

受付番号	主任研究者名	主任研究者の所属機関及び職名
1	小杉 眞司	京都大学・教授
研究課題名	国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備	
応募研究分野	ゲノム【国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るための課題整理とガイドライン作成に向けた研究】	

ご発表内容は、書面評価コメントを踏まえ、下記についてご説明ください。

- 1.令和3年度の研究成果
- 2.令和4年度の研究計画
- 3.書面評価コメントに対する回答：今回お送りしました書面評価コメントに対する回答について、発表の中でご説明ください。（口頭での説明が困難な場合は、書面のご回答でも結構です。様式は問いません。）

#### 評価できる点、推進すべき点

- ・コロナ禍の中でも複数のタスクを着実に進めて成果をあげておられると思います。引き続きご健闘いただきたいと期待します。
- ・着実に計画した成果を挙げている。
- ・前年度中間評価の内容を反映し、計画に適切な改善を加えている。
- ・双方向的な市民との対話からゲノム医療に関する ELSI のあり方を見出そうとしている。
- ・がん遺伝子パネル検査、遺伝性難病・網羅的解析の領域における ELSI を抽出し、ガイドライン等を整備しつつあること。制定したガイドラインが実臨床において活用されていくかが重要なところであり、その実証面を踏まえた継続的議論とその体制整備の推進を求めたい。
- ・前年度に比べて研究の範囲が広がり、「国民が安心してゲノム医療を受ける」という本事業の課題によりふさわしい研究となった。
- ・市民、患者・家族の参加するゲノム交流会は ELSI 問題の発見、対応、将来の問題回避のために重要な手段として評価できる。
- ・ゲノム医療にとって重要なのは、一般市民や患者・家族がゲノム医療を理解して積極的に受診し治療を受けるよう、社会全体を動かしていくところであるが、今年度の研究で前年度より市民や患者等の参画する又は意見を医療者・研究者側に伝えることのできる機会を探索しており、適切な研究方向であると評価できる。
- ・ゲノム交流会は効果的な方法の一つである。このような機会を恒常化する方策を次年度は検討されたい。

#### 疑問点、改善すべき点その他助言等

- ・質問として、「遺伝情報に基づいて社会的な不利益を課すことを禁止する差別禁止アプローチ」に関して「a.基本理念型、b.基本方針型、c.施策型、d.直接禁止型、e.検討課題型」の5つの類型を提示した」とされています。具体的にはどのような内容なのかについて、説明いただくと幸いです。
- ・「ゲノム交流会」での対話からこれまで想定されてきたような ELSI 以外の問題がないか、逆に問題だと思われてきたが現実の市民がそれほど気にしていないようなことがないかなど、従来の問題設定自体を問い直す契機が得られるよう活用してほしい。
- ・「一生変化せず血縁者で共有されており、疾病の予防、早期発見、早期治療等の健康管理に重要な情報であり不適切な取り扱いを防止することと、遺伝子例外手技から脱却することの良いバランスがどこにあるのかを明示していく必要がある。
- ・A及びBの研究は、医療者・研究者にとり問題を生じさせないためのGLや提言、報告等であり、ある意味で医療者・研究者の視点に限られるように思われる。この2年間はA及びBの

研究に大きく研究力を割いているように見える。その結果、CとDの研究に比べて、ゲノム医療を受ける一般市民・患者等の感じるE L S I問題から離れているように思われる。AやBの研究結果が市民や患者にどのように直接または間接にかかわるのか、説明が必要である。

・ 遺伝差別・法整備に関する研究成果は、すでに既知の内容が多いように思われる。「差別」は一般的に人権問題であり、遺伝差別の禁止や救済のみが問題分野ではない。差別禁止という人権の基本問題の視野の中で特に遺伝差別を取り上げるためにはどのようにすればよいのか、この点が解明されることが我が国にとって重要であろう。現状では差別の事前停止は不可能で、事後救済にとどまるため、それでゲノム医療や個人ゲノム情報にかかわって侵害や不利益が生じた場合に、効果的な保護・救済のための法制度について、検討し、提言までこぎつけられたい。



令和4年2月17日



厚労科研費 中間評価ヒアリング

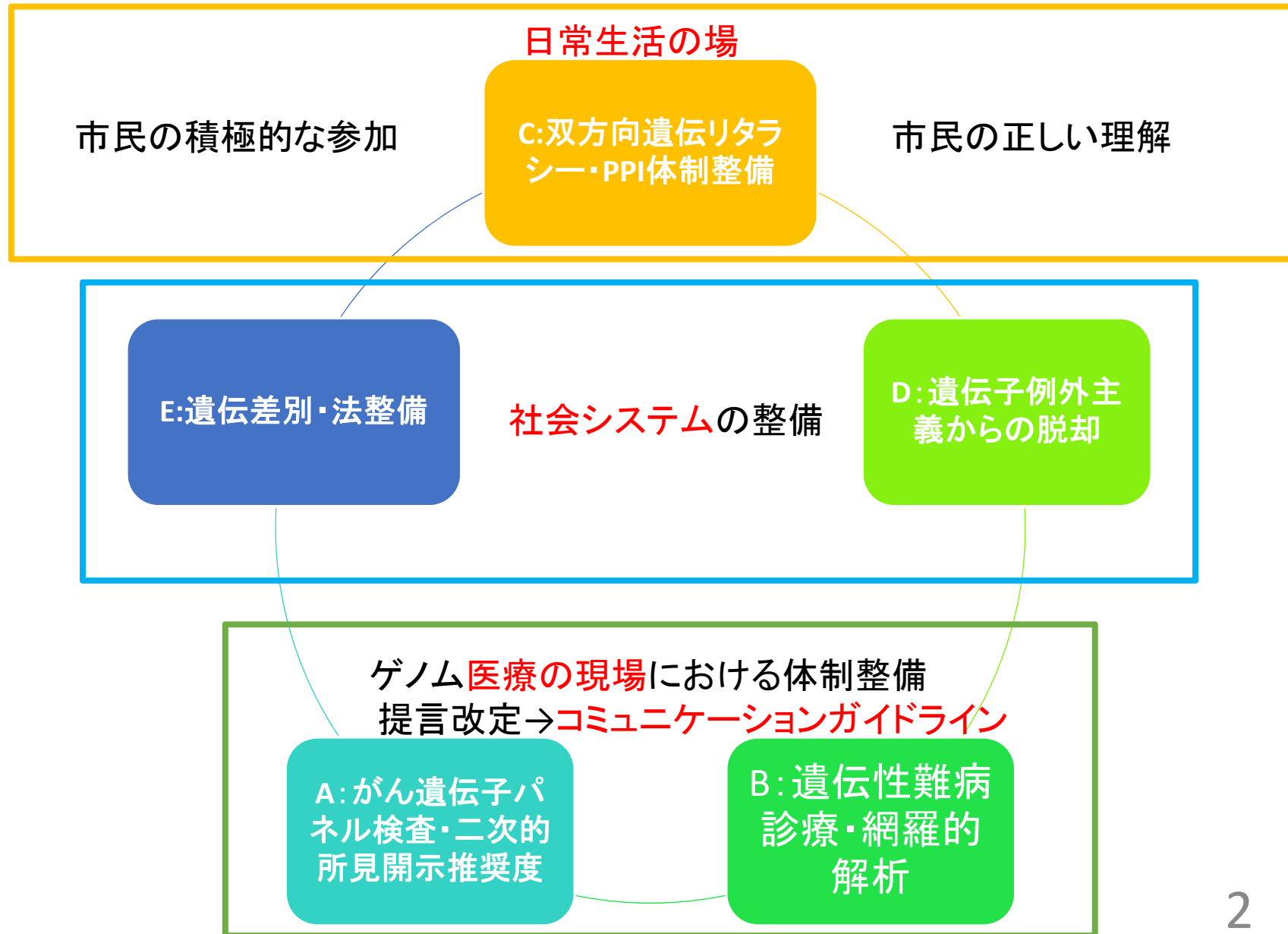
# 「国民が安心してゲノム医療を受けるための 社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と 社会環境整備」研究班

京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学 教授  
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部・倫理支援部部長  
京都大学 医の倫理委員会 委員長  
日本遺伝カウンセリング学会前理事長(2017.4-2021.3)  
日本遺伝子診療学会前理事長(2017.4-2021.3)  
全国遺伝子医療部門連絡会議理事長(2020.7-)  
がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議SFWG座長



小杉 眞司

# 「安心してゲノム医療を受けるための社会実現」研究の全体像



## AMED 「ゲノム情報研究の医療への実応用を促進する研究」

### 「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」

- ・その1:がん遺伝子パネル検査を中心に
- ・その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針

遺伝医学関連学会、がん関連学会、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議、同SFWGなどに対し、繰り返し意見を求めて改定

「令和2年度 データヘルス推進特命委員会提言」の「全ゲノム解析等で患者の治療に有用な情報が得られた場合の、患者本人への情報の返し方について、患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定」を受けて、

→遺伝医学及び癌診療関係研究者・医療者のみならず、患者、一般市民、倫理社会科学系研究者、法律家も含めた班構成員による検討によるブラッシュアップ→タイトル「情報伝達プロセス」→「コミュニケーションプロセス」(双方向性をより重視)

「ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン」その1、その2及び、「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 検討資料」を公開

<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/kouroukosugi.html>

ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン  
その1:がんゲノム検査を中心に【改訂第3版】210908

[http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k102\\_guidelines\\_part1\\_v3\\_210908.pdf](http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k102_guidelines_part1_v3_210908.pdf)

<https://www.amed.go.jp/content/000087773.pdf>

ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン  
その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針【改訂2版】

[http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k103\\_guidelines\\_part2\\_v2\\_210908.pdf](http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k103_guidelines_part2_v2_210908.pdf)

<https://www.amed.go.jp/content/000087775.pdf>

「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 検討資料 Ver1.0」210816

[http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k101\\_kentousiryo\\_v1.pdf](http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k101_kentousiryo_v1.pdf)

<https://www.amed.go.jp/content/000087774.pdf>

# がん遺伝子パネル検査 二次的所見 検討資料 Ver 1.0

2021年8月16日

1. 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 Ver 3.1 2
2. 腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 2 5
3. 腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 2 ガイダンス 20210725 版 6
4. 血中循環腫瘍 DNA を対象としたがん遺伝子パネル検査(Liquid Biopsy)における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 1 9
5. 血中循環腫瘍 DNA を対象としたがん遺伝子パネル検査(Liquid Biopsy)における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 1 ガイダンス 20210725 版 10

# NCCOP改定に伴う二次的所見開示推奨度に関するアンケート調査

エキスパートパネルを実施している全ての施設から回答を得た（中核拠点12施設・拠点33施設：実施期間:2021/3/1-31）

NCCOP搭載小杉班グレードAAA, AA（19遺伝子）

について生殖細胞系列の病的バリエーションが認められた場合の  
貴施設での対応をお答えください

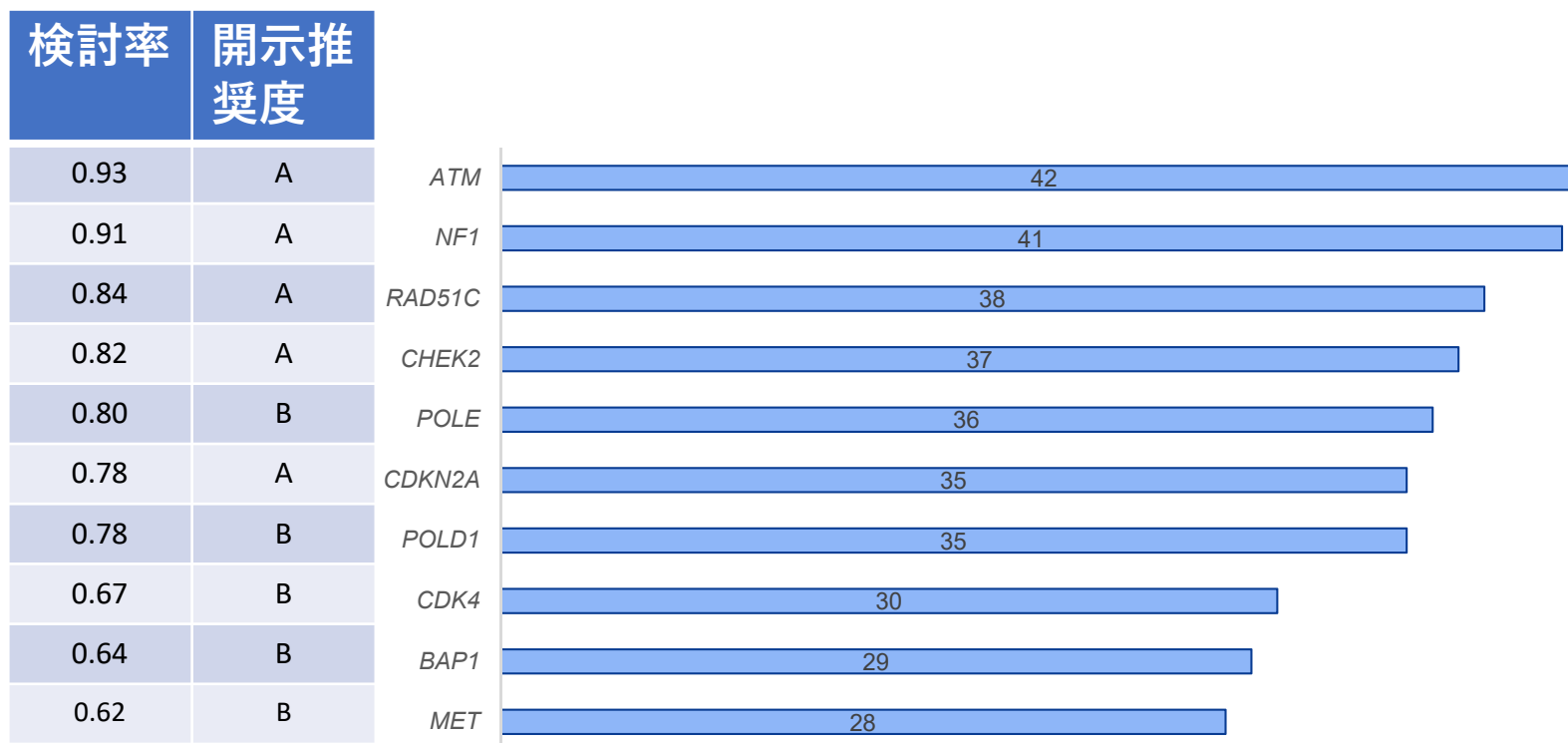


90%以上の施設で、AAA,AAを開示対象としていた



シーケンシングレポートにのみ報告される小杉班 患者開示推奨度別リストでAまたはBとされている10遺伝子について、貴施設にてどのように判断されているかお答えください。

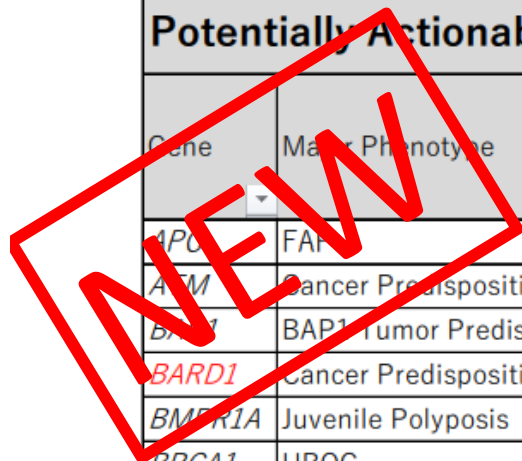
バリアントの確認：「シーケンシングレポートを確認する」  
(回答施設：45/45)



Aもほぼ80%以上、Bも60%以上が開示検討として確認するとしていた

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 (Ver3.1\_20210815)

Potentially Actionable SF Gene List			搭載 パネル	生殖細胞系列において 病的バリエーションが確定 した場合の医学的観点 (Actionability)からの開 示推奨度 (注1)	T-only PanelにおいてPGPV*を検出 した場合に、生殖細胞系列確認検査 を実施する判断基準・実施推奨度 (注2)
Gene	Main Phenotype	備考	F:Foundati onOneCDx N:NCCOP		
<i>APC</i>	FAP		F/N	AAA	age<30
<i>ATM</i>	Cancer Predisposition Synd		F/N	A	◎
<i>BAP1</i>	BAP1 Tumor Predisposition Synd		F/N	B	Melanoma/Mesothelioma
<i>BARD1</i>	Cancer Predisposition Synd		F/N	B	◎
<i>BMPR1A</i>	Juvenile Polyposis			AAA	□
<i>BRCA1</i>	HBOC		F/N	AAA	◎
<i>BRCA2</i>	HBOC		F/N	AAA	◎
<i>BRIP1</i>	Cancer Predisposition Synd		F	A	◎
<i>CDH1</i>	HDGC		F	AA	○
<i>CDK4</i>	Melanoma		F/N	B	△
<i>CDKN2A</i>	Melanoma/Pancreatic Ca		F/N	A	△
<i>CHEK2</i>	Cancer Predisposition Synd		F/N	A	◎
<i>EPCAM</i>	Lynch	Deletion		AA	□
<i>FH</i>	Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer (HLRCC)		F	B	Renal Cell Ca/Skin Ca/Soft tissue Sarcoma/Uterine Sarcoma
<i>FLCN</i>	Birt-Hogg-Dubé Syndrome (BHD)		F	B	Renal Cell Ca
<i>HNF1A</i>	<i>MODY3</i>	non-tumor	F	A	□
<i>MAX</i>	HPPS			AA	□
<i>MEN1</i>	MEN1		F/N	AAA	○
<i>MET</i>	Hereditary Papillary Renal Cancer (HPRC)		F/N	B	□
<i>MLH1</i>	Lynch		F/N	AAA	◎
<i>MSH2</i>	Lynch		F/N	AAA	◎
<i>MSH6</i>	Lynch		F/N	AAA	◎
<i>MUTYH</i>	MAP	Biallelic	F	AA	◎



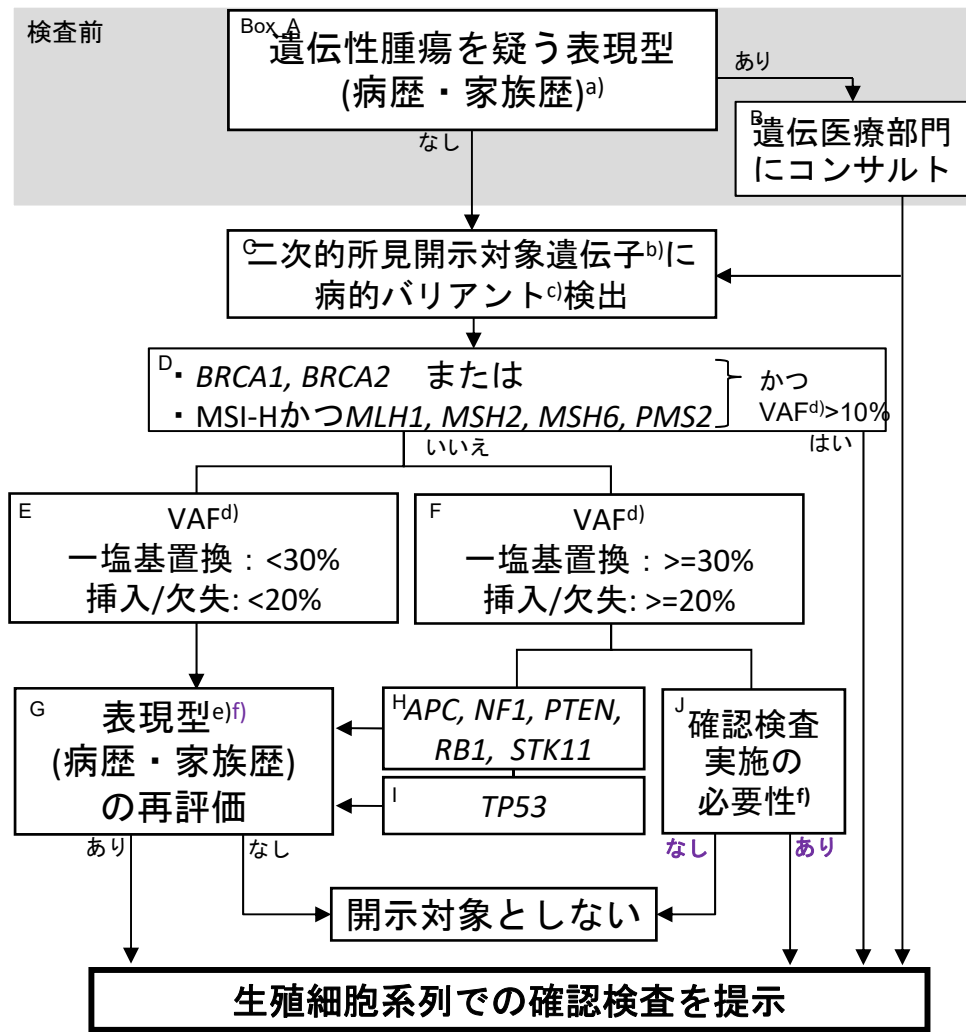


注 1	生殖細胞系列において病的バリエントが確定した場合の医学的観点(Actionability)からの開示推奨度		
	Grade	説明	
	AAA	我国で病的バリエント保持者に対する診療方針のガイドラインが存在する	
	AA	ACMGSFv3(73遺伝子)で遺伝性腫瘍原因遺伝子 NCCNガイドライン掲載遺伝子で主要論文で一致して開示推奨されているもの	
	A	NCCNガイドライン掲載遺伝子で主要論文で開示推奨が一致していないもの その他の遺伝子で主要論文で一致して強い開示推奨があるもの	
	B	ACMGSFv3(73遺伝子)で遺伝性腫瘍以外の原因遺伝子 一部の論文のみで開示推奨のあるもの	
注 2	T-only PanelにおいてPGPV*を検出した場合に、生殖細胞系列確認検査を実施する判断基準・実施推奨度		
	Grade	説明	
	◎	Germline Conversion Rateが高いため、原則として確認検査を実施する	
	○	Germline Conversion Rateがやや高いため、できるだけ確認検査を実施する	
	□	Germline Conversion Rateに関するデータが乏しいため、関連する表現型を有するのみ、確認検査を実施する	9
		Germline Conversion Rateが低いため、関連する表現型を有する時のみ、確認検査を実施する	513

腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における  
二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 2

**NEW**

ガイドンスを作成しましたので、よく読んでください  
ガイドライン本文もよく読んでください

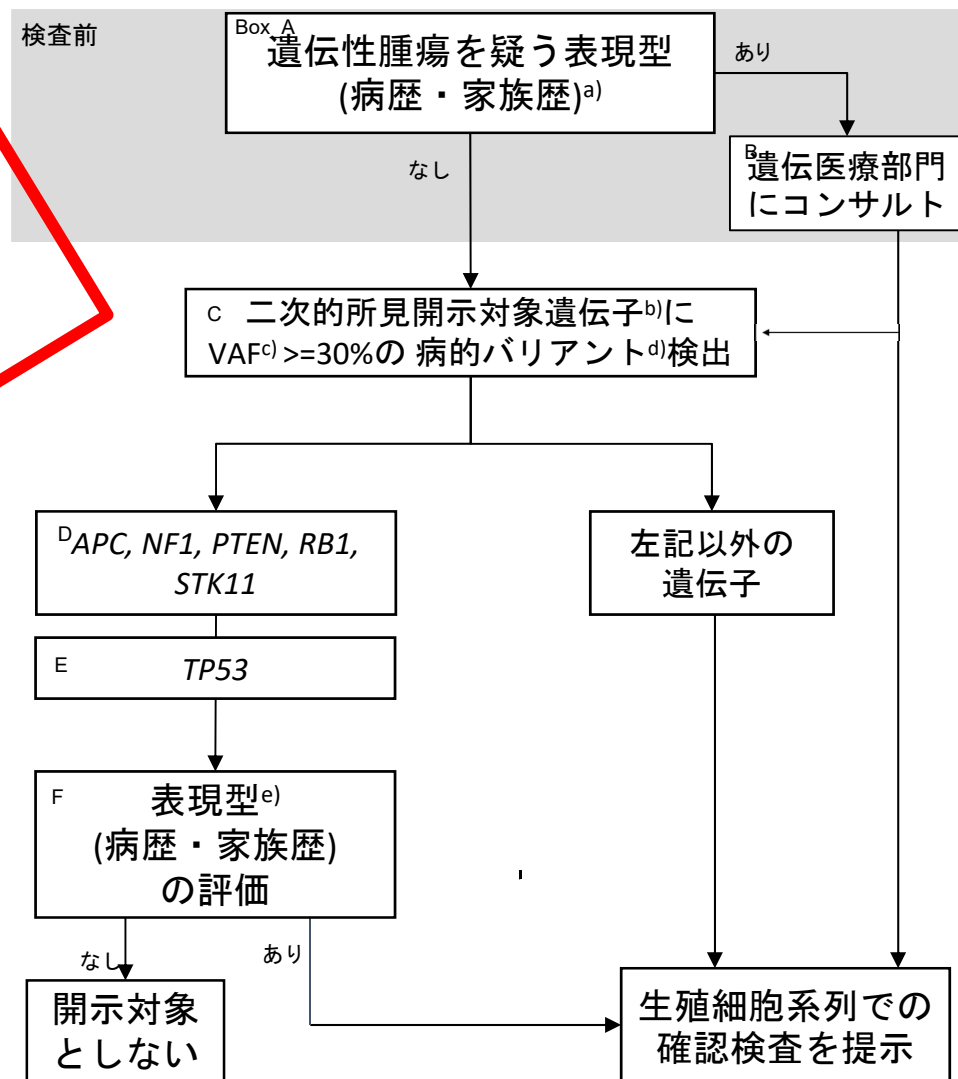


各BOXの詳細はガイドンスを参照すること  
 a) 若年性、多重性・多発性、家族性のほか、特徴的な表現型(ポリポーシス等). 不明時には遺伝医療部門にコンサルト  
 b) 生殖細胞系列において検出した場合の開示推奨度参照  
 c) ClinVar, MGeND等の公的DB, ACMG/AMP2015を参考に判断  
 d) Variant Allele Frequency (カットオフ基準はESMOガイドライン2019に準拠した)  
 e) GeneReviewsJapan, Actionability Working Group-Jを参考に、PGPVIに対応する遺伝性腫瘍の表現型について評価  
 f) 生殖細胞系列確認検査を実施する判断基準参照

血中循環腫瘍 DNAを用いたがん遺伝子パネル検査(Liquid Biopsy)  
 における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針 Ver 1

**NEW**

ガイダンスを作成しましたので、  
 よく読んでください  
 ガイドライン本文もよく読んで  
 ください



各BOXの詳細はガイダンスを参照すること

a) 若年性、多重性・多発性、家族性のほか、特徴的な表現型(ポリポーシス等)、不明時には遺伝専門医にコンサルト

b) 生殖細胞系列において検出した場合の開示推奨度参照

c) Variant Allele Frequency

d) ClinVar, MGenD等の公的DB、ACMG/AMP2015を参考に判断

e) GeneReviewsJapan, Actionability Working Group-Jを参考に、PGPVIに対応する遺伝性腫瘍の表現型について評価

# ガイドラインに明確化した政策提言内容

## 8. 二次的所見への対応を含むゲノム医療体制がより適切に実施可能となるための条件整備

- ① ACMG73遺伝子など治療・予防法のある遺伝子変異所見の**確認検査が診療として実施できる**こと（具体的には実施する施設があり、保険診療や先進医療などにより、適切な検査費用で実施できること）
- ② それらの検査の**精度が十分なレベル**にあること
- ③ 検出された変異の病的意義を正しく判断できる**集団特異的なデータベース**などがより整備されること
- ④ **遺伝カウンセリング体制が基盤診療**としてより整備されること
- ⑤ 遺伝カウンセリングやゲノムインフォマティクスを担う高度専門的**人材養成を中長期的視点**から積極的に実施すること
- ⑥ 遺伝情報・ゲノム情報による**差別を明確に禁止する法整備**を行うこと
- ⑦ 診療基盤情報としてのゲノム情報を安全に管理するとともに適切に共有すること
- ⑧ ゲノム医療関係者は、ゲノム医療に関する正確でわかりやすい情報を患者・家族・一般市民に届けるだけでなく、患者・家族・一般市民からのフィードバックを受ける双方向的なコミュニケーションを常に心がけること

などの条件が整えられていくことが前提であり、本ガイドラインから発展して検討されるべき課題である。

令和4年度実施予定：ガイドライン1、2、「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 検討資料」の改定に向けた調査（患者ヒアリング等を含む）及び作業の実施  
\* 緑色の記載は令和4年度予定（以下同じ）



# AWG-Jサマリーレポート公開ページ 全国遺伝子診療部門連絡会議サイトに設置

Actionability サマリーレポート 日本版

当レポートについて 日本語について サマリーレポートリスト

## ACTIONABILITY サマリーレポート

本サイトは ClinGen のサマリーレポートを日本の医療関係者にご参照頂き、適切な二次的所見を患者に返却できることを目的としております。

CLINGEN サイトはこちら

Actionability サマリーレポート 日本版のサイト閲覧の注意事項について

本サイトでは重要性の高いと思われる項目を中心に日本語訳を進め、それを多くの方々に利用していただけるよう発信する遺伝情報サイトです。このサイトは **全国遺伝子診療部門連絡会議** の支援を受け運営されています。

承認して一版を見る

### サマリーレポートリスト

遺伝子名	関連疾患	結果	介入	重症度	有効性	紹介の程度とリスク	アクセス性	スコア合計	日本語更新日	
PTEN	過剰腫瘍症候群 (PHTS)	乳癌	サーベイランス	2	3C	2B	3	A	10C-A	2020.2.13
PTEN	過剰腫瘍症候群 (PHTS)	甲状腺癌	サーベイランス	2	2A	2C	3	A	9AC-A	2020.2.13
FBN1	Marfan症候群 (MFS)	臨床的に有意な大動脈瘤	サーベイランス	3	3C	3B	3	B	12CBB	2019.7.2
FBN1	Marfan症候群 (MFS)	大動脈拡張進行	薬物治療	2	3C	3A	3	B	11CAB	2019.7.2
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	サーベイランス	2	3A	2A	3	A	10AA-A	2019.10.3
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	乳房切除	2	3A	3A	1	C	9AA-C	2019.10.3
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	卵巣癌	卵巣摘出	2	2A	3A	1	C	8AA-C	2019.10.3
BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	サーベイランス	2	3A	2A	3	A	10AA-A	2019.10.3
BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	乳房切除	2	3A	3A	1	C	9AA-C	2019.10.3
BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	卵巣癌	卵巣摘出	2	2A	3A	1	C	8AA-C	2019.10.3
GLA	Fabry病	心血管疾患 (男性)	酵素補充療法	2	2C	2A	2	B	8CA-B	2019.4.4
GLA	Fabry病	心血管疾患 (女性)	酵素補充療法	2	2C	2A	2	B	8CA-B	2019.4.4

全国遺伝子医療部門連絡会議  
The National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics

HOME 趣旨 規約 歩み 報告書 会員施設 申請書類 お問い合わせ リンク

※許可なく施設名簿を利用したアンケート調査等は、固くお断りいたします。

【維持機関会員の皆様へ】  
**登録情報を変更する場合はこちら**  
お問い合わせフォームよりご連絡ください > [こちら](#)

**新規維持機関会員**  
➔ [加盟希望はこちら](#)

報告書

第18回までの全国遺伝子医療部門連絡会議報告書を公開しています。

- 第18回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (31MB)
- 第17回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (20MB)
- 第16回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (12.4MB)
- 第15回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (3MB)
- 第14回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (59.6MB)
- 第13回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (11.6MB)
- 第12回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (15.6MB)
- 第11回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (10MB)
- 第10回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (20.1MB)
- 第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (37MB)
- 第8回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (5.6MB)
- 第7回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (11.6MB)
- 第6回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (2.6MB)
- 第5回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (3.3MB)
- 第4回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 (3.3MB)
- 第3回 全国遺伝子医療部門連絡

第19回 全国遺伝子医療部門連絡会議

【開催期日】 **2021年10月16日(土)、17日(日)**  
(日本人類遺伝学会終了後)

【開催場所】 神奈川県横浜市  
【大会長】 高田 史男 (北里大学病院)

多数のご参加を頂きました。ありがとうございました。

新 遺伝医学やさしい系統講義 全19講  
▶DVD貸し出しのご案内

遺伝子医療実施施設検索システム  
遺伝子医療を実施している全国施設を検索 [ココをクリックして下さい。](#)

GENEReviews Japan  
医療者向け遺伝性疾患情報サイト

**ACTIONABILITY サマリーレポート**  
日本版はこちらをクリック

ゲノム医療を推進する次世代スーパードクターの育成プログラム  
**NGSDプロジェクト 第2期**

文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラム(終了しました)  
**NGSDプロジェクト【第1期】** [詳細はこちら▶](#)

新着情報

# サマリーレポート例

## 状態：Von Hippel-Lindau Syndrome (VHL)

遺伝子：VHL

### 1. 病的アレルを有する人の健康への影響

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
遺伝性疾患の有病率	VHLの有病率は1/39,000-1/53,000であり、中枢神経血管芽腫患者の約3分の1、網膜血管腫患者の50%超、腎細胞癌患者の1%、孤立性の家族性褐色細胞腫を有する患者の50%、および散発性の褐色細胞腫を有する患者の11%と報告されている。 (VHLガイドラインには本邦のデータなし)	(1)
臨床像(症候/症状)	VHLは、脳、脊髄、および網膜の血管芽腫によって特徴付けられる。腎嚢胞および淡明細胞腎癌、褐色細胞腫、単純嚢胞・漿液性嚢胞腺腫・神経内分泌腫瘍を含む脾臓腫瘍、内耳リンパ嚢腫、精巣上体および子宮広間膜嚢腫を含む。  VHL 遺伝子の翻訳領域は 639 塩基(213 アミノ酸)であるが、splice 部位の異常、3'側の異常や、大規模な DNA 鎖の欠失なども存在する。過去の解析結果では VHL 病の本邦における遺伝子診断の診断率は本邦例では 84%である (VHL 病診療ガイドライン 2017 年版)。	(1, 2, 3, 4, 5)
自然歴 (重要なサブグループおよび生存/回復)	網膜血管腫は VHL の最も一般的な症状であり、平均診断年齢は 25 歳、症例の約 50%で多発性および両側性であり、35%が視力喪失を経験する。中枢神経血管芽腫は、VHL の典型的な病変であり、約 40%の症例において初発発症病変であり 平均診断年齢は 29-34 歳である。多発性腎嚢腫は一般的にみられ、60 歳	(1, 2, 3, 4, 5)

### 2. 予防的介入の効果

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
患者の管理	成人患者に対する管理の推奨事項は提供されていない。	
サーベイランス	患者は褐色細胞腫のスクリーニングを受けるべきである。(Tier 2)  患者は神経学的検査、視覚検査、眼科検査、聴覚検査、血圧モニタリング、血中または尿中ノルメタネフリン濃度、また耳感染症を繰り返している患者は内耳道の薄いスライス厚の造影 MRI 検査、腹部超音波検査を年 1 回ずつ、腹部 MRI 検査は 1 年おきに、脳と全脊椎の MRI 検査は 1~3 年ごとに受けるべきである。(Tier 4)	(1, 2, 5)
	女性では妊娠が予想される時点および妊娠 4 カ月の時点で、小脳単純 MRI 検査	(2)

### 3. 健康危害が生じる可能性

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
遺伝形式	常染色体優性形式	
遺伝子変異(病的バリエーション)の頻度	VHL 変異は VHL 病と同じ頻度を持ち、それは 1 / 39,000-1 / 53,000 と推定される。(Tier 3)	(1)
浸透率または相対リスク	VHL 変異は非常に浸透度が高く、ほとんどすべての人が 65 歳までに疾患に関連した症状を発症する。個々の病変の頻度は、中枢神経血管芽	(1, 2, 3)

### 4. 介入の方法

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
介入の方法	この報告書に記載された介入は広範囲の臨床的サーベイランスを含む。	

### 5. 推奨されるケアにおいて、発症前のリスクや徴候が見逃される可能性

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
臨床的に見逃される可能性	VHL の臨床的な管理は非常に複雑であり、日常臨床でのサーベイランスを超えて、医療専門家およびセンターへの紹介を含んでいる。大部分の患者は CNS 腫瘍の発見によって診断される。したがって、疾患に関連する腫瘍の発生および進展は日常臨床での検出を免れてしまう可能性が高い。(Tier 4)	(1, 3)

### 6. 遺伝学的検査へのアクセス

項目	エビデンスに関する説明	参考文献
遺伝学的検査	日本における検査実施状況を記載。 塩基配列解析法(DNA シークエンシング)と欠失/重複検出法にて約 84%で診断できる。民間検査機関で受託可能である。	

### 最終的な合意スコア

結果/介入	重症度	浸透率	有効性	介入の程度とリスク	アクセス性	スコア
褐色細胞腫/サーベイランス	2	3C	2B	3	B	10CB-B
腎細胞癌/サーベイランス	2	3C	3C	3	B	11CC-B

(2年度)12疾患22遺伝子→(3年度)43疾患83遺伝子→(4年度)50疾患95遺伝子・改定作業

14



# 「安心してゲノム医療を受けるための社会実現」研究の全体像



# ゲノム交流会の考え方

- 目的:ゲノム医療の様々な課題について、一般市民、患者、家族、認定遺伝カウンセラー、医師、医療関係者などが**フラットな立場**で、**多面的な情報交換**をし、**様々な立場や考え方を共有**する。それにより、安心してゲノム医療が進められる社会を目指す。
- **情報提供と質疑を行う「市民公開講座」等とは明らかに異なるもの**を目指す。医療の現場とは異なる日常生活の場での交流をする。
- ①テーマの概説②グループディスカッション③総合討論の構成で、②はファシリテーターを認定遺伝カウンセラー等が担当
- 1回2時間程度。土日昼間OR平日夜間で実施
- 2,3月に一度程度
- リレー式(次回の担当者・テーマと日時をアナウンス)
- **班終了後も継続的に実施できる体制**で
- 当面はWEBで、対面可能となってもWEBも実施
- 全員「さん」付けでのディスカッション

# これまでのゲノム交流会

- 第1回：6月13日(日)14:00-16:00:「がんゲノム医療と遺伝医療」
  - 第2回：8月29日(日)14:00-16:00:「ゲノム医療と難病」
  - 第3回：11月29日(月)19:00-21:00:「がんゲノム医療における医療者と患者さん側の接点」
  - 第4回：2月23日(水・祝)14:00-16:00:「家族で遺伝をもっと話そうーがん教育に求めるものー」(双方向遺伝リタラシー活動で収集・整理された教材から、特にがん教育における学校教育上での課題を抽出し議論を行う)
- 
- 参加者数：50ー70名
  - グループ数：7ー10
  - 10段階による全体評価：平均8.75

「がんゲノム医療における医療者と患者さん側の接点」

# 第3回 ゲノム交流会



がん診療の現場では、がんに関係する遺伝子を一度にたくさん調べるがん遺伝子パネル検査を行い、その結果から治療薬を選択するがんゲノム医療というものが2年前から始まっています。治療のために検査を提出した担当医は、治療に直結しない情報を患者さんに伝えることに難しさを感じてうまくコミュニケーションがとれていない可能性があります。このようながんゲノム医療での医療者と患者さん側の接点について、皆様と一緒に考える機会になればと思います。がんゲノム医療を経験された方も、検討中の方、患者さん、一般の方もどなたでもご参加いただけます。お気軽にご参加ください。

## プログラム

### ■ご挨拶

■がんゲノム医療での2次的所見 愛知県がんセンター 研究所  
井本 逸勢

■ゲノム情報を上手に活用するためにー医療者が感じている違和感ー  
関西医科大学附属病院 臨床遺伝センター  
島田 咲

### ■グループワーク

### ■総合討論

## 自由記載アンケート(一部)

「この継続的企画自体が良い点。患者や家族、一般市民、医療者等が一同にフラットに話ができ、通常の一疾患当事者会と異なる趣旨の本企画が画期的でした」

「今後はもっと発展しそうな、フレンドリーな会でよかったですと思います」

「具体的であり、丁寧な良い会だと思いました」

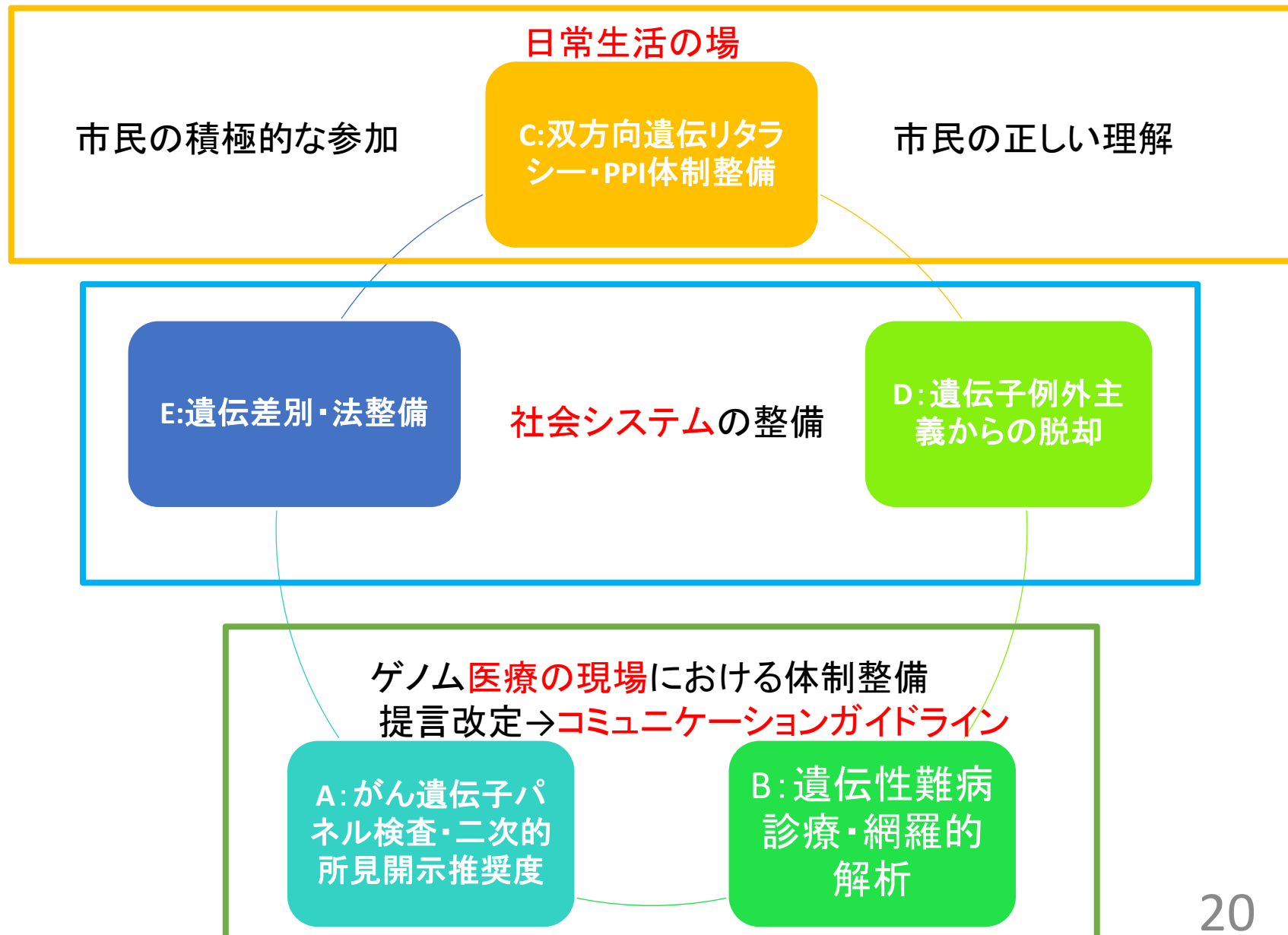
「すこしずつPPIが推進されつつあることが嬉しくなりました」

「ファシリテーターさんのスムーズな進行のおかげで充実したグループワークができたと思う」

「双方向のコミュニケーション、また普段外来等で話すことがないことを互いに話せたと思う。実際にグループワーク中に、そういうことは知らなかった、勉強になったという話が患者・市民、医療者の両方から聞かれ、ファシリテーターとしてもやりがいを感じた」

- C.令和4年度実施予定：年間4回程度交流会開催。終了後継続のための運営ノウハウの蓄積。網羅的解析動画の完成、遺伝リタラシー教育ツールの活用

# 「安心してゲノム医療を受けるための社会実現」研究の全体像



## D：遺伝子例外主義からの脱却

**遺伝子例外主義：遺伝情報を特段に保護する(隠匿する)べきという考え**

**隠すべき「悪い情報」という考えが差別を助長しているとも**

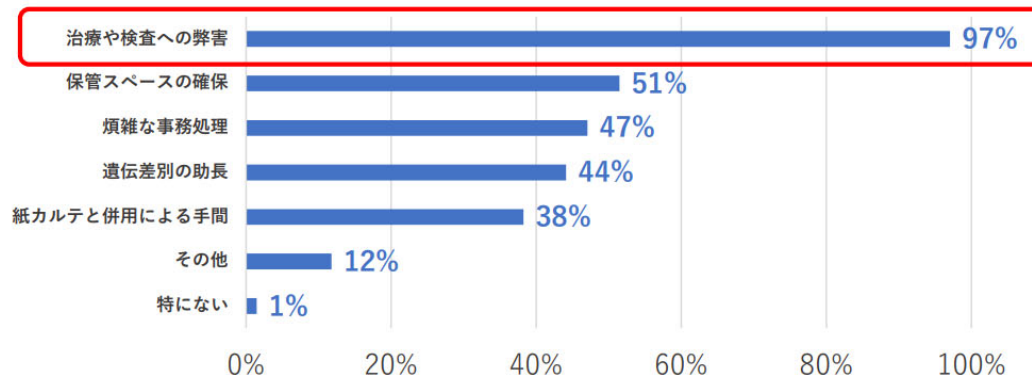
**遺伝情報を適切に保護しつつ医療に活用する点から行き過ぎの懸念**

**「遺伝情報の診療録における扱い」に関する検討を実施**

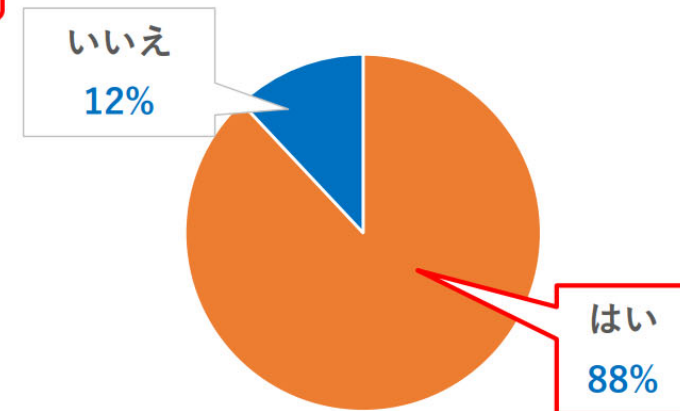
**医学会ガイドラインの改定案の提出**

# 全国遺伝子医療部門連絡会議アンケート (2021年)

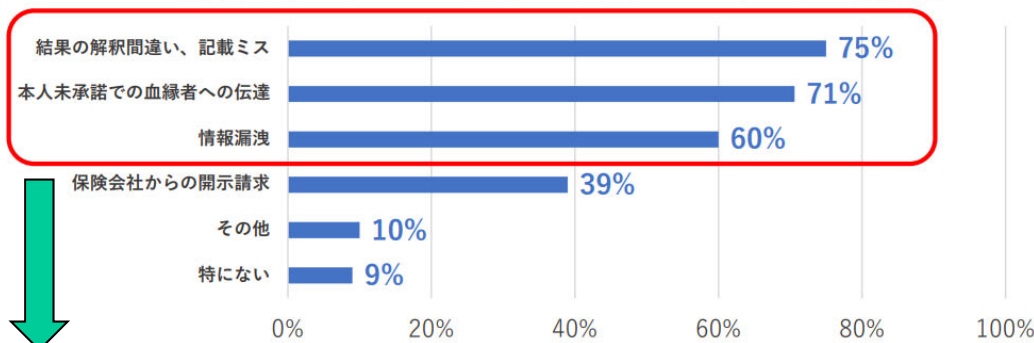
\* 結果共有しないことのデメリット (n=68) ※複数回答



\* 遺伝学的検査の結果共有に関する  
提言や指針は必要か (n=68)



\* 結果共有にあたって懸念とされること (n=68) ※複数回答



遺伝情報に特異的な懸念ではない！

大半の回答者は、結果共有しないことのデメリットを認識しており、共有に関する指針の必要性を感じている

同時に、結果共有に関する複数の懸念も持っている



# 日本医学会ガイドライン改定案(全文)

このように遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある。医療安全上およびチーム医療の観点から、遺伝情報を含むすべての診療記録にアクセスが必要なすべての医療関係者に適切に共有される必要がある。遺伝学的検査・診断では生涯変化せず、疾患の罹患を予測しうること、血縁者にも影響を与えうることなどの特性をもつ個人の遺伝情報を扱うため、これらの特性に十分配慮した対応が求められる。

その前提として、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとしてせず、人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むこと、つまり遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止への配慮が求められる。

さらに、個人の遺伝情報の取り扱いにおいては個人情報保護法等を遵守することが求められる。

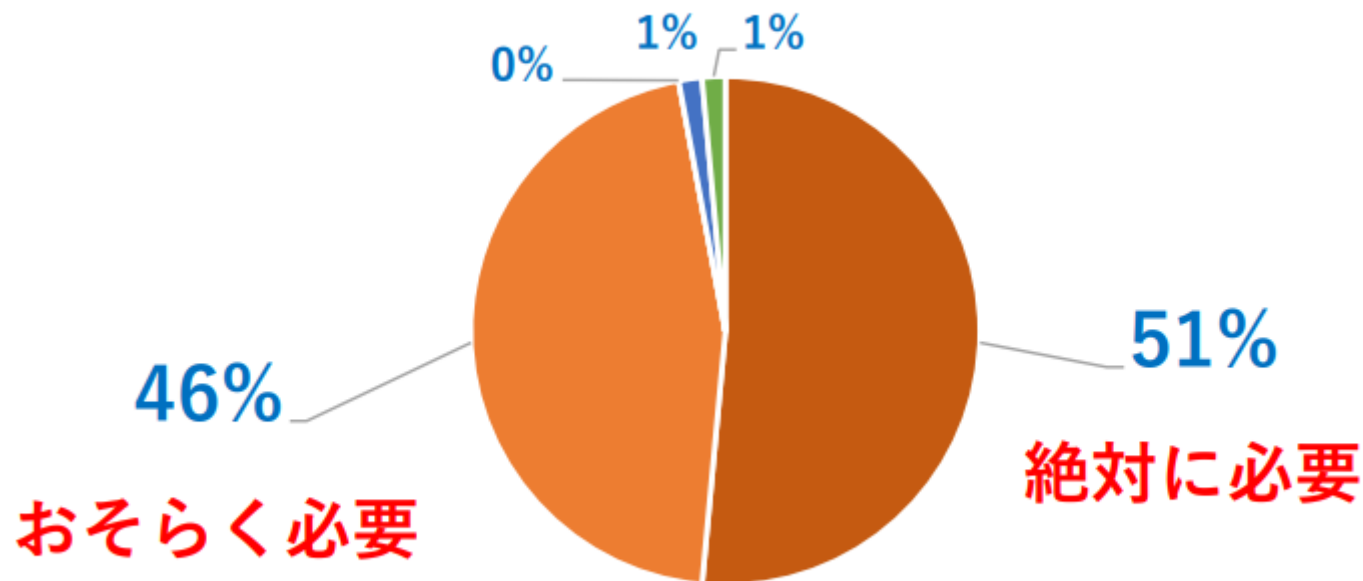
# 日本医学会ガイドライン改定案

生殖細胞系列の遺伝情報は、一生変化しない情報(静的情報)であると同時に全身の細胞で共通という臓器横断的な情報でもある。また、現在の血縁者のみでなく、将来の血縁者にも共有されうる。このような観点から、遺伝情報は、診療科間、および医療従事者間で患者のプライバシー保護に十分留意する形で適切に共有され、長期間保持される必要があり、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容についても、原則として他の診療情報と同様に、診療録に記載する。

全ての医療従事者は、取り扱う遺伝情報が、他の機微情報と同様に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、患者や血縁者に対する社会的不利益や差別につながる可能性にも十分に留意して取り扱う必要がある。他の医療情報と同様に、民間保険会社等の第三者から患者の健康状態等について照会があった場合、患者の同意を得ずに回答してはならない。

# 理念法としての遺伝差別禁止法が必要

\* 遺伝差別に関する法規制は必要か (n=68)



■ 絶対に必要 ■ おそらく必要 ■ おそらく必要ない ■ 絶対に必要ない ■ わからない

全国遺伝子医療部門連絡会議アンケート(2021年)

25

# E:遺伝差別・法整備

**ご質問いただいた点** 「遺伝情報に基づいて社会的な不利益を課すことを禁止する差別禁止アプローチ」の5類型について

法整備の具体的なあり方を検討するために、国内の既存法令を調査し、差別等の防止に関わる理念がどのような形で規定に盛り込まれているのかを整理しました。概要は以下の通りです。このうち現実的には1～3が採用しやすいものと考えます。

## 1. 基本理念型

- 当該法律に基づいて施策を行う際の基本理念の一部として差別の防止・禁止を規定
- 「不当な差別的取扱いを受けることがないようにする」といった間接的な表現（子ども・若者育成支援推進法）の他、過去に人権侵害の事実があった分野（例：ハンセン病問題解決促進法、アイヌ施策推進法）では「差別することその他の権利利益を侵害する行為をしてはならない」といった直接的表現が用いられている
- 国は基本理念を踏まえて施策を行う責務を負う

## 2. 基本方針型

- 当該法律に基づく施策の基本方針の策定を政府に義務づけ、基本方針で定めるべき事項として差別の予防や解消に関わる事項を規定  
（例：次世代医療基盤法、障害者差別解消法）
- 障害者差別解消法では主務大臣に事業者のための対応指針の策定を義務づけている

## 3. 施策型

国・地方公共団体が行うべき施策として差別の解消や防止のための対策の推進を規定（例：発達障害者支援法）

## 4. 直接禁止型（障害者差別解消法）

行政機関・事業者を名宛人として不当な差別的取り扱いによる権利利益の侵害を禁止する規定を置く（事業者に対する間接罰あり）

## 5. 検討課題型

一定期間を目途に検討を加え必要な措置を講じる旨の規定を置く

参考：関連条文

### 子ども・若者育成支援推進法（基本理念型）

**第二条** 子ども・若者育成支援は、次に掲げる事項を基本理念として行われなければならない。

- 一 一人一人の子ども・若者が、健やかに成長し、社会とのかかわりを自覚しつつ、自立した個人としての自己を確立し、他者とともに次代の社会を担うことができるようになることを目指すこと。
- 二 子ども・若者について、個人としての尊厳が重んぜられ、不当な差別的取扱いを受けることがないようにするとともに、その意見を十分に尊重しつつ、その最善の利益を考慮すること。

### ハンセン病問題の解決の促進に関する法律（基本理念型）

**第三条** ハンセン病問題に関する施策は、国によるハンセン病の患者に対する隔離政策によりハンセン病の患者であった者等及びその家族が受けた身体及び財産に係る被害その他の社会生活全般にわたる被害に照らし、その被害を可能な限り回復することを旨として行われなければならない。

2（略）

3 何人も、ハンセン病の患者であった者等に対して、ハンセン病の患者であったこと若しくはハンセン病に罹り患していることを理由として、又はハンセン病の患者であった者等の家族に対して、ハンセン病の患者であった者等の家族であることを理由として、差別することその他の権利利益を侵害する行為をしてはならない。

### 次世代医療基盤法（基本方針型）

**第四条** 政府は、医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する施策の総合的かつ一体的な推進を図るため、医療分野の研究開発に資するための匿名加工医療情報に関する基本方針（以下「基本方針」という。）を定めなければならない。

2 基本方針は、次に掲げる事項について定めるものとする。

- 三 匿名加工医療情報の作成に用いる医療情報に係る本人の病歴その他の本人の心身の状態を理由とする本人又はその子孫その他の個人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないための措置に関する事項（以下略）

### 発達障害者支援法（施策型）

**第十二条** 国及び地方公共団体は、発達障害者が、その発達障害のために差別され、並びにいじめ及び虐待を受けること、消費生活における被害を受けること等権利利益を害されることがないようにするため、その差別の解消、いじめの防止等及び虐待の防止等のための対策を推進すること、成年後見制度が適切に行われ又は広く利用されるようにすることその他の発達障害者の権利利益の擁護のために必要な支援を行うものとする。

(4年度)D.E.改定ガイドラインに対する調査。法制化への具体的方策の検討

A及びBの研究は、医療者・研究者にとり問題を生じさせないためのGLや提言、報告等であり、ある意味で医療者・研究者の視点に限られるように思われる。この2年間はA及びBの研究に大きく研究力を割いているように見える。その結果、CとDの研究に比べて、ゲノム医療を受ける一般市民・患者等の感じるELSI問題から離れているように思われる。AやBの研究結果が市民や患者にどのように直接または間接にかかわるのか、説明が必要である。

ガイドラインの策定は国からのミッションであり、本研究募集要項で求められていた成果の中心的な内容である。コミュニケーションガイドラインとして、ゲノム医療を受ける一般市民・患者との双方向的なものとなっている。

CDの研究のうち、ゲノム交流会はELSI問題への取り組みのために特に効果的な方法と考えられ、今年度だけで班会議の回数を上回る実施をおこなっている。また、分担研究者8名が倫理学・法学・一般市民の背景をもつ者で構成している。

次年度はゲノム交流会の運営をさらにブラッシュアップし、班終了後の継続を見据えて実施予定である。

## 他のご助言等

- 「ゲノム交流会」での対話からこれまで想定されてきたような ELSI 以外の問題がないか、逆に問題だと思われてきたが現実の市民がそれほど気にしていないようなことがないかなど、従来の問題設定自体を問い直す契機が得られるよう活用してほしい。
- 「一生変化せず血縁者で共有されており、疾病の予防、早期発見、早期治療等の健康管理に重要な情報であり不適切な取り扱いを防止することと、遺伝子例外手技から脱却することの良いバランスがどこにあるのかを明示していく必要がある。→医学会ガイドライン改定に反映された。
- 遺伝差別・法整備に関する研究成果は、すでに既知の内容が多いように思われる。「差別」は一般的に人権問題であり、遺伝差別の禁止や救済のみが問題分野ではない。差別禁止という人権の基本問題の視野の中で特に遺伝差別を取り上げるためにはどのようにすればよいのか、この点が解明されることが我が国にとって重要であろう。現状では差別の事前停止は不可能で、事後救済にとどまるため、それでゲノム医療や個人ゲノム情報にかかわって侵害や不利益が生じた場合に、効果的な保護・救済のための法制度について、検討し、提言までこぎつけられたい