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）

令和 8 年 3 月 30 日

運営委員会

今世界では、疾患へのかかりやすさや、一人ひとりに適した治療法や予防法の把握、これまで判明していなかった疾患の発見、新薬や医療機器の研究開発などに役立つ、全ゲノム解析を基盤とするゲノム医療の分野に注目が集まっています。

諸外国に目を向けると、全ゲノム解析とその医療への活用は英国の Genomics England や米国の Precision Medicine Initiative のように、国家プロジェクトとして取組を進めている国も多い状況となっています。

我が国では、特に死亡原因１位であるがん及び診断や治療法の確立がいまだ困難である難病といった領域における全ゲノム解析の推進とその成果を生かしたゲノム医療の展開が強く期待されており、その更なる推進が急務となっています。このため、ゲノム解析結果の迅速な日常の診療への活用や個別化医療の実現を目的として、 国立研究開発法人日本医療研究開発機構（以下、AMED）等の各種研究事業において、研究が進められてきました。

また、がん・難病等の克服を目指し、国（厚生労働省）によって令和元年 12 月に「全ゲノム解析等実行計画」が立案、「実行計画（第１版)」が策定されるとともに、更なる検討が進められ、令和４年９月に、我が国でも産官学・患者・市民が一体となって取り組むべく「全ゲノム解析等実行計画 2022」（以下、実行計画）が策定されました。

実行計画を踏まえて検討を進め、速やかに全ゲノム解析を基盤とするゲノム医療を推進するために、令和６年 12 月に全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（以下、専門委員会）において、令和７年度に日本ゲノム医療推進機構を国立研究開発法人国立がん研究センター内に立ち上げることとされました。また、日本ゲノム医療推進機構全体の運営方針・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ために運営委員会を設置し

ました。今後、日本ゲノム医療推進機構は、本目標・運営方針に従い、がん・難病等の克服を目指します。

（目標）

○日本ゲノム医療推進機構は「患者起点・患者還元」を基本的な考え方とし、全ゲノム解析等の結果を患者等の診療等に資するために、ゲノム医療に関する質の高い情報基盤を構築・運用することで、全ゲノム解析等の結果を日常診療や個別化医療・研究・創薬等に活用することを推進します。これによって診療と研究開発の好循環を持続的に実現し、がん・難病等の克服を目指します。

（方針）

○日本ゲノム医療推進機構は高い透明性と、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ことができる運営委員会を設置し、それらを基盤としたガバナンスを確保します。

○全ゲノム解析等の対象疾患はがん・難病を基本とし、AMED 等研究事業を推

進してきました。日本ゲノム医療推進機構では、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な症例に重点的に対応します。同時に、医療機関とのネットワークの構築や経時的な臨床情報の効率的な収集・管理体制の構築等を行い、解析結果を患者に円滑に還元できる体制の整備を推進します。

○日本ゲノム医療推進機構は、AMED 等の研究事業と緊密に連携し、事業を進めます。すなわち、研究事業を行う研究班と協働して情報・データの収集と保管・解析、患者還元・利活用等に係る統一的な基盤を提供し、研究が適切に行われているか継続的なモニタリングを実施し、データの品質や解析方法等の向上を行います。

○データの収集及び利活用にあたり、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、関連する法令や倫理指針を遵守します。

〇本事業で収集されるゲノム情報、臨床情報、検体等については、公平かつ安全に利活用できるポリシーを明確にしたうえで、創薬や診断技術の研究及び開発等を推進するために適切なシステム及び体制を構築し、迅速なデータ利活用を推進します。そのために、産業界及びアカデミア等の利活用者と連携し、利活用者の声を可能な限り取り入れます。

〇本事業を社会の理解と信頼に基づき適切に推進していくにあたり、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）への対応は必要不可欠です。特に全ゲノム解析等の結果により、患者等が社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けることや不利益を被ることがないよう適切に対応します。また、対象患者への周知・説明だけでなく、海外との連携も視野に入れて、広く継続的な情報発信及び周知活動を実施し、患者・市民の視点を反映させます。併せて、ゲノム情報を用いた研究・医療に関するリテラシーの向上に向けた取組も推進します。上記の取組を通じて、ゲノム情報の利活用による不利益が生じない社会環境の醸成を図ります。

〇ゲノム医療の普及に不可欠な、医療従事者やバイオインフォマティシャン等

の人材の育成と専門性の向上に取り組みます。

○質の高い経時的な全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を格納したデータベースの構築とデータを取り扱う情報基盤の開発・運用、情報セキュリティ対策の構築、統一的なデータの運用、迅速な利活用を可能とするユーザー視点に立った仕組みを構築・運用し、継続的に必要な改良を行います。また、AI 等の最新の技術を積極的に取り入れ、性能、可用性、拡張性等とのバランスを取りつつ、情報セキュリティを確保した堅牢なシステム・ネットワーク環境の維持と継続的な改善を推進します。

（おわりに）

本運営方針は３年を目途に見直すこととし、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します。