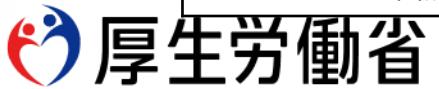


令和7年6月9日



ひと、くらし、みらいのために
Ministry of Health, Labour and Welfare

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

厚生労働省大臣官房厚生科学課

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

現状のゲノムデータの利活用に係る規制に至る経緯

- 平成27年9月、個人情報の保護に関する法律（平成15年法律第57号。以下「個人情報保護法」という。）が改正された。
 - 個人識別符号の概念が以下のとおり定義された。
 - ✓ 個人識別符号：次の各号のいずれかに該当する文字、番号、記号その他の符号のうち、政令で定めるものをいう。
 - 特定の個人の身体の一部の特徴を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、当該特定の個人を識別することができるもの
 - (略)
- 平成27年11月、「ゲノム医療実現推進協議会」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」を設置し、改正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検討がなされた。
 - ゲノムデータ等の特徴と改正個人情報保護法上の取扱いについて、以下のとおり整理された。
 - ✓ 「ゲノムデータ」は、社会通念上、「個人識別符号」に位置づけられる。
 - ✓ ゲノムデータの個人識別性は、多様であり、科学技術の進展等により変化しうる。
 - ✓ 具体的範囲は、個人情報保護委員会が、海外の動向や科学的観点から、解釈を示していくことが求められる。
- 平成29年5月、改正個人情報保護法施行令が施行された。
 - 個人識別符号の一つとして、「「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」を電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、特定の個人を識別するに足りるものとして個人情報保護委員会規則で定める基準に適合するもの」が定義された。
また、個人情報保護法ガイドライン（通則編）において、上記の具体的な定義として「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、全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、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クエンスデータ、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」とされた。

ゲノムデータに関する最近の動向

医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言

令和4年5月17日　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（一部抜粋）

改正個人情報保護法において仮名加工情報が新設されたものの、ゲノム情報が活用できない、第三者提供が出来ないなどの点で限界がある。更に、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。ゲノム医療を1日も早く実用化し国民へ還元するためには、臨床的転帰が判明している既存検体プールを活用することが効率的である。そのため、臨床情報やゲノム情報の、製品開発目的を含む第三者提供等の利活用を、オプトアウト同意で行える制度とすることが求められ、これを可能とする法令上の措置が必要である。特に、標準的な治療法のない難治性疾患では、新薬の治験において対照群を設けることは倫理的に問題となるが、過去の治験における対照群の情報（個人情報または問題点を改善した仮名加工情報）を、別の製品の開発や承認申請において利活用できるようにすべきである。これらに対応するため、個人情報保護法の運用の改正及び次世代医療基盤法や医薬品医療機器等法の改正等を行うべきである。

医療情報の利活用及びゲノム医療の推進に向けた提言

令和6年5月28日　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（一部抜粋）

保健・医療や創薬におけるゲノムデータの重要性が急速に高まっており、ゲノムデータの利活用の推進は、効率的で有効性の高い保健・医療の実現とイノベーションの推進に不可欠な前提となっている。しかし、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。

経済財政運営と改革の基本方針2024 令和6年6月21日閣議決定（一部抜粋）

創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるため、構想会議中間取りまとめを踏まえ、革新的医薬品候補のF I H試験を実施できる国際競争力ある臨床試験体制の整備、臨床研究中核病院の承認要件の見直し、治験薬・バイオ医薬品の製造体制の整備や人材の育成や確保など有望なシーズを速やかに実用化する国際水準の研究開発環境の実現に取り組む。医療機関や企業の研究者による医療データの利活用を推進するため、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。

ゲノムデータの個人識別性に関するこれまでの検討について

個人識別性について

個人識別符号は、特定の個人を識別することができると認められる情報を政令で定めるものであり、これによつて個人情報の該当性判断の客観化・容易化を図っている。

「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個人識別符号を政令で定めることとしている。

（出典：第1回ゲノム医療等実用化推進TF資料4（内閣官房IT総合戦略室「個人情報保護法の改正概要」））

平成28年当時の検討

平成28年度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」においては、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。一塩基多型（SNP）を基に議論を行い、以下の分類を得ている。

① 「個人識別性がほぼ確かに判断できる」レベル

全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム SNPデータ、互いに独立な 40 以上の SNP から構成されるシークエンスデータ、STR 9~10 座位以上

② グレイゾーン

いずれにも該当せず、個別に専門家の判断を要するもの

③ 「個人識別性はほぼ無いと判断できる」レベル

互いに独立な 30 未満の SNP から構成されるシークエンスデータ、がん細胞等の体細胞変異、単一遺伝子疾患の原因遺伝子の（生殖細胞系列の）ホットスポット変異

「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究」報告書

平成28年度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」報告書（一部抜粋）

あるゲノム情報を用いて不特定の個人の中から特定の個人を識別するためには、仮に全塩基配列情報があったとしても、データベースが存在し、突合できる状態になければ個人を識別することは困難である。一方、近年では第三者が特定の個人のプロファイリングを行うことが可能となっており、ある特定の個人に関する複数の情報をプロファイリングする事で、ゲノムデータを用いて個人を識別し得る。

令和5年度政策科学総合研究事業「ゲノムデータの持つ個人識別性に関する研究」分担研究報告書（概要）

- 我が国では、現行の個人情報保護法の下でゲノムデータの利活用を十分に推進することが困難な状況がある。一方、欧州の一般データ保護規則（GDPR）に基づく英国やEU各国では、活発なゲノムデータ利活用が実現している。実際に英国のUK BiobankやGenomics Englandでは、十分な被験者保護措置を講じることで、世界中の研究者または企業に対し、visiting環境でゲノムデータ提供をしており、参加者から個別の提供先への明確な同意を得ることなく包括同意の元に実施している。
- GDPRでは、genetic dataを、健康に関するデータ(data concerning health)と同様に、personal dataのspecial categoryとして定義している(GDPR第9条第1項)。個人識別符号とは定義しておらず(※1)、生殖細胞系列バリアントと体細胞変異は区別していない。
- がん等における後天的に発生する体細胞変異(※2)に関する情報は、現在の生物学的もしくは技術的な観点から、特定の個人の身体の一部の特徴を示す情報としては可変性の程度が大きく、個人識別符号には該当しないと考えられること、および、単一遺伝子疾患等における生殖細胞系列の遺伝的バリアントにおける配列情報は、個人識別符号の定義(※3)に当てはまらない場合には、個人識別符号には含まれないと明示する必要があることを確認し、これらをガイドラインやQ&Aへ明記することで利活用を促進することが期待されると考えられる。
- 中期的には、公衆衛生目的の例外規定の運用に係る整備やゲノムデータの利活用を推進するための新たな法整備が考えられた。

(※1) GDPRにおいては、個人情報保護法上の個人識別符号に相当する制度は定められていない。

(※2) 体細胞変異は受精後に細胞のDNAに発生する変異であり、生殖細胞系列バリアントとは異なる扱い。なお、本検討会においては「体細胞変異」ではなく、「体細胞系列バリアント」の用語を用いる。

(※3) 互いに独立な40箇所以上の一塩基多型（Single Nucleotide Polymorphism: SNP）から構成されるシークエンスデータや、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等、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）（個人情報保護委員会告示）で示される個人識別符号の定義

本検討会の目的について

- 科学技術の進歩により、大規模人口集団におけるゲノム解析が拡大し、ゲノムデータの蓄積が進みつつある。また、シングルセル解析技術等の進歩により、従来はわからなかつた微細なゲノムの変化の情報も得られるようになった。さらに、ゲノムデータを利用した研究が盛んになり、前述のとおり課題が生じている。
- このような背景から、本検討会においては、最新の解析精度等を含む科学的知見を基に、「一意性」「不变性」「本人到達性」に焦点を当て、科学的な観点からゲノムデータの個人識別性について検討する。
- なお、ゲノムデータの個人識別性の検討に当たっては、科学的観点に加えて倫理的観点、法的観点も重要なとなる。