

SY3-3

法学の立場から

横野 恵

早稲田大学 社会科学部

昨年6月に制定・施行されたゲノム医療推進法（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）は、ゲノム医療施策の総合的かつ計画的な推進を目的としており、基本理念として1) ゲノム医療の研究開発および提供の推進、2) 生命倫理への適切な配慮および3) ゲノム情報の保護と不当な差別の防止、を定めている。2024年2月現在、法に基づく基本計画の策定のための検討が始まっており、今後のゲノム研究・ゲノム医療に資する内容となることが期待される。

本演題では、ゲノム情報の保護と不当な差別の防止に着目し、この点をめぐってどのような課題があり、これまでどのような議論がされてきたのか、またゲノム医療推進法によりどのような対応が可能となるのかについて、諸外国の関連動向も交えて検討する。

SY3-4

基礎研究からみたゲノム医療の
背景技術と今後の展望

秦 健一郎

群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学

近年、DNAマイクロアレイや次世代シーケンサー等による大量配列解析技術が普及したことにより、従来の解析手法では見つからないような微細な遺伝情報の異常を検出することが可能となり、「詳細不明」とされてきた分子病態を遺伝子レベルで同定し、確定診断や未知病因の同定、あるいは分子病態に基づく治療法の選択の可能性が開けてきた。これらの解析に必須の次世代シーケンサーによる解析は、診断パネル検査のような「遺伝子の病的多型の網羅的検索」が注目されがちだが、実はその本質は「冗長性と定量性」に支えられている。その特徴を生かした一細胞解析・マイクロバイオーム解析、等々も今後、医療への応用が期待される。一方で、成育疾患（生殖細胞から受精・胎児へ、さらに出産出生を経て将来、次の世代を育むに至るまでのリプロダクションをつなぐライフサイクルに生じる疾患）は、重篤な疾患ほど大家系が得られにくく、あるいは確定診断の困難な希少疾患や難病に分類されるものも多く、生体試料や臨床情報を系統的に収集するバイオバンクのような制度整備は必須である。さらに、これらのゲノム情報を駆使しても診断確定に至らない例も一定数存在し、将来はエピゲノムの網羅的情報等も診断と治療方針の決定に活用されるようになるであろう。基礎研究の観点から、自験例も交え、これらのゲノム医療の基盤技術と今後の展望を概説し、その社会実装や均てん化の際に慎重に考慮すべき点について議論したい。