

わが国の遺伝性腫瘍症候群診療にかかる 提言書

令和 8 年 3 月 28 日 作成

本提言書は、令和 7 年度厚生労働科学研究費補助金がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍症候群に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班が、がん対策推進総合研究事業の目標と成果に基づき遺伝性腫瘍症候群診療の標準化と医療・社会体制の整備に向けた具体的な方策を提案するものである

はじめに

一般集団の約 100 人に 1 人が遺伝性腫瘍症候群原因遺伝子の病的バリエーション保持者であり、がん全体の約 5-10%が遺伝性であると考えられている。がんが遺伝性であることを知るメリットとして、がん発症の原因が分かる、抗がん薬の感受性・術式・放射線療法を含めた治療法の選択に活用可能である、本人のがん予防に有用である、そして遺伝情報を血縁者と共有することで血縁者のがん予防が可能になる 等が挙げられる。

わが国のがんゲノム医療は「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める）」と定義されている（がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～厚生労働省 HP 平成 29 年 6 月 27 日より）。わが国では令和元年 6 月にがんゲノムプロファイリング検査（がん遺伝子パネル検査）が保険収載され、「治療の最適化」をめざすがんゲノム医療が始動したが、ゲノム情報に基づいた「未発症者」を含む「発症予防」が臨床に実装されてこそ真のがんゲノム医療が開始したといえる。この点において、令和 8 年度診療報酬改定で遺伝性乳癌卵巣癌症候群（hereditary breast and ovarian cancer syndrome: HBOC）のがん未発症も含む血縁者に対する遺伝学的検査および医学的管理も一部保険適用となったことは、わが国のがんゲノム医療における大きな一歩である。

近年のシーケンス技術の進展と低価格化に伴い、遺伝性腫瘍症候群の診断においては、多遺伝子パネル検査（multigene panel testing: MGPT）が活用されることが世界的潮流となっている。わが国でも平成 29 年頃から遺伝性腫瘍症候群に関する MGPT が実地臨床で導入されているが、現時点で保険未収載である。遺伝性腫瘍症候群に関する MGPT の臨床実装を前に、わが国においても遺伝性腫瘍症候群および関連遺伝子に関するエビデンスの集積と指針の策定、医療体制の整備、および国民の理解と参画が急務とされてきた。そこで本研究班と日本遺伝性腫瘍学会が共同で令和 7 年 3 月に「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版」を発行した。今後は本手引きを道しるべに遺伝診療体制、がん診療体制、および患者・血縁者に対する支援体制の構築が求められる。

「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について（令和 4 年 8 月 1 日 厚生労働省健康局長）」では、がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件として「がん遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列に病的バリエーションが同定された場合の対応方針について、明文化された規定を作成し、確認検査も含めて適切に対応すること。またその運用状況について、院内で把握し必要に応じて改善を図ること。」や「遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリング（血縁者に対するカウンセリングを含む。）」等の実施が必要とされている。しかしながら令和元年 6 月にがん遺伝子パネル検査が保険収載されてから 7 年となる現在（令和 8 年 3 月）も、がん遺伝子パネル検査から遺伝性腫瘍症候群家系を疑

った場合の確認のための遺伝学的検査や、血縁者診断のための遺伝学的検査は未だ保険未収載である。本研究班は令和 7（2025）年 10 月に「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）を」を公開した。本指針に準拠した確認検査を契機として、がん未発症者を含む血縁者診断を通して血縁者も含めたがん予防を含むがんゲノム医療を実装する必要がある。

がん未発症者の発症予防を含めた、本質的ながんゲノム医療を推進するためには、国民が自らの遺伝情報を知ること、自分だけでなく血縁者に対するがん予防につなげることを可能にする医療体制の整備や社会体制を構築することが重要である。そのためには遺伝性腫瘍症候群に関するエビデンスの集積、診療体制の確立、および国民の理解と参画が必要となる。

このような背景のもと本提言書は、厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班の成果を通じて、遺伝情報をもとに国民のがん予防および治療に活用するための医療体制と社会体制を国民全体で考える契機となることを願って作成したものである。

令和 8 年 3 月

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

目次

はじめに	2
第 1 章 遺伝性腫瘍症候群	6
第 2 章 遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査および診療体制	8
第 3 章 がん遺伝子パネル検査から同定される生殖細胞系列病的バリエント（Germline Pathogenic Variant/Presumed Pathogenic Variant; GPV/PGPV）への対応	14
第 4 章 がん領域で実施される全ゲノム解析における遺伝関連情報への対応	17
第 5 章 遺伝性腫瘍症候群診療における MGPT の医療経済効果	22
第 6 章 MGPT のバリエント評価及び病原性解釈の均てん化に関する体制整備	25
第 7 章 遺伝学的検査の国外実施にかかる現状と課題	31
第 8 章 遺伝性腫瘍症候群とがん・生殖医療にかかる課題の検討	47
第 9 章 遺伝性腫瘍症候群に対応する人材育成	49
第 10 章 遺伝性腫瘍症候群に関する国民の理解と参画・広報	54
第 11 章 遺伝看護、健康教育プログラム	58
第 12 章 遺伝性腫瘍症候群に関する研究開発の推進	69
《提言書作成関係者》	72
《謝辞》	75

本提言書の構成

各章は以下の3つの項目の順にまとめた。

本提言書の構成について

《提言》

焦点を当てた各テーマについて対策の方向性を示した。

《具体的な方策の提案》

各テーマに対して、考えられる方策（アクションプログラム）を挙げた。

具体的な方策については、まず調査・医学的エビデンスに基づくアイデアなど、診療の標準化を実現可能にする事柄とした。

《提言の根拠と補足事項》

主として提言、具体的な方策の提案について、その根拠や背景にある考え方やデータを説明している。また、各テーマに関する用語の解説なども補足事項で記述した。

第 1 章 遺伝性腫瘍症候群

1. 遺伝性腫瘍症候群とは

本提言では遺伝性腫瘍症候群の定義を「がん易罹患性遺伝子の生殖細胞系列病的バリエント保持を原因とする症候群で、がんの未発症、既発症の有無を問わない概念」とする（遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版より）。すなわち特定の遺伝子の生殖細胞系列の病的バリエントの関与によって、原因遺伝子と関連した臓器の発がんリスクが高くなる。

遺伝性腫瘍症候群家系では特定のがんの家族集積性、若年発症、多重・多発がん発生、などの表現型が認められることがあるが、診断は遺伝学的検査による。がん発症の浸透率は、原因遺伝子、年齢、性、臓器、集団等の因子が関与する。

2. 遺伝性腫瘍診断を目的とした遺伝学的検査について

遺伝性腫瘍診断を目的とした遺伝学的検査には多遺伝子パネル検査（multigene panel testing: MGPT）、特定の遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査（Syndrome specific genetic testing: SSGT）、発端者で検出されたバリエントのみを対象とする検査（シングルサイト検査）に分類される。表 1 に考え方、対象、医療費について示した。

表 1 遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査（令和 8 年 3 月現在）

	多遺伝子パネル検査 (multigene panel testing: MGPT)	特定の遺伝性腫瘍症候群の 遺伝学的検査 (Syndrome specific genetic testing: SSGT)	発端者で検出されたバリエント のみを対象とする検査 (シングルサイト検査)
概念	がん発症リスクに関連する複数の 遺伝子を一度に調べる検査	がん種や家族歴などから予測 される遺伝子を調べる検査	ある遺伝子の特定のバリエント の有無を調べる検査
対象	数十個の遺伝子	1～数個の遺伝子	遺伝子の特定のバリエント
医療費	保険未収載 医療費控除の対象となることが ある	一部疾患のみ保険適応 (令和8年3月現在) 網膜芽細胞腫 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 多発性内分泌腫症 2型 多発性内分泌腫症 1型 結節性硬化症 神経線維腫症	保険未収載 医療費控除の対象となることが ある

3. わが国における遺伝性腫瘍症候群診療の現状

代表的な遺伝性腫瘍症候群を表 2 に示す。遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子で保険収載されているものは限定されており、早期の保険適用が望まれる。

表 2 代表的な遺伝性腫瘍症候群

原因遺伝子と関連腫瘍、集団における頻度、保険収載の状況（令和 8 年 3 月現在）

遺伝性腫瘍症候群の名称	関連遺伝子	代表的な関連腫瘍	集団における頻度 (種々の報告あり)	遺伝学的検査の 保険収載 (令和8年3月現在)
遺伝性乳癌卵巣癌症候群	<i>BRCA1</i> 、 <i>BRCA2</i>	乳癌、卵巣癌、膵癌、前立腺癌	1/200	○
Lynch症候群	<i>MLH1</i> 、 <i>MSH2</i> 、 <i>MSH6</i> 、 <i>PMS2</i>	大腸癌、子宮内膜癌、腎盂尿管癌、胃癌、卵巣癌	1/250	
神経線維腫症1型	<i>NF1</i>	神経線維腫、視神経膠腫、叢状神経線維腫	1/3,500	○
神経線維腫症2型	<i>NF2</i>	聴神経鞘腫、髄膜腫	-	○
Li-Fraumeni症候群	<i>TP53</i>	副腎皮質癌、骨肉腫、軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍	1/5,000	
結節性硬化症	<i>TSC1</i> 、 <i>TSC2</i>	過誤腫（脳、皮膚、心臓、肺、腎）、腎細胞癌	1/6,000	○
家族性大腸腺腫症	<i>APC</i>	大腸癌、十二指腸癌、デスモイド腫瘍	1/17,000	
Peutz-Jeghers症候群	<i>STK11</i>	過誤腫（胃、腸）、消化器癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸癌	1/25,000	
多発性内分泌腫瘍症1型	<i>MEN1</i>	副甲状腺過形成、膵消化管神経内分泌腫瘍、脳下垂体腫瘍	1/30,000	○
多発性内分泌腫瘍症2型	<i>RET</i>	甲状腺髄様癌、副腎褐色細胞腫	1/35,000	○
von Hippel-Lindau(VHL)病	<i>VHL</i>	網膜小脳血管腫、腎細胞癌	1/38,000	
遺伝性網膜芽細胞腫	<i>RB1</i>	網膜芽細胞腫、骨肉腫	1/38,000	○
PTEN過誤腫症候群（Cowden病）	<i>PTEN</i>	過誤腫（皮膚、腸）、乳癌、消化器癌	1/100,000	
若年性ポリポース	<i>SMAD4</i> 、 <i>BMPRIA</i>	過誤腫（胃、腸）、消化器癌	1/200,000	
遺伝性乳頭状腎細胞癌	<i>MET</i>	乳頭状腎細胞癌	-	
WT1関連Wilms腫瘍	<i>WT1</i>	Wilms腫瘍/腎芽腫	-	
遺伝性びまん性胃癌	<i>CDH1</i>	胃癌、乳癌	-	

第2章 遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査および診療体制

提言

遺伝性腫瘍症候群の確定が、医学的管理（治療・先制医療を含む）の方針決定等に影響する対象に対し、保険診療での遺伝学的検査と遺伝診療が広く実施できる体制の構築が望まれる。

具体的な方策の提案

- 診断から予防介入・治療まで、臓器/診療科横断的・世代横断的な生涯に渡る遺伝性腫瘍症候群の医療を実装するためには、施設内の部門連携と多職種による診療連携体制の構築が必要である。
- がん発症・未発症を問わず、遺伝性腫瘍症候群の遺伝型に基づく適切な医学的管理が推奨される。遺伝性腫瘍症候群のガイドライン類は症候群ベース、臓器ベース、および診療科ベースなど様々な観点からのものが存在するが、これらエビデンスを俯瞰可能な指針類や資材開発等の継続的な整備が必要である。
- 令和8年度診療報酬改定では、HBOCのがん未発症を含む血縁者に対する遺伝学的検査が保険適用となった。血縁者診断を含めた遺伝学的検査においては、精度管理基準ならびに臨床使用を許容される条件を満たしたLDTs (Laboratory Developed Tests) *の活用も含めた運用が、臨床現場の実態および検査アクセスの観点から重要である。
- 国内での臨床実装拡大のためには、現場負担が特定施設に集中しない制度設計への配慮をしつつ、国民への啓発、地域連携、人材育成、コンセンサス策定、および遺伝学的検査の精度管理体制の整備が必要と考えられる。
- 医療安全の観点からも遺伝学的検査報告書における実名管理を基本とした運用体制を整備する。
- 遺伝性腫瘍症候群の医療の均てん化と充実化のために、地域性・利便性と専門性を考慮した遠隔遺伝カウンセリングの充足を行うことが望ましい。
- 小児期発症の遺伝性腫瘍症候群に特有な遺伝医療に配慮した診断アプローチ、疾患レジストリ、院内遺伝性腫瘍レジストリ、移行期医療の充足、倫理的支援等を整備する。

*LDTs は、単一の検査室または検査室ネットワーク内で設計・開発・製造（または変更）された検査で、臨床診断の補助や臨床的管理の意思決定に用いられるものと定義される（LDTsの臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス 2025年12月25日 _厚生労働行政推進調査事業費補助金 _「LDTの臨床実装に向けた研究」研究班）

提言の根拠と補足事項

1. 遺伝性腫瘍症候群全般の診療体制

- 診療連携体制の構築：遺伝性腫瘍症候群の特性は“症候性”であり複数の表現型を呈する。よって、遺伝性腫瘍症候群の医療は、遺伝子診療部門と臓器別の各診療科・画像診断部門が連携する診療体制の整備が必要である。これにより、適切な遺伝学的検査の選択から、診断後のサーベイランス、リスク低減手術、治療選択に至るまで一貫した医療を提供することが可能となる。
- 遺伝カウンセリングは病的バリエーション同定例に限定されるものではなく、リスク評価や家族支援を含むプロセスとして位置づけられるのである。現在の技術では解明できない遺伝的背景や、将来的な再評価の可能性も存在する。今後、遺伝学的検査陰性例への支援の在り方や、遺伝カウンセリングの制度的位置づけについても、国民的議論を含めた継続的検討が望まれる。
- 多職種連携：遺伝性腫瘍症候群の医療は、成人・小児、がん治療期間・がん未発症等あらゆる段階における生涯に渡るケアが必要である。よって、医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、薬剤師、臨床検査技師、医療ソーシャルワーカー、臨床心理士等が連携して患者と家族・血縁者を支援する多職種連携体制が重要である。がん相談支援センターと遺伝専門職及び各診療科・部門等の連携を強化することで、患者や家族等が相談しやすい環境を整えることが可能となる。
- 遺伝性腫瘍症候群への対応は、医療機関における診療の枠組みに加えて、今後は、民間のがん健診事業の枠組みに広がる可能性も高い。そのため、遺伝性腫瘍症候群の診療のステークホルダーは医療機関・医療従事者とクライアントのみならず、健診センター、行政関係者、企業関係者、研究者、教育関係者など、すなわち国民全体が担うといえる。
- 実名管理による医療安全の確保： 遺伝学的検査の実施においては、検体の取り違い防止や結果報告のトレーサビリティ確保といった医療安全対策を念頭に置いた体制整備が必須である。日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2022年3月改定）では、医療安全対策上の観点から検体の匿名化を必須としていない。また、一般社団法人日本衛生検査所協会の「衛生検査所における遺伝学的検査受託に関する倫理指針」（2022年）においても、匿名化を必須とせず、実名化による管理を推奨している。遺伝性腫瘍症候群の診療では、長期にわたるフォローアップや血縁者への対応が必要となるため、匿名化による情報の分断、照合不能を防ぎ、電子カルテ等で遺伝情報を適切に管理・共有できる診療体制（実名管理を前提とした院内・院外連携）が不可欠である。*BRCA1* または

BRCA2 (*BRCA1/2*) 病的バリエーション保持者の血縁者に対する遺伝診療が一部保険収載となったことから、今後更に施設間での診療情報提供依頼数が増加することが見込まれる。

- 臨床検査体制:令和 7 年 12 月 26 日に厚生労働省医政局総務課長、医政局地域医療計画課長、医政局医事課長、医薬局医薬品審査管理課長、医薬局医療機器・再生医療等製品審査管理課長の連名で「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について」の通知が発出された。さらに、令和 8 年 1 月 23 日に開催された中央社会保険医療協議会総会（第 644 回）においては、一定の要件を満たす LDTs について、「令和 8 年度診療報酬改定の次の改定における、医療技術評価分科会の評価の対象とした上で、臨床上の必要性等も含めて検討することとする」との方針が示された。MGPT を含めた遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査は、この通知が想定する LDTs の実装例といえる。
- 保険診療体制と臨床検査体制:遺伝学的検査が保険適用となる遺伝性腫瘍症候群は限定的であったが、令和 8 年度診療報酬改定により、HBOC においては乳癌または卵巣癌既発症者の血縁者に対する診断目的の検査および、診断後の乳房・卵巣のサーベイランスやリスク低減手術が新たに評価された。これはわが国が取り組んでいる「攻めの予防医療」を体現する画期的な進展である。一方で、課題も多く残されている。例えば遺伝性腫瘍症候群の診断補助として承認されている体外診断用医薬品（In Vitro Diagnostics: IVD）の多くは海外解析に依存している。臨床現場では、迅速かつ安価な LDTs が診断を支えてきた実態があり、これらが保険診療で活用できない場合、検査アクセス率の低下や臨床現場での業務体制の混乱が懸念される。LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス（2025 年 12 月 25 日 厚生労働行政推進調査事業費補助金「LDT の臨床実装に向けた研究」研究班）により LDTs の精度管理基準ならびに臨床使用の許容条件が明確化されたことを踏まえ、品質が担保された LDTs を保険診療の選択肢として認めることは、患者利益および医療経済の適正化に資すると考えられる。また、HBOC 以外の遺伝性腫瘍症候群に対する診療についても、同様に保険収載に向けた検討が進むことが期待される。
- 令和 6 年に日本婦人科腫瘍学会 がんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関する WG と日本産科婦人科学会 婦人科腫瘍委員会が共同で国内の婦人科腫瘍・HBOC 診療施設を対象に実施した「HBOC 診療の実態調査 施設アンケート」によれば、*BRCA1/2* 遺伝学的検査や HRD 検査は回答した 8 割以上の施設で導入されている反面、過半数（54%）の施設が自施設の遺伝カウンセリング体制を「不十分」と認識しており、特に一般病院においてその傾向が強かった。この背景には、施設内の診療体制の未整備や時間的・人的リソースの不足が関与している可能性が示唆され、各施設における体制整備の強化とともに、大学病院やがんセンター等の拠点施設と一般病院とを結ぶ、地域連携ネットワークの構築を含めた診療の整備が急務である¹⁾。また HBOC に対するリスク低減手術は令和 2 年度診療報酬改

定によって乳癌または卵巣癌既発症者限定的ながらも保険収載され普及しつつある。本アンケートにおいてリスク低減卵管卵巣摘出術（RRSO）施行時に卵管上皮内がん（STIC）が偶発的に発見された際の術後管理や追加治療の方針について、施設間で著しいばらつきが存在することが明らかとなっている。安全かつ均質な予防的介入を提供するためには、術後の病理学的評価および対応についても均てん化が急務である¹⁾。

2. 遺伝性腫瘍症候群の診断と多遺伝子パネル検査（MGPT）

- 誰一人取り残さないがん対策として、がん未発症者・既発症者を問わず遺伝性腫瘍症候群の診断に包括的 MGPT を活用することは、phenotype based approach よりも精度の高い遺伝型に基づいたがんの先制医療が展開できる機会が増える。よって、MGPT は保険診療の遺伝学的検査の第一選択肢（ファーストチョイス）として念頭におくべきである。
- 令和 7 年 3 月に本研究班で実施した MGPT 遺伝診療実態調査では、がん診療・がんゲノム診療の施設の属性や地域により、遺伝カウンセリング加算実施率や MGPT 医療導入率に差があることがわかった²⁾。多様性のある表現型に対するがんの先制医療を実装できる機会と質の向上のためには、地域性・専門性を考慮した施設連携体制が必要である。
- MGPT を活用した遺伝性腫瘍症候群の遺伝診療は、本邦初の MGPT 手引き書である「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版」の発刊に続き、
 - ① 国民への“遺伝”に対する社会啓発
 - ② 国内施設連携の展開とがん先制医療の均てん化
 - ③ 遺伝性腫瘍症候群にかかる遺伝医療実践者の人材の育成
 - ④ 国内におけるがん先制医療の学会・団体間コンセンサスの策定の充足
 - ⑤ 国内に現存している MGPT はプログラム医療機器として承認されているものではなく、LDTs を含め MGPT 検査の精度管理の指標と保険収載に向けた実装が必要である。
- がんの遺伝的素因を評価する上では、全ゲノム解析検査の臨床実装も期待されている（第 4 章）。特定の遺伝性腫瘍症候群を疑って行われる遺伝学的検査から MGPT、さらには全ゲノム解析への拡大に向けて、遺伝情報を取り扱う医療者および受け取る患者・市民のゲノムリテラシーの醸成、得られた情報に対応する社会体制の整備等も必要である。

3. 遠隔遺伝カウンセリング

- 現在わが国では、患者が看護師等という場合のオンライン診療（Doctor to Patient with

Nurse ; D to P with N)、医師同士が連携して診療を行うオンライン診療 (Doctor to Patient with Doctor ; D to P with D) が新設・拡充されている。しかし、遠隔連携遺伝カウンセリングの保険適用は難病限定であり、遺伝性腫瘍症候群に対する遠隔連携遺伝カウンセリングは、令和 8 年度診療報酬改定においても保険未収載である。

- 遺伝性腫瘍症候群における遠隔遺伝カウンセリングは、患者やその血縁者の居住地による専門的医療への到達格差を是正する有益な手段である。
- 遠隔診療の活用：令和 7 年 3 月現在、全国遺伝子医療部門連絡会議の会員施設 146 施設のうち 27 施設で遠隔遺伝診療が導入されている。令和 3 年実施の第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録によると、当時は 6 施設のための導入であることから、近年遠隔遺伝診療の導入は進んできているといえる。しかしながら地理的な制約を越えて専門的な医療を提供するに十分であるとは言えない現状がある。遺伝性腫瘍症候群患者を対象とした調査では、遺伝カウンセリングを受ける患者が最も重視しているのは「専門性の高い医療」であり、約 90% の患者が遠隔遺伝カウンセリングは対面遺伝カウンセリングに劣らないだろうと考えていることがわかった³⁾。遠隔遺伝カウンセリングに関連した本邦の調査では、対面遺伝カウンセリングと同様の満足度が得られるとするものがある一方、大多数の患者は対面遺伝カウンセリングを選択するとの報告もあり、患者のニーズや状況に合わせて対面遺伝カウンセリングと遠隔遺伝カウンセリングを使い分ける必要がある^{4,5)}。令和 7 年 12 月に医療法の一部改正が決定し、「オンライン診療」が医療法で明確に定義されるとともに患者がオンライン診療を受ける専用の施設として、「オンライン診療受診施設」が創設された。「オンライン診療受診施設」には、①外部から隔離された空間であること、②情報セキュリティの確保、③良好な通信環境の確保が求められているため、オンライン診療に関わる課題の多くが解決されると見込まれる。一方で、①複数人の家族が同席することがある、②比較的長時間のコミュニケーションを要する、③受診者が精神的に落ち着いた状態であることが望ましい、などの遺伝カウンセリング特有の状況にも対応しうる「オンライン診療受診施設」を実装する必要がある。
- 遠隔診療の質の確保：遠隔遺伝カウンセリングにおけるコミュニケーションの特性や限界を医療者が理解する必要がある。また、遺伝カウンセリング受診までの待機期間・実際の受診率・遺伝学的検査の受検率・血縁者の受診率などの指標に基づいた評価体制を構築することが望ましい。

4. 小児期に発症する遺伝性腫瘍症候群の医療

- 小児期に発症する遺伝性腫瘍症候群は稀、かつ多様な疾患が含まれるために、疾患に関する

実態把握、適切な診療体制の構築を目的とした全国規模での統合的なレジストリの整備が強く求められる。

- 年齢に応じてがんサーベイランスや支援の内容が変化することから、小児期から成人期への適切な移行（トランジション）を含めた小児科と成人診療科の連携として院内遺伝性腫瘍レジストリが極めて重要である。そのため、小児期に発症する遺伝性腫瘍と成人期に発症する遺伝性腫瘍について個別のレジストリを整備するのではなく、データ項目等の標準化を目指した体制整備が必要である。
- 小児期に発症する遺伝性腫瘍症候群は表現型に基づいた診断アプローチ（phenotype based approach）が有効な場面が多くある。染色体構造異常が原因となるものも多く、MGPT と状況に応じた使い分けが望ましい。
- 小児に対する遺伝性腫瘍症候群の医療では、年齢や発達段階に応じた情報提供と説明が求められ、心理的配慮や家族との連携が不可欠である。未成年の意思決定支援には、倫理的観点を踏まえた体制整備が必要である。

【参考文献】

- 1) Masuda K, Oda K, Watari H, et al. Nationwide Survey of Hereditary Breast and Ovarian Cancer-Related Clinical Practice in Gynecologic oncology in Japan: A Joint Study by the Japan Society of Gynecologic Oncology (JSGO) and the Japan Society of Obstetrics and Gynecology (JSOG). J Gynecol Oncol. (In press)
- 2) 吉田玲子, 仲なつき, 他 Are you ready for MGPT? - 『遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き』 発刊と国内実態調査. 遺伝性腫瘍 (In press)
- 3) Ueno S, Urakawa Y, et al. Barriers and facilitators for online genetic care for hereditary cancer in Japan: Findings from surveys of both clients and medical professionals. Int J Clin Oncol. (In press)
- 4) Murakami H, Inoue S, et al. Online Genetic Counseling as a Solution for Unmet Needs in Genetic Medicine: The First Survey in Japan. JMA J. 2026;9(1):160-170.doi: 10.31662/jmaj.2025-0157.
- 5) Nishiyama M, Ogawa K, et al. Pregnant women's opinions toward prenatal pretest genetic counseling in Japan. J Hum Genet. 2021 Jul;66(7):659-669. doi: 10.1038/s10038-021-00902-4

第 3 章 がん遺伝子パネル検査から同定される生殖細胞系列病的バリエーション (Germline Pathogenic Variant/Presumed Pathogenic Variant; GPV/PGPV) への対応

提言

固形癌に対するがん遺伝子パネル検査から同定される生殖細胞系列の病的バリエーション (GPV/PGPV) の確認検査について、保険診療下で円滑に実施できる体制を整備することが重要である。特に、確認検査の主体となるシングルサイト検査 (特定のバリエーションのみを調べる検査) は、その多様性から IVD としての開発になじまないため、臨床使用が許容される条件を満たした LDTs の活用を前提とした制度設計が望まれる。

解説と課題

遺伝性腫瘍症候群の診断は、あくまで生殖細胞系列バリエーションを同定する「遺伝学的検査」による。がん遺伝子パネル検査はその代替ではない。がん遺伝子パネル検査は、がん組織における体細胞病的バリエーションの検出を主な対象として設計されており、イントロン領域やエクソンレベルでの変化など、検出困難なバリエーションの存在が知られている¹⁾。これらの限界から、がん遺伝子パネル検査を遺伝性腫瘍症候群の診断に用いることは適切ではない。しかしながら、がん遺伝子パネル検査で同定される GPV/PGPV への対応が求められる。特にがん組織のみを対象とするがん遺伝子パネル検査で生殖細胞系列であることが疑われるバリエーション (PGPV) が同定された場合、診断のために正常 (非腫瘍) 組織由来 DNA を用いた確認検査が必要となる。この確認検査は、がん遺伝子パネル検査で検出された「特定のバリエーション」の有無のみを確認する「シングルサイト検査」となるのが一般的である。しかし、対象となる遺伝子やバリエーションは多岐にわたり、その一つ一つに対して薬事承認されたシングルサイト検査キットを開発・供給することは、経済的・時間的コストの観点から極めて困難である。したがって、臨床現場での実用性を確保するためには、衛生検査所等が自ら開発・バリデーションを行い、臨床実装に係る精度管理基準等 (令和 7 年 12 月通知等) を満たした LDTs を、保険診療における確認検査の確実な選択肢として認めていくことが不可欠と考えられる。

提言の根拠と補足事項

- 「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」(厚生労働省) ではがん遺伝子パネル検査を実施する医療機関は、生殖細胞系列 (疑い) の病的バリエーションが検出された場合の対応方針について、「がん遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列に病的バリエーションが同定された場合の対応方針について、明文化された規定を作成し、確認検査も含めて適切に対応す

ること。またその運用状況について、院内で把握し必要に応じて改善を図ること。」とされている。

- 欧州臨床腫瘍学会および米国臨床腫瘍学会は、腫瘍のみを対象としたがん遺伝子パネル検査で同定された場合に開示が推奨される遺伝子を提示している²⁾³⁾。本研究班では、「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順 (2025 年版)」⁴⁾としてがん遺伝子パネル検査で認められた場合に開示対象となる GPV/PGPV 遺伝子として 51 遺伝子と、あわせてがん遺伝子パネルの実施からエキスパートパネル、遺伝部門における遺伝カウンセリングまでの手順を提示した。
- GPV/PGPV 開示対象遺伝子については、今後の保険診療で遺伝学的検査適用やリスクマネジメントに関するエビデンス・診療ガイドラインでの記載を踏まえて、後継続的なアップデートが重要である。
- がんゲノム医療中核拠点病院等は「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順 (2025 年版)」の記載などを参照し、がん遺伝子パネル検査で同定される GPV/PGPV への対応を整備する必要がある。
- がん遺伝子パネル検査で認められた GPV/PGPV から確定診断に至った遺伝性腫瘍症候群に対し、サーベイランスやリスク低減手術などを保険診療で実施できる体制と診療ガイドラインの整備する必要がある。またがんゲノム医療中核拠点・拠点病院は継続して連携病院との遺伝医療に関する連携体制の構築と人材育成を行う必要がある。
- 令和 7 年より保険適用となった造血器腫瘍パネルにおける GPV/PGPV については、日本血液学会の「造血器腫瘍における germline findings の取り扱いガイド」⁵⁾との整合性を図りながら、本邦における体制整備と情報の集積が必要である。

表 3 に「造血器腫瘍における germline findings の取り扱いガイド 1.0 版 (2025 年 4 月 日本血液学会 ゲノム医療委員会)」に基づいて、代表的な造血器腫瘍関連遺伝子と関連する臨床的特徴を示す。

表 3 代表的な造血器腫瘍症候群関連遺伝子とその特徴

関連遺伝子	遺伝性疾患の名称	関連する造血器疾患	頻度 (種々の報告あり)	遺伝形式	病的バリエーション保有者のドナー選択
<i>ETV6</i>		ALL、MDS、AML 血小板減少症、血小板機能異常	小児ALL患者の0.8%	常染色体顕性遺伝	推奨されないが、 一律の禁忌ではない。
<i>DDX41</i>		骨髄異形成症候群・急性骨髄性白血病	一般人口の0.1～0.2%、 骨髄性腫瘍患者の1～4%	常染色体顕性遺伝	推奨されないが、 一律の禁忌ではない。
<i>FANCA</i> 、 <i>FANCB</i> 、 <i>FANCC</i> 、 <i>FANCD1</i> 等	Fanconi貧血	急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、 急性リンパ性白血病	出生100万人あたり約5人、 一般日本人の2.6%が保因者	常染色体潜性遺伝 ただし <i>FANCB</i> はX連鎖 劣性、 <i>FANCR</i> は常染色体 顕性遺伝	保因者はドナーとして不適格ではない。 両アレルのバリエーションを保有している未発症者はドナーとして適格にはならない。
<i>RUNX1</i>	家族性血小板減少症/ 骨髄性腫瘍 (FPD/MM)	急性骨髄性白血病、骨髄異形成症候群、 急性リンパ性白血病、血小板減少症（機能異常を伴う）	AML患者の2.8%	常染色体顕性遺伝	推奨されない
<i>SAMD9</i> ・ <i>SAMD9L</i>	MIRAGE症候群	MDS・AML	小児MDSの中では7%、-7 を伴う小児造血器腫瘍の中では12～38%	常染色体顕性遺伝	推奨されない

ALL；急性リンパ性白血病、MDS；骨髄異形成症候群、AML 急性骨髄性白血病

【参考文献】

- 1) Tung N, Ricker C, et al. Selection of Germline Genetic Testing Panels in Patients With Cancer: ASCO Guideline. J Clin Oncol.2024 Jul 20;42(21):2599-2615. doi :10.1200/JCO.24.00662
- 2) Terraf P, Pareja F, et al. Comprehensive assessment of germline pathogenic variant detection in tumor-only sequencing. Ann Oncol. 2022 Apr;33(4):426-433. doi: 10.1016/j.annonc.2022.01.006.
- 3) Kezbari Z, Bandlamudi C, et al. Germline-focused analysis of tumour-detected variants in 49,264 cancer patients : ESMO Precision Medicine Working Group recommendations. Ann Oncol. 2023 Mar;34(3):215-227.
- 4) がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順（2025 年版）
<https://www.iden-gan.jp/pgpv>
- 5) 造血器腫瘍における germline findings の取り扱いガイド 1.0 版

第4章 がん領域で実施される全ゲノム解析における遺伝関連情報への対応

提言

がん領域の全ゲノム解析より明らかとなる遺伝関連情報(生殖細胞系列所見)は遺伝性腫瘍症候群に関連する情報に限らず多岐にわたる。こうした状況に対応し、安心・安全な医療を提供するためには、情報開示や中長期的支援、データ利活用のあり方について、社会全体で体制を整備していくことが不可欠である。本提言は、国（および事業実施組織）、ゲノム医療を提供する医療機関・医療従事者、データ利活用を担う産業界・アカデミア、そして主体的に医療に参画する患者・市民などの各ステークホルダーに向け、協働して取り組むべき具体的な方策を提示する。

具体的な方策の提案

1. 国・行政・事業実施組織に向けて（制度・情報基盤の整備）

① 中長期的支援体制（伴走型支援）の制度設計

患者の希望に応じて情報を還元するルールを整備するとともに、結果開示後のクライアントの心理社会的変化や今後のエビデンスの蓄積によるバリエーション評価の変化、検出されたバリエーションに対するアクションナビリティの変化等に対する中長期的な心理社会的支援（デジタル技術を活用した伴走型支援など）の制度設計を制度として組み込むことが求められる¹⁾。

② 再解析の自動化と情報還元システムの構築

継続的なデータ管理を行い、AIを含むシーケンス解析やデータ解析、バリエーション評価における新規解析技術を活用した定期的な再解析と、解析結果をタイムリーに正確かつ確実に迅速な情報発信の仕組みを構築すること²⁾。また、クライアント自らもオンライン等で最新情報を閲覧できるシステムの構築が検討される。

③ 検査の精度管理の徹底と可視化

全ゲノム解析を含む高度な検査においては、薬事承認されたIVDではなく、検査室で独自に構築されるLDTsが用いられることが想定される。こうしたLDTsにおいてもIVDと同等の検査精度を担保するため、検査施設における国際標準化機構（ISO）15189や米国病理医協会（College of American Pathologists；CAP）等の第三者認定の取得状況を患者が事前に知ることができる仕組みを構築することが望ましい。さらに、検査の臨床的意義、測定原理、正確性や分析感度などの性能評価を記載した「性能文書」を、当該診療を行う医療機関のウェブサイト等で公開することを求め、検査の透明性と安全性を社会に向けて可視化することも求められる³⁾。

2. 医療機関・医療従事者に向けて（現場での適切な実践）

■ Shared Decision Making（協働意思決定）の実践

主治医の独断に依存せず、専門家によって臨床的意義づけが行われた標準化され理解しやすいレポート（アノテーションレポート等）を用い、クライアントの理解と希望を確認しながら適切な結果開示を慎重に行い、心理社会的支援を推進すること。また、今後のエビデンスの蓄積によるバリエーション評価の変化、検出されたバリエーションに対するアクションナビリティの変化等に対する中長期的なフォローアップ体制を構築することが求められる²⁾。

■ 十分な配慮と遺伝カウンセリングの提供

受診のきっかけとなった疾患との関連性が明らかでない遺伝関連情報であっても、クライアントの健康や生活に影響を与える可能性のある場合は、クライアントの考え方に応じた開示が検討される。開示においては、エキスパートパネルでの十分な協議と、遺伝カウンセリングを通じた適切な情報提供を実施するなど十分な配慮と支援が求められる。

■ 国民との対話の推進

全ゲノム解析を推進する上で、それを実践する医療者および国民の全ゲノム解析の理解は十分とは言えない。PPI を交えた検討会、市民公開講座等を実践し、全体のゲノムリテラシーの向上を図るとともに、相互理解を深める機会を提供することが求められる。

3. 産業界・アカデミアに向けて（イノベーションの創出）

■ ゲノム情報の二次利用による研究開発の推進

厳格なセキュリティとデータシェアリングポリシーの下で共有されるゲノムデータを活用し、創薬や新たな診断・治療技術の開発を進め、患者へ成果を還元すること。また、再解析を効率化する新規解析技術（シークエンス解析、バリエーション検出パイプライン、アノテーションの拡張・更新・自動化など）の開発に貢献することが求められる。

4. 国民の参画とゲノムリテラシーの向上

■ ゲノムリテラシーの向上と主体的な患者・市民参画（Patient and Public Involvement ;PPI）

ゲノム情報を知ることの意義、知る権利、知ることの重荷など、多様な価値観について理解を深めるとともに、今後のゲノム医療のあり方についての議論や事業運営に対し、継続的なPPIの実施・参画が期待される。

提言の根拠と補足事項

① 技術的背景と課題

わが国では「全ゲノム解析等実行計画（2022）」に基づき、がん患者の腫瘍部および正常部由来のゲノムを用いた全ゲノム解析の臨床実装に向けた検討が進められており、令和 7 年度に全ゲノム解析事業の実施組織として「日本ゲノム医療推進機構」が開設した。今後遺伝性腫瘍症候群の診断に関しても全ゲノム解析が先進医療として実施される予定である⁴⁾。全ゲノム解析では、がん遺伝子パネル検査（Comprehensive genomic profiling；CGP）等に比べてより網羅的な情報が得られることが期待される。一方で、従来のショートリード（50-150bp 程度）のシーケンス解析では評価が不十分となる領域もあり、ロングリードシーケンス（1Kb～など）や DNA メチル化や RNA などの統合的なマルチオミックス解析など、最新の技術進展を取り入れることでより精度の高いバリエーション評価につながることも期待される¹⁾。

② 患者還元とゲノムリテラシーの向上

遺伝関連情報には、患者にとって「知る権利」と「知ることの重荷」という相反する価値観が存在する。特に全ゲノム解析で得られる遺伝関連情報は多岐にわたり(図 1)、その情報開示においては、「知ること」と「知らないでいること」のバランス維持が重要である。そのためには、医療従事者だけでなく、国民全体のゲノムリテラシーを高めるための教育・啓発活動が「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」においても求められている²⁾。

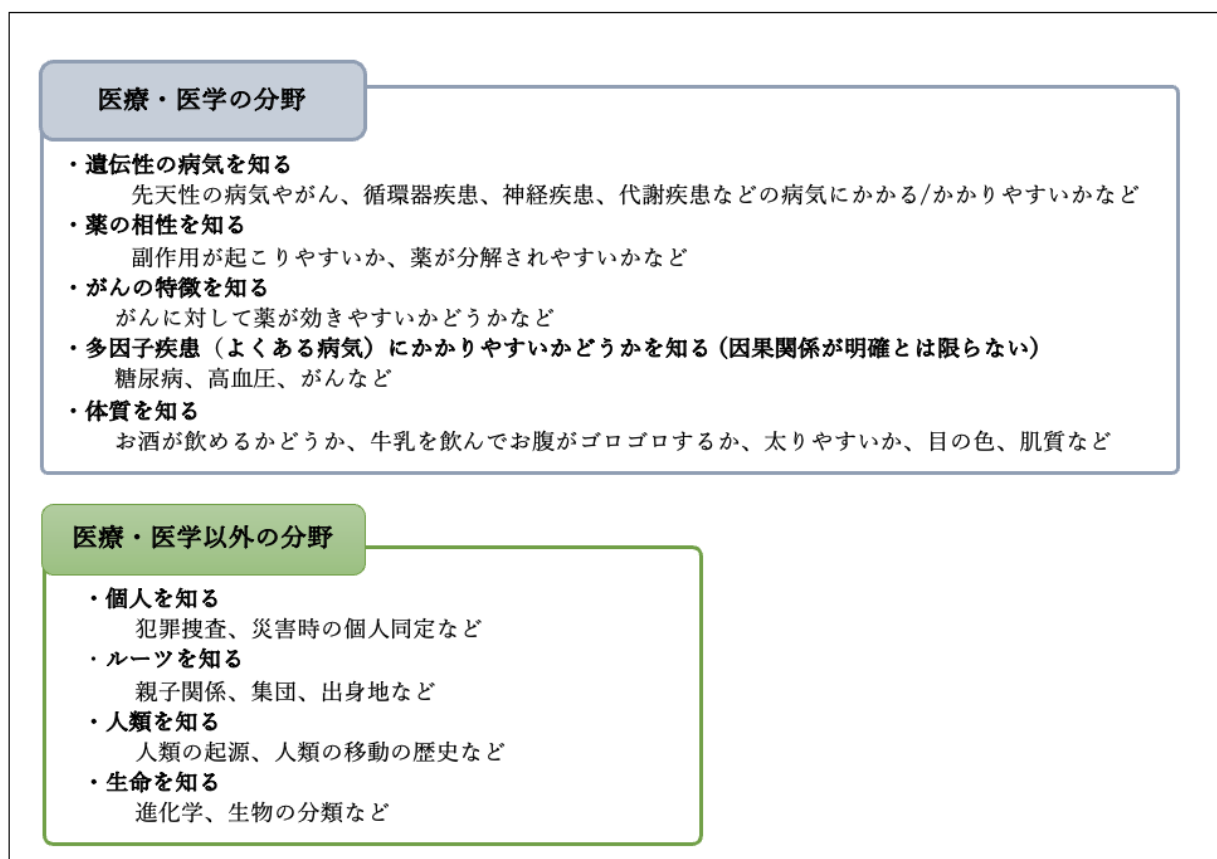


図1 全ゲノム解析で得られる遺伝関連情報

③ 多様な意見の反映と患者・市民参画（PPI）の推進

国立がん研究センターの患者市民パネルとの検討会では「開示対象とする遺伝情報」や「将来にわたる結果通知の体制」等について議論し、多様な意見が寄せられた。しかし、特定の集団の意見のみを全体の総意とみなすことなく、より広範な背景を持つ患者や市民を対象とした調査を継続的に行う必要がある。さらに、患者・市民が研究や事業の初期段階から最終評価に至るまでのプロセスに継続的に関わる「患者・市民参画（PPI）」の仕組みを構築することが不可欠である^{1) 2)}。広く国民の経験知を活かすことで、医療者や研究者だけでは気づかない課題や視点を取り入れ、透明性と信頼性の高い事業運営を実現するとともに、社会全体のゲノムリテラシー向上に向けた教育・啓発活動と連動させていくことが強く求められる。

【参考文献】

1) 全ゲノム解析等実行計画 2022

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001069218.pdf>

2) ゲノム医療施策に関する基本的な計画

<https://www.mhlw.go.jp/content/10906000/001616415.pdf>

3) LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001665281.pdf>

4) 第 21 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料 2

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001361272.pdf>

第5章 遺伝性腫瘍症候群診療における MGPT の医療経済効果

MGPT をがんのスクリーニング検査に用いることは医療経済的に最も効率的であり、特に乳癌が最も優れる可能性が示唆された。今後の展開として、個別化健診への応用が考えられる。また、HBOC 患者を対象とした MGPT を実施しても、単一遺伝子検査と比較して費用増加はない可能性が示唆された。これにより、がん臨床における積極的な MGPT の活用が期待される。

提言

- がん診療で遺伝性腫瘍症候群の患者への MGPT+血縁者への MGPT は、多くの国際的な先行研究で費用対効果良好、条件次第で医療費全体において費用節約となる可能性がある。
- 臨床的効果は①ハイリスク近親者への予防手術・リスクに応じたサーベイランスの実施、②がん既発症者における治療最適化（例：PARP 阻害薬、術式方針、放射線回避 など）である^{1) 2)}。
- 医療費への良好な効果は①検査価格・遺伝カウンセリング等の実装費、②近親者への到達率（cascade reach）、③予防介入の実施率とタイミングによる。

具体的な方策の提案

医療経済の視点から政策としての優先実装順は以下の通りである

- 既存ガイドラインに準拠したがん既発症者への MGPT を標準化
- 第一度～二度近親者への血縁者診断目的の検査を保険（または公費）で包括化
- レジストリ整備・全国がんゲノム情報連携によりアウトカムと費用をモニター

提言の根拠と補足事項

- 適格者+血縁者検査は、多くの研究で費用対効果が良いと判断される閾値を超えず、血縁者への到達率が高いほど費用対効果が改善する¹⁻⁵⁾。
- リンチ症候群：内視鏡サーベイランスの頻回化により質調整生存年に与える益が大きく、大腸癌・子宮体癌の抑制で中長期の医療費削減が期待できる^{4) 5)}。
- HBOC：リスク低減卵管卵巣摘出術（risk-reducing salpingo-oophorectomy: RRSO）/リスク低減乳房切除術（risk-reducing mastectomy；RRM）、MRI サーベイランスによる利得が大きく、発症前介入の年齢設定が増分費用効果比（Incremental Cost-Effectiveness Ratio；ICER）に敏感である²⁾。
- 特定の人口集団を対象とした全数検査（population-based）は遺伝子陽性率が十分高い集団や家

族歴の拾い上げが困難な集団で有望な可能性はあるが、わが国では段階的導入（パイロット検査を施行後に、厳密な臨床的・医療経済的な有益性の評価）が推奨される。

- サーベイランスの効果を最大化するため、画像診断を含む実装の質保証（標準プロトコル、読影体制、監査）が重要である。
- わが国の財政に対する影響については、短期的には検査・相談・予防介入費が増加するが、5-10年スパンで新規がん発症の抑制・早期発見、適正治療による医療費の抑制が見込まれる。
- 本検討ではわが国で実施された医療経済評価に関する研究は存在しなかった。したがって提言の作成は諸外国で実施された研究を基に作成している。今後、わが国の社会背景を基にした医療経済評価に関する研究が望まれる。

【参考文献】

- 1) Guo F, Adekanmbi V, et al. Cost-Effectiveness of Population-Based Multigene Testing for Breast and Ovarian Cancer Prevention. JAMA Netw Open. 2024 Feb 5;7(2):e2356078. doi:10.1001/jamanetworkopen.2023.56078.
- 2) Sun L, Wei X, et al. Economic Evaluation of Population-Based BRCA1 and BRCA2 Testing in Canada. JAMA Netw Open. 2024 Sep 3;7(9):e2432725. doi:10.1001/jamanetworkopen.2024.32725
- 3) Manchanda R, Patel S, et al. Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C, RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population Women. J Natl Cancer Inst. 2018 Jul 1;110(7):714-725. doi: 10.1093/jnci/djx265.
- 4) Guzauskas GF, Jiang S, et al. Cost-effectiveness of population-wide genomic screening for Lynch syndrome in the United States. Genet Med. 2022 May;24(5):1017-1026. doi: 10.1016/j.gim.2022.01.017.
- 5) Shangqing Jiang, Gregory F. Guzauskas, et al. Cost-effectiveness of population-wide genomic screening for Lynch Syndrome and polygenic risk scores to inform colorectal cancer screening. 2025 Feb;27(2):101285. doi.org/10.1016/j.gim.2024.101285.

第 6 章 MGPT のバリエント評価及び病原性解釈の均てん化に関する体制整備

提言

MGPT の結果を利用して各医療機関で均質な医学管理を提案するため、検出されたバリエントの病原性解釈を均てん化する体制整備が求められる。

具体的な方策の提案

- 医療機関には、検査機関からの報告書と制限共有データベースからの調査結果を確認し、医学管理についてのアドバイスを行う「Germline エキスパートパネル（仮称）」（以下 EP）の設置が検討される。
- 各医療機関の EP 間で情報共有体制を構築するために、以下の 4 つのデータベースあるいはプラットフォームが整備される。これらはラーニングヘルスケアシステムとして機能する（図 2 を参照）。
 - ① 各検査機関のバリエント病原性解釈結果や臨床情報などを蓄積する制限共有データベース（C-CAT などに相当）
 - ② 国内独自の病原性解釈結果を公開する非制限公開データベース（MGeND、ClinVar、CanVAR-UK などに相当）
 - ③ 機能解析データを含む研究データ、スプライシングバリエントの RNA 解析データなど実験的なデータを蓄積・公開するナレッジベース（MAVEDB などに相当）
 - ④ 上記 3 つのデータベースを利用して、国内独自のバリエント評価基準やバリエントの病原性解釈をおこなう検査機関と医療機関が連携したバリエントキュレーションをおこなう公的プラットフォーム（ClinGen、CanVIG-UK などに相当）
- 各検査機関は、MGPT により検出されたバリエントの病原性解釈に用いた評価基準を公開し、病原性解釈結果を制限共有データベースに登録する。
- 検査機関からの報告書とは別に、検査機関ごとのバリエントの病原性解釈の違いや、国内独自のアノテーション情報が制限共有データベースから調査結果として報告される。

提言の根拠と補足事項

- Germline エキスパートパネル（EP）の設置

① EP の役割

EP は、MGPT の結果報告されたバリエーションの病原性解釈についてその根拠となるエビデンスを確認し、他の検査結果や表現型の情報を含めて多職種で議論することによって、患者とその血縁者が適切な臨床対応を受けられるようにすることを目的とする。また、遺伝性腫瘍症候群の専門知識へのアクセスが限られている医師あるいは医療従事者に対して助言をおこない、遺伝性腫瘍症候群の診療に携わる人材を育成する役割も担う。MGPT へのアクセスを容易にするため、多くの医療機関で EP が開催できることが望ましいが、人材や体制などの状況を踏まえ、がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院と EP 実施可能連携病院が EP 開催可能施設と想定される。

② EP の必要性

世界的に参照されているバリエーションデータベースである ClinVar では多くのバリエーションが”Conflicting classifications”として登録されている。登録されている *BRCA2* の全バリエーションの約 25%が Conflicting classifications である¹⁾。これはバリエーションを登録した施設間で病原性解釈の不一致があることを表しており、同じバリエーションでも検査機関によって病原性解釈が異なる結果が返却される可能性を示している。過去の報告では、臨床的に影響のある解釈の不一致は 3.5%のバリエーションで起こり、主な原因として評価に使用するガイドラインの適用方法、公共データベースの使用法、施設が持っている内部データの違い、が挙げられている²⁾。さらに臨床情報が加味されることにより、検査機関と臨床医の間でも医学的に重要な解釈の相違が 10%以上起こりうることも報告されている³⁾。したがって、検査機関からの報告書を十分に理解し、臨床対応の均てん化をはかるために EP での専門家による議論と、担当医へのアドバイスが必要となる。

③ EP で議論すべき症例

検査機関から返却された報告書について、EP メンバーによって明らかに Pathogenic/Likely pathogenic (P/LP) あるいは Benign/Likely benign (B/LB) と判断され、臨床対応についての見解が一致している場合には、がん遺伝子パネル検査 (CGP) における持ち回り協議と同等の対応とし、リアルタイムでの EP 開催を必要としない。他の検査機関が異なる病原性解釈をおこなっている場合、日本独自のデータによって病原性解釈が変わる可能性がある場合、報告書に関わらず担当医に対してアドバイスが必要な場合などには EP を開催すべきである。

④ EP で議論される内容、EP が行う作業

EP では、バリエーションの病原性解釈に使用されているエビデンス、国内外のデータベースや

論文、患者の表現型等の臨床情報を統合し、どのような臨床対応が適しているかについて議論をおこなう。最終的な臨床対応の決定は担当医がおこなうものとする。EP の結果、バリエーションの病原性解釈と異なる医学管理が推奨された場合、そのバリエーション情報は速やかに他の医療機関と共有されるべきである。

■ EP の運用に伴って必要となるインフラ（ラーニングヘルスケアシステム）（図 2）

① 制限共有データベース

このデータベースでは、各検査機関と連携し、がん遺伝子パネル検査（CGP）における C-CAT と同様に検査結果（報告書）の情報を全例蓄積する。また、検査機関がおこなうバリエーションの病原性解釈は臨床情報を含んでいないため、EP からは臨床情報や EP の結果として提案された医学管理についての情報がフィードバックされる。登録された情報をもとに、バリエーションの病原性解釈の不一致や医学管理の情報を調査結果として医療機関へ提供する。国内での協議によりバリエーションキュレーションがおこなわれ、病原性解釈が変更された場合のリコンタクト、各症例の血縁情報の蓄積などもこのデータベースの役割と考えられるが、どのようなシステムで運用するかについては検討が必要である。

② 非制限公開データベース

このデータベースでは、後述する公的プラットフォームにおけるバリエーションキュレーションの結果を公開する。米国の ClinVar や英国の CanVAR-UK などがこれに相当し、国内では MGeND などが類似した機能を担っている。国内でコンセンサスの得られたバリエーションの病原性解釈を速やかに共有することを目的とする。このデータベースでの病原性解釈結果は国内独自の統一された見解として検査機関が参照し報告書に反映することが望ましい。

③ ナレッジベース

このデータベースでは、バリエーションがスプライシングに与える影響について RNA を用いて検証した結果や、国内独自の症例対照研究・コホート研究結果、機能解析データ等トランスレーショナルなデータの蓄積をおこなう。米国の MAVEDB などがこれに相当する。RNA 解析によりバリエーションの病原性解釈が大きく変わることがあるため⁴⁾、解析には検査機関の参画や各医療機関の協力が重要であり、体制整備が必要である。ナレッジベースの情報は、公的プラットフォームにおけるバリエーションキュレーションをおこなう際に参照される。また EP においてもバリエーションの病原性解釈を確認する際に参照されることがある。

④ 公的プラットフォーム（バリエーションキュレーション機関）

日本人に多いバリエーションなど、分布に集団差のあるバリエーションは、情報不足から十分な評価

がなされていないことが多い⁵⁾。そのため、制限共有データベースの臨床情報、ナレッジベースのデータを活用して、国内独自のバリエーション評価基準を作成し、病原性解釈をおこなう。米国 ClinGen 内の VCEP、英国 CanVIG-UK などがこれに相当する。本プラットフォームは医療機関と検査機関の協議体制により構成される。病原性解釈が決まったバリエーションは速やかに非制限公開データベースで公開され、必要な場合には制限共有データベースからリコンタクトがおこなわれる。また、MGPT の運用開始前の段階で日本における病原性解釈の統一が可能なバリエーションについては、あらかじめデータベースに公開されていることが望ましい。

■ 体制整備における課題と展望

- ① 検査機関からの報告書は、国内と国外でやや性質が異なるものと考えられる。国外の場合は遺伝学的検査の報告に専門医が関わっており、遺伝性腫瘍症候群の診断に近い形で報告書が作成される。一方国内では診断名や疑い病名は提示されないが、参考情報としてバリエーションの病原性解釈の根拠を記載することによって、国外の報告書と同等に扱うことができる。情報共有をおこなうにあたり、検査機関が一定のルールに従って報告書を作成することが必要である。
- ② 病的意義不明バリエーション (Variant of Uncertain Significance ; VUS) が検出あるいはバリエーション未検出の場合でも EP ではその他の情報を加味して適切な医学管理の提案をおこなう。しかし VUS に対しては病原性解釈の根拠と臨床情報から Pathogenic 寄りの VUS や Benign 寄りの VUS という概念があることが望ましい。
- ③ 遺伝性腫瘍症候群の患者は血縁者も含めて長期のフォローアップが重要である。そのため、医療機関に依存しない患者間の紐づけあるいは患者とゲノムデータの紐づけをおこなう仕組みが必要となる。
- ④ 公的プラットフォームのバリエーションキュレーションをおこなう協議体制を構築するために、人材育成が急務である。英国の National Health Service (NHS) はバリエーション評価の専門家として Clinical Scientists を認定しており、日本においても類似した技能を持つ人材を認定できる制度が望まれる。
- ⑤ 本体制が整備されることにより、遺伝性腫瘍症候群の遺伝医療を担う人材が拡充され、全国の医療機関で均質な医学管理を提供するための基盤となる。

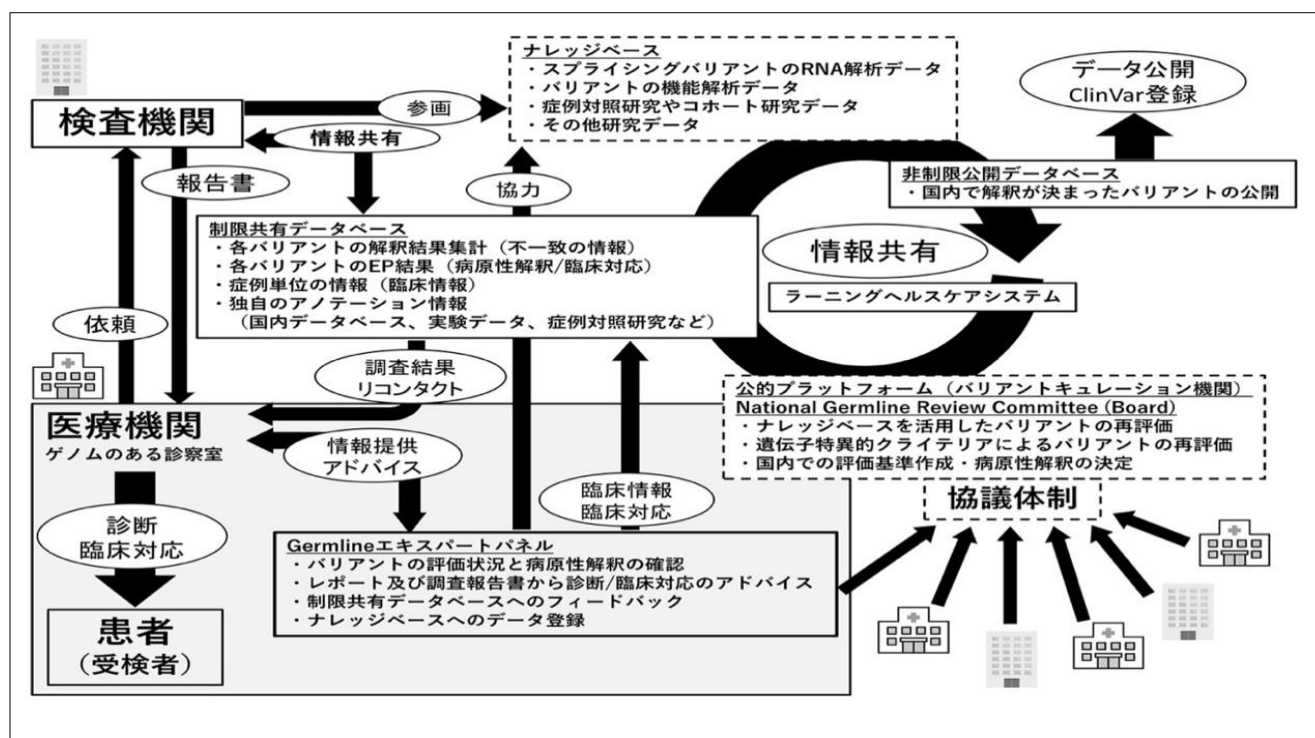


図2 MGPTの実施体制におけるラーニングヘルスケアシステムの位置づけ

検査データや医療機関の臨床情報などは制限共有データベースに蓄積される。これらのデータと研究データを利用して、公的プラットフォームでの協議体制により日本独自のバリエーションの病原性解釈を決定していく。決定された病原性解釈結果は速やかに非制限公開データベースにより公開され、検査結果に反映される。ナレッジベース及び公的プラットフォームは、相当する国内の機関が無いため点線のボックスで示している。

【参考文献】

- 1) ClinVar データベース
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- 2) Harrison SM, Dolinsky JS, et al. Clinical laboratories collaborate to resolve differences in variant

interpretations submitted to ClinVar. Genet Med. 2017 Oct;19(10):1096-1104.

doi: 10.1038/gim.2017.14.

- 3) Berrios C, Hurley EA, et al. Challenges in genetic testing: clinician variant interpretation processes and the impact on clinical care. Genet Med. 2021 Dec;23(12):2289-2299.
doi: 10.1038/s41436-021-01267-x.
- 4) Horton C, Cass A, et al. Mutational and splicing landscape in a cohort of 43,000 patients tested for hereditary cancer. NPJ Genom Med. 2022 Aug 25;7(1):49.
doi: 10.1038/s41525-022-00323-y.
- 5) Chen E, Facio FM, et al. Rates and Classification of Variants of Uncertain Significance in Hereditary Disease Genetic Testing. JAMA Netw Open. 2023 Oct 2;6(10):e2339571.
doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.39571.

第7章 遺伝学的検査の国外実施にかかる現状と課題

提言

日本国内の遺伝学的検査体制を強化し、国外の解析機関に過度に依存することのリスクを回避して持続可能な医療基盤を構築することが望まれる。特に、令和8年度診療報酬改定における HBOC の保険適用拡大等に伴う検査需要の増加に対し、今後は実臨床に使用できる条件を満たした国内完結型の検査（LDTs 等）を適切に評価・活用することを併用して、国際規格を満たし、かつ国内法令等の管理が行き届く遺伝学的検査の体制を充実させ、経済安全保障および個人情報保護の課題解決を図ることが重要である。

現状と課題の整理

1. 海外検査への依存とリスク

■ 現状

わが国では、遺伝学的検査の多くを海外の検査機関（米国等）に委託している実態がある。これは、国内での IVD 承認の複雑さや、安価で網羅的な解析を提供する海外検査委託先の利便性が背景にある。国外解析機関への検査委託では、日本国内の臨床検査に求められる医療法や臨床検査関連の法令およびガイドライン類の遵守や監視が及ばない懸念がある。

■ 経済安全保障

国民の機微な個人情報である遺伝情報と生体試料（検体）が国外へ継続的に送付され続けていることは、経済安全保障上の懸念事項となり得る。

■ 個人情報保護

海外サーバーに蓄積されたゲノムデータは、日本の個人情報保護法の適用外となるリスクがあり、将来的なデータ活用の観点からも国内での管理が望ましい。

2. 令和8年度診療報酬改定における HBOC 血縁者診断と LDTs に関する課題【資料1】

- 令和8年度診療報酬改定により、HBOC 家系のがん未発症を含む血縁者への遺伝学的検査が一部保険適用となった。最新の遺伝性腫瘍症候群に関するエビデンスを記載した「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版」では、血縁者診断において、発端者の病的バリエーションの有無のみを確認する「シングルサイト検査（SST）」（場合によっては多遺伝子パネル検査（multigene panel testing: MGPT））が標準とされている。しかしながら令和8年3月時点で、HBOC 診断補助として承認されている

唯一のプログラム医療機器（SaMD）は、*BRCA1/2*の全配列を解析するフルシーケンス仕様である。SST に特化した承認機器が存在しない現状では、保険収載された血縁者診断を適切かつ効率的に実施する手段が IVD にはないのが現状である。

- 国内の衛生検査所が提供する LDTs は、迅速かつ柔軟な対応が可能であり、これらを活用することで「国内完結型」の検査体制を構築できる。国内の LDTs の品質保証は、検査室の第三者認定の義務化、外部精度管理調査や精度管理物質の提供体制の整備など、臨床検査の概念での品質管理を前提として、これらを段階的に適応することで可能と考えられる。ISO 5649: 2024 Medical laboratories に述べられている検査室開発試験の設計、開発、実装、使用に関する概念と仕様も参照先となる。

具体的な方策の提案

- 国内 LDTs の評価・活用：令和 7 年 12 月の「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準」に基づき、品質が保証された国内 LDTs を保険診療等の枠組みで積極的に活用する。
- 国内検査基盤の育成：海外への外部委託費（アウトソーシングコスト）を国内の検査産業へ還流させ、日本のゲノム医療基盤そのものを強化する好循環を目指す。
- 国内の LDTs の品質保証：国際規格又はそれに準ずる規格による検査室の第三者認定取得を基本とし、外部精度管理調査や精度管理物質の提供体制を段階的に整備する。
- 法整備の検討：検体および遺伝情報の国外持ち出しに関するルールの明確化や、国内検査機関の国際競争力強化に向けた支援策の検討が期待される。

提案の根拠と補足事項

- 遺伝性腫瘍症候群の診断を目的とした遺伝子関連検査（以下「遺伝学的検査」）の実施にあたっては、先進諸外国と同等の質と精度の確保が求められる。具体的に必要とされる体制は、厚生労働省内に設けられた検討会での議論をもとに、平成 30 年 12 月に施行された改正医療法と医療法施行規則の一部改正（厚生労働省令第 93 号）で明文化された¹⁻⁴⁾。
- その具体的な内容は、令和 7 年 11 月に政府が示した「ゲノム医療施策に関する基本計画」の中でもまとめられている【資料 2】。

- 遺伝性腫瘍症候群の診断に必要な遺伝学的検査は、日本国外の解析機関に多くが依存されている。日本国外で実施される場合は、検査終了後の検体の廃棄確認や、解析データが臨床検査以外の目的に二次利用された場合の監視のあり方があいまいなままである。
- ISO 15189「臨床検査室-品質と能力」等の検査施設の第三者認定の取得は、日本国内の遺伝子関連検査が欧米と同じ水準を目指す上で求められるとされているが、日本国内の環境や体制等に鑑みて当面は「勧奨」とされている³⁾。
- 日本国内の動向として、2022年のISO 15189改訂（ISO 15189:2022）を契機に、ISO 15189の日本産業規格（JIS）化による国家標準の原案作成が進められている⁵⁾。
- 検体検査の精度管理の外部の者による評価（以下「外部精度管理調査」）の体制は、日本国内では遺伝性腫瘍に関する遺伝学的検査において整備の途上である。
- 外部精度管理評価には広域的かつ継続的に実施されるものと、施設内の技能試験によって実施されるものがあり、それぞれに国際規格がある。
- 遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査では、国際規格を満たす陽性コントロール標準物質の生産者の認定や技能試験提供者の認定、教育プログラムのいずれもが日本国内で整備の途上である。
- 検査部門の責任者や精度の確保に係る責任者の候補となる臨床検査医や臨床検査技師において、高度な技術が含まれる遺伝学的検査の品質改善に必要な品質マネジメントやリスクマネジメントに関する体系的な教育を受けるカリキュラムの必要性が言われている⁶⁾。
- 遺伝学的検査のうち、難病領域等では、薬事承認されたIVDがない状況から、検査室で独自に開発され運用される検査（LDTs）を用いることが認められている。
- 国内の衛生検査所で完結するLDTsを活用することは、国民の貴重な遺伝資源の海外流出を防ぎ、国内医療基盤の自立性を確保するためにも必須であると考えられる。令和7年12月の通知に基づき品質保証されたLDTsの活用は、こうした課題への現実的な解となると期待される。
- LDTsの臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関する研究が日本国内で進行中である。LDTsのIVDの品質確認プロセス及び管理体制の違いに関する違いがまとめられている（「LDTの臨床実装に向けた研究」（厚労科研大西班））^{7) 8)}。
- 遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査を日本国内で実施する場合の採算性の確保など、遺伝学的検査の日本国内での振興・産業化の推進に必要な事項の議論が不足している。

- 遺伝子関連検査の国内完結型の必要性については、ゲノム情報の海外流出を防ぐ経済安全保障の観点等から国内外で種々の議論がされている。例えば米国での最近の例では、外国の特定の解析機関の利用を制限する大統領令が出された。わが国では令和 8 年度診療報酬改定により、HBOC の未発症血縁者への検査が保険適用となったことで、検査対象となる国民の数は飛躍的に増加することが予想される。現状の承認済み IVD の多くが検体を海外へ輸送し解析を行うスキームであるため、多数の日本人の生殖細胞系列データが恒常的に海外へ移転されることになる。これは解析後の検体やゲノム情報が国内法や国内ガイドライン類による管理が及ばない範囲で扱われる状況になり、「経済安全保障」および「機微な個人情報の保護」の観点から看過できない課題を含んでいる。

【参照法令・資料】

- 1) 医療法（昭和 23 年法律第 205 号）[第 15 条]
- 2) 医療法等の一部を改正する法律（平成 29 年法律第 57 号）
- 3) 医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令（平成 30 年 7 月 27 日公布 厚生労働省令第 93 号）
- 4) 臨床検査技師等に関する法律（昭和 33 年法律第 76 号）[第 20 条]
- 5) 2022 年度厚生労働科学研究費 補助金『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』報告書
- 6) 令和 7 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（厚生労働科学特別研究事業）「LDT の臨床実装に向けた研究」「3. LDT の性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討」報告書（2025 年 12 月 08 日現在）
- 7) LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス（2025 年 12 月 25 日）厚生労働行政推進調査事業費補助金「LDT の臨床実装に向けた研究」研究班
- 8) 令和 7 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（厚生労働科学特別研究事業）「LDT の臨床実装に向けた研究」中間報告書（2025 年 12 月 08 日現在）

【資料 1】

遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査の実施体制について臨床検査医学の観点からの整理（国内外での解析状況を含む）

生殖細胞系列の遺伝子関連・染色体検査（遺伝学的検査）の実施に必要な体制については、政府が示した「ゲノム医療施策に関する基本計画」（令和 7 年 11 月）にも簡潔なまとめが示されたが、臨床検査として実施するにあたり、

- ① 医師をはじめとする医療従事者が、遺伝子関連検査の提供にあたり、その特徴を理解する必要があること
- ② 検査の質に関しては、医療法（昭和 23 年法律第 205 号）に基づいた人員の配置や、内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施が求められること
- ③ 第三者認定の取得に必要な体制整備に努めること

が挙げられる。

利活用される生殖細胞系列情報を含むゲノム情報の質の担保には、検査の質の担保は必要であり、検査を実施する機関等においては、検査の精度管理基準及びガイドラインの遵守が求められる。

これらの背景には、医療法施行規則の一部改正（平成 30 年、厚生労働省令第 93 号）にもあるように、欧米と同等の水準の検査の質を目指すことが必要というものである。すなわち、遺伝子関連検査の本邦の状況は、欧米と比べて劣後の状況にあることが公式には認識されている。実際に、がん遺伝子パネル検査や本提言が取り扱う遺伝性腫瘍症候群診療に必要な遺伝学的検査は、日本国外の解析機関で実施されるものが主流であるという状況が続いている。なかでも多遺伝子パネル検査は日本国外の解析機関に委託されている（表 5）。

遺伝学的検査で得られる遺伝子解析結果は、解析された国や地域における個人情報保護の関連法のもとあるいは、解析地の国や地域が加盟する個人情報の取扱いに関する国際的なルールのもとで扱われる。しかし、日本国内の医療機関側にとっての一次委託先である日本国内の登録衛生検査所において、日本国外の解析機関に再委託して解析された後の検体やデータが、解析機関から先の第三者によって二次利用された場合などでは、検査終了後の検体や解析データの取扱いに対する監視や追跡の義務が日本国内の一次委託先にあるとは言え、業務の実運用として、その義務の履行は不可能に近いことは容易に想像される。日本国民のゲノム情報保全の観点からも、日本国内で遺伝学的検査が完結できる体制の推進が必要である。そのための技術開発基盤作りや、アカデミアを含む人材育成など、遺伝子関連検査業界の連携と振興が必要である。

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」（令和 7 年 11 月）では、がん遺伝子パネル検査に対して、効果的かつ効率的な運用を目的とした LDT 注）の検討についての言及があった。遺伝性腫瘍に関す

る遺伝学的検査においても、LDT の可能性を含めた制度設計のあり方の検討とルール作りが課題である。遺伝性腫瘍症候群の診断に必要な遺伝学的検査が、国外に多くを依存する状況から脱却し、欧米諸国と同等水準を目指して、必要な事項を多面的かつ独自に検討し制度化する必要がある。

注) LDT (Laboratory Developed Test) ; 薬事承認を受けることなく、検査室等で自家調整される検査 (「ゲノム医療施策に関する基本計画」より引用) 。

一般社団法人日本臨床検査振興協議会からの提言 (令和 6 年 3 月) では、LDT は、「検査の結果が臨床診断の支援または臨床管理に関する意思決定に使用されることが意図されている単一の検査室または検査ネットワーク内で、検体の検査を実施するために、設計、開発、製造 (または変更) され、使用される検査」と定義されている。

表 5 わが国の医療機関から出検可能な遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査の例

解析場所	製品名	製造販売	国内の 登録衛生検査 所	解析方法	遺伝子数
台湾 ACT Genomics	ACTRisk™ Care	キャノンメディカルシステムズ (株)	(株) ビー・エム・エル	NGS	31
	ACTRisk™				67
米国 Labcorp	VistaSeq® Multi Gene Panel	ラボコープ・ジャパン (同)	複数社取扱い	NGSおよびaCGH (NGSの検証にSanger法、aCGHの検証にMLPAまたはqPCR)	60
米国 Invitae	Multi-Cancer Panel			NGS, Sanger, aCGH	70

(令和 8 年 3 月現在)

【資料 2】

要 旨

ゲノム医療の発展に伴い、患者の遺伝情報やゲノムデータを安全かつ有効に活用するための法制度整備が世界各地で進んでいる。ゲノム情報は、その不変性、血縁者との共有性、将来の発症リスクの予見性等の特性から、通常の医療情報とは異なる法的保護の枠組みが必要とされる。本稿は、EU、米国、日本、中国の 4 地域におけるゲノム情報規制の最新動向を、情報法の観点から比較法的に分析するものである。分析の結果、各地域のアプローチは、EU の「人権・法規制」、米国の「法的排除・市場標準」、日本の「患者権利・差別禁止」、中国の「国家主権・統制」と、それぞれ異なる規範的基盤に立脚していることが明らかとなった。とりわけ、米国の BIOSECURE 法は中国企業を明示的に規制対象としているのに対し、EU・日本は特定国排除を主目的としない汎用的枠組みを採用しており、各地域の規制哲学には本質的な相違が存在する。

キーワード：ゲノム情報、遺伝子例外主義、EU 一般データ保護規則（General Data Protection Regulation；GDPR）、欧州ヘルスデータスペース（European Health Data Space；EHDS）、患者権利、データ主権、遺伝情報差別禁止

第 1 はじめに

1. 問題の所在

ゲノム医療の発展に伴い、患者の遺伝情報やゲノムデータを安全かつ有効に活用するための法制度整備が世界各地で進んでいる。とりわけ EU、米国、日本、中国の 4 地域では、個人データ保護の強化、患者のデータ権利保障、国境を越えたデータ移転規制などに関して多様なアプローチが採られている¹⁾。

遺伝性腫瘍症候群の診療においては、患者および血縁者の生殖細胞系列ゲノム情報の取扱いが不可避である。かかるゲノム情報は、その不変性、血縁者との共有性、将来の発症リスクの予測可能性等の特性から、通常の医療情報とは異なる法的保護の枠組みが必要とされる²⁾。

2. ゲノム情報の法的保護の理論的根拠

① ゲノム情報の 3 つの特性

ゲノム情報は、一生変化せず血縁者間で共有される可能性があり、将来の健康状態を高い確率で予測できる特性（不変性・共有性・予見性）を有する³⁾。これら特性から遺伝情報は通常の医療情報以上にセンシティブと考えられ、遺伝子だけに特別の保護を与える「遺伝子例外主義（genetic exceptionalism）」が提唱された⁴⁾。

② 遺伝子例外主義をめぐる議論

遺伝子例外主義に対しては、同等のセンシティブな情報は他にも存在することや他情報との明確な区別困難性から反対する見解もある⁵⁾。しかし 2003 年の UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」でも遺伝情報に特別な地位を与えており、国際的にはゲノム情報の固有性を重視している⁶⁾。以上より、ゲノムデータは一般の個人情報よりも強固なプライバシー保護・倫理的配慮が必要とされる背景がある。

③ 本稿の目的と構成

本稿は、ゲノム医療データに関する情報法制度について、日米欧中 4 地域の規制動向を比較法的に分析し、わが国の法政策に対する示唆を導出することを目的とする。具体的には、①個人データ保護法制下でのゲノム情報の位置づけ、②遺伝情報差別禁止法制、③患者のデータアクセス権・訂正権・共有義務の保障、④データの国境移転規制（域外適用や相互主義原則）、⑤ISO・OECD（Organisation for Economic Co-operation and Development；経済協力開発機構）など国際的枠組みとの整合性、以上の観点に焦点を当てる。

第 2 遺伝情報差別禁止法制の国際比較

1. 米国：GINA 法

2008 年制定の遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008, GINA）⁷⁾は、健康保険および雇用における遺伝情報に基づく差別を禁止している。具体的には保険会社が遺伝情報で加入者を差別したり、検査結果で補償範囲を制限したり、雇用主が遺伝情報を利用・要求したりすることを禁じている⁸⁾。ただし GINA 法は生命保険・障害保険・長期介護保険には適用されない点に留意が必要である⁹⁾。

2. EU：EU 基本権憲章と各国法

2000 年の EU 基本権憲章（Charter of Fundamental Rights of the European Union）21 条は、遺伝的特徴に基づく差別を禁止している¹⁰⁾。各加盟国でも法整備が行われ、例えばドイツは 2010 年遺伝診断法（Gendiagnostikgesetz；GenGD）で遺伝情報の不適切利用を規制し、フランスは 2011 年にバイオ倫理法を改正して遺伝差別禁止を明確化した¹¹⁾。英国では遺伝差別禁止の新法はないが、保険業界の自主規制（Code on Genetic Testing and Insurance）で対応している¹²⁾。また、カナダは 2017 年に連邦レベルで遺伝差別禁止法（Genetic Non-Discrimination Act, S.C. 2017, c.3）を制定している¹³⁾。

3. 日本：ゲノム医療推進法の成立

日本においては、これまで遺伝差別を禁止する明文化された法律は存在しなかった。同調査によれば¹⁴⁾、令和4年には74.7%の回答者が遺伝情報による差別や不適切な取り扱いに対する罰則付きの法律が必要と考えていた。令和4年4月には日本医師会・日本医学会が「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止についての共同声明」を発表し、法整備の早急な実施や保険業界等の自主規制を強く要請した¹⁵⁾。

こうした動きを受け、令和5年6月16日、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」（ゲノム医療推進法、令和5年法律第57号）¹⁶⁾が公布・施行された。同法3条は基本理念として、世界最高水準のゲノム医療実現を目指し、研究開発と医療提供の施策連携による高度な診療の普及を図るとともに、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の保護・不当差別の防止などを掲げている¹⁷⁾。とりわけ、同条3号は「個人のゲノム情報は将来の健康状態を予測し得る特性を有することから、その保護を十分に図り、不当な差別が行われないようにすること」を明記しており¹⁸⁾、法自体が差別防止の理念を打ち出している。

同法は国や地方の責務、施策の基本計画策定などを規定する理念法であり、現在政府はこの理念に基づいた基本計画の策定を進めている。令和5年12月から令和6年12月にかけて計9回の「ゲノム医療推進法に基づく基本計画検討ワーキンググループ」が開催され¹⁹⁾、研究開発、情報基盤整備、検査体制構築、倫理確保、教育・人材育成など多岐にわたる施策が議論された。その後、令和7年11月には「ゲノム医療施策に関する基本計画」が策定・公表された。

4. 中国：法的枠組みの不在

中国においては、雇用分野における遺伝情報差別を包括的に禁止する法律は現状存在しない（なお、健康保険分野では2019年改正「健康保険管理办法」17条・38条が遺伝子検査資料に基づく差別的取扱いを制限している）。報道によれば、2009年に佛山市で地中海貧血（サラセミア）の病的バリエーション保持者である原告3名が公務員採用試験の体检（健康診断）で不合格とされ、2009年12月29日に訴訟を提起した（いわゆる「中国基因歧视第一案」）。裁判所は、公務員採用体检基準の「血液病、不合格」規定（公务员录用体检通用标准3条）への該当性を認め、体检医療機関の専門判断を尊重する形で原告の訴えを棄却した²⁰⁾。この事例は、中国法制下で遺伝情報差別を禁止する枠組みが十分に整っていない実態を示唆している。

第3 ゲノム情報規制の国際的枠組み

1. EU：人権・法規制アプローチ

① GDPR におけるゲノム情報の位置づけ

EU においては、一般データ保護規則（Regulation (EU) 2016/679, GDPR）²¹⁾ が健康データを「特別カテゴリーの個人データ」として厳格な保護の対象としている。GDPR 9 条 1 項は、「遺伝データ（genetic data）」を集団、健康情報等と並び特に慎重な取扱いが求められるデータとして列挙し、原則として処理を禁止した上で、同条 2 項において明示的同意等の例外事由を定めている²²⁾。

② EHDS 規則による患者権利の強化

EU は近年、患者が自らの医療データにアクセスし活用できる権利を一層強化する政策を推進している。その中核が欧州ヘルスデータ空間（European Health Data Space ; EHDS）規則であり、2025 年 3 月 5 日に官報掲載され、同年 3 月 26 日に EU 規則(EU)2025/327 として発効した²³⁾。特筆すべきは、EHDS 規則において患者のデータ参加権が明文化された点である。患者はオンラインで自らの医療データを閲覧できるだけでなく、新たな情報を公式記録に自ら挿入する権利が保障され（5 条）²⁴⁾、さらに誤りがあれば訂正をオンラインで請求する権利も付与された（6 条）²⁵⁾。

EHDS は、GDPR のポータビリティ権よりも多様な側面において強化された複数のポータビリティ権を定めるものと評されている²⁶⁾。EHDS は GDPR 上の権利の実施支援も目的としており、EU の高い規範が医療データ利用にも適用される仕組みになる。注目すべきは、EHDS 規則 91 条が第三国からのヘルスデータアクセス申請に関して、第三国が EU データ利用者に同等条件でアクセスを提供すること（相互主義）を要件としている点である。すなわち、第三国が EHDS に参加するためには、当該第三国が EU データ利用者に対し同等の条件でアクセスを提供することが求められる²⁷⁾。

③ EU バイオテック法案

さらに、2025 年 12 月 16 日には欧州委員会により「欧州バイオテック規則（Biotech Act）」案が公表された²⁸⁾。同法案は、バイオテクノロジーの「悪用（Misuse）」防止を掲げ、懸念のある取引の報告義務や域外からの投資・技術輸出の審査厳格化を規定している。

2. 米国：法的排除・市場標準アプローチ

① 分野別規制の構造

米国には EU のような包括的な連邦データ保護法は存在せず、プライバシー保護は分野別

法によるセクター別アプローチとなっている。ヘルスケア分野では 1996 年制定の HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996, Pub.L. 104-191) ²⁹⁾ が医療情報のプライバシー・セキュリティ規則を定めている。州レベルでは、カリフォルニア州が 2022 年 1 月 1 日施行の遺伝情報プライバシー法 (Genetic Information Privacy Act, Cal. Civ. Code § 56.18) により DTC 遺伝子検査会社に対し事前同意取得や第三者提供の制限等を義務付けるなど、「連邦法不在を州法で補完する」動きがみられる ³⁰⁾。

② BIOSECURE 法による中国企業排除

米国は近年、中国等の「外国アドバサリー（対抗国）」による米国人ゲノムデータへのアクセスを遮断すべく、立法・行政措置を矢継ぎ早に講じている。その代表例が 2025 年 12 月 18 日に成立した国家防衛権限法 (National Defense Authorization Act for Fiscal Year 2026, Pub.L. 119-60) に盛り込まれた「BIOSECURE Act」条項である ³¹⁾。BIOSECURE 法は、「懸念企業 (Biotechnology Companies of Concern)」を、①国防省 1260H リスト (中国軍関連企業リスト) 掲載企業および②OMB が指定する企業と定め、これら企業から提供される機器・サービスの連邦政府調達における使用を禁止するものである ³²⁾。

加えて、司法省 (DOJ) は大統領令 14117 号に基づき、米国人のバルク (大量) ゲノムデータや生体データについて、懸念国 (中国、ロシア等) への移転やアクセス権付与を制限する最終規則を公布した ³³⁾。

3. 日本：患者権利保護・差別禁止アプローチ

① 個人情報保護法制の構造

わが国においては、個人情報保護法 (個人情報の保護に関する法律、平成 15 年法律第 57 号) ³⁴⁾ および次世代医療基盤法 (医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律、平成 29 年法律第 28 号) ³⁵⁾ が医療・ゲノム情報の取扱いに関する基本的枠組みを定めている。日本では個人情報保護法の 2020・2021 年改正で EU 準拠が進められ、平成 31 年 1 月 23 日には EU から十分性認定を取得し GDPR 相当の保護水準を確保している ³⁶⁾ (ただし遺伝情報保護特有の規定は今後の検討課題である)。

なお、日本のゲノム医療規制を「経済安全保障アプローチ」と特徴づける見解も存在するが、ゲノム医療推進法の基本理念 (3 条) は、①世界最高水準のゲノム医療実現、②生命倫理への配慮、③ゲノム情報の保護と差別禁止を三本柱としており、経済安全保障は法文上明示されていない。経済安全保障推進法はゲノム医療を特定の規制対象として列挙しておらず、むしろ日本の規制枠組みは患者の権利保護と遺伝情報差別禁止を中核に据えたもの

と解するのが相当である。

② 関連施策の動向

近時の動向として、経済安全保障推進法（経済施策を一体的に講ずることによる安全保障の確保の推進に関する法律、令和4年法律第43号）³⁷⁾の施行が挙げられる。同法は、①特定重要物資のサプライチェーン強靱化、②基幹インフラの安全性確保、③特定重要技術の開発支援、④特許出願の非公開を4本柱としている³⁸⁾。さらに、令和7年5月16日には、重要経済安保情報保護活用法が施行され、セキュリティ・クリアランス制度の運用が開始された³⁹⁾。また、令和7年6月2日には、グローバルCBPRシステム⁴⁰⁾が運用を開始した。

4. 中国：国家主権・統制アプローチ

① 国家安全を軸とする法体系

中国法制の理解は、ゲノム医療におけるリスク評価において不可欠である。中国は「個人の権利」や「市場標準」よりも、「国家による管理と安全」を最優先する法体系を採用している。国家情報法（中華人民共和国国家情報法、2017年）7条は、「いかなる組織及び公民も、法に基づき国家の情報活動に対し支持、援助及び協力を行わなければならない」と規定している⁴¹⁾。また、個人情報保護法（中華人民共和国个人信息保护法, PIPL, 2021年）10条は、「国家安全を危害し、又は公共利益を害する個人情報処理活動に従事してはならない」と規定しており、国家安全と公共利益の保護が個人情報処理の制約として明確化されている⁴²⁾。

② 人類遺伝資源の国家管理

中国は1998年制定の「人類遺伝資源管理暫行办法」で遺伝資源を国家資源と位置付け、国内で人類遺伝資源を収集・研究する場合は国の承認を要し、許可なく海外持ち出しを禁じた。その後、2019年には「人類遺伝資源管理条例」（国务院令第717号）が制定され、規制が強化されている⁴³⁾。このように中国はゲノムデータを厳格に国内管理する姿勢を明確化しており、データ主権を重視した対応と言える。さらに、2025年1月1日に施行されたネットワークデータ安全管理条例⁴⁴⁾は、重要データの越境管理をより具体的に規制している。

5. 日米欧中4地域のゲノム情報規制の比較

日米欧中 4 地域の規制アプローチを表 4 のとおり整理した。

表 4 日米欧中 4 地域におけるゲノム情報規制の比較

地域	規制の源泉	遺伝情報差別規制	最新動向
EU	人権・法規制 (GDPR/EHDS)	EU 基本権憲章 21 条、 独遺伝診断法	EHDS 規則、EU バイオテック法案
米国	法的排除・市場標準 (NDAA/HIPAA)	GINA 法（生命保険等は対象外）	BIOSECURE Act、DOJ 規則
日本	患者権利・差別禁止（ゲノム医療推進法）	ゲノム医療推進法 3 条 3 号	基本計画検討 WG（2023-2025 年）
中国	国家主権（国家情報法 /PIPL）	法的枠組み不在	ネットワークデータ安全管理条例

まとめ

ゲノム医療の発展には、ゲノム情報の適切な保護と利活用のバランスをとる法的枠組みの整備が不可欠である。ゲノム情報は、その不変性・共有性・予見性という特性から、通常の医療情報とは異なる法的保護が必要であり、「遺伝子例外主義」の議論を踏まえた制度設計が求められる。

本稿の比較法分析から、日米欧中 4 地域のゲノム情報規制は、それぞれ異なる規範的基盤と政策目標に基づいて発展していることが明らかとなった。EU は人権・データ保護法制を基盤とし、患者のデータアクセス権強化（EHDS 規則）を推進している。米国は包括的連邦法の不在を背景に、BIOSECURE 法による中国企業排除という法的排除アプローチを採用している。日本はゲノム医療推進法により患者権利保護と遺伝情報差別禁止を法的理念として明確化した。中国はデータ主権と国家管理を軸に人類遺伝資源の厳格な国内管理体制を構築している。

これら 4 地域の規制哲学は本質的に異なっており、安易に収斂と評価することは適切でない。とりわけ、特定国排除を明示的目的とするのは米国 BIOSECURE 法のみであり、EU・日本の規制枠組みは汎用的なデータガバナンス・患者権利保護を志向している点で質的に異なる。

遺伝情報に基づく差別への懸念は、当事者のゲノム医療受検忌避の一因となっており、がんゲノム医療の実装を妨げる可能性にもなる。ゲノム医療推進法の理念を実効化するためには、ゲノム医療によって生じうる不利益についての相談窓口の整備、患者が利用できる標準的な Q&A の策定、保険業界等における自主規制の透明化など、当事者にとって「見える」形の具体的な措置を官民連携のもとで整備することが望まれる。

【参考資料】

- 1) OECD, Recommendation of the Council on Health Data Governance, OECD/LEGAL/0433 (2016).
- 2) 櫻井晃洋「ゲノム医療推進法の成立と遺伝カウンセリング」北海道生命倫理研究 13 巻（2025 年） 1-9 頁。DOI: 10.15114/hjbe.13.1.
- 3) 櫻井・前掲注 2) UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」（2003 年）もゲノム情報の特別性を認める
- 4) Thomas H. Murray, "Genetic Exceptionalism and 'Future Diaries'" in Mark A. Rothstein (ed.), Genetic Secrets (Yale University Press, 1997) 60-73 頁
- 5) Murray・前掲注 4)
- 6) UNESCO, International Declaration on Human Genetic Data (16 October 2003), 1 条・4 条参照
- 7) Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA), Pub.L. 110-233, 122 Stat. 881 (2008).
- 8) GINA Title I, Title II
- 9) GINA § 102(a)
- 10) Charter of Fundamental Rights of the European Union, OJ C 326, 26.10.2012, Art.21(1)
- 11) ドイツ遺伝診断法（Gendiagnostikgesetz - GenDG, BGBl. I 2009, S. 2529, 2010 年 2 月 1 日施行）
- 12) Association of British Insurers, "Code on Genetic Testing and Insurance" (2018, revised 2022)
- 13) Genetic Non-Discrimination Act, S.C. 2017, c.3 (Canada).
- 14) 武藤香織ほか「遺伝情報の利用や差別的取扱いに関する意識調査」厚生労働科学特別研究事業報告書（2022 年度）
- 15) 日本医師会・日本医学会「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止についての共同声明」（2022 年 4 月 6 日）
- 16) 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）
- 17) ゲノム医療推進法 3 条参照

- 18) ゲノム医療推進法 3 条 3 号
- 19) 厚生労働省「ゲノム医療推進法に基づく基本計画検討ワーキンググループ」
- 20) Hyeon-Jeong Kim et al. "Genetic discrimination: introducing the Asian perspective to the debate," npj Genomic Medicine 6 (2021)
- 21) Regulation (EU) 2016/679 (General Data Protection Regulation), OJ L 119, 4.5.2016.
- 22) GDPR, Art.9(1), (2).
- 23) Regulation (EU) 2025/327 on the European Health Data Space, OJ L, 5.3.2025. 発効日は 2025 年 3 月 26 日
- 24) EHDS Regulation, Art.5 (Right to insert information).
- 25) EHDS Regulation, Art.6 (Rectification of personal electronic health data).
- 26) 板倉陽一郎「EHDS と日本の医療データ保護法制への示唆」情報法制レポート 4 巻 (2023 年) 17-35 頁。doi: 10.57332/jilis.4.0_17.
- 27) EHDS Regulation, Art.91 (Health data access applications and health data requests from third countries).
- 28) European Commission, Proposal for a Regulation (European Biotech Act), COM(2025) 1022 final (16 December 2025).
- 29) Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPAA), Pub.L. 104-191.
- 30) Cal. Civ. Code § 56.18 (Genetic Information Privacy Act).
- 31) National Defense Authorization Act for Fiscal Year 2026, Pub.L. 119-60 (Dec. 18, 2025).
- 32) NDAA FY2026, Sec.851
- 33) U.S. Department of Justice, "Final Rule: Preventing Access to U.S. Sensitive Personal Data," 90 Fed. Reg. 1636 (Jan. 8, 2025)
- 34) 個人情報の保護に関する法律 (平成 15 年法律第 57 号)
- 35) 医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する法律 (平成 29 年法律第 28 号)
- 36) Commission Implementing Decision (EU) 2019/419 of 23 January 2019.

- 37) 経済施策を一体的に講ずることによる安全保障の確保の推進に関する法律（令和 4 年法律第 43 号）
- 38) 内閣府「経済安全保障推進法の概要」
- 39) 重要経済安保情報の保護及び活用に関する法律（令和 6 年法律第 27 号）。2025 年 5 月 16 日施行
- 40) 経済産業省「グローバル CBPR システムについて」参照。Global CBPR Forum
<<https://www.globalcbpr.org/>>.
- 41) 中華人民共和国国家情報法（2017 年 6 月 27 日公布・施行）7 条
- 42) 中華人民共和国個人情報保護法（2021 年 8 月 20 日採択、同年 11 月 1 日施行）10 条
- 43) 人類遺伝資源管理条例（国務院令第 717 号、2019 年 7 月 1 日施行）
- 44) ネットワークデータ安全管理条例（国務院令第 790 号、2025 年 1 月 1 日施

第8章 遺伝性腫瘍症候群とがん・生殖医療にかかる課題の検討

提言

遺伝性腫瘍症候群を対象とした単一遺伝子疾患の着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関しては、PGT-M を選択しない場合の社会像、特に、現行の健康保険制度における課題を整理し、予防介入を保険診療の枠組みで捉え直すことで、経済的・心理的負担に左右されない「選択の自由」が守られる環境作りが重要である。遺伝性腫瘍症候群のみならず生殖医療の選択において、当事者の自己決定が真に尊重される社会を実現するため、がん未発症の病的バリエーション保持者に対する包括的な医療・社会支援体制の構築が望まれる。

具体的な方策の提案

■ 意思決定を支える遺伝医療体制の充実

生殖医療の選択に際し、医療技術の側面に加え、利用可能な社会制度や将来的な医療の展望（予防医療の進展など）を含めた包括的な情報提供を行う。当事者が社会に守られているという安心感の中で、将来設計を描けるよう支援する、遺伝の専門家も含めた医療体制の充実が望ましい。

■ PGT-M を選択しない場合の医療・社会体制の整備、とくに予防介入への保険適用拡大の検討

健康保険法第63条の解釈・運用の見直しや新たな法整備等の検討を通じて、がん未発症の病的バリエーション保持者に対するサーベイランスやリスク低減手術が「療養の給付」として提供される体制を目指す。これにより、経済的な障壁が取り除かれ、安心して医療を受けられる基盤が整うことが期待される。

■ PGT-M を含む生殖医療と生命倫理の検討を所管する公の機関の設置

遺伝性腫瘍症候群に関する PGT-M の課題を検討する上でも、「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」第4条、「国は、前条の基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、及び実施する責務を有する」に則って、国の責務を明確にして社会的合意を得る目的で継続して審議するための公的機関の設置が求められる。

提言の根拠と補足事項

■ PGT-M は、重篤な遺伝性疾患を有する子の誕生を回避することを目的とし、病気で苦しむ患者と家族に恩恵をもたらすことができる技術である一方、親が望まない形質を持った子どもは作らないということも可能にし、生命の選択という生命倫理学上の課題を孕んでいる。

■ 本来、単一遺伝子疾患の着床前遺伝学的検査（PGT-M）を選択するか否かは、当事者がそれぞ

れの価値観に基づいて十分に検討し、どちらの結論に至ったとしても、その自己決定が尊重されるべきものである。この「選択の自由」が実質的に守られるためには、それを支える医療環境と社会環境の整備が不可欠である。

- 現在、わが国の「健康保険法第 63 条」は疾病や負傷を給付対象としているため、がん未発症の病的バリエーション保持者に対する遺伝学的検査、サーベイランス、リスク低減手術といった「命を守るための予防医療」が自費診療となり、経済的な負担が生じることがある。「病気を発症しなければ保険給付の対象ではない」という現状は、当事者に「未発症の段階では制度に守られていない」という不安や孤立感を抱かせかねない。その結果、「次世代に同じ苦勞を背負わせたくない」という思いに加え、経済的・制度的な不安から、やむを得ず PGT-M を選択する、あるいは PGT-M を実施するという選択を実質的に誘導するという結論に至るとすれば、それは真の自由な選択とは言い難い側面がある。
- 海外では遺伝性腫瘍症候群に関する PGT-M を実施している国もあり、わが国のパートナー同士が、国内での PGT-M 実施をあきらめて海外に渡航して実施しているという現状がある。
- わが国では遺伝性疾患と PGT-M に関する課題を解決するために継続して審議可能な公的機関が存在しておらず、日本産科婦人科学会が、学会員に対する自主的な規制となる「見解」をもとに、臨床上倫理的に注意すべき事項を遵守するよう求める体制のみとなっている。
- 当事者が制度的なセーフティネットに守られていることを遺伝カウンセリングを通じて実感し、その安心感の上で、納得して自身の人生や生殖に関する選択を行える社会の実現が期待される。
- 今後、社会制度が整い、がん未発症であっても必要な医療が保険診療の下で提供され、生涯にわたり医療システムによって守られるという安心感が担保されれば、状況は変わると考えられる。「社会が自分たち（および次世代）の健康を守ってくれる」という信頼があれば、PGT-M の選択は、経済的な不安や制度の不備への対策ではなく、純粋な個人の倫理観や家族観に基づいた自己決定となるだろう。

第9章 遺伝性腫瘍症候群に対応する人材育成

提言

遺伝性腫瘍症候群に対する適切な医療と支援を行うため、幅広い医療従事者に対し、関連学会や関連団体は、遺伝性腫瘍症候群に関する研鑽の機会を提供し、人材育成の推進を図ることが期待される。国および所轄省庁においては、人材育成の促進に向け必要な体制整備を講じることが求められる。

具体的な方策の提案

- 学習機会の整備に対する具体的な方策例として「がんゲノム医療コーディネーター研修」における人材育成の継続、及びがん相談支援センターへの系統立てた学習機会の提供を提案する。
- がん診療拠点病院等の整備指針のうち、がん相談支援センターの業務に関する記載について、遺伝性腫瘍症候群に関する相談対応を追記し、がん専門相談員の増員について検討することを提案する。
- 遺伝医療の専門職及び、専門職以外の幅広い医療従事者も対象とした、遺伝性腫瘍症候群に関する人材育成の促進と必要な資材の提供を提案する。

提言の根拠と補足事項

- 近年、医療従事者の養成課程においては、遺伝医療およびゲノム医療に関する内容がカリキュラム¹⁾²⁾に加えられつつあり、教育の充実が図られつつある。一方で、すでに養成課程を修了した医療者の多くは、こうした体系的な教育を受ける機会に乏しかった現状がある。さらに本分野は急速に発展しており、職務に従事した以降も継続した学習の機会を持つことが重要である。そのため、幅広い医療従事者を対象として、関連学会や関連団体が協働し、継続的な学習機会の整備を行う必要がある。さらに各医療機関においては、それらの人材に対し、遺伝性腫瘍症候群に関する学習を奨励し、その機会を担保することが望ましい。
- 遺伝医療の専門職（臨床遺伝専門医、遺伝性腫瘍専門医、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー等）は本邦において未だ充足しているとは言えず、地域によって偏在している状況である。更なる人材育成の継続が必要である。また資格取得者の継続教育も必要である。
- CGP については保険収載前から、医師をはじめ幅広い医療従事者を対象に、文科省事業費や厚生労働省事業費、厚生労働科学研究費などを用いた公的な方針のもと、大規模な人材育成が図られた³⁻¹⁰⁾。がんゲノム医療関連人材育成事業の例を表6に示す。そのうち、「がんゲノム医療

コーディネーター研修」⁹⁾はCGP検査を希望される方あるいは実施された方に対する説明等の補助業務を行う方を対象とした研修である。CGPにおいては、その受検を契機に、遺伝性腫瘍症候群の可能性が検討され、遺伝医療に繋がることもある。がんゲノム医療コーディネーターは、遺伝性腫瘍症候群に関する基礎知識を持ち、適切に遺伝医療部門と連携することが求められる。令和5年度のがんゲノム医療コーディネータ（CGMC）研修において、研修参加者の回答した遺伝性腫瘍症候群に関する設問の正答率は約9%であり、他の項目と比べて低い状況であった。「がんゲノム医療コーディネータ研修」において、遺伝性腫瘍症候群および germline findings に関する教育の継続を提案する。がんゲノム医療は「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療。未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める」¹¹⁾とされており、遺伝性腫瘍症候群への医療も含まれた定義である。CGPに対する人材育成と同様に、幅広い医療従事者へ遺伝性腫瘍症候群の人材育成を目的とした学習の機会を、国および所轄官庁の方針のもと、継続して設けることが重要である。

- 本研究班で実施した「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」の解説セミナー参加者の職種は、医師が全体の45.2%と最も多かったが、看護師、臨床検査技師、認定遺伝カウンセラー、薬剤師、助産師、医療ソーシャルワーカー、臨床心理士、バイオインフォマティシャン、診療情報管理士などが受講し、幅広い医療従事者の学習ニーズが伺えた。
- また人材育成の具体的な方策の一つとして、全国のがん診療連携拠点病院に設置された、がん相談支援センターに在籍するがん専門相談員への学習機会を提供し、がん専門相談員と遺伝専門職との連携を強化することを提案する。本研究班で実施した、全国のがん相談支援センターを対象とするアンケート調査では、遺伝性腫瘍症候群に関する相談が寄せられた施設は約73%であった。これらの相談に対応可能と回答した施設は約79%、他施設を紹介している施設は約13%、対応していない施設は約7.5%であった。約93%の施設が遺伝性腫瘍症候群に関する研修に参加を希望していた。がん相談支援センターにおける遺伝性腫瘍症候群への学習ニーズが存在することが明らかとなった。また、がん相談支援センターの役割に対する回答として、遺伝専門職との連携が挙げられた。連携強化に向けた取り組みに向けて、がん相談支援センター及び遺伝性腫瘍症候群に関わる学会、各団体が協働することが必要である。さらに、がん診療拠点病院等の整備指針のうち、がん相談支援センターの業務に関する記載¹²⁾について、遺伝性腫瘍症候群に関する相談対応を追記することを提案する。上述のアンケート調査では、既に約79%のがん相談支援センターが、遺伝性腫瘍症候群に関する相談対応を実践している。整備指針においても現状に即した記載が必要である。またアンケートでは、遺伝性腫瘍症候群に関する相談に対し、がん専門相談員のマンパワー不足についても回答があった。がん専門相談員の増員

についても検討が必要である。

- 人材育成のための十分な学習資材と、オンデマンドなどを併用したアクセスしやすい学習コンテンツの提供が継続して必要である。本研究班では、遺伝性腫瘍症候群の理解を深める目的でどなたでも利用可能なホームページおよび医療機関向けの MGPT 説明・同意モデル文書¹³⁾を作成し公開した。現在、患者・市民参画（PPI：Patient and Public Involvement）を活用し、資材の改訂に取り組んでいる。さらに医療者向けの MGPT セミナーでは、一定期間のオンデマンド配信を実施した。今後も、様々な学習者に応じた資材の拡充やアップデート、継続した学習コンテンツの提供が求められる。
- 令和 6 年に日本婦人科腫瘍学会 がんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関する WG と日本産科婦人科学会 婦人科腫瘍委員会が共同で国内の婦人科腫瘍・HBOC 診療施設を対象に実施した「HBOC 診療の実態調査 施設アンケート」によれば、遺伝診療を適切に提供できない最大の障壁の一つとして臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等の「専門人材の不足」が挙げられている。ゲノム医療の急速な社会実装に対し、それを担う人材供給が追いついていない現状が浮き彫りとなっており、多様な医療従事者に対する遺伝教育の強化と、専門人材の持続的な育成・配置スキームの確立が不可欠である¹⁴⁾。

表 6 がんゲノム医療関連人材育成事業の例

所管	コース	概要・実態	終了後、期待されるキャリア等	受講人数(背景職種)
文科省事業費	多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材（がんプロフェッショナル）」養成プラン（H29 年度～R3 年度）	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進するがん専門医療人材を養成（ゲノム医療関係） がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応や、ゲノム解析の推進による高度な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	【ゲノム医療関係】 ○職種：領域に応じた専門資格（がん看護専門看護師、がん専門薬剤師、認定遺伝カウンセラー等）の取得 ○がん診療拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療の実践、普及を行う医療者 ○大学や研究機関における研究者 など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数（5 年間・11 拠点合計）】 大学院課程：799 名 インテンシブコース：2,017 名 ※医師を含む。うち医師除く医療者は約 2 割
厚労省事業費	がんのゲノム医療従事者研修事業（H29 年度～）	遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の専門性に対応できるがんゲノム医療コーディネーターを育成 国立がん研究センターにおいて実施中のがん相談支援センター相談員研修との連携を語り、ゲノム医療に関わるがん相談業務に対応できるがん相談支援センターの相談支援員を育成する資料を作成	養成された人材を、がんゲノム医療中核拠点病院等に配備 作成されたマニュアルを、がん診療連携拠点病院等に配布	令和 2 年 12 月までに計 970 名研修修了
厚労省事業費	がんゲノム医療中核拠点病院等機能強化事業（H31 年度～）	がんゲノム医療を必要とする患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるようにすることを目的とする 【がんゲノム医療従事者育成事業（がんゲノム医療中核拠点病院に限る）】 自施設及びがんゲノム医療連携病院等のがんゲノム医療に従事する医療従事者に対して、必要な研修会を開催する	養成された人材を、がんゲノム医療連携病院等に配備	
厚	がんゲノム医療に携	がん対策推進総合研究事業【大江班】	養成された人材を、がんゲノム医療	

労 省 科 研 費	わる医師等の育成に 資する研究 (R1 年度～R3 年度)	・質の高いがんゲノム医療を均てん化を目指した、がんゲノム 医療 に從事するがん薬物療法専門医等の医師等の教育、育成 ・エキスパートパネルの質の向上、標準化 ・がんゲノム医療に從事する医師等が備えるべき知識や資質等 を 明らかにし、人材育成に資する研修資料や研修プログラムを 作 成・実践	中核拠点病院等に配備	
-----------------------	-------------------------------------	---	------------	--

第 4 回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 資料 1 より引用

【参考資料】

- 1) 医学教育モデル・コア・カリキュラム 令和 4 年度改訂
https://www.mext.go.jp/content/20240220_mxt_igaku-000028108_01.pdf
- 2) 看護学教育モデル・コア・カリキュラム 令和 6 年度改訂版
https://www.mext.go.jp/a_menu/koutou/iryou/mext_00021.html
- 3) 平成 26 年度 厚生労働科学研究費補助金 厚生科学基盤研究分野 医療技術実用化総合研究メ
 ディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究 研
 究代表者：独立行政法人国立がん研究センター研究所 中釜斉
<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/24736>
- 4) 平成 28 年度・AMED 革新的がん医療実用化研究事業（3 年間）
 がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラ
 ムの実証的開発研究 研究代表者：学校法人近畿大学 西尾和人
 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 SCRUM-Japan で組織した遺伝子スクリーニ
 グ基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成された Expert Panel による全国共通遺伝子
 解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発
 研究代表者：国立研究開発法人国立がん研究センター 吉野孝之
https://www.amed.go.jp/program/houkoku_h28/0103012.html
- 5) 平成 29 年度・AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業（3 年間）
 ゲノム医療従事者の育成プログラム開発
 研究代表者：岡山大学 豊岡伸一
<https://cgm.hospital.okayama-u.ac.jp/a3/index.html>
- 6) 平成 29 年度～令和 3 年度・文部科学省 研究拠点形成費等補助金
 多様な新ニーズに対応するがん専門医療人養成プラン（第 3 期がんプロ）

https://www.mext.go.jp/a_menu/koutou/iryuu/1383121.htm

- 7) 令和 1 年度・厚生労働省 がん対策推進総合研究事業（3 年間）
がんゲノム医療に携わる医師等の育成に資する研究
研究代表者：国立研究開発法人国立がん研究センター 大江裕一郎
<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/156241>
- 8) 平成 29 年度～平成 4 年度・厚生労働省 がんのゲノム医療従事者研修事業
がんゲノム医療コーディネータ研修会
<http://www.jsmocgt.jp/workshop.html>
- 9) 令和 5 年度～令和 7 年度 厚生労働科学研究費補助金 疾病・障害対策研究分野 がん対策推進
総合研究 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提
供体制構築に資する研究
研究代表者：国立研究開発法人国立がん研究センター 内藤陽一
<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/175078>
- 10) 第 4 回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議（資料 1）（2021 年 3 月 5 日）.
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000748554.pdf>
- 11) がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書
<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>
- 12) 「がん診療連携拠点病院等の整備に関する指針に対する Q&A について」 令和 4 年 9 月 22 日
付け事務連絡
https://ganjoho.jp/public/qa_links/links/pdf/qa.pdf
- 13) 遺伝とがんについて知ろう 厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業
ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備
および国民の理解と参画に関する研究」班 ホームページ
<https://www.iden-gan.jp/>
- 14) Masuda K, Oda K, Watari H, et al. Nationwide Survey of Hereditary Breast and Ovarian Cancer–
Related Clinical Practice in Gynecologic oncology in Japan: A Joint Study by the Japan Society
of Gynecologic Oncology (JSGO) and the Japan Society of Obstetrics and Gynecology (JSOG).
J Gynecol Oncol. (In press)

第 10 章 遺伝性腫瘍症候群に関する国民の理解と参画・広報

提言

遺伝性腫瘍症候群に対する国民の理解と健康行動への参画を促進するため、信頼性の高い情報発信体制の整備と、病的バリエーション保持者や家族、国民の声を反映した広報・教育コンテンツの充実を図ることが重要である。

具体的な方策の提案

■ ウェブサイトを活用した信頼できる情報拠点の整備と教育コンテンツの充実

- ① 専門的かつ信頼性の高い最新情報を継続的に提供する HP の整備・運用：国民に対し、遺伝性腫瘍症候群に関する情報を、専門的かつ信頼性を担保しながら、継続的に更新・拡充する HP（ウェブサイト）を整備。医療者・患者・家族・未発症者を含む多様な立場の人々が安心してアクセスできる「信頼できる情報拠点」となるよう整備を行う。
- ② ソーシャルメディア（SNS）等を活用した広報戦略の展開：進化する医療知識や社会的ニーズに対応し、日常生活に馴染みのある媒体や表現を通じて、心理的ハードルを下げた広報を行う。SNS や動画メディアなどを用いて、HP と連携した多角的な情報発信体制を構築する。
- ③ 関心の低い層へのアプローチ強化：がんや遺伝医療に対する認識や関心がまだ十分でない層に対しても、市民公開講座やコンテンツを通して「知るきっかけ」を提供し、無関心期から関心期への移行を促進することで、社会生活に関連づけた情報提供による効果を狙う。
- ④ 利用者視点を反映したコンテンツ制作：実際に情報を受け取る国民の視点を重視し、「伝える」から「伝わる」広報活動を目指して、わかりやすく親しみやすい表現や当事者や国民の声などを取り入れたコンテンツを制作する。
- ⑤ PPI；Patient and Public Involvement の導入：情報発信の企画・評価プロセスに国民が参画できる体制を構築。医療者や専門家だけでなく、一般市民の声を情報発信に反映することで、広報の質や共感性、信頼性を向上させる。
- ⑥ 関連学会・自治体・医療機関等との協働による統一的な情報提供体制の構築：各種関連学会等の協力を得て、地域差なく全国で一貫性のある情報提供を行う体制を整備する。地方自治体、医療機関、保健所、教育機関と連携して、情報発信の地域実装を進める。
- ⑦ 厚生労働省による制度的・財政的支援：これらの活動を中長期的に持続可能なものとするため、厚生労働省は制度設計や財政的な支援を含むサポーターティブな役割を果たす。

- 遺伝性腫瘍症候群と診断された当事者が暮らしやすい社会へ、病的バリエーション保持者・血縁者・家族の声を活かした啓発および安心につながるコンテンツの制作と発信
- ① 体験談を取り入れた教育・啓発コンテンツの制作：病的バリエーション保持者やその家族、血縁者のリアルな声をもとにした体験談コンテンツ（動画、記事、インタビューなど）を充実させ、共感と関心を生む情報発信を行う。
- ② 「知る機会」の提供と情報ニーズの反映：遺伝性腫瘍症候群と診断された当事者および家族の、生活や就労、最新の医療情報、相談の場などに関するニーズを継続的に調査・収集し、その結果をもとにコンテンツを更新・拡充していく。また、当事者の経過やフォローアップの様子を可視化することで、他の当事者にとって参考や支えとなる情報を提供する。
- ③ 孤立防止と精神的支援の強化：当事者の体験の共有は、同じ立場にある人々に安心や希望を届けるとともに、孤独感を軽減する。情報発信は単なる「啓発」ととどまらず、当事者間の「つながり」や「支え合い」を促し、「社会の理解」を深めるための手段としても位置付けられるため、継続して行う必要がある。
- ④ ニーズを活かした政策立案への反映：遺伝性腫瘍症候群と診断された当事者の声は、今後の政策立案や支援体制づくりにとって極めて貴重な情報源であり、広報にとどまらず、医療制度や支援政策の設計に活かしていく必要がある。
- ⑤ 継続的な取り組みのための支援体制整備：厚生労働省には制度的・財政的な長期支援を、地方自治体には地域の特性に応じた取り組みの実施を求める。また、各種関連学会には専門的な情報発信や教育体制の整備への関与を通して、多様なニーズに応える体制を構築する。

提言の根拠と補足事項

- 遺伝性腫瘍症候群に対する国民の理解を促進するためには、情報の信頼性、継続性、および平易性や視認性が不可欠である。がん患者や家族のみならず、特に「がん」や「遺伝性腫瘍症候群」に関する情報への関心が低い層へのアプローチは、将来的なリスク認識や行動変容を促すうえで、重要な出発点となると考える。
- ① 令和6年度に開催した医療者向けセミナーには述べ1,192人、市民向けセミナーには述べ987人の参加があった。セミナーの第一の目的は、参加者の行動変容に関心期および準備期へと促すことであった。開催後のアンケート結果から、多くの参加者が概ね関心期へ移行していることが明らかとなった。市民と当事者と医療者が同日に同じ会場で交流するということも情報発信体制をより双方向的で充実したものにすると考えられる。また、セミナー後のアンケートによる

と、当事者の体験談などをプログラムに入れることで、「理解しやすかった」「勇気づけられた」「行動することの大切さに気付いた」などの意見が複数きかれた。

- ② 当班が作成しているHP「遺伝とがんについて知ろう（令和6年3月開設）」も、セミナー等で広報を行っているが、令和6年度 651.6 人/月が、令和7年度 1902.3 人/月と閲覧数が徐々に増えており、関心のある医療者および国民が増えていることがうかがえる。検索上位ワードは「MGPT（多遺伝子パネル検査）」「がんと遺伝」であり、MGPTに関心を持つ医療者やがんと遺伝に関心を持つ国民からのアクセスが推察される。
- ③ PPIを導入することにより、情報を「届ける側」と「受け取る側」が協働し、社会に根ざした双方向的な情報発信が可能となる。これにより、発信内容の信頼性と共感性が高まり、より多くの人々にとって理解しやすく、活用につながる情報提供が実現する。
- ④ 地域ごとの取り組みの格差を是正し、全国どこでも同水準の情報が得られる体制を整備することが求められており、国民のみならず、医療者に対する情報発信を行っていく必要がある。

- 遺伝性腫瘍症候群と診断された当事者に対する研究では、「最新情報」や「体験の共有」、「生活や就労に関する支援」といった継続的な情報提供に対するニーズが明らかとなっており、医療情報の提供にとどまらず、「どのように社会の中で生きているか」「どのように困難を乗り越えてきたか」といった個々の体験の共有が、同様の立場にある人々にとって大きな支えとなる¹⁻⁹⁾。家族性大腸腺腫症と診断されて10年以上が経過する当事者に対する研究では⁹⁾、遺伝性腫瘍症候群という希少疾患であり、遺伝性であること、病気で思うようにならないこと等から、自分は理解されがたい、普通では決してない存在であり、明るみには出せないようなものを抱えるような経験をしている特徴が示唆された。その反面、自分の生き方は後続者や同病者の受容や励みにも関わる経験でもあり、自分自身の存在そのものが価値を感じられるような体験にもなっている特徴があった。よって、当事者の経験をもとに作成した支援ツールやコンテンツを通じて、社会に多様な価値観や生き方を伝えることは、医療者側の支援体制の構築のみならず、社会的理解の促進や偏見の軽減にもつながると考える。

【引用文献】

- 1) 稲見 薫, 武田祐子: 家族性大腸腺腫症患者のライフイベントに関する調査, 家族性腫瘍, 13(2): 39-43, 2013.
- 2) Takeda Y, Kazuma K, Gondo N, Iwama T: Parents' perception of familial adenomatous polyposis, 家族性腫瘍, 6(2): 45-52, 2006.

- 3) 丸山史織, 櫻井晃洋ほか: 多発性内分泌腫瘍症 1 型患者とその家族の支援のあり方について—患者および配偶者の思いに関する調査, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 32(4):149-156, 2011.
- 4) 大川恵, 吉野美紀子ほか: 乳がん患者のもつ遺伝医療へのニーズ—聖路加国際病院の事例より—, 乳癌の臨床, 28(1):124-125, 2013.
- 5) 永吉美智枝, 廣瀬幸美: 網膜芽細胞腫の患児と家族の看護に関する国内文献の検討, 小児保健研究, 74(4):579-587, 2015.
- 6) 佐藤智佳, 覚道真理子ほか: 遺伝性腫瘍の患者・血縁者のための個人別診療データ管理, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 38(1):9-15, 2017.
- 7) 甲畑宏子, 青木美保: 女性特有癌の遺伝的リスク情報が女性のライフスタイル形成に与える影響に関する研究—遺伝カウンセラーのインタビュー調査から—, 女性健康科学研究会受賞研究報告集, 8(1):25-28, 2019.
- 8) 松浦香里, 岡崎哲也ほか: 9 年間の経過を経て若年成人期に遺伝学的検査を実施したリー・フラウメニ症候群の発症前診断の遺伝カウンセリング, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 42(3):325-331, 2021.
- 9) 荒木もも子, 今井芳枝ほか: 家族性大腸腺腫症と診断されて 10 年以上経過した当事者が社会生活を送る中での経験, 第 24 回日本遺伝看護学会学術大会にて口演発表 (慶應義塾大学信濃町キャンパス, 2025 年 9 月 20 日), 現在論文作成中

第 11 章 遺伝看護、健康教育プログラム

提言

保健医療従事者等への遺伝医療・ゲノム医療に関する教育を進め、患者および家族、血縁者が相談しやすい環境を整えていくとともに、市民への遺伝的視点を包含したがん予防に関するヘルスリテラシーの向上を目指し、正しい知識と生活習慣を身につける機会を継続的に提供する必要がある。

具体的な方策の提案

- 看護基礎教育での教育体制の拡充および、現任者が遺伝学とその臨床応用について基本的な内容を学ぶ機会を積極的に提供する。
- 運動や食事など生活習慣に関する教育や指導に従事する専門家への、遺伝医療・ゲノム医療に関する教育の機会を積極的に提供する。
- 当事者の発達段階に合わせた、継続的な健康教育プログラムを検討・開発し、がんと遺伝、予防のための知識と生活習慣の獲得に向けた取り組みを展開する。

提言の根拠と補足事項

- 看護職への継続的な教育の必要性

看護職へのアンケート結果（資料 3）

方法 第 39 回日本がん看護学会学術集会（2025 年 2 月 22－23 日於札幌）において遺伝に関する交流集会「生殖年齢にある遺伝性腫瘍の方への看護を考える－生殖医療・遺伝医療の進歩とそれによる当事者の課題を知ろう－」を企画し、そこに集まった看護職等を対象に遺伝性腫瘍症候群やその当事者への看護経験、関心度などについてアンケート調査を行った。

結果 交流集会参加者数は対面及び Web を合わせると約 80 名が参加した。そのうち、アンケートに回答した者は 27 名であった。回答者の背景として、88%が医療機関で勤務しており、次いで大学等の教育機関で勤務している者が多かった。遺伝性腫瘍の当事者や血縁者への看護の経験では、週一回、月一回、半年に一回、全くないが、各々25%程度ずつという結果であった。生殖年齢にある遺伝性腫瘍当事者への看護への関心度については、74%がそう思うと回答しており、次いでとてもそう思う、非常にそう思う、と回答していた。

考察 本アンケート結果は非常に限られた数の調査であるが、日本がん看護学会学術集会という、日常的にがん看護に従事する臨床看護職のデータが得られたという点では貴重な資料である。多くの交流集会が企画される中、極めて専門的な内容に 80 名以上が関心を示したことは、遺伝性腫瘍症候群や AYA 世代というキーワードが臨床での関心事であることを示す。また、一方でそれらの看護の機会は多くなく、介入の難しさが交流集会参加の契機となっていることを示唆している。参加者の 25% 程度がほとんど看護の機会がないと回答しているが、自由記載では「看護師にできることを考えたい」「いつそうした患者さんに出会ってもいいように準備しておく必要はあると感じている」といった回答が散見され、学術集会に参加している看護職が遺伝性腫瘍症候群の当事者と関わる機会などを予測していることが示された結果となった。

■ 運動や食事など生活習慣に関する教育や指導に従事する専門職への遺伝・ゲノム教育の提供

文献検討他

背景 遺伝性腫瘍症候群の当事者にとって、正しいがん予防の知識を獲得すること、適切な生活習慣を身につける必要性は明らかだが、具体的な方策についてはほとんど議論されない。改めて国内外における、遺伝性腫瘍症候群の当事者を対象とした健康教育プログラムの検討状況及び実装に関する知見を確認したいと考えた。

方法 遺伝性腫瘍症候群および、がんハイリスク者を対象とした諸外国の研究や取り組みの実際を文献および学術大会からの情報収集によって検討する。

結果 米国では、一部のがん看護専門看護師等が中心となって、遺伝性腫瘍症候群を含むがんのハイリスク者やがんサバイバーを対象に健康教育プログラムを検討・実施している¹⁻⁴⁾。しかし、いずれにおいても取り組みは開始されたばかりで、長期的な効果の有無はまだわかっていない。また、いずれのプログラムにおいても、その障壁について実践者の不足が大きな課題とされていたことが印象的であった。また欧州ではリンチ症候群や *BRCA1* または *BRCA2* 病的バリエーション保有者を対象とした介入研究が実施されているが、多くが実装研究やアドヒアランスの検証に止まっており、介入の有効性に関しては十分に示されているものはない⁵⁻⁸⁾。このように、遺伝性腫瘍症候群の当事者への生活習慣に関する介入に関しては、必要性は認識されているものの、介入の開発は始まったばかりで、効果は未検証である。

考察 文献検討から得られた知見は、①遺伝性腫瘍症候群への健康教育としての介入の必要性は諸外国でも認識されている、②健康教育プログラムの内容は食事、運動、禁煙指導が主軸である、③いくつかの実装研究や介入研究がされているが健康教育プログラムの長

期的な効果は不明である の主に3つの知見であった。日本では遺伝性腫瘍症候群の当事者に焦点を当てた健康教育プログラムの必要性について医療者・市民双方の認識がどの程度であるか明確ではないが、諸外国に遅れることなく検討を開始することで、日本の遺伝性腫瘍症候群の当事者および血縁者の健康を最大化する責務があると考ええる。

■ 市民を対象とした啓発活動

市民公開講座参加者からのアンケート（資料4）

背景 遺伝性腫瘍症候群の当事者および血縁者から、遺伝カウンセリング等の個別の場面で、がん予防に関する知識や生活習慣に対する質問や相談をしばしば受ける。こうした個のニーズについては医療者の体験として自覚されるが、当事者全体のニーズや意向については調査されていない。そこで、遺伝性腫瘍症候群の当事者および血縁者、あるいは関係者等が、こうしたプログラムを必要としているのかどうか、プログラムの提供にどう感じるかといった調査が必要であると考えた。

方法 国立がん研究センター主催、平沢班共催の市民公開講座「知ってほしいがんの予防に必要な3つのことー正しい知識、楽しい運動、美味しい食事（2025年7月20日於東京）」を開催した。そこに参加した当事者および関係する市民を対象にアンケート調査を実施した。

結果 市民公開講座参加者数は、現地とwebを合わせて118名であった。アンケート回答数は38件で、回答者の84.2%が遺伝性腫瘍の当事者あるいは血縁者ではなかった。また年代では50代が最も多かった（44.7%）。がんと遺伝に関しての理解度については、90%以上の方がよく理解できたと回答した。運動や食事の講義が今後の生活に役立つと回答した方は、運動では94.8%、食事では100%であった。自由回答では、メンタルケアやマインドフルネスなどについても関心が寄せられていることが分かった。遺伝性腫瘍の長期支援の相談窓口としては、医療機関内に設けてほしいという要望が71%から聞かれた。病院以外では保健所や患者会に相談窓口を設置する要望が聞かれた（各30%程度）。がん予防に関する情報収集源はインターネット上のHPが最も多く（63.2%）、次いで、市民公開講座（57.9%）や通院している医療機関（50%）が多かった。遺伝性腫瘍の当事者や家族への支援については、相談窓口や専門医療者の少なさについて支援不足を感じる声

【引用文献及び参考資料】

- 1) Bandini L, Caires R, et al. Oncology Survivorship Care Clinics: Design and Implementation of

Survivorship Care Delivery Systems at NCCN Member Institutions. *J Natl Compr Canc Netw*. 2024 Nov 13;22(10):659-662. doi: 10.6004/jnccn.2024.7060.

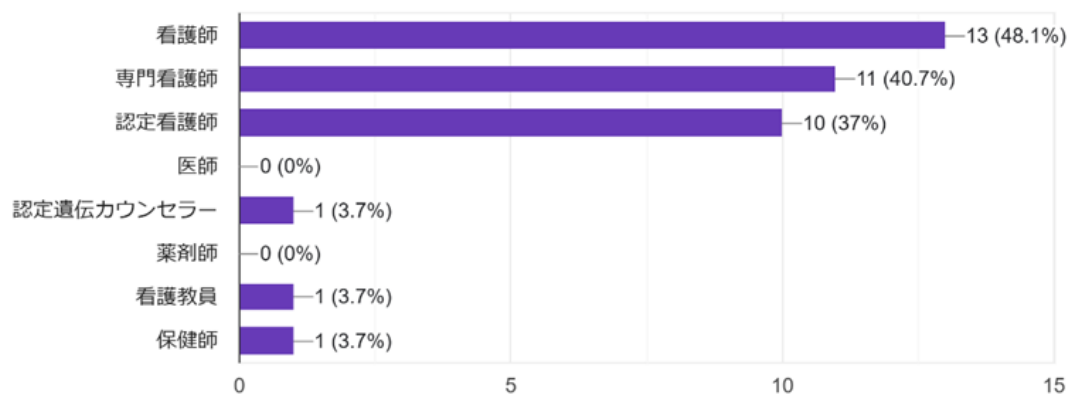
- 2) VerStrate C. Leveraging the skills of the oncology APRN to develop a cancer genetics program. Paper presented at the Oncology Nursing Society 48th Annual Congress, San Antonio, TX, United States. 2023, April 26–30.
- 3) Minessale J. Development of an advanced practice provider (APP) led high-risk cancer prevention program in a community setting. Paper presented at the Oncology Nursing Society 48th Annual Congress, San Antonio, TX, United States. 2023 April 26–30
- 4) Schmidt R. Cancer screening and risk reduction strategies. Paper presented at the Oncology Nursing Society 48th Annual Congress, San Antonio, TX, United States. 2023, April 26–30
- 5) Anderson AS, Dunlop, J, et al. Feasibility study to assess the impact of a lifestyle intervention ('LivingWELL') in people having an assessment of their family history of colorectal or breast cancer. *BMJ open*, 2018 Feb 1;8(2):e019410. doi:10.1136/bmjopen-2017-019410
- 6) Bruno E, Oliverio A, et al. A Mediterranean Dietary Intervention in Female Carriers of BRCA Mutations: Results from an Italian Prospective Randomized Controlled Trial. *Cancers*. 2020 Dec 11;12(12):3732. doi:10.3390/cancers12123732.
- 7) Kiechle M, Dukatz R, et al. Feasibility of structured endurance training and Mediterranean diet in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers - an interventional randomized controlled multicenter trial (LIBRE-1). *BMC cancer*. 2017 Nov 10;17(1), 752.doi:10.1186/s12885-017-3732-4.
- 8) Vrieling A, Visser A, et al. Increasing awareness and knowledge of lifestyle recommendations for cancer prevention in Lynch syndrome carriers: Randomized controlled trial. *Clin.Genet*.2018 Jan;93(1), 67–77. doi:10.1111/cge.13076.

【資料 3】

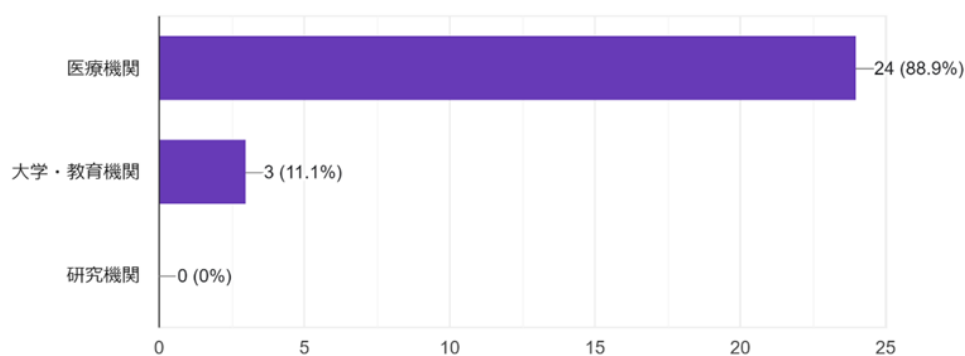
第 39 回日本がん看護学会 交流集会 16 事後アンケート結果

I. 基本情報

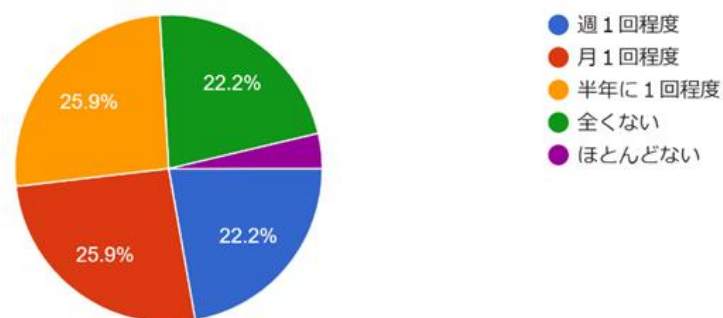
1. ご職業を教えてください n=27 (複数回答可)



2. 現在のご所属を教えてください n=27 (複数回答可)

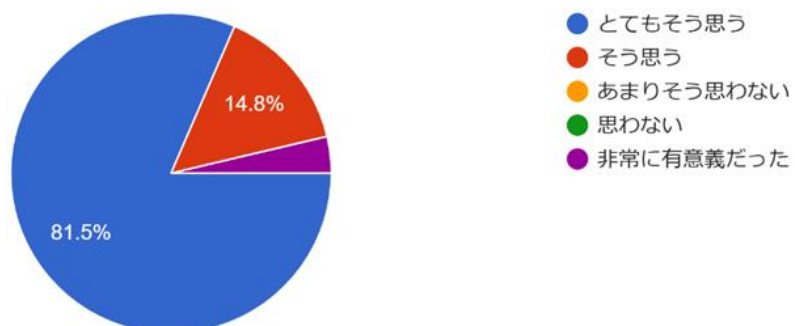


3. 遺伝性腫瘍の患者さんや家族への医療・看護に携わる機会がありますか n=27

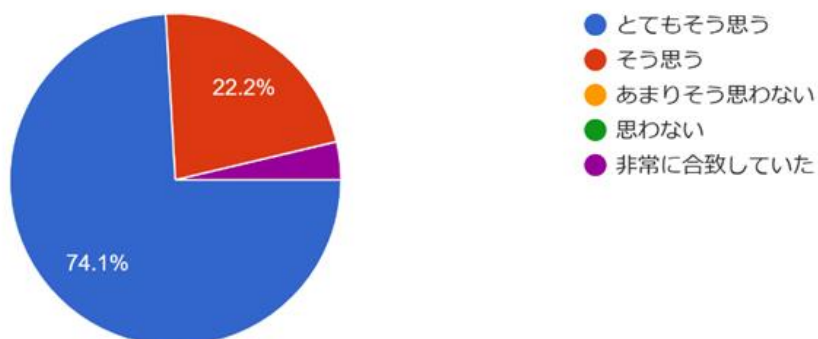


Ⅱ. 交流集会について

4. 交流集会はあなたにとって有意義でしたか n=27



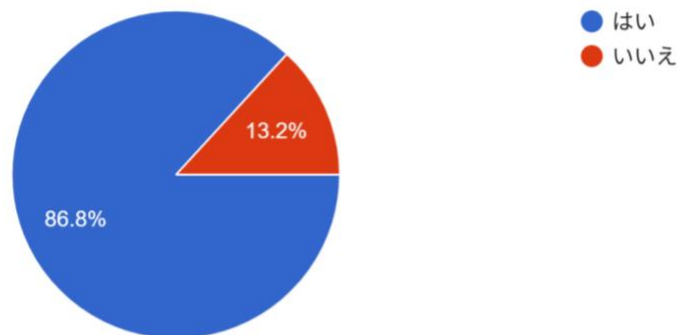
5. 今回のテーマ「生殖年齢にある遺伝性腫瘍の方へ看護を考える」はあなたの関心に合致していましたか n=27



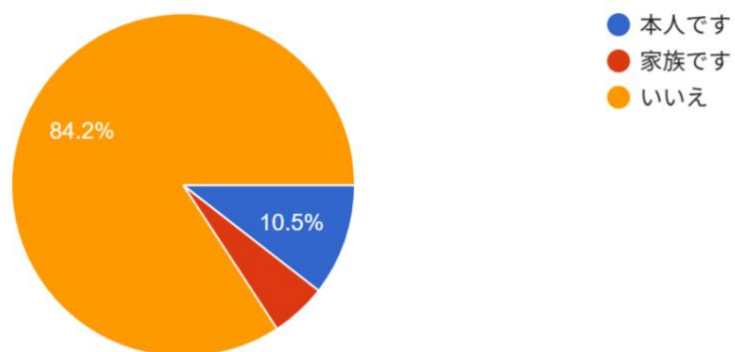
【資料 4】

アンケート結果：回答数：38 回答（厚労省報告・学会での報告への同意あり）

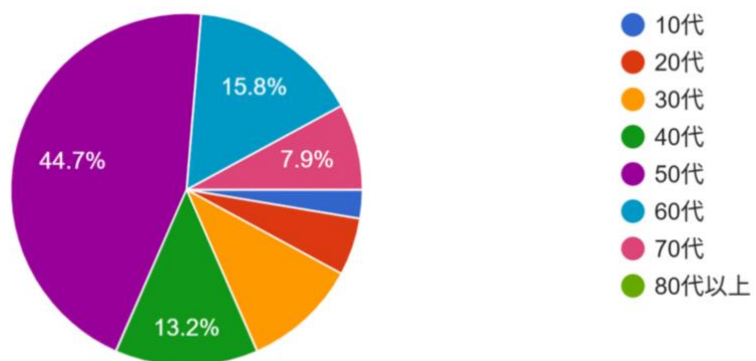
1. 本市民講座に参加する前に、遺伝性腫瘍症候群について聞いたことはありましたか n=38



2. あなたは遺伝性腫瘍症候群と診断がされた方、またはそのご家族ですか n=38

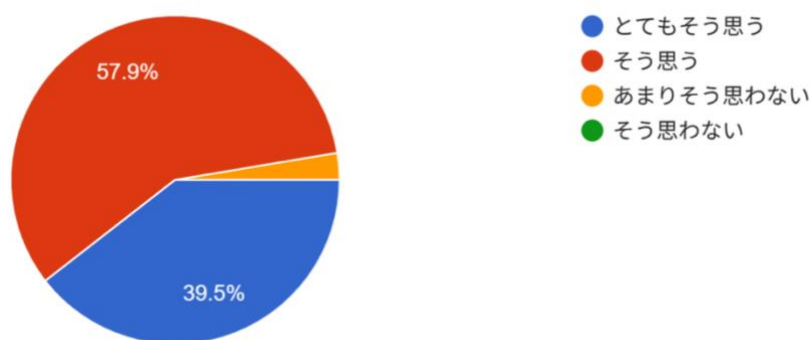


3. 年代をおしえてください n=38

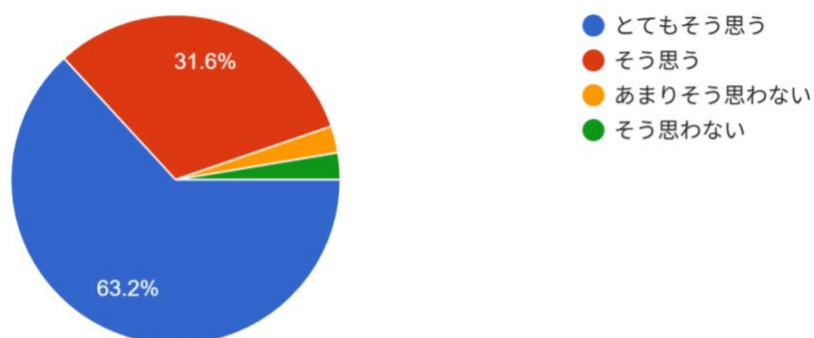


4. 講演1「知っておきたい遺伝とがんのお話」についてお聞きします。遺伝とがんについて、理

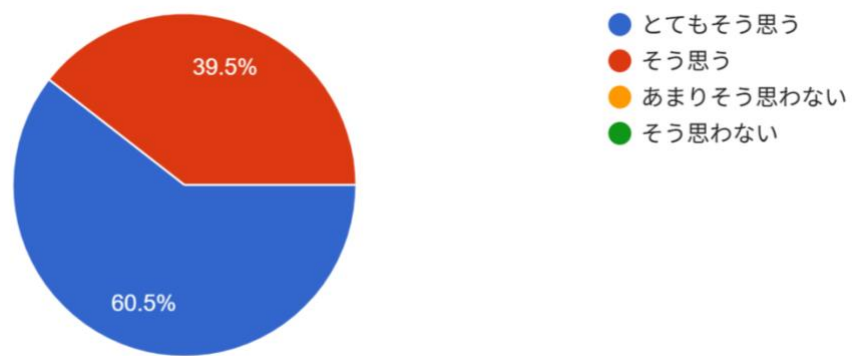
解が深まりましたか n=38



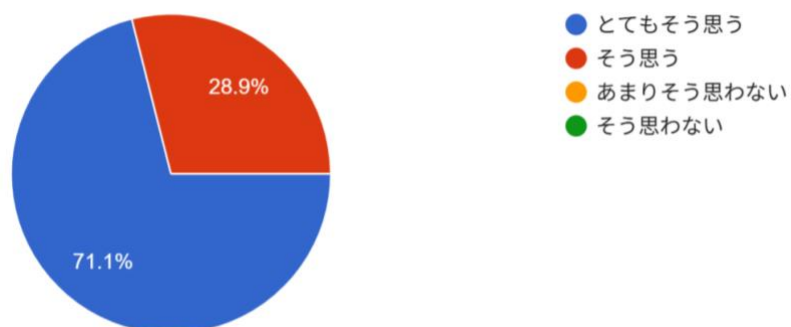
5. 講演2「遺伝とがんと運動」についてお聞きします。講演内容はあなたにとって役立ちそうですか n=38



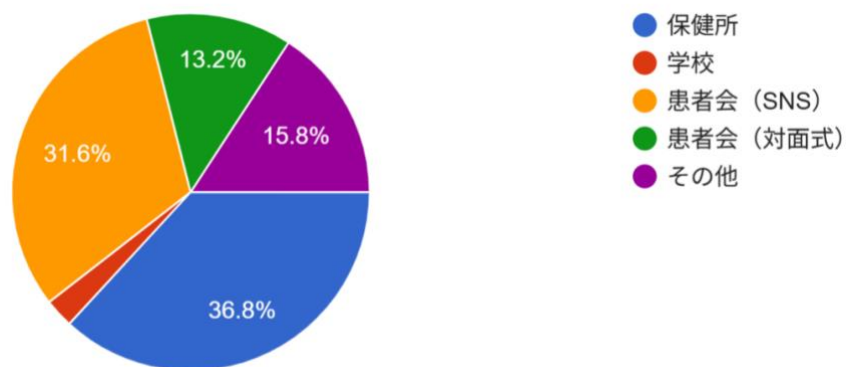
6. 講演3「遺伝とがんと食事」についてお聞きします。講演内容はあなたにとって役立ちそうですか n=38



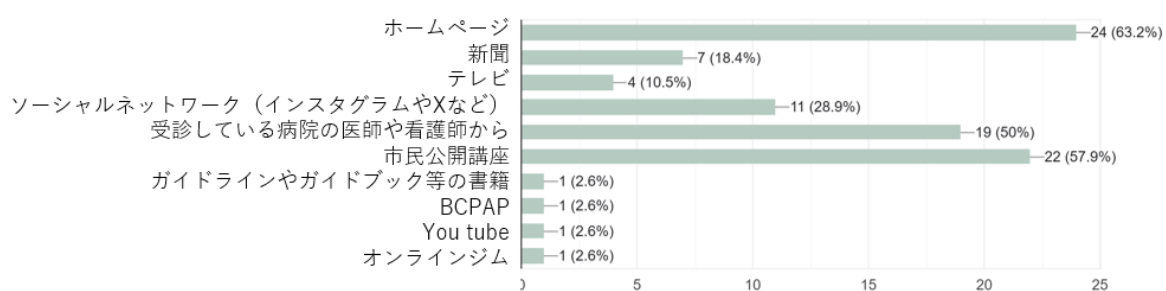
7. 遺伝性腫瘍症候群の方々を長期的に支援するための相談窓口や部門は病院に必要だと思いますか n=38



8. 遺伝性腫瘍症候群の方を長期的に支援するための相談窓口は病院以外にどこにあると利用しやすいでしょうか n=38



9. がんの予防のために必要な情報は、どのようなところから得ることが多いですか n=38



第 12 章 遺伝性腫瘍症候群に関する研究開発の推進

提言

国は、遺伝性腫瘍症候群に関する研究基盤の整備、研究開発の推進、およびその成果の臨床実装に向けた評価体制の構築に対し、継続的に必要な施策を講ずるべきである。

具体的な方策の提案

遺伝性腫瘍症候群領域における研究開発を推進し、持続可能で質の高いゲノム医療の実装を進めるためには、以下の 3 本柱に基づく取り組みが不可欠である

■ エビデンス創出基盤の整備

遺伝性腫瘍症候群に関する質の高いエビデンスを継続的に創出するためには、全国規模の疾患レジストリやリアルワールドデータ（RWD）の収集基盤、および既存のバイオバンクの連結活用が重要である。特に遺伝性腫瘍症候群の病的バリエーション保持者を対象とした前向き観察研究を推進するとともに、既存の全国がん登録等のデータベースとの連結を図ることで、長期的な予後や発症リスクを追跡できる強固な研究基盤を確立する必要がある。

■ 診断技術開発の推進

MGPT や全ゲノム解析などのゲノム解析技術は急速に進歩しているが、今後はさらに複雑な構造異常を検出可能なロングリードシーケンス（LRS）等の新規技術の導入に向けた研究開発が求められる。また、がんゲノムプロファイリング検査等で検出された生殖細胞系列の病的バリエーション（PGPV）に対する確認検査や血縁者診断など、診断技術の精度向上と並行して標準化に向けた技術開発を継続的に推進すべきである。

■ 実装評価研究の推進と制度設計

開発された技術を社会実装する過程においては、以下のような具体的な評価項目を設定した実装評価研究を強力に推進する。

- ① 評価項目：発症率、早期発見率、QOL、意思決定負担、血縁者到達率、医療経済的評価。
- ② 研究デザイン：全国レジストリ、前向き観察研究、既存がん登録等との連結
- ③ 実装研究の課題：地域差や受診格差の是正、遠隔遺伝診療の効果検証。また、新たな検査技術や予防介入の保険診療化にあたっては、エビデンス収集と並行した段階的導入の仕組み（いわゆる Coverage with Evidence Development）の検討が望まれる。さらに、実装評価研究の一環として、早期発見の鍵となる画像スクリーニングの質保証が重要となるため、画像サーベイランスの標準化および質保証研究を推進することが必要である。

提言の根拠と補足事項

- 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 6 月 16 日)では、「国は、ゲノム医療の研究開発の推進を図るため、ゲノム医療に関し、研究体制の整備、研究開発に対する助成その他の必要な施策を講ずるものとする。」とある。診断、予防、治療が可能な遺伝性腫瘍症候群に関する研究開発はゲノム医療実装の代表例といえる。予防医療の推進と科学的妥当性の確保は両立すべきものであり、実装を固定的な制度としてではなく、エビデンスに応じて進化する動的制度として設計することが、社会的信頼の確保に不可欠である。
- がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件として「がん遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列に病的バリエーションが同定された場合の対応方針について、明文化された規定を作成し、確認検査も含めて適切に対応すること。またその運用状況について、院内で把握し必要に応じて改善を図ること。」や「遺伝性腫瘍に係る遺伝カウンセリング（血縁者に対するカウンセリングを含む。）」が含まれている。しかしながら現在（令和 8 年 3 月）も、がん遺伝子パネル検査から遺伝性腫瘍症候群家系を疑った場合の確認のための遺伝学的検査や血縁者診断は未だ保険未収載である。
- 令和 6 年に日本婦人科腫瘍学会 がんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関する WG と日本産科婦人科学会 婦人科腫瘍委員会が共同で国内の婦人科腫瘍・HBOC 診療施設を対象に実施した「HBOC 診療の実態調査 施設アンケート」によれば、がん未発症者も含め血縁者への遺伝カウンセリング、MGPT、*BRCA1/2*以外遺伝子の病的バリエーション保持者に対するリスク低減手術などに対する保険適用を望む臨床現場の声は非常に大きく、これらの実装に向けたエビデンス集積と研究開発はとくに加速させる必要がある¹⁾。
- 現時点で遺伝性腫瘍症候群の診断技術の多くはショートリードシーケンス（Short-Read Sequencing: SRS）が基盤となっている。SRS の解析系は一塩基多型（SNV）や小さな挿入/欠失（InDel）などのバリエーション検出に優れている一方で、複雑な構造変異（Structural Variant, SV）の検出には困難な場合があり、加えて、繰り返し配列や GC リッチな領域などの配列決定が難しい領域もある。近い将来は低コストかつ高精度なワークフローが確立されている SRS を基盤とした MGPT が機器承認されると予想されるが、SRS の弱点を克服するため、ロングリードシーケンス（Long-Read Sequencing: LRS）技術を導入するなど次世代医療機器開発を進める必要がある。LRS は大欠失、反転、転座などの複雑な構造変異の検出、リピート配列や GC リッチな領域などの困難な領域の解読、およびハプロタイプフェージングなどで有用なツールである。

【引用文献及び参考資料】

- 1) Masuda K, Oda K, Watari H, et al. Nationwide Survey of Hereditary Breast and Ovarian Cancer–Related Clinical Practice in Gynecologic oncology in Japan: A Joint Study by the Japan Society of Gynecologic Oncology (JSGO) and the Japan Society of Obstetrics and Gynecology (JSOG). J Gynecol Oncol. (In press)

《提言書作成関係者》

(令和 7 年度厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班)

研究責任者

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

平沢 晃

研究分担者 (五十音順)

聖マリアンナ医科大学医学部乳腺・内分泌外科学

岩谷 胤生

国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門

桑田 健

国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門

平田 真

埼玉県立がんセンター 遺伝科

吉田 玲子

研究協力者 (五十音順)

島根大学医学部附属病院 臨床遺伝・ゲノム医療センター

荒木 もも子

東京科学大学 総合外科学分野 乳腺外科

有賀 智之

岡山大学病院 小児科

石田 悠志

埼玉医科大学総合医療センター 消化管外科・一般外科

石田 秀行

日本赤十字東北看護大学

糸川 紅子

姫路赤十字病院 がん診療連携課

井上 豊子

がん・感染症センター 都立駒込病院 遺伝子診

井ノ口 卓彦

徳島大学大学院医歯薬学研究部 がん看護学分野

今井 芳枝

愛知県がんセンター 研究所

井本 逸勢

藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科

植野 さやか

藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科

浦川 優作

岡山大学学術研究院医歯薬学域 腫瘍医学

遠西 大輔

聖路加国際病院

大川 恵

岡山大学学術研究院医歯薬領域 臨床遺伝子医療学分野

岡崎 哲也

一般社団法人 日本衛生検査所協会

柿本 篤志

藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科

加藤 芙美乃

東京大学大学院医学研究科生殖・発達・加齢医学専攻小児医学講座小児科学分野

加藤 元博

東京科学大学 先進倫理医科学分野

甲畑 宏子

神戸市看護大学看護学部

高山 良子

岡山大学病院臨床遺伝子診療科

竹内 抄與子

姫路赤十字病院 遺伝子診療科	多田 陽香
国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門	友澤 周子
信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター	仲 なつき
東京大学大学院新領域創成科学研究科 メディカル情報生命専攻	永井 亜貴子
岡山大学学術研究院医歯薬学域・運動器先端リハビリテーション医学講座	中田 英二
神奈川県立保健福祉大学	中田 はる佳
岡山大学病院 総合患者支援センター	蓮岡 佳代子
神戸市立医療センター中央市民病院 産婦人科	林 信孝
国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門	平岡 弓枝
東京科学大学 リサーチインフラ・マネジメント機構 生命倫理センター	深野 智華
姫路赤十字病院 遺伝子診療科	藤田 裕子
岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野	二川 摩周
国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門	松川 愛未
株式会社 BioPhenoMA	三田村 真
米国ワシントン大学医学部 病理学科	三戸 芳子
東京大学法学政治学研究科（法と民間保険に対する課題分野）	柳平 大樹
一般社団法人 日本衛生検査所協会	山口 敏和
岡山大学 総合技術部	山下 範之
岡山大学病院 臨床遺伝子診療科	山磨 花菜
埼玉県立がんセンター 遺伝科	山本 剛
岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野	山本 英喜
早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部	横野 恵
東京科学大学生命倫理センター・大学院先進倫理医科学分野	吉田 雅幸

連携班会議：（順不同）

厚生労働科学研究費がん政策研究事業「がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究」（研究代表者 内藤 陽一）

厚生労働科学研究費がん対策推進総合研究事業「小児・AYA 世代がん患者に対するがん・生殖医療における心理社会的支援体制の構築と安全な長期検体保管体制の構築を目指した研究－サバイバーシップ向上を志向して」（研究代表者 鈴木直）

オブザーバー（五十音順）

がんゲノム情報管理センター	河野 隆志
国立がん研究センター東病院	中村 能章
遺伝子関連検査関連企業	細井 候利

国立がん研究センター東病院

吉野 孝之

(敬称略)

《謝辞》

本班会議の実施におよび本提言の作成際しては次の学会・団体からご協力・ご助言をいただきました（順不同）。

一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会

一般社団法人日本癌学会

一般社団法人日本がん看護学会

一般社団法人日本癌治療学会

一般社団法人日本人類遺伝学会

一般社団法人日本遺伝性腫瘍学会

一般社団法人日本認定遺伝カウンセラー協会

一般社団法人日本臨床検査医学会

一般社団法人日本臨床検査振興協議会

公益社団法人日本臨床腫瘍学会

日本遺伝看護学会

日本遺伝子診療学会

がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議二次的所見 WG(SFWG)

全国遺伝子医療部門連絡会

またパブリックコメントでは数多くの方よりご指摘をいただきました。

この場を借りて御礼申し上げます。