

「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」班 第6回班会議

2022年6月6日 17:00-20:00 Zoom

<議事次第> (敬称略)

17:00-17:05 開会挨拶・2021年度報告書・ガイドライン英訳版の公開について (小杉)

17:05-17:25 実地臨床の liquid biopsy における VAF と SF に関する検討 (金井)

17:25-17:35 腫瘍アレル比について (織田 九州がんセンター)

17:35-17:50 ASR 進捗状況について(西垣)

17:50-18:00 難病領域の二次的所見開示についてのアンケート調査(山田)

18:00-18:20 わかりやすい網羅的な遺伝子診断の説明動画と解説書の開発 (川目)

18:20-18:30 (休憩)

18:30-18:45 プレスリリースと患者・市民参画 (武藤香織)

18:45-19:00 双方向遺伝リタラシー (渡辺)

19:00-19:30 ゲノム交流会について (太宰・小杉)

19:30-20:00 総合討論・今後の進め方について

「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」班 第6回班会議 <配布資料>

テーマ	資料番号	内容	頁
		議事次第	1
	資料0	配布資料 (1)	2
	資料0.1	ご案内(1)	3
	資料1	第5回班会議議事録(15)	4
A がんゲノム+ASR	資料2	金井先生資料(4)	19
	資料3	織田先生(九州がんセンター)資料(4)	23
	資料4	西垣先生資料(3)	27
B 遺伝性難病診療・網羅的解析	資料5	山田先生資料(13)	30
	資料6	川目先生資料(5) 動画視聴あり	43
C. 双方向遺伝リテラシー・PPI	資料7	武藤香織先生資料(6)	48
	資料8	渡辺先生資料(8)	54
	資料9	太宰さん報告(6)	62
	資料10-1	第1-5回ゲノム交流会フライヤー(5)	68
	資料10-2	第1-5回ゲノム交流会データまとめ(3)	73
	資料10-3	第3回ゲノム交流会アンケート結果(11)	76
	資料10-4	第4回ゲノム交流会アンケート結果(13)	87
	資料10-5	第5回ゲノム交流会アンケート結果(10)	100
	資料10-6	ゲノム交流会運営上の課題(3)	110

資料0.1

ご案内

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

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

英語版

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k102E_guidelines_part1_210908.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

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

英語版

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k103E_guidelines_part2_210908.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

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

英語版

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/k101E_kentousiryo_v1.pdf

2021年度小杉班報告書

<https://firestorage.jp/download/f6c1a5590d0fd6975c4490b77d1a207dbcc45444>

<https://xfs.jp/fSHxY5>

パスワード：606 6/10まで

日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2022年3月改訂

https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf

同 Q&A

https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_ga_2022.html

資料 1

「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」班 第 5 回班会議 議事録

2021 年 10 月 10 日 (日)

Zoom ミーティング

記録者：秋山奈々、松川愛未

出席者 (敬称略、順不同)： 小杉真司 (京都大学 研究代表者)、浅井篤 (東北大学 研究分担者)、井本逸勢 (愛知県がんセンター 研究分担者)、金井雅史 (京都大学 研究分担者)、川目裕 (慈恵会医科大学 研究分担者)、後藤雄一 (国立精神・神経医療研究センター 研究分担者)、児玉聡 (京都大学 研究分担者)、櫻井晃洋 (札幌医科大学 研究分担者)、太宰牧子 (ゲノム医療当事者団体連合会 研究分担者)、難波栄二 (鳥取大学 研究分担者)、西垣昌和 (国際医療福祉大学 研究分担者)、服部高宏 (京都大学 研究分担者)、平沢晃 (岡山大学 研究分担者)、三宅秀彦 (お茶の水女子大学 研究分担者)、武藤学 (京都大学 研究分担者)、山田崇弘 (京都大学 研究分担者)、吉田雅幸 (東京医科歯科大学 研究分担者)、渡邊淳 (金沢大学 研究分担者)、横野恵 (早稲田大学 研究分担者)、杉山栄里 (厚生労働省大臣官房厚生科学課)、増田淳 (厚生労働省大臣官房厚生科学課)、和田敬仁 (京都大学)、中島健 (京都大学)、川崎秀徳 (京都大学)、村上裕美 (京都大学)、吉田晶子 (京都大学)、鳥嶋雅子 (京都大学)、稲葉慧 (京都大学)、松川愛未 (京都大学)、春山瑳依子 (京都大学)、安部東子 (京都大学)、酒井恵利 (京都大学)、大澤春萌 (京都大学)、吉岡正博 (京都大学)、近藤知大 (京都大学)、乾智恵 (京都大学)、高谷明秀 (京都大学)、平田真 (国立がん研究センター中央病院)、田辺記子 (国立がん研究センター中央病院)、桑田健 (国立がん研究センター東病院)、平岡弓枝 (国立がん研究センター東病院)、木村香里 (国立がん研究センター東病院)、織田克利 (東京大学)、張香理 (東京大学)、秋山奈々 (東京大学)、佐藤智佳 (関西医科大学)、島田咲 (関西医科大学)、中山智祥 (日本大学)、堤正好 (日本衛生検査所協会)、山本佳世乃 (岩手医科大学)、鈴木みづほ (東海大学)、土屋実央 (アミカス・セラピューティクス株式会社)、山本英喜 (岡山大学)、二川摩周 (岡山大学)、十川麗美 (岡山大学)、加藤英美乃 (岡山大学)、岡崎哲也 (鳥取大学)、金子実基子 (慈恵会医科大学)、原田佳奈 (慈恵会医科大学)、鹿田佐和子 (九州大学)、佐々木元子 (お茶の水女子大学)、洪本加奈 (兵庫県立こども病院)、源明理 (国立精神・神経医療研究センター)、赤間孝典 (福島県立医科大学)、菅野綾 (ゲノム医療当事者団体連合会)、佐藤千佳子 (ゲノム医療当事者団体連合会)、殿林正行 (ゲノム医療当事者団体連合会)
計 67 名

以下、敬称略

1. 開会挨拶（小杉）14:00～

- ・ 休日のところご参加いただきありがとうございます。
- ・ 議事録確定済。何かお気づきの点ございましたら本日の会議終わりまでにお知らせください。

2. ガイドラインの公開・フローチャート・二次的所見開示推奨度

改定について（小杉）14:01～

2-1. ガイドラインの公開（小杉）(p23-p69: 資料 2-1, 2-2, 2-3, 2-4)

ガイドラインの公開

- ・ URL : 現時点の URL 研究班のホームページ(HP)内に設置した厚労科研小杉班の HP (<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/kouroukosugi.html>) に公開している。
- ・ 来週中には AMED の HP に掲載予定。もともとの提言が AMED の研究班で作成された。よってその提言の改定版ということで AMED の HP でも公開することとなった。

改定のポイント

- ・ タイトル : 「提言」 → 「ガイドライン」に変更。「コミュニケーションプロセス」という言葉を追加し、より医療者と患者双方向のコミュニケーションを強調。
- ・ 追加した資料 : t-only バージョンのフローチャートのガイダンス、liquid のフローチャート、liquid のフローチャートのガイダンス
- ・ 推奨度別リスト・フローチャート注意点 :
 - 医学的観点からの開示推奨度と T-only Panel において、Presumed Germline Pathogenic Variant (PGPV) を検出した場合の確認検査実施の推奨度は全く別の観点であることに注意。
 - 部位・腫瘍タイプ、Variant Allele Frequency (VAF) などの条件を明記し、より PGPV である確率が高いバリエントを抽出する基準として記載している。従って、記載条件に該当した場合は確認検査をするように注力することが重要と考える。
 - 記載条件に合致しないことが、Pathogenic Germline Variant (PGV) を否定することにはならない。
 - 「家族歴なし」 = 「PGPV でない」という判断はできない。de novo の可能性もある。「家族歴があるので疑わしい」のみが正しい判断である。
 - がん遺伝子パネル検査時に病歴・家族歴を十分聴取することが重要である。
 - ver. 3.0 → ver. 3.1 の内容 : 文献検索の結果、*CHEK2* をがん種に関わらず◎に変更。

2-2. 質疑応答

質問・コメントなし

3. ゲノム交流会について(太宰・小杉・難波) 14:12~

3-1. ゲノム交流会・ブログの報告(太宰)(p73-p94: 資料 3-1, 3-3)

第2回ゲノム交流会

・概要

-2021年8月29日14-16時にzoom開催。

-テーマ:「ゲノム医療と難病」

-目的:「ゲノム」とはなにか、「ゲノム」についての理解を深める

-内容:

1. 「ゲノムの変化と遺伝性疾患」~知っておきたいゲノムと遺伝のこと~(認定遺伝カウンセラー秋山さん)
2. グループディスカッション テーマ1「ゲノムの難しいところ・イメージ」(医療関係者は「患者さんが難しさを感じているところ(臨床経験から)」)、テーマ2「難病ゲノム医療への期待・思い」(医療関係者は「患者さんの期待・思いはどこにあると思うか」)

-参加者:市民・患者33名申込、30名出席(欠席3名)。ファシリテーター15名、サブファシリテーター13名、小杉班関係者12名。計70名が参加。

・参加者の声(一部紹介)

-医療関係者も悩みながら取り組んでいることがわかってよかった

-ゲノム医療の期待、イメージが広がった。患者・家族は少し理解が進んでいたのもう少し狭めたテーマでもよかったかもしれない

-ゲノム利用に対する法整備が追い付いていない

-冒頭の田幸さんのメッセージ(当事者のメッセージ)があったのが良かった

-時間が短かった

-難病とがんの垣根をこえて他の患者会の方と交流ができて良かった

→参加者それぞれの理解度は様々であるので目標設定が難しい。引き続き模索したい。発言したくない人もいるが「交流会」なので、発言する機会を今後も設けていきたい。

・次回:11/29(月)19:00-21:00

ブログ: GENOME Journal [<https://genomejournal.jp>]

・第2回ゲノム交流会関連の下記記事を掲載

8/1「第2回ゲノム交流会のお知らせ」

8/7「ゲノム医療と難病」主催の先生方よりメッセージ

9/1「第3回ゲノム交流会を終えて」

10/1「ゲノム交流会について」

・ 遺伝医療関連のコンテンツ収集し掲載予定

- コンテンツの紹介に関する連絡が少ないのが現状。

- もし収集し掲載できたら、自施設のイベント、認定遺伝カウンセラーの皆さんの自身の紹介の場、遺伝医療啓発の場として利用していただけたらと思う。ご紹介したいコンテンツ、研究班活動などございましたら太宰までご連絡ください。

3-2. 質疑応答

小杉：アンケートの結果をブログに掲載するのか？

太宰：交流会の総合討論の中ですべてのディスカッション聞けなかった。みなさんがどんなことを考えているか知りたいという要望があった。研究班の方でこのアンケートについて発表する方法はあるか？

小杉：広く世の中に公開されるという前提で回答頂いている場合でないと公開は難しいのではないかと。また、取捨選択して公開するとなぜ自分のコメントは掲載されないのかと思う人もいる。回答内容が適切でない人もいるが、無記名なので確認することが難しい。他のグループのディスカッションを知ることだけで良ければ、ファシリテーターがそのグループのディスカッション内容を文章化し、公開するのはどうか？参加者もまとめ作業に関与した方がよいのか？

太宰：参加者には、まとめ作業に参加してもらわなくて良いと思う。参加してくれた方に、フィードバックのメールを送付。ブログに鍵つきサイトを設置しそのサイトに公開し閲覧してもらうなどの方法が考えられる。

小杉：ディスカッション内容をまとめることは、研究班の成果物となる。

3-3. ゲノム交流会の報告 (p76-p94: 資料 3-2, 3-3)

第2回ゲノム交流会総括 (難波)

・ 7/21に準備開始。太宰さんのこれまでの経験とご尽力で成功させることができた。太宰さんの宣伝の仕方も素晴らしく、前回よりも参加者が増えた。

・ 秋山さんの講演もとてもよかった。

・ もう少し患者・市民が多い方がよいのではないかと反省がある。次回以降、今回のアンケートを参考にするのがいいのではないかと。盛り上がってきたところで時間がきてしまったので満足感得られにくかったのが課題。

第2回ゲノム交流会を終えて（小杉）

- ・医療現場とは離れ日常生活の場での交流。市民対象の説明会や討論会とは異なった位置づけの会である。班が終了しても継続できるようにリレー式をとっている。
- ・参加者：患者・一般市民の方の参加人数は倍増している。
- ・時間：時間が短いという意見が、一般市民・患者の方からより多く出ている。2時間半くらいでもよいかもしい。
- ・ディスカッションのテーマ：幅広すぎるとい意見と、幅広くて話しやすいという意見の両方がある。
- ・グループ分け：事前振り分けしているが、3割くらいは事前に送ったアドレスから入っていない。振り分ける時間を休憩時間としたい。
- ・ファシリテーター：評価がとても高い。この交流会で認定遺伝カウンセラーの役割の重要性を再認識した。
- ・総合討論：最初から発表者になるか否か教えてほしいという意見もあった。

主催者・演者コメント

後藤：ゲノムという言葉の理解が大事と考えていた。難病をテーマとした初回のゲノム交流会だった。繰り返し開催することが大事だと思う。より多くの人に参加いただき、最終的にはゲノム医療について、基礎的なところも含めた理解を目指したい。

川目：総合討論のまとめ役を担当。太宰さんの力で成功した。こういう試みはとても重要だということ再認識した。ゲノムというサイエンスの側面も理解してほしいという意図もあったものの、そこまでの理解には至っていない印象。患者さんの疾患に対する想い、社会的な差別的な側面に関する話も出ていた。まずは自分たちの想いを話してから、それからゲノムについて考える、のようにディスカッションの時間分けた方がいいかもしれない。時間も課題。

山田：まだまだ手探りのところはあるが毎回よくなってきているのではないと思う。第3回ゲノム交流会は、より参加者の満足度を高める構成にしていきたい。

秋山：大きな機会をいただきありがとうございます。オンラインだったので、参加者の反応みながら話すことは難しかった。そこで、たくさん先生方に相談させていただきながらスライドを作成した。疾患に対する想いや遺伝に対する想いを共有する場になっていると感じた。

第3回ゲノム交流会に向けた意気込み

井本：二次的所見を開示する側のストレスを一般市民・患者にお伝えした上で、二次的所見を知りたいか否かを聞いてみたい。実際に二次的所見の開示を受けた方が、意見を伺う方としてベストではあるが、幅広くご意見を頂きたいと思う。

4. ASR 進捗状況について（西垣）14:47～

4-1.（西垣）（p70-p72：資料 2-5）

web サイトの設置 (http://www.idenshiiryoubumon.org/actionability_japan/index.html)

- ・全国遺伝子医療部門連絡会議の HP に web サイトを設置した。
- ・全国遺伝子医療部門連絡会議より運営管理費の予算をとっていただき、継続歴な運用を可能にしている。
- ・日本語版でなく、「日本版」である。
- ・米国 NIH 資本の ClinGen ワーキンググループが作成した Actionability Summary Report (ASR) を和訳し、日本におけるアクセス性も追記。日本の当該領域の専門家によるレビュー、加筆・修正後、AWG-J のコアメンバーで最終チェックした後、web で公開するという流れをとっている。
- ・ClinGen には日本版サイトを作成する旨了承を得ている。
- ・現在掲載している疾患：小杉班開示推奨リスト AAA, AA と ACMG SFv. 3 に記載されている遺伝子・疾患。

今後の方針

- ・原版のアップデートスピードが速いため、細かなアップデートについては日本版を改定せず（例：ver2.1→ver2.2 はそのまま）、大きな改定があったとき（例：ver2.1→ver3.1 になった時）のみ日本版を改定する方針。
- ・日本でのエビデンスがアップデートされた場合の追記作業。また、保険適用があったときは大きく追記修正する必要があると考えている。
- ・検索機能を充実させていきたいと考えている。
- ・活用方法の周知活動：web サイト活用いただくための解説動画の作成を検討中。

4-2. 質疑応答

小杉：Gene Reviews Japan に追従する形で広く参照する形になることを祈る。

堤：前回の班会議で武藤(香)先生が、どれを開示対象にするか患者団体の意見も聞いてほしいという意見があったと思う。現在の状況は、メディカルディジョンに対して患者団体が意見することができない状況なのではないか？

小杉：前回班会議後、武藤先生にご連絡していて、そういう場をもって頂けるとのことで承諾を得ていたが、その後ご連絡がない状況。今回は9/17に開かれた全ゲノムに関する厚労省の会議に間に合わせることを念頭に、ガイドライン改定版を公開した。ACMG 自体も患者団体がリストに対し意見をするという選択肢は残していない。もしそういった意見会を設けるとしたら、73 遺伝子すべて、さらにリストにない遺伝子についても説明しなければならず非現実的である。ただ、患者団体のご意見を聞くことは大事なので、今後も継続して意見収集し検討していく。

井本：第3回ゲノム交流会で、まさにそういうテーマでディスカッションをしたい。現場でどのようなフローで開示推奨を決めているかをお伝えして、それに対してどう思うか。現時点ではアクションナブルではないが、情報の蓄積により将来的にはアクションナブルになる可能性のある遺伝子が多数存在する。

小杉：非常に重要なポイントだと思う。

堤：仰るとおりだと思う。

5. B 班発表・報告 (山田・川目・三宅) 15:04~

5-1. アンケート調査進捗状況 (山田) (p95-p98: 資料 4-1)

- ・網羅的遺伝学的検査依頼の二次的所見への対応を調査するにあたり、依頼状況・アンケートに回答いただけるかを確認するためのプレアンケートを、日本小児総合医療施設評議会 (JACHRI) 構成施設 38 施設と全国遺伝子医療部門連絡会議構成施設 115 施設対象に実施。
→それぞれ 8/27, 9/10 に送付。現時点で 54 件の回答あり。10 月末回収終了予定。
- ・11 月上旬ごろ本アンケートを送付予定。本アンケートには網羅的遺伝学的検査をどこの施設に依頼しているかも伺い、網羅的遺伝学的検査実施施設の情報収集も進める。

5-2. 質疑応答

質問・コメントなし

5-3. 「網羅的な遺伝子診断の説明動画および解説書の開発」一次集計報告

(川目・原田) (p99-p104: 資料 4-2)

※原田さんより報告

・ アンケート概要

- 対象者：厚労科研小杉班研究代表者、研究分担者、研究協力者
- 方法：web アンケート
- 実施期間：2021.07.28-2021.09.12
- 内容：動画の構成、わかりやすさ、役立つか、長さ、情報量、医学用語、イラストの選定、アニメーションについて5段階で評価。解説書の目次構成、わかりやすさ、情報量、役立つか、医学用語の説明について5段階で評価。

・ 結果

- 31/61名より回答を得た(50.8%)。臨床遺伝専門医11人、医師（非臨床遺伝専門医）1人、認定遺伝カウンセラー11人。
- 動画の改善点：グラフィック、医学的情報、言い回し・ナレーション、構成について自由記載コメントをいただいた。（詳細は資料4-2参照）
- 解説書の改善点：表現・医学的情報、ほしい情報、難易度、構成、校正、動画との整合性について自由記載コメントをいただいた。（詳細は資料4-2参照）
- ・今後の予定：2022年度は全国の遺伝カウンセラーコースと難病・先天性疾患の家族会会員にレビューいただき、動画・解説書の最終版を完成させる。

川目：約半数の方にご協力いただきありがとうございました。ぜひご意見を検討しながらよいものを作って頂けたらと思う。グラフィックや動画や動きに関しては、現時点では素人のクオリティーなので、本研究班の研究費で外注も検討させて頂けると嬉しい。

5-4. 質疑応答

コメント・質問なし

6. 認定遺伝カウンセラー制度の到達目標改定について（三宅）

15:20～

6-1. 認定遺伝カウンセラー制度の到達目標（案）（三宅・山本）（p105-p107: 資料4-3, 別紙資料）

認定遺伝カウンセラー制度到達目標改定案レビュー依頼の経緯（三宅）

- ・認定遺伝カウンセラー制度の到達目標を改定中である。本研究班においては医師、法律家、患者会の人もいらっしゃるもので、様々なエキスパートのご意見をいただき、そのご意見も小杉班のプロダクトにさせて頂けたらと思う。

- ・現在遺伝カウンセラーは国家資格ではない、医師法、保健師助産師看護師法などの観点からその業務について指摘を受けることも多く、特に法律の先生にご意見を頂きたい。

依頼内容（山本）

- ・ The Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC) を基に、現在の状況に見合った新しい到達目標策定を目指している。
- ・ 「知識」、「技術（技能）」、「態度」の項目に分けて記載。
- ・ 今回の改定で、遺伝学的検査の内容を詳記、遺伝カウンセリングの歴史と基礎を新設。
- ・ 特に「e. クライアントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション技術を習得している」「g. 遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いることができる」「i. クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整し、遺伝カウンセリングのケースマネジメントに参画することができる」「s. 遺伝カウンセリング研修者に対する教育・人材育成についての役割を理解することができる」の内訳項目を増やした。

※到達目標(案)詳細は別紙資料参照

- ・ すでに認定遺伝カウンセラー制度 養成課程責任者、認定遺伝カウンセラー制度委員会委員の先生方にご意見を伺っており、10/17の第19回 全国遺伝子医療部門連絡会議 ワークショップにてワークショップ参加者からも意見を頂く予定。

→小杉班の先生方にもぜひそれぞれの立場からご意見頂けたらと思う。締切りは10/25(月)。

アンケート URL: <https://forms.gle/uCfkChrTfMK7fbRb9>

6-2. 質疑応答

中山：がんゲノムコーディネーターの仕事について、認定遺伝カウンセラーとの仕事の分担という記載もある。図があるとわかりやすいのでは？

山本：いくつか重なりをもって仕事をする専門職の方もいらっしゃるため、図などを用いてお示しできるとよいと思う。

休憩：15:30-15:40

7. D:日本医学会ガイドライン改定について（小杉）15:35～

7-1. 日本医学会ガイドライン改定（小杉）(p108-p116:資料5)

グループDで遺伝子例外主義の検討をしてきた。日本医学会「遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011.2)の改定について日本人類遺伝学会理事会で協議がなされてきた。現状を報告する。

現状の課題

- ・日本医学会ガイドライン(2011.2)の課題
 - 遺伝関連10学会ガイドライン(2003)を遺伝学的検査に関するガイドラインとして、未だ参照している施設がある。
 - 日本医学会ガイドライン(2011.2)には確定診断以外の遺伝学的検査に関する記載がない。
 - 十分な教育・研修といった人的安全管理について本文に記載がない(Q&Aの箇所のみ)。
- ・診療録について
 - 診療録を共有しないことによる治療や検査への弊害は、遺伝情報に特異的な懸念ではない。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は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。
 - 指針や提言で明示しないと院内の方針を変えにくいという意見があった。
 - 遺伝カウンセリングの内容は、医師またはその指揮・監督下にある医療従事者が知り得た情報であるため、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も診療記録に含まれる。遺伝医療・予防医療は、通常診療(保険診療)として行うべきであるという点からも診療記録として扱うべきである。
 - 遺伝情報を別カルテ扱いにすることで、遺伝子診療部門だけがブラックボックスとなっている。また「隠す情報」とする点で、差別を肯定・助長しているのではないか? 詳細な遺伝カウンセリングの記録は、その綿密さ、丁寧さについて賞賛の声もある。
 - センシティブだからこそ全医療者に共有してもらいたいとの意見もある。
 - 診療録管理体制加算の条件の観点から考えると、一部の診療記録を別管理している場合には加算請求ができず、入院基本料の条件も満たさないため病院は大赤字となり得る。
 - 施設によっては、アクセス制限を設定している。医療安全上の問題を鑑みて、必要時、必ずアクセスできるよう工夫することが求められる。

改定の方針

- ・改定のポイント
 - 網羅的検査への対応(2011年の段階ではNGSは一般的でなかった)
 - 医療法改正への対応(研究と臨床検査を分ける)
 - 個人情報保護法への対応
 - 診療記録の一元管理の必要性

・留意点

- 診療科間で、適切に共有され、長期間保持される必要がある。
- 遺伝学的検査結果が差別に使われるのではないかと懸念は残るため、そういった不安な気持ちも十分理解できるが、共有の方針についての文言を付け加える必要があると考えている。

今後のプロセス

- ・ 人類遺伝学会の理事会で原案の方針を決定した。今後、他の遺伝関連学会の理事会、倫理委員会と10月後半に討議する予定。
- ・ 「遺伝子・健康・社会」検討委員会、139の分科会を経て(12月ごろ)、2022年2月の医師会定例評議会で承認、2022年4月に公表予定。

7-2. 質疑応答

吉田(雅)：概ね提示頂いた方針でよいと考えるが、診療録の統一ということで「遺伝であるか、そうでないか」という点について保険診療であるか否かは遺伝子診療部門の管理上若干変わる場合がある。発症前診断や自費診療で実施する検査については、記載の内容の検討が必要かと考えた。

小杉：診療録管理体制加算が保険診療だけにあてはまるかどうかは医療情報専門家でも意見分かれると聞いている。管理システムは様々な方法があるので統一することは難しいが、いわゆる「別カルテ」、「紙カルテ」はなくす方針としたい。電子カルテの中でどう扱うかは、各施設で検討頂けたらと思う。

山本：遺伝カウンセリングで、血縁者の情報（名前、施設名など）をどこまで記載するか悩む。

小杉：遺伝医学でなくても家族歴記載する。なので、基本的にそれは医療者の守秘義務の範疇で記載する情報と考えればよい。ただしできるだけ、正確な情報を記載することが重要である。

山本：わかりました。ありがとうございます。

西垣：診療録管理加算は、中央管理室の設置、ガイドラインを参照する旨記載があるはず。別媒体があることを否定しているわけではないと思う。

小杉：紙が悪いわけではなく、その診療部門のみしか使用できない“鍵”のかかるロッカーなどで管理されていることが問題。

西垣：中央管理部門の人に鍵を預けておくということをすればよい。

武藤(学)：診療録管理加算がとれなくなると月数億円の赤字になる。自費であれ保険であれ診療である。同じ日に自費と保険を両方しているかなどが混合診療の焦点となる。紙カルテでなくパソコンに別記録を保管する場合もガイドラインに従っていないこととなる。紙カルテ(別カルテ)診療規定が施設内にあればよい。

堤：今ご指摘あったところをQ&Aに加筆するというのはどうか？大原則は共有とし、施設ごとに裁量に任せるところがある、というのが大前提と考える。

小杉：承知した。

横野：認定遺伝カウンセラーの資格は現状国家資格でない。よって遺伝カウンセラーの守秘義務は法令上規定がなく、契約ベースの守秘義務になっている。よって医師以外の職種に課される守秘義務についても言及し、守秘義務を強化すべきと記載することも必要と考える。

8. E 班発表・報告(横野) 16:18～

8-1. 遺伝差別・法整備(横野) (p117-p120: 資料6, 別紙資料)

本日は保険における差別の問題を中心に報告する。

- ・生命保険等におけるゲノム情報の取扱いに関する国内法上の論点
 - 遺伝情報を指標として危険選択を行うことが、保険業法上の「不当な差別的取扱い」に該当するか否か。
 - 保険数理上の合理性の確保と不当な差別的取扱いの排除という2つの要請をどのように調整するか。
 - 保険数理上の合理性の有無や程度にかかわらず遺伝情報に基づく危険選択・不利益な取扱いを禁止する場合の理由：遺伝情報は個人の尊厳と関連する属性、歴史的・社会的に容認できない差別。
- ・生命保険と発症前遺伝学的検査の関係に関する生命保険協会の見解
 - 現在、生命保険の引受・支払実務において、発症前遺伝学的検査や易罹患性検査の収集・利用は行っていない。この取扱いを継続することを会員各社の共通認識としている。
 - 発症前遺伝学的検査や易罹患性検査の結果が陽性というだけでは、引受の判断等に使用できないが、ある疾患にかかっていることが診断されていた場合には、その事実は引受判断に使う。
- この見解は共通ルールとして合意されたものではなく、一般公開もされていない
- ・国内での規制の要否に関する検討
 - 日本では米国等とは異なり国民皆保険制度により公的医療保障が充実しているため、規制の必要性は薄いという議論はあまりされて来なかった。

- 生命保険におけるゲノム情報の取扱いが明確化されていないことによる弊害は診療と研究の双方に及ぶ。

→日本でもルールの策定は必要

・ 今後議論すべき論点

- パネル検査や全ゲノム解析等の拡大に伴い、得られるゲノムデータが増大し二次的所見が得られる可能性が高まる。予測的な結果は不利益に繋がりやすい。

- 個人にとって有利な形でのゲノム情報の取扱い。

- 研究目的で実施された解析結果の取扱い。

・ ルール作りのための議論のあり方

- 英国では、政府と業界団体が中心となり 1990 年代から遺伝学的検査の結果と保険の問題について継続的な議論が行われてきた。→日本もある程度政府が関与することが必要。

- オーストラリアでは、2018 年連邦議会が規制の必要性を勧告した。ただし、英国との相違点として、自主規制であり政府との協定ではない、限度額が英国の 1/2 程度、限度額を超えた場合利用できる遺伝学的検査の結果は制限されないなどが挙げられる。→日本もオーストラリア程度のルールは最低限必要。

8-2. 質疑応答

小杉：オーストラリアのグラフの referring service とはなにか？

横野：エリア内ではそういった専門機関がない他州や他機関の専門機関に紹介して検査してもらおうという意味。

小杉：日本の遺伝学的検査数は他国に比べると少ないということか？

横野：調べた限りでは、オーストラリアのデータが日本と比較しやすいデータと思う。日本と検査数が大きく異なるので、専門の先生方のご意見伺いたい。

小杉：2019 年以降のがんゲノムをどのように扱うかにもよるが、日本の遺伝学的検査の検査数はこれくらいかと思う。

堤：いま日衛協で 2020 年度の遺伝子関連検査の受託状況に関する調査を始めたところ(10 月末で締切り)。かずさ DNA 研究所の遺伝子検査室が項目数を増やしたので示して頂いたデータよりも多くなると思う。病原体核酸検査とがんゲノムの検査(体細胞遺伝子検査)を含めた調査を現在実施中。

横野：生命保険の問題は、保険業界を巻き込むしかない。ただ、これまでの保険業界の動きをみているとなかなか難しいところと思う。

小杉：法規制に関して衆議院選挙が終わってから動きはあるか？

堤：今回、衆議院選挙に薬師寺さんは立候補していない。研究班の報告を元に立法に至ると思えない。議員立法よりも、閣法を目指した方が良いのではないか？全然話が進まない様子。この分野に関わっている方の切迫感(問題意識)は立法に関わる方には伝わっていない。

横野：理念法の立法が一つの方法。オーストラリアのような形が最低限必要であると考え。

堤：難病の遺伝学的検査は難病法に基づいて遺伝学的検査の保険適用の拡大が実行されている。来年度の保険収載では60種類ほど追加される予定。

小杉：引き続き検討して頂けたらと思う。

9. C班：発表・報告（渡邊）16:38～

9-1. 双方向遺伝リテラシー（渡邊）(p121-p126: 資料7)

- ・学会での活動を本研究班で活用できないかと検討している。
- ・アンケート調査を実施した。Google フォームにて日本遺伝カウンセリング学会評議員を対象にコンテンツの調査を行った。
- ・コンテンツの幅が広がっていることが分かった。(スライド、動画：共有方法の検討が必要)
- ・公開されている方も多いので、ゲノムジャーナルとうまくリンクできるとよいかと思う。
- ・それぞれの視点でコンテンツを作成しているため、ネットワークでうまく情報を共有していくことが必要。内容の妥当性や情報のアップデートについて検討。
- ・公開の目安、共有の体制づくりを行う。
- ・がん教育の中での遺伝の取り扱いについて、ガイドラインの中では「不安をふやしてしまう」という記載になっている。実際の遺伝の取り扱いについては、補助教材の中で遺伝の取り扱いがあるものもある。
- ・がん教育の補助教材を作成検討。

9-2. 質疑応答

小杉：がん教育の領域はとても重要で、今ご紹介いただいたものも含めて、工夫や修正が必要などところがあるかと考える。遺伝医療を専門とするものからコメントできる部分もあると思う。今回の調査でアンケートに回答頂いたが、網羅的な方法でも検索しているのか？

渡辺：現在平行して実施中。

三宅：がん教育の教員の認識については現在論文化している。データの共有等は可能。

渡辺：是非よろしくお願いします。

太宰：がん教育について、外部講師として活動する中で先生方のお手伝いをいただきたいことは、しっかりと説明をすることで「不要な不安」を感じることは少ないと感じている。遺伝とがん、遺伝性のがんに関する情報を知ってもらうための資料を作成していただきたい。外部講師の中には「遺伝の話をするなら協力できない」という医師もいらっしゃる。

小杉：今のポイントはとても重要。しっかり正しい情報を子供たちに伝えていくことは世の中を変えていくことに繋がると思う。

10. 今後の進め方 16:50～

小杉：この研究班としてはガイドラインを策定し公開することができた。今後も更新作業が必要だが、一つの目標点に到達できた。今後、ゲノム交流会、教育コンテンツの作成、法規制について取組んでいきたい。全ゲノム解析が国の方針として進む中で、「安心して医療を受けることができる」ために理念法は重要かと考えるので、皆さんと一緒に取組んでいきたいと思う。

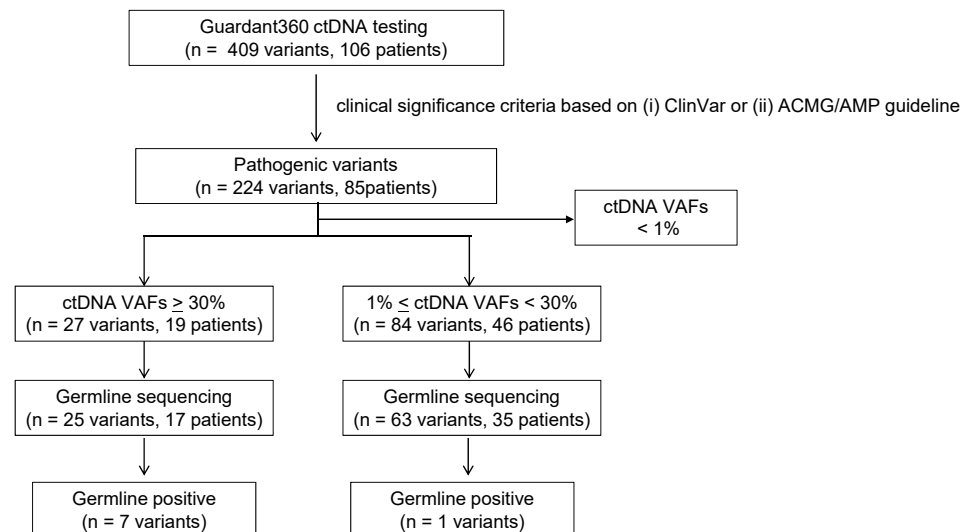
(16:52 以上をもって終了した)

資料 2

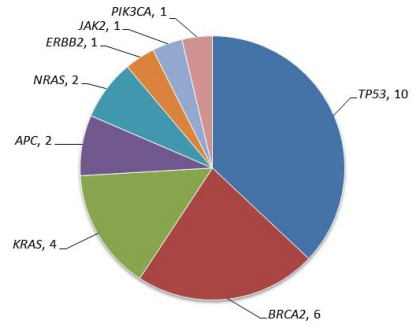
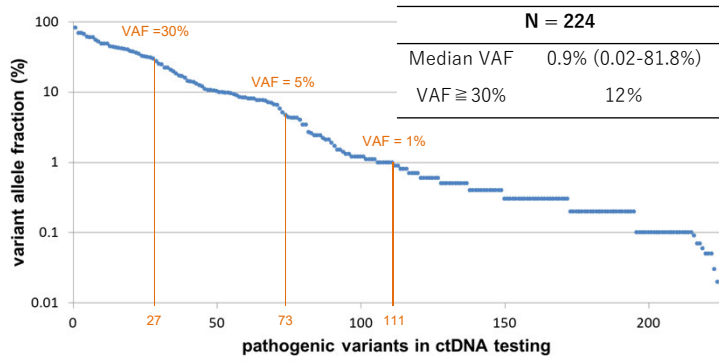
実地臨床のliquid biopsyにおける VAFとSFに関する検討

京都大学大学院医学研究科 腫瘍薬物治療学講座
金井 雅史

Study flow

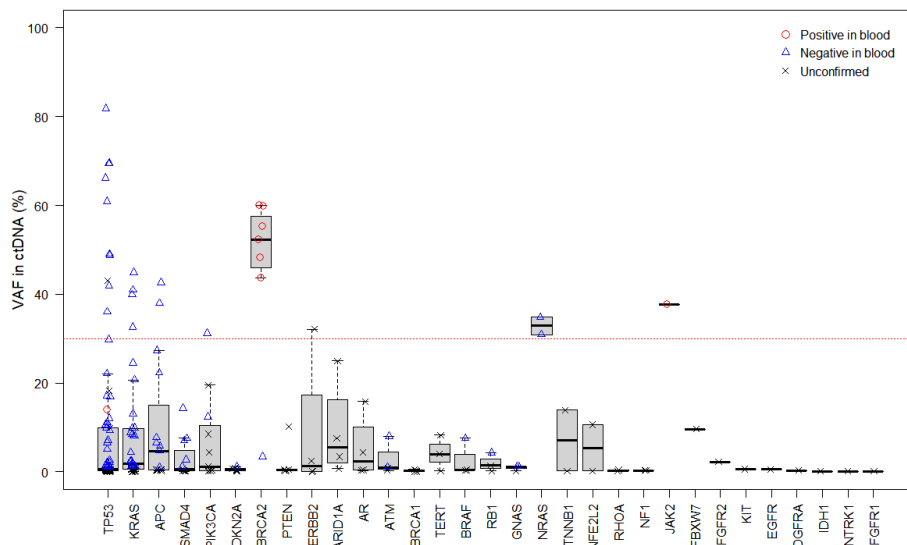


Liquid biopsyで報告されたpathogenic variantのVAF



30%以上のVAFが報告された遺伝子

遺伝子別のVAF



Germline sequencingでliquid biopsyと 同じバリエントが確認された8例

Cancer type	Age	Sex	Familial history of cancer	Gene	Coding	Amino acid	VAF ctDNA	VAF blood
Breast	47	Female	Prostate (f)	<i>BRCA2</i>	c.5645C>A	S1882*	52.2	49.1
Breast	70	Female	-	<i>BRCA2</i>	c.5576_5579delT TAA	I1859fs*3	53.6 (1st) 59.9 (2nd)	50.7
Prostate	57	Male	-	<i>BRCA2</i>	c.9212dupA	V3072fs*39	48.2	50.7
Pancreatic	46	Male	Breast (m), Hepatic (f), Head & Neck (f)	<i>BRCA2</i>	c.9212dupA	V3072fs*39	55.2	49.9
Pancreatic	38	Female	Gastric (f), Esophageal (f)	<i>BRCA2</i>	c.8504C>A	S2835*	43.7	52.9
Ovarian	44	Female	Prostate (gf)	<i>BRCA2</i>	c.6405_6509del CTTAA	N2135fs*3	60.0	50.4
Pancreatic	67	Male	malignancy (f)	<i>JAK2</i>	c.1849G>T	V617F	37.7	46.1
Bile duct	58	Male	-	<i>TP53</i>	c.713G>A	C238Y	14.0	15.6

保険診療パネルでSFが疑われた
患者のその後の対応の現状

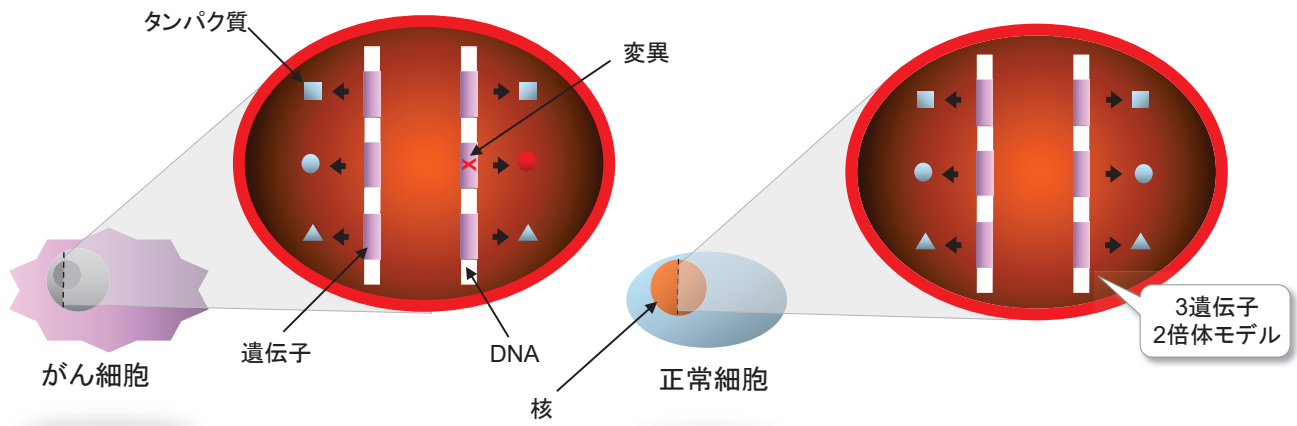
SF疑いリストの要約

(20220430現在)

- 期間：エキパネ実施日2020/2/18 – 2022/4/26
(京都大学病院の保険診療でパネル検査を受けた症例を対象)
- F1CDx 310症例中 SF疑い 52症例 (17%)
→ 遺伝カウンセリング来談件数13症例
→ 確認検査実施症例 10症例 → 陽性症例1例 (0.3%, 腹膜がん *RAD51C*)
- NCCOP 41症例中SF確定 1例 → 遺伝カウンセリング来談件数1例
(2%, 膵癌 *BRCA2*)



< 図の凡例 >



< 腫瘍アレル比の定義 >

「腫瘍アレル比(tumor allele ratio, TAR)」 = 腫瘍細胞における変異アレルの割合

正常細胞がヘテロ体(遺伝性腫瘍ケース)であることを想定して計算すると、

$$R = R_t \times T + 0.5(1-T)$$

R: 見かけ上のアレル比(=VAF)

R_t: 腫瘍細胞におけるアレル比(=TAR)

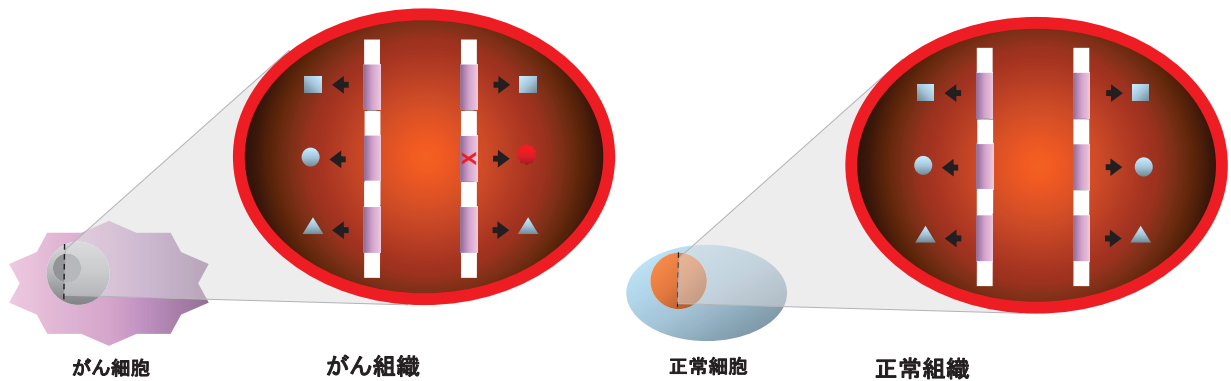
T: 腫瘍細胞含量

$$\therefore R_t = \frac{R - 0.5(1-T)}{T}$$

独立行政法人国立病院機構 九州がんセンター



孤発性腫瘍 – がん細胞のみが変異を有する場合①



腫瘍細胞含量 = 100%

VAF = 0.5

VAFは腫瘍細胞含量のみを反映。

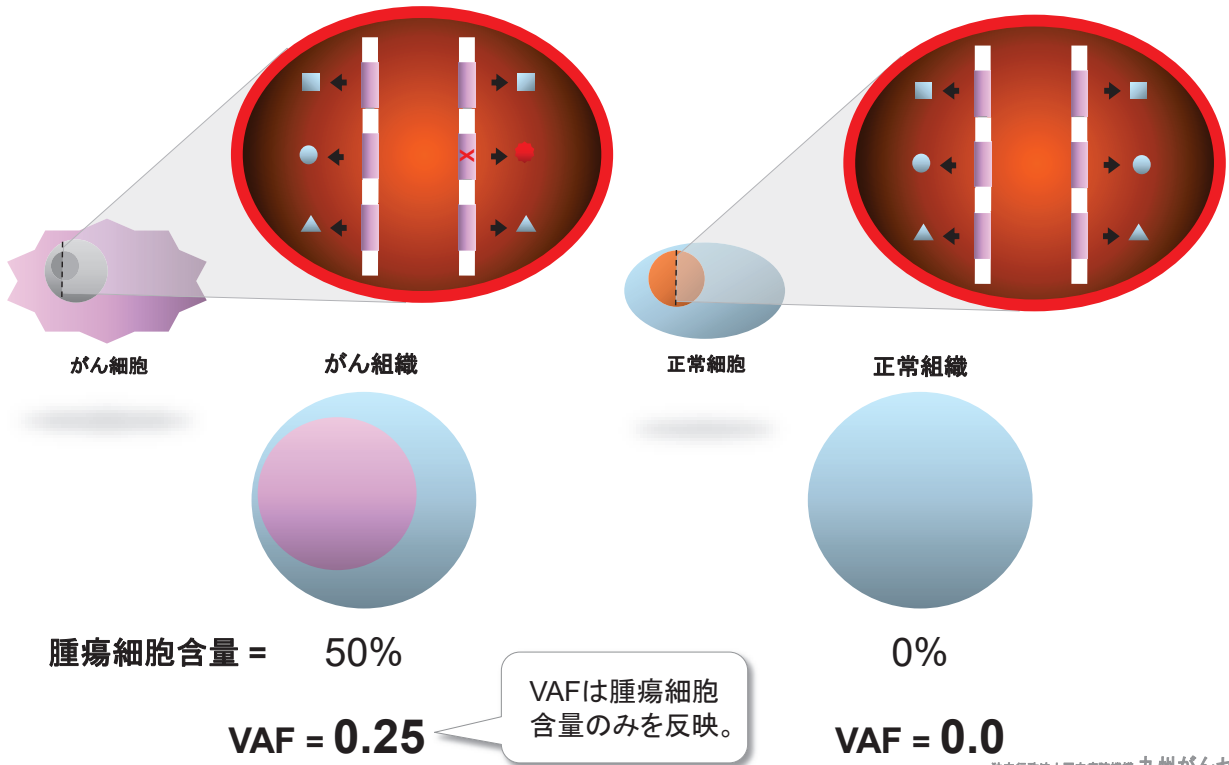
0%

VAF = 0.0

独立行政法人国立病院機構 九州がんセンター

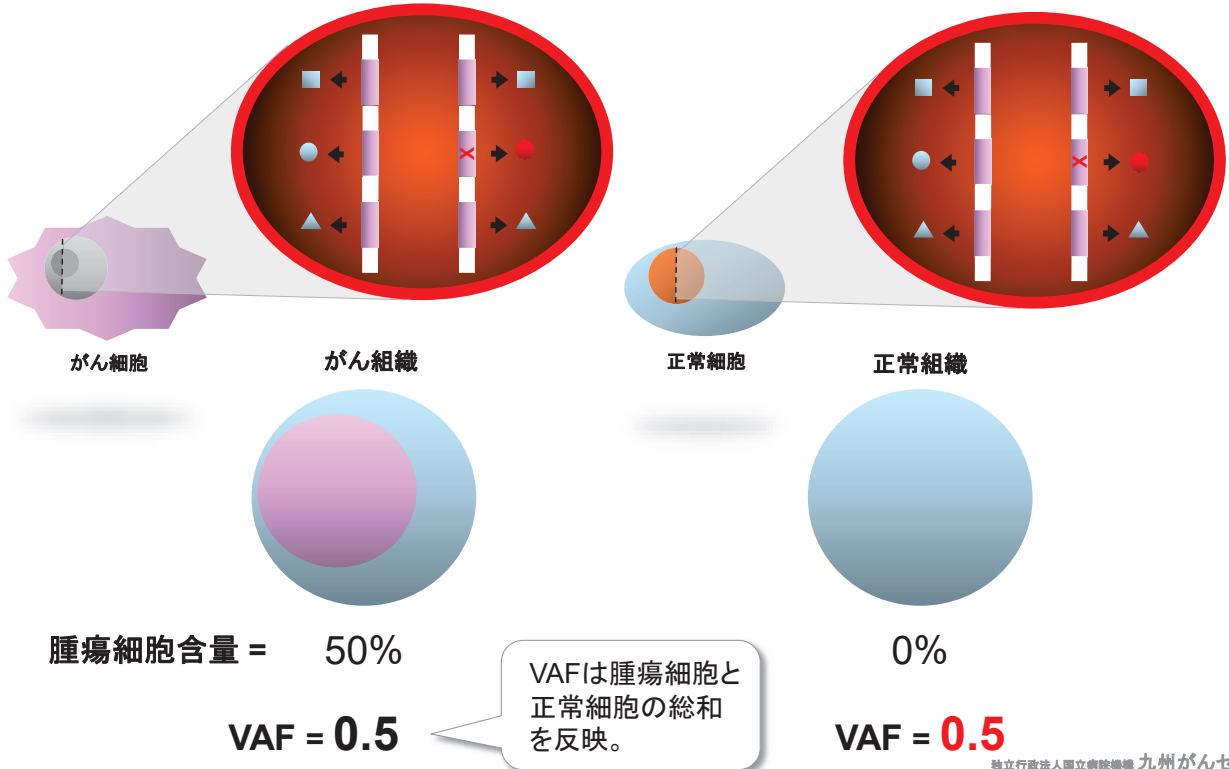


孤発性腫瘍 – がん細胞のみが変異を有する場合②



遺伝性腫瘍 – 正常細胞も変異を有する場合①

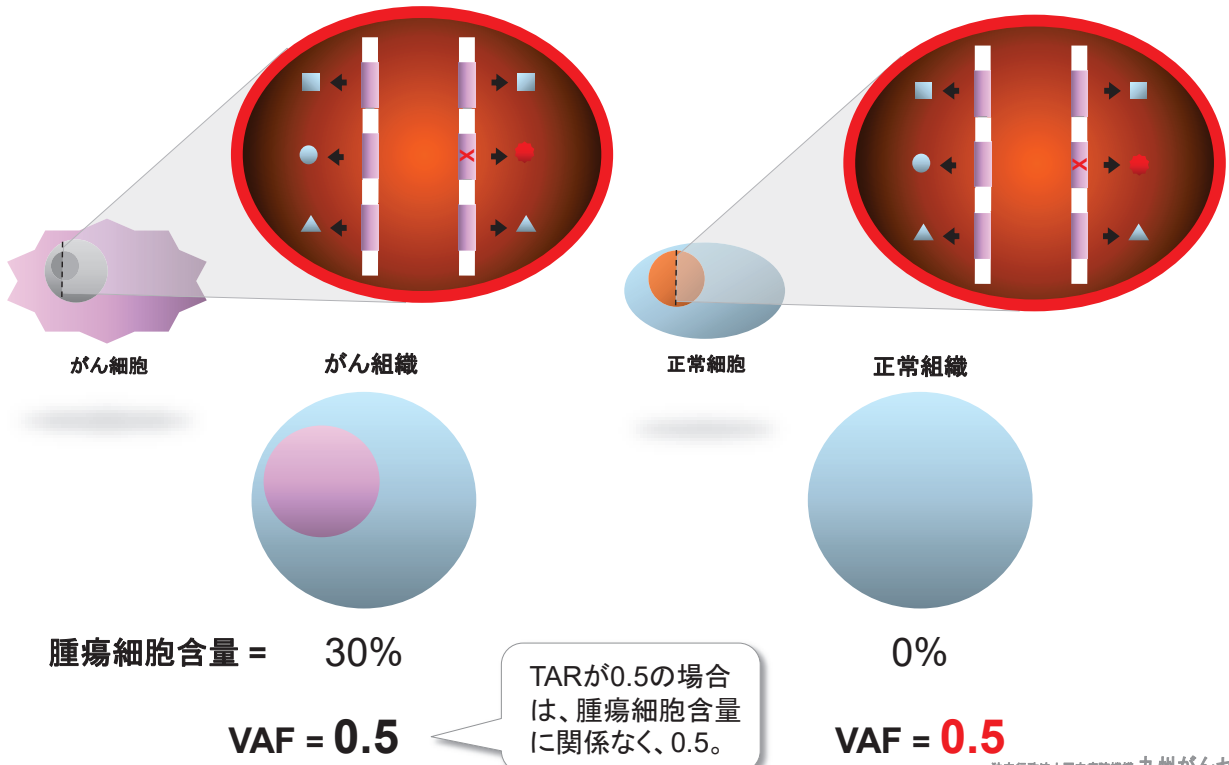
- 腫瘍アレル比が0.5の場合(LOHなし / Off-Tumor) -





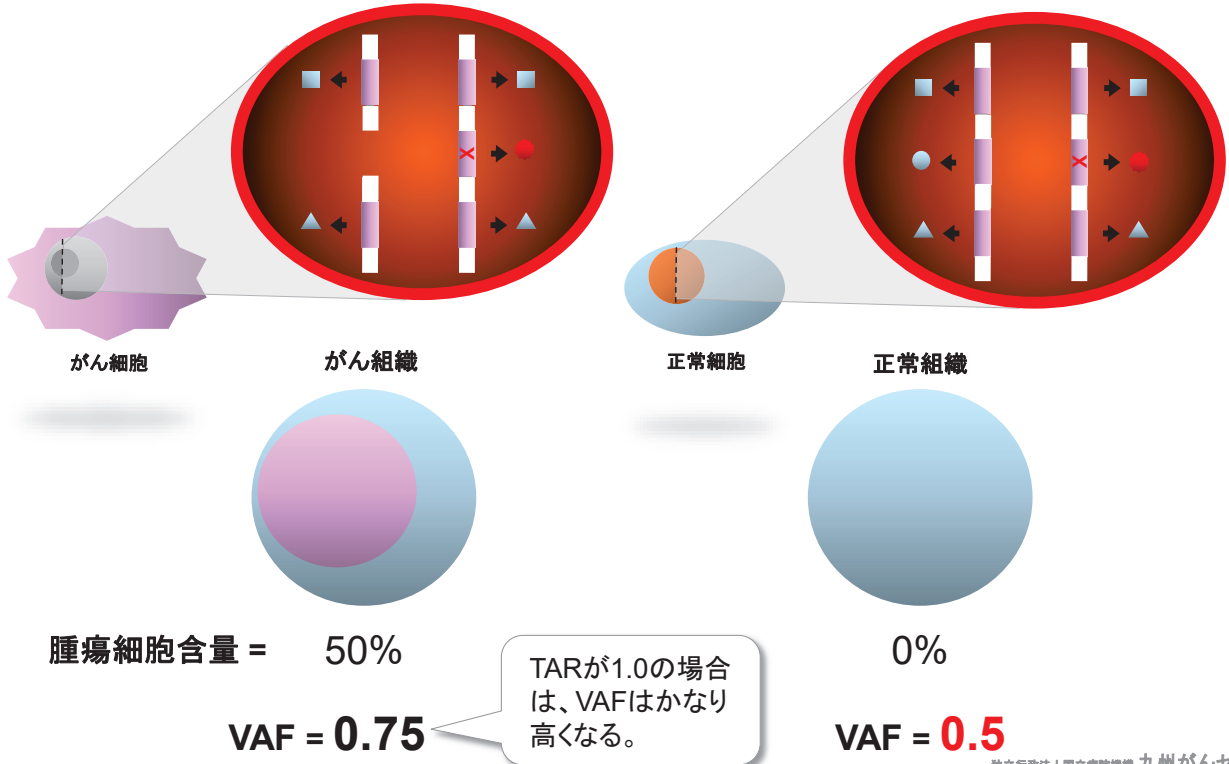
遺伝性腫瘍 – 正常細胞も変異を有する場合②

- 腫瘍アレル比が0.5の場合(LOHなし / Off-Tumor) -



遺伝性腫瘍 – 正常細胞も変異を有する場合③

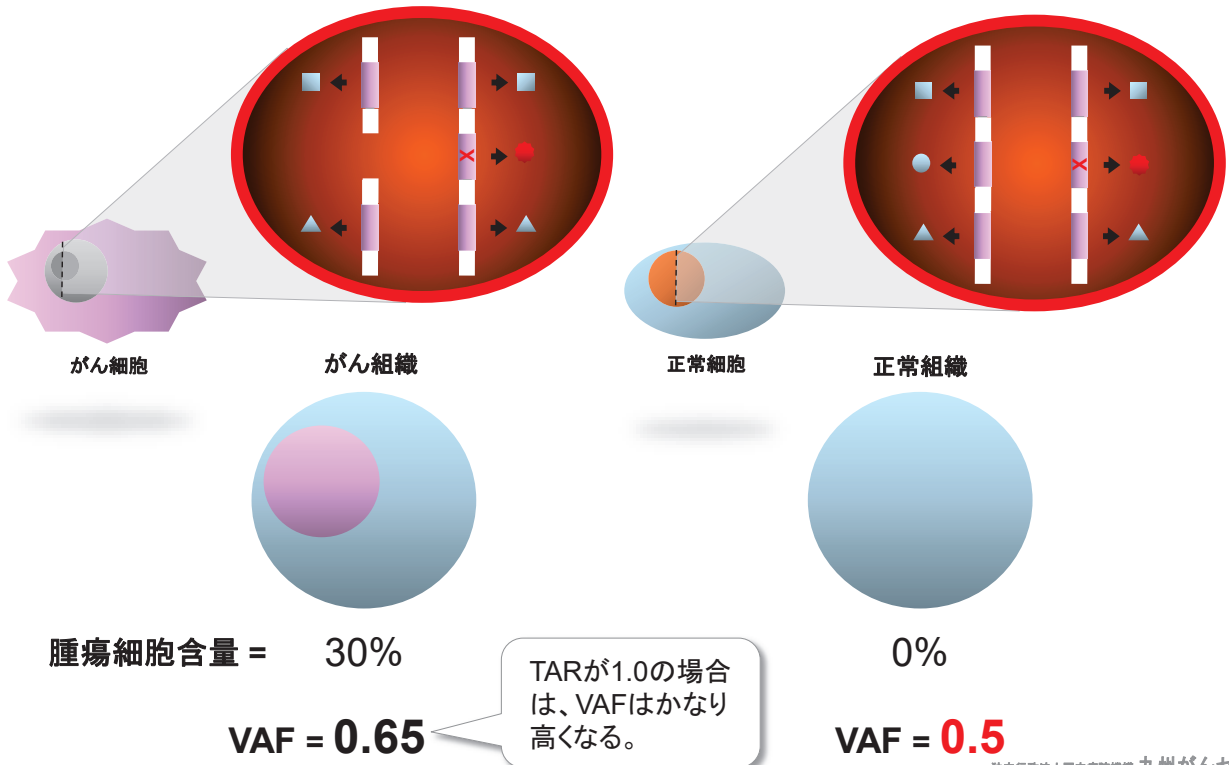
- 腫瘍アレル比が1.0の場合(LOHあり / On-Tumor) -





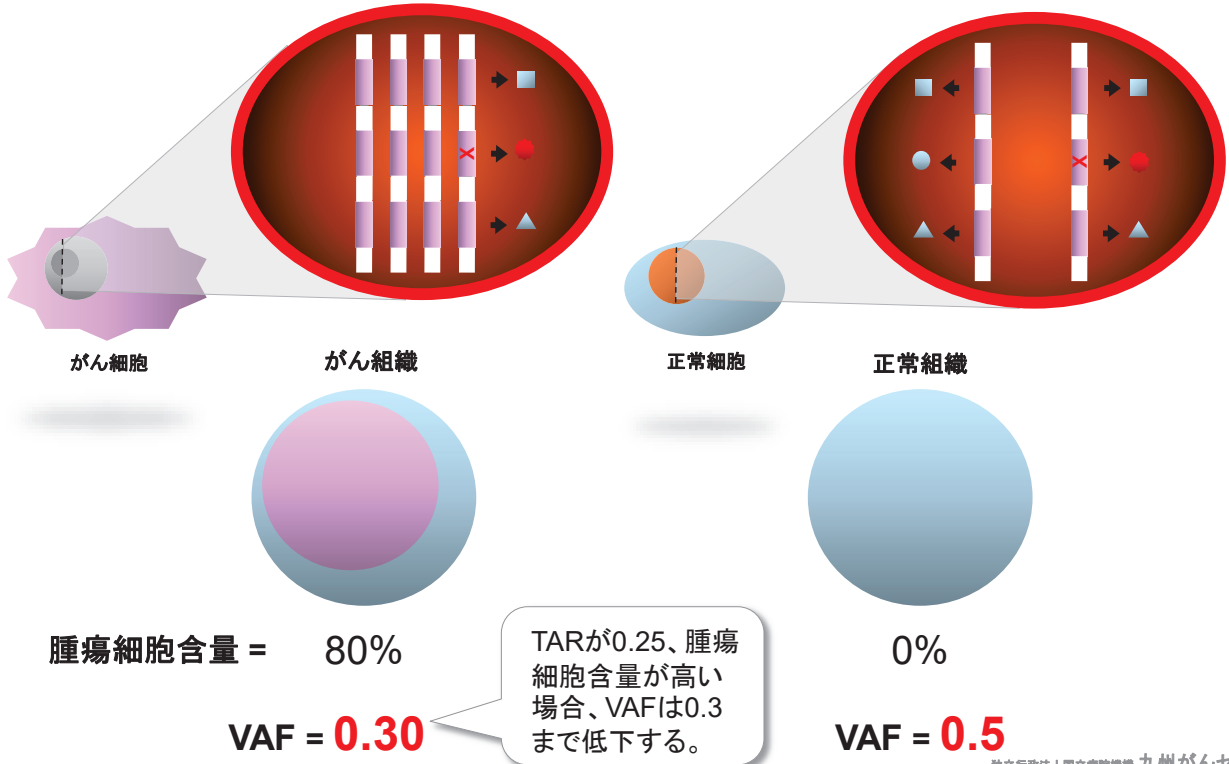
遺伝性腫瘍 – 正常細胞も変異を有する場合④

- 腫瘍アレル比が1.0の場合(LOHあり / On-Tumor) -



遺伝性腫瘍 – 正常細胞も変異を有する場合⑤

- 腫瘍アレル比が0.25の場合(aneusomyあり / Off-Tumor) -



資料 4

○生殖細胞系列病的バリエーション開示検討のための資料整備

Actionability Working Group-Japan (AWG-J)で開示が考慮される疾患の二次的所見についてのサマリーレポート（病的バリエーションが見いだされた場合に我が国においてどのように対応できるかを遺伝子・疾患別に記載）の継続作成

- 推奨度リスト対応
- ACMG SF v3.0 対応
- バージョンアップ対応
- 小児版対応

1

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

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、適切に二次的所見を患者に伝達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。

[再掲して一覧を見る](#)

サマリーレポートリスト

遺伝子名	関連疾患	組織	介入	推奨度	所見	有病率	検査	アクリル	スコア	日本版
PTEN	筋性萎縮症 (PHS)	乳癌	サーベイランス	2	3C	2B	3	A	10C-A	2020.2.13
PTEN	筋性萎縮症 (PHS)	甲状腺癌	サーベイランス	2	2A	2C	3	A	9A-C-A	2020.2.13
FN1	Martin 症候群 (MFS)	高血圧に有意な大動脈瘤	サーベイランス	3	3C	3B	3	B	12C-BB	2019.7.2
FN1	Martin 症候群 (MFS)	大動脈拡張症	薬物療法	2	3C	3A	3	B	11C-B	2019.7.2
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	サーベイランス	2	3A	3A	3	A	10A-A	2019.10.3
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	手術切除	2	3A	3A	1	C	9A-A-C	2019.10.3
BRCA1	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	卵巣癌	卵巣摘出	2	2A	2A	1	C	9A-A-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	3A	3	A	10A-A	2019.10.3
BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	乳癌	手術切除	2	3A	3A	1	C	9A-A-C	2019.10.3
BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌 (HBOC)	卵巣癌	卵巣摘出	2	2A	2A	1	C	9A-A-C	2019.10.3
SLA	Fabry 病	心虚脱症 (男性)	腎臓透析療法	2	2C	2A	2	B	8C-A-B	2019.4.4
SLA	Fabry 病	心虚脱症 (女性)	腎臓透析療法	2	2C	2A	2	B	8C-A-B	2019.4.4

全国遺伝子診療部門連絡会議
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ている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 [> はこちら](#)

第19回 全国遺伝子診療部門連絡会議
【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 [ここ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

文部科学省選定次世代医療人育成プログラム(終了しました)
NGSDプロジェクト【第1期】詳細はこちら

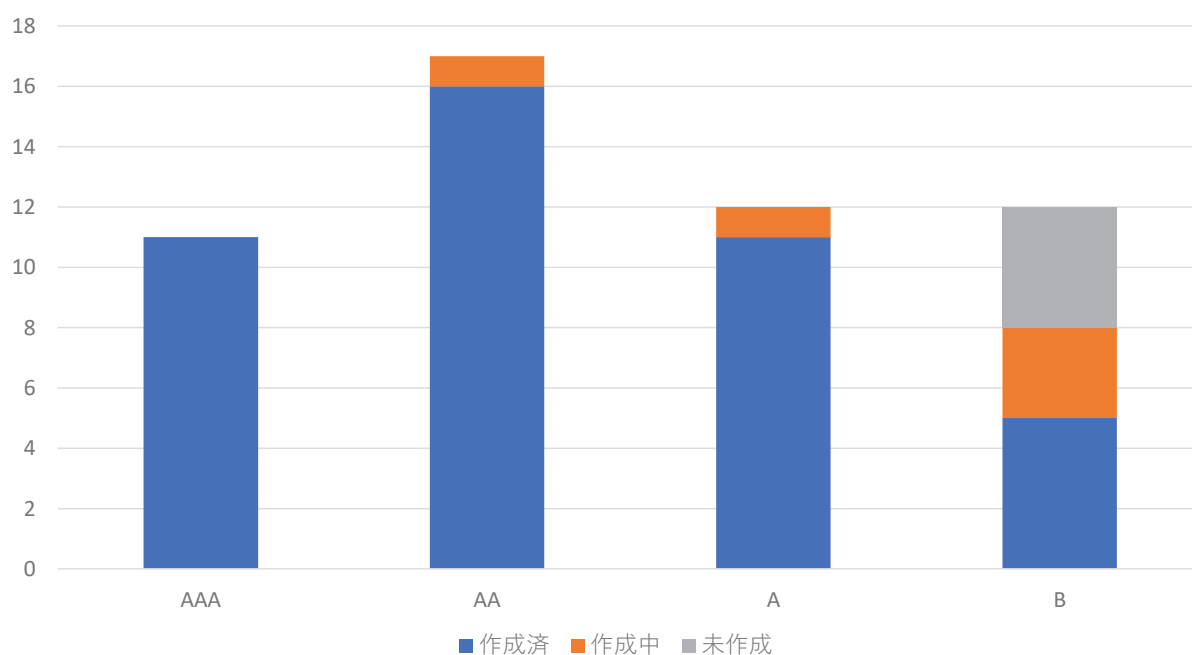
新規情報

報告書

第18回までの全国遺伝子診療部門連絡会議報告書を公開しています。

- 第18回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (3.1MB)
- 第17回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (2.0MB)
- 第16回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (12.4MB)
- 第15回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (3MB)
- 第14回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (59.6MB)
- 第13回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (11.6MB)
- 第12回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (15.6MB)
- 第11回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (1.0MB)
- 第10回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (20.1MB)
- 第9回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (3.7MB)
- 第8回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (5.6MB)
- 第7回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (11.6MB)
- 第6回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (2.6MB)
- 第5回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (9.3MB)
- 第4回 全国遺伝子診療部門連絡会議報告書 (3.3MB)
- 第3回 全国遺伝子診療部門連絡

推奨度別レポート作成状況



+ 腫瘍関連遺伝子以外の26遺伝子 作成済

3

ACMG SF v3.0対応

- 腫瘍関連
 - *PALB2*, *MAX*, *TMEM127* → 対応済み
- 循環器関連
 - *CASQ2*・*TRDN*(要CPVT ver up), *FLNC*
 - 原版なし: *TTN*
- その他
 - *ACVRL1*・*ENG*, *BTD*, *GAA*, *HFE*, *HNF1A*, *RPE65*

バージョンアップ対応

- 日本版作成後にメジャーアップデート*がされた疾患
 - 腫瘍
 - FAP, LFS, MEN1, MEN2B, NF2, VHL
 - 循環器
 - Brugada Syndrome, Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia
 - その他
 - Fabry Disease, Malignant Hyperthermia Susceptibility, OTC

*ver x.x.x → ver x+1.x.x

Genetics in Medicine (2022) 24, 1328–1335



Genetics
in
Medicine

www.journals.elsevier.com/genetics-in-medicine

ARTICLE

ClinGen's Pediatric Actionability Working Group: Clinical actionability of secondary findings from genome-scale sequencing in children and adolescents

Jessica Ezzell Hunter^{1,*}, Charisma L. Jenkins², Joanna E. Bulkeley², Marian J. Gilmore², Kristy Lee³, Christine M. Pak², Kathleen E. Wallace³, Adam H. Buchanan⁴, Ann Katherine M. Foreman³, Amanda S. Freed⁵, Scott Goehring⁴, Kandamurugu Manickam^{6,7}, Naomi J.L. Meeks⁸, Erin M. Ramos⁹, Neethu Shah¹⁰, Robert D. Steiner¹¹, Sai Lakshmi Subramanian¹⁰, Tracy Trotter¹², Elizabeth M. Webber¹³, Marc S. Williams⁴, Katrina A.B. Goddard¹², Bradford C. Powell²; On behalf of the ClinGen

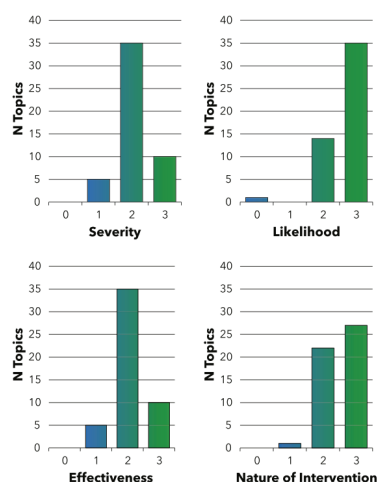


Figure 1 Distribution of highest-scoring outcome-intervention pairs from gene-condition topics assessed by the Pediatric Actionability Working Group.

小児版対応

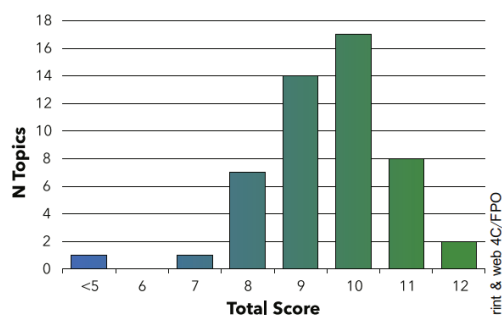


Figure 2 Distribution of actionability domain scores for highest-scoring outcome-intervention pairs from gene-condition topics assessed by the Pediatric Actionability Working Group.

12→FTAAD, Loeyes-Dietz syn., Marfan syn.

11→FTAAD, Loeyes-Dietz syn., Marfan syn., LQT, Carney MCAD欠損症, 無セルロプラスミン血症, 陽性先端皮膚炎亜鉛欠損症型, MEN2B, ビリドキシシン依存性てんかん

腫瘍関連

FAP(10), HDGC(5), LFS(9,8), MEN1(10,9), MEN2A(9, 8), NF2(10), PJS(9), PTEN(9), WT(7)

資料 5

厚労科研小杉班

2022年6月6日

「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的社会的課題の抽出と社会環境整備」班
B-3 遺伝性難病診療・網羅的解析

難病領域の二次的所見開示に ついてのアンケート調査

分担研究者：後藤・難波・川目・山田

研究協力者：中山・堤・土屋・洪本・稲葉・安部・大高・岡崎・張・原田・金子

目的

日本での難病領域における生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査での二次的所見を取り巻く環境の整備に役立つ情報を得るため、

- ①網羅的解析**依頼**施設の二次的所見への対応
- ②網羅的解析**実施**施設の二次的所見への対応

を明らかにすること

研究模式図

網羅的解析実施施設



検査依頼

結果返却

難病診療施設



解析結果を開示

Project ②: 難病領域の網羅的遺伝子解析実施施設での二次的所見の開示経験と困難の把握

調査対象：
全ゲノム解析等実行計画において解析施設として挙げられている施設、IRUD解析拠点（6 機関）+ Project①で“網羅的解析を行っており、二次的所見を返している施設”として挙げられた施設

Project ①: 難病領域の網羅的遺伝子解析依頼施設での二次的所見の開示経験と困難の把握

調査対象：
難病領域の生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査に関わる施設（全国遺伝子医療連絡会議所属施設と日本小児総合医療施設評議会（JACHRI）構成施設）

今回はこちらの内容です。

アンケートのフローチャート

**Project①: 依頼施設のSF対応
プレアンケート**

対象：全国遺伝子医療部門連絡会議構成施設+小児専門病院

- 網羅的解析を依頼しているかの確認
- 本アンケート参加可否の確認
- 本アンケート担当者の確認

**Project①: 依頼施設のSF対応
本アンケート**

対象：プレアンケートで挙げられた担当者

- 網羅的解析を依頼している施設名
- 返却されたSFにどのように対応しているか
- 今後返却されたSFにどのように対応すると考えているか
- SF開示に関してどのような困難を感じているか

Project①で挙げられた
網羅的解析を実施している施設

**Project②: 解析施設のSF対応
プレアンケート**

対象：全ゲノム解析等実行計画の解析拠点となっている施設+IRUD解析拠点+
Project①本アンケートで挙げられた網羅的解析を実施している施設

- 難病領域の網羅的解析を請け負っているか、二次的所見を返却しているかの確認
- 本アンケート参加可否の確認
- 本アンケート担当者の確認

**Project②: 解析施設のSF対応
本アンケート**

対象：プレアンケートで挙げられた担当者

- SFの取り扱い方針
- SF返却に関してどのような困難を感じているか

目的と方法

対象

- ①全国遺伝子医療部門連絡会議構成施設134施設
 - ②日本小児総合医療施設評議会（JACHRI）構成施設38施設
- 重複を除いて**151施設**のうち、**難病領域の網羅的遺伝子解析を出検している施設**

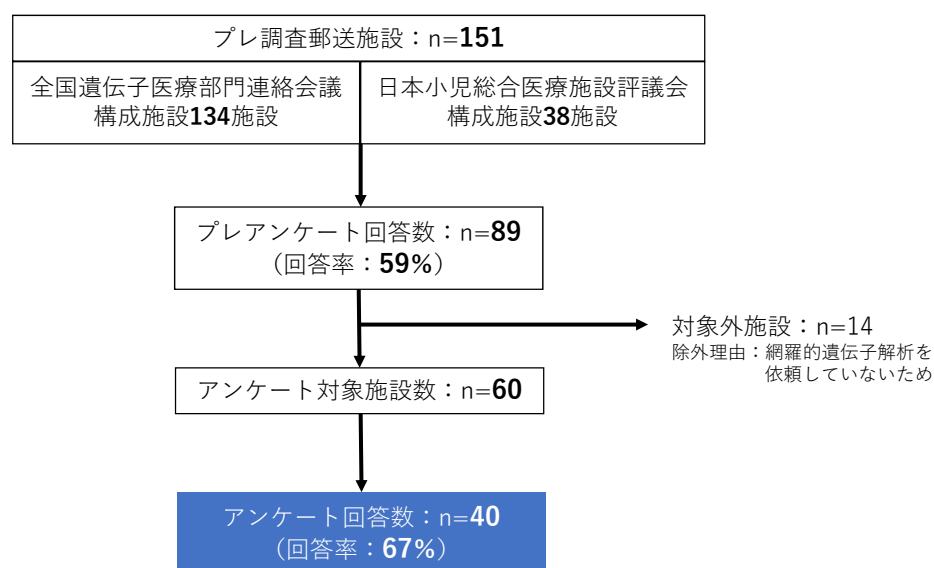
方法

2021年11月にオンラインでの**無記名式アンケート調査**を行った。

解析方法

記述統計、カイ二乗検定、質的帰納的内容分析

方法：解析対象施設



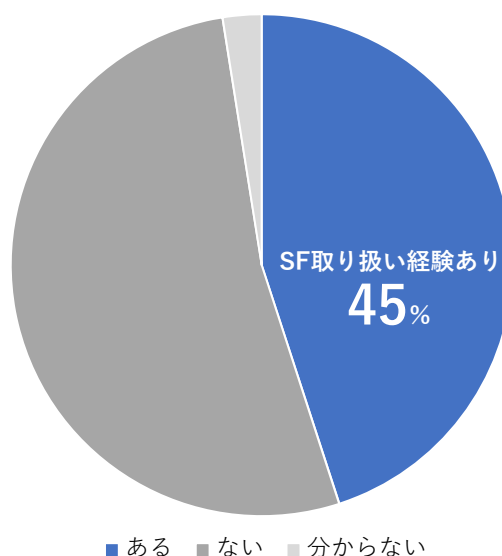
結果① 回答施設の属性

	n	%
施設種別		
大学病院	30	75.0%
大学病院以外の総合病院	4	10.0%
小児専門病院	5	12.5%
その他	1	2.5%
臨床遺伝専門医の人数		
0	0	0.0%
1-4	21	52.5%
5-9	14	35.0%
10-	5	12.5%
認定遺伝カウンセラーの人数		
0	3	7.5%
1-4	36	90.0%
5-	1	2.5%
遺伝看護専門看護師の人数		
0	37	92.5%
1-	3	7.5%
依頼している遺伝子解析		
数百以上の遺伝子を含む疾患群横断的パネル検査（自費）	8	20.0%
数百以上の遺伝子を含む疾患群横断的パネル検査（研究）	17	42.5%
全エクソーム解析（自費）	1	2.5%
全エクソーム解析（研究）	36	90.0%
全ゲノム解析（自費）	1	2.5%
全ゲノム解析（研究）	20	50.0%

どの解析でも
研究での実施が主

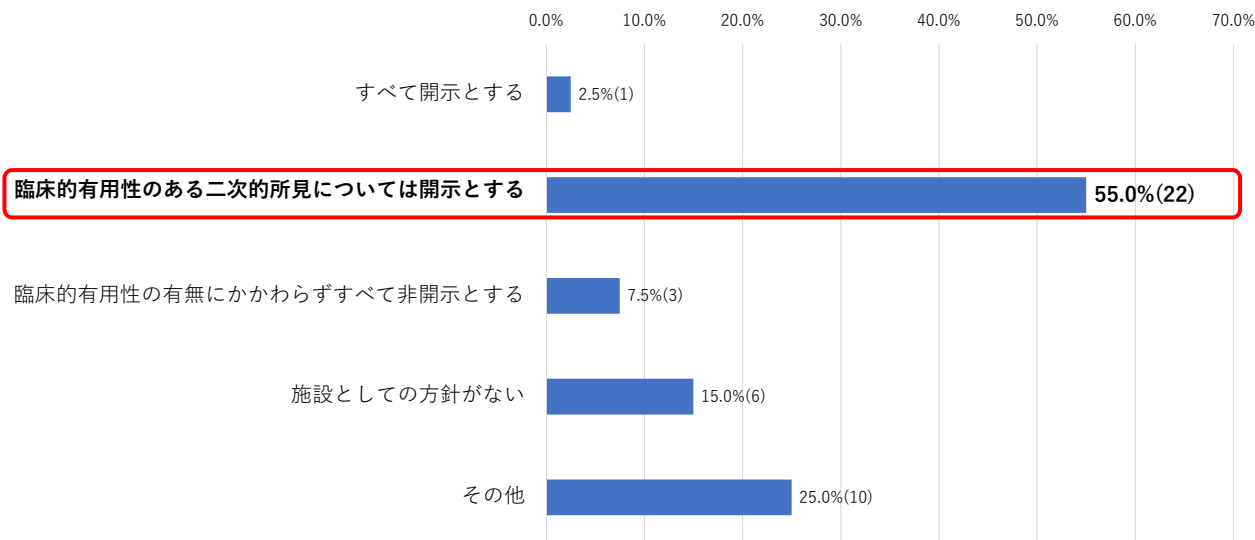
結果① 二次的所見の取り扱い経験

難病領域の網羅的遺伝子解析での二次的所見の取り扱い経験

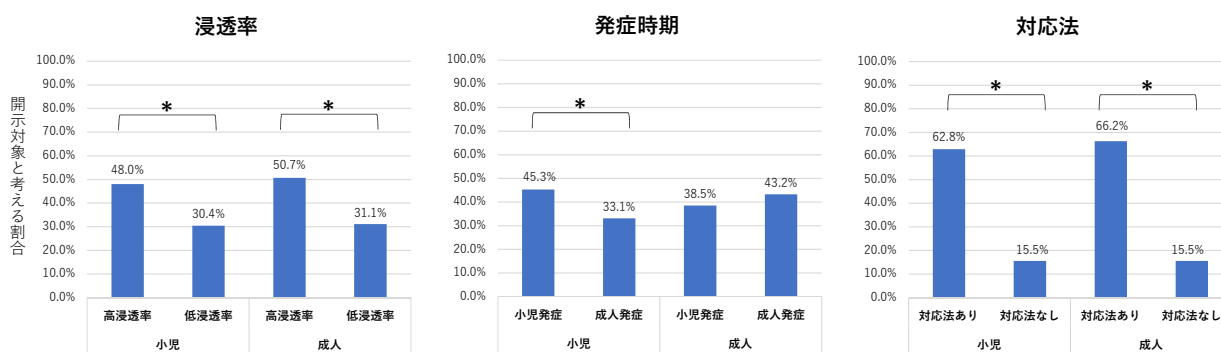


結果② SF取り扱いに関する施設の方針

二次的所見の取り扱いに関する方針(n=40)



結果③-1 開示対象と考えるバリエーション



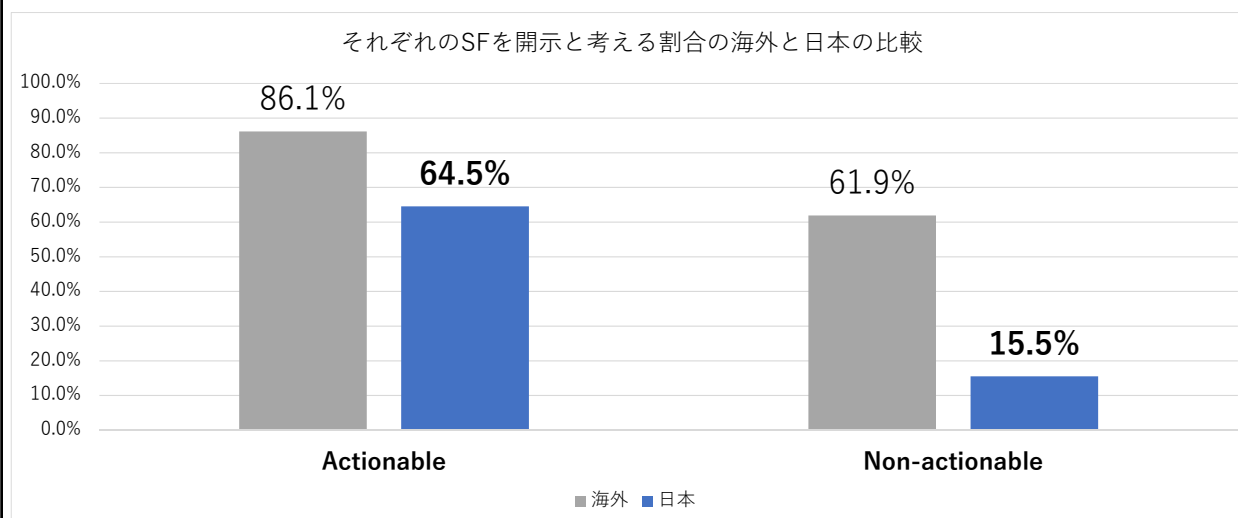
小児対象の解析

有意に浸透率が高く、小児期発症であり、対応法のあるものを開示

成人対象の解析

有意に浸透率が高く、対応法のあるものを開示（発症時期による差はなし）

結果③-2 海外との比較



医療従事者のSF開示の嗜好についてのレビュー(日本含まれない)¹⁾と本研究の比較

海外と比較すると、日本ではSF返却に対してより消極的である

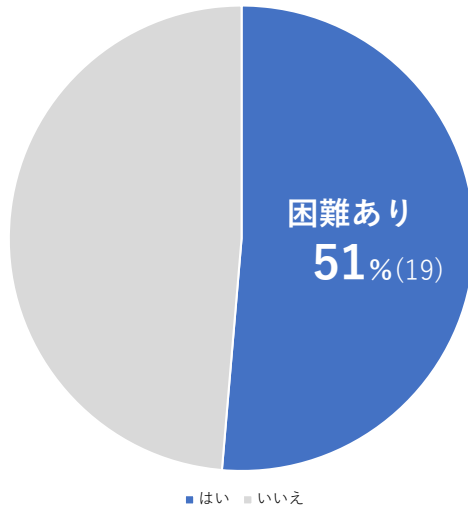
¹⁾Delanne J et al, 2018

小括 難病領域の二次的所見開示の現状

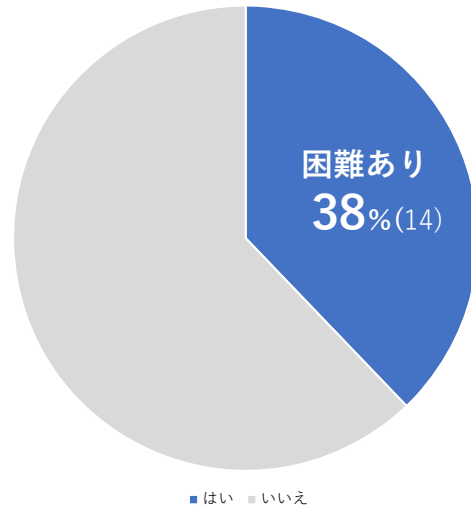
- 本邦での難病領域の網羅的遺伝子解析は**研究としての実施が主**であった。
- 半数以上の施設では、**臨床的有用性のある二次的所見は開示する方針**であった。
- Actionableな疾患についても、Actionableでない疾患についても、**海外と比較して開示に消極的**な傾向であった。

結果④-1 SFに関わる困難の有無

SF開示対象決定の際の
困難の有無 (n=37)

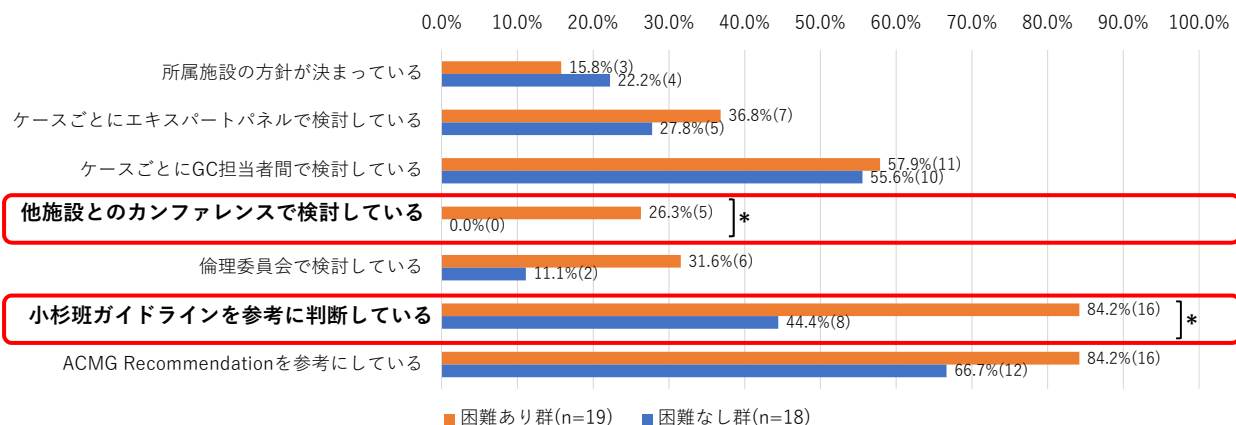


SF結果開示の遺伝カウンセリングでの
困難の有無 (n=37)



結果④-2 開示決定困難ありなし群での決定方法

SF開示対象決定の方法



困難あり群では、有意に他施設とのカンファレンスで検討し、小杉班の提言を参考にしており、ACMGや倫理委員会での検討など、外部からの方針を参考にしている傾向

開示対象決定に困難を感じている施設にとって、他施設との連携や開示対象決定の方針を定めたガイドラインが重要であることの示唆

結果⑤ SF開示対象決定の困難と解消法

困難

- ACCEモデルでの評価
- アクショナビリティ
- **開示基準**
- クライアントの自律性の尊重
- 浸透率
- クライアントの経済的負担
- リソース（人的・情報資源）の不足

解消法

- 二次的所見に関する事前の遺伝カウンセリング
- 遺伝リテラシーの向上
- 院内連携
- **当該疾患のエキスパートへの相談体制**
- エビデンスの蓄積
- **ガイドラインの策定**
- クライアントの情報収集
- 他施設との情報共有
- 非発症者に対する医療の保険収載

結果⑥ SF開示の遺伝カウンセリングでの困難と解消法

困難

- 本来の目的以外での医療者側の負担
- 開示希望
- **クライアントの心理的負担**
- クライアントの理解度
- 血縁者へのリスク伝達
- 多職種連携の難しさ
- **クライアントの経済的負担**
- 被検者本人の利益の尊重

解消法

- **遺伝医療専門職配置の拡充**
- 遺伝リテラシーの向上
- 当該疾患のエキスパートへの相談体制
- ガイドライン改訂
- 継続した遺伝カウンセリング
- サーベイランスの体制整備
- 二次的所見に関する**事前の十分な遺伝カウンセリング**
- 二次的所見に関する**事後の十分な遺伝カウンセリング**
- スタッフ間での話し合い
- 他科との連携
- 非発症者に対する医療の保険収載

考察⑤⑥ SF開示に関する困難解消のために

SF開示対象決定と開示の遺伝カウンセリングで共通する困難解消法

- 遺伝リテラシーの向上
- 遺伝医療専門職配置の拡充
- 十分な遺伝カウンセリング

クライアントの
SFへの理解向上

医療者側の
開示方針の助け

- 当該疾患のエキスパートへの相談体制
- ガイドラインの策定

- サーベイランス体制の整備
- 非発症者に対する医療の保険収載

SF開示後の
サーベイランス体制整備

これらの実現が、SF開示対象決定と実際の遺伝カウンセリングの両方の場面での困難感を減少させることが期待される。

考察⑤⑥：十分な遺伝カウンセリングとは？

事前

- SFに関するAnticipatory guidanceと開示希望の確認
- SFの説明を強調しすぎて過度な不安を引き起こさないよう
絶妙なバランスを保つ必要²⁾

2)Veenstra DL, et al. 2010

事後

- 実際に結果が返却されるまで、クライアント自身もSFの開示希望は正確に予測できない³⁾ため、開示希望の再確認が必要
- SF開示を受けたクライアントには、感情焦点型対処と問題焦点型対処の二段階の反応が起こる⁴⁾ため、感情への対応とSFへの対処に関する情報提供が必要

3)Christenhusz GM, et al. 2014

4) Rost C, et al. 2020

考察⑤⑥ がん領域との比較：結果返却期間

がん

保険収載
→結果返却期間が定まっている

難病

研究としての実施が主
→結果返却までが長い

SFの開示希望が変化している可能性
SFに関する情報提供内容を忘れている可能性
→クライアントの理解度や開示への意向に
関与し、大きな障壁となる⁵⁾

5) Rost C, et al, 2020

関連カテゴリー

困難：

【開示希望】 【クライアントの理解度】

解決方法：

【事前の十分な遺伝カウンセリング】 【事後の十分な遺伝カウンセリング】

考察⑤⑥ がん領域との比較：対象者の状況

がん

対象者が“標準治療が終了または終了見込みの患者”
→SFに関する情報提供を受け入れる精神的・身体的余裕がない場合がある⁶⁾

6) Shimada S, et al, 2022

難病

対象者が急性期であることは少ない
→長いdiagnostic odysseyを経験している家族も⁷⁾

7) Wu AC, et al, 2020

検査の目的となった症状を説明する所見が見つからなかった場合
SF開示へのフラストレーション増⁸⁾

8) Downing NR, et al, 2013

関連カテゴリー

困難：

【クライアントの心理的負担】 【一次的所見との情報提供のバランス】

解決方法：

【継続した遺伝カウンセリング】 【クライアントの情報収集】

考察⑤⑥ がん領域との比較：相談体制

がん

施設を超えたエキスパートパネルで結果の意味付けや遺伝性腫瘍の可能性を議論
→施設ごとの困難は比較的少ない

難病

それぞれの疾患ごとのエキスパートは限られており、相談体制整備が不十分

バリエーション評価や二次的所見開示対象決定に関する
施設ごとの困難が大きい可能性
→施設や地域を超えた相談体制整備の必要性

関連
カテ
ゴリ

困難：

【リソース（人的・情報資源）の不足】 【開示基準】

解決方法：

【当該疾患のエキスパートへの相談体制】 【ガイドライン改訂】

小括 難病領域の二次的所見開示の困難

- 二次的所見の開示対象決定に**困難を感じている施設**では、有意に他施設とのカンファレンスやガイドラインを参考にしており、**他施設との連携やガイドラインが重要**であることが示唆された。
- 遺伝医療専門職配置の拡充**や**非発症者に対する医療の保険収載**などが、開示対象決定と遺伝カウンセリングの両方の場面での困難を減少させることが期待される。
- 難病領域では、がん領域とは異なる特徴があり、**特性を考慮した体制整備**が求められる。

結果⑦ 難病領域の網羅的解析が医療実装される際に望む体制

大カテゴリー	カテゴリー
遺伝カウンセリングの必要性の理解	ガイドライン上の検査前遺伝カウンセリングの必要性の記述
遺伝カウンセリングの保険収載	遺伝カウンセリングの保険診療化 二次的所見の開示や血縁者への遺伝カウンセリングも含めた遺伝カウンセリングに対する診療費の設定
当該疾患のエキスパートへの相談体制	施設間での相談体制の整備 エキスパートパネルの整備 結果返却の際の開示推奨についてエキスパートからのコメント 疾患毎に相談できるエキスパートのリストアップ 相談できる窓口の整備
各診療科を巻き込んだ体制	各診療科を巻き込んだ体制づくり
クライアントのフォローアップ体制	非発症者のサーベイランス体制 クライアントのフォローアップ体制 共通の説明書と同意書の書式
施設間格差の是正	遺伝関連部門の施設間格差の是正 開示すべきでない二次的所見への共通認識 開示対象のリストアップ 明確なガイドラインの作成 施設間でのデータの共有体制
社会への啓発	遺伝差別の解消 遺伝性疾患への社会の理解 遺伝リテラシーの向上 二次的所見を受け入れることができる社会の合意
人材育成	遺伝医療専門職の配置 開示対象を決定するための人的スキル
非発症者に対する医療の保険収載	非発症者に対する検査とサーベイランスの保険診療化 非発症者に対する検査の保険診療化

結語

難病領域の網羅的解析の医療実装に向けて、

非発症者に対する医療の保険収載などのサーベイランス体制や
遺伝医療専門職配置の拡充を行い、

施設を超えた**エキスパートへの相談体制**や**ガイドラインの整備**を進めていくことで、二次的所見開示に関わる困難が減少することが期待される。

限界

今回実施したアンケートは無記名式であり、同一施設から重複回答があった場合に二重回答の処理ができないため、重複回答が含まれている可能性が否定できない。

今後の予定

- **第46回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会での発表**

「難病領域における次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析出検施設の二次的所見開示の現状と困難：アンケート調査」

- **論文化**

英文で論文投稿の準備中

- **Project② 網羅的遺伝子解析実施施設へのアンケート調査**

アンケート内容の検討中

資料6

厚労科研小杉班

「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的社会的課題の抽出と社会環境整備」班

2022年6月6日

B-3 遺伝性難病診療・網羅的解析

- ・ 分担研究者：川目・後藤・難波・山田
- ・ 研究協力者：中山・堤・土屋・洪本・稲葉・安部・大高・岡崎・張・原田・金子（順不同）

わかりやすい網羅的な遺伝子診断の説明動画と解説書の開発

分担研究者：川目 裕

研究協力者：原田佳奈, 金子実基子

背景

- ・ AMEDゲノム創薬基盤推進研究事業：医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究（小杉班）分担研究開発課題名：「網羅的な遺伝学的解析の遺伝カウンセリングに関する研究」を担当
- ・ 「海外調査, ASHGでの情報収集」「システムティック・レビュー」「国内ステークホルダーの意識調査（遺伝カウンセリングコース）」「網羅的遺伝子診断における遺伝カウンセリング指針の作成」
- ・ 網羅的なゲノム解析の検査前の遺伝カウンセリングの重要性
- ・ その2：生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針（“難病網羅的”提言）

2

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

【改定版】

20191212

本提言は、臨床検査として実施される次世代シーケンサー等を用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査の際の対応を目的としている。しかしながら、2019年時点において、我が国で臨床検査として実施されている生殖細胞系列遺伝学的検査は、保険診療となっているもので79疾患、先進医療や自由診療として実施されているものを含めても180疾患程度にとどまっている。次世代シーケンサーを用いた全エクソーム解析・全ゲノム解析検査などの生殖細胞系列網羅的解析については、我が国においてはすべて研究としての解析であり、近未来的にも本格的な臨床検査として実施される可能性は高くないかもしれない。この点において、いわゆるがん遺伝子パネル検査の状況とは大きく異なる。

米国等では、数年以上前から、臨床検査として生殖細胞系列全エクソーム解析等の網羅的解析検査が実施されている状況に鑑み、我が国においても将来的な対応を目指した検討が必要である。AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）の重要な研究事業であるIRUD（未診断疾患イニシアチブ）においては、遺伝性疾患が疑われる未診断患者に対して生殖細胞系列全エクソーム解析を実施しているが、研究としての解析であり、二次的所見（注1）の返却は実施していない。しかし、診断を目的とした生殖細胞系列全エクソーム解析等が臨床検査として実施される際には、臨床的に有用な二次的所見の開示を検討する必要がある。その時点を見通しての提言を行う。

その2 “網羅的提言”の枠組み

- 現在のところ網羅的解析は研究の枠組みで実施されていること
- IRUDに触れて、二次的所見は開示されないことを記載、その上で二次的所見の開示の検討の必要性を明記
- 臨床検査となった際を対象としての提言

AMED：小杉班：「網羅的な遺伝学的検査に必要な遺伝カウンセリングを理解するための検査前の“遺伝カウンセリング”を中心とした解説動画、および冊子」

3

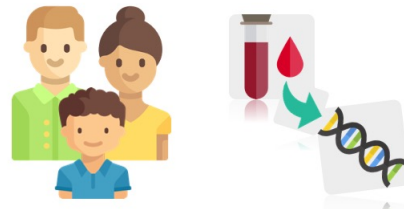
説明冊子

全エクソーム検査のしおり

動画

トップ画面

全エクソーム検査とは？



20200114v2 Hiroshi Kawame
Not made by Toray Systems (Japan) Ltd.

第1回班会議で供覧

4

目的

- 検査を受ける人がより良く網羅的な遺伝学的検査の内容（全エクソーム解析）を理解できるように、検査の仕組み、内容、遺伝カウンセリングのポイントを中心とした解説動画、および冊子を作成し、将来、広く臨床の場で利用、参考にさせていただく
- 「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」（“難病網羅的”提言）を補完する
- そのまま実際のIC、遺伝カウンセリングの場で利用可能
（現行のIRUDの紹介や啓発等のための動画、解説書ではない）

5

動画制作の経緯

■ 全エクソーム検査を検討するとき…

- 検査の特性や意義、解析精度や限界などについて検査前の遺伝カウンセリングで十分に話し合った上で検査を行うかどうかを決めることが大切^{1) 2)}
- 説明補助ツールの使用は、医学的な情報の理解を深めるうえで効果的³⁾
- 検査前のGCの代わりになるものではない、GCをより深める、本来のGCの時間の確保も目的とする

1) Facio FM et al. 2014

2) AMED小杉班ガイドライン：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

3) Stacey D et al. 2017

動画の構成

- ◇細胞・染色体・DNA・ゲノムとは
- ◇遺伝子の変化と疾患発症との関連について
- ◇全エクソーム検査とは：目的・流れ
- ◇検査の結果について
- ◇検査前に知っておいていただきたいこと：血縁者の診断の可能性、二次的所見
- ◇遺伝カウンセリング

動画制作の工程

a版の作成

- ◇目次・骨子の作成
- ◇大まかなコマ割りの決定
- ◇挿入イラストの決定
- ◇アニメーションの作成
- ◇ナレーション作成・挿入
- ◇動画編集

a版のレビュー

- ◇2021年7月～9月
- ◇無記名Webアンケート
Google フォームによる無記名式アンケート
Birch et al. J Genet Counsel (2016) 25:1298-1308を参考に作成
(承認番号 33-115)
対象：厚労科研小杉班班員

構成、わかりやすさ、
有用性、長さ、情報量、
医学用語の説明
イラスト、アニメーション

β版の作成

- ◇構成の再考
- ◇ナレーション原稿の修正
- ◇イラストレーターによる
動画編集

第5回ゲノム交流会
テーマ「ゲノム情報から診
断を目指す：全エクソーム
検査とは？」
参加者へ視聴

すべての遺伝子を調べる 「全エクソーム検査」とは？

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部
認定遺伝カウンセラー® 原田 佳奈

2022年5月21日
第5回ゲノム交流会

今後の工程案

2022年度

■冊子の作成・印刷

■実際の患者・家族を対象にして、インタビュー調査

↓

最終版

↓

公開

(利用にあたっての留意事項もあわせて公開)

難病ゲノム医療の課題：遺伝カウンセリング体制の充実に貢献

資料 7



2022. 6. 6. 小杉班会議

個別化予防・医療を目指す ゲノム医療・遺伝医療の現場で重要な 患者・市民参画(PPI)体制の整備

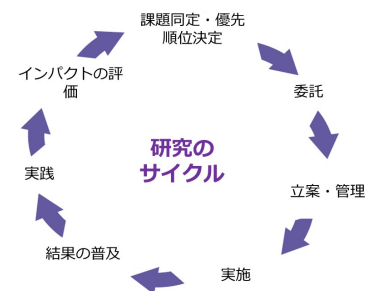


東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター
公共政策研究分野 武藤香織



進捗

1. ゲノム研究・医療への患者・市民参画(PPI/E)に関する国内外動向の検討
2. PPI/Eに関する評価のあり方の検討
3. 社会的スティグマを受けた人々を対象としたゲノム研究のPPI/Eの取り組み
4. 今後の課題：メディアとPPI/E



2

ゲノム研究・医療への患者・市民参画(PPI/E)に関する国内外動向の検討

◎常設の研究参加者パネルの位置づけ・運用

- All of us research program、Genomics England、UK Biobank、The European Prevention of Alzheimer' s Dementia (EPAD)、A longitudinal study of pregnancy and childhood based on the population of Avon (ALSPAC)

◎研究・診療の場面に応じたPPI/E

- 海外：動画製作での協働（PROFILE study等）、ポリジェニックリスクスコアを用いたがん検診のあり方をめぐる陪審
- 国内：HBOCの市民向け冊子開発における協働、SCRUM-Japan MONSTAR-2でのPPI委員会等



3

PPI/Eに関する評価のあり方の検討

◎倫理審査におけるPPI/E報告手法

◎利益相反管理のあり方

- 参画する患者・市民に申告を求める項目は、研究者と同一である必要があるか？

◎論文におけるPPI/E報告手法

- GRIPP(Guidance for Reporting Involvement of Patients and the Public)の開発及び改訂版の訳

ゲノム研究・医療に特有の配慮事項はないと結論づけられるが、さらに有識者の意見を踏まえて議論を精緻なものにする必要がある。



GRIPP2 短縮版の訳 (Staniszewska et al. 2017)

項目	論文に書くべき内容
1: 目的	本研究におけるPPIの目的を報告
2: 方法	本研究におけるPPIの方法について明確に記述
3: 結果	アウトカム—本研究におけるPPIの結果について、肯定的否定的アウトカムの両方を報告
4: 考察・結論	アウトカム—PPIが研究全体に与えた影響の程度について記述。肯定的否定的影響の両方を記述。
5: 内省・批判的な視点	この経験から他者が学べるよう、本研究におけるうまくいった内容とそうでなかった内容の両方を振り返り批判的に論評

4

社会的スティグマを受けた人々を対象としたゲノム研究のPPI/Eの取り組み—アイヌ民族を対象とした研究

- 19世紀後半から、人類学研究を目的とした墓地の発掘が相次ぎ、1930年代には日本学術振興会の研究テーマとなり、発掘は大規模に
- 戦後も学問の意義を強調しつつ、大規模な発掘は続いた
- 先住民族の権利に関する国際連合宣言(2007)を契機に、アイヌ民族支援法(2019)成立
- 現在は、複数の遺骨返還訴訟が続いている
- 直ちに返還できない遺骨は、ウポポイ(民族共生象徴施設)にある、シンヌラップウシ(慰霊施設)にて管理。研究を実施する余地を残した状態



東村(2013) 図1 1961年10月27日北海道新聞の記事



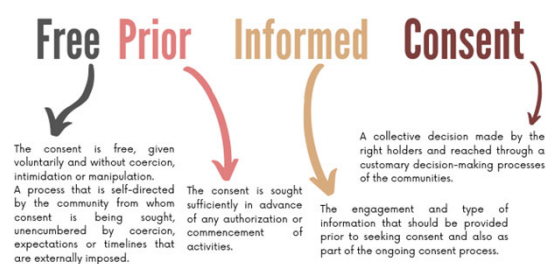
北大12体返還 コタンの会、供養し再埋葬へ
毎日新聞、2016年7月16日

社会的スティグマを受けた人々を対象としたゲノム研究のPPI/Eの取り組み—アイヌ民族を対象とした研究

- ミトコンドリアDNA解析論文(Adachi et al 2017)等へのアイヌコミュニティからの批判
 - 遺族たるアイヌからの同意取得が行われていない vs 北海道ウタリ協会及び北海道教育委員会との関与のもとに実施
- 日本考古学会、日本人類学会、日本文化人類学会、北海道アイヌ協会による、研究倫理再構築の試み



- 2017年 これからのアイヌ人骨・副葬品に係る調査研究の在り方に関するラウンドテーブル 報告書
- 「研究の開始に先立つ協議と自由意思による同意」(Free, prior and informed consent; FPIC)を実装するために、「アイヌ民族に関する研究倫理指針」を策定中。2021年にパブリックコメントは終了



fao.org/indigenous-peoples

メディアとPPI/E：メディアレクの取り組み

- ◎4/6 日本医学会長・日本医師会長名で「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明公表・記者会見
 - 患者会側→取材対応が急に発生
- ◎4/9 遺伝情報に基づく差別・不利益防止に関する意見交換会開催
 - 全がん連・天野慎介氏、ゲノム連・太宰牧子氏、早大・横野恵氏、武藤
 - 記者47名が事前登録
 - 論点や経緯の解説、意見交換
- ◎社内で担当者決定、社説、記事出稿に



全がん連Facebook

7

保険業界からの反応

- ◎5/27 生命保険協会は、「医療従事者の皆様」にあてて「生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の現在の取扱いについて」を公表。損害保険協会も同じ内容を公表。
 - 引受・支払実務において遺伝学的検査の結果は収集していない
 - 病名、家族の病歴、医師による遺伝カウンセリングの実施記録等から遺伝学的検査と同等の情報を特定し得る場合であっても、利用していない
 - 研究においても同様
 - 新たな課題が認識された場合には見直し



2022年5月27日

医療従事者の皆様

一般社団法人 生命保険協会

生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱いにつきまして

平素より格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

近年、遺伝学的検査結果に基づく診断や治療が発展していることを踏まえ、生命保険協会として、会員各社への確認のもと、生命保険の引受・支払実務における、遺伝学的検査結果やゲノム解析情報など遺伝情報の現在の取扱いについて、以下のとおりお示しいたします。

会員各社の引受・支払実務における遺伝情報の現在の取扱い

- 生命保険の引受・支払実務においては、告知書や診断書等に記載された病名や手術予定の有無、投薬といった医療行為の内容等に基づき、客観的・合理的かつ公平に判断を行い、人権尊重を基本とした取扱いを行っております。
- 上記取扱いにおいて、遺伝学的検査結果の収集・利用は行っておりません。なお、提出された告知書や診断書等に、遺伝学的検査結果が含まれている場合や、記載された病名や家族の病歴、医師による遺伝カウンセリング実施の記録等から遺伝学的検査結果と同等の情報を特定し得る場合についても、遺伝学的検査結果および遺伝学的検査結果と同等の情報の利用は行っておりません。この取扱いについては、研究として行われたゲノム解析の結果についても同様です。
- 本取扱いについては、医療の進歩や社会的な議論の成熟等、環境や情勢の変化に応じて、特に今後ゲノム医療が普及し遺伝情報について消費者の正確な理解が進むに伴い、新たな課題が認識された場合には、監督官庁の指導と医療・医学等の関係者の意見を参考とし見直しを行うことを含め随時適切に対応してまいります。ただし、見直し時点までは本取扱いを維持いたします。

*日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（2022年3月改定）」の完結による

個別事例に対する引受・支払実務については、各生命保険会社にお問い合わせください。

以上

8

メディアとPPI/E：プレスリリースに関するPPI/E

Research
 JAMA Oncology | Original Investigation
Expansion of Cancer Risk Profile for BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variants
 Yukihide Momozawa, PhD, Rumi Sasa, MA, Yoshiaki Ueki, MD, Kouya Shirahata, PhD, Yosuke Iwasaki, ME, Yukari Tanigawa, PhD, Michael T. Parsons, BSc, Keigo Mizukami, PhD, Yuji Sekine, MD, Makoto Harata, MD, Yoichiro Kamatani, MD, Mikiko Endo, BSc, Chihito Inai, BSc, Sadaaki Takata, BSc, Hidemi Ito, MD, Takashi Kohno, PhD, Koichi Matsuda, MD, Seigo Nakamura, MD, Koichi Sugano, MD, Teruhiko Yoshida, MD, Hideaki Nakagawa, MD, Keitaro Matsuo, MD, Yoshinori Murakami, MD, Amanda B. Spurdle, PhD, Michiaki Kubo, MD

<https://jamanetwork.com/journals/jamaoncology/fullarticle/2791277>

■2月下旬、理研・桃沢幸秀先生よりプレスリリースでのBRCA病的バリエント保持率の地域差の表現に関するご相談

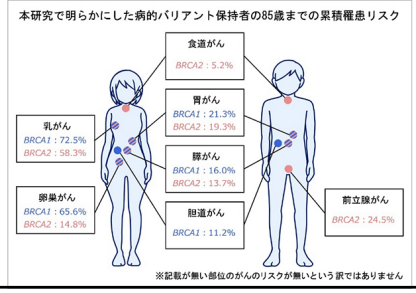
- ・ 創始者バリエントを除くと地域差がなくなった
- ・ 創始者バリエントの研究及び臨床上の意義の説明



理化学研究所

10万人以上を対象としたBRCA1/2遺伝子の14がん種を横断的解析
 -東アジアに多い3がん種へのゲノム医療の可能性-

https://www.riken.jp/press/2022/20220415_1/index.html



■4/15に9機関共同プレスリリース

- ・ 5/2までにNHK、全国紙、地方紙で多数の報道

■左の図がNHKの朝のニュースに使用され、がん患者のSNSコミュニティで話題に

- ・ BRCA1/2保持者にとっての不安
- ・ 患者会側→取材対応が急に発生

メディアとPPI/E：プレスリリースに関するPPI/E

■雑誌側、研究機関広報担当とのやりとりの間に、患者・市民による査読を入れる手法

■①投稿段階での表現、②プレスリリース段階での表現については、**影響を受ける当該地域や人々に配慮した表現**にする必要あり。

- ・ 地域情報を利用する研究者への注意喚起&相談を受けられる体制

■疾患リスクに関して臨床的意義の高い論文でも、プレスリリース段階での表現について、**影響を受ける患者の視点**を入れた検討が必要。

- ・ 信頼できる当事者団体がある場合に、アクセプトからリリースまでのプロセスで当事者を交えた相談の機会があってもよい
 - 報道で切り取られると予測される表現・画像に対する助言
 - 当事者団体のコメント準備orリリースに掲載



今後の課題

- ゲノム研究・医療における様々な側面のPPI/Eに関して、国内外の事例を検討し、論点を抽出してきた。
- ゲノム研究・医療におけるPPI/Eに特有の配慮事項
 - より多くの人々を巻き込む体制づくり、希少疾患コミュニティでの協力者探し
 - 被爆者二世やアイヌなど、ゲノム解析に不信を抱くコミュニティとの信頼関係構築→海外からも注目度が高い
- プレス発表におけるPPI/E
 - 患者・市民も参加するメディアレクを継続してはどうか？
 - プレスリリースでは、事例を積み重ねる必要あり



C:双方向遺伝リテラシー

既にある遺伝医療、ゲノム医療に関連するコンテンツを有効活用するための検討実施。一般市民に向けた遺伝リテラシーコンテンツを収集し整理した上で再活用する方向性を明確に。

「ヒトの遺伝」に関連するコンテンツ収集：、遺伝関連学会での学会抄録検索や遺伝カウンセリングコースへの調査を実施。コンテンツを活用するために、一般市民・当事者との双方向で検討する場の構築を進める。現状のコンテンツ収集、整理した上で再活用する過程を通し、コンテンツの作成へのノウハウを明確する指針を作成。本研究班のブログを公開、本研究班の活動を発信。

23

厚労科研費中間評価ヒアリング 2020

家族で遺伝をもっと話そう
～がん教育に求めるもの～

遺伝子が関連する『がん』教育が
中学・高校に導入されます
お家で『遺伝』を話す機会が
増えるのではと考え
きっかけとなる
がん教育に求めるものを
皆さんと共有できる場を設けました

遺伝教育の現状と課題

小学校における取組みから
竹之内沙弥香さん
がんと遺伝どう伝えますか
西田久美子さん

- ・「がん教育」に求めるもの
- ・「ヒトの遺伝」教育は、いつから始められる？

Education & Communication

ゲノム交流会
家族で遺伝をもっと話そう

がん教育に求めるもの

遺伝子が関連する「がん」教育が中学・高校に導入されます。お家で「遺伝」を話す機会が増えるのではと考え、きっかけとなるがん教育に求めるものを皆さんと共有できる場を設けました。

2022
2.23
[Wed]
[祝日]
14:00 開始
16:00 終了

主催 厚労科学研究 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 研究班代表 小杉 眞司
主幹 金沢大学附属病院 遺伝診療部/遺伝医療支援センター 渡邊 淳
運営管理 ゲノム交流会実行委員 京都大学医学部附属病院/遺伝子診療部 山田 崇弘
コーディネーター 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 太宰 牧子

交流会のテーマについてお話しいたします

遺伝教育の現状と課題 金沢大学附属病院 遺伝診療部/遺伝医療支援センター 渡邊 淳
小学校における取組みから 京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻/看護倫理学分野 竹之内沙弥香
がんと遺伝どう伝えますか 特定非営利活動法人クワイアアルクス中央西日本支部/小学校教頭 西田久美子
テーマに沿ってグループディスカッションで皆様と意見交換を実施します

オンライン開催 患者・市民の皆様はどなたでもご参加いただけます
参加費無料・事前申込が必要となります
定員先着四〇名



事前申込先
<https://forms.gle/ZQbMSUixr2P4chBZA>

「がん教育」に求めるもの

- がんに対して、マイナスイメージを持たないための教育（グループ4）
- がんのことを伝える、その先に遺伝の話。（グループ2）
- 一般市民の**到達目標**を設定しなければならない。専門家だけで議論すると難しい内容が詰め込まれる恐れがあるので、一般市民も踏まえた議論を行う必要がある。（グループ1）
- 基礎知識として一般の人がどこまで知るべきか、というのははっきりさせた方がよい。（グループ5）
- 学校でどこまで学んでいるかが分かると、家庭でも話をしやすいのでは。（グループ2）
- 学校でがんという**共通**のことを学んだ友達がいるということもそういう心強さ、素を出せる場の創設につながるのではないか。（グループ2）
- がんを一つの例に、社会には様々な人がいるということを受け入れられる社会づくりが大切でそのための教育が必要（グループ4）
- 大事にしてほしいのは、がんそのものの知識もそうだが、「**疾患と共に生きる**」ということ。（グループ5）
- がんを特別視・強調しすぎる表現は、ずれを感じることもあるので、「がんだから気を付けよう！」というよりは「がんになってもこうやって助け合おう」という部分にフォーカスすると良いかもしれない（グループ7）

「ヒトの遺伝」教育はいつからはじめる？

- **遺伝の教育**を何のためにするかという**意義**が明確はない。がん教育も、同様。（3グループ）
- 「親子の繋がり」「生命の繋がり」というテーマから、間接的に「ヒト遺伝」を知ることができるため、「遺伝」や「遺伝子」という用語は必ずしも必要ではない。**発達時期**に合わせて適切な時期に「ヒト遺伝」の用語を学び理解できればよい（グループ4）
- 遺伝子検査で脈絡なく突然遺伝性と分かるとすぐに子どもに伝えることが難しい。本当ならば10代からそれとなく祖父母/父母の疾患のオープンに話し**徐々に**理解してもらおうという方がよい。（グループ6）
- すべての人が遺伝子の変化を持っていることは**当たり前**であることを理解してほしい。（グループ1）（グループ3）（グループ5）
- 子どもにとって大切なことは、病気にならないこと、**健康であること**。がんや遺伝だけを取り上げることは、違和感がある。まずは、健康の定義に始まり、**セルフケアの重要性**や**がん教育、遺伝教育と段階的に深めていけるように、教育すべき**。同じ教育を受ける中学校までの段階で、どこまで（段階的に）教えることができるのかが大切。（グループ3）
- 遺伝性疾患の当事者も非当事者も誰でも参加できるこのような交流会で、遺伝教育について**オープンに話す**ことが大切。（グループ6）
- **学会も**遺伝教育の重要性を感じているが、**明確に発信する必要がある**。（グループ3）

6班まとめ

参加者： がん遺伝の患者の方、
ハンチントン病の家族の方（遺伝が多い病気）、
脊髄小脳変性症（遺伝の型が難病で一番多い） 家族が参加

遺伝の病気の差別をなくす為にも

・ 小学校からの遺伝教育の重要性→こどもから大人まで

例「お母さん、今日学校で、遺伝の病気について習ってきたよ。遺伝の病気の差別はね、僕たちしたら駄目なんやで！！」我が子から発する言葉は、大人も意外とすんなり受け取りやすいのでは？
子から親（大人）へ伝えて行く。他には、母親学級などの大人の学習の場・きっかけになるのでは。

・ 正しく知って、正しく恐れる・・・6班みんなで繰り返し意見交換の時間に出てきたワード

今回の講演で出てきたように、がんの遺伝の病気（遺伝の病気）を、まずは、正しく知ること・誤った解釈・自己流で知って間違った恐れ方にならないように、だからこそ、正しく恐れることが出来るようになることが大事。→遺伝教育を部分的に保健体育で学ぶというのではなくて、道徳の時間や、他の科目で取り上げる幅広い心の教育の大切さ

・ 「患者が自分を責めることはないんだよ。」 という理解を社会でもっと理解していく重要性

遺伝教育の大切さにつながっていく。中高生に限った領域ではなく、遺伝教育が初等教育の頃から、徐々に遺伝教育の浸透をしていく時間は大事

事後アンケート

- ・ 医療者、患者、教育者の立場では想いや伝えたいことが異なると思う。
やるべきは「目的」「目標」の**共有**
- ・ まず大前提として、患者・市民・教育者・医療従事者が共通認識を持つ。
- ・ それぞれがそれぞれの立場で正直な意見を交換し合う

- ・ 自己実現ではなく、あくまで子供の**視点**で授業を。
- ・ 「伝える」だけでなく「伝わる」がん教育が必要

- ・ 「あ～、話した、聞いた」ではなく、手を動かす**行動**につなげたい

- ・ 急遽キャンセルへの対応
- ・ 総合討論 短い・各グループの発表が長くなる傾向
⇒ 事前にアナウンス

「ヒトの遺伝・ゲノム」教育目標・テーマ（案）2017

発達段階・各教育課程に合わせた

（ヒトゲノムが有する二つの特性（多様性と継承性）に基づいた）

教育課程 時期	ゲノムの特性		行動内容
	多様性（個体差）	継承性（連続性）	
初等教育	誕生・いのち		気づく 身近な事象
	動物としてのヒト	親と子のつながり	
	自分と他人		
中等教育 （中学）	DNA・遺伝子・染色体・ゲノム		知る 規則性 （一般化）
	生命・いのち	生殖・発生	
	形質	規則性（メンデル）	
	発現		
	正常と異常（病気）		
	病気（遺伝との関わり）		
	人種・民族		
中等教育 （高校）	遺伝子の機能 （セントラルドグマ）	遺伝情報 ・ゲノム情報	活用する メカニズム
	遺伝子変化による機能変化（変異）		
	病気と遺伝・ゲノム/遺伝子との関わり（遺伝性疾患）		
	がん		
	医療（病気の診断・治療（薬））		
	進化	ELSI （倫理的・法的・社会的課題）	

「ヒトの遺伝」教育

遺伝学関連の重要用語のきちんとした説明が大部分の教科書から消えたことは、ヒトの遺伝学を含む遺伝学リテラシーの普及にとって大きな障害となる。

また、現在の教科書では、ヒトの遺伝学に関する記述も減っている。

ヒトに関する記述が少ないのは、**保健**で教えるからという理由もあるが、成人病や感染症などの問題は、**生物学**のしっかりした科学的基盤の上に、生物の他の知識との**関連性**も含めて教える方が良い。

『社会人の遺伝学リテラシー及び 大学と高校の生物学教育について』

日本学術会議 基礎生物学委員会・統合生物学委員会・合同 遺伝学分科会

2017

p11

<http://www.scj.go.jp/ja/member/iinkai/kiroku/2-20170905-2.pdf>

新しい学習指導要領、スタート。

小学校：2020年度～ 中学校：2021年度～ 高等学校：2022年度～
学校で学んだことが、明日、そして将来につながるように、子供の学びが進化します。

「生きる力 学びの、その先へ」

2014.1.13

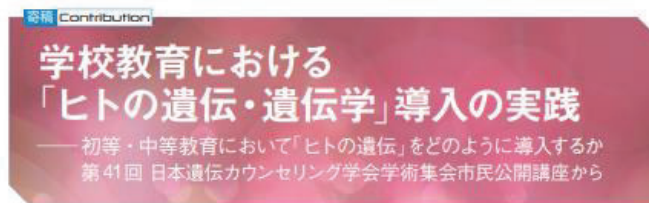
中等教育における「ヒトの遺伝」の導入に向けた
ワークショップ

実施報告

平成26年3月

日本人類遺伝学会教育推進委員会
日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会

2017.6.25



渡邊 淳 (金沢医科大学), 市石 博 (東京都立国分寺高等学校), 巽 純子 (京都大学), 中川 奈保子 (京都大学),
松田 雅代 (元大阪市立市小中学校), 米田 勝将 (大阪市立市小中学校), 武田 正道 (大阪府枚方市立枚方中学校),
大野 智久 (東京都立国立高等学校), 菅野 治虫 (埼玉県立浦和高等学校), 佐々木 元子 (横浜国立大学, 立教大学, 立教大学附属中等養正館),
田村 和朗 (京都大学, 第41回日本遺伝カウンセリング学会学術集會大会), 櫻井 晃洋 (札幌医科大学)
(注: 日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育啓発委員会, 日本人類遺伝学会教育推進委員会に所属)

第41回日本遺伝カウンセリング学会学術集會は、2017年6月25日、「学校教育における「ヒトの遺伝・遺伝学」導入の実践—初等・中等教育において「ヒトの遺伝」をどのように導入するか」という市民公開講座を開催した。本稿では、公開講座でおこなわれた講演を基に初等・中等教育における「ヒトの遺伝・ゲノム」教育導入の必要性や課題について考察した。

2020.3.28

中等教育における「ヒトの遺伝」導入
に向けたjoint meeting

2022.3.27



主催 日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育啓発委員会

対象 中学校・高等学校の教員(理科・保健体育・養護教諭) 50名程度

話題提供者(五十音・敬称略)

内山 正登(慶應義塾女子高等学校 生物)

佐藤 健太(お茶の水女子大学附属高等学校 保健体育)

山本 浩二(文教大学 教育学部学校教育課程 体育専修)

渡邊 淳(金沢大学附属病院 遺伝診療部・遺伝医療支援センター)

2021年改訂
中学校
保健体育教科書

			がんの成り立ち					健康の成り立ち	
			遺伝子	DNA	傷がつき	変異	異常な細胞	遺伝	もって生まれた体質
中学教科書	大修館書店 『保健体育』	R2	×	×	×	×	×	○	×
中学教科書	東京書籍 『新しい保健体育』	R3	×	×	×	×	○	○	×
	学研教育みらい 『中学保健体育』	R3	○	×	○	×	×	×	×
	大日本図書 『中学校保健体育』	R3	×	×	×	×	○	○	×
	大修館書店 『最新中学校保健体育』	R3	○	×	○	×	×	○	×

文科省教材	○	×	○	×	○	○	○	○
文科省補助資料	×	×	×	○	○	○	○	×

4 **がんを予防し、早期発見で治す時代へ**
がんの発生と予防

クエスチョン がん医療はどのように進化しているだろうか？
がんの予防のために若いときから何に注意しておけばよいだろうか？

キーワード □発がん物質 □化学療法 □放射線療法 □免疫療法 □緩和ケア



図1 がんの発生と進行のしくみ (『国立がん研究センターがん情報サービス』資料より作成)

1 **がんの発生とがん医療**

がんの発生と発がん物質 人の細胞は体の中で分裂や分化、増殖していますが、細胞核のがん遺伝子・がん抑制遺伝子が何らかの影響で傷つき変容すると、異常な細胞に変わって勝手に増殖を続け、さらに体のあちこちに飛び火し、次から次へと新しいがんをつくっていきます(浸潤と転移)。がん化した細胞は正常な組織の栄養を奪い、身体が衰弱していきます(図1)。

生活習慣との関連が深い発がん物質の代表は、たばこの煙に含まれるタールです。また、人工的に合成された化学物質だけでなく、自然界に存在する物質のなかにも多くの発がん物質があります。私たちはこれら物質と共存して生きているのです。

2022年改訂
高校
保健体育教科書

A

04 がんの原因と予防



1 がんとその種類

1 がんとは 私たちの体には約37兆個の細胞があり、それぞれの細胞には新しい細胞をつくるための遺伝子が入っています。通常、遺伝子は正確に複製されて細胞が生まれ変わります①。その際、**遺伝子が傷つけられたり**、複製ミスを繰り返したりすることで、異常な細胞が生み出され②、その細胞が無秩序に増殖し③、体の働きを妨げることがあります。これが**がん**という病気であり、現在、日本における死因の第1位となっています④。

12

がんの予防と回復

学習のねらい

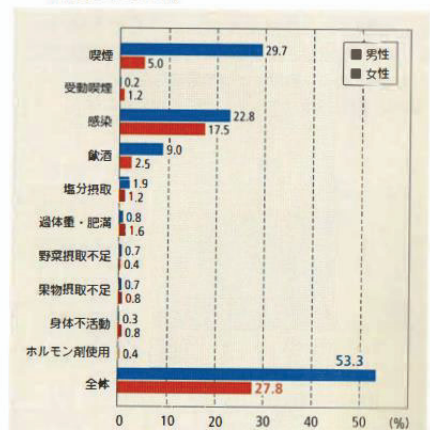
- がんには様々な種類があることやがんの発生要因について理解する。
- がんの予防や回復のために必要な個人および社会の取り組みについて理解する。

1 がんの予防と治療

1. がんとその発生要因 がんは、人の体の細胞の**遺伝子が傷つき**、細胞が本来の機能を失って無秩序に増殖するようになる疾患のことである。がん化した細胞は体の他の場所にも移り、栄養を奪い、機能を低下させ、その人を衰弱させる。様々な臓器や筋肉、骨、血液ががんになる可能性がある。日本人に多いがんは、**胃がん、大腸がん、肝がん、肺がん、乳がん**などであり、他国とは異なる①。

がんの発生に関わり「がん家系」という表現があるが、現時点の科学的根拠によれば、がんの発生の大部分は喫煙や飲酒などの生活習慣によるもので、**遺伝的要素は非常に少ない**②。また、ウイルスや細菌の感染③も、体の正常な細胞をがん化させる原因となるため、がん発生の主な要因の一つである④。

図1 日本人におけるがんの発生要因と影響の大きさ (Inoue 5, 2012年)



男性のがんの53.3%、女性のがんの27.8%は、上記の生活習慣や感染が原因と考えられている。「全体」は、2つ以上の要因が重なって原因となるがんの罹患も含めた数値。

- 公開できるコンテンツの探索
- コンテンツを活用するための目安（ガイドライン）の作成
 - 学会委員会等との協働/連携作業
- 患者・市民参画（PPI）

⇒教材の作成 - 「がん教育」補助教材をまず手掛かりに

患者・市民啓発 参画/協働事業について

研究課題（C:双方向遺伝リテラシー、PPI体制整備、E：遺伝差別・法整備）
厚労科研「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
2022年6月6日開催 第6回班会議資料

太宰牧子



「ゲノム医療における医療者と患者の協働」

第3回 ゲノム交流会

ゲノム医療の進展は、がん診断や治療に大きく貢献しています。しかし、ゲノム情報から診断を受ける際の倫理的課題や、遺伝子検査の活用など、医療者と患者の協働が求められています。本交流会では、ゲノム医療の現状と今後の展望について、医療者と患者の両方から意見を交わし、協働の重要性を共有したいと思います。

2022年11月29日(月)19:00より
オンライン(ZOOM)開催
参加費無料
https://forms.gle/AMQZC9P92D2T9A

ゲノム交流会 家族で遺伝をもっと話そう

「がん教育」を求める声も

2022年5月21日(土)
14:00~16:00(予定)

開催方法：オンライン(ZOOM)
参加費：無料
参加申込：事前申込(必要) https://forms.gle/AMQZC9P92D2T9A

第5回 ゲノム交流会

「ゲノム情報から診断をめざす」
—全エクソーム検査とは?—

5月21日(土)
14:00~16:00(予定)

参加費無料 ※患者・市民などでも参加可能

開催方法：オンライン(ZOOM)
参加申込：事前申込(必要) https://forms.gle/AMQZC9P92D2T9A

Insight #01

ゲノム医療や遺伝医療を受けるための不安はありますか？
遺伝情報に関する法律は必要ですか？
いま、私たちに必要なのは何か、一緒に考えてみましょうか？

2022年2月20日(日)
午後14:00~17:00

講師：太宰敦子、天野植介

遺伝情報・法整備

患者・市民 啓発/参画

Insight #02

6月3日(日)
19:00~21:00

研究発表から翻訳化への道のり

←研究から臨床へ

「遺伝リテラシー」「第4回 ゲノム交流会」は渡邊 淳先生から

「プレスリリースと患者・市民参画」武藤香織先生から

ゲノム医療 差別生まぬように

遺伝情報に基づく差別の防止と倫理的な対応について「ゲノム医療」が問われる中、差別の防止も求められています。一方、差別の防止は個人の権利を侵害する恐れがあります。この両者のバランスをどう取るか、国内外の議論を参考に、患者と研究者に話を聞きました。

法整備の進捗

病気のリスク保険への影響懸念

遺伝情報家族も守られないと

第5回 ゲノム交流会

「ゲノム情報から診断をめざす」
—全エクソーム検査とは?—

2022年5月21日(土)
14:00~16:00(予定)

参加費無料 ※患者・市民などでも参加可能

開催方法：オンライン(ZOOM)
参加申込：事前申込(必要) https://forms.gle/AMQZC9P92D2T9A

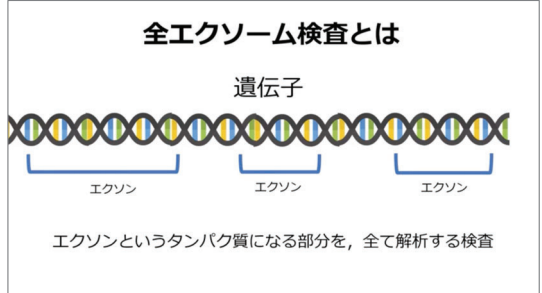
14:00 開会

川目 裕 「遺伝子の検査の種類と現状」
原田 佳奈 「すべての遺伝子を知る全エクソーム検査とは？」

「全エクソーム検査」解説動画の視聴
休憩
グループディスカッション 総合討論

16:00 閉会予定

主催
厚労科学研究「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的課題抽出と社会環境整備」
研究班 代表者(ゲノム医療推進責任者) 小杉貴司
第5回ゲノム交流会共催者 川目 裕 / ゲノム医療推進管理 山田美保 / コーディネーター 太宰敦子



ミニレクチャー
動画視聴
グループディスカッション

グループディスカッションの時間が足りない！

GENOME Journal

「遺伝子の検査の種類と現状」

川目 裕 (東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部)



多くの診療科において遺伝情報(ゲノム情報)を用いた診療が始まっています。指定難病の半数以上が主に遺伝要因に関連することより、現在、170を超える疾患の遺伝子診断が保険適用になっています。正確な診断は治療や健康管理を

ゲノム交流会について
第2回 ゲノム交流会

カテゴリ

ゲノム交流会 (6)

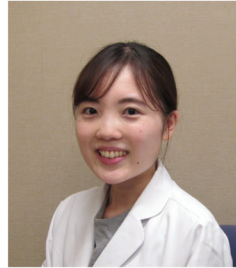
教材の紹介 (1)

ABOUT

研究班について

「すべての遺伝子を調べる全エクソーム検査とは？」

原田佳奈 (東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部)



日常診療の中で、いろいろな検査を行ってもなかなか診断に至らないとき、一度に多くの遺伝子を調べて診断に迫ろうというアプローチ法があります。20,000種類以上ある遺伝子すべてを幅広く調べることで、症状の原因をつきとめ、患者さ

<事後アンケートより感想>

- 医療に携わる人は真摯に患者さんと向き合うことで信頼関係が成り立つということ。
- IRUDは研究段階であり、今後全エクソーム解析が診療の一環として普及することと思いますが、加えて、全ゲノム解析が一般的になっていくのかと思います。そのためには、市民のゲノムリテラシーを高めること法的な基盤整備をして日本人特有の遺伝に対するネガティブイメージを払拭することが大切かと感じます。



鴨川さんの胆道がんの組織を用いてお薬を探す
がんゲノム検査について、説明しました

第3回は
動画を企画制作

- *医療に携わる人は真摯に患者さんと向き合うことで信頼関係が成り立つということ。
- *実際患者さんの思っていることを100%推測することは不可能である。医療者側が患者さんに対してどう思っているのか逐一聞くことや、情報を伝えるにあたって悩んでいることを伝えることは実際どうなのか分からなかったが、実際の患者さんの意見よりすべて言ってほしい。というのが案外本音だったことが分かった。治療の方針を決めていくためにも医療者とラポールの形成を行うことは重要であり、マイナスと思われることも話すことは患者さんにとって安心材料になりうるということが分かった。
- *医療者側の二次的所見を伝えることへの抵抗感と、患者側の全てを知りたいという人もいれば、そうでない人もいるという難しさを学ぶことができました。
- *医療者が二次的所見についての話を躊躇うこともあること
- *二次的所見の扱いについてこれから考えなければならないこと

医療者側で遺伝の話をも「負担」と考え、話を出すのを躊躇うのは患者さんにとっては不利益にもなると考えています。

医療者の思いがわかりやすい動画だったと思います。

テーマからは逸れてしまいましたが、動画の設定では患者さんは**胆道がん**で、パネル検査をしたらBRCA1に変異が見つかったと記憶しています。実際にBRCA変異陽性だと**胆道がん**になりやすいのでしょうか？またその際に適応の薬剤があるのでしょうか？BRCA変異に多い乳がんや卵巣がんではない設定だったので、そこが気になりました。



!?



「やはり胆道がんは関係あるのだ！」どうすれば良いのか確認しなさい！！

<良い点>…医療者が二次的所見をどうやってわかりやすく伝えようか考えながら患者に関わっていることが分かった。

<改善すべき点>…患者は、パネル検査を実施する時点でどのような所見が出てくるか不安だからこそ、有る事無い事を色々考えてしまう。医療者は、その点を考慮して患者に分かりやすく二次的所見を伝える必要がある。

<良いと思う点>今回のように、定期的に学習の場を作り、患者の思いを理解しようとする試み、活動

<改善すべき点>患者は、最初は本当に何も知らない状況に置かれていることが多いと思う。そんな時「わからないことは？」「しりたいことは？」と聞かれても主観で自分の興味のある分野の事しか知らない。後になって、こんなことも事前知っておきたかったと思うことが最小限になるためにも、遺伝子の二次所見を知ること・知らないでいることのメリット・デメリットを多角的に様々な情報として与える機会をぜひ作るべきと思う。そうすると必然的にカウンセリングにかかる時間も比較的長めに必要となるため、そういったことをどのように改善するかは、本当に課題と思う。

また、日本の医療制度の矛盾については、今後できるだけ早急に改善されるべき課題と思う。

今回の交流会に参加される医療者の方たちは、このテーマについて日々考えておられるのだと思いますが、このようなことをあまり考えておられない医療者の方たちにももっと考えていただきたいと思います。

そのような医療者や市民がゲノム医療についてもっと関心をもつためには、当事者がもっと声をあげていくべきだと思っています。でも現実には、やはり差別や偏見の目が怖く、ためらってしまいます。

Insight #01
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
参加費：無料
参加資格：どなたでも参加できます

#01
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？
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

Insight #02
世界最大規模10万人以上を対象とした
BRCA1/2遺伝子の横断的解析で何がわかりますか？
研究成果から個別化医療への道のり
2022年 6月3日(金) 19:00~21:00
開催方法：オンライン開催
参加費：無料
参加資格：どなたでも参加できます

01 「18万人と集めた
マイオバンク・ジマバン」
武藤香織
02 「研究から治療への道のり」
中村清吾
03 「BRCA1/2 遺伝子の18万人規模の解析からみる
個別化医療への道」
横沢幸秀

市民は何をすれば良いのか？

#02
世界最大規模10万人以上を対象としたBRCA1/2遺伝子の
横断的解析で何がわかりますか？
~研究成果から個別化医療への道のり~

リアルタイムな話題提供、課題



患者・市民啓発


医療者従事者

メディア

学生

教育者

必要だとは思うが、だれを巻き込むのか？／得たことを、企画者だけでなく、参加者にも公表して欲しい。どう活かすのかも聞きたい。それでなければ、公正にかけると思う。



**フィードバック
誰がいつ
どのようにするか**

ゲノム 交流会

この度、厚生労働省「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（研究代表者：小杉眞司）では、ゲノム医療の様々な課題について、一般市民、患者、認定遺伝カウンセラー、医師がフラットな立場で情報交換をし、様々な立場や考え方を共有する交流会第1回目を開催いたします。今回は、研究班のご紹介と「がんゲノム医療と遺伝医療」を通じて、安心してゲノム医療が進められる社会を皆様と一緒に考えられたらと願っております。お気軽にご参加ください。

1回：がんゲノム医療と遺伝医療

日時：6月13日（日曜）14:00-16:00（予定）

オンライン開催（Zoom）

料

申込 事前登 制（応募者多 の場合は抽選とさせていただきます）

こちらからお申込みください(登録締切6/8)

<https://forms.gle/ioM56KzCzPLMwWPP7>

・患者どなたでも参 可能です



14:00～ 開会

1：京都大学大学 研究科社会健 専攻

療倫理学・遺伝医療学 授 小杉眞司

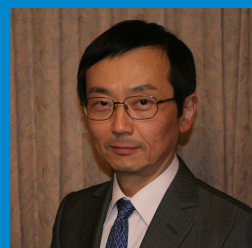
2：岡山大学 臨床 伝子 療科 十川麗

(司会) 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 太宰牧子

14:40-16:00：グループディスカッション＋総合討論

～ テーマ「(がん)ゲノム医療と遺伝医療」～

(Zoomのブレイクアウトセッションにより10のグループに分かれてディスカッション)

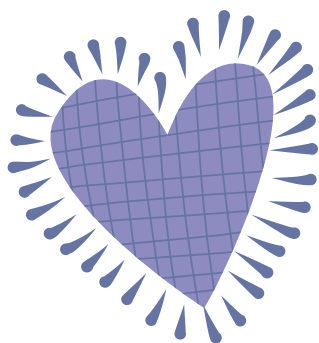


患者・市民 ゲノム交流会を開催します

グループディスカッション+総合討論

テーマ「ゲノム医療と難病」

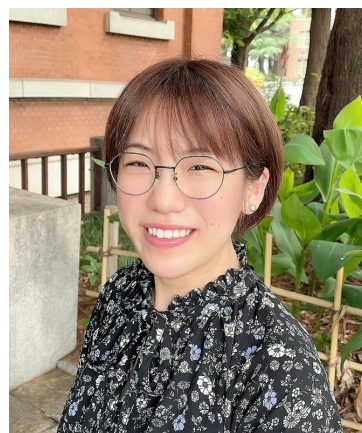
Zoomのブレイクアウトセッションにより、10のグループに分かれて皆様とディスカッション。ゲノム医療に期待すること、知りたいこと誰もがフラットな立場で交流できる場所です



第2回：ゲノム医療と難病
日 時：8月29日（日曜）14:00-16:00（予定）
オンライン開催（Zoom）
参加費：無料
参加申込：必要 こちらからお申込みください（登録締切8/22）
<https://forms.gle/obCV1S9RG4fA8s7S9>
（応募者多数の場合は抽選とさせていただきます）

グループディスカッション+総合討論

ディスカッションの前には、認定遺伝カウンセラーからメッセージ
ゲノムの変化と遺伝性疾患
～知っておきたいゲノムと遺伝のこと～
東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
認定遺伝カウンセラー 秋山 奈々



ゲノム 交流会

第2回目開催のゲノム交流会は「難病」をテーマにしています。難しいと思われるテーマですが、当日は難病、遺伝、ゲノム医療に詳しい専門家、医師、遺伝カウンセラーがサポートいたします。ゲノム医療と難病の関わりをはじめ、情報の集め方、これからの医療への期待、課題など、一緒に考えてみませんか。ゲノム医療、難病について関わりがない市民の方もご参加いただけます。お気軽にご参加ください。

第2回ゲノム交流会リーダー 難波 栄二・後藤 雄一・川目 裕

主催：厚生科研「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 小杉 眞司(代表者)・山田 崇弘・太宰 牧子

お問合せ先：ゲノム交流会事務局 [genom@gmail.com](mailto:genom@genom@gmail.com)

「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—医療者が感じている違和感—
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

2021年11月29日(月)19:00より
オンライン(ZOOM)開催

参加のお申込みはこちらから(参加費無料)

[HTTPS://FORMS.GLE/AMQZNTQVHFRSQI7KA](https://forms.gle/AMQZNTQVHFRSQI7KA)



主催：厚労科学研究班「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」班 / 代表 小杉眞司
ゲノム交流会実行委員 小杉眞司/70 田崇弘/太宰牧子

ゲノム交流会

家族で遺伝をもっと話そう

―がん教育に求めるもの―

遺伝子に関連する『がん』教育が中学・高校に導入されます。お家で『遺伝』を話す機会が増えるのではと考え、きっかけとなるがん教育に求めるものを皆さんと共有できる場を設けました。

2022
2・23
[Wed]
14:00 開始
16:00 終了

主催 厚労科学研究 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

研究班代表小杉眞司
実行委員責任者

主幹事 金沢大学附属病院 遺伝診療部／遺伝医療支援センター 渡邊 淳

運営管理 ゲノム交流会実行委員京都大学医学部附属病院／遺伝子診療部 山田崇弘

コーディネーター 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会 太宰牧子

―交流会のテーマについてお話しいたします

遺伝教育の現状と課題 金沢大学附属病院 遺伝診療部／遺伝医療支援センター 渡邊 淳

小学校における取組みから 京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻／看護倫理学分野 竹之内沙弥香

がんと遺伝どう伝えますか 特定非営利活動法人クラヴィスアルクス中央西日本支部 西田久美子

テーマに沿ってグループディスカッションで皆様と意見交換を実施します

―オンライン開催 患者・市民の皆様はどなたでもご参加いただけます

参加費無料・事前申込が必要となります

定員先着四〇名



事前申込先

<https://forms.gle/ZQbMSUixr2P4chBZA>

第5回 ゲノム交流会

「ゲノム情報から診断をめざす」

— 全エクソーム検査とは? —

第5回 ゲノム交流会のテーマはゲノム情報から診断を目指す(全エクソーム検査)です。多くの診療科において遺伝情報(ゲノム情報)を用いた診療が始まってきています。指定難病の半数以上が主に遺伝要因が関連することより、現在、170を超える疾患の遺伝子診断が保険適用になっています。正確な診断は治療や健康管理を含む全ての医療の始まりであり、多くの遺伝子診断が積極的に提案され実施

されるようになりました。今回のゲノム交流会では、全エクソーム検査の解説動画をご視聴いただき、現在の遺伝子の検査の種類や状況、また得られた遺伝情報の扱いについて解説いたします。検査に期待すること、診断がつくことの意味などについて皆さまと一緒に広く考える機会になればと思います。全エクソーム検査を受けた方、検討された方に限らず、どなたでもお気軽にご参加ください。

2022年

5月21日(土)
14:00~16:00(予定)

参加費無料 ※患者・市民どなたでも参加可能



開催方法：オンライン(Zoom)

参加申込：事前申込必要(定員になり次第締切ます)

<https://forms.gle/MiBj5shhk2DBcBRYA>

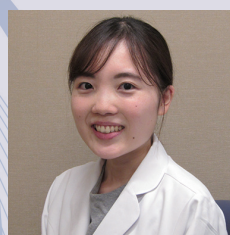
14:00 開会



「遺伝子の検査の種類と現状」

川目 裕

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部



「すべての遺伝子を調べる
全エクソーム検査とは?」

原田佳奈

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

「全エクソーム検査」解説動画の視聴

休憩

グループディスカッション 総合討論

16:00 閉会予定

主催

厚労科学研究「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 代表者(ゲノム交流会責任者) 小杉真司

第5回ゲノム交流会主幹事 川目 裕 / ゲノム交流会運営管理 山田崇弘 / コーディネーター 太宰牧子

第 1 - 5 回ゲノム交流会データまとめ

第 1 回 「がんゲノム医療と遺伝医療」 2021 年 6 月 13 日 (日) 14:00-16:00

情報提供：・小杉眞司 ・十川麗美 (岡山大学病院臨床遺伝子診療科)

グループ数：10、・ファシリテータ 15 名・サブファシリテータ：11 名。・他関係者：13 人

参加者	患者	一般市民または患者家族	学生	医療従事者	他(医療メディア/フリーライター/教育関係者/行政)	計
登録者	8	6	3	7	5	29
欠席者	0	0	3	0	5	8
出席者	8	6	0	7	0	21

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
1	1	2	7	5	8	8.45

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体						1	3	6	5	9	8.75
ファシリテータについて					1	3	3	3	2	12	8.58
グループディスカッションの時間	1	3	6	3	4	2	0	2	2	1	4.71

第 2 回 「ゲノム医療と難病」 2021 年 8 月 29 日 (日) 14:00-16:00

コーディネータ：難波・川目・後藤・山田

情報提供：・「ゲノムの変化と遺伝性疾患」～知っておきたいゲノムと遺伝のこと～秋山奈々 (東京大学ゲノム診療部)

グループ数：10 ・ファシリテータ 14 名・サブファシリテータ：13 名・他班関係者：16 人

参加者	患者	一般市民または患者家族	学生	医療従事者	他(医療メディア/フリーライター/教育関係者/行政)	計
登録者	14	10	2	3	5	34
欠席者	1	3	0	0	0	4
出席者	13	7	2	3	5	30

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
1	0	3	8	6	4	8.36

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体							5	2	4	9	8.85
ファシリテータについて							1	4	2	13	9.35
グループディスカッションの時間	5	1	6	1	1	3	0	2	1	0	3.85

第3回 「がんゲノム医療における医療者と患者さんの接点」

2021年11月29日(月) 19:00-21:00

情報提供：・「がんゲノム医療での2次的所見」井本逸勢(愛知県がんセンター研究所)

・「ゲノム情報を上手に活用するために—医療者が感じている違和感—」島田咲(関西医科大学附属病院臨床遺伝センター) *寸劇動画

グループ数：7 ファシリテータ7、サブファシリテータ7 他関係者5名

参加者	患者	一般市民または患者家族	学生	医療従事者	他(医療メディア/フリーライター/教育関係者/行政)	計
登録者	15	2	8	9	2	36
欠席者	1	0	1	2	0	4
出席者	14	2	7	7	2	32

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
	1	2	4	1	5	8.53

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体				1				4	6	11	9.09
ファシリテータについて				1				2	7	12	9.23
グループディスカッションの時間	1		4	3	7	2	1	1	1	2	5.27
動画について*	9	2	3	1	2	1	2	1	1	0	3.31

* 5.動画について総合的に評価してください。

第4回 家族で遺伝をもっと話そう—がん教育に求めるもの— 2022年2月23日(水・祝) 14:00-16:00

情報提供：・「遺伝教育の現状と課題」渡邊淳(金沢大学附属病院遺伝診療部)

・「小学校における取組みから」竹之内沙弥香(京都大学医学研究科看護倫理学分野)

・「がんと遺伝どう伝えますか」西田久美子(NPO クラビスアルクス中央西日本支部)

グループ数：7 ファシリテータ7、サブファシリテータ7 他関係者6名

参加者	患者	一般市民または患者家族	学生	医療従事者	他(医療メディア/フリーライター/教育関係者/行政)	計
登録者	15	5	2	4	7	33
欠席者	2	0	1	2	1	6
出席者	13	5	1	2	6	27

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
	1	1	6	2	2	8.25

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体		1				2	2	5	3	14	8.70

ファシリテータについて		1			2			4	3	17	8.93
グループディスカッションの時間	2	1	3	4	7	3		2		5	5.48

第5回 「ゲノム情報から診断をめざす」—全エクソーム検査とは?—

2022年5月21日(土) 14:00-16:00

情報提供: ・遺伝子の検査の種類と現状」川目裕(東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部)

・「すべての遺伝子を調べる全エクソーム検査とは?」原田佳奈(東京慈恵会医科大学)

*エクソーム解析動画

グループ数: 7 ファシリテータ 10+サブファシリテータ 4=14 他関係者 5名

参加者	患者	一般市民または患者家族	学生	医療従事者	他(医療メディア/フリーライター/教育関係者/行政)	計
12	5	5	8	12	4	34
欠席者	1	1	1	5	1	9
出席者	4	4	7	7	3	25

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
1	1	1	7	0	2	7.83

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体						2	1	5	3	12	8.96
ファシリテータについて						2	1	3	3	14	9.23
グループディスカッションの時間			1	4	7	4	1	2		4	6.13

第3回ゲノム交流会まとめ

<ファシリテータアンケート>

2. グループワーク・総合討論についてよかった点

- 私の個人的な印象ですが、今回は動画を活用されており、参加者にとってグループワークをする上で具体的にイメージしやすかったのではと感じました（堀川先生のこういうところが良かった、まずかった等具体的なコメントが多かった印象があります）。
- 患者側が医療者のどのような態度を不信に思ったり、気になったりするのかわ、患者側の率直な意見を伺えた。
- 患者さんの疑問やニーズについて話を聞いたこと
- 患者さん側からは率直な意見が多く、医療者側に気を遣わずにディスカッションができた。患者さん側からも医療者が難しい面に直面していることを配慮した発言もみられ、建設的な議論ができたように感じた。
- 皆さんが意見を言いやすい雰囲気であり、全員の意見を伺える点。医療職の方も、自分が患者だったら、を考えられていた。
- 多様な立場の参加者をグループに割り振って頂けたので、50分間で色々な視点からの課題提起や意見をお聞きすることができました。
- ファシリテートのおかげで各参加者が自発的に発言されて、普段は聴けない「正直な声」を聴くことができ、遺伝カウンセリングのあり方を見つめ直す機会となった。がんゲノムは大変難しい話題であるが、事前のビデオがあると、実際のイメージを共有できたので、ディスカッションしやすかった。"
- グループ内に BRCA 遺伝学的検査を受検した方が何人かいたため、当事者の視点を踏まえた上でディスカッションを行うことができた。
- がん遺伝子パネル検査受検者、検討者はいなかったが遺伝学的検査については、受検者、検討していたことのある方、そのご家族などバックグラウンドがさまざまであったので幅広い視点からの議論となった。
- 時間が長くて不安でしたが、話し合うことが絞られていたので話を聞きやすかったと感じました。
- 全員が均等に発言できた。
- かなり、密な議論ができたことです。市民が偶然にも当事者（BRCA 陽性の方）であり、当事者意識を持って疑問点や意見をフラットに安心して述べることであったことは一定の評価ができていると思います。最後はとても名残惜しい気持ちで閉会できました。交流に満足感があったと思います。
- 【グループワーク】時間をこれまでより長く設定していただいたことで、各参加者に1人ずつ意見を言ってもらうだけでなく、その意見を踏まえたさらなるディスカッションまで進むことができました。また、グループに割り振られていない進行・運営担当の先生方が交代でブレイクアウトルームに入ってくださり、それぞれの施設での実際の状況などを情報共有していただけたのも良かったです。【総合討論】これまでのように、奇数グループ・偶数グループだけが発表するのではなく、全グループに発表の機会があったことが良かったです。

3. グループワーク・総合討論について問題点や課題

- 特にありませんでした。前回と比較して時間配分も良かったと感じました。
- 特にありません

- 特になし
- 特にありませんでした。
- ディスカッションテーマが抽象的だったため、動画に対する意見があまりない場合にディスカッションが深まりにくかった。
- オンラインなので、1人ずつ指名して意見を言って頂くため、対面より盛り上がりには欠ける印象です。
- 医療従事者が一名のグループだったが、その医療従事者が回線不調で途中離脱することになった。医療従事者と患者さん側の議論という点ではうまくいかなかった。また、回線不調により、カメラオフでの参加となった。事前に環境を整えていただくことを周知しているがなかなか難しい面もあった。
- 今後の課題についてディスカッションする際に、一般の方が曖昧な知識で発言しているように感じる場面があった。例)「SFのメリットは大きいので医師から積極的に伝えるべきだが、何も手立てがないSFはより慎重に伝える必要がある。そういう場合もきっと出てきますよね??」今回は一般の意見を聞かせていただく良い機会でしたが、適宜足りない情報や誤解している部分を補足するこちらの対応も大事だと思った。
- 今回専門の医師がグループにいなかったのも、もしも専門的な話題となったら不安と思っていましたが、特に今回に関しては困る場面はありませんでした。
- 今回の議論はがんゲノムの二次的所見の話だったが、実際班員の医療関係者でがん遺伝子パネル検査を臨床で実践しているものが自分だけであった。たまたま、市民の疑問に実践としての回答を持ち合わせており、情報共有することができたのであるが、誰も臨床での実際の回答を持ち合わせていない状況下でのグループワークは厳しいと思われる。内容に沿って、各グループに主題のゲノム医療実践者がいることが望ましいと思われた。そういう意味では、例えば当院遺伝子診療科で行っていないゲノム医療が主題の時(例えば着床前など)のファシリテーターは厳しいかもしれないという懸念が残った。
- 各参加者が課題と感じていること、解決していきたいことを、それぞれにディスカッションするには時間が足りなかった感がありました。
- 【総合討論】グループワークの時間が以前より長くなったことで、各グループでの意見がたくさん出た分、総合討論での発表の時間が相対的に短く感じました。

4. 上記を受けての改善案

- 交流会なので、このまま自由な感じで良いのかも知れません。
- 特になし
- 順番に意見を言って頂くのはやむを得ないので、自身のFT技術を上げたい。
- 動画内でいくつかの医療者の「違和感」のポイントがあったと思うので、その点を文章化してファシリテーター・サブファシリテーター向けに事前に配っておくと、それぞれの「違和感」についてより具体的な意見をいただくことができたかもしれない。
- 回線不調は事前周知していても起こりうるため、医療者、それ以外の立場でそれぞれ2名以上のグループ設定が安全ではないかと感じた。
- 領域にある程度精通したスタッフが入り、一般の方の質問にもできるだけ答えることができる体制。
- 医師が必要そうな話題の際には研究班の先生方にこれまで通り入っていただくと安心です。
- 各グループに主題に沿った専門家の配置が望ましい。もしくはラウンドする主催側の医師などにお尋ねできる形態にさせていただく必要があると考える。

- 【総合討論】①総合討論の時間も、可能であれば少し長めに設定する ②総合討論の司会進行を複数人の先生が担当することで負担を減らし、かつ各グループの発表に対するフィードバックをより充実させる

7. 全体を通じての感想

- 動画を題材にすることで参加者もより理解しやすい内容になったと思う。とてもわかりやすく示唆的な動画だと思いで、今後教材としてこの動画を活用するとよいのではないかと感じた。
- ビデオがイメージしやすく良かったです、学生に講義で見せたいです。
- 動画を見ることで知識のない方もイメージが掴みやすく、ディスカッションしやすい流れになったことが非常に良かった。
- よい動画や講義をご準備頂けて、活発な意見交換ができたように思いました。
- "動画→レクチャー→ディスカッションの構成で、より具体的な討論が進んで良かった。
- 様々な立場の方が参加されており、それぞれの考えや視点の違いや自分の予想していなかった考えを聞くことができ、勉強になりました。また、ファシリテートについて学ぶことができる良い機会をいただいたと感じております。参加させていただき、ありがとうございました。
- 参加者には患者さんと医療者がいて、両者の視点を踏まえて話し合うことができたので勉強になった。遺伝子とか全然分からないから一から説明してほしいという方がいる一方で、元々調べてきているから本当に知りたいことだけ答えてほしいという方もいて、様々な考えがあるということを改めて感じた。
- 当グループは、患者、患者家族、遺伝カウンセラー養成課程の学生、医療従事者で構成されていた。ライフステージによってもそれぞれ考えの変化が現れるため、検査を受ける/受けないの選択に関しては、個別対応が必要だという発言もあった。様々な視点からの議論ができ、非常に勉強になった。
- "患者側、医療者側、患者かつ医療者、学生、など様々なバックグラウンドの方が集うグループで、有意義なディスカッションができたと思います。
- 全体的にとっても良かったです。私も当事者の意見が聞けて勉強になりました。
- 回を重ねるごとにスタッフ側の経験も増え、進行がよりスムーズになってきていると感じました！今後もこのような機会を継続していけたらいいなと思います。次回もぜひ参加させていただきたいです。
- 意外だったのは【メリットばかりを強調しないでほしい】という意見で、「デメリットも大きい」「堀川先生があんな言い方になるのは仕方がない。」という反応があった。今回参加者は患者会理事長などプロ市民の集まりということもあり、どちらかという堀川医師に否定的な意見が出ると思っていたので意外だった。
- もし新バージョンの動画ができれば、2パターンを比較した意見を聞きたいです！
- 最後の全体討論が短くなってしまうのはやむを得ませんが、もったいない部分もあるので、まとめて一定期間見られるようにするといったオプションがあるといいかもしれないと思いました。

8. その他（自由記載）

- 動画作成大変お疲れさまでした。とてもリアルで感動しました！
- 企画、運営にご尽力された皆様に感謝申し上げます。次回、認定遺伝カウンセラー協会の勉強会と重なってしまい、参加できず残念です。
- 特にありません。お疲れ様でした。
- これまでファシリテーターをしていた方から、ファシリテーターの依頼の案内が今回来なかったという不安を聞きました。今回ファシリテータの人数を絞ったためと思いますが、今後どのような形でファシリテ

ーターの依頼が来るのかは少し気になりました。(その話題にそった人に依頼が来るのか、毎回全員に依頼がくるのか、など)

<参加者アンケート>

2. 今回のテーマ「がんゲノム医療における医療者と患者さん側の接点」についてあなたが新たに学んだことはどのようなことですか

- 医療者が二次的所見についての話を躊躇うこともあること
- 想像よりはるかに医療者は伝えることに不安や戸惑いを感じていること
- 患者と医療者の相互の受け止め方と信頼関係との関係性
- 今まで考えていなかった、想像できなかった受け止め方をお聞きすることができました。
- 各診療科ががんパネル検査をしているところは、カウンセリングの時間がないことがジレンマだということ
- 患者に対応する際に医療者も悩まれることがあるのだと知りました。
- 2次的所見の扱いについてこれから考えなければならないこと
- まだまだ医療関係者と患者との壁は厚い
- 医師、カウンセラーが、患者の本音を知りたがっていること
- 実際患者さんの思っていることを100%推測することは不可能である。医療者側が患者さんに対してどう思っているのか逐一聞くことや、情報を伝えるにあたって悩んでいることを伝えることは実際どうなのか分からなかったが、実際の患者さんの意見よりすべて言ってほしい。というのが案外本音だったことが分かった。治療の方針を決めていくためにも医療者とラポールの形成を行うことは重要であり、マイナスと思われることも話すことは患者さんにとって安心材料になりうるということが分かった。
- 医療者も苦悩や葛藤を抱えながら患者や疾患に関わっている事が分かった。また、『遺伝』に関する疾患が出てきたことにより、医者単に病気を治療するだけの存在ではなくなり、『質』が問われていると思った。
- 遺伝の仕方と検査結果の受けとり方
- 患者さん クライアント側からの意見
- 治療につながらない場合にどうするか、ということをもっと患者の意思確認をしておく必要があるということ。
- 患者さんの思い
- 医療に携わる人は真摯に患者さんと向き合うことで信頼関係が成り立つということ。
- 医療従事者の知識、解釈、方針等のばらつきと患者の思いの違い、患者の思いも自身の病状等、置かれている状況によって刻々と変わっていくこと
- 医療者が違和感を感じていらっしやること
- 患者さんの意見を聞くことができたのが新たな学びでした。思っていた以上に患者さんは遺伝学的検査に積極的で、自身の健康管理に役立てたいとの強い思いを感じることができました。また、検査を受ける時期について悩み、打診を受けてから数年後に受けたとのエピソードを聞きました。医療側がずっと窓口を開けておく必要性を改めて感じました。
- パネル検査の結果で伝えるべきこと

- それぞれの患者の希望や背景などにより医療者側にとっても難しい部分が多いと感じました。
 - 医療者側の二次的所見を伝えることへの抵抗感と、患者側の全てを知りたいという人もいれば、そうでない人もいるという難しさを学ぶことができました。
3. 今回のテーマ「がんゲノム医療における医療者と患者さん側の接点」について、あなたがよいと思う点、改善すべき点を具体的に教えてください
- 医療者側で遺伝の話を「負担」と考え、話を出すのを躊躇うのは患者さんにとっては不利益にもなると考えています。
 - これまでにない切り口でよかったと思います。
 - コミュニケーションリテラシーの向上努力への評価。患者へのインフォームドコンセントと意思決定と医療者（SDM）の関係性を掘り下げた議論が欲しい。
 - 患者さん側の視点でお話をお聞きしたことはとても意義のあることでした。当事者の方と直接お話することに慣れていなかったため、少し戸惑いました。
 - 当事者の方の要望が聞いて良かった。
 - 医療者が考えていることを知る機会になり良かったです。
 - 遺伝子検査をすることで患者さんが今後どのように治療を進めるか、選択できるのは良い点だと思う。しかし、2次的所見の扱いなど困った時にどう対応するか医師の判断によってまちまちだと思うため、マニュアル化しても良いのではないかと思った。
 - 「違和感」と表現した点はよいと思うが、それを患者に躊躇なく開示共有する事で信頼感を持てるのではないか
 - 内容の事前予告が欲しかった（GWがあるなど）
 - "医療者と患者側（一般の方）双方から意見を聞くことができ、意見を練ることができた。一方で医療者の発言を気にして一般の方がスムーズに答えられていないような場面もあった。医療者はフォーマルな服装が多かったが、カジュアルな恰好で受けたほうが一般の参加者が場違いとってしまうことが減り、より安心できる環境になるのではないかと思った。
 - "良い点…医療者が二次的所見をどうやってわかりやすく伝えようか考えながら患者に関わっていることが分かった。改善すべき点…患者は、パネル検査を実施する時点でどのような所見が出てくるか不安だからこそ、有る事無い事を色々考えてしまう。医療者は、その点を考慮して患者に分かりやすく二次的所見を伝える必要がある。"
 - ビデオ（動画）を使ったご講演は理解し易くとても良かったです
 - カウンセリングや医療の担当者と鉢合わせ、という状況があるとお互い気まずい時もあるのではないかと思います、その辺の事前の調整はした方が良いのかなと思います。すでにやっておられるならありがとうございます。
 - 自分にとってのメリットを知ることは大切だと思う。でも、治療につながるということと自分のことを知るというのは別の話で、私は私自身のことは全て知りたいと思う。医師の判断で伝えるかどうかは決めて欲しくはない。
 - 良いと思うのは医師の誠意、改善すべきは 情報提供は分けて、いつでも応じるという保証が必要
 - 自分ならどうするか考えられる具体的なテーマだったので良かった。
 - <良いと思う点>今回のように、定期的に学習の場を作り、患者の思いを理解しようとする試み、活動

<改善すべき点>患者は、最初は本当に何も知らない状況に置かれていることが多いと思う。そんな時「わからないことは?」「知りたいことは?」と聞かれても主観で自分の興味のある分野の事しか知らない。後になって、こんなことも事前知っておきたかったと思うことが最小限になるためにも、遺伝子の二次所見を知ること・知らないでいることのメリット・デメリットを多角的に様々な情報として与える機会をぜひ作るべきと思う。そうなる必然的にカウンセリングにかかる時間も比較的長めに必要となるため、そういったことをどのように改善するかは、本当に課題と思う。また、日本の医療制度の矛盾については、今後できるだけ早急に改善されるべき課題と思う。

- 標準治療のことはよく説明があり理解できていると思いますが、最新のゲノム医療のことを患者が積極的に調べて医師と話ができるようにしておきたいです。
- 経験が豊富な医療者の方と当事者の方の意見を両方聞くことができたのがとても有意義だったと感じています。
- 患者の個々の性格や身体的状態などを考慮して伝える事の難しさはあるけれど、知らないより、きちんと知り理解することが良いと思うような話をしてもらいたい。そして、話にも出てましたが、病気ばかりでなく、こういうメリットのある身体だ!と小さいこと1つでも言って貰えたら、気持ちも上がりそう。"
- 医療者と患者などの当事者が実際に話せる機会が持ててよかったです。
- 改善すべき点として、医療者側が二次的所見を開示する際に個人だけの判断で、さらっと説明するにとどめておくなど判断している点が改善すべきだと感じました。

4. 今回はテーマに沿った動画を視聴していただきました。動画に関して良かった点、わかりにくかった点、感想を具体的に教えてください。

- 診察の一例を出していただいたのは良かったと思います。議論に繋げやすかったです。
- "医療者が感じている不安・とまどいの原因や感情の揺れがよく伝わりました。スライドやテキストでは伝わりにくかったかもしれません。"
- どの場面での話か分かる字幕が欲しい。
- リアルな設定でわかりやすくイメージできたと思います。
- 見れていません。すみません。
- 医療者の思いがわかりやすい動画だったと思います。テーマからは逸れてしまっていますが、動画の設定では患者さんは胆道がんで、パネル検査をしたらBRCA1に変異が見つかったと記憶しています。実際にBRCA変異陽性だと胆道がんになりやすいのでしょうか?またその際に適応の薬剤があるのでしょうか?BRCA変異に多い乳がんや卵巣がんではない設定だったので、そこが気になりました。
- 今まで遺伝カウンセリングがどのように進むか知ってはいたがイメージしづらかった。しかし、今回の動画で実際の会話の内容が聞けてよかった。
- 残念ながら動画時間はネットがつながらなかった
- 動画作成には労力がある。労力に見合うコスパがあるのだろうか?
- 実際がゲノムで起こりうることをストーリー形式にすることで分かりやすく学ぶことができた。
- 実際の場面を、ロールプレイであるにせよ拝見できたことが良かった。自分の地域では、パネル検査に関する情報がほとんどなく、検査そのものが絵空事ではないかと思っていたので、観ることができて良かった。
- 先生の心の動きがよくわかりました

- 特になし
 - 実際の様子をイメージ出来てわかりやすかった。医師の思いを知ることも必要だなと感じた。
 - 要点が伝えられていたと思います
 - 短くまとまっていてよかった。
 - よく起こりうる場面を想定されており、医師役の先生も本来の職業通りの役だったため、臨場感にあふれていて状況を理解しやすかった。
 - 診察での会話のやり取りが視聴できてわかりやすく 医師の考えていることがこちらに伝わってきました。
 - 演技形式になっていたため、実際の場面を想像しながら視聴できました。
 - 医療者側の悩みや心遣いがよく分かり、よかったと思います。患者サイドからの視点もあるとよりよかったかと思います。(時間的に難しかったでしょうが)
 - 動画は、イメージがつきやすくとても分かりやすかったです。
6. グループワーク・総合討論について問題点や課題点
- 特に感じませんでした。
 - ファシリテーターの方が話しやすい雰囲気を作ってくださいました。学生さんもいらして、バランスがとれていました。回を重ねるごとに話しやすくなったと感じます。
 - "①画面上に、今話し合っているテーマの表示をお願いします。②各ステイクホルダーとしての発言が分かり難い。"
 - ファシリテーターの方がおられたので、負担なく議論が進んだと思います。
 - 当事者の方が少なかった
 - グループディスカッションの時間には、遺伝カウンセリングに対する自分の思いや今までの不満を思いきり話させていただきました。医療者の皆さんは嫌な顔せず聴いてくださりました。「社会が前進するための」という目的からは外れましたが、自分にとってとっても有り難い時間でした。
 - zoom で話したからだと思うが、グループワークの最後がブチっと切れてしまったので、最後のまとめや挨拶の時間も欲しいと思った
 - 個別の意見は出るが、その改善策を出しきる時間はなかったと思う
 - 事前に GW があることを予告して欲しかった。顔出しも。サバイバーとしては、少し覚悟がいる
 - 一般の参加者さまは基本的に日常において議論の機会が少ないこともあり (もちろんのことだと思います)、意見交換時に物怖じされたり、うまく言葉にできない方がいらっしまった。せっかくご意見をお持ちであるのにもったいないと感じる。「患者側の貴重な意見もききたい」など全面的に歩み寄る姿勢をお見せすることで患者あるいは一般の人の立場であることに自信をもち、発言がスムーズになるのではないかと考える。
 - グループワークの時間が、もう少し欲しかった。また、総合討論については、グループワークの発表者がファシリテーターだったが、グループ内であらかじめ発表者を決めておいても良かったのではないだろうか。総合討論というより各グループでの意見の共有になってしまったので、参加者からの感想・意見も聞く時間を設けても良かったと思う。
 - スムーズにファシリテートくださいました。バランスのいいメンバーでした
 - 時間が足りず

- 前回より時間があつたので、ゆっくり話せた。
- 発表する役に当たるかハラハラするので、あらかじめ決まっていたらありがたい。
- 適切であったと思います
- 進行される方が一人ずつ意見を聞いていくという形だったので市民同士の意見の交換が難しかった。初対面で話合うのは難しいことですが。
- 医療従事者4名、当事者3名の計7名で話し合ったが、医療従事者の方は多くの経験を通しての意見、当事者側からは個々の経験を通しての生の声を聞くことができた。
- グループで話し合いができてまとめられて、皆さんの意見を聞くことができ、多くの情報を得られました。
- 議題がふわっとしていたので、少し何を問われているのか悩みながら発言していました。ただ、だからこそ多様な意見を聞くことができたと感じています。
- ファシリテーターがとても上手にまわしてくれたのでスムーズに進みました。終わり時間のカウントで焦ってしまったので、もう少し早めに「あと何分」とか表示が出ると良いかと思いました。
- "よくまとまっていたと思います。"
- ファシリテーターさんがとても上手く話を引き出した下さいました。"
- 特にございません。グループワークに関し、似た背景を持つ方が同じグループに集められており、意見交換がしやすかったと思います。

7. 「がんゲノム医療における医療者と患者さん側の接点」について、これから患者・市民・医療従事者がそれぞれの立場で主導してやるべきだと思ったこと、感じたことを具体的に教えてください。

- 二次的所見については遺伝の専門家が主治医との連携をもっと密にして、必要な時に正しい情報を提供できる体制を整えるべきだと感じました。
- 患者と医療者は同じ目的に向かってともに歩むパートナーであり、社会がそれを支えるという認識がまだ不十分な状況です。治療で心身の負担が大きい状況でも患者が自分で判断し選択できるチカラ・エネルギーを引き出せるような、医療者、家族、コミュニティーのさりげない支援があるといいですね。そして元気になった患者はその経験を活かし、これからの患者に力を貸し、社会に発信してほしいです。"
- 全ゲノム解析と
- 市民の立場でという、少し準備が必要だと思いました。医療者、患者観は、このような会やパネルディスカッションなど、すでに行われていることもあると思います。
- 当事者中心に集まれるといいと思いました。
- 今回の交流会に参加される医療者の方たちは、このテーマについて日々考えておられるのだと思いますが、このようなことをあまり考えておられない医療者の方たちにももっと考えていただきたいと思いません。そのような医療者や市民がゲノム医療についてもっと関心をもつためには、当事者がもっと声をあげていくべきだと思っています。でも現実には、やはり差別や偏見の目が怖く、ためらってしまいます。
- 医療従事者の方は、些細なことでも検査結果を伝えたり、わかりやすく説明できると患者さんが混乱しないかなと思った。患者さんと市民は、自分に遺伝子情報知れるようになってきているため、関心を持つ必要があると思った。"
- 正解だと感じていても個々の場所では接し方は千差万別でもいいと思う。ただ、特別視は避けて向き合っていければ双方の信頼感を得られると思います
- 必要だとは思いますが、だれを巻き込むのか？／得たことを、企画者だけでなく、参加者にも公表して欲しい。

どう活かすのかも聞きたい。それでなければ、公正にかけると思う。

- 本会の開催の意図やその背景を重々承知であるが、今後やるべきことは、情報弱者の方にゲノム医療の情報を知らせることが重要であると感じる。情報弱者の方は SNS など誤った情報を手に入れがちである、または全く無知であるなど。ゲノム医療に関してすべてを理解する必要はなく、必要になった時どこに行けばよいのかなど、浅く広くまずは伝えていくことが大切であると思う。臨床遺伝科や遺伝カウンセラーの存在、これらのアクセス方法など。交流会は情報を入手しある程度選別する能力のある方の参加がほとんどだと感じるため、このような会に参加しない集団に対してアプローチが必要であると感じる。一般市民に周知を広げる活動を、一般市民と協力しながら行うことが重要である。
- 患者…自らの疾患を中心に、遺伝性疾患の認知に向けた活動(市民公開講座や茶話会の開催等)。市民…遺伝子パネル検査や遺伝性疾患を識り、遺伝と自分達との密接な関わりを知る。社会…国民全体に向け遺伝に関する教育を進める、患者が遺伝性疾患による不利益を被ることの無いよう、法整備を進める。医療者…パネル検査の二次的初見について説明する時、可能性があることも含め説明する、他、遺伝性疾患に関する知識を習得する。
- 遺伝は全ての人が漠然と不安に考えていることではないかと思います。個性と捉えられるよう学ぶことが出来たらいいと思いました
- 医療側として、患者、クライアントがカウンセラーや医師をもう少し選べるような環境作り
- 選択肢を見えやすく、選択しやすいようにするシステム作り"
- 私の乳腺の主治医は、がんゲノムについてはあまり詳しくないという姿勢である。初診から 4 人目だが、誰とも遺伝の話をしたことが無い。なんとなく話しにくい。遺伝カウンセリングで婦人科の先生と話すしかない。また、HBOC はいろんな臓器にリスクが上がるのでどこかで総合的に診てもらえる場が欲しい。私の通っている大学病院では、まだまだ体制が整っていない。だが、当事者として声をあげたことで少しずつ繋がってきたかなと感じてきた。やはり小さな声でもあげていかなければと思う。"
- 各々の立場から、言葉にして伝えあうことが、大切だと思います
- 患者は積極的に自分の意見や希望を伝えることが大切。医療従事者は隠さず真摯に向き合って話を聞ける体制を作る必要があると感じた。
- "当事者：自身は当事者として、心の闇がないとは言いきれない心理状態である。社会からの疎外感を強く味わった時期もあった。そういったことを忘れず、同じ状況にある人たちで太宰さんを中心に結束し、団体となることで社会へ、政府へ訴えていけることを継続的に行っていく。"
- 遺伝性の情報をもっと身近に学べる環境を作っていきたいです。
- 「常に窓口を用意しておく」ということです。遺伝という普遍的な問題を扱う際、ライフイベントに応じていつ相談したいかは人それぞれだと思います。その際に、いつでも開いている窓口を用意しておく必要を強く感じました。
- 患者の立場として、今どきの医療はこれだけ進歩していると発信したい(病気じゃない人は知らない)けど、医療従事者の対応のバラツキも改善してもらえたらと。他県在住友人談：HBOC 疑う項目に該当しているのに、主治医に知識がないから？その説明をして貰えない。
- 患者としては、実際の検査結果を聞いた際は考えなくても、その後気持ちや状況の変化で治療に直に結びつかない事も知りたいとなった場合、何度でも結果の説明や遺伝カウンセリングを依頼することが必要だと感じます。

- また医療者サイドはその際の窓口となる場所や部門をきちんと伝えておいて欲しいと思います。
- 医療者側が、患者側が望む二次的所見の開示の程度をある程度事前に把握できるとよいと感じました。

1 1. 全体を通じての感想

- 素晴らしい会でした。
- 回を重ねるごとにグループワークで話しやすくなりました。今回は動画もあり、すごく伝わりやすかったと思います。
- 素晴らしい、有り難い取り組みです。
- 講義と動画視聴、グループディスカッションと、バランスよく進行を考えられていたと思います。有意義な会でした。
- 楽しい会でよい企画だとも思います。
- 回数を重ねると、参加者としてどのような姿勢で臨むのが適切なのか少しずつわかってきました。
- 学部生なので話しについていけないか不安でしたが、グループにいる医療従事者の方に色々聞くことができたので安心した。遺伝カウンセラーに興味を持っているため、今まで勉強してきたことからゲノムについて考えてきたが、今回、自分と全く違う方の意見が聞けてよかった。
- 知人がパネル検査を受けたが、本人はターミナル期でただ1日1日を精一杯生きている様子だった。
- そんな人に対して接し方はどうか、あまりにも医療者の基本の課題だと思えてならない"
- とても内輪の会だった気がする。(知り合いの方がほとんどか?)、部外者は関わり方がわかりにくかった。
- 色んな立場の方から話を聞くことができ、包括的な理解が深まった。
- 当初は参加が難しい状況だったので、参加することができ、本当に良かったです。次回も、予定を調整して参加したいと思います。
- 全員参加型の貴重な機会楽しく学べました
- 大変ためになりました。ありがとうございました。
- "動画から始まるのは新しく面白かった。内容が良くわかったのでディスカッションもやりやすかった。出来るなら全ゲノム解析、受けてみたい。"
- 患者さんがわの意見が聞けてよかった
- 貴重な体験談を聞くことができ良かったです。また参加していろんな話を聞きたいと思いました。
- 今回、自身として初めてゲノム交流会に参加させて頂きました。医療従事者と当事者の混在した。医療従事者と当事者が同時に参加する交流会と聞いていたため、当事者だけの会と違って別の緊張もありましたが、とても多角的な意見を聞くことができ、今後もっとゲノム医療を学びたいという気持ちになりました。企画・運営してくださった方々、本当にありがとうございました。
- "講義だけでなく動画やグループディスカッションがあり楽しく学べました。
- 貴重な場をご用意いただき誠にありがとうございました。
- 初めて参加しましたが、ドクター、カウンセラー、看護師さん、患者など、様々な立場の人が意見を交わせるというのはとても有意義な時間でした。自分の知識が追いついてない部分もありますが、患者の思いや考えを聞いていただける場として、また参加したいと思います。
- 実際にがんゲノムに関わる医療者の方々とお話でき、とても貴重な機会でした。
- 今回のゲノム交流会のように、実際に患者側の意見と医療者側の意見を素直に交換できる場所が必要だと感じた。

1 2. 次回以降、取り上げてほしいテーマ、参加したいと思うテーマを教えてください

- 出生前診断（議論が紛糾することが予想されますが、いずれ避けては通れないと思います）
- ゲノム解析・診断・治療の現状と期待。ガン疾患
- パネル検査を行う適切な時期はいつか
- DTC、遺伝子標的治療薬、もし結婚予定相手に遺伝子変異（がんなど）があったら？
- 遺伝性疾患を、メディアはどうとらえ、考えているか
- ゲノム検査でわかることとまだわからないこと
- 次回のテーマ「がん教育」。
- 遺伝カウンセリングの倫理的な課題や事例
- 遺伝子検査等についての対応の中で、実際に生じた事例をもとにしたディスカッション
- ゲノムの医療への貢献や、創薬への実際の実例

1 3. その他（*グループディスカッションで発言出来なかつたこと、アイデアなど自由にご記入ください）

- "AI とゲノム診断・治療、ゲノム解析により予防できる疾患、がんはありますか。環境と遺伝
- 事前の資料のなかに IC や SF という言葉がありました。前後の言葉から何となく意味は理解しましたが、日常生活で使わない言葉がでてくると、それだけで身近な話題でなくなり、ハードルも高く感じられてしまうのではないのでしょうか。医療者・患者・市民が本当にフラットな関係で討論するのは難しいことだなと感じました。パネル検査の説明(検査前も結果説明も)
- 時には主治医だけでなく、臨床遺伝専門医が同席するのが理想なのかなと思いました。臨床遺伝専門医とそうでない医師との遺伝性疾患に対する認識の違いの大きさを感じます。
- もっとターミナル期の様子を勉強したい
- 得られた情報を、参加者にも共有して欲しい。
- 患者にパネル検査を実施する時点で、遺伝性疾患と少なからず関わることになるので、治療チームに遺伝カウンセラーを配置し、もし二次的初見の説明が必要になった場合、医師と患者の橋渡し役として同席することも行って良いのではないだろうか？また、医療界の中で遺伝カウンセラーや臨床心理士など、相談支援職の地位が低い。治療に対し直接的な効果は少ないものの、患者の支えになる大事な存在なので、国が主導し医療機関に対し積極的に配置できるよう支援してほしい。"
- 健康な人もゲノムの検査をする時代がすぐに来そうな気がしています
- 検査で何か強み（体質的にコレが強い）などが分かるといい、と発言させて頂きましたが、そこを組み合わせる副作用の対策なども将来的には立てやすくなると良いなと思っています。
- いつも新しい学びがあります。
- ありがとうございます。
- 次回も楽しみにしています。"
- 特にありません。
- とても良い時間を過ごさせて頂きました。

第4回ゲノム交流会まとめ

<ファシリテータアンケート>

2. グループワーク・総合討論についてよかった点

- それぞれの参加者が意見できた。
- キャンセルされた影響で人数が少なく（参加者3名）、一人一人が発言しやすかった。
- グループワークの人数がちょうどよかった
- 全員が同じくらいの発言量で議論していたこと
- グループワークでは、様々な職種や立場の方が混ざる形でグループを組んでいただいたことで、色々な切り口から意見を交わすことができていると思います。
- 参加者の皆さんが同じ疾患を経験し、こどもへの情報開示の経験がある方、これから話をしようとして検討されている方、とバリエーションがあったことで様々な視点から議論を行うことができました。
- 患者やメディアなど、それぞれの立場からの意見を伺うことができ、勉強になりました。
- それぞれの方が自分の考える遺伝教育、がん教育についての問題点や課題を伝えることができました
- 当グループは、当事者、当事者家族、研究者、メディア関連者で構成されていた。
- 参加者の背景がバラバラであったが、互いを尊重しながら意見を交換することができた。
- 異なる特徴をもつ疾患の当事者の方々が、互いの疾患を理解しながら、「遺伝」について話し合えたこと
- 様々な視点からがん教育について考えることができた。
- ファシリテーターの方が、議題にとらわれず何でも話してよい雰囲気を作ってくださったことで、各々自由に話す空間が実現できていたこと。
- 似たような疑問や課題を持っている方を集めたグループ分けが良かったように思いました。

3. グループワーク・総合討論について問題点や課題

- 特になし
- 3人中2人が遺伝教育に関心をお持ちで、今回のテーマである”がん教育”より”遺伝教育”に関する話題に偏ってしまった。もう1人の方にとっては、話し合いに参加しづらかったかもしれません。（私の力量不足です）
- 個人的な経験の共有に時間を使ってしまい、「学校教育として」という点でのディスカッションをあまり深めることができませんでした。
- テーマが広すぎた
- 一般の方(患者さん)がお2人だったので、2人から交互にお話をお伺いする形になり、大変だったかなとは思いました。元々4名の予定で、2名が欠席されてこのようになりました。
- 議論の最初に発表者を決めればよかったなと思います。最後になってバタバタと指名する形でお願ひしてしまったので。
- 最後に全体でグループの代表者が発表する時間が早かった。
- 総合討論が少し駆け足になってしまった印象がありました
- 発表の持ち時間を決めていても、時間が長引いてしまい、終了時間が遅くなる。
- 総合討論の各グループの発表が長くなる傾向にあること

- 各グループからの発表では、終盤のグループにあまり時間がなく駆け足になり、十分に発表できなかったグループもあったように思いました。
- 総合討論はまとめではありますが、総合討論の要点を司会の先生がまとめてもらえると、他のグループの話題もより分かりやすいと思いました。

4. 上記を受けての改善案

- 特になし
- 参加者のバランスをとる？（今回は欠席でしたが、もう1人当事者の方がいらしたらまた違った可能性があります。）
- 可能であれば、グループの事前振り分けは患者さんサイド以外のメンバーで実施しておき、患者さんサイドの方は当日均等になるように割り振る、というのも1つかもかもしれません。
- 総合討論で発表する内容を各グループで話し合う時間を設けるよう事前にアナウンス、もしくはプログラムに組み込んでもよいかもしれないと思いました
- 予め時間は2分程度と告知しておく方が良かった。
- 各グループからの発表では、「1グループあたり〇分くらいで発表してください」「前のグループと同様の意見は省略してください」など、アナウンスがあると良いと感じました。（それでも、時間は押していくかと思いますが、何分で発表すると良いか、目安時間が提示されると、発表者は発表しやすいと思います。）各グループの発表を受けて、全体で意見を交わすことのできる時間が、もう少しとれると良いと思えました。
- 予定時刻が少し遅くなる場合は、〇〇分くらい遅くなりそうなどアナウンスした上で、ご都合悪い方については退出して構いませんもしくは、FTに発表させる形式だと時間の超過は少ないのではないのでしょうか。総合討論は皆さんが話し合った大事な意見交換です。ぜひ充実感のあるものに改善していけると良いと思いました。
- ファシリテーターの方である程度お話を整理しながら、議論のテーマを適宜再確認していくことで、軌道修正が可能かと思えます。
- プログラムの流れ、ディスカッションや冒頭の先生方の発表時間を見直すのも検討してもよいのかもしれない。
- テーマは一つにしぼったほうがよい

7. 全体を通じての感想

- 遺伝教育を実践されている方、家族に遺伝性のことを伝えるにあたって、根底として遺伝教育の必要性を感じている方、様々な立場の方との交流を通して、私自身も実りのある時間を過ごすことができました。遺伝のもつ負のイメージや、誤解を与えない言葉や表現、大人への遺伝教育、教員への教育等、幅広く意見が交わされ、有意義な時間だったと感じました。
- 参加者それぞれの個人的な経験を通して、学校教育に求めるものという大きなテーマを検討できたことは、自分にとって大きな学びでした。一方で自分か担当させていただいた班では「血縁者ががん経験者がいる児童」と「そうでない児童」の対応にはそれぞれ工夫が必要である、というご意見もあり、教育の現場の中で疾患を取り扱うことの難しさを改めて感じました。

- 今回も充実した内容で、勉強になりました。がん教育、遺伝教育という、誰もが経験してきた教育というテーマであり、ディスカッションもしやすかったイメージがあります。今後とも参加させていただき、勉強させていただきたいと思います。ありがとうございました。
- 「自由な話し合いの場」という意味では良かったのかなと思いますが、FTとしてもう少し他の話題を振るなどの配慮ができれば良かったかもしれないと反省しています。今回は大変勉強になりました。貴重な機会をいただきありがとうございました！"
- 特に、教科書を作成する側の立場の方の意見が新鮮であった。家庭環境に配慮しつつ早期に正しい知識を得るような教育が重要であると感じた。"
- 市民、患者さんとの交流は市民感覚、当事者感覚を知る上で重要です。半日くらいかけて対面で行うことが来年度できたらいいと思います。
- がん当事者の方の体験談として、以前に周りから言われて少し嫌だった発言が聞けたので、勉強になりました。また、異なる立場からの議論を聞くことができ、貴重な機会になりました。
- "がん教育について様々なバックグラウンドの人たちの話を聞くことができ参考になった。"
- 参加者 2 人が遺伝性神経変性疾患の当事者であり、グループディスカッションではがん教育の話から少しそれていたが、参加者それぞれの遺伝に対する思いをきくことができ、学びになった。
- 初めて FT, SF 以外の参加者 3 人という状況でした。当日無断欠席者がいるのは問題だと思いますが、少ない人数になった分、グループで話す内容に深みが出て参加者がより「話し合った」という気持ちになるなど感じました。また、この会が患者/当事者同士の交流の場になっていると感じて嬉しかったです。
- 時間が限られている中で全グループ発表することは難しいと感じました。
- 参加者が五人→三人になりましたが、竹之内さんが一緒に参加してくださったので、話題が広がりよかったです。当日の欠席なので仕方ないことは理解していますが、三人だと、少しディスカッションの広がりにくいかと思いました。
- ディスカッションの内容が広すぎた。一つのテーマに絞った方が進めやすかったです。

8. その他（自由記載）

- 特にありません。お疲れ様でした。
- さまざまな意見が聞けて勉強になりました。もう少し深く聞きたかったのですが、時間がなく深められなかったのが残念でした。

<参加者アンケート>

2. 今回のテーマがん教育についてあなたが新たに学んだことはどのようなことですか

- 「健康」とは何か
- 言葉や表現はとても大切なことを再認識しました。また、教育現場でいかに正確に伝えるかが大事なことを理解しました。負のイメージを持ってしまった社会の常識が変わっていくことをねがっています。
- 遺伝教育の根本的な目的についての視点が、人の多様性の尊重の思想と結びついており、初等教育の早期にその本質を学ばせる必要があることについて、その根拠となる事柄に気付かされたこと。
- 遺伝性である以前に、がんであることを伝えることに非常に高いハードルがあること、学校でのがん教育はそのハードルを下げる役割が期待されるのだと感じた。では具体的にどのような取り組みが期待される

がん教育につながるのかについて様々な立場の方々の意見を交えながら検討を重ねていくことが大切であると考えた。

- がん教育における遺伝の扱いがさまざまなこと
- がん教育が進んできているのは知っているが、そのなかで「遺伝」の扱いがまちまちで、教科書の表記が統一されていないこと。
- 教育に関するガイドラインが自治体によって色々だということ
- 自治体によって教材や進め方などが統一されていないこと。
- 私ががんであることを子どもに隠さず正しい知識を話してあげたいと思いました。子どもは本当のことを私から聞きたかったんだと気づき申し訳ない気持ちです。また、病院で親ががんになった子ども達のプログラムをコロナが落ち着いたらやっていただけないか聞いてみようと思いました。遺伝についても、子どもが中学生になり、勉強してくるタイミングで遺伝子が増えるというプラスのイメージで話をしてあげたいと思いました。
- 教育の重要性と宝暦の大切さ
- 家庭内でも小さいうちから教育できる
- 中学高校でがん教育が始まるのだということ
- 京都府のとりくみについて
- 小学校や中学校における取り組みがあることをはじめて知りました
- 全般的な教育の現状と具体的な実践を紹介いただいたところは大変参考になりました。広く「がん教育」というと遺伝に関する内容が扱われないことが多く、遺伝についての学習には言葉の難しさや様々な配慮が必要ですが、それらの問題を整理して、しっかりと扱えるようにしていきたいと感じました。
- 教育において変異 (variation) を扱うことの重要性を再認識しました。
- 生物基礎で学ぶ内容
- 「がん教育」について学ぶことが参加動機であったが、「がん」と一言でくくるのではなく、他の疾病、遺伝に関する知識、がんに関する差別や偏見、誤解などテーマは多岐に渡り、それをどう教育の場に落とし込んでいくのか…詰め込みすぎでもよくないし…。来年度からがん教育を実施する予定でいるが、考える材料をいただいた。
- がん・遺伝教育は、対象者の社会環境などによって細やかな配慮が必要ということ
- 当事者の視点で遺伝差別に対する考えを聞くことができた。
- がんの教育にも遺伝はついてくるので「家族・お友達」に病気で苦しむ人がいたらどうするのかをまず教育した方がいいと思いました。
- がんであっても他の病気であっても、遺伝教育の必要性が大きいと思った。
- 癌以外にも様々な遺伝性の疾患の方たちとお話が出来て現状の遺伝性疾患に対する偏見や差別があることに悲しく感じました。
- 小さな子どもを対象としたがん教育では、がんについて学ぶ利益よりも、児童を怖がらせるというリスクが勝る可能性があること。
- がん教育への取り組みの実例を学べた。
- 正しい知識を得て、自分を守りつつ、子供などの家族も守っていくことが大切であること、また、その際に誰も傷つけない教育をしなければならないことを学びました。

- がん教育の重要性。発達段階に応じたがん教育の内容の検討の必要性。

3. 今回のテーマがん教育について、あなたがよいと思う点、改善すべき点を具体的に教えてください

- よい点：まず触れることが必要。改善点：指導する側の教材がない"
- 色々な現場のリアルな意見に接することができて面白かったです。自分の視野がひろがるかんじでした。
- "改善点:身につけておかねばならない知識や考え方を、効果的な系統性のある教育カリキュラムとして、指導法とともに作り上げていかなければならないと思う。よい点:誰もががんになる可能性があることは、かなり社会一般に浸透してきていること。"
- 自分とは違う立場、特に当事者からの意見を多く聞くことができたのでその声を反映していくにはどうしたらよいかということを考えるきっかけを得た。一方で、がん教育に直接携わる人がメンバーがいなかったため、教育現場の現状（子供がどう学んでいるか、どんな学びが家庭に入って来うか）と突き合わせる討論は難しかったと感じた。
- 文部科学省や自治体作成の資料がさまざまなこと
- 親ががんである子どもと親が健康である子どもは分けて考えるべきと思う。親ががんである子どもの場合は、安心できる環境で与えられた知識の方が定着すると考える。親が健康である子どもが自分事として受け止められるよう教え方に工夫が必要と考える。当事者の思いだけでなされるがん教育であってはならない。
- 2人に1人ががんになる時代に小学校から教育している地域もあり、早い段階から正しい知識を学ぶことにより差別がなくなり健康意識の向上になると思います。改善すべき点は特にありません。
- テーマががん教育に限局している事が改善するべきこと。
- 2人に1人が罹るがん。大人でも経験者でなければ他人事で知識がない方が多いが、それを子供のうちから学べるのはいいこと。けれど、生活習慣がフィーチャーされているため、生徒ご本人やご家族が、ふだんの生活がよくなかったから罹患した、と思われてしまうことがあるというのも聞く。「遺伝」の取り扱い、成人でもがん以上に理解が乏しいので、そうした誤解や偏見が生じないようにさらに気を付けないといけない。そのためにも、教科書の「遺伝」についての統一化が難しいのであれば、補助教材でルール化したもので補うことが必要だと感じた。また、「がん教育」は、将来的な体のケアにつながるが、「遺伝」はそれはもちろん、差別や偏見のない世の中へつなげることでもある。つまり、これを啓発することで、道徳的な考えやいじめ解消といった、副次的学習にも役立つ気がする。
- テーマが広くて議論が難しかった
- 日本人の多くが罹る病なのできちんとした形で学ぶことは良いと思う。全国同じレベルで偏ることなく学べるのか、資料などが統一されることが必要かと思う。
- 対象は生徒だとしても、背景にある家族にも一緒に考える事の出来る形があればいいと思う
- "改善点：治りにくい疾病が沢山ある事を周知・熟知させた上で、がんに焦点を当てた教育を行わないといけないのでは？良い点：その中の思いやり精神を盛り込んでいる事。"
- がん教育という言葉からはがんを学ぶという印象を受けますが、今回ご紹介いただいたのいのちの教室に組み込まれている取り組みはとても自然に受け入れやすいと感じました。
- グループワークの中で、京都府における取り組みを伺うことができ、とても参考になりました。こうした好事例をまず集められればと感じました。教科として扱う場合には、一般的な知識を学ぶことには役立ち

ますが、がん教育として実践していくためには、生活科や総合的な学習の時間などとの関連の中で、取り組めるようにしていくことが大切だと感じました。

- 身近でありながら、公教育ではあまり扱われていないので、良いテーマだと思います。このような議論を学習指導要領に反映させるためにはどうすれば良いかが大きな課題だと思います。
- 教える側に偏りがあること
- 全国で統一したカリキュラムをといた意見も出ていたが、地域によって抱えている課題は違うので、いくつかの着地点を用意したほうが良いように感じた。
- これまで体験したことがなかったテーマだったので勉強になった。病気の中でがんを特別に取り上げて教育することが本当に正しいのかはわからなかった。
- 遺伝性腫瘍について情報が普及する中で、遺伝差別に繋がる可能性がある。
- だれもが罹患するかもしれないガンという致死率の高い病気について教育の場を設けることはとても大切なことです。病気ばかりではなく患者さんに何をしてあげられるかを親子で話し合う場を設けることも大切かと思います。
- がん教育のが始まることを正直知らなかった。とても、勉強になった。こんな素晴らしい会があるのを、もっと一般の方々にも知って欲しいと思いました。がんだけでなく、根治薬がない難病の教育も一緒に学んでもらえたらいいなと思った。病気は違うけれど、「命の大切さのバトン」となればいいなと思った。第1章はがん教育、第2章は難病教育、第3章に怪我・被災・被爆で障害を持った方の障害者教育など、第4章生命の教育＝どんな命もかけがえのない大切なものなんだよ。という学び。「命の大切さのバトン」を段階的に、こどもたちに学べる課程があるといいなと思いました。（震災の神戸の大学で教育学部を学びました。命の大切さは、どの時代でも大切です。ただ、時代と共に、差別も複雑化や、スマホなど低年齢化による情報の吸収率の早さが危惧されている中で、昔は性教育は中高の理解が出来る年齢になったらということで教育されてきましたが、現代では、初等教育のときから、命には、いろんな種類（先に述べた第1章～第4章の例のように）があるんだよ。ということをしつづつ、なんとなく浸透する期間があってもいいんじゃないかと思います。
- 正しい知識を全ての人を知ること認識も対応も違ってくると思いました。発症した当事者や家族だけが学ぶのではなく、全ての人正しい知識を得る機会が必須だと思いました"
- 今回のテーマはとても興味深く、大変勉強になりました。がん教育の目的が不明瞭である点は、改善されるべきであるとの意見が上がりました。
- 遺伝を含めた教育についての議論があったことはよかった。子供をターゲットのものがメインであったが、大人をターゲットとした部分ももっと取り上げてもらいたいと思う。
- 今大学生ですが、がん教育はほとんど受けた記憶がないので、もっと多くの人たちに現状を知ってもらい、正しい知識をつけてもらうためには、がん教育は大切だと思うので、いいなと思います。今日のグループワークの中で、がん教育としないで、健康教育としてもいいのではないかとおっしゃっている方がいて、がんになったとしてもこんなことができるっていうイメージを持ってもらったり、がんに限らず、総括した教育をしてもいいのかなと思います。"
- "学習指導要領にがん教育が組み込まれているのはいい点だと思う。改善すべき点としては、教科書を編集する会社次第でがん教育の記載の相違を改善し、統一すべきである。また、生物や保健体育といった単一の科目にがん教育を任せるのではなく、各科目が協力・連携し教育に取り組むべきである。

4. グループワークについてよかった点

- 前向きでした。なんだろう、なんかパワーもらえました。
- ファシリテーターの方がうまくまとめてくださり、わかりやすかったです。
- 新しい視点を得ることができました。
- 全員がまんべんなく話をするのができ、各々の経験や意見を話す/聞く場となった点
- 今直面している方が、先を歩む方のお話を聞くことができたのが、みんなの参考になったと思いました。
- ファシリテーターがリラックスできる雰囲気を作ってください、それぞれに発言の機会を与えてくれたので、みなさん話しやすかったのではと思う。
- お子さんがいらして、遺伝のことを子ども達にマイナスイメージにならないように話をされた方や、子どもにがんのことを話をしてホープツリーに参加された先輩の方のお話を聞くことが出、とても勉強になりました。また、病院の先生も言ってくれてありがとうと言うお子さんばかりというお話や、遺伝カウンセラーさんのお話もとても勉強になりました。様々な立場の方達のお話をお聞きすることが出来、とてもよかったです。ありがとうございました。
- 活発な意見があがり、1つにまとまったこと
- 遺伝性がん同士ではなく、医療従事者同士でもなく、がんではない遺伝疾患の方なども含め、立場を超えて交流かつディスカッションできるのは、非常に有意義な時間。
- 多様な意見が聞けた
- 患者当事者、SF、FT などバランスが良く、私以外の方々はうまくまとめて話されていて、知識も豊富で良かったと思う。
- 参加者の立場が多岐にわたっていた事
- 少人数で話すと、課題のより深い考察が行える点。
- 色々な立ち位置にいる方からそれぞれの意見を聞けたことはとても参考になった
- 様々な立場の方々から、日頃感じておられることをお話いただけるので、とても参考になります。また、ファシリテーターの方がスムーズに進行していただき、ありがたかったです。
- 当事者を含め、様々な立場の方の意見を聞けたこと
- 教科書を作る側の方と話せたこと。
- がん以外の疾病を抱えている方や教員、メディアの方など、多様な立場の方のご意見をお聞きできたこと。
- いろいろなバックグラウンドの方々と直接話ができ良かった。
- 参加者はお互いの意見を尊重し合うことができた。
- 話せたこと、聞いたこと、聞けたこと。
- 意見が出しやすい小ワークなので、じっくり議論できました。参加者の所属は皆バラバラでありましたが、がん患者の悩みを初めて学ぶことができたので、すごくいい体験でした。こじんまりと、深い意見交換が出来て良かったです。大人数だと、とてもじゃないけど、意見のキャッチボールは出来ないと思いました。
- 癌以外の遺伝性疾患の当事者の方とお話しできたこと
- ファシリテーターがうまく議論をファシリテートしてください、参加者が話しやすい雰囲気でした。
- 多人数過ぎず、ゆっくりと会話ができて良かった。
- 普段話を聞くことができない当事者の話が聞けて良かったです。
- さまざまな分野の方の意見を聞くことが出来た。

5. グループワーク・総合討論について問題点や課題点

- 特にありません。このような交流会を企画、開催していただきありがとうございました。とても勉強になりました。
- 特になし
- とくになし
- 事前に進行のあり方について、知りたかったです。
- 遺伝教育をどのように子どもたちに導入していくか。具体案や、きっかけ、動機づけが今後大きな鍵を握ると思います。
- グループワークに比較的多く時間が配分され他店はよかったと思う。
- テーマが大きいととても重要なテーマである。
- それなりに時間をとっていただいているが、それでも時間がたりないと感じた。自己紹介は短めに、また、話すときは要点を押さえてコンパクトに、できるだけ多くの方が発言できるよう、それぞれが心がけることが大切だと思った。やや脱線してもいいが、それが長々と続く場合、ファシリテーターさんがいったん制するといった工夫が必要かもしれない。
- グループワークで話す時間がしっかりと確保されていたので良かったと思いますが、それでも足りないうらいでした。各グループの報告もとても参考にはなりますが、そこからさらに話し合いを深めていくことは難しいですね。
- 全グループが発表となると、総合討論 20 分はやや短いとの印象を受けた。
- 総合討論は持ち時間が短いですね
- 時間が短い。1回のグループワークではなく、シャッフルして2回、3回のグループワークを行えば、より深い考察とアイデアなども出てくるのでは？時間に余裕がある人ばかりでないので、難しいかな？"
- 総合討論の時間がもう少しあるとそれぞれのグループのご意見をもっと聞けたのではないかと感じました
- 総合討論は討論まではできないが、各グループで語られた内容が見える化されていてよかった。
- しっかり時間があって良かった。"
- グループワークや総合討論後、「ToDo」を設定したい。「あ～、話した、聞いた」ではなく、手を動かす行動につなげたいです。
- 遺伝カウンセラーという専門職の方がいらしたので、専門職としてのお話を伺いたかったです。
- 当事者がグループの中で2人しかおらず、意見が偏るような感じがあった。
- こちらがわの PC のスペックの問題ではあるが、画面共有すると PC がフリーズしてしまった。総合討論は半分くらいしか聞けずに残念。皆さんのご意見を聞きたかった。
- 私が自分の事ばかりしゃべりすぎてしまいました。すみません。

6. がん教育について、これから患者・市民・教育者もしくは医療従事者がそれぞれの立場で主導してやるべきだと思ったこと、感じたことを具体的に教えてください。

- "やるべきは「目的」「目標」の共有でないでしょうか。学習指導要領でさえ、数年に1度変わるのでしたら、目的・目標を設定し、実行し、改善することを続けることだと思います。"
- 発信力が大切だとおもいました。また、患者や市民の立場として冷静な目とがんに対する理解を深めてい

きたいと思います。遺伝子が増えることが当たり前のこととして理解されるようになれば良いとおもいました。

- それぞれの立場に必要な正しい知識を重点化すべき。
- 地域差なども含めがん教育の現状を知り、現場が何を求めているのかを把握する事、それに対して遺伝の専門家は何をできるのかを検討していく。一方で当事者と関わる際には当事者やその家族に対してがん教育の視点も持つ事。
- 的を絞った対象向けの資料作成ができるといいと思いました。例えば BRCA1/2 遺伝子に病的バリエーションがあることが分かった患者さんの子ども向けの資料や動画。個別性があるので、患者さん（親）が子どもが希望したタイミングで遺伝カウンセリングに連れて行く等が適切かと思いますが、家庭で親が子どもに伝える時に役立つ資料があるといいと思っていました。HBOC に関しては、遺伝の基本と、子ども時代はかかる心配はないことや、大人になって自分はどうなのか知りたくなったら検査を受けてはっきりさせることができること、サーベイランスについてなどの情報など。グループ2のファシリテーターの方が小児の分野でも経験がある方で、HBOC と違って小児の時点ですでに発症の可能性がある場合の話の聞き、資料は対象別にしたほうが使いやすいただろうなと思った次第です。それらもできれば、おおまかな発達段階ごとに作成できると、より親切かなと思いました。紙媒体の資料も便利ですが、しめくくりの時に「検査を受ける人への動画」を作成していると聞き、検査を受けた患者さんの子ども向けの動画もあるといいなと思いました。子どもに親のがんを伝える時に、おおまかな指針として、「うつらない（感染しない）」と伝えています。とはいえ、厳密に言えば HPV やピロリ菌、B,C 型肝炎ウイルスのこともありますし、遺伝性のがんを子ども向けに言ったらあい“うつる”と表現してしまう場合もありますし、この部分をわかりやすく伝えていきたいと思っています。”
- ①患者 自らの経験を語る時、子どもの学びが最大の目的であり、さまざまな境遇の子どもたちに正しい知識を定着させるために経験者として何を伝えるべきか、配慮と工夫をこらしてほしい。 ②市民 科学的根拠のある情報に基づき行動・発言する姿勢を子どもに示してほしい。 ③教育者・医療従事者 専門家として子供に向き合ってほしい。
- 親ががんになった子ども達のプログラムをより多くの病院で開催できたらいいと思います。
- きちんと統一した目標設定を行なって、横のつながりも大事にして中間目標を立てて教育してほしい。医療者1人が、理科の先生1人が頑張ってもダメな問題。
- まず大前提として、患者・市民・教育者・医療従事者が共通認識を持つ。そして、医療従事者は医学の視点からがんの知識を生徒へ、教育者は正しい知識の習得を踏まえたうえで、偏見や差別が起きないことを意識しながら生徒へ。患者は、いのちのありかたを軸に、自己実現ではなく、あくまで子供の視点で授業をおこなう。医師や看護師以外は、スピーカーとしての質の担保をすることも必要。
- 医療従事者として、患者さんへの教育が必要だと思いました。それが、患者さんの家族への教育、社会への教育に繋がると思います。
- それぞれがそれぞれの立場で正直な意見を交換し合い、差別のないがん教育に繋がると良いと思う。
- 将来中高でがん・遺伝を学ぶ基礎は幼い頃から家庭での家族の繋がりにあると感じています。ライフステージでは、誕生日や敬老の日等で家族について語り合ったりする事でも関係性は養われます
- 今のがん教育は、当事者向けの疾患説明が多いので、子どもを含む一般の人たちに、がんになってしまった時の精神的、福祉的、経済的などの対応教育も必要とおもう。

- 患者や医療者それぞれの立場で外部講師として、教育現場で話ができると感性が豊かな時期に考えるきっかけとなると思います。
- 患者が、患者の立場でしかわからない気持ちや配慮してほしい点など伝える
- 教育については「市民が何をどこまで理解をすべきかをまず決める必要がある」という意見があり、その通りだと思いました。
- それぞれが伝えたいことをきちんと伝えられるように、また学校で求められる配慮を教師がきちんと知り橋渡しをすることが大切。
- 医療者、患者、教育者の立場では想いや伝えたいことが異なると思う。また、現実的に学校現場ではやるが多すぎて、単なるイベントになってしまうリスクもあるように思う。学校側のニーズにも耳を傾けつつ、「伝える」だけでなく「伝わる」ががん教育に必要なのかなと感じた。
- メディアという立場から、教育の内容や状況を広く発信したいと思った。
- 子どもの頃から道徳で遺伝差別について考えていくべき。
- 患者さんは医療者任せにしない、自分で治療・療養・死に方をしっかりつたえること。市民・教育者・医療従事者は、患者さんは気が変わることがある、以前の考えと真逆のこともあるので、確認してあげてほしい。忙しいけれども少しでも時間を作って、自分の立場として何ができるのかを探し出してほしいです。
- 単なる一般市民の言葉で提唱するのと、専門知識の領域のみなさんが提唱するのでは、説得力が違うと思います。また、一方で、一般の声にも耳を傾けるスタイルは大切に、総合的な視野の広い視点で、考えて取り上げていくことが重要に思いました。窓口を限定しない、幅広い視点で、議論されるといいなと思います。答えは一つではない、多様な選択肢の中から、教科書でがん教育を読んで終わりではなく自分がどう考えて、どうがん教育を捉えていくか、どう命の大切さを学んだかという考えを自分で選んで、自分で決めて生きていく教育が重要に思いました。
- 当事者、家族だけでなく、全ての人が正しい知識を知り得る機会をもって「癌」を恐れず、自分を攻めることなく色々な選択ができるようになって欲しい。
- 医療者の立場として、市民向けのアウトリーチの場で、より貢献する必要があると感じました。本日のグループディスカッションでも、いくつかの班から意見がありましたが、がん教育という形がふさわしいのか・・・悩ましいですね。また、それぞれの立場が主導してなにか一つの目的のプロジェクトに取り組むためには、それをリードする役割がいてくださる必要があるのではないかと考えました。"
- 患者自身としては、がんということに囚われすぎないようにしたい。教育者というか、教育界として遺伝というものへの子供たちの興味を引き出したり、知識を深めていくことをしていただきたい。"
- 私は、生物系の学科に通っていますが、高校では生物を選択していません。そのため、遺伝という言葉が最初に聞いて最後に聞いたのは中学のメンデル遺伝で、大学に入って本格的に知りました。遺伝と同様にがん教育は、文系の人も理系の人も生きていく上で正しい知識を持っていることは大切だと思いました。また、私は将来認定遺伝カウンセラーを目指しているのですが、例えば、遺伝カウンセリングをする際もクライアント側が全く知識がない状態よりも少しでも正しい知識があったほうがやりやすいのではないかなと思いました。
- 患者・教育者・医療従事者…学校現場において協力して、発達段階に応じたがん教育を行う。患者は当事者として生徒に講演等を行い、医療従事者は専門家からの観点でがんに関する講話を行う。市民はそれに参加し、がんに関する正しい知識を得る。

10. 全体を通じての感想

- 遅刻した立場で申し訳ないのですが、質問「5」で回答させていただいた「ToDo」設定が必要だと思えます。
- とても興味深く面白いものでした。グループでのお話をもっと聞きたいとおもいました。サブファシリテーターの方がチャットで内容を表示してくださったのもよかったです。有意義な時間をありがとうございました。"
- グループ討議の内容をうまくまとめられずにご迷惑をおかけしました。
- コロナも相まって様々な立場の方々と話しする機会を得るのが難しい中、zoom 越しではありますが声や表情がある中で様々な意見に触れる機会を得られたことを嬉しく思います。ありがとうございました。
- まとまりがありよかったです
- 回を重ねるごとに企画者、参加者ともに慣れてスムーズかつ内容濃くなってきたと感じています。ありがとうございます。
- たくさんの方々のお話がとても勉強になりました。ありがとうございました
- 全体の構成は良かったと思います。後半お時間ないなかの発表になりますので、司会の方が早いと少し焦ります。
- 前回から参加していますが、とても有意義な時間でした。ありがとうございます。
- わたしも大変勉強になりました。難しい言葉を使わなくてもできるがん教育があると思いました。
- グループディスカッションはいろんな意見が出て、あっという間に終わってしまった感じがします。とても充実していました。
- 50年前の小学校時代と比べて、拓かれたがんの勉強は嬉しく拝聴しました
- 講演者を1本に絞り、テーマを絞ってもらいたかった。
- 学校現場での教育について考えるきっかけになりました
- 様々な立場の方々と交流ができる場所、またグループディスカッションの時間が充実しているところは、この会の素晴らしい点だと改めて感じました。様々なことを考える大きなきっかけになっていると思います。継続して一つのテーマを掘り下げていくことは難しいと思いますが、交流を通して、理解を広げていくためには、とても有効な会であると思います。今後も可能な限り、参加していきたいと思っています。
- 最後の各班の議論のまとめの後、全体で議論できる時間があればと思いました。
- がん教育は、差別と偏見、人権問題、法整備と繋がっています。触れたらややこしい、という概念、自分は関係ないという思い込み、そういうものがあるから難しいです。学校現場としては、がんだけでなく、様々な病気があり、その中でいかに生きるかを教えなければいけません。健康で優秀でなければ生きていけないのか、ということです。今回は機会をいただきありがとうございました。拙い話で申し訳ありません。また今後ともよろしく願いいたします。"
- 自分自身ががん患者であるので、がん患者への差別や偏見の是正、自分自身の健康を過信しないといったことが「がん教育」と考えてしまっていたが、様々な立場の方の話聞くことで、多様な想いがあることを知れたことは良かった。
- 休日ではあったが、自分としては無理のない時間帯で良かった。
- 第1回から参加しているが、様々な立場の方と交流ができ、勉強になった。
- 色んな職種・立場の方々が参加して、それぞれの立場からのお話が聞けたので良かったです。ありがとう

ございました。

- とても、貴重な体験でした。こんなにいろんな所属の方々と、まぜこちゃで、議論出来ることが、多様な考えを豊かにしてくださいました。改めて、がん教育・遺伝教育の重要性を感じました。「正しく知り、正しく恐れる」この言葉は、グループディスカッションで、みなさんで、良く言葉にできました。それ故にこの講演会で学んだこのワードを、私の家族と、私の職場と、私の友人と、私の難病の患者会のみなさんにも、お話してあげたいなど、考えております。この会に参加しなかったら、がん患者の遺伝の悩みのことも、がん教育のスタートについてのことも、知ることがなかったと思いました。貴重な会に参加させていただき、心から感謝申し上げます。次回も楽しみにしております。
- とても良い機会がもてたと思います。
- たくさんの意見が寄せられて、とても勉強になりました。これだけの人数を一つにまとめることは難しいように思いますが、数分でも全体討論の時間があると、なお良いように感じました。
- 様々な意見を聞くことができてよかった。
- 理的分野の遺伝関係の教育内容が自身の教育を受けた30年前とほぼ変わっていないということに少々驚きました。"
- 色々な立場の人がいて、色々な話が聞けたので、とても有意義な時間でした。ありがとうございました。
- 学校現場に限らず、がん教育の重要性がわかった。ただ、がん教育を円滑に進めるにあたり、がんそのものに関する誤った認識・偏った見方が国民全体に蔓延しているため、その偏見の除去や認識の再構築が必要だとも感じた。

1 1. 次回以降、取り上げてほしいテーマ、参加したいと思うテーマを教えてください

- 「こんな教材ありました」をもちよる会
- 家族や周りの人に遺伝性疾患をどうやって伝えるべきなのか？偏見を無くすことはできなくても適切な伝え方はあるのだろうか？
- 海外での遺伝教育について興味があります。
- メディアはどのようにゲノム医療を考え、報道しているか。
- ゲノム医療に関わる倫理的な課題と対応状況について など
- 市民が身につけておくべき最低限度の遺伝に関する知識と、その教育法について意見交換
- 自信の遺伝的な特徴について、知りたくないのに知ってしまった場合の対処
- 遺伝教育 リテラシー教育
- ELSI
- 本日テーマとなったがん教育の具体例（中学校や高校も）
- がん教育の実践事例を聞いてみたい。
- がんの悩みや、当事者の体験談などをもっといろいろ学びたいです。
- 現社会では、再婚家庭も多く、遺伝だけに視点を置くのは、どうなのだろう？ 遺伝を超えた教育も必要だと思う。
- 医療者と患者の関係性の難しさ。
- なんでも参加したいです。(笑)
- 特に思いつきません。

- 今はわかりません

12. その他（自由記載）

- がん教育以前に、『いのちの教育』が必要と思われる。多様性が叫ばれている昨今だが、ガンはいまだに忌避される風潮があり、『がんサバイバー』というキャッチーな言葉を使ってメディアがいかにも特殊な病気のように報道してしまっているように感じる。その情報をまともに受け取り『がんは怖いものだ』と思っている人が大半な状態では、いくら教育を実践しても浸透するにはかなりの時間を要すると思われる。がんに対する知識、遺伝に対する知識をメディアと連携しながら情報を発信し続けることで国民のがんに対する偏見や誤った知識を変えるためにも、まずは『どんな状態になっても命は大切だ』という、いわば根本の教育を国民全体に行うことが重要だと思う。コロナ禍などの影響により、遺伝に関する法整備が現在凍結状態になっている事を鑑みて、政府や国会議員は国益が最優先と考えており、今苦しんでいる当事者の事情は二の次にしているとしか思えない。そんな政府や国会議員を焚きつけるには、国民感情や世論を動かし、政府が動かざるを得ない状況を作り出すというのも、現状を変える方法の一つではないだろうか考える。
- 竹之内先生のご発表は、涙ぐみました。
- 医療専門職・教育者・市民・患者、みんな人間だから、立場によって考え方も違うでしょう。がん教育といっても、学校で教えることと家庭で教えることは違うと思います。病気の子や困っている人のお手伝いをしようなどという教育は学校に任せず家庭の躰の分野ではないでしょうか。一番のモンスターは親でしょう。と思います。
- 疾患に「これは遺伝性か」と疑う気持ちを持ってしまう時があり、うんざりする事があります。メンタルの持ちようが課題です
- 運営の方々、本当にありがとうございました。そして、お疲れさまでした。「投げ銭」ではないですが、「寄付」的な間口があっても良いと思いました。労をなんらかで労いたいです！”
- ゲノム交流会に学生さんなどが参加しておられる姿は頼もしく思います。
- ご準備など大変だと思いますが、今後も継続していただけたらうれしいです。
- 自分ではなかなかテーマなど思いつきませんが、このような会があることで良い勉強になるのでありがたく思っています。
- 本日は、ありがとうございました。遺伝をきっかけに、より深い考えが出来るようになりました。
- 提出が遅くなってしまい申し訳ありません。よろしく願いいたします。
- また、参加したいと思います。今日はありがとうございました。
- 参加させていただきありがとうございました。
- 貴重な機会に参加させてくださりありがとうございました！とても勉強になりました。
- 今後ともよろしく願いいたします。
- ありがとうございました。
- ありがとうございました。
- お疲れ様でした
- 最後に iPad がなぜか充電出来なくてバタバタしてしまいました。申し訳ありません。

第5回ゲノム交流会まとめ

<ファシリテータアンケート>

2. グループワーク・総合討論についてよかった点

- まず、全エクソーム検査や二次的所見に対する考えを聞く前に動画の感想から聞くことで、参加者が答えやすかったように感じた。
- 事前の講義があり、共通知識をもとに話し合うことができました。グループが参加者2名、ファシリテーター2名の少人数だったので、その分自由に発言し合えたように思います。総合討論では一般の方の意見もお伺いすることができて参考になりました。"
- 一般の方々の考えや他の医療者の視点等、普段得られないものに気付けたこと
- 皆が均等に発言できていた
- 患者会当事者の方の意見や、認定遺伝カウンセラーの視点、それぞれの立場から、個人的に幅広い意見を聞くことができ大変有用な時間でした。
- 様々な職種の方が意見を交わすことができていた。
- 様々な立場の人の意見を得られたこと
- 多様なバックグラウンドの参加者によるグループだったので、多面的なディスカッションを行うことができた。やはり一般市民や非医療者からの意見は重要だということを再認識した。
- 「網羅的な遺伝学的検査」という大きな枠組みでさまざまな視点からのご意見をうかがえたこと。
- 【グループワーク】FTの方がスムーズな司会進行をしてくださったおかげで、時間が足りなくて困ることもなく、総合討論に向けたまとめまでしっかりできた点 【総合討論】各グループの発表者が十分発言できる時間の余裕があった点
- 動画に対する率直なご意見をコピーライターの方、当事者の方の立場から頂けたこと。遺伝カウンセラーに対する意見も頂けたこと。
- グループワークは参加者2名、ファシリテーター2名でしたが、ある意味アットホームで話しやすい雰囲気ではありました。ただ、今回は色々とお話されたいタイプの方が2名だったので、これがあまり積極的でない方2人のみだと大変だったかなと思います。

3. グループワーク・総合討論について問題点や課題

- 特にありません。
- 総合討論がグループの発表で終わってしまうので、少しもったいないと感じた。
- 時間の関係上1つのテーマしか議論できなかったこと
- 当事者が1人で、意見がやや偏った
- 参加者の中には「当事者がどのように考えているのかを勉強したい」という方がいましたが、当事者の意見というのは少なく感じました。
- 参加者の関心事が多岐にわたっており、テーマを広くとらえたことで時間が足りなかったこと。
- 事前に頂いている各参加者の情報（知りたいこと、興味のあること等）が、グループワークのテーマでない場合には、ディスカッションに挙がらない。

- 【グループワーク】医療者・学生など遺伝の知識がある方がほとんどで当事者の方は1人というグループだったため、高度な質問・ディスカッションになることも多く、どこまで当事者の方が理解してついでられたのかなと感じました。
- "事前にみた動画を振り返るための資料がなかったため、細かな点については記憶便りになってしまいました。グループに一般の方がおらず、医療者のみでしたので、討論テーマを変えて対応する必要がありました。
- 欠席者が2名いたこと。(けれど結果的に少人数となりみながたくさん話すことができた)
- 全体では入室されていた方がグループ前に抜けてしまわれたので、直前で人数が変わってしまいました。

4. 上記を受けての改善案

- もう少し人数が多くても良いかもしれません
- 総合討論の時間と内容を変更する。(例えば、話したこと全てをグループワークのまとめとして言うのではなく、1、2点に絞って言う等)
- もう少しディスカッションの時間が長く取れば良いかもしれません。
- テーマを1つに絞る
- 共通する質問や、主催者側が伝えておきたい内容は、事前に準備しておいて担当者が情報提供しても良いかと思った。(大変かも知れませんが)
- 【グループワーク】理解度が参加者によって違うというのは当たり前で、色々な立場の方が1つのグループに集まること自体はとても良いことだと思うので、できるだけ理解度の高さに偏らずすべての人が均等に発言できるよう、FT/SFT側としても意識していきたいと思います。
- "可能な範囲で使用する資料を配布する。欠席が多い場合には、グループの再編成も考慮？(総合討論で総括出来るのであれば、良いように感じます)"
- グループワークに参加希望しない方は参加不可ということをお伝えいただく(すでに伝えていただいていると思いますが)。
- 特になし。

7. 全体を通じての感想

- フラットな場で患者・家族や学生、医療者の立場からそれぞれの意見を聞くことができ、勉強になりました。今後も参加させていただけたらと思います。ありがとうございました。
- 勉強になりました。
- 総合討論では、他のグループの様々な意見を聞くことができ、大変勉強になりました。
- 参加させていただきありがとうございます。私のグループの参加者には遺伝カウンセラーの方が多く、現場の声をきくことができ、大変勉強になりました。保険掲載されたマイクロアレイの話なども出てきて、多くのことを話し合う機会となったと思います。
- 網羅的な遺伝学的検査について知り、考える契機となったのではないかと思います。動画の率直な感想もうかがえ、有意義な時間であったと感じます。
- 活発な意見交換が行われ、参加する側も主催側それぞれに得るものが多かったと感じました。
- 動画を視聴してもらい、それについて感想や意見を述べ合うというスタイルはやりやすいなと個人的に感

じました。参加者の方にとっても、スライド式の講義だけでなく動画があることで、より遺伝のテーマを親しみやすく感じていただけるのではと思いました。

- 今回も大変勉強になりました。
- 参加者視点としては開催時間も程よくて、気軽に参加できる点がよいと思いました。貴重な機会をどうもありがとうございました。
- 率直な意見を伺えたことがとても良かったです。

8. その他（自由記載）

- 会の準備やコーディネートに携わっていただいた皆様に感謝申し上げます。
- 皆様お疲れ様でした。
- "ファシリテーター2 名の場合、役割分担が難しい部分があるため、先にサブを決めていただいてもよかったです。"
- 「さん」付けに少々抵抗感を示された方（医師）はいらっしゃいましたが、問題となる言動は見られませんでした。
- 太田さんが、グループワーク直前で Zoom から抜けてしまわれました。

<参加者アンケート>

2. 今回のテーマ「全エクソーム解析」についてあなたが新たに学んだことはどのようなことですか

- 遺伝子の検査の種類と現状について、詳細がよくわかりました。
- 全エクソーム解析とは。
- 全エクソームと言う遺伝子検査が出来たこと
- 全エクソーム解析とは何かということ、全ゲノム解析との違いが少しわかりました。
- グループ内のお話の中で全エクソーム解析と全ゲノム解析の仕組みの違いを理解できてよかった
-
- 全ゲノム解析と全エクソーム解析の検査方法の違いについて理解することができた。
- 全ゲノムと全エクソームの違いがあることは理解したが、正確に違いがわかっているかということ定かではない
- 全エクソーム解析でも全エクソンが完全に解析できる精度ではないということ
- たんぱく質を翻訳するエクソンを解析すること。解析しても診断がつかない例が半分くらいあること。
- 将来的には、全エクソン解析より全ゲノム解析の方がコストが安くてなる。
- 全エクソーム解析がどのようなものか、今研究として行われている内容、大体の流れなど
- 原因不明のまま治療が進むストレスから解放されるだけでも前向きな思考をする事が出来ると思います。
- 研究で行うこと、二次的所見についての返却について
- IRUD が研究であること。
- IRUD で使用されていること、全ゲノム解析との違い、デメリット、メリットについて
- IRUD 受験前のカウンセリングの重要性
- 結果を受け取る患者、家族の心情が様々であること。二次的所見の課題があるが、IRUD では開示しない方針であり、もし開示することになるとコストがかかること。

- 動画が作られていた事
- このような動画あることを知れた。
- 動画の有用性。
- 全エクソーム解析を行う際に、患者さんが自身で選択できる環境や、遺伝カウンセラーなどの説明やサポートが大事だと感じた。
- 医療者が二次的所見についての話を躊躇うこともあること結果が患者にもたらす影響
- 陽性・陰性といったように、結果が明確ではない。

3. 今回のテーマ「全エクソーム解析」について、あなたがよいと思う点、改善すべき点を具体的に教えてください

- 一部の人には診断がつくことはよいと思う（20年間、娘が脳性麻痺だと思っていたというお母さんのお話が印象的）。研究が進んで、保険診療になればよい（もちろんそのカウンセリングの加算も必要かと）。
- 特定の遺伝子を狙い撃ちして調べるのではわからない病気の原因遺伝子がわかり、治療やサーベイランスに役立つ。社会の理解、倫理が追いつかないうちに、さまざまな個人の遺伝子が明らかになってしまう。
- 映像はとても訴求力があると思いました。IRUDについての説明は難解ですが、この動画を拝見すると実例も含めて大変わかりやすいと感じました。
- 診断がついていない患者に対して行って診断がつくことは良いことだと思います。二次的所見が検出された場合の対応は再度検討した方がよいと感じました。
- 今回、全エクソーム解析がテーマになり、私自身初めて聞く言葉だったので、これからのゲノム医療の中心になるものかなと思っていました。交流会のなかで、精度や診断率などは全ゲノム解析が上回るといったお話があり、今後、全エクソーム解析はどのように発展、診療に役立てられていくのか、もっと知りたいと思いました。
- 今まで診断がつかなかった症状に診断がつくことによって、患者の治療やケアに活かせる点が良いと思いました。しかし、場合によっては結果がでるまでかなりの時間がかかる点は難点かなと思います。仕方のないことですが、その間に患者家族の状況や心境の変化もあると思うので慎重にしないといけないと感じました。IRUDは臨床での活用という側面ではなく研究の側面も大きいと思うので難しいなと思いました。
- 良いと思う点：IRUDで確実に成果が出ている 改善すべき点：検査精度の向上（全ゲノムへの移行を含め）と、VUSを加速的に減らすための研究推進
- VUSの解釈にUPDATEがあった場合の取り組み
- 今後臨床で用いる場合に、対象が誰になるのかと限界点が多いように思うので、全ゲノム解析の研究がもっと進むことを期待します。
- 網羅的な遺伝子の検査のことであれば、漏らさずすべてに及ぶ検査ができるのだったらいいと思います。
- 良い点：症状の原因解明につながることもある。改善すべき点：原因が見つからないこともあるのでこれをクライアントにどのように説明するかが大切
- 良いと思う点：テクノロジーによって分子生物学的に全エクソームを解析できるようになったこと、この膨大なデータから診断につながるものを抽出できるようになったことを医療に還元できている点。改善点：研究の枠組みで行われており、一般診療に組み込むにはコストや専門家の不足といった問題点がある

と思う。

- メインの疾病以外にも他の病気も分かるかもしれないところ
- exome 解析が網羅的と表現されていますが、whole genome 解析が進む段階で、網羅的という言葉で良いのか？と疑問を抱きました。
- 疾患別に遺伝パネルを作る必要が無くなる。
- 良い点：診断がついて治療に結びついたり、今後の見通しがたつこと。改善すべき点：時間がかかる。解析や結果の解釈に携わる人材が圧倒的に少ない。
- 早期治療と言う意味合いで子供が例に挙げられていると感じましたが、本人の意思決定を含む年齢制限がもっと多くの人に議論された方が良いのではないかと思いました。
- IRUD の結果レポートの内容はがんゲノムより丁寧だと聞いて、臨臨床的立場として、そこが良い点だと思った。
- 二時的所見の開示が今後どうなっていくか。知りたい方もいるのでは。
- 良いと思う点：診断がつかなかった方に、確定診断がつく可能性がある。改善点：受けられる場所が限定的で、不公平が生じること。
- 必ず結果がでるわけではないことを前提として伝えていくこと
- 未診断の疾患に悩む方に対して希望となる検査だと感じた。診断がつくことで将来治療につながる可能性があることはメリットであると感じた。一方で、全エクソーム解析で診断がつかず、全ゲノム解析で診断がつく症例もあるのであれば、今後は全ゲノム解析を主流にした方が良いと感じた。
- 治療法や早期発見、予防につながることで、今まで治療に苦慮したり、進行してからしか判明しなかったことへの可能性が広がること。改善すべき点は、まだ、過渡期だと思うので、病的意義不明な判明の場合のフォロー体制が整って欲しいと思う

4. グループワークについてよかった点

- さまざまな立場の方のご意見を伺うことで自分の視界が広がったり、提供したい話題を思い出したりすること。
- いろんな職種や立場の方と交流できて、それぞれの方がどのような疑問や視点、関心を持っておられるかわかった。
- それぞれの立場の方々のお話を伺い、感銘を受けることが多々ありました。
- 様々なご意見・ご質問が出たこと
- 多様な意見に触れることができた。
- さまざまな観点から意見を聞いた
- 様々な考え方を知ることができた。
- 密に議論できた
- ゆっくりと率直に話せた
- いつもの医療者のみのグループワークと異なり様々な人の意見が聞けたこと。
- 医療者ではない方がいらっしやらなかったのが残念ですが、逆に同じ立場の者で少人数でゆっくりディスカッションできたので良かった。
- 少人数で発言の機会がと持ち時間が多く、専門的な知識が無くても発言し易かったです。

- 当事者がいたこと。医療関係者は少なからず知っていたので、当事者の「動画のスピードが速すぎる」という意見は、すごく貴重だったと思った。
- 私の質問に丁寧に答えていただきました。
- 難波先生が見回りに来ていただいたおかげで、不明点がはっきりしました。
- 検査結果を聞きたいか、聞きたくないかについて、様々な考えを聞くことができよかったです。家系図があったが、一般の人は見て理解できるのか。遺伝学的検査は、どこまで詳しく伝えるのかバランスが難しいと思う。など、私が常に考えていることを、ほかの方々も考えているのだと思いました。匿名で遺伝カウンセリングを受けることについてどう思うかという話にはびっくりしました。
- ファシリテーターの方が参加者全員に平等に話を振ってくださっていたので良いと感じました。顔が出ているためオンラインでも顔を見ながらできたので、相手のリアクションがわかり安心して話すことができました。また、様々な境遇の方の意見がきけたので良いグループ分けであると感じました
- ファシリテーターの方の臨床での経験をお話しいただけてとても勉強になりました。少人数でしたが、だからこそたくさんのお話を聞けたかと思えます。
- 最近の話題が知れたこと
- 議論するテーマが決まっていること。医療者と一般の方が、対等に議論できる場であったこと。
- 実際に受検した方のご経験を伺うことができた
- 皆様のご意見を聞くことで、CGCとしての立場から一步引いた形で exome や SF について考えることができました。感じたことや教えて頂いたことを頭の隅において、今後役立てて行きたいです。
- 患者様の声を聴くことができる良い機会であった。将来遺伝カウンセラーとして働く際に、どのような点に気を付けて話せばよいか、説明すればよいかということに活かせる内容であった。

5. グループワーク・総合討論について問題点や課題点

- ゲノム交流会の目的でもある「医療者ではない方」のリクルート
- 個人間でもととの知識の差があること
- 医療従事者ばかりだと、専門用語が分からない。
- 私以外は、皆さん医療関係者の方(学生さんも含む)で、難しい内容が多かったです。
- 質問の中には高度な内容のものもあり、全員にわかるような内容であったかどうか気がかりであった。患者様が理解されていないような様子であった。
- 同じ患者会の方が居て、話ずらかったのと、その人の考え方が分かったので、まあいいかと思いました。
- ちょうど良い人数設定で、話しやすかった。
- グループワーク時間が短いため、もうすこしテーマを絞るか時間あると良いと感じた
- 毎回どうしても、時間が足りない、もっとディスカッションしたいと思ってしまいます。
- グループで話す時間がもうちょっと長いとよいと思いました。総合討論には時間の関係で参加できませんでした。
- グループワークで一般の方の意見も聞けたらよかった。
- もう少し動画についての感想や意見を話し合えたらよかったと思います。
- 私自身の反省点として、ネットワーク回線状況が不十分な環境での接続だったことがあります。グループワークはFT,SFT のリードが上手で、とても興味深く参加させていただきました。

- それぞれの発表で気づきもあり、簡潔に発表されていたと思う
- たくさんの班が発表する中で、重複する意見が出ていたり、意見同士の関連も見られた。視覚的に捉えるために、その場で書記をする人がいるとより理解がしやすいと感じた。
- 総合討論の時間が少し短かったと思いました。他のグループでの意見を聞いて、またディスカッションがあれば、もう少し理解が深まるのかなと感じました。
- 総合討論の時間が短い。グループワークから出た意見に対する専門家の意見がもっと聞きたかった。
- 総合討論時の各グループ発表は SFT にしてほしい。ディスカッションポイントはスライドに入れておいてほしい。または、ブレイクアウトルームでチャットにはってほしい。
- 要所所で専門用語解説があったので、題材の知識が薄くても何となく入って来ました。更にチャット機能など話の流れを遮らない形でもっとフォローして頂けるとありがたいです。
- 何について話しているのか途中よく分からなくなった。
- 特にごさいません
- 事前に討論内容を少し知っているとより議論が深まったかもしれないと感じました。
- 患者さんや一般の参加者からの質問に、CGC や専門の先生が回答するような形式になってしまったので、それはまた別にできるようにした方がいいのではないかと感じました。

6. 「全エクソーム解析」について、これから患者・市民・教育者もしくは医療従事者がそれぞれの立場で主導してやるべきだと思ったこと、感じたことを具体的に教えてください。

- 私は医療メディア編集の立場から、継続的に IRUD などの情報を、わかりやすく一般向けに発信していこうと思いました。また、IRUD は「研究段階」ということも、よりしっかりと伝えていきたいと思いません。
- ゲノムや遺伝子、エクソン、その解析について学ぶ機会を設けたり、学ぶ機会に参加したりすること。
- 医療従事者として:医学的メリットはたくさんあると思うが、それにより引き起こされる葛藤や偏見などを置き去りにしないようにする。研究のスピードに実際の現場の体制が置いていかれないようにする。"
- IRUD は研究段階であり、今後全エクソーム解析が診療の一環として普及することと思いますが、加えて、全ゲノム解析が一般的になっていくのかと思います。そのためには、市民のゲノムリテラシーを高めること、法的な基盤整備をして日本人特有の遺伝に対するネガティブイメージを払拭することが大切かと感じます。
- また、患者さんは何を目的に全エクソーム解析を望んでいるのかを明確にしたうえで受検した方がいいと思います。神経筋疾患の発症前診断を受検する前は、複数回の遺伝カウンセリングを設けますが、そのような対応も今後必要になってくるのではないかと考えます。"
- 「ゲノム」という言葉は、医療分野以外でも耳にすることがありますが、「エクソーム」という言葉はまだまだ認知されていないと思います。医療関係者の方に、まずは「エクソーム」という言葉をみんなに知ってもらうところから始めていただきたいです。
- 教育者は遺伝や全エクソーム解析についての正しい情報が広まるように、どこから情報を得れば良いかを発信したり、誤った情報の訂正や注意喚起をしていく必要があると感じました。また、きちんと体制を確立してから広まっていくと良いと思いました。
- 今回のように一般向けであれば、PPI の充実が必要。医師や遺伝カウンセラーが主ではなく、看護師の関

与を多くする必要があると感じる。

- 遺伝情報とは何なのかについて、学校教育の中でもっと取り入れていくべきだと思う。
- これについてしっかり説明ができると良い。検査をしても「知る権利」「知らないでいる権利」があるので医療従事者に押し付けられることもないと思います。ただ、知らないことのデメリットも話せるようにしておくが良いと思います。
- 患者が相談しやすい環境の提供、説明の統一化
- 膨大な量のデータを扱うため、網羅的なデータから診断に必要なデータを抽出する技術が必要になると感じた。エキスパートパネルのような人的なコストが大きい方法を減らし、インフォマティクス的手法で正確に、短時間でデータの抽出が叶えばより多くの人に検査を普及させられるのではないかと考えた。このように検査が普及した際には、市民や教育者は遺伝子の変化が誰にでもあるということを前提に議論できるようになる必要があると感じた。遺伝性疾患へのスティグマを減らす必要がある。
- 医療従事者が、検査についてきちんと知り、患者に検査を提案出来ること。を広めて欲しい。
- 匿名での相談希望の話聞いて、解析の前に来院や GC 受診のハードルを下げる取り組みが必要だと思いました。私たちが思っているよりも、ずっと一般の方が来院したり GC を受けるのはハードルが高いと教えていただきました。
- 普通の医療従事者が、全エクソーム解析の結果をキチンと理解して、患者に説明するのは相当難しいのではないかと思います。拠点病院を作って、専門家を集約するのがいいのではないかと思います。
- 「このような検査の方法がある」という情報提供・遺伝子検査でも分からないことがあるという不確実性の説明
- それぞれの得意分野があるとは思いますが、一定レベルでの共有は必要だと思いました。炎上や曲解する人はいるでしょうが、個人的には SNS でもっと聞こえて来ても良いのではないかと思います。
- 正しい情報を正しく理解してもらうように努力していきたい。
- 知っている知識を同僚に教える機会を設ける（勉強会など）ことで、お互いに知識を高めあう。患者さんの「全エクソーム解析」について感じていることを医療者は知る必要がある。
- 全エクソーム解析が推進した場合に、結果の解釈ができる人材不足にならないように、教育が必要だと感じています。
- 遺伝について学校教育で伝えていくことで、その家族も新たな情報を得ることができているのではないかと感じます
- 全ゲノム解析への移行にあたり、膨大なデータをどのように管理するかは早期に検討すべきであると感じた。
- 社会の理解に繋がるよう、ぜひがん教育として進めてほしい

10. 全体を通じての感想

- 今回も、とても有意義でした。グループに回ってきてくださった難波先生からのご教示も、とても勉強になりました。参加させて頂きありがとうございました。また、今回とても女性参加者の割合が多いなと思いました。なぜ参加が女性に偏ったのか気になりました。
- 今回も勉強になりました。ありがとうございました。
- 思ったよりいろんな職種や立場の方がおられて、社会の中で関心が高まっていると感じてよかった。最

後にグループの中で意見を言い合う時間があったが、ある程度は文面で事後共有もできると思うので、もう少しその時間を短くしてこの場でしか聞けない疑問などを聞く時間があるとよいかと思った。特に他の職種の方などは医療者に直接話を聞ける機会は少ないと思われるので、せっかくの機会になったらと思った。

- ありがとうございます。とても充実した内容でした。ご準備してくださったみなさまに心より感謝申し上げます。
- 全エクソーム解析の実態が分かり、大変勉強になりました。実際の患者さんの意見もうかがうことができ、良かったです。技術の進歩に伴い、全エクソーム解析の課題も沢山あると思うので、今後も定期的に交流会を設けてほしいと思います。
- ゲノム交流会には何度か参加していますが、やっぱり今回が一番難しかったです。
- 色々な方々の意見がきけたのが良かったです。どの立場の人とでも安心して意見を交わせる場であったのがとてもよかったです。次回も可能であれば参加させていただきたいと感じました。ありがとうございました。
- 事務局の皆様、お疲れ様でした。今回も気づき多い会でした。
- 初めての参加だったのですが、最初に ZOOM に入れないのが自分だけなのか、全体なのかかわからず参加をあきらめようかと思いました。おそらく初めから URL を案内した方が失敗がないように思うのですが、何か問題があるのでしょうか。
- 流れが速いので事前に資料を送って頂いたのはありがたかったです。グループワークでは、遺伝カウンセラーさんと患者家族のバランスが良かったので充実していました。ありがとうございました。
- 自分では思いもつかなかったような意見が聞けてとても有意義な時間でした。
- 冒頭にトラブルがあったが迅速に対応していただけた。
- 初めての参加だったので分かりませんが、もっと患者側の参加が増えると良いですね
- すごく緊張しましたが、皆様のご意見・考え、感想を聞けてとても勉強になりました。CGC は施設に 1-2 人が多いので、このような場で意見を聞けると、視野が広がります。
- 突然知らない方々と議論するのは恥ずかしく思いましたが、貴重なお話が聞けたので良かったです。
- 医療者ではない方にもっと参加して欲しい
- 今回の題材も、もっと気軽に話せる社会になれば良いなと思います。
- zoom になかなか入れず苦労した。
- 改めて自分の考えを整理する機会になった。
- 疾患エクソーム検査について、まさに学びたいと思っていたので、とても勉強になりました。
- 患者や家族にとって病気になってから知るのではなく、病気になる前から病気に対する考えや遺伝についてもっと知る機会があればいいと思う
- 遺伝医療について理解を深められた。普段は主に医療従事者から学んでいるため、患者様や一般の方々の意見を聞き、ハッとすることがあった。貴重な機会であった。
- 毎回参加していますが、いつも実りある会だと思っている

1 1. 次回以降、取り上げてほしいテーマ、参加したいと思うテーマを教えてください

- 遺伝子治療の現状と課題、ゲノム編集の医療応用に向けた研究の現状と課題、遺伝性疾患の着床前検査に

についての現状と課題

- 遺伝性疾患のある家族の家族間（親族間）での話し合いとそのサポートの現状について
- 関心のある学生や若い医療従事者と当事者の方が話す機会があれば
- AYA 世代の遺伝性腫瘍に関して。
- 小児領域での遺伝カウンセリングの現状、世界の状況など
- polygenic risk score のような、今後一般に普及する可能性のある遺伝学的検査について
- 介護者（患者の家族）を守る支援のしかた。患者さんが一番だけど、介護者あつての療養だとも思います。介護者の尊厳も話しておくともよいと思います。
- ゲノム医療とバイオインフォマティクス
- 確定診断後や診断がつかなかった後にどのような心理状態が予想されるのか、またそのサポートの方法など皆様のご意見を伺い discussion したいです。
- 血縁者、未発症者に対する遺伝医療の現状。
- NIPT を取り巻く状況が大きく変わる段階であり、医療者ではない方々や、生殖年齢にないような方々のご意見も聞いてみたいので、ゲノム交流会で出生前診断についてのテーマを取り上げて欲しいという思いがある一方、様々な強い思いを持っておられる方もいらっしゃるのでは、テーマとして検討するのは難しいだろうかとも思います。
- 遺伝病特有のリハビリや発症後ケアについて聞いてみたいです。
- 検査方法の説明など（原理）
- 支援体制の現状（遺伝カウンセラー）

1 2. その他（自由記載）

- IRUD で今回見せて頂いた説明動画に加えてしおりを作られているということで、遺伝性疾患プラスで作成のリーフレット「マンガでよくわかる遺伝性疾患」も、IRUD 拠点病院などに置いて頂き、何らかの形でご利用頂けないか、ぜひご検討頂けますと幸いです。ご利用頂ける場合には、必要部数お送りさせていただきますので、genetics@qlife.co.jp にご連絡頂けますと幸いです。リーフレットの関連情報はコチラです（<https://genetics.qlife.jp/news/20220315-j224>）。ご検討の程、何卒宜しくお願い申し上げます。
- 初めての「ゲノム交流会」への参加でした。次回もぜひ参加させていただきたいと存じます。心より感謝申し上げます。
- 今日はありがとうございました。
- ファシリテーターとは？
- 接続が出来なくてはじめ焦りましたが、これは運営側の方々こそ大変であったと思います。zoom の接続に関しては URL でお知らせいただく方が参加者も接続しやすいと思います

ゲノム交流会運営上の課題

最大の問題は、患者・一般の立場の人の参加が少ないこと（特に第5回）

関連して発生している問題点としては、

- ・（毎回）ドタキャン、無連絡不参加者がかなり多い。バランスの悪化など
- ・結果、患者や一般の立場の方がいないあるいは極めて少ないグループができてしまう。議論も偏る。
- ・再グルーピングや当日出席者を見てのグループ化は現実的に無理
- ・サブファシリテータ以外に遺伝カウンセラーコースの院生や CGC がかなりの人数いた。（第5回）→総合討論での発表を担当されている方が多かった。（悪いとは言えない）

対策案：

- ・リクルート向上（How?）
- ・班員・ファシリテータが患者・一般の立場の人を連れてくる
- ・医療関係者・学生（遺伝カウンセラーコースなど）の参加の場合は、患者・一般の立場の人を最低一人は連れてくることにしてはどうか？
- ・下記のようなアーカイブサイト作成によるアナウンス効果を

目標：

- ・患者・一般の立場の人 35名程度（7グループ X 5人（多少のキャンセル者に対応）

<ファシリテータ・サブファシリテータの構成>

- ・第1、2回ファシリテータ、サブファシリテータ、班員（分担研究者・研究協力者）に幅広く声をかけて実施した。→主催者側人数が大幅に上回った。
- ・第3、4回は、グループ数を10→7に減らすとともにファシリテータ7名、サブファシリテータ7名と限定し、講演者以外の班員にはアナウンスしなかった。→7名+7名のリクルートは困難を極める。他の班員は情報をえることができない。
- ・第5回、ファシリテータ+サブファシリテータ=14名とした。・ファシリテータ2名の場合は役割を話し合ってもらったこととした。→役割分担が必ずしもうまくできなかったグループもあった？
- ・ファシリテータ・サブファシリテータとして今回は声がかからなかったというコメント

対策：

- ・ファシリテータ・サブファシリテータのプール制
- ・早いもの勝ちでのファシリテータ・サブファシリテータリクルート
- ・次の回は前回担当者はウエイティングリストにする考えも
- ・終了後、班員・ファシリテータ・サブファシリテータのプールで速やかに共有できる体制

<グループディスカッション>

- ・時間を長めにとってもほしいという希望者が多かった
- ・自己紹介の時間を設定する（1分など）
- ・話が長い人にはファシリテータが適切に介入する「話すときは要点を押さえてコンパクトに、できるだけ多くの方が発言できるよう、それぞれが心がけることが大切だと思った。やや脱線してもいいが、それ

が長々と続く場合、ファシリテーターさんがいったん制するといった工夫が必要かもしれない。」

- ・サブファシリテーターが共有画面でまとめをする
 - ・サブファシリテーターの方がチャットでまとめる
 - ・ファシリテーターの方である程度お話を整理しながら、議論のテーマを適宜再確認していくことで、脱線しかかっても軌道修正が可能か
 - ・「総合討論で発表する内容を各グループで話し合う時間を設けるよう事前にアナウンス、もしくはプログラムに組み込んでよいかもしれないと思いました」→時間的に難しいのでは？
 - ・動画を振り返る資料があればよかったとの意見（第3回）
- 1時間程度（+10分）に

<総合討論>

- ・長めの時間の希望が多い
 - ・発表者の決定時期（最初がよいという意見も）
 - ・発表者（ファシリテーター、サブファシリテーター、参加者など様々でよいではないか？）
 - ・「1グループあたり2分くらいで発表してください」「前のグループと同様の意見は省略してください」などのアナウンス
 - ・「〇〇分くらい遅くなりそう」「ご都合悪い方については退出して構いません」などのアナウンス
 - ・発表テーマを絞るとの意見
 - ・各グループ発表の後に全体討論短時間でもできればよい
- 30分に
→全体の時間を2時間→2時間半にしてもいいかもしれない。

<個別問題>

- ・参加申し込み時の関心事がテーマと合わない人がいる→テーマに一致させてもらうようにアナウンスする？
- ・「さん」付けに少々抵抗感を示された方（医師）はいた→「さん」つけの交流も事前アナウンスを
- ・ビデオなしの参加者がいた（通信回線の問題の可能性も）。グループワークに参加希望しない方は参加不可ということをお伝えいただく。直前に送る注意事項に記載するだけでなく、申込時の了解事項に記載いただく

<ログイン問題>第5回時に

- ・ログイン情報が正確に伝わらずに参加者の入室が遅れ、20分遅れて開始
 - ・参加者への連絡を太宰さんのみに任せておいた。小杉は確認していなかった。
 - ・URLはお伝えしていない（IDとパスワードのみ）。これはブレイクアウトルームを速やかに始めるために必要。
- 認証によるログインも考えられるが、ログイントラブルも考えられる。

<全体方針>

- ・CGCが中心となるマネジメントはできないか？もちろん基盤サポートする

<情報公開>

ゲノム交流会アーカイブページの作成

- ・フライヤーの掲示
- ・ゲノム交流会講演動画のWEB化
- ・各会のコメントまとめ