

厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

全ゲノム解析に対応可能なゲノム基盤の整備

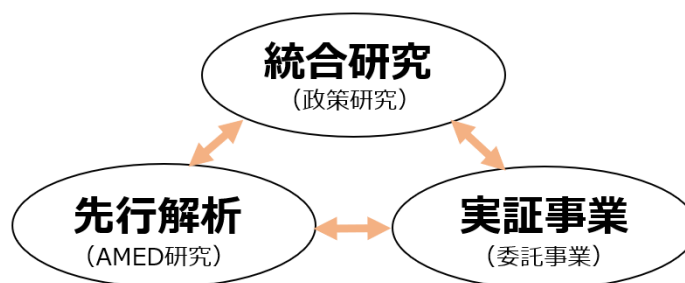
水澤 英洋

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

難病ゲノム医療の推進

政策研究班

- | |
|---------------------------|
| ①協力医療機関について |
| ②同意書の検討、国民への普及啓発 |
| ③臨床情報の検討 |
| ④ゲノム基盤の運営・管理方法について |
| ⑤医薬品開発の促進に向けたゲノムデータ基盤のあり方 |
| ⑥人材育成、国際化等 |



1. 難病に関するゲノム医療推進に当たっての**統合研究**
2. 難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析基盤に関する研究開発
3. 難病の全ゲノム解析等**実証事業**

1. 難病のゲノム医療推進のため、Genomics Englandなどを参考に、わが国に最適な全ゲノム解析・データ活用体制の確立をめざし、①～⑦のテーマについて年5-6回の班会議を行い方針をまとめた。
2. 先行解析研究は説明会をはじめ緊密に連携し順調に進捗している。2021年度には、検討事項を実証する為に新しく実証事業がスタートし三者連携して事業が進展している。
3. 2022年1～2月に難病の患者・家族との勉強会や意見交換会を開催し、患者・家族の視点からみた普及・啓発に貢献した。