precision Medicine)によって一人でも多くの国民が健康を回復、確保し、それぞれのウェルビーイングを謳歌できる日の早期到来に期待する。

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



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

WGSおよびWESの保険適用状況①【希少疾患】：米国および欧州

Country	Coverage	Price
US	WES & WGS	27 states cover WES 18 states cover WES/WGS 9 states cover rWGS
France ¹	WGS Pilot Program (Plan France Médecine Génomique 2025)	
Germany ¹	WES & WGS	€ 2,862.99
Italy ¹	3/21 region (Puglia; WES Only, Campania; WES and Clinical WES for Trio, Lombardy; WES and WGS, 19.5MM)	Lombardy (WES/WGS) € 2,072 Campania: (WES and Clinical WES trio): € 3,296.55 - €
Spain ¹	Varies by region (2/17), WES Only (Galicia 2.7MM lives, validating WGS pilot in Navarra and nationally)	4,700.26 Galicia: € 1,950, WES only
UK ²	WES & WGS [†]	Covered

Country	Coverage	Price
Belgium ²	WES Only (WGS Pilot – Be-SolveRD)	€ 1,550.88 WES Only
Czech Rep. ¹	WES & WGS	57,200Kč
Denmark ²	WES Only WGS Pilot project	Covered
Netherlands ¹	WES Only	€ 1,613.50 WES only
Sweden ²	No national coverage decision WES & WGS (regional coverage in regions Stockholm, Region Skane, Uppsala and Vastmanland (5.9M lives))	Covered
Switzerland ¹	WES & WGS	3,420 CHF
Israel ¹	WES & WGS Pilots	
Norway ¹	WES and WGS (With Trio testing)	15,656.82NOK (WES) 21,219.44 NOK (WGS)

2023年12月時点の情報、イルミナ調べ

1- Fee for Serviceとして償還されている国; 2- 包括支払いとして償還されている国

†イギリスでは、希少疾患に加え、Genome EnglandおよびNHSにより2021年4月よりNew Born Screeningをパイロットプログラムとして提供している。

適用済 (国、地方レベル含)

パイロット中、検討中、非常に限られた範囲で適用

Confidential. Do not distribute.

出典：イルミナ(株)「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」

2024年4月24日 第20回「ゲノム医療推進研究会」での配布資料

©

WGSおよびWESの保険適用状況②【希少疾患】：その他の地域

Country	Coverage	Price
Australia ¹	WES and WGS for childhood syndromes	\$2,100 (singleton) to \$2,900 (trios)* (No WGS premium) (15-25% co-pay)
Canada ²	Varies by region - 2/13 Region (9.7MM) Covered	Covered
S. Korea ¹	National Genomic Programme	
Singapore	SURE study	
China ²	Not Covered	
Taiwan ¹	Not Covered	

WGS: Whole Genome Sequence, WES: Whole Exome Sequence

2023年12月時点の情報、イルミナ調べ
 1- Fee for Serviceとして償還されている国; 2- 包括支払いとして償還されている国
 *AUS: 患者負担分を含め、最大支払われる償還価格

適用済 (国、地方レベル含)

パイロット中、検討中、非常に限られた範囲で適用

適用されていない

Confidential. Do not distribute.

出典:イルミナ(株)「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」
 2024年4月24日 第20回「ゲノム医療推進研究会」での配布資料

WGSおよびWESの保険適用状況③【がん】

Country	Coverage	Price
England ²	Over 70 indications	Covered
Netherlands ²	Cancer of unknown primary (CUP)	Covered
Germany ¹	Pediatric cancer after relapse	~€ 2,862.99(?)
France	National Genomic Programme	
Switzerland ²	Myeloid and lymphatic neoplasms	Covered
Israel	Genomic project (Psifas)	
US	Medicare AML and MDS	

Country	Coverage	Price
Canada ²	Varies by region - 2/13 Region	Covered
Denmark	WGS pilot project in pediatric cancers, hereditary cancer, hematological cancer & incurable cancers	Not Published
Australia	Pediatric Cancer	Not published
Singapore	Pilot clinical Implementation to include genetic testing – breast, hereditary and familial cancers	Not published
Korea	National Genomic Programme	Not Published

WGS: Whole Genome Sequence, WES: Whole Exome Sequence

2023年12月時点の情報、イルミナ調べ
1- Fee for Serviceとして償還されている国; 2- 包括支払いとして償還されている国
*AUS: 患者負担分を含め、最大支払われる償還価格

適用済 (国、地方レベル含) パイロット中、検討中、非常に限られた範囲で適用

Confidential. Do not distribute.

出典: イルミナ(株)「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」
2024年4月24日 第20回「ゲノム医療推進研究会」での配布資料

「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)	● 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)	● 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)	● 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)	● 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(株) マーケットアクセス部 筒江紗耶部長)
第5回(6月8日)	● 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)	● 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 東京大学医科学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)	● 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)	● 厚生労働省より報告 ● 「がんゲノム医療の実際と課題」 (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)	● 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)	● 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)	● 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)
第12回 (4月26日)	● 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)	● 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)	● 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)	● 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)	● 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)	● 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)	● 厚生労働省より報告 ● 「イノベーションの先へ:子どもと家族にもたらず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)	● 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)	● 厚生労働省より報告 ● 「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」 (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）
--	--

「ゲノム医療推進研究会」参加者

★会長

氏名	国会議員・行政・アドバイザー
★塩崎 恭久	前衆議院議員
渡海 紀三朗	衆議院議員
橋本 岳	衆議院議員
牧原 秀樹	衆議院議員
大串 正樹	衆議院議員
三ツ林 裕巳	衆議院議員
和田 義明	衆議院議員
国光 あやの	衆議院議員
泉田 裕彦	衆議院議員
鈴木 英敬	衆議院議員
塩崎 彰久	衆議院議員
丸川 珠代	参議院議員
三原じゅん子	参議院議員
自見 はなこ	参議院議員
浅沼 一成	厚生労働省 総括審議官
森光 敬子	厚生労働省 危機管理・医務技術総括審議官 (保険局併任)
中谷 祐貴子	厚生労働省 がん・疾病対策課長
西嶋 康浩	厚生労働省 がん・疾病対策課長
市村 崇	厚生労働省 研究開発政策課/ 医療イノベーション推進室長
山田 章平	厚生労働省 難病対策課課長
内山 博之	厚生労働省 医薬産業振興・医療情報審議官
松浦 祐史	厚生労働省 研究開発政策課/ 医療イノベーション推進室長
中須賀 豊人	厚生労働省 研究開発政策課/ 医療イノベーション推進室
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
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
小崎 健次郎	慶應大学臨床遺伝学センター 教授 日本人類遺伝学会理事長

参加企業 25社(50音順)
(株)iLAC
アステラス製薬(株)
イルミナ(株)
エーザイ(株)
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構(株)
(株)LSI メディエンス
(株)オックスフォード・ナノポアテクノロジーズ
ガーダントヘルスジャパン(株)
(株)キアゲン
(株) Cancer Precision Medicine
サーモフィッシャーサイエンティフィック(株)
シスメックス(株)
住友ファーマ(株)
第一三共(株)
タカラバイオ(株)
武田薬品工業(株)
田辺三菱製薬(株)
中外製薬(株)
(株)テンケー
日鉄ソリューションズ(株)
PHC ホールディングス(株)
(株)ビー・エム・エル
富士通 Japan(株)
LabPMM 合同会社
(株)理研ジェネシス
ロシュ・ダイアグノスティックス(株)
日本製薬工業協会