

研究開発課題： ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築

研究開発代表者：国立研究開発法人国立国際医療研究センター・ゲノム医科学プロジェクト長
溝上 雅史

本研究課題は計画を上回る進捗・成果が認められた。

研究体制については、一次班（DS）と二次班（MGeND）で構築されており、まさにオールジャパンの体制が構築されていると言える。

また、日本人の標準ゲノムデータと比較対照する態勢もできており、その結果、遺伝性腫瘍、大腸腺腫症、体細胞がん、神経・遺伝性筋疾患、先天性代謝障害、循環器疾患（脂質異常症、不整脈・心筋症、マルファン症候群など、脳卒中、血栓など）、肝炎、COVID-19 などの感染症、難聴、認知症難病などにおいて世界に公開できるデータベースが構築されている。