

令和3年度 厚生労働行政推進調査事業補助金（難治性疾患政策研究事業）

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班

患者会との意見交換会 議事要旨

日時：2022年2月26日（土）14:00～16:00

方法：オンライン（Zoom システム）

出席：吉川祐一（一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 代表理事）、陶山えつ子（一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 副代表理事）、森 幸子（一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 監事）、岡部宏生（一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 理事）、福島慎吾（認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク 専務理事）、本田睦子（認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク 運営部長）、朝美あゆみ（全国尿素サイクル異常症患者と家族の会 代表幹事）、猪井佳子（NPO 法人 日本マルファン協会 副代表理事）、妹尾みどり（NPO 法人 筋強直性ジストロフィー患者会（DM-family）事務局長）、土田裕也（NPO 法人 筋強直性ジストロフィー患者会（DM-family）副事務局長）、河越直美（MECP2 重複症候群患者家族会）、廣石綾子（皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症（MLC）患者の会 代表）、渡部耕平（ウルリッヒの会 代表）、渡部良道（ウルリッヒの会 相談役）、CCHS（先天性中枢性低換気症候群）ファミリー会 代表、ほか4名の患者・家族会の方

水澤英洋（国立精神・神経医療研究センター理事長特任補佐）、竹内 勤（慶應義塾大学名誉教授）、武藤香織（東京大学医科学研究所教授）、山野嘉久（聖マリアンナ医科大学大学院医学研究科先端医療開発学教授）、徳永勝士（国立国際医療研究センターゲノム医科学プロジェクトプロジェクト長）、林 義治（日本製薬工業協会 研究開発委員会副委員長）、鎌谷洋一郎（東京大学大学院新領域創成科学研究科）、小杉眞司（京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学・遺伝医療学教授）

陪席：江崎治朗・谷口倫子（厚生労働省健康局難病病対策課 課長補佐）

三宅紀子（国立国際医療研究センター研究所疾患ゲノム研究部 部長）

李 怡然（東京大学医科学研究所 助教）、渡部沙織（東京大学医科学研究所 特任研究員）

小田修明（製薬協）、鬼頭正博（製薬協 産業政策委員会）、安中良輔（製薬協 産業政策委員会）、白神昇平（製薬協 産業政策委員会）

小居秀紀（国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究・教育研修部門 情報管理・解析部 部長）、瀧 由香（国立精神・神経医療研究センター 脳神経内科診療部 上級専門修練医）
(敬称略、順不同)

資料：厚生労働省健康局難病対策課 江崎治朗

議事

1. 開会にあたり、水澤班長から本日の意見交換会と司会者として武藤班員の紹介があり、司会者の武藤班員より、本会議の経緯と進め方について説明があった（14:00-14:07）。
2. 水澤班長より、難病のゲノム医療推進について統合研究班（厚生労働科学研究費政策研究）、先行解析班（AMED）、実証事業班（厚生労働省）を3つの柱として進められていることが説明され、難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班の班員の紹介があった。引き続き、武藤班員より患者会の方々の紹介があった（14:08-14:13）。
3. 江崎課長補佐より、資料に基づいて、難病の遺伝学的検査実施体制整備の歴史と現状、と題して説明があった。途中休憩をはさみ全ゲノム解析等実行計画についても詳しく解説された（14:14-14:59）。
4. デイスカッションでは患者会の多くの参加者から以下の内容の質問や要望があり、江崎課長補佐より回答があった（15:00-16:00）。

1) 質問：

- ・データの解析結果の返却について、どのような場合に返却されるのか基本的な方針を教えてください。
- ・難病の克服という観点では、全ゲノム解析等実行計画の推進と並行して、難病の施策として患者のQOLを向上させるための施策にも取り組んでほしい。
- ・ゲノム解析や遺伝情報を用いる検査の推進が、優生思想や命の選別につながるために、事業と並行して啓発や取り組みが必要ではないか。
- ・全ゲノムは究極の個人情報とも言え、遺伝・ゲノム情報による差別禁止や情報漏洩について、国や社会での審議や検討が不十分なままに計画が進んでしまうことを不安に感じている。
- ・親の立場として、子どもたちにこの取り組みをどう説明して理解してもらうかどうかに悩むところがある。全ゲノム解析の当事者になる子どもたちに、特別な配慮が必要になってくるのではないか。
- ・二次所見の取り扱いについて、難病の場合は自分が提供したデータの解析結果が必ずしも返却されない可能性が高いことについて、難病の患者・家族にとって分かりやすい説明をしてほしい。
- ・本事業で得られたゲノム情報や解析データについて、警察から捜査のために提供の要請があった場合、提供されるような可能性はあるかどうか知りたい。
- ・「遺伝病」や「遺伝性疾患」などの言葉のイメージは患者と家族にとっては深刻な問題で、親族間の人間関係が崩壊してしまうケースすらある。ゲノム研究の成果が人類全般の医療、健康水準の向上に資することを広く国民に理解してもらうためにも、用語に関する丁寧な説明や継続的な啓蒙活動が必要だと思う。

- ・厚労省の本事業の説明資料の中で、ゲノム解析数と症例数の間には違いがあった。この違いをどのように考えればいいのかを教えてください。
- ・IRUD 事業で診断が見つからない未診断の方々が参加されていたが、本事業では IRUD とは違う対象の方々が参加できるのか、それとも重なり合う場合もあるのかどうかを知りたい。

2) 要望：

- ・結果説明時には、患者さんがその後の人生への希望を持てるような説明が必要だと思う。結果を聞いたことによって失望や不安につながらないように、カウンセリング体制も含めて適切な説明とサポートが必要になると考えている。
- ・同意書に記載されている専門用語について、患者・家族の団体に説明をしてもらう機会を持ってほしい。
- ・単一遺伝子疾患、未診断疾患、多因子性の難病、オミックスなど、さまざまな用語や概念の違いについて、患者・家族に丁寧な説明が必要だと思う。
- ・今後事業が進んでいくと、患者参画があらゆる場面において広がっていく事が考えられる。患者・家族会としても協力していきたいと考えているし、患者・家族の声を聞く機会を今後も確保してほしい。
- ・患者は新規治療薬・治療法を切望している人も多く、本事業のような取り組みは患者や社会に与える影響も大きい。研究が進展することは患者として大変嬉しいが、一方で事業への参加にあたって過剰な期待や誤解が生じないように、倫理面で様々な配慮が必要と思われる。

3) 回答：

- ・現時点では、データの解析結果について全て説明することを前提としているが、このやり方には課題も多い。
- ・事前に患者背景や家庭環境を十分に検討し、多職種のスタッフが同席して患者とともに結果を受け止めることが重要だ。不当な差別や優生思想につながらないようにしなくてはならない。
- ・不当な差別や優生思想につながらないような枠組みを整備していくことは重要と認識しており、どのような枠組みがベストか考えていきたい。
- ・年齢に応じた informed consent が必要であり、子どもの患者さん用の同意説明文書を今後作成し、検証を行う予定にしている。
- ・二次所見については、実証事業では予定していないが将来的には返却することも検討している。難病の患者さんに合ったやり方を検討していきたい。
- ・同意取得について、本研究では患者さん1人1人に対して丁寧に説明を行い、理解と納得を得た上で同意を取得することとしている。

- ・警察の捜査にも任意のものと強制のもとがあり、個別のケースごとに考える必要がある。いずれにせよ、遺伝情報はきわめて機微な個人情報であるので、慎重に対応すべきことがらと認識している。
 - ・同意書は患者・家族の方々に見て頂き、ご意見を取り入れながら今後ブラッシュアップすることを検討している。
 - ・遺伝性疾患や遺伝に関する用語や表現については、学会などでの議論を踏まえつつ、今後より適切になるように議論しながら取り組んでいきたい。
 - ・検査数と症例数の違いについては、疾患に罹っている患者の方1人について、ご本人とご家族の遺伝子解析を行うことがあるため、検体数の違いが出てくる。
 - ・現段階では IRUD に参加されるのは IRUD 拠点病院を受診された患者さんが中心となっている。本事業では、全国で幅広い方々にご参加頂くことを想定している。
- 4) 患者会を代表し日本難病・疾病団体協議会の森 幸子監事と水澤班長・武藤班員より閉会の挨拶が述べられた（16:00-16:04）。