

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業(倫理的・法的・社会的課題)研究事業)  
総合研究報告書

がんゲノム医療推進を目指した医療情報の利活用にかかる  
国内外の法的基盤の運用と課題に関する調査研究

研究代表者 中田はる佳 (国立がん研究センター-社会と健康研究センター-生命倫理・医事法研究部)  
研究分担者 平沢 晃 (岡山大学大学院医歯薬学総合研究科病態制御科学専攻  
腫瘍制御学講座(臨床遺伝子医療学分野))  
研究分担者 田代志門 (国立がん研究センター-社会と健康研究センター-生命倫理・医事法研究部)  
研究分担者 丸 祐一 (鳥取大学地域学部)  
研究協力者 高島響子 (国立国際医療研究センター メディカルゲノムセンター)  
研究協力者 永井亜貴子 (東京大学医科学研究所公共政策研究分野)  
研究協力者 吉田幸恵 (群馬パース大学保健科学部 教養共通教育部)  
研究協力者 吉田晶子 (理化学研究所生命機能科学研究センター-網膜再生医療研究開発プロジェクト)

研究要旨

日本でゲノム医療を発展させるためには、国際的な動向をかんがみつつ、ゲノム情報を取り扱う法的・社会的基盤の整備が急務である。中でも、がんゲノム医療で扱われるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関しては、関係者からの懸念がより少ない方法が求められる。そこで本研究では、国際動向の把握を目的としたフィンランド、エストニア、米国における国際調査と日本のゲノム医療に関わる医療者、法律家、ELSI 専門家、患者・市民の共通理解を目指した研究会およびがんゲノム医療への患者・市民参画(PPI)の試行を行った。国際調査および国内研究会から、日本のがんゲノム医療の核となるC-CATの法的基盤の強化が必要と考えられた。また、医療情報の二次利用の法整備について、既存の法体系を鑑みつつ、より利活用の促進に資する法整備が検討されてよい。医療情報の利活用に対する懸念(特に「遺伝差別」)は患者のみならず医療者を含め、多くの人を持つと考えられる。患者・市民参画や教育活動などを通じ、長期的に対応していくことが必要である。

A. 研究目的

がんゲノム医療の体制整備が急速に進められる中で、それを支えるべき国内の法的・社会的基盤の整備を進めていく必要がある。中でも、がんゲノム医療で扱われるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関しては、関係者からの懸念

がより少ない方法が求められる。

日本におけるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関する法的・社会的基盤を構築していくにあたっては、国際動向を考慮に入れることが必須である。現在、ゲノム医療は国際的にも推進されているところであり、あわせて、ゲノムデ

ータ、遺伝情報を含めた医療情報の利活用が求められている。

一方、医療情報の利活用に関しては、医療者、法律家を含む ELSI (Ethical, legal, and social issues; 倫理的・法的・社会的課題) 専門家、市民・患者と多様な人々に関わる。したがって、各関係者が持つ期待と懸念を共有し、共通の認識のもとに医療情報の利活用を進めていかなければならない。

本研究では、保険診療を含め今後ますます広く展開されるがんゲノム医療を支える法的・社会的基盤の検討に資する知見を提示することを目的とする。

## B. 研究方法

### 1. 国際調査

調査対象国は、フィンランド、エストニア、アメリカとした。調査期間は、フィンランドが 2018 年 2 月 11～18 日と 2018 年 9 月 3～8 日、エストニアが 2018 年 9 月 3～8 日、アメリカが 2019 年 2 月 24～28 日であった。

それぞれの国を調査対象とした理由は下記の通りである。フィンランドおよびエストニアは、医療情報の活用基盤に関する法律が制定されているためである。すなわち、それぞれの国において、国民の試料・情報の活用基盤としてバイオバンクがあり、バイオバンク法が制定されている。加えて、フィンランドと日本は「フィンランド共和国社会保健省との保健及び福祉分野における協力覚書」が結ばれ、協力関係が構築されている。

アメリカは、ゲノム医療の展開が既に進んでいるため、ゲノム医療に関連する倫理的・社会的課題が抽出できると考えられたためである。

### 2. 国内研究会と具体的な施策への展開

下記の 4 回の研究会を実施した。この研究会は、3.の「がんゲノム医療への患者・市民参画(PPI)の試み」につながるものである。

「JUMP(日本ユーザビリティ医療情報化推進協議会)「ゲノムが作る新たな医療推進委員会」にて本研究班の取り組み紹介と意見交換」(2017 年 12 月 4 日)

「医療者向け医療情報法制勉強会」(2018 年 1 月 19 日)

講師: 吉峯耕平(弁護士、田辺総合法律事務所)

「遺伝専門医療職が抱える課題について」(2018 年 9 月 14 日)

講師: 吉田晶子氏(理化学研究所網膜再生医療研究開発プロジェクト、認定遺伝カウンセラー)

コメンテーター: 三宅秀彦氏

(お茶の水女子大学人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース)

「がんゲノム医療について考えよう!」(2018 年 11 月 19 日)

講師: 永井亜貴子(東京大学)、吉田幸恵(群馬パース大学)、中田はる佳(国立がん研究センター)

### 3. がんゲノム医療への患者・市民参画(PPI)の試み

がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議下にある「インフォームドコンセント・情報利活用 WG(ICWG)」と連携し、がん遺伝子パネル検査の説明同意モデル文書の作成に患者の意見を取り入れる「患者・市民参画(PPI)」を試行することとした。上記の勉強会の参加者の中から、がん遺伝子パネル検査の説明同意モデ

ル文書案への意見出しをする患者査読者を募集した。

## C. 研究結果

### 1. 国際調査

#### (1) 法的・社会的基盤整備について

##### (1)-1 フィンランド

2017～2020年にかけての社会保健サービスと地方政府の改革が進められている。これらの改革の一環として、がんゲノム医療と関連して主として下記の活動が注目された。

- ・ ゲノム法の制定準備と国立ゲノムセンター、がんセンターの設立に向けた準備
- ・ 社会健康情報の二次利用に関する法律 (Act on the Secondary Use of Health and Social Data) の制定
- ・ バイオバンク法の改正の議論
- ・ 産学連携によるプロジェクト (FinnGen) でバイオバンク試料からゲノム情報を抽出し健康情報を結合して解析する試み

#### i. ゲノム法制定、ゲノムセンター設立準備

ゲノム法の制定準備とゲノムセンターの設立準備については、関係者間での調整が難航し予定より1年遅れて、2019年秋の国会提出予定となった。

ゲノムセンター設立は政策の一環として推進されているが、アカデミアからは批判的な意見も聞かれた。例えば、データの品質管理、保管ストレージの維持、データ利用料や利用審査など運用面での懸念や、国際共同研究では、国外研究者のデータアクセシビリティが確保できないのではといった研究遂行に対する懸念などが指摘された。さらに、ゲノム情報だけに特化してこうした法制度を整備すること自体が、遺伝子例外主義に拠った考え方だという指摘

もあった。

ゲノム法の制定にあたっては、国民の理解を得るべく国民向け広報活動が展開されていた。Genomikeskus1 (Keskusとはフィンランド語で“センター”の意)というウェブサイトでは、ゲノムセンターの設置と役割に関する説明、ゲノム情報を用いた医療の重要性を説くビデオ集、ゲノム法制定スケジュール(当時)とパブリックコメントへのリンクページ(コメント期間は既に終了)、よくある質問が設けられていた。下記は「よくある質問コーナー」に掲載されていた17項目である。

#### Genomikeskus ウェブサイトの Q & A

ゲノムとは何ですか

ゲノムデータが有用なのはなぜですか

ゲノムセンターがフィンランドにつくられようとしているのはなぜですか

ゲノムセンターは何をやる場所ですか

ゲノムセンターのデータを使えるのは誰でもいいですか

ゲノムデータの恩恵を一番早く受けられるのはどの病気ですか

医師は患者の治療においてゲノムデータをどのように使うのですか

ゲノムセンター設立までのスケジュールを教えてください

私はゲノムセンターからどのような恩恵を得ることができますか

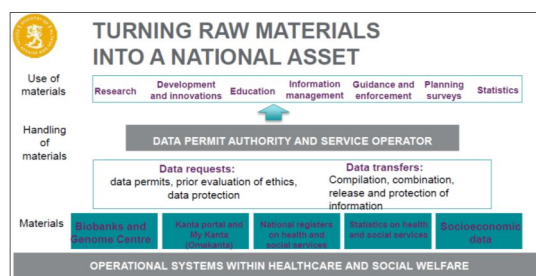
自分のゲノムデータがゲノムセンターに登録されることを拒否できますか

自分のゲノムデータが安全に守られることを信じて大丈夫ですか

ゲノムデータをもとに個人を特定することができますか

ゲノムデータに対してどのような種類の情

報セキュリティが用いられる予定ですか  
ゲノムセンターに登録されるのはどんな種類のデータですか  
ゲノムデータが安全な環境で開示されるのでしょうか  
研究者や企業はどのようにゲノムデータを使うことができますか  
保険会社や雇用主によるデータの不正利用はどのように防がれますか



出典:

<https://www.slideshare.net/stmslide/secondary-use-of-health-and-social-data-148107714>

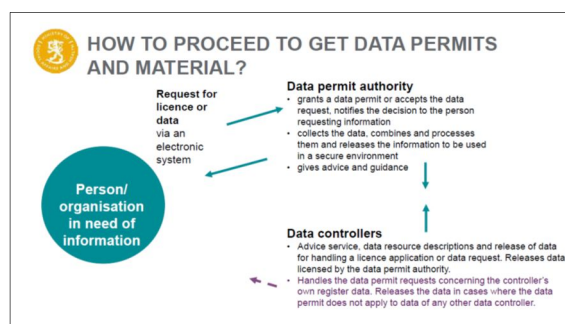
センター設立準備中からこうした国民向け情報発信サイトを設けていた。センター設立後の運用が注目される。

ii. 社会健康情報の二次利用に関する法律 (Act on the Secondary Use of Health and Social Data) の成立

ゲノム法とあわせて注目されたのが、社会健康情報の二次利用に関する法律 (Act on the Secondary Use of Health and Social Data) の制定状況である。研究期間後の追加調査で、本法は 2019 年 4 月に成立、同年 5 月に施行されたことがわかった。本法は、個人の社会健康情報を効率的かつ安全に処理して各種活動に用いることを目的としている。特に、複数のデータベース等からデータを収集して利用する際のデータ利用許可手続きを軽減するための体制が規定されている。本法が想定している「二次利用」とは、科学研究、統計、教育、省庁の業務などに加え、企業による研究開発 (development and innovation activities) も含まれている。複数データベースに散在している個人の社会健康情報 (例: KanTa (国民電子カルテネットワーク)、年金情報) をまとめてデータセットとして利用することができる。

すなわち、各種データベースの個人のデータを突合することが可能となる仕組みであるが、その際にデータ提供者からの再同意は不要としている。

複数データベースにまたがる個人の社会健康情報の利用を希望する者は、Data permit authority とよばれる機関に申請し、申請が認められれば複数データベースから突合されたデータを利用することができる。この際に提供されるデータは、個人を直接特定できる情報 (氏名など) は削除される。



出典:

<https://www.slideshare.net/stmslide/secondary-use-of-health-and-social-data-148107714>

(1)-2 エストニア

バイオバンクを軸として医療情報の利活用が促進されている。バイオバンクは 2001 年に

施行された Human Genome Research Act を根拠法として設立・運用されている。

ゲノム医療との関連で注目すべき取り組みとして、国家個別化医療プログラム (National Personalized Medicine Programme) の一環として 2018 年 3 月から開始された 10 万人遺伝子解析プログラムが挙げられる。このプログラムは、新たに 10 万人をバイオバンクにリクルートして DNA 解析を行い、遺伝子解析結果を国のポータルサイトを通じて個人に返し、将来の予防医療などに役立てるとのことである。すなわち、政府の電子ポータルに遺伝子解析結果を載せて住民のアクセス権を確保しつつ、二次利用も行うことを目指している。本プログラムは、これまでのバイオバンクと同じく Human Genome Research Act に定められた broad consent に基づいて行われていた。

#### (1)-3 アメリカ

米国において、医療機関におけるがん遺伝子検査の普及に伴う情報取扱いの統一ルールについて尋ねたところ、統一のガイドラインなどは設けられていないとの回答であった。遺伝学的検査の結果も、他の臨床検査結果と同様にカルテに記載されるのが通常ということであった。日本では、検査の種類によっては別カルテにしたり、カルテの閲覧制限を設ける場合もあることを説明すると、医療機関によっては独自でルールを設けているところがあるかもしれないが、少なくとも統一ルールはないようであった。

また、米国では未承認薬利用制度の拡大が政策的に進められていた。FDA による Expanded access program (EA プログラム) によって、終末期患者など一定の要件を満たす患者が、主治医を通じて未承認薬の利用を FDA に求めることができる (1987 年法制化)。これに加えて、2018 年 5 月末にいわゆる

“Right-to-try 法”が成立した。これは、終末期患者など一定の要件を満たす患者が、FDA および医療機関の倫理審査委員会の審査を経ることなく、主治医を通じて製薬企業に対して未承認薬の使用を請求できる法律である。本法に対しては、既存の FDA の EA プログラムと比べて新たに患者に利益をもたらすものではなく、第三者の審査を経ないという点で、むしろ害を与える可能性が大きいなどの批判がある。施行後約 1 年が経過して、この連邦法で未承認薬が適用された患者は 2 名とのことであった。

#### (2) 医療情報の利活用に対する患者・市民の懸念について

フィンランドでは、ゲノム法の制定をはじめとするゲノム情報利活用の促進に対する患者の意見のヒアリング調査では、以下のような内容が聞かれた。

- ・ 地域医師や国家への信頼：かかりつけ医制度が採用されており、医師や医療に対する信頼度が高いことが感じられた。また、住民情報の収集の歴史が長いこともあり、自身の情報が収集されることへの違和感はないようであった。
- ・ 遺伝情報差別と二次利用への懸念：遺伝性疾患であることを理由に差別を受けた経験は聞かれなかった。また、結婚時などには相手に伝え、サポートを検討することであった。一方、ゲノム情報の二次利用に関しては、まだ漠然とした不安にすぎないことが示された。その中でも、セキュリティに対する懸念を示しつつ、研究者に自身のデータを渡すことは義務であると考えている意見や、ソーシャルメディア (SNS) 等で個人情報が漏れていることと比較して考えると、SNSの方が危険である

と指摘する意見も聞かれた。他方で、勝手に企業にデータを渡されるのではないかという懸念が示された。

制定準備中のゲノム法の中では、個人のゲノム情報の不正利用や遺伝情報に基づく差別などを禁じる特別の規定は入らない方向で調整が進められていた。これらの事項に関しては、データ利用者の制限や刑法などの一般法で対応するとのことであった。なお、ヒアリングを行った有識者の中では、遺伝情報に基づく差別の事例は見聞きしたことがないということであった。

米国でも、ゲノム情報の利活用は進められている。各機関の倫理審査委員会による審査を受け、認められた利用計画に対して情報が提供されるという流れである。GINA 法はあるものの、適用範囲が健康保険と雇用分野に限られているため、差別への懸念に広く対応しているわけではなく、おそらく日本で懸念が生じている状況と変わらないだろうということであった。また、具体的に個人の遺伝情報に基づく差別のケースを見聞きしたことはないという回答を得た。

## 2. 国内研究会とPPIの試行

現在の臨床現場で専門家が抱える課題として、遺伝子解析結果の会社に関する課題、診療・医療に関する課題、secondary findings の対応、遺伝子解析の不確実性、長期フォローの困難などが課題として挙げられた。また、遺伝子情報の利活用の議論に付随して生じる差別の懸念に対して、遺伝に関連する教育の重要性が指摘された。

PPIの試行では、保険診療で用いられるがん遺伝子パネル検査の説明同意モデル文書案に対して5名の患者査読者から意見を得ること

ができた。

## D. 考察

### 1. 国際調査

フィンランド、エストニアなど、いままさにゲノム医療を展開しつつある国において、ゲノム情報の提供、収集、活用に関して主体となる機関の設置根拠となる法律が制定され、それに基づく運用が進められている。日本では、がんゲノム医療を受ける患者の診療情報、ゲノム情報を「がんゲノム情報管理センター (Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT) が収集し、データベースを管理する。C-CATの公共的な役割を考えると、C-CATの設置と運営をより直接的に裏付け、かつ、国民全体に役割を明示する法整備が求められるのではないか。加えて、C-CATから国民への積極的な周知活動も必須である。

また、GINA法を制定している米国であっても、ゲノム情報を含めた医療情報の利活用に対する患者・市民の懸念が十分に払しょくされているとは言い難い状況がうかがえた。日本では、2018年12月に全国がん患者団体連合会(全がん連)と日本難病・疾病団体協議会(JPA)の連名で「ゲノム医療の適切な推進並びに患者等の社会的不利益からの擁護を目的とする法規制を求める要望書」を厚生労働省に提出した。さらに、2019年6月に出された「経済財政運営と改革の基本方針 2019」には「ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める」という内容が盛り込まれた。医療情報の利活用に対する患者・市民の懸念に対しては、政策的にも対応の必要性が明示された。全がん連、JPAの要望書で「米国GINA法や英国ABI協定のような強制

力や実効性を有する法規制を、国内においても速やかに講ずること」が要望されていた。こうした患者からの懸念・要望をふまえつつ、立法で直接対応することは長期的に検討すべきであろう。

加えて、がんゲノム医療を推進していく上では、未承認薬利用のニーズが生じることが必至であり、米国では未承認薬利用の方策が拡大されていた。日本では、患者申出療養制度の活用が想定されているが、迅速に患者に治療を届けるという観点での運用が求められる。

## 2. 国内研究会とPPIの試行

遺伝医療専門家の中で、遺伝子情報の取り扱いに関してクライアントの意識などによりコミュニケーションが課題となることが示唆された。がん遺伝子パネル検査が普及する中で、検査の副次的な効果として遺伝性腫瘍の可能性が判明する場合がある。クライアントと医療職への教育の重要性が示唆された。

患者・家族を対象とした研究会では、がん遺伝子パネル検査への高い関心とともに、特に検査の内容とC-CATに関する情報源の不足が示唆された。また、PPIの試行により、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議で出たイン

フォームド・コンセント資料作成に際して患者の意見を取り入れるようにという指摘に応えることができた。

## E. 結論

日本のがんゲノム医療の核となるC-CATの法的基盤の強化が必要と考えられる。また、医療情報の二次利用の法整備については、既存の法体系を鑑みつつ、より利活用の促進に資する法整備が検討されてよい。

医療情報の利活用に対する懸念(特に「遺伝差別」)は患者のみならず医療者を含め、多くの人が持つことが示された。患者・市民参画や教育活動などを通じ、長期的に対応していくことが必要である。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

研究成果の刊行に関する一覧表に記載の通り。

## H. 知的財産権の出願・登録状況

なし