

# ゲノムデータの個人識別性に関する検討について

2026 年版とりまとめ

令和 8 年 8 月 31 日

ゲノムデータの個人識別性に関する検討会

## 目次

|                                        |    |
|----------------------------------------|----|
| I. はじめに                                | 4  |
| II. ゲノムデータの利活用の実態                      | 6  |
| III. 論点                                | 8  |
| 1. ゲノムデータの個人識別性について                    | 8  |
| 2. 科学的な観点からの考察                         | 9  |
| 2-1) 体細胞バリエーションの情報について                 | 9  |
| 2-2) 単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエーションの情報について | 11 |
| 2-3) ゲノムデータの匿名加工・仮名加工の技術的難しさ           | 12 |
| 2-4) 追加での科学的観点からの検討が可能な範囲について          | 13 |
| 3. ゲノムデータの利活用に関する議論動向                  | 14 |
| 3-1) 諸外国における規制動向について                   | 14 |
| 3-2) 個人情報保護法のいわゆる3年ごと見直しについて           | 15 |
| 3-3) 医療等情報の利活用の推進に関する検討について            | 16 |
| 3-4) ゲノムデータの利活用に向けた環境整備に向けて            | 16 |
| 4. おわりに                                | 17 |

【凡例】

|              |                                                                             |
|--------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| 個人情報保護法      | 個人情報の保護に関する法律（平成 15 年法律第 57 号）                                              |
| 平成 27 年改正法   | 個人情報の保護に関する法律及び行政手続における特定の個人を識別するための番号の利用等に関する法律の一部を改正する法律（平成 27 年法律第 65 号） |
| 政令           | 個人情報の保護に関する法律施行令（平成 15 年政令第 507 号）                                          |
| 検討会          | ゲノムデータの個人識別性に関する検討会                                                         |
| 次世代医療基盤法     | 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報及び仮名加工医療情報に関する法律（平成 29 年法律第 28 号）                   |
| 平成 28 年研究報告書 | 厚生労働行政推進調査事業費補助金（厚生労働科学特別研究事業）「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究」（研究代表者 吉倉廣）             |
| 令和 5 年研究報告書  | 厚生労働科学研究費補助金 政策科学総合研究事業（倫理的・法的・社会的課題研究事業）「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究」（分担研究者 石川俊平） |
| 体細胞バリエーション   | がん等における後天的に発生する体細胞変異                                                        |

## I. はじめに

ゲノムデータの利活用は、先進的な医療を更に発展させるとともに新たなイノベーションを生み出す上で不可欠な要素であり、保健医療分野におけるゲノムデータの重要性が急速に高まっている。一方で、個人識別符号に該当するゲノムデータの範囲については更なる検討の余地がある等の指摘がある。

これまでの経緯を確認すると、まず、平成 27 年改正法により、個人情報保護法において、保護の対象となる個人情報の範囲を明確化すべく、「個人識別符号」が新たに規定<sup>1</sup>され、当該情報単体で、「個人情報」に該当する<sup>2</sup>こととされた。

そして、平成 27 年 11 月に「ゲノム医療実現推進協議会」<sup>3</sup>の下に「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」（事務局：厚生労働省）が設置され、平成 27 年改正法による改正後の個人情報保護法におけるゲノムデータ等の取扱いについて議論が行われた。同タスクフォースでは、ゲノムデータの本人到達性は低いと考えられるとの意見があることを指摘しつつも、「特定の個人を識別することができる」とは、社会通念上、生存する具体的な人物と情報の間に同一性を認めるに至り得ることをいい、氏名、連絡先等の情報が付加されていることは必須ではないこと、さらに、「特定の個人を識別することができるもの」であるかの判断要素として、国会審議においては、①個人と情報との結び付きの程度（一意性等）、②可変性の程度（情報が存在する期間や変更の容易さ等）、③本人到達性といった要素を総合判断して政令で定めるとされたことを確認した上で、

- ・社会通念上、「ゲノムデータ」は「個人識別符号」に位置づけられるものである
- ・個々の「ゲノムデータ」が持つ個人識別性については、その内容により多様である上に、科学技術の進展等により変化しうると考えられることから、

<sup>1</sup> 平成 27 年改正法において「個人識別符号」という定義を設けた背景には、情報通信技術の進展もあいまって、個人情報取扱事業者又は本人から、具体的にどのような情報が個人情報であるかが解釈に委ねられるところが大きいとして、その該当性判断をためらうという問題が指摘されていたことにある。「個人識別符号」の定義を設ける趣旨は、これに係る政令を定めることとし、これによって個人情報に該当するか否かを客観的に判断できるようにするとともに、保護対象の明確化を図ることにある。（[https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412\\_siryu2-1.pdf](https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412_siryu2-1.pdf)）

<sup>2</sup> 生存する個人に関する情報であって、次の各号のいずれかに該当するものをいう（個人情報保護法第 2 条第 1 項）。  
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

<sup>3</sup> 平成 27 年 1 月に、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に設置された協議会

「個人識別符号」に該当する「ゲノムデータ」の具体的な範囲については、個人情報保護委員会が、海外の動向や科学的観点から、政令で定められた事項についての解釈を示していくことが求められる

との見解がとりまとめられた<sup>4</sup>。

また、平成 28 年研究報告書において、今後の技術の発展等に伴い個々のゲノムデータのもつ個人識別性は常に変化していくことに留意しつつ、一意性の範囲設定の可能性、及び一意性範囲設定に必要な条件を中心に検討がなされた。

その後、上記研究事業の成果も参照する形で定められた平成 27 年改正法による改正後の政令が平成 29 年 5 月に施行され、「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」が政令第 1 条第 1 号で定める個人識別符号（以下「第一号個人識別符号」という。）として明確化<sup>5</sup>され、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン」（通則編）において<sup>6</sup>、「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」について「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」が個人識別符号に該当するとされた。

上記の経緯により、ゲノムデータについては、その一部を除き、個人識別符号に該当<sup>7</sup>し、当該情報単体で「個人情報」に該当するものと位置づけられ、現在に至っている。

しかしながら、令和 4 年 5 月及び令和 6 年 5 月の「医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言」（自由民主党政務調査会／医療情報政策・ゲノム医療推進特命委員会／厚生労働部会）のとおり個人識別符号の範囲を含むゲ

---

<sup>4</sup> 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「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）」（平成 28 年 10 月 19 日）

<sup>5</sup> 個人情報保護法第 2 条第 2 項の政令を定めるに当たっては、個人識別符号を設ける趣旨に鑑み、個別具体的な対象を規定するとともに、規定することによって対象がcaえて不明確となり得るものについては個人情報保護委員会規則又はガイドライン（告示）によって対応し、明確化を図ることとされた。  
([https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412\\_siryou2-1.pdf](https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412_siryou2-1.pdf))

<sup>6</sup> ガイドライン・QAにおいて、特に内容が解釈によるところが大きい第一号個人識別符号に関係するものを明確化することとする（例えば、DNAの解析結果といったとき、どのような情報が該当するのかを明らかにする）ものの、専門的な内容となるため、その記載の詳細さについては専門家の意見も踏まえたものとしてとされた。  
([https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412\\_siryou2-1.pdf](https://www.ppc.go.jp/files/pdf/280412_siryou2-1.pdf))

<sup>7</sup> 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（個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編））。

ノムデータの取扱いに係る課題<sup>8</sup>が指摘されており、また、「経済財政運営と改革の基本方針 2024 について」（令和 6 年 6 月 21 日閣議決定）においても、「個人識別性のないゲノムデータに関する個人情報保護法上の解釈の明確化等を図る」ことが求められている。

加えて、令和 5 年研究報告書<sup>9</sup>において、ゲノムデータが個人識別符号として新たに規定されてから一定期間経過する中、科学技術の発展や社会受容性も変化していることから、ゲノムデータの持つ個人識別性に関する科学的な観点からの検討が行われ、情報の整理がなされた。

こうした状況を踏まえ、検討会では、「ゲノムデータの個人識別性」について「科学的な観点」から整理を行うことを目的として、最新のエビデンスを踏まえ、議論を行った。併せて、国内における研究実態、ゲノムデータの利活用に関する議論動向や諸外国における規制の状況等について、整理を行った。

## Ⅱ. ゲノムデータの利活用の実態

ゲノムデータの利活用は保健・医療分野や創薬分野において急速に重要度を増しており、高度医療の実現や新薬開発、疾患解明などに欠かせない要素となっている。例えば、*BRCA 1・2* 遺伝子<sup>10</sup>にバリエーションがあると、遺伝性乳がんや卵巣がん（HBOC）の生涯発症リスクが乳がんで 50～70%、卵巣がんで 30～50%であることが明らかとなっている<sup>11</sup>。

一方で、検討会等においては、以下のような事例も紹介されるなど、ゲノムデータの利活用に一定の課題が生じていることも明らかになっている。

<sup>8</sup> 「現行の個人情報保護法の運用では、到底、特定の個人の識別には結び付かない範囲のゲノム情報までを個人識別符号に含めている」（令和 4 年 5 月 17 日）、「現行のガイドライン（通則編）における個人識別符号に該当するゲノムデータの範囲は、科学的合理性を逸脱して広範であり、仮名加工情報としての利活用を阻害している。まず、本人到達性の乏しい体細胞変異及びホットスポット型の生殖細胞系列変異は個人識別符号から除外すべきである。また、ゲノムデータは一意性（本人と情報とが結び付いていること）は認められるとしても、住所・氏名、個人番号や旅券番号等とは異なり、少なくとも、一般人及び一般的な事業者の能力、手法等によっては、本人到達性は全く認められない。個人識別を目的とするか否かによっても本人到達性の程度は変わり得ると考えられ、ゲノムデータの個人識別符号への該当性及び仮名加工情報としての利活用の方法を再検討すべきである。」（令和 6 年 5 月 28 日）とされている。

<sup>9</sup> 本研究で扱うゲノムデータの個人識別性に関する調査研究については過去にも同様の趣旨のものが存在するが、本研究において改めて調査研究を行った理由として、国際的な議論動向を含め当時の科学技術水準における個人識別性などに考え方が取り纏められているものの、当時から一定期間も経過する中、科学技術の発展や社会受容性も変化していることからゲノムデータの個人識別性などに考え方に変化があること、全ゲノム解析等実行計画の進展、遺伝子パネル検査の保険収載ともなっており包括的なゲノムデータが国内で蓄積されていること、またゲノム科学の進展によりこれまでの解釈が馴染まない場合がでてきていることなどを踏まえ実施された。

<sup>10</sup> breast cancer susceptibility gene. 乳癌感受性遺伝子。

<sup>11</sup> 産科と婦人科 2015; 6:599-604

### ＜次世代医療基盤法下でのゲノムデータの利活用＞

令和5年に改正された次世代医療基盤法により、医療情報を集積して仮名加工医療情報に加工し、適切に利活用するための枠組みが整備された。しかし、ゲノムデータは一部を除き個人情報たる個人識別符号に該当し、仮名加工医療情報を作成する方法による利活用になじみにくい。このため、ゲノム情報と患者データとを紐づけた形での利活用が困難であり、研究開発や創薬につながる形での利用が制約される状況にある。

### ＜ゲノムデータの仮名加工は技術的に困難＞

人為的に特定のゲノム領域をマスクすることは可能ではある。しかし、疾患の原因遺伝子や領域の探索などの場合は、ゲノム上のどの部分に疾患関連のバリエーションが存在するかが事前に予測がつかず、全ゲノム領域の情報をマスクせずに解析することが本質的に必要となる。また、将来的に新しい人口集団や疾患患者のゲノムデータが蓄積した時点で、個人識別や疾患のリスクに重要なゲノム領域が新たに出現するため、現在マスクの必要がなくても将来的に必要性が生じる可能性がある。

このため、現時点での科学的な観点からは、ゲノムデータについて、研究に必要な情報量を保持した状態で匿名加工や仮名加工を行うことは難しい。

### ＜体細胞バリエーションの情報の取扱い＞

体細胞バリエーションのゲノムデータについては、個人識別性がほぼないと判断されるレベルとの見解がある一方で、その取扱いが明確化されていないことから、保守的な解釈を採って個人識別符号として管理され、研究利用が制限されている実態がある。

例えば、体細胞バリエーションの情報については、複数の海外データベースにおいて、インターネットで誰でもアクセスし利用可能な状態で公開されている側面がある一方で、その取扱いが明確化されていないことから、利活用を行いたい者が安全側に<sup>12</sup>立ち、研究利用が進まない事例がある。

---

<sup>12</sup> 体細胞バリエーションの情報については、試料が腫瘍組織などの病変のみ（正常ペア検体を伴わない）を調べたもの（Tumor-Onlyの検体やがん患者における血漿を用いたLiquid biopsy検査等）なのか、病変部と正常ペア検体の双方を調べたもの（Tumor/Normalペア検体等）なのかについても考慮が必要となる。すなわち、病変部のバリエーションには生殖細胞系列バリエーションが含まれること、またNormalペア検体がない場合には、体細胞バリエーションと生殖細胞系列バリエーションの区別がつかないことが重要である。そのため、個人識別性が「ない」と一概に現場で断定することが困難である。

### Ⅲ. 論点

#### 1. ゲノムデータの個人識別性について

I. で述べたとおり、ゲノムデータについては、平成 27 年改正法による改正後の個人情報保護法に関する政令により、一定の範囲で個人識別符号に該当するものとして整理された。当該整理に至る過程で、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の「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）」では、以下のとおり記載がなされている。

##### <個人識別符号について>

個人情報保護法の改正を担当した内閣官房 IT 総合戦略室からは以下の説明があった。

（略）

- 「特定の個人を識別することができるもの」であるかの判断要素として、国会審議においては、①個人と情報との結び付きの程度（一意性等）②可変性の程度（情報が存在する期間や変更の容易さ等）③本人到達性が示され、これを総合判断して、政令で定めるとしている。
- こうした中での「ゲノムデータ」の位置づけについては、個人情報保護法は「個人情報」を社会通念上、特定の個人を識別することができるものであるか否かという基準で判断するものであり（それぞれの情報類型について、その全てが確実に科学技術的な厳密性をもって特定の個人を識別できていることを保護対象で要求するものではない）、さらに、社会通念とは、技術の進展や社会実態の変化によって変容するものであるのであって、個人情報保護法制定から 12 年を経て、例えば、①取扱いの主体が学術研究機関のみならず、企業にまで広がっており、ビジネス領域での利活用が行われていること、②遺伝子解析について技術的進展が見られ、また、解析によって得られた結果による治療法の確立や、診療行為に生かす等されていること、また③捜査等の刑事分野、生体認証等での取扱いもあり、特定個人の識別のための活用がなされているなどの技術力の向上、社会における取扱い実態に鑑み、「ゲノムデータ」がおおよそ唯一無二、終生不変のものであって、指紋等と同じく「特定の個人を識別することができるもの」であることを踏まえると、個人識別符号に該当するものと考えることが妥当である。

以上のような指摘も踏まえ、同意見とりまとめでは、

- ・ 個人情報保護法は、あらゆる分野を対象とした一般法であることから、主として研究分野及び医療分野等における活用が見込まれている「ゲノムデータ」が「個人識別符号」に該当するかについても、その定義に照らし画一的に規定されるべきものであり、上記、内閣官房 IT 総合戦略室の考え方を踏まえ、社会通念上、「ゲノムデータ」は「個人識別符号」に位置づけられるものである

・個々の「ゲノムデータ」が持つ個人識別性においては、その内容により多様である上に、科学技術の進展等により変化しうると考えられることから、「個人識別符号」に該当する「ゲノムデータ」の具体的な範囲については、個人情報保護委員会が、海外の動向や科学的観点から、政令で定められた事項についての解釈を示していくことが求められると結論づけられている。

その後、I. で述べたとおり、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」2-2 では、個人情報たる個人識別符号に該当するゲノムデータの範囲として、以下の解釈が示されている。

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

すなわち、上記のようなゲノムデータについては、当該情報単体で特定の個人を識別できるものである「個人情報」に該当するものと位置づけられている。

## 2. 科学的な観点からの考察

### 2-1) 体細胞バリエーションの情報について

令和 5 年研究報告書の作成に当たっては、国内外のゲノム情報の利活用状況について文献調査やデータベースの分析を行い、具体的な事例や動向の把握が行われた。また、ゲノムデータの個人識別性や体細胞バリエーションの取扱いについて、科学的な研究結果や先行研究のレビューを行い、個人識別性の判断基準や規制の必要性についての検討等が行われた。

具体的には、体細胞バリエーションは受精後に細胞の DNA に発生するバリエーションであり、平成 28 年研究報告書の時点から、「可変性については、治療やがん自体の進展の影響により、現存する生体の特徴としての体細胞変異情報は、変化する可能性があり、可変性を持つ」とされている。また、図 1 のとおり生殖細胞系列バリエーションと異なり、個体の一生を通じてランダムかつ持続的に蓄積するため、特定の個人の正常細胞とがん細胞とでは同じ個人であっても時間や組織、外的要因等によってバリエーションのパターンが大きく変わり得る点が特徴的である。実際に、正常細胞でも細胞分裂や DNA 修復機構の誤差、あるいは紫外線・化学物質等の影響などによって多種多様なバリエーションが生じ、臓器ごとにモザイク状の構造を形成することが報告されている。

このような高い可変性があるため、例えば特定の時期に採取した血液や組織サンプルの体細胞バリエーション情報をデータベースに登録したとしても、後日同じ個人から新たに得たサンプルを照合した場合、不一致が生じる可能性が大いにある。次世代シーケンサー（NGS）を用いた解析技術の向上に伴い、低頻度バリエーションや単一細胞レベルの解析が進んでいるものの、いまだ誤差要因が大きく、解析アルゴリズムによって得られる結果の再現性に問題があることも指摘されてきた。

加えて、がんゲノム研究などでの大規模シーケンス解析においても、同一個人の異なる時期・異なる部位のバリエーションプロファイルが一致しないのはむしろ当然とされ、そこに焦点を当ててバリエーションのクローンを追跡すること自体が一つの研究領域になっている。

上記の経緯等について検討会において、説明がなされ、検討会においても、令和5年研究報告書に基づく考え方について変更ないことが確認された。



図1 変異と個人の特定

以上を踏まえると、体細胞バリエーションの情報は、時間の経過を通じて安定的に保持されるものとはいえず、情報の「可変性」の程度が大きく、個人識別性がないものといえる。

この点等を総合的に考慮すると、科学的な観点からは、体細胞バリエーションの情報のみを切り出した情報については、「特定の個人を識別することができる」

情報ではないと整理できる<sup>1314</sup>。

2-2) 単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエーションの情報について  
令和5年研究報告書では、単一遺伝子疾患の遺伝的バリエーションの扱いについても、科学的な研究結果や先行研究のレビューを行い、個人識別性の判断基準や規制の必要性についての検討等が行われた。

具体的には、単一遺伝子疾患等<sup>15</sup>の関与する生殖細胞系列の遺伝的バリエーション（以下「病的バリエーション」という。）は、医学的には発症メカニズムや家系内伝播の理解に重要な手がかりをもたらす一方、特定の個人を識別するという意味では十分ではない（個人と当該情報との結び付きが弱い）場合が多いものと考えられる。その背景には、病的バリエーションが集団の中で複数の非血縁者と共有される可能性の高さや、情報量の限定性（「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」2-2に示される個人識別符号の範囲に該当しない場合が多いこと）がある。例えば、大規模なデータベースを見ても、同じ疾患の病的バリエーションが多数の患者や健常な保因者の間で繰り返し報告される事例は珍しくない。こうした単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエーションだけでは、同じバリエーションを保有する別個人を排除できず、一意性が担保されない。加えて、一つ二つの疾患の病的バリエーションを把握しただけでは情報量が少なく、同一配列を外部データと照合して特定の個人に到達できる精度も低い（図1参考）。さらに、病的バリエーションだけでは、当該遺伝子座に限定された情報しか得られず、同一バリエーションを保有する複数の家系や集団が報告されている場合は特定個人の識別精度が大きく損なわれることになる。こうした現象は、Ⅱ.で紹介した *BRCA 1・2* 遺伝子バリエーションを複数の患者が共有している例などからも裏付けられる。つまり、単一遺伝子疾患等の遺伝的バリエーションについては、情報量が少なく、また一意性が低いと考えられた。なお、平

<sup>13</sup> 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（平成29年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号）」においては、いわゆる体細胞変異については指針対象外であった。

（参考）＜本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲に関する細則＞

本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究は、提供者の白血球等の組織を用いて、DNA又はmRNAから作られた相補DNAの塩基配列等の構造又は機能を解析するものであり、その主たるものとして、いわゆる生殖細胞系列変異又は多型（germline mutation or polymorphism）を解析する研究がある。一方、がん等の疾病において、病変部位にのみ後天的に出現し、次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異を対象とする研究（いわゆる体細胞変異（somatic mutation）を解析する研究をいい、変異の確認のために正常組織を解析する場合を含む。）、遺伝子発現に関する研究及びたんぱく質の構造又は機能に関する研究については、原則として本指針の対象としない。

<sup>14</sup> 韓国個人情報保護委員会保健福祉部が作成した「保健医療データの活用に関するガイドライン（2021年）」においては、がんにおける体細胞変異については個人識別の可能性はないとしている旨が検討会において紹介された。

<sup>15</sup> 単一遺伝子疾患とは、一つの遺伝子バリエーションによって病態の発症や表現型がほぼ説明可能とされる疾患群であり、メンデルの法則（顕性・潜性など）に基づいて理解されてきた。一方、単一遺伝子疾患等とは、この古典的枠組みを前提としつつ、遺伝子座位異質性やアレル遺伝子異質性に加え、（ゲノム）インプリンティング、モザイク、繰り返し配列伸長といった非メンデル的要素や多様な修飾因子の影響を含め、より現実的な疾患全体像を示すための概念である（第1回検討会参考資料3）。具体的には、網膜色素変性症などが挙げられる。

成 28 年研究報告書で「個人識別性はほぼ無いと判断できる」とされた「ホットスポット変異」<sup>16</sup>であるかどうかに関わらずこの考え方を適用できると考えられた。

令和 5 年研究報告書において、「ここで、単一遺伝子疾患の原因バリエントの個数は、単一遺伝子疾患という言葉の指す通り単一の遺伝子による疾患であることから、個人について 1 箇所、もしくは複合ヘテロ接合体による発症様式である場合に 2 箇所である。また、バルデー・ビードル症候群のように 3 箇所と報告される遺伝子疾患もある（参考文献 11）。」と紹介されており、単一遺伝子疾患等の遺伝子検査の結果として得られる遺伝的バリエントの配列情報は、「互いに独立な 40 箇所『未満』の SNP から構成されるシーケンスデータ」や、「9 座位『未満』の 4 塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）」である場合が多いと想定される。

上記の経緯等について検討会において、説明がなされ、検討会において、令和 5 年研究報告書に基づく考え方について変更がないことが確認された。

以上を踏まえると、単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエントの情報は、多くの場合には、40 箇所未満の SNP<sup>17</sup>で構成される等、情報量が限定的であり、複数の非血縁者との間で同じ情報が共有される可能性が高いという意味において特定の個人との結び付きが弱く、情報の「一意性」が低いと考えられることから、個人識別性がないものといえる。すなわち、科学的観点からは、単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエントの情報のみを切り出した情報は、常に「特定の個人を識別することができる」情報ではないと整理できる。

### 2-3) ゲノムデータの匿名加工・仮名加工の技術的難しさ

検討会では、ゲノムデータの仮名加工の技術的難しさとして、①有用性を保持した状態での加工の困難さ（特定のゲノム領域をマスクすることは可能だが、疾患の原因遺伝子の探索などの場合は、ゲノム上のどの部分にバリエント等があるか事前に予測がつかず全ゲノム領域を解析することが必要となる。）、②技術の進展に伴う識別基準の変容（将来的に科学的知見の集積等により個人識別や疾患のリスクに重要なゲノム領域が新たに出現するため、現在マスクの必要がなくても将来的に必要性が生じる。）旨の説明がなされた。なお、あわせて③ゲノム情報を個人同定できないようにいわゆる匿名化(de-identification)する技術は試みられているが、遺伝子発現解析目的に配列バリエントを消す等

<sup>16</sup> ゲノム DNA 中の多様性（変異）の分布は一律ではなく、多様性の頻度が特に高く（100 倍等）なる部分を、遺伝学ではホットスポットという（平成 28 年研究報告書）。

<sup>17</sup> single nucleotide polymorphism。塩基配列中の一塩基変異（SNV：single nucleotide variant）のうち、1%以上の頻度で変異が認められたもの。

の使用が極めて限定されたものとなる（Nat Commun. 2021; 12: 6216–25）旨の説明もなされた。

また、容易照合性の観点から、ゲノムデータから個人情報に該当しないように部分的に配列情報を抜き出したとしても、元のゲノムデータと同一のIDが付されて当該抜き出した配列情報が管理された場合等には、体細胞バリエーションの情報や単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエーションの情報であっても個人識別性があると考えられることが個人情報保護委員会事務局から補足された。

#### 2－4）追加での科学的観点からの検討が可能な範囲について

検討会において、上記の2－1）から2－3）まで以外についても、研究の実態等を鑑みたときに、現時点の科学的な観点から整理が可能な点がないか確認を行い、科学的に識別性について検討が可能な点がないことも確認された。

すなわち、検討会では、2－1）及び2－2）を除くと、ゲノムデータそのものを個人識別符号から除外する、もしくは、個人識別符号に該当するゲノムデータの範囲（「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」等）の基準を変更するに足る新たな知見は示されなかった。

なお、諸外国においては、研究目的で取り扱われるゲノムデータの個人情報該当性を判断するに当たり、SNPの箇所数やSTRの座位数といった数値による閾値を法令又はガイドラインにおいて定めることは一般的とはいえず、我が国の現行基準は、この点で国際的に特徴的な位置づけにあることに留意が必要である。

#### 【参考】個人情報保護法におけるゲノムデータの取扱いについて

～「個人情報」と「個人識別符号」、匿名加工情報及び仮名加工情報の加工基準

検討会における議論の中で、構成員からゲノムデータが個人識別符号と位置づけられた経緯等について質問がなされた。これに対し、個人情報保護委員会事務局から、ゲノムデータが個人識別符号として位置づけられた当時から、本人到達性は低く、一方で、一意性が高いこと、可変性が低いことを総合的に考慮した結果であると整理された旨の説明がなされた。また、個人情報保護委員会事務局から、個人識別符号という概念は、個人情報の範囲を明確化すべく導入されたものであって、平成27年改正法の前後で個人情報自体の範囲が変わったわけではないとの説明がなされた。

加えて、構成員から EU の一般データ保護規則（GDPR）においては個人識別符号という定義はなく、日本においても EU と同様に、ゲノムデータを個人識別符号ではなく、要配慮個人情報として整理すべきとの指摘がなされた。これに対し、個人情報保護委員会事務局から、個人識別符号は個人情報の一つの類型にすぎず、仮に当該枠組みがなかったとしても、現在個人識別符号に該当すると整理されているゲノムデータそのものは個人情報であり、また、要配慮個人情報に該当する場合があるとの説明がなされた。

さらに、個人情報保護委員会事務局から、個人識別符号についてはそれ単体で特定の個人を識別することができることから、個人情報の匿名加工や仮名加工に際しては、個人情報に含まれる個人識別符号の全部を削除すること（当該個人識別符号を復元することのできる規則性を有しない方法により他の記述等に置き換えることを含む。）とされている（個人情報の保護に関する法律施行規則（平成 28 年個人情報保護委員会規則第 3 号）第 31 条第 2 号及び第 34 条第 2 号）ところ、ゲノムデータも一部を除き個人識別符号に該当するため、その全部を削除することが必要となる旨が説明された。なお、検討会においては、ゲノムデータについて、今後の技術の進展により、本人到達性が更に高まる可能性があることも指摘された。

### 3. ゲノムデータの利活用に関する議論動向

#### 3-1) 諸外国における規制動向について

構成員から、主に欧州におけるゲノムデータに関する法的規制について紹介がなされた。

- ・ GDPR において、「遺伝子データ」(genetic data)とは、自然人の先天的な又は後天的な遺伝的特性に関連する個人データであって、自然人の生理状態又は健康状態に関する固有な情報を与えるものであり、かつ、特に、当の自然人から得られた生化学資料の分析結果から生ずるものを意味する（第 4 条(13)号）。
- ・ また、遺伝子データは GDPR 上の「特別な種類の個人データ (special categories of personal data)」に位置付けられており、その取扱いには、個人データの処理に関する法的根拠（第 6 条）のほか、特別な種類の個人データの処理に関する根拠（第 9 条）を有する必要がある。研究目的での利用については、第 9 条との関係では、同条第 2 項に定めるもののうち、明示的同意、重要な公共利益、科学的研究若しくは歴史的科学研究又は統計目的等に係る根拠に基づいて取り扱われることがある。
- ・ なお、欧州域内の国民に対する情報の越境利用を通じた質の高い医療の

提供（一次利用）や医療政策、医学研究、創薬等（二次利用）を推進する欧州共通のデータスペース構想である、欧州保健データスペース（European Health Data Space（EHDS））については、GDPRの規律を踏まえた適切なガバナンスの下で、こうしたデータ利用が行われることが予定されている。

- ・ イギリス<sup>18</sup>、ドイツ<sup>19</sup>、フランス<sup>20</sup>、フィンランド<sup>21</sup>においても適切なガバナンスの下で運用がなされている。

欧州においては、「個人識別符号」に直接的に対応する概念はGDPRにおいて規定されていないものの、ゲノムデータは、特別な種類の個人データ（センシティブ情報）とされていることが確認された。

#### 【参考】米国におけるゲノムデータに関する法的規制について

- ・ 米国においては、医療分野の連邦法であるHIPAAの規制のもとで、保護対象の保健医療情報（PHI）の非識別化について、18の識別子を削除するSafe Harborと、統計学的に再識別のリスクを専門家が判定するExpert Determinationがある。18の識別子には、氏名、地理的情報、日付、各種の番号、生体識別子（指紋・声紋を含む。）、「その他一切の固有の識別番号、特徴又はコード」等が列挙されている。DNAの塩基配列は明示的には列挙されておらず、「生体識別子」、「その他一切の固有の識別番号、特徴又はコード」等に該当するか否か必ずしも明確ではない。
- ・ 研究データの共有については、NIHのGenomic Data Sharing Policy（2014年策定、2015年1月施行）により、個票のゲノムデータは原則として医療データと同様に制限アクセス（controlled access）により共有することとしている。

### 3—2）個人情報保護法のいわゆる3年ごと見直しについて

個人情報保護委員会事務局から、現在個人情報保護法についての制度的課題の再整理が行われており、個人データ等の取扱いにおける本人関与に係る規律の在り方の中で、同意規制の在り方が検討されている旨が説明された。

具体的には、統計作成等、特定の個人との対応関係が排斥された一般的・汎用的な分析結果の獲得と利用のみを目的とした取扱いを実施する場合の本人の同意の在り方として、統計情報等の作成にのみ利用されることが担保されていること等を条件に、本人同意なき個人データ等の第三者提供及び公開

<sup>18</sup> <https://ico.org.uk/about-the-ico/what-we-do/legislation-we-cover/data-use-and-access-act-2025/> 等

<sup>19</sup> [https://www.bfdi.bund.de/SharedDocs/Downloads/DE/Taetigkeitsberichte/33TB\\_24.pdf?\\_\\_blob=publicationFile&v=3&utm\\_sour](https://www.bfdi.bund.de/SharedDocs/Downloads/DE/Taetigkeitsberichte/33TB_24.pdf?__blob=publicationFile&v=3&utm_sour) 等

<sup>20</sup> [https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/faq\\_rgpd\\_dgs\\_08\\_09\\_2021.pdf?utm\\_source=chatgpt.com](https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/faq_rgpd_dgs_08_09_2021.pdf?utm_source=chatgpt.com) 等

<sup>21</sup> [https://www.finngen.fi/en/data\\_protection/data-protection-statement](https://www.finngen.fi/en/data_protection/data-protection-statement)

されている要配慮個人情報の取得を可能とする方向での議論がなされていることや、生命等の保護又は公衆衛生の向上等のために個人情報を取り扱う場合における同意取得困難性要件の在り方として、「本人の同意を得ることが困難であるとき」のみならず、「その他の本人の同意を得ないことについて相当の理由があるとき」<sup>22</sup>について人の生命、身体又は財産の保護のための例外規定及び公衆衛生の向上又は児童の健全な育成の推進のための例外規定に依拠できるようにする方向での議論がなされていることが紹介された<sup>23,24</sup>。

### 3-3) 医療等情報の利活用の推進に関する検討について

内閣府健康・医療戦略推進事務局から、「デジタル社会の実現に向けた重点計画」（令和7年6月13日閣議決定）等を踏まえ、医療等情報の利活用の推進に向けて、基本理念や制度枠組み等を含む全体像（グランドデザイン）等に関する検討を行うために、「医療等情報の利活用の推進に関する検討会」<sup>25</sup>が開催されていることが紹介された。当該検討会においては、個人識別符号に該当するゲノム情報が利活用できないといった意見が寄せられていることなどが紹介され、今後、医療等情報の利活用などについて検討を進めていく予定である旨の説明がなされた。

### 3-4) ゲノムデータの利活用に向けた環境整備に向けて

令和5年研究報告書においては、現状の法規制や指針等での利活用の方策として、①公衆衛生目的による例外規定の利用及び②学術機関におけるゲノムデータの利活用が紹介された。

具体的には、

- ① として「「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン」に関するQ & A」<sup>26</sup>において、「製薬企業が行う有効な治療方法や薬剤が十分でない疾病等に関する疾病メカニズムの解明、創薬標的探索、バイオマーカー同定、新たな診断・治療方法の探求等の研究は公衆衛生の向上に特に資するもの」との見解が示されており、また、同 Q&A において、費用や時間に照らして本人同意を得ることが現実的でない場合にも「本人の同意を得ることが困難であるとき」と解釈できるとの見解が示され

<sup>22</sup> （公衆衛生の向上のために特に必要である一方で、）本人のプライバシー等の侵害を防止するために必要かつ適切な措置（氏名等の削除、提供先との守秘義務契約の締結等）が講じられているため、当該本人の権利利益が不当に侵害されるおそれがない場合等が想定されている。

<sup>23</sup> 個人情報保護委員会「個人情報保護法の制度的課題に対する考え方について」（令和7年3月5日公表）

<sup>24</sup> その後、上記議論等を踏まえて、令和8年4月7日に「個人情報の保護に関する法律等の一部を改正する法律案」が閣議決定され、第221回特別国会に提出された。同法案は、国会審議を経て同年7月10日に成立し、同年7月17日に公布されている（令和8年法律第56号）。

<sup>25</sup> <https://www8.cao.go.jp/iryou/studyglopup/index.html>

<sup>26</sup> [https://www.ppc.go.jp/personalinfo/faq/APPI\\_QA/](https://www.ppc.go.jp/personalinfo/faq/APPI_QA/)

ていること等が紹介され、問題点としては、具体的な適用の可否を判断する基準が不明瞭であること等があげられた。解決策として、より明確な運用指針の作成（具体的なユースケースのような形でガイドラインやQ&Aに盛り込むこと）等があげられた。

- ②としてデータの第三者提供と利活用を円滑・適正に進めるためのICモデル書式<sup>27</sup>の活用等が挙げられた。問題点としては、従来の研究では学術研究機関のみで当初の目的に沿って使われていたゲノム研究が多く、第三者提供に対応した同意取得等の手続きがなされていないこと等が挙げられた。解決策として、学術研究機関の研究者や倫理担当部署担当者の第三者提供に関する手続きの理解が必ずしも十分ではないことの手当として、ユースケースやQ&Aの形で示すことが有効とされた。

#### 4. おわりに

令和5年研究報告書で得られたエビデンスを基に、体細胞バリエーション及び個人識別符号の定義に当てはまらない単一遺伝子疾患等の生殖細胞系列の遺伝的バリエーションについては、単体で見ると、科学的観点から、「特定の個人を識別することができる」情報とはいえないと整理された。

他方で、現時点ではゲノムデータそのものについては、その多くが特定の個人を識別することができる情報に該当すること、また、ゲノムデータが個人識別性を有することを前提として、利活用の方策を検討していくことが適当であることも確認された。

まずは、とりまとめの考え方を周知し、研究環境を整備するとともに、その利活用の在り方について、各所で行われている議論を踏まえ、研究現場が萎縮することなくゲノムデータに係る研究を行えるような方策を検討していくこともあわせて重要であることが確認された。

---

<sup>27</sup> [https://www.amed.go.jp/koubo/data\\_sharing\\_template.html](https://www.amed.go.jp/koubo/data_sharing_template.html)

## ゲノムデータの個人識別性に関する検討会 開催要綱

### 1. 目的

ゲノムデータの利活用は、先進的な医療を更に発展させるとともに新たなイノベーションを生み出すうえで不可欠な要素であり、保健医療分野におけるゲノムデータの重要性が急速に高まっている。一方で、ゲノムデータの個人識別符号の範囲については更なる検討の余地がある等の指摘がある。こうした状況に鑑み、ゲノムデータ等の個人識別性に関して科学的な観点などを踏まえて検討する。

### 2. 検討事項

保健医療分野におけるゲノムデータ等の個人識別性に関する事項。

### 3. 構成員

本検討会は、ゲノムデータの利活用方法を含む個人識別性に関する知識を有する者で構成する。

### 4. 運営

- (1) 本検討会は、大臣官房危機管理・医務技術総括審議官が有識者の参集を求め開催する。
- (2) 本検討会には座長を置く。座長は、本検討会を代表し、会議を総括するものとし、構成員のうちから大臣官房危機管理・医務技術総括審議官が指名する。
- (3) 本検討会の庶務は、大臣官房厚生科学課において行う。
- (4) 会議は原則として公開するとともに、議事録を作成し公開する。ただし、議事内容により非公開とする必要があると座長が認めた場合は、開催予定とともに非公開である旨その理由を公開するものとする。
- (5) 緊急その他やむを得ない事情のある場合は、座長の認めるところにより、文章その他の方法により本検討会の議事を行うことができる。
- (6) この要綱に定めるもののほか、本検討会の運営に関し必要な事項は座長が定める。

別紙

ゲノムデータの個人識別性に関する検討会 構成員

(五十音順、敬称略)

|        |                                                                             |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------|
| 石井 夏生利 | 中央大学 国際情報学部 教授                                                              |
| 石川 俊平  | 東京大学 大学院医学研究科衛生学分野 教授                                                       |
| 磯部 哲   | 慶應義塾大学大学院法務研究科 教授                                                           |
| 荻島 創一  | 東北大学 大学院医学系研究科 医科学専攻 ゲノム医療情報学分野 教授                                          |
| 織田 克利  | 国立大学法人東京大学大学院 統合ゲノム学 教授                                                     |
| 小崎 健次郎 | 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 教授                                                       |
| 齋藤 加代子 | 東京女子医科大学 名誉教授                                                               |
| ○徳永 勝士 | 国立健康危機管理研究機構・国立国際医療研究所・ゲノム医科学プロジェクト長、ナショナルセンターバイオバンクネットワーク (NCBN)・中央バイオバンク長 |
| 横野 恵   | 早稲田大学社会科学部 准教授                                                              |

注 ○は座長

(参考資料)

## 開催経緯

### ○ 第1回 令和7年6月9日

#### 《議事》

1. 「ゲノムデータの個人識別性に関する検討会」の趣旨等について
2. その他

### ○ 第2回 令和7年9月9日

#### 《議事》

1. 「ゲノムデータの個人識別性に関する検討会」の今後の進め方等について
2. 構成員等からのプレゼンテーション
3. その他

### ○ 第3回 令和8年8月7日～8月21日（持ち回り開催）

1. ゲノムデータの個人識別性に関する検討について 2026年版とりまとめ（案）について

### <事務局>

厚生労働省大臣官房厚生科学課

### <オブザーバー>

厚生労働省医政局研究開発政策課

厚生労働省医政局医療情報担当参事官室

厚生労働省健康・生活衛生局がん・疾病対策課

厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課

文部科学省研究振興局ライフサイエンス課生命倫理・安全対策室

経済産業省商務・サービスグループヘルスケア産業課

こども家庭庁成育局母子保健課

個人情報保護委員会事務局

内閣府健康・医療戦略推進事務局