



ゲノム医療推進法に基づく基本計画及び 全ゲノム解析等実行計画の進捗状況について

厚生労働省

令和7年5月16日

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

- ゲノム医療推進法に基づく基本計画について

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（概要）

※令和5年6月16日に公布・施行

制定の趣旨

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（ゲノム医療施策）を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める。

内容

1. 基本理念

- ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること
- ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること
- 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること

2. 責務

- 国は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する。
- 地方公共団体は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じて施策を策定し、実施する責務を有する。
- 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める。

3. 財政上の措置等

- 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講ずる。

4. 基本計画の策定

- 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（基本計画）を策定する。

5. 基本的施策

6. 地方公共団体の施策

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

1. 開催趣旨

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（令和5年法律第57号。以下「ゲノム医療推進法」という。）第8条第1項に基づく基本計画を策定するに当たり、必要な事項について検討するため、ゲノム医療協議会の下に、「ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ」（以下「WG」という。）を開催する。

2. 検討事項

WGは、ゲノム医療推進法第8条第2項に掲げるゲノム医療施策についての基本的な方針、ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策及びその他のゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項について検討する。

3. 構成員

※五十音順/ ○座長 （令和6年12月18日時点）

天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長	角山 和久	日本経済団体連合会 イノベーション委員会ヘルステック戦略検討会委員、アステラス製薬株式会社 デジタル・アナリティクス&テクノロジー デジタルリサーチソリューションズ ヘッド
五十嵐 隆	国立成育医療研究センター理事長	○中釜 斉	国立がん研究センター理事長
上野 さやか	TMI総合法律事務所 弁護士	深田 一平	がん研究会 有明病院ゲノム診療部 部長
大沢 かおり	東京共済病院乳がん相談支援センター医療SW	三木 義男	筑波大学プレジジョン・メディスン開発研究センター客員教授、医誠会国際総合病院特任副院長
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	水澤 英洋	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
小谷 修一	明治安田生命保険相互会社 事務サービス企画部 契約開発グループ グループマネジャー	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会理事
佐保 昌一	日本労働組合総連合会 総合政策推進局長	山田 義介	ジェネシスヘルスケア株式会社取締役
神里 彩子	国立成育医療研究センター 医事法制研究部 部長	横野 恵	早稲田大学社会科学部准教授
菅野 純夫	一般社団法人 柏の葉オーミクスゲート 代表理事	吉田 雅幸	東京科学大学大学院 先進倫理医科学分野 教授 遺伝子診療科 科長

4. スケジュール

- | | | |
|---|---|---|
| 第1回 令和5年12月26日（火） <ul style="list-style-type: none">ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況意見交換 等 | 第5回 令和6年5月22日（水） <ul style="list-style-type: none">今後の議論の進め方意見交換（法務省、金融庁、こども家庭庁） | 第8回 令和6年9月27日（金） <ul style="list-style-type: none">基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成について |
| 第2回 令和6年2月14日（水） <ul style="list-style-type: none">有識者等からのヒアリング① 等 | 第6回 令和6年6月19日（水） <ul style="list-style-type: none">意見交換今後の議論の進め方 | 第9回 令和6年12月18日（水） <ul style="list-style-type: none">ゲノム医療推進法に基づく基本計画骨子（案）について |
| 第3回 令和6年3月12日（火） <ul style="list-style-type: none">有識者等からのヒアリング② 等 | 第7回 令和6年7月23日（火） <ul style="list-style-type: none">有識者等からのヒアリング意見交換 | 第10回 令和7年2月28日（金） |
| 第4回 令和6年4月26日（金） <ul style="list-style-type: none">有識者等からのヒアリング③ 等 | | 第11回 令和7年3月25日（火） |
| | | 第12回 令和7年5月2日（金）-8日（木）（持ち回り開催） <ul style="list-style-type: none">本文案について議論 |

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の構成

序文

- ・ゲノム医療に関する我が国の施策の取組や経緯等
- ・基本計画の性質（位置づけ、計画期間等）

第1 全体目標、分野別目標

- ・法の基本理念を踏まえ、基本計画における諸記載を包含することができる目標を設定。

第2 分野別施策と個別目標

（1）ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発

- ・差別等への適切な対応の確保
- ・生命倫理への適切な配慮の確保
- ・教育及び啓発の推進

（2）ゲノム医療等を提供するための体制構築

- ・ゲノム医療の提供の推進
- ・検査の実施体制の整備
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
- ・人材の確保

（3）ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

- ・ゲノム医療の研究開発の推進
- ・情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・人材の確保

第3 その他必要な事項（関係者等の連携協力、地方公共団体による施策、必要な財政措置、基本計画の評価・見直し等）

ゲノム医療推進法に基づく基本計画 概要

目標：個人の権利及び利益を尊重しながらゲノム医療を推進することで、国民の健康に寄与することを目指す。

国民の適切な理解と啓発

国民への適切な教育及び啓発によりゲノム医療に対する理解を促進。生命倫理への配慮、不当な差別等への対応の確保によりゲノム医療の更なる発展に繋げる。



分野別施策

- ・差別等への適切な対応の確保
- ・生命倫理への適切な配慮の確保
- ・教育及び啓発の推進

医療等の提供体制の構築

ゲノム医療の拠点となる医療機関の整備、連携体制の構築、相談支援体制の整備とともに、医療従事者等への教育・啓発、人材育成を通じ、安心かつ安全で質の高いゲノム医療を実現する。



分野別施策

- ・ゲノム医療の提供の推進
- ・検査の実施体制の整備
- ・相談支援に係る体制整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
- ・人材の確保

研究開発の推進

研究開発のための基盤整備等を行うとともに、ゲノム情報の適正な利活用を促進。ゲノム医療の発展に資する研究開発を推進する。



分野別施策

- ・ゲノム医療の研究開発の推進
- ・情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
- ・相談支援に係る体制の整備
- ・ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- ・人材の確保

良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

- ・関係者等の連携協力の更なる強化
- ・必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化
- ・地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施
- ・基本計画の評価・見直し（５年を目途）

ゲノム医療推進法に基づく基本計画 分野別施策

国民の適切な理解と啓発

差別等への適切な対応の確保

- ✓ ゲノム情報による不当な差別等の事例を収集・共有し、防止に係る対策を実施・周知。
- ✓ 労働分野や保険分野におけるゲノム情報による不当な差別等への対応に関するQ&Aを周知。内容の追記等を継続的に検討。
- ✓ ゲノム情報による不当な差別等を受けた者が相談できる窓口や救済制度を周知。

生命倫理への適切な配慮の確保

- ✓ ゲノム医療の新技术に伴う生命倫理の課題を踏まえ、必要に応じて関係法令の見直し等を検討。
- ✓ 関係学会と連携し、遺伝情報改変技術等に係る課題への対応や、NIPT等の出生前検査等について検討。

教育及び啓発の推進

- ✓ 国民全体にゲノム医療への関心と理解を深めるための啓発資料を作成、教育・啓発を行う。

医療等の提供体制の構築

ゲノム医療の提供の推進

- ✓ 必要な患者等がゲノム医療にアクセスしやすい体制を整備。
- ✓ 遺伝子関連検査結果を解釈するための多職種の特任者による検討会の運用方法を検討。
- ✓ 患者が適切な治療を選べるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進。
- ✓ ゲノム医療の提供方法等に関し、患者市民視点の意見を反映する取組を推進。

検査の実施体制の整備

- ✓ 検査の質向上のため、精度管理や施設認定、人員体制を検討。

相談支援に係る体制整備

- ✓ 必要な患者や家族がアクセスしやすい相談体制を整備。

ゲノム情報の適正な取扱いの確保

- ✓ ゲノム情報と臨床情報の利用促進策を検討。
- ✓ 医療従事者・研究者に情報の適正な取扱いを周知。

医療以外の目的で行われる解析の質確保

- ✓ 医療以外の遺伝子検査サービスに係る関係法令の取扱いを整理、ゲノム情報の取扱い方法を周知。

人材の確保

- ✓ 関係学会と連携し、ゲノム医療の専門人材の確保や医療従事者のゲノム医療への理解を深めるための啓発を行う。
- ✓ 養成過程を通じて医療従事者のゲノム医療に係る知識の向上を図る。

研究開発の推進

ゲノム医療の研究開発の推進

- ✓ ゲノム解析やオミックス解析等の新技术、それらを用いたAMED研究を支援。
- ✓ ゲノム研究に患者市民視点の意見を反映させる取組を促進。

情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備

- ✓ 大規模バイオバンクの整備、国際連携を検討。
- ✓ 試料やゲノム情報等の適切な保管・管理方法を検討し、利活用を促進。

相談支援に係る体制の整備

- ✓ ゲノム研究の対象者が十分な説明を受けて参加の意思決定ができるよう徹底。
- ✓ ゲノム研究の対象者が必要な相談支援を受けられるよう、相談体制の整備。

ゲノム情報の適正な取扱いの確保

- ✓ ゲノム情報と臨床情報の利用促進策を検討。
- ✓ 医療従事者・研究者に情報の適正な取扱いを周知。

人材の確保

- ✓ 関係学会と連携し、ゲノム研究の専門人材確保策を検討。

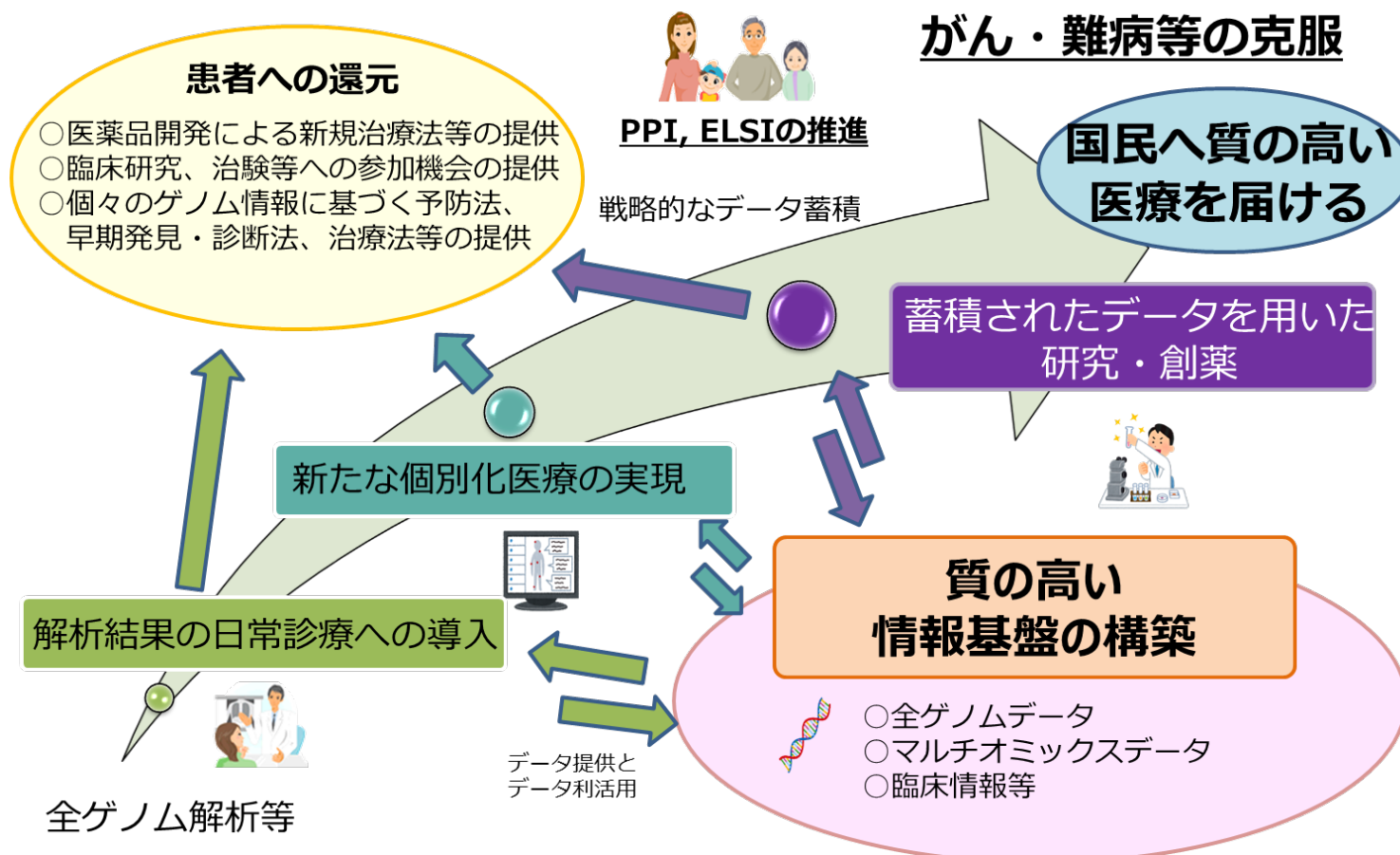
- 全ゲノム解析等実行計画の進捗状況について

「全ゲノム解析等実行計画2022」

(令和4年9月30日策定)

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。



※ 患者・市民参画（Patient and Public Involvement, PPI）、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, Legal and Social Issues, ELSI）

※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

がん・難病 データ格納症例数 累計

31,078 (がん 14,089 難病 16,989)

がん領域

※令和7年3月17日時点

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和3年度	2,438	2,438
令和4年度	8,925	11,363
令和5年度	1,321	12,684
令和6年度	1,405	14,089

難病領域

※令和7年3月17日時点

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和2~3年度	4,521	4,521
令和4年度	3,512	8,033
令和5年度	4,385	12,418
令和6年度	4,571※	16,989

※データ解析中の症例も含む。

がん・難病の全ゲノム解析等の推進

令和7年度当初予算案
※ () 内は前年度当初予算額

がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業
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

13億円[令和6年度補正予算額]
89億円の内数
86億円の内数

(16億円)[令和5年度補正予算額]
(約89億円の内数)
(約85億円の内数)

1 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月策定）を着実に推進し、国民へ質の高い医療を届けるため、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、民間企業やアカデミア等へその本格的な利活用を促し、診断創薬や新規治療法等の開発を開始する。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、出口戦略に基づいた新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

2 事業の概要・スキーム・実施主体等

■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置（令和5年3月24日）。厚生労働省が主体となって、組織、構成等の検討を継続。全ゲノム解析等に係る計画の推進を通じた情報基盤の構築や患者への還元、解析結果の利活用に係る体制整備を推進。

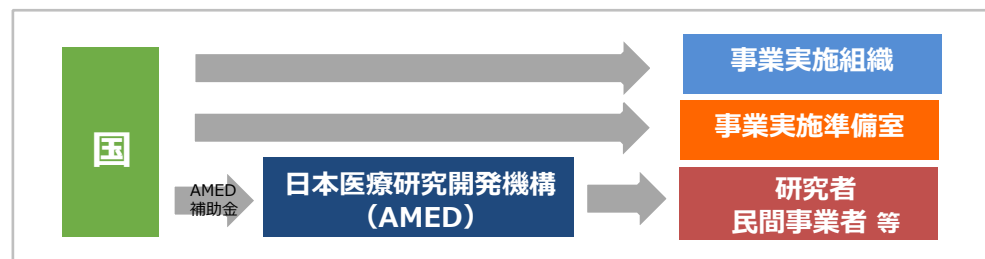
■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、事業実施準備室と連携し、全ゲノム解析を通じてゲノム医療を一層推進できるように、全ゲノム解析の実施基盤の構築や創薬等への活用、新たな個別化医療の導入に係る研究開発を行う。

◆これまでの事業実績

令和2年度から令和5年度までに行った、
全ゲノム解析のデータ格納症例数は

約25,000症例



- 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。

今後の全ゲノム解析の実施体制のイメージ

第21回全ゲノム解析等の
推進に関する専門委員会

令和6年12月23日

資料
2

- 患者還元については、全ゲノム解析における、がん・難病それぞれの患者還元の統一的な方法を検討し、研究班の監視を行うことで、横串を通す。
- 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。
- 厚労省の委託事業として事業実施組織を設置し国立がん研究センターの従来業務からは独立した運営の下で推進。3年を目途に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し、その結果を踏まえ必要な対応を行う。
- ゲノムデータの保管に関しては、国の管理の下で厳格に運営する。

