

2022 年 4 月 6 日

日本医学会長・日本医学会連合会長 門田 守人
日本医師会長 中川 俊男

「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明

個人の遺伝情報・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」の実現が、様々な診療領域で広がっています。特に、がんや難病の分野では既に実用化が進んでおり、その人の病状に適した治療法の選択や迅速な診断の実現などの恩恵が得られています。また、糖尿病や肥満症、心血管疾患や免疫・アレルギー疾患、精神・神経疾患を含む多因子疾患についても、世界的に医療応用を目指した研究が進んでいます。

一方で、生殖細胞系列の遺伝情報・ゲノム情報は生まれながらに持っていて、生涯変化せず、子孫にも受け継がれ得ることから、国民が安心してゲノム医療を受けるためには社会環境を整備する必要があることが指摘されています。¹⁾ 仮に不適切に扱われた場合には、患者とその血縁者に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で不当な差別や社会的な不利益がもたらされる可能性があるためです。

日本も加盟する UNESCO の「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」(1997) では、「ヒトゲノムは、人類の遺産であり、何人も、その遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権を尊重される権利を有する」とされ、「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」と述べられています。²⁾ 諸外国では 2000 年代から保険や雇用を中心として、医療以外の分野における遺伝情報・ゲノム情報の取り扱いに関するルール策定が行われており、また、ゲノム医療の実装に伴い、その見直しの議論も進められています。³⁾

しかし、我が国の社会環境の整備としては、個人情報の取得や第三者提供に本人同意の取得を求めるという個人情報保護法による対応のみに留まっており、不当な差別や社会的な不利益の防止については、法律あるいは自主ルールのいずれの形でも定められていません。我が国では、国民皆保険の制度が整備され、公的健康保険の加入に際して、遺伝情報・ゲノム情報の提示を求められることはありません。しかし、いわゆるがん保険や死亡保険等の、民

間保険の引受・支払実務における遺伝情報・ゲノム情報の取り扱いに関するルールは不明瞭な状況にあり、業界の自主規制の検討状況を待っている状況にあります。⁴⁾ また、事業所における採用、配置、職責の決定や労働者の健康診断等における、個人の遺伝情報・ゲノム情報の取扱いについても不明瞭なままです。

現在、全ゲノム解析研究が国策として進められ、⁵⁾ 患者とその血縁者を対象としたゲノム解析や遺伝学的検査が急速に医療の場で展開されようとしています。前述のような我が国の現況においては、患者やその家族が遺伝情報・ゲノム情報に基づく不当な差別や社会的不利益を受ける可能性を払拭できず、当事者には強い不安を引き起こします。患者・家族だけではなく、現時点では遺伝との関連を自覚していない、現在は健康な多くの方々にも不安が広がる恐れがあります。

国民がゲノム解析を伴う医学研究への参加や遺伝学的検査の利用を控えることも考えられ、我が国での遺伝情報・ゲノム情報を用いた新規医薬品開発やゲノム医療の導入の障壁となることも懸念されます。⁶⁾ また、ゲノムと疾患の関係には集団間の違いや民族差が存在するため、我が国での遺伝情報・ゲノム情報を用いた新規医薬品開発やゲノム医療が世界から遅れを取れば、国民に長期間の不利益をもたらす可能性があります。

全ての医療関係者は、遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う際、情報によっては保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、患者や血縁者に対する不当な差別や社会的不利益につながるものが含まれる可能性があることについて十分に留意すべきです。

日本医学会、日本医学会連合並びに日本医師会は、遺伝情報・ゲノム情報を活用した医療や公衆衛生の実現に向けて、教育や研究、啓発に尽力するだけでなく、不当な差別や社会的不利益の防止にも貢献したいと考えています。今後、我が国でゲノム医療が普及し、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、私どもは、国、監督官庁、遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者および関係団体に対し、遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するため下記を要望します。

1. 国は、遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備を早急に行うこと、及び関係省庁は、保険や雇用などを含む社会・経済政策において、個人の遺伝情報・ゲノム情報の不適切な取り扱いを防止したうえで、いかに活用するかを検討する会議を設置し、我が国の実情に沿った方策を早急に検討すること。
2. 監督官庁においては、遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者および関係団体に対し、遺伝情報・ゲノム情報の取扱いに関する自主規制が早急に進むよう促すとともに、その内容が消費者にわかりやすく適正なものとなるよう、指導・監督を行う仕組みを構築すること。

3. 遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者および関係団体は、遺伝情報・ゲノム情報の取扱いについて開かれた議論を行い、自主的な方策を早急に検討し公表すること。

〔註〕用語の定義

厚生労働省「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）」（2016 年）では、「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定義している。

[<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>]

- 1) 厚生労働省「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）」（2016 年）
[<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>]
- 2) ヒトゲノムと人権に関する世界宣言（1997）
[<https://www.mext.go.jp/unesco/009/1386506.htm>]
- 3) ACMG Statement: Points to consider to avoid unfair discrimination and the misuse of genetic information: A statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine (2021)
[[https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(21\)05379-X/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(21)05379-X/fulltext)]
- 4) 健康・医療戦略室ゲノム医療実現推進協議会「中間とりまとめに対する最終報告書」（2019）
[https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/genome_dai3/sankou3.pdf]
- 5) 厚生労働省 「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」（2019）
[https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html]
- 6) 厚生労働科学特別研究「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」研究報告書（2017）[<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/25825>]

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事 太宰 牧子
一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長 天野 慎介

遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求める共同声明

個人の遺伝情報やゲノム情報に基づき、がんや難病をはじめとする治療の最適化や予後予測、発症の予防などに用いる「ゲノム医療」の進歩は、未だ治癒が期待し難い難治性疾患や、罹患者数の少ない希少疾患をはじめ、多くの患者に個別化医療（プレジジョン・メディシン）を通じた新たな希望をもたらし得るものであり、その推進に期待が寄せられています。

一方でがんを例とすると、その発症の原因となる遺伝子変異には、「生殖細胞変異」（親から受け継ぐ先天的な遺伝子変異）と「体細胞変異」（生まれたあとに起こる後天的な遺伝子変異）があり、前者の遺伝子変異を有する「遺伝性腫瘍のがん患者」や「遺伝子変異陽性のがん未発症者」が一定の割合で存在することが知られていますが、ゲノム医療と研究の進展に伴い、これら「遺伝性腫瘍のがん患者」や「遺伝子変異陽性のがん未発症者」が検査や治療の過程で見出される可能性があります。加えて、国内でも進む全ゲノム解析等実行計画により、がんや難病などを既に発症されている患者の方々だけでなく、現在健常とされる未発症の方々についても、さまざまな疾病の発症リスクなどについて新たな知見が得られていく可能性があります。

米国では 2008 年に遺伝情報差別禁止法（GINA 法）が成立しており、雇用分野では事業者による遺伝情報取得の規制、採用・昇進・解雇における遺伝情報に基づく取扱いの禁止、保険分野では遺伝情報に基づく加入制限や保険料等の調整の禁止などが規定されています。英国においても、雇用分野における規定や、保険分野における政府と英国保険業協会（ABI）との協定などが存在しますが、日本国内ではゲノム医療が推進されていながらも、このような法規制が無いのが現状です。

一般社団法人全国がん患者団体連合会は、2018 年 12 月に大田善徳厚生労働副大臣に対して、「ゲノム医療の適切な推進並びに患者等の社会的不利益からの擁護を目的とする法規制を求める要望書」を提出し、一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会も、2017 年より関係省庁や国会議員の皆さまに対して、「遺伝性疾患の患者」や「遺伝子変異陽性の未発症者」が、雇用分野や保険分野などにおける遺伝情報の取得やその不適切な取扱いによって差別や社会的不利益を被ることが無いように、国内においても法規制を速やかに講じるよう求めてきました。

政府の「経済財政運営と改革の基本方針 2019」では「ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める」とされ、「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」では「全ゲノム解析等の結果により、社会の様々な場面で不適切な取扱いを受けたり、不利益を被ったりすることがないように、相談支援体制の確保やゲノム研究及び医療に関する知識の普及・啓発など社会環境の整備が重要である」とされているにもかかわらず、国内では差別や社会的不利益の防止について、法律や自主規制など、現時点でいずれの形でも定められていません。

日本医学会と日本医師会は、2022 年 4 月 6 日に「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止についての共同声明」を公開し、「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備を早急に行うこと」などを求めました。一般社団法人全国がん患者団体連合会並びに一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会は、この共同声明に強く賛同の意を表明するとともに、改めて国に以下の要望をいたします。

記

- 国は、個人の遺伝情報やゲノム情報による差別や社会的不利益を防止するため、法規制を早急に行うこと。
- 関係省庁は、雇用分野や保険分野などにおいて、遺伝情報の取得やその不適切な取扱いによって差別や社会的不利益が生じることがないように、実効性のある対策を検討すること。
- ゲノム医療に関わる倫理的法的社会的課題解決へ向けて更なる体制整備の確立。

以上

ニュースを検索

検索

NEWS WEB ニュース

天気

動画

News Up

特集

スペシャルコンテンツ

NEWS WEB EASY

新着 社会 気象・災害 **科学・文化** 政治 ビジネス 国際 スポーツ 暮らし 地域

注目ワード

知床観光船沈没

ウクライナ情勢

ロシア

新型コロナウイルス

新型コロナ 国内感染者数

事故

事件

もっと見る

LIVE 高速道路の状況は 大型連休



ゲノム医療“不当な差別受けないよう法整備を”日本医学会など

2022年4月7日 6時48分

遺伝子を調べてそれぞれの患者に応じた治療を行う「ゲノム医療」について、日本医学会などは病気のなりやすさなどが判明すると保険の加入や雇用や結婚などで不当な差別を受ける可能性があるとして、防止するための早急な法整備を求める声明を発表しました。

声明は日本医学会と日本医師会が6日、東京都内で記者会見を開いて発表しました。

国はがんや難病などの患者の遺伝子を調べて最適な治療法や薬を選ぶ「ゲノム医療」を進めていますが、国内では遺伝情報によって病気のかかりやすさなどが分かることによって差別や不利益を被ることを防ぐための法律などが十分整備されていないと指摘されています。

このため声明では、今の状況では患者やその家族が保険の加入や雇用、結婚などさまざまな場面で不当な差別や社会的な不利益を受ける可能性を払拭（ふっしょく）できないと懸念を示しました。

そのうえで

▽国に対して遺伝情報による差別を防ぐための法整備を早急に行うことや

▽保険会社など事業者に対して、遺伝情報の取り扱いについて自主的な方策を早急に検討



ソーシャルランキング

この2時間のツイートが多い記事です



1

ペンギンがこいのぼりのマフラー巻いて散歩 よちよち歩く 松江

2

“ホームレス”の平均年齢は63歳超 最も高齢化に 厚労省が調査

3

維新 夏の参院選に向け 党の重点政策をマンガで紹介

4

友人などと一緒に笑う高齢者 要介護リスク低くなる 東北大など

5

ホワイトハウス報道官に初の黒人女性 性的マイノリティー公表

ランキング一覧へ

アクセスランキング

この24時間に多く読まれている記事です



1

俳優の渡辺裕之さん 死去

2

プーチン大統領 外相のユダヤ人めぐる発言をイスラエルに謝罪

3

大幸薬品 「クレベリン」の広告表示 景品表示法違反を認める

知床 観光船沈没 「KAZU 1」 以前か

し公表することなどを求めました。

記者会見で日本医学会の門脇孝 副会長は「ここ数年でゲノム医療は格段に進歩を遂げ、将来の病気のリスクを調べる技術の応用も進んでいる。新たな差別を生まないために、今こそ社会的な議論を進める必要がある」と話しています。

科学・文化ニュース一覧へ戻る

シェアする ?

特集



支持率トップは“独裁者の息子”なぜ？
フィリピン大統領選挙
5月3日



ヨーロッパ ファッションの変化 “もう動物を傷つけない”
5月2日



「相対性理論」はわかるけど 学校の宿題は難しい
5月2日



ロッテ 佐々木朗希 “令和の怪物” 覚醒の背景
4月29日

特集一覧を見る

スペシャルコンテンツ



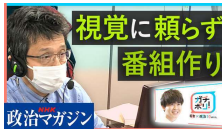
母を亡くした大学生は白バイ隊員になった～関越道バス事故10年



みんなとわたしの憲法 ～施行から75年～



「更年期離職」キャリア絶たれ…莫大な経済損失も 国が調査へ



視覚に頼らずテレビ番組を作るには？～記者の経験から～



“18歳成人”スタートから1か月 若者への影響は



全ゲノム解析等実行計画（第2版）に向けた検討

検討にあたっての基本的な考え方

〈検討の視点〉

「全ゲノム解析等実行計画（第2版）」（以下、「実行計画（第2版）」）の策定にあたっては、技術的事項等については、これまで検討してきた内容を基本としながら、その着実な実施に向けた体制等について、必要な検討を行うこととしてはどうか。

〈対応〉

実行計画（第2版）の策定にあたり、主に技術的事項等については、「全ゲノム解析等実行計画」の推進に向けての検討」（令和3年2月）、「全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備」（令和3年3月）及び「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021」（令和3年6月）の内容とも整合的なものとするを基本とする。

その上で、全ゲノム解析等を着実に推進する観点から、下記の項目について、今後の対応方針の検討を行う。

なお、実行計画（第2版）の計画期間は、令和4年度から令和8年度までの5年間とする。

対象患者について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等の対象患者については、これまでの知見を踏まえ、既存の医療では根治できないが、全ゲノム解析等を用いることにより、より高い診断、治療に係る効果が見込まれる患者とすることとし、その対象を明確化することが必要。

〈対応〉

【がん領域】

原則として、別途定める条件^(※1)を満たす患者で、十分な説明の上、新たに同意が得られた患者を対象とする。ただし、疾患の重要性等に鑑み、専門委員会で承認された場合に限り、これら以外の患者も解析の対象とする。

（※1）以下の3つの条件の全てを満たす患者を対象とする。

- ・手術、生検、採血（血液腫瘍）等により十分な量の検体が確保出来る患者
- ・手術等において根治の可能性が低い難治性のがん（切除不能進行や、再発の可能性が高いがん等）の患者
- ・解析開始時に生存しており、何らかの治療の提供が期待できる状態の患者

【難病領域】

難病については、単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、それぞれの疾患の特性に応じて成果が期待しやすい症例を対象とする。

- ・単一遺伝子性疾患は、遺伝子性疾患の診断がついたが、全エクソーム解析を行っても既知の原因遺伝子がみつからない疾患
- ・多因子性疾患は、診断のために遺伝子解析を必要としない疾患も含め、全ゲノム情報を用いた治療法開発が期待でき、かつ一定の症例数を確保できる疾患

- ・ 診断困難な疾患は、既存の遺伝学的解析等を行っても診断困難と思われる症例

症例数について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等に要する体制や必要な予算などを検討するにあたり、全ゲノム解析等の対象となる患者数や必要な期間について推計する必要がある。

〈対応〉

【がん領域】

前述の対象患者に対する全ゲノム解析については、令和3年度の半年間で、3医療機関において600症例程度から開始したところである。令和4年度以降は、がんゲノム医療中核拠点病院12施設及びがんゲノム医療拠点病院33施設（令和4年1月現在）のうち、必要な体制が整備されていると専門委員会が承認した医療機関において、当該解析を実施していくこととする。そのため、段階的に年間の症例数を増加させ、令和8年度には年間15,000症例程度の全ゲノム解析を実施することを目標とし、それに対応できる体制の構築を目指す。

なお、年間の症例数については、各医療機関での受診者数に変動が見込まれるため、それらに対応できるような柔軟かつ安定的な制度設計を検討すべきである。

【難病領域】

難病領域においては、先行研究の結果を踏まえ、令和4年度において少なくとも年間約4,000症例程度の解析を見込んでいる。令和5年度以降については、令和4年度の解析の実績も踏まえ検討する。

患者還元体制について

〈検討の視点〉

患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の結果に基づき質の高い医療を受けられるようにするためには、国内で統一した解析形式やレポート作成形式等に基づき患者還元が行われる体制に一本化することが求められる。

〈対応〉

【がん領域】

- ・ 令和3年度：A体制^(※2)として3医療機関で患者還元に係る研究を開始。B体制^(※2)として6領域（班）での研究を開始。
- ・ 令和4年度：令和3年度の研究体制を維持。それに加え、体制の整った医療機関（B体制）を専門性や地域性を考慮しつつ追加する。また、適切なB体制の整備に向けた比較検討を行う。
- ・ 令和5年度以後：B体制に一本化し、順次対応可能な医療機関を増加させる。

(※2) 現在、がん患者に対する診断・治療への還元は、2つの体制、すなわち「自施設完結型体制（A体制）」及び「解析・データセンター体制（B体制）」において行われている。これは、それぞれの解析方法を比較検討することにより、適切な体制整備、最善のシステム構築を目指すことを目的としている。

【難病領域】

中央一元的に解析・レポート作成を行うことで均一で質の高い情報を患者に還元する。また、難病領域の特性や、難病全ゲノム解析等実証事業の結果を踏まえつつ、患者への説明を適切に行うことができる体制を構築する。特に患者数が少ない希少疾病については、国際共同の症例収集やデータシェアリングの枠組みを整えることにより早期診断が可能となるようにする。

患者還元を行う医療機関について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等の結果を患者に適切に還元するためには、当該医療機関には全ゲノム解析に関する専門的な人材、検体の保管・管理体制、ELSI への対応、高度な診療機能、臨床試験や治験の実施体制等が備わっていることが求められる。

〈対応〉

【がん領域】

患者還元を行う医療機関に求められる主な要件は以下の通り。新たに要件を満たした医療機関については、毎年 1 回、専門委員会において審査及び承認を行い、翌年度より患者還元を行う医療機関として追加する。追加された医療機関の体制、実績等については、毎年 1 回、専門委員会において評価を行う。また、必要に応じて要件の見直しも行う。

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院、もしくはがんゲノム医療拠点病院であること。
- ・ がんゲノム医療に従事する医療者に対して、全ゲノム解析を含んだ必修の研修が行われ、ゲノムリテラシーの向上が図られていること。
- ・ 全ゲノム解析結果の科学的妥当性を判断できる体制が整っていること（以下の項目に習熟したゲノム研究者が複数名従事していること）。
 - ▶ 解析データ（元データ含む）の確認と各種コールエラーの検出
 - ▶ ゲノム変化の解釈と意義づけ
 - ▶ 適切な他の手法によるゲノム変化の検証
- ・ 患者の同意の下で、検体が、適切に保管・管理される体制が整備されていること。
- ・ 臨床試験・治験等の実施について、自らもしくは連携して、適切な体制を備え、一定の実績を有していること。

【難病領域】

令和 3 年度には、難病全ゲノム解析等実証事業において、難病ゲノムに関する専門家が在籍し、ゲノム情報の取扱と難病の診断・治療において拠点的な役割を果たし得る 5 医療機関の協力を得て、患者還元の手法に関する実証を行った。令和 4 年度以降は、本実証に協力する医療機関を段階的に増やすとともに、これまでに行った全ゲノム解析等の結果を踏まえ、難病の全ゲノム解析等を実施する医療機関が備えるべき具体的要件を検討する。

検体の保管、利活用について

〈検討の視点〉

創薬や診断技術の研究及び開発等を推進するためには、ゲノムデータのみならず、組織等の検体（余剰検体、残余検体）についても、ゲノム情報、臨床情報と合わせて、必要な場合に追加のオミックス解析等を第三者が行えるような検体の分譲体制の構築が求められる。

〈対応〉

新規の患者の検体については、既存の施設を用いて一括管理することが可能な仕組みを構築する。一方で、一括管理する場合と同様の質で保管・管理され、必要な場合には、同様の手続きで分譲可能な体制が整備されている場合に限り各医療機関での保管も可能とする。

検体の利活用については、保管場所によらず、検体の種類、残量、同意の種別（共同研究での試料の分譲が可能か、産業界単独での試料の分譲が可能かなど）等について、把握できる仕組みを構築する。

既存の施設を用いて、追加解析可能な検体の集中管理を行うシステムを令和4年度中に試行的に構築し、令和5年度以後の本格的な運用を目指す。

臨床情報収集システムの構築について

〈検討の視点〉

複数の医療機関における臨床情報を、比較可能な臨床情報として収集するシステムを事業実施組織が主体となり検討の上、構築することが必要。

〈対応〉

令和4年度中に、複数の医療機関における臨床情報の標準化、及び、臨床情報収集システムの検討を行う。

令和5年度以後には、電子カルテから必要なデータを、再度転記入力する方法ではなく、API（Application Programming Interface）等を使って、解析・データセンターが直接データを取得できる方法を活用した臨床情報収集システムの構築を目指す。

利活用システム構築について

〈検討の視点〉

事業実施組織が主体となり、本事業で収集されたゲノム情報、臨床情報、検体については、創薬や診断技術の研究及び開発等を推進するためにも、公平で、速やかかつ安全に利活用できるシステムを構築することが必要。

〈対応〉

令和4年度中に、共有ルール、利活用ポリシーを確定し、事業実施組織内のデータ利活用審査委員会の設置に向けた検討及びデータ利活用のための研究支援システムの検討を行う。またデータ等の利活用については、データ利用者の負担を原則とする。ただし、データ利活用審査委員会がアカデミアのみの利用と認めた場合においては負担を減免するなどの利用者負担制度を検討する。令和5年度中にデータ共有の開始を目指す。

事業実施組織について

〈検討の視点〉

事業実施組織は、強固なガバナンスと透明性、説明責任を有する自律性の高い組織であることが求められる。公的な性格をもつ存在として、国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部がその準備段階から主体的に関与し、広くアカデミアや産業界から参画を募り、幅広い人材からなるボードメンバーが最新の知見に基づく柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築することが求められる。

〈対応〉

令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置し、令和5年度中に事業実施組織を構築する。その際、責任者を含む事業実施組織の運営に必要な外部有識者を中心に構成されるボード、それに紐づく研究部門、ELSI 部門、患者・市民参画部門、利活用部門等の各部門、諮問委員会等を設置し、公的な性格を持ちながら、柔軟で迅速な運営判断を行える体制を構築する。

アカデミアの役割について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、ゲノム医療にかかる研究の進展を目指す。そのためには、アカデミアが、主体的に、全ゲノム解析等に係る学術的協議を行うためのオールジャパンの学術組織を構築することが求められる。

〈対応〉

アカデミアが主催する組織である「アカデミアフォーラム」につき、令和4年度末までの発足を目指す。アカデミアフォーラムには、ゲノム情報や臨床情報等を利用できる対価として、領域別に専門家によるグループを設置し、高度な横断的解析等によって新たに指摘された変異等の知見についての臨床的意義、病理学的意義を協議し、必要なデータを取りそろえたのち、患者還元に値するものかどうかなどを判断するなどの役割が求められる。

その他、アカデミアフォーラムへの組織単位での入会審査、その所属研究者の登録、共同研究に係る調整など具体的な運用ルールを定める。

産業界の役割について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等により得られたデータや臨床情報をもとに、新たな診断技術や治療薬の開発等を目指す。そのためには、産業界が主体的に、データ収集の過程を含めて当該計画に、計画の当初から参画できるような組織を構築することが求められる。

〈対応〉

全ゲノム解析等に係るデータ利活用による創薬や診断技術の研究及び開発等を推進することを主目的とし、製薬企業をはじめとする産業界が主催する組織として、「産業フォーラム」の令和4年度末までの発足を目指す。

また、各企業による人的、技術的、経済的協力に応じてデータの利活用にインセンティブ

を設けるなど、具体的な運用ルールを定める。

事業実施組織によるアカデミア、産業界への支援について

〈検討の視点〉

事業実施組織は、アカデミアフォーラム、産業フォーラムの運営支援や、アカデミアフォーラムの参画研究者及び産業フォーラムの参画企業のマッチング支援を行うことにより、新規知見の速やかな国民への還元を行うべきではないか。

〈対応〉

アカデミアフォーラムへの参画研究者のデータ利活用により、研究開発がさらに推進されるよう、事業実施組織にアカデミアフォーラムへの運営支援部門を設置し、新規研究の提案や産業フォーラムとの連携、研究者間連携等のマッチング支援等を行う。

産業フォーラムへの参画企業のデータ利活用により、開発事業がさらに推進されるよう、事業実施組織に産業フォーラムへの運営支援部門を設置し、データ利活用、知財管理、新規研究の提案やアカデミアフォーラムとの連携、企業間連携等のマッチング支援等を行う。

ELSI について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等の結果を患者に還元するにあたっては、国内では前例のない規模で全ゲノム解析等を実施するとともに、データベースを構築し、創薬や診断技術の研究開発を促進し、診療に役立てる事業であるため、ELSI への適切な対応と、そのための体制の整備が求められる。

〈対応〉

事業実施組織に ELSI 部門を設置する。ゲノム情報に関連した不利益の防止や、情報漏えい・悪用の防止に必要なガイドラインや、諸外国の法律等の現状等を研究、調査し、組織全体として必要な制度設計についての検討および対応を行う。

患者・市民参画（PPI: Patient and Public Involvement）について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等の結果を患者に還元するにあたっては、対象患者への周知、説明だけでなく、広く国民や社会に対して継続的な情報発信を行うとともに、患者や市民参画の仕組みを確保すべきではないか。

〈対応〉

事業実施組織に患者・市民参画部門を設置するとともに、各医療機関においても患者・市民の視点を取り入れるための担当者を配置し、広く国民向けの普及啓発を担わせるとともに、PPI に必要な人材を育成するための支援を行い、患者・市民からの意見を広く吸い上げるための体制を構築する。また、国民向けの教育体制の整備等、より適切な PPI 実施のための方法についての研究や検討を実施する。

全ゲノム解析等の出口戦略について

〈検討の視点〉

全ゲノム解析等について、成果の得られた領域から、実用化を目指すことが求められる。

〈対応〉

全ゲノム解析等を行う中で、適切な治療方法の選択や疾病の診断を目的とする技術として新たに一定のエビデンスが得られたものについては、将来的な保険適用を目指す。全ゲノム解析等に基づく先進的かつ効率的な診断・治療等を可能にするとともに、更なる個別化医療としての新規臨床試験（治験含む）の実施や新薬の創出へと繋げる。

また、蓄積されたゲノムデータ等を用いた研究・創薬等が活性化されるようアカデミアフォーラムや産業界と連携した取組を推進し、全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元する。

ゲノム情報に基づく差別に関する 法制度のあり方について

横野 恵（早稲田大学）

「がんゲノム医療の推進と患者等の社会的不利益からの擁護を求める国会院内集会」
2019年12月5日（参議院議員会館）

1

ゲノム情報による差別は存在する？

■高校教科書における記載の例

ヒトゲノム研究

2003年、ヒトゲノム（human genome 人間の遺伝情報の全体^{▶9}）の解読完了が宣言され、ヒトゲノム研究は、医療などへの応用をめざす段階へと進んだ。遺伝子レベルでの病気の予防や治療、医薬品の開発など、多方面で画期的な応用が期待されている。^{▶10}

しかし、大きな期待の反面、さまざまな倫理的・法的・社会的問題を引き起こすことが心配されている。すでに、就職、結婚、生命保険契約^{けいやく}などで、遺伝情報による差別や排除^{はいじょ}の問題が現実^{じつじ}に発生している。

諸外国の研究で指摘されていること

5か国42件の研究（1996-2014）による系統的文献レビュー（2016）による¹

■遺伝差別に対する懸念や不安の存在

すべての研究で懸念や不安の存在を確認（有無や程度は疾患によって異なる）
 遺伝差別の事実を立証する研究は少ない
 懸念や不安が個人の選択に影響している（検査受検や研究参加の判断）

■差別に対する懸念や不安が大きいのは保険分野

保険＞雇用
 英国での調査（2018）でも同様の指摘²

■差別禁止の法律・政策だけでは懸念や不安を完全には払拭できない

ただし法的・政策的コントロールの導入は各国で進んでいる
 ・ゲノム解析技術の発達への対応 ・カナダ（2017）、オーストラリア（2019）
 議論は次のフェーズに入っている（公的コントロールの存在が前提）
 ・大規模ゲノム解析イニシアチブ ・ポストGINAの議論 ・

1. Wauters, A., & Van Hoyweghen, I. (2016). Global trends on fears and concerns of genetic discrimination: a systematic literature review. *Journal of Human Genetics*, 61(4), 275-282. <https://doi.org/10.1038/jhg.2015.151>
 2. Ipsos MORI, A Public Dialogue on Genomic Medicine: Time for a New Social Contract: Final Report (2019)

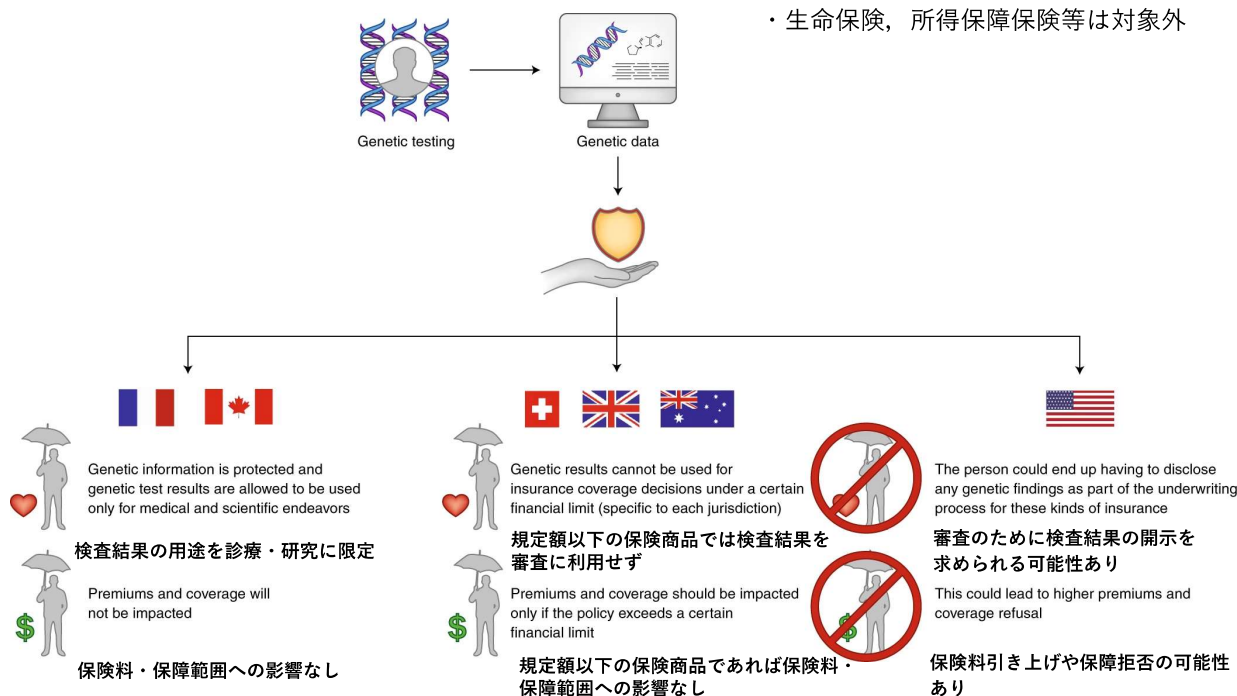
3

■諸外国にみる規制のパターン

当局の規制	具体的状況	背景・考え方	
なし	1) 規制なし	・他の医療情報と同様の取り扱いでよいという判断or規制の検討が進んでいない	中国, フィンランド インド, スペイン アメリカ
	2) 保険業界の自主ルール（明文化されていないものも含む）が存在	・自主規制により, 規制の空白を埋めるor当局による規制を回避する目的	ギリシャ, (日本)
あり	3) 加入希望者に対する受検要請および要請を拒否した場合の不利益な取り扱いを禁止	・保険実務で遺伝情報による差別的な取り扱いがなされないという信頼が確保できない	(オーストラリア)
	4) 一定限度額以下の商品について既存の検査結果の利用を禁止または一時停止	・一定限度以下の保険は必要不可欠だが一定限度を超えるものは選択的	ドイツ, オランダ スイス, (イギリス)
	5) 家族歴を含め既存の検査結果（場合によっては家族歴を含む）の利用一切を禁止	・様子見の段階との判断	オーストリア, ベルギー, (カナダ), デンマーク, フランス, アイルランド, ポーランド, ポルトガル, シンガポール

■米国GINA制定から10年：ポストGINAの議論が進んでいる

- ・ GINAの規制対象は健康保険と雇用
- ・ 生命保険，所得保障保険等は対象外



From: Bélisle-Pipon, J.-C., Vayena, E., Green, R. C., & Cohen, I. G. (2019). Genetic testing, insurance discrimination and medical research: what the United States can learn from peer countries. *Nature Medicine*, 25(8), 1198-1204. <https://doi.org/10.1038/s41591-019-0534-z>

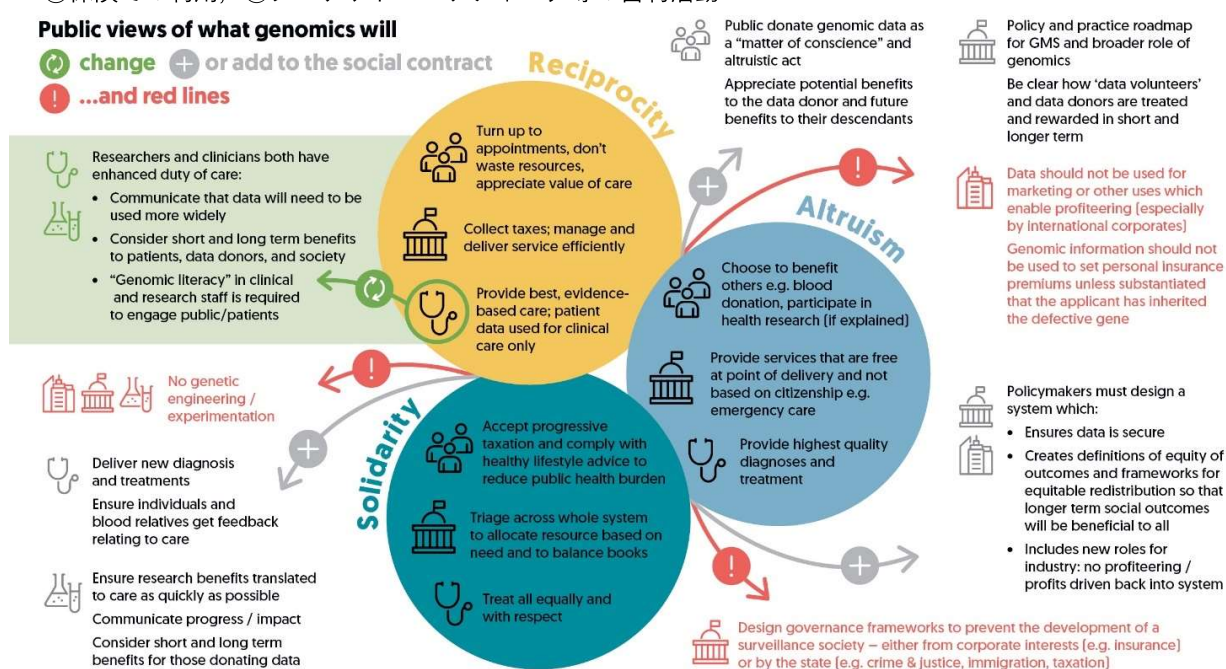
■英国ではゲノム医療の実装に向け社会状況の把握が進められている

Public Red Lines（超えてはならない一線）

- ①ゲノム編集，②企業・政府による個人監視，③行政機関による利用（福祉給付等），
- ④保険での利用，⑤ターゲットマーケティング等の営利活動

Public views of what genomics will

- change + or add to the social contract
- ...and red lines



Source: Ipsos MORI, A Public Dialogue on Genomic Medicine: Time for a New Social Contract: Final Report (2019)

これまでの研究でわかっていること（国内）

■ 遺伝差別に対する懸念や不安の存在

平成28年度 厚生労働科学特別研究事業 「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシー に関する調査研究（研究代表者：武藤香織）」の調査結果

① 遺伝情報の利用および遺伝情報による差別に関する市民を対象とした意識調査 国民の懸念事項の例

1. 遺伝情報が、医療機関や行政機関で適切に扱われるか疑わしい。
2. 保険の加入や保険料について不利な取り扱いがされる可能性があるので心配だ。
3. 結婚や妊娠に際して不利益が生じる可能性があるので心配だ。
4. 就労で不利な取り扱いがされる可能性があるので心配だ。

ゲノム情報の取扱いに係る実態の例

1. 保険加入拒否・高い保険料設定を受けた。
2. 学校や職場でいじめを受けた。
3. 交際相手やその親族から交際を拒否／反対された。

原因となった情報は、
「家族歴」「遺伝性疾患の
家系である事実」が多い

遺伝情報に基づく不利益をこうむった経験が一定程度認められた（回答者全体の3.2%）

② 遺伝情報の利用および遺伝情報による差別に関する患者・障害者のヒアリング調査 ゲノム情報の取扱いに係る実態の例

- ・ 「学資保険加入時に、遺伝学的検査の受検の事実を申告し、加入を拒否された」
- ・ 「生命保険の高度障害特約の査定で、遺伝性疾患だったという理由で支払い拒否された」
- ・ 「婚約者や配偶者の家族から、遺伝学的検査の受検や、検査結果の提出を求められた」

Source: 第9回ゲノム医療実現推進協議会資料5 <<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/dai9/siryou5.pdf>>

7

「遺伝」の記載をめぐる動き

■ 一部の保険商品の約款に「遺伝」の記載との報道（2017年11月14日）

「健康状態、遺伝、既往症等が会社の定める基準に適合しない場合でも、保険契約の責任を負うことがある」

■ 金融庁の対応

- 1 「削除するなど、保険契約者等の誤解を招くことのないよう適切に対応してもらいたい」（2017年11月17日）

- 2 各社の保険商品の調査

4社の約款＋33社の事業方法書等に記載あり

→2017年末までに削除（変更認可）

- 3 「引き続き適切に対応してほしい」として以下を指摘（2018年2月16日）

役職員への教育の徹底

リテラシー向上等について業界全体としての取組みのあり方を検討

業界としての研究・検討

生命保険協会の見解

- 現在、生命保険の引受・支払実務において、発症前遺伝学的検査や易罹患性検査の収集・利用は行っていない。また、この取扱いを継続することを会員各社の共通認識としている。
- 発症前遺伝学的検査や易罹患性検査の結果が陽性というだけでは、引受の判断等に使わないが、ある疾患にかかっていることが診断されていた場合には、その事実は引受判断に使う。
- 多くの生命保険会社では、3カ月以内の医師による診察・検査等を、加入時に告知するよう求めている。
- ① 医師による遺伝カウンセリングを含む、医師の診察を受けた診療歴は告知が必要だが、検査結果の収集・利用はしていない。
- ② 民間のいわゆる遺伝子検査ビジネスとして行われている検査は、告知事項に該当しない。
- ③ ①②のいずれも、顧客が自発的に告知したとしても、引受・支払判断には利用していない。

Source: 武藤香織「ゲノム連を取り巻くニュースたち」一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会『GENETIC LEAGUE』2019 Spring（2019年3月）13-14頁

9

今後の議論で視野に入れるべきこと

■諸外国での議論の変化

法的・政策的コントロールの有無や必要性についての議論



法的・政策的コントロールの存在を前提とした議論

■診療と研究の接近

研究として行う解析のデータにも注目することが必要

■個人がゲノムデータをもつ時代になる

個人のオーナーシップやデータのポータビリティ

■プライバシー保護に関しては規制強化の流れがある

GDPR（2018）やGAFA規制の影響

パーソナルデータの不適切な利用には巨額の制裁もありうる

10