

第1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5年12月26日
16:00~18:00 AP 虎ノ門
(オンラインとのハイブリッド開催)

次 第

- 1 座長選出
- 2 ゲノム医療推進法の成立について
- 3 ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況
- 4 意見交換
- 5 その他

<資料一覧>

資料1 ゲノム医療推進法（概要）

資料2 ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況

資料3 今後のスケジュール案

参考資料1 開催要領・構成員名簿

参考資料2 ゲノム医療推進法（本文）

参考資料3 出席者等（構成員を除く）の一覧

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の開催について

令和5年12月14日

1. 開催趣旨

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「ゲノム医療推進法」という。)第8条第1項に基づく基本計画を策定するに当たり、必要な事項について検討するため、ゲノム医療協議会の下に、「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」(以下「WG」という。)を開催する。

2. 検討事項

WGは、ゲノム医療推進法第8条第2項に掲げる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及びその他のゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項について検討する。

3. 構成員

- (1) WGの構成員は、別紙のとおりとする。
- (2) WGは、構成員のうち1人を座長として選出する。
- (3) 座長は、必要があると認めるときは、関係府省庁及び構成員以外の関係者の出席を求めることができる。

4. 運営

- (1) WGは、大臣官房医薬産業振興・医療情報審議官が、構成員の参集を求め開催する。
- (2) WGは原則として公開する。ただし、会議を公開することにより、個人情報の保護に支障を及ぼすおそれがある場合、個人又は団体の権利利益が不当に侵害されるおそれがある場合、自由闊達な意見交換に支障がある場合など、必要があると座長が認めた場合は、WGを非公開とすることができる。
- (3) 会議資料及び議事録については、非公開とする旨の申し合わせを行った場合を除き、後日厚生労働省ホームページにおいて公開する。なお、非公開とする申し合わせを行った場合には、座長が認める範囲において議事要旨を公開する。
- (4) WGの庶務は、医政局研究開発政策課において行う。
- (5) この要綱に定めるもののほか、WGの運営に関し、必要な事項は、座長が定めることとする。

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

- 天野 慎介 全国がん患者団体連合会 理事長
五十嵐 隆 国立成育医療研究センター 理事長
上野 さやか TMI 総合法律事務所 弁護士
大沢 かおり 東京共済病院 乳がん相談支援センター
医療ソーシャルワーカー
神里 彩子 東京大学医科学研究所先端医療研究センター
生命倫理研究分野 准教授
菅野 純夫 千葉大学 未来医療教育研究機構 特任教授
遠山 優治 日本生命保険相互会社
調査部 上席専門部長 兼 支払サービス部 上席専門部長
兼 契約管理部 上席専門部長
中釜 齊 国立がん研究センター 理事長
深田 一平 がん研究会有明病院ゲノム診療部 医長
三木 義男 筑波大学プレジジョン・メディシン開発研究センター 客員教授
医誠会国際総合病院 特任副院長
水澤 英洋 国立精神・神経医療研究センター
理事長特任補佐・名誉理事長
森 幸子 日本難病・疾病団体協議会 理事
山田 義介 ジェネシスヘルスケア株式会社 取締役
横野 恵 早稲田大学社会科学部 准教授
吉田 雅幸 東京医科歯科大学生命倫理研究センター 教授・センター長
遺伝子診療科科長

※五十音順

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（概要）

制定の趣旨

※議員立法として令和5年6月16日に公布・施行

第1回ゲノム医療基本計画WG
令和5年12月26日

資料1

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（ゲノム医療施策）を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める。

内容

1. 基本理念

- 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
- 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
- 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当該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、当該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

2. 責務

- 国は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する。
- 地方公共団体は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じて施策を策定し、実施する責務を有する。
- 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める。

3. 財政上の措置等

- 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講ずる。

4. 基本計画の策定

- 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（基本計画）を策定する。

5. 基本的施策

- ① **ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備等**
 - ・ ゲノム医療の研究開発の推進
 - ・ ゲノム医療の提供の推進
 - ・ 情報の蓄積、管理及び活用に係る基盤の整備
 - ・ 検査の実施体制の整備等
 - ・ 相談支援に係る体制の整備
- ② **生命倫理への適切な配慮の確保**
- ③ **ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応の確保**
- ④ **医療以外の目的による解析の質の確保等**
 - ・ 解析の質の確保、受検者への相談支援
 - ・ 生命倫理への適切な配慮、ゲノム情報の適正な取扱い、差別等への適切な対応の確保
- ⑤ **その他の施策**
 - ・ 教育及び啓発の推進等
 - ・ 人材の確保等
 - ・ 関係者の連携協力

6. 地方公共団体の施策

- 地方公共団体は、国の基本的施策を勘案し、地域の状況に応じて、ゲノム医療施策の推進を図るよう努める。

7. 施行期日等

- 公布日施行。政府は、施行後5年を目途として施行状況について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて所要の措置を講ずる。

ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況

ゲノム医療の研究開発の推進、情報基盤の整備、
生命倫理への適切な配慮の確保について

全ゲノム解析等実行計画の推進（政府方針など）

■経済財政運営と改革の基本方針2023（令和5年6月16日閣議決定）

創薬力強化に向けて、革新的な医薬品、医療機器、再生医療等製品の開発強化、研究開発型のビジネスモデルへの転換促進等を行うため、保険収載時を始めとするイノベーションの適切な評価などの更なる薬価上の措置、**全ゲノム解析等に係る計画（※）の推進を通じた情報基盤（※※）の整備や患者への還元等の解析結果の利活用に係る体制整備**、大学発を含むスタートアップへの伴走支援、臨床開発・薬事規制調和に向けたアジア拠点の強化、国際共同治験に参加するための日本人データの要否の整理、小児用・希少疾病用等の未承認薬の解消に向けた薬事上の措置と承認審査体制の強化等を推進する。これらにより、ドラッグラグ・ドラッグロスの問題に対応する。

（※） **「全ゲノム解析等実行計画2022」**（令和4年9月30日厚生労働省）。

（※※） **マルチオミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析の結果と臨床情報**を含む。

■新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画（令和5年6月16日閣議決定）

がん・難病の**全ゲノム解析（DNAが持つ全ての遺伝情報の解析）**について、引き続き、10万ゲノム規模に向けて解析し、その結果の**患者への還元と情報基盤の整備**を着実に進めるとともに、**事業実施組織について、2025年度の発足に向け、本年度内を目途に法人形態を決定する。**この事業実施組織や、ゲノムのバイオバンクが中心となって、医学・薬学にとどまらず、バイオ、数理科学等の異分野まで含めた、関係する医療機関、研究機関、スタートアップ等の企業と連携し、**全ゲノム解析やマルチオミックス解析**（特定の症例に対し、DNA解析、RNA解析、タンパク質解析等の複数の手法で統合的・網羅的に解析する方法）の結果や臨床情報等を利活用し、創薬の成功率の向上を図る。

■デフレ完全脱却のための総合経済対策（令和5年11月2日閣議決定）

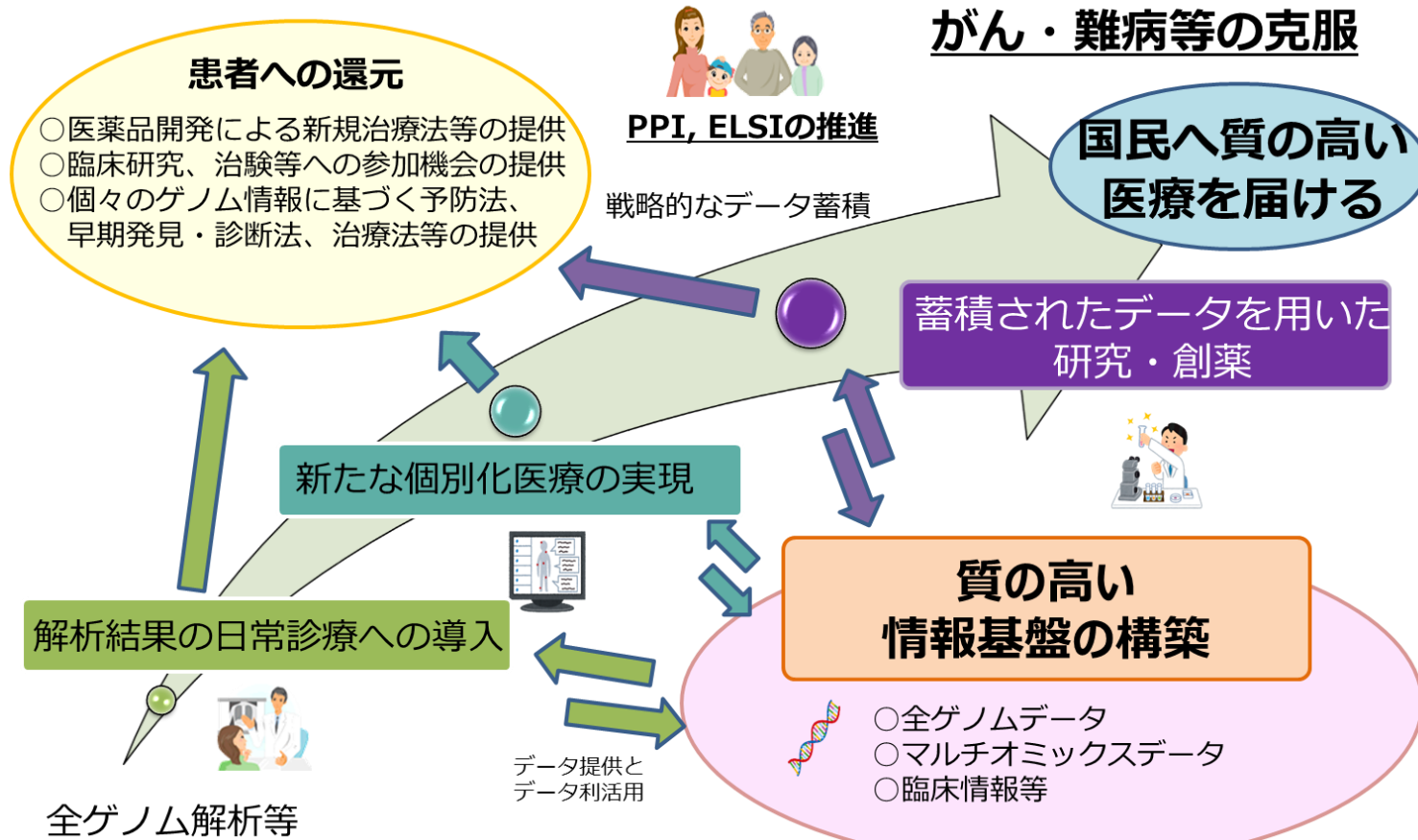
新規治療法や革新的新薬を促進するため、**がんや難病患者の遺伝情報等（全ゲノムデータ）を搭載した質の高い情報基盤を構築し、その利活用を促す。**

「全ゲノム解析等実行計画2022」

(令和4年9月30日策定)

全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿

国民へ質の高い医療を届けるために、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬などを促進することで、将来的な「がん・難病等の克服」を目指すことが、全ゲノム解析等の推進によって目指す医療の姿である。また、解析結果の日常診療への早期導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。




※ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement, PPI)、倫理的・法的・社会的課題 (Ethical, Legal and Social Issues, ELSI)

※ 本実行計画における「がん」とは、難治性がん、稀少がん、小児がん、遺伝性がん等の全ゲノム解析等による一定の効果が見込まれるが民間だけでは研究・創薬等が困難ながん種を想定。

「全ゲノム解析等実行計画2022」概要

目的

- これまでの先行解析においては、解析結果をより早期に日常診療へ導入し、新たな個別化医療等の推進を進めてきた。
- 今後の本格解析においては、国民へ質の高い医療を届け、将来的な「がん・難病等の克服」を目指す。そのためには、戦略的なデータの蓄積を進め、それらを用いた研究・創薬等を促進することが重要であることから、本実行計画においては、全ゲノム解析等の解析結果を研究・創薬等に活用することを推進する。

	令和元年度～3年度	令和4年度	令和5年度	令和6年度	令和7年度～
解析フェーズ	先行解析（既存検体） 	本格解析（新規患者の検体）			
実行計画	第1版 ○本格解析の方針決定と体制整備	実行計画2022 ○戦略的なデータの蓄積 ○解析結果の日常診療への早期導入 ○新たな個別化医療の実現			
解析実績・予定	約19,200症例 (がん領域(※1):約13,700症例 (新規患者600症例を含む) ・難病領域(※2):約5,500症例)	○10万ゲノム規模を目指した解析のほか、マルチ・オミックス（網羅的な生体分子についての情報）解析を予定。			
患者還元	○患者還元体制の構築	○患者が、地域によらず、全ゲノム解析等の解析結果に基づく質の高い医療を受けられるようにする。			
情報基盤	○技術的課題の検証 ○統一パイプライン構築	○がん・難病に係る創薬推進等のため、臨床情報と全ゲノム解析の結果等の情報を連携させ搭載する情報基盤を構築し、その利活用に係る環境を整備する。			
事業実施組織	○本格解析に向けて事業実施組織に係る事項について検討	○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（JH:Japan Health Research Promotion Bureau）内に設置し、組織、構成等を検討する。 ○厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、令和5年度をめどに最も相応しい事業実施組織の組織形態を決定する。			
ELSI・PPI	○本格解析に向けてELSI・PPIに係る事項について検討	○事業実施組織にELSI部門を設置し、専門性を備えた人員を配置して、事業全体としてELSIに適切に配慮しつつ計画を実施するために必要な取り組みについて、検討、対応を行う。 ○事業実施組織に患者・市民参画部門を設置することに加え、本計画に参画する研究機関・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体制を設ける。			

※1 難治性のがん、希少がん（小児がん含む）、遺伝性がん（小児がん含む）等

※2 単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患

これまでの全ゲノム解析等のデータ格納症例数

(令和5年9月25日時点)

がん・難病 データ格納症例数 累計

20,356

(がん 12,323, 難病 8,033)

※20,057 (がん: 12,024, 難病: 8,033) 6月20日時点

がん領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和3年度	2,438	2,438
令和4年度	8,925	11,363
令和5年度	960	12,323

難病領域

期間	データ格納症例数	累積症例数
令和2~3年度	4,521	4,521
令和4年度	3,512	8,033

「全ゲノム解析等実行計画2022」に基づく出口イメージ

「全ゲノム解析等実行計画2022」に係る基本戦略に基づき、2023年度内に出口戦略を策定の上、開始し、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

全ゲノム解析等実行計画の基本戦略

本事業では、基本戦略を以下のように定め、全ゲノム解析等の成果が得られた領域から実用化し、がんや難病等の克服を目指す。

1) 研究・創薬などに活用するための基本戦略

○全ゲノム解析等の成果を広く患者に還元するためには、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ことが重要であることから、産学コンソーシアムと連携した取組を推進し、我が国発のイノベーション創出を行うことによる産業育成を目指すとともに、新たな治療法を患者に届ける。

○国内外の研究機関及び企業の研究者が、集約した全ゲノム解析等の情報をオープンかつフェアに利用することができる体制を整備する。

2) 早期に日常診療へ導入するための基本戦略

○全ゲノム解析等の解析結果が、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。

3) 新たな個別化医療等を実現するための基本戦略

○新規の臨床試験・治験等を実施し、先進的かつ効率的な診断・治療等による更なる個別化医療等を実現する。

予防

- ・ 一次予防
 - リスク要因の同定、先制治療による予防
- ・ 二次予防
 - 早期発見、再発早期発見等
- ・ 三次予防
 - 再発リスク予測に基づく再発予防等

診断

- ・ 難病領域
 - 早期診断、診断基準の確立・改善
- ・ がん領域
 - 稀な遺伝子変化が原因となることが多い
小児がん、希少がん、遺伝性のがんの診断
- ・ 他領域

治療

- ・ 小児がん、希少がん及び難治性がん等に対する
免疫療法等の創薬・新規治療法開発
- ・ 個別化医療の推進
 - ゲノムプロファイリング
 - 治療効果・再発リスク予測
 - リアルワールドデータの活用

○ 医療実装を見据えた先進医療・臨床試験・治験 ○ 橋渡し研究 ○ PPI & ELSI ○ 教育・人材育成 ○ AI ○ セキュリティ

全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性（案）

全ゲノム解析等の医療実装に向けた方向性として、必要なステップと課題を以下に示す。

Step1

対象患者等の決定

- 検討項目
- ・ 対象疾病
- ・ 検査目的
- ・ その他

Step2

全ゲノム検査の臨床的有用性の検証

- 先進医療、治験等の立案・実施
- ・ 全ゲノムプロファイリング検査
- ・ 全ゲノム検査（目的別）：早期診断、治療効果予測、再発リスク予測など
- ・ 個別化がん免疫療法
- ・ その他

全ゲノム検査の分析的性能評価（バリデーション）

- 評価すべき事項
- ・ 分析精度、分析感度、分析特異度、報告範囲、その他、分析性能に関わる因子

Step3

全ゲノム検査の医療実装

全ゲノム検査の質保証における課題の解決

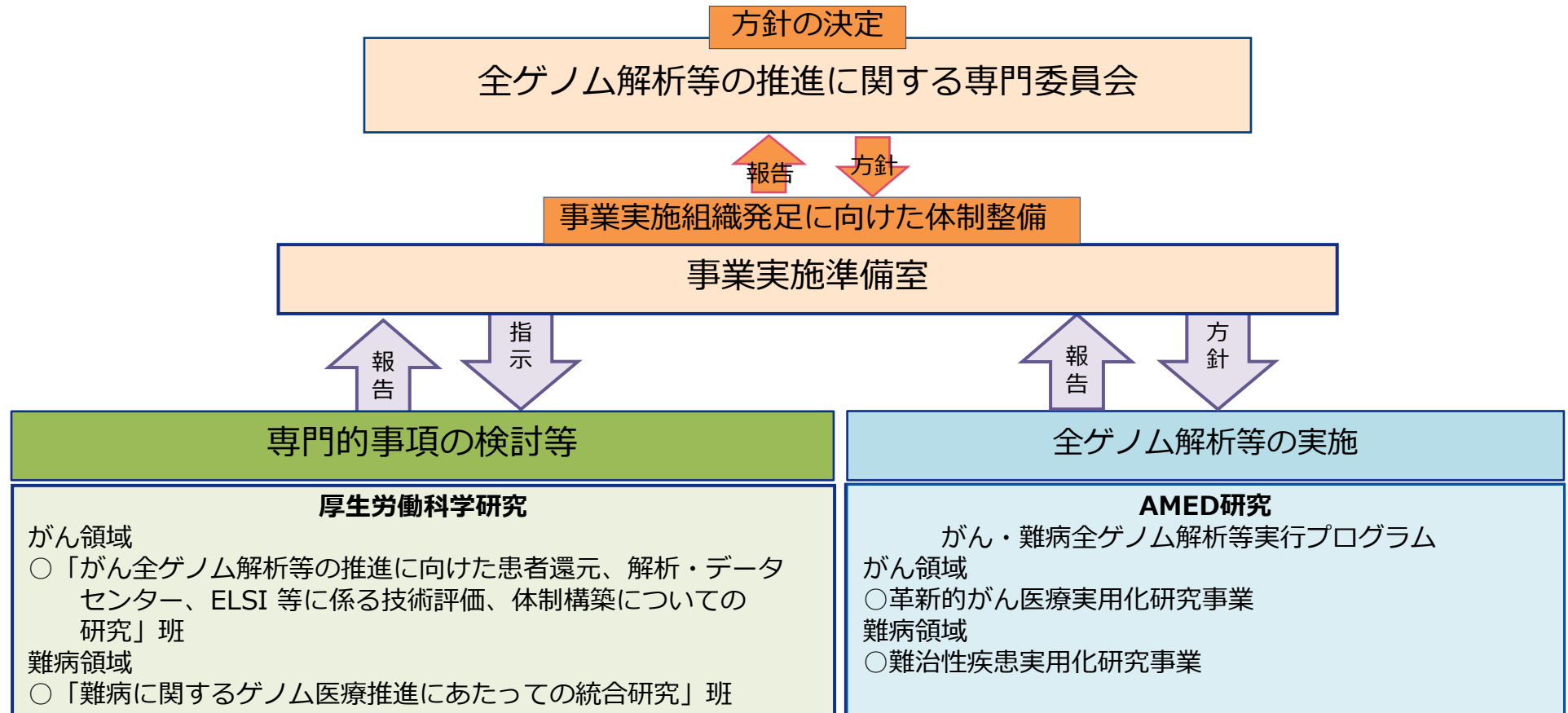
- ・ 検体検査の質保証においては、バリデーション・内部精度管理・外部精度管理が必要
- ・ その他

全ゲノム検査における実務上の課題の解決

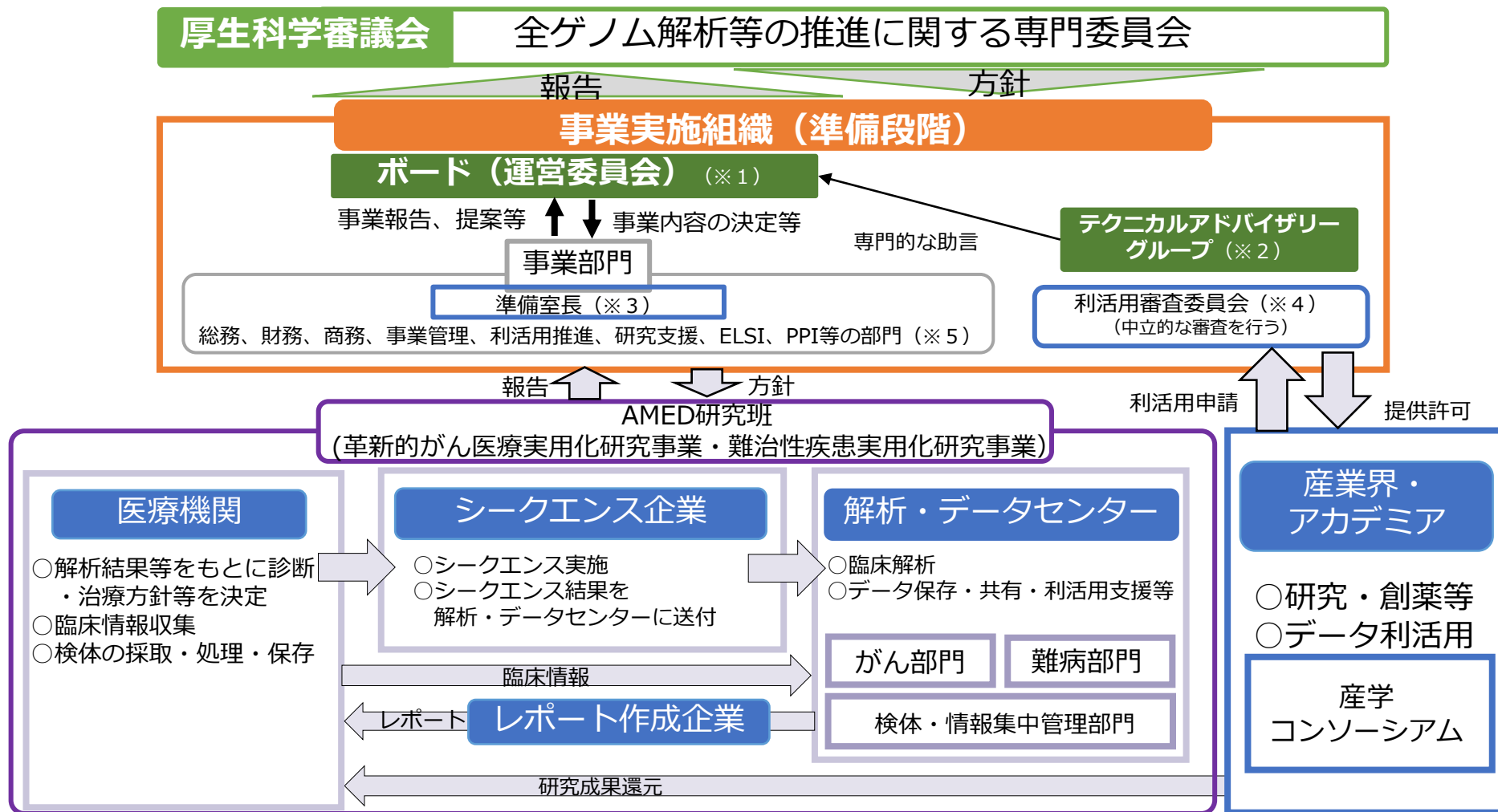
- ・ 全ゲノム検体取扱等の標準化
- ・ 全ゲノムエキスパートパネルの標準化
- ・ 企業とアカデミアの連携
- ・ 結果返却に要する期間の短縮
- ・ 2次的所見への対応
- ・ その他

全ゲノム解析等の実施体制（令和5年度）

- 「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された、全ゲノム解析等の推進に関する最高意思決定機関である。専門委員会において、「全ゲノム解析等実行計画」の着実な推進に向けた協議を行うとともに、進捗等について確認し、必要な意思決定を行う。
- 「厚生労働科学研究班」は、全ゲノム解析等の実務に詳しい専門家が、専門委員会における協議に供するため、患者還元、解析・データセンター、ELSI等についての具体的な運用方法等の専門的事項について調査検討を行い、基本方針案を策定する。
- 「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、同委員会の方針に従い、事業実施準備室と連携し、研究を行う。
- 事業実施準備室は、事業実施組織発足に向けた具体的な体制整備を行う。あわせて、創薬や診断技術の研究開発を促進し、患者にいち早く成果を届けるため、産学連携のデータ利活用の推進を図るためのコンソーシアムの発足支援を行う。



全ゲノム解析等実行計画に係る実施体制（令和5年度）



※1 ボードは、産業界やアカデミアを含む幅広い分野からなる外部有識者及び準備室長で構成される（座長は外部有識者）。ボードは、法人形態にかかわらず専門委員会の方針に基づき、専門的事項について適宜、テクニカルアドバイザーグループの助言を受けながら、全ての事業内容を決定・変更等する最高意思決定の権限を有する。

※2 テクニカルアドバイザーグループは、患者還元やELSIなどのテーマ毎に複数の委員を任命する。テクニカルアドバイザーグループが整うまでは、厚生労働科学研究班の専門WGに助言を求める。

※3 準備室長は、ボードにCEO（最高経営責任者）として参画し、事業の実施状況の報告や、事業内容の改善・変更等についても提案し、実行する。また、各チームリーダーを選定し、ボードの承認の下、任命する役割を担う。

※4 利活用審査委員会は、中立的な立場の外部有識者で構成し、利活用申請の具体的内容を審査し利活用の可否を決定する。事務局は準備室にて行う。

※5 事業部門が行う業務の一部を総合コンサルテーションに委託。総合コンサルテーションが実務面で準備室を支援する。 ※6 事業実施準備室は厚生労働科学研究として実施する。

がん・難病の全ゲノム解析等の推進

令和6年度予算案

※ () 内は前年度当初予算額

がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業
 革新的がん医療実用化研究事業
 難治性疾患実用化研究事業

16億円 (-)
 89億円の内数 (92億円の内数)
 85億円の内数 (89億円の内数)

1 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」（令和4年9月策定）を着実に推進し、国民へ質の高い医療を届けるため、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析及びマルチオミックス解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ、マルチオミックスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、民間企業やアカデミア等へその利活用を促すことにより、診断創薬や新規治療法等の開発を目指す。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

2 事業の概要・スキーム・実施主体等

■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

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（令和4年3月24日）し、厚生労働省が主体となって、令和7年度からの事業実施組織の発足のため、組織、構成等の検討を開始。

■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、解析状況等を専門委員会に報告し、AMEDによる適切な進捗管理のもと、事業実施準備室と連携し、研究を行う。

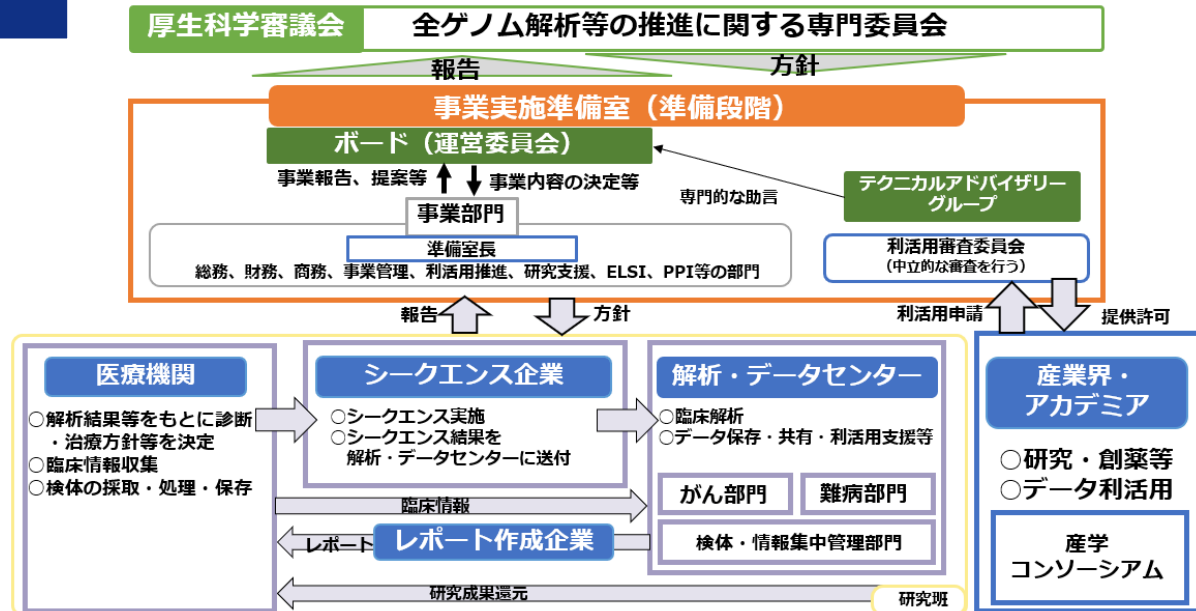
◆これまでの事業実績

令和2年度から令和4年度までに行った、

全ゲノム解析は **約20,000症例**

がん領域 約 **12,000**症例

難病領域 約 **8,000**症例



① 施策の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」を着実に推進し、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、その利活用を促すことにより、新規治療法等の開発、解析結果等の速やかな日常診療への導入、新たな個別化医療の実現を目指す。

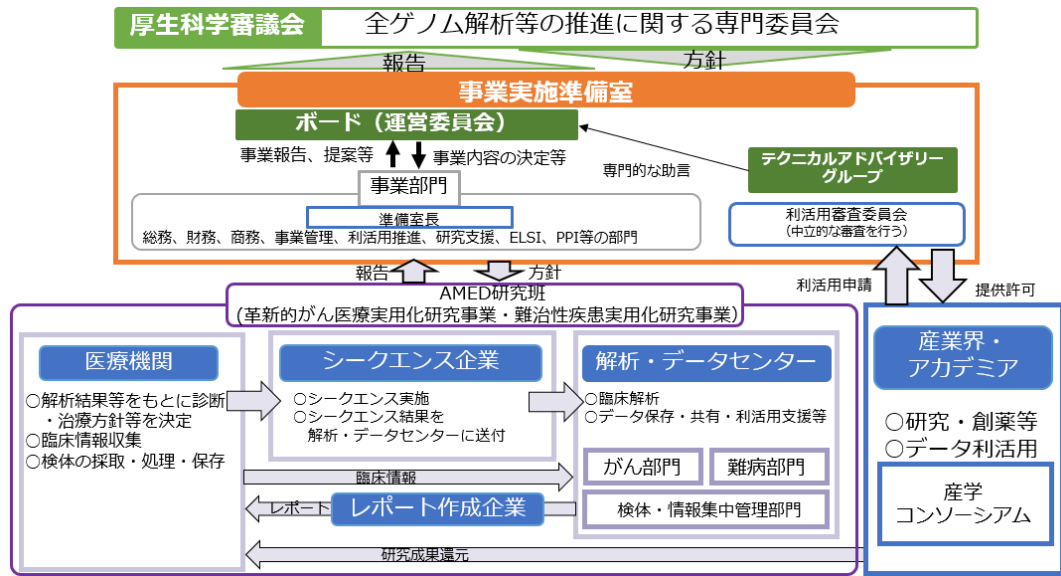
② 対策の柱との関係

I	II	III	IV	V
		○		

③ 施策の概要

令和7年度からの事業実施組織の発足に向け、「全ゲノム解析等実行計画2022」を更に推進するため、創薬力強化に資する情報基盤・利活用環境の速やかな構築、利活用の推進及び全ゲノム解析等の結果の患者への還元を加速する。

④ 施策のスキーム図、実施要件(対象、補助率等)等



■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業
■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業



⑤ 成果イメージ(経済効果、雇用の下支え・創出効果、波及プロセスを含む)

がんや難病患者の診断、治療に役立つデータが速やかに患者に還元されることで、新たな個別化医療の実現に寄与する。また、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる質の高い情報基盤の構築により、新たな診断技術や革新的新薬を開発する民間企業が成長できる環境が整備され、我が国発のイノベーションが促進される。

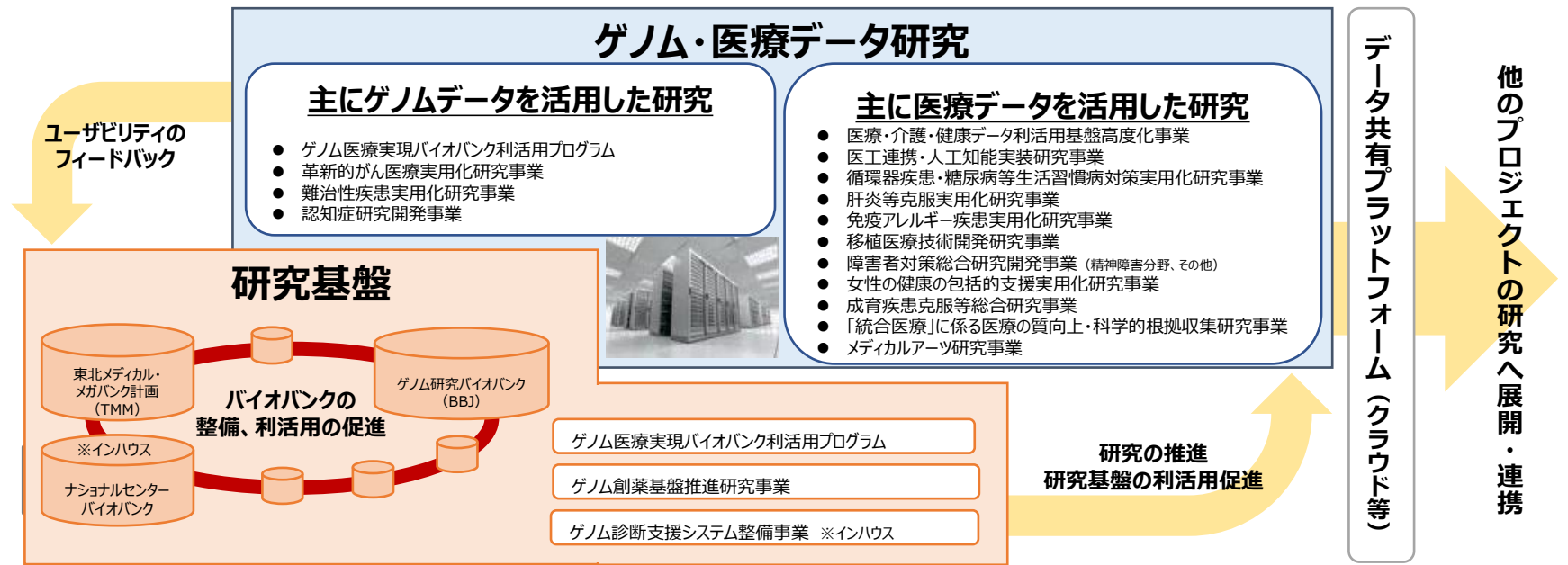
4. ゲノム・データ基盤プロジェクト

プロジェクトの概要

バイオバンクやコホート、臨床研究等のゲノム・データ基盤の整備、全ゲノム解析等実行計画等の実行により得られるデータの利活用促進により、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推進し、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療の実現を目指す。また、レジストリ等の医療データを活用した新たな診断・介入法の実装に向けた研究、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行う。

具体的な研究開発内容

- ゲノム・データ基盤の整備・利活用を推進し、データシェアリングに係る取組みを継続しつつ、がん・難病等のゲノム解析、認知症におけるコホートを利用した病態把握・バイオマーカー研究、生活習慣病の予防のためのエビデンス創出、早期診断に資するAI技術の研究等を進める。



4. ゲノム・データ基盤プロジェクト

日本医療研究開発機構対象経費
令和6年度予算 166億円

インハウス研究機関経費
令和6年度予算 18億円

内閣府健康・医療戦略推進事務局

ゲノム・データ基盤の整備・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推進することで、病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療の実現を目指す。

■ 文科省、厚労省、経産省、■ 文科省、■ 厚労省、■ 総務省、■ こども家庭庁

ゲノム・医療データを活用した研究

主にゲノムデータを活用した研究

- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)**
(ゲノム医療実現推進プラットフォーム、次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析):
バイオバンク横断検索システム構築や研究プラットフォームを活用したゲノム解析等による基盤研究開発、戦略的ゲノム・オミックス解析による基盤データの整備 予算額 43億円の内数
- **革新的がん医療実用化研究事業:**
がんに係る情報の集積と活用による創薬、個別化医療、早期診断等に向けた治療法や医療機器開発、研究 予算額 43億円
- **難治性疾患実用化研究事業:** 予算額 33億円
難病の発症や疫学、診断方法に資するゲノム・臨床データ等を集積、共有化し、エビデンスを創出
- **認知症研究開発事業:** 予算額 9億円
認知症に関するコホート研究、ゲノム等情報の集積と活用

がん・難病全ゲノム解析等実行プログラム (事業間連携)

主に医療データを活用した研究

- **医療高度化に資するPHRデータ流通基盤構築事業**
医工連携・人工知能実装研究事業 / 循環器疾患・糖尿病等生活習慣病対策実用化研究事業 / 肝炎等克服実用化研究事業 / 免疫アレルギー疾患実用化研究事業 / 移植医療技術開発研究事業 / 障害者対策総合研究開発事業(精神障害分野、身体・知的・感覚器障害分野) / 女性の健康の包括的支援実用化研究事業 / 「統合医療」に係る医療の質向上・科学的根拠収集研究事業 / メディカルアーツ研究事業 予算額 27億円
- **成育疾患克服等総合研究事業**



データ統合利活用プラットフォームの整備

- **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:** 予算額 8億円
ゲノム情報をはじめAMED事業で収集されるデータの利活用基盤の構築 ※上記に加えて、一部AMED運営費交付金にて措置

AMEDが支援する研究開発で得られるその他のデータ

バイオバンクの整備と利活用の促進

- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム (B-cure)(東北メディカル・メガバンク):**
健康人ゲノムコホートを構築するとともにゲノム研究基盤を構築 予算額 43億円の内数
- **ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム (B-cure)(ゲノム研究バイオバンク):**
我が国のゲノム研究基盤となる全国規模かつ多様な疾患を対象とした双方向性バイオバンクの構築 予算額 43億円の内数
- **ナショナルセンターバイオバンクネットワーク (NCBN):**
臨床試料と電子カルテから抽出した精度の高い臨床情報を収集・整備 インハウス研究機関経費 予算額 11億円

- **ゲノム創薬基盤推進研究事業:** 全ゲノム情報等を活用した新規創薬ターゲットの探索等のための情報基盤整備 予算額 3億円

- **ゲノム診断支援システム整備・運営事業/NCIにおける治験・臨床研究推進事業:** 各国立高度専門医療研究センターでゲノム情報を診断に活用するための基盤整備及び治験等の推進 インハウス研究機関経費 予算額 7億円

他のプロジェクトの研究へ展開・連携

1. 医薬品PJ
2. 医療機器・ヘルスケアPJ
3. 再生・細胞医療・遺伝子治療PJ

ゲノム・医療データ研究開発

基盤

健康・医療研究開発データ統合利活用プラットフォーム

- 第3回健康・医療データ利活用基盤協議会（令和3年6月）にて、AMEDが支援した研究開発から得られたデータの利活用プラットフォームを構築し、産学の研究開発において品質管理されたデータを安全・安心かつ効率的に活用するための仕組みを構築することとなり、本事業を令和4年度に開始。
- 予算措置については、内閣府が主導的な役割を担い、事業にかかる予算は各省がそれぞれ計上してAMEDに措置する。
- 新しい資本主義実行計画のフォローアップにて、AMEDが支援した研究開発のデータを産学官の研究開発で活用するため、AMEDのデータ利活用プラットフォームを用いてゲノム情報の利活用する点が記載されており、統合イノベーション戦略2023（2023年6月9日閣議決定）にて、AMEDが支援した研究開発によって得られたデータを産学官の研究開発で活用するため、複数のデータベース等を連携し、ゲノム情報等から抽出されるメタデータを用いた横断検索機能を有するとともに、産業界も含めた研究開発にデータを扱う場（データを持ち込み扱えるセキュリティが担保された Visiting 利用環境）を広く提供するAMEDのデータ利活用プラットフォームを、2023年度に整備することが示されている。2023年3月にパイロット運用を開始。

健康・医療研究開発データ 統合利活用プラットフォーム (CANNDs*)

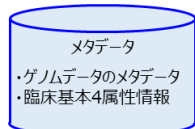
*: Controlled shAring of
geNome and cliNical Datasets

利用研究者
(大学等) 利用研究開発者
(企業等)

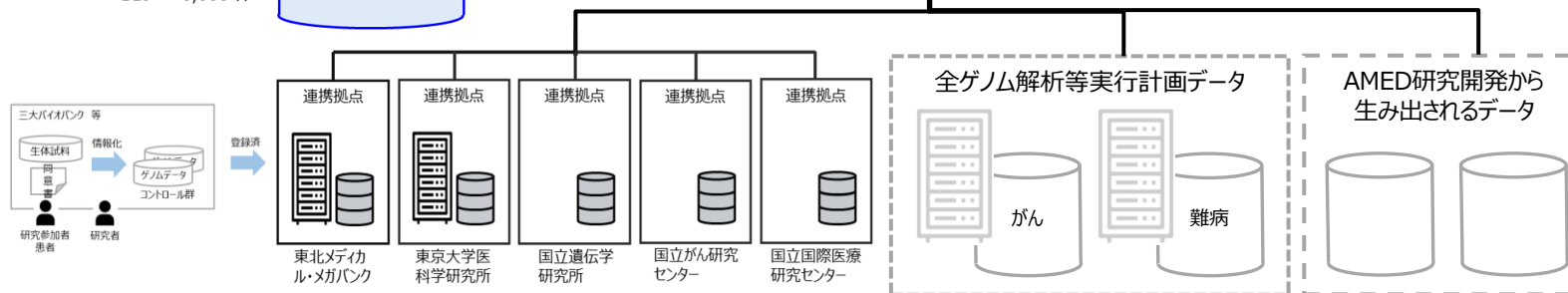


- パイロット運用版の機能拡充
- 研究計画立案のための予備的処理
- 複数拠点に分散するデータの統合的処理
- 作業環境の仮想化等による開発環境の多様化
- 他事業のデータや機能を越えたデータの連携

サンプル数 23,211 件
NCBN 9,830 件
TMM 7,381 件
BBJ 6,000 件



データを扱う場の提供





ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム(B-cure)

(Biobank - Construction and Utilization biobank for genomic medicine REalization)

令和6年度予算額(案)	43億円
(前年度予算額)	43億円
令和5年度補正予算額	6億円

現状・課題

- 健康・医療戦略(令和2年3月閣議決定)に基づき、ゲノム研究の基盤となる大規模バイオバンクの構築・高度化、国内主要バイオバンクのネットワーク化によるバイオバンク横断検索システムの整備、世界動向を踏まえた先端ゲノム研究開発等を実施。
- 「経済財政運営と改革の基本方針2023」、「新しい資本主義のグランドデザイン及び実行計画2023」(令和5年6月閣議決定)等において、「**ゲノム創薬をはじめとする次世代創薬の推進**」が掲げられており、ゲノムのバイオバンク等が中心となり、異分野の研究者や医療機関、企業等と連携して創薬成功率の向上を図るとされている。
- バイオバンクの利活用を促進し、革新的な創薬等につなげるため、**バイオバンク自らが企業等と幅広く連携し、医療・創薬・ヘルスケアなどの社会実装のモデルとなる研究を実施**することが重要。

事業内容

事業実施期間

令和3年度～令和7年度

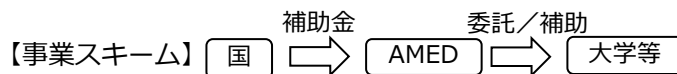
- ①東北メディカル・メガバンク計画 28億円(22億円)
- ②ゲノム研究バイオバンク 7億円(4億円)
- ③ゲノム医療実現推進プラットフォーム 16億円(14億円)
 - ・先端ゲノム研究開発(GRIFIN)
 - ・ゲノム研究プラットフォーム利活用システム
- ④次世代医療基盤を支えるゲノム・オミックス解析 2億円(2億円)

公募型研究推進事業

先端ゲノム研究開発の推進によるゲノム研究者の裾野拡大



事業名：
ゲノム医療実現推進プラットフォーム
先端ゲノム研究開発(GRIFIN)



バイオバンクの持続的運営と、フラッグシップ研究による利活用モデルの創出

一般住民バイオバンク推進事業

事業名：東北メディカル・メガバンク計画



東北メディカル・メガバンク

世界的にも貴重な家系情報を含む一般住民15万人の試料・健康情報を保有

研究機能強化・連携体制強化

(研究例)

脳画像データとゲノム・オミックス情報の統合解析により、**認知症の病態進行メカニズムを解明**し、早期診断・治療へ活用



全国の他のバイオバンクや、臨床医、異分野の研究者、民間企業等と幅広く連携

疾患バイオバンク推進事業

事業名：ゲノム研究バイオバンク



バイオバンク・ジャパン

27万人、44万症例、51疾患の試料・臨床情報を保有

研究機能強化・連携体制強化

(研究例)

産学連携によるゲノム・プロテオーム解析を実施し、**創薬標的となる因子や疾患の発症メカニズム**を探索



ゲノム研究プラットフォーム構築事業

事業名：ゲノム医療実現推進プラットフォーム
ゲノム研究プラットフォーム利活用システム

生命・医学系指針について

- 人を対象とする生命科学・医学系研究は、国民の健康の保持増進、患者の傷病からの回復、生活の質の向上に大きく貢献。
- 他方で、研究対象者の身体及び精神などに大きな影響を与え、新たな倫理的・法的・社会的課題を招く可能性。

我が国では、学問の自由を尊重しつつ、人を対象とする生命科学・医学系研究が人間の尊厳及び人権を尊重して適正かつ円滑に行われるための制度的枠組みとして生命・医学系指針を策定。

生命・医学系指針が踏まえる主な規範

- ・ 日本国憲法
- ・ 個人情報保護に関する関係法令※
- ・ 世界医師会「ヘルシンキ宣言」
- ・ 科学技術会議生命倫理委員会「ヒトゲノム研究に関する基本原則」

※ 個人情報保護に関する法律（平成15年法律第57号）及び関連政省令

- **研究対象や手法の多様化、生命科学・医学や医療技術の進展を踏まえて、規制範囲や方法等について継続的に見直しを行っていくことが必要。**

■ 指針の目的

この指針は、人を対象とする生命科学・医学系研究に携わる全ての関係者が遵守すべき事項を定めることにより、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にすることを目的とする。

- 基本方針：**
- ① 社会的及び学術的意義を有する研究を実施すること
 - ② 研究分野の特性に応じた科学的合理性を確保すること
 - ③ 研究により得られる利益及び研究対象者への負担その他の不利益を比較考量すること
 - ④ 独立した公正な立場にある倫理審査委員会の審査を受けること
 - ⑤ 研究対象者への事前の十分な説明を行うとともに、自由な意思に基づく同意を得ること
 - ⑥ 社会的に弱い立場にある者への特別な配慮をすること
 - ⑦ 研究に利用する個人情報等を適切に管理すること
 - ⑧ 研究の質及び透明性を確保すること

■ 指針における「人を対象とする生命科学・医学系研究」とは（定義）

人を対象として、次のア又はイを目的として実施される活動をいう。

ア 次の①、②、③又は④を通じて、国民の健康の保持増進又は患者の傷病からの回復若しくは生活の質の向上に資する知識を得ること

- ① 傷病の成因（健康に関する様々な事象の頻度及び分布並びにそれらに影響を与える要因を含む。）の理解
- ② 病態の理解
- ③ 傷病の予防方法の改善又は有効性の検証
- ④ 医療における診断方法及び治療方法の改善又は有効性の検証

イ 人由来の試料・情報を用いて、ヒトゲノム及び遺伝子の構造又は機能並びに遺伝子の変異又は発現に関する知識を得ること

具体的には…

- 人の基本的生命現象（遺伝、発生、免疫等）の解明
- 医学系研究

（例）医科学、臨床医学、公衆衛生学、予防医学、歯学、薬学、看護学、リハビリテーション学、検査学、医工学のほか、介護・福祉分野、食品衛生・栄養分野、環境衛生分野、労働安全衛生分野等で、個人の健康に関する情報を用いた疫学的手法による研究及び質的研究、AIを用いたこれらの研究

- ヒトゲノム・遺伝子解析研究

（例）人類遺伝学等の自然人類学、人文学分野においてヒトゲノム及び遺伝子の情報を用いた研究

※ 医療、介護・福祉等に関するものであっても、医事法や社会福祉学など人文・社会科学分野の研究の中には「医学系研究」に含まれないものもある。

ゲノム医療の提供の推進、検査の実施体制の整備等、
相談支援体制の整備、人材の確保等について

がんゲノム医療提供体制（がんゲノム医療中核拠点病院等）の法令上の位置付け

がんゲノム医療提供体制については、がん対策推進基本計画において、「国は、がんゲノム医療をより一層推進する観点から、がんゲノム医療中核拠点病院等を中心とした医療提供体制の整備等を引き続き推進する」とされている。

○ がん対策基本法（平成18年法律第98号）（抄）

（がん対策推進基本計画）

第十条 政府は、がん対策の総合的かつ計画的な推進を図るため、がん対策の推進に関する基本的な計画（以下「がん対策推進基本計画」という。）を策定しなければならない。

2～8 （略）

（医療機関の整備等）

第十六条 国及び地方公共団体は、がん患者がその居住する地域にかかわらず等しくそのがんの状態に応じた適切ながん医療を受けることができるよう、専門的ながん医療の提供等を行う医療機関の整備を図るために必要な施策を講ずるものとする。

2 国及び地方公共団体は、がん患者に対し適切ながん医療が提供されるよう、国立研究開発法人国立がん研究センター、前項の医療機関その他の医療機関等の間における連携協力体制の整備を図るために必要な施策を講ずるものとする。

○ がん対策推進基本計画（令和5年3月28日閣議決定）（抄）

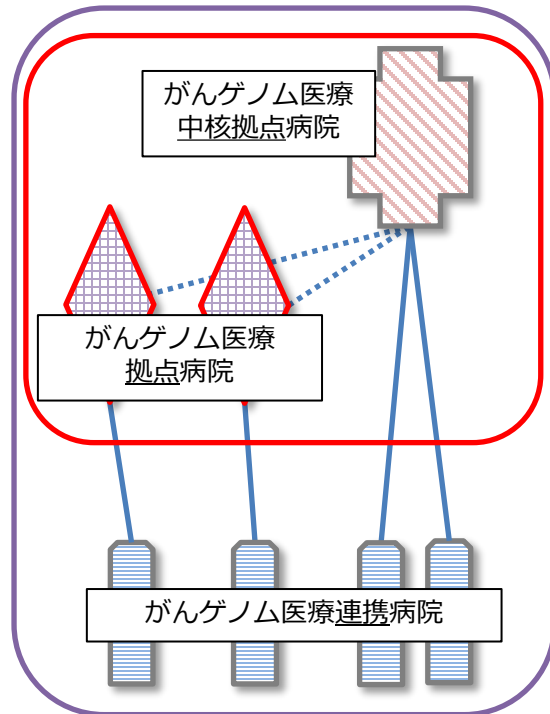
（現状・課題）

がんゲノム医療については、平成29（2017）年12月に「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」を策定し、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の整備が進められた。その後、令和元（2019）年7月の一部改正によってがんゲノム医療拠点病院の類型が新設された。令和5（2023）年3月時点で、全ての都道府県に、計243施設のがんゲノム医療中核拠点病院等が整備されている。（略）

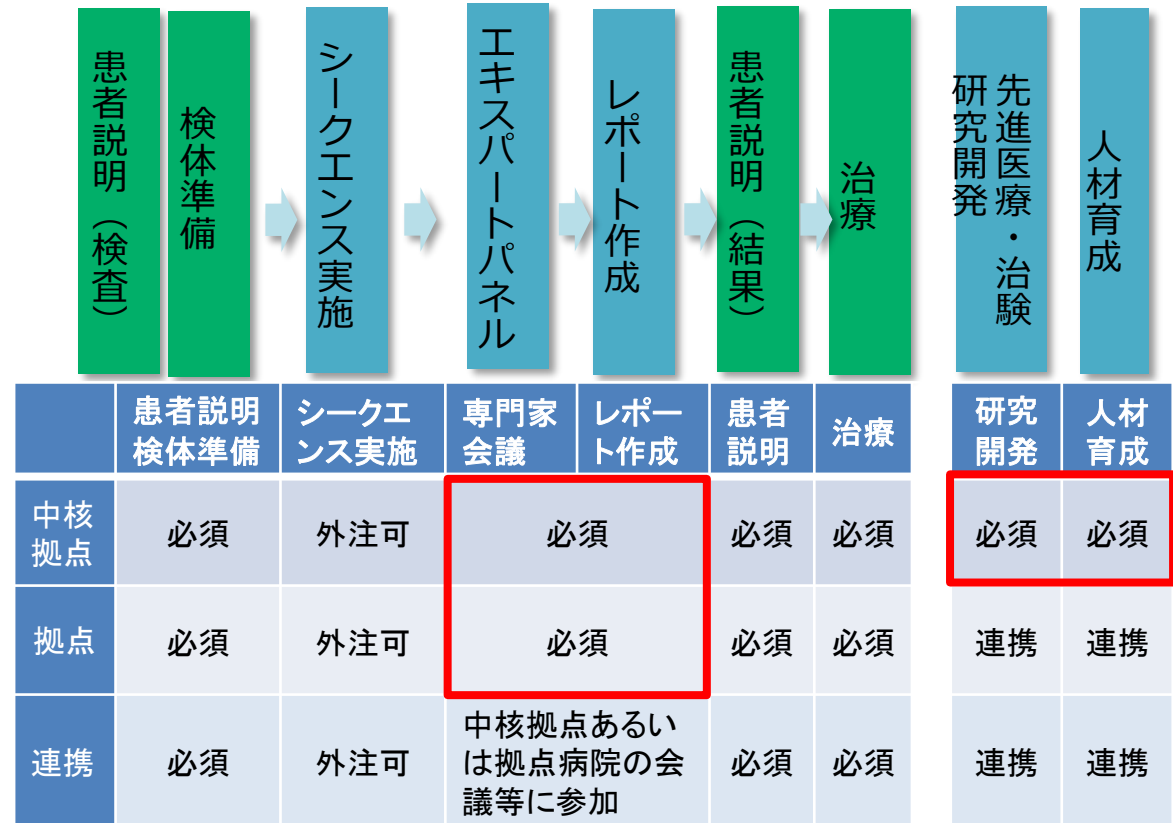
（取り組むべき施策）

国は、がんゲノム医療をより一層推進する観点から、がんゲノム医療中核拠点病院等を中心とした医療提供体制の整備等を引き続き推進する。

がんゲノム医療中核拠点病院等の全体像



中核拠点病院又は拠点病院が、連携病院を指定する。



がんゲノム医療中核拠点病院 : 人材育成、診療支援、治験・先進医療主導、研究開発を担い、がんゲノム医療を牽引する。

がんゲノム医療拠点病院 : がん遺伝子パネル検査の医学的解釈が自施設で完結できる医療機関。
医療提供体制については中核拠点病院と同等。人材育成、治験・先進医療等については連携病院と同等。

がんゲノム医療連携病院 : 中核拠点病院・拠点病院と連携してがん遺伝子パネル検査を実施する医療機関。

- がんゲノム医療提供体制においては、**中核拠点病院又は拠点病院**に連携病院が連携する。
- 人材育成、治験・先進医療などにおいては、**中核拠点病院**に拠点病院及び連携病院が連携する。

難病の医療提供体制（難病診療連携拠点病院等）の法令上の位置付け

難病に関する遺伝子診断体制については、基本方針において、「国は、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」こととされている。

- 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）（抄）
 - 第四条 厚生労働大臣は、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（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。
 - 2 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。
 - 二 **難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項**

- 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9月15日厚生労働省告示第375号）（抄）
 - 第三 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項
 - (1) 基本的な考え方について
難病は、発症してから確定診断までに時間を要する場合が多いことから、できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保する。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。
 - (2) 今後の取組の方向性について
カ 国は、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。**

難病の医療提供体制（難病診療連携拠点病院等）における遺伝学的検査の位置づけについて

難病の医療提供体制の運用については、運用通知により、その具体的な事項を都道府県に対し示している。

○平成29年4月14日付け健難発0414第3号の別紙「難病の医療提供体制構築に係る手引き」（概要）

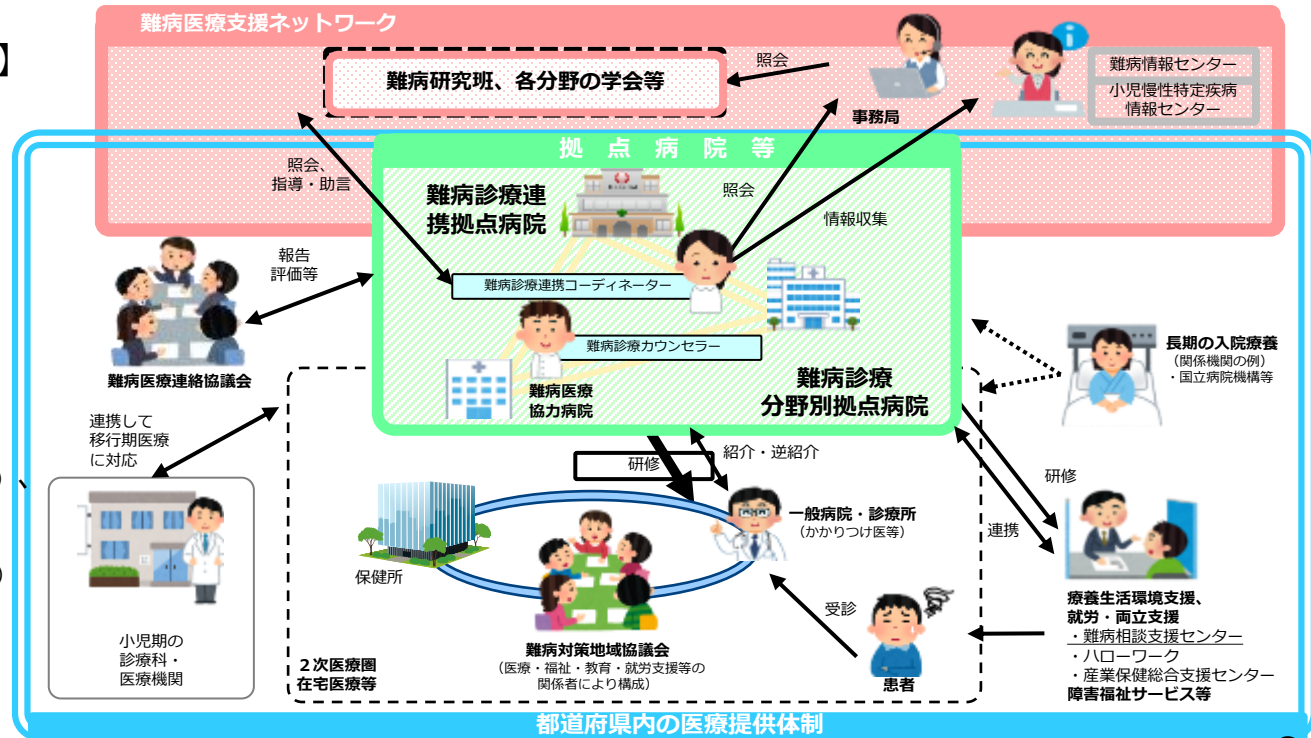
【難病医療の目指すべき方向性】

- ・ 早期に正しい診断ができる医療提供体制とするために、診断がついていない患者が受診できる各都道府県の拠点となる医療機関を整備
- ・ **遺伝子関連検査について、本人及び血縁者に与える影響等について、患者が理解して自己決定できるためのカウンセリング体制の充実・強化**

【難病の医療提供体制における各医療機能】

- ・ より早期に正しい診断をする機能（難病診療連携拠点病院）
⇒原則、都道府県に1か所、指定する。
- ・ 専門領域の診断と治療を提供する機能（難病診療分野別拠点病院）

- 難病診療連携拠点病院については 45自治体（81医療機関）（令和5年4月1日現在）
 - 難病診療分野別拠点病院については 26自治体（79医療機関）（令和5年4月1日現在）
- において整備されている。



遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る基準について

医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）概要 検体検査の精度の確保（医療法、臨床検査技師等に関する法律）

ゲノム医療の実用化に向けた遺伝子関連検査の精度の確保等に取り組む必要があるため、以下を実施

- (1) 医療機関、衛生検査所等の検体検査の医療機関が検体検査業務を委託する者の精度管理の基準の明確化
- (2) 医療技術の進歩に合わせて検体検査の分類を柔軟に見直すため、検査の分類を厚生労働省令で定めることを規定

医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令の施行について

（平成30年8月10日付け医政発0810第1号 厚生労働省医政局長通知）

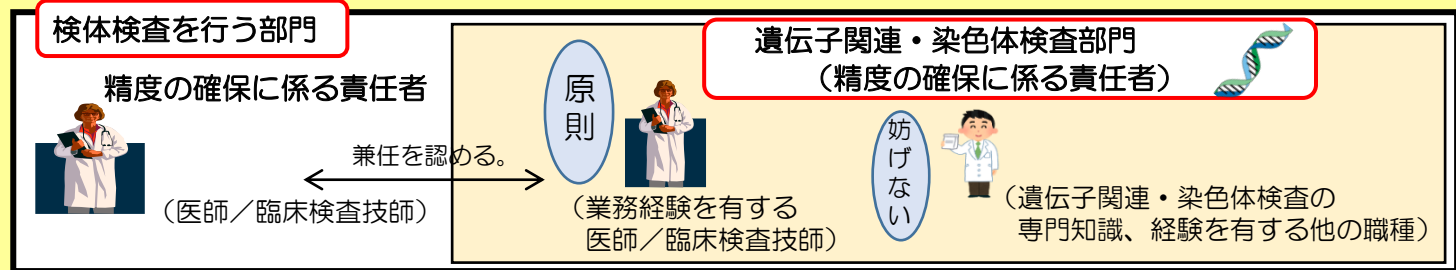
遺伝子関連・染色体検査の精度の確保のために設けるべきとした基準

※医療機関、衛生検査所等共通

遺伝子関連・染色体検査の責任者の配置

※原則、業務経験を有する医師または臨床検査技師。ただし、専門性・経験を勘案して他の職種の者が責任者になることを妨げない。

1



内部精度管理の実施、適切な研修の実施義務

2

内部精度管理（施設内における検査の精密度・再現性などの管理）



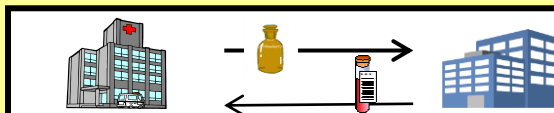
統計学的精度管理台帳

適切な研修の実施



外部精度管理調査の受検（代替方法（施設間における検査結果の相互確認）に係る努力義務）

3



医療機関、衛生検査所等の各施設が施設間で連携して、それぞれ保管・保有する検体を用いるなどして、検体検査の精度について相互に確認する。

その他、検査施設の第三者認定を取得をすること（ISO 15189の取得）を当面、勧奨することとする。

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会について

- NIPTをはじめとした出生前検査についての検討を目的として、厚生科学審議会科学技術部会の下に設置された「NIPT等の出生検査に関する専門委員会」がとりまとめた報告書は、令和3(2021)年5月に承認された。
- 報告書に基づき、日本医学会において令和4(2022)年7月より認証制度が開始され(※)、その運用状況等は、同専門委員会に定期的に報告されている。
- 令和5年4月に、同専門委員会に係る事務の所掌が厚生労働省からこども家庭庁に移管されたことに伴い、こども家庭審議会科学技術部会の下に本専門委員会を設置し、引継ぎ議論を行っている。

※日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会において、NIPTの認証等に関する指針を策定の上、認証制度を開始。

委員

家保英隆 高知県健康政策部長	中込さと子 信州大学医学部保健学科看護学専攻教授
植田紀美子 関西大学人間健康学部・人間健康研究科教授	中西和代 たまごクラブ編集部編集長
門脇 孝 国家公務員共済組合連合会 虎の門病院院長 日本医学会会長	野崎亜紀子 獨協大学法学部総合政策学科教授
河合蘭 出産ジャーナリスト	兵頭麻希 母と子のまきクリニック院長
北川聡子 社会福祉法人麦の子会総合施設長	◎福井次矢 東京医科大学茨城医療センター病院長
小崎健次郎 慶応義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授	堀優子 北九州市子ども家庭局子育て支援部子育て支援課 母子保健係長
櫻井浩子 東京薬科大学薬学部生命・医療倫理学研究室教授	三上幹男 東海大学医学部専門診療学系産婦人科学教授
玉井浩 大阪医科大学顧問	横野恵 早稲田大学社会学部准教授
関沢明彦 昭和大学医学部産婦人科学講座教授	渡辺弘司 日本医師会常任理事
柘植あづみ 明治学院大学社会学部社会学科教授	和田和子 大阪府立病院機構大阪母子医療センター新生児科主任部長
堤正好 一般社団法人日本衛生検査所協会理事・顧問	(50音順・敬称略。◎は委員長)

検討事項

- 出生前検査の適切な在り方や実施体制等について。
- 妊婦への情報提供の在り方や遺伝カウンセリング等の相談支援体制について。
- 胎児期からの切れ目ない小児医療や福祉施策との連携について。
- その他出生前検査等に関わる課題について。

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会 (こども家庭審議会科学技術部会)

- 出生前検査全般に関して、必要に応じ議論
- NIPT実施体制等の第三者的な立場での科学的評価
- 実施状況の包括的な評価及びこども家庭庁への意見具申
- 国民への適切な情報提供のための活動



- 専門委員会における議論を踏まえ、運営委員会において具体的な制度を運営
- 運営委員会から専門委員会に対し、必要に応じ実施状況等を報告

日本医学会

出生前検査認証制度等 運営委員会

- NIPT施設認証に係る基準の作成、認証、運営の評価・見直し
- 有識者・当事者等(※)により構成、行政側の担当課も参画
- 〔(※)・産科・小児科等の関係学会、医師・看護師等の団体 ・ELSI(倫理・法・社会)分野の有識者〕
・検査機関の関係団体 ・当事者(妊婦、患者団体) ・福祉関係者 等
- 情報提供、施設認証や検査精度評価等のワーキンググループを設置
- その他、必要に応じてWGを設置
- 認証機関の検査実施状況等を随時フォロー

情報提供WG

- 国民に向けた、出生前検査に関する正確な情報等についての情報提供(ホームページ運用等)
- 認証制度、認証施設等の情報提供

施設認証WG

- 医療機関から申請を受けた上で、基準を踏まえ審査、認証
- 検査実績の集計、評価

検査精度評価WG

- 検査所から申請を受けた上で、審査、認証
- 定期的に検査精度を評価(海外への再委託も含む)

連携

申請 ↑ ↓ 認証 定期報告 ↑ ↓ 指導

申請 ↑ ↓ 認証 定期報告 ↑ ↓ 指導

相談支援事業

性と健康の相談センター等の相談支援

- ※都道府県、政令市、中核市
- 相談支援
 - 相談支援員への研修等

連携

NIPT実施施設

NIPT認証基幹施設

- ※様々な専門職が在籍する周産期医療機関をイメージ
- NIPTの実施
 - 遺伝カウンセリング実施・支援
 - 検査実施に係る臨床情報等収集・管理・登録
 - 出生前検査に関わる人材の育成
 - NIPT認証連携施設等との連携・支援
 - 障害福祉関係機関との連携・紹介

連携

NIPT認証連携施設

- ※主として産婦人科単科のクリニック等をイメージ
- NIPTの実施
 - NIPT認証基幹施設と連携した受検者支援

検査委託
結果

検査解析機関

衛生検査所

- 検査の受託
- 遺伝学的解析
- 検査精度データの提示

がんゲノム医療に係る人材育成及び相談支援について

がんゲノム医療に必要な人材を関連学会とも協力し育成するとともに、がんゲノム医療に関する相談支援の取組を進めている。その他、「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」において、全ゲノム解析等に必要の人材育成に係る取組を進めている。

(1) -1 がんゲノム医療に係る医師の育成

- 「厚生労働科学研究 がんゲノム医療に携わる医師等の育成に資する研究」（令和元年度～令和3年度）において、人材育成に資する研修資料や研修プログラムを作成・実践した。令和3年7月には、日本臨床腫瘍学会と共催で医師向けの教育セミナー（「エキパネ道場」）を開催した。
- 令和4年度からは、日本臨床腫瘍学会主催で引き続き「エキパネ道場」を開催している。

[「第3回エキパネ道場」エキパネ up to date | お知らせ | 日本臨床腫瘍学会 \(jsmo.or.jp\)](#)



(1) -2 がんゲノム医療に係る病理医の育成

- 日本病理学会が、ゲノム医療において求められる技術や知識を身につけ、エキスパートパネル等で卓越した知識のもと助言等が可能な「分子病理専門医」の認定制度を設け、専門医を育成している。

[日本病理学会 専門医 \(pathology.or.jp\)](#)

(2) がんゲノム医療に係る診療従事者の育成

- がん診療連携拠点病院等に勤務するがんゲノム医療に携わる診療従事者が、がんゲノム医療に関する遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等について必要な知識を習得できるよう、効果的に研修を実施するためのプログラム及び教材を作成し、これらを活用した研修を実施している。

<http://www.jsmocgt.jp/>



(3) がん相談支援センターにおけるがんゲノム医療に関する相談支援

- がん診療連携拠点病院等に設置されたがん相談支援センターにおいて、がんゲノム医療を含めたがんに関する相談の対応を行っている。
- 日本臨床腫瘍学会に委託して、上記部門の相談支援員向けに、がんゲノム医療に関する相談の対応方法等についてわかりやすく伝えるための相談支援マニュアルを作成した。

[相談支援マニュアル | 日本臨床腫瘍学会 \(jsmo.or.jp\)](#)



ゲノム情報の法制上の位置付けについて

個人情報保護法の規律 (ゲノムデータの個人識別符号該当性)

- ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したものの）のうち、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。**

（※）個人識別符号に該当するものは、その情報単体でも個人情報に該当する。

【参考条文】

○個人情報の保護に関する法律（平成十五年法律第五十七号）

第二条 この法律において「個人情報」とは、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、磁気的方式その他人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

2 この法律において「個人識別符号」とは、次の各号のいずれかに該当する文字、番号、記号その他の符号のうち、政令で定めるものをいう。

- 一 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つて、当該特定の個人を識別することができるもの

○個人情報の保護に関する法律施行令（平成十五年政令第五百七号）

第一条 個人情報の保護に関する法律（以下「法」という。）第二条第二項の政令で定める文字、番号、記号その他の符号は、次に掲げるものとする。

- 一 次に掲げる身体の特徴のいずれか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つて、特定の個人を識別するに足りるものとして個人情報保護委員会規則で定める基準に適合するもの
 - イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列

○個人情報の保護に関する法律施行規則（平成二十八年個人情報保護委員会規則第三号）

第二条 個人情報の保護に関する法律施行令（以下「令」という。）第一条第一号の個人情報保護委員会規則で定める基準は、特定の個人を識別することができる水準が確保されるよう、適切な範囲を適切な手法により電子計算機の用に供するために変換することとする。

個人情報保護法の規律 (民間部門における規律の概要)

【個人情報】

生存する個人に関する情報で、
特定の個人を識別することができるもの

(例：1枚の名刺)

【個人データ】

個人情報データベース等を構成する
個人情報

→体系的に構成(分類・整理等)され、
容易に検索できる個人情報

(例：名刺管理ソフト内の1枚の名刺)

【保有個人データ】

開示、訂正、利用停止、消去等の
権限を有する個人データ

① 取得・利用に関するルール

- ・ 利用目的を特定して、その範囲内で利用する。
- ・ 利用目的を通知又は公表する。
- ・ 偽りその他不正の手段により個人情報を取得しない。
- ・ 要配慮個人情報の取得は、原則として、あらかじめ本人から同意を得る。
- ・ 違法又は不当な行為を助長し、又は誘発するおそれがある方法により利用しない。
- ・ 苦情等に適切・迅速に対応する。

② 保管・管理に関するルール

- ・ データ内容を正確かつ最新の内容に保つとともに、利用する必要がなくなったときは消去するように努める。
- ・ 漏えい等が生じないよう、安全に管理する。
- ・ 従業者・委託先にも安全管理を徹底する。
- ・ 委員会規則で定める漏えい等が生じたときには、委員会に対して報告を行うとともに、本人への通知を行う。

③ 第三者提供に関するルール

- ・ 第三者に提供する場合は、あらかじめ本人から同意を得る。
- ・ 外国にある第三者に提供する場合は、当該提供について、参考情報を提供した上で、あらかじめ本人から同意を得る。
- ・ 第三者に提供した場合・第三者から提供を受けた場合は、一定事項を記録する。

④ 公表事項・開示請求等への対応に関するルール

- ・ 事業者の名称や利用目的、開示等手続などの事項を公表する。
- ・ 本人から開示等の請求があった場合はこれに対応する。

ゲノム情報による不当な差別等への対応について

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (保険会社への対応要請)

金融庁では、ゲノム医療推進法が成立したことを受け、各保険会社に対し、ゲノム情報による不当な差別を決して行わないことについて徹底するなど、改めて適切な対応を要請。

業界団体との意見交換会（※）において、金融庁が保険会社に対して要請した内容

○ ゲノム情報の適切な取扱いについて

- ・ 第 211 回通常国会において、「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案」（いわゆるゲノム医療法案）が可決・成立した。
- ・ この法律では、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目的のもと、国は、ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備、生命倫理への適切な配慮の確保、ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保等のため、必要な施策を講ずることが求められている。
- ・ 今後、政府において、不当な差別への具体的な対応を含め、基本計画を策定することが求められており、金融庁としても、関係省庁と連携しながら対応を検討していくところ、保険業界の皆様にもご協力をよろしくお願ひしたい。
- ・ また、ゲノム情報の取扱いについては、現在の保険の引受・支払実務において、遺伝学的検査結果やゲノム解析結果の収集・利用は行っていないものと承知しているが、給付金の請求等の場面において、保険会社からゲノム情報を求められたとの声も聞かれるところである。
- ・ 各保険会社においては、**引受や支払の際に遺伝学的検査結果やゲノム解析結果の収集・利用は行っていないこと**や、また、**ゲノム情報による不当な差別を決して行わないこと**について**改めて徹底する**など、**引き続き適切な対応をお願いしたい。**

（※）生命保険協会：令和 5 年 7 月 21 日。日本損害保険協会：令和 5 年 7 月 20 日

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (保険会社による対応)

生命保険協会及び日本損害保険協会は、令和4年5月、日本医学会等による共同声明を踏まえた対応として、保険の引受・支払実務における現行の遺伝情報の取扱いについてまとめた周知文書を各保険協会ホームページにて公表。

【生命保険協会による周知内容（日本損害保険協会も同様の内容を公表）】

会員各社の引受・支払実務における遺伝情報の現在の取扱い

- ・ 生命保険の引受・支払実務においては、告知書や診断書等に記載された病名や手術予定の有無、投薬といった医療行為の内容等に基づき、客観的・合理的かつ公平に判断を行い、人権尊重を基本とした取扱いを行っている。
- ・ 上記取扱いにおいて、**遺伝学的検査結果※の収集・利用は行っていない**。なお、提出された告知書や診断書等に、遺伝学的検査結果が含まれている場合や、記載された病名や家族の病歴、医師による遺伝カウンセリング実施の記録等から遺伝学的検査結果と同等の情報を特定し得る場合についても、遺伝学的検査結果および遺伝学的検査結果と同等の情報の利用は行っていない。この取扱いについては、研究として行われたゲノム解析の結果についても同様としている。
- ・ 本取扱いについては、医療の進歩や社会的な議論の成熟等、環境や情勢の変化に応じ、特に今後ゲノム医療が普及し遺伝情報について消費者の正確な理解が進むことに伴い、新たな課題が認識された場合等には、監督官庁の指導と医療・医学等の関係者の意見を参考とし見直しを行うことを含め適時適切に対応する。ただし、見直し時点までは本取扱いを維持する。

※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）の定義による

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)

採用選考時・労働契約締結後において、それぞれ以下のとおり不当な差別等への対応を実施。

(採用選考時における対応について)

- 採用選考に当たって労働者の募集を行う者等が応募者の個人情報収集する際には、職業安定法第5条の5及び同法の指針により、原則として業務の目的の達成に必要な範囲内で目的を明らかにして収集することとされており、特に本籍や出生地など社会的差別の原因となるおそれのある事項については、原則として収集してはならないこととされている(※)。
※ 遺伝情報は社会的差別の原因となるおそれのある事項に含まれる。
- 加えて、公正採用の観点から応募者の遺伝情報を取得・利用することは、本人に責任のない事項をもって採否に影響させることにつながることから、そうした必要性のない情報を把握してはならない旨を事業主に対して周知・啓発をしており、問題があるような事例については、ハローワークにおいて指導・啓発を実施することとしている。
- また、違反行為をした場合には、職業安定法に基づく改善命令(職業安定法第48条の3第1項)、改善命令に違反した場合は、罰則(6ヶ月以下の懲役又は30万円以下の罰金)を科することが可能(同法第65条)である。

(労働契約締結後における対応について)

- 労働契約締結後における配置転換・解雇等については、労働契約法において、
 - ・ 使用者は、労働契約に基づく権利の行使に当たっては、それを濫用することがあってはならない(第3条第5項)
 - ・ 「客観的に合理的な理由を欠き、社会通念上相当であると認められない」解雇は無効とする(第16条)と規定されている。
- 労働契約法は民事ルールであり、使用者による人事権行使の有効性は、最終的に司法において事案ごとに判断される。

個別労働紛争解決制度について

～ 解雇等の不利益な取扱いを受けた場合の紛争解決の援助 ～

■ 個別労働紛争解決制度の概要

労働条件その他労働関係に関する事項についての個々の労働者と事業主との間の紛争の未然防止及び早期解決のため、個別労働関係紛争の解決の促進に関する法律（平成13年10月施行）に基づき、労働者や事業主等から寄せられるあらゆる労働問題に関する相談に対応するとともに、個々の労働者から解決の援助の申出があった場合には、相談者の意向等に応じて、都道府県労働局長による「助言・指導」、紛争調整委員会による「あっせん」により、当事者間の話し合いを通じた紛争の自主的解決を促進する制度。

都道府県労働局長による「助言及び指導」について

- 現に個々の労働者、求職者と事業主との間で労働紛争（募集及び採用に関する事項を含む）が生じている場合で、当事者の双方又は一方から申し出があった場合に実施。
- 個別の労働紛争について、紛争当事者に対して解決の方向を示すことにより自主的な解決を促進する制度（労働契約法の規定や裁判例等を示し、話し合いや再検討を促す）。法違反の是正を図るための行政指導とは異なり、強制力はない。

紛争調整委員会による「あっせん」について

- 個別労働紛争の当事者の双方又は一方からあっせんの申請があった場合に、労働局長が紛争調整委員会にあっせんを行わせる。
- あっせん委員（弁護士などの労働問題の専門家）が中立・公正な第三者として当事者の間に入って、当事者の話し合いを促進することにより解決を図るもので、強制力はない。
- 労働者の募集及び採用に関する事項についての紛争は、あっせんの対象から除外されている。
→①募集及び採用は労働契約締結以前の問題であり、事業主と応募者は何ら契約関係にないこと、
②採用については、企業の人員配置の観点から両当事者が納得するような適切なあっせん案を示すことが非常に困難であることから、あっせんの対象から除外。

消費者向け遺伝子検査ビジネスに関する対応について

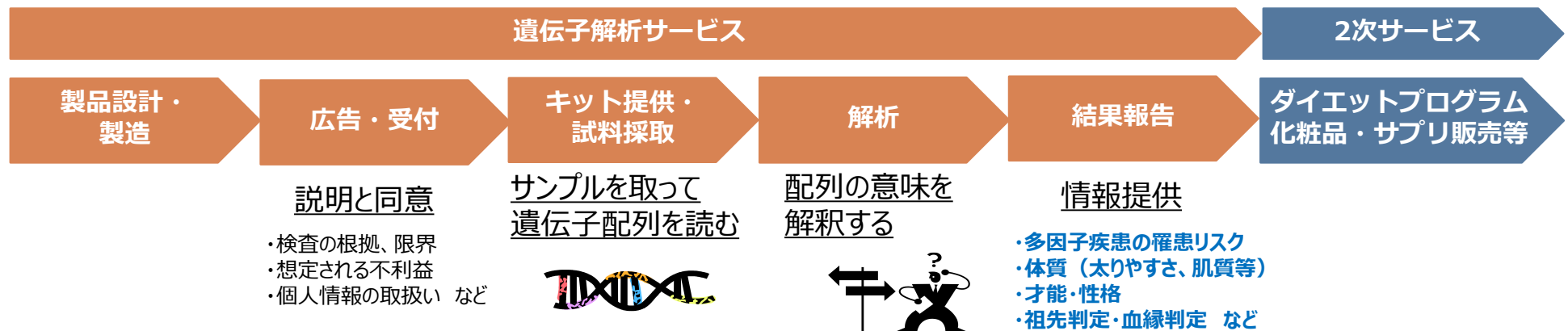
消費者向け遺伝子検査ビジネスについて

- 「消費者向け（DTC: Direct to Consumer）遺伝子検査ビジネス」とは、消費者自らが検体を採取し、サービス提供事業者において遺伝子解析がされた上で、消費者に直接検査結果が返されるといった、消費者向けの遺伝子検査サービスを提供する事業を指す。診断・治療を目的とせず、「医療」とは区別される。

※なお、単一遺伝子疾患の診断等を伴う場合は医療行為であり、医療法・医師法などにより厳格に規律されている。

- 消費者の行動改善を促すような疾患罹患リスクや体質（太りやすさ等）に関する情報を提供だけでなく、その外延として、ダイエットプログラムの提供や化粧品・サプリメント等の販売といった2次サービスとセットで行われることも多い。

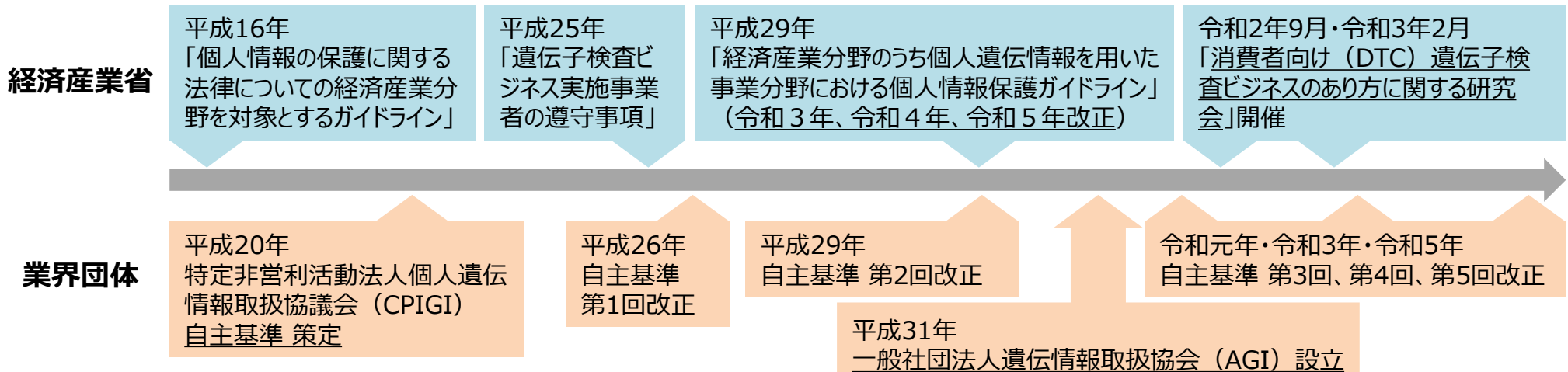
<DTC遺伝子検査ビジネスの流れ>



DTC遺伝子検査ビジネスの適正化に向けた施策について

- 遺伝子検査ビジネスを行う上では、分析の妥当性の確保や正確な情報の提供等が適切になされない場合、**消費者が混乱したり、誤った判断をしたりするといった懸念も存在する。**
- これまで経済産業省では、「個人情報保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン（平成16年、経済産業省告示）」、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項（平成25年）」、「**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29年、経済産業省告示）**」を整備し、当該事業分野の適切性を確保するための環境整備に取り組んできた。令和2年9月には、昨今の環境変化を踏まえた課題整理や、ガイダンス等の策定に向けて、「**消費者向け（DTC）遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会**」を立上げ。
- また、業界団体である一般社団法人遺伝情報取扱協会（AGI）も「**個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準**（以下「自主基準」という。）」の公開や、「**遺伝情報適正取扱認定**」制度の運用等により、適切な事業の実施に向けて対応を進めている。

<これまでの経緯>



【参考】経済産業省によるガイドライン等の概要

- 経済産業省で整備してきたガイドライン等の主な内容は下記のとおり。

遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項（平成25年）

- 検査の精度管理等の技術的課題への対応も含めたガイドラインを整備
- 品質保証を中心にガイドラインを整備
- 倫理的・法的・社会的課題への対応
 - ・インフォームド・コンセント
 - ・科学的根拠（根拠論文の選択基準）
 - ・個人遺伝情報の取扱い・遺伝カウンセリングの実施 等
- 精度管理等の技術的課題への対応
 - ・「衛生検査所指導要領」に準じた工程管理・精度管理に努める
 - ・標準作業手順書の整備
 - ・検査実施、精度管理状況、機器の保守点検、教育
 - ・技術試験の実施状況 等に関する記録作成 等

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29年 経済産業省告示、令和3年一部改正、令和4年一部改正、令和5年一部改正）

- 個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号）第6条及び第8条に基づくガイドラインを整備
- 個人遺伝情報に係る検査、解析、鑑定等を行う事業が適用対象
 - ・体質検査等の遺伝子検査
 - ・親子鑑定等のDNA鑑定
 - ・受託遺伝子解析等 等

今後のスケジュール（案）

第1回 令和5年12月26日（火）

- ・ ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況
- ・ 意見交換 等

第2回 令和6年2月14日（水）

- ・ 有識者等との意見交換① 等

第3回 令和6年3月12日（火）

- ・ 有識者等との意見交換② 等

（令和6年4月以降）

- ・ 基本計画骨子、本文案について議論
- ・ パブリックコメントの実施 等