提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」（2019 年７月２日）
提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」（2020 年８月 31 日）
インパクト・レポート

【要旨】

ゲノム医療・精密医療を多層的・統合的に推進するための研究基盤、情報基盤及び推進環境の整備は、喫緊の課題である。そのため、第 24 期臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会は、2019 年５月 18 日に公開シンポジウムを開催し、同年７月２日に、第 24 期基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会、臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会、同脳とこころ分科会、同腫瘍分科会による提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」が公表された。続く 2020 年８月 31 日に、第 24 期臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会が提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」を公表し、学術団体等との連係、遺伝カウンセラーの国家資格化、遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実による人材育成を提起した。

これらの提言の後、2023 年６月 16 日には、「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」（令和５年法律第 57 号）が公布・施行され、2025 年 11 月 21 日に同法第８条に基づく「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」が閣議決定された。さらに、2024 年３月 13 日に、日本医学会、一般社団法人日本医学会連合及び公益社団法人日本医師会が、同法に関する提言を公表し、基本計画に組み入れるべき事項を提示した。加えて、一般社団法人日本製薬工業協会（製薬協）も、ゲノム情報基盤の整備、臨床情報及びオミックス情報の利活用、全ゲノム解析等実行計画の加速等を通じたゲノム創薬の推進を継続的に提言しており、日本学術会議が先行的に提示してきた論点は、医学界のみならず産業界の政策議論にも接続している。

１　提言の内容

○　提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」

１　作成の背景

ゲノム医療・精密医療とは、ゲノム情報と症状や検査値を組み合わせて患者を層別化し、各層の患者に合った治療を行うものである。疾患は個々人の遺伝的要因と環境的要因の相互作用の中から生じる。ゲノム情報を利用して遺伝的要因を明らかにし、疾患の発症機序を理解し、それに直接介入する診断法・治療法・予防法を開発することが、現在の医学研究全体のパラダイムとなっている。それを受け、ゲノム医療・精密医療が医療の新しい方法論・技術手段（モダリティ）として登場し、その推進を目指して、アメリカ合衆国の“Precision Medicine Initiative (PMI)”始め、多数の大規模研究が世界各国で展開されている。

日本においても、ゲノム医療実現推進協議会の「中間とりまとめ」（以下「中間とりまとめ」という。）が発表され、ゲノム医療・精密医療は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構の９本の柱の一つとして研究開発が進められるに至った。その成果の一

つとして、平成 30 年度には、がん治療におけるパネル検査の保険収載が行われた。「中間とりまとめ」から３年余りが経過し、国際状況の変化、実際の研究の取組や、臨床応用の試みの中で、新たな問題が明らかになってきている。本提言は、平成 26 年に策定された「健康・医療戦略」の５年目の見直しに当たり、ゲノム医療・精密医療の研究とその成果の臨床応用を、個人のゲノム情報保護に十分配慮しつつ、効率的に推進していく方向性を示すことを目的としている。

２　現状及び問題点

日本でもゲノム医療・精密医療の研究開発が進められているが、世界に目を転じるとその研究開発の規模と進展の差が大きくなっている。例えば、上記の PMI は、現在、“All of Us”と名前を変え、30 万人の全ゲノム解析、100 万人規模の電子カルテ情報の収集、大規模サンプル収集、大規模ライフログの収集を含む、10 年間で 1500 億円規模の統合的研究プロジェクトになっている。英国では 10 万人のゲノム解析を目指した Genomics England が目標を達成し、 さらに目標を 500 万人にしたプログラムが開始された。 欧州の他の国々、中国等でも類似の規模のゲノム医療・精密医療の研究開発プログラムが進行している。

疾患の発症や進行にかかわるゲノム変異の頻度には、地域差・民族差があることが知られている。欧米では比較的多いゲノム変異が、日本人に少ないという例や、逆の例が多くの疾患で見られる。このため日本人のゲノム解析を行い、疾患発症等に関係するゲノム変異についてのエビデンス（以下「エビデンス」という。）が欠かせない。医薬品の開発も、疾患発症等に強く関係する変異を持つ遺伝子を標的とした開発が主流になりつつある。このため日本人のエビデンスを得て、日本人に向いた医薬品治療法の開発を行うことが重要である。がんを対象にパネル検査の保険収載は実現したが、制度的に、薬剤によりパネル検査の他に既存のコンパニオン検査を２重に行う必要があり、多くの無駄が生じている。

ゲノム医療・精密医療の分野では、ベンチャーや企業の関与が欧米に比べ低いことが問題となっている。特に、2017 年の個人情報保護法の改正でゲノム配列情報が匿名化できない個人識別符号とされ生じた問題がある。我が国の個人情報保護法制は対象機関種類ごとに異なる規制があるなど複雑な構造を持っている。ゲノム配列情報が個人識別符号とされたことにより、特に、改正個人情報保護法以前に取得された既存試料からのゲノム配列情報の、企業と国立大学間といった研究主体間での受け渡しと利用が阻害されている。企業の研究であっても、行政指針の定める手続に従い「学術研究」と当該機関倫理委員会で判断されると法の適用除外を受けられる。しかし、その基準にまだ明確なコンセンサスがなく、両者が相まって企業が本分野の研究開発に参入する上での障害となっている。

ゲノム医療・精密医療が進展し診療への応用が進むと、市民が疾患の遺伝的要因と向き合う機会が増えると考えられる。しかしながら、日本では、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの数は少なく、医療従事者のゲノム医療・精密医療に対するリテラシーも必ずしも高くない。このような状況は、ゲノム医療・精密医療の実施によって明らかになる疾患の遺伝的要因に対する社会の理解を妨げ、ひいてはゲノム医療・精密医療に対する信頼を失わせることもなりかねず、ゲノム医療を推進していく上での課題となっ

ている。

３　提言の内容

(1) 日本人のエビデンスを得るためにゲノム解析規模を拡大すべきである

広い範囲の疾患を対象に日本人のエビデンスを得ることが必要であり、ゲノム解析の規模を、それぞれの疾患で、対照例も含め数万人レベルに引き上げるべきである。また、必要とされる規模に対応した研究体制の充実を図るべきである。日本人は、欧米に比べ、遺伝学的に均一で診療の質も高いためゲノム解析研究には有利で、これからゲノム解析を本格化しても、欧米に遜色ない成果が得られ、世界をリードすることが期待できる。

(2) 多層的・統合的なゲノム医療・精密医療研究の推進を行うべきである

「健康・医療戦略」の見直しでは、ゲノム医療・精密医療を、疾患横断的なモダリティと明確に位置付けて、現在、明確にゲノム医療研究プロジェクトとして進められている研究と、各疾患研究の中で小規模に行われているゲノム解析を連携させ、改めて大規模ゲノム解析研究へ発展させるべきである。さらに、ゲノム解析技術、情報解析、バイオバンクなどの拠点群を選定し、連携させて統合的な研究体制を構築すべきである。

(3) ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである

ゲノム医療・精密医療を推進するに当たって、従来からあったコンパニオン診断の考え方を安易に当てはめるのではなく、無駄を省くルール作りをするべきである。

企業による研究開発を促進するための環境整備が望まれる。特に、個人識別符号とされたゲノム配列情報を、改正個人情報保護法に従いつつ適切に利活用するために、ゲノム配列情報の受け渡しの基準や「学術研究」の具体的な基準を明確化すべきである。

ゲノム医療・精密医療の推進には、疾患の遺伝的要因に対する患者・市民の理解が重要である。そのためには、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの充実と臓器別ではない横断的な遺伝子医療部門の整備が必要である。それに加え、医師・医療関係者を中心にゲノム医療・精密医療に対するリテラシーの向上を図るべきである。

○　提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」

１　作成の背景

臨床ゲノム医学分科会は、基礎科学、基礎医学に留まらない臨床の場における遺伝学、ゲノム学のあり方を検討することを目的に、 2018 年度、第 24 期臨床医学委員会の中に新たに設置された。臨床ゲノム医学は既存の診療科や専門領域の枠組みを超えた横断的な視点で考える必要があり、本分科会は、臨床医学のさまざまな領域（臨床遺伝学、内科学、 小児医学、神経学、精神医学、周産期医学、腫瘍学、病理学、等）の専門家によって構成されている。

2019 年度、第 24 期基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノ

ム科学分科会及び臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会、臨床医学委員会脳とこころ分科会、臨床医学委員会腫瘍分科会が、合同で、提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」を公表した。主な指摘事項は、下記の３点である。

(1) 日本人のエビデンスを得るためにゲノム解析規模を拡大すべきである
(2) 多層的・統合的なゲノム医療・精密医療研究の推進を行うべきである
(3) ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである

(1)と(2)については、ゲノム医療協議会等において、取り上げられ、充実した計画が立てられつつある。一方、(3)については、未だ不十分であるという認識のもと、 本分科会では、臨床ゲノム医学の立場から進めるべき環境整備の一つとして、「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」に関する審議を行い、結果を提言としてまとめることとした。

２ 現状及び問題点

ゲノム医療協議会等において、ゲノム医療推進に向けた種々の取組が計画・実施され始めている。しかしながら、これらの取組は、ゲノム医療推進のための研究開発に重点が置かれており、研究成果をどのように臨床の場で生かしていくのかについての具体的な計画立案が十分とはいえない。ゲノム医療を推進する上で必要となる環境整備について考える際、領域ごとの課題を整理するとともに、領域間で共通の課題を抽出することが重要である。以上を踏まえ、ここでは代表的な５つの領域の課題について検討した。

がんゲノム医療領域では、がん遺伝子パネル検査やコンパニオン診断としての遺伝学的検査が保険収載されるなど、遺伝情報を用いたがん医療が急速に一般医療に導入されている。ここで明らかにされる生殖細胞系列の遺伝情報は、治療選択に役立てられるだけではなく、患者・血縁者の将来予測、健康管理にも役立てられるものであり、正確な情報提供と心理社会支援、結果に基づく自己決定の支援を行う遺伝カウンセリングの体制整備とこれを担う人材を育成することが求められている。

難病ゲノム医療領域では、欧米・アジア先進国では、3,000 種類をこえる遺伝学的検査が実施可能であるが、我が国で保険収載されているのは、140 疾患（群）（令和２年度）に過ぎず、しかも外部からの検査を受託している施設は極めて少ない。遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査も、難病の遺伝学的検査も「単一遺伝子疾患の診断」という共通の目的があり、どちらもゲノム医療として実施できる体制の整備が求められている。

精神医学領域のゲノム医療に関しては、精神疾患も合併する難病の発症原因バリアントの同定などにより、ゲノム情報を医療に活かすことが可能になっている疾患も増えつつあるが、「遺伝」の問題が忌避され、ゲノム医療の成果が遺伝カウンセリングに基づいた形で活かされず、結果的に当事者・ご家族の要望に十分応えることが出来ない状況がある。精神科を含む多診療科と連携した遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実が求められる。

生殖医療領域のゲノム医療では、着床前診断や出生前診断に遺伝子解析技術が用いられている。生命の選別という倫理的問題があり、今までは日本産科婦人科学会の見解、ガイドライン等により、実施されてきた。しかし、学会の見解には罰則規定もなく、学会員以外の者がルールを無視して実施するなど、一学会の機能を越えた問題となっている。着床前診断、出生前診断、提供胚による妊娠、代理出産などの法的整備は喫緊の課

題である。

免疫アレルギー分野におけるゲノム医療では、層別化医療及び予防的・先制的医療の実現を目指して、医師、医療関係者、研究者、製薬・医療機器企業、食品、ヘルスケア、家電メーカー等と患者・家族・市民等の幅広い人々が積極的に参画することが必要である。そのためには、患者・市民の目線も含めた多様な視点で円滑に遂行されるシステムの確立とともに、適切な情報がより迅速に個々の患者・市民に伝わる情報網の構築が必須となる。

上記の現状と問題点について、領域横断的な遺伝医学関連学会・団体（一般社団法人日本人類遺伝学会、一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、等）では、ゲノム医療推進のために、人材育成の取組（臨床遺伝専門医制度、臨床細胞遺伝学認定士制度、認定遺伝カウンセリング制度、ジェネティックエキスパート認定制度、等）、全国遺伝子医療部門の組織化、及びゲノムリテラシー向上の取組を行っている。

３　提言の内容

ゲノム医療協議会等は、ゲノム医療推進のために下記３点を考慮すべきである。

(1) 学術団体等の取組との連係

ゲノム医療に関係する領域横断的な学術団体では、ゲノム医療推進に必須のゲノムリテラシー向上の取組、人材育成、全国的なネットワークの構築等を行っているが、未だ十分に国の施策に反映されているとは言えない。ゲノム医療推進の計画・実施に際しては、既に行われている学術団体等の取組とより一層密に連係して行うべきである。

(2) 遺伝カウンセラーの国家資格化

遺伝学的検査・診断に際しては、遺伝カウンセリングの実施が必要であり、既に学会が認定する「認定遺伝カウンセラー」が、医療の様々な場面で活躍し始めているが、国家資格化されていないために種々の限界がある。ゲノム医療を更に推進させていくためには、 患者・当事者との接点を担う遺伝カウンセラーを充実させる必要があり、早急に国家資格化すべきである。

(3) 遺伝子医療部門の充実

ゲノム医療推進のためには、臓器別・領域別ではなく全てのゲノム情報を適切に扱うことのできる遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実が必須であり、ゲノム医療の技術料を算定することや、遺伝カウンセリングを技術料として算定することなどにより、医療経済面の観点からも自立した診療を可能とする診療報酬体系を構築すべきである。

２　提言の発出年月日

○ 2019 年７月２日　提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」
（基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会、臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会、同脳とここ

ろ分科会、同腫瘍分科会）
○ 2020 年８月 31 日　提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」
（臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会）

3　フォローアップ

（なお、2020 年提言本文の参考資料には同公開シンポジウムの日付として 2019 年６月１日との記載もみられるが、幹事会資料及び活動報告に基づき、本レポートでは 2019 年５月 18 日とする。）

・2020 年 11 月 18 日～12 月２日
　日本人類遺伝学会第 65 回大会にて、シンポジウム「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成：学術会議提言」を開催
・2024 年３月 13 日
　日本医学会、一般社団法人日本医学会連合及び公益社団法人日本医師会が連名で、ゲノム医療推進法に関する提言を公表し、基本計画に組み入れるべき事項を、日本医学会所属 142 分科会の意見を踏まえて取りまとめた。
・2021 年以降
　一般社団法人日本製薬工業協会（製薬協）は、ゲノムを始めとするオミックス情報と臨床情報の利活用により、創薬の成功確率向上や開発の迅速化が期待されることから、全ゲノム解析等実行計画の加速、標準化・構造化された臨床情報及びオミックス情報の充実、産業界を含む利活用可能なゲノム情報基盤の整備を継続的に求めてきた。また、2025 年には、ゲノム情報の活用により病態の根本理解が進み、有効性の高い医薬品の創製が期待されるとして、ゲノム創薬の推進を要望している。

4　社会に対するインパクト

(1) 政策への反映

（有）・無

(2) 本提言発出後の国の動き

・2023 年６月 16 日
　「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（令和５年法律第 57 号）の公布
・2025 年 11 月 21 日
　同法第８条に基づき「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」が閣議決定

(3) 学協会・研究教育機関・市民社会等の反応

・2020 年 11 月 18 日～12 月２日
　一般社団法人日本人類遺伝学会が第 65 回大会において「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成：学術会議提言」シンポジウムを開催した。これを受けて日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会において人材育成に関する議論が継続された。

・2021 年３月１日

公益社団法人日本精神神経学会は、一般向けに精神疾患とゲノム情報・ゲノム医療に関する情報発信を学会ウェブサイトで実施した。

・2024 年３月 13 日

日本医学会、一般社団法人日本医学会連合及び公益社団法人日本医師会が、「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」に関する提言を公表。ゲノム医療推進法に基づく基本計画に反映すべき事項を、日本医学会所属 142 分科会の意見を踏まえて整理した。

・2024 年 10 月 15 日

公益社団法人日本産科婦人科学会は、一般向けに重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関する情報発信を学会ウェブサイトで実施した。

・2021 年３月 12 日公表の「製薬協 政策提言 2021」、2023 年２月 16 日公表の「製薬協 政策提言 2023」、及び 2025 年２月 26 日公表の「製薬協 政策提言 2025」において、産業界の反応として、製薬協は、ゲノム情報基盤の整備とその産学官での利活用、時系列の臨床情報・オミックス情報の充実、全ゲノム解析等実行計画の加速を国に対して繰り返し要望した。特に、「製薬協 政策提言 2025」では、ゲノム情報の活用が病態の根本理解を進め、有効性の高い医薬品の創製に資することを示した。

５　考察と自己点検

(1) 予想以上のインパクトがあった
(2) ほぼ予想通りのインパクトが得られた
(3) 期待したインパクトは得られなかった

本件のインパクトは、二つの提言がゲノム医療推進法とその後の基本計画、さらに日本医学会等及び製薬協による提言へと連続的につながった。

以上の記載に関して、必要に応じ、関係分科会委員長、関係学会担当者その他関係者に追加情報の提供及び確認を依頼することが考えられる。

インパクト・レポート作成責任者
日本学術会議第二部長（第 26 期）
臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会副委員長（第 24 期）
臨床ゲノム医学分科会委員（第 25・26 期）
臨床医学委員会脳とこころ分科会委員（第 24・25・26 期）
尾崎　紀夫
提出日　2026 年６月 23 日