

令和6年度 厚生労働省
地域医療基盤総合推進調査事業
全ゲノム解析等が医療実装された場合の経済効果に係る調査
事業報告書

令和7年3月

アクセントリア株式会社

目次

1. 事業要旨.....	4
1. 事業の目的.....	4
2. 事業の実施内容.....	4
3. 調査等の結果.....	5
4. 分析・考察.....	6
2. 事業の目的.....	7
1. 事業の背景.....	7
2. 事業の目的.....	7
3. 事業の実施内容.....	8
1. 調査項目の定義.....	8
2. 調査の手法.....	8
4. 調査等の結果.....	10
1. 医療経済性評価.....	10
2. 海外事例調査.....	40
5. 分析・考察.....	60
1. 医療経済性評価.....	60
2. 海外事例調査.....	61
3. 今後の検討方針.....	63
6. 検討委員会の実施状況.....	65
7. 成果の公表方法.....	65

1. 事業要旨

1. 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画 2022（以下、実行計画）」の制定以降、がんや難病の克服に向けて、全ゲノム解析等の推進を通じた戦略的なデータ蓄積とそれに基づく研究・創薬の促進、個別化医療の実現が推進されている。2023年には、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事業実施準備室が設置され、2025年度の事業開始に向けて、情報基盤整備や産官学コンソーシアムの検討が進められている。厚生労働省は実行計画の基本戦略に基づき、全ゲノム解析等の結果に基づいて全ての患者が質の高い医療を受けられるよう、出口戦略を整理・具体化し、実用化に向けた取り組みを加速している。

そこで本調査では、事業実施組織の出口戦略に基づいた取組が2040年までに具体化され、全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療が一般に普及したと仮定した際の、医療経済的（検査の対象者数・費用・市場規模・効果）な視点を得ることを主な目的として調査を実施した。併せて、ゲノム解析の先進事例としてベンチマークした複数の国におけるゲノム医療の予算規模及び、各国の組織の運営体制・ビジネスモデル等を調査することで、今後の我が国におけるゲノム医療の推進検討における示唆を提示することも試みている。

2. 事業の実施内容

上記の目的を踏まえ、本調査では「1.医療経済性評価」「2.海外事例調査」の2つのセクションを構成し、それぞれ調査を実施した。

「1.医療経済性評価」に関しては、がんおよび難病の、予防・診断・治療領域に関して、2040年の1年間における全ゲノム検査の対象者・費用・市場規模の概算および、期待される効果の調査を実施した。主な調査手法は、論文を中心とする文献調査による仮説の設計と2回に渡る専門家へ書面インタビュー調査による妥当性の検証とした。

「2.海外事例調査」に関しては、解析実績規模等に基づき調査対象国を選定した上で、各国の予算規模や資金調達の動向、運営体制等を網羅的に整理した。加えて、各国のビジネスモデルおよび一部調査国における民間企業の活用事例も調査を実施した。主な調査手法は、各国のゲノム関連組織・プログラムの公式ホームページ・プレスリリース・文献を中心とした公開情報による調査とした。

3. 調査等の結果

1. 「医療経済性評価」に関して

2040年の1年間における全ゲノム検査の実施数は、がんで延べ72万件・難病で延べ5万件的計77万件と推計した。（予防・診断・治療のうち、複数の領域を跨いで同一の患者が1年間で複数回検査を受けるシナリオも含む推計のため、延べ数となっている。）

一次予防・二次予防・三次予防の全てを含む予防領域においては、健常者を含み、将来的な病気の発症防止や早期発見の一環として全ゲノム検査を受診し得る属性の人口を広く対象者と定義しているため、がんで延べ50万人、難病で延べ1.3万人程度の推計となっている。一方で、診断・治療領域においては、対象者はがんで約21万人、難病で約3.3万人となっており、2040年の新規罹患者数に占める検査の実施割合はがん19%、難病69%となり、実際に疾患を持つ患者還元への貢献という観点では、難病への寄与が高い推計結果となった。

全ゲノム検査の費用に関しては、検査を分析・解析・解釈の3つの工程に分解して試算を実施した。技術革新に伴う費用の低下に加え、分析工程では疾患や検査の目的に応じて要求される分析深度を価格の分岐要因として考慮した。2040年における全ゲノム検査の費用は疾患・領域ごとに異なり、22,808円～428,424円程度の範囲内であると推計をしている。最も低い検査価格はがん×一次予防の領域で22,808円、最も高い検査価格で難病×診断・治療の領域で428,424円程度であった。

対象者・費用それぞれの算出結果を踏まえ、2040年の1年間における全ゲノム検査の市場規模は、「年間の検査対象者数×1回あたり費用」の計算式によって推計をした。結果としては、がんで約1,185億円～1,237億円、難病で約162億円、合計約1,346～1,435億円程度となった。がん領域で費用に幅があるのは、診断・治療領域において、がん細胞を組織で採取するか、血液で採取かにより費用が変動するためである。

2. 「海外事例調査」に関して

諸外国の組織/プログラムについては、英国・アメリカをはじめとするほとんどの国において運営は政府型が主であり、事業立ち上げ時から民間企業の協力を得ているのはFinnGenのみであった。英国は研究向けのデータ利用料等から一部収益を得ているが、その額は現段階では限定的な規模にとどまっていることが確認できた。

また、各組織が備えている機能を比較したところ、政府出資額の比率が大きい組織では患者還元・研究・二次利用の機能を有しているのに対し、民間から資金を調達している組織は患者還元を実施せず、研究・二次利用に特化した運営体制を構築していることが確認された。民間企業のニーズを捉えた事業展開・機能配置を行っていると考えられる。その他、All of Usにおいては研究開発に注力していることから人材育成に特化した機能を持たせていることは特徴的と言える。

各国の組織の成り立ちや直近の動きに鑑みると、我が国の事業実施組織としても、Genomics England・Australian Genomics の患者還元体制を基本として、FinnGen の二次利用モデルを検討材料に収益化を目指す方針が考えられる。

4.分析・考察

将来的に事業実施組織が全ゲノム検査で注力すべき疾患や対象者を定義するにあたっては、本調査で得られた医療経済的な視点、すなわち市場規模の対象者数や費用・領域ごとの効果の知見に加えて、関連領域における民間企業の動向や、事業実施組織のキャパシティ等の観点も鑑みて総合的な判断を下す必要がある。

また、事業実施組織の設計にあたっては、本調査で判明した海外の制度・予算・体制・ビジネスモデル・民間連携の実態を踏まえて、我が国の目指す方向性との比較検討が必要である。特に、患者還元と二次利用の両立を見据え、民間参加を促す持続可能なエコシステムの構築や、収益モデルの多様化の検討が求められる。

また、今回は調査しきれなかったものの重要な観点として、事業実施組織の初期フェーズにおける患者還元を効率的に実現するための、解析データの蓄積や活用の際に国民の協力を得るための広報活動や、専門的なゲノム解析等の業務を遂行するための高度人材や知見の集積方針等が挙げられる。

将来的に政府資金だけでなく収益化を視野に二次利用インフラの拡充を促進する場合には、他国が実施しているような民間企業とのパートナーリングにも着目をする必要があるだろう。ただし、現時点においては、ゲノムデータの利活用に成功し、持続可能な収益化に至っている公共事業は世界的にも限定的であるため、類似する先行事例（成功・失敗の両面）を含めた継続的な調査が必要とされる。

2. 事業の目的

1. 事業の背景

2022年9月に策定した実行計画においては、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り、また、全ゲノム解析結果等の日常診療への早期導入や、全ゲノム解析結果等を用いた新たな個別化医療の実現についてもさらに推進する事とされている。

2023年3月に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し、実行計画に係る事業実施組織、構成等の検討を開始した。事業実施準備室では、2025年度に事業実施組織を発足させるため、ゲノム情報や臨床情報などを有する質の高い情報基盤の構築や、蓄積された情報を用いた研究・創薬を推進するため、産業界やアカデミアからなるコンソーシアムを立ち上げること等に関する検討を着実に進めている。

厚生労働省は、実行計画の基本戦略に基づき、患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の結果に基づく質の高い医療を受けられるようにすることを目指して戦略をとりまとめ、研究開発等によって全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化をはじめ、がんや難病等の克服することを目指している。2023年度は基本戦略に基づき、「予防」、「診断」、「治療」の観点で出口戦略の整理を行った。2024年度には、実行計画に係る事業を行う事業実施組織を2025年度に発足させるための取組を更に推進するとともに、出口戦略を具体化する必要がある。

2. 事業の目的

本調査は、事業実施組織の出口戦略に基づいた取組が2040年までに具体化され、全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療が一般に普及したと仮定した際の、医療経済的（検査の対象者数・費用・市場規模・効果）な視点を得ることを主な目的とする。併せて、先進事例としてベンチマークした国におけるゲノム医療の予算規模及び、各国の組織の運営体制・ビジネスモデルを調査することで、今後我が国におけるゲノム医療の推進検討における示唆を提示することも試みている。

3. 事業の実施内容

1. 調査項目の定義

本調査の目的を踏まえ、「1.医療経済性評価」「2.海外事例調査」の2つのセクションで調査を実施した。

1. 医療経済性評価

- 1-1.全ゲノム検査の注力領域の定義
- 1-2.全ゲノム検査の対象者数の概算
- 1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算
- 1-4.全ゲノム検査の市場規模の概算
- 1-5.全ゲノム検査によって期待される効果

2. 海外事例調査

- 2-1.調査対象国の選定
- 2-2.各国の政府予算の規模
- 2-3.各国の個別サマリ
- 2-4.各国のビジネスモデル
- 2-5.各国の民間企業の活用事例

2. 調査の手法

1. 医療経済性評価

- 「1-1.全ゲノム検査の注力領域の定義」「1-2.全ゲノム検査の対象者数の概算」「1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算」「1-4.全ゲノム検査の市場規模の概算」は、以下の過程を経て内容を取りまとめた。
 - ① 論文を中心とする文献調査に基づく初期仮説の設計
 - ② 有識者への書面インタビューによる仮説の検証（1回目）
 - ③ 書面インタビューを踏まえた仮説の更新および、概算結果の算出
 - ④ 有識者への書面インタビューによる仮説・概算結果の検証（2回目）
 - ⑤ 追加の文献調査を踏まえた最終化
- 「1-5.全ゲノム検査によって期待される効果」は、以下の過程を経て内容を取りまとめた。
 - ① 論文を中心とする文献調査に基づく初期仮説の設計
 - ② 有識者への書面インタビューによる仮説の検証（1回目）
 - ③ 追加の論文調査を踏まえた最終化

(表1) 有識者への書面インタビュー調査の概要

	第1回	第2回
調査の目的	論文・臨床情報の調査を通して構築した仮説（注力領域・対象者・費用の算出方法・効果指標）に関して、妥当性を検証する	第1回調査の結果を踏まえて修正した仮説や試算の結果に関して、妥当性を検証する
調査方法	<ul style="list-style-type: none"> ➤ 有識者リクルーティングサービス（ビザスク・Guide Point 等）を利用し、大学教授・医療機関従事者・ゲノム関連企業所属者等の、ゲノム解析分野に知見のある候補者をリクルーティング ➤ 本調査の内容に関して専門家としての回答が可能であった2名に、書面調査を依頼 	
調査期間	2024年12月下旬～2025年1月上旬	2025年1月下旬～2月上旬

2. 海外事例調査

- 「2.海外事例調査」は、各国のゲノム関連組織・プログラムの公式ホームページ・プレスリリース・文献を中心とした公開情報による調査によって内容を取りまとめた。

4. 調査等の結果

1. 医療経済性評価

● 1-1. 全ゲノム検査の注力領域の定義

2024年12月23日に実施された「第21回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」において、これまでに国内で約2万9,000症例の解析が実施されており、希少がんの病態解明や難病の治療方針決定に貢献している旨が報告された。また、既存の検査手法による診断が困難かつ、新たな遺伝領域の検査の必要性が高い可能性が高い希少がん等や難病において全ゲノム解析の活用を重点化することが示されている。

本調査では、2040年までに全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療が一般に普及した状況を仮定しているため、がん・難病ともに特定の疾患に限定せず、有病者数の公的統計を入手可能な範囲内で、2040年における対象者が最大数となるように疾患を定義している。

また、2023年に厚生労働省が出口戦略の整理を行った「予防」、「診断」、「治療」の観点においてそれぞれ全ゲノム検査の適用可能性を検討した。予防については、「第58巻 日本公衛誌 第11号 社会と健康を科学するパブリックヘルス「予防医療」」における分類を参考に、一次予防を「発症防止」、二次予防を「早期発見」、三次予防を「再発防止」として細分化した。

ただし、生活習慣の改善等によって発症防止が可能であるがんの一次予防とは異なり、難病は予防の手段が存在しないことから、難病の一次予防は調査の対象外とした。また、難病は定義上、治療方法が未確立である疾患が多く、三次予防についても同様に調査の対象外としている。

(表2) 医療経済性調査の調査領域

	がん	難病
一次予防 (発症防止)	調査対象	調査対象外 (生活習慣の改善等によって発症防止が可能であるがんとは異なり、難病は予防の手段が存在しない場合が多く、領域としての意義が薄いため)
二次予防 (早期発見)	調査対象	調査対象
三次予防 (再発防止)	調査対象	調査対象外 (難病の定義上、治療方法自体が未確立の疾患が多く、完治後に再発防止を行う事例が少ないため)
診断・治療	調査対象	調査対象

また、診断・治療は、定義上は介入領域として別個の概念であるものの、対象者の推計に際して、全ゲノム検査を実施するタイミングを「診断のみで利用」「治療のみ利用」「診断・治療の双方で利用」等の場合分けをした推計が困難であったため、「1-2.対象者」・「1-3.費用」・「1-4.市場規模」の概算においては、一律で「診断・治療」領域として定義をしている。

一方、「1-5.期待される効果」のがん領域の調査時においてのみ、各領域にそれぞれ関連論文が複数存在していた状況を踏まえて、診断・治療をそれぞれ別個の領域として取り扱っている。

● 1-2.全ゲノム検査の対象者数の概算

本調査では、疾患・領域別に現在の類似検査の対象者や検診受診率の実績をベンチマークとして、「領域ごとの母集団」「全ゲノム検査の受診割合」を定義し、2040年の1年間における全ゲノム検査の対象者数を推計した。

なお、推計にあたっては、2040年までに全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療が一般に普及した状況を仮定して対象者を推計しているため、本調査における算出結果は、年齢や有病有無の属性条件から受診の対象となり得る人を全て含めたものとなっている。これらの算出結果は、事業実施組織として重点的に支援すべき領域を選定する際の検討の一助となることを目的としている。

2040年の全ゲノム検査の対象者数の算出では、疾患・領域ごとに「対象属性」を定性的に定義したのち、「当該属性の母集団となる人口」及び「現実的に検査を受診し得る割合」に分解して数値を設定し、2つの項を乗算することで最終的な数を算出した。領域ごとに対象者を定義している性質上、母集団の一部が複数の領域で共通する場合があります、対象者の合計数は延べ数である。

各領域の検査費用については、次項の「1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算」にて推計した金額を、予防医療に該当する一次予防・二次予防では自費診療、診療・臨床行為に該当する診断・治療領域および三次予防（再発防止）では保険診療で受診する仮定とした。

以下に、疾患・領域別の全体の対象者の定義および算出式のサマリを提示する。

		対象者数の概算結果		
領域	対象属性の定義	算出式		
		2040年の母集団 (四捨五入/人)	検査の受診割合 (四捨五入/%)	対象者 (実数/人)
がん	一次予防 発症防止	2040年に40歳のがん未疾患者のうち、将来のがん罹患リスクの特定のための全ゲノム検査に関心がある割合	①40歳がん未疾患人口 約117万	②全ゲノム検査に参加意向のある健康出費者の割合 約7.4% = 87,085
	二次予防 早期発見	2040年のがん検診の対象者のうち、追加の検査手法として全ゲノム検査に関心がある割合	③がん検診の対象者数 × ④1年あたり受診率 約1,892万	⑤全ゲノム検査に参加意向のある健康出費者の割合 約1.4% = 271,994
	診断・治療	2040年に新たにがん罹患する者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受診する割合	⑥がん統計22種のがんの罹患患者数 約115万	⑦類似検査である遺伝子パネル検査の受診率 約19% = 213,346
	三次予防 再発防止	2040年に診断・治療領域で全ゲノム検査を実施した患者のうち、治療後5年間生存し、再検査でも全ゲノム検査を受ける割合	⑧診断・治療の対象者数 × ⑨5年後生存率 約15万人	⑩再検査での全ゲノム検査の受診率 100% (全員) = 146,995
難病	一次予防	生活習慣の改善等によって発症防止が可能であるがんの一次予防とは異なり、難病は予防の手段が存在しないため、集計対象外		
	二次予防 早期発見	難病の発症リスクが高い2040年の難病家系者のうち、早期発見のための全ゲノム検査に関心がある割合	⑪30歳の健康人口 × ⑫指定難病の家系の割合 約1.8万	⑬遺伝性腫瘍の血縁者の遺伝カウンセリング実施率 約75% (48%~100%) = 13,602
	診断・治療	2040年の難病の未診断患者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受ける割合	⑭年間で新たに難病の未診断患者となる数 約3.3万	⑮診断・治療での全ゲノム検査の受診率 100% (全員) = 33,190
	三次予防	定義上、治療方法が未確立である者が多く、治療が完了する事例が少ないと考えられるため、集計対象外		

※母集団の重複あり(次頁詳細)

次頁以降に、疾患・領域別に対象者の考え方および計算項目を詳述する。

① がん×一次予防（発症防止）

【全ゲノム検査の位置づけ】

将来的ながんの罹患リスクの特定を目的とする全ゲノム検査は、主に先天的な遺伝子変異（Germline 変異）に基づくリスク評価を目的とするものであり、後天的な遺伝子変異（Somatic）を定期的にモニタリングする必要はないため、原則として生涯に一度の受診を前提とした。

2025年3月現在、がんの罹患リスク予測を目的とした遺伝子検査は一部の民間企業で商用化されているものの、医療行為を前提としたものではなく、臨床的意義には一定の限界があると思料した。そのため、2040年にゲノム医療の臨床的意義が高まり、広く一般に普及した状況下を想定する本調査では、独自に対象属性を定義した。

【母集団の考え方】

2040年の1年間における対象人数を推計する便宜上、検査を受ける時期をがん検診の受診が始まる年齢である40歳前後と固定し、罹患リスクに興味がある者は生涯に一度40歳時点で全ゲノム検査を受けると仮定し母集団においた。また、40歳までにがん罹患したことのある者は、母集団から除いた。

【検査の受診割合の考え方】

全ゲノム検査に参加意向のある割合は、「がん既往歴のない一般市民のうち、全ゲノム検査の研究に参加意向ありと回答した割合」（2021年東大医科研の意識調査）に、月あたりの健康支出額（健康食品や運動関連等、医療費以外の支出）が1,000円以上の割合（2014年の厚生労働省の調査）を乗算した。

後者に関しては、「1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算」にて推計した1次予防の費用が約2.2万円であったため、年換算で同金額に相当する金額レンジである月1,000円以上の支出層を対象とした。

(表3) がん×一次予防（発症防止） 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークした 類似検査
2040年に40歳のがん未疾患者のうち、将来のがん罹患リスク特定のための全ゲノム検査に関心がある割合 【約8.7万人】	40歳がん未疾患人口 【約116.9万人】	全ゲノム検査に参加意向があり、一定の健康出費がある割合 【約7.4%】	なし

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source
2040年に40歳のがん未疾患者のうち、将来のがん罹患リスク特定のための全ゲノム検査に関心がある割合	①40歳がん未疾患人口×②全ゲノム検査に参加意向のある健康支出者の割合	2040年予測 ①×②	8.7万人	【前提】遺伝性がんのリスク(=Germline変異)検出を目的とするため、生涯に一度の受診で済むと仮定	-
	①=40歳人口のうち、がんに罹患したことがない人口	2040年予測 ④×(1-③)	116.9万人	• 年間の市場規模概算に際して、全ゲノム検査を受ける年齢を固定するため、がん予防を考え始める40歳で検査すると仮定	-
	- ④40歳の人口	2040年予測	119.0万人	• 2000年の出生数を参照	*1
	- ③39歳までのがん罹患率	2019年実績	1.7%	• 39歳までにがん罹患した人を対象外とするため、39歳までにがん罹患した人(=全人口の1.7%)を減算	*2
	②=全ゲノム検査に参加意向のある健康支出者の割合	2025年実績 ③×⑤	7.4%	• 全ゲノム検査への参加意向者のうち、1次予防として2.2万円を支出できる月々の健康支出額がある層	-
	- ③全ゲノム検査の研究に参加意向がある割合	2021年実績	18.2%	• 21年の東大医科研の意識調査より、がん既往歴のない一般市民のうち、全ゲノム検査の研究に参加意向ありと回答した割合	*3
	- ⑤月あたり健康支出額(20~39歳/1,000円~)	2025年実績	40.9%	• 14年の厚労省調査より、20~39歳で月の健康支出額として1,000円以上を支出する割合(1次予防の費用概算結果:2.2万円のため)	*4

1: e-Stat『人口動態調査』2000年出生数 2: 公益財団法人がん研究振興財団『がんの統計 2024年年齢別罹患リスク』 3: Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan | Journal of Human Genetics 4: 厚生労働省『健康意識調査』

② がん×二次予防（早期発見）

【全ゲノム検査の位置づけ】

2025年3月現在、早期発見の手法として、がん検診が広く普及しているため、がん検診受診時にゲノム検査が行われると仮定し、対象属性を定義した。

がんの早期発見においては、腫瘍の進行等で変異が変化する後天的な遺伝子変異（Somatic）の検出が必要のため、現在のがん検診と同様に、定期的な受診を前提とした。

2040年においても、病変の可視化のために用いられるX線やCT検査等の非遺伝子検査が完全に置き換わる可能性は低いと見られ、全ゲノム検査が従来のがん検診の追加のオプションとなるケースを仮定した。

【母集団の考え方】

がん検診の対象である40歳以上の人口のうち、受診率の統計の推計対象となっている40～69歳人口を対象者と仮定した。

【検査の受診割合の考え方】

全ゲノム検査に参加意向のある割合は、「がん既往歴のない一般市民のうち、全ゲノム検査の研究に参加意向ありと回答した割合」（2021年東大医科研の意識調査）に、月あたりの健康支出額（健康食品や運動関連等、医療費以外の支出）が10,000円以上の割合（2014年の厚生労働省の調査）を乗算した。

後者に関しては、「1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算」にて推計した1次予防の費用が約14.2万円であったため、年換算で同金額に相当する金額レンジである月10,000円以上の支出層を対象とした。

(表4) がん×二次予防（早期発見） 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークした類似検査
2040年のがん検診の対象者のうち、追加の検査手法として全ゲノム検査に関心がある割合 【約 27.1 万人】	がん検診の対象者×1年あたり受診率 【約 1,892 万人】	全ゲノム検査に参加意向があり、一定の健康出費がある割合 【約 1.4%】	なし

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source
2040年のがん検診の対象者のうち、追加の検査手法として全ゲノム検査に関心がある割合	⑥がん検診の対象者×④1年あたり受診率×⑤全ゲノム検査に参加意向のある健康支出者の割合	2040年予測 ③×④×⑤	27.1 万人	【前提】非遺伝性がんのリスク (=Somatic変異) 検出を目的とするため、定常的な受診を必要とすると仮定	—
	③=男女40～69歳の人口	2040年予測	— 4417 万人	がん検診の受診率の算出対象である40～69歳人口を参照	*1
	④=がん検診の1年あたり受診率	2022年実績	— 42.8% %	2022年の40～69歳男女の受診率の実績を参照 (がんの既往歴がある人は検診の対象外)	*2
	⑤=全ゲノム検査に参加意向のある健康支出者の割合	2025年実績	⑥×⑦ 1.4% %	全ゲノム検査への参加意向者のうち、2次予防として14.3万円を支出できる月々の健康支出額がある層	—
	- ⑥全ゲノム検査の研究に参加意向がある割合	2021年実績	— 18.2% %	21年の東大医科研の意識調査にて、がん既往歴のない一般市民のうち、全ゲノム検査の研究に参加意向ありと回答した割合	*3
	- ⑦月あたり健康出費額 (40～64歳/10,000円～)	2025年実績	— 7.9% %	14年の厚労省調査より、40～64歳で月の健康支出額として10,000円以上を支出する割合 (2次予防の費用概算結果：14.2万円のため)	—

1 : 厚生労働省『がん検診』 2 : がん情報サービス『がん検診受診率』 3 : Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan | Journal of Human Genetics

③ がん×診断・治療

【全ゲノム検査の位置づけ】

診断・治療の手法として、X線や病理検査をはじめとする非遺伝子検査に加え、遺伝子検査の一種であるパネル検査が2019年より保険適用となった。2025年3月現在、標準治療が無い、または終了した患者を対象に、新たな薬物療法を探索するために調べることを目的としたパネル検査のみが適用対象となっている。

全ゲノム検査はパネル検査よりも広い領域で遺伝子変異を検出できる一方、検査費用が急速に低下しており、将来的には現在のパネル検査と同水準まで低下すると推定される。よって、2040年にはパネル検査の代替手法として全ゲノム検査が使われると仮定した。

【母集団の考え方】

本調査では、2040年までに全ゲノム検査が一般に普及した状況を仮定しているため、診断の対象を特定のがん疾患に限定せず、一般的ながんも含めて診断の対象とした。2040年の罹患人数の予測が入手できる公的統計として、がん統計上の22種類のがんを利用した。

【検査の受診割合の考え方】

全ゲノム検査がどの程度までパネル検査を代替するかは実際の費用・効果に応じて変動するが、本調査では「現在診断・治療工程のいずれかでパネル検査を受診している者（2023年日本医療政策機構調査）が、全て全ゲノム検査代替されるケース」の割合を想定した。

(表5) がん×診断・治療 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークとした 類似検査
2040年に新たにがんに罹患する者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受診する割合 【約21.3万人】	がん統計22種のがんの罹患患者数 【約114.7万人】	類似検査である遺伝子パネル検査の受診率 【約18.6%】	遺伝子パネル検査

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source
2040年に新たにがんに罹患する者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受診する割合	⑥がん統計22種のがんの罹患患者数× ⑦類似検査である遺伝子パネル検査の受診率	⑥×⑦	21.3 万人	【前提】全ゲノム検査はパネル検査よりも検査の対象となる遺伝領域が広い一方、検査費用も急速に低下しているため、将来的にはパネル検査の代替手法として使われると仮定した。 (どの程度が代替されるかは、実際の費用・効果に応じて変動するが、本調査ではパネル検査が全て代替されると想定)	—
	⑥ = がん統計22種のがんの罹患患者数	—	114.7 万人	• 本調査では、2040年までに全ゲノム検査が一般に普及した状況を仮定しているため、診断の対象を特定のがん疾患に限定せず、一般的ながんも含めて診断の対象とした。 • 2040年の罹患患者数の予測が入手できる公的統計として、がん統計上の22種類のがんを利用した。	*1 *2
	⑦ = 類似検査である遺伝子パネル検査の受診率	—	18.6% %	• 2023年のがん有病者1000人のうち、遺伝子パネル検査を利用したことがある割合は、18.6% • 「医師から遺伝子パネル検査に関して説明があった」と回答した人(205人)のうち、説明を受けた時期は「標準治療前」(96人)、「標準治療中」(84人)、「標準治療後」(25人)と分散することから、当該アンケートにおける『遺伝子パネル検査』は診断後～治療後の工程を含む実績と想定	*3

1 : がん情報サービス『がん統計 将来推計』 2: Long-Term Projections of Cancer Incidence and Mortality in Japan and Decomposition Analysis of Changes in Cancer Burden, 2020–2054: An Empirical Validation Approach 3 : 日本医療政策機構『がんゲノム医療』に関するインターネット調査結果』

④ がん×三次予防（再発防止）

【全ゲノム検査の位置づけ】

2025年3月現在、低侵襲かつ短時間で解析が可能な再発検査として、リキッドバイオプシーを用いたパネル検査が実用化され始めている。診断・治療領域と同様、2040年にはリキッドバイオプシーを用いた全ゲノム検査が広く実用化すると想定して、独自に対象属性を定義した。

全ゲノム検査は他の遺伝子検査等よりも包括的な遺伝子変異の検出が可能のため、診断時に全ゲノム検査を用いて遺伝子変異が特定された者は、再発検査にも同様の遺伝子範囲を検査できる全ゲノム検査が必要になり得ると仮定した。

【母集団・検査の受診割合の考え方】

一般的に、多くのがんの経過観察期間は5年とされるため、診断・治療領域で全ゲノム検査を受診した対象者のうち、5年後も生存している者は、それまでの5年間のうち1回は全ゲノム検査を再受診すると仮定した。

概算の便宜上、同年の診断・治療領域における全ゲノム検査の対象者は再検査を受診する時期も一定と仮定し（例：2040年に全ゲノム検査を受診した人は、共通して2041年に再受診すると仮定）、三次予防の対象者≒「同年に診断・治療を受けた人数×その後5年間生存した人の割合」と仮定した。

(表6) がん×三次予防（再発防止） 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークとした 類似検査
2040年に診断・治療領域で全ゲノム検査を実施した患者のうち、治療後5年間生存し、再検査でも全ゲノム検査を受ける割合 【約14.6万人】	診断・治療の全ゲノム検査の対象者×5年後生存率 【約14.6万人】	再検査での全ゲノム検査の受診率 【100%（全員）】	なし

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source
2040年に診断・治療領域で全ゲノム検査を実施した患者のうち、治療後5年間生存し、再検査でも全ゲノム検査を受ける割合	⑧診断・治療の全ゲノム検査の対象者 ×⑨5年後生存率 ×⑩再検査での全ゲノム検査の受診率	2040年予測 ⑧×⑨	14.6 万人	【前提】全ゲノム検査は他の遺伝子検査等よりも包括的な遺伝子変異の検出が可能のため、診断時に全ゲノム検査を用いて遺伝子変異が特定された者は、再発検査にも同様の遺伝子範囲を検査できる全ゲノム検査が必要になり得ると仮定	エキスパート意見を参考
	⑧ = 診断・治療の全ゲノム検査の対象者 (=⑧×⑦)	2040年予測	21.3 万人	<ul style="list-style-type: none"> 一般的に、多くのがんの経過観察期間は5年とされるため、診断・治療領域で全ゲノム検査を受診した対象者のうち、5年後も生存している者は、最低1回は全ゲノム検査を再受診すると仮定した。 概算の便宜上、同年の診断・治療領域における全ゲノム検査の対象者は再検査を受診する時期も一定と仮定し、三次予防の対象者≒同年に診断・治療を受けた人数×その後5年間生存した人の割合と仮定 	-
	⑨ = 5年後生存率	2013年実績	68.9%		*1
	⑩ = 再検査での全ゲノム検査の受診率	2016年実績	100%		*2

1：国立がん研究センター『全がん協加盟がん専門診療施設の5年生存率、10年生存率データ更新 グラフデータベース KapWeb 更新』 2：再発転移がん治療情報『特集記事』手術後の経過観察は治療の一環』

⑤ 難病×二次予防（早期発見）

【全ゲノム検査の位置づけ】

2025年3月現在、難病の早期発見を目的とした検査は出生前診断・新生児スクリーニングとして一部疾患で実施されるのが主流であり、全年齢を対象とした検査は実用化されていない。そのため、2040年にゲノム医療の臨床的意義が高まり、広く一般に普及した状況下を想定する本調査では、独自に対象属性を定義した。

難病の多くは遺伝子性疾患であり、主に先天的な遺伝子変異（Germline 変異）を解析しリスク評価や早期発見を行うため、後天的な遺伝子変異（Somatic）変異を定期的にモニタリングする必要はないため、原則として生涯に一度の受診を前提とした。

【母集団の考え方】

難病の早期発見に関心がある者を、「近親者に指定難病がいる者」と定義し、同世帯に指定難病者がいる割合を考慮した

2040年の1年間における対象人数を推計する便宜上、検査を受けるタイミングを難病の好発年齢の平均34歳より前の30歳前後と推定し、早期発見に興味がある者は生涯に一度30歳時点で全ゲノム検査を受けるとケースを仮定した。

指定難病家系のうち、既に指定難病の診断を受けている指定難病者自身は対象から除いた。

【検査の受診割合の考え方】

検査の受診割合については、2022年の論文で推計された遺伝性腫瘍のカウンセリング実施率の48%を参照した。ただし、正確には遺伝性腫瘍と難病は疾患の定義が異なることや、希少疾患のデータが世界的に症例不足であることを加味して、将来的には検査率が100%に近づく想定し、計算上は両者の中間にあたる数値（75%）を定義した。

(表7) 難病×二次予防(早期発見) 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークとした 類似検査
難病の発症リスクが高い2040年の難病家系者のうち、早期発見のための全ゲノム検査に関心がある割合 【約1.4万人】	30歳の健全人口×指定難病の家系の割合 【約1.8万人】	遺伝性腫瘍の血縁者の 遺伝カウンセリング実施率 【約75%】	なし

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source
難病の発症リスクが高い家系の2040年の未患者のうち、早期発見のための全ゲノム検査に関心がある割合	①30歳の健全人口×②指定難病の家系の割合×③遺伝性腫瘍の血縁者の遺伝カウンセリング実施率	2040年予測 ①×②×③	1.4 万人	【前提】多くの難病の原因である先天性の遺伝子異常(= Germline変異)検出を目的とするため、生涯に一度の受診で済むと仮定 ・年間の市場規模概算の際、何歳時点で全ゲノム検査を受けるかを固定するため、難病の好発年齢平均34歳の前に検査すると仮定	—
	・④=30歳時点で、指定難病者に該当しない人口	2040年予測 ⑥-④	96.0 万人		—
	- ⑥30歳の人口	2040年予測	— 107.1 万人		*1
	- ④30歳の指定難病の医療費受給者数	2040年予測	— 11.0 万人	・2020年の指定受給者証所持者数(82,140人)を基に、人口推移を加味して2040年の受給者数を推計	*2
	・⑦=指定難病者が同世帯にいる人の割合	2022年実績 ⑧/(①/①)	1.9% %	・難病の早期発見に関心がある者を、「近親者に指定難病がいる者」と定義し、同世帯に指定難病者がいる割合を算出	—
	- ①総人口	2022年実績	— 12,495 万人		*3
	- ①1世帯あたり平均人数	2022年実績	— 2.3 人		*4
	- ⑧指定難病の医療費受給者数	2022年実績	— 104.8 万人		*5
	・⑤=遺伝性腫瘍の血縁者の遺伝カウンセリング実施率	2020年実績	— 75.0% %	・遺伝性腫瘍の血縁者の遺伝カウンセリング実施率は48% ・難病は世界的に症例不足のため、将来的には検査率が1*6に近づく想定し、中間の75%と定義	*6

1: e-Stat『人口動態調査 人口動態統計』 2: 難病情報センター『特定医療費(指定難病)受給者証所持者数』 3: 総務省統計局『人口推計

(2022年(令和4年)10月1日現在』 4: 厚生労働省『2023(令和5)年 国民生活基礎調査の概況』 5: 難病情報センター『特定医療費(指定

難病)受給者証所持者数』 6: Cascade Testing for Hereditary Cancer Syndromes: Should We Move Toward Direct Relative Contact?

A Systematic Review and Meta-Analysis | Journal of Clinical Oncology

⑥ 難病×診断・治療

【全ゲノム検査の位置づけ】

2025年3月現在、難病の診断はX線や病理検査をはじめとする非遺伝子検査や、一部の指定難病では遺伝子検査の一種のパネル検査が用いられている。一方、より広域な遺伝範囲を検査できる全エクソーム検査はIRUDでの研究利用が主であり、かかりつけ医の診察段階ではほとんど実用化されていない。

「1-5.全ゲノム検査によって期待される効果」にて詳述の通り、パネル検査や全エクソーム検査では診断不可能だった疾患に、全ゲノム検査によって新たに診断がついた事例が各国の研究機関で実証されている。

よって2040年には、従来の手法でかかりつけ医での診断が困難な未診断疾患患者に対して新たな診断をもたらすために、全ゲノム検査が使用されると仮定した。

【母集団の考え方】

2015年の未診断疾患イニシアチブ（IRUD）による調査により、医師を対象としたアンケートに基づくと、「過去1年間に診断が難しく、遺伝子異常が疑われる患者」、すなわち未診断疾患患者が、国内で約3.7万人以上存在すると推計されることが判明した。

「2040年までに検査技術の向上がなく、診断率が2015年から一定」という前提のもと、未診断疾患患者は人口に対して一定の割合で発生すると仮定し、2015年の未診断疾患患者の人口から2040年の人数を推計した。

【検査の受診割合の考え方】

従来手法による診断が困難で、確定診断までに何年もの年数を費やす可能性がある患者に対して、早い段階の診断で全ゲノム検査を実施する臨床的意義は高いと史料し、全員が受診すると仮定した。

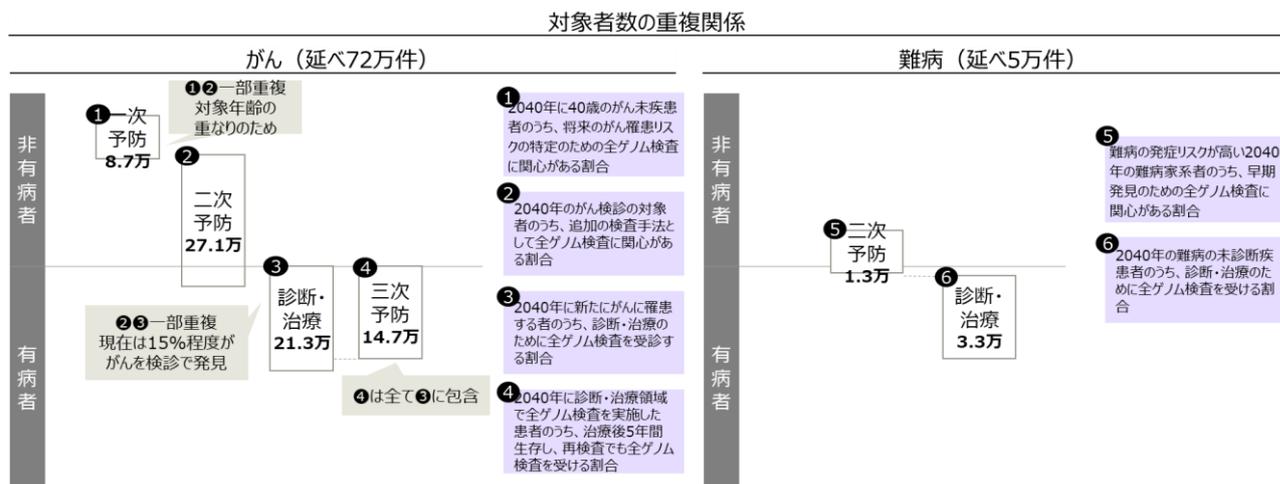
(表8) 難病×診断・治療 対象者の考え方

対象属性 = 母集団×検査の受診割合	母集団 (2040年予測値)	検査の受診割合 (現在の実績値)	ベンチマークとした 類似検査
2040年の難病の未診断疾患者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受ける割合 【約3.3万人】	年間で新たに難病の未診断疾患患者となる数 【約3.3万人】	診断・治療での全ゲノム検査の受診率 【100% (全員)】	なし

対象属性	計算項目	計算式	計算結果	考え方	Source	
2040年の難病の未診断疾患者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受ける割合	⑬年間で新たに難病の未診断疾患患者となる数×⑭診断・治療での全ゲノム検査の受診率	2040年推計 $(⑬ + ⑭) \times ⑮$	3.3 万人	【前提】「2040年までに検査技術の向上がなく、診断率が2015年から一定」という条件のもと、未診断疾患者は人口に対して一定の割合で発生すると仮定し、2015年の未診断疾患患者の人口から2040年の人数を推計	-	
	⑬ = 年間で新たに難病の未診断疾患患者となる数	2040年予測 $⑬ \times ⑭ / ⑮$	3.3 万人	<ul style="list-style-type: none"> IRUDのアンケート調査より、2015年1年間の未診断疾患患者の推計数は37,384人 IRUDによる推計の計算式：国内の医師総数×IRUDを必要とする医師の割合×過去1年間に診断が難しかった患者数 アンケートに参加した医師数（1,081人）を、日本全国の医師数（29.8万人）に換算して推計を実行 	*1	
	- ⑭2015年1年間の未診断疾患患者	2015年実績	-	3.7 万人		
	- ⑮2015年の総人口	2015年実績	-	12,709 万人	2015年の人口推計を参照	*2
	- ⑯2040年の総人口	2040年予測	-	11,284 万人	2040年の人口推計を参照	*3
	⑮ = 診断・治療での全ゲノム検査の受診率	2040年予測	-	100% %	2040年の1年間あたりに新しく難病の未診断疾患となる患者全員が、全ゲノム検査を受診すると仮定	-

1 : Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan: potential patient numbers benefiting from Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD) | Orphanet Journal of Rare Diseases 2.e-Stat『人口推計』 3 : 国立社会保障・人口問題研究所『日本の将来推計人口(令和5年推計)』

なお、本調査では領域ごとに対象者を定義している性質上、母集団の一部が複数の領域で重複する場合があります。対象者の合計数は延べ数である。2040年の1年間における全ゲノム検査の実施数はがんで約72万件・難病で約5万件的計77万件と推計した。



また、本調査の概算による2040年の年間の検査数である延べ77万件に関して、2040年の新規罹患患者数に占める検査の実施割合はがん19%、難病69%であり、難病の診断・治療領域への寄与が特に高いと言える。

対象者数の概算結果

	1・2次予防	診断・治療	3次予防	合計
がん	359,079人	213,346人	146,995人	719,420人
難病	13,602人	33,190人	—	46,792人
合計	372,681人	246,536人	146,995人	766,212人

【参考】治療・診断の検査数が、2040年の新規罹患患者数に占める割合

- がん：213,346人 / 1,147,022人 = 19%
 - 難病：33,190人 / 51,957人* = 64%
- * 2040年の新規医療費受給者 (1.9万) + 未確定診断者 (3.3万) の合計

● 1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算

本調査では、2040年における全ゲノム検査の費用を分析・解析・解釈の要素に分解し、技術革新に伴う費用の低下に加え、分析工程では目的に応じて要求される分析深度を主な価格変動要因として算出した。

全ゲノム検査の費用		=	分析費用	+	解析費用	+	解釈費用 (エキスパートパネル等)
予測	2040年の費用 (日本)		15,534円 (x30カバレッジ) ~ 103,562円 (x200カバレッジ)		7,274円		120,000円
【参考】 実測	2024年の費用 (日本)		120,000-178,000円 (x30カバレッジ)		50,000-90,000円		120,000円 診療報酬「がんゲノムプロファイリング評価提供料」
	2024年の費用 (イギリス)		1,095-1,259 £ (x30カバレッジ)		405-466 £		-
	2024年の費用 (アメリカ)		500-600 \$ (x30カバレッジ)		-		-
価格の変動要因			<ul style="list-style-type: none"> シークエンサーの技術革新に伴う分析コストの低下 要求される分析深度 (カバレッジ) 		<ul style="list-style-type: none"> 解析技術革新に伴う変異解析・アノテーション実施等解析コストの低下 		<ul style="list-style-type: none"> 専門家委員会等の実施が必要であるため、大幅なコスト削減は見込めない
価格の変動幅			大		大		小

【2040年における全ゲノム検査の費用】

2040年における全ゲノム検査の費用は疾患・領域ごとに異なり、22,808円～428,424円程度の範囲内であると推察した。なお、本価格は全ゲノム検査のコスト総量を示しており、診療報酬額ベースではない点に留意が必要である。

疾患	領域	分析費用 (正常細胞)	分析費用 (がん細胞)		解析費用	解釈費用	全ゲノム検査の費用 (2040年)
			組織検体	リキッドバイオプシー			
がん	一次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	不要 0円	22,808円
	二次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	要 120,000円	142,808円
	診断・治療	要 15,534円	要 62,137円	or 103,562円	要 7,274円	要 120,000円	204,945円- 246,370円
	三次予防	不要 0円	不要 0円	要 103,562円	要 7,274円	要 120,000円	230,836円
難病	二次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	要 120,000円	142,808円 (シングル解析)
	診断・治療	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,242円	要 120,000円	428,424円 (トリオ解析 ¹⁾)

1：難病の診断・治療領域はトリオ分析を想定し、本人+両親の3人をかけることで算出した (15,534+7,242+120,000) ×3=428,424円

各領域で求められる検査手法や精緻度に応じて、一部領域では工程を省略している箇所もある。

疾患	領域	分析費用 (正常細胞)	分析費用 (がん細胞)		解析費用	解釈費用	全ゲノム検査の費用 (2040年)
			組織検体	リキッドバイオプシー			
がん	一次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	エキスパート パネル不要	22,808円
	二次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	要 120,000円	142,808円
	診断・治療	要 15,534円	要 62,137円	or 要 103,562円	要 7,274円	要 120,000円	204,945円- 246,370円
	三次予防	ctDNA (血中循環腫瘍DNA) 検出 が目的のため、正常細胞・組織検体の 分析は不要		要 103,562円	要 7,274円	要 120,000円	230,836円
難病	二次予防	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	要 120,000円	142,808円 (シングル解析)
	診断・治療	要 15,534円	不要 0円	不要 0円	要 7,274円	要 120,000円	428,424円 (トリオ解析 ¹)

1: 難病の診断・治療領域はトリオ分析を想定し、本人+両親の3人をかけることで算出した (15,534+7,242+120,000) ×3=428,424円

【費用算出結果のエキスパート見解】

2040年における全ゲノム検査の費用算出結果について、エキスパート2名から現実的であるとのコメントを頂戴しており、現実から大きく離れている費用ではないことを確認済みである。

疾患	領域	全ゲノム検査の費用 (2040年)	エキスパートのコメント
がん	一次予防	22,808円	 A様 • 2040年には、シーケンス (分析) にかかる 実費は、1検体あたり100ドル=15,000円 程度まで下がると考えられ本価格は現実的 であるとする
	二次予防	142,808円	
	診断・治療	204,945円-246,370円	
	三次予防	230,836円	
難病	二次予防	142,808円	 B様 • ゲノム解析のコスト削減 (自動化および効 率化の進歩) という歴史的傾向を考慮する と、本価格は現実的である
	診断・治療	428,452円	

【2040年における全ゲノム検査の費用（分析費用）】

分析工程は技術革新に伴い現在のペースで価格が低下していくとの仮定および、正常細胞/がん細胞及び組織検体/リキッドバイオプシーで求められる分析深度（カバレッジ）が異なることを加味し、3つのパターンを算出した。

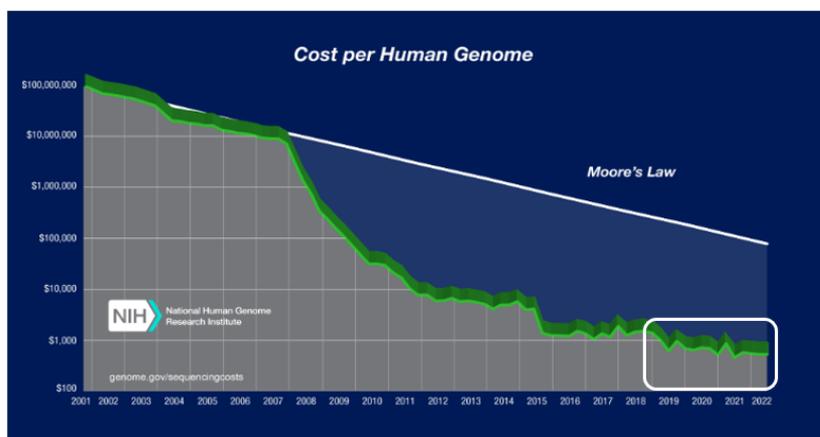
費用カテゴリ	変動要因	費用算出の仮説	計算式	2040年の費用
分析費用	分析コストの低下	✓ 全ゲノム検査の費用が年平均13%低下 ¹ すると仮定（2019-2022年の米国における年間費用低下率） 次頁参照	2024年の費用（実測値） （149,500円、x30カバレッジ） × (100%-13%) ¹⁶ 年 2040年-2024年	x30カバレッジ 15,534円 正常細胞・難病の基準費用
	分析深度（カバレッジ）	✓ 分析深度（カバレッジ数）はデータ容量に比例するため、カバレッジ数と価格は比例 ² すると仮定 ・ヒト全ゲノム 平均 x30カバレッジ（～90Gb） 12万円 ・ヒトがんゲノム 平均 x200カバレッジ（～600Gb） 80万円 ✓ 全ゲノム検査で要求されるカバレッジは専門委員会の議論より以下と定義 ³ ・正常細胞：x30カバレッジ ・がん細胞（組織検体）：x120カバレッジ ・がん細胞（高精度解析/リキッドバイオプシー）：x200カバレッジ	2040年の費用（x30カバレッジ） （15,534円） × 任意のカバレッジ数/基準となるカバレッジ数（30）	x120カバレッジ 62,137円 がん・組織検体の基準費用
			x200カバレッジ 103,562円 がん・リキッドバイオプシーの基準費用	

1：DNA Sequencing Costs: Data (NIH,2022) を基に弊社で算出 2：レアバリエント社の費用を基に弊社で算出 3：厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第7回・第12回）の議事録を基に弊社で整理

【参考】分析費用の年間費用低下率

全ゲノム検査の分析費用はムーア曲線よりもはるかに速いスピードで低下しており、2019年-2022年の平均費用低下率は約13%である。

全ゲノム検査の分析費用の推移（2022）¹



年次	費用 (1\$ = 157円で計算)
2019	127,051円
2020	99,958円
2021	94,956円
2022	82,366円

2019-2022の
平均費用低下率13%

1：DNA Sequencing Costs: Data (NIH,2022) より引用。本費用は、分析に係る費用の総計（試薬等の消耗品費・設備費・インフォマティクス活動費（初期解析費・情報管理システム利用費）・データベースへのデータ送信費・管理費）であり、データの解析・解釈に係る費用は含まれていない

【2040年における全ゲノム検査の費用（解析・解釈費用）】

解析工程は分析工程の費用と比例して価格変動すると仮定して計算した。一方、解釈工程は、専門家による議論が必要であるため大幅な価格変動は起こらないと仮定して算出した。

費用カテゴリ	変動要因	費用算出の仮説	計算式	2040年の費用
解析費用	解析コストの低下	✓ 解析費用は、分析費用と同様に年平均13%低下 ¹ すると仮定 (2019-2022年の米国における年間費用低下率)	$\begin{aligned} & \text{2024年の費用（実測値）} \\ & \text{（70,000円）} \\ & \times \\ & \text{（100\%-13\%）}^{\text{（16年）}} \\ & \text{2040年-2024年} \end{aligned}$	7,274円
解釈費用	—	✓ エキスパートパネルの実施は、医師を含む専門家が実施するため費用は低下しにくいと仮定	$\begin{aligned} & \text{診療報酬「がんゲノムプロファイリング評価提供料」} \\ & \text{（120,000円）} \end{aligned}$	120,000円

1：DNA Sequencing Costs: Data（NIH,2022）を基に弊社で算出

● 1-4.全ゲノム検査の市場規模の概算

2040年の全ゲノム検査の市場規模は、『年間の検査対象者数（「1-2.全ゲノム検査の対象者数の概算」の結果）×1回あたり費用（「1-3.全ゲノム検査の検査費用の概算」の結果）』の計算式で推計した。

対象者数および費用の概算を踏まえた2040年の年間の市場規模は、合計で1,346～1,435億円程度であった。ただし、「1-2.全ゲノム検査の対象者数の概算」の冒頭でも説明している通り、一部領域において対象者数の重複を含む数値である。

領域	対象者定義	検査対象者数	1回あたり検査費用	市場規模
がん	一次予防 2040年に40歳のがん未疾患者のうち、将来のがん罹患リスクの特定のための全ゲノム検査に関心がある割合	87,085人	22,808円	19.9億円
	二次予防 2040年のがん検診の対象者のうち、追加の検査手法として全ゲノム検査に関心がある割合	271,994人	142,808円	388億円
	診断・治療 2040年に新たにがんに罹患する者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受診する割合	213,346人	組織：204,945円 (リキッドバイオプシー：246,369円)	437億円 (526億円)
	三次予防 2040年に診断・治療領域で全ゲノム検査を実施した患者のうち、治療後5年間生存し、再検査でも全ゲノム検査を受ける割合	146,995人	230,835円	339億円
難病	二次予防 難病の発症リスクが高い2040年の難病家系者のうち、早期発見のための全ゲノム検査に関心がある割合	13,602人	142,808円	19.4億円
	診断・治療 2040年の難病の未診断疾患者のうち、診断・治療のために全ゲノム検査を受ける割合	33,190人	428,424円	142億円

※一部領域で対象者数の重複あり

【参考】他社のゲノム関連市場の調査結果

全ゲノム検査に関連する市場規模を、富士経済は2030年486億円、マーケットリサーチセンターは2031年852億円と予測。2030年以降の研究や認知の広がりを踏まえると、2040年頃には約1,000億円を超えることも考えられる。

【富士経済】ゲノム・遺伝子関連市場規模（2030年予測）¹

	定義	2022年 見込	2030年 予測
①受託検査	がんゲノムプロファイリング検査や注目リキッドバイオプシー検査などのサービス …①は分析費用に相当	169	344
②全ゲノム解析・③バイオインフォマティクス	Wet解析またはDry解析のみを行うサービス …②は解析・③は解釈費用に相当	38	142
④ゲノムデータ二次利用	ゲノムデータをデータベース化し、創薬や臨床研究、商品開発などに提供するサービス	7	40
①+②+③の合計			
*全ゲノム検査に加え、パネル検査・リキッドバイオプシー等を含むゲノム・遺伝子解析関連市場の合計		207	486

【マーケットリサーチセンター】WGS市場規模（2031年予測）²

	定義	2024年 実績	2031年 予測
WGS市場（全世界）	全製品（機器/消耗品/サービス）かつ、全ワークフロー（シーケンス前・シーケンス・データ分析）を統合した市場規模	2,284	10,201
WGS市場（日本）		202	852*

*全世界の市場規模から日本の市場規模を推計するにあたって、全ゲノム検査の実施体制が整っている先進国を実質的な全世界の市場規模と見なし、OECD加盟国に占める日本の人口比（8.4%）を乗算して算出した。
1ドル＝152.3円。国連の人口統計より、2024年：日本1.24億人/OECD加盟国14.01億人、2031年：日本1.19億人/OECD加盟国14.22億人

1：富士経済（2023年）「ゲノムデータ利活用が高まるゲノム・遺伝子解析関連市場の最新動向とビジネスモデル分析」 2：マーケットリサーチセンター（2025年）「全ゲノムシーケンスの世界市場：製品別（機器、消耗品、サービス）市場予測 2024年～2031年」

● 1-5.全ゲノム検査によって期待される効果

論文検索ツールを用いて、全ゲノム検査の有効性への関連が高かった論文を各領域で5本前後抽出し、領域ごとに全体的な傾向を整理した。PubMed等のキーワード論文検索ツールは検索結果に関連のない論文が多く含まれたため、文章による検索が可能なAI論文検索ツールである「Consensus」及び「Semantic Scholar」を利用した。

(表9) Consensus 及び Semantic Scholar の詳細

Consensus ¹	検索エンジンは LMM 言語モデルと独自のモデルを利用、ソースは Semantic Scholar の 2 億件超の論文から取得している。 検索結果は、引用数・引用速度・研究設計・公開日など、多くのメタデータを組み合わせて表示している。
Semantic Scholar ²	独自の AI モデルにより、科学分野の 2 億件超の論文を検索している。 検索結果は、関連度の高い順に表示している。(※選択が可能)

1 : [How it Works & Consensus FAQ's - Consensus: AI Search Engine for Research](#) 2 : [Semantic Scholar | Product](#)

以下の手順で3段階の検索をかけて、各領域で全ゲノム検査の有効性に関連する論文の上位5本前後を抽出した。なお、検索結果は全て2025年3月19～21日時点のものである。

- (1)Consensus で下記の表に記載する検索文を入れて、上位10～20本程度の論文を確認した。
- (2) (1)では抽出数が5本に満たなかった領域について、Consensus で検索文の一部を変更して、再度上位10～20本程度の論文を確認した。
- (3) (2)では抽出数が5本に満たなかった領域について、Semantic Scholar で(1)と同様の検索文を入れて、上位10本の論文を確認した。

関連性のある論文の主旨として、全ゲノム検査の有効性に対して肯定的・懐疑的なものの双方を含めた。また、上記以外の手法・検索エンジンを通して得た論文は、記載している論文の番号に「※」を記載した。

(表10) 【参考】全ゲノム検査の効果に関連する用語集

検査手法	検査の指標・精度等
WGS : 全ゲノム検査	PRS : ポリジェニックスコア (多遺伝子性を持つ疾患や体質を、多数の遺伝子を考慮して評価したスコア) 感度 : 疾患のある人を陽性と判定する確率 特異度 : 疾患のない人を陰性と判定する確率 AUC : 正しい判別ができる能力の高さ
WES : 全エクソーム検査	
TS : トランスクリプトーム解析	
WGTS : 全ゲノム検査+トランスクリプトーム解析	

(表 11) 各領域における検索ツール及び検索文

疾患	領域	ツール	検索文
がん	一次予防	Consensus 1回目	Is whole genome sequencing effective for predicting cancer risk?
		Consensus 2回目	Is whole-genome sequencing effective for predicting cancer risk?
		Semantic 1回目	Is whole genome sequencing effective for predicting cancer risk?
	二次予防	Consensus 1回目	Is whole genome sequencing effective for early cancer detection?
		Consensus 2回目	Is whole-genome sequencing effective for early cancer detection?
		Semantic 1回目	Is whole genome sequencing effective for early cancer detection?
	三次予防	Consensus	Is whole genome sequencing effective for detecting cancer recurrence?
	診断	Consensus	Is whole genome sequencing effective for cancer diagnosis?
	治療	Consensus	Is whole genome sequencing effective for cancer treatment?
難病	二次予防	Consensus 1回目	Is whole genome sequencing effective for early detection of rare disease
		Consensus 2回目	Is whole-genome sequencing effective for early detection of rare disease
		Semantic 1回目	Is whole genome sequencing effective for early detection of rare disease
	治療・診断	Consensus	Is whole genome sequencing effective for rare disease diagnosis?

上記の検索文で論文を検索することで、全ての疾患・領域において、全ゲノム検査の有効性を示す論文が存在していたことが確認できた。以降、領域別にサマリおよび詳細について記載する。

① がん×一次予防（発症防止）

確認できた論文全体を通して、個別の疾患を中心に、WGSで解析した変異情報をリスク予測に活用し得ることが実証されている。また、従来は遺伝子変異の解釈が困難であったが（論文番号#4）、AIの活用で大量のゲノムデータを学習できるようになり（論文番号#1・2）、複数のがんのリスクを一定の感度で包括的に予測するモデルも一部で開発されている。（論文番号#1）

総じて、現在は特定の疾患に限定した活用が中心だが、解析データが蓄積するにつれて、罹患リスクの予測精度が向上し、将来的に包括的なリスク予測が可能となる可能性があると考えられる。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	がん種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	A Study on the Prediction of Cancer Using Whole-Genome Data and Deep Learning (2022)	WGS	12種 結腸癌・甲状腺・乳癌・肺扁平上皮など	5,554人	がんリスク予測モデルの 感度:73.84% 特異度:97.61% AUC:90%超	<ul style="list-style-type: none"> 文字ベースで個体特徴データ間の相関関係を学習し、12種類のがんの発生を予測するディープラーニングモデルを開発 他の研究で用いられた画像分類用の統計モデルと比較して、高い予測精度を達成
2	Abstract 7411: CAMStool: Cancer-associated somatic mutation selection tool for cancer risk prediction in whole-genome data (2024)	WGS	甲状腺がん	459人	がんリスク予測モデルの 感度:88.04/90.32% (良性/非浸潤性濾胞性)	<ul style="list-style-type: none"> 体細胞変異サイズと統計値に基づき、機械学習モデルを活用して罹患リスクを予測する解析ツール「CAMStool」を開発 「CAMStool」は、がんの予測精度を直接的に高める体細胞変異セットを探索
3	Use of Whole Genome Sequencing for Diagnosis and Discovery in the Cancer Genetics Clinic (2014)	WGS	乳がん	258人	BRCA1/2変異の 非保有者で、 罹患リスク診断に つながった割合 21%	<ul style="list-style-type: none"> 変異の保有者に対しては追加のがんリスクの特定、非保有者にとっては21%でリスク診断につながった 非BRCAコホートの遺伝子ではどれくらい有害なのか判断しにくく、稀なミスセンスバリエーションの臨床的解釈の難しさを表している
4	OP38 Developing a Cost-Effective Genomic Biomarker of Cancer Risk in Patients with Ulcerative Colitis using Low-Pass Whole Genome Sequencing of Unselected Endoscopic Biopsies: A Case-Control Study (2021)	低カバレッジ WGS	大腸がん ※実験対象者は潰瘍性大腸炎患者	119症例	全ゲノムデータより得た コピー数異常情報の AUC:0.73	<ul style="list-style-type: none"> 内視鏡的に採取された生検サンプルから得られた全ゲノムデータを解析し、染色体コピー数異常を検出 ROC分析により、バイオマーカーは将来のH=がんリスクを予測する上でかなりの精度がある (AUC0.73)
5 ¹	Germline Variation and Breast Cancer Incidence: A Gene-Based Association Study and Whole-Genome Prediction of Early-Onset Breast Cancer (2018)	WGS	乳がん	4,452人	がんリスク予測モデルの AUC WGSデータ利用:0.636 疫学情報利用:0.609 PRSデータ利用:0.601	<ul style="list-style-type: none"> 疫学情報のみ・PRSに用いられる一部のSNPを用いた場合よりも、WGSのSNPを解析範囲とした場合の方が、乳がん発生リスク予測モデルのAUCが高い ※WGSのSNPおよび、PRSのSNPの情報を、それぞれPRSの算出式に当てはめてAUCを算出

他検査との比較については、「罹患リスクの予測精度（感度・AUC等）」の観点で、以下が確認された。

（表 12）がん×一次予防（発症防止） 他検査との比較

非遺伝子検査との比較	◆ 乳がんでは、WGSのSNPを用いた方が、PRSのSNP・疫学情報を用いる場合よりも予測精度が高い。（論文番号#5）
遺伝子検査との比較	

② がん×二次予防（早期発見）

確認できた論文全体を通して、WGSが複数のがんを一度に早期発見でき、多くの疾患において感度も90%前後と高いことが実証されている。また、感度の異なる検査を2段階で実施することが、コスト削減につながることも

実証されている。(論文番号#5)

総じて、従来のがん検診対象以外の種類も含む複数のがんを一度に検出しながら、従来のがん検診と同等の感度でがんを検知することが期待される。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	がん種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	Evaluation of cost-effective multiple cancer early detection with extremely low coverage whole genome sequencing from plasma. (2024)	超低カバレッジ WGS (0.6x)	6種 大腸・膵臓・肝臓・肺・食道	計1,478人	がん早期発見モデルの 感度:87.58% 特異度:99.09%	• 血漿から得られた情報を、機械学習を通じて、多次元断片化シグネチャモデルを作成 (※cfDNAの明記なし)
2	Pan-cancer detection and tissue-of-origin identification by whole-genome sequencing of plasma cell-free DNA. (2023)	WGS	4種 肺・大腸・乳・肝臓	計1,455人	がん早期発見モデルの 感度:93% 特異度:95% AUC:0.98	• cfDNA断片のサイズ分布・末端モチーフ配列の頻度・コピー数変異を統合解析
3	Abstract 1266: Development and performance of a multi-cancer early detection test utilizing plasma cfDNA fragmentomics: A large-scale, prospective, multicenter study (2024)	低カバレッジ WGS	13種 (詳細不明)	計1,465人	がん早期発見モデルの 感度:87.4% 特異度:97.8%	• cfDNA断片から得られたゲノムワイドの包括的な特徴セットを、機械学習で分類
4	Noninvasive detection of chromosomal instability in plasma circulating cell-free DNA for early pan-cancer diagnosis using low-pass whole-genome sequencing. (2021)	低カバレッジ WGS	5種 乳・膵・肝・非小細胞肺・胃	不明	CIN Scoreの AUC:88.7%	• cfDNAから染色体不安定性スコア (CIN Score) を解析
5	A Cost-Effective Two-Step Approach for Multi-Cancer Early Detection in High-Risk Populations (2025)	低カバレッジ WGS	9種 乳・大腸・肝臓・肺・リンパ腫・食道・卵巣・膵臓・胃	計1,197人	がん早期発見モデルの 感度 1段階目:49.9% 2段階目:60.0%	• 感度の異なる2段階のスクリーニングにより、偽陽性とコストを削減できることを実証 - 1段階目: タンパク質腫瘍マーカーパネル - 2段階目: cfDNAのゲノム特性
6	Abstract 5162: TuFEst: a sensitive and cost-effective pan-cancer detection approach with accurate tumor fraction estimation (2022)	超低カバレッジ WGS (0.1x)	複数 (詳細不明)	不明	ある乳がん患者では、画像診断よりも262日早く検知	• cfDNAから腫瘍DNA (ctDNA) の割合を推定

他検査との比較については、「早期診断の精度（感度・AUC等）」の観点で、以下が確認された。

(表 13) がん×二次予防（早期発見） 他検査との比較

非遺伝子検査 との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 90%前後の感度を達成した研究が複数あり(論文番号#1・2・3)、肺・大腸・乳がんは従来のがん検診の感度を上回る研究も存在する。(論文番号#2) ◆ 【参考】従来のがん検診の感度 大腸(便潜血検査):30-92.9%¹ 肺(X線):63-88%¹ 胃(X線):70-80%¹ 乳(X線):80%前後²
遺伝子検査 との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 全ゲノムメチル化を利用した早期発見モデルは、感度80~90%程度である。 ◆ 【参考】cfDNAのメチル化を利用した早期発見の研究 ①全ゲノムメチル化:感度77.2%・特異度99.1%³ ②全ゲノムメチル化・コピー数・フラグメントパターン:感度88.9%・特異度95.2%⁴

1: がん情報サービス『がん対策情報 がん検診』 2: 日本対がん協会『乳がん検診についてのよくある質問』 3: Huiyan Luo et al. (2024)

4: Su Yeon Kim et al. (2023)

③ がん×三次予防（再発防止）

確認できた論文全体を通して、感度は疾患によってばらつきがあるが、複数の研究で WGS によりがんの再発を発見できることが実証されている。ctDNA の存在は再発の予測因子であり（論文番号#1）、がん再発と有意に相関するが、再発者の中に、ctDNA を放出しない患者も存在することが臨床上の課題である。（論文番号#5）

総じて、がん種による差異はあるものの、ある程度の感度で再発の発見が可能で、画像検査よりも早く検知することが期待される。

#	論文タイトル	論文サマリ		
※全研究でctDNAを利用して解析				
	WGS種	がん種 実験人数 精度 検査手法の特徴・成果		
1	Detection of circulating tumor DNA by tumor-informed whole-genome sequencing enables prediction of recurrence in stage III colorectal cancer patients (2024)	WGS (20x) 3年 継続調査 再発患者の ctDNA の 3年間累積 検出率: 95% 再発患者の ctDNA の 3年間累積 検出率: 95%	ステージⅢの 大腸がん 144人 再発患者の ctDNA の 3年間累積 検出率: 95%	<ul style="list-style-type: none"> 治療終了後のctDNA検出は予後不良と関連し、観察中の ctDNA の存在は再発の予測因子であることが判明 連続的に採取した血漿サンプルから、転移組織のWGSを用いて 腫瘍の進化の兆候を発見 放射線による画像検出の8.7か月前に再発を発見
2	Abstract 6689: Whole genome cell-free tumor DNA mutational signatures from blood for early detection of recurrence of low stage lung adenocarcinoma (2023)	WGS (20-40x) 治療中・後に 継続調査 ctDNAを用いて 再発を予測する 感度:75% 特異度:82%	ステージ I-II の 肺腺がん (非小細胞肺がん) 50症例	<ul style="list-style-type: none"> WGSとAIエラー抑制モデルを使用し、ctDNAの定量化・超高度検出を実施 臨床的・画像的な再発発見まで平均リードタイム508日（約17 か月）で再発を予測
3	Whole-genome Mutational Analysis for Tumor-informed Detection of Circulating Tumor DNA in Patients with Urothelial Carcinoma (2024)	WGS ctDNA検出を用いて 再発を特定する 感度:91% 特異度:92%	局所性筋 層浸潤性 膀胱がん 112人	<ul style="list-style-type: none"> 放射線による画像検出まで平均リードタイム131日（約4か月）で患者の転帰を予測 ctDNAレベルが高い治療後の血漿サンプルのゲノム特性評価により、原発腫瘍には存在しない汎がん割に関連する変異シグネチャとコピー数変異が検出
4	Abstract A043: Tumor-informed whole genome sequencing of ctDNA from lymph and plasma detects molecular residual disease in HPV-negative head and neck cancer patients (2024)	WGS (30-150x) 1年以上 継続調査 ctDNAを用いて 再発を予測する 感度:50% 特異度:93%	ステージ I-IV の 扁平上皮がん (非小細胞肺がん) 30人	<ul style="list-style-type: none"> 感度・特異度の水準が、同一コホートでTS MRDアプローチ（微小残存病変の標的シーケンシング）を使用した場合の結果と一致
5	Monitoring circulating tumor DNA by analyzing personalized cancer-specific rearrangements to detect recurrence in gastric cancer (2019)	WGS (30x) 手術後1年 継続調査 偽陽性率: 53.2%	胃がん 25人	<ul style="list-style-type: none"> 臨床再発前の術後ctDNA の存在は、手術後12 か月以内のがん再発と有意に相関しており、ctDNAの陽性検出から再発までの平均リードタイムは4.05 か月 一方、ctDNAの非放出患者の存在（42.1%）や、術後の ctDNA陽性の一貫性の欠如が臨床上の課題

他検査との比較については、「再発検査の精度（感度・ctDNA 検出率等）」の観点で、以下が確認された。

（表 14）がん×三次予防（再発防止） 他検査との比較

非遺伝子検査 との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 画像検査と比較して、約 4～17 か月早くがんの再発が検知可能である。（論文番号 #1・2・3） ◆ 非小細胞がんの感度は 50～75%程度で X 線よりやや劣後するが（論文番号#2・4）、膀胱がんは、従来の再発検査手法の感度を上回る。（論文番号#3） ◆ 【参考】従来のがん検査の感度（※再発検査に限らず、検査全体の感度） 膀胱がん（膀胱鏡検査:85-90%¹、尿細胞診:40-60%²） 非小細胞肺がん³（X 線:60-80%、CT:93-94%）
遺伝子検査 との比較	◆ 該当論文なし

1：原林透『腎盂尿管癌の診断に尿管鏡は必須か？』 2：泉大津急性期メディカルセンター『膀胱がん』 3：日本肺癌学会『肺癌の診断』

④ がん×診断

20種類以上の主要がんにおいて、WGSの標準診断と同等の診断率が実現されている。(論文番号#1・2)
 また、従来の診断が難しい骨髄腫・血液がん・希少がん・原発不明がん・小児がん・肉腫に対して、追加変異の特定や、診断の精緻化等の効果がある。(論文番号#3・4・5)

総じて、一般的な固形がんは標準診断で特定可能であるものが多くWGSの導入効果は低い一方で、標準診断が困難ながんや肉腫等において、診断の精緻化が期待される。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	がん種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	Clinical Validation of Whole Genome Sequencing for Cancer Diagnostics (2021)	WGS (8-110x)	主要ながん 20種以上	2,921人	変異検出の感度:98.9%	<ul style="list-style-type: none"> WGSは、関連する全ての変異タイプを単一のアッセイで確実に検出可能 WGSによる変異検出の感度は98.9%
2	Feasibility of whole-genome sequencing-based tumor diagnostics in routine pathology practice (2022)	WGS (>30x)	ステージIV 転移性がん	1,200人	バイオマーカー検出率: 99.2%	<ul style="list-style-type: none"> バイオマーカー計896個のうち、WGSでは99.2%、標準診断では99.7%を特定 WGSで特定された治療オプションのうち、標準診断でも特定されていたのは36.6%のみ
3	Genome Sequencing as an Alternative to Cytogenetic Analysis in Myeloid Cancers. (2021)	WGS (<60x)	骨髄腫 (AML/MDS)	263人	追加変異の特定率: 17.0%	<ul style="list-style-type: none"> WGSは、細胞遺伝学的分析で特定された反復性転座とコピー数変化を全て検出した上で、17%の患者で追加の変異を特定 117人の連続患者のサンプルの前向き配列決定は、中央値5日で行われ、24.8%で新しい遺伝情報が得られ、16.2%のリスクカテゴリーが変更となった
4	Implementation of Whole-Genome and Transcriptome Sequencing Into Clinical Cancer Care (2022) ※複数研究のレビュー	WGS	血液がん (AML/ALL等)	83人 (肉腫)	診断の精緻化率: 14%	<ul style="list-style-type: none"> 症例の14%で診断の精緻化、腫瘍の36%でバイオマーカー特定、患者の8%で生殖細胞系列がん素因変異を検出
			希少がん・原発不明	570人	-	<ul style="list-style-type: none"> 特に、標的パネルで陰性となる腫瘍(非小細胞肺・膵臓・大腸・乳) 進行患者の診断率が向上
			固形がん	281人	診断の精緻化率: 37%	<ul style="list-style-type: none"> 肉腫患者の37%で診断の精度が向上し、症例の33%で個別化治療のターゲットが特定
5	Incorporating whole-genome sequencing into cancer care (2024)	WGS	小児がん	73症例	追加変異の特定率: 29%	<ul style="list-style-type: none"> 小児がん患者の29%が標準治療検査では得られなかった追加の臨床情報を得られ、7%が治療計画を変更

他検査との比較については、「診断率（追加の診断率・変異の検出率等）」の観点で、以下が確認された。

(表 15) がん×診断 他検査との比較

非遺伝子検査との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 一般的な成人の固形がんは、標準診断でほぼ全て特定可能のため(論文番号#1)、WGSの導入効果は低い。 ◆ 従来の診断が難しい骨髄腫・血液がん・希少がん・原発不明がん・小児がん・肉腫に対して、臨床上的効果がある。(論文番号#3・4・5)
遺伝子検査との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 該当論文なし

⑤ がん×治療

確認できた論文全体を通して、WGTSは、主要な進行性がんや転移性がん等の複数がんにおいて治療ターゲットの特定や変異特定の詳細化ができています。WGTSの解析結果に基づき実際の治療が行われた研究の一つでは、治療を実施した患者のうち、46%で臨床上的効果が実証された。(論文番号#1) また、標準の治療法が効きにくい希少がんにおいて、より良い治療法が特定された。(論文番号#3)

総じて、WGSは治療ターゲット特定に有用であり、特に標準的な治療法の特定が困難な希少がん等において、より良い治療法の特定が期待できる。ただし、治療法の特定につながる解析結果に対しては、DNAデータよりもRNAデータの影響度が大きい(論文番号#1・2)ため、TSとセットでの実施が望ましい。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	がん種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	Whole-genome and transcriptome analysis enhances precision cancer treatment options (2022)	WGTS	主要な進行性・転移性がん	570人	ターゲット特定率:87% 治療実施率:37% →うち46%に臨床的効果あり(医師評価)	<ul style="list-style-type: none"> 解析結果に最も寄与するデータはRNA発現であり、結果全体の67%に影響。うち25%がRNAデータのみに基づく情報 一方、DNAコピー数変異データは全体の30%に影響し、うちDNAデータのみに基づく情報は3%のみ
2	Abstract A184: Clinical application of whole genome and transcriptome sequencing in cancer care (2018)	WGTS	転移性がん	約600人	変異の特定率:80% (小児がんは100%)	<ul style="list-style-type: none"> 特定された変異のうち、約3分の1はRNAデータのみを使用
3	Implementation of Whole-Genome and Transcriptome Sequencing Into Clinical Cancer Care (2022) ※複数研究のレビュー	WGTS	進行性・希少・原発不明がん	1,310人	治療推奨率:85% 治療実施率:33%	<ul style="list-style-type: none"> 希少がんて推奨治療を受けた患者は、以前の治療法よりも奏効率が大幅に改善し、36%で無増悪生存率が1.3を超えた WGTSの臨床的価値は疾患群で異なり、原発不明がんでは80%が治療推奨を受け、36%の症例に適用
4	Feasibility and clinical utility of cancer whole-genome sequencing in adult solid tumors. (2023)	WGS	固形がん7種以上	97人	変異特定精緻化率:39% がんの原因推定率:60% 診断の補助率:90%	<ul style="list-style-type: none"> 40.3%は適応内薬の標的となる1つ以上の実用的な変化を保有し、63.6%は適応外薬も含めた標的を保有
5 ¹	Translational and clinical comparison of whole genome and transcriptome to panel sequencing in precision oncology (2025)	WGTS	進行性・希少がん	20人	推奨治療数 WGTS:3.0個 パネル検査:2.5個	<ul style="list-style-type: none"> 患者1人当たりの治療推奨数の中央値は、パネル検査が2.5個、WGS/TS解析が3.0個

1: Consensus・Semantic Scholar 以外の検索エンジンや手法で発見した論文

他検査との比較については、「治療に有効な変異の特定率や推奨治療数」の観点で、以下が確認された。

(表 16) がん×治療 他検査との比較

非遺伝子検査との比較	◆ 標準の治療法が効きにくい希少がん(論文番号#3)において、より良い治療法が特定されている。
遺伝子検査との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ パネル検査と比較して、推奨治療数が増加している。(論文番号#5) ◆ 治療法の特定につながる解析結果に対しては、DNAデータよりもRNAデータの影響度が大きい(論文番号#1・2)ため、TSとセットでの実施が望ましい。

⑥ 難病×二次予防（早期発見）

全年齢における希少疾患の早期発見に関する論文は発見できず、新生児向けの希少疾患の早期検査に絞って論文を抽出した。確認できた論文全体を通して、WGSは追加の所見や変異の特定が可能である。（論文番号#1・3・6）英国では、新生児スクリーニングへのWGSの導入に向けて大規模な研究が行われている。（論文番号#6）

総じて、従来の新生児スクリーニングよりも、疾患数が拡大し、診断の精度が向上することが期待される。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	疾患種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	A genome sequencing system for universal newborn screening, diagnosis, and precision medicine for severe genetic diseases (2022)	新生児スクリーニング rWGS	遺伝性疾患 388種	重症小児 2,208人 親 2,168人	追加所見の特定率: 13%	<ul style="list-style-type: none"> 104人の子供に対して、NBS-rWGSの介入が生後5日目に開始されていた場合、重篤な7人の子供で症状が完全に回避、他の21人では大部分の症状、他の13人では部分的に症状が回避できた可能性があると考えた
2	A Randomized, Controlled Trial of the Analytic and Diagnostic Performance of Singleton and Trio, Rapid Genome and Exome Sequencing in Ill Infants. (2019)	新生児スクリーニング urWGS rWGS	遺伝性疾患	入院乳児 1,248人	診断率:19%	<ul style="list-style-type: none"> 乳児のうち、重篤な患者を迅速な診断が可能なurWGS²、それ以外をrWGS・rWESに割り当て検査を実施 同様の検査体制と比較した場合、診断率はWESを下回る(rWGS19%・11日⇔rWES20%・11.2日)
3	Whole genome sequencing versus chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. (2023)	WGS	遺伝性疾患	胎児 185人	追加変異の特定率: 5.9%	<ul style="list-style-type: none"> 染色体マイクロアレイ解析と比較して、追加で5.9%の異数性とコピー数変異の追加検出率が増加 その他のコピー数変異も、有望なターンアラウンド時間（3〜4週間）で高精度に検出
4	The NSIGHT1-randomized controlled trial: rapid whole-genome sequencing for accelerated etiologic diagnosis in critically ill infants (2018)	rWGS	遺伝性疾患	乳児 65人	診断率:31%	<ul style="list-style-type: none"> 登録後28日以内の診断率は、WGS群31%・標準検査群で3%であった 診断までの検間はrWGS群13日に対して標準治療群107日と、rWGS群の方がも優位に短かった
5 ¹	GeneDx reveals new findings from newborn genetic screening study (2024) ※米国ゲムム会社	パネル検査	遺伝性疾患 255種	新生児 4,000人	陽性率:3.7%	<ul style="list-style-type: none"> 標準的な新生児スクリーニングの対象疾患が60疾患であるのに対し、米国GUARDIANのパネル検査は255の早期発症の遺伝性疾患をスクリーニング可能 陽性率3.7%のうち、92%は旧パネル検査では検出不可の疾患
6 ¹	NHS launches study of newborn blood test to detect 200 rare conditions (2024) ※英国NHS	新生児スクリーニング WGS	希少疾患 200以上	- NHS・GEL主導で研究が実施中	-	<ul style="list-style-type: none"> 新生児へのWGS実施のため、全国13のNHS病院で500以上の血液サンプルを採取。今後約40の病院に拡大する計画 現在の新生児スクリーニング検査では9つの疾患のみが対象のところ、NHSの研究では200を超える希少疾患が対象

1 : Consensus・Semantic Scholar 以外の検索エンジンや手法で発見した論文 2 : rWGSとurWGSは同様の機械・カバレッジで実施され、具体的な差異は明記なし。一般的には、パイプライン自動化やAI解析等による効率化が差分と想定される

他検査との比較については、「診断率（追加の変異特定率も含む）及び検出可能な疾患数」の観点で、以下が確認された。

（表 17）難病×二次予防（早期発見） 他検査との比較

非遺伝子検査との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 標準検査よりも高い診断率が示されている。（論文番号#4） ◆ 従来の新生児スクリーニング検査よりも、対象疾患数が拡大している。（論文番号#6）
遺伝子検査との比較	<ul style="list-style-type: none"> ◆ 同様の検査体制において、WGSとWEはと診断率・診断時間に大差がない。（論文番号#2） ◆ 米国の大規模研究では、WGSではなくパネル検査が用いられ、対象疾患数の拡大がもたらされている。（論文番号#5）

⑦ 難病×診断・治療

確認できた論文全体を通して、パネル検査や WES では診断がつかない未診断疾患に対して、WGS が新たな診断をもたらすことが実証されている。(論文番号#3・4・5) 特に、WGS によって新たにもたらされた診断全体のうち、米国の事例では 28%、英国の事例 14%が他の検査手法では検知ができない領域に変異を特定しており、診断時に WGS が必須であったとされる。(論文番号#3・4) 日本国内では、WES で疾患の特定に至らなかった患者のうち、9.4%で確定診断を実現している。(#5)

総じて、標準診断や他の遺伝子検査では診断がつかない未診断疾患に対して、追加の診断をもたらすことが期待される。

#	論文タイトル	論文サマリ				
		WGS種	疾患種	実験人数	精度	検査手法の特徴・成果
1	Diagnostic and clinical utility of whole genome sequencing in a cohort of undiagnosed Chinese families with rare diseases (2019)	WGS (x28.5)	希少疾患	79人	診断率: 62.5%	<ul style="list-style-type: none"> 72人から臨床的に治療困難な 16の希少疾患の原因となる変異を特定し、うち10の疾患で変異を特定 10の疾患のうち、7つの疾患について初期診断を修正
2	Integration of whole genome sequencing into a healthcare setting: high diagnostic rates across multiple clinical entities in 3219 rare disease patients (2021)	rWGS (>x26)	希少疾患	4,437人患者3,219人 親族1,218人	確定診断率: 40% ※分子診断につながった割合	<ul style="list-style-type: none"> 陽性所見が見つかった場合、患者・家族に遺伝カウンセリングを提供 関連分野の臨床専門家が各チームに関与し、紹介医が含まれることもあり、遺伝学的所見を個別治療に反映
3	Genome Sequencing for Diagnosing Rare Diseases. (2024) ※米国	WGS	希少疾患	744 家族	確定診断率: 29.3% ※うち28%は、変異の検出に WGSが必須	<ul style="list-style-type: none"> パネル検査やWESでは診断がつかなかった家族に対してWGSを実施したところ、29.3%で分子診断が実現 <ul style="list-style-type: none"> - 診断のうち28%は、原因変異の検出にWGSが必須であった - 一部の患者は、WESの再検査によって診断が可能となった可能性あり (関連遺伝子の新発見・検査領域の見落とし等が原因)
4 ¹⁾	Whole genome sequencing improves diagnosis of rare diseases, study says (2021) ※英国10万ゲノムプロジェクト	WGS	希少疾患	未診断疾患 2183家族 (4660人)	確定診断率: 25% ※うち14%は、変異の検出に WGSが必須	<ul style="list-style-type: none"> 参加者の25%に新たな診断が付き、これらの新たな診断のうち14%は、他のタイプの非全ゲノム検査を含む従来の方法では見逃されるゲノム領域で発見 診断がついた患者の約25%は、より焦点を絞った臨床ケアを受けることができたと言
5 ¹⁾	全ゲノム検査等に係る検討状況について (2023年) ※厚生労働省	WGS	難病	未診断疾患 2,421 検体	WES未診断者への新たな診断率: 9.4%	<ul style="list-style-type: none"> 国内の未診断疾患患者の中で、WESで疾患の特定に至らなかった患者のうち、9.4%が、WGSによって疾患の特定に至った

1 : Consensus・Semantic Scholar 以外の検索エンジンや手法で発見した論文

他検査との比較については、「診断率（追加の診断率）」の観点で、以下が確認された。

(表 18) 難病×診断・治療 他検査との比較

非遺伝子検査との比較	◆ 一般的に、従来の手法では、診断不可能な疾患が多数存在している。
遺伝子検査との比較	◆ 「全体サマリ」と同じ。

2. 海外事例調査

● 2-1. 調査対象国の選定

本調査では、解析症例数の上位3カ国の英国・米国・フィンランド及び、患者還元を目的とする Genomics Australia を新設するオーストラリアを調査対象国として選定した。

	組織/ プログラム名	組織体 (中心となる組織)	プログラムの目的	★選定基準：サンプル規模	【参考】研究支援の実績	【参考】臨床支援の実績
				解析症例数 (全ゲノム検査)	データを活用した文献数 ²	臨床への活用方針 ¹
イギリス	UK Biobank	慈善団体	<ul style="list-style-type: none"> データを幅広く利用できるオープンリソースを目指し、学術利用・商用利用等の目的を問わず、英国外からもアクセス可 人口比に基づき、幅広い疾患を対象としてデータを解析 	50万件 (2024年)	9,000本以上 <ul style="list-style-type: none"> 90か国・3万人以上が利用 著者の割合は、英国49%・米国41%・中国21%³ 	研究機関や製薬企業・学術研究者向けのデータベースとして、疾患の基礎研究や創薬開発への活用が主目的
	Genomics England	国営企業 (NHS)	<ul style="list-style-type: none"> NHSの希少疾患患者・がん患者の全ゲノム検査を行い、患者の治療に還元する 	12万件 (2024年) ※最終500万件が目標	381本 <ul style="list-style-type: none"> NHS患者への利益還元のため、研究よりも産業界での活用を重視 	一部の疾患で 遺伝子検査の保険収載を開始 しており、 遺伝子検査を用いた患者還元 を実行
アメリカ	All of Us	国営プログラム (NIH)	<ul style="list-style-type: none"> 学術機関・医療機関等と提携して、全国的な研究プラットフォームを構築する 少数集団の包摂を重視し、ライフスタイル・環境差に基づく個別化医療への道を開く 	24.5万件 (2023年) ※最終100万件が目標	490本 <ul style="list-style-type: none"> 米国医療への利益還元を前提に、国外の研究者のデータ利用を許可 	All of Usは研究専用であり、医学的なアドバイスを、診断、治療を提供するものではない旨が公式HPに明記
フィンランド	FinnGen	研究機関 (ヘルシンキ大学)	<ul style="list-style-type: none"> 遺伝性疾患のメカニズムを理解し、治療法を改良する 人口比に基づき、幅広い疾患を対象としてデータを解析 	9,000件以上 (2024年) ※最終50万件が目標	1,300本 <ul style="list-style-type: none"> EUとの連携も行い、研究の国際標準化を狙う 	ゲノム情報を電子カルテ (Kanta) と組み合わせ、データに基づく個別化医療の提供を目標 (※構想段階)
オーストラリア	Australian Genomics	国営プログラム	<ul style="list-style-type: none"> がん・希少疾患における全ゲノム検査の実施を基に、ゲノム検査の医療実装を加速する 	1,170件以上 (2024年)	490本 <ul style="list-style-type: none"> フラッグシップ研究完了後のデータ利用を国内外の研究者に許可 	一部の疾患で 遺伝子検査の保険収載 (Medicare) を開始 しており、 遺伝子検査を用いた患者還元 を実行

1：公式 HP を基に整理 2：公式 HP の掲載数 (2024年12月4日時点)

3：医薬産業政策研究所「バイオバンク (UK Biobank) 利用の現状」より 複数著者は重複計上のため、合計が100%ではない

解析症例数のソースについて、UK Biobank・Genomics England・All of Us は、公知情報から全ゲノム解析の解析症例数を引用した。FinnGen・Australian Genomics は、公知情報に解析症例数に他の遺伝子解析結果が含まれているため、参考値とする。

組織/プログラム名	解析症例数	ソースの記載内容	ソースのリンク
UK Biobank	50万件 (全ゲノム検査, 2024年)	<ul style="list-style-type: none"> UK Biobank's whole genome sequencing data on all 500,000 participants - the biggest whole genome dataset in the world - is now available to approved researchers on the UK Biobank Research Analysis Platform. 	UK Biobank Genetic data
Genomics England	12万件 (全ゲノム検査, 2024年)	<ul style="list-style-type: none"> More than 120,000 genomes have been sequenced. It comprises genomes from 73,700 patients with rare diseases (disorders affecting ≤1 in 2,000 persons) and their close relatives and 46,539 genomes from patients with cancer (中略) illuminaHiSeq X platform and processed with the illumina North Star Version 4 Whole Genome Sequenced Workflow (後略) 	A Genomics England haplotype reference panel and imputation of UK Biobank
FinnGen	50万件 (内訳不明, 2024年) ▶ 詳細は次頁	<ul style="list-style-type: none"> The FinnGen study contains genotype and phenotype data of more than 500,000 Finns. (中略) About 217 000 samples (43%) are from men, and 281 000 (57%) from women. 	FINNGEN BASIC CHARACTERISTICS
All of Us	24.5万件 (全ゲノム検査, 2023年)	<ul style="list-style-type: none"> 245k+ participants with short read whole genome sequencing data (srWGS) 	All of Us Data Sources
Australian Genomics	5,200件 (内訳検査, 2022年) ▶ 詳細は次頁	<ul style="list-style-type: none"> In the first five years of operation, Australian Genomics has evaluated the outcomes of genomic testing in more than 5,200 individuals across 19 rare disease and cancer flagship studies. 	Australian Genomics: Outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare

Source : UK Biobank|Genetic data, A Genomics England haplotype reference panel and imputation of UK Biobank, FINNGEN|BASIC, All of Us|Data Sources, Australian Genomics: Outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare

【参考】FinnGen 及び Australian Genomics のデータセット内訳

FinnGen、Australian Genomics は、データセットの内訳から類推した値を採用した。

FinnGen 提供しているデータセットの内訳 (2024) ¹

GENETIC DATA	
GWAS array genotypes (500,000)	
<ul style="list-style-type: none"> Most of the samples have been genotyped with ThermoFisher Axiom custom array v2 Total of 664,510 markers including: <ul style="list-style-type: none"> About 500,000 core GWAS markers 116,000 coding variants enriched in Finland >10,000 specific markers for the HLA/KIR region about 15,000 ClinVar variants about 4,600 pharmacogenomic variants 57,000 selected markers of special interest for partners 80-90,000 samples genotypes with various other GWAS arrays (Legacy genotypes) 	
Imputed genotypes (500,000)	
<ul style="list-style-type: none"> ~21.3M variants per individual imputed using Finnish specific WGS reference panel of ~9000 individuals 	

少なくとも9,000件の
解析症例数 (WGS) は存在

Australian Genomics 提供しているデータセットの内訳 (2024) ²

	Flagship	Methodology	Duration	Approx. cohort size
Rare disease	Neuromuscular Disorders	Custom capture panel / WGS / RNASeq	2016-2018	120
	Mitochondrial Disorders	WES + mtDNA/WGS	2016-2019	140
	Epileptic Encephalopathy	WES	2016-2018	100
	Brain Malformations	WES	2016-2018	100
	Leukodystrophies	WES	2017-2019	40
	Intellectual Disabilities	WES/WGS	2016-2019	70 (trios)
	Renal Genetics (with KidGen & Melbourne Genomics Health Alliance)	WES/WGS/Panel	2016-2018	400
	Genetic Immunology	WES/WGS	2016-2018	190 (trios)
	chILDRANZ Interstitial Lung Disease	WES	2018-2020	30 (trios)
	Acute Care Genomics 1.0	WES	2018-2020	160 (trios)
HIDDEN Renal Genetic Disorder	WGS	2018-2020	100	
Ongoing GHFM projects	Cardiovascular Genetic Disorders	WGS	2018-2022	600
	Acute Care Genomics 2.0	WGS	2020-2022	280 (trios)
Cancer	Hereditary Cancer Syndromes (ICCon)	WGS	2016-2020	190
	Lung Cancer Diagnosis (with CCO, Cancer Australia)	WES/WGS	2018-2020	50

計1,170件

少なくとも1,170件の
解析症例数 (WGS) は存在

1 : Data available in FinnGen | FinnGen 2 : Accessing Australian Genomics data — Australian Genomics

● 2-2.各国の政府予算の規模

各組織/プログラムの運営は政府による調達为主であり、事業立ち上げ時から民間企業からの調達を得ているのは FinnGen のみであった。英国は研究向けのデータ利用料等から一部収益を得ているが、その額は限定的である。

組織/ プログラム名	組織体	構成人数	合計	調達額※		事業収益	収益源
				政府	民間		
アメリカ All of Us	国営プログラム (NIH)	85名以上 [2019]	357百万米\$ [2024]	357百万米\$ [2024] 政府型	-	金額不明	<ul style="list-style-type: none"> 研究利用のデータ利用料 データ抽出料、計算処理やデータ保存に関する費用は研究者が負担
イギリス Genomics England	国営企業 (NHS)	482名 [2024]	84.0百万£ [2022]	84.0百万£ [2022] 政府型	-	18.6百万£ [2022]	<ul style="list-style-type: none"> 検査受託費用 産業利用の会員費・利用料 <ul style="list-style-type: none"> - Discovery FormのFull Member企業に対する会員費 (Gene consortium: 一社25万£) - 産業利用時の利用料
イギリス UK Biobank	慈善団体	200名 [2024]	29.3百万£ [2023]	13.4百万£ [2023] 政府・民間型	15.9百万£ [2023] 2018より民間出資獲得(後述)	5.1百万£ [2023]	<ul style="list-style-type: none"> 研究利用のデータ利用料 <ul style="list-style-type: none"> - Preliminary Application (£250) を申請後、Main Applicationを支払う - Basic dataには2,000£以下の費用が必要
フィンランド FinnGen	研究プログラム (ヘルシンキ大学)	40名以上 [2024]	150百万€ ¹ [2017-2027]	20百万€ [2017-2027]	130百万€ [2017-2027] 民間型 立ち上げ時から民間資金獲得(後述)	-	<ul style="list-style-type: none"> データ利用時の費用徴収はなし - プロジェクトに対して資金を提供した製薬企業・研究機関等のパートナー企業を中心に、データの公開前の独占使用期間を設定
オーストラリア Australian Genomics	国営プログラム	91名以上 [2019]	5.9百万豪\$ [2024]	5.9百万豪\$ [2024] 政府型	政府型であるが、初期フェーズのため低資金で運用	-	<ul style="list-style-type: none"> データ利用時の費用徴収はなし - サブスクリプションモデルの導入 (年間20,000-50,000豪\$) を検討中

Source : Genomic Medicine | Genomics England, UK Biobank | About us, Genomic data in the All of Us Research Program | Nature, Summary & goals | FinnGen, Australian Genomics: Outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare - ScienceDirect を基に弊社で整理 1: 単年度換算 15 百万€/年として並び替えを実施

運営体制 (具備している機能) については、事業実施組織において現在検討されている機能に沿って、各組織/プログラムの機能を整理した。

政府出資額の比率が大きい組織では患者還元・研究・二次利用の機能を有しているのに対し、民間から資金を調達している組織は患者還元を実施せず、研究・二次利用に特化した運営体制を構築していることが確認された。民間企業のニーズを捉えた事業展開・機能配置を行っていると考えられる。その他、All of Us においては研究開発に注力していることから、人材育成に特化した機能を持たせていることは特徴的と言える。

ゲノム関連事業が具備する機能		All of Us	Genomics England	Australian Genomics	UK Biobank	FinnGen
経営	組織運営	○	○	○	○	○
	事業の広報	○	○	○	○	○
	バイオ人材の育成	○	○	○	○	○
一次利用 (患者還元)	ゲノム解析結果レポートの作成	(臨床目的は未実施)	○	○	患者還元は未実施	
	エキスパートパネルのサポート	○	NHS+GELでMTBを構成	EP支援サービスを提供	データを獲得するために患者の繋止めが重要	
	患者への結果説明	○	○	○	患者還元が中心であるが、収益化を目指した機能を具備	
ELSI・PPI	PPI (患者・参加者パネル)	○	○	○	民間投資の場合、研究・二次利用に特化しデータの還元に注力	
	ELSI	○	○	○	追跡研究のみ	
研究	研究促進・支援	○	○	○	○	
	コンソーシアム運営	○	○	○	○	
二次利用	利活用審査	○	○	○	○	
政府・民間調達額の合計に占める政府調達額の割合		100%	100%	100%	54%	13%
		政府型			政府・民間型	民間型

Source : Homepage | Genomics England、All of Us Research Program | National Institutes of Health (NIH)、UK Biobank - UK Biobank、FinnGen: an expedition into genomics and medicine | FinnGen、Home - Australian Genomicsを基に弊社で整理

事業実施組織が参考にできる諸外国における取組の特徴について、患者還元・研究・二次利用（データ活用）の観点から整理を行った。Genomics England・Australian Genomicsの患者還元・研究・二次利用体制は、国家主導での患者視点からの取組として参考になると考えられることに加え、FinnGenの二次利用モデルを検討材料に収益化のヒントを得られると考えられる。

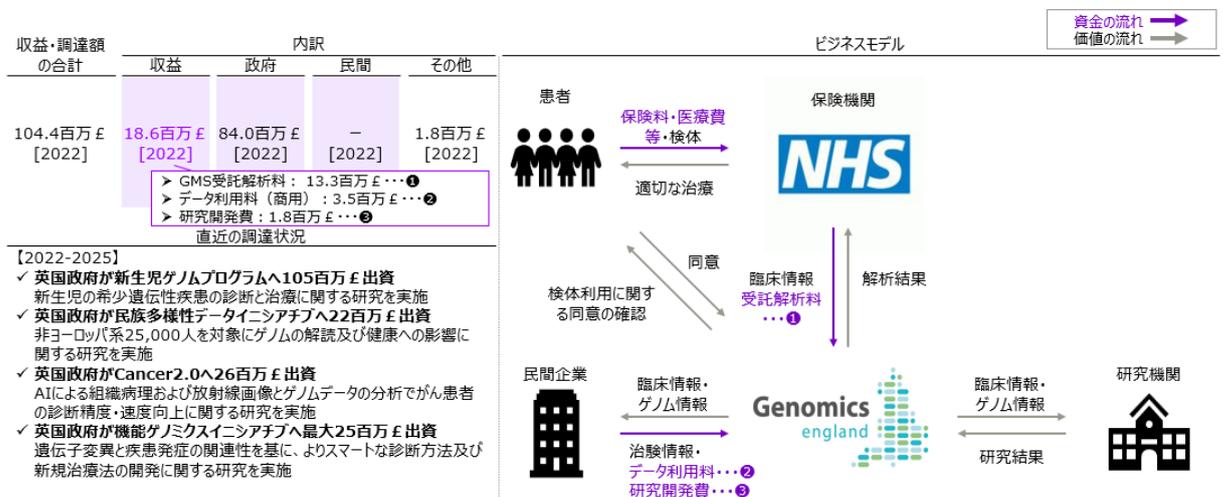
組織/プログラム名	諸外国の運営に係る特徴		
	患者還元	研究	二次利用
	<ul style="list-style-type: none"> 医学的なアドバイス、診断、治療は提供しない 	<ul style="list-style-type: none"> 高額の政府投資による研究促進 	<ul style="list-style-type: none"> 利潤追求せず、利用料を低額に設定し利活用を促進する体制
	<ul style="list-style-type: none"> 世界最大級の医療・保健機関NHSの傘下である強みを生かし、受託検査・インサイトレポート作成等、積極的に患者還元を推進 GMC (総合医療評議会) を介した患者募集を実施 	<ul style="list-style-type: none"> 初期フェーズから、がん・希少疾患の臨床研究を実施 臨床研究を介して、患者還元・データ収集を実施 	<ul style="list-style-type: none"> 二次利活用インフラ整備・データ収集に積極的で、データ利用料・コンソーシアム運営で一部収益化
	<ul style="list-style-type: none"> 健康人のデータが主であり、参加者とのコミュニケーション・継続的なデータ収集のみを実施 	<ul style="list-style-type: none"> パイロットフェーズから参加者を募集 一部の健康に係る研究のみ 	<ul style="list-style-type: none"> オープンソース化しているかつ検体数及び投稿論文数が世界最大級なので、研究者が安価で安心して利用可能な体制を構築
	<ul style="list-style-type: none"> 後期フェーズ (FinnGen3) で着手 費用が掛かる患者還元を後期フェーズまで取って注力しない戦略と見られる 	<ul style="list-style-type: none"> 初期段階では研究を実施せず、検体数が十分に集まった中期フェーズ (FinnGen2) で着手 	<ul style="list-style-type: none"> 初期フェーズ (FinnGen1) で注力 充実した検体数・良質なデータセットかつ投資メンバーへの優先使用権の提供により、民間投資を誘起出来ている
	<ul style="list-style-type: none"> 医療情報提供に非常に積極的 低予算実施のため医療機関とのパートナーシップ構築を重視 	<ul style="list-style-type: none"> 初期フェーズから、がん・希少疾患の臨床研究を実施 臨床研究を介して、患者還元・データ収集を実施 	<ul style="list-style-type: none"> 検体数/症例数をKPIとしておらず、消極的。初期フェーズではデータ収集の優先度を落とし、インフラ構築に注力

● 2-3.各組織/プログラムの個別サマリ

本章では、各組織/プログラムについて、概要（直近の資金調達状況およびビジネスモデル）・資金調達トレンド・運営体制について紹介する。

① イギリス : Genomics England

- サマリ : Genomics England は、NHS を介した患者還元を強みである。また、研究機関には無償のデータ二次利用、民間企業には有償のデータ二次利用サービスを提供しており、後者で一部収益化を認めている。



Source : The 100,000 Genomes Project: research and clinical legacy, GenomicsEngland Annual report2022

- **資金調達トレンド**：立ち上げ初期はインフラ開発目的の民間資金・コンソーシアム設立による二次利用を目的とする民間資金が存在していたが、現在は基本的に政府資金が患者還元・研究・二次利用に充てられている。



Source : [From rare diseases to Covid-19: charting the history of Genomics England - Pharmaceutical Technology](#), [Genomics England receives funding for cutting-edge genomics research...](#), [Genomics-England-Annual-Report-2020-2021.pdf](#), [GenomicsEngland_AnnualReport_2022.pdf](#), データ利活用に関するご提案（日本製薬工業協会、2021）

- **運営体制**：Genomics England の総従業員数は482名であり、患者還元・研究・二次利用を目的とした主たる8つのガバナンス体制を有する。（2024年時点）

Genomics Englandの体制図 (2022)
総従業員数 (2024) : 482名



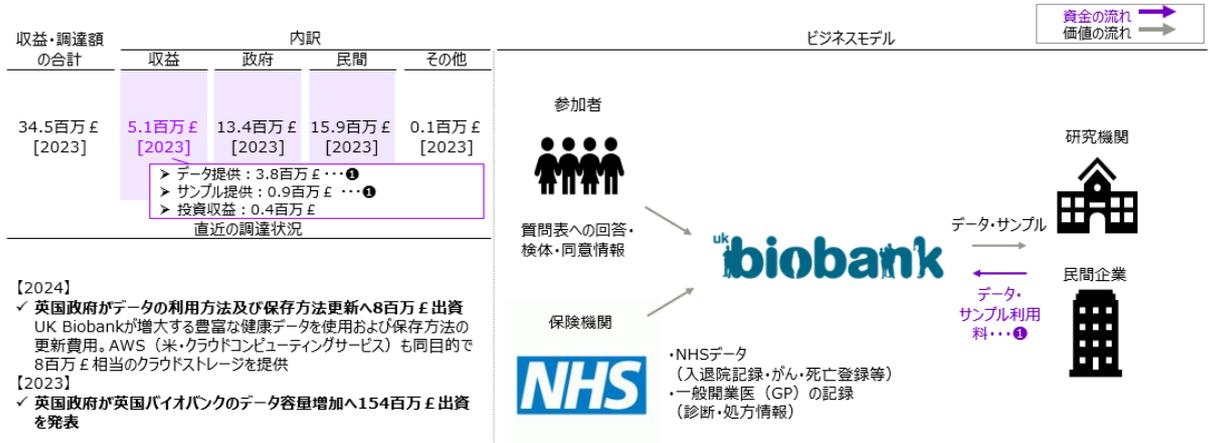
Genomics Englandの主たるガバナンス体制 (2024)

部門名	概要	外部アドバイザー (2024時点)
1 Leadership Team	取締役会と協力して戦略的方向性を設定し、助言の提供を担当	9名
2 Genomics England Board	すべての活動を監督し、主要な決定を承認し、組織の全体的な戦略設定を担当	13名
3 Ethics Advisory Committee	プログラム、プロセス、パートナーシップに対して倫理的助言と監督を担当	15名
4 Science Advisory Committee	研究プログラム開発・提供・ポリシー策定・優先順位付けに係る助言を担当	19名
5 Access Review Committee	ゲノム及び健康データへのアクセス要求に対する精査・判断を担当	8名
6 Participant Panel	データが参加者の利益のために使用されるよう Boardの諮問を担当	14名
7 Research Network Committee	参加者パネルを含むリサーチャーネットワークコミュニティの運営・監督を担当	11名
8 Research Network Community Leads	コミュニティの主導・助言・利益の擁護・資金の調達を担当	22名

Source : [Governance | Genomics England](#), [GenomicsEngland_AnnualReport_2022.pdf](#), [GEL_Gender-pay-gap_2024_External-final.pdf](#)

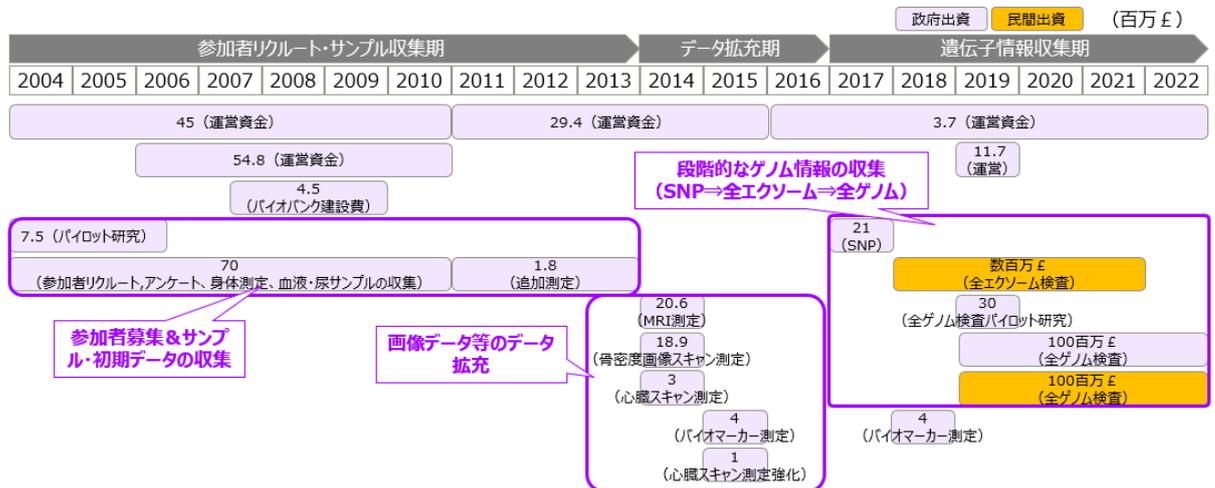
② イギリス : UK Biobank

- **サマリ** : UK Biobank はデータの収集・二次利用推進に特化しており、基本的には患者還元を実施していないことが特徴。研究機関・民間企業からの二次利用料・検体提供料で一部収益化している。



Source : UK Biobank - UK Biobank

- **資金調達トレド** : UK Biobank は政府資金・公的資金での運営を基本とし、収集するデータ毎に個別で資金を調達する形態を採用。全エクソーム検査は 100%、全ゲノム検査は全体の 50%の民間出資を獲得している。



Source : Celebrating 15 years of UK Biobank, uk-biobank-funding-details-summary.pdf

- **運営体制**：UK Biobank の総従業員数は約 200 名であり、データ収集・データ（及び検体）の二次利用推進を目的とした主たる 7 つのガバナンス体制を有する。（2024 年時点）

UK Biobankのガバナンス体制（2024）

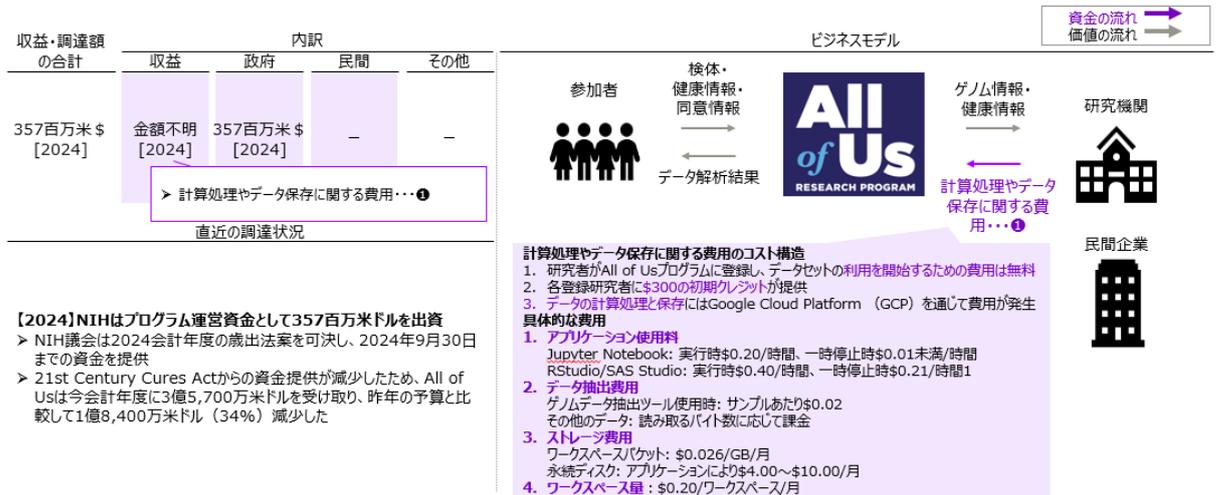
総従業員数（2024）：約200名

	部門名	概要	人数 (2024時点)
1	The UK Biobank Board	会社の方向性、管理、および制御に対して全体的な責任を負う	14名
2	ISAB (International Scientific Advisory Board)	会社の科学的方向性・使命、戦略、運営、推進について CEO/P・取締役会・資金提供者にアドバイス、サポートを提供	24名
3	Strategic Oversight Committee	データ収集・利用に係る費用対効果・効率・価値の最大化について専門知識を提供	15名
4	Ethics Advisory Committee	会社の保守・開発・データ利用に係る倫理的問題について取締役会に助言を提供	6名
5	Access Committee	リソースへのアクセス、特に枯渇性サンプルの使用等議論を要する研究に関する重要な決定を下す	7名
6	Participant Advisory Group	参加者や一般の人々の意見に基づき、UK Biobankへの反映を実施	11名
7	Expert Working Groups	エグゼクティブチームが重要な機能強化を開発および実装するのを支援する上で重要なアドバイザーの役割	19名

Source : [UK Biobank About us](#), [UK Biobank Governance](#)

③ アメリカ : All of Us

- **サマリ** : 政府資金を用いてデータ収集・研究推進・データの二次利用推進を実施し、臨床的な患者還元は実施していないのが特徴である。データ二次利用料はデータ抽出料・解析環境利用料を従量課金制で徴収している。



Source : All of Us Research Program | National Institutes of Health (NIH) 、 Getting Started and What to Know About Costs – User Support

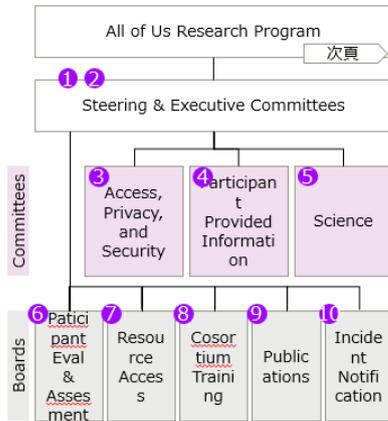
- **資金調達トレンド** : 民間出資を確認しておらず、政府出資を用いて参加者募集・維持のためのサービス拡充・研究促進を実行している。

年次	活動	資金調達額
2016	<ul style="list-style-type: none"> パイロット研究で5,000人が登録 バイオバンクの設置 	130百万米ドル
2017	<ul style="list-style-type: none"> 最初の参加者が登録 参加者募集のインフラ (コールセンター・Webポータル等) 整備 	230百万米ドル
2018	<ul style="list-style-type: none"> 5月に全国規模での登録を開始 4年末までに27,800人以上のコア参加者を獲得 	290百万米ドル
2019	<ul style="list-style-type: none"> 公開データブラウザを立ち上げ 初期サンプルのゲノム解析開始 	376百万米ドル
2020	<ul style="list-style-type: none"> 研究者ワークベンチを立ち上げ COVID-19血清学研究を開始 	500百万米ドル
2021	<ul style="list-style-type: none"> ジェノタイプング及び全ゲノム検査開始 遺伝子カウンセリングサービスの拡充 	500百万米ドル
2022	<ul style="list-style-type: none"> 98,000件のゲノムデータを研究者に公開 健康関連のDNA結果の返却を開始 	541百万米ドル
2023	<ul style="list-style-type: none"> 約24.5万件のゲノムデータを公開 ウェアラブルデバイス (Fitbit) データと調査データを追加 	541百万米ドル
2024	<ul style="list-style-type: none"> 小児コホートの初期テストを実施 36.4万件以上のDNA結果を返却 	357百万米ドル

Source : All of Us Research Program: Key Updates Including New Data Release、NIH All of Us Research Program highlights progress Next steps in building largest, most diverse health research effort - Mayo Clinic News Network、All of Us Research Program Backgrounder | National Institutes of Health (NIH) 、 All of Us Research Program Backgrounder | National Institutes of Health (NIH)

- **運営体制【ガバナンス体制】**：All of Us は臨床を除く参加者還元・研究・二次利用促進を目的とした主たる10つのガバナンス体制を有する。（2023年時点）

All of Usガバナンス体制図（2023時点）

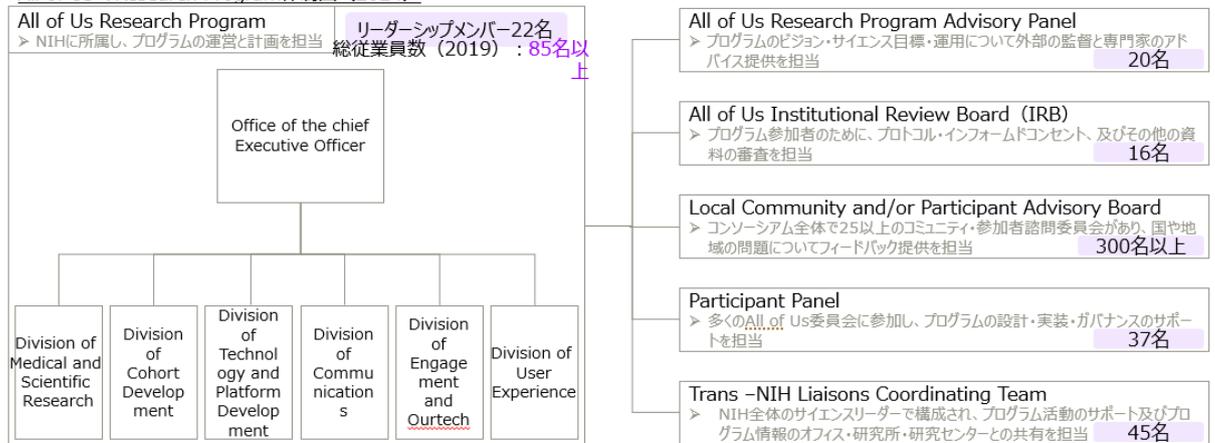


部門名	概要	共同議長数 (2023時点)
1 The Steering Committee	プログラムの戦略的方向性に係る意見提供及び運用の計画・調整・実施の監督	2名
2 The Executive Committee	プログラムの目的と使命の達成度の確認及び課題・障壁に対する解決策の提供	2名
3 The committee on Access, Privacy, and Security (CAPS)	参加者のプライバシー・データの保護及び信頼の構築を実施	2名
4 The Participant-Provided Information (PPI) Committee	I&Dの原則を基に、参加者との長期的なエンゲージメント醸成を実施	2名
5 The Science Committee	プラットフォーム開発及びパイロット研究の科学的目標の確立及びリソースの作成	2名
6 The Participant Evaluation and Assessment Board	参加者の体験を実施・監督。また、参加者データの収集・還元に係る専門知識を提供	2名
7 The Resource Access Board	CAPSによって開発されたデータアクセスフレームワークのリソースアクセスポリシーを実施	2名
8 Consortium Training Board	内部トレーニングリソースの実装（開発・展開・保守）及び監督	1名
9 The Publications Board	コンソーシアムのルール（開発・管理・運用報告等）を実施・維持	2名
10 The Incident Notification Board	参加者データ保護・インシデント通知プランの実施及びそれに係る専門知識の提供	2名

Source : All of Us Research Program Governance | All of Us Research Program | NIH, All of US 研究プログラムについて（2019年10月）、OD Organizational Chart、

- **運営体制【プログラム体制】**：All of Us の総従業員数は85名以上であり、NIH有するResearch Programを中心として構成され、5つのサポート機関を具備している。（2024年時点）

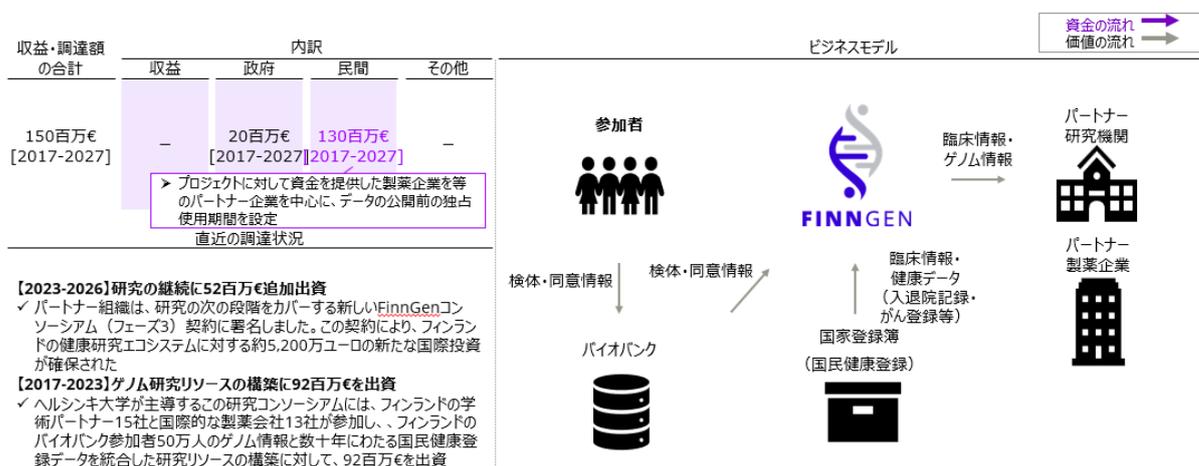
All of Us のResearch Program体制図（2024）



Source : All of Us Research Program Governance | All of Us Research Program | NIH, OD Organizational Chart, Who We Are | All of Us Research Program | NIH, All of Us Research Program Staff | All of Us Research Program | NIH を基に弊社で整理

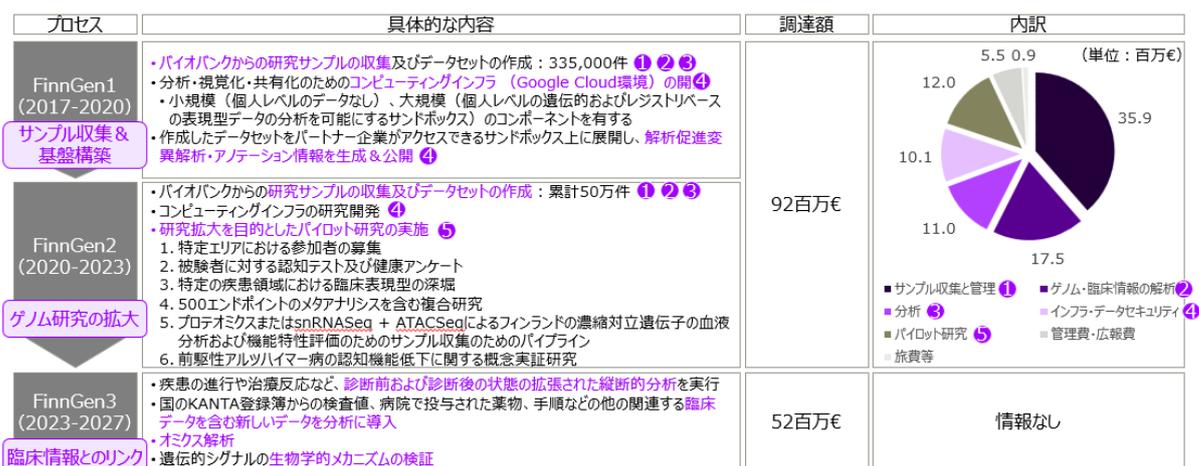
④ フィンランド : FinnGen

- **サマリ** : 設立段階から高額の民間出資を受けており、出資パートナー目線でデータ収集・研究促進・データの二次利用を実施しているのが強み。また、一部の研究プログラムを除き患者への還元を一切していないのが特徴である。



Source : Recontacting biobank participants to collect lifestyle, behavioural and cognitive information via online questionnaires: lessons from a pilot study within FinnGen | BMJ Open, Information on the processing of personal data in the FinnGen study | FinnGen

- **資金調達トレンド** : FinnGen は三段階に分けて資金調達を実施しており、一段階目はサンプル収集及び解析基盤等リソースの確立・二段階目はサンプル収集及び研究拡大、三段階目は研究促進・臨床情報とのリンクを主目的としている。



- **運営体制**：FinnGenの総従業員数は40名以上であり、研究・二次利用を目的とした主たる7つのガバナンス体制を有する。（2024年時点）

FinnGenガバナンス体制図（2024時点）

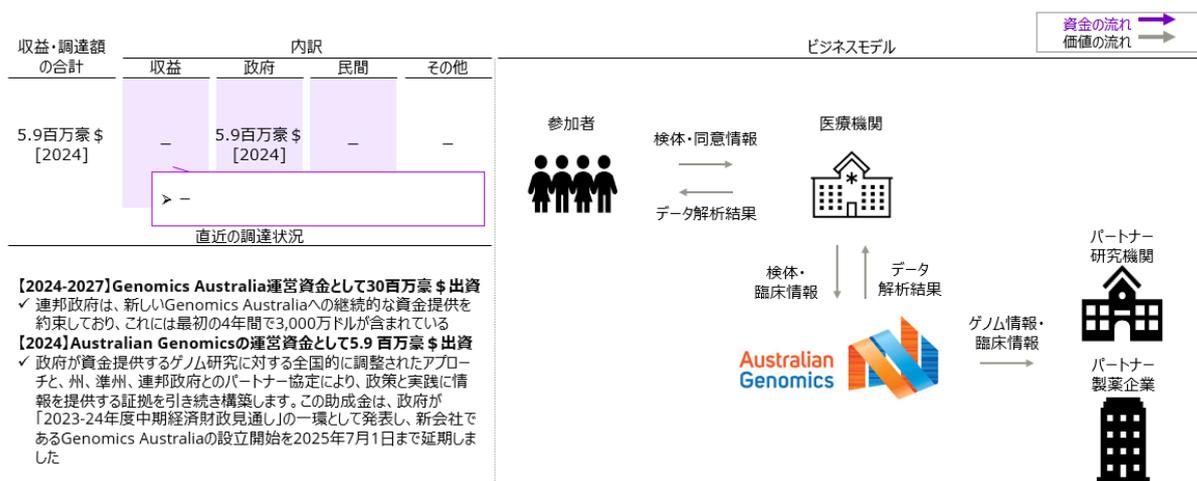
総従業員数（2024）：**40名以上**



Source : Governance | FinnGen, Steering Committee members | FinnGen, Teams | FinnGen

⑤ **オーストラリア : Australian Genomics (2025 より Genomics Australia)**

- **サマリ** : Australian Genomics は非常に低予算ながら、研究プログラムを介した患者還元を実施しているのが特徴。一方、二次利用に係る利用料は設けておらず収益化には至っていない。



- **資金調達トレンド** : 民間出資は認めていないものの、立ち上げ当初よりがん・希少疾患に限定したコホート研究を中心とすることで、低予算で患者還元を実施している。その際、インフラ整備と併せて臨床施設ネットワークの構築に注力しているのが特徴的ある。

プロセス	具体的な内容	調達額	費目の内訳
フェーズ1 2016-2021 臨床研究を介した患者還元 + インフラ整備	<ul style="list-style-type: none"> 13の希少疾患コホート研究、6のがんコホート研究 臨床施設ネットワークの確立 : 32施設... 希少疾患やがん患者5273人と近親者2399人がゲノム検査を受けた。 ゲノム検査の基盤インフラ構築 リソースとツールの開発 データガバナンス・ゲノミクス領域のガイドライン整備 	25億豪ドル	情報なし
フェーズ2 2021-2025 臨床研究及び患者還元	<ul style="list-style-type: none"> Australian Reproductive Genetic Carrier Screening研究 Mackenzie's Mission... 脊髄性筋萎縮症を含む希少で壊滅的な先天性疾患の遺伝的キャリアスクリーニング Leukodystrophies and Cardiac Genetics Disorders Flagships 希少疾患の診断・管理 先住民族のリーダーシップ強化・ゲノム医療の提供 新生児スクリーニング 組織的な拡大生殖キャリアスクリーニング (ERCS) プログラムの実施を裏付けるエビデンスの構築 新たな破壊的健康ゲノミクス技術の国際的スキャン MBS利用データ評価の評価 (導入後) 労働力とシステム容量のモデル化 ゲノム受容性 - 社会的嗜好、世論、分析 	64億豪ドル (2021-2023) 5.9億豪ドル (2024-2025)	<ul style="list-style-type: none"> 先住民族のリーダーシップ強化・ゲノム医療の提供 : 5億豪ドル 新生児スクリーニング : 20億豪ドル
Genomics Australia 2025-2029 ゲノム医療普及促進	<ul style="list-style-type: none"> ゲノム研究の大幅なブレークスルーを患者の日常のケアに変えることに注力 州や準州と協力して、更新されたNational Health Genomics Policy Framework (医療システムにゲノム医療を組み込むための枠組み。患者還元・人材・資金調達・サービス・データの5つを戦略的優先事項として具備) を実施 	30億豪ドル	情報なし

Source : Australian Genomics: Outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare - ScienceDirect, Australian Genomics grant success - Australian Genomics, MRFF delivers \$56 million for genomics research - Australian Genomics, Australian Genomics 2024-2025 grant approved - Australian Genomics, National Health Genomics Policy Framework 2018-2021 を基に弊社で整理

- **運営体制【ガバナンス体制】**：Australian Genomics は、患者還元・研究を目的とした主たる7つのガバナンス体制を有する。（2024年時点）

Australian Genomicsのガバナンス体制（2024時点）

	部門名	概要	人数 (2024時点)
Australian Genomics チーム	Independent Advisory Board	活動について助言し、産業界、医療、学界、政府の政策を考慮して、成果の創出と採用を促進	8名
	National Steering Committee	仕事の進捗状況を監視し、オーストラリアゲノミクスの科学的戦略、関与、調整、一貫性を推進	21名
	National Implementation Committee	Australian Genomicsの2024-2025年助成プログラムに係るガイダンスを提供し、 ゲノム研究成果の発信 を支援するフォーラム	21名
	International Advisors	仕事に国際的なベストプラクティスをもたらし、 国際的な協力の機会 を提供	情報なし
	Community Advisory Group	患者支持者で構成され、研究活動についての助言 を提供。患者調査の設計と言語、デジタルヘルスとデータ管理戦略、ゲノミクスの倫理的、法的、社会的分析についてアドバイスを提供	11名
	Aboriginal and Torres Strait Islander Advisory Group	アボリジニとトレス海峡諸島民の健康アクセスと、 ゲノミクスの臨床応用の観点から研究に影響を与える主要な問題 を特定を担当	情報なし
	Industry Advisory Group	協力を強化し、主要な問題について調整し、 すべてのオーストラリア人が精密医療の恩恵を受ける機会の実現 を担当	情報なし

Source : [Our committees — Australian Genomics](#)

- **運営体制【チーム体制】**：Australian Genomics の総従業員数は42名以上であり、Leadershipを含む4つのチームで構成されている。

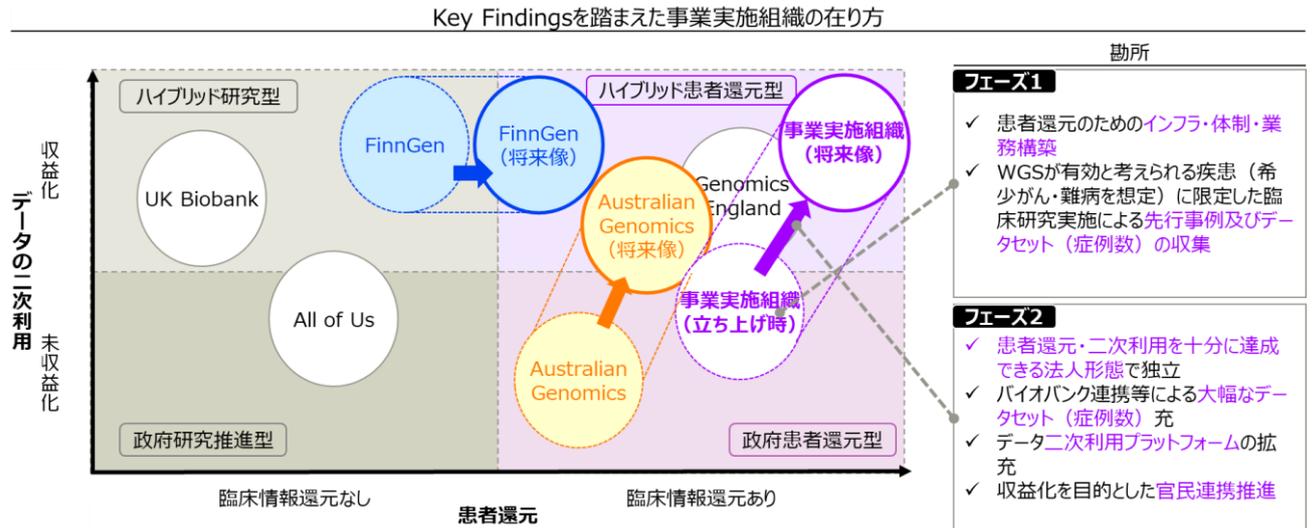
Australian Genomicsのチーム体制（2024時点）

総従業員数（2024）：**42名以上**

	部門名	人数 (2024時点)
1	Leadership	1名
2	Coordination team	22名
3	State coordination team	6名
4	Partner project coordinators	13名

Source : [Our team — Australian Genomics](#)

以上の調査結果をもとに、各組織の事業内容について、特に創設期から直近までの変化が確認できたところはその変遷も含め、下図のように整理をした。



FinnGen はデータの二次利用を起点として患者への臨床還元に移行しつつある一方で、Australian Genomics はまず臨床に注力した上で二次利用への拡大を狙っている。我が国の事業実施組織については、これまでの厚生労働省内の各種検討状況を踏まえ、初期フェーズでは患者還元体制の構築・WGSの有効性検証・データの収集のため政府資金で運営し、将来的には、政府資金だけでなく収益化を視野に二次利用インフラの拡充・パートナーリングなどの二次利用を促進していく流れが考えられる。

Australian Genomics の移行方法及び Genomics England の事例を参考に、初期フェーズと移行後のフェーズで必要な投資や体制作りを見極めていく必要がある。

● 2-4.各国のビジネスモデル

海外事例調査においては、今後事業実施組織が収益化を目指すことを想定し、ビジネスモデルの中でも特に二次利用に関する取組状況について追加で調査を行っている。

下図では、専門委員会の議論を基に、ビジネスモデルを患者還元・二次利用の2つの類型に整理している。

目的	カテゴリ	実施内容
患者還元	分析	シーケンスの実施
	解析	変異解析・アノテーション インサイトレポートの提供
	エキスパートパネル・ バリエーション検討会の支援	データセット（医療機関向け）の提供 解析環境（医療機関向け）の提供 現時点でGenomics Englandの提供
	患者への説明	分析・解析工程でのみ収益化を確認 治験情報の提供 リコンタクト ゲノム医療人材の派遣 ゲノム医療人材の教育
二次利用 ご説明	データの販売	データセット（アカデミア・民間企業向け）の提供 解析環境（アカデミア・民間企業向け）の提供 解析ツール（アカデミア・民間企業向け）の提供
	データサービス	治験参加者のリクルーティング データ解析トレーニングの提供 データ解析の代行

データの販売形態は、各組織/プログラムでデータセットの提供のみではなく、データ解析環境および解析ツールの提供を行っていることが確認されている。提供方法に応じたパターンがあり、申請が受理されれば誰でも利用可能なオープンソース販売、コンソーシアムメンバー/出資パートナーのみ利用可能な限定販売が存在すると考えられる。

			調査対象国				
			オープンソース販売			限定販売	
			All of Us	UK Biobank	Australian Genomics	Genomics England	FinnGen
二次利用	データの販売	データセットの提供	従量課金 バイト単位で請求 (料金非公開)	3年ライセンス販売 3,000-9,000 £ データの種類の価格が変動 3,000 £ : 基本的な表現型 6,000 £ : SNP、一部アッセイ 9,000 £ : WGS含全データ	無料	【研究用】 無料	無料 出資パートナーに 独占利用権を付与
		データ解析環境の提供	従量課金 クラウド：0.2 \$/月 ストレージ：0.026 \$/GB/月		無料	【商用】 料金体系非公開 Discovery Forumの 参加者のみ利用可能 ゲノム数・計算力に応じて変動	
		データ解析ツールの提供	従量課金 アプリケーション：0.2-0.4 \$/時 クラウド：270 \$/月		無料		
		年間の収益	情報なし	3.8百万 £ (2023)	-	3.5百万 £ (2022)	-
	研究プロジェクト数	12,390件以上 (2024までの累積)	722件 (2023)	1件 (2024)	149件 (2022)	情報なし	
	【参考】年間の収益/研究プロジェクト数	-	5,263 £	-	23,489 £	-	

Source : Is there a cost to use the Researcher Workbench? – All of Us Research Hub, All of Us Research Program: Key Updates Including New Data Release、Genome UK: 2022 to 2025 implementation plan for England - GOV.UK、Genomics-England-Annual-Report-2020-2021.pdf、GenomicsEngland_AR_2022.pdf、UK Biobank: what can it do, how you can use it and how is it being used?、UK Biobank Approved research、Public data releases | FinnGen、National impact | FinnGen、The Finnish Genomics Initiative FinnGen enters its next phase with 52M€ of new funding | University of Helsinki、Accessing Australian Genomics data – Australian Genomics、Research projects using our data – Australian Genomics、諸外国におけるゲノム医療の制度・体制・運用等に関する調査（内閣官房 健康・医療戦略室委託事業,2019）

【参考】諸外国のデータ販売の詳細

組織/ プログラム名	データ利用料	データ利用者数 (件数)
Australian Genomics	<ul style="list-style-type: none"> データ利用料・解析環境料・解析ツール利用料無料 (研究用・商用) 利用希望者はオンライン申請フォームでプロジェクト内容を申請し、同プログラムのデータアクセス委員会の承認を受ける必要あり 	<ul style="list-style-type: none"> 登録研究者数: 情報なし 承認された研究プロジェクト数: 17件 (2020-2025) 2023年: 1件, 2024年: 1件
All of Us	<ul style="list-style-type: none"> 従量課金制: データ利用料・解析環境料・解析ツール利用料 (研究用・商用) クラウド上でデータ解析を行う際のデータ抽出・ワークスペース費用ストレージ費用・アプリケーション費用は利用者負担。NIHのAll of Usでは各研究者に初回\$300分のクラウドクレジットが提供され、それを超える部分は利用者自身のGoogle Cloud課金アカウントで支払う 	<ul style="list-style-type: none"> 登録研究者数: 12,475人以上 (2024.08までの累積) 全米865以上の機関、135以上の海外機関が登録 研究用ワークスペース数: 12,390以上 (2024.08までの累積)
UK Biobank	<ul style="list-style-type: none"> 3年間ライセンス販売: データ利用料・解析環境料・解析ツール利用料 (研究用・商用) 基本的な表現型のみ: £ 3,000、遺伝子型や一部アッセイデータを含む: £ 6,000、全ゲノムやイメージングデータを含む全データ: £ 9,000。1プロジェクトに複数の研究機関が参加する場合、£ 1,000/機関の手数料が加算。また、低所得の研究者には£ 500に割引する制度あり 	<ul style="list-style-type: none"> 登録研究者数: 3万人以上 2024年時点で2万人以上がアクティブ 90か国以上の研究者が利用 承認された研究プロジェクト数: 累計4,000件以上 2022年: 719件, 2023年: 722件
Genomics England	<ul style="list-style-type: none"> 限定販売: データ利用料・解析環境料・解析ツール利用料無料 (研究用) 限定販売: データ利用料・解析環境料・解析ツール利用料非公開 (商用) Discovery Forumへ参加することでデータ利用が可能。会員段階は3段階 (Full memberで0.25百万 £) でゲノム数・計算力に応じて選択。中小企業は大手企業の約1/6に割引、スタートアップ企業は初年度+1年無料 	<ul style="list-style-type: none"> 登録研究者数: 約1,752人 (2022までの累積) 230の研究機関、29社の民間企業 承認された研究プロジェクト数: 699件 (2022までの累積)、550件 (2021までの累積)
FinnGen	<ul style="list-style-type: none"> 限定販売: データ利用料・解析環境料無料 (研究用・商用) FinnGen出資パートナーのみがデータ利用可能 (データ利用、解析環境利用料不要) 一般の研究者向けにサマリ・集計結果のみが無料公開 	<ul style="list-style-type: none"> 登録研究者数: 640人 (2024年) フィンランド国内の主要大学・病院等15機関と海外製薬企業13社計28組織がデータアクセス権限を有する 承認された研究プロジェクト数: 情報なし

Source : Is there a cost to use the Researcher Workbench? – All of Us Research Hub, All of Us Research Program: Key Updates Including New Data Release、Genome UK: 2022 to 2025 implementation plan for England - GOV.UK、Genomics-England-Annual-Report-2020-2021.pdf、GenomicsEngland_AR_2022.pdf、UK Biobank: what can it do, how you can use it and how is it being used?、UK Biobank Approved research、Public data releases | FinnGen、National impact | FinnGen、The Finnish Genomics Initiative FinnGen enters its next phase with 52M€ of new funding | University of Helsinki、Accessing Australian Genomics data – Australian Genomics、Research projects using our data – Australian Genomics、諸外国におけるゲノム医療の制度・体制・運用等に関する調査 (内閣官房 健康・医療戦略室委託事業,2019)

各組織/プログラムがどのようなデータを収集しているかについて、下図のようにまとめている。データ利用者数を増やす (≒データの価値を高める) ためには、解析症例数・データ種を増やすことが慣例となっていることが確認された。

研究プロジェクト数	組織/ プログラム名	解析症例数 (WGS)	収集しているデータ						
			遺伝子情報	臨床情報	身体測定 情報	健康情報 ウェアラブルバイ	画像情報	アンケート (質 問票) 情報	その他
多	All of Us	24.5万件	ジェノタイピング 全ゲノム	電子カルテデータ と連携	身長・体重・ BMI・血圧・脈 拍等	ス 由来データ (Fit bitの歩数・心 拍)	将来的な連携を 計画中	属性や生活習慣、 病歴、医療アク セスなど	生体試料・ COVID-19抗 体検査データ・社 会環境データ
	UK Biobank	50万件	ジェノタイピング 全エクソーム 全ゲノム	NHSの診療記 録と連携	身長・体重・ BMI・血圧・脈 拍等	睡眠ログ等 活動量計データ を1週間分保有	脳・心臓・腹部 MRI・全身 DXA・頸動脈エ コー情報	病歴・生活習 慣・食習慣・メン タルヘルス・認知 機能・職業歴等	生体試料・ バイオマーカー情報・ マルチオミクス情報・ 環境要因情報
	Genomics England	12万件	全ゲノム (がん・希少疾 患・一部感染症)	NHSの診療記 録と連携	情報なし	情報なし	MRI・X線・病理 画像	情報なし	トリオ解析データ・ バリエーション解 釈データ
	FinnGen	9,000件 以上	ジェノタイピング 全ゲノム	国家レジストリ と連携	情報なし	情報なし	情報なし	情報なし	人口統計 (性別・年齢・ 居住地等)
少	Australian Genomics	1,310件 以上	全エクソーム 全ゲノム (がん・希少疾 患)	医療記録と連携	情報なし	情報なし	情報なし	情報なし	家族・コホート情 報

【仮説】
限定販売ではデータの種類の少ない場合でも個別化されたデータセット提供により収益化している可能性

Source : Data Sources – All of Us Research Hub、About our data、Past data releases、Data in the Research Environment - Genomics England Research Environment User Guide、For Researchers | FinnGen、Research projects using our data – Australian Genomics、Australian Genomics: Outcomes of a 5-year national program to accelerate the integration of genomics in healthcare - PMC

データ収集に向けた施策についても下図の通り調査した。患者還元を行っているところはもちろんであるが、二次利用目的が主であった場合においても、幅広く金銭的インセンティブを設計したり継続して参加し続けてもらうためのコミュニケーションを充実させるなど、新規参加者の募集及び既存参加者の継続の両輪での施策が必要である。

組織/ プログラム名	新規参加者の募集施策			既存参加者の継続施策				
	金銭的 インセンティブ導入	参加募集 方法の多角化	同意取得 ツールの導入	遺伝情報 の返却	二次的所見 の返却	ニュースレター 配信・イベント開催	参加者パネル への招待	コミュニケーション ツールの提供
All of Us	有 (25\$/人)	医療機関の紹介 Webポータル・ イベントでの紹介	Webポータル (Join AllOfUs)	あり (臨床用途で はない)	なし	あり	あり	なし
UK Biobank	無 交通費のみ支給	郵便招待 (NHS)	ツール無	基本的になし 重篤な偶発的所見 が見つかった場合のみ返却	基本的になし 重篤な偶発的所見 が見つかった場合のみ返却	あり	あり	なし
Genomics England	無	医療機関の紹介	Webポータル (Check Your Choice)	あり 臨床医・遺伝力 ウンセラが返却	あり	あり	あり	なし
FinnGen	無	バイオバンクから データを収集する のみ	ツール無 (Biobank に依存)	基本的になし	なし	なし	なし	一部あり (MYBiobank) 再コンタクト目的
Australian Genomics	無	医療機関の紹介	Webポータル (CTRL)	あり 臨床医・遺伝力 ウンセラが返却	あり	あり	あり	あり (CTRL)

Source : [How are participants recruited, and what does participation entail? - All of Us Research Hub](#), [All of Us Research Program | Essentia Health](#), [NIH's All of Us Research Program returns genetic health-related results to participants | National Institutes of Health \(NIH\)](#), [biobank-leaflet-sept_final.pdf](#), [Deepening UK Biobank participant engagement](#), [UK Biobank | Stay involved](#), [UK Biobank | Contribute further](#), [A Shared Journey of Discovery - Jillian Hastings Ward reflects on the...](#), [100,000 Genomes Project | Genomics England](#), [100,000 Genomes Project | Genomics England](#), [100,000 Genomes Project | Genomics England](#), [Involve-Australia_Guidelines-for-Community-Involvement-in-Genomic-Research-1.pdf](#), [Involve-Australia_Guidelines-for-Community-Involvement-in-Genomic-Research-1.pdf](#), [Recontacting biobank participants to collect lifestyle, behavioural and cognitive information via online questionnaires: lessons from a pilot study within FinnGen | BMJ Open](#), [MyBiobank and FinnGen | Finnish Biobank Cooperative - FINBB](#)

各組織/プログラムが提供しているサービスについては、公知情報からの調査では限定的な情報量にとどまっている。治験参加者のリクルーティング・データ解析トレーニングについては、一部組織で実施しているものの、現時点では、収益を得ていることについて確認できなかった。

			調査対象国				
			All of Us	UK Biobank	Genomics England	FinnGen	Australian Genomics
二次利用	データサービス	治験参加者のリクルーティング	▶ 情報なし	▶ 情報なし	▶ NHSを介して実施	▶ 情報なし	▶ 希少がん患者向けにマッチングプロジェクト (PrOSPeCT) を実施
		データ解析トレーニングの提供	▶ 公式HP上で ▶ 資料を提供	▶ 利用者向けに必修トレーニングを提供 ▶ バイオインフォマティクス向けにトレーニングを提供	▶ 利用者向けにトレーニングセッション・研究環境研修会を提供	▶ 解析トレーニング、データセキュリティ教育を提供 ▶ セミナー・ワークショップの開催	▶ 利用者向けにトレーニングセッション・イベントを提供
		データ解析の代行	▶ 情報なし	▶ 情報なし	▶ 情報なし	▶ 情報なし	▶ 情報なし
年間の収益			情報なし	情報なし	情報なし	情報なし	情報なし

Source : [Australia's PrOSPeCT project is sequencing thousands of cancer patients](#), [SAS Analytics Guide - How to Estimate Frequency - User Support](#), [Upcoming live training - Genomics England Research Environment User Guide](#), [Researcher training now available - UK Biobank](#), [Approved Research, Training | FinnGenn-support](#)

● 2-5.各国の民間企業の活用事例

各組織/プログラムの調査を通して、それぞれ民間企業からの資金調達や事業立ち上げに向けた民間との連携が確認されている。事業実施組織が備えると考えられている機能・役割に沿って、どのように民間企業が活用されているかについてプレスリリース情報を基に整理した。

中でも事業と民間企業が共同でサービスを創出している①Genomics England × illumina、②Genomics England × Lifebit の例については、ただ単なる委託関係に留まらず、長期的なパートナーシップを築いている例として今後の事業実施組織の体制検討において参考になると考える。

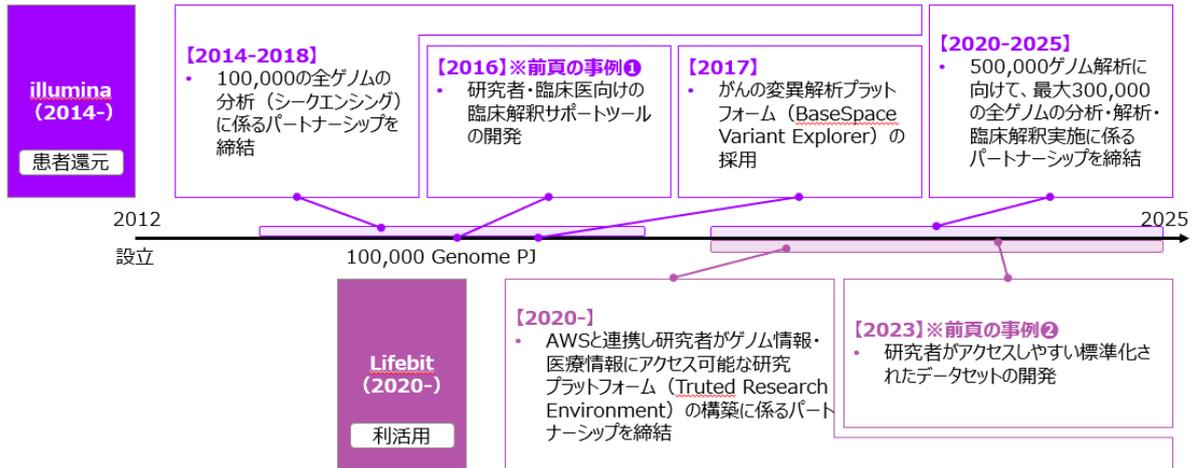
事業実施組織の機能・役割 (抜粋) ¹		民間企業の活用事例 ²				
大分類	中分類	Australian Genomics	Genomics England	UK Biobank	All of Us	FinnGen
(1) 全ゲノム解析等の結果及び成果の速やかな患者還元支援	EP等への臨床情報・画像等情報・レポート等の還元可能なゲノム治療支援システムの構築	illumina (ゲノミクス、米) の臨床解釈プラットフォームの採用	illumina (ゲノミクス、米) と連携し、研究者・臨床医向けの臨床解釈サポートツールを開発 Congenica (ヘルステック、英) SapiaTMIによる臨床意思決定支援プラットフォームを採用 GenomOncology (ヘルステック、英) の治療薬・予後・臨床試験情報提供プラットフォームを採用	一次利用 (患者還元) 未実施		
	最新の技術を活用した高速なゲノム解析基盤の早期構築	illumina (ゲノミクス、米) との全ゲノムの分析・解析に係るパートナーシップ	illumina (ゲノミクス、米) との全ゲノムの分析・解析に係るパートナーシップ及びがんの発癌解析プラットフォームの採用			
(3) 質の高い情報基盤の構築と運用	医療情報を含むデータ収集		-	優先的なデータ利用権を目的に国際的な製薬企業が全エクソ解析・全ゲノム・プロテオミクス解析の実施に出資	Fitbit (ウェアラブルデバイス、米) デバイスを活用した健康データの収集	13の国際的な製薬会社と15のフィンランドの学術機関による出資
	産業・アカデミアへの利活用支援	二次利用が発展途上	Lifebit (ヘルステック、英) と連携し、研究者がアクセスしやすい標準化されたデータセットを構築	-	-	
	データ共有システム構築		Lifebit (ヘルステック、英) と開発に係るパートナーシップ IOVIA (コンサルティング、米) データ統合プラットフォーム採用	AWSパートナーDNAnexus (ヘルステック、米) が開発	SAS (ソフトウェア、米) の分析ツールを採用	BC Platform (ヘルステック、スイス) が利活用プラットフォームを開発

1：第22回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会資料4「事業実施組織の機能・役割」から民間活用事例を確認した機能・役割を一部抜粋 2：プレスリリースの中で企業名が明示されている事例を弊社整理 Source：各種公開情報を基にした弊社整理

Genomics England の具体的なパートナーリングの詳細は、下図の通りである。Genomics England はパートナーリングを締結している民間企業に収集した全ゲノム情報・医療情報を提供し、共同で開発を行うことで単なるインフラ整備にとどまらない事業の付加価値化や新しいサービスの開発・提供を実現できていると考えられる。

	① 研究者・臨床医向けの臨床解釈サポートツールの開発	② 研究者がアクセスしやすい標準化されたデータセットの構築
実施時期	2016-2018	2024
民間企業名	illumina (ゲノミクス、アメリカ) ※2014よりGELのパートナー	Lifebit (ヘルステック、イギリス) ※2020よりGELのパートナー
目的	<ul style="list-style-type: none"> 研究者・臨床医が全ゲノム情報に基づく臨床的解釈を簡便に実施できるように、全ゲノム情報の臨床的解釈とそのレポートニングを実行可能なバイオインフォマティクスツールを開発する 	<ul style="list-style-type: none"> 研究者が利活用しやすいデータセットを構築するため、Genomics Englandが保有する全ゲノム情報・医療情報の標準化 (クレンジング・プロファイリング等) を実施する
実施内容	<ul style="list-style-type: none"> Genomics Englandが提供する100,000 Genome Projectで分析した全ゲノム情報及び医療情報を活用して、illuminaがバイオインフォマティクスプラットフォームを開発 上記を臨床解釈サポートツールとして、Genomics Englandを利用する研究者・臨床医に展開 	<ul style="list-style-type: none"> Genomics Englandが提供する全ゲノム情報・医療情報を活用して、LifebitがObservational Medical Outcome Partnership (OMOP) 共通データモデルに準拠したデータの標準化プラットフォームを開発 標準化したデータをTREを介して研究者に展開 患者 (データ提供者) のプライバシー保護のため、本開発はTRE内で実施

Genomics England のパートナーシップ戦略として、illumina は全ゲノム解析の開始時から、Lifebit は TRE 環境の構築から現在に至るまで、長期的に Genomics England を支援している。双方ともに、一方的に事業組織が委託するのみならず、事業の企画・構想の段階から継続的に事業内容・新規サービス開発等の戦略的なパートナーとして機能している。



5. 分析・考察

1. 医療経済性評価

● 1-1. 全ゲノム検査の注力領域の定義

がん領域において全ゲノム検査の対象とする疾患に関しては、2040年までに全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療が一般に普及した状況を想定して対象者を推計しているため、全てのがん疾患（がん統計の22種）と定義した。また、がんの有病集の将来予測に関して入手可能な統計情報の制約もあり、希少がんや難治性がん（血液・骨髄・肉腫等）に絞った推計は困難であった。

● 1-2. 全ゲノム検査の対象者数の概算

対象者数の推計にあたっては、母集団および関心のある割合をそれぞれ定義し、潜在的な対象者層も含めて広く規模を見積もっている。今後、事業実施組織として特に注力すべきターゲットの決定に際しては、既に一次予防領域で簡易的な遺伝子検査キットを商用化し始めている民間企業との棲み分けや、事業実施組織の検査体制のキャパシティ（検査可能数）の観点を踏まえた検討が必要である。

● 1-3. 全ゲノム検査の検査費用の概算

分析・解析・解釈の全工程に共通して、将来的な費用はAI技術の発展に伴い指数関数的に下落する可能性がある。一方、今回は2025年3月末時点で開示されていた2019年～2022年の費用情報を基に試算したため、本要因は考慮しない試算結果である。

分析工程においては、予防領域における要求カバレッジについて、今回は厚生科学審議会科学技術部会 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第7回・第12回）の議事録を参考に、x30～x200カバレッジの適用を想定した。一方で、早期発見の領域を中心により低カバレッジでの検査が可能という海外論文も散見されるため、カバレッジの定義に際しては、専門家を含めた議論による決定が必要である。

解析工程においては、時系列費用の情報が存在しなかったため、分析費用と同じ費用減少率であると仮定して算出し、2名の専門家には書面アンケートを通して「違和感はない」との回答をいただいた。一方で、費用の減少幅を過大評価している可能性もあるため、実際に解析を実施している企業へのヒアリングを通して費用の費目を精緻化することで、より精度を高く算出できると思料している。

解釈工程においては、全ゲノム検査の解釈費用をがん・難病ともにがん現在のパネル検査の保険診療点数に基づいて試算した。費用を精緻化する際には、がんのエキスパートパネル・難病のバリエーション検討会の費用を考慮する必要がある。

● 1-4.全ゲノム検査の市場規模の概算

がん・難病領域ともに、領域ごとの断面对象者を定義している都合上、最終的な市場規模の概算値には同一人物による同年度内の複数回受診も一部含まれている。数値の精緻化にあたっては、現実的なペイシエントジャーニーに即した受診回数の検討が必要である。

● 1-5.全ゲノム検査によって期待される効果

がん・難病領域ともに、今回は海外の研究論文で報告されている全ゲノム検査の有効性を調査し、従来手法（非遺伝子検査・遺伝子検査）との比較が検証されていた研究についてはその旨を記載した。また、がんの二次予防・三次予防における検査感度や、難病の早期発見において検知可能な疾患数など、共通の指標を用いて従来手法との比較が可能な領域については、比較の参考となる情報源を記載した。

しかしながら、これらはいくまで研究段階における限定的な実験結果に基づく数値であるため、実際の臨床現場においても適用可能かどうかを判断するためには、当該領域で臨床経験を有する専門医等へのヒアリングが不可欠である。

総じて、全ゲノム検査の医療経済性については、様々な前提を置く必要があり、精緻な推計は困難であった。将来的に事業実施組織が全ゲノム検査で注力すべき疾患や対象者を定義するにあたっては、本調査で得た医療経済的な視点、すなわち市場規模の対象者数や費用・領域ごとの効果の知見に加えて、関連領域における民間企業の動向や、事業実施組織のキャパシティ等の観点も鑑みて総合的な判断を下す必要がある。

2.海外事例調査

● 2-1.調査対象国の選定

本調査では、全ゲノム検査の先進国として2024年3月末時点での解析症例数に基づき4つの調査対象国を選定した。これらの国以外にも、電子カルテ連携を推進しているシンガポールの「TRUST in Singapore」、Trusted Research Environment内でハイパフォーマンスコンピューティングを実施可能なデンマークの「Danish National Genome Center」等、継続調査が必要である。

● 2-2.各国の政府予算の規模

予算規模について、我が国の事業実施組織が患者還元・二次利用を主目的とする場合、Genomics Englandと同程度の政府予算の確保を検討すべきと考えられる。政府予算が限定的な例として FinnGen が挙げ

られるが、FinnGenは産業パートナー・研究パートナー中心の運営を実施することで民間からの調達を獲得しており、患者還元かつオープンな研究促進を目指す場合には適さないと考えている。

また今回の調査において、諸外国の政府予算に関しては、IR情報の未開示によりデスクトップリサーチでは限定的な情報しか取れず、患者還元・研究・二次利用にどれだけ予算を投じたかが不明瞭なケースが多かった。今後は全ゲノム検査の実施機関へのヒアリングや調査協力依頼を通じて、事業に対する予算規模や投資状況をより精緻化する必要がある。

● 2-3.各国の個別サマリ（機能の整理）

各国の類似組織が具備する機能を比較すると、少なくとも、組織運営・広報・PPI・ELSI・利活用審査に係る体制は類全ての組織で有しており、最低限のガバナンスとして有するべき体制であると言える。民間調達額を上げる場合、データの二次利用を主目的に掲げ、産業界のニーズに合わせて事業運営していくことが必要と考えられる。

一方で調査方法においては、内部委員会・外部委員会等事業ガバナンス体制のみしか公開されていない事業・プログラムが大半であり、会社の部門等の情報が不明であった。部門及びその構成人数を調査するためには、関係者へのヒアリング実施が必要である。

● 2-4.各国のビジネスモデル

今回行った公開情報からの調査ではデータ利用料・利活用環境利用料・サンプル利用料・解析受託料・コンソーシアム会費による収益を確認するにとどまっており、その内実については各社に直接確認する必要がある。アカデミアや製薬企業へのデータ販売による収益は事業運営費の最大15%程度であり、収益化について現時点で成功を収めている組織が少なく、アカデミアや製薬企業側のニーズについては改めて確認が必要と考える。可能性として、データ販売以外のデータサービスを検討すべきであるが、海外の類似事業で参考になる事例は存在しなかった。さらなる収益化の可能性を検討する上では、遺伝子検査を主とする民間企業や、他分野のデータビジネスを基にビジネスモデルを整理する必要がある。

● 2-5.各国の民間企業の活用事例

プレスリリース等の公開情報からはシステム開発におけるパートナーシップなどの情報しか入手できず、事業戦略立案・業務のアウトソーシング等、業務実行に係る民間企業の活用状況が不明であった。実態を把握するためには、対象組織に対するヒアリング等、インターネット調査外の定性調査が必要である。

総じて、事業実施組織の設計にあたっては、本調査で判明した海外の制度・予算・体制・ビジネスモデル・民間連携の実態を踏まえて、我が国の目指す方向性との比較検討が必要である。特に、患者還元と二次利用の両立を

見据え、民間参加を促す持続可能なエコシステムの構築や、ゲノム関連サービスを始めとする収益モデルの多様化の検討が重要である。

3. 今後の検討方針

全ゲノム解析等実行計画の実現に向けては、今後も事業実施組織の事業内容や組織のあり方について、引き続き検討が続くことが予想される。特に今回調査を行った医療経済性を踏まえた事業範囲の優先順位付けや、海外事例調査に基づく事業実施組織の機能・体制の在り方の議論が継続して主要なテーマである。検討に当たっては、全ゲノム検査市場における民間企業との棲み分けや、事業を実施する上での産官学との協業可能性等を踏まえながら、事業実施組織が公共部門として担うべき領域を明確化するとともに、何を自前で整備し、何を外部委託すべきか、また事業実施にあたっての座組についても、検討を深めていく必要がある。

また、今回は調査し切れなかったものの重要な観点として、事業実施組織の初期フェーズにおける患者還元を効率的に実現するための、解析データの蓄積や活用の際に国民の協力を得るための広報活動や、専門的な全ゲノム解析等の業務を遂行するための高度人材や知見の集積方針が挙げられる。

将来的に政府資金だけでなく収益化を視野に二次利用インフラの拡充を促進する場合には、Genomics England や FinnGen が実施しているような民間企業とのパートナーリングにも着目をする必要があるだろう。ただし、現時点においては、全ゲノムデータの利活用に成功し、持続可能な収益化に至っている公共事業は世界的にも限定的であるため、類似する他業界での先行事例（成功・失敗の両面）を含めた継続的な調査が必要とされる。

最後に、全ゲノム解析等の事業の目的・提供価値・役割の明確化に向けた検討の枠組みとして、体系的かつ実効性のある検討を進めるための論点を一案として以下に提示する。

【今後の検討論点（案）】

- 全ゲノム解析等の事業の目的・提供価値は？
 - 全ゲノム解析等の事業の展開が社会にもたらす価値とは？
 - 全ゲノム解析等の事業を公共部門が事業実施組織を立ち上げて実施する意義とは？
- 全ゲノム検査市場において、事業実施組織の目指す方向性は？
 - 事業実施組織が提供すべき価値（期待される役割）は？
 - どのような事業目標を置くべきか？
- 価値提供および事業目標達成に向け、具備すべき機能は？
 - 事業目標達成に向けての要諦は？
 - 価値提供のプロセスは？

- 体制・官民連携のあるべき姿は？
- マネタイズポイントおよびビジネスモデルは？
- 事業展開に向けてのステップは？
 - 事業開始時点の絵姿は？
 - 事業展開の中長期的な投資計画は？

6. 検討委員会の実施状況

本調査においては、検討委員会は実施していない。

7. 成果の公表方法

本資料は、令和7年4月以降に厚生労働省のホームページに記載される予定である。いつでも、どこでも、誰もが全ゲノム解析等の結果を用いたゲノム医療を享受することができる体制整備を進めるための検討を行うための基礎資料として活用可能であり、全ゲノム解析等実行計画に係る基本戦略を検討する上での市場調査・市場予測結果として活用可能である。

**令和6年度 厚生労働省
地域医療基盤総合推進調査事業
全ゲノム解析等が医療実装された場合の経済効果に係る調査
事業報告書**

令和7（2025）年3月
編集・発行：アクセントリア株式会社
