

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
構成員の主な意見まとめ（第1回～第7回）

（1）ゲノム医療の研究開発の推進（第9条）

国は、ゲノム医療の研究開発の推進を図るため、ゲノム医療に関し、研究体制の整備、研究開発に対する助成その他の必要な施策を講ずるものとする。

（主な意見）

- ゲノム研究で得られた結果を医療現場に応用するための研究を推進し、そのための体制整備を進めるべきではないか。
- ゲノム医療データの積極的な産業利用（二次利用）の促進が重要ではないか。
- 例えばリキッドバイオプシーなどの新しい技術を医療現場へ積極的に導入していくための研究を進めることや、リモート治験（DCT）により患者が治験に参加しやすくなる体制の構築など、新技術の導入を促す研究や治験体制の構築を進めていくべきではないか。
- 質の高いゲノム医療の実現のためには、ゲノム機能解析を駆使した基礎研究により、ゲノム変異と疾患の関連のメカニズムを十分理解した上で治療法を考えることが重要であり、そのための拠点形成が必要ではないか。
- ゲノム研究の推進のためには、全ゲノム解析研究を国が責任を持って管理から保証することが非常に重要ではないか。
- 研究段階であるポリジェニックリスクスコアのようなものを利用して医療だけではなく健康増進に役立てようという動きがある。未来のゲノム医療への実装化を想定し議論する必要があるのではないか。

(2) ゲノム医療の提供の推進 (第 10 条)

国は、ゲノム医療の提供の推進を図るため、ゲノム医療の拠点となる医療機関の整備、当該医療機関と他の医療機関との連携の確保その他の必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- 国民が住み慣れた地域でゲノム医療を受けられるよう、例えば地方においてがんの遺伝子パネル検査を受けられることや遠隔医療を積極的に進める等、がんや難病の医療提供体制の地域間格差を解消していくための対応について検討を進めていくことが必要ではないか。
- 遺伝カウンセリングやリスク低減手術といった HBOC 診療を自施設で完結することができない拠点病院が一定数存在するため、遺伝性腫瘍あるいは遺伝医療提供体制のあり方等を検討すべきではないか。
- がん遺伝子パネル検査は、現時点では標準的治療法が終了した場合に保険適用となっているが、治療上の必要に応じて標準治療の開始前等に実施する場合も想定される。当面の対応として、例えば患者申出療養を活用するなど、現時点において保険診療下で実施できる具体的な対策を検討すべきではないか。
- 治療上の必要に応じて標準治療の開始前に実施する場合への対応として患者申出療養を活用すること以外に、遺伝子パネル検査の結果に基づき未承認薬や適応外薬が提案された際の薬剤到達率を高めるための方策の一つとして、患者申出療養や拡大治験などをより活用しやすくするために検討を行うべきではないか。
- 指定難病のみならず小児慢性特定疾病、診断や治療方法の判断の支援のため、必要な場合には網羅的なゲノム検査を行うことが必要ではないか。
- 遺伝カウンセリングを保険診療で実施できる範囲が限られており、拡充が必要ではないか。

- ゲノム医療を専門的に取り扱う臨床遺伝科（仮称）ないしゲノム医療診療科（仮称）を標榜できるようになることが望ましいのではないかと。サブスペシャリティとしても認知・確立されることが、人材育成の上でも望ましいのではないかと。
- 初回治療からの遺伝子パネル検査については、保険外併用療養対象とすると、費用面から検査を受けることが困難となるがん患者が生じることが予想されるため、将来の保険適用を前提として、当面の措置あるいは緊急避難的な措置とすべきではないかと。
- 難病では、医療に関する相談を求めている方が非常に多い。満足のいく回答が得られず相談を諦めることがないようゲノム医療に関する相談もしっかり受け止め、エキスパートの支援につなげる仕組みを整備すべきではないかと。

（3）情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備（第11条）

国は、個人のゲノム情報及びその個人に係る疾患、健康状態等に関する情報を大量に蓄積し、管理し、及び活用するための基盤の整備を図るため、これらの情報及びこれに係る試料を大規模かつ効率的に収集し、並びに適切に整理し、保存し、及び提供する体制の整備、極めて高度な演算処理を行う能力を有する電子計算機による情報処理システムの整備及び的確な運用、国際間における情報の共有の戦略的な推進その他の必要な施策を講ずるものとする。

（主な意見）

- 当該患者以外の治療や病気の予防への活用など多岐にわたる用途を見据え、拠点的な施設において、疾病になる前の健常の時期も含めて、ゲノム情報の蓄積を進めるとともに、連携を進めていくべきではないかと。拠点は統一された同意説明文書やシステムを構築し、効率的な利活用のため、民間も含めた利用の窓口を担うべきではないかと。

- 検体やゲノム情報の保存に関して、具体的に管理し運営していくためのルール作り等が必要ではないか。
- ゲノム情報の今後の治療方法の開発に係る利活用を図るため、個人情報保護法の下での取扱いについて、或いは特別法の必要性に関して、整理する必要があるのではないか。
- ゲノム情報を一元的に、安全に、効率よく、収集、管理、利活用できる体制を、国が責任を持って構築することが大切ではないか。
- 国際間の情報共有を含め、国際連携を検討すべきではないか。
- 総合的なセキュリティ対策を強化したうえで、情報漏洩や民間企業によるゲノム情報管理者が意図しない利用があった場合の責任の在り方、補償方法を規定することが必要ではないか。
- 情報基盤においてゲノム情報が適切に保護され、研究や診療以外の目的で不当な差別につながり得るような利用をされないことが重要ではないか。
- 国際間の情報共有に関しては、国ごとの個人情報保護やデータ保護法制の問題もあるが、諸外国と同等のゲノム情報の保護体制があり、その保護体制が国外から見てもルールとして明確なものが望ましい。
- 基礎研究から臨床現場でのゲノム情報の利用までをつなげる横断的なプラットフォームが必要ではないか。

(4) 検査の実施体制の整備等 (第 12 条)

国は、ゲノム医療の提供に際して行われる個人の細胞の核酸に関する検査について、ゲノム医療を提供する医療機関及びその委託を受けた機関における実施体制の整備及び当該検査の質の確保を図るために必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- ゲノム解析を医療実装にするにあたり、第三者認定の仕組みの整理、外部精度管理調査への参加・内部精度管理等、検査の質の担保に対する体制整備を進めていく必要があるのではないか。
- ゲノム検査をおこなった後のデータの解釈（アノテーション）について、遺伝情報に関する専門的な知識をもつ医師等の関与により、検査の質の担保を進めていく必要があるのではないか。
- アノテーションを容易にするために、臨床情報とゲノム情報が一体化され、臨床現場からアクセスしやすい国内データベースの構築が必要ではないか。
- ゲノム検査によって得られたデータの将来的な利活用を見据えて同意説明文書は統一的に管理されるべきではないか

(5) 相談支援に係る体制の整備 (第 13 条)

国は、ゲノム医療の提供を受ける者又はその研究開発に協力してゲノム情報若しくはこれに係る試料を提供する者に対する相談支援の適切な実施のための体制の整備を図るため、これらの者の相談に応じ、必要な情報の提供、助言その他の支援を行う仕組みの整備、当該相談支援に関する専門的な知識及び技術を有する者の確保その他の必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- ゲノム医療を用いた診断時において、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相談支援体制を整備していくべきではないか。
- 患者の様々な課題に対応できるよう、例えば、相談支援員に対する専門的な知識の習得や相談支援の経験を共有できるよう、研修体制の充実を進めていく必要があるのではないか。
- ゲノム医療実施施設の自立した診療を担う診療報酬の見直しも含めた体制にすべきである。
- ゲノム医療・ゲノム研究ともに、遺伝外来を受診するに至るまでの過程の中で、相談支援体制の必要性があるのではないか。

(6) 生命倫理への適切な配慮の確保 (第 14 条)

国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされることを確保するため、医師等及び研究者等が遵守すべき事項に関する指針の策定その他の必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- 生殖・着床前診断・親子鑑定・ゲノム編集等に係る課題については、政府において検討されたものの、進捗が見られないものがある。技術のスピードが増している中で、この場での議論をしつつ、迅速に検討を進め、具体的な対策に繋げていくべきではないか。
- 生命倫理への適切な配慮、差別等への適切な対応については、技術の進展にともない新たな課題が生じることから、継続的かつ体系的な調査研究ができるような仕組みを考える必要があるのではないか。

(7) ゲノム情報の適正な取扱いの確保 (第 15 条)

国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報について、その保護が図られつつ有効に活用されることが重要であることを踏まえ、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の取得、管理、開示その他の取扱いが適正に行われることを確保するため、医師等及び研究者等が遵守すべき事項に関する指針の策定その他の必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- 研究者、医師、倫理に関する専門家が協力し、患者の権利と安全性を保護しながらも、医学の進歩を妨げずに前進していくために、適切で倫理的なガイドラインであるべきではないか。
- 産業利用を促進するためにも、国民が安心する情報管理体制が必要ではないか。
- 改正個人情報保護法の下では、ゲノム情報とそれに紐づく臨床情報の取扱いが極めて難しく、医学研究、さらには診療をも阻害している。ゲノムデータの研究並びに臨床における利活用に関して必要な措置を講ずる特別法を制定すべきである。
- 保険分野において、遺伝情報の取扱いについての周知が図られているが、医療関係者に向けてだけでなく、遺伝情報の取り扱いルールに関して、情報提供義務との整合性を踏まえ、広く一般消費者に周知すべきではないか。
- ゲノムデータや診療データを保管するデータベースについては、アクセス権を与えられた研究者のアクセス監視と定期的なスクリーニングが不可欠であり、厳重な管理が必要ではないか。

- 個人情報保護法上は「要配慮個人情報」、「ゲノムデータ」などの概念が用いられているが、これらの概念とゲノム医療推進法における「ゲノム情報」との関係性の整理をする必要があるのではないか。
- 医療従事者に対しては、診療において得られたゲノム情報の医療機関における取扱いや血縁者等への開示について、守秘義務の観点からルールの明確化を図り、差別の防止に対する配慮を盛り込むべきではないか。
- ゲノム情報の安易な商業利用の対策や情報の漏えい防止対策は不可欠。その情報の保護が仮に医学的な研究の進展に支障がある可能性があったとしても、個人情報保護法を厳格に適用すべき。

(8) 差別等への適切な対応の確保（第 16 条）

国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題（次条第二項において「差別等」という。）への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- ゲノム情報による差別に関して、例えば、就労や保険商品の販売に際して具体的に想定される課題を整理した上で、法規制やガイドラインでの運用を含めて、どのような対応が取り得るのか検討していく必要があるのではないか。その際に、企業に課せられている安全配慮義務などとのバランスも考慮しながら具体的な取扱いについて検討すべきではないか。
- ゲノム情報に基づく差別を防止するため、制度面に加え、社会全体のリテラシーの向上を図っていく必要があるのではないか。

- ゲノム情報が明らかにされたことにより、患者、血縁者らが就職、結婚、保険加入などにおいて、不当な不利益や差別を受けることがないように取り扱いを検討すべき。
- 「差別を許さない社会づくり」に向けて、「就労」や「保険」分野だけでなく、遺伝差別の禁止に向けた包括的な法的整備や、相談対応だけでなく、万が一差別等が起こった場合の「救済制度」といった体制整備も必要ではないか。
- 具体的な差別の分析を行うとともに、不当な差別に関するコンセンサスを得ることを図り、ゲノム情報に係る不当な差別を啓発活動強調事項に加えることを科学的な知見等を踏まえて、検討すべきではないか。
- 雇用分野と保険分野における社会的な不利益への対応として、金融庁からの通知やFAQの発出と公開、厚生労働省からの通知やFAQの発出と公開、治療と仕事の両立支援ガイドラインへの禁忌事項の追記などを検討すべきではないか。
- 企業人口が多いことを背景に、企業での人権尊重の取組に、がんや難病に関する差別防止を対象に入れるべきではないか。
- 現行のゲノム情報の取扱いを確認した上で、必要に応じて、ゲノム情報の保護や差別の防止に資する方向でルールの特明確化、そして、何よりも周知を図っていくべきではないか。
- 差別に関しては、本人だけでなく、その家族が差別や偏見にさらされないよう十分な対策が不可欠。ゲノム情報・ゲノム医療において、差別等につながらない仕組みを示すことが必要ではないか。
- ゲノム医療推進法に示されている「差別」の定義には必ずしも当てはまらない広義の「差別」というものが考えられるのではないか。

- 2024年7月の旧優生保護法に関する最高裁判決の趣旨を踏まえた取り組みが必要ではないか。

(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等 (第17条)

- 1 国は、ゲノム医療に対する信頼の確保を図り、併せて国民の健康の保護に資するため、医療以外の目的で行われる個人の細胞の核酸に関する解析（その結果の評価を含む。）についても、科学的知見に基づき実施されるようにすることを通じてその質の確保を図るとともに、当該解析に係る役務の提供を受ける者に対する相談支援の適切な実施を図るため、必要な施策を講ずるものとする。
- 2 国は、前三条の趣旨を踏まえ、前項の解析についても、生命倫理への適切な配慮並びに第十五条に規定するゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- 民間企業が行う遺伝子解析ビジネスに関して、検査の精度管理のほか、解析結果の判断の根拠について、どういったエビデンスに基づく結果であるのか一定の基準が必要ではないか。
- DTC 遺伝学的検査ビジネスにおいて、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の適正な取り扱いについて対応が不十分なのではないか。
- 遺伝子検査ビジネスについては、厚生労働省によって、適切な規制も含めた在り方を検討すべきではないか。
- 日本にある遺伝情報に海外からそれ以外の情報を組み合わせたサービスが入って来ることを認識する必要がある。

(10) 教育及び啓発の推進等（第 18 条）

国は、国民がゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項についての理解と関心を深めることができるよう、これらに関する教育及び啓発の推進その他の必要な施策を講ずるものとする。

(主な意見)

- 日本国民のゲノム全体に対するリテラシーの向上を図るため、初等・中等教育の段階から、ゲノムに関する正しい知識の教育を進めていく必要があるのではないか。
- 責任ある研究と発展という概念の下で進めていく必要があるのではないか。その際、ゲノム医療における倫理的・法的・社会的な課題に対して、患者・市民参画を通じて理解を深めていく取組が重要ではないか。
- 医療従事者には、オンザジョブトレーニングのような取り組みができればよいのではないか。
- 生徒や学生に対して、人における遺伝性疾患や疾患と遺伝の関係性について教えるべきではないか。学校教育に取り入れる、あるいは、学習を推進する資料の提供をすすめるべきではないか。
- ゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項は、児童生徒に対して比較的難しい内容と思われ、資料や教育のあり方に工夫が必要ではないか。
- 医療従事者に起因する差別を防止するために、医療従事者への教育と啓発が必要ではないか。
- 差別を防止するとともに、遺伝的多様性に対して、社会の受容性を高める、いわゆる包摂性、相互理解を促進すべきではないか。

(11) 人材の確保等（第 19 条）

国は、ゲノム医療の研究開発及び提供に関する専門的な知識及び技術を有する人材の確保、養成及び資質の向上に必要な施策を講ずるものとする。

（主な意見）

- ゲノム解析で出てきた情報を適切に判断するための教育の充実や、専門プログラムの作成、また遺伝カウンセリングの体制整備等、人材育成を進めるための施策を推進する必要があるのではないか。
- ゲノム情報を解析する拠点を一つ作り、当該分野の人材育成を促進すべきではないか。
- 認定遺伝カウンセラーの養成をすべきではないか。
- ゲノムに関わる人材を確保するために、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の確保が必要ではないか。同様に高次医療機関（大学病院を含む）においてゲノム医療を提供することを本務とするポジションの確保が必要ではないか。

(12) 関係者の連携協力に関する措置（第 20 条）

国は、ゲノム医療施策の効果的な推進を図るため、関係行政機関の職員、医師等、研究者等、関係事業者その他の関係者による協議の場を設ける等、関係者の連携協力に関し必要な措置を講ずるものとする。

（主な意見）

- 産官学における利活用や連携、ゲノム医療施策を強化していくことは有用であり、積極的な促進策を、産官学それぞれの意見を踏まえながら講じる必要があるのではないか。
- 協議の場に患者・市民が参画する機会を確保し、ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるようにすることが重要ではないか。
- 関係者の連携協力にあたっては、国際連携・リーダーシップも大事ではないか。