

令和 8 年 7 月 22 日

厚生労働省医政局 御中

日本医学会・日本医学会連合
会長 門脇 孝
日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会
委員長 福嶋 義光

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」（令和 7 年 11 月）に関する意見書

【はじめに】

日本医学会・日本医学会連合では、令和 5 年に施行された「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」（以下「本法」）の基本計画（案）が作成される際に、加盟分科会（当時 142 学会）の総意をまとめ令和 6 年 3 月に本法に関する提言（以下、日本医学会提言）を行った。また、令和 7 年 7 月には、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（案）についてのパブリックコメントとして、「ゲノム医療施策に関する基本的な計画（案）に関する意見書」（以下、日本医学会意見書）を発出した。しかしながら、日本医学会提言および日本医学会意見書の主たる要望はほとんど反映されることなく、令和 7 年 11 月に「ゲノム医療施策に関する基本的な計画（令和 7 年 11 月）」（以下、基本計画）が策定された。

この度、この基本計画について、日本医学会・日本医学会連合の加盟分科会（現在 145 学会）を対象に意見聴取を行い、それらの意見を取りまとめた。

その結果、基本計画は、わが国におけるゲノム医療の推進に資する重要な政策文書ではあるが、制度設計、法的枠組み、倫理ガバナンス、臨床実装の観点においては、まだまだ不十分であるとの結論に至った。

ゲノム医療は、未発症者も含む予防医療・先制医療、血縁者にも及び得る影響、AI 技術との融合など、新たな局面へ急速に進展しており、現行の基本計画の枠組みでは十分に対応できない。したがって、本法の趣旨を実現するためには、以下に示す事項について、次回の見直しを待つことなく速やかに対応することを強く要望する。

加盟分科会（現在 145 学会）の総意としての要望事項

1. 多様な価値観を交えた議論の蓄積が不可欠である生命倫理に関係する課題について審議・監理する公的プラットフォームの構築

基本計画においては、生命倫理に係る社会的課題への対応が言及されていない。ゲノム編集、出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査など、価値観に深く関わる領域の拡大に対応するため、政府は、中立性と継続性を担保した公的プラットフォームを整備し、ゲノム編集、出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査等に関する社会的合意形成を継続的に進めるとともに、すべての命が尊ばれる社会の実現をめざすことを前提に法的規制を含めた実効性ある政策の検討を速やかに開始すべきである。

2. DTC 遺伝子検査サービスに対する制度的対応の強化およびゲノムデータの海外流失への対応

基本計画では、DTC(Direct-to-Consumer)遺伝子検査サービスのリスクについての事業者への周知や利用者教育にとどまり、所管の厚生労働省への移行（現状は経済産業省が所管）や法的規制の強化には全く触れていない。とりわけ医学的判断や診断類似行為を含む DTC 遺伝子検査については、精度管理・表示・説明義務に関する強制力ある基準を導入することなど、医師法・医療法・医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（薬機法）との整合性を踏まえた法的枠組みの整備が急務である。

また、ゲノムプロファイリング検査など遺伝子関連検査が海外で施行されることにより、日本人のヒト試料およびデータが大量に海外に流出している事実に対する対応を、経済安全保障上および知的財産保護の課題として検討する必要がある。

3. 遺伝カウンセラーの制度化と国家資格化に向けた制度設計

基本計画では、ゲノム医療の推進にあたり、遺伝カウンセリングの重要性とその体制整備の必要性が繰り返し示されている。一方で、その担い手である遺伝カウンセラーの制度的位置づけ、養成・配置のあり方、資格制度の将来像については明確な方向性が示されておらず、計画として不十分である。ゲノム医療においては、検査の適応判断、検査前後の説明、患者・受検者・当事者および血縁者・家族への影響、意思決定支援、心理社会的支援、家系情報の取り扱い、二次的所見への対応など、極めて高度かつ継続的な支援が必要となる。これらは、医師のみで完結することが困難であり、専門的教育を受けた遺伝カウンセラーとの協働を前提とした医療提供体制の整備が不可欠である。従来の遺伝情報の特性への配慮に加え、治療方針決定のために保険診療の中で遺伝学的検査を行う機会が増加していることや、発症前からの治療介入が有効な遺伝性疾患が登場しつつあることから、適切なゲノム医療体制を構築する上で、遺伝カウンセリングの役割は一層重要になっている。

わが国においては、関連する学会が長年にわたり遺伝カウンセリングの質保証と専門人材育成を担ってきた。これは、将来的な国家資格制度を構築するうえでの重要な基盤である。しかしながら、現行制度は法的裏付けを欠いており、医療現場における配置促進、職域保障、安定的雇用、教育・研修体制の全国的整備という観点から限界がある。今後、ゲノム医療を全国で安全かつ公平に提供するためには、遺伝カウンセリングを担う専門職の国家的制度整備が不可欠であり、これはゲノム医療推進の前提条件である。

したがって、基本計画には、遺伝カウンセラーの国家資格化に向けた検討を開始すること、さらに既存の学会認定制度を活用しつつ、養成課程、業務範囲、質保証、配置基準、医師との連携体制を含む制度設計を進めること、およびその法的基盤として「遺伝カウンセラー法（仮称）」の制定を視野に入れることを明確に記載すべきである。あわせて、制度整備の移行期においては、既存の学会認定資格者、臨床遺伝専門医その他の関連専門職との連携の下で、地域差や施設規模の違いに配慮した段階的な配置・支援体制の整備を進めるべきである。

4. 遺伝カウンセリングの診療報酬化

基本計画が掲げるゲノム医療の普及と均てん化を実効性あるものとするためには、制度整備に加え、遺伝カウンセリングに対する適切な診療報酬上の評価が不可欠である。

令和 8 年 6 月からの診療報酬改定において、「遺伝カウンセリング加算」および「遺伝性腫瘍カウンセリング加算」が廃止され、新たに医学管理等として「遺伝性疾患療養指導管理料」が新設された。「遺伝

カウンセリング実施に関するガイドンス」(日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会、2025 年 10 月)では、遺伝医療を「遺伝診療(診断・治療)」と「遺伝カウンセリング(適応支援)」に明確に分けて整理している。遺伝医療のうち遺伝診療(診断・治療)の位置づけが、検体検査判断料ではなく、医学管理等の区分に移行したことは、今後のゲノム医療推進のために貴重な第一歩ではあるが、「遺伝カウンセリング」は、決して「療養指導」ではないことから、ゲノム医療推進のためには、「遺伝カウンセリング」を早急に診療報酬として認める必要がある。さらに「遺伝カウンセリング」という極めて重要な表現が診療報酬点数表からなくなっていることは、ゲノム医療推進法の方針に逆行している由々しき事態である。

5. ゲノム情報の利活用を支える法制度の整備

より良いゲノム医療の実現や革新的な医療開発を行うためには、診療現場に過度な負担なく高精度かつ大量データを精緻に収集し、利活用可能とする体制を構築する必要がある。しかし、ゲノム情報・臨床情報の利活用について、個人情報保護法の枠組みの中では限界がある。そのためゲノムデータの特性(家系共有性・予測性)を踏まえ、研究情報の二次利用や匿名加工情報の医療応用を可能とするゲノム情報を含めた医療情報全体の取り扱いを定める特別法制定の検討を開始すべきである。あわせて、オープンサイエンスの理念に基づいた法制度の整備が求められる。

また、ゲノム情報の研究・臨床における適正かつ円滑な利活用を進めるためには、法制度の整備にとどまらず、国の責任の下で、領域横断的かつ二次利用にも対応した研究・情報基盤を整備することが必要である。国は、がん・難病のみならず、生殖医療、周産期、小児、精神神経、運動器、感覚器、内分泌、代謝、アレルギー等の多様な領域にまたがる情報を連結しうる基盤の構築を進め、既存の大規模バイオバンクや臨床研究データとの連携をさらに推進すべきである。とりわけ AI 技術のゲノム情報への適用は近年急速に進展しており、データの国外流出、匿名性が破られる再識別リスク、結果に至った過程の説明可能性、責任の所在等を含め、迅速かつ継続的な制度的対応が求められる。

6. 国民・患者・当事者を含む協働的ガバナンス体制の整備

基本計画の中では「理解促進」や「セミナー開催」等が挙げられているが、これでは一方向的な啓発にとどまり、国民の主体的参画による合意形成とは言い難い。当事者や市民が政策形成・指針策定プロセスに参加する協働型の倫理的ガバナンス体制の構築が必要である。現在、研究倫理審査委員会や審議会等においては、当事者や市民の参加が一部で実施されているが、これらを形式的な関与に留めず、制度的に位置づけた持続的参画の仕組みとすることが不可欠である。欧州等における制度的先行事例(例:ELSI 委員会における患者代表の継続的参加)も参考としつつ、国内の取り組みを制度的に強化する政策設計が求められる。

【おわりに】

本意見書は、単なる理念的提言ではなく、我が国におけるゲノム医療を安全に、公平に、持続的に発展させるための制度設計の提案である。日本医学会・日本医学会連合は、国民が安心してゲノム医療の恩恵を享受できる社会の実現に向け、本意見書の内容が速やかに政策に反映されることを強く要望する。