

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

4

## 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するか。
- 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するか。  
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、規制をどうするか。
- 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