

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 (案))

平成 28 年 6 月 1 日

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

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 2015（平成 27 年 6 月 30 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。「中間とりまとめ」の中で提示された課題の中で、ゲノム医療等の質の確保のため「遺伝子関連検査の品質・精度の確保の仕組み」や、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」や「データの管理、二次利用について」等は、特に重点的かつ早急に検討を要する課題と考えられ、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。）を同年 11 月に設置し、これらの課題についてはTFにおいて検討することとなった。

I. 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
(個人情報部分とりまとめ省略)

II. 「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）。

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26～28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）

上記の現状を踏まえ、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。

- ・ ゲノム医療に関する国民、患者の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、卒後教育としては、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 中釜齊 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。

上記の現状を踏まえ、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、それぞれに必要な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、次世代シーケンサー、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リテラシーを確立し、人間ド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に、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シーケ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シーケンサーは医療機器、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。

上記の現状を踏まえ、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・精度を確保する必要がある。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、社会に浸透しつつある。

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））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ている。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。

- 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、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活動につながる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から、検査や提供される情報の質について、一定の質を確保する必要がある。
- 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、健康増進等への応用を可能とするための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

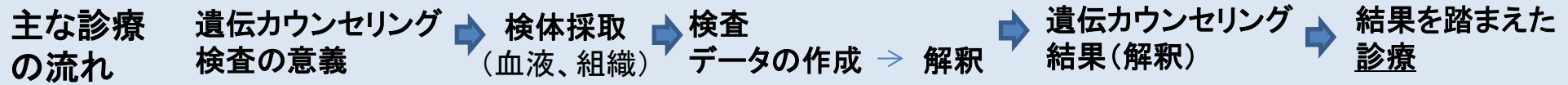
- 具体的には、多因子疾患リスク研究等を用いた消費者向け遺伝子検査について、継続的な状況把握や満たすべき参照エビデンスの質について、学術団体・有識者等の参画を得て調査・検討を進める必要がある。

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、国民のゲノムに関する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。
- ・ 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。

次世代シーケンサー(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)

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



- 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

薬機法に基づき、分析性能、臨床意義を確認
※薬機法への該当性、承認申請上の取扱いについては、整理の上、通知予定

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

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

実用段階(医療)

研究段階