

**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4回議事録**

厚生労働省 大臣官房厚生科学課

第4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1月27日（金）10:00～12:00

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、別所委員、宮地委員、山本委員、横野委員

議題

- (1) ゲノム医療に関連する施策について
- (2) 今後の検討課題と検討の進め方（案）について
- (3) 医療における遺伝子関連検査について
- (4) 消費者向け遺伝子検査ビジネスについて
- (5) その他

配布資料

資料1 ゲノム関連施策

資料2 今後の検討課題と検討の進め方（案）

資料3 医療における遺伝子関連検査

資料4 消費者向け遺伝子検査ビジネス

高田委員提出資料 日本人類遺伝学会「DTC遺伝学的検査に関する見解」

高田委員提出資料 日本人類遺伝学会「一般市民を対象とした遺伝子
検査に関する見解」（2010）

高田委員提出資料 日本医学会臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社
会検討委員会「拡がる遺伝子検査市場への重大な
懸念表明」（会見資料）

別所委員提出資料 個人遺伝情報取扱協議会の取り組み

参考資料 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
（意見とりまとめ）

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それでは、定刻となりましたので、ただいまから「第4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。なお、本日でございますが、武藤委員、横田委員から御欠席の案内を頂いております。

次に、配布資料について確認させていただきます。まず、議事次第、それから座席表がございます。資料1がゲノム関連施策について。資料2が今後の検討課題と検討の進め方について(案)。資料3が医療における遺伝子関連検査について。資料4が消費者向け遺伝子検査ビジネスについて。それから高田委員から御提出の資料が3つございます。縦書きのものでございます。そして、別所委員から提出された資料はブルーのもので、「個人情報取扱協議会の取組」でございます。それから参考資料ということで、「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(意見取りまとめ)」を配布させていただきます。資料に不足や落丁などございましたら、事務局にお申し付けくださいますようお願いいたします。よろしゅうございますでしょうか。

これより先は議事に入りますので、カメラの方は御退室いただきたいと思います。それでは福井座長、議事進行をよろしくお願いいたします。

福井座長

朝早くから御参集いただきましてありがとうございます。本日は、お手元の議事次第にございますように、議事が4題用意されておまして、最初に医療における遺伝子関連検査について、それから後半のほうで、消費者向け遺伝子検査ビジネスについての活発な御意見を頂ければと思います。これまで、このタスクフォースにおきましては、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議論を行い、意見の取りまとめを行いました。今回は検討を始める前に、事務局より議題1のゲノム医療に関連する施策について説明をお願いいたします。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

それではゲノム関連施策について御説明させていただきます。資料1を御覧ください。まず1ページですが、来年度のゲノム関連研究費を取りまとめたものです。疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクトということで、それぞれ厚生労働省、文部科学省の2つの省庁で研究、開発、それから研究基盤に関する事業を網羅しております。事業名の所は ~ まであり、概要は真ん中のほうにございます。予算ですが、日本医療研究開発機構(AMED)関連経費ということで89億ほど、それから、インハウスの研究で24億という体制です。

次のページを御覧ください。それぞれの ~ につままして、まずフェーズごとに、上のほうですが、基礎研究から応用、臨床、そして最後は実用化のほうに行きますけれども、その流れに沿って、それぞれ研究開発と研究基盤ということで整理したものです。赤が厚生労働省、そして緑が文部科学省のそれぞれ研究事業です。上流に文部科学省の基礎的な研究があり、それを支えて右側に厚生労働省が実用化を目指した研究を行うという体制です。基盤のほうでそれぞれ支えていくという立て付けです。

そして、次の3~6ページまでは厚生労働省のそれぞれの ~ までの研究です。そして、次の7~9ページまで、ピンクのタイトルが付いていますが、文部科学省の事業です。10ページを御覧ください。「がん対策加速化プラン」です。がん対策については、これまで、がん対策推進基本計画に沿って進められていたのですが、昨年6月に開催された、がんサミットにおいて総理の指示を受け、厚生労働省が中心となり、がん対策基本計画に示されている分野のうち、遅れているため加速が必要な分野や、加速することによって死亡率減少につながる分野に絞って短期集中的に実行するべき具体策を明示した「がん対策加速化プラン」というものを昨年の12月に策定しております。その中で、真ん中に四角で囲っている所がありますが、がんのゲノム医療というものが、このがん対策加速化プランの中に組み込まれたという位置付けです。

次のページがその詳細です。それから12ページですが、厚生労働省の健康局の予算ですが、「がんのゲノム医療・集学的治療推進事業」ということで、真ん中に事業内容がありますが、がん拠点病院を中心に遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置することによって様々な研究を効果的・効率的に実施するために体制を強化するというものです。

それから13ページです。「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」が昨年の9月に厚生労働省から告示されております。赤で囲っている3段目の「難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項」の中に、ゲノム医療に関するものがあります。

次のページ、具体的な文章ですが、(2)の「今後の取組の方向性」を御覧ください。国は、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ということが記載されており、以上、様々な研究費、そしてがん対策、難病対策の中にもゲノム医療を組み入れていくということです。それから、一番最初に説明した平成28年度の研究費ですが、これはあくまで予算案です。以上です。

福井座長

ありがとうございます。ただいま事務局からゲノム医療に関連する施策、それから平成28年度の予算要求等について説明を頂きました。ただいまの説明について御質問、御意見などありましたら御発言をお願いします。先に末松委員、どうぞ。

末松委員 資料1の御説明のあった中で、がんのゲノム医療の集学的治療推進事業についてと、それに関連したがんについて伺いたいと思います。12ページの前後になると思いますが、伺いたいのは、予算でAMEDに関連したものがたくさんあるのですが、今回、ゲノム医療の予算が取れて、こういう形ができたことは大変有り難いと考えておりますし、健康・医療戦略室の協議会の方針に沿った形が反映されているということで、大変結構だと思います。

伺いたいのは、現在、医療現場を預かっている先生方の所で、海外のいろいろな企業が絡んだ活動で、アジア人の臨床ゲノム情報をどうやって集めて利用するかという動きがたくさん出てきております。それは我々も大変危惧するところであって、一方で、恐らくこれも定量的に根拠のあるデータではありませんが、半年から1年タイミングが遅れると、日本がきちんとがん患者の特性をゲノムレベルで調べて、しかも研究だけで終わらせるのではなく、医療の現場にキャンサーパネル等を使って、12ページのパワーポイントは、それはそれで基礎から治験とか実用化ということで、重要なプラットフォームだと思うのですが、それ以上に患者さん一人一人が、例えば最初に手術を受けて、その後に再発したとき、それをまたサンプルをバイオプシー等で調べる、あるいはリキッドバイオプシーで調べて、次にどういう薬が効くのかを確実に解析した結果を患者にダイレクトに返していくというプロセスを実行し得るような事業になっているかどうか、そこを非常に私たちも注意しなければいけない。それがきちんと実現できるようにしないといけないと思います。

それをやるために恐らく後で議論があるのかもしれませんが、がん研究拠点病院があると思うのですが、なかなか1か所で、病理医とクリニカルリサーチコーディネーターとゲノムメディカルコーディネーター、それから臨床診療医、そして遺伝専門医、カウンセラー、これらがセットで1か所にそろっていて、しかもまだ、それが全部そろっている医療機関はそれほど多くないので、そのセットがきちんと拠点で教育を受けて、自分の病院に戻るという形で、日本に幾つかそういった拠点ができていかないと、非常に実現は困難であろうと思います。

したがって、ポイントは、そういった教育をして、がん拠点病院等に新しいチームをどんどん増殖させて、配置していくような能力を持った病院、恐らく、国立がん研究センター、東病院や中央もそうだと思いますが、そうい

った所の実態がどうなのか、そしてどのぐらいの時間でどのぐらいの拠点の数をマネジメントする人材が育成可能なのかといった具体的なところを是非、今後このタスクフォース等で確認しながら、それを実行する予算を重点的に配分していくというようなことを考えていただきたいと思うのです。

同じことは難病でも言えると思います。辻先生など難病の現場を預かっている先生方も同じことを恐らく考えておられると思います。ですから研究を研究で終わらせないような仕組みを是非、このタスクフォースの答申として御議論いただいた上で、ファクツに基づいて、どこに予算を重点的に配分すべきかということ、しっかりと出していく必要があると考えておりますが、いかがでしょうか。

福井座長

事務局、どうぞ。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

正にその件につきましては、このタスクフォースで御議論いただきたい1つだと考えております。

鎌谷委員

具体的に聞きたいのは、1ページの中の、後で言われたがんのゲノム医療はこの中に入っているのか、それとは別と考えてよろしいのですか。

厚生労働省岡田主任科学技術調査官

事務局からお答えさせていただきます。今、説明したものは、研究を実施するための予算であったり、先ほど末松先生からお話がありましたように、医療に展開していくために基盤を整備するために必要な経費等々について説明しており、医療というものの応用を念頭に予算立てをしているという意味で、医療につながるものという理解でおります。

鎌谷委員

例えば、今、予算が出ていると思うのですが、東大の宮野先生たちが行っている次世代がん研究があります。あれの委員も私はやっておりますが、ほとんどはがんゲノムの研究だと思うのですが、それが全体的なオーバービューのゲノム関連研究に入っているかどうかということなのです。

あと、これは非常に重要なことで、末松先生も言われているように、私はAMEDができたのは非常にいいとは思いますが、何か日本の研究は細切れになりがちで、全体的なものを捉えることが非常に少なく、そのため研究者も非常に狭くなりがちだと思っております。例えばがんだと加速性の遺伝性のものと、あるいは細胞のレベルのミュレーションと、もう1つ集団のレベルのものと、それを段々と統合的に大きなデータで考えないと前に進めないような状態になっているのです。

ところが、日本の研究はどうも非常に狭いエリアになりがちなので、それを全体的に捉える力が私は不足していると思うのです。だから、末松委員のほうにもお願いしたいのですが、グローバルビューというか、いろいろな分野の研究を、例えば今回であればゲノムやがんなどの視野で、統合的に捉えることを是非お願いしたいと思います。具体的に宮野先生たちの研究は非常に膨大だと思うのですが、それがこれに抜けているのであれば、是非それも含めた全体的な構図を作っていただきたいと思っています。

福井座長

ちょっとよろしいですか。末松先生、今の鎌谷先生の御発言について、AMEDの体制についてどうなっているのか、教えていただければと思います。

末松委員

一言だけ申し上げます。どなたの研究がどうということは申し上げません。我々の事業は全て公募で行われております。昨年の3月までは文部科学省、厚生労働省、経済産業省のファンディングのルールが全部ばらばらでした。ホームページを見ていただくと分かりますが、まだ研究機関それぞれで十分に浸透しているわけではないのですが、ほぼAMEDの事業費は基本的に統一ルールで、合算仕様や今までできなかったことがほとんどできるように完了しています。年度またぎもできるようになったと。

それから、異なる事業間で有機的に連携してできるようにするためには、予算のルールが画一化される必要があって、それに我々はこの半年、エネルギーを集約してきました。さはさりながら、予算の枠組みとしては、がん研究課という所で扱っている文部科学省系のがん研究のお金と、それから厚生労働省のほうのお金があって、これとは別にバイオバンク事業部という所で行っているもので、ゲノム医療の実現化に関する予算が別立てで作られています。やっとルールが一体化したということで、バイオバンク事業部とがん研究課の連携で、がんゲノムを全体としてどう考えるか。

それから、先ほど少し申し上げた難病に関しては、難病研究課という所が別にあって、今まではそこが主に厚生労働省の予算で動いていたのですが、これと例えば再生医療研究課のiPS細胞と合体させると、疾患iPS細胞を使った創薬の研究ができるようにとか、課と課の連携を緊密にするような仕組みで来年度以降の予算は全て動かしていけると私どもは理解しております。

厚生労働省にも文部科学省、経済産業省の方々にも、そういった形で非常に協力していただいておりますので、先ほど鎌谷委員がおっしゃったような懸念は可能な限り払拭していくように進めたいと思います。

厚生労働省鈴木技術総括審議官

若干、行政的に補足させていただきますと、2ページの右下の2020-30年ま

での達成目標がありますが、その2項目に発がんの予測、抗がん剤との治療反応性うんぬんというものがありますので、これにがんが含まれているかという間については、明らかに含まれているということになります。

それから、AMEDで9つの研究医療費の柱とありますが、そのうちの3つのうちの1つがゲノム、1つはがん、もう1つは難病となっております。少々たとえがいいかは分かりませんが、青函トンネルを北海道側から掘ると青森側からの両方から掘ってちゃんと到達しましょうということになっていますので、そこは連携を持ってやりたいと思っております。

辻委員

末松委員の最初のコメントについて、私の意見を述べますけれども、このタスクフォースのミッションとして、どういうゲノム医療を具体的に実現するかというグランドデザインと申しますか、具体的なビジョンを作るべきだと1つ思うのです。様々な職種の方々の協力が必要であるというお話がありました。私が補足したいのは、そういう職種の方々が拠点の病院においてはパーマネントな職種として新たに作る必要があると。

つまり、これまでの体制の中でやりくりするのは難しいし、それから、3年とか5年だけ研究費で一定期間だけサポートするというのでは人は育たないので、新たなキャリアパスを含めて、そういう職種を作らなければいけないということをして是非、強調したいと思えます。

福井座長

ありがとうございます。

佐々委員

今までの末松委員の御意見の最後の所で、研究のための研究に終わらないようにと言っていたかまして、今のお話では医療関係者や患者さんが中心であったと思うのですが、やはり今日はDTCのお話もあると思うのです。このゲノム医療を支えるためには、全ての国民のゲノムリテラシーというものが大事だと思います。今回は随分大きな研究費があるので、昔、ELCI予算というものが考えられたように、やはり学校教育と社会教育における情報提供とか理解促進ということ、また辻委員がおっしゃってくださったように、パーマネントな立場の人をおいてこれを継続して進めるような予算の使い方を是非、御検討いただきたいと思えます。

福井座長

ありがとうございます。

藤原委員

末松委員の御意見に関連してですが、今回この施策の予算事業をいろいろ見させていただきましてけれども、あるいはこのタスクフォースの議論も

これまで何回かされていますけれども、私はがんの診療をやっている立場からすると、研究の話はたくさんされていますし、それから難病の話もたくさんされていますが、私が診療している乳がんの患者さん、例えば遺伝子検査の対象、遺伝子検査といってもソマティックなミュレーションとかを見る対象の人だって数万人いらっしゃるのですね。

それを予算事業の中を見まして、一番欠如しているのは、日本の国民皆保険の中で、ゲノム医療をどう位置付けるかに関して、一切触れられていないと。例えば診療報酬体系を見ましても、がんの患者さんに遺伝子検査をしても、がんの遺伝子カウンセリング料は算定できません。家族にも算定できません。やるのに1時間ぐらいかかるわけですね。我々の病院はそれを無料でやっているわけです。それが一切ここには書かれていないので、実用化といっても一番大事な保険診療との兼ね合い、例えば中医協でもそういう議論はされていませんし、ここでも今までそういう議論はされていないと思います。避けているのだと思いますけれども、それでは幾ら実装化と言ってもつながらないと思うのです。

ですから、もし議論をするのであれば、そういう議論をここでする。しないのであれば中医協でしていただくのでもいいのですが、もしここでできないのであれば、例えば健康・医療戦略室が本来そういうものを各省庁を調整して、保険診療の中でゲノム医療をどう位置付けるかを考える所だと思うので、是非お願いしたいと。

それからこの1回目のときにも私は申し上げましたが、いろいろなLDTやDTCなどもFDAが介入しているのと同じように、コンパニオン診断薬、体外診断薬を巡ってはPMDAは恐らく大きなアクションをしないとイケないはずです。薬局の方やPMDAの方をしっかりと呼んで、例えば次世代シーケンスの保険診療に向けてのステップはどう考えているのですか、薬事承認に向けてはどのように考えているのですかというような議論も、ここでしておかないと全く机上の空論というか、研究のところはしっかりと議論されても、実装化のところの議論につながらないと思いますので、是非お願いしたいと思います。

福井座長

今の点につきまして、いかがですか。何か事務局から、実情は藤原先生がおっしゃったとおりなのかどうなのかも含めまして。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

実は次の資料2の4ページに、検討会の進め方の中で、ちょうど赤で囲っている部分ですが、例えば のゲノム医療の拠点病院の問題や人材育成といった検査の質や制度管理などについて、正に今後の検討する中身に入っております。それから、診療報酬などについては厚生労働省の中で並行して検討さ

せていただきたいと思います。

福井座長

また後ほど、資料2については説明をお願いしてありますので、そのときにまた、お話できればと思います。

宮地委員

まず1つは、先ほどの藤原先生御指摘の、今の保険診療の中でどう位置付けていくかというのは非常に重要な課題だと思います。新しい技術をどうやって評価していくかという点で、今まで日本は基礎技術はしっかりしているけれども、実用化で後塵を拝してしまう背景として欠落していた最も大きな点は、品質マネジメント、又は品質保証に関する研究なり議論なり、又は関連したレギュラトリーサイエンスに関する視点で、今日の資料1の中でも、ほとんど盛り込まれていません。

我々、日本臨床検査標準協議会が約10年間、OECDの品質保証のガイドラインに基づいて、日本の現状を分析して、課題を整理して、様々な施策等を提言してきましたが、全くここには反映されていません。日本で遅れている部分を明らかにして、そういうところに重点的に投資していくことが必要です。1つは研究的なことであっても患者さんに還元するには、やはり質の保証が重要で、そこで最も大事なものは分析的妥当性や再現性です。再現性等がないものを個人の患者さんに返すのは非常に危険で、そこをどうやって担保するか、人材の育成も重要で、測定者の質というところが全く触れられていないのです。ゲノム医療の質の確保のための人員に関する議論はありますが、測定者や指導監督者の質に関しては全く触れていません。

それから、検査施設の認定や外部精度評価、報告の質は、日本臨床検査標準協議会がOECDのガイドラインに基づいて作ったベストプラクティス・ガイドラインに関する要素が全く反映されていません。今後の議論で、次回以降の会議で我々は、品質に基づく評価と、また、それに基づく保険償還なり、施設の評価等を提案していきたいと思いますが、是非ここで議論されたものが、いろいろな国の施策等に反映していただけるようお願いしたいと思います。

福井座長

ありがとうございます。恐らく後ほど議題3で触れることになると思いますので、また後でよろしくをお願いします。

堤委員

先生方からの御意見を参考にさせていただき、大変勉強になりました。あと、1つの事例といたしまして、13ページの難病の医療を提供する体制の確保に関する事項で、1つ実例があり、これは難病対策課のほうと、神経学会の関

係ですと辻先生、小児遺伝学会ですと慶應の小崎先生などと御一緒に、いわゆるIRUDの横にある実用化の話が進んできております。それが12月11日の中医協のほうに上げられており、306疾患のほぼ半分で作られる遺伝学的検査をどう取り扱っていくか提言していただいております。それは、ここの議論と非常に密接に関わってくる問題ですし、そういう実例もありますので、そこも是非うまく連携を取って進めていただくと、正に実用化の1つのモデルの先行例という、保険収載も見据えた数十項目、40項目ぐらいが挙がったりしておりますので、そこにも反映できるような御意見が出てくればいいかなと思いました。これは本当に1つの実例として申し上げたかったです。以上です。

高田委員

短くコメントさせていただきます。今回の資料1は基本的に関連研究費の御説明なので、医療施策の予算とはちょっと分けて書かれていますので、その立ち位置で1つ可能であればということなのですが、遺伝医療に関わる医療への導入に関しては、様々な方面で検討が必要だと思っています。

去年、高田班でそういった面の研究もさせていただいたのですが、やはり保険局のほうでそれを導入するに際して、まず保険局にその知識がないのです。すみません、ないという言い方が失礼ですが、要するに、難しいものがあると思います。私も十何年来医療課には通い続けたり、いろいろな所で議論してきましたが、なかなか通らない。その原因はやはり、全体の医療の枠の中で遺伝というものの位置関係などの割合が今までは少なかったのですが、今後、非常に大きくなっていくので、もう無視しては見ていけない状況になってきていると思います。

中医協ルート、内保連、外保連ルートでの中医協ルートというのは、はっきり申して、ほぼ不可能な状況です。それもずっとやってきておりますが、そうなるとやはり、本当に医療課長直訴みたいな感じで少しずつ遺伝カウンセリング加算とか、地道にやってきて、少しずつ入ってきているのですが、要は、1つはこのタスクフォースで、この議論の中で、そういったことも議論したという証拠を残して、提言などができれば、一言入れていただけたらと思います。

それから今年度予算では、今後もし補正予算などが出るようであれば、その中で厚生科学課の行政研究などの小額のものでもいいので、ゲノム医療を保険診療化するなど医療の中で実現化していくために、先ほど藤原委員がおっしゃったような内容を含め、政策研究をするようなものの予算を、本当にこの中の0.1ぐらいのオーダーになるかもしれないですが、それでも構わないので、医療を実現化するための保険医療政策に導入するための検討課題、そ

れから検討の実現化に対する研究等を組んでいていただけるといいのではないかという提案です。

福井座長

ありがとうございます。鈴木総括審議官からどうぞ。

厚生労働省鈴木技術総括審議官

元医療課長として二言申し上げますが、1つ目は先生方がおっしゃったようにゲノム医療、特に単一遺伝子に近いものが起因しているがんや難病等については、もはや研究のレベルではなくて、実診療の面で使っていくということがもちろんだとは思いますが、その際、藤原委員等から多々御指摘いただいたように、やはりきちんとした財政的裏付けがないと、人材の話もそうですし、病院として取り組んでいただけるかどうかということもありますし、それが必要だということも、これは論を待たないと思います。

その際に私は2つのことが大事だと思っております。1つは先ほど少し御紹介があった難病の遺伝子検査の拡大等と関連するのですが、あれは各難病のうちで最終診断として、ゲノム診断が必要だと学会が認定されたものが、やはり収載されていくのですね。ということからすると、やはり学会が鑑別診断等も含めて最終診断として是非必要だと、まとまっていたことがまず第1だと。

その上で第2点は、今、費用対効果分析というものが広がっておりますが、プレジジョン・メディスンを進めていくにしても、対象が狭まって無駄な投与がなくなる、それから治療効率が上がって副作用が少なくなるということ全体を考えたときに、当然コンパニオン診断薬等は高いけれども、實際上、医療費への波及効果はきちんと説明が付く範囲で納まるというバックグラウンドも必要なので、科学として正しいかどうかということと、医療経済的にもきちんと説明ができるという、この2点が確保されて承認へ進んでいくということだと思いますので、それはまた、この場でも御議論させていただいて、相談させていただきたいと思います。

福井座長

時間のこともありますので、議題2に移ります。今後の検討課題と検討の進め方について、事務局より説明をお願いします。

厚生労働省町田保健医療技術調整官

資料2に基づき、今後の検討課題と進め方(案)の資料の御説明をいたします。資料2については、本タスクフォースの第1回の資料を再び活用させていただいているものが多くなっております。1ページは、本タスクフォースでの検討に当たっての基本的考え方です。一番下の黒い枠の囲みです。考え方として、1は国民の生命及び健康の確保、2は世界最高水準の医療の提供、3はオープン

な競争環境の確保による健全な健康関連産業の育成、4は医療・健康・研究開発の全てのゲノム分野で世界をリード。こちらが検討に当たったの基本的考え方として、第1回でお示したところです。

2ページも、第1回のおさらいになります。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における当面の検討課題(案)として3点あります。1点目は、改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いです。こちらは、年末の本タスクフォースで一定の段階での取りまとめをさせていただいております。2点目は、ゲノム医療等の質の確保です。こちらについては、1月から3月まで4回ほどかけて議論を深めていただければと考えております。具体的には後ほど御説明いたしますが、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です。3点目の、ゲノム医療等の実現・発展のための社会環境整備については、現時点では4月以降のシリーズで先生方に御議論いただければと考えております。

3ページは、私が今御説明いたしました3つの検討課題のスケジュール観を図式化したものですので、詳細な説明は割愛させていただきます。

4ページも初回の資料です。改めて確認ですが、本タスクフォースの検討すべきことということです。(1)臨床応用、 遺伝子関連検査の品質・精度管理です。具体的には1つ目のポツで、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が定められていないことが問題ではないかと整理しております。 の下2つのポツは、消費者に直接提供される遺伝子検査ビジネスに関することや、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等々については、本日冒頭に御紹介いたしました。高田委員より資料を3点御提出いただきました。 は遺伝子関連検査の結果の伝え方です。こちらは先ほど辻委員から問題提起を頂いたことと関連することかもしれませんが、御議論を頂ければと考えております。 はゲノム医療機関です。1つ目のポツで、ゲノム医療のコアとなる拠点病院が存在しないことに関して、具体的な施設基準をどうすべきか、ということも今後御議論頂くことになろうかと考えております。 の人材育成、臨床遺伝子専門医、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャンなどの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。こちらについても御議論を頂ければと考えております。4ページの赤枠で囲まれた部分について、1月から3月のタスクフォースで御議論をお願いできればと考えております。

5ページは、本タスクフォースで、特に検査の必要等々を議論するに当たっての、そのフォーカスをあらかじめ明確にしたいということで、事務局で図式化したものです。左側のオレンジ色で占められている、医師法の観点から

整理したゲノム医療の観点の検査の質・精度管理の在り方について、ゲノム医療の実用化推進のために、医療において用いられている遺伝子関連検査に的を絞って、まずは議論を行わせていただければと考えております。ゲノム医療の1番目として、品質・精度の確保に関する検討、2番としてゲノム医療の提供の在り方に関する検討です。この最終目標として、国民の生命、健康の確保及び世界最高水準の医療の提供ということです。

6ページ以降は参考資料です。後ほど経済産業省からも御説明があります。消費者向け遺伝子検査ビジネスと診断(医行為)との関係についてです。1番は消費者向け遺伝子検査ビジネスについて。1つ目の は、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す。この紙面の中ほどの右端の緑の部分ですが、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を実施しています。遺伝子染色体単独で疾患の発症をもたらすような単一遺伝子疾患、染色体異常症に関するものは実施していないということです。

2番は、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)との関係です。3つ目の で、消費者の遺伝型とともに、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ないのではないかと、医行為には該当しないのではないかと、現時点で整理しています。

7ページ以降は、続けて参考資料です。AMEDの予算を活用させていただき、現在、三菱総合研究所が調査事業を実施しております。本資料はまだ暫定版ということですので、詳細な説明は現時点では割愛させていただきます。なお、この資料については9ページ目に参考文献等ということで、全般的に三菱総研が調査するに当たって、一番下にある平成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、本日御出席の高田委員が中心となってお取りまとめいただきました「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」を引用させていただきました。資料2に関する説明は以上です。

福井座長

ただいま事務局から、今回を含めて4回の本タスクフォースでの検討課題と、検討の進め方について御説明を頂きました。事務局から提示がありましたように、まず年度内をめどに、医療に用いられる遺伝子関連検査を中心に、品

質・精度の確保について、またゲノム医療の提供の在り方、患者やその家族への結果の伝え方や、人材育成について議論を行い、今後具体的な施策を検討していく上で考慮すべき事項を整理していただきたいということです。

また、消費者向け遺伝子検査ビジネスについては、資料の6ページで、多因子疾患について、統計データと検査結果とを比較した結果を消費者に提供している場合は、医行為とは判断されないとの説明を頂きました。消費者向け遺伝子検査ビジネスについては、この議論の後で経済産業省から現状の報告と取組について説明があります。それでは、委員の皆様から御意見、御質問を頂きます。

高田委員

2点述べさせていただきます。まず、遺伝学的検査に関する規制等々の枠組みづくりについての議論の根本的なところへの意見です。この会議の持ち様としては、医療と遺伝子検査ビジネスを順次分けて検討するという枠組みになっているようではありますが、まずそれに対する意見です。今、アメリカ等で、例えば23andMeとかの遺伝子検査ビジネス等は、1つのブルーム症候群という常染色体劣性遺伝の、しかもその保因者の診断事業だけ、要するに確定できて、しかも患者さんではない保因者、要するにその人にとって何の影響もない検査だけが認められています。それ以外の遺伝子検査ビジネスは全て禁止されています。

欧州では、今はIVDダイレクティブという、要するにin vitroダイアグノスティクスに関する規制のプロジェクトが、ダイレクティブというのは、欧州委員会のほうから、各国に法律を作りなさいという命令が出ているのですが、その命令では規制が緩いということで、今は欧州議会と理事会とでやり取りしているのが、そのIVDのダイレクティブではなくて、欧州法のほうで、各国の法律を凌駕する形で規制する法律、しかもその改正案が今議論されていて、もうすぐまとまると伺っています。その中には、遺伝学的検査の提供に関しては、医療とかビジネスにかかわらず、それを行う上での規制・規定の条文が作られています。その中には専門家が関与することとか、様々な規定が論じられています。

かように先進諸国では、医療だからとか、ビジネスだからとか、ダブルスタンダード化するような流れは先進諸国の中ではナンセンスな形になってきている中で、もし日本がそのスタンダードと離れて、医療は医療の枠組みの定義の中で、ビジネスはビジネスの中で、いい加減な検査なのだからいいではないか、医行為ではないからいいではないかという形で分けて、質の保証をはじめとした顧客ないし患者さんに伝えるものを、別途基準を設ける、ダブルスタンダード化することは極めて危険である、世界の流れからも外れて

いると考えます。

私は、遺伝学的検査の枠組みづくりについては、国として1つの枠組みの中できちんと定義をして、そして医療の中で話すべきことは医療の中で、ビジネスの中でやるべきことはビジネスの中でやって、その後でやるべきことではないかというのが提言です。

2点目は、6ページの「診断を行っているとは言えず、医行為には該当しない」という、一番最後の行のことなのですけれども、すなわち確率検査であって、環境要因も加わっているという、多因子疾患に対する考え方です。医療は単一疾患なのでその遺伝子で診断ができるということで、これは医行為であると言われるのですけれども、これも必ずしも白か黒か、0か100%ではなくて、確率情報を扱っているわけです。確率を扱っているから、逆に言うと不確定なものだからやっていいということではないと思います。

一方で消費者向けの遺伝子検査ビジネスが、もし科学的根拠を有するものであるというのであれば、確率であっても、これは医療における診断行為と区別が付かなくて、医師法違反になるのではないかという考え方も、一方でもし言うとならば不可能ではない。

また反対に、消費者向けの遺伝子検査ビジネスが科学的根拠を有するものでないとするならば、これは不当表示法違反とか、そういう話が出てくる可能性があります。ですから、いずれにしてもそういう逃げ方はできないものではないかと考えます。

やはり、私自身は遺伝子検査ビジネスが、今後日本国民の健康の増進とか、寿命の延長、それから健康寿命の延長等に資する時代が来ると信じたいと思っていますし、願っています。ただ、今のGWASに基づくデータで、平均より高いとか低いというのが、そのスニップの選び方とか、それぞれのアナログの計算式の考え方によって、データに揺らぎが出てしまう。

ある会社の検査をやると、あなたは平均よりも1.何倍リスクが高いでしょうとか、あなたは平均よりもリスクが低いでしょうと。結局アメリカではそれがあつたために、FDAは止めてしまったのです。それなので、そういう国際的なスタンダードの中から外れてしまうようなことを認めてしまう、今の時点での遺伝子検査ビジネスをどのように認めるのかということを含めた議論をしないでやっていくことは、国民の安全と健康を守る立場からは、やはりコミットせずにはいられないのではないかと考えます。

小森委員

高田先生に1点お聞きします。高田先生は諸外国をいろいろ研究なさって、医療、非医療にかかわらず、DTCに代表されるような遺伝子検査ビジネスについて、経済産業省のような経済を担当している省庁が所管している所はあり

ましたでしょうか。

高田委員

なかったです。

小森委員

正にそういうところが非常に問題であって、医師法の観点からの整理ということについて、医療に該当しないので、経済産業ビジネスの観点から物事を考えるということが、基本的な根幹にあることが問題だと思います。私は、健全な消費者向け遺伝子検査ビジネスがあっただけという立場に立っていますので、なおのことこの問題は大きな欠陥がここにあると思います。この進め方について、医師法の観点からの整理を行うことについては十分慎重であっていただきたいということを重ねて申し上げます。

高田委員

1つ言い忘れました。この会議が厚生労働省の中の会議ではなくて、内閣官房健康・医療戦略室と、経済産業省等々が集まって開催されて、そして厚生労働省が事務局をされているということで、国を挙げてやろうということで進められる会議であることも踏まえると、そういう本腰を入れてやろうというのが国の姿勢としてあるわけです。

ですから、この中で省庁という意味ではなくて、そもそも医療とビジネスを分離して取り扱っていかうということ自体が、国際的な流れの中でやられていない中で、あえてここでやろうとすること自体を危惧すると同時に、私も小森先生と同じで、将来的にはこの分野はきっと非常に良い形で国に貢献してくれる時代が来ると、医療費の抑制にもつながるでしょうし、予防医療、先制医療という、人間ドックとか、そういう所も含め、どんどん境界がなくなっていく中で発展していただきたいと思います。

そのためにも、健全な発展を遂げていくために、今はその助走段階にあるところで、先走りしてビジネスが始まって、あやふやなことが起きているというのが、様々な認識があるわけです。

そういったところに網を掛ける必要はあると思っています。遺伝子検査ビジネスの中には、出生前親子鑑定もあります、母親の血液を調べるだけで、赤ちゃんが誰の子か分かってしまって、闇々で中絶されたり、そういうものはこことは関係ないのだというあり様で議論するのは間違っていると思います。やはり、そういうものを含めて遺伝学的検査という、その一言の下に議論をしていただきたいと思います。それがこの内閣官房も全部含めて集まっているからこそその議論ではないかと考えます。

鎌谷委員

今のDTCとか、医療かあるいは医療以外のビジネスをやるかというところに

については、むしろ統計的なとか、100%でないということよりも、予防ということなのか医療なのか、ということで分けたほうがいいのではないかと思うのです。もちろん医療も予防を担当することは当然できるわけですが、ビジネスのほうで医療を担当することは非常にまずいのではないかと思うのです。むしろ統計的なという観点、高田先生が言われたことに賛成なのだと思います。けれども、むしろ統計的なということを経準にするよりも、予防に限るということで判定したほうがいいのではないかと思います。

例えば、家族性がんでも、アンジェリーナ・ジョリーさんのように、BRCAを持っていても、60歳までに発症する確率が60%とか70%ぐらいなのです。だから、遺伝病と言われるものであっても、必ずしも100%発症するわけではないので、統計ということで、そこを区別することは極めて難しいと思います。それに関しても、この1ページに、ゲノム分野で世界をリードするということが書いてあります。これは臨床応用も、基礎研究も、全体の概念的考え方も、先進国の中では、私は極めて日本は遅れていると思うのです。その共通認識の下にやらないと、必ずしも現状が進んでいる状況ではないということをおし上げておきたいと思います。

辻委員

事務局から説明のありました、今後の検討課題と進め方についてです。3ページにタイムスケジュールが書いてあります。これは少し改定したほうがいいのではないかと思うのです。つまり、ここに書かれていることは、各論的な条件といたしますか、規制といたしますか、そういうものをどうしましょうという話なのです。実際にゲノム医療というものを、医療の中で実現して、推進していくために、何が必要であるか、もっとグランドデザインをディスカッションすることは絶対に必要だと思うのです。ここに書かれている、が付いている課題を議論して報告書を作ればゲノム医療は実現しますかと言ったら、絶対にそうではないと思うのです。様々な課題があって、そこをどのように具体的に提言するかということが大事なことなのです。そのことを4としてちゃんと書くべきではないでしょうか。

福井座長

事務局どうぞ。

厚生労働省岡田主任科学技術調整官

事務局からお答えさせていただきます。当面の進め方ということで、第1回に資料を出させていただいております。もちろん辻先生がおっしゃられたように、冒頭からの議論でもありましたように、どういう医療が技術的に可能になってきていて、国民に近いところにあるのかという現場というか、その医療の現状を見据えた議論を先生方にはお願いしたいと。その中での行政

的に取り組むべきテーマというのが、我々行政サイドでそこはやらせていただきたいと思っております。ここでは検査の品質・精度、検査の結果の伝え方であって、やや行政寄りの視点での言葉遣いになっていて、ちょっと誤解を招いたというか、分かりにくかったところがあれば、今後の議題の設定などで対応させていただきたいと思えます。

辻委員

是非もっとポジティブに、大きなビジョンでグランドデザインをどう作りますかという議論は是非したほうがいいと思うのです。例えば医療経済とか、保険償還の問題も非常に大きな問題ですし、あるいは病院の中に新しいそういう機能を作るということですから、新たに作るわけですから、今までにないものを作るわけです。それが国民の医療・健康増進にどう役立つかということまで考えて、むしろここでは議論したほうがいいと思うのです。ここに書かれている項目は余りにも各論的だと思います。

末松委員

私も、辻委員の意見に大賛成です。事務局に是非お願いしたいのは、厚生労働省は特に平成28年度の予算を大変苦勞されて、ゲノムの臨床への展開ということをやってくださいました。平成28年度の貴重な予算が執行される所が、3ページの真ん中の赤い矢印の所そのものなわけです。来年の予算はどうなるか分からないというのもあります。したがって、各論的な項目として、ここに掲げられているのは重要だと思いますけれども、少なくとも先ほどのがんの、これまでの研究成果を、臨床の場で患者さん一人一人のフォローアップに使うということが、どれだけ重要なのか。

時間はそうないと思いますけれども、既にスタートしているIRUD、先ほど堤委員からありましたけれども、そういう具体例、この2つは同じゲノム医療では全然ないわけです。それは、患者さんのポピュレーションのヘテロジェナイティとか、それからバックボーンにある基礎のサポート体制がどうあるべきかとか、かなり性格の違う、対照的な2つのフィールドとして、AMEDで事業化したものなのです。

それで私の希望は3、4回ということですが、少なくともがんのところに関しては先ほど指摘したSCRUM-Japanの取組を、具体的にここで限られた時間の中で検査の質の担保をどうするか、人材育成をどうするか、検査機器の問題はどうなっているか、それをセットでしっかりここでプレゼンをしていただいて、それで委員の先生方の意見を集約していくというやり方も1つのやり方ではないかと思うのですけれども、その辺は事務局としてはいかがでしょうか。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

検討させていただきます。第1回タスクフォースの資料の中に、実はこの親会議であるゲノム医療実現推進協議会の中間取りまとめというのを御説明しております。その中には、今後ゲノム医療というのは本当に期待できるものなのだというグランドデザインが描かれていて、それに基づく工程表も示されていて、それに基づいてこのタスクフォースが、正に医療だとか、ビジネスだとか、今解決すべきものを、まずここで優先的に検討してほしいということで作られたもので、既にグランドデザインは協議会のほうで示されているという理解です。この事務局案のとおり進めさせていただきたいと考えています。委員から言われたようなことも含めて検討させていただきたいと思っております。

末松委員

是非この真ん中の赤い矢印の所で、先ほど辻委員が御指摘になった所を再確認して、このタスクフォースとしてしっかりとグランドデザインをどうすべきかということが、再掲されることは非常に重要なことだと思いますので、是非御考慮いただきたいと思います。

福井座長

次回にでも、グランドデザイン関係の資料とか、今までの議論がどういうところまで来ているのかということも出していただいて、それでもう一度御意見を伺うという機会は作ってもらえればと思います。

藤原委員

辻委員と末松委員に関連してですけれども、5ページの「今後のゲノムタスクフォースにおける検討の進め方(案)」の所で、「ゲノム医療」と書いてあるのですけれども、例えばここに「国民皆保険制度下におけるゲノム医療」という言葉を入れていただきたいと思います。私どものがんセンターは、ハーバードと連携協定を結んでいますけれども、マサチューセッツ総合病院などのクリニカルシーケンスという、診療の中でゲノム診断をしている医師に聞くと、アメリカと日本の一番違うところは、アメリカはゲノム医療は研究として進んでいるところまでは来たが、ただ保険制度は非常に複雑で、患者さんがいろいろな保険に入っていて、その制度の中でゲノム医療を実際に受けるところは多分無理だろうと、複雑すぎてです。日本は、国民皆保険なので、シンプルな健康保険の中で運用されているので、多分実装化は日本のほうが勝つだろうと皆が言うのです。それにもかかわらず、その強みを生かすような議論がどこでもされていない。国民皆保険の中で、これを位置付けるのだったら、それをちゃんとうたって、海外にも、我々日本は国民皆保険の中でしっかりやっているのですよということはメッセージとして伝えるような資料作りにしたほうがいいと思います。

それに関連して、先ほど高田委員が内保連、私は、内保連の悪性腫瘍関連委員会の委員長をやっていますけれども、今年診療報酬改定を今議論しています。もうほとんど終わりましたけれども、内保連からはちゃんと遺伝子関連検査、特に難病よりも、むしろ先ほど申し上げたような、5大がん関連でも、例えば乳がんなどだともものすごい数の遺伝子検査を既にしているわけです。それを、ちゃんと保険収載にしてくださいという要望は出しております。それが載るか載らないかは厚生労働省の中の事情だと思います。そういうのは内保連としてもちゃんとやっていますので、高田先生には知っておいていただきたいということです。

ここで他に議論しなければいけないのは、例えば次世代シーケンサー、これはアメリカでは既に保険診療をされている州があります。それから、マルチプレックス遺伝子検査とって、本日は単一遺伝子検査のほうに皆さんは注目されているかもしれませんが、複数の遺伝子を同時に検証するようなキット、これはIVDではなくてLDTとしてやられていますけれども、それも既に世界各国で保険償還の中で運用されています。日本は、その面で一周以上遅れているわけです。

今回、3月までにそういう議論をNGS、あるいはマルチプレックスの遺伝子検査を保険の中でどのように運用するかを議論しなかったら、次の診療報酬改定は2年後なので、それまでどこでも議論されないまま、また店ざらしと。これまでドラッグラグに患者さんは一番困っていましたが、今後はこういう遺伝子検査のキット、LDTとかIVDのラグです。検査が受けられないから薬が投与できないという時代にもう入っているのだと思うのです。そうやって2年間患者さんが困った困ったと言うのを、我々が見過ごしてしまうのはおかしいので、この3か月間の間に、是非その視点、ですから例えば5ページに「国民皆保険制度下におけるゲノム医療」とタイトルに付けていただいて、せっかく医師会の方も来ていらっしゃるので、そういうところも皆さんに議論していただくということが必要かと思えます。

福井座長

事務局からお願いします。

厚生労働省鈴木技術総括審議官

元に戻って議論の進め方に関して2点申し上げます。先ほど課長のほうから申し上げましたけれども、青いファイルの「推進協議会中間取りまとめ」と最初の耳が付いているものを御覧ください。これが、この親委員会である、ゲノム医療実現推進協議会の中間取りまとめで、去年の7月にまとめました。特に御覧いただきたいのは、29ページ以降の工程表です。30ページの一番下を御覧ください。先ほど来藤原委員がおっしゃっているように、保険収載の

検査項目数の充実及び保険診療なのか先進医療なのかという問題が書いてあります。座長から御指示がありましたように、今回はこれをもう一度簡単に整理をして御説明いたします。この推進協議会と必ずしもメンバーが一緒なわけではないのでやむを得ない面はあると思います。我々としては、ここの議論の上に立って、更に加速するためには何をやったらいいかという議論の進め方を是非お願いしたいと思っています。

もう一つは先ほど高田委員からありました、医療の中身の問題と、DTCとの関係です。これは議論の進め方だと思うのです。医療とDTCを全く一緒に議論することになると、やはり主体も違うし、現行の状況も違う。それから医師法上の、現行の判断も違うことになると、あっちへ行ったりこっちへ行ったり難しいので、議論の進め方としては、まず医療をやった上で、それから持って来られるものを含めてDTCについてやって、結果としてDTCについて、どういう規制なり、指導なりをしたらいいのかを議論していただければいいのではないかと。そうでないと、議論が交錯してしまうのではないかとということです。

福井座長

私もそのように思っております。せっかく医療における遺伝子関連検査の議題を、次にこれについてディスカッションしていただいて、その後に消費者向け遺伝子検査関係の事柄を、医療と全く同じにするかどうかということも含め、そこで御意見を伺えればと思います。

横野委員

先ほどありましたグランドデザインの所にも関係するのですけれども、今工程表を見たら入っていました。倫理的・法的・社会的課題への対応をしっかりやるのが、ゲノム医療の実用化の大前提になると思います。先ほどELSI予算という御発言も佐々委員からありましたが、やはり臨床を含め、ゲノム情報の利用の拡大を見据えて、今後の指針となるような議論を、小間切れではなく横断的に、かつ実践的な形でできるような体制を作っておく必要があると思います。具体的な課題はここにも出ていますけれども、新しい論点も常に出てくるので、ある程度集約的、横断的に検討できるような仕組みがやはり必要なのではないかと思っています。これが全体に関することです。

もう一つ具体的なところについて発言させていただきます。資料2の4ページで、ゲノム医療等に関する課題というのがあります。この中で倫理的な観点から重要なのは、 の遺伝子関連検査の結果の伝え方という所になるかと思っています。特に、この中にもありますが、偶発的所見の開示、あるいは遺伝子検査結果の血縁者への開示というところについては、議論の蓄積が少ないように感じています。研究の場合については、三省指針のほうで議論されて

いて、そちらのほうがむしろ先行しているような印象を受けています。

それから、遺伝子関連検査の結果の伝え方に関連して、ここで個人情報保護法でのゲノム情報の位置付けについては議論しましたがけれども、ジェネティックプライバシーの保護という問題は、個人情報保護法の枠内だけで収まる話ではありませんので、安心してゲノム医療が受けられるためにどういう形でプライバシーを保護しながら進めていくのかというバランスの取れた議論をしていく必要があるのではないかと思います。

宮地委員

資料2の5ページです。ゲノム医療とビジネスは切り分けていくという方向性はいいのですけれども、実際この図で明確に挙げていただいているのは、それぞれ1番の「品質・精度の確保に関する検討」というタイトルは共通しており、一緒に議論できると思います。一番重要なのは分析的妥当性で、その上で初めて臨床的な妥当性というデータが出せるのです。臨床的妥当性がある、できたら臨床的有用性が明確化されたものは、ゲノム医療で使われていくべきなのですけれども、ビジネスにおいても最低限分析的妥当性を担保していただくということは、共通の考え方です。

解析技術、それからヒトの遺伝子を使うということ。それからゲノム医療であっても、ビジネスであっても、ヘルスケアという枠組みで、同じ土俵で議論できる基盤はありますので、そこはしっかり議論していただきたいと思います。医師法の観点からこれを切り分けるというのは非常に難しく、実際に今行われているDTCは、例えば多因子疾患を対象としているとは言っても、実際には単一遺伝子疾患の診断に関係した検査を受託している所もあって、既にオーバーラップしてしまっているのです。ですから、これを切り分けるのは本当に難しいところだと思います。

また、DTCから医療への橋渡したとか、ある程度の連続性やオーバーラップがあるため、完全に切り分けられない。しかしながら、共通した部分は技術的な品質なので、その議論は共通してやりたいと我々は考えています。次回、そういう共通した品質保証の考え方で議論できるという視点で提案はさせていただきます。

斎藤委員

我々は、遺伝子治療センターという形で日常診療の中でも、ゲノム医療を取り込んでいます。実際には自費診療が中心になってしまうという、遺伝カウンセリングの現場はそういう領域です。その中で、先ほどから保険収載という話が出てきているのですが、遺伝学的検査をしていくのに、例えば遺伝子の解析研究をずっと長いことしてきた筋ジストロフィーとか、脊髄性筋萎

縮症は、実際に日本国内でやれる所はほとんどないのです。そうすると、全国から頼まれます。品質保証をきちんとしながらと言っても、これでCLIA（CLIA ; Clinical Laboratory Improvement Amendments）のラボに女子医大はしようと、大学のラボをするというのは実際には難しいです。

やはり、そういう希少難病に対する診断がちゃんとできるシステムが本当に日本にあるのか、あとはがんに関してもそうだと思うのです。乳がんの遺伝子検査をすると、1人当たり20万円とか30万円ぐらいかかって、家族性乳がんの方たちは値段を聞くとやめます。それで受けなくなってしまいます。実際に治療にもつながるところがあるのに、そういう状況です。ゲノム医療を実用化するというときに、そこをきちんとやれる、そういう拠点の検査施設というのでしょうか、検査ラボをきちんと作って、難病は引き受けるとか、がんに関しては引き受けるといシステムを作っていかなければいけないのではないかと思います。やはり、教授がいなくなったら、その検査は消滅してしまうことがあるので、そういうことがないように是非していただきたいということです。

あとは、患者さんに応用する立場から言うと、是非ともゲノム診療というのは、1人のものではなくて、家族が共有するという認識がありますので、そこを保険診療の中でどのようにしていくか。遺伝カウンセリングという形で、必要があったらみんな自費で取るのか、更に出生前診断と言って、1人お子さんが病気だと、次の子の診断を正確にしてほしいということで、私たちは実際にそういう患者さんのニーズには応えています。ただ、そういうことも実際技術的になくなってしまうのはどうだろうということ。それから費用的なものはどのように考えていくか。そういう実用化というところのいろいろな問題があるので、ここの進め方のところがすごく表面的なきれいな事で済んでいるような感じなのです。

ゲノム医療というのは非常に中身がドロドロした、家族の遺伝とか、家系とか、そういう問題があって、そのリテラシーの向上をさせながら、社会の認識をよくしながら、実際にニーズに応えていくシステムを作っていかなければいけないと思うのです。そういう点で、厚生労働省が中心になってやっていかなければいけないことなのだろうと思いますので、よろしく願いいたします。

福井座長

大変問題がたくさんあるということは、御発言がこれだけ出ていることから分かります。取りあえずこれは検査の質の話も、これだけで終わるという意味で、これのディスカッションをしたらもう終わりだというわけではありません。ここに挙げた議題をまずやっていきたいと思います。議題3の医療

における遺伝子関連検査について、事務局より説明をお願いします。

厚生労働省町田保健医療技術調整官

資料3に基づきまして、時間の関係で少し急いで御説明してまいります。こちらの資料ですが、次回、第5回以降の御議論の導入の位置付けということでございます。今後、検査の質に関して整理、考慮いただくべき事項は何かということにつきまして、本日、御意見を頂ければと思うところです。

1ページですが、ゲノム医療実現に向けた診療体制ということで、こちらは先ほど引用のありましたゲノム医療実現推進協議会、この組織の上部組織ですが、その中間取りまとめから抜粋したものです。診察、検査、解釈、診断及び治療・予防・発症予測の提供ということで、例えば先ほど辻委員から御指摘がありました、解釈の所でどういうメンバー構成が必要なのか。また、どういう勤務環境が必要なのかについても、次回以降、御議論ができればと考えているところです。

2ページですが、こちらは本タスクフォース1回目の資料の再掲です。ゲノム情報の特性ということで、日本医学会がまとめている「遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性」です。遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査及びその結果に基づいてなされる診断を行う際には、これらの特性を十分に考慮する必要があるということです。例えば、1つ目のポツとして生涯変化しないこと。2つ目のポツとして血縁者間で一部共有されていること。また、ポツの下から3つ目になりますが、発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。予防医学的観点ということもあるかもしれませんが、ゲノム情報の特性ということで、かなりセンシティブで重要な情報ですので質の担保が重要、慎重な取扱いが必要という観点でのメッセージです。

3ページですが、こちらは本日、御出席の高田委員の特別研究班の報告書から抜粋させていただいたものです。遺伝子関連検査の種類ということで、病原体遺伝子検査、ヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査。この遺伝子関連検査には大別して3つ種類があると高田先生に整理いただいたところです。このタスクフォースですが、医療の実用化推進タスクフォースという観点で議論の状況を見ますと、事務局としては に関する項目を中心的に、また、 に関する項目も(ア)～(カ)までグレーディングがありますが、どの範囲まで本タスクフォースの検討対象にすべきかということについて、御意見を頂戴できればと考えています。

4ページですが、こちらはあくまでも検討範囲についてのイメージ(案)です。中心的に議論いただきたいのは、黄色い枠で囲っている「全ゲノム」と言われている所、生殖細胞系列ゲノム、体細胞ゲノム(がん等)、こちらに関する

検査の質、検査結果の伝え方などについて中心的に御議論いただければと考えています。

5ページですが、我が国の臨床検査に関する規制等についてです。既に本日、委員の皆様方から御意見を頂戴していますが、この資料で見ましても、一番下にあります衛生検査所で遺伝学的検査を行う場合については、臨床検査技師等に関する法律に基づき、組織管理、構造・検査機器等々、外形要件が定められています。ただ、医療機関の中で医療法に基づいて行われるものとなりますと、品質・精度管理に関する要件が現時点ではありません。臨床研究中核病院においては、ISO等の認定を受けた検査施設であることが要件とされていますが、それ以外については医療法の枠組みではありません。ただし、病院の中で院内委託、ブランチラボがある場合には要件として求められているものがあります。また、医療機関で行う場合であっても、診療報酬の算定の施設基準という観点での診療報酬の体系からは、組織運営体制、検査機器、内部精度管理の実施、外部精度管理の受検、適正化に関する委員会設置といったことが、診療報酬の観点で定められているのが現状です。ですから、医療法で定められていない部分について、どのような基準が望ましいのかについても、次回以降、御議論いただければと考えているところです。

6ページですが、遺伝子関連検査の品質・精度の確保についての論点です。遺伝子関連検査の品質・精度の確保についての課題について、本日、いろいろと御意見を頂戴していますが、遺伝子関連検査は医療機関、衛生検査所で実施されていますが、遺伝子関連検査に特化した基準は定められていないのが現状です。また、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しているのが現状です。

今後の論点(案)ですが、遺伝子関連検査の品質・精度を確保する上で、どのような基準・質保証、これは施設なり人員配置なり機器、また外部精度管理の在り方などいろいろありますが、どのような基準・質保証の体制が必要かということ。また、2つ目のポツとして各遺伝子関連検査、この各遺伝子検査というのはヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査ですが、各遺伝子関連検査において、求められる基準・質保証体制にどのような違いがあるかを中心的に御議論いただければと、事務局としては考えています。

また、次回以降、この検査の質関係の御専門でいらっしゃる堤委員、宮地委員、横田委員よりプレゼンテーションをお願いして、議論を深めていただければと考えているところです。以上です。

福井座長

ありがとうございます。内容につきましては次回以降ということになりますので、論点につきましては、鎌谷委員、どうぞ。

鎌谷委員

論点の整理ということで申し上げたいのですが、ゲノムの品質ということについて考えなければいけないのは、ゲノムのDNAとしての物という部分と、配列のデータあるいは遺伝型のデータという部分と、次にデータと表現型の関連という情報解釈の部分と、はっきり分けたほうがいいと思います。宮地先生が言われたもの、あるいはデータとしての品質は、もちろん最低限で、それは宮地先生が言われた分析的妥当性に当たります。でも本当に大事なものはその後の臨床的妥当性で、それがないと医療には実は使えない。そこは日本が一番遅れているところで議論しないわけにはいかないと思います。ただ、こうしなければいけないという規定を、ここで決めることは難しいと思いますが、論点として、物としてのDNAとデータとしてのゲノムと、そして情報としてのゲノミクスの部分があって、それを分けて考えるということ。

あと、2ページのゲノム情報の特性というのは、高田先生の3ページの3に該当するものです。そこはゲノム情報と言っても、1、2のことについて言っているのではないということ。3ページの1、2、3について、実は物としてのDNAとデータとしてのDNAの品質は、この3つにおいてそんなに違いはないと思います。ただ、その後の表現型との関連という情報の部分が、全然違ってくることの整理をしたらいいと思います。もし異論があればお願いしたいと思います。

福井座長

辻委員、どうぞ。

辻委員

今の鎌谷委員の意見に追加発言ですが、ゲノム医療において、ゲノムの分析をどの方法によって行うかということでも違ってくると思います。例えばNGSですね、次世代シーケンサーが今後は主体になってくると思いますので、それを例に挙げますと、一定の頻度でエラーが出るのです。あるいは、そこを情報解析して出すデータは100パーセント正しいわけではなく、一部にエラーが入っていますので、そのデータが正しいかどうかということ、また元に戻って別の方法で確認する作業が必要になってくるのと、解釈も実は非常に難しく、どういうふうに医学的に解釈するかというところは簡単ではないのです。例えば患者さんの病気や臨床情報を全くマスクしてDNAのデータだけ渡して、これで診断しなさいと言ったら非常に難しいと思います。だから解釈のところで言うと、日本で衛生検査所に出した場合、一般的にデータの解釈は付いてこないのです。分析のデータだけが返ってきますから、それを見て例えば変異のリストがずらっと出てきて、一般病院の方がそれを見て解釈できるかと言ったら非常に困難だと思います。だからゲノム医療において

は、ゲノム情報をどういうふうに医学的に解釈するかというところは非常に難しく、そこは宮地先生がおっしゃるような分析的妥当性とは違う次元の議論ですけれども、そのところがすごく重要な課題になってきて、その人材育成、あるいはそういうシステムを作ることが肝だと思います。

もう1つは、今の技術だと元のゲノムに戻って、他の方法で分析し直して確認するという作業も必要になってくるので、そこまで含めて全体を確認して解釈してというように、全体をぐるぐる回しながらレポートを作るところまで含めるのか。あるいは決められた方法で機械を動かして、一応、性能の範囲の中で出てくるデータを出すことを求めて、その後はどこがやるのですかという話になってくるのですが、そうすると、一般病院では非常に難しいかもしれないので、そこをどう作り込むかが非常に大きな課題になると思います。それが1つです。

2つ目は話が外れますが、病原体遺伝子検査のことは今回は横に置いてという話で、それはそれで私もいいと思いますけれども。ただ、医療現場からすると実は感染症の方は抗生物質をどんどん使いますから、ほとんど培養できないのです。培養してもノーグロースなのです。そこをメタゲノム解析とか、あるいは16SリボゾームRNA解析など、そういうバクテリアの遺伝子を網羅的に解析することによって、病原体を特定できる技術があるのです。それは全然保険収載されていないのですが、感染症の相手が分かるということは現場では非常に役立つのです。だから医療現場からすると、実はこれは本当に進めてほしいと心底思っています。

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。藤原委員、どうぞ。

藤原委員

今、議論になっていました物と情報というのは非常に大事な議論です。私どものがんセンターも「SCRUM-Japan」という治験ですね、研究段階で薬を選定するときにやっているプロジェクトで、例えば中央病院のほうでは「TOP-GEAR」というプロジェクトを同時に走らせていて、診療の中でNGSの情報をいかにいかすかということをやっています。そういうときに先ほどから議論になっているアノテーションと言って、臨床情報を10人から20人ぐらいの医師、看護師、研究者がいろいろ集まって、患者さんに対してソマティックなミューテーションの情報、異常の情報をどう返すかということの議論をしてから、今、診療に当たっているところです。そういうのをここで議論していただく。

あるいは、先ほど斎藤委員が御懸念されていた、例えば次回以降議論されるCLIA基準などに関して、全てのラボがそれを認証するのは難しいでしょう

ということに関しては、例えば厚労省さんからがんセンターに結構予算を頂いて、CLIAに準拠するようなラボを中央病院のほうに作って、全国のがんの患者さんの診断をしてお返しする仕組みに関しても始まっています。その辺りは厚労省さんが頑張っていて、これから、がんの領域では拠点病院に、情報をしっかり流せるルートを作ろうとしているところはあると思いますから、一応、情報提供も追加です。

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

鎌谷先生、辻先生御指摘のところはごもっともで、今までの考え方で言うと検査又は診断薬、機器、そういう物的なものが日本では評価されていたのですが、付加的な情報とか報告を含めた品質管理されたサービスですね、検査サービスの概念の評価とか、それに基づく保険償還という仕組みがなかったのです。今の保険診療においても、基本的には薬事承認されたものという前提ですが、約2割が研究試薬を使ったり自家調整したりするものを使っているのが実態なのです。だから今の制度上の問題も、ゲノム医療で検査の質を確保するのも同じ議論でできてくる。日本で足りない部分、作っていかねばいけない仕組みは共通していると思っています。したがって、国際的な基準でもって施設認定という議論もしていく必要がありますが、先ほどの病原体も含めた広がりを持った形で議論できるようなものを、既に我々は10年間議論してきましたので、次回、それを御紹介させていただきたいと思えます。

追加ですが、3ページの検査の分類で病原体遺伝子検査というのは、我々、日本臨床検査標準協議会(JCCLS)がこの3つの分類を作ったのですが、病原体遺伝子検査という表現は誤解を生じるので病原体核酸検査と併記にしていたのです。なぜかと言うと、病原体、特にウイルスの検査は遺伝子自体を見ているわけではなく、海外では核酸検査という表現が利用されています。病原体核酸検査を使ってほしいというのが我々の考え方です。これに基づいてベストプラクティス・ガイドラインを作成していて、その解説版について、目下、冊子化の作業を進めていて間もなく出版の予定になっています。3月には出版できる見込みになっていますので、それについてもこのタスクフォース会議で紹介する予定です。

福井座長

大変貴重な御意見を頂きました。先生方の御意見を踏まえまして、これらの検討事項を医療においてどのようにすべきかを検討していくよう、事務局とも相談してまいりたいと思えます。本日、最後の議事ですけれども、消費

者向け遺伝子検査ビジネスについて、事務局より説明をお願いいたします。

経済産業省西村生物化学産業課長

経済産業省の西村でございます。資料4に基づきまして、消費者向けの遺伝子検査ビジネスについて御説明させていただきます。一部、第1回の資料と重複していますが、それについても御説明させていただきます。

消費者向けの遺伝子検査につきましては、消費者自らが検体を採取して消費者に直接、結果が返されるという形で提供されているものです。先ほども御説明がありましたけれども、この範囲で行っているものにつきましては、統計データに基づいて罹患リスクや体質を示しているというものです。これは単一遺伝子等は除外されていて、環境要因の大きい多因子疾患の範囲までを対象としているものです。これは投薬とかメス等の治療行為を行う、その方針決定につなげていく医療分野の検査とは異なって、利用者に返すことによって利用者に気付きを与え、利用者自らの行動変容を促すタイプのものです。今後もいろいろな形のサービスが出てこようとしていると思っていて、これを健康支援なりダイエットプログラム、若しくは肌質に合わせて化粧品を選ぶといったサービスにつなげていこうということも出てきています。また、実際にサービスを受けた方の中には、喫煙していたけれどもそれをやめよう、食事に気を付けよう、運動しなければいけないなど、そういった行動改善の気付きを得たという御回答もあるようです。また、一部自治体の中には、将来的なリスクの予防という観点から使っていこうという動きも出てきていると承知しています。1ページの下ですが、さらに言えば、もちろん本人の同意を得た上になりますけれども、新しい創薬のデータとして活用していくといったことにも、つながってくる可能性があるだろうと思っています。

2ページに移ります。先ほども幾つか御指摘いただきましたし、高田委員から3種類ほど資料も提出されていると認識しています。これらについての懸念については、経産省としても十分に承知をした上で取り組んできているということです。そういった懸念に対応していくために、平成17年に個人情報保護法ができたときにガイドラインを作成しています。これは個人情報保護法の上乗せというか、それを超えるようなことまで書いています。インフォームド・コンセントの取得、匿名化の実施、カウンセリング体制の整備等々です。その後も平成25年には事業者の遵守事項という形で、検査の精度管理等の技術的課題への対応といったことについても定めています。また、利用者の啓発事業もこのときに定めています。業界団体による取組の記載が少しありますが、これはこの後、別所委員からも発言があるようですので割愛させていただきます。

3ページです。ガイドライン等の内容をもう少し詳しく書いたものです。先

ほど申し上げたとおり、個人情報保護法を更に上回るような形で幾つか定めてきているところです。ガイドラインとしてインフォームド・コンセント、DNA鑑定の場合には対面の同意、若しくはカウンセリング体制を整備すること。若しくは個人遺伝情報取扱審査委員会のようなものを設置することなどです。右側ですが、事業者の遵守事項という形で、これは平成25年に定めたものですが、精度・品質に関するものは衛生検査所の規程なども参考にしながら定めているところです。

4ページです。消費者向けに行われているものについて、やや医行為から外れた場合に消費者保護の制度が何もないのではないかと、お聞きすることがありますけれども、これは間違いで、一般サービスに対する消費者保護制度は、この分野についてもしっかり掛かっています。ここに幾つか例を出していますけれども、景品表示法において不当に顧客を誘引するような表示、通常、優良誤認表示と言っていますが、こういったことがあれば当然、この規制対象になる。そういう意味では、うたっていることと実際の検査の質が異なっている場合には、この対象になり得るということです。また、刑法に基づく詐欺罪などの可能性もあるのではないかと考えています。

実際に景品表示法の具体的な内容を、ちょっとだけ御紹介させてください。先ほど優良誤認とありましたが、消費者庁のほうでは報告徴収や立入検査等も行うことができます。その際に合理的な資料が示されなければ、優良誤認とみなしていくことができるということです。法第10条に書いてありますけれども、適格消費者団体というのがあります。全国の消費生活相談員協会など13団体が指定されていますが、こういった消費者団体が直接的に事業の停止を請求できるような規定もあります。これらに関連して罰則等もあります。実際に4ページの右側真ん中に書いてありますけれども、健康食品、空間除菌グッズなどにおいて具体的、合理的な根拠を示すことができなかつたということで、景表法として措置命令を行った事例などもあります。ということで、こういった消費者保護の法制度はしっかり掛かっているということを、まず御理解いただければと思っています。

次の5ページに移ります。今日もいろいろな御意見がありました。過去、消費生活センターなり国民生活センターに寄せられたものを全て精査いたしました。14年間弱で365件が全相談です。これは1年のデータではありません。14年弱で365件です。消費者庁からデータの提供を受けて、それを分類したものです。ちなみにですが、こういった生活相談は全国787か所で受け付けていて、年間、100万件ぐらいの相談があるやに聞いています。具体的な中身のほうが重要だと思いますけれども、多くは一般的な取引に関するトラブルなどの相談かと思っています。具体的に言いますと、解約、キャンセル等の相談

が174件(47%)を占めています。無断送付が121件(33%)、業者が信頼できるかといった問い合わせが38件(10%)、郵送上のトラブルが8件(2%)、その他が30件(8%)です。

遺伝子検査の本質に関わるものとしてピックアップできるのは、この中で6件(1%)です。具体的に言いますと、分析結果が後日訂正された、信頼できないというものが1件、親子鑑定の結果への不信が1件、予期したものと違うということでしょうか。二社で結果が異なるが1件、二次サービスの効果がないが3件です。この6件のうち、会社名を挙げて相談があったのは、そのうちの3件ということです。こういうのが消費者の相談の実態です。

あと、先ほど委員からいろいろ御指摘を受けたかと思っています。正直申し上げて大きく3つになるのではないかと思っています。まずは医行為かどうか、医療に当たるのかどうかということについてが1点、2点目が個人情報です。その検体なり情報がどう扱われるのかといったことに対する御懸念、3点目は品質とか信頼性ということだと思っています。正に医療行為かどうかということについて、もちろん議論があるかと思いますが、この医行為の部分については、患者さんの身体に対する投薬だったり、実際に治療を行っていくということですので、こちらは厳然と医師法、医療法の中でルールが定められているものかと思っています。そこから外れるものについては、こういった一般消費者行政の中でしっかりと見ていくということも、ある意味で合理的な体系かなと思っています。

もう1点、ここは我々としても、ガイドライン等の中で品質に関することを定めていますので極めて重視しています。一方、医療行為として求められる品質・精度というものと、一般サービスとして求められるものについては、差があってもいいのではないかと思っています。例がいいか分かりませんが、飛行機のネジに求められる精度と自転車のネジに求められる精度に差があることはあるかと思っています。そういったことも含めて、この中で議論させていただければと思っています。

次に、これもこの場で議論していただければと思っていますけれども、先ほど高田委員から確実性みたいな話がございました。これについても多分、医行為の中で行われるものと、こういったサービスとして行われるものについては目指しているものが違うだろうと思っています。そういう意味で医行為の中では、その患者さんが現在、どういう状態にあるかということが、診断なり治療行為につなげていくという意味では極めて重要になるかと思っています。

一方で、このサービスで提供している範囲というのは、この遺伝子を持っている人が、どういう可能性があるかを示しているに過ぎないという形です

ので、例がいいか分かりませんが、ある疾患に罹った後に行っても同じ結果しか出ないというものです。罹った後に行っても、一般の平均の方よりも1~2倍罹りやすい体質ですよ、遺伝子を持っていますよということでサービスを提供しているということです。そういう意味では消費者に気付きを与えるというタイプのサービスであり、目指しているものが違うのかなと思っています。

最後に、6ページです。経産省としてはこの場での議論なりタスクフォースの議論を踏まえて、この後もしっかりとやっていきたいと思っています。1つは、経産省のガイドライン等については改訂を行います。今回の議論を踏まえてしっかりと改訂をしたいと思っています。その周知徹底を図っていきます。この後、話があると思いますが、産業界と連携して業界の認定制度などについて我々としても周知をしていきたい。消費者庁とも密接な連携のもとで注視をしていきたいと思っています。以上です。

福井座長

ありがとうございました。ただいまの御説明とも深く関わりますので、個人遺伝情報取扱協議会の別所理事長より、提出いただきました資料の御説明をお願いいたします。

別所委員

別所でございます。お手元の資料に基づきまして御説明させていただきたいと思います。今回、私どもの取組を御紹介させていただく機会を設けていただき非常に有り難いと思っています。個人遺伝情報取扱協議会、CPIGIと申しますけれども、1ページに記載していますように平成18年4月に創立しています。現在、会員社数33社(昨年11月25日現在)です。今、ちょうど認定制度の審査を始めていて、認定制度については会員社のみで付与することをうたっていますが、認定制度を始めますというアナウンスをして、会員になりたいという申込みが増えている状況です。現在、正式な会員はここに書いてある33社ですが、10月以降、幾つか新しく会員への申込みを頂いていて、現在、3社が審査中という形になっていますので、早晩、36社になると認識しています。ここに書いてある各社から理事と監事を選出して動かしています。まだまだ小さい組織ですので、これから認定制度を安定的に運用していくために、組織体としてももう少ししっかりしていきたいと考えています。

主な活動ですが、もともと発足したときには遺伝子検査に関して広く、多くの方々に、その意味とか正しい情報を普及啓発するところから始めています。それからだんだん進んできて、2ページにありますような自主基準をきちんと決めて、一種の業界団体としての枠組みを整えつつあるというところで、自主基準も外部の専門の方々から様々な御意見を頂いて作ってきていま

すし、自主基準そのものも絶えず見直していくべきだと思っていますので、これは逐次、アップデートしながら適切なものにしていきたいと考えています。

加えて、自主基準だけ持っていて、果たしてそれが守られているのかどうか外からなかなか分かりにくいこともありますし、消費者の方々にいろいろなサービスを提供するに当たって、消費者の方々のメルクマールになるようなものが何かできないかということで、CPIGI認定という制度を開始しました。現在、審査をしていて、3ページの一番下に書いてありますように、1回目の認定に関しては13社(16事業)の申請を頂いて受け付けています。まだ審査中ですけれども、残念ながら1社が自主的に申請を取り下げているので、現在、進んでいるのが12社(15事業)ということになります。

自主基準に基づいて評価項目を設定し、これらの評価項目の適合性について、外部の有識者の方々に構成していただいている審査委員に実際に審査をしていただきます。ヒアリングが中心ですけれども、社外に持ち出せない資料とかいろいろありますので、その場合には直接審査委員に、そちらの会社に出向いていただくことも組み合わせて行っています。2月から3月にかけて初回の認定審査委員会が一通り終了する予定でいますので、春先、5月ぐらいには第1回目の認定を出すことができるのではないかと考えています。

事業者団体ですので、自分たちの基準をしっかりしていきたいということはもちろんですが、ちゃんとした事業者が増えないと事業として安定しないと考えていますので、会員社を増やして不用意とか、あるいは先走ってやり過ぎてしまう事業者が出ないように、しっかりと見張っていく役割が、果たせる団体になっていくことを目指したいと考えています。私からの説明は以上です。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。ただいま事務局から資料4、別所委員から消費者向け遺伝子検査ビジネスの現状と今後の方針について御説明いただきました。ただいま御説明いただいた事柄につきまして、何か御質問、御意見等がございましたら御発言をお願いいたします。鈴木委員、どうぞ。

鈴木委員

経済産業省でも別所さんでもよろしいのですが、ここでの検査結果について、例えば行動ターゲティング広告に、この遺伝子検査の結果が最終的に使われることについては、どういう規律を考えているのでしょうか。

経済産業省西村生物化学産業課長

データを、ほかの目的でということですね。

鈴木委員

ここから結局、解析した結果を本人に返すだけの対応なのか、それを例えば第三者の事業者に売却等をするのか。行動ターゲティング広告との関係です。

経済産業省西村生物化学産業課長

分かりました。今の御質問は、これまた個人情報保護法の話だと思っておりますけれども、きちんと同意を取り付けた上で行っていただくことになろうかと思っています。

鈴木委員

行動ターゲティング広告にゲノム情報が、本人同意があれば使い得ると。この辺りについての規律は特に論点ではないということなのではないでしょうか。

経済産業省西村生物化学産業課長

繰り返しになるとと思いますが、個人情報としての御懸念であれば、どこまで個人情報として開示していいか、使っていいか。若しくはどういう形で入手すべきか。何が個人情報であり、何が要配慮であるかということについては、個人情報保護法の体系の中で議論されている。若しくは法体系ができつつあるという理解だと思っています。

鈴木委員

個人情報保護法、先ほど横野先生からもお話があったように、あまたある法規制の中の1つであり、当然、プライバシー侵害という不法行為の問題もありますし、今後の改正で捉えていかなければならない、個人の権利利益に関わる問題もありますので、今後の遺伝子検査ビジネスが、本人の健康に資する意味でしっかりやっていただくことに関しては、特段、反対はしないのです。ただ、ビジネスの中でもその人をプロファイリングするとか、行動ターゲティング広告に使うことに関しては、こういった場で慎重に議論しながら進めていくべきではないかと思っています。

福井座長

鎌谷委員、どうぞ。

鎌谷委員

このDTC遺伝子検査のこれまでの世界的、歴史的な経過についてコメントしたいと思います。FDAは、高田先生も言われましたように、ものすごくたくさんの遺伝子検査の会社があったのですが、1つ1つに質問状を出して、ほとんどやめたのです。最後に23andMeというGoogleの子会社が残って、それも最後にやめたのですが、最近、それがまた、先ほどのブルーム症候群について許可したのです。イギリスは23andMeを許可していて、中国は、アメリカのFDAがやめさせたのを見て禁止したのです。恐らく23andMeとFDAの協議から、次々に許可してくる可能性が高いと私は思います。最近23andMeが巨大な、100

万人以上のゲノムを使った論文を、アカデミーと協力して『Nature』に発表し始めました。恐らく今の御懸念のように、多分、それを別の目的意図で使っているのだと思いますが、アメリカ政府は恐らく薬とともにゲノム検査を非常に大きな産業と考えていて、そういうことでやってくると考えたほうがいいと思います。中国は恐らくそれをじっと見ている機会を狙っている。

一番根本的なところは、恐らくFDAと23andMeは、宮地先生の言われる物質としての品質について言うだけでなく、解釈のところ、統計確率のところの品質をやってきて、これは20年くらい前にGCPができたときと非常に似ているのですが、ほかの所が真似できないような高度のゲノミクス体系を作って、世界的に攻めてくる可能性が非常に高いのではないかと私は懸念しています。オバマ大統領はもう既にゲノミクス等で得られた情報的あるいは統計的な理論を、ほかの分野にもどんどん応用しようとしていますので、そういう世界的な傾向も考えたほうがいいと思います。日本もアメリカのように次々に会社に質問を送って1社にまとめてしまうのか。あるいは今のままで進むのか、あるいは全部禁止するのかということまで含めて議論しなければいけないと思います。

宮地委員

関連して、鎌谷先生からこの展望について意義あることを御指摘いただいたと思います。FDAが23andMeをストップさせたのは、当初検査サービスを始めてもいいけれども数箇月以内に臨床的妥当性のデータを報告しなさいという条件であったところ、それを企業側が守らなかったのです。その後、検査の臨床的妥当性を出してきたため、FDAも解禁し始めたことから、これが今後広がるのは明らかだと思います。日本においてもDTCを進めるのであれば、一番重要な目標としては臨床的妥当性を作っていくことです。その前提となる分析的妥当性が確保されなければいけない。そうすると、検査の質を確保するということにまた戻って来るのですが、そこをいかに質確保できるかというポイントは検査施設の第三者評価なのです。

資料4の6ページで、経産省に作っていただいたテーマのポイントですが、2の業界認定制度の表現が気になるところです。検査施設においては認定と認証、それから登録又はライセンシング認可とありますが、大きく使われている3つぐらいの言葉が日本では錯綜してしまっているのです。認定というのはaccreditation、認証というのはcertificationですが、ここの認定というのは国際的に今使われているISO 15189とかISO 17025、これは認定です。一方、ISO 9001は単なる仕組みだけなので、これは認証なのです。業界認定制度の内容を見せてもらったところそれよりもっと緩いです。登録か認証の表現が妥当なところ、認定という言葉を経済産業省、国が使うと非常に重みがある

ので、ここは慎重にさせていただきたいと思います。国として中身を見て使い分けていただきたいと思います。

福井座長

小森委員、どうぞ。

小森委員

ありがとうございます。23andMeとFDAの関係については、私は鎌谷先生とちょっと違った認識を持っていますが、それは保留させていただきます。経済産業省の御説明に関して3点指摘をさせていただきます。医師法第1条に「医療及び保健指導を掌ることによって、公衆衛生の向上及び増進に寄与し、国民の健康的な生活を確保する」とあり、医師はこのことに基づいて医行為を行っています。ですから、診療行為によって変更することがないから、これは医師法、医療法とは無関係であるというような整理をしていただくのは、大変心外であるということを申し上げておきます。2つの例を出されましたが、ともに適切な例とはとても思えません。これが1点目です。

2点目は、消費者向け遺伝子ビジネスに関する消費者相談ですが、検査そのものに関する苦情が少ないというのは、消費者の方々が検査そのものの本質を理解しておられない。したがって苦情が少ないのだということ。したがって、そこにメスを入れるということが、これに対する正しい解釈であると思います。

3点目ですが、今、申し上げたように不当景品類及び不当表示防止法によって、実際のものよりも著しく異常であることを示す表示であってうんぬん、というお話がありましたが、それは出された結果と表示が著しく異なるとときに罰するということであって、ここで重要なことは、遺伝子検査そのものの質を担保するという意味ですので、この例は余り適切ではないと私は考えています。別所先生が御提示なさった、業界で大変努力なさったということについては大変敬意を表したいと思っておりますが、全く不十分であるという私の意見です。今、御承知のように登録衛生検査所については、これも臨床検査技師法に基づいて設置されている。ちょっと歴史的な観点があって極めていびつな法体系になっていて、この際、遺伝子検査というものについては別の枠組みでしっかりと規制をして、そして品質保証、精度管理をするというのが、国民の方々に対する責任であると思っておりますので、そのようなことを強く指摘しておきたいと思っております。以上です。

福井座長

辻委員、どうぞ。

辻委員

御説明いただいた資料4の1ページの3ポツですが、先ほどから単一遺伝子疾

患と多因子疾患というふうに2つに分けて議論していますが、そういうふうにシンプルにはいかないということを申し上げたいと思います。具体的な例をお示したほうが分かりやすいと思いますので、アルツハイマー病における例えばアポE4というのがあります。これは非常に大きな遺伝的リスク因子ですが、これを持っている人は日本人では17.2%、患者さんのグループでは52.5%、オッズ比は大体3~5くらいです。だから、ある意味で非常に大きいのですが、持っても発症しないと。1.2というのが出ましたけれども、中には3と5というのも出てきますし、パーキンソン病だとGBAという遺伝子があります。これのキャリアは一般のオペレーションでは0.4%、患者さんでは9.4%で、オッズ比は日本人で28になります。だからもっと大きいのです。多因子疾患と言っても実は様々で、リスクファクターとして1.1とかそういうものから、3、5、10、20までであると。大きくなれば、それだけその疾患に対する影響は大きくなっていくというのがあるので、それ全てを多因子疾患だからということで簡単にグループ分けすることは、それこそ非常にリスクが高いと思うのです。連続的に分布しているので、それをどう扱うかというのは真剣に議論したほうがいいと思います。医行為の中に扱うのか、あるいは、そうでない形で扱うのだったらどういう規制が必要かというのは、もっと深掘りしないと消費者が非常に不利益を受ける可能性があると思います。

福井座長

ありがとうございます。御意見、御質問はまだあると思いますが、本件につきましては改めて次回以降、ディスカッションする機会を作っていきたいと思いますので、本日はここまでとさせていただきたいと思います。事務局から何か連絡事項はございますか。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

次回の日程ですが、2月18日(木)を予定しています。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申し上げます。以上です。

福井座長

本日は、これで閉会としたいと思います。ありがとうございました。