ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について

（意見とりまとめ）

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース

平成 28 年 10 月 19 日

目次

Ⅰ．はじめに 1

Ⅱ．改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて 3

１．改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の取扱い 3

２．改正個人情報保護法での新たな位置づけを踏まえ、検討すべき事項 8

Ⅲ．「ゲノム医療」等の質の確保について 10

１．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題 10

（１）遺伝子関連検査の品質・精度の確保 11

（２）患者・家族への情報提供 12

（３）ゲノム医療に従事する者の育成 14

（４）ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入 16

（５）ゲノム医療の提供体制について 18

２．消費者向け遺伝子検査ビジネスについて 20

Ⅳ．「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備 24

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース　構成員 27

別紙１ 28

別紙２ 29

別紙３ 30

別紙４ 31

別紙５ 32

Ⅰ．はじめに

近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」への期待が急速に高まっており、特に、がんや難病の分野では既に実用化が始まっている。また、医師を介さずに、検体を採取し、解析された遺伝型の一部と罹患リスク、体質等の統計データとを比較して提供する「消費者向け遺伝子検査ビジネス」も事業として提供されるようになった。

このような背景を踏まえ、「日本再興戦略」改訂 2016（平成 28 年６月２日閣議決定）、健康・医療戦略（平成 26 年７月 22 日閣議決定）及び医療分野研究開発推進計画（平成 26 年７月 22 日健康・医療戦略推進本部決定）では、信頼性の確保されたゲノム医療の実現等に向けた取組を推進することや、ゲノム情報の取扱いについて、倫理面での具体的対応や法的規制の必要性も含め、検討を進めることが求められている。

平成 27 年１月に健康・医療戦略推進本部により置かれた健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するための、「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、同年７月に「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」（以下「中間とりまとめ」という。）が公表された。

1953 年に J.ワトソン、F.クリックによる DNA の二重らせん構造の解明に端を発し、2003 年のヒトゲノム配列の解読完成版の公開を経て、2012 年の英国における『The 100,000 Genome Project』の開始、2015 年 1 月の米国での『Precision Medicine Initiative』の発表と、遺伝要因等による個人ごとの違いを考慮した医療の実現に向けた取組が世界中で進みつつある。現時点においては、各種オミックス[※1] 情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積、患者のゲノム情報及び正確な臨床・健康情報の包括的な管理・利用に向けたインフラ整備、ゲノム情報等のデータシェアリングの取組及び研究基盤の整備などの他、医療現場での実利用にむけた環境整備に関しても世界をリードする米国や英国の後塵を拝している。

医療現場への実用に向けた課題として、例えば医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査は、欧米の 4600 項目以上に対し、我が国では 144 項目と少ない。ゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学の急速かつ著しい進展を医療現場での実利用にいち早くつなげ、ゲノム医療において世界をリードし、国民に対して、遺伝要因や環境要因による個人ごとの違いを考慮した質の高い医療を提供する取組を進めることが急務である。具体的には、「医療に用いることのできる質と信頼性の確保された試料・情報の獲得・管理」、「国民及び社会の理解と協力」、

「研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携」に関する取組が求められる。

平成 27 年 11 月に設置された『ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（以下「ＴＦ」という。)』においてはこれらの課題について「国民の生命及び健康の確保」、「世界最高水準の医療の提供」、「オープンな競争環境の確保による健全な健康関連産業の育成」及び「医療・健康・研究開発のすべてのゲノム分野で世界をリード」の視点から課題解決に向けた検討を行った。具体的には、同年 9 月、個人情報保護法が改正されたことを踏まえ、ゲノム医療等の基礎となるゲノム情報等の取扱いについてに関する検討を行ったのち、「中間とりまとめ」で提示された課題である、「遺伝子関連検査の品質・精度の確保の仕組み」※2 及びゲノム医療等の実現・発展のための、「ゲノム情報に基づく差別の防止」等について特に重点的かつ早急に検討を要する課題を実務的観点から検討を進め、意見をとりまとめた。政府においては、本「意見とりまとめ」を踏まえ、早急に各種施策を講じ、国民のゲノム医療に対するアクセスを一層加速させることを求めるものである。

ゲノム医療は今後の医療の根幹をなすものである。その取組みは今始まったばかりであり、本「意見とりまとめ」はその一里塚に過ぎない。今後の医療は、従来の医学の実践を超え、ゲノム科学同様に著しい技術革新を遂げている人工知能やＩＣＴ技術など他分野の知恵を総動員し、創り上げていくことが求められている。政府においては、新たな医療を創り出す仕組みを早急に構築し、わが国が世界をリードすることを切に期待するものである。

※１：生体中に存在する DNA、RNA、タンパク質、代謝分子全体の網羅的な解析

※２：「消費者向け遺伝子検査ビジネス」についても検討対象とした。

Ⅱ．改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて

平成 27 年９月、個人情報の保護に関する法律（以下「個人情報保護法」という。）の改正が行われ、２年以内に施行されることとなっている。改正された個人情報保護法（以下「改正個人情報保護法」という。）では、「個人識別符号」及び「要配慮個人情報」が、新たに規定されることとなった。

「個人識別符号」のひとつは、「特定の個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの」であり、政令で定められたものとされ、「要配慮個人情報」は、「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」とされた。改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等のこれらへの位置づけは、上記、重点的かつ早急に検討を要する課題である「遺伝子関連検査の品質・精度の確保の仕組み」、「ゲノム情報に基づく差別の防止」及び「データの管理、二次利用について」等の検討を行う上での基礎となるものであることから、改正個人情報保護法の２年以内の施行に合わせて、早急に「ゲノムデータ」等の位置づけの整理が必要となることから、本ＴＦでは、まず改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の位置づけについて検討することとした。

１．改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の取扱い

ＴＦでは、

・「ゲノムデータ」は、塩基配列を文字列で表記したもの
・「ゲノム情報」は、塩基配列に解釈を加え意味を有するもの
・「遺伝情報」は、ゲノム情報の中で子孫へ受け継がれるもの

として整理を行った。（別紙１）

近年、次世代シークエンサーの出現などの科学技術の進展に伴い容易に「ゲノムデータ」を取得できるようになったことや、通信技術の発達等により、流通が促進していることを踏まえ、改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の位置づけについて、以下の検討を行った。

＜個人識別符号について＞

個人情報保護法の改正を担当した内閣官房IT総合戦略室からは以下の説明があった。

○　個人情報保護法は、「特定の個人を識別することができるもの」を個人情報と定義し、利用目的の特定、安全管理措置等、取扱いについて一定の規律を設けている。「特定の個人を識別することができる」とは、社会通念上、生存する具体的な人物と情報の間に同一性を認めるに至り得ることをいい、氏名、生年月日、性別、住所が一つのデータとされている場合のみならず、顔画像のように、別の画像を本人と対照して具体的な人物を同定できるものは個人情報である（氏名、連絡先等の情報が付加されていることは必須ではない）。

○　上記を前提として、改正個人情報保護法においては、情報通信技術の進展に伴い、個人情報該当性判断が困難な「グレーゾーン（特定の個人を識別することができるものであるのかの曖昧さ）」が拡大するなか、「特定の個人を識別することができる」と認められる文字、番号、記号その他の符号を「個人識別符号」として政令で定めることを明記し、個人情報の該当性判断の客観化・容易化を図ることとしたものである。

○　「特定の個人を識別することができるもの」であるかの判断要素として、国会審議においては、①個人と情報との結び付きの程度（一意性等）②可変性の程度（情報が存在する期間や変更の容易さ等）③本人到達性が示され、これを総合判断して、政令で定めるとしている。

○　こうした中での「ゲノムデータ」の位置づけについては、個人情報保護法は「個人情報」を社会通念上、特定の個人を識別することができるものであるか否かという基準で判断するものであり（それぞれの情報類型について、その全てが確実に科学技術的な厳密性をもって特定の個人を識別できていることを保護対象で要求するものではない）、さらに、社会通念とは、技術の進展や社会実態の変化によって変容するものであるのであって、個人情報保護法制定から12年を経て、例えば、①取扱いの主体が学術研究機関のみならず、企業にまで広がっており、ビジネス領域での利活用が行われていること、②ゲノム解析について技術的進展が見られ、また、解析によって得られた結果による治療法の確立や、診療行為に生かす等されていること、また③捜査等の刑事分野、生体認証等での取扱いもあり、特定個人の識別のための活用がなされているなどの技術力の向上、社会における取扱い実態に鑑み、「ゲノムデータ」がおよそ唯一無二、終生不変のものであって、指紋等と同じく「特定の個人を識別することができるもの」であることを踏まえると、個人識別符号に該当するものと考えることが妥当である。

○　さらに、個人情報保護法改正の目的の一つである国際整合性確保の観点からも、「ＯＥＣＤプライバシーガイドライン」では、個人データの定義を列挙形式としておらず、ゲノム解析結果の該当性は解釈にゆだねられている[※1]ところであるが、「ヒトのバイオバンクおよび遺伝学研究用データベースに関する

ＯＥＣＤガイドライン」では、バイオバンク等の利用者に対し、遺伝情報を含む個人情報を保護することが求められており、遺伝型データは個人を識別し得る情報であるとされている[※2]。また、ＥＵにおいても、現行のＥＵデータ保護指令は、解釈上ＤＮＡパターン解析を個人データであると示している（29条作業部会）[※3]ところ、同指令を踏まえてＥＵ加盟各国に適用されるＥＵデータ保護規則案では個人データについて対象を縮小することなく、定義を設けていることから（第４条第１号）[※4]、引き続きこれに該当するものと考えられる。

※１：Definitions 1. For the purpose of these Guidelines: b)"Personal data" means any information relating to an identified or identifiable individual (data subject).

※２：5.Contents of HBGRDs5.2「The operators of the HBGRD should have in place protocols and processes to protect participants' personal and medical information, including, but not limited to genetic information.」

※３：29条作業部会の意見書でDNAパターン分析（DNA pattern analysis)が個人情報に含まれることは明記されている（WP80。５頁「３．APPLICATION OF PRINCIPLES OF DIRECTIVE 95/46/EC 3.1」２段落目で、biometric dataが個人情報に該当し得ることが指摘されており、この中にはDNA pattern analysisが含まれることが３頁「２．DESCRIPTION OF BIOMETRIC SYSTEMS」に明示されている)。
http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/documentation/opinion-recommendation/files/2003/wp80_en.pdf)

※４：'personal data' means any information relating to an identified or identifiable natural person 'data subject'; an identifiable person is one who can be identified, directly or indirectly, in particular by reference to an identifier such as a name, an identification number, location data, online identifier or to one or more factors specific to the physical, physiological, genetic, mental, economic, cultural or social identify of that person;

○　我が国の加盟するＯＥＣＤにおける見解と、我が国における法令との間で不整合が生じることについては、慎重な判断をせざるを得ないところであり、また、ＥＵとの関係では保護対象に不整合があればＥＵデータ保護指令の下での我が国の十分性認定（我が国の事業者が、ＥＵ加盟国域内から越境する個人情報について、その移転を円滑にするためのもの）において問題点として指摘され得ることから、ＥＵ加盟国間とのデータ移転について、不利益を被るおそれがある。このため、諸外国とゲノムデータを共有するためにも、個人情報（個人識別符号）として明確化して保護対象の整合性を図ることが

妥当である。

こうした内閣官房ＩＴ総合戦略室の説明を踏まえ、ＴＦにおいては以下の検討がなされた。

○　個人情報保護法は、あらゆる分野を対象とした一般法であることから、主として研究分野及び医療分野等における活用が見込まれている「ゲノムデータ」が「個人識別符号」に該当するかについても、その定義に照らし画一的に規定されるべきものであり、上記、内閣官房IT総合戦略室の考え方を踏まえ、社会通念上、「ゲノムデータ」は「個人識別符号」に位置づけられるものである。

○　個々の「ゲノムデータ」が持つ個人識別性については、その内容により多様である上に、科学技術の進展等により変化しうると考えられることから、「個人識別符号」に該当する「ゲノムデータ」の具体的な範囲については、個人情報保護委員会が、海外の動向や科学的観点から、政令で定められた事項についての解釈を示していくことが求められる。

また、本ＴＦでは次のような意見があったことも付記する。

・現在の遺伝子解析機器の能力では、解析データにエラーも多く、解析できない（読み取ってから正しく配列できない）ゲノムデータも存在すること。

・また、ゲノムデータの中にも、本人到達性のあるものとないものとがあり、分けて整理する必要がある。

・現在の技術レベルではゲノムデータによる本人到達性は低いと考えられること。

＜要配慮個人情報について＞

個人情報保護法の改正を担当した内閣官房IT総合戦略室からは以下の説明があった。

○　改正個人情報保護法において新たに規定された「要配慮個人情報」は人種、信条、社会的身分、病歴等、その取扱いによって差別や偏見、その他の不利益が生じるおそれがあるため、特に慎重な取扱いが求められる個人情報を類型化するものである。

○　改正前の個人情報保護法では、「個人情報」に当たる情報の取扱いは一律に同じルールを定め、その内容や性質によってルールを分けることはしていなかったところであるが、国内の多くの条例や各省の定めるガイドラインにおいては、一定の個人情報について特別の取扱いが定められており、慎重な取扱いを要する個人情報を類型化した上、本人同意を得ない取得を原則として

禁止し、本人の意図しないところでの第三者に提供されることがないようにするための特別な規律が設けられたものである。

○　本人の意図しないところで、本人に関する情報が取得され、それにより本人が差別的な取扱いを受けることを防止するため、要配慮個人情報の取得に当たっては、原則として本人の同意を得ることが必要となり、かつ、本人が明確に認識できないうちに当該個人情報が第三者へ提供されることのないようオプトアウト※1手続きによる第三者提供は認められていない。他方、「取得の際に本人同意が必要なこと」、「第三者提供の際にオプトアウト手続きが認められていないこと」以外は他の個人情報と同じ扱いになるため、関連性を有する範囲内で利用目的を変更したり、匿名加工情報※2へ加工し第三者へ提供したりすることが可能である。

○　また、国際整合性確保の観点からも、日本において要配慮個人情報に関する特別の規律が法律上設けられていなかったことは、ＥＵから日本の個人情報に係る制度が十分な水準であるとの認定（十分性認定）を得るに当たって、障壁の一つになるものと考えられる。また、ＥＵ以外の国でも、特別の規律を設けている例が多く、国際的にも整合性のとれた規律とすることにより、諸外国から日本への個人情報の円滑な移転が可能となる。

○　「要配慮個人情報」は、「人種」、「病歴」等のほか「『その取扱いに特に配慮を要するもの』として政令で定められた記述等」が含まれる「個人情報」が、それに位置づけられることとなっている。

※１：「オプトアウト」とは、第三者に提供される個人データについて、本人の求めに応じて提供を停止することとしている場合であって、あらかじめ、提供される個人データの項目、提供の手段・方法、本人の求めにより第三者提供を停止すること等を本人に通知し、又は本人が容易に知り得る状態に置くとともに、個人情報保護委員会に届け出たときは、個人データを第三者に提供できる規定のことをいう。

※２：「匿名加工情報」とは、個人情報に適切な加工を施し、特定の個人を識別できず・復元できないようにした情報。

こうした内閣官房ＩＴ総合戦略室の説明を踏まえ、ＴＦにおいては以下の検討がなされた。

○　「ゲノムデータ」は、塩基配列を文字列で表記したものであり、それ単体で医学的意味合いを持つものではない。

○　一方で、単一遺伝子疾患、疾患へのかかりやすさ、治療薬の選択に関するものなどに関する「ゲノム情報」は配慮を要するべき情報に該当する場合があ

ると考えられる。

○　今後、「要配慮個人情報」に係る事項が政令で示されるに当たって、法律上明示された「病歴」等の解釈との整合を図りつつ、「ゲノム情報」が配慮を要すべき情報として位置づけられるべきと考えられる。

２．改正個人情報保護法での新たな位置づけを踏まえ、検討すべき事項

本ＴＦにおいては、①適切な医療の実施、②情報提供者（ドナー）のプライバシー保護、③研究の推進及び④ゲノム創薬等による産業振興を同時に実現するため、研究分野（創薬研究等、民間企業で行われる研究であって公益性の高いものを含む。以下、同様。）と医療分野とにおける具体的な課題を整理した上で検討が必要である旨の多くの意見が出された。

○　研究分野に関しては、既にバイオバンク等で収集されている「ゲノムデータ」に関し、改正個人情報保護法下での第三者提供の際に求められる手続き等について、本ＴＦの検討を通じて提起された懸念に対しての内閣官房ＩＴ総合戦略室の見解（別紙２）等を参考として、今後、個々の具体的な同意文書等に照らして、必要な対応が整理されるとともに、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」をはじめとした各種研究倫理指針の見直し（見直しの必要性も含め）の検討（別紙３）において、研究分野における実情や過去の経緯も踏まえ、個人情報保護法関連法令・条例が取扱主体毎に異なることにより実務に支障が生じるとの意見も含め、個人情報の保護を図りつつ研究の推進という立場から、具体的な課題及びその対応の検討がなされることが必要と考えられる。

○　また、医療分野においては、「ゲノムデータ」がそれ単体で用いられることは考えにくく、「氏名」、「住所」、「病歴」などと紐付けされた情報として取り扱われることが通常想定されることから、医療情報全般の取扱いに関する「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ドライン」の見直し（見直しの必要性も含め）の検討（別紙４）において、個人情報保護法関連法令・条例が取扱主体毎に異なることにより実務に支障が生じるとの意見も含め、前述の別紙２の内容等を参考としつつ、具体的な課題及びその対応の検討がなされることが必要と考えられる。

○　併せて、消費者向け遺伝子検査ビジネス等のビジネス分野においても、研究分野・医療分野との整合を図りつつ、「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」の見直しの検討が必要と考えられる。

また、本ＴＦでは次のような意見があったことも付記する。

・改正個人情報保護法上での新たな位置づけにより、海外への情報流出やプライバシー保護に一定のルールがある事は適切である。

・医療や研究分野における改正個人情報保護法上での新たな位置づけを踏まえた具体的な課題の検討にあたっては、法的対応も除外することなく検討すべき。

・ゲノム研究、ゲノム医療の進展のためには、データシェアリングが重要であり、そのために、提供者の個人情報保護と、適切な利用が同時に実現される必要がある。

○　この他、「ゲノムデータ」は、親族と一定程度を共有するという観点から個人情報保護法による扱いのみならず、「ゲノムデータ」の特殊性に即した扱いを検討すべきとの指摘があった。こうした扱いが適するか否かも含めて、本ＴＦにおける今後のゲノム医療等のあり方を検討することとする。

Ⅲ．「ゲノム医療」等の質の確保について

ゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学の急速かつ著しい進展に伴い、ゲノム情報の医療及びビジネスの分野における利活用が急速に進んでいる。

本ＴＦでは、「中間取りまとめ」で提示された課題認識を踏まえ、医療等の現場でゲノム情報を効果的・効率的に利活用するために、現在のわが国の医療制度等において行政が取り組むべき課題について検討を行った。

１．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題

本ＴＦにおいては、ゲノム情報を用いた診断や治療等が、疾患の特性を踏まえつつ、患者がアクセス可能な医療保険制度の中で提供されるようにするために必要な取組について、今後、急速に臨床現場に普及すると考えられる医療を想定しつつ検討を行った（別紙５）。

具体的には、わが国の医療保険制度の中で、ゲノム情報を用いた診断や治療等を新たな保険診療として位置づけるためには、その基点となる遺伝子関連検査の品質・精度を確保する必要があることから、まず医療機関及び衛生検査所における「遺伝子関連検査の品質・精度の確保」について検討を行った。また、ゲノム情報を用いた医療においては、検査の品質・精度の確保のみならず、ゲノム情報が意味する臨床的意義や社会的意義などについて従来以上にきめ細やかな情報提供やプライバシー保護が求められることを踏まえ、偶発的所見の取扱いを含めた患者等へ情報提供すべき事項や遺伝カウンセリング等に従事する医療従事者等に対する教育・啓発等について、対象となる疾患の別に依らない共通の課題として検討を行った。

次に、保険診療として新たな医療行為を位置づける際、当該行為に用いられる「モノ」に着目する枠組（「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」（以下、「医薬品医療機器法」という。）に基づく承認）と「医師等による技術」に着目する枠組が考えられることから、双方の枠組におけるゲノム情報を用いた医療の行政的取扱いについて整理を行った。特にがん領域においては、諸外国において開発された技術を国内へ導入する場合の課題に関する議論が必要であるとする旨の意見が述べられたことから、これについても併せて検討を行った。

最後に、「中間とりまとめ」において医療への実利用が近い第一グループとしてあげられているがん並びに難病・希少疾病領域及び未診断疾患領域（以下「難病等」という。）における具体的な対応についても検討を行った。

（１）遺伝子関連検査の品質・精度の確保

遺伝子関連検査の品質・精度の確保に係る現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　米国等においては遺伝子関連検査を含む検査施設や検査担当者を認証する等の法規制が存在する。具体的には、米国では医学目的の全ての検体検査を対象とする臨床検査室改善法（Clinical Laboratory Improvement Amendments: CLIA 法）が制定されているが、遺伝子関連検査に固有の規定は「報告書における人類細胞遺伝学的命名に対する国際システムの使用」など一部に限られている。欧州では、遺伝子関連検査の質保証に係る法令が制定されていない英国を含め、臨床検査全般の質保証を確保するため、ISO15189 の施設認定が求められるほか、フランスは公衆衛生法、ドイツはヒト遺伝学診断に関する法律において、医療目的の遺伝学的検査を実施する者の要件等が規定されている。

○　現在、我が国における遺伝子関連検査を含めた検査の品質・精度確保の法的枠組としては、以下の現状がある。

・　衛生検査所に対しては、臨床検査技師等に関する法律に基づき構造設備、管理組織、精度管理等の基準が定められているが、遺伝子関連検査に関する基準は必要な検査機器が規定されるなど一部に限られている。

・　医療機関に対しては、機関内で自ら行う臨床検査については、遺伝子関連検査を含めて法的な基準は定められていない。

○　民間の取組としては、OECD が 2007 年５月に「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」を作成したことを受け、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会が、2012 年３月に OECD ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、国内事情も考慮した形で、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関する「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」を策定している。

しかしながら、現在の臨床検査技師等に関する法律に基づく衛生検査所の登録基準等においては、同ガイドラインで明記されている外部の機関による施設認定の取得や報告書等における国際標準表記の使用など、遺伝子関連検査の質保証のための方策が規定されていない。

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

また、具体的な取り組みの際には、本ＴＦでの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

- 医療機関内で自ら実施する遺伝子関連検査が普及しない原因として、ランニングコストが高く、保険適用された検査項目が少ないことや、臨床検査キットがないことがあげられる。また、遺伝子関連検査が保険適用される場合は言うまでもなく、質確保に基づき、検査サービスという観点でも評価、審査が行われる必要がある。
- 遺伝子関連検査の品質・精度の確保について、検体の採取方法や保存条件等、試料の質の確保も重要である。
- 遺伝子関連検査の質を確保する上では、分析的妥当性、臨床的妥当性両方の観点で検討が必要ではないか。その際、科学的根拠（臨床的妥当性、臨床的有用性）を評価するための新たな体制を日本医学会に構築してはどうか。
- 一方、特に難病等の患者数が少ない疾患において研究活動の中で行われ診療にも活用される遺伝子関連検査について、費用等を考慮した上で確保すべき質の水準を検討する必要がある。

特にゲノム解析の特性を考慮すると、遺伝子関連検査は他の一般的な検査と異なり多数の情報を総合的に判定する必要があることから、検査の品質・精度管理だけでなく、結果の解釈の質の確保も重要であるとの意見も出された。

（２）患者・家族への情報提供

遺伝子関連検査を実施する際の患者・家族への情報提供に係る現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　学会による自主的な取組として、2011年２月に日本医学会が「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を公表している。当該ガイドラインは、医学会分科会に対して、ガイドラインの趣旨に則して、疾患、領域、診療科ごとの固有の留意点等を踏まえたガイドラインやマニュアルを作成し、適切な医療を実施することを推奨している。

○　行政の取組としては、平成26年度からの研究事業※における取組として、先進諸国及び我が国における遺伝カウンセラーの現状調査や、事例を踏まえた遺伝カウンセリングにあたっての留意事項の検討及び医療従事者の教育コンテンツの開発等が挙げられる。

※：平成26年度厚生労働科学特別研究事業（研究代表者　高田史男　北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座教授）、平成26～28年度ゲノム医療実用化推進研究事業（研究代表者　中釜斉　国立がん研究センター理事長）

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　ゲノム情報を用いた医療の普及に当たっては、遺伝子関連検査（特に遺伝学的検査）の実施に際して、患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化し、医師等に対して周知が行われる必要がある。その際、以下の視点を踏まえるとともに、現在、研究事業として取り組まれている偶発的所見への対応や血縁者に対する具体的な情報提供内容についても盛り込まれる必要がある。

- 遺伝学的検査に際しては、検査前に遺伝カウンセリングを実施し、検査の意義や遺伝情報の特性など、患者等に対して丁寧な説明を行い十分な理解を得た上で、検査を行うか否かの決定を支援し、検査を実施する場合には、実施に関する同意を取得すること。
- 偶発的所見等の取扱いについて検討する際には、以下に留意すること。
  - 特定の遺伝子変異等を標的とした診断目的の検査の結果として得られる情報と、研究の中で主目的として得られた情報、主目的と併せて二次的所見として得られた情報、偶発的所見として副次的に得られた情報は、情報の精度等に関する違いがあることを前提とすること。
  - 研究の中で得られた偶発的所見と実臨床において診断等を目的として行われた検査により得られた偶発的所見は、その取扱いを分けるべきであること。
  - 偶発的所見の取扱いに関しては、国内で実施されている研究事業の検討結果に加え、米国臨床遺伝・ゲノム学会の勧告（ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing)、その後、米国の生命倫理問題の研究に関する大統領諮問委員会により作成された偶発的、二次的所見に関する報告書（Anticipate and Communicate: Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical Research, and Direct-to-Consumer Contexts）等、国際的な議論も参考にすべきであること。

また、具体的な取り組みの際には、本ＴＦの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

- ゲノム医療の実用化を進めるためには、遺伝カウンセリングが極めて重要であり、遺伝学的検査実施前の遺伝カウンセリングも含めて、診療報酬上、技術料として評価される必要がある。また、がんの遺伝学的検査には遺伝カウンセリングは保険適用されておらず、その評価についても検討が必要である。
- 遺伝学的検査の説明にあたっては、結果の解釈が後の科学的知見の集積に

より、変更される可能性があることについても説明する必要がある。

・　国民、患者のゲノムリテラシーを向上させると共に、医師、遺伝カウンセラーを含め、患者の治療に参加する医療従事者全員がチーム医療としての体制を構築し、対応することが重要である。

（３）ゲノム医療に従事する者の育成

ゲノム医療に従事する者の育成の現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　医師については、医学生が卒業までに身につけておくべき必須の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する」ことが目標に位置づけられており、各大学においては同カリキュラムを踏まえた教育が行われている。ただし、同カリキュラムにおいては臨床遺伝医学に関する教育内容は記載されていない。また、文部科学省が実施する「課題解決型高度医療人材養成プログラム」において、信州大学等６大学が連携して取り組む「難病克服！次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなどの取組が行われている。

○　学会の取組として、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が「臨床遺伝専門医」を認定しており、同専門医・指導医・指導責任医として認定された者は平成28年３月時点で1226人となっている。また、両学会は、大学院での専門養成課程修了後、認定試験合格者に対し、「認定遺伝カウンセラー」の認定も行っており、平成17年４月の開始後、平成27年末までで182人が認定されている。遺伝性腫瘍に関しては、家族性腫瘍学会においてコーディネーター・カウンセラーの認定を行っている。

○　また、平成26年度からの研究事業※において、ゲノム解析結果の患者への返却を前提としたインフォームド・コンセント及び結果開示方法等の課題の検討、ならびにこれに関わる医療従事者の教育プログラム等に係る検討が行われている。さらに、日本医師会では、かかりつけ医がゲノム医療の提供にあたり留意すべき事項等をまとめた「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A」を発行する等、臨床現場の医師が一定程度の知識を身に付け、適切な対応につなげるための幅広い人材育成に取り組んでいる。

※：平成26～28年度ゲノム医療実用化推進研究事業（研究代表者　中釜斉　国立がん研究センター理事長）

○　このほか、医学教育の中における遺伝医学教育に関して、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会の教育担当の委員会が、モデルカリキュラムを2013年に作成し公表している。

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　ゲノム医療に係る高い専門性を有する医療機関で質の高いゲノム医療を提供する専門性の高い人材、専門性を有する医療機関への橋渡しを行う一般医療機関に従事する人材等、それぞれに必要とされる知識や資質等を担保するために、まずはゲノム医療の基盤として備えるべき知識や資質等について、疾患領域ごとに必要な医療提供体制のあるべき姿とあわせて検討する必要がある。

○　また、ゲノム医療の知識がどの医師にも必要であるという時代が到来することを見据えて、医学教育モデル・コア・カリキュラム、医師国家試験、臨床研修や生涯教育におけるゲノム医療の取扱いの整合性を図りながらその内容を検討すべきと考えられる。一方で、ゲノム情報の解析や解釈等専門性が求められる業務に携わる職種については、教育訓練方法、キャリアのあり方やポジションを設けることを検討する必要がある。

また、具体的な取り組みの際には、本ＴＦの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

- 各専門職種の育成・確保のためにキャリアパスの明示が必要と考えられるが、新しい分野であるためキャリアパスを構築しながら明示する必要がある。
- ゲノム医療を推進するためには下記の人材の育成が必要であり、既存の人材育成の取組の数値目標を設定した加速に加え、On the Job Trainingシステムの構築が必要である。
  - ゲノム情報を生み出すための、次世代シークエンサー、マイクロアレイ、染色体検査等を解析し、精度管理を行う人材
  - ゲノム情報を解釈するための情報学や統計学、臨床遺伝学等の知識を持つ、いわゆるバイオインフォマティシャンやジェネティックエキスパート、臨床細胞遺伝学認定士等の人材
  - ゲノム情報を伝え、自己決定を支援するための遺伝カウンセリングを担当する認定遺伝カウンセラー等の人材
- 今後、生活習慣病やがん等の患者数の多い疾患がゲノム医療の対象となってくることから、各種診療領域の専門医の研修カリキュラムにおいて、必要に応じ、ゲノム医療の対応に関する内容を含める等の対応も検討される必要がある。
- 医師の養成において、ゲノム医療の知識は不可欠な時代となっており、卒前教育から一般の医師のゲノムの知識を確立し、人間ドック、クリニック

等において消費者向けの遺伝子検査ビジネスを用いたゲノム情報の利用が不十分な知識のまま安易に実施されることがないよう、適切な対応を図るべきである。

（４）ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入

ゲノム医療の実用化にあたり、特にがんの領域では、海外で有効性及び安全性が確立し広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在する現状があり、早急に対処する必要があるとの意見が出された。

ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入に係る行政的取扱いについてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　ゲノム医療に用いる検査キット及び検査機器については、疾病の診断等に用いることを目的として、医療機関、検査所等に製造販売される場合に、医薬品医療機器法上の体外診断用医薬品又は医療機器に該当する※こととなる。具体的には、医薬品の投与可否の判定を目的とするものや、疾病の罹患リスクの判定を目的とするものが想定される。

また、これら製品の品質、有効性及び安全性が確認され、医薬品医療機器法に基づく承認を受ければ、保険適用が可能となる。

※：検査キットや検査機器を販売する業者が、疾病の診断等に用いることを標榜した上で製品を販売する場合につき、当該製品が医薬品医療機器法の規制を受けるもの。医療機関等の判断において研究用の遺伝子解析装置を用いて検査を行う場合は、同法の規制を受けない。

○　医薬品医療機器法上の体外診断用医薬品又は医療機器に該当する検査キット及び検査機器のうち、特に、DNAシークエンサーを用いた遺伝子検査システムについては、その検査工程を３つの段階（塩基配列の決定、そのための前処理、決定された塩基配列に対する解析）にわけることができ、その承認申請にあたっては、配列決定で用いるDNAシークエンサーは医療機器、前処理に用いる試薬は体外診断用医薬品、解析に用いるプログラムは医療機器（プログラム）として医薬品医療機器法上整理されている。

○　海外で実施されている遺伝子関連検査システムや、解析プログラムを検査所で設計開発する遺伝子関連検査システムについては、物の流通ではないことから、従来、医薬品医療機器法の対象外とされてきた。その後、平成26年11月の法改正により、プログラムの提供が医薬品医療機器法の規制対象とされたことから、これらの検査システムも形態によっては、検査に用いられるプログラムについて医薬品医療機器法の承認が受けられることとなった。ま

た、プログラムはその性質上、ダウンロードによる提供とクラウド上の使用を区別することが困難であることから、プログラムの所有権を移転せずクラウド上で医療機関の使用を認めることも、プログラムの提供とみなすこととされた。

○　なお、ゲノム医療に用いる検査システムは、新しい検査項目の臨床意義の探索研究が実診療の中で行われるなど、研究フェーズと医療フェーズの境界領域が融和している特徴を有する。また、すでに実用化されているBRCA遺伝子検査サービスでは、サービス開始時には検査対象の40%が解釈困難で臨床意義が不明とされていたが、現在ではサービス提供者におけるデータベースの充実によりその割合が２%まで低下するなど、新たな知見の蓄積により検査性能の大幅な向上が見込まれる。

○　こうしたデータベースの充実に関連する取組としては、日本医療研究開発機構において、情報基盤活用や臨床ゲノム情報統合データベースの開発・運用によるゲノム研究を総合的に支援する機能の強化や、データシェアリングの促進のための事業が検討されている。

○　新しい医療技術の保険適用に当たっては、臨床研究によりデータを蓄積し、有効性等が確立されることが必要であり、最終的には中央社会保険医療協議会（以下「中医協」という。）において適用の可否の判断がなされている。平成28年度診療報酬改定では、指定難病に係る遺伝学的検査について、日本小児科学会等が定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合に保険適用することとされ、対象となる疾患の拡大が図られた。本件については日本医学会が示す「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において遺伝学的検査の実施に当たって確認が必要とされる「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」を踏まえ、当該指針が、専門医の配置や標準検査手順書の作成等を要件としていること等を受け中医協において判断されたものである。

○　医薬品等の診療報酬上の評価に当たっては、平成28年度診療報酬改定において費用対効果の観点が試行的に導入された。今後、本格的な導入に向けて、中医協において引き続き議論が行われるが、費用対効果の観点をゲノム医療を含めた新規品目や保険償還の可否に用いることについては、検討を更に深めることとされている。

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、保険適用を視野に入れ、指定難病に係る遺伝学的検査の事例も踏まえ、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」の確保を検討する必要がある。

今後、具体的な取り組みの際には、本ＴＦの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

・ ゲノム情報を用いた製品等の開発の促進にあたってはアカデミア、医療機関等における研究段階から、行政当局においても適切にフォローし、対応を検討する必要がある。具体的には、国内外における検査シーズのうち国内で実用化されていないものを調査・整理し、遺伝子関連検査に用いられるデータベースの国内外の現状や変化を捉えるとともに、遺伝子関連検査のように試薬、機械器具、プログラム等のコンビネーションにより使用される製品に関する相談応需・ガイドライン作成に関する体制強化を行うことで、新規検査技術の迅速な実用化が可能となる。
・ また、アカデミアで研究開発が進められたシーズについて、製造販売をしようとする企業が見つからない場合には、厚生労働省は、学会等から検査シーズに関する要望を受け、医療上の必要性が認められる場合、企業への開発要請や、開発企業の募集などにより実用化の促進に取り組む必要がある。
・ なお、遺伝子関連検査に係る試薬の品質・精度の確保に関して、メーカーが提供する遺伝子変異検出等に用いる研究用試薬であって将来的に薬事承認を目指すものについては、任意で製品としての品質・精度を確保する仕組みを検討することが重要である。
・ 医療技術の保険適用について、個別の技術において有効性等をどのように確立するかが重要な論点であり、今後、個別の技術の有効性確立に係る研究開発を推進していく体制の構築が重要である。
・ ゲノム医療についてはその実用化により不必要な投薬の防止や副作用の軽減等により医療費の適正化効果も期待できるところであり、経費の適切な評価とともに、財源等にも配慮した上で、ゲノム情報を用いた製品等の保険適用のあり方について検討される必要がある。
・ 今後質の高いゲノム医療を将来にわたって提供し続けるためには、研究開発において、①国内のゲノム研究の成果を患者に還元するとともに、より多く、かつ良質なシーズを育成する効率的な仕組みの構築、②公的研究において、知的財産と資金提供の取扱いを明確化した上で企業との連携体制を推進することが重要である。

（５）ゲノム医療の提供体制について

「中間とりまとめ」においては、医療への実利用が近い第一グループとして、がん、難病等が挙げられていることから、これら分野における具体的な対応について、それぞれ検討を行った。

Ａ　がん

がん医療の提供体制に係る現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　我が国のがん医療の提供体制については、「がん対策基本法」（平成18年法律第98号）に基づき策定した「がん対策推進基本計画」（平成24年６月閣議決定）の下、がん医療の均てん化を目指し、がん診療連携拠点病院等の整備を進めているところであり、平成28年４月１日現在、全国に427か所を指定している。

○　がんのゲノム医療には、生殖細胞系列遺伝子解析による家族性腫瘍の診断のほか、体細胞遺伝子異常に応じた治療選択という特徴があり、既に実用化されている例として、がん細胞の遺伝子変異に基づいた適切な抗がん剤の選択や再発リスクの予測が挙げられる。現在は、多遺伝子解析パネルの結果に基づいて、適切な抗がん剤を選択するという臨床研究も進められている。

○　フランス等では、がんのゲノム医療に係る専門的な人材と設備を備えた施設の整備が進められており、我が国でも、平成28年度から一部のがん診療連携拠点病院に遺伝カウンセラー等を配置する事業が開始されている。

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　がんのゲノム医療の提供体制については、海外の取組を参考にしつつ、地域でがん医療を担う医療機関と、高度な技術（検査・解析・解釈等）を要するゲノム医療を担う医療機関の果たすべき役割や機能に留意してゲノム医療提供体制の構築を進める必要がある。具体的な役割や機能については、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」等において更なる検討を行う。

Ｂ　難病等

難病等に対する医療の提供体制に係る現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　難病に係る医療提供体制については、「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成26年法律第50号）に基づき「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第375号）を定め、その中で、「難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める」こととしている。

○　難病では、遺伝学的検査が診断に必要な疾病が多くあり、診断が確定することで、臨床病型、予後等についての参考となるだけでなく、治療法の選択

につながる疾病もある。したがって、できる限り早期に正しい診断を行うためにも、質の高い遺伝子診断の実施が求められるが、患者数が少ないことを踏まえ、一定程度の集約化が必要である。また、難病等の特徴として、臨床と研究との距離が非常に近いことがあげられる。ＴＦにおいて紹介があった日本医療研究開発機構の主導するIRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed diseases）や東京大学の取組等、遺伝学的検査を用い、より早期に正しい診断に結びつける研究は、早期の診断を希望する患者ニーズにも合致するだけでなく、治療法の開発等に資する取組である。

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　難病等の患者を正しい診断につなげるため、これら難治性疾患実用化研究事業等による成果を参考にしつつ、地域の医療機関から遺伝子関連検査を実施する医療機関に患者を紹介する仕組みや検査を実施する必要のある対象患者の絞り込みの手法の確立、遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保の必要がある。また、患者に検査や診断の内容を正しく理解してもらうため、検査前後の説明の体制や手法を確立する必要がある。なお、既知の成果だけでなく、難病等の診断に関する遺伝子関連検査とその実施体制、有効な治療に繋げるためのゲノム情報解析に基づいた治療法の選択、新規治療法の開発等についての研究を更に推進し、臨床への還元を加速化する必要がある。

○　こうした状況を参考にしつつ、難病等に対する具体的なゲノム医療の提供体制については、専門的な診断や遺伝カウンセリング等を必要とする患者数や質の高い人材等のリソースを勘案し、難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制も踏まえ、ゲノム医療提供体制の構築を進める必要がある。具体的な役割や機能については、「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」等において更なる検討を進める。

２．消費者向け遺伝子検査ビジネスについて

消費者向け遺伝子検査ビジネスは、消費者から採取された検体のゲノム情報を解析し、その解析結果とともに、その消費者の有する遺伝型に係る体質、疾患リスク等の確率情報を提供するサービスが主に挙げられる※。当該サービスは、ゲノム解析技術の進歩やゲノム情報と疾病リスクとの関連に関する知見の集積、国民の健康意識の高まり等を背景に、利用者が増えつつある。

こうしたサービスに関しては、疾病の予防、健康の維持・増進等への寄与や収集したゲノム情報等の研究利用の可能性等を期待する意見がある一方、医療関連法制外で実施されるため実態把握が不十分なこともあり、当該検査の質が

担保されているか、消費者が十分に理解してサービスを選択したり結果を適切に利用することが可能か等の強い懸念が、日本人類遺伝学会、日本医学会、日本医師会等から表明されている。

※：その他、親子（血縁）DNA鑑定サービスや才能・能力の判定を謳うもの等多様な事業が存在するが、本TFは医療等分野が検討対象であることから、主に疾患リスクの確率情報を提供するサービスについて検討した。

消費者向け遺伝子検査ビジネスの現状についてＴＦで確認した内容は下記のとおりである

○　当該サービスに対しては、個人情報保護の観点では個人情報保護法が、消費者保護の観点では消費者保護法制が、それぞれ適用されることとなっている。また、医師による実施が求められる医行為との関係については医療関連法制が、診断等を目的とした医療機器に該当するプログラムとの関係については医薬品医療機器法がそれぞれ係ることとなっている。

○　こうした一般的な法制による規制のほか、経済産業省による、検査の精度管理や根拠論文の選択基準等の内容を含む遺伝子検査ビジネス実施事業者を対象としたガイドライン（「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」（平成16年12月）、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」（平成25年２月））を公表する取組や、遺伝子検査ビジネス実施事業者等を会員とする特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会による、個人情報保護、精度管理、科学的根拠、情報提供の方法等に係る自主基準（「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準」　（平成20年３月公表　平成26年５月改訂））策定の取組もなされている。昨年10月には、当該協議会により、自主基準を踏まえた認証制度が立ち上げられ、本年5月に認証の結果が発表された。なお、このような取組がなされる中、全国の消費生活センター等に寄せられる各種の消費生活相談のうち、平成14年から平成28年１月までの当該サービスに関する消費生活相談は、解約等に係るものの割合が高く、遺伝子検査に固有の懸念に係る相談は少ない。

上記を前提として、検討を行ったところ、消費者向け遺伝子検査サービスの現状及び今後のあり方に関して、以下の意見が出された。

○　諸外国では、フランス、ドイツ等、欧州の多くの国において、疾病予測等の医学目的の遺伝子関連検査は医学的な管理の下に実施され、検査の質の保証や医療従事者の関与等が法的に求められている。また、米国では人に結果を返すデータについて広くCLIAに基づく第三者認定施設での実施を義務づけている。一方、英国、カナダ等、消費者向け遺伝子検査を医療関連法制では

規制していない国も存在する。こうしたサービスへの規制のあり方については、検討がなされている段階にあり、諸外国での検討状況もふまえ検討する必要がある。

○　その際、米国における疾患リスクの確率情報を提供する消費者向け遺伝子検査に対する、米国食品医薬品局の対応の経緯についても参考にする必要がある。

○　ある遺伝型の多因子疾患の発症リスクについて、医療の中で利用される場合には、前向き研究や人種差を加味した日本人独自の研究成果をもって臨床的妥当性や有用性が評価されるべきであるが、現在提供されているサービスの多くは、必ずしもその水準を満たしていない。

○　疾患リスク等の確率情報を提供するサービスの特性上、利用者の健康や生命に影響を与える可能性があることから、質確保の取組に厚生労働省が関与すべきである。

○　現在、学校教育や社会教育の中でゲノムリテラシーを醸成する機会がほとんどなく、ゲノム情報をめぐる科学的・倫理的問題を国民ひとりひとりが解釈・解決できる状況とは考えにくいことから、消費生活相談の内容については、事業者と消費者との間の情報格差の可能性も加味して分析する必要がある。

○　生活習慣病の予防等が求められるとともに、情報通信技術の進展等を背景として、従来のアカデミア単独の研究に加え、企業も参画した大規模な研究も着手されてきており、健常人コホートなど国家的プロジェクトを基盤としながら、企業活動も内包していく形で、新たな医療等につなげていく道筋を検討する必要がある。

○　海外の消費者向け遺伝子検査ビジネスの提供企業が、アカデミアと協力して科学論文を報告している例もあり、今後、一定の質確保の下に検査が実施され、研究利用についても適切な同意が得られている場合には、研究領域でも一定の役割を果たし得る可能性がある。

上記検討を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、以下の点において意見が一致した。

○　ゲノム情報を用いて消費者の有する遺伝型に係る疾患リスク等の確率情報を提供するサービスについて、下記の点を踏まえ、検査や提供される情報の質について、一定の水準を確保する必要がある。

- 遺伝型（グループ）ごとの確率情報を提供するサービスではあるが、疾患リスク等の情報提供は利用者の健康や生命への影響が完全には否定できないこと。
- 企業も参画してビッグデータを取扱う研究を通じ、将来の医療や健康増

進への応用を可能とするための新たな知見を見いだすことは、いまだ実用化の途上にある生活習慣病のゲノム医療等において重要であること。

○　こうした新たな領域の質の確保のあり方については、事業者の自主的な取組を促進すると同時に、ビジネスの動向や海外の状況、利用者を含めた国民の意向等を把握しつつ、学術団体・有識者等の参画を得て、厚生労働省も関わった上で、下記に関する実効性のある取組を行う必要がある。

- 分析的妥当性の確保
- 科学的根拠（参照エビデンス※の質）の確保
- 遺伝カウンセリングへのアクセスの確保

※：科学的な手法で実施された研究結果であり、検査解析や結果に関連して提供するサービスの根拠となるもの

○　具体的には、多因子疾患リスク研究等を用いた消費者向け遺伝子検査について、継続的な状況把握や満たすべき参照エビデンスの質について、学術団体・有識者等の参画を得て調査・検討を進める必要がある。

なお、具体的な取組の際には、本ＴＦの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

- 当該ビジネスの適切な理解のために、国民のゲノムリテラシーの醸成等の社会環境整備が、学校教育のみならず社会教育においても必要である。
- 知見の集積への企業参加においては、例えばサービス提供企業の買収や経営が破綻した際のデータの扱いなど、通常想定されない事態も念頭において、プライバシー保護の観点も含めた情報の取扱いを検討する必要がある。また、データの保存管理における安全性確保は重要である。
- 日本人ゲノムデータが科学的に貴重かつ重要な情報であることを踏まえ、海外流出の懸念についても、十分に留意する必要がある。
- 多因子疾患の疾患リスク等の確率情報を提供するサービスが、医療機関を通じて実施される場合も多いことに留意が必要である。
- 子どもに対する検査の同意手続きのあり方等について、今後検討される必要があるのではないか。

Ⅳ.「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備

ゲノム医療等の推進によりゲノム情報が利用される機会が拡大し、利益の享受が予想される一方、ゲノム情報は、生涯変化しないこと、血縁者間で一部共有されていること等の特性があり、不適切に取り扱われた場合には、被検者やその血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性がある。

「ゲノム医療」等の実現・発展のためには、社会環境の整備が急務と考えられることから、本ＴＦにおいて、ゲノム情報に基づく差別の防止やデータの管理と二次利用等に関して検討を行った。

ゲノム医療等の実現・発展のための社会環境整備に係る現状について、ＴＦで確認した内容は下記のとおりである。

○　ゲノム情報に基づく差別の禁止に係る国際的規範としては、UNESCO（国連教育科学文化機関）による「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」（1997 年）、「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」（2003 年）等により、遺伝的特徴に基づいた差別の禁止等が謳われている。

○　米国においては、人種、年齢、障害等の種々の差別を禁止する法制が存在し、遺伝情報の保護に特化した連邦法として遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act: GINA）が 2008 年に成立している。GINA において雇用分野における事業者による遺伝情報取得や、医療保険分野における遺伝情報に基づく加入制限・保険料調整等が原則禁止されている。なお、生命保険に関しては一部の州において州法で規定している。

○　欧州では、欧州連合（EU）の EU 基本権憲章（2000 年）、欧州評議会のオヴィエド条約（1996 年）において、遺伝的特徴等による差別の禁止が規定されているが、加盟国内で直接適用されるものではない。

○　フランス、ドイツ、韓国等では、生命倫理や遺伝子関連検査に関する法律の中で、遺伝的特徴に基づく差別の禁止が規定されている。一方、英国においては、遺伝的特徴を法定の差別禁止事由に追加しないとの判断により、遺伝情報の保護は一般のデータ保護法の範囲となっている。ただし、人体組織法により他人の DNA を無断で入取または解析することは禁止されている。

○　ゲノム科学と社会に関する様々な課題について、米国ではヒトゲノム計画に併行して、その倫理的・法的・社会的課題に関する研究（Ethical, Legal and Social Implications Research Program（ELSI 研究プログラム））が開始され、その後も継続的に研究されている。また、欧州においても、類似の研究事業が実施され、これらの研究事業により整理された課題を基に具体的な対応が

検討されている。

○　国内では、遺伝学的特徴に基づく差別を直接禁止する法的規制は存在しないが、ゲノム情報を含む医療情報の取扱いについては、個人情報保護法の他、例えば下記の規定がある。

・　医療のために提供されたゲノム情報の利用について、医療従事者には守秘義務が法的に課せられている。また、研究での利活用についても、研究者に対しては、研究倫理指針等において、情報の適正な取扱いが求められている。

・　雇用分野について、採用選考では、職務遂行上必要な適性・能力以外の事を採用基準としないよう事業主に啓発・指導を実施している。また、雇用管理では、「雇用管理に関する個人情報のうち健康情報を取り扱うに当たっての留意事項」（平成 16 年 10 月 29 日付け基発第 1029009 号、最終改正平成 27 年 11 月 30 日付け基発 1130 第２号）において、健康情報を労働者の健康確保に必要な範囲を超えて取り扱わないよう規定している。

・　医療保険について、わが国は国民皆保険制度となっていることから、ゲノム情報により加入制限等が行われる状況にはない。

・　生命保険等について、保険会社が新たな保険商品を販売する際には、事業方法書、普通保険約款、保険料及び責任準備金の算出方法書について当局に認可を受ける必要がある旨、保険業法で規定されている。金融庁において、保険契約の内容が、特定の者に対し不当な差別的取扱いをするものでないこと等に関して審査の上、認可することとなっている。なお、現時点ではゲノム情報を利用した保険商品は販売されていない。

上記検討を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○　ゲノム医療等を将来にわたって実現・発展させていくためには、本人またはその情報を共有する者が、提供したゲノム情報により差別など不当な扱いを受けることのないよう社会環境を整備し、安心して医療を受けたり、サービスを選べたりできる環境を整えていく必要がある。

○　この際、差別の防止などゲノム情報の取扱いを法的に規定することについては、当該法律の対象となる行為を明確にする必要性や、ゲノム情報とゲノム情報以外の情報の取扱いとの整合性の担保等の課題があることも認識する必要がある。

○　雇用分野及び保険分野は海外の遺伝的特徴に基づく差別禁止規定の主な対象となっており、医療等におけるゲノム情報の利用の機会が拡大すれば、わが国においても不利な取扱いがなされる可能性がある。なお、保険分野については、国により公的保険と私保険の位置づけが異なることから、国内にお

ける現状の仕組を踏まえ、ゲノム情報の取扱いを検討する必要がある。

○　データの管理と二次利用のあり方について、改正個人情報保護法による法的枠組みで一定の規制がなされるところであるが、ゲノムデータの特殊性を考慮しつつ、海外流出も含めたデータ管理や利活用状況に関する実態把握が必要である。

○　現状において、ゲノム情報の適正な利活用が確保される一定の枠組みは存在しているものの、研究・医療等におけるゲノム情報の取扱いに係る国民の懸念や現状等の把握、またその社会実装における課題の整理等は十分なされていない。ゲノムシークエンス技術の飛躍的進展により医療等で遺伝子関連検査が広く実施されるようになってきていることから、ゲノム情報の取扱いに係る実態把握や、国民がゲノム情報の提供に対し懸念する事項等の調査が早急に必要である。

○　こうした実態把握や国民の意識の調査結果等を踏まえ、ゲノム医療等の推進のために必要な社会環境の整備に係る取組を進める必要がある。また、社会環境の整備にあたっては、差別防止の視点にとどまらず、倫理的・法的・社会的課題（Ethical, legal and social issues（ELSI））といった広い観点からの継続的な取組が必要である。

○　社会環境の整備にあたっては、国民のゲノムリテラシーの醸成が重要であり、国民のゲノムに関する知識の現状も踏まえた具体的な取組が必要である。その際、学校教育や社会教育において長期的な視点で取り組む必要がある。また、ゲノムデータを適切に管理・二次利用を実施する人材、新たな技術のELSIの検討を実施する人材についても育成が必要である。

なお、具体的な取組の際には、本ＴＦの検討の中で出された下記意見についても考慮すべきである。

・　ゲノム情報に基づく差別について、個人や親族の観点のみでなく、集団（民族等）の観点でも起こりうることに留意する必要がある。

・　ゲノムデータの管理を検討する際には、ゲノム解析が可能な試料の取扱いの観点でも検討が必要である。

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース構成員

今村　定臣　　公益社団法人日本医師会　常任理事

（平成 28 年 7 月 20 日～）

鎌谷　直之　　東京女子医科大学膠原病リウマチ痛風センター客員教授

小森　貴　　公益社団法人日本医師会　常任理事

（平成 27 年 11 月 17 日～平成 28 年 7 月 19 日）

斎藤　加代子　　東京女子医科大学附属遺伝子医療センター　所長・教授

佐々　義子　　特定非営利活動法人くらしとバイオプラザ 21　常務理事

末松　誠　　国立研究開発法人日本医療研究開発機構　理事長

鈴木　正朝　　新潟大学法科大学院　教授

高木　利久　　東京大学大学院理学系研究科生物科学専攻　教授

高田　史男　　北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学　教授

辻　　省次　　東京大学ゲノム医科学研究機構　機構長

堤　正好　　一般社団法人日本衛生検査所協会遺伝子検査受託倫理審査委員会　副委員長（株式会社エスアールエル）

〇福井　次矢　　聖路加国際病院　院長

藤原　康弘　　国立研究開発法人国立がん研究センター　企画戦略局長

別所　直哉　　特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会　理事長

宮地　勇人　　東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学　教授

武藤　香織　　東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野　教授

山本　隆一　　一般財団法人　医療情報システム開発センター　理事長

横田　浩充　　一般社団法人　日本臨床衛生検査技師会　医療政策委員

横野　恵　　早稲田大学社会科学総合学術院　准教授

〇は座長

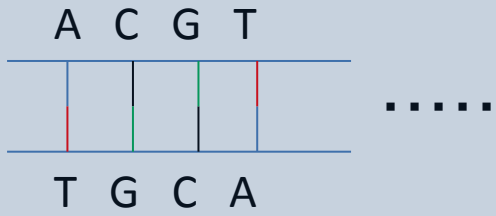
（敬称略）

本TFにおける用語の整理

（別紙1）

●「ゲノムデータ」・・・塩基配列を文字列で表記したもの
●「ゲノム情報」・・・塩基配列に解釈を加え意味を有するもの
●「遺伝情報」・・・ゲノム情報の中で子孫へ受け継がれるもの

「ゲノムデータ」・・・塩基配列（ACGT）を文字列で表記したもの



・・・・・

解釈を付加

「ゲノム情報（遺伝情報含む）」・・・ゲノムの配列データの中で意味を有するもの

- 生殖細胞系の遺伝子変異
- 体細胞系の遺伝子変異（がん組織の遺伝子変異など）　等

「遺伝情報」・・・ゲノム情報の中で子孫へ受け継がれるもの

- 生殖細胞系の遺伝子変異　等

本TFにおいて提起された懸念及びそれに対する見解

（別紙2）

同意の範囲・有効性に係る懸念				見解
同意の範囲・有効性	「利用目的」の本質		○ 「個人情報を取り扱うに当たっては、利用目的をできるだけ特定しなければならない」とされているが、提供先が不特定複数の場合が多く、どの程度の内容について説明することが求められるのか。	○ （改正前と同様、） 個人情報保護法においては（「提供対象者」ではなく、）「利用目的」を含む提供の実質を説明することが本質である。 提供先を明示することが必須の要件ではなく、当初の利用目的に含まれるような提供態様・提供先であれば、再度同意を取得することは不要と考えられる。
	取得時	バンク等DB	○ （既存）改正後も過去の取得時に得た同意で足りるか。 ○ （新規）提供先が不特定複数の場合が多く、取得時に得た同意と提供先が異なっても再同意は不要か。	○ 過去の取得時に得た同意の中での説明と「利用目的」に変更がなければ個人情報保護法上の再同意は不要と考えられる。 （※個人情報の概念明確化に伴い、過去の説明の中で修正が必要な事項については再同意ではなく、お知らせ等行うことが望ましい。）
		個人間	○ 研究の現場では、研究者間で試料共有を行うことがあるが、取得時に得た同意と提供先が異なっても再同意は不要か。	○ 同上（利用目的が異なる場合には再同意が必要）
	提供	施行後	○（要配慮となった場合、） 取得時に得た同意とは別に提供の度に同意が必要か。	○ 要配慮の場合、同意に3種類あると考えられる。 ① 一次取得者の取得の同意 ② 一次取得者の提供の同意 ③ 二次取得者の取得の同意 *①の際に②を同時に取得することで足りる。①②の同意を取得する際に、③の同意についても取得するようにする。*
		施行前	○（要配慮となった場合、） 改正後に第三者へ提供する際に再同意は不要か。	○ 改正前に得た同意の中で、（改正後に）第三者へ提供することが含まれている場合には、改正後の再同意は不要。また、外国にある第三者への提供の場合には、附則第3条に基づき、改正前に改正後の第24条に規定する同意に相当するものがあった場合には、改正後の再同意は不要。これらは、提供する情報が個人情報である場合に該当するものであり、要配慮個人情報であるか否かは問わない
	代諾		○認知症や未成年者の場合など同意取得が困難な場合は、「ゲノム指針」等に示されているように、代諾による同意取得が引き続き可能か。	○ 同意したことによって生ずる結果について判断能力を有していない認知症や未成年者等の成年後見人や親権者等が、本人に代わり、同意の意思表示をすることは引き続き可能。
	医療	黙示	○（要配慮となった場合、） これまでの黙示の同意が有効か。	○ 医療・介護の現場においては、これまでとおり、利用目的を院内掲示により明らかにした上で患者側から特段明確な反対・留保の意志表示がない場合には同意が得られているものと考える（黙示の同意）ことにより同意と解釈することが可能。
第三者	海外	委託	○ 海外への業務委託や共同研究の場合、第三者に当たらないのか。	○ 改正個情法第24条により、我が国と同等の水準にあると認められる個人情報保護に関する制度を有する国として個人情報保護委員会規則で認められている国にある第三者、又は個人情報保護委員会規則で定める基準に適合する体制を整備している第三者に対しては国内と同様に提供可能だが、そうでない場合には、委託や共同利用であっても、外国にある第三者への提供を認める旨の本人の同意が必要となる。

※これらの事項は、個人情報保護法において、学術研究機関等第76条の各号に掲げる者については適用されない（適用除外）。

（別紙３）

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等の見直しに関して

●3省委員会の設置について

〇文部科学省、厚生労働省、経済産業省のそれぞれに委員会等を設置する

〇個人情報保護法等の改正に伴うゲノム指針及び医学系指針等の見直しについて、３省の合同委員会において検討する

（参考）前回の改正時は委員会等を以下に設置
文部科学省：科学技術・学術審議会　生命倫理・安全部会
厚生労働省：厚生科学審議会　科学技術部会
経済産業省：産業構造審議会　化学・バイオ部会

●見直しの方向性とスケジュールについて

・医療研究分野における個人情報の取扱いについては、委員会ガイドラインと研究倫理指針の関係について、個人情報保護委員会と協議予定

・平成２８年に、3省委員会において指針の見直しについて検討を行い、パブリック・コメントの結果も踏まえ、指針改正案を取りまとめる。一定の周知期間を経て、施行予定。

※個人情報保護法の政省令・委員会ガイドラインの策定状況や、独立行政法人等個人情報保護法・行政機関個人情報保護法の改正状況を踏まえる。

●検討事項

〇個人情報保護法等の改正に伴う「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」等の見直しの必要性

（１）個人情報保護に関するルール

・法律と指針の関係の整理（提供元基準、個人識別符号、要配慮個人情報、匿名加工情報などを含む。）

（２）インフォームド・コンセントや第三者提供に関するルール

・新たに取得する試料・情報の取扱い（IC文書の記載事項。個人情報としての利用・提供。利用目的の範囲や第三者提供の範囲等）

・既存の匿名化された試料・情報の取扱い

（３）ゲノム指針と医学系指針との整理

・ゲノムデータを取り扱う指針の整理

など

（別紙4）

「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ドライン」の見直しに関して

●個人情報保護委員会の設置について

1．設置予定：平成28年１月１日
2．位置付け：改正個人情報保護法に基づき、設置
3．役　　割：現行の主務大臣の有する権限を集約するとともに、立入検査の権限等を追加。（改正個人情報保護法の公布の日から２年以内）

●見直しの方向性とスケジュールについて

・個人情報保護委員会設置後、同委員会として、全ての分野に適用されるガイドライン（委員会ガイドライン）を策定予定

・医療等分野における個人情報の取扱いについては、委員会ガイドラインに完全に一元化するべきか、あるいは、医療等分野における具体的事例集としての位置付けをもった分野別ガイドライン等を別途策定するのか等、その取り扱いを個人情報保護委員会と協議予定

↓

政省令、委員会ガイドライン及び医療等分野における取扱いを検討した後、一定の周知期間を経て、施行予定（改正個人情報保護法の公布の日から２年以内）

●検討事項

個人情報保護法改正に伴い、「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ドライン」における現行の個人情報の取扱いに与える影響の整理

○主な改正内容

（１）個人情報保護委員会の新設

（２）個人情報の定義の明確化
・個人識別符号の新設

（３）要配慮個人情報の新設
・本人同意を得て取得することを原則義務化し、本人同意を得ない第三者提供の特例（オプトアウト）を禁止。

（４）匿名加工情報の新設
・特定の個人を識別することができないように個人情報を加工したものを匿名加工情報と定義し、その加工方法を定めるとともに、事業者による公表などその取扱いについての規律を設ける。

（５）小規模取扱事業者への対応
・取り扱う個人情報が5,000人以下であっても個人の権利利益の侵害はありえるため、5,000人以下の取扱事業者へも本法を適用

○検討方針

医療等分野においては、従来、本人同意に基づく情報の取得、利用、第三者提供が行われている。

個人情報保護法改正後においても、「黙示の同意」等の従来の運用は原則として維持した上で、個人情報保護法改正により追加される新たな規制が、医療・介護の現場に対して与える影響が可能な限り小さくなるよう配慮したい。

（別紙5）

次世代シークエンサー（NGS）を念頭においたゲノム情報を用いた医療実用化の検討の流れ（イメージ）

実用段階（医療）

ゲノム医療を保険診療において提供するために必要な体制

主な診療の流れ：遺伝カウンセリング 検査の意義 → 検体採取（血液、組織） → 検査 データの作成 → 解釈 → 遺伝カウンセリング 結果（解釈） → 結果を踏まえた診療

- 診療の流れの各段階においてそれぞれ必要な人材・場所・機材等について、対象疾患の特性も踏まえて検討（拠点病院等を中心とした医療提供体制の検討）

対象疾患（第1グループ）*：がん／難病・希少疾患／感染症 認知症等

*2015年7月　ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめに記載のゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患

遺伝子関連検査等の保険適用

中医協にて議論

遺伝子関連検査キット・機器

医薬品医療機器法に基づき、分析性能、臨床意義を確認

※医薬品医療機器法への該当性、承認申請上の取扱いについて、整理の上で通知を発出している。

遺伝子検査技術

臨床現場や学会等において、検査技術の分析性能、臨床意義を確立

遺伝子関連検査を行う検査室としての品質管理

検査実施機関の体制や基準等

検査実施機関：医療機関、衛生検査所　等

研究成果の還元　　研究課題の提示

研究段階

ゲノム医療実現に向けた研究の推進

- 研究基盤整備
- ゲノム研究指針等のルールの整備
- 臨床的な解釈に資するエビデンス収集　等