

「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7回班会議

2023年1月14日 16:00-19:00(予定) Zoom

<議事次第> (敬称略) 16:00-16:05 開会挨拶 (小杉)

16:05-16:25 A+B ASR 進捗状況について(西垣)

16:25-16:35 A SFWG アンケート中間報告について (島田)

16:35-16:50 がんゲノム診療における Germline findings の頻度と
開示意義：がん専門病院での取り組み (植木)

16:50-17:10 B 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)

17:10-17:20 B 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・洪本)

17:20-17:40 C 双方向遺伝リタラシー (渡邊)

17:40-18:00 C 患者・市民啓発参画/協働事業について(太宰)

18:00-18:20 C AMED-PPI 研究について (吉田)

18:20-18:40 E 超党派議連によるゲノム医療法案とがん保険事例
からの学び (武藤香織)

18:40-19:00 総合討論

「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7回班会議 <配布資料>

テーマ	資料番号	内容	頁
	資料00	議事次第(1)	1
	資料0	配布資料(1)	2
	資料1	第6回班会議議事録(22)	3
A+B	資料2	西垣先生資料(4)	25
A	資料3	がん遺伝子パネル検査の二次的所見開示プロセスに関する現状調査:多施設対象アンケート調査(9)	29
	資料4	がんゲノム診療における Germline findings の頻度と開示意義:がん専門病院での取り組み(植木先生資料(15))	38
B 遺伝性難病診療・網羅的解析	資料5	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(川目先生資料(10))	53
	資料6	難病領域の二次的所見開示についてのアンケート調査(山田先生資料(8))	63
C. 双方向遺伝リテラシー・PPI	資料7	双方向遺伝リテラシー(渡邊先生資料(5))	71
	資料8	患者・市民啓発参画/協働事業について(太宰さん資料(44))	76
	資料8-1	第6,7回ゲノム交流会データまとめ(1)	120
E	資料9	超党派議連によるゲノム医療法案とがん保険事例からの学び(武藤先生資料)	121
	資料10	AMED-PPI研究(吉田先生資料)	

「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 議事録

2022 年 6 月 6 日(月)

Zoom ミーティング

記録者：春山瑛依子、松川愛未

出席者(敬称略、順不同)：小杉眞司(京都大学 研究代表者)、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)、櫻井晃洋(札幌医科大学 研究分担者)、竹之内沙弥香(京都大学 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)、西垣昌和(国際医療福祉大学 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)、武藤香織(東京大学医科学研究所 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)、前田彰久(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)、本田明夏(京都大学)、松川愛未(京都大学/国立がん研究センター東病院)、春山瑛依子(京都大学)、大高理生(亀田総合病院)、大澤春萌(京都大学)、高塚美衣(京都大学)、森本佳奈(京都大学)、能村芹奈(京都大学)、村田彩音(京都大学)、和田侑夏(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)、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)、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)、加藤芙美乃(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)、織田信弥(九州がんセンター)、松崎佐和子(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)、孫徹(西神戸医療センター)、菅野綾(ゲノム医療当事者団体連合会)、加瀬利枝(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) 計 67 名

以下、敬称略

1. 開会挨拶・報告(小杉)17:00~

1-1. 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) (p3: 資料 0.1)

- ・ 今年度最終年度。前回の班会議から 6-7 か月。その間に実施された第 3, 4, 5 回ゲノム交流会についても本日報告したいと思う。
- ・ 昨年公開したガイドラインの英訳版を作成した(資料 0.1)。英訳版作成にあたっては、国立がん研究センター東病院の吉野先生と桑田先生にご配慮いただき作成した。
- ・ 昨年度の本研究班の報告書内容は、資料 0.1 の URL より参照可能。
- ・ 2022 年 3 月に日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が改定された。診療情報の共有に関する内容が大幅に変更された。吉田(雅)先生と平沢先生の調査内容がガイドラインに反映されたと考える。
- ・ 前回の班会議議事録は資料 1 参照。

1-1. 厚生労働省大臣官房厚生科学課からのご挨拶(前田)

- ・ イノベーション推進室長をしている。多くの先生方の参加に敬意を表したい。本研究班最終年度。厚労省側の問題意識をお伝えするため時間をいただいた。
- ・ 遺伝子検査の普及が進んでいる。全ゲノム検査を行い数年後には社会実装を目指す。そういった中で全ゲノムの情報の不正利用をどのように防ぐかに注目が高まっている。
- ・ すべての課題を本研究班に委ねるわけではないが、我が国の第一線の有識者と現場の声を本研究班の中で伺い政策を打ち出す、または指針・指針の強化に繋げていきたい。
- ・ 具体的には、どういった範囲(数十塩基のみ、単一遺伝子、全ゲノム)が不正利用に繋がるのかという点、どういった行為が不正利用と考えるかという点が大切と考える。
- ・ 2 段階目としては、防ぎきれない不正利用に対して、どのような対策を講じたらいいかについて有識者から意見をいただきたい。
- ・ 医療情報は第三者の利活用により、医学進歩、患者への還元ができるため、安易に規制すると不要な制限かかるのでバランスのとり方難しいと考えている。
→ ゲノム情報の不正利用を懸念している方にどのように対応すべきか、この研究班を通じて率直なご意見を賜れたらと思う。

2. A 班: liquid biopsy に関する報告(金井)17:04~

2-1. 実地臨床の liquid biopsy における VAF と SF に関する検討(金井) (p19-p22: 資料 2)

Guardant 360 症例による liquid biopsy VAF カットオフ値検討

- ・ liquid biopsy における Variant Allele Frequency (VAF) と Secondary Findings (SF) の検討を行っている。公開しているガイドラインでは、VAF のカットオフ値を 30% にしている。VAF カットオフ値の妥当性について京大病院にて、2018 年 1 月～2020 年 3 月に Guardant360 を受検した症例で検討した。
- ・ Guardant360 受検した 106 例で、409 のバリエントを検出。Pathogenic バリエント：224 バリエント (85 例)、VAF \geq 30%：27 バリエント (19 例)、1<VAF<30%：84 バリエント (46 例)。germline 確認検査をバイオバンク検体で実施し、最終的に germline が確定したのは、VAF \geq 30%：7 バリエント (7 例)、1<VAF<30%：1 バリエント (1 例)。
- ・ 全体の VAF の中央値：0.9%、VAF30%以上：バリエント全体の 12% (*TP53*, *BRCA2*, *KRAS* の順に多)。腫瘍量が多いと VAF 高値で somatic のバリエントも検出される。*BRCA2* の VAF は 1 症例以外すべて 50%前後。
- ・ germline 同定は *BRCA2*:6 例 *JAK2*:1 例, *TP53*:1 例。
- ・ *TP53* 症例は VAF<30% (VAF=14.0%) で germline が確定した症例であった。BAM ファイルを見直してみると、SNP バリエントとの比較から acquired variant であることが分かった。
→ 以上から、VAF30%は妥当と考えている

保険診療パネルで SF が疑われた症例の検討

- ・ 2020 年 2 月～2022 年 4 月に京大病院で保険診療がん遺伝子パネル検査 (Comprehensive Genomic Profiling; CGP) 受検症例を対象とした。
- ・ FoundationOne CDx は 310 例。うち SF 疑いは 52 例 (17%)。小杉班のガイドラインの改定前の抽出条件で抽出した症例も含む。うち、遺伝カウンセリングに来談：13 症例、germline 確認検査実施:10 症例、germline 確定：1 症例 (*RAD51G*)
- ・ NCC オンコパネル (NCCOP) は 41 例。うち SF (germline 確定) は 1 例、遺伝カウンセリングに来談：1 例 (*BRCA2*)
→ ガイドラインに沿って SF 症例を抽出しても血縁者の健康管理に十分活かしていない可能性があり、早急な対策が必要。

2-2. 質疑応答

小杉： *JAK2* のバリエントは clonal hematopoiesis with indeterminate potential (CHIP) か？

金井： CHIP であれば 1%未満でみつかるとは。この *JAK2* バリエントはホットスポット。当該患者は、表現型に見合った血液系の症状もある患者のため、germline と考えている。

小杉： acquired ということは後天的なモザイクか？

金井： 発生のどの段階で mutation が入ったかは特定できないが、CHIP より VAF が高く、SNP の VAF より低いので後天的と解釈した。

小杉：putative pathogenic variant (PGPV) 対応について追加のコメントあれば、がん研有明にも所属されている中島先生にコメントを頂きたい。

中島：植木先生よりご厚意でいただいたデータであるため取扱いに注意いただきたい。がん研有明病院における FoundationOne CDx 実施 464 症（～2022 年 1 月）では、PGPV：35 例、うち遺伝カウンセリング来談：34 例、確認検査：21 例。結果的に 62%の症例で germline が確定されている。植木先生によると、事前に確認検査の準備等の手配をしておいた上で、CGP 結果開示当日は看護師から臨床遺伝医療部に連絡があり、そのまま臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーが対応しているようである。京大病院とがん研有明病院で患者背景も異なると思うが、当日対応することがメリットになっている可能性が高いと考えている。

小杉：PGPV が遺伝カウンセリングに結び付いている割合が施設で異なる。遺伝カウンセリングを受けて確認検査を受ける人の割合は 7 割くらいと変わらない。一番大きな要因は、遺伝カウンセリングの実施日が、当日対応である点が影響するのではないかということだった。

金井：京大でも遺伝カウンセラーが結果説明に同席している点は変わらないと思うが何が異なるのか？

中島：難しいところだが、もう一つの背景要因として考えられるのは患者背景。京大病院では治療中に CGP を実施した方と、CGP (のみ) を目的に受診している方のどちらが多いか？後者の場合、別日に遺伝カウンセリングとなると足が遠のいてしまう可能性がある。今度相談させていただきたいが、医師が関与ところで何か変わるかだと思う。

中山：金井先生と中島先生の双方に聞きたい。開示推奨度は小杉班の推奨度に沿ってスクリーニングにしているか？

金井：小杉班のガイダンスに沿っている。

中島：がん研有明病院は、より遺伝性腫瘍が疑わしい人に開示している傾向がある。

中山：それが germline 確定の率に影響したのではないか？

西垣：がん研有明病院では、主治医からの結果開示日に医師と遺伝カウンセラーが対応する時点で確認検査の話までしているのか？採血はどのタイミングか？

中島：主治医からの結果開示では、ゲノム医療部門の CRC のみが同席しており、SF であることを伝達後にそのまま遺伝部門の場所に来ていただき、医師が説明し、希望があれば当日出検となる。

西垣：遺伝カウンセリング部門での説明と採血日が同日であるのが大きいのではないか。京大は後日確認検査の意思決定、採血となっている。その影響が大きいのではないか。

小杉：ここはガイドラインの根幹にも関わるので引き続き検討していきたい。

3. 報告(織田)17:32~

3-1. 腫瘍アレル比について(織田) (p23-p26: 資料 3)

- ・ 本研究班の班員ではないが、SF の評価方法について院内で試用している中、ご指導いただくために小杉先生に連絡したところ、本班会議でプレゼンをすることとなった。ご意見いただき、実測しながら検討できらと考えている。
- ・ 腫瘍アレル比の定義：腫瘍細胞における変異アレルの割合。つるかめ算。
R: 見かけ上のアレル比 (=VAF)
Rt : 腫瘍細胞におけるアレル比 (=tumor allele ratio (TAR))
T : 腫瘍細胞含量
$$R = Rt \times T + 0.5(1 - T) \quad \therefore Rt = (R - 0.5(1 - T)) / T$$
- ・ 遺伝性腫瘍ケースの場合、腫瘍細胞量に関係なく VAF=0.5 となるが、loss of heterozygosity (LOH) で Rt=1, 腫瘍細胞量 30%と考えると VAF=65%となる。aneusomy で Rt=0.25、腫瘍細胞量 80%と考えると VAF=30%となる。VAF が低くても遺伝性腫瘍の可能性あることと一致すると考える。
- ・ VAF=0.3、T=0.3 の場合、上式にあてはめると Rt がマイナスとなる。これは正常アレルが 0.5 としている項がおかしいことを意味していると考え、腫瘍が変異アレルをもたないと考えるのが自然。つまり Rt がマイナスとなっている場合は、SF ではないとルールアウトすることができるのではないかと考える。

3-2. 質疑応答

金井：腫瘍細胞含有割合は病理医が判定した数値か？Foundation Medicine, Inc. (FMI)社レポートの数値か？

織田：どちらも使用してるが、どちらもそこまで大きな乖離はない。

金井：マイナスになった場合は、ヘテロという前提が間違っているということか？

織田：初期仮定が間違っていると考えている。

中島：表現型に関しては小杉班ガイダンスでも示されている。TP53についてはChompletの基準である程度除外できると思うが、先生のご経験の中で孤発例で表現型ではあてはまらないが、この式でスクリーニングして VAF が非常に高く germline が確定された症例はあるか？

織田：TP53ではないが、責任遺伝子座に注目しているので Rt の値は on-tumor はは 1.0 前後、off-tumor は 0.5 前後に収束する傾向にある。最終的に表現型も含めて総合的に判断する必要があるが、Rt の数値が収束しない場合は遺伝性腫瘍でなかったということが多い。

中島：収束するというのはその値に収まるということか？

織田：そう。収束しない場合は、遺伝性腫瘍でなかったという例を経験している。

小杉：また今後も参考にさせていただけたらと思う。

4. A 班：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

(西垣) 15:44～

4-1. Actionability サマリーレポート (ASR) 進捗状況について (西垣) (p27-p29: 資料 4)

- ・ 本日は進捗状況と追加で取り組む内容について示す。
- ・ ASR は、英語原版を和訳し本邦の専門家レビューを得て作成した日本版の ASR であり、全国遺伝子診療部門連絡会議サイトに掲載している。
- ・ ASR 作成状況 (推奨度別) :
 - 開示推奨度
 - AAA の遺伝子 : 11/11 作成済。
 - AA の遺伝子 : 16/17 作成済。残り 1 遺伝子はウィルムス腫瘍は小児でのみ対象となるため未作成。
 - A の遺伝子 : 11/12 作成済。NBN は原版がないため未作成。
 - B の遺伝子 : 5/12 作成済。3 遺伝子作成中。残り 4 遺伝子は原版がないため未着手。
 - 腫瘍関連以外の 26 遺伝子も作成済。
 - ・ ACMG SF v3.0 バージョンアップに対する対応 :
 - 腫瘍 : 追加された *PALB2*, *MAX*, *TMEM127* 対応済。
 - 循環器 : 追加された *CASQ2* と *TRDN* は *CPVT* に遺伝子加わる形で対応されているのでこれから対応予定。*FLCN* は未作成。*TTN* は原版がないため未作成。
 - その他 : *ACVRL1*・*ENG* は既存の疾患に追加。*BTD*, *GAA*, *HFE*, *HNF1A*, *RPE65* はこれから対応。
 - ・ バージョンアップ対応 :
 - メジャーアップデートの際に日本版もアップデートすることとする。
例 : ver1→ver2 になったときに対応。ver1.1→ver1.2 は保留。
 - 従来同様のフロー (和訳→エキスパートにレビュー依頼) をとるかはグループ内で検討予定。
 - ・ AMED 小杉班で日本版作成後に、メジャーアップデートされた疾患 :
 - 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

- ・小児版の Summary Report に小児期の対応について少し詳しく記載されている。(参考 : Hunter et al., ClinGen's Pediatric Actionability Working Group: Clinical actionability of secondary findings from genome-scale sequencing in children and adolescents. *Genet Med.* 2022; 24(6):1328-1335.)
- ・ClinGen の Actionability (半定量性スコア) は、重篤性、なりやすさ、介入の効果、介入の影響から成る。total score で Actionability が高いのは FTADD, Loews-Dietz 症候群、マルファン症候群。
- ・成人で SF が認められた場合に、そのお子さんの遺伝学的検査をどこまで進めていくかは今後小児に対する腫瘍関連の対応についても考えていく必要、疾患専門家の先生にエキスパートのオピニオンとして伺う必要があると考える。

4-2. 質疑応答

小杉：成人のものと別に小児用を作成するのか？

西垣：小児は成人と内容がかなりオーバーラップしている。作成時はどこが小児に特化した記載なのかを明示する形がよいと考えている。

5. B 班：アンケート調査報告(山田)17:54～

5-1. 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・洪本) (p30-42: 資料 5)

- ・全国の難病領域の網羅的遺伝子解析依頼施設を対象にオンラインアンケート調査を実施。
- ・対象となった施設は 60 施設、アンケートの回答率は 67% (40 施設) であった。

結果・考察

- ・依頼している遺伝子解析の内容：
 - 研究での全エクソーム解析が最多。疾患横断的パネル検査や全ゲノム解析も主に研究で実施。
- ・45%の施設が二次的所見の取り扱い経験あり。
- ・二次的所見の取り扱いの方針：
 - 「臨床的有用性のある二次的所見については開示とする」と回答した施設が半数以上。
 - 「すべて開示とする」や「臨床的有用性の有無にかかわらずすべて非開示とする」と回答した施設もある。
- ・開示対象と考えるバリエーション：

- 小児対象の解析「浸透率が高く、小児期発症であり、対応方法のある」遺伝子が開示対象。
- 成人対象の解析「浸透率が高く、対応方法のある」遺伝子が開示対象。発症時期による開示率の差は認めず。
- ・ 二次的所見を開示することへの医療従事者の考えについて海外と比較：
 - Actionable な疾患を開示すべきと考える割合は海外で 86%、日本で 65%。
 - Non-actionable な疾患を開示すべきと考える割合は海外で 62%、日本で 16%。
 - 本邦では二次的所見開示に対して海外より消極的である。
- ・ 二次的所見に関わる困難の有無：
 - 開示対象の決定については 51%、二次的所見開示の遺伝カウンセリングについては 38%の施設が困難を感じていた
 - 開示する二次的所見の決定方法について、困難あり群で「他施設とのカンファレンスで検討している」「小杉班のガイドラインを参考に判断している」と回答した施設が有意に多かった
 - 開示対象決定に困難を感じている施設にとって、自施設のみでの決定は困難であり、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が示唆された
- ・ 二次的所見開示対象決定の困難と解消法：
 - 困難の具体的な内容：開示基準が定まっていないことからくる困難等。
 - 解消法：エキスパートへの相談体制やガイドラインの策定等。
- ・ 二次的所見開示の遺伝カウンセリングでの困難と解消法：
 - 困難の具体的な内容：クライアントの心理的負担や経済的負担等。
 - 解消法：遺伝医療専門職配置の拡充、十分な遺伝カウンセリング、未発症者に対する医療の保険収載等。
- ・ 難病領域の網羅的解析が医療実装される際に望む体制：
 - 遺伝カウンセリングや未発症者に対する医療の保険収載、施設を超え相談体制などの体制整備、医療者や社会への啓発等。
- ・ 「クライアントの二次的所見への理解の向上」「医療者側の開示方針の助け」「二次的所見開示後のサーベイランス体制整備」の実現により、二次的所見開示対象決定時・二次的所見開示の遺伝カウンセリングの両場面で困難感の減少が期待される。
- ・ 十分な遺伝カウンセリングとは：
 - 事前には、二次的所見の可能性に関する説明と開示希望の確認が必要だが、二次的所見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バランスが大切。
 - 事後には、結果返却までに開示希望が変化している可能性もあるため、開示希望を再確認することが必要。二次的所見の開示を受けたクライアントには、感情への対応と見つかった二次的所見への対処に関する情報提供が必要。

・がん領域との比較：

- がん遺伝子パネル検査は保険収載され結果返却までの期間が定まっているが、難病領域では研究での実施が多く、結果返却までの期間が定まっていなかったり長かったりする。
- 結果開示の際に開示希望が変化していたり、情報提供の内容を忘れていたりする点がクライアントの理解度や開示の意向に関与すると考えられる。
- 保険収載されたがん遺伝子パネル検査の対象者は、標準治療が終了または終了見込みの患者であるため、二次的所見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ことが指摘されている。難病領域では対象者が急性期であることは少ない。が、原因がなかなか特定されず長い diagnostic odyssey を経験している家族も多く存在する。
- 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に二次的所見開示へのフラストレーションが増加する可能性に注意が必要。
- がん領域では施設を超えたエキスパートパネルで結果の意味づけや遺伝性腫瘍の可能性を議論するが、難病領域ではそれぞれの疾患ごとのエキスパートが限られており相談体制整備が十分とは言えない。
- バリエーションの評価や二次的所見の開示対象決定に関する施設ごとの困難が大きい可能性があり、施設や地域を越えた相談体制整備の必要がある。

今後の方針

- ・本結果は、第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会での発表を控えており、英文での論文投稿も準備している。また、プロジェクト2として網羅的遺伝子解析実施へのアンケート調査実施も予定している。

5-2. 質疑応答

小杉：網羅的遺伝子解析実施施設に対するアンケート調査のタイムスケジュール感は。

洪本：現在はアンケートの内容検討と、アンケートを送る施設のリストを作っている段階。急いで進めていこうと思っている。

川目：日本では網羅的遺伝子解析が研究の枠組みでしか行われていないという、海外とは少し違うところがあると思うが、今回のような調査は非常に重要である。質問としては、いわゆる小児専門施設と大学遺伝診療部門で、どの疾患を開示したらいいかなど何か傾向の違いはあったか。

洪本：今回の調査では回答していただいた小児専門施設がとても少ないため、比較がまだできていない。今後、結果を見直して検討していきたい。

西垣：開示決定困難ありなし群の結果について、解釈に注意を要するというのが率直な印象。結果の解釈を困難に思っている施設は小杉班のガイドラインを参考に判断しているというのは、ガイドラインを作成している側からすると逆転している印象をもつ。どちらかと言えば、困難を感じていない施設がガイドラインを参考に判断していないという方が気になる。単に困難を感じていないだけという可能性に注意しておいた方がよい。理解が進むことでより困難に感じたり、ガイドラインを読むことでより注意すべき点に気づいて大変に感じたりなど、こういった調査で逆転現象が起こったように見えてしまうということはよくあること。困難を感じていない施設というのが、本当に十分対応できていて困難を感じていないのか、それとも困難に感じてほしいところに気づいていないのか、という点で解釈には注意をした方がいいと思う。例えば、困難を感じておらず小杉班のガイドラインを参考に判断していないという施設の属性を細かに確認するとか。本来ガイドラインは皆に適切に使用してほしいもの。もし周囲から見て十分やっていると思われる施設でも困難を感じているということがあるとすれば、ガイドラインを作るか作らないかという議論より、どういうふう実際に使用してもらうかという点にフォーカスを定めることに繋がられる。

洪本：属性も確認してみようと思う。

堤：非発症保因者の保険適用というのはすごく大きな課題だと思うが、何か検討する事項はあるか。今の日本の医療体制はすべて患者を対象とした仕組みでできているが。

小杉：「非発症」じゃなくて「未発症」ではないか。

洪本：自分がスライドに「非発症」と書いてしまっていた。

堤：リスクが非常に高い人をどうフォローしていくかというところで、保険適用を求めていくのはありかなと思った。

6. B班：動画作成に関する報告(川目)18:11～

6-1. 報告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)(p43-p47: 資料6)

- ・AMED小杉班「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」の中で、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が明らかになった。
- ・現状、日本では網羅的解析は研究の枠組みで実施されており、二次的所見の開示はされていないが、ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言の2019年版(現在は2021年版が最新)の中でも、今後、二次的所見の開示の検討が必要であることが明記されている。この提言をサポートするため、解説動画の作成に至った。

作成過程

- ・対象は網羅的解析を受ける方であり、医療者ではない。
- ・内容は全エクソーム解析に限って作成しており、実際の同意説明や遺伝カウンセリングで利用可能。
- ・IRUD の紹介や啓発等のための動画・解説書としては使用していない。
- ・検査前の遺伝カウンセリングの代わりになるものではなく、より理解を深める、あるいは本来の遺伝カウンセリングの時間を確保することを目的として作成した。
- ・分担研究者で説明内容を抽出し、冊子・動画の α 版を作成。そのレビューを2021年7~9月に小杉班関係者によって実施した。続いてレビューを総合的に吟味し、 β 版を作成。動画構成を再考しナレーションも修正して、プロのサイエンスイラストレーターが編集した。
- ・第5回のゲノム交流会では β 版動画を参加者に供覧し、様々な意見をいただいた。ゲノム交流会では、認定遺伝カウンセラーの原田さんから全エクソーム検査の解説をしてもらった上で、実際の動画を見ていただいた。

～動画供覧～

- ・将来、日常の臨床現場で使用していただき、より充実した遺伝カウンセリング等に繋げていただきたい。
- ・ゲノム交流会での一般の方からの意見：
 - イラストがかわいい、音楽が入っていてよい。
 - 「ヒカルくん」という名前を出して事例を紹介する形がわかりやすかった。
 - 時間が長く、1回聞いただけではわからないのではないかと。例えば三つのパートに分割するなどはどうか。
 - 陽性だったという事例だけなので、陰性だったらどうなのかという説明も必要ではないか。
 - 「難病の検査でも二次的所見があるんですね」
 - 昨今がんの二次的所見について議論されることが多いが、今後難病領域の網羅的解析が始まったときには、他の遺伝性疾患も含めて二次的所見がありうるということが伝わったのではないかと感じた。
- ・動画は小杉班からの支援によりプロのサイエンスイラストレーターの方に作っていただいたので、この場で御礼を申し上げたい。

今後の方針

- ・現在冊子の作成を進めている。動画についても再度レビューをしたいと考えており、実際の患者・家族を対象としたインタビュー調査を検討している。
- ・動画・冊子の最終版は、医療者の判断によってどなたでも使っていただけるように公開したい。

6-2. 質疑応答

小杉：三宅先生も以前こういった動画作成に携わっていたと思うが、著作権に関してコメントをお願いしたい。

三宅：内容が完全にオリジナルであれば、著作権は小杉班のクレジットにしてもよいと思う。もう一つの案は、比較的自由に使える再利用率等を全部定義できる、YouTubeのクリエイティブコモンズを利用するという。以前三宅班で動画を作成したときは、引用した図があったためクリエイティブコモンズが利用できなかった。動画にライセンスマークをつけておくことは必要。クリエイティブコモンズのメリットは多くの人たちに使ってもらえること。無料であり、検索対象も非常に多く、Google検索でも引っかかりやすいので、YouTubeで一般公開をしていく方針がよいのではないかと。ただし、動画の改変ができないとか、営利・非営利をどうするかとかそういったことはあるので、利用範囲性をどのように高めるかをよく考える必要がある。

川目：ぜひ使っていただければと思って作成している。

小杉：完成版に向けてまた川目先生とご相談させていただきながら進めていきたいと思う。

休憩：18:36-18:45

7. C班：プレスリリースと患者・市民参画(武藤(香))18:45~

7-1. 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(武藤(香))(p48-p53: 資料7)

PPIについて国内外の動向

- ・常設の研究参加者パネルを位置づける、組織の中にPPI委員を設けるなどの研究・診療の場面に応じたPPI/Eの2つの形態に分かれる。
- ・今後全ゲノム解析等実行計画を推進する上でどのようなPPIパネルないし研究参加者パネルをどのように設置するかは今後の重要な課題と考える。
- ・海外：説明動画作成の際に患者と意見交換する取組みが様々なところで実施されている。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例など報告されている。
- ・国内：HBOCガイドライン作成、SCRUM-JapanのPPI委員会などが代表例。

PPI/Eに関する評価のあり方

- ・倫理審査委員会における PPI/E 報告手法、利益相反管理の在り方、論文における PPI/E 報告手法(例: BMJ グループの Guidance for Reporting Involvement of Patients and the Public (GRIPP))などが検討項目として挙げられるが、ゲノム研究に特有な配慮事項は含まれていないようである。

社会的なスティグマを受けた人々を対象としたゲノム研究

- ・この一年で大きな論点になったのはアイヌ民族を対象とした研究。人類学研究を目的とした墓地の発掘が相次ぎ、複数の遺骨返還訴訟、遺骨をどのようにゲノム医学研究に使用するかの議論が続いている。
- ・現在多くの国の遺伝関連学会が、先住民族を対象とした研究の配慮事項を定めている。
- ・日本では国連の国際連合宣言(2007)をきっかけにアイヌ民族支援法(2019)が成立した。また「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終了)である。
- ・研究に先立つ先住民族に同意(Free Prior Informed Consent: FPIC)後、PPI を行っていくことが理想的である。
- ・ミトコンドリア DNA 解析論文に対する批判(Adachi et al., 2017)研究に対する批判、ポリジェニックリスクスコアの研究で民族的な背景の扱い方、広島市の被爆二世のゲノムコホート研究に対する賛否等、国内外で議論がなされている。
- ・被害に遭った人、社会的に脆弱な立場に置かれてしまった人に対する PPI/E をどのように配慮して実施するかが今後の課題である。

メディアと PPI/E: プレスリリースのあり方

- ・4/6 日本医学会のガイドライン発表がきっかけとなり、メディアがゲノムや差別の問題に関心を寄せ、取材が殺到した。そこで、メディア関係者を対象に、全がん連・天野慎介氏、ゲノム連・太宰牧子氏、早大・横野恵氏、東大・武藤香織らで「遺伝情報に基づく差別・不利益奉仕に関する意見交換会」を開催したところ、直前の案内にも関わらず 47 名の記者が参加した。これをきっかけに、数社で社説やゲノム医療関連の記事が出た。
- 対メディアにゲノム医療についてレクチャーしていくことはとても大事なことでありと痛感した。
- ・4/15 に 9 機関共同プレスリリースがなされ、5/2 までに NHK, 全国紙, 地方紙で多数報道された。HBOC の新たな関連がんが見いだされたという内容の報道となり、患者側の不安を煽る形となった。患者会側は理研のプレスリリースが出ることを知らなかった。そこで、6/3 にゲノム連でイベントを開催し、補足説明の機会を設けた。
- ・海外では、patient summary を研究者の summary とは別にリリースしたり、その研究成果に対する患者会のコメントを付記することもある。

→ 論文発表により影響を受ける患者の視点を入れたプレスリリース方法と表現の検討が必要であり、アクセプトからリリースまでに、患者・市民による査読を取り入れるとよいと考える。

今後の課題

- ・ PPI/E の方法、評価の仕方等については大方抽出できたと考える。
- ・ 今後はそれらの知見をもとにどのような PPI/E をどのように行うかを検討する。

7-2. 質疑応答

十川：PPI のやり方について当院での取り組みを紹介したい。岡山大学病院 臨床遺伝子診療科を中心に、ガイドブックやパンフレットを作成し、病院として PPI に取り組んでいる。

(<https://www.okayama-u.ac.jp/user/hospital/news/detail1359.html>) 現在はは診療科を受診した方にパンフレットを配布し、現在 15 人から同意得ている。資料作成だけでなく、情報の伝え方に関しても意見を頂いている。

平沢：PPI はわが国ではプロトコル型の治験・臨床試験で先行して導入されてきているが、遺伝医療、ゲノム医療で重要になると考える。医療としての信頼関係も生まれる。今後いろいろ計画していきたい。

小杉：どのようにリクルートしているのか？

平沢：規則を決めているわけではない状況である。協力してくれそうな人を判断してリクルートしているのでバイアスはあるかもしれないが、一緒に医療をつくっていこうという姿勢の方からコンタクトをとっている状況。

井本：理研のデータについて。医療者側の行動が気になった。コラムでデータを紹介しているが、「過剰な心配は無用」の記載は、変異のある人となない人を分断するような記述がある。本データはきっかけになるデータで、あまり大きく医療をかえるものではない。リスクコミュニケーションがあまりうまくいかなかった結果と考える。

武藤(香)：反省会を桃沢先生と行った。バイオバンクデータの解析であること・その意味が正確に伝わらなかったという結論。リスクコミュニケーションと囲みを一緒に議論していかなければならない。患者視点の議論も必要と考える。

小杉：プレスリリースを出すときに、患者・市民が介入する必要がある点は理解した。プレスリリースをうけて、報道機関が実際に報道するときに患者が関わるしくみはないのか？

武藤(香)：そこはなかなか難しい。デスクと記者が議論する際の材料を記者に渡すことしかこちらとしてはできないと思う。

平沢：生命保険と損保の件。医療従事者向けの文書となっている。この発表を受けて、医療者は遺伝情報を診断書に記載してよいということか？

武藤(香)：医療従事者を通じて患者に説明してほしいという内容である。また末尾に「詳しくは各社の方針」とある。従って遺伝子変異の情報を使わないと言っているわけではない。患者が検討している商品を扱っている保険会社の方針を確認して頂くのはこれまでと同様ということ。

8. C班：双方向遺伝リタラシー(渡邊) 19:09～

8-1. 報告(渡邊) (p54-p61: 資料 8)

第3回ゲノム交流会

- ・ 2021年2月23日に、「家族で遺伝をもっと話そう」というテーマで実施
- ・ がん教育が中学高校で導入され、お子さんから家で遺伝について話す機会が増えてくることが予想される。これをきっかけに、教育に求めることを皆さんで共有できればと考えた。
- ・ 講演は、まず遺伝教育の現状について話し、小学校における実際の取り組みを竹之内先生から、また患者の立場であり学校の先生でもある西田さんからお話をいただいた。その後、7グループに分かれて、教育に求めることや遺伝教育をいつから始めるかということを中心に検討した。
- ・ 様々な分野の方が参加されており、関心度が高い内容だったのかなという印象。
- ・ 参加者の意見：
 - 教育に求めることとして到達目標をきちんと設定することが大事。
 - 学校でがん教育を伝えることで、それを元に話すきっかけになるのではないか。
 - がんそのものの知識だけでなく、「疾患とともに生きる」ことを踏まえて伝えることが大事。
 - 遺伝教育は、それぞれの発達段階でどのように伝えるのかを検討することが大切。
 - 誰でも遺伝子の変化を持っており、特別なことではないと伝えることも大切。
 - 病気や遺伝の話よりも健康についてまず伝えるべき。
 - 当事者の立場の方が話をすることも大切。
 - 学会が何をしているのかを発信するべき。
 - 連続性がある形で遺伝教育を行うこと、子供が家に帰って大人に話したときにどう対応するかということを考えていく必要がある。
 - 教育によって正しい知識を知り、それをきっかけに改めて考えることが大切。
 - 遺伝を特別視しないということを社会全体に知ってもらうことも大切。
- ・ 事後アンケートでのコメント：
 - 医療者・患者・教育者といったいろんな立場の方が意見を交換し、目的や目標を共有することが大事。
 - 子供の視点で授業を行うことが大切。

- 教育の機会だけでなく行動につなげたい。
- ・ 運営上の課題：
 - キャンセルの方がいた。
 - 時間内で終わらせるために総合討論の時間をどうするかということも今後の課題。

学習指導要領の改訂

- ・ 中学校の保健体育の教科書
 - 2021 年度に改訂。
 - 大きく分けると 2 つの流れ。1 つは「異常な細胞」としてがんを取り扱っており、もう 1 つは「遺伝子に傷がつく」という説明をしている。
- ・ 高校の保健体育の教科書
 - 2022 年度に改訂。
 - 全国で 3 種類の教科書がある。3 社とも「遺伝子」という言葉は必ず記載している。2 社では「遺伝子に傷がつく」と書いており、ある 1 社では「がんの発生において遺伝的要因は非常に少ない」ということをグラフとともに記載している。
 - ただし、このグラフの元になった調査では項目として遺伝的要因は含まれておらず、このデータだけでは遺伝的要因が少ないとは言えないはずである。教科書はすべての学生が見るものになるため、こういった記載内容について、何らかの形のアクションをすることも大事だと思う。
- ・ どの科目で遺伝教育を取り扱うか：
 - 保健体育の教科書では必ずがんが起こる要因として「遺伝子」という言葉が記載されているが、一方で生物の授業では全く遺伝子と病気は言及されていない。学術会議等でもいろいろな議論がされていて、生物の教科書からヒト遺伝に関する記述が減ったのは保健体育で教えるからという理由もある様子。生物学の科学的基盤の上に、他の知識との関連性も含めて教えるほうがよいと考えられ、中等教育において遺伝教育をどのように取り扱っていくかを検討する必要がある。
 - がん教育の中で外部講師がかかわることもあるが、その中身をどうしていくのか、どこでやるのかということも考えていくことが大事である。

日本遺伝カウンセリング学会 遺伝教育啓発委員会の活動

- ・ 学校での「がん教育」における Joint Meeting：
 - 中学校・高等学校の理科・保健体育・養護教諭を対象に実施。
 - 実際に現場では困りごとが起きていて、そこにどのように対応していくかということが大きな課題と感じた。
- ・ 発達段階に関しても、どの年齢層に何を教えるかをきちんと提示することが今後大事になってくる。

- ・教育目標の案として多様性と継承性を分けることを検討しているが、がん教育が導入されたことにより、改めて検討することになるかと思う。

今後の方針

- ・公開できるコンテンツの探索や、コンテンツを活用するための目安については、学会の委員会等も含めて引き続き検討していく。
- ・がん教育における補助教材の作成についても、患者・市民参画(PPI)ということから、第3回のゲノム交流会の内容を発展させて、どのように次の対応につなげていくかということを検討したい。
- ・いろいろな催し物も含めて、今後もぜひ研究班の皆様に支援をいただければと思っている。

8-2. 質疑応答

質問・コメント特になし

9. ゲノム交流会について(太宰・小杉)19:22~

9-1. 活動報告(太宰)(p62-p72: 資料9)

ゲノム交流会

- ・第5回ゲノム交流会
 - 5/21に開催。全エクソーム検査について。
 - 動画を供覧し、川目先生と原田 CGC からレクチャーをいただいた後、グループディスカッションをして、最後に総合討論を行った。
 - ・ゲノムジャーナル
 - 小杉班のブログ。ゲノム交流会について事前にアナウンスした。
 - ・第3回ゲノム交流会
 - 11/29に開催。がんゲノム医療における医療者と患者の接点について。
 - 自作動画は、参加者から非常に好評であった。
 - ・事後アンケートにおける参加者の意見：
 - 「医療者側で遺伝の話を負担と考え、話を出すことを躊躇する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」(医療者より)
 - 第3回ゲノム交流会の動画について設定で患者さんが胆道がんだったが、その後桃沢先生のレポートで胆道がんが関連がんに含まれており、なぜあの設定だったのか気になった。(当事者より)
- 一般の方や患者さんがとても敏感に細部まで見ていることを感じた意見だった。

- 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わかった。(当事者より)
- 患者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、あることないこといろいろ考えてしまう。医療者はその点を考慮して患者にわかりやすく伝える必要がある。日本の医療制度の矛盾については、できるだけ早急に改善されるべきである。(当事者より)
- 医療者や市民がゲノム医療についてもっと関心を持つためには、当事者がもっと声を上げていくべきだと思うが、現実的にはやはり偏見の目が気になる。(当事者より)

Insight

- ・ 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会が主催。社会的課題について、患者や市民は何をすればいいのかを一緒に考えることを目指している。
- ・ Insight#01 :
 - 2/20 に開催。遺伝差別について。
- ・ Insight#02 :
 - 6/3 に開催。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について。プレスリリースについて不安を感じている当事者の方がいる。研究そのものがどのように行われているのか、結果が臨床にどのように繋がっていくのかを知ってもらうことをテーマとした。
 - 参加者の意見 :
 - わかりやすく見やすい資料でとても安心した。
 - データ解析、公開のタイミングに疑問を持っている。まだまだ未完成であることをもっと強調していただきたい。

ゲノム交流会の振り返り

- ・ 医療従事者、メディアの方、学生さん、教育にかかわる方が積極的に参加されており、3~4割の方は医療従事者であった。意見交換により当事者と医療者が、お互いの課題・問題点をクリアにしていける点はよいと思う。医療従事者・メディア・学生・教育者・患者、皆が市民ということで、国民全員が安心してゲノム医療を受けられる体制を作っていくことが大切。
- ・ 「我々が参加している研究がどのような形でいつフィードバックされてくるのか」「研究に参加したいと思っても、成果がフィードバックされないと次に向かうことはできない」ということを当事者の方々から聞く。研究成果をなんらかの形で市民に伝えられるよう、そういう機会をどんどん作っていったらと思う。

9-2. 意見交換①

三宅：専門家による研究の反省が市民にわからないところでブラックボックス化されていることが一番の問題だと思う。本当に大事なものは一般啓発であって、サイレントマジョリティー、いわゆる何も言わないし何も考えていないのか、考えてはいるんだけども声を出さないのか、そういった人たちが重要。ただ、情報へのアクセスをフリーにしすぎると、ゴシップとして流れたり炎上の元になったりする。声を出せない人の声をどう拾うか、声を出していいんだよっていうことをどう伝えるかを考えなければならない。広く伝えるとなると、やはりメディアに正確に伝えていただくことになると思う。私もかつて人類遺伝学会でメディアの人を集めてシンポジウムをやったが、1回のみでそのあと続かなかった。メディアとの座談会を中継したり、YouTubeで残したり、そういうキャッチーなやり方をしてみてもよいのではと感じた。

太宰：積極的に議論する場は必要。遺伝差別の件に関しても、実際はないんじゃないかと思われる方もいるが、そういった差別を受けてる方はそれがまた差別に繋がるので声に出せないという方がほとんど。それをどのような形で国や厚労省に理解していただくかも重要。法整備に関して、立法府や行政などで関わる全ての人たちの意見を聞く必要がある。関係者の方々が同じテーブルで議論できるような機会を設けていただければと思っている。

三宅：差別って、差別を受けるまで気がつかないし、自分が差別していることも気が付かない。さりげなく人の中に含まれてるバイアスなので、差別そのものが出てきてしまう人間の性質を理解してもらうことが重要じゃないかと最近思っている。

太宰：最近、遺伝学的検査をしない方がいいと医療者側が言うという相談を多く受ける。主治医のアドバイスで検査をしないという方が非常に増えている。そういったことも一種の偏見になると思うので、医療者に考えを共有していただきたい。

第3回ゲノム交流会 主催者・演者コメント

井本：がんゲノム医療における医療者と患者さんの接点というところをテーマに実施した。がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査を実施している先生が二次的所見の開示の際にストレスを感じているといった調査を遺伝カウンセラーの島田さんが European Journal of Human Genetics に発表されたため、その内容をお伝えするとともに、それを基にした動画を作り、皆さんに見ていただいたうえでディスカッションに入るという形にした。いつもゲノム交流会でグループワークのときに時間が足りないと言われるので、実際にディスカッションしていただく項目を絞ることでできるだけシンプルにして、皆さんが交流しやすいような形をとった。たくさんの方の反響やいろんな意見をいただいて、一つ一つが非常に重要なものだった。ゲノム交流会が毎回段々良くなっていった満足度も上がっているのは経験を積んでいってるからだと思うが、一方で参加者がなかなか増えずリピーターの参加者が結構多い。愛知県がんセンターの患者さんでも初めて参加した方がいたが、アウェイ感満載だった、なかなか自分が話せずよく参加されている方が意見を述べられるのを聞いてしまったみたいな感想もいただいた。どうやっ

て参加者に、特に意見を述べていただきたいようなその時のトピックスに合った方にゲノム交流会の情報を届けられるのかというところが少し伸び悩んでいるところだと感じた。

山田：非常に楽しく動画を作成したが、動画があることで皆さんがディスカッションのフォーカスを絞ってくださったのが良かった。今回のような方法もなかなか悪くないと思ったので、他のバージョンもできたらいいのかもしれないと思う。

島田：研究の内容について一般の方の実際の意見を聞くとても貴重な体験ができた。ありがとうございました。

9-3. 全般的なゲノム交流会運営上の課題について(小杉) (p68-p112: 資料 10-1, 10-2, 10-3, 10-4, 10-5, 10-6)

運営上の課題

- ・患者や一般の立場の参加者が少ない：
 - 主催者側以外の参加者は第1回で21名、第2回は30名、第3回は32名、第4回は27名、第5回は25名ということで、あまり多いとは言えない。特に第5回について、患者や一般市民の立場の出席者はわずか8名に過ぎなかった。
 - 毎回、ドタキャンや無連絡不参加者がかなり多い。当日グルーピングをやり直すことは現実的に無理である。
 - 医療関係者や学生の参加も多く、第5回は特に多かった。別にそれが悪いというわけではないが、アンケートのコメントでは、もっと患者や一般市民の立場の出席者を多くしてほしいという希望が出ている。
 - リクルート向上をどうしていくかが重要。班員やファシリテーターが患者・一般の立場の方に声をかけて連れてくるということが一つ考えられる。医療者や学生の参加者の場合も、1人患者・一般の立場の方を連れてくるのはどうか。
 - 色々な情報が蓄積されてきているので、実際にゲノム交流会の内容をアナウンスするためのアーカイブサイトを作ることで効果があるのではないか。
 - 目標としては患者・一般の立場の参加者は35人(7グループ×5人)ぐらいで、多少のキャンセルに対応できるようにしたい。
- ・ファシリテーター・サブファシリテーターの構成：
 - 第1回目第2回目の場合は班員や分担研究者にも幅広く声をかけ、主催者側の人数が圧倒的に多くなってしまった。
 - 第3回目以降はグループを減らし、かつ主催者側の人数が増えすぎないようにファシリテーター・サブファシリテーターを限定して講演者以外の班員にはアナウンスしなかった。当初は多くの方に声をかけていたことから、「今回は声がかからなかった」というコメントがあった。

- ファシリテーター7名+サブファシリテーター7名のリクルートもなかなか難しいというのが実情。第5回目に関しては、それぞれ7名ずつではなく、合わせて14名というふう
に設定した。
- 今後は、ファシリテーター・サブファシリテーターをプール制にしたり、リクルートを
早い者勝ちにしたり、前回の担当者はウェイトイングに回ってもらったり、直接参加し
なくてもある程度ファシリテーター・サブファシリテーターのプール内で情報を共有で
きる体制ができたらと考えている。
- ・ 全体の実施時間：
 - どちらかといえば時間が短かったという人が多い。グループディスカッションも総合討
論も少し時間を長めに取った方がよいと感じた。
 - 運営上のアナウンスの仕方等の工夫も必要。
 - グループワークの中で共有画面でまとめをしたり、チャットを使ってまとめたり、各グ
ループで工夫があるとよい。
 - 今は全体を2時間でやっているが、2時間半ぐらいにしてもいいかもしれない。
- ・ Zoom へのログイン：
 - 第5回でログイン問題があった。ZoomにURLから参加するとブレイクアウトの振り分け
が困難になることから、いつも参加者にはURLを送っていない。アカウント認証して特
定のアカウントのみ入れるようにする方法もあるが、おそらく入れない人が続出して直
前に大混乱が起こるのでやりにくい。

今後の方針

- ・ ファシリテーターを遺伝カウンセラーが担当していることについてとても評価が高い。今後はCGCが中心となるようなマネジメントを検討したい。
- ・ アーカイブのページを作成し、フライヤー等を掲載したり、各回の講義の部分を参加者の顔が映らないように編集したうえで掲載したりできないかと考えている。各会のディスカッション内容についてまとめを作って掲載することでフィードバックでき、それによって一般参加者を増やすことにも繋がるのではないかと考えている。

9-4. 意見交換②

太宰：第5回のログイン問題について、私のミスで申し訳ありませんでした。それまではパスワードと普通のログインIDで問題なく皆さん入れていた。事前にわからない方はサポートしますと伝えしており、それでも入れなかった方は臨機応変に対応するようにはしているのですが、方法についてはこのままでいいのかなと思っています。あとは次回の担当が決まっていない。

小杉：もちろん決めないといけないが、ゲノム交流会全体の方針をもう一度レビューする必要があると考えている。よって、ある程度方針が決まってから次回の担当を決める方がよいと考える。リクルートを増やすためにほかの先生方から何かコメントがあれば。

太宰：医療機関で勤務している班員がたくさんいるので、フライヤーを病院の許可を取って遺伝診療科などに貼っていただくのはどうか。大体1~2ヶ月前の告知になる。そういったところをご協力いただけるだけで格段にリクルート状況は向上すると思う。今は登録されている方と、難病連やゲノム連などの団体を通じてアナウンスしている状態なので、告知について先生方に協力をいただければと思う。

川目：難病こども支援全国ネットワークには連絡をしているか。

太宰：私が知っている団体にはほとんど、代表の方もしくはインフォメーションのところにアナウンスしている。ただ、代表者しか参加してはいけないと思っている団体もあり、説明が必要と考えている。逆に、会のホームページでアナウンスしてくださっている団体もある。

川目：学会で家族団体の方のリクルートをお願いする際にも、一番の大元に連絡をさせていただくと割とスムーズに流れることを感じている。どういうところに連絡するかというのもリストアップしていくとよいのではないか。また、第5回のテーマで「全エクソーム検査」という言葉がタイトルに含まれていた。耳慣れない言葉であった点も参加者が少なかった要因と考える。

小杉：参加者を増やすために、班員のネットワークを活用したり、リピーターの方にもいろんな人を連れてきてもらうという試みを行っていきたい。

渡邊：第4回目の運営を担当して、ディスカッションの時間はやはり長い方がよいと思った。今回グループディスカッションは十分できたと思うが、最後の振り返りの時間がもう少しあると他の班の意見が聞けたかなと感じた。提案していただいた2時間半という形でできるのであれば、その中で全体を組んでいくのがよいと思う。また、リクルートの方針について、患者会経由だけではなく、一般の方や患者自身でフライヤーをどこに貼ったりとかそういう形をとってもよいのではないか。班員に配ってもらうことも有用であると思う。

小杉：一般的な方針についてバージョンアップしていくと共に、アーカイブサイト設置を考えている。最後に、第3回のゲノム交流会での山田先生の名演技の動画を供覧する。

～第3回ゲノム交流会 動画供覧～

小杉：ゲノム交流会第6回に向けて検討し、調整していきたい。

(20:11 以上をもって終了した)

Actionability Working Group-Japan 報告

井本逸勢, 櫻井晃洋, 西垣昌和

新規作成サマリーレポート

遺伝子	疾患	症状/アウトカム	介入	半定量スコア					
				重篤性	リスク	介入の効果	介入の影響	アクセス性	total
<i>LDLR*</i> , <i>APOB*</i> , <i>PCSK9*</i>	家族性高コレステロール血症(ヘテロ)	臨床的心血管イベント	LDL-Cの適正レベル維持のための脂質低減治療	2	3C	2B	3	A	10CB-A
<i>LDLR*</i> , <i>APOB*</i> , <i>PCSK9*</i>	家族性高コレステロール血症(ホモ)	臨床的心血管イベント	LDL-Cの適正レベル維持のための脂質低減治療(アフェレシス含む)	3	3D	3A	2	B	11DA-B
<i>FH</i> ^(B)	遺伝性平滑筋腫症腎細胞癌 <i>FH</i> 腫瘍易罹患者候群	腎癌	サーベイランス	2	2C	2C	3	B	9CC-B
		子宮の病理学的進行	年一回の婦人科診察	1	2C	2C	3	A	9CC-A
<i>FLCN</i> ^(B)	Birt-Hogg-Dube症候群	腎腫瘍の発生とそれによる死亡	腎腫瘍の画像検査(介入が効果的な場合)	2	2N	2C	3	B	9NC-B
<i>MET</i> ^(B)	遺伝性乳頭状腎細胞がん	乳頭状腎細胞癌の罹患・死亡	腎CTによる定期的サーベイランス	2	3C	3N	2	B	10CN-B
<i>RYR1*</i> , <i>CACNA1S*</i>	悪性高熱症素因	悪性高熱症の発生	誘発麻酔薬の使用回避	2	3C	3B	3	C	11CBC
		悪性高熱症の発生	リスクの高い状況の認識	2	3C	0D	3	C	8CDC
<i>HNF1A*</i> ^(A)	不適切な血糖コントロール	最適でない血糖コントロール	SU剤, 最適な糖尿病コントロール	2	3C	3C	3	A	11CC-A

*ACMG SF V3.0, (推奨度)

ClinGen Summary Reportのアップデート

遺伝子	疾患	症状/アウトカム	介入	半定量スコア					
				重篤性	リスク	介入の効果	介入の影響	アクセス性	total
ver2.0									
TP53	リ・フラウメニ症候群	LFS関連がん	がんサーベイランス	2	3C	2B	2	C	9CBB
		LFS関連がん	放射線治療の回避	2	3C	2B	2	B	9CBB
↓ ver3.0		conditionの表記法の変更	スコアエビデンスレベルの変更						
TP53	リ・フラウメニ症候群	Morbidity and mortality from Li Fraumeni syndrome-associated cancers	Cancer surveillance	2	3C	2B	2	A	9CB
		Morbidity and mortality from Li Fraumeni syndrome-associated cancers	Avoidance of radiotherapy	2	3C	2D	2	A	9CD
同じパターンの変更: MEN									
ver1.0									
NF2	神経線維腫症2型	前庭神経鞘腫	MRI/スクリーニング	2	3B	2B	3	B	10BBB
↓ ver2.0		conditionの表記法の変更	介入内容の変更						
NF2	神経線維腫症2型	Morbidity and mortality from NF2-related tumors	Management in specialty centers with multidisciplinary teams for comprehensive care (includes hearing preservation and augmentation, appropriate surveillance, and downstream management)	2	3C	3B	3	B	11CB
同じパターンの変更: VHL									

ClinGen Summary Reportのアップデート

遺伝子	疾患	症状/アウトカム	介入	半定量スコア					
				重篤性	リスク	介入の効果	介入の影響	アクセス性	total
ver2.0									
APC	家族性腺腫性ポリポージス	大腸癌 (AFAPのみ)	大腸内視鏡+内視鏡的ポリープ摘除	2	3A	2B	2	A	9AB-A
		大腸癌	(直腸)結腸切除	2	3A	3B	1	A	9AB-A
		進行甲状腺がん	1回年のサーベイランス	2	0C	0D	3	A	5CD-A
		上部消化管 (胃・十二指腸) 癌	定期的上部消化管内視鏡検査	2	0C	0D	3	A	5CD-A
		デスモイド腫瘍による合併症	定期的診察と画像評価	2	2C	2B	2	A	8CB-A
ver3.0		conditionの表記法の変更	介入内容の変更						
APC	家族性腺腫性ポリポージス	Morbidity and mortality due to colorectal cancer	Colonoscopic surveillance to determine polyp burden and guide (if appropriate) timing of (procto) colectomy	2	3C	3B	2		10CB
		Morbidity and mortality due to advanced-stage thyroid cancer	Annual physical examination with possible ultrasound to detect thyroid cancer and guide thyroid cancer treatment	2	1A	2D	3		8AD
		Morbidity and mortality due to upper GI (stomach and duodenum) cancer	Periodic upper endoscopy to detect upper GI cancers or precursors and guide treatment	2	2C	2A	2		8CA

ClinGen Summary Reportのアップデート

遺伝子	疾患	症状/アウトカム	介入	半定量スコア						
				重篤性	リスク	介入の効果	介入の影響	アクセス性	total	
ver1.0										
RET	多発性内分泌腫瘍症2B型 (MEN2B)	甲状腺髄様癌	甲状腺全摘出術 (未発症)	2	3C	3A	1	C	9CAC	
		甲状腺髄様癌	甲状腺全摘出術 (発症早期)	2	3C	3A	1	B	9CAB	
		褐色細胞腫	生化学スクリーニング	2	3C	3B	3	A	11CBA	



ver2.0

Adult Summary Report

Secondary Findings in Adult Subjects
Non-diagnostic, excludes newborn screening & prenatal testing/screening

[Permalink](#) | [Current Version](#) | [Rule-Out Dashboard](#) | [Release History](#)

Status (Adult): Incomplete (Consensus scoring is Incomplete)
Curation Status (Adult): Released
Status (Pediatric): Passed (Consensus scoring is Incomplete)

GENE/GENE PANEL: RET **Condition:** Multiple Endocrine Neoplasia Type IIB
Mode(s) of Inheritance: Autosomal Dominant

Actionability Assertion

Gene Disease Pairs(s)	Final Assertion
RET⇔162300	N/A - Insufficient evidence: early rule-out

NOTICE

The 'Stage 2 Summary Report' is not available because at this version, this gene-disease pair did not pass the Stage 1 Rule-Out survey.

* Powered by BCM's Genboree.



ACTIONABILITY KNOWLEDGE REPOSITORY

Rule-Out Dashboard

Adult or Pediatric Secondary Findings

[Permalink](#) | [Current Version](#) | [Summary Report - Adult](#) | [Summary Report - Pediatric](#) | [Release History - Adult](#) | [Release History - Pediatric](#)

Status (Adult): Failed
 Status (Pediatric): Passed

CONTEXT: Adult DISORDER: Multiple Endocrine Neoplasia Type IIB GENE/GENE PANEL: RET GENE⇔DISEASE PAIRS: RET⇔162300	CONTEXT: Pediatric DISORDER: Multiple Endocrine Neoplasia Type IIB GENE/GENE PANEL: RET GENE⇔DISEASE PAIRS: RET⇔162300
---	---

ACTIONABILITY

1. Is there a qualifying resource, such as a practice guideline or systematic review, for the genetic condition?
 YES NO
2. Does the practice guideline or systematic review indicate that the result is actionable in one or more of the following ways?

<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 20px;"><input checked="" type="checkbox"/></td> <td>Yes</td> <td style="width: 20px;"><input type="checkbox"/></td> <td>No</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td>□ Patient management</td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>□ Patient management</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td>□ Surveillance or Screening</td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>□ Surveillance or Screening</td> </tr> <tr> <td><input checked="" type="checkbox"/></td> <td>□ Circumstances to Avoid</td> <td><input type="checkbox"/></td> <td>□ Circumstances to Avoid</td> </tr> </table>	<input checked="" type="checkbox"/>	Yes	<input type="checkbox"/>	No	<input checked="" type="checkbox"/>	□ Patient management	<input type="checkbox"/>	□ Patient management	<input checked="" type="checkbox"/>	□ Surveillance or Screening	<input type="checkbox"/>	□ Surveillance or Screening	<input checked="" type="checkbox"/>	□ Circumstances to Avoid	<input type="checkbox"/>	□ Circumstances to Avoid	<input checked="" type="checkbox"/> YES (≥ 1 of above) <input type="checkbox"/> NO
<input checked="" type="checkbox"/>	Yes	<input type="checkbox"/>	No														
<input checked="" type="checkbox"/>	□ Patient management	<input type="checkbox"/>	□ Patient management														
<input checked="" type="checkbox"/>	□ Surveillance or Screening	<input type="checkbox"/>	□ Surveillance or Screening														
<input checked="" type="checkbox"/>	□ Circumstances to Avoid	<input type="checkbox"/>	□ Circumstances to Avoid														
3. Is it actionable in an undiagnosed adult with the condition?
 YES NO
4. Is there an intervention that is initiated during childhood (<18 years of age) in an undiagnosed child with the genetic condition?
 YES NO
5. Does the disease present outside of the neonatal period?
 YES NO

SIGNIFICANCE/BURDEN OF DISEASE

6. Is this condition an important health problem?
 YES NO
- PENETRANCE**
7. Is there at least one known pathogenic variant with at least moderate penetrance (≥40%) or moderate relative risk (≥2) in any population?
 YES NO UNKNOWN
- NEXT STEPS**
8. ADULT - Are Actionability (Q1-3) and Significance (Q6) "YES", and Penetrance (Q7) "YES" or "UNKNOWN"?
 YES (Proceed to Summary Report for AAWG)
 NO (Consult AAWG)
 Exception granted, proceed to Summary Report
 Exception not granted, STOP
9. PEDIATRIC - Are Actionability (Q1, Q2, Q4, Q5) and Significance (Q6) "YES", and Penetrance (Q7) "YES" or "UNKNOWN"?
 YES (Proceed to Summary Report for PAWG)
 NO (Consult PAWG)
 Exception granted, proceed to Summary Report
 Exception not granted, STOP

* Powered by BCM's Genboree.

ClinGen Summary Reportのアップデート

遺伝子	疾患	症状/アウトカム	介入	半定量スコア							
				重篤性	リスク	介入の効果	介入の影響	アクセス性	total		
ver1.0											
RYR2	カテコラミン誘発性多発性心室頻拍	心臓突然死	β遮断薬	3	2N	2B	3	C	10NBC		
↓ ver2.0	遺伝子の追加		介入内容の変更・追加								
RYR2, CASQ2, TRDN, CALM1, CALM2, CALM3, TECRL	カテコラミン誘発性多発性心室頻拍	Sudden cardiac death	Antiarrhythmic therapy with beta-blockers and consideration for more intensive therapies as indicated	3	2C	2A	3		10CA		
		Sudden cardiac death	Avoidance of intense exercise	3	2C	2N	3		10CN		

ご協力いただいたエキスパートの先生方

岩泉 守哉 浜松医科大学 臨床検査医学
 植木 有紗 がん研有明病院 臨床遺伝医療部
 大住 省三 四国がんセンター乳腺科
 太田 有史 東京慈恵会医科大学皮膚科学
 鈴木 茂伸 国立がん研究センター中央病院 眼科
 田中屋 宏爾 岩国医療センター外科
 新井田 要 金沢医科大学病院 ゲノム医療センター
 蓮見 壽史 横浜市立大学 泌尿器科学
 服部 浩佳 名古屋医療センター 遺伝診療科
 藤井 正純 福島県立医科大学脳神経外科
 古屋 充子 株式会社ジェネティックラボ 病理診断部
 六車 直樹 徳島大学 消化器内科学
 森實 千種 国立がん研究センター中央病院 肝胆膵内科
 山口 達郎 都立駒込病院 遺伝子診療科
 吉田 玲子 昭和大学 臨床ゲノム研究所
 與那嶺 正人 筑波大学 臨床検査医学

相庭 武司 国立循環器病研究センター
 稲垣 夏子 東京医科大学 循環器内科
 古庄 知己 信州大学 遺伝医学
 武田 憲文 東京大学 循環器内科
 多田 隼人 金沢大学 循環器内科
 堀川 幸男 岐阜大学 内分泌代謝病態学
 三好 寛二 広島大学 麻酔蘇生学

+ 研究協力者の皆様

資料3

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

がん遺伝子パネル検査の 二次的所見開示プロセスに関する現状調査 ：多施設対象アンケート調査

2023年1月14日(土)

島田咲、山田崇弘、源明理、松川愛未、小杉眞司

連絡先：secondaryfindings@gmail.com

背景・目的 > 方法 > 結果 > まとめ

2020年調査からの変化と本調査の目的

	2020年調査	本調査
対象施設数	112	235
対象検査	F1CDx, NCCOP	F1CDx, F1Liquid, NCCOP
患者開示推奨度別リスト	Ver2.1_20200215	Ver3.1_20210815

目的

がん遺伝子パネル検査の実施施設数が増え、F1Liquidが保険収載された現状でのSF開示プロセスに関する調査を行い、課題を明らかにする

2

方法

- デザイン：施設対象 記名自記式アンケート調査
- 対象施設：2022年3月31日時点での厚生労働省指定がんゲノム医療

中核拠点病院	12施設		
拠点病院	33施設		
連携病院	190施設	計	235施設
- 対象期間：2021年4月1日-2022年3月31日
- 調査母体：がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議SFWG

3

質問項目

- 施設名、連絡先等
- 各検査の**診療体制**
検査説明担当者、SF開示対象遺伝子検討方法、F1はカットオフ値等
- 各検査の**実施状況**
オーダー数、SF検出数、確認検査実施数、血縁者検査実施数等
- 自由記載：SF開示プロセスにおける工夫、課題

4

背景>目的>方法>**結果**>まとめ

本発表でお示しする結果

- 診療体制は小杉班ガイドラインに関する設問に注目
- 単純集計の結果を示す
- 現在データクリーニング中であり、辻褄が合わない箇所あり

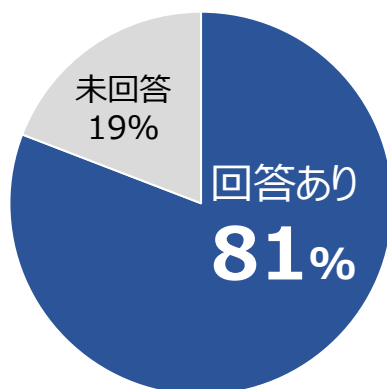
5

背景>目的>方法>**結果**>まとめ

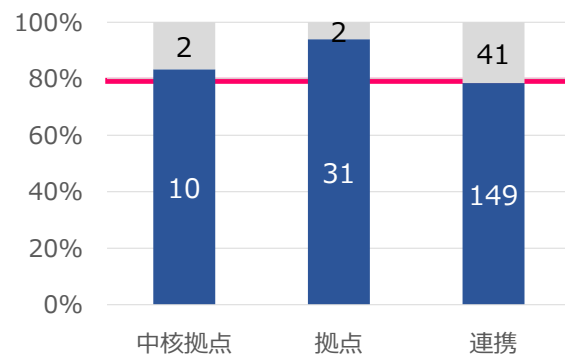
回答率

2023年1月5日現在

回答率81% (190/235)



施設規模に関わらず一定の回答率

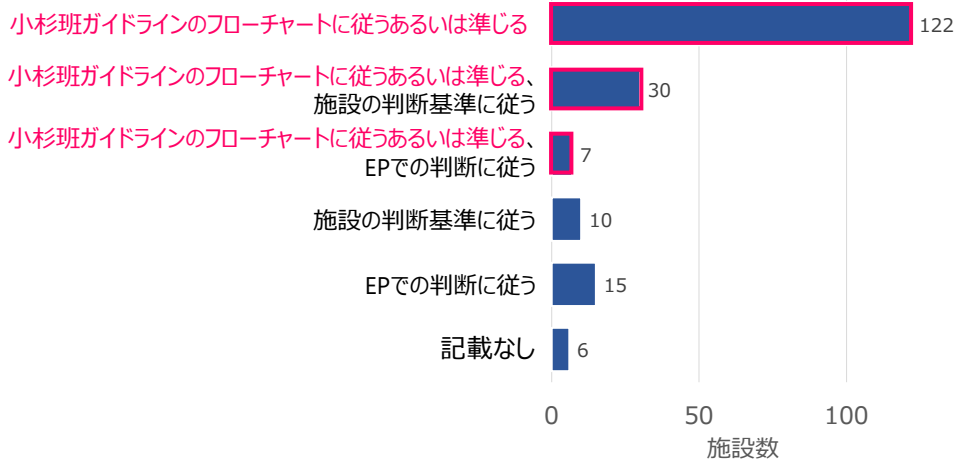


6

背景>目的>方法>結果>まとめ

診療体制：F1でSF疑い判断基準

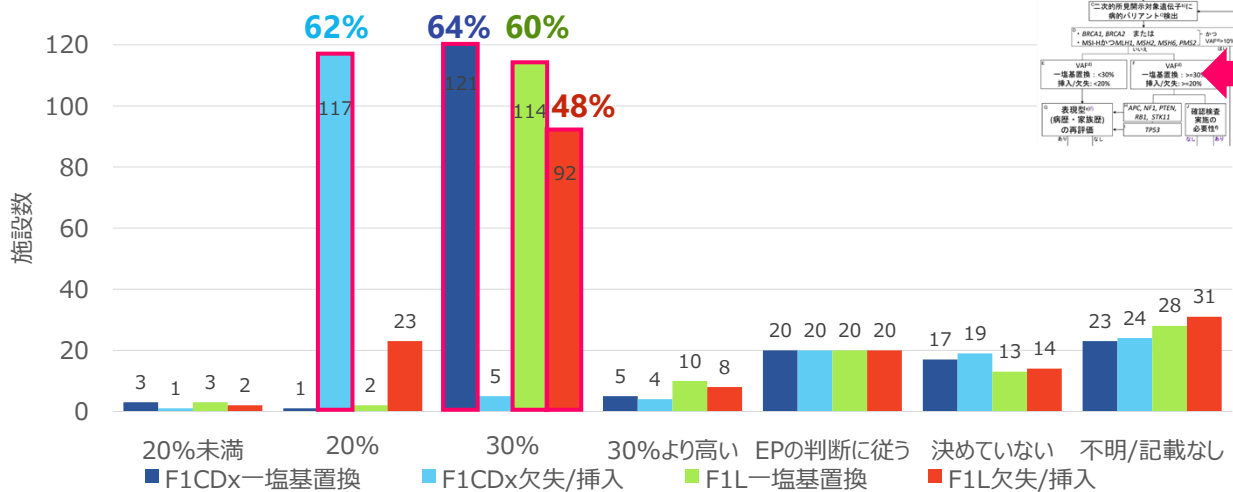
84% (159/190) が小杉班ガイドラインのフローチャートを利用



背景>目的>方法>結果>まとめ

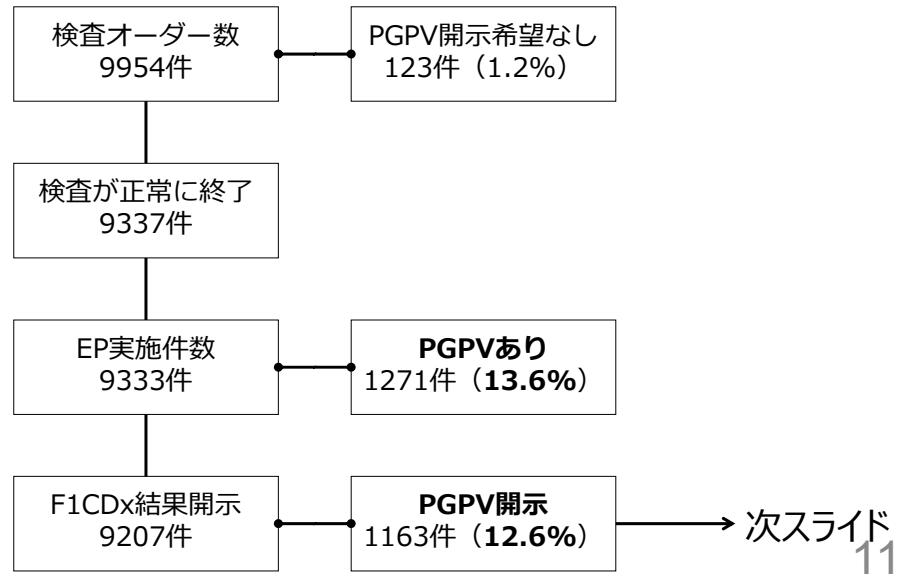
診療体制：F1でSF疑い判断時のVAFカットオフ値

48~64%が小杉班ガイドラインのフローチャートを利用



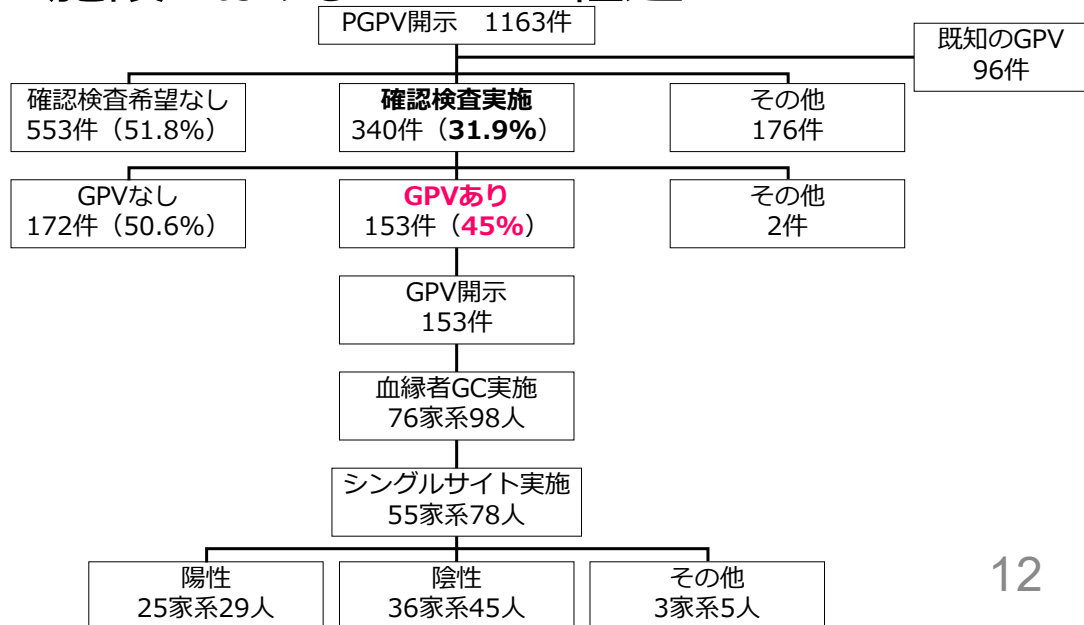
181施設におけるF1CDxの経過

背景>目的>方法>**結果**>まとめ



181施設におけるF1CDxの経過

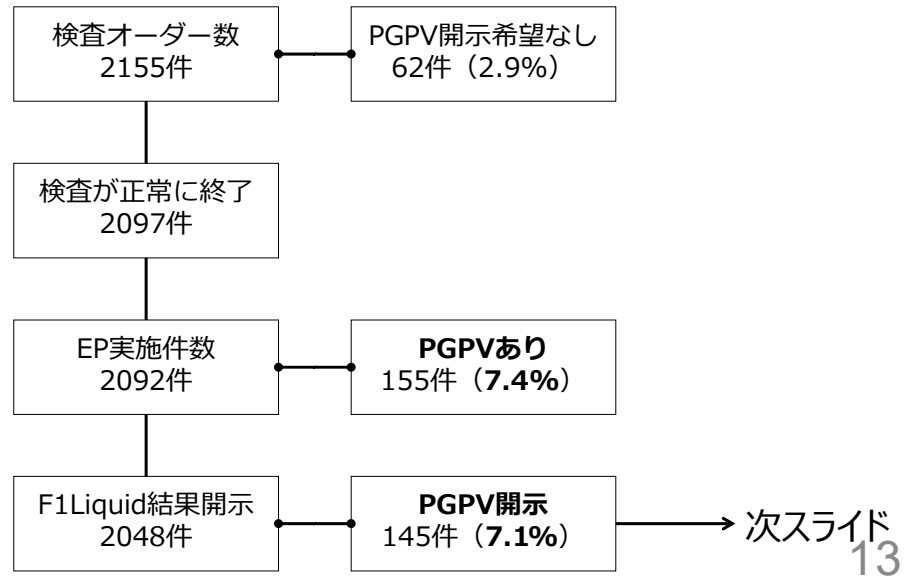
背景>目的>方法>**結果**>まとめ



12

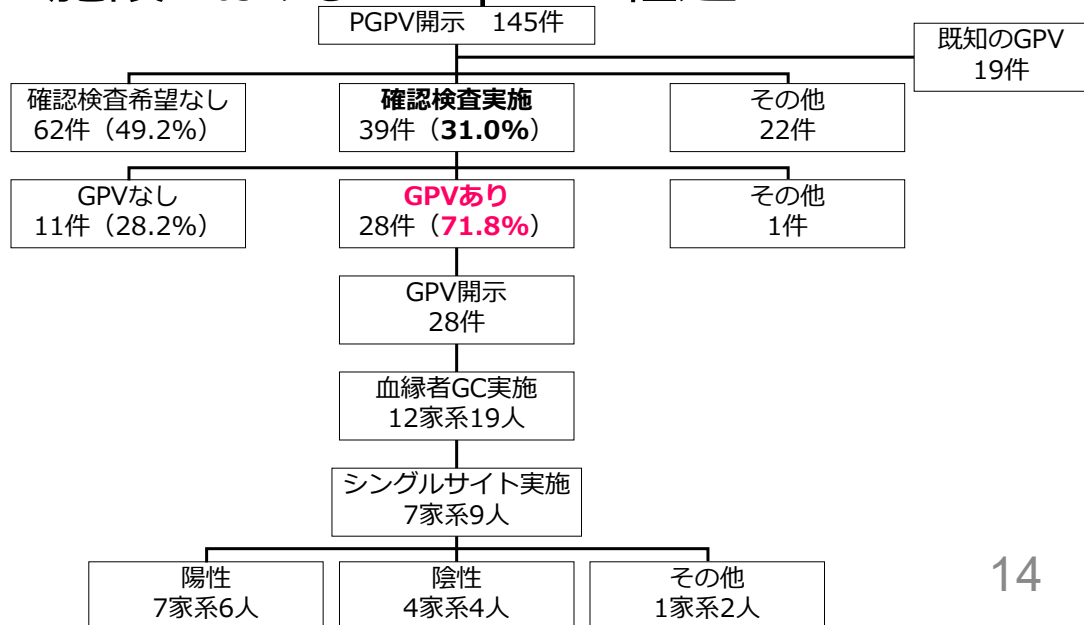
169施設におけるF1Liquidの経過

背景>目的>方法>結果>まとめ



169施設におけるF1Liquidの経過

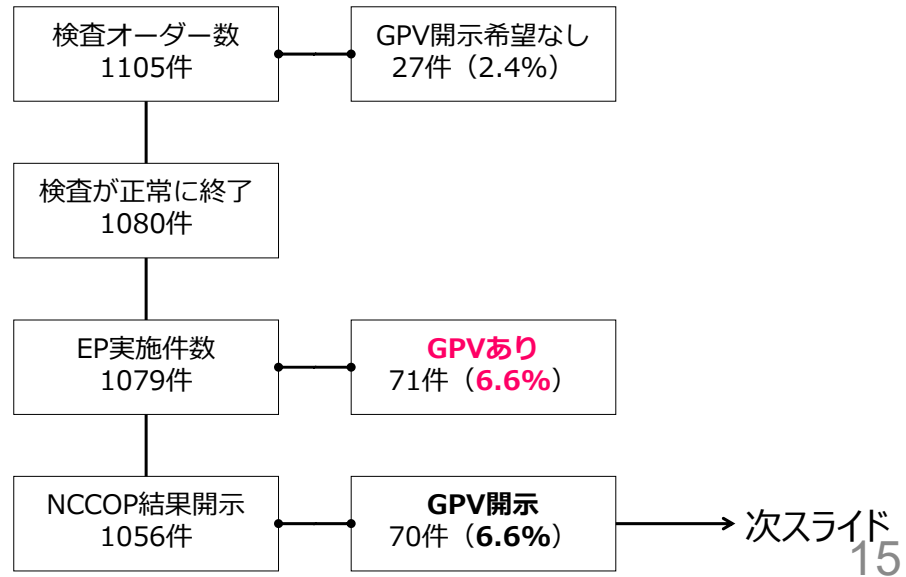
背景>目的>方法>結果>考察



14

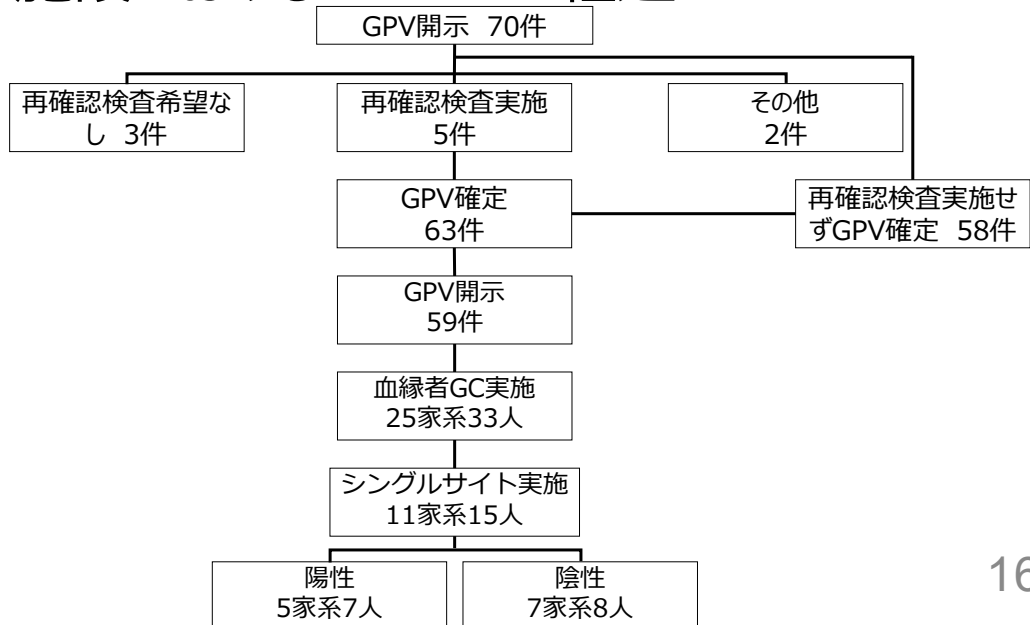
97施設におけるNCCOPの経過

背景>目的>方法>**結果**>考察



97施設におけるNCCOPの経過

背景>目的>方法>**結果**>考察



16

まとめ

- 施設規模に関わらず回答率は約8割であった
- SF開示検討時に多くの施設が小杉班ガイドラインを参照していることが明らかとなった
- がん遺伝子パネル検査結果開示に至った症例のうち、SFはF1CDx 12.6%、F1Liquid 7.1%、NCCOP 6.6%で開示されていた
- 確認検査はF1CDx 31.9%、F1Liquid 31.0%で実施されていた
- 確認検査の結果F1CDx 45%、F1Liquid 71.8%でGPVが確定した

順次、確認事項がある御施設に問合せさせていただいております。
お手元にメールが届きましたら、ご返信のほどよろしくお願い申し上げます。

17

がんゲノム診療におけるGermline findingsの頻度と開示意義 ：がん専門病院での取り組み

がん研有明病院 臨床遺伝医療部
植木有紗

当院におけるがんゲノム医療と
germline findingsの診療実績

がんゲノム検査における Germline findingsの頻度

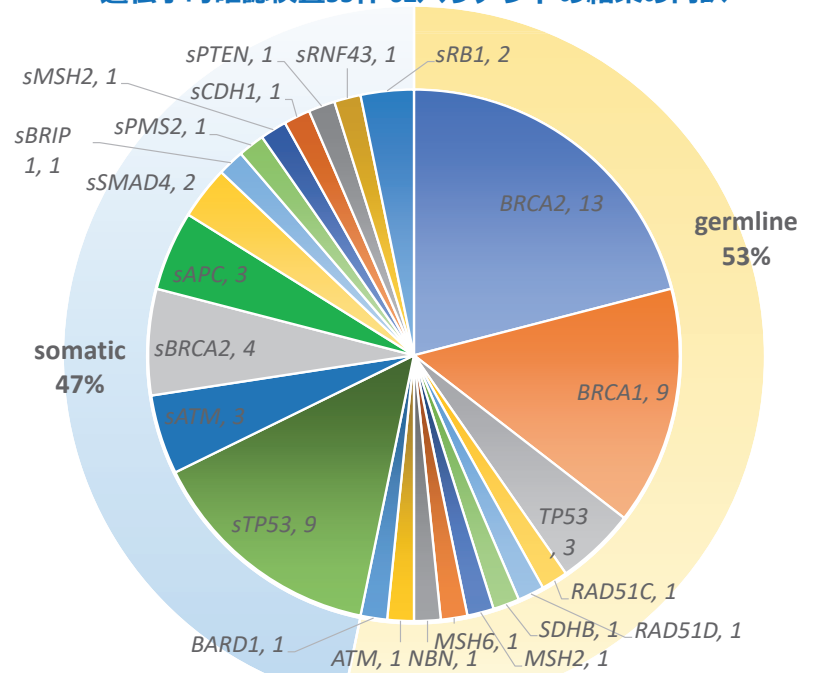
がんゲノム医療におけるgermline finding



	Tumor only
検査種別	FoundationOne CDx
開示推奨したPGPV	79 cases / 646 cases (96 variants/ 646 cases)
頻度	12.2 %
遺伝カウンセリング実施率	74/79 cases (93.7%) うち2件予定あり うち3件は希望されず (治療優先2 家族の反対1)
遺伝学的確認検査実施率	55/74人 (74.3%)

PGPVが検出された腫瘍関連遺伝子バリエント	疑い遺伝子	数	数
BRCA2	SMAD4	20	2
BRCA1	FLCN	11	1
TP53	RNF43	21	1
ATM	RBI	9	3
MSH2	MEN1	3	1
MLH1	RET	2	1
PTEN	APC	3	3
BRIP1	PTCH1	2	1
RAD51C	CDH1	1	1
RAD51D	BARD1	1	1
SDHB	SDHA	1	1
PALB2	STK11	1	1
MSH6	計(バリエント)	2	96
PMS2	計(人数)	1	79
NBN		1	

遺伝学的確認検査55件 62バリエントの結果の内訳



(2022年12月末まで がん研有明病院 Unpublished data)

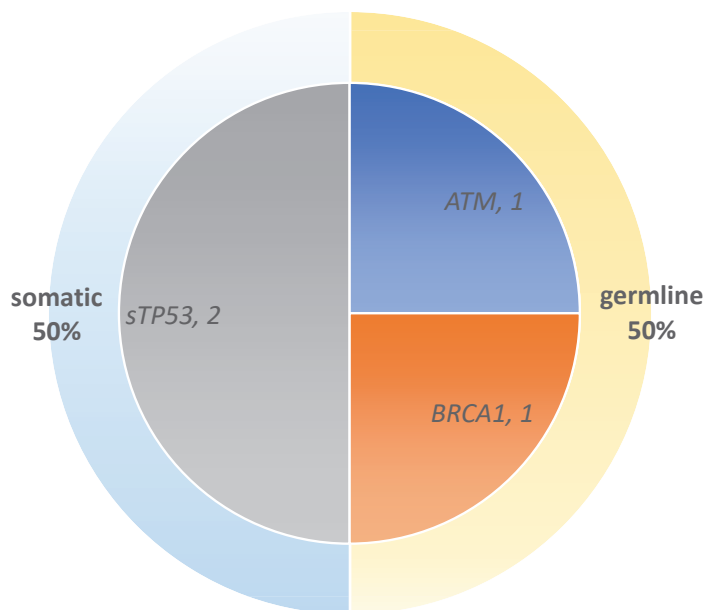
がんゲノム医療におけるgermline finding



Tumor only

検査種別	FoundationOne Liquid CDx						
開示推奨したPGPV	4 variants / 110 cases						
頻度	3.6 %						
遺伝カウンセリング実施率	4 / 4 人(100 %)						
遺伝学的確認検査実施率	4 / 4人 (100 %)						
PGPVが検出された腫瘍関連遺伝子	<table border="1"> <tbody> <tr> <td><i>TP53</i></td> <td>2</td> </tr> <tr> <td><i>ATM</i></td> <td>1</td> </tr> <tr> <td><i>BRCA1</i></td> <td>1</td> </tr> </tbody> </table>	<i>TP53</i>	2	<i>ATM</i>	1	<i>BRCA1</i>	1
<i>TP53</i>	2						
<i>ATM</i>	1						
<i>BRCA1</i>	1						

遺伝学的確認検査 4件の結果の内訳



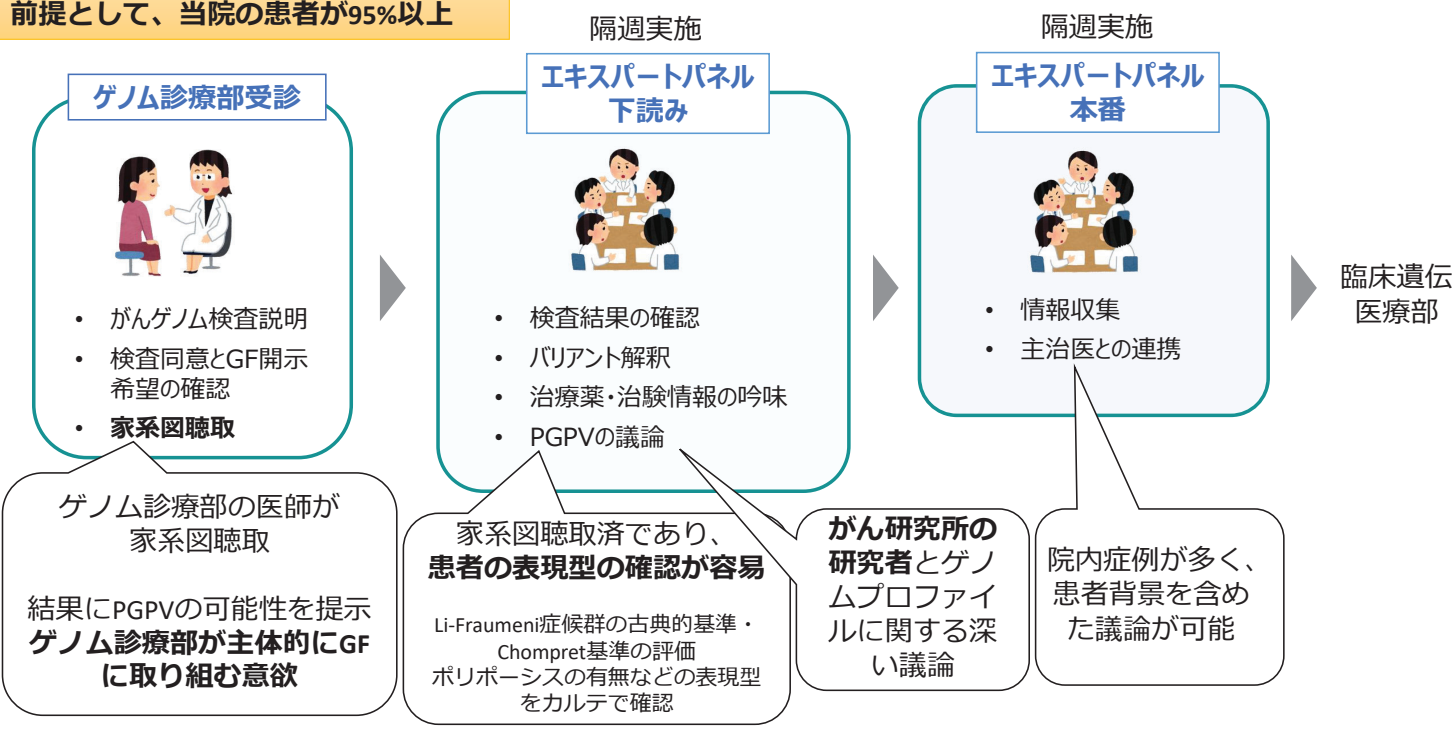
(2022年12月末まで がん研有明病院 Unpublished data)

Germline findings開示に当たって
当院の工夫

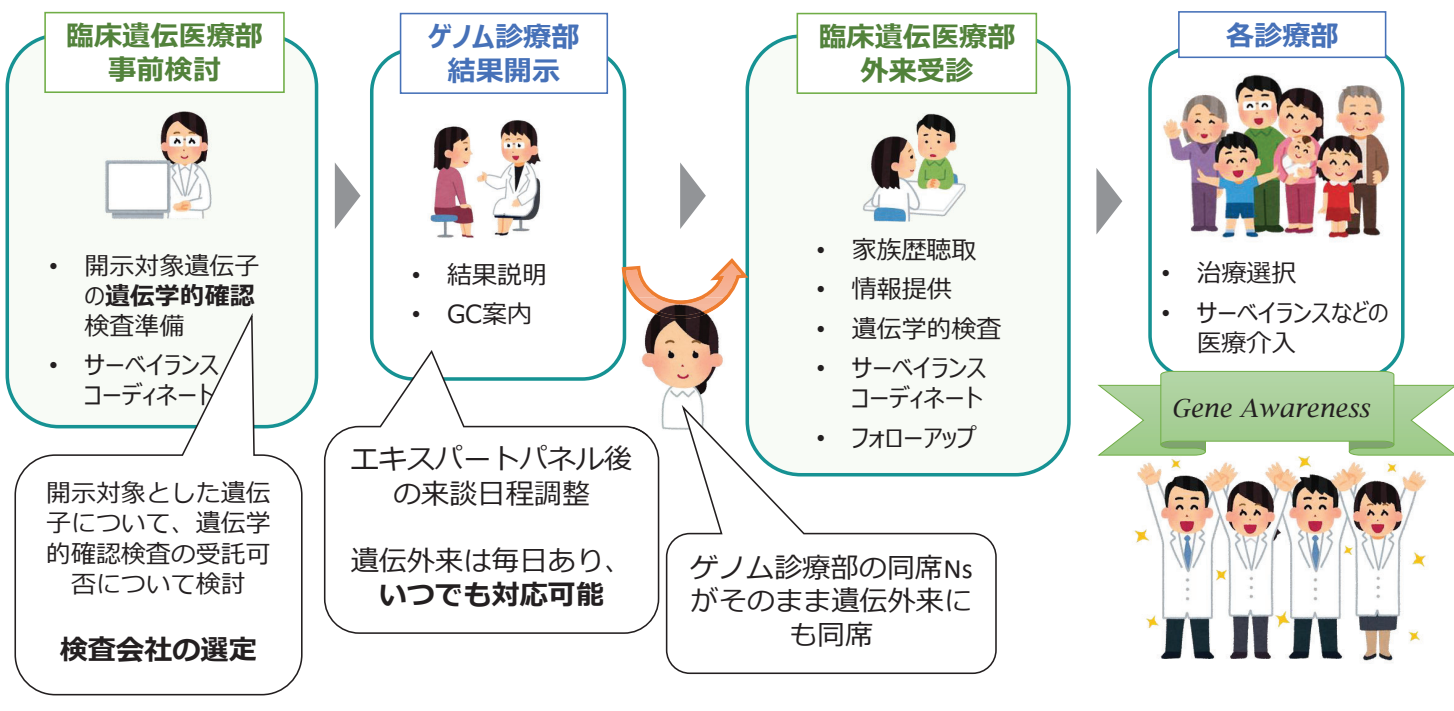
Germline findingsについて当院での工夫



前提として、当院の患者が95%以上



Germline findingsについて当院での工夫



FoundationOne CDx検査から 診断されたLi-Fraumeni症候群

9

症例①：臨床経過

55歳女性

既往歴：45y 乳腺葉状腫瘍

53y 膵臓癌

54y 卵巣境界悪性腫瘍

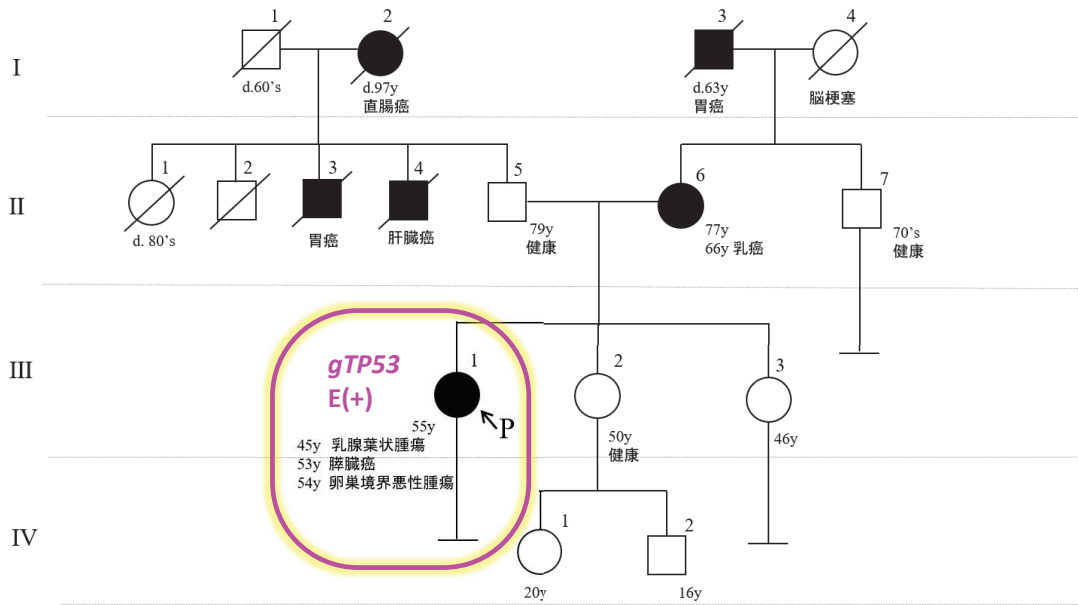
家族歴：母（66歳 乳癌）、母方祖父（63歳 胃癌）

父方叔父①（胃癌）、父方叔父②（肝臓癌）、父方祖父（直腸癌）

膵臓癌が進行し、FoundationOne CDx実施。*TP53*遺伝子に病的バリエーションが検出され、VAFからLi-Fraumeni症候群を疑い、エキスパートパネルにて結果開示を推奨。採血検体を用いた確認検査で、Li-Fraumeni症候群と診断された。

10

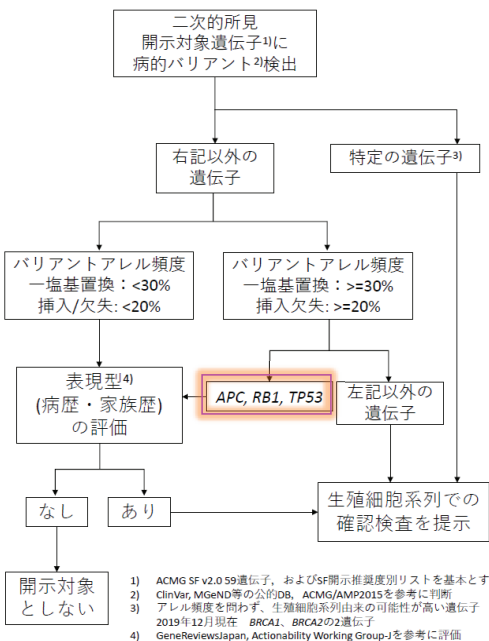
症例①：家系図



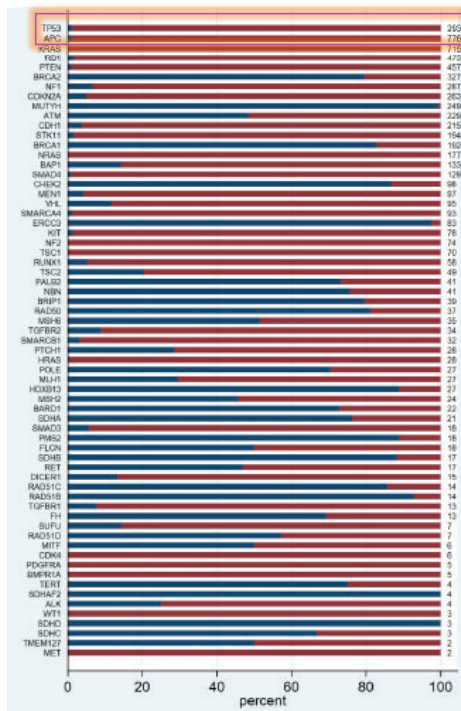
個人情報に配慮し、一部家系情報を改変

T-only検査のgermline findingsフロー

腫瘍細胞のみを対象としたがん遺伝子パネル検査における二次的所見の生殖細胞系列確認検査運用指針例



- 1) ACMG SF v2.0.59遺伝子、およびSF開示推奨度別リストを基本とする
- 2) ClinVar, McEneaney等の公開DB、ACMG/AMP2015を参考に判断
- 3) アルレル頻度を問わず、生殖細胞系列由来の可能性が高い遺伝子
2019年12月現在 BRCA1、BRCA2の2遺伝子
- 4) GeneReviewsJapan, Actionability Working Group-Jを参考に評価



←Germline由来のTP53は1%のみ

Tumour arising any age	Any tumour type	Associated tumour type only
	BRCA1	FLCN
	BRCA2	FH
	BRIP1	BAP1
	MLH1	POLE
	MSH2	
	MSH6	
	PALB2	
	PMS2	
	VHL*	
Tumour arising ages<30 only	RB1	TP53***
	APC	NF1

Box 1: Recommendations for genes to be included for germline-focused analysis and triggering of germline sample laboratory confirmation.

(Mandelker D., et al. Ann Oncol. 2019;30(8):1221-1231.)

↑
TP53は30歳未満のがん発症の際に germline確認検査を推奨する

TP53はsomatic由来が多いため、germline確認検査に進むことは少ない。

(<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20200121.html>)

エキスパートパネル



Biomarker Findings
 Microsatellite status - MS-Stable
 Tumor Mutational Burden - 0 Muts/Mb

Genomic Findings
 For a complete list of the genes assayed, please refer to the Appendix.
 KRAS Q61R
 TP53 R248Q

2 Disease relevant genes with no reportable alterations: BRCA1, BRCA2

膵臓癌切除検体
 腫瘍細胞含有率：20%

KRAS	p.Q61R	VAF 11.2%	Pathogenic
TP53	p.R248Q	VAF 56.9%	Pathogenic



- KRASが膵臓発がんのメインクローンと推察
- するとTP53のVAFが50%前後であることは説明できず、乖離があることからgermline由来の可能性を類推
- かつ、乳腺葉状腫瘍、膵癌、卵巣境界悪性腫瘍の既往から、germline findingsとして結果開示対象とした

エキスパートパネルで開示対象遺伝子として提示

患者対応

FoundationOne CDx結果開示の際に、
 担当医よりgermline findingについて説明



同日、臨床遺伝医療部で遺伝カウンセリング実施
 妹とともに来談され、お二人に説明

- germline由来の可能性があること
- Li-Fraumeni症候群の概要
- 今後の家系員への対応など

「自分のがんが腑に落ちました」



遺伝学的確認検査希望され、提出



Germline にTP53の病的バリエントを検出



遺伝カウンセリングで結果開示

「私は家族のために確認検査をしました。家族が、
 自分の健康管理のために前向きに使ってくれるなら
 こんなにうれしいことはありません。
 検査して頂いてありがとうございました。」

その後、妹二人の遺伝学的検査実施し陰性を確認。

T-only検査でgTP53を疑った場合

- 古典的LFS診断基準や、Chompret基準を満たすような、典型的なLi-Fraumeni症候群の症例は**表現型から見逃さない**。
- T-onlyの検査の場合当該バリエントのVAFだけでなく、その他の遺伝子バリエントのVAFと**比較してgermline findingsの可能性を吟味する**。
- Li-Fraumeni症候群の診断をつける場合、その先の**家系員へのサーベイランス提供体制を整備する**。



表1. 古典的LFS診断基準とChompretの基準

古典的LFS診断基準
(以下の全てを満たす)
• 発端者が45才未満で肉腫を発症
• 第1度近親者が45才未満でがんを発症
• 第1、第2度近親者が45才未満でがんを診断、あるいは、年齢を問わず肉腫を発症
ChompretのTP53スクリーニングの基準
【家族歴】
(以下の全てを満たす)
• 発端者が46才未満でLFSコア腫瘍（乳がん、骨軟部肉腫、副腎皮質がん、脳腫瘍）に罹患
• 第1度あるいは第2度近親者の少なくとも一人が56才未満でLFSコア腫瘍の既往を有する。
• 発端者が乳がんの場合は乳がんを発症した近親者を除外する。
【多重がん】
• 発端者が多重がん（両側乳がんを除く）に罹患し、そのうち2種類がLFSコア腫瘍で、46才未満で最初のLFSコア腫瘍を発症
【稀少がん】
• 副腎皮質がん、脈絡叢がん、退形成型横紋筋肉腫の患者
• 家族歴は問わない
【若年乳がん】
• 31才以下の乳がん患者

(リー・フラウメニ症候群の診療ガイドライン2019年度版ver1.1より抜粋)

FoundationOne CDx後、 治療が奏効したリンチ症候群

15

症例②：臨床経過

48歳女性

既往歴：32歳 子宮頸癌（腺癌）

37歳 乳癌

47歳 腎盂癌

家族歴：父（70歳代 男性乳癌・脳腫瘍で死去）

父方叔母（50歳代 乳癌）

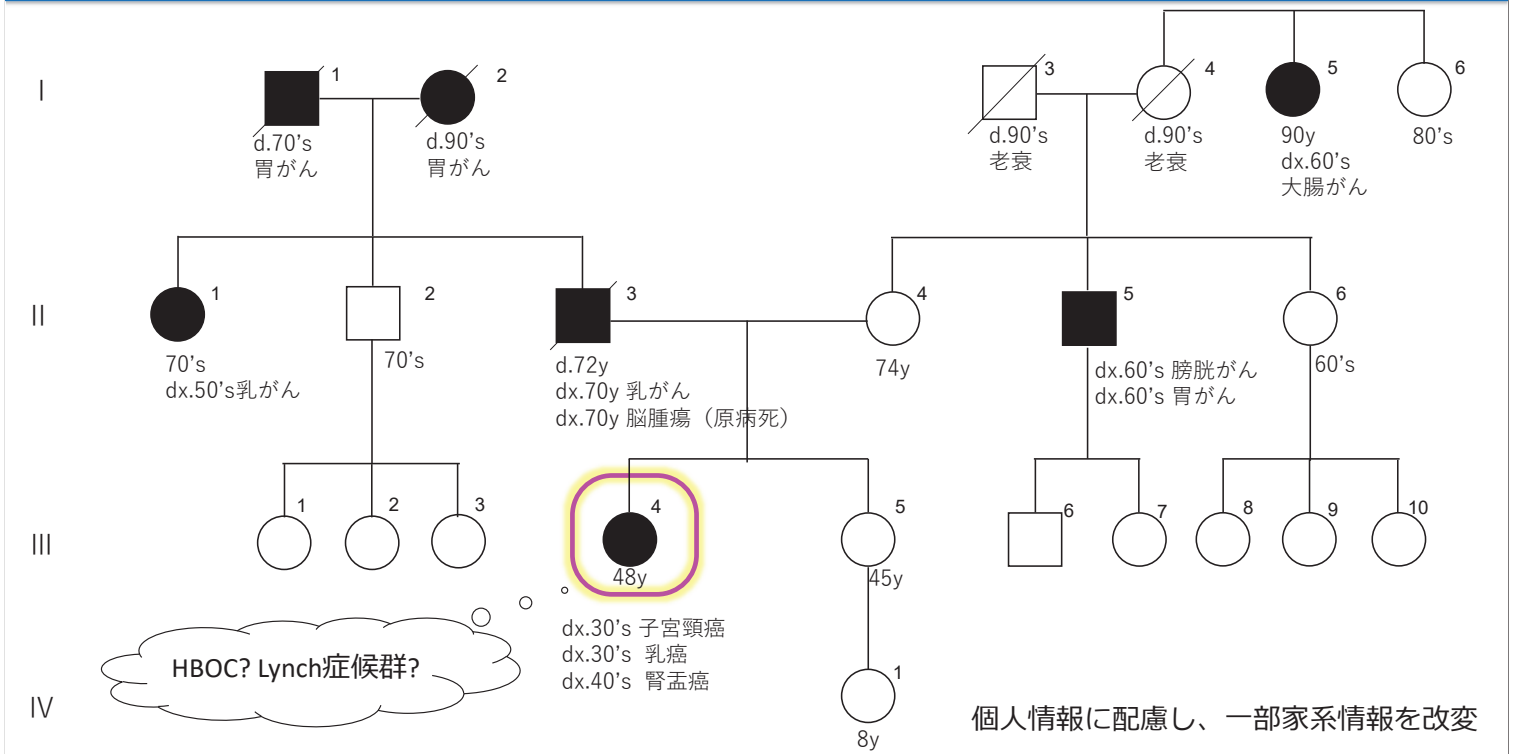
母方叔父（60歳代 胃癌・膀胱癌）

母方大叔母（60歳代 大腸癌）

腎盂癌が肺/骨転移再発し、FoundationOne CDx検査実施。
結果、TMB-HかつMSH2遺伝子に病的バリエーションが検出され、
リンチ症候群が疑われた。

16

症例②：家系図



症例②：FoundationOne CDx報告

FoundationOne® CDx
がんゲノムプロファイル

NO REPORTABLE ALTERATIONS WITH COMPANION DIAGNOSTIC (CDx) CLAIMS
See professional services section for additional information

Microsatellite status MSI-High[§]
Tumor Mutational Burden 39 Muts/Mb[§]
 APC M2364fs*8
 ARID1A R1335*
 ARID1A F2141fs*59
 ASXL1 G645fs*58
 AXL H292fs*47
 BRCA2 N1784fs*7
 CDK12 G1271fs*23
 CDKN1A R143W
 CTCF T204fs*26
 ERBB3 V104M
 FBXW7 R505C
 FBXW7 M240fs*14
 FGFR3 R248C
 GRM3 A176T
 KDM6A S637fs*53
 MLL2 R4198*
 MSH2 Q374*
 SMARCB1 R377C
 TP53 R306*

腎盂癌切除検体 腫瘍細胞含有率：40% (病理推定)
81.6% (シーケンス推定)

MSH2	p.Q374*	VAF 45.5%	Pathogenic
TP53	p.R306*	VAF 41.3%	Pathogenic
BRCA2	p.N1784fs*7	VAF 12.3%	Pathogenic

リンチ症候群が疑わしい。
ただ、本人の乳癌、父の男性乳癌から
HBOCも否定できない？

【Germline findingsコメント】

BRCA2遺伝子 p.N1784fs*7 の配列変化(がん関連変異)は、アリル頻度から体細胞変異と考えられますが、表現型(病歴・家族歴)から生殖細胞系列変異の可能性も否定できません。

MSH2遺伝子 p.Q374* の配列変化(がん関連変異)は、アリル頻度からヘテロの生殖細胞系列変異と考えられます。

➡ ゲノム検査結果開示の際、
遺伝カウンセリングを希望され来談

症例②：治療経過

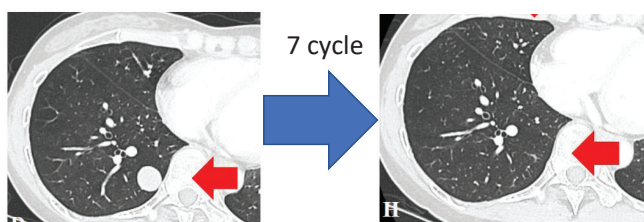
遺伝カウンセリング：

- tumor profilingの結果で認められたMSH2バリエントはVAF約50%でありgermline由来が疑われる。
- BRCA2バリエントはsomatic由来が疑わしいが、既往歴・家族歴からHBOCが鑑別にあがる。
- 腎盂尿管癌や子宮頸部腺癌（峽部）はリンチ症候群の関連が疑われる。
- 家系員への遺伝カウンセリング、遺伝学的検査の上で、医学的介入が可能。

→germline由来であるかどうか、血液検体を用いた確認検査を選択肢として提案し実施。
MSH2はgermline由来、BRCA2はsomatic由来であることが確定。

治療経過：

FoundationOne CDx検査と並行して、免疫チェックポイント阻害薬投与開始。
7サイクル実施後、転移病巣は完全消失。



ご家族への遺伝カウンセリング：

母、妹が受診され、**シングルサイト検査は陰性**。
「妹が陰性で本当に安心しました。不安でしたし、
姪に影響しないって聞いて一番安心しました」

成人・小児進行固形がんにおける臓器横断的 ゲノム診療のガイドライン 第3版 2022年版

CQ1-2：

MMR機能に関わらず免疫チェックポイント阻害薬がすでに実地臨床で使用可能な
切除不能固形がん患者に対し、免疫チェックポイント阻害薬の適応を判断するた
めにdMMR判定検査は勧められるか？

dMMR判定検査を**考慮する**。

【抗PD-1/PD-L1抗体薬承認済の泌尿器科腫瘍】

腎細胞がん：ニボルマブ（イピリムマブとの併用）
アベルマブ（アキシチニブとの併用）
ペムブロリズマブ（アキシチニブとの併用）
尿路上皮がん：ペムブロリズマブ

コンパニオン診断として、dMMR検査を実施する必要は原則としてない。

遺伝性腫瘍を否定するために 遺伝学的検査を希望された症例

21

症例③：臨床経過

30歳代女性

既往歴：33歳 大腸癌

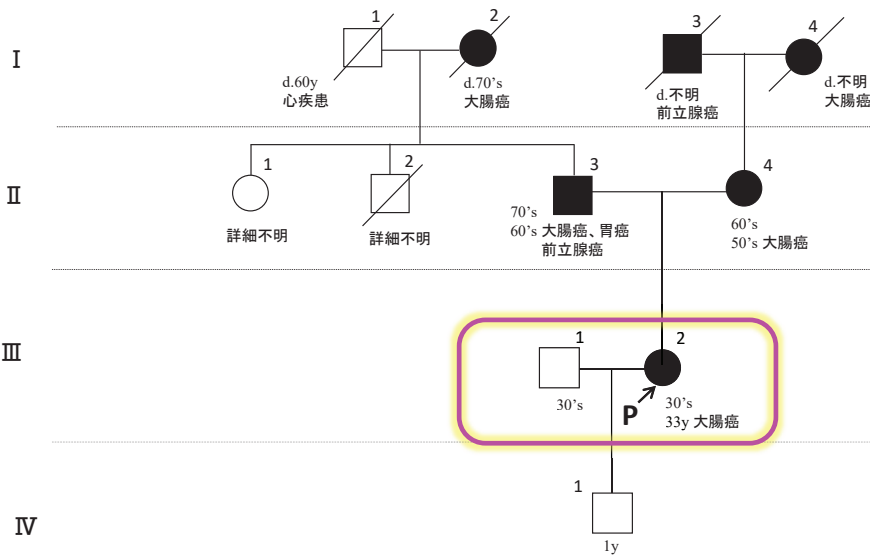
家族歴：特記事項なし

33歳 便通不良・下血を契機に直腸癌stageⅢbと診断された。

治療中に自然妊娠成立され、1歳の息子がいる。
治療奏効せず、がんゲノム検査としてFoundationOne CDx提出され、
APCに病的バリエーションが検出された。

22

家系図



個人情報に配慮し、一部家系情報を改変

症例③ : FoundationOne CDx報告



Companion Diagnostic (CDx) Associated Findings

GENOMIC FINDINGS DETECTED	APPROVED THERAPEUTIC OPTIONS IN JAPAN
KRAS/NRAS wildtype (codons 12, 13, 59, 61, 117, & 146)	Cetuximab (genetical recombination) Panitumumab (genetical recombination)

OTHER ALTERATIONS & BIOMARKERS IDENTIFIED

Results reported in this section are not prescriptive or conclusive for labeled use of any specific therapeutic product. See professional services section for additional information.

Microsatellite status MS-Stable [§]	APC E1309fs*4
Tumor Mutational Burden 0 Muts/Mb [§]	TP53 R248Q

[§] Refer to appendix for limitation statements.

Please refer to appendix for Explanation of Clinical Significance Classification and for variants of unknown significance (VUS).

直腸癌切除検体

腫瘍細胞含有率：20%（病理推定）

20.2%（シークエンス推定）

APC	p.E1309Dfs*4	VAF 16.3%	Pathogenic
TP53	p.R248Q	VAF 16.0%	Pathogenic

おそらく、APCもTP53もsomatic由来。しかし若年性大腸癌、家族歴からご本人が不安に感じているかも...

【Germline findingsコメント】

33歳発症の若年性大腸癌罹患患者です。TP53およびAPC遺伝子にVAF16%程度の病的バリエーションが報告されております。当該バリエーションがgermline由来であることは積極的に疑う印象ではありません。ただし若年発症であり、また家系内に大腸癌罹患者が多く、ご希望があれば確認検査を検討させていただきます。



ゲノム検査結果開示の際、遺伝カウンセリングを希望され来談

症例③：治療経過

遺伝カウンセリング：

- ・ tumor profilingの結果で認められたAPCやTP53バリエーションはsomatic由来であることが多い。
- ・ クライエントの若年性大腸癌の原因として、完全には否定できない。
- ・ 家系員への遺伝カウンセリング、遺伝学的検査の上で、医学的介入が可能。
- ・ シングルサイト検査およびMGPTを遺伝学的確認検査として提示。

→germline由来であるかどうか、シングルサイト検査を希望され実施。

APC, TP53はsomatic由来であることが確定。

治療経過：

FoundationOne CDx結果、新たな治療標的は検出されず。
標準治療継続し、BSCへ移行予定。

初回遺伝カウンセリング時

自分では遺伝性ではないと思っています。
でも、子供にわずかでも可能性があるなら、否定しておきたい。
(夫に対して) やらなくていいと思うの？



…。
やった方がいいのか…。

がんゲノム検査に際してgermline findingsの意義を理解する

①がんゲノム検査の目的は、患者自身の治療選択のため

- ・ Germline findingsによっては、治療選択肢に直結する
- ・ 自身の発がん原因が明らかになり、腑に落ちることもある

②副次的に、家系員への健康介入が可能になりうる

- ・ 家系員への遺伝学的リスク評価、遺伝学的診断につながる
- ・ 家系員への適切なサーベイランス提供が可能になる



遺伝性腫瘍のがん死ゼロを目指して！



germline findings返却の課題

【Germline findingsの返却・患者還元における課題】

- ①開示対象遺伝子をどうするか？
→actionableな遺伝性疾患関連遺伝子を選定し、日本国内における推奨マネジメントまで確立させる「医療の均てん化」
- ②検査で検出されたバリエーションや構造異常の解釈をどうするか？
→限られたデータから「どれほど本質に迫れているのか？」
→データベースの充実とAI学習などでのプラットフォーム作成
- ③がん専門病院の場合、遺伝性腫瘍以外のgermline findingsの対応をどうするか？
→近隣/all JAPANで専門病院・臨床遺伝専門医との積極的な連携構築

ただし、結果を患者に説明するのは「人間」

「医は仁術（貝原益軒 養生訓）」 “*Humanistic medicine*”

Gene Awareness

Gene Awareness

ひとりひとりの顔や体質、考え方が違っているように、
遺伝子の情報も個人間で少しずつ違っています。
その遺伝子の情報をがんの治療や予防にも
活かしていく時代になりました。

がん研有明病院では遺伝子（Gene）をキーワードにして、
診療科や職種を超えたチームを組んで、
診療や研究に取り組んでいます。



＼私たちがチームとなってサポートします！／



がん研有明病院におけるGene Awarenessプロジェクト

Gene Awarenessの目的：

1. 遺伝子の情報に基づいたがん治療や予防を、
患者・家族の健康管理に活用する
2. 遺伝子の変化を個性としてとらえ、
遺伝リテラシーの向上をはかる

Gene Awarenessのゴール：

遺伝子の変化は誰しも持っているもの

「良い、悪い」ではなく個性として、遺伝子の変化
によって生きづらくないような社会を理想に、我々
医療者・社会全体の意識改革を行う。

あらゆる遺伝性腫瘍診療に関わる様々な診療科や部門で、
医師・看護師・認定遺伝カウンセラーなどのスタッフが
チームでサポートしています！



ご清聴ありがとうございました



がん研有明病院 臨床遺伝医療部



がん研有明病院 がん研有明病院

資料5

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

2023年1月14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

1

背景

検査の理解や意思決定を援助するための様々な視覚的ツールは、医療において効果があるとされている¹⁾

全エクソーム検査を検討するとき…

- ・ 検査の内容や意義、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重要^{2), 3)}
- ・ 説明補助ツールの使用は、検査の内容の理解を深める上で効果的⁴⁾
- ・ 検査前の遺伝カウンセリング（GC）の代わりになるものではなく¹⁾、本来のGCの時間の確保にも役立つ内容

1) Birch et al, 2016

2) Facio FM et al. 2014

3) 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

4) Stacey D et al. 2017 ; Wynn J et al. 2018

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ると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が記載、その上で将来の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

3

目的

- 検査の対象者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）を理解できるような解説動画、および冊子を作成し、広く臨床の場で利用、参考にさせていただく
- 小杉班の“難病網羅的”提言を補完するような内容のもの
- 将来、臨床で実装された際に、検査のICや遺伝カウンセリングの場で利用可能としたい
- IRUDの紹介や啓発等のための動画、解説書とはしない

方法

- ドラフト版を小杉班提言、文献検討を参考に研究者で作成
- 関わるステークホルダー調査：段階的に視聴いただき、動画内容に関する調査（Colter et al, 2013; Birch et al, 2016）

4

動画制作の流れ

a版の作成

- ・ドラフト作成
- ◇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
(研究者による)
- ・動画作成と編集
- イラストレーターに依頼
→a版の完成

a版のレビュー

- ◇2021年7月～9月
 - ◇無記名Webアンケート
選択式・自由記述式
 - ◇対象：厚労科研小杉班
- 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
- ◇コメントに沿って修正
- ◇ナレーション原稿の修正
- ◇イラストレーターによる
動画再編集
- β版の完成
- ・ゲノム交流会（一般・患者）
- ・患者への調査
- 最終版の作成

5

動画制作の流れ

a版の作成

- ・ドラフト作成
- ◇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
(研究者による)
- ・動画作成と編集
- イラストレーターに依頼
→a版の完成

a版のレビュー

- ◇2021年7月～9月
 - ◇無記名Webアンケート
選択式・自由記述式
 - ◇対象：厚労科研小杉班
- 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
- ◇コメントに沿って修正
- ◇ナレーション原稿の修正
- ◇イラストレーターによる
動画再編集
- β版の完成
- ・ゲノム交流会（一般・患者）
- ・患者への調査
- 最終版の作成

6

動画制作の流れ

a版の作成

- ・ドラフト作成
- ◇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
(研究者による)
- ・動画作成と編集
- イラストレーターに依頼
→a版の完成

a版のレビュー

- ・レビュー (専門家)
- ◇2021年7月～9月
- ◇無記名Webアンケート
選択式・自由記述式
- ◇対象：厚労科研小杉班

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
- ◇コメントに沿って修正
- ◇ナレーション原稿の修正
- ◇イラストレーターによる
動画再編集
- β版の完成
- ・ゲノム交流会 (一般・患者)
- ・患者への調査
- 最終版の作成

9

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，研究協力者：原田・金子

目的：解説動画と冊子の内容のレビュー

対象：幅広いバックグラウンドの班員が集まっている小杉班の班員

アンケート調査 (慈恵医大承認番号 33-115)：

- ・メールによるレビューの招待 (研究参加のお願い)
- ・動画視聴 (Youtube限定アクセス) ・解説書のDLと検討
- ・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)
- ・集計・解析

10

調査概要

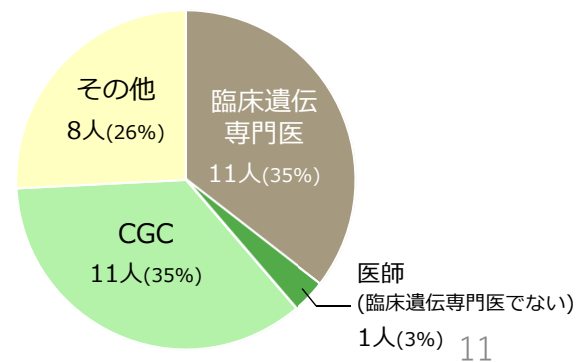
■対象者：厚労科研小杉班
研究代表者/研究分担者/
研究協力者 計61名

■方 法：Webアンケート

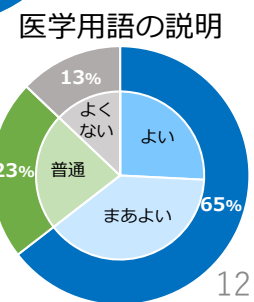
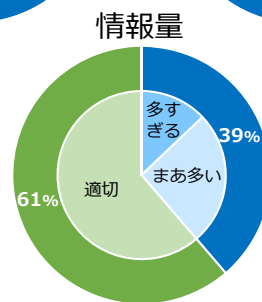
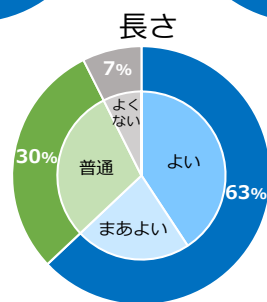
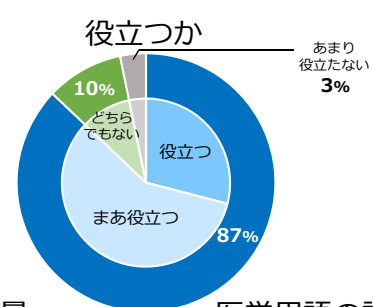
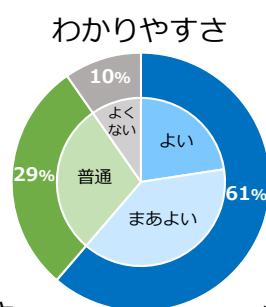
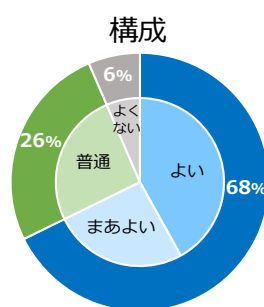
■期 間：2021年7月28日～9月12日

■回答数：31人（回答率：50.8%）

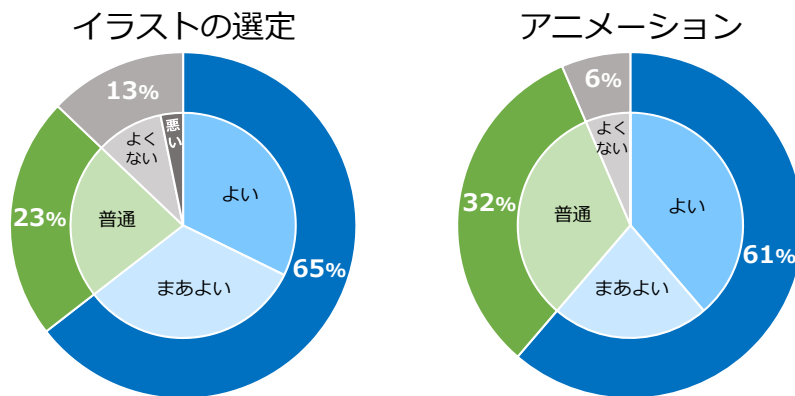
■属 性：下記



動画の内容



動画のグラフィック



13

動画の改善した方がよい点（全8項目）

1. **グラフィック**
 イラスト：親子のイラストが不適切(2)，デザインに統一感がない
 アニメーション：タイミングが合っていない(2)，SFのアニメーションが欲しい，無機質
 重要な説明の文字起こしが必要(3)，字幕は手入力すべき，WESの結果は表で示した方がよい
2. **医学的情報**
 結果返却1-2年は実情(半年)と合わない，「エクソーム」になじみがない，DNAは文字ではない
3. **言い回し・ナレーション**
 「参照配列」を別の単語へ(2)，「遺伝子変化」は『遺伝子の変化』へ，「片親」は不要，
 「開示」は『説明する/お伝えする』へ，「バリエーション」は『変化』へ，「レシピ」は難しい，
 限界の説明時にWESに期待する患者家族への配慮のひとことが足りない，雰囲気暗い
4. **構成**
 似たフレーズがある(3)，ひかるくんの登場について(3)，個人差の説明順(2)，コンパクトにすべき，
 WESの説明までの導入が長い，塩基4種類の説明を冒頭に，ゲノムと遺伝子の説明順，
 動画の趣旨説明を冒頭に

14

動画の改善した方が良い点（全8項目）

5. ほしい情報

WESの適応(2), 目次スライド, WESの大まかな工程, 遺伝カウンセリングとは, ベネフィットとリスク, 費用, WESの規模感について, ヒトのDNAは2セットから成ること

6. 不要な情報

患者が男児の場合の母親からの遺伝の可能性(2), SFの例, ひかるくんの症状, 細胞～遺伝子の説明

7. 使用用途

未診断疾患の患者に使用する目的に絞れば有用

8. ボリューム

長すぎるため項目ごとのshort versionがあればよい, 集中力の持続が難しい, 情報量が多い

15

動画制作の流れ

a版の作成

- ・ドラフト作成
- ◇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
(研究者による)
- ・動画作成と編集
- イラストレーターに依頼
- a版の完成

a版のレビュー

- ・レビュー（専門家）
- ◇2021年7月～9月
- ◇無記名Webアンケート
選択式・自由記述式
- ◇対象：厚労科研小杉班

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
- ◇コメントに沿って修正
- ◇ナレーション原稿の修正
- ◇イラストレーターによる
動画再編集
- β版の完成
- ・ゲノム交流会（一般・患者）
- ・患者への調査
- 最終版の作成

16

第5回ゲノム交流会

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います。遺伝情報の解釈が保険適用になっていきます。正確な診断は治療や健康管理を巡る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推奨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良い活用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専門家と一層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 ※年齢・所属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 (応募に成功しない可能性があります)
<https://forms.gle/MBJ5shhk2DBcBRYA>

14:00 開会

「遺伝子の検査の種類と現状」
川目 裕
東京医科歯科大学附属病院 遺伝子診療科 部長

「すべての遺伝子を見る全エクソーム検査とは?」
原田佳奈
東京医科歯科大学附属病院 遺伝子診療科 部長

「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られるための社会実用に向けた倫理・社会的課題抽出と社会環境整備」
研究課 次世代ゲノム医療推進課 小田博明
第5回ゲノム交流会土幹事 川目 裕 / ゲノム交流会運営管理 山田朝弘 / コーディネーター 太宰敦子

17

ゲノム交流会：感想，コメント等

- わかりやすい
- イラストがかわいい
- BGMが入っていて良い
- 専門用語が出てきても、そのあとにすぐ解説があるため理解しやすい
- 家系図のイラストは、初見の方にとって理解できるか
- 「陰性」と「VUS」の違いがわかりづらい
- 文字が流れて情報をキャッチしづらい
- 動画をセクションごとに分割するのはどうか

18

患者さんのレビュー

「網羅的な遺伝子診断に関する患者・家族向け説明動画と解説書の開発」

概要

- 目的：「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」研究（承認番号33-115）において制作した、網羅的な遺伝学的検査の理解を深めることを目的とした患者・家族向けの説明動画および解説書を、疾患の原因として遺伝要因が推定される先天性疾患のある患者の親による評価を得ることで、より有用な説明動画および解説書への改良に役立てることを目的とする。
- 意義：本研究では、説明動画（β版）および解説書（β版）を、疾患の原因として遺伝要因が推定される先天性疾患のある患者の親に評価してもらうことにより、説明動画および解説書のブラッシュアップが可能となる。

進捗状況

- 2022年12月 当院倫理委員会承認（承認番号34-291）
- 予約のある小児患者の親へ、順次リクルート実施中

19

今後の工程案

2022年度

■患者への調査終了

↓

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

20

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

網羅的解析依頼施設へのアンケート調査

Journal of
Human Genetics

[Explore content](#) ▾ [About the journal](#) ▾ [Publish with us](#) ▾ [Subscribe](#)

[nature](#) > [journal of human genetics](#) > [perspectives](#) > [article](#)

Perspective | [Published: 03 October 2022](#)

Challenges of secondary finding disclosure in genomic medicine in rare diseases: A nation-wide survey of Japanese facilities outsourcing comprehensive genetic testing

[Kana Hiromoto](#), [Takahiro Yamada](#) , [Mio Tsuchiya](#), [Hiroshi Kawame](#), [Eiji Nanba](#), [Yuichi Goto](#) & [Shinji Kosugi](#)

[Journal of Human Genetics](#) **68**, 1–9 (2023) | [Cite this article](#)

Journal of Human Geneticsで論文化されました。ご指導ありがとうございました。

目的

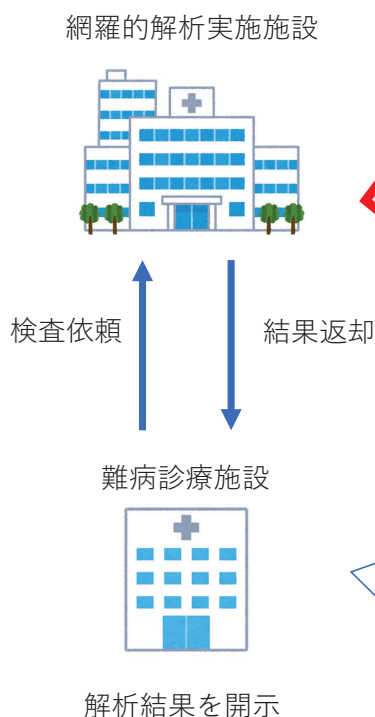
日本での難病領域における生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査での二次的所見を取り巻く環境の整備に役立つ情報を得るため、

- 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

3

研究模式図



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（5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

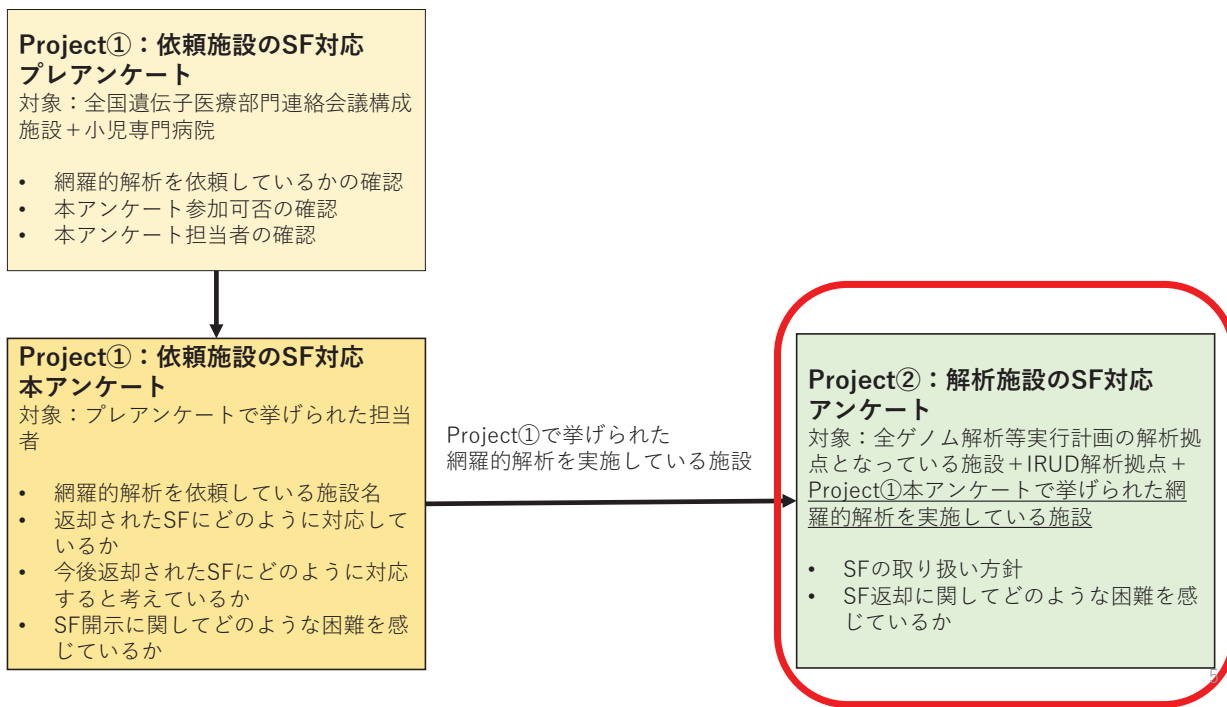
今回はこちらの内容です。

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）

4

アンケートのフローチャート



目的と方法

集計中であり、一部のみのご報告です。

対象

- ①全ゲノム解析等実行計画の解析拠点となっている施設(12施設)
- ②IRUD解析拠点 (5施設)
- ③Project①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 (15施設)

重複を除いて**20施設**のうち、**難病領域の網羅的遺伝子解析を受託しており、二次的所見を返却する可能性のある施設**

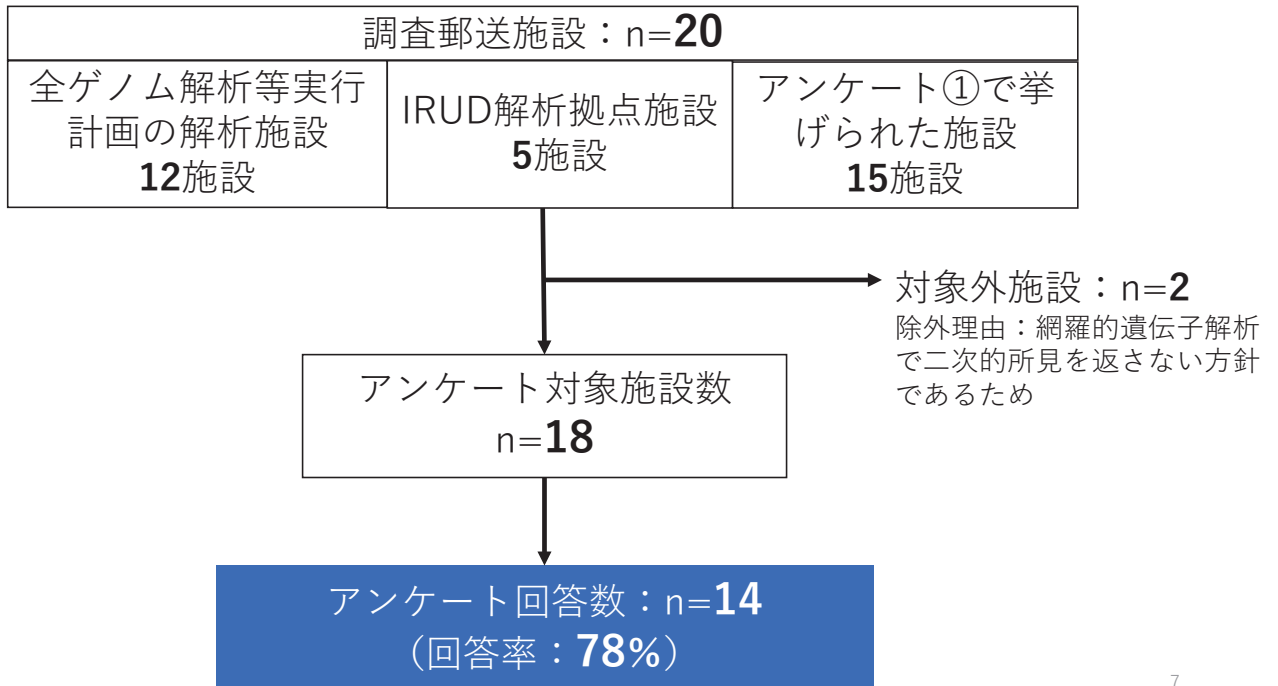
方法

2022年9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

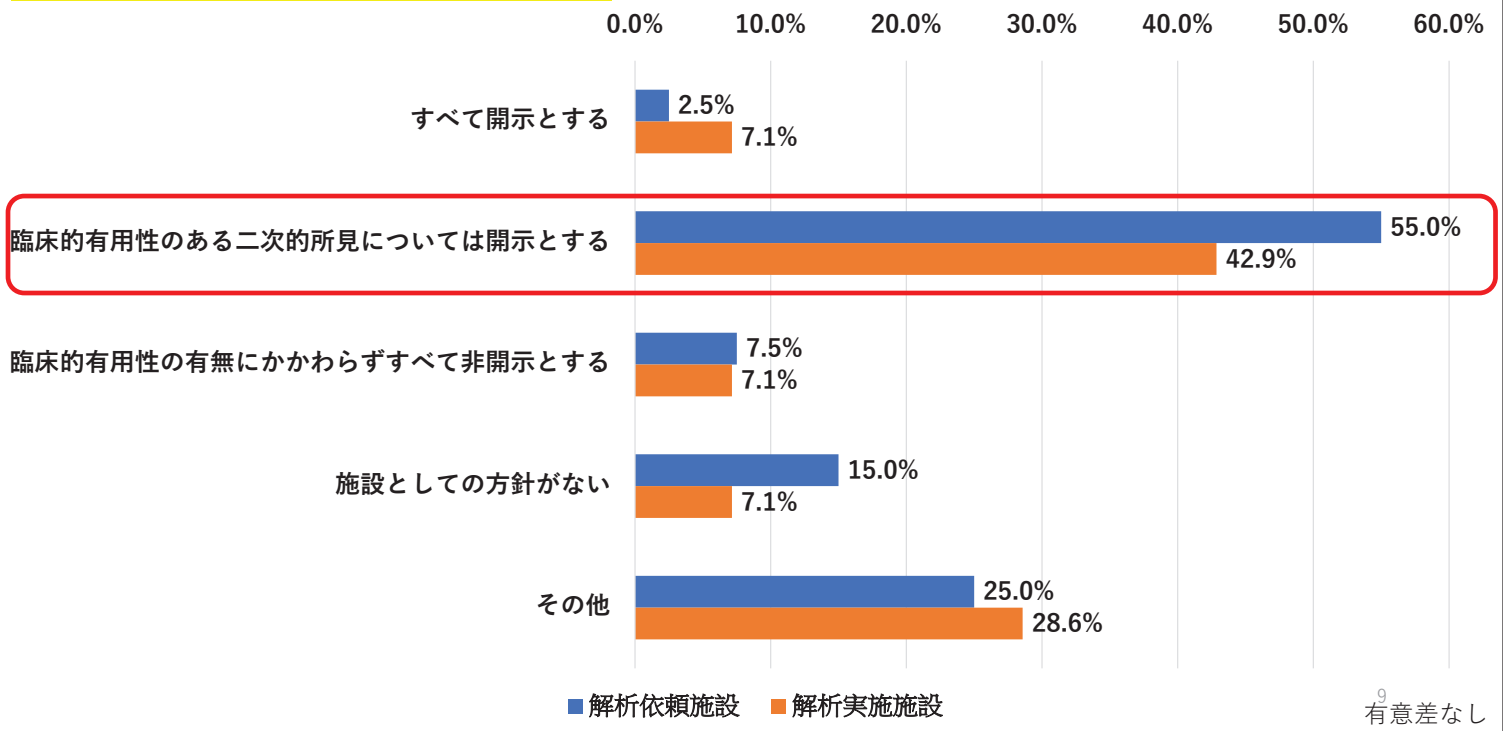


結果 回答施設の属性

属性	n	%
受託している遺伝子解析の種類(n=14)		
研究で行っている数百以上の遺伝子を含む疾患群横断的パネル検査	6	42.9%
自費診療として行っている数百以上の遺伝子を含む疾患群横断的パネル検査	3	21.4%
研究での全エクソーム解析	9	64.3%
自費診療として行っている全エクソーム解析	2	14.3%
研究での全ゲノム解析	10	71.4%
自費診療として行っている全ゲノム解析	1	7.1%
今までに難病領域の網羅的生殖細胞系列の遺伝子解析によって二次的所見が見いだされたことがあるか(n=14)		
ある	10	71.4%
ない	4	28.6%
今までに難病領域の網羅的生殖細胞系列の遺伝子解析によって見つかった二次的所見を解析依頼施設に返却したことがあるか(n=10)		
ある	6	60.0%
ない	4	40.0%
ACMGのリストに含まれるようなactionableな遺伝子変異を積極的に検索しているか(n=14)		
積極的に確認している	2	14.3%
積極的には確認していない	12	85.7%

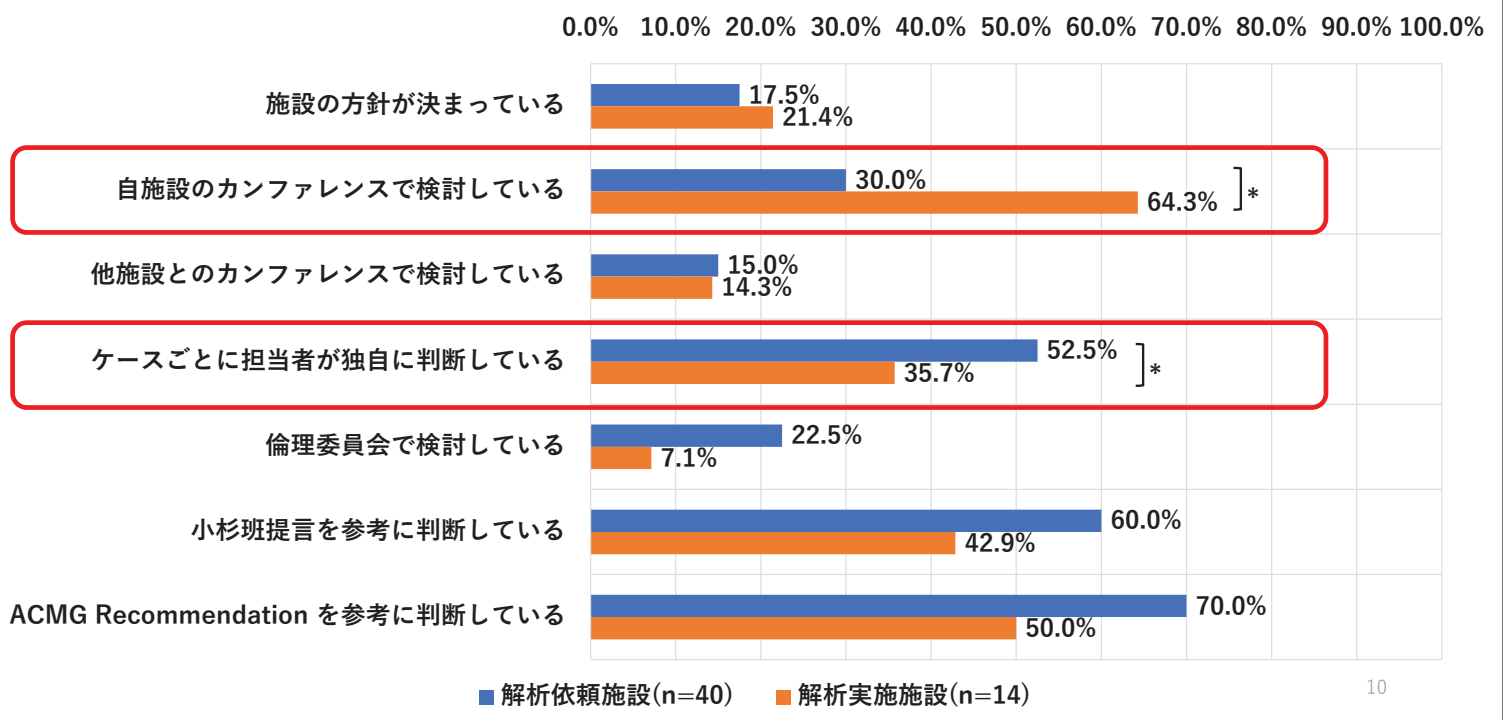
結果 二次的所見の取り扱いに関する方針

(解析依頼施設と実施施設の比較)



結果 返却する二次的所見の検討方法

(解析依頼施設と実施施設の比較)

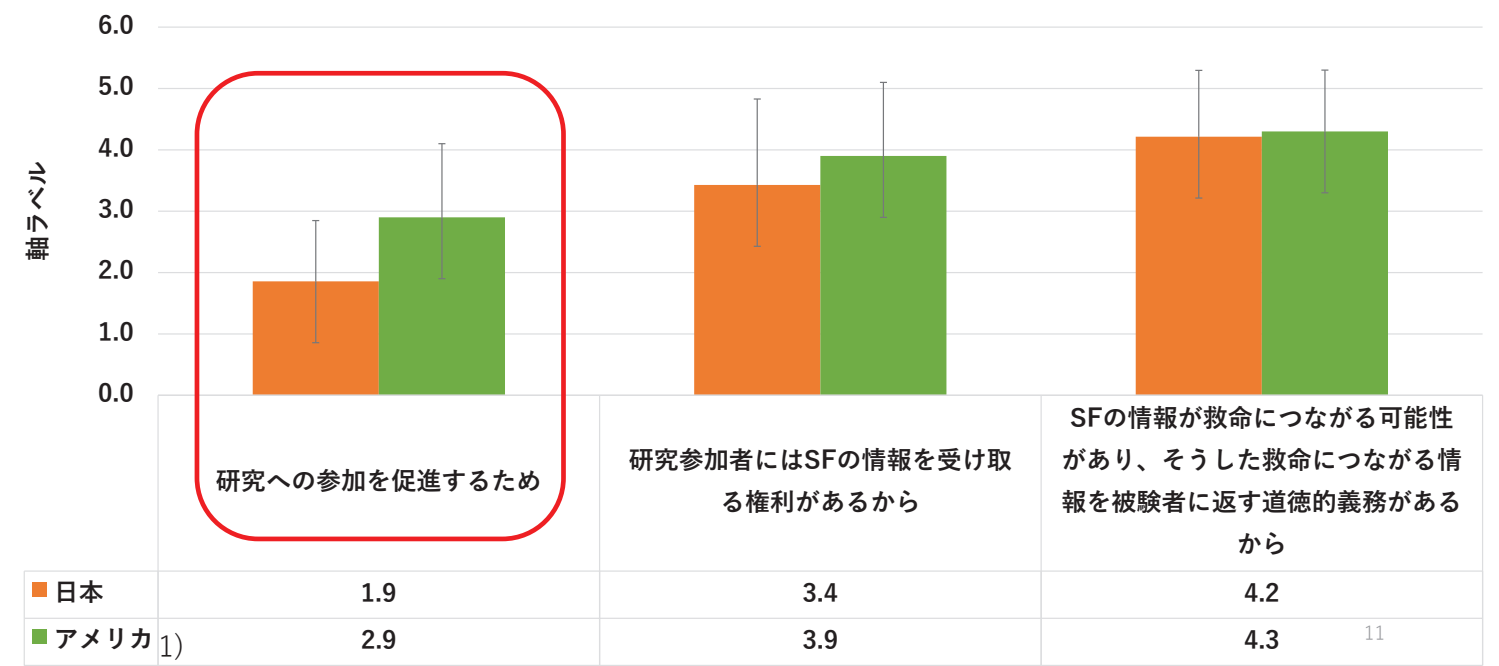


結果 SFを返却する際に重要視する項目 (日米の比較)

1: 全く重要視していない から 5: とても重要視しているの5段階の尺度

SFを返却する理由

1) Klitzman R, et al. *Genet Med.* 2013

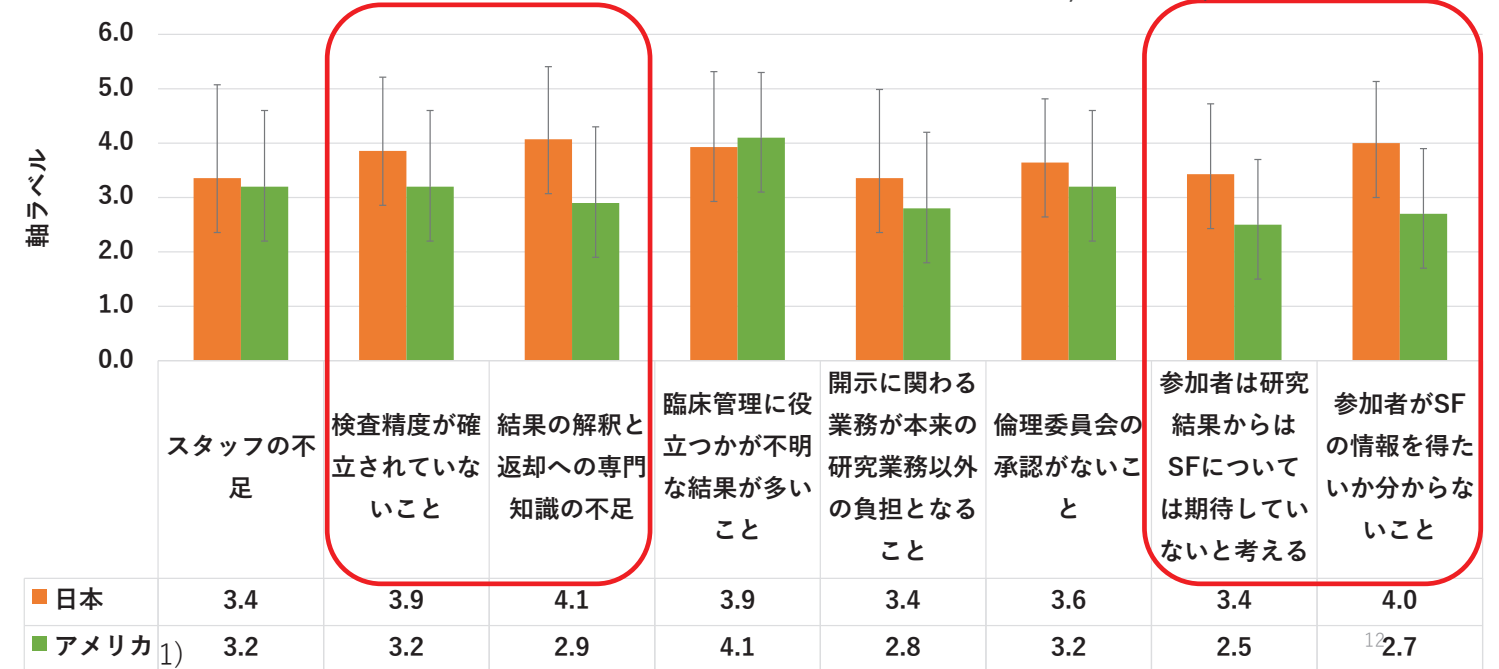


結果 SFを返却しない際に重要視する項目 (日米の比較)

1: 全く重要視していない から 5: とても重要視しているの5段階の尺度

SFを返却しない理由

1) Klitzman R, et al. *Genet Med.* 2013



結果 SFの返却を検討する際の困難と解消法

自由記載の分析

大カテゴリー	カテゴリー
二次的所見返却を検討する上での困難	
情報不足	Actionabilityに関する情報不足
	対象者の臨床情報の情報不足
	病原性に関する情報不足
アクションナビリティ	重篤でない疾患のSF
	重篤な疾患のSF
	小児患者に対する成人期発症疾患のSF
	低浸透率なバリエーション
	不確実な要素の多いバリエーション
解析対象者以外の二次的所見	血縁者の二次的所見
二次的所見返却を検討する上での困難の解消法	
ガイドラインの整備	国全体の共通認識の構築 判断基準・開示ルール of 策定
患者サポート体制の充実	遺伝カウンセリング体制の充実
職種を超えたエキスパートパネル	職種を超えたエキスパートパネル
データベースの充実	一般集団でのアレル頻度データベースの充実
	バリエーションの病原性に関するデータベースの充実
	浸透率に関するデータベース
	サーベイランスに関するデータベース
	データ収集のために全国共通で利用できるアプリケーション
日本社会の考えの収集	二次的所見への一般市民の考えの収集
	二次的所見開示の基準を社会で話し合うこと
事前の情報収集	事前に同意書で希望を確認しておく

13

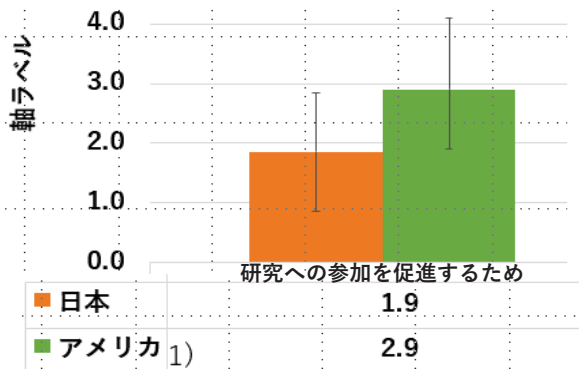
考察 一般市民の考えの把握が求められている

- 米国でゲノムシーケンスを実施しているほとんどの臨床検査室はACMGの勧告に基づいて二次的所見を報告し、Actionableな変異の日和見スクリーニングを実施している¹⁾と報告があるが、本邦においては、Actionableな遺伝子変異を積極的に検索している施設は**14.3%**のみであった。
- 日本においては、研究参加者が二次的所見の開示を期待していないと考えたり、参加者の希望が分からないことが、SFを返却しない理由として海外よりも重要視されている傾向にあった。

海外では、研究参加者が二次的所見開示についてどのような意見をもっているかの調査が盛んに行われている。日本においてはこのような調査は十分にされておらず、日本市民の網羅的解析での二次的所見返却への意向を調査することが有用と考えた。

¹⁴
1) Brothers KB, et al. 2018.

考察 一般市民の考えの把握が求められている



二次的所見返却の理由の「研究への参加を促進するため」という要素は米国よりも重要視されていない。



困難の解消法として挙げられた**情報への渴望**（日本人の二次的所見返却への考えや各種データベースの充実）は、科学的興味や好奇心からではなく、**不安の裏返し**？

今後も集計を進めます。

二次的所見返却を検討する上での困難	
情報不足	
アクションナビティー	
解析対象者以外の二次的所見	
二次的所見返却を検討する上での困難の解消法	
ガイドラインの整備	
患者サポート体制の充実	
職種を超えたエキスパートパネル	
データベースの充実	
日本社会の考えの収集	
事前の情報収集	

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

- 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

「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.sci.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」

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			×	×	×	○	○	○	×

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1つである**④**。

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

発生要因	男性 (%)	女性 (%)
喫煙	29.7	5.0
受動喫煙	11.2	0.2
感染	17.5	22.8
飲酒	2.5	0.0
紫外線	1.9	1.2
過体重・肥満	1.8	1.6
野菜摂取不足	0.7	0.4
果物摂取不足	10.7	10.8
身体不活動	0.3	0.8
ホルモン剤使用	0.4	0.0
全体	27.8	53.3

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つ以上の要因が複合して原因となるがんの罹患も含まれた数値。

C

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—

2022
2・23
[Wed] [祝日]
14:00 開始 16:00 終了

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

小学校における取り組みから
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？

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

小学校における取り組みから
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？

「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）

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

**テーマ：成人前教育における「ヒトの遺伝」導入に向けた課題の検討
ーがん教育担当者への調査を通してー**

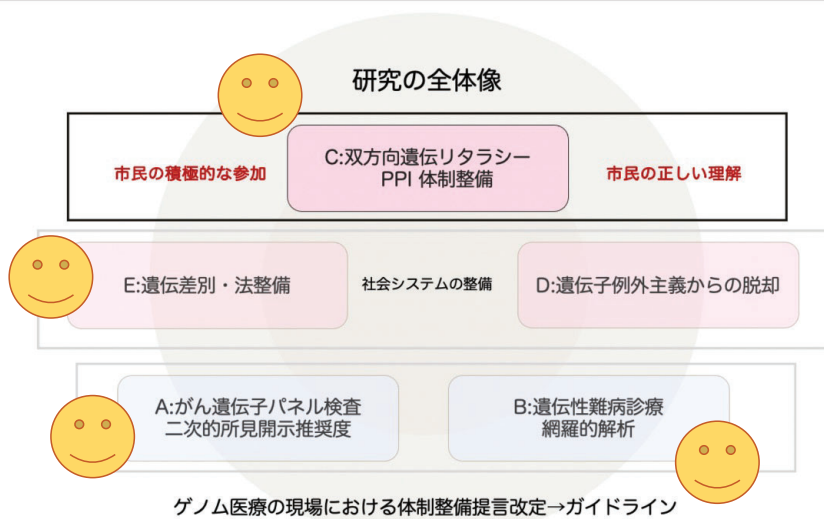
【対象】がん教育担当者3種	<ul style="list-style-type: none"> ・学校教員（保健、養護、理科を中心に） ・外部講師 医療者 <li style="padding-left: 20px;">がん罹患経験者・そのご家族
【アンケート内容】 対象間 共通の内容	<p>【属性】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・所属している施設、団体 ・個人 <p style="text-align: right;">} それぞれに、がん教育実施・関与の有無</p> <p>【がん教育の実際】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・がん教育の実践内容 ・がん教育実践に伴う工夫点、困難な点、支援を期待したい点、配慮した点 ・（学校の教員のみ）外部講師に関する事、健康教育の優先順位 <p>【がん教育の中の「ヒトの遺伝」に関する認識】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・「ヒトの遺伝」を教える必要性、抵抗感 ・遺伝するがんに関するイメージ <ul style="list-style-type: none"> ー言葉の認識 ー遺伝性腫瘍の頻度、悪性度、子への遺伝 ー相談のしにくさ、相談窓口の認知度 <p>【全体を通しての感想、提案等】</p>

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
2023年1月14日班会議資料

太宰牧子

患者・市民 啓発/参画



ゲノム交流会の開催 2021年～7回実施

ゲノム交流会
Genome Exchange Meeting

第1回「がんゲノム医療の現状と課題」

2020年11月19日(木) 14:00～16:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

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開催
テーマ「がん医療と薬物」

2020年グループディスカッションより、【のグループ】に所属して報告した方からランダムにゲノム交流会の招待券を抽出し、抽選もがクラウドファンディングで充てる予定です。

2021年11月29日(月)19:00より
オンライン(ZOOM)開催

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

第3回 ゲノム交流会

「がんゲノム医療における医師と患者さん間の橋渡し」

がんゲノム医療は、がん患者さんにとって重要な医療手段の一つとして広く知られるようになりました。しかし、がんゲノム医療の普及には、医師と患者さん間の橋渡しが必要です。本交流会では、がんゲノム医療の現状と課題について、医師と患者さんとの対話を促進し、がんゲノム医療の普及に貢献することを目的としています。

2021年11月29日(月)19:00より
オンライン(ZOOM)開催

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

ゲノム交流会
家族で遺伝をもっと話そう

2021年2月23日(火) 14:00～16:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

第5回 ゲノム交流会
「ゲノム情報から診断をめざす」

2021年5月21日(土) 14:00～16:00

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

第6回 ゲノム交流会
「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」

2021年9月19日(月) 14:00～16:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

第7回 ゲノム交流会
「がんゲノム医療」

2021年12月21日(火) 19:00～21:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

Insight #01

2月20日(日) 午後14:00～17:00

会場: オンライン

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

Insight #02

6月3日(金) 19:00～21:00

会場: オンライン

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

Insight #03 遺伝性腫瘍と生命保険

11月26日(木) 19:00～21:00

会場: オンライン

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

協力セミナー

GENOME Journal

これまで遺伝情報・ゲノム情報による社会的な不利益や差別に関する調査研究を行ってきました。最終的にどのような行為に対してどのような懸念があるのか、研究結果をもとに伝えます。

武藤香織
東京大学大学院理学系研究科
ヒトゲノム解析センター
公共政策研究分野

横野 恵
東京大学大学院理学系研究科
ヒトゲノム解析センター
公共政策研究分野

第6回 ゲノム交流会
「遺伝情報・ゲノム情報による社会的な不利益や差別の防止」

2021年9月19日(月) 14:00～16:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

小杉真司
山田崇弘
太宰敦子

第7回 ゲノム交流会
「がんゲノム医療」

2021年12月21日(火) 19:00～21:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

田辺 紀子
横野 恵
太宰敦子

第7回 ゲノム交流会
「がんゲノム医療」

2021年12月21日(火) 19:00～21:30

会場: オンライン(ZOOM)

参加費: 無料

申込方法: 事前申込(要)

申込URL: <https://forms.gle/3nq3Z28RngJk495>

田辺 紀子
横野 恵
太宰敦子



第6回 ゲノム交流会
「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」
 ～不安に感じることを一緒に考えてみませんか～

第6回ゲノム交流会は、遺伝情報やゲノム情報による社会的な不利益や差別の防止がテーマです。皆さんが日常から不安に感じていることや、実際に経験されたことを通じて、今後の社会への期待、国内におけるルール作りについて考えや思いを共有してみませんか。

2022年
9月19日(月・祝)
14:00～16:30

参加費無料 ※市民、患者とみなしても参加可能
開催方法：オンライン(Zoom)
参加申込：事前申込必要(定員になり次第締め切ります)
<https://forms.gle/hZqzyUMPtVQgify6>

これまで遺伝情報・ゲノム情報による社会的な不利益や差別に関する調査研究を行ってきました。具体的などのような行為に対してどのような懸念があるのか、研究結果をもとにお話しします。


	武藤香織 東京大学医学部研究科 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野		横野 恵 早稲田大学 社会科学部総合学術院 社会科学部
---	--	---	---

小杉真司 京都大学医学部研究科 医療倫理学 遺伝医療学(ゲノム交流会責任者)
山田崇弘 京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部(ゲノム交流会運営管理)
太宰牧子 一般社団法人ゲノム医療推進者団体連合会(ゲノム交流会 コーディネーター)

主催
 遺伝学研究会(国研)を中心としてゲノム医療を進めようとする市民団体(国研)と連携して遺伝学研究会(研究代表者：小杉真司)

共催
 遺伝学研究会(国研)と連携してゲノム医療を進めようとする市民団体(国研)と連携して遺伝学研究会(研究代表者：小杉真司)
 厚生労働省研究費(国研)と連携してゲノム医療を進めようとする市民団体(国研)と連携して遺伝学研究会(研究代表者：小杉真司)

GENOME JOURNAL <https://genomejournal.jp>



2022年9月19日開催 14:00～16:30

第6回 ゲノム交流会

「遺伝情報・ゲノム情報による社会的な不利益や差別の防止」
 ～不安に感じることを一緒に考えてみませんか～

開催方式：オンライン (Zoom開催)

主幹事

武藤香織先生

遺伝的特徴・情報に基づく差別とは何か?

横野 恵先生

ゲノム解析の進展と社会的な不利益や差別の防止

64名の事前参加申込み

欠席12名

8グループで設定。

FTI名、SFTI名を含む7～8名のグループディスカッション

*参加者事前アンケートは添付資料1を参照

*配布資料は添付資料3を参照

患者市民の立場で不安に感じていることはなにか

差別の防止のために、一人一人に何ができるか

グループ1 ファシリテーターまとめより

遺伝情報に関して守秘義務の範囲、誰に対して適応されるものなのかを心配する議論があった。解析に関わる人々は個人情報の保護に関心が無いかもしれない、情報が漏洩することで起こりうる不利益について、関わる人（思わぬところで関わっている人も含めて）にはどこまで認識されているのか、関わっている人全体が、取り扱われる情報がどのような意味を持つのかを認識すべきであるとの意見が聞かれた。遺伝情報の保護に関して、検体の匿名化についても、検体と名前を切り離して取り扱われたいと知らないところで自分の遺伝情報が関係者に分かってしまうのが怖いとの心配があげられた。

- ・適切な遺伝医療を求める声

ゲノム医療の発展を望む一方で情報提供のあり方や伝えられた方のケアの在り方を懸念する声も聞かれた。ゲノム医療によって分かることが増えた一方で、知ることによってストレスになるかもしれないとの声もあり遺伝カウンセリングによるフォローアップの体制が整備されることが望まれる。

- ・遺伝性疾患に対する偏見や将来への不安

遺伝性疾患の当事者からは、自分自身の経験とともに、子ども達に将来に関する心配、これからの社会に対する心配が聞かれた。加えて、自分の遺伝性疾患について少しずつ勉強していく中で遺伝情報から分かる体質について医学的なメリットについては理解できたが、一般的集団での遺伝に対する理解や認識に関して不確かな情報で噂や差別をされるのが怖い、一般的な方も遺伝情報の扱われ方について認識してほしいとの意見があった。

また、別の参加者からは、『結婚の時に、義理の両親から「自分の家系には〇〇な体質はいなかった」「〇〇な遺伝子を持ち込んだ」という言葉をかけられたことがある。遺伝子に変化が起こって遺伝の病気になることはいつでも誰でも起こりうることを社会の常識にしてほしい。』と一般集団への教育を求める声も聞かれた。

- ・社会に対する発信

メディア関係者である参加者からは、差別に繋がる可能性があるから言わないでおこうかなと思う一方で、知ってもらうことも大事だと感じて発信されている方もいるとの経験が共有された。当事者の中には、病気や病名のことをとにかく大勢の方に知ってもらうことで、研究によって治療の開発に繋がればよいと考えている方もいた、とのことであった。当事者からもどんどん発信していくことで人々の認識などを変えて欲しい、社会へのアプローチが大切であるとの共通認識が得られた。社会の認識を変えていく必要性をディスカッションする中で、遺伝医療が進歩していく過程で遺伝情報が分かった段階で優性思想に繋がるのが怖い、といった懸念もあげられていた。

グループ1でのディスカッションの中では「様々な立場からの社会へのアクセス」が1つのテーマとなり、一人一人が遺伝子の変化を持っているという認識を社会全体で持っていくことが大切であるとの共通意見に至った。

グループ4ファシリテーターまとめより

遺伝・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止についてCGCができること

今回、患者市民の立場で不安に感じていることとして、当事者自身の問題と家族への影響という2つの立場からの問題があがった。まず患者自身の問題として、病名や遺伝情報（遺伝学的検査結果が陽性、または親が遺伝性疾患であるなど）を契機に雇用を打ち切られるのではないかと不安があがった。がんというだけで不当解雇を受けた人がいることは他人事ではないという意見や、診断後に住宅ローンが組めなかったり、生命保険加入を断られたりしたことが実際にあったという意見もあった。雇用の場だけでなく、遺伝子検査を受けたわけでもないのに推測や偏見で周囲から白い目でみられたという経験や、なぜ遺伝子検査を受けないのかと周囲から強制された経験もあがった。次に自身の疾患が及ぼす家族への影響として、子どもの結婚や妊娠についての不安があがった。当事者団体内の会合であっても、多くの方が不安に思いながら次世代への遺伝のことはなかなか口に出せないで困っているとのことだった。

これらの様々な次元の不安について、我々がとしてできることは何だろうか。

ひとつは遺伝カウンセリングでの対応である。正確な遺伝医学情報を提供すると同時に、彼らの不安をしっかりと聴いて一緒に考える場を提供することである。当事者団体での相談会も一案である。そしてやはり教育現場での講義は必要だろう。ここでは生物学の知識だけでなく、疾患や障害をもつ子や大人と触れ合うことが最も大切と考える。

社会人向けのサイエンスカフェなどでの講習会や交流会も有効だろう。

そのうえで法律が整っていれば心強いと思う。他人に強制されることなく、自己決定したことに対して安心して生活できるよう、それを保障する制度が必要である。

当事者や家族の声を制度に反映させるのもまた遺伝カウンセラーの役割の一部かもしれない。

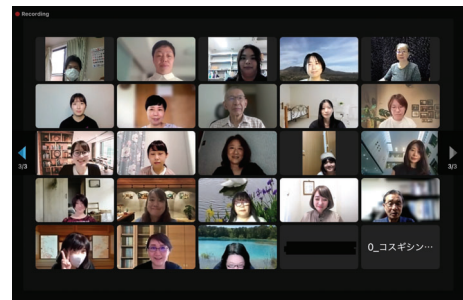
終了後アンケート

今回のテーマ「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」

「不安に感じることを一緒に考えてみませんか」を通じて、あなたが新たに学んだことはどのようなことですか

遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の中で、あなたが一番不安に感じること、また新たに不安に感じたことがあれば具体的に教えてください

(別添資料2参照)



遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別防止の対策 (法整備やルールづくり)が必要だと思いますか？

(必要だと回答された方の理由)

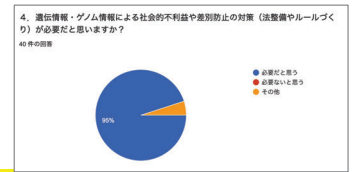
- ヘイトクライムをなくすために法整備は重要であると、今日学んだ。
- 人が関わることで、あまねく、性善説だけの頼るべきではない。

関わる人の安全(悪意に利用される心配など)を少なくするためにも。など等

- 法整備されることによって、少なくとも表面上は差別が起こりにくくなると思う。

また法律が存在することによって、人々が遺伝差別について知ったり考えたりする機会が増える気がする。

- 差別に対する対策の広報の根拠となり説得力が増すと考えられる。悪用による社会的不利益が生じないようにするため。
- 法整備やルールを整えることで、外からの目が入る。
- ゲノムによる差別が良くないことであるとのコンセンサスを得るための拠り所となることを期待しています。個人的にはゲノム情報を含む医療情報全般による差別を禁止すべきと考えています。
- 様々な差別がなくなる現状があり、いつ何時、どのような影響が及ぶかわからず、法整備により防ぐことができるかと思うから
- 社会的理念として最低限守るべき規範は必要
- 法整備でなんとかなる差別くらいは無くすべき。
- 法整備がなされることで扱いに対する意識の変化が生れると考えるからです。



- 保険に加入する際に、遺伝子検査を受ける事を求められたりするような事がないように、法律できちんと制限されないといずれそのような保険商品が出てくると、それに追随するように他の保険会社も商品を出し、世間がそれが当たり前だというように偏った考えになってしまいそう。

- 罰則を伴う規定がないと、差別は区別として存在し続けると思うから。

- 3と同じ回答になります。人は感情をもっているということです。頭で理解していても、感情が上回ってしまうことがあります。それがスタンダードになる不安もあります。

法整備は必須だと思っています

- 法整備やルールづくりはあった方が良いのだろうと思いますが、それが全てではないのだろうと思いましたので、その他と回答させて頂きました。

- 発症前検査を受ける患者には、保険加入について医療者側は「遺伝学的検査を受ける前に加入すれば大丈夫ですよ」と話すことが多く、暗黙の了解で遺伝情報の告知義務はないとされている。

今後、このような状況がいつまで続くか分からない。直ちに法整備を行うべきだと考える。

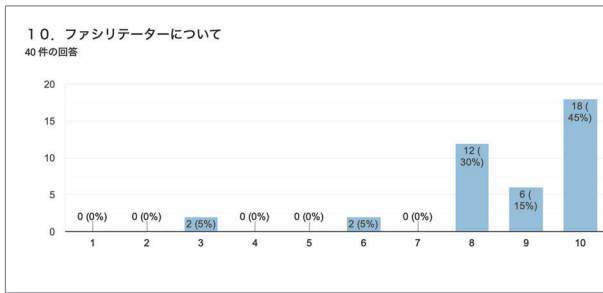
- 日本は、諸外国と比べLGBTQや遺伝性疾患・ゲノム医療などがやっと言葉として社会に存在し始めた時期だと思う。ただでさえ、『みんな一緒がいい』という気質を持った民族であるため、遺伝性疾患やLGBTQなどマイナーなものを『異端』扱いし忌み嫌い隠匿する事が多いため、差別をなくすようキャンペーンを行なってもそう簡単に無くならないと思う。そのためまずは法律を策定し、違反者には厳罰が処されるような内容にし、時期を見て罰則を徐々に緩和する方向にした方がいいと思うため。

- 人権侵害という罪はあるけれど、遺伝差別罪という罪はないから。

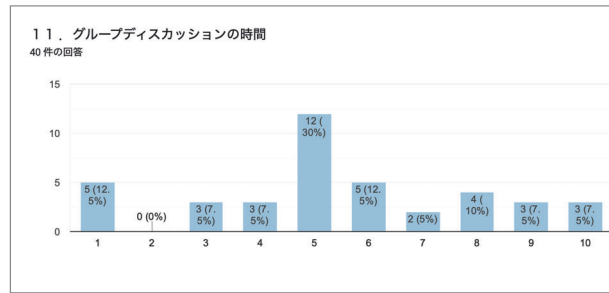
- 法整備により、社会的基盤がでやすいから。

第6回ゲノム交流会アンケート

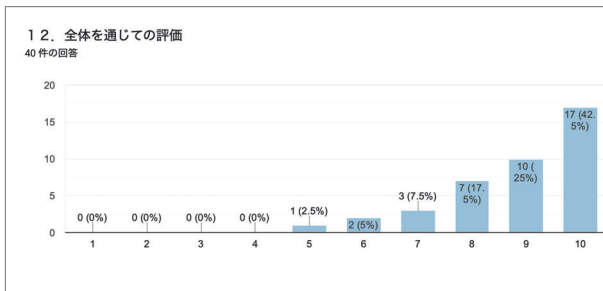
良くない---良い



短い---長い

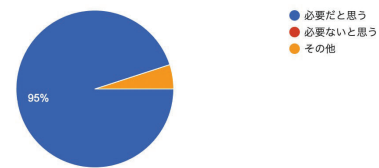


良くない---良い



4. 遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別防止の対策（法整備やルールづくり）が必要だと思いますか？

40件の回答



第7回 ゲノム交流会

「がんゲノム医療」

～バーチャルファミリーロールプレイングに参加しませんか？～

第7回のゲノム交流会は、グループディスカッションのチームを一つの家族とし、自分が自分の家族が、がんゲノム医療をうけて「遺伝性のがんの可能性があります」と告げられた時にどのように感じるか…バーチャルファミリー体験（ロールプレイング）を通して、ツイファイと意見交換をしていただく企画といたしました。バーチャル体験を通じてがんゲノム医療について一緒に考えてみませんか？皆様のご参加お待ちしております。

2022年
12月21日(水)
19:00～21:30(予定)

参加費 無料 ※市民、患者となっても参加可能

開催方法：オンライン(Zoom開催)
参加申込：事前申込必要(お名前によりご連絡致します)
<https://forms.gle/3lrug312dRmjJk4W8>

田辺 記子
国立がんセンター中央病院
遺伝子診療部門
認定遺伝カウンセラー

小杉真司
京都大学医学部研究科
医科学部遺伝子診療学
ゲノム交流委員会
ゲノム交流コーディネーター

太宰敦子
一般社団法人
ゲノム医療推進者協会
ゲノム交流委員会
ゲノム交流コーディネーター

主催：厚生労働科学研究費 政策科学研究費(倫理的・社会的課題研究事業)
「国民が安心してゲノム医療を受けられるための社会実装に向けた倫理的・社会的課題抽出と社会実装整備」研究班

GENOME JOURNAL <http://genomejournal.jp>

第7回ゲノム交流会「がんゲノム医療」

～バーチャルファミリーロールプレイングに参加しませんか？～

第7回のゲノム交流会は、**グループディスカッションのチームを一つの家族とし、バーチャルファミリー体験（ロールプレイング）**を通して意見交換をしていただく企画といたしました。

2022年12月21日（水）19:00～21:30（予定）

開催方式：オンライン（Zoom開催）

主幹事

田辺記子さん

国立がんセンター中央病院 遺伝子診療部門
認定遺伝カウンセラー

24名の事前参加申込み

欠席3名

6グループ、合計21名。各グループ3～4名の家族設定
FTI名、SFTIを各グループに配置

1) 最初にがんゲノム医療についてミニレクチャー

2) ロールプレイング (グループディスカッション)

- 「1つのグループ」を「1つの家族」と想定し、設定場面における気持ちや考え方について共有
- 自分の役割（患者本人、配偶者、子ども）に立って、考えや気持ちを家族に伝えます。
- 「家族」ですので遠慮なく考えや気持ちを伝えてください。
- 考えや気持ちは、批判することなく受け止めてください。
- ファシリテーターは、「天の声、困ったときの相談相手」として参加

手術のあとから化学療法開始までに、体重が5キロも減って…



57歳男性
「お父さん」

57歳男性の背景①

[がんゲノムプロファイリング検査を受けた本人の背景]

- X-4年9月：血便に気づき、近医を受診した。大腸内視鏡検査をしたところ、直腸に半周性の腫瘍が見つかり、生検にて直腸がんの診断となった。その後、N病院に紹介受診となり、N病院で精査後、手術をすることとなった。直腸がんはStage III b。
- X-4年12月：手術 ロボット支援腹腔鏡下超低位前方切除術 + 両側側方リンパ節郭清 + 一時的回腸人工肛門造設
- 病理検査の結果、リンパ節に転移を認めた
- X-3年2月～8月：術後補助化学療法 (XELOX)
- X-3年9月：人工肛門閉鎖術

以降は、3ヶ月毎の定期外来でフォローを受けていました。

家族構成

(グループ人数により、子の人数は調整します)

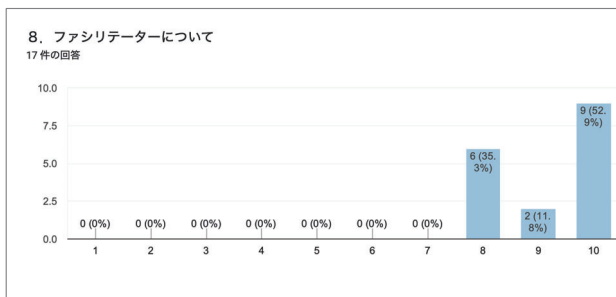


- 57歳男性（発端者）
- 58歳女性（発端者の妻）
 - 会社員：がん罹患歴なし。夫の受診には可能な限り同行しており、がんゲノムプロファイリング検査結果外来も同行していた
- 30歳（発端者の子）
 - 会社員：同年齢のパートナーと結婚しており、1歳の娘がいる。第2子を得たいと考えているところ
- 28歳（発端者の子）
 - 会社員：未婚、結婚を考えている相手がいる
- 22歳（発端者の子）
 - 大学生：大学院への進学を予定している

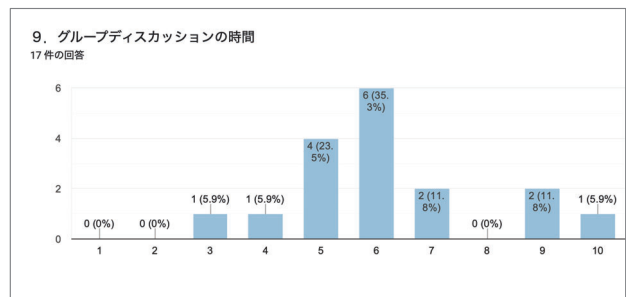
第7回ゲノム交流会資料 田辺記子氏資料より抜粋

第7回ゲノム交流会アンケート

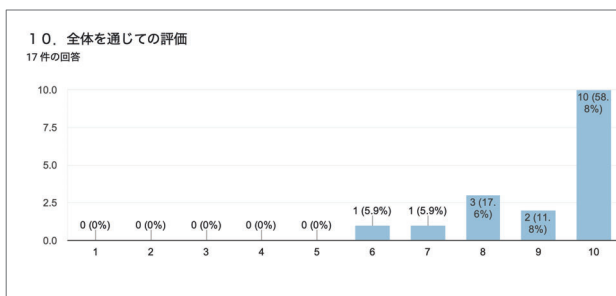
良くない---良い



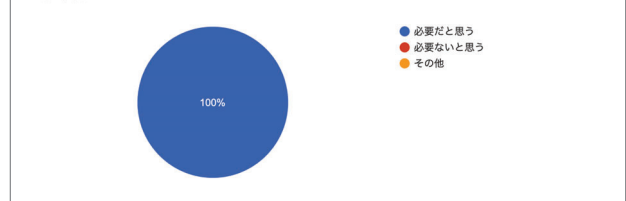
短い---長い



良くない---良い



4. バーチャルファミリーの体験を通じて、家族に...ること、話し合うことは必要だと思いますか？
17件の回答



ファシリテーターのまとめ、感想より

G5/普段がんゲノムの結果開示に同席し、遺伝カウンセリング内で二次的所見に関する情報提供をしていますが、その後患者様がどのような行動を起こしているのか知りませんでした。

治験について医療者並みの知識を持ち合わせようと努力する方もいれば、血縁者への遺伝的影響について十分な家族会議を経た上で確認検査に進む方もいらっしゃる状況を感じ取れて非常によかったなと実感しました。

G3/HBOCとして考える必要がある課題が全て盛り込まれたRPであり、対面して数分でこれだけのことができる今回の企画に、一般参加者・遺伝医療サイド双方への教育ツールとして非常に可能性を感じるものであった。また、家族の力の大きさを改めて感じさせられた。現実にはここまで理想的な家族はないだろうが、個々人の根っことなる家族の土台がしっかりしていれば、どんなことも家族の力だけで乗り越えていけるのだろうな、と思いつつ、家族の絆がほころんでいる場合のサポートとして、家族の力を信じ、本人への支援とともに家族機能をうまく回していくようなサポートの視点があってもよいのだろうな、と感じた。

ファシリテーター グループ1全体のまとめより

これまでのディスカッション形式とは全く違う経験であった。ロールプレイを通じて、リアルと異なる役を演じることで視点が変わり、新しい発見が得られたし、自分自身を知ることにも繋がった。他の方がどういう切り口でくるのかも、面白かった。

設定が自分と被る部分もあり、自身と切り分けることが難しく感じる面もあった。

実際には、知識がないと決断できないので、悩みを傾聴してもらうのと共に、正しい知識を備えることが大切である。

また、「癌の遺伝子」と「生まれつきの遺伝子」用語の違いが難しく、一般の人に説明・理解してもらうのはとても困難を感じる。

FT、SFTからの終了後アンケートより グループワーク・総合討論についてよかった点（添付資料7）

- RPが上手く進むか心配であったが、介入しなくてもスムーズであった。
- 参加者が全員主体的に発言しつつ互いを尊重していて、バランスのよい家族会議が行われた
- ファシリテータがきりの良いタイミングで区切って場面分け（確認検査前・後）して下さり、中だるみせずに終えられた
- 一般の方とロールプレイの様子を見ることができてよかった。当事者の生の声が聞けてよかった。
- 最初は緊張していたが、徐々に役に入り込んで、自身が感じる疑問や意見、本当の家族のように演じられていた。観察するこちらとしては、一般の方が病院で聞いた情報を家族に話すときに、分からないなりに伝えようとしていること、間違っただけで捉えていること、医療者の言葉の重み（捉え方の違い）や医療者側が理解しているだろうという勘違いなどなど、たくさん勉強になった。
- はじめに自己紹介をしたこと、そして家族という設定で話を進めることで、普段よりも和気あいあいとアットホームな雰囲気意見が言い合えたのが良かったです。
- それぞれの参加者が今回の趣旨をよく理解しており、共通目的に向かってグループワークや総合討論ができた点。
- グループワークではそれぞれの参加者が役になりきったり自分に置き換えたりして発言をしていた。その中で実際の家族で起こりうる問題がとてもしリアルで、今後RPをする時の勉強になった。また、みんなで家族、という設定だったため全員が発言しやすい雰囲気があったと思う。

- 自身の実際の立場と重ねて演じる方が多かった中で、それぞれの参加者がこれまでに考えたことなかった点の発見があったようだったこと。遺伝カウンセリングの前の家族会議という場面は、これまでの遺伝カウンセリングのRPと少し違った視点（遺伝カウンセリングに行くか行かないか）についての議論等もあり勉強になった。
- 家族それぞれの立場（遺伝の当事者となるか否か、ライフステージのどの段階にあるかなど）によって見方が異なる
- 自身のメリットよりも子供や親の気持ちを思って発言や行動を決める傾向があることを、リアルに気付かされました。
- RPという初めての試みで、40分間役割になりきって活発に活動できるか不安でしたが、実際始まるとそうではなく、参加者一人ひとりから生き生きとした発言が得られた点がよかった。また、RPの設定も簡易的でよかった。
- 医療者と患者の間の関係でなく、それぞれの家族が抱える課題や話し合いの内容を聞け、勉強になりました。
- RPで40分もの時間もつかどうか心配していましたが、グループの皆さんがご自身の体験をベースにしつつそれぞれの役になりきってキャッチボールをして下さったので、充実した時間になりました。非常に良い試みだったと思います。

添付資料 1_第6回ゲノム交流会_事前質問

参加登録者アンケート

今回のテーマ「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止について」不安に感じることや疑問点、改善すべき点など、ご意見や質問

- 不安に感じることは、思いも寄らない治療以外の目的で使用され不利益や差別を被ること。なので、あらゆる可能性について把握しておきたい。
- 一般市民の人が、遺伝性疾患についてどのように感じているのか、現状を知りたい。
- 一人ひとりの中にある差別意識や先入観が社会を作っていくと思います。それをなくす教育やきちんとした情報を届けることが大切だと思うのですが、SNS などいい加減な話がなぜか信じられやすい。ゲノム医療についてはプラス面しか考えていませんでした。ひとつとしかとらえていないからかもしれません。整理できていませんが、学ばせていただきたいと思います。
- 当事者の可能性があり興味がある
- 法整備がされていない事、法律がないこと
- 一般の方々が、ゲノム情報についてどのような不安を多く抱いているのか、勉強させて頂きたいです。
- 特定のゲノム情報に基づく差別を禁止する法制度が国内に存在しない中で国の全ゲノム解析実行計画が進んでおり、第三者提供や利活用に伴う患者さんやご家族の懸念は様々な分野に及んでいると思います。ゲノム情報に添付される臨床情報等、個人を特定でき得る情報の量も増加しており、意図せぬ漏洩やヒューマンエラーのリスクも高まっていると感じています。また、地方の非大都市圏などでは、患者さんやご家族の血縁者や知人が保健医療行政担当者であったり、すぐに本人にたどり着いてしまう心配をされている声も伺いました。交流会参加は初めてです、参加者の方々の率直なご意見を伺えたらと願っております。
- 人の心の中の差別というものは払拭しがたい。法整備が整うのは必須であるが、その後いかに啓蒙していくか？
- どのような社会的不利益が起こるのか、思いも寄らないところに影響が出てしまうかもしれない、全容がつかめいところが、さらに不安を増しているように思います。
- 『遺伝』や『ゲノム』など専門用語が、多くの一般人には正しく理解できていないので、正しく伝わらないことがあると思うので、分かりやすい言葉での説明がもっと必要だと思う。
- 遺伝子検査を検討しています。検査の要件を満たしていますが、法整備が進まない中で、該当した場合の子どもへの不利益や差別を考え一度思い止まりました。しかし、子どものために受けた方が良いのだろうかという迷いもあります。
- マイナンバーカードを保険証として使用する流れにも不安を感じています。
- データの扱いやセキュリティ面の対応が十分なのか"
- 自身、社会学者（博士）であり、発達障害・精神障害者ですが、社会学者からの遺伝的な差別発言を SNS（ツイッター）上で受けたことがあります。専門外の「学者」による誤った情報や悪質なデマが、あたかも学術的知識であるかのように拡散している状況に危惧の念を覚えます。また、現在、ちょうどうつ病が治ってきたところなので、当日の体調にも不安があります。欠席の際には連絡等必要なのか、ご指示をいただければ幸いです。

- 法整備
- 遺伝的ながんの発症率が高いのであれば、それは事前に知りたいが、教えて貰えるのだろうか。
- 特にございません。
- ゲノム情報を含めた医療情報全般を患者さんや社会のために利活用する環境整備が著しく世界に比べて脆弱なことに危機感を覚える。利活用推進には、その前提として患者さんや親族の保護（ただし利活用の妨げにはならない）は必要であり、あるべき姿について本セミナーで勉強したい。
- 随分前から法整備を要望しているのに、議連が休眠状態であること。春に関係各所から要望が提出されたが、動きが見られない。一方、他癌腫にも BRCA 遺伝子の関連の可能性が報道されるなど、体制も進まない中、判明だけが進んでいくアンバランスが不安です
- 遺伝差別というと、保険加入がすぐに出てきますが、私たちが差別を受けて一番傷つき、人のいじわるさって、こんなに醜いものかと感じるのは、遺伝性疾患を持った人が結婚する時に、遺伝性疾患を持たないパートナーの親からのとんでもないひどい言葉です。こんな病気を持ってるなんて人間じゃない。そういう人は隔離して一般の人とは別に暮らせ。遺伝差別って、当事者が死にたくなるような、醜い、醜い差別です。これは法律を作って遺伝性疾患を持った人を傷つけた人が逮捕されて刑務所に入れるようにしないと差別は続きます。教育現場で差別をしない教育を取り入れても、子供は遺伝差別などしません。親です。
- 私は、先天性の遺伝子疾患を有して生を受けた子どもを親ですが、我が子がより良く生きていくために親と社会がどのようなことに取り組むべきかと絶えず自問しています。そのような意見交換ができればと考えています。
- 遺伝情報保護に関する罰則規定がないこと
- そもそも何故に社会的不利益が生じてしまうのかが分からない。
- 今は保険加入時に遺伝情報のことは聞かれないが、今後、聞かれるようになる可能性はあるのか。
- 遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の現状を知りたく思います。
- すでに起こっている事例、起こりそうな事例を海外の例も含めて知りたく思います。
- 法整備はぜひ必要だと思いますし、多くの方に知っていただけるような啓発も必要だと感じています。多くの方と意識を共有できる機会になれば嬉しいです。
- 遺伝子検査の説明などを聞いていても、病気の当該部分以外をどう扱うつもりなのか、曖昧な点が多く不安が残る。患者会や近親者への説明にも困ってしまう。研究機関や国、そして企業などがどういう思惑で話を進めているのか、何が今後問題になるのか、理解を深めたいと思っています。
- 遺伝情報により、保険等の差別が出るのではと不安です。
- 法律が無いのが怖い
- 患者さんやご家族の立場の方のリアルな声をうかがいたいです
- 日本医学会のガイドラインに掲載されたことで、重要視されてきていることを実感しています。
- 遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別について、日常生活で私自身が実感していません。社会で実際に起きている差別とその防止策（法制化以外にも社会に訴える有効な手段）について知りたいです。
- 遺伝子を持っているかどうか、わからない状態でなら、生命保険・入院保険に入ることができます。でも家族性なら「遺伝子を調べないと入れない」というように、制度が変わってしまったら困ると思

います。

- まったく不勉強で申し訳ないのですが、遺伝子検査を受けたいと思っても、かかっているお医者さん以外に、親戚でも話せない・相談できない、という現実があるのですよね？
そしてがんに関して、分子標的薬で治る患者さんは、どれぐらいいらっしゃるのでしょうか？ 実情の情報が少ないので、「疑問や改善点」と言われても、想像力が働かないのです。
- 今回のテーマではないですが「ゲノム医療」という治療方法が、がん以外の家族性の病気の患者には、具体的にどのような医療方法があるのでしょうか？
- ネットで調べることができることは、頑張っただけで勉強して参加しようと考えています。
よろしくお願ひ申し上げます。8/22 記
- 私の遺伝子変異については理解しているが、まだ遺伝子検査を受けていない年頃の子どもがいます。きちんと結婚できるのか。悲しい思いをするのではないか。(今も言っていますが) 結婚しない道を進んでしまうのか。いつもいつも(もし遺伝していたら) 申し訳ない気持ちいっぱいになります。
- 私は、再発等により 3 回がん摘出手術を受けています。仕事を休み収入が減るのに医療費は通常通り支払わなくてはならず、不摂生な生活をしていて病気になったわけでも無いのに、仕事場にも迷惑をかけ、心無い人に病気の事を拡散され。ゲノム医療が進むのは大変ありがたい事だが、その裏側に潜む様々な問題については未整備だと思う。
- 早めに誰か何とかしてほしい。"
- 誰もが遺伝による病気を持っていることが知られていないこと。遺伝子に対する正しい知識を持つことが常識になる社会にしていきたい。
- 個人情報保護法での取り扱い現状が知りたい。
- 日本でも法律ができることが望ましい。
- 遺伝子疾患が分かったことで差別を受ける事が心配です。遺伝子解析をした事で実際にトラブルになった事例(国内外問わず)はありませんか？
- 1997年公開のガタカという映画を見て何とも言えない気持ちになったのを覚えています。当時は子供が生まれた直後だったのでショックが強かったですし、自分はどっち側なのかとも思いました。
- 誰にとっての遺伝子解析なのかと…。<https://ja.m.wikipedia.org/wiki/ガタカ>
- 時代のせいコロナのせい、良くなりかけていたいろいろなものが壊れていく気がして残念におもっています
- 先日、遺伝子パネル検査を受けたばかりです。 検査結果に関わる質問をしても良いのでしょうか？
- いろいろな場面で取り上げられるゲノム情報だがその広がりや影響などわからないことが多すぎる。そんなことを少しでも分かりあえることができればと思う。
- ゲノム医療や現状についてよく知らないのでどんなことに不利益差別が起きているのか知りたい
- よろしくお願ひ致します。
- ゲノム情報へのアクセス能力による格差が生じないか心配しています
- 個人情報の扱が、未整備に感じ、また点であることに不安。一貫通貫した情報保護と漏れた時の具体策が欲しい。日本においてもヨーロッパのGDPRに見合うものを早急に作成すべき。また、こういった遺伝情報等は範囲に網掛けが難しいと思われるので、医療基本法を制定して整備すべき。なお、医療基本法制定に向けては超党派議連が既にありますので、一考ください。

- 民間の保険会社が遺伝情報をどのように捉えているかを知りたいです
- 海外と比較し、ゲノム医療アクセスラグによる不利益気になっています。遺伝子パネル検査は承認となりましたが、実施タイミングは標準治療終了時（あるいは見込み時）となっており、不十分です。また米国のようにがん罹患発覚時からユニバーサルスクリーニングを必須で行い、それを患者側もその意義を理解できるようなリテラシー啓発が実現できるといいと考えています。
- 生命保険加入の不利にならないよう、法整備を進めてほしいです。
- 現状、疾患について正しく把握するためだったり、薬剤との相性、効果予測のために、周り、あるいは患者会が遺伝子パネル検査を勧めることが多いが、実際に家族性の遺伝子変異が見つかった際の対応を、当の勧めた人達がしっかりと理解しておらず、結果として検査を受けたご本人や、その家族を孤立させてしまうのではないかと、という恐さがある。ゲノム医療を推進する立場の人たちが、まず一番最初に考えなくてはいけないことだと思う。
- 国民の遺伝情報・ゲノム情報に関する知識が不十分であることと法整備がなされていないことが不安。医療や研究だけがどんどん進んでいったとき、どうなるのだろうと思う
- 法整備
- 差別禁止法の早期成立を願います。
- 遺伝子情報をつかった差別のひろがり
- 偏見がある
- いわゆる DTC 検査と呼ばれる検査が普及し始めているが、その精度や信頼性、社会的不利益や差別の防止を含む今後の課題など、機会があればお聞きしたい。
- 自身として不利益や差別を受けた経験は特に無いのですが、実際どのような事例があるのか知りたい。
- セキュリティがどのレベルまで構築されているのか知りたい。
- どうしたら開かれた形で、様々なステークホルダー同士が話し合える場を広げられるかについて。

添付資料2_第6回ゲノム交流会_事後アンケート

今回のテーマ「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」—不安を感じることを一緒に考えてみませんか—を通じて、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、当事者、教育者などなど、それぞれの立場からの発信が重要だということ。
- 安心して研究なり医療を受けられ、結果に寄って差別されたり悪用されない社会は、自らが作り出す努力をしなくては！
- ゲノム解析が始まったのと同時に、社会的問題についての懸念が上がったということを知った
- 親族からも差別的発言が行われる可能性があることがあり得ること。
- 他人事ではない。誰もが当事者になり得るということ
- 改めて正しい知識を共有する教育の場の必要性と法整備の必要性を認識しました。
- 誰もが当事者だということを伝え、自分事としてとらえることができる社会であってほしい。患者・家族で抱え込むのではなく、信頼できる経験者や専門職が当初から身近なところにいること、学ぶ場があることが大事
- 遺伝、遺伝子に関する正しい情報発信と理解できるリテラシーを高めるための社会的仕組みの必要性。
- 外国の法整備について少し。
- がん治療の立場でしか遺伝子情報のことを考えていなかったことに気づかされました。法整備により正確な情報がアナウンスしやすくなるというのはなるほど！と思いました。
- 不利益や差別を防ぐには、正しい知識、情報の普及が大事であると考えている人は多いが、十分に世間一般に広まっていないことが課題である。また法整備については、どのように進められているのか、もっと患者や国民が関心を持ち、どのように関わっていけるか考えるべきだと思った。
- 行政府・立法府は、国民の声を聴くのが仕事だとはおもうが、アカデミアと多くの市民がタッグを組めたら良いと思った。
- 私は社会の理解がとても重要だと思っていますが、医療者の中での理解も必要なのだということを実際の交流会で感じました。遺伝性疾患のデータを病院が保管していないという事実は驚愕でした。
- ハード面とソフト面からの取り組みが必要であると感じました。ハード面としては法的制度構築、ソフト面としては教育や家族全体をフォローできる医療体制などが具体例であることを学びました。
- 実際に遺伝を気にして子どもをもうけることや結婚を諦める当事者がいること
- 自分が思っている以上に遺伝性疾患に関する差別があり、当事者が苦しんでいる事がわかった。また、医療者でも伝声疾患やゲノムに関する興味がない人もいるという事がわかった。
- ゲノム情報による社会的不利益と言っても、幅が広すぎて、自分の身近の事しか考えられません。それぞれの分野の人達で考えてもらって、どこかで各所でまとめたものを持ち寄って話し合う方法ではいかがでしょうか。会議を設定する回数は多くなりますが、全体で討論・議論するのは無理かと思っています。
- 遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益、差別は、ゲノムの進展、展開によって生じるがそれをどうとらえ、社会整備をしていくかが、大事であり、課題でもある。
- 推定での差別もあるということ。広く国民に差別の禁止を発信する必要がある。
- それぞれの疾患・立場によって不安に思うことも多岐にわたることは分かっていますが、改めて多

様な立場の方々の意見を伺うことができ、参考になりました。特に、法整備はぜひ必要だと思いますが、どんな内容をどこまで盛り込んでいくのか、法律だけでは不十分な部分をどのように働きかけていくのか、皆さんと一緒にさらに考えていきたいと感じました。

- 患者さん個人個人のお考えや、疾患が異なっても様々な考え方、感じ方があるのだと思いました。
- 結婚に対する差別が、まだ事例としてたくさんあるという現実
- 世代の違いにも注意が必要
- 結婚などの価値観に世代間ギャップがあること。
- 世代間で考え方が違う面があること。
- 一言に「遺伝子による疾患」といっても、人それぞれ千差万別で、いろんな立場の方々がいる事がわかった。日本は曖昧な国だとわかった。
- 「五体満足」だけではなく、遺伝子にまで「満足」かどうかを見える化してしまう技術を、私たちは手にしました。でもそれが、新たな希望と差別を生んだと思います。
- 発信することの重要性、知ることの大切さを感じました。当事者の意見を聞いてびっくりすることもたくさんありましたが、ゲノム情報を活用するけど差別は断じて許さないという動きが進むように頑張りたいです。私はクリエイターとして、寄り添えるのかなと思いました。
- 遺伝性疾患を持つ方々の生き方
- 申し訳ありません、とても聞きたかったのに遅れて入りましてほとんど聞いていません
- メリット・デメリットをしっかりと知る事
- 実際の遺伝情報に基づかない「推定される差別」も重要
- 誰でも当事者になりうると考えれば、互いを思い合い、不安は解消していくかもしれない
- 変異があるから生物は進化し、個性・多様性が生まれる。だから変異は誰でも当事者であるということ。
- 考えが多様であること。
- 遺伝情報・ゲノム情報の正しい情報を学び・身につける必要性
- 差別をなくすためには、まずは積極的な発信が必要だという事。
- 懸念点として、「不当な推定」が含まれることは、特定される遺伝情報・ゲノム情報と同時に考えていかなければならない。・当事者の方にとって、遺伝情報やゲノム情報により社会的な不利益を受ける可能性への懸念が強いことの一つとして、「お子さんへの影響」が複数の人から挙げられていました。また、お子さんの年齢により、寄り添い方や伝え方について、今後はもっと情報のシェアが必要であるというニーズを感じました。
- 教育の視点から考える差別の問題点
- 遺伝性疾患等を持つ方々の抱える不安として、家族間の情報共有に難しさがあること及び遺伝に関するリテラシー強化に課題があること

遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の中で、あなたが一番不安に感じること、また新たに不安に感じたことがあれば具体的に教えてください

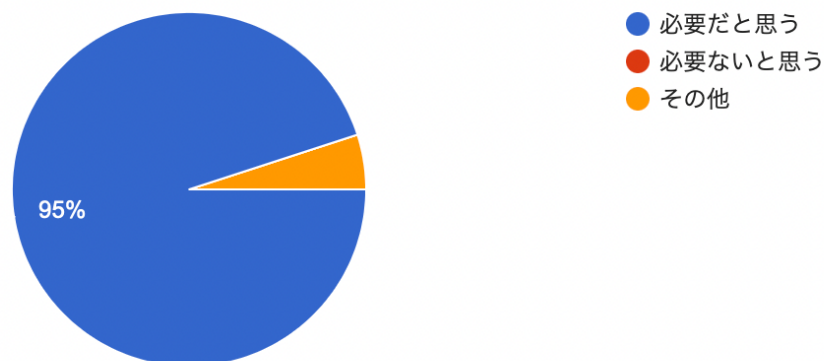
- 誤った知識に基づく思い込み・不安が広がること
- 知らないでいる自由を保障すること、検査を強要されないことも大事。と医療者が認識する必要がある。
- 遺伝性疾患をもつ人が結婚するときに受ける差別
- 医療格差が生じる可能性があること。
- こうした研究が進んでどこまで行くのか。生殖医療と相まってとんでもないことが起きてしまうのではないか。神の領域まで入り込んでしまうのではないか。
- ゲノム情報等の医療情報による差別自体にも不安がありますが、製薬企業の立場としては、ゲノムの正しい認識が無いままに、漠然と不安だからという雰囲気だけで利活用が進まなくなってしまうと、結果的に日本の医療や公衆衛生に悪影響が出てしまうのではないかと不安を持っています。
- 子どもや家族に不利益や差別が起こるのではないかと不安。 どのような不利益があるのかわからない 漠然とした不安もある。
- 遺伝情報、ゲノム情報に限らず、差別、偏見、いじめを無くして、多様性、個性を認め合う、受け入れる社会教育の必要性を感じる。
- 私自身は不利益や差別に立ち向かえるが、そうでない身内を巻き込む辛さかまある。
- 企業のリスク管理部門で働いているので、情報セキュリティ面の不安は感じます。(法整備がなされれば各企業はしっかり対応します。教育もするでしょう。)
- 遺伝子情報がマイナンバーカードを保険証として使用することで各医療機関で共有されることはあるのかどうか情報の取り扱いとして不安です。"
- 全ゲノム解析をすることが技術的に可能になり、費用も下がってきたことから、格安で検査をするようなサービスが出てきて、質の悪いデータや解析結果によって、不要な不安を抱く人でできたり、誤った情報が広まり、さらに差別が生じないかと不安を感じる。
- 自分がカミングアウトすると、親族に対する偏見の目が見える化すること
- どんなに正しいことでも、人の感情は別の動きをして事実を受け止めることがままあります。理解と同時に、制度や法で不利益から守ることをしないと、現実の不利益は解消できないと思っています。それは、以前、実際に育児休暇が制度として導入されていても形骸化していたことと似ています。ベネフィットを感じることは進んでいかなさと思うので、リスクを減らしていくことが大事だと思うのですが、日本での法整備がなかなか進まないことに不安を感じています。※実際に私的にも遺伝性は深刻な問題であり、婚姻、子供を持つことに影響が生じています
- 日本の社会においては、遺伝に特化したことではなく、多様性に価値を見出すことが困難な状態であることを感じました。
- 遺伝医療に関わっていない医師や看護師などの医療従事者が、ゲノム情報の取り扱いや遺伝に関する知識がまだ十分でない病院が多いこと
- 遺伝性疾患やゲノム医療を中途半端に知っても、全く知らなくても『憶測による不安』によって差別が生まれてしまう事が、一番不安である。

- 生命保険とか就労などの場合、不利益や差別の問題は表に出ますが、結婚などライフイベントで、どれだけ当事者が傷ついているかは表に出ません。どんなに差別的な言葉を投げつけられても、当事者は裁判に訴えるお金もないし、心の余裕もなく、傷ついた自分を、自分で支えるだけで精一杯です。がんだったら良いけど難病は許されないのです。
- 本日グループワークの中で、ゲノム解析を行わないという個人の選択も大事にすべきという発言があり、改めて多様な向き合い方を学べた。
- 子どもや孫への影響。負の遺産を抱えて生きるということ。保険、ローン、仕事への不利益を受けることへの不安。
- 最も不安にかんじていることは、遺伝情報を引き継いでしまっている子どもたちへのサポート体制の構築と結婚等の差別がないような社会になってほしいという点です。
- 知りたくない権利をきちんと引き出すこと。
- 個人情報としてどこまで保護されるか、何が漏洩すると個人情報にたどり着くのが不明な点
- 情報漏洩、保険加入制限
- 治療法がない疾患の場合、教育を進めても差別はなくなるのでないかという懸念。
- 遺伝情報による差別防止の法律が立法化されたとき、逆にヘイトスピーチなどが起きるのではないか？そのとき、差別されている側が毅然としていられるかどうか？
- 同じグループの方からの話の中に「結婚話が破綻した」というものがありました。もしも娘達がそういう事になってしまったらとても怖くなりました。
- 私が自分の病気に気付いたときに、まず考えたのは「生命保険に入れるか？」ということでした。もう20年前のことなので、当時は告知義務の項目にはありませんでした。でも今は違っているかもしれないです。保険料は個室代金を補填するためのものだと思うので、無いよりはあった方がいいと思います。
- アカデミアの声が届きにくい、官僚が動かない、この辺りが不安というか、政治への虚無感ができました。
- 優生思想の復活
- なし
- 不利益や差別がその世代だけでなく、延々と続く事。
- 参加回数を重ねるごとに自分の不安は軽減されているように思います。逆に遺伝情報として大事に囲われてしまうことで臨床に支障が出るようなことがあったら困るなと思いました
- 法律がなく、多くの市民がゲノムに関する知識が乏しい中、どこで、どのように情報が漏れる可能性があるかわからないと考えると、不安に思う
- 海外の保険会社による家族歴の収集。これが金融機関の与信のようにデータベース化されないか。リスクファミリーの特定はされないか、あるいはリスクレスファミリーの優遇にならないか、ビッグデータ処理が猛スピードで進み保険統計技術でいろいろなことが出来てしまうようになる中、当事者として強い懸念を感じる。
- 多くの方が、「漠然とした不安を感じている」ことに関する不安
- 社会がよりカオス化・分断化していくなかで、絶対に繰り返してはいけない優生思想を正当化する輩が出現し、SNSで隠蔽し拡散すること。

- 私自身はあまり差別に不安を感じていないが、差別を恐れる人の気持ちを大切に考えなくてはならないと思う。
- 行き届かないがん教育やゲノム教育です。日本において遅々として進まない現状はこれまでも感じてきましたが、「今でもエンドウマメの教育止まりである」という当事者の方からの報告から、もっと強く問題提起していかねばならないという視点をいただきました。
- 子供(妊孕性も含む)をもつ・もっている人への差別や不安
- 将来的に、簡易な遺伝子検査の精度が向上し、意図せず遺伝学的検査と同様の情報が得られることとなった場合の個人情報の流出・悪用

4. 遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別防止の対策（法整備やルールづくり）が必要だと思いますか？

40 件の回答



遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別防止の対策（法整備やルールづくり）が必要だと思いますか？

（必要だと回答された方の理由）

- ヘイトクライムをなくすために法整備は重要であると、今日学んだ。
- 人が関わることで、あまねく、性善説だけの頼るべきではない。関わる人の安全（悪意に利用される心配など）を少なくするためにも。など等
- 法整備されることによって、少なくとも表面上は差別が起これにくくなると思う。また法律が存在することによって、人々が遺伝差別について知ったり考えたりする機会が増える気がする。
- 差別に対する対策の広報の根拠となり説得力が増すと考えられる。悪用による社会的不利益が生じないようにするため。
- 法整備やルールを整えることで、外からの目が入る。
- ゲノムによる差別が良くないことであるとのコンセンサスを得るための拠り所となることを期待しています。個人的にはゲノム情報を含む医療情報全般による差別を禁止すべきと考えています。
- 様々な差別がなくなる現状があり、いつ何時、どのような影響が及ぶかわからず、法整備により防ぐことができると思うから
- 社会的理念として最低限守るべき規範は必要
- 法整備でなんとかなる差別くらいは無くすべき。
- 法整備がなされることで扱いに対する意識の変化が生れると考えるからです。
- 保険に加入する際に、遺伝子検査を受ける事を求められたりするような事がないように、法律できちんと制限されないと、いずれそのような保険商品が出てくると、それに追随するように他の保険会社も商品を出し、世間がそれを当たり前だというように偏った考えになってしまいそう。
- 罰則を伴う規定がないと、差別は区別として存在し続けると思うから。

- 3と同じ回答になります。人は感情をもっているということです。頭で理解していても、感情が上回ってしまうことがあります。それがスタンダードになる不安もあります。法整備は必須だと思っています
- 法整備やルールづくりはあった方が良いでしょうと思いますが、それが全てではないのだろうと思いましたので、その他と回答させて頂きました。
- 発症前検査を受ける患者には、保険加入について医療者側は「遺伝学的検査を受ける前に加入すれば大丈夫ですよ」と話すことが多く、暗黙の了解で遺伝情報の告知義務はないとされている。今後、このような状況がいつまで続くか分からない。直ちに法整備を行うべきだと考える。
- 日本は、諸外国と比べ LGBTQ や遺伝性疾患・ゲノム医療などがやっと言葉として社会に存在し始めた時期だと思う。ただでさえ、『みんな一緒がいい』という気質を持った民族であるため、遺伝性疾患や LGBTQ など、マイナーなものを『異端』扱いし忌み嫌い隠匿する事が多いため、差別をなくすようキャンペーンを行なっても、そう簡単に無くならないと思う。そのためまずは法律を策定し、違反者には厳罰が処されるような内容にし、時期を見て罰則を徐々に緩和する方向にした方がいいと思うため。
- 人権侵害という罪はあるけれど、遺伝差別罪という罪はないから。
- 法整備により、社会的基盤ができやすいから。
- ネガティブなイメージだけで実際に差別は行われている（京都でヘイトクライムでの放火も）。不当な差別は法律で禁止するという強い発信が必要。
- 教育や広報など、人々の心に投げかけていく多様な取り組みを地道に続けていくことが必要だと思いますが、その裏付けとなる法整備はやはり重要だと感じます。
- 法的根拠のため。
- 情報を活用していく社会は確実に進んでいく中で、法整備がないことで、一般の人の不安が払しょくされないと思う。
- 強制力が必要、波及効果が大きい
- 法整備によってゲノム情報保護の重要性を広く周知できるから。
- 差別されている側の心の支えになり、反論するときの根拠になるから（という内容の立法化をしてほしいです）
- 質問が発生する時点で、すでに、ルールが整備されていないために不利益を被っている人が、この質問の裏側にたくさん潜んでいると思うから。特に、私の遺伝子疾患（HBOC）については、難病にも指定されていないし（もちろん同じ分類に入るとは思っていないが）、最近、不安要素ばかりが発表され、恐怖は倍増するのに健診サービスは、まだ特定された部位のみ保険適用健診で、全身は自費でしか診てもらえない。体に不具合を感じたときには手遅れとなる膵臓がんなどは、保険で定期健診が受けられるべきではないでしょうか？と思う。
- 生命保険への加入について、「遺伝子検査を義務付ける」というのは、やめて欲しいと思います。また、研究目的でも医療者が患者の情報をどう使うか、具体的に説明して同意を得るルール作りをお願いしたいです。
- 結婚などは本人同士の合意が一番だと思いますが、そういった差別があることには驚きでした。
- 科学的でない偏見による差別の助長

- その時そのときの事情やムードで左右される現代社会になりつつあることに危険を感じています。きっちりと法で整備し交通整理してもらう必要があります。
- 解析を行った人が情報を正しく使うかはわからないから。罰則も必要。
- 不利益を受けてからでは遅いので
- 対策があっても万全ではないが、ある一定程度の歯止めにはなる
- 海外の保険会社が野放しになっているのではないかという、強い不安を感じるの。
- ゲノム医療を進めるためにも必要である。
- 野放しにしたまま進んで行くと、必ずや商業主義が入り込み、不当な推定の渦に巻き込まれ、拡散し差別を助長してしまうから。
- きちんとした対策があることで、ゲノムの検査を受ける不安の一部が少なくなると思うから。
- BRCA1/2 の遺伝学的検査数が増え、がんゲノム医療も徐々に広まる中、差別などの懸念点を抱えたまま日常生活を送っていくことは、かなり多くの人にとって困難になっていくと考えるからです。この問題は、もはや「社会ごとである」と認識しています。
- 倫理のみに任せると組織などを取り締まれないから
- 個人情報保護法等があるが、新たな法規制によって何をどう規制すべきかが自身の中で整理しきれていないためニュートラルな立場（その他として回答された方）

ゲノム解析の進展と社会的不利益や差別の防止

第6回 ゲノム交流会「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」
—不安に感じることを一緒に考えてみませんか—
(2022/09/19)

横野 恵（早稲田大学）

1

ゲノム解析の進展

全ゲノム解析をはじめとする網羅的な解析の普及

- 従来は少数の遺伝子を対象を絞って解析することが一般的だったが、技術の発達により、ゲノム全体を一度に解析することができるようになった
- 日本では、「全ゲノム解析等実行計画」が2019年末に策定され、がん・難病の全ゲノム解析を行って患者さんの診療に役立てるための研究が国の事業として実施されている
- 1回の検査で得られる情報量が格段に増加し、検査目的以外の所見（二次的・偶発的所見）が得られる可能性も拡大した

いわゆる「ゲノム医療」の進展

- 幅広い多様な疾患の診療・研究においてゲノム情報が活用される
- 一部の疾患・一部の診療科に限らず医療の幅広い領域でゲノム情報が取り扱われることが一般的になってきている

2

ゲノム解析の進展

遺伝医学の進歩は、単一遺伝子疾患においては、責任遺伝子の同定に基づく病態解明を可能にし、治療法開発研究へと発展している。さらに、遺伝医学研究は、多因子疾患の発症に関わる遺伝要因の解明や、薬物応答に関係する個体差の解明など、幅広く医学・医療の分野に応用可能な成果をもたらしている。そして、その過程で開発されてきた数々の遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断（遺伝学的検査・診断）は、疾患の治療法や予防法の適切な選択を可能にし、さらに網羅的遺伝子解析技術によるゲノム医療が医療全域にわたって広く有効に利用される時代を迎えている。このように遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある。医療安全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従事者に適切に共有される必要がある。遺伝学的検査・診断では生涯変化せず、疾患の罹患を予測しうること、血縁者にも影響を与えうることなどの特性をもつ個人の遺伝情報を扱うため、これらの特性に十分配慮した対応が求められる。その前提として、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとし、人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むこと、つまり遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止への配慮が求められる。さらに、個人の遺伝情報の取り扱いにおいては個人情報保護法等を遵守することが求められる。

日本医学会 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）

3

ゲノム情報の特性

2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・生涯変化しないこと
- ・血縁者間で一部共有されていること
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- ・非発症保因者（将来的に病的バリエーション（変異）に起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが、当該病的バリエーション（変異）を有しており、次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること
- ・発症する前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合があること
- ・不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること
- ・あいまい性が内在していること（あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリエーション（変異）から予測される、発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。）

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）

4

ゲノム情報を保護する制度

ゲノム情報そのものを保護する法制度

- **医療従事者の守秘義務**
ほとんどの職種に関して資格に付随する罰則付きの守秘義務が法律で定められている
 - **個人情報保護法**
病歴や検査の結果は「要配慮個人情報」と位置付けられ、一般的な個人情報よりも厳格に保護される
 - **医学研究に関する国の倫理指針**
個人情報保護法上は学術研究目的での個人情報の取り扱いについて例外規定が設けられているが、医学研究に関しては例外規定が適用される場合でも指針によって個人情報保護に関する義務が上乗せされている
- 正当な事由（本人の同意など）なく個人の医療情報を第三者に開示することは禁止
 - ただし、ゲノム情報に関する特別な規定はなく、ルール上は基本的に他の医療情報と同様に扱われる
 - 外国の例にあるような一定の場面でゲノム情報を取得すること自体を制限する法制度はない

ゲノム情報に起因する差別や不利益から個人を保護する法制度

- 日本には存在しない
- 障害や疾患に起因する差別や不利益を強制力をもって禁止および被害を救済する制度も存在しない

5

ゲノム情報による差別や不利益の防止のための制度：諸外国の例

規制対象分野		
保険	雇用	共通
規制内容		無断解析の禁止 (例：英国2004年人体組織法)
<ul style="list-style-type: none"> ■ 保険者による遺伝情報の取得（受検要請・既存結果提供要請）の規制 ■ 危険選択における遺伝情報の利用の規制 	<ul style="list-style-type: none"> ■ 事業者による労働者の遺伝情報の取得は原則禁止 ■ 遺伝情報（受検・結果提供拒否を含む）に基づく雇用上の不利な取り扱いの規制 	
情報保護アプローチ（遺伝情報の取得制限） + 差別禁止アプローチ（遺伝情報に基づく不利な取扱いの禁止）		

6

Q 今後の課題としてはどのようなことがありますか？

A 遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師及び医療従事者にとって重要な医療行為になっているため、医師および医療従事者、医療機関、学会には、それぞれ次の事柄が望まれます。

- 医師および医療従事者：遺伝医学の基本的な知識をもち、最新の情報を得るよう自己研鑽に努めるとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応する。
- 医療機関：遺伝学的検査・診断に関与する医師及び医療従事者を対象に、遺伝医学の啓発・教育を継続して行うとともに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備する。
- 学会：疾患（群）、領域、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を本ガイドラインの趣旨に則して作成するとともに、各領域における遺伝医療、遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行う。
- また、国民が安心してゲノム医療を受けるためには、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、不当な差別や社会的不利益が起こらないように法的整備を含めた体制を構築していく必要があります。日本医学会では「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を公表しています。

7

おわりに

- 歴史的に、遺伝に関わる理由に基づいて個人や集団に対する差別的取扱いが、ときには公権力によって政策的に行われ、またそれらの政策の影響によるものも含め、遺伝に関わる差別や偏見が社会に存在してきた
- ゲノム研究・ゲノム医療が社会における差別や分断を助長したり、新たに生み出すことにつながらないような社会環境の整備が重要

8



第6回ゲノム交流会
「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」
— 不安に感じることを一緒に考えてみませんか—
2022年9月19日

遺伝的特徴・情報に基づく差別とは何か？

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

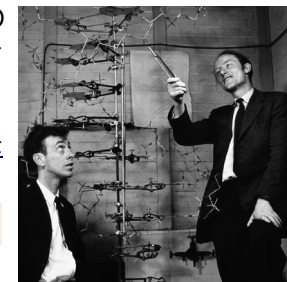


武藤香織



倫理的・法的・社会的課題とは？ (Ethical, legal and social implications, ELSI, エルシーと読む)

- 1990年に米国でヒトゲノム解析研究プロジェクト開始
- DNAの二重らせん構造の発見者の一人であり、同計画の責任者でもあったJ.ワトソン氏が、研究の進展による新たな課題への懸念を表明
 - 「全研究予算の3%程度をこれらの領域に投じるべきである。このことを通じて、20世紀前半に優生学の名の下に、不完全な遺伝学的知識の恐るべき誤用があったことを常に意識すべき」



遺伝学的根拠のない差別・人権侵害を減らす意義



- 米国政府は、全研究予算の3-5%相当の予算をELSIのために確保し、研究や教育に関する事業を実施。

<https://www.sciencesource.com/Browse/History-Content/Watson---Crick-Images/>

倫理的・法的・社会的課題とは？ (Ethical, legal and social implications, ELSI, エルシーと読む)

- 2000年6月、クリントン大統領は、ヒトゲノムの大部分の解読が終わったと発表。



遺伝学的根拠のない差別・人権侵害を減らす
+
遺伝的にリスクの高い人の社会的取扱いを
変えることに対してどう考えるか？

- 諸外国で様々な法制度の整備
- 2022年4月 ヒトゲノムの完全解読完了
(Y染色体の完全な配列データ公開)

我々は、遺伝情報は、個人や集団へのスティグマ（負の烙印）付与や差別のために使用されてはならないことを 確実に保証しなければならない

<https://www.youtube.com/watch?v=slRyGLmt3qc>

「遺伝的特徴・情報に基づく差別」

- 個人または**その家族**に対して、**その人のゲノムの実際、または認知された違いのみ**を理由に行う**差別** [Billings et al. 1992]
- 実際の、または推定される遺伝的特徴**に基づく、個人に対する**差別的または否定的な扱い、または不当な推定（プロファイリング）** [The Genetic Discrimination Observatory]
- 遺伝的差別とは、**実際の、または認識されている遺伝的状态、遺伝的素因、健康および疾病特性に関連する遺伝的リスク因子、家系に基づく個人または集団の不正な扱い** [Personal Genetics Education Project]



- 検査結果だけでなく、「推測されたり、感じたりするもの」が含まれる
- 個人だけでなく集団に対するものを含む定義もある
- 否定的・不正な扱いだけでなく、不当な推定を含む定義もある

「何に基づく」の部分から整理が必要

「遺伝的特徴」 (genetic characteristics/features)
=見た目や非専門家の見立てによる類推も含む

「家族歴」 (family history)
=本人の記憶・申告に頼る情報。科学的な確証を得る手掛かり

「遺伝学的情報」「ゲノムデータ」 (genetic/genomic information/data)
=専門家が遺伝学的検査等の医学的手続きを通じて得た、科学的な確証を伴うもの

科学的根拠がない情報

日常の言動に埋もれている
身近な人からの偏見・差別

当事者が知りうる情報だが、
科学的根拠として不十分
医療・研究で使用されるが、
市民も使う

意味や解釈の確実性は、研究の
進展に応じて常に変化
ゲノム研究・医療・ビジネスで
得られ、解釈権限は専門家に

市民を対象とした質問紙調査

●目的：人々の問題意識は？ 5年間で変化したか？

●方法

- (株)インテージ社に委託し、20-69歳を対象に実施
- 2017年は厚生労働科学特別研究、2022年は東京大学運営費交付金の支援で実施

●結果

- 2017年2月実施分では10,881人、2022年4月実施分では4,982人より回答
- 5年前と比べて、ゲノム医療への期待は上昇。差別への懸念は微減し、「わからない」が増加。
- 5年前と比べて、法規制を求める声は増加。女性、年齢の上昇、子どもありの回答者、リテラシーが高い群、ゲノム医療への期待が高い群、ゲノム医療への懸念が高い群は、法規制を必要と考えている割合が高い。
- 「遺伝に基づく差別を受けた」と回答した割合は、5年前より微減。



6

あまり議論されてこなかった懸念事項

●医療や研究で集めたゲノムデータを警察・捜査機関が利用したいと言ってきたら？

- 遺伝子検査ビジネスの企業が警察の捜査に応じた事例（米国）
- 任意捜査に対して、ゲノム研究・医療関係者は協力する義務を負わないことの再確認が必要
- 災害等で身元確認のために使われる場合はどうするか？

●先住民族を対象にしたゲノム研究倫理

- 先住民族を対象にした研究では、研究に先立つ同意（FPIC）と成果の還元を求める
- 祖先とのつながりを明らかにする研究ではどういう配慮が必要？

●医療以外の遺伝学研究の影響（行動遺伝学、社会遺伝学）

- LGBTQ+のゲノムデータを使用する研究者に、当事者への倫理的忠誠を望む声 [Hammack-Aviran et al. 2022]
- 遺伝情報と、学歴やIQとの関連を調べる研究論文がヘイトクライムの根拠として論文が使用された事例（米国）



7

終わりに

●性別、年齢、出自、障害、性的志向、性自認などのように、あらゆる多様性の根拠である「遺伝的特徴 (genetic features)」を差別の根拠としないことの明文化を求めたい

- 病気や障害の「予見」による差別→「複合差別」
- 遺伝的特徴・情報のみで不利益・差別が生じたことの立証は、容易ではない
- 差別されても仕方がないと、本人たちが思っていないか？（「遺伝学的責任」論）
- 「医療情報としての遺伝情報の利活用を促進すべきだ」という文脈とも両立しうる

●為政者に頼らず、自分たちにできることはなんだろう？

- どのような行為が「差別」で、どのような行為が「許容される区別」なのか、具体的な事例の検討
- 障害やLGBTQ+の当事者運動との連携



2023年4月25日の「DNAデー」にイベントを企画中。ぜひ一緒に！

8

添付資料4_第7回ゲノム交流会_事後アンケート

今回のテーマ「がんゲノム医療バーチャルファミリーロールプレイング」を通じて、あなたが新たに学んだことはどのようなことですか

- 実際に自分がその立場であったらと、当事者の方、がんを経験された方、ファシリテーターの方々と多方面から考える事ができました。
- 自分とは違う立ち位置を体験する事で、新たな気づきを得た。
- 違う立場で考えると見え方が変わる。
- 遺伝性腫瘍発端者の血縁者の気持ち
- ゲノムの内容は普通の方には馴染みがない
- 単純に自分の立場を設定できないということ。自分自身には遺伝子検査もカウンセリングが必要だし正しい行為と思う自分と家族には単純には勧められないという両方の思いが自分の中で矛盾してしまう。
- 未婚の娘の気持ちを別の角度から考えることができました。
- 「遺伝性」という言葉のインパクトが大きいせいも、患者本人の治療よりも、子や孫への影響が真っ先に浮かんでしまった事への驚きでした。また、「若い世代の子ども」の保険加入に関し、必要ない罪悪感（告知義務違反のような感情）を持ったことを考えさせられた。
- 私自身は、がんも家族性の遺伝子変異も持たない人ですが、万が一遺伝の可能性がある遺伝子変異が見つかり、本人のみならず家族の感じる不安を実体験のように感じる事ができた。万が一の時に考えないといけないことが何なのか、事前に知ることができた。
- 早期発見・早期治療がゲノム医療の大きなメリットだと思いますが、親族のがんが遺伝性なのかを知るにあたって、年齢やタイミングを考えてしまうことに気づかされました。遺伝性であることを早めに知って、遺伝性のがんを早めに調べていただいて、早めに治療することがベストであると心の中では分かっています。今21歳の私の場合、結婚・出産・育児がほとんど終え、人生や気持ちにゆとりができてから、ゲノム医療の触れたいと個人的に思いました。
- 立場によって知りたいか知りたくないかが異なること。家族間で隠すのは難しいこと。
- 遺伝性疾患について家族に伝える難しさを改めて考えさせられました。早期発見、早期治療開始、予防などにメリットがある一方、就職や結婚、差別、偏見などの問題への対応も迫れるため、社会環境の整備が必要であると痛感しました。
- 遺伝性がんの告知を共有することに対する家族の思い
- 長女の場合結婚しており、結果を知るのが怖くないと言っていました。しかし大学院進学を目指している次女は結果を知るのが怖いなど立場によって全然異なる考え方をしているとわかりました。
- 親子同居という環境でのがん発症や、治療を共に支えあっている姿を想像できたかもしれない
- 今回のバーチャルファミリーの皆さんは様々な経験がある方々ばかりであったため、自分が家族の意向とは違う意向をもっていてもその点を尊重していただける環境だったことが、印象的でした。この経験は、すべての家族が体験、経験できるものではないとおもいますが、様々な意見が出た際にお互いを受け入れられるよう、言葉のチョイスや伝え方などを調整する役割も遺伝カウンセラーにはあるのではないかと考え、今回の経験は自分が調整役になった際の大きな学びとなりました。
- 改めて思いやりとか、人に対しての優しい気持ちを確認できました。

バーチャルファミリー体験を通じてあなたが一番不安に感じたこと、疑問に感じたことがあれば具体的に教えてください（ない場合はなしとご記入ください）

- 今回、家族の結束力があり家族の大切さを感じる一方で、もしも家族関係が良好でなかったら、攻め合う関係性であったらどのような展開になったのであろうかと思った。また、もしも結婚相手の親が結婚を反対する展開であったらと想像し不安に感じた。
- ある程度基礎知識がある状態なので、本来の意味でその立場にふさわしい発言が難しいと感じました。
- バーチャルでもリアルでも自分の考え方を押し付けすぎていると思った。
- 父に有効な薬はもうないかもしれないのか
- 家族といえど、意外に他人事に感じる人が多いという事を聞いて現実味を感じた。
- 家族のような身近な存在であっても（だからこそ）自分が抱える矛盾を理解してもらうのは難しいのでは。他人であれば、お互いに冷静に・理性的にという力が働くが、家族ではお互いに感情的になってしまいます。「もっと考えろ」などと怒鳴ってしまいそう。
- 娘の未来の結婚相手（決まっていますが）へ告知する時期や伝え方等
- 大変な治療を繰り返し行い、転移部位の切除手術もうけ、気力体力ともに弱っている患者にしか、新たな治療を提案するしかないパネル検査のタイミングはどうなのかと思った。
- この点は、金銭的にもいえること。
- また、この状況で、親族への影響も考えながら、適切な対応をとることは、素人患者にはむずかしいと思う。
- 子どもが「お金は大丈夫なの？」と思わず尋ねる気持ちがよくわかる。"
- 彼氏のいる娘に、遺伝子検査を勧める際に、「彼になんと言えればいいの？」と問い返されたこと。
- 父親のがんが遺伝性であるかどうかを知ることで、父親の兄弟が遺伝的がんになるリスクが低減されるかもしれませんが、しかし、その娘が必然的にそれを聞かされたり、両親に暗示させられてしまうのではないかという不安がでてきました。娘の知りたくないという希望はあまり叶えられないのではないかということが少し心配です。
- 遺伝子や病気に対する理解度が揃っていないと家族間で話がしにくいこと。そこを医療者に助けてほしい。②遺伝子診断を受けた後の長い期間でのフォローがないこと（家族というよりも各個人に必要だと思います。家族間で話せないこともあるので）。
- 子どもの生き方への影響が心配です。
- 遺伝性がんであることの告知を受けた時、妻には伝えても子供に伝えることに躊躇があった。参加者はある程度の知識を持っていて家族全員で同席を希望したが、ゲノム医療の知識がない家族に対しての場合、ロールプレイングの様な対応になるか不安を感じる。
- 私はバーチャルファミリー体験の際、大学院進学を考えている22歳の役でした。
検査結果を聞いて父が遺伝性のがんであったとき、私もがんになる可能性があるため、長女と次女（私）も検査を受けるかという話になりました。そしてその際「知るのが怖いですか」という質問をして頂いたのですが、正直そのとき怖いと思ってしまいました。しかし、私のお父さんは自分のがんになり不安なはずなのに弱音を吐かず、娘の子供の心配や遺伝子が原因で将来結婚することが難しく

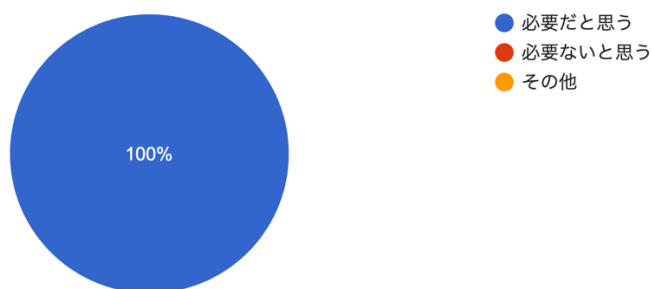
なってしまうかもしれないと私たちの心配ばかりしていました。

そのため、私が怖いと答えてしまうことで優しいお父さんが自分のせいで自身を責めてしまうのではないかと本当の気持ちを話して良いのか心配になりました。

- 同居家族は日々顔をあわすので、一旦遺伝性腫瘍を告白した後、いったいどんな気持ちで毎日を送っているのだろう
- 最初は初対面の方々ととても緊張しました。また、家族の意向はみんなで遺伝検査についてのカウンセリングを受けに行こう、となっているところで、私の意見は遺伝といわれて怖くて受けたくないと考えている、というような役を演じました。そのため、家族と反対の意見を言った際にどうとらえられるのだろうか、という面においては最初不安でした。
- 不安な気持ちがないような会話になりすぎたことを逆に反省しております。実態は、もっともっとシビアで厳しい状況ではないかとあとから反省しました。
-

4. パーチャルファミリーの体験を通じて、家族に...ること、話し合うことは必要だと思いますか？

17件の回答



4.で回答した理由をお聞かせください

- 共有するタイミングや家族の資質も考えて慎重に共有する必要があると思うが、自分だけの問題ととらえず、話し合い理解し合うことでこれからの家族の健康管理や対応ができることも増え、気持ち的にも支え合えることもあると考える。
- 自分だけで突っ走る事では家族や周囲が置いてきぼりにされたように感じるのではと思う。
- 知ったうえでどうするか考えて欲しいから。
- 遺伝カウンセリングの RP は学ぶ機会があるが、家族同士のコミュニケーションについて学ぶ機会はなかった。血縁者の遺伝学的検査を増やすなら、遺伝医療従事者は絶対学ぶべきと思う。
- 治療や予防ができる
- 矛盾も問題もあるが、話さなければもっと思い違いが広がってしまうと思う。
- もし、不安に思っていることがあれば、家族で乗り切ることができると思うから。
- 患者本人よりも、むしろ子孫に継続して関わっていく懸案（現時点では）といえるから。
- この検査結果が、「予測するための利点」となったとしても、家族との共有は重要。"
- 困難な事象を家族で話し合っって乗り切ることが重要だと痛感したから。

- がんゲノム医療を通して、早期発見・早期治療することで、少しでも長く生きたいと望む親族がいるかもしれないので、家族でがんについて共有したり、話しあうことは大切だと思いました。
- 家族の誰かが知っていて、他のメンバーに隠すのは心理的に辛い（隠す方も隠された方も）。予防対策が取れる場合は早くから知っている方がいい。
- 正しい情報を得て、自分で考え、決断し、決断に責任を負って生きることが大切だと思うからです。
- QOLを大切にしながらも、何処まで治療を追求するか、家族の理解が不可欠だと思う。
- 立場によって考え方が変わるので、色々な意見が出てきました。
- まず話し合うことでお父さんを1人で悩ませてしまう状況をなくせるので必要だと思います。
- 家族それぞれがお父さんの病気について調べて、情報共有して、支えることもできるし、お父さんが心配だから、結果も一緒に聞きに行きたいです。
- もし、遺伝性のがんだったとして娘たちが発症する可能性がある場合、早期予防できることがあるかもしれないし、家族みんなが知っておくことは大切だと思います。"
- 共有しない(隠す)事の辛さやしんどさは計り知れないと思うので、真実は分かち合う方がよい
- 今回、共有したことで新たな考えやそれぞれがどのように遺伝というものを捉えているのかが明らかになった感じがしました。初めて会った方々でもこういう意見を持っているのだな、と理解しあえる場になったため、共有することは必要なのではないかと思いました。一方で家族の関係性や居住地などによっては共有することが全て最善の策となり得ないことも予測されます。そのため、その家族ごとに家族アセスメントをすることは大切であると感じました。
- やはり話をすることが一番重要だと考えました。

グループワークについてよかった点（ない場合はなしとご入力ください）

- 当事者方のリアルなお話や、学内より更にリアルな気持ちを聞く事ができたと思う。
- 自分以外の人の意見が家族という関係性を模しているのが、身近に感じた。
- ファミリーになりきって話してしまった。
- 当事者の方のお話を聴く貴重な機会だった
- グループ分けで話し合うのは良いと思います。
- その場までどのように話を振られるのかわからないので、事前の準備ができないところ。
- 家族になりきることで自分の考えが話しやすくなった。
- 多面的な視点で考えることができた。どんな場合でも、ICは家族でうけることが大切だと思った。
- グループ内にHBOCに詳しい方が一人おられたので科学的に正しい情報も伝えられつつも、初対面の素人同士で目先の状況の翻弄されたところ。
- 皆さん、熱心にそれぞれの役を演じられていたことはとても良かったと思います。また、それぞれが持つ知識を共有することで、がんゲノム医療を多方向から考えることができたように思います。素敵なメンバーで、とても恵まれていました。
- ロールプレイをしてみて当事者の気持ちが少し理解できるようになること。
- 深刻な病状の話をしているのに恐縮ですが、正直、とても楽しかったです。参加者にはゲノム医療の

一定の知識や経験がありました。参加者との会話の中で、新たな知識を得たり、病で苦しむ人への接し方などを学ばせていただきました。とても有益でした。

- 全員ではないが、参加者のバックグラウンドを知ることができた。
- お母さんや結婚している方だとかこういう考え方があるんだと色々気付かされたことが多かったです。現実で夫が膀胱癌である方とグループが一緒だったのですが、深い専門の話をされていて旦那さんのために本当に一生懸命調べられたんだなど伝わってきました。お父さんから遺伝性のがんかもしれないと言われてらどう思うか考えたことがなかったので妻役の方みたいにお父さんを支えようとする姿を見て私も知識をつけて支えられるようになりたいなと思いました。大変勉強になりました。
- 人数が適当であった
- よかった点は、前提として様々な意見がでて受け入れる、というのがあったと思うのですが、それが前提となって皆さん実施されていたのがとてもよかった点であると思います。
- 本当にみんなで真剣に話すことができました。

グループワーク・総合討論について問題点や課題点（ない場合はなしとご入力ください）

- 配偶者の担当でしたが、就業の有無や年齢など、もう少し設定がある方がよかったかもしれません。
- なし
- なし
- ロールプレイングは役割を理解するまで少々時間がかかった。
- 家族の話し合いであっても、段階があるはずで、いきなり全員で集まって、さあとはならないのでは。「子供に伝えるべきか。何を話そうか」という話し合い（根回し）などが設定されていると、ほどほどの拡散具合で話が進むのではないかと。拡散した方が良いとも言えるので、何とも言い難いところですが。
- 時間がもう少しあればよかった。
- 時間が押し気味になるので、タイムリーなタイムスケジュールの再確認が必要かと思った。
- 正しい情報が限られていた場合は、議論が正しい方向にいかなかった可能性もあるので、時間経過とともに正しい情報が提供されるとか、ネタにつまりかかった時に、家族の各々の役割がカードで配布されるとか、もっと議論が深まる仕掛けは作れるのではないかと感じました。
- 当事者であっても当事者でなくても、話すことで解きほぐされることがある一方で、お互いに傷つかない、思い出して辛くならないためにはどうすればいいのかなと思いました。
- 日本社会でほとんどの人は、ゲノム医療の知識がなかったり、深刻な病状に初めて直面することが多いと思います。ゲノム医療の難しい内容を大多数の国民にどのように伝えるかが課題だと思います。
- "家族会議で何を話し合うのか明確でなかった。
- 告知への同席(ゲノム検査について知識があることが前提)?、or 告知結果(遺伝性がんが告知されたこと)?"
- 娘も遺伝の検査を受ける際、がんになっているわけでないため検査が保険適応にならず検査費が高くなります。そのため保険適応になりなるべく安く検査を受けれるようになってほしいという意見

がありました。

- ワークでは、知識人や当事者で組まれていて、話が進みすぎた感があった
- ロールプレイの資料がかなり直前であったことやそれぞれの役割がその場で割り当てられていたため、少しスクリプトを読み違えているところもあったかな、と思います。特に、ジャームラインの検査をすでに受けて結果が出ているのか、それともまだ出ていないのか、といったところでは話し合いの際に食い違っていたところもあり、戸惑ったので少し改善していただけると嬉しいです。
- 総合討論で他グループの様子が良く分かりました。

全体を通じての感想

- 本当に参加してよかったと思います。とても貴重な機会をありがとうございました。遺伝カウンセラーの方々が発する一語一句が勉強にもなりました。
- 今回はロールプレイという初めての体験で、大変興味深かったです。
- ガン経験者、遺伝性の当事者であるので、もう少し真っさらな状態での立場に入るべきでしたが、やはり体験や知識があるので上手くその役の立ち回りが出来なかったと思います。申し訳なかったです。
- 職場からの参加で仕事の電話が入り、前半しっかり聞いておらず申し訳ありません。自分の中の設定が甘かったです。
- 違う人になっていたつもりですが、いつしか自分のペースにしちゃって、不安そうな夫に寄り添えていなかったと思います。
- 娘の心配ばかりしていました。でも、混乱している感じは出ていてすっかりなりきってしまいました。
- ありがとうございました。"
- 本当に勉強になりました。
- 自分の修論テーマと被る内容だったので参加して本当に良かったです。
- ブレイクアウトのグループ分けは2回以上あると嬉しいです。
- オンラインで、「さて切り出してください」と言われても、役者じゃないし、難しいな、とは思いましたが、その後は何とかなったかなと。
- やる前は、初めての試みということで戸惑いが大きかったが、やってみると他の人の気持ちが聞けて良かったと思う。
- パネル検査に関する知識がある人たちのロールプレイングだったが、全くわからない患者でのロールプレイングならどうなるのか関心がある。
- まだ自分の事象ではないこと、しかも将来直面する可能性のあることについて、限られた時間ながら深く考えることができた。こういう経験は、なかなか人生の中で何度もできるものではない。
- 最後のグループ発表では、他のグループのディスカッション内容が知れて、さらに勉強になりました。私は娘役をさせていただきましたが、上手く演じられるか、上手くディスカッションに入れるかとても不安でした。しかし、他の参加者の方々がサポートして下さったり、話題や質問をなげかけて

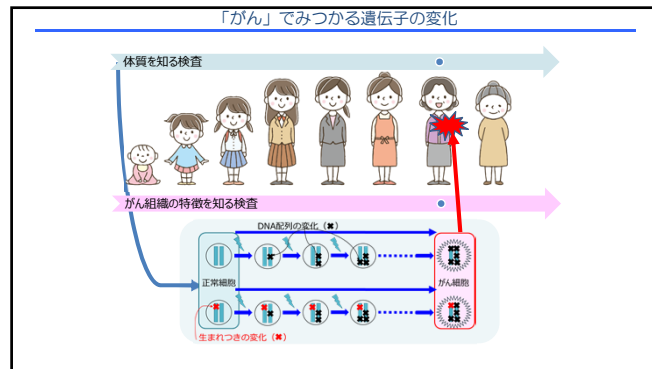
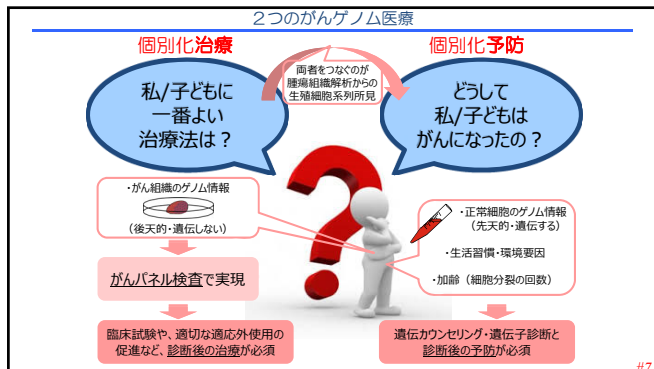
くださったおかげで、なんとか参加できました。異なる視点から、また多様な意見を聞くことで、ゲノム医療について深く学べたように思います。

- 少しずつこういう場が広がるといいなと思いました。ロールプレイの前後や最中での心理的安全性と、終わってからのプライバシーの確保をどうするか、ロールプレイの参加表明の前から明示されていることが重要だと感じました。
- ユニークかつ有益な取り組みだと思しますので、今後も継続、発展させていただきたいと思います。
- 途中から参加した者にとって、会議の初めに参加者のバックグラウンドを紹介して貰えるとディスカッションやロールプレイングに参加し易い。
- 初めての参加で知識もない状態でしたが、立場によって異なる考え方を持っていると分かりました。
- 検査の結果を遺伝カウンセラーの方から聞く場面ではなく、その前の家族会議というあまりない設定だったからこそ学べたことが多くありました。"
- ロールプレイは、体験したほうがいいと思っていたので、ありがたかった
- バーチャルファミリーということで、様々な背景の方々が実施されていることで、それぞれの立場から考えていることが節々に表れていてとても勉強になりました。年齢やがん当事者なのか、遺伝学的検査を実施しているのか、など様々な背景によって意見も変わりますが、その中でお互いの意見を聞きだし、時には同じ方向を向けない際にも、その意見を受け入れる、という皆さんの姿勢に感動しました。今回、このような機会をいただければ、様々な立場の方々の意見や遺伝学的検査の見方を学ぶことができなかったので、大変勉強になったとともに、大変充実した時間となりました。ありがとうございました。
- このような取り組みがもっと広がって欲しいといつも感じていますが、だれに、どこまで、どのように広がれば良いのか、回答が見出せません。

次回以降、ゲノム交流会で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

- 習慣性流産や、リンチ症候群などのロールプレイを希望します。
- 医療者の方のゲノム医療への期待や夢を伺ってみたい
- 今後のゲノム医療
- 予防法、治療法のその後。生活で変わった事
- ゲノムの話は難しいし、意見の食い違いを招きやすいと思う。実際には、身近な家族程話しづらいつ感じています。特に世代が古い親に対して。誰と話すのか、誰となら話せるのか、ということをお話し合うのも、参考・勉強になるのではないかと思います（自分が聞きたい。）
- HBOC について最新の研究結果等
- 地域間格差、施設間格差はあるのか？ はたまたないのか？
- HBOC だと判った知人の若い女性に対して、どのように友人・職場の同僚としてサポートすればいいのか考えたい。
- 遺伝カウンセラーを交えたバーチャルファミリーで受診

- 5万円弱の遺伝子検査キットが普及していますが、そのメリットとデメリットについてテーマにしていただければと思います。
- ゲノム医療の可能性（実際に検査を受けた患者のどの程度が治療を受けられたのか）
- 別の設定のロールプレイングがあれば面白いなと思いました。
- 実際パネル検査を受けた人の話が少な過ぎてピンときていません。現実的な必要性をぶっちゃけ語ってほしい
- ぜひ他の疾患でも実施してみたいです。
- 市民には分かりにくい全ゲノムシーケンス解析とかがいかがでしょうか？



がんゲノム検査で、遺伝性腫瘍がわかる／疑われることがあります

生まれもった遺伝子の違いが原因で、「がん」になりやすい体質を持っている場合があります。「遺伝性腫瘍」と呼びます

生まれもった遺伝子の違いが原因で、「がん」になりやすい体質を持っている場合があります。このような場合、「がんになりやすい体質」は「遺伝性腫瘍」として、次の世代に受け継がれることがあります。

がん遺伝子パネル検査によって、まれに「遺伝性腫瘍」が疑われる結果が示される場合があります。その場合、ご自身やご家族が将来発病しないかといった不安や不快な気持ちになることがあるかもしれません。その場合には、**遺伝カウンセリング**をご利用いただけます。また、「遺伝性腫瘍」が疑われる結果が出た場合に、結果を知らせないように指定することもできます。

リスクに応じた健康管理
個別化された検診
予防的な治療
家族の健康管理
...

リスクに関係した心配
がんに罹患しやすいの？
家族も同じなの？
...

がんゲノム情報管理センター (C-CAT) > よくわかるがんゲノム医療とC-CAT > 遺伝子とがんの関わり > がん発症の仕組み
<https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/knowledge/relationship/cancer-onset.html#inherited>

バーチャルファミリーロールプレイングで、がんゲノム医療について意見交換しましょう！

第7回ゲノム交流会

バーチャルファミリー ロールプレイング



ロールプレイング (グループディスカッション) の進め方

- 「1つのグループ」を「1つの家族」と想定し、設定場面における気持ちや考え方について共有していただきたいと思います。
- 自分の役割（患者本人、配偶者、子ども）になりきって、考えや気持ちを家族に伝えます。「家族」ですので遠慮なく考えや気持ちを伝えてください。
- 考えや気持ちは、批判することなく受け止めてください。
- 役の設定は、自分の診療や経験と同じである必要はありません（自分の経験と異なる設定や考えでお話いただくのもOKです）。
- ファシリテーターは、「天の声／困ったときの相談相手」として参加します（後ほど解説）。

手術のあとから化学療法開始までに、体重が5キロも減って…



57歳男性
「お父さん」

57歳男性の背景①

[がんゲノムプロファイリング検査を受けた本人の背景]

- X-4年9月：血便に気づき、近医を受診した。大腸内視鏡検査をしたところ、直腸に半周性の腫瘍が見つかり、生検にて直腸がんの診断となった。その後、N病院に紹介受診となり、N病院で精査後、手術をすることとなった。直腸がんはStageⅢb。
 - X-4年12月：手術 ロボット支援腹腔鏡下超低位前方切除術＋両側側方リンパ節郭清＋一時的回腸人工肛門造設
 - 病理検査の結果、リンパ節に転移を認めた
 - X-3年2月～8月：術後補助化学療法（XELOX）
 - X-3年9月：人工肛門閉鎖術
- 以降は、3ヶ月毎の定期外来でフォローを受けていました。

化学療法中には脱毛もあったし、大変だったよ。自分に合う治療が見つかるといいけどね・・・。



57歳男性
「お父さん」

57歳男性の背景②

[がんゲノムプロファイリング検査を受けた本人の背景]

- X-2年6月：CTで多発肺転移が認められた。
- X-2年7月～11月：化学療法（FOLFILI+Pmab）で腫瘍縮小
- X-2年12月：手術 右肺上葉切除術。術後経過観察となった。
- X-1年9月：CTで多発肝転移、腹膜播種
- X-1年10月：化学療法開始（FOLFOX+Bmab）
- X-1年11月：主治医よりがんゲノムプロファイリング検査を提案された。
 - 生殖細胞系列所見については、有用な情報と説明を受け、同意書には「知らせてほしい」にチェックした。

遺伝…両親とか、きょうだいついとか、親戚には、がんの人はあまりいないけどな…



57歳男性
「お父さん」

57歳男性の背景③

[がんゲノムプロファイリング検査を受けた本人の背景]

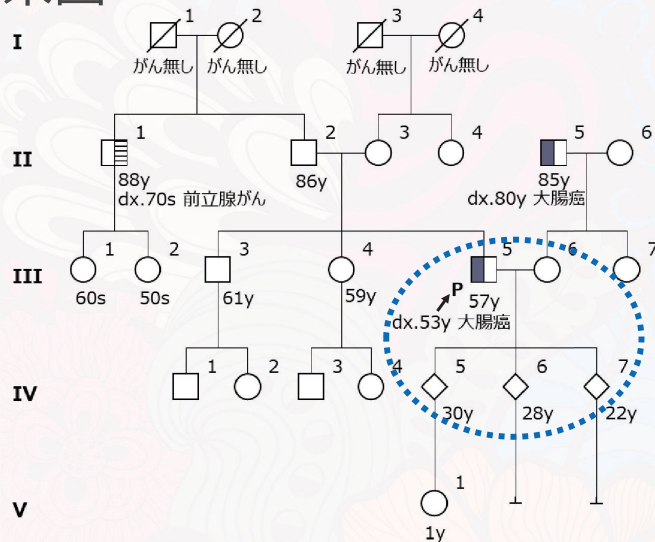
- X年3月：妻が結果報告の外来に同席。
 - がんゲノムプロファイリング検査の結果、保険で使える有用な治療は新たにはみつからなかった。
 - 「BRCA2という遺伝子に病的な変化が見つかった。遺伝性のがん（遺伝性乳癌卵巣癌）の可能性もあるので、遺伝カウンセリングを受診をお勧めします」とのことであった。
 - 主治医が、来週の院内遺伝カウンセリング外来の予約を取得した。妻も一緒に受診することとしている。

家族構成

(グループ人数により、子の人数は調整します)

- 57歳男性（発端者）
- 58歳女性（発端者の妻）
 - 会社員：がん罹患歴なし。夫の受診には可能な限り同行しており、がんゲノムプロファイリング検査結果外来も同行していた
- 30歳（発端者の子）
 - 会社員：同年齢のパートナーと結婚しており、1歳の娘がいる。第2子を得たいと考えているところ
- 28歳（発端者の子）
 - 会社員：未婚、結婚を考えている相手がいる
- 22歳（発端者の子）
 - 大学生：大学院への進学を予定している

家系図



グループ構成について

- 家族5人（4人）+天の声／相談相手（ファシリテーター）

天の声（ファシリテーター）

- 家族の話し合いが滞った際や、偏った際にファシリテートする役割があります
- 家族の話し合いで出てきた意見について、適宜メモを取っておきます
- タイムマネジメントも、お願いします
- 最後集合した際に、家族に話し合いについてメモの内容をもとに発表をお願いします（家族会議の感想も）

遺伝カウンセリング受診前に・・・ （本日のロールプレイの場面）

- 今日、「遺伝性のがんの可能性もある」と主治医に聞いていることもあり、家族に遺伝カウンセリング受診することを伝えることにした。
 - 妻：外来は可能な限り同席。
 - 子3人（or 2人）：父の病気の状況、治療の状況については知っている。がんゲノムプロファイリング検査という「新しい治療を見つけるための検査」を受けたことは知っている。

父がRPの口火を切ってください。

「今回の検査結果から、遺伝性のがんの可能性があると云われた。今は可能性の段階らしい。はっきりさせるための検査は、来週の外来で話があると聞いている。」

第7回ゲノム交流会 FT、SFT からの終了後アンケートより グループワーク・総合討論についてよかった点

- RP が上手く進むか心配であったが、介入しなくてもスムーズであった。
- 参加者が全員主体的に発言しつつ互いを尊重していて、バランスのよい家族会議が行われた
- ファシリテータがきりの良いタイミングで区切って場面分け（確認検査前・後）してくださり、中だるみせずに終えられた
- 一般の方とロールプレイの様子を見ることができてよかった。当事者の生の声が聞けてよかった。
- 最初は緊張していたが、徐々に役に入り込んで、自身が感じる疑問や意見、本当の家族のように演じられていた。観察するこちらとしては、一般の方が病院で聞いた情報を家族に話すときに、分からないなりに伝えようとしていること、間違っって捉えていること、医療者の言葉の重み（捉え方の違い）や医療者側が理解しているだろうという勘違いなどなど、たくさん勉強になった。
- はじめに自己紹介をしたこと、そして家族という設定で話を進めることで、普段よりも和気あいあいとアットホームな雰囲気意見を出し合えたのが良かったです。
- それぞれの参加者が今回の趣旨をよく理解しており、共通目的に向かってグループワークや総合討論ができた点。
- グループワークではそれぞれの参加者が役になりきったり自分に置き換えたりして発言をしていた。その中で実際の家族で起こりうる問題がとてもありリアルで、今後 RP をする時の勉強になった。また、みんなで家族、という設定だったため全員が発言しやすい雰囲気があったと思う。
- 自身の実際の立場と重ねて演じる方が多かった中で、それぞれの参加者がこれまでに考えたことなかった点の発見があったようだったこと。遺伝カウンセリングの前の家族会議という場面は、これまでの遺伝カウンセリングの RP と少し違った視点（遺伝カウンセリングに行くか行かないか）についての議論等もあり勉強になった。
- 家族それぞれの立場（遺伝の当事者となるか否か、ライフステージのどの段階にあるかなど）によって見方が異なる
- 自身のメリットよりも子供や親の気持ちを思って発言や行動を決める傾向があることを、リアルに気付かされました。
- RP という初めての試みで、40 分間役割になりきって活発に活動できるか不安でしたが、実際始まるとそうではなく、参加者一人ひとりから生き生きとした発言が得られた点がよかった。また、RP の設定も簡易的でよかった。
- 医療者と患者の間の関係でなく、それぞれの家族が抱える課題や話し合いの内容を聞き、勉強になりました。

- RPで40分もの時間もつのかどうか心配していましたが、グループの皆さんがご自身の体験をベースにしつつそれぞれの役になりきってキャッチボールをして下さったので、充実した時間になりました。非常に良い試みだったと思います。

グループワーク・総合討論について問題点や課題

- 若干長く感じてしまいました。
- RP後の意見の出しでHBOCの当事者の方々の話が中心になり、その他の参加者が発言しにくい空気になっているのに途中で気づいた。その参加者に話を振ったが、もう少し早く気づいていればと反省。
- 特に思いつかなかったです。今回は知識の豊富なメンバーのグループでしたが、もしこの中についていけない人がいたら大変かもしれないなと感じました。
- 問題点や課題点はなにもなかった。
- 遺伝性とすでに分かっているのか、次の外来でわかるのか、治療法との関係性が曖昧な参加者が複数人いらした。ディスカッションする上で話しの方向性を左右する重要な点なので、RP前にこれらの点をポイントとして再確認した方がよかったと反省した。
- 5グループは、癌の末期でゲノム検査を受けたが治療を諦めた方、癌でご家族を亡くされた方が父母役で、そのリアルな背景を知った上でのRPとなりました。娘役二人はやはり、RPの設定以上にそのリアルな背景を思い父母役の心情に配慮してしまう側面が大きかったように思います。また、私自身も遺伝カウンセリングコースの学生と名乗っていたため、純粋な娘役というよりは、やはり医療者としての意見になってしまいがちだと感じました。また、RP時間の後半は、父母役同士での、実際の治療や治療について(RP上の話ではなく)の意見・情報交換になっていたため、今回の趣旨とは少しずれてしまった感じがありました。
- がん遺伝子パネル検査の結果、治療薬が見つからず、自宅療養されている患者様も参加されていたため、そのような方への身体的負担を軽減するためにも、夜遅くの開催の時は時間通りに終了した方がよいと感じた。
- 問題点や課題というわけではないのですが、ある程度の知識のある方が参加されると基本的に順調に・前向きな方向に進んでいきがちです。ただ現実的にはそうもいかないことも多いので、うまくいかないパターンでもがいてみるというRPもできるとそれはそれで良い経験になると思います。

第6-7回ゲノム交流会データまとめ

第6回 「がんゲノム医療と遺伝医療」 2022年9月19日(月・祝) 14:00-16:30

情報提供：・武藤香織・横野恵 「遺伝情報・ゲノム情報による社会的不利益や差別の防止」

ー 不安に感じることを一緒に考えてみませんかー

グループ数：8、・ファシリテータ8名・サブファシリテータ：8名。・他関係者：8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	28	18	1	11	6	64
欠席者	3	4		4	2	13
出席者	25	14	1	7	4	51

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
2	0	1	3	1	9	8.75

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体					1	2	3	7	10	17	8.85
ファシリテータについて			2			2		12	6	18	8.7
グループディスカッションの時間	5	0	3	3	12	5	2	4	3	3	5.48

第7回 「がんゲノム医療と」 2022年12月21日(日) 19:00-21:30

コーディネータ：田辺記子 ・バーチャルファミリーロールプレイングに参加しませんか？

グループ数：6 ・ファシリテータ6名・サブファシリテータ：6名・他班関係者：4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	13	4	3	2	3	25
欠席者				1	2	3
出席者	13	4	3	1	1	22

<ファシリテータ総合評価>

5	6	7	8	9	10	平均
		1	1	3	7	9.33

<一般参加者評価>

	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	平均
全体						1	1	3	2	10	9.18
ファシリテータについて								6	2	9	9.18
グループディスカッションの時間			1	1	4	6	2	0	2	1	6.18

2023. 1. 14. 小杉班会議

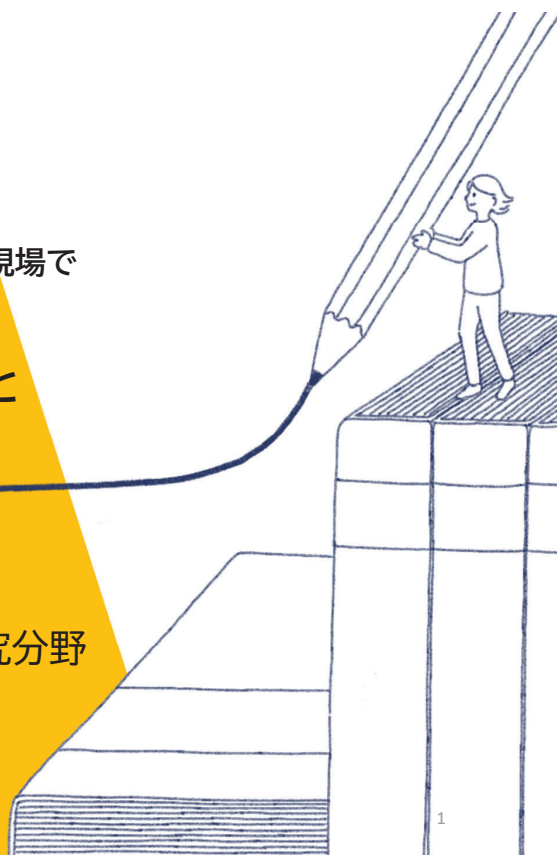
個別化予防・医療を目指すゲノム医療・遺伝医療の現場で
重要な患者・市民参画(PPI)体制の整備

超党派議連によるゲノム医療法案と がん保険事例からの学び

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



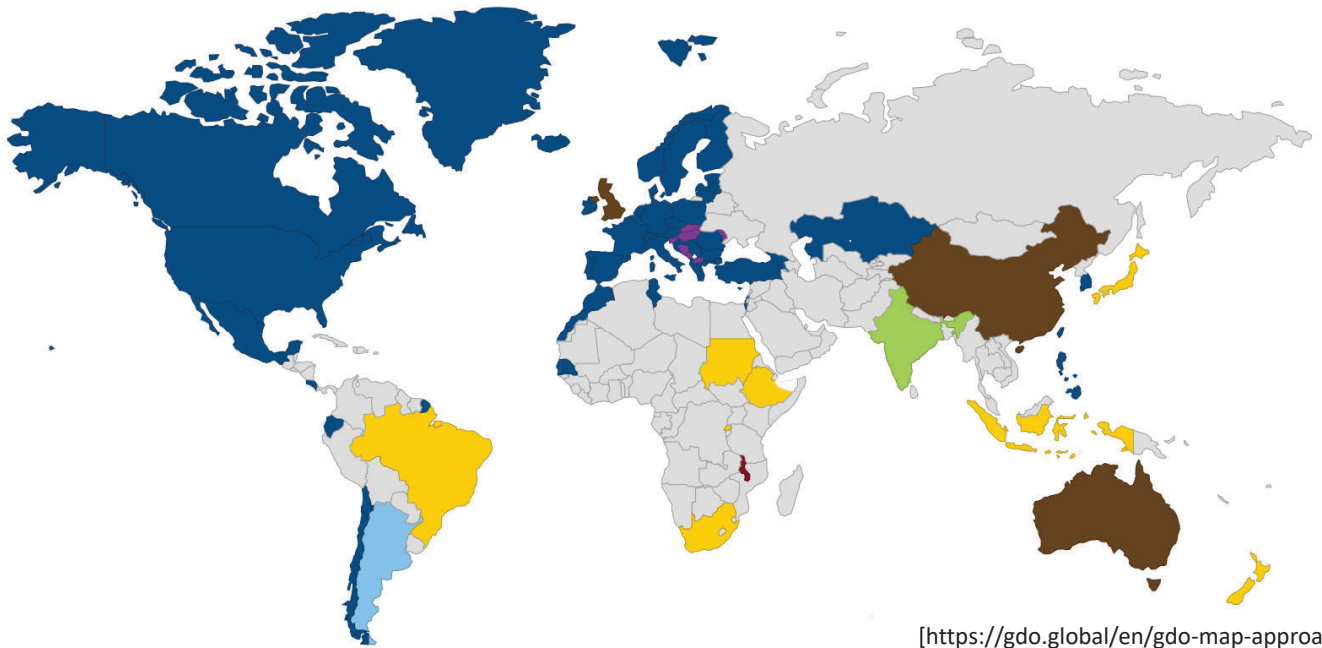
武藤香織



OBSERVATORY PUBLICATIONS SHARE YOUR STORY MAPS RESOURCES CONTACT FR



2018年に設立された、McGill大学を拠点とする国際的なネットワーク



[<https://gdo.global/en/gdo-map-approaches>]

- | | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ■ 人権と生物医学に関する条約を批准済、GDに関する法律を未制定 ■ GD防止の法律を制定 ■ 一部地域がGD防止の法律を制定 ■ GD防止のための司法判断が出ている | <ul style="list-style-type: none"> ■ GD防止の倫理指針を盛り込んだ法律を制定 ■ 遺伝子検査結果の使用に関するモラトリアムや行政規制を採択 ■ GD防止の法律、規制、政策がなく、拘束力のない文書が存在 ■ GD防止の法律、規制、政策がない |
|--|--|

3

法制化に関連した動き（2021-22年）

2021年	<p>2月 「適切な遺伝医療を進めるための社会的環境の整備を目指す議員連盟」第7回総会 「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的な推進に関する法律案大綱（試案）」公表</p> <p>5月 与党内とりまとめ頓挫</p> <p>11月 日本癌治療学会より日本医学会連合に対して、政府等への要望書発出のお願い</p>
2022年	<p>3月 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」改正 ・ 2011年策定段階で削除されていた差別・不利益に関する記述が復活</p> <p>4月 日本医学会・日本医学会連合長、日本医師会長「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</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 国：遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益防止のための法的整備を早急に ・ 関係省庁：社会・経済政策での、個人の遺伝情報・ゲノム情報の不適切な取り扱いの防止と、いかに利活用するかを検討する会議を設置し、我が国の実情に沿った方策を早急に ・ 保険の監督官庁：事業者及び関係団体に、自主規制が早急に進むよう促し、消費者に分かりやすく適正なものとなるよう、指導・監督を行う仕組みを ・ 保険会社等の事業者及び関係団体：遺伝情報・ゲノム情報の取扱いについて開かれた議論を行い、自主的な方策を早急に検討し公表を

法制化に関連した動き（2022年）

5月27日 生命保険協会、日本損害保険協会「引受・支払実務における遺伝情報の取扱いについて」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
- ・ 個別事例は個社への照会を

10月6日 超党派議連第8回総会

- ・ 「法律案大綱（試案）」修正版公表、各党内手続きへ

有志による要望活動

- ・ 10月18日 第1回要望書提出（計63団体等→ゲノム超党派議連所属議員）
- ・ 11月 2日 第2回要望書提出（計185団体等→ゲノム超党派議連所属議員）
- ・ 11月14日 第3回要望書提出（計212団体等→衆参厚労委員会所属議員）
- ・ 12月 1日 第4回要望書提出（計221団体等→がん超党派議連所属議員）
- ・ 12月 9日 第5回要望書提出（計241団体等→ゲノム超党派議連所属議員）現在255団体等

5

法制化に関連した動き（2022年）

12月9日 超党派議連第9回総会

- ・ 役員一部交代、概要・要綱・法案公表
- ・ 来年の通常国会「冒頭」での提出を目指す合意
- ・ 健康・医療戦略推進本部、金融庁、消費者庁、文科省、厚労省、経産省、（総務省）陪席
→法務省人権擁護局との連携を議連事務局に要請（武藤）

12月17日 第67回日本人類遺伝学会総会

- ・ 超党派議連・丸山珠代会長代行が講演
- ・ 032-1 民間保険の危険選択と遺伝性腫瘍（千葉県がんセンター 横井左奈先生）

6

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案（概要）

◎目的

- ゲノム医療が国民の健康の保持に大きく寄与
- 普及にあたって個人の権利利益の擁護のみならず人の尊厳の保持に関する課題に対応する必要

→ゲノム医療施策を総合的計画的に推進

◎定義

- ゲノム医療：個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は核酸の機能の発揮の特性に応じて行う医療
- ゲノム情報：人の細胞の核酸を構成する塩基の配列若しくはその特性は核酸の機能の発揮の特性に関する情報



7

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案（概要）

◎基本理念

- ① 幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること
- ② ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うもの等、人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、生命倫理への適切な配慮がなされること
- ③ ゲノム医療の研究開発及び提供において得られたゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、ゲノム情報による不当な差別が行われないようにすること



8

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案（概要）

- 責務：国、地方公共団体、医療機関・研究機関等の責務
- 財政上の措置等：政府→必要な財政上の措置その他の措置
- 基本計画：政府→ゲノム医療施策に関する基本的な計画の策定義務
- 地方公共団体：地域の状況に応じて、ゲノム医療施策の推進を図る努力義務
- 施行期日：交付の日
- 検討：政府→施行後5年を目途とする検討



9

基本的な施策（案）

1. ゲノム医療の研究開発及び提供に係る体制の整備等
 - 研究開発の推進、ゲノム医療提供の推進、情報の蓄積・管理・活用基盤の整備、検査実施体制の整備等、相談支援に係る体制整備
2. 生命倫理への適切な配慮の確保
3. ゲノム情報の適正な取扱い及び差別等への適切な対応の確保
4. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保等
 - 解析の質の確保、受検者への相談支援、生命倫理への適切な配慮、ゲノム情報の適正な取扱い、差別等への適切な対応の確保
5. その他の施策
 - 教育及び啓発の推進等、人材の確保等、関係者の連携協力に関する措置



10

この法案の特徴（私見）

1. ゲノム医療の研究開発と提供の推進と、生命倫理への配慮・不当な差別の防止を両輪として構成
 - 「不当な差別」の詳細は、障害者差別解消法のように事例検討で決定？
2. 具体的なことは「基本計画」等で決定する
3. 医療の枠外のゲノム解析にも、一定の要件
4. ゲノム編集技術等を用いたヒト受精胚等の臨床利用に「生命倫理への配慮」
 - 「我が国においても規制の実効性が現状の制度以上に担保できるような制度的枠組を設けることが必要であり、本委員会では法律による規制が必要と判断した」厚生科学審議会科学技術部会「ゲノム編集技術等を用いたヒト受精胚等の臨床利用のあり方に関する専門委員会」議論の整理（2020年1月）



11

私保険の分類

- 第一分野(生命保険)は、人の生存又は死亡に関し、一定額を保障する保険(終身保険、定期保険、養老保険等)
- 第二分野(損害保険)は、物に対して実損額を保障する保険(自動車保険等)
- 第三分野(医療・健康保険)は、生存又は死亡以外で、人に対して生じた損害を補填する保険(医療・がん保険や傷害保険、介護保険、所得補償保険等)
 - ① 人が疾病にかかったこと
 - ② 傷害を受けたことまたは疾病にかかったことを原因とする人の状態
 - ③ ①、②に類するもの(人の死亡を除く)
 - ④ ①、②または④に関し、治療を受けたこと(保険業法第3条第4項第2号)



12

032-1 民間保険の危険選択と遺伝性腫瘍

(千葉県がんセンター 横井左奈先生、鈴木綾子先生、小原令子先生の報告)

- ◎日本損害保険協会(第二分野の保険商品取扱い企業が多い)の加盟企業が提供する第三分野の保険商品の支払請求事案
 1. 20代男性クライアント。親がリンチ症候群として遺伝子診療科を受診中、クライアントは発症前検査を目的として受診。未発症変異保持者の診断。クライアントは、責任開始期以前よりがん保険に加入。
 2. 2年後、クライアントを遺伝子診療科から健診センターに紹介し、健診センターでの内視鏡検査でがんが疑われる大腸ポリープを発見。健診センターから消化器内科に逆紹介、消化器内科にて内視鏡的切除、早期大腸癌の診断
 3. クライアントは、損保会社に提出する大腸癌の診断書の記載を消化器内科の主治医に依頼。消化器内科の主治医が経過の欄に「遺伝子診療科を受診してLynch症候群と診断されていた」と記載。健診センターから、直接、消化器内科に紹介されたため、遺伝子診療科では経過を把握できていない
 4. 損保会社の委託先調査会社から遺伝子診療科に、詳細な照会があった
 - 「診断に至った経緯、確定診断のための検査方法、検査結果の詳細、外来にて話した内容など多岐にわたっており、遺伝学的検査結果や遺伝カウンセリング内容を求めるもの」(抄録より)
 5. 遺伝子診療科医師が、日本損害保険協会の共同声明を盾に調査会社への回答拒否。調査会社、損保会社は共同声明の存在を知らず、タフな交渉に。回答拒否の方針をクライアントにも連絡
 6. クライアントが損保会社に保険金請求、支払いに至る



13

この事例からの学び

- ◎問題意識をもった医師による貴重な事例。「不当な差別」防止施策に関するPPI/Eの実践及び施策の策定には、検討用の事例収集が不可欠。法制定に備え、体系的な収集体制を構築すべき
- ◎本事例では、保険会社(の委託先調査会社)への情報提供によって患者への不利益が生じることを遺伝診療科の医師が予想して、情報提供を抵抗した結果、交渉に過度の負担がかかった。保険業界及び個社は、共同声明の趣旨を末端まで行き渡らせる必要がある
- ◎日本医学会ガイドライン 4-5)社会的不利益や差別の防止への配慮
 - 他の医療情報と同様に、民間保険会社等の第三者から患者の健康状態等について照会があった場合、患者の同意を得ずに回答してはならない。なお、同意取得に際しては、患者の利益・不利益について十分で偏りのない説明を行う
- ◎患者の同意を得る運用の定着、さらに不利益発生を医師が予期できるような備えが必要。全ての診療科に、このガイドラインの含意が伝わるよう、注意喚起や補足説明が必要ではないか？



14

ゲノム医療・研究への患者・市民参画(PPI)推進およびリテラシー向上のための基盤整備事業
ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム（令和4年9月1日から令和7年3月31日）

ゲノム医療・研究推進社会の実現に向けた PPI施策に関する研究開発

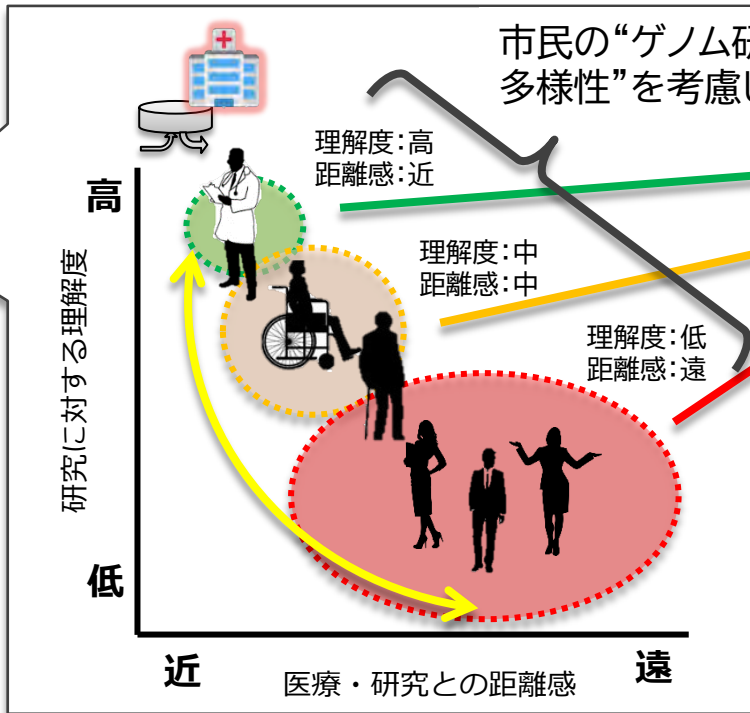
国立大学法人東京医科歯科大学
統合研究機構生命倫理研究センター・教授
吉田 雅幸

ゲノム医療・研究推進社会の実現に向けたPPI施策に関する研究開発

先端医療技術の理解困難
医療技術遅延に伴う国民健康上の不利益



解消すべき
ギャップ



多様なPPI施策

GMRC

本事業で実施する3つの研究開発項目

ゲノム医療・研究パートナーとしての市民・患者人材育成プログラム

武藤

多様なPPI実践のためのゲノム医療・研究者啓発プログラムの開発

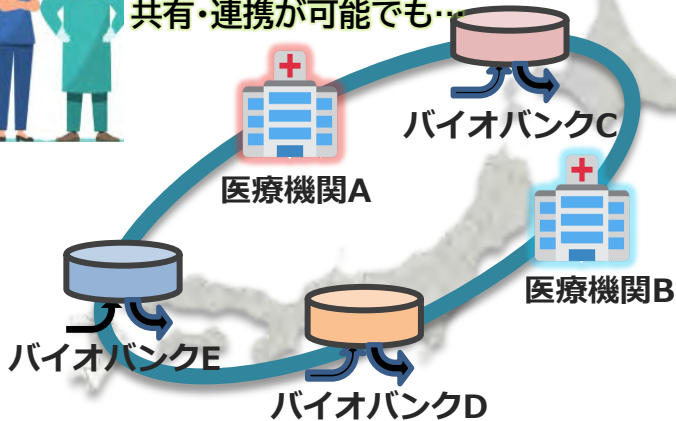
吉田

市民・患者がゲノム医療・研究に参画・継続するための各界のリテラシー向上方策の検討

長神



研究者・医療者間では情報共有・連携が可能でも…



製薬企業

バイオバンクネットワーク

ゲノム研究関連学会

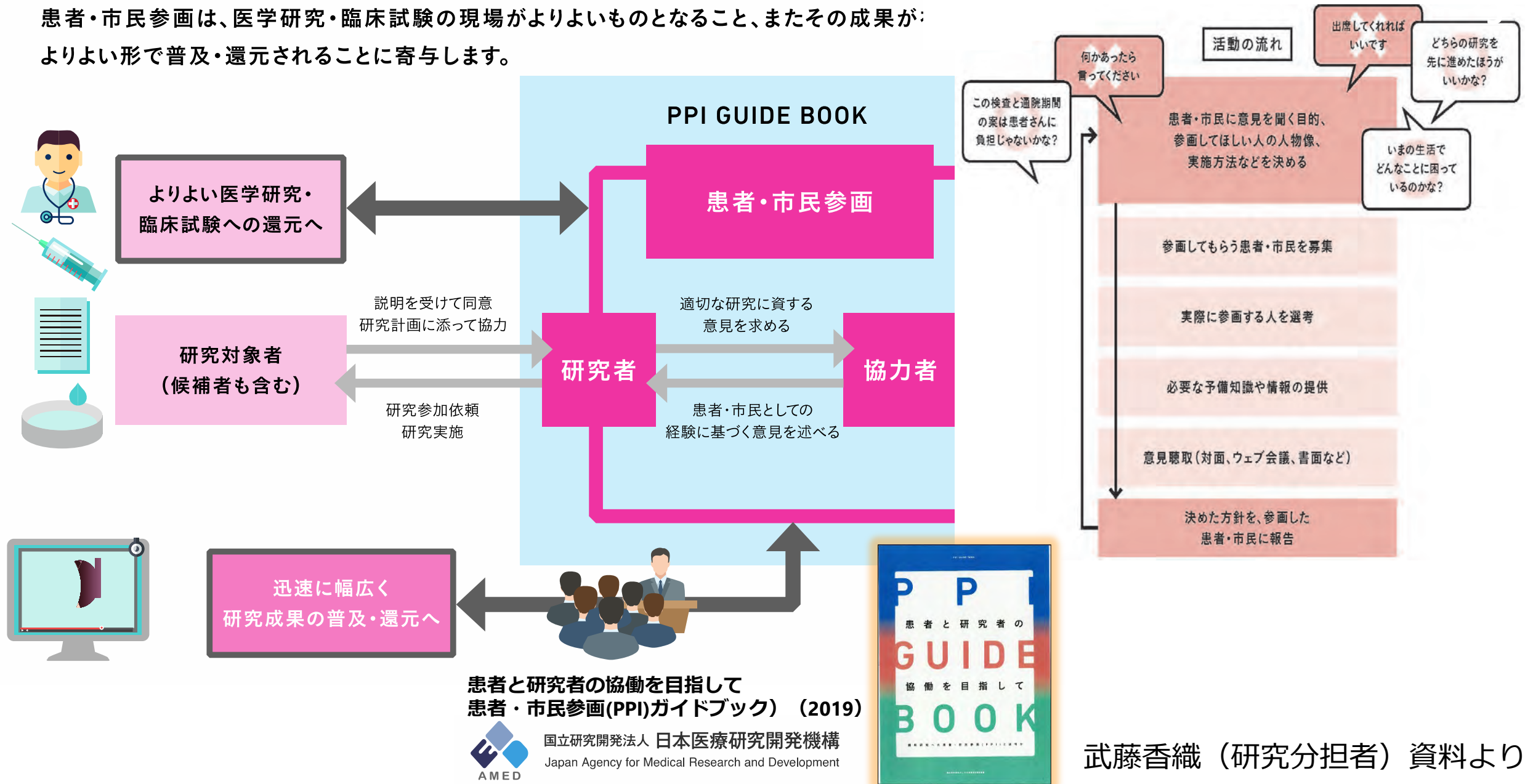
市民・患者団体

ゲノム医療・研究推進社会の実現



患者・市民参画の位置づけ

患者・市民参画は、医学研究・臨床試験の現場がよりよいものとなること、またその成果がよりよい形で普及・還元されることに寄与します。



武藤香織 (研究分担者) 資料より

武藤G ・武藤香織・高島響子

ゲノム医療・研究パートナーとしての
市民・患者人材育成プログラム

PPI相談窓口

育成されたPPI人材が
計画立案にも参画

一般社団法人
ピーピーアイ・ジャパン
(岩崎甫代表理事)

医学ジャーナリスト協会
(浅井文和会長)

吉田G ・吉田雅幸・竹内朋代・江花有亮

多様なPPI実践のためのゲノム医療・
研究者啓発プログラムの開発

日本製薬工業協会
産業政策委員会

PPIを促進するための
多様な取り組み

研究計画
の立案

研究成果の理解を
促すリテラシー方策

研究成果
の輩出

多彩なステークホルダーが
構築する研究協力体制

長神G ・長神風二

市民・患者がゲノム医療・研究に参画・継続す
るための各界のリテラシー向上方策の検討

日本人類遺伝学会
(小崎健次郎理事長)

研究内容の説明や参加者
リクルートの支援

研究の
実施

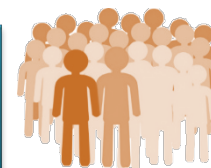
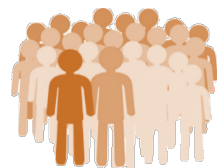
ゲノム医療実現バイオバンク
利活用プログラム
(B-cure研究員)

JST・NBDC
(川嶋実苗研究員)

科学技術ジャーナリスト会議
(滝順一事務局長)

日本科学未来館
(詫摩雅子プロデューサー)

この循環サイクルを回して
いくことがゲノム医療・研
究推進につながる！



研究開発の内容

(1) 全体統括

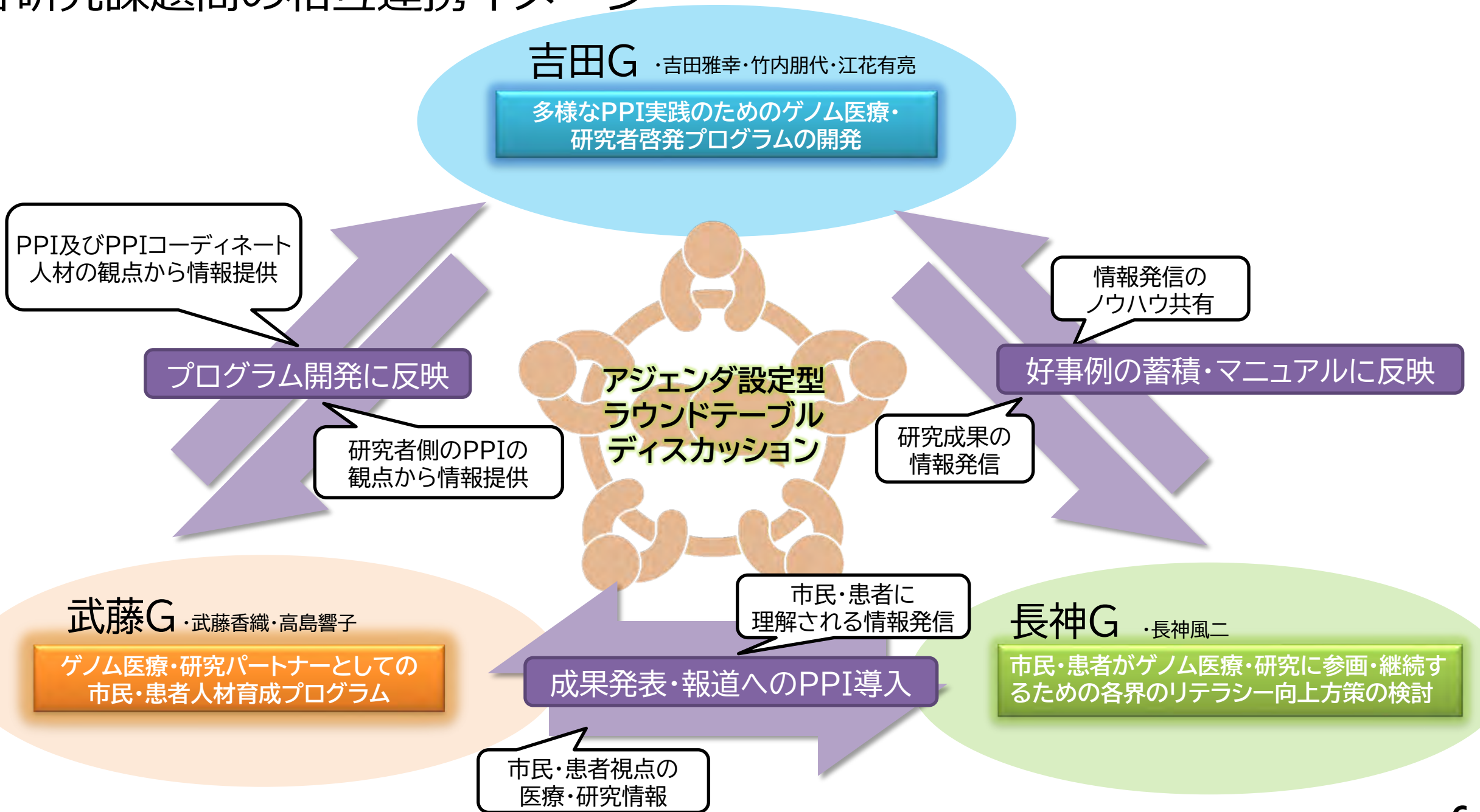
(2) 試料・情報利活用とPPIに関するラウンドテーブル運営

(3) ゲノム医療・研究の患者・市民参画支援プログラム開発と基盤的
ELSI研究

(4) ゲノム医療・研究のPPI実践に関する研究者啓発プログラムの開発

(5) ゲノム医療・研究にかかるコミュニケーション方策の向上

各研究課題間の相互連携イメージ



具体的な活動内容

- キックオフイベント開催 2023年1月17日
- 研究者向け質問紙調査 2023年1月下旬
- PPI委員の選出 2023年1～2月？
- ラウンドテーブル会議の開催 2023年3月16日
- 「DNAデイ（4月25日）」イベント準備
2023年4月23日？

キックオフイベント

Peatix
オンライン
イベント

みんなで作る

患者・市民参画研究キックオフ!

ゲノムのこと

「ゲノム」、みんなが持っていて、みんなに関係すること。
大事な情報をどう扱うかみんなで考えるためのイベントです。

わたしたちのグループ^{※1}では、患者・市民が参画した形^{※2}で、ゲノムに関するコトやモノをどう扱っていくか、みんなで考えるプロジェクトを推進しています。このイベントでは、わたしたちがどんなことをやろうとしているのかを知っていただき、ゲノムをめぐって一人ひとりが参画する医療と研究のこれからを考えます。また、イベントの最後には、この活動に協力して下さる患者・市民委員の募集について説明します。お気軽にご参加下さい!

※1: わたしたちのグループ 日本医療研究開発機構 (AMED) ゲノム医療実現バイオバンク利活用プログラム「ゲノム医療・研究推進社会に向けた試料・情報の利活用とPPI推進に関する研究開発」(研究開発代表者: 吉田 雅幸)の研究班です。

※2: 患者・市民参画 患者・市民がそれぞれの立場で参画して、研究や医療をともに創っていくことです。英語ではPatient and Public Involvement/Engagementというので、PPIやPEという略語もよく使われます。

2023年1月17日[火]19:00-20:15

対象 ゲノム研究やゲノム医療、患者・市民参画にご関心がある方



- このプロジェクトとは
- PPIってなんだろう
- どうやって参画したらよいの
- 参加者1分間トーク「わたしとゲノム」
- 質疑セッション
- ラウンドテーブル参加のお願い

<https://genomics-ppi-kickoff.peatix.com/view>

ゲノム研究者向け質問紙調査

医療者・研究者を対象としたゲノム医療・研究のPPI実践に関するアンケート

これからのゲノム医療・研究をさらに進めていくために、これまで以上に試料・情報の利活用を促進することが求められます。そのためには、医療者・研究者だけでなく研究対象者や最終的な受益者でもある患者・市民の研究への理解や参加が不可欠です。このような観点で、研究に対する患者・市民参画（Public Patient Involvement; PPI）という概念が注目されています。

本調査ではゲノム研究者を対象にPPIに関する認識や実践状況を把握することで、ゲノム医療・研究推進社会に向けたPPI施策の研究開発や環境づくりを目的とし、ゲノム情報等の医療・研究へのさらなる利活用についての在り方をも検討することを目指しています。

・研究方法

調査はwebアンケート（約10分）にご回答いただきます。

ゲノム研究をされている医療者・研究者で同意を得られた方を対象としています。

・回答 QRコード・URL

対象： 日本人類遺伝学会評議員
B-cure研究参加者

ゲノム研究者のPPI実施状況を調査



- **これから開発するPPI啓発ツールの効果判定基礎資料**
- **啓発ツールによる啓発活動後に再度調査実施予定**