

No. 1092 (2020. 3.19)

## がんゲノム医療の現状と課題

はじめに

I がんゲノム医療の概要

II 我が国におけるがんゲノム医療の  
動向

1 がんゲノム医療の沿革

2 がんゲノム医療の提供体制

3 がんゲノム情報管理センター  
の設置

III がんゲノム医療の課題

1 治療に結び付く割合の低さ

2 遺伝子検査による所見への対  
応

3 遺伝差別への対応

4 がんゲノム医療に係る人材の  
育成

5 様々な新技術への対応

おわりに

キーワード：がんゲノム医療、遺伝子パネル検査、二次的所見、遺伝差別

- 遺伝子検査における技術進歩により、がんに関する遺伝子変異を見付けることが容易になり、がんゲノム医療の実用化が急速に進んでいる。我が国では令和元(2019)年6月からがん遺伝子パネル検査が保険適用となり、保険の枠組みの中で医療が受けられるようになった。
- 遺伝子パネル検査の対象は、現時点では標準治療が終了となったがん患者などに限られ、対象は限定的となっている。検査を受けたとしても、その結果治療に結び付く割合も1割程度であることが知られている。
- 遺伝子検査の結果に随伴して遺伝性の遺伝子変異が発覚する場合があります、遺伝差別に対する対応などが課題として指摘されている。

国立国会図書館 調査及び立法考査局

社会労働課 たけうち ゆうへい 竹内 優平

## はじめに

我が国で平成 29 (2017) 年にがんにより死亡した人は約 37 万人であり、生涯のうちで約 2 人に 1 人ががん罹患するといわれている<sup>1</sup>。がんは昭和 56 (1981) 年から死因の第 1 位であり<sup>2</sup>、がんを克服するための治療法を探る取組が続いている。がん治療は、従来、外科的手術、放射線治療、抗がん剤投与等によるものが一般的であったが、近年、これらに加えてがんを遺伝子で解明して治療につなげるゲノム医療（がんゲノム医療）が脚光を浴びており、急速に実用化が進んでいる。昨年（令和元（2019）年）には、我が国でも遺伝子パネル検査に公的医療保険が適用されることになり、一般紙等でも大きく報道され<sup>3</sup>、社会的にも注目されている。そこで、本稿では、がんゲノム医療の現状について概観した上で、その課題をまとめる。なお、本稿では、がんゲノム医療を「主ながんの組織を用いて、多数の遺伝子を同時に調べ（がん遺伝子パネル検査）、遺伝子変異を明らかにすることにより、一人一人の体質や病状に合わせて治療などを行う医療」<sup>4</sup>と定義する。

## I がんゲノム医療の概要

がん治療の主な方法は、手術療法、放射線療法、化学療法の三つに分けられる。手術療法は外科的にがんを取り除くものであり、放射線療法は病巣部に放射線を当てることでがん細胞を死滅させる方法である。化学療法は薬を使う治療法であり、抗がん剤が代表的である。抗がん剤はがんができた場所（臓器）によって使い分けることが一般的とされている<sup>5</sup>。

近年、ゲノム<sup>6</sup>レベルでがんの研究が進み、がんは遺伝子変異により細胞が無秩序に増え続けることで生じることが判明し、がんの原因となる遺伝子変異が分かるようになってきている。従来、がん治療は臓器別の分類に基づき提供されてきたが、ゲノムという新しい視点が入ることで、臓器別の分類によらない視点が求められるようになってきている<sup>7</sup>。そして、治療のターゲットとなる遺伝子（アクションナブル遺伝子）が判明したことで、直接働きかける治療薬も開発されるようになってきている。

治療薬が進歩を遂げる一方で、実際の治療において最大の成果を上げるには、どの遺伝子に変異が生じているのか、事前に調べる必要がある。これまで、遺伝子変異を調べるには、治療の候補となる遺伝子の一つ一つ調べるしかなく、時間を要することが課題となっていた。その

\* 本稿は令和 2 (2020) 年 3 月 5 日までの情報を基にしている。インターネット情報への最終アクセスも同日である。

<sup>1</sup> 「最新がん統計」2019.10.4. 国立がん研究センターがん情報サービスホームページ <[https://ganjoho.jp/reg\\_stat/statistics/stat/summary.html](https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html)>

<sup>2</sup> 「がん対策推進基本計画（第 3 期）」（平成 30 年 3 月 9 日閣議決定）p.1. 厚生労働省ホームページ <<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkoukyoku/0000196975.pdf>>

<sup>3</sup> 「がんゲノム医療 検査受けやすく 6 月から保険適用対象に」『朝日新聞』2019.5.30 など。

<sup>4</sup> 「がんゲノム医療 もっと詳しく知りたい方へ」2019.10.17. 国立がん研究センターがん情報サービスホームページ <[https://ganjoho.jp/public/dia\\_tre/treatment/genomic\\_medicine/genmed02.html](https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/genmed02.html)>

<sup>5</sup> 「がんの治療方法」同上 <[https://ganjoho.jp/public/dia\\_tre/treatment/index.html](https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/index.html)>

<sup>6</sup> 遺伝子とは、体を作るための情報の 1 単位であり、ゲノムとは、遺伝子を始めた遺伝情報の全体である（「がんゲノム医療 もっと詳しく知りたい方へ」前掲注(4)）。

<sup>7</sup> 中釜齊「「がんゲノム医療」に国を挙げて取り組む—新しい時代を迎えたがん医療を推進するために—」『MediCon』12(1), 2019.1, pp.4-7.

後、2000年代に「次世代シーケンサー」とよばれる装置が登場し、一度に100種類以上の遺伝子を同時に調べること（遺伝子パネル検査）ができるようになり、短時間で遺伝子変異を見付けることができるようになった。この進歩により遺伝子変異を見いだすことが圧倒的に容易になり、がんの分野でも治療の可能性が広がっている<sup>8</sup>。

## II 我が国におけるがんゲノム医療の動向

### 1 がんゲノム医療の沿革

がんゲノム医療は近年の急激な技術進歩により普及が進んでいる。我が国におけるがんゲノム医療の主な動きは表1のとおりであり、僅か数年の間に実用化に向けた取組が進んでいることが読み取れる。

国内における初期の取組としては、平成25（2013）年7月から、国立がん研究センターで開始されたTOP-GEAR（Trial of Onco-Panel for Gene-profiling to Estimate both Adverse events and Response by cancer treatment）プロジェクトがある。これは、我が国で先駆けとなるがん遺伝子パネル検査（NCC オンコパネル<sup>9</sup>）の開発と実施を進めるものであり、その結果に基づき患者が遺伝子変異別に臨床試験（治験）に参加できるようにしたものであった<sup>10</sup>。

その後、ゲノム医療は政府のがん対策の基本計画にも盛り込まれ、平成30（2018）年3月に閣議決定された第3期がん対策推進基本計画では、がん医療充実の施策の一つとしてがんゲノム医療が位置付けられ、がんゲノム医療を提供する医療機関の整備を進めるなど具体的な取組を進めることが明記された<sup>11</sup>。

さらに、令和元（2019）年6月には、がん遺伝子パネル検査が保険適用となり、保険の枠組みの中で医療が受けられるようになった<sup>12</sup>。保険適用されたことで、がん遺伝子パネル検査にかかる患者負担も軽減され、今後さらに検査を受ける患者が増加すると見られる。

<sup>8</sup> 島田祥輔「がん治療の新たな戦略「がんゲノム医療」—多数の遺伝子を同時に調べ、がんをねらい撃ち—」『Newton』39(6), 2019.6, pp.110-117; 「がんの治療方法」前掲注(5)

<sup>9</sup> 国立研究開発法人国立がん研究センターがシスメックス株式会社と共同で開発を進めてきた検査手法であり、遺伝子パネル検査の一種（国立研究開発法人国立がん研究センター「国立がん研究センターが開発した日本人のための国産がんゲノムプロファイリング検査「OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム」が、コンビネーション医療機器として製造販売承認取得」2018.12.26. <[https://www.ncc.go.jp/jp/information/pr\\_release/2018/1226\\_03/index.html](https://www.ncc.go.jp/jp/information/pr_release/2018/1226_03/index.html)>）。

<sup>10</sup> 「当院での取組の歴史」国立がん研究センター中央病院ホームページ <<https://www.ncc.go.jp/jp/ccch/genome/top-gear-project/index.html>>

<sup>11</sup> 「第3期がん対策推進基本計画（平成30年3月9日閣議決定）（概要）」厚生労働省ホームページ <<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkoukyoku/0000196974.pdf>>; 「がん対策推進基本計画（第3期）」前掲注(2)

<sup>12</sup> 厚生労働省「「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」等の一部改正について」2019.5.31. <<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/000514782.pdf>>

表1 我が国におけるがんゲノム医療の主な動き

年月	主な動き
平成25年7月	国立がん研究センター中央病院でTOP-GEARプロジェクト開始
平成26年7月	「健康・医療戦略」閣議決定。ゲノム医療の実現に向けた取組を推進することを明記
平成27年1月	国が健康・医療戦略推進本部の下にゲノム医療実現推進協議会を設置
平成27年2月	産学連携がんゲノムスクリーニングプロジェクトSCRUM-Japan発足
平成29年6月	厚生労働省の「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」が報告書を公表
平成30年2月	厚生労働省が、がんゲノム医療中核拠点病院を全国に11施設指定
平成30年3月	厚生労働省が、がんゲノム医療連携病院を100施設公表 <sup>(注1)</sup>
平成30年3月	「第3期がん対策推進基本計画」閣議決定
平成30年4月	がん遺伝子パネル検査が先進医療B <sup>(注2)</sup> として承認
平成30年6月	がんゲノム情報管理センター(C-CAT)開設
平成30年12月	厚生労働省が遺伝子パネル検査2品目を薬機法に基づいて製造販売を承認
令和元年6月	がん遺伝子パネル検査が、公的医療保険の適用対象となる。
令和元年9月	「がんゲノム医療拠点病院」を公表。全国34施設を選定

(注1) その後も追加でがんゲノム医療連携病院が公表され、令和2年1月時点では161施設が公表されている。

(注2) 有効性及び安全性を確保する観点から、一定の条件の下で保険診療との併用ができるようにするもの。

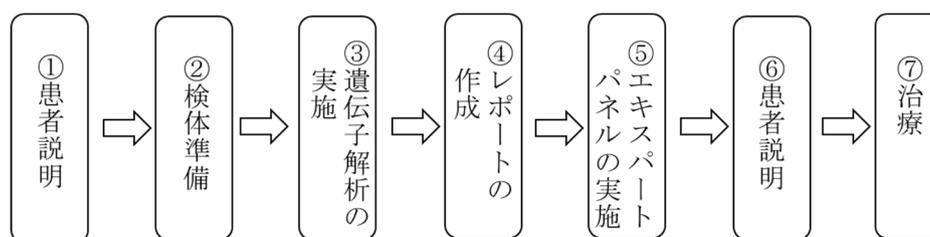
(出典) 各種政府資料等を基に筆者作成。

## 2 がんゲノム医療の提供体制

### (1) がんゲノム医療の流れ

がんゲノム医療は図1の手順で実施され、①～⑦の各工程の内容は図2のとおりである。

図1 がんゲノム医療の流れ



(出典) 厚生労働省健康局がん・疾病対策課「がんゲノム医療の提供体制における連携のあり方について」(第2回がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)等の指定要件に関するサブワーキンググループ資料4)2017.9.11. <<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000177033.pdf>> を基に筆者作成。

図2 がんゲノム医療の各段階における内容

- ① 担当医から患者に対して、遺伝子解析検査の目的や費用、遺伝子検査のメリット・デメリットなどを説明する。
- ② 解析を行う検体を準備する。
- ③ 専用の機器を用いて遺伝子解析を行う。
- ④ 解析結果を「がんゲノム情報管理センター」(C-CAT)へ送付する。C-CATは保有するデータベースに照らし、解析を受けた患者に有効と考えられる治療薬候補などを記したレポートを中核拠点病院等に返付する。
- ⑤ 得られた解析結果について、担当医や、がん薬物療法の専門的知識を有する臨床医、病理医、ゲノム研究者、遺伝医学の専門家などから構成された専門家会議(エキスパートパネル)で、得られた遺伝子変異への意義付けを行う。
- ⑥ 担当医は患者に対して、検査結果及び最適とされる治療法の説明を行う。
- ⑦ エキスパートパネルの結果、最適とされた治療法に基づき、治療を行う。

(出典) 角南久仁子・河野隆志「ゲノム医療—ゲノム情報に基づく最適医療—」『日本医師会雑誌』147(7), 2018.10, pp.1376-1379; 「がんゲノム医療、自分に最適な抗がん剤が見つかる可能性は10-20%にとどまることなど説明を—がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」2019.3.8. GemMed ホームページ <<https://gemmed.ghc-j.com/?p=25289>>を基に筆者作成。

## (2) がんゲノム医療の提供体制

がんゲノム医療の実施には多くの技術・人材が求められ、全ての病院において実施可能なわけではない。そのため、がんゲノム医療を実施できる病院を選定していく必要がある。

平成29(2017)年に厚生労働省に設置された「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」では、がんゲノム医療の実施に必要な機能や役割とその整備方法について議論しており、同年6月に「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」を公表している。同報告書は、現在の我が国のがんゲノム医療の提供体制の基本となる考え方を示しており、がん遺伝子パネル検査を実施できる体制があるなど一定の要件を満たす病院を、がんゲノム医療の中核を担う「がんゲノム医療中核拠点病院」(以下「中核拠点病院」という。)と位置付け、段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指すこととしている<sup>13</sup>。

その後、「がん診療連携拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ」及び「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)等の指定要件に関するサブワーキンググループ」により、平成29(2017)年10月に、「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関する報告書」が取りまとめられ、中核拠点病院及びこれと連携してがんゲノム医療を提供する医療機関として「がんゲノム医療連携病院」(以下「連携病院」という。)が明記され、これらの病院によるがんゲノム医療の提供体制が構想されている<sup>14</sup>。中核拠点病院は患者説明から治療まで(図1の①～⑦)の全てを自施設で行うのに対して、連携病院は遺伝子解析の実施からエキスパートパネルの実施まで(図1の③～⑤)を中核拠点病院に依頼することになっている(表2)<sup>15</sup>。

また、令和元(2019)年9月には、中核拠点病院と連携病院の間に位置するものとして「が

<sup>13</sup> 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」2017.6.27, pp.6-7. 厚生労働省ホームページ <<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000169236.pdf>>

<sup>14</sup> がん診療連携拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ・がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)等の指定要件に関するサブワーキンググループ「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関する報告書」2017.10.18. 同上 <<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000190028.pdf>>

<sup>15</sup> 谷内田真一「がんゲノム医療中核拠点病院としての取り組み」『最新医学』74(2), 2019.2, pp.103-110.

んゲノム医療拠点病院」(以下「拠点病院」という。)が指定された<sup>16</sup>。拠点病院は、エキスパートパネルを実施することができ、がん遺伝子パネル検査の医学的解釈が自施設で完結できるが、人材育成等の機能を有しない病院である。がんゲノム医療を実施できる体制を持つ病院を指定することで、がんゲノム医療の提供体制の充実が図られている(図3)。

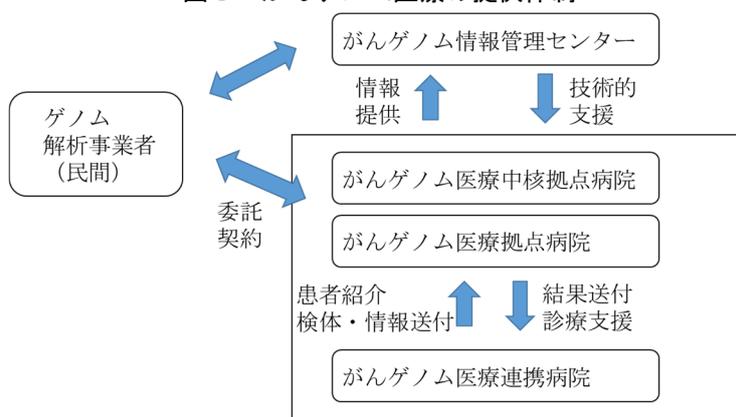
表2 がんゲノム医療中核拠点病院等の機能

	患者説明・検体準備 治療	エキスパートパネル	治験・先進医療 研究開発	人材育成	病院数
中核拠点病院	必須	必須	必須	必須	11
拠点病院	必須	必須	連携	連携	34
連携病院	必須	会議参加	連携	連携	161

(注) 「必須」とは指定を受けるために必須となる項目。「連携」とは中核拠点病院又は拠点病院と連携して実施することが求められる項目。「会議参加」とは中核拠点病院又は拠点病院の会議等への参加が求められる項目。病院数は、令和2年1月時点。

(出典) 厚生労働省健康局がん・疾病対策課「がんゲノム医療の提供体制について(案)」(第12回がん診療提供体制のあり方に関する検討会 資料 3-2) 2019.6.12. <<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000517451.pdf>>; 「がん診療連携拠点病院等」厚生労働省ホームページ <[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/gan/gan\\_byoin.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/gan/gan_byoin.html)> を基に筆者作成。

図3 がんゲノム医療の提供体制



(出典) 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」(概要) 2017.6.27, p.3. 厚生労働省ホームページ <<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000169237.pdf>>; 厚生労働省「がんゲノム医療の現状について」(中央社会保険医療協議会総会(第413回)資料総-2-2) 2019.4.24, p.5. <<https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000504302.pdf>>等を基に筆者作成。

### 3 がんゲノム情報管理センターの設置

前述の「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」では、がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図る組織の必要性が言及されている<sup>17</sup>。これを受けて、国立研究開発法人国立がん研究センターは、平成30(2018)年6月に「がんゲノム情報管理センター」(Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)を開設している。同センターでは、がんゲノム

<sup>16</sup> 厚生労働省「34 医療機関を「がんゲノム医療拠点病院」として初めて指定します」2019.9.19. <<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000549204.pdf>>

<sup>17</sup> 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」前掲注(13), pp.7-10.

医療の情報を集約・保管しており、各病院から受領した患者のゲノム情報から、患者ごとの遺伝子変異を解析して報告書を作成し、エキスパートパネルの検討材料としてがんゲノム医療中核拠点病院等に提供している（図1の④）。また、集めた情報を基に新たな創薬等の利活用も行っている<sup>18</sup>。

従来、がんゲノムに関するデータベースは、欧米の情報通信事業者等により大規模事業として運営されているものが多く、アジア人集団に関するゲノム情報等は乏しいという課題や、データベースの利用に際し高額の利用料を請求される傾向があるなどの課題が指摘されてきた<sup>19</sup>。また、欧米のデータベースを参照することで、欧米のデータを基に治療方針を決定しているという課題もあった<sup>20</sup>。C-CATの開設により、こうした課題を解決し、日本人のがんゲノムの遺伝子データが集まり、新規の創薬に活用されることが期待されている。

### Ⅲ がんゲノム医療の課題

これまで見てきたように、がんゲノム医療は近年において急速に実用化が進んできたものである。がんゲノム医療は新しい手法を用いた医療であり、革新的である一方で、解決しなければならない様々な課題も抱えている。ここでは、がんゲノム医療の課題として、①治療に結び付く割合の低さ、②遺伝子検査による所見への対応、③遺伝子差別への対応、④必要な人材の育成、⑤様々な新技術への対応の五点に分けて述べる。

#### 1 治療に結び付く割合の低さ

前述のとおり、令和元（2019）年6月から、がん遺伝子パネル検査に保険が適用されるようになった。この件は、専門紙のみならず、主要紙等のメディアでも大きく報道されている<sup>21</sup>。

しかし、現時点では、がん遺伝子パネル検査の対象となるのは、「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しく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」であることが条件となっており<sup>22</sup>、従来型の抗がん剤など、一般的に行われることが推奨される治療法（標準治療）を終えた患者に限定される<sup>23</sup>。また、遺伝子パネル検査の対象となり、実際に検査を受けたとしても、遺伝子変異が見付からなかったり、自分に合う薬が見付からなかったりすることにより、がんゲノム医療に結び付く割合も低く、1割程度であることが知られている<sup>24</sup>。

<sup>18</sup> 国立研究開発法人国立がん研究センター「がんゲノム医療情報を集約・管理し、利活用の推進を図るがんゲノム情報管理センター（C-CAT）開設」2018.6.1. <[https://www.ncc.go.jp/jp/information/pr\\_release/2018/0601/index.html](https://www.ncc.go.jp/jp/information/pr_release/2018/0601/index.html)>

<sup>19</sup> 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」前掲注(13), p.11.

<sup>20</sup> 中釜齊ほか「オールジャパンでのゲノム医療提供への取り組みと人材育成」『日本医師会雑誌』147(7), 2018.10, pp.1353-1367.

<sup>21</sup> 「がんゲノム医療 検査受けやすく 6月から保険適用対象に」前掲注(3)

<sup>22</sup> 「がん遺伝子パネル検査等、保険診療上の留意事項を整理—厚労省」2019.6.4. GemMed ホームページ <<https://gemmed.ghc-j.com/?p=26729>>; 厚生労働省 前掲注(12) 本文中の引用は後者による。固形がんとは、血液がん以外の臓器や組織などで塊を作るがんの総称である（「固形がん」2017.10.12. オンコロホームページ <<https://oncology.jp/dictionary/gokeigan>>）。

<sup>23</sup> 実際に遺伝子パネル検査の対象となるのは年間2万6千人程度といわれている（「がんゲノム医療、保険適用 新たな治療に手掛かり（デンシバ Spotlight）」『日本経済新聞』2019.7.1, 夕刊。）。なお、がん遺伝子パネル検査の対象を拡大する動きとして、国立がん研究センター中央病院において、がん遺伝子パネル検査を治療の初期から行う臨床研究が計画されている（「がんゲノム医療 対象拡大」『読売新聞』2020.2.18, 夕刊。）。

<sup>24</sup> 「がんゲノム医療 まず、知っておきたいこと」2019.10.17. 国立がん研究センターがん情報サービスホームページ

こうした状況であるため、患者の過度な期待を防ぐ観点から、「最適な治療法が見つかる確率は10-20%程度（がん種や遺伝子パネル検査の種類で異なる）にとどまること」を十分に説明する必要があるとの意見がある<sup>25</sup>。また、がん遺伝子パネル検査が保険適用されたことが大きく注目されていることに関して、ゲノム医療とは「遺伝子解析に基づいて有効な治療薬を患者に届けることであり、遺伝子解析＝ゲノム医療ではない。遺伝子検査ができてでも有効な治療薬が届かなければ、ゲノム医療とは言えない」と指摘し、医療の結果として患者に有効な治療薬を届けることの重要性が強調される場合もある<sup>26</sup>。

このように、がんゲノム医療の対象となる患者は限定的であり、検査を受けたとしても治療に結びつく割合は低いのが現状である。こうした状況を踏まえて、政府は、的確な情報を発信していくとともに、治療薬の開発等を進めることにより治療を受けられる患者の割合を高めていくことが求められる。

## 2 遺伝子検査による所見への対応

多くのがんは様々な要因が加わることによって発症するが、生まれつきの遺伝子変異によりがんが発症しやすくなることがある<sup>27</sup>。がん遺伝子パネル検査は、多数の遺伝子を同時に解析する検査であるため、本来の検査の目的である遺伝子のほかに遺伝性の遺伝子変異が発覚する場合がある。これを二次的所見という。がん遺伝子パネル検査で二次的所見が見付かる可能性は数%程度といわれている<sup>28</sup>。

二次的所見の結果により、がんになる可能性を予測できるため、患者本人及び血縁者の健康管理のために有用な情報となり得る<sup>29</sup>。一方で、二次的所見には対処法（治療法・予防法など）がある場合とない場合があり、精神的負担を増加させてしまうこともあるため、変異が見付かった場合は、本人やその家族にどのような形で情報提供するのか慎重な対応が望まれる<sup>30</sup>。日本医療研究開発機構（AMED）によるゲノム創薬基盤推進研究事業の提言では、開示すべき二次的所見は「治療法・予防法が存在し、患者本人・血縁者の健康管理に有益な所見で、病的変異<sup>31</sup>であることが確実であるものに限る」としており、「精度や確実性が十分でないため、被検者や血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招いたりするおそれがあり、有益性が勝ることが

ジ <[https://ganjoho.jp/public/dia\\_tre/treatment/genomic\\_medicine/genmed01.html](https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/genmed01.html)> 我が国のみならず、海外の研究でも1~2割程度であることが知られている（山田康秀「わが国におけるがんゲノム医療の展望」『外科』80(12), 2018, 11, pp.1193-1199.）。また、令和元（2019）年6~10月の遺伝子パネル検査の実施状況等について、がんゲノム医療中核拠点病院等167施設に調査した厚生労働省の研究によれば、調査に回答した134施設のがん遺伝子パネル検査の実施件数は805件であり、そのうち、がんゲノム医療に結び付いた患者は88人（約1割）であったとされる（厚生労働省健康局がん・疾病対策課「遺伝子パネル検査の実態把握調査の報告」（第3回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 資料1-2）2019.12.5. <<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000573712.pdf>>）。

<sup>25</sup> 「がんゲノム医療、自分に最適な抗がん剤見つかる可能性は10-20%にとどまることなど説明を一がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議」2019.3.8. GemMed ホームページ <<https://gemmed.ghc-j.com/?p=25289>>

<sup>26</sup> 「ゲノム医療＝遺伝子解析ではない！」2019.6.28. CareNet ホームページ <<https://www.carenet.com/news/general/carenet/48233>>

<sup>27</sup> 「遺伝性腫瘍・家族性腫瘍」2016.6.27. 国立がん研究センターがん情報サービスホームページ <<https://ganjoho.jp/public/cancer/genetic-familial/index.html>>

<sup>28</sup> 「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について—【初版】」2018.3.21, p.8. 国立研究開発法人日本医療研究開発機構ホームページ <<https://www.amed.go.jp/content/000031253.pdf>>

<sup>29</sup> 小杉眞司「がんゲノム医療における二次的所見と遺伝性腫瘍診療」『遺伝子医学』8(1), 2018.10, pp.75-83.

<sup>30</sup> 鈴木伸宏「遺伝カウンセリング」『日本医師会雑誌』147(7), 2018.10, pp.1418-1421.

<sup>31</sup> 緻密に検証され、病的と確定できた遺伝子のこと。

明らかでない場合は開示対象としない」とされている<sup>32</sup>。

平成 25 (2013) 年には女優のアンジェリーナ・ジョリー (Angelina Jolie) 氏が乳がん予防のため両乳房を切除したことを告白し、話題になった<sup>33</sup>。同氏の場合、母親が乳がん罹患しており、遺伝子検査を受けた結果、遺伝子変異が発見され、将来乳がんになる可能性は 87%と診断を受けていたとされる。また、国内でも乳房切除手術に保険適用を検討する動きも見られる<sup>34</sup>。遺伝子検査は社会的にも注目を集めており、ゲノム解析による病気の予測が可能になった今、二次的所見を含めた遺伝子検査の所見の提供の在り方について慎重な議論が求められている。

### 3 遺伝差別への対応

#### (1) 我が国における遺伝差別の状況

我が国では、遺伝情報は「個人情報保護に関する法律」(平成 15 年法律第 57 号。以下「個人情報保護法」という。)の適用を受ける。個人情報保護法では、「個人識別符号が含まれるもの」を「個人情報」としており(第 2 条第 1 項第 2 号)、同法施行令において、細胞から採取された DNA を構成する塩基の配列も同符号に当たるとしている(第 1 条第 1 号)。また、同法は、別途、病歴などの情報を要配慮個人情報と定義しており、本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないように、その取扱いには特に配慮を要するとしている(第 2 条第 3 項)。ゲノム医療の実施においては同法との関係が問題になるが、厚生労働省のタスクフォースにおいて考え方が整理されており、遺伝情報を単に文字列で表記したもの(ゲノムデータ)は「個人識別符号」とされ、「ゲノムデータ」に解釈を付加し、医学的意味合いを持った「ゲノム情報」は「要配慮個人情報」とされている<sup>35</sup>。このように、我が国では遺伝情報は個人情報保護法の適用を受け、個人情報として保護されている状況にある。

一方で、ゲノム情報は通常の個人情報とは異なり、病気のなりやすさなどに関する情報も含まれていることがあり、就労や保険加入等で不利益を受ける可能性も考えられる。このような、遺伝的特徴による差別(遺伝差別)を禁じる法律は、これまで整備されていない<sup>36</sup>。我が国の研究でも遺伝差別等に関してインターネットを用いて調査を行ったものがあり、遺伝情報をめぐって何らかの不適切な取扱いを受けたと回答した者の割合は 3.2%であり<sup>37</sup>、こうしたケースの中では、生命保険等に加入する際に、保険会社から加入を拒否されたり、高い保険料を設定されたりするものが多いとされている<sup>38</sup>。こうしたことから、遺伝情報は通常の個人情報とは性格

<sup>32</sup> 「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について—【初版】」前掲注(28), p.5.

<sup>33</sup> 「アンジェリーナ・ジョリーが受けた乳房切除とは」2013.5.17. NIKKEI STYLE ホームページ <<https://style.nikkei.com/article/DGXBZO55141620X10C13A5000000>>

<sup>34</sup> 「がんのない乳房の予防切除を推奨 変わるか全額自己負担」『朝日新聞デジタル』2019.6.29.

<sup>35</sup> 「改正個人情報保護法におけるゲノムデータ等の取扱いについて (TF とりまとめ) (概要版)」2016.1.22. 厚生労働省ホームページ <[https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/160208\\_task\\_gaiyo.pdf](https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/160208_task_gaiyo.pdf)>

<sup>36</sup> 武藤香織ほか「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」(厚生労働行政推進調査事業補助金 厚生労働科学特別研究事業) 2017.9.22, p.15. 厚生労働科学研究成果データベースホームページ <<https://mhlw-grants.niph.go.jp/niph/search/NIDD00.do?resrchNum=201605018A>>

<sup>37</sup> 不適切な取扱いを受けたことがあると回答した者において、原因となった情報の種類は「あなたの家族の病気に関する記録(家族歴)」が 30.8%で最多であり、「遺伝性疾患の家系であるという事実」が 20.2%、「遺伝学的検査の結果」が 16.0%であった。同上, p.34.

<sup>38</sup> 同上

が異なる特殊な情報として規制・管理すべきであるという見解もある<sup>39</sup>。我が国ではゲノム医療の法制化を目指す動きがあり、超党派で作る議員連盟「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、ゲノム医療を推進する法律の中で、遺伝差別禁止の条項を盛り込むことを検討している<sup>40</sup>。

## (2) 外国における遺伝差別の規制に係る状況

上述のとおり、我が国では遺伝差別を禁じる法律は整備されていないが、外国の事例を見ていくと遺伝差別を法律等で禁じている国もある。本項では、遺伝差別が起こるとして懸念されることが多い、保険や雇用をめぐる遺伝差別の禁止状況について、アメリカ、イギリス、フランス、ドイツの状況を概観する。

アメリカは、遺伝差別を法律で禁じている。アメリカでは、2008年に遺伝情報差別禁止法<sup>41</sup>が成立し、個人加入の健康保険や雇用において遺伝情報を判断材料に用いることを禁じている。法の成立の背景には、同国の公的医療保険制度は限定的であり、必要な医療を受けるために個人加入の保険に依存している状況があるとの見方もある<sup>42</sup>。また、法律で明確に遺伝差別を禁じているというメリットがある一方で、同法の保護の対象は健康保険や雇用に限定されており、生命保険や所得保険には適用されないという課題も指摘されている<sup>43</sup>。

イギリスでは、遺伝差別について法制化はされていないものの、イギリス政府とイギリス保険協会が協定を締結して遺伝差別の懸念に対応している。保険会社は協定に基づき、一部の生命保険を除き、遺伝子検査の結果を求めたり考慮したりしないことになっている<sup>44</sup>。

ドイツ、フランスでは、法律において遺伝差別が禁止されている。フランスでは、公衆衛生法典 (Code de la santé publique) の中で保険に関する遺伝差別禁止の規定があり、労働法典 (Code du travail) の中で雇用・待遇に関する遺伝差別禁止の規定が設けられている<sup>45</sup>。ドイツでは、遺伝子検査について全般的に定めた遺伝子診断法 (Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen) の中で遺伝差別禁止の条文が設けられている<sup>46</sup>。このように、各国において雇用や保険分野の遺伝差別禁止の規定が設けられているが、規制の手段はその国の置かれた状況によって様々である。以下、表3のとおり各国の対応をまとめた。

<sup>39</sup> このような主張を「遺伝子例外主義」という (佐藤章弘企画編集『遺伝子治療・診断の最先端技術と新しい医薬品・診断薬の開発』技術情報協会, 2014, p.42.)。

<sup>40</sup> 「遺伝子差別禁止へ法案検討 議員立法 ゲノム医療を推進」『産経新聞』2018.6.17; 「ゲノム医療: 遺伝差別に防止規定 推進法骨子案、議連了承」『毎日新聞』2019.3.14.

<sup>41</sup> Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008, Pub. L. No. 110-233.

<sup>42</sup> 佐藤企画編集 前掲注(39)

<sup>43</sup> 大西睦子「「遺伝子検査」で危惧される「差別」「プライバシー」の問題」2015.3.14. ハフポストホームページ <[https://www.huffingtonpost.jp/foresight/genetic-test\\_b\\_6459784.html](https://www.huffingtonpost.jp/foresight/genetic-test_b_6459784.html)>

<sup>44</sup> “Code on genetic testing and insurance,” 2018.10.23. gov.UK HP <<https://www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance>>

<sup>45</sup> 公衆衛生法典 L第 1141-1 条; 労働法典 L第 1132-1 条; 高田史男ほか「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究分担研究報告書」(平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業) pp.3-4. 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座ホームページ <[http://www.idenigak.jp/research/h26\\_9.pdf](http://www.idenigak.jp/research/h26_9.pdf)>

<sup>46</sup> 遺伝子診断法第 18 条、第 19 条、第 21 条; 山口和人「【ドイツ】遺伝子診断法の制定」『外国の立法』No.240-1, 2009.7, pp.12-13. <[https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo\\_1000066\\_po\\_02400107.pdf?contentNo=1](https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo_1000066_po_02400107.pdf?contentNo=1)>

表3 外国における保険・雇用分野の遺伝差別対策の状況

国名	遺伝差別禁止の主な対応状況
アメリカ	遺伝情報差別禁止法（2008） ○保険会社は、遺伝子情報によって保険加入の際の差別や、保険料率を加算したりすることが禁止される。雇用者は、採用や解雇、給与などの雇用条件、配置、昇進、研修などについて、差別することが禁止される。
イギリス	イギリス政府とイギリス保険協会が協定を締結（2005年制定、2018年改定） 保険会社に対して ○申請者を公正に扱うことを求め、遺伝子検査・診断の実施を申請者に要求することを禁止 ○一部の生命保険を除き、遺伝子検査の結果を求めたり考慮したりすることを禁止
フランス	複数の法律で遺伝差別を規制。 ○保険会社に対し遺伝子検査の結果を求めたり考慮したりすることを禁止（公衆衛生法典） ○雇用・待遇において、遺伝子検査の結果の考慮を禁止（労働法典）
ドイツ	人の遺伝子の調査に関する法律（「遺伝子診断法」）（2009） ○一部の保険を除き、保険契約締結に当たって、保険者が被保険者に対して遺伝子検査の実施・結果の報告を求めることを禁止 ○労働関係において、雇用主が被用者に対して遺伝子検査の実施・結果の報告を求めることを禁止。 遺伝子特性を利用とする不利益待遇の禁止

（出典）三菱化学テクノロジー「平成24年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）報告書（個人遺伝情報保護ガイドラインに関する調査）報告書」2013.2. 経済産業省ホームページ <[https://www.meti.go.jp/policy/mono\\_info\\_service/mono/bio/24gaidorain.pdf](https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24gaidorain.pdf)>; 廣瀬淳子「【アメリカ】遺伝差別禁止法成立」『外国の立法』No.236-1, 2008.7, p.28. <[https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo\\_1000219\\_po\\_02360117.pdf?contentNo=1](https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo_1000219_po_02360117.pdf?contentNo=1)>; “Code on genetic testing and insurance,” 2018.10.23. gov.UK HP <<https://www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance>>; “Code de la santé publique.” Legifrance.gouv.fr HP <<https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072665>>; “Code du travail.” *ibid.* <<https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?cidTexte=LEGITEXT000006072050>>; 山口和人「【ドイツ】遺伝子診断法の制定」『外国の立法』No.240-1, 2009.7, pp.12-13. <[https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo\\_1000066\\_po\\_02400107.pdf?contentNo=1](https://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo_1000066_po_02400107.pdf?contentNo=1)> 等を基に筆者作成。

#### 4 がんゲノム医療に係る人材の育成

がんゲノム医療は様々な過程を経て実施される医療であり、臨床医、病理医、ゲノム研究者などの専門家の協力が不可欠である。特に二次的所見の対応等をめぐっては、遺伝に関する知識が必要不可欠であり、こうした人材の養成が欠かせない。がんゲノム医療を提供する病院の指定要件としても、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師、遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者が必要とされており、遺伝子解析の結果を意義付ける専門家会議（エキスパートパネル）においても遺伝医学の専門家の参加が求められている<sup>47</sup>。このような遺伝医学の専門家として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがあり、日本人類遺伝学会及び日本遺伝カウンセリング学会が資格を認定している<sup>48</sup>。

<sup>47</sup> 厚生労働省「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について」2019.7.19, pp.6, 10, 13. <<https://www.mhlw.go.jp/content/000532262.pdf>>

<sup>48</sup> 「臨床遺伝専門医制度規則」2015.10.14. 臨床遺伝専門医制度委員会ホームページ <<http://www.jbmg.jp/file/2015/kisoku.pdf>>; 「資格取得を目指す方へ」認定遺伝カウンセラー制度委員会ホームページ <<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/ForTrainee.html>>

遺伝医療分野の診断等の専門である臨床遺伝専門医は、適切な遺伝医療を実践するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関する問題の解決を担う医師である<sup>49</sup>。認定研修施設に所属する指導責任医、あるいは認定研修施設外に所属する指導医の指導を受けながら、臨床遺伝の研修を3年以上行い、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践するなどした者が資格を取得可能であり<sup>50</sup>、令和2（2020）年3月現在、約1,400名が有資格者として登録されている<sup>51</sup>。現在の臨床遺伝専門医は、出生前診断の普及を背景に、有資格者の多くが産婦人科・小児科を専門としているとされており、今後のゲノム医療の普及に当たり臨床遺伝専門医の養成方法が課題とも指摘されている<sup>52</sup>。

また、遺伝カウンセリングを専門とする認定遺伝カウンセラーは、遺伝医療を必要としている患者等に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含む様々な情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職（看護師、保健師等）である。医療技術の提供・研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助する職種であり、令和元（2019）年12月現在、267名が登録されている<sup>53</sup>。しかし、認定遺伝カウンセラーがいない県もあると指摘されており、地域偏在が見られるなどの課題が指摘されている<sup>54</sup>。

## 5 様々な新技術への対応

がんゲノム医療の進展により、がんの治療成績も向上していくことが見込まれるが、がん遺伝子パネル検査の対象となるのは標準治療を終えた患者にとどまっており、検査を受けても治療に結び付くのは1割程度と一部の患者に限られている。がんを克服する取組は多方面から行われており、様々な面からアプローチする必要がある。

近年注目されているがんを解析する革新的な技術として、血液や尿などの採取という簡単な方法で、がん細胞のゲノム情報を取得することができる「リキッドバイオプシー」という手法がある<sup>55</sup>。これまでの方法では、内視鏡や針を使って腫瘍組織を採取する必要があったが、リキッドバイオプシーにより血液などを使って診断ができれば、より患者の負担が小さくなると期待されている<sup>56</sup>。また、治療薬選択に必要ながんのゲノム変異の特徴を明らかにしたり、再発の超早期発見を可能にしたりすることなども期待されている<sup>57</sup>。

がんを治療する技術としても、体に備わる免疫の仕組みを使ってがんを治療する免疫チェックポイント阻害剤の開発が進んでいる<sup>58</sup>ほか、がん患者の全ゲノム情報等を網羅的に収集し、がんの解明を更に進めることで創薬等につなげようとする動きもある<sup>59</sup>。

<sup>49</sup> 「臨床遺伝専門医制度について」臨床遺伝専門医制度委員会ホームページ <<http://www.jbmg.jp/jbmg/index.html>>

<sup>50</sup> 「臨床遺伝専門医を目指す方へ」同上 <<http://www.jbmg.jp/examinee/index.html#ninteisenmon>>

<sup>51</sup> 「全国臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医一覧」同上 <[http://service.kktcs.co.jp/smms2/c/jbmg/ws/license/List\\_jbmg.htm?id=all&t=http://www.jbmg.jp/list/senmon.html](http://service.kktcs.co.jp/smms2/c/jbmg/ws/license/List_jbmg.htm?id=all&t=http://www.jbmg.jp/list/senmon.html)>

<sup>52</sup> 内閣官房健康・医療戦略室「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード 平成29年度報告」2018.4.26. pp. 8-9. 首相官邸ホームページ <[https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/180508\\_houkoku.pdf](https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/180508_houkoku.pdf)>

<sup>53</sup> 「認定遺伝カウンセラーとは」認定遺伝カウンセラー制度委員会ホームページ <<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>>

<sup>54</sup> 内閣官房健康・医療戦略室 前掲注(52), p.10.

<sup>55</sup> 前佛均「2. がんプレジジョン医療をめざしたリキッドバイオプシー技術の臨床応用」『外科』80(12), 2018.11, pp. 1200-1204.

<sup>56</sup> 大下淳一「リキッドバイオプシー」2016.1.20. 日経クロステックホームページ <<https://xtech.nikkei.com/dm/atcl/world/15/327920/011800007/>>

<sup>57</sup> 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」前掲注(13), p.15.

<sup>58</sup> 同上, p.14; 「展望2019 先進医療に変革の波」『日経産業新聞』2019.1.1.

<sup>59</sup> 厚生労働省「全ゲノム解析等実行計画 第1版」2019.12.20. <<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579016.pdf>>

このように、がん分野では、保険適用され、脚光を浴びているがんゲノム医療のほかにも、日々新しい治療法が生み出されており、様々な治療法について同時並行で研究していく必要がある。

## おわりに

がんゲノム医療は、遺伝子解析をめぐる近年の急速な技術の向上により実用化が進んでいる。がんをゲノムの視点から治療する手法は、従来のがん治療を変える可能性を秘めた分野ではあるが、取組はまだ緒に就いたばかりである。現時点でがんゲノム医療の対象となる患者はごく僅かであり、治療に結び付く患者の割合も希少である。がんゲノム医療の普及に向けては、こうした事実を踏まえて、患者等への的確な説明が求められるとともに、今後の研究開発の進展が待たれるところである。

一方、がんゲノム医療が普及することで、新たな課題を生み出すとされる。遺伝子検査により、病気のなりやすさが判明するようになれば、その結果を患者にどのように伝えるかという問題が生じたり、遺伝情報が不適切に取り扱われれば遺伝差別が生じたりする懸念もある。がんゲノム医療を担う新たな人材をどのように育成するかについても大きな課題であり、がんゲノム医療の普及に当たっては、こうした課題の地道な対処と解決が求められよう。