

## 今後、重点的に議論すべき事項について

平成 27 年 7 月に中間とりまとめが策定された後、設定された項目に基づき、関係府省・関係機関による着実な取組が確認された。一方で、ゲノム解析技術の進歩やこれまで蓄積されたエビデンス等から、ゲノム医療の実装に向けた取組方針の見直しが必要な段階にあることが指摘されている。

今後の見直しにあたっては、特に、以下の点について、重点的な議論が必要である。

### ■ 日本人ゲノムデータの戦略的整備

日本人ゲノムデータ構築の目的、意義、利活用方針等を明確にしつつ、以下の取組を、戦略的かつ計画的に進めることを検討する。

#### 1) 第 1 グループ※<sup>1</sup>

- ・がんについてはその克服を目指した全ゲノム医療の実現に向けた質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、集積し、創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用可能な体制を整備し個別化医療を推進する。
- ・難病等については遺伝学的検査の実施体制の整備や遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。

これまでの取組と課題を整理した上で実行計画を 2019 年中目途に策定する。

#### 2) 第 2 グループ※<sup>2</sup>

- ・これまでの研究成果を踏まえ、予防等ゲノム医療への実装可能な政策を検討してはどうか。(例えば、精度向上のためのゲノムコホートの整備、AI 技術導入や、ゲノム研究の成果還元を含む)

※<sup>1</sup>ゲノム情報等と疾患との関連に関し、比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域(希少疾患・難病、がん、感染症等)

※<sup>2</sup>糖尿病、循環器疾患、認知症※<sup>3</sup>等、多くの国民が罹患する一般的な疾患

※<sup>3</sup>認知症(特にアルツハイマー型認知症)は環境要因と多くの遺伝的要因が発症に関与し、遺伝的リスクが予防介入の効果にも影響するとの知見があることから、第 2 グループに位置づける。

#### 3) 健常人

- ・上記 1)、2)を推進するために必要な、規模、解析手法等について、改めて検討してはどうか。