

# 「患者起点、患者還元」のゲノム医療実現に向けての提言

2022年5月24日  
ゲノム医療推進研究会

## 1. はじめに

近年、世界でゲノム情報に基づいた個別化医療の取り組みが進んでいる。我が国では、「がんとの戦いに終止符を打つ」との目標の下、2016年12月に厚生労働省が「がんゲノム医療推進コンソーシアム」を立ち上げ、がんゲノム医療の推進を本格的にスタートさせた。2019年6月には、がん患者の複数の遺伝子変異を一括して検出できる「包括的がん遺伝子パネル検査」が初めて保険収載された。しかし、検査の対象となる患者は、主に標準治療がない、局所進行、または転移が認められ、標準治療が終了となった固形がん患者に限られている。実際に検査の結果、治療法に辿り着く患者は1～2割程度、厳しめにいえば数パーセントといわれるなど、ゲノム医療のポテンシャルの実現が、十分に患者にタイムリーに届けられているとは言い難い。

また、難病分野におけるゲノム医療の本格導入に関しても、2019年12月に厚生労働省においてスタートした「全ゲノム解析等実行計画」において正式に取り上げられたばかりだ。指定難病(現在338疾患)においては、確定診断に必要な遺伝学的検査として、これまでの148疾患の遺伝子検査に加えて、令和4年度に新たに53疾患が保険適用され充実が図られている。しかし、未だ診断のつかない疾患や治療法が十分でない疾患は多く、ゲノム研究の更なる推進による診断法、治療法の速やかな開発が強く求められている。

現在、「全ゲノム解析等実行計画」の「第2版」の策定に向け、最終的な議論が厚生労働省において行われている。この「第2版」が必要となった背景には、「第1版」において、私たちが最も優先すべき、「現に病に苦しむ患者の治療」との視点が後回しとなっており、とかく「研究のための研究」となりがちであったためである。私たちはその反省にたち、「第2版」を含め、今回の厚生労働省のプロジェクトは、国のプロジェクトとして、「真の患者起点、患者還元」にもとづくものであって、ガバナンスの利いた、国民のオーナーシップが確保されたものでなければならない。

ゲノム解析情報や、オミックス情報と臨床情報の利活用は、新たな個別化された診断・治療法開発による医療の質の向上とともに、科学的根拠に基づく診断法や新薬の研究開発を可能とする。これらにより、治療成功確率の向上やスピードアップが期待され、患者の生活の質の向上や、健康寿命の延伸、さらには医療コストの効率化が期待できる優れた国家プロジェクトとなることが期待される。しかしながら後述するように、3年を経た現在においても、未だ一貫した、透明かつ開かれ、官民の叡智を最も効率よく結集した、ガバナンスの利いたマネジメントの下での国家プロジェクトにはほど遠く、他国のプロジェクトと比べても差が開くばかりである。ここで改めてモメンタムを結集し、力強く再スタートすることを強く期待する。

その際、重要な事は、ゲノム医療推進の中長期の国家プロジェクトを構想し、その下での具体的な行動計画を策定するために、数十年後の世界と日本社会の新しい将来像を描く中で構想されるゲノム医療のあるべき姿を合わせ描き、そのゴールに向かって確かな歩みを計画的に進めることに他ならない。

高齢化がさらに進み、Web3.0を含め新たなデジタル化のうねりが大きく加速する中、今次 COVID-19 パンデミックによって、我が国のデジタル化の圧倒的な遅れが図らずも明らかになった。加えて、ゲノム解析、保健医療ビッグデータ、人工知能(AI)のいずれもが先進国の中でも大きく劣後していることも顕現化した。ここは、こうした大きな後れを取り戻し、20～30年後の日本の医療システムの下での新たなゲノム医療の絵姿と、それを踏まえたロードマップ、さらには、その実現のために不可欠な、ゲノム医療インフラの諸要素に関しても、それぞれしっかりと制度設計を描き切り、着実にその目標達成を図るべきである。そして、全国どこにしようとも、いつでも、誰でもが、全国的に同程度の水準の最先端ゲノム医療を均しく受けられる国家の早期実現を図らねばならない。

「全ゲノム解析等実行計画」の実施にあたっては患者還元を常に念頭におく決意が求められる。患者還元については、1)全ゲノム診断のように個別の患者のゲノム解析により得られた有益な情報を、当該患者の診療に直接フィードバックする活動と、2)複数・多数の患者の病態解析により画期的な治療法を見だし、広く国内外の患者の治療に貢献する活動、の2つの流れに大別される。

1)により正確な診断がついた患者をコホートとして、その検体や経時的な臨床情報を収集して利活用し、2)の治療研究を推進し、治療法が得られた場合は、1)の患者に臨床試験への参加を呼びかける必要がある。

私たちは1)と2)は車の両輪であって、双方を有機的に連携、推進することを強く求め、「全ゲノム解析等実行計画第2版」においてはこの原則が貫徹されることを期待

する。こうした車の両輪を力強く回転させるためには、検体、臨床情報、ゲノムデータの幅広い利活用について、患者同意を確実に得る必要があり、患者が当面の治療の実効ある前進に加え、ソリューションとしての創薬を望む強い思いを産官学に届け、ゲノム情報等の利活用を促す体制や本人同意（再連絡、再同意を含む）のあり方を整備する必要がある。検体、ゲノムデータ、臨床データを体系的かつ効率的に集積し、ゲノム医療を力強く推進するためには、社会の理解と協力が必須であり、そのための支援確保に向けた体制構築が欠かせない。

私たちは、世界をリードできる我が国のゲノム医療の早期実現に向けて「ゲノム医療推進研究会」を本年2月に立ち上げた。国会議員、医療・工学・IT等の専門家、民間企業・団体等多くの有識者を交えてゲノム医療の課題や将来像に関して議論を深めてきた。今も病気で苦しんでおられる患者や家族からの声に常に耳を傾け、その強い思いの実現に向け、ここにゲノム医療の推進に向けた提言として、以下のとおり取り纏める。

## **2. 目指すべきゲノム医療のあり方**

がんは、国民の2人に1人が罹患し、3人に1人が亡くなる最も重大な疾患の一つである。がんとの闘いに終止符を打ち、「がんで死なない日本」の実現を目指すことは、今を生きる私たちの使命である。また、難病の臨床診断は困難な場合があるが、特に小児の難病の多くは稀な遺伝子の異常により発症していることから、新生児の未診断疾患を含め、原因診断に全ゲノム解析が極めて有効とされており、全ゲノム解析への期待が高まっている。がん・難病に限ることなく、ゲノム情報の寄与が大きいと考えられる免疫異常を含む幅広い疾患についてもゲノム医療の可能性を研究・評価し、すばやく医療に取り込むことが必要である。

すでに米国、オーストラリア、英国においては、一部の疾患において全ゲノム解析検査が保険適用あるいは公費医療化されている状況であり、またデンマークでは、全ゲノム解析の医療実装を目指した取り組みが進んでいることを鑑みると、日本の実臨床におけるゲノム医療の扱いは大きく遅れをとっている。

こうした状況を踏まえ、今後、我が国におけるゲノム医療を加速度的に進める上で重要となる2つの柱を提言する。すなわち①ゲノム医療の速やかな実装と、②新たな治療の開発に向けた「健康医療エコシステム(仮称)」の構築である。

## ① ゲノム医療の速やかな実装

我が国のゲノム医療の飛躍的な向上を目指すためには、ゲノム医療を現場に実装し、新たな診断や治療法を編み出すことで患者還元を図っていくことが求められる。そのために、これまで蓄積された全ゲノム解析結果等も活用し、標準治療が限られているがん・難治がんや、小児がん、希少がん、ウイルス感染・細菌などを起因とするがんの患者、再発リスクの高い患者に対しては、治療方針を決める前に品質保証された全ゲノム検査やパネル検査、リキッドバイオプシー検査の実施について公的負担を推進すべきである。

また、遺伝性疾患が疑われる難治性疾患・先天性の疾患や遺伝性腫瘍など、全ゲノム解析等の結果が、早期発見、早期治療に有用と期待される疾患に対しても、全ゲノム検査等の公的負担を推進すべきである。

なお、全ゲノム解析等の公的負担が行われるまでの当面の措置として、先進医療等の制度を用いて、全ゲノム検査等で見つかった遺伝子変異等を基にした治療を患者が受けられるようにするべきである。

その際、産官学が連携することにより、国際的な研究開発を踏まえ、全ゲノム検査の承認診断薬化などを含めた、品質の担保と向上、検体収集から報告書作成までの検査全体の標準化を、速やかに実施していくことが必要である。特に日進月歩で発展するバイオ技術・ゲノムデータ・解析プログラムを遅滞なく、国の診断システム承認に組み込んでいくことは、産官学が連携して解決すべき課題である。

得られたゲノム情報や付帯する臨床情報については、クラウドや最新の国際標準技術を活用し、全国、どの医療機関からでも、電子カルテの情報を閲覧できるように、標準化された電子カルテの普及を目指すべきである(注1)。その際、国等の公的機関が集中的にゲノムデータを管理することと併せて、スマートフォンのような個人所有の媒体からもゲノム診断の結果を閲覧できるようにすることにより、医療機関において医学的必要性と本人の意思により提示する、という方策も検討すべきである。

(注1) 令和3年(2021年)6月4日付け厚生労働省「データヘルス改革に関する工程表について」において厚生労働省は、「全国的に電子カルテ情報を閲覧可能とするための基盤の在り方(主体、費用、オンライン資格確認等システムや政府共通基盤との関係、運用開始時期、医療情報の保護と利活用に関する法制度の在り方)を内閣官房IT室(デジタル庁)とともに調査検討し、2022年度末までに結論を得た上で、システムの課題整理・開発を行う。」としており、令和4年度末

(2022年度末)までに、電子カルテの事実上の標準化方法について、デジタル庁とともに結論を出すことを明記している。

全国規模で質の高いゲノム医療を提供するためには、遺伝子診療を専門とする人材の育成、そしてゲノム医療の拠点となる病院における遺伝子診療科の設置が急務である。ゲノム医療を支える人材には各領域の難治性疾患に通暁した臨床遺伝専門医や、ゲノム情報の解釈に通暁した腫瘍内科医、患者のゲノム医療への理解を支援する遺伝カウンセラー、バイオインフォマティクスの専門家等が含まれる。こうした専門家がゲノム情報に基づいて行われた治療の安全性、有効性等のデータを共有するための仮想的なフォーラム(「ゲノムアカデミー」<仮称>)を構築し、全国のすべての医療機関における診療支援等が行えるような、環境を速やかに構築すべきである。

## ② 新たな治療の開発に向けた「健康医療エコシステム<仮称>」の構築

ゲノム医療の実装により、速やかな新たな診断・治療法の提供による患者還元を図ることに加えて、次世代の治療、研究開発につながるデータを収集し、新規・画期的治療の創出を図ることは、社会保障制度の持続可能性の確保や経済安全保障上も重要である(注2)。全ゲノム解析等の取り組みによる成果を、より良い治療や新たな治療法の研究開発へとつなげるためには、現在の延長線上の個別のゲノム研究の支援等により、何かが起こることを漫然と期待するのではなく、国際動向を踏まえて中長期的なゲノム医療を含む未来の保健医療の姿を想定し、以下の項目について制度設計から戦略的に考え、ゲノム医療の発展に伴い、ビッグデータが集積され、利活用を促進していくために、「健康医療エコシステム(仮称)」を構築する事が不可欠である。

(注2)患者還元の観点から、国内での新技術・新規薬剤・診断法の開発の中で重要なプロジェクトには、リキッドバイオプシー等による超早期・低侵襲がん診断法の開発・超早期治療、少量ネオアンチゲン療法に対応できる mRNA/ペプチドの生産拠点の構築、分子標的治療薬や免疫療法—ネオアンチゲンワクチン・CAR-T細胞療法・TCR 導入 T細胞療法などの新しい治療薬の開発などが含まれる。

上述の全国どこからでも見ることが可能な、標準化された電子カルテを活用し、ゲノム情報・臨床情報の本人同意付き、または仮名加工された形態における自動的な収集システムを確立する。収集されたゲノム情報と臨床情報等はクラウド上のデータベースとして管理し、創薬を含む研究開発に供する。データベース管理に際しては、個人情報保護と利活用の利便性を両立する。セキュリティと利活用の担保には、健

康医療ビッグデータ等を活用できる人工知能を含む研究者や、サイバーセキュリティに通じた研究者等の育成と雇用の確保が不可欠である。

こうした「健康医療エコシステム〈仮称〉」を通じて、遺伝子変異等に基づく臓器横断的な新たな治療法が開発された場合の新薬の検証には、条件付承認制度等、海外では類を見ない制度の柔軟な運用をさらに推し進め、臓器横断的、すなわちゲノム変異類型別の保険適用といった、従来の発想の転換にいたる仕組みを抜本的に見直すことが必要である。この際、自由民主党データヘルス推進特命委員会の提言（令和3年6月1日）に盛り込まれた治験データベース改革においては、「患者本位」の考え方により、ゲノム変異検索のためにも「全文検索」の導入時期を可能な限り前倒しすべきである。

### **3. 「全ゲノム解析等実行計画」推進にむけた戦略**

世界各国では、全ゲノム解析を用いたがんや難病のゲノム診断体制の構築と、治療研究が、既に国家レベルのプロジェクトとして推進されている。特に英国では、2012年のキャメロン首相の宣言から Genomics England が2013年に設立され、2018年には10万全ゲノム解析を完了し、2023年までに100万全ゲノム解析を行う事業が進行中である。Genomics England はゲノム診断の医療応用という観点からは、国営の健康保険サービスである NHS と全国の臨床医（特に臨床遺伝専門医）の協力のもと、既に国内を網羅するゲノム医療体制を構築し、一部のがん・希少疾患に対して全ゲノム検査の保険適用（公費医療）下での医療実装を開始している。Genomics England は患者の検体・ゲノムデータ・臨床データを用いた創薬支援という観点からは、臨床データ・ゲノムデータ・同意情報を含むデータベースを整備し、産官学（国外を含む）を含むゲノム関連の基礎研究を活性化している。

日本は英国を含め、先行する他国の取組を参考にしつつ、単に追いつくだけでなく、早期に先発国を凌駕するため、国際的な技術の進歩を見据え、中長期的に目指すゲノム医療を描き、その実現に向けた十分な資金のもとで、産官学による先端研究と実臨床を連続させるゲノム基盤を構築し、医療関連産業の活性化を促進するべきである。同時に、それらに係る人材を育成し、その成果としての最先端ゲノム医療の実装を早期に実現すべきである（注3）。先行する Genomics England の優れた点・足らざる点も踏まえ、効率的に我が国の体制整備を進めるために、下記の項目について具体的な提案を行う。

(注3)海外のゲノム医療に関する最新情報を取り入れた上で、日本のゲノム医療を世界に発信することも求められる。特に G2MC (Global Genomic Medicine Consortium)、G4GH (Global Alliance for Genomics and Health) および IHCC (International HundredK+ Cohorts Consortium)との連携を促進することが必要である。

## ① 臨床情報の収集

日本では国民皆保険のもとで、質の高い医療が患者に提供され、診療情報が記録されているが、複数の医療機関での情報を統合して研究に利活用するためには、臨床情報を標準化・構造化した形で収集することが必要である(注4)。

(注4)Genomics England では、診断名は ICD-10 で統一されている。また、難病研究で重要となる表現型の情報は Human Phenotype Ontology (HPO) という国際的基準を用いて体系化・標準化されている。そのため日本でも同様に、ICD や HPO といった標準化された形で入力、格納することが求められる。難病の研究も見据えると、ICD-11 による標準化が望ましいと考えられる。

疾患研究においては、長期にわたって臨床経過を追跡することが重要である。我が国でも、長期的に患者に再連絡(以下、リコンタクト)を行い、追加情報・検体の提供や新たな研究への参加を依頼し、再度同意を得ることができる仕組みを実現させる必要がある。そのためには、スマートフォン等による電子的な説明・同意取得ができる仕組みを導入すべきである。

充実した臨床情報の収集には、収集する仕組みの整備が必要である。既存の各種ゲノムプロジェクトにおいて、現場の臨床医が、データ収集・入力の要請に対して疲弊している状況にあることから、医療現場の負荷を最小化するために、電子カルテから自動的にデータが移行されるシステムを早期に構築するなど、入力を効率化する仕組みが必要である。その際、数値情報のみならずテキストとして記載されている情報を HPO に変換して活用することが必要である。

## ② オミックス情報の収集

ゲノムの配列データと臨床情報の組み合わせで創薬研究を行うことは可能だが、これらの情報だけでは候補となる遺伝子変異が多数見出され、創薬標的が絞り込めないことが想定される。効率的に創薬候補を絞り込むためには、DNA から転写される

mRNA、たんぱく質への翻訳、並びに代謝物に至る一連の情報や、DNAのメチル化など構造変化の情報といったオミックス解析(トランスクリプトーム、エピゲノム、プロテオーム、メタボローム等の解析)のデータが有益である。そのため、これら情報の収集、もしくは、あとで研究計画に応じて追加取得できる仕組みの構築が重要である。ただし、オミックス解析をすべての検体で網羅的に行うことは費用、労力上難しいため、がん領域においては、mRNA(トランスクリプトーム)とDNAのメチル化(エピゲノム)を優先的に解析し、他の項目は一定の研究が進捗した後にオミックス情報を追加で実施出来るように、検体をバンキングしておくことが重要である。その際には、品質を一定に保つため、採取から保存までの手順を統一し作業記録を残すことが必要である。また、追加情報・検体の提供や追加研究を行う場合に、医療従事者を通じて患者にリコンタクトして、患者に再度の検体提供を依頼できる仕組みを整備すべきである。

### ③ 安全かつ利便性の高い利活用基盤の構築

ゲノム研究は、世界各国において熾烈な競争環境下で進められており、当然ながら研究者が迅速にデータへアクセスし、研究を実施できる環境の構築が極めて重要であり、何よりも患者還元のスピードを加速化することに他ならない。他方、ゲノムデータや臨床情報は機微な情報のため、データ漏洩を防止する万全の安全対策が必要である。

データ共有に際して、リモートアクセスを許容することは有効である。例えば Genomics England では、リモートアクセスを可能としており、研究者が自らの研究環境に居ながらにしてデータへアクセスし、解析することができる。さらに、これらゲノムデータと臨床データは、一切ダウンロードすることなくクラウド上での解析が可能であり、解析結果については審査を受けたのちに受領を可能とする仕組みを導入している。つまり、研究者の利便性と安全性を両立した極めて優れた仕組みを実現している。この際、解析システムにクラウド環境を組み込むことも有効であり、高速通信の実現、解析環境の拡張性を有するとともに、データ漏洩に対する安全性を高めている。一方、クラウド上での膨大な情報の保管には固定費用が発生するので、クラウドシステムへ保管すべき情報を取捨選択しつつ、リモートアクセス環境を構築しなければならない。

また、Genomics England は“pre-research”を可能としている。これは、研究者が研究計画を立案するためのデータアクセスを可能とする仕組みであり、これにより解析の条件設定を最適化し、研究精度の向上が可能となる。この仕組みも我が国において導入すべきである。



#### ④ データや検体へのアクセスに関する倫理的な手続の利便性の確保

患者・被験者から幅広い二次利用について同意を得るには、ゲノム医療の結果に基づく各種差別や不利益が生じないための法整備が必要である(注5)。かかる法整備が適切になされることを前提に、データや検体へのアクセスに関する手続の利便性も追求すべきである。利活用申請、倫理審査、手続き、問い合わせ窓口は当然のこととして一元化しなければならない。また、Genomics England では、研究開始までに審査等の手続きに2-3か月程度要するという課題がある。我が国の基盤では審査を迅速に行い、Genomics England との差別化を図ることが必要である。審査に当たっては、データや検体の利用を予定している研究者の研究計画が、患者の同意した内容の範囲内であるかどうかの評価・判定がなされるが、現行の仕組みでは、時間と労力が必要である。患者の同意範囲を、デジタル化同意文書や国際標準の説明文書を活用することにより、評価・判定の半自動化が期待できる。

(注5) 昨年3月、超党派の議連(「適切な遺伝医療を進めるための社会的環境の整備を目指す議員連盟」、会長:尾辻秀久参議院議員)において、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律案」が取りまとめられ、各党の党内プロセスに入ったが、一部政党において合意が得られず、法案の国会提出には至らなかった。その後、本年4月6日、日本医学会長・日本医師会長連名より、「『遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止』についての共同声明」が発出され、「国は、遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備を早急に行うこと」とされている。

前述の通り、高い利便性や利活用審査の効率化を実現するには、同意説明文書はがん領域、難病領域においてそれぞれ統一の同意説明文書を設ける必要がある。また、疾患研究においては、長期にわたって臨床経過を追跡することが極めて重要であるが、全ゲノムデータと長期の臨床情報を十分に収集し、かつアカデミアと企業の双方が利活用できる環境は、未だ世界的にも整備されていない。したがって、我が国の基盤は、長期にわたって患者ヘリコンタクトし、追加情報・検体の提供や新たな研究への参加を依頼し、再度同意を得ることができる仕組みの実現が必要である。そのためには、手紙や電話で連絡するというような前時代的な手法ではなく、スマートフォンや PC 等のデバイスで説明・同意取得ができるような仕組みを導入すべきである。電子的に同意を取ることにより、患者が同意する二次利用の範囲が明確となり、利活用の促進が期待できる。

このような仕組みの整備には、患者およびその家族のゲノム医療への理解と協力が何よりも重要となる。患者への十分な説明とともに、その医療情報を利活用した成果、医療の具体的な進歩をフォーラムや専用の WEB サイトを通じて、わかりやすく、定期的かつ積極的に国民へ配信し、研究協力の理解を継続して得ていくことが重要である。また、このような活動を通じて、国民全体のゲノムリテラシーの向上も期待できると考えられる。

#### ⑤ ゲノム情報を適切に扱う医師・研究者等の育成

遺伝性疾患の患者の診療にあたる専門医(臨床遺伝専門医等)の育成を拡大するとともに、ゲノム医学に造詣の深い腫瘍内科専門医の育成を進めることが必要である。三次医療機関においては、両者が専従できる部署を設立・確保し、チーム医療の要とすることが求められる。また現在、我が国ではこのようなゲノム・オミックス・臨床情報などからなる混合ビッグデータを総合的に分析・統計解析し、その中から医薬品開発に有用なバイオマーカーの絞り込みや、付加価値を創造するバイオインフォマティクス・データサイエンスに優れた研究者及び実務者が相当数不足している。

このような医師・研究者の育成は喫緊の課題であり、バイオインフォマティクスを含むデータサイエンスや人工知能に関する教育を、概ね3つのレベルに分けて推進することを提案する。第一に、世界に先駆けて新しい分析アルゴリズムを考案し、解析プログラムを発信できるような、数学・工学の素養を有する研究者を育成し、これら人材の安定した雇用を確保する。第二に、研究者が考案・開発した解析プログラムを組み合わせ(パイプラインと称される)つつ、大量の処理を安定的かつ迅速に行えるシステムを設計・構築・維持できるエンジニア・バイオインフォマティシャン等を育成する。第三に、解析プログラムの出力データに対して、臨床的な視点から解釈が可能な医師・研究者・遺伝カウンセラー等を育成する。

#### ⑥ 「全ゲノム解析等実行計画」の推進体制

「全ゲノム解析等実行計画」の実施にあたっては、オールジャパンのステークホルダーが患者起点・患者還元の考え方に立ち、新たな事象出現の連続であるゲノム医療のフロンティアにおいて、同じ目標に向かって一丸となり取り組まなければ成り立たない。そのための事業実施組織に期待するしっかりした司令塔機能の確立は、極めて重要である。

事業実施組織の在り方に関しては、既に、昨年の自民党データヘルス特命委提言において、「強固なガバナンスや経営の透明性や説明責任などの観点からは、Genomics England のような国営企業が最適」とされている。加えて、「国の研究機関や国立研究開発法人だけによる閉じた場ではなく、アカデミアや経済界等が（中略）広く参加する透明で開かれた場」とするとともに、「官民一体となって推進する必要」を指摘。なおかつ、「十分な公的予算のほかには民間資金の活用も含めた方策を検討すべき」と将来像にも言及している。また、同組織の立ち上げ時期に関しては、「令和3年度中を目途に（中略）前身となる準備室を設置」した上で、「令和4年夏までには正式に発足させるべきである。」とされていた。

しかし、厚生労働省はこの所、「令和4年度中に事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置し、令和5年度中に事業実施組織を発足する」との考え方を示しており、立ち上げが大幅に遅れる見込みとなっている。また、令和4年5月の自民党「医療情報政策・ゲノム医療推進特命委員会」の提言では、令和7年度から事業化することとされている。

しかし、事業実施組織の在り方に関しては、2019年の「全ゲノム解析等実行計画」開始当時から厚生労働省内でも繰り返し議論されてきているはずであり、特に一昨年の実行計画の抜本見直しの中心であったガバナンス改革に当たっては、Genomics England を一つの重要な参考にしながらか議論は尽くされているはずである。令和7年度（2025年度）事業化は、英国（2013年に法人設立）から遅れること12年となってしまう、余りに遅過ぎるのではないか。

従って、法人形態の決定、法制化、事業化、いずれも可能な限り大幅に前倒すべきである。同時に、法人形態の確定を待たずとも、昨年の自民党データヘルス特命委における事業実施組織の在り方の考え方に則った「開かれ、官民一体となった、確固たるガバナンスと透明性を備えた、国民オーナーシップの意思決定メカニズムを持つ包括的体制」を過渡的にも直ちに構築・確立し、オールジャパンの英知を結集した全ゲノム解析国家プロジェクトとして推進すべきである。

また、事業実施組織は、基金等の複数年度の安定的な予算を手当てすることにより民間による研究開発に予見性を与えるとともに、組織内でスピード感をもってデータ集積や研究・利活用状況の変化に柔軟に対応できる仕組みにすべきである。

#### **4. 健康医療データ基盤構築及び医療分野の個人情報保護制度整備にむけた提言**

「全ゲノム解析等実行計画」の推進は、がんや難病の患者の命を救うための重要な取り組みの一つであるが、貴重な情報資源である様々な健康医療データを使いこ

なしてこそ、医療分野の研究や医薬品・医療機器・診断技術開発が進み、真の患者還元を実現できる。

ところが我が国は、標準化された電子カルテの導入、電子カルテデータの標準化、ID を用いたデータ連携が進まず、医療機関間のデータ連携ができないなど、医療データを有効活用するための環境構築が遅れている。さらに、個人情報保護法の度重なる変更により医療データの利活用状況は却って困難化してしまった側面は否定し得ない。医療データ基盤の構築と利活用の現状は、OECD 加盟国中最下位を争う惨憺たる状況である。一方、P4で指摘したが、厚生労働省は昨年6月4日のデータヘルス改革に関する工程表において、「医療情報の保護と利活用に関する法制度の在り方」についても、デジタル庁とともに調査検討し、2022年度末までに結論を得ることとしている。ゲノム医学の重要性の増大やEUにおける医療情報の一次利用、二次利用におけるEU ワイドでのデータ空間の構築と、統一した利用ルールの策定に関する法案発表(2022年5月)などを踏まえれば、厚生労働省が中心となって関連省庁とともに早急に議論を進め、可及的速やかに結論を出し、一刻も早く個々人の出生から死亡までの健診・医療健康データを蓄積し、プライバシーを確実に保護しつつ、利活用を推進する法制度含む環境整備を進めるべきである。

### ① 医療データインフラの構築にむけた提言

クラウドや最新の国際的な標準化技術を活用し、個人情報保護には万全を期す中で、どこからでも、全国の医療機関の電子カルテを閲覧できるように、標準化された電子カルテの普及を目指す。

緊急時・災害時のみならず、日常診療や医学研究や創薬開発にも資する電子カルテの標準化を実現する。また、マイナンバーを活用したID を用いて医療機関間でデータ連携を実現させ、必要時にデータ利活用できるプラットフォームを構築する。

### ② ゲノム差別禁止に向けた法整備(再掲)

患者・被験者から幅広い二次利用について同意を受ける前提として、ゲノム医療の結果に基づく各種差別と社会的な不利益を防ぐ法整備を行う。ゲノムは患者本人のみならず、血縁者への影響にも配慮する必要があるため、個人情報保護法とは別に法整備を行う。

### ③ 医療分野の個人情報保護制度整備にむけた提言

現行の個人情報保護制度においては、データの入手に際しての「同意」と「匿名加

工」に大きな課題がある。医療分野においては取得の際の「同意」のみでは必ずしも本人情報の保護策として十分なものとはいえず、また匿名加工はデータそのものを加工してしまうことや、元データへの必要なアクセスがかえって阻害されることとなりえる。そのため、医療の質の向上や、医療分野の研究及び医薬品・医療機器・診断技術開発を目的とした利活用において隘路となるのではないかとの懸念があり、厚生労働省においても、「医療分野における仮名加工情報の保護と利活用に関する研究会」などにおいて、あるべき姿について検討が重ねられている。したがって、個人情報情報を万全に保護しながらも、国民の命を救うことに資する利活用の在り方について、前出の昨年のデータヘルス改革工程表における2022年度中の特別法の扱いの決定においては、かかるゲノム医療の推進等をも踏まえ、真の国民利益の実現に資する結論として、医療情報の特別法導入に向けた検討を加速すべきことを提案する。

なお、かかる医療情報に関する特別法がゲノム医療推進に持つ重要な意味合いに鑑み、本研究会において、情報利活用規制のあり方、規制の形態、利活用状況の本人通知と理由なきアクセスへの罰則、オプトイン・オプトアウト、仮名加工の重要性、データアクセス等広範な検討を引き続き行う方針である。

以上