

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

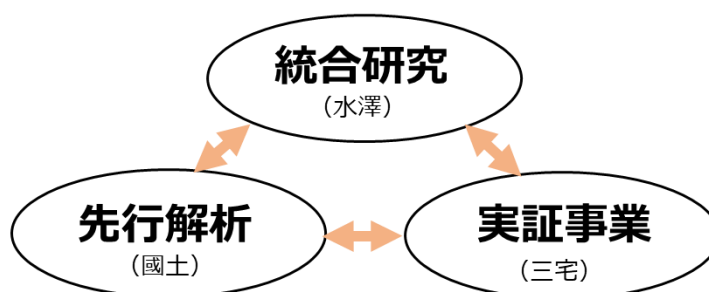
水澤 英洋

国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター

難病のゲノム医療の推進

本研究班の課題

- | |
|--------------|
| ①協力医療機関 |
| ②同意書、普及啓発 |
| ③臨床情報 |
| ④ゲノム基盤の管理・運営 |
| ⑤創薬の促進 |
| ⑥国際連携 |
| ⑦人材育成、二次所見 |



1. 難病に関するゲノム医療推進にあたっての**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、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7回の班会議を行い方向を示した。
2. 全ゲノム解析等実行計画の改訂に貢献して実行計画 2022 が開始された。
3. 先行解析研究(2020年～)、実証事業(2021年～)も順調に発展し目標を達成、2023年度から本格解析が発足した。
4. 先行する英国とフランスを視察して意見交換を行い、対象となる難病の疾病リストを取得した。
5. 2023年1-2月の第1回難病ゲノム医療専門職養成研修会に協力した。
6. 難病の患者・家族会と意見交換を行い、同意文書などに反映した。

