

2021年6月8日ゲノム医療協議会資料

# 未来を実現するために実施・検討 すべき法的・倫理的課題の整理

東京大学大学院法学政治学研究科

米村 滋人

# 検討の方向性（前回の要約）

- ▶ 法的・倫理的課題として、既に種々の問題が指摘されている。しかし、5～7年後には、誰もがゲノム医療を受ける状況が予想され、その情報等が適正に保管・利活用されることでゲノム医療の研究開発を推進する社会を実現する必要がある。
- ▶ わが国が国際競争力をもってゲノム医療の研究開発を行うためには、適正な本人保護の下で、数百万人規模以上のゲノム情報等を利活用できる、ゲノム医療・研究プラットフォームの形成が不可欠。
- ▶ 誰もがゲノム医療により裨益する社会（ゲノム社会）の将来像を描き、そこから逆算して倫理的・法的・社会的課題を抽出することが重要。

## ただちに実施すべき課題

達成時期：2021（令和3）年度末

進捗確認：2021（令和3）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ▶ 産業界での利活用の事例の想定と、その想定事例に基づく現行法におけるゲノム情報等の産業界での利活用も可能な同意の要件の確認。

（既に産業界での利活用を可能としている先行事例を参考にする）

- ▶ 海外でのゲノム情報等の利活用についての整理。

（アカデミアの研究コミュニティにおける相互主義の文化との整合性）

製薬会社の海外の研究開発拠点での利用へのニーズへの対応等）

※「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の改正作業にあわせ、ゲノムデータベース・バイオバンクにおけるインフォームド・コンセントの特別ルールを追加することも要検討。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題①

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

下記の論点でのルールの検討（データベースまたはバイオバンクのこれまでの取組および海外調査を踏まえる）と概念実証の実施、実証実験の開始。

- ▶ 従来は、研究に対する同意は〈点〉の同意（具体的な利用目的のみを対象にした同意）として行われていたが、継続的な蓄積・利用が想定され、同意時点で利用目的が特定できない研究開発等には対応できない。
- ▶ 被験者保護のためには、〈点〉の同意だけではなく、適切な利用・共有範囲が継続的に担保されるような客観的ルールが必要であり、かつ、適切な同意の前提としても、ルールの策定・説明が必要となる。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題②

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ゲノム情報の利活用のルールの設定（法定または自主ルール）ルールの制定にあたっては健康データベース・バイオバンクに関する世界医師会台北宣言等が参考になり、具体的に下記のような検討が必要である。
  - ①管理主体（コントローラー）の明確化
  - ②利用目的の明確化
  - ③利用主体の明確化
  - ④利用状況のトレーサビリティ
- ゲノム情報と連結する公的情報（がん登録や人口動態統計等の既存の行政情報）や医療情報とのリンケージのあり方の検討と利活用のルールの制定も必要。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題③

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ゲノム情報の利活用のルールの設定（法定または自主ルール）  
ルールの制定にあたっては健康データベース・バイオバンクに  
関する世界医師会台北宣言等が参考になり、具体的に下記のと  
うな検討が必要である。

### ①管理主体（コントローラー）の明確化

- 現状、研究でのゲノム情報等の取得や利活用は、個  
別の〈点〉の同意に基づいて行われており、継続し  
て情報や試料を利用していく場合、患者等にとって  
管理主体がわかりにくく、同意撤回やオプトアウト  
が形骸化する恐れがある。
- そのため、管理主体（コントローラー）を明確化し、  
実体のある管理主体の設定が必要である。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題④

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ▶ ゲノム情報の利活用のルールの設定（法定または自主ルール）  
ルールの制定にあたっては健康データベース・バイオバンクに  
関する世界医師会台北宣言等が参考になり、具体的に下記のような  
検討が必要である。

### ②利用目的の明確化

- 健康・医療、公衆衛生、医学研究、医学教育、産業  
開発に資する適正な目的に限定すべきである。  
データ利用についての審査を担う委員会、倫理につ  
いての審査を担う中央倫理審査委員会等による一定  
以上のレベルの審査が望ましい。
- 犯罪捜査目的の利用、血縁関係の決定、保険会社等  
による利用は原則として禁止すべきである。具体的  
な禁止範囲はさらに検討を要する。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題⑤

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ゲノム情報の利活用のルールの設定（法定または自主ルール）  
ルールの制定にあたっては健康データベース・バイオバンクに関する世界医師会台北宣言等が参考になり、具体的に下記のような検討が必要である。

### ③利用主体の明確化

- 利用申請ごとに適正利用を担保する利用審査が必要。
- 提供先はゲノム情報等を取扱う特別の責務・倫理を課された専門家、専門機関、事業者に限定することが望ましい。

### ④利用状況のトレーサビリティ

- 本人がゲノム情報等にアクセスでき、その利用状況をトレース可能とする。知らないことでの不利益の回避、知りたくない権利など倫理的な配慮についての検討も必要。
- 本人に連絡が取れなくなった際のゲノム情報等の取扱いについての検討も要する。

## 短期的視点で検討、議論していくべき課題⑥

達成時期：2022（令和4）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度中は、ゲノム医療協議会にて  
毎回進捗を確認

- ▶ これらの利活用のルールに基づき、ゲノム情報等を利用するプラットフォームの概念実装を行い、実証実験を開始する。

国外ではHL7やISO/TC215/SC1において、医療におけるゲノム情報の標準化が進展しており、準拠する必要がある。

医療情報、パーソナルヘルスレコード、健康情報のプラットフォームの倫理的・法的・社会的課題の議論とも接続する必要あり。

- ▶ ゲノム情報等の利活用のプラットフォームの利用にあたっての産業界の負担、知的財産のあり方の整理。
- ▶ 国民のゲノム情報等についてのリテラシー向上のための啓発「だれも置き去りにしない」。

## 中期的視点で検討、議論していくべき課題

達成時期：2024（令和6）年度末

進捗確認：2022（令和4）年度末までは、年度の最終開催

（3月目途）にて進捗を確認ゲノム医療協議会にて

（課題については、2022（令和4）年度末に進捗に

応じた見直しを実施する）

- ▶ 実証実験の終了
- ▶ ルールの検討と概念実証、実証実験を踏まえた実装を検討する。
- ▶ ゲノム情報等が医療等において幅広く利用されるゲノム社会の到来にあわせた「ゲノム医療推進法」の制定が望ましい。

(参 考)

2021年3月16日ゲノム医療協議会資料

# ゲノム医療の推進に係る 倫理的・法的・社会的課題の整理

東京大学大学院法学政治学研究科

米村 滋人

## 検討の前提

- ゲノム医療の推進にあたって、倫理的・法的・社会的課題の検討が必要になるとされることが多い。
- 事実、現状のゲノム情報を含むバイオバンク・データベースの運用上、未解決の法的・倫理的問題が複数存在し、ゲノム情報の利活用の障害になっている。
- もっとも、具体的な課題解決に向けては、ゲノム医療の現状分析と最終的な「目標点」を明確にする必要がある。

## 現状認識

- わが国のゲノム医療研究は、疾患バイオバンク・一般住民バイオバンクとも世界をリードする規模で構築が進められてきた。その後、世界的動向となった疾患志向的アプローチについても、対象疾患を第1グループ、第2グループに設定した上で研究開発を推進し、その医療実装に向け、検査の質保証、実施機関の整備、遺伝カウンセリング体制や結果開示ルールを検討を精力的に行ってきた。
- 近年、世界的に多因子疾患（生活習慣病）のポリジェニックリスクスコア(PRS)によるリスク予測の研究が急速に進展しており、出生前診断や新生児スクリーニングのゲノム医療についても議論が進む中、医療システム全般を個別化医療に変革する方向性が強まっている。

# 現状認識

- その一方、これらのゲノム医療におけるリスクの点では、個人や社会がリスクに備える際の不確実性が高まっており、ゲノム情報の利用に対する個人の自己決定の困難さや、情報保護への懸念等を引き起こすことが予想される。
- ゲノム医療に必要な情報の量や複雑さを踏まえると、将来的には、情報利用の便益とリスクのバランスを備えた、ゲノム情報のエコシステムの視点が重要になると考えられる。

# 現状の個別課題

## 1. がんゲノム医療 «個別化医療»

2018年～ 保険適用開始し、拠点病院化。

- 適用される癌種が限られている。
- 標準治療がない患者のみに適用（治療時期が遅い）。
- 拠点病院以外の全国の患者への適用はどうか。
- 二次的所見（特に生殖細胞系列変異）の取り扱い。
- 遺伝性腫瘍の発症前診断、予防的切除（乳癌卵巣癌）。

## 2. 難病のゲノム医療 «個別化医療»

2006年～ 保険適用。現在140疾患の遺伝学的検査が保険適用、2018年～ 拠点病院化。

- 指定難病333、指定以外の難病への適用はどうか。  
現状は自由診療や研究の枠組みでの検査。
- 品質保証の担保が重要。
- 研究枠組みは改正医療法(2018)との整合性が必要。

## 3. ファーマコゲノミクス «個別化投薬・ゲノム創薬»

2009年頃～ コンパニオン診断の保険適用。

- 同一検査で判明する内容が多岐にわたるようになり、保険的・非適用等の既存ルールの整理が必要。

## 4. 多因子疾患（生活習慣病）のゲノム医療 «個別化予防»

2019年頃～ ポリジェニックリスクスコア研究が進展。遺伝要因と環境要因の相互作用による発症の予防。

- DTC企業の先行、規制をどうか。
- 発症予測等を医療にどう取り入れていくか。
- 健康で持続可能な社会の設計。

## 5. 出生前診断のゲノム医療

- NIPTの提供体制（検査の提供施設、検査の対象等）の整備。
- NIPT以外の出生診断（羊水染色体検査、超音波検査や着床前診断等）との関係。

## 6. 新生児スクリーニングにおけるゲノム医療

- ロタワクチン投与と重症複合免疫不全症の関係等。
- 新生児スクリーニングにおけるゲノム解析の要件等の検討。

## 5～7年後の未来

- 5～7年後に、誰もが全国の拠点病院でゲノム医療を受け、その際に生じたゲノム情報等が適正に保管・利活用されることでゲノム医療の研究開発を推進する社会を実現する必要がある。
  - 「誰もがゲノム情報を得られ、疾患の発症リスクを予測し先行的に治療できる。」（難病のゲノム医療）
  - 「標準治療のない場合でも、体質に合わせて治療法を選択できる。」（がんゲノム医療からの発展）
  - 「誰もが自らのゲノム情報等に基づいて、信頼できる多因子疾患のリスク予測ができる。」（多因子疾患・生活習慣病のゲノム医療）
  - そのためのプラットフォームが構築され、必要に応じて必要なデータが連結、利活用できる。

## 重点的に取り組むべき課題

- わが国が国際競争力をもって、日本人の体質にあわせたゲノム医療の研究開発を行うためには、適正な本人保護の下で、数百万人規模以上のゲノム情報等を利活用できる、ゲノム医療・研究プラットフォームの形成が不可欠。
- プラットフォームの維持・管理に必要な経費を確保し、協力する医療機関等を支援することが必要。
- ゲノム医療では、診療と研究がより融合しているという背景がある。この背景を踏まえて上記のプラットフォームを設計することが必要。

## 5～7年後の未来に向けた課題

- ▶ 誰もがゲノム医療により裨益する社会（ゲノム社会）の将来像を描き、そこから逆算して倫理的・法的・社会的課題を抽出することが重要。

誰もがゲノムを読む社会になったときに、

- ✓ 膨大なゲノム情報等を一元管理するのか？
- ✓ 医療情報のように医療機関に分散して管理するのか？
- ✓ データの管理主体（コントローラー）をどうするのか？
- ✓ 医療情報との連結（リンケージ）の判断はどうするのか？

国民との対話を通じて、日本に適したゲノム社会をデザインし、制度や実装の検討・実証実験を行うことが必要