

## 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……………7
- 患者還元を加速する医療基盤の本格稼働……………7
- 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……………8
- 独立組織を早期に実現し、患者中心のゲノム医療を実現……………8
- 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……………9

### 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……………9
- 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……………11
- 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……………11
- 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……………12

#### (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)」)……………13
- 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制度の見直し……………14
- オンライン診療活用も含めた地域格差の解消推進……………14
- 重症新生児への全ゲノム検査の保険適用の早期実現……………15

### 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……………16

#### (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……………16
- 利活用可能なデータ収集体制確立におけるガバナンス……………16
- 統一同意説明文書の使用徹底と一元管理……………17
- 国際競争力のあるデータ基盤の構築……………17
- 国際連携を可能とする基盤構築と人材育成……………18
- 利活用に資する時系列の臨床情報の収集……………18

#### 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……………19
- 個人情報保護法の医療分野の特別法を制定……………19

##### (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……………20
- 利便性が高く、セキュアな解析環境の構築……………20
- 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……………21

##### (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……………21
- 解析スピードの向上と時間当たりの解析件数の最大化……………22
- エキスパートパネル負担軽減策の立案……………22
- 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……………23

##### (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……………23
- 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……………24

##### (おわりに)

(別紙1) 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……………26

(別紙2) 「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」の導入

自由診療の創造的活用により、皆保険医療とイノベーションを伸ばす……………27

(別紙3) 「ゲノム医療推進研究会」開催状況……………28

(別紙4) 「ゲノム医療推進研究会」参加者……………32

## 要約

2026年、日本ゲノム医療推進機構(GeMJ)が発足した。これは、日本のゲノム医療政策が「研究中心」から「患者還元中心」へ転換する歴史的契機である。しかし、わが国のゲノム医療は依然として制度整備段階に留まり、保険診療化・日常医療化は国際的に大きく立ち遅れている。

特に、2019年に保険収載されたがん遺伝子パネル検査(CGP 検査)は、「標準治療終了(見込まれる場合を含む)」という運用制限により、患者が治療可能な時期に十分活用されていない。実際には、病勢進行や有害事象により次治療へ到達できず、検査結果を治療に活かさない患者も多い。現在、保険適応薬剤投与へ結びつく割合は約 1 割にとどまっており、患者本位の制度とは到底言い難い。

京都大学による「先進医療 B」臨床研究では、標準治療開始前の CGP 検査実施が、治療アクセスや予後改善につながる可能性が示された。したがって、現行制度の「標準治療終了」の要件を撤廃し、「主治医が判断する適切なタイミング」で CGP 検査を保険診療として実施可能とすべきである。また、再検査制限の緩和、全ゲノム解析の保険導入、パソロジカルシーケンス(分子病理診断)の推進を通じ、「臓器別医療」から「ゲノム変異別医療」への転換を進める必要がある。

さらに、現在の AMED 研究班中心の分散型研究体制では、データ形式や収集方法が統一されず、横断解析やビッグデータ化、迅速な医療還元が困難となっている。GeMJ は、厚労省と一体となり、ゲノム医療研究・データ基盤・創薬・医療実装を統合的に設計・推進する「国家の司令塔」として機能すべきである。統一的データ基盤、国際標準に準拠したデータ収集、AI 活用による時系列臨床情報収集、国際連携、人材育成を加速し、「研究と医療実装の好循環」を早急に構築する必要がある。

また、地域格差の是正も喫緊の課題である。がんゲノム医療体制は都市部へ集中しており、地方では専門人材やエキスパートパネル運営体制が不足している。オンラインがん診療や遠隔遺伝カウンセリングを含め、全国津々浦々で最先端のゲノム医療へアクセスできる体制整備が必要である。

加えて、適応外薬使用や民間医療保険をより活用した自由診療との柔軟な組み合わせを可能とする制度改革、MRD モニタリングの社会実装、LDT 制度整備、「日本版 EHDS 構想」、個人情報保護法の医療特別法整備など、ゲノム医療を国家基盤として支える各種制度改革を同時に進めるべきである。

ゲノム医療は、一部の限られた患者のみが受ける「特別な医療」ではなく、全国民が必要な時に利用できる「日常医療」として確立されなければならない。GeMJ 発足を単なる組織新設

に終わらせず、患者利益に直結する大きな制度改革へ結びつけることこそ、今、国に求められている最大の責務である。

## (はじめに)

本年3月30日、厚生労働省の「全ゲノム解析等実行計画」(以下、「全ゲノム計画」)の事業実施組織である「日本ゲノム医療推進機構 (Genomic Medicine Japan : 以下、GeMJ)」が漸く発足した。

2012年12月の英国キャメロン首相による「10万ゲノム計画」宣言後、たった8カ月で英国保健省100%出資会社として立ち上がった Genomics England に後れる事13年、厚労省の「全ゲノム計画」が始まってから7年経過後の事業実施組織発足だ。がん・難病等患者の大きな期待を受け続けながら、最先端の「個別化医療」、「患者還元」、「医療実装」実現に向けた「実働部隊」の立ち上げを、何故ここまで引き延ばしたのか。わが国政府の国民の命と健康を守ることと、イノベーション推進に対する本気度が問われながらの新組織立ち上げだ。

最先端ゲノム医療を実装する、との使命が明らかな組織を立ち上げたからには、今度こそ患者や家族の期待に応えるべく、これまでの国際的な後れを一気に取り戻し、世界最先端の、使い勝手良く、研究成果が確実に医療実装・救命に結びつく、「患者起点・患者還元」の実現に資する組織を目指し、一日も早く体制整備を急がねばならない。折しも、そのひと月ほど前の2月20日の施政方針演説において、高市早苗首相は、「がん・難病のゲノム医療や『ワンヘルス』の取組も推進します」と、ゲノム医療を国家の戦略として推進する事を改めて強調した。本年の当研究会の政策提言は、高市首相の決意の実現に向けての一助に、そしてその事が日本と世界の患者の有効な治療に、そしてゲノム医療とその関連産業の飛躍的發展とに繋がることを目指すものだ。

そのために何よりも大事なものは、GeMJが、全ゲノム解析を中心に、ゲノム医療の研究と医療実装の国家の一元的司令塔となることが不可欠であり、そのためには、以下の4点が特に重要と思われる。

- ① 全ゲノム解析等によるがん・難病等のゲノム医療の社会実装と研究戦略の国の司令塔となること
- ② 標準化されたゲノム・医療等データを、現場の医師等の負担増を回避しながら一元的に収集・管理し、利活用に供し、医療実装および救命に繋げること
- ③ ゲノム医療・医療 DX・データサイエンス等の司令塔として、研究・医療・創薬等を繋ぎ、ゲノム医療の国際連携も推進すること
- ④ ゲノム関連技術革新、人材育成、データ解析開発等の強固な基盤を育て、わが国の未来の医療と関連産業のフロンティアを切り拓き続けること

2026年度中に、係る4点の基礎的基盤を確立し、ゲノム医療研究・医療実装の実質的な司令塔機能発揮を実現し、できることならば、同年度内に独立組織となることを当研究会としては提案する。仮に事務手続き上、多少時間がさらに掛かるとしても、厚生労働省が2024年12月の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において明確に国民に約束した「3年を目途」とした独立組織化の結論(別紙1参照)を前倒しし、3年を待たず、一刻も早く独立したゲノム医療の司令塔として、名実ともに確立することが重要だ。そもそも、患者還元、国民本位を旨とする組織であるならば、特定の組織や学会等の偏った影響からは無縁であるべきであり、組織として中立、公平であるべき事は、言うまでもない。

国民にとってゲノム医療の重要性を理解するとすれば、それは地域での「日常医療」において、ゲノム医療の成果として、これまで助からなかったはずの命が救われるようになり、病名も定まらない病の実態が特定され、診断および最適な治療に結びつき、より健康になれる、もしくは疾患の増悪がなくなることが、身近に感じ取れるようになってからだ。それは、ゲノム医療が「保険診療」となり、全ての国民が広く裨益できるようになる時だ。

しかし、日本のゲノム医療の「保険診療化」、「日常医療化」は、いまだ遅々たる歩みだ。難病では、指定難病348疾患のうち、185疾患のみが保険適用(2025年度末)に止まっている。

一方、2019年より保険適用になった「がんゲノムパネル検査」(以下、CGP 検査<Comprehensive Genomic Profiling 検査>)を見ると、検査実績はこのところ頭打ち傾向で、先進諸国と比べ圧倒的に少ない。また、保険適用薬剤投与に結びつく症例はわずか約1割止まりである。理由は、保険適用ルールが厳しすぎるからだ。「標準治療前置主義」が最大の隘路であり、さらに「一生に一回だけルール」など、科学的根拠に乏しい厳しさであり、当研究会はそのルールの撤廃、抜本見直しを強く訴え続けてきている。なぜならば、CGP 検査の扱いが、更に有効な治療に結びつくはずの全ゲノム解析の保険政策に大きく影響するからだ。今、CGP 検査の保険適用政策を大きく患者本位に転換することは、全ゲノム解析の保険上の扱い、引いては、日本の医療全体の底上げに繋がるからだ。因みに、英国 NHS に2019年に設置された Genomic Medicine Service (GMS) の National Genomic Test Directory には、2026年4月9日現在、がん:84件、難病:37件の全ゲノム検査法を日本でいう保険適用に相当する公的医療として登録されている。

この後詳述するが、厚労省はこれまで CGP 検査に関し、「標準治療終了後」を原則としてきた。それに関し厚労省は、本年1月より「先進医療 A」による標準治療終了前の早期実施を始めはしたが、これだけでは、①当面、実施施設が「がんゲノム医療中核拠点病院」等の中で、申請した極く少数の医療機関に限られる事、②自己負担が高額(約56万円)であり、先進医療特約付き民間保険加入者は、がん患者の精々2~3割と、限定的である事から恩恵は行き渡らない事、加えて、③「先進医療 A」の臨床研究終了には今後さらに5年の歳月を要し、その解析や結果公表には1~2年を要する。今後5年以上もの間、国民の命を犠牲にし続けることは到底看

過できない。すなわち、CGP 検査実施タイミングの制限の撤廃は待ったなしの状態であり、早急に改善すべきである。

これに対し、同じく後述する昨年 11 月公表の京都大学医学部附属病院等の「先進医療 B」臨床研究は、標準治療開始前のタイミングで CGP 検査を実施することが、適切なタイミングであり、より多くの患者に効果の期待できる治療を提供でき、生存期間にもより良い効果をもたらす事を示した。同臨床研究の提案通り、現行の公的保険対象の「標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれるものを含む)」の条件から「標準治療終了」との文言を外し、「主治医が判断する適切なタイミングに実施」と直ちに変更すべきである。

上記の場合、当面、手術不可能なステージ4と診断された場合には、抗がん薬の標準治療開始前に CGP 検査の対象とする考えと認識しているが、当研究会としては、本来、がんと診断されたら CGP 検査や病理診断を目的としたゲノム検査によってがんゲノム変異のプロファイルに基づく国際分子分類(分子病理診断)を行い、臨床医がその結果に基づいて最適な治療方針を検討すべきと認識する。すなわち、CGP 検査のタイミングの最適化や日本病理学会が次期保険収載を提案している「パソロジカルシーケンス(分子病理診断)」を推進すべきと考える。さらにこれは広い意味での、がん医療の「臓器別診断」から「ゲノム変異別診断」への本格的パラダイムシフト、を意味するとも言えるのではないか。

これに関連し、現在の保険政策では、診療報酬算定方法の「留意事項」において、コンパニオン検査に CGP 検査を使用した場合、当該コンパニオン診断検査以外から得られる遺伝子変異情報のうち約4割のケースで見られると言われている、保険適用外の薬剤使用の可能性についての情報、もしくは遺伝性腫瘍に関する情報を患者に伝えてはならないことが明記されている。しかし、これは患者還元主義にもとる論外のルールであり、直ちに廃止すべきだ。「患者の知る権利」にも反する。また、こうした情報の患者還元改革に伴い、後述する「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」のような「混合診療原則禁止」ルールの呪縛から解放する柔軟な選択肢を用意することが、患者の治療選択肢を拡大するとともに、臨床データの有効な蓄積に繋がることで、将来の保険適用薬剤の創出等に繋がることを踏まえ、素早い対応が求められる。

なお、保険適用ルールの大幅緩和により、CGP 検査数が増え、保険財政を圧迫するのではないかと、との指摘があるが、①検査数が増えれば、検査コストは下がる筋合いである事、②がんゲノムプロファイルを精査する事により、効果の見込めない標準治療等が大幅に削減され、患者メリットと医療費の圧縮に繋がること、また、③ゲノム・医療情報が蓄積されることにより、研究開発が格段に進み、革新的な新薬の開発が促進される可能性が高いこと、など、様々な複合的アウトカムを総合的に検証すべき事は、論を俟たない。

本年の提言は、こうした認識を中心に、「立ち上げ」から「成果創出」へ、「研究中心」から「患者還元中心」へ、そして「部分最適」から「国家戦略としての統合推進」へと、わが国のゲノム医療政策を一段引き上げることを目的とするものである。そのためには、既存の制度を抜本的に

見直す必要がある。これまでのやり方を踏襲して改善するだけの小手先の発想では、戦力の逐次投入により、匍匐前進するばかりであるとともに、事が複雑化する一方で、目的への到達はおぼつかない。

ここで哲学の大きな転換が必要である。高市総理が施政方針演説で示したゲノム医療重視の政府の明確な意思と、GeMJ の発足という制度的前進を、実際の患者利益へと結びつけるために、今こそ、官民学・患者が連携し、がん・難病の克服と次世代に向けた医療の基盤の構築・強化に向けた具体策を着実に実行すべき時である。

## 1. 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

全ゲノム解析は、患者の命を救い、医療の質を高め、我が国の創薬・産業の競争力を高める重要国家基盤のひとつである。GeMJ は、全ゲノム解析を基盤とする幅広い分野でのゲノム医療の司令塔として、だれも取り残さず全国民がどこにいても最先端のゲノム医療の恩恵を享受できる仕組みを構築し、一般国民が広くあまねく、その成果を享受できる社会を実現する必要がある。そのため、以下の4つの機能をもれなく有した「ゲノム医療の司令塔」となることが必要不可欠である。

- ① 全ゲノム解析等によるがん・難病等のゲノム医療の社会実装と研究戦略の国の司令塔となること
- ② 標準化されたゲノム・医療等データを、現場の医師等の負担増を回避しながら一元的に収集・管理し、利活用に供し、医療実装および救命に繋げること
- ③ ゲノム医療・医療 DX・データサイエンス等の司令塔として、研究・医療・創薬等を繋ぎ、ゲノム医療の国際連携も推進すること
- ④ ゲノム関連技術革新、人材育成、データ解析開発等の強固な基盤を育て、わが国の未来の医療と関連産業のフロンティアを切り拓き続けること

GeMJ は、大きな発展を遂げたゲノム解析や AI 技術を迅速かつ適所に用い、最先端のゲノム医療を日常診療化するため、研究との好循環を生み出し、必要な制度改革を政府と共に行う必要がある。そのため、ゲノム医療の発展に必要な研究テーマや収集データのモダリティなどをデザインし、実施する研究班の管理・監督を行うなど、ゲノム医療に関する事項の全てを統一的に決定できる機能を有する必要がある。これらの機能は、2026年度中に GeMJ に実装されることが必要不可欠である。

### ● 患者還元を加速する医療基盤の本格稼働

GeMJ は、全ゲノム解析情報に加え、全ての関連する臨床情報をリアルタイムかつ統一的に収集し、がん・難病患者に対して迅速に全ゲノム解析レポートを提供し、最適な医療の実施に貢献することが必要である。そのため、英国 NHS「The National Genomic Test Directory」の

日本版というべき保険適用対象の標準化された検査を提供し、これまでの常識を越えた速度で発展する全ゲノム解析を遅延無く医療として実装し、患者還元するための仕組みを構築することが重要である。更に、医療情報・病理・画像など治療方針決定に必要なマルチモーダル情報を、医療現場に負担をかけずタイムリーかつ時系列に統一したモダリティにより収集し、全ゲノム情報等と統合・解析し、目の前の患者の治療に反映させるとともに、将来を含めた医療の質向上に資する取り組みを2027年度中に開始する必要がある。

● **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**

ゲノム医療には、最先端ゲノム医療専門医に加えてデータ基盤の構築・運用、AI開発やセキュリティ防御等を行う高度な専門人材の最先端の知見確保とかかる人材の継続雇用、並びに必要な人材の効果的な育成などが必要となる。こうした高度専門人材の確保・定着には、安定的かつ予見可能な事業運営基盤が不可欠である。翌年度以降の予算見通しが不透明な組織には、高度専門人材の継続的参画はない。加えて、全ゲノム事業は、日本の医療、研究・創薬を支える基盤であり、今後の国民の健康・医療に不可欠な公共財であることから、GeMJは、サステナブルな事業として確立されなければならない。さらに、Genomics Englandのような世界のトップを走るゲノムプロジェクトと対等に連携出来る体制を取れる予算規模で運営すべきだ。GeMJは政府と共に、単年度主義に拘泥することなく、基金を設立して複数年度にわたる安定的な予算を確実に担保するとともに、その基盤の上で企業投資を積極的に呼び込むことができる実効性のある中長期計画を早急に策定すべきだ。合わせて、官民連携を通じた創薬・診断開発の加速、ゲノム医療分野におけるスタートアップの参入促進、データアクセスの公平性と透明性を担保した環境整備を進めることにより、持続的なイノベーション創出基盤を構築すべきだ。

● **独立組織を早期に実現し、患者中心のゲノム医療を実現**

GeMJには、

- ゲノム医療を日常診療として一般国民に広くあまねく届けるために、全国的・公共的な中立性
- 研究と医療の好循環を生み出すための国家としての司令塔機能や規範力を集約した組織構築
- 患者還元の精度を上げ、新たな創薬・検査などに繋げるための統一モダリティの下でのリアルタイムデータ収集などが可能な最先端の高度人材を確保・育成するための複数年度予算の下でのサステナブルな組織形態
- 昨今の急激に発展するゲノム解析技術、生成 AI を中心とする AI 技術をいち早く取り込む統合したシステム開発やセキュリティ技術、知財戦略を含めた新たな医療基盤の構築等が求められる。

技術の進歩やゲノム医療への国民の大きな期待、大きなニーズから、厚労省が2024年12月23日の「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」で示した「組織発足後、3年を目途に」という独立組織化の方針を、当研究会は、全額厚労省出資の特殊会社として3年を待たず、「2026年度内の独立組織の可及的速やかな設立」を強く提言する。

- **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**

がんと難病から「全ゲノム計画」は始まったが、全ゲノムの情報の利用をあらゆる診療科・介護・栄養分野等にも広げ、より科学的で正確な診断に基づく効果の高い個別化された治療の提供、効果が期待できない投薬の回避、副作用の回避、効果的な予防法や早期発見法の確立等により、健康寿命の一層の延伸、医療費の大幅削減に繋げて行くことを目指さなければならない。

## 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 CGP 検査の実施機会の拡大**

日本では、複雑かつ極めて抑制的な診療報酬制度上の制約により、諸外国ではクリニック等でも一般的に使用されている CGP 検査を活用できていない。がん治療においては、特定の薬剤の使用可否を個別に確認するコンパニオン診断にとどまらず、治療開始前の段階から、患者のがんの遺伝子変異等を包括的に把握する「プロファイリング検査」を実施し、その結果に基づいて最適な治療方針を検討できる体制を整備することが重要である。しかし、我が国では CGP 検査の実施タイミングは、保険診療上、依然として「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」とされているため、治療開始前または治療早期に患者のゲノム情報を把握することができず、医師及び患者が最も適した治療選択肢を十分に検討できない状況が続いている。近年、がん領域では、革新的な医薬品の開発が進んでいるが、検査の実施タイミングが「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」となっているため、検査結果が得られた時点では、患者の全身状態や臓器機能の低下により、薬剤を投与できない場合も多く、標準治療終了後の実施では、全身状態の悪化により有効な治療へのアクセス自体が困難となる患者が少なくない。本来、治療開始前または治療早期に把握されるべきゲノム情報が、治療方針の決定に十分活用されていない現状、および最適な治療にアクセスできていない状況は、医療政策上も社会的にも看過できない重大な課題である。

厚生労働省は、2019年8月26日に「標準治療の終了が見込まれる者とはどのような者をさすのか」との疑義に対し、「医学的判断に基づき、主治医が標準治療の終了が見込まれると判断した者」と解釈を提示している。そのため、実際の医療現場では、各ガイドラインに示された標準治療が終了したタイミングという認識が強かった。しかし、臨床の現場では、病勢の悪化や抗がん薬による有害事象により二次治療、三次治療にたどり着かない患者を比較的高頻度に経験し、そのような患者では CGP 検査の実施タイミングすらなくなってしまう。したがって、主治医(担当医)が、「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」のタイミングを適切に判断し CGP 検査の結果を含めた治療につなげることが、適切ながん薬物療法を提供するためには重要である。そのため、厚生労働省が示す「医学的判断に基づき」の解釈を明確にするため、がんゲノム医療中核拠点病等連絡会議診療ワーキンググループによる「標準治療終了」に関する見解が発出され(2025年3月14日)。その中に、「主治医(担当医)が、一次治療開始後の適切なタイミングで「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」を臨床的に判断し、CGP 検査によるゲノムプロファイリング検査を実施する必要があること」が明記され、より早いタイミングでの実施が提案され

た。しかしながら、この運用をしている医療機関は依然少なく、多くの医領機関では、標準治療終了のタイミングで実施している。そのため、CGP 検査の保険適用から7年が経過しても依然として治療アクセスは約1割と低迷しており、早急な改善が求められる。

本来コンパニオン診断を含む CGP 検査は、一次治療前や治療開始早期など、医師が必要と判断した適切なタイミングで行うべきものである。2023年3月28日に閣議決定されたがん対策推進基本計画においても「必要な患者が、適切なタイミングでCGP 検査等及びその結果を踏まえた治療を受けられるよう、既存制度の見直しも含め検討する」とされた。2025年11月には「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」が閣議決定されたが、その中においても、CGP 検査の実施タイミングが課題であることが明記されている。しかしながら、依然として CGP 検査の実施タイミングの見直しはされていない。

このような状況の中で、2026年より「標準治療終了前におけるがんゲノムプロファイリング検査」が厚労省により「先進医療 A」として実施されることとなり、標準治療の終了を待たず、各患者の遺伝子変異に応じた薬剤選択を含む個別化医療や、より適切な治療選択につながる事が想定されている。

しかし、「先進医療 A」による検査や治療へのアクセス改善にはなお大きな限界がある。その理由として、まず、参加施設が限られていること、さらにそれに加え、先進医療特約付きの民間保険に加入しているがん患者割合は2～3割程度に留まるとされており、多くの国民にとっては自己負担の相当な増加(56万円相当)を招くか、経済的理由により恩恵を受けられない状況が生じることも十分懸念される。

より問題とすべきは、標準治療開始前に実施する CGP 検査の有効性を評価する「先進医療 B」の臨床研究が京都大学医学部附属病院中心に行われ、薬剤へのアクセス向上と患者アウトカム(奏効割合、予後)の改善が2025年11月には明確に示されていることだ。国は今さら、「先進医療 A」の結果を5年間もの長きに亘って待ち、犠牲者を出し続けることなく、直ちに CGP 検査の実施タイミングの制限を撤廃すべきであることを、ここに強く訴える。

すなわち、個別化医療の中核をなすがんゲノム医療として、保険診療として、CGP 検査・全ゲノム解析については、患者の状態に応じた適切な検体を用いて、必要時に回数に制限なく、次世代シーケンサー(Next Generation Sequencing 以下、NGS)を用いた CGP 検査、さらには全ゲノム解析を公的ゲノム医療として、公的保険で受けることができるようにすべきである。合わせて、通常診療として、標準治療開始前や薬剤耐性変化、二次的遺伝子変異の出現が想定される場合を含め、医師の判断によって、必要とされる患者が適切なタイミングで CGP 検査、および再検査を受けられ、最新の再アノテーション結果を診断や治療に反映できるように制度を転換すべきである。

以上のように、CGP 検査については、必要な患者が、必要な時期に、医師の判断に基づき適

切な検査を受けられる体制へと抜本的に見直すことが重要である。

- **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**

保険収載されている我が国の臨床検査は、原則的に薬事承認を取得した体外診断用医薬品(*In vitro* Diagnostics: 以下、IVD)検査が基本であり、その精度管理基準は明確化されている。一方、ゲノム検査の高度化が進む中、検体採取から解析に至る工程全体の品質が検査精度を左右しているが、国内では医療機関・検査機関間で品質管理体制にばらつきがある。特に 全ゲノム解析や トランスクリプトーム 解析、微小/測定可能残存病変(Minimal/Measurable Residual Disease、以下 MRD)などの高精度検査では、検査工程の複雑さと進歩スピードの観点から薬事承認を取ることは極めて難しく、さらなる遅れを招きうるため、薬事未承認技術として LDT(Laboratory Developed Test<ラボ開発検査>)により実施されることになる。米国では CLIA 法に基づいてこうした LDT 技術の精度管理基準が設定されているが、我が国には CLIA 法に該当する法整備がないため、LDT 技術の精度管理があいまいとなり、前処理やプロトコルの差異が結果の再現性に影響し、患者への還元水準の不均質化を招きかねない。

国が主体となり、検査前後プロセスを含む包括的な品質管理指針を策定するとともに、外部精度管理や技術認証制度を整備し、全国で均質かつ高品質なゲノム検査体制を構築すべきであり、LDT 技術に基づく検査体制の整備を急がなければならない。

- **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**

CGP 検査や全ゲノム解析を保険診療として安定的に実施するためには、供給側の面から高度な技術力と検査品質を維持・向上させるためのコストを適切に評価することが不可欠である。すなわち、技術的価値や臨床的意義を十分に踏まえ、診断に必要な費用を保険点数に適切に反映すべきである。

特に、現行の診療報酬制度においては、コンパニオン診断とゲノムプロファイリングの点数区分の違いにより、標準治療開始前に CGP 検査に搭載されたコンパニオン診断を活用しにくい構造が存在しており、結果として患者が必要な時期に検査を受け、その結果に基づいた最適な治療選択肢へのアクセスが制限されている。まず CGP 検査を実施し、その結果に応じてコンパニオン診断として薬剤を選択するのか、ゲノムプロファイリングとして治験等を考慮するのかなど医師が最適な治療を判断できる制度へと早急に見直すことが重要である。検査の実態に即した評価体系へ見直し、高品質な CGP 検査や全ゲノム解析が、患者に対して適切に保険適用されるようにすべきである。さらには全ゲノム解析についても将来的な保険適用を見据えた制度整備を進めるべきである。

あわせて、革新的な NGS 機器や新たな検査技術の導入に際しては、解析精度の向上やトータルコスト削減といった臨床的・経済的有用性を正當に評価し、イノベーションを促進する仕組みとして診療報酬上の加算等を検討すべきである。

我が国における臨床検査の保険収載のルールにおいては、IVD 承認の取得が絶対条件となっており、これが大きな問題の根源になっている。従来の臨床検査の考え方に基づくと、薬事承認の範囲は、「検査結果＝治療結果」、つまり、検査の薬事承認を取得するためには、そのあとに行われた治療の有効性も併せて審査する必要がある。これは、「1 検査が1治療」という過去

の検査における考え方では実施可能であった。しかし、ゲノム検査のように臓器横断的に実施され、解析対象となる遺伝子が数百以上になっているために、検査結果に基づく治療方法は無数に存在しており、これをすべて薬事承認取得の際にひとつひとつ臨床試験として実施することは現実的に不可能である。米国のCLIA法のようなLDT技術に基づく検査体制の整備を急がなければならない。

- **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**

がんプレジジョンメディシンの普及に伴って、標的治療薬の有効性を確認するためのコンパニオン診断薬(CDx)が多数開発されてきた。一方、近年の検査技術の発展と普及により、院内・院外で実施されるゲノム検査の品質が均一化され、現状では適切な精度管理の下で実施される検査であれば、実施場所や検査手法の違いによる結果の差は小さくなっている。

このような状況下において、特定の検査試薬を特定の検査機関で実施することを前提としたCDxは、コストと時間の両面で非効率であり、CGP検査に搭載されているコンパニオン診断が有効活用されない状況も生じている。結果として、検査と治療とのタイミングが分断され、全身状態や臓器機能の低下によって薬剤を投与できなくなってしまう場合も多く、本来治療早期にアクセスすべき薬剤の恩恵を享受できていないことは社会的にも大きな問題である。

米国FDAでは、新規薬剤の導入に際してはCDxの指定を求めない方向へと転換している。これは、欧米諸国において、病理診断時に分子病理診断目的で実施されるゲノム検査(パソロジカルシーケンス)が普及しており、その段階でゲノム異常の有無が把握され、治療開始時点で臨床医は必要な網羅的ゲノムプロフィールを取得できる体制が確立されているためである。

一方、こうした世界の潮流に相反する形で我が国では依然として新規のCDxが承認されており、「検査のガラパゴス化」が進んでいる。また、日本では病理医がCGP検査をオーダーすることができず、一方で院内でゲノム検査を実施する場合にはIVDを取得していないため保険収載することができず、費用持ち出しで実施することになるため、現実的にはほとんどの医療機関で分子病理診断が実施できていない。こうした状況を是正するためには、IVDやCDxを前提とした従来の制度のあり方、必要性を根本的に見直し、個別のコンパニオン診断薬への依存から脱却、分子病理診断体制に転換する必要がある。

パソロジカルシーケンスが保険収載され、普及すれば、治療開始時点でゲノムプロフィールを取得し、全身状態や臓器機能の低下によって薬剤を投与できなくなる等の事態を回避し、迅速かつ効率的に治療選択へとつなげる仕組みを構築することができる。これにより、より効率的かつ医療経済効果もあるゲノム検査体制への転換を図るべきである。

以上を踏まえ、まずは、CGP検査について、必要な患者が標準治療開始前を含む適切な時期に保険診療で受けられるよう制度を見直すとともに、コンパニオン診断との制度上の不整合、

検体・回数制限、再アノテーションの取扱い等の課題を整理し、患者に確実に治療選択肢を還元できる仕組みを早急に構築すべきである。

## (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)」)

わが国の CGP 検査における MBRT(ゲノム検査に基づき推奨される治療; Molecular based Recommended Therapy)実施率は 10%程度と非常に低いことが課題となっている。この理由の1つとして、希少がんや希少な遺伝子変異の場合、保険適用薬がなく、文献等から効果が期待できる他のがん種で承認されている分子標的薬を MBRT が提案しても適用外薬となってしまう、混合診療禁止の観点から実際には薬剤の投与ができないという課題がある。欧米では、このようなケースの場合、人道的な観点から「コンパッションエイトユース(有効性が示された薬剤の治療終了から薬事承認までの間の提供)」や「オフラベルユース(保険適用薬の適用外使用)」が医師の裁量によって認められており、薬剤の提供も FDA からの無償提供プログラム(Single Patient IND)や製薬企業からの無償提供プログラム(Patient Assistant Program)があり、患者に寄り添った制度がある。しかし、我が国ではこういった人道的制度がないために希少がんや希少な遺伝子変異を有する患者においては治療の機会を提供することができない状況にある。

MBRT は、専門家によって判断されるものであり、CGP 検査の患者還元を改善するための方策として、「エキスパートパネル」で推奨された「三学会エビデンスレベル D 以上」のもの(症例報告で有効性が期待される)に関しては、薬剤使用が可能になるような医療政策、若しくは諸外国の制度と比較したうえで我が国の検査に係る審査制度及び運用等の抜本的な検討が必要である。例えば、米国では未承認薬の適用外使用や医学的使用に関し、「コンペンディア」や「査読付き論文リスト」が公開されており、FDA が承認した添付文書がないことのみに基づいて保険適用を拒否せずコンペンディアのリストや支持する医学論文に基づいて判断することを求めている。コンペンディアは信頼できる情報源からの適用外使用のリストであり、わが国でもこれらに倣った制度を構築することにより、個々の医師の判断ではなく、専門家による判断を一般化することに繋がると期待できる。このような関連する制度を充実させることにより、CGP 検査の結果が実際の治療選択に結び付きやすくなり、検査実施の意義を早期に患者還元できる制度へと大幅に転換できるとともに、安全性の面でも信頼度が担保できる。

また、「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」(別紙2参照)のような新たな制度を導入し、当面がんゲノム医療拠点病院等、「エキスパートパネル」を持つ厚労省指定の医療機関に限定し、使用する薬剤も日本臨床腫瘍学会等3学会作成「診療ガイドライン」中、「エビデンスレベル D」以上に限るなど、特定の条件下における自由診療による適用外使用を認めるべきである。同時に、既に100万人程度が加入しているとされる、自由診療対応型の民間がん保険を活用しつつ、薬剤費以外の部分を保険診療でカバーすること(所謂「混合診療の一部容認」)により患者の過度な経済的負担を強いることを回避しつつ、その治療情報を集約・管理・公表することで、将来の保険適用の拡大に必要な臨床情報として利活用する仕組みを構築することも考案すべきである。特に、全ゲノム解析によって検出される遺伝子変異が見つかったとしても、それに対応す

る薬剤の多くは保険適用外であることが想定される。また、その多くはヒトでの有効性が示されていないものであることから、医療機関においては適用外使用を認めるケースは少ないと予想される。このような状況下で全ゲノム解析の患者還元を目指したとしても制度面が障害となり、患者還元にはほど遠いこととなる。このような状況を打破するためにも、生物学的機序ならびに薬理薬効に基づいて効果が期待出来る場合は、適用外使用を認める柔軟な制度を国が担保すべきである。

一方、保険適用外薬の使用の質の担保においては、前述の米国 FDA が提示する「コンペンディア・コンペンディウム」なども参考にし、一定の科学的根拠をもつ薬剤の判断ができるように基準を設けることも重要である。これにより、CGP 検査の結果を実際の治療選択に結び付きやすくし、検査実施の意義を早期に患者還元できる制度へと大幅に転換していくことが急務である。将来的ながんゲノム医療の展開につなげ、より多くの患者にがんゲノム医療を還元することで、がんゲノム医療のエコサイクルを確立する必要がある。

- **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向けた薬事承認制度の見直し**

がん医療においては、CGP 検査や全ゲノム解析に基づく治療選択に加え、治療後の再発リスクを高精度に把握する MRD モニタリング体制の整備が不可欠である。特に、世界的には、外科手術後の再発の早期発見は、患者の生命予後を予測するだけでなく、術後の補助化学療法の必要性判断に重要であるとされ、MRD モニタリングは一般化しつつある。再発リスクのある MRD 陽性患者は術後補助化学療法によって予後が改善するが、MRD 陰性者は術後補助化学療法による予後改善は期待できない。そのため、術後の補助化学療法の必要な患者を層別化し効率化を図ることで患者負担の軽減と医療費削減効果が期待される。

しかし、我が国では MRD モニタリングは依然として研究段階にとどまり、社会実装に向けた制度整備が遅れている。MRD モニタリングの標準化、エビデンスの集積、データ基盤の整備を加速するとともに診療報酬算定要件の見直し(モニタリングのための複数回実施を可能とすること)も含め、研究から社会実装への円滑な移行を実現する制度設計を早急に推進すべきである。

また、MRD 検査を開発する検査会社に対して、再発検出後の介入治療の臨床的妥当性(治療結果)を求める日本の薬事承認体制にも MRD モニタリングの後れの大きな原因がある。検査会社が薬剤の有効性を評価する治験を実施することは現実的には不可能であり、我が国では MRD 検査の薬事承認(IVD 取得)ができないため、導入が進まない、という現状の課題も大きい。従って、MRD モニタリングの標準化、エビデンスの集積、データ基盤の整備を加速し、研究から社会実装への円滑な移行を実現するために、薬事承認プロセスの在り方や保険収載の制度を根本的に見直すことが重要である。

- **オンライン診療活用も含めた地域格差の解消推進**

がん領域では、「がん対策推進基本計画」に基づき、がんゲノム医療中核拠点病院等の整備が進められてきた。一方で、がんゲノム医療を提供できるがんゲノム医療中核拠点病院等は都

市部に集中しており、地方の患者にとっては通院の負担や情報収集の難しさがあることが指摘されている。現行のがんゲノム医療提供体制は、がんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院を中心に整備されているが、その多くは、がん診療連携拠点病院等を基盤として構築されている。一方、2026年4月時点において、がん診療連携拠点病院等468施設のうち、がんゲノム医療提供体制に位置づけられている施設は約2/3の施設にとどまっている。その背景として、都市部では既存の拠点病院配置や医療圏の制約から新規参入が難しい場合があるほか、地方では専門人材、病理・遺伝診療体制、エキスパートパネル運営等に必要なりソース不足により、体制整備の負担が大きいことが指摘されている。結果、地域や受診医療機関によって、がんゲノム医療、関連治験、分子標的治療、自由診療を含む革新的治療へのアクセス機会に差が生じている。今後は、全国どこでも CGP 検査や保険診療上評価された遺伝学的検査を含むゲノム医療を受けられる体制を構築し、ゲノム医療の全国的な均てん化を進めるべきである。

そのため、がん診療連携拠点病院等以外の病院であっても、質の高いゲノム医療を提供できることを条件として、がんゲノム医療連携病院の指定が可能となるよう指定要件を緩和すると共に、C-CAT へのデータ登録の最適化と効率化をすすめる必要がある。

さらに、ゲノム医療に関する専門的知見を有する医療機関が、地域医療機関と連携し、オンライン診療その他の遠隔医療を活用して、遺伝学的検査の実施前後に必要な説明、結果解釈など、療養上必要な指導等を支援する体制の整備を行う必要がある。その際、最先端ゲノム医療の全国均てん化のため、専門的知見を有する遠隔の指導的立場の医療機関が診療報酬を受け取れる仕組みを新たに作るべきである。

また、がん領域では、そもそも遠隔でのゲノム医療が保険診療上認められていないほか、遠隔連携遺伝カウンセリングも保険診療上認められていないため、いずれも実施できるよう早急に制度を変えるべきである。さらに、遺伝カウンセリングに関する人材が少ないことに加え都市部に集中している状況を加味し、自施設に遺伝カウンセリングの専門家がいなくても、連携して専門的な遺伝カウンセリングを実施できる体制も急ぎ許容すべきである。こうした制度改善により、全国どこにいても最先端のゲノム医療の恩恵を全国民が必要に応じ、受けられるようにすべきである。

#### ● 重症新生児への全ゲノム検査の保険適用の早期実現

重症新生児では原因不明の症例が多く、診断ラグの解消は適切な治療の実施や医療費の効率化の観点からも重要である。重症新生児に対する全ゲノム検査は、研究段階から脱し、保険診療下で安定的かつ継続的に実施できる体制へ早急に移行すべきである。

新生児ゲノム医療においては、地域の医療機関が急性期管理を担い、臨床遺伝専門医が遺伝学的検査に係る判断や説明、結果解釈など今後の療養方針の整理を担う役割分担が比較的明確である。新生児医療をモデルケースとして、遠隔医療を活用したゲノム医療の均てん化に向けた突破口とするべきである。

### 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 は厚生労働省と一体として、ゲノム医療研究推進をリードすべき

ゲノム医療の発展には、「研究」と「医療実装・患者還元」の好循環の実現が必要不可欠である。そのためには、研究と医療実装・患者還元の方向性自体を司令塔が一元的に企画・設計・統御する体制への転換が必要である。

現在、全ゲノム解析等実行計画は、AMED 研究班において行われているが、研究プロジェクトごとに研究目的や狙いを独自に決め、データ様式や収集方法もそれぞれが個別に決めるため、統一的なデータ基盤の構築や他の研究との間でのクロス分析、ビッグデータ化などができず、大きな枠組みの医療へのタイムリーな還元が極めて困難となっている。また、実際の医療実装においては、研究推進のみならず、患者・医療現場ニーズを踏まえたニーズオリエンテッドな制度設計が重要である。しかし現状では、研究基盤、医療提供体制、保険診療、創薬、社会保障制度を横断したシームレスな議論や制度設計が十分とは全く言えない。こうした分散化した研究体制では研究ガバナンスが利かず、「研究と医療実装の好循環」は到底実現できない。

したがって、ゲノム医療の司令塔たる GeMJ が、厚生労働省のガバナンスの下で、ゲノム医療に係る研究公募を一体的に事実上、企画・設計・決定し、AMED 等の研究班に対して提示する体制を構築すべきである。具体的には、AMED 等の研究班に付す採択条件は、GeMJ が厚生労働省と一体となり決定し、厚生科学審議会を経て、AMED 等に提示する。当研究会は、GeMJ を全額厚生労働省出資の特殊会社とし、独立組織として早期発足することを求めている。すなわち、厚生労働省は、「最終ブレーキ(株主同意権)」を持ち、GeMJ の日常運営、研究企画・推進は、実態的に GeMJ に任せ、GeMJ がゲノム医療に関する事項を統一的に決定する機能を持つことが必要不可欠である。さらに、基礎研究者だけではなくゲノム医療に精通した臨床人材を配置し、実際の臨床に即した体制を築くことが重要である。

以上の体制を、2027年度に開始される AMED 研究から実現し、研究班ごとの拡散から司令塔(GeMJ)主導への抜本的転換を図るべきである。

#### (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

2019年の「全ゲノム解析等実行計画(第1版)」の策定から既に約7年が経過しており、研究者、創薬企業を始め利用者の立場からすると、「全ゲノム計画」において蓄積されたデータの利活用を長期間待たされている状態である。GeMJ が設立されたものの、データ利活用開始の時期はいまだに不明瞭であり、できるだけ早期に利活用者が単独で研究、創薬等への利活用が可能となる仕組みでの本格稼働を開始すべきだ。そのためには、研究者、創薬企業等が利活用を開始できる時期を明確に示す必要がある。

- 利活用可能なデータ収集体制確立におけるガバナンス

全ゲノム解析事業においては、現在まで AMED 研究班が、それぞれの研究における課題意識の下でデータをそれぞれで収集している。このため、研究班ごとに相互統一性なくデータが収集されることから、医療機関や研究班を跨いだ解析も極めて困難と思われる。この事態を解消

するためには、GeMJが、国際標準や医療DXにおけるデータ標準を考慮し、データ収集に関する統一的な方法(デファクトスタンダード)を決定してAMED研究班に示し、それを遵守させる事実上の権限をもつことが必要である。それが実現できるよう、厚労省、GeMJとAMEDの指示系統を整理し、今後のあるべき統一的方法を明確に示す必要がある。

拙速に解析数を増やすのではなく、統一的かつ拡張性のあるデータの収集体制を整備・周知したのちに、2026年度以降のAMED研究班を開始すべきだ。

その上で、遅くとも3年後までに決定することとなる独立組織のあるべき姿の検討においては、AMED研究でデータ収集するのではなく、GeMJの独自事業としてデータ収集する等、指示系統がより明確な制度設計を検討する必要がある。また、いずれは研究ではなく医療として実施された全ゲノム検査のリアルワールドデータを収集して利活用すべきであり、そうした将来像についても今から検討を具体的に開始すべきである。

#### ● 統一同意説明文書の使用徹底と一元管理

利活用者が研究利用、産業利用も含めて安心して利活用できるよう、同意説明文書は、がんと難病領域でそれぞれ統一の文書を作成し、その使用を徹底する必要がある。また、関連する規制や法律の変化に合わせて同意説明文書のバージョンが都度変わっていくことが想定されることから、利活用者が必要な時に確認できるよう、バージョン管理を含め、GeMJで同意情報を一元管理する必要がある。管理コストやデータ提供スピードの維持・向上には、デジタルインフラを活用して同意説明文書の一元管理を行うことを前提に基盤を構築する必要がある。

また、その同意説明文章の内容についても検討が必要である。現在、日本におけるゲノム研究に関する説明文章は長文かつ難解な内容で、患者が一度読んだだけで理解できるレベルではなく、被検者自身及び説明者にかなりの負担を強いている。さらに、同意書の版が変わったときに、わずかな研究内容の変更に対して再同意を求める医療機関の倫理委員会が多数存在しており、これも被検者及び説明者に過度な負担を強いている。本来のあるべき同意取得の形について検討すべきである。さらに、診療情報や検査結果の提供に関する倫理審査や医療機関の判断基準が施設毎にばらばらであり、属人化している点も大きな課題である。国として統一したポリシーを作成するとともに、その準拠を必須として研究者側の負担を減らす必要がある。

#### ● 国際競争力のあるデータ基盤の構築

イギリス Genomics England など先行する海外のゲノム基盤が存在する状況において、基盤整備の遅れを取り戻すためには、スピード感と優位性を重視する必要がある。日本で構築する全ゲノム解析のデータ基盤が海外のデータ基盤よりも優位性を持たなければ、研究者や創薬企業等の利活用の促進は望めない。優位性のポイントとしては「リコンタクト体制の構築」、「標準化された時系列の臨床情報の収集」、「データ利用時の倫理・個人情報に関する手続きの簡素化」や「オミックス情報の収集」等が考えられるが、実効性をもって海外のデータ基盤に対して優位性のあるデータ基盤を構築すべきだ。

加えて、世界で競争力を有するために、国際連携を推進し、ゲノム解析の進化に伴い観測可能となった複雑なゲノム構造異常やエピゲノム等の新たな情報、AIやデータ解析技術の進化を迅速に取り込める必要がある。希少疾患では、各国の事例数が少なく、国際連携は必須という

背景もある。国際標準でのデータ収集、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し、欧州、英国、米国、アジア諸国などと国際連携が可能となるようデータ基盤を構築することが必要である。国際連携は、ゲノム医療を含むヘルス・イノベーション分野における協力覚書(Memorandum of Cooperation)を2024年12月4日に結んだ英国と強固な連携を築き、全ゲノムプロジェクトを推進する欧米やアジアの国々にも拡大する具体的スケジュールを示すことが必要だ。

また、創薬や治療の安全評価、基礎研究等、各研究種別と、がん・難病各々の検査や治療法への全ゲノム解析の有用となる領域を明確にし、各々の領域毎に、データ収集の標準を策定できるように、データ標準化・項目検討委員会の整備や、データ収集の種別を整理したデータポートフォリオを策定することが不可欠である。

## ● 国際連携を可能とする基盤構築と人材育成

ゲノム研究の大規模化に伴い、国際的な協業が不可欠となっている。また、希少疾患では症例数の少なさから国際連携が必須である。欧州、英国、米国に留まらず、国際連携が可能となるよう、国際標準での収集、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。特に、臨床情報の標準化は重要事項となる。データの連結解析ができるように、SNOMED-CT(多言語臨床用語集)や OMOP CDM(医療データの統合データモデル)に適應できるデータ標準でデータ収集を行うこと。そのためのデータ標準は、GeMJ が定義し、全ゲノム解析に関するデータは、この標準により、一元的に収集すること。また、政府は、研究者が国際標準化された医療情報を利用できるように、SNOMED の利用国としての参加を進めるべきである。

また同時に、こうした国際連携研究体制を展開する上での人材育成を主体的に進める機関の設置を検討すべきである。様々な分野の国際学会において、世界トップレベルの発表をする日本人は多々存在するが、一方で国際的な学会の中核的機能を担う日本人研究者はかなり少ない。これは、そうした国際共同研究を推進する先導者となるべき人材が継続的に育成されていないことが原因である。がん、難病などの各ジャンルにおいて国際共同研究を中心的に推進できる人材を主体的に育成する機関を設置、あるいは指定し、継続的な人材育成と活動の支援ができるようにすべきである。

## ● 利活用に資する時系列の臨床情報の収集

創薬等の研究には、治療前の状態から治療方法、治療後の効果を正確に把握する必要があるため、アウトカム(改善や増悪、生存情報など)を含め、一人ひとりの患者の状態像や時系列の臨床情報(マルチステート情報)を収集することは必須である。しかしながら、時系列の臨床情報の収集には医療機関の負担が大きいという課題がある。

このため、生成 AI によるデータの構造化・標準化のシステムを導入し、臨床情報を自動的に収集できる仕組みを確立させ、医師や医療機関のスタッフによる入力の手間を削減する必要がある。そのためのシステムの開発、医療機関へのシステム導入が急務であり、予算手当も含めて推進するべきである。

さらには、NDB、全国がん登録、臨床調査個人票(臨個票)、電子カルテ DB(仮称)等の公的

データベース、C-CAT や本事業に関連する各種疾患レジストリとの連携解析をできるようにすべきである。2025年12月に、「医療法等改正」法案が成立し、厚生労働大臣が保有する医療・介護関係の公的データベースの仮名化情報を利用・提供することが可能となったが、全ゲノムデータは個人識別符号に該当し、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いる。このため、ゲノムデータは実質的に仮名加工・匿名加工することができず、公的DBと連結解析することはできない。この課題を解決するため、被検者保護のための一定の安全管理措置を設けることにより仮名加工情報相当の情報として取り扱えるよう、他の公的DBのデータ等と連結解析できる法制度や公的な連結子の運用体制を整備する必要がある。

なお、生成AIによる構造化・標準化、公的DBとの連携を実現する法制度整備には相当の時間がかかることが予想されるため、それらが実現するまでは電子カルテテンプレートの導入や異なるベンダー間の電子カルテデータ連携、データ入力やクレンジングする人材確保のための予算措置等の対応が必要となるが、テンプレート利用は、ベンダーロックインを誘発してしまうとともに、データの標準化を阻害する可能性がある点に留意が必要である。

すでにAMED事業の中で、院内がん登録データを活用し異なる電子カルテデータ同士を統合し、時系列のリアルワールドデータ(実臨床データ)を収集できる基盤整備が進められている。その中では、narrative なデータが多い病理所見や放射線所見を生成AIで構造化し、がん登録データと統合することでより精緻なビックデータを構築することが可能となっている。また、がん医療に必要なゲノム情報を含むバイオマーカーの収集体制の整備もされているが、多くの検査結果が紙ベースでの運用になっているため、検査結果のDXも進めている。このような取り組みを推進することにより、医療現場の負担を減らしてより精緻な臨床情報の収集が可能となることから、二次利用としての価値も上がることが期待できる。

#### 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

国民・患者が自らの健康管理を行い、患者個人には最適な医療を提供する。アカデミアや行政、研究者、創薬企業等では、蓄積したライフコースデータをもとに、医療分野の革新的な研究や解析を推進し、新たな医療政策や診断方法、医薬品・医療機器を創出する。これらの理想とする社会に到達するためには、ゲノムデータを含む健康医療データの基盤整備と、政府主導の下、患者の権利利益の確保とデータ利活用者の利便性を両立させる法制度整備を車の両輪として実現しなければならない。「健康データのフル利活用なくして、命の救済なし」、である。

EUではまさにこれらを実現しようとしている。即ち4.5億人の健康医療データの一次利用と二次利用の共通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、EHDS法は遂に2025年3月に施行された。日本においてもEHDSのように医療DXのグランドデザインを構築し、一次利用・二次利用・法整備を有機的に連携させる体系的な整備を可及的、速やかに進めなければならない。

###### ● 個人情報保護法の医療分野の特別法を制定

ゲノムデータに関しては、個人情報保護法のもとでは、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り、実質仮名加工・匿名加工することができず、公的 DB と連結解析することもできない。これらの課題を解決して、ゲノムデータの利活用を推進するためには、「個人情報保護法の医療分野の特別法」の制定が一刻も早く必要である。

## (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

GeMJ は、ゲノム医療を支える情報基盤について、自らが設計・開発・構築・改善できる能力を有することが重要である。特定のメーカーによるベンダーロックインや特定の既存技術・製品に依存せず、最新の技術やプラットフォームを迅速かつ柔軟に評価・導入できるオープンな調達・運用体制を構築すべきである。これにより健全な競争環境を確保し、解析スピード、コスト効率、精度の面で世界最高水準のゲノム医療基盤を維持・発展させることが求められる。

### ● 利便性が高く、セキュアな解析環境の構築

利便性の高い解析環境を構築すべく、Web ブラウザのみで簡易に研究者がアクセスできる Visiting 解析環境(TRE Trusted Research Environment)を整備し、解析環境の容量や解析アプリを利用者のニーズに応じて追加できるアジャイルな基盤を提供することが必要である。利用者の様々な解析ニーズに応えられるよう、GeMJ の担当者と密なコミュニケーションが可能なツールを導入したり、また利用者が研究計画を迅速かつ精度高く立案したりできるよう、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。

また、利用者がスムーズに解析に着手できるよう、利活用体制を構築することも求められる。体制の一元化、倫理審査、ワンストップでの利活用手続き、利活用審査などの迅速な手続き、同意取得情報を管理・確認できる仕組みなど、ユーザーの意見を聞きながら、利便性の高い体制を構築すべきである。

あわせて、申請受付から利用開始までの標準処理期間(目標値)を設定し、その達成状況を定期的に公表することで、利活用者の予見可能性を確保することも重要である。

全ゲノム解析事業に利用する情報技術は、シーケンス、スパコンやクラウドなどの基盤技術や、AI を活用した解析など、大規模かつ多岐にわたる技術専門性が必要となる。そのため、さまざまな技術要素に抜けもれなく、IT ガバナンスを確立することが必須である。アーキテクチャーの標準化や統一的な運用・監視を行うだけでなく、発生している問題の原因を AI により自動的に調査できるように、データ保有やシステムの健全性を即時検知する「オブザーバビリティ」技術の導入が必要である。

また、医療情報の収集やゲノムデータの解析においては、AI の利用は、今後不可欠になる。その際に、外部の汎用 AI サービスやモデルに、機密情報を知らぬまに学習させ、機密漏洩を引き起こすことや、AI が誤った回答を提示するハルシネーションを起こしていることに気がつかず、AI の回答を信じて利用してしまう恐れがある。これらの AI セキュリティ対策として、AI サービスやモデル利用のガードレールやハルシネーション防止を、情報基盤に導入する必要がある。

セキュリティーを担保し、大規模解析が迅速にできる環境を整備するには、これらを支えるコンピューターリソースの確保は急務である。これらを安定して運用するための国家予算は必須である。

- **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**

創薬等の研究には全ゲノムデータと臨床情報だけでは十分とはいえず、生体内での詳細な変化を把握するために、オミックス解析に対するニーズが強い。

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、可能な限り全検体での解析を全ゲノムシーケンスに合わせて実施することが望ましい。その他のがん領域のオミックス解析や難病のオミックス解析は、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、がん組織等は診断後病理残余検体などの生体試料を有効に活用できるよう病理診断科・臨床検査科の機能拡充とともに院内バイオバンク（生体試料管理部門）の整備を行って、組織・血液などの生体試料のバンキングを促進し、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。また、がん組織等の品質は解析結果に直結する重要な課題であるため、バンキング検体の品質管理に関しても ISO20387 等の国際基準を適応すべきである。

加えて、追加の検体や臨床情報の提供を依頼できるよう、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。現在、いくつかの医療機関ではこうした院内バイオバンク（クリニカルバイオバンク）が設置されているが、最大の問題点としては生体試料を管理する部門と生体試料を扱う病理診断科・臨床検査科の連携が取れておらず、有機的な運用ができていないことにある。また、その運用マニュアルなども存在していないため、それぞれの機関が手探りで実施している状況にある。こうした体制を改善するために、学会などを通してクリニカルバイオバンクの普及促進を図るべきである。

また、従来の短鎖リードでは検出困難であった構造変異・反復配列・融合遺伝子等を高精度に解析し、ゲノム全体を網羅的かつ正確に把握することを可能とするロングリードシーケンス解析も患者還元の高度化を目指し推進すべきである。さらに現在急速に開発が進んでいる空間ゲノム解析技術の利活用についても現段階から議論すべきである。一次元的な解析である従来のゲノム解析手法に対し、空間ゲノム解析は二次元的あるいは三次元的な解析が可能であり、細胞の位置情報を付加することで、より個別化した診断が可能となる。この分野の利活用はまだ世界的にも始まったばかりであり、我が国がリードできる分野の一つである。

### **(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**

全ゲノム解析検査は CGP 検査と同様またはそれ以上に品質・精度管理が重要である。全ゲノム解析検査の質と精度を担保するため、検査手法に加え解析手法についても標準化・規格化を推進すべきである。

全ゲノム解析検査については、中期的には薬事承認の取得が望ましいが、早期の医療実装を実現する観点から、完全な薬事承認の取得を待たずとも、一定の精度管理基準を満たした LDT (Laboratory Developed Test) による臨床使用と、それに対する保険償還の道筋を構築することも検討すべきである。

- **解析スピードの向上と時間当たりの解析件数の最大化**

がんや難病においては、治療方針決定のため解析結果の迅速な返却が極めて重要である。特に、CGP 検査を標準治療開始前を含むより早期の段階で活用していくためには、検査結果を臨床判断に間に合う形で返却できる体制整備が不可欠である。

今後、全ゲノム解析を含むゲノム医療を全国的かつ疾患横断的に普及させるためには、限られたリソースの中で「時間当たりの解析件数を最大化」する解析基盤の整備が必要である。政府は GeMJ と共に、最新の高速・高スループットなシーケンス技術を早期に臨床導入できるよう強力に後押しすることで、ターンアラウンドタイム(TAT)の短縮と検査体制の拡充を両立すべきである。そのためには、臨床検体における最新シーケンサーの性能、データ品質、取り扱いの容易さ、シーケンス解析の失敗率など、導入に向けて必要となる情報の共有などが考えられる。また、データ解析のスピードもボトルネックとなり得る。GPU 等を利活用し高速ゲノム解析基盤を整備すること。さらに、膨大な全ゲノムデータを解析する計算リソースが枯渇しては、解析待ちのデータが増える一方であるし、データを保管するストレージが足りなければ、患者のゲノムデータの保管が出来ない事態に陥る。計算リソースやストレージの確保は、ゲノム医療の基盤であり、GeMJ はその確保に責任を持ってあたる必要がある。

## ● エキスパートパネル負担軽減策の立案

2019年12月に「全ゲノム計画」が開始され、2026年3月末までの約6年間、がんと難病を対象とした AMED 全ゲノム研究において解析された症例数は、36,626 症例にとどまっている。そもそも、我が国における CGP 検査の実施数は、年間約 2.5 万件規模にとどまっており、年間約100万人に上る新規がん患者数と比較すると、その実施率は依然として極めて限定的である。今後はこの先5年間で10万ゲノムの解析ペースにスピードアップした組織となり、更に、全国民がゲノム医療の利益を享受できるよう拡大すること。そのために、大規模変異データベースの整備や変異解釈支援ツールの開発・導入を一体的に推進し、均質かつ迅速な変異解釈を可能とする国家基盤を構築すべきである。

しかし、今のままのやり方では、CGP 検査よりも膨大な情報を有している全ゲノム解析を、必要としている患者に広くあまねく届けるという目標にはほど遠い。早急にボトルネックを見つけ、解消する必要がある。明らかなボトルネックとして、患者のゲノム解析結果から最適な治療方針を考える専門家チーム会議(エキスパートパネル)の負担が大きいことがあげられる。CGP 検査においてはエキスパートパネルの実施が求められているが、既知のコンパニオン診断対象遺伝子異常については、既に臨床的意義が確立している場合も多い。また、近年は学会等が示す一定のリストに基づき、いわゆる“みなし”コンパニオン診断(当該CGP検査ではコンパニオン診断とはされていないが、他の検査ではコンパニオン診断対象となっている遺伝子変異)に関する運用整理も進められている。今後、エキスパートパネルで重点的に議論すべき症例は、治験を含む適用外使用に関するものが主となると想定される。一方、全例一律のエキスパートパネル運用は、人的負担や地域医療提供体制への負荷が大きい。そのため、エキスパートパネル実施対象を臨床的必要性に応じて層別化し、重点化・効率化を図ることが、今後のがんゲノム医療体制整備において重要である。

一方、近年の AI 技術の発展は凄まじい。専門家が一人ではおおよそカバーしきれない数千万報にも達する膨大な論文情報や薬剤の特許情報などを瞬時に検索し、ゲノム変異の医学的

な解釈を生成することも可能となってきている。AI 技術を活用し、患者還元を高速化、高度化することは必要不可欠である。例えば、AMED 研究におけるゲノム解析結果を用い、AI がエキスパートパネルを代替できる疾患や患者像を明らかにし、人手を必要とする症例に、専門人材がより多くのリソースを割けることができるように研究を進めるべきである。

- **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**

現行の日本の特許法では、自然に存在する遺伝子配列も特許の対象として認められており、全ゲノム解析については全遺伝子が解析対象に含まれるというだけで、個々の遺伝子特許に抵触する可能性がある。そのため、医療機器製造販売業者などは全ゲノム解析検査の事業化において多大な遺伝子特許侵害リスクを抱えており、この問題を解消しなければ全ゲノム解析の臨床実装は非常に困難となると考えられる。

全ゲノム解析では個々の遺伝子特許について、包括的な対応をとること、あるいは、遺伝子を絞り込んでいないために特許範囲に含まれないなどの解釈をするなどの、全ゲノム解析の臨床実装に向けた特許法の対応が必要である。

また、全ゲノム解析は、実験側の Wet 解析とデータ解析側の Dry 解析に分けて考えることができる。Wet 解析は既存の LDT 指針に準拠し、Dry 解析はプログラム医療機器として位置づけるなど、承認形態とルールを明確化し、全ゲノム解析の円滑な医療実装を図ることが重要である。

#### (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**

国民が安心してゲノム医療を受けられるよう、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を提供できる院内体制の充実が不可欠である。特に、遺伝医療は依然として標榜診療科に指定されておらず、ゲノム医療を推進するのであれば、遺伝医療を「診療科」としてしっかりと臨床現場に根付かせ、人材育成を含めて持続可能な体制を臨床現場につくるべきである。

遺伝情報は患者本人のみならず家族にも影響し得る重要な情報であることから、臨床遺伝を専門とする医師や遺伝カウンセリングの専門家の育成・確保を進めるとともに、ゲノム医療に携わる医療従事者全体への教育体制を整備すべきである。特に、がん領域では対応できる人材が少ないため、関連学会および文部科学省等関連教育機関等と連携して人材育成を加速させる必要がある。

一方、認定遺伝カウンセラー等の雇用は非常勤や有期雇用といった不安定である場合が多く、「医療職」としての位置づけを早急に明確にし、安定した雇用を可能とするとともにキャリアパスも構築する必要がある。

さらに、生涯不変で予測的価値を有する生殖細胞系情報情報の適切な取扱いを担保する観点から、遺伝医療の意義と運用を支える診療報酬体系を発端者とその家族を含めて整備し、遺伝カウンセリングに関する技術料を含め、ゲノム医療を持続的に推進できる基盤を構築すべきである。また、予防医学的観点からの不安を払拭する必要があり、検査や予防治療に関しても公的保険医療のなかで対応できるようにすべきである。

- **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**

ゲノム医療の推進には、制度整備に加え、国民の理解と信頼の醸成が不可欠である。遺伝情報に関する誤解や不安を解消するため、学校教育における基礎的なゲノムリテラシー教育を充実させるとともに、国民健康の向上に資する二次利用についても一般市民に向けた分かりやすい広報・啓発活動を政府主導で継続的に実施すべきである。あわせて、官民が適切に連携した啓発活動を可能とする環境整備を進め、ゲノム医療の意義と限界について正しい理解を普及させることが、持続的なデータ利活用と医療の発展につながる。

また、バイオバンクを通じた生体試料や医療情報利活用の意義について紹介し、研究参加、研究同意についても理解を進めることで、診療現場での説明と同意プロセスの効率化を図ることができる。そのためには、官民学が適切に連携した啓発活動を可能とする環境整備を進め、ゲノム医療の意義と限界について正しい理解を普及させることが必要であり、それが持続的なデータ利活用と医療の発展につながるはずだ。

### (おわりに)

当研究会として4回目となる本提言に際し、漸く日本ゲノム医療推進機構(GeMJ)の発足という歴史的節目を迎えることができた。本提言は、この節目を捉え、わが国のゲノム医療政策を「研究段階」から「患者への確実な還元」へと一段引き上げるために必要な、具体的かつ喫緊の政策課題を取りまとめたものである。

しかし、真に問われるべきは、組織が発足したという事実それ自体ではない。その組織が、患者の命と人生にいかなる具体的変化をもたらし、新たな可能性を提供できるのか、すなわち、「研究と医療実装の好循環」を実現し、「患者起点・患者還元」の理念を現実の医療の中でいかに結実させるのか、である。

わが国のゲノム医療政策は、これまで余りにも長く、制度設計や検討の段階にとどまり続けてきた。その間にも、がんや難病に苦しむ患者と、その家族、パートナーその他の大切な人々は、診断や治療への希望をつなぎながら、日々厳しい現実に向き合ってきた。いま、GeMJという新たな組織が立ち上がった以上、もはや「準備中」であり続けることは許されない。今、国に求められているのは、議論の継続ではなく、患者利益に直結する制度改革を断行することである。

その意味において、当研究会が本提言の中で最も強く訴えたいのは、保険診療におけるCGP検査の実施機会を抜本的に拡大することである。

現行制度の下では、CGP検査はいまだ「標準治療終了(見込まれる場合も含む)」という厳しい制約の下に置かれている。しかし、がん医療の現場において真に必要とされているのは、治療の最終段階で初めてゲノム情報を確認することではない。治療開始前、あるいは治療早期の段階から、患者のがんの特性を包括的に把握し、その情報を踏まえて最適な治療方針を組み立てることである。にもかかわらず、制度がその実現を妨げている現状は、患者の治療機会を奪い、結果として救い得た命を失わせる構造を温存しているに等しい。

しかも、冒頭でも述べたとおり、昨年 11 月には、京都大学医学部附属病院等による「先進医療 B」の臨床研究において、標準治療開始前の段階で CGP 検査を実施することが、患者にとって適切なタイミングであり、効果の期待できる治療の提供、さらには生存期間の延長にもつながる可能性が高いことが示された。従って、我々は、同臨床研究の提案どおり、「標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれるものを含む）」とされている現行の要件から、「標準治療終了」との文言を外し、「主治医が判断する適切なタイミングに実施」と直ちに改めるべきであると考えている。

既に標準治療開始前の段階で CGP 検査を実施することの有用性が示されているにもかかわらず、なお従来の制度的制約を維持し、限定的な枠組みに患者をとどめ続けることは、慎重さの名を借りた先送りにほかならず、患者本位の医療政策とは到底言い難い。必要な患者が、必要な時に、必要な検査を保険診療の下で受けられるようにすることこそ、いま直ちに着手すべき改革である。

まさに、わが国のゲノム医療は、患者に還元する段階に入ったのだ。

CGP 検査の実施機会拡大は、単なる検査機会の拡充ではない。それは、わが国のがん医療を個別化医療へと本格的に転換させる第一歩であり、さらにその先にある全ゲノム解析の保険診療化・日常医療化への扉を開く鍵でもある。ここを動かさずして、ゲノム医療の社会実装は進まない。逆に、ここを動かすことができれば、わが国の難病を含めたゲノム医療政策全体も、現実の患者利益に向けて大きく踏み出すことができる。

がん・難病ゲノム医療は、一部の限られた医療機関や限られた患者のみが恩恵を受ける「特別な医療」であってはならない。全国どこでも、必要な患者が、必要な時に等しくその成果にアクセスできる「日常医療」として確立されてこそ、初めてその真価が発揮される。GeMJ の発足は、その実現に向けた第一歩であるべきであり、単なる制度的節目に終わらせてはならない。

政府に強く求めたい。いま必要なのは、理念の再確認ではなく、制度改正という具体的行動である。保険診療における CGP 検査の実施機会の拡大を速やかに断行し、難病を含め、必要な患者が適切な時期に検査を受け、最適な治療へ確実につながる仕組みを整えること。それこそが、「患者起点・患者還元」を掲げる国の責務であり、また、GeMJ 発足の意義を実質あるものとするための、最初にして最大の試金石である。

当研究会は、ゲノム医療の保険診療化、日常医療化を一刻も早く前進させるため、政府が明確な政治的意思をもって、この課題に正面から取り組むことを強く求めるものである。

以上

## 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。

# 「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」の導入

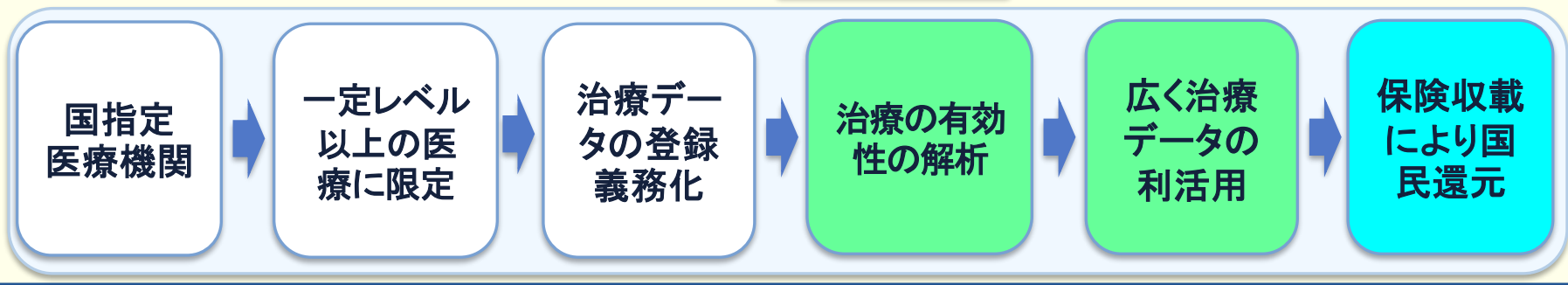
自由診療の創造的活用により、皆保険医療とイノベーションを伸ばす

## 現行のがんゲノム自由診療

- 医療機関の質の担保なし。
  - 治療内容は医療機関の裁量、質の担保なし。
  - 薬剤は、医師が個人輸入。
  - 治療データは公開されないまま、当該医療機関内に滞留、公的活用の道なし。
  - 治療費は当該医療機関が決定。高額であり、多くは一部富裕層が享受。
- 創薬など将来に繋がらない、「**格差固定化**」の医療。

## 「戦略的がんゲノム自由診療(仮称)」

- 「がんゲノム医療拠点病院」等、「エキスパートパネル」を持つ厚労省が指定する医療機関に限定。
  - 日本臨床腫瘍学会等3学会作成「診療ガイドランス」中、「エビデンスレベルD」以上の薬剤に限定。
  - 治療データは全て登録・集積・公表。
  - 各治療の有効性をビッグデータとしても徹底解析、創薬・新治療法開発に供し、早期の保険収載に繋げる。
- イノベーションを促進し、かかるゲノム医療を「**戦略的公共財**」として積極的に国民還元。



(別紙 3)

「ゲノム医療推進研究会」開催状況

回次・開催日	議題
<b>2022年</b>	
第1回 (2月22日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 主要国におけるゲノム医療のあり方(イルミナ株式会社)</li><li>● 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」</li></ul>
第2回 (3月31日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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」</li></ul>
第3回 (4月26日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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！」</li></ul>
第4回 (5月11日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 宮野悟 東京医科歯科大学 M&amp;D データ科学センター長 東京医科歯科大学特任教授 「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」</li><li>● 筒江紗耶 イルミナ(株) 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」</li></ul>
第5回 (6月8日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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 「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～」</li></ul>
第6回 (8月31日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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 「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」</li></ul>
第7回 (9月30日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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～」</li></ul>
第8回 (11月9日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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」</li></ul>
第9回 (12月13日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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 「稀少・未診断疾患イニシャチブ(IRUD)の現状と展望」</li></ul>
<b>2023年</b>	
第10回 (2月2日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 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」</li></ul>
第11回 (3月15日)	<ul style="list-style-type: none"><li>● 櫻井晃洋 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教授 「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」</li></ul>

第12回 (4月26日)	● 鎌谷洋一郎 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 教授 「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！」
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 厚生労働省健康・医療・介護情報利活用検討会座長 「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 視覚生理学研究室室長 「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」
<b>2024年</b>	
第17回 (1月30日)	● 加藤元博 東京大学大学院医学系研究科小児科学分野 教授 「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ず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 慶應義塾大学 客員教授 「全ゲノム解析臨床実装への道筋」
第20回 (4月24日)	● 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」

第21回 (10月8日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 荻田泰誠 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 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」</li> </ul>
第22回 (11月14日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 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」</li> <li>● 森誠一 公益財団法人がん研究会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 「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」</li> </ul>
<b>2025年</b>	
第23回 (1月22日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 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 国立成育医療研究センター研究所 シニアフェロー 「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 -」</li> </ul>
第24回 (2月27日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 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」</li> <li>● 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」</li> </ul>
第25回 (3月21日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 宮冬樹 慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター准教授／東京科学大学(旧: 東京医科歯科大学) 医学部附属病院 がん先端治療部 がんゲノム診療科 「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」</li> </ul>
第26回 (5月9日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 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」</li> </ul>
第27回 (6月13日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 今井耕輔 防衛医科大学校 小児科学教授 「原発性免疫不全症に関わるゲノム医療の来し方行く末」</li> </ul>
第28回 (10月14日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 森田朗 東京大学名誉教授 NFI(一社・次世代基盤政策研究所)代表理事 「ヘルスデータ利活用の国際的動向と日本における法制化の現状」</li> </ul>
第29回 (11月11日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 武内俊樹 岡山大学学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野 「全ゲノム解析等による新生児集中治療の革新と全国ネットワーク構築」</li> </ul>
第30回 (12月16日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 西原広史 慶應義塾大学医学部 教授／がんゲノム医療センター センター長 「がんゲノム医療がなぜ日本で浸透しないのか？ その原因の考察と課題解決に向けた取り組みについて」</li> </ul>

2026年	
第31回 (1月30日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 鈮持広知 静岡県立静岡がんセンター 呼吸器内科部長 兼 ゲノム医療推進部部長 「全ゲノム解析を含むゲノム医療の現状と今後」</li> </ul>
第32回 (2月20日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 池田(谷口)真理子教授 高知大学医学部小児思春期医学講座 「小児難病が照らすゲノム医療の未来 —地方大学からの実装提案—」</li> </ul>
第33回 (3月12日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 天野慎介 一般社団法人グループ・ネクサス・ジャパン 理事長/ 一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長 「がん患者の立場から見たゲノム医療の現状と今後の期待」</li> <li>● 桜井なおみ 一般社団法人全国がん患者団体連合会 副理事長/ 一般社団法人CSRプロジェクト 代表理事 「コンパニオン診断薬ラグ問題(我が国における検査ラグ解消へ向けた 要望)」</li> <li>● 馬上祐子 一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事</li> </ul>
第34回 (4月14日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 武藤学 京都大学医学研究科 腫瘍内科学講座 教授 「一次治療開始前のがん遺伝子パネル検査の有用性 ～先進医療 B FIRST-Dx 試験の結果から～」</li> </ul>
第35回 (5月8日)	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 水澤英洋 日本ゲノム医療推進機構 機構長 「がん・難病等の克服に向けて ～日本ゲノム医療推進機構と全ゲノム 解析の可能性について～」</li> <li>● 中山譲治 日本ゲノム医療推進機構運営委員会 委員長 「創薬・ゲノム研究の世界的な拠点を目指して ～海外事例と比較した 日本ゲノム医療推進機構の差別化ポイント～」</li> </ul>

※ 各回、厚生労働省より、報告を受けた後、直ちに講演を聴取の上、議論を行っています。

(別紙4)

「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	元衆議院議員
渡海 紀三朗	衆議院議員
丸川 珠代	衆議院議員
橋本 岳	衆議院議員
大串 正樹	衆議院議員
田畑 裕明	衆議院議員
三ツ林 裕巳	衆議院議員
国光 あやの	衆議院議員
仁木 博文	衆議院議員
鈴木 英敬	衆議院議員
塩崎 彰久	衆議院議員
勝目 康	衆議院議員
松本 尚	衆議院議員
三原 じゅん子	参議院議員
自見 はなこ	参議院議員
友納 理緒	参議院議員
佐々木 昌弘	大臣官房危機管理・医務技術総括審議官
原田 朋弘	国立研究開発法人 国立がん研究センター ゲノム医療推進官
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	東京科学大学 M&D データ科学センター センター長 東京科学大学特任教授
小崎 健次郎	慶應大学臨床遺伝学センター 教授 全国遺伝子医療部門連絡会議理事長
井元 清哉	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長

参加企業
(株)iLAC
アステラス製薬(株)
アレクシオンファーマ合同会社
イルミナ(株)
エーザイ(株)
エグザクトサイエンス株式会社
エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構(株)
(株)SB TEMPUS
(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
(株)キュービクス
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)
住商ファーマインターナショナル(株)
第一三共(株)
タカラバイオ(株)
武田薬品工業(株)
田辺ファーマ(株)
中外製薬(株)
(株)テクナー
日鉄ソリューションズ(株)
(一社)日本衛生検査所協会
Pacific Biosciences Japan 合同会社
PHC ホールディングス(株)
(株)ビー・エム・エル
ファイザー(株)
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