

厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業(倫理的・法的・社会的課題)研究事業)  
総括研究報告書

がんゲノム医療推進を目指した医療情報の利活用にかかる  
国内外の法的基盤の運用と課題に関する調査研究

研究代表者 中田はる佳 (国立がん研究センター-社会と健康研究センター-生命倫理・医事法研究部)  
研究分担者 平沢 晃 (慶應義塾大学医学部産婦人科教室)  
研究分担者 田代志門 (国立がん研究センター-社会と健康研究センター-生命倫理・医事法研究部)  
研究分担者 丸 祐一 (鳥取大学地域学部)  
研究協力者 高島響子 (東京大学医科学研究所公共政策研究分野)  
研究協力者 永井亜貴子 (東京大学医科学研究所公共政策研究分野)  
研究協力者 吉田幸恵 (東京大学医科学研究所公共政策研究分野)  
研究協力者 吉田晶子 (理化学研究所生命機能科学研究センター-網膜再生医療研究開発プロジェクト)

研究要旨

日本でゲノム医療を発展させるためには、国際的な動向をかんがみつつ、ゲノム情報を取り扱う法的・社会的基盤の整備が急務である。中でも、がんゲノム医療で扱われるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関しては、関係者からの懸念がより少ない方法が求められる。そこで本研究では、国際動向の把握を目的としたフィンランドにおける国際調査と日本のゲノム医療に関わる医療者とELSI専門家、患者・市民の共通理解を目指した研究会および遺伝医療専門職へのインタビュー調査の分析を行った。その結果、フィンランドにおいては“Digitalization”をキーワードとして、特にゲノム医療を見据えた医療情報の利活用を推進するための新しい法基盤整備が進められていた。国内の関係者では、ゲノムデータ、遺伝情報の機微性の高さについては共通認識があったものの、実際の取扱いの際に機微性を考慮するポイントに違いがみられた。また、遺伝医療専門職の間では、遺伝子解析研究に関連するケースへの対応が課題として挙げられた。今後、既存の研究基盤の再活用を現行法下で見直すとともに、各所に存在する医療関連情報と紐づいた番号を寄せる仕組みの検討を進めるとともに、遺伝医療に従事する医療者が情報の取扱いで混乱しないための一定の基準を示す必要性が明らかになった。

A. 研究目的

がんゲノム医療の体制整備が急速に進められる中で、それを支えるべき国内の法的・社会的基盤の整備を進めていく必要がある。中でも、

がんゲノム医療で扱われるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関しては、関係者からの懸念がより少ない方法が求められる。

日本におけるゲノムデータ、遺伝情報の取

扱いに関する法的・社会的基盤を構築していくにあたっては、国際動向を考慮に入れることが必須である。現在、ゲノム医療は国際的にも推進されているところであり、あわせて、ゲノムデータ、遺伝情報を含めた医療情報の利活用が求められている。

一方、医療情報の利活用に関しては、医療者、法律家を含む ELSI (Ethical, legal, and social issues; 倫理的・法的・社会的課題) 専門家、市民・患者と多様な人々が関わる。したがって、各関係者が持つ期待と懸念を共有し、共通の認識のもとに医療情報の利活用を進めていかなければならない。患者・市民から情報漏洩によるプライバシー侵害などの懸念の声が聞かれる。しかし、医療機関においてゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関する統一的な指針はなく、各学会のガイドラインや医療機関の個々の取り組みに委ねられているのが現状である。また、現在の個人情報保護法制では、法令と指針が入り組んでおり、医療者にとって非常に理解しづらい。

そこで本研究では、日本において医療情報の利活用を支える法的・社会的基盤を検討すべく主に 2 つの調査を行うこととした。1 つは、国際動向の把握を目的とした国際調査である。もう 1 つは、日本のゲノム医療に関わる医療者と ELSI 専門家、患者・市民の共通理解を目指した研究会である。これら 2 つの調査から得られる知見をもとに、日本のがんゲノム医療を推進するための法的・社会的基盤を検討することを目的とする。

## B. 研究方法

### 1. 国際調査

海外の関係機関を訪問し、有識者にヒアリングを行った。調査期間は、2018 年 2 月 11～18

日とし、対象国はフィンランドとした。フィンランドを対象とした理由は下記のとおりである。

医療情報に関連する法律が制定されていること

フィンランドでは、2012 年に制定されたバイオバンク法に基づいて、バイオバンクに格納されている試料や情報が活用されている。法的基盤整備の過程や現在の課題を明らかにすることで、今後、日本でがんゲノム医療を推進していくにあたっての基盤整備に有用な知見が得られると考えた。

医療情報や試料の管理体制が参考になりうること

フィンランドではバイオバンクが発展しており、医療機関の中での患者試料・情報の管理体制が標準化されていると予想された。今後、日本でがんゲノム医療を展開していくにあたっての一定の方針を検討する資料となり得ると考えた。また、電子カルテなど医療情報の電子化とその普及体制が進んでいることから、医療機関内の体制も参考になりうると思った。

さらに、フィンランドと日本では「フィンランド共和国社会保健省との保健及び福祉分野における協力覚書」が結ばれるなど、協力関係が構築されている。

### 2. 国内研究会

医療者と法律家を含めた ELSI の専門家との意見交換の場として、2018 年 1 月 19 日に研究会を開催した。また、2017 年 12 月 4 日に、JUMP「ゲノムが作る新たな医療」推進委員会にて、医療情報及びゲノム医療の有識者と意見交換を行った。

### 3. 遺伝医療専門職へのインタビュー調査の分析

本事業に先行して実施していたインタビュー調査(2017年3~7月)の分析を行った。インタビュー内容は、現状の遺伝カウンセリングで抱える困難に関する経験とした。本事業においては、特に、遺伝子解析に関するケースへの困難課題を中心に分析した。

以上3つの調査の背景・考察のための資料として、国内外のゲノム医療、医療情報の利活用に関する政策状況の調査を行った。

#### (倫理面への配慮)

国際調査におけるヒアリング時には、相手方の了承を得て記録・録音を行った。また、遺伝医療専門職へのインタビュー調査に際しては、理化学研究所 神戸事業所 研究倫理第一委員会の承認を得た(承認番号:KOB-IRB-16-11)。

### C. 研究結果

#### 1. 国際調査

フィンランドでは、ゲノム医療を政策的に推進する中で、ゲノム法の制定準備、社会健康情報の二次利用に関する法制定準備、バイオバンク法改正の議論、バイオバンク試料のゲノム情報と健康情報を結合する産学連携プロジェクトが進められていた。医療情報の利活用に関する患者の受けとめについては、日本の先行調査をもとに議論を行い、懸念や課題を共有することができた。

#### 2. 国内研究会

法律家、医療者、患者・市民の遺伝情報の取扱いに関する認識として、その機微性が高いものであることは共有されていた。それに対して、ゲノムデータ、遺伝情報の取扱いを考える際、

機微性をどう考慮するかは各関係者で様々であった。がんゲノム医療が推進されていく中で、遺伝医療の現場が情報の取扱いで混乱しないための一定の方針を示す必要性が明らかになった。

#### 3. 遺伝医療専門職へのインタビュー調査の分析

臨床遺伝専門医 29名、認定遺伝カウンセラー17名および遺伝医療に従事している医師1名、看護師1名より得たインタビューデータを分析した。得られた課題は、遺伝カウンセリング体制や遺伝カウンセリングスキルの不足・不得手が関係する「実践上の課題」、二次的所見や結果の解釈など「遺伝子診断や研究等に関連する課題」、クライアントと遺伝医療専門職の意見の対立などの「倫理的問題を含む課題」、指導や仕事の範囲などを含む「専門職の課題」に大きく分類された。「遺伝子診断や研究等に関連する課題」においては、遺伝子解析研究の遺伝子解析研究に関連するケースにおける困難が複数の対象者から挙げられた。

### D. 考察

#### 1. 国際調査

フィンランドでは、“Digitalization”をキーワードに新しい法基盤の整備が進められていた。日本では、既存の研究基盤の再活用を現行法下で見直すとともに、各所に存在する医療関連情報と紐づいた番号を寄せる仕組みの検討を進めるべきである。今後、日本で新しい法基盤の議論を進める上で、本事業の成果が端緒になり得ると考える。

#### 2. 国内研究会・遺伝医療専門職へのインタビ

## ユー調査の分析

遺伝子解析が網羅的かつより簡便に行うことができるようになったことで、予期せず血縁者の罹患が判明し対応に苦慮するケースへの対応の機会が飛躍的に増加することが予測された。また、遺伝子解析研究の発展に伴い、病的な遺伝子変異が次々に発見される中で、臨床的な対応の検討が追いついていない状況が明らかになり、遺伝子解析研究に関連するケースに関わる遺伝医療専門家の実務上の困難を生む原因の一つと考えられる。

ゲノムデータ、遺伝情報の機微性を考慮に入れた新しい規制を置くことも視野に入れつつ、まずは遺伝医療専門家をはじめとするゲノム医療を支える医療者が混乱なく情報を取り扱えるよう、医療機関におけるゲノムデータ、遺伝情報の保管・運用の指針が必要であろう。

## E. 結論

本研究では、ゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関する法的・社会的基盤の国際状況を明らかにし、国内の医療機関がゲノムデータ、遺伝情報の取扱いに関する統一的な基準の必要性を明らかにし、今後の厚生労働行政に資する知見を得ることができた。

今後は、フィンランド以外の国際状況の把握と、医療機関におけるゲノムデータ、遺伝情報の取扱いの現状を把握し、さらなる検討を行うこととしたい。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文

1. Yamagami W, Susumu N, Makabe T, Sakai K, Nomura H, Kataoka F,

Hirasawa A, Banno K, Aoki D. Is repeated high-dose medroxyprogesterone acetate (MPA) therapy permissible for patients with early stage endometrial cancer or atypical endometrial hyperplasia who desire preserving fertility? *J Gynecol Oncol.* 2018; 29(2): e21.

2. Ueno M, Shiomi T, Mochizuki S, Chijiiwa M, Shimoda M, Kanai Y, Kataoka F, Hirasawa A, Susumu N, Aoki D, Okada Y. ADAM9 is over-expressed in human ovarian clear cell carcinomas and suppresses cisplatin-induced cell death. *Cancer Sci* 2018; 109(2): 471-482.

3. Hirasawa A, Imoto I, Naruto T, Akahane T, Yamagami W, Nomura H, Masuda K, Susumu N, Tsuda H, Aoki D. Prevalence of pathogenic germline variants detected by multigene sequencing in unselected Japanese patients with ovarian cancer. *Oncotarget* 2017; 8(68):112258-112267.

4. Yoshihama T, Nomura H, Iwasa N, Kataoka F, Hashimoto S, Nanki Y, Hirano T, Makabe T, Sakai K, Yamagami W, Hirasawa A, Aoki D. Efficacy and safety of dose-dense paclitaxel plus carboplatin as neoadjuvant chemotherapy for advanced ovarian, fallopian tube or peritoneal cancer. *Jpn J Clin Oncol* 2017; 47(11): 1019-1023.

5. Yamagami W, Susumu N, Kataoka F, Makabe T, Sakai K, Ninomiya T, Wada M, Nomura H, Hirasawa A, Banno K, Nakahara T, Kameyama K, Aoki D. A Comparison of Dye Versus Fluorescence Methods for Sentinel Lymph Node Mapping in Endometrial Cancer. *Int J Gynecol Cancer* 2017; 27(7):1517-1524.

6. Masuda K, Hirasawa A, Irie-Kunitomi H, Akahane T, Ueki A, Kobayashi Y,

- Yamagami W, Nomura H, Kataoka F, Tominaga T, Banno K, Susumu N, Aoki D. Clinical utility of a self-administered questionnaire for assessment of hereditary gynecologic cancer. *Jpn J Clin Oncol* 2017; 47 (5): 401-406.
7. Yoshihama T, Hirasawa A, Nomura N, Akahane T, Nanki Y, Yamagami W, Kataoka F, Tominaga T, Susumu N, Mushiroda T, Aoki D. UGT1A1 polymorphism as a prognostic indicator of stage I ovarian clear cell carcinoma patients treated with irinotecan. *Jpn J Clin Oncol* 2017; 47(2):170-174.
  8. 平沢 晃,青木大輔. 乳癌のホルモン療法の使い分けは？ 百枝幹雄編 女性内分泌クリニカルエスチョン. 診断と治療社 2017;193-195.
  9. 平沢 晃,青木大輔. タモキシフェンの子宮内膜に対する副作用とその対策は？ 百枝幹雄編 女性内分泌クリニカルエスチョン. 診断と治療社 2017; 196-198.
  10. 平沢 晃,青木大輔. 百枝幹雄編 BRCA1またはBRCA2遺伝子変異保持者に対するリスク低減卵管卵巣摘出術(RRSO)の効果は？女性内分泌クリニカルエスチョン. 診断と治療社 2017; 199-200.
  11. 平沢 晃, 高松 潔, 青木大輔. BRCA1 または BRCA2 遺伝子変異陽性女性への HRT. *産科と婦人科* 診断と治療社 2017; 84(12): 1468-1471.
  12. 平沢 晃, 青木大輔. 乳癌ゲノム医療最前線—臨床応用はどこまで進んだか,PARP 阻害薬. カレントセラピー. *ライフメディコム* 2017;35(9) 74-77.
  13. 平沢 晃, 青木大輔. 遺伝性乳癌卵巣癌症候群と女性ヘルスケア. 更年期と加齢のヘルスケア. 2017; 16(1) 42-45. (会議録)
  14. 植木有紗, 中田さくら, 安齋純子, 麻糴美香, 嶋田恭輔, 久保内光一, 三須久美子, 平沢 晃, 阪埜浩司, 菅野康吉, 小崎健次郎, 青木大輔. 一般病院における家族性腫瘍相談外来とハイリスク外来の開設 -一般病院み求められる家族性腫瘍診療の意義についての考察-. *家族性腫瘍* 2017; 16(2): 38-43.
2. 学会発表
    1. Hirasawa A, Imoto I, Naruto T, Akahane T, Yamagami W, Nomura H, Masuda K, Susumu N, Tsuda H, Aoki D. Germline variants of cancer susceptibility genes for ovarian, fallopian tube, and peritoneal cancers in Japanese. The 57th Annual Congress of Taiwan Association of Obstetrics and Gynecology 2018(Symposium) 2018.3.17-18 (高雄,台湾)
    2. Hirasawa A, Aoki D. Pathogenic germline variants of ovarian, fallopian tube, and peritoneal cancers in Japanese. 5th Biennial Meeting of Asian Society of Gynecologic Oncology.(Symposium) 2017.11.30-12.2 (Tokyo, Japan)
    3. Susumu N, Yamagami W, Hirano T, Makabe T, Sakai K, Chiyoda T, Nomura H, Kataoka F, Saitoh E, Hirasawa A, Tominaga E, Banno K, Aoki D. Post-pregnancy outcomes of young patients with endometrial cancer or atypical endometrial hyperplasia who received fertility-preserving hormonal therapy using medroxyprogesterone acetate. The 20th international meeting of the European Society of Gynaecological Oncology 2017.10.4-7

- (Vienna,Austria)
4. Hirasawa A, Aoki D. Peutz–Jeghers syndrome as a hereditary gynecological tumor. Shanghai Pudong Cervical Disease Summit Forum & Classes on Research Progress of the Relationship between HPV Molecular Variation and Cervical Disease. 2017.10.14-15(上海, 中国)
  5. Hirasawa A, Issei I, Naruto T, Akahane T, Yamagami W, Nomura H, Masuda K, Susumu N, Tsuda H, Aoki D. The contribution of germline pathogenic variants of cancer susceptibility genes for primary ovarian, fallopian tube, and peritoneal cancers in Japanese. AACR 2017 Addressing Critical Questions in Ovarian Cancer Research and Treatment. 2017.10.1-4 (Pittsburgh, PA, USA)
  6. Nanki Y, Hirasawa A, Nomura H, Okubo A, Itoh M, Akahane A, Chiyoda T, Kataoka F, Tominaga E, Aoki D. Ascites-derived and tissue-derived ovarian cancer cell primary 3D cultures aimed for personalized medicine. AACR 2017 Addressing Critical Questions in Ovarian Cancer Research and Treatment. 2017.10.1-4 (Pittsburgh, PA, USA)
  7. Yoshihama T, Hirasawa A, Nomura H, Akahane T, Nanki Y, Yamagami W, Kataoka F, Tominaga E, Susumu N, Mushiroda T, Aoki D. UGT1A1 polymorphism may be a prognostic indicator of stage I ovarian clear cell carcinoma patients treated with irinotecan. 15th International Congress of Therapeutic Drug Monitoring and Clinical Toxicology. 2017.9.24-27 (Kyoto, Japan)
  8. Yokota M, Hirasawa A, Kazuya K, Akahane T, Sakai K, Makabe T, Horiba Y, Yamagami W, Ogawa M, Iwata T, Yanamoto S, Deshimaru R, Banno K, Susumu N, Aoki D. Polymorphisms of the genes ESR1, UGT2B17, and UGT1A1 associated with estrogen metabolism are not associated with osteoporosis in Japanese women after artificial menopause. 6<sup>th</sup> Scientific Meeting of the Asia Pacific Menopause Federation. 2017.4.20-23 (Singapore, Singapore)
  9. Hirasawa A, Yoshihara K, Sekine M, Enomoto T, Aoki D, Sugiyama S. Clinical trials of the Japanese Gynecologic Oncology Group (JGOG) and JGOG/ToMMo biobank will facilitate precision medicine for gynecologic malignancies. the 3rd Taiwan-Japan academic research organization workshop. 2017.5.13 (Fukuoka, Japan)
  10. Hirasawa A, Imoto I, Naruto T, Akahane T, Yamagami W, Susumu N, Tsuda H, Aoki D. The contribution of deleterious germ-line mutations of susceptibility genes to ovarian, fallopian tube, and peritoneal cancers in Japanese. AACR Annual Meeting 2017. 2017.4.1-5 (Washington, D.C., USA)
  11. 平沢 晃. がんゲノム医療実用化時代における産婦人科実地臨床の課題. 平成 29 年度広島県産婦人科研修会 2018.2.4 (広島)
  12. 平沢 晃. 産婦人科領域におけるがん遺伝 第 184 回秋田県産科婦人科学会学術講演会・秋田県産婦人科医会研修会 2018.1.28 (秋田)
  13. 平沢 晃, 青木大輔. 産婦人科領域におけるがんゲノム医療実用化. 第 3 回日本産科婦人科遺伝診療学会(ワークショップ)2017.12.15-16 (兵庫)
  14. 平沢 晃. PARP 阻害薬が切り拓く卵巣がんの個別化医療. 第 7 回日本 HBOC コ

- ンソーシアム教育セミナー 2017.12.3 (東京)
15. 平沢 晃, 青木大輔. ゲノム医療実用化と遺伝性腫瘍に対する対応 (Genomics innovations from the field of hereditary tumors) 日本人類遺伝学会 第 62 回大会 (教育講演) 2017.11.15-18(兵庫)
  16. 岩佐尚美, 平沢 晃, 野村弘行, 赤羽智子, 千代田達幸, 山上 亘, 片岡史夫, 井本逸勢, 青木大輔. BRCA1/2 変異卵巣癌の血縁者における乳癌および卵巣癌の罹患に関する検討. 第 27 回日本乳癌検診学会学術総会 2017.11.10-11(徳島)
  17. 平沢 晃, 青木大輔. がんゲノム医療実用化と女性ヘルスケアの個別化. 第 32 回日本女性医学学会学術集会(学会奨励賞受賞講演) 2017.11.4-5(大阪)
  18. 平沢 晃, 第 32 回日本女性医学学会学術集会がんゲノム医療実用化時代における女性ヘルスケアの重要性 2017.11.4-5(大阪)
  19. 平沢 晃, 青木大輔. 遺伝性腫瘍の婦人科領域における最近の展開 —遺伝性腫瘍の実臨床・理想と現実— 第55回日本癌治療学会学術集会(シンポジウム) 2017.10.20-22(神奈川)
  20. 平沢 晃, 牧田和也, 岩田 卓, 堀場裕子, 横田めぐみ, 小川真里子, 弟子丸亮太, 柳本茂久, 青木大輔. 遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対するリスク低減卵管卵巣摘出後の漢方療法に関する検討. 第 37 回産婦人科漢方研究会学術集会. 2017.8.27(北海道)
  21. 上野万里, 潮見隆之, 望月早月, 千々岩みゆき, 下田将之, 片岡史夫, 平沢 晃, 進 伸幸, 青木大輔, 岡田保典. ヒト卵巣癌での ADAM(a disintegrin and metalloproteinase) 分子の網羅的発現および機能解析. 第 22 回日本病態プロテアーゼ学会学術集会 2017.8.11-12(大阪)
  22. 平沢 晃, 青木大輔. RRSO と女性 QOL. 第 23 回家族性腫瘍学会学術集会(要望演題) 2017.8.4-5(北海道)
  23. 平沢 晃. Prevention and treatment strategy for hereditary ovarian cancer: Present and future status of Hereditary Cancer Prophylactic. (International Symposium) 第 15 回日本臨床腫瘍学学術集会 2017.7.27-29(兵庫)
  24. 平沢 晃, 青木大輔. ゲノム異常と女性医学から考えるリスク低減手術. 第 59 回日本婦人科腫瘍学会学術講演会(ワークショップ) 2017.7.27-29(熊本)
  25. 平沢 晃, 青木大輔. RARP 阻害薬と卵巣癌治療. 第 24 回日本遺伝子診療学会大会(シンポジウム) 2017.7.13-15(千葉)
  26. 平沢 晃. PARP 阻害剤と卵巣がん治療. 第 6 回日本 HBOC コンソーシアム教育セミナー 2017.6.25(東京)
  27. 三須久美子, 武田祐子, 平沢 晃, 植木有紗, 増田健太, 阪埜浩司, 青木大輔, 菅野康吉, 小崎健次郎. BRCA1/2 遺伝学的検査受検後のリスク低減卵管卵巣摘出術選択に影響する要因の検討 第 41 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2017.6.22-25(大阪)
  28. 平沢 晃. JGOG における Translational Research: JGOG3024. 第 14 回日本婦人科がん会議 2017.6.9-10(新潟)
  29. 平沢 晃, 青木大輔. 卵巣癌ゲノム国際データシェアリングの現状. 第 45 回北陸産科婦人科学会(ランチョンセミナー)

一) 2017.6.4(新潟)

30. 吉田晶子、稲葉慧、中田はる佳、高橋政代 . 本邦における遺伝医療専門職の抱える課題についてのインタビュー調査 . 第42回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 , 2018年6月29日~7月1日(採択済み、発表予定) .

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし