

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

ゲノム医療の利活用をめぐる法定期整備の議論

研究分担者 樋野村 亜希子
国立大学法人滋賀医科大学 倫理審査室 事務補佐員

研究要旨

ゲノム解析技術等の著しい進展に伴い、ゲノム情報の医療及びビジネス分野の利活用が進んでいる。2019年12月に全ゲノム解析等実行計画（第1版）が策定され、がんと難病領域について患者還元体制の構築や事業実体について全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会で検討が行われている。ゲノム情報に基づく不利益や差別の禁止については法制化も含め議論が行われているが、議論においてどのような方策が求められているのか、当該議事録のテキストマイニングにより考察を行った。

研究協力者

倉田真由美 滋賀医科大学臨床研究開発センター 講師／倫理審査室 室長

A. 研究目的

近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」への期待が高まっている。このような背景の元、2014年7月22日に健康・医療戦略が閣議決定され、同日に医療分野研究開発推進計画が健康・医療推進本部にて決定されこれらの計画を踏まえ、2015年1月13日に健康・医療戦略推進本部にゲノム医療実現推進協議会が設置された。当該協議会の下部組織として、ゲノム医療等の実現・発展のために検討を行う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（以下、「タスクフォース」）が設置された。

タスクフォースでは、1. 改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い、2. 「ゲノム医療」等の質の確保、3. ゲノム情報に基づく差別の禁止を含む、「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備の3点について検討が行われ、2016年10月19日に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）が発出された。

ゲノム情報に基づく差別の禁止については、UNESCO（国連教育科学文化機関）による「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」（2003年）においてヒト遺伝情報及びヒトプロテオーム情報は、人間の尊厳を侵害する意図で差別する目的のために用いられないことを保障するあらゆる

努力をすべきとされており、米国においては2008年に遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act: GINA）が制定されるなど、各国で遺伝情報の利用に関する法制化が進められている。

タスクフォースの議論を受け、2019年12月に全ゲノム解析等実行計画（第1版）が策定され、同計画の実行にあたり全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（以下、「専門委員会」）で議論が継続されている

我が国では個人情報の保護に関する法律において一部遺伝情報を含む要配慮個人情報の保護について定められているが差別についての規定はなく、超党派議員の「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」により、遺伝情報による差別の禁止等の立法化が進められているところである。

そこで本研究では、これまでの議論の経緯や関連法の状況、立法化を巡る状況をまとめた上で、専門委員会でのゲノム情報に基づく不利益・差別に関連する議論に着目し、テキストマイニングの手法を用いて重要キーワードを抽出することで、ゲノム情報に基づく不利益・差別を生じさせないためにどのような方策が求められているのかについて考察を試みた。

B. 研究方法

まずゲノム医療関連検討会議をめぐる経過を整理するため、専門委員会に関連する検討会議資料及び関連法を調査した。対象とした検討会議は、

・健康・医療戦略推進本部ゲノム医療実現推進協議会第1回（2015年2月13日）～第14回

（2019年6月28日）の議事録及び議事資料

（https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/genome_jitsugen.html）

・厚生労働省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1回（2015年11月17日）～第9回（2017年10月19日）の議事録、議事資料及び「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）」

（https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kousei_311652.html）、

・厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会第1回（2021年5月14日）～第14回（2023年3月9日）の議事録及び議事資料

（https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html）

とした。関連する法及び指針として「障害者基本法（昭和四十五年法律第八十四号。以下、「障害基本法）」、「障害を理由とする差別の解消の推進に関する法律（平成二十五年法律第六十五号。以下、「障害者差別解消法）」、「難病の患者に対する医療等に関する法律（平成二十六年法律第五十号。以下、「難病法）」、「個人情報保護に関する法律（平成十五年法律第五十七号。以下、「個人情報法）」、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（令和4年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号。以下「倫理指針）」、米国の「遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act: GINA）（以下、

「GINA）」を対象とした。また日刊薬業（株式会社じほう発行）にて、関連する患者会・超党派議員連盟の動向を調査した。

次に、厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会第1回（2021年5月14日）～第14回（2023年3月9日）の議事録を調査対象としてテキストマイニングを行い、当該議論からゲノム情報に基づく不利益・差別に関してどのような議論があったのか視覚化を行った。

議事録という質的データを量的に分析し、議論を可視化しより客観的に分析を行うために、樋口耕一（立命館大学）が開発したフリー・ソフトウェア KH coder（Version : 3.Beta.07b）を利用してテキストマイニング解析を行った。KH coder は、助詞・助動詞などを省いてデータから語を切り出し出現数をカウントし頻出度とい

う観点からデータを解析することが可能である。また多変量解析により特定の語と一緒に出現することが多い語の組み合わせをみることで、データの特徴や傾向を明らかにすることができる（樋口 2014）。分析においては、発言者の氏名を分析に使用しない語として除外した。

分析はどのような語が議事録中に何回出現したかを集計し、「不利益」あるいは「差別」という語と強く関連している語を抽出する関連語検索からキーワードを抽出し、「不利益」あるいは「差別」と関連するキーワードについて、同じ文に出現することが多い出現パターンの似通った語の共起関係を表した「共起ネットワーク」を作成し、比較的強い関連が見られる語のカテゴリーを分類することで、議論された内容の傾向を類型化した。

（倫理面への配慮）

本研究では公開されている情報の文献を利用しており、問題はない。

C. 研究結果

(1) 法制化議論の経過及び関連法の整理

専門委員会及び関連する検討会議の開催期間、法の公布日、学会や患者会、超党派議員連盟の動向のトピックを表1にまとめた。

【専門委員会の議論概要】

専門委員会は、2019年12月に策定された全ゲノム解析等実行計画を推進するために、がん・難病領域について患者還元体制の構築や事業実施体制などについて議論することを目的として設置されたものである。ELSIに関する議論の中で、患者アンケート等からゲノム情報に起因する差別・不利益を懸念する声があがっていることを踏まえ、実行計画の事業においては法制度の検討を行うことは含まれてはいないが、ゲノム情報に基づく差別の禁止に関する法律の整備の必要性について議論がなされた。

【関連法の記載】

ゲノム情報に関係のある法律における差別禁止に関する状況として、難病法には記載がないが、障害者基本法では2004年改正にて「障害者に対して、障害を理由として、差別することその他の権利利益を侵害する行為をしてはならない。」と差別の禁止が追加され、2013年6月に障害者差別解消法が公布された。障害者差別解消法は、障害を理由とする差別の解消の推進に関する基本的な事項を定めたもので、行政機関等や事業者における不当な差別的取り扱いの禁止、合理的配慮の提供を義務付けている。事業者における合理的配慮の提供は現在努力義務だ

表1 ゲノム情報に基づく不利益・差別を防止する法整備にかかる、検討会議・関連法の経過

年	～	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
ゲノム医療 関連検討会議		●7/22 健康・医療戦略閣議 決定、医療分野研究 開発推進計画決定	2/13第1回 ゲノム医療実現推進協議会 11/17第1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		10/19第9回		6/28第14回	●12/20 全ゲノム解析等実行計画 (第1版)	5/14第1回 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会		3/9第14回	
関連法		2004/6/4 改正「障害を理由とする差別等の禁止」を追加										
障害者基本法												
障害を理由とする差別の 解消の推進に関する法律		2013/6/26 公布		4/1 施行					6/4 改正「合理的配慮の提供義務」			2024/4/1 施行予定
難病の患者に対する 医療等に関する法律		5/30 公布	7/1 施行									
個人情報保護法		2003/6/26 公布	9/9 改正		5/30 施行			6/12 R2年改正	5/19 R3年改正	4/1 R2・3年改正施行		
指針		2003/5/30 公布							3/23 廃止			
ヒトゲノム・遺伝子解析 研究に関する倫理指針			12/22 公布									
人を対象とする医学系研究 に関する倫理指針										3/10 廃止		
人を対象とする生命科学・医 学系研究に関する倫理指針										3/10 一部改正	3/27 一部改正	
学会、患者会 要望										●4/6 日本医学会・日本医師会 共同声明 ●11/2患者団体要望 ●1/18JPA要望		
超党派 議員連盟		2014 設立									10/6 12/9 「ゲノム医療法案大綱」了承 「ゲノム医療法案」了承	

が、2021年の改正により義務化され、2024年4月に施行予定である。

米国GINAで禁止されていることは、医療保険会社が遺伝情報に基づき健康保険において差別すること、雇用において事業者による遺伝情報の取得の2点である。GINAの対象となる遺伝情報には、(i) 当該個人の遺伝子検査、(ii) 当該個人の家族の遺伝子検査及び (iii) 当該個人の家族における疾患または障害の権限とされ、遺伝情報には遺伝子型、DNAの他RNA等が含まれる。遺伝情報はHIPAAのプライバシールールに保護される医療情報であることが明記されている。

【立法に向けた動向】

超党派の「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」が2014年からゲノム医療の推進と遺伝情報の差別禁止などにかかる立法化について検討を行っており、2022年10月に「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かつ計画的な推進に関する法律案大綱」が了承された。2022年11月には学術・医療関連団体、患者・家族・市民関連団体、産業関連団体計185の団体等から議員連盟に対し、当該法律の早期成立に向けた支援のお願いが発出され、2022年12月9日に「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かつ計画的な推進に関する法律案（以下、「ゲノム法案」という）」を了承し、来年の通常国会での成立を目指している状況である。同法案では基本施策として、ゲノ

ム医療の研究開発と提供に関する体制整備、医療以外の目的で行う解析の質の確保、生命倫理への適切な配慮の確保、ゲノム情報の適切な取り扱いと差別への適切な対応確保などを進める方針を盛り込む予定とされている（日刊薬業2022年12月9日）。また2022年4月には日本医学会・日本医師会が連名で「「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」を発出し、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、監督官庁は遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者等に対し自主規制の促進と指導を行うことを要望した。

(2) テキストマイニングによる専門委員会議論の視覚化

第1回～第14回までの専門委員会の議事録を分析した結果、総抽出語数329,832語（分析使用対象118,486語）が抽出された。頻出20語を表2に示す。「ゲノム」データを「ELSI」に配慮しながら「データセンター」を運用し「産業」界も含め「利活用」の推進を図り、関連する「人材」の「育成」を行う、という本専門委員会の議論の主題が表出されている。「不利益」という語は46回、「差別」は43回出現していた。「不利益」あるいは「差別」と関連があると抽出された語について、共起が見られた群にそれぞれの群の特徴を表すカテゴリー一名を付与した。抽出した語と、その語を含む原文の記述例、カテゴリー一名を表3に示す。6つのカテゴリーのうち①法の整備とリテラシーの醸成・

②遺伝情報の保護、④教育体制の整備は今対応が求められているもの、③関連するガイドラインは、既存のガイドラインの周知や新規ガイドラインの作成を求めるもの、⑤アンケート回答からの実態・⑥情報漏洩による不利益は、ゲノム情報の利用に対する現在の不安についての内容であった。

表2 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第1回～第14回）議事録の頻出20語

抽出語	出現回数
ゲノム	1117
研究	1107
患者	916
還元	431
利活用	344
システム	323
構築	291
産業	237
連携	230
データセンター	224
シークエンス	208
ELSI	201
コンソーシアム	181
データベース	174
人材	174
共有	163
活用	128
育成	122
仕組み	121
エキスパート	118

表3 全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第1回～第14回）議事録における「不利益」あるいは「差別」との関連語分析

カテゴリー	分類された語（抽出された文での出現回数）	抽出された原文での記述例
①法の整備とリテラシーの醸成	ゲノム (32)	「倫理的・法的・社会的課題」、
	情報 (32)	「ゲノム医療を社会に定着させる」、
	防止 (14)	「社会に対して多様性の理解を深めるようなリテラシー」、
	社会 (22)	「社会的な情勢、理念の醸成」、
	整備 (11)	「ゲノム医療を社会に実装化する」、
	制度 (13)	「法律を視野に入れた制度設計」
②遺伝情報の保護	法・法律 (18)	「不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備」
	保護 (4) 急務 (2)	「法律等の整備が急務」、「個人情報保護」
③関連するガイドライン	ガイドライン (4)	「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」、
	関連 (7)	「悪用の防止に必要なガイドライン」、
	声明 (3)	「日本医師会と日本医学会と連名で「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」
	医学 (3)	
④教育体制の整備	教育 (4)	「根源的に遺伝子の違いは個性であるというような教育」、
	増進 (2)	「国民向けの教育体制の整備等」、
	根源 (2)	「教育・理解増進」
⑤アンケート回答からの実態	不安 (8)	「社会生活上の不利益があるのではないかといった不安の声」、
	回答 (5)	「不安な声は多く出ている」、「回答者の属性」
⑥情報漏洩による不利益	漏洩 (3)	「差別や情報漏洩といった社会的な不利益」、
	悪用 (2)	「悪用される可能性への不安」

D. 考察

専門委員会議事録のテキストマイニングの結果から、ゲノム情報に基づく不利益・差別を生まないために、最も重要とされていることは法の整備とリテラシーの醸成であることが示唆された。本専門委員会は法制化を議論する場ではないにも関わらず法の整備についての意見が頻出しており、法制化が強く望まれていることが伺えた。

ゲノム情報・遺伝情報に対するリテラシーの醸成を考える際に、ゲノム情報から判断された「難病」、当該疾患において生じる「障害」という関係性から障害者基本法と難病法を調査したが、ゲノム情報等の取扱いにおいてこれらの法と異なる対応の検討が必要なものは大きく2点と考えた。

1 点目はゲノム情報の及ぶ対象者の広さである。「ゲノム情報」の対象者は当該者一人ではなく家族・親族にも影響が及ぶ情報であるため、障害者基本法の対象者である障害者、難病法の対象者である難病の患者というように対象者を具体的に明示し詳細な規制をすることが困難であることである。遺伝解析ビジネスが広く普及しており、多くの人が気軽にアクセスできるようになる一方で、親族に影響が及ぶ可能性がある遺伝子変異などが生じたケースの取扱いについては、十分な配慮がされているとは言い難い。誰もがゲノム医療に触れる可能性がある時代になったからこそ、広く国民がその有用性や慎重な取り扱いについて意識するようになる必要がある。ゲノム情報による差別の禁止は、全国民が遵守する内容ではあるが、具体的にゲノム情報の取扱いの可能性が高い者は、医療及び医学系研究に携わる者と、増加しつつある遺伝子検査等の事業者であるため、当該取扱者におけるゲノム情報の規制を第一に考える必要があると考える。今後ゲノム法案の成立に向けて議論が具体化されると思われるが、個人情報や倫理指針など今ある規制を十分に理解し遵守することが重要である。遺伝情報が患者だけでなく親族にも影響が及ぶ要配慮個人情報であることを十分に理解し、適切に取り扱うことを今一度留意する必要がある。

また個人情報において個人識別符号に該当するものとして「細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名 DNA）を構成する塩基の配列ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名 DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシーケンスデータ、全エクソームシーケンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism : SNP）データ、互いに独立な 40 箇所以上の SNP から構成されるシーケンス

データ、9 座位以上の 4 塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat : STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの」と定義している。GINA では DNA の他に RNA 等も対象としており、我が国でも遺伝情報として管理すべき情報として追加する必要があるか検討が必要ではないだろうか。

もう1点は、ゲノム情報によって被る可能性のある不利益・差別がどのようなものなのか、未だ明確ではないという点である。不利益や差別が起こりうる可能性やレベルが対象者によって大きく異なるため、まずはベースとして広く国民に不安を払拭するような方策を含めた対応が必要と考える。

障害基本法及び障害者差別解消法においては、既に障害者に対する不当な差別的取り扱いが禁止され、事業者に対し合理的配慮の提供をすることが求められているが、ゲノム情報の取扱いにおいては、具体的にどのような事例があり、規制をかけることが可能な内容か等、これから議論が必要な部分と思われる。専門委員会第13回で資料として示された「難病領域の全ゲノム解析等説明文書」では、予想される不利益として①解析結果を知ることに伴う心理的な負担、②情報漏洩・セキュリティのリスクについて記載され、さらに補足として民間保険への加入・査定、就労・雇用において不利な取扱いを受ける可能性に言及した上で、その不安を軽減する情報が記載された。研究対象者がゲノム情報から起こりうる不利益や差別について漠然と感じる不安に対して具体例を明確に示すということは、大きな意義があると考えられる。説明文書を利用する機会を通じて、ゲノム医療とは何か生じうる不利益とはどのようなものかという点について説明することは法制定よりも身近で理解度も深く、ゲノム医療の理解につながる方策として効果が高いものと思われるため、このような説明文書がゲノム医療の研究の場で活用され、多くの対象者の理解につながることを望ましい。

現状、民間保険における健康状態告知や逸失利益の算定など、ゲノム情報と結びつく疾患名などの判断が利用されている現状がある。どのような差別をなくしたいのか。差別ではなく、必要に応じた分けをしながら共生するような法になるべきであり、そのような不利益が生じないような教育・社会環境をつくる働きかけが重要である。

E. 結論

全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会の議事録のテキストマイニングから、ゲノム情報に基づく不利益・差別を生じさせないために必

要と考えられている方策は、法の整備とリテラシーの醸成、国民に理解を得るための教育であることが示唆された。障害基本法などの関連法による差別禁止事例を参考に、ゲノム情報の取扱いによって具体的にどのような不利益・差別が想定されるのか事例を収集し、法として規制をかける取り組みが今後求められると考える。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし