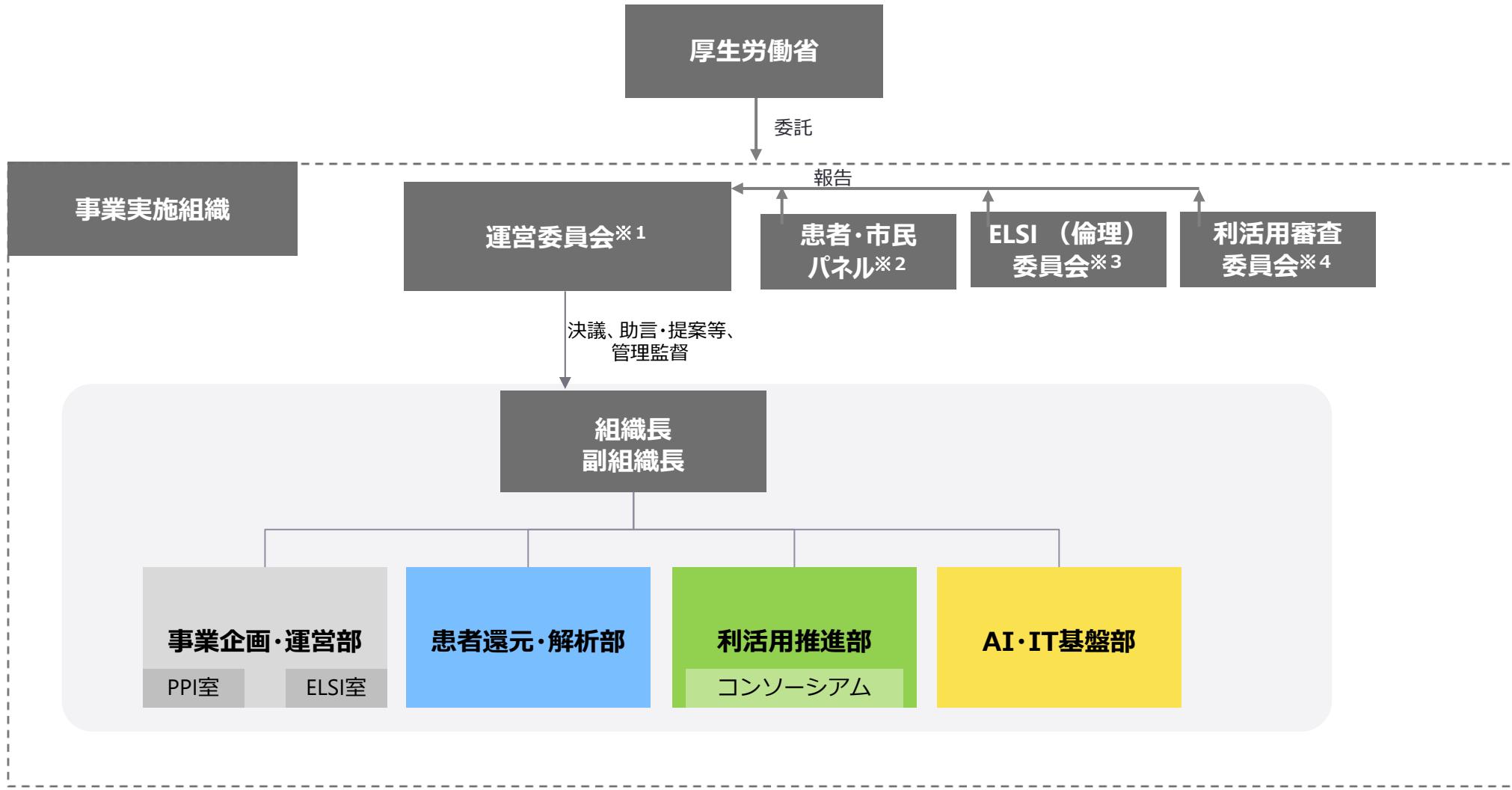


全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況

令和7年度の事業実施組織の体制図



*1 運営委員会は、事業実施組織全体の運営方針の策定、管理監督等を行う。

*2 患者・市民パネルは、患者還元やデータ利活用、情報発信等に係る事業実施組織の運営方針について、患者・市民の視点からの意見を提議する。

*3 ELSI (倫理) 委員会は、事業実施組織に対して、専門的な観点から、ELSI (倫理的・法的・社会的課題) への適切な対応に係る必要な助言を行う。

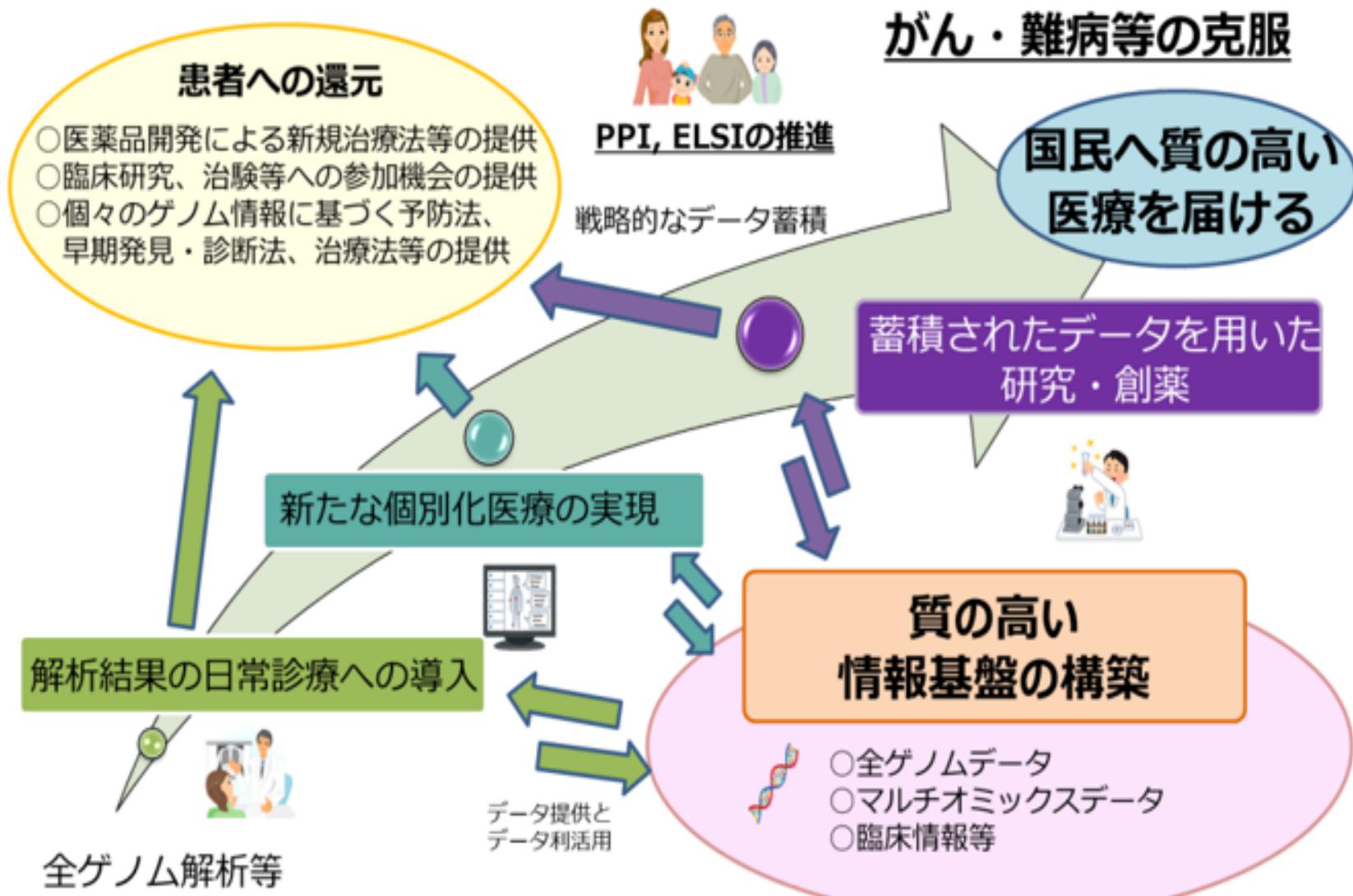
*4 利活用審査委員会は、アカデミアや企業等からデータの利用申請があった場合に、その申請に係る審査及び承認を行う。

運営委員会におけるこれまでの検討状況

開催日	検討事項(アジェンダ)
令和7年	第1回 7/3(木) <ul style="list-style-type: none">■ これまでの経緯等の説明・意見交換
	第2回 8/5(火) <ul style="list-style-type: none">■ プロジェクトスケジュールと設立作業班の紹介■ 事業実施組織の組織体制について■ 組織名称について
	第3回 9/9(火) <ul style="list-style-type: none">■ 運営方針について
	第4回 10/20(月) <ul style="list-style-type: none">■ 運営委員会の役割及び事業実施組織を取り巻く状況・将来像について■ 運営方針について■ 組織名称について
	第5回 11/18(火) <ul style="list-style-type: none">■ 組織名称について■ 中期事業計画について■ 各領域の検討状況について
	第6回 12/17(水) <ul style="list-style-type: none">■ 運営委員会運用規程・運営方針について■ 中期事業計画について■ 事業実施組織の体制について■ 各領域の検討状況について
	第7回 1/29(木) <ul style="list-style-type: none">■ 運営委員会の役割・権限範囲及び運営委員会運用規程について■ 運営方針・中期事業計画・事業実施組織の体制について■ 各種委員会等の概要・体制について■ 各領域の検討状況について

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

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



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

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

事業実施組織のビジョン

新たな
個別化医療等の
推進

日常診療へ
導入

患者還元

ゲノム情報・
臨床情報等

国民へ質の高い医療を届け、
将来的な「がん・難病等の克服」を目指す好循環の実現

成果

情報基盤

研究・創薬等へ
利活用促進

戦略的な
データ蓄積

全ゲノム解析等に係る事業の運営に関する基本的な考え方(運営方針・戦略)案について

背景・経緯

- 全ゲノム解析を基盤とするゲノム医療は、個別化医療や創薬等への貢献が期待され、諸外国では国家プロジェクトとして推進されている
- 日本においても、がん・難病領域を中心に全ゲノム解析の推進と、研究成果を迅速に診療へ還元する体制整備が求められてきた
- こうした背景を踏まえ、当面、令和7年度に国立がん研究センター内に事業実施組織を立ち上げることを決定した

将来像

診療と研究開発の好循環を持続的に実現することによる、がん・難病等の克服

目標

「患者起点・患者還元」を基本理念とし、質の高い情報基盤を構築・運用することで、
全ゲノム解析結果の日常診療や個別化医療、研究・創薬への活用を推進

方針

1 ガバナンスの確保

- 高い透明性と強固で適時適切に対応することができる意思決定体制の構築
- 運営委員会を基盤としたガバナンスの確保

2 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

- 全ゲノム解析が有効な症例に重点的に対応
- 解析結果を患者に円滑に還元できる体制の整備
- 研究事業と緊密に連携
- データ収集・解析等に係る統一的基盤を研究班に提供
- 研究班に対し継続的なモニタリングを実施

3 患者の自由意思の尊重と透明性の確保

- 患者の自由意思を尊重し、十分な説明と理解に基づく同意を取得
- 関連する法令や倫理指針の遵守

4 産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用

- 公平かつ安全な利活用ポリシーの明確化
- 迅速な利活用のために産業界・アカデミア等と連携

5 倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応及び患者・市民参画

- 倫理的・法的・社会的課題(ELSI)に適切に対応
- 継続的な情報発信及び周知活動を実施
- ゲノムに係る研究・医療に関するリテラシーの向上に向けた取組推進

6 全ゲノムの解析を担う人材確保・育成

- ゲノム医療の普及に不可欠な人材の育成と専門性の向上

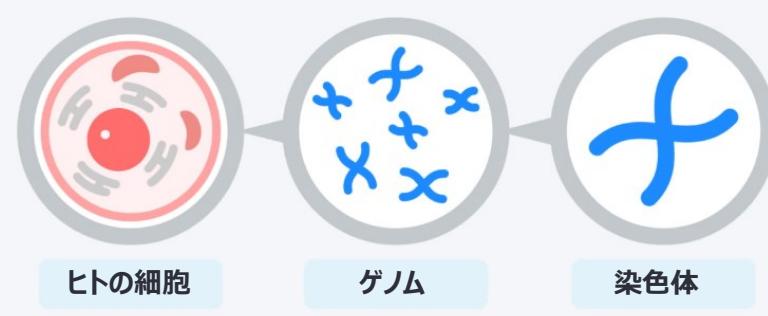
7 情報基盤・情報セキュリティ管理体制の構築と運用

- 高品質なデータベース、情報基盤及び情報セキュリティ対策の構築
- AI等の最新技術を活用し、性能、可用性、拡張性等とのバランスを取りつつ、堅牢なシステム・ネットワーク環境の維持と継続的な改善の推進

中期事業計画(案)について：全ゲノム解析の概要及び意義・必要性と目指す姿 2026-2028 (令和8-10) 年度

ゲノムとは*

- 生物の持つ全ての遺伝情報を意味する。ゲノムは生体を構成する設計図として位置づけられ、分子としての主体はDNAである
- ヒトは約37兆個の全ての体細胞の核内に、父母それぞれから1セット(ハプロイドゲノム)ずつを受け継いだ、合計2セットのゲノムDNAを有する
- ハプロイドゲノムは23本の染色体、約30億の塩基対から構成されている
- 一人の人の体を構成する全ての細胞は、基本的に同一のゲノム情報を持つ



全ゲノム解析とは

- ゲノム全体を解析することを意味する。具体的には、ハプロイドゲノムあたり 約30億塩基対の全ての配列を読み取ることが中心
- 従来の部分的なゲノム解析では検出困難であった個人差や変異を検出し、病態解明、診断、治療方針決定及び予防・診断・治療法開発等に役立つことが見込まれる

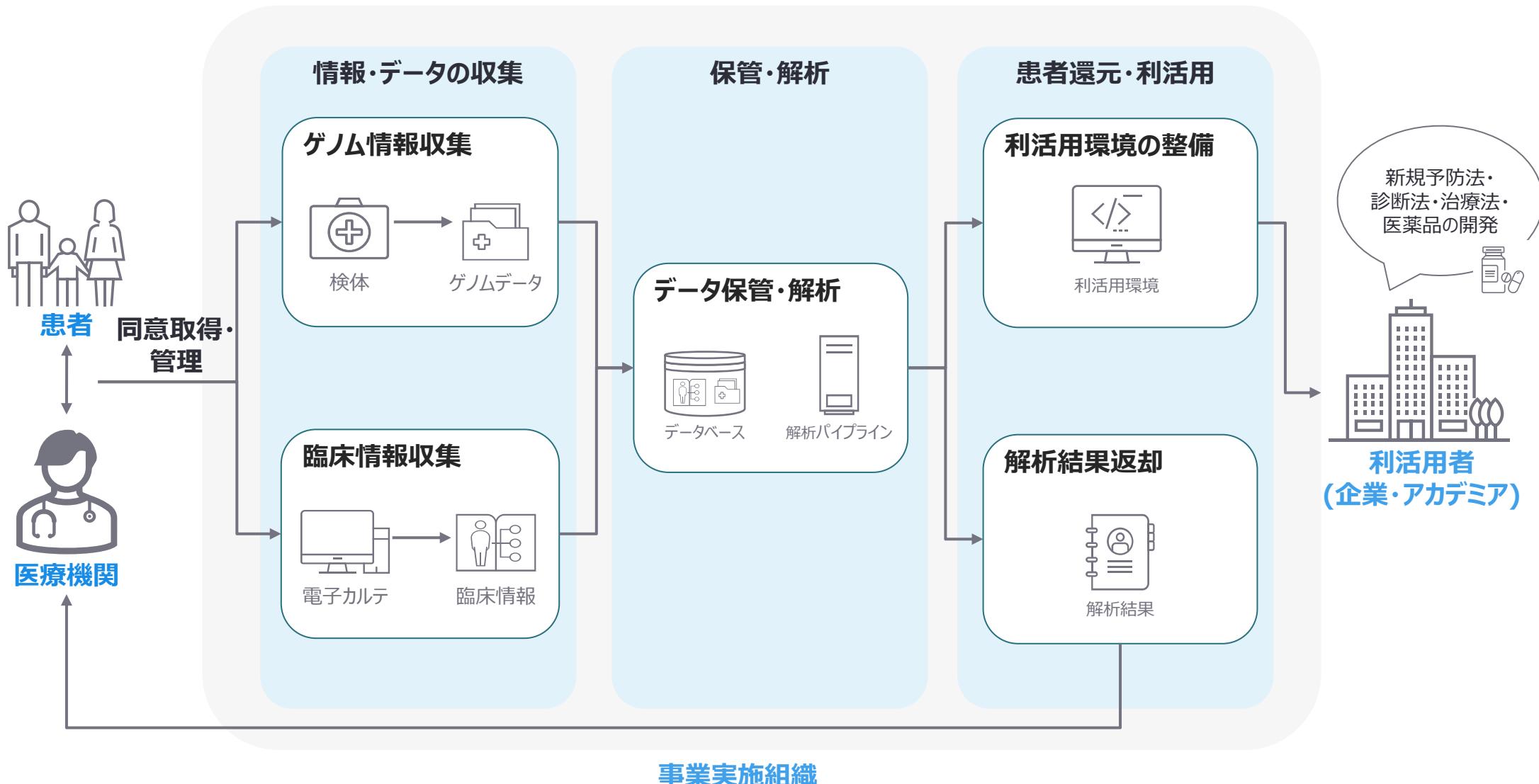


全ゲノム解析の意義・必要性

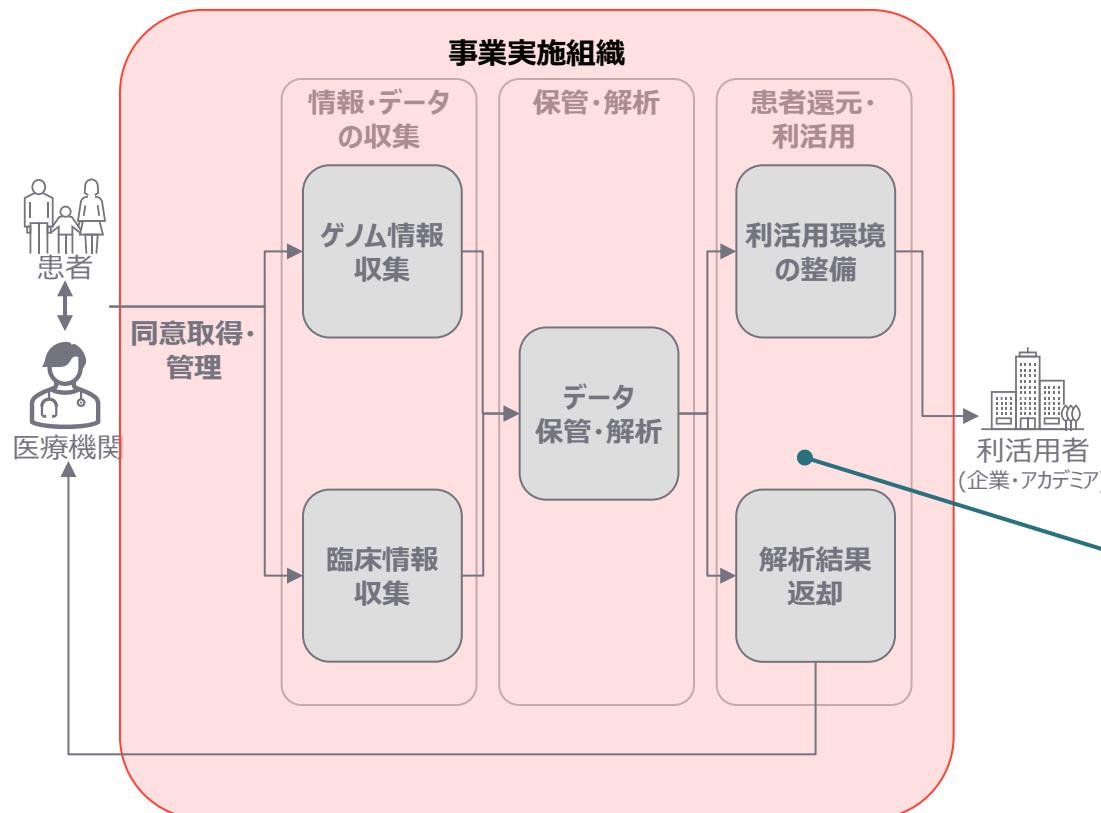
- 全ゲノム解析により、従来のゲノム解析では検出が困難であった変異(構造異常・融合遺伝子等)を捉えることが可能
- これにより、原因不明疾患の診断や治療方針の決定、研究・創薬を通じた新規治療法の提供といった、研究と医療実装の好循環の実現が可能
- 上記を踏まえ、ゲノム情報は診療・医学研究の双方において極めて重要であり、高品質・高精度・高セキュリティな膨大なデータを扱う基盤を国家的に整備することが不可欠

全ゲノム解析の成果を、研究と医療実装の好循環を通じて患者に還元し、国民に質の高い医療として届ける

中期事業計画(案)について：事業実施組織の事業の全体像(概念図)



中期事業計画(案)について：ガバナンスの確保



1

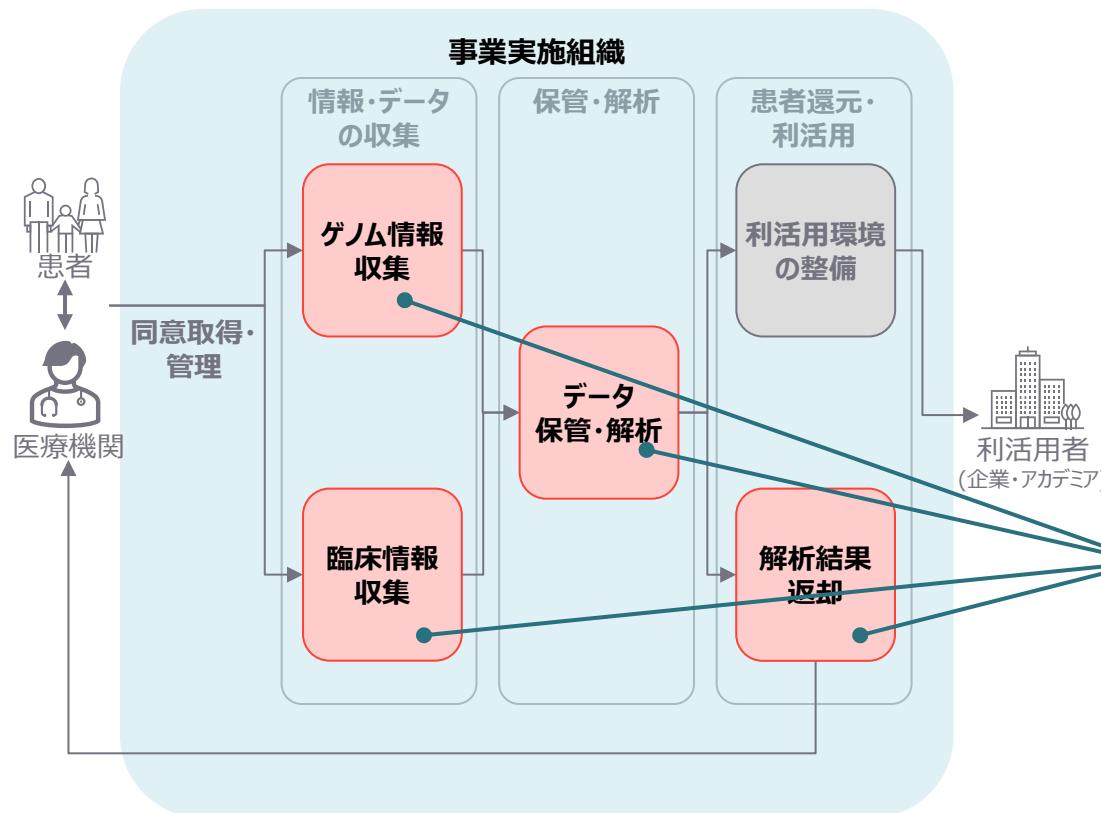
ガバナンスの確保

ガバナンスの確保

- AMED研究事業等の他事業に係る全体プロセスの品質管理・セキュリティ担保のために関係機関と**協働(ハーモナイズ)**可能なガバナンスを確保し、迅速かつ有益な患者還元・利活用の実現を目指す
- 内部統制の確保や迅速な意思決定の実施に向け、運営委員会及び各種委員会等を設置する

関係機関との協働を見据えたガバナンスを確保し、迅速かつ有益な患者還元・利活用の実現を目指す

中期事業計画(案)について：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



2 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

対象疾患

希少がん等や難病において全ゲノム解析が有効と期待される症例に重点的に対応する

臨床情報の収集

- 当面はElectronic Data Capture(EDC)を活用した経時的収集の仕組みを整備する
- AI等の最新技術の積極的な活用も含め、電子カルテ等からの自動収集の可能性を検討・検証し、導入を進める

検体取得・解析

- 検体の取得及びシークエンス解析は、事業実施組織の管理の下、AMED研究班・シークエンス受託企業等で行う
- 臨床情報及び全ゲノム解析等のデータをもとに、解析を行う

解析結果返却

- 解析結果を医療機関に返却できる体制を構築する
- 臨床に有用なレポートを作成し、全国展開する

品質管理

- 検体取得・解析等のプロセスにおいて、解析や検査の質に関する基準案の素案を策定し、関連組織と協議を行う

希少がん等や難病について、事業実施組織の管理の下、ゲノム情報・臨床情報の収集・解析・結果返却を行うことで、高品質かつ速やかな患者還元支援を実現する

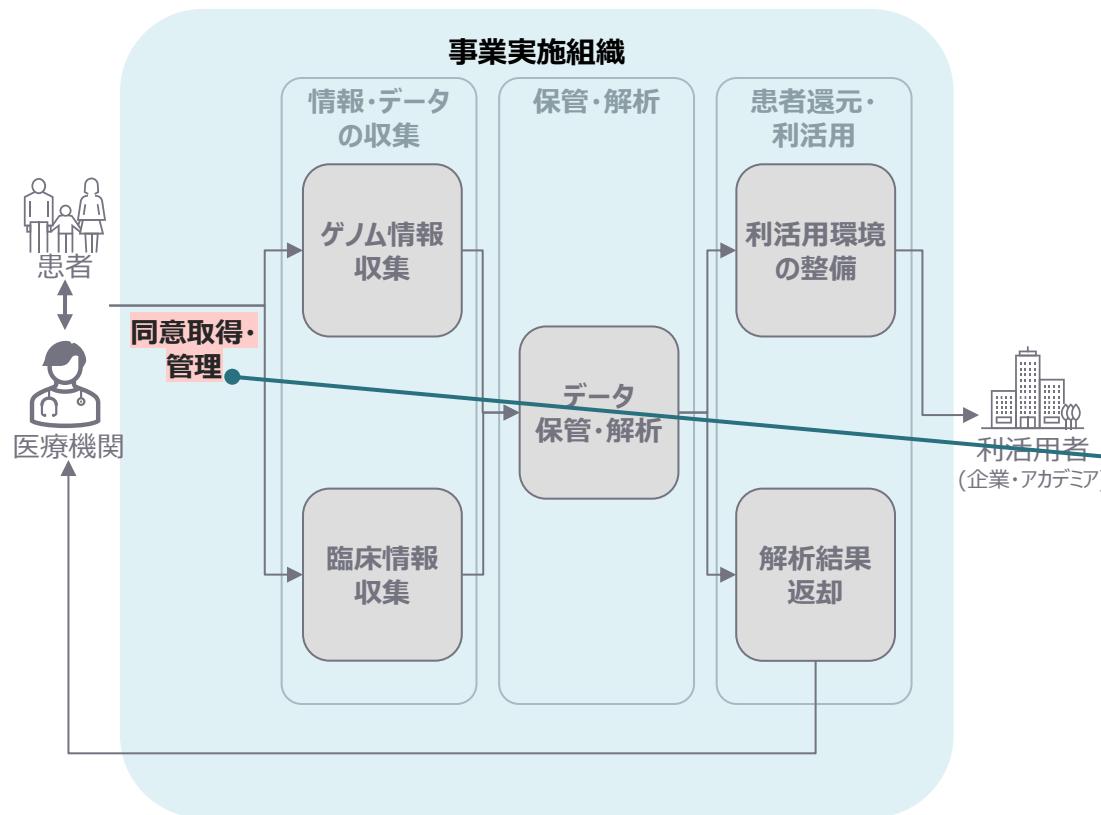
【参照】全ゲノム解析等事業実施組織 中期事業計画(案)

第4 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、①患者に全ゲノム解析結果の還元を行う医療機関とのネットワーク構築、

②患者への還元可能なゲノム治療支援システムの構築及び支援体制の整備・運用、A)臨床情報領域、B)検査・検体情報領域、C)解析領域

第10 品質管理・品質保証への取組

中期事業計画(案)について：患者の自由意思の尊重と透明性の確保



3

患者の自由意思の尊重と透明性の確保

患者の自由意思の尊重及び丁寧な説明・情報提供

- データの収集及び利活用に当たり、**患者の自由意思を尊重し、丁寧な説明と情報提供を行**い、十分な理解の上での同意を原則とともに、関連する法令及び倫理指針を遵守する

透明性の確保

- データのトレーサビリティや利活用に関する方針について、患者を含め広く国民に対して**必要な説明**を行う

同意情報の取得・管理

- AMED研究班等に関連する医療機関から事前説明を行い、患者本人あるいは代諾者からインフォームド・コンセントを得る
- 本事業に係る同意説明文書一式を作成し、AMED研究班等に関連する医療機関に周知し、その利用を徹底する
- 患者及び代諾者の同意を取得したAMED研究班等に関連する医療機関は、事業実施組織に同意状況の情報連携を行い、同意の変更・撤回等があった場合には、適切に事業実施組織に情報共有する

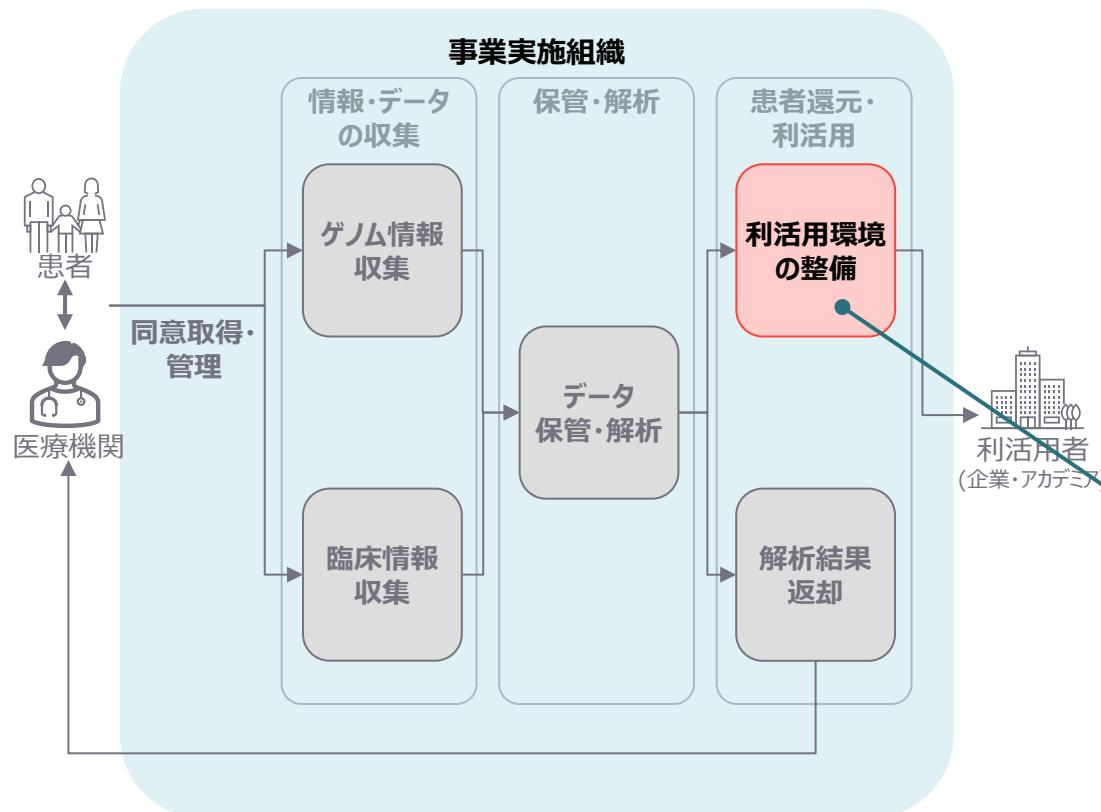
患者の自由意思を尊重し、丁寧な説明・情報提供のうえでの同意を原則とし、同意情報を適切に取得・管理する

【参照】全ゲノム解析等事業実施組織 中期事業計画(案)

第2 患者の自由意思の尊重と透明性の確保

第4 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、D) 患者情報領域

中期事業計画(案)について：産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用



4 産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用

データの蓄積・管理

- 事業実施組織は、AMED研究班等から一体的に連携される全ゲノム解析等のデータについて、**企業等の利活用に資する**ようにデータを蓄積及び管理する

利活用体制の構築

- 時系列でマルチモーダルな臨床情報の収集、オミックス情報の収集、バイオバンク連携、リコンタクト体制の整備を行い、生データ生成後の速やかな利活用を可能とする仕組みを構築する
- 利活用者からの利活用申請を審査できる体制を構築し、運営する
- Trusted Research Environment(TRE)を整備し、安全かつ高度なデータ解析を行える環境を構築する
- 利活用者のニーズを継続的に収集するとともに、その内容を踏まえて事業内容・設計を隨時修正・改善する柔軟な事業運営を行う

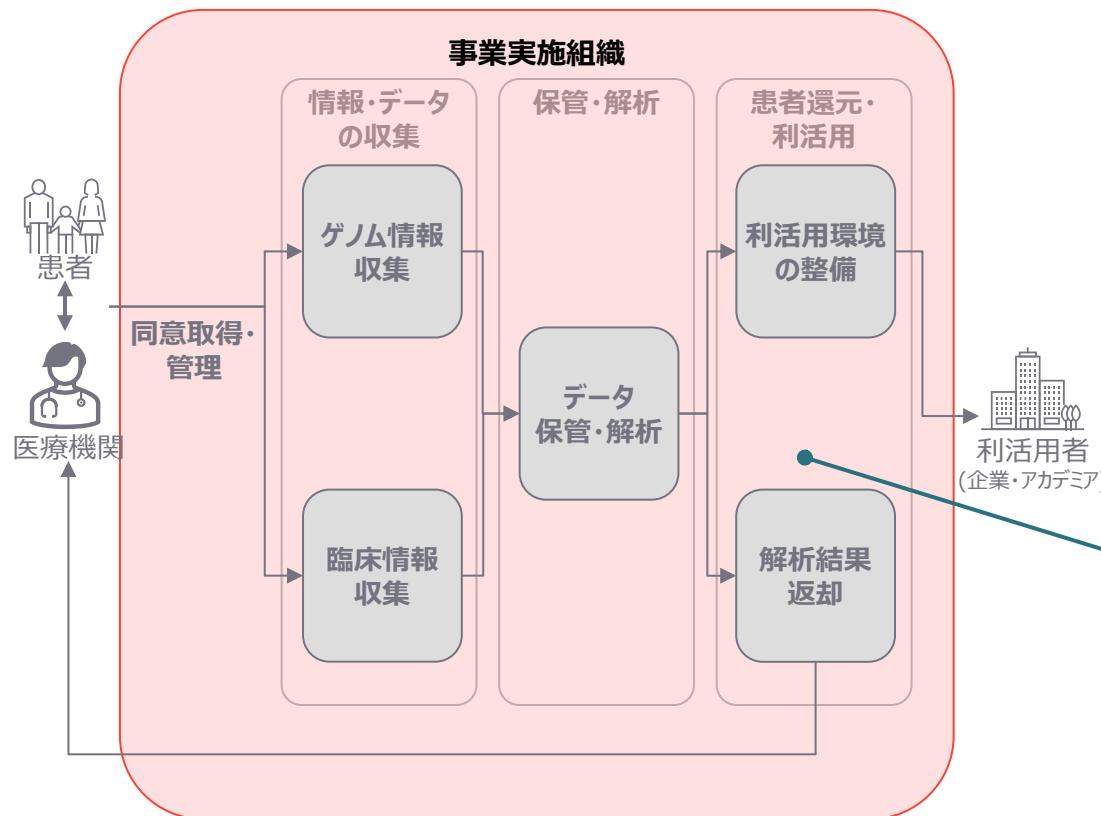
時系列でマルチモーダルな臨床情報の収集、オミックス情報の収集、バイオバンク連携、リコンタクト体制の整備を行い、速やかな利活用を可能とする仕組みを構築する

【参照】全ゲノム解析等事業実施組織 中期事業計画(案)

第4 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、E)集中管理領域

第5 産業・アカデミアへの利活用に係るルール及び体制の構築・運用

中期事業計画(案)について：倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応及び患者・市民参画



5 倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応及び患者・市民参画

患者への分かりやすい説明・同意取得の方法の整理

- 分かりやすく丁寧な説明と情報提供を行い、患者の自由意思を尊重し、十分な理解の上で同意を求める

ELSI観点を踏まえた適切な対応とそのための体制の整備

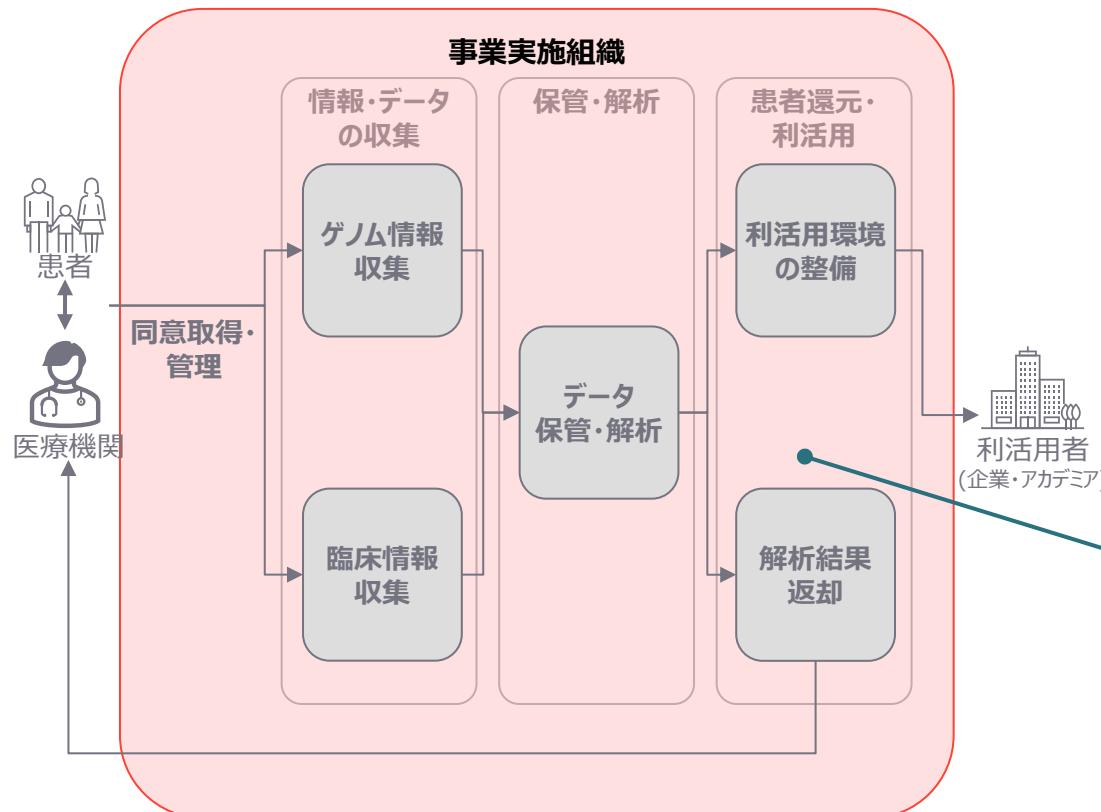
- ELSI委員会を設置し、事業運営に必要な専門的な知見を収集・反映できる体制を構築する

患者・市民の視点の反映と、情報発信・啓発活動、そのための体制の整備

- 患者・市民パネルを設置し、実施組織の情報発信及び啓発活動において必要な取組を検討できる体制を構築する

倫理的・法的・社会的課題への対応及び患者・市民参画を推進する

中期事業計画(案)について：全ゲノムの解析を担う人材確保・育成



6

全ゲノムの解析を担う人材確保・育成

専門人材の確保

- 全ゲノム解析等を実務として担うために必要な具体的なスキル・役割を明確化し、それに基づく専門人材像を定義する
- 海外研究機関や企業との連携によるリクルートやキャリア支援体制を整備に向けた検討を進める
- 企業の人材を受け入れ、当組織のスタッフを企業へ派遣するクロス・アポイントメント制度を導入し、現場のニーズに即したスキルを相互に育成する仕組みを構築する

人材育成

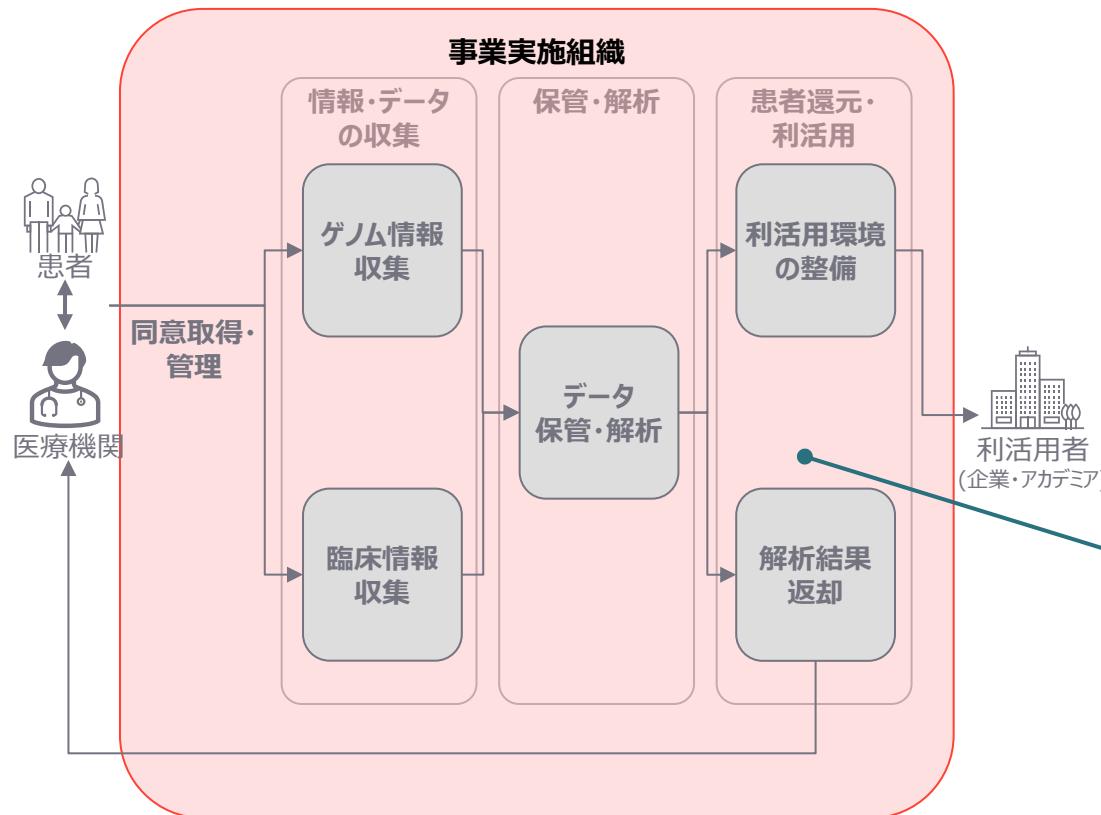
- 繙続的な教育・再教育の仕組みを整備し、多様な専門性を有する人材が長期的に参画し続けられる環境を整える
- 外部研修と内部実践を組み合わせ、発展的な人材育成体系の構築に努める

全ゲノム解析等を実務として担うための専門人材像を定義し、
国外や産業界と連携した人材確保、継続的な人材育成を行う

【参照】全ゲノム解析等事業実施組織 中期事業計画(案)

第7 全ゲノムの解析を担う人材確保・育成

中期事業計画(案)について：情報基盤・情報セキュリティ管理体制の構築と運用



7

情報基盤・情報セキュリティ管理体制の構築と運用

AIとマルチモーダル・データを核とした次世代基盤の構築

- AIの活用を図り、速やかな患者還元を実現する
- 経時的な臨床情報などを統合したマルチモーダル・データ基盤を整備し、精密医療の高度化に寄与する
- 研究者・医療機関・産業界が安全に活用できる基盤の構築を目指す

情報基盤の構築と運用

- ユーザー視点に立った仕組みの構築、運用、継続的な改善
- 企画から運用までの一貫したセキュリティ対策(予防的統制)及びインシデントの早期発見及び迅速かつ効果的なインシデント対応(発見的統制)を適切に行う

情報セキュリティ管理体制の構築・運用

- 機密性・可用性を確保するために、包括的な情報セキュリティ管理体制を構築する
- 法令を遵守し、リスク評価に基づく対策を継続的に実施する

AIを活用しながら研究者・医療機関・産業界が安全に活用できる基盤の構築を目指し、同時に情報セキュリティ体制を構築・管理する

【参考】全ゲノム解析等事業実施組織 中期事業計画(案)

第3 AIとマルチモーダル・データを核とした次世代基盤の構築

第8 情報基盤の構築と運用

第9 情報セキュリティ管理体制の構築・運用