

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)
分担研究報告書

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—国際状況の調査研究

平沢 晃、中田はる佳、丸 祐一、高島響子、吉田幸恵、永井亜貴子

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。そこで本研究では、医療情報の利活用先進国であるフィンランドにおいて、医療情報の利活用を支える法的・社会的基盤と患者・市民の医療情報の利活用に対する受けとめを明らかにすることを目的として、関係機関10か所でヒアリング調査を行った。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。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。

A. 研究目的

日本ではがん領域を中心としてゲノム医療の普及が推し進められている。ゲノム医療、また、それに関連する研究を発展させるためには、情報を取り扱う法的・社会的基盤の整備が急務である。特に、ゲノム医療の現場においては、ゲノムデータを含めた遺伝情報を取り扱うことが必須であるが、現在のところ、ゲノムデータに関連する情報を医療機関でどのように扱うかという点に関する方針は、学会あるいは各医療機関の自主的な取り組みに委ねられている。また、ゲノム情報の利活用については、患者・市民の期待と懸念が交差するところである。

こうした状況において、医療情報の利活用先

進国ともいべき国において、ゲノムデータを含めた医療情報の利活用を支える法的・社会的基盤を明らかにし、日本の状況に合わせた基盤を整備していくことが重要である。

そこで、本研究では、医療情報の利活用が進むフィンランドにおいて、それを支える法的・社会的基盤の状況を調査し、日本で検討すべき課題を抽出し、今後の方針を検討することを目的とする。また、医療情報の利活用が進む国において、患者・市民がそれに対してどのような受けとめをしているか調査し、今後日本で社会的基盤を整備していく上での課題と対応の検討を目的とする。

B. 研究方法

海外の関係機関(研究機関、行政機関、患者団体など)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。

訪問機関は、下記の通りとした。

City of Oulu

- Oulu Biobank, Northern Finland Birth Cohort Studies
- Northern Finland Cancer Society
- Oulu University Hospital Lab

City of Helsinki

- Ministry of Social Affairs and Health
- Helsinki Biobank
- THL Biobank
- BC Platform
- KELA
- Association of Cancer Patients in Finland

(倫理面への配慮)

ヒアリング時の録音や記録は、先方に了解を得た上で行った。

C. 研究結果

1. 法的・社会的基盤について

フィンランドでは、2017~2020年にかけての社会保健サービスと地方政府の改革が進められている。こうした政府の改革の一環として、がんゲノム医療と関連して主として下記のイベントが生じていた。

- ゲノム法の制定準備と国立ゲノムセンター、がんセンターの設立に向けた準備
- 社会健康情報の二次利用(secondary use of social and health care data)に関する法制定準備
- バイオバンク法の改正の議論
- 産学連携によるプロジェクト(FinnGen)でバイオバンク試料からゲノム情報を抽出し健康情報を結合して解析する試み

以下では、それぞれについて詳述する。

(1) ゲノム法制定準備と国立ゲノムセンター、がんセンターの設立に向けた動向

2015年に社会健康庁(Ministry of Social Affairs and Health)が打ち出したゲノム戦略¹の中で、2018年の終わりまでに国立ゲノムセンターを設立し、ゲノム情報を、医療や研究開発

に効率的に利用するための法的枠組みを構築することが提案された。それを受けて、政府は、2017～2020年に国立がんセンターと国立ゲノムセンターの設立、バイオバンクの連携促進のための予算として1700万ユーロの投資を決定した。

国立ゲノムセンターと国立がんセンターの設立の法的根拠となるのがゲノム法である。調査時点(2018年2月)の予定では、法案についての関係者からの意見書を2018年春までに募集し、国会提出が2018年秋とのことであった。

本法により設立が予定されているゲノムセンターは、主に3つの役割が期待されている。第一に、公的なゲノム情報データベース(以下、「ゲノム情報データベース」という)の構築、管理、運営を行うことである。ゲノムデータをゲノム情報データベースに格納するにあたっては、EU一般データ保護規則(Data Protection Regulation, GDPR)が遵守される。第二に、遺伝学に対する国民の理解向上や、国民の意見収集を行うことである。ゲノム戦略において、個人あるいは集団のニーズに応じてゲノムデータを医療で利用すること、個人が自身の生活のためにゲノムデータを使えるようになることなどが究極の目標として掲げられていることから、遺伝学やゲノムデータの利用に関連する知識を広く国民に普及させることは重要であろう。第三に、ガイドラインを策定したり、評価を行ったりすることである。様々な目的で生成されたゲノムデータを医療に応用する際に必要な手続を定める必要があるだろう。

その他にも、消費者直販型遺伝学的検査(Direct-to-Consumer Genetic Testing, DTC 遺伝学的検査)をゲノムセンターが認証したり、DTC 遺伝学的検査の消費者も含めて広く遺伝

カウンセリングを提供する体制を整えたりするなど、まさにフィンランドのゲノム医療の中核を担う機関になると考えられた。なお、ゲノムセンターの設置場所は、後述する社会健康情報の二次利用(secondary use of social and health care data)に関する法律制定後に決定されることであった。

ゲノム情報データベースは複数のデータベースから構成される。ゲノムセンターは、データベースに登録する新しい機関となるが、個々のデータベースに入っているゲノムデータの管理はそのデータ生成者が引き続き行う。個々のデータベース管理者は、利用者あるいはデータ提供者に対してゲノムセンターやデータ移管について説明し、実際にデータ移管作業の責任を持つことになる。長期的な構想としては、ゲノム情報データベースに健康情報を統合し、各種データベースの集約が進められていく方針であった。

(2) 社会健康情報の二次利用(secondary use of social and health care data)に関する法制定準備²

社会保健サービスと地域政府改革の一環として、国民の社会健康情報の利用を促進し、個別化医療につなげることが検討されている。その中でも特に注目すべきは、社会健康情報の二次利用をより簡便に可能にする法律を制定する動きである。

社会健康情報の一次利用は、社会保健サービスを患者や市民に提供する際に行われる。例えば、病院の医師が患者を診察する際にこれまでの治療歴を確認したり、薬の処方を確認したりするような場合である。フィンランドでは、すでに医療情報の一次利用の整備が進んでおり、例えば、今回の調査で訪問した社会保険庁(KELA)は2007年からKanTa(国民電子カ

ルテネットワーク)と呼ばれる国民の医療情報を格納し提供する集中管理型医療情報アーカイブを構築、運用している。KanTa は医療機関(医療者)・薬局・国民が、患者や自身の医療情報(過去の受診に関する情報、処方箋等)に、それぞれの権限の範囲内でアクセスできるようになっており、2017年からは24時間365日の運用が実現している。医療者は、患者の同意があれば、過去に他の病院で受けた診療内容について KanTa から知ることができる。また、KanTa を使用することで紙の処方箋を廃止し、患者はフィンランド国内のどの薬局でも薬の処方を受けることができるようになった。

他方、二次利用としては、関連省庁などによる行政データとしての利用、教育などのほか、統計、研究、開発も想定されている。現行では、各データが格納されているデータベースの所有者に個別に利用申請をして許可を得なければならない、時間と手間がかかることが課題とされている。今回制定が進められている社会健康情報の二次利用に関する法律では、データ利用の申請・許可・提供作業をひとつの規制機関に集約させ、個々のデータ提供者(市民、患者)の同意を改めて取ることなく、二次利用を可能にするという枠組みである。まず、データの二次利用を希望する者は、目的に沿ったデータの所在を確定するために、アドバイスサービスを受けたり、各データベースの説明を確認したりする。その後、規制機関に対してデータの二次利用申請を出し、許可を得る。その後、データの払い出しを規制機関が行うが、許可を得たユーザーだけがアクセスできる環境に該当データを移し、利用可能な状態にする。社会保健情報の二次利用手続を一元化して、学術利用だけでなく、ヘルスケア関連企業の研究開発を促進する狙いもある。本法成立は

今後の運用が注目される。

(3) バイオバンク法の改正

改正 EU データ保護規則の施行によって、フィンランドのバイオバンク法改正の議論が進められていた。本事業を通して同法改正のポリシーを把握することは、今後本邦と EU 領域との国際共同研究、産学共同研究を進めて行く上でも重要である。

今回のヒアリングでは、バイオバンク法の改正については課題の共有にとどまったため、政策情報の収集を通じて今後詳細を追うこととした。

(4) FinnGen プロジェクト

フィンランドはバイオバンクの取り組みが先行していた国として知られているが、その活用実績の中で注目すべきは、FinnGen プロジェクトである。これは、2017年12月から開始されたもので、ヘルシンキバイオバンクを中心に全国10のバイオバンクと製薬会社7社との産学連携プロジェクトである。研究期間は6年間で、目標は、バイオバンクに提供されたフィンランド人50万人の血液サンプルを利用して遺伝子解析を行い、その他のデータベースにある情報を統合して研究開発につなげることである。

本プロジェクトの目標は4つ掲げられている。①レジストリデータとゲノムデータを統合することで医療イノベーションを起こすこと、②医科学及び個別化医療においてフィンランドがさきがけとなるよう支援すること、③産学連携のモデルと構築すること、④すべてのフィンランド人に、新しい個別化治療と医療イノベーションの成果を素早く届けることである。

本プロジェクトの特徴は、まず、そのサンプル収集方法にある。本プロジェクトではフィンラン

ドの人口の約 10%に当たる 50 万人分の血液サンプルの収集を目指しているが、それらすべて国内 10 のバイオバンクを介して収集することとしている。すなわち、FinnGen への参加という個別の同意を得ることはせず、研究参加者への対応窓口はバイオバンクとなる。また、収集された血液サンプルの管理もバイオバンクで行われる。本プロジェクトの目標解析サンプル数は 50 万であるが、そのうち約 23 万サンプルは既に THL Biobank に収集されており、残り約 30 万サンプルを今後前向きに集めていくということであった。FinnGen の研究者とバイオバンクとで試料収集と解析の役割を分担する仕組みである。

そして、バイオバンクから得た血液サンプルに様々なデータを結合していく点も特徴的である。まずは、その血液サンプルから DNA を抽出してゲノムデータを得る。そこに、各病院で管理している診療情報、疾患情報、出生・死因情報、医薬品の処方情報などを付加していく。これらの情報を得るには、各レジストリにデータの利用申請をする必要があるが、これはバイオバンクが行う。このように各種データを結合して、そのサンプルの疾患情報・背景情報を確定させるのである。このような仕組みができるのは、各種データが社会保障番号 (Social Security Number; SSN) で管理されていることの強みであろう。FinnGen では、解析後のデータは各バイオバンクに返されるので、バイオバンクにとっても利益があるような枠組みが作られている。

これら一連の流れは、すべてバイオバンク同意の下で行われている。例えば、Helsinki Biobank の同意書⁴には、下記のような記載がある。

“I confirm that ... accordingly given my consent

for my samples, sample data and personal information ... to be combined with other registry data as described the leaflet/ to be handed over, in encoded form, for biobank research *outside the European Union. ...*” (私は、自分のサンプル、サンプルに関連する情報、個人情報...リーフレット(説明文書)に記載されている他のレジストリのデータと結合されること/符号化された形で、EU 外のバイオバンク研究のために渡されることに同意します)。

バイオバンク同意のリーフレット⁵には、商業利用される可能性も記載されている。バイオバンク同意を非常に広くとることで、再同意や日本の指針でいうところの情報公開文書作成などを不要とし、個別の研究を行う研究者にとっては手続面の負担が抑えられていた(ただし、改正 EU データ保護規則の施行によって、バイオバンクでこれまで用いてきた包括同意が認められうるのかということもあり、バイオバンク法の改正が検討されているところであった)。バイオバンクの同意率は 9 割以上と極めて高く、また、拒否・撤回もほとんどない (Helsinki Biobank では対象者の 1.5%)。研究者らはその理由として、国および研究機関への信頼が高いことを挙げた。なお、FinnGen プロジェクトについて、ホームページや新聞等の報道媒体を通じて発表した際も、同意の撤回を求める声は寄せられなかったとのことである。

さらに、本プロジェクトは産学連携のモデルとして、アカデミアと製薬企業との関係も特徴といえるだろう。予算面をみれば、全予算 5900 万ユーロのうち、3900 万ユーロを 7 社の製薬企業が負担している(残りの 2000 万ユーロは Business Finland というフィンランドのビジネス支援をする公社)。プロジェクトで得られたデー

夕は、アカデミアと企業が平等にアクセスすることができる。ただし、企業はデータを所有することはできず、FinnGen プロジェクト終了後、得られたデータはバイオバンクに格納することになっている。将来的には、参加者に結果返却をすることも検討されており、研究モデルとして今後の展開が注目されよう。

2. 市民・患者の受けとめについて

フィンランドでは、バイオバンクを中心に医療に関する試料・情報を集約化する取組みが促進されている。このような中において、自身の資料や医療情報が、自分自身への医療目的以外に広く活用されることについてのどのような期待や懸念を持っているのか。

まず、ほぼすべての訪問先で聞かれたことが、フィンランドでは国民全体として科学や政府に対する信頼が厚いということであった。前述した「バイオバンクの同意率の高さ」もこれに由来していると考えられている。これまでに研究関連のスキャンダルが世間を騒がせたことはなく、研究者の活動について支持的な態度であった。

本調査では、フィンランド北部のオウル市にある患者団体 (Northern Finland Cancer Society) と中心部のヘルシンキ市にある患者団体 (Association of Cancer Patients in Finland) にてヒアリングを行った。前者は、地域の患者相談に遺伝カウンセラー一人が対応する規模の団体、後者は、製薬企業や医療機関との連携を行ったり、政府からの研究資金を得て、がんサバイバーに関する研究を行ったりするような規模の団体であった。この2箇所、自身の医療情報・試料が広く研究目的で利用されること、特にがんゲノム医療に関連して、ゲノムデータを含めた遺伝関連情報が活用されることについて期待と懸念を聞いた。

いずれの団体のヒアリングにおいても、研究が促進されることに関しては支持的であった。また、遺伝性のがんの場合には、遺伝家系であることを検査によって知ること、よりよいケアを選択できるという考えであった。また、新薬開発のためには製薬企業や医療機関、政府に患者の声を届けることが必要であり、ロビーイング活動や学会への参加なども積極的に行っており、研究開発に協力的な姿勢がうかがわれた。

ゲノムデータを含めた遺伝情報の活用に関しては、情報の保護に対する懸念があった。特に、家族や親族に関わる情報でもあることから、遺伝情報に対しては特別な思いを持っているが、具体的な懸念事項を挙げるのが難しいようであった。こうした情報を使って、どのように患者の希望につながられるのか、今後、遺伝情報をどのように国民にオープンにしていくか、すなわち、自身の遺伝情報を国民自身が管理できるのが課題であるとの指摘もあった。各訪問先で、遺伝情報の利用に対する日本の意識調査の結果⁶を示したところ、同様の傾向があるとのコメントを得た。

D. 考察

本調査では、バイオバンクを中心として医療情報を利活用している、いわば医療情報の利活用先進国であるフィンランドにおいて、それを支える法的・社会的基盤を整理することができた。フィンランドと日本では、人口や文化が大きく異なるが、本調査から得られた示唆を以下に述べる。

まず、既存の基盤を活かした医療情報・試料の活用である。フィンランドでは、医学研究の対象として人の試料や情報を利用する場合には、バイオバンクが起点となって研究が始まる枠組みが構築されていた。そのよい例が、

FinnGen プロジェクトである。バイオバンクの既存試料に各種レジストリのデータを寄せ集めていき、その試料の価値を上げて、バイオバンクに返されるという流れは、バイオバンクにとっても製薬企業を含めた研究者にとっても効率的である。この仕組みを支えるのが、バイオバンク法に基づくインフォームド・コンセントである。インフォームド・コンセントは研究を支える基盤として、非常に重要であることは言うまでもなく、本調査でも常に患者・市民の同意は話題になった。FinnGen プロジェクトの例は、法に基づくバイオバンク同意を最大限に活かしたものであろう。すなわち、個別の研究に対する同意はなく、各種レジストリデータを試料に付加して、産学連携の研究体制の中で研究開発を進めていくものである。日本では、人口が多く医療圏が多様であるため、既存の研究基盤を全国的に統一して活用するのは難しい。しかし、少なくとも機関単位ではなく、例えば医療圏単位で既存試料・情報を組み合わせながら研究を展開していくことはできるのではないだろうか。同時に、日本で取られているバイオバンクの包括同意を積極的に解釈し、活用していくことも考えられてよいかもしれない。ただし、試料・情報を結合していくためには、それを紐づける ID がなければならない。フィンランドでは、健康医療改革において“Digitalization”(電子化)がキーワードとなっていた。これを支えるのは、SSN であろう。日本でも、マイナンバーが導入され、医療 ID に関する議論が進んでいる状況である。日本とフィンランドの人口規模の違いを考えると、全国民のすべての医療情報をひとつの ID で管理するためには、相当の課題があると思われるが、今、個人一人一人が持っている様々な番号(例:マイナンバー、保険証番号)をつなげる仕組みが検討されるとよいのではないだろうか。

一方で、バイオバンクへの同意率が高く撤回率が低いことについて、研究者らからは国民の国および科学コミュニティへの信頼の高さがあげられた。前述の通り、フィンランドでは、研究者による不正スキャンダルが今までに 1 度も起きたことがないそうである。この点について、日本は反省すべき点が多い。特に近年、政府や研究コミュニティの信頼を失うような事案が散見されることから、信頼を回復し不正をなくす努力を続けることが、国民からの信頼に基づく医療情報の利活用につながるといえよう。他方で、今回の調査では、ヒト試料・情報の研究利用の中軸を担うバイオバンクが、国民への情報提供については、必ずしも積極的ではないような印象も受けた。例えば、バイオバンクの提供者に対して研究成果を発信したりすることはあまりなかった。問い合わせがあれば、提供者の試料がどのような研究に使用されているか情報提供を行うことや、いつでも同意が撤回できる仕組みは整えられていたが、現地の住民からは、何に同意したのか覚えていない、バイオバンクの存在自体もほとんど聞いたことがなかったという声も聞かれた。日本のバイオバンクでは、説明責任や情報提供の取り組みが近年重視されつつある。説明することで、同意の拒否・撤回が増えてしまう側面もあるかもしれない。しかし、真のインフォームド・コンセントを得るため、また医学研究や医療情報の利活用について国民の理解を得る上では、バイオバンクや医学研究の活動を伝えることも重要であり、そうした取り組みは今後も日本国内で進めていくべきと考える。

次に、患者・市民のゲノム医療の受けとめについて、フィンランドは医療情報先進国であるものの、遺伝カウンセリング体制の整備や患者同士の情報交換の場の構築は、日本の方が進

んでいる印象であった。

共通の懸念としては、ゲノムデータを含む遺伝情報は、他の医療情報と異なり、家族や親族にも影響がありうるという点であった。本調査では、ゲノムデータを含めた遺伝情報について、特別なものであるという思いを持ちつつも、情報の保護以上の具体的な懸念が示されなかった。また、全住民の集中管理型医療情報アーカイブである KanTa にも、まだ遺伝学的検査の結果や遺伝情報は含まれておらず、医療情報の利活用が進むフィンランドにあっても、遺伝情報の臨床における二次利用には至っていなかった。日本とフィンランドで共通して言えることは、ゲノムデータを含めた遺伝情報の取り扱いについて、漠然とした不安はあるものの、それが具体化されていない、すなわち、想像が難しいというところであろう。今回訪問した患者団体では、遺伝性疾患の重要性や潜在的患者の存在は認識されつつも、いずれも、遺伝に関する相談や遺伝性疾患当事者間の協力体制のようなものはまだ顕著ではなかった。しかし、日本での現状調査や患者に対するヒアリング調査の結果を共有すると、共感が得られ、課題を共有することができた。相違としては、患者間の協力体制が挙げられよう。日本においてはさまざまな遺伝性疾患の当事者団体が連携し、遺伝性疾患当事者の抱える問題解決をしたり、ゲノム医療の情報提供を行ったりする一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会が 2017 年 11 月に発足し、各患者団体が協力体制を構築していたが、フィンランドでは団体間、患者間の協力体制は Facebook などの SNS 上での情報交換にとどまっていた。

今後、事例を積み重ねつつ、リスクとベネフィットを想像できる材料を提供し、例えばがんゲノム医療拠点病院を中心に、海外の取組みや院

内の取り組みを患者・市民に伝える機会を設けることも効果的かもしれない。

今後の課題としては、臨床現場でのゲノム情報の取り扱いを明らかにすることである。本調査では、実際にゲノム医療の臨床に携わっている有識者を対象に含めることができなかったため、次年度の課題としたい。

E. 結論

ゲノム医療が世界的に推進される中で、フィンランドでも“Digitalization”をキーワードに、ゲノム医療の推進に資する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、現在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。本邦におけるゲノム医療関連、バイオバンク法案に関する議論を進める上で、本事業の成果が端緒となる可能性があると考えられる。

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, Chijiwa 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クエスチョン. 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クエスチョン. 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クエスチョン. 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, 安斎純子, 麻薙美香, 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. 6th 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と遺伝 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) 2017.6.4(新潟)

H. 知的財産権の出願・登録状況
なし

【謝辞】

本研究班の訪問を快く迎え入れてくださった調査対象機関の皆様にご心より御礼申し上げます。また、調査対象機関の選定や調整にあたっては、ビジネスオウル(オウル市ビジネス公社)内田

貴子さんに多大なるご尽力をいただいた。心より感謝申し上げます。

【参考文献】

1. Ministry of Social Affairs and Health. Improving health through the use of genomic data. Available at: <http://stm.fi/en/genomicdata>. (Accessed: 28th May 2018)
2. Ministry of Social Affairs and Health. Secondary use of health and social data. <http://stm.fi/en/secondary-use-of-health-and-social>
3. University of Helsinki. Finn Gen. Available at: <https://www.finnngen.fi/en>. (Accessed: 28th May 2018)
4. HELSINKI BIOBANK. BIOBANK CONSENT. Available at: http://www.hus.fi/en/about-hus/helsinki-biobank/sample-donor/Documents/1112015-suostumus_ENG.pdf. (Accessed: 28th May 2017)
5. Helsinki Biobank. Helsinki Biobank: information leaflet for sample donors on giving their consent. Available at: http://www.hus.fi/en/about-hus/helsinki-biobank/sample-donor/Documents/15122016-selvitys-nayttteenantajalle_EN_Z13129.pdf. (Accessed: 28th May 2017)
6. 武藤香織, 永井亜貴子, 吉田幸恵, 高島響子, 李 怡然, 内山正登. 遺伝情報の利用や差別的取扱いへの一般市民の意識に関する研究(厚生労働行政推進調

査事業補助金 厚生労働科学特別研究
事業「社会における個人遺伝情報利用の
実態とゲノムリテラシーに関する調査研
究」分担研究報告書). (2017).