

ゲノム医療施策に関する基本的な計画 (案)

令和 7 年●月

目次

はじめに	1
第 1 全体目標と分野別目標	3
1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等	3
2. ゲノム医療等を提供するための体制構築	4
3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進	4
第 2 分野別施策と個別目標	6
1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等	6
(1) 差別等への適切な対応の確保	6
(2) 生命倫理への適切な配慮の確保	8
(3) 教育及び啓発の推進	10
2. ゲノム医療等を提供するための体制構築	11
(1) ゲノム医療の提供の推進	11
(2) 検査の実施体制の整備	14
(3) 相談支援に係る体制整備	15
(4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保	17
(5) 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	19
(6) 人材の確保	21
3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進	23
(1) ゲノム医療の研究開発の推進	23
(2) 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備	26
(3) 相談支援に係る体制の整備	28
(4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保	29
(5) 人材の確保	30

第3 良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するため に必要な事項.....	31
1. 関係者等の連携協力の更なる強化.....	31
2. 地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施.....	31
3. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化	32
4. 基本計画の評価・見直し	32

はじめに

ヒトゲノム配列の解読結果が公開された平成 15 年（2003 年）以降、様々なゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学は急速に進展し、研究成果の医療実装への期待が高まる中、世界中でゲノム医療¹の実現に向けた取組が進められ、我が国においても、「健康・医療戦略」（平成 26 年 7 月 22 日閣議決定）において示されたゲノム医療の実現に向けて取り組む旨の方針の下、ゲノム解析や遺伝子情報を利用した医療への実利用に向けた研究開発等が積極的に進められてきた。

こうした関連する研究開発の成果も踏まえ、ゲノム医療をより広く国民に届けていく観点から、令和元年（2019 年）にがん患者の複数の遺伝子変異を一括して検出できる「包括的がん遺伝子パネル検査」の保険適用が開始となり、これまでに約 90,000 症例で実施されているほか、同年 12 月にスタートした厚生労働省の「全ゲノム解析等実行計画」に沿い、がん及び難病を対象とする全ゲノム解析が、令和 6（2024）年 10 月時点で約 29,000 症例において実施される等、ゲノム医療の実現に係る取組が進められてきた。

その一方で、我が国のゲノム医療に関しては、未だ多くの課題が山積している。

第一に、より強固なゲノム医療の提供体制の構築である。ゲノム医療は、困難を抱えた患者やその家族に対する希望となるものであり、その提供に当たっては、「患者起点・患者還元」の理念の下で行われるべきものである。しかしながら、医療の提供に関わる人材や設備の双方に高度な専門性を要するというゲノム医療の性格もあり、適切なゲノム医療を提供することができる医療機関は限られているのが現実である。

また、ゲノム医療は、新たな治療方法の提示や蓄積されたデータの利活用を通じた創薬への貢献といった期待がかかる反面、個々人の遺伝情報を取り扱うものであり、不適切な取扱いがなされれば、患者本人はもちろん、その家族や子孫にまで影響が及び得る様々なリスクを抱えているが、未だ成長段階にあるゲノム医療に対して国民全体が正しい理解をする機会や、発生した問題に対処するための仕組みが整備されているとは言い難い。

こうしたゲノム医療に係る諸課題は、国民がゲノム医療を享受する機会を得ることができないだけでなく、ゲノム医療の提供を通じたゲノム情報の蓄積や

¹ 個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じ、当該個人に対して行う医療（法第 2 条）

研究開発への活用という流れが生み出されず、我が国のゲノム医療の発展に支障が生じるおそれのあるものである。

しかしながら、こうした諸課題を早期に克服することができれば、多くの国民がゲノム医療の恵沢を得ることができるようになることはもちろん、幅広い医療提供の機会とそれによって集積された臨床情報が更なる研究開発の発展につながると考えられる。こうした「医療実装と研究の好循環」を生み出すことで、状況を大きく前進させることが期待できる。

この考えの下、ゲノム医療の実現に向けた取組普及に当たって個人の権利利益の擁護のみならず人の尊厳の保持に関する課題に対応する必要があることに鑑み、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（以下「ゲノム医療施策」という。）を総合的かつ計画的に推進するため、令和5（2023）年6月に「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」（令和5年法律第57号。以下「法」という。）が成立し、法第8条の規定に基づき、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（以下「基本計画」という。）を策定することとされた。

このため、以下、法の理念に則り、個人の権利利益の擁護等の課題に対応し、良質かつ適切なゲノム医療を安心して受けられるような取組を推進することを目指し、ゲノム医療施策についての基本的な方針、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を基本計画として定める。

なお、各施策の評価に当たっては、当該施策の具体的な目標及びその達成状況を適時に調査し、結果を公表するとともに、本計画の実行期間は、令和7（2025）年度から令和11（2029）年度までの5年を目安とする。

第1 全体目標と分野別目標

本基本計画では、法の基本理念²において、①ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること、②ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、そ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ようにすること、③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³には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られたゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること、とされていることを踏まえ、「個人の権利及び利益を尊重しながらゲノム医療を推進することで、国民の健康に寄与することを目指す。」を全体目標とする。

また、全体目標の下に、「ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等」、「ゲノム医療等を提供するための体制構築」、及び「ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進」の分野別目標を定め、これらの3本の柱に沿ったゲノム医療を推進するための施策を推進する。

なお、第2「分野別施策と個別目標」の各項目に設定している個別目標については、本計画の実行期間である5年を目途に達成を目指すものとする。

1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等

～国民に対するゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項に関する適切な教育及び啓発によりゲノム医療に対する理解を促進することを通じ、生命倫理への配慮及びゲノム情報による不当な差別等への対応の確保により、ゲノム医療の更なる発展に繋げる～

ゲノム医療を受ける患者及びその家族等が、ゲノム情報による不当な差別を受けることがないよう、国民に対して、ゲノムに関する適切な知識を教育・啓発する。また、ゲノム情報の利用目的の如何に関わらず、生命倫理や個人の権利利益の擁護の観点等も踏まえた適正な取扱いを推進する。そのうえで、患者等を保

² 法第3条

³ 人の細胞の核酸を構成する塩基の配列若しくはその特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に関する情報（法第2条第2項）であって、当該情報が子孫へ受け継がれるかどうかを問わない。塩基配列の文字列だけでなく、疾患へのかかりやすさ等、塩基配列に解釈を加えて医学的な意味を有する情報を含む。

護する体制の整備及び患者・市民参画を推進し、ゲノム医療に対する理解を促進することで、ゲノム医療の更なる発展に繋げる。

2. ゲノム医療等を提供するための体制構築

～ゲノム医療の拠点となる医療機関の整備や医療機関間の連携体制の構築、相談支援体制の整備を進めるとともに、医療従事者等に対する教育・啓発や人材育成を通じ、安心かつ安全で質の高いゲノム医療を実現する～

国民が必要なときにゲノム医療を受けることができるよう、ゲノム医療の中心的役割を担う医療機関を整備するとともに、医療機関間の連携体制を構築し、患者及びその家族等が安心してゲノム医療の恩恵を受けられるよう、相談支援を適切に実施するための体制整備を推進する。また、医療現場における不当な差別等が行われることなく、安全で質の高いゲノム医療が提供されるよう、医療従事者等に対する教育や啓発を行うとともに、専門的な知識及び技術を有する人材の確保・養成・資質の向上を図る。医療現場における遺伝子関連検査⁴の実施体制を整備し質の向上を図る。さらに、医療以外の目的で行われる消費者向け（DTC⁵）の遺伝子関連検査についても、関係法令等に基づいた解釈の明確化を図り、検査サービスの質と信頼性の確保を図る。

3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

～研究開発のための基盤整備等を行うとともに、ゲノム情報の適正な利活用を促進する～

国民に質の高いゲノム医療を提供するため、我が国におけるゲノム医療の発展に資する研究開発を推進する。ゲノム情報や検体の保存及び利活用のための基盤整備、研究開発に係る相談支援体制の整備等を通じ、ゲノム情報の医療機関・研究機関・企業等における利活用を促進するとともに、研究開発におけるゲノム情報の適正な利用が行われるための体制を構築する。また、研究開発を継続

⁴ 遺伝学的検査（単一遺伝子疾患の診断、多因子疾患のリスク評価、薬物等の効果・副作用・代謝の推定、個人識別に関わる遺伝学的検査などを目的とした、核およびミトコンドリアゲノム内の、原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報を明らかにする検査）、体細胞遺伝子検査（がん細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子の解析及び遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化する一時的な遺伝子情報を明らかにする検査）、病原体核酸検査（ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体の核酸を検出・解析する検査）の総称。（日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン 2022 年 3 月改定」参照。＜<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>＞）ただし、本計画中の記載においては、病原体核酸検査は含まないものとする。

⁵ Direct-to-Consumer の略。医療機関を介さず、民間企業から直接消費者に提供される。

的に実施できるよう、専門的な知識及び技術を有する人材の確保・養成・資質の向上を図る。

第2 分野別施策と個別目標

1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等

～国民に対するゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項に関する適切な教育及び啓発によりゲノム医療に対する理解を促進することを通じ、生命倫理への配慮及びゲノム情報による不当な差別等への対応の確保により、ゲノム医療の更なる発展に繋げる～

(1) 差別等⁶への適切な対応の確保

(現状・課題)

平成9（1997）年の国際連合教育科学文化機関（UNESCO）総会で採択された「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」の第6条では、「何人も、遺伝的特徴に基づいて、人権、基本的自由及び人間の尊厳を侵害する意図又は効果をもつ差別を受けることがあってはならない」とされている。

しかしながら、我が国においても、ゲノム情報に基づく就職や就労（人事評価等）、生命保険の引受け・支払い、あるいは結婚等における、不当な差別等に関する事例が報告されている。がん及び難病の患者団体を対象にした調査によれば、医療従事者、家族・親族、友人、職場の同僚等からの言動により傷ついた経験のほか、インターネット上の匿名の投稿者からの誹謗中傷を経験していたとの報告がある。加えて、患者だけでなく、その家族においても、ゲノム情報に基づく不当な取扱いや不利益を同様に被ったとの報告もある。さらに、ゲノム情報には、疾患発症リスクや遺伝的特徴等が含まれており、ゲノム医療を受ける者だけではなくその家族も不当な差別等の対象となるおそれがある性質の情報である。そのため、こうした不当な差別等を防止することができるよう、国民が、親から子へ次世代に遺伝形質を伝えるゲノムの働きを理解し、個々のゲノムの違いがもたらす多様性を認め、受容や相互理解、生命倫理への理解が促進することにより、ゲノム情報を取り扱うことに対する社会全体のリテラシーの向上を図ることが必要である。

これまで、厚生労働省において、労働分野における不当な差別等を防止するため、採用選考、採用後にゲノム情報の収集を行わないことや、ゲノム情報を根拠に本人の望まない配置転換や解雇を行わないこと等を雇用者に求める「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保（労働分野における対応）」の策定・周

⁶ 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（法第16条）

知⁷や、生命保険協会及び日本損害保険協会において、生命保険と損害保険の引受・支払において遺伝学的検査結果の収集・利用は行わないこと等を定めた「遺伝情報による不当な差別等への対応の確保（保険分野における対応）」の策定が行われ、金融庁において周知が図られた⁸。しかし、ヒトの遺伝やゲノム医療に関する教育の機会は限られており、ゲノム情報に基づく不当な差別等の防止を図るための仕組みや体制、どのような事例がゲノム情報による不当な差別等に該当するのかの整理に関する議論等も未だ成熟していない。不当な差別等について、必要に応じて諸外国の事例も含めて、事例を継続的に収集・共有するような調査や研究を実施するとともに、不当な差別等の防止に係る対策を検討・実施し、周知徹底する必要がある。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、ゲノム情報による不当な差別等に関する事例を収集・共有するとともに、ゲノム情報による不当な差別等への対応方針を研究等を通じて検討・作成し、その防止に係る対策を実施するとともに、周知徹底を図る。
- ・ 国は、ゲノム情報による不当な差別を受けた者等が相談することができる窓口や救済制度等について広く周知を図る。
- ・ 国は、「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保（労働分野における対応）」として令和6年8月20日に公開したQ & Aや、「遺伝情報による不当な差別等への対応の確保（保険分野における対応）」として令和7年2月27日に公開したQ & Aの内容について、広く周知を図るとともに、その内容の追記等の必要性等について継続的に検討を行う。

【個別目標】

国民のゲノム情報に対する理解が深まり、ゲノム情報に基づく不当な差別等が生まれないことを目指す。また、ゲノム情報を理由とした不当な差別等があった場合に対応できるよう、相談窓口や救済制度等を整備し、広く周知を図る。

⁷ 厚生労働省ホームページ「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保（労働分野における対応）」＜https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/koyou_roudou/roudouzenpan/42095.html＞

⁸ 金融庁ホームページ「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保（保険分野における対応）」＜<https://>・・・・・・＞

（２）生命倫理への適切な配慮の確保

（現状・課題）

ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うもの等、人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、生命倫理への適切な配慮がなされることが必要である。

こうした観点から、研究において人間の尊厳及び人権が守られ、研究の適正な推進が図られるよう、各種関係法令等（「再生医療等の安全性の確保等に関する法律」（平成 25 年法律 85 号）、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）、「ヒト受精胚を作成して行う研究に関する倫理指針」（こども家庭庁、文部科学省、厚生労働省）等）において、研究実施に当たって遵守すべき基本的な事項が定められている。こうした関連する仕組みの適切な運用を引き続き確保するとともに、運用において生じる課題への対応について検討していく必要がある。

ゲノム編集技術については、研究開発が急速に進んでおり、生殖補助医療、遺伝性難病等の根治的療法の開発や、疾患の研究に資する知見が得られる可能性が示唆されている。一方で、ヒト生殖細胞⁹やヒト受精胚に対してゲノム編集技術を用いた場合には、後の世代にまで及ぶ遺伝的な影響等の懸念される課題もある。ヒト受精胚を用いる基礎的研究については、「ヒト受精胚の提供を受けて行う遺伝情報改変技術等を用いる研究に関する倫理指針」（こども家庭庁、文部科学省、厚生労働省）、「ヒト受精胚を作成して行う研究に関する倫理指針」（こども家庭庁、文部科学省、厚生労働省）において、遵守すべき事項が定められており、研究に用いたヒト受精胚を人又は動物の胎内へ移植することが禁止されている。

また、生命倫理に配慮すべき検査の一つである非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT¹⁰）については、令和 3 年（2021）年 5 月に「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会」が報告書を取りまとめた。その中では、基本的考え方として、ノーマライゼーション¹¹の理念を踏まえ、受検前の十分な説明・遺伝カウンセリング¹²が必須とされることや、検査実施にあたっては、産婦人科医だけでなく、小児

⁹ ヒト体細胞由来の幹細胞から作成した場合を含む。

¹⁰ Non Invasive Prenatal Testing の略。妊婦の血液（血漿成分）中を循環する、少量の胎児由来の cell-free DNA を採取して、母体由来の DNA 断片とともに胎児由来の DNA を分析することで、各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を算出し、胎児の染色体数異常の検出を行う遺伝学的検査。

¹¹ 障害の有無にかかわらず、等しく基本的人権を享受するかけがえのない個人として尊重されること。

¹² 疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響及び家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス。日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン 2022 年 3 月改定」参照。＜

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>＞

科医等、多職種との連携が必要であること、胎児に異常が見つかった場合に、必要な支援をスムーズに提供できるよう、医療、福祉の体制整備が必要であること等を指摘している。また、検査の質の確保を含めた、適正な実施体制の担保のために認証制度が必要とされ、日本医学会において令和4（2022）年7月より認証制度の運用が開始されている。引き続き、病気や障害のある当事者及びその周囲の方々に与える影響等も踏まえ、適正な検査の実施方法等について検討する必要がある。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、ゲノム医療の研究開発及び提供における新たな技術に伴って生じうる生命倫理に関する課題を踏まえ、必要に応じて関係法令等の見直し等について検討する。
- ・ 国は、関係学会等と連携し、次世代に受け継がれ得る遺伝情報改変技術等を用いた研究や臨床応用に係る課題への対応や、非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）等の出生前検査等について、引き続きヒト胚及び人の発育並びに将来の世代への影響やノーマライゼーション等の視点から検討を行う。

【個別目標】

ゲノム医療における生命倫理に関する課題を踏まえ、ゲノム医療の提供及び研究開発に当たって適切な配慮が確保されることを目指す。

(3) 教育及び啓発の推進

(現状・課題)

ゲノム情報の違いは、一人ひとりの多様な個性を生み出すものであるが、ゲノム情報に対する理解不足や誤解が、不安や恐れを生むことや、他者に対して偏見を抱くことにもつながることがあるものであり、社会の受容性を高めることができるよう、一人ひとりがゲノムやその多様性を正しく理解する必要がある。

しかしながら、現状においてはゲノムに関する知識を得ることができる機会は限定的である上、一般的にはなじみの薄い内容が多く含まれることから、国民の理解が十分であるとは言い難い。

ゲノム研究の多くは患者、市民の研究協力によって支えられており、その理解と信頼が研究の適正な実施には不可欠である。質の高いゲノム医療の提供のためにも、国民のゲノムリテラシーの向上を図る施策の検討が必要である。

初等・中等教育段階から、児童及び生徒の発達段階を踏まえながら、ゲノムや遺伝に関する啓発を行うことが望ましい。その際、当該内容は、児童及び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する必要がある。さらに、高等教育段階においても、ゲノム医療についての関心を深めるための教育、啓発が行われる必要がある。

(取り組むべき施策)

- ・ 国は、国民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校・医療機関等において、教育・啓発を図る。

【個別目標】

国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す。

2. ゲノム医療等を提供するための体制構築

～ゲノム医療の中心的役割を担う医療機関の整備や医療機関間の連携体制の構築、相談支援体制の整備を進めるとともに、医療従事者等に対する教育・啓発や人材育成を通じ、安心かつ安全で質の高いゲノム医療を実現する～

(1) ゲノム医療の提供の推進

(現状・課題)

ゲノム医療は、ほぼ全ての診療領域に関係するため、分野横断的な診療体制の整備が難しく、ゲノム医療の提供の推進は発展途上にある。

遺伝子関連検査結果等の精度の高い解釈に必要な体制の整備が必要となる。ゲノム情報を正確に解釈し、医療で用いるためには、関連する診療科の医師の他、多職種 of 専門家を巻き込んだ体制を整備することが望ましい。

また、遺伝カウンセリング体制、検査提供体制等について、地域間格差に留意が必要である。必要な患者等が安心して、安全で質の高いゲノム医療にアクセスできるよう、医療機関ごとの役割分担も含めた提供体制のあり方の検討が必要である。このため、中心的役割を担う病院等における診療体制整備と並行して、かかりつけ医等を含めた他の医療機関との連携を確保することが望ましい。

さらに、遺伝カウンセリング体制の充実も必要となる。ゲノム医療をはじめとしたゲノム情報の利活用において、遺伝カウンセリングによる正しい理解の徹底は重要であり、特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である。

このほか、ゲノムに係る検査を受けても、治療に結びつかないことが多いという課題もある。例えば、がん遺伝子パネル検査は令和元（2019）年6月より保険適用となり、現在標準治療がない又は標準治療が終了（終了が見込まれる場合も含む）した後の選択肢として考慮されているが、治療到達率¹³は9.4%であった¹⁴。治療到達率が低い原因として、がん遺伝子パネル検査結果判明時に病状が悪化している、提供可能な治療薬や治療法が少ない、臨床試験・治験の参加可能枠が十分ではないこと等があげられる。これらを踏まえ、医療上の必要性の評価や承認のために必要な試験の有無や種類の検討等を行う未承認薬等検討会議、海外においてのみ検証的な臨床試験が実施されている医薬品の一部について、日本人患者を対象とした臨床試験成績がなくとも承認申請を可能とすることも含めた条件付き承認制度等の、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組、患者が臨床試験・治験に参加しやすくなるよう、分散型臨床試験を含めた

¹³ エキスパートパネルの総数に占める、提示された治療薬の投与に至った割合。

¹⁴ 国立がん研究センターがんゲノム情報管理センターホームページ「C-CAT 登録状況」
<https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/registration_status/>

体制の構築、未承認薬や適応外薬を使用する場合を含む患者申出療養制度や拡大治験等の適切な活用等についても、検討を進めていく必要がある。がん遺伝子パネル検査には、検査のタイミング、検査回数、エキスパートパネル¹⁵の負担等の課題もあげられており¹⁶、こうした課題に対する取組も必要である。

難病のゲノム医療においては、難病の原因遺伝子の解明により新しい治療法の開発と実用化が進んでおり、遺伝子治療用医薬品が保険収載されている。また、通常の診療の中で必須な遺伝学的検査が適切に行われるよう、分析的妥当性¹⁷、臨床的妥当性¹⁸、臨床的有用性¹⁹が確保された指定難病の遺伝学的検査については、保険収載されている。最近では、研究を中心に、網羅的なゲノム解析手法も多く用いられるようになってきており、臨床的意義が乏しいバリエーションを機械的に除外した後、主治医を含む多職種専門家が、各種データベースや文献情報を参考に患者個々の病原性の評価を行うため、結果の解釈に大幅に時間を要している。早期に病的なバリエーションを特定し、治療方針の一助とするため、解析から結果返却までの時間短縮や、分野横断的な診断体制の整備が必要である。

また、近年では、診療ガイドラインの作成において患者・市民の視点の導入を求める動きが広がっている等、患者や市民の経験や知見を積極的に活かすことを目的とした取組が進められている。ゲノム医療の提供においても、患者・市民パネル等の取組を通じて、その意見を反映させることが望ましい。

ゲノム医療の提供を推進し、それによりさらに集積されたゲノム情報及び臨床情報を活用して、医療機関・研究機関・企業等における研究開発をより発展させることで、医療実装と研究の好循環に結びつけていくことが必要である。

¹⁵ がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するための多職種（がん薬物療法に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝カウンセリング技術を有する者等）による検討会のこと。

¹⁶ 第2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2月14日開催）、資料4 深田構成員提出資料＜https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_37868.html＞

¹⁷ 検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど、精度管理が適切に行われていることを意味しており、病的バリエーション（変異）があるときの陽性率、病的バリエーション（変異）がないときの陰性率、品質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。

¹⁸ 検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度（疾患があるときの陽性率）、特異度（疾患がないときの陰性率）、疾患の罹患率、陽性的中率、陰性的中率、遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。

¹⁹ 検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、患者・家族の疾患に対する理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が得られる、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど、臨床上的メリットがあることを意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

注 17～19) 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン 2022年3月改定」参照。＜<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>＞

(取り組むべき施策)

- ・ 国及び都道府県は、必要な患者等（がん患者の家族等を含む）へゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する。
- ・ 国は、遺伝子関連検査結果を医学的に解釈するための多職種の特門家による検討会（エキスパートパネル）の効率的かつ効果的な運用方法について継続的に検討する。
- ・ 国は、患者が遺伝子関連検査の結果に基づいた適切な治療を選択することができるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進する。
- ・ 国は、ゲノム医療の提供に際しては倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する。

【個別目標】

ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、必要なときにゲノム医療にアクセスできるとともに、ゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す。

(2) 検査の実施体制の整備

(現状・課題)

医療で実施される遺伝子関連検査には、すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず、発症前の予測を目的とした検査も含まれることから、患者等に遺伝子関連検査を提供するに当たっては、医師をはじめとする医療従事者が、その特徴を理解する必要がある。

検査の質に関しては、医療法等に基づき、遺伝子関連・染色体検査の精度の確保のための責任者の配置、内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施を求めているほか、通知により第三者認定の取得に必要な体制整備に努めることを求めている。検査の質を担保することは、利活用されるゲノム情報の質の担保にもつながるものであり、現在、検査を行う機関等においては検査の精度管理基準及びガイドラインを遵守することが求められている。

(取り組むべき施策)

- ・ 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、精度管理に関する検討や検査施設の第三者認定の勧奨、データ解釈（アノテーション）における人員体制の検討等を通じ、検査の質の向上を図る。

【個別目標】

診療に用いられる遺伝子関連検査の精度が制度等により担保されることを目指す。

（３） 相談支援に係る体制整備

（現状・課題）

ゲノム医療の提供においては、ゲノム情報に基づく疾患発症リスク等の情報を医師が本人にいつ、どのように伝えるか、また家族や血縁者にどこまで伝えるか等について考慮する必要がある。ゲノム情報が機微な情報を含むことから、生命倫理に対する配慮や、患者本人だけではなくその家族への配慮が求められる。

ゲノム医療に伴う相談支援については、ゲノム医療は専門性が高く、技術革新による状況の変化が生じやすいことを踏まえると、患者等の置かれている状況に応じた専門人材による適切な情報提供と必要に応じた相談支援が重要となる。

また、ゲノム医療は、患者本人だけでなく、その家族も相談支援の対象となることがある。その対象は、小児期から成人期にわたり、発症者だけではなく未発症者も含むなど幅広いため、相談支援においては、患者やその家族の状況や悩みを踏まえ、分かりやすく情報提供を行う遺伝カウンセリングが実施できるような体制が望ましく、相談支援を行う者に対する研修の充実を図ることも必要である。

遺伝カウンセリングについても、国民誰もがが必要なときに受けられるよう、医療機関の役割分担も含めたそれぞれの地域における相談支援体制の整備が必要となる。がんゲノム医療中核拠点病院等においては、遺伝カウンセリング等を行う部門の設置を要件としており、関連する全ての診療科と連携可能な体制が整備されていることが前提条件とされている。難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院又は難病医療協力病院においても相談支援体制整備を推奨している。

さらに、遺伝についての悩みを抱えながらも相談にためらいがある人を想定して、専門的なゲノム医療を受ける前の段階で、相談支援を受けることができるような体制も重要である。

現在、がん領域においては、がん診療連携拠点病院等にごがん相談支援センターが設置されており、難病領域においては、都道府県及び指定都市に概ね１か所以上の相談支援センターが設置され、これらの相談支援センターにおいてゲノム医療を含めたがん及び難病に関する相談の対応を行っており、こうした相談体制の整備をより充実させる必要がある。

（取り組むべき施策）

- ・ 国及び都道府県は、必要な患者等（がん患者の家族等を含む）へゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい診療科横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する。（再掲）

【個別目標】

患者及びその家族が、医療機関や相談支援等の窓口を通じて、ゲノム医療に関

する支援につながることを目指す。

（４）ゲノム情報の適正な取扱いの確保

（現状・課題）

診療におけるゲノム情報の取扱いについては、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」（個人情報保護委員会、厚生労働省）において、UNESCO 国際宣言等の指針を参考とし、特に留意する必要があるとされている。

「個人情報の保護に関する法律」（平成 15 年法律 57 号、以下「個人情報保護法」という。）の下では、ゲノムデータ²⁰の一部は個人識別符号に該当し²¹、当該情報単体で個人情報²²に該当するものと位置付けられている。ゲノム情報には、単一遺伝子疾患、疾患へのかかりやすさ等、塩基配列に解釈を加えて医学的な意味を有する情報も含まれており、これらは要配慮個人情報²³に該当する場合がある。これらの取扱いには、同法上の個人情報の取扱いに関する規定が適用される。

さらに研究で得られた個人情報の保護等については、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）において規定されている。

また、医療従事者には関係資格法等において守秘義務が課されている。医療従事者・研究者等は、診療等の過程において患者等のゲノム情報を知り得る立場にあり、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、これらのルールを遵守することが求められる。医療機関・研究機関等においては、

²⁰ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（DNA）を構成する塩基配列を文字列で表記したもの（個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編））

²¹ 全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism: SNP）データ、互いに独立な 40 箇所以上の SNP から構成されるシーケンスデータ、9 座位以上の 4 塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat: STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたものは個人識別符号に該当する（個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編））

²² 生存する個人に関する情報であつて、次の各号のいずれかに該当するものをいう。
一 当該情報に含まれる氏名、生年月日その他の記述等（文書、図画若しくは電磁的記録（電磁的方式（電子的方式、磁気的方式その他の知覚によっては認識することができない方式をいう。次項第二号において同じ。）で作られる記録をいう。以下同じ。）に記載され、若しくは記録され、又は音声、動作その他の方法を用いて表された一切の事項（個人識別符号を除く。）をいう。以下同じ。）により特定の個人を識別することができるもの（他の情報と容易に照合することができ、それにより特定の個人を識別することができることとなるものを含む。）

二 個人識別符号が含まれるもの（個人情報保護法 第 2 条第 1 項）

²³ 本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして政令で定める記述等が含まれる個人情報をいう（個人情報保護法 第 2 条第 3 項）

国民が安心してゲノム医療を受けられるようにするため、ゲノム情報の安易な利用や情報漏洩への対策を含めた、適正な取扱いについて留意が必要である。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討する。
- ・ 国は、医療従事者・研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る。

【個別目標】

医療従事者・研究者等が、個人の情報に関する法令・指針等に基づき、ゲノム情報の適正な取扱いができることを目指す。

（５）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

（現状・課題）

医療以外の目的でも、消費者が健康維持や体質測定等の参考にするために遺伝子関連検査を受検することがあり、この結果をもとにして個人の判断等に影響を与え、行動変容をもたらすことも想定される。医療以外の目的で遺伝子関連検査技術を用いる場合であっても、その技術や解釈は科学的な妥当性や検査の質、倫理性を確保することが求められる。また同時に、消費者に対して、各検査事業者の取組について、適切な情報提供が行われることが必要となる。

民間企業等が医療機関を介さず消費者に対して直接遺伝子関連検査を販売する DTC 遺伝子検査サービスが複数存在するが、医業に当たらない領域における遺伝子関連検査に係る規制はないため、結果として検査の信頼性に問題があったとしても行政側の関与が難しい状況にあると指摘されている。そのため、厚生労働省は、医師法等を所管する立場から、医行為と非臨床の消費者向け検査サービスに係る法的な課題の検討を進め、非臨床の消費者向け検査サービスの外縁の明確化に向けた取組を開始した²⁴。

「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」（個人情報保護委員会、経済産業省）には、個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報の適正な取扱いやサービスの質の確保等、適正な事業の実施のために事業者が遵守すべき事項が定められている。また、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」（経済産業省）には、事業者が遵守すべき倫理的・法的・社会的課題への対応や、精度管理等の技術的課題への対応等が定められている。上記のガイドライン及び遵守事項等を踏まえ、個人遺伝情報取扱事業者²⁵においては、個人遺伝情報取扱自主基準や適正取扱認定制度²⁶を設け運用している。

また、医療以外の目的で提供される DTC 遺伝子検査サービスにおいても、消費者の問合せに適切に対応できるような相談支援体制があることが望ましい。

DTC 遺伝子検査サービスは、消費者が手軽にアクセスすることができるが、検査を受ける者の自律的意思によって検査を受けることが重要であり、他者に強

²⁴ 「ヘルスケアスタートアップ等の振興・支援策検討プロジェクトチーム」最終とりまとめ<<https://www.mhlw.go.jp/content/10807000/001318210.pdf>>

²⁵ 個人情報取扱事業者のうち、「個人遺伝情報」（個人情報のうち、試料を用いて実施される事業の過程を通じて得られ、又は既に当該試料に付随している情報で、個人の遺伝的特徴やそれに基づく体質を示す情報を含むもの）を用いた事業を行う事業者（業務の一部としてこれを行う事業者を含む。）をいう。例えば、本人から直接試料を取得する事業者がこれに当たる。（経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン）

²⁶ 一般社団法人遺伝情報取扱協会ホームページ「個人遺伝情報を取り扱う企業が遵守すべき自主基準」「遺伝情報適正取扱認定について」参照。<<https://aogi.jp/>>

要されることはあってはならない。特に、未成年者や本人の意思を確認できない場合はその実施を慎重に考えることが必要である。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービス等に関し、関係法令上の取扱いを整理するとともに、サービスを通じて取得したゲノム情報の適正な取扱い方法を周知する。

【個別目標】

医療以外の目的で行われる解析であることを消費者が理解して受検できるよう、医療以外の目的で行われる DTC 遺伝子検査サービス等の関係法令上の取扱いを整理する。

（６）人材の確保

（現状・課題）

ゲノム情報は、不適切に扱われることで患者とその家族、市民に社会的不利益がもたらされる可能性がある。その中でも、発症前の遺伝学的検査は、結果を聞いた本人の理解や心理に対して丁寧にサポートする必要があり、特に注意が必要となる。これらを踏まえ、ゲノム医療を広く国民に提供し続けていくためには、ゲノム情報を適切に解釈して伝える人材の確保が必要である。

ゲノム医療に伴う相談支援については、医師や看護師等の医療従事者による対応が考えられるが、従来の医療に関する知識や技術等のみでは対応が困難となる場面が想定される。そのような場面で専門人材から提供される遺伝カウンセリングは、ゲノム情報の提供だけではなく、患者とその家族が抱える課題を十分に理解し、その課題解決の選択肢の提示、心理社会的な支援をする役割があることから、ゲノム医療に習熟した者が実施することが望ましく、人材の確保に加え、育成できる環境作りも必要となる。

また、医療従事者等からの患者等への不適切な発言が偏見や不快な経験につながることもあることから、医療従事者等のゲノムリテラシーの向上を図ることも必要である。特に、ゲノム医療に関わらない医療従事者等は、ゲノム医療や遺伝性疾患への理解に乏しい場合があることから、卒前教育や卒後教育において、オンザジョブトレーニング、研修等を活用し、ゲノム医療の知識を更新していくことが望ましい。

なお、医師の卒前教育については、平成 28（2016）年度に改訂された医学教育モデル・コア・カリキュラムから、新たに遺伝医療・ゲノム医療の項目が加わり、全ての大学で臨床遺伝学的内容も含めた教育が求められるようになった。医療の分野においては、多くの医療従事者がチーム医療として働くことが多く、チーム医療の一員として求められる基本的な資質や能力を卒前から共有していくことが重要であり、不当な差別への適切な対応の教育も含めることが望まれる。また、継続的かつ実効的な教育の提供のため、大学においてゲノム医療や臨床遺伝学を教育するための専任人材のポジションが確保されることが望ましい。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る。
- ・ 国は、関係学会等と連携し、ゲノム医療に関連しうる幅広い医療従事者等がゲノム医療への理解を深めるための啓発の具体化を図る。
- ・ 国は、養成課程を通じて、医師・看護師等の医療従事者の、ゲノム医療に係る知識の向上を図る。

【個別目標】

ゲノム医療を担う人材の育成及び医療従事者のゲノム医療に関する理解の促進を通じ、ゲノム医療を必要とする者に適切なゲノム医療が提供されることを目指す。

3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進

～研究開発のための基盤整備等を行うとともに、ゲノム情報の適正な利活用を促進する～

(1) ゲノム医療の研究開発の推進

(現状・課題)

平成 26 (2014) 年の健康・医療戦略推進法制定以来、関係府省庁及び国立研究開発法人日本医療研究開発機構 (AMED²⁷) は、健康・医療戦略推進本部の下で協力して健康長寿社会の形成を目指した研究開発を推進してきた。「第 2 期医療分野研究開発推進計画」(令和 2 年 3 月 27 日健康・医療戦略推進本部決定)においては、各府省庁が所管する関係事業を AMED において統一的に管理し、一貫したマネジメントの下で推進する統合プロジェクト体制で取り組んでおり、そのうちの一つである「ゲノム・データ基盤プロジェクト」では、ゲノム医療、個別化医療の実現に向け、ゲノム情報および健康医療データの基盤整備ならびに利活用を促進し、ライフステージを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、診断、治療等に資する研究開発を進めてきた。このため、遺伝子変異・多型と疾患発症の関連性、レジストリ等の医療データや ICT²⁸および AI²⁹等を活用した新たな診断・介入法の実装、無形の医療技術やそれに関連するシステムの改善・改良を目指したデータ収集等の研究を支援し、その成果のデータシェアリングを推進してきた。「第 3 期医療分野研究開発推進計画」(令和 7 年 2 月 18 日健康・医療戦略推進本部決定)においては、このプロジェクトを生殖・妊娠期から老年期までのライフコースに繋がりを持たせる必要のある疾患研究をまとめた「データ利活用・ライフコースプロジェクト」に再編しており、がん、難病、認知症等の疾患レジストリ、ゲノム・コホート研究で得られた成果や検体に関する情報をデジタル化した加工データ基盤の整備・利活用を促進し、ライフコースを俯瞰した疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している。

また、令和 4 (2022) 年 9 月に策定された「全ゲノム解析等実行計画 2022」等に基づき全ゲノム解析等が推進されており、AMED の革新的がん医療実用化研究事業及び難治性疾患実用化研究事業においては、令和 6 (2024) 年 10 月時点で約 29,000 症例の全ゲノム解析等のデータが格納されており、既存の検査では検出できない病的バリエーションの検出事例も報告されている。また、「経済財政運営と改革の基本方針 2024」及び「全ゲノム解析等実行計画 2022」等に基づき、

²⁷ Japan Agency for Medical Research and Development の略。

²⁸ Information and Communication Technology の略。

²⁹ Artificial Intelligence の略。

全ゲノム解析等の成果の患者還元の支援、個別化医療の推進、蓄積されたデータの利活用を推進するための情報基盤の構築・運用を行い、研究・創薬を促進し、国民へ質の高い医療を届けることを目的とした事業実施組織を令和7（2025）年度中に設立することとされている。

今後ゲノム情報や付随する医療情報等の更なる蓄積が期待されることも踏まえ、引き続き、ゲノム情報等の医療機関・研究機関・企業等における利活用の活性化に取り組む必要がある。また、ゲノム解析の側面では、創薬につながることで期待できるゲノム機能解析やマルチオミックス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、産学官が連携した研究拠点の形成も含めた研究開発促進のための方策が必要である。

ゲノム医療に関する研究においては、研究に関連したゲノム情報のみならず、研究とは直接的に関連しないゲノム情報も入手されうる。また、多因子疾患のゲノム情報など、研究段階にあり評価困難なゲノム情報が同定される可能性がある。研究対象者³⁰保護の観点から、ゲノム研究における倫理的・法的・社会的課題への対応体制などを整備することや、新しい治療法や診断法の開発において、患者・市民が研究の内容を決める段階から最終評価に至るまでのプロセスの中で研究者と関わり、意見を述べる機会を得ることが求められる。研究対象者の保護や信頼関係の構築を通じ、経験知を活かすことで、研究者が気づかない課題や視点をもたらすこと、研究計画に多様な考え方が取り入れられ創造性をもたらすこと等も期待できる³¹。さらに、近年の AI の発展も踏まえ、ゲノム医療が各種 AI ツールの進歩に柔軟に対応できるような研究開発体制や情報基盤の整備が必要である。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いた AMED 研究等について、引き続き必要な支援を実施する。
- ・ 国は、ゲノム情報を取り扱う研究には倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する。

【個別目標】

ゲノム医療の研究開発とデータ基盤の構築を推進し、産学官による疾患の原

³⁰ 次に掲げるいずれかに該当する者（死者を含む。）をいう。①研究を実施される者（研究を実施されることを求められた者を含む。）②研究に用いられることとなる既存試料・情報を取得された者（人を対象とする生命科学・医学研究に関する倫理指針）

³¹ 国立研究開発法人日本医療研究開発機構ホームページ「研究への患者・市民参画（PPI）」＜<https://www.amed.go.jp/ppi/>>

因究明と治療法の開発を目指す。

（２）情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備

（現状・課題）

ゲノム医療の実現に向けた研究開発に関わる国内の既存のデータベースとしては、がんゲノム医療中核拠点病院等で患者検体のゲノム解析を行った結果得られる配列情報及び診療情報を集約・保管し、利活用するためのがんゲノム情報管理センター（C-CAT³²）、日本人を中心とする集団から得られるバリエーション情報と疾患との関連性情報を集約する日本人疾患バリエーションデータベース（MGeND³³）等、目的に応じて複数の基盤が整備されている。

また、研究開発に利活用するために検体とそれに付随する医療情報を保管するバイオバンクについては、診療機関併設型以外に、バイオバンク・ジャパン（BBJ³⁴）、東北メディカル・メガバンク（TMM³⁵）、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（NCBN³⁶）³⁷等が存在している。

また、これらの分散したデータベースのより効率的効果的な利活用の観点から、AMED 研究から生み出された複数のデータベースを連携し、横断検索機能やデータを扱う場を提供する AMED データ利活用プラットフォーム（CANNDs³⁸）、バイオバンク・ネットワーク³⁹が保管する試料・情報を統合的に検索することが可能なバイオバンク横断検索システム⁴⁰等が整備されている。

今後データベースにおける情報の蓄積がさらに進むことを踏まえ、セキュリティを含む厳格な管理体制とともに、医療機関・研究機関・企業等における利活用の更なる活性化に取り組む必要がある。情報基盤の整備に当たっては、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各フェーズにおける利活用につなげるための体制が必要である。その上で、国際間の情報共有や連携においては、ゲノム情報の取扱いに係る国内や諸外国のルールを遵守した対応を進め、必要に応じてその在り方を検討することが必要である。

³² Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics の略。国立研究開発法人国立がん研究センターが運営。

³³ Medical Genomics Japan Variant Database の略。国立健康危機管理研究機構が運営。

³⁴ Biobank Japan の略。東京大学医科学研究所が運営。対象疾患を有する協力者から生体試料、医療情報等を収集し、保管している。

³⁵ Tohoku Medical Megabank の略。東北大学が運営。地域の住民を対象とし、生体試料、健康情報、医療情報等を収集し、保管している。

³⁶ National Center Biobank Network の略。6つの国立高度専門医療研究センター等が共同のバイオバンクを構築し、対象疾患を持つ協力者から生体試料、医療情報等を収集し、保管している。

³⁷ これら3つのバイオバンクを総称して、「3大バイオバンク」と呼ばれている。

³⁸ Controlled Sharing of Genome and Clinical Datasets の略。AMED 事業の健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム事業で運営。

³⁹ 日本の14のバイオバンク（令和6年4月現在）が参画するネットワーク。

⁴⁰ AMED 事業のゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラムで運営。

(取り組むべき施策)

- ・ 国は、今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する。
- ・ 国は、試料及びゲノム情報等の適切な保管、管理方法等を検討するとともに、医療機関・研究機関・企業等におけるこれらの利活用を促進する。

【個別目標】

ゲノム研究のための研究用試料の適切な収集、保管がなされ、ゲノム情報が効率よく研究開発で利活用されることを目指す。

ゲノム情報に関するデータベースの基盤整備により研究開発が効率的に進むことによって、その成果が、患者やその家族に質の高いゲノム医療として提供されることを目指す。

(3) 相談支援に係る体制の整備

(現状・課題)

疾患の病態解明や創薬研究等への協力に当たっては、研究対象者の協力なしでは研究を進めることはできない。そのため、研究者は、研究に関する指針にある基本的な原則を踏まえた研究計画を立案し、人間の尊厳及び人権を守り、研究の適正な推進を図る必要がある。研究への協力においては、研究対象者に対し、研究者からの事前の十分な説明を行うとともに、そのゲノム情報の研究への利用に当たっては、研究対象者が十分に内容を理解した上で自発的に意思決定を行うことが求められている。

また、ゲノム研究の内容の理解には専門性を必要とすることや、研究で得られるゲノム情報には生命倫理に対する配慮が必要であり、研究対象者だけでなくその家族にも配慮を必要とする情報が含まれる場合があることから、研究対象者が相談支援を必要とすることが想定される。研究者は、研究対象者等に対して、当該研究に係る相談を適宜行うことができる相談支援体制を整備し、ゲノム情報を取り扱う場合に当たっては、カウンセリングを実施する者やゲノム医療の専門家との連携の確保に努めるような体制が必要である。

(取り組むべき施策)

- ・ 国は、ゲノム研究の対象者が当該研究に関する十分な説明を受けた上で研究参加について意思決定を行うことができるよう引き続き徹底していく。
- ・ 国は、ゲノム研究の対象者が必要な相談支援を受けることができるよう、ゲノム研究者による適切な相談支援体制の整備を引き続き求めていく。

【個別目標】

ゲノム研究対象者とその家族等が、その研究参加による影響について認識し、適切に意思決定ができることを目指す。また、研究対象者とその家族が必要とするときに必要な相談支援が受けられることを目指す。

(４) ゲノム情報の適正な取扱いの確保 (現状・課題)

ゲノム研究に携わる研究者及び研究対象者は、ゲノム情報は、多くの人々の健康に寄与することにつながることを期待される一方で、慎重な取扱いが求められる情報であることを認識する必要がある。研究者における厳格な情報管理の徹底や、ゲノム情報の二次利用を行う際の個人の情報に関する法令・指針等の遵守が必要である。

なお、個人情報保護法上、学術研究目的で取り扱う必要があるとき等の場合においては例外規定が置かれており、個人の権利利益を不当に侵害する恐れがある場合を除いて、本人の同意を得ずにデータを利用することができる。例外規定が適用される場合であっても、取り扱う個人データの安全管理措置等を必要かつ適切に講じなければならない。その際には、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(文部科学省、厚生労働省、経済産業省)や「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」(個人情報保護委員会、厚生労働省)の内容に留意することが期待されている。

また、ゲノム情報を取り扱うデータベースについては、必要に応じて研究者のアクセスの監視と定期的なスクリーニングを行う等、厳格な管理が求められる。

(取り組むべき施策)

- ・ 国は、ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討する。(再掲)
- ・ 国は、医療従事者・研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る。(再掲)

【個別目標】

研究者が個人情報の取扱いを遵守し、厳格にゲノム情報を管理していくことにより、国民が安心してゲノム研究に参加できる環境の整備を目指す。

（５） 人材の確保

（現状・課題）

ゲノム研究はゲノム医療の発展に不可欠な一方で、最新の技術や動向をとらえながら最先端の研究を実行できる高度な専門人材及び環境の確保が重要となる。近年では、AI 技術の進化等により、大量のゲノム情報を効率的に解析し、疾患発症リスク評価を支援するなど、ゲノム情報を用いた個別化医療の実現を加速させており、AI やデータサイエンス分野の人材の確保が重要となる。AI やデータサイエンス分野の人材は、医療のバックグラウンドを持たないことも多いことから、こうした人材の養成課程においては、倫理的及び社会的観点に関する配慮についても教育内容に含める必要がある。「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」において、研究者等は、研究の実施に先立ち、研究に関する倫理並びに当該研究の実施に必要な知識及び技術に関する教育・研修を受けることが求められている。

また、ゲノム解析によって大量のデータが生み出される時代になり、コンピュータを使って生命現象を研究する学問分野であるバイオインフォマティクスが急速に発展している。ゲノム解析やタンパク質のシミュレーション等、さまざまな研究や技術がバイオインフォマティクスの分野に含まれる。ゲノム解析量の増加とともに、生命科学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者・研究者等の需要が急速に拡大しており、専門プログラム等を通じた継続的な人材育成とともに、データ解釈の専門家へ相談できる体制整備が求められている。

さらに、継続的かつ実効的な教育の提供のため、大学においてゲノム医療や臨床遺伝学を教育するための専任人材のポジションが確保されることが望ましい。

（取り組むべき施策）

- ・ 国は、関係学会等と連携し、ゲノム研究に係る専門人材の確保のための方策を検討する。

【個別目標】

適切にゲノム研究を推進し、研究対象者にも研究成果を還元できるよう、ゲノム研究に必要な人材の確保を目指す。

第3 良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

1. 関係者等の連携協力の更なる強化

良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するためには、関係者等が、適切な役割分担の下、相互の連携を図り、一体となって取り組むことが重要である。

国及び地方公共団体は、民間団体が行う良質かつ適切なゲノム医療の推進に関する活動、患者の団体が行う情報交換等の活動等を支援するため、情報提供その他の必要な施策を講ずるものとし、各種協議の場に患者・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よう努めるものとする。

また、国及び地方公共団体は、ゲノム医療に関する知識の普及啓発等により、患者及びその家族が円滑な社会生活を営むことができる社会環境の整備を図るとともに、関係者等の意見の把握に努め、ゲノム医療施策に反映させることとする。

さらに、国及び地方公共団体は、医療機関・研究機関・企業等におけるゲノム情報の利活用や相互の連携を推進するとともに、国際間における情報の共有等、国際連携を継続的に推進することとする。

なお、国及び地方公共団体は、がんや難病等の疾患等に係る対策と関連する取組について、それらの対策と連携して取り組んでいくものとする。

医師、医療機関その他医療関係者、並びに研究者及び研究機関、関係学会は、国及び地方公共団体が実施する施策及びこれに関連する施策、またその協議に協力するよう努めるものとする。

国民は、今後のゲノム医療の向上に資するよう、関係者等と協力して、主体的にゲノム医療施策の議論に参画するなど、ゲノム医療の提供及び研究開発を充実させることの重要性を認識し、正しい知識・理解を得て、行動するよう努めるものとする。

2. 地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施

地方公共団体は、当該地方公共団体におけるゲノム医療の提供の状況等を踏まえ、必要に応じて、本基本計画を参照し、既存の計画の改定等を通じて、ゲノム医療施策を策定及び実施について検討する。国は、地方公共団体のゲノム医療施策の策定及び実施において必要な助言を行う。

3. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化

良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するためには、各取組の適切な評価と、各取組の着実な実施に向けて必要な財政上の措置を行っていくこと等が重要である。

予算を最大限有効に活用し、ゲノム医療施策の成果を上げていくためには、選択と集中の徹底、各施策の重複排除、関係省庁間の連携強化とともに、官民の役割と費用負担の分担を図ることが必要である。

また、将来にわたって必要かつ適切なゲノム医療を提供するため、効率的かつ持続可能なゲノム医療施策を実現することが重要である。

4. 基本計画の評価・見直し

国は、本基本計画で掲げる目標について、達成に向けた計画を具体的に設定して実行するとともに、その達成状況を適時に評価するものとする。また、5年を目途として、ゲノム医療に関する状況の変化等を勘案し、法の施行状況について検討を加え、必要があると認めるときには、本基本計画を変更する等所要の措置を講ずるものとする。なお、本基本計画の計画期間が終了する前であっても、必要があると認めるときは、本基本計画を変更するものとする。