

第26回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会	資料 2
令和8年6月29日	

全ゲノム解析等に係る今後の研究の進め方

令和8年6月29日

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

■ 経済財政運営と改革の基本方針2025（令和 7 年 6 月 13 日閣議決定）

（創薬力の強化とイノベーションの推進）

（略）全ゲノム解析を推進し、2025年度の事業実施組織の設立、ゲノム情報基盤の整備や解析結果の利活用を進める。

■ 新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画2025年改訂版

（令和 7 年 6 月 13 日閣議決定）

さらに、治験薬製造施設の整備、日本主導の国際共同臨床試験・治験の推進、がん・難病の全ゲノム解析等の事業実施組織の2025年度中の設立、全ゲノムデータ・マルチオミックスデータ・臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤の構築を行う。個人識別性のないゲノムデータの利活用を推進する。ただし、厳格な情報管理の上で適正な取扱いを確保することは不可欠である。

これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

がん・難病 データ格納症例数 累計

37,359

(**がん 17,749** **難病 21,239**)

*令和8年5月31日時点

がん領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和3年度	2,438	2,438
令和4年度	8,925	11,363
令和5年度	1,321	12,684
令和6年度	1,545	14,229
令和7年度	2,787	17,016
令和8年度	733	17,749

難病領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和2~3年度	4,521	4,521
令和4年度	3,512	8,033
令和5年度	4,388	12,421
令和6年度	4,527	16,948
令和7年度	2,662	19,610
令和8年度	1,629※	21,239※

※検体受付済み症例数であり、順次データ格納予定

がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

令和8年度当初予算

がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業
革新的がん医療実用化研究事業
難治性疾患実用化研究事業

13億円
約89億円の内数
約86億円の内数

(13億円) ※令和7年度補正予算額 46億円
(約89億円の内数)
(約86億円の内数)

※ () 内は前年度当初予算額

1 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月策定）を着実に推進し、国民へ質の高い医療を届けるため、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、民間企業やアカデミア等へその本格的な利活用を促し、診断創薬や新規治療法等の開発を開始する。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、出口戦略に基づいた新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

2 事業の概要・スキーム・実施主体等

■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

○我が国における全ゲノム解析の研究やその成果の患者に対する医療への実装、研究と医療実装の好循環を進めていくため、日本ゲノム医療推進機構（GeMJ）においては主に下記のような役割を担う

- (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
- (2) 個別化医療の推進支援
- (3) 質の高い情報基盤の構築と運用
- (4) 患者・市民参画推進、国民向けの情報発信・周知活動支援
- (5) ELSI支援
- (6) 人材育成支援

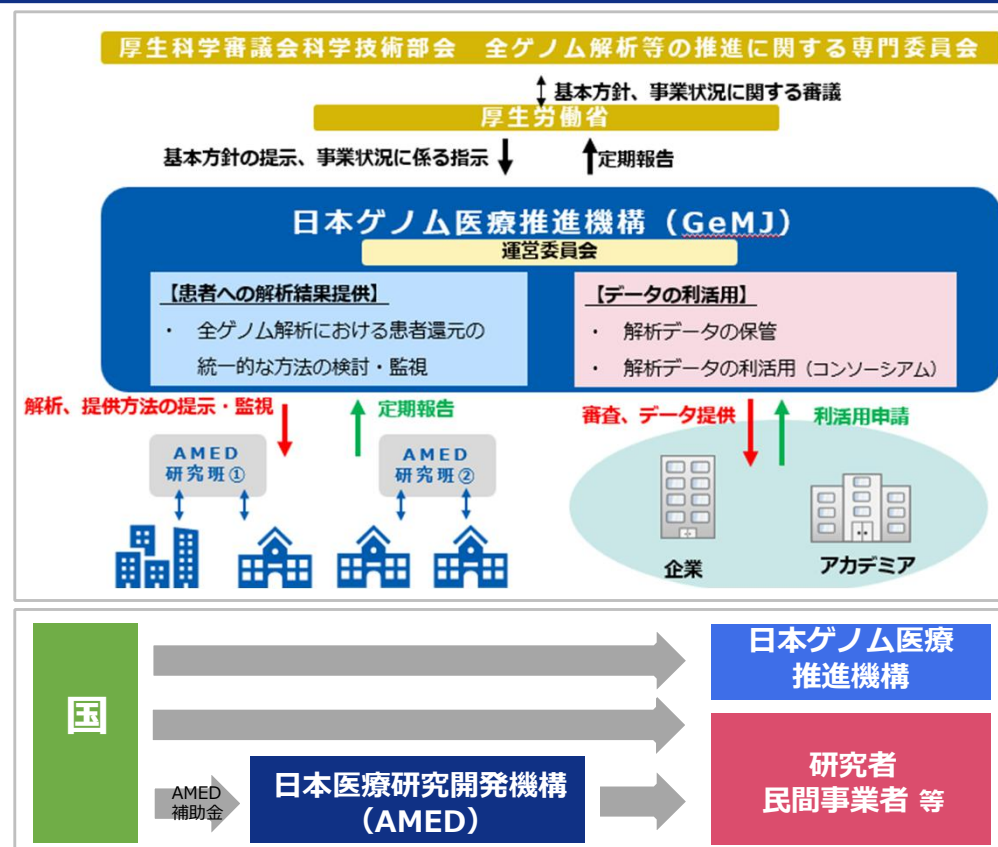
■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、GeMJと連携し、研究を行う。

➤ これまでの事業実績

令和2年度から令和6年度までに実施した全ゲノム解析のデータ格納症例数は

約31,078症例



全ゲノム解析等に係る事業実施組織の立ち上げについて

■ 名称

日本ゲノム医療推進機構（Genomic Medicine Japan）

■ 略称

GeMJ：ジエムジエイ

■ 発足時期

2026年3月30日

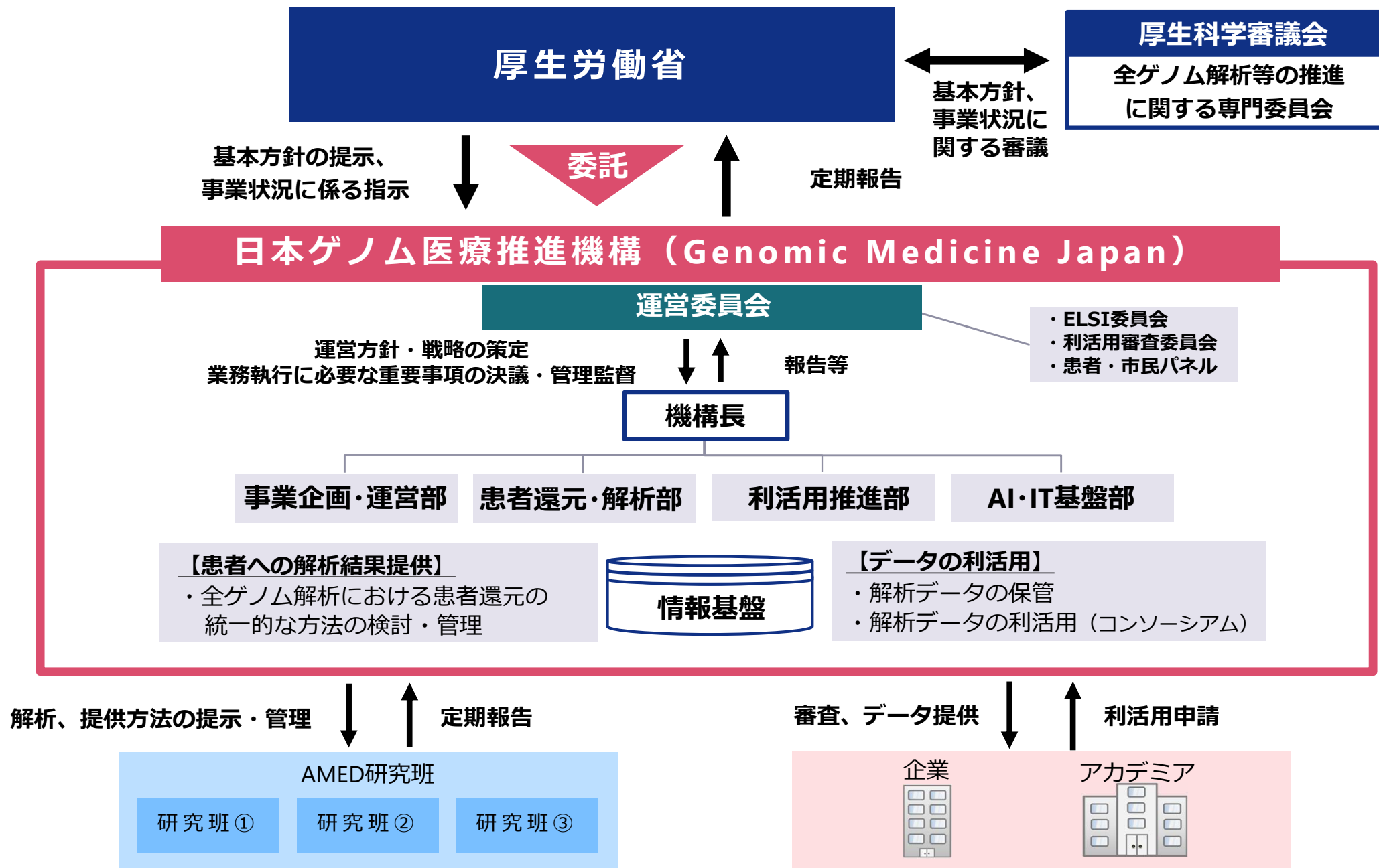
■ 体制

国立がん研究センター内に発足（委託事業）

機 構 長：水澤 英洋（国立精神・神経医療研究センター名誉理事長）

運営委員会 委員長：中山 譲治（元日本製薬工業協会会長）

全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和8年）



日本ゲノム医療推進機構（GeMJ）の中期事業計画より抜粋 全ゲノム解析等に係る研究の方向性

第1 ガバナンスの確保

第2 患者の自由意志の尊重と透明性の確保

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

- GeMJは、がん・難病の全ゲノム解析等に係る AMED 研究班等と一体性を持って、医療機関とのネットワークを構築し、臨床情報及びゲノム解析データ・マルチオミックスデータを収集し、管理する。
- 本事業における全ゲノム解析を行う対象については、既存の検査による成果が期待しにくい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。
- GeMJは、「関連する医療機関が全ゲノム解析を実施する際の研究参加に係る同意説明から解析結果の検討に至るまでの一連の過程及びその後の利活用」について、統一的な方法をAMED 研究班等に示し、その実施状況を定期的にモニタリングする。
- GeMJは、AI等の最新技術を積極的に活用することも含めて電子カルテ等からの自動収集の仕組みを検討し、検証を行ったうえで、自動収集システムを構築し、段階的に導入施設数を増やす。
- シークエンス解析は、GeMJの管理の下、シークエンス受託企業にて執り行うことで、品質及びセキュリティを確保することを目指す。
- GeMJでは、知識データベースを活用し、バリエーションの臨床的意義が判明した場合や全ゲノム解析を用いた遺伝学的検査後に得られたバリエーションに関する情報を収集・管理し、公共ゲノム・遺伝子データベースを活用しながら研究・開発等に利活用できる体制を整備する。
- GeMJは、本事業に係る同意説明文書一式（代諾フォーム、同意撤回書含む）を作成したのち、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、医療機関ポータルを通じて、GeMJ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GeMJに情報共有することとする。
- 全ゲノム解析技術を用いて行う、疾患の理解を深め診断・治療・予防法の基盤となる研究、遺伝学的検査での応用を中心とした研究、分子的残存病変やがん細胞における遺伝子変異に由来した新たながん抗原に対するワクチン治療の研究開発等実用化を目指した研究・開発を推進する。

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

- 蓄積されたデータの利活用を促進するため、GeMJは、利活用に係るルール及び体制の整備を進める。先行する海外事例を参考としつつ、充実した情報・検体が利活用できる環境と、高い利便性を備えた利活用基盤の構築を図る。
- 利活用可能な情報の拡充と運用基盤の強化として、時系列でマルチモーダルな臨床情報の収集・格納、オミックス情報、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。

第6 倫理・法的・社会的課題（ELSI）への対応及び患者・市民参画

第7 全ゲノム解析を担う人材確保・育成

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

第10 品質管理・品質保証への取組

今後の全ゲノム関連研究の考え方

方針

- GeMJの中期事業計画を踏まえ、全ゲノム関連の研究が一体的に実施されること。対象疾患はこれまでの全ゲノム解析等の知見を踏まえて引き続きがん及び難病とする。
- GeMJ管理の下、シーケンス解析の一元管理を行い、データの品質管理、集積、患者還元、利活用までを一体的に推進する体制およびリコンタクトが可能な体制を確立する。
- 全ゲノム関連研究により集積されたデータの利活用を促進するため、臨床情報を着実・継続的に収集し、GeMJが作成した説明同意書式を使用することで、臨床情報・ゲノム情報の第三者提供を含む同意取得の枠組みを整備する。
- 研究者や企業等が速やかにデータを利活用できる環境整備を進める。
- AMEDが研究班のゲノム解析の状況や、臨床情報収集の実施状況についても評価を行う。

具体的な研究課題のイメージ

- 希少がん、小児がん、難治性がん、難病等の全ゲノム解析が有効と期待される症例の臨床情報及びゲノム解析データ・マルチオミックスデータを収集し、予防、診断、創薬・新規治療法等の開発につながる研究や、それらの成果の医療実装を推進するための研究（特に、臨床情報の収集については、AI等を用いて効率的に収集することを検討する）
- 単一遺伝子性疾患（未診断・既診断）・多因子性難病等、疾患の特性を踏まえたゲノム情報等を収集する研究
- AI・マルチモーダルデータを核とし、次世代の研究・開発を支える基盤となる研究
- 全ゲノム解析等にて判明するバリエーションの臨床的意義等を解明し、公共ゲノム・遺伝子データベースを充実させる研究
- ロングリード等の新規解析技術について、適切に評価し、継続的に導入および更新を行う研究
- GeMJの全ゲノム・マルチオミックスデータを用いた利活用研究の推進