

# 基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成について

第8回ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ（令和6年9月27日）

# ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成

- 今後、これまでの議論等も踏まえ、基本計画に盛り込むべき内容の具体化を進めることが必要。
- 基本計画には、法に基づき①ゲノム医療施策についての基本的な方針、②ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策、③そのほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項を盛り込むほか、具体的な目標やその目標の達成時期を定めることとされており、他の政府計画の構成や各施策の趣旨・目的等を踏まえ、以下の構成とすることを想定。（※詳細は後述。）

## 序文

### 第1 全体目標、分野別目標

### 第2 分野別施策と個別目標

(法に規定されている施策)

1. ゲノム医療の研究開発の推進
2. ゲノム医療の提供の推進
3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
4. 検査の実施体制の整備
5. 相談支援に係る体制の整備
6. 生命倫理への適切な配慮の確保
7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保
8. 差別等への適切な対応の確保
9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
10. 教育及び啓発の推進
11. 人材の確保

### 第3 その他必要な事項（関係者等の連携協力、地方公共団体による施策、必要な財政措置、基本計画の評価・見直し等）

# (参考) 良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律

第八条 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画(以下この条において「基本計画」という。)を策定しなければならない。

2 基本計画は、次に掲げる事項について定めるものとする。

一 ゲノム医療施策についての基本的な方針

二 ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策

三 前二号に掲げるもののほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

3 基本計画に定める施策については、原則として、当該施策の具体的な目標及びその達成の時期を定めるものとする。

4 政府は、基本計画を策定し、又は変更したときは、遅滞なく、これを公表しなければならない。

5 政府は、適時に、第三項の規定により定める目標の達成状況を調査し、その結果を公表しなければならない。

# 「序文」、「第1 全体目標、分野別目標」に盛り込む要素について

- 基本計画の序文や全体目標・分野別目標については、他分野における基本計画（がん対策推進基本計画等）や本WGにおいてこれまで議論されてきた点を踏まえ、以下のとおり要素を盛り込むこととしてはどうか。

## ＜序文 について＞

- ・ ゲノム医療に関する我が国の施策の取組や経緯等を記載する。
- ・ 基本計画の性質（位置づけ、計画期間等）について明記する。

## ＜第1 全体目標、分野別目標 について＞

- ・ 法の基本理念（※）を踏まえ、基本計画における諸記載を包含することができる目標を設定する。  
（※）①ゲノム医療に係る施策の相互連携による世界最高水準のゲノム医療の実現、国民の享受、  
②ゲノム医療の提供に係る研究開発及び提供の各段階における生命倫理への適切な配慮、  
③ゲノム情報の保護、不当な差別への対応

## 「第2 分野別施策と個別目標」に盛り込む要素について

- 法第3章（基本的施策）において、国又は地方公共団体が取り組むべきものとして位置づけられているものの重要性に鑑み、これらの事項について計画に盛り込むこととしてはどうか。
- その上で、本WGにおけるこれまでの議論を踏まえ、
  - (1) ゲノム全般についての国民の医療に対する理解と啓発
  - (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築
  - (3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進を柱（分野）として明記し、これらの柱（分野）毎に関連する施策の記載を盛り込む構成としてはどうか。
- また、法の規定を踏まえ、基本計画に盛り込む諸施策の具体的目標や達成時期について盛り込むこととする。

### (1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発

- 8. 差別等への適切な対応の確保
- 10. 教育及び啓発の推進

### (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築

- 2. ゲノム医療の提供の推進
- 4. 検査の実施体制の整備
- 5. 相談支援に係る体制の整備
- 6. 生命倫理への適切な配慮の確保
- 7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- 9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
- 11. 人材の確保

### (3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

- 1. ゲノム医療の研究開発の推進
- 3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
- 5. 相談支援に係る体制の整備
- 6. 生命倫理への適切な配慮の確保
- 7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保
- 11. 人材の確保

## (参考) 基本計画に盛り込む項目のイメージ

### ● 基本的な方針

### ● 実施すべき施策

#### **1. ゲノム医療の研究開発の推進**

- ・ 研究開発の推進
- ・ 医療応用を見据えた研究 等

#### **2. ゲノム医療の提供の推進**

- ・ 全ゲノム解析に基づく医療の推進
- ・ 各地域でのゲノム医療の確保
- ・ 難病・小児医療での応用 等

#### **3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備**

- ・ 今後の治療方法の開発を見据えた利活用

#### **4. 検査の実施体制の整備**

- ・ ゲノム解析に係る質の担保

#### **5. 相談支援に係る体制の整備**

- ・ 各地域での相談支援体制の充実
- ・ 相談支援の質の向上

#### **6. 生命倫理への適切な配慮の確保**

- ・ 生命倫理に対する適切な対応
- ・ 生命倫理に対応するための継続的な研究 等

#### **7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保**

- ・ ゲノム情報の取扱いに係る指針

#### **8. 差別等への適切な対応の確保**

- ・ ゲノム情報により生じ得る課題への対応

#### **9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保**

- ・ 遺伝子解析ビジネスの質の確保、相談体制
- ・ ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への対応

#### **10. 教育及び啓発の推進**

- ・ 国民のゲノム医療に関する教育及び啓発

#### **11. 人材の確保**

- ・ 専門人材の確保及び養成
- ・ 質向上のための研修体制

#### **12. 関係者の連携協力に関する措置**

- ・ 産学官の連携の強化

### ● 施策の具体的な目標及び達成の時期

## (1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

### (差別等への適切な対応の確保)

- ゲノム情報による不当な差別の防止のため、社会全体のリテラシーの向上を図っていくことが必要。
- 現行のゲノム情報の取扱いについてゲノム情報の保護や不当な差別の防止を図る観点から明確化及び周知を図ることが必要。
- ゲノム情報による不当な差別については、患者本人のほか、その血縁者が就職や結婚、各種保険の加入等の場面において不当な取扱いや不利益を被ることがないように対応することが必要。このため、法的な規制や各種ガイドライン、企業の人権尊重に係る取組等について、検討を加えることが必要。

### (教育及び啓発の推進)

- 国民全体のリテラシー向上を図るため、遺伝性疾患や疾患と遺伝の関係性を教えるなど、初等・中等教育段階から正しい知識の教育を進めていくことが必要。その際、児童生徒にとって比較的難しい内容であることを踏まえ、資料や教育の在り方については工夫が必要。
- 医療従事者に対しても、不当な差別の防止等を図るため、オンザジョブトレーニングのような取組も含めた教育・啓発が必要。

## (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築①

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

### (ゲノム医療の提供の推進)

- 国民が住み慣れた地域でゲノム医療を受けられるよう提供体制のあり方の検討が必要。

### (検査の実施体制の整備)

- ゲノム結果の解釈の質の担保を図るため、環境整備を進めることが必要。
- ゲノム検査結果の解釈の質の担保を図るため、専門的知識をもつ医師が関与することが必要。

### (相談支援に係る体制の整備)

- 患者の不安や疑問へ適切に対応するため、それぞれの地域においてゲノム医療に係る相談支援体制を整備していくことが必要。
- 専門的なゲノム医療を受ける前の段階で適切な相談支援を受けられることができるような体制が必要。
- 患者の様々な課題に対応できるよう、関係機関において相談支援を行う者に対する研修体制の充実を図ることが必要。



## (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築②

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

### (生命倫理への適切な配慮の確保)

- ゲノム医療の技術の進歩により生じる課題について、適切に検討を進め、具体的な対策に繋げることが必要。

### (ゲノム情報の適正な取扱いの確保)

- 医療従事者に対して、診療において得られたゲノム情報の取扱いや血縁者等への開示について、ルールの明確化を図ることが必要。
- ゲノム情報の安易な利用への対策、情報漏洩防止対策が必要。

### (医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保)

- 遺伝学的検査ビジネスに関して、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の適正な取扱い、検査の精度管理や解析結果の判断根拠について一定の基準が必要。

## (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築③

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

### (人材の確保)

- ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。
- 大学においてゲノム医療・臨床遺伝学を教えることを本務とするポジションや、大学病院等の医療機関において、ゲノム医療の提供を本務とするポジションの確保が必要。
- 認定遺伝カウンセラー等、遺伝カウンセリングに係る人材についても育成が必要。

### (3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進①

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

#### (ゲノム医療の研究開発の推進)

- 患者が治験に参加しやすくなる体制の構築を進めていくことが必要。
- 医療提供等を通じて得られたゲノム情報について、研究開発等における二次利用の促進が必要。
- 全ゲノム解析の研究について、国が責任を持って情報管理を行うことが必要。
- ゲノム機能解析を駆使した研究によりゲノム変異と疾患の関係性を明らかにし、治療法を開発するため、拠点の形成も含めた研究開発促進のための方策が必要。

#### (情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備)

- ゲノム解析によって得られたデータについて、研究開発等に関する積極的な二次利用を促進する観点から、同意説明文書の様式の統一化が必要。
- ゲノム情報の収集に当たっては、臨床情報等と一体化された状態により行うことが必要。
- ゲノム情報の管理を一元的に行い、基礎研究から臨床応用までのフェーズにおける利活用につなげるための体制が必要。
- 国際間の情報共有の在り方を検討することが必要。その際には、諸外国と同等水準である明確なルール及びゲノム情報の保護体制を設けることが必要。

## (3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進②

**※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。**

### (相談支援に係る体制の整備)

- 研究に参加する患者に対しても、専門的なゲノム医療を受ける前の段階で適切な相談支援を受けられることができるような体制が必要。

### (生命倫理への適切な配慮の確保)

- 生命倫理への適切な配慮について、技術の進展にともない生じる新たな課題に適切に対応することができるよう、継続的かつ体系的な調査研究の実施等が必要。

### (ゲノム情報の適正な取扱いの確保)

- ゲノム情報を取り扱うデータベースについては、研究者のアクセスの監視と定期的なスクリーニングが不可欠であり、厳重な管理が必要。

### (人材の確保)

- ゲノム情報を解析する人材育成を促進することが必要。
- ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。

## 「第3 その他必要な事項」に盛り込む要素について

- 「その他必要な事項」については、ゲノム医療の推進のために必要となる要素を考慮するほか、他分野における基本計画（がん対策推進基本計画等）も参考に、以下のとおり要素を盛り込むこととしてはどうか。
  
- 関係者等の連携協力の更なる強化
  - ・ ゲノム医療施策への当事者の参画
  - ・ 産学官連携・国際連携
  
- 地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施
  
- 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化
  
- 基本計画の評価・見直し