

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

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

平成 29 年度 総括研究報告書

研究代表者 中田 はる佳

平成 30(2018)年 3 月

目 次

I. 総括研究報告	
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	----- 1
中田はる佳、平沢 晃、田代志門、丸 祐一、 高島響子、永井亜貴子、吉田晶子、吉田幸恵	
II. 分担研究報告	
1. 国際状況の調査研究	----- 9
平沢 晃、中田はる佳、丸 祐一、高島響子、永井亜貴子、吉田幸恵	
2. 国内状況の調査研究	----- 22
中田はる佳、田代志門、吉田晶子、高島響子、永井亜貴子、吉田幸恵	
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	----- 27

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. 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

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、データベースを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).

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 国内状況の調査研究

中田はる佳、田代志門、吉田晶子、高島響子、吉田幸恵、永井亜貴子

研究要旨

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。そこで本研究では、医療者と法律家、倫理専門家などのゲノムデータ、遺伝情報の取り扱いに関する認識を共有することを目的として、研究会、遺伝医療専門職へのインタビュー調査分析、文献調査を行った。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。

A. 研究目的

ゲノム医療を取り巻く環境は急速に変化している。がんゲノム医療コンソーシアム構想に基づき、2018年2月にがんゲノム医療中核拠点病院が指定され、2018年4月には、先進医療Bでがん関連遺伝子を網羅的に調べる遺伝子検査が開始される。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・社会的基盤の整備も進めていく必要がある。特に、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、医療者と法律家を含めた ELSI 専門家の知見と、患者・国民の意見をあわせ、より懸念の少ない方法を探っていく必要がある。

そこで、本研究では、医療者と法律家、倫理専門家などの議論の場を設け、ゲノムデータ、遺伝情報の取り扱いに関する認識を共有する

ことを目的とした。

B. 研究方法

1. 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。

2. 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。

3. 国内の規制状況の変化

政策状況について、文献調査を行った。

C. 研究結果

1. 研究会

(1) 医療情報保護法制勉強会

2018年1月19日に国立がん研究センターにて、主として医療者向けに「医療情報法制勉強会」と題して研究会を開催した。テーマは、医療に関連する個人情報保護の法令、指針とした。出席者は、17名で、医師、認定遺伝カウンセラー、法学者、倫理専門家などであった。講師には、吉峯耕平弁護士(田辺総合法律事務所)をお招きした。

「個人情報の保護に関する法律」(個人情報保護法)、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(医学系倫理指針)、「医療介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイダンス」(医療介護ガイダンス)、さらに各地方の条例など、個人情報を所有する主体によって適用される規制が異なる中で、医療者が疑問に思うことを中心に意見交換を行った。主な議論は、バイオバンク試料を国外に持ち出すときの規制について、遺伝情報を取り扱う際の医療者にかかる特別な規制の有無について、医療機関で診療上の必要性に基づいて収集した家族歴の研究利用についてなどであった。

特に、遺伝情報の取扱いと医療者にかかる特別な規制に関して、現状では「遺伝情報」であることを理由とした規制はないことが指摘された。仮に、情報漏洩など不適切な取扱いが生じた場合に、その行為者の過失を認定する

にあたり「遺伝情報」であることをもって、より重い過失が認定される可能性はあり、現行の規制の中でもその解釈面で「遺伝情報」の特別性を加味することがあり得るとの議論が展開された。

(2) 医療情報及びゲノム医療の有識者との意見交換

出席者は、ゲノム医療従事者、医療情報専門家、弁護士、関連企業、ELSI 専門家などであった。中田より、本研究班の活動目的、問題意識などを述べた後、参加者と意見交換を行った(添付資料)。意見交換の中で、下記の問題意識が指摘された。

- ・ ゲノム情報には somatic/germline の情報では性質が異なるが、医療機関の中での取り扱いを海外でどうしているかわかるとよい。
- ・ 診療に重点を置くバイオバンクと、研究利用にバイオバンクとで検討すべき課題が異なる。
- ・ 海外において、医療情報が公共的なものとして利用されるようになった文化的・社会的背景が知れるとよい。特に国民の声がどのようなものだったか。
- ・ フィンランドのバイオバンク法が、上位規範とどのように整合性をとっているか、議論の過程を知ることができるとよい。

本研究班の国際調査の対象として選定したフィンランドについては(分担研究報告書「国際状況の調査研究」参照)、バイオバンクの整備状況を中心に先行調査が行われており、それらと合わせた体系的な考察の必要性が指摘された。

2. 遺伝医療専門職へのインタビュー調査

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。インタビュー内容は、遺伝カウンセリングにおいて経験した困難・対応に苦慮したケースなどの聞き取りとした。

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。

中でも、「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。具体的には、網羅的遺伝子解析研究により、予期せず血縁者の遺伝子変異保有が予想されたケース、患者における突然変異の病的変異を確定するための血縁者の遺伝子解析で軽症の血縁者が判明したケースや、解析により、病的な遺伝子変異と報告されながら、知見の蓄積が少ないために、臨床的なフォローアップに苦慮する例なども挙げられた。

3. 国内規制状況

個人情報保護法の改正に合わせて、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(ゲノム指針)が改正された。改正の背景は、個人情報保護法が改正されたことによる「個人情報」の定義が従来と変わったことである。¹

個人情報保護法で、新たに導入された1つ目の概念は「個人識別符号」である。これは、それ単体で「個人情報」に該当とされるもので、例えば、指紋認証データや旅券番号などが含

まれる。さらに、一定量のゲノムデータが「個人情報」に該当することが示された。具体的には、「ゲノムデータ(細胞から採取されたデオキシリボ核酸(DNA)を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの)のうち、全核シークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム一塩基多型(single nucleotide polymorphism: SNP)データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシークエンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列(short tandem repeat: STR)等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの」である。この定義によると、体細胞由来のゲノムデータであっても、「個人情報に該当する可能性がある。また、新たな概念の2つ目として、「要配慮個人情報」が挙げられる。これに該当する場合は、研究利用や第三者提供にあたって本人から明示の同意を得なければならない。法律上、「要配慮個人情報」に病歴が含まれることとなり、ほぼすべての診断・治療関連情報は「要配慮個人情報」になった。

また、従来の医学系指針・ゲノム指針で考えられていた「連結不可能匿名化=非個人情報化」の考え方も否定されることとなり、ゲノム医療で扱う診療上のデータはほぼすべて、また、ゲノムデータの一部は、たとえ氏名や性別など個人を特定しうる情報を削除していたとしても個人情報として取り扱うこととなり、それに応じた同意手続が求められるようになった。²

D. 考察

本調査では、法律家・医療者・遺伝医療専門職の遺伝情報の取扱いに関する認識と、国内の規制状況を明らかにした。

各ステイクホルダー間で、ゲノムデータ、遺伝情報の機微性については共通認識があった。

すなわち、これらの情報の特性として、家族にも影響があり得る情報であり、ゲノムデータは生涯変化しないものが含まれるため、個人の特定可能性をゼロにすることは難しい。したがって、医療関連情報の中でも機微性が高いと判断される(このことは、本研究班の国際調査においても同様に聞かれた。参考:分担研究報告「国際状況の調査研究」)。そして、この機微性をどの段階で考慮に入れるかが、各者で異なると考えられた。患者・市民では、53.2%が医師や公務員の情報漏洩に対する刑罰を、遺伝情報の機微性に鑑みて強化すること求めている。³これは、規制を設ける段階でゲノムデータ、遺伝情報の機微性を求める考え方といえよう。また、諸外国においても同様の考え方にに基づき、いわゆる遺伝差別禁止法を制定している国もある。⁴

一方、法律家においては、ゲノムデータ、遺伝情報の特別規定を設けるのではなく、既存法令の解釈・適用においてゲノムデータ、遺伝情報の機微性を考慮に入れると考えられる。例えば、過失の程度や、刑事罰の場合は量刑判断にそれが影響してくるだろう。また、医療者においては、法令や省庁の指針を遵守した上で、学会ガイドラインなど自主的な規制によって、情報の機微性に配慮した取扱いを行っている。ただ、学会ガイドラインは専門分野ごとに細分化していく傾向にもあり、新しく規制をおくというよりは、個々の専門分野に応じて既存法令・省庁指針の運用において、情報の機微性を考慮に入れているといっていよう。運用の多様性は、ゲノム医療の専門性のみならず医療機関の属性によっても異なる。さらに、ゲノム医療に関連する研究の発展が目まぐるしく、遺伝医療専門家の間でも混乱が見られる。本調査で行った、遺伝医療専門職へのインタビュー調

査で得られた臨床での課題はより深い分析が必要である。

今後は、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。また、これを検討するにあたっては、法的規制を求める患者・市民の懸念に応えるべく、専門職の間だけでなく、広く周知し、懸念への対応を示すことが重要である。

E. 結論

本調査では、各ステイクホルダーのゲノムデータ、遺伝情報の機微性に対する共通認識と、機微性を考慮に入れた取扱い規制のあり方について検討した。今後、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。今後の展開として、この方針の検討に当たり、ゲノム医療の現場の実態と課題をより深く分析していく必要があると考えられた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

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

【参考文献】

1. 田代志門. 改正個人情報保護法と医学研究—「新しい」個人情報の定義とは. 精神科治療学 32, 1529-33 (2017).
2. 一家綱邦. 医学研究における個人情報の扱い—法が角を矯めて牛を殺さないように. 病院 77, 160-64 (2018).
3. 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).
4. 武藤香織、高島響子、永井亜貴子、吉田幸恵、李 怡然. 米国とカナダにおける遺伝情報に基づく差別をめぐる法的規制の動向に関する研究. (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).

研究成果の刊行に関する一覧表

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レビュー. 診断と治療社 2017;193-195.
9. 平沢 晃,青木大輔. タモキシフェン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レビュー. 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レビュー. 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)
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).