日本ゲノム医療推進機構
中期事業計画

日本ゲノム医療推進機構

令和 8 年 3 月 30 日

前文.....3

全ゲノム解析等実行計画における基本戦略を踏まえた実施計画.....5

第 1 ガバナンスの確保.....6

第 2 患者の自由意思の尊重と透明性の確保.....7

第 3 AI とマルチモーダル・データを核とした次世代基盤の構築.....8

第 4 全ゲノム解析等の結果及び成果の速やかな患者還元支援.....8

第 5 産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用.....11

第 6 倫理的・法的・社会的課題（ELSI）への対応及び患者・市民参画.....13

第 7 全ゲノムの解析を担う人材確保・育成.....14

第 8 情報基盤の構築と運用.....14

第 9 情報セキュリティ管理体制の構築・運用.....15

第 10 品質管理・品質保証への取組.....15

結語.....16

「全ゲノム解析等に係る事業の運営に関する基本的な考え方(運営方針・戦略)」(別紙)(以下、運営方針)に基づいて、全ゲノム解析等の推進事業(以下、本事業)における日本ゲノム医療推進機構の事業計画として次の通り定める。

令和 8 年 3 月 30 日　日本ゲノム医療推進機構　機構長　水澤　英洋

前文

全ゲノム解析とは、ヒトハプロイドゲノムあたり約 30 億塩基対の全ての配列を読み取ることであり、従来の部分的なゲノム解析[1]では検出困難であった変異を発見し、病態解明、治療方針決定及び治療法開発等に役立つことが見込まれる。例えば、以下のような事例がある。

英国の Genomics England(以下、GEL)の「100,000 Genomes Project」に参加したジェシカという少女は、幼少期より発達遅延、運動障害、頻発するけいれん発作に苦しんでおり、多くの検査を経てもなお原因が特定できなかった。しかし、全ゲノム解析を行い、ジェシカとその両親の DNA 情報を世界中の医師・専門家が報告した希少疾患と関連性の高い遺伝子の情報と比較することで、グルコーストランスポーター1(以下、GLUT1)というタンパク質を作る遺伝子の欠損が明らかになった。GLUT1 はグルコースを細胞内に取り込む役割を担っており、欠損すると脳がエネルギーを取り込めず数々の障害を引き起こす。この「GLUT1 欠損症」は世界で約 500 人しか診断されていない難病である。無事診断を受けたジェシカは、グルコースの代わりに脳のエネルギーとなるケトン体が豊富に含まれるケトン食を導入することで、大掛かりな手術や処置をせずともけいれん発作が減少し、運動機能も改善した[2]。

一方、我が国においても、ゲノム医療に関する研究及び診療体制の整備が着実に進められてきている。GLUT1 欠損症については、既に指定難病[3]として位置付けられるとともに、2020 年以降、原因遺伝子に関する遺伝学的検査が保険収載され、診断及び患者支援に活用されている。また、がん領域で全ゲノム解析を活用した臨床的成果として、例えば、従来の遺伝子パネル検査では検出が困難であった融合遺伝子や構造異常が全ゲノム解析により同定され、既存の分子標的薬による治療選択につながった症例が報告されている[4]。

本事業の目的は、このような全ゲノム解析の恩恵をより多くの国民に届けることにある。その目的を実

---

[1] 従来の部分的なゲノム解析の対象は全ゲノムの中でタンパク質をコードするわずか 1.5%の領域である。

[2] Genomics England ホームページ「Jessica's story」＜https://www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/stories/jessica＞

[3] 厚生労働省「指定難病の概要、診断基準等、臨床調査個人票」＜https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_53881.html＞

[4] 厚生労働省「がんの全ゲノム解析」＜001399802.pdf＞

現するため、日本ゲノム医療推進機構の理念は、「患者起点・患者還元」を基本とし、全ゲノム解析等（オミックス情報を含む）の結果を患者及びその関係者等の診療等に資するために、「研究と医療実装の好循環」を常時実現可能とするようなゲノム医療に関する質の高い情報基盤（質の高い経時的な臨床情報を含む）を構築・運用することで、全ゲノム解析等の結果を用いて日常診療及び個別化医療を推進するとともに、研究・創薬等の促進により新規治療法等を提供し、国民へ質の高い医療を届けることである。他方、米国のヒトゲノム計画（HGP）では、約 38 億ドル超の投資に対し 2010 年までに約 7,960 億ドルの多大な経済効果が生まれた[5]。この事実は、ゲノム分野への投資が国家にもたらす波及効果の大きさを明確に示しており、本事業においても同様に高い経済的価値を創出することが期待される。

本事業の根幹を成すゲノム情報は診療と医学研究において極めて重要な情報であり、その判読、蓄積、利活用など管理には高い品質と精度、さらに安全性が要求され、膨大な数のデータが必要なことから、多くの国々では国家プロジェクトとして取組を進めている。そのためにも、患者を含め広く国民が安心してゲノムを活用できる社会を育てていく必要がある。

これらのことを踏まえ、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、先行する諸外国の機関と連携するとともに、後述する特徴を活用するほか、個別の患者について疾患の原因を探索・特定するような解析方法も考慮しながら、全国民が全ゲノム解析等によるゲノム医療に簡単にアクセスできる環境の構築を含めた医療実装により、ひいては健康寿命延伸・医療費削減の実現を目指す。また、ゲノム医療に関する国民の理解の促進・浸透を図るため、倫理的・法的・社会的課題 （Ethical, Legal and Social Issues、 ELSI）への丁寧な対応、患者・市民参画（Patient and Public Involvement、 PPI）の実施を行う必要がある。

近年、海外においても全ゲノム解析を活用した診療支援の成果が蓄積されつつあり、その有用性が明確に示されている。例えば、GEL による報告では、がん診断後に全ゲノム解析を受けた患者において、最適な治療法の選択や副作用の回避が可能となり、遺伝性リスクの評価を含めた家族支援にも資する結果が得られたとされている。また、解析結果を通じて新たな治療選択肢が提示された事例や、既存治療の有効性を後押しする知見も確認されるなど、個別化医療が進展している。こうした国際的な動向は、本事業が目指す将来像とも軌を一にしており、AI を活用した解析の高度化や、多様なデータの統合的な管理体制の整備を通じて、我が国においてもより質の高い医療提供を実現できるものと思われる。

さらに、本事業を取り巻く医療・生命科学の環境は急速に変化しており、AI 技術の進展はその中心的な原動力となりつつある。膨大なゲノム情報や臨床データを、人の手では捉えきれない精度と速度で整

[5] National Human Genome Research Institute ホームページ「Calculating the economic impact of the Human Genome Project」＜https://www.genome.gov/27544383/calculating-the-economic-impact-of-the-human-genome-project＞

理・解析できることは、医療現場の負担軽減に資するだけでなく、疾患の理解や個別化医療の実現など、これまで難しかった領域に新たな可能性をもたらすものである。AI を適切に活用することで、医療の質の向上や研究の効率化が期待され、ひいては国民がより良い医療へアクセスできる環境づくりへとつながる。本事業においても、こうした技術の特性を踏まえ、将来を見据えた柔軟かつ発展的な運用を図ることで、より豊かな医療の未来を形づくる一助となることが期待される。

上記を実現することにより、世界で最大級のデータ基盤を有する、創薬・ゲノム研究の世界的な拠点として認知されるような、国際的なゲノム研究の Top Tier 組織を目指す。

なお、本中期事業計画（以下、本計画）は、運営方針を踏まえ、日本ゲノム医療推進機構が当該事業にて 3 年を目途に達成すべき事項を策定した計画であり、3 年を目途に見直すこととする。また、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において国（厚生労働省）から示されている「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」ことも念頭に置いて検討することとする。

全ゲノム解析等実行計画における基本戦略を踏まえた実施計画

本事業においては、がん・難病ともに AMED[6]研究班等と一体的に連携し、日本ゲノム医療推進機構と同一のビジョンを共有して事業を推進する体制のもと、患者還元及びデータ利活用に資する解析データ並びに臨床情報等を収集する。

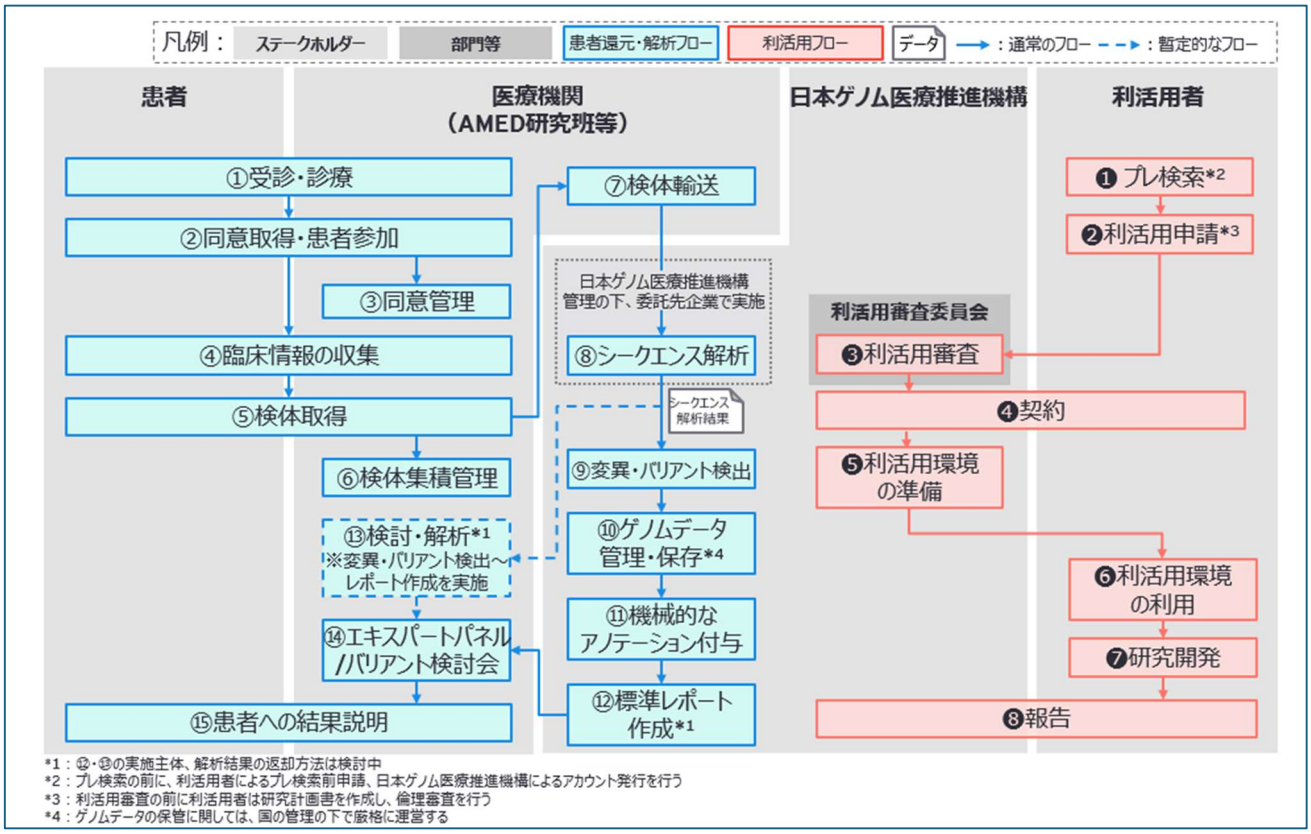
他方、GEL が大きく先行している上、さらにはアジア諸国においても国家主導のゲノム事業が開始されている。大きく出遅れている我が国の状況を踏まえると、国際的な差別化と優位性の確保は本事業の戦略的価値を裏付けるものとなる。「時系列の臨床情報の集積」「オミックス情報の集積」「リコンタクト体制の構築」を実現することにより、国際的にみて競争力のある、質の高いデータ基盤の構築を実現する。

また、本事業は、下図に示すように日本ゲノム医療推進機構の管理の下、医療機関(AMED 研究班等)、シークエンス受託企業などが一体となって進めるプロセスにより実施されることを想定する。
医療機関(AMED 研究班等)における受診・同意取得・臨床情報収集・検体取得を起点に、日本ゲノム医療推進機構の管理の下、検体はシークエンス受託企業で解析され、日本ゲノム医療推進機構が変異・バリアント検出、データ保管、アノテーション付与、レポート作成等の中央機能を担う。さらに、利活用者による申請・審査・契約等の手続きを経て、安全・適正にデータ利活用が行われる。

[6] 「AMED」とは国立研究開発法人日本医療研究開発機構の略。

このように、本事業は複数の主体が役割を分担しつつ連携することで全ゲノム解析の推進とデータの収集・蓄積・利活用が実現する仕組みとなっている。

図 1. 全ゲノム解析におけるプロセスの全体像(設立時点想定)

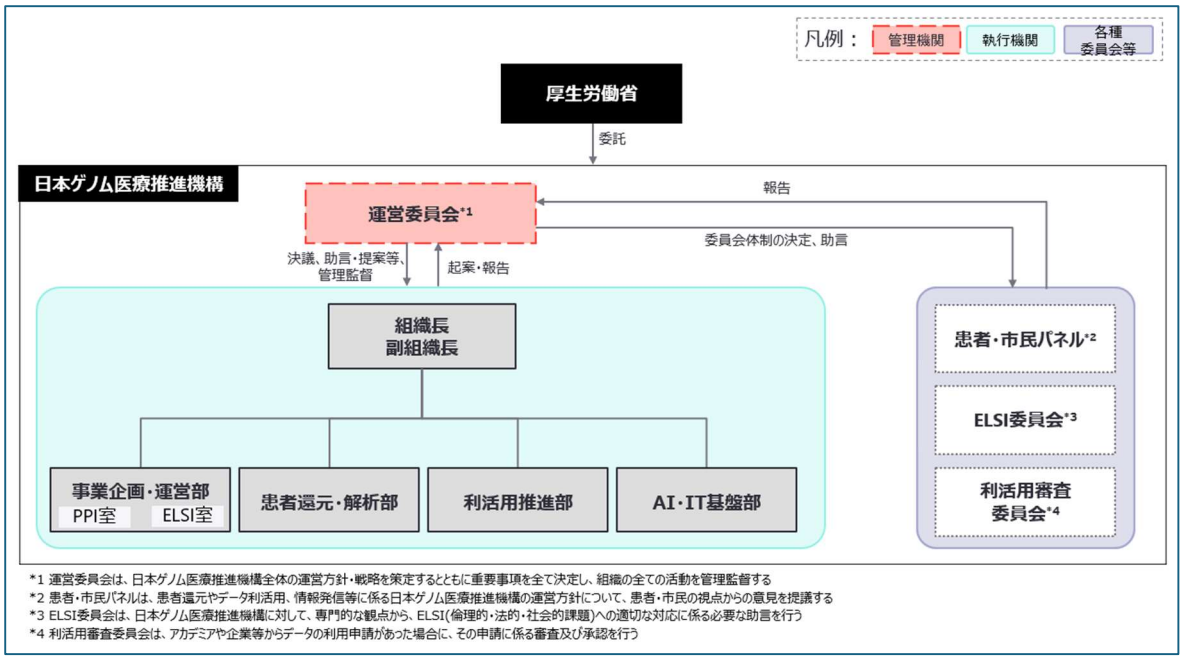


第 1　ガバナンスの確保

日本ゲノム医療推進機構は、本事業及びそれに関連する AMED 研究事業[7]等の他事業に係る全体プロセスの品質管理・セキュリティ担保のために、これら関係機関が一体となって協働(ハーモナイズ)し、ガバナンスを確保することで迅速かつ有益な患者還元・利活用の実現を目指す。

図 2. 日本ゲノム医療推進機構におけるガバナンス図(設立時点想定)

[7] 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 [がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム]を指す



このため、日本ゲノム医療推進機構は、内部統制の確保や迅速な意思決定の実施を可能とする体制の実現に向けて、組織長及び部長等による執行機関に加え、運営委員会及び各種委員会等（利活用審査委員会、ELSI 委員会、患者・市民パネル）を設置する。なお、これらの委員会等による助言・管理監督を含めた体制は、定期的に見直されるものとする。

このうち運営委員会は、高い透明性と、強固で、事業を取り巻く状況の変化等にも適時適切に対応するために設置される。ここで、運営委員会の役割は、事業の方針検討及び執行における管理監督、助言・提案及び決議等であり、厚生労働省の示す方針に基づき、運営方針・戦略の策定及び業務執行に必要な全ての重要事項に係る決議等を所掌する。また、運営委員会の方針及び助言・提案を踏まえて、日本ゲノム医療推進機構は、その活動を行うものとする。

また、各種委員会等の役割は以下の通りとする。

- 利活用審査委員会：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。
- ELSI 委員会：日本ゲノム医療推進機構に対して、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。
- 患者・市民パネル：患者還元やデータ利活用、情報発信等に係る日本ゲノム医療推進機構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。

第 2　患者の自由意思の尊重と透明性の確保

①　患者の自由意思の尊重及び丁寧な説明・情報提供

データの収集及び利活用に当たり、患者の自由意思を尊重し、丁寧な説明と情報提供を行い、十分な理解の上での同意を原則とするとともに、関連する法令及び倫理指針を遵守する。

② 透明性の確保

日本ゲノム医療推進機構におけるデータのトレーサビリティや利活用に関する方針について、患者を含め広く国民に対して必要な説明を行うなど、本事業の実施状況の透明性を高める方策を実施する。

第 3 AI とマルチモーダル・データを核とした次世代基盤の構築

本事業が目指す「研究との好循環」を実現するためには、シークエンス実施やデータ蓄積といった従来の枠組みに留まらず、AI 技術を基盤として、膨大なゲノム・臨床データから持続的に新たな知識を生み出す体制へと転換することが不可欠である。全ゲノム解析ではハプロイドゲノムあたり約 30 億塩基対のデータが生成され、数十万例規模となると人手では処理しきれないことから、次世代基盤の構築にあたっては AI の活用を中核とし、迅速かつ正確な変異の同定、既知の情報との自動紐付け、データ駆動的な仮説の創出など、プロセス全体で AI の活用を図ることで、速やかな患者還元が可能となる。

加えて、ゲノム情報を最大限に活かすためには、病理組織像、診断用画像を含めた経時的な臨床情報などを統合したマルチモーダル・データ基盤の整備が不可欠であり、遺伝子型と表現型を横断的に解析することで精密医療の高度化に寄与する。併せて、Trusted Research Environment（TRE）を高度化し、プライバシー保護とデータ利活用の両立、大規模計算資源の提供、標準化ツール群の整備を進めることで、研究者・医療機関・産業界が安全に活用できる国際水準の基盤構築を目指す。

さらに、臨床情報収集、ゲノム解析基盤の改良、情報基盤のセキュリティ確保、事業に関する調査・企画・運営においても、AI 等の最新技術を前提とした業務設計への転換を積極的に検討する。特に、医療機関の負担が大きい手入力による臨床情報収集や、日本ゲノム医療推進機構による情報品質管理の自動化・効率化に向けた検討・実証を進め、事業全体の効率化と持続可能な運用を目指す。

第 4 全ゲノム解析等の結果及び成果の速やかな患者還元支援

① 患者に全ゲノム解析結果の還元を行う医療機関とのネットワーク構築

日本ゲノム医療推進機構は、がん・難病の全ゲノム解析等に係る AMED 研究班等と一体性を持って、医療機関とのネットワークを構築し、臨床情報及びゲノム解析データ・マルチオミックスデータを収集し、管理する。

本事業における全ゲノム解析を行う対象については、既存の検査による成果が期待しにくい希少がん等や難病において全ゲノム解析が有効と期待される症例に重点的に対応する。なお、AMED 研究等の

成果や利活用者の意見を踏まえて、対象疾患の追加及び見直しを検討する。

② 患者への還元可能なゲノム治療支援システムの構築及び支援体制の整備・運用

日本ゲノム医療推進機構は、「関連する医療機関が全ゲノム解析を実施する際の研究参加に係る同意説明から解析結果の検討に至るまでの一連の過程及びその後の利活用」について、統一的な方法をAMED 研究班等に示し、その実施状況を定期的にモニタリングする。

さらに、実際の運用を通じた臨床現場からのフィードバックや最新の知見に基づき、日本ゲノム医療推進機構は統一的な方法の改善について検討し、必要に応じて研究公募の段階から全ゲノム解析等に係る日本ゲノム医療推進機構の方針として提示できるようにする。

また、一貫したID 体系の下、セキュアなシステムで運用及び管理できるように、日本ゲノム医療推進機構はAMED 研究班等に対してシステムを提供する。日本ゲノム医療推進機構がシステムを提供する業務領域を、以下の通り定義し、新規に医療機関が参画する場合には早期にシステムを利用できるように手順を整備する。

A） 臨床情報領域

日本ゲノム医療推進機構は、医療現場に負担をかけない自動収集システムの開発設置を目指す必要がある。しかし、現状、Electronic Data Capture（EDC）によりAMED 研究班等に関連する医療機関から患者の背景情報、治療歴、投薬歴等の臨床情報を収集していることから、当面の対応としてEDC を活用してこれらを経時的に収集するための仕組みを構築する。その後、AMED 研究班等に関連する医療機関の負担軽減や入力情報の正確性の更なる確保のため、日本ゲノム医療推進機構は、AI 等の最新技術を積極的に活用することも含めて電子カルテ等からの自動収集の仕組みを検討し、検証を行ったうえで、自動収集システムを構築し、段階的に導入施設数を増やす。

B） 検査・検体情報領域

全ゲノム解析等に必要となる検体の取得については、日本ゲノム医療推進機構の管理の下、AMED 研究班等にて実施する。日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等に対して検体管理の支援を目的とした検体管理システムを提供し、検体の解析状況の可視化等を行い、検体の種別、検体取得日等の情報を、検体管理システムを通じて統一的な方法で管理を行う。日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等から連携された検体情報を基に、検体カタログを作成し、利活用者に対して提供する。

C） 解析領域

シークエンス解析は、日本ゲノム医療推進機構の管理の下、シークエンス受託企業にて執り行うことで、品質及びセキュリティを確保することを目指す。日本ゲノム医療推進機構は、解析結果を研究班又はシークエンス受託企業等からFASTQ の形で受領し、症例ID 等との紐づけを確認し、データベースに

格納する。また、日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等から提供される臨床情報及び全ゲノム解析等のデータをもとに、解析パイプラインによる解析を行い、がん領域については標準レポート作成、難病領域についてはバリアントコールまでを行い、医療機関に返却できる体制を構築する。ゲノム医学・情報学的解析の効率化を目指し、解析パイプラインの改修や自動化を念頭にシステムを構築する。

ゲノム解析レポートに基づき、AMED 研究班等はエキスパートパネル/バリアント検討会を開催し、全ゲノム解析等の結果の臨床的な解釈を合議する。日本ゲノム医療推進機構は、標準化された臨床に有用なレポートを作成し、全国展開することを目指し、レポートを閲覧するためのインタープリテーションポータルについて令和 8 年度中に開発し、運用する予定である。インタープリテーションポータルでは、エキスパートパネルの議論を効率化するために、AI が推奨するバリアントの臨床的意義付け（アノテーション）が提示される等、AI の活用についても検討する。

AMED 研究班等は、日本ゲノム医療推進機構からのゲノム解析レポートを用いた検討結果を日本ゲノム医療推進機構にフィードバックし、相互に共有する。

日本ゲノム医療推進機構では、知識データベースを活用し、バリアントの臨床的意義が判明した場合や全ゲノム解析を用いた遺伝学的検査後に得られたバリアントに関する情報を収集・管理し、公共ゲノム・遺伝子データベースを活用しながら研究・開発等に利活用できる体制を整備する。

なお、解析データは世界共通の基盤となるとともに、遺伝子配列は人種や地域ごとに異なることもある中で、先行する欧米機関のデータベースに比して、日本人を主とするアジア人のデータが数多く含まれることが特徴で[8]、本計画の期間内（令和 10 年度まで）において、当初は解析数 7,000 件/年を目標

[8] 遺伝子配列は人種や地域毎に異なることがあるため、米国・欧州等の遺伝子データに基づくデータベースでは、日本人を主とするアジア人特有の遺伝的特徴に基づく疾患研究や創薬、個別化医療を実現できない。日本人を主とするアジア人に特有の遺伝的特徴について、以下の 2 つの事例が挙げられる。

① 日本人を含むアジア人と非アジア人の胃がん患者を対象とした大規模なゲノム解析により、アルコールによって引き起こされる特徴的なゲノム変異のパターンが見られる症例がアジア人に特異的に認められる。それらの胃がん症例は東アジア人に特有の ALDH2 遺伝子多型（アルコールの分解が出来ない遺伝子型）を持っており、飲酒及び喫煙の両者が重なった時に相乗的に変異の数が増えて胃がんリスクを上げることが明らかとなっている。＜Science Advances 6; eaav9778, 2020＞参照。

② 淡明細胞型腎細胞がんの発症頻度は地域ごとに大きく異なる。日本を含む 11 か国の国際共同研究により、過去最大数の腎細胞がんの全ゲノム解析が行われ、各国の発がん分子機構の違いが明らかとなり、特に、日本人の腎細胞がんの 7 割に他国ではほとんど見られない未知の発がん要因が存在することが判明した＜Nature 910; 629, 2024＞参照。

とし、毎年の拡大を目指す。

D） 患者情報領域

本事業において、患者に対しては AMED 研究班等に関連する医療機関から事前説明を行い、患者本人あるいは代諾者からインフォームド・コンセントを得る。患者及び代諾者の同意取得は関連する法令や倫理指針に基づき、適切に行う。日本ゲノム医療推進機構は、本事業に係る同意説明文書一式（代諾フォーム、同意撤回書含む）を作成したのち、AMED 研究班等に関連する医療機関に周知し、その利用を徹底する。

患者及び代諾者の同意を取得した AMED 研究班等に関連する医療機関は、医療機関ポータルを通じて、日本ゲノム医療推進機構に同意状況の情報連携を行い、同意の変更・撤回等があった場合には、適切に日本ゲノム医療推進機構に情報共有することとする。また、日本ゲノム医療推進機構は当該同意情報を管理し、適切な情報管理を徹底する。

E） 集中管理領域

日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等から一体的に連携される全ゲノム解析等のデータについて、企業等の利活用に資するように適切なデータ加工を行い、データを蓄積及び管理する。

AMED 研究班等に関連する医療機関が利用するシステムについては、日本ゲノム医療推進機構は医療機関からの問合せ対応を適切に行い、トラブルシューティング及びシステム不具合の修正等の恒常的な対応策を実施する。

なお、AMED 研究班等によりこれまで得られた全ゲノム解析等に関する知見を踏まえ、対象患者は引き続きがん及び難病とする。また、全ゲノム解析技術を用いて行う、疾患の理解を深め診断・治療・予防法の基盤となる研究、遺伝学的検査での応用を中心とした研究、分子的残存病変（molecular residual disease: MRD）やがん細胞における遺伝子変異に由来した新たながん抗原（ネオアンチゲン）に対するワクチン治療の研究開発等実用化を目指した研究・開発を推進する。その際に、日本ゲノム医療推進機構は全ゲノム解析等により取得されるデータの収集・管理と、解析技術の提供や知見の共有等を行うことを想定して役割分担を検討し、研究主体及び医療機関とともにゲノム医療推進に取り組む。

第 5 産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用

① 利活用に係るルール及び体制の構築

蓄積されたデータの利活用を促進するため、日本ゲノム医療推進機構は、利活用に係るルール及び体制の整備を進める。先行する海外事例を参考としつつ、充実した情報・検体が利活用できる環境と、

高い利便性を備えた利活用基盤の構築を図る。

まず、利活用可能な情報の拡充と運用基盤の強化として、時系列でマルチモーダルな臨床情報の収集・格納、オミックス情報、バイオバンク連携、リコンタクト体制の整備を行い、生データ生成後の速やかな利活用を可能とする仕組みを構築する。また、研究計画立案を支援するため、プレ解析（プレ検索）環境を提供する。

次に、利便性の高い利活用環境の構築として、国際連携を含め利活用者等のニーズに迅速に対応できるアジャイルな基盤を整備するとともに、がん・難病共通の方法による同意説明の徹底と同意情報の適切な管理を実施する。

さらに、利活用プロセス全体の改善と利用者支援の強化として、日本ゲノム医療推進機構は、利活用申請から利活用実施に至る一連の過程について利活用者等からの意見を収集し、改善計画を検討・策定する。また、利活用者等の多様かつ専門的な要望に対応するため、「利活用コンシェルジュ機能」を整備し、高度な解析支援を含む具体的な利活用サポートを要望に応じて提供する。
加えて、利活用者等の意見を事業運営に反映する等の仕組みとして、利活用者からなるコンソーシアムを設置し、ニーズを継続的に収集するとともに、その内容を踏まえて事業内容・設計を随時修正・改善する柔軟な事業運営を行う。

さらに、Trusted Research Environment（TRE）を整備し、プライバシー保護とデータ活用の両立など、利活用者が安全かつ高度なデータ解析を行える環境の構築に向けた検討を行う。

② データ利活用の審査体制の構築・運用

AMED 等の研究事業等を通じて収集・蓄積されたデータについて、企業やアカデミア等が創薬や診断技術の研究開発等を推進するために、日本ゲノム医療推進機構は速やかにかつ公平で安全な利活用ができる体制を整備する。データの利活用にあたっては、データ利活用ポリシーを策定し、利活用審査委員会の運用規程を定め、利活用者からの利活用申請を審査できる体制を構築し、運営する。

利活用審査においては、利活用者の利用目的が、学術研究や医薬品等の研究・開発、科学的なエビデンスに基づく予防の研究や開発等であること、利用にあたって十分な研究設備や情報の保管・廃棄などの管理体制を有していること等を審査する。また、利活用においては、利活用審査委員会より許諾を受けた利用目的以外の目的にデータを使用しないこと等、日本ゲノム医療推進機構が定める利活用ポリシーの遵守を求める。さらに、利活用が適正に行われることを確保するとともに、利活用の申請受付から利活用開始までの期間が可能な限り短くなるよう、利活用者からの意見も踏まえ、随時運用を見直す。

今後は、データの国際的な連携を見据えて、海外からの利活用申請を受け入れられるよう、体制及びルール等について検討する。

なお、本計画の期間内（令和 10 年度まで）において、当初は利活用申請数 10 件/年を目標とし、最終年度までに 20 件/年を超える申請を見込むこととする。

③　検体情報等の利活用の推進及びリコンタクト体制の構築

AMED 等の研究事業等で採取された検体に関する情報について、発足当初においては、日本ゲノム医療推進機構は、利活用者が全ゲノム解析等に用いられた検体の所在等を検索できる情報を提供する。日本ゲノム医療推進機構は、医療機関との調整を図り、日本ゲノム医療推進機構が提供する検体情報を通じて、日本ゲノム医療推進機構が定める標準化された共有ルールのもと、適切な手続を経て、第三者(利活用者)が医療機関及びバイオバンク等に保管されている残余検体及びその他の検体や臨床情報にアクセス・収集できること及び新たな研究参加を依頼できることを特徴としたリコンタクト体制の構築を目指す。

第 6　倫理的・法的・社会的課題（ELSI）への対応及び患者・市民参画

①　患者への分かりやすい説明・同意取得の方法の整理

日本ゲノム医療推進機構が実施するバンク・アーカイブ研究（以下、当該研究）に関する説明にあたっては、できる限り分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上で同意を求める。説明及び同意取得においては、できる限り統一的な方法を検討し運用する。また、日本ゲノム医療推進機構と連携して当該研究を実施する医療機関及び研究機関等に対して、タイムリーかつ十分な情報提供を行い、同意情報等を適切に扱うことができる方法を検討及び運用し、必要に応じて改善策を施す。また、同意取得及び管理においては、IT システムを活用し、患者及び医療機関の負担が軽減するような方法を検討する。

②　ELSI 観点を踏まえた適切な対応とそのための体制の整備

ELSI 委員会を設置し、組織内外の人的ネットワークを活用し、事業運営に必要な専門的な知見を収集し、活動に反映できる体制を構築する。ELSI 課題への対応及びその改善のために、日本ゲノム医療推進機構は ELSI 委員会を定期的に開催するとともに、ELSI 委員会によるモニタリングを通じて、ELSI 課題への対応策を検討し、実施する。また、日本ゲノム医療推進機構は、関連する法令及び倫理指針等の動向を正確に把握し、適切な運営に反映させる。

③　患者・市民の視点の反映と、情報発信・啓発活動、そのための体制の整備

患者・市民の視点を取り入れるため、患者・市民パネルを設置し、日本ゲノム医療推進機構の情報発信及び啓発活動において必要な取組を検討できる体制を構築する。段階的に取組を拡大し、実際の運用成果及び日本ゲノム医療推進機構を取り巻く環境を考慮しながら、患者・市民パネルの活動の範囲及

び内容を充実させる。

第 7　全ゲノムの解析を担う人材確保・育成

近年の AI 技術の進展は極めて迅速かつ革新的であり、全ゲノム解析領域においても、解析アルゴリズム、支援プラットフォーム、意思決定支援において AI の活用が前提となりつつある。こうした環境の下、 AI を適切に扱う能力を備えたうえで、将来的に AI の高度化に対応できる人材の育成が不可欠である。人材の確保・育成においては、全ゲノム解析等を実務として担うために必要な具体的スキル・役割を明確化し、それに基づく専門人材像を定義することが重要である。

加えて、国内にとどまらず国際的な人材流動性を視野に入れた国際連携が求められ、海外研究機関や企業との連携によるリクルートやキャリア支援体制の整備が必要となる。さらに、産業界との人材交流を促進するため、企業のデータサイエンティストを受け入れ、当組織のスタッフを企業へ派遣するクロス・アポイントメント制度を導入し、現場のニーズに即したスキルを相互に育成する仕組みを構築することも重要である。

また、継続的な教育・再教育の仕組みを整備し、多様な専門性を有する人材が長期的に参画し続けられる環境を整えることが、事業の持続的発展と国際競争力の強化に直結する。

具体的には、組織内での実務経験を通じた育成（OJT）に加え、既存の国内外の教育プログラムや認定制度、国際的な研修機会などを積極的に活用し、外部研修と内部実践を組み合わせた発展的な育成体系の構築に努める。

特に若手研究者に対しては、AI リテラシーとゲノム医学の双方を横断的に習得できる体系的な育成プログラムを提供しつつ、優秀な人材が専門性を高めながらキャリア形成できるよう、柔軟性の高いキャリアパスや、継続的に学び続けられる環境を整備し、長期的な成長を支援することが重要である。将来的には、全ゲノム解析領域に関心を持つ人に向けた入門的な研修の導入による若手人材の確保も検討する。

第 8　情報基盤の構築と運用

①　ユーザー視点に立った仕組みの構築、運用、継続的な改善

日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等に関連する医療機関及び利活用者とともに、業務の内容や仕組み（＝ドメイン）を深く理解し、業務の構造を反映した設計を行い、システムを組み立て、継続的に必要な改良を行う。

具体的には、既存システムを運用しながら、医療機関が標準レポートの閲覧・編集等を行うためのイ

ンタープリテーションポータル及びバリアントの臨床的意義を医療機関や研究機関から収集・蓄積するための知識DB等の構築を行い、機能の拡充を図る。

② セキュアで堅牢なシステム・ネットワーク環境の運用

取り扱う情報の機微性等を考慮し、企画から運用まで一貫したセキュリティ対策を実施する「セキュリティ・バイ・デザイン」の考え方を取り入れ、全てのシステム開発ライフサイクルを通して、標準化されたセキュリティ対策を実施し、組織的かつ継続的なセキュリティリスク管理を実施する（予防的統制）。また、セキュリティ監視及びインシデント対応を効果的に実施するための手順を示し、セキュリティインシデントの早期発見及び迅速かつ効果的なインシデント対応を行う（発見的統制）ことで、セキュリティの向上に努める。

第 9 情報セキュリティ管理体制の構築・運用

日本ゲノム医療推進機構は、我が国のゲノム医療を担う組織として、極めて機密性の高い個人情報及び医療情報を取り扱う責務を深く認識し、国民の信頼確保と国際的信用の維持を最重要課題と位置づける。このため、国内外の研究連携や国際共同研究、国外企業へのデータ提供等も見据え、情報資産の機密性・可用性を確保するため、包括的な情報セキュリティ管理体制を構築する。

また、法令及び関連ガイドラインを遵守し、リスク評価に基づく対策を継続的に実施する。物理的セキュリティでは重要施設の厳格な入退室管理、監視体制の強化、不正侵入や災害への備えを徹底し、論理的セキュリティでは多要素認証、暗号化や秘密分散による機密情報保護、ネットワーク分離、脆弱性管理、侵入検知・防御システムの高度化を図る。

さらに、国外へのデータ提供に際しては倫理審査及び契約に基づく厳格な管理を行い、目的外利用及び不正な再提供を防止する。加えて、職員への継続的な教育と訓練を通じて意識向上を図り、安全で信頼性の高いゲノム医療基盤の確立に寄与する。

第 10 品質管理・品質保証への取組

日本ゲノム医療推進機構は、検体採取と保存、シークエンス解析及びバリアント検出等のプロセスにおいて、解析や検査の質に関する基準案の素案を策定し、関連組織と協議を行う。

また、製薬企業等による薬事利用も可能となるように、日本ゲノム医療推進機構は、AMED 研究班等に関連する医療機関から収集する全ゲノム解析等のデータ、特に臨床情報については、データの質及び収集体制のモニタリングを実施し、関連法令等も参照しつつ、適切なデータの質及び収集体制に関す

る品質管理並びに品質保証に取り組む。

結語

本計画は、より健康で、より豊かな日本の未来を築くためのロードマップである。全国民が全ゲノム解析等によるゲノム医療に簡単にアクセスできる環境を構築することで、国民の健康寿命の延伸、創薬・ゲノム医療の振興による経済的機会の創出を実現し、全ゲノム解析等によるゲノム医療は国民の希望となる。

本事業においては、AI 技術を中核的な解析基盤として位置づけ、産業界との協働を推進するとともに、「患者起点・患者還元」を常に中心に据えた体制を構築する。これにより、単なるゲノム情報の解読にとどまらず、将来の医療の高度化に資する基盤整備を実現することを目指す。

さらに、今後の実施過程においては、すべてのデータの背後に個々の患者の生活と課題が存在することを認識し、その改善に資する仕組みを設計・構築する責務を果たす必要がある。日本ゲノム医療推進機構は、科学的知見と技術を活用し、より良い医療の未来を創出する主体となる。

以上