

ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究

研究代表者 櫻井晃洋 札幌医科大学医学部遺伝医学 教授

研究要旨： 単一遺伝子疾患としてはきわめて罹患者数の多い遺伝性乳癌卵巣癌（以下 HBOC）のわが国における実態調査と診療の標準化と均てん化，先制医療実装を実現するため，わが国において必要な診療連携体制の整備，エビデンス構築を行うとともに，社会に向けた情報発信を展開することを目的として以下の研究を実施した。

- ①遺伝性腫瘍の発症者及び未発症者，遺伝学的検査対象者の国内実態調査
- ②発症者および血縁者に対する BRCA 検査およびマルチ遺伝子検査（MGT）の適用基準の設定と診療ガイドラインへの反映
- ③未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討
- ④遺伝カウンセリングを含む遺伝医療体制の課題抽出と整備
- ⑤未発症者を含む遺伝性腫瘍診療の標準化，均てん化に向けた課題抽出，実践活動

研究分担者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名

青木大輔	慶應義塾大学医学部産婦人科学・教授
新井正美	順天堂大学大学院医学研究科・教授
戸崎光宏	相良病院附属ブレストセンター・部長
中村清吾	昭和大学医学部乳腺外科・教授
西垣昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科・教授
平沢 晃	岡山大学大学院医歯薬学総合研究科・教授
山内英子	聖路加国際病院ブレストセンター・部長
吉田玲子	昭和大学臨床ゲノム研究所・講師

腫瘍の中でも最も頻度の高い疾患であり、令和2年4月には遺伝学的検査やリスク低減手術など、HBOC関連診療の一部が保険収載された。その意味でもHBOCはわが国のがん診療における戦略的な先制医療のモデルとなる疾患と言える。研究代表者は平成29年度～令和元年度厚生労働省科学研究費によるHBOCに関連する研究班の代表者として、関連学会や日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構（JOHBOC）と連携して受検者データを収集するとともに、ガイドラインの整備、先制医療の費用対効果の検討、医療者・市民に向けた教育・啓発活動を展開してきた。

また、HBOC診療の一部保険診療化に伴い、今後は血縁者の未発症変異保持者数も飛躍的に増加すると予想される。海外諸国では、いくつかの遺伝性腫瘍において未発症変異保持者に対するリスク低減治療の有用性と費用対効果の優越性が示されているが、わが国では十分なデータは得られておらず、また国民皆保険制度下においては、罹患者ではない未発症変異保持者は保険診療の対象外という問題もある。

こうした課題を解決するため、本研究では先行研究の成果をふまえ、5つの課題を設定して研究を進める。すなわち、1) 先行研究から継続してのデータの収集と解析、2) 遺伝学的検査の対象者を抽出する基準と提供すべき検査の標準化、3) サーベイランスの有用性と費用対効果の評価、

A. 研究目的

がん全体の5-10%を占める遺伝性腫瘍では、より正確な臨床経過や予後の予測、ゲノム情報に基づいた薬剤選択やリスク低減治療が実現しつつある。また単一遺伝子に起因する疾患であることから、リスクのある血縁者を確定することにより、発症前の段階からの医療介入により当事者の健康管理、罹患リスクの低減、QOLや生命予後の改善、さらには医療経済的効果も期待できる。

遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC）は遺伝性

4) 遺伝医療提供体制の整備に向けた実態評価と課題抽出、5) 関連学会・団体と連携の上での遺伝性腫瘍診療標準化・均てん化実現のための教育・啓発活動、である。

## B. 研究方法

本研究班では、それぞれ分担研究者が担当する研究課題について、以下のような方法で研究を進めた。

### 研究1：遺伝性腫瘍の発症者及び未発症者、遺伝学的検査対象者の国内実態調査

日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC)の事業として、JOHBOCに事務局を、National Clinical Database(NCD)にデータセンターを設置した。入力用のテンプレートを作成してオンライン登録を行う。8月末日を期限として当該年度の集計を行った。

### 研究2：発症者および血縁者に対するBRCA検査およびマルチ遺伝子検査(MGT)の適用基準の設定と診療ガイドラインへの反映

2017年に先行研究班によって作成された「HBOC診療の手引き2017年版」をMINDSにのっとなった、ガイドラインとして刊行するために、執筆、編集作業を進めた。また、国内の遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の動向を収集し、課題・問題点の抽出を行うとともに、遺伝情報の取り扱いについても検討した。

### 研究3：未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討

昭和大学および相良病院における乳癌既発症BRCA病的バリエーション保持者のサーベイランスデータから、造影MRIと超音波の乳癌検出感度を後方視的に比較検証した。

### 研究4：遺伝カウンセリングを含む遺伝医療体制の課題抽出と整備

現在HBOC医療を実際に受けている患者やその血縁者が、どのような経験をしているかを明らかにするため、インタビュー調

査ならびにTwitter分析を行った。

### 研究5：未発症者を含む遺伝性腫瘍診療の標準化、均てん化に向けた課題抽出、実践活動、提言

- ① 本研究班班員の施設を中心に、遺伝診療に関連する説明同意文書の内容を調査した。
- ② 本研究班を主体とした市民公開講座及びセミナーを実施した。市民向けHBOCガイドブック作成事前調査の実施。市民向けガイドライン作成における患者市民参画を実施した。急増しているHBOC当事者向けの支援、情報共有、教育の一環としてピアカウンセリング養成講座を当事者団体と連携し開設することで正しい情報の共有体制を構築するため解説書を作成した。ホームページ(<https://www.geneticsinfo.jp>)、SNSを活用した研究活動の案内、報告、募集、解説文書の掲示などを行った。市民向け公開講座の開催は全てオンライン方式(WEB配信)とし、アンケート調査回答、事前参加登録はオンライン形式によるGoogle Formsやアンケート専用サイトを使用した。
- ③ 2021年度に刊行された「遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン」の内容について、当事者や一般市民の理解を助ける目的での市民向け書籍の執筆を進めた。作成主体を厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班と、一般社団法人日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構とし、出版会社を金原出版とした。さらに作成委員、執筆協力者、アドバイザーによる作成メンバーを構成した(表1)。本ガイドラインはQ&A形式によるものとし、医療現場や当事者からの疑問を収集してQuestionを設定し、作成委員と執筆協力者によるAnswerを作成した(図1)。また、本ガイドラインにおいてはPPI(Patient and Public Involvement)を重視かつ積極的に参画いただき、当事者、一般市民とともに作

る方針とした。

### C. 研究結果

#### 研究1：遺伝性腫瘍の発症者及び未発症者、遺伝学的検査対象者の国内実態調査

令和3年8月末日までに入力されたデータを用いて、全国登録集計を行った。対象者（BRCA遺伝学的検査を受検した人）は、14,157人、登録者（対象者＋第2度近親者まであるいはいはいとどこでがんを発症した人）は、48,038人、13,414家系を登録した。BRCA1またはBRCA2病的バリエーション保持者は、それぞれ1,062人、1,094人、両者に病的バリエーションを有する人11人を登録した。また、このデータの解析により、現在のBRCA遺伝学的検査の保険適用基準における変異検出率、変異陽性者の年間癌発症率を明らかにした。（詳細は新井分担研究者の報告に記載）

#### 研究2：発症者および血縁者に対するBRCA検査およびマルチ遺伝子検査(MGT)の適用基準の設定と診療ガイドラインへの反映

HBOC診療ガイドラインについては予定通り2021年度中に刊行することができた。このガイドラインの内容を広く周知する目的で、各領域リーダーによるCQを解説するWEBセミナーを行った。当日のLIVEおよびアーカイブ視聴の延べ人数は1380人であった。参加者からの全質問に対し、本研究班のHP上で回答掲載した。また関連団体であるJOHBOCのHP上でガイドラインのWEB掲載を行った。

MGTの基礎研究のデータと海外のMGT診療の状況および、本邦におけるMGT臨床応用に関する課題について、遺伝関連学会、がん診療関連学会にて発表および論文作成を行った。

#### 研究3：未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討

前年度から引き続き、BRCA1/2遺伝学的検査変異陽性者に対するMRIサーベイランスを継続した。昭和大学で術後経過観察を行っていたのは81例で、このうち9.9%(8

例;BRCA1 5例、BRCA2 3例)に同側乳房内再発または対側乳癌が診断された。乳癌の診断における発見契機は、MRIが4例、USが3例、自己発見が1例であった。MRI発見症例の4例中3例は、マンモグラフィや超音波では指摘困難な病変であり、MRIガイド下生検にて診断された。また、MRI画像をretrospectiveに読影を行うと、乳癌診断における発見契機は、MRIが6例、USが2例、自己発見が0例に変更となった。（詳細は戸崎分担研究者の報告に記載）

#### 研究4：遺伝カウンセリングを含む遺伝医療体制の課題抽出と整備

11名の対象者にインタビューを実施した(表1)。対象者の平均年齢は49.8±6.7歳、10名が女性乳がん患者、1名が患者の血縁者であった。平均診断時年齢は42.8±3.1歳で、全員BRCA1/2遺伝子検査を受検し、10名に病的バリエーションが検出されていた。対象者は「患者ニーズの把握と対応」「HBOC医療の連携体制」「相談できる環境」「医療以外のサポート」についてはニーズが満たされていたと語ったが、一方で「患者の希望が尊重されない」「主科におけるHBOC医療マインドの不足」「医療者側のHBOC対応が不均一(属人的)」「一次施設におけるHBOC医療マインドの不足」「遺伝カウンセリングの実践内容が不十分」「HBOC医療に関連した情報提供不足」「HBOC医療の体制整備不足」「一般人・一般社会へのHBOC啓発不足」といった不満が挙げられた。それらを受け、HBOC医療への要望として「患者の希望に則した管理体制の整備」「適切なHBOC医療をうけられる体制」「未発症血縁者のための医療体制整備」「HBOC医療の啓発と教育」「医療者の遺伝医療脂質の向上」が挙げられた。

Twitterにおける遺伝学的検査陰性に関連するツイートの分析では、最終的に7の大カテゴリー、「コミュニケーション」「満足感」「安堵感」「葛藤」「不満」「不安」「苦悩」を生成した。このうち、「葛藤」82(30.4%)、「安堵感」70(25.9%)、「不安」63(23.3%)が特に多く認められた。（詳細は西垣分担研究者の報告に記載）

研究5：未発症者を含む遺伝性腫瘍診療の標準化，均てん化に向けた課題抽出，実践活動，提言

① 666名から有効回答を得た。回答者の80.1%が本邦でのHBOC診療は十分に普及していないと答え、普及させるためには遺伝診療を専門とする医療者などの人的資源(71.3%)、HBOC診療に関する情報共有・教育機会(67.3%)が必要としていた。これまでのHBOC診療に関する教育機会が十分だったとの回答は32.1%に留まり、今後の教育機会として学会主催のe-learning/WEBセミナーが82.6%と最も多く望まれていた。心理的負担を感じる診療行為として癌未発症者へのBRCA遺伝学的検査(76.6%)やBRCA遺伝学的検査の結果説明(56.0%)などが挙げられており、心理的負担を取り除くためにHBOC診療に関わる十分な時間の確保(69.0%)、患者に分かりやすく説明できる資料(68.4%)が求められていた。

(詳細は青木分担研究者の報告に記載)

② 1) 初年度よりシリーズ化し継続して実施している市民・患者向けセミナー「いま、伝えたいこと、考えたいこと」を4回に渡りテーマを変え実施した。第4回「リスク低減乳房切除術」。第5回「遺伝性乳癌卵巣癌未発症病的バリエーション保持者の対策」。第6回「遺伝性乳癌卵巣癌症候群「自分のこと、そして家族に伝えること」、第7回「がんと遺伝子・遺伝」「理解を広げていくことが支えになる」。また毎回事後アンケートを行い、参加者の理解度の把握やニーズの抽出を行い、その後のセミナーに反映させた(資料1)。

2) ゲノム医療に関わる社会的課題解決を目指したスピーカーセッション「Insight#01」を共催した。遺伝医療を受ける側、提供する側に必要不可欠なELSIの取り組みから、遺伝に起因する差別や偏見のない社会へ向けて当事者団体、専門家、多くのメディア関係者等と議論を深めた。本邦における法整備がなされてい

ない現状に何が妨げとなっているか検討を加えた(資料2)。

3) HBOC当事者のピアポーター養成講座開設に向け、プログラムおよび解説書の作成をHBOC当事者団体と協力し取り組み、正しい情報提供と心理的支援への注意点、個人情報への取扱いや配慮に関する基礎、ピアサポーターとしての心構えについて専門家、当事者、研究協力者とプログラムを構築した。次年度の講座開設に向け実施体制を強化できた。また研究班オフィシャルサイトでは定期的なブラッシュアップを行い、市民や当事者の視点でわかりやすい、知りたい情報を得られるように検討している。セミナーで回答対応が難しい場合も含み、改めて担当分担者または協力者より回答を作成しホームページに掲載するなど、情報の共有に重点を置く取り組みを実施した(資料3)。

③ 3) 市民向けHBOCガイドブック作成にあたり事前調査を実施した。HBOC診療の変化を当事者へ還元するために、当事者が必要とする情報を医療者と共有した。質問は#1遺伝子検査を受ける前後、#2HBOCと診断された後のがん診療、#3リスク低減手術について、#4上記の項目に当てはまらないもの、HBOCについて、の4つの項目で構成した。回収結果は、医療者側より事前に調査した当事者(未発症保持者を含む)が必要とするであろうQuestion結果と照合し、最終Question確定の情報とし活用することができた。Questionは合計59を設定し、第1章(HBOCについて知っておきたい!)、第2章(HBOCと診断されたら知っておきたい!)、第3章(日常生活での注意点について知っておきたい!)の3章に分けた上で対応するAnswerを作成した(図2)。第1章では、がんとは、HBOCとは、など基本的な事項につき解説したほか、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングについて、さらに検査結果への対応についても分かりやすく説明した。第2章ではHBOCと診断された後にできることや家族へ伝える際の注意点などについても解説した。加え

て、乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がん、その他のがんの病態や検査、予防方法について詳細に説明を加えた。第3章では、生活習慣での注意点などに加えて心理的側面や社会制度にも焦点を当てた。また、Answerをサポートする資料や、HBOC診療に関するコラムも作成した。さらに作成全体を通してPPIとして延べ82名の当事者、一般市民の方に参画いただいた。

#### D. 考察

研究1～4、並びに研究5①に関する考察は分担研究報告に記載し、ここでは研究5②、③について考察する。

② 初年度に「がんと遺伝子・遺伝」よりスタートした市民・患者向けセミナーは、募集間もなくして定員に達し市民の関心の高さを示した。2回目以降、視聴者数も増加し、かつ継続参加される方が多く見られた。本年度は遺伝性乳癌卵巣癌症候群シリーズを完結したが視聴を逃した方がいつでも繰り返し視聴できるように一部の録画動画をYouTubeに研究班チャンネルを作成し一部を除き誰でも視聴可能とし一般公開した。(https://www.youtube.com/channel/UCxDPoB52m0oxdxPUy1b7vWw) 医療者向けセミナーにおいても、研究班ホームページにリンクを貼ることでいつでも、どこでも視聴が可能となり再生回数も日毎に増えている。新型コロナウイルスの影響もありオンライン化が進み、動画配信(WEB)を利用した啓発や教育は欠かせないことから、今後も充実したコンテンツの制作、改変を検討している。各セミナー実施後のアンケートによるセミナー全体の満足度調査(資料1)では平均で72.58%の方がそれぞれのテーマを含め満足しているとの結果が示されている一部単独で見ると50%を下回る評価が示されたこともあったが、配信トラブルが多く見られた回であったことからそのような影響が満足度に反映されることやオンライン配信において十分な環境を整える重要性も明らかになった。また、満足度

評価が低いにも関わらず、次回以降も視聴したいと思う参加者が多くいることから継続した取り組みへの期待が示されている。医学的要素を多く含んだ「いま、伝えたいこと、考えたいこと」とは別に社会的課題解決の問題点について考える「Insight(インサイト)」では、当事者や患者、市民が抱える医療では解決の出来ない問題点や課題について考え、意見交換の場とした。企画は医療従事者や情報を発信するメディアからの視点での考えも共有できたことは、今後の医療提供体制整備における課題解決につながるであろう。第一回目は、がんゲノム医療や遺伝医療を受けることへの不安はありますか遺伝差別に関する法律は必要ですか?と問いかけたテーマとした。当事者会、患者会、法の専門家を交え、医療者側から、現状のままゲノム医療が進めば、遺伝差別に関する状況は今よりもっと悪化するだろうと懸念を示される意見が多く寄せられた。

法規制ができることで、遺伝や遺伝性疾患に関する国民の理解や認知度が上がることが期待できる。今後ゲノム解析が進むなか誰もが当事者になり得る。具体化・言語化した法の整備は必須。難治性疾患で苦しむ方では様々な壁が待ち受けている。その上差別を受けることがあってはならず、もし法規制でコントロールできることがあるなら実施すべき。患者・市民が安心して医療を受けられるためには社会整備の一つとして法整備が必要。法規制ができることで、遺伝や遺伝性疾患に関する国民の理解や認知度が上がることが期待できる。等々、法整備の必要性を求める声が医療者からも多く寄せられ、セミナー終了後のアンケート(資料1)「遺伝差別に関する法整備は必要かの?」の問いに対し「絶対に必要」が87.5%(n=57)を占め、「おそらく必要」が12.5%という結果となり、必要がないと回答した人はみられなかった。遺伝性腫瘍のみならずゲノム医療を進めていく中で、誰もが当事者となるこ

とを意識し、法整備は喫緊の課題であることが共通の認識となった。今後の研究としてさらに最新の状況を踏まえ言語化、明文化させる必要がある。

患者・市民参画の実施は、市民向けガイドラインの作成報告に記述されているが、ガイドライン作成にあたり、HBOC当事者、病的バリエントを保持しない乳がん、卵巣がんの経験者。他のがん種患者、難病、健康な市民、病的バリエントの未発症保持者を年齢も若年、中年、高齢と募集し対話の時間をもうけた。実施方式は全てオンラインとし、主催した作成メンバーと研究協力者を中心に実施された。また本事業において実施された事前アンケート調査は研究班ホームページ上 (<https://www.geneticsinfo.jp/>) で公開募集を実施した。2回目以降の募集要項は添付資料の通りである。患者市民参画を実施することで得られるものは、研究事業への意見を募るだけではなく、研究そのものへの理解や、必要性について共有することができた。決められたテーマに限らず、患者市民参画とはどのような意識を持ち参加すべきか、また実施されるものなのかを事前学習の時間を設けた。

保険収載化に伴い、HBOCと診断される当事者が急増したことから、当事者支援の必要性が求められている中で、当事者の状況、環境によっては支援のつもりが双方向で心理的負担を持つ可能性もあることや、HBOC診療の中で当事者が共有し正しく知っておくべき医学的情報に関しては専門家の指導のもとで正し情報をアップデートする必要とされ、養成講座を確立することで安心のできる支援体制の構築につながり、全国各地で地域ごとの交流、HBOC診療の理解発展につながることを目指し、第一段階としてプログラムの内容の整備、項目の整理、実施内容、募集要項を明記した案内冊子を日本で唯一のHBOC当事者団体である特定非営利活動法人クラヴィスアルクスと企画制作に取り組んだ。プログラムにはHBOC当事者であれば既発症、未発症に

関わらず参加が可能である。(添付資料7)次年度にはGCSP:Genetic Cancer Support Program 開講に向けてより具体化した実行プログラムを策定したい。

ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍に関わる様々な取組みの均てん化が加速する一方で、リモート化を最大限に活かし、地方の特徴に沿った最適かつ個別化性を重視することも求められている。市民、当事者医療従事者らとの積極的な意見交換の場の分散させた取組みも加え、「人と社会、環境」に寄り添った持続可能で安全性にも配慮し、ニューノーマルな時代に対応する必要がある。

- ③ 本ガイドラインの特徴であるPPIの取り入れにより、各Q&A作成において医療者と当事者、一般市民が多く議論を重ねお互いの視点、考え方を共有することができた。例えばQ38「乳がんの予防に有効な薬はありますか？」においては、遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン2021年版で「BRCA病的バリエントを有する乳癌患者に対し、新規乳癌発症予防のためにTAMを内服することを条件付きで推奨する。」と記載されているため、その内容に準拠したAnswerにしようとしたところ、当事者、一般市民からは現状では誰もが受けることはできないため、乳がんの予防に有効な薬はないと記載すべきだと意見が寄せられた。様々な意見や視点があるなかで、エビデンスの不十分さや保険診療の制限も加わりすべてを組み込むことが困難であることを医療者側が理解し、最終的には乳がんの治療薬であるタモキシフェン(TAM)が、乳がんの予防に効果があることが期待されており、現在臨床試験にて検証が試みられています、という現状を分かりやすく解説した文章となった。このような議論と検討が全てのQ&Aにおいて重ねられ、当事者や一般市民が多様であるからこそ、根本的に揺るがない答えを中心に記載して、読み手がベストと思われる回答を導き出すための情報提供を行うという医療者のスタンスが醸成された。以上の取り組みにより本書は真の意味

での市民向けHBOCガイドラインとなったと評価できる。

本邦で初めての市民向けのHBOCガイドラインは、多くの当事者、一般市民の方にQuestion/Answerの作成のみならずガイドラインのコンセプト立案、デザイン策定も含めて参画いただき、PPIを実装したガイドラインとなった。今後のHBOC診療のみならず社会全体でのHBOCへの理解と共有という観点からも本書が大きな役割を果たすことが期待される。

#### E. 結論

本研究の5つの課題について、今年度は順調に研究を遂行することができた。最終年度に向けて、HBOC以外の遺伝性腫瘍も念頭においた研究の展開が課題である。

#### F. 健康危険情報

なし。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Masui T, Ito T, Komoto I, Kojima S, Kasai Y, Tanabe M, Hirano S, Okusaka T, Ichikawa Y, Kinugasa Y, Kokudo N, Kudo A, Sakurai A, Suhihara K, Date H, Haruma K, Hijioka S, Hirata K, Yamano Y, Sakamine M, Kikuchi T, Fukushima M, Imamura M, Uemoto S, JNETS Registry Study Group: Nationwide registry for patients with neuroendocrine neoplasm of pancreas, gastrointestinal tract, lungs, bronchi, or thymus in Japan. *Int J Clin Oncol* 27: 840-849, 2022.
2. Kikuchi J, Takeda K, Tanabe H, Hatanaka K, Ohhara Y, Amano T, Hatanaka KC, Hatanaka Y, Mitamura T, Yabe I, Endoh A, Komatsu Y, Matsuno Y, Manabe A, Sakurai A, Takahashi M, Naruse H, Torimoto Y, Dosaka-Akita H, Kinoshita I: Clinical significance of comprehensive genomic profiling tests covered by public insurance in patients with advanced solid cancers with no standard drug therapy in Hokkaido area of Japan. *Jpn J Clin Oncol* 51: 753-761, 2021.
3. Yamashita K, Fukushima H, Teramoto M, Okita K, Ishikawa A, Sakurai A, Akagi K, Nakase H: Interval between first cancer and genetic diagnosis in Lynch syndrome probands. *Intern Med* 60: 2719-2724, 2021.
4. Matsushita R, Sakurai A, Minamitani K, Yamazaki M, Uchino S: Extra-endocrine phenotypes at infancy in multiple endocrine neoplasia type 2B: A case series of six Japanese patients. *Clin Pediatr Endocrinol* 30: 195-200, 2021.
5. Yonamine M, Wasano K, Aita Y, Sugasawa T, Takahashi K, Kawakami Y, Shimano H, Nishiyama H, Naruse M, Okamoto T, Matsuda T, Kosugi S, Yamada M, Tanabe A, Watanabe A, Kimura N, Nakamura E, Sakurai A, Shiga K, Takekoshi K: Prevalence of germline variants in a large cohort of Japanese patients with pheochromocytoma and/or paraganglioma. *Cancers* 13: 4014, 2021.
6. Ito T, Masui T, Komoto I, Doi R, Osamura RY, Sakurai A, Ikeda M, Takano K, Igarashi H, Shimatsu A, Nakamura K, Nakamoto Y, Hijioka S, Morita K, Ishikawa Y, Oike N, Kasashima A, Kushima R, Kojima M, Sasano H, Hirano S, Mizuno N, Aoki T, Aoki G, Otsuka T, Okumura T, Kimura Y, Kudo A, Konishi T,

- Matsumoto I, Kobayashi N, Fujimori N, Honma Y, Morizane C, Uchino S, Horiuchi K, Yamazaki M, Matsubayashi J, Sato Y, Sekiguchi M, Abe S, Okusaka T, Kida M, Kimura M, Tanaka M, Majima Y, Jensen RT, Hirata K, Imamura M, Uemoto S: JNETS clinical practice guidelines for gastroenteropancreatic neuroendocrine neoplasms: diagnosis, treatment, and follow-up: a synopsis. *J Gastroenterol* 56: 1033-1044, 2021.
7. 櫻井晃洋, 丸山康孝: GeneReviews/GeneReviews Japan. 遺伝子医学 12: 77-80, 2022.
  8. 櫻井晃洋: 膵神経内分泌腫瘍における MEN1 遺伝子: 機能異常と病態. 胆と膵 43: 127-132, 2022.
  9. 櫻井晃洋: 日本遺伝カウンセリング学会のこれまでとこれから. 日本遺伝カウンセリング学会誌 42: 361-366, 2022.
  10. 櫻井晃洋: 遺伝カウンセリングとはどんな医療か. 医学のあゆみ 281: 845-846, 2022.
  11. 櫻井晃洋: がんゲノム医療時代の遺伝性腫瘍. がん分子標的治療薬 19: 50-54, 2021.
  12. 櫻井晃洋: がん診療における遺伝医療の新たな展開. 日本遺伝カウンセリング学会誌 41: 231-233, 2021.
  13. 吉田玲子, 平沢晃, 山内英子, 中村清吾, 櫻井晃洋: 生殖細胞系列多遺伝子パネル検査による遺伝性腫瘍診断の有用性. 日本遺伝カウンセリング学会誌 42: 241-248, 2021.
2. 学会発表
    1. 山内英子, 北野敦子, 有賀智之, 岡本愛光, 平沢晃, 新井正美, 櫻井晃洋, 青木大輔, 中村清吾: HBOC practice guideline for collaborative shared decision making. 第29回日本乳癌学会学術総会 横浜, 2021年7月1-3日
    2. 櫻井晃洋: こどものがんと遺伝医療. 第72回北日本小児科学会 札幌, 2021年9月10-11日
    3. 櫻井晃洋: 遺伝医療の担い手: より高く、より広く. 第20回日本遺伝看護学会学術大会 (Web開催), 2021年9月18-19日
    4. 櫻井晃洋: 遺伝性皮膚疾患と遺伝カウンセリング. 第85回日本皮膚科学会東部支部学術集会 札幌, 2021年9月18-19日
    5. 櫻井晃洋: これからの遺伝医療・ゲノム医療. 第47回日本産婦人科医会学術集会 専門医機構講習, 2021年10月2-3日
    6. 櫻井晃洋: 遺伝学的検査を患者さんにどう説明するか? 第59回日本癌治療学会学術集会 横浜, 2021年10月21-23日
    7. 櫻井晃洋: ゲノム情報に基づくがん診療のロールモデルとしてのHBOC. 第109回日本泌尿器科学会学術集会 横浜, 2021年12月7-10日
    8. 櫻井晃洋: Management of HBOC from the view of genomic medicine. 第19回日本臨床腫瘍学会学術集会 京都, 2022年2月17-19日
- H. 知的財産権の出願・登録状況  
該当なし



表1 市民向けHBOCガイドブック制作メンバー

作成統括リーダー

小林佑介 慶應大 産婦人科

作成委員

有賀智之 都立駒込病院 乳腺外科  
 井ノ口卓彦 都立駒込病院 遺伝子診療科  
 植木有紗 がん研究会明病院 臨床遺伝医療部  
 大川 恵 聖路加国際病院 看護部  
 川上雅弘 京都産業大学 生命科学部  
 鈴木美慧 聖路加国際病院 遺伝診療部  
 十川麗美 岡山大 臨床遺伝子医学  
 竹内抄與子 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科  
 太宰牧子 クラヴィスアルクス  
 増田健太 慶應大 産婦人科  
 吉田玲子 昭和大 先端がん治療研究所

執筆協力者

総論 幅野愛理 がん研究会明病院  
 浦川優作 岡山大学 臨床遺伝子医療学  
 遺伝 古庄知己 信州大学医学部遺伝医学教室  
 渡邊尚文 福島県立医科大学 遺伝診療部  
 河村京子 国立小倉医療センター 産科・婦人科  
 乳癌 北川 大 国立国際医療研究センター病院乳腺外科  
 喜多久美子 聖路加国際病院 乳腺外科  
 卵巣癌 志鎌あゆみ 筑波大学 産婦人科  
 竹田 貴 那須赤十字病院 産婦人科  
 膵癌 尾阪将人 がん研究会明病院 肝胆膵内科  
 前立腺癌 小坂威雄 慶應大 泌尿器科  
 松本一宏 慶應大 泌尿器科  
 生殖・不妊 内田明花 慶應大 産婦人科  
 精神科領域 竹内麻理 慶應大 精神・神経科

アドバイザー

櫻井晃洋 札幌医大 遺伝医学  
 山内英子 聖路加国際病院 乳腺外科  
 平沢 晃 岡山大 臨床遺伝子医学

図1 市民向けガイドブック制作スケジュール

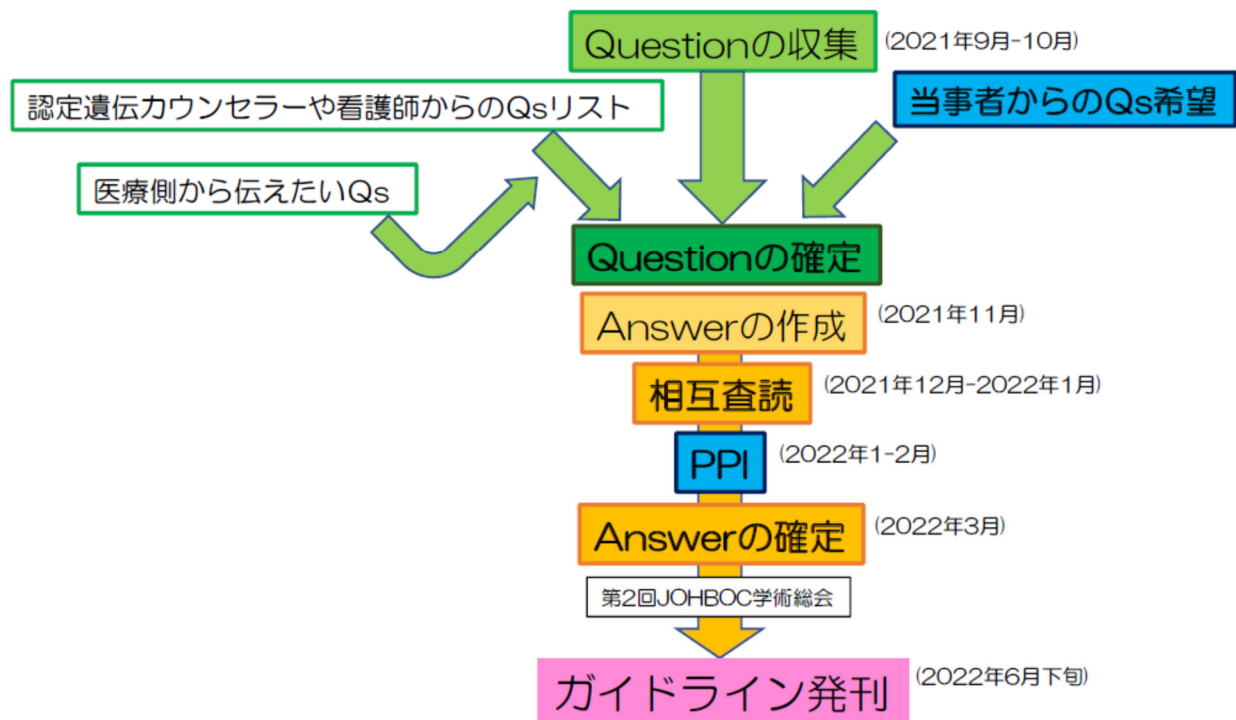


図2 確定したQuestions

第1章 HBOCについて知っておきたい！	
Q1	がんとはどのような病気でしょうか？
Q2	がんは遺伝しますか？
Q3	遺伝子の検査について教えてください。
Q4	HBOCとは何でしょうか？
Q6	HBOCと診断されたら、どのようながんになりやすいのでしょうか？
Q7	男性でもHBOCは関係があるのでしょうか？
Q8	国内でBRCA1またはBRCA2遺伝子の病的バリエーションをもつ方はどのくらいいると予測されますか？
Q9	HBOCかどうか調べる検査について教えてください。
Q10	遺伝学的検査は誰でもいつでも受けられますか？
Q11	HBOCと知ることの意義は何でしょうか？
Q12	遺伝カウンセリングではどのようなことを相談できますか？
Q13	遺伝学的検査や遺伝カウンセリングはどこで受けられますか？
Q14	遺伝カウンセリングで家族の病歴を尋ねられました、どこまで伝える必要がありますか？
Q15	遺伝カウンセリングに自分以外の人と一緒にいってもいいのでしょうか？
Q16	遺伝学的検査や遺伝カウンセリングを家族や血縁者に伝えないで受けることはできますか？
Q17	遺伝学的検査や遺伝カウンセリングにかかる費用について教えてください。
Q18	検査結果はどのように表されるのでしょうか？
Q19	遺伝学的検査の結果が陰性（Negative）でした。今後どのような対策が必要ですか？
Q20	検査の結果が臨床的意義不明の変化（VUS）でした。今後どのような対策が必要ですか？

第2章 HBOCと診断されたら知っておきたい！	
Q21	どのような対策，選択肢がありますか？
Q22	サーベイランスとは何ですか？検診と違うのでしょうか？
Q23	家族や血縁者への影響はありますか？
Q24	遺伝学的検査の結果は，家族や血縁者などに伝えることの意義はありますか？
Q25	未成年の子どもにHBOCのことを伝えるときの注意点はありますか？
Q26	妊娠はできるのでしょうか。妊娠中や出産への影響が心配です。
Q27	HBOCと診断された方ががんにかかった場合に効きやすいお薬はありますか？
Q28	リスク低減手術を検討中です。手術を受ける順番はありますか？
Q29	今後の診療にかかる費用について教えてください。
<b>乳がん</b>	
Q30	発症する乳がんの特徴はありますか？
Q31	乳房のセルフチェックについて教えてください
Q32	乳がんのサーベイランスとは何ですか？
Q33	リスク低減乳房切除術について教えてください。
Q34	乳房の再建術について教えてください。
Q35	リスク低減乳房切除術を受けた後のからだの変化や生活への影響が心配です。
Q36	リスク低減乳房切除術を受けるべきかサーベイランスを継続すべきか決められません。
Q37	男性の乳がん対策について教えてください。
Q38	乳がんの予防に有効な薬はありますか？
Q39	乳房温存手術は勧められますか？
Q40	リスク低減手術で摘出した乳房にがんが検出された場合には，追加の検査や治療が必要になりますか？

卵巣がん	
Q41	発症する卵巣がん（卵管がん、腹膜がん）に特徴はありますか？
Q42	リスク低減卵管卵巣摘出術について教えてください。
Q43	卵巣がんのサーベイランスとは何ですか？
Q44	リスク低減卵管卵巣摘出術を受けた後のからだの変化や生活への影響が心配です。
Q45	リスク低減手術で摘出した卵巣や卵管にがんが検出された場合には、追加の検査や治療が必要になりますか？
Q46	リスク低減卵管卵巣摘出術を受けるべきか、サーベイランスを継続すべきか決められません。
Q47	卵巣がんの予防に有効な薬はありますか？
Q48	他のがんの治療中に、リスク低減手術を受けることはできますか？
膵がん・前立腺がん・その他のがん	
Q49	発症する膵がんの特徴はありますか？
Q50	膵がんのサーベイランスは必要ですか？
Q51	発症する前立腺がんの特徴はありますか？
Q52	前立腺がんのサーベイランスは必要ですか？
Q53	BRCA1/2遺伝子の病的バリエーション保持者が、乳がんや卵巣がん、膵がん、前立腺がん以外のがんを発症した場合の影響と対策について教えてください。

### 第3章 日常生活での注意点について知っておきたい！

Q54	生活習慣で気をつけるべきことはありますか？
Q55	避けるべきことや、注意が必要なことはありますか？
Q56	妊娠・出産をする前に、子どもがHBOCであるかどうか調べることはできますか？
Q57	カルテや診断書にどのように記載されるか教えてください。
Q59	HBOCと診断されてから不安感が拭えません。どうすればよいのでしょうか？
Q60	療養中に活用できる支援制度はありますか？
Q61	HBOCと診断された方と、お話しのできる場所はありますか？

資料	
資料1	HBOCを支える情報サイト
資料2	HBOCの保険適用
資料3	用語集
コラム	
コラム1	遺伝学的検査の費用と精度
コラム2	BRCA1遺伝子とBRCA2遺伝子の両方に病気に関連した遺伝子の変化があったらどうなるの？
コラム3	臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー®とはどのような方なのですか？
コラム4	消費者向け（DTC）遺伝子検査とは何でしょうか？
コラム5	がんゲノム検査と聞くことが最近多いです。詳しく教えてください。
コラム6	現在の通院先ではリスク低減手術ができないと言われてしまいました。
コラム7	リスク低減手術を同時に受けることはできますか？

厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）  
「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班

## 「いま、伝えたいこと、考えたいこと」

～知識を力に、ご自分にあった選択を～



講師

聖路加国際病院  
副院長／プレストセンター長／乳腺外科部長

**山内英子** Hideko Yamauchi

2021年

**4月26日(月)**

**19:30～21:00** 予定

市民・患者向けセミナー  
オンライン開催



事前申込必要

<http://ptix.at/lqjAPa>

お申込みサイトにて配信URLのご確認をお願いいたします

参加費無料

Vol.4

## リスク低減乳房切除術

第4回目は乳腺科の視点から「リスク低減乳房切除術」についてご解説いただきます。HBOC診療の一部が保険収載されたことにより、乳がんや卵巣がんの発症を機に、また遺伝学的検査により遺伝性乳癌卵巣癌と診断された未発症保持者の方も多くいらっしゃると思います。「遺伝的に乳がんになる確率が高い方々に、発症前に乳房切除するという選択肢もあります。不安を乗り越えるために、がんを発症前に防ぐために、わかっていること、わかっていないこと、しっかり知識を持って、ご自分にあった選択ができるように、一緒に学びましょう。」



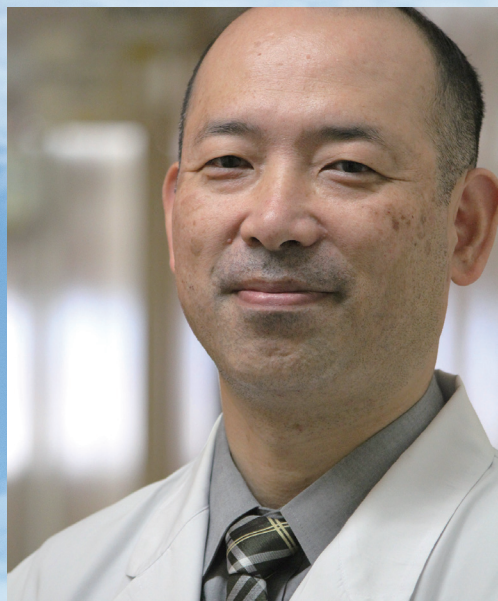
ナビゲーター

**太宰 牧子** Makiko Dazai

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事  
特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 理事長

# 「いま、伝えたいこと、考えたいこと」

～未発症者・血縁者・家族は何ができますか？～



講師

愛知県がんセンター 研究所長

**井本逸勢** Issei Imoto

2021年

**6月7日(月)**

**19:00～21:00** 予定

市民・患者向けセミナー  
オンライン開催



事前申込必要

<http://ptix.at/ZdAYqS>

お申込みサイトにて配信URLのご確認をお願いいたします

参加費無料

Vol.5

## 遺伝性乳癌卵巣癌 未発症病的バリエーション保持者の対策

遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) の予防的な診療が 2020 年 4 月から一部保険収載化されたことにより、施設の診療体制、患者の負担する治療費も大きく変わりました。また、HBOC と確定診断されるがん患者が増えることにより、そのきょうだいやこどもを中心とした血縁者が、「未発症」のうちリスクを知るために遺伝カウンセリングを受診して、遺伝学的検査を検討・実施される機会が増えています。自分ががんを発症する前に病的バリエーション保持者（がんにかかりやすい体質）であるかどうかを知ること健康管理に役立てられると言いますが本当にそうでしょうか？気持ちや費用や時間ばかりに負担がかかってしまいそうな気もしませんか？そのような疑問点を過去のセミナーも振り返りつつ、一緒に考えてみましょう。また、がん遺伝子パネル検査などのがんゲノム医療を通じて遺伝性腫瘍との関連性がわかったケースにも触れていただき、その違いを学んでみましょう。



研究代表者

**櫻井 晃洋**

札幌医科大学医学部  
遺伝医学教授



ナビゲーター

**太宰 牧子** Makiko Dazai

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事  
特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 理事長





Vol.6

# 「いま、伝えたいこと、考えたいこと」

## 市民・患者向けセミナー

2021年

# 8月23日(月)

第1部/19:00~19:50 第2部/20:00~21:30(予定)



事前申込必要

<http://ptix.at/J0he6Q>

お申込みサイトにて  
配信URLのご確認をお願いいたします

参加費無料

### 第1部

## 遺伝性乳癌卵巣癌症候群「自分のこと、そして家族に伝えること」

### ゲストスピーカー

特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 副理事長／四国支部長

**菅野 綾** Kanno Aya

HBOC 当事者として、がんの告知を2度受け遺伝性がんを知ること、  
リスク低減卵管卵巣摘出術、そして家族との共有。「がんのある人生  
16年目」となり改めて気づいたこと、思うことをお伝えします。



### 第2部

## 教えてください!伝わったこと、もっと知りたいこと (Zoom参加限定、先着90名)

過去5回に渡り開催させていただきました、いま伝セミナー遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)シリーズ。今回はご視聴いただきました皆様により、セミナーを視聴して感じたこと、わからなかったこと、遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)についてもっと知りたいことをダイレクト意見交換できる大おしゃべり会を企画いたしました。7月1日に改訂版が発行されました「遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン」について、「解説セミナーを視聴したけれど、それでもわからない!」ことなどオンラインではございますが、皆様のご意見、ご感想をお待ちしております。今回の参加は先着順(Zoom参加限定、先着90名)となります。定員になり次第締め切らせていただきます。



研究代表者

**櫻井 晃洋**

札幌医科大学医学部  
遺伝医学教授



ナビゲーター

**太宰 牧子** Dazai Makiko

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事  
特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 理事長



Vol.7

# 「いま、伝えたいこと、考えたいこと」

## 患者・市民公開セミナー

2022年

**2月27日(日)**  
午後13:00～16:00(終了予定)

参加登録：事前登録をお願いしております



現地開催

<https://forms.gle/SyYJcJxLLBywqdbu7>



オンライン視聴

[https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN\\_HLPCYYFBRTmxeGod5i9cvA](https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_HLPCYYFBRTmxeGod5i9cvA)

開催形式：ハイブリット式セミナー  
現地参加者40名程度  
(入場可能人数の約半数を最大とし、感染対策に対応いたします)  
オンライン参加者は人数無制限となります  
現地開催場所：アットビジネスセンター大阪梅田701号室  
〒530-0002  
大阪府大阪市北区曽根崎新地2-2-16 西梅田MIDビル7階  
参加費：無料

第1部

「がんと遺伝子・遺伝」

アンコール!

研究代表者

札幌医科大学医学部  
遺伝医学 教授

**櫻井 晃洋**

Akihiro SAKURAI

第2部

「理解を広げていくことが支えになる」

ゲストスピーカー

京都産業大学 生命科学部  
産業生命科学科 准教授

**川上 雅弘**

Masahiro KAWAKAMI










シリーズ第7回を迎えました患者・市民向けセミナー「いま、伝えたいこと、考えたいこと」は、第1回目より遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療を中心にセミナーを実施して参りました。今回は「もう一度聞きたい!」「遺伝のことを詳しく知りたい!」とアンコールリクエストの多かった「がんと遺伝子・遺伝」を中心に市民公開セミナーを開催いたします。なぜ正常な細胞が、がん細胞に変わるのでしょうか? がんになりやすい体質って? がんは全て遺伝してしまうの? 等々、皆様の疑問にお答えいたします。HBOCだけではなくがんや遺伝の基礎を知ることができます。皆さまお気軽にご参加、ご視聴ください。

ナビゲーター






**太宰 牧子** Makiko DAZAI






一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事  
特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 理事長


## いま、伝えたいこと、考えたいこと④終了後アンケート






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	HBOCがわかり一番気になることは子供への遺伝です。未成年の子供への伝え方やカウンセリングを受ける時期など知りたいです。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	ワタシは非常に助かります。 第4回の山内先生の講演、とてもわかりやすく、す～っと入ってきました。BRCA2変異ありと判定から7か月たち、RRSOを視野にいれています。昨年9月に胸はリスク低減手術をしましたが、RRSOを同時にできるかどうかという選択肢はなく、まずは乳がんを治療しようという担当医からの提案をうけいれました。疑問にも思いませんでした。当事者になって思うことは、治療していく上で担当医以外の話を聞くことがほとんどなく、このように公開された場でどういったことが考えられるか、といったことを短時間であってもっと身近に知ることができると、これからは継続していただきたいです。次回の内容は、病気について興味を示すことがない家族にもぜひ見てもらいたいと思います。時間帯も夜なので助かります。楽しみにしております	女	35～39歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	丁寧なわかりやすいお話、ありがとうございます。山内先生の笑顔を久しぶりに拝見できて、嬉しかったです。ご活躍を祈念しております。	女	70歳～	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	昨年4月にBRCA検査の保険適用対象になったことを主治医に告げられました。それだけでとても動揺してしまい、受検を悩みました。自分の経験からも事前の知識は患者の力になると思います。今日のテーマは自分のニーズに合っていました。ありがとうございます。	女	55～59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	HBOCの可能性があり、検査を受けようと考えている者です。このセミナー、とてもわかりやすく毎回聞いています。JOHBOCのサイトを早期に患者も使えるように充実させてほしいです。期待しています！	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	今回のわかりやすかったです。先生の語り口が優しく、重い内容ではありましたが、ストレス少なく聞くことができました。	女	35～39歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	改めて勉強になりました。今娘が検査結果待ちです。これからどうしていくべきなのか悩みます。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	JOHBOCのHPで居住県に協力医療機関がある事を知る事が出来ました。私自身が罹患した頃は自費での検査のみだった事も有って現状未実施です。しかし気になる所も有ってもっと良く考えてみようと思えました。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	過去の講演を繰り返し見たい	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	YouTubeでのチャット機能での質問はリアルタイムで良いのですが、できたら質問事項は事前にとずとお話に集中できて良いと思いました。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	今回初めて参加しました。山内先生の分かりやすいお話と患者の気持ちに寄り添った内容で、自分の気持ちを整理していくのにとても参考になりました。 ナビゲーターの方は経験者ということで、体験を踏まえてお話をしていたことも良かったです。 ただ質問を事前に集めているのなら、パネルのようなものにまとめて先生に回答いただく良かったのかなと思います。質問自体が少なかったのかもしれませんが、自分では気付かない質問を聞くことで同じ患者や家族で色々なことを共有したり、また新たな発見もあるかと思っています。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>






いま、伝えたいこと、考えたいこと⑤終了後アンケート

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	遺伝についてもう少し時間をかけて知りたい	女	55～59歳	 この回答者の全回答
+グループ化	とても勉強になりました。	女	60～64歳	 この回答者の全回答
+グループ化	今回もわかりやすく、知らない知識もたくさん知れて有意義でした。ありがとうございます。	女	35～39歳	 この回答者の全回答
+グループ化	HBOC以外の遺伝性腫瘍についても講演会をお願い出来ませんか？	男	55～59歳	 この回答者の全回答
+グループ化	オンタイムで質問にご回答いただきましてありがとうございました。ピロリ菌除去さっそくいきます。検診でひかかっていてのことを思い出しました。 他にも運動する項目などあれば次回教えていただきたいです	女	40～44歳	 この回答者の全回答

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	保険適応が開始になって病的バリエーションが反面した患者が増えてきていると思う。リスク低減手術を受けている患者がどのくらいの割合でいる。年齢層などのデータがあれば示してほしい。	女	45～49歳	 この回答者の全回答
+グループ化	井本先生、櫻井先生、太宰さんの熱い想いをとても強く感じ、遺伝性腫瘍診療に多くの課題があることをあらためて認識することができました。 新興の検査会社ではありますが、櫻井先生のおっしゃっていた「知ることで力を得られる」ことを念頭に、現状の検査を通してだけでなく、微力ながらあらゆる側面からお手伝いできることを考えていきたいと思えます。ありがとうございました！ 井本先生、櫻井先生もですが、太宰さま、有難うございました。	男	45～49歳	 この回答者の全回答
+グループ化	今回初めて視聴させていただき、今までのセミナーに気が付くことができなかったことを悔やんでいました。今日、太宰さまがオンデマンド編集中とおっしゃってくださっていたので、救われたおもいです。 編集作業、大変だと思いますが、どうかよろしくお願いたします。	女	45～49歳	 この回答者の全回答
+グループ化	乳房、卵巣予防切除後の定期検診について知りたいです。 手術後や抗がん剤治療中のパートナーとの関係についてもなかなか聞けないので取り上げてほしいです。	女	45～49歳	 この回答者の全回答
+グループ化	遺伝性乳がん卵巣がんの場合、卵巣がん摘出手術病院により術式、金額など異なるとのこと。その辺のことをもう少し詳しく知りたい。どこがおすすめか知りたい。	女	55～59歳	 この回答者の全回答





グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	検査についてもっと詳しく知りたい	女	45～49歳	 この回答者の全回答


グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	今後未発症病的バリエーション保持者のリスク低減手術が保険適応になるには未発症病的バリエーション保持者自身が声を挙げるのが重要とわかりました。具体的にどのようにしたらいいですか？ 配信を全て視聴できてはいないので配信の中で説明がありましたら幸いです。	女	35～39歳	 この回答者の全回答
+グループ化	年々状況がかわっていくことだと思うので、このセミナーや研究が終了しても、情報をえることができる場所を継続して作って欲しい。	女	35～39歳	 この回答者の全回答
+グループ化	保険診療の枠組みを予防にまで広げることが当然のこととなるように医療経済的にも有用であるデータから説得が進むことを願っています。	男	55～59歳	 この回答者の全回答
+グループ化	2015年に両側とも硬化乳腺症という判定でしたが、2020年に遺伝性乳がん卵巣がん症候群になりました。これは、2015年の硬化乳腺症とリンクするものなのでしょうか？	女	40～44歳	 この回答者の全回答
+グループ化	未発症バリエーション保持者への保険適応が早く開始されたら家族に検査を受けるよう勧められるのと思う。病気の不安だけでなく経済的な負担を強いることになるのでこのセミナーを見てほしいと伝えるのも勇気が必要だった。	女	45～49歳	 この回答者の全回答






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	特になし	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	予防切除の保険適用を切に望みます。	女	35～39歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	医療費など検討していただきたい	女	55～59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	皆さんの実際の声をお聞きしたい	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	「未発症病的バリエーション保持者」初めて知りました。もっと勉強したいです、	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	検査会社としてできることを検討したいと思います。	男	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	私もアンジェリーナジョリーさんの発表よりも前に、未発症病的バリエーション保持者となりました。(このセミナーで初めてその言葉の意味を理解しました。感謝です！)  「がんはうつりません」 や、 「初期の乳がんでもみつかれば、、、」 というご説明に、思い切りうんうん。と頷いておりました。  いっそのことうつれば良いのに、と思っていました。  日々、研究してくださっている先生方、医療の専門知識だけじゃなく、たくさんの英知で、良い方向にいてほしいです。  櫻井先生がんばってください！  未発症者がはじかれてきたけれど、変わる気がしてきました！  応援しています!!!	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	具体的に兄弟姉妹はどうしたらいいか、子供はどうしたらいいか、など、事例も知りたいです。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	検査を受けるかどうか迷っている。 受けて私自身の結果次第で 娘に対してどうアドバイスできるか迷っている。 娘はダウン症。より難しい。	女	55～59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	保険適用になるようにがんばってください	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

## いま、伝えたいこと、考えたいこと⑥終了後アンケート






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	当事者の方のお話をもっと聞けたら嬉しいです	女	40～44歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	いつもセミナー開催が決まると、ポスター？を印刷して案内しています。画像を拡大してA4で印刷しているのでぼやけてしまいます…印刷可能なPDFファイルなどでアップロードしていただくと嬉しいです。	女	35～39歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	体質(ハード)とメンタル(ソフト)の両輪を背負う当事者へ、心療領域のセミナーを是非開催して下さい  菅野さんのお話とても聞きやすくありがとうございました。 後半の質問に対する先生方のご意見ですが正論だとは思いますが、 ただ、今悩んでいる当事者の方にはきつすぎる回答も多かったように思います。 質問に対して回答する時間も大切ですが 参加している別の当事者がどのように思い、考え、経験されてきたのかも話せる場があると良かったのかなど、と思います。 参加する当事者としても意見が言いやすいです。	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	1回目から参加したかったです。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	自分の事は迷わなかったけど、子どもへの伝え方も私は上手く出来ませんでした。 今、検査結果を聞きに行くのもコロナもありますが、聞きたくない思いもあります。そうかもしれないとそうだが、は違います。 現実となった時はやはり申し訳ないが先にきます。今までわかったつもりになっていただけなんですね？ でも、知らずに手遅れにしたらもっと後悔します。支えるためにも生きなくてはなりませんね。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	娘さんとの関わりについて知ることができて、非常に参考になりました。ありがとうございました。	女	40~44歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	当事者の方の意見を聞く場がなかったので大変勉強になりました。大変な経験乗り越えてお話される菅野さんがとても輝いていたのが印象的でした。私も治療乗り越えて、皆さんのように前向きに過ごせるよう頑張りたいと思います。	女	40~44歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	菅野さんのお話を聞いてうれしかったです。バランスが取れていて、人間らしくて、同じ仲間に対する思いやりがあって、これからも活動、人生、応援しています。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	貴重なお話、ありがとうございます。とても聞きやすく、勉強になりました。	女	35~39歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	自分にも子どもがいるので我が事のようにお話を聞いておりました。子どもたちには遺伝性がわかった時点で伝えてはありますが今後子ども達が成人したら遺伝子検査を受けること、定期的に検査を受けることの必要性を根気よく伝えていこうと思います。貴重なお話をありがとうございました。	女	45~49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	本日はとても心打たれるお話をありがとうございました。涙涙でした。早く直接お話ができる日が来ますように。	女	40~44歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	娘への伝え方が難しいと思う人が多い中、菅野さんの娘の前向きさに勇気wもらった人は多いと思います。とても良いお話でした。ありがとうございました。	女	45~49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	強く前向きな菅野さんも、かつては長いトンネルの中におられたんだということを初めて知りました。貴重なお話をありがとうございました。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	菅野さんの16年の歩みをお話いただき、ありがとうございました。妹さんの言葉「知っていれば癌をかわせる」というお話が遺伝カウンセラーとしても励みになります。トンネルを進むときに懐中電灯となれるようこれからも精進していきたいと思っています。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	長倉です。今日も菅野さんのお話が聞いて嬉しいです。私も娘がいますので、子供の事を考えると胸に込み上げて来る思いがあります。菅野さんのように前向きで、前進したいと思っています。これからもご活躍を楽しみにしています。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	ありがとうございました。娘さんのお手紙にも力をいただきました。またゆっくり聞かせてください。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>






グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	思い出したくなかった事もあったかも知れませんが。お疲れ様でした。ありがとうございました。	女	60~64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	お若い時の乳がんの発症、いろいろな面で大変だったと思います。私は子供たちが大人になってからの発症でしたので、私が説明しなくても子供たちが自分たちで理解することができましたが、そういう面でも色々悩まれたと思います。今日のお話はとても素晴らしいです。	女	55~59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	しっかりした娘さんで驚きました。私には娘はいません(息子がふたり)が同居している孫が三人います。またその父親である息子は遺伝学的検査を受けていませんが今後孫が成人するまでには受けるつもりです。もし、病的パワートを有していれば孫たちが成長していく過程で向き合わなければいけません。その時の参考になると思います。とても勉強になりました。	女	55~59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	これからお元気でいらしてください。とても羨ましいです。	女	50~54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	綾さんとお嬢様、そしてご家族との病気と遺伝性に対する向き合いが、とても素敵だなと思いました。目に涙をためながら聞き入っていました(周りに家族がいたので涙を流すことはできず笑)。我が家は息子なので、過剰に心配する必要はないのかもしれませんが、「遺伝」ということが重くのしかかります。時期が来たら、息子達に正しく伝え、正しく理解してもらうことが大事ですね。綾さんのお話を聞いて、なんとなくではなく、親子できちんと向き合わなくてはと改めて思いました。本日は貴重なお話をありがとうございました。	女	45~49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>





## いま、伝えたいこと、考えたいこと⑦終了後アンケート

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	男性の乳がんの方の事を知りたい。実際診療にあたった医療者の方など。	女	45~49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	マイクが会場の声から拾う聞きづらさがありました。大事な内容が集中できず少し残念でした。	女	60~64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	今回は、遺伝学の基本をあらためて学べて大変有意義でした	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	大変申し訳ございません。当日ネットの調子が悪く、うまく拝見できませんでした。とても拝見したかったので、アーカイブで拝見できれば幸いです！	女	55～59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	遺伝性腫瘍の遺伝子変異が見つかったあとのサーベイランスについてや、子も遺伝していること（または発症してしまった）が判った際の親御さんの心理的フォローなど	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	セミナーへの参加は初めてだが、オンラインでこのようなセミナーさんができることは、地方在住者にとっては、大変ありがたいと考える。ぜひ継続して欲しい。	女	65～69歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	特になし	女	70歳～	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	遺伝学・科学の知識を持ってしても、本当は当たり前の事なのに、伝える場面では全く別の次元だなあと実感しています	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	スケジュールの関係で聴講できませんでした。録画で拝見したいです	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	もう少し専門的な内容を期待していた。	男	70歳～	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	地域による差が出ないような状態になってほしいと思います。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	特になし	男	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	グレーですが、保険トラブル経験もあり、娘たちへの差別が気になります。主治医の勧めもあり、あえて検査していません。法整備、ガイドライン保険適応以外の範囲からの遺伝子変異の可能性を知りたいです。	女	55～59歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	少しずつでも課題が解決できることを願います。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	今回初めて参加しました。私は当事者の立場ではなく、ゲノム医療に携わる医療者側の立場です。日本の保険診療の体制整備についてや、当事者の方々の一般質問など、いろいろ考えさせられ勉強になりました。	女	50～54歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	初めて聞く話もあり、全てをよく理解できたとはいえないが、どれも重要な内容だったと思うので、聞けて大変よかった。	女	65～69歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	がんと遺伝という興味あるテーマでしたが、音声の調子が悪くとても残念でした。	女	70歳～	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

グループ	回答	性別	年齢	個人回答
+グループ化	遺伝性疾患や遺伝について、社会全体の理解をもっと進めていく必要性を改めて感じました。	女	30～34歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	まだ多くの方が理解していないであろう、がんと遺伝子の関わりや、遺伝性疾患、遺伝性がんをしっかりと患者市民に伝えていかないと、選択もできず、より良い治療に結びつかないのではないだろうか	女	65～69歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	とても分かりやすい説明でした。また、新しい情報も入れていただいていたので、とても良い勉強になりました。	女	45～49歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>
+グループ化	また機会があれば視聴させていただきたいです。	女	60～64歳	 <a href="#">この回答者の全回答</a>

# Insight #01

緊急開催!!

ゲノム医療や遺伝医療を受けることへの不安はありますか？  
 遺伝差別に関する法律は必要ですか？  
 いま、私たちに必要なことは何か一緒に考えてみませんか？

2022年

**2月20日(日)**  
**午後14:00~17:00**



< 開催方法 > オンライン開催

< 事前登録 >

事前参加登録が必要となります

[https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN\\_F3A6MkD8QDahtv\\_h\\_cciYA](https://us02web.zoom.us/webinar/register/WN_F3A6MkD8QDahtv_h_cciYA)

Speech-maker



Navigator & motivational speaker

**太宰牧子**

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 代表理事  
 特定非営利活動法人クラヴィスアルクス 理事長



Inspiring speaker

**天野慎介**

一般社団法人全国がん患者団体連合会 理事長  
 一般社団法人グループ・ネクサス・ジャパン 理事長

主催：一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会

共催：厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）

「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班

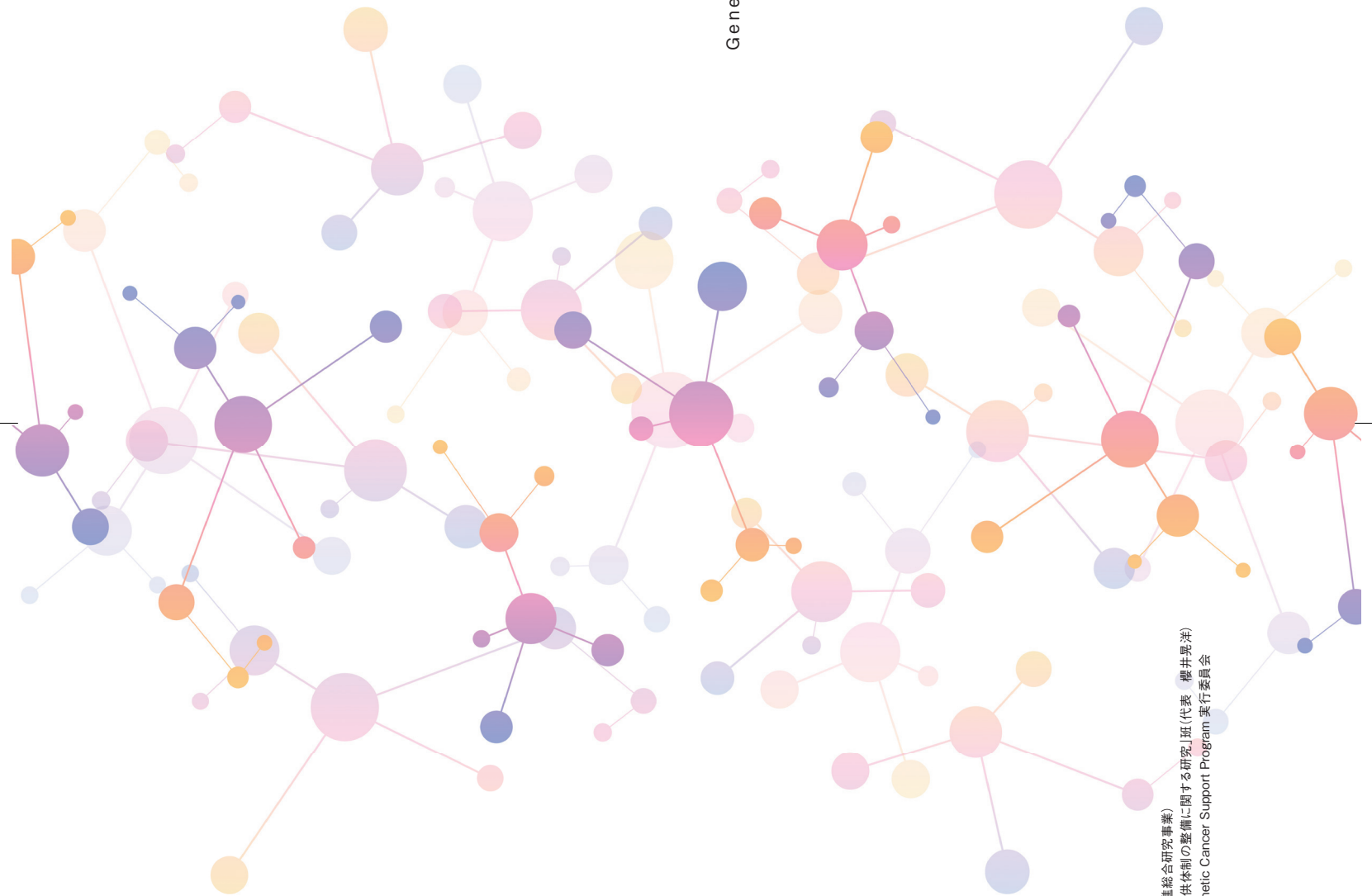
「いま、伝えたいこと、考えたいこと」番外編

協力：一般社団法人全国がん患者団体連合会



# ピアサポーター 養成講座のご案内

Genetic Cancer Support Program (GCSP)  
HBOC Peer Support 編



発行  
企画制作

令和4年3月25日  
令和3年厚生労働科学研究補助金(がん対策推進総合研究事業)  
「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班(代表 櫻井昇洋)  
HBOCピアサポーター養成講座事業 GCSP: Genetic Cancer Support Program 実行委員会  
特定非営利活動法人クラゲイ・ス・アルクス  
Genetic Alliance JP

## ピアサポートを知ろう

### ピアサポートとはなんでしょうか？

ピアサポートとは、同じ立場や体験をした仲間 (Peer) と、情報や経験、悩みを共有し相互に支援 (Support) することを表し、がんに限らずさまざまな病気や分野で取り入れられています。難しいと感じる方もいらっしゃるかもしれませんが、同じ病気や特徴をもった仲間との会話や、患者会へ参加することでいつの間にかピアサポートを体験していることは多くあるでしょう。また、そのような経験がなくとも自分の体験を共有したい、患者支援を通じて社会に貢献したい、孤独ではないと伝えたい思いからピアサポーターとして活動を考えている方もいるかもしれません。どのようなきっかけでも、体験を共有し共に考えることは経験者にしかできないことなのです。



### 誰でもピアサポーターになれるのでしょうか？

医療者と異なり、ピアサポーターは治療や相手の病状を診断するわけではありません。あくまでも体験を共有することや、相手の話を傾聴する気持ちが必要で、ピアサポーターとして活動するためには、治療中、治療後問わず体調が良好であり、気持ち的にも余裕のある状態が保てている必要があります。自分の考えや、意見を押しつけたり、否定したりすることのないよう配慮は必要でしょう。そのような点も、事例をもとにプログラムの中で考えていきましょう。

## はじめに

私たちが「がん」と診断されると、治療や心理的な支援には医療者や専門家の診療が中心となり必須となるでしょう。一方で、同じ病気や症状の仲間と体験、悩み、感情を共有することで大きな支えとなります。

さまざまな患者支援団体、病院内の患者サロン、がん相談支援センターや医療者を通じたピアサポートの取り組みは全国で実施され、がん対策推進計画においてもピアサポートの普及が求められています。皆さまも何らかの形で体験をされ、その体験をもとにピアサポートの大切さを感じてくださることを願います。

HBOC をはじめとする遺伝性がんは、「がん」を発症する前から遺伝子変異の診断を受けることもあり、発症前のリスク対策や経験が重要となります。現在、HBOC 診療の一部は保険収載され、日常診療として話しやすい環境へ一歩進んだように思いますが、医療制度の中で既発症者と未発症者が区別されてしまっていること、治療やリスク対策ががん種によって異なることなど様々な課題が残されています。より多くの仲間の支援が必要となります。

ピアサポーターは経験者であれば誰でもなることは可能です。既に、HBOC と診断された方が、どのような立場で経験や情報を共有できるかを共に考え、ピアサポートの効果やその役割を最大限に活かす質の高い支援 (相互支援) を提供できるよう、本講座 Genetic Cancer Support Program (GCSP: ジェネティックキックキャンサーサポートプログラム) を通じて一緒に学んでいきましょう。

## 基礎知識の学習

STEP 2

HBOCと診断された方は、がんを発症していない方も多くいます。またがん種が異なる場合、性別も異なる場合もあるかもしれません。とはいえ、共通する悩みも多くあります。プログラムの中ではピアサポートの在り方と同時に、がんと遺伝子との関わり、遺伝するがんのしくみなどの基礎知識を学んでいただけます。共通した課題についてより正確な情報共有と互いに理解を深めることができます。

## 自分を知ること

STEP 3

ピアサポーターは、自分の体験を共有し互いに支援しあうことを目指します。まずは自分の経験を振り返り整理してみましょう。(4ページに記録してみましょう。)治療の様子、体調の変化、誰かに相談したかったこと、解決できたことなど、経験を振り返り、ご自身の価値観やピアサポートにおける役割が見えてくることもあります。辛い体験を思い出してしまうこともあるかもしれませんが、ピアサポーターは聞かれたこと全てに対応する必要はありません。困った時は、他のピアサポーターや専門家に相談することが大切です。

## 互いを尊重できること

STEP 4

ピアサポートは1対1や、複数で実施されるでしょう。方法は対面、オンライン、電話、時にはメールやSNSを活用した場面もみられるかもしれません。どのような方法、場所であっても相手の聞きたいことを整理しながら、お互いを認め合えるような対等な関係を築けることが望まれます。

## ピアサポートを実践してみる

STEP 5

患者会や病院のサロンを通じてピアサポートを実践してみましよう。事前に登録や、団体への加入が必要な場合もあります。ご自分に合った場所を探してみましょう。

## My History and Story

HBOC診断の経緯

遺伝子の変異

BRCA1・BRCA2・VUS・その他

診断日 病名

( 年 月頃 )

ステージ

治療やサーパーバイランス

どんなときに、どんな気持ち?

知りたかったこと

相談相手

支えになったこと

家族や子どものこと

これからのこと

## HBOCピアサポーター養成講座案内

### 【講座概要】

遺伝性乳がん卵巣がんの当事者を対象とし、ピアサポーターの基礎知識、正しい知識の共有、病院や運営者との関わり方を中心に学び、ピアサポーター育成およびピアサポーターの質の向上を目指します。

### 【参加資格】

- 遺伝性乳がん卵巣がん当事者 (BRCA1/2 遺伝子に病的バリエーションを認められた方)
  - 発症、未発症は問いませんが、既に発症されている方は主な治療が終了していることが望ましく、心身ともに良好である方を対象としています。
  - 2022年3月現在、オンラインによる講座が中心となります。パソコン操作が可能な方を対象としています。E-mailによるメール、ファイル等の送受信、添付ファイル (Word・PDF) の閲覧、操作が可能な環境がある方に限定させていただきます。(個別のパソコンの動作環境、ソフトに関する相談には対応しておりませんので予めご確認ください)
  - 本名で受講いただける方
  - お申込みにあたって、ご本人のお名前を確認できる身分証明書の提出をお願いしております。
  - 修了証 (認定証) は本名での発行に限定させていただきます。
- 認定は GCSP 独自の認定資格であり、総合的なピアサポーターとしての資格や職種を示すものではありません。

### 【受講内容】

1. ピアサポーター基礎
2. ピアサポーターにとって大切なこと
3. がんの基礎知識
4. 遺伝性がんの基礎知識 (動画視聴・講義)
5. 社会的課題について
6. ピアサポーター実施 (模擬) 研修
7. 認定テスト

※受講スケジュール、日程、応募方法は随時ホームページによりお知らせいたします。

URL : <https://www.geneticsinfo.jp>

### 【受講費】

Genetic Cancer Support Program (GCSP)  
HBOCピアサポーター養成講座 15,000 円 (テキスト代、消費税込み)  
※テキスト副教材となるガイドブックを既にお持ちの方は、2,000 円の割引となります。

### 【認定後の活動支援について】

- 当プログラムに参加し、終了された方にはピアサポーター登録制度のご案内もしております。
- 継続的なアップデート講座のご案内も予定しております。

## GCSPに参加される皆様へ

自分や家族が遺伝性がんと診断されたときの衝撃やとまどい、そこから始まった嵐のような日々を体験されたことと思います。

その時に医療従事者、ご友人だけでなく、同じ立場の方との語り合いや体験の分かち合いで、心が軽くなった経験をお持ちの方も多いのではないのでしょうか。自分の経験が少しでも仲間の役に立つのなら、というとても尊い思いを、何度も耳にしてきました。

このプログラムでピアサポーターの実践的な知識を習得していただき、ご自分のペースで仲間の支援に携わっていただくことで、当事者支援、社会貢献、そしてご自身の体験の昇華へと繋がればと願っています。

HBOCピアサポーター 菅野 綾

遺伝性腫瘍はがん全体の 5-10%程度を占めると考えられており、決して珍しいものではありません。その中でももっとも患者さんの数が多いのが HBOC で、生まれつきの体質によって女性では乳がんや卵巣がん、男性では前立腺がんが他の人よりも発症しやすくなります。日本人のデータでは乳がん患者さんの約 4%、卵巣がん患者さんの約 15% が HBOC によると報告されています (年齢やがんのステージによってさらにその可能性は高くなります)。HBOC と診断されることにより、治療法や手術後のサーベイランスの方法が変わってくる場合があります。適切に診断することはとても重要です。

また遺伝的体質はきょうだいや子どもなど血縁者も共有している可能性があるため、より質の高い HBOC 診療のためには、遺伝カウンセリングをはじめとした遺伝医療の提供体制の充実が不可欠です。がんを発症した方に限らず、HBOC の体質をもっていてもがんを発症していない方に対しても適切に診断し、最適な治療に加えて早期発見のための検査や発症リスクを減らすための治療を提供することで、ご本人にとってもご家族にとっても最良の個別化医療が実現されます。

このような患者さんやご家族への支援のためには、医療者では行き届かない感情や経験を共有し合うピアサポーターが不可欠です。本研究室では、遺伝性腫瘍に特化したピアサポーターの養成を通じ、HBOC を多くの方に正しく知っていただくことをめざし協働研究事業として GCSP に取り組んでいます。

札幌医科大学医学部 遺伝医学 教授 櫻井晃洋

# 患者・市民向けHBOCガイドライン(仮称)に求めること 私たちと一緒に考えて下さる方を募集します

～先制医療的患者・市民参画～



2020年4月に「遺伝性乳癌卵巣癌症候群(以下 HBOC)」診療の一部が保険収載され、2021年7月には本邦初の遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドラインが発刊されました。HBOCを取り巻く社会環境の変化は著しいものがありますが、本研究班では少しでも当事者の皆様にその変化を還元できるよう2022年度の発刊を目指し「HBOC当事者および血縁者、患者、市民」向けガイドラインの制作に取り組んでいます。実際にガイドラインを手にとっていただける皆様の

視点でのご意見、馴染みのない言葉や、解説が必要な箇所の検討、総合的にQ & Aに期待されることへのご意見を頂戴し、ガイドライン作成メンバーと共有し役立てさせていただきます。本ガイドライン制作には皆様のご協力は必須です。ご協力くださいますようお願いいたします。

今回は第2回目となり、回答内容についての意見交換となり、HBOC当事者の方を限定として募集いたします。募集要項は下記の通りです。

1 2022年 **3月1日[火]** 19:00～21:00

患者市民参画(PPI)について ミニレクチャー(中田はる佳先生)  
市民向けガイドラインの解説と意見交換会実施概要と中間調査への回答方法

※参加者の皆様には事前調査、中間調査、事後アンケートをお願いいたします。

2 2022年 **3月7日[月]** 19:00～21:00

グループディスカッション/事後アンケート調査

3 意見交換会、総合討論の終了後、  
事後アンケートにご回答いただきます。

【所要時間1時間】

## 【募集概要】

募集人数：約9名～12名(最大)

応募対象となる方：HBOCと診断されたご本人またはご家族

応募方法・締切：事前申込制

※締切2月1日(応募者多数の場合は選抜とさせていただきます)

謝礼：あり(規定による)

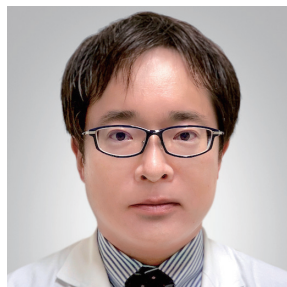
## 【参加条件】

- オンライン開催となるため、ご自身で参加される場所を準備出来る方
- インターネット(通信)環境が整っている方
- マイク、カメラの接続が可能な方でZoom操作が可能な方
- 表記名が実名・カメラオンで参加可能な方
- 実施内容1)～3)全ての工程が完了できる方。



中田はる佳

国立がん研究センター  
研究支援センター生命倫理部 COI管理室・室長/  
がん対策研究所 生命倫理・医事法研究部・研究員



小林佑介

慶應義塾大学医学部 産婦人科



増田健太

慶應義塾大学医学部 産婦人科



太宰牧子

NPO法人クラヴィスアルクス

主催：厚生労働科学研究費補助金(がん対策推進総合研究事業)

「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班(代表：札幌医科大学遺伝医学 櫻井晃洋)

協力：特定非営利活動法人クラヴィスアルクス

お問い合わせ先：geneticsinfo.jp@gmail.com

厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班

2021 年度第 1 回班会議

日時：2021 年 5 月 28 日（金）18 時～21 時 20 分

開催形式：ZOOM によるウェブ会議

出席予定者：

（研究代表・分担者，五十音順）櫻井晃洋，青木大輔，新井正美，戸崎光宏，中村清吾，西垣昌和，平沢晃，山内英子，吉田玲子

（研究協力者，五十音順）赤間孝典，有賀智之，石川亜貴，浦川優作，岡本愛光，尾阪将人，川上雅弘，喜多久美子，小坂威雄，小杉眞司，小林佑介，高嶺恵理子，太宰牧子，高田史男，田中佑弥，中田はる佳，福嶋義光，三木義男，宮崎幸子，渡邊知映

（JOHBOC 事務局）島本江里子，横山士郎

欠席者：

（研究協力者，五十音順）井沢知子，武藤香織，室田文子

議事：

櫻井より、名簿および議事録添付の旨を案内。

### 1. 中間評価について（櫻井）

櫻井：中間評価は平均より少し上でありそれほどインパクトはない印象である。評価委員のコメントより、本研究班の活動がルーチン化している印象がある。主だったコメントはないが、成果はあがっている。関連学会と連携し、同じ目標に向かって進むことが大事である。

### 2. 今年度の方針（櫻井）

櫻井：流れ図を用いて説明。今年度 2 年目になるが、JOHBOC としてのデータ収集、調査はほぼ完成に近づいたが、全体を合わせた本研究班のメインテーマは先制的医療体制である。未発症者が研究の焦点になり、実装するためにデータを集め、どのようにして実現していくか政策的なことを含めて提言し、社会に発信する。

### 3. 各研究の進捗状況と今後の計画について

#### 1) 遺伝性腫瘍の発症者及び未発症者，遺伝学的検査対象者の国内実態調査（新井）

JOHBOC 登録状況、および国内実態調査について資料を用いて説明（新井）

【質疑応答】

【Inconclusive の扱いについて】

吉田）最近 inconclusive という結果がそこそこ出てきているが、VUS に入ってくるのか、ネガティブに入ってくるのか。

新井) VUS に入っている。inconclusive がバート法という方法を使っていると書いてあるが、特許などの関係で、詳しいことが論文にのっていない。これをどのように解決したらよいか、ご教授いただきたい。

櫻井) エクソン 21-24 の rearrangement が結構できますよね。登録はどのくらいあるか。

新井) 10 くらいあったと思います。VUS のなかで 3 番目か 4 番目だったと思います。

櫻井) エクソン 21-24 の rearrangement に関して、当院へは amended report が届いた。一応 benign と評価しているという内容であった。患者さん本人に伝えた。

臨床現場では「VUS は評価できない所見がある」という解釈、しかし「inconclusive はなんかあるんだけど、実在しているのか、実在していない幻をみてるのか、それすらわからない」ということになり、患者さんに説明するのが、なかなか難しかった。

吉田) (inconclusive については) わかりました。

#### 【登録中断している施設について】

高田) 登録部会の立場から、登録の中断が生じるケースがでてきているという報告がありましたが、結構な数の施設が登録の中断、入力できない施設が出ているということでしょうか。

新井) 1 施設だけです。今まで HBOC に関心を持っていた医師が異動されたことで、登録事業の入力をする方がいなくなり困っているという相談をいただき、これまでせっかく継続してこられたのに、施設認定を取りやめるということは、心情的にももったいないと思ったので、どなたか新しい方がくるまでの間は中断という形にさせてもらって、時間をもたせているという状態です。

高田) 施設認定部会の立場で、施設認定の要件が登録をしていただくことが必須に入りますので、連携施設に関してはそれが守られないと資格をご辞退いただくということになりますので、どのくらい中断している施設があるのかが気になりました。陽性と VUS だけに限って入力していただく方向で進めるということで、各施設の登録の負担軽減を図ることは、承知しました。内規の改訂は進めさせていただきます。

#### 【保険収載後に BRCA 遺伝学的検査を考慮した乳がん卵巣がん発症者における遺伝学的検査およびその後の医療対応に関する実態調査（パイロットスタディ）について】

西垣) 新井先生が中心となった行われるパイロットスタディについてですが、新井先生のグループで行われることには、特に異論はないが、研究班全体としては、研究 4 の中の一環として結果なりを報告するほうが、研究班としてのおさまりはよいと思うかがでしょうか。

新井) 研究 4 の具体的なところにコミットしていなかったのが、今日お話しをうかがったうえで、またご相談させていただきたい。

西垣) わかりました。

櫻井) 研究1自体はデータの蓄積がメイン、研究4は遺伝医療のその後の課題抽出と整備としての位置づけですが、新井先生、今回の調査はパイロット研究ということですが、このあとにより大規模な調査を計画されているという理解でよろしいですか。

新井) 我々のグループ内では特に考えていません。この研究を櫻井班の中での研究に役立てばと考えております。

#### 【moderate risk gene について】

西垣) moderate risk gene については、今年度は現状維持ということで、来年度にむけて例えば PALB2 の位置づけが変わってきていると思うので 来年度の予告的なことが盛り込まれていてもよいのかなと思うが、いかがでしょうか。

新井) データセンターで、どのようにデータ解析を行うのか、どうやって維持していくか、などといったことで日々、苦慮しているのが現状であり、(moderate risk gene について) 先延ばしにするということではないが、来年度は BRAC1/2 にするということで、ほかの遺伝子については、今後検討ということをお願いしたい。このあと、MGT (multigene panel testing) についても積極的に行おうという方向性もあるので、将来的にはそのような遺伝子の情報も入力できるようにはしたいとは思っている。しかし、実際にはマンパワーなどの問題や、JOHBOC の運営などが関わっており、苦慮しているところ。

櫻井) MGT の話題については、次の吉田先生の話と併せて議論しましょう。

## 2) 発症者および血縁者に対する BRCA 検査およびマルチ遺伝子検査 (MGT) の適用基準の設定と診療ガイドラインへの反映 (吉田)

MTG の適応基準の設定と診療ガイドラインへの反映について資料を用いて説明 (吉田)

#### 【質疑応答】

櫻井: MGT は将来に向けてきちんと準備していかななくてはならないと考えていますが、なかなか攻めどころが難しいのが現状です。質問はありますか。

山内: MGT に関して日本での導入を検討しているが、見つかったときにそれをどうするかというところが、臨床の現場で困ることなので、この研究班で吉田先生がいろいろ調べて下さっていますが、その情報を、今回のガイドラインという形で入れ込むことは、エビデンスがなさすぎてできない。しかし診療の中で使えるわかりやすい手引書があると臨床の先生方は助かるのかなと思っている。それをどういった形で出すかはなかなか難しいかもしれませんが、例えば HP に載せるなど。MGT をやったときに、臨床医がすぐ理解できるようなものが、どこかにあった方がいいなと思う。

吉田: おそらく HP がいいなと思う。情報がどんどん更新されていくので、(ガイドラインにすると) 改訂が間に合わないと思う。櫻井班の HP がいいのか、どういう形がよいでしょ



うか。

櫻井：結局がんだけではない難病なども関わってくる。Secondary findings、マネジメントのエビデンスが確立していないような原因遺伝子がどんどんみつかる。それに対して今、Secondary findings の開示については、厚労小杉班が以前から Actionability Working Group Japan(AWG-J)を立ち上げている。一部公開しているものもある。そういったところとリンクしてそれぞれの研究班が共有して情報をだしていくのが効率的にできるのではないかと思います。

西垣：SF も含めて moderate risk gene に関しては、actionability の情報は親和性がかなり高いので (SF にかぎらず)、今の actionability 自体も完璧に SF の context の中で書かれているわけではない。アップデート情報として AWG の中には遺伝学的検査が可能かどうかという報告もあるので、この遺伝子は MGT に入っているという情報をいれていく、MGT に入っているものを検索できるような、載せ方をしていくのがよいのかなと思いました。

吉田：リスク管理について記載するというのが大事なのではないかと。暫定とはいえ。

櫻井：AWG-J も、NCCN ガイドラインにあるような、低浸透率の遺伝子なども含めてリストになっているものを参考にして、整備していこうと考えている。

(MGT を) やるといろいろな結果がでてくるので、その時に右往左往しなくてすむような、バックアップだけは作っておくことを考えている。この件については、小杉班と相談して、どこまでシェアできるかやっていきたいと思います。

### 3) 未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討 (吉田先生、戸崎先生)

#### 【HBOC 診療と乳がんサーベイランスにおける MRI の役割 セミナー開催の報告】

教育セミナーの報告について資料を用いて説明 (吉田)

次回の第二回 WEB 教育セミナーは 2021 年 8 月 7 日を予定している。

#### 【未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討】

未発症者に対するサーベイランス (MRI) について資料を用いて説明 (戸崎)

#### 【質疑応答】

西垣) 未発症の方にサーベイランスをしてどれくらいの方が発見されたかというデータがあるか。もしそれがあれば、費用対効果に関してはシミュレーションスタディベースでエビデンスは出せると思う

戸崎) まず未発症の方にサーベイランスをしてどれくらいの方ががんが見つかったかというデータはない。新井先生のデータの 180 人の方の年齢層などの詳しい情報がわからない。造影 MRI 撮影がハードル高いのはすべて自費となってしまうところ。マン

モグラフィや超音波検査は、未発症の場合、本来は自費だが、病名をつけて保険診療で行っている施設もある。しかし MRI にいたっては査定されてしまう。乳腺の場合は、造影 MRI は保険では厳しい。乳腺以外ほとんどの領域では疑いの時点で、MRI が実施可能なことが多いが、乳がんは数が多いこともあると思うが、病理学的に診断確定ではないと、MRI は査定されて切られてしまう。これは、地域差もかなりあると聞いている。そういった背景で、未発症の方に MRI を実施することはかなり厳しいので、データは全くないのではないかと思う。

西垣) 自費の方のデータもないということか。

戸崎) 自費で MR をやっている施設が、調べたかぎりでは、ほとんどない。実施している施設でも費用は 3—5 万円程度、赤字にならず病院の持ち出しにならない (料金設定) のが、約 3 万円というところで、その倍の料金設定の施設もあり、とても未発症の方の毎年 MR 検査を進められないのが日本の現状と思う。

櫻井) 厳しいですね。

横山) JOHBOC の登録で未発症者のサーベイランスという立て付けはあって、集計はされているが、費用対効果をだせる n 数もなければ、MRI がほんとに検査されていなかったのかデータの精度的レベルもわからない。戸崎先生の示された判定で、正しく判定されて、それがデータになっているかもわからない状態です。集計はスタートしたけれど、実際の評価に使えるまでに、あと何年かかるか推定が難しい。意味のあるデータがあるかといわれれば、現状でデータはないという段階です。

櫻井) 未発症者のデータを未発症者のサーベイランスにつなげていくというよりは、戦略的に既発症者に有用性のデータを出すことで、未発症のサーベイランスにも使えるようにするというのが、実現可能性が高いのかなと思いました。

青木) 医療を実現するという中で、偽陰性というのは、検査としては問題が大きくとられるということで、非常に大切な観点。実践している (臨床医の) 皆さんにこのような症例があったということを個々に示すのもひとつの作戦と思いました。しかし、やはり検査である以上は、感度、特異度を求めていくことが求められる。実際にやっているとときには見逃しつまり、偽陰性の把握は難しいのではないか。しかし経時的にみている方は、追跡法という手法がとれるはず。すなわち「がんが見つかったというところの前の検査は見逃したと判断する」という定義づけをする追跡法があるので、ゴールドスタンダードがとれないときにはそういう方法を検討することもあり。ベースラインとして数字が出せる場合は、それはそれ、櫻井班の活動の中で、その数字がもしよくなるということがあればそれは素晴らしいこと。現時点で出せる範囲でデータをだしていくで、よいのかなと思った。

櫻井) 戸崎先生の関連学会への働きかけ、我々櫻井班として周知のためのセミナー開催、AMED 中村班の活動と情報を共有して進めていくということをお願いします。

#### 4) 遺伝カウンセリングを中心とした遺伝医療体制の課題抽出と整備 (西垣先生)

上記について資料を用いて説明 (西垣)

##### 【質疑応答】

櫻井) 6人の濃密なインタビュー調査から、たくさんの課題が抽出されたかなと思う。

6人のうち4人は自ら医療者側に遺伝学的検査について話をしたということだが、相談された主治医としては、話を振られてほっとしたというところもあるのかなと思った。主治医の側も、遺伝性の可能性を考えていても、どう患者さんに介入していけばよいかわからない、という声も繰り返し聞くので、我々がしっかりサポートしていかなければいけない。遺伝は特殊なもの、というところがひとり歩きしているのではないかという気がする。腫れ物にしてしまったようなところはある。もちろん、ぞんざいに扱ってよいものではないが。

化学療法室を活用するという点も非常に重要な視点である。いわゆる三次遺伝医療ではなく、一次、二次の遺伝医療をいかに充実させていくかというのが重要。みんながみんな三次遺伝医療を必要としているかというところではない、一次、二次であるけど完結できる方もたくさんいるのではないかなと思う。そこが充足できるように、この研究班だけではなく、関連学会と協働で取り組まなければならない、重要な課題と思った。

山内) 6名中2名だけが医療側から提示を受けたということが書かれているが、(残りの4人について) 本当に医療者側から提示をうけていないのかどうかというところを判断するには、数としては少ないと思う。1点心配しているのは、やっとならぬ領域でBRCA 遺伝学的検査が保険診療となつて、みんながBRCA 検査をすることを手術前に説明しなければいけないという機運が少しずつできてきていると思う。もちろん、当院や昭和大学、がん研などの施設では、BRCA 遺伝学的検査の説明をする習慣がついているが、まだまだそのような習慣がついていない、説明に慣れていない施設がたくさんあることは認めるが、実際に保険になつてから、臨床医がBRCA 遺伝学的検査の提示を行っているかについては、もう少し大規模なアンケートを行わないとわからないと思った。この結果だけで、医療者がまだまだHBOCのことを提示していないんだということを結論付けてしまつて、それがひとり歩きしてしまうことが心配。

西垣) このデータは二段階のうちの一段階目であつて、二段階目の調査のための項目出し的な位置づけ。この6例からパーセンテージでものを言おうとは思っていない。実際にどれくらいの方が自分からお話をされているのかということは、この1、2年で大きく変化しているところだと思うので、今後調査をしていきたいと考えている。

山内) ぜひお願いします。

櫻井) 山内先生のご指摘のように特に乳癌領域はコンパニオンが3年前に導入されて、非常に多くの先生方がHBOCに関心をもつてくれている。それがどのように広がって

きたのか、どのように学会で取り組んできたのか、というのは、今後、膵臓がん、前立腺がんの関連学会のひとつのモデルになっていくと思う。そこについての活動のシェアについても、この研究班取り持つような形で進めていければと考えている。

中村) この時期が拾い上げ基準など浸透させていく重要な時期で、実は来年、再来年になるとアジュバントでオラパリブが使えるようになると、拾い上げ基準などなしに、いきなり検査が多数の方に行われる状況が生まれると思う。そうすると HBOC を意識した検査のオーダーがなされなくなるので、今のうちに西垣先生にまとめていただいて、社会にアピールすることは非常に大事なことだと思います。関連するスタディはスタンフォード大学の Kurian 先生がまとめた研究があるのでその論文は皆さんと共有したい。やはりアメリカですら一般外科医や、かかりつけ医のレベルで、必要なことが伝わっていないということが、遺伝の専門である Kurian 先生が伝えています。ない 特にリスク低減手術は適応のない方に行われることがとても問題視されています。アメリカでは BRCA 以外で、若年、片側乳がんの方でも両側乳房切除を実施されてしまうことがあって、過剰な手術が問題視されている状況があって、今の日本とは真逆の状況なんですけど、今回、山内先生が中心になって取り組まれた標準的な知識、ガイドラインを、幅広く普及していくことが必要なのではと思いました。

西垣) 遺伝カウンセラーが関わった方が、過剰なリスク低減手術がなされないというスタディも出ていたりするので、そこらへんが大事だなとも思う。中村先生からかかりつけ医の話もあったが、この研究の枠組みとして当初 JOHBOC に加盟している施設に限定して行うということを計画していたが、患者さん方の話を伺っていると、かかりつけ医がどのような対応をされているのかというのがとても大事そうな感じがしていて、そのようなサーベイをどのように行ったらよいのかと考えている。先生方の中で、良い案があればお伺いしたい。

中村) コロナワクチンの接種で、一般国民に「かかりつけ医が必要なんだ」ということが、かなり浸透してきていて、この機会に、皆さんがかかりつけ医を持っていただいて、そのかかりつけ医に必要な HBOC の知識の啓発がとても大切なんではないかと思えます。

櫻井) E-learning などいろいろな形で HBOC の啓発、教育の事業を行っていますが、アクセスの制限は必要だが、せっきくの教育ツールが一定の期間のみの閲覧となってもったいない。HP に載せていつまでも閲覧できるようにしておく必要があり、今後検討していく。

## 5) 関連学会との連携、婦人科がん治療医を対象とした実態調査 (青木、小林)

産婦人科学会との連携について資料を用いて説明 (青木)

アンケート「婦人科がん治療医の HBOC 診療に関する実態調査解析」結果について資料を用いて紹介説明 (小林)

### 【質疑応答】

櫻井) このアンケートは大変貴重であり、現場で感じられている問題点、この研究班としての課題、掲げていることと非常にオーバーラップしている。私たちが立てた研究の柱が、ニーズから外れていないことを改めて思った。スライドに出ていないところでは、多くの先生方が問題として感じておられたのは保険のことである。未発症者の医療については、この後平沢先生に今、どのようなアクティビティで進んでいるのかを紹介いただく。また、患者さんにわかりやすく説明する資料というの、山内先生が進めてこられたガイドラインが刊行されたら、一般市民患者さん向けのものを作成しようというところがまさに進んできたところである。ここで、これが実現できれば、色々なニーズを汲み上げながら行えればと思った。国民の啓発については、太宰さんの方から紹介いただくが、どんな形で、より広く多くの人に届くような形で進めていくか、というところかと考える。今日ご発表いただく先生方の内容がここでうまく繋がってくるかを感じている。

山内) 2点あるのですが、アンケートについて、婦人科の先生方が HBOC 診療のコンパニオン診断卵巣がんということで進んでいると思うが、同様のアンケートについて乳がん学会を通して乳腺外科医にやってみたらどのような結果になるのかが興味深く思っている。全く同じアンケートを使える部分と使えない部分もあるかもしれないが、それを見ているのは、これから前立腺がん、膀胱がんの領域でも、そのような所は進んでくるので、乳がん領域の医師に行ってみたら面白いのではないかと思うため、もし許可をいただければ、どなたかこの研究班で一緒に行えたならと思った。もう一点は、未発症者への医療が負担に感じるという言葉に、ひとつは未発症者に対する医療が保険適用ではないという負担が大きいのか、あるいは、乳がんの患者さんで RRSO をする人が現在大変増えており、当院でも増えている。乳がんの HBOC の患者さんに卵巣がんが診断されていないのに、卵巣をとることの心理的負担が大きいのか、でもそれは既に保険診療になっている。それともそれ以外の乳がん卵巣がん未発症者に対する保険診療がきかないことが負担なのか、どちらの方が大きいのか、もしかしたらデータを見落としたりしたのかもしれないが、教えていただきたい。

小林) 負担について、特に区別はしていない。他のアンケートの項目の回答からもおそらく心理的負担を生じている原因として、「保険がきかないから」という保険制度上の問題点よりも HBOC に関する知識であったり、特に発症者に対しては婦人科の従来自分たちが有している知識で対応可能であるが、未発症者の家系員もしくは未発症者に対しての対応については、従来知識だけでは対応しきれずに「新しい遺伝学の知識も勉強しなくてはならない」というところを選ばれている方も非常に多いため、そのような所が負担になってきているのではないかと感じている。

青木) アンケートを他の分野でも使うということですが、アンケートを作成していただいて

一向にかまわない。これについては婦人科腫瘍学会としてのアクティビティとして行ったものということがあるため、学会にひとこと声をかけさせてもらい、乳がんの方の窓口の先生方がしっかり定まれば、後は乳がんの分野の中で考えていただければよいと思う。筋を通すという事だけで十分と思う。

山内) それに関しては具体的に進められそうになったら、先生方にコンタクトをとらせていただき、手順を踏んで進めさせてもらえればと思う。

櫻井) ぜひ行ってほしい。非常に興味がある。

平沢) このアンケートで一番印象的だったこと、大切だったことをひとことで言うと、産婦人科医が未発症者に対する対応を真剣に考えていることだと思う。保険収載の時もデータや声などが大切だと厚労省から言われていた。ぜひこの研究班の方針である未発症者に対する対応というところで、婦人科医がどれだけ苦悩しているのか、やらねばならない医療がどれだけつながらないかということ現場の声から、これをまとめていただきたいと思い、大変感謝している。

青木) ぜひ、先生方にもこのデータを活用していただくべく、しっかりとまとめていきたい。

櫻井) HBOC に関しての教育機会は以前に比べると大分増えたと感じていたが、まだまだ足りていないと考えられている先生方が多いということで、JOHBOC の教育部会も行っているが、「もっと機会を作っていけ」という叱咤の声と受け止めた。

平沢) この教育は専門医以降では駄目ではないのか、研修医もしくは学生など、診療科横断的な勉強の内容なので、じつは対象が違うのではないかと根本的に考えてみた。学生を狙ってやったほうがよいのかなと思う。

小林) 今回の回答の中でも e-learning 等わかりやすいコンテンツ以外にも、遺伝学の知識・教育の意見も多かった。学会主導で、専門医になってからの教育よりも、医学生のところからの教育も考えていかなければならないかと感じた。

平沢) 本当は中学校や高校なのかもしれませんね。

櫻井) JOHBOC あるいはその前の HBOC コンソーシアムのセミナーでも 2 日間行った中で、多くの先生が興味を持つのが遺伝学の基礎で、トリプレットの話などが勉強になったと言う先生が多かった。基本的な部分が卒前教育で今までやられてこなかったので苦労されている先生が多いのだな、と思った。これからの学生はモデルコアカリキュラムにきちんと入ったので、そこまではいかないと思うが、基本的な所を、この領域の先生だけではなく、すべての医療者がしっかりと学ぶ機会を提供した上で医師になっていただくというのが大切と考える。

## 6) AMED 研究班の紹介 (中村)

スライドを用いて説明

【質疑応答】

櫻井) (エントリーについて) 全国遠方の方でも参加できるのか。

中村) 希望される方がおられたら、どこでも構わないと思われる。

櫻井) どのような形でのアナウンスなのか。

中村) 呼びかけ用のパンフレットを作成している。基本的には先ほど示したパワーポイントの中の主要な部分を患者さん用にモディファイしたものを患者さん用に配布しようと考えている。参加施設以外からのエントリーを期待している。MRI に関しては、戸崎先生のところと、我々の施設、がん研、聖路加もそのようにすると言っているが、戸崎先生のところでも一元管理してもらうのが良いかと考えており、我々からの症例はそのようにし、診断を受けている。

櫻井) 戸崎先生のところでは、未発症者、もちろん薬は入っているが、前向きなサーベイランスという形でのデータの蓄積にも活かすという理解でよいのか。

中村) 薬は各々の施設で処方。検査のみ行っていただく。

櫻井) 共有は出来ているかと思う。また、進捗状況を紹介いただきたい。それぞれの施設、特に乳腺の関係の先生方で、このエントリーの基準に合致するような患者さんがいらっしゃれば、前向きに考えていただきたい。

櫻井: 未発症者と保険診療といったところの問題がいくつかあったが、このあたりを打破するためのアクティビティというところで平沢先生からご報告いただく。

## 7) 遺伝情報の活用と「遺伝子例外主義」に対する対応 (平沢)

スライドを用いて説明

### 【質疑応答】

櫻井) 保険局医事課の課長とのつながりがある方はいないですか。

高田先生、福嶋先生はいかがですか。

高田) かつて個人的なやり取りを前任者で行った経験はあるが、現時点での課長は存じ上げない。

櫻井) 保険収載に向け、検査会社からのアクションについてはいかがですか。

平沢) 厚労省の保険収載と PMDA の体外診断薬の承認は直接ない。もちろん PDMA の承認があれば理想であるが、動きは聞いていない。

櫻井) 本来、学会中心で保険収載について動いて頂き、この研究班としてはそれをサポートするデータを小林先生のアンケート等を含めて提供しつつ、援護射撃していくという事になる。その為、ここで深くディスカッションするのではなく、皆さんで情報を提供して頂きたい。

## 8) 患者・市民・当事者を対象とした取り組み (太宰)

スライドを用いて説明

**【質疑応答】**

櫻井) 今回開催されたいくつかのセミナーにおいて、看護師への遺伝教育が充足していないということを感じた。セミナーにおいて参加者の内、半数が当事者であり、当事者にとってセミナーが学びの場となっているが、一般国民にさらに広げていくにはどのようにアプローチしていくのが課題ではないか。また、最後の方で、PPI やピアサポートの話に繋がっていたがそのことも含めて何かコメントはあるか。

櫻井) ホームページについて、何かアイデアや御意見等ありましたらお願いしたい。ホームページは発信の基盤として活用していきたいと思っている。

## 9) HBOC ガイドラインの刊行 (山内)

スライドを用いて説明

**【質疑応答】**

櫻井) 本ガイドラインの刊行は当事者だけでなく、一般の人にも手に取ってもらえるようなものの作成も今年度の計画に入っているという認識で間違いはないか。

山内) 具体的な作成フローは決まっていないが、是非作成したいと思っている。

櫻井) 宜しくお願い致します。本ガイドラインについては、多くの先生方に御尽力頂いている為、現状の御報告という形にさせていただく。

### 全体のまとめ

櫻井: 今回の研究班では、ゲノム情報を活用した先制的医療が課題となる。日本における医療の在り方を発症者はもちろんのこと、未発症者に対して医療の手が届くように実装するという任務がある。班会議では、保険や遺伝医療体制の問題、医療だけでなく国民全体が正しく理解するための発信方法・ツールについて報告して頂き、その報告の中で各研究において繋がりを感じて頂いたかと思っている。

ガイドライン作成にあたり、研究協力者の多くの先生方に御協力頂いた。ガイドライン以外にも様々な研究を行っておりますのでご関心のある領域があれば、是非積極的にご参加頂ければ心強く、今後も力を貸して頂きたいと思っている。各研究グループの今後については、Web 会議等を活用して小まめに打ち合わせを行い、年 2~3 回このような班会議で状況を報告して頂きたいと思っている。参加頂いている先生方から何かありますか。

(平沢) 資料「遺伝性腫瘍診療、HBOC 診療に関する説明文書ご提供の御願い」スライドにて共有。資料についてのアンケート協力をお願いを説明。

櫻井) 本日は遅くまでご参加頂きありがとうございました。



厚生労働科学研究費補助金（がん対策推進総合研究事業）

「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」班

2021年度第2回班会議 議事録

日時：2021年12月6日（月）19時～21時55分

開催形式：ZOOMによるウェブ会議

出席者（五十音順，敬称略）：

（研究代表・分担者）櫻井晃洋，青木大輔，新井正美，戸崎光宏，中村清吾，西垣昌和，平沢晃，山内英子，吉田玲子

（研究協力者）赤間孝典，有賀智之，井沢知子，石川亜貴，岡本愛光，川上雅弘，喜多久美子，小杉真司，小林佑介，高嶺恵理子，太宰牧子，高田史男，田中佑弥，福嶋義光，三木義男，宮崎幸子，村上和香奈，室田文子，渡邊知映

（JOHBOC事務局）横山士郎

欠席者：浦川優作，尾阪将人，小坂威雄，中田はる佳，武藤香織

議事：

櫻井より開会の挨拶、本日の次第を説明。

#### 1. 各研究の進捗状況と今後の計画について

### 3) 未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討（戸崎、吉田）

\*「ハイリスク女性に対するMRIスクリーニングの費用対効果」資料を用いて説明（村上）

近年、諸外国においてリスク層別化スクリーニングにおける経済効果に関する報告が多々示されているが、いまだ確立されたリスク層別化スクリーニングのエビデンスはない。スクリーニングの費用対効果は、その国や地域のバックグラウンド、対象者のリスクレベルとその分府（人口割合）、また保険制度などが考慮されるべきなので、世界的に平たくいうことは難しい。

MRIスクリーニングは、BRCA変異保持者に限らず、他のリスク因子に伴うハイリスク患者（濃厚な家族歴の保持者、ハイリスク良性病変の既往歴、胸部放射線治療の既往歴など）に対しても、諸外国同様に今後導入を検討されるべき大きな課題である。

また、日本人にはJ-STARTの結果により、超音波がスクリーニングに向く可能性はあるが、偽陽性率の高さも問題であり、やはり諸外国同様にハイリスク患者に対しては、MRIスクリーニング後の精査という位置づけが適切である可能性が高い。今後は、本邦に適した、超

音波の位置づけを定める検証する study が必要である。

NCCN ガイドラインでは年 1 度の MRI、マンモグラフィとあり、超音波の位置づけはガイドラインでは示されていない。むしろ MRI について注意事項が示されていて、MRI ガイドライン下生検や乳腺放射線科医による読影などについて明記されている。日本でもこれから MRI スクリーニングを進めていく上では、乳腺 MRI を普及させるための教育をしていかなくてはならない。

本邦における、その頻度、対象者がどれほどか、リスクレベルについて、過去の文献の結論を踏まえて検証する、さらにスクリーニングのモダリティおよび超音波の位置づけについて検証する作業が必要になってくると考える。

\*「未発症者に対するサーベイランスの有用性と費用対効果の検討」資料を用いて説明（戸崎）

村上先生には費用対効果の最新の情報を話してもらった。内容のポイントとしては、やはりガイドライン通りしっかりやらなければいけないということ、費用対効果についてはハードルが高く、なかなか答えの得るものではないが、地道にできることからやっということ。

研究 3 では、①MRI スクリーニングの重要性についての普及活動、②BRCA 変異陽性乳がん発症者の乳房 MRI サーベイランスのデータ解析、③JOHBOC のサーベイランスデータ解析を行っている。①については Web セミナーを開催する予定、②については今年の日本乳癌学会で発表した。結論としては、NCCN ガイドラインに準拠したフォローアップは、BRCA1/2 陽性乳がん既発症者、CRRM 未施行者の乳房内新規病変のサーベイランスとして重要であると考えられた。また年 1 回の MRI でも早期発見が不十分な症例もあり、US を定期追加することの意義が示された。生理周期にあわせた MRI が必要ということが重要である。

#### 【質疑応答】

西垣) リスク層別化の現状のシステマティックレビューのエビデンスを、BRCA1/2 陽性者のスーパーハイリスクのポピュレーションに、どのくらい一般化させるかというところは難しいところとだと思ふ。エビデンスを示していくためには、BRCA1/2 陽性者の費用対効果と、通常の乳がん検診の方をコントロールにしてエビデンスを示していくことが重要ではないかと考えるが、そのようなエビデンスをつくれるリソースは現状日本にあるのか。

戸崎) JOHBOC が最も貴重な膨大なデータだが、フォローアップの情報だが、振り返って画像モダリティを正しく登録することが難しく、正しく登録されていない可能性があり、エビデンスに近いデータがでるかは疑問である。

吉田) 日本乳癌検診学会で 2013 年にでている、乳がん発症ハイリスクグループに対する乳房MRI スクリーニングに関するガイドライン ver.1.2 は、更新されないのか。

戸崎) それは、MRI のガイドラインというほどではなく、マニュアルのような位置づけである。あくまでも撮像法などを主体に、造影剤の情報などをまとめたもので、特別新しいものではない。

櫻井) 来年度に向けて、最終的な提言はどのへんになるか。

戸崎) 昭和大学の解析データをみると、やはり前の画像に結構うつっている。これは全国で同じようなことが起こっていると思われる。乳腺専門の MRI をやられている先生がいないと思うので、この辺を情報共有して、ガイドライン通りに診断する、フォローするということを、普及していく必要があると考えている。さらに、未発症者が保険でできるようになったときを見据えて、しっかりガイドラインに準拠してサーベイランスを行っていく必要がある。MRI ガイド下生検が行える施設も限られていることから、各施設の現状調査も行わなければならないと考えている。

#### 4) 遺伝カウンセリングを中心とした遺伝医療体制の課題抽出と整備 (西垣)

資料を用いて説明

インタビュー調査の概要、対象者 10 名、全員女性、乳がん患者 9 名、家系員 1 名、BRCA1/2 陽性者 9 名、陰性 1 名、自費が 6 名、保険が 4 名、HBOC 診断目的が 9 名、コンパニオン診断目的 1 名であった。RRSO、RRM 受けたもしくは予定が決まっている患者が 4 名。

このインタビュー調査によって、遺伝医療体制の課題として、遺伝医療の入り口機能、連携、遺伝医療専門職以外の医療職の活用、HBOC 医療の統一(都市部と地方の格差など)がみえてきた。今後は量的研究として、HBOC 患者やその家族のニーズを調査していく。内容は、一次施設、主治医、遺伝医療それぞれへのニーズと充足状況、意思決定過程におけるニーズとその充足状況、情報やサポートニーズ、費用が患者やその家族に意思決定をもたらす影響などについて質問項目をしっかりと吟味したうえで進めていく予定。

#### 【質疑応答】

櫻井) 関連学会の協力、学会にどのようにフィードバックしていくかということが重要当事者の声を、医療側にどういうふうにメッセージを伝えていくかが課題である。

西垣) 最終年度には、なんらかの教育プログラムの中に、患者さんはこういうことで困っているという内容を入れ込んでいければと考えている。

櫻井) 来年度の診療報酬改定の動向をみて、早めに当事者の声を医療者側に提示していく必要がある、早めに出していくということによいです。

## 5) 関連学会との連携，婦人科がん治療医を対象とした実態調査（青木，小林）

資料を用いて説明（青木）

連携している産婦人科関連学会は、日本産科婦人科学会、日本婦人科腫瘍学会、日本産婦人科遺伝診療学会、婦人科悪性腫瘍研究機構、日本遺伝性腫瘍学会の5学会である。

厚労科研 HBOC 班と、婦人科腫瘍学会のがんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関するWGの協働で、婦人科がん治療医の HBOC 診療に関する実態調査を行った。結果は、2021年度の関連学会で情報共有、意見交換した。アンケート結果を一部供覧し説明。

婦人科腫瘍学会のがんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関するWGでは、2021年度に、卵巣癌患者に対してコンパニオン診断としてBRCA1あるいはBRCA2の遺伝学的検査を実施する際の考え方、卵巣癌患者に対してコンパニオン診断として相同組換え修復欠損（homologous recombination deficiency：HRD）の検査を実施する際の考え方の見解を公開している。

追加コメント

小林：実態調査からは、教育機会の拡充、特に各学会より教育プログラムをもっと増やしてほしいという声が多かった。来年以降に HBOC 診療に関わる教育コンテンツ、プログラムの作成設置を考えていきたい。

青木：演者が代わり映えしないというのが、悩ましいところである。

### 【質疑応答】

櫻井) コンパニオン診断には、半数の先生が関わっているという結果であり、発症している方の遺伝学的検査は主治医レベル、未発症者の対応は遺伝子診療部門が担うことになる。教育プログラムの拡充については、JOHBOCのコンテンツを広く使うことができればよいが、JOHBOCのセミナーは施設認定のためだけに使うという縛りがある。施設認定のためだけに活用するのはもったいないので、もっと広くコンテンツを活用できるようにしていきたい。乳腺の分野でも調査を行っていただけるといことになりますか。

西垣) はいそうです。

## 6) AMED 研究班の紹介（中村）資料を提示しながら説明

AMED の革新的がん医療実用化研究事業領域2がんの予防法や早期発見手法にする研究

「日本人 BRCA 未発症変異保持者に対する乳癌リスク低減手法の開発研究」

BRCA1 の 8 割がトリプルネガティブ乳がん、BRCA2 の 8 割がホルモン陽性乳がん

被験者：BRCA2 の変異保持者

・タモキシフェンによる乳癌発症予防法の臨床応用：

タモキシフェンによる予防投与することによる発症をどの程度予防できるか

昭和大学で特定臨床研究として承認が得られ、症例エントリー可能

・乳房 MRI 検診診療体制の構築：

タモキシフェン投与群および非希望者にも研究として MRI サーベイランスを補う

・リキッドバイオプシーによる乳癌発症モニタリング方法の確立：

血液のバンキングを半年に一回行い、MRI でがんが発見された際、いつの時点でマイクロ

アレイ RNA 陽性者が確認できるか遡り調べる。今年度はバンキングのみスタート

[背景]タモキシフェンの予防投与について（二群比較研究の既報告紹介）

・《タモキシフェン 5mg 投与(\*乳癌術後、再発予防のための容量は 20 mg)×3 年》群

・《プラセボ》群

→将来浸潤癌が発症するようなハイリスク群で用いた際に乳癌発症は約半分以下に抑えられる。副作用について留意が必要。

特定臨床研究では、タモキシフェン投与 10mg×3 年間服用する 200 名を集め、乳癌の発症がどの程度抑えられるかを見る。

施設:昭和大学、がん研、聖路加、慶應 \*紹介にて予防投与試験に参加可能な枠組みを作る。

#### 【質疑応答】

櫻井) 結果が期待される。200 名は紹介にて投与を受けられるという理解となるのか。

中村) 昭和大学、がん研、聖路加、慶應でエントリーが進んでいる。どの施設への紹介でもよい。首都圏の患者はどちらか都合の良いところにとということになる。

櫻井) 非常に関心のもたれる前向き研究である。研究班としても情報を共有していきたい。

**2) 発症者および血縁者に対する BRCA 検査およびマルチ遺伝子検査 (MGT) の適用基準の設定と診療ガイドラインへの反映 (吉田) 資料を提示しながら説明**

ガイドライン関連について：7月に minds に則ったガイドラインが発刊。

8月から JOHBOC の HP でも WEB 版閲覧可能。同 8 月に WEB セミナーを開催。

[WEB セミナーについて報告]

<プログラムについて>2 時間。ガイドライン作成、担当者、各領域リーダーを中心にトピックを解説。広報は各学会で対応、周知。LIVE、アーカイブ視聴合わせて 1,380 名参加。

昨年度と比較すると領域も広がったことより、さらに多数の参加となった。

<アンケートについて>

- ・ガイドラインについて知りたい事として「アップデート情報」、「サーベイランス」、「未発症者への対策等」が複数挙げられていた
- ・今後取り上げてほしい課題領域、課題内容について紹介
- ・今後、厚労科研に要望すること…色々な立場から色々な要望があった

マルチジーンパネル (MGP)：ガイドラインの中で遺伝 BQ のなかで MGP が推奨されるか、statement を挙げているが、内容に沿った形で遺伝カウンセリング学会誌に論文がアクセプトされ、掲載予定。

- ・内保連ヒアリング、厚労科研の訪問

検査会社との協力が不可欠ということが MGP も含め、遺伝子診療、BRCA をはじめ、リンチ症候群といったもので評価されている

- ・コニカミノルタとの面談内容紹介

◎補足説明 (平沢) 資料を提示しながら説明

<保険未収載事項に関する検討>

・HBOC 診療ガイドライン(2021 年版)における HBOC の定義「*BRCA1/2* の生殖系列病的バリエントに起因するがんの易罹患性症候群」

*BRCA1/2* の生殖系列病的バリエントを保持していればがん未発症者も既発症者も HBOC であることより、未発症者と既発症者を分けることの意義がない。しかしながら保険診療が未発症者と既発症者とで分断されている状況。

厚生労働省 HP：現状の中間報告掲載 (11 月 4 日付) \*内保連～中医協。今後厚労省に

- ・「保険未収載事項に関する検討」

内保連版令和 3 年度第 1 回医療技術評価分科会報告について紹介 (HBOC 関連のみ)

<BRCA1/2 遺伝学的検査>BRCA については、既に HBOC という診断 (CDx ではない) がある。リスク評価 (HBOC) は既収載、それを未発症者に広げていくという考え方 →「評価 (薬機法の規定に則っている) の対象となる」という判定。申請は未発症者に拡大したいが、現在は BRCA1/2 遺伝子検査(SRL 社)以外は薬機法の承認をうけた検査機器がない。審議に乗ったということは一歩ともいえるがシングルサイトについてはどの検査会社も PMDA に申請していない状況。

<遺伝学的検査 (遺伝性腫瘍) >

BRCA 検査について、がん遺伝子パネル検査の germline findings 確認の観点から一つとして BRCA1/2 (シングルサイト確認検査) →機器承認なし

<未発症者に対する乳がん、卵巣がんのサーベイランス、RRSO>

日本乳癌学会、日本婦人科腫瘍学会、日本産科婦人科学会等が共同提案→評価の対象

<遺伝学的検査 (遺伝性腫瘍) >

BRCA 検査について、がん遺伝子パネル検査の germline findings 確認の観点から一つと

して BRCA1/2 (シングルサイト確認検査) →機器承認なし

<未発症者に対する乳がん、卵巣がんのサーベイランス、RRSO>

乳がん学会、婦人科学会、日産婦とも相談 (RRM は回答なし) →評価の対象

<遺伝カウンセリングの適応拡大>

技術料としての認定. HBOC 診療ガイドラインを参考資料として提示した。

→制度や指導管理、基本診療棟に関する提案

PMDA の承認をされている機器がなく、BRCA1/2 遺伝子検査(SRL 社)だけが唯一評価の対象。

今後保険収載の状況によっては Web セミナー等で再度解説したい。

#### 【質疑応答】

櫻井) 学びの機会が足りていないことについて、3月のMRIセミナーや8月のガイドライン発刊時セミナーのアーカイブ配信を今年度中に再度行ってはどうか。

太宰) 診療ガイドライン 8月のものはアーカイブとして貼り付けてあり、随時視聴可能。HPを開き「HBOC診療ガイドライン」をクリックして進めると動画がすぐ視聴できる。

吉田) 3月のものは確認する。

櫻井) もっと普及していかないといけないという話なので、再度関連学会に開催案内のアナウンスを今年度中にやっておきたい。

太宰) データをもらえれば、即手配する。

櫻井) 保険収載の流れについて紹介いただいた。研究班としても何とか良い形に繋がってほしいと考える。今後のスケジュール的にはどのようになってくるか。

平沢) どの提案に対してもヒアリングが行われていない。リンチ症候群についても MMR 遺伝子を検査する遺伝学的検査は PMDA の機器承認を得ておらず、対応する機器なしとの回答。MMR 遺伝子については MSI に対する遺伝カウンセリング加算が通っていて、遺伝学的検査の方が出来ていない不十分な状態。

櫻井) 機器承認のところはいつもネックになっており、もどかしい状態が改善されない状態。

平沢) 難病の場合は個別の疾病や遺伝子毎に機器承認が難しく、機器承認がなくても保険収載が可能であるとも言われていたが、少なくとも癌については機器承認が要件になりそう。

遺伝学的検査の会社との連携が必要。

櫻井) 研究班、関連学会として行っていくしかないので、引き続きお願いしたい。

平沢) 企業からの情報提供もお願いしたい

参考 HP :

## 1) 遺伝性腫瘍の発症者および発症者、遺伝学的検査対象者の国内実態調査 (新井)

資料を提示しながら説明

### 1. 2021 年度の HBOC 全国登録事業の進捗

毎年 8 月に入力締切、第 6 回目の BRCA 受検者の全国登録集計を実施。最終的な人数は未確定。2021 年度は医療機関 105 施設、対象者 13,414 名、家系登録 48,038 登録者。来年度は変異陽性者および VUS のみの登録。フォローアップの項目に注力するよう配慮。

<登録事業の課題>

#### ① 睥がん、前立腺癌からのアプローチ (入力の棲み分け)

登録のフォームを検討。乳癌や婦人科の先生が多い中で、他のがんについての登録をどうするのか、入力の棲み分けを医療機関の中で行えるのかが課題

#### ② データベースが NCD、データ解析は有料

データ解析を統計の専門家に移行。今後指定演題の予算についてもルール決めが課題。

#### ③ フォローアップの画像検査の入力が不十分

④ 変異陰性者の登録がなくなるため、検査の陽性率、Myriad Table の更新、全受検者は登録データからはわからなくなる。入力する症例数は減ると考えるが、デメリットもある。

### 2. Inconclusive のその後

BRCA1 の VUS とされている頻度の 2 番目が Inconclusive の結果 (エクソン 21 から 24)。BRCA2 については低頻度ながら 3 種類登録。

AMENDED REPORT が出ているものがあるが、当方には来ておらず、解決したいと考えている。BRCA analysis の中で遺伝子の再構成で欧州では MLPA 法、米国では BART 法により実施。BART 法の詳細は PMDA の審査公開資料を見ても十分理解できない。

自施設の Inconclusive 症例の解析について紹介。

### 3. 保険収載後に遺伝学的検査を受けた人の意識調査 (中間報告)

「保険収載後に BRCA 遺伝学的検査を考慮した乳癌卵巣癌発症者における遺伝学的検査およびその後の医療対応に関する実態調査」

順天堂大学大学院遺伝カウンセリングコースの学生が解析を担当。



- ① 保険収載後の実態調査、患者がどのような気持で遺伝学的検査を受けているのか
- ② 遺伝子検査に伴う抑うつや不安などの心理的調査→数が少なく、十分実施できなかった
- ③ パーソナリティの分析 →協力が十分得られず、十分な解析できず

対象、方法：遺伝学的検査受検者 30 名、非受検者 20 名

<BRCA 検査前><開示直後><検査後 6 か月>にアンケート実施.

受検者には協力が得られたが、非受検者にはあまり協力を得られていない.

- ・受検動機としては、血縁者の事が心配と多数回答
- ・50%近くは保険適用でなければ受検しなかったと回答→2/3 程度の方は受けなかったのでは
- ・保険適用については主治医からの情報提供
- ・理解度は6~7割 →コントロール群を設けるべきだった。
- ・結果にかかわらず、75.9%の人が血縁者に伝えたと回答
- ・今後の検診について、乳癌卵巣癌の検診は行う

POMS2 (Profile of Mood States 2nd Edition) …全 35 項目 (短縮版)、所要時間 5 分程度、7 尺度とネガティブな気分状態を総合的に表す。「TMD 得点」から状態を評価

#### \* 考察

- ・保険収載により 3 倍程度の方が検査をうけられるようになったと考えられる.
- ・血縁者に結果を伝えたと全体の 90%が回答. 血縁者に情報共有できる可能性はある.
- ・遺伝学的検査を希望しなかった理由は、費用高額、治療に専念したいなど. 検査受検は、意思決定費用だけでなく診断からの時間経過や治療ステージも関係していると考えられる.
- ・POMS2 成人短縮版「総合気分状態」得点が継時的な上昇を示す要因として、娘がいる、乳癌の家族歴がある、手術を経験していないことなどが考えられる.

#### 【質疑応答】

新井) Inconclusive については Pathogenic なものはないと考える. 擬陽性なのではないかと考えている.

櫻井) (自施設の) AMENDED REPORT と同じような結果のところ (他施設) に AMENDED REPORT がいつているのか気になる.

新井) 多分来ていないのではないかと.

櫻井) 解析などについて三木先生にも確認し、班で共有したい. きちんと発信していきたい.

## 7) 遺伝情報の活用と「遺伝子例外主義」に対する対応（平沢）

資料を用いて情報提供

\*当事者の意思決定に役立つ説明同意文書の作成について

班会議の各施設より HBOC や BRCA やコンパニオン診断の際に使用している説明文章を提供いただき、集積・解析している。本来であればその文章の良いところを集めてひな形作成予定であった。しかし共通しているのは遺伝子例外主義的な文章“結婚や保険加入において、差別を受けることがおこりうる”といった記載であった。現状からは、この結果をもとにその記載を「反面教師」としてひな形を作成する形となりそうである。現在ひな形を作成中であり来年度には公開を検討したい。

\*遺伝情報の管理についてのアンケート結果（対象：がんゲノム医療に携わるがん医療中核拠点病院、拠点病院、連携病院）

アンケート結果は、予想とちがっていた（予想はがん、の治療にかかわっている結果であり遺伝情報であってもフリーアクセスとなっている可能性が高いとしていた）。

遺伝学的検査（BRCA やコンパニオン診断）やがんゲノムプロファイリング検査の結果について、電子診療録上に結果をアクセス制限なしに保管している施設は半数以下（42%）。それ以外はその結果に対し何らかのアクセスをかけているということが判明した。

遺伝カウンセリング記録に対し、電子カルテ上でアクセス制限なく管理しているのは44%、それ以外はアクセス制限をかける、または別の場所に保管している状況であった。

保管されている検査結果について、電子カルテ上で原本をスキャンしそのまま保管している施設は80%程度にとどまっており、開示されていても遺伝子名のみや検査の施行の有無といった限定的な情報としている施設が多かった。予想よりも遺伝情報の開示そのものに制限がかかっているなど、開示されていてもその開示内容自体が制限されているようだった。

今後この結果については文書にまとめて報告する予定である。

### 【質疑応答】

櫻井) 遺伝情報をカルテ上で共有しないことのリスクについて、もうすこし注目したほうがよい。医学会ガイドラインの改定について情報提供をお願いしたい。

平沢) 現在日本人類遺伝学会を中心として、日本医学会ガイドライン（2011年）の改訂に向けた、ドラフト作成中である。改訂のコンセプトのひとつとして遺伝子例外主義からの脱却、診療録での遺伝情報の共有を目標としている。作成、公開にむけての明確な日程は未定。

櫻井) 遺伝情報の共有方法はそれぞれ施設ごとにちがっていることが多い。研究班としての方針は、遺伝情報であっても全て診療録に記録を残し、医療者間で共有、活用することが望ましい。活用しないことのリスクがひろまることが必要。

平沢) アンケートでは学会や会議などから、遺伝情報の取り扱いに対し何らかの提言、指針をだしてほしいと要望があった。

櫻井) 遺伝情報に対し明確な指針がなく、かなり昔だされた指針をもとに現在も遺伝情報の管理・保管をおこなっているのが現状。遺伝医療の現実に即していない。連携し現状を改善すべく進めていく。

## 8) 患者・市民・当事者を体操としたとりくみ (太宰)

資料を用いて説明

\* 患者・市民オンラインセミナーは今までに合計六回終了。

第5回は未発症病的バリエーション保持者の対策に対し204名参加いただいた。(過去最大)

未発症病的バリエーションに対する関心が高いことがうかがわれる。

アンケートや感想から、家族に対する対応、保険収載への見直しに対する関心が高いことがうかがわれた。YouTube配信を行うようになったがそうすることで事後アンケート回収率が低下していることが現在の課題。

第6回は実際のHBOCと診断された当事者を中心に、限られた人数(86人)にあえてさせていただき、診断された際のご本人の心理的葛藤や思い、ご家族とのかかわりあいを中心に濃密な議論をおこなった。

\* 研究班Webサイトについて、ツイッターやインスタグラムは手つかずの状況であり課題である。サイト各種については、皆様にみていただきたい。今年はサイトのデザインを全体的に調整し暖かみのあるデザインとして親しみやすくなるよう工夫した。市民向けのガイドラインに対する事前アンケートもこのサイトから情報提供している。アクセス数は上昇中、医療者からのアクセスも増えてきており、そのサイトをみた医療者から該当患者さんに勧めてくれていることもみられるようになった。

朝日新聞にゲノム情報の取り扱いについて寄稿していただいた。遺伝疾患に伴う差別に対する社会制度の未構築が問題となっており、解決に向かうにはまだまだ難しい問題である。法整備も含めた調整が必要であり随時活動をおこなっている。生命保険に対する対応も未解決。保険協会とも直接話し合い、保険会社側への教育の機会をいただき該当疾患への理解を深めていただくことから状況の改善を目指す。

### 【質疑応答】

櫻井) 保険についてはメディアやマスコミ等、予算を使ってしっかりと対応したい。サイトへのアクセス、アイデアも随時お願いしたい。

## 9) HBOCガイドライン解説書籍の刊行 (小林)

資料を用いて説明

HBOC の診療ガイドラインが出版されたが医療職向けであることから、市民（患者、その家族、一般の方を対象に、HBOC について、おこりうる疑問と、疾患について知ってもらいたいことを、簡単な言葉を用いてわかりやすくまとめることを目的とした。またそのこのような一般の方へのガイドラインの制作過程も厚労科研の成果としてまとめる予定であった。作成メンバーは櫻井班を主体とした医師だけではなく患者、看護師、遺伝カウンセラーなど多職種にわたって構成した。出版は金原出版で決定、値段は 2000 円前後、サイズは持ち運びを考慮し A5 とし女性のカバンに入れて持ち歩きやすいことをイメージしている。

編者は櫻井班のメンバーが主体、印税は JOHBOC で対応することとした。タイトルは未定、調整中である。進捗状況は、作成スケジュールによると完成は来年の乳がん学会（2020 年 6 月）には店頭に並べたい。

現在 Q & A を作成中。当事者からの Q（グーグルフォームを用いて Web セミナー上でアンケートをとってまとめた）、認定遺伝カウンセラーや看護師（現場）の Q、医療者側から伝えたい Q を集め、304 個 Q が作成され 64 個まで絞り現在作成中となっている。構成は三章に分けた。1 章：HBOC についてしっておきたい：は未受診、未受検の目線で Q を作成、第 2 章：HBOC と診断されたらしっておきたい：は HBOC と診断された方の目線で作成、第 3 章：日常生活：での注意点についてしっておきたい：はすべての方を対象とした目線として作成している。

12 月の時点で Q の順番、目線に即した Q の添削を行い完成した。今後解答者に振り分け解答の作成に移る予定である。

この作成過程が一般向けのガイドライン作成におけるモデルケースとなることを願い頑張っている。Q の目線が非常に重要で、国民・市民目線となるよう強くところがけ気を付けている。

#### 【質疑応答】

櫻井) 市民向けの本は定型化された作り方がなく、このガイドライン作成により、今後に向けたガイドライン作成のモデルとして示せるようにしたい。

太宰) 患者だけではなく、これから検査を予定されている方、すべての方にもご理解いただけるような冊子、をつくっていきたい。Q についてはしっかりわかりやすいものできており、アンサーについての難しくなりすぎないように、しっかりとしたチェック、添削が重要と考えている。

川上) 専門用語をどのようにかみ砕くか、がこれからの課題である。

10) その他

特に提示されるような案件なし

## 2. 令和5年度以降について

来年度の研究計画書は配布済みであり三年目以降の活動はその採択次第となる。