

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27

## 遺伝性腫瘍症候群の医療にかかる提言書 (案)

令和8年3月XX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

## 1 はじめに

2 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  
3 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  
4 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  
5 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  
6 日より）。

7 わが国では令和元年 6 月に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  
8 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  
9 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  
10 診療報酬改定で遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）の未発症血縁者に対する遺伝学的検査お  
11 よび医学的管理が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  
12 ある。

13 近年の次世代シーケンサー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  
14 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  
15 流となっている。わが国でも 2017 年頃から MGPT が臨床導入されているが、保険未収載で  
16 ある。また MGPT の臨床実装を前に、わが国においても遺伝性腫瘍群および関連遺伝子に関  
17 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  
18 れてきた。令和 7 年 3 月に本研究班と日本遺伝性腫瘍学会が共同で「遺伝性腫瘍症候群に関す  
19 る多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025 年版」を発刊した。今後は本手引きに準拠し  
20 た遺伝診療体制、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  
21 る。

22 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  
23 「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  
24 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  
25 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  
26 って作成したものである。

27 令和 8 年 3 月

28 厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

29 「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  
30 整備および国民の理解と参画に関する研究」班

1	<b>目次</b>	
2	はじめに.....	2
3	本提言書の構成.....	4
4	第1章 遺伝性腫瘍症候群.....	5
5	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.....	6
6	第3章 がん遺伝子パネル検査 GPV/PGPV への対応.....	9
7	第4章 がん領域で実施される全ゲノム解析における生殖細胞系列 所見への対応.....	12
8	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.....	15
9	第6章 MGPT のバリエーション評価及び病原性解釈の均てん化に関する 体制整備.....	17
10	第7章 遺伝学的検査の国外実施にかかる現状と課題.....	21
11	【資料1】.....	24
12	【資料2】.....	31
13	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.....	33
14	第9章 遺伝性腫瘍症候群に対応する人材育成.....	34
15	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.....	38
16	第11章 遺伝看護、健康教育プログラム.....	41
17	《提言書作成関係者》.....	45
18		

## 1 本提言書の構成

2 各章は以下の3つの項目の順にまとめた。

3 本提言書の構成について

4 《提言》

5 焦点を当てた各テーマについて対策の方向性を示した。

6 《具体的な方策の提案》

7 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。

8 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  
9 化を実現可能にする事柄とした。

10 《提言の根拠と補足事項》

11 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  
12 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。

1

# 1 第1章 遺伝性腫瘍症候群

## 2 1. 遺伝性腫瘍症候群とは

3 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ーション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）。

## 7 2. 遺伝性腫瘍症候群診療の現状

8 代表的な遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、症候群名、代表的な関連がん、集団における頻度、保険収載、機器承認状況（令和8年2月現在）を表1にまとめた。

10 表1 代表的な遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、集団における頻度、保険収載、機器承認状況など

12 関連遺伝子	12 遺伝性腫瘍症候群名	12 代表的な関連がん	12 集団における頻度	12 保険収載	12 薬機法承認
13 <i>BRCA1, BRCA2</i>	13 遺伝性乳癌卵巣癌症候群	13 乳癌、卵巣癌、前立腺癌、膀胱癌	13 1/40-400	13 ○	13 プログラム医療機器 (SaMD) 承認
14 <i>NF1</i>	14 神経線維腫症 1型	14 神経線維腫、悪性末梢神経鞘腫瘍 (malignant peripheral nerve sheath tumor: MPNST)、乳癌、消化管間質腫瘍 (gastrointestinal stromal tumor)	14 1/3,000	14 ○	14 未
15 <i>TSC1, TSC2</i>	15 結節性硬化症	15 リンパ管筋腫症、血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	15 1/5,800	15 ○	15 未
16 <i>RET</i>	16 多発性内分泌腫症 2型	16 甲状腺髄様癌、副甲状腺腫、褐色細胞腫	16 1/30,000	16 ○	16 未
17 <i>MEN1</i>	17 多発性内分泌腫症 1型	17 膵消化管内分泌腫瘍、胸腺内分泌腫瘍下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進	17 1/100,000	17 ○	17 未
18 <i>RB1</i>	18 網膜芽細胞腫	18 網膜芽細胞腫、肉腫	18 1/135,000	18 ○	18 未
19 <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	19 リンチ症候群	19 大腸癌、子宮内膜癌、胃癌、小腸癌、卵巣癌、尿管路上皮系癌	19 1/200-400	19 未	19 未
20 <i>TP53</i>	20 リ・フラウメニ症候群	20 骨・軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍、造血器腫瘍、副腎癌、血液腫瘍	20 1/4,000-20,000	20 未	20 未
21 <i>APC</i>	21 家族性大腸腺腫症	21 大腸癌、甲状腺癌、デスマイオド、GAPPS	21 1/17,400	21 未	21 未
22 <i>STK11</i>	22 Peutz-Jeghers 症候群	22 大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣腫瘍、子宮頸部腺癌、膀胱癌	22 1/25,000 - 280,000	22 未	22 未
23 <i>VHL</i>	23 フォン・ヒッペル・リンドウ病	23 腎癌、血管芽腫（小脳、脊髄、網膜）、褐色細胞腫	23 1/38,000	23 未	23 未
24 <i>PTEN</i>	24 PTEN過剰腫症候群 (カウデン症候群)	24 乳癌、子宮内膜癌、腎癌、甲状腺癌、消化管過剰腫	24 1/200,000	24 未	24 未
25 <i>CDH1</i>	25 遺伝性びまん性胃癌	25 胃癌、乳癌（小葉癌）	25 -	25 未	25 未

31 \* GeneReviews® [Internet]等より作成

32 (平沢 晃 病理と臨床 43 巻 12 号より)

## 1 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

2 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  
 3 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  
 4 が望まれる。

### 5 具体的な方策の提案

- 6 ● 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  
 7 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  
 8 の構築が必要である。
- 9 ● 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  
 10 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  
 11 る。
- 12 ● がん発症・未発症を問わず、遺伝性腫瘍症候群のMGPTを活用した遺伝型に基づく適  
 13 切な医学的管理が推奨される。令和8年度診療報酬改定では、HBOCの未発症血縁者  
 14 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  
 15 ては、薬事承認された体外診断用医薬品（IVD）に限定することなく、精度管理基準な  
 16 らびに臨床使用を許容される条件を満たしたLaboratory Developed Tests（LDTs）  
 17 の活用を含めた柔軟な運用が、臨床現場の実態および検査アクセスの観点から重要で  
 18 ある。
- 19 ● 医療安全の観点からも遺伝学的検査における実名管理を基本とした運用体制を整備す  
 20 る。
- 21 ● 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  
 22 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。
- 23 ● 国内での臨床実装拡大のためには、国民への啓発、地域連携、人材育成、コンセンサ  
 24 ス策定、およびMGPT検査の精度管理体制の整備が必要と考えられる。

### 25 提言の根拠と補足事項

#### 26 1. 遺伝性腫瘍症候群全般の診療体制

- 27 ● 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  
 28 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・部門  
 29 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  
 30 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  
 31 提供することが可能となる。
- 32 ● 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  
 33 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  
 34 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  
 35 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。特に、がん相談  
 36 支援センターと遺伝専門職の連携を強化することで、患者や家族が相談しやすい環境  
 37 を整えることが可能となる。
- 38 ● 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  
 39 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が必須である。日本医学会

40 「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  
41 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」  
42 （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  
43 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  
44 なるため、匿名化による情報の分断を防ぎ、電子カルテ等で遺伝情報を適切に管理・  
45 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。

- 46  
47 ● 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  
48 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  
49 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  
50 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  
51 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  
52 診療報酬改定の次の改定（令和10年度改定）における、医療技術評価分科会の評価  
53 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  
54 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  
55 るLDTsの実装例といえる。
- 56 ● 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  
57 的であったが、令和8年度診療報酬改定により、HBOCにおいてはがん既発症者の血  
58 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  
59 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  
60 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  
61 症候群の診断補助として承認されているIVDの多くは海外解析に依存している。臨床  
62 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  
63 で活用できない場合、検査アクセスの低下や現場の混乱が懸念される。令和7年12  
64 月の通知によりLDTsの精度管理基準ならびに臨床使用を許容される条件が明確化さ  
65 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  
66 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  
67 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  
68 期待される。

## 69 2.小児期に発症する遺伝性腫瘍症候群の医療

- 70 ● 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  
71 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  
72 トリの整備が強く求められる。
- 73 ● 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  
74 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  
75 遺伝性腫瘍レジストリが極めて重要である。
- 76 ● 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（phenotype-based）診断ア  
77 プローチ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  
78 と状況に応じた使い分けが望ましい。
- 79 ● 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  
80 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  
81 は、倫理的観点を踏まえた体制整備が必要である。

82

## 83 3.多遺伝子パネル検査（MGPT）

- 84 • 誰一人取り残さないがん対策として、がん発症者・未発症者を問わず遺伝性腫瘍症候  
85 群の診断に網羅的 MGPT を活用することは、phenotype based approach よりも精度  
86 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向上する。よって、  
87 MGPT は保険診療の遺伝学的検査の第一選択（ファーストチョイス）となるべきであ  
88 る。
- 89 • 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  
90 は、地域性・専門性を考慮した施設連携体制が必要である。
- 91 • MGPT を活用した遺伝性腫瘍易症候群の遺伝診療は、本邦初の MGPT 手引き書である  
92 「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  
93 に続き、
- 94 ① 国民への“遺伝”に対する社会啓発  
95 ② 国内施設連携の展開とがん先制医療の均てん化  
96 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  
97 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が求めら  
98 れる
- 99 ⑤ 国内 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、LDT を含  
100 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。
- 101 • 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  
102 (第4章)。特定の遺伝性腫瘍を疑って行われる遺伝学的検査から MGPT、さらには全  
103 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  
104 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  
105 る。

## 106 4.遠隔遺伝カウンセリング

- 107 • 現在わが国では、患者が看護師等と言う場合のオンライン診療（D to P with N）、医  
108 師同士が連携して診療を行うオンライン診療（D to P with D）が新設・拡充されてい  
109 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  
110 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  
111 険未収載である。
- 112 • 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  
113 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。
- 114 • 遠隔診療の活用: 令和7年3月現在、全国遺伝子診療部門連絡会議の会員施設 146 施  
115 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年に行われた調査（第19  
116 回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録）では6施設のみであり、遠隔遺伝診療の導入  
117 は進んできているものの、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  
118 るとは言えない。今後、遠隔遺伝カウンセリングの検討と実装を進める必要がある。

## 1 第3章 がん遺伝子パネル検査 GPV/PGPV への対応

### 2 1. 遺伝性腫瘍に対する遺伝学的検査の実施

3 提言：がん遺伝子パネル検査で二次的に見つかる生殖細胞系列の病的バリエーション (PGPV)  
 4 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  
 5 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  
 6 る検査）は、その多様性から体外診断用医薬品 (IVD) としての開発になじまないた  
 7 め、臨床使用が許容される条件を満たした Laboratory Developed Tests (LDTs) の  
 8 活用を前提とした制度設計が望まれる。

9 解説と課題：がん遺伝子パネル検査の結果、PGPV が疑われる場合、診断のために生殖細  
 10 胞系列を用いた確認検査が必要となる。この確認検査は、パネル検査で検出された「特  
 11 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  
 12 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  
 13 事承認された IVD 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  
 14 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  
 15 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  
 16 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  
 17 いくことが不可欠と考えられる。

### 18 提言の根拠と補足事項

- 19 ● 現在、遺伝学的検査が保険適用となる遺伝性腫瘍は6疾患8遺伝子に限定される。
- 20 ● 本邦では、14の遺伝性腫瘍に対する診療もしくは治療ガイドラインが存在し、遺伝性  
 21 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56遺伝子  
 22 がリストされている。
- 23 ● 英国 NHS では24の遺伝性腫瘍 (症候群) に対する遺伝学的検査が提供されている<sup>1)</sup>
- 24 ● 米国 NCCN ガイドラインは、乳癌・卵巣癌・膵癌・前立腺癌関連20遺伝子<sup>2)</sup>、大腸  
 25 癌・子宮内膜癌・胃癌関連27遺伝子<sup>3)</sup>に対するリスクマネージメントを提示  
 26 している、
- 27 ● 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2024年版では、内視鏡的に10個以上のポリープを認  
 28 め病理学的評価により腺腫性ポリープと診断できる場合、APC 遺伝子の生殖細胞系列  
 29 における病的バリエーションを認めた場合には遺伝性大腸腺腫症 (FAP) と診断する。FAP  
 30 に対しては「大腸癌による癌死を回避できる確実な治療法は大腸癌発生前に大腸切除  
 31 を行う予防的大腸切除である」が、遺伝学的検査は保険適用となっていない。
- 32 ● 大腸癌の数%を占めるリンチ症候群では、特に左半結腸に発生した場合、欧米を中心に  
 33 拡大手術が推奨されている。本邦でもリンチ症候群の診断補助としてマイクロサテラ  
 34 イト不安定性 (MSI) 検査およびミスマッチ修復欠損免疫組織学的 (MMR-IHC) 検査  
 35 が保険適用となっているが、診断確定のための遺伝学的検査は保険適用となってい  
 36 ない。
- 37 ● 海外の公的保険 (英国 NHS や米国 Medicare&Medicaid) で遺伝学的検査の適用とな  
 38 る遺伝性腫瘍のうち、本邦で診療ガイドラインが存在しないものも複数存在する。  
 39 (例として CDH1 遺伝子の病的バリエーションが原因となる遺伝性びまん性胃癌)。これ  
 40 らについては、関連学会等による保険収載に向けた整備が必要である。

- 41 1) [https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/08/rare-and-inherited-](https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/08/rare-and-inherited-disease-eligibility-criteria-V8.1.pdf)  
 42 [disease-eligibility-criteria-V8.1.pdf](https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/08/rare-and-inherited-disease-eligibility-criteria-V8.1.pdf)  
 43 2) [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_bopp.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bopp.pdf)  
 44 3) [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/genetics\\_ceg.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_ceg.pdf)

## 45 2.がん遺伝子パネル検査 Presumed Germline Pathogenic Variant に対する確認検査の実施

46 提言：がん遺伝子パネル検査で認められた Presumed Germline Pathogenic Variants  
 47 (PGPV) に対し、保険診療で遺伝学的検査を実施できる体制の構築が望まれる

### 48 具体的な方策の提案

- 49 ● がん遺伝子パネル検査で認められた Presumed Germline Pathogenic Variants  
 50 (PGPV) に対する Germline 確認のための遺伝学的検査を保険診療で実施可能とする

### 51 提言の根拠と補足事項

- 52 ● 「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  
 53 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  
 54 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  
 55 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  
 56 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  
 57 握し必要に応じて改善を図ること。」とされている。
- 58 ● 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）」  
 59 を作成した。同手順書では、腫瘍・正常組織のmatched-pair検査で認められた場合に  
 60 開示対象と考えられる51遺伝子のうち、腫瘍組織のみを対象とする遺伝子検査でバリア  
 61 ントアレル頻度が30%（一塩基置換）もしくは20%（挿入/欠失）で認められた場合に  
 62 20 症例以上の検討で生殖細胞系列病的バリエーションの可能性が5%以上と予想される31  
 63 遺伝子がPGPVとして開示が考慮される遺伝子として提示される。
- 64 ● 欧州臨床腫瘍学会（ESMO）は、腫瘍のみを対象とした遺伝子検査で同定されるPGPV  
 65 として40遺伝子を提示している<sup>1)</sup>。このうち"most-actionability cancer-susceptibility  
 66 gene"として提示される7遺伝子のうち、本邦での遺伝学的検査適用は3遺伝子に過ぎ  
 67 ない。
- 68 ● 米国臨床腫瘍学会（ASCO）は、腫瘍のみを対象とした遺伝子検査で同定されるPGPV  
 69 として40遺伝子を提示している<sup>2)</sup>。
- 70 ● 「がん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順（2025年版）」のPGPV開示対象  
 71 31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  
 72 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  
 73 が重要である。
- 74 ● 開示推奨遺伝子リストの活用と対応手順の整備：がん遺伝子パネル検査の検討対象遺  
 75 伝子として「GPV/PGPV開示推奨遺伝子」リストを参照する。このリストは、最新の  
 76 知見に基づき継続的に情報更新が必要である。がんゲノム医療中核拠点病院等は「が  
 77 ん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV対応手順（2025年版）」を参考に、  
 78 Presumed Germline Pathogenic Variants (PGPV) への対応を整備する必要がある。
- 79 ● 遺伝学的検査の原則：遺伝性腫瘍症候群の診断は、あくまで生殖細胞系列遺伝子検査  
 80 （遺伝学的検査）であり、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  
 81 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

82 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  
83 存在が知られている3)。これらの限界を理解し、がん遺伝子パネル検査を遺伝性腫瘍症  
84 候群の診断に用いることは適切ではない。

85 ● 確認検査に対する遺伝学的検査が保険未収載である課題:がん遺伝子パネル検査で認め  
86 られたPGPVに対し、遺伝性腫瘍症候群の診断に必要な遺伝学的検査と、予測されるがん  
87 発症リスクに対する対応としてのサーベイランスやリスク低減手術などを保険診療  
88 で実施できる体制が求められる

89 ● 遺伝医療連携体制: がん遺伝子パネル検査で同定された生殖細胞系列病的バリエーション  
90 が原因となる遺伝性腫瘍について、患者とその血縁者へ適切な遺伝医療が提供される  
91 必要がある。このため、遺伝学的検査に加えて、出口としての治療方針決定に関する  
92 診療ガイドラインを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  
93 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  
94 る。

95 1) <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2022.12.003>

96 2) <https://doi.org/10.1200/JCO.24.00662>

97 3) [https://doi: 10.1016/j.annonc.2022.01.006](https://doi.org/10.1016/j.annonc.2022.01.006)

#### 98 【参考文献】

99 1) がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順（2025 年版）

## 1 第4章 がん領域で実施される全ゲノム解析における生殖細胞系列 2 所見への対応

3 提言：がん領域の全ゲノム解析において検出される生殖細胞系列所見は遺伝性腫瘍症候群に  
4 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するために、解決すべき諸課  
5 題、懸案事項が山積している。これに対して医療者・研究者のみならず患者・市民の参  
6 画のもと、継続的な対話と検討を行いながら、その体制を整備していくことが重要であ  
7 る。

### 8 具体的な方策の提案

- 9 • 開示対象とする遺伝情報について：全ゲノム解析で取得される生殖細胞系列の遺伝情  
10 報は多岐にわたる。特に治療に関連する情報についてはその開示に対する患者側の要  
11 望は高く、薬剤代謝関連の情報も含めて開示の検討が望まれる。あらゆる所見につい  
12 て知りたいという意見もある。一方で、医学的介入に繋がらない所見の開示について  
13 は、十分な説明の上、受検者の理解と希望を確認しながら、慎重な開示が検討される  
14 べきである。
- 15 • 将来的な結果通知体制について：継続的にデータ（FASTQ などシーケンス解析デー  
16 タを含む）を管理し、解析技術の進展やエビデンスの蓄積に伴う定期的な再解析、追  
17 加報告の体制を検討・整備することが必要である。その体制においては、データ管理  
18 元からの正確かつ確実に迅速な情報発信と受検者自らも最新の情報を確認できるシス  
19 テムが構築されることが望ましい。

### 20 提言の根拠と補足事項

- 21 • 現在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  
22 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いる。しかし、  
23 正常部の全ゲノム解析から得られる生殖細胞系列所見の情報は多岐にわたり、臨床実  
24 装を進める上ではそうした情報の解析、開示、管理それぞれの場面で多くの課題が山  
25 積している。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  
26 醸成、得られた情報に対応する社会体制の整備も必要である。
- 27 • 令和7年12月現在、がん領域の全ゲノム解析は、日本医療研究開発機構（AMED）に  
28 おける研究事業の1つで研究として進められているが、並行して事業実施準備室によ  
29 る全ゲノム解析の医療実施体制の整備も進められている。令和7年度中には事業実施  
30 組織が発足し、今後先進医療として実施される予定である1)。
- 31 • 全ゲノム解析では、遺伝子のコード領域だけではなく、非コード領域、遺伝子間領域  
32 などを含めてあらゆる遺伝情報を取得することが可能である。全ゲノム解析ではがん  
33 遺伝子パネル（CGP）検査や遺伝性腫瘍症候群診断のために行われる多遺伝子パネル検  
34 査（MGPT）より広範囲で網羅的なゲノム情報が得られるため、治療や診断への到達率の  
35 向上が期待される。
- 36 • 全ゲノム解析の技術的課題も示唆されている。ショートリードシーケンスをベース  
37 として行われる全ゲノム解析では繰り返し配列やホモロジーの高い pseudogene の存  
38 在する遺伝子の評価が不十分となることには留意が必要である。各種解析ツールの検  
39 出精度も十分と言えず、複数のツールを用いた総合的な評価が必要となる場合もあ  
40 る。

- 41 ● 多数検出されるバリエーションの評価体系、評価基盤の整備も十分ではない。非コード領域  
42 のバリエーションや構造異常など、どのようなバリエーションが疾患発症の原因となるのか  
43 （病的と評価されるのか）、その判断材料となる一般集団/疾患群での検出頻度、機能  
44 解析データなどのエビデンスは十分とは言えない。ゲノムのみならず、エピゲノム、  
45 トランスクリプトーム、プロテオームなどのマルチオミックス解析による評価も必要  
46 となることもある。
- 47 ● 以上のように、全ゲノム解析には網羅性による有用性が期待されると同時に得られた  
48 所見に対する評価のあいまい性、検出感度の限界などの課題も残されている。臨床実  
49 装が進められると同時に研究開発を進め、エビデンスを蓄積しながら最新の知見に基  
50 づく、ゲノム情報の定期的な再評価と更新が求められる。
- 51 ● 正常組織の全ゲノム解析から得られる生殖細胞系列所見として、以下の様な情報が得  
52 られることが想定される。

## 医療・医学の分野

- 53
- 54 ● 遺伝性の病気を  
55 先天性の病気やがん、循環器疾患、神経疾患、代謝疾患などの病気にかかる/かかりやすいか、など
- 56 ● 薬の相性を  
57 副作用が起りやすいか、薬が分解されやすいか、など
- がんの特徴を  
58 がんに対して薬が効きやすいかどうかなど
- 多因子疾患(よくある病気)にかかりやすいかどうかを知る(因果関係が明確とは限らない)  
59 糖尿病、高血圧、がん、など
- 体質を知る  
60 お酒が飲めるかどうか、牛乳を飲んでお腹がゴロゴロするか、太りやすいか、目の色、肌質など

## 医療・医学以外の分野

- 61 ● 個人を知る  
62 犯罪捜査、災害時の個人同定など
- ルーツを知る  
63 親子関係、人種、出身地など
- 人類を知る  
64 人類の起源、人類の移動の歴史など
- 生命を知る  
65 進化学、生物の分類など

- 66 ● 受検者にとって知りたい情報、知りたくない情報（知らなければ良かったと思う情  
67 報）、あいまいな情報も含まれると同時に、個人情報保護の観点から管理に配慮を要  
68 する情報でもある。どの情報をどこまで知りたいのか、受検者やその血縁者の考えや  
69 思想、年齢、ライフステージ、家族関係、社会的背景などを考慮しながら、受検時の  
70 判断、受検後の生涯にわたる判断が求められる。
- 71 ● 各分野の専門家でも理解の及ばない情報も含まれているため、医療・医学、遺伝、バ  
72 イオインフォマティクス、倫理、法律等の専門家および患者・患者家族・市民を交え  
73 た、情報管理、情報開示体制/体系の整備についての継続的な議論が必要である。ま  
74 た、受検者への情報開示においては、全ゲノム解析所見や関連情報の伝達範囲等につ  
75 いて、医療者-受検者（およびその家族）の相互理解を深める十分な遺伝カウンセリング  
76 が必要である。
- 77 ● 以上の背景を踏まえて令和7年11月29日に国立がん研究センター患者市民パネル  
78 （OB、OG含む）からがん罹患者、遺伝性腫瘍の血縁者を選定し、がん領域で行われ  
79 る全ゲノム解析の Germline findings の対応についての検討会を開催した。本会では  
80 「どのような遺伝情報について知りたいか」「どのような結果通知の仕組みが望まし  
81 いか」について議論を行った。以下にそれぞれのテーマの議論の内容と其中で挙げ  
82 られた意見を取りまとめた。
- 開示対象とする遺伝情報について：あらゆる遺伝情報について、開示の希望の意見が  
寄せられた。特に治療に関連する情報は関心が高く、ネガティブな情報であっても知  
りたいという意見も挙げられた。一方で、治療法・予防法がない疾患、医学的介入に  
直結しない情報（遺伝的ルーツや食に関する体質など）については、知りたくない、  
知っても仕方ないという意見も寄せられた。遺伝性腫瘍関連の情報についても、血縁  
者への影響などを考えながら検討したいという慎重な意見も挙げられた。「希望」と  
「不安」、「知る権利」と「知ることの重荷」など相反する価値観のバランスングア  
クトを支える開示体制が必要と考えられた。

- 83 • 将来にわたる結果通知の体制について：受検者にとって生涯変わらない生殖細胞系列  
84 のゲノム情報について、継続的にデータ（FASTQ などシーケンス解析データを含  
85 む）を管理し、解析技術の進展やエビデンスの蓄積に伴う定期的な再解析、追加報告  
86 の体制を検討・整備することが必要である。その体制においては、セキュアな環境下  
87 で信頼できるデータ管理元からの情報発信と受検者自らも最新の情報を確認できるシ  
88 ステムが構築されることを望む意見が寄せられた。また、そのシステムの要件とし  
89 て、信頼性（公的機関や参加医療機関からの発信など）、個別性と柔軟性（通知方法や  
90 返却希望範囲の個別選択など）、安全性（情報漏洩防止など）、アクセス性（参加者に  
91 よるデータ確認の可能性、IT に不慣れな参加者等への対応など）、サポート体制（得  
92 られる様々な情報について相談できる体制など）についての意見が挙げられた。
- 93 • 以上が検討会の総括であるが、この検討会の参加者は情報収集に熱心で積極的ながん  
94 経験者が中心であるため、必ずしも患者・市民全体の多様な意見を網羅したものとは  
95 言えない。より広範囲の市民を対象としたヘルスリテラシーやゲノムリテラシーの把  
96 握、開示対象所見の希望についての調査や市民と医療者・研究者がフラットな立場で  
97 議論するような試みも必要である。
- 98 • 今後、全ゲノム解析についての継続的な議論を進める上では、医療者、患者、患者家  
99 族、一般市民それぞれのゲノムリテラシーの醸成も必要である。全ゲノム解析の検討  
100 はがん領域に限らず難病領域でも進められている。全ゲノム解析における生殖細胞系  
101 列所見への対応においては領域横断的に継続的な患者・市民との対話と検討が必要で  
102 ある。

103 【参考文献】

- 104 1) 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

## 1 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

2 ■MGPT の費用対効果: 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  
3 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  
4 化健診への応用を検討すべきである。

5 ■MGPT と単一遺伝子検査の比較: HBOC 患者を対象とした MGPT を実施しても、単一  
6 遺伝子検査と比較して費用増加はないことが示唆された。これにより、がん臨床における  
7 積極的な MGPT の活用を検討すべきである。

### 8 提言

- 9 • 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  
10 な先行研究で費用対効果良好（ICER が国内の一般的な許容範囲内）、条件次第で費用  
11 節約（dominant）となる可能性がある。
- 12 • 臨床的効果は①ハイリスク親族への予防手術・リスクに応じたサーベイランスの実  
13 施、②罹患患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  
14 ど）である。
- 15 • 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親族への到  
16 達率（cascade reach）、③予防介入の実施率とタイミングによる。

### 17 具体的な方策の提案

- 18 • 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
- 19 • がん罹患患者の適格例への MGPT を標準化（既存ガイドライン準拠）
- 20 • 第一度～二度親族への血縁者診断目的の検査を保険（または公費）で包括化
- 21 • 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
- 22 • 財政影響：短期的には検査・相談・予防介入費が増加するが、5-10年スパンで新規癌  
23 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。

### 24 提言の根拠と補足事項

- 25 • 適格罹患患者+血縁者検査は、多くの研究で閾値（例：日本の一般的な WTP レンジ ≈  
26 500万-750万円/QALY）内に収まり、血縁者への到達率が高いほど ICER が改善す  
27 る。
- 28 • リンチ症候群：内視鏡サーベイランスの頻回化により QALY 利得が大きく、大腸癌・  
29 子宮体癌の抑制で中長期の費用削減が期待できる。
- 30 • HBOC：RRSO/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  
31 定が ICER に敏感である。
- 32 • 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  
33 困難な集団で有望だが、日本では段階的導入（パイロット+厳密評価）が推奨され  
34 る。

### 35 【参考文献】

- 36 1) Guo F, Adekanmbi V, Hsu CD, Berenson AB, Kuo YF, Shih YT. Cost-Effectiveness  
37 of Population-Based Multigene Testing for Breast and Ovarian Cancer Prevention.

- 38 JAMA Netw Open. 2024 Feb 5;7(2):e2356078. doi:  
39 10.1001/jamanetworkopen.2023.56078. PMID: 38353949; PMCID: PMC10867683.
- 40 2) Sun L, Wei X, Fierheller CT, et al. Economic Evaluation of Population-Based  
41 BRCA1 and BRCA2 Testing in Canada. JAMA Netw Open. 2024;7(9):e2432725.  
42 doi:10.1001/jamanetworkopen.2024.32725
- 43 3) Manchanda R, Patel S, Gordeev VS, Antoniou AC, Smith S, Lee A, Hopper JL,  
44 MacInnis RJ, Turnbull C, Ramus SJ, Gayther SA, Pharoah PDP, Menon U, Jacobs I,  
45 Legood R. Cost-effectiveness of Population-Based BRCA1, BRCA2, RAD51C,  
46 RAD51D, BRIP1, PALB2 Mutation Testing in Unselected General Population  
47 Women. J Natl Cancer Inst. 2018 Jul 1;110(7):714-725. doi: 10.1093/jnci/djx265.  
48 PMID: 29361001.
- 49 4) Guzauskas GF, Jiang S, Garbett S, Zhou Z, Spencer SJ, Snyder SR, Graves JA,  
50 Williams MS, Hao J, Peterson JF, Veenstra DL. Cost-effectiveness of population-  
51 wide genomic screening for Lynch syndrome in the United States. Genet Med. 2022  
52 May;24(5):1017-1026. doi: 10.1016/j.gim.2022.01.017. Epub 2022 Feb 25. PMID:  
53 35227606; PMCID: PMC9673900.
- 54 5) Shangqing Jiang, Gregory F. Guzauskas, Shawn Garbett, John A. Graves, Marc S.  
55 Williams, Jing Hao, Jinyi Zhu, Gail P. Jarvik, Josh J. Carlson, Josh F. Peterson,  
56 David L. Veenstra, Cost-effectiveness of population-wide genomic screening for  
57 Lynch Syndrome and polygenic risk scores to inform colorectal cancer  
58 screening, Genetics in Medicine, Volume 27, Issue 2, 2025, 101285, ISSN 1098-  
59 3600, <https://doi.org/10.1016/j.gim.2024.101285>.

## 1 第6章 MGPTのバリエーション評価及び病原性解釈の均てん化に関する 2 体制整備

3 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  
4 リア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。

### 5 具体的な方策の提案

- 6 • 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  
7 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）」  
8 （以下 EP）の設置が検討される。
- 9 • 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  
10 いはプラットフォームが整備されラーニングヘルスケアシステムとして機能する（図  
11 を参照）。
- 12 ① 各検査機関のバリエーション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  
13 タベース（C-CAT等）。
- 14 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、  
15 ClinVar、CanVAR-UKなど）。
- 16 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ーションのRNA解析データ  
17 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）
- 18 ④ 上記3つのデータベースを利用して、国内独自のバリエーション評価基準やバリエ  
19 ーション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ーションキュレーシ  
20 ョンをおこなう公的プラットフォーム（ClinGen、CanVIG-UKなど）
- 21 • 各検査機関は、MGPTにより検出されたバリエーションの病原性解釈に用いた評価基準を  
22 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。
- 23 • 検査機関からの報告書とは別に、検査機関ごとのバリエーションの病原性解釈の違いや、  
24 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  
25 る。

### 26 提言の根拠と補足事項

- 27 • Germline エキスパートパネル（EP）の設置
- 28 ① EPの役割
- 29 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  
30 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  
31 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  
32 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  
33 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  
34 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  
35 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  
36 ゲノム医療中核拠点病院及び拠点病院がEP開催可能施設と想定される。
- 37 ② EPの必要性
- 38 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  
39 アントが”Conflicting classifications”として登録されている。BRCA2では登録さ  
40 れている全バリエーションの約25%が Conflicting classifications である。これはバリエ  
41 アント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

42 リアント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  
 43 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  
 44 ントで起こり、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  
 45 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。  
 46 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  
 47 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。従って、検査機関  
 48 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  
 49 による議論と、担当医へのアドバイスが必要となる。

50 ③ EPで議論すべき症例

51 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  
 52 Pathogenic/Likely pathogenic (P/LP) あるいは Benign/Likely benign (B/LB)と  
 53 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  
 54 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  
 55 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  
 56 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  
 57 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。

58 ④ EPで議論される内容、EPが行う作業

59 EPでは、バリエント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  
 60 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  
 61 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  
 62 うものとする。⑤EPの結果、バリエントの病原性解釈と異なる医学管理が推奨され  
 63 た場合、その情報は速やかに他の医療機関と共有されるべきである。

64 ● 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）

65 \*図を参照。

66 ① 制限共有データベース

67 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  
 68 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  
 69 関がおこなうバリエントの病原性解釈は臨床情報を含んでいないため、EPからは  
 70 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  
 71 される。登録された情報をもとに、バリエントの病原性解釈の不一致や医学管理  
 72 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ントキ  
 73 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  
 74 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  
 75 システムで運用するかについては検討が必要である。

76 ② 非制限公開データベース

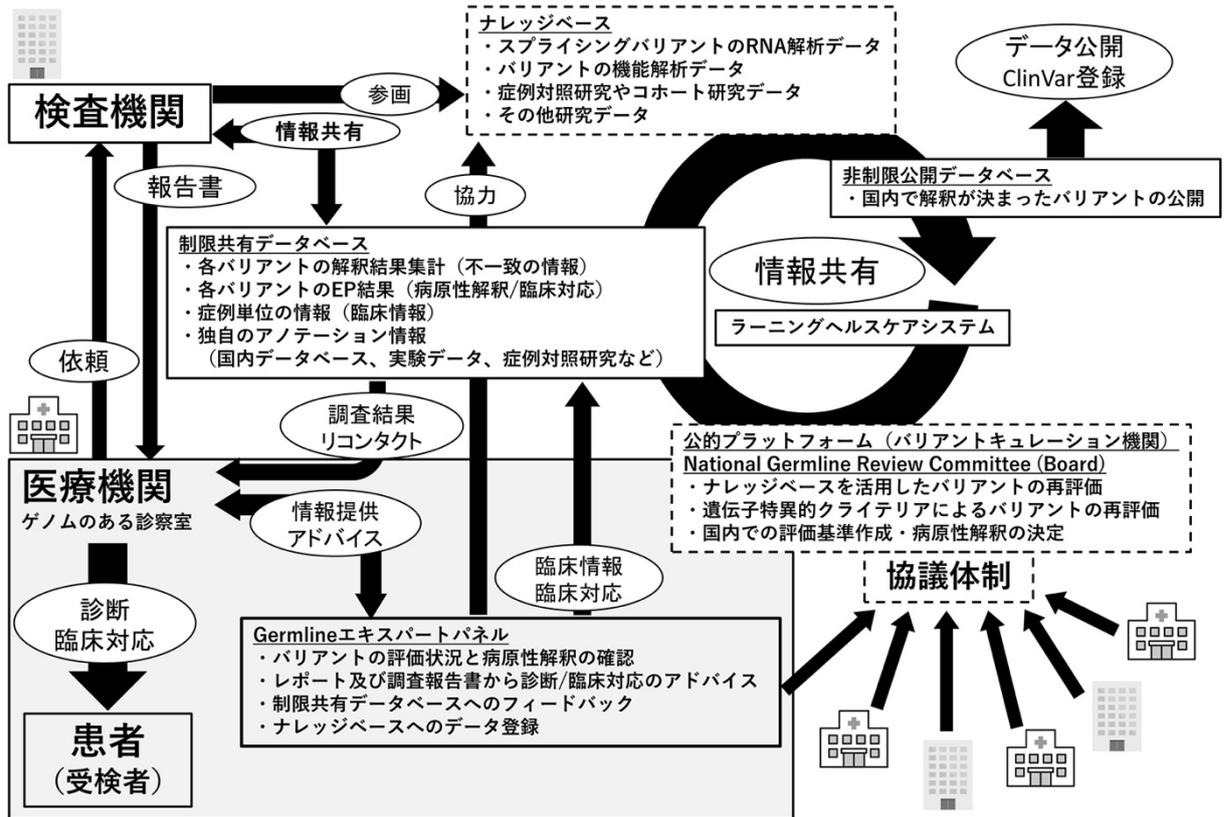
77 このデータベースでは、後述する公的プラットフォームにおけるバリエントキ  
 78 ュレーションの結果を公開する。米国の ClinVar や英国の CanVAR-UK などがこれ  
 79 に相当し、国内では MGeND などが類似した機能を担っている。国内でコンセン  
 80 サスの得られたバリエントの病原性解釈を速やかに共有することを目的とする。  
 81 このデータベースでの病原性解釈結果は国内独自の統一された見解として検査機  
 82 関が参照し報告書に反映することが望ましい。

83 ③ ナレッジベース

84 このデータベースでは、バリエントがスプライシングに与える影響について RNA  
 85 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  
 86 析データ等トランスレーショナルデータの蓄積をおこなう。米国の MAVEDB

- 87           などがこれに相当する。RNA解析によりバリエントの病原性解釈が大きく変わる  
88           ことがあるため、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  
89           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  
90           バリエントキュレーションをおこなう際に参照される。またEPにおいてもバリア  
91           ントの病原性解釈を確認する際に参照されることがある。
- 92           ④ 公的プラットフォーム（バリエントキュレーション機関）  
93           日本人に多いバリエントなど、分布に人種差のあるバリエントは、情報不足から  
94           十分な評価がなされていないことが多い。そのため、制限共有データベースの臨  
95           床情報、ナレッジベースのデータを活用して、国内独自のバリエント評価基準を  
96           作成し、病原性解釈をおこなう。米国 ClinGen 内の VCEP、英国 CanVIG-UK な  
97           どがこれに相当する。本プラットフォームは医療医機関と検査機関の協議体制に  
98           より構成される。病原性解釈が決まったバリエントは速やかに非制限公開デー  
99           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  
100           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  
101           が可能なバリエントについては、あらかじめデータベースに公開されていること  
102           が望ましい。
- 103           ● 体制整備における課題と展望
- 104           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  
105           外の場合は遺伝学的検査の報告に Physician が関わっており、遺伝性腫瘍症候群  
106           の診断に近い形で報告書が作成される、一方国内では医師法第 17 条があるため、  
107           診断をすることはできないが、参考情報としてバリエントの病原性解釈の根拠を  
108           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  
109           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  
110           である。
- 111           ② 病的意義不明バリエント（Variant of Uncertain Significance, VUS）が検出ある  
112           いはバリエント未検出の場合でも EP ではその他の情報を加味して適切な医学管理  
113           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  
114           Pathogenic 寄りの VUS や Benign  
115           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。  
116           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  
117           紐づけをおこなう仕組みが必要となる。
- 118           ④ 公的プラットフォームのバリエントキュレーションをおこなう協議体制を構築す  
119           るために、人材育成が急務である。英国の National Health Service (NHS) はバ  
120           リエント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  
121           類似した技能を持つ人材を認定できる制度が望まれる。
- 122           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  
123           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。

1



(図)

## 1 第7章 遺伝学的検査の国外実施にかかる現状と課題

2 提言：日本国内の遺伝学的検査体制を強化し、国外への検体・データ流出に依存しない持続  
 3 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  
 4 HBOCの保険適用拡大等に伴う検査需要の増加に対し、今後は国内完結型の検査  
 5 (LDTs等)を適切に評価・活用することで、経済安全保障および個人情報保護の課題  
 6 解決を図ることが重要である。

### 7 現状と課題の整理：

#### 8 1. 海外検査への依存とリスク

- 9 ● 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  
 10 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  
 11 検査委託先の利便性が背景にある。
- 12 ● 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  
 13 外へ送出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。
- 14 ● 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  
 15 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。

#### 16 2. HBOC保険適用拡大とLDTsの必要性

- 17 ● 令和8年度診療報酬改定により、HBOC未発症血縁者への検査が保険適用となったが、  
 18 承認済みIVDのみでは多様な検査ニーズ（特にシングルサイト検査）に対応しきれない  
 19 懸念がある。
- 20 ● 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  
 21 用することで「国内完結型」の検査体制を構築できる

### 22 具体的な方策の提案：

- 23 ● 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」  
 24 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。
- 25 ● 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  
 26 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。
- 27 ● 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  
 28 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。

### 29 背景や根拠

- 30 ● 遺伝性腫瘍症候群の診断補助に用いられる遺伝子関連検査（以下「遺伝学的検査」）の  
 31 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  
 32 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  
 33 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  
 34 された。
- 35 ● 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  
 36 画」の中でもまとめられている（本提言の【資料】の項）。

- 37 ● 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  
38 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  
39 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。
- 40 ● 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  
41 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  
42 環境や体制等に鑑みて当面は「勸奨」とされている。
- 43 ● 日本国内の動向として、2022年のISO 15189改訂（ISO 15189:2022）を契機に、  
44 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。
- 45 ● 検体検査の精度管理の外部の者による評価（以下「外部精度管理評価」）の体制は、日  
46 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。
- 47 ● 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  
48 て実施されるものがあり、それぞれに国際規格がある。
- 49 ● 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  
50 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  
51 整備の途上である。
- 52 ● 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  
53 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  
54 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が日本国内では未整備で  
55 ある。
- 56 ● 遺伝学的検査のうち、難病領域等では、薬事承認された体外診断用医薬品（IVD）がな  
57 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  
58 れている。
- 59 ● 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  
60 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  
61 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  
62 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  
63 日本国内で進行中である（「LDTの臨床実装に向けた研究」（大西班））。
- 64 ● 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  
65 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についても検討され  
66 るべきである。
- 67 ● 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  
68 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、  
69 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  
70 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  
71 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  
72 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  
73 タが恒常的に海外へ移転されることになる。これは「経済安全保障」および「機微な個人  
74 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。

## 75 参照法令・資料等

- 76 (1) 医療法（昭和23年法律第205号）[第15条]
- 77 (2) 医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）
- 78 (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

- 79 する省令（平成30年7月27日公布 厚生労働省令第93号）  
80 (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]  
81 (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  
82 に係る基準の明確化に関する研究』報告書  
83 (6) 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  
84 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  
85 (7) 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  
86 の臨床実装に向けた研究」中間報告書（2025年12月08日現在）

## 1 【資料1】

### 2 要 旨

3 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  
4 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  
5 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  
6 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  
7 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  
8 「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  
9 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  
10 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、  
11 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  
12 は本質的な相違が存在する。

13 キーワード：ゲノム情報、遺伝子例外主義、GDPR、EHDS、患者権利、データ主権、遺伝情  
14 報差別禁止

### 15 第1 はじめに

#### 16 1. 問題の所在

17 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  
18 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  
19 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  
20 アプローチが採られている<sup>1)</sup>。

21 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  
22 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  
23 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  
24 <sup>2)</sup>。

#### 25 2. ゲノム情報の法的保護の理論的根拠

##### 26 (1) ゲノム情報の3つの特性

27 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  
28 率で予測できる特性（不変性・共有性・予見性）を有する<sup>3)</sup>。これら特性から遺伝情報は通  
29 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  
30 外主義（genetic exceptionalism）」が提唱された<sup>4)</sup>。

##### 31 (2) 遺伝子例外主義をめぐる議論

32 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  
33 明確な区別困難性から反対する見解もある<sup>5)</sup>。しかし2003年のUNESCO「ヒト遺伝情報に  
34 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  
35 を重視している<sup>6)</sup>。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  
36 護・倫理的配慮が必要とされる背景がある。

#### 37 3. 本稿の目的と構成

38 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  
39 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  
40 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

41 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  
42 則）、⑤ISO・OECD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。

## 43 第2 遺伝情報差別禁止法制の国際比較

### 44 1. 米国：GINA法

45 2008年制定の遺伝情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008,  
46 GINA）<sup>7)</sup>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  
47 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  
48 遺伝情報を利用・要求したりすることを禁じている<sup>8)</sup>。ただしGINA法は生命保険・障害保  
49 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<sup>9)</sup>。

### 50 2. EU：EU基本権憲章と各国法

51 2000年のEU基本権憲章（Charter of Fundamental Rights of the European Union）21  
52 条は、遺伝的特徴に基づく差別を禁止している<sup>10)</sup>。各加盟国でも法整備が行われ、例えばド  
53 イツは2010年遺伝診断法（Gendiagnostikgesetz）で遺伝情報の不適切利用を規制し、フラ  
54 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<sup>11)</sup>。英国では遺伝差別  
55 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  
56 応している<sup>12)</sup>。また、カナダは2017年に連邦レベルで遺伝差別禁止法（Genetic Non-  
57 Discrimination Act, S.C. 2017, c.3）を制定している<sup>13)</sup>。

### 58 3. 日本：ゲノム医療推進法の成立

59 日本においては、これまで遺伝差別を禁止する明文文化された法律は存在しなかった。武藤香  
60 織教授らの調査によれば、2022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  
61 り扱いに対する罰則付きの法律が必要と考えていた<sup>14)</sup>。2022年4月には日本医師会・日本  
62 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  
63 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<sup>15)</sup>。

64 こうした動きを受け、2023年6月16日、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受  
65 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  
66 法、令和5年法律第57号）<sup>16)</sup>が公布・施行された。同法3条は基本理念として、世界最高  
67 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  
68 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  
69 いる<sup>17)</sup>。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  
70 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  
71 ており<sup>18)</sup>、法自体が差別防止の理念を打ち出している点で画期的である。

72 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  
73 理念に基づいた基本計画の策定を進めている。2023年12月から2024年12月にかけて計9  
74 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」が開催されており<sup>19)</sup>、  
75 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  
76 が議論されている。

### 77 4. 中国：法的枠組みの不在

78 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  
79 （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  
80 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  
81 ラセミア）の遺伝子保因者である原告3名が公務員採用試験の体検（健康診断）で不合格と

82 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  
83 は、公務員採用体検基準の「血液病、不合格」規定（公務員採用体検通用標準3条）への該  
84 当性を認め、体検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<sup>20)</sup>。この事例  
85 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  
86 る。

### 87 第3 ゲノム情報規制の国際的枠組み

#### 88 1. EU：人権・法規制アプローチ

##### 89 (1) GDPRにおけるゲノム情報の位置づけ

90 EUにおいては、一般データ保護規則（Regulation (EU) 2016/679, GDPR）<sup>21)</sup>が健康デー  
91 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。GDPR9条1項  
92 は、「遺伝データ（genetic data）」を人種・民族、健康情報等と並び特に慎重な取扱いが求  
93 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  
94 意等の例外事由を定めている<sup>22)</sup>。

##### 95 (2) EHDS規則による患者権利の強化

96 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  
97 進している。その中核が欧州ヘルスデータ空間（EHDS）規則であり、2025年3月5日に官  
98 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<sup>23)</sup>。特筆すべきは、  
99 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  
100 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  
101 れ（5条）<sup>24)</sup>、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）  
102 <sup>25)</sup>。

103 板倉陽一郎弁護士が指摘するように、EHDSは「GDPRのポータビリティ権よりも、さまざ  
104 まな面で強化された多数のポータビリティ権」を定めるものである<sup>26)</sup>。EHDSはGDPR上の  
105 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  
106 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、  
107 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  
108 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  
109 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<sup>27)</sup>。

##### 110 (3) EU バイオテック法案

111 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  
112 Act）」案が公表された<sup>28)</sup>。同法案は、バイオテクノロジーの「悪用（Misuse）」防止を掲  
113 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。

#### 114 2. 米国：法的排除・市場標準アプローチ

##### 115 (1) 分野別規制の構造

116 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  
117 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  
118 （Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996, Pub.L. 104-191）<sup>29)</sup>が医  
119 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  
120 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.  
121 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  
122 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<sup>30)</sup>。

## 123 (2) BIOSECURE 法による中国企業排除

124 米国は近年、中国等の「外国アドバサリ（対抗国）」による米国人ゲノムデータへのアクセ  
125 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  
126 18日に成立した国家防衛権限法（National Defense Authorization Act for Fiscal Year  
127 2026, Pub.L. 119-60）に盛り込まれた「BIOSECURE Act」条項である<sup>31)</sup>。BIOSECURE 法  
128 は、「懸念企業（Biotechnology Companies of Concern）」を、①国防省1260Hリスト  
129 （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  
130 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<sup>32)</sup>。

131 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  
132 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  
133 る最終規則を公布した<sup>33)</sup>。

## 134 3. 日本：患者権利保護・差別禁止アプローチ

### 135 (1) 個人情報保護法制の構造

136 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  
137 号）<sup>34)</sup> 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  
138 する法律、平成29年法律第28号）<sup>35)</sup> が医療・ゲノム情報の取扱いに関する基本的枠組みを  
139 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、2019年  
140 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<sup>36)</sup>（ただ  
141 し遺伝情報保護特有の規定は今後の検討課題である）。

142 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  
143 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  
144 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  
145 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、  
146 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  
147 のが相当である。

### 148 (2) 関連施策の動向

149 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  
150 確保の推進に関する法律、令和4年法律第43号）<sup>37)</sup> の施行が挙げられる。同法は、①特定重  
151 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  
152 援、④特許出願の非公開を4本柱としている<sup>38)</sup>。さらに、2025年5月16日には、重要経済  
153 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<sup>39)</sup>。  
154 また、2025年6月2日には、グローバルCBPRシステム<sup>40)</sup> が運用を開始した。

## 155 4. 中国：国家主権・統制アプローチ

### 156 (1) 国家安全を軸とする法体系

157 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  
158 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  
159 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  
160 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  
161 している<sup>41)</sup>。また、個人情報保護法（中華人民共和国個人情報保护法、PIPL、2021年）10条  
162 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」  
163 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  
164 る<sup>42)</sup>。

165 (2) 人類遺伝資源の国家管理

166 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  
 167 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  
 168 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  
 169 が強化されている<sup>43)</sup>。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  
 170 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  
 171 ワークデータ安全管理条例<sup>44)</sup>は、重要データの越境管理をより具体的に規制している。

172 5 4 極規制の比較

173 日米欧中4地域の規制アプローチを比較すると、以下のとおり整理できる。

174 表1 4 極規制の比較

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

175

176 第4 まとめ

177 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  
 178 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  
 179 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  
 180 求められる。

181 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  
 182 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  
 183 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  
 184 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  
 185 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  
 186 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  
 187 いる。

188 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。  
 189 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  
 190 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  
 191 る。

以上

192

193 脚注

194 1) OECD, Recommendation of the Council on Health Data Governance,  
 195 OECD/LEGAL/0433 (2016).

- 196 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  
197 (2025 年) 1-9 頁。DOI: 10.15114/hjbe.13.1.
- 198 3) 櫻井・前掲注 2) 参照。UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」（2003 年）もゲノ  
199 ム情報の特別性を認める
- 200 4) 遺伝子例外主義については、Thomas H. Murray, "Genetic Exceptionalism and 'Future  
201 Diaries'" in Mark A. Rothstein (ed.), Genetic Secrets (Yale University Press, 1997) 60-  
202 73 頁参照
- 203 5) Murray・前掲注 4) 参照
- 204 6) UNESCO, International Declaration on Human Genetic Data (16 October 2003), 1  
205 条・4 条参照
- 206 7) Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA), Pub.L. 110-233, 122  
207 Stat. 881 (2008).
- 208 8) GINA の Title I (健康保険) および Title II (雇用) 参照。
- 209 9) GINA § 102(a)参照。同法は生命保険、障害保険、長期介護保険には適用されない。
- 210 10) Charter of Fundamental Rights of the European Union, OJ C 326, 26.10.2012,  
211 Art.21(1)
- 212 11) ドイツ遺伝診断法 (Gendiagnostikgesetz - GenDG, BGBl. I 2009, S. 2529, 2010 年 2  
213 月 1 日施行) 参照
- 214 12) Association of British Insurers, "Code on Genetic Testing and Insurance" (2018,  
215 revised 2022)参照
- 216 13) Genetic Non-Discrimination Act, S.C. 2017, c.3 (Canada).
- 217 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  
218 究事業報告書 (2022 年度) 参照
- 219 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  
220 止についての共同声明」(2022 年 4 月 6 日)
- 221 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  
222 かつ計画的な推進に関する法律 (令和 5 年法律第 57 号)
- 223 17) ゲノム医療推進法 3 条参照
- 224 18) ゲノム医療推進法 3 条 3 号
- 225 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」参照。
- 226 20) 中国における遺伝情報差別につき、Hyeon-Jeong Kim et al., "Genetic discrimination:  
227 introducing the Asian perspective to the debate," npj Genomic Medicine 6 (2021)参照
- 228 21) Regulation (EU) 2016/679 (General Data Protection Regulation), OJ L 119,  
229 4.5.2016.
- 230 22) GDPR, Art.9(1), (2).
- 231 23) Regulation (EU) 2025/327 on the European Health Data Space, OJ L, 5.3.2025. 発  
232 効日は 2025 年 3 月 26 日
- 233 24) EHDS Regulation, Art.5 (Right to insert information).
- 234 25) EHDS Regulation, Art.6 (Rectification of personal electronic health data).
- 235 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  
236 (2023 年) 17-35 頁。DOI: 10.57332/jilis.4.0\_17.
- 237 27) EHDS Regulation, Art.91 (Health data access applications and health data requests  
238 from third countries).
- 239 28) European Commission, Proposal for a Regulation (European Biotech Act),  
240 COM(2025) 1022 final (16 December 2025).
- 241 29) Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996 (HIPAA), Pub.L. 104-  
242 191.

- 243 30) Cal. Civ. Code § 56.18 (Genetic Information Privacy Act).  
244 31) National Defense Authorization Act for Fiscal Year 2026, Pub.L. 119-60 (Dec. 18,  
245 2025).  
246 32) NDAA FY2026, Sec.851 参照。法案段階では BGI、MGI 等が名指しされていたが、成  
247 立法では削除された  
248 33) U.S. Department of Justice, "Final Rule: Preventing Access to U.S. Sensitive  
249 Personal Data," 90 Fed. Reg. 1636 (Jan. 8, 2025)  
250 34) 個人情報の保護に関する法律（平成 15 年法律第 57 号）  
251 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  
252 28 号）  
253 36) Commission Implementing Decision (EU) 2019/419 of 23 January 2019.  
254 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  
255 律第 43 号）  
256 38) 内閣府「経済安全保障推進法の概要」参照  
257 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  
258 16 日施行  
259 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  
260 <<https://www.globalcbpr.org/>>.  
261 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  
262 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  
263 43) 人類遺伝資源管理条例（国务院令第 717 号、2019 年 7 月 1 日施行）  
264 44) ネットワークデータ安全管理条例（国务院令第 790 号、2025 年 1 月 1 日施行）

1 **【資料2】**

2 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  
3 (国内外での解析状況を含む)

4

5 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  
6 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  
7 めが示されたが、臨床検査として実施するにあたり、

8 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  
9 る必要があること

10 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  
11 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

12 ③ 第三者認定の取得に必要な体制整備に努めること

13 が挙げられる。

14 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  
15 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  
16 が求められる。

17 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  
18 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  
19 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  
20 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診療に必要  
21 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  
22 ている（表1）。

23 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  
24 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  
25 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  
26 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  
27 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  
28 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言  
29 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  
30 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  
31 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  
32 連検査業界の連携と振興が必要である。

33 「ゲノム医療施策に関する基本計画」（令和7年11月）では、がん遺伝子パネル検査に  
34 対して、効果的かつ効率的な運用を目的としたLDT<sup>※</sup>の検討についての言及があった。遺  
35 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  
36 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  
37 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  
38 つ独自に検討し制度化する必要がある。

39 <sup>※</sup> 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  
40 検査（「ゲノム医療施策に関する基本計画」より引用）。

41 一般社団法人日本臨床検査振興協議会からの提言（2024年3月）では、LDTは、「検査の  
42 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

43 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  
 44 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。

45 表1. 本邦で実施可能な遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝学的検査の例

検査項目/製品名	解析方法	解析機関/解析地	解析項目（遺伝子数）	日本国内での製造販売	日本国内での登録衛生検査所の取り扱い	備考
ACTRiskTM Care ACTRiskTM	NGS, LGR	ACT Genomics/ 日本国外（台湾）	31	キャノンメディカルシ ステムズ	ビー・エム・エル（1社）	遺伝子関連検査の登録衛生検査所 による受託
			67			
VistaSeq Hereditary Cancer Panel	NGS, aCGH, MLPA	LabCorp/ 日本国外（米国）	27	ラボコープ・ジャパン 合同会社	複数社取扱	遺伝子関連検査以外の登録衛生検 査所による受託もあり
症候群特異的遺伝性 腫瘍遺伝学的検査 （HBOCスクリーニ ング、RETスクリー ニングなど）	NGS, MLPA	ファルコバイオシ ステムズ/日本	<i>BRCA1, BRCA2</i> (2), <i>MLH1, MSH2, MSH6,</i> <i>PMS2, EPCAM</i> (5), <i>APC</i> (1), <i>RET</i> (1), な ど	株式会社ファルコバイ オシシステムズ	株式会社ファルコバイオシ テムズ	遺伝子関連検査の登録衛生検査所 による受託

## 1 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

2 提言： 単一遺伝子疾患の着床前診断（PGT-M）を含む生殖医療の選択において、当事者の自  
3 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  
4 する包括的な医療・社会支援体制の構築が望まれる。特に、現行の健康保険制度におけ  
5 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  
6 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。

### 7 具体的な方策の提案：

- 8 • 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  
9 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  
10 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  
11 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。
- 12 • 意思決定を支える遺伝カウンセリング体制の充実：生殖医療の選択に際し、医療技術の側  
13 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  
14 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  
15 けるよう支援する遺伝カウンセリング体制の充実が望ましい。

### 16 提言の根拠と補足事項：

- 17 • 本来、単一遺伝子疾患の着床前診断（PGT-M）を選択するか否かは、当事者がそれぞれの  
18 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  
19 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  
20 療環境と社会環境の整備が不可欠である。
- 21 • 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  
22 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  
23 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。  
24 「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  
25 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  
26 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  
27 を得ずPGT-Mを選択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  
28 側面がある。
- 29 • 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  
30 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  
31 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  
32 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  
33 観や家族観に基づいた自己決定となるだろう。
- 34 • 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  
35 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  
36 期待される。

## 1 第9章 遺伝性腫瘍症候群に対応する人材育成

2 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、  
3 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  
4 進が期待される。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  
5 を講じることが求められる。

### 6 具体的な方策の提案

- 7 ● 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研修」に  
8 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建てた学習機会の提供を提案  
9 する。
- 10 ● 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  
11 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。
- 12 ● 幅広い医療従事者を対象とした、遺伝性腫瘍症候群に関する人材育成資材の提供を提案す  
13 る。

### 14 提言の根拠と補足事項

- 15 ● 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  
16 キュラム<sup>12)</sup>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  
17 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。  
18 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  
19 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  
20 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  
21 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  
22 い。
- 23 ● がん遺伝子パネル検査（Comprehensive Genome Profile：CGP）の本邦での導入に向け  
24 ては、その保険収載前から、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  
25 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  
26 が図られた<sup>3~10)</sup>。そのうち、「がんゲノム医療コーディネータ研修」<sup>9)</sup>はCGP検査を希望  
27 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  
28 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  
29 療に繋がる可能性がある。がんゲノム医療コーディネータは、遺伝性腫瘍症候群に関する基  
30 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  
31 ム医療コーディネータ研修において、研修参加者の回答した遺伝性腫瘍症候群に関する設  
32 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  
33 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  
34 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  
35 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。  
36 またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める」<sup>11)</sup>とされており、遺伝性腫瘍症候群へ  
37 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  
38 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  
39 続して設けることが重要である。

- 40 ● 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」  
 41 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  
 42 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、  
 43 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  
 44 ーズが伺えた。
- 45 ● 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、  
 46 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  
 47 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  
 48 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  
 49 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  
 50 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  
 51 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  
 52 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  
 53 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  
 54 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  
 55 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  
 56 援センターの業務に関する記載<sup>12)</sup>について、遺伝性腫瘍症候群に関する相談対応を追記す  
 57 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、  
 58 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  
 59 載が必要である。
- 60 ● 加えて、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  
 61 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  
 62 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・  
 63 同意モデル文書<sup>13)</sup>を作成し公開した。現在、PPIを活用し、資材の改訂に取り組んでいる。  
 64 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  
 65 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  
 66 求められる。

#### 67 参考資料

- 68 1)医学教育モデル・コア・カリキュラム 令和4年度改訂版  
 69 [https://www.mext.go.jp/content/20240220\\_mxt\\_igaku-000028108\\_01.pdf](https://www.mext.go.jp/content/20240220_mxt_igaku-000028108_01.pdf)
- 70 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  
 71 [https://www.mext.go.jp/a\\_menu/koutou/iryoyou/mext\\_00021.html](https://www.mext.go.jp/a_menu/koutou/iryoyou/mext_00021.html)
- 72 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  
 73 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  
 74 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  
 75 <https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/24736>
- 76 4)平成28年度・AMED 革新的がん医療実用化研究事業（3年間）  
 77 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  
 78 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  
 79 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  
 80 ニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成された Expert Panel による全国共  
 81 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  
 82 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  
 83 [https://www.amed.go.jp/program/houkoku\\_h28/0103012.html](https://www.amed.go.jp/program/houkoku_h28/0103012.html)

- 84 5)平成29年度・AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業（3年間）  
 85 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  
 86 <https://cgm.hospital.okayama-u.ac.jp/a3/index.html>
- 87 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  
 88 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）  
 89 [https://www.mext.go.jp/a\\_menu/koutou/iryoyou/1383121.htm](https://www.mext.go.jp/a_menu/koutou/iryoyou/1383121.htm)
- 90 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）  
 91 がんゲノム医療に携わる医師等の育成に資する研究  
 92 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  
 93 <https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/156241>
- 94 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  
 95 がんゲノム医療コーディネータ研修会 <http://www.jsmocgt.jp/workshop.html>
- 96 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  
 97 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  
 98 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  
 99 内藤陽一 <https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/175078>
- 100 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）  
 101 <https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000748554.pdf>

## 人材の教育・育成

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額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。うち医師を除く医療者は約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図り、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	
厚労省 科研費	がんゲノム医療に携わる医師等の育成に資する研究(R1年度～R3年度)	がん対策推進総合研究事業【大江班】 ・ 質の高いがんゲノム医療を均てん化を目指した、がんゲノム医療に従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 ・ がんゲノム医療に従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	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	

第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成31年3月8日)資料1より抜粋・一部改変

23

- 124 11)がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書  
 125 <https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>

- 126 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  
127 22日付け事務連絡 [https://ganjoho.jp/public/qa\\_links/links/pdf/qa.pdf](https://ganjoho.jp/public/qa_links/links/pdf/qa.pdf)
- 128 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  
129 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  
130 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/>

## 1 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

2 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  
3 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・  
4 教育コンテンツの充実を図ることが重要である。

### 5 具体的な方策の提案

6 ● ウェブサイトを核とした「信頼できる情報拠点」の整備と教育コンテンツの充実

7 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  
8 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  
9 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  
10 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  
11 行う。

12 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  
13 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  
14 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  
15 信体制を構築。

16 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  
17 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、  
18 無関心期から関心期への移行を促進。社会生活に関連づけた情報提供による効果を狙  
19 う。

20 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、  
21 「伝える」から「伝わる」広報活動へ。わかりやすく親しみやすい表現、当事者や国  
22 民の声などを取り入れたコンテンツを制作。

23 ⑤PPI（Patient and Public Involvement）の導入：情報発信の企画・評価プロセスに国  
24 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  
25 反映することで、広報の質や共感性、信頼性を向上させる。

26 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  
27 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。  
28 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  
29 る。

30 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  
31 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役を果た  
32 す。

33 ● 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  
34 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

35 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  
36 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  
37 など）を充実させ、共感と関心を生む情報発信を行う。「知る機会」の提供と情報ニ  
38 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  
39 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

- 40            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  
41            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。
- 42            ② 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  
43            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」にとどまら  
44            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  
45            手段としても位置付けられる。
- 46            ③ 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、  
47            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  
48            らず、医療制度や支援政策の設計に活かすべきである。
- 49            ④ 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  
50            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  
51            会には専門的な情報発信や教育体制の強化に関与してもらい、多様なニーズに応える  
52            体制を構築する。

### 53    提言の根拠と補足事項

- 54 ●    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  
55            び受け取りやすさが不可欠である。がんを発症した患者や家族のみならず、特に「がん」  
56            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、将来的なりス  
57            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。
- 58            ① 令和6年度に開催した医療者向けセミナーには1,192人、市民向けセミナーには987  
59            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  
60            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  
61            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職者が同日に同じ会場で  
62            交流するということが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  
63            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  
64            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  
65            た」などの意見が複数きかれた。
- 66            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  
67            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/  
68            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  
69            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  
70            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  
71            される。
- 72            ③ PPI（Patient and Public Involvement）を導入することにより、情報を「届ける  
73            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。  
74            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  
75            すく、活用につながる情報提供が実現する。
- 76            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  
77            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  
78            く必要がある。
- 79 ●    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  
80            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  
81            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」  
82            「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

83 る人々にとって大きな支えとなる<sup>1~8)</sup>。家族性大腸腺腫症と診断されて10年以上が経過  
 84 する当事者に対する研究では<sup>10)</sup>、遺伝性腫瘍症候群という希少疾患であり、遺伝性であ  
 85 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  
 86 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  
 87 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  
 88 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  
 89 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、  
 90 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、  
 91 社会的理解の促進や偏見の軽減にもつながると考える。

## 92 参考資料

- 93 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  
 94 13 (2), 39-43, 2013
- 95 2) Takeda Yuko, Kazuma Keiko, Gondo Nobuhisa, Iwama Takeo: Parents' 3)  
 96 Perception of Familial Adenomatous Polyposi, 家族性腫瘍(1346-1052)6 巻 2 号  
 97 Page45-52,2006
- 98 3) 丸山 史織, 櫻井 晃洋, 福嶋 義光: 多発性内分泌腫瘍症 1 型患者とその家族の支援のあり  
 99 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(1347-  
 100 9628)32 巻 4 号 Page149-156,2011
- 101 4) 大川 恵, 吉野 美紀子, 金井 久子, 玉橋 容子, 矢ヶ崎 香, 村上 好恵, 小松 浩子, 矢形 寛,  
 102 山内 英子: 乳がん患者のもつ遺伝医療へのニード聖路加国際病院の事例より-, 乳癌の臨  
 103 床(0911-2251)28 巻 1 号,Page124-125,2013
- 104 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  
 105 児保健研究(0037-4113)74 巻 4 号 Page579-587,2015
- 106 6) 佐藤 智佳, 覚道 真理子, 玉置 知子: 遺伝性腫瘍の患者・血縁者のための個人別診療デー  
 107 タ管理,日本遺伝カウンセリング学会誌(1347-9628)38 巻 1 号 Page9-15,2017
- 108 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  
 109 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  
 110 賞研究報告集 8 巻 1 号 Page25-28,2019
- 111 8) 松浦 香里, 岡崎 哲也, 笠城 典子, 難波 栄二, 金子 周平, 中川 奈保子, 前垣 義弘: 9 年間  
 112 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  
 113 の遺伝カウンセリング, 日本遺伝カウンセリング学会誌(1347-9628)42 巻 3 号 Page325-  
 114 331,2021
- 115 9) 荒木もも子, 今井芳枝, 深野智華, 藤田裕子, 徳増一樹, 二川摩周, 岡崎哲也, 平沢  
 116 晃: 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  
 117 験,第 24 会日本遺伝看護学会にて口演発表 (慶應義塾大学信濃キャンパス,2025.9.20) ,日  
 118 現在論文作成中。

## 1 第11章 遺伝看護、健康教育プログラ

2 提言：保健医療従事者等への遺伝・ゲノムに関する教育を進め、患者および家族、血縁者が  
3 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含めたがん予防に関  
4 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  
5 続的に提供すべきである。

### 6 具体的な方策の提案：

- 7 ● 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  
8 な内容を学ぶ機会を積極的に提供する。
- 9 ● 運動や食事および保健指導に従事する専門家への、遺伝・ゲノムに関する教育の機会を積  
10 極的に提供する。
- 11 ● 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  
12 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。

### 13 提言の根拠と補足事項：

- 14 ● 看護職への継続的な教育の必要性

- 15 ● 看護職へのアンケート結果（資料1）

16 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  
17 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・  
18 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  
19 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  
20 ついてアンケート調査を行った。

21 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  
22 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  
23 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  
24 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  
25 いが、いずれも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  
26 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  
27 てもそう思う、非常にそう思う、と回答していた。

28 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  
29 会という、がん看護に日常的に従事する臨床看護職のデータが得られたという点  
30 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  
31 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  
32 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  
33 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  
34 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  
35 護師にできることを考えたい」「いつそうした患者さんに会っても言いように  
36 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、当学会に参加  
37 している看護職が遺伝性腫瘍症候群の当事者の今後の増加などを予測しているこ  
38 とが示された結果となった。

- 39 ● 運動や食事、保健指導に従事する専門職への遺伝・ゲノム教育の提供

## 40 ・ 文献検討他

41 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、  
 42 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  
 43 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  
 44 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  
 45 考えた。

46 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  
 47 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。

48 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  
 49 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  
 50 討・実施している（Bandini et al., 2024; Cheryl VerStrate, 2023; Jennie  
 51 Minessale, 2023; Rachael Schmidt, 2023）。しかし、いずれにおいても取り  
 52 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  
 53 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  
 54 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BRCA病  
 55 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  
 56 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  
 57 されているものはない（Anderson A.S et al., 2018; Bruno E et al., 2018;  
 58 Kiechle M et al., 2017; Vrieling A et al., 2018）。このように、遺伝性腫瘍症  
 59 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  
 60 もの、介入の開発は始まったばかりで、効果は未検証である。

61 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  
 62 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、  
 63 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  
 64 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  
 65 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  
 66 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、  
 67 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  
 68 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られる。

## 69 ・ 市民を対象とした啓発活動

## 70 ・ 市民公開講座に参加した当事者からのアンケート（資料2）

71 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  
 72 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  
 73 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  
 74 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  
 75 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  
 76 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  
 77 ると考えた。

78 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  
 79 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  
 80 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  
 81 アンケート調査を実施した。

82 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

83 回答数は38件で、回答者のほとんどが（84.2%）が遺伝性腫瘍の当事者あるいは  
 84 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  
 85 遺伝に関する理解度については、90%以上の方がよく理解できたと回答し  
 86 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.  
 87 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  
 88 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  
 89 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  
 90 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  
 91 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  
 92 （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  
 93 多かった。遺伝性腫瘍の当事者やご家族への支援については、相談窓口や専門  
 94 医療者の少なさについて支援不足を感じる声が多く聞かれた。

#### 95 引用文献及び参考資料

- 96 1) Anderson, A. S., Dunlop, J., Gallant, S., Macleod, M., Miedzybrodzka, Z., Mutrie,  
 97 N., O'Carroll, R. E., Stead, M., Steele, R. J. C., Taylor, R. S., Vinnicombe, S., &  
 98 Berg, J. (2018). Feasibility study to assess the impact of a lifestyle intervention  
 99 ('LivingWELL') in people having an assessment of their family history of colorectal  
 100 or breast cancer. *BMJ open*, 8(2), e019410. [https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-019410)  
 101 [019410](https://doi.org/10.1136/bmjopen-2017-019410)
- 102 2) Bandini, L., Caires, R., Jacobs, L., Klemanski, D., Berizzi, D., Kircher, S., Schmidt,  
 103 R., Sugalski, J., Denlinger, C. S., & Brown, S. (2024). Oncology Survivorship Care  
 104 Clinics: Design and Implementation of Survivorship Care Delivery Systems at NCCN  
 105 Member Institutions. *Journal of the National Comprehensive Cancer Network* :  
 106 *JNCCN*, 22(10), 659–662. <https://doi.org/10.6004/jnccn.2024.7060>
- 107 3) Bruno, E., Oliverio, A., Paradiso, A. V., Daniele, A., Tommasi, S., Tufaro, A.,  
 108 Terribile, D. A., Magno, S., Filippone, A., Venturelli, E., Morelli, D., Baldassari, I.,  
 109 Cravana, M. L., Manoukian, S., & Pasanisi, P. (2020). A Mediterranean Dietary  
 110 Intervention in Female Carriers of BRCA Mutations: Results from an Italian  
 111 Prospective Randomized Controlled Trial. *Cancers*, 12(12), 3732.  
 112 <https://doi.org/10.3390/cancers12123732>
- 113 4) 今井 芳枝, 阿部 彰子, 村上 好恵, 武田 祐子, 川崎 優子, 板東 孝枝, 高橋 亜希, 井上 勇太,  
 114 阪本 朋香, & 吉田 加奈子. (2023). 遺伝性乳癌卵巣癌症候群と診断された乳癌罹患患者の  
 115 リスク低減卵管卵巣摘出術後の思い. *遺伝性腫瘍*, 22(3), 68–74.  
 116 [https://doi.org/10.18976/jsht.22.3\\_68](https://doi.org/10.18976/jsht.22.3_68)
- 117 5) Kiechle, M., Dukatz, R., Yahiaoui-Doktor, M., Berling, A., Basrai, M., Staiger, V.,  
 118 Niederberger, U., Marter, N., Lammert, J., Grill, S., Pfeifer, K., Rhiem, K.,  
 119 Schmutzler, R. K., Laudes, M., Siniatchkin, M., Halle, M., Bischoff, S. C., & Engel,  
 120 C. (2017). Feasibility of structured endurance training and Mediterranean diet in  
 121 BRCA1 and BRCA2 mutation carriers - an interventional randomized controlled  
 122 multicenter trial (LIBRE-1). *BMC cancer*, 17(1), 752.  
 123 <https://doi.org/10.1186/s12885-017-3732-4>
- 124 6) Minessale, J. (2023, April 26–30). Development of an advanced practice provider  
 125 (APP) led high-risk cancer prevention program in a community setting. Paper  
 126 presented at the Oncology Nursing Society 48th Annual Congress, San Antonio, TX,  
 127 United States.
- 128 7) 大川恵、青木美紀子、有森直子. (2018). 乳がん罹患を契機に遺伝性乳がん卵巣がんを診

- 129 断された女性が乳がんと診断されてからリスク低減手術を終えるまでの体験. 日本がん看護学会誌, 32(1), 98–108 [https://doi.org/10.18906/jjscn.32\\_okawa\\_20180221](https://doi.org/10.18906/jjscn.32_okawa_20180221)
- 130
- 131 8) Schmidt, R. (2023, April 26–30). Cancer screening and risk reduction strategies.
- 132 Paper presented at the Oncology Nursing Society 48th Annual Congress, San
- 133 Antonio, TX, United States.
- 134 9) Ueki, A., Yoshida, R., Kosaka, T., & Matsubayashi, H. (2023). Clinical risk
- 135 management of breast, ovarian, pancreatic, and prostatic cancers for BRCA1/2
- 136 variant carriers in Japan. *Journal of human genetics*, 68(8), 517–526.
- 137 <https://doi.org/10.1038/s10038-023-01153-1>
- 138 10) 植木有紗監修、木村のり子・幅野愛理編集「遺伝性がん 当事者からのメッセージー1
- 139 0 家族からの手紙ー」2024年12月20日第1版発行
- 140 [https://www.jfcr.or.jp/hospital/department/clinic/central/genetherapy/pdf/当事者か](https://www.jfcr.or.jp/hospital/department/clinic/central/genetherapy/pdf/当事者からのメッセージ.pdf)
- 141 [らのメッセージ.pdf](https://www.jfcr.or.jp/hospital/department/clinic/central/genetherapy/pdf/当事者からのメッセージ.pdf)
- 142 11) VerStrate, C. (2023, April 26–30). Leveraging the skills of the oncology APRN to
- 143 develop a cancer genetics program. Paper presented at the Oncology Nursing
- 144 Society 48th Annual Congress, San Antonio, TX, United States.
- 145 12) Vrieling, A., Visser, A., Hoedjes, M., Hurks, M., Gómez García, E., Hoogerbrugge,
- 146 N., & Kampman, E. (2018). Increasing awareness and knowledge of lifestyle
- 147 recommendations for cancer prevention in Lynch syndrome carriers: Randomized
- 148 controlled trial. *Clinical genetics*, 93(1), 67–77. <https://doi.org/10.1111/cge.13076>

## 1 《提言書作成関係者》

2 （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  
3 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  
4 参画に関する研究」班）

## 5 ■ 研究責任者

6 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

## 7 ■ 研究分担者（五十音順）：

8 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  
9 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門 桑田 健  
10 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門 平田 真  
11 埼玉県立がんセンター 遺伝科 吉田 玲子

## 12 ■ 研究協力者（五十音順）：

13 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  
14 東京科学大学 総合外科学分野 乳腺外科 有賀 智之  
15 岡山大学病院 小児科 石田 悠志  
16 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  
17 日本赤十字東北看護大学 糸川 紅子  
18 姫路赤十字病院 がん診療連携課 井上 豊子  
19 がん・感染症センター 都立駒込病院 遺伝子診療科 井ノ口 卓彦  
20 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  
21 愛知県がんセンター 研究所 井本 逸勢  
22 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科 植野 さやか  
23 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科 浦川 優作  
24 岡山大学学術研究院医歯薬学域 腫瘍医学 遠西 大輔  
25 聖路加国際病院 大川 恵  
26 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  
27 一般社団法人 日本衛生検査所協会 柿本 篤志  
28 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科 加藤 芙美乃  
29 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  
30 加藤 元博  
31 東京科学大学 先進倫理医科学分野 甲畑 宏子  
32 神戸市看護大学看護学部 高山 良子  
33 岡山大学病院臨床遺伝子診療科 竹内 抄與子  
34 姫路赤十字病院 遺伝子診療科 多田 陽香  
35 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  
36 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  
37 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  
38 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  
39 神奈川県立保健福祉大学 中田 はる佳  
40 岡山大学病院 総合患者支援センター 蓮岡 佳代子  
41 神戸市立医療センター中央市民病院 産婦人科 林 信孝  
42 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門 平岡 弓枝

- 43 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
- 44 姫路赤十字病院 遺伝子診療科 藤田 裕子
- 45 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
- 46 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
- 47 株式会社 BioPhenoMA 三田村 真
- 48 米国ワシントン大学医学部 病理学科 三戸 芳子
- 49 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
- 50 一般社団法人 日本衛生検査所協会 山口 敏和
- 51 岡山大学 医療教育センター 山下 範之
- 52 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科 山磨花菜
- 53 埼玉県立がんセンター 遺伝科 山本 剛
- 54 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
- 55 早稲田大学 社会科学総合学術院 社会科学部 横野 恵
- 56 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
- 57 ■ 連携班会議：（順不同）
- 58 令和7年度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  
59 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）
- 60 令和7年度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  
61 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  
62 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）
- 63 ■ オブザーバー（五十音順）：
- 64 がんゲノム情報管理センター 河野 隆志
- 65 国立がん研究センター東病院 中村 能章
- 66 MGPT 企業 細井 候利
- 67 国立がん研究センター東病院 吉野 孝之
- 68 ■ 本班会議の実施に際しては次の学会・団体からご協力をいただきました。この場を借り  
69 て御礼申し上げます。（順不同）
- 70 一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会
- 71 一般社団法人日本癌学会
- 72 一般社団法人日本がん看護学会
- 73 一般社団法人日本癌治療学会
- 74 一般社団法人日本人類遺伝学会
- 75 一般社団法人日本遺伝性腫瘍学会
- 76 一般社団法人日本認定遺伝カウンセラー協会
- 77 一般社団法人日本臨床検査医学会
- 78 一般社団法人日本臨床検査振興協議会
- 79 公益社団法人日本臨床腫瘍学会
- 80 日本遺伝看護学会
- 81 日本遺伝子診療学会
- 82 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)
- 83 全国遺伝子医療部門連絡会議