

ゲノム医療施策に関する基本的な計画（案）に対する意見募集の結果について

令和 7 年 11 月 21 日

厚生労働省医政局研究開発政策課

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画(案)」について、令和7年7月4日から同年8月2日までの間、広く国民の皆様から御意見を募集したところ、計44件の御意見をいただきました。

お寄せいただいた御意見とそれに対する回答については、別紙のとおりです。なお、御意見につきましては、適宜要約の上取りまとめており、本件についての御意見に対する考えのみを公表させていただいておりますので、御了承ください。

また、本計画については、意見募集を行った案から、技術的な修正を行っております。

今回、御意見をお寄せいただきました皆様の御協力に対し、厚く御礼申し上げます。今後とも、ゲノム医療施策の推進に御理解いただきますよう、よろしくお願いいたします。

御意見	回答
<p>はじめに</p> <p>表題の「ゲノム医療施策に関する基本的な計画（案）」の「ゲノム医療」は「ヒトゲノム医療」ではないか。本文6頁にUNESCOの「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」、19頁にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」等の指針を参考にしたとあり、UNESCOの指針では”Human Genome”と書かれている。ゲノム医療推進法や基本計画で「ヒトゲノム」に限定せず「ゲノム」としているのは、ヒト以外のゲノムの利用も想定しているためなのか。理由があれば示してほしい。障害者差別解消法が制定された経緯として、国連の人権条約への批准が背景にあるように、今後ヒトゲノムに関して国際的に条約が批准される可能性が考えられることから、国際的に用語を統一した方が良いと考える。</p>	<p>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、以下「ゲノム医療推進法」という。）第2条の規定において「ゲノム医療」は「個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療」と定義されており、これを引用しております。定義のとおり、ゲノム医療の対象はヒトに限定されております。</p>
<p>各論的な課題の記述となっていて、将来の発展を見据えたグランドデザインの記述が望ましい。ゲノム医学・医療は、今後研究を含め発展が期待され、健康管理、疾病の診療が大きく改善するという前向きの見通しを示して、その実現に向けてのグランドデザインを示すべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、「はじめに」において、「ゲノム医療の実現に向けた取組やその普及に当たって」、「個人の権利利益の擁護等の課題に対応し、良質かつ適切なゲノム医療を安心して受けられるような取組を推進することを目標とし、」本計画を定めることとしております。第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（1）ゲノム医療の提供の研究開発の推進（取り組むべき施策）に「遺伝子変異をはじめとするゲノムの変化が疾患へとつながる道筋の解明と、それに基づく新規の診断・治療法の開発や、臨床的に実用可能なバイオマーカー等の開発等によって新たな医療実装や産業振興につながるゲノム研究等を、AMEDの枠組みを通じて引き続き支援する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「第二に、ゲノム研究成果の患者への還元である。ゲノム研究は基礎研究分野にとどまったものが多く、臨床研究や検査・治療において患者がそのメリットを十分に享受できているとは言い難い。」という記載について、効果の高い治療法の開発も一部の疾患で実現しており、もっと前向きの捉え方で記述すべき。「患者がそのメリットを十分に享受できているとは言い難い」のはゲノム医学研究の現状であり、わが国の施策に起因する問題ではない。今後さらに発展させていく</p>	<p>「はじめに」の2段落目において、これまでの研究開発の成果として保険収載されたものなどを記載したうえで、御指摘の段落では課題について記載しております。その上で、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（現状・課題）に「難病の原因遺伝子の解明により新しい治療法の開発と実用化が進んでおり、遺伝子治療用製品が保険収載されている」と記載しております。また、</p>

<p>べき課題であるというような、前向きな書きぶりが望まれる。</p>	<p>第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (1)ゲノム医療の研究開発の推進【個別目標】に「我が国における研究開発、医療実装及び産業振興を支えるためのゲノム医療の研究開発とデータ基盤の構築を推進し、産学官による疾患の原因究明と治療法の開発を目指す。」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>不当な差別を受けないように配慮することは当然のことだが、診断が確定して治療法につながる場面もあるため、前向きな書きぶりも含めることが望まれる。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム医療の捉え方について、難病と呼ばれる遺伝性疾患を中心的な対象として位置づけているが、これではゲノム医療の将来の方向性を包含しているとは決して言えない。浸透率の低い疾患、孤発性疾患、個人の体質なども含め、より広い視野で捉えることが必要。</p>	<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進 (現状・課題) に「ゲノム医療は、ほぼ全ての診療領域に関係する」と記載しています。また、【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにする」と記載しており、さらに (取り組むべき施策) に「分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>今回のゲノム医療に遺伝子細胞治療が含まれるか。本計画の中での「ゲノム医療」の定義が「個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療」とされており、どちらかというがんゲノム解析によるオーダーメイド医療を想定されていると思う。確かに遺伝性疾患に対する遺伝子治療は上記の定義に含まれるが、CAR-T 療法や腫瘍溶解性ウイルス等は「個人の細胞の核酸」に関連はなく、上記の定義に含まれない。もし、遺伝子細胞を含めるのであれば「個人」の文言は削除すべき。</p>	<p>ゲノム医療推進法において「ゲノム医療」を「個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療」と定義しており、これを引用しております。</p>
<p>「ヒトゲノム配列の解読結果が公開された平成 15 (2003) 年」という書き出しだが、2003 年に達成したのはヒトゲノムの概要配列であり、精度の点では決して十分とは言えな</p>	<p>「解読結果が公開された」という表現は、ゲノム配列の解読が実現したと断言はしておらず、このままの表現とさせていただきます。</p>

<p>った。現在標準的に用いられている GrCh38/hg38 であるが、誤っているところが少なくない。ロングリードシーケンサーの進歩により、2022 年に Science 誌に、telomere、centromere の繰り返し配列の解読を含めてヒトゲノムの新たな配列が発表されているが (T2T CHM13v2.0) その検証は十分ではなく発展途上の状況であることを分かりやすく書く必要がある。「ゲノム配列の解読が実現した」と断言する記述は、ゲノムサイエンスの視点からは誤っている。</p>	
<p>「ゲノム研究は基礎分野にとどまったものが多く」とあり、確かにその側面はあるが、その一方で最近では CGP をコンパニオンとして使用する薬剤承認例もあり、今後増加傾向になると思われるため、以下を追記すべき。「(前略) そのメリットを十分に享受できているとは言い難い。また、諸外国では CGP がコンパニオン診断薬として薬剤承認されるケースも増えてきており、これを起因としたドラッグ・ラグ、ドラッグ・ロスも患者アクセスの障壁になっている。」</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「患者が遺伝子関連検査の結果に基づいた適切な治療を選択することができるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム医療において診断・治療に偏る現状を踏まえ、未発症段階からの予防や先制医療の視点を強化し、一般住民のゲノム情報と健康調査データを基盤として体制構築に反映すべきではないか。また、ゲノム医療の特性である予防への貢献をどのように記述や施策に明確化するのか。</p>	<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(2)検査の実施体制の整備(現状・課題)に「医療で実施される遺伝子関連検査には、すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず、発症前の予測を目的とした検査も含まれる」と患者に限定しない旨記載しております。また、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)に「がん、難病、認知症等の疾患レジストリ、ゲノム・コホート研究で得られた成果や検体に関する情報をデジタル化した加工データや疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>本項の中核を成す記述は、我が国のゲノム医療に関しては、未だ課題が山積していることを明示することである。課題として、「第二に、ゲノム研究成果の患者への還元」とあるが、なぜ「患者」だけなのか。法律の第3条の3項において「将来の健康状態を予測し得る」ことをゲノム情報の特性</p>	<p>御指摘のとおり、研究成果は社会全体に還元されるべきと考えており、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(2)検査の実施体制の整備(現状・課題)に「医療で実施される遺伝子関連検査には、すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみ</p>

<p>と挙げている通り、予測が可能であり予防につなげられることがゲノム医療の大きな特性である。その特性を最大限に活かすならば、ゲノム研究成果を還元するのは、患者のみならず、健常者を含む一般住民、ひいては、私たちの住む社会全体であるべき。</p>	<p>ならず、発症前の予測を目的とした検査も含まれる」と患者に限定しない旨記載しております。御指摘の「はじめに」の箇所については、諸課題の一例として記載しているものです。なお、第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（1）ゲノム医療の研究開発の推進（取り組むべき施策）に「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「第一に～、ゲノム医療は困難を抱えた患者やその家族に対する希望となるものであり～「患者起点・患者還元」の理念下とあるが、全体を通して、患者やその家族に限って享受できるような表現が多く見られるが、患者ではなく国民一人ひとりが享受することが可能であることを中心として書き換えていただきたい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>がんや難病に加え、多因子疾患や一般住民を対象とした取組の重要性を明記すべきではないか。特に、日本の一般住民10万人規模の全ゲノム解析で構築されたリファレンスパネルはゲノム医療の基盤として不可欠であり、その重要性和整備実績を「はじめに」や関連項目に記載する必要があるのではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（2）情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備（取り組むべき施策）に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する。具体的には、バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークの大規模なバイオバンクの研究データをつなぐ情報基盤やルールを引き続き整備するとともに、現在利活用可能なゲノムデータ以外にも、社会的要請が高い臨床研究データ等との連携を令和7（2025）年度より順次開始する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>基本計画には、施策の評価方法や中間報告の時期など、具体的な実行スケジュール（ロードマップ）を明示すべきである。評価・見直しは、ボトムアップとトップダウンの両面から随時行い、半年ごとに指定機関からの報告を義務付けるなど、具体的な仕組みが必要。また、第三者機関による現場訪問や、患者・家族・一般国民の意見を取り入れることも不可</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。第2 分野別施策と個別目標にある（取り組むべき施策）に、スケジュールを含めて記載しています。なお、第3 3.必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化に「将来にわたって必要かつ適切なゲノム医療を提供するため、効率のかつ持続可能なゲノム医療施策を実現することが重要</p>

<p>欠であり、評価の方法や体制についても明確に記載すべきである。</p>	<p>である」と記載し、第3 4. 基本計画の評価・見直しに「基本計画で掲げる施策の実行に関する具体的な実施工程を早期に定め、計画期間における施策の達成状況を適時に評価するものとする」、また、「基本計画の計画期間が終了する前であっても、必要があると認めるときは、基本計画を変更するものとする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「ゲノム情報」の定義について、「人の細胞の核酸を構成する塩基の配列若しくはその特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に関する情報」と記載されているが、もっと平易な分かりやすい定義や表現を検討し明示してほしい。現状の定義から何を指すのかイメージすることが困難である。</p>	<p>「はじめに」の脚注3において「ゲノム情報」についてゲノム医療推進法の規定を引用しつつ、補足として「当該情報が子孫へ受け継がれるかどうかを問わない。塩基配列の文字列だけでなく、疾患へのかかりやすさ等、塩基配列に解釈を加えて医学的な意味を有する情報を含む」と規定しております。</p>
<p>「国民がゲノム医療を享受する機会を」の「享受する」という表現は、医療者の上から目線と受け取られる可能性があるため、より対等な表現に修正することを検討していただきたい。</p>	<p>ゲノム医療推進法（基本理念）第3条第1号の規定「ゲノム医療の研究開発及びゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること」を踏まえ、「享受」という用語を使用しております。</p>
<p>「我が国のゲノム医療に関しては、未だ多くの課題が山積」とした上で、「第三に、ゲノム医療に関する国民の理解と啓発」と書かれ、国民の理解が課題としている。課題は、国民のそれぞれに対するリーチの不足、発信の不足、情報公開と対話機会の創出の不足だと認識すべきであり、その書きぶりを改めるべきである。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、「はじめに」の6段落目「しかしながら、未だ成長段階にあるゲノム医療に対して、国民全体が正しい理解をする機会や、発生した問題に対処するための仕組みが整備されているとは言い難い」と記載のうえで第2 1. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（3）教育及び啓発の推進（取り組むべき施策）に「国は、国民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者・市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校、職域、医療機関等において、教育及び啓発を図る。具体的には、令和7年度中に啓発資料等の内容の具体化及び周知を図るとともに、令和8年度以降、全国の学校、職域、医療機関等に対して周知を行う。また、令和7年度以降、ゲノム医療に関する患者・市民向けのセミナー等を実施する。」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>診断・治療のみならず、予防についての記載が必要である。諸外国におけるゲノム医療や精密医療の推進方針において</p>	<p>御指摘のとおり、ゲノム医療においては診断・治療のみならず、未発症者に対する予防も重要な柱の一つ</p>

は、「診断・治療」、「予防」、「研究」が重要な柱となっている。しかし、基本計画案では全体として記載が診断・治療に偏っており、予防に関する記載がほとんどなく、「はじめに」においてゲノム医療には患者に対する診断・治療のみならず、未発症者に対する予防が含まれることを明示し、そのうえで、分野別施策の該当箇所に予防に関する記載を入れていただきたい。

であり、基本計画においてもその意義は認識しております。基本計画では、ゲノム医療推進法第1条の規定「ゲノム医療が個人の身体的な特性及び病状に応じた最適な医療の提供を可能とすることにより」に基づき、まずは診断・治療を必要とする国民への医療提供を念頭に記載しておりますが、予防に関する記載も含まれております。具体的には、第2-3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)において、「疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している」と明記されており、予防も研究開発の重要な対象として位置づけております。また、(取り組むべき施策)においても、「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、予防に資する技術開発への支援も含まれております。今後、予防の位置づけの明示については、関係府省庁と共有し、基本計画のさらなる充実に向けて検討を進めてまいります。

第1 全体目標と分野別目標

「②ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み」という記載は、生殖細胞系列のゲノム遺伝子操作を前提とした書きぶりであるが、どのような背景で記載されたものか。極めて重大な課題であるため、もっと慎重な書きぶりが必要である。

ゲノム医療推進法(基本理念)第3条第2号の規定「ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み」より引用しております。なお、第2-1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(2)生命倫理への適切な配慮の確保(取り組むべき施策)に「次世代に受け継がれ得る遺伝情報改変技術等を用いた研究や臨床応用に係る課題への対応や、NIPT等の出生前検査等について、引き続きヒト胚及び人の発育並びに将来の世代への影響やノーマライゼーション等の視点から検討を行う」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。

mRNA ワクチンは遺伝子治療等の関連技術であるということに触れられないよう、一般には遺伝子治療と結びつかないような言い回しの広報が意図的になされてきたため、人間の尊厳及び人権が守られるような厚生労働行政が行われている

いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2-1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(2)生命倫理への適切な配慮の確保【個別目標】

<p>ない。ゲノム医療施策を進めることばかり考えるのではなく、倫理や人権についての認識が全般に不足していることを鑑み、より慎重な議論を経る必要がある。</p>	<p>に「ゲノム医療における生命倫理に関する課題を踏まえ、ゲノム医療の提供及び研究開発に当たり、ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、不当な差別等の防止や個人の自己決定権の尊重を軸として、倫理的な観点から適切な配慮が確保されることを目指す。」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第1 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等</p>	
<p>ゲノム医療に関する教育・啓発では、不当な差別の防止だけでなく、ゲノム情報の利活用による恩恵（予防・診断・治療の質向上や個別化医療の実現）についても、国民に分かりやすく伝えることが重要である。正の側面への理解が乏しいままでは、社会的忌避感や過剰な自己防衛的反応を招く恐れがある。また、「適切な理解」という表現は一面的であり、行政・医療・研究の立場からの情報発信と国民との双方向のコミュニケーションを重視すべきである。差別防止の文言も、国・行政機関が必要な措置を講じることや、情報へのアクセス性の確保、関係者と国民との対話促進など、より具体的かつ実効性のある表現に改めるべきである。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（1）差別等への適切な対応の確保（現状・課題）に「国民が、親から子へ次世代に遺伝形質を伝えるゲノムの働きを理解し、個々のゲノムの違いがもたらす多様性を認め、受容や相互理解、生命倫理への理解が促進することにより、ゲノム情報を取り扱うことに対する社会全体のリテラシーの向上を図ることが必要である」とゲノム全般に関する理解の重要性を記載し、また（3）教育及び啓発の推進（取り組むべき施策）に「国は、国民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者・市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校、職域、医療機関等において、教育及び啓発を図る」と記載しており、ゲノム全般について国民が適切に理解にできるよう、当該方針に基づき教育及び啓発を図ってまいります。</p>
<p>「また、ゲノム情報の利用目的の如何に関わらず、生命倫理や個人の権利利益の擁護の観点等も踏まえた適正な取扱いを推進する。」の「利用目的の如何に関わらず」という文言だが、どのような利用目的であっても適正な取扱いさえできていれば利用してもよい、というわけではないので、この文言は削除すべきである。</p>	<p>ゲノム情報の利用において、医療従事者、研究者等は、個人の情報に関する法令、指針等を遵守することが求められます。そのうえで、この文言は「如何なる利用目的においても、適正なゲノム情報の取扱いを推進する」ことを指しております。第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（4）ゲノム情報の適正な取扱いの確保（取り組むべき施策）に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討するとともに、医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>

<p>「患者等を保護する」という表現は、過去のハンセン病対策を想起させるため不適切であり、「権利の擁護」に修正すべきである。権利が守られてこそ、患者・市民の意義ある参画が可能となる。また、参画の目的は単なる理解促進ではなく、意見を施策に反映させることにある。したがって、該当文は「権利の擁護体制の整備及び患者・市民参画を推進し、ゲノム医療に対する理解を促進し、意見を施策に反映することで、ゲノム医療の更なる発展に繋げる」とするのが望ましい。</p>	<p>第1 1.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等について、いただいた御意見を踏まえ、表現を下記のとおり修正させていただきます。「(修正箇所下線) そのうえで、<u>患者等の個人の権利及び利益が尊重されるようにするための体制の整備</u>及び患者・市民参画を推進し、ゲノム医療に対する理解を促進することで、ゲノム医療の更なる発展に繋げる」</p>
<p>第1 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築</p>	
<p>「医療の均てん化」と「専門性の高い診療」を日本の医療制度で実現することを目指すなら、極めて困難な課題と思うが、具体的な方策やグランドデザインが示されていない。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>遺伝子情報に基づく治験や臨床研究へのアクセスが困難な現状を踏まえ、患者と医療者への相談支援体制を整備し、JRCT など情報基盤を改善して、患者が治験や臨床研究に参加しやすい仕組みを構築すべきではないか。また、患者本人への支援に加え、患者に関わる医療者への支援体制の整備も重要である。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「患者が臨床試験・治験に参加しやすくなるよう、分散型臨床試験を含めた体制の構築、未承認薬や適応外薬を使用する場合を含む患者申出療養制度や拡大治験等の適切な活用等についても、検討を進めていく必要がある」と記載しております。また、【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。さらには、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(3) 相談支援に係る体制の整備(取り組むべき施策)に「ゲノム研究の対象者が必要な相談支援を受けることができるよう、ゲノム研究者による適切な相談支援体制の整備を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>

<p>法の基本理念において、「幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること」を掲げ、「2. ゲノム医療等を提供するための体制構築」において、世界の平均的な水準にさえ達していないものがあり、それを実現することが第一であると考ええる。</p> <p>まず一つ目は、遺伝カウンセリング体制の充実である。本計画案では「遺伝カウンセリング」の重要性が繰り返し指摘され、「国民誰もが必要な時に受けられるよう」と記載されている。しかし、「遺伝カウンセリング加算」は保険収載されている遺伝学的検査を実施した場合のみに適応される検査判断料である。「遺伝カウンセリング」は検査を受検するかしないかを判断することも含めた医療行為である。本計画案では、「個人の自己決定権の尊重」などの生命倫理への配慮の点を重視しているが、遺伝カウンセリングが通常の保険診療として行えない状況は、自己決定権が尊重されているとは言えず、早急に改善する必要がある。結果として自費での遺伝カウンセリング料を設定している施設が多いが、患者の費用面の負担だけでなく、混合診療を避けるために別日の来院を余儀なくされ、受診の大きな障壁となっている。遺伝カウンセリングに対応する診療報酬が公に認められていないことは、病院として専門人材を雇用することや遺伝カウンセリング体制の充実に大きな障壁となっている。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(3)相談支援に係る体制の整備(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」、また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(6)人材の確保(取り組むべき施策)に「関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>DTCについては、一部の企業などが採用時にも使用する例が報告されており、取り扱いに懸念をしている。そこで、以下の一文を追加してはどうか。「(前略)検査サービスの質と信頼性の確保を図ると同時に、就学、就労などの採用時に用いることなどを禁止するなど、広告を含めた規制強化を図る。」</p>	<p>第2 1.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(1)差別等への適切な対応の確保(現状・課題)に「労働分野における不当な差別等を防止するため、採用選考、採用後にゲノム情報の収集を行わないことや、ゲノム情報を根拠に本人の望まない配置転換や解雇を行わないこと等を雇用者に求める「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保(労働分野における対応)」」を記載しております。また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(5)医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保【個別目標】に「DTC 遺伝子検査サービス等が関係法令による適切な規制及び制度的なガバナンスの下で実施されるようにするための環境整備を図る」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>医療以外の目的で行われる消費者向け(DTC)の遺伝子関連検査に関して、関係法令に基づく「解釈」が具体的に何を</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(5)医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の</p>

<p>指すのかを明示し、ガイドライン策定を含むのかを明確化すべきではないか。また、検査の質だけでなく利用目的の適切性についても規定を明示すべきである。</p>	<p>質の確保（現状・課題）に「医業に当たらない領域における遺伝子関連検査に係る規制はないため、結果として検査の信頼性に問題があったとしても行政側の関与が難しい状況にあると指摘されている。そのため、厚生労働省は、医師法等を所管する立場から、医行為と非臨床の消費者向け検査サービスに係る法的な課題の検討を進め、非臨床の消費者向け検査サービスの外縁の明確化に向けた取組を開始した」と記載しております。これについて、（取り組むべき施策）に「令和7年度中に、「健康寿命延伸産業分野における新事業活動のガイドライン」（厚生労働省、経済産業省）において令和7年3月28日の改正で明確化された、遺伝子検査サービスも含めた DTC 検査サービスと医師法上の規制の関係を踏まえ、関係団体等に対する周知を行う。このほか国民の健康を守るため、前述のガイドラインについて必要な見直しを検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「さらに、医療以外の目的で行われる消費者向け（DTC）の遺伝子関連検査についても、関係法令等に基づいた解釈の明確化を図り、検査サービスの質と信頼性の確保を図る。」の「医療以外の目的で行われる」の文言だが、既に「個人の能力」や「進路選択」といった目的にまで利用が広がってきている現状を鑑みると、基本計画にこの表現が入ることこれらのビジネスを容認するよう取られかねず、この文言は削除すべきである。代わりに次の表現を提案する：「消費者向け（DTC）の遺伝子関連検査については、関係法令等に基づいた解釈の明確化を図り、検査サービスの質と信頼性の確保を図ると共に、不適切な目的での利用が行われないよう適切な監督を行う。」</p>	<p>ゲノム医療推進法第17条の規定「医療以外の目的で行われる個人の細胞の核酸に関する解析（その評価を含む。）についても、科学的知見に基づき実施されるようにすることを通じてその質の確保を図る」を踏まえて記載しております。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（5）医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保（取り組むべき施策）に「医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービスについて、消費者の誤解回避及び国民の健康に配慮した必要な見直しを行う等、適切な枠組みの早期構築に向けて継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「また、医療現場における不当な差別等が行われることなく、安全で質の高いゲノム医療が提供されるよう、医療従事者等に対する教育や啓発を行うとともに」の記載について、医療現場で差別を行わないのはゲノム医療に限らず当然のことである。医療者が差別をしているかのような前提で捉えられる表現は削除を希望する。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（1）差別等への適切な対応の確保（現状・課題）に、がん及び難病の患者団体を対象にした調査における、医療従事者等からの言動により傷ついた経験があるという報告を記載しております。（参照：第7回ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ 資料2, 資料3 https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_41688.html）そのため（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療に関連しうる幅広い医療従事者等がゲ</p>

	<p>ノム医療への理解を深めるための啓発の具体化を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第1 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進</p>	
<p>希少性の高い遺伝性疾患の疾患原因遺伝子解明の困難さを踏まえ、その克服のための方策と多因子疾患・孤発性疾患の発症機構解明に向けた研究のグランドデザインを示すべきではないか。</p>	<p>第1章では総論を、第2章からは各論を記載しております。なお、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進【個別目標】では「我が国における研究開発、医療実装及び産業振興を支えるためのゲノム医療の研究開発とデータ基盤の構築を推進し、産学官による疾患の原因究明と治療法の開発を目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>デジタル技術の進歩は早く、現在の医療者の働き方改革に基づいた診療の効率化について、DX 活用の言葉を明記してはどうか。「(前略) 専門的な知識及び技術を有する人材の確保・養成・資質の向上を図る。研究開発の以上の取り組みにあたっては、本分野の開発スピードに応じた事業の効率化も求められることから、DX を活用した人材育成、相談支援の充実を図る。」</p>	<p>第1章では総論を、第2章からは各論を記載しております。なお、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)に「遺伝子バリエーションと疾患発症の関連性、レジストリ等の医療データや ICT、AI 等を活用した新たな診断・介入法の実装、無形の医療技術やそれに関連するシステムの改善・改良を目指したデータ収集等の研究を支援し、その成果のデータシェアリングを推進してきた」と記載し、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載しております。また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」こと及び第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(6)人材の確保(取り組むべき施策)に「関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(1)差別等への適切な対応の確保</p>	
<p>遺伝情報の不適切な影響が及ぶ範囲の記載について「家族や子孫」に代えて「血縁者や同じ遺伝的形質を共有しうる</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、「子孫」はゲノム医</p>

<p>人々」とすることを提案する。</p> <p>国連のヒトゲノム宣言もヒトゲノム研究に関する基本原則も、遺伝情報の不適切な影響が及ぶ範囲について、患者本人の「家族」「近親者」を超え、遺伝的な形質を共有しうるより広い集団の人々や同じ属性のコミュニティ(疾患集団を含む)を想定した文言を採用している。遺伝情報による差別を「家族」「子孫」に関することにとどめることは、ゲノム医療や精密医療におけるスティグマやその余波に関する検討をあまりに限定的に捉えており、国際的な議論とも合わない。</p>	<p>療推進法(基本理念)第3条第2号の規定「ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み」から、「家族」は同条第3号の規定「生まれながらに固有で子孫に受け継がれうる個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族においても」から引用しております。</p>
<p>遺伝的特徴に基づく差別に関して、国会決議(第214回国会、決議第1号)に言及するべきである。この文書では差別(あるいは「差別等」)への対応は重要な検討課題の一つとされている。国連のヒトゲノム宣言を挙げ、「何人も、遺伝的特徴に基づいて、人権、基本的自由及び人間の尊厳を侵害する意図又は効果をもつ差別を受けることがあってはならない」に言及しているが、国内的には上記の両院決議とその背景に学ぶことも極めて重要である。旧優生保護法において「遺伝性身体疾患又は遺伝性奇形を有しているもの」等を対象として各種の措置を行なったことを反省し、「およそ疾病や障害を有する方々に対するあらゆる偏見と差別を根絶」「全ての個人が疾病や障害の有無によって分け隔てられることなく尊厳が尊重される社会を実現すべく、全力を尽くすことをここに決意する。」とされている。この責任は立法府および行政(政府)も等しく負うものともされており、かつここにも記載された「国及び地方公共団体は連携して、偏見や差別の根絶を図ること」とあることは、まさに今回の検討の重要な背景として位置付けられなければならない。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 1.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(2)生命倫理への適切な配慮の確保【個別目標】に「ゲノム医療における生命倫理に関する課題を踏まえ、ゲノム医療の提供及び研究開発に当たり、ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、不当な差別等の防止や個人の自己決定権の尊重を軸として、倫理的な観点から適切な配慮が確保されることを目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報の研究目的での取り扱いについて、検討が滞っている「ヒトゲノム研究に関する基本原則」の更新に取り組むべきである。この文書は国連のヒトゲノム宣言を引用しているが、国内でこれに対応して策定された旧・科学技術会議生命倫理委員会によるヒトゲノム基本原則(2000年)に言及していない点は不自然である。これは「ヒトゲノム研究にたずさわる研究者や医師などの関係者が遵守すべき倫理規範」「ヒトゲノム研究に必要な試料を提供する立場の人や、広く一般社会が念頭におく基本的考え方となるべきもの」として検討・採択されたものであり、今日においても文部科学省が所管する文章として残っている。研究目的での情報の取り扱い、ゲノムの多様性と人権への配慮、差別の禁止、社会</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>

<p>への説明や教育の普及など、まさにこの計画の骨格になる検討が先行して行われていた。同一の倫理的原則を軸とした総合的な制度設計が求められる中、議論が分断的に進められることは望ましくない。今回の計画の中でこの原則とその改訂のあり方についても位置付けるべきである。</p>	
<p>保険会社の商品が充実することも、ゲノム医療の社会実装に必要不可欠であると考え。そのためには、差別への対応を基盤としつつ、商品組成においてゲノム医療の周知など含めて保険会社がより積極的になれる仕組みも必要であると考え。Q&A への追記に関し、上記を考慮いただきたい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>現行計画では教育・啓発や相談窓口整備が示されているが、ゲノム情報の唯一無二性や生涯不変性を踏まえ、労働・保険・教育・金融などでの遺伝子差別を未然に防ぐため、罰則を伴う差別禁止法の制定を検討し、基本計画に法整備の方向性や検討体制を明示すべきではないか。教育や啓発だけでは差別防止は不十分であり、法的枠組みによる救済制度の確保、差別の定義や合理的区別との線引きに関する議論と社会的合意形成も必要である。さらに、差別懸念を払拭し、国民が安心してゲノム医療や研究に参加できる環境整備を図ることが不可欠であり、そのための予算措置も基本計画に明記すべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。差別防止については、労働分野において、必要性のない遺伝情報の収集等が違反行為とみなされる場合、罰則の対象となる可能性があります。生命保険分野では罰則規定はありませんが、生命保険協会等が「遺伝情報の取扱いに関する Q&A」を作成し、公表しています。このように労働や保険分野においては対応策が示されています。</p> <p>本計画は、ゲノム医療推進法の規定に基づき、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定するものです。ゲノム医療推進法第 16 条の規定「国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題(次条第 2 項において「差別等」という。)への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする」に基づき、差別等への適切な対応の確保として国が講じる施策について、本計画で定めております。以下に、具体的な施策を挙げます。</p> <p>差別への対応方針については、第 2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(1) 差別等への適切な対応の確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報による不当な差別等に関する事例を収集・共有するとともに、ゲノム情報による不当な差別等への対応方針を、研究等を通じて検討・作成し、その防止に係る対策を実施する」と記載しており、研究班による検討等を踏まえて取組を進めてまいります。</p> <p>教育・啓発については、第 2 1. ゲノム全般につ</p>

	<p>いての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（３）教育及び啓発の推進【個別目標】に「国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達・教育段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す」と記載しており、不当な差別等への対応及び教育・啓発について、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p> <p>相談体制については、第２ １.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（１）差別等への適切な対応の確保（取り組むべき施策）に「ゲノム情報による不当な差別を受けた者等が相談することができる窓口や救済制度等について広く周知を図る。具体的には、令和７年度中に、不当な差別を受けた場面等に応じて、法務省の人権擁護機関の人権相談窓口、都道府県労働局及び労働基準監督署の総合労働相談コーナー、金融庁の金融サービス利用者相談室、生命保険協会の生命保険相談所等の窓口に対してゲノム情報による不当な差別等に関する相談を行うことができることを周知するとともに、作成したＱ＆Ａを活用する等により相談対応体制の整備を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p> <p>なお、当該施策に係る予算については、第３ 良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項 ３. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化に「良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するためには、各取組の適切な評価と、各取組の着実な実施に向けて必要な財政上の措置を行っていくこと等が重要である」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、不当な差別等の防止や個人の自己決定権の尊重を軸として、倫理的な観点から適切な配慮が確保されることを目指す。」という部分について、個人の権利利益の擁護が、ゲノム研究の発展や医療実装を阻害するかのような表現を国の基本計画に謳うことは適切ではないと考える。かつて「優生保護法」という人権侵害が行われたことへの反省があるのであれば、ゲノム医療が最も重視しなければいけないことは「人権の尊重」であることは明らかである。従って、</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第１ １.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等に「ゲノム医療を受ける患者及びその家族等が、ゲノム情報による不当な差別等を受けることがないように、国民に対して、ゲノムに関する適切な知識を教育・啓発する。また、ゲノム情報の利用目的の如何に関わらず、生命倫理や個人の権利利益の擁護の観点等も踏まえた適正な取扱いを推進する。そのうえで、患者等</p>

<p>次のような表現を提案する：「ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ」という部分は削除すべきだと考える。また、実効性のある体制整備を進めるために、後半部分に「法制度を含めた体制整備を行う」を追記する。</p>	<p>の個人の権利及び利益が尊重されるようにするための体制の整備及び患者・市民参画を推進し、ゲノム医療に対する理解を促進することで、ゲノム医療の更なる発展に繋げる」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>基本計画における「不当な差別等への対応」について、用語の定義や表現が不十分であるため、「不当な差別」という表現を「差別」に統一し、差別の定義や範囲、正当な区別との線引きを明確化すべきではないか。また、「差別等」の「等」が指す具体的内容（偏見、精神的苦痛など）を示し、国民の理解を促す必要がある。これらを踏まえ、基本計画には定義の明確化、社会的合意形成のプロセス、具体例の提示を盛り込むべきである。</p>	<p>「不当な差別」については、ゲノム医療推進法第16条の規定「国は、ゲノム医療の研究開発及び提供の推進に当たっては、生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報による不当な差別その他当該ゲノム情報の利用が拡大されることにより生じ得る課題（次条第2項において「差別等」という。）への適切な対応を確保するため、必要な施策を講ずるものとする」を引用しております。「差別等」についても同法第16条の規定に基づいております。その例として、第2 1.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（1）差別等への適切な対応の確保（現状・課題）に「我が国においても、ゲノム情報に基づく就職や就労（人事評価等）、生命保険の引受け・支払い、あるいは結婚等における、不当な差別等に関する事例が報告されている。がん及び難病の患者団体を対象にした調査によれば、医療従事者、家族・親族、友人、職場の同僚等からの言動により傷ついた経験のほか、インターネット上の匿名の投稿者からの誹謗中傷を経験していたとの報告がある」と記載しています。また、（取り組むべき施策）に「ゲノム情報による不当な差別等に関する事例を収集・共有する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報に基づく不当な差別と合理的な区別について社会的合意形成をするために、患者・市民参画（PPI）の市民パネルを活用して進めて行く具体的な方針を基本計画に盛り込んでいただきたい。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」ことを、（取り組むべき施策）に「ゲノム医療の提供に際しては倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載してお</p>

	<p>り、当該方針に基づき取組を進めてまいります。また、第3 1. 関係者等の連携協力の更なる強化に「各種協議の場に患者・市民が参画する機会を確保し、ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるようにするよう努めるものとする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>当事者のサポートを充実させるため、第三者機関の設置を要望する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>合理的な区別の線引きをより具体化する。安全と人権の境界を明確化する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>最初に「(1) 差別等への適切な対応の確保」がくることに著しい違和感がある。せめて「(3) 教育及び啓発の推進」を最初にもっていくことを提案する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、「ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ」においては、「差別等への適切な対応の確保」及び「教育及び啓発の推進」について、いずれも重要な課題として複数回にわたり議論が行われております。全体目標である「個人の権利及び利益を尊重しながらゲノム医療を推進することで、国民の健康に寄与することを目指す」のためには両者とも不可欠であり、優先順位を一概に定めることは難しいと考えております。今回は、現時点で課題として生じている「差別等への適切な対応の確保」を先に記載しましたが「教育及び啓発の推進」も重視して取組を進めてまいります。</p>
<p>「ゲノム情報を理由とした不当な差別等があった場合にも安心かつ確実に相談ができるよう、相談窓口の整備及び充実を図るとともに、広く周知を図る。」との表現における「窓口」が、法務省の人権擁護機関や金融庁の相談室などに限定されているように見える。より幅広い国民を対象とするため、病院の相談窓口や保健所なども加えることを希望する。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等 (1) 差別等への適切な対応の確保 (取り組むべき施策) に「具体的には、令和7年度中に、不当な差別を受けた場面等に応じて、法務省の人権擁護機関の人権相談窓口、都道府県労働局及び労働基準監督署の総合労働相談コーナー、金融庁の金融サービス利用者相談室、生命保険協会の生命保険相談所等の窓口」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>DTCについては、一部の企業などが採用時にも使用する例が報告されており、取り扱いに懸念をしている。そこで、以下の一文の追加を提案する。「(前略) 不当な差別等の防止に係る対策を検討・実施し、周知徹底する必要がある。またサービスの質が不確かな DTC 検査を、就学、就労などの採用時に用いることなどを禁止するなど、広告を含めた規制強化も必要である。」</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等 (1) 差別等への適切な対応の確保 (現状・課題) に「労働分野における不当な差別等を防止するため、採用選考、採用後にゲノム情報の収集を行わないことや、ゲノム情報を根拠に本人の望まない配置転換や解雇を行わないこと等を雇用者に求める「ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (労働分野における対応)」」を記載しております。</p>

	<p>また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(5) 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保【個別目標】において、「不当な差別等や情報流出の防止、個人の自己決定権の尊重を軸に、医療以外の目的で行われる解析についても消費者の適切な理解の下で行われるよう、DTC 遺伝子検査サービス等が関係法令による適切な規制及び制度的なガバナンスの下で実施されるようにするための環境整備を図る」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>がん遺伝子パネル検査は、がんに罹るすべての患者を対象に提供される可能性があるため、現在ゲノム医療に中心的に関わっている遺伝性疾患の患者やがんの経験者に限らず、医療へのゲノム情報の利活用の状況や展望、諸課題について広く知らせてまだがんに罹っていない多くの国民も、法や社会制度についての議論に加わる必要がある。</p> <p>疾病予防や治療、健康維持にゲノム情報を利活用するという新しい技術や方法を前提とする社会において、職場や学校への実効性のある対策、差別や偏見をなくするための価値観や社会倫理について広く丁寧に議論をしていく必要がある。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(1) 差別等への適切な対応の確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報による不当な差別等に関する事例を収集・共有するとともに、ゲノム情報による不当な差別等への対応方針を、研究等を通じて検討・作成し、その防止に係る対策を実施すると記載しております。また、第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(3) 教育及び啓発の推進(取り組むべき施策)に「国民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者・市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校、職域、医療機関等において、教育及び啓発を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(2) 生命倫理への適切な配慮の確保</p>	
<p>NIPT について、現行制度は科学的・臨床的有効性を十分に発揮できず、倫理的配慮による対象や報告内容の制限が高度でより有用な検査への移行を妨げている。認証医療機関の拡大は未認証機関の抑制に効果がなく、営利目的の未認証機関が依然存在する。臨床研究による実施も現場ではハードルが高く、実用化への期待は低い。この状況はゲノム医療全体への不信につながる恐れがあり、制度の見直しと未認証機関への実効性ある対策、さらに早急な検討と具体的な規制導入が必要ではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>着床前遺伝学的検査(PGT-M)についての記載がない。また、検査実施にあたっては「産婦人科医だけでなく小児科医等」に加え、「遺伝医学を専門とする職種」も連携に含めることを希望する。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等(2) 生命倫理への適切な配慮の確保(取り組むべき施策)に「NIPT 等の出生前検査等」とし、御指摘の検査については「等」に含まれ</p>

	<p>る記載にしております。また、「産婦人科医だけでなく、小児科医等、多職種との連携が必要である」の記載においても、「遺伝医学を専門とする職種」が含まれる記載にしております。</p>
<p>生命倫理に関する課題について、価値観の多様性を踏まえた議論を継続的に行うため、政府が社会的合意形成を進める公的プラットフォームの構築が必要ではないか。また、技術進歩に対応するため、課題への検討は遅滞なく行うことを明記し、特にゲノム編集技術の臨床応用については、厚生労働省の専門委員会（厚生科学審議会科学技術部会ゲノム編集技術等を用いたヒト受精卵等の臨床利用のあり方に関する専門委員会）の議論に沿って法的規制の整備を基本計画に示すべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（2）生命倫理への適切な配慮の確保（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、次世代に受け継がれ得る遺伝情報改変技術等を用いた研究や臨床応用に係る課題への対応や、NIPT 等の出生前検査等について、引き続きヒト胚及び人の発育並びに将来の世代への影響やノーマライゼーション等の視点から検討を行う」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（3）教育及び啓発の推進</p>	
<p>「ゲノムリテラシー」の定義が不明確であり、どのような内容を指しているのかを明示する必要がある。単なる生物学的知識にとどまらず、本基本計画の主旨であるゲノム医療施策に関連するリテラシーが含まれているのか。倫理・法・社会的課題（ELSI）に関するリテラシーも含めた教育・啓発が重要である。</p>	<p>ゲノム医療推進法第18条の規定「国は、国民がゲノム医療及びゲノム医療をめぐる基礎的事項についての理解と関心を深めることができるよう、これらに関する教育及び啓発の推進その他の必要な施策を講ずるものとする」に基づき、「ゲノムリテラシー」とは、ゲノム医療とゲノム医療をめぐる基礎的事項について正しい情報を入手し、理解する能力を想定しております。第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（3）教育及び啓発の推進（現状・課題）に「初等・中等教育段階から、児童及び生徒の発達段階を踏まえながら、ゲノムや遺伝に関する啓発を行うことが望ましい」と記載しております。また、【個別目標】に「国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達・教育段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>P23における「医療者のゲノムリテラシー」について、P11における「国民のゲノムリテラシー」とは異なる内容であると推察するが、その違いが明示されていないため、両者の違いを具体的に記載していただきたい。</p>	<p>「ゲノムリテラシー」という言葉の意味は共通ですが、その理解の深さや求められる内容には違いがあると考えます。つまり、「医療従事者等のゲノムリテラシー」では、「国民のゲノムリテラシー」で求められる基礎的事項や理解に加え、より高い専門性と倫理観が求められます。第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（現状・課題）に「医</p>

	<p>療従事者等からの患者等への不適切な発言が偏見や不快な経験につながることもあることから、医療従事者等のゲノムリテラシーの向上を図ることも必要である。特に、ゲノム医療に関わらない医療従事者等は、「ゲノム医療や遺伝性疾患への理解に乏しい場合がある」と記載しております。そのため、医療従事者等のゲノムリテラシー向上のために（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療に関連しうる幅広い医療従事者等がゲノム医療への理解を深めるための啓発の具体化を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>初等・中等教育におけるゲノムや遺伝に関する啓発には賛同するが、文部科学省との連携のもと、教材作成や教育方法について具体的な進め方を明示すべきである。差別防止の観点からも、発達段階に応じた教育が重要であり、図や映像を活用した電子教材の導入も検討すべきである。また、啓発資料の作成にあたっては、患者・市民の視点だけでなく、子どもの発達心理に精通した専門家の意見も反映させる必要がある。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（3）教育及び啓発の推進（現状・課題）に「初等・中等教育段階から、児童及び生徒の発達段階を踏まえながら、ゲノムや遺伝に関する啓発を行うことが望ましい。その際、当該内容は、児童及び生徒にとって比較的難しい内容であることを踏まえ、資料や教育の在り方については工夫する必要がある」と記載しております。【個別目標】に「国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達・教育段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す」を記載しており、（取り組むべき施策）に「令和7（2025）年度中に啓発資料等の内容の具体化及び周知を図るとともに、令和8（2026）年度以降、全国の学校、職域、医療機関等に対して周知を行う。また、令和7年度以降、ゲノム医療に関する患者・市民向けのセミナー等を実施する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>社会全体のリテラシー向上：義務教育で実施されるべきであるが、資料やテキストを作成する側に問題があると考えられる。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>ゲノム医療の教育・啓発は、初等・中等・高等教育段階に限らず、卒業後の一般市民や医療従事者、法曹界など幅広い層を対象に行うべきである。国民全体がゲノム医療を理解・享受できるよう、国や自治体は関心の有無にかかわらず情報が行き渡るよう多様な手法で教育機会を提供する必要がある。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（3）教育及び啓発の推進【個別目標】に「国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達・教育段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す」、（取り組むべき施策）に「国</p>

	<p>民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者・市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校、職域、医療機関等において、教育及び啓発を図る」と記載しております。また、医療従事者については、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療に関連しうる幅広い医療従事者等がゲノム医療への理解を深めるための啓発の具体化を図る」及び「医師、看護師等の医療従事者の、ゲノム医療に係る知識の向上を図る」と記載しております。当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「国は、国民全体のゲノム医療についての関心と理解を深めるため、患者・市民視点を踏まえた分かりやすい啓発資料等を作成・活用し、学校、職域、医療機関等において、教育及び啓発を図る。」の部分について、分かりやすさの部分では患者・市民の視点が重要であるが、内容については「子どもの発達心理に精通した専門家の視点」が最も重要なため、これを加えた文章にしていきたい。</p> <p>また、後半部分の教育及び啓発について、教育や啓発の中で生じる不安や疑問、葛藤に対処できるように、特に子どもに向けて、不安や疑問を相談できる体制の整備をお願いしたい。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（3）教育及び啓発の推進（現状・課題）に「初等・中等教育段階から、児童及び生徒の発達段階を踏まえながら、ゲノムや遺伝に関する啓発を行うことが望ましい。その際、当該内容は、児童及び生徒にとって比較的難しい内容であることを踏まえ、資料や啓発の在り方については工夫する必要がある」と記載しております。また、【個別目標】に「国民全体への教育・啓発活動を年齢や発達・教育段階に応じて推進することにより、国民のゲノムへの理解を涵養し、生命やゲノムの多様性を認め合い尊重する社会を目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>米国の NIH に設置されている National Human Genome Research Institute : NHGRI はゲノム研究や医療の ELSI 問題や遺伝子差別の問題を学際的に研究し国民への教育啓発等の取組を長年行ってきた。日本においてもこれらの問題を真剣に検討し基本計画を実行していくにはワーキングレベルでは限界があり、NHGRI のような機関なりセンターを設置し多くの人材を配置することが必要であり、それに向けた検討を基本計画に盛り込むべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>国民・患者・当事者を含む協働的な倫理的ガバナンス体制の構築が必要である。現在の「理解促進」や「セミナー開催」などの一方向的な啓発では不十分であり、政策形成や指針策定のプロセスに当事者や市民が制度的に参画できる仕組みが求められる。また、意見の対立が生じる可能性もあるため、異なる立場の声を集約し、政策に反映するための具体的な方法を基本計画に明示すべきである。</p>	<p>第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（1）ゲノム医療の研究開発の推進（取り組むべき施策）に「ゲノム情報を取り扱う研究には倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載しております。また、第3 1. 関係者等の連携協力の更なる強化に</p>

	「各種協議の場に患者・市民が参画する機会を確保し、ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるように努めるものとする」と記載しております。当該方針に基づき取組を進めてまいります。
難病・希少疾患領域でゲノム医療の実効性と安全性を高めるには、多職種・診療科横断的な連携体制の整備が不可欠であり、臨床遺伝専門医、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラーなど具体的職種を明示すべきではないか。特に遺伝カウンセラーの国家資格化を含む制度整備、地域格差是正のためのオンライン活用、人材育成に向けた大学での専任ポジション確保や待遇改善も必要である。	第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「ゲノム情報を正確に解釈し、医療で用いるためには、関連する診療科の医師のほか、多職種の専門家を含む体制を整備することが望ましい」及び「遺伝カウンセリング体制の充実も必要となる。ゲノム医療をはじめとしたゲノム情報の利活用において、遺伝カウンセリングによる正しい理解の徹底は重要であり、特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。
第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進	
ゲノム医療は疾患未発症の方も対象とするため、「患者」という表現は適切ではない。「当事者」または「国民」などの表現に置き換えることを提案する。	いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、本文の文脈に合わせ「国民」「患者」を使い分けております。
遺伝情報は「家族」よりも広い範囲で「血縁者」と共有されるため、表現は「血縁者」がより適切である。また、「国民」ではなく「市民」という言葉を用いるべきである。	ゲノム医療推進法では「国民」(第1条、第3条第1号、第17条第1号、第18条)、「子孫」(第3条第2号)、「家族」(第3条第3号)という用語を用いており、基本計画でもこれに合わせています。
医療機関の体制構築:遺伝診療科がきちんと診療科として標榜できるか、あるいはその存在が公的に認められ、ゲノム医療に関する主導権あるいはリーダーシップを持てるようにしなければ、診療科横断的なゲノム医療は実現しないと考える。	いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。
研究と臨床の橋渡しの必要性についての記載を基本計画に追記し、医療機関、医療者の認定制度を作ることを提案する。研究と臨床現場の意識の乖離が大きく、患者が翻弄されている。また、ゲノム医療は専門機関だけで完結するものではなく、生涯にわたって影響するものであり、地域の医療機関が遺伝情報を適切に取り扱う体制を持っているか、医療者	いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。

<p>がゲノム医療について学んでいることは、患者にとっては非常に重要なことである。</p>	
<p>研究成果を臨床に取り入れる際の協議の場を設け、明確なルールを定めて運用する体制を構築することを提案する。なぜなら、実装という名のもとに過大な患者負担への転嫁がされないような歯止めが必要であるから。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>基本計画案は「がん」と「難病」に偏っており、ゲノム医療が幅広い分野に活用される可能性を踏まえ、より包括的な記載が必要ではないか。国民がゲノム医療を理解し関心を持つことは、将来的な人材確保にもつながる。また、遺伝性腫瘍症候群に関する医療制度整備は急務であり、欧米に比べ保険適用が遅れている点は「質の高いゲノム医療」の基盤整備として早急に対応すべきではないか。疾患による格差を防ぐため、がん・難病以外の分野も含めた施策推進を求める。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「ゲノム医療は、ほぼ全ての診療領域に関係する」と記載しています。また、【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、さらに(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しています。当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>がん登録の対象にゲノム情報を加えるべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>難病・希少疾患の多くが遺伝性であり、小児期に発症するケースが多いことから、新生児を対象とした全ゲノム解析の臨床実装を基本計画に明記し、推進すべきではないか。国内外の研究では、重症新生児へのゲノム診断が診断確定や治療方針決定に有効であることが示されており、早期診断・治療体制の整備が求められる。さらに、指定難病の遺伝学的検査の保険収載に関する記述に、新生児ゲノム解析の臨床的有用性や海外の実装状況を追記し、制度整備の必要性を明確にすべきではないか。国は、重症新生児への全ゲノム解析の早期医療実装を検討し、難病対策の一環として位置づけるべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(取り組むべき施策)に「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「希少疾患」についての言及が極めて限定的であり、表記もない。348ある指定難病の中でも患者数の少ない希少疾患は、特にゲノム医療の恩恵を受けるべき領域と考える。また、ゲノム医療の発展には国際的なゲノムデータの共有など海外諸国との協働も不可欠。ゲノム医療はグローバルな政策ア</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。本計画は、ゲノム医療推進法の規定に基づき、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定するものです。なお、「難病の患者に対する医療等に関する法律(平成26年法律第50号)」及び</p>

<p>ジェンダであり、国際社会は今後ますますゲノム医療の側面からも希少疾患対策を加速化することが予想される。国際潮流と歩調を合わせて、計画案全体を通じて「難病」あるいは「難病等」と言う表記を「難病・希少疾患」へ変更し、英語は「Rare Diseases」を含める形で訳出できるようにすべき。希少疾患の患者・当事者も対象としていることが明示的に理解できる包括的な計画案とすることを望む。これにより、日本の難病・希少疾患領域におけるゲノム医療政策が正しく国際的に認識され、さらに世界の知見が日本のゲノム医療に、ひいては日本の患者・当事者に還元されることが可能になると考える。</p>	<p>「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（厚生労働省告示第375号）」においては「難病・希少疾患」の用語を使用しておらず、また、希少疾病の中でも難病に相当するものが難病ゲノム医療の研究対象となっていることから、「難病」の表記については、このままとさせていただきます。</p>
<p>「さらに、遺伝カウンセリング体制の充実も必要となる。ゲノム医療をはじめとしたゲノム情報の利活用において、遺伝カウンセリングによる正しい理解の徹底は重要であり、特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である。」の部分について、遺伝カウンセリングの役割が「正しい理解の徹底」であるかのような表現は誤解を招くのではないか。患者を主体として考えれば、「正しい理解や心理・社会的な問題への支援」が遺伝カウンセリングの役割であり、このことを記載していただきたい。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（現状・課題）に「専門人材から提供される遺伝カウンセリングは、ゲノム情報の提供だけではなく、患者とその家族が抱える課題を十分に理解し、その課題解決の選択肢の提示、心理社会的な支援をする役割がある」と記載しております。</p>
<p>遺伝カウンセリングは、検査前後の説明に加え、患者が自身の遺伝情報を受け入れ、共に生きるための心理社会的支援を提供する重要な場であり、複数回の面談が必要となる場合も多い。そのため、専門的スキルを持つ遺伝カウンセラーの役割は非常に重要である。しかし、現行制度では診療報酬加算が認められず、雇用環境や制度的裏付けも不十分である。人材養成には大学院修士レベルの教育が不可欠であり、国家資格化を含めた制度設計の検討が必要ではないか。ゲノム医療の持続的発展のため、医師と連携できる専門職としての位置づけと職域保障を確立すべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「また、血液等の体液に含まれているがん細胞や、がん細胞由来のDNA等を用いて診断する技術であるリキッドバイオプシーは、簡便で身体への負担が少なく、がんの早期発見等への活用が期待されており、その有用性に係る研究や臨床実装等の取組が重要である。」リキッドバイオプシーは存在割合の非常に低い変異を検出する方法で、最先端の技術開発研究によって初めて実現してきたという歴史があり、そのような経緯を認識して記載すべき。即ち、高度な先駆的な研究を進めることの必要性を強調して書く必要がある。「有用</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>

<p>性に係る研究」では単に利用者目線に留まっており、それだけで満足するのではなく、先駆的な研究を推進することを推奨すべき。</p>	
<p>「通常の診療の中で必須な遺伝学的検査が適切に行われるよう、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が確保された指定難病の遺伝学的検査については、保険収載されている。」という記述はゲノム医療の視点からは不適切である。わが国では保険収載されている疾患は 200 程度であり、解明された原因遺伝子が 7013 であること (OMIM, July 11th, 2025) を考えると、この格差は極めて深刻である。特に現在の保険収載は基本的に指定難病の登録と連携して行われていることが、保険収載が進まない大きな原因となっている。厚労省の縦割り行政の影響が大きく、根本的な改革が必要である。指定難病に限らず広く遺伝子検査の必要な疾患を捉えるべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>現状、プログラム医療機器を国内流通として提供する場合、シーケンスを行う企業と、解析を行う企業は同一資本でなければならないという制約がある。解析を行う企業には、情報システムに特化した強みをもつケースもあり、この制約がプログラム医療機器の発展を阻害している可能性があるため、LDT に併せて国内流通の解釈の見直しの対象としていただきたい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>現在診断確定のための遺伝学的検査は「研究レベルの遺伝子検査」と「衛生検査所が実施する成熟した検査法による遺伝子検査法」の両者にまたがる段階にあるため、すべて確立した検査法という前提で話を進めることはできない。例えば、常染色体潜性遺伝性疾患を想定して、ある候補遺伝子に 2 つのヘテロ接合性変異が見出された場合、その接合性（同一染色体上に 2 つのヘテロ接合性変異が cis に存在するのか、母由来、父由来のそれぞれの染色体上にヘテロ接合性変異が trans で存在するのか）を確定する必要がある。患者の両親の協力が得られる場合は両親の遺伝子検査で可能だが、両親の協力が得られない、あるいは逝去しているなどの場合に接合性を確定するには、高度なゲノム解析技術が必要だが、検査会社では実施できずアカデミアの研究室で実施する必要がある。状況によってはアカデミアの研究室の積極的な関与が望まれるが、現在の改正医療法はこのような検査を診療の用に提供することに厳しい制約を課しており、非常に困難な状況にある。筆者は大学の研究室で衛生検査所の登</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>

<p>録を取得した経験があるが、大学の研究室にはなじまない要件が多く、維持管理が困難であることを経験している。</p>	
<p>(取り組むべき施策)の3つ目、以下の文章「国は、がん遺伝子パネル検査について、効果的かつ効率的な運用のために必要な見直しを検討する。具体的には、LDTを用いた〈後略〉」を「国は、がん遺伝子パネル検査について、効果的かつ効率的な運用のために必要な見直しを検討する。具体的には、がん遺伝子パネル検査を用いたコンパニオン診断とその結果を踏まえた薬事承認薬を医師が臨床的に判断する適切なタイミングで患者に提供できるよう制度・体制整備等を図る。また、LDTを用いた〈後略〉」に修正すべき。がん遺伝子パネル検査は、治療標的を効果的・効率的に調べ、コンパニオン診断(CDx)に基づいた治療効果の高い薬剤(薬事承認薬)を患者に届けることを目的とする。しかし、検査費用の一部しか償還できないことによる医療機関の負債となるリスク等から、実際には医師が必要と医学的に判断するタイミングでCDxが実施できず、革新的な医薬品(薬事承認薬)が患者に届かない現状が医療現場で生じている。がん関連3学会のブリーフィングレポートでは、2024年には乳癌患者に対して適切なタイミングでCDxが実施できず、カピバセルチブが患者に届かない問題が医療現場で顕在化し、企業負担によりサポートプログラムが暫定的に開始されたものの、数多くの懸念ががんゲノム医療中核拠点病等連絡会議のワーキンググループ等から示されている。こうした背景を踏まえ、医学的判断に基づいて、適切なタイミング(一次治療開始前を含む)でCDxとその結果を踏まえた薬事承認薬が持続的に患者に届くよう、(取り組むべき施策)へ明記すべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>拡大治験などのアクセス性についてふれられているが、情報へのアクセスもできないのが現状であることから「遺伝子変異に基づいた臨床試験情報が医療従事者、患者などからも検索困難との指摘もあることから、jRCTを含めた情報へのアクセス性を改善する必要がある。」と記載すべき。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「患者が臨床試験・治験に参加しやすくなるよう、分散型臨床試験を含めた体制の構築、未承認薬や適応外薬を使用する場合を含む患者申出療養制度や拡大治験等の適切な活用等についても、検討を進めていく必要がある」と記載しております。また、【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民</p>

	<p>の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報を用いた予後予測などに関するプログラム医療機器が課題に含まれていないが、国内で製造販売許可を持たない企業による開発が進んでおり、導入の遅れが生じている。精緻医療の実現に向け、プログラム医療機器の課題を検討すべきではないか。また、診断体制の整備においては、DXを活用した解析から結果返却までの時間短縮や、分野横断的な診断体制の整備を記載すべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>「ゲノム医療は、ほぼすべての診療領域に関係する」と書かれているが、医療現場で遺伝診療に関わっている方以外でそのような認識はない。まずは、現在活躍されているあらゆる医師たちに、そのような認識をもつよう手段を考えてほしい。同時に、大学では学部に関わらず1、2年時に高度なゲノム医療学を教えるべき。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（現状・課題）に「特に、ゲノム医療に関わらない医療従事者等は、ゲノム医療や遺伝性疾患への理解に乏しい場合がある」と記載し、（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療に関連しうる幅広い医療従事者等がゲノム医療への理解を深めるための啓発の具体化を図る」及び「医学教育モデル・コア・カリキュラム」や「看護学教育モデル・コア・カリキュラム」、「医師臨床研修指導ガイドライン」等におけるゲノム医療に係る内容の記載に基づき、養成過程を通じて、ゲノム医療に係る医師、看護師等の医療従事者の知識向上を図っていく」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>以下のような変更を希望：「国民が必要なときにゲノム医療を受けることができるよう、ゲノム医療の中心的役割を担う医療機関を整備するとともに、がん診療連携拠点病院等においても、標準治療の一環としてのゲノム情報の利活用に対応できるよう、臨床医等への教育・研修体制の整備を推進する。また、医療機関間の連携体制を構築し、患者及びその家族等が安心してゲノム医療の恩恵を受けられるよう、相談支援を適切に実施するための体制整備を推進する。」すでに、学会の治療ガイドライン等において、患者の遺伝子変異に基づく治療薬の選択が推奨されているがん種も存在する。がんゲノム医療中核拠点病院等以外でもコンパニオン診断薬等は使用でき、またがんゲノム医療中核拠点病院以外に通院している患者について、遺伝子パネル検査を使用するためにどのタイミングで紹介をするかという判断は、がん診療連携拠点病院等で勤務する医師が判断をする。2025年7月7日の厚生労働省がん・疾病対策課長通知においても「近年、遺伝子変異に基づく治療薬の開発の広がりとともに、標準治療の</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（取り組むべき施策）に「必要な患者等（患者の家族等を含む）へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>

<p>中にそれらの治療薬が組み込まれてきている。そのため、がんの標準治療を実施することが求められる医療機関として位置づけられているがん診療連携拠点病院等において、がんゲノム医療が実施できるよう、その運用面の改善を図りながら、質の高いがんゲノム医療の提供体制を構築していくことが重要である。」との記載もされている。しかし、計画本文ではがんゲノム中核拠点病院等の整備に重きが置かれ、がん診療連携拠点病院等に対する教育・啓発や支援体制の構築が十分に言及されていない。</p>	
<p>7月に出された課長通知に合わせて、関連するガイダンスや付則のアップデートが必要ではないか。また、エキスパートパネルについてはレポート間の格差が大きいことが報告されており、DXの活用によるローカルルールの削減や標準化・効率化を進めるべきではないか。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「エキスパートパネルの効果的かつ効率的な運用方法について継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>「エキスパートパネルの効率的かつ効果的な運用方法について継続的に検討」について、各エキスパートパネルでの検査結果の検討内容・検討結果、実際に行った治療の治療の効果・評価、といった情報をエキスパートパネル等間で共有して「知識」として蓄積していくことで、均てん化のための体制を整えていく必要があるのではないか。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「令和7年度中にがん遺伝子パネル検査に係るエキスパートパネルの標準化の検討を開始し、1年を目途に標準化の考え方を示す。また、コンパニオン診断リストに含まれる遺伝子変化に対応した薬剤の投与についてはエキスパートパネルを不要とする等の検討を通じて、がん遺伝子パネル検査が効果的かつ効率的な運用となるよう見直していく」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>がん遺伝子パネル検査の治療到達率が低い要因として、検査結果判明時に病状が悪化していることが挙げられる。現行制度では「標準治療終了後」に検査が限定されているが、保険適用薬が多く含まれており、制度上の制約が治療機会の損失につながっている。標準治療前の検査実施による治療到達率向上の可能性が示されており、制度の見直しが必要ではないか。また、エキスパートパネルの負担軽減に向け、柔軟かつ実効性ある運用やDX活用による標準化が求められる。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「がん遺伝子パネル検査について、効果的かつ効率的な運用のために必要な見直しを検討する」及び「エキスパートパネルの効果的かつ効率的な運用方法について継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>がん遺伝子パネル検査の保険適用要件にある「標準治療終了(見込みを含む)」の定義が不明確であるため、医学的判断に基づく臨床的解釈を明確化し、周知すべきではないか。また、現行制度では検査タイミングが「標準治療終了後」に限定されており、治療到達率の低さの一因となっているた</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「がん遺伝子パネル検査について、効果的かつ効率的な運用のために必要</p>

<p>め、初回治療前や標準治療中にも実施できるよう柔軟な制度設計を検討すべきではないか。さらに、検査タイミングや回数などの課題解決に向けた取組を早急に進め、地域間で生じている検査アクセスの格差を是正し、患者が適切なタイミングで検査および治療にアクセスできるようにすべきではないか。</p>	<p>な見直しを検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>治療到達率が低い原因として「がん遺伝子パネル検査の制度設計自体が治療到達率が低い原因となっている」との重要な視点が抜けている。日本癌治療学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌学会「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づく固形がん診療に関するブリーフィングレポート」（2025年6月11日発出）によると、がん遺伝子パネル検査の制度設計自体が治療到達率が低い原因となっている。治療到達率を上げる方策のひとつとして、標準治療開始前もしくは標準治療開始後早期にがん遺伝子パネル検査を実施し、結果に応じてコンパニオン診断に基づく効果の期待できる治療を行うか、プロファイル検査に基づいて治験に登録するもしくはコンパニオンネットワーク・ユースのような人道的制度によって治療薬へのアクセスを向上させるなどの、薬剤アクセスを向上させる必要がある。前者は、すでに国内で行われた先進医療で、標準治療開始前に行うことで治療薬に23%がアクセスできることが報告されている。後者に関しては、がん遺伝子パネル検査におけるプロファイル検査で得られるバリエーションの多くは頻度の低いものが多いが、その中でも効果が期待できる場合があることから、Single Patient INDや製薬企業によるPatient assistant programのような適応外使用に関する柔軟な制度を整備する必要がある。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（現状・課題）に「医療上の必要性の評価や承認のために必要な試験の有無や種類の検討等を行う「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」、希少・重篤な疾患に対する医薬品への条件付き承認制度の活用等の、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組が必要である。また、患者が臨床試験・治験に参加しやすくなるよう、分散型臨床試験を含めた体制の構築、未承認薬や適応外薬を使用する場合を含む患者申出療養制度や拡大治験等の適切な活用等についても、検討を進めていく必要がある」と記載しています。また、（取り組むべき施策）に「エキスパートパネルの効率的かつ効果的な運用方法について継続的に検討する」及び「患者が遺伝子関連検査の結果に基づいた適切な治療を選択することができるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>以下の内容を追記いただきたい。「また、国は、未承認薬や適応外薬へのアクセス向上に向け、拡大治験（コンパニオンネットワークユース）に係る制度上の課題を整理し、提供薬剤の使用結果が薬事審査等に不利益とならないよう運用の明確化を含めた改善を検討する。また、1症例ごとの柔軟な対応が可能となるよう、申請手続や混合診療に関する制度の見直しについても検討を進める。」</p> <p>理由として、本計画案におけるドラッグ・ラグ／ロス解消に向けた「医薬品開発促進」の取組に加え、「未承認薬や適応外薬へのアクセスが、制度上および運用上の制約により実質的に困難となっている現状」にも同等の重みで言及すべき。現在、日本では未承認薬や適応外薬を医療現場で用いる手段として、患者申出療養や拡大治験制度が存在するが、い</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（現状・課題）に「医療上の必要性の評価や承認のために必要な試験の有無や種類の検討等を行う「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議」、希少・重篤な疾患に対する医薬品への条件付き承認制度の活用等の、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組が必要である。また、患者が臨床試験・治験に参加しやすくなるよう、分散型臨床試験を含めた体制の構築、未承認薬や適応外薬を使用する場合を含む患者申出療養制度や拡大治験等の適切な活用等についても、検討を進めていく必要があ</p>

<p>ずれも次のような問題を抱えている：</p> <p>薬剤提供により得られた臨床情報が、企業の治験・承認審査に不利に作用する可能性がある運用が、企業側にとって大きなリスクとなっており、製薬企業による Patient assistant program のような薬剤提供の障壁として働いている。</p> <p>日本では、拡大治験が臨床試験ベースであり、1 症例ごとの柔軟な対応が困難である。さらに、臨床試験（医師主導治験・企業主導治験）や拡大治験共に、申請の煩雑さや実務負担から、患者・医療機関双方にとって活用のハードルが高い。また、混合診療が禁止されているため、患者申出療養の選択肢は残されているものの、基本的に適応外使用はできない。これらの課題は、単に開発側の努力だけでは解消されず、制度の側からのアクセス保障の整備が不可欠である。とりわけ、薬剤提供の運用に関する企業側のリスク回避傾向が患者へのアクセス機会を実質的に阻害している点は、制度全体の信頼性と透明性の観点からも早急な見直しが求められる。したがって本計画には、患者の立場に立った薬剤アクセスの視点を明記し、制度的・運用的課題の整理と改善に向けた方針を明確に打ち出すことが望まれる。</p>	<p>る」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「患者が遺伝子関連検査の結果に基づいた適切な治療を選択することができるよう、ドラッグ・ラグ及びドラッグ・ロスの解消に向けた取組を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策) 3 ポツ目：検査についてもベンチャー企業系が多く、ラグになっていることから、以下文章を記載してはどうか。「検査やプログラム医療機器についても、国内での製造販売許可を取得していない企業があることから、検査ラグ、医療機器のラグが発生していることを鑑み、開発要請・公募を強く図っていく。」</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（現状・課題）に「ゲノム医療の提供を推進し、それによりさらに集積されたゲノム情報及び臨床情報を活用して、医療機関、研究機関、企業等における研究開発をより発展させることで、医療実装と研究の好循環に結びつけていくことが必要である」と記載しております。また、【個別目標】に「患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>難病・希少疾患の患者や市民の意見を医療や政策に反映させるためには、患者・市民パネルだけでなく、意見交換会やアンケートなど多様な方法を組み合わせ、継続的かつ効果的に参画できる仕組みを整える必要がある。また、参画機会の</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患</p>

<p>公平性や情報格差への配慮も求められる。基本計画ではセミナーの実施が記載されているが、患者・市民の不安や倫理的課題を把握するには、双方向の対話や熟議が可能な場を設けることが望ましい。さらに、ゲノム医療施策に当事者の視点を反映させるため、意見を集約し反映する体制の構築を進めるべきではないか。</p>	<p>者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しており、(取り組むべき施策)に「ゲノム医療の提供に際しては倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載しています。また、第3 1. 関係者等の連携協力の更なる強化に「各種協議の場に患者・市民が参画する機会を確保し、ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるように努めるものとする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム医療は未発症者に対する予防的治療や早期診断を可能にし、ゲノム情報に基づく予防医療は医療効果や経済面でも有効とされる。従来、予防医療は保険診療の対象外とされてきたが、制度設計においては予防への活用を視野に入れ、保険収載や保険適用の検討が求められる。</p>	<p>御指摘のとおり、ゲノム医療においては診断・治療のみならず、未発症者に対する予防も重要な柱の一つであり、基本計画においてもその意義は認識しております。基本計画では、ゲノム医療推進法第1条の規定「ゲノム医療が個人の身体的な特性及び病状に応じた最適な医療の提供を可能とすることにより」に基づき、まずは診断・治療を必要とする国民への医療提供を念頭に記載しておりますが、予防に関する記載も含まれております。具体的には、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)において、「疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している」と明記されており、予防も研究開発の重要な対象として位置づけております。また、(取り組むべき施策)においても、「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、予防に資する技術開発への支援も含まれております。今後、予防の位置づけの明示については、関係府省庁と共有し、基本計画のさらなる充実に向けて検討を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム医療の提供体制には地域格差があり、遺伝カウンセリングや検査を受けられない人がいる現状への対応が必要</p>	<p>第2 2. 「ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)」に</p>

<p>である。特に、地方部などでは遠隔医療の技術を活用した遺伝カウンセリング体制の整備が求められる。また、患者やその家族が希望した場合にゲノム医療にアクセスできるようにすべきである。</p>	<p>において「遺伝カウンセリング体制、検査提供体制を含む医療体制について、地域間格差に留意が必要である」、また、「地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「国及び都道府県は、必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(2) 検査の実施体制の整備</p>	
<p>指定難病では診断基準に遺伝学的検査の必要性が明記されていれば保険収載されるが、指定難病に該当しない疾患では体外診断薬として薬事承認されたもの以外は保険診療で遺伝学的検査を行えない。このため、精度管理を担保したうえでLDTを保険診療で実施できる制度整備が必要である。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>「医療で実施される遺伝子関連検査には、すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず、発症前の予測を目的とした検査も含まれることから、患者等に遺伝子関連検査を提供するに当たっては、」の「患者」という表現は不適切である。「患者」を「当事者、国民」に置き換えることを提案する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、本文の文脈に合わせ、患者ではない者も含む場合があることから「患者等」と記載しております。</p>
<p>「発症前の予測を目的とした検査」について、検査自体の精度を担保する方針には賛成だが、同時に、発症前の予測を目的とした検査、特に多因子疾患のPolygenic Risk Scoreモデルの構築とその利用では、臨床的妥当性が低いものが含まれる可能性があるが、それらを予防に活用していきけるよう、何に留意すべきか、どの程度の臨床的妥当性を担保すべきかなどを検討できる会議体を作ることで、実際に医療現場で活用していくための方策を検討できると良い。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(現状・課題)に「情報基盤の整備に当たっては、ゲノム情報の管理を一元的に行い、基礎研究から臨床応用までの各フェーズにおける利活用につなげるための体制が必要である」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(3) 相談支援に係る体制の整備</p>	
<p>がん領域では相談支援センターの整備や研修充実が記載されているが、ゲノム医療はがん以外の領域にも必要であるため、遺伝カウンセリングを含む相談支援体制の整備を進め</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(3)相談支援に係る</p>

<p>るべきである。また、地方部では遠隔医療を活用した遺伝カウンセリング体制の検討が必要であり、さらに、遺伝カウンセリングの専門性を踏まえ、専門人材の地域間格差を解消するための具体的な施策も求められる。</p>	<p>体制の整備（取り組むべき施策）に「令和7（2025）年度以降、がん情報サービスを通じた情報発信を強化するとともに、がん診療連携拠点病院等に設置されているがん相談支援センターの対応力を向上するためにがん相談支援員等を対象としたゲノム医療に関する研修の充実を図る。難病については、令和7年度以降、難病診療連携拠点病院の相談窓口等における必要な遺伝カウンセリングの実施や、患者の状態や病態に合わせた難病全般の集学的治療の充実を図る」と記載しております。さらに、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（1）ゲノム医療の提供の推進（現状・課題）には、「地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載しております。また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（3）相談支援に係る体制の整備（現状・課題）において、「遺伝カウンセリングについても、国民誰もが必要なときに受けられるよう、医療機関の役割分担も含めたそれぞれの地域における相談支援体制の整備が必要となる」と記載しております。さらに、（取り組むべき施策）に「必要な患者等（患者の家族等を含む）へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「ゲノム情報が機微な情報を含むことから、生命倫理に対する配慮や、患者本人だけではなくその家族への配慮が求められる」という記載は、ゲノム情報に限らず他の機微な情報でも同様の配慮が必要であるため、削除が適切である。また、「ゲノム医療は専門性が高く」という記載は、ゲノム医療の専門性を高くないものにすることが教育や啓発の目的であるとする記載と矛盾するため、削除が適切である。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>医師が一方的に情報を提供する書きぶりになっているため、患者とその家族に視点の中心をおいた記載が望ましいと考える。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（3）相談支援に係る体制の整備【個別目標】に「患者及びその家族が、医療機関や相談支援センター等の窓口を通じて、ゲノム医療に関する支援につながることを目指す」と記載</p>

	<p>しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>従来型の相談支援から人不足を考慮した相談支援のあり方を考えていく必要があることから、現状課題について最後のパラグラフにDXに関して追記してはどうか。「難病に関する相談の対応を行っており、DXなどの技術も活用した、相談体制の整備をより～」</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、人材不足に対する御意見につきましては、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載しております。また、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」及び第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(6)人材の確保(取り組むべき施策)に「関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保</p>	
<p>ゲノム情報の適正な取扱いについて、基本計画では「安易な利用や情報漏洩への対策を含め留意が必要」と記載されているが、これだけでは不十分であり、具体的な施策を盛り込むべきである。特に、守秘義務の解釈や運用に関する検討を施策に加えることが重要である。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保(現状・課題)に「医療従事者には関係資格法等において守秘義務が課されている。医療従事者、研究者等は、診療等の過程において患者等のゲノム情報を知り得る立場にあり、診療において得られたゲノム情報の取扱いや血縁者等への開示について、これらのルールを遵守することが求められる」と記載しています。また、(取り組むべき施策)に「医療従事者、研究者等が個人情報保護法、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」等の個人の情報に関する法令・指針等に基づき、ゲノム情報を適正に取り扱うよう、ホームページへの掲載等を通じて周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>(取り組むべき施策)に記載されている周知の取組だけでは不十分であり、ゲノム情報の特殊性を踏まえた適切な利活</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医</p>

<p>用を確保するため、より専門的で実効性のある方策を検討すべきである。また、ゲノム医療の体制構築には、ルールベースの対応に加え、ゲノム情報を適正に取り扱える基盤や解析環境の整備も必要である。</p>	<p>療等を提供するための体制構築及び3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報の二次利用(たとえば、細胞を培養して株化した場合の細胞株のゲノム情報の利用)についても、医療従事者や研究者が適切な取扱いができるよう、明確な指針を定めていただきたい。なぜなら、ゲノム医療の発展を考慮すると、医療従事者や研究者はゲノム情報の二次利用についても対策を立てておく必要があるものと思われるため。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保【個別目標】に「ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、医療従事者、研究者等が個人の情報に関する法令・指針等に基づき、個人の人格尊重を軸に、不当な差別等や情報流出等の個人の権利・利益の侵害を防止すべくゲノム情報のより適正な取扱いを目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「医療機関、研究機関等においては、国民が安心してゲノム医療を受けられるようにするため、ゲノム情報の安易な利用や情報漏洩への対策を含めた、適正な取扱いについて留意が必要である。」の部分について、実体験から実効性のある対策の必要性を感じているため、この部分を「ゲノム情報の安易な利用や情報漏洩への技術的な対応を含めた、適正な取扱いのための施策が必要である。」という表現に改め、具体的な施策を考えていただきたい。また、実体験から、患者団体や患者個人にも同様に、遺伝情報の適切な取り扱いについての規定を設け、安易な情報漏洩を防ぐ必要があると考えられるため、このことを文面に盛り込んでいただきたい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保【個別目標】に「ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、医療従事者、研究者等が、個人の情報に関する法令、指針等に基づき、個人の人格尊重を軸に、不当な差別等や情報流出等の個人権利利益の侵害を防止すべくゲノム情報のより適正な取扱いを目指す」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報は機微な個人情報であり、安心・安全なゲノム医療の実現には情報漏洩等への対策を含む適正な取扱いが不可欠である。現行の記載は周知や一般的な管理にとどまっているため、より実効性のある仕組みを基本計画に明記し、厳格な管理体制を構築すべきである。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築及び第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討するとともに、医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>

<p>注釈 25 に関して：「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は個人識別符号に該当する。」これは re-identifiability であることを明記する必要がある。比較することができるゲノム情報が一定数以上あれば re-identifiability が生じるという意味で、そのため、医療・研究面で個人識別符号とすることには多少異論も出るところだと思う。ストレートに議論することは難しいが、比較するゲノム情報があることを前提とした話であることを明記する必要がある。</p>	<p>注釈 25 については、「個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）」から引用しております。いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（5）医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保</p> <p>DTC 遺伝子検査サービスについて、事業者への周知や利用者への教育だけでは不十分であり、法的枠組みの下で実施されるよう、早期に適切な制度を構築すべきである。</p>	<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（5）医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保【個別目標】に「DTC 遺伝子検査サービス等が関係法令による適切な規制及び制度的なガバナンスの下で実施されるようにするための環境整備を図る」及び（取り組むべき施策）に「医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービスについて、消費者の誤解回避及び国民の健康に配慮した必要な見直しを行う等、適切な枠組みの早期構築に向けて継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保等（第17条）に関して、第17条は「第15条に規定するゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応を確保する」ことを求めている。しかし、本基本計画（案）では、主に「検査サービスの質と信頼性の確保」に関連する計画が述べられているものの、差別等に関しては、経産省のガイドラインや事業者の自主基準の運用の事例以外、特段の記載がない。非医療の領域においても「国民の権利・利益の擁護」のため、医療分野と共通の法的規律が求められる。</p>	<p>第2 1. ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等（1）差別等への適切な対応の確保【個別目標】に「国民のゲノム情報に関する理解が深まり、ゲノム情報に基づく不当な差別等が生まれないことを目指す。また、ゲノム情報を理由とした不当な差別等があった場合にも安心かつ確実に相談ができるよう、相談窓口の整備及び充実を図るとともに、広く周知を図る」と医療分野に限定せずに記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>DTC 検査について「未成年者や本人の意思を確認できない場合はその実施を慎重に考えることが必要である」とあるが、ゲノム情報を知る権利・知らないでいる権利は医療で実施している遺伝学的検査で考慮すべきである。</p>	<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（5）医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保【個別目標】に「不当な差別等や情報流出の防止、個人の自己決定権の尊重を軸に、医療以外の目的で行われる解析についても消費者の適切な理解の下で行われるよう、DTC 遺伝子検査サービス等が関係法令による適切な規制及び制度的なガバナンスの下で実施されるようにするための環境整備を図る」と</p>

	記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。
<p>医療以外の目的で行われる解析について、消費者が不利益を被らないよう、目的の適切性を審査することが必要である。また、規制を行い、良質なサービスの発展を図りつつ、国民が安心して利用できる体制を整える必要がある。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (5)医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保【個別目標】に「不当な差別等や情報流出の防止、個人の自己決定権の尊重を軸に、医療以外の目的で行われる解析についても消費者の適切な理解の下で行われるよう、DTC 遺伝子検査サービス等が関係法令による適切な規制及び制度的なガバナンスの下で実施されるようにするための環境整備を図る」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービスについて、消費者の誤解回避及び国民の健康に配慮した必要な見直しを行う等、適切な枠組みの早期構築に向けて継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「医療以外の目的で行われる核酸に関する解析」として言及されている事例に、親子鑑定に関する記載を追加すべき。</p> <p>民間企業等が医療機関を介さず消費者に対して直接遺伝子関連検査を販売するサービスについて、「医業に当たらない領域における遺伝子関連検査に係る規制はない」とする議論はそのまま親子鑑定にも当てはまる。検査の質のほか、検査を受ける者の意思、他者に強要されないこと、情報の管理や未成年者への配慮など、同様の倫理的・社会的配慮が求められる。社会的関心も高く、「医療以外の目的」で行われる遺伝情報検査の典型例の一つであるにもかかわらず、また多くの論点を共有している重要な事例であるにもかかわらず、本計画において記載がないのは不自然である。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (5)医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保(取り組むべき施策)に「医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービスについて、消費者の誤解回避及び国民の健康に配慮した必要な見直しを行う等、適切な枠組みの早期構築に向けて継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>医療以外の目的で行われる解析について、検査の質の担保について記載されていないため、基本計画に明記すべきである。特に、DTC 遺伝子検査サービスの検査結果の信頼性確保は重要である。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (5)医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保(現状・課題)に「医療以外の目的で遺伝子関連検査技術を用いる場合であっても、その技術や解釈は科学的な妥当性や検査の質、倫理性を確保することが求められる」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「医療以外の目的で行われる遺伝子検査サービスについて、消費者の誤解回避及び国民の健康に配慮した必要な見直しを行う等、適切な枠組みの早期構築に向けて継続的に検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>

第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保

ゲノム医療の提供体制において、バイオインフォマティシアンは不可欠な専門職であるが、人材不足が課題であるため、体制の一員として明示し、人材育成や専門性向上を図る方策を検討すべきである。

いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（5）人材の確保（現状・課題）に「バイオインフォマティクスが急速に発展している。ゲノム解析やタンパク質のシミュレーション等、様々な研究や技術がバイオインフォマティクスの分野に含まれる。ゲノム解析量の増加とともに、生命科学と情報科学の知識をバランス良く身につけた技術者、研究者等の需要が急速に拡大しており、専門プログラム等を通じた継続的な人材育成とともに、データ解釈の専門家へ相談できる体制整備が求められている」と記載しております。また、2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保及び3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（5）人材の確保【個別目標】に「ゲノム医療の普及のために不可欠であるゲノム医療を担う医療従事者やバイオインフォマティシアン、遺伝カウンセリングを行う者等の人材の育成や専門性の向上を図るとともに、適切な処遇を確保するための方策を講じることで人材確保を図り、ゲノム医療を必要とする者に適切なゲノム医療が提供されることを目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。

遺伝カウンセリングについて、どのような場合にどのような専門人材が必要かという基準を明確にし、人材育成や専門性向上を図る方策を検討すべきである。特に、遺伝カウンセリングを担う専門人材の確保はゲノム医療の提供に不可欠であり、育成と適切な処遇の確保を進める必要がある。

いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保【個別目標】に「遺伝カウンセリングを行う者等の人材の育成や専門性の向上を図るとともに、適切な処遇を確保するための方策を講じることで人材確保を図り、ゲノム医療を必要とする者に適切なゲノム医療が提供されることを目指す」、（取り組むべき施策）に「関係学会等と連携し、ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。

遺伝教育について医師に対しての記載が23 ページにあるが、医療職全般で必須としていただきたい。

第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築（6）人材の確保（取り組むべき施策）に「医師、看護師等の医療従事者の、ゲノム医療に係る知識の向上を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。

<p>「大学においてゲノム医療や臨床遺伝学を教育するための専任人材のポジションが確保されることが望ましい」と記載されている。本基本計画案では倫理的・法的・社会的課題(ELSI)への対応の重要性が多く記述されているが、倫理的・社会的課題に関する教育人材の確保・配置についても同様に、ポジションの確保が望まれる。大学や研究機関へのELSI分野の人材配置を拡充することが重要であることが明確に記載されるべきである。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(6)人材の確保【個別目標】に「ゲノム医療の普及のために不可欠であるゲノム医療を担う医療従事者やバイオインフォマティシャン、遺伝カウンセリングを行う者等の人材の育成や専門性の向上を図るとともに、適切な処遇を確保するための方策を講じることで人材確保を図り、ゲノム医療を必要とする者に適切なゲノム医療が提供されることを目指す」と記載しております。また、第3 1.関係者等の連携協力の更なる強化に「国民は、今後のゲノム医療の向上に資するよう、関係者等と協力して、主体的にゲノム医療施策の議論に参画するなど、ゲノム医療の提供及び研究開発を充実させることの重要性を認識し、正しい知識・理解を得て、行動するよう努めるものとする」と関係者等にELSI分野の人材が含まれるよう記載しております。当該方針に基づき、取組を進めてまいります。</p>
<p>【個別目標】に「適切な処遇を確保するための方策を講じることで人材確保を図り、ゲノム医療を必要とする者に適切なゲノム医療が提供されることを目指す。」との記載がある。この部分を「専任人材のポジションの確保など適切な処遇を確保するための方策を講じることで人材確保を図り(後略)」とすることができれば、より強力にゲノム医療の核となる人材の確保が可能になる。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(6)人材の確保(現状・課題)に「継続かつ実効的な教育の提供のため、大学においてゲノム医療や臨床遺伝学を教育するための専任人材のポジションが確保されることが望ましい」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報管理研修プログラムの強化と資格化を実施する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進</p>	
<p>研究を支える仕組みが脆弱である。体制の整備、罰則をつけるのであれば、バックアップしていくシステム(予算、人員)が必要ではないか。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(取り組むべき施策)に「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「多因子疾患のゲノム情報など研究段階にあり評価困難なゲノム情報が同定される可能性」という記載は、研究の進展を踏まえネガティブな印象を与えるため修正すべきではないか。また、ゲノム医療研究推進において、多因子疾患研究の重要性を明記し、ポリジェニックリスクスコア(PRS)</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。「多因子疾患のゲノム情報など研究段階にあり評価困難なゲノム情報が同定される可能性」という記載につきましては、科学的な不確実性を認識したうえでの慎重な姿勢であり、ネガテ</p>

<p>を予防医学に資する革新的技術として位置づけるべきではないか。</p>	<p>イブというよりはリスク管理の視点での記載となります。研究の信頼性や倫理性を高めるための記載であり、研究の否定ではなく、質の向上を目指しております。また、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (1) ゲノム医療の研究開発の推進(取り組むべき施策)において、「疾患の病態解明や企業の創薬実現のための、ゲノム解析やオミックス解析等の新技術、また、それらを用いたAMED研究等について、引き続き必要な支援を実施する。具体的には、遺伝子変異をはじめとするゲノムの変化が疾患へとつながる道筋の解明と、それに基づく新規の診断・治療法の開発や、臨床的に実用可能なバイオマーカー等の開発等によって新たな医療実装や産業振興につながるゲノム研究等を、AMEDの枠組みを通じて引き続き支援する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>遺伝子変異・多型と疾患発症の関連性、レジストリ等の医療データやICT、AI等を活用した新たな診断・介入法の実装」(p.25)の記載について、[Human Genome Variation Society] (https://www.hgvs.org/mutnomen/recs.html)では、「polymorphismは使用せず、allele frequencyにかかわらず、variantで統一すべき」という方針のため、多型という記述は避けた方が良い。</p>	<p>いただいた御意見を踏まえ、表現をバリエーションに修正させていただきます。「(修正箇所下線) このため、<u>遺伝子バリエーション</u>と疾患発症の関連性、レジストリ等の医療データやICT、AI等を活用した新たな診断・介入法の実装」</p>
<p>「ゲノム医療、個別化医療の実現に向け」と「ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している」と記載されているが、なぜ「ゲノム医療、個別化医療」と分けて記載されているのか、理由を説明するべきである。ゲノム医療とは個別化医療であると考えられる。</p>	<p>ゲノム医療は個別化医療の一部であり、個別化医療を実現するための重要な技術・手段です。一方、個別化医療はより広い概念で、ゲノム医療に加えて、環境・社会的要因や患者の価値観・希望なども含めた医療の最適化を目指すものとしております。そのため、「ゲノム医療、個別化医療」との併記については、両者を同一概念として扱うものではなく、それぞれが担う役割が異なるため並列して記載しています。政府文書においては例えば、健康・医療戦略(令和7年2月18日閣議決定)2. 3-7において、「病態解明を含めたゲノム医療、個別化医療など革新的医療を推進する観点から・・・」と明記されており、また内閣官房「ゲノム医療協議会(第11回)」資料3-2では、「ゲノム医療、個別化医療の実現に向けた研究開発における課題及び今後の方向性」との記載があります。このように、各々の役割分担を踏まえた用語の運用のために両語を併記しております。</p>

<p>本項において、患者の全ゲノム解析結果が精度良く還元され得るためには、対照として機能する一般住民の大規模な全ゲノム解析情報(リファレンスパネル)の存在が必須である。AMED による未診断疾患イニシチアブのような取組や、がん患者のゲノムのパネル検査等において、一般住民の全ゲノム解析データ、特に万を超える規模のリファレンスパネルの存在が大きな役割を果たしたことは重要な事実である。ゲノム医療の研究開発の推進において、一般住民のゲノムデータの拡充を図るとともに、従来の短鎖リード全ゲノム解析のみならず、長鎖リード全ゲノム解析やエピゲノム解析、プロテオーム・メタボローム解析などのマルチオミックス解析など多様なデータの充実を図っていくことが、ゲノム解析データの患者還元および創薬に大きくつながっていくことは明らかであり、その重要性を指摘して、推進を図るべきである。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(取り組むべき施策)に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する。具体的には、バイオバンク・ジャパン、東北メディカル・メガバンク、ナショナルセンター・バイオバンクネットワークの大規模なバイオバンクの研究データをつなぐ情報基盤やルールを引き続き整備するとともに、現在利活用可能なゲノムデータ以外にも、社会的要請が高い臨床研究データ等との連携を令和7(2025)年度より順次開始する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノムデータの活用に向けては三文書六情報や公益の考え方など、検討事項が存在しており、患者が参画することで、議論が進むことに期待したい。また、原因究明とともに予防法の開発にも期待したいため、「産学官による疾患の原因究明と予防法、治療法の開発を目指す」のように、「予防法」の言葉を目標に明記してはどうか。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)に「がん、難病、認知症等の疾患レジストリ、ゲノム・コホート研究で得られた成果や検体に関する情報をデジタル化した加工データや疾患の発症・重症化予防、病態解明、診断、治療等に資する研究開発を推進することで、ゲノム医療、個別化医療の実現を目指している」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「ゲノム情報を取り扱う研究には倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ELSI を始めとする実装上の課題については、PPI を推進することにとどまっている。ゲノム医療提供のすべてのプロセスにおいて、エビデンスに基づいた医療の提供が重要である。遺伝診療・看護、遺伝カウンセリングに関する研究を含む、開発された技術の臨床への実装研究の推進を、取り組むべき施策として含めるべき。</p>	<p>第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (1) ゲノム医療の研究開発の推進【個別目標】に「我が国における研究開発、医療実装及び産業振興を支えるためのゲノム医療の研究開発とデータ基盤の構築を推進し、産学官による疾患の原因究明と治療法の開発を目指す」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「暫定的に国立研究開発法人国立がん研究センターに置き、従来業務からは独立した運営の下で推進する方針が示された。」について、暫定というステップを踏むことなく、独自組織を作ることが、疾患横断的なゲノム医療の発展に資するのではないかと思うため、ここは再検討していただきたい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>

<p>「ゲノム分野の研究については、基礎研究、非臨床、臨床、データ解析、情報基盤構築などの領域を明確にし、これらの領域の適切なポートフォリオを確保しつつ実施される必要がある。」の記載はその通りだが、【個別目標】、(取り組むべき施策)に具体性のある記載が見当たらず、現状を記載している程度で、発展性が乏しい。総花的に書いても具体化が進まないため、それぞれゴールを定義し、具体的な方策を記載すべき。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>「研究と医療実装の好循環」について、研究成果を臨床に取り入れる際に明確なルールを定め、本来研究費で行われるべきものが、実装という名のもとに過大な患者負担への転嫁がされたり、未だ効果が定かでない医療がゲノム医療という名のもとに提供されたりしないような仕組みの必要性についても記載をお願いしたい。</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (1)ゲノム医療の提供の推進【個別目標】に「ゲノム医療を必要とする患者及びその家族が、医療機関間の連携が確保された仕組みの下で必要なときにゲノム医療にアクセスし、治療法に結びつくことを含めた利益を享受できるようにするとともに、安心かつ安全で質の高いゲノム医療の提供において、患者・市民の意見を適切に反映させることを目指す」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「ゲノム医療の提供に際しては倫理的・法的・社会的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム医療の適用範囲を極めて限定するか、そもそも研究の深淵に踏み込まないよう、研究自体に反対の姿勢を示していると受け取ってほしい。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)</p>	<p>情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備</p>
<p>バイオバンクに関する以下の国際規格/日本工業規格(ISO/JISQ)を参考に追記することを提案する。国際規格ISO20387(国家規格JISQ20387)はバイオバンキング活動(取得及び保管のプロセスと、収集、前処理、保存、試験、分析及び配付に関する活動の一部又は全て)を実施するバイオバンクの技術および品質マネジメント能力を証明する手段の一つである。東北メディカル・メガバンク(TMM)を始め、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク(NCBN)の国立長寿医療研究センターバイオバンク(NCGC)や国立精神・神経医療研究センターバイオバンク(NCNP)も国際規格ISO20387(国家規格JISQ20387)の認定を取得している。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>本項において、現状として東北メディカル・メガバンク計画も含む多様なバイオバンク・データベース等が重要な基盤であることには言及いただき、その課題として利活用や連携</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(現状・課題)に「研究開発に利活用するために検体とそれに</p>

<p>の一層の促進が必要であることが挙げられている。御指摘については首肯するところであるが、基盤が重要基盤であるためには、情報の収集、整理、蓄積、活用の一連の過程について、十分な支援が行われ、安定した運用が行われることが最大の課題であると考え。バイオバンクやデータベース、並びに、それを支える大規模計算基盤を安定的に運営し、それらが多様な研究とその医療への応用のために貢献し続けるための方策は、取り組むべき課題として挙げられるべきである。</p>	<p>付随する医療情報を保管するバイオバンクについては、診療機関併設型以外に、バイオバンク・ジャパン（以下「BBJ」という。）、東北メディカル・メガバンク（以下「TMM」という。）、ナショナルセンター・バイオバンクネットワーク（以下「NCBN」という。）等が存在している」と記載しております。また、（取り組むべき施策）に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「国は、今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する。」について、AMED ゲノム研究プラットフォーム利活用システムでは、日本の主要な14のバイオバンクによりバイオバンク・ネットワーク ジャパンを組織し、現在、ひとつのバイオバンク・ネットワークとして総計60万人以上の試料・情報（ゲノム情報を含む）をもち、利活用促進に取り組んでいる。ゲノム医療の貴重な基盤の一つとしての役割を、本計画のなかで明確に記載していただきたい。また、基盤の連携や利活用の促進は記載されているが、基盤の維持が前提であり、本計画のなかにおいても基盤の維持について記載していただきたい。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（2）情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備（現状・課題）に「AMED 研究から生み出された複数のデータベースを連携し、横断検索機能やデータを扱う場を提供する AMED データ利活用プラットフォーム（以下「CANNDs」という。）、バイオバンク・ネットワークが保管する試料・情報を統合的に検索することが可能なバイオバンク横断検索システム等が整備されている」と記載しております。また、（取り組むべき施策）に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>大規模なバイオバンクの研究データをつなぐ情報基盤やルール、データの国際的な連携等をどのようにして進めていくのか不明である。コンソーシアムやエコシステムについても説明が不足している。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（2）情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備（取り組むべき施策）に、CANNDs において必要な機能拡充を図り、AMED が支援する研究開発で得られたデータ等の幅広い利活用を目指しつつ「AMED 研究開発データ利活用カタログ」の更なる充実を図ること、事業実施組織において解析データのプラットフォームの構築・管理と産業界やアカデミアにより構成されるコンソーシアムを立ち上げてデータ利活用を実施すること、ゲノム医療に関するエコシステムを整備できるように、参画する企業数の目標を設定することを記載しており、当該方針に基づき検討を進めてまいります。</p>

<p>「その上で、国際間の情報共有や連携においては、ゲノム情報の特性を踏まえ慎重に取り扱う必要があり、取扱いに係る国内や諸外国のルールを遵守した対応を進め、必要に応じてその在り方を検討することが必要である」と記載されているが、法制化も含めて、国内のデータベースの管理運用に関するルールが取り決められるべきであることを基本計画に明示すべきではないか。具体的な対策が必要である。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(取り組むべき施策)に、「国は、試料及びゲノム情報等の適切な保管、管理方法等を検討する」と記載しております。また、第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)に「医療従事者、研究者等が個人情報保護法、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」等の個人の情報に関する法令・指針等に基づき、ゲノム情報を適正に取り扱うよう、ホームページへの掲載等を通じて周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>「産業界やアカデミアにより構成されるコンソーシアムを立ち上げ、コンソーシアム会員との協力体制を構築した上で、企業やアカデミアにおけるデータ利活用を実施する。」について、データの円滑な利活用を促進する観点からは、「コンソーシアム」の役割が過度な制約とならないよう、運用方針の見直しやガバナンスの透明化、意思決定プロセスの公正性確保が担保されることを希望する。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>効果的・効率的な研究開発への利活用を実現するため、アクセス性・利便性に優れたデータベース基盤の整備が進められることには異論はない。しかしながら、その成果を患者や家族に対して「質の高いゲノム医療」として還元するためには、単に研究成果を蓄積するだけでは不十分である。病原性や臨床的妥当性・有用性に関する解釈の付与・キュレーションを通じて、蓄積された研究成果に臨床的意味付けを行い、それを全国の医療機関等が診療現場で活用可能な形で提供する体制の構築が不可欠である。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(取り組むべき施策)に「社会的要請が高い臨床研究データ等との連携を令和7(2025)年度より順次開始する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>質の高いゲノム医療の実現に向け、日本で実施される多様なゲノム研究や医療現場での検査データを統合し、ナショナルデータベースとして蓄積・活用する基盤整備を進めるべきではないか。また、得られたバリエーションの専門的評価を行い、臨床的意義や有用性を一元化したナレッジベースを構築し、全国の医療機関で共有できる仕組みを整備すべきではないか。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(取り組むべき施策)に「国は、今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進める」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>国際間の情報共有を推進するため、国内のデータベース管理運用に関するルールを整備し、海外との連携を推進すべきではないか。また、ゲノム情報を活用した国際連携を進め、</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及</p>

<p>国内外の利活用者がアクセスしやすいデータベース基盤を構築すべきである。</p>	<p>び活用に係る基盤の整備【個別目標】に「ゲノム情報を活用した国際連携の推進、国内外の利活用者からもアクセスしやすく、使いやすいデータベースの基盤整備や、研究用試料の適切な収集及び保管を確保し、ゲノム情報が医療機関、研究機関、企業等において効果的・効率的に研究開発で利活用され、その成果が、患者やその家族に質の高いゲノム医療として提供されることを目指す」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「今後のゲノム医療の提供を推進するため、大規模バイオバンクの構築・充実や国内の主要バイオバンクのネットワーク化等、ゲノム研究の基盤の整備を進めるとともに、データの国際的な連携を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>今後、サイバー攻撃への対応なども懸念されることから、後半の文章中に「近年、サイバー攻撃などが増えており、データ保護の観点からセキュリティ体制の強化についても国として対応する」の記載も本頁、もしくは他の頁に記載が必要ではないか。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備(現状・課題)に「こうした情報基盤の整備が進む中で、国内外からの利活用が十分に進んでいないという指摘があることも踏まえ、セキュリティを含む厳格な管理体制の下、データベースの国際連携や、医療機関、研究機関、企業等における利活用の更なる活性化に取り組む必要がある」と記載しております。また、(取り組むべき施策)に「試料及びゲノム情報等の適切な保管、管理方法等を検討するとともに、医療機関、研究機関、企業等におけるこれらの利活用を促進する」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(3) 相談支援に係る体制の整備</p>	
<p>ゲノム情報を提供した研究対象者には、自身のゲノム情報を知る権利・知らないでいる権利があり、健康にとって重要なゲノム情報を知りたいという研究参加者は必要な相談支援を受けられる体制を作るべき。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(3) 相談支援に係る体制の整備(取り組むべき施策)に「ゲノム研究の対象者が当該研究に関する十分な説明を受けた上で研究参加について意思決定を行うことができるようにするとともに、ゲノム研究の対象者が必要な相談支援を受けることができるよう、ゲノム研究者による適切な相談支援体制の整備を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(3) 相談支援に係る体制の整備(現状・課題)の末尾に以下の文を追加:「加えて、研究の社会的信頼性と透明性を高める観</p>	<p>第2 2.ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(取り組むべき施策)に「ゲノム医療の提供に際しては倫理的・法的・社会</p>

点からは、研究の計画・デザイン段階から患者や市民が参画するPPI (Patient and Public Involvement) の視点が重要である。ゲノム研究の対象となる疾患やライフコースに関わる研究においては、研究の目的や手法が生活者視点に基づいて設計されることが求められており、研究対象者が「説明を受ける協力者」とどまらず「共に研究をつくるパートナー」として参画できる体制整備が必要である。」また、(取り組むべき施策)の末尾に以下の文を追加:「国は、研究対象者やその家族等が、研究に関する相談支援を受けられるよう体制整備を進めることに加え、研究の計画・デザイン段階から市民・患者が参画するPPIの視点を取り入れた枠組み・体制を整備する。国は、ゲノム研究の計画等初期段階からの患者・市民参画を推進するため、情報提供、教育機会、協働の場の整備を進める。」

現行の記述では、研究対象者(患者・市民)を「説明を受ける協力者」としてのみ扱っており、研究の企画・設計段階から共に関わる「共同実施者(パートナー)」としての位置づけが欠落している。近年では、PPIの理念に基づき、研究のすべての段階で患者・市民が参画する体制が国際的に標準化されてきている。こうした参画型の研究設計は、ゲノム情報というセンシティブなテーマにおける研究の社会的正当性と信頼性の確保、そしてアウトカムの妥当性確保に直結する。

現状、相談支援の現場も逼迫しているため、従来型の相談支援体制を課すことには困難を感じる。また、遺伝相談は本人だけではなく家族にも関わることであることからオンライン診療の普及や、一般的な質問に関してはAIで対応する体制をつくるなど、「相談支援を受けることができるよう、DXを活用したゲノム研究者による適切な」のように、DXの活用も文中に明記してはどうか。

的課題への対応が求められることを踏まえ、その実施方法等に関する患者・市民視点の意見を適切に反映させる取組を促進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。また、第3 1. 関係者等の連携協力の更なる強化に「各種協議の場に患者・市民が参画する機会を確保し、ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるように努めるものとする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。※基本計画では、PPIではなく、患者・市民視点の語を用いております。

いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。なお、第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(1)ゲノム医療の研究開発の推進(現状・課題)に「ICT、AI等を活用した新たな診断・介入法の実装(中略)等の研究を支援し、その成果のデータシェアリングを推進してきた」と記載しております。第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築(1)ゲノム医療の提供の推進(現状・課題)に「特に地方部等への遠隔医療の技術の活用も含めた遺伝カウンセリング体制の検討をしていくことが必要である」と記載し、(取り組むべき施策)に「必要な患者等(患者の家族等を含む)へ安心かつ安全で質の高いゲノム医療を提供できるよう、患者がアクセスしやすい分野横断的な医療提供体制及び相談支援体制の整備等を推進する」と記載しており、当該方針に基づいて取組を進めてまいります。

第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保

<p>ゲノム情報および臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するため、取扱いに関する方策を検討すべきである。また、研究情報の二次利用や匿名加工情報の医療応用を可能にするため、法制度の検討も不可欠である。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進(4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保に現時点で示されている「取り組むべき施策」の内容は極めて限定的であり、これだけでは個別目標の達成に向けた具体的な道筋が示されているとは言い難い。実効性のある目標達成のためには、より踏み込んだ施策の検討と提示が求められる。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>「個人情報保護法上、学術研究目的で取り扱う必要があるとき等の場合においては例外規定が置かれており、個人の権利利益を不当に侵害する恐れがある場合を除いて、本人の同意を得ずにデータを利用することができる」と記載されているが、同意手続きについて分かりやすく書いてほしい。なぜなら、学術研究目的等では、本人の同意を全く取らずにデータを利用するという意味に読み取れ、同意は必要であると考えられるため。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。御指摘のとおり、同意手続きについても分かりやすく整理・周知していくことが重要と考えております。以下の基本計画案の方針に基づき取組を進めてまいります。第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討するとともに、医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る。具体的には、令和7(2025)年度中に、医療従事者、研究者等が個人情報保護法、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」等の個人の情報に関する法令・指針等に基づき、ゲノム情報を適正に取り扱うよう、ホームページへの掲載等を通じて周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>ゲノム情報の適正な取扱いが重要であることには賛同する。しかし、ゲノム研究・医療の分野では、他の研究領域以上に、研究目的での適切なデータ共有や二次利用が不可欠である。現状の記載は規制面に偏っているため、ゲノム情報の適切なデータシェアリングを積極的に推進する姿勢を明記すべきである。</p>	<p>第1 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進に「ゲノム情報、医療情報や画像等のマルチモーダルデータの効率的な収集・保存や検体の保存及び利活用のための基盤整備、研究開発に係る相談支援体制の整備等を通じ、ゲノム情報等の医療機関、研究機関、企業等における利活用を促進するとともに、研究開発におけるゲノム情報等の効率的かつ適正な利用が行われるための体制を構築する」と記載しております。また、第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発</p>

	<p>の推進 (2)情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備 (取り組むべき施策)に「試料及びゲノム情報等の適切な保管、管理方法等を検討するとともに、医療機関、研究機関、企業等におけるこれらの利活用を促進する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>AI や SNS の普及により、フェイクニュースや差別的情報が容易に拡散される時代となっており、これらへの対応策を盛り込むべきである。また、遺伝データと AI システムの利用・共有に関する方針を明示する必要がある。AI の活用により、機密性の高い遺伝データが OpenAI のデータベースに流出し、管理機関の統制を離れるリスクが高まっているため、同意手続きにおいて患者が自分の遺伝データを OpenAI システムで利用・共有することに同意するかどうかを選択できる項目を追加すべきである。</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (4) ゲノム情報の適正な取扱いの確保 (取り組むべき施策)に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討するとともに、医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>【個別目標】の「ゲノム研究の発展や医療実装を阻害しないようバランスを確保しつつ、」の部分、ゲノム医療が最も重視しなければならないことは「人権の尊重」であることや、安易な情報漏洩を防ぐ必要があることから、削除していただきたい。</p>	<p>第1 1.ゲノム全般についての国民の適切な理解や倫理に関する啓発等に「ゲノム情報の利用目的の如何に関わらず、生命倫理や個人の権利利益の擁護の観点等も踏まえた適正な取扱いを推進する。そのうえで、患者等の個人の権利及び利益が尊重されるようにするための体制の整備及び患者・市民参画を推進し、ゲノム医療に対する理解を促進することで、ゲノム医療の更なる発展に繋げる」と記載しております。また、第2 3.ゲノム医療等を提供するための体制構築 (4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保(取り組むべき施策)に「ゲノム情報及び臨床情報の適正かつ円滑な利用を推進するための方策を検討するとともに、医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき、取組を進めてまいります。</p>
<p>「医療従事者、研究者等に対し、ゲノム情報を含め、診療・研究開発において得られた情報の厳格な管理及び適正な取扱いの周知を図る。」について、ゲノム情報の適切な取扱いを確保するためには、医療従事者や大学・研究機関の研究者に加え、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」や「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」の対象とならない研究領域、たとえばAIを用いた民間研究開発事業者やDTC(Direct-to-Consumer)事業者なども含め、ゲノム情報を取り扱うあらゆる</p>	<p>第2 3.ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (4)ゲノム情報の適正な取扱いの確保 (取り組むべき施策)に「医療従事者、研究者等が個人情報保護法、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」等の個人の情報に関する法令・指針等に基づき、ゲノム情報を適正に取り扱うよう、ホームページへの掲載等を通じて周知を図る」と記載しており、当該方針に基づき必要な法</p>

<p>るドメインに対して、必要な法令や指針の趣旨を広く周知する取り組みが求められる。</p>	<p>令や指針の趣旨を広く周知する取組を進めてまいります。</p>
<p>第2 3. ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 (5) 人材の確保</p>	
<p>本項目の個別目標及び取り組むべき施策について、ゲノム医療提供体制における記述が再掲されているが、研究人材の育成と医療提供人材の育成は別個に検討すべきと考える。特に、現状・課題において記載されている、ゲノム医療や臨床遺伝学を教育するため、そして当該領域の研究を推進するための専任人材のポジション確保は極めて重要。</p>	<p>第2 2. ゲノム医療等を提供するための体制構築 (6) 人材の確保 (現状・課題) に「継続かつ実効的な教育の提供のため、大学においてゲノム医療や臨床遺伝学を教育するための専任人材のポジションが確保されることが望ましい」と記載しています。また、(取り組むべき施策) に「ゲノム医療を提供する医師や遺伝カウンセラー等の遺伝カウンセリングに係る専門人材の確保を図る」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>蓄積された研究成果を医療現場で活用可能な「知識」としていくためには、病原性や臨床的妥当性・有用性に関する解釈・キュレーションを行い、臨床的な意味付けを付与する人材の確保が不可欠である(いわゆる日本版 ClinGen の構築)。また、現在ゲノム研究やゲノム医療に携わっている各領域の医師や研究者の知見を活かせるよう、国は関係学会等と連携し、協力体制の整備を図るべきである。</p>	<p>第2 3. ゲノム医療等を提供するための体制構築 (5) 人材の確保 (取り組むべき施策) に「国は、関係学会等と連携し、ゲノム研究に係る専門人材の確保のための方策を検討する」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>第3 1. 関係者等の連携協力の更なる強化</p>	
<p>関係者として、医療従事者、研究機関または研究者、バイオバンク関係者、患者・市民を記載していただきたい。</p>	<p>第3 1. 「関係者等の連携協力の更なる強化」において、関係者等として「患者及びその家族」、「医師、医療機関その他医療関係者並びに研究者及び研究機関並びに関係学会」、「関係者等と協力して」の記載をしており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>現行の記載である「関係者等の意見の把握に努め、施策に反映させることとする」「ゲノム医療施策に当事者の視点が反映されるようにするよう努めるものとする」という記載について、関係者等の参画の推進を前提とした表現に変えるべきである。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第3 2. 地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施</p>	
<p>ゲノム医療の均一な普及を図るためには、地方の実情を踏まえた施策が不可欠であるが、地方公共団体の施策に対して国が助言するだけでは不十分であり、国の責任で財源の手当てや補助を行う仕組みに改めるべきである。国は地域ごとの医療資源の差を踏まえ、計画策定や予算措置などの支援を行う必要がある。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第3 3. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化</p>	

<p>「選択と集中の徹底、各施策の重複排除、関係省庁間の連携強化とともに、官民の役割と費用負担の分担を図ることが必要である」と記載されているが、「評価に基づく予算配分、効率的な施策の実施、関係省庁間の連携強化とともに、官民の役割の整理と費用負担の在り方を早急に検討することが必要である」に変えるべきである。一番難しい部分ではあるが、基本計画を実行あるものとして推進する決意を打ち出す書き方にすべきである。</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>
<p>第3 4. 基本計画の評価・見直し</p>	
<p>ゲノム医療の進展は速く、基本計画案における「5年を目標として検討を加える」という記載や実行期間を5年間とし、令和8年以降に事例を整理し対応指針を周知することでは対応が遅れる懸念がある。文言の変更、随時、法の施行状況や運用実態を調査すること、毎年進捗を確認し計画の見直しを検討する仕組みを盛り込む等の対応が不可欠である。</p>	<p>第3 良質かつ適切なゲノム医療を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項 4. 基本計画の評価・見直しにおいて、「基本計画で掲げる施策の実行に関する具体的な実施工程を早期に定め、計画期間における施策の達成状況を適時に評価する」及び「必要があると認めるときには、基本計画を変更する等所要の措置を講ずるものとする」と記載しており、当該方針に基づき取組を進めてまいります。</p>
<p>その他</p>	
<p>国民の理解を促すため、「ゲノム医療」「ゲノム情報」「がんゲノム医療」などの定義を記載することが必要である。これらの用語は似ているようで異なる意味を持つため、正確に伝えることが重要である。</p>	<p>「はじめに」において、「ゲノム医療」、「ゲノム情報」をゲノム医療推進法 第2条の規定に基づき、以下のとおり定義しております。</p> <ul style="list-style-type: none"> ・「ゲノム医療」個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療。 ・「ゲノム情報」人の細胞の核酸を構成する塩基の配列若しくはその特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に関する情報であって、当該情報が子孫へ受け継がれるかどうかを問わない。塩基配列の文字列だけでなく、疾患へのかかりやすさ等、塩基配列に解釈を加えて医学的な意味を有する情報を含む。 <p>一方で、「がんゲノム医療」は基本計画内では定義せず、ゲノム情報を用いたがんの医療として記載しております。</p>
<p>数字の半角と全角が混在しているが、何か理由があるのか。</p>	<p>1文字は全角、2文字以上は半角というルールで記載しております。</p>
<p>病気治療や予防への可能性は否定できないとは言え、危険性や課題は無視してはいけない。米国では mRNA ワクチンが様々な免疫疾患の元凶である報告がされているが、日本では</p>	<p>いただいた御意見は関係府省庁と共有し、今後の参考とさせていただきます。</p>

<p>国民の超過死亡との因果関係の調査にすら取り掛かれていない。新たなゲノム医療の研究について国民への理解を求める前に、まずはコロナワクチンの被害実態を調査し、補償を進めるべき。</p>	
---	--