

厚生労働科学研究費補助金

がん対策推進総合研究事業

ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および
国民の理解と参画に関する研究

令和5年度 総括研究報告書

研究代表者 平沢 晃

令和6（2024）年 5月

目 次

I. 総括研究報告		
ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究 -遺伝性腫瘍診療提供体制の整備に関する検討-	-----	1
平沢 晃		
【資料 1】 班研究の HP	-----	6
【資料 2】 令和 6 年 3 月 9 日（土）市民公開講座（共催）	-----	7
【資料 3】 令和 6 年 2 月 17 日（土）市民公開講座への協力	-----	8
【資料 4】 令和6年11月11日（日）医療者向けセミナーへの協力	-----	9
【資料 5】 「遺伝とがんについて知ろう」 啓発フライヤー	-----	10
【資料 6】 令和6年度がんゲノム医療コーディネータ研修カリキュラムの作成	-----	11
【資料 7】 令和6年度がんゲノム医療コーディネータ研修シラバスの作成	-----	12
【資料 8】 令和6年度がんゲノム医療コーディネータ研修事前事後問題と解説の作成	-----	13
【資料 9】 令和6年度ゲノム医療コーディネータ研修資材	-----	14
【資料10】 MGPT説明同意モデル文書の作成	-----	15
【資料11】 ダウンロード可能なMGPT説明・同意文書（案）の班会議HPへの掲載	-----	16
II. 分担研究報告		
1. MGPT診療指針の策定に関する研究	-----	17
吉田 玲子		
2. 遺伝性腫瘍関連遺伝子のエビデンス評価およびがん遺伝子パネル検査における生殖細胞系列所見への対応に関する研究	-----	18
桑田 健		
3. 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応	-----	19
平田 真		
4. 多遺伝子パネル検査の医療経済評価に関する研究	-----	21
岩谷胤生		
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	22
【資料12】 令和5年度 第1回班会議（2023年11月26日開催）議事録	-----	27

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

(研究代表) 研究報告書

遺伝性腫瘍診療提供体制の整備に関する検討

研究代表者 平沢 晃 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

研究要旨

遺伝性腫瘍診療における多遺伝子パネル検査 (Multi-Gene Panel Testing: MGPT) や全ゲノム解析の導入にあたっては医療体制の整備と並行して、国民が自らのゲノム情報の意義を理解して健康管理に活用することが可能な社会体制が必要である。本分担課題では、それらの課題と解決策を検討した。本年度は①遺伝性腫瘍診療における遠隔遺伝カウンセリングの検討、②遺伝性腫瘍の当事者を対象とした健康教育プログラムの作成、③遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とあり方に関する検討、④症例・バリエーションの登録、データシェアリングに関する課題、⑤小児遺伝性腫瘍の診療にかかる現状と課題、⑥LTFUのための医療・社会体制の整備に向けた産学官の持続可能な協議と実装、⑦国民の理解と参画・広報、および⑧人材育成のための資材作成、国民向け資料作成、PPIの実施に関する検討等を行った。

研究協力者

①遺伝性腫瘍診療における遠隔遺伝カウンセリングの検討 (植野さやか、浦川優作)

②遺伝性腫瘍の当事者を対象とした健康教育プログラムの作成 (大川 恵、荒木もも子、糸川紅子、高山良子、深野智華、藤田裕子)

③遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とあり方に関する検討 (浦川優作、植野さやか)

④症例・バリエーションの登録、データシェアリングに関する課題 (三田村真)

⑤小児遺伝性腫瘍の診療にかかる現状と課題 (加藤元博、石田悠志)

⑥LTFUのための医療・社会体制の整備に向けた産学官の持続可能な協議と実装 (三田村真、石田秀行、吉田玲子、荒木もも子、藤田裕子、細井侯利)

⑦国民の理解と参画・広報 (荒木もも子、浦川優作、藤田裕子、植野さやか、山下範之、今井芳枝、有賀智之、井ノ口卓彦、大住理沙)

⑧人材育成のための資材作成、国民向け資料作成、PPIの実施 (藤田裕子、井上豊子、大住理沙、加藤英美乃、多田陽香、蓮岡佳代子、平田 真、深野智華、山下範之)

①遺伝性腫瘍診療における遠隔遺伝カウンセリングの検討

全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設に対して、国内外の遠隔遺伝カウンセリング実施状況に関するアンケート調査の準備を行った。また国外の実施状況に関する文献調査を行った。国内で遺伝性腫瘍診療に遠隔遺伝カウンセリングを取り入れている施設を対象に、医療者・受診者へのインタビュー調査及び実施体制の実情を調査して、遠隔遺伝カウンセリングの課題を抽出した。

②遺伝性腫瘍の当事者を対象とした健康教育プログラムの作成

下記の課題に向けた文献検討を含む議論を開始した。

- ・「遺伝性腫瘍と診断されたら」の中に含める健康教育資料の作成

- ・市民公開講座の企画運営

遺伝性腫瘍だからこそ知ってほしい、がんから身を守るための生活習慣 ―食事・運動・医療に関する正しい知識― (仮)

③ 遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とあり方に関する検討

遺伝性腫瘍エキスパートパネルをすでに実施している中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究をモデルに、エキスパートパネルで議論する内容、症例、方法等について調査を行った。またがんゲノム中核拠点病院を対象に、遺伝性腫瘍にエキスパートパネルに関するアンケート調査を実施する準備を行った。これらのアンケート調査をもとに、わが国における遺伝性腫瘍エキスパートパネルのあり方に関する提言を作成する準備を行った。

A. 研究目的

本分担課題の目的は、国民の一人一人が自ら保持する遺伝情報のもつ意義を理解してがん予防や治療に役立てるためのしくみを育むとともに、より効果的ながん対策につなげることで、がん未発症者も含めた遺伝性腫瘍に関する診療体制・社会体制を構築するための課題を明らかにすることである。

B. 研究方法

④症例・バリエントの登録、データシェアリングに関する課題

MGPTの臨床導入を目指して、先行する遺伝情報レジストレーション機関へのインタビュー、協議を実施した。新たな登録機関の新設案と比較検証することで、既存ナショナル・データベースの発展的応用拡張が可能であるか検証を行った。

⑤小児遺伝性腫瘍の診療にかかる現状と課題

小児がん分野では日本小児がん研究グループ(JCCG)により遺伝性腫瘍のレジストリ研究が開始されているが、試験的な実施にとどまっている。本研究班では、小児の遺伝性腫瘍の診断における現状を評価するために、まずは海外における小児がん分野のMGPT使用の現状についての文献検索を行った。

⑥LTFUのための医療・社会体制の整備に向けた産学官の持続可能な協議と実装

MGPT検査を臨床実装するに当たって想定される課題を、衛生検査所が主たる実施機関として考慮したうえで抽出した。また遺伝医療、がん医療、臨床検査医学関連等の各学会・団体が公表しているガイドライン、提言類を系統的に概括、整理する準備を行った。

⑦国民の理解と参画・広報

ホームページ(以下HP)・SNS・メディア等を通じた啓発活動、公開講座の企画・開催、班活動内容やガイドライン・コンテンツなどの情報発信を行い、国民及び医療者の理解、行動変容、認知に関して評価を行った。

⑧人材育成のための資料作成、国民向け資料作成、PPIの実施

医療者向けには がんゲノム医療コーディネータ(CGMC)研修、MGPT説明・同意文書、がん相談員向けなどの資料作成と研修企画の準備を行った。また国民向けにも資料作成とHP掲載を行い、PPIの実施法を検討した。

(倫理面への配慮)

医療体制や人材育成体制の構築や国民への情報共有を目指す段階であり、現時点では特記すべき該当事項はない。公開講座のアンケートや、今後PPIなどの検討を開始した際には、研究参加者や協力者の個人情報保護への配慮等を行う。

C. 研究結果

①遺伝性腫瘍診療における遠隔遺伝カウンセリングの検討

国内の遠隔遺伝カウンセリング実施状況調査に関するアンケート案を作成し、倫理申請の準備を完了し、令和6年度中にアンケート実施開始の予定である。また海外における遠隔遺伝カウンセリングに関する文献調査の準備を開始した。また遠隔遺伝カウンセリングの課題抽出のための施設選定に向けて情報収集を開始した。

②遺伝性腫瘍の当事者を対象とした健康教育プログラムの作成

国内外の文献等を探索した結果、遺伝性腫瘍を対象とし、かつ有効性が認められた健康教育プログラムは開発されていないことが判明した。一方、プログラムの検討は少数ながらも施行されており、食事、運動、カウンセリング等が介入として報告が多かった。これらの検討をもとに、健康教育プログラムおよび市民公開講座の柱を「食事」「運動」「正しい医療情報」とした。

③ 遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とあり方に関する検討

岡山大学が研究代表施設となっている中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究に参加の共同研究機関で実施された遺伝性腫瘍エキスパートパネルの内容を検証した。約半数がVUS症例に対する臨床的マネジメントに関する議題であった。一方、バリエント評価については大きく解釈が変更になった症例はなかった。

④症例・バリエントの登録、データシェアリングに関する課題

既存の遺伝情報の取扱いに主眼を置いた機関としてC-CATとMGeNDの成り立ち、役割、機能等を調査し、MGPT導入にかかる課題を検証した。また東北大学東北メディカル・メガバンク(ToMMo)においては地域コホート研究の一環として全ゲノム解析から判明した生殖細胞系列病的バリエントを保持する研究参加者に遺伝情報を回付し、診療へ繋ぐ連携支援事業を実施しており、診療としてのMGPT導入にかかる課題を検証した。

⑤小児遺伝性腫瘍の診療にかかる現状と課題

患者数が少ない一方でゲノム異常が診断補助に有用な小児がん患者に対する遺伝子解析は積極的に行われており、腫瘍・正常検体の両者の解析を同時に行う研究が世界的に多く実施されている。一方で小児においては臨床的な特徴から特異的な遺伝子に集中的な解析が必要になることもあり、本邦の小児先行研究でもそのような症例が散見された。また、小児では説明や結果返却において特有の問題があることが確認された。

⑥LTFUのための医療・社会体制の整備に向けた産学官の持続可能な協議と実装

衛生検査所が将来MGPTの受託を担う場合の課題を抽出した。ゲノム医療に関連した臨床検査に係る指針、提言書などを網羅的に情報収集し、生殖細胞系列に関する記載、またCGPと対比したMGPTについて過去の指針、提言書には記載が無い、またはスコープ外とされていた課題を抽出した。

⑦国民の理解と参画・広報

・班研究HPの作成【資料1】

「日本で最先端の正しい情報をわかりやすく伝える」「行動変容につながる（正しく情報を理解する→自分で実践可能なことを見出す）」「当事者の心理・社会的支援につながる」ことを念頭に第1版を作成し、令和6年3月9日に一般公開した（<http://iden-gan.jp/>）。

・市民公開講座の共催【資料2】

日時：令和6年3月9日（土）13:00～16:30
場所：おかやま未来ホール（岡山県岡山市）
テーマ：岡山大学発「親子で体験！遺伝子とからだのふしぎ」
主催：中国・四国がんプロ養成コンソーシアム
参加数：254人

・市民公開講座の協力【資料3】

日時：令和6年2月17日（土）14:00～16:00
場所：アクリエ姫路（兵庫県姫路市）
テーマ：がんについてもっと知ろう！市民公開講座
がんと遺伝の関係～わたしががんは遺伝しますか？家族のがんは遺伝ですか？～
主催：姫路赤十字病院
参加数：115人

・医療者向けセミナーへの協力【資料4】

日時：令和5年11月11日（土）14:00～16:00
場所：島根大学医学部附属病院（島根県出雲市）
テーマ：「遺伝医療を知り、がん死を減らす！！」シンポジウム
主催：島根大学医学部附属病院
参加数：69人

・啓発フライヤーの作成【資料5】

「遺伝とがんについて知ろう」をテーマにフライヤーを作成、班研究HPのQRコードを掲載

⑧人材育成のための資料作成、国民向け資料作成、PPIの実施

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)と協力して、

協働でCGMC研修会のためカリキュラム、資料を作成した【資料6から9】。研修会で講演を実施(2024/3/20)した。理解度問題の正答率は研修前12%、研修後9%であった。

MGPT説明・同意文書の第1.0版、国民向け資料の第1.0版を作成した【資料10】。今後研究班HPからダウンロード可能にする計画である【資料11】。PPI実施に向け研究計画書を倫理委員会へ提出した。

D. 考察

①遺伝性腫瘍診療における遠隔遺伝カウンセリングの検討

おおむね当初の予定通りに遂行できている。今後、他診療領域における遠隔診療の実施状況なども踏まえながら、持続可能な遠隔遺伝診療の在り方についての提言としてまとめていく予定である。

②遺伝性腫瘍の当事者を対象とした健康教育プログラムの作成

食事、運動に関する専門家に協力を依頼し、健康教育プログラムの開発に着手する。

市民公開講座として「遺伝性腫瘍だからこそ知ってほしい、がんから身を守るための生活習慣—食事・運動・医療に関する正しい知識—(仮)」を企画する。

③ 遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とあり方に関する検討

遺伝学的検査の結果に応じた臨床的マネジメントに苦慮している症例が一定数存在する。今後発刊予定である遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きの内容を踏まえた上で、さらに個別の対応が必要な場面があり、エキスパートパネルのような相談ができる環境を整備することが必要であると考えられた。今後全国調査を実施し、遺伝性腫瘍にかかるエキスパートパネルのあり方について検討を進めていく。

④症例・バリエントの登録、データシェアリングに関する課題

C-CATおよびMGeNDが、遺伝性腫瘍に関連した症例・バリエント登録の連携、受け皿となることが可能であるのか検証を継続する。

ToMMoが実施している遺伝情報回付事業では、生殖細胞系列のバリエント情報に基づく医療介入、予防的診療を実施している。ToMMoは地域コホート研究であり、趣旨、目的が異なるが、同事業が今後MGPTの診療導入の参照する事例となりうることが判明した。

⑤小児遺伝性腫瘍の診療にかかる現状と課題(加藤

元博、石田悠志)

海外の研究の動向、及び本邦の先行研究から、小児がんに対するMGPT導入の臨床的ニーズはある一方で、パネル構成や対象者の選定について、小児がん独自の最適化が必要であると考えられた。今後も小児がん分野の学会等と連携し、小児がんに対する最適なMGPT応用に向けた議論を継続する。

⑥LTFUのための医療・社会体制の整備に向けた産学官の持続可能な協議と実装

MGPT検査の品質維持ならびに精度管理についての一定のルール、運用が重要となることから、診断薬関連の業界団体である日本臨床検査薬協会、並びに日本衛生検査所協会との協議を重ね、手順等の確立をはかる。

ゲノム医療における遺伝子情報の取扱いとしてMGPT検査並びに生殖細胞系列バリエーション情報も含めた対応を関係団体とともに検討していく。

⑦国民の理解と参画・広報

HP（第1版）は、国民向けのコンテンツをメインに作成している。第2版に向けて、医療者向けの、診断された方々に対する支援に関するコンテンツの充実化を目指す。公開講座等を開催することで各講座の評価を行い、遺伝性腫瘍が正しく理解されかつ行動変容につながる内容を検討する。

⑧人材育成のための資料作成、国民向け資料作成、PPIの実施

CGMC研修では、担当した事前事後問題の正答率が他の項目より低かったため、受講者の遺伝性腫瘍の理解に向けて来年度の研修内容を検討する。

作成したMGPT説明・同意書などの評価のため、PPI実施に向けて、効果的な方法を検討していく予定である。

E. 結論

関連学会・団体と協力し、MGPTの臨床実装に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。R6年度以降はその検討体制を維持、拡大しつつ具体的な提言に向けた検討を進める予定である。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Nakamura W, ..., Hirasawa A, et al. Assessing the efficacy of target adaptive sampling long-read sequencing through hereditary cancer patient genomes. NPJ Genom Med. 2024;9(1):11.
- Kage H, ..., Hirasawa A, et al. Patient survey on cancer genomic medicine in

Japan under the national health insurance system. Cancer Sci. 2024; 115(3):954-962.

- Sogawa R, ..., Hirasawa A. When and how to enlighten citizens on genetics and hereditary cancer: a web survey of online video viewers. J Community Genet. 2023; doi: 10.1007/s12687-023-00663-x.
- Hirakawa T, ..., Hirasawa A, et al. Comprehensive genomic profiling of Japanese patients with thoracic malignancies: A single-center retrospective study. Respir Investig. 2023; 61(6):746-754.
- Nagatani T, ..., Hirasawa A. Proposal for combined macroscopic and microscopic on-site evaluation (cMOSES) of fresh tissue from liver tumor biopsies for histopathological diagnosis and comprehensive genomic panel testing. Pathol Int 2023; doi: 10.1111/pin.13377.
- Saito A, ..., Hirasawa A, et al. A case of ovarian carcinosarcoma with a germline pathogenic variant of BRCA2 involving a perforated appendix with an abscess. J Obstet Gynaecol Res. 2023; doi: 10.1111/jog.15736.
- Mishima S, ..., Hirasawa A, et al. Japanese Society of Medical Oncology/Japan Society of Clinical Oncology/Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology-led clinical recommendations on the diagnosis and use of immunotherapy in patients with DNA mismatch repair deficient (dMMR) tumors, third edition. Int J Clin Oncol. 2023; 28(10):1237-1258.
- Naito Y, ..., Hirasawa A, et al. Japanese Society of Medical Oncology/Japan Society of Clinical Oncology/Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology-led clinical recommendations on the diagnosis and use of tropomyosin receptor kinase inhibitors in adult and pediatric patients with neurotrophic receptor tyrosine kinase fusion-positive advanced solid tumors. Int J Clin Oncol. 2023; 28(7):827-840.
- Kage H, ..., Hirasawa A, et al. J Human resources for administrative work to carry out a comprehensive genomic profiling test in Japan. Cancer Sci 2023; 114(7):3041-3049.

2. 学会発表

- Hirasawa A. Navigating the Genetic and Molecular Realms: Insights from *BRCA1/2* Variant Carriers and the Ovarian Cancer Landscape KGOG3055/JGOG3024: Prospective cohort study of variant carriers with *BRCA1/2*. KGOG 2023 Fall Semi-annual meeting 2023.11.4(Inchon, Korea) 海外, 口頭
- 平沢 晃. がんゲノム医療と MGPT -overview - 第 21 回日本臨床腫瘍学会学術集会 合同シンポジウム (日本人類遺伝学会/日本臨床腫瘍学会) 多遺伝子パネル検査 (MGPT) の実地臨床導入に関する課題 2024. 2. 23 (愛知)
- 平沢 晃. 婦人科がん診療における多遺伝子パネル検査 (MGPT) の導入にむけた現状と課題. 第 9 回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会 シンポジウム HBOC 診療の Up to date. 2023. 12. 15(愛知) , 国内, 口頭.
- 平沢 晃. がんゲノム医療における多遺伝子パネル検査 (MGPT) の導入にむけた現状と課題第 70 回日本臨床検査医学会学術集会 (遺伝子委員会企画) 2023. 11. 17 (長崎) , 国内, 口頭.
- 平沢 晃. 「遺伝を知ることのがんを予防する」～地域医療・家庭医療としてののがん予防 in 島根～ 2023 年度島根大学がん医療従事者研修会 2023. 11. 11 (島根) , 国内, 口頭.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
特になし
2. 実用新案登録
特になし
3. その他
特になし

【資料1】 班研究のHP

「遺伝のがんについて知ろう」 令和6年3月9日公開

URL : <http://www.iden-gan.jp/>

遺伝とがんについて知ろう

no + e

遺伝とがんについて

医療者の方へ
(準備中)

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」

がんと遺伝の関係
遺伝性腫瘍とは？

遺伝性腫瘍について
相談したい時

遺伝性腫瘍の
診断について

遺伝性腫瘍と
診断されたら

診断された後の
生活のこと

遺伝とがん、遺伝性腫瘍について わかりやすくまとめました

がん患者さんの約1割が生まれつきがんに罹りやすい遺伝的な特徴があると言われています。

遺伝的な特徴を知ること、がんの予防につながります。

「遺伝情報を知ること、自分やまわり大切な人の健康を考える。」

そのような社会を一緒に考えていきませんか？

そして、診断された方々が遺伝性腫瘍とともに生きるために、支援に関する情報もお伝えしていきます。

未来の健康

がん予防

どこに相談したらいいですか？

遺伝性腫瘍について相談したい時

どこに相談したらいいですか？

遺伝カウンセリングとは？

相談する前にご準備いただきたいこと

医療機関の遺伝子医療部門に相談しましょう。

まずは主治医などの医療者にお尋ねいただければ、遺伝子医療に対応する部門や医療機関へお繋ぎします。主治医がない方、がんを発症していない方など、どなたでも遺伝子医療部門を利用することが可能です。遺伝子医療部門がある医療機関へお問い合わせください。

遺伝外来

遺伝子診療科

遺伝カウンセリング外来

医療機関により、遺伝子医療部門の名称は異なります。遺伝子診療科や遺伝外来、遺伝カウンセリング外来など様々な名称の部門があります。

遺伝性腫瘍は どうやって調べることが できますか？

遺伝性腫瘍の診断について

遺伝性腫瘍はどうやって調べることができますか？

遺伝性腫瘍の診断に用いる遺伝学的検査の種類

結果の解釈について

VUSの結果を受け取られた方へ

遺伝学的検査を受けるかどうか、考えるときに

遺伝学的検査とがんゲノムの検査との違いは？

多くの場合は、ご自身の血液を使って遺伝子を調べ、確定診断を行います。

検査を検討される際には、主治医や遺伝子診療部門をもつ施設に相談しましょう。

※ただし、現在の医学・技術の限界により、診断がはっきりしない場合があります。

※結果を解釈する際に、本人の症状や血縁者の情報を参考にすることがあります。

※疾患によっては、症状や体の特徴から、検査を行う前に診断が推定されるものもあります。

このように、遺伝子の検査のうち、人の生まれもった遺伝子の特徴を調べる検査のことを「遺伝学的検査（いでんがくてきけんさ）」と言います。

遺伝学的検査で判明する遺伝子の特徴をバリエーションとよびます。

【資料2】令和6年3月9日（土）市民公開講座（共催）

日時：令和6年3月9日（土）13:00～16:30
場所：おかやま未来ホール（岡山県岡山市）
テーマ：岡山大学発「親子で体験！遺伝子とからだのふしぎ」
主催：中国・四国がんプロ養成コンソーシアム

おかやまだいがくはつ
岡山大学発
おやこ たいけん いでんし
「親子で体験！遺伝子とからだのふしぎ」

入場無料
対象：小学生とその家族

日時 2024年3月9日(土) 13:00～16:30
講演/14:00～16:00(開場13:30～)
体験コーナー/13:00～16:30
講演のみ、体験コーナーのみの参加も可

会場 おかやま未来ホール イオンモール岡山5F
〒700-0907 岡山県岡山市北区下石井1丁目2-1

お申し込みはこちら/
申込締切 2/28(水)
事前申込制

13:00～16:30
体験コーナー
@ホワイエ

・自分のDNAを
見てみよう!

・みんなで作ろう 遺伝の木

・パペットシアター5せんくらぶ
特別公演「P.ことり座」

関西で大人気!
『影絵人形劇団むむのこ』
『パペットシアター5せんくらぶ』
が、岡山にやってくる!

プログラム
14:00～
■第1部 目には見えない遺伝子の世界をのぞいてみよう!
「遺伝子、DNA、ゲノムってなんだろう?」
「遺伝と病気って関係あるの?」
14:25～
●**光る影絵**「ウキとウキキのウッキッキー!」
影絵人形劇団むむのこ
15:15～
■第2部 遺伝とがんについて気になるあなたへ
～専門家に聞いてみよう～
「遺伝医療のこれから」
「遺伝性のがんと診断されて」
「遺伝カウンセリングって何ですか?」

詳しくはこちら/
お問合せ
中国・四国がんプロ養成コンソーシアム 事務局 市民公開講座係
〒700-8558 岡山市北区豊田町二丁目5番1号(岡山大学医学部内)
TEL:086-235-7812
Eメール: ganpro@adm.okayama-u.ac.jp
事務局対応時間: 9:00～17:00(土日祭日休業)

主催：中国・四国がんプロ養成コンソーシアム
遺伝情報に基づくがん予防・がん治療実践者を育成するコース・インテンシブコース
共催：厚生労働科学政策研究財団がん対策推進拠点研究事業
「がん」情報に応じたがん予防にかかる個別の決定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究・提
後援：岡山市教育委員会

【資料3】令和6年2月17日（土）市民公開講座への協力

日時：令和6年2月17日（土）14:00～16:00

場所：アクリエ姫路（兵庫県姫路市）

テーマ：がんについてもっと知ろう！市民公開講座がんと遺伝の関係～わたしがんは遺伝しますか？家族のがんは遺伝ですか？～

主催：姫路赤十字病院



姫路赤十字病院

第53回

がんについて もっと知ろう！

市民講座

テーマ **がんと遺伝の関係**
～わたしがんは遺伝しますか？ 家族のがんは遺伝ですか？～



2024
2/17±
14:00～16:00

参加費 無料

アクリエひめじ 会議室407・408
(姫路市文化コンベンションセンター)
駐車場は、台数に限りがあるため、ご来館の際は
できるだけ公共交通機関をご利用ください。

14:00	開会挨拶	岡田裕之	姫路赤十字病院 院長
14:05	来賓のご挨拶	清元秀泰	姫路市長
	座長	平沢 晃	姫路赤十字病院 遺伝診療部 岡山大学学術研究医歯薬学総合研究センター がん医療学分野 教授
		甲斐恭平	姫路赤十字病院 副院長/遺伝診療部長
14:10	講演1 知ろう！	遺伝性乳がん卵巣がんのこと	
		三木義男	東京医科歯科大学 名誉教授 筑波大学プレジデント・メディスン開発研究センター 客員教授
14:45	講演2 教えて！	遺伝性大腸がんのこと	
		田村和朗	姫路赤十字病院 遺伝診療部 近畿大学大学院総合理工学研究所 遺伝カウンセラー養成課程 客員教授
15:20	休憩		
15:30	講演3 姫路赤十字病院の取り組み		
		甲斐恭平	姫路赤十字病院 副院長/遺伝診療部長
15:50	質疑応答		
16:00	閉会挨拶	甲斐恭平	姫路赤十字病院 副院長/遺伝診療部長

参加申込

姫路赤十字病院ホームページ又はQRコードから登録フォームに必要事項を入力し、お申し込みいただくか、
お電話にて、姫路赤十字病院 総合相談支援課・相談支援センターまでお申し込み下さい。
お会場の都合により先着100名まで。定例に達し次第締め切らせていただきます。
※市区調峰についてのお問い合わせは、姫路赤十字病院 がん診療連携課までご連絡下さい。
電話 079-294-2251(代) 平日 9:00～16:00



お申し込み

主催：姫路赤十字病院 後援：姫路市 姫路市医師会 兵庫県がん診療連携協議会
協力：厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業
「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

【資料4】令和5年11月11日（土）医療者向けセミナーへの協力

日時：令和5年11月11日（土）14:00～16:00

場所：島根大学医学部附属病院（島根県出雲市）

テーマ：「遺伝医療を知り、がん死を減らす！！」シンポジウム

主催：島根大学医学部附属病院 後援：島根県

Gene Awareness Week 大作戦

2023年度島根大学
がん医療従事者研修会

「遺伝医療を知り、 がん死を減らす!!」

参加費
無料

シンポジウム

2023年
11月11日(土)
14:00～16:00

場所：島根大学医学部附属病院 セブラ棟 だんだん
※Zoomによる同時配信あり

対象：島根県内の医療従事者・当事者団体の方

第4期がん対策推進基本計画では、『誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す』が全体目標とされています。がん患者さんの1割は遺伝性腫瘍（生まれつきがんになりやすい体質）と言われています。遺伝性腫瘍、遺伝医療を知り、がんでお亡くなりになる方を減らしませんか？その体制整備を行う準備として遺伝医療の専門家と、島根を良く知る総務監督とのシンポジウムを開催します！県民の皆様が安心して遺伝医療を受けることができるためには、何をすべきか、考えておくべきか話し合いたいです。

司会：島根大学医学部附属病院腫瘍内科 田村研治
臨床遺伝診療部 荒木もも子

講演 ① 14:02～14:35
『遺伝を知ることががんを予防する』～地域医療・家庭医療としてのがん予防 in 島根～
岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野
教授・臨床遺伝専門医 平沢 晃 氏

講演 ② 14:35～14:50
『島根県における遺伝性腫瘍患者さんへの関わり』～心理社会的支援の必要性～
松江市立病院 ゲノム診療部
看護部長・認定遺伝カウンセラー 竹下 美保 氏

講演 ③ 14:50～15:20
『島根に生きる人に継承されるものとは』
島根県出身 映画監督 錦織 良成 氏

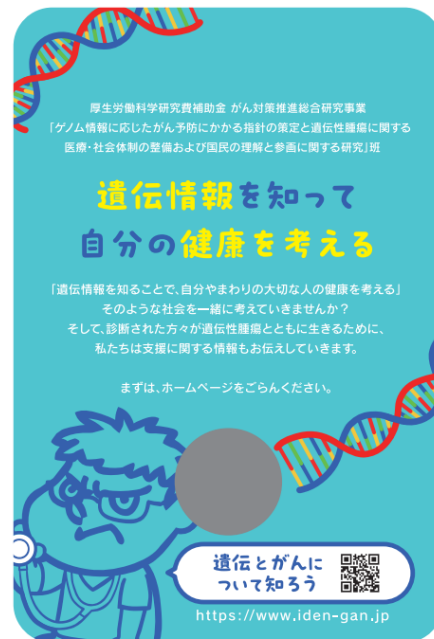
15:30～15:55 全体討論

申し込み方法：こちらからお申し込み下さい ※締切:11月6日(月)17:00
URL: <https://forms.gle/KU6Kvt1XU5oNuSw46> 申込み
QRコード

お問い合わせ：島根大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部
E-mail shimadailiden@med.shimane-u.ac.jp
事務担当：島根大学医学部医療サービス課 がん診療担当
TEL 0853-20-2067 E-mail gankyo@med.shimane-u.ac.jp

主催 島根大学医学部附属病院 後援 島根県
協力 厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班
中興・四国・近畿がんがん対策推進センター 2023年度「遺伝性腫瘍」に基づく、がん予防のあり方に関する調査研究チーム

【資料 5】「遺伝とがんについて知ろう」啓発フライヤー



【資料6】2023年度がんゲノム医療コーディネータ研修カリキュラムの作成（太字の箇所を修正・作成）
厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)に協力して作成

<がんゲノム医療コーディネータ研修カリキュラム>

・教育目標

核酸（DNA/RNA）を用いて治療に有益な情報を得るためにがん遺伝子パネル検査の実施を希望する方に対して、がん遺伝子パネル検査の説明の補助を行い、検査後の説明や意思決定の補助を行うことができる知識、技術、態度を習得したがんゲノム医療コーディネータを養成する。

・GIO（一般目標）

がんゲノム医療の実践に必要な医療従事者として、がんゲノム医療に関するがん遺伝子パネル検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等について必要な知識・態度・技術を習得する。

・SBO（到達目標）

- A. がんゲノムコーディネーター（CGMC）が行う業務
- ① CGMC ががんゲノム医療の現場で果たす具体的な役割について概説できる。
 - ② がん遺伝子パネル検査の実施について意思決定支援ができる。
 - ③ がん遺伝子パネル検査の結果に基づく治療について補助的説明を行い、意思決定支援ができる。
 - ④ **germline findings** や遺伝性腫瘍が疑われる場合に、多職種と連携して、患者・家族に適切な対応をとることができる。
- B. がん遺伝子パネル検査の概要
- ① がん遺伝子パネル検査の目的、がんゲノムプロファイリング検査（CGP）とコンパニオン診断薬（CDx）、遺伝学的検査の違いを説明できる。（本研修会のがん遺伝子パネル検査は CGP が対象）
 - ② 保険診療によるがん遺伝子パネル検査の種類と特徴、対象者、使用する検体、検査の流れについて説明できる。
 - ③ 患者への説明と同意に含まれる内容と留意点を概説できる。
 - ④ 血中循環腫瘍 DNA（ctDNA）を用いたがんゲノムプロファイリング検査（CGP）の特徴を説明できる。
 - ⑤ 保険診療の対象者を説明できる。
 - ⑥ 血漿検体及び組織検体を用いたがんゲノムプロファイリング検査（CGP）の利点と注意点を説明できる。
 - ⑦ がん遺伝子パネル検査とエキスパートのレポートの概略を概説できる。
 - ⑧ 遺伝子変化に関連する薬剤のエビデンスレベルを概説できる。
 - ⑨ **germline findings**と開示の留意点について概説できる。
 - ⑩ 結果説明に際して、説明すべき内容と留意点を概説できる。
 - ⑪ がん遺伝子パネル検査に基づく治療の現状と課題を概説できる。
 - ⑫ 保険外併用療養費制度（治験、先進医療、患者申出療養など）を概説できる。
- C. コミュニケーションの技術
- ① 患者および家族に様々な情報をわかりやすく提供することができる。
 - ② 自律的決定の支援を行うことができる。
 - ③ コーディネータに必要な面接コミュニケーションができる。
- D. 基礎知識
- ① がんゲノム医療の提供体制を含む施策について概説できる。
 - ② がんゲノム医療の現状や課題、今後の方向性について概説できる。
 - ③ がんゲノム医療に必要な分子生物学の基礎知識を概説できる。
 - ④ バイオマーカーに基づく分子標的治療の概要が説明できる。
 - ⑤ コンパニオン診断薬について概説できる。
 - ⑥ 臓器横断的バイオマーカーの意義について概説できる。
 - ⑦ 遺伝性腫瘍の特徴と生殖系列遺伝子バリエーションについて概説できる。
 - ⑧ 遺伝性腫瘍に対するがんリスク評価、がん予防について説明できる。
 - ⑨ がん遺伝子パネル検査における **germline findings** と遺伝カウンセリングについて説明できる。
 - ⑩ 遺伝性腫瘍に関する遺伝学的検査の種類について説明できる。
（単一遺伝子、MGPT:多遺伝子パネル、シングルサイトの各遺伝学的検査）
 - ⑪ 多遺伝子パネル検査（MGPT）について概説できる。
 - ⑫ 適切ながんゲノム医療の実施に必要な医療倫理の考え方を概説できる。
 - ⑬ 個人情報やプライバシーに関する用語を概説できる。
 - ⑭ 対象となる人たちの人権や個人情報を守りつつ、倫理性に配慮した検査を適切に遂行するための補助ができる。
 - ⑮ 全ゲノム解析の特徴と意義、全ゲノム解析実行計画の概要を概説できる。

【資料7】令和6年度がんゲノム医療コーディネータ研修シラバスの作成（太字の箇所を修正・作成）
厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)に協力して作成

＜がんゲノム医療コーディネータ研修シラバスの項目＞

1. 事前問題
2. がんゲノム医療の提供体制について
3. がんゲノム医療の基礎知識
4. バイオマーカーに基づく分子標的治療
5. 遺伝性腫瘍、germline findings と遺伝カウンセリング
6. 医療倫理と個人情報保護
7. コミュニケーションについての講義
8. がん遺伝子パネル検査の概略
9. がん遺伝子パネル検査のレポートの読み方と結果の説明
10. がん遺伝子パネル検査結果に基づく治療
11. CGMCが行う業務内容
12. ゲノム検査の将来展望
13. 事例検討
14. 事後評価及びアンケート

主に1. 5. 12. 14の項目作成に参画した。

研修シラバスより一部抜粋

5. 遺伝性腫瘍、germline findings と遺伝カウンセリング (30 分)

＞ 学習・教育目標および到達目標

- ① 遺伝性腫瘍の特徴と生殖細胞系遺伝子バリエーションについて概説できる。
- ② 遺伝性腫瘍に対するがんリスク評価、がん予防について説明できる。
- ③ がん遺伝子パネル検査における germline findings と遺伝カウンセリングについて説明できる。

＞ 授業計画の項目・内容

下記の項目について説明します。

- ① 生殖細胞系遺伝子バリエーションの特徴、遺伝形式、遺伝医学の用語（座位、アレル、遺伝型、表現型、ホモ接合・ヘテロ接合、顕性遺伝（優性遺伝）・潜性遺伝（劣性遺伝）等
- ② 家系図の見方
- ③ 遺伝性腫瘍の特徴（遺伝性乳がん卵巣がん症候群、リンチ症候群などを例に）
- ④ 生殖細胞系病的遺伝子バリエーションが患者本人及び血縁者に及ぼす影響
- ⑤ 遺伝性腫瘍の特性に即した医療（がんリスク評価、サーベイランス、リスク低減手術など）
- ⑥ がん遺伝子パネル検査における遺伝学的検討と患者・家族への開示（臨床情報と家族歴の検討、がん遺伝子パネル結果のgermline findingsの検討、患者家族へ開示時の留意点など）
- ⑦ 遺伝カウンセリングの実際
- ⑧ 遺伝性腫瘍に関する遺伝学的検査について（単一遺伝子、MGPT:多遺伝子パネル、シングルサイトの

各遺伝学的検査）

- ⑨ 多遺伝子パネル検査について（MGPT）

12. ゲノム検査の将来展望 (30 分)

＞ 学習・教育目標および到達目標

- ① 全ゲノム解析の特徴と意義、全ゲノム解析実行計画を概説できる。
- ② 造血器腫瘍におけるCGPについて概説できる。
- ③ 遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）について概説できる。

＞ 授業計画の項目・内容

下記の項目について説明します。

- ① 全ゲノム解析の特徴と意義
- ② 全ゲノム解析等実行計画の概要
- ③ 造血器腫瘍におけるCGPの特徴と意義
- ④ 遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の特徴と意義
- ⑤ 倫理的事項、説明と同意のあり方
- ⑥ ELSI について

【資料8】令和6年度がんゲノム医療コーディネータ研修事前事後問題と解説の作成
厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)に協力して作成

<事前・事後問題>

遺伝性腫瘍、germline findings と遺伝カウンセリング

下記の中から誤っているものを1つ選べ。

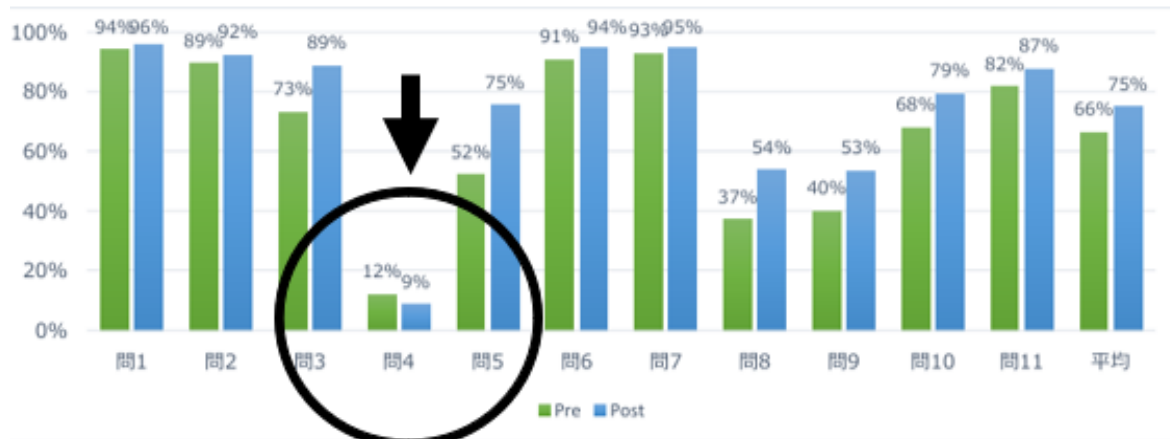
- ア. わが国のがんゲノム医療の定義(がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～)には「未発症者に対するがん予防」も含まれる
- イ. 遺伝性腫瘍の原因遺伝子を知るとは治療薬の選択や薬剤感受性の推定に有用である。
- ウ. マイクロサテライト不安定性検査(MSI検査)はリンチ症候群の確定診断に用いられる。
- エ. がん遺伝子パネル検査(CGP)は遺伝性腫瘍の確定診断に用いることができない(2024年3月時点)。
- オ. 海外では遺伝性腫瘍の診断に多遺伝子パネル検査(Multi-Gene Panel Testing)が汎用されている。

<解説>

- ア. 正しい(スライド5と29)。がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～(厚生労働省HP 平成29年6月27日)では「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療。未発症者も対象とすることがある。」と述べられている。
- イ. 正しい。例として、オラパリブ(リムパーザ錠)などのPARP阻害薬や白金製剤はHBOCの原因遺伝子であるBRCA1またはBRCA2病的バリエーション保持者で高感受性を示す(スライド14, 15)。またペムブロリズマブ(キイトルーダ点滴静注)などの免疫チェックポイント阻害薬はLynch症候群に特徴的なMSI-H癌で高感受性を示す(スライド14, 19)。
- ウ. 誤り。マイクロサテライト不安定性(MSI)検査、免疫組織化学染色(IHC)はリンチ症候群の絞り込みの検査(スクリーニング)に用いられるものの、確定診断はミスマッチ修復遺伝子(MMR遺伝子)の遺伝学的検査によってのみなされる
- エ. 正しい。遺伝性腫瘍の確定診断は血液などの「遺伝学的検査」によってのみ可能である。腫瘍組織(T)/血液などの正常部(N)のペアサンプルを用いたCGPも、薬機法上は遺伝性腫瘍診断の適応はない。CGPからは推定可能な場合があるが、確定診断にならない。遺伝性腫瘍診断のための遺伝学的検査とは検出法や病理性評価のパイプラインが異なり、偽陰性の可能性がある(スライド24)。
- オ. 正しい。海外では2014年以降単一遺伝子の遺伝学的検査よりもMGPTが汎用されてきた(スライド28)。

<事前事後問題の正答率>

研修前後の正答率(問4が研修担当プログラム)



【資料9】令和6年度ゲノム医療コーディネーター研修資料（研修資料の抜粋）
 厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)に協力して作成

がんゲノム医療コーディネーター研修会（講義）

5. 遺伝性腫瘍、germline findings と遺伝カウンセリング

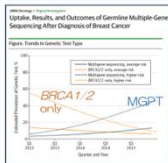
岡山大学学術研究院医歯薬学域
 臨床遺伝子医療学分野
 平沢 晃

遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の特徴と意義

多遺伝子パネル検査（MGPT）とは？

MGPT: Multi-Gene Panel Testing
 複数の遺伝子の病的バリエーションを網羅的に解析することで、個人の遺伝的なリスクを特定するための検査。ここではがんの発症に関与する生体細胞系列由来の病的バリエーションを検査する検査を指す。

遺伝性腫瘍診断におけるMGPTの汎用化



米国では2013年に最高裁が人間から取り出した遺伝子に関する特許を無効とし、ミラアド・ジェネティクス社が保有するBRCA1/2の遺伝子特許が無効になったことを受けて、2014以降はBRCA1/2単独遺伝子の検査よりもMGPTが汎用されている（JAMA Oncology 2018）。

遺伝性乳癌卵巣癌関連遺伝子のバリエーションの意義を解析・評価する国際データベースであるENIGMA (Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles) が、世界20か国（日本を含む）61センターを対象にしたMGPTの診療導入に関する実証調査。2018年時点で遺伝子によっては8割ほどがMGPTで遺伝学的検査を用いて施行していた（JCO Precision Oncology 2018）。

【協力】厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

MGPTの特徴と課題

- 一度に複数のバリエーションの同定が可能になる（検出率の向上）
- 単独遺伝子の遺伝学的検査では同定されなかった遺伝子を同時に検出
- 重複した遺伝性腫瘍症候群の同定
- 表現型から推定されなかった遺伝子・遺伝性腫瘍症候群の検出
- 単独の遺伝子を複数回読めるより安価、TAT (turn around time) 短縮
- 重なり感受性の情報から治療方針の策定
- 遺伝性腫瘍と診断されなかった場合に、過剰な検査をする医学的根拠はない
- 医療費控除の対象となることがある
- 一部の民間保険（がん保険）で給付対象となることがある
- 低・中感受性遺伝子に関するエビデンスが不十分
- わが国では関連指針が未整備（→令和6年度にMGPT診療指針が発刊予定）
- わが国では薬機法の承認を得たMGPTが存在しない（令和6年2月時点）
- 保険未収載（令和6年2月時点） 10万円台から60万円くらいまで様々

MGPTの展望



海外のガイドラインはMGPTが推奨されることが多い。わが国のガイドラインでもMGPTの推奨が記載されはじめている（遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン2021）。



オーストラリアでは18-40歳まで1万人を対象に多遺伝子パネル検査を用いた遺伝性腫瘍スクリーニングが開始（2022年8月21日のニュース）。

がんが遺伝性であることを知る4つの意義

1. がん発症の原因が分かる

2. 治療法の選択に有用である

例：・遺伝性乳癌卵巣癌症候群（hereditary breast and ovarian cancer: HBOC）

でPARP阻害薬や白金製剤に高感受性

・リンチ症候群で免疫チェックポイント阻害薬に高感受性

・術式の選択に有用、放射線に対する対策

3. 自身のがん予防に活用できる

Li-Fraumeni症候群では二次がん（肉腫）発症リスク低減

Li-Fraumeni症候群や網膜芽細胞腫の二次がん（肉腫）

4. 情報共有することで血縁者のがん予防

→遺伝性腫瘍診療は

遺伝情報は本人と血縁者で共有して保持している。「究極の家庭医療・地域医療」

家系内の遺伝情報を知ることによって血縁者のがん予防に有効

遺伝情報を知ることからがん死低減を目指して

「がんゲノム医療」の定義をもう一度考えてみましょう！

がんゲノムプロファイリング検査（CGP）が2019年に保険収載

がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて

治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療

未発症者も対象とすることがある。

先制医療としてのがん予防

またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める。

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～
 （厚生労働省HP 平成29年6月27日）

今後はMGPTなど遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の臨床導入によって、未発症者も含むがん予防が実現されることにより、国民が真のがんゲノム医療を手にすることが可能となる。

【資料10】MGPT説明同意モデル文書の作成

遺伝性腫瘍診断を目的とした多遺伝子パネル検査 (MGPT) に関する説明文書[※]

(モデル文書) Ver.1[※]

1. 本説明書について[※]

この説明書は、遺伝性腫瘍の確定診断を目的とした多遺伝子パネル検査 (MGPT: Multi-Gene Panel Testing) について説明したものです。わからないことがあれば、遠慮なく担当者にお尋ねください。[※]

2. 多遺伝子パネル検査 (MGPT) とは[※]

多遺伝子パネル検査 (MGPT) は、遺伝性腫瘍の診断を目的としています。一度の検査で複数の遺伝性腫瘍に関連する遺伝子調べます。今回、あなたが実施する多遺伝子パネル検査 (MGPT) では、遺伝性腫瘍に関連した遺伝子を 調べます。[※]

3. 遺伝性腫瘍について[※]

がんを発症した人の 5~10%は遺伝要因が強く影響し、特定のがんが発症しやすい遺伝的な特徴 (病的バリエーション) を保持していることが知られています。このような病的バリエーションに起因すると考えられるがんを「遺伝性腫瘍」と呼びます。[※]

あなたの生まれもった遺伝子に、遺伝性腫瘍の原因となる病的バリエーションを有しているか調べることによって、遺伝性腫瘍の診断を行います。遺伝性腫瘍の診断により、それぞれの遺伝的な特徴に応じて健康に向けた対応が可能となる場合があります。[※]

4. 遺伝と遺伝子に

遺伝とは、親から子へ、遺伝物質から構成されている (染色体) の配列により、身体していますが、ひとりひとりに関係している遺伝性腫瘍の原因は、染色体異常とは、遺伝、それが子どもに

※VUSの解釈に変更があった場合、当院では下記の方法でお伝えしています。[※]

転写等、あなたのご連絡先が変更になった場合は、当院へお伝えください。[※]

【医師の案内方法、問い合わせ方法について記載】[※]

(6) 本検査の費用[※]

本検査は自費診療で行われます。費用は 円 (税込み) です。[※]

(7) 検査受託会社によるデータ等の取り扱い[※]

検査受託会社のデータ取り扱い等は下記のとおりです。[※]

【※下記については、御相談されているMGPT検査受託会社の状況に応じて、修正・追加の上、ご

確認ください。】[※]

解析が行われる国: 本検査は検査会社ごとに異なる国や地域の検査室で解析されます。本検査を受託する検査会社は、日本以外の国や地域に検査室をもつ場合がほとんどです。[※]

(本検査の解析実施国:)[※]

解析データの取り扱い: 解析で得られるデータ (以下、解析データ) は、検査室が所在する国・地域で定められた個人情報保護関連の法律や加盟する国際ルールのもとで取り扱われます。[※]

受検される方の同意がある場合に限り、検査サービス向上のため、解析業務以外の目的で検査会社が解析データを利用することがあります。受検される方が、かかられている医療機関では、本同意書でもって、解析データを別目的に利用することはありません。ただし、倫理委員会が承認された研究計画などに別途同意される場合は、各研究計画に同意された範囲で、解析データが利用されることはあります。[※]

残存データの取り扱い: 本検査では、検査終了後の残存データ (いわゆる残存検体) は発生しません。本検査を一旦受託する日本国内の衛生検査所が定める遺伝学的検査受託に関する倫理指針にしたがい、検査終了後の検体は、抽出後の検体も含めて、検査業務目的での一定期間の保管の後、廃棄されることになっています。[※]

その他: 医療安全の観点などから、実名を使用し出検管理および検査結果受領管理となる場合があります。この場合も、個人情報保護の法律が定める要配慮個人情報として各種情報は取り扱われます。また医療機関および医療従事者は罰法や該当国家資格の根拠法のもとでの厳格な守秘義務が課されています。[※]

※

6. 検査の受検に関する利益・不利益について[※]

多遺伝子パネル検査 (MGPT) を受ける場合、受けない場合における利益・不利益は、個人の考え方や価値観によって異なります。[※]

医学的な観点から、その後のがん予防に、あなたにとって、多

どうか決めることができます。[※]

※

9. 診療録 (電子カルテを含む) への記載について[※]

あなたの今後の治療や健康管理方法を考えるにあたり、本検査の結果および受診時の診療内容は、複数の診療科にわたって重要な情報となります。そのため、本検査結果や遺伝に関する情報は、あなたの情報として、原則として診療録に記載されます。また検査委託先からの検査報告書も診療録内に保存されます。[※]

当院では、他の医療情報と同様にあなたの遺伝情報を適切に取り扱います。また、あなたの遺伝に関する情報は、関連ガイドラインや指針に基づいて取り扱います。[※]

10. 本検査についての同意[※]

本検査を受けるかどうかはあなたの自由意思です。一度同意したあとも、中止することができます (ただし、中止の申し出のタイミングによっては、検査費用が発生します)。[※]

本検査に同意される場合は、同意書をご記載ください。[※]

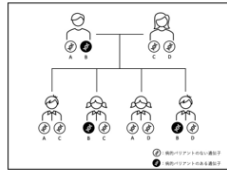
また、本検査の結果は、あなたの血縁者にとっても重要な意味があるものです。あなたが本検査を受けられたあに、万一、検査結果をあなたにお伝えできないような状況が起こった場合などにおいて、検査結果をご家族等にお伝えしてもよいが、同意の際にご意向をお聞かせください。[※]

※

11. お問い合わせ先[※]

ご質問や疑問がありましたら、遠慮なくおたずねください。[※]

施設名 [※]
担当部署 [※]
TEL [※]



(図1) 常染色体顕性遺伝の遺伝形式[※]

常染色体顕性遺伝の場合、遺伝性腫瘍と診断されると両親、きょうだい、子どもは性別に関係なく50%の確率で同じ遺伝性腫瘍の可能性があり、血縁者 (血のつながった方) が同じ病的バリエーションを引き継いだとしても、同じがんを同じ年代に発症するとも限らず、遺伝性腫瘍でも生涯がんを発症しない方もいます。[※]

5. 多遺伝子パネル検査 (MGPT) について[※]

(1) 検査の目的[※]

遺伝性腫瘍を診断することが目的です。遺伝性腫瘍を診断するために関連する複数の遺伝子調べます。[※]

(2) 検査の方法[※]

本検査は一般的には採血で行います。外部機関 (衛生検査所) に委託し、血液からDNAを抽出して遺伝子の解析を行います。[※]

(3) 検査に要する期間[※]

検査に要する期間は、 日程度かかります。[※]

(4) 検査の限界[※]

現在の解析技術において見つけられない、遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の特徴が存在する可能性があります。また、今回の多遺伝子パネル検査 (MGPT) に含まれていない遺伝子が、遺伝性腫瘍の原因に

(5) 本検査の結果[※]

7. 検査結果で病的バリエーションが特定された場合[※]

(1) がん予防に向けた対応[※]

診断された遺伝性腫瘍に応じて、がん予防に向けたどのような対応が望ましいか相談していきましょう。[※]

がん予防とは、新たながんの発症を予防するだけでなく、早期発見・早期治療なども含みます。主な対応として、サーベイランスがあります。サーベイランスとは、あなたの遺伝的な特徴に応じて、がんに罹患しやすい部位に対し、定期的に細やかな検査を継続することで、早期発見や早期治療を目指します。また、遺伝性腫瘍の種類によってはリスク低減手術が選択される場合があります。リスク低減手術とは、がんに罹患しやすい部位を、手術で切除することにより、新たながんの発症リスクを低減したり、予後を改善するものです。[※]

現在、がんの治療を行っている方において、使用する薬剤の種類によっては薬剤の効果予測可能な場

合があります。治療方針については、主治医とご相談ください。[※]

(2) 血縁者の対応[※]

あなたの血縁者も、同じ遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子の特徴 (病的バリエーション) を持っている可能性があります。あなたの検査結果を血縁者に活用することは、血縁者にとっても非常に大切なことです。[※]

血縁者の対応について、それぞれのご家族の状況に応じて考えていくために、遺伝カウンセリングを活用して

ください。血縁者が遠方に住まれている場合は、居住地域近く、遺伝カウンセリングが可能な施設をご紹介することもできます。近年は、オンライン診療に対応している施設もあります。[※]

※

8. 現時点で遺伝子の検査を受けないという選択をした場合[※]

遺伝子の検査を受けない場合は、遺伝性腫瘍の診断に向けて、遺伝的な情報はえられませんが、既往歴や家族歴などから、今後の健康管理方法を考えることが可能な場合もありますので、個別に担当者と相談ください。[※]

また将来、遺伝子の検査を受けようと思われた場合や迷われた場合は、遺伝診療を行っている施設や担当

の医師にご相談ください。[※]



遺伝性腫瘍診断を目的とした多遺伝子パネル検査 (MGPT) に関する同意書[※]

説明を受けた事項に✓してください。[※]

- ☐ 多遺伝子パネル検査について[※]
☐ 遺伝性腫瘍について[※]
☐ 遺伝と遺伝子について[※]
☐ 本検査について[※]
検査の目的[※]
検査の方法[※]
検査に要する期間[※]
検査の限界[※]
本検査の結果[※]
本検査の費用[※]
検査受託会社によるデータ等の取り扱い[※]
☐ 検査の受検に関する利益・不利益について[※]
☐ 検査結果で病的バリエーションが特定された場合[※]
☐ 現時点で遺伝子の検査を受けない選択をした場合[※]
☐ 診療録への記載について[※]
☐ 本検査についての同意[※]
☐ 問い合わせ先について[※]

私は、説明文書に記載された事項について、以下の者から十分な説明を受けるとともに、質問する機会を得ました。本検査を受けることに同意いたします。[※]

担当医師 [※]
同意者 (職種) [※]

 年 月 日 [※]

本人署名 [※]
代読者名 続柄 [※]

多遺伝子パネル検査 (MGPT) の結果を家族等に伝えること[※]

☐ 口伝えてよい ☐ 自分以外誰にも伝えないでほしい[※]

※あなたが多遺伝子パネル検査の結果を伝えてもよい方の連絡先等[※]

氏名 続柄 [※]
連絡先 [※]

MGPT説明・同意モデル文書

臨床における多遺伝子パネル検査（MGPT）の
説明・同意書のモデル文書を作成いたしました。
それぞれの施設で、必要に応じてご利用ください。



※本説明・同意書は、臨床において自費でMGPTを実施する場合を想定して作成しております。

※本モデル文書を使用するにあたり、各施設で内容を確認、修正のうえ、各御施設の責任において使用してください。

※記載している内容は一般的な内容であり、全ての施設にそのまま適用できるものではないことをご了承の上、ご利用ください。

ダウンロードしてご利用ください

PDF版

WORD版



遺伝性腫瘍を診断する方法

遺伝性腫瘍は、あなたが生まれもった遺伝子を調べる検査により、確定診断を行います。

生まれもった遺伝子の特徴を調べる検査のことを、遺伝学的検査（いでんがくてきけんさ）と呼びます。

多くの場合は、血液を用いて検査を行います。



※ただし、現在の医学・技術の限界により、遺伝学的検査をおこなっても診断がはっきりしない場合があります。

※遺伝学的検査の結果を解釈する場合、本人の症状や血縁者の情報を参考にする場合があります。

※疾患によっては、症状や体の特徴から、遺伝学的検査を行う前に診断が推定されるものもあります。

VUSの結果を受け取られた方へ

遺伝子の検査の後、

VUS (Variant of Uncertain Significance) という結果を受け取られ、

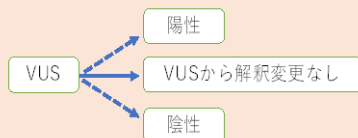
「難しいな」「どういう意味だろう」「これからどうしたらいいんだろう」などと感じられた方がいるかもしれません。



VUSとは、今回調べた遺伝子に、何らかのパリアントが認められましたが、この変化が遺伝性腫瘍と関連するかどうかは、現時点の医学では判断できない結果のことです。

今後のあなたの健康の管理方法については、あなたの既往歴や家族歴に応じて、担当医と検討することになります。

※医学の進歩により、将来、遺伝性腫瘍と関連するかどうか、判断できるようになる可能性があります。



※結果の解釈が変更になった場合に備えて、あなたの連絡先が変わる場合は、検査を受けた医療機関へ届けておきましょう。

※医療機関によっては、VUSの解釈の変更について、ご自身から問い合わせが必要な場合があります。医療機関へ確認しておきましょう。

連絡先が
変わりました！



(分担) 研究報告書

遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きの作成に関する研究

研究分担者 吉田玲子 埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科

研究要旨

本分担課題では、欧米では既に主流となっているMGPTに頻出の遺伝性腫瘍原因遺伝子に対するリスク管理・医学的管理の指針を作成し、MGPTに基づく遺伝診療の国内本格実装を目指す。

A. 研究目的

わが国の遺伝性腫瘍に関する診療ガイドラインの多くは臓器や症候群の立場から記載されており、MGPTを念頭に置いた指針類は整備されていない。

そこで遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きを作成して、国内のガイドライン等で医学的管理が明示されていない遺伝性腫瘍関連遺伝子についても管理指針を提示する。更に将来の保険診療化を念頭にMGPTの臨床実装にかかる課題を抽出する

B. 研究方法

日本遺伝性腫瘍学会と協働で「遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引きの作成」を開始した。

(倫理面への配慮)

本指針発刊前に、遺伝関連学会、がん関連学会、検査関連学会、看護関連学会、倫理専門家、遺伝性腫瘍当事者等に外部評価として依頼予定である。

C. 研究結果

指針作成内容は、遺伝子ごとのリスクエビデンス、臓器・診療科横断的な遺伝性腫瘍症候群の医学的管理の掲載、国内実装において大事な点についてClinical Question and Answerとして章立てを行い、執筆中である。今後関連団体等に外部評価としてコメントをもらい年度内に反映させる予定である。

D. 考察

指針の策定は概ね順調に進んでいる。遺伝子数が多いため、エビデンスの更新が頻発することが予想され、発刊後の改定作業時期・方法等について持続可能な検討体制が必要である。

E. 結論

当該分担研究は予定通り進捗しており、令和6年度に指針の発刊ならびに解説WEBセミナーを開催予定である。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Nagashima M, Ishikawa T, Asami Y, Hirose Y, Shimada K, Miyagami S, Mimura T,

Onuki M, Morioka M, Izumi M, Yoshida R, Yamochi T, Taruno K, Nakamura S, Sekizawa A, Matsumoto K. Risk-reducing salpingo-oophorectomy for Japanese women with hereditary breast and ovarian cancer: a single-institution 10-year experience. JJCO DOI: 10.1093/jjco/hyad020

- Ueki A, Yoshida R, Kosaka T, Matsubayashi H. Clinical risk management of breast, ovarian, pancreatic, and prostatic cancers for BRCA1/2 variant carriers in Japan. J Hum Genet. 2023 Apr 24. doi: 10.1038/s10038-023-01153-1. Epub ahead of print. PMID: 37088789.
- 吉田玲子 HBOC診療の拡大 遺伝性腫瘍23(1) p. 6-11 2023
- 峯陽子, 垂野香苗, 戸崎光宏, 吉田玲子, 大塚真由子, 中村清吾, 林直輝 未発症BRCA1病的バリエーション保持者のサーベイランス中にMRIガイド下生検にて診断されたトリプルネガティブ乳癌の1例 乳癌の臨床39(2) p. 161-170

2. 学会発表

- 吉田玲子, 平沢晃, 石田秀行 第21回日本臨床腫瘍学会学術集会 日本人類遺伝学会/日本臨床腫瘍学会合同シンポジウム 多遺伝子パネル検査 (MGPT) の実地臨床導入に関する課題 MGPTによる遺伝学的検査を用いた遺伝性腫瘍の診療・管理指針について 2024. 2. 23

H. 知的財産権の出願・登録状況

- 特許取得
特になし
- 実用新案登録
特になし
- その他
特になし

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

(分担) 研究報告書

遺伝性腫瘍関連遺伝子のエビデンス評価およびがん遺伝子パネル検査における生殖細胞系列所見への対応に関する研究

研究分担者 桑田健 国立がん研究東病院 遺伝子診療部門 部門長

研究要旨

本分担課題では、遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査搭載遺伝子に対する臨床的エビデンス評価リストを作成した。厚労科研小杉班「CGP検査二次的所見（SF）検討資料」の改訂と Presumed Pathogenic Germline Variant (PGPV) 対応手順作成に向けた検討を行った。

A. 研究目的

遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査 (MGPT) 対象遺伝子の臨床的エビデンス評価を行う。がん遺伝子パネル (CGP) 検査で検出される Presumed Pathogenic Germline Variant (PGPV) について、確定検査保険診療化に向けた基準を策定する。

B. 研究方法

MGPT搭載遺伝子について、国内外の診療ガイドラインや原著論文を参照し、遺伝形式、病的バリエーション頻度、がん発症リスク、国内外診療ガイドラインで推奨される臨床マネジメントを抽出した。

厚労科研小杉班「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト」を最新の知見で情報アップデートした。

C. 研究結果

MGPT搭載候補59遺伝子を抽出し、臨床的エビデンスに関わる各項目情報について、原著論文等のデータを参照しながら抽出、ファクトシート形式で記載した。

がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リストについて、ESMOガイドラインなど最新の知見をもとに更新した。

(倫理面への配慮)

該当しない

D. 考察

MGPT搭載59遺伝子の臨床的有用性

エビデンスは、日本遺伝性腫瘍学会と共同で「遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引き」に利用可能である。またこのエビデンスレベルを利用しがん遺伝子パネル検査PGPVへの対応方針の策定を行う。

E. 結論

本年度の検討により、本邦におけるMGPT臨床導入とがん遺伝子パネルPGPVへの対応基盤が構築された。遺伝子について、臨床実装で利用可能なリファレンスが作成された。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

別紙4参照

2. 学会発表

桑田 健、がん患者・血縁者における生殖細胞系列プロファイニングの有用性、第20回日本臨床腫瘍学会学術集会。2024年3月18日、名古屋

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

特記すべきものなし

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

(分担) 研究報告書

全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応

研究分担者 平田 真 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門長

研究要旨

本分担課題では、全ゲノム解析等実行計画2022のもと進められている、がん領域の全ゲノム解析についての検討状況を踏まえて、遺伝性腫瘍における全ゲノム解析の診療実装のためのエビデンスのとりまとめと診療指針の策定を行う。R5年度は関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。また、PPIの取り組みを計画した。

A. 研究目的

本分担課題の目的は、全ゲノム解析等実行計画2022のもと進められている、がん領域の全ゲノム解析の検討状況から、遺伝性腫瘍を中心とした全ゲノム解析の診療実装のために、エビデンスのとりまとめと診療指針の策定を行い、全ゲノム情報をもとにがん予防や治療に役立てるためのしくみを育むとともに、より効果的ながん対策につなげることで、がん未発症者も含めた遺伝性腫瘍に関する診療体制・社会体制を構築するための課題を明らかにすることである。

B. 研究方法

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築する。また、PPIの取り組みを計画する。

(倫理面への配慮)

体制構築を目指す段階であり、現時点では特に該当するものはない。今後PPIなどの検討を開始した際には、研究参加者の個人情報保護への配慮等を行う予定である。

C. 研究結果

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。具体的には研究協力者として、中田 はる佳氏（国立がん研究センター → 神奈川県立保健福祉大学）、横野 恵氏（早稲田大学 社会科学部）、永井 亜貴子氏（東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野）を迎え、国立がん研究センターの患者・市民パネルを交えた検討体制を構築した。

D. 考察

全ゲノム解析等実行計画に基づきがん領域の全ゲノム解析は本格解析の体制に入り、患者還元を進める中、生殖細胞系列の所見についても、様々な課題が明らかとなっている。そうした状況を踏まえて、本研究の検討体制を構築した。R6年度以降はその検討

体制を維持、拡大しつつ具体的な提言に向けた検討を進める予定である。

E. 結論

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。また、PPIの取り組みを計画した。R6年度以降はその検討体制を維持、拡大しつつ具体的な提言に向けた検討を進める予定である。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Nakamura W, Hirata M, et al. Assessing the efficacy of target adaptive sampling long-read sequencing through hereditary cancer patient genomes. NPJ Genom Med. 2024 Feb 17;9(1):11. doi: 10.1038/s41525-024-00394-z.
- Sunami K, ..., Hirata M, et al. A Learning Program for Treatment Recommendations by Molecular Tumor Boards and Artificial Intelligence. JAMA Oncol. 2024 Jan 1;10(1):95-102. doi: 10.1001/jamaoncol.2023.5120.
- Matsuoka A, ..., Hirata M, et al. Prevalence of psychological distress and associated factors among patients undergoing comprehensive genomic profiling testing: protocol for a multicentre, prospective, observational study. BMJ Open. 2023 Nov 23;13(11):e072472. doi: 10.1136/bmjopen-2023-072472.

2. 学会発表

- 平田 真. わが国の全ゲノム解析プロジェクトにおける遺伝性腫瘍解析. 第21回日本臨床腫瘍学会学術集会. 2024/2/24, 国内、口頭.
- 平田 真. 患者還元の検討・実践を通じて見えて

きたがん領域の全ゲノム解析の可能性と課題.

第70回日本臨床検査医学会学術集会. 2023/1
1/18, 国内、口頭.

- 平田 真、平井 利英、小田 智世、清 茜、川井
章、比留間 徹、菊田 一貴、松田 浩一、柴田
龍弘、白石 友一. 全ゲノム解析による骨軟部
肉腫147症例における遺伝性腫瘍の検討. 第2
9回日本遺伝性腫瘍学会学術集会. 2023/6/16,
国内、口頭.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
特になし
2. 実用新案登録
特になし
3. その他
特になし

(分担) 研究報告書

多遺伝子パネル検査の医療経済評価に関する研究

研究分担者 岩谷 胤生 岡山大学病院 乳腺・内分泌外科 講師/副診療科長

研究要旨

がん予防の視点から、MGPTによる遺伝性腫瘍のスクリーニングを社会実装する際には、当該検査のエビデンスを吟味したうえでガイドラインに記載することが想定される。MGPTを臨床に実装することのscientific valueの検証と合わせて、その医療経済評価を行うことでsocial valueの検証も行う。

A：研究目的

がん予防の視点から、遺伝性腫瘍の MGPT に関する医療経済評価を検証することを目的とした。

B：研究方法

ハンドサーチによるナラティブレビューを行い、MGPT による遺伝性腫瘍のスクリーニングの費用対効果分析を探索的に検討した。文献検索の対象とするゲノム検査手法は網羅的に single-gene profiling、multigene panel (MGPT)、whole-genome sequencing (GS)、whole-exome sequencing (ES)を含めたテクノロジーを対象とした。疾患領域は網羅的にがんを含めた複数領域を対象とした。またゲノム検査の活用方法はスクリーニング、診断、予後予測、コンパニオン診断、遺伝子治療を網羅した。

C：研究結果

上記の条件に合致するシステマティックレビューは1件抽出された。275 件の論文が抽出された。報告件数はコンパニオン診断 106 件、予後予測 53 件、スクリーニング 52 件、遺伝子治療 37 件、診断 27 件であった。ゲノム検査の活用方法の中では、スクリーニングへの活用が費用対効果に優れる、もしくはコスト減につながると報告された割合が 39 件 (75%である) ことがわかった。増分純金銭的便益の加重プール要約推定値の検証では、検査手法に関しては MGPT が最も費用対効果に優れることも判明した。疾患領域毎の検討では代謝疾患のスクリーニング、悪性新生物のスクリーニング順に費用対効果が良いことが分かった。疾患毎の検討では乳癌のスクリーニングが最も費用対効果が優れることが分かった。

D：考察

本研究は、プレシジョンメディスンについて純金銭便益が最も大きい検査手法、疾患領域について網羅的に検討したものであった。D: 考察(つづき) 代謝疾患についてがん領域は純金銭便益が大きいとされた。これは患者数の多さによる結果であると考えられた。また MGPT によるスクリーニングが費用対効果に優れることに関しては、がん予防に

より削減されるコストが大きいことが要因と考えられた。近年、ますますがん治療にかかるコストが増大する状況では、今後もこの傾向が続くものと予測された。

E：結論

様々なゲノム検査手法が開発され活用方法も多岐にわたる状況の中、システマティックレビューによると、MGPT の結果を乳癌スクリーニングに用いることが最も費用対効果に優れる可能性が示唆された。

F：健康危険情報

特記事項なし

G：研究発表

1. 論文発表

特記事項なし

2. 学会発表

特記事項なし

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H：知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

特記事項なし

2. 実用新案登録

特記事項なし

3. その他

特記事項なし

特になし

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
平沢 晃	BRCA関連乳がんの臨床的特徴, 病理的特徴	関沢明彦, 佐村修, 平沢晃, 四元淳子	婦人科腫瘍遺伝カウンセリングマニュアル改訂2版	中外医学社	東京	2023	(監修)
平沢 晃	網羅的遺伝子解析と生殖細胞系列用の情報	松浦成昭, 櫻井晃洋, 石岡千加史, 西尾和久, 全国がんプロ協議会	がんゲノム医療やさしい系統講義	メディカル・サイエンス・インターナショナル	東京	2023	179-184
山本英喜, 平沢 晃.	BRCA遺伝子変異陽性腫瘍	石岡千加史, 関根郁夫, 安藤雄一, 伊豆津宏二	がん最新の薬物療法 2023-2024	南江堂	東京	2023	239-246
吉田玲子	BRCA関連乳がんの臨床的特徴, 病理的特徴	関沢明彦, 佐村修, 平沢晃, 四元淳子	婦人科腫瘍遺伝カウンセリングマニュアル改訂2版	中外医学社	東京	2023	62-66

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nakamura W, ..., Hirasawa A, et al.	Assessing the efficacy of target adaptive sampling long-read sequencing through hereditary cancer patient genomes.	NPJ Genom Med.	9 (1)	11	2024
Kage H, ..., Hirasawa A, et al.	Patient survey on cancer genomic medicine in Japan under the national health insurance system.	Cancer Sci.	115(3)	954-962	2024
Sogawa R, ..., Hirasawa A.	When and how to enlighten citizens on genetics and hereditary cancer: a web survey of online video viewers.	J Community Genet.		doi: 10.1007/s12687-023-00663-x.	2023
Hirakawa T, ..., Hirasawa A, et al.	Comprehensive genomic profiling of Japanese patients with thoracic malignancies: A single-center retrospective study.	Respir Investig.	61(6)	746-754	2023
Nagatani T, ..., Hirasawa A.	Proposal for combined macroscopic and microscopic on-site evaluation (cMOSES) of fresh tissue from liver tumor biopsies for histopathological diagnosis and comprehensive genomic panel testing.	Pathol Int		doi: 10.1111/pin.13377	2023
Saito A, ..., Hirasawa A, et al.	A case of ovarian carcinosarcoma with a germline pathogenic variant of BRCA2 involving a perforated appendix with an abscess.	J Obstet Gynaecol Res.		doi: 10.1111/jog.15736.	2023
Mishima S, ..., Hirasawa A, et al.	Japanese Society of Medical Oncology/Japanese Society of Clinical Oncology/Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology-led clinical recommendations on the diagnosis and use of immunotherapy in patients with DNA mismatch	Int J Clin Oncol.	28(10)	1237-1258	2023

	ch repair deficient (dMMR) tumors, third edition.				
Naito Y, ..., Hirasawa A, et al.	Japanese Society of Medical Oncology/Japanese Society of Clinical Oncology/Japanese Society of Pediatric Hematology/Oncology-led clinical recommendations on the diagnosis and use of tropomyosin receptor kinase inhibitors in adult and pediatric patients with neurotrophic receptor tyrosine kinase fusion-positive advanced solid tumors.	Int J Clin Oncol.	28(7)	827-840	2023
Kage H, ..., Hirasawa A, et al.	J Human resources for administrative work to carry out a comprehensive genomic profiling test in Japan.	Cancer Sci	114(7)	3041-3049	2023
吉田玲子	遺伝性腫瘍の遺伝学的検査	遺伝子医学	44	79-86	2023
Nakamura W, Hirata M, et al.	Assessing the efficacy of target adaptive sampling long-read sequencing through hereditary cancer patient genomes.	NPJ Genom Med.	9	11	2024
Sunami K, Naito Y, et al.	A Learning Program for Treatment Recommendations by Molecular Tumor Boards and Artificial Intelligence.	JAMA Oncol	10	95-102	2024
Matsuoka A, Fujimori M, et al.	Prevalence of psychological distress and associated factors among patients undergoing comprehensive genomic profiling testing: protocol for a multicentre, prospective, observational study.	BMJ Open	13	e072472	2023
Akimoto E, Kuwata T, Shitara K, Kawazoe A, Sakamoto N, Ishii G, Ochiai A, Kinoshita T	Impact of Programmed Death-Ligand 1 Expression on Mismatch Repair Deficiency and Epstein-Barr Virus Status on Survival O	Ann Surg Oncol.	30(8)	5227-5236	2023

	utcomes in Patients with Stage II/III Gastric Cancer After Surgery.				
Tanabe K, Nakaniishi Y, Okubo N, Matsumoto S, Umino Y, Kataoka M, Yajima S, Yoshida T, Miyazaki S, Kuwata T, Ishii G, Watanabe R, Masuda H.	Prevalence and characteristics of patients with upper urinary tract urothelial carcinoma having potential Lynch syndrome identified by immunohistochemical universal screening and Amsterdam criteria I.	BMC Cancer	5;23(1)	940	2023
Hashimoto T, Nakamura Y, Mishima S, Nakayama I, Kotani D, Kawazoe A, Kuboki Y, Bando H, Kojima T, Iida N, Shibuki T, Imai M, Fujisawa T, Nagamine M, Sakamoto N, Kuwata T, Yoshino T, Shitara K	Whole-transcriptome sequencing in advanced gastric or gastroesophageal cancer: A deep dive into its clinical potential.	Cancer Sci.	Epub ahead of print.		2024
Takei S, Tanaka Y, Lin YT, Koyama S, Fukuoka S, Hara H, Nakamura Y, Kuboki Y, Kotani D, Kojima T, Bando H, Mishima S, Ueno T, Kojima S, Wakabayashi M, Sakamoto N, Kojima M, Kuwata T, Yoshino T, Nishikawa H, Mano H, Endo I, Shitara K, Kawazoe A.	Multimomic molecular characterization of the response to combination immunotherapy in MSS/pMMR metastatic colorectal cancer.	J Immunother Cancer.	12(2)	e008210	2024
Mitsui T, Mori A, Takamatsu T, Kadota T, Sato K, Fukushima R, Okubo K, Umezawa M, Takemura H, Yokota H, Kuwata T, Kinoshita T, Ikematsu H, Yanagisawa T, Maeda S, Soga K	Evaluating the identification of the extent of gastric cancer by over-1000 nm near-infrared hyperspectral imaging using surgical specimens	J Biomed Opt	28(8)	086001	2023

Feng W, Inoue R, Kuwata T, Niikura N, Fujii S, Kumaki N, Honda K, Xu LA, Goetz A, Gaule P, Cogswell J, Rimm DL, McGee R.	Assessment of the Impact of Alternative Fixatives on HER2 Detection in Breast Cancer and Gastric Cancer Tumor Specimens.	Appl Immunohistochem Mol Morphol.	31(5)	339-345	2023
--	--	-----------------------------------	-------	---------	------

**「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する
医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班
令和5（2023）年度 第1回班会議 議事録**

日時：2023年11月26日（日）10時00分～16時00分（9時開場）

開催形式：現地参加とweb（MS-Teams）によるハイブリッド開催

開催地：田町ファーストビル会議室 会議室2（B1フロア）

参加者（順不同・敬称略）

研究代表者：

平沢 晃 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

研究分担者（五十音順）：

岩谷 胤生 岡山大学病院 乳腺・内分泌外科（Web）

桑田 健 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門

平田 真 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門

吉田 玲子 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

研究協力者（五十音順）：

荒木 もも子 島根大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部

有賀 智之 がん・感染症センター 都立駒込病院 乳腺外科（Web）

石田 秀行 埼玉医科大学総合医療センター 消化管外科・一般外科（Web）

石田 悠志 岡山大学病院 小児科（Web）

井ノ口 卓彦 がん・感染症センター 都立駒込病院 遺伝子診療科（Web）

植野 さやか 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科

浦川 優作 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科

遠西 大輔 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター 准教授（Web）

大川 恵 聖路加国際病院

加藤 英美乃 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

加藤 元博 東京大学大学院医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻 小児医学講座
小児科学分野（Web）

多田 陽香 姫路赤十字病院 遺伝診療部

中田 英二 岡山大学学術研究院医歯薬学域 運動器外傷学講座

蓮岡 佳代子 岡山大学病院 看護部腫瘍センター（Web）

平岡 弓枝 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門（Web）

深野 智華 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

藤田 裕子 姫路赤十字病院 遺伝診療部

二川 摩周 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

三田村 真 公益財団法人日本骨髄バンク

細井 侯利 診断薬メーカー・登録衛生検査所(MGPT)勤務経験者

山下 範之 岡山大学 医療教育センター

山本 英喜 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

事務局等

坂上 博俊 プラクス株式会社（Web）

藤原 奈央子 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 事務局

研究代表者	1 名
研究分担者	4 名
研究協力者	22 名
事務局等	3 名
合計	30 名

以下、敬称略

開会挨拶（平沢晃） 10:00～

研究代表者 平沢晃から開会の挨拶を行った。

1. 挨拶（石田秀行）

研究協力者 石田秀行から挨拶を行った。

2. 研究の概説（平沢晃）【資料 1】

- 本研究の目標は、本邦のがんゲノム医療の定義、すなわち「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める）」の原理原則にのっとり、がん未発症者も含むがん発症予防を含めて、遺伝性腫瘍診療のかかるエビデンスを整理し、医療体制・社会体制の構築をはかることである。
- 求められる医療体制・社会体制における成果としては以下の通りである。
 - がん遺伝子パネル検査や全ゲノム解析から検出される Germline Findings（以下、GF）の開示推奨度や対応方針の取りまとめ
 - 遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査（Multigene Panel Testing: MGPT、以下 MGPT）診療の標準化のための指針の策定
 - 遺伝性腫瘍にかかる診断、治療、サーベイランス等の保険収載に向けた有用性、費用対効果、対象者の基準の検討
 - 遺伝カウンセリングおよび遺伝性腫瘍カウンセリングの提供体制の均てん化のための課題と解決策の検討
 - 遺伝性腫瘍について一般の国民向けの研修資料の作成および研修会の実施
- 研究実施組織として研究代表者、研究分担者、研究協力者、事務局等を示した。研究協力組織として協力学術学会・団体、協力班会議を示した。また、各研究分担者、研究協力者の役割分担図を示した。
- 本研究の背景
 - 本邦で MGPT は現時点で薬機法上の機器未収かつ保険未収載である。
 - MGPT に含まれる遺伝子に対して診療ガイドラインの作成が必要である。日本遺伝性腫瘍学会を中心に MGPT の診療・管理指針を策定中である。
 - 現在、日本を解析場所とする MGPT は開発中である。
 - 米国 FDA は本年 9 月 29 日に Invitae 社の 47 遺伝子を搭載した MGPT を Laboratory Developed Test（以下、LDT）ではなく、汎用使用できる in vitro diagnosis : IVD（体外診断用医薬品・医療機器、以下 IVD）として販売承認（granted marketing authorization）した。今後 FDA は現在 LDT として活用されている MGPT を対象に汎用使用できる IVD 化を進める予定であるとの情報がある。
- 各分担課題の概要を示した。
 - 【課題 1】MGPT 診療指針の策定（吉田玲子）
 - 【課題 2】遺伝性腫瘍関連各遺伝子のエビデンス、がん遺伝子パネル検査 PGPV への対応（桑田健）
 - 【課題 3】全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応（平田真）
 - 【課題 4】MGPT の医療経済評価（岩谷胤生）
 - 【課題 5】遺伝性腫瘍に関する医療体制・社会体制の整備に関する検討（平沢 晃）
- 産官学共同の体制の構築を目指し、遺伝性腫瘍協議会（仮称）を設立予定である。
- ロードマップについて提示。
- 本来であれば 1-4 つの厚労班会議に分割して存在しても良いような、大きなテーマを我々は背負っている。本研究班は「ここができていない、ここが問題だ」というような「課題提案」に終始するのではなく、各領域

のメンバーを横串に、何事も「課題解決」に向けた提言を一緒に考えるような会議としたい。

3. 研究分担者、研究協力者等紹介

研究分担者：岩谷胤生、桑田健、平田真、吉田玲子より自己紹介。

研究協力者：荒木もも子、有賀智之、石田悠志、井ノ口卓彦、植野さやか、浦川優作、遠西大輔、大川恵、加藤芙美乃、多田陽香、中田英二、蓮岡佳代子、平岡弓枝、深野智華、藤田裕子、二川摩周、三田村真、細井侯利、山下範之、山本英喜より自己紹介。

事務局等：藤原奈央子、安岡俊雅、坂上博俊より自己紹介。

研究分担者・研究協力者、計 29 名で進めていく。研究協力者の追加は可能。

4. 分担テーマ発表

第一部（10:40～12:00）

1) 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応（平田真）【資料 2】

＜内容＞

- 全ゲノム解析の動向
 - がん領域の全ゲノム解析は世界的にも臨床応用に向けて進んでおり、本邦ではがん・難病を対象とした全ゲノム解析「全ゲノム解析等実行計画 2022」が進行中。
 - AMED 患者還元班（角南班）で、全ゲノム解析結果の患者還元体制を構築している。事業実施組織を発足予定である。
- 当院での全ゲノム解析の現状
 - 国立がんセンター中央病院での全ゲノム解析研究 患者還元実施体制の流れ。
 - 解析対象は Matched-pair のみ。各医療機関でのプロトコルに依存して Germline Findings 開示希望の確認をしている。
 - 診療での確認検査が可能な 178 遺伝子について Germline を検討している。また、ACMG SF list v3.1 における 遺伝性腫瘍以外の 47 遺伝子は別途検討している。
 - 解析症例の約 1 割に遺伝性腫瘍の病的バリエーションが検出されている。
 - 疾患に対するアクションビリティの変化やバリエーション評価の変化など、将来的に対応を検討することも考えられる。
- 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応についての提言に向けて
 - 国立がん研究センター「患者・市民パネル」検討会の報告：ゲノムやがんに興味関心のあると思われる患者・市民を対象にしたアンケート結果の紹介。
 - ゲノム、DNA、染色体などの言葉の認知度は高い。
 - ゲノム情報の活用に対する期待と不安についての問い：ゲノム情報による差別、血縁者への影響、知りたくない病気のリスクが分かることに不安を感じている。
 - 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見の対応を考える上で、実施体制、同意～結果開示までの各段階で課題が挙げられる。ELSI・PPI の視点も交えて提言を策定する予定である。

＜質疑応答＞

三田村：遺伝へのリテラシーが低い市民の場合、理解度・認知度はどの程度下がるか。

平田：3～4 割落ちるような印象を持っている。

三田村：市民が言葉の定義含めて理解しているか、定期的にモニターする必要があると考える。本研究班でも今後検証すべきであると考えている。

中田：全ゲノム解析で検出される GF について、想定できるものか、全ゲノム解析でしか分からないものか、割合はどの程度か。対応はどうか。

平田：遺伝性腫瘍においては、分かっている場合が多いと思われる。構造異常など全ゲノム解析でしか分からない遺伝性腫瘍もある。

対応としては、全ゲノム解析は現時点であくまで研究であり、確認検査が必要であることは伝えている。研究費での実施や MGPT での確認検査実施など体制構築中である。

桑田：MGPT は全てのがん患者が受けられるようにすべき。すべての遺伝的リスクを知るのがゴールになるか。

本研究班でどこまで見据えたものを作っていくか。

吉田：出生時に全ゲノム解析をして、必要な時にデータを取っていくことが理想か。選ぶ権利はあるのか、データの保管方法など課題は大きい。

平沢：先日全ゲノム解析プロジェクトは LDT で行う予定であるという記事をみた。一方で、MGPT はプログラム医療機器（SaMD）として PMDA の承認を取得することで進められている。解析技術としてはどちらも全エクソーム解析から読み解く形であるのに、全ゲノム解析プロジェクトから入るか、PMDA の SaMD 開発から入るかで、診療実装の道のりが異なるという矛盾が生じるのではないか。

吉田：RNA 解析は全例しているか。

平田：腫瘍組織での RNA 解析は原則全例しているが、クオリティで除外される検体もある。

吉田：VUS はどの程度検出されるか。

平田：70%くらいか。フィルタリングで絞りこんでいるため、Germline でレポートされるものは少なめになっている。VUS はレポートには上がらず、データで蓄えている状況。患者還元の面からレポートを返却することを優先しているので、フィルタリングの条件は厳しめにしている。

吉田：シーケンスは外注、キュレーションは施設で実施していると思うが、実装となるとできる施設が限られているのではないか。

平田：全ゲノム解析の中で A 体制・B 体制に分けて議論している。A 体制では、シーケンスは企業、院内でデータ解析・レポート作成の体制。B 体制では、より均てん化を目指して、データ解析を中央で実施する体制をとっている。

2) 遺伝性腫瘍関連各遺伝子のエビデンス、がん遺伝子パネル検査 PGPV への対応（桑田健）【資料 3】

- 目的としては、①MGPT を含め遺伝性腫瘍関連各遺伝子にかかるエビデンス評価、②がん遺伝子パネル検査 PGPV への対応方針に関する検討と提言、である。
- ①については MGPT 指針の成果を含めて進めていく。
- 対象遺伝子のエビデンス抽出・検討・ブラッシュアップを進める。最終年度以降も定期的にアップデートできる体制を検討している。
- ②については AMED/厚労科研小杉班、がんゲノム医療中核拠点病院 SFWG での成果も含めて検討していく。
- 現在は遺伝性腫瘍関連遺伝子のファクトシートの作成、エビデンスの評価を進めている。
- サーマイランスや予防的切除によるリスク低減のエビデンスの検討。
- Germline Conversion Rate も意識した開示推奨度の検討。
- 生殖制帽系列が確定した場合の対応のためにも、各遺伝子のエビデンス構築、ガイドラインの策定が必要。
- ロードマップについて提示。

<質疑応答>

平沢：開示推奨遺伝子について、SFWG 作成の開示推奨リストは全ゲノム解析プロジェクトにおける開示ポリシーの連携が大事と思われるが、全ゲノム解析の研究班での動きはどのようなになっているか。

平田：全ゲノム解析の中で germline の議論をすることが多くないが、大事な議論である。Germline の対応についても議論は出てきている。全ゲノム解析でのデータを収集・活用は可能と考えられる。他の研究班と議論を合わせる必要がある。

平沢：平田先生には連携の軸としての役割をお願いし、情報共有もお願いしたい。

3) 国民の理解と参画、広報（荒木もも子、有賀智之）【資料 4】

- 目的としては、①情報発信により、国民・医療者の「がんと遺伝」「MGPT」の認知度を上げる、②国民・医療者が「がんと遺伝」について、知りたい情報を得ることができる、③HP 閲覧者、講座参加者が、がん予防に関する行動変容を起こす、である。
- ロードマップについて提示。
- 班会議の呼称を募集中である。
- 班会議 HP 作成について
 - HP の内容が難しいものが多く、全国民の認知度が低い。認知度調査は行われていない。

- 全国民（国民・医療者）を対象に、日本で最新の正しい情報がわかりやすく伝わり、行動変容や社会的支援につながるお守りのような HP 作成を目標としている。
- 項目、小項目の案を作成中である。資材担当とも共同で作成予定。
- ページ内に医療者向けバナーも設置予定。
- 啓発キャラクター作成
 - 知名度のあるキャラクターで遺伝性腫瘍の啓発を行う予定。
- 公開講座
 - 第1回協力シンポジウムを2023年11月11日に実施した。
 - 医療に関わる費用対効果、参加者自身が行動変容できたかを評価し、結果が出るような講座を目標としている。

<質疑応答>

平沢：班会議の愛称・略称について、皆様からご意見いただきたい。

研究班のHPは本班研究終了後も継続的に公開・更新できるよう、日本遺伝性腫瘍学会広報委員会にお願いし、理事会で承諾を得ている。持続的に利用可能なものをつくりたい。

公開講座は行うことだけが目標ではない。公開講座を行うことで、どのようにしたら国民に伝わるか、どのようにがん予防に繋がるのかを「評価」し、効果的な国民への情報共有の手法を検討することが必要である。公開講座の開催にあたっては学会、研究分担者・研究協力者の医療機関、自治体、がんプロなどとも協力が必要。公開講座を行った経験からは、班会議単独で主催するには安全対策上のリスクがある。参加者の体調不良が生じるなど、安全対策に必要な人員配備を考えると所属施設や地域・自治体と共同で開催することが望ましい。

荒木：遺伝性腫瘍のページについて、入口を遺伝性疾患名にするのか、遺伝子名にするのか、がん種からにするのか、ご意見いただきたい。MGPTの呼び方について、国民の方にも伝わるような名称を検討したい。

有賀：国民に重要性を浸透させるために広報活動は重要なポイントを占める。まずはHP作成から、関心がある人だけでなく、最終的には広く浸透するようにしたい。また、がん患者が術後にクリニックなどでフォローしていくこともあるため、一般の医療職にも重要性を理解してもらいたい。対象者ごとにコンテンツを分けて作ってあげればと考えている。

桑田：がん研究開発費で医療者向け・市民向けの講座をしており、協力できるか。今年であれば2回、来年度であれば1回協力できるかどうか。また、アピール方法として、PPIとの連携も考えている。活用いただければと思っている。全国にある遺伝性腫瘍の当事者会を一つに繋がられないか。当事者を対象としてどう繋げていくかも考えたい。

浦川：マスを対象とした認知度の向上について考えていることはあるか。

荒木：無関心だった人に関心をもってもらえるようにと考えている。集まりやすい場所や環境を使ったセミナー、市民公開講座で集客の少ない20-40代を集める戦略を練っている最中である。

4) 遺伝看護に関する検討（大川恵）【資料5】

- 目的は、がんハイリスク者が、自らの健康を守るための健康プログラムの開発と実行可能性の検討である。
- がんハイリスク者（遺伝性に限らないハイリスク者）に対する健康相談部門について
 - 韓国の Cancer high risk center：自身の健康について看護師に相談できる部署がある。保健指導や食生活、妊娠出産の相談が可能となっている。
 - アメリカ：看護師が主導となり、年齢や体重、食生活、喫煙歴の有無等からがんのリスクを算出したうえで、運動・栄養の専門職とプログラムを作成できる。
 - ハイリスクの人から適切なプログラムでがん予防をしていく取り組み。
- ロードマップについて提示。
- がんハイリスク者への健康プログラムの効果や社会への浸透について検討する。
- プレバイバーに対して保健指導した後の介入効果を検証した報告はないため、明らかにする。
- チームビルディングも検討していく。また、指導者の人材育成をどのように進めていくかも検討する。

- 運動・栄養・保健指導の3つが合体した健康プログラムの草案を作成し、最終的に当事者へ提供する。

<質疑応答>

三田村：海外（アメリカ）におけるゲノムやMGPTの認知度はどうか。

大川：一般市民の認知度は高くはないと思われる。がんや健康に対するリテラシーも人種や地域によって異なる。関心が高い人が利用している状況にあると思われる。

荒木：運動指導・栄養指導・保健指導が実施できる人材育成はどのようなプランで考えているか。

大川：運動に関してはスポーツ工学の専門家である筑波大学奥末先生に協力いただける。栄養に関しては、管理栄養士、保健指導は保健師が良いと思われる。がん教育に関わる保健師さんが少ないことも考慮し、がん看護学会との協力も必要か。

藤田：生活を支えていくことが看護の真髄と思われる。遺伝に関して支えてもらえるのはありがたい。プレバイバーから食事や運動に関する質問をよく受けるため、ニーズに合致していると思う。前向きにやっていけるようなプログラムを期待している。

大川：遺伝性腫瘍の場合、関連するがん以外の基本的なリテラシーをつけていくことも重要と考えている。

中田：日本がんサポーターズケア学会のエクササイズオンコロジーで委員をしている。その委員会からも協力が得られるのではないかな。がん種によって異なるため、エビデンスは十分ではないかもしれないが協力はできると考えられる。

平沢：がんには様々なリスクがあり、基本的にはリスクを定量化することで遺伝かどうか、ゼロか100かではない。生活習慣因子もふまえてゲノム疫学的観点から考えて行くことも大事であるとする。

第二部（13:00~14:15）

冒頭

- プラクス株式会社坂上博俊より、全研究分担者・協力者との情報共有ツールとして共有フォルダ（box）を紹介。

5) 遺伝性腫瘍協議会設立にかかる準備（三田村真、平沢晃）【資料6】

- 遺伝性腫瘍協議会構想について紹介。
- ロードマップについて提示。
 - 2023年12月～ 遺伝性腫瘍協議会設立準備会の設立。
 - 発起人会を設立し、学術団体の理事長や業界団体のトップに入っていただく。
 - 2025年以降 一般社団法人遺伝性腫瘍協議会（仮称）の設立。
- 各組織の主な特徴、想定する協議会の構想について紹介。
- 遺伝性腫瘍協議会設立準備会は速やかに立ち上げる（2023年12月設立予定）。
 - 速やかに発起人代表、事務局長・次長を任命する。
 - 検討部会の位置づけは、各発起人所属の関連医学会や業界団体からの会議メンバーの派遣要請を行うこと、組織決定の橋渡しとなるように。
- 3つの検討部会（MGPT臨床検査、レジストリ/バイオバンク、診療体制）について紹介。
 - MGPT施設基準は現在のがんゲノム医療施設基準を当てはめることができるか、エキスパートパネル開催、VUSの取り扱いなど様々な課題がある。
- どのように遺伝性腫瘍協議会を設立していくか、具体的な流れを紹介。
- がん対策と難病が足並みをそろえて進める必要があるのではないかな。

<質疑応答>

吉田：会員は個人会員か、組織か。

三田村：両方考えている。イメージとしては賛助会員という形で企業を集め、個人会員は市民なども含めて広い範囲で考えている。賛助会員にすることで、賛助会費を徴収して運営収入を確保する。

石田（秀）：企業において、具体的なメリットは？学会から委員を決定する必要がある。理事会を開いて賛同

を得るのを12月中に実施するのは難しいのではないかと。

三田村：発起人代表を石田先生にお願いできないか。 ➡全員一致で石田秀行を発起人代表とすることを議決。

三田村：企業にとってのメリットと出口戦略について、細井さんコメントいただけないか。

細井：MGPTを受け持つ各企業は海外が本拠地である場合が多い。遺伝子の数や種類などは特許の問題がある。ある程度方向性を決めてから進めていく必要があり、各企業との連携が重要になってくるのではないかと。

三田村：検査の立場から山本先生よりコメントいただけるか。

山本：MGPTの保険収載は全ゲノム解析を真似するのは現実的ではない。国内でMGPTが完結できる会社・体制があれば話が進みやすい。

6) MGPT 診療指針の作成 (吉田玲子)【資料7】

- 本指針は症例選択の基準、管理指針、登録事業体制、報告書の書き方などを網羅している。
- 本指針の具体的な内容について紹介。
 - 第1章 総論 (遺伝性腫瘍の基礎、家族歴聴取、家系図作成の意義、MGPTについて)
 - 第2章 11項目のstatementと解説
 - 第3章 遺伝子ごとのリスク管理
 - 第4章 臓器ごとのリスク管理
 - 第5章 参考資料集
- さいたまがん市民公開講座については学校教育を受けている方々を優先的に広く聴講してもらえよう的なものを検討している。(主催：施設、共催：班研究)
- ロードマップについて提示。
- 令和6年度 3月には指針の発刊。
- 医療者を含む国民に向けての啓発セミナーを開催。
- 令和7年度 MGPT診療指針の実施体制の調査、課題の抽出、医療経済効果を行う。

<質疑応答>

平沢：ガイドライン作成後の公開セミナーについて、日本遺伝性腫瘍学会と本班会議との共同開催ということでウェブセミナーを考えている。

石田(秀)：日本遺伝性腫瘍学会学術・教育委員会より同理事会で提案し、予算が認められれば問題ないと考ええる。

吉田：令和6年度 11月20日に第1回医療技術評価分科会が開催されたが、日本人類遺伝学会の方から初めてMGPTが申請された。MGPTは医薬品・医療機器等の承認が確認できないとのことで第2回まで進めなかった。第1回の分科会で終了したのは、MGPTとLynch症候群、確認検査のためのシングルサイト検査(ガイドラインがない・プログラム医療機器をとっていないため)。第2回の分科会まで進みそうなのは、遠隔遺伝性腫瘍遺伝カウンセリング加算、NCCオンコパネルでの遺伝性腫瘍・遺伝性疾患の診断、HBOCの乳癌サーベイランス適応拡大、BRCA1/2の遺伝学的検査適応拡大、卵巣癌のサーベイランス適応拡大、膵臓に対してのEUS・MRIの保険適用、RRMの施設認定の解除。

桑田：Lynch症候群はなぜ第2回目の分科会まで進まなかったのか。

平沢：先日開催された第1回医療技術評価分科会報告では「使用する医薬品・医療機器等の承認が確認できない」と判定されたということは、MMR遺伝学的検査のために薬機法上承認された機器がない限りは保険収載されることは困難であると考ええる。

7) MGPTの医療経済評価 (岩谷胤生)【資料8】

- MGPTの医療経済評価に関して具体的な手法について紹介。
 - 費用対効果に関するエビデンスが得られるかなラティブレビューを行う。
 - 課題点はないかスコーピングレビューを行う。
 - 一貫した結果が得られる場合にはその結果をもとに提言をまとめる。
 - 結果にばらつきが生じた場合にはモデル分析を行い、分析結果より提言をまとめる。
- ロードマップについて提示。
 - 令和5年度 MGPTの費用対効果についてナラティブレビューを行う。

医療経済面での課題抽出を行う。

- 令和 6 年度 スコーピングレビューを行ったのちに、モデル分析を行う必要性を検討。必要であればモデル分析を進める。

<質疑応答>

荒木：どのような方法で費用対効果を見ていくと短期間で評価できるか。

岩谷：費用対効果については MGPT を受ける人の視点、医療費を負担する国の視点の 2 者で考える。まずは、どの視点で費用対効果分析を行っていくのかという議論から始まる。場合によっては individual perspective、population perspective 両方の立場から検討していく。

吉田：BRCA1/2 遺伝子検査が保険適用になった際は、日本人のデータで費用対効果を出していた。MGPT の場合、日本人のデータで費用対効果を出すのは難しく、まずは海外のデータで出さざるを得ないのではないか。

岩谷：先行研究のレビュー結果を調べ、一貫して良いのであれば、日本人ベースでもさらに検討する必要があるか議論する必要がある。まずは先行研究の費用対効果のデータを網羅的に調べた上で、再分析をやり直す必要があるかディスカッションしていく。

三田村：前向きのランダムイズデータが出せない場合に、どのような観点で評価すべきか。

岩谷：治療介入と検査の介入の考え方は異なっている。まずは費用対効果の出し方、分析の手法内容、方法論のレビューを行う予定。

8) 遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とありかたに関する検討（浦川優作）【資料 9】

- がんゲノム医療で実施されているエキスパートパネルを例に MGPT においてもエキスパートパネルが必要。あり方について検討する。
- エキスパートパネルの実施対象、方法、個人情報の取り扱いと同意などの検討事項がある。
- モデルケースとして、岡山大学病院にて開催されている遺伝性腫瘍エキスパートパネルを紹介。
 - 毎月第 4 水曜日（13:00～14:00）に Web で開催。
 - 毎回 20～30 施設の 30～50 名程度が参加。
 - 2021 年 3 月～2023 年 11 月までの実施例の中で半数弱が MGPT 使用例の相談。
 - 主な議題内容はサーベイランスの方針やバリエーション解釈である。
- ロードマップについて提示。
 - 令和 6 年度 全国で実際に行われているエキスパートパネルについて実態調査を行う。
 - 令和 7 年度 MGPT におけるエキスパートパネルのあり方に対する提言を作成。
 - 令和 8 年度以降 エキスパートパネルの標準化と精度管理に向けた調査、情報共有のプラットフォーム構築。

<質疑応答>

桑田：エキスパートパネルにおいて何をディスカッションする必要があるのか？検討事項が VUS で家族歴が濃厚などの一部に絞られるのではないか。

浦川：エキスパートパネルの対象となるのは必ずしも全例でないと考えている。他の遺伝学的検査（パネル検査）では、遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査について、エキスパートパネルは必須だとされており、その中で議論されているのはバリエーション解釈についてである。MGPT においてもバリエーション解釈、サーベイランスの連携体制についての議題がメインとなると考えられる。

三田村：エキスパートパネルを行うことで病院側の利益はあるのか。

浦川：実際行うとなれば、利益を得るところまで目指さないと医療機関の負担だけが増える形は望ましくないと考える。

三田村：金額の妥当性はどうか。

浦川：現時点での CGP での保険点数が妥当ではないかと考えている。点数がつくかどうかという点が大きな課題だと考える。

三田村：エキスパートパネルのメンバーの人選を検討する必要があると思うが、資格を有するなど制度化す

る必要があるか。

浦川：人選については提言の中で踏み込んでいく。

平沢：遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査がモデルケースになると考えられる。私見としては全例のエキスパートパネルは必要ないが、必要な時に議論できるシステムは必要。

9) オンライン遺伝カウンセリングの検討（植野さやか）【資料 10】

- 遺伝医療を提供する医師・認定遺伝カウンセラー*の多くが都市部に偏在している現状がある。必要な患者が必要な時に容易に遺伝医療にアクセスできるような体制を構築する必要がある。
- オンライン遺伝診療に対するアンケート調査結果について紹介。
 - クライアントに対する調査結果
 - オンライン診療の利点は希望する病院を受診できる点が一番多かった。
 - オンライン診療の不安点は web ツールの操作が一番多かった。
 - 医療者に対する調査結果
 - オンライン診療の利点は地域格差の解消と回答していた一方で、8 割以上は実際にオンライン診療を実施したことがない。
 - オンライン診療の不安点はセキュリティ、録画をしている可能性、画面に映らない所で誰が聞いているか分からない点、画面上でのコミュニケーションが挙げられた。
- ロードマップについて提示。
 - 令和 5 年度～令和 6 年度 施設へのアンケート調査および結果の解析。
 - 令和 6 年度～令和 7 年度 オンライン遺伝診療の提供手段を検討し、実証・評価を行う。

<質疑応答>

中田：どのようなタイミング、どの程度の間隔ですか。

植野：オンラインの限界はあるが、フォローで使う、遠方に住んでいる家族に入ってもらいなどの使い方があ
る。すべてオンラインに切り替えるわけではなく、オンラインと対面を組み合わせアクセスしやすいよう
に組み込んでいく。

深野：クライアント側は自宅から参加することを想定しているか。ファーストコンタクトはオンラインの場
合難しいのではないかと。

植野：アンケートにて 1 回目は対面、関係性が構築された後はオンラインでもいいというコメントがあった。
場面に応じてオンラインと対面を使い分ける。難病の遠隔遺伝カウンセリングを参考に D to D with P の形
式をとることも一つ。医療者のリテラシー向上も図れるのでは。

桑田：難病を拡大する形で問題ないか。

平沢：難病の場合、対面でも遠隔でも遺伝カウンセリング加算の費用は同額である。対面で行う人の一部が遠
隔に移行する形になると考えられ、医療費の急増があるとは考えにくい。

中田：学生だと学校を休むのが難しく電話対応でできないかと言われることもある。アプリなどを使って工
夫できないか。

植野：ある程度満足のいく外来をするという意味で、安定した通信環境が保たれて、アクセスがしやすいよう
にできたらいいか。公衆電話ボックスぐらいのレベルのものと、臨床的に使えるのではないかなと思う。

吉田：埼玉では電話診療を週に 3～4 件しているが、電話では不可能か。オンラインの定義を考える必要があ
るのではないかと。

植野：オンラインにこだわらず、遠隔でできるように広げていきたい。

荒木：海外の状況についてはどうか。

細井：遺伝カウンセリングを商業目的で実施したいという会社もある。規制をしないと独自に遺伝カウンセ
リングを始める危険性もある。規制について議論はあるか。

平沢：保険診療の場合、遠隔の手段（ツール）に指示はなく院外で遠隔で実施することに関して加算がつく。
自費診療で実施するとなると病院の判断になるという認識である。

吉田：子会社も含めると相当数の会社が実施しており、タイプも様々である。

中田：家庭医と一緒にいる場合と自宅に電話するタイプもある。どのような形態、どのタイミングで実施するかが重要。

第三部（14:30~15:30）

10) 資材作成、窓口体制の検討、Dx 化実装調査（藤田裕子）【資料 11】

- 目的としては、以下の 2 つ。
 - ①国民（当事者・医療者）の遺伝性腫瘍理解に向け、活用可能な資材の作成、
 - ②遺伝性腫瘍相談の機能を持つ窓口体制の現状を調査し、増加が見込まれる相談に対応可能な体制検討
- ロードマップについて提示。
- ①について
 - 遺伝性腫瘍に関する資材を作成し、厚労班が作成する HP に掲載する。資材の活用場面としては、当事者会や医療者の自己学習、学校教育、がん相談の場面での使用などを想定。
 - 資材作成や評価には、相互レビューや PPI を活用する。
 - 班会議 HP への資材掲載のため、作成項目・内容を検討中である。
 - 全国遺伝診療部門およびがん診療拠点病院への資材配布、資材評価、継続した資材のアップデートを検討していく。
 - 関連団体として、がんゲノム医療従事者研修（厚労科研大津班）やがん専門相談員研修とも協働いただく予定。
- ②について
 - がん相談支援センターでの遺伝性腫瘍相談の現状について、文献検討中である。全国のがん専門相談員を対象とした調査結果を行い、相談窓口としての機能の検討、がん専門相談員向けの公開セミナーの実施、遺伝性腫瘍相談窓口としての実装を検討する。
 - 班会議 HP から適切な相談窓口への誘導機能を検討する。
 - 国立がん研究センターがん対策研究所との研究協力のため面談を予定している。
 - 現場で働くがん相談担当者、がん専門看護師も研究協力者として参画する。

<質疑応答>

荒木：第 5 期がん対策推進基本計画に遺伝性腫瘍の項目が入ると、がん専門相談員が実務として動きやすいと考えるが、どうか。

藤田：がん診療拠点病院の現況報告で記載が必要な項目に対し、まず対応する施設が多いであろう。第 5 期のがん対策推進基本計画に項目として盛り込まれれば、多くの施設で対応策がとられると考える。幅広い課題に対応するがん相談員の負担は大きい。一方で、がん相談窓口から遺伝診療部門への紹介ケースが当院では増加しており、がん相談員が一次としての相談窓口機能を持てる可能性は大きいと考えている。遺伝診療部門とがん相談部門が、うまく連携できるモデルを探索していきたい。

深野：JOHBOC 公開の資材は全国で多くの施設が活用している。そのような信頼される資材づくりを肝に銘じて、やっていきたい。全国の医療者・当事者にとっても、質の高い医療に繋がるだろう。また、資材を作成する医療者の時間の効率化にもつながるだろう。

藤田：HP から入手できる、活用しやすい資材があることで、遺伝診療部門の立ち上げ段階の施設、スタッフが少ない施設の体制構築の支援になればと思っている。

吉田：がん専門相談員の研修にがんゲノムは入っていないのか。

藤田：基礎研修のプログラムにも章立てとして入っている。また、アップデートコースとして、がんゲノム医療や患者申し出療養のコンテンツも作成されている。遺伝性腫瘍のアップデートコースができるのが理想だと考えている。

吉田：患者にとって、がんゲノムと遺伝性腫瘍が区別できない方も多いだろう。

三田村：多くの情報が溢れている現代で、必要な情報をいかに的確に届けるかが重要だろう。PPI を反映させてほしい。将来的に、日本に住む海外の方や、母国語が日本語でない方向けに多言語化を検討してほしい。

11) 遺伝性骨・軟部腫瘍を中心とした小児期から生涯にわたる部門横断的な介入に関する検討（中田英二）【資料 12】

- Li-Fraumeni 症候群、網膜芽細胞腫、神経線維腫症 I 型をはじめとした遺伝性骨・軟部腫瘍の当院における診療体制について紹介。
- 当院の遺伝性骨・軟部腫瘍外来の取り組みの紹介。
- 遺伝性骨・軟部腫瘍においては診療科・職種横断的な連携が重要。
- 中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究を基にした患者レジストリを構築している。
- 悪性骨・軟部腫瘍の一部が遺伝性腫瘍であり、がん遺伝子パネル検査で PGPV を認めた場合に多診療科による介入が必要である。
- まずは悪性骨・軟部腫瘍においてがん遺伝子パネル検査で PGPV が同定される割合を検討し、介入の重要性を検討する。
- ロードマップについて提示。
- 遺伝性骨軟部腫瘍患者への介入システムの構築は令和 8 年度以降で検討している。

<質疑応答>

二川：岡山大学では NF1 をモデルケースとして、遺伝学的検査による診断を確定、診断後のサーベイランス、フォローアップの確立を進めていく。今回の厚労科研ではそのほかの遺伝性骨軟部腫瘍も含めつつ、割合を調べるところから進めていく。

三田村：整形外科学会として骨軟部腫瘍への取り組みはどうか。

中田：新薬であるコセルゴが出てから、各大学で専門外来を作る流れがでてきている。名古屋大学で作られたシステムも出来上がっている。

三田村：遺伝性腫瘍協議会に整形外科学会もコミットする流れを作りたいがどうか。

中田：NF1 は皮膚科でみられてきた疾患でもあるので、皮膚科の先生方とも協調して進めていきたい。

12) 臨床検査医学的課題と試料の利活用に関する検討（山本英喜）【資料 13】

- 「臨床検査医学的課題と試料の利活用に関する検討」では、MGPT に限定しない遺伝子関連検査全般に存在する臨床検査医学的諸課題を挙げ、本領域の背景を整理する。検体検査の精度管理のあり方をはじめとする諸課題については、すでに他の厚労科研の研究等でも議論されてきた内容ではあるが、これから述べる事項は、本邦における遺伝子関連検査で解決できていない課題に挑むような内容である。本研究の一部として扱うには膨大な内容であることはまず銘記したい。
- がんゲノム医療の準備期に立ち上げられたゲノム医療実現推進協議会「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」（平成 28 年）では、「遺伝子関連検査の品質精度を確保するため、諸外国と同様の水準」が掲げられた。
- 医療法等の一部を改正する法律（平成 29 年法律第 57 号）では、「医療機関、衛生検査所等の医療機関が検体検査業務を委託する者の精度管理の基準」の明確化が規定された。
- 遺伝子関連・染色体検査を自施設で遺伝子関連検査を実施する医療機関及び衛生検査所で実施すべき項目として挙げられたのは、「遺伝子関連・染色体検査の責任者の配置」、「内部精度管理の実施」、「適切な研修の実施義務」である。外部精度管理調査の受検は努力義務、第三者認証（ISO15189）の取得は勧奨となっている。
- 検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ（平成 30 年 3 月）の記述の紹介：遺伝子関連検査・染色体検査は、免疫学的検査、血液学的検査、生化学的検査において実施されているような広域的な外部精度管理調査の実施体制は整っていない。現状では、学術団体等と連携して、試料（サンプル）の供給を図るとともに、医療機関、衛生検査所等の各施設が施設間で連携して、それぞれ保管・保有する検体を用いるなどして、検体検査の精度について相互に確認することが適当であるとされている。
- 保険償還されているがん遺伝子パネル検査や難病の遺伝学的検査などは、精度管理の整備がされないまま現在に至っている。今後、MGPT の保険収載の議論では、PMDA などの承認を得る際には精度管理を明確にしておく必要があると考えられる。
- 米国では、FDA によって MGPT を含む検体検査が authorize される流れがでてきている。注意点として、NIH による関連記事では Approve という言葉が使用されていない。marketing authorization という用語のため、本邦でのいわゆる薬事承認に該当するのかどうかは、今後の動向に注意したい。
- 遺伝子関連検査の結果に対する科学的評価（ACCE モデル、米国 CDC）にあるような遺伝子関連検査での分析妥当性の考え方が従来から海外機関からは示されている。
- 国内動向の参考事例として、全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況（令和 5 年度）では、全ゲノム解析の薬事承認は非現実的であるとして LDT として質が保証された医療機関や衛生検査所の検査室に

において実施が現実的とする議論がされている。しかし、本邦では現時点、LDT に法的根拠は与えられていない。法的根拠のない LDT に対して当局が保険償還可能なのかの議論はないように見受ける。

- 米国 FDA の定義によると LDT は in vitro diagnosis (IVD、体外診断用医薬品・医療機器) の一種である。
- 臨床検査室の認定は、国際規格 ISO 15189 によるものがある。本邦では公益財団法人 日本適合性認定協会 (JAB) が実施している。米国には、米国連邦法の CLIA 法のもと米国病理学会 (CAP) が臨床検査室を認定するプログラム (CAP-LAP 認定) という査察プログラムがある。CAP-LAP 認定は、米国の法体系の CLIA 法のもとで行われるものであり、独立国家である本邦の臨床検査室に他国の法体系のもとでのシステムをあてがうのは必ずしも適切ではない可能性はある。欧州や豪州では国際規格の ISO15189 を中心に臨床検査室を規制している。さらに IVD 関連規則の下で LDT あるいは in-house IVD を規制する仕組みになっているようである。
- LDT は、単一の臨床検査室で人体から血液、唾液、組織などの試料を採取して処置し、検査を行えるように設計、開発され、開発した検査室で使用されるもので、他には提供しないもの/販売しないものというものがおそらく国際的な定義である。
- 米国での動向として、The Code of Federal Regulations (CFR) の 21 CFR Part809 では、FDA は LDT の監視を強め、LDT (一検査室で開発された IVD) を段階的に廃止することが提案されている。
- その背景は、FDA が検体検査に関する多くの苦情を受けるようになったことが挙げられるようである。米国では CLIA 法のもとで慣例的に検査室の裁量が認められていたことが検体検査に関する現在の混乱の一因となっているものと思われる。例えば、BRCA 遺伝子検査の結果が陰性であったが、乳がん発症後に行った別の遺伝子解析会社の検査では異なる結果 (BRCA 陽性) であったというような事例などが挙げられている。
- 本分担課題における検証予定・提言予定の事項としては、以下の 3 つ
 - MGPT の臨床的妥当性の確認
 - MGPT の分析妥当性の検証手順の検討
 - MGPT で実施すべき品質管理の内容、④必要な検体利活用の仕組みの提言 である。

〈質疑応答〉

平沢: 私は当初、FDA が Invitae 社の MGPT を「承認した」との理解だったが、よく読むと FDA が「authorize」したという言葉を使っている。日本で authorize に該当する概念はあるか。

山本: 不正確な可能性はあるが敢えて言うと、authorize は特定保険用食品 (トクホ) に対する許可に近いイメージかもしれない。米国の公的保険において保険収載に FDA がどれだけ関与するのか、CLIA 法の下でどのように承認が実施されるのかについては、私も整理できていない。

平沢: OTC (当局の規制外で医師等の判断を要さない大衆向けの医療機器) というわけでもないのか。

山本: FDA の記事に OTC という用語は使われていない。

平沢: MGPT に関しては必要性・意義などについてガイドラインの記載がより重要になるとと思われる。

桑田: CAP と CLIA の関係を確認したい。これまで、妥当性試験 (validation) が機能している検査室であれば検査実施が許容されていたが、近年の検体検査の高度化によって従来のやり方に対する疑義が患者団体などから挙がってきたと聞いている。一方で、FDA の規制が入ると検査料金が上がるので業界団体からは反対論もあり、そのせめぎ合いの中で今回の FDA による介入の方針 (marketing authorization という形での FDA の介入) という話になったと理解している。

山本: CAP と CLIA 法の関係については、CLIA 法のもとで検査室を認定する一団体が CAP (米国病理学会) であり、CAP による認定プログラムが CAP-LAP である。CAP は特定の検査項目の技能 (proficiency) 等を認定する別のプログラムももっているようである。CAP 以外の検査室認定プログラムがあるのかは把握できていない。また、FDA が approval と authorization を使い分けているのかは、今後把握したい。

桑田: 米国は日本と保険の仕組みが全く異なる。米国では保険給付について、民間の保険会社の独自の判断に拠るところがある。日本では PMDA による承認を経ないと保険収載はありえないという意見だと承知している。

吉田: LDT からの承認や保険収載の流れは、ここでの議論で解決される問題ではないが、大学などで LDT としての開発があって臨床検査分野の発展、学問としての発展があるのではないか。IVD のみとなると規格以外の実施が認められない、検査会社も決められたこと以外は試みないということになりはしないか。LDT が制度の中で管理されている必要性は理解できるが、開発として自由裁量の部分は残しておかないと遺伝子関連検査の発展はなくなるのではないか。

山本: 異論はない。LDT の定義が本邦において、医療法や臨床検査技師法などの法的枠組のなかで定められて、大学や検査会社などの精度管理された検査室で種々のテストを試みる仕組みが本邦にあれば臨床検査として全く問題はない話であろう。LDT からの保険収載の仕組みがない中で、IVD としての承認が難しいから LDT で

保険償還という議論は、用語の定義が間違っていると思われる。あるべき論を述べているだけかもしれないため、MGPT の保険償還に向けて、本研究班からも発信する必要があると思われる。

平沢：この議題だけでも別個に班会議があってもいいような大きなテーマである。本研究班は課題提案だけではなく、何事も課題解決に向けた班会議にするための今後の展開を考えていただきたい。遺伝性腫瘍協議会の中で、業界団体や検査関連の学会等と話し合っただけで提案し、解決していくことが一つの策と思われる。勉強会の開催も考えたい。

細井：唾液を使ったサンプルについて、衛生検査所以外ではしてはいけないのか、その辺の展開はあるか。

山本：プレテストのところで、プロトコルなしでは精度管理されていない検体採取として扱われるため、検査が精度管理されたものとしては成立しないと思われる。

細井：米国では遺伝カウンセリング後に即座に検体を出す場合には唾液を使っていると聞いている。保険診療になった際に、本邦で唾液検体の使用ができるのか疑問がある。医療従事者の前で検体採取できない場合もある。

山本：本人確認ができない場合は、検査提供側からは何もできないと思われる。

桑田：米国でも唾液使用の場合は医療機関での検体採取と聞いている。医療機関に行く必要がある点は、現状の日本のシステムと変わらない。

5. 総合討論（全員）（15:30~16:00）

冒頭

- 研究協力者 加藤元博から自己紹介を行った。

桑田：遺伝性腫瘍協議会に企業を含めたステークホルダーはどのタイミングで参入するのか。

三田村：まずはステークホルダーとなる企業を取りまとめる団体にヒアリングし、団体としてのゲノム診療・ゲノム診断の考えを取りまとめた上で、加盟している企業へ情報を流す形で考えている。取りまとめる団体として、例えば臨床検査業協会や日本衛生検査所協会を考えている。

平沢：現在 MGPT を取り扱う企業は日本衛生検査所協会に加盟しているが、MGPT の解析を行っている企業は海外の企業であり、日本衛生検査所協会に入っていない企業もあるため、個別に対応する必要がある。また、登録衛生検査所として登録していても、日本衛生検査所協会には入っていない企業もあることが分かった。

浦川：小児領域についてはどうか。

石田(悠)：小児科領域も小児血液・がん学会や JCCG といった臨床研究グループと足並みをそろえて進めていきたい。

平沢：遺伝性腫瘍協議会におけるレジストリについて。遺伝性腫瘍の登録を検討する上で、小児から成人、次の世代へ引き継げる体制でのレジストリ構築が望まれる。国内で既存のレジストリとしては C-CAT、MGeND、がん登録などが候補か。

吉田：現在 HBOC 登録では NCD を使用している。NCD は多くの学会が登録している。がんであれば NCD も検討できるか。

平沢：保険診療になった場合の MGPT 施行可能な施設基準を考える上でも重要。レジストリの新規構築や、民間での運営は持続性という意味でも課題がある。C-CAT に Germline の情報入れた場合、その後のがん発症を見ていくことでがんの自然史が分かってくるのでわが国の研究・開発への貢献への観点からも、C-CAT への登録が現実的かつ理想的ではないか。

6. 今後の活動と予定（平沢晃）

各分科会でテーマを進めて欲しい。クラウドファイル共有サービスも活用し、各分科会の連携も進めていただきたい。

7. 閉会挨拶（平沢晃）

研究代表者 平沢晃から閉会挨拶を行った。

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人岡山大学
所属研究機関長 職 名 学長
氏 名 那須 保友

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 がん対策推進総合研究事業
2. 研究課題名 ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 学術研究院医歯薬学域・教授
(氏名・フリガナ) 平沢 晃・ヒラサワ アキラ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無 有 無	左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
		審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐ 有 ☐ 無	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容：)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣
(国立医薬品食品衛生研究所長) 殿
(国立保健医療科学院長)

機関名 地方独立行政法人埼玉県立病院機構
埼玉県立がんセンター

所属研究機関長 職 名 病院長

氏 名 影山 幸雄

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 がん対策推進総合研究事業
2. 研究課題名 ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 腫瘍診断・予防科
(氏名・フリガナ) 吉田 玲子 (ヨシダ レイコ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無 有 無	左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
		審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)

当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容 :)
------------------------	---

- (留意事項)
- ・該当する□にチェックを入れること。
 - ・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

2024年04月01日

厚生労働大臣
~~（国立医薬品食品衛生研究所長） 殿~~
~~（国立保健医療科学院長）~~

機関名 国立研究開発法人国立がん研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 中釜 齊

次の職員の（令和）5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 がん政策推進総合研究事業

2. 研究課題名 ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究

3. 研究者名 （所属部署・職名） 東病院 部門長

（氏名・フリガナ） 桑田 健 （クワタ タケシ）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（※3）	☐	☒	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐	☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐	☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称： ）	☐	☒	☐		☐

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。
（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ （無の場合はその理由： ）
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ （無の場合は委託先機関： ）
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ （無の場合はその理由： ）
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ （有の場合はその内容： ）

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

2024年04月01日

厚生労働大臣
—(国立医薬品食品衛生研究所長)— 殿
—(国立保健医療科学院長)—

機関名 国立研究開発法人国立がん研究センター

所属研究機関長 職 名 理事長

氏 名 中釜 齊

次の職員の（令和）５年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- １．研究事業名 がん対策推進総合研究事業
- ２．研究課題名 ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究
- ３．研究者名 （所属部署・職名） 中央病院 遺伝子診療部門・部門長
（氏名・フリガナ） 平田 真 （ヒラタ マコト）

４．倫理審査の状況

	該当性の有無 有 無	左記で該当がある場合のみ記入（※１）		
		審査済み	審査した機関	未審査（※２）
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針（※３）	☒ ☐	☐		☒
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ ☒	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐ ☒	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針）	☒ ☐	☒	国立がん研究センター	☐

（※１）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

先行するゲノム解析関連研究があり、本研究のためにその研究計画を変更してゲノム指針に基づく承認を得ている。

（※２）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※３）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

５．厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

６．利益相反の管理

当研究機関におけるＣＯＩの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ （無の場合はその理由： ）
当研究機関におけるＣＯＩ委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ （無の場合は委託先機関： ）
当研究に係るＣＯＩについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ （無の場合はその理由： ）
当研究に係るＣＯＩについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ （有の場合はその内容： ）

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人岡山大学
所属研究機関長 職 名 学長
氏 名 那須 保友

次の職員の令和5年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 がん対策推進総合研究事業
2. 研究課題名 ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究
3. 研究者名 (所属部署・職名) 岡山大学病院・講師
(氏名・フリガナ) 岩谷 胤生・イワタニ ツグオ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無 有 無	左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
		審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 (※3)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	☐ 有 ☒ 無	☐		☐
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	☐ 有 ☒ 無	☐		☐

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。
(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 ☒ 未受講 ☐
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 ☒ 無 ☐ (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 ☐ 無 ☒ (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。