

全ゲノム解析等のさらなる推進について  
—患者に新たな医療を届けることを目指して—

令和3年6月8日

厚生労働省

# 「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。

がん領域	解析実績 (2019年12月以降)	解析予定 (2021年度)
○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)	約500症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	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 10,000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
○希少がん（小児がん含む）		
○遺伝性のがん（小児がん含む）		
難病領域	解析実績 (2019年12月以降)	解析予定 (2021年度)
○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例	約800症例

# がん・難病の全ゲノム解析にかかる検討状況（令和2年度）

○「全ゲノム解析等実行計画」に基づきがん、難病に係る全ゲノム解析を行う中で、令和2年度に以下の検討を行った。

1. 「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討
  - (1) 全体の方向性について
2. 全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討
  - (1) 臨床情報の内容について
  - (2) 臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について
  - (3) 検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について
3. 効率的かつ統一的なシーケンスや解析方法等についての検討
  - (1) シーケンス等実施機関の在り方について
  - (2) 収集したデータの管理の在り方について
  - (3) 解析のためのコンピューティングリソースの在り方について
  - (4) 全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について
4. データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討
  - (1) データ等の管理・運営体制の在り方について
  - (2) データの二次利活用の制度の整備、構築について
  - (3) 産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について
5. 倫理面や幅広い利活用を可能とするためのI C（説明と同意：Informed Consent）のあり方等についての検討
  - (1) 新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について
  - (2) 患者等への再連絡も可能とする仕組みの構築について
  - (3) 過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について
  - (4) 治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスの策定について
  - (5) 倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について

# 事業目的の明確化と体制の構築

## ①. 事業目的の明確化

- 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。

## ②. 患者還元体制の構築

- 全ゲノム解析等の結果を患者に還元する体制の構築を推進する。

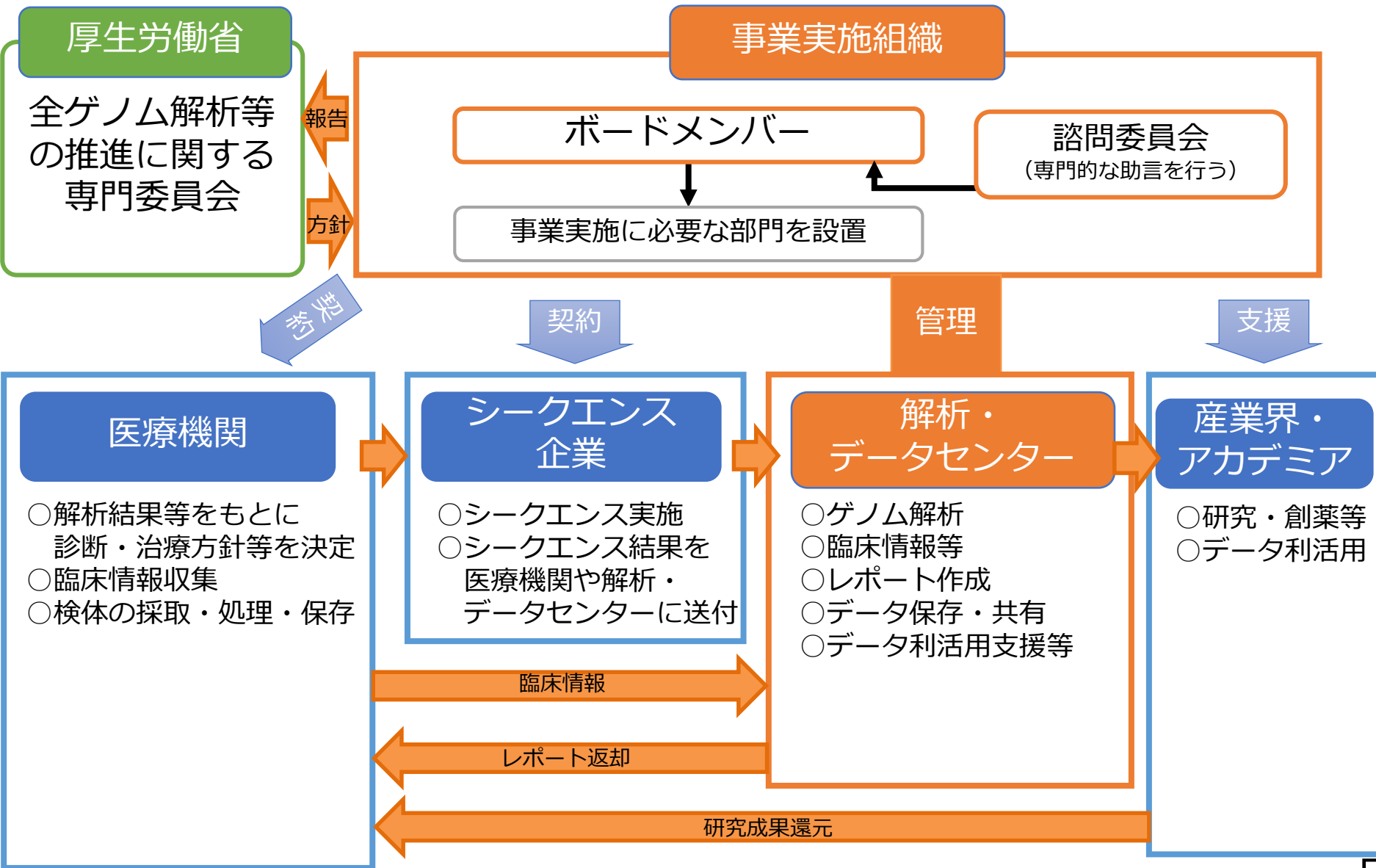
## ③. 厚生労働省における検討体制の見直し

- 責任体制をより明確化し、実効性の高い検討体制とする。

## ④. 事業実施体制の構築

- 事業実施を担う組織（実施組織）を構築。
- 実施組織が中心となり、患者還元、検体・臨床情報収集、シーケンス、データ解析及び利活用を推進する。

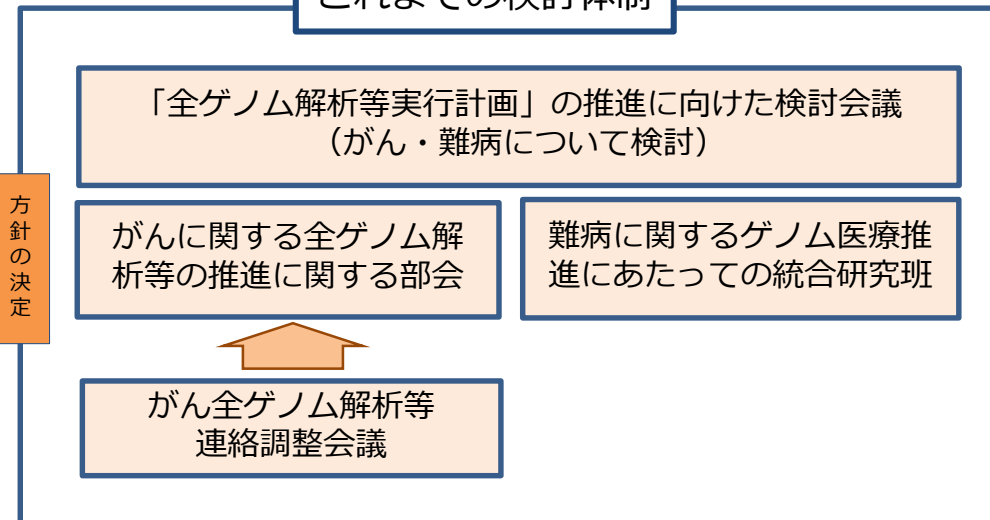
# ～全ゲノム解析等の実施体制の将来像（案）～



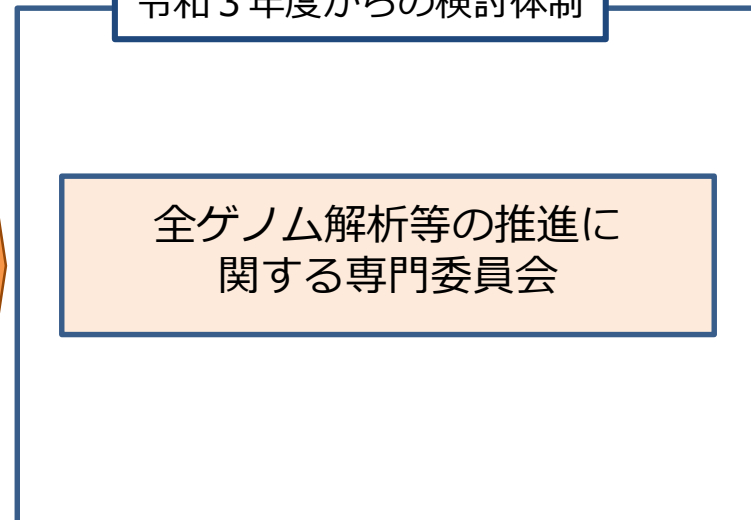
# 厚生労働省における検討体制の見直し

- 令和3年度より、「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」を設置することにより、厚生労働省における、方針決定等におけるガバナンス体制の強化を図る。
- 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等につき、評価・検証を行い、必要な指示を行う
- 具体的な運用方法等の専門的事項については、引き続き厚生労働科学研究により検討を行い、専門委員会における検討に供する。

## これまでの検討体制



## 令和3年度からの検討体制



専門的事項の検討

報告

方針

厚生労働科学研究（がん全ゲノム体制班）  
（バイオバンク、解析、データ共有、ELSI）

報告

方針

厚生労働科学研究  
（患者還元、解析・データバンク、ELSI等）

# 全ゲノム解析等の推進に向けた令和3年度の主な予定（がん・難病）（案）

日 程		主な事項	「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」	全ゲノム解析	
R3	4	○「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」設置	○専門委員会を2回程度開催 ○「実行計画ロードマップ2021」を策定	<div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px;"> <p>○対象患者 (がん領域) 約10,000症例 (難病領域) 約800症例</p> <p>○実施内容</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・解析結果等をもとに診断・治療方針等を決定</li> <li>・臨床情報収集</li> <li>・検体の採取、処理、保存</li> <li>・シークエンス</li> <li>・臨床解析</li> <li>・レポート作成</li> <li>・データ保存、共有、利活用に向けた検討</li> </ul> </div>	
	5				
	6	骨太の方針	<div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px;"> <p>○専門委員会（4回程度）</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 研究班からの解析状況の報告に基づく評価、検証</li> <li>・ 関係者からのヒアリング</li> <li>・ 患者還元にかかる改善策検討</li> <li>・ 解析・データセンターの改善策検討</li> <li>・ データ利活用支援につき検討</li> <li>・ ELSIに係る事項につき検討</li> <li>・ 「実行計画（第2版）」の策定に向けた検討</li> </ul> </div>		
	7				
	8	R4概算要求			
	9				
	10				
	11				
	12	R4予算案			
	1				
	2				
	3	R4予算成立			○「実行計画（第2版）」策定

