

第3回 ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

難病のゲノム医療への期待と要望

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会
森 幸子

難病患者の願い

- ① 根治：最上位のニーズ
難病患者でなくなること
- ② 療養生活の質の向上による社会参加：中程度のニーズ
経済的負担、時間的拘束（通院、入院、付添い家族も含む）、
地域による質的格差などの解消によって学業や仕事との両立をはかり、
治療が主目的の人生とならない社会生活をおくりたい
- ③ 症状の緩和：妥協的ニーズ
せめて痛み、しびれ、かゆみなどの症状による苦痛から解放されて、
心身ともに快適な日常生活をおくりたい

早期発見、早期治療を



- 症状が出てから受診するまでの期間が長い
- 病気の症状だと気づきにくい
- 病気の初期症状を知らない
- 健康診断など受けにくい
- 医療機関に受診しにくい環境

- 診断がつくまでの期間が長い
- いくつかの医療機関を廻らないと診断が見つからない
- 専門医が少ない
- 症状を言葉で伝えにくい
- 検査に出ない症状がある

情報はあっても伝わっていない

今以上に・・・
検診や受診のきっかけ作り

かかりつけ医から確定診断までの
スムーズで、スピーディーな流れの構築

ゲノム医療 診断に関して

遺伝学的検査とその結果(情報)の取り扱いについて

- プライバシーの保護

すでに指摘されている通り、ゲノム情報を含めて遺伝学的検査の結果は、極めて重要な個人情報であり、その保護や医療者間での共有など、取り扱いに関する適切な規制を行なってください。情報漏洩や人的ミスも防止できるよう、抑止力が効く罰則のある法整備が必要と思います。

また、情報漏洩だけでなく、海外からのハッキングによる情報侵害にも十分な対策を施してください。

- 倫理的な問題

ゲノム情報をもとにした倫理的な問題で最も重要なものに差別の問題があります。

- 保険、雇用、進学などで不利になる、本人や血縁者などの結婚・妊娠等に影響するなど、不利益を被る可能性があります。また他者から差別的な行動を引き起こされる可能性があります。

ゲノム医療推進法を基に、遺伝差別を防止する法律の制定を強く要望いたします。

遺伝差別が起こらない、起こさせないためには、罰則付きの法律が必要と思います。

ゲノム医療 診断に関して

遺伝学的検査とその結果(情報)の取り扱いについて

ゲノム医療推進のためには、ゲノム情報の取り扱いや、差別の禁止など、患者や家族の不安が払拭されなければ進みません。

- ゲノム情報の取り扱いや、遺伝差別の禁止について、法整備を行うには、様々な患者・家族の実態を把握し、意見を聞きながら進めてください。
- 遺伝差別の禁止には、国民の理解が必要です。関心が持たれないと成り立ちません。一人一人の命の尊さや、多様性を認める社会であるよう、幼い頃から、年齢に応じた教育に組み入れることが必要と思います。
- 安心して気軽に相談できる体制を構築してください。

医療はもちろんですが、患者・家族の心理面や、日常生活など、切れ目のない多岐にわたる相談支援が必要です。各地での、遺伝カウンセラーの育成や相談支援に必要な人材の確保、病院や、がんや難病の相談支援センター、患者団体のピアサポートなど、幅広い連携が持てる体制が必要と思います。

ゲノム医療 診断に関して

遺伝学的検査とその結果(情報)の取り扱いについて

- がんや難病は国民の誰にも発症する可能性のあるものと言われています。全ゲノム解析等実行計画が進められているところですが、質の高い情報基盤を構築し、新たな治療法の開発や個別化医療の実現を目指すとされており、大変期待しています。全国のどこにいても公平に適切な医療を受けることが出来るよう、実施体制整備、相談体制など十分な人材確保が必要です。これら安全で、質の高いものであるためには、十分な予算を確保してください。
- 患者データの利用について
ゲノムデータは非常に複雑であり、医師であっても現在の科学技術では、全てのゲノム変異の意味や影響を正確に理解することは難しいため、誤った診断や治療が行われる可能性があると聞きます。データ解釈の複雑さを理解した上で、多くの医師が適切な診断や治療選択へ利用できるように、データ解釈の専門家へ相談できる体制を整備したり、研究支援をお願いします。

ゲノム治療に伴う問題点に対して

- 費用の負担軽減について
新たな技術によるゲノム治療の医療費は、たいへん高額なものになると予想されます。これらの治療が可能になった際にも、小児慢性特定疾病や指定難病などの医療費助成制度が適応されるようお願いいたします。
- 遺伝子治療技術の進展とそれによって生じる危険性について
ゲノム編集技術の進歩に伴い、遺伝子の変更や修正が可能となり、今までは治療や治癒困難と考えられてきた遺伝性疾患が治療できる可能性が広がってきています。一方で、治療に伴う想定外の有害事象の懸念もあります。患者・家族にはそれらの危険性についても丁寧に説明してください。そのような有害事象がくれぐれも生じないよう、万が一生じた際にも、治療を受ける者の負担軽減などの十分な対策を図ってください。

ゲノム治療に伴う問題点に対して

- 日本の研究体制の遅れについて
これらの先進的な治療について、残念ながら、日本の研究や臨床応用に向けた体制は、海外に比べると遅れを取っているように感じます。いわゆるドラッグラグ／ロスといった問題が、これらのゲノム治療においても同様に生じることが懸念されます。国の主導のもと、国内の研究者を本気で支援してください。また、海外に渡ってこのような先進治療を受ける場合、法的規制や倫理的ガイドラインを遵守しつつも、柔軟性を持って対応することを検討してください。
- 倫理的配慮の行き過ぎによる治療機会の損失について
ゲノム治療において、倫理的な配慮は最も重要です。その上で、行き過ぎた倫理的な慎重さが治療機会の損失を生む可能性があれば、考慮されるべきだと考えます。過度な慎重さが、医学の進歩を阻害し、新しい治療法や患者の健康に対して潜在的な利益を失う可能性があるのは残念です。適切な倫理的なガイドラインの下で、研究者、医師、倫理専門家が協力し、患者の権利と安全性を保護しながらも、医学の進歩を妨げずに前進させる必要があります。透明性、患者教育、公共の意見を反映させるプロセスの確立などが、適切なバランスを保つために不可欠と考えます。