

**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
第7回議事録**

厚生労働省 大臣官房厚生科学課

第7回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 議事次第

日 時 平成28年3月30日（水）13:00～15:00

場 所 厚生労働省省議室（9階）

出席者

【委員】 鎌谷委員、小森委員、斎藤委員、佐々委員、末松委員、
鈴木委員、高木委員、高田委員、辻委員、堤委員、福井委員、
藤原委員、宮地委員、武藤委員、横野委員、山本委員

議 題

- (1) ゲノム医療の質の確保について
- (2) 消費者向け遺伝子検査ビジネスについて
- (3) その他

配布資料

資料1 ゲノム医療の質の確保について（とりまとめ案）

資料2 消費者向け遺伝子検査ビジネス

小森委員提出資料 「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 2016」

佐々委員提出資料 「ゲノムリテラシーの醸成」

高田委員提出資料 「遺伝学的検査の質保証 海外事情とわが国の目指す方向性」

厚生労働省椎葉厚生科学課長

定刻となりましたので「第7回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」を開会させていただきます。本日は別所委員、横田委員は御欠席です。また、武藤委員から遅れる旨の御連絡がありました。別所委員が御欠席のため、個人遺伝情報取扱協議会より武安副理事長にオブザーバーとして出席をいただいております。

次に配布資料について御確認をさせていただきます。「議事次第」「座席表」です。資料1「意見の取りまとめ(案)」、資料2「消費者向け遺伝子検査ビジネス」です。小森委員から提出された資料は、緑の「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&A2016」です。佐々委員提出資料は「ゲノムリテラシーの醸成」です。高田委員提出の資料は「消費者向け遺伝子検査ビジネスの在り方について」を配布しております。また、机上のみですが、鎌田委員提出資料の「DTC遺伝子検査の数理的解析」を配布しております。一部、未発表の内容が含まれているということで、会議後回収をさせていただきます。

資料に不足、落丁などありましたら事務局にお申し付けください。よろしいですか。これより先は議事に入ります。カメラの方は御退室いただければと思います。それでは福井座長、議事進行をよろしく願いいたします。

福井座長

それでは議事に入りたいと思います。議題1、「ゲノム医療の質の確保」について議論をお願いします。第4回から第6回におきましては、ゲノム医療の質の確保について検討していただきました。具体的には、遺伝子関連検査の品質・精度の確保。患者・家族への情報提供。ゲノム医療に従事する者の育成。ゲノム情報を用いた製品と技術の導入。ゲノム医療の提供体制などについての御検討をいただきました。

前回の会議の後には、追加意見も事務局にお送りいただいたところです。それぞれ検討した内容を、資料1として事務局でまとめております。事務局より資料1の説明をお願いします。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

資料1、「意見の取りまとめ(案)」について御説明します。1ページ、いろいろ経緯が書いてあります。第3パラグラフの3行目に抜けている部分がありますので訂正をお願いします。「ゲノム医療実現推進協議会が設置され、同年7月に」の次に「以下中間取りまとめ」が書いてありますが、この前に「ゲノム医療実現推進協議会中間取りまとめ(以下中間取りまとめという。)」と訂正いただければと思います。

下のほうに、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

は省略しております。 、ゲノム医療等の質の確保についてがメインです。

2ページ、最初のパラグラフです。まず、タスクフォースの立ち位置について書いております。ゲノム解析技術やゲノム科学の著しい進展に伴いまして、ゲノム情報の医療、ビジネスの分野における利活用が急速に進んでおります。このタスクフォースにおきましては、先ほどの協議会の中間取りまとめを踏まえて、現在の我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ということです。1、ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題ということで、この章におきましては、これまでの検討の経緯について記載しております。ゲノム医療を用いた診断や治療が、患者がアクセス可能な医療保険制度の中で提供されるために必要な取組について、今後、急速に臨床現場に供されると考えられる医療を想定し検討を行ったところです。先ほど座長から御紹介がありましたが、具体的な検討の中身の1つ目が、遺伝子関連検査の品質・精度の確保についてです。2つ目は、患者等へ情報を提供すべき事項について議論をいただきました。3つ目は、医療従事者に対する教育などについて御議論をいただいております。こういったことについては、共通の課題ということで検討を行っております。

4つ目は、保険診療として、新たな医療行為を位置付ける際の行政的な取扱いについて整理を行っております。5つ目は、医療への実利用が近いがん、難病におきまして、具体的な対応についても検討を行ったところです。特にがん領域については、海外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も併せて検討を行っております。以上が経緯です。

(1)、遺伝子関連検査の品質・精度の確保です。2ページから3ページの上までは、現状認識が書いてありますが、こちらについては省略させていただいて、具体的な議論の中身について御説明いたします。3ページの下です。遺伝子関連検査の品質・精度を確保するために、日本版ベスト・プラクティスガイドラインなど、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であると。そして、厚労省の医政局においては、法令上の措置を含め、具体的な方策等を検討・策定していくことが必要であるということです。

4ページ、タスクフォースの中では幾つかの意見が出されております。1つ目は、遺伝子関連検査では、検査結果の解釈の質の確保も重要であるという御意見です。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課題ということでランニングコストが高いこと。また、保険が適用された項目が少ないこと。検査キットがないことなどが挙げられるということです。

また、保険を収載する上で、検査サービスという観点で、質・確保に基づく評価・審査を行う必要があるという御指摘もいただいております。検査の品質・精度を確保する上では、分析的妥当性・臨床的妥当性の双方の観点で

検討が必要であると。その際、科学的根拠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といった御意見が出されております。

2番目の「患者・家族への情報提供」については、「現状認識」は飛ばして、下の議論のところです。4ページの下です。ゲノム情報を用いた医療の普及に当たりましては、遺伝子関連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と。その際、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、血縁者に対する具体的な情報提供内容について盛り込まれることが求められる。検討の視点については、遺伝学的検査の実施に際しては、検査の前に検査の意義や遺伝情報の特性など、患者に対して丁寧な説明を行い、十分な理解を得た上で、検査の実施に関する同意を取得することが重要であると。また、偶発的所見への取扱いについて、留意事項ということで、診断目的の検査と得られる情報と偶発的所見として副次的に得られた情報というのは、前提として情報の制度等に関する違いがあるということ。研究の中で得られた偶発的所見、臨床において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。また、取扱いに関しては、米国の臨床遺伝・ゲノム学会の勧告であるとか、その後出された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」など、国際的な議論も参考にすべきであるという御指摘がありました。

また、意見として、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、遺伝学的検査を実施前に、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べきであるという御意見。また、ゲノム医療に関する国民や患者のリテラシーを向上させるとともに、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という御意見が出されております。

3番目、ゲノム医療に従事する方の育成です。6ページ、タスクフォースにおける検討状況は、2番目の からです。質の高いゲノム医療を提供する専門性の高い人材、橋渡しを行う一般医療機関に従事する人材など、それぞれに必要な知識、資質を担保するために、まず、備えるべき知識や資質等につきまして、疾患領域ごとに必要な医療体制のあるべき姿と併せて検討すべきという検討がなされたところです。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ということを見据えて医学教育のカリキュラムや国家試験、臨床研修、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内容を検討すべきであると。

一方、情報の解析や解釈など、専門性が求められる医師等の専門職種については、その教育訓練方法、キャリアの在り方やポジションを設けることを

検討すべきであるということです。また、多くの意見が出されたところですが、下のほうに、各専門職種の育成確保のためのキャリアパスの明示や、それに応じたポジションの設定などの必要性の御指摘がありました。様々な領域で専門家が必要ということでOn the Job Trainingの仕組みの場を設定することが必要だと7ページにあります。ゲノム情報を生み出すためのもの、ゲノム情報を解釈するためのもの、ゲノム情報を伝えるためのもの、様々な各種領域の専門職が必要で、こういった方々のOn the Job Trainingの仕組みなどが必要という御意見をいただいております。がんのゲノム医療は、年間4万例ぐらいの症例が発生すると予想されており、その特性にも対応した人材育成が必要であるという御指摘があります。医学教育の中の御指摘や、医師の養成におけるゲノム医療の知識が不可欠な時代が来るということで、卒前教育から一般の医師のリテラシーを確立し、DTCや人間ドッグとゲノム情報を利用する場面が安易に拡大することがないように、適切な対応を図るべきであるという御意見もいただいております。

また、現場におきましては現在30万人の医師がいるということで、こういった医師に対する知識の対応は、日本医師会では医療従事者に対する教育啓発に取り組んでいるという御意見をいただきました。

4番目、ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入に関する議論です。これについては、現在の新たな製品や技術の保険導入に係る行政的な取扱いということで、以下のことが確認されております。

1つ目の ですが、医療で用いる検査キットや機器については、疾病の診断等に用いることを目的としている医療機関、検査所等に製造販売される場合におきましては、薬機法上の体外診断用医薬品又は医療機器に該当するということです。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ており、こういった製品の品質や有効性、安全性が確認され、薬機法に基づく承認を受ければ保険適用が可能となるということです。

8ページの上の です。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、配列決定で用いるDNAシークエンサーについては医療機器、前処理に用いる試薬については体外診断用の医薬品、解析に用いるプログラムは医療機器と薬機法上整理されております。海外で実施されている遺伝子検査システム、また解析プログラムを検査所で設計開発する遺伝子検査システムなど新たなものについては、従来、薬機法の対象外とされておりましたが、平成26年の法改正により、プログラムの提供を薬機法の規制対象とすることとなったことから、こういったプログラムについて薬機法の承認が受けられることになったということです。

次の ですが、我が国において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て、有効性等を確立することが必要であると。最終的には中医協において適用の可否の判断がなされるということです。直近では、難病に関して認められたということです。下のほうに、ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、「分析的妥当性」「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」を確保する仕組みが検討される必要があるということです。

費用対効果の観点の記載ですが、こういった観点を導入することについては、平成28年度の診療報酬改定において試行的に導入されることとなったわけです。今後、本格的な導入に向けて検討をさらに深めることとしております。なお、保険償還の可否に費用対効果の考え方をを用いる場合は、費用対効果の低いとされた場合について保険外併用療養費制度を活用できるようにするなど、患者さんのアクセスに配慮すること等も検討する必要があるということです。

5番目、ゲノム医療の提供体制については、医療への実利用が近いグループということでがん、難病等が挙げられております。こちらについて具体的な対応について検討を行っています。

がんについては、現状認識を踏まえて、がん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、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」におきまして更なる検討を行うことです。

また、診療報酬上の評価については、がんのゲノム医療の普及を踏まえて、現在ある遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの評価を参考にしつつ、検討を行うこととされたところです。

10ページ、難病については3番目の からです。難病については、患者さんの正しい診断が大事です。そういったことのために地域の医療機関から遺伝子検査を実施する医療機関に患者さんを紹介する仕組みや、検査を実施する必要がある対象患者さんの絞り込みの手法や、遺伝子検査に係る品質や精度の確保が必要ということです。検査前後のインフォームドコンセントの体制、手法を確立する必要があると。既知の成果だけではなく、新たに診断や治療法の選択、新規治療法の開発などについての研究を更に推進して、臨床の現場に還元を加速化すべきであるということです。

具体的な難病に対するゲノム医療の提供体制については、カンウセリング等について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て、難病や未診断疾患の診断に関する遺伝子検査の実施体制を踏まえて、厚生科学

審議会のもとに難病対策委員会があります。こちらにおいて更なる検討を進めることということです。

なお書きについて、がんの領域のほうで諸外国の企業によって、知的財産が保有されて、臨床の現場に供されようとしている体外診断薬等の現状について議論をしております。

議論の中で確認した事項です。最初の です。ゲノム医療に用いる検査システムについては、研究のフェーズと医療のフェーズの境界領域が融和しているといった特徴を有しております。既に実用化されているBRCA遺伝子検査ですが、これはサービス開始時には検査対象の4割が解釈困難で、臨床的な意義が不明とされていたわけですが、現在ではデータベースの充実により、その割合が2%まで低下したということで、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ところです。

次の です。そういったことから実用化の促進に当たっては、アカデミアや医療機関等における研究段階から、行政として適切にフォローし対応を検討する必要があると。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などを調査・整理する。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や機械器具、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対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ります。

また、遺伝子関連検査に係る試薬の品質や精度の確保に関しては、メーカーが提供す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としております。アカデミアで研究開発が進められたシーズについては、製造販売しようとする企業が見つからない場合におきましては、厚労省が学会等からいろいろな要望を受けて、医療上の必要性が認められる場合に企業への開発要請、開発企業募集などにより実用化の促進に取り組むべきであるということです。

医療技術の保険適用については、今後個別の技術の研究開発を推進していく体制の構築が重要であるということです。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が大事です。この中で国内のゲノム研究の成果を患者さん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、公的研究において知財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していくことが重要であると考えられます。日本医療研究開発機構(AMED)におきまして、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・運用によりまして、ゲノム研究

を総合的に支援する機能が強化されております。こういった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おまして、ゲノム医療の実現に向けた研究開発を進める取組として重要と考えられるということです。

別紙5については説明を省略しましたが、2ページの1の「ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題」の第1パラグラフの後に、「今後急速に臨床現場で供されると考える医療を想定しつつ検討を行った」ということで、1番のイントロです。以上です。

福井座長

ありがとうございます。この資料1について、20～30分時間を取って、御意見を伺いたいと思います。

小森委員

2点御指摘を申し上げたいと思います。1点目は、8ページの終わり、ゲノム医療の診療報酬上の評価に当たり、保険外併用療養費制度等の記載の所です。中医協で議論をして、試行的に導入される費用対効果の問題もございますが、ここでの議論は中医協の議論に影響を与えるものであってはならないということがございます。特に3名の中医協委員全て、この記載には非常に憤りを持っておられて、最後の「償還の可否に費用対効果の考えを用いる場合には、費用対効果の低いとされた場合について、保険外併用療養費制度を活用できるようにするなど、患者のアクセスに配慮すること等も検討する必要がある」との文章は削除すべきだと思います。私どもは、むしろこのような記載によって、本当に患者さんにとって、普遍的に必要な有用性、安全性が担保されたものについては是非、保険適用していただきたいという強い願いがあります。もちろん、費用対効果そのほか、様々な観点からの議論が必要ですので、これは中医協で十分御議論いただくということで、ここでのこの記載は、そういった方向に影響を与えるものではあってはならない。今日、唐澤保険局長がお見えではありませんが、是非お願いしたい。

もう1点ですが、4ページに戻っていただいて、2つ目のポチですが、医療機関内で自ら実施する遺伝子関連検査の問題です。2つ目のパラグラフの「また、保険収載する上で検査サービスという観点で質確保に基づく評価、審査を行う必要がある」保険収載する場合は、これはもう当たり前のことです。議論されたことは保険収載うんぬんにかかわらず、医療機関で行う、あるいはまた、医療機関外で行われたとしても、遺伝子関連検査については国民に対する影響、健康安全に基づく影響が非常に高いことから、この評価、審査、質確保をしっかりと厳しくすべきだということを議論されたと思います。したがって、もしも書き直すのであれば、「保険収載される場合は言うまでもなく、検査サービスという観点から、質確保に基づく評価審査を行う必要がある」

という記載でなければ、医療機関であっても、医療法に基づいて確かにこの前のお話のように、研究中核病院そのほかの規定はありますが、それ以外についても野放しではなくて、このゲノム関連検査については今後は、しっかりと精度管理を行っていこうという議論があったわけですから、そのようなことが反映される記載にしていきたい。この2点をよろしくお願いします。

福井座長

ありがとうございます。何か事務局からありますか。

厚生労働省金光保険医療企画調査室室長補佐

保険局医療課でございます。1点目にいただきました8ページの御指摘につきましては、このゲノムタスクフォースの場におきましても、費用対効果の考え方について御紹介を差し上げて、御議論をいただいたところでございます。本格的な導入ということで、今後平成28年の診療報酬改定で試行的導入をした上で、検討が中医協で続けられていくわけですが、ここでの書きぶりは委員が今おっしゃられたように、中医協での議論を制限するものではないところは、既に確認されているところです。費用対効果の低いとされた場合のところも、患者のアクセスに配慮すること等も検討する必要があるということで、あくまでも今後の議論次第というところで、この書きぶりとなっていると事務局としては考えております。

また、4ページの所でも御指摘がありました。それは今、委員の御指摘のとおりだと思っておりますので、事務局の中で相談したいと思っております。以上です。

小森委員

書きぶりは皆さんも大変重要でしょうが、あくまで問題認識は共有しておられると思っておりますので、書きぶりはやはり変えていただきたいと重ねて要望です。

福井座長

ありがとうございます。ほかに。

厚生労働省町田保健医療技術調整官

医政局総務課でございます。先ほど小森委員から御指摘がありました。言うまでもなく、遺伝子検査の質をきちんと確保することは重要と認識しているところでございますが、今回の取りまとめの3ページ、一番下の ですけども、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の水準を満たすことが必要であり、今後はそれを何らかの形でお示しするための議論を深めていく予定でおりますので、引き続きよろしくお願いいいたします。

辻委員

今の点に関してなのですが、3ページの品質管理の所ですね。最後の所のポ

ツですけれども、これは保険収載された遺伝子検査を念頭においての記載になっているかと思うのですが、さっきから話題になっています医療機関等で行う検査が研究費なり、そういったものをサポートされる研究活動の中で行われるものをどう続けるかということも議論が必要になってきます。もしも研究費でサポートされて医療機関で行う遺伝子検査、ゲノム検査を念頭において、その品質管理を担保するところも一方で必要というのは、小森委員の意見でもあろうかと思えますけれども、このポツの所に、そういった点を書き加えることが適切ではないかと思えます。それが1点目です。

2点目ですけれども、この2ページの所から(1)で遺伝子関連検査の品質・精度の確保という項目があって、次に4ページの(2)に患者・家族への情報提供と整理されてますが、ゲノム解析に基づく診断といいますか、そういう特性を少し考慮に入れたほうがいいと思います。その理由は、例えば血糖値の測定であれば、確かに(1)で書いてあるような、品質管理によって、極めて正確な結果が得られると思えますけれども、ゲノム解析に関しては、実は変異の種類が非常に多くて、結果の解釈の所が4ページの一番上のポツにも書かれているわけですが、「検査結果の解釈の質の確保も重要である」と。ゲノムに関しては、この点がとても重要で、今言ったように、血糖測定と違う意味があることと、変異の場所、種類によって検出感度100%にならないことがあることと、対象の遺伝子をたくさん、例えば50個30個の遺伝子を全体を見て判断する必要がありますので、私の提案は(2)を書き加えて、検査結果の解釈の質の確保という点を項目立てして、(2)に書いて、現状の(2)を(3)にして3つにしたほうがよく整理できると思います。つまり(1)だけを確保したら、全て確実に分かるかと言ったらそのようなことは決してないので、(1)は前提ですけれども、その上に検査結果の解釈の質をどう確保するかを2番目の項目として書き加えたほうがゲノム医療の特性をよく反映しているのではないかというのが私の意見です。

それから、最後の意見で5ページの所ですが、偶発的所見に関する項目の中で、2ポツの所です。「研究の中で得られた偶発的所見と、臨床において得られた」という記載の「臨床において得られた」という所がちょっと曖昧な表現だと思えますので、これは実臨床において診断を目的として行うクニリカルシーケンシングにおいて得られたとか、明確な記載をしたほうが分かりやすいのではないかと思えます。以上です。

福井座長

ありがとうございます。ほかにはいかがでしょうか。

宮地委員

今の辻委員のコメントにつきまして、補足させていただきたいのですが、

(1)(2)に加えて(3)の報告の質の御提案に関してです。本会議にて私たちで、この日本版ベストプラクティス・ガイドラインをこのタスクフォースで説明をさせていただいたときに、恐らく私たちの説明不足もあったかと思えますけれども、ベストプラクティスの原則の4つの柱がありまして、1つは質保証システム、2つ目が施設技能試験ですね。3番目は実は報告の質なのです。したがって既に網羅されております。先ほどコメントがあったとおり、この日本版ベストプラクティス・ガイドラインの要件はOECDのガイドラインに基づいております。これを推進することで、報告の質にもしっかり光が当たるようになっております。

辻委員

私の意見は、ただ、このような記載になると、ゲノムの検査を行えば確実なことが分かれると誤解されかねないので、ゲノム診療の場合にはその所が非常に重要になってきますので、あえて外に出して、2つのステップに分けたほうがいい。ハードとソフトも両方大事だということを明示したほうが分かりやすいと思うのです。つまり次世代シーケンサーにかけたら何でも分かるという誤解を得てはいけないので、限界のある解析装置ですから、それをいかに適切に解釈して、いかに運用するかがとても大事なことです。それは検査を担当する方だけではなくて、総合的な判断になりますから、そういう点で、僕は外出して、2つのステップにするほうが分かりやすいと思うのですね。検査室で全部できることではありませんので。

福井座長

堤委員、どう思われますか、この点につきましては。

堤委員

お二人の先生の間に入るとあれなのですけれども、ベスト・プラクティスガイドラインの4つの柱は既に出来ていることは間違いございません。やはり辻先生がおっしゃられるように、ハードとソフトとに分けて、ここでソフトの重要性というのは、ハードだけではないということを明確にしておくのは、それぞれが補完できると思いますので、そういう整理でよろしいかと思いません。お互いに補完できるものになると感じました。

福井座長

鎌谷委員、どうぞ。

鎌谷委員

この全体を通して、非常に重要なことの内容なのですけれども、例えば4ページの上のほうの検査結果の解釈の質の確保、それから分析的妥当性のほかに臨床的妥当性と臨床的有用性。あるいは7ページの下のほうに、非常に大きな変化として医薬品の投与可否の判定あるいは疾患の罹患リスクの判定を目

的とするような、例えばアルゴリズムとかソフトというようなものを医療機器として審査するという点に関して、こういう時代に対処するためには是非「統計学」と、高木先生の言われた「情報学」という文言をどこかに入れて欲しいとお願いしたと思うのですが。

例えば、6ページの一冊下の のところで、「教育訓練方法、キャリアの在り方」、こういうところで、では具体的に何をするのかということが分からないので、いつも文言だけで終わって進まないことが多いのです。欠けている内容は何かというと、例えば具体的に「統計学と情報学」というような文言をできれば入れていただきたいと思います。

福井座長

末松委員、どうぞ。

末松委員

6ページと7ページの、5ページから始まっているところです。「人材育成」のところで、これは藤原委員の前のあのプレゼンテーションと関係するところなので、藤原先生の御意見も伺いたいです。人材育成とか、このゲノム研究の成果を医療に実装していこうというときに、私、日本人類遺伝学会とか、遺伝カウンセラーの方の認定の重要性は指摘したのですが、この紙を見る限り、がん治療学会ですとか、要するに卒後教育のところ、同じゲノム医療と言っても実際にやることの質が相当違う。これは2つのフィールドだと私は理解しています。難病のほうに必要なノウハウと、がん治療のほうに必要なゲノム医療のノウハウというのは相当違う。そして、この前私が話したのは、専門医制度の構造的な問題というのがあって、まだこれが十分に議論されていなくて、恐らく専門医制度が診療科単位の縦割りの育成形態になっている。この人類遺伝学会も、それからがん治療学会等もその人材育成の枠から、事実上その議論から完全に外れた状態になっているところが問題だと思っています。それこそ書きぶりにもよると思うのですが、7ページの4番目のポツのところに、わずかにがんのゲノム医療のことが書いてあるだけで、学会を中心とした卒後教育の重要性とか、専門医資格との関連とかがしっかり入っていないと、非常に片手落ちになるのではないかと危惧します。これは藤原委員がどんなふうにお考えになるのかというのを、私自身も伺ってみたいので、発言しました。

福井座長

それでは藤原委員、どうぞ。

藤原委員

これは後から私も指摘しようかと思っていたのですが、人類遺伝学会の臨床遺伝専門医というのは難病とか希少疾患に関しては非常に歴史があ

ります。今のゲノム医療で一番対象になるのは、これから生活習慣病とか、がんとか、患者さんが多い領域なので、がんだけではなくて、あらゆる疾患の専門学会、例えば内科学会だったり、外科学会だったり、消化器外科学会だったり、呼吸器内科学会とか、神経内科学会とかありますけれども、そういう疾患の専門の学会の先生たちがこういうゲノムに関する知識をきちんと修得していかないと駄目だと思うのです。この臨床遺伝の専門医と臨床遺伝カウンセラーは非常に重要なのですけれども、それプラス、「各種学会の専門医制度の中でこういうトレーニングをしてほしい」という記載を入れていただければと思いました。

福井座長

専門医制度では、その横断的な横串のテーマについてどうするかというのは以前から問題になっているようですが、小森委員、日本医師会として、横串を刺すカリキュラムのお話をされておりますが、何かこのゲノムに関してアイデアがございますでしょうか。

小森委員

日本医師会といたしましても、生涯教育のカリキュラムの基本的医療課題については今年見直しをしたのですが、引き続きまして症候論についても今見直しを開始をする予定になっています。そういった中で、特にこのゲノムということについては、これまで実は余り生涯教育の中に入れていませんでしたので、これは是非入れる形で、生涯学習ということでは担保したい。

また、専門機構の理事としては、今御指摘のことは非常に重要な基点だと思っています。今回、共通講習ということで、医の倫理等についても学び続ける、こうした視点は打ち出されたわけですが、いわゆる横串の全ての医師が持つべき視点というようなことは、やはりあるかと思えます。そのことを議論していきたいと思えます。

併せて、今、国家試験の改善検討部会が開催をされていまして。実は、これは最終が15時から行われるのです。そこで議論されることなので、今申し上げることはできませんが、この国家試験についても「ゲノム」という言葉について入れ込むという方向で議論しているということは申し上げていいというように思っております。以上です。

福井座長

辻委員、どうぞ。

辻委員

今のことに関連してなのですが、専門医制度の中ではやはり横断的なそういう診療領域というものがどちらかというと排除されているというか、全体がそれぞれの縦割りになっていて、余りにもそちらのほう排除されている

形になっていて、特に、基本診療領域とは全く相容れない形になっています。このタスクフォースのミッションでないかもしれないのですが、そこは今後大きな課題として検討すべきだと思います。

それから実際には、私も発言しましたがけれども、横断的に幅広く横串としての臨床上の専門医の果たす役割と、それから各科領域で、その疾患について非常に深い経験を持っていらっしゃる、なおかつゲノムのリテラシーを十分持っている専門家の育成と両方必要なのです。医療の現場では連携するといいますか、両方の役割がありますので、それぞれの非常に深くその当該疾患の経験豊かな、しかもゲノムリテラシーの深い人材育成と、それから横断的な役割の人材育成と、その連携というのは大事になってくるのだと思います。

福井座長

高田委員、どうぞ。

高田委員

1点だけです。10ページのマルの4つ目の2行目、「こうした状況を参考にしつつ、具体的な難病に対するゲノム医療の提供体制についてはカウンセリング等」というところですが、これに「遺伝」を入れていただきたいと思いません。ほかの所は全部御配慮いただいているので、ここだけ忘れていただけだと思うので、よろしくお願いします。

福井座長

佐々委員どうぞ。

佐々委員

今の医の倫理に関係があると思うのですが、前回、末松委員から福祉の視点というのも大事だと言っていたので、医の倫理のこの中に「福祉」という言葉がちょっと見つけられなかったと思いますので、多分「人材育成」の辺りに入るのかと思いますが、福祉の視点をお願いしたい。

今、お医者様の中で横断的なのということがありましたけれども、カウンセラーも薬剤師も看護師も、あときっとバイオインフォマティシャンの方とか、皆さんに共通することであるので、そのようにお願いしたいと思います。科学が進歩して悲しい思いをする人が増えてしまっただけは仕方ないというところをお願いしたいと思います。

これも、またどこに入れていいかよく分からないのですが、難病の方やいろいろな方の検査や、カウンセラーのことが保険収載になって、皆さんが助かるようになるのはとてもいいと思うのです。ただ一方、一般市民にもこの「医療費の増大」という言葉がいっぱい届いてきまして、資金政策のほうはどうなるのかということが何か心配なので、やはりそれについてもどうい

方向ですよというようなことも、考えをどこか入れていただけたらいいかなと思いました。よろしく願います。

福井座長

宮地委員から先に、すみません。

宮地委員

先ほどの専門医のところの議論で、少し欠けているのではないかなと思った視点があります。19診療の基本診療領域というのは今確定しているわけですが。その中で、やはり縦割りというか、各専門領域別になりすぎていて、こういう横断的な領域をどうやってカバーしていくかという問題点があります。解決の方法は少ないのですが一つとして中央診療部門の基本診療領域があります。その一端を担う臨床検査学は基本診療領域の一つです。この議論を聞いているとやはり誤解があるのは、検査というのはただ分析するだけを検査と考えているのが日本の今までの考え方だったのですが、国際的には、検査を依頼するところから利用されるまでが検査室の責務とされております。検査の全プロセス全体でもってサービスという考え方で、その質を確保するために「OECDガイドライン」等ができており、ISOの考え方も全てそうっております。したがって、中央診療部での人材育成は極めて重要な課題です。中央診療部として、横断的に全診療科に影響できます。それからゲノム医療の時代になりますと、今まで行ってきた測定の精度管理だけではなくて、我々が培ってきた検体試料の品質管理、それから情報の管理というのは今後非常に重要になってきます。どうやって選択的に電子カルテに掲載していくとか、履歴を残すかとか、そのコントロールというのは中央診療部でないとできないのですね。そういうところの人材育成という意味で、我々日本臨床検査医学会は、取組が遅れているのですが、遺伝子に関するカリキュラムの整備をしまして、昨年から専門医試験にも反映させて、2020年の新専門医制度施行に向けて準備しているところでございます。

福井座長

武藤委員どうぞ。

武藤委員

4～5ページにかけての(2)患者・家族への情報提供に関するところで、2件の意見があります。一つは、4ページ目の終わりからのチェックマークのところですが。最初のところは、遺伝学的検査として確立されたものの実施に関する注意事項なので、特に問題ないと思うのです。

その次、5ページ目に入って、チェックボックスのあるところがいきなり「偶発的所見」になっているのですが、本当はその前に、研究レベルで行った本来所見なのだけれども、診断支援に使う場合の話が辻委員から御指摘があっ

たと思うのです。そのお話があり、それから2次的に見つかるもの、それから偶発的に見つかるものという順番があります。これがちょっとごちゃごちゃになっているので整理していただく必要があるということと、いずれにおいても患者さんや御家族に誤解がないように、つまりどれが信用できるというか診断なのか、あるいはあくまでもまだ未確立な研究結果なのかということをお誤りのないようにお伝えする努力をするということは、問題ないことかと思しますので、その点を加えていただきたいと思います。

もう1点目は、偶発的所見の扱いに関してです。5ページ目で、前回強調しすぎたせいもあるのですが、米国のを参考にせよというようなものがあるのですが。そもそも中釜班で検討していただいている、中釜先生は参考人でもいらっしゃるから、まず国内ではそこで集約して検討しているという事実と、加えて諸外国の状況も参考にしたらどうかぐらいの書きぶりにしていただいたほうが格好がつくと思います。お願いします。

福井座長

藤原委員どうぞ。

藤原委員

2点です。最初、医師会の小森先生もおっしゃっていた9ページの保険外併用療養費とか、中医協の議論のところ。私も費用対効果の判定を踏まえて保険外併用療養費制度を活用するというのは、ちょっと言い過ぎかなというのがあって、そこは異和感を覚えるのと、もう一つは、これは何度も申し上げていますが、がんの領域では既に非常に広くがんのゲノム医療の、例えばクリニカルシーケンスとか、それからマルチプレックスの遺伝子検査等が導入されているのです。この10ページの下の方に、「臨床の現場に供されようとしている」と書いてますが、もう供されているので。これも何度も言っていますが、既にIVDラグと言って、海外で普通のように患者さんが使われているがんの遺伝子検査のほとんどが、日本では受けられない現状を放置したままというのはやはりおかしい。例えば、中医協の方々、平成28年度改定は終わったばかりですが、2年後にこういうゲノムの保険医療に関する議論をされるのでは余りにも遅すぎて、既に世界で非常に広く使われているがんのゲノム医療について、どういうふうに保険適用、今後国内で国民皆保険の中で使っていくのかという議論を早急にしていただきたいと思います。これは9ページ観点で。そこまでここに書くのは無理だと思いますけれど、唐澤さんとかがいらないので、そういうふうに伝えていただいて、中医協で2年後に議論するのではなくて、早くこういうことは議論していただかないと、患者さんが困っているわけですから。それを見てほしいというのが1点です。

それから9ページの下から2行目、「既存の遺伝的検査」と書いていますが、これは「既存の遺伝学的検査」なのか、その辺がよく分からないので、事務局で後で整理していただきたいところです。

最後は11ページで、がんのところは特出ししていただいているのですが、はっきりと、IVDがラグがあるということを書き添えていただきたいのです。これからの話ではなくて、もう乳がんの患者さんはたくさん困っているわけですね。それを直視しないというのは明らかにおかしいので、「IVDラグは今あるので、それに対して早急に対処する必要がある」と認めるような記載を頂きたい。

これも前回申し上げましたが、薬機法で承認するということの仕組みが作られたのはいいのですが、それはここの議論とは離れますけれども、薬価によってビジネスをやっている企業が申請するかどうかは判断するので、そういう視点をどこかに考えていただかないと、制度は作ったから承認するからいらっしゃいと言っても、外国の企業の人はそのようなことは考えもしないと思うので、何か工夫があったほうがいいかと思います。

福井座長

ほかにはいかがでしょうか、横野委員どうぞ。

横野委員

2点です。1点目は、先ほど武藤委員からも指摘があった「偶発的所見」のところ、私も武藤委員の御指摘に賛同します。

2点目は、それと関係がある部分ですが、プライバシー保護に関して、この中に書かれている部分が具体的に見つけられなかったもので、少しでもいいので記述を入れていただきたいと思います。既に個人情報保護法の議論はここでもしました。また次回以降、社会環境整備の中でそれに関連する議論は出てくると思いますが、ゲノム医療の質の確保という観点からも、医療の現場でどうやってプライバシー保護のための体制を作っていくかということについて、具体的な議論をして、ゲノム情報が適切に取り扱われることが確保された上で、ゲノム医療が行われるような体制を作ることがやはり重要かと思います。これは個人情報保護法の議論にとどまるものではありませんので、医療の質の確保という観点からの議論も必要だと考えます。

福井座長

ありがとうございます。それでは時間も大分過ぎてしまいました。かなり御意見いただきましたので、このとりまとめ(案)に関しては本日の御議論を踏まえまして、事務局にて修正していただき、再度委員の先生方にそれを御確認いただき、そのような手続を取った上でまとめさせていただきたいと思います。よろしいでしょうか。

それでは議題の2「消費者向け遺伝子検査ビジネスについて」に進みたいと思います。事務局より資料の説明をお願いいたします。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それでは資料の2でございます。1ページ、まず、本タスクフォースの検討にあたっての基本的な考え方をお示ししております。これは、第1回のゲノムのタスクフォースの資料と同じです。一番上に、「日本再興戦略」がありますが、これは昨年6月に閣議決定されたものです。この中に、「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」という件がございます。いろいろ書いてありますが、4行目、ビジネスに関して、「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の保護を図るなど、健全な発展を図る」と書かれております。そして一番下のほうですが、本タスクフォースの検討にあたっての基本的な考え方が4つです。このうちの3つ目ですが、「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」という件がございます。

次の2ページ目で、こうした基本的考え方を踏まえた今後の開発の進め方という図です。まず左のほうに緑の玉のように書いていますが、バイオバンクとして社会的インフラとして整備される項目と研究を行っていただいて、ゲノムデータと疾病との関連性についての知識が蓄積されていくわけですが、主として医療機関側によって実施されているものは医療のほうにいろいろ成果が還元されるという方向です。それから社会のニーズに基づいて企業によって実施していただいているようなものについては、より健康増進的にいろいろな成果が使われるというものです。こうしたものでして、下のほうですが、多因子疾患リスク研究等を用いたDTCです。こちらについては医療や健康増進に応用していくことが可能となるように、質保証の在り方を検討すべきではないかというのが、今後の開発の進め方の中での一つのポイントではないかと考えているところです。

次の3ページ、消費者向けの遺伝子検査ビジネスに関する主な御意見ということで、これまでのタスクフォースの中での意見を5つに整理しております。1つ目が、医療と非医療を分けずに、一定の枠組みの中で議論すべきではないか。2つ目が、行政指導や自主規制だけでは、悪質な事業者が野放しになるのではないか。3つ目が、分析的妥当性を担保する仕組みが必要ではないか。4つ目が、科学的根拠、特にその中でも臨床的妥当性・有用性を担保する仕組みが必要ではないか。5つ目が、消費者への適切な情報提供を担保する仕組みが必要ではないかという御意見です。

4ページ目以降ですが、こうした5つの主な意見に対する現状の整理を事務局のほうでさせていただきました。左のほうに論点、一番右に消費者向けの

遺伝子検査ビジネスでの対応状況、真ん中に参考として医療分野の前回までの御議論について、整理しております。まず論点の1、医療と非医療を分けずに議論すべきではないかということですが、これは共通の項目ということで、医療で用いられる遺伝子関連検査と消費者向け遺伝子検査ビジネスにおいては用途や目的が異なるため、それぞれの特性を踏まえて議論が必要と整理しております。2つ目、悪質な業者が野放しになるのではないかとということですが、医療分野においては医療法制があるわけです。ビジネスのほうですが、まず医療行為の不適切な実施がなされた場合は医療法制によって取り締まられることになっております。個人情報保護法の観点からは個人情報保護法制が存在して、これの下に規制されるということです。それから、消費者保護の観点からも、景品表示法等の消費者保護法制が存在しているところです。全般事項ですが、特に分析的な妥当性などを含めて、経済産業省のほうでガイドラインが規定されております。これについては資料の最後の14、15ページにございます。まず14ページのほうは、経済産業省のほうで「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のガイドライン」が平成16年から告示されているところです。

15ページは遺伝子検査ビジネス事業者の遵守すべき事項ということで、平成25年に示されたものです。1つ目は、倫理的・法的・社会的課題への対応ということで、消費者の情報提供の在り方をどうすべきか。それからインフォームド・コンセントの在り方について、文書に盛り込むべき内容ということで、御覧の項目が載っております。特に、科学的根拠についても基準を示しており、査読付きの雑誌掲載、日本人が対象の論文であること、異なるグループから複数報告があることなどが書かれております。その利用目的の厳密な特定や取扱いに注意を要する情報の取得の原則的な禁止、それからカウンセリングの実施などが規定されているところです。2つ目ですが、精度管理等の技術的課題への対応については、標準作業手順書や機器の保守点検作業書等の整備や、内部精度管理など、教育・技術試験に関する記録の作成、3つ目は消費者からのクレームに関する記録の作成です。4つ目ですが、安全や健康上の問題が生じた場合に業務を即時停止し、関係省庁に報告をするという規定。5つ目は、衛生検査所の指導要領に準じた工程管理・精度管理に努めることとされ、御覧の項目が規定されているところです。こうしたものが経産省のガイドラインで規定されているということです。

5ページ、論点の3、分析的妥当性を担保する仕組みです。これについて、医療のほうにおいては臨床検査の精度管理基準で、衛生検査所では規定がございしますが、医療法には規定がないところです。また、関連検査の精度管理の基準については、今後日本版ベスト・プラクティスガイドラインを参考に、

検討予定となっております。右のほうは消費者向けの遺伝子検査への対応は、ガイドラインの中で既に規定があるところです。

科学的根拠を担保する仕組みについては、医療のほうでは保険収載の際に臨床的妥当性や有用性等を評価する仕組みや、薬事規制の対象となること。それから自由診療について、医師の裁量の中で実施がされるということです。右のガイドライン、ビジネスのほうはこれについても論文の選択基準や検査結果報告の科学的根拠の明示や、第三者委員会における科学的根拠の審議などの規定がございます。最後5番目の消費者への適切な情報提供の仕組みについては、医療においては検討予定です。患者やその家族に対する説明事項、留意事項、それから偶発的所見による対応や血縁者に対する情報提供の在り方についても考慮するという事です。

右のビジネスのほうですが、こちらについてはインフォームド・コンセントの取得や、相談窓口、カウンセリング体制についての規定がございます。偶発的所見への対応や、血縁者に対する情報提供に関する規定はないところです。以上整理したのが現状です。

6ページ、消費者向け遺伝子検査ビジネスの健全な発展に必要な基本的事項についての論点の(案)です。1点目、「日本再興戦略」を踏まえ、多因子疾患リスク研究等を用いた消費者向けの遺伝子検査ビジネスについては、医療や健康増進に応用していくことが可能となるように、質確保の在り方を検討すべきではないか。2点目、医療や健康増進に応用するための質確保として、以下の視点が必要ではないか。分析的妥当性の確保、それから臨床的妥当性・有用性、特に参照エビデンスの質の確保。また遺伝カウンセリング体制の確保、こういった視点が必要ではないか。こうした質確保を行うにあたり、事業当事者の取組を促進することに加え、学術団体・有識者等と連携して、実態の把握を行い、質の確保の在り方を検討していく必要があるのではないかとということです。以上が今後の論点です。

参考資料ということで、8ページ以降は前回第4回に掲載した資料を再掲しております。以上です。

福井座長

この消費者向け遺伝子検査ビジネスに関して、鎌谷委員、小森委員、佐々委員、高田委員から資料を御提出いただいております。順番に御説明をお願いしたいと思います。最初に、鎌谷委員からお願いできますでしょうか。

鎌谷委員

DTC遺伝子検査の数理的解析ということで、何でこのようなことを出したかということ、内容を読んでも多くの方は完全にはお分かりにはならないと思いますけれども、重要な臨床的妥当性と臨床的有用性というのは、具体的には

何をいうかと言うと、こういう考察を言うということで参考に出させていただきました。

例えば臨床的妥当性については、分析的妥当性というのは遺伝型あるいは配列が本当に正しいかどうかということで、それは0か1かで決まるのですが、0か1かで決まらない場合、どういうことで科学性を保つかというと、それはもう既に文章では難しく、数理的に書き表すしか方法はないということだと思います。それを全員が分かっている必要はもちろんないのですが、やはりそこを担保していかなければいけないということです。

1番目の考察では、小さなリスク要因、例えば100分の1ぐらいの要因で、それに対して呼び掛け、アドバイス等を行うことに意味があるかということ、次は集団全体ではなくて高リスク群のみに介入を行うことは有効かということの2点で、これは、これからかなり起こり得ることだと思います。

例えばDTC遺伝子検査、そのほかのものでもそういうことはよくあるのですが、例えばメタボ検診の場合の検査結果によって、心筋梗塞になりやすいという判定ですが、それも同じようなもので、たばこを吸うとがんになりやすいというのも100%ではないわけです。そういうときに、メタボ検診などでは、心筋梗塞になりやすいから、そういう人たちに限って栄養指導を行う、そういうことが本当に有効かどうかということに関する考察です。

1番目の考察では、小さなリスク要因、例えばある遺伝子の遺伝型が、ある心筋梗塞のなりやすさに1%寄与するとします。そのリスクがなくなった場合、どれぐらい心筋梗塞は減るかという考察をすると、これは結構直感と違って、25%ぐらい減るだろうという予測になります。それはいろいろな要因があるので、一般的な要因に関して考察したものです。

2番目には、集団全体ではなくて、高リスク群のみに介入、ここでは「介入」と書いてありますが、薬などではなく、例えばアドバイス、栄養指導などになると思うのですが、そういう場合、全体に介入を行うよりもどれぐらい有効かということに関するものです。これはゲノム以外の問題では、Targeted Marketingというか、全員に宣伝するのではなくて買いやすい人に宣伝するとどのぐらいの効果があるかとか、あるいは先ほどのメタボ検診などで、病気になりやすい人に限って栄養指導を行うことは効果があるかというようなものと極めて似たようなものです。

これも絞った場合の効果と全体の効果、例えば絞った場合のほうがやはり効果が大きいと推定されますが、どのぐらい大きければそちらのほうがやったほうがいいのかということの数理的に考察するという手法に関するものです。

こういうことを考えて、どうしても100%でないものというのは、それをやったほうがいいのか、やらないほうがいいのかということを決めるときに、数理

的な解釈以外では、どうしても直感とか好み、あるいは利害などに捕われるのですが、そうではなくて、本当にやったほうがいいか悪いかということをも100%でないときに考察するときには、このような数理的なもの、先ほど言った統計学とか、情報学を使った考察が必要で、こういうものは患者さんとかの全員ができるわけではないので、そういうことを要求することはできませんけれども、例えば臨床医あるいは遺伝子やゲノムに関係する学会、パラメディカルの方々には教育していく必要があるのではないかと考えて提出しました。

福井座長

ありがとうございます。小森委員からお願いできますでしょうか。

小森委員

お手元に、今回は予告のような形で表紙だけをお見せしましたが、「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝子科学的検査Q&A2016」を御提示しております。一番最後のページ、12ページを御覧ください。

この冊子を作るに当たり、検討に当たっていただいた委員の先生方の名簿です。1つは、会内にある学術推進会議で、座長は清水孝雄日本医学会副会長です。委員の中に、今日お見えの斎藤加代子先生も御参加です。もう1つは生命倫理懇談会で、座長は高久史磨日本医学会会長です。そこに、御覧のとおりですが、今日お見えのメンバーでは高田史男先生もメンバーとなっております。1年3か月の非常に熱い議論が行われ、そして合意に至った文章です。今日の本題であるDTCに係る部分だけ読ませていただきます。

この冊子そのものをめくっていただいて、1ページのフローチャートですが、分かりやすいように書いています。3ページはQ2の続いているところのDTC遺伝子検査の所です。いわゆるDTC遺伝子検査に関しては、あくまでも確率に基づく疾病罹患の可能性を予測する検査であり、医療で診断のために行う確定検査とは違う。健康増進のための検査商品であり、診断や医療行為に当たらないというのが、企業側の主張です。

しかし、医療でも確率に基づく検査は幾らでもあり、それらは当然医療行為として実施されており、企業の主張をもって、DTC遺伝子検査は医療ではないと断言することはできません。

4ページ、上のほうのA3の最後のパラグラフです。DTC遺伝子検査を始めとする、いわゆる遺伝子検査ビジネスが流行しており、大きな問題となっております。殊に、最近急速に増加しているインターネットを介しての通信販売や遺伝医療を専門としない医師や歯科医師を介して提供されている遺伝子検査ビジネス商品と同等の検査の販売などは実施されるべきではない。明確に否定しております。

最後ですが、9ページのA14です。DTC遺伝子検査を通じた多因子疾患の発症リスクなどは、様々な社会的議論を呼び起こしています。DTC遺伝子検査は欧米の多くの国では、法的規制等により制限されていますが、日本では今のところ遺伝子検査としては十分に管理されておらず、また医療は厚生労働省、ビジネスは経済産業省の管轄となっているために、明確な法的規制がなされないままになっています。実際には、医療行為として行われるべき遺伝学的検査と紛らわしいものも存在し、その適切な規制の必要が議論されています。医療であるにかかわらず、遺伝子の情報を明らかにする場合には、検査の一連の過程が正しく実施されていなければなりません。

あと幾つか書いていますが、一番最後です。10ページです。DTC遺伝子検査につきましては、国際的にも様々な議論がなされているところであり、希望者に対しては特に慎重に判断するよう、指導する必要があります。

チェックリスト10か条も少し紹介していますが、これは今日お見えの構成員の武藤先生に御作成いただき、参考人として御講演をいただいたことによるものです。

ここで明確に議論されたことは、後で高田先生もお話になるのではないかと思います。先進諸国の中で唯一この問題について、経済産業省が管轄しているという根幹的な問題があって、これは全く容認できないと思っておりますが、皆様いかがお考えでしょうか。大切なことは、国民の安全、安心、そして健康を担保した上で、研究そのほかの在り方についても検討していくということとして、最初に申し上げましたメンバーです。日本医学会の会長、副会長会議でも、日本医学会としても、この文章として発表することに御同意をいただいていることを併せて申し上げて発表とさせていただきます。

福井座長

佐々委員から資料の説明をお願いします。

佐々委員

本日は「ゲノムリテラシー醸成の必要性」という資料を配らせていただきました。私ども、くらしとバイオプラザ21という団体では、1ページ目の一番下にあるように、消費者もきちんとバイオテクノロジーについて理解をして、自分でいろいろなサービスや製品を選んでいかなければいけないという立場です。これについては、消費者保護法が消費者基本法になり、消費者も自立した存在として情報を得て、何でも誰かの言うとおりにすればいいというわけにはならないのだという背景があります。また、薬事法が薬機法になりました。その中でも国民の役割というものがきちんと書かれましたので、医薬品や医療についても、やはり市民もきちんと分かって選んだり、場合によってはセカンドオピニオンとか、自分で考えていかなければならない時代だと考

えております。

2ページ目です。ゲノムリテラシーと言いましても、実際は医療だけではなくて、DNA情報を使って遺伝子組換え作物・食品などもありますので、ここでは2つの分野と2つの場ということに分けて御説明させていただきたいと思えます。

2つの分野というのは、1つは食であり、もう1つは、今日ここで皆さんと御議論させていただいている、医の分野と考えております。実際、ゲノムリテラシーを醸成する場としては、学校教育もありますが、社会教育、消費者教育の場というのも、とても大きなものです。1つの例として、遺伝子組換え作物・食品のほうのゲノムリテラシー醸成の現状を御紹介します。

こちらでは、例えば作物のほ場見学会があったり、実験プログラムとして食材からDNAを抽出したり、大腸菌で光る組換え大腸菌を作ったりというような教育プログラムなどが、結構整っております。下にあるように、いろいろなツールはできているのですが、理解が足りないのは普及活動が足りないのではないかとされています。

これらの活動は、学校教育の中でも、スーパーサイエンスハイスクール（SSH）とかサイエンスパートナーシッププログラム（SPP）、高校と大学の連携の中などで行われているほかに、食品関係や業界の団体、市民団体も行っています。

これに比べて医の分野を考えますと、ゲノム指針の基本方針の中に「研究者も国民や社会の理解のために対話をしていきましょう」という文章を入れていただいているのですが、実際に学校教育の中で人のゲノムに関するところをどこで学ぶのかというと、日本ではヒューマンバイオロジーというような考え方が余り定着しておりませんので、生物、家庭科、保健の授業に分散した格好になっております。口腔粘膜の細胞からDNAを粗抽出したりする実験などもあります。そこにルールがありません。

また、社会教育のほうでは、この後のくらしとバイオプラザ21の取組を御紹介したいと思えますが、サイエンスカフェや実験プログラム、それから一番最後に付けたサイエンスアゴラで2014年に行った、DTCに関するシンポジウムですが、このような取組をやっています。具体的なルールをゲノム指針から推し計って、できるだけこれに従いましょうという形で、それぞれの立場の人が進めているところではあります。先生方も高校生が口腔粘膜の細胞を使うときに、生命倫理の配慮はどのようなだろうということ躊躇されることが多いです。

また、一番下の課題の所になりますが、例えば「がんになったときはどうしましょう」というようなお話はあるのですが、今、国民の2人に1人が、が

んの診断を一生に1回受けると言われている時代に、がんになる前から知っておきたいことというのは、どこで学ぶのでしょうか。なかなか市民にはこういう情報が届いていない状況であり、議論がなかなか進まないところです。

1つの例として、3ページ目に「個人遺伝情報の特徴」という図を付けました。これは10年ぐらい前にバイオインダストリー協会で、デザイナーと相談して作ったものなのです。普通の個人情報というのは過去と現在の自分を中心としたものでした。この実線で囲った四角だったのが、ここに遺伝情報が入ってくると、兄弟やまだ見たこともない自分の子供、時間、空間的にカバーされる個人情報の範囲が広がるから、遺伝情報の扱いには気を付けなければいけないという図を作りました。こういう図を自分たちで作らなければならぬぐらい、ゲノムリテラシーを伝えるツールがそろっていない状況です。

4ページ目は写真でお示ししたのですが、遺伝子組換えの場合は見学会をしたり、組み換えてできた蛋白質の検出、実験キットなどを使っているいろいろなことができているのですが、医の分野については私どもの活動で、ここにいらっしゃいます堤委員や武藤委員をお迎えして、2014年にサイエンスアゴラを行ったり、又はその隣の写真は武藤委員にサイエンスカフェにおいでいただいたときの写真です。こういうことをいろいろな団体がそれぞれ自分の歩みの中でやっているという状況です。是非この会議でも市民のゲノムリテラシーというものを考えていただきたいと思っています。

最後に、このシンポジウムのプログラムの一番初めのページを見ていただきたいと思います。いろいろな人が関わって科学技術をよく理解して進めるということで、パブリック・エンゲージメントとあって、いろいろな人が関与していくのだというのが、今のサイエンスコミュニケーションの考え方です。ここでの登場人物を見ていただきますと、武藤委員、堤委員のほかに、例えば生協の方、学校の先生、メディアの方、このときは経産省にいらしていた柳沼さんと本当にいろいろな人の立場から意見を持ち寄るということをいたしました。今後こういう活動にも皆様の御理解を頂きたいと思っております。よろしくをお願いします。

福井座長

ありがとうございます。高田委員から説明をお願いできますでしょうか。

高田委員

「遺伝学的検査の質保証 海外事情とわが国の目指す方向性」という資料を御覧ください。1枚目をおめくりください。この資料に基づいて説明してまいります。

まず、米国の規制状況です。米国は連邦法のFood Drug and Cosmetic Actによって、基本的なベースが作られていまして、その中にFDAの設置もあるの

ですが、そこが遺伝学的検査を規制承認しております。研究機関で研究試薬を用いて行われる検査、いわゆるLDTは当初から規制対象になっているのですが、従来は大学病院等が行っていたということで、基本的に全く関与していませんでした。その他の医療機関においてはCLIAという法律に基づいて認証を受けたClinical Laboratoryで行うことという規定になっております。2007年以降に、自分たちで研究所を作って未承認のDTC遺伝子検査を販売する企業が増加してきたということで問題点が指摘され始めました。科学的根拠は乏しく、消費者が結果を誤解する恐れがある、FDAによる規制の必要性が、それに対するものがASHGとACMG、学会、国の行政機関等から出されるようになりました。

次のページです。その1つの象徴的な例として、23andMeを例に挙げております。23andMeは2007年にサービスを開始して、写真にあるように2008年に著名人を集めてSpitting Party、唾液を吐いて調べましようというのを大々的に始めました。左にあるように、インターネットを通じて検査を宣伝・販売します。254項目の体質等を調べ、90数万箇所のSNP解析に基づく情報を基にという触れ込みで始めております。

これに対して、先ほどの流れからFDAが2010年6月に同企業へ通達を行いました。基本は疾患リスクに関する遺伝学的検査は医療機器に該当する、それに対してどう考えているかということ、まず投げ掛けています。

そして、その後、繰り返しこの検査に、会社ごとにばらつきがあるのはなぜかとか、数理統計学的なものを扱っているのに、その説明をFace to Faceで行わない、遺伝カウンセリング等を行っていない事態をどう考えるかとか、様々な質問を投げ掛けたのですが、23andMeは答えなかったと。あげくの果ては、自分たちはLDTだと言い始めたので、FDAは最後は我慢が限界に達し、2013年11月に、事実上の販売中止命令を公開書簡という形で公開され、アメリカにおけるサービスは中止となりました。一部の祖先検査とか、このときまでに提供していた顧客の生データの提供はするけれども、それ以外は一切中止と。その後、規制の弱いカナダ、イギリスに営業拠点を移して、そこで検査サービスを開始しております。アメリカではやっていません。

2014年の6月に23andMe社による常染色体劣性遺伝性疾患、Bloom症候群の生涯発症しない保因者検査の510(k)申請をFDAが受理しています。510(k)申請というのは、既に技術的に容認されているというものをを用いた2例目以降の申請を簡便化させて受理するというものですが、それを認めたと。2015年2月には、同社が承認申請していたBloom症候群の保因者DTC検査をFDAが認可しました。2015年10月には、米国で健康に関するPersonal Genome Serviceの再販売を発表し、これが36疾患でした。非発症保因者検査等ということです。これを受

けて、一部、日本などでは非常に大きな誤解が生じ、戸口が再開され、もう止まらないというようなことが、まことしやかに語られるようになりました。これは全くの誤解で、米国では事実上は祖先検査と、常染色体遺伝性疾患の非発症の保因者検査以外、事実上全て止められた、「息の根を止められた」と言っているのか分からないのですが、そういう状態となっています。

次のページです。それも含めた3番目として、FDAのこれまでの取組を概観します。2010年5月にDTC企業、このときはPathway Genomics社が全米の最大手のWal-Martで、唾液最終キットを販売することを発表しました。ですが、これは直ちにFDAがDTC企業を監視することを決定し、同企業に通達を出しています。医療関連の宣伝文句を用いて販売する場合、承認申請に向けての事前の話合いが必要であろうということを投げ掛けまして、この上記ドラッグストアチェーンは検査を販売する直前に中止しています。その後、2010年の6月、7月に、他のDTC企業19社に通達しています。そして、23andMeを除いた全ての企業が販売をやめました。

そして、2010年7月、2011年3月に公聴会を開いて、これがDTC遺伝子検査を含むLDT規制についてという、LDT規制を実際に行っているのかどうか、悪影響も及ぶのではないかとということも含めて公聴会が開かれまして、そういったプロセスを経た上で、先ほどの2013年11月に23andMe社に販売の中止命令が出されました。そのときの主な理由は先ほど縷々述べましたが、「承認されないままに販売を続けている、公衆衛生上の悪影響の懸念」という、非常にきつい口調で出されています。

2014年10月に、LDT規制強化のガイダンス案を発表しました。それは23andMeが「我々はLDTである」と言い続けようとしていたということも背景にあるかと思えます。2015年2月に23andMe社が承認申請したBloom症候群の遺伝子検査を認可しました。そして、2015年10月にFederal register noticeでclearanceが免除される保因者検査を実施する際に検査施設が満たされなければならない要件を公表されています。以上がアメリカの流れです。

次のページです。次に代表的な地域として、欧州連合について解説させていただきます。まず規制状況です。Directive 98/79/EC (IVD) 指令は、1998年に策定されて2003年に適用されておりますが、In Vitro Diagnosticsに対して欧州連合の加盟国等に対して、この規定している体外診断薬及び医療機器の安全性、質、実施に関する上市前の評価の要件を加盟国内の国内法令で実施することを求めています。要するに、法令を作ってやりなさいというのが指令の定義なので、そういうものが2003年にEUから出されました。

そして、EU域内で自由に医療機器及び体外診断薬を流通させるためには、製造業者は上市前に当該製品がIVD指令で要求される項目に適合しているか

どうかを証明し、CEマークを取得する必要があります。

この取得の方法は2つありまして、製品のリスクに応じて、その証明方法は異なります。ハイリスクに分類されている機器及び検査というものは、加盟国の行政当局によって通知を受けた第三者認証機関が、要求項目を満たしているか適合性評価を行う、第三者機関による評価です。

低リスクの場合は、EUの場合は製造者が当該検査の安全性、品質等について、同指令で要求する項目に適合していることを自己認証することでCEマークを出せるという落とし穴というか、抜け道というか、そういった形になっています。

医療機器の場合は、例えばエレベーターとか工業機械などと違って、人が押し潰されて死ぬとか、落ちて死ぬということはないので、そういう意味では低リスクに分類されるという考え方のようで、検査製造社による上市前の自己認証のみが要件となっております。

次のページです。そして、IVD指令の問題点としては、遺伝学的検査に対する上市前の評価が欠除しています。それから、対象範囲が医療ないし疾患に関わる遺伝学的検査に限定しているため、それら以外の予測的遺伝学的検査や栄養遺伝学的検査及びLDTというものは適用範囲に含まれていない。それから、新たな科学技術に対応しきれなくなってきた。医療機器の定義や規制に加盟国家の統一性がなかった。そもそも法律を作らない国すらあったということです。それから、遺伝子検査ビジネス、特にDTC遺伝子検査への対応に制度疲労を来していることが議論されていて、改定を求める声がEUの議会から出てきていたということで、2012年9月26日に欧州委員会がIVD指令を全面改正する規則案を発表しました。指令と規則案の違いを次に説明します。

次のページです。3番目ですが、EU法令というものの概念です。ほかにもあるのですが、ここでは指令と規則の2つに限って説明いたします。指令というものはDirectiveで、加盟国政府に法整備を求めるというEUが、上から「作るように」という命令を出すものです。規則はRegulationと外務省のホームページで定義しているので、このように表現しています。加盟国等の法令を統一するために策定されている、当該国に直接的な効力を有します。要するに、EU法として国内法を凌駕してEU全体に共通する法律として及ぼすことができる法律という意味です。

これまでに、医療機器に関する3つの指令がありまして、医療機器指令、埋込型能動医療機器指令、体外診断医療機器指令というDirectiveがあります。この3つ目が、今回のターゲットになりますが、これを変更しようとなったのは事件がありまして、それがPIPスキャンダルというものです。豊胸インプラントがずっと不良製品のまま出されていたことが誰にも分からずに、後にな

ってから分かり、大変な問題になったということで、早急な医療機器の規制強化が求められました。

2011年から議論になり、先ほどの3つの指令を取りまとめて、上の2つを Medical Device Regulation、最後の1つを In Vitro Diagnostic Regulation という2つの概念に分けた規則にすることになって、現在討議中です。

次のページです。4番目として、EUでの IVD Regulationの現在の立法プロセスを簡単に御説明いたします。これは参加の図ですが、European Commission、欧州委員会が法案を提出するのが、まず最初のプロセスになります。この三角形の図というか、四角が3つありますが、一番上が European Commissionで、これはEUの行政執行機関です。委員は欧州理事会が選出して、欧州議会が承認するというメンバーによる執行機関です。左側の下がEU理事会で、Council of the EUで、EUの立法機関の1つです。議題ごとに、各加盟国の担当閣僚が出席するという、各国の政治家が来る会です。右側は European Parliamentで、これもEUの立法機関の1つで、いわゆる下院に相当すると言ってもいいのですが、欧州委員会に対する民主的統制を行うもので、選挙によって選ばれた人民がここに参加するという議会です。

そして、まず European Commissionによって2012年9月26日に、IVD指令を全面改定した規則案が提出されて、ここに書いてあるように、Medical Condition や疾患の予測をする遺伝学的検査、医療ソフトウェア、これに関しては日本も加盟しているOECDのGHTFに基づいて4つの分類リスクがありますが、それに基づいてやっているということはどうしていこうかということを含めて、議論されることになっています。

こういった提案がなされて、2014年4月に、この規則案を更にparliamentからより厳しい修正の意見が出てきています。例えば遺伝学的検査は、もともとAだったものをクラスCにしていこうと。それから、修正案として、発症前、出生前の遺伝学的検査の実施前後に遺伝カウンセリングを提供すべきである。修正案の268の所には、遺伝学的検査は医師のみがオーダーできるとか、かなり厳しい規制案が出されて、その後2015年9月から10月にかけて、今度は理事会のほうでそれを受けて、本規則案を採択するための意思表示と、その中には271、先ほどの発症前・出生前診断の案はここでは含まれませんでした。そこで三者対話がなされました。ヨーロッパの場合はこの三者対話が重要なプロセスになりますが、ここで何回も議論されていて、今、2016年の半ばの緑の所ですが、審議継続中で、最終的にこのIVD規則が成立することが予測されています。

これが成立した場合に何が考えられるかと言いますと、DTC検査、遺伝子検査というのはEU圏内では事実上禁止になることが結論から予測されます。ち

なみに、このEUのものはイギリスは入らないので、欧州圏内というときに、EU加盟国の中での話になります。

次のページです。このように、世界の流れとしてはDTCの多因子遺伝に関するものというのは、ビジネスとして成立しないだろうということで規制の対象となっているというのが現実です。

遺伝学的検査に関する規制状況は、このピンクの部分は法律による規制がある所、スカイブルーの所は指針によって制御されているものとなっています。フランスは、医療や疾病・疾患予測及び医学的研究目的のみ実施可で、専門職の関与が必須であるとされており、遺伝カウンセリングも、その同意に関しても、全て法律で規定されています。ドイツも同じように、医療や疾病予測など、医学目的ということですが、検査自体に科学的根拠があって、かつ項目ごとに違うのですが、大半の部分に臨床遺伝専門医によってのみ、若しくは一部医師によってのみ実施可となっていて、遺伝カウンセリングと同意が、それぞれ法律にきちんと明記されています。スイスも同様に、これも臨床遺伝専門医の関与が求められています。ポルトガルも臨床遺伝専門医のみが実施可と規定されていて、検査施設の倫理、質、安全性の認定や基準を政府が制定するように規定されています。オーストリアも法律で同様に規定されており、専門職の関与が必須となっています。アメリカは先ほど縷々述べましたように、FDAの規制がきちんとされています。ただ、遺伝カウンセリングに対して、法律でやるようにと。FDAそのものは検査の質の担保、保証なので、遺伝カウンセリングに関してはCMSやCDC等の所掌になるかと思うのですが、全体的にかなりしっかりと管理されています。韓国の場合は、子供の才能検査でとんでもない検査が乱立した時期がありまして、そこで科学的根拠が不明確で、受検者を誤導するような検査を制限しています。これは大統領令で出されています。「誤導」という単語は日本にはないと思うのですが、韓国語で「誤って導く」という表現がありましたので書いておきます。ベルギーも、国内でやっていい施設は8施設に限定されています。これは保険医療です。カナダは診断目的の規制はあるのですが、DTCについての縛りは明確なものはありません。イギリスも、医療分野、ビジネス分野で提供されている遺伝学的検査の保健省の指針が出されていますが、法律での細かい規定については、そもそも成文法のない国ですので、その辺は微妙なのですが、NHSの中で当初政府機関として、ゲノムの諮問委員会があったのですが、今はそれが外局が予算がなくなって内局になって、そこで細々とした議論はしているというところですが、日本は、御覧のように医療分野では学会・業界の団体の指針があり、ビジネス分野では2つの指針がありますが、いわゆる禁止、罰則

等、公的権力による規制と呼ばれるようなものは、商法があるとか消費者保護法があるとおっしゃるかもしれませんが、こういった具体的かつ明確な規制は存在しないということです。

次の5番目のスライドです。遺伝学的検査の変遷です。これまでのところ遺伝子検査ビジネスなどそうですが、GWASに基づくデータ解析から、今後はメディカルメガゲノムコホートに基づくデータの解析へ移行していくと。それは言い換えると、何らかの意図をもって選択されたSNPs、有意性があるという理由であったりするとは思いますが、そういった選択されたSNPs等の多型解析から、全ゲノムの多型解析の時代に移行していきます。それを実現するためには、ここに書いてあるSingle molecule、long read、high throughput sequencerの開発・実用化が目前に迫っておりますが、これが実用化されます。それから、余り語られておりませんが、Storage technologyとcapacityです。それから、電力供給も含めて、仮に日本人全員のゲノムデータをクラウドに保存するとなると、相当な電力が必要になります。そういったもののインフラの整備も、今後はどこかでお金を出してやっていかなければいけないと思いますが、こういったものが実現化すると、上記のことが進みます。

そうしますと、一番左が保険診療、単一遺伝子疾患の遺伝子診断です。その次に、人間ドック、先制医療・予測医療等、現在HBOCの発症前診断とか、アメリカなどではリスク低減乳房切除等が、徐々に医療として認められるようになってきていますが、日本もいずれそのようなようになっていく時代を迎える、神経難病等の発症前診断も、近い将来には治療の対象になっていくと思われまます。そういうものを未病のうちに治す、若しくは予防するということで、保険診療医療費の抑制にもつながると。そして、一番右側の遺伝子検査ビジネスですが、これもそれを補完するような形として、現在というより将来的には、そういった多因子疾患の易罹患性を担保すると。

これが、今は離れている状況にありますが、イノベーションと医学研究の進歩といったものが、それをまとめる。それから、それによってこの3者が近接化・分離不能化されていく、そうすると何回でしたか、医師法、医療法と、ビジネスを線引きして分けるということはできなくなってきました。もっと濃縮されていきます。

そうなったときに、矛盾が生じてしまうことになるので、それを取りまとめてやっていく必要があるというのが、私の意見です。そして、Precision medicineの実現につながると。

次のページです。現状の遺伝学的検査の質保証と安全な実施体制の枠組みを色分けして考えるとしますと、これはアメリカの形と日本を対比させるような形で、そうするべきだと言っているわけではなくて、どういう枠組みに

なるかということ想定して言った場合に、赤い点で囲っている部分が、アメリカの場合は医療と分析的妥当性、その下の臨床的妥当性、臨床的有用性の共通部分といったものは、全てアメリカの保健省(HHS)の下にある、まずは臨床検査施設の認定に関しては、その中にあるCDCの中のCMSというmedicareを扱っている国家機関ですが、CLIAに基づいてそこが所掌をしています。日本ですと、これが現状ですと、厚労省の中の医政局になろうかと思えます。

それから、体外診断薬の検査の規制に関しては、アメリカではFDAが行っています。日本では厚労省と、直接の規制の担当部局となりますと、医薬・生活衛生局になるのかなと思われれます。

一方で、消費者保護官庁の所掌している部分となると、アメリカの場合にはFTCです。公正取引委員会に該当する組織ですが、ここが青い部分を担って、ビジネスの宣伝、広告、その部分でうそがないかとか、きちんとした説明がなされるかとか、そういったことを監督しております。

日本の場合は、そのカウンターパートとして想定されるとすると、消費者庁、公正取引委員会等が、形式的には挙がってくるのかと思えますが、日本の場合は歴史的な流れからと言うしかないと思うのですが、経済産業振興政策を所掌している経産省が行っているということできています。ですので、振興政策ということがメインなので、規制にはなじまない部分があるかと思えますが、そこが一生懸命に適正な発展をしていただくようにということで、支援の形で応援してきているという現状があります。

ただ、やはり悪徳業者、誤ったものがある部分に関しては止めなければいけない部分もあるかと思えます。それから、個人遺伝情報取扱協議会とか民間団体等もありますが、そういうところに加盟していない所で悪質な業者がいた場合に誰が止めるのかということも、何ら解決する方法は今はないわけで、そういった問題が残っております。

それは置いておきまして、まずこの図の中で、特に多因子遺伝、先ほど鎌谷委員も丁寧に御説明くださっておりますが、遺伝統計学的なところなどを含めた難しい問題、そんなに難しくなくても説明する部分とか、諸々の部分が責任をもった対応が取られるような、安全性の担保と、国民の健康と安全のためには、アカデミアの協力の下で、主に多因子遺伝学的検査に対する審査・評価システムの創設が必要なのではないかと考えます。

そして、その下側としては、医療等とビジネス等が2つありますが、それを共通する基準の中で、遺伝学的検査とあって、ビジネスだったらこう、医療だったらこうではなくて、こういった部分は一貫性のある1つの法律ないし規定に基づいて管理されなければいけないと思えますので、そうなってくると、一番下に書いてある臨床検査技師法上の衛生検査所という表現ですが、国際

的に言えばCrinical Laboratoryです。これの再定義と、概念・規制の再構築というものが必須になってくると考えます。

取りまとめが次のページです。提言です。まず、インフラ整備として、Whole Genome Sequencerは実用化の時代を見据えた研究の推進、次世代シーケンサー等の解析率、機器のイノベーション、ストレージ及びインターネットの伝送技術のイノベーションをはじめとしたクラウドないしIoTインフラの整備、キャパシティの拡大、これはここのタスクフォースを超えている話ですが、こういうものが要件になります。それから、メディカルメガゲノムコホート研究等の確実な推進、個人遺伝情報の保護と利活用の双方を見据えた体制整備、バンク体制の統合・共通化の推進をはじめとしたこと、これも非常に難題ですが必要だと思えます。それから何と言っても、1,000ゲノムプロジェクトに手を挙げなかった日本が、どれだけ遅れることになったかということを見据えて、国際共同研究への参画は欠かせないものだと思います。

そういう大きな問題の次に、遺伝学的検査の質保証として、科学的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性面での評価法の策定、臨床衛生検査所の再定義と概念の公開、その中心は医療、非医療にかかわらず、該当するのだということ肝に据えてやっていく必要があると思えます。

そして、衛生検査所の質保証、登録制度、認定登録・免許、世界中がそれを実施している免許更新制度への移行、審査体制・実務組織体制の整備、これは予算化が伴うので大変な作業かと思えますが、是非よろしく願いしたいと思えます。

それから、国際標準管理体制、すなわち保健衛生行政官庁による一元管理化が実現しないと、ガラパゴス化は更に進むことになります。質保証管理体制のアカデミアの関与・支援体制の構築、国がこれだけやるのであればアカデミアもエリート集団としての責務を果たす必要があるだろうと思えます。遺伝学的検査の提供体制の整備、遺伝カウンセリング体制の整備は待ったなしです。養成施設の拡充のための財政支援を含む、遺伝カウンセラーの人材養成・供給体制推進、身分保障・国家資格化が医療職として必要だと思えます。それから、遺伝リテラシー面での教育インフラ整備は、前回に資料を提示させていただきました。まず、資料は出していませんでしたが、国民のリテラシーとして初等中等教育での遺伝教育の更なる推進。これは中教審で次の改定するときにも意見を出していかなければいけないと思っています。それから、医療職種教育として、これはあえて「医師」と書きませんでした。医師も含めた全ての医療職種の教育で、卒前・卒後教育体系への遺伝教育の有機的組み込みをはじめとした抜本的対応が必要であろう。

それから、遺伝学的検査ビジネスのスタンスですが、ここが私としては重

要だと思っています。将来展望を踏まえ、欧米同様の「潰す」という姿勢ではなく、今後融合・密接化が進んでいく医療等の補完的機能の担い手として、非常に有良な企業集団に「育てる」という姿勢をもって、臨むべきではないかと考えます。そのためにもアカデミアも関与して、国民に信頼される適切な管理体制の整備が急務で、現状では到底容認できるものではありませんが、将来、その医療費を抑制するのと同時に、国民一人一人が自らの健康を自分のお金を払って守っていくという時代を迎えるに当たっては、良質な企業に育てていっていただく必要があると思うので、厳しく育てるという姿勢が必要なのかなと思います。以上です。

福井座長

ありがとうございます。残りの時間が10分ほどになってしまいましたので、その間に御意見を伺いたいと思います。鎌谷委員どうぞ。

鎌谷委員

高田先生御苦労様でした。具体的なものとして、2ページの23andMe、これはグーグルの子会社なのですが、現在も、実は私は122の疾患リスクについて提供しています。新しいものが出たら、私の所にあるので、今見っていますが、現在でも疾患リスクについて提供しています。これは2013年11月以前に契約した人は、今までどおり提供するという事になっています。私はそうなので、一番見えていますので大丈夫だと思います。それ以降の人はここの祖先検査とか生データの提供とか、そういうものに限るということだと思います。だから、現在でもここにある122の疾患についてのリスクは来るし、新しいものが来れば、私の所に連絡が入ります。

それからもう1つは、カナダとかイギリスがこのサービスを開始承認したのは、この23andMeがFDAから中止された後なのですね。

高田委員

そうです。

鎌谷委員

それともう1つは、23andMeは今、ものすごいアカデミーと協力していて、ものすごくたくさん共同論文を出しています。今はもう既にアカデミーよりも、多分23andMe、グーグルのほうが情報解析は、はるかに進んでいて、アカデミーがそれを倣ってやっているという状態です。そういうこともやはり考えて、日本はどこの国がこう言っているからといって、そのままやるのではなくて、では、我々の国でどうしていこうかということ深く考えた上で、議論したほうがいいのではないかと私は思います。

高田委員

集めたデータに関しては、その中止命令が出るまでのデータで、90万人何

某の数のデータでの共同研究という形でやっていますが、それ以降は一切収集はもう止まっていて、利用も許されていないという状況です。

鎌谷委員

ええ、私の所にはまだどんどん来ています。

高田委員

だから、それまで集めた消費者の検体の解析データで、新たな検体は入っていないと思います。

鎌谷委員

はい。

武藤委員

最初の厚生科学課から御説明いただいた資料2なのですが、こちらの3ページ目に主な御意見という形で、こうした論点をめぐって議論するという事なのだと思います。今の鎌谷委員の御発言にもあるのですが、ここでちょっと抜け落ちている視点として、事業者の皆様が大量に持っているデータをどう利活用、そして保護するかということを入れていただきたいと思います。先ほど、高田委員が充実した資料を御発表いただきましたが、途中でおっしゃっていたアメリカで23andMeへの販売中止があった後に、同業多社がみな販売をやめましたが、その後、ではそのデータや結果はどこに行ってしまったかということに関して、消費者にきちんと情報提供されていないのです。している会社もあるのですが、されていない所もいっぱいあって、どこへ行ってしまったか分からないという状況があって、それを例の個人情報保護法で解決できるのかということがありますので、利活用の仕方についても、それは是非、この論点の中に入れていただきたいと思います。

福井座長

先に堤委員どうぞ。

堤委員

今のことにに関して一言だけ。30万人分のデータを持っている所に、米国の企業が買い付けに来たという話は昨年聞いています。そんなことも実際にはあったということです。それが1つです。

それから本日の資料2の1ページの消費者向け遺伝子検査についてという所で、「科学的根拠に基づいた情報提供」というのが書かれておりまして、この文言が非常に重要だと思います。これが高田先生が最後のページで御提言された所にもつながってくる文言だと思います。

それとあともう1つ、このDTC遺伝子検査で取り扱われている解析対象といえますか、それは第1回目の資料で、机上配付では資料2の第1回目の資料2の2、これの3ページで、いわゆる複数の遺伝子の関与する疾患の研究の進展状況と

いう棒グラフが出ておりますが、これは50%ぐらいになっていると。それが今、実際にはDTC遺伝子検査の商品として売られているという、そういう認識にも読めますので、そこは押さえておく必要がある。それが1点です。

それから今日、配付していただきました日本医学会のガイドラインの中に、非発症保因者診断の定義がきちんと書かれています。非発症保因者診断は、通常は当該疾患を発症せず、治療の必要のないものに対する検査であり、原則的には本人の同意が得られない状況での検査は、特別な理由がない限り実施すべきではないというのが、保因者診断に関する日本医学会の見解ですので、これも参考にして議論をしていく必要があるだろうと。要するに23andMeの保因者診断の検査をDTCの状況で提供しておりますが、我が国でどんどん提供する状況にはないということは明確にしておいたほうがいいと思いました。

そういうことも踏まえて、もう一度、高田先生の提言に戻りますと、いろいろな方がステークホルダーが関わっているのが、この資料2の6ページに学術団体・有識者等と連携して、この議論を進めましょうという所にもつながってくるというように整理できるかと思えます。幾つかの要素を集めた上で、やはり何らかの人に関するデータの質保証をするプラットフォームが必要ではないかというのを改めて申し上げておきたいと思えます。

小森委員

高田委員がおっしゃったように、限りなく、これからはDTCを含めてもマージしてくるということは、もう間違いのないことだと思います。ここでの議論は、私たちはやはり世界に遅れてしまった我が国のこの分野に関する研究を、発展をさせる、世界をリードする産業に発展をさせるということと国民の安全と安心と権利をいかに守るか、それを両立させるという作業だと思っています。先ほどもお話ししましたが、日本医師会ではこの2つの委員会、日本医学会の会長、副会長、それから元副会長の久道先生も入っておりますが、ワーキングを入れると計9回、1年3か月の議論を経て作ってきた結論です。ここに対して、経済産業省は省益のために誤った行動を起こさないように、これは構成員の方々と共有した認識を持ちたいなと思っております。よろしくをお願いします。

福井座長

ほかにはいかがでしょうか。鈴木委員どうぞ。

鈴木委員

遅参して申し訳ありませんでした。民間の企業の活力を使って、データ収集を進めるという方策も一方にはあると思うのですが、パーソナルデータに関する検討会でも問題提起しましたが、ゲノムに限らないのですが、医療データ自体を企業側が買うというパターンだけでなく、今現在登場しつつある

のは会社ごと買ってしまうと。M&Aで情報収集するといった場合に、民間企業の情報収集力を活用するという場合には、日本企業が勝つという可能性は、むしろ低下してきまして、強い所がより強くなるという傾向があるとなると、外資系企業に買われてしまうということを想定した立法政策を念頭に置くべきではないかと思います。ガイドラインベースの話ばかり進んでいますが、これからゲノムの情報をどういう形で収集して、保護しつつ、利活用していくかというテーマに関しては、その辺りも織り込んだ対応策を考えていただきたいと思います。具体的には具体的方策について、若干その点について書き加えていただければという意見です。

福井座長

ほかにはいかがでしょうか、宮地委員どうぞ。

宮地委員

資料2の消費者向け遺伝子検査ビジネスの2ページ目のイラストが非常にきれいに整理されていると思ったのですが、アウトカムが医療、健康増進と大きく2つあるということとして、イラスト左側のバイオバンクと研究をうまく結び付けたと思うのです。ここで重要なのはやはりこの研究、又はバイオバンクの段階から分析的妥当性をいかに確保するかが実は医療、健康増進のイラスト右側のアウトカムにつながるということを認識いただくことが必要かと思います。というのは、やはりエビデンスを積み重ねていく、すなわち臨床的な妥当性や臨床的有用性を積み重ねるには、分析的妥当性がないと、その蓄積はできないのです。したがって、最終的な医療、健康増進につながるより高いレベルのエビデンスを作るためには、イラスト左側のところから質を確保しておく必要があります。

もう1つはリソースとして、同じ情報、同じ試料を再利用することを考えても、試料の質の確保から始めなければいけないという意味でも、左側のバイオバンクと研究で分析的妥当性を左右する要因を認識の上で、取り組むべきであろうと思います。

そういう意味で4ページ目に医療、非医療の又はDTCでどのような取組があるかということをもとめていただいて、次のページで詳細が書かれていますが、やはりそういう視点に立ちますと、今回、5ページ目の分析的妥当性を担保する仕組みということで、医療分野においては、今回のタスクフォース会議で、日本版ベストプラクティス・ガイドラインの求める要件に沿って、今後の施策を検討するという事になったわけです。右側のDTCにおいては、最終的に同じような質を確保する上では、やはり日本版ベストプラクティス・ガイドラインを最終目標にしていきたいと思います。

4ページに戻っていただきたいのですが、現在業界が自主認定制度を作った

ということは、施設を評価するという意味では、第1歩として非常に評価したいと思うのです。ただし、この「自主認定」という言葉は、国際的には相反する言葉が結合して並んでいます。認定というのは、第三者がその技術、スキル、プロダクトとか、パフォーマンスについて要求事項にしっかり従っているということを審査して評価したものを認定と見ます。自主的なものは第三者またはサードパーティではなくて、（ファーストか）セカンドパーティですので、自主と認定という相反する単語の組み合わせた用語は、国としては使わないでいただきたいと思います。検査室においては認定というのは accreditation で、第三者評価ですね。認証というのは、そういう仕組みを持っている certification と明らかに分けています。ISO 15189 や ISO 17025 は accreditation または認定で、ISO 9001 のような品質マネジメントのような仕組みを持っている場合だけ認証です。そういうように国際的にも臨床検査室を分けて言葉を使っていますので、それに合わせた日本語で、行政としても利用していただければと思っています。よろしくお願いします。

福井座長

先に齋藤委員どうぞ。

齋藤委員

資料2の4ページのところの今の表なのですが、やはり消費者向け遺伝子検査ビジネスという形で、私どもは医療と非医療を分けなくて議論していくということですが、医療で遺伝学的検査を導入する場合も、いろいろな治験の薬を医療の現場に持っていく場合も、非常にPMDAという厳しい規制の下に行われているわけです。このビジネスに関して消費者向けの遺伝子検査の対応というのが、この4つのものでやられている、かなりゆるゆるに非医療領域、医療領域を分けないはずであるにもかかわらず、緩い規制というように考えられます。ですから、実際に消費者向けの遺伝学的遺伝子検査というのをを行う場合には、もう少しきちんとした規制の枠というのが必要ではないかと思えます。ここでの例えば景品表示法とか、そういった形で規制されているからこれでいいのだという形は、やはり問題であると思えます。

福井座長

高田委員どうぞ。

高田委員

先ほど海外事情と我が国の目指す方向性ということで、将来展望を近未来の展望ということでお話させていただきましたが、現状のことで情報提供を兼ねて2点ほど紹介させてください。これはまだ紙としては出ていないと思いますが、最新号のBMJ(ブリティッシュ・メディカル・ジャーナル)のケンブリッジ大学のホーランズ先生という所が出したペーパーなのですが、これが遺

伝子検査を受けた人の生活習慣が変わるかという、何と1万件以上の研究を検討して、メタ解析システムティック・レビューを行った結果のペーパーです。そして18件7項目、具体的には禁煙、食事の偏向、運動、飲酒、薬物使用、日焼け防止、健診・受診や行動変容支援プログラムへの参加等を調べていますが、全ての項目についていずれの項目でも全て有意性はなかったと。要するに検査を受けて効果が全てなかったという結果になっています。オッズ比、SMDといったものを全部調べていますが、遺伝子検査に基づく疾患リスクを個人に知らせることで、行動変容を引き起こせるという期待は、現時点ではエビデンスにより指示されない。今回の治験はリスク低減行動を引き起こせるという理由で、一般的な複合疾患に対する遺伝子検査を使用することや、高リスク遺伝子検査を検索することを支持しないと結論付けています。参考までに。

現在全く規制がされていないところで何が起きているかということの1つですが、出生前親子関係ビジネスというのがあります。これはNIPTが学会でがっちり固めて、母体血で赤ちゃんがダウン症であるかとかを調べる検査が、ひそひそと、そろそろと規制というか、我々の管理の下で行われていますが、遺伝子系のビジネスで、どこの規制も受けずに、女性が採血をして、そして羊水も取らずに、赤ちゃんが誰の子であるかということ調べているビジネスが行われています。これはNIPTを米国の会社が提供しているということで、私は個人的には非常に問題だと思っています。こういったものが何の規制をも受けずに、結局何につながるかというと、胎児の病気どころか、要するに中絶につながる可能性があるわけです。こうしたものが野放し状態で行われているということも含めて、産業振興支援は大変重要だと思います。これは私も賛成なのですが、問題のあるもの、根拠が定かでない、うそとまでは言えませんが、そういったものも含めて、きちんとした枠組みがないと、文明の力を使うに当たっては、それを皆が納得するルールがないと、やはりやってはいけません。道路交通法がない中で自動車が走れば、道路は殺人現場に早変わりなので、やはり信号を守ることと同じように、皆が安心して使えるための枠組みは、例え医療であろうとビジネスであろうと、同じ基準で同じ規範の下で行われるべきであるということを、もう一度強調させていただきたいと思います。ありがとうございました。

福井座長

ありがとうございました。では、武藤委員で今日は議論は終わりたいと思います。

武藤委員

高田委員の御提案も非常によく分かって、大筋同意しているのですが、医

療と同じ基準でと強調したときの1つのリスクが、先生もよく御存じだと思いますが、占いです。これはもう検査ではありません。占いだし遊びだから、という形での潜り方というのがあると思うのです。強調することも大事なのですが、ほどほどのお付き合いをどのように作っていくかということを考えないと、どこからも手を差し伸べられない、すぐくまずい事態というのも起きないかということもちょっと懸念します。

経済産業省西村生物化学産業課長

経済産業省です。ただいま、いろいろと御意見を頂きましたことをありがとうございます。多分ちょっと議論をしていくだけのお時間もないので、1つだけ発言させてください。我々は経済産業省ということで、産業振興を司る立場ですが、1点だけ、誤解のないようにこの点だけは強調させていただきま

す。「健全な発展を」という文言になっていますが、それはいたずらに産業界を守るための産業振興という意味ではなくて、消費者を含めた形での健全な形でのサービスが、どのような形であればということを追求させていただいているつもりであるということです。

その意味では強調させていただきたいのは、省益を追求しているものではないということだけは、ここで強調させていただければと思っております。また、議論させていただければと思っております。

福井座長

ありがとうございます。時間のマネジメントがうまくできませんで、恐縮ですが、このテーマについては次回もう少し時間を取って、ディスカッションをお願いしたいと思います。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

メールベースで、是非御意見を頂ければと思えます。4月6日までに出していただければ、こちらで取りまとめ案を整理させていただきたいと思えます。また、還元させていただきたいと思えます。

福井座長

次回のこういう会議の場でも、ディスカッションをする時間は少し取ってもらえるのでしょうか。それともあとはもうメールベースだけということでしょうか。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それはさせていただきます。

福井座長

では、その方向でお願いしたいと思います。

高田委員

議事録の原稿案みたいなものはいつごろになるのでしょうか。大分先になるのでしょうか。そういうものがあると、それを見ながら。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

10日ぐらいかかるそうです。

高田委員

その後に戻してもらおうことというのは。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

大丈夫です。

高田委員

そうしたら、そこでまた意見をちょっと。

武藤委員

3回目以降にしたら。

高田委員

とりあえず今回のものを10日で上げていただければ、それでメールベースでありかなと。

福井座長

どうでしょう、時間的に可能でしょうか。今までのものも少し、完了していないところがあります。

小森委員

合わせて速やかなホームページへの公開をお願いします。国民の方々に見せていただきたいと思います。

福井座長

ですから、できるだけ速やかに議事録を作成していただくということをお願いしたいと思います。

それでは本日の議事は、以上で終わりたいと思いますが、事務局から何かございますでしょうか。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

次回の日程ですが、4月27日(水)を予定しております。正式に決まり次第、委員の先生方には改めて開催場所を含めて御連絡を差し上げます。以上です。

福井座長

ありがとうございました。本日はこれで閉会といたします。