

**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9回議事録**

厚生労働省 大臣官房厚生科学課

第9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7月22日（金）13:00～15:00

場 所 経済産業省別館944共用会議室

出席者

【委員】 鎌谷委員、今村委員、斎藤委員、佐々委員、鈴木委員、
高木委員、高田委員、辻委員、堤委員、福井委員、
別所委員、宮地委員、武藤委員、山本委員、横田委員、
横野委員

議 題

- (1) 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
- (2) その他

配布資料

資料1 委員よりいただいた主なご意見

資料2 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（案）「[「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備](#)」）

参考資料1-1 第8回ゲノムタスクフォース資料3

参考資料1-2 第8回ゲノムタスクフォース武藤委員提出資料

参考資料1-3 第8回ゲノムタスクフォース横野委員提出資料

参考資料2 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「[改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の取扱い](#)」、「[「ゲノム医療」等の質の確保について](#)」）

厚生労働省佐原厚生科学課長

定刻になりましたので、ただいまから第9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いたします。本日は末松委員、藤原委員から欠席の御連絡を頂いております。また、高田委員は30分ほど遅れるとの連絡を頂いております。残りの委員にも、まだいらっしゃっていない方がいますが、出席との御連絡を頂いております。委員の変更がありましたので御紹介いたします。日本医師会の小森委員に替わり今村定臣委員です。

事務局に異動がありましたので御紹介いたします。福田技術総括審議官です。宮崎審議官です。私は、厚生科学課長の佐原です。どうぞよろしくお願いいたします。

配布資料の確認をお願いいたします。議事次第、座席表、構成員一覧。資料1は委員より頂いた主な御意見です。資料2は、ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について。参考資料1-1、参考資料1-2、参考資料1-3、参考資料2は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取りまとめのパート1とパート2の部分です。座席表を配布させていただいておりますが、辻副座長の席が誤っております。大変失礼いたしました。机上には、宮地委員提出の参考資料『遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版』を配布しております。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。これより議事に入りますので、カメラ撮りの方は退室をお願いします。以降の議事進行は、福井座長をお願いいたします。

福井座長

議事に入ります。前回御検討いただきました、ゲノム医療等の質の確保については、資料2の1ページの一番下にタイトルだけ書いてあります。その部分については、前回までの議論を踏まえ、事務局で修正したものを私が確認させていただきました。最初に、本日は机上配布のみですけれども、日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版を、宮地委員より御提出いただいておりますので、まずそちらの説明を宮地委員をお願いいたします。

宮地委員

東海大学の宮地です。お手元に『遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版』があります。前半がベストプラクティス・ガイドライン本体で、後半が解説版となっています。日本臨床検査標準協議会(JCCLS)の遺伝子関連検査標準化専門家委員会で策定したものです。

前半の目次を見ると、本編があって、9ページからがガイドラインの目次になっています。策定の背景と、日本版ベストプラクティス・ガイドラインの概要、参考資料です。このベストプラクティス・ガイドラインは、いわゆる

OECDのガイドラインとして2007年に発行されたものに基づき、日本の現状を踏まえて作ったものです。第2章の3に書かれておりますが、まず一般原則です。インフォームド・コンセントや遺伝カウンセリング、個人情報保護に続いて、4つのベストプラクティスの柱があります。質保証システム、検査施設の質のモニタリングとして施設技能試験、結果報告の質、検査施設要員の教育と訓練の基準、この4つについて記載されています。もともと分子遺伝学的検査を対象の主体としていたOECDガイドラインに対し、日本版では技術的なところは共通であろうという考えの下、がんなどの体細胞遺伝子等、感染症核酸検査まで広げてカバーできるような形になっています。

その背景は18ページです。検査がどのように行われているか、遺伝子現状マップ2007年度版に従って、各カテゴリーが横軸、縦軸に検査依頼から利用までという流れで、どこにどのような仕組みがあるか、空白の部分が特に重要というところで、18ページから19ページにかけて検査の課題ということで、タスクフォースでも長く議論されてきておりますが、2007年当時の課題としてまとめてあります。26ページからは、具体的な一般原則に続いて、ベストプラクティスの柱4つに関して記載されています。

具体的に何が書いてあるかということ、4ページに戻って表1-1です。4つの柱それぞれの主な内容です。質保証システムについては、施設の認定から標準物質の利用。技能試験には技能試験制度と代替方法。結果の報告の質には結果の取扱いや報告の内容。教育と訓練の基準という形で書かれています。これが2010年に暫定版という形で、2012年に承認文書という形で出来上がったのですが、なかなかこのガイドラインが浸透しませんでした。

その後、具体的に質保証システムの、例えば標準物質、対照物質をどう使っていたらいいか。技能試験はどうやってアプローチしたらいいか。そのような具体的な疑問が多々あるということで問合せもたくさん頂きました。具体的な解説版という形で49ページから4つの柱について、例えば質保証システムであればISO 15189、精度管理物質の利用、標準物質の利用、検査室間の比較で国際的なもの、国内のもの、代替方法。結果の報告については、病原体核酸、ヒト遺伝子、FISH等原則と、それから具体例です。検査要員の教育と訓練の基準に関しては、日本版ベストプラクティス・ガイドラインに基づいて作られた遺伝子分析科学認定士制度をはじめ、その他の資格制度について、詳細な解説をしております。

53ページには、新しい技術として、次世代シーケンサーの質保証システムのところで、CAP、CDCで取り組まれていることの概要を紹介させていただくなど、新たな技術に対しても解説版の方で簡単な解説をしております。これに基づいて、本タスクフォースの議論に基づいて、これを1つの基準として

具体的な検討を進めていただければ幸いに思います。

福井座長

ありがとうございます。ここで、宮地先生に御質問がありましたらお願いいたします。よろしいでしょうか。本日は、前回に引き続き、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議論をお願いいたします。前回の検討の後、メールなどで事務局から意見照会をさせていただいて、その御意見を基に、本日は資料1及び資料2をまとめていただきました。事務局から資料1及び資料2の説明をお願いします。

厚生労働省佐原厚生科学課長

資料1と資料2を御説明いたします。資料1は、前回のタスクフォースで委員の皆様から頂いた主な御意見をまとめたものです。2ページと3ページに主な御意見を記載しております。詳細については省略させていただきます。

資料2は、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取りまとめ(案)です。1ページに書いてあるのは、前回までにおまとめいただいたパート1とパート2の前文の部分と同じです。1ページの下で、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。ゲノム医療等の質の確保について。本日御議論いただきたい点は、次のページからになります。

2ページの一番上のゲノム医療等の実現・発展のための社会環境整備ということで、ゲノム医療等の推進により、ゲノム情報が利活用される場の拡大が予想される一方、ゲノム情報は生涯変化しないこと、血縁者間で一部共有されていること等の特性があり、不適切に取り扱われた場合には、被験者やその血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性がある。

また、ゲノム医療等の実現・発展のためには、社会環境の整備が急務と考えられることから、本タスクフォースにおいて、ゲノム情報に基づく差別の防止や、データの管理と二次利用等に関して検討を行った。

以下の内容は、このタスクフォースで前回も御議論いただきました中で、確認した内容は以下のとおりです。このページは、特に諸外国の状況をまとめております。1つ目の は、ユネスコにおけるヒトゲノムと人権に関する世界宣言等の記載。2つ目の は、米国における遺伝情報差別禁止法等の状況。3つ目の は、欧州における憲章等の状況。4つ目の は、フランスとドイツにおける状況、また英国における状況について記載しております。5つ目の は、米国においてヒトゲノム計画に先行して倫理的・法的・社会的課題に関する研究が開始されたことについて記載しております。

3ページは、国内での状況です。1.ゲノム情報の利用について、医療従事者には守秘義務が法的に課せられている。2.雇用分野については、採用選考でのルール、また雇用管理でのルールについて記載しております。3.医療保険

について、我が国では国民皆保険制度となっていることから、ゲノム情報により加入制限等が行われる状況にはない。4.生命保険等については、保険会社が新たな保険商品を販売する際には、金融庁における審査があり、特定の者に対して不当な差別的取扱いをするものではないこと等の記載をしております。

次のパラグラフからは、上記を前提として検討を行ったところ、ゲノム医療等の実現・発展のための社会環境整備の進め方について以下の意見が出されたということで1、2、3と記載しております。

4ページの一冊上の所までが、各種頂いた意見の記載です。4ページの第2パラグラフからは、上記検討を踏まえ、タスクフォースでの議論の結果、下記の点において意見が一致したと記載しております。1つ目の は、ゲノム医療等を将来にわたって実現・発展させていくためには、本人又はその情報を有する者が提供したゲノム情報により、差別など不当な扱いを受けることのないよう社会環境を整備し、安心してサービスを受けられる環境を整えていく必要がある。この際、差別の防止など、ゲノム情報の取扱いを法的に規定することについては、当該法律の対象となる行為を明確にする必要性や、ゲノム情報とゲノム情報以外の情報の取扱いとの整合性の担保等の課題があることも認識する必要がある。

3つ目の は、現状において、ゲノム情報の適切な利活用が確保される一定の枠組みは存在しているものの、ゲノムシークエンス技術の飛躍的発展により、医療等でゲノム関連検査が広く実施されるようになってきていることから、ゲノム情報の取扱いに係る実態把握や、国民がゲノム情報の提供に対し、懸念する事項等の調査が早急に必要である。こうした実態把握や国民の意識の調査結果等を踏まえ、ゲノム医療等の推進のために必要な社会環境の整備に係る取組を進める必要がある。また社会環境の整備に当たっては、国民のゲノムリテラシーの醸成に係る取組が必要である。

以上のような案を作っています。以上です。

福井座長

ただいま説明のありました、資料2の社会環境整備の部分の取りまとめ案について、御質問、御意見等をお願いいたします。

堤委員

4ページの一冊上の で、これまでも個人情報保護法が非常に大きな影響があるというか、インパクトのある法律の改正で、個人情報保護法のことと、情報にばかりに考えが注力してきたように思うのです。試料の扱いも、どこかで少し書き込んでおいたほうがいいのかなと、今更ながら思った次第です。それは、この前の子供の遺伝子検査と関係して、その子供の試料をど

う採るのかという問題もあります。情報と一緒に試料も海外に流出していく可能性もある。ゲノム自身だと、試料・情報という表現になったりしていますので、何かうまい表現があればなど、これを見て悩んでいました。それが1つです。

2つ目の で、「安心してサービスを受けられる」という、このサービスというのは、多分医療も含んでいると思うのです。やはりここでの議論はゲノム医療ということで入ってきていますので、「医療」という言葉は入れておいたほうがいいのかと思いました。

3つ目は、下から2つ目の に「実態把握」とあります。次にもう一回いろいろな意味で調査をしていくということをお考えになっているかどうかをお聞かせください。

厚生労働省佐原厚生科学課長

1点目は、4ページ一番上の で、データのことだけではなくて試料についてということ。そのように対応することが適切という皆様の御意見であれば、そのようにさせていただきます。2点目の、サービスという所については、医療ということもより明確にしてはどうかということかと思えます。そのように対応してはどうかと事務局としては思います。3点目は、下から2つ目の の、実態を把握するということについては、事務局としては今後そういう調査なりをしていきたいと考えております。

福井座長

「試料」という文言の取扱いについて、辻先生もよろしいですか。

辻委員

はい。1つよろしいですか。4ページの最後の ですけれども、「社会環境の整備に当たっては、国民のゲノムリテラシーの醸成に係る取組が必要である」と書いてあるのですが、これは今の日本では非常に大きな課題だと思っております。国民全般においても、ゲノムに関する理解というものが甚だ不十分ではないかということがあります。また、初等教育などでもこういう部分が足りない。大学の医学部においても取組が足りないとか、そういう教育においても足りないところがあると思うのです。これだけゲノム医療の実現ということが騒がれていながら、国民的にどれぐらいそれが行き渡って理解されているかという、足りないのではないかと思うのです。社会に対してのアピールとか、教育の場における充実とか、そういうものをもっと強い言葉で表現していただいて、各省庁で具体的に取組むとか、何かもうちょっと積極的に取組むべき課題ではないかと思うのです。

福井座長

先ほどの実態把握の所は、「ゲノム情報の取扱いに係る実態把握」という

言葉ですけれども、「ゲノムリテラシーについての実態把握」というのは可能なのでしょうか、又はデータがあるのでしょうか。先生のお話を伺っていてそういうのも調べてもらえるといいような気がしました。

辻委員

そもそも、「ゲノム」という言葉の理解も余りよくないというのは昔から言われています。余談ですけれども、「ゲ」で始まる言葉は余りよくないというのもなくはないのです。いずれにしても、そういうところを議論されているぐらいですから、まだ非常に理解が不十分であって、その辺りがこの領域全体としても、予算付けをしていくというようなことに関しても、今ひとつ追い風が十分ではないのではないかと感じます。

福井座長

鎌谷先生いかがでしょうか。

鎌谷委員

その前に、堤委員の言われたことについて、事務局の方も困られると思うのです。「シリョウ」というのは「試料」と「資料」と両方ありますが、それはどちらを言われたのですか。

堤委員

「試料」のほうです。

鎌谷委員

サンプルということですね。

堤委員

いわゆるサンプルです。

鎌谷委員

その辺もある程度皆さんのコンセンサスを得られるように書いてないと、例えば「試料」のほうだとDNAそのものとか、血液ということになりますよね。

堤委員

そうです。

鎌谷委員

そうではなくて、この資料だとドキュメントで、やはり紙としての、物としてのドキュメントと。データというのと、情報というのもちょっとニュアンスが違うので、その辺をうまく書き分けていなければいけないのではないかと思います。

辻委員

「生体試料」と書くといいのですね。

鎌谷委員

そうです。あるいは、指針のほうでは「試料等」と書いてあります。辻先

生の言われたゲノムリテラシーについては全くそのとおりで、これは世界的にもこれからではないかと思うのです。日本が世界に負けないように、むしろ最先端を走るぐらいのリテラシーの醸成が非常に重要ではないかと思いません。そのときにも、先ほどのように「遺伝子」とか、「遺伝学的」とか、「ゲノム」というものを統一するのか、あるいは分けるのであればどう違うのかということ、最初に教える人たちがよく理解して、それから始めないと、教えられる人はますます混乱して、何のことを言っているのかよく分からないということになると思うのです。ここでもゲノム医療等にやっただけで、委員全員が本当に同じ理解でやっているかどうかは必ずしも保証はできないと思うのです。委員会の最初のところで、ゲノムというのは何でしょうかという話になったと思うのです。その辺はある程度根本のところですけども、多少ディスカッションしたほうがいいのではないかと思います。

福井座長

ありがとうございます。他にはいかがでしょうか。佐々井委員、どうぞ。

佐々委員

いつもゲノムリテラシーとばかりしか言わないのですけれども、辻先生に言っていたいてありがとうございました。おっしゃっていただいたように、一番最後の所は割とあっさりしておりますので、学校教育のみならず、社会教育でもとか。今後は具体的な予算措置を含めたもの。できれば、よくこういうことはリテラシーを調査したから、もう1億人がみんな分かったのかとか、すぐに成果を求められて、プロジェクトを頂いても御苦労されている先生が多いと思うのです。やはり、そういうところでこれはすぐに成果が出ないものなので、「長期的な視点を持って」とか、そういう言葉を入れていただくと有り難いと思います。

そういうわけで、一番初めの「意見が一致した」のすぐ下にある1つ目のなのですけれども、「安心してサービスが受けられる環境を整えていく」とあります。まず、安心してサービスを選べるようなということが大事で、リテラシーができたらみんな受けるのではなくて、リテラシーがあるからこそ、受けないという選択もあるわけですから、「選んで受ける」とか、何かそのように書いていただくと有り難いと思います。

福井座長

武藤委員、どうぞ。

武藤委員

何点かあるのですけれども、今のリテラシーの所に関連して最初に申し上げます。ゲノムリテラシーという言葉は、ここで初めて登場しているのか、今までにまとめた所に出てきているのか分からないのですけれども、定義を

したほうがいいのではないかと思います。佐々委員がおっしゃいましたように、ゲノムリテラシーというのは、単にゲノムに関する知識を持つということだけではなくて、それを基に判断ができる、選択ができるという力までを含む概念だと理解しております。そういう一定の言葉の定義を置いて、先ほど来議論されていることを膨らませたらいかがかと思いました。

それから、2ページで細かい点です。2ページで2つ目の で、米国の状況が記載されています。その4行目のGINAに関して、「保険分野における遺伝情報の加入制限」とあります。GINAで規定してるのは、医療保険だけですので、「保険分野」の前に「医療」という言葉を付けていただき、「生命保険については州法で対応されている」ということを記載していただければと思います。全部の州ではないですけれども、一部州法で対応しているということを記載していただければと思います。

4つ目の で、「フランス、ドイツ等では」という所なのですが、是非ここに「韓国」を加えていただきたいと思います。

その後ろに、「生命倫理や遺伝学的診断」とあるのですが、これは「検査」のほうがいいのではないかと思います。ドイツの法律のことを指しているのであれば遺伝子検査の法律ですので、「検査」が適切かと思います。

その次の行に、「遺伝学的特徴」という言葉が登場するのですが、最初の3行目が最初なのかもしれません。これは「遺伝的特徴」と書いてあります。4つ目の には「遺伝学的特徴」になっています。どちらにするにしても、これも多分初めて出てくる用語で、何となく分かった気になっているのですが、何を指しているのかということの共通理解を皆さんが持てるような定義を置いたほうがいいのではないかと思います。それで、何にしましょうかということですが、ジャームラインのことだけに読めてしまうわけですが、本当にそれでいいのか。それは専門の科学者の御意見もお伺いして、これは何を言っているのかが、もうちょっと分かるようにしたほうがいいのかと思います。すぐに代案がなくして申し訳ありません。

4つ目の の5行目に、英国の人体組織法の話が出てきます。先ほどの生体試料の入手のことにも関連するのですが、他人のDNAを無断で解析するだけではなくて、入手も駄目だったのではなかったですか。窃盗になるので、無断で入手・解析することが禁止されている。ここが先ほど堤委員もおっしゃったように、日本では非常に大事な点で、今は自由に持っていきちゃってますので、そのことをどうするのかということは、最後の意見が一致したというコーナーにおいて御検討いただけたらと思います。どう記載していいのか分からないのですが、少なくとも注意喚起はしたいということがあります。

4ページの「意見が一致した」の所にもし加えていただければと思うのは、

今後いろいろな啓発が深まって、遺伝情報であったり、DNAであったりを使用し得る事業所だったり、事業者だったり、業界団体などがいっぱいあると思うのです。それらをちゃんと集約して、どこの業界団体に、どんな指導をしたり、見解を送っていけばいいのかが分かるようにしないといけないのではないかと考えています。例えば、今回はゲノム医療なので、それに関わるステイクホルダーというのはある程度想像がつくのですけれども、前に申し上げましたように、結婚相談所や探偵、健康保険協会や保険医協会、あと産業界の方々もそうですけれども、いろいろな方々が結構取り扱い得る立場になりますので、それが一体誰なのかを把握し、そしてその人たちに対して、新しい情報やそれこそリテラシーの醸成に関わる、事業者としてのリテラシーの醸成に関わる情報を伝えられる体制を作るのは非常に大事かと思えます。

福井座長

高木委員、どうぞ。

高木委員

遅れてきたので、これまでの議論と重なるかもしれませんが。4ページの一番上の「データの管理と二次利用の在り方」についてです。これは、これまでほとんど議論されてきていないように思います。それから、この分量も4ページというのは非常に少なくなっています。これが最終回ということですので、どこかできちんと議論していただきたいと思えます。

それに関して、ゲノム医療のグランドデザインをどうするかということ、データをどう活用していくかということは非常に重要になります。それなのに、どちらかというところ、海外流出だとか、割とネガティブなことだけ、あるいはこれまでも差別ということだけが取り上げられています。これがもっと重要だということが先にあって、そのときにケアしなければいけないのはこういうことだ、というような書き方に少し改めていただければと思います。そういう意味で、ここの所は今後も厚く議論していただきたいと思えます。この回ではなかなか難しいのかもしれません。もう少しポジティブな面も強調して書いていただいとしたいと思います。それが、最も申し上げたいことです。

2点目は、今リテラシーのことはありましたけれども、人材のことはゲノム医療を進める上で、バイオ・インフォマティクスも含め、いろいろな人材が必要だということが以前に出てきました。このデータの管理と二次利用の在り方についても、これは結構特殊なスキルを持った人が携わらないといけないということがありますので、この観点でも是非人材育成、場合によってはある資格を持った人が、そのデータの管理なりに当たらないといけないということまで含めると、そういうことまで少し考えていただければと思います。

福井座長

今村委員、どうぞ。

今村委員

今回、初めて出席させていただいて申し上げるのもちょっと恐縮な感じがいたしますが、ゲノム医療に関わってくる遺伝子検査ビジネスですが、これがきちんとした管理のもとにどうも行われていないのではないかと。そういうこともあって、その情報というのがどのような管理をされて、そして、それが海外流出ということにどう関わっているかという問題についても、きちんとしていかなければならないのではないかと。ここの文言の中のどこかにその遺伝子検査ビジネスとの関係、それをどう規制していくのかというか、そのような視点も必要ではないかと思っております。

福井座長

説明されますか。参考資料。

厚生労働省佐原厚生科学課長

事務局から、今の説明をさせていただきます。いわゆるDTCの部分については、前回までの所でかなり精力的に御議論いただきまして、一定の結論を得ているところです。したがって、今後、その結論を踏まえて各省で対応していくという形になりますが、今日の議論の範囲の中とはちょっと違うのかと思っております。

今村委員

それは、別個の議論ということですか。DTCビジネスというのは。

福井座長

参考資料2を御覧ください。

厚生労働省佐原厚生科学課長

参考資料2の18ページからが、消費者向け遺伝子検査ビジネスについてということで、これまで御議論いただいたものをまとめたものです。ここで御議論いただいた提言も踏まえまして、これから政府としてはしっかり対応してまいりたいと思っております。

鎌谷委員

一番最後の所の国民のゲノムリテラシーの醸成というのは、非常に重要で、今日が最後だとすると、これからの方向性の一番重要な部分の一部ではないかと思えます。これについては、ゲノムというのはDNAという物なのです。物だけど、それだけでは不十分で、配列というのがあって、これはデータです。それだけでも不十分で、表現型との関連という情報の部分がものすごく重要で、でも、それは一番理解しにくいところだと思うのです。だからやはり、ゲノムということが意味する物としてのDNAと、それからデータとしての配列

だけではなくて、それがどのように表現型に関連するかという情報の部分を、どのように国民に分かってもらえるかというところに力を入れてほしいと思います。

DNAとデータは、どこでもそれほど変わりはないのですが、情報との関連になると、例えばがんとかそういう細胞の場合と、個人の場合とか、あるいは遺伝病の場合とか、あるいは場合によっては、これから非常に大きな問題になる集団間の違いだとか、バクテリアとか、そういう種間の違いとか、そういうところで全く違うので、それを区別してもらわないと、なかなか差別がどこに生じるかとか、なぜ、そこに差別があるのかというのが分からないと思います。

例えば、がん細胞は、確かに体の中の細胞は一つ一つゲノムは違うわけけれども、別に差別ではないわけですね。それから、種の場合も、人間とバクテリアは違うけれども、別に差別にはならないですが、個人の間の違いとか、あるいは家族の違いとか、あるいは、集団の間の違いというのは、これは歴史的にもものすごく大きな問題になったことが多くて、是非、その集団間のゲノムの違いが差別の対象、あるいは倫理問題の大きなことが起きないように注意をしなければいけないということを是非理解していただきたいと思います。

多分、武藤先生は御存じかもしれませんが、ドイツの場合と、あるいはアメリカ、イギリスの場合が違うというのも、そういうところにちょっとあると思います。

ドイツの場合は、第二次世界大戦のときに非常に大きな問題が起きたということ。アメリカの場合は、もともと人種的にかなり違うということがあったということで、日本の場合はまたちょっと違うので。ただ、これからまたいろいろなことが近い未来に予測されるので、是非、集団の間でのゲノムの違いも差別とかの対象にならないようにということを注意していただきたいと思います。ここに書くというよりも、これから、では、どのように国民のゲノムリテラシーの醸成ということについて参考にしていただきたいと思います。

福井座長

ありがとうございます。先に横野委員から。

横野委員

2点ほど指摘させていただきます。今、鎌谷委員からもありましたが、ゲノム情報をどう扱うかということに関して、資料2の2ページの冒頭の所で、ここでは、生涯変化しないことであるとか、血縁者間の共通性ということが挙げられていますが、それ以外に今、出たように、過去に遺伝的なもの、遺伝

情報に基づく集団や個人に対する不当な扱い、差別といったのが行われてきたという経緯があり、いわゆる、スティグマに結び付きやすいというところについても留意する必要があるということです。ここに書いていただくかどうかということは別として、そういう側面があるということは常に気にしておく必要があるだろうということが1点です。

それと、ELSIの課題に関しては、3ページの所に継続的な取組の必要性を書いていただいて、是非、この方向に進めていただきたいと思います。

ELSIに関しても人材の育成というのが非常に重要だと考えています。以前、武藤委員からも御紹介があったように、ELSIに関して、これまで国内で取組が全くなかったわけではないですが、主にプロジェクトベースで行われることが多かったために、継続性であるとか、横断性に欠けた形でしか成果が活用されないような形になってしまっていたケースも多いと思います。プロジェクトベースで行われた場合には、なかなか人材の養成というところには、つながっていかないと考えます。

ELSIに関しては、大体3つのPhaseで考える必要があると思います。1つは、アカデミックな学術研究のレベル。それから、ここでも行っているような政策レベルの話。それから、実際に個々の機関等で行う実務や臨床のレベル。それぞれに関して人材が必要ですし、さらにELSIの課題というのは、ゲノム医療に関わるものだけではなくて、いわゆる先端医科学分野で共通するような課題も多くありますので、横断的かつ継続的に人材の養成も含めた取組を視野に入れていく必要があるということです。特に人材の部分に関しては、是非、今後重視していただきたいと考えます。

福井座長

ありがとうございます。

山本委員

4ページの3つ目の「差別の防止などのゲノム情報の取扱いを法的に規定することについては」の所ですが、「当該法律の対象となる行為を明確にする必要性」はよく分かりますが、その次が、「ゲノム情報とゲノム情報以外の情報の取扱いとの整合性」というのは、いかにも、これまでのこのタスクフォースの議論から言うと、少し狭いような気がしていて、当然ながら、ゲノムを見ないと遺伝的特徴が分からないことばかりではなくて、表現型だけでも分かることがたくさんあるわけですから、これは2ページにある各国の例でもゲノムと書いているわけではなくて、「遺伝的特徴」、あるいは「遺伝学的特徴」と書かれているように、ここは遺伝的特徴とか、遺伝学的特徴という言葉に置き換えた上で、なおかつ、その定義の明確化というのであれば、よく理解できると思うのですね。そこはゲノムとゲノム以外の情報を分ける

のに苦労しているような捉え方は少し表層的すぎると思います。ですから、そこを修正をしていただければと思います。

最初に堤委員が言われたように、私もサンプルに関する記載というのが、もう少し本当はあったほうが、これはこちらのほうが本当は問題が大きいかもしれないということがありますので、あったほうが良いと思います。

今、世界医師会のほうで「ヘルシンキ宣言」を加えることをやっていますが、そのタイトルも「ヘルスデータベース・アンド・バイオバンク」なのですが、そのサンプルのほうをやはり当分ケアしておかないと片手落ちになるかという気がしています。

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。

辻委員

先ほど高木委員から出た御意見と関連しますが、この取りまとめですと、
が改正個人情報保護法で、
はゲノム医療の質の確保、
は社会環境整備というだけになっているのですね。むしろその原点に立ち返れば、ゲノム医療というのが将来の医療の質を飛躍的に向上させるということがまずあって、それを実現させるために、ということが課題かということ。医療の本丸のところをきちんと取り上げた課題が必要だと私は思います。

その中で考えると、例えば、医療制度そのものをどのように変えるか。例えば保険収載とかそういった医療制度の中への落とし込みをどうするかとか、あるいは新しい人材、いろいろな種類の人材が必要になってくるわけです。それをどのように育てるかとか、あるいは医療機関の中において新しいそういう部門というか、そういう部門を作っていく必要がある。横断的な部門を作っていく必要があるとか、あるいは、医療従事者の育成とか、教育、それから、もちろんデータベースの充実とそれを医療にどう積極的に活用するかというポジティブな面でのデータベースの構築と、その活用とか、そういった項目はあると思います。それは待ったなしに、今後、具体化する必要があるのだと思います。その医療の本丸のところについても、1つ項目を設けて整理しておく、この後で各省庁での検討がしやすいのではないかと思います。

福井座長

ありがとうございます。

高田委員

すみません、遅れて来て。3ページの雇用と保険に関してですが、上の
2つ目のポツの所で、5行目に、「健康情報を労働者の健康確保に必要な範囲を超えて取り扱わないよう規定している」と、「個人の遺伝情報の保護の安

全を期している」ことと。

その3つ目のポツの3行目で、「金融庁において保険契約の内容が特定の者に対して、不当な差別的取扱いをするものではないことに関して、審査の上、認可することとなっている」ということですが、これは見栄えはとてすばらしいのですが、現実的な対応として、やはりタブー視してはいけないだろうと思われるのは、例えば、てんかんの方が車を運転するとか、若年性の遺伝性の高コレステロール血症で30代で心筋梗塞を2、3回起こしているような方が、高速バスの運転手を、例えば守秘義務を盾に降りないとか、いろいろな事象としてはリスクがあるわけです。個人情報保護というのも大事ですが、公共の福祉とかそういった観点からの整合性も含めた安全とか、そういうことも含めた法整備とか、そういうことが必要なのかということが考えられる。差別の一方で、そういうことも検討する必要があるだろうということ。

それから、保険のほうで、前回もお話をしたかどうかちょっと記憶が定かではありませんが、個人情報を保険契約の契約者ですね、保険会社のほうが勝手に入手してはいけないということを定めている国もありますけれども、一方で、個人が自分が発症する病気のリスクが効率的に分かっているような遺伝子診断を発症前にしてしまっている場合に、そういう方が高額な保険を掛けるということも、これは逆選択とか、経済の失敗という表現をされているようですが、そういったことも一方では懸念事項として上がってくると思うので、この辺は待たなしの状況になってきていて、民間の保険会社でも三井住友さんでしたか、保険会社でゲノム遺伝情報の取扱いの部屋を設けるとか、検討を始めているとも聞きます。今後、そういったことを国が後追いにならないように検討事項として多分、金融庁を中心に議論していただくと必要が、差別の問題の一方で、一般的な経済活動の破綻につながるどうか、矛盾につながるようなことが起きることを防ぐような施策も求められることになるかと思えます。以上です。

福井座長

ありがとうございます。

斎藤委員

資料2と参考資料2、順番に全体を眺めると、先ほど、高木委員、辻委員がおっしゃったことは、もったもだと思えます。やはり、オバマ大統領がプレジジョン・メディシンといった宣言をするような時代です。最初に臨床の場でゲノムの配列を基に治療ができるようになりつつあること、それから、がんの治療選択がなされるさらに、例えば遺伝子の型別にその患者さんの重症度など将来の予測ができるようになってきたという、そういう光の部分がたくさんあります。そこに光を当てることによって、むしろリテラシーの向上

があります。国民がこれを読んだときに、ゲノム情報を医療に利用する事には、こういうメリットがある、だからこそ個人情報保護をいこうとか、保険収載をいこうと、そういうストーリーが始まるわけです。そのストーリーがいきなり始まってしまったという感じに見えますので、最初の所に、どういう点が今、進歩してきているか、特に難病、それからがん、そういった日本が目指していこうという医療はこれから、どういう方向性があるのかということを中心にきちんに入れるべきかと思います。

福井座長

恐らく先生が今おっしゃった点は、資料2の最初の4行を、もう少しアピールするようにとの何人かの先生方の御意向だと思います。書き方は事務局と相談させていただきたいと思います。

今までの御意見について、参考資料2に既に書き込んでいるところが、私が把握しているだけでも幾つかあります。例えば参考資料2の13ページの下の3分の1ぐらいには、かなり人材育成のことも書き込んでまいりました。20ページ辺りの真ん中付近には、ゲノムリテラシーという言葉も出てきていて、21ページにも出てきています。先ほどおっしゃった事柄も幾つか以前のディスカッションで扱ってはきていますが、それらをよりアピールできるような書き方にしよう、相談したいと思います。ほかにはいかがでしょうか。

武藤委員

先ほど高田委員がおっしゃった保険契約の件ですが、今回、ELSIの関係のことは、大事だねということ合意していただいただけで、取りあえず今日、終わるという感じなので、それで、何も議論は中身は全然できていないと思っています。ただ、今後そういうことをもうちょっと金融庁も考えてやっていってほしいということ言うために、1つ提案としてです。

2ページのイギリスの所に、イギリスは唯一、こう、結構プラクティカルにハイリスク者の人が高額な保険商品を契約するときには、その保険会社のほうでその結果を尋ねてもよいという、そういうルールを持っている。それは保険省と保険業界で取り決めをした珍しい国です。でも、それは別に法律とかにはなっていないのですが、そういう取組があるということは、人体組織法の後ろとかにもう一個付けてもいいのかもしれないですね。だから、そういう保険に関して全面的に全部利用が駄目と言っているわけではなくて、一部の逆選択につながり得る可能性があるというもの。あるいは告知義務違反に問われる可能性があるというものについては、そのような措置があるということ2ページ目に加筆したらいいのかと。それを受けて、3ページ目で、先ほど高田委員がおっしゃったようなことを提案で入るとよろしいような気がしました。

もう一点は、鎌谷委員がおっしゃった集団間での違いの件ですが、今日、ELSIの話は余り深められないと思ったので入れていなかったのですが、昨今、民族の違いのようなことを非常に気にする人たちが増えているという状況において、やはり人類遺伝学が、もともと昔たどってきた道、そして、いろいろな遺伝上の民族の違いのようなことにこだわるべきでないという形で乗り越えてきた。学術が乗り越えてきた道に対して、日本に住んでいる外国人の方などに向けていろいろ平易なスピーチがあったりとか、いろいろ増えてきていますので、そういったことにこの遺伝学、ゲノム科学の成果が、変なように使われないようにするということは非常に大事なことだと思います。今、ちょっとそういう危機感を個人的に持ち始めているので、どういう表現がいいのか分かりませんが、ゲノム研究、ゲノム医療の成果のすごい光を当てることはもちろん大賛成ですけれども、それがその光と無関係の悪意の第三者がいろいろな形で使うということについては、きちんと干渉するのだということを書いていただいたほうがいいのではないかと。その範囲は必ずしもその保険とか雇用だけではないということです。ということについて触れていただければと思います。

福井座長

高田委員、どうぞ。

高田委員

1個だけです。武藤委員、ありがとうございます。私も全くそのとおりです。イギリスの情報は入れたほうがいいと思っています。このフィックスしたという参考資料2の21ページを御覧いただくと、一応、もう決まったと伺っておりますが、の2番目のDTCに関してだと思いますが、くさび形の2つ目の「科学的根拠(参照エビデンスの質)」の確保という記載があります。参照エビデンスという表現が今一、余り学問的でないとか、よく分からないのですけれども、私は、これはできれば、「臨床的妥当性及び臨床的有用性」という言葉にするかと思うのですが、いかがでしょうか。そのほうがユニバーサルな言葉だというように受け止められると思います。参照エビデンスというのは何か、ちょっとよく分からないですね。

福井座長

そうですね。ここで初めて恐らく使っている言葉ではないかと思っています。

高田委員

そうですね。余り学問分野では使っていない言葉です。

福井座長

相談したいと思います。先生がおっしゃった言葉でずっとやってきたような気がしますので。

高田委員

そうですね。

福井座長

ええ。

高田委員

御検討いただければと思います。

福井座長

はい。堤委員、どうぞ。

堤委員

先ほど武藤委員と、高田委員がおっしゃったことにも関連しますが、データに誰がアクセスするかということの議論は、一言もここでも出てきてなかったと思います。ですから、先ほどの文脈の中に、例えば検診でゲノム情報を使うようになったときに、では、誰がそこにアクセスするのか。いつもその問題は出てくるのですが、そういうことも含めておいていただくということがよろしいかと思いましたが、是非、追加していただけたらと思います。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。

今村委員

先ほどのDTCビジネスのことをこうやって拝見すると、21ページにそういったようなことが書いてあるようなのですが、ここでいろいろなビジネスについては、厚労省も関わった上で下記に関する何とかというようなあれがありますが、こういったようなものというのは、むしろ、厚労省こそが主動してやるべきで、ビジネスだからこの所管は経産省というような考え方は、むしろ改めたほうがいいのではないかと思って読ませていただきました。

福井座長

ありがとうございます。

鈴木委員

まず取りまとめたところの今後の行政の責任主体、主語がどうなるか。課題の引き継ぎと、達成の責任がどこに所在するのかということがよく分からない。厚生労働省が、と読むのか、多分、ここは内閣官房の座敷なので、内閣官房は、ということになるのか分かりませんが、恒常的なきちんとした組織ではないと、これがどう引き継がれるのかが少しよく見えてこない。

今、今村委員からもお話がありましたが、ゲノムということに関して、厚生労働省が国民に対して、前面に立って責任を負う体制になっているのかどうか。組織法上、権限がきちんと及んでいるのかどうかというのは、今の問

題とセットでクリアにしておく必要があると。当然、保険だと金融庁、何だと何々庁という縦割りというのは十分存じ上げているのですが、ここでの問題提起は、ゲノムというものをそれ自体に対して、誰かが国としてしっかり責任を明確化するということが、まず第一義で、そこは今回しっかりしておかなければ、これは作文として雲散霧消していくことになりますので、どの省庁が責任を負うのかというのは是非書き込んでいただきたいというのが意見です。もし、権限が足りなかったら、次回どうするか。これは明確にしたいということです。

福井座長

事務局、どうぞ。

厚生労働省佐原厚生科学課長

事務局ですが、これはタスクフォースの開催に当たっての御説明をしたと思いますが、そもそもタスクフォースは、資料2の1ページ目にあるとおり、ゲノム医療実現推進協議会の下組織として、この中間取りまとめの一部の部分についての実効性のある施策を決めるための組織として作られていたわけでありまして。この親委員会のゲノム医療実現推進協議会というのは、更に言うと、健康医療戦略推進会議のもとに設置されております。これは全閣僚が入った形で、全てやっております。したがって、今回、タスクフォースで取りまとめられたことについては、厚労省だけではなくて、今日も各省来ておりますが、各省でしっかり対応していきたいと思っております。

ただ、今の段階で、どこが細かく何省ということはなかなか申し上げられませんが、そういう状況であるということは御理解いただきたいと思っております。

鈴木委員

役割分担ということだと思います。既存の行政組織を変えられないので、ビジネスであれば、経産省が主幹をするというこの現状は変えられないということは重々承知しております。要は、この提言に対して、どの省庁が持ち帰っていつまでにやるかということをお官邸、政府に打ち返すということがミッションではないかと。どちらにしても、これが終わってからも、方々から呼ばれますので、何をやっていただいたのだというのは、学会からも呼ばれていますので、この検討内容について話してくれというのは今後、しばらく続くかと思っております。結局、誰が何をやるのかというのは、みんな聞きたいところですので、そこは何か報告書の中に少しは見えてほしいという気はいたします。今後、文句を言う先がどこかを明らかにしておきたいという趣旨です。

福井座長

後ほどこのタスクフォースでまとめたこの文章を、次にどう役立てるかに

については、また後ほど事務局からお話を伺いたいと思います。高田委員、どうぞ。

高田委員

今村委員が発言してくださったので、私も、前々回のときに一言というか、資料を提示して申していますが、遺伝学的検査ということで、これはビジネスであれ、ビジネスでなけれ1つの基準で行うのが国際的な通則というか、常識ですので、やはり厚労省の1つの基準の中で安全、国民の健康、そういったものを確保する施策を取るべきであると思っています。

ビジネスとして行う部分、宣伝とかそういったところは本来であれば、国民生活センターとか、そういう所が扱うのでしょうけれども、歴史的な流れで経産省が関わっているということではあります。検査そのもののこの分析的妥当性、それから、先ほど言った科学的根拠、遺伝に関するアクセスへの確保等との部分は厚労省がきちんと対応していくべきであると考えます。

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。事務局、どうぞ。

厚生労働省佐原厚生科学課長

事務局として、1点だけ確認させていただきたいところがあります。先ほど高田委員から参考資料の2の21ページ、DTCの所の上から2つ目の「科学的根拠の確保」という文言を直したほうがいいのではないかという御指摘を頂きました。参考資料2は前回まで議論いただきまして、座長一任の上、確定したものと理解しておりますが、修正するというのであれば、この場で御確認させていただきたいと思います。

御指摘いただいたのは、むしろ16ページの一番上の「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」、「臨床的有用性」のほうの文言をきちんと使ったほうが、よいという理解でよろしいでしょうか。

高田委員

はい。

厚生労働省佐原厚生科学課長

もし今、座長がこれを再度していただけるようにしていただけるのであれば、検討をやりながら。

福井座長

この行の上に分析的妥当性と出ていますので、残った臨床的妥当性と。

高田委員

臨床的有用性。

福井座長

臨床的有用性ということになるのではないかと思います。いかがでしょ

うか。もし、医療と同じレベルを求めるということであれば、このような書き方になると思います。

福井座長

基準ですね。宮地委員、どうぞ。

宮地委員

今日の議論は前回の議論を中心に社会環境整備について追加の議論という形でよろしいでしょうか。

福井座長

それが、メインですね。

宮地委員

その点で、まとめを拝見して、また今日の議論を聞いていて、議論の中で欠けている視点があるのではないかと思ったのは、今の病院における検査の現場、又は検査に基づいた診療の視点での議論がほとんどないのではないかという印象を受けました。1つは、国民のゲノムリテラシーを高値る取り組みの重要性ですが、ここで検査を提供する側の影響力は非常に大きいのです。検査を提供する側は、例えば病院においては、いろいろな診療科でゲノム医療がこれから行われていこうというときに、利用者それぞれのリテラシーを高めるのも重要なのですが、中央から情報を提供する側からの影響力、横断的な中央部分のレベルアップと、それからの情報の発信の仕方とか、それから、啓発、教育的なアプローチというのはすごく影響があるので、このところは喫緊の課題ではないかと思っております。

一方で、我々の反省点ですが、やはり検査をやっている者、又は検査の情報発信をする、又は病院全体、医療機関の情報を交通整理するそういう部門において、もう少し実力を付けていかなければいけないと思います。これは専門医制度や指導監督医の在り方について、今後、検査の領域で検討していかなければいけないことなのです。今、実態として、様々な問題があるのですが、それが整理されないまま新しい技術、次世代ゲノムの議論ばかりしているので、今、現状でどういうことが起きているのかということが全く整理されていないのです。

実は、過去何十年も網羅的な検査として、染色体検査がずっと使われていますが、これは保険診療でも使われています。全国どこでも使われています。しかしながら、それにおいて、実際にインシデンタルファインディング(IF)の問題もずっと先送りにされてきたままです。次世代でいきなりというのはなくて、今の網羅的な検査において、既に広く保険診療上、行われているものについて整理するほうが、より喫緊の問題でありますし、それから、それを積み重ねて次の新しい検査に関して、上乘せしていくという手順が必要

と思っています。

例えば、当院で後天的な血液疾患の染色体検査を調べると、1年間で1,000件ぐらい実施されていますが、その内、約1%のIFと思われる検査結果が出ました。これは定義にもよりますが、やはり目的外の重篤な疾患又は生殖に関わる所見という定義にすると、そのぐらいの頻度であります。その中で、患者さんにそれぞれICを取ってカルテに記載する。その際、カルテ記載を拒まれる方もいらっしゃいます。そういうところもあって、実は最初の検査の依頼から始まり、ICもあり、検査のアリバイをカルテにどう載せるのか。それから、結果が出たときに、それがIF相当になるのかどうか選択をして、また患者さんのカルテに載せていいかどうなのか、遺伝カウンセリングに関してはどうするのか。それから、原本管理という問題もあるのですね。原本は中央管理しなければいけないと。今は遺伝学的検査の報告書は個別に主治医等に回っている、診療報告がされることは多いのですが、そういう現実的な流れを整備しなければいけないというところは手付かずなのです。そういうことを踏まえて、検査の提供をする場、それから検査の実態、診療の実態を踏まえた議論をもって、新しい技術に関する議論を上積みしていく必要があるのではないかと思いました。

もう一つは、一般の国民、それから患者さんのゲノムリテラシーを上げていく上では、実際、利用したタイミングでの啓発、教育も重要で、そこは検査結果をどこが提供するかということ、病院は検査部門がありますが、一般のクリニックは検査部門を持っていません。では、どこがどうするのかということ、非常に限界を感じているわけです。例としては、登録衛生検査所や、もう一つは場合によってはDTCの提供機関になるのだと思います。検査を実施し報告する検査室、そういう所のレベルを上げていくということも効果的で、重要ではないかと思いました。

福井座長

ありがとうございます。先生がおっしゃったことは、以前も少し話合いが行われまして、参考資料2の9ページ辺りから12ページの上の4分の1ぐらいまでに、少し書かれていますので、どういう形で全体的にまとめるかは相談させていただきたいと思います。武藤委員、どうぞ。

武藤委員

これは座長と事務局に御相談します。先ほど斎藤委員からお示しいただいて、私も改めて思ったのです。参考資料と今日の資料2を並べると、各回で話し合ったことのまとめにはなっているのですが、報告書としての体裁が余りきれいではないのです。いきなり初回が改正個人情報保護法だったという苦い思い出が今、1ページ目からよみがえるような感じになってしまっているの

です。全体の構成を、もうちょっと考え直してみたらどうでしょうか。それは難しいことなのでしょう。例えば今のゲノムリテラシーも、そのコーナーを作れば、誰が備えるべきリテラシーはこういうことというのが整理されて、重複もなくなる気がするのです。

福井座長

この報告書をどのように役立てるのかにもよると思いますので、事務局と相談したいと思います。こういうことを盛り込んでほしいという点だけは、しっかりおっしゃっておいていただければと思います。

横田委員

私はやはり社会一般に通用する文言の整理が、どうしても必要ではないかと感じています。参考資料2のほうは一般的な文言が使われているのですが、例えば今日配布いただいた資料2の4ページの下の部分ですと、「ゲノムシーケンシング技術」というのが出て来たり、「ゲノム関連検査」という文言にまた置き換わってしまっています。こういったところの整理が、やはりどうしても必要です。

あと、世間一般的に「ゲノム」という言葉自体が、余り一般的ではないのです。今、高校の生物の教科書はかなり充実していて、遺伝子のページだけでも30～40ページというように、非常に豊富な教育体制になっているのです。そういった中での文言は、「遺伝」と「遺伝子」の2つだけなのです。「ゲノム」という文言はほとんど使われてないような状況で、こういう理解ができるのかという印象を受けています。いずれにしても今の高校の教科書は転写も複製も踏まえて、細胞周期から全て非常に詳細に書かれています。文言自体を否定するわけではないのですが、そういう教育を受けた中で今度は新たに「ゲノム医療」というのは、ちょっと一般的なものから乖離しているのではないかというところがあって、こういった部分の整合性も必要ではないかと感じました。

福井座長

「DNAシーケンサーを用いた」という言葉が、以前の所にも出て来ておりますので、まとめる必要があると思いますね。

高田委員

先ほどの件は杜絶しているのですけれども、どうなのでしょう。参照エビデンスの件です。臨床的妥当性・有用性についてです。ここを変えるのであれば、この会議の場でないと変えられないと言われているので、お願いしたいと思います。

福井座長

それでは事務局から確認の。

厚生労働省佐原厚生科学課長

先ほど「参照エビデンスの質」の代替として、「臨床的妥当性」あるいは「臨床的有用性」ということで提案したのですが、今事務局で考えるのは、ここの文脈が遺伝子関連ビジネスの話ですので、「臨床」という言葉自体、余り適切ではないのかなと思います。どういう用語が良いかは、できればまた座長と相談させていただくか、もしこの場でいい言葉があれば、決めていただきたいと思います。

高田委員

臨床というものを医療で考えるのではなくて、実際に人などを対象とした健康・安全、もちろん医療も含まれますが、そういうものを含めた意味での臨床という概念でよろしいかと思います。他国、海外でも皆さんこれはもう普通に使われている言葉です。そういう意味では「医療上の」という概念ではなくなっていますので、問題にはならないと考えます。

福井座長

「臨床的」という言葉は、医療とは関係なくても通じるということでしょうか。

高田委員

もっと広い意味で使われているということです。要するに、検査を行う際に動物とか植物とか細菌とか、そういうものをやるのではなく、ヒトを扱うということで臨床的という形になっているだけで、その言葉そのものが概念としてそういうものになっているという解釈でいいのではないかと思います。

鈴木委員

ゲノムシーケンスビジネスと一緒にですね。

高田委員

そうです。

鎌谷委員

ただ、日本語だと臨床というのはベッドサイドで患者を診るということですから、少し違いますよね。

高田委員

それはそうですが。

鎌谷委員

その辺は日本語に訳すときに結構注意しないと、訳すだけで概念が変わってしまうことはよくあることですよ。

高田委員

一方で「参照エビデンス」という言葉は、これはこれで。

福井座長

「科学的根拠」だけにしたらどうかという。

齋藤委員

「参照エビデンス」と言うから訳が分からなくなるのです。科学的根拠がきちんとしているということですよ。

福井座長

そのものでいい。

厚生労働省佐原厚生科学課長

では、括弧の中は削除ということでいかがでしょうか。

堤委員

「科学的根拠」と言って思い浮かぶ具体的な文言としては、やはり「臨床的有用性」と「臨床的妥当性」だと思います。ですから「臨床的有用性及び臨床的妥当性など」にするかです。

高田委員

「科学的根拠」と言ってしまうと、今度は分析的妥当性といった検査上の、若しくは本当に純粋な医学的なエビデンスという話になってしまいます。そうではなく、臨床的に使えるか使えないか、そのデータが顧客なり患者なりがこういうものであるということと言うというのは、もちろん科学的ではあるのですが、それはもう少し広い概念だと思います。

堤委員

やはり何か示しておいたほうがいいと思います。多分一番違和感がないのは、正に高田先生が挙げられた臨床的妥当性とか臨床的有用性です。これをもって「科学的根拠」と言うのは非常に明快だと思いますので、「など」がいいかどうかは分かりませんが、ちょっとプラスアルファがあるよというものを、うまくそこだけ配慮すればよろしいのではないのでしょうか。そうしないと何かはっきりしないというか。

高田委員

そうやって「臨床的」という言葉を、極端に避ける態度のほうがまずいと思います。

鎌谷委員

ただ、臨床的妥当性や臨床的有用性について説明しろと言うと、医学界の中でさえ説明できる人がどれくらいいるかという問題もありますよね。

高田委員

逆に、どういうようにしたらよろしいですか。

鎌谷委員

先生はどういう説明をされますか。

高田委員

私は臨床的有用性、臨床的妥当性が、単語として通常に使われるレベルになっていると思うので、それでいいと思います。

鎌谷委員

意味はどういう意味ですか。

高田委員

ここでそうやって詰め寄る形はよくないと思います。先生が反論するのであれば、きちんと逆の対案を出してください。

鎌谷委員

私は、必ずしもコンセンサスを得ているわけではないと思うのです。それに対しては医学界の中でも議論が必要な部分です。

堤委員

これは日本医学会のガイドラインでも整理したものがありますし、このベストプラクティスガイドラインの中にも書き込んだはずなので、その文言を引用すれば、その定義はできると思います。何ページか今すぐには出てこないのですが、この中にも書いております。

鎌谷委員

では、堤委員がどのように考えておられるかを、今お聞きしたいと思えます。

堤委員

日本医学会のガイドラインの定義そのものですので、ちょっとお待ちください。

宮地委員

日本版ベストプラクティスガイドラインも、基本的にはACCのプロジェクトの定義を、ほぼ踏襲しております。

福井座長

当初、エビデンスが使われるようになったのはヒトのデータの有用性や妥当性の話で、「分析的妥当性」と言うときには、生体試料についての話をしているのだらうと思います。

鎌谷委員

臨床的有用性、臨床的妥当性というのは、統計的なデータを含んだ意味ですよね。ですから、それを理解することはそんなに簡単ではないので、ここでそういうように書くことが本当にいいかどうかというのは。

高田委員

本当にいいと思っています。逆に、これが抜けたらまずいと思います。

鎌谷委員

では、具体的に何を出せば臨床的妥当性が.....されたのか。

高田委員

もし、そうでしたら例えば脚注に、「臨床的有用性とは」「臨床的妥当性とは」ということで日本医学会で書いているものとか、CDCで出しているものを下に書いたらいかがでしょうか。それは幾らでも提示できます。

宮地委員

CDCのAACCプロジェクトの定義には具体的に記載されています。

高田委員

書いてありますよね。

宮地委員

分析的妥当性というのは、例えば分析的・検出的な感度とか、特異度とか、再現性とか。

鎌谷委員

感度や特異度を説明するのは、そんなに簡単ではないですよ。

高田委員

それが分からないから駄目だと言ったら、何も書けなくなりますよ。

鎌谷委員

例えば、そこに陽性的中率とか陰性的中率と書いてあると思うのですが、それも本当に理解できるかということ、そんなに簡単ではない。

高田委員

国民が理解できないから書くなと言うのは、それは逆におかしいと思います。そもそもこれは前のほうでも書かれていることですので、文言として使われている時点で、もう使われて構わないと言えると思います。

福井座長

定義は後日調べて、それを見ていただくということでもよろしいでしょうか。臨床的妥当性、臨床的有用性で言葉として通じるようでしたら、そのようになるかもしれませんが、その定義を明確にして。

高田委員

括弧付けでその中に「など」と書いていくぐらいだったら、別に差し支えないのではないかと思うのです。

福井座長

はい。

堤委員

日本医学会のガイドラインは、この卓上配布資料にありました。この中に出ています。

鎌谷委員

どう書いてありますか。

堤委員

日本医学会のガイドラインの中に、注3というのがあります。これは1年半かけて議論した結果です。

武藤委員

今の件でよく分からないのが、平成26年に経産省の委託調査で出された、遺伝子検査ビジネスの報告書があります。それには高田委員も私も関わっていたのですが、そこでは「参照エビデンス」という用語を、経産省としては結構使ってこられたのではないのでしょうか。ただ、1回目のタスクフォースの資料を見ると、遺伝子検査ビジネスに関する資料の中で、「臨床的妥当性・有用性(参照エビデンス)」という表現もあって、同質のものとして扱おうとしてみたり、しないでみたりというような逡巡した感じがあるのです。経産省が思ってきた参照エビデンスと「臨床的妥当性・有用性」と言っているものは同じではなかったと思いますし、それを同じにするかどうかというのは、言葉の問題だけでなく、結構大きな意思決定だと思うのです。どうでしょうか。ですから「参照エビデンス」という言葉は、経産省が大事にしてきた言葉だったのではないかと思います。それを今まで別にとがめずにきていたけれども、今1回目の資料を見ると、「臨床的妥当性・有用性(参照エビデンス)」となっているのです。どういう概念なのだろう。

高田委員

実は、それは案のときに私も指摘していて、「これはおかしいんじゃないの」と言っていますが、そこはオミットされているのです。「参照エビデンス」という言葉が明確化されて、我々が理解できるものであればそれも示していただいて、入れても構わないのですが、臨床的有用性、臨床的妥当性は外せないということです。

福井座長

今まで会議で使ってきた言葉の正しい意味の話になってしまい、恐らくここでは解決できないと思います。できる範囲内で今までの議論を踏まえて、定義を明示するということやらせていただきたいと思います。定義をここで明確にすることはなかなか難しいと思いますので事務局と相談して、後日何らかの形で案を見ていただくということによろしいでしょうか。今見させていただいた日本医学会の定義も、正直なところ難しいですね。もう少し簡潔な定義が望ましいと思います。

鎌谷委員

陽性的中率などというのはものすごく難しいし、非侵襲診断というのも、ものすごく問題になるけれども、幾ら説明しても難しいのです。ですから事前確率によって変わってくるとか、非常に難しいので、そういう難しいこと

を書いても難しいのではないかと思うのです。疫学統計的な概念ですから、そんなに簡単ではない。

高田委員

なぜ鎌谷先生はそんなに反対するのですか。きちんと理由を説明していただませんか。普段だったら、きちんと明確にしてやるべきだとおっしゃっている立場の方が反対のことを言われている意味が、私にはよく分からないのです。

鎌谷委員

そこまでみんながよく分からないものを盛り込んで書いても、仕方がないのではないかと。

高田委員

前のほうには「臨床的妥当性」「臨床的有用性」と書かれているではないですか。では、そちらも全部消すのですか。

鎌谷委員

医療というのは、医学とはちょっと違いますよね。

高田委員

いや、難しいということにおいては医学もビジネスも関係なく難しいということだと、前半も削らなければいけないという話になるのではないですか。そうでしょ。おかしくないですか。

鎌谷委員

私は、前半は一応医学界の間ではある程度分かるけれども、これをまたビジネスのところまで定義したら。

高田委員

これを読む人は、個人のいろいろな人が読むわけで、前半を読む人が医学者とは限らないですよ。ですから前半に出ているのに後半を消せというのは、非常に作為的・恣意的な意図を感じます。それを入れること自体、何かすごく弊害があることではないと思いますので、明確に理由が述べられないのであれば、きちんと入れてください。

別所委員

日本医学会の基準を拝見したら、臨床的有用性の中に、「検査の対象となっている疾患が診断が付けられることによる」と、明確に書かれているのです。しかし私どもがビジネスでやっているのは診断ではないと一貫して申し上げているので、診断行為をやる気はないですし、もし誤解を受けるようであれば、ビジネスに関してこの字を使っていただきたくはないと考えます。

斎藤委員

21ページのビジネスの動向とかビジネスのところ、臨床的に有用性がある

ると主張してしまうと、国民からはビジネスとしてDTCをどんどん進めましようという読み方に取られがちなのです。ですから医療としてやっているものではないという線引きを、きちんとしておくべきです。ただ私は、ゲノムは生体試料として厚労省の下に入るべきだと思っています。しかし、ここにこういう書き方で「臨床的有用性」「臨床的妥当性」と書いてしまうと、肯定感が出て来てしまうのです。ここにいらっしゃる方たちがみんな賛成して、ビジネスとしてやっていきましょうという答えが出たわけでは全くないので、このタスクフォースの共通したところとして国民に対してここに使うのは、「科学的根拠の確保」という書き方が一番いいのではないかと考えています。

福井座長

いかがでしょうか。

高田委員

言葉の表現は別として「科学的根拠」だと、臨床的有用性や臨床的妥当性もカバーするのですか。

斎藤委員

実際に臨床の現場での遺伝学的検査としては、臨床的有用性、臨床的妥当性は絶対に必須だと思うのです。しかしDTCにおいて臨床的有用性、臨床的妥当性があるからやりましようと言うわけにもいかないのです。そういった意味で、ここにそれを使うと誤解を招くのではないかと思います。

高田委員

全く逆です。「あるからやっていい」と言うのが問題ではなく、「ないからやっていい」と言うのが問題になるのです。私も「ないからやってはいけない」と言っているのではなくて、ないならないということをきちんと表示する。基準に基づいて制度や臨床的有用性・妥当性がないならそのなさを、きちんと明示するような形を作ると。そのためにはこの言葉が入っていないと分からないと思うのです。

先ほど別所委員が、日本医学会の基準には病気の診断というように言いましたけれども、日本医学会は医療におけるガイドラインなのでそういう表現になっています。しかし元はそうではないのです。病気と言えば、診断をしてこういう治療法があるということになります。こういう体質があるからこのサプリメントを食べれば役に立つなどというのも、エビデンスに基づく有用性ということになるのです。そこはこの文言そのものの狭量な解釈ではなく、根拠に基づいた有用性を言っていると理解していいと思います。そういう意味では、「利用上の妥当性」や「有用性」という言い方を改めて作るかどうかは分かりませんが、一般的に普段使っている言葉になってきているのに、ここで急に難しい言葉とか適切でないということにこだわるのは、や

はり委員会の見識としては、これはもう普通に使っている言葉というように認識していいのではないのでしょうか。

武藤委員

私どもは何年かに1回、国民のゲノムリテラシーの調査をしています。国民は臨床的有用性も妥当性も科学的根拠も、どれが一番厳しいとか、どれが信用できるということは全く分からないのです。これは誰に向けた文書かという、国民も読むし、専門家も読むと思うのです。ただ、どれが一番信用できる根拠付けなのかということまで解説する書類ではないと思うので、そこは余り争わずに、取りあえずそれはそれでまた別の機会を取るべきではないかと思えます。ここを「科学的根拠」に直したとしても、そうか、根拠があるのかと思う人はいっぱいいて、信用できると思う人はたくさんいると思います。

福井座長

座長が発言してありませんが、「臨床的エビデンス」と言う場合には、病気を対象とするというニュアンスがあり、そのグループではある病気を見つける場合の頻度が非常に高いという特徴があります。ところが何の症状もない一般の人を対象にしますと、頻度はすこぶる低くなります。したがって同じ感度、同じ特異度の検査をやって、偽陽性・偽陰性の確率が全く違ってきますので、同じ検査をやって、有用性は全く違ってきます。したがって、ここでDTCのことを頭に置いて話をして、「病気の人を対象にしたデータに基づいて」というような言い方を余りしてしまうと、違うメッセージが伝わる可能性があります。最初のところでは簡単に、「臨床的妥当性」「臨床的有用性」と申し上げましたが、私も鎌谷先生と結論的には似たような考えを持っています。DTCに関しては「臨床的」という言葉を入れないほうが安全ではないかと、今の時点では思います。

高田委員

そうしたら、それに代替する単語と言いますか、表現法を考えていただきたいと思えます。なぜかと言いますと、遺伝学的検査をビジネスとしてやられているのは皆さんも御承知のとおり、GWASの下に選択したSNPから表現型に関係すると言って、場合によってはその結果に基づいて、運動プログラムとか食事とかサプリメントといったものを。それをあえて「臨床的有用性」と言いますが、そのつながりがあるかどうかという問題は、やはり出てくるわけです。そこがここには全く書いてないからやってもいいということになっていいかという話にもつながると思えます。やはり国民をミスリードしたり、ここでそれを認めたというメッセージになるようなことは避けるべきだと思えますし、そこはきちんと認識しているということ承知しているとい

うのは、やはり必要だと思います。いずれいいビジネスになっていく時代は来るのではないかと期待はしていますが、現時点でのものを、科学的根拠があるからやっていいというメッセージに取られる答申にするのは、断じて賛成できる状況ではないと思います。

鎌谷委員

その点で科学的根拠とエビデンス、あるいは臨床的妥当性と臨床的有用性が違うのは、科学的根拠に加えてエビデンスと言うと、統計が入るというニュアンスが非常に強くなりますよね。ですから科学的根拠だけでは統計的根拠がないというのであれば、「エビデンスの質」とするか、「統計的意味を含む」とか、そういうことですかね。臨床となると、どうしても医療とか病気ということになりますし、科学的根拠になると物質的な分析だけでいいというニュアンスもあるわけです。多分ここで言いたいことは、統計的な分析をしているということだと思うので、そういう意味の書き方ではいかがでしょうか。例えば参照というのが必要ですが、エビデンスとなると多少そういう統計的なものであるというニュアンスを含んでいると思うのです。「科学的根拠(エビデンスの質)」とすると、ある程度分かると思うのですが、いかがですか。

高田委員

私は「妥当性」という言葉と「有用性」という言葉に価値があると思っています。「臨床」という言葉が病気と連結したり医療と連結したりということであれば、ここで新しい造語を造るかどうかは別として、それを残した上でそこで用いる妥当性は、上の分析的妥当性とは違う妥当性ですよ。鎌谷先生のお言葉で言えば、統計的な意味での妥当性ということになっていくのかもしれませんが、それと実用上の有用性という表現だったら、何か落とすところになるのかなと思います。

福井座長

もしエビデンスという言葉には人を対象とした統計学的な分析を含むということを理解していただけるようでしたら、「エビデンスに基づく妥当性・有用性」くらいのニュアンスになるかと思いますが。

高田委員

「妥当性」と「有用性」が入れば、それだけでも私は納得します。

福井座長

その方向で、もう1回事務局とも相談して言葉を詰めた上で、またご覧いただければと思います。よろしいでしょうか。最後のところで時間をとり申し訳ありません。本日までいろいろ議論していただいた結果に基づき、今後の進め方について、事務局より説明をお願いしたいと思います。

厚生労働省佐原厚生科学課長

ここまで議論を積み重ねていただきまして、大変ありがとうございます。本日のタスクフォースでは、社会環境整備について御議論いただきました。また、前のパートとしては個人情報保護法上の取扱い、医療等の質の確保について御議論いただき、報告書をまとめていただいたところです。今後はいただいた報告書に基づいて、政府としても各省でそれぞれやるべきところを分担いたします。例えば、平成29年度の予算要求で必要な要求を行っていく、必要な調査・研究事業をやっていく、あるいは本日頂いた日本版ベストプラクティスに基づいて、検査の質についての法律的な対応を行っていくといった、この報告書でいただいている提言の実現に向けて取り組んでいきたいと思っております。

同時に先ほど私から申し上げたとおり、このタスクフォース自体はゲノム医療実現推進協議会の下に設置されているものですので、この結果についてはしかるべきときに親委員会のほうにさせていただき、御報告したいと思います。その上で、政府内の検討や親の協議会の検討において、更に検討を深めていただきたい事項が明らかとなった場合には、このタスクフォースにて、また御議論を頂きたいという段取りで考えております。

福井座長

今の御説明について、何か御質問なり御意見はありますか。ここを出していただいた御意見を、次のステップに上げていくということですので、ここで決めたことがそのまま国の政策になるものではないと理解しております。そういうことでよろしいでしょうか。それでは、本日の御議論についても事務局と私のほうで相談して、委員の先生方に見ていただくという手順を取りたいと思っておりますので、どうぞよろしく願いいたします。最後に、宮崎審議官から一言いただければと思います。

厚生労働省宮崎大臣官房審議官

私、1時間遅れまして申し訳ございませんでした。これまで大変精力的な御議論を頂きまして、ありがとうございました。進め方については先ほど佐原のほうから申し上げましたが、そのような形でしっかり受けとめて、更に政府として進めていきたいと思っております。また、何かありましたら御相談させていただきますということを申し上げておりますので、引き続き御指導賜れますようお願い申し上げます。御礼の挨拶といたします。どうもありがとうございました。

福井座長

本日は、これで閉会としたいと思います。長い間、御議論いただきありがとうございました。