

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究
第5回 班会議

**難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究
：令和2年度のまとめと令和3年度への展望**

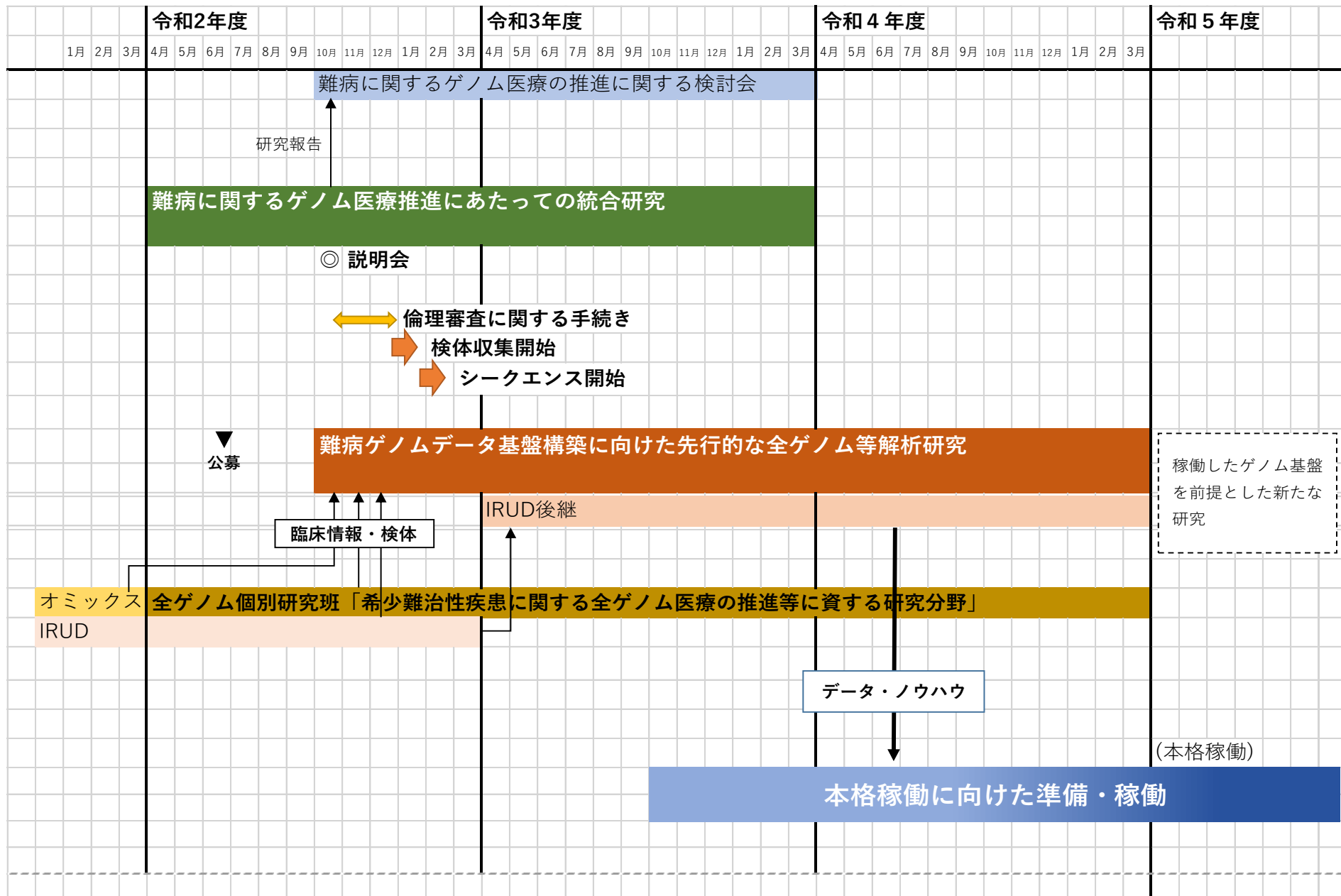
国立精神・神経医療研究センター
水澤英洋

2021年2月10日、Web会議 (Zoom)

議事

1. 挨拶 水澤 10:00-10:05 (5分)
2. 難病ゲノム医療に関する政府の動向及び次年度の本研究班に期待したいこと。厚生労働省難病対策課 10:05-10:25 (20分)
3. 先行解析研究班の状況について 徳永 10:25-10:40 (15分)
4. 「難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究」の
分担研究の進捗状況及び令和3年度の研究計画*
水澤、竹内、武藤、山野、徳永、林、鎌谷、小杉、厚生労働省
難病対策課 10:40-11:40 (60分)
5. 総合討論 11:40-12:00 (20分)
6. 閉会

難病の全ゲノム解析等の体制整備にあたっての今後のスケジュールイメージ ver.2



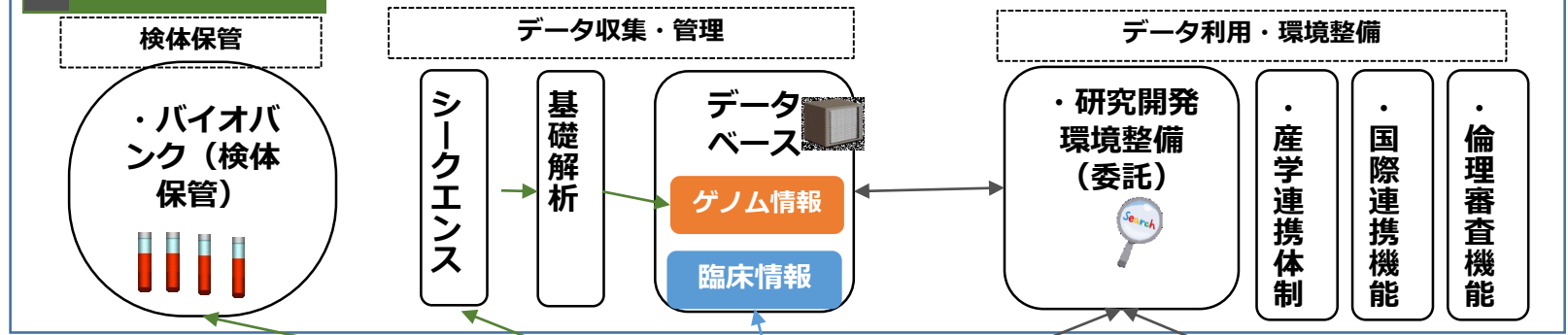
現行及び今後の体制のイメージ

先行解析のイメージ

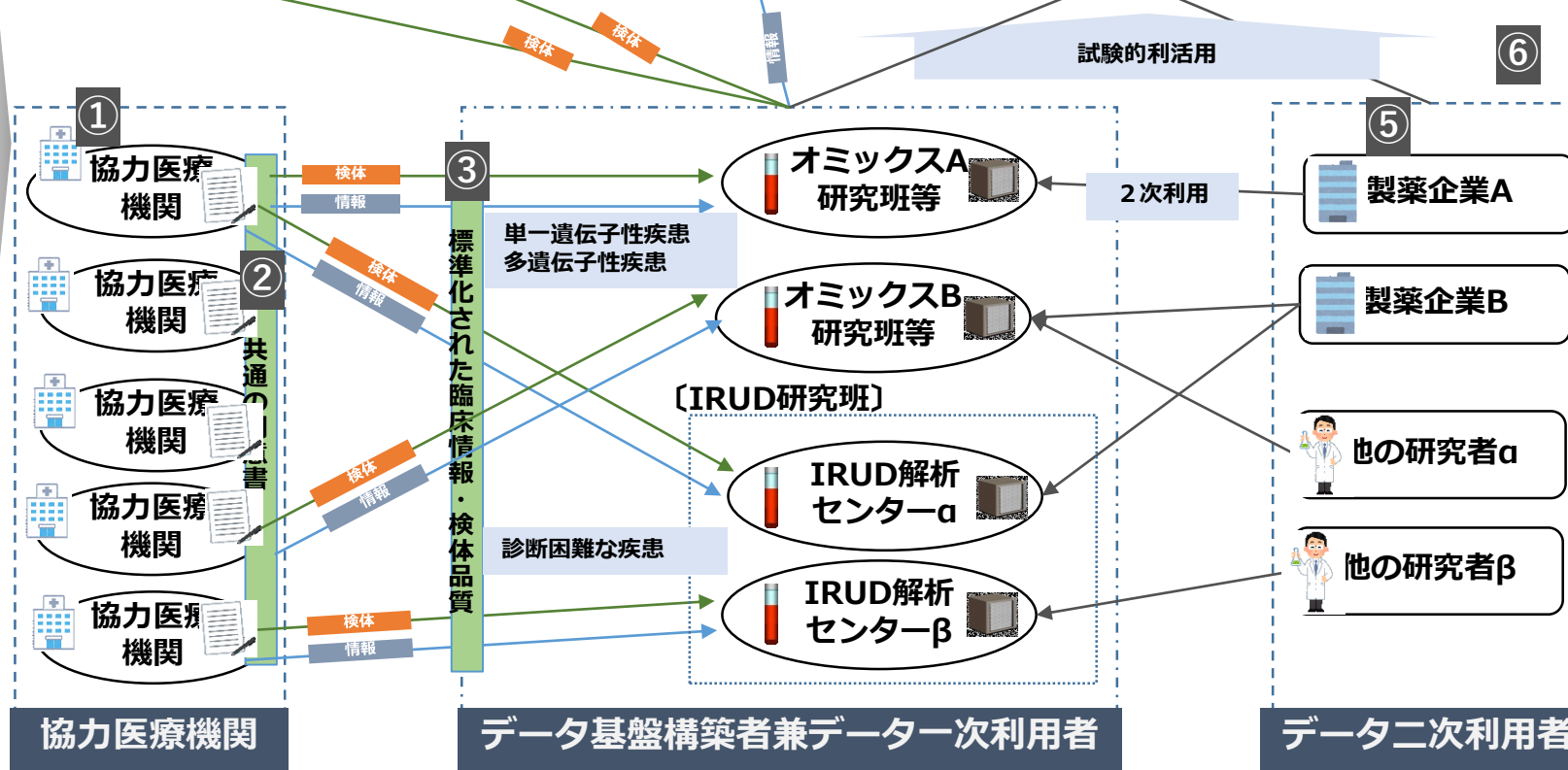
政策研究班

- 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 人材育成等

④ ゲノム基盤



input



協力医療機関

データ基盤構築者兼データ一次利用者

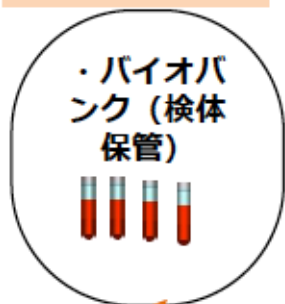
データ二次利用者

現行及び今後の体制のイメージ

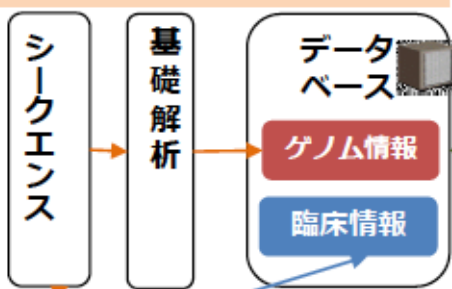
本格解析のイメージ

ゲノム基盤 (運営主体が実施)

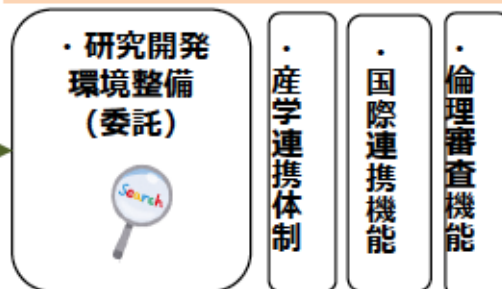
検体保管



データ作成・管理



データ利用・環境整備



単一遺伝子性疾患
多遺伝子性疾患
診断困難な疾患

検体

検体

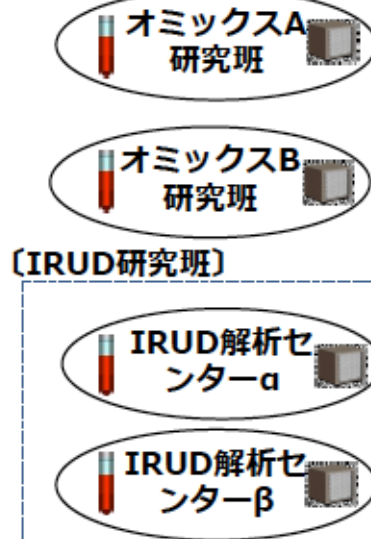
情報

本格的な利活用

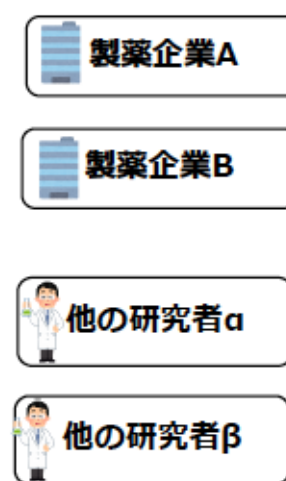
標準化された臨床情報・検体品質



協力医療機関



データ基盤構築者兼データ一次利用者



データ二次利用者