

第12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

(持ち回り開催)の概要について

令和7年5月8日

第12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における議題1「ゲノム医療推進法に基づく基本計画 本文(案)について」、構成員・参考人からは、下記の意見があった。

構成員・参考人名	ご意見
天野構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・7頁：令和7年度啓発活動強調事項として既に実施されている施策であるため、「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」の後に、「法務省においては、令和7年度啓発活動強調事項において、『ゲノム情報(遺伝情報)に関する偏見や差別をなくそう』が追加された」の一文を加えてはどうか。 ・8頁：金融庁のホームページ「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)」の記載内容および第11回ワーキンググループにおける質疑応答の内容から、「生命保険協会の生命保険相談所等の窓口に対してゲノム情報による不当な差別等に関する相談を行うことができることを周知する」とあるが「金融庁の金融サービス利用者相談室、生命保険協会の生命保険相談所等の窓口に対してゲノム情報による不当な差別等に関する相談を行うことができることを周知する」としてはどうか。
五十嵐構成員	意見なし。
上野構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・「ゲノム情報」の用語が1頁の末を皮切りに多数使用されている。「ゲノム情報」は、ゲノム医療法の2条2項で定義された意味で用いられていると思うが、初出で「法2条2項に定義」または「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2条2項)」等の脚注を入れてはどうか。 ・脚注9で言及される金融庁ガイドラインは「金融庁ホームページは「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)」と表記されているが、本文では「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」となっており記載が一致しない。元のガイドラインに合わせ本文を「ゲノム情報による」にした方がよい(他に同ガイドラインに言及している部分も要確認)。
大沢構成員	意見なし。
神里構成員	意見なし。
小崎構成員	カウンセリングと遺伝カウンセリングは異なる。今回の基本計画はゲノム医療に関わるものであり、本文中の「カウンセリング」を「遺伝カウンセリング」へ変更してはどうか。
小谷構成員	意見なし。
佐保構成員	意見なし。
白神構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・14頁最下段：13頁(1)ゲノム医療の提供の推進の現状・課題に「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の負担等の課題もあげられており、こうした課題に対する取組も必要である」とあるが、これに対する取り組むべき施策が記述されていない。また、第4期がん対策基本計画にも「がん遺伝子パネル検査等の更なる有効性に係る科学的根拠を引き続き収集するとともに、必要な患者が、適切なタイミングでがん遺伝子パネル検査等及びその結果を踏まえた治療を受けられるよう、既存制度の見直しも含め検討する」と記述されていたにもかかわらず十分な検討がなされていない。このため、「国は、必要な患者等がゲノム医療へアクセスできるようにするため、がん遺伝子パネル検査の検査タイミング、検査回数、等、がん遺伝子パネル検査に係る課題について、解決に向けた取組を早急に進める。」と明記いただきたい。 ・28頁最下段：個人識別符号に該当するゲノムデータの解析を行う場合、匿名

	<p>加工や仮名加工ができないので、臨床情報と組み合わせた疾患の解析が難しく遺伝性疾患の研究開発の際にハードルとなる。また、アカデミアやバイオバンク等で取得したゲノムデータを 2 次利用する際の再同意取得が現実的に難しい。個人情報保護法のもとでは、個人識別符号となるゲノムデータの利活用の推進には限界があり法制度整備も不可欠であるため、「また、ゲノムデータの利活用を促進するには、このようなデータ基盤整備に加えて、個人情報保護法や生命科学・医学系指針など関係法令等を見直すことも必要不可欠である。欧州で整備が進んでいる EHDS を参考にして、健康医療データ基盤の整備と、二次利用を見据えた法整備を『車の両輪』として進める必要がある。」と追記していただきたい。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 28 頁 4 行目：ゲノム情報を研究開発に利活用する主体を明確に示した方が良い。他の記載と整合性を取る意味でも、ゲノム情報を利活用する主体として「医療機関、研究機関、企業等において」と追記していただきたい。 ・ 28 頁 15 行目：収集や解析に加えて、企業を含め多くのステークホルダーがゲノム情報等にアクセスできる環境を整備することが事業実施組織の目的であると思われるので、利活用という言葉を追記していただきたい。 ・ 28 頁 29 行目：「これらの主体」という表現が曖昧であり、「コンソーシアム会員」と主体を明確に記載した方が良いと考えるため、修正していただきたい。 ・ 28 頁最下段：個人識別符号に該当するゲノムデータの解析を行う場合、匿名加工や仮名加工ができないので、臨床情報と組み合わせた疾患の解析が難しく遺伝性疾患の研究開発の際にハードルとなる。また、アカデミアやバイオバンク等で取得したゲノムデータを 2 次利用する際の再同意取得が現実的に難しい。個人情報保護法のもとでは、個人識別符号となるゲノムデータの利活用の推進には限界があり法制度整備も不可欠であるため、「欧州で整備が進んでいる EHDS を参考にして、日本でも個人情報保護法の医療分野の特別法を制定し、データの内容によって一律に規制をかけるのではなく、データの利用目的によって利活用の可否を判断する法制度整備を行い、ゲノムデータの利活用とプライバシー保護を両立する包括的な制度整備を推進する。」と追記していただきたい。 ・ 30 頁 13 行目：「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」については、「第 1 回生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議」の論点としても、複雑な内容をシンプル化し研究者のみならず参加者にもわかりやすい内容とすることが示されており、この点を抜本的に解決することが、ゲノム情報の適正な取扱いの確保には不可欠であると思われるため、「一方で、『人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針』は複雑であり、研究者や倫理審査委員会関係者や国民にとって理解困難という課題も指摘されている。研究者にわかりやすく、他法規制とバランスの取れた指針に抜本的に改正することも重要である。」と追記していただきたい。 ・ 30 頁最下段：上記の理由から、『人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針』については、『生命科学・医学系研究等における個人情報の取扱い等に関する合同会議』での議論も踏まえて、研究者や倫理審査委員会関係者や国民にとってわかりやすく、他法規制とのバランスの取れた指針になるように抜本的な改正する。」と追記していただきたい。
菅野構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・ 1 頁 22-31 行目：1 文が長く、意味を理解しにくいので、「また、ゲノム医療は、(中略)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。しかしながら、未だ成長段階にあるゲノム医療に対して、(後略)」等と修文してはどうか。主語との係り受けが適切でないため、「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を阻害するだけでなく、ゲノム医療の提供を通じたゲノム情報の蓄積や研究開発への活用という流れが生み出さず、我が国のゲノム医療の発展に支障を生じさせるおそれのあるものである。」等と修文してはどうか。 ・ 2 頁 5 行目：「取組普及」は熟語として普及しておらず舌足らず。「権利利益」も同様。特に、「権利」は利益もある程度含んだ概念ではないかと考えるため、「この考えの下、ゲノム医療の実現に向けた取組やその普及に当たって個人の権利の擁護のみならず」等と修文してはどうか。 ・ 12 頁 11 行目：「巻き込んだ」は、情緒的で、読む人により具体的な内容が変化する可能性があり、意味が不明になると考えるため、「多職種の専門家を含む体制」等と修文してはどうか。 ・ 12 頁 20 行目：「地方部等」は何を指すのか、はっきりしない。「地方」で良いように思うが、それがこの文章を書いた人の意図したことかは、はっきりしない。

	<ul style="list-style-type: none"> ・20 頁 1 行目：「解析の質」とあるが、項目等の中で触れられている内容は倫理性や人権保護の観点を中心であるため、「医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質および倫理性と人権保護の確保」と明記した方がよいのではないか。 ・26 頁 4 行目：新規の診断・治療法の開発にはメカニズム解明が必須であるとの趣旨で「具体的には、遺伝子変異をはじめとするゲノムの変化が疾患へとつながる道筋の解明と、それに基づく新規の診断・治療法の開発や、臨床的に実用可能なバイオマーカー等の開発等によって新たな医療実装や産業振興につながるゲノム研究等を、AMED の枠組みを通じて引き続き支援する。」と追加・修正したい。
中釜座長	3 頁：全体目標と分野別目標の第 1 段落全体が一つの文章となっており、かなり長い文章であるため、「とされていることを踏まえ」のところで一旦文章を切っ てはいかがか。
深田構成員	1 頁 11 行目：2025 年 5 月 8 日のプレスリリースをふまえ、『『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 10 万を超える症例で実施さ れている』と修正してはどうか。
三木構成員	意見なし。
水澤構成員	意見なし。
山田構成員	意見なし。
横野構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・7 頁：【個別目標】について、「認知度」という表現はこの文脈では違和感があるため、「国民のゲノム情報に関する理解が深まり」等と修正してはどうか。 ・11 頁：【個別目標】について、(現状・課題)で教育段階ごとの記載があるこ とを踏まえ、「発達・教育段階」等とした方が適切ではないか。 ・14 頁：(取り組むべき施策)2 つ目の「遺伝子関連検査結果を医学的に解釈す るための多職種の専門家による検討会(以下「エキスパートパネル」という。)」 は、注 16 があるため、「エキスパートパネル」のみの記載でよいのではないか。 ・15 頁：【個別目標】について、主語が不明確で、何がどう担保されるのかが読 み取りにくい。ため、「診療に用いられる遺伝子関連検査については、医療法等に 則った上で、必要な制度管理基準の検討等を通じて、その精度の担保を目指す。」 等と修正することが望ましい。 ・16 頁：【個別目標】について、(現状・課題)の記載を参照すると、「相談支援」 ではなく「相談支援センター」が適切ではないか。 ・19 頁：【個別目標】について、「適正な取扱いができることを目指す」という 表現により、現状では適正な取扱いができていないという印象を与えかねない ため、「より適正な取扱いを目指す」に修正したほうがよい。 ・21 頁：【個別目標】について、「関係法令による」との記載があるため「法規 制」ではなく、「規制」ないし「規律」が適切ではないか。 ・29 頁：【個別目標】について、「ゲノム研究対象者とその家族等が、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等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。」と修正してはどうか。 ・30 頁：【個別目標】について、「適正な取扱いができることを目指す」という 表現により、現状では適正な取扱いができていないという印象を与えかねない ため、「より適正な取扱いを目指す」に修正したほうがよい。本個別目標は 19 頁 と同内容のため「(再掲)」が必要ではないか。
吉田構成員	<ul style="list-style-type: none"> ・10 頁：(取り組むべき施策)について、NIPT の実際の運用については専門委 員会の検討だけでなく、受益者たる市民の意見を取り入れることも重要である ため、「特に NIPT の臨床研究に関しては(中略)令和 7 年度以降、得られた知 見や課題等について専門委員会において必要な検討を行い、患者・市民が参画 する PPI 委員会においても検討を行っていく。」としていただきたい。 ・17 頁 6 行目以降：難病専門家は地域偏在が顕著であり、遠隔医療による均て ん化が特に有効であるため、「難病については(中略)必要なカウンセリングの 実施や『遠隔遺伝カウンセリング管理料(仮称)』の新設によって地域によらず 患者の状態や病態に合わせた(後略)」としていただきたい。
大柄参考人	意見なし。

以上