Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

第８回ゲノム医療協議会
令和４年３月３０日
資料 2

全ゲノム解析等実行計画の進捗について

厚生労働省

ひと、くらし、みらいのために
厚生労働省
Ministry of Health, Labour and Welfare

事業目的

○　全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する（※）。

○　新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。

○　全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬などに活用する。

（※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

「全ゲノム解析等実行計画」に係るこれまでの解析実績

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、５年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。それぞれの解析実績と解析予定は以下の通り。

<table>
<tr><th>がん領域</th><th>解析実績
（2019年12月以降）</th><th>出検済み
（2021年度）</th></tr>
<tr><td>○難治性のがん
（白血病、食道がん、肝臓がん、
胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん）</td><td rowspan="2">約500症例
・膵臓がん
・白血病
・肉腫</td><td rowspan="3">原則生存しており、解析結果を還元可能な、保存検体を有する約9,900症例
・血液領域
・消化器領域
・婦人科領域
・呼吸器他領域
・希少がん領域
・小児がん領域
この内、新規患者600症例</td></tr>
<tr><td>○希少がん（小児がん含む）</td></tr>
<tr><td>○遺伝性のがん（小児がん含む）</td><td>約3,250症例</td></tr>
<tr><th>難病領域</th><th>解析実績
（2019年12月以降）</th><th>解析済み
（2021年度）</th></tr>
<tr><td>○単一遺伝子性疾患
○多因子疾患
○診断困難な疾患</td><td>約2,500症例</td><td>約3,000症例</td></tr>
</table>

令和４年度ＡＭＥＤ研究班の概要（がん領域）

Ａ班：既存の３医療機関で400症例の患者還元を行う（Ａ体制：自施設完結型体制）とともに、患者還元体制の整った医療機関を、専門性や地域性を考慮しつつ分担医療機関として追加する。分担医療機関はＣ班の作成したレポートを用いて各200症例の患者還元を行う（Ｂ体制：解析・データセンター体制）。

Ｂ班：臨床情報の登録を行うとともに、蓄積された全ゲノムデータを用いた研究を行う。
また、Ａ班とも連携しＢ班全体としての成果をまとめる。

Ｃ班：臨床情報を収集するとともに、統一パイプラインによる解析及びレポート作成を行う。また、集中管理システムの構築、全ゲノム解析結果に基づいた臨床応用のための出口戦略の構築を行う。

○各班は連携し、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。
○各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	令和４年度の症例数
A班：患者還元班（体制構築班）	難治がん等	山本昇	国立がん研究センター	600症例＋α（※）
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	600症例＋α（※）
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	600症例＋α（※）
B班：患者還元班（領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	
	血液がん	南谷泰仁	京都大学	
	小児がん	加藤元博	東京大学	
	希少がん	松田浩一	東京大学	
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	最大2,000症例（※※）（A班）の解析および臨床情報収集、レポート作成等

（※）600症例の内訳は、新規の患者400症例と、分担医療機関の新規の患者200症例。
また、進捗状況に応じて、＋αとして、合わせて最大200症例を追加配分予定。

（※※）2000症例の内訳は、A班における新規の患者600症例×3班分と、進捗状況に応じた＋α（合わせて最大200症例分）となる。

C班（解析班）の概要（がん領域）

	項目		担当
解析班（C班）	①集中管理システム（データ・検体）	新規の患者の検体およびゲノム・臨床情報の集中管理システム構築	○集中管理チーム（※１）
	②ゲノム解析・クラウド基盤・監視	ゲノムデータベースやクラウド基盤・監視構築 統一パイプライン、アノテーション 高度な横断的解析（AI活用含む）	○ゲノム解析チーム
	③臨床情報等の活用	③ー１．臨床情報収集システム構築 自動収集API開発	○臨床情報チーム（※２）
		③ー2．レポート作成システム	○レポート作成チーム
	④データ共有	データ共有・研究支援システム	○データ共有チーム
	⑤出口戦略の構築	基本コホート＋戦略コホートの構築	○出口戦略チーム（※３）

※１：集中管理チームは、WGSデータ、臨床情報、検体および検体情報を紐付けて管理するシステムの構築（ID管理含む）を行う。また、検体管理については日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て臓器別SOP詳細作成する。

※２：臨床情報収集チームは、基本コホートの全症例の基本的な臨床情報および、戦略コホート毎の付加的な臨床情報を統一的なシステムで収集し、データ共有、研究支援システムと連携させ幅広い利活用を目指す。その際は、データの相互利活用が可能となるように難病領域と連携する。なお、臨床情報収集項目については出口戦略チームが検討し、5年後には電子カルテ上のテンプレートからAPIを用いた臨床情報の自動収集を目指す。

※３：出口戦略チームは、臨床医を主体として構築する。また、出口戦略チームとして成果等を共有出来るシステムの構築や、集中管理チーム、臨床情報チームと協力し、全てのコホートにおいて統一的な臨床情報収集・集中管理、臨床試験支援システムの構築を目指す。

「全ゲノム解析等実行計画」の目的と出口戦略（がん領域）

目的	出口戦略	対応案
○全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する。	適切な治療方法の選択や新たな診断技術としてエビデンスが得られたものについては、順次、先進医療等として実施したうえで、保険適用を目指す。 比較的短期間での成果を目指す。	○出口戦略チームの基本コホート ・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築
○新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。	新規臨床試験（治験含む）により新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。 成果を得るまでには、一定期間（数年程度）を要する。	○出口戦略チームの戦略コホート ・既知および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大のシステム等の構築 ・新たな個別化医療のための治験や臨床試験等の実施
○全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。	アカデミアや産業界と連携した取組を推進し、蓄積されたゲノムデータ等の利活用による研究・創薬等を推進する。 成果を得るまでには、一定期間を要する。	○事業実施組織準備室の支援によるアカデミアフォーラム、産業フォーラムの構築 ○事業実施組織による利活用推進 ○高度な横断的解析の推進

基本コホート

・既知の変異に対して承認済みの既存薬剤を、速やかに臨床的に適応がある患者へ届けるシステム等の構築

戦略コホートa　・既存および新規の変異に対する既存薬剤の適応拡大に向けた治験等（システム構築を含む）

戦略コホートb　・例：免疫ゲノムコホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等

戦略コホートc　・例：リキッド、オミックス解析追加コホート構築および、新たな個別化医療等のための治験や臨床試験等

戦略コホートd　・例：臓器別コホート（スキルス胃がん、膵がん、TN乳がん等）、AI解析コホートなど

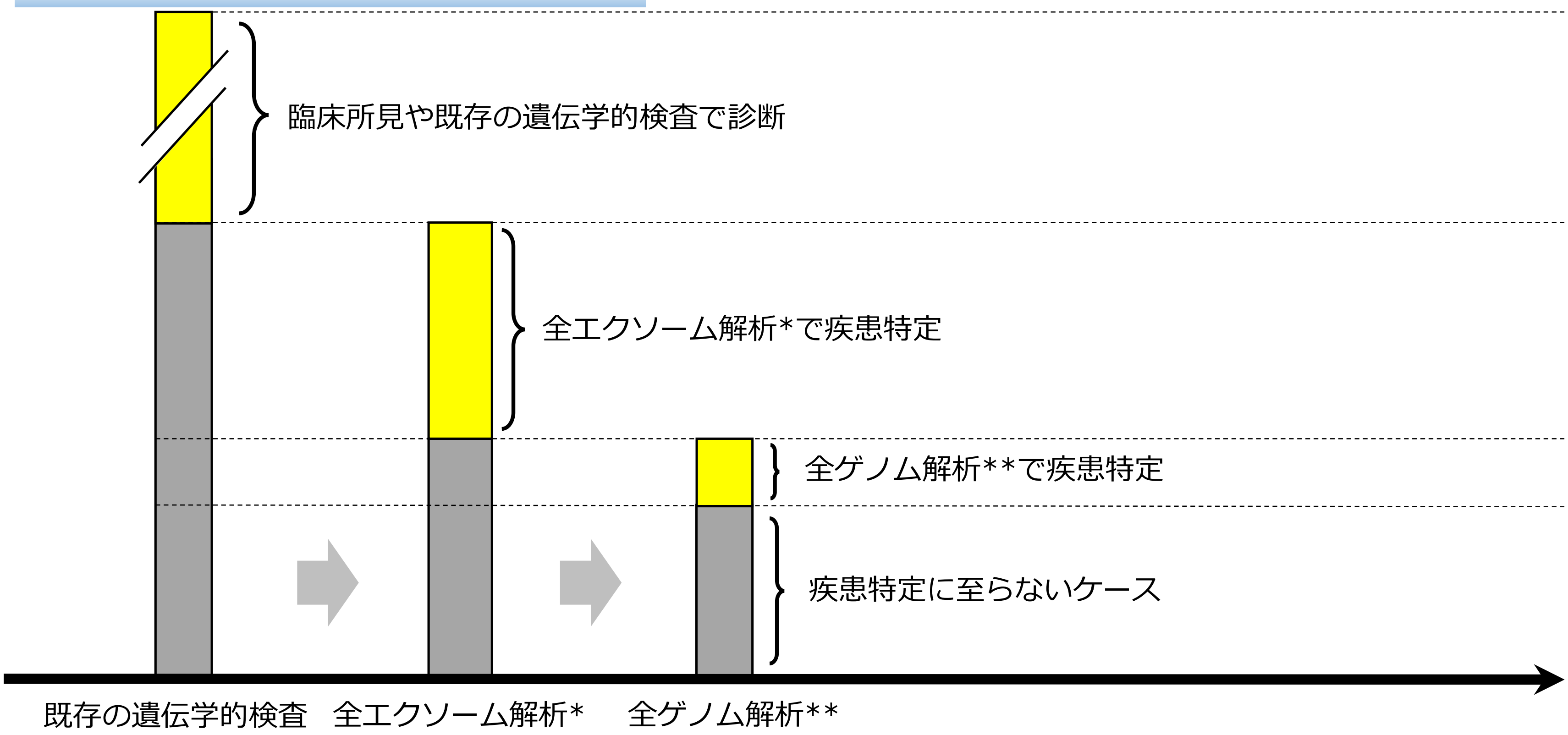
①集中管理、②全ゲノム解析、③臨床情報収集、④データ共有及び研究支援システムの構築

※基本コホートと、戦略コホートaは全例登録を想定。戦略コホートは臨床医が主体となり、A班等の経験を生かし構築する。各コホートには責任者を設置し、独自のコホート設定をしつつも、症例のコホート重複は可能とする。各戦略コホートは、R4年度中に前向き臨床研究の開始を目指す。

未診断患者の疾病特定のための全ゲノム解析等の可能性

- ✓ 臨床所見や既存の遺伝学的検査により難病と診断される患者がいる中で、診断に至らない患者の一部は、研究における全エクソーム解析や全ゲノム解析により疾患の特定にいたることもある。
- ✓ 未診断患者に対する診断のための全エクソーム解析や全ゲノム解析については、その適応となる対象範囲や解析手法を確定させせることが重要と考えられる。

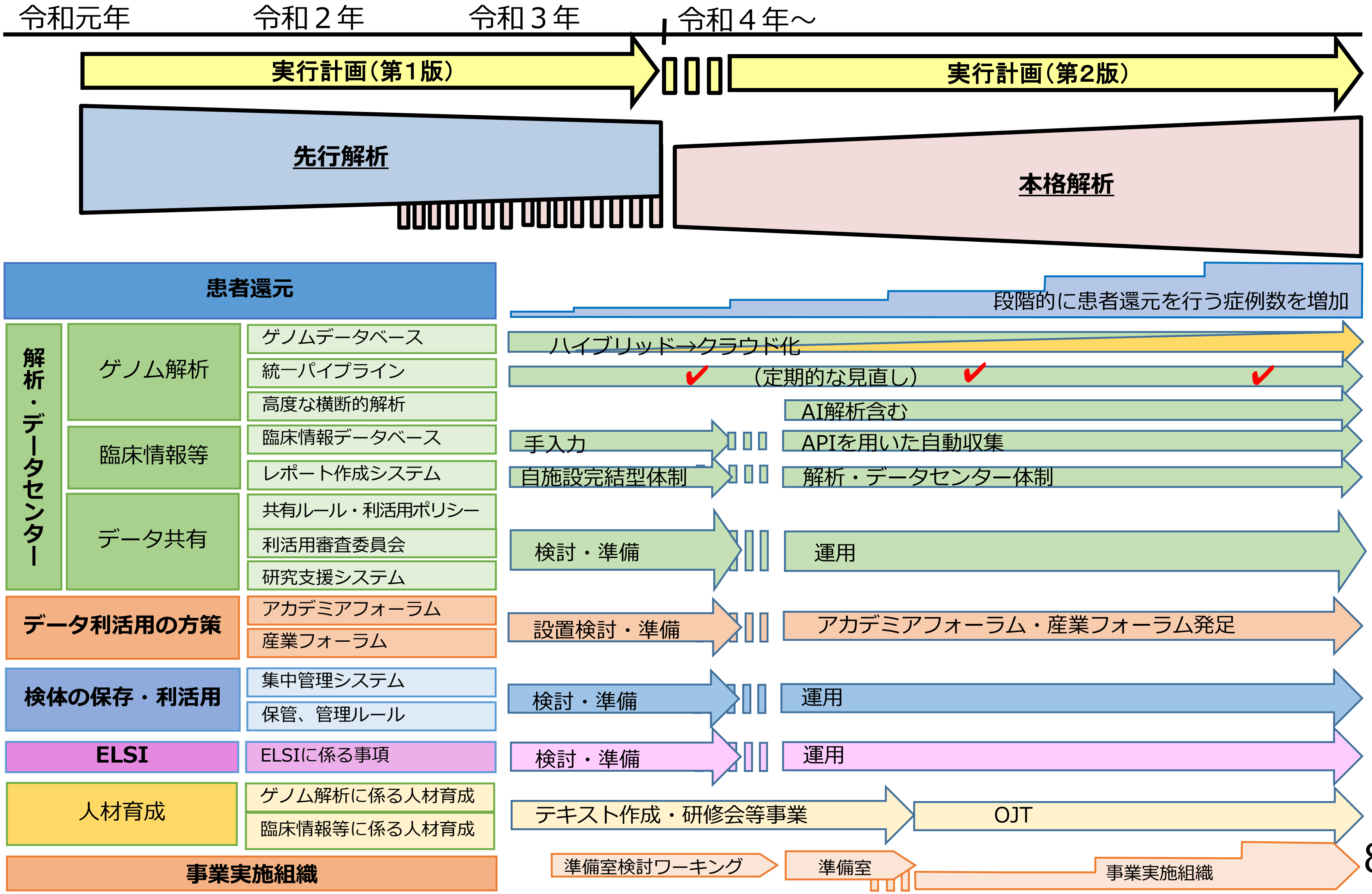
進行中の研究から想定されるイメージ



*AMED「未診断疾患イニシアチブ」等
**AMED「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」等

「全ゲノム解析等実行計画」（第２版）について（案）

○「全ゲノム解析等実行計画」に基づき、全ゲノム解析等により明らかとなった当該疾患の治療等のために有益な情報等を患者に還元するとともに、研究・創薬などに向けた利活用を進め、新たな個別化医療等を患者に届けることを目指す。



参考

「全ゲノム解析等実行計画」（第1版）の概要（令和元年12月20日）

全ゲノム解析の目的

○　**全ゲノム解析等は、**一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、**がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施**する。

具体的な進め方

○　**がんの全ゲノム解析等**を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数αを解析対象**とする。

○　がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**５年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）（約1.6万症例（3.3万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数β**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施

○　**難病の全ゲノム解析等**を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大３年程度を目処に当面は、**ゲノム解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数αを解析対象**とする。

○　難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患（約5500症例（6500ゲノム））及び今後提供される新たな検体数β**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施

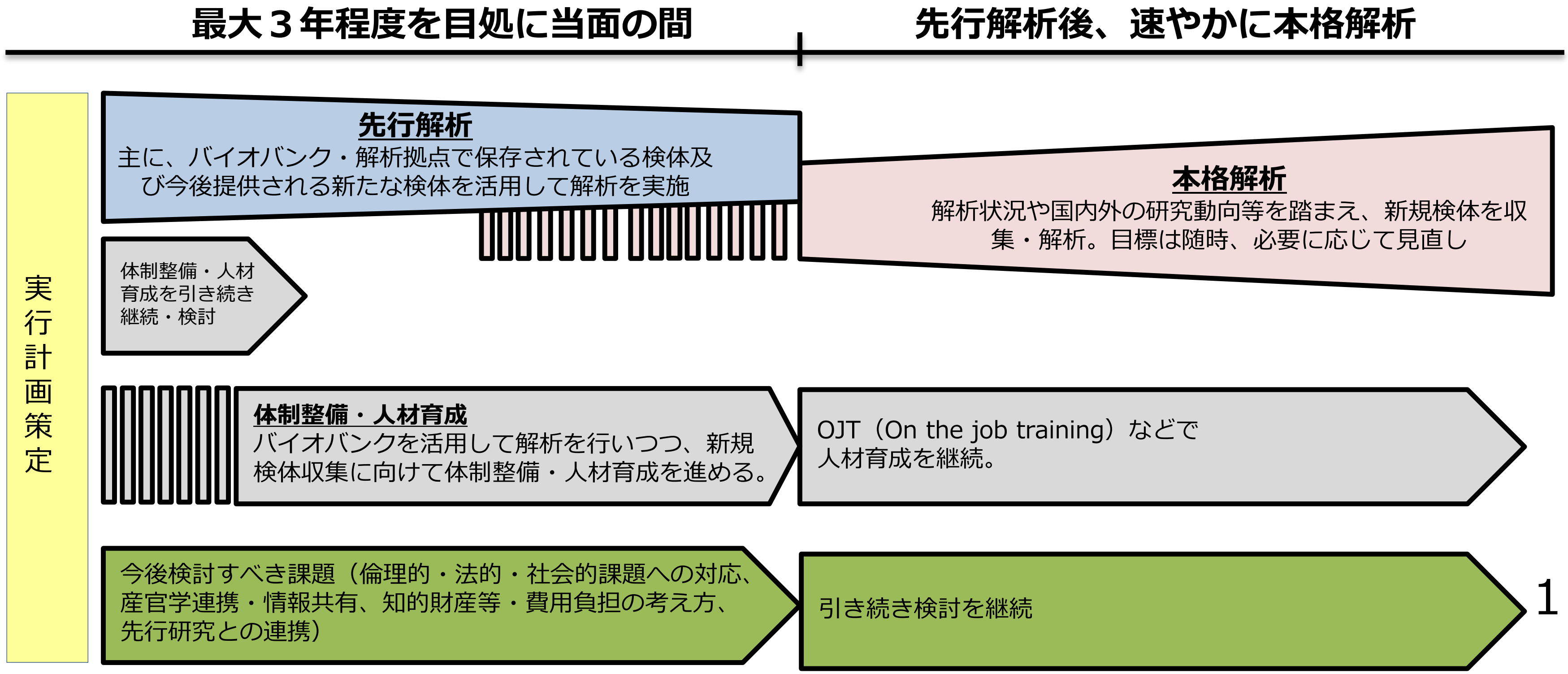
○　がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

○　本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

「全ゲノム解析等実行計画」（令和元年12月20日）について

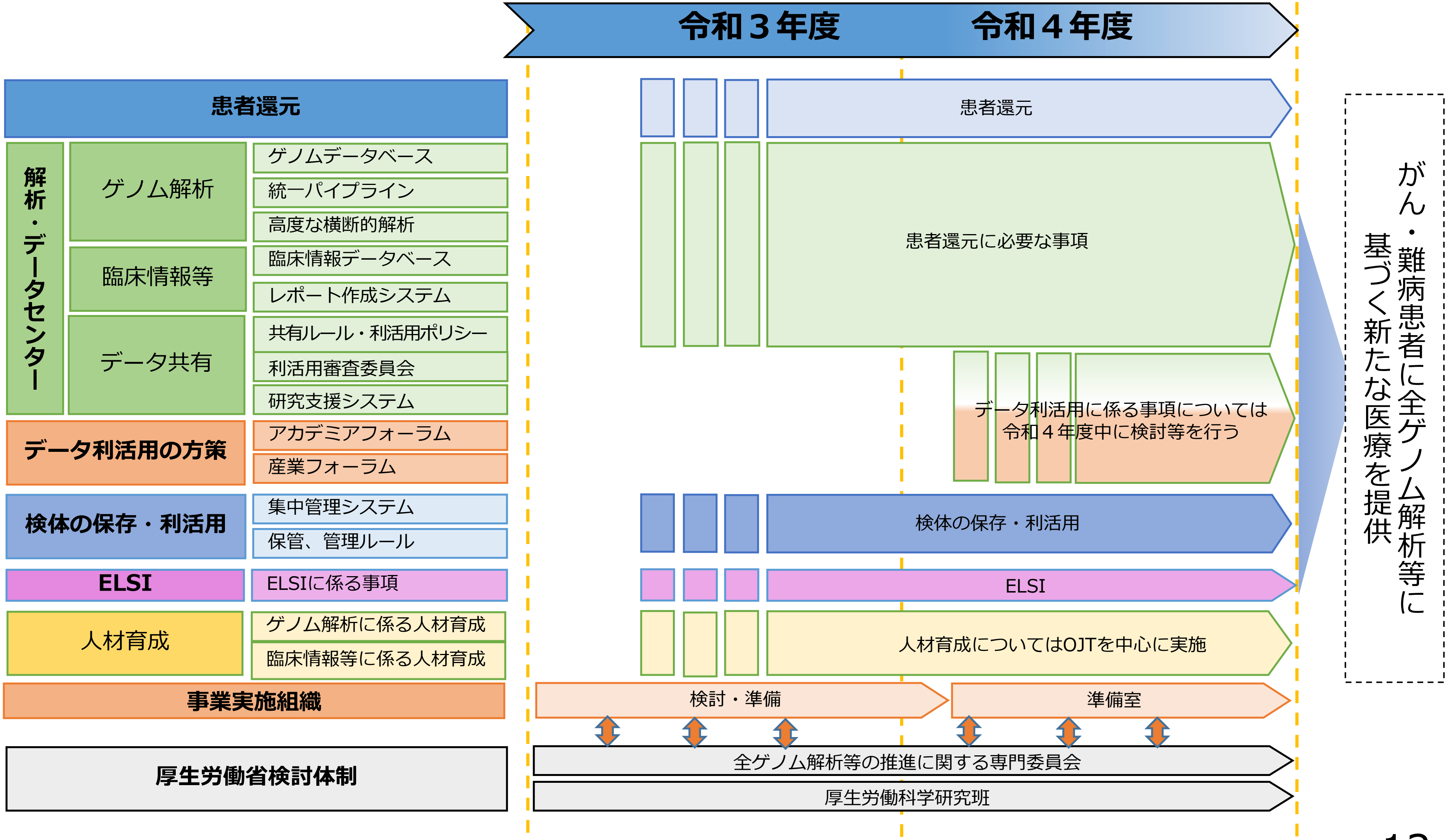
全ゲノム解析等の目的
○がんの全ゲノム解析等は、一人ひとりにおける治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがん医療の発展や個別化医療の推進など、がんの克服を目指したがん患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、がん医療への活用、日本人のがん全ゲノムデータベースの構築、がんの本態解明、創薬等の産業利用を進めていく。
○難病の全ゲノム解析等は、難病の早期診断、新たな治療法開発など、難病患者のより良い医療の推進のために実施する。全ゲノム解析等により、難病の本態解明、効果的な治療・診断方法の開発促進を進めていく。



「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」概要

○ 「全ゲノム解析等実行計画」（以下、実行計画）に基づき、全ゲノム解析等により明らかとなった当該疾患の治療等のために有益な情報等を患者に還元するとともに、研究・創薬などに向けた利活用を進め、新たな個別化医療等を患者に届けることを目指す。

○ この取組を着実に前進させるために、患者還元、解析・データセンター、データ利活用、検体保存・利活用、事業実施組織、厚労省検討体制について、令和３年度および４年度中に実施する事項をまとめた「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」を策定した。



全ゲノム解析等実行計画の推進（骨太の方針など）令和3年

○**経済財政運営と改革の基本方針2021**（令和３年６月18日閣議決定）

日米首脳共同声明（※１）に基づく取組も視野に入れつつ、**全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021 を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、**これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

○**成長戦略実行計画**（令和３年６月18日閣議決定）

革新的新薬を創出する製薬企業が成長できるイノベーション環境を整備するため、研究開発支援の強化、創薬ベンチャーの支援、国際共同治験の推進、国内バイオ医薬品産業の強化、**全ゲノム解析等実行計画及びこれに基づくロードマップの推進と産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制の構築**、・・・等を進める。

○**統合イノベーション戦略2021**（令和３年６月18日閣議決定）

「全ゲノム解析等実行計画（※２）」及びロードマップ2021（※３）を着実に推進し、これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

○**新しい資本主義実現会議　緊急提言**（令和３年11月８日）

がんや難病に苦しむ患者を対象として、全ゲノム解析を推進し、その結果をもとに、個別化医療の提供を目指す。また、得られたゲノム情報をデータベース化し、研究機関や民間企業等における創薬や治療法開発に向けた利活用を可能とする。現状、累計6300症例（1.2万ゲノム）の全ゲノム解析を実施済み。本年度末までに、累計19200症例（2.5万ゲノム）まで実施する見込み。これに加えて、英国を参考に、**来年度から5年間でがん・難病に関して10万ゲノム規模の全ゲノム解析を実施することを目指し、複数年度にわたって支援する。**

（※１）令和３年４月16 日に発出された日米首脳共同声明の別添文書「日米競争力・強靱性（コア）パートナーシップ」を指す。
（※２）全ゲノム解析等実行計画（第1 版）。2019 年12 月20 日厚生労働省。
（※３）全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021。2021 年6 月9 日厚生労働省。

全ゲノム解析等の実施体制（令和３年度）

○「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は「全ゲノム解析等実行計画」に基づき実施される全ゲノム解析等の実施状況について評価・検証を行い、方針の決定及び必要な指示を行う。

○「厚生労働科学研究班」は専門的事項について検討を行い、専門委員会における検討に供する。

○「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は解析状況等の報告を専門委員会に行い、同委員会の方針に従い、適切な進捗管理のもと研究を行う。

方針の決定

全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

報告 ↑　↓ 指示　　　報告 ↑　↓ 方針

専門的事項の検討

厚生労働科学研究
がん領域
　○患者還元WG
　○解析・ﾃﾞｰﾀｾﾝﾀｰWG
　○ELSI　WG等
難病領域
　○「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班

全ゲノム解析等の実施

AMED研究
がん領域
　A:患者還元班（体制整備班）
　B:患者還元班（領域別班）
　C:解析班
難病領域
　○「難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発」班

令和３年度ＡＭＥＤ研究班の概要（がん領域）

Ａ班：がん患者の臨床解析を行い、レポート作成及びエキスパートパネルによる協議等をへて患者還元を行う。
　　（新規の患者及び検体保存済みの患者）
Ｂ班：領域別のがん患者について、C班と連携して全ゲノム解析等を行い、患者還元を行う。
　　（検体保存済みの患者）
Ｃ班：A、B班において解析対象になったがん患者について、臨床情報を収集するとともに統一パイプラインによる解析及び臨床解析を行う。また、解析・データセンターの構築に向け高度な横断的解析、データ共有システムの構築等にも取り組む。

（※）各班は連携し、新規の治療法等の開発に向けた体制構築、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。
（※）各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	令和３年度の症例数	
A班：患者還元班（体制構築班）	難治がん等	山本昇	国立がん研究センター	500症例（※）	計 9,900症例
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	500症例（※）	
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	500症例（※）	
B班：患者還元班（領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	1,400症例	
	血液がん	南谷泰仁	京都大学	1,400症例	
	小児がん	加藤元博	東京大学	1,400症例	
	希少がん	松田浩一	東京大学	1,400症例	
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	1,400症例	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	1,400症例	
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	Ａ班、　Ｂ班合わせて 9,900症例すべての症例の解析	

（※）それぞれ新規の患者200症例を含む。

令和３年度ＡＭＥＤ研究班（國土班）の概要【難病領域】

難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究班　体制

研究代表者
國土　典宏
国立国際医療研究センター(NCGM)

研究副代表
水澤　英洋
国立精神神経医療研究センター(NCNP)

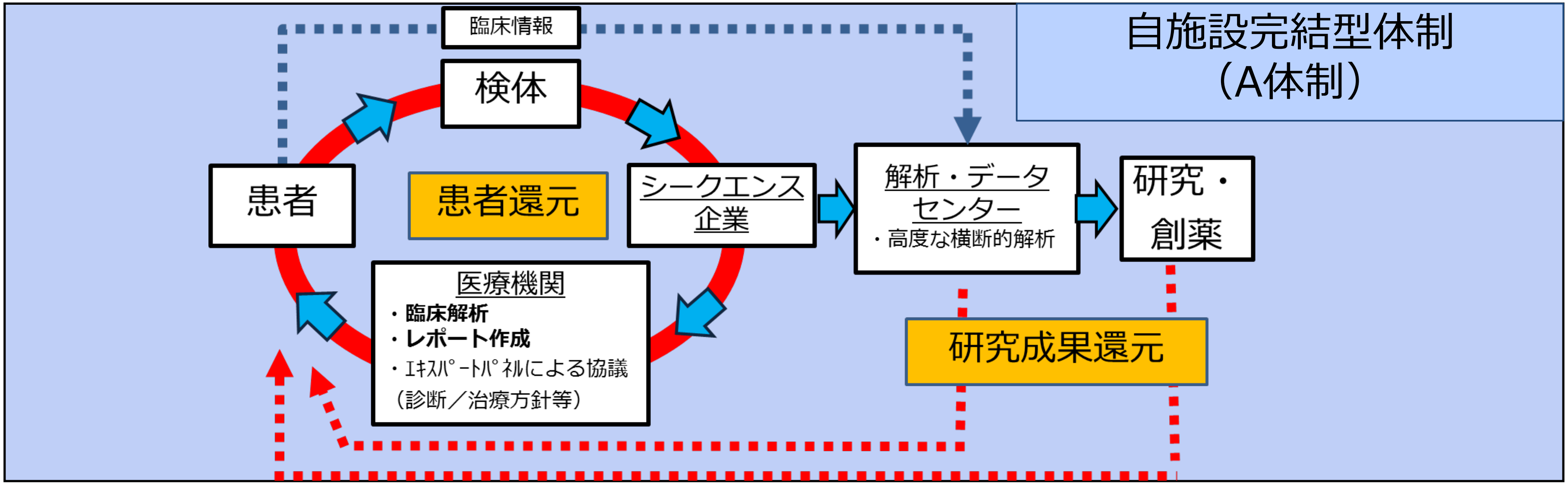
ゲノム基盤
徳永 勝士
国立国際医療研究センター(NCGM)

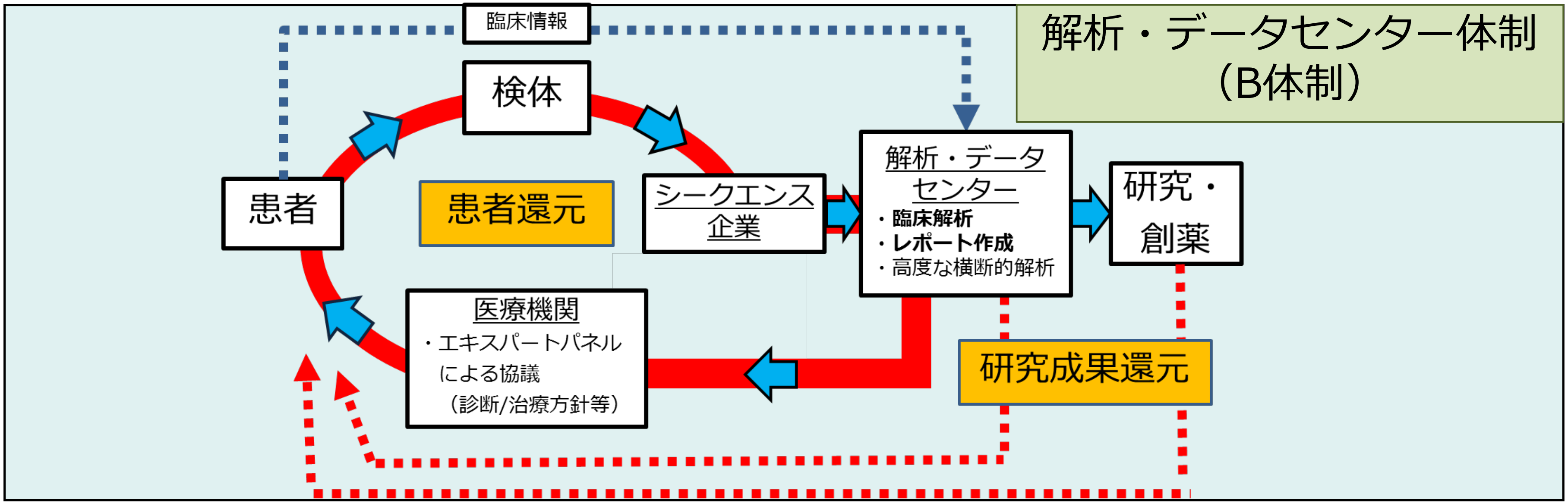
単一遺伝子疾患	多因子性難病	未診断疾患	オミックス
小崎 健次郎（慶應義塾大学）	岩田 岳（東京医療センター）	朝野 仁裕（大阪大学）	小川 誠司（京都大学）
辻 省次（東京大学）	祖父江 元（名古屋大学）	松原 洋一（国立成育医療研究センター）	荻 朋男（名古屋大学）
西野 一三（国立精神神経医療研究センター）	戸田 達史（東京大学）	松本 直通（横浜市立大学）	松田 文彦（京都大学）

令和２年度	令和３年度	令和４年度
当初予算700症例	当初予算800症例	2200症例
調整費1800症例	調整費2200症例	

【難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究班資料、難病対策課により一部改変】

患者還元体制について





※令和３年度は、Ａ体制として既存の３医療機関で研究を開始。令和４年度は、A体制を維持するとともに、分担医療機関を追加し、B体制の整備に向けた比較検討を開始する。令和５年度以後は、専門的な解析はA体制を維持しつつも、レポート作成についてはＢ体制を主体とする。

「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（厚労科研中釜班）体制

研究代表者
中釜　斉
（国立研究開発法人　国立がん研究センター）

①患者還元WG

○河野　隆志
（国立がん研究センター）
・織田　克利
（東京大学）
・研究協力者

②解析・データWG

○井元　清哉
（東京大学）
・白石　友一
（国立がん研究センター）
・研究協力者

③ELSI　WG

○横野　恵
（早稲田大学）
・田代　志門
（東北大学）
・研究協力者

※各WGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」班
（厚労科研 水澤班）　体制

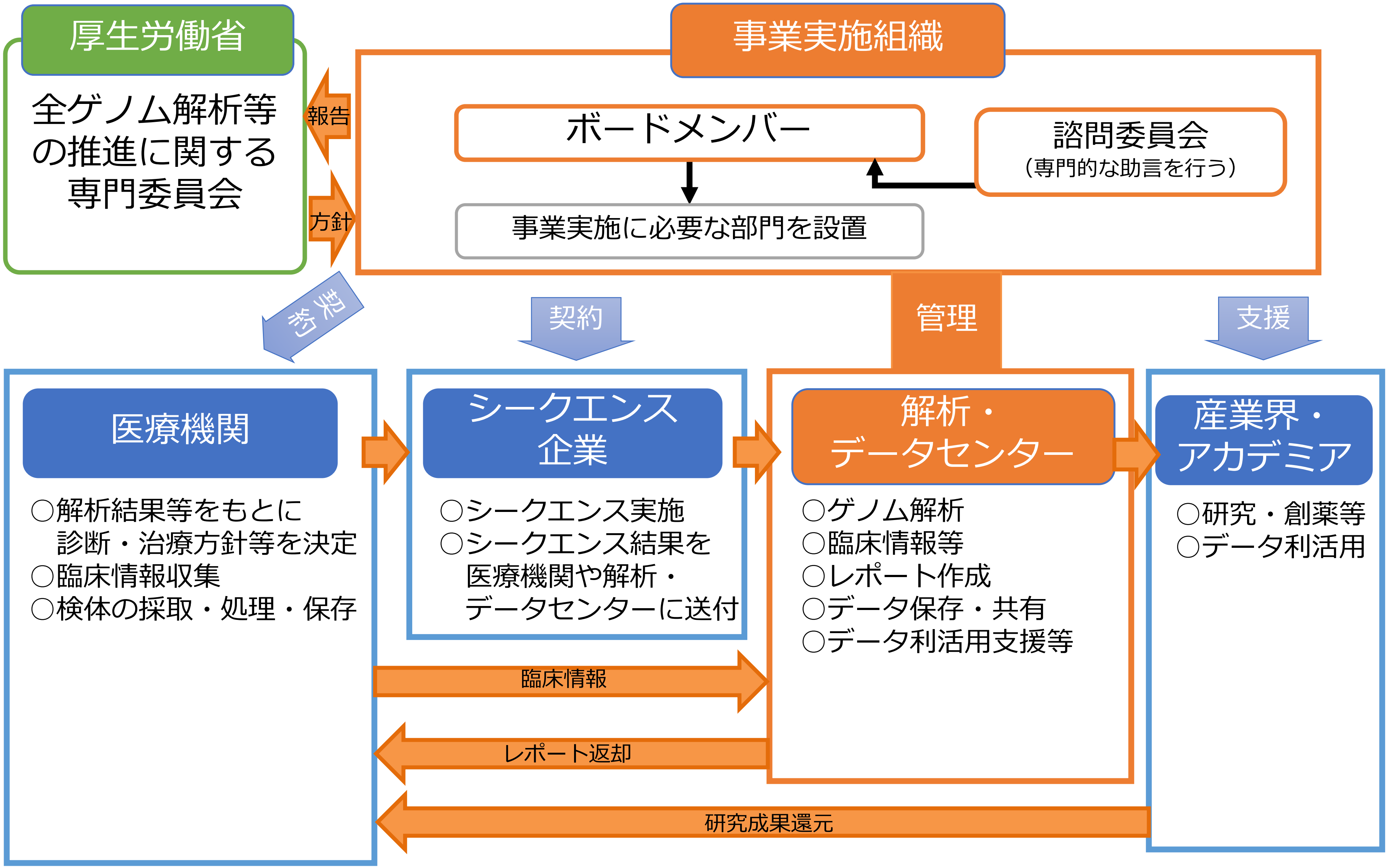
水澤班会議

構成員（8名）：○水澤英洋、竹内勤、武藤香織、山野嘉久、徳永勝士、林義治、小杉眞司、鎌谷洋一郎

協力医療機関 | 同意書 | 臨床情報 | ゲノム基盤 | 医薬品開発 | 人材育成等

検討事項	**①協力医療機関について（医療機関が具備すべき要件）**	**②同意書の検討、国民への普及啓発**	**③臨床情報の検討**	**④ゲノム基盤の運営・管理方法について**	**⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方**	**⑥人材育成等**
構成員	竹内勤	武藤香織	山野嘉久	徳永勝士	林義治	小杉眞司 鎌谷洋一郎
具体的内容例	○診療部門 ○エキスパートパネル ○臨床情報の収集方法・検体の取扱方法	○産業利用・本格解析への移行を想定した同意書 ○各種法令・指針等の整理	○臨床情報項目及び収集方法（疾患共通及び疾患毎の症例報告書）	○ゲノム基盤の運営・管理方法 ○検体の保存・管理、シークエンス、データ保存・管理	○医薬品開発の促進につながるゲノムデータ基盤構築 ○各国の産業利用の状況	○専門的人材育成の現状把握、育成方法 ○国外希少疾患データベースと指定難病の相関関係、国際連携

（参考）　全ゲノム解析等の実施体制の将来像（案）



※ 全ゲノム解析等の実施体制の将来像については、引き続き、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会をはじめ、事業実施準備室検討ワーキング等で検討を進める。

これまでの「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえた資料（案）
（第８回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会　資料４－２）の目次を抜粋

<目次>

０.序文：第２版策定時に追記予定
１.事業概要：第２版策定時に追記予定
２.事業目的
３.基本戦略
４.これまでの取組：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
５.これまでの取組を踏まえた基本方針
（１）全ゲノム解析等の対象患者
（２）対象症例数：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
（３）厚生労働省における全ゲノム解析等の実施体制
（４）事業を構成する組織について
①患者還元を行う医療機関
②シークエンス企業
③解析・データセンター
④検体の保管・利活用センター
⑤アカデミアフォーラム、産業フォーラム
⑥事業実施組織
６.本事業の運営方針と内容：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定
（１）患者還元
①患者還元体制の概要
②患者還元体制の各論
（２）利活用
①データ利活用審査委員会
②アカデミアによる利活用
③産業界による利活用
７.ＥＬＳＩに係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
８.患者・市民参画に係る事項：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
９.今後検討すべき事項：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定
10.用語集：厚生労働科学研究班の取りまとめを踏まえ追記予定

これまでの「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえた資料（案）
（第８回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会　資料４－２）より抜粋

項目	がん領域	難病領域
対象患者	原則として、**下記の定める条件（※２）を満たす患者のうち、十分な説明の上、新たに同意が得られた患者を対象**とする。**ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合（※３）に限り、これら以外の患者も解析の対象とする**。 （※２）以下の３つの条件を全て満たす患者を対象とする。 ・手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来る患者 ・手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者 ・解析開始時に生存しており、何らかの治療の提供が期待できる状態の患者 （※３）日本人がんゲノムデータベースを基盤とした将来的な創薬開発の標的の探索に向けて、希少がん（小児がん含む）、症例数が少なく日本人に特徴的に多いがん（成人T細胞性白血病など）、AYA世代のがん、治療抵抗性の難治性のがん、症例数が多いものの日本人症例における十分なゲノム情報が集積されていないがん種等を想定。	難病については、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難**な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例を対象とする。 ・単一遺伝子性疾患は、遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子がみつからない疾患 ・多因子性疾患は、診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患 ・診断困難な疾患は、既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難と思われる症例
患者還元を行う医療機関	**患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通り。新たに要件を満たした医療機関については、毎年１回、専門委員会において審査及び承認を行い、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。**追加された医療機関の体制、実績等については、毎年１回、専門委員会において評価を行う。また、必要に応じて要件の見直しも行う。 ・がんゲノム医療中核拠点病院、もしくはがんゲノム医療拠点病院であること。 ・がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。 ・全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること(以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること)。 ► 解析データ(元データ含む)の確認と各種コールエラーの検出 ► ゲノム変化の解釈と意義づけ ► 適切な他の手法によるゲノム変化の検証 ・患者の同意の下で、検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。 ・臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは連携して、適切な体制を備え、一定の実績を有していること。	**令和３年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱と難病の診断・治療において拠点的な役割を果たし得る５医療機関**の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。 **令和４年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やす**とともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的要件を検討する。

これまでの「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえた資料（案）
（第８回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会　資料４－２）より抜粋

解析・データセンター	解析・データセンターは、臨床情報等の活用・研究・創薬等の拠点であって、求められる主な役割は以下の４つである。 **１）ゲノム解析**（ゲノムデータベース、統一パイプライン、高度な横断的解析） **２）臨床情報等の活用**（臨床情報収集システム、レポート作成システム） **３）データ利活用**（データシェアリングポリシー、データ利活用審査委員会、データ利活用のための研究支援システム） **４）人材育成**（ゲノム解析に係る人材育成、臨床情報等の活用に係る人材育成）
検体の保管・利活用センター	１）集中管理を行うシステム 新規の患者の**検体について**は、既存の施設を用いて**一括管理することが可能な仕組みを構築**する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。 **検体の利活用について**は、**保管場所によらず、検体の種類、残量、同意の種別**（共同研究での試料の分譲が可能か、産業界単独での試料の分譲が可能かなど）**等について、把握できる仕組みを構築する。** 既存の施設を用いて、追加解析可能な検体の集中管理を行うシステムを令和４年度中に試行的に構築し、令和５年度以後の本格的な運用を目指す。 ２）保管、管理ルール **保管、管理ルールについては**日本衛生検査所協会の専門家の協力を得て**臓器別の詳細なSOPを作成**する。
アカデミアによる利活用	全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのためには、**アカデミアが主体的に、全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織「アカデミアフォーラム」を構築**する。 アカデミアが主催する組織である「アカデミアフォーラム」は、令和４年度末までの発足を目指す。アカデミアフォーラムには、ゲノム情報や臨床情報等を利用できる対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうか判断するなどの役割が求められる。 その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定める。
産業界による利活用	全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのために、**産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて本実行計画に、計画の当初から参画できるような組織「産業フォーラム」を構築**する。 「産業フォーラム」は、全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究開発等を推進することを主目的とする。 製薬企業をはじめとする産業界が主催し、医療産業、非医療産業に関わらず、またベンチャー企業も含め多くの企業が参画できるような組織として、令和４年度末までの発足を目指す。また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じてデータの利活用にインセンティブを設けるなど、具体的な運用ルールを定める。

（２）対象症例数：「全ゲノム解析等実行計画（第２版）」に向けた検討を踏まえ追記予定

【がん領域】
前述の対象患者に対する全ゲノム解析については、令和３年度の半年間で、３医療機関において600症例程度から開始したところである。令和４年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和４年1月現在）のうち、必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。そのため、段階的に年間の症例数を増加させ、令和８年度には年間15,000症例程度の全ゲノム解析を実施することを目標とし、それに対応できる体制の構築を目指す。
なお、年間の対象症例数については、各医療機関での受診者数に変動が見込まれるため、それらに対応できるような柔軟かつ安定的な制度設計を検討すべきである。

【難病領域】
難病領域においては、令和３年度までの解析状況を踏まえると、今後５年間においては少なくとも年間4,000症例程度の全ゲノム解析が見込まれる。令和４年度については、約4,000症例程度の解析を行うとともに、令和５年度以降における具体的解析数については令和４年度の解析結果を踏まえ確定する。