

### E-3. バイオバンクに関連する規格・ガイドライン等の比較

下記の主要なガイドライン等3点について、NCIのガイドラインの項目をベースに比較を行った表を示す(表6-1~3)。

- NCI(2011): NCI Best Practices for Biospecimen Resources (2011)
- OECD(2007): OECD BEST PRACTICE GUIDELINES FOR BIOLOGICAL RESOURCE CENTRES (2007)
- BRC standard (2013): Quality management of biobanks/ biological resource centres (BRCs) and quality of biological resources

NCI (2011)	OECD (2007)	ISO/TC276 N7(2013)	ISO 9001:2000
<b>B.1 TECHNICAL AND OPERATIONAL BEST PRACTICES</b>	○	○	○
B.1.1. Organizational Overview of the Biospecimen Resource			
B.1.2. Biospecimen Resource Personnel	○	○	○
B.1.3. Considerations Related to Planning and Development	○		○
B.1.4. Biospecimen Resource Infrastructure and Space Planning	○	○	○
B.1.5. Overall Operational Considerations	○	○	○
B.1.6. Biospecimen Resource Evaluation and Assessment	○	○	○
<b>B.2. BIOSPECIMEN COLLECTION, PROCESSING, STORAGE, RETRIEVAL, AND DISSEMINATION</b>	○	○	○
B.2.1. Pre-Analytic and Analytic Variables	○	○	○
B.2.2. Determining Which Biospecimens to Collect	○	○	○
B.2.3. Defining Reference Ranges	○	○	○
B.2.4. Requirement for Evidence-Based Standard Operating Procedures		○	○
B.2.5. Methods Research		○	○
B.2.6. Biospecimen Storage	○	○	○
B.2.7. Biospecimen Retrievals	○	○	○
B.2.8. Shipping Sample	○	○	○
<b>B.3. QUALITY MANAGEMENT</b>	○	○	○
B.3.1. Quality Management System	○	○	○
B.3.2. Quality Assurance/Quality Control	○	○	○
B.3.3. Standard Operating Procedures Manual	○	○	○
<b>B.4. BIOSAFETY</b>	○		
B.4.1. Biohazard Precautions		○	
B.4.2. Biosafety Best Practices		○	
B.4.3. General Laboratory Safety	○	○	○

表 6-1. Physical, Chemical and Biological Quality

NCI (2011)	OECD (2007)	ISO/TC276 N7(2013)	ISO 9001:2000
B.2.8. Shipping Samples	○	○	○
<b>B.5. COLLECTING AND MANAGING CLINICAL DATA</b>	○		
B.5.1. Regulatory Compliance	○		
B.5.2. Collecting Clinical Data			
B.5.3. Longitudinal Clinical Data			
B.5.4. Informatics to Support the Tracking of Data			
<b>B.6. BIOSPECIMEN RESOURCE INFORMATICS: DATA MANAGEMENT AND INVENTORY CONTROL AND TRACKING</b>	○	○	
B.6.1. Functionality—General	○	○	
B.6.2. Functionality—Identification and Tracking of Biospecimens	○	○	○
B.6.3. Interoperability			
B.6.4. Development of Biospecimen Resource Informatics Management Systems		○	
B.6.5. Selection of Biospecimen Resource Informatics Management Systems		○	
B.6.6. Validation and Operation of Biospecimen Resource Informatics Systems		○	
B.6.7. Regulatory Issues Pertaining to Informatics Systems	○	○	
<b>C.4. ACCESS TO BIOSPECIMENS AND DATA</b>		○	○
C.4.1. General Principles for Access Decisions			○
C.4.2. Research Plan			
C.4.3. Access Policies			
C.4.4. Models of Sustainability	○		○
C.4.5. Availability of Biospecimens			
<b>C.5. INTELLECTUAL PROPERTY AND RESOURCE SHARING</b>			○
C.5.1. Material Transfer Agreements			
C.5.2. Inventorship			
C.5.3. IP Rights			
C.5.4. Licensing			
C.5.5. Data and Resource Sharing			

表 6-2. Quality of Information

NCI (2011)	OECD (2007)	ISO/TC276 N7(2013)	ISO 9001:2000
<b>C.1. PRINCIPLES FOR RESPONSIBLE CUSTODIANSHIP</b>	○	○	○
C.1.1. Governance	○	○	○
C.1.2. Legacy or Contingency Plans	○		
C.1.3. Policies on Retention	○	○	○
C.1.4. Conflicts of Interest		○	○
C.1.5. Confidentiality and Security	○	○	
C.1.6. Public Communication		○	○
<b>C.2. INFORMED CONSENT</b>	○		
C.2.1. Federal Regulations and Guidelines Pertaining to Informed Consent			
C.2.2. General NCI Recommendations Pertaining to Informed Consent			
C.2.3. NCI Recommendations on Key Informed Consent Elements and Supplementary Materials			
C.2.4. Issues Pertaining to Discontinuation of Participation in Research			
C.2.5. Considerations for Use of Pediatric Biospecimens			
<b>C.3. PRIVACY AND CONFIDENTIALITY PROTECTIONS</b>	○		
C.3.1. Federal Regulations Pertaining to Privacy			
C.3.2. NCI Recommendations Pertaining to Privacy and Confidentiality			
<b>C.6. CONFLICTS OF INTEREST</b>			
C.6.1. Investigator Financial COIs			
C.6.2. Institutional Financial COIs			
C.6.3. Nonfinancial COIs			

表 6-3. Quality in Ethical and Regulatory Requirements

検体・試料の品質に関する項目はほぼオーバーラップしているが、情報の質、倫理・法的要求事項の質については、カバーできていない項目が目立つ。

#### E-4. 関連分野における先行事例のプロセス

先行事例の1つとして、ISO/TC198（ヘルスケア製品の滅菌）のロードマップを図3に示す。WG9は無菌プロセスを対象とした作業グループである。

日本国内では、2005年に再生医療分野を含む医療機器開発ガイドライン策定事業が開始、2007年以降具体的なガイドラインが作成され、2010年から無菌接続インターフェースの実証事業がスタートした。この動きを踏まえ、日本はCell Processing Facility（CPF）とアイソレータに関わる提案を行い、これが受け入れられたことで、2013年にISO/CD 18362（細胞を含む製品の無菌処理）が提案された。

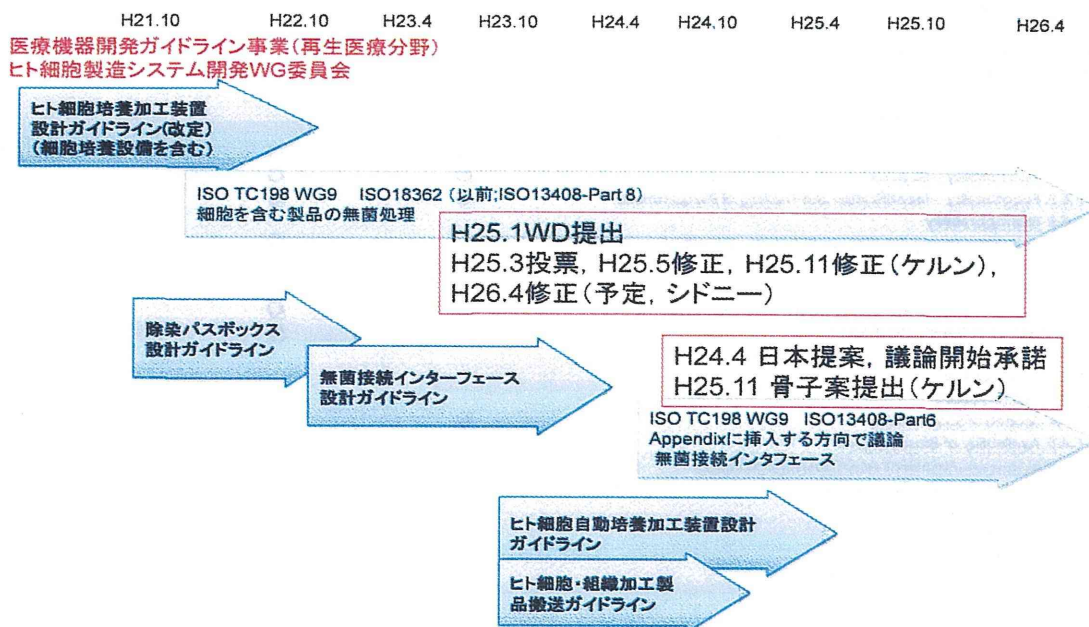


図 3. ISO/TC198 のロードマップ

出所：平成 22 年度中小企業支援調査

(医療イノベーション実現に向けた我が国共通基盤整備に掛かる実態調査) 報告書

他に、日本主導の成功事例としては、マイクロアレイに関連する国際標準 ISO 16578 の策定が挙げられる。2010 年、特定非営利活動法人バイオチップコンソーシアムが規格文書「マイクロアレイを用いた特定核酸配列の検出に関する一般的定義及び要求事項」を国際標準化団体である ISO/TC34（食品分野）に提案し、各国から寄せられた意見を取り入れながら、国際投票等の ISO の手順を慎重に進め、2013 年 12 月に世界で初めて、マイクロアレイに関連する国際標準 ISO 16578 を発行した。

こうした先行事例のプロセスを踏まえ、TC276 の今後の動向を注視していく必要があると考える。

厚生労働科学研究委託費（医療技術実用化総合研究事業）

委託業務成果報告（業務項目）

「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」  
における

ゲノム医療従事者の育成プログラム開発

担当責任者 福嶋義光 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座教授

研究要旨 ゲノム医療従事者の育成プログラムを開発するために、ゲノム情報を伝える人材育成として「遺伝カウンセリングロールプレイ研修会」、ゲノム情報を生み出す人材育成として「マイクロアレイ染色体検査の実施体制と人材育成に関する検討会」、ゲノム情報を解釈する人材育成として「臨床遺伝情報検索講習会」、を実施した。

## A. 研究目的

ゲノム医療従事者としては、主に 1) ゲノム情報を伝える、2) ゲノム情報を生み出す、3) ゲノム情報を解釈する、の主に 3 分野が存在と考えられる。本研究では、それぞれの分野におけるゲノム医療従事者の育成プログラムを開発するために、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、および日本遺伝子診療学会の協力を得て、研修会・検討会を企画・実施・評価することを目的とした。

## B. 研究方法

### 1) 遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会の実施

ゲノム情報を伝える際には、遺伝カウンセリングのプロセスが必要であることは広く認識されるようになってきたが、その扱う範囲は極めて広く、遺伝カウンセリングはどのように行われるべきかについての検討は十分になされているとはいえない。

そこで、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の協力を得て、遺伝カウンセリングの質的向上と普及を目的とした遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会の研修内容を検討し、テキストを作成するとともに、全国各地 14 箇所で開催した。

### 2) マイクロアレイ染色体検査の実施体制と人材育成に関する検討会の実施

適切な診療のためには的確な診断が必須であるが、確定診断も容易でない疾患は決して少なくない。特に稀少疾患は診断が困難であるが、近年の網羅的分子遺伝学的解析技術の進展により、原因が明

らかにされ確定診断が可能になった疾患が増えている。

遺伝要因が原因となる疾患は数千種類あると考えられており、そのうち 4000 疾患以上が遺伝学的検査により診断可能となってきた（GeneTests：<https://www.genetests.org/>）。原因不明の先天異常症の診療に際しては、その診断にマイクロアレイ染色体検査を最初に行うことが国際的スタンダードとなっている（*Am J Hum Genet.* 86(5):749-64, 2010）が、わが国では保険適応の検査としてまだ認められておらず、実際の医療の現場でどのように利用されているかの現状も明らかでない。どのような体制や人材育成が望ましいのかについて議論し、実施体制を構築する必要がある。

そこで、先天異常症の診断のための染色体検査やターゲット遺伝子解析等、診療のための遺伝学的検査の実施経験があり、マイクロアレイ染色体検査の体制整備に関心をもっている日本人類遺伝学会関係者の協力を得て、マイクロアレイ染色体検査の実施体制と人材育成に関する検討会を開催した。

### 3) 臨床遺伝情報検索講習会の実施

遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査では、正確なデータを生み出すだけでなく、得られた遺伝情報、検査・解析結果を正確に解釈することが求められる。

そこで、日本遺伝子診療学会の協力を得て、各種データベースを使いこなすことのできる人材の養成を目的とした臨床遺伝情報検索講習会を企画し、その研修内容を検討した。

## C. 研究結果

### 1) 遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研

## 修会の実施

### ①実施計画

日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会では、医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」により、遺伝カウンセリング担当者を養成してきたが、遺伝カウンセリングのさらなる質的向上と普及を目的として、遺伝カウンセリングロールプレイ（GCRP）研修会を、全国14箇所で行うことにした。

### ②研修内容

研修会は、原則として土曜日（13:00-18:00）に開催することとし、タイムスケジュールは次の通りとした。

13:00-14:00	GC 総論，ロールプレイ解説
14:00-16:00	GCRP 第一部（ダウン症候群）
16:00-18:00	GCRP 第二部（Duchenne 型筋ジストロフィー症）

GCRP 研修会では、架空の2つの事例（ダウン症候群と Duchenne 型筋ジストロフィー症）について、グループ（原則として5～6名）で事前検討を行ったのち、全ての参加者が、遺伝カウンセリング担当者役、クライアント役、オブザーバーを行うことができるようにした。各グループに、2名のファシリテータ（臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格があり、ロールプレイの経験のある方）を配置し、研修が円滑に進むようにした。

### ③研修の実施、参加者、FT（ファシリテータ）

下記の通り実施し、総参加者数は435人、協力したファシリテータのべ人数は、233名であった。

実施日	場所	参加者	FT 数
11/29	札幌	26	15
12/6	東京	40	19
12/6	京都	35	18
12/20	松本	20	15
1/17	仙台	26	13
1/17	豊明	33	16
1/24	東京	34	17
1/24	熊本	27	16
1/31	千葉	29	22

2/14	相模原	28	17
2/14	大阪	36	16
2/21	金沢	30	17
2/28	広島	38	18
2/28	徳島	33	14
	計	435	233

### ④参加者の主な意見

- ・ ロールプレイ（RP）を通してクライアントの立場での考え方をすることができた。
- ・ 遺伝カウンセリング（GC）担当者、クライアント、オブザーバーといろいろな立場で参加できて良かった。
- ・ 事前の予想以上に感情や思考が揺さぶられることがわかった。
- ・ クライアントの役をやることで、GCのあり方について深い学びができた。
- ・ 個人情報であり家族の情報であることが実感できた。他の人のGCを見て、自分に足りないものに気づけた。
- ・ クライアントは何が心配なのか考える機会となった。
- ・ クライアント役を通じて様々な不安を抱くことを実感できた。
- ・ クライアントの立場になることでクライアントが抱く複雑な思いを感じることもできた。
- ・ 決められた時間内にRP（カウンセラー役、クライアント役）経験でき、新しい発見が多々あった。また総合討論も大変ためになった。
- ・ GCの場を実際に経験している医師同士でざっくばらんに本音で話せる機会は重要。
- ・ グループのメンバーから学ぶことも多く大変有意義でした。
- ・ いろいろな診療科の先生方がそろっていて、一般の方に近い視点で話ができよかった。
- ・ グループでのRPでディスカッションが充実してよかった。時間がきっちりしていて、講師、ファシリテータの先生方のご準備がとてもしっかりしていると感じた。
- ・ 経験の豊富なファシリテータの先生からの具体的なコメントも頂けて、今後の診療に活かしたい。
- ・ 面倒をみてくださる先生が具体的な話をして

くださったのがポイント高かった(いくつかは明日から使える技法であった)。

- ・ファシリテーターの進行、まとめがわかりやすく丁寧で、RP全体がスムーズにできたと思います。言葉の使い方をはじめ非常に勉強になりました。
- ・オリエンテーションが簡潔でわかりやすかったです。RPの説明、注意点などが的確でしたのでスムーズにRPできました。
- ・色々な方々のGCを見ることで、説明の仕方、うなずき、視線など勉強になった。
- ・クライアントの思いをくみながら、診断のメッセージを正確に伝えることが大切なスキルであると感じた。
- ・確率の伝え方、進める検査か慎重にする検査か改めて考えることができた。
- ・ふだんの診療を見返す機会になった。
- ・患者さんの不安などの対応の難しさを学んだ。
- ・答えのない問題に取り組む、それでも答えを出す必要があり、後悔の少ない答えを出すのを助けるGCが必要。
- ・クライアントの立場(家族との関係、GCに同席するメンバー)により、GCの内容や方法がかわってくることを学んだ。
- ・多領域の先生方に意見も聞ける点は非常に有益。
- ・すべてが新鮮で学ぶことばかり。
- ・GCの深さ、答えのないことを学んだ。
- ・GC以外の役割をすることでわかることがある。
- ・他人のGCを見ることで自分の幅が広がる。
- ・ファシリテーターの意見がとても役立つ。
- ・保因者の説明の仕方を学んだ。とても勉強になった。
- ・GCとインフォームド・コンセントは同じでないことを学んだ。
- ・とても練り上げられた資料と感じているが、実際RPをしてみると解釈や方向性の決定などで迷うこともあり、シナリオ作成が難しいことがわかった。

## 2) マイクロアレイ染色体検査の実施体制と人材育成に関する検討会の実施

12月13日(土)、横浜で検討会を開催した。マイクロアレイ染色体検査を実施している18機関から関係者が集まり、下記の項目について話し合った。

### ①解析実施施設の実態把握、体制構築への提案

わが国のマイクロアレイ染色体検査は、研究目的で行われている場合が多いが、今後のさらなる発展を目的として、各施設でどのように行っているのかについて実態調査を行うことが提案され、合意を得た。主な調査項目は下記の通りである

- 1) 実施部署・担当者・開始時期・実績(昨年度解析数、解析総数、臨床/研究)
- 2) プラットフォーム(プローブデザイン、CNVs callの条件)

### ②実施施設における標準化の検討

実施施設における標準化を検討するために下記の項目について情報交換を行った。

- 1) プラットフォーム
- 2) 利用データベース
- 3) 結果解釈手順
- 4) 報告書
- 5) サーベイ(同一異常検体の施設間差確認等)

### ③遠隔会議システムを用いた症例検討会

今後、マイクロアレイ染色体検査をより充実したものとするため、遠隔会議を行うことが提案された。

### ④人材育成

マイクロアレイ染色体検査をオーダーする医師の養成、および検査担当者のwetの部分とdryの部分の教育・研修のあり方について話し合われた。

### 3) 臨床遺伝情報検索講習会の実施

2014年11月22日(土)と2015年2月28日(土)に東京において講習会を実施した。会場は50から100名が一堂に会することのできる規模で、外に面する無線LAN環境の良いところを選択した。受講者には事前に無線LAN対応のPCを持参できるか否かを尋ねておき、持参できない者には企画者が用意したレンタルWi-Fiを使用してもらうことにした。講習会の2週間前までにメールを通じて模擬試験形式のテーマを2つ配信し、予習しておくことを指示した。受講者は事前に与えられたこれら課題について、その場で各種データベースを検

索しつつ解答することになる。また講習会の前に、以下のサイトに慣れておくようにアナウンスし、当日の講習会が円滑に進められるように促した。

- PubMed (疾患情報収集)
- OMIM (遺伝性疾患情報)
- BLAST (DNA の塩基配列あるいはタンパク質のアミノ酸配列の相同性検索)
- The Gene Cards (遺伝子の統合情報の収集)
- UCSC Genome Browser (領域毎のゲノム情報の収集)
- Database of Genomic Variant (領域毎のゲノム情報の収集)
- DECIPHER (疾患ゲノム情報の収集)
- 染色体異常をみつけたら (核型の読み方)
- Cytogenetic Nomenclature
- COSMIC (がん遺伝子情報の収集)
- GeneReviews (遺伝病情報収集)
- Human Genome Variation Society (遺伝子多型・変異表記法情報の収集)

2回の講習会とともに Web を用いた模擬試験方式を採用した。受講者は各自のコンピューターを用い検索した後、講師より適切な検索の進め方、それぞれのデータベースの特徴などについての講義を受けた。

2014年11月22日(土)の講習会でのテーマは

- 先天奇形を有するある遺伝性疾患の診断と治療についての情報収集
- ある単一遺伝子疾患の原因遺伝子情報として、genomic DNA 塩基配列、exon-intron 境界、遺伝子内の一塩基多型 (single nucleotide polymorphism: SNP) 情報収集

とした。参加者は62名で、講師はオリエンテーションに1名、各テーマ1名ずつの3名であった。

2015年2月28日(土)の講習会でのテーマは

- Copy Number variation (CNV)と疾患との関連情報収集
- 体細胞遺伝子検査としてのがん関連遺伝子検索 (ALK 遺伝子)

とした。参加者は37名で、講師はオリエンテーションに1名、各テーマ1名ずつの3名であった。

講習会のスケジュールは2回ともに以下のように

同じ進行形式とした。講習会会場では開始前30分前から開場とし、余裕を持って無線LANに接続可能であるか確認するようにした。

オリエンテーションと講習会開催の意義 10分

2つのテーマについて Web 模擬試験 60分

テーマ1についての模範解答説明 (プリント配布および実際の Web を用いて) 30分

テーマ2についての模範解答説明 (プリント配布および実際の Web を用いて) 30分

質疑応答 20分

参加者からは概ね有意義であったとの意見が寄せられた。

#### D. 考察

ゲノム医療従事者を育成するために本研究では3つの取組を行った。

遺伝カウンセリングの必要性は広く理解されるようになってきたが、その扱う範囲は極めて広く、遺伝カウンセリングの場では、実際にどのようなことが行われているのかわかりにくいという側面があった。GCRP 研修会では、あくまでも架空の事例ではあるが、参加者とファシリテータがよりよい遺伝カウンセリングのあり方について検討する。遺伝カウンセリングの具体的な進め方については人それぞれ多様なやり方があるが、遺伝カウンセリングのめざすものについては共通認識が得られ、ある程度の標準化・高度化が図られることが期待される。

GCRP 研修会は、北海道から九州まで、全国14箇所において同一のプログラムで行った。従来、このような研修会は東京や大阪などの大都市でのみ行われる傾向があり、地域格差が生じていたが、今回、全国各地で実施したことから、遺伝カウンセリングの全国的普及も期待される。

GCRP 研修会の参加者は、20~40名、総計435名であり、参加者からは概ねポジティブな感想が寄せられた。遺伝カウンセリングの奥深さやクライアント役を行うことの重要性を指摘する意見が多かった。

GCRP 研修会は、数多くの献身的なファシリテータ (臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格があり、ロールプレイの経験のある方) の協力があって初めてなりたっている。遺伝カウンセリングの経験豊かな臨床遺伝専門医および認定遺

伝カウンセラーが113名、のべ233名がファシリテータとして、GCRP研修会に協力して下さった。ゲノム情報を伝える際に必須となる遺伝カウンセリングの質的向上と普及を目的とするGCRP研修会を継続的に実施していきたい。

一方、ゲノム医療に欠かせないゲノム情報を生み出す遺伝学的検査の実施体制整備や、解析結果を解釈する人材の養成も必須である。

マイクロアレイや次世代シークエス解析技術を用いた網羅的遺伝子解析では、未知のバリエーション(多様体)が爆発的に集積されるため、解析結果を正確に読み解くためには、DGV、ClinGen、DECIPHER、DNAデータバンク、ESTデータベース、データベースサーチ、ホモロジーサーチ、OMIM、GeneTests、GENETOPIA、GeneReviews、GeneReviews Japan、Mitelmanデータベース、NCBI、PubMed、dbSNPなどのさまざまなデータベースを使いこなす能力が求められる。

マイクロアレイ染色体検査はゲノム医療の実践に必須なものであるが、わが国では実施体制の整備がなされていない。しかし、すでに複数の施設で研究的に、あるいは受託検査として実施されているという情報を得て、今回、18施設の関係者が集い、実態把握のための調査を行うこと、標準化に向けた検討を行うことが話し合われたことは今後のゲノム医療にとって意義があると考えられる。しかしながら、日本人の正常人(健康な成人)の解析実績が少なく、人種差があることが知られているゲノム情報の応用には、正常日本人の解析データ蓄積とデータベース整備を早急に進めていく必要がある。

日本遺伝子診療学会では、ジェネティックエキスパート認定制度を計画している。

また、ジェネティックエキスパート認定制度は、遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、適切に情報を選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速にわかりやすく担当医や患者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、検査法の開発を主導できる専門家を養成・認定することを目的としている。

今回実施した臨床遺伝情報検索講習会で取り上げたデータベースは必要とされるものの一部ではあるが、有意義であると考えられた。

## E. 結論

ゲノム医療従事者の育成プログラムの開発を目的として、「遺伝カウンセリングロールプレイ研修

会」、「マイクロアレイ染色体検査の実施体制と人材育成に関する検討会」、「臨床遺伝情報検索講習会」を実施し、それぞれ、ゲノム情報を伝える人材育成、ゲノム情報を生み出す人材育成、ゲノム情報を解釈する人材育成に役立てられた。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

なし

## H. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし



「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」  
における  
家族性腫瘍のゲノム医療従事者の育成プログラム開発

担当責任者 菅野康吉 栃木県立がんセンター研究所 技幹

研究要旨 ゲノム医療の実施に必要な人材育成に関する研究として、遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）をテーマとする家族性腫瘍セミナーの開催を準備し、全国のがん診療連携拠点病院にポスター、パンフレット等を送り参加を呼びかけたところ、がん医療に関わる医師、看護師等を中心に多数の参加者のリクルートが可能であった。HBOC のがん医療と遺伝子診療に関する各種の講義を実施し、参加者の評価を集計したところ、がん診療に直結する部分については高い評価が得られたが、遺伝医療に関わる部分については興味と理解度は低いとする回答が多く、この点についての改善が必要と考えられた。次回のセミナーでは、教育カリキュラムの改良と客観的な評価指標を導入したいと考えている。

#### A. 研究目的

ゲノム医療開発の課題として、クリニカル・シーケンシングと偶発的所見への対処を中心に実施体制を開発し、実際に臨床研究として試行・実証する。インフォームド・コンセントのあり方から、試料・情報・ゲノム解析データの品質管理とその国際規格等への対応、必要な技術・情報基盤の確立、政策提言、それら全てを支える人材育成まで、互いに密接に関連する4つのサブテーマを同時並行させて総合的に取り組み、今後全国各地に整備されるであろうメディカルゲノムセンター機能のモデル例を提供する。

本研究では、ゲノム医療の中で家族性腫瘍に関わる人材育成プログラムを提供し実証的に評価することを目的とする。

#### B. 研究方法

日本家族性腫瘍学会が実施する家族性腫瘍コーディネーター・家族性腫瘍カウンセラー養成を目的とするセミナーにおいて、プログラムの構成、研修ポイントのニーズ、評価等について、受講者及び実施者に対する調査・分析と、それに基づくがん領域ゲノム医療従事者育成のモデル開発を行う。研究期間中に約300名に対する調査・分析を見込む。

本年度は家族性腫瘍の遺伝医療に関わる人材育成を目的に、2015年3月6日から8日まで浜離宮朝日ホールおよび国立がん研究センターを会場とし

て、遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）をテーマとして第17回後期家族性腫瘍セミナーを開催した。3日間のセミナーで、遺伝性腫瘍に関する講義と遺伝カウンセリングのロールプレイ実習を実施した。セミナー参加者には、本研究の目的を説明し、セミナー内容全般についての評価と各講義の印象や理解度等を質問用紙に記入して回答してもらうように依頼し、セミナー最終日に質問用紙を回収して集計・分析した。

（倫理面への配慮）

本研究は、遺伝医療に関わる人材を育成するための教育プログラムの開発を目的とするものであり、実際の遺伝情報を取り扱う局面はほとんどないと考えられるが、本研究を実施することにより『ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針』（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）、『遺伝学的検査に関するガイドライン』（遺伝医学関連10学会）および『医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン』（日本医学会）等のガイドラインで触れられているELSI（倫理的・法的・社会的問題点）について医療者のリテラシーを高めるための教育的配慮が必要と考えられる。

#### C. 研究結果

家族性腫瘍セミナーは毎年一回開催されており、2014年度は8月22日-24日まで第17回家族性腫瘍セミナーとして近畿大学（東大阪市）で約200名が参加して開催されている。セミナーは3年毎に東日本と西日本で開催されているが、本年度は同

一内容のセミナーを第17回後期家族性腫瘍セミナーとして東京で開催した。

毎年、セミナーの開催は、学会ホームページでの公開、ポスター、パンフレットを作成し、学会会員、過去のセミナー参加者、全国の大学病院、がんセンター、がん診療連携拠点病院約400ヶ所の医療機関に案内状を送付しているが、今回は不定期の開催であったため、都道府県および地域がん診療連携拠点病院の中で、これまで案内状が送付されていない約200ヶ所の医療機関を新たに追加して案内状を送付した。12月24日のセミナー参加受付開始直後からホームページ上で多数の応募が殺到し、開始後約1時間半で定員に達し、以後はキャンセル待ちに切り替えたが、同日夜には参加申し込みを締め切るという盛況振りであった。

今回、会場の収容人員の問題から103名の参加となったが、参加者の内訳を8月に開催した家族性腫瘍セミナーと比較すると、参加者の中で臨床遺伝専門医あるいは認定遺伝カウンセラー等の遺伝医療の専門職は前回は24.8% (50/202名) を占めるのに対して、今回は9.7% (10/103名) と少なく、遺伝カウンセリング経験者は参加者の約1/3程度であり、全体の2/3は未経験であった。参加者の所属医療機関は、都道府県がん診療拠点病院が32% (33/103名)、地域がん診療拠点病院が32% (33/103名) とほぼ同数を占め、全体の64%を占めた。参加したきっかけについての調査では、ポスターを見て参加した、あるいは所属先からの紹介という回答がそれぞれ夏のセミナーに比べて、3→14%、24→28%に増加していた。

セミナーの講義内容について参加者に講義内容に対する関心と理解度を調査した結果、参加者の90%以上が、内容が面白く、理解できたと回答したのは、HBOCの臨床に関する乳腺科や婦人科の講義、乳がん患者のサバイバーシップ等、比較的臨床に直結する講義であった。一方、腫瘍学入門、臨床遺伝学、家系図作成、関連するその他の遺伝性疾患、遺伝性乳がん卵巣がんの遺伝子検査等の講義については、内容が面白く理解できたと回答したのは参加者の70%以下であった。

自身のセミナー参加の目的と達成度を調査した結果では、89名の参加者が一人平均2.4項目 (214項目/89名) の目的を提示した。47% (42/89名) の参加者が少なくとも一つ以上の目的を達成できたとするA評価の回答を与え、参加目的として挙げられた全項目の69% (148/214項目) に対してA評価 (達成できた)、あるいはB評価 (ほぼ達成できた) とする回答であった。

## D. 考察

今回、3月のセミナーの開催が正式に決定したのは、本研究課題の採択が決定した2014年10月8日以降のことである。

日本では遺伝性腫瘍の遺伝子検査で保険承認されているものは一つもなく、自費診療として行われているものはHBOCの原因遺伝子であるBRCA1/2遺伝子検査のみという状況であり、悪性腫瘍遺伝子検査として保険承認されている肺がんのEGFR遺伝子変異、あるいは大腸がんのK-ras遺伝子変異等を除けば、現在の日本の公的医療機関ではゲノム医療と呼ぶに相応しい医療はほとんど存在しない。従って、本研究の対象となる人材は遺伝医療の専門職よりも、むしろ全国のがん診療連携拠点病院の現場に勤務する医療者と考えられる。今回、これまでセミナーの案内が送付されていない全国のがん診療連携拠点病院約200ヶ所に新たにセミナーの案内状を送付したことによって、一般のがん医療の現場で働く医療者をリクルートするという当初の目的はある程度達成されたものと考えられる。

今回のセミナーは遺伝性乳がん卵巣がんを対象とするため、乳腺外科や婦人科等で働く医師やコメディカルが多数参加しているが、参加者が高い興味と理解度を示したのは、実際の乳がんや卵巣がんの診療に直結する講義であった。一方、臨床遺伝学、家系図作成、遺伝子検査やHBOCと関連するその他の遺伝性疾患等に対する関心や理解度は比較的低いという結果であった。この点は、実際に医療現場で遺伝に関わっている人材が1/3程度と少ないため止むを得ないとも言えるが、遺伝について一定の理解は不可欠なので、講義の内容をさらに工夫する必要がある。

自己申告によるセミナー参加の目的と達成度の評価では、参加目的の約7割に対してA (達成できた)、あるいはB (ほぼ達成できた) とする高い評価が与えられ、セミナー参加者の自己評価による達成感や満足度は高いものと推測された。

セミナー終了後にファシリテーターや準備委員が参加して行われた反省会では、ロールプレーの場の設定が、説明すべき項目をこなす事に集中し、遺伝カウンセリングではなく、日常行っているインフォームドコンセントに近いという指摘があった。また、次回のセミナーでは参加者にセミナー開始前後に試験を受けてもらい、達成度を定量的に評価する試みが必要ではないかという意見があった。今回はセミナー開催までに十分な準備期間が取れなかったが、次回はセミナー開始前後に客観的評価の指標を得るための準備を進めたいと考えている。

## E. 結論

HBOC をテーマとする家族性腫瘍セミナーの開催を準備し、全国のがん診療連携拠点病院に新規にポスター、パンフレット等を送り参加を呼びかけたところ、がん医療に関わる医師、看護師等を中心に参加者のリクルートが可能であった。HBOC のがん医療と遺伝学に関する各種の講義を実施し、参加者の評価を集計したところ、がん診療に直結する部分については高い評価が得られたが、遺伝医療に関わる部分については十分に理解できたとする回答は少なく、この点についての改善が必要と考えられた。次回のセミナーでは、教育カリキュラムの改良と客観的な評価の指標を導入したいと考えている。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1. Tanakaya K, Furukawa Y, Nakamura Y, Hirata K, Tomita N, Tamura K, Sugano K, Ishioka C, Yoshida T, Ishida H, Watanabe T, Sugihara K. Relationship between smoking and multiple colorectal cancers in patients with Japanese Lynch syndrome: a cross-sectional study conducted by the Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum. *Jpn J Clin Oncol.* 45:307-10, 2015.
2. Miyakura Y, Tahara M, Lefor AT, Yasuda Y, Sugano K. Haplotype defined by the MLH1-93G/A polymorphism is associated with MLH1 promoter hypermethylation in sporadic colorectal cancers. *BMC Res Notes.* 7:835, 2015.
3. Yamaguchi T, Furukawa Y, Nakamura Y, Matsubara N, Ishikawa H, Arai M, Tomita N, Tamura K, Sugano K, Ishioka C, Yoshida T, Moriya Y, Ishida H, Watanabe T, Sugihara K. Comparison of clinical features between suspected familial colorectal cancer type X and Lynch syndrome in Japanese patients with colorectal cancer: a cross-sectional study conducted by the Japanese Society for Cancer of the Colon and Rectum. *Jpn J Clin Oncol.* 45:153-9, 2015.
4. 菅野康吉：家族性腫瘍コーディネーター・家族性腫瘍カウンセラー(FCC)制度の歩みと今後. *家族性腫瘍* 15:16-20, 2015.

### 2. 学会発表

1. 菅野 康吉、斎藤 伸哉、高橋 雅博、松岡 千咲、青木 幸恵、牧島 恵子、田中屋 宏爾、中島 健、牛尼 美年子、吉田 輝彦：遺伝性腫瘍の発症前診断とサーベイランスおよび予防的介入. 日本

人類遺伝学会第 59 回大会、日本遺伝子診療学会第 21 回大会 平成 26 年 11 月 21 日 (東京)

2. 中島 健、関根 茂樹、中島 好美、坂本 琢、松本 美野里、松田 尚久、菅野 康吉、牛尼 美年子、吉田 輝彦、斎藤 豊：リンチ症候群の拾い上げとその後の内視鏡検査によるサーベイランスの実際. 日本人類遺伝学会第 59 回大会、日本遺伝子診療学会第 21 回大会 平成 26 年 11 月 21 日 (東京)
3. 平沢 晃、増田 健太、赤羽 智子、片岡 史夫、富永 英一郎、阪埜 浩司、進 伸幸、菅野 康吉、小崎 健次郎、青木 大輔：BRCA1/2 遺伝子変異保持者に対するリスク低減卵巣卵管切除術. 日本人類遺伝学会第 59 回大会、日本遺伝子診療学会第 21 回大会 平成 26 年 11 月 21 日 (東京)
4. 鈴木 茂伸、吉田 輝彦、牛尼 美年子、菅野 康吉：網膜芽細胞腫の早期発見と遺伝子検査の意義. 日本人類遺伝学会第 59 回大会、日本遺伝子診療学会第 21 回大会 平成 26 年 11 月 21 日 (東京)
5. 菅野康吉：がん家系症候群 (リンチ症候群) の沿革と周縁および現代的意義. 第 1 回リンチ症候群研究会 平成 26 年 11 月 29 日 (東京)
6. 菅野康吉：家族性腫瘍の診療と研究 2015 -発症前診断、サーベイランス、予防的介入-. 第 20 回信州遺伝子診療研究会 平成 27 年 1 月 30 日 (松本)

## H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

なし

厚生労働科学研究委託費（医療技術実用化総合研究事業（臨床研究治験推進研究事業））  
委託業務成果報告（業務項目）

「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」  
における

e-learning、遠隔遺伝カウンセリングを用いたゲノム医療従事者の育成プログラム開発

担当責任者 沼部博直 お茶の水女子大学大学院人間創成科学研究科 教授  
小崎健次郎 慶應義塾大学医学部 教授

研究要旨 ゲノム医療従事者向けの初歩的教育コンテンツを掲載するウェブサイトの構築を開始した。現在は非公開であるが、URL は <http://www.g-learn.jp> である。このサイトには、動画やプレゼンテーション形式のゲノム医療関連の資料を掲載する予定である。理解度に応じた EBM に基づく遺伝情報の伝達や対人援助、心理支援の具体例を含む教材を作成することを目的に、インタラクティブな e-learning システムを構築する計画である。また、わが国における臨床遺伝学の on-the-job training のために遠隔遺伝カウンセリングのシステムのあり方について得失を明らかにし、運用の準備を完了した。平成 27 年度から本格的な運用を開始する。on-the-job training を受けている医師と、遠隔からの遺伝カウンセリングを受けている患者の両方からの評価が必要であると考えられた。

## A. 研究目的

ゲノム医療の現場では医師、看護師、遺伝カウンセラー、研究コーディネータ、ゲノム・インフォマティシャンやゲノム研究者など、さまざまな専門家が協働して医療を行っている。

1) これらの医療職・非医療職いずれもが利用可能なゲノム医療従事者向けの教育コンテンツを掲載する e-learning ウェブサイト構築を目的とする。利用者の理解度に応じた情報が得られるよう、インタラクティブなシステムを採用した。

2) 本研究班では臨床遺伝学の off-the-job training 法の開発が行われている。off-the-job training で習得した事は、実地の経験を on-the-job training とすることによって、固定・強化される。on-the-job training を遠隔地にいる幅広い医師や医療関係者に与えるためにビデオ会議システムを利用した遠隔遺伝カウンセリングの実装を進めた。

## B. 研究方法

1) その 1 : まず、インタラクティブな e-learning に必要なサーバ・システムの選定を行った。サーバの構成要件としては、下記の仕様を想定した。

1. サーバ上に遺伝カウンセリングロールプレイに関するビデオ画像（動画）、講義資料（パワーポイントファイル、写真や図表などの参考画像、文書など）を自由にアップロードできること。

2. 上記ファイルを利用したインターネットを介した e-learning が可能なシステムを構築できること。

3. e-learning に際しては、適宜、質問項目を設けて、理解度について自動採点を行い、理解度に応じて高位の受講項目に進めるようなインタラクティブな機能を備えていること。

4. サーバ上で必要とされる教材類の容量は、当初は 100GB 未満であるが、後日、増量が可能となるシステムであることが望まれる。

5. コンテンツの作成権限者は ID とパスワード認証により限られた人間（数名程度）が行えるようなセキュアなシステムであること。

6. 利用者は当初は 300 名程度を想定している。ただし、システムの同時利用者は 30 名以下と想定される。

7. 利用者は Windows もしくは Apple のパーソナルコンピュータを利用してインターネットに接続するだけでなく、タブレット端末などを利用して接続できるようなシステムであることが望ま

しい。

1) その2:さまざまな現場で実働している臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーと討議して、ゲノム医療従事者となるさまざまな医療職・研究職に必要とされる、minimum requirementとしての知識・技術内容の提案を受けるべく、今年度は認定遺伝カウンセラー11名の参加を得て、班会議を開催した。

また、遺伝医学関連の学会や研究会、セミナー、講習会などにおいて、ゲノム医療関係者から同様の提案を受けるとともに、遺伝医療を実施している地方病院において必要とされるゲノム医学情報についての討議も行った。

2) 遠隔遺伝カウンセリングに対する文献レビュー、パナソニック社ビデオ会議システムの運用、特に明瞭な音声・画像の確保と音声の暗号化を行った。研究の実施については慶應義塾大学医学部および国立埼玉病院の倫理委員会の承認を受けた。

網羅的遺伝子解析を行う際の検査前遺伝カウンセリングの実地スキルをビデオ会議システムの運用を通じて、ロールプレイの形式で遠隔地の医師に提供した。実施後の評価を4段階でLikert scaleにより順序尺度(非常に賛成/賛成/反対/非常に反対/どちらでもない等)として判定した。

### C. 研究結果

1) その1:インタラクティブなe-learningサーバ・システムとして、ほぼ想定した仕様を満たすサーバを選定した。

URLは、<http://www.g-learn.jp>である。

今後、このサーバにコンテンツを掲載して行く予定である。

1) その2:「e-learningを用いたゲノム医療従事者の育成プログラムの開発」に際して必要とされる教育コンテンツの検討

関東近郊で就業する認定遺伝カウンセラー16名に呼びかけ、当日都合のついた11名の参加を得て、教育コンテンツにつき討議した。

参加者属性は京都大学社会健康医学系専攻卒業生4名、北里大学認定遺伝カウンセラー養成課程卒業生1名、お茶の水女子大学大学院人間創成科学研究科遺伝カウンセリングコース卒業生6名であった。

アメリカ合衆国認定遺伝カウンセラー協会(NSGC)

の教育コンテンツの翻訳利用(特に次世代シーケンサに関する情報提供サイト)や、消費者に対する直接的遺伝子検査(DTC)の持つ問題点への啓発、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項の紹介、遺伝カウンセリングロールプレイのシナリオ作成、成功例と失敗例の演技撮影など、多彩なコンテンツの作成案を得ることが出来た。

具体的内容に関する議論は、遺伝医学教育推進者からの十分な情報提供を受けた上で、今回の班会議において検討することを全員で確認した。

2) 遠隔遺伝カウンセリングに対する文献レビューでは、代表的な2論文で使われている評価尺度は下記の通りであった。

①Stalker HJ et al., J Telemed Telecare. 2006;12(4):182-5.における遠隔遺伝カウンセリング:

(1回目) 遺伝カウンセラーによる家族歴や病歴についての遺伝カウンセリング

(2回目) 臨床遺伝専門医と協働した小児科医による診察および必要に応じた検査

1. 評価が適切になされたか
2. 子どものケアに関わった臨床遺伝専門医が十分に情報提供したか
3. 子どものプライバシーが保護されているか
4. 対面の面談まで待っていた方がよいか

5段階評価(非常に賛成、賛成、どちらでもない、反対、非常に反対)

② Coelho JJ et al., Eur J Cancer. 2005 Oct;41(15):2257-61.による遠隔遺伝カウンセリング(腫瘍分野):

患者側のカメラはアイコンタクトやボディランゲージが見えるところに設置。

パワーポイントを用いた説明の実施。

Coelho JJらは他の研究で用いられた尺度を改良して下記のような質問紙調査を行った。

1. 理解されたと感じたか
2. 安心して遠隔遺伝カウンセリングを受けられたか
3. 聴いてもらえたと感じたか
4. ニーズ(気持ちや精神面)に合っていたと感

じたか

5. 疑問や心配に対して、思いやりをもって答えてもらえたと感じたか
6. 期待通りだったか

これらの質問を、来談者に行うためのアンケート票と採点システムを構築した。

運用の方法についてデバイスの組み合わせを検討した。定点間の遠隔遺伝カウンセリングでは、両端で専用デバイスを使用することが最も高品質な会話が可能だった。遠隔遺伝カウンセリングを受ける施設に対して、専用デバイスを常設しておくことを必ずしも要望できない。遺伝カウンセリングの頻度が高くない時には、可搬デバイスの使用が望まれる。ノート型 PC を用いたデバイスと、タブレット型端末を比較したところ、後者の方が効果的なコミュニケーションが可能となった。

遠隔遺伝カウンセリングを受ける施設では必ずしもインターネット環境が整っているとは限らない。有線 LAN 環境が得られない場合は、3G・4G や WiMAX がオプションとなりうる。前者には帯域制限があるために、長期のビデオ会議画像の転送は不可能である。従って WiMAX が唯一の可能なオプションとなる。WiMAX は利用可能な地域が比較的限定されている点、建物の窓からの距離が大きくなると帯域が低下するなどの問題点を考慮する必要がある。遠隔遺伝カウンセリングを提供する施設では、遺伝学の原理についての説明や家系図の確認に際して、描画による図示を要する場面が少なくない。相手の画像と平行して描画を伝送する補助画面の利用が有効であった。

一点、改善を要する点は、アイコンタクトである、非言語的コミュニケーションでは、アイコンタクトが重視されるが、ディスプレイの中心にカメラを設置することが不可能であるので、説明者は意識的に、画面上の相手の目ではなく、カメラに向かって話すことが必要であった。

#### D. 考察

1) ゲノム医療従事者は多職種にわたるため、遺伝医学の知識や、遺伝情報の伝達ならびに心理支援・対人援助のスキルなどには大きな差がある。また、専門領域以外の最新の知識の習得も必ずしも容易でない現状がある。

このような状況に対応すべく、利用者の知識やスキルに応じたコンテンツを提供するための、インタラクティブな e-learning サーバ・システムの構

築を計画した。今後、さまざまなゲノム医療関連職種の提案・協力を得ながら、順次、動画やプレゼンテーション形式の教材を作成し、サーバに収載して行く予定である。

2) 平成 26 年度にビデオ会議システムの運用を開始できた。ビデオ会議システムを用いて、ロールプレイ実習を行った。上記の遠隔遺伝カウンセリングの論文を参照して、質問項目を設定し、参加者にアンケートを行った。コミュニケーションは容易であり、遺伝カウンセリングを実施可能な環境であることが確認した。実際に on-the-job training を受けている医師と、遠隔からの遺伝カウンセリングを受けている患者の両方からの評価が必要であると考えられた。

来年度の遠隔遺伝カウンセリングを介した on-the-job training の目標は、返却を前提とした検査前後のインフォームドコンセント、ゲノム解析結果の解釈、結果の開示、個人ベースの遺伝情報の適切な管理方法について典型事例とともに学習者に具体的に明示することである。

全国国立病院院長協議会関東信越支部会勉強会において、「精緻な医療を目指す遺伝子診断と遺伝カウンセリング」という講演を行い、網羅的遺伝子診断と遠隔遺伝カウンセリングおよび遺伝カウンセリングを通じた臨床遺伝学の教育について講演・広報した。プロジェクトの意義と取り組みについて説明し、協力を求めたところ複数の施設から参画の希望を受けることができた。国立埼玉病院については研究代表者が病院に赴き、医師全員に理解と協力を求め同院の倫理委員会の承認を得ることが出来た。さらに、臨床遺伝専門医のいない島嶼部(島根県)との連携も合意に至っている。

#### E. 結論

1) ゲノム医療従事者の育成プログラムのひとつとして、インタラクティブな e-learning サーバの構築を計画し、ウェブサイトを設置した (<http://www.g-learn.jp>)。今後、コンテンツの作成を進めてゆく予定である。

2) わが国における、臨床遺伝学の on-the-job training のために遠隔遺伝カウンセリングのシステムのあり方について得失を明らかにし、運用の準備を完了した。平成 27 年度から本格的な運用を開始する。on-the-job training を受けている医師と、遠隔からの遺伝カウンセリングを受けている患者の両方からの評価が必要であると考えられた。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

1. 全国国立病院院長協議会関東信越支部平成 26 年度第 7 回会勉強会「精緻な医療を目指す遺伝子診断と遺伝カウンセリング」平成 27 年 1 月 16 日 東京文化会館

## H. 知的財産権の出願・登録状況

### 4. 特許取得

なし

### 5. 実用新案登録

なし

### 6. その他

なし

### III. 学会等発表実績



委託業務題目「ゲノム医療実施体制構築に関する臨床研究の構想・評価に関する研究」

機関名：国立がん研究センター

## 1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
Quality Assessment of Genomic DNA Extracted from Formalin-fixed, Paraffin-embedded (FFPE) Cancer Tissues for Next Generation Sequencing Analysis. (ポスター発表)	Kubo T, Yoshida H, Mitani S, Shinohara S, Arakawa E, Kurosaka I, Kato M, Kohno T, Ichikawa H.	第37回日本分子生物学会年会	2014年12月	国内
The development of NGS-based clinical sequencing and its use for early-phase clinical trials (口頭)	H. Ichikawa	第1回国際がん研究シンポジウム「希少がん：望ましい医療・研究体制を探る」	2015/2/13	国内

## 2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等名）	発表した時期	国内・外の別
Expression and Clinical Significance of Genes Frequently Mutated in Small Cell Lung Cancers Defined by Whole Exome/RNA Sequencing	Reika Iwakawa, Takashi Kohno, Yasushi Totoki, Tatsuhiro Shibata, Katsuya Tsuchihara, Sachiyo Mimaki, Koji Tsuta, Yoshitaka Narita, Ryo Nishikawa, Masayuki Noguchi, Curtis C. Harris, Ana I. Robles, Rui Yamaguchi, Seiya Imoto, Satoru Miyano, Hirohiko Totsuka, Teruhiko Yoshida, Jun Yokota.	Carcinogenesis	2015	国外
Comprehensive exploration of novel chimeric transcripts in clear cell renal cell carcinomas using whole transcriptome analysis.	Gotoh M, Ichikawa H, Arai E, Chiku S, Sakamoto H, Fujimoto H, Hiramoto M, Nammo T, Yasuda K, Yoshida T and Kanai Y.	Genes, Chromosomes & Cancer	2014	国外

(注1) 発表者氏名は、連名による発表の場合には、筆頭者を先頭にして全員を記載すること

(注2) 本様式はexcel形式にて作成し、甲が求める場合は別途電子データを納入すること。

委託業務題目「がん領域のゲノム医療実施体制の開発と試行的・実証的臨床研究」

機関名：東京大学医科学研究所

## 1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
家族性腫瘍分野におけるNGSの活用（口頭）	古川洋一	日本遺伝子診療学会 遺伝子診断・検査技術推進フォーラム	2014年12月12日	国内

## 2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等名）	発表した時期	国内・外の別
Attenuated Familial Adenomatous Polyposis with Desmoids by an APC Mutation	Tsuneo Ikenoue, Kiyoshi Yamaguchi, Mitsuhiro Komura, Seiya Imoto, Rui Yamaguchi, Eigo Shimizu, Shinichi Kasuya, Tetsuo Shibuya, Seira Hatakeyama, Satoru Miyano, Yoichi Furukawa	Human Genome Variation	2015, in press	国外

(注1) 発表者氏名は、連名による発表の場合には、筆頭者を先頭にして全員を記載すること。

(注2) 本様式はexcel形式にて作成し、甲が求める場合は別途電子データを納入すること。

## 様式第19

## 学会等発表実績

委託業務題目「ゲノム医療実施体制構築に関する臨床研究の構想・評価に関する研究」

機関名 国立国際医療研究センター

## 1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
糖尿病治療薬と発癌（口頭）	植木浩二郎	第49回糖尿病学の進歩	25分	国内
2型糖尿病治療の課題と展望（口頭）	植木浩二郎	第52回日本糖尿病学会関東甲信越地方会	60分	国内

## 2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等）	発表した時期	国内・外の別
なし				

（注1）発表者氏名は、連名による発表の場合には、筆頭者を先頭にして全員を記載すること。

（注2）本様式はexcel形式にて作成し、甲が求める場合は別途電子データを納入すること。

## 学会等発表実績

委託業務題目「ゲノム医療実施体制の開発と試行的・実証的臨床研究」  
【神経・筋疾患及び知的障害領域】

機関名 国立精神・神経医療研究センター

## 1. 学会等における口頭・ポスター発表

発表した成果（発表題目、口頭・ポスター発表の別）	発表者氏名	発表した場所（学会等名）	発表した時期	国内・外の別
なし				

## 2. 学会誌・雑誌等における論文掲載

掲載した論文（発表題目）	発表者氏名	発表した場所（学会誌・雑誌等名）	発表した時期	国内・外の別
ミトコンドリア病	後藤雄一	東京 (2015-2017神経疾患最新の治療、pp251-252, 南江堂)	2015年1月	国内
知的障害	後藤雄一	東京 (こどもの病気-遺伝について聞かれたら、pp140-141、診断と治療社)	2015年2月	国内

(注1) 発表者氏名は、連名による発表の場合には、筆頭者を先頭にして全員を記載すること。

(注2) 本様式はexcel形式にて作成し、甲が求める場合は別途電子データを納入すること。