

# 今後の検討課題と進め方(案)

# 本TFでの検討にあたっての基本的考え方

「日本再興戦略」改訂2015(平成27年6月30日閣議決定)(一部抜粋)

⑨信頼性の確保されたゲノム医療の実現等に向けた取組の推進

遺伝子・ゲノム解析技術の進歩により、遺伝学的検査が実施されていること等を踏まえ、医療における遺伝子情報の実利用(発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開発等)に向けた諸課題について検討を進め、個々人の体質や病状に適した「ゲノム医療」の実現に向けた取組を推進する。

また、消費者向け遺伝子検査ビジネスについては、科学的根拠に基づいた情報提供、検査の質の確保及び個人情報保護を図るなど、健全な発展を図る。

健康・医療戦略(平成26年7月22日閣議決定)(一部抜粋)

・ゲノム情報の取扱いについては、今後社会に及ぼす影響が大きいことから、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。

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)(一部抜粋)

- ・近年の遺伝子解析技術の格段の進展により、エピゲノムを含む遺伝情報と疾患との関連の研究が急速に進んできていることも踏まえ、健康医療情報とゲノム情報を組み合わせた個別化医療の実現も期待される。
- ・再生医療やゲノム医療の実現といった世界最先端の医療の実現に向けた研究開発も、科学技術先進国である我が国が重点的に取り組むべき重要な課題である。
- ・ゲノム情報の取扱いについては、今後社会に及ぼす影響が大きいことから、ゲノム研究の推進を図るとともに、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。

等



## 本TFでの検討にあたっての基本的考え方

1. 国民の生命及び健康の確保
2. 世界最高水準の医療の提供
3. 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
4. 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

# ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF における当面の検討課題(案)

---

## 1. 改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い

- 「個人識別符号」との関係について
- 「要配慮個人情報」との関係について

## 2. 「ゲノム医療」等の質の確保

- 遺伝子関連検査の品質・精度の確保について
- 遺伝子関連検査の結果の伝え方について

## 3. 「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備

- ゲノム情報に基づく差別の防止について
- データの管理と二次利用について

※ 本TFにおいては、ゲノム情報を用いた医療及びビジネスを検討の範囲として設定する。

# ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF における当面の検討の進め方(案)

H27.11.17

H27.12末

H28.3末

H28.夏

## TFにおける検討課題

1. 改正個人情報保護法  
におけるゲノム情報の  
取扱い

- 「個人識別符号」との関係について
- 「要配慮個人情報」との関係について  
(3回)

2. 「ゲノム医療」等の  
質の確保

- 遺伝子関連検査の品質・精度の確保について
- 遺伝子関連検査の結果の伝え方について  
(3~4回)

3. 「ゲノム医療」等の  
実現・発展のため  
の社会環境整備

- ゲノム情報に基づく差別の防止について
- データの管理と二次利用について  
(3~4回)

報告書のとりまとめ

これまで、ゲノム医療への実用化に向けた我が国の取組は諸外国に比べ出遅れているとの指摘がなされているが、現在、内閣官房健康・医療戦略推進会議の下に設置された「ゲノム医療実現推進協議会」により、各省連携して、ゲノム医療の実用化に向けた取組を行っている。

### (1) 臨床応用

#### ① 遺伝子関連検査の品質・精度管理

- ・遺伝子関連検査は病院、衛生検査所、研究室で実施されているが、遺伝子関連検査に特化した基準は定められていない。
- ・米国等においては、遺伝子関連検査施設や検査担当者を認証する等の法規制が存在。
- ・消費者に直接提供される遺伝子検査ビジネス(DTC遺伝子検査)は、経済産業省の定める遵守事項や国内外の学術団体、業界団体が公表している指針等を参考に実施することが求められている。
- ・国民生活センター等への、遺伝子検査ビジネスに関する相談事例の一部として医学的根拠に関する相談もあるが、多くは一般的な商取引に関する相談。

#### ② 遺伝子関連検査の結果の伝え方

- ・遺伝カウンセリング体制を含め遺伝子関連検査結果の情報提供体制が不十分。
- ・偶発的に発見された遺伝子関連情報を本人に伝える等の取扱いについての規定がない。
- ・DTC遺伝子検査は、消費者に直接結果が返されるため、医師や遺伝カウンセラーの関与がない場合がある。

#### ③ ゲノム医療機関

- ・ゲノム医療のコアとなる拠点病院が存在しない。
- ・遺伝子関連検査、個別化医療、薬の使い分け等の診療報酬としての評価が不十分。
- ・英国(NHS)ではゲノムセンターが国内に23ヶ所が整備されており、492種の検査やカウンセリングを提供している。

#### ④ 人材育成

- ・臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャンなど様々な専門的人材が必要であるが、我が国では不足している。

### (2) 研究開発

- ・英米では、国家プロジェクトとしてゲノム医療の実現に向けた研究を推進している。(バイオバンクの整備やゲノムコホート研究の実施)
- ・厚生労働省としては、これまでナショナルセンターにおいて、がんや希少疾患(難病)を中心とした研究基盤整備・臨床応用の推進に取り組んできた。
- ・我が国も、ゲノム医療実用化に向けた研究を推進するため、オールジャパンのネットワークの形成が必要。
- ・正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの構築が必要。

### (3) 社会環境

#### ① ゲノム情報に基づく差別の防止等

- ・ゲノム情報に基づく差別(雇用、民間医療保険加入等)を法的に禁止、制限するものが現在ない。  
(米、独、仏、韓等では、差別禁止法が存在)
- ・遺伝子関連検査を実施する者(医療関係者以外)の守秘義務について規定がない。

#### ② 国民への啓発普及

- ・国民のゲノム医療への理解が進んでいない。
- ・一層、国民(患者)にゲノム医療研究へ参画を進める必要がある。

# 今後のゲノムTFにおける検討の進め方(案)

## ゲノム医療

1. 品質・精度の確保に関する検討。
2. ゲノム医療の提供の在り方に関する検討。  
(結果の伝え方、人材育成に関する事項等)



●国民の生命、健康の確保及び  
世界最高水準の医療の提供

医師法の観点からの整理

## 消費者向け 遺伝子検査ビジネス

1. 品質・精度の確保に関する検討。
2. 検査結果の解釈の正確な  
伝達の在り方に関する検討。



●質のよい事業者が世界的  
視野で成長できる環境

# (参考) 消費者向け遺伝子検査ビジネスと診断(医行為)との関係について

## 1 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とは、消費者から採取された検体のゲノム情報を解析し、消費者の有する遺伝子型に特徴的な疾患リスク、体質、才能等の統計情報と検査結果とを併せて提供するサービスである。
- 業界団体である「NPO法人個人遺伝情報取扱協議会」の加盟企業33社(平成27年11月)の中では、このうち9社が消費者の遺伝子型情報と併せて疾患リスク情報を提供するサービスを行っている。

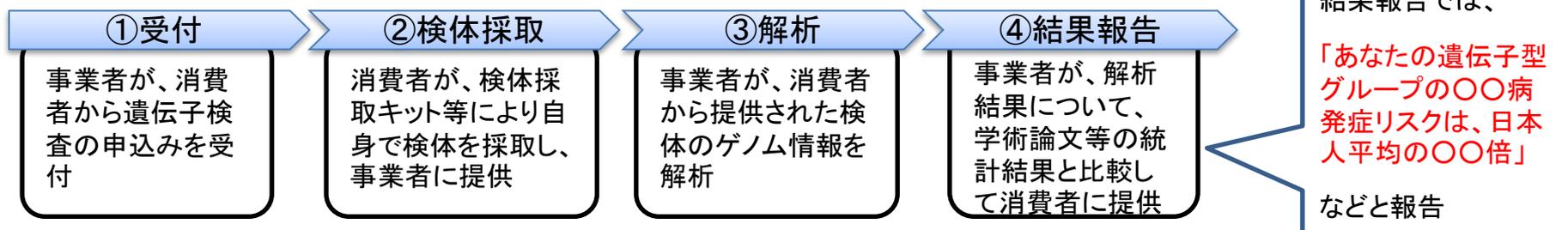
- エバージーン
- ジェネシスヘルスケア
- ジーンクエスト
- ヒメナ・アンド・カンパニー、
- ファンケルヘルスサイエンス
- ヤフー
- ヘルスケアアンドビューティパートナー
- DeNAライフサイエンス
- DiNA

※順不同

これらのビジネスでは、遺伝要因だけでなく環境要因(生活習慣等)が疾患の発症に大きく関わる「**多因子疾患**」に関するもののみ実施。

※ 遺伝子・染色体単独で疾患の発症をもたらす「単一遺伝子疾患」「染色体異常症」に関するものは実施せず。

### 代表的なサービスの流れ



## 2 疾患リスク情報を提供する消費者向け遺伝子検査ビジネスと診断(医行為)との関係について

- 医師法では、医師以外の者による医業(医行為)を禁止しており、「診断」も医師しか行うことができない。
- 診察、検査等により得られた患者の様々な情報を、確立された医学的法則に当てはめ、疾患の名称、原因、現在の病状、今後の病状の予測、治療方針等について判断を行い、患者に伝達することは「診断」に該当する。
- しかし、消費者の遺伝子型とともに疾患リスク情報を提供する消費者向け遺伝子検査ビジネスにおいて、
  - ・ 遺伝要因だけでなく、環境要因が疾患の発症に大きく関わる「**多因子疾患**」のみを対象としており、
  - ・ 学術論文等の**統計データと検査結果とを比較しているにすぎない**場合には、「診断」を行っているとは言えず、医行為には該当しない。

# 諸外国の遺伝子関連検査に係る法令等の概要 (1/2)

	EU	英国	フランス	ドイツ	米国
主な法令等 (制定時期)	<ul style="list-style-type: none"> <li>① EC Directive 98/79/EC(体外診断用医療機器(IVD)指令)(1998年発効)</li> <li>② Convention on Human Rights and Biomedicine(人権と生物学に関する条約):Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes(遺伝子検査に関する追加議定書)(欧州評議会)(2008年制定)</li> <li>③ The Committee of Ministers' Recommendation(欧州評議会閣僚委員会の勧告)No. R(97)5(1997年採択)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>① Human Tissue Act(人体組織法)(2004年制定)</li> <li>② NHS England STANDARD CONTRACT FOR MEDICAL GENETICS(ALL AGES)(2013年制定)</li> <li>③ ガイドライン:A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services(Human Genetics Commission; 人類遺伝学委員会)等(2010年制定)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>① Civil Code(民法)(2015年改正)</li> <li>② Public Health Code(公衆衛生法)(2004年)</li> <li>③ Bioethics Law(生命倫理法)(2011年制定)</li> </ul>	<p>Human Genetic Diagnosis Act(ヒト遺伝学的診断に関する法律)(2009年制定)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>① Federal Food, Drug, and Cosmetic Act(連邦食品・医薬品・化粧品法, Code of Federal Regulations Title 21)(1938年制定)</li> <li>② 各州法</li> </ul>
対象検査の定義 (行為の内容等)	<ul style="list-style-type: none"> <li>①の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 検体(人体の血液及び組織を含む)の体外検査に用いられることを目的とした、単独または複数の組み合わせで使用される試薬、試薬製品、キャリブレーター、コントロール物質、制御物質、キット、器具、機器、装置またはシステム(Article 1 Scope, definitions(b))</li> <li>・ 特定の製品タイプを、高リスク(List A)または中リスク(List B)として分類(Annex II)</li> </ul> </li> <li>②の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 医療目的の遺伝子関連検査(ヒト生体試料を用いて分析を行い、遺伝的特徴を識別することを目的としているものを含む)(Article 2.1)</li> </ul> </li> <li>③の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ ゲノムデータを含む医療データの収集と自動処理(2.1 Scope)</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>①の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ ヒト組織の除去・保管・使用・廃棄に係る行為</li> </ul> </li> <li>②の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 遺伝子疾患や先天性異常を罹患している、またはそのリスクのある患者に、臨床での処置やQOL向上を目的として予測、診断、助言をするための医学遺伝サービス(2.1 Aims and objectives of service)</li> </ul> </li> <li>③の該当箇所(ガイドライン)                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 有資格の医療専門職の指示なしで市民が購入することができる遺伝子検査全般(1. Purpose and scope 1.2)</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>②の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 個人の遺伝性疾患の診断、疾患の原因遺伝子の特徴の検出、個人の遺伝学的特徴を医療に応用する場合の遺伝子関連検査(Article L1131)</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ヒト(胚及び胎児を含む)の遺伝子関連検査及び遺伝子関連検査のフレームワークで実施される遺伝子解析(§ 2 Scope of Application)</li> </ul> <p>※研究目的の検査や、刑事訴訟関連法または感染予防法が適用される検査は法対象外(§ 2 Scope of Application)</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>①の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 疾患の状態、または疾患・続発症のための健康状態の測定を含め、診断に使用することを目的とする試薬、装置、およびシステム</li> <li>・ 安全性と使用目的によりClass I,II,IIIとして分類</li> </ul> </li> <li>②の該当箇所                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 各州法による</li> </ul> </li> </ul>

※欧州評議会はEU加盟国を含む47の国が加盟している。

# 諸外国の遺伝子関連検査に係る法令等の概要 (2/2)

	EU	英国	フランス	ドイツ	米国
遺伝子関連検査に関わる主な規制等	<p>①の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>対象製品はEC 適合性評価手続を通じて、欧州整合規格の要求事項を満たしている必要あり(Art.3, Art.5)</li> </ul> <p>※製造業者は新製品を上市する際に、その製品に使用される技術と分析対象物質、その他の特徴を管轄当局に通知することが必要(特に遺伝子関連検査でDNAマイクロチップを使用する場合に当てはまる)(30)。</p> <p>※検討中のIVD規則案では、医療分野だけでなく、非医療分野についても対象になる可能性がある。</p> <p>②の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>医療目的の遺伝子検査は医学的管理下で実施(Art. 7)</li> </ul> <p>※適切な評価が提供される場合は例外が認められる場合があるが、クライアントやその家族にとって重要な医学的示唆を与える場合や生殖に関する選択に重要な影響を与える場合は例外はない。(Art. 7)</p> <p>③の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子解析は同意を得た医療相談、診断、治療の範囲でのみ実施(6.2 Consent)</li> </ul>	<p>①の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>同意なしの個人のゲノム・遺伝子解析を目的として当人の組織を用いることはDNA窃盗にあたり、違反者に対しては、3年以下の懲役又は罰金、あるいはその両方が科刑(45Non-consensual analysis of DNA)</li> </ul> <p>②の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>NHSで提供される遺伝子関連検査は、臨床遺伝専門医及び遺伝カウンセラーによってのみ実施(2.2 Service description/care pathway)</li> </ul> <p>③の該当箇所(ガイドライン)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>検査提供者は提供している検査と疾患等の関係のエビデンスを利用可能にすること(3. Regulatory Information 3.1)</li> <li>顧客が検査に関する十分な情報を得て、同意が得られた場合のみ実施(6. Consent 6.2)</li> <li>結果の解釈は公認の訓練を受け資格を保有している専門家の責任の下で、適切な専門機関が定め、管理している基準の中で実施(10. Interpretation of test results 10.1)</li> <li>遺伝子関連検査の結果は容易に理解のできる様式で顧客に説明が必要(11. Provision of results 11.1)</li> </ul>	<p>①の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子関連検査は、医療目的または科学研究目的においてのみ実施を許可(Art. 16-10)</li> <li>検査前に、専門家による医学的指導・監督の下で検査の内容及び目的に関する情報が提供され、書面による同意を得ることが必要(Art. 16-10)</li> <li>得られた同意は個人の生存中は保管することが必要(Art. 16-11)</li> </ul> <p>②の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>臨床遺伝専門医や解析担当者は、遺伝子関連検査を実施するには、ゲノム・遺伝子解析の結果を検証するための特別な研修等を受けることが必要(Article L1132-1,2)</li> <li>医学または科学研究以外の目的での遺伝子関連検査、または同意のない医学的または科学研究を行った場合の罰則規定あり(Article L1133)</li> </ul> <p>③の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>個人または第三者がDNAのプロファイリングの目的で遺伝子関連検査を実施することを禁止</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>疾患や健康状態の確定的遺伝子関連検査は、医師によってのみ実施</li> <li>予測的遺伝子関連検査は、人類遺伝学専門医、または専門領域を持ち、かつ遺伝子関連検査を実施することができる専門性、資格を有している医師によってのみ実施(§7 Medical doctor Reservations)</li> <li>遺伝子解析は、検査責任医師または当該検査責任医師から委託を受けている者によってのみ実施(§7 Medical doctor Reservations)</li> <li>責任者である医療従事者が書面による患者の同意を得ることが必要(§8 Consent)</li> </ul>	<p>①の該当箇所</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>体外診断用医療機器(IVD)の上市のためにはClass分類によりFDAの届出または審査が必要</li> </ul> <p>※遺伝子関連検査に関しては、FDAによるLaboratory Developed Tests(LDTs)をリスクに応じて3段階に分類し、規制することについて検討がされている。</p> <p>②の該当箇所</p> <p>NY州の例</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>遺伝子関連検査は通常医師または法で規定されている資格がある者によってのみ実施</li> <li>書面上の同意を得ることが必要</li> </ul> <p>※2009年時点、NYを含む13州では、消費者が直接遺伝子関連検査をオーダーすることを禁止している。他の州でも、消費者が直接オーダーできる遺伝子関連検査を数種類に限定している州がある。</p>
関係機関・規制当局	<ul style="list-style-type: none"> <li>加盟国の当局</li> <li>Notified Body: 中リスク以上の体外診断用医療機器の市販前認証審査機関</li> <li>The Committee of Ministers' Recommendation(欧州委員会)</li> <li>Convention on Human Rights and Biomedicine(欧州評議会)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>NHS(国民保健サービス)</li> <li>UK Genetic Testing Network : NHSの遺伝子検査に関するアドバイザー機関</li> <li>Human Genetics Commission(人類遺伝学委員会)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Agence de la Biomédecine(先端医療庁)</li> <li>Ministère des Affaires sociales, de la Santé et des Droits des femmes(社会問題・厚生・女性権利省)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>連邦保健省(BMG)、各州の当局</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Food and Drug Administration(FDA): 医療機器許認可</li> <li>各州の当局</li> <li>Center of Medicare and Medicaid Services(CMS): 診療所の所管</li> </ul>

## 参考文献等

### EU

- EC DIRECTIVE 98/79/EC (体外診断薬指令)について SGS 2009年12月, <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX:31998L0079>, [http://www.sgsgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS\\_SSC\\_MD%20IVD\\_White\\_Paper-JP-10.pdf](http://www.sgsgroup.jp/~media/Local/Japan/Documents/White%20Papers/SGS_SSC_MD%20IVD_White_Paper-JP-10.pdf)
- Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes, <https://rm.coe.int/CoERMPublicCommonSearchServices/DisplayDCTMContent?documentId=0900001680084824>, <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>
- The Committee of Ministers' Recommendation, <https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=564487&SecMode=1&DocId=560582&Usage=2>

### 英国

- Human Tissue Authority. Human Tissue Act 2004. Updated 2010.07. <http://www.hta.gov.uk/legislationpoliciesandcodesofpractice/legislation/humantissueact.cfm>
- Kristoffersson U, et al (eds). Quality Issues in Clinical Genetic Services. Springer Science + Business Media B.V. 2010.
- A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services (Human Genetics Commission), <http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf>
- NHS STANDARD CONTRACT <https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2014/04/e01-med-gen.pdf>

### フランス

- CIVIL CODE, Updated 04/04/2006, [http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code\\_22.pdf](http://www.legifrance.gouv.fr/content/download/1950/13681/version/3/file/Code_22.pdf)
- Public Health Code (公衆衛生法), [http://www.lexinter.net/Legislation3/code\\_de\\_la\\_sante.htm](http://www.lexinter.net/Legislation3/code_de_la_sante.htm)
- Bioethics Law (生命倫理法), <http://www.loc.gov/law/foreign-news/article/france-new-bioethics-law/>, <http://www.ndl.go.jp/jp/diet/publication/legis/pdf/02490105.pdf>, <http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102&dateTexte=&categorieLien=id>

### ドイツ

- Human Genetic Diagnosis Act, 2009, <http://www.fda.gov/downloads/AdvisoryCommittees/CommitteesMeetingMaterials/MedicalDevices/MedicalDevicesAdvisoryCommittee/MolecularandClinicalGeneticsPanel/UCM248629.pdf>, [https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany\\_GenDG\\_Law\\_German\\_English.pdf](https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/Europe/LegalWS/Germany_GenDG_Law_German_English.pdf)
- “Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries” - Eur J Hum Genet. 2012 Jul; 20(7): 715–721. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3376265/>

### 米国

- New York Public Health Law, <http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/>, <http://codes.findlaw.com/ny/public-health-law/>
- Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, FDA Notification and Medical Device Reporting for Laboratory Developed Tests (LDTs), <http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416685.pdf>
- Draft Guidance for Industry, Food and Drug Administration Staff, and Clinical Laboratories, Framework for Regulatory Oversight of 8 Laboratory Developed Tests (LDTs), <http://www.fda.gov/downloads/medicaldevices/deviceregulationandguidance/guidancedocuments/ucm416684.pdf>

### 全般

- 「平成26年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業 遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」うち「諸外国での遺伝子関連検査の法規制及び「遺伝子検査ビジネス」への適用」, <http://www.idenigak.jp/research/h26.html>
- 「平成24年度中小企業支援調査(個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査)報告書 (遺伝子検査ビジネスに関する調査)」報告書, [http://www.meti.go.jp/policy/mono\\_info\\_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf](http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf)