

## 資料 1

「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理  
社会的課題抽出と社会環境整備」班 第2回班会議

2020年11月23日 17:00-20:30 Zoom

### <議事次第>

17:00-17:10 開会挨拶

17:10-17:55 A班発表・討議

17:55-18:15 B-3班発表・討議（後藤先生・難波先生・山田先生）

18:15-18:30 B-4班発表・報告（三宅先生）

18:30-18:50 C-5班発表・報告（渡辺先生）

（休憩）

19:00-19:20 C-6班発表・報告（武藤香織先生）

19:20-19:40 D-7班発表・報告（平沢先生・鈴木先生）

19:40-20:00 E-8班発表・報告（横野先生）

20:00-20:30 総合討論・今後の進め方について

「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理

社会的課題抽出と社会環境整備」班 第2回班会議

<配布資料>

		ページ
	議事次第	1
資料0	配布資料 (1)	2
資料1	第1回班会議議事録(22)	3
資料2	研究分担案 (2)	25
資料3	A班：資料(山田・櫻井・井本・西垣先生ほか)(3)	28
資料4	A班関連：鹿田先生資料：九州大学SF開示基準(4+9)	31
資料5	提言改定について(3)	44
資料6	B-3班後藤先生資料：遺伝性難病診療・網羅的解析(13)	47
資料7	B-3班山田先生資料：難病領域の二次的所見開示調査(3+5)	60
資料8	B-4班三宅先生資料：遺伝カウンセラー教育：ゲノミックカウンセリングに必要なものは何か?(11)	68
資料9	C-5班渡邊先生資料：双方向遺伝リタラシー：多様な遺伝リタラシー活動について(21)	79
資料10	D-7班：平沢先生資料：遺伝子例外主義からの脱却(14)	100
資料11	E-8班：横野先生資料：遺伝差別・法整備(11)	114
別冊	資料9別冊：学校教育におけるヒト遺伝・遺伝学導入の実践	別冊
別冊	C-6：武藤香織先生資料：PPI(患者市民参画)	別冊

「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1回班会議 議事録

2020年9月5日(土)

Zoom ミーティング

記録者: 松川愛未、秋山奈々

**出席者**(敬称略、順不同): 小杉真司(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(慈恵医科大学 研究分担者)、後藤雄一(国立精神・神経医療研究センター 研究分担者)、児玉聡(京都大学 研究分担者)、櫻井晃洋(札幌医科大学 研究分担者)、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)、難波栄二(鳥取大学 研究分担者)、西垣昌和(国際医療福祉大学 研究分担者)、服部高宏(京都大学 研究分担者)、平沢晃(岡山大学 研究分担者)、三宅秀彦(お茶の水女子大学 研究分担者)、武藤香織(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)、和田敬仁(京都大学)、川崎秀徳(京都大学)、村上裕美(京都大学)、鳥嶋雅子(京都大学)、山口裕子(京都大学)、本田明夏(京都大学)、稲葉慧(京都大学)、松川愛未(京都大学)、佐藤優(京都大学)、小澤瑳依子(京都大学)、小林明理(京都大学)、佐々木佑菜(京都大学)、島田咲(京都大学)、安部東子(京都大学)、宇都笑李(京都大学)、大高理生(京都大学)、酒井恵利(京都大学)、土屋実央(アミカス・セラピューティクス株式会社)、洪本加奈(兵庫県立こども病院)、吉岡正博(京都大学)、近藤知大(京都大学)、佐藤智佳(関西医科大学)、秋山奈々(千葉県こども病院)、平岡弓枝(国立がん研究センター東病院)、中島健(がん研有明病院)、中山智祥(日本大学)、堤正好(日本衛生検査所協会)、吉田晶子(理化学研究所)、田辺記子(国立がん研究センター中央病院)、張香理(東京大学)、山本佳世乃(岩手医科大学)、鈴木みづほ(東海大学)、安藤弥生(厚生労働省大臣官房厚生科学課)、成田朋子(厚生労働省健康局がん疾病対策課)、市村崇(厚生労働省健康局がん疾病対策課)、中田智彦(厚生労働省健康局難病対策課)、井口豪(厚生労働省大臣官房厚生科学課)、宮崎幸子(札幌医科大学)、田中佑弥(札幌医科大学)、松浦恵理(札幌医科大学)、山本英喜(岡山大学)、坂井美佳(岡山大学)、二川摩周(岡山大学)、十川麗美(岡山大学)、加藤英美乃(岡山大学)、松浦香里(鳥取大学)、岡崎哲也(鳥取大学)、浅田晶子(国際医療福祉大学)、金子実基子(慈恵医科大学)、原田佳奈(慈恵医科大学)、熊本忠史(国立がん研究センター中央病院)、平田真(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)、織田克利(東京大学)、鹿田佐和子(九州大学)、永井亜貴子(東京大学医科学研究所)、木矢幸孝(東京大学医科学研究所)、李怡然(東京大学医科学研究所)、加瀬利枝(ゲノム医療当事者団体連合会)、野口麻衣子(ゲノム医療当事者団体連合会)、木瀬真紀(ゲノム医療当事者

団体連合会)、菅野綾(ゲノム医療当事者団体連合会)、殿林正行(ゲノム医療当事者団体連合会)  
計 83 名

以下、敬称略

## 1. 挨拶・自己紹介(小杉) 17:00～

### 1.1 挨拶

#### 厚労省 安藤氏より挨拶

**安藤:** ゲノムに関する倫理的法的社会的課題(Ethical, Legal and Social Implications; 以下、ELSI)の研究を小杉先生にお願いした。昨年 6 月にはがんゲノムに関する遺伝子パネル検査が保険適用となった。昨年 12 月には、全ゲノム等実行計画を定めている。ゲノムの研究・医療は ELSI なくして進められない課題である。本研究に参加の先生方からも助言賜れればと思う。厚労省からの参加者は、大臣官房厚生科学課の井口、安藤、健康局がん疾病対策課の成田、市村、健康局難病対策課の中田である。

### 1.2 自己紹介

各分担研究者より自己紹介。

※AMED 小杉班継続分担研究者は時間の都合で割愛。

**児玉:** 京大文学部で倫理学を教えている。生命倫理学に関心をもって研究を進めている。ゲノム医療のこと勉強させていただきたいと思っている。

**竹之内:** 京大京都大学人間健康科学で基礎看護学の教員をしている。看護の立場から医療倫理・生命倫理について携わらせて頂けたらと思う。

**太宰:** ゲノム医療当事者団体連合会。当事者支援を通じて、当事者支援を通じて、患者支援に必要な情報が届いていないことを知った。専門家・適切な支援・対話によってよりよい方向に変わることも学んだ。患者・市民に必要な私の役割に気づき、その必要性を感じてくださった皆様がいたことでここに今参加させて頂いている。身を引き締めていきたい。

**服部:** 京大法学研究科。ドイツ法と法哲学が専門。法と生命倫理という授業も担当している。ゲノム医療はほとんど勉強できていない。勉強したい。

**武藤(香):** 医療社会学専門。本研究班にお招きいただき大変光栄に思っている。太宰さんと一緒に患者市民参画を担当させて頂く。全ゲノム解析等実行計画など本研究班の複数の先生方にはお世話になっている。全体をコーディネートする側の係になれたらと思う。

**吉田:** 臨床遺伝専門医。日本人類遺伝学会で倫理審議委員会の委員長を拝命している。この班でもお役に立てればと思う。

**渡邊:** 金沢大学附属病院遺伝子診療部。日本遺伝子診療学会の ELSI 委員会を担当している。日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリングで教育も担当している。

横野: 早稲田大学。文系の研究者。医事法学の立場からゲノムに関わる ELSI に関わってきた。全ゲノム解析等実行計画の議論もこれから始まる。両方の研究がかみ合うように何かお力になればと思う。

## 2. 研究概要説明(小杉) 17:20～

### 2.1 研究計画概要(p2-p16, 資料1・資料2・資料3・資料4)

#### 資料1

##### 研究計画の背景

- 健康・医療関連に特化した具体的な ELSI の課題の抽出、解決に向けた研究は国内では十分行われていないことが指摘されている。
- ゲノム情報の取扱い、ゲノム解析等の結果、判明する偶発所見への患者サポート対応やカウンセリング体制の強化、国民に対するゲノム・遺伝子に関する知識の普及啓発や教育の充実等といった ELSI を解決し、国民が安心してゲノム医療を受けるための環境整備を進める必要がある。

#### 資料2

##### 研究課題名

変更前:「国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るための課題整理とガイドライン作成に向けた研究」

変更後:「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」

※ゲノム・遺伝子情報が不利益を被ることが前提のようなタイトルとなっていると考え、分担研究者の先生方とディスカッションし、変更した。

##### 研究目的

ゲノム医療の推進のために、適切なゲノム情報の取扱い、患者サポート体制の強化、国民に対するゲノム・遺伝子に関する知識の普及啓発や教育の充実等といった倫理的法的社会的課題(ELSI)を市民・倫理社会科学専門家・法律家を含めた検討でブラッシュアップし、他の倫理的課題を含めた基盤整備を行う。

##### 研究分担者、研究協力者の選定

- AMED 小杉班の研究分担者、研究協力者。

- 採択条件に合わせ、より ELSI に関する学会関係者、患者団体、若手女性研究者を分担研究者、研究協力者として入っていただいた。

## 研究計画内容

### ①ゲノム医療推進に伴う ELSI の整備

- 教育(一般市民・医療者・専門家)
- 二次的所見(がん領域・難病領域)
- 遺伝子例外主義
- Patient and Public Involvement (以下、PPI)による検討
- 遺伝子検査ビジネス
- その他想定外の課題抽出

### ②ゲノム医療推進のための ELSI ガイドラインの作成

- 情報伝達プロセス提言の改定(情報管理・開示方法等)
- Actionability の検討
- 偏見・差別への対応
- 法整備(議員立法への協力)

### ③継続的な議論のための体制の構築

- 具体的な Actionability/Accessibility の継続検討(遺伝医学関連学会・がん関係学会連携下で継続してできる組織構築)
- PPI・一般市民・人文社会系専門家を含む継続的組織構築

## 資料 3

### 採択結果

4.7 点 / 5.0 点

#### 提示された改善点・研究班側からのコメント:

- ジェンダーおよびジェンダーによる職種の偏りがある。  
→研究協力者に女性多数。解決済。
- メンバーが全国に散らばっており、経費計画上、旅費が十分でないのではないか。  
→このご時世なので web 会議の予定。旅費は不要。
- がんゲノム医療、がん遺伝子パネル検査に留まる ELSI 検討を超えて、広く全ゲノム解析実行における ELSI 検討、ガイドライン策定として、スピード感をもった計画に修正することを条件として採択したい。  
→germline のことも記載済。
- 参加する研究者が代表者も含めてそれぞれ様々な研究計画をもっており、各人の応募中の計画を含めるとエフォート率が 100%をはるかに超える者も複数あり、エフォート管理ができるのか。

→e-Rad で管理されているのでエフォート率が 100%超えることはあり得ない。

#### **資料 4**

##### **AMED 小杉班の事後評価・コメントと本研究班での課題**

- 主治医、検査をオーダーした医師、疾患関連専門医、ゲノム解析者と各所属機関の役割や責任が明確でない。  
→本日の後藤先生の発表に関係する。本研究班で検討予定。
- ACMG 59 遺伝子の位置づけが明確でない。  
→具体的なアクションビリティの検討は継続して本研究班で実施していく予定。
- 患者の「希望」が強調され、疾患の重篤性、治療可能性、検査オーダー時の予測可能性等に関する個別性を考慮するか明確でない。  
→本研究班では、患者・市民に重点をおく必要があるとされている。
- 法的検討が最後に入れ込まれた印象があり検討がまだ不十分である。  
→法律家にチェックを受けたことが提言作成の最終段階であったことでこのような指摘を受けた。本研究班では、班員として法律の専門家にもご参加いただいている。
- 今後も小児腫瘍におけるガイダンス作成に関わっていただきたい。  
→本研究班で検討予定。
- 治療法や予防法がでてくるであろう遺伝性疾患のバリエーションが、二次的所見 (Secondary Findings; 以下、SF) として見つかることが想定されるため、がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト (以下、SF 開示推奨後別リスト) について、議論を継続していただきたい。  
→AMED として継続されることになっていない。本研究班で対応予定。

### **3. がん遺伝子パネル検査における二次的所見の実際(京大エキパネ**

#### **グループ (吉岡、山田) 17:34~**

がん遺伝子パネルが健康保険で始まって1年になる。1年間の経験を元に実際どういう問題があるか、どういう課題があるか、具体的に抽出し重要な課題である。京大グループからの現状の報告。

#### **3.1 がん遺伝子パネル検査における生殖細胞系列バリエーションに関する実態調査 (p17-p23, 資料 5)**

##### **調査概要**

- がんゲノム医療中核拠点病院連絡会議二次的所見ワーキンググループにおいて、がんゲノム医療の提供体制の質向上を目的として行われたアンケート調査
- 対象検査: OncoGuide™NCC オンコパネル(NCCOP), FoundationOneCDx(F1CDx)
- 対象期間: 保険診療化(2020年6月)~2020年5月末

※本日はそのうちの京大病院と京大病院の連携施設(19施設)に関するデータを供覧する。

※本調査まとめるにあたり特に、京大遺伝カウンセラーコース M2 小林さんにお世話になった。

## 調査結果

- 保険収載は6月であったが、実際に出検できるようになったのは、2019年10~11月であった。
- 検査の説明や検査結果は主に担当医、主治医。SFに関する説明は認定遺伝カウンセラー(以下、遺伝カウンセラー)や臨床遺伝専門医が説明していた。
- 検査結果開示件数...F1CDx:[開示できた件数:233件、開示できなかった件数:20件], NCCOP:[開示できた件数:110件、開示できなかった件数:11件]
- 開示できなかった理由...F1CDx、NCCOPともに似た理由であった:検査が正常に終了しなかった、患者が亡くなったもしくは重篤であり、かつ結果を本人以外に開示することを希望していない、患者が亡くなり、かつ家族等から問合せがない、患者の状態が悪化し検査を取りやめた、入院中であり結果開示が遅れている。
- 検査開始時点においてSF(疑い)の開示を希望しなかった件数と理由...F1CDx:11件(3.86%)、遺伝性腫瘍疑いと聞くことが怖いと考えたから、自分の治療に役立たないと考えたから、興味がないから。(カルテから情報を収集)。NCCOP:0件(0%)。
- F1CDx:エキスパートパネルでSF疑いと判定された件数...判定32件(12.7%)、SF疑いを開示29件、開示後確認検査(germline test)実施7件、[遺伝性腫瘍確定3件、遺伝性腫瘍否定2件、結果未着2件]、血縁者が遺伝カウンセリングに来談2家系5人→germline test実施者の割合が低い。実施者を増やすことが課題。
- NCCOP:エキスパートパネルでSFと判定された件数...判定8件(6.6%)、SF開示件数6件。

## 3.2 質疑応答

小杉:F1CDxに関しては、二次的所見疑いの開示を検査前に希望しない人は3%程度。実際に疑いを開示してからgermline testを希望するのは1/3くらいに減ってしまうということか?

吉岡:はい。

小杉:「既知の変異」というのは何か?

吉岡:他院の症例なので詳細不明。

## 3.3 AMED 小杉班提言発出以降の状況と問題点(p24-p26, 資料6)



- 「組織のみの遺伝子解析によって遺伝性腫瘍の原因となりうる遺伝子の病的バリエントが検出された場合の対応アルゴリズム案」の評価や課題。
- *APC*, *RB1*, *TP53* はバリエントアレル頻度 (VAF) が高くても、「表現型 (病的・家族歴) の評価」によって評価しなければならない
- *NF1*, *PTEN*, *STK11* は、SF 開示推奨後別リスト (ver2.1\_20200215) で、「T-only がん遺伝子パネルにおける germline test の必要性」では△ (つまり積極的に検査しない) 評価となっているが、フローチャートでは他の遺伝子同様のフローとなっている。どのように対応するのが適当か。
- 小児の場合の *TP53* の SF 疑いをどうするか？
- *TP53* のバリエントのアレル頻度が高くても「表現型 (病歴・家族歴) の評価」によって評価する。小児の場合について、具体的に年齢を記載し、germline test を推奨してはどうか。もしくは小児の場合には、リー・フラウメニ症候群 (以下、LFS) が疑われる場合には最初から LFS の原因遺伝子 *TP53* の germline test を検討するフローとしてはどうか。
- 熊本班「リー・フラウメニ症候群の診療ガイドライン」では、*TP53* の SF 対応については AMED 小杉班の提言を参照することとされている。ガイドラインと提言との擦り合わせが必要である。

### 3.4 質疑応答・コメント

小杉: 2015 年に京大で OncoPrime を始めた際に、検出された遺伝子 (バリエント) のうち、*TP53* が 50%, *APC* 含めると 70% であった。それらの症例について germline test を実施するとほとんどで germline の変異は検出されなかった。よって、全例で germline test は実施せず、germline の確率の高い遺伝子 (バリエント) について検査することが妥当であるという判断となりフローチャートを作成した。一方で小児については LFS が疑われることもあるので状況が少し異なる。フローチャートに記載している「表現型」には、表現型に関係すること全般を含んでいるため、発症年齢も含まれている。*TP53* について考える場合、年齢をどう考えるか、がん遺伝子パネル検査 小児例でどのくらいの割合で *TP53* がでるのか知りたい。

## 4. 二次的所見 actionability summary report、がん遺伝子パネル検

### 査 開示推奨度別リストの更新 (櫻井、西垣) 18:00~

**櫻井**

#### 4.1 ゲノム医療推進のための ELSI ガイドラインの作成 (p27-p34, 資料 7)

##### AMED 小杉班における分担班成果報告

- GeneReviews Japan (以下、GRJ) の疾患項目の充実

- GeneReviews の和訳版サイト。
- 20 年以上前に川目先生が信州大にいらした時に始めた仕事を引き継ぎ、AMED 小杉班の資金提供で項目を増やし、現在は全国遺伝子診療部門連絡会議のサポートで運営している。
- 現在、1日平均 1300 件ほどのアクセスあり。
- 日本における開示対象疾患の検討
  - ClinGen の actionability summary report を参考に、SF 開示推奨後別リストの疾患を中心に日本語版の actionability summary report を作成。
  - 基本的には、未発症者を対象とした介入の actionability を評価する。ClinGen が設定している「重症度」、「浸透率」、「有効性」、「介入の程度とリスク」に加え、日本の現状を鑑みて「アクセス性」を評価項目に追加した。
  - 井本先生、西垣先生、川崎先生、近藤先生の協力を得て作成した。
- Tonly 遺伝子パネル検査における SF
  - SF 確認検査 (germline test) の運用指針(フロー)の作成

## 分担班 研究課題

- GRJ 疾患の拡大, 公開
  - AAA ランクの疾患はすべて最新版, AA ランクはほとんどが最新版の状況だが一部英語版が改訂されたために、最新版でなくなっているため GRJ の改訳が必要。
  - A, B は手付かずの状態。
  - GeneReviews に項目がない疾患もあり、SF 開示推奨後別リストとどの程度対応させるか要検討。
  - ACMG59 遺伝子に含まれる腫瘍関連遺伝子以外の遺伝子・疾患について要整備。
- actionability summary report 疾患の拡大, 公開
  - AMED 小杉班では、AAA ランクの疾患まで公開し、AA ランク作成段階で研究班が終了した。和訳は完成しているがエキスパートのレビューが完了していない疾患が多い。
  - A, B ランクは手付かずの状態。
  - ACMG59 遺伝子に含まれる腫瘍関連遺伝子以外の遺伝子・疾患についても整備予定。
  - 公開方法については西垣先生より紹介。
- Tonly がん遺伝子パネル検査の対応アルゴリズムの見直し
  - 開示対象遺伝子: 現在のフローでは、「ACMG59 遺伝子と AMED 小杉班ミニマムリストを基本とする」。他に追加すべき遺伝子、疾患群がないかの検討。
  - VAF の値: on-tumor と off-tumor で別々に検討する必要があるか否かの検討。
  - 「開示対象」「開示対象としない」の二択だが、現場では確率は低い調べるオプションについても提案の方がよさそうな症例もある。現場の状況を加味して、提言にどこまで記載するか要検討。

- SF 開示推奨後別リストの更新
  - ◎は「無条件で推奨」。germline test を必ず実施しなければならないと受け取る医療者もいることが分かったため、文言を工夫する必要。
  - 現時点で新たなエビデンスはないため、SF 開示推奨度別リストを改訂するか否かは、最新文献等を考慮して検討。
- Liquid biopsy への対応
  - 今年度末には FoundationOne Liquid CDx が保険承認される可能性があるため、Liquid biopsy の場合の対応について検討する必要。
- 小児がんへの対応
  - 熊本先生にご意見頂きながら進める。
  - ClinGen Actionability Working Group では Adult と Pediatric を分けて actionability を提示している。我々も、同様に考えて行きたい。

## 4.2 質疑応答

**小杉:** p33 (1)開示対象遺伝子に関するところ。ACMG 以外の遺伝子についてはグレードをつけている。NCCN のガイドラインに入っている遺伝子に関しては開示のメリットがあることが多いので、検討する必要はないのではないか。

**櫻井:** 承知。では解決しているということ。

**小杉:** p33 (2) VAF(on-tumor と off-tumor)に関するところ。on-tumor と off-tumor は「表現型」という表記に含意。ESMO の表のうち、n 数が少ない遺伝子/臓器については判断しかねる。従って、実際にある程度の頻度検出される遺伝子/臓器について色分けするしかないと思った。

**櫻井:** n 数が少ないデータは、根拠をもって示せるというものではない。情報を収集しなければならないと思う。

**小杉:** 大江班のアンケートの話については、AMED 小杉班の提言の考え方が反映されてないのが残念と感じた。

**櫻井:** そう。

**小杉:** ClinGen で Adult と Pediatric を分けたのは、考え方が異なるということか、それとも特定の遺伝子について分けているのか。

**櫻井:** 深く読み込んでいるわけではないが、小児は上皮性でない腫瘍が多い点で対応や考え方が異なるのではないかと思う。ClinGen の理念を反映させて対応していきたい。

**西垣:** 小児でも発症する遺伝子/疾患に関して Pediatric コンテキストが入っている印象である。マネージメントが Adult と異なる場合に Pediatrics を記載している。

**櫻井:** 小児時期にアクションナブルでない遺伝子/疾患に関しては、議論する必要がない。

**西垣:** これまでの SF の定義に、「発症までに時間がかかるもの」と記載されている場合もあることから、整合性をとりながら記載する必要がある。

**櫻井:** 小児で発症し得る LFS を含むいくつかの疾患についての対応は検討していきたい。

小杉: さきほど熊本先生からのチャットで「小児では TP53 であるのは 5% くらい」と頂いた。

熊本: 国立がん研究センター中央病院で 100 名を超える小児患者の NCCOP 実施済。SF で遺伝性腫瘍と診断されるのが 5-10%。LFS は 2-3%。現在 NCCOP は、小児の場合は研究段階 (TOP-GEAR プロジェクト)。SF 開示しないプロトコルとなっている。プロトコルを改訂中。LFS が SF で出て来ると実際に困る。熊本班でガイドラインを作成し、現在サーベイランスの臨床研究計画を実際考えている段階である。

小杉: TP53 について乳がん 30 歳以下は疑うべきだとされているが、TP53 が検出された場合に実際のへんの年齢まで SF として疑うべきか。

熊本: システマティックレビューをした限りでは、乳がん患者 30 歳以下はあまりあてはまらない。境目は 40 歳くらいという印象。サーベイランス研究は 40 歳までの人を対象にしている。

平沢: がん遺伝子パネル出検前に、発症年齢・がん種をみて germline を確認するべきではあるが、Mai らの研究 (Cancer, 2017) が参考になるのではないか。

小杉: 肉腫についてはどうか？

熊本: 小児は横紋筋肉腫、成人は平滑筋肉腫が多い。従って、発症年齢ピークは小児にも成人にもあるため、「肉腫」について年齢で区切る意味はないように思う。

## 西垣

### 4.3 ACTIONABILITY JAPAN (p32, 資料 7)

- “ACTIONABILITY JAPAN”サイトを国際医療福祉大 大学院生の浅田さんに作成頂いた。
- ClinGen の ClinGen actionability summary report は更新頻度が早く、昨年度作成した日本版の ClinGen actionability summary report の元となった資料は、ほとんどが改訂されている。
- 本サイトの維持・管理を恒久的に実施する体制を確立する必要。全国遺伝子医療部門連絡会議も候補であるが、本サイトは遺伝の専門家だけでなく各診療科の専門家の医師も閲覧するので各学会が連携した組織を構築する方が良いのか、国家事業として管理するのかなど体制維持方法の検討が必要。

## 5. 難病エキパネ・二次的所見 (後藤) 18:18~

### 5.1 難病エキスパートパネル、二次的所見の取り扱いの検討 (p35-p42, 資料 8)

#### 難病ゲノム医療の現状と課題

- 各疾患の専門家が難病拠点病院に在籍していない。難病拠点病院が「すべての難病」に対応できるわけではない。

- 遺伝学的検査に加え研究的な検査も併用することで、診断に結び付くケースもあるなど、研究と診断の棲み分けが困難。
- 遺伝学的検査結果を専門医が解釈し、予防・治療を判断することが重要。
- 多職種で連携する必要があるが、それぞれの役割・責任が明確でない。どのような職種が必要か明確でない。
- 難病は数千の疾患があり、遺伝カウンセリング体制が十分でない。
- 次々に新しい疾患が診断される中で、全国レベルの診断サポート(相談窓口/コンサルティング)及び治療サポートの要望がある。
- 難病医療支援ネットワークの運用が平成 30 年度から開始されたが、難病研究班との連携ができていない現状がある。
- 難病には疾患ごとの小さなネットワークがあるが、疾患横断的なネットワーク体制はない。
- 難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班(水澤班)が発足された。協力機関の在り方や人材育成についても検討がなされていく予定。

### **分担班 研究課題**

- 難病におけるゲノム検査
  - 難病(主に単一遺伝子疾患)について、誰がどのように検査実施、結果解釈、結果返却し医療に活かすか具体的に検討。特にオーダーする人、結果解釈する人を明確化。
- 難病専門医のネットワーク構築
  - 全国遺伝子医療部門連絡会議、遺伝関連学会と連携して進める。
  - 全国遺伝子診療部門連絡会議には、全てのナショナルセンター、全国の大学病院が加盟しているため、オールジャパン体制組むことができる、診療部門の組織なので診療横断的な関わりができる、多くの基礎研究者にも繋がりやすい。

### **2020 年度の活動目標**

- 2020 年 11 月の全国遺伝子医療部門連絡会議にて、専門医ネットワークの構築に向けた課外の抽出と具体的な活動計画を検討。
  - 水澤班で提唱される「難病支援ネットワーク」との整合性を探る。
  - 難波班で検討されている遺伝学的検査の保険収載、精度管理、専門的結果解釈の費用も加味。
- 英国が実施している「遺伝学的検査のディレクトリー」に準じた、我が国における難病の遺伝学的検査実施体制の検討。
- 小児・新生児ゲノムスクリーニング、難病キャリアスクリーニング、population gene screening の情報収集、我が国における課題を検討。

## **5.2 質疑応答**

小杉: 水澤班は小杉が人材養成、武藤(香)先生もメンバー。全ゲノム解析は基本的には研究。将来的に医療とどのように結びつけるかは難しい課題だと思っている。

後藤: 水澤班では、協力病院の体制についても検討されるとのことなので、医療のところの検討も行われることが予想される。加えて、whole exome sequencing (WES) や whole genome sequencing (WGS) が診療で使用されるようになった時の体制については、このネットワーク構築が重要になると考えられる。

小杉: 最終的に WGS まで考慮した診療ネットワークと考えた方がいいと理解している。

難波: 私も水澤班の班会議に陪席で参加させていただいている。医療実装は大きな問題。難波班で保険診療の実装化も重要な課題として取り組んでいる。今年度 52 疾患が新たに指定難病に追加された。多くの指定難病の遺伝学的検査はカバーされたが、指定難病以外の疾患については法的根拠がなく保険収載されにくいということが浮き彫りになった。小児慢性特性疾病の遺伝学的検査をどのように保険収載いれていくかが課題。遺伝子パネル検査、すなわち次世代シーケンサーを用いた検査を保険収載していくことが課題となる。検討している状態であり、水澤班や厚労省からプッシュもあり、課題の整理と企業マッチングを行っているところである。次世代シーケンサーが実装されると大きく道が開けるだろう。水澤班も、病院ごとの体制について慶應義塾大の武内先生が作成している文書には「診療」という言葉が頻出しており混同しているように思う。WGS は将来の課題であるが、少なくとも次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査の保険収載は喫緊の課題と捉えて取り組んでいる。その中で、検査を実装する体制を後藤先生中心に検討いただくと我々の班との連携で実装が一気に加速すると思う。

休憩: 18:46-19:00

## 6. 教育動画紹介 (川目) 19:00~

### 6.1 網羅的な遺伝学的検査に必要な遺伝カウンセリングを理解するための解説動画の作成 (追加資料)

#### AMED 小杉班における分担班成果報告

- 海外調査, ASHG での情報収集
- 難病における網羅的遺伝学的検査のシステムティックレビュー
- 遺伝カウンセラーコースの教員より、ゲノミックカウンセリング・バリエーション解釈教育についての現状調査、意識調査
- 網羅的遺伝子診断における遺伝カウンセリング指針の作成
- 網羅的遺伝子検査前説明動画資料、説明冊子の作成(「その2 : 生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針(案)」(難病提言案)を補完)

動画供覧(12分ほど)

※慈恵医科大学の遺伝カウンセラー金子さん・原田さんの協力により作成。

※あるサイトのアイコンを使用。本動画を公開するには著作権の問題をクリアする必要。

### 分担班 研究課題

- 網羅的遺伝子検査の遺伝カウンセリング体制について検討(AMED 小杉班より継続)
- 網羅的遺伝子検査前説明動画資料、説明冊子の作成(AMED 小杉班より継続)
- 認定遺伝カウンセラーの育成

## 6.2 質疑応答

**小杉:** 本日の班会議には、太宰さんの他にもゲノム医療当事者会の方が参加されている。動画のご感想等をぜひお聞かせ頂けたらと思う。

**川目:** 遺伝カウンセラーも多数参加している。遺伝カウンセラーからのコメントも聞きたい。

**太宰:** 本動画は基本的に医療の現場でということだったが、ぜひこういったビデオを教育の現場で幼少期より閲覧する、また市民啓発の場で利用していくことで、市民に対しても理解が進むと思う。

**川目:** まさに一般市民の啓発についても考えている。そして一般医師の啓発にも繋がると考える。

**木瀬:** ゲノム医療当事者団体連合会/RBピアサポートの会より参加。遺伝の知識が乏しいので、ビデオ参考になった。子どもの遺伝学的検査を親の判断で実施する場合、子どもに検査を受けたこととその結果を将来子どもどのように説明するかは非常に大きな問題。RBも親が遺伝性かどうか不安に感じ、治療のために親の判断で検査してしまうが、将来子どもに告知することまで考えが及んでいないこともある。知識だけでなく、将来に子どもに話さなければならないことも遺伝カウンセリングの段階で伝えて頂けると助かる。

**川目:** 小児科医なので、その点大きな課題。ありがとうございます。

**熊本:** NCCOPは小児患者検査時には、将来遺伝が理解できるようになったら、実施した検査を伝えることの同意をとっている(告知時期は16歳くらいを見込んでいる)。子どもにも知る権利、知らない権利があり、検査をしたことを将来的に子どもに伝えることが大切だと考えている。

**中山:** 変異を使わず変化という言葉が使われていて良かった。

## 7. PPIについて(武藤(香)・太宰) 19:26~

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 - ゲノム医療当事者団体との連携およびPPIをがんゲノム医療中核拠点病院から実装 - (p43-p52, 資料9)

## **武藤(香)**

※平沢先生にゲノム医療の PPI について支えて頂いている。この場を借りて御礼申し上げます。

### **PPI の現状**

- PPI: Patient and Public Involvement(患者・市民参画)。患者・市民が研究者とパートナーシップを結びながら、研究の計画、デザイン、管理、評価、結果の普及に関わること。製薬企業は Patient Centricity、医療従事者は患者協働。
- PPI の概念や用語は統一されていない。英国以外では、“engagement”が主流。「主体性」を重んじる。英国では”involvement”を使用。多様な立場の人を「巻き込む」というニュアンス。AMED や厚労省では、英国式の“involvement”と「参画」を採用しているが、「協働」も多様化している現状。
- 日本の研究、医療、保健医療政策には患者・市民が深く関わってきた。ゲノム研究・ゲノム医療においては、高関心層の市民が関与してきた。
- 2015 年のゲノム医療実現推進協議会のコメントの中で、研究対象者となった市民の関与が受動的になっており、研究開始段階だけでなく、応用段階でも様々な視点を取り入れるべきとしている。
- 2017 年「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」報告書には、「国民が主体的に参加」すべきであると記載されており、現在その方法が問われている。
- AMED「患者・市民参画事業」での調査より、患者から研究者からのフィードバックがない、座っているだけで意見が言いづらい環境であった、コミュニケーションや継続のコストが重視されておらず何が進んでいるか分からないなどの苦情があった。

### **分担班 研究課題**

#### **全ての人々が安心してゲノム医療・研究を受入れられる環境整備の構築**

- PPI を通した本研究における様々な課題の抽出し研究者にフィードバック
- 遺伝・ゲノムに関する知識の普及啓発や教育の充実
- PPI が恒久的に進むためにがんゲノム医療中核拠点病院から実装
- PPI の継続的組織の構築

#### **ゲノム医療の ELSI に関する「対話」と「協働」の進め方(具体案)**

- 進め方を議論し、プロセスを透明化。
- 協力者を公募して決定: エフォートの高低に分けて募集し、調査を実施。
- ゲノム医療の専門家側がもっている懸念や問題意識を明確化して、当事者・市民に伝える、当事者側が抱く懸念や問題意識をゲノム医療の専門家にフィードバックの繰り返し。科学コミュニケーション・リスクコミュニケーションの専門家支援も得て行う。



- ELSI 研究のシステマティックレビューを実施。
- 最終的に、ゲノム医療の専門家と何等かのルールを協働策定。
- 課題に優先順位、長期短期的問題に分けて取り組む。

## **太宰**

### **本研究分担者の皆様にご協力をお願いしたいこと**

※本研究班で掲げているすべての項目について PPI の視点が重要であると考えている。

- **PPI を通した本研究における様々な課題の抽出と検討**
  - ELSI 問題における PPI は、丁寧に進めなければ研究調査の中で当事者を傷つけたり、当事者の意図とは異なる方向に進んでしまったりすることがある。当事者の希望・要望を異なる方向から議論することがある。
  - 個人情報の取り扱い、ゲノム情報の取り扱い、生命保険加入時の差別、法整備、医療体制、同意文書など、市民の抱える問題点を全国から平等に掘り起こしてほしい。
  - 調査目的と PPI の役割を明確に分離することも重要。
  - ゲノム医療専門家側の持っている懸念・問題意識、患者・市民に尋ねたいことを明確に示して頂く準備をお願いしたい。
- **遺伝・ゲノムに関する知識の普及啓発や教育の充実**
  - 医療従事者に、当事者の抱える問題点を理解していただくことで誤解や食い違いが見えてくる。
  - 類似した研究班では、講座セミナーや調査を協働して行うことで、対象者の幅や実施エリアを拡大できると考える。
  - 質問紙、インタビュー研究は、研究計画の段階から調査研究の意義を当事者に伝達することが重要。
- **PPI をがんゲノム医療中核拠点病院から実装**
  - 説明同意文書、インフォームドコンセントについてさらなる検討と均てん化。
  - 検査、治療について正確な情報を全国に届ける必要。
  - がん遺伝子パネル検査で使用される用語の誤解も多い(エキスパートパネルはパネル検査の最上級検査、コンパニオン診断はコンパニオン嬢が同席してくれる、など。)
  - 他愛のない小さな声も集めてほしい。
  - 国を挙げての患者・市民参画、実践効果が期待できる研究への支援を求める。
- **PPI の継続的組織の構築**
  - 研究の初期段階から最終段階まで、次につなげるための体制構築。
  - 疾患横断的、バリアフリーとなるような患者・市民の募集、先行、予備知識の提供、意見聴取。すべての市民に参加する権利がある。
- **PPI 実践ごとのフィードバック**
  - 論文や学会発表では、当事者・市民には声は届かない。

- フィードバックを行うことで、協力した当事者・市民の意識の向上、次の研究への参加意欲に繋がる。
- 本研究が、モデルケースとなり評価されることが今後にも繋がる。

## 7.2 質疑応答

**渡邊:** 教育の点はとても大切。さまざまな立場で行っているかと思う。私も日本遺伝カウンセリング学会の中で遺伝教育啓発委員会におり、成人前教育について取り組んでいる。ぜひ様々な形で協力いただけたらと思う。

**小杉:** 協力者を公募して決める方法は、ただホームページにのせるだけではポピュレーションが限定されるのではないかと思う。そこで、ゲノム医療当事者団体連合会に加盟している加盟団体をハブにして参加者を募るのが現実的か。それと平行して誰でもアクセスサイトに掲載する。

**武藤(香):** 先生方が患者市民に協力してほしいこと、その研究内容をリストアップし、その内容からいくつかのトピック分けて小さいチームをつくる。その後、ゲノム医療当事者団体連合会に声かけ、平行して加盟団体以外の団体にも声をかける予定。

**平沢:** 太宰さんに PPI を実施して頂いた実例があるのでご紹介したい。香川県立中央病院で定期的に市民公開講座を行っている。櫻井班のサブグループとして PPI の概念を県民に伝えて医療と市民を近づける活動を行っていた。個別化医療は当事者の意思決定大事。コホートやバイオバンクも当事者が参加したくなる説明が必要。がんゲノム医療中核拠点病院の案作成。「対象は全身状態が保たれている方」→全身状態が保たれているがん患者って大丈夫ですか？「がんゲノム医療の恩恵が受けられる」→どこまで上から目線なんですか？「遺伝学的検査は特殊であり・・・」→医療者が遺伝子例外主義を助長している...といった例を提示して自分たちも参加できると感じて頂けた。

**太宰:** 3 回に渡って市民公開講座を行ったところ、回を重ねるごとに、情報共有・意見交換する機会をもてた。自治体との繋がりにもなる。各地域でそういった状況を構築しつつある。ゲノム医療当事者団体連合会を通じて、一般公募もできるが、患者市民参画自体をメディアにとりあげていただくも検討頂けたらと思う。患者・市民参画をシリーズ化し、どんな市民参画が行われているかという情報を国民に提供して頂くことを行い、その中で募集をかけるのがいいのではないか。インターネットは一部の人に限られる。遺伝情報についてどのように考えているのか声を聞きたい上の世代の方には、web、全国行脚して、全国の遺伝医療者や遺伝カウンセラーと協力しながら実施していかれたらと思う。

**小杉:** いまの武藤(香)先生、平沢先生、太宰さんの紹介で、この班の方向性もみえてきたように思う。

**平沢:** 遺伝医療・ゲノム医療の用語集はない。例えば「拾い上げ」という用語がガイドラインに記載してあった。それを櫻井先生に「絞り込み」とし、今回の遺伝性乳癌卵巣癌症候群(Hereditary Breast and Ovarian Cancer; 以下、HBOC)の診療ガイドラインからは「絞り込み」と記載している。「スクリーニング」の和訳:最初は「篩落とし」だった。「拾い上げ」に変わり、さらに「絞り込み」に変えた。雅な言葉に変えていくことが大事なのでは？

**小杉:** 用語集というよりも、言葉の使い方をたくさん集めていき、シェアしていくことが重要。

## 8. 提言の改定について（小杉） 20:00～

### 8.1 研究報告(p53-p76, 資料 10・資料 11・資料 12・資料 13・資料 15)

#### 新班員の方々からの AMED 小杉班の提言フィードバック

##### 資料 10

- エキスパートパネルについて「情報伝達プロセス」という語があることは意義がある。
- germline findings の表記が増えている。併記するのが良いのではないかと？  
→併記するのは意味がある。ぜひ取り入れていきたいが、AMED 小杉班では難病とがんゲノムでの用語の統一が求められていた点、germline findings の和訳が一般の人に分かりにくいので併記する場面を選択する必要があると考える。
- 短縮型機能喪失変異は truncation mutation と併記。  
→ご意見取り入れさせて頂く。
- 今後版が増えることを考えると、文書本文中の最後に版のログがあると良い。  
→ご意見取り入れさせて頂く。
- SF 開示推奨後別リストは、本文中にも記載があった方が良いのではないかと？  
→SF 開示推奨後別リストは随時更新していく予定のため、本文中からは切り離している。
- 厚労省のガイダンスの別表にとりあげて頂くのがいいのではないかと？  
→どのようにしたらいいか別途相談させて頂く。
- 「情報伝達プロセス」という用語。最初と最後がある。「伝達プロセス」で一方的な印象を受ける。  
→私もそう思っていた。提言のタイトルは、2017 年 4 月に医政局から提示されていた。医療者と患者双方の視点は加味されていなかった。医政局の方からの依頼で始まったところがあったので、そのタイトルまで踏み込むことができなかったが、今回は、ELSI に重点をおいた研究班ということで「コミュニケーションプロセス」に変更しても良いように思っている。
- 「インフォームドアセント」についてそろそろ本気で考えてはどうか？  
→具体的には難しい課題。ゲノム検査に限らず、小児対象にした臨床試験、一般診療でインフォームドアセントがどういうあり方であるべきか、それだけで一つの研究班ができるくらいのテーマ。過去にそういう研究あるのではないかと？  
**武藤(香)**：横野先生が本テーマについて詳しいと思う。  
**横野**：過去に関連する研究はあると思うが、ゲノム医療の状況、今後幅広く使用されるということにフォーカスした検討が必要なのではないか。過去の研究は、限られた疾患について限られたものが多かった。前提がかわったところでの議論は国内でされていない。

武藤(香)：なので無理せずに、原則の確認はあってもよいのではないか。

小杉：親と子どもの関係ということも関わるので PPI のアクティビティーの一つとしても考えてもいいのではないか。

- 今後、ゲノム医療にかかわる医療従事者が増えるため、ゲノムデータ共有を推奨する理由について、言及を増やしても良いのではないか。ただ、本提言の主たるテーマである「検査結果の情報共有」という文脈で使われている「共有」と混同する可能性があり、表記の工夫が必要。  
→どういった文言がいいか。今後要相談。

#### 資料 11

- がん遺伝子パネル検査結果に関する話し合いが、この提言の対象か？あるいは、検査自体がこの提言の対象なのか？

→対象となる検査はこの提言で記載されている。検査を適切に活用することが目的。この違いがわからなかった。

竹ノ内：提言初めて拝見したときに文脈が分からなくなったが今のご説明で理解した。

「検査結果を適切に伝えられる」または「話し合えるように」と追記した方がよいのではないかと思ったためコメントした。

小杉：タイトルを「コミュニケーションプロセス」に変更することでその点も解決されるのではないか。

竹之内：そのように思う。

- ⑨, ⑮など、ゲノム指針・医学系指針の定める説明事項との関係を整理する必要があるように思う。

横野：ここであげていることは必ずしも治療だけでない。医療への貢献について書かれている。この一覧の中に、この項目が含まれることが他の説明事項との関連が難しいと思ったためコメントした。

- 一次的所見については血縁者への影響に関する記述がない点が気になった。

横野：前提としてはそうだと思うが、血縁者に関係するものと関係しないものの違いが患者にとってわかりにくいのではないか？これは血縁者には関係しないということも明記した方がいいのではないかと思った。

小杉：きちんと説明する方と SF が明確化する。がんの方も理解がすすむように追記することとする。

#### 資料 13

AMED 採択時に厚労省医政局より提言のひな形として提示された文書をしめす。これによって当初から一定の方向性が定められていた。

## 資料 12

AMED の報告書についてのコメント

- 「開示すべき」と「開示すべきでない」とわけた方が良いのではないか。
- ダイジェスト版、一般市民向けの提言もあると良いのではないか。  
→英語版のサマリーを作成してはどうかと言われたが、日本語版もサマリーがない。  
初見の人にとってもフレンドリー。今後検討予定。

## 資料 14・資料 15

厚労省の安藤氏からの連絡

- 6/30 に公表された自民党のデータヘルス推進特命委員会がんゲノム・AI 等 WG 提言書において、ELSI への対応について、2021 年 3 月までに何らかの取りまとめを行うことが求められた。  
→AMED 小杉班の提言でどの点が不足しているのか不明。

## 9. その他の課題・総合討論・今後の進め方について(小杉) 20:22~

### 9.1 本研究班の今後の進め方

#### 今後の進め方

- 提言の改定
  - 各論については当事者・一般市民に意見を求める
  - T-only がん遺伝子パネル検査 (solid, liquid biopsy とともに) における高頻度遺伝子 (*TP53* や *APC* など) 具体的なフローの追記
  - 小児がんの対応
  - SF 開示推奨後別リストの更新
  - 開示が考慮される SF についての actionability summary report の継続的な作成
  - 難病エキスパートパネル、SF の在り方
  - 海外視察
- ELSI のガイドライン
  - 現在の提言に何を追加するのか、対象を広げる必要があるのかの検討
  - 遺伝性疾患の原因遺伝子が同定された場合の患者や家族への開示  
→現提言で良いのではないか
  - 得られた遺伝情報の管理→遺伝子例外主義を助長している

- 遺伝学的検査の結果に基づく偏見・差別の防止、法整備。横野先生が2016年タスクフォースで各国の法整備について報告されている。2020年になってその状況がどのように変化しているか、次回ご報告をいただけたらと思う。

**横野**：大きく変わっている。ご報告させていただけたらと思う。

- PPI

- 提言のパブコメは、まずゲノム連から働きかける
- 教育活動との連携も重要。こども向けの絵本の作成など。専門家の教育ツールも重要。渡邊先生と平沢先生中心にお願いしている。ツール作成に経費も必要。そういった提案も含めまとめていただけたらと思う。

**渡邊**：承知しました。

- 遺伝子例外主義からの脱却：札幌医大、京大では院内で情報共有している。去年の全国遺伝子診療部門連絡会議で、学会が検討すればいいのではないかという話がでていた。遺伝情報をカルテで共有する際の、患者視点からの問題点抽出しディスカッションする必要。次回の議題にしたい。
- 遺伝子検査ビジネスは議員立法とからめて、課題がある。
- 患者・市民とどのように研究や診療を進めると良いか、その骨子になるようなガイドライン策定が求められていると感じた。

## 9.2 質疑応答

**櫻井**：2011年の医学会ガイドラインは、血縁者診断の情報の扱いはふれられていない。9年前のゲノム診療のままで重しとして生きている。改訂しないのか。

**小杉**：我々が動かないとかかわらないのだと思う。2011年の段階で網羅的解析はあまり実施されていなかった。SFに関する基本的考えは小杉班の提言でよいと思うが、診療録の扱いについての記載があるが故に、二の足を踏んでいる施設も多い。国の制度にも関係するが、遺伝学的検査を通常診療で行えるようにする、未発症者のサーベイランスについて働きかけることが必要。

**櫻井**：その点は、各論としてHBOCが一部保険収載された。次は未発症者がターゲットとなる。多くの人にベネフィットとして大きいか示すことがHBOC班の仕事と考えている。その辺は櫻井班との両輪で進めて行きたい。

**難波**：2011年のガイドラインの改訂は、遺伝学的検査委員会で話がでたが、医学会が策定したガイドラインなので話が大きい。まず手をつけるとしたら、日本人類遺伝学会なのではないか。難波班とも関係する話なので、連携させて頂けたらと思う。

**平沢**：2003年10学会ガイドライン。一つの学会に依存するのは難しい。この班からこれら10学会に言っていくのが良いのではないかと。

**堤**：日本医学会のガイドラインは、菅野純夫先生の研究費でのメンバーが参集した。産婦人科学会は古いガイドラインは有効でないことを示している。日本医学会のガイドラインを動かすのであれば、日本医学会の「遺伝子・健康・社会」検討委員会と相談するのが良いのではないか。「遺伝子・健康・社会」検討委員会から派生して日本人類遺伝学会に依頼が来ないと、動ききれないのではないか。

**櫻井**：福嶋先生にも話をしてみる。

**堤**：本提言を、厚労省のガイダンス（医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン）の別表に掲載して頂くというのは、議論がしにくいのではないか。小杉班はユネスコと同じ組織か？！ということになってしまう。このガイドライン検討時に福嶋先生、櫻井先生と私で東大法学部の樋口先生を訪問し、「遺伝カウンセリング」という言葉を初めて入れて頂いたという経緯がある。別表への記載については、そもそも無理があるのではないか。

**小杉**：日本医学会を改訂するのが一番よさそう。

**堤**：10学会のガイドラインは、日本医学会に吸収されたという扱いだたと認識しているが、文章が残っているのでもいつまで経っても残ってしまっているのではないかと思う。

**西垣**：遺伝子例外主義は遺伝医療が特別なものと遺伝医療の人が位置付けており、シームレス化を阻害しているのではないかとされている。記録はその一部の問題。遺伝医療全体の大きなテーマ。どのあたりまで手をつけるのか。

**小杉**：多くの遺伝医療者が同様の意識に至っていないので難しい問題であると感じている。東海大の鈴木さんが調査され、日本遺伝カウンセリング学会で報告されていた。ガイドラインの記載が影響しているとされている。本気で議論を始めようということと呼びかけることが重要なのではないかと思う。

**平沢**：鈴木さんの日本遺伝カウンセリング学会発表の内容はみなでシェアしたらいいのではないか。鈴木さん論文書いてください。

**鈴木**：頑張ってまとめたいと思う。

**三宅**：DTCの話がでたが、自由診療も問題である。本研究班でガイドラインを作成しても、自由診療に対して有効なのか。例えば、NIPTにおいて日本医学会のガイドラインは有効ではない。自由診療への対応について、厚労のみなさんも含めて検討していただきたい。また、遺伝子例外主義について検討する際には、実際に起きている差別についても検討していただきたい。

**小杉**：重要な指摘だと思う。

**川目**：ゲノム指針が変わることが、遺伝子例外主義が関わってくると思うためその点も考慮して頂きたい。

**武藤(香)**：この夏に個人情報保護法が改訂された。スピード感をもって施行となる予定。

**井本**：PPI、遺伝子例外主義、記録も含めてだが、一般市民と発症者と未発症保因者の方の声が反映されるかを懸念している。発言したいが発言できない人もいると思う。未発症の方で記録を嫌がる方もいる。この問題はなかなか折り合いがつかないとも思う。PPIの議論の中でそういったところも議論できるとよいのではないか。

**平沢**：今回のHBOC保険診療が、既発症者だけに限定されたことが問題。遺伝性疾患でいうと、既発症と未発症は分けられるものではない。遺伝性疾患のテーマとして話し合うのがよいのではないか。

**太宰**：未発症保因者に関しては、検査を私たちの世代が行って、未発症保因者に対して心配なこともある。一方で、若い世代の方が遺伝に対して理解がある場合もある。未発症保因者の方が当事者会にアクセスしてくることもある。声を集め届ける体制は整えているため、意見交換の場をつくって頂けたらと思う。

**小杉**：患者・市民参画の視点は重要。ゲノムに留まらず応用できるようなガイドラインを最終的に策定できたらよいのではないのかなと思う。次回班会議もオンラインの形になると思う。2か月後を目途に、本日提起されたことをディスカッションできたらと思う。

(20:52 以上をもって終了した)



## 資料 2

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 分担案(敬称略) ver201120

第 2 回班会議(11/23)発表内容案

		分担研究課題	分担研究者 (班長・副班長)	第 2 回班会議での報告希望内容 (案)	発表時間
A	1	がん遺伝子パネル検査・がん SF 推奨度リスト	山田・井本・金井・武藤学・平沢・西垣	<ul style="list-style-type: none"> <li>・提言本文改定の必要性 (第 1 回指摘以外)</li> <li>・フローチャートの改定</li> <li>・リキッドバイオプシーにおけるフローチャート</li> <li>・SF 開示リストの改定</li> <li>・SF 開示困難例への対応</li> <li>・F1 における P53 の具体的方針 (年齢・腫瘍の種類・・・・)</li> <li>・F1 における他の頻度の高い遺伝子の具体的方針</li> <li>・ClinGen の Adult/Ped の方針調査</li> </ul>	30 分
	2	Actionability summary report	櫻井・西垣・井本	<ul style="list-style-type: none"> <li>・進捗状況・今後の方針</li> </ul>	15 分
B	3	遺伝性難病診療・網羅的解析	後藤・難波・川目・山田	<ul style="list-style-type: none"> <li>・難波班・水澤班・全国遺伝子医療部門連絡会議の動向</li> <li>・難病アンケートについて (山田)</li> </ul>	15 分
	4	遺伝カウンセラー教育	三宅・川目	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ゲノミックカウンセリングに必要なものは何か?</li> </ul>	15 分
C	5	双方向遺伝リタラシー	渡辺・太宰・竹之内	<ul style="list-style-type: none"> <li>・多様な遺伝リタラシー活動について (対象・方向・手段・方法・留意点・・・)</li> </ul>	20 分
	6	PPI (患者・市民参画)	武藤香織・太宰・竹之内	<ul style="list-style-type: none"> <li>・PPI 活動の具体的な進め方</li> </ul>	20 分
D	7	遺伝子例外主義からの脱却	平沢・吉田・櫻井・井本・浅井	<ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝子例外主義の背景・実情・問題点・患者視点からの受け止め方・解決策</li> </ul>	20 分
E	8	遺伝差別・法整備	横野・児玉・太宰・服部・浅井・武藤香織	<ul style="list-style-type: none"> <li>・最新の差別関連法の世界的動向</li> </ul>	20 分

		分担研究課題	分担研究者(班長・副班長)	研究協力者	連携
A	1	がん遺伝子パネル検査・がんSF 推奨度リスト	<u>山田</u> ・井本・金井・武藤学・平沢・西垣	吉岡・近藤・平岡・田辺・熊本・平田・桑田・織田・鹿田・中島・小林・島田・安部・大高・松川	
	2	Actionability summary report	<u>櫻井</u> ・ <u>西垣</u> ・井本	川崎・大高	
B	3	遺伝性難病診療・網羅的解析	<u>後藤</u> ・ <u>難波</u> ・川目・山田	中山・堤・土屋・洪本・稲葉・安部・大高・岡崎・張・原田佳奈(慈恵医大 CGC)・金子実基子(慈恵医大 CGC)	
	4	遺伝カウンセラー教育	<u>三宅</u> ・ <u>川目</u>	佐藤智、松川	
C	5	双方向遺伝リタラシー	<u>渡辺</u> ・太宰・竹之内	和田・鳥嶋・秋山・佐藤智・松浦・酒井・宇都・浦川	櫻井班 5-③当事者の意思決定に役立つ説明・同意文書の作成:
	6	PPI(患者・市民参画)	<u>武藤香織</u> ・ <u>太宰</u> ・竹之内	小澤・宇都	中田・川上・ <u>浦川</u>
D	7	遺伝子例外主義からの脱却	<u>平沢</u> ・ <u>吉田</u> ・ <u>櫻井</u> ・井本・浅井	鈴木・佐藤智・稲葉・安部・酒井・大高・浦川	櫻井班 5-⑤遺伝情報の活用と「遺伝子例外主義」に対する対応:中田・川上・浦川・武藤香織
E	8	遺伝差別・法整備	<u>横野</u> ・ <u>児玉</u> ・太宰・服部・浅井・武藤香織	酒井・安部・丸山博(ゲノム連 PXE JAPAN 代表)	JST-RISTEX ELSI プログラム「遺伝子差別に対する法整備に向けての法政策の現状分析と考察」瀬戸山・横野

メモ

★がん全ゲノム解析等連絡調整会議：（横野恵、天野慎介、武藤）ELSI WG

- ・新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得を統一化
- ・患者等へのリコンタクトも可能とする仕組みの構築に向けた検討
- ・過去に取得された同意について、統一化された同意との同等性確認
- ・知的財産等の考え方の整理
- ・治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスを策定
- ・ELSIに必要な法制度の検討、相談支援体制の整備に向けた検討

小杉班と連携・委託先：菱総研

★遺伝性腫瘍

- ・厚労科研・遺伝性腫瘍体制整備班 研究5（櫻井班）でのICF作成、PPI（中田はる佳、太宰牧子）

★難病

- ・厚労科研・難病ゲノム医療推進総合研究班（水澤班）でのELSIに関する分担研究（武藤）
- ・AMED・希少難治性疾患の国内外におけるELSIに関する研究（山本圭一郎）

★PPI

- ・AMED・日医事業で臨床試験・治験の推進事業（中川班）でのPPI推進に関する分担研究（武藤）

## 資料 3

厚労科研小杉班 2020

A 班

課題：

A-1 がん遺伝子パネル検査・がん SF 推奨度リスト

現在のがんパネルの現場の課題が主な目的（その 1 を中心にした提言の改定）

A-2 Actionability summary report

A-1 の部分の各論をサポートする部分と、将来的な全ゲノムをも見据えた SF 対応全ゲノムとの対応を考えた時 A-2 は B-3 と連携

A-1 と A-2 は分離せずに連携して進めることを前提

研究を進めるにあたり以下のサブグループ体制を作る（コア分担者）

●サブグループ 1：山田（A-1 リーダー）・平沢

- ・提言本文改定の必要性（第 1 回指摘以外）
- ・SF 開示リストの改定（サブグループ 2 と連携）

●サブグループ 2（A-2 と合わせて）：櫻井（A-2 リーダー）・井本（A-1 サブリーダー）・西垣（A-2 サブリーダー）

- ・フローチャートの改定
- ・SF 開示リストの改定
- ・F1 における P53 の具体的方針（年齢・腫瘍の種類・・・）
- ・F1 における他の頻度の高い遺伝子の具体的方針
- ・ClinGen の Adult/Ped の方針調査
- ・Actionability summary report

●サブグループ 3：西垣（A-2 サブリーダー）

- ・SF 開示困難例への具体的対応の収集

●サブグループ 4：金井・武藤学

- ・リキッドバイオプシーにおけるフローチャート（SF 開示リストにも必要に応じてコラムを追加）

ロードマップ&マイルストーン

2020 年度

グループ	11月～12月	1月～3月
1 提言本文改定 ・SF 開示リスト改定と整合性をとった本文改定	エキスパートパネルに対して提言の問題点に関するヒアリング グループ2～4と連携した問題点抽出	
2 フローチャート(FC)改定・SF 開示リスト作成 ・TP53の具体的方針 ・頻度の高い遺伝子の具体的方針 ・Actionability summary report (ASR) 作成・公開 ・Pediatric context の方針検討	FC, リスト使用状況, TP53 の取り扱いに関するヒアリング(下記グループ3と連動) ASR→グループレビュー (GR), エキスパートレビュー (ER) の継続 AWJ web サイト整備	
3 SF 開示困難例を収集し, 事例集及びベストプラクティス集を作成する	困難事例を擁する施設の選定(全連WS4の事前アンケートが活用可? 中核・拠点・連携それぞれから)	
4 リキッドバイオプシーにおけるフローチャート作成 ・リキッドバイオプシーにおけるSFの文献調査	保険承認されるリキッドバイオプシーの仕様について情報収集 リキッドバイオプシーにおけるSFについて文献調査	

2021 年度

グループ	4月～6月	7月～9月	10月～12月	1月～3月
1	提言改定版(案)作成	(案)に対する意見聴取・修正	改定版公表	→
2	FC, リスト改定版(案)作成 ASR web 設置に合わせ ER 済み8疾患を公表	(案)に対する意見聴取・修正 ASR 継続・随時公開版更新	FC, リスト改定版公表 ARS→	以後, 実施状況モニタリング, 課題抽出継続 ARS→
3	各施設にヒアリング実施	ヒアリング内容整理	困難例をパターン化し, 対応の実態を調査 or エキスパート FGI	FGI 内容整理
4	リキッドバイオプシーにおけるSFの実態調査 フローチャート(案)作成			(案)に対する意見聴取・修正

2022 年度

グループ	4月～6月	7月～9月	10月～12月	1月～3月
1	全国の中核拠点・拠点に対して改定改定版に対する意見聴取・修正	リキッドバイオプシー部分を含めた改定第二版公表	→	研究報告作成
2	改定第二版（案）作成 ASR→	改定第二版（案）公表 ASR→	→ ASR→	研究報告作成
3	ベストプラクティス作成	ベストプラクティス公開	ベストプラクティスの周知, 改善	研究報告作成
4	（案）に対する意見聴取・修正	公開	→	研究報告作成



# 九州大学病院の がん遺伝子パネル検査における二次的所見（SF）の開示基準

九州大学病院 臨床遺伝医療部  
認定遺伝カウンセラー  
鹿田 佐和子

## 背景



- 九大病院はがんゲノム医療中核拠点病院（がんゲノム医療連携病院 8施設）
- 2018年9月からエキスパートパネル（EP）を開始
- 二次的所見（SF）対応に混乱 → 明確化が必要
- 保険収載前に「九大SF開示基準」を作成し、2019年8月から運用開始

### 腫瘍組織のみを用いた検査の二次的所見の対応は？

- TP53、PTEN、APCなど、腫瘍組織で高頻度に変化が認められる遺伝子
- F1でこれら遺伝子のバリエーションを全て二次的所見疑いとするのは、不可能。



# 基準①：九大SF開示基準（第1版）

2019.7作成



3



## References

- ACMG SF v2.0
- NCCN Guideline
- Recommendation from ESMO PMWG
- SFAWG ミニマムリスト
- Chompret Criteria 2015



## POINT

- SF開示対象 30遺伝子
- NCCオンコパネル（NCC）：
  - Germline (Pathogenic/Likely Pathogenic (P/LP) → Grade1
- FoundationOne CDx (F1)：
  - P/LP
  - VAF : SNP > 0.3, Indel > 0.2
  - GC受診推奨 Grading

		腫瘍に関係なく	関連腫瘍
Grade1: GCを強く推奨	年齢に関係なく	BRCA1 RET BRCA2 SDHB MLH1 SDHC MSH2 SDHD MSH6 TSC2 PMS2 MUTYH <sup>2)</sup> VHL <sup>1)</sup>	
	30歳以下	RB1 APC	TP53 <sup>3)</sup>
	既往歴・家族歴・病理診断から	STK11 NF2 PTEN TSC1 MEN1 WT1 SMAD4	
Grade2: GCを中程度推奨	年齢関係なく	BRIP1 RAD51C PALB2 RAD51D	
Grade3: GCを弱く推奨	既往歴・家族歴・病理診断から	ATM CHEK2 CDH1	

1) 腎がんは除く、2) biallelic、VAF=100の場合  
3) 副腎皮質腫瘍、脈絡叢腫瘍、胎児型形成横紋肉腫は年齢に関係なく

# 当院のSF開示基準 v.2



4



## Revision

九大SF開示基準 第1版 +  
AMED小杉班の提言（2019.12）



## Update

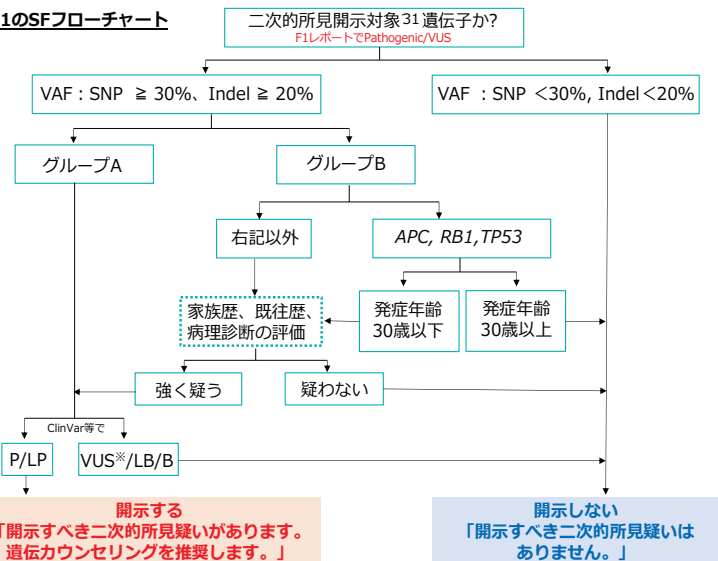
- GC推奨 Gradingの廃止
- F1 SFフローチャートの採用
- 6月にBAP1追加
- SF開示対象 31遺伝子

グループA	ATM	BRCA1	BRCA2
	BRIP1	CHEK2	MLH1
	MSH2	MSH6	MUTYH (Biallelic)
	PALB2	PMS2	RAD51C
	RAD51D	RET	SDHB
	SDHC	SDHD	TSC2
	VHL		
グループB	APC	CDH1	MEN1
	NF2	PTEN	RB1
	SMAD4	STK11	TP53
	TSC1	WT1	BAP1

NF1、SMARCB1

マゼンタ：NCCオンコパネルで開示対象となる13遺伝子  
ディール：2020年10月から新たにNCCオンコパネルで開示対象となった3遺伝子

## F1のSFフローチャート



\*VUSであっても、家族歴、既往歴、病理診断の結果からEP後に「開示すべき二次的所見疑いあり」となる場合もあります。



表1 当院の二次的所見開示対象遺伝子および開示対象基準

F1の場合	遺伝子名	NCCオンコパネル	F1	ESMO				NCCNガイドライン		SFAWG三マムリスト	AMED小杉の総合評価	T-only追加検査の必要性※1	遺伝学的検査
				65gene	all	off-T	on-T	大腸がん	乳がん 卵巣がん				
VAFが SNP>0.3、 Indel>0.2の 場合、開示対象	ATM	●	●	●	<50	-	-	●	●	●	A	○	○
	BRCA1	●	●	●	<90	<90	80	●	●	●	AAA	○	○
	BRCA2	●	●	●	<80	<80	<90	●	●	●	AAA	○	○
	BRIP1	●	●	●	<80	<85	50	●	●	●	A	○	○
	CHEK2	●	●	●	<90	-	-	▲	●	●	A	-	○
	MLH1	●	●	●	30	<25	40	●	●	●	AAA	○	○
	MSH2	●	●	●	<50	50	<45	●	●	●	AAA	○	○
	MSH6	●	●	●	<60	<70	<40	●	●	●	AAA	○	○
	MUTYH	●	●	●	<100	<100	<100	●	●	●	AA	○	○
	PALB2	●	●	●	<80	<80	<70	●	●	●	AA	○	○
	PMS2	●	●	●	<90	<95	<80	●	●	●	AAA	○	○
	RAD51C	●	●	●	<85	<85	100	●	●	●	A	○	○
	RAD51D	●	●	●	<60	<60	-	●	●	●	A	○	○
	RET	●	●	●	<50	<75	30	●	●	●	AAA	○	○
	SDHB	●	●	●	<90	50	100	●	●	●	AA	○	○
	SDHC	●	●	●	<70	<70	-	●	●	●	AA	○	○
SDHD	●	●	●	100	100	0	●	●	●	AA	○	○	
TSC2	●	●	●	20	<25	<20	●	●	●	AA	○	○	
VHL (腎細胞がん以外)	●	●	●	<15	<70	<10	●	●	●	AAA	○	○	
VAFが SNP>0.3、 Indel>0.2、か つ臨床的に強く 疑われた場合、 開示対象※2	APC*	●	●	●	<5	5	<5	●	●	●	AAA	△	○
	BAP1	●	●	●	<20	-	-	●	●	●	B	-	▲
	CDH1	●	●	●	<5	-	-	●	●	●	AA	○	○
	MEN1	●	●	●	5	5	0	●	●	●	AAA	○	○
	NF2	●	●	●	0	0	0	●	●	●	AA	○	○
	PTEN	●	●	●	<5	<5	<5	●	●	●	AA	△	○
	RB1*	●	●	●	<5	<5	~10	●	●	●	AAA	△	○
	SMAD4	●	●	●	<5	<5	0	●	●	●	AA	○	○
	STK11	●	●	●	<5	<5	0	●	●	●	AA	△	○
	TP53*	●	●	●	<5	<5	5	●	●	●	AA	△	○
TSC1	●	●	●	0	0	0	●	●	●	AA	○	○	
WT1	●	●	●	0	0	-	●	●	●	AA	○	○	

※1 T-only (腫瘍組織のみの検査) の追加検査の必要性  
 ○ 必ず行って検査する  
 △ できるだけ検査する  
 - 可能な限り検査する  
 △ 強く疑われた場合、検査する

※2 ★は発症年齢が30歳以下の場合  
 TP53は上記かつChompret基準(2015)に該当する場合

NCCオンコパネルで、上記31遺伝子がGermlineで認められた場合は、すべて開示対象とする

ACMG Actionable 59遺伝子に含まれている遺伝子  
 上記に含まれていないが、ESMO Recommendation/NCCNガイドラインでサーベイランス方法が記載されている遺伝子

Chompret基準 (以下のいずれかに当てはまる場合)

発症年齢が5歳未満でLF5腫瘍 (軟部肉腫内臓、骨肉腫、悪性神経がん、脳腫瘍、副腎皮質腫瘍、白血病、縦横管交差腫瘍上肢がん) 既往歴があり、かつ第2近親者以内で56歳未満でLF5腫瘍 (発症年齢が乳がんの場合は乳がん以外) がある  
 発症前に2発がん5歳未満で多発性腫瘍 (多発性乳房腫瘍を除く) の既往歴があり、そのうちの1つがLF5腫瘍である  
 家族型に発症し、発症年齢が副腎皮質腫瘍、腸結核腫瘍、1歳児型嚢胞性腎嚢腫、多発性小脳萎縮 (診断時の年齢問わず)  
 31歳未満の乳がん

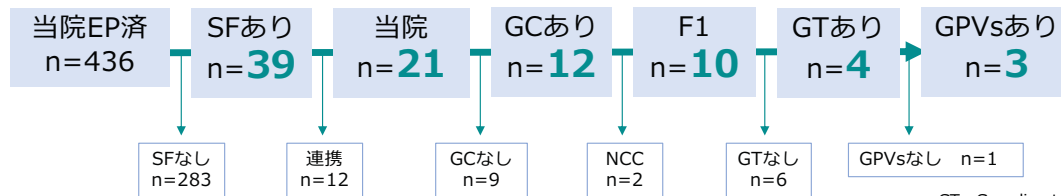
## 開示すべきSF 8.9%

2019.8- 2020.10

SF開示率  
**8.9%**  
(39/436)

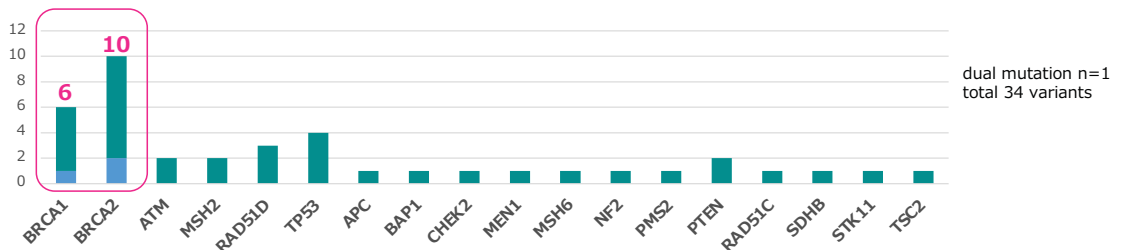
GC受診率  
**57%**  
(12/21)

GT受検率  
**40%**  
(4/10)



GT : Germline testing  
 GPVs : Germline pathogenic variants

### BRCA1/2が、開示すべきSFの約1/3を占める





- 開示対象としていない10遺伝子 (CDK4, CDKN2A, FH, FLCN, POLE, MET, NBN, POLD1, TERT, NF1) の再評価
- VHL (腎臓がんを除く) → VHL (47歳以上の腎臓がんを除く) \*Gene Reviews VHL
- TP53のChompret基準 (31歳の乳がん) → (40歳以下の乳がん) \*リー・フラウメニ診療ガイドライン
- BRCA1/2のLossと Rearrangementを開示対象に  
(追加検査できないバリエーションの場合は?)

## 開示対象としていない10遺伝子再評価



	遺伝子名	NCCオン コパネル	F1	ESMO				NCCNガイドライン		SFAWG ミニマム リスト	総合評価	T-only追 加検査の 必要性	遺伝学的 検査	グループ (検討)	
				65gene	all	off-T	on-T	大腸がん	乳がん 卵巣がん						
出来るだけ 検査する	CDK4	●	●	●	0	-	-			-	B	○	○	B	
	CDKN2A	●	●	●	<10	-	-			-	A	○	○		
	FH		●	●	<70	-	-			-	B	○	○		
	FLCN		●	●	●	50	-	-			-	B	○		○
	POLE	●	●	●	●	70	-	-	▲		-	B	○		○
可能なら 検査する	MET	●	●	●	0	-	-			-	B	-	○		
	NBN		●	●					●	-	A	-	○		
	POLD1	●	●	●				▲		-	B	-	○		
	TERT		●	●						-	B	-	○		
臨床的に強く 疑われ特別な 場合にだけ 検査する	NF1	●	●	●	<10	-	-		●	-	A	△	○	B	

# がん遺伝子パネル検査における二次的所見（SF）の開示基準（九大病院）

第2版 2020年4月21日

## 1. 背景・内容・注意点

### 1) 変更の背景

- ① 強く/中等度/弱くの遺伝カウンセリング（GC）受診推奨分類によって、かえって「結局遺伝カウンセリングを勧めるべきか否か」の議論が発生しエキスパートパネル（EP）で混乱が生じている。
- ② 中央 SFWG の SF 開示基準案が作成された。
- ③ 主治医による家族歴や表現型の聴取が不十分な可能性がある

### 2) 変更内容

- ① 強く/中等度/弱くの GC 受診推奨分類の廃止
- ② ESMO recommendation をベースとしていたが、中央 SFWG 案をベースに ESMO recommendation と NCCN ガイドラインで補う内容とした。
- ③ FoundationOne CDx (F1) について無条件 GC 推奨のグループ A と条件付き GC 推奨のグループ B に分類。グループ A は germline conversion rate > 10% である かつ 何らかのガイドラインで germline test が推奨されているもの。

### 3) 注意点

遺伝カウンセリングの推奨閾値を下げたとも言えるが、= 「germline test を推奨する」という意図ではなく、二次的所見の説明、病歴・表現型の聴取を CGC が補助するという意図である。  
F1 の場合、遺伝カウンセリング上で追加の germline test を行うか選択いただくのはこれまでの通り。

## 2. 参考文献

二次的所見開示対象遺伝子の抽出およびフローチャートに関しては、以下の参考文献（ガイドライン）を参考にした。文献情報は9.項に記載する。

ESMO Recommendation、ACMG Actionable gene、SFAWG のミニマムリスト、NCCN ガイドライン乳癌および卵巣癌における遺伝学的/家族性リスク評価、NCCN ガイドライン大腸癌における遺伝学的/家族性リスク評価、Li-Fraumeni 症候群 Chompret Criteria 2015、AMED 小杉班によるゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-その1：がん遺伝子パネル検査を中心に（改定第2版）とがん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト。

## 3. 二次的所見開示対象遺伝子（30 遺伝子）

### 1) 開示対象遺伝子選定基準【参考資料1】

当院では現時点において、二次的所見開示遺伝子を表1の30遺伝子とする。これら30遺伝子は以下の両方に当てはまるものを選択した。

- ① ACMG Actionable gene、ESMO Recommendation、NCCN ガイドラインのいずれかに記載され、易罹患性遺伝子の Evidence があること。
- ② 遺伝学的検査による二次的所見の病的バリエーション（germline test）の確認や発症前診断が

可能であること。

※AMED 小杉班の「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト」には 52 遺伝子が記載されており、そのうち 41 遺伝子が F1 の解析対象遺伝子となる。しかしながら、サーベイランスが確立されておらず、当院でのサーベイランスが現状難しいと考えられる 11 遺伝子は、今回二次的所見の開示対象外とした。将来的にサーベイランス方法が確立し、院内の連携体制が整えば、二次的所見開示対象遺伝子として検討する予定である。

## 2) 保険収載のがん遺伝子パネル検査の開示対象遺伝子

- ① NCC オンコパネル検査 (30 遺伝子中 17 遺伝子が解析、13 遺伝子が報告) 【参考資料 2】  
NCC オンコパネル検査では、腫瘍組織 (体細胞系列) と正常組織 (生殖細胞系列) の両方が解析される。二次的所見開示対象 30 遺伝子中 17 遺伝子が解析されるが、生殖細胞系列にて Pathogenic/ Likely pathogenic variant、Uncertain Significance (VUS) が認められた場合、その 17 遺伝子の中で ACMG Actionable gene の 13 遺伝子についてのみゲノムレポート上に報告される (*ATM*、*CHEK2*、*RAD51*、*PALB2* の 4 遺伝子は報告されない)。現在、シスメックスはゲノムレポート上に報告されない上記 4 遺伝子の germline の結果をシーケンスレポートに掲載する準備を行なっている。
- ② FoundationOne CDx™ (F1) (30 遺伝子すべてが解析、報告される) 【参考資料 3,4】  
FoundationOne CDx では、腫瘍組織 (体細胞系列) のみ解析される。解析遺伝子の中に開示対象 30 遺伝子は全て含まれており、Pathogenic/Likely pathogenic variant、VUS が認められた場合、F1 のレポートに報告される。VAF 値により無条件 GC 推奨のグループ A と条件付き GC 推奨のグループ B に分類。グループ A は germline conversion rate >10% かついずれかのガイドラインで germline test が推奨されているため、二次的所見の開示対象かつ遺伝カウンセリング受診を推奨する。一方で、グループ B は germline conversion rate <10% であり、臨床所見・既往歴・家族歴・病理所見からその遺伝性腫瘍が強く疑われる場合にのみ二次的所見開示の対象かつ遺伝カウンセリング受診を推奨する。

## 4. 九大ゲノムレポートの 2.-1 二次的所見のコメント記載

### 1) NCC オンコパネルの場合

二次的所見あり：「開示すべき二次的所見があります。遺伝カウンセリングを推奨します。」

二次的所見なし：「開示すべき二次的所見はありません。」

二次的所見開示希望なし：「二次的所見の開示は希望されていません。」

### 2) FoundationOne CDx の場合

二次的所見疑いあり：「開示すべき二次的所見疑いがあります。遺伝カウンセリングを推奨します。」

二次的所見疑いなし：「開示すべき二次的所見疑いはありません。」

二次的所見疑い開示希望なし：「二次的所見疑いの開示は希望されていません」

## 5. 生殖細胞系バリエント確認検査（シングルサイト）

F1 で二次的所見疑いが認められ、確定診断のため追加の生殖細胞系シングルサイト解析（germline test）が必要な場合、Falco、かずさ DNA 研究所、ラボコープジャパン、コニカミノルタで実施可能である。原則、患者本人が対象であり、F1 で報告されたバリエント情報が必要である。検査費用は遺伝子、検査会社によって異なるが、シングルサイト検査で1～6万円程度である。

## 6. 免疫染色によるスクリーニング検査

二次的所見開示対象の遺伝子の中には、腫瘍発生に関与していると考えられる遺伝子変化がその蛋白質の構造や発現量の異常を招き、免疫染色による発現パターンとして反映されるものがある。免疫染色は、遺伝子パネル検査結果との組み合わせにより、遺伝性腫瘍の可能性が高い、すなわち遺伝学的検査の必要性が高い患者をスクリーニングする際の補助的な判断材料となる可能性があるため、活用を検討する。

免疫染色によるスクリーニング対象可能遺伝子：MMR(*MLH1*、*MSH2*、*PMS2*、*MSH6*)、*SDH*(*SDHB*、*C*、*D*)、*RB1*

## 7. 必要な情報

NCC オンコパネル検査や FoundationOne CDx で二次的所見を判断するために必要な情報を以下に示す。

- 1) C-CAT レポート
- 2) FoundationOne CDx xml ファイル、または NCC オンコパネル VCF ファイル
- 3) 家系図（既往歴・家族歴・家族構成）
- 4) 病理診断結果
- 5) ClinVar の評価、jMorp のアレル頻度

## 8. 今後について

### 1) サーベイランス体制の構築

院内、連携施設、関連病院、検診施設で連携し、患者と未発症変異保因者がサーベイランスを受けやすい環境を作る。

### 2) 二次的所見開示対象遺伝子の拡大への対応

近々がんゲノム医療にて全 Exome 解析が開始される可能性がある。遺伝性腫瘍以外の遺伝性疾患（例えば Marfan 症候群など）が二次的所見として報告されるようになるため、これまで以上の診療科間の連携が必須であり、院内で意識的に連携強化に取り組む必要がある。

## 9. 参考文献

- 1) D.Mandelker, *et al.* Germline-Focused Analysis of Tumour-Only Sequencing: Recommendations from the ESMO Precision Medicine Working Group. *Ann Oncol.* pii:mdz136 (2019)  
<https://academic.oup.com/annonc/advance-article/doi/10.1093/annonc/mdz136/5485244>

- 2) Sarah S. Kalia, *et al.* Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2016 update (ACMG SF v2.0): a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genetics in Medicine* 19, 249-255 (2017) <https://www.nature.com/articles/gim2016190>
- 3) AMED 小杉班・遺伝医学関連学会合同 SFAWG(Secondary Findings Actionability Working Group-J) : がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 Grade1 ミニマムリスト案 (Ver1.2\_20190121) <https://www.amed.go.jp/content/000045428.pdf>
- 4) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines)
  - ① Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast and Ovarian Version 3.2019 — January 18, 2019
  - ② Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal Version 1.2018 — July 12, 2018
- 5) Chompret Criteria : Bougeard G, *et al.* Revisiting Li-Fraumeni Syndrome From *TP53* Mutation Carriers. *J Clin Oncol.* 2015 Jul 20;33(21):2345-52  
<https://ascopubs.org/doi/full/10.1200/JCO.2014.59.5728>
- 6) AMED 小杉班によるゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-その1 : がん遺伝子パネル検査を中心に (改定第2版)  
<https://www.amed.go.jp/content/000056785.pdf>
- 7) AMED 小杉班 : がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト  
<https://www.amed.go.jp/content/000056448.pdf>

## 10. 作成

九州大学病院 臨床遺伝医療部、血液・腫瘍内科、EP メンバー

# 参考資料 1

表 1 当院の二次的所見開示対象遺伝子および開示対象基準

F1の場合	遺伝子名	NCCオンコパネル	F1	ESMO				NCCNガイドライン		SFAWGニ マムリスト	AMED小杉 班の総合評 価	T-only追加 検査の必要 性※1	遺伝学的検 査
				65gene	all	on-T	off-T	大腸がん	乳がん 卵巣がん				
VAFが SNP>0.3、 Indel>0.2の 場合、開示対象	ATM	●	●	●	<50	-	-	●	●		A	◎	○
	BRCA1	●	●	●	<90	<90	80		●	●	AAA	◎	○
	BRCA2	●	●	●	<80	<80	<90		●	●	AAA	◎	○
	BRIP1		●	●	<80	<85	50		●		A	◎	○
	CHEK2	●	●	●	<90	-	-	▲	●		A	-	○
	MLH1	●	●	●	30	<25	40	●	●	●	AAA	◎	○
	MSH2	●	●	●	<50	50	<45	●	●	●	AAA	◎	○
	MSH6		●	●	<60	<70	<40	●	●	●	AAA	◎	○
	MUTYH		●	●	<100	<100	<100	●			AA	◎	○
	PALB2	●	●	●	<80	<80	<70		●		AA	◎	○
	PMS2		●	●	<90	<95	<80	●	●	●	AAA	◎	○
	RAD51C	●	●	●	<85	<85	100		●		A	◎	○
	RAD51D		●	●	<60	<60	-		●		A	◎	○
	RET	●	●	●	<50	<75	30			●	AAA	◎	○
	SDHB		●	●	<90	50	100				AA	◎	○
	SDHC		●	●	<70	<70	-				AA	◎	○
	SDHD		●	●	100	100	0				AA	◎	○
TSC2		●	●	20	<25	<20				AA	◎	○	
VHL (腎細 胞がん以外)	●	●	●	<15	<70	<10			●	AAA	◎	○	
VAFが SNP>0.3、 Indel>0.2、か つ臨床的に強く 疑われた場合、 開示対象※2	APC★	●	●	●	<5	5	<5	●		●	AAA	△	○
	CDH1		●	●	<5	-	-		●		AA	○	○
	MEN1		●	●	●	5	5	0		●	AAA	○	○
	NF2		●	●	●	0	0	0			AA	○	○
	PTEN	●	●	●	<5	<5	<5	●	●		AA	△	○
	RB1★	●	●	●	<5	<5	~10			●	AAA	△	○
	SMAD4	●	●	●	<5	<5	0	●			AA	○	○
	STK11	●	●	●	<5	<5	0	●	●		AA	△	○
	TP53★	●	●	●	<5	<5	5	●	●		AA	△	○
	TSC1	●	●	●	0	0	0				AA	○	○
WT1		●	●	●	0	0	-				AA	○	○

NCCオンコパネルで、上記30遺伝子がGermlineで認められた場合は、すべて開示対象とする

ACMG Actionable 59遺伝子に含まれている遺伝子

上記に含まれていないが、ESMO RecommendationやNCCNガイドラインでサーベイランス方法が記載されている遺伝子

- ※1
- ◎ 必ず疑って検査する
  - できるだけ検査する
  - 可能なら検査する
  - △ 強く疑われた場合、検査する
- ※2
- ★は発症年齢が30歳以下の場合
  - TP53は上記かつChompret基準（2015）に該当する場合

- on-T 関連腫瘍
- off-T 関連腫瘍以外

## NCCオンコパネルの場合

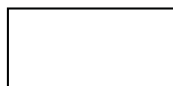
生殖細胞系列で、以下遺伝子にPathogenic/Likely Pathogenic バリエントが

- ある：「**開示すべき二次的所見があります。遺伝カウンセリングを推奨します。**」
- ない：「**開示すべき二次的所見はありません。**」
- 開示を希望しない場合：「**二次的所見の開示は希望されていません。**」

<i>ATM</i>	<i>APC</i>	<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>CHEK2</i>
<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>	<i>PALB2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RAD51C</i>
<i>RB1</i>	<i>RET</i>	<i>SMAD4</i>	<i>STK11</i>	<i>TP53</i>
<i>TSC1</i>	<i>VHL</i>			



生殖細胞系列にVariantが認められた場合、ゲノムレポートに記載される遺伝子



生殖細胞系列にVariantが認められた場合、**ゲノムレポートには記載されないが、将来的にシーケンスレポートに記載される**遺伝子（現在シスメックスで準備中）



## FoundationOne CDxの場合

腫瘍組織で、以下遺伝子にPathogenic/Likely Pathogenic バリアントが、

- ある：「**開示すべき二次的所見疑いがあります。遺伝カウンセリングを推奨します。**」
- ない：「**開示すべき二次的所見疑いはありません。**」

開示を希望しない場合：「**二次的所見疑いの開示は希望されていません。**」

### グループA

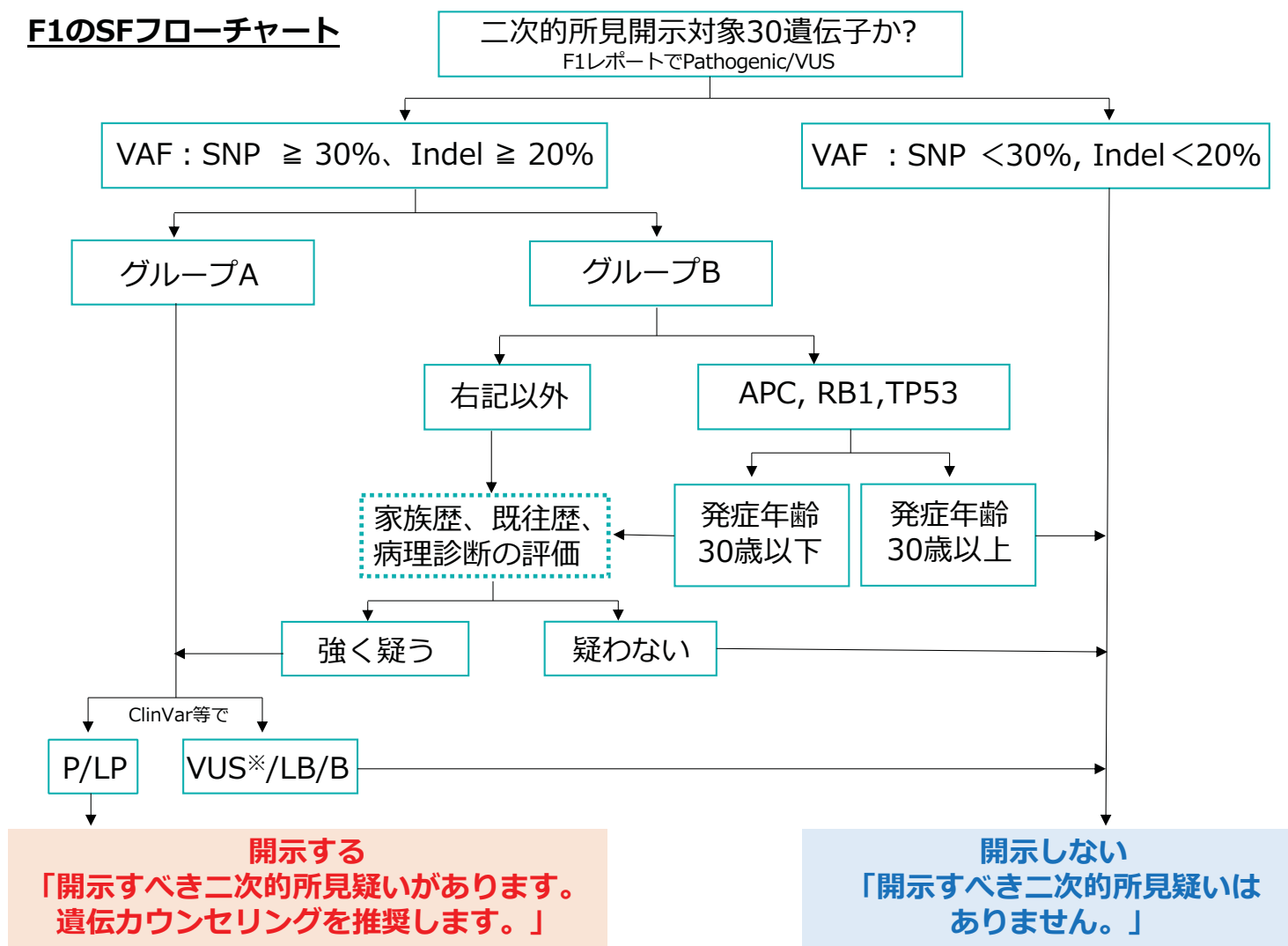
ATM	BRCA1	BRCA2
BRIP1	CHEK2	MLH1
MSH2	MSH6	MUTYH (Biallelic)
PALB2	PMS2	RAD51C
RAD51D	RET	SDHB
SDHC	SDHD	TSC2
VHL		

### グループB

APC	CDH1	MEN1
NF2	PTEN	RB1
SMAD4	STK11	TP53
TSC1	WT1	

## 参考資料 4

### F1のSFフローチャート



\*VUSであっても、家族歴、既往歴、病理診断の結果からEP後に「開示すべき二次的所見疑いあり」となる場合もあります。

## Chompret基準 (TP53)

---

### 以下のいずれかに当てはまる場合

1. 発端者が**46歳未満**でLFS腫瘍※の既往歴があり、かつ第2度近親者以内に56歳未満でLFS腫瘍（発端者が乳がんの場合は乳がん以外）がある
2. 発端者に初発が46歳未満の**多発性腫瘍**（多発性乳腺腫瘍を除く）の既往歴があり、そのうち2つがLFS腫瘍である
3. 家族歴に関係なく、発端者が**副腎皮質腫瘍、脈絡叢腫瘍もしくは胎児型遅形成横紋筋肉腫**と診断された（診断時の年齢）
4. 31歳未満の乳がん

※ LFS関連腫瘍：軟部組織肉腫、骨肉腫、閉経前乳がん、脳腫瘍、副腎皮質腫瘍、白血病、細気管支肺胞上皮がん

## 資料 5

提言の改定について

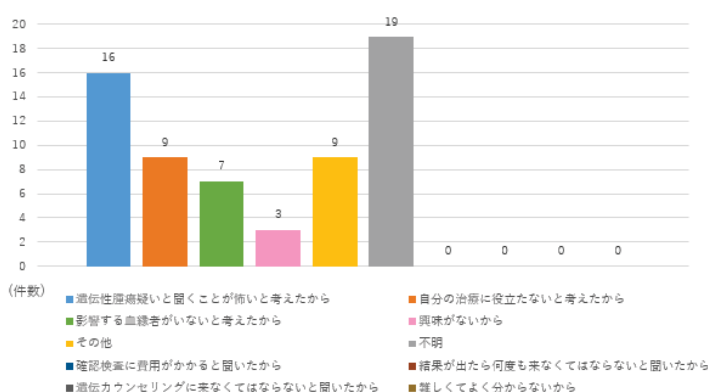
2020年11月23日 小杉真司

- 情報伝達プロセス→コミュニケーションプロセス
- 「検査結果を適切に伝えられる」または「話し合えるように」を追記
- 一次所見については、血縁者には関係しないということも明記する
- germline findings の表記：併記（一般の人にわかりやすいか？）
- 短縮型機能喪失変異は truncation mutation と併記。
- 今後版が増えることを考えると、文書本文中の最後に版のログがあると良い。
- 今後、ゲノム医療にかかわる医療従事者が増えるため、ゲノムデータ共有を推奨する理由について、言及を増やしても良いのではないかと。本提言の主たるテーマである「検査結果の情報共有」という文脈で使われている「共有」と混同する可能性あり、表記の工夫が必要。
- 「インフォームドアセント」についてそろそろ本気で考えてはどうか？ゲノム医療の状況、今後幅広く使用されるということにフォーカスした検討が必要なのではないか。過去の研究は、限られた疾患について限られたものが多かった。前提が変わったところでの議論は国内でされていないので無理せずに、原則の確認はあってもよいのではないかと。親と子どもの関係ということも関わるので PPI のアクティビティの一つとしても考えてもいいのではないかと。
- 「開示すべき」と「開示すべきでない」とわけた方がよいのではないかと。
- ダイジェスト版、一般市民向けの提言もあるとよいのではないかと。
- 当事者への説明会を開催

## FoundationOne CDx検査開始時点における、 遺伝性腫瘍疑いの開示希望の有無

FoundationOne CDxの検査オーダー数	2664
検査開始時点から、遺伝性腫瘍疑いの開示を希望されなかった件数	62 (2.33%)

### 開示を希望されなかった理由（複数回答可）



### その他の内訳

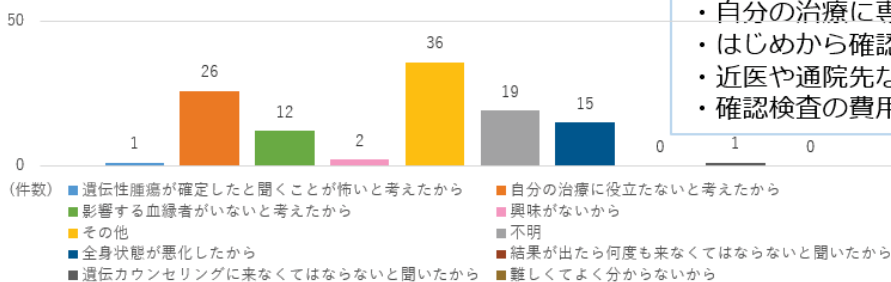
- ・血縁者と相談した上での判断 3件
- ・血縁者が知りたいか不明だから 1件
- ・血縁者の負担になると考えたから 3件
- ・自分の治療に専念したいから 3件
- ・影響する血縁者はいるが絶縁状態であるため 1件
- ・遺伝性腫瘍と判明して子供に不安な思いをさせたくないため 1件

9

## FoundationOne CDx検査において、 遺伝性腫瘍の疑いありと判定されたケースについて

FoundationOne CDxの検査オーダー数	2664
エキスパートパネルで遺伝性腫瘍の疑いありと判定された件数	222
遺伝性腫瘍疑いであることを開示した件数	197
遺伝性腫瘍疑いの開示後、確認検査(生殖細胞系列の遺伝学的検査)を実施した件数	47
遺伝性腫瘍疑いの開示後、確認検査(生殖細胞系列の遺伝学的検査)を希望されなかった件数	92

### 確認検査を希望されなかった理由（複数回答可）



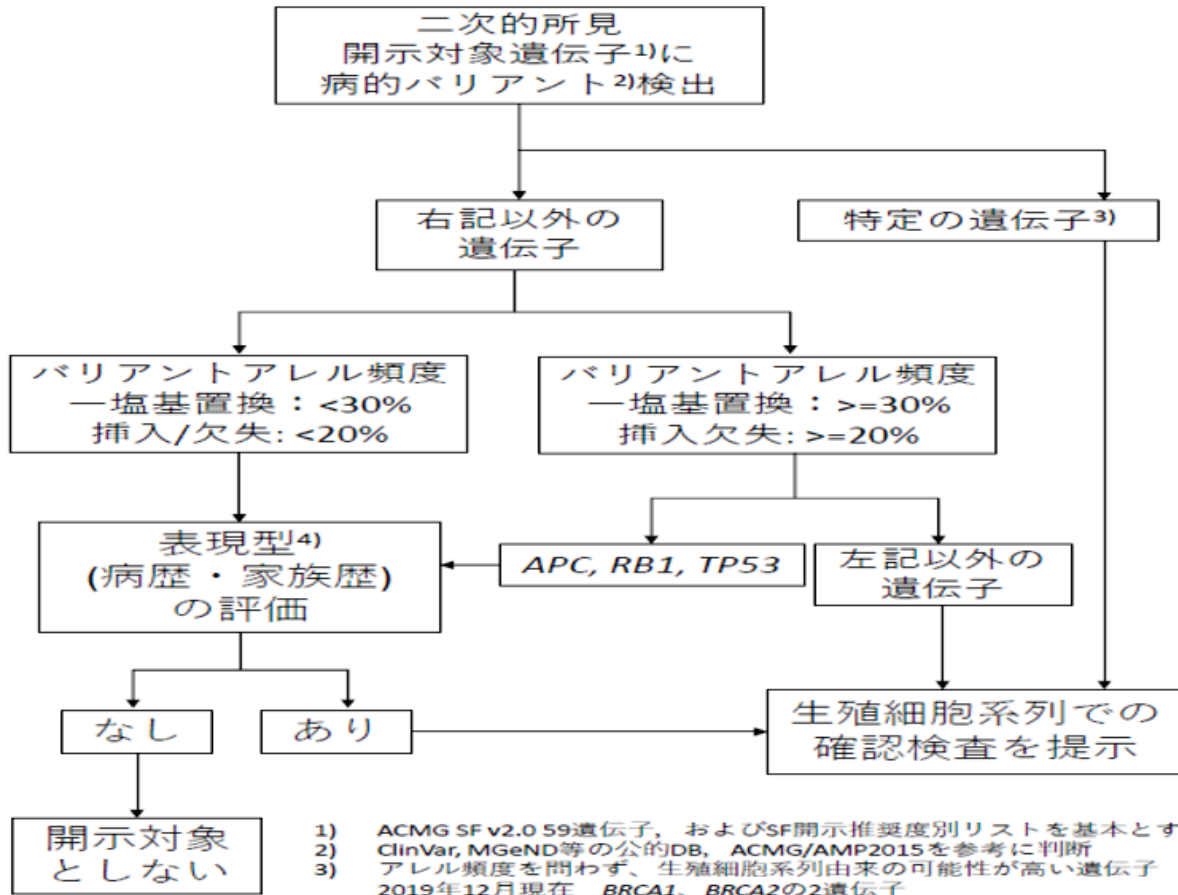
### その他の内訳

- ・血縁者が知りたいか不明だから 1件
- ・自分の治療に専念したいから 14件
- ・はじめから確認検査は希望していない 1件
- ・近医や通院先など他院で受けたい 3件
- ・確認検査の費用が高いと感じるから 1件

など

11

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



・現在のフローチャートは、EPのみ

・検査前からのフローが必要

・検査前に病歴・家族歴（発症年齢必須）・できれば家系図も 十分確認するプロセスが重

要:それをだれが担当するか? 遺伝医療専門家が検査前に全部対応するのがいいのか? むし

ろコーディネーターの指導の方が重要ではないか?

・結果説明の際も全例（PGPVなくても）で遺伝医療専門家が関与している施設もある。

・ClinGenでのactionabilityのadult/pediatricでの検討は、PGPVの取り扱いとは異なる

## 資料 6

厚労科研小杉班「国民が安心してゲノム医療を受ける貯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

2020年度第2回班会議 令和2年11月23日

# 遺伝性難病診療・網羅的解析

難病エキスパートパネル、二次的所見の取扱いの検討

後藤 雄一 (班長)  
難波 栄二 (副班長)  
川目 裕  
山田 崇弘

## 難病ゲノム医療の特徴とその実現への課題

1. 実態として、難病拠点病院が「すべての難病」に対応できるわけではない
2. 遺伝カウンセリング体制が十分でない
3. 全国レベルの診断サポート(相談窓口/コンサルティング)及び治療サポートの要望がある
4. 難病医療支援ネットワークの運用開始(平成30年度から)
5. 関連する審議会や研究班、WGの活動の方向性が見極めが難しい  
ゲノム医療協議会(内閣府健康・医療戦略室、令和元年10月～)  
厚生科学審議会疾病対策部会(厚労省)  
難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班(厚労省)  
がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会(厚労省)  
ゲノム医療実現推進プラットフォーム、利活用システム(文科省)など

# 難病遺伝学的検査実施のチーム構成

難病専門医  
ネットワーク  
が関る可能性

		(ア) 患者の症状を 専門とする担 当医または専 門医	(イ) 遺伝医療の 専門家	(ウ) 遺伝カウンセ リングの専門家	(エ) バイオインフ ォマティクス、AI 診断	(オ) 二次的所見 の領域の専 門医	(カ) 診療に携わる 看護師・コー ディネーター	(キ) 診療に携わる 臨床検査医・ 臨床検査技師
A	検査をオーダーする	◎	○	○				△
B	解析結果が正しいかの判断	○	○	△	○	△		○
C	VUSか、病的変異かの判断	○	◎	○	◎	△		△
D	一次的所見か、二次的所見かの判断	◎	◎	△	△	○		
E	同定された変異に関連する疾患の治療、予防法等の医療に関する検討	◎	○	○		◎ 二次的所見 について	○	
F	同定されたVariantに関連する領域の専門医とのコンタクト、連携、紹介	○	○	◎		◎ 二次的所見 について	◎	
G	遺伝カウンセリングを含む開示、フォロー	○	◎	◎			○	

◎：中心となる構成員、○：参加して欲しい構成員、△：必要に応じて

## 2020年度の活動目標

1. 2020年11月に予定されている「全国遺伝子医療部門連絡会議」において、昨年に引き続いて、専門医ネットワークの構築に向けた課題の抽出と具体的な活動計画を検討する。



# 全国遺伝子医療部門連絡会議にて、WSを開催

**第18回** The 18<sup>th</sup> Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics

**全国遺伝子医療部門連絡会議**

2020年 **11月21日** (日), **22日** (日)  
(第65回日本人類遺伝学会終了後)

【大会長】 倉橋 浩樹 (藤田医科大学総合医科学研究所 分子遺伝学研究部門)

お問い合わせ

ホーム >  
開催概要 >  
プログラム >  
事前アンケート (全体・WS) >

昨年に引き続き、2回めのWorkshopを開催した。

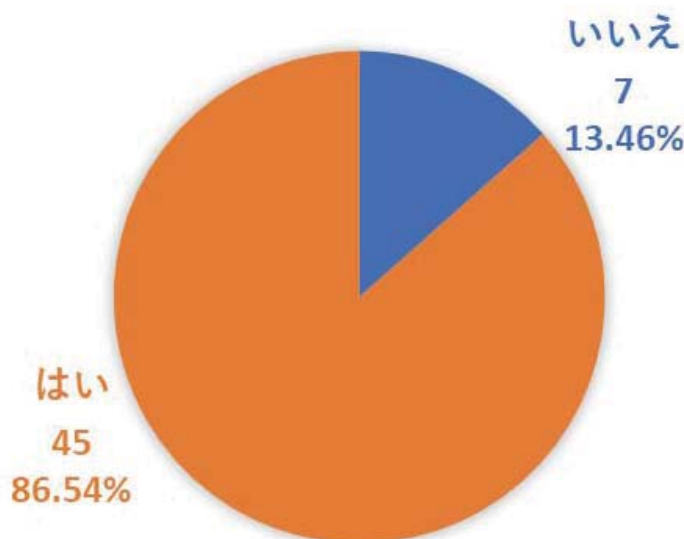
「二次的所見と遺伝子医療部門ネットワーク」

## 昨年の会議の主な論点 難病専門医ネットワーク関連

- 1) すでにあるネットワーク（遺伝子医療提供検索等）をどう活用するか。
- 2) 誰が使うかを考えた情報収集と公開が必要  
→ 相談する側の体制の確定が先でないか。
- 3) そうなら、医療機関単位でネットワークへの希望をアンケートする
- 4) 遺伝学的検査は遺伝子診療部門を通して依頼する体制を作り（ゲートキーパー）、結果の解釈等のチェックと解釈が困難なバリエーションがあれば疾患専門医と繋ぐ役割をどうするか
- 5) 地域格差の問題（遠隔医療の可能性）
- 6) コンサルに費用が必要ではないか

## C. 難病専門医ネットワーク

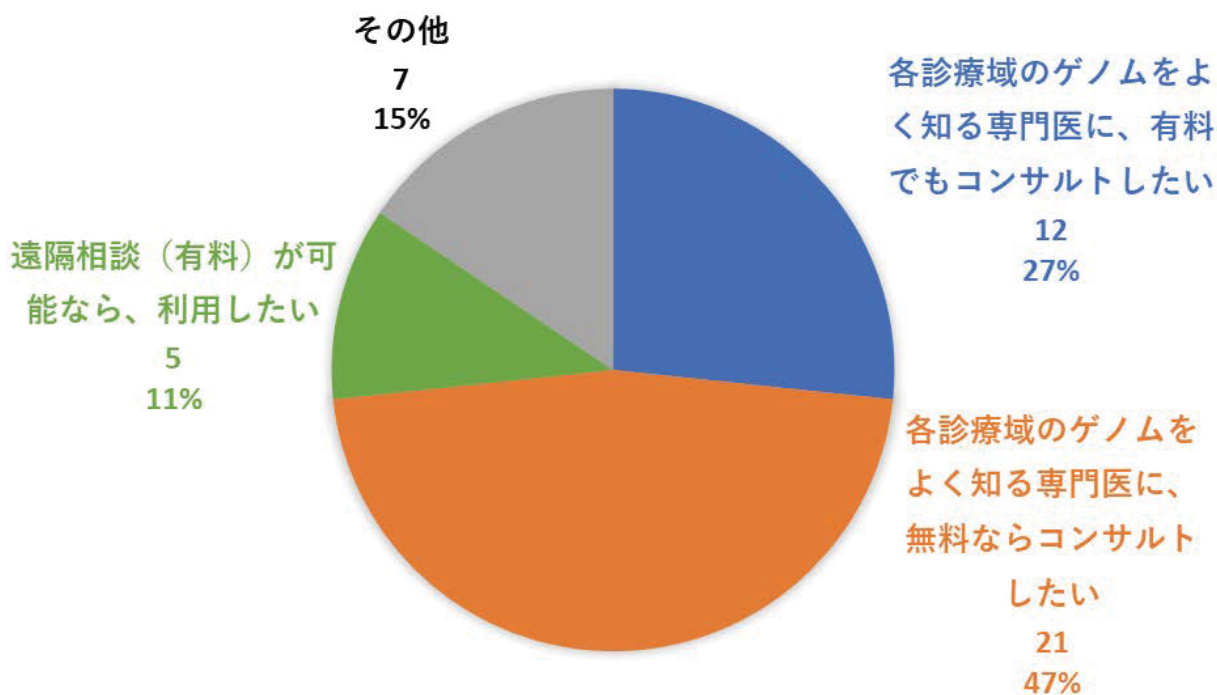
Q3. 生殖細胞系列の遺伝学的検査で、一次的所見とは異なる二次的所見が見いだされた時に、コンサルタントできる仕組みがあれば、利用したい。



## C. 難病専門医ネットワーク

Q3-1.

Q3 で「はい」と答えた方へ（対象：45施設）



## C. 難病専門医ネットワーク

Q3-1. 「その他」自由回答

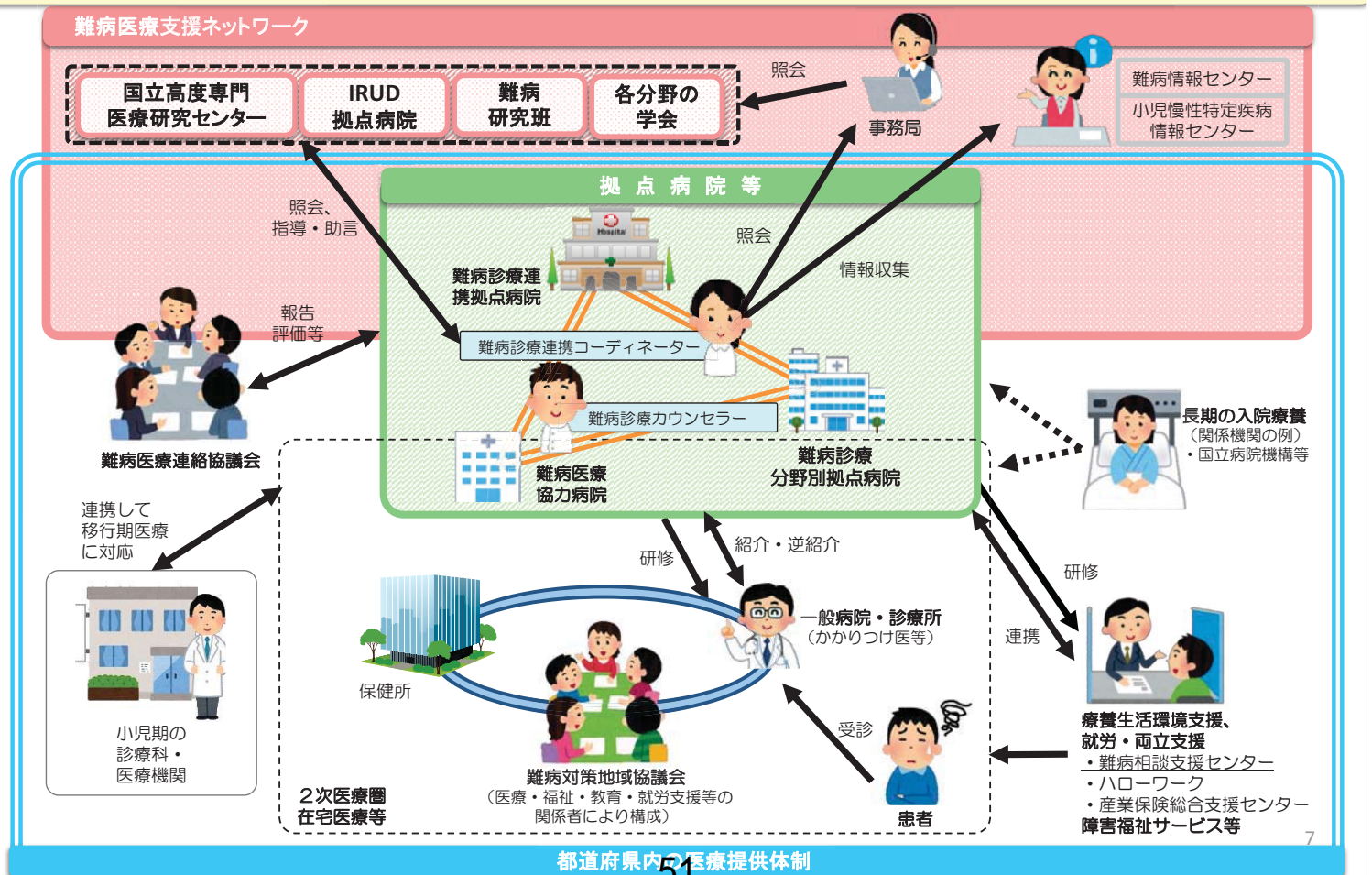
- 患者さんが遠隔で利用できるシステムがあると良いと思います。
- がんゲノム医療におけるエキスパートパネルのような公的な仕組みがあれば、利用したい。
- 遠隔相談（無料）が可能なら利用したい。当該領域の臨床に精通する専門医にコンサルトしたい。
- 有料でもコンサルトしたいが、そのお金を払う仕組みが院内にはない。
- 毎回のお支払いでなく、半年契約などであれば、有料も可能かもしれません。
- 有料化はすぐには困難と思われるので、全国的なネットワークで互いにサポートする
- 各診療域のゲノムをよく知る専門医に、部内での費用負担が可能であれば、有料でもコンサルトしたい。
- 保険診療として算定できるなら希望する。
- IRUDのようなしくみが恒常的にあればと思います。

# 2020年度の活動目標

1. 2020年11月に予定されている「全国遺伝子医療部門連絡会議」において、昨年に引き続いて、専門医ネットワークの構築に向けた課題の抽出と具体的な活動計画を検討する。

A) 厚労省から提出される「難病ゲノム医療の将来計画」をふまえて、厚労省のいう「難病医療拠点病院体制」、「難病支援ネットワーク」との整合性を探る

## 新たな難病の医療提供体制のイメージ（全体像）



# 難病のゲノム医療にはゲノム医療を理解している各診療科の専門家集団が必要

## 厚労省のいう難病医療支援ネットワーク

診断・治療全般 種々の組織を並べたのみ

### 難病専門医ネットワークの母体とすべき組織は？

全国遺伝子医療部門連絡会議

国立高度専門医療研究センター

難病研究班

各診療分野の学会

難病情報センター



IRUD専門臨床分科会

## 難病の全ゲノム解析等に関する検討について

### 難病の全ゲノム解析等についての概要

がん・難病の全ゲノム解析等について  
(令和2年8月、厚生労働省資料)

- 2019年10月、難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会（以下、検討会）を設置。
- 2019年12月、検討会等における議論を基に、全ゲノム解析等実行計画を策定。
- 2020年4月、難病ゲノム医療の体制整備等を検討する厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究）を設置。
- これらの議論を踏まえ、2020年度後半から先行解析の実施に関する研究班を設置し、先行解析の実施を進め、適宜、研究成果を検討会に報告しつつ、本格解析につなげていくことを想定。

検討体制

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会  
2019年10月～

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究  
2020年4月～

当面の主な全ゲノム解析等  
関連研究

先行解析実施

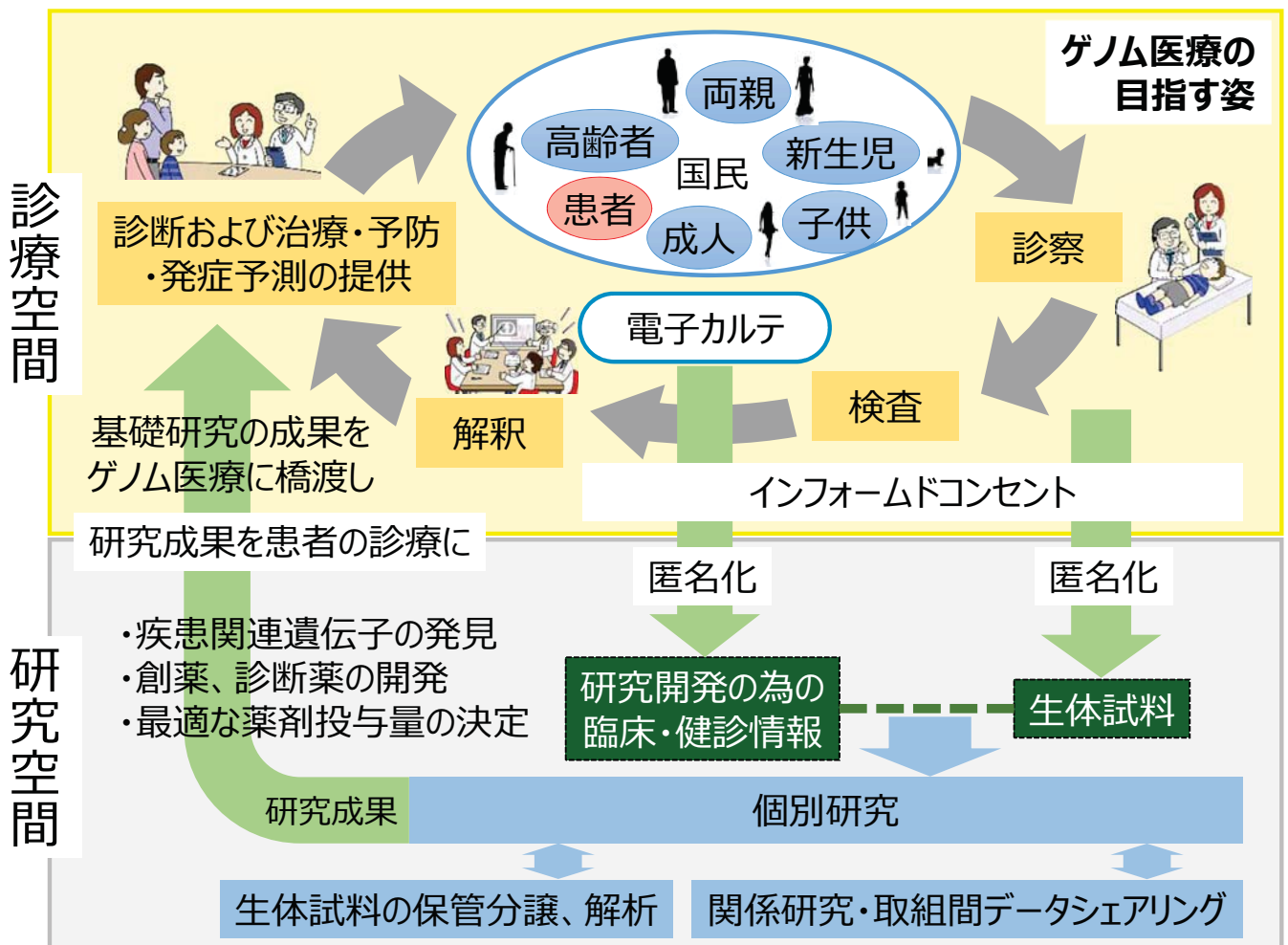
先行解析の実施に関する研究班を設置

※検討会及び厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究）の議論を踏まえて対応。  
※難病の解析拠点10機関（オミックス解析拠点/IRUD解析拠点）と協力。

体制整備

体制整備等に関する検討（厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究））

- ①協力医療機関のあり方について ②同意書の検討・国民への普及啓発 ③臨床情報の検討  
④ゲノム基盤の運営・管理について ⑤データの産業利用のあり方 ⑥人材育成等



[http://www.biobank.amed.go.jp/content/pdf/news/AMED\\_for\\_NGS.pdf](http://www.biobank.amed.go.jp/content/pdf/news/AMED_for_NGS.pdf) ※ ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ (H27.7) の概念図を簡略化したもの

## 2020年度の活動目標

1. 2020年11月に予定されている「全国遺伝子医療部門連絡会議」において、昨年に引き続いて、専門医ネットワークの構築に向けた課題の抽出と具体的な活動計画を検討する。
  - A) 厚労省から提出される「難病ゲノム医療の将来計画」をふまえて、厚労省のいう「難病医療拠点病院体制」、「難病支援ネットワーク」との整合性を探る
  - B) 難波班で検討されている、遺伝学的検査の保険収載と一体化した体制、精度管理、専門的結果解釈の有料化等の要点も加味

厚生労働科学研究費補助金（難治疾患政策研究事業）

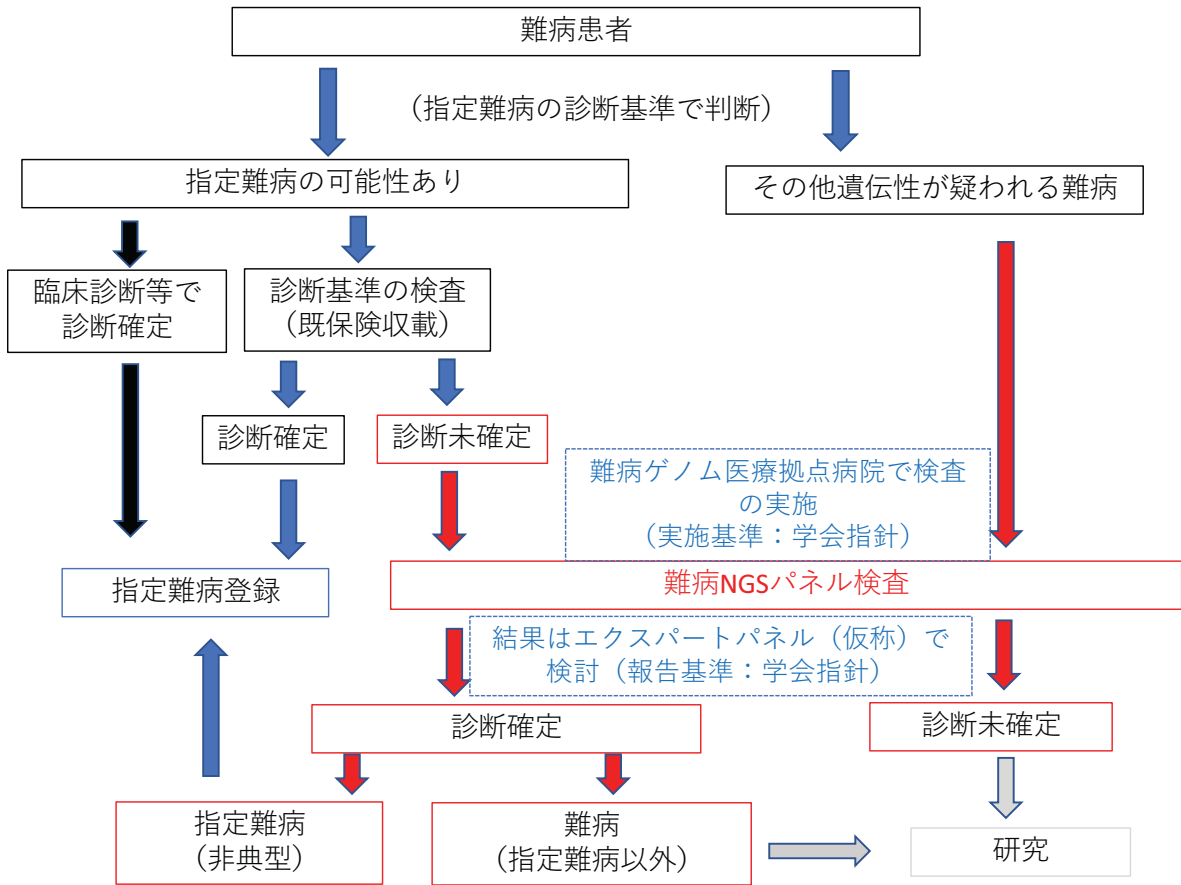
# 難病領域における検体検査の 精度管理体制の整備に資する研究班

## 難波先生から報告

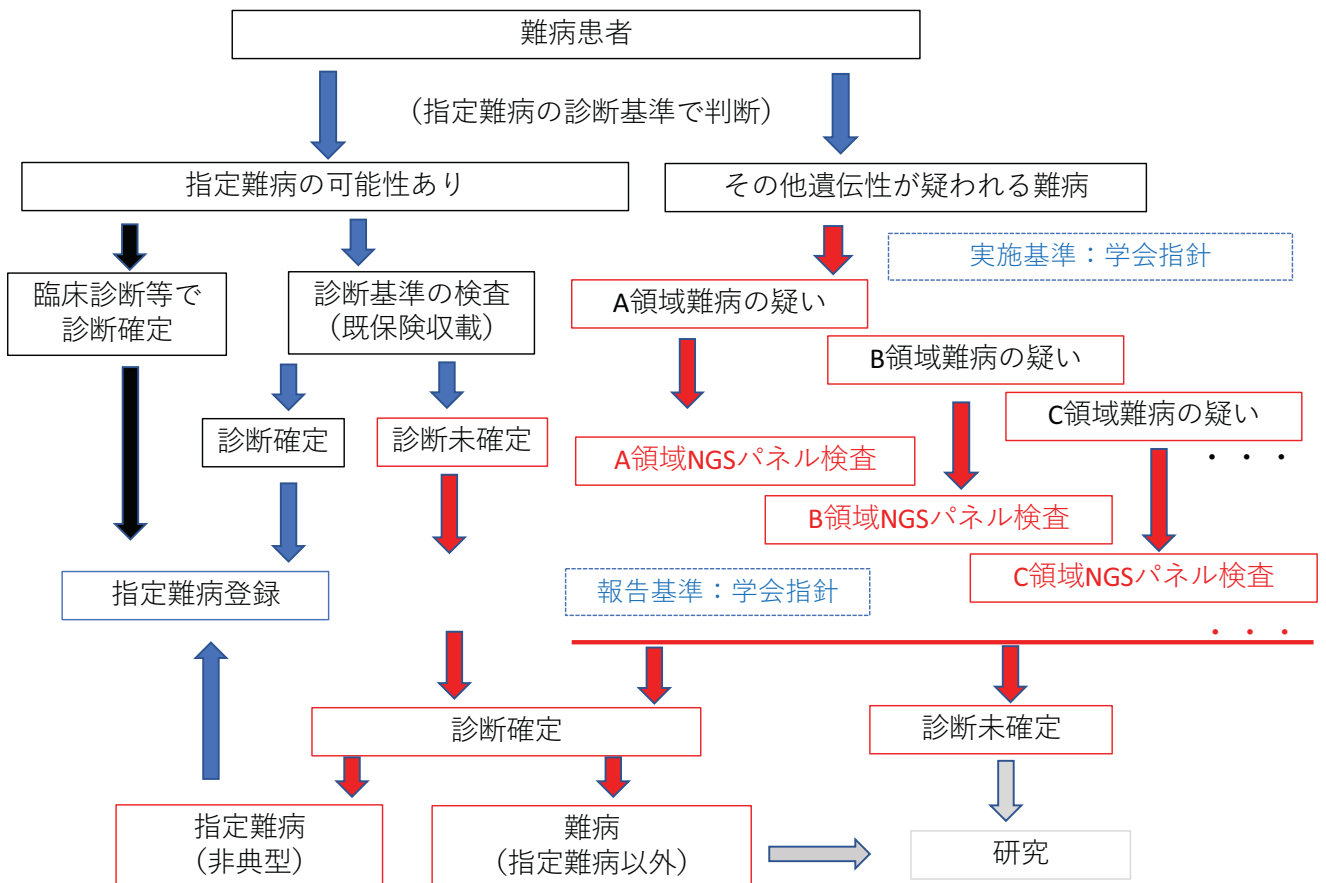
### 難病NGSパネル検査の開発の方針（案）

1. 指定難病を診断する目的としてNGSパネル検査を開発するが、エクソームベースの解析体制としたい（指定難病の診断情報以外は参考情報として扱う）
2. ウェット（エクソームベースの解析システム）に関してはLDT（Laboratory Developed Test）を用いる
3. ウェットで実施するLDTの品質・精度管理の基準を定める
4. 医療機器プログラムは、企業にお願いして体外診断用医療機器（IVD）として開発する（薬機法の適応を得る）
5. 現在、開発企業のリクルートを行っている

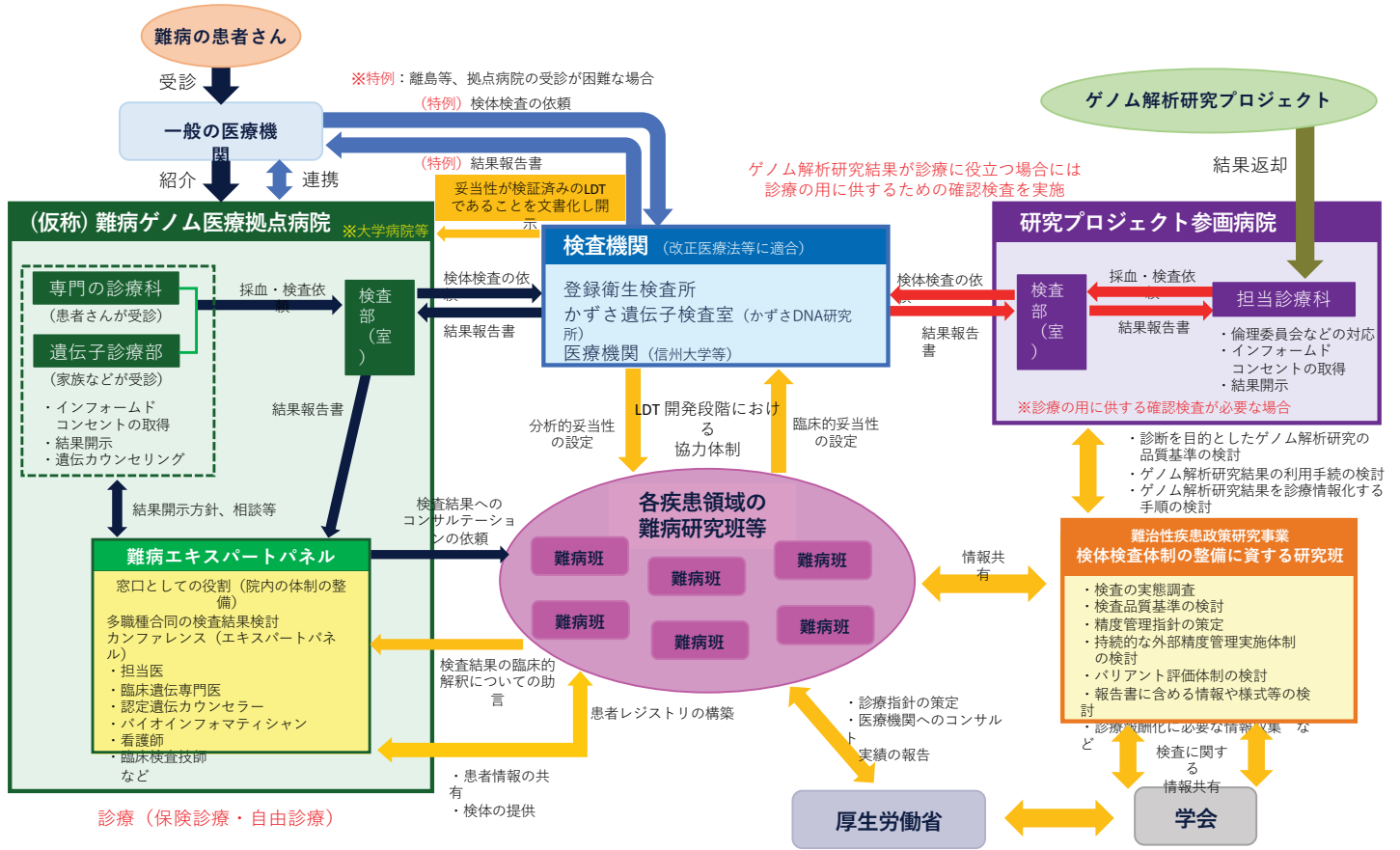
## 難病NGSパネル検査の流れ（プランⅠ案）



## 難病NGSパネル検査の流れ（プランⅡ案）



# 難病の遺伝学的検査体制（案）



## 2020年度の活動目標

- 2020年11月に予定されている「全国遺伝子医療部門連絡会議」において、昨年に引き続いて、専門医ネットワークの構築に向けた課題の抽出と具体的な活動計画を検討する。
  - 厚労省から提出される「難病ゲノム医療の将来計画」をふまえて、厚労省のいう「難病医療拠点病院体制」、「難病支援ネットワーク」との整合性を探る
  - 難病班で検討されている、遺伝学的検査の保険収載と一体化した体制、精度管理、専門的結果解釈の有料化等の要点も加味
- 二次的所見開示における課題抽出を目指した現状調査（アンケート）



# 難病領域の二次的所見開示についての アンケート調査

分担研究者：後藤・難波・川目・山田

研究協力者：中山・堤・土屋・洪本・稲葉・安部・

大高・岡崎・張・原田・金子

## 目 的

難病領域における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を行っている施設の「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言ーその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【初版】」が公開された2019年以降の二次的所見の開示経験とその際の困難事象を明らかにし、今後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こと

**方法** Webベースのアンケート調査

**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

- 全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設
- 全国の小児病院

### 質問項目

- ① 二次的所見の開示対象決定の方法
- ② 開示対象遺伝子の判断基準
- ③ 開示したことのある遺伝子
- ④ 開示対象を決定する際の困難（自由記述）
- ⑤ 遺伝カウンセリングでの困難（自由記述）

## 予想される結果と意義

### ① 難病領域に関する二次的所見の開示に対する現状の把握

土屋らのアンケート調査の結果とも比較し、「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【初版】」出版以降の二次的所見の取り扱い経験、開示対象の判断基準や決定の場の現状を明らかになる。

### ② 二次的所見開示にまつわる困難への対応策の検討

開示対象を決定する際の困難、遺伝カウンセリングでの困難を実際に抽出することでそれに対する対応を検討することができる。

# 2020年度の活動目標

1. 2020年11月に予定されている「全国遺伝子医療部門連絡会議」において、昨年に引き続いて、専門医ネットワークの構築に向けた課題の抽出と具体的な活動計画を検討する。
  - A) 厚労省から提出される「難病ゲノム医療の将来計画」をふまえて、厚労省のいう「難病医療拠点病院体制」、「難病支援ネットワーク」との整合性を探る
  - B) 難波班で検討されている、遺伝学的検査の保険収載と一体化した体制、精度管理、専門的結果解釈の有料化等の要点も加味
2. 二次的所見開示における課題抽出を目指した現状調査（アンケート）
3. 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

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  
B-3 遺伝性難病診療・網羅的解析

令和2年11月23日

## 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・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

- ① AMED：小杉班において作成した、「網羅的な遺伝学的検査に必要な遺伝カウンセリングを理解するための検査前の“遺伝カウンセリング”を中心とした解説動画，および冊子」を基に，本グループメンバーで内容をレビュー
- ② 本研究班の多彩な領域の班員へのピアレビューを実施
- ③ ベータ版動画＋冊子の完成
- ④ 遺伝カウンセリングコースでのレビュー
- ⑤ 学術雑誌に投稿・公開
- ⑥ 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

### 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  
B-3 遺伝性難病診療・網羅的解析

令和2年11月23日

## 難病領域の二次的所見開示 についてのアンケート調査

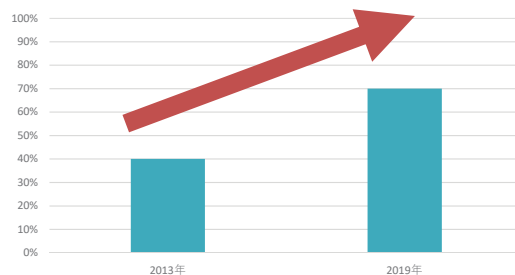
分担者：後藤・難波・川目・山田

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

### 背景

- 近年の次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝子解析の進展において、二次的所見の開示について注目されている。特にがん遺伝子パネル検査は2019年度に保険収載され、がんゲノム医療においては既に実臨床上の問題となっている。
- 一方で、難病領域における生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査については臨床検査としての運用は限定的であり、基本的に研究としての取り扱いが多く、その開示に関わる本邦での実態は明らかでない。

難病領域の二次的所見に関する方針を持っている施設の割合（土屋ら2020）



難病領域においても  
二次的所見の開示方針に対する  
注目度は高まっている

## AMED小杉班の提言での記載

「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【初版】」では、以下のように記載されている。

- ① 臨床的に確立した治療法や予防法が存在し、患者本人・血縁者の健康管理に有益な所見で、精度が高く病因として確実なバリエーション
- ② 具体的には短縮型機能喪失変異もしくはClinVarなどの公的データベースにpathogenicとのみ登録されている病的バリエーション
- ③ 精度や病因としての確実性が十分でないため、患者や血縁者に精神的負担を与えたり、誤解を招いたりするおそれがあり、有益性が勝ることが明らかでない場合は開示対象としないこと
- ④ 開示対象遺伝子は生命への重篤性や治療・予防の可能性などから開示を推奨されているACMG recommendationsで指定されている59遺伝子が参考となること
- ⑤ 非発症保因者診断に利用できる所見が得られた場合でも、患者本人・家族の健康管理に直接有益な所見とは現時点でいいにくいいため、原則開示対象としないこと

現在は実施施設ごとに提言を参考にしながら開示対象遺伝子・開示対象変異を検討しているが、施設ごとの臨床的有用性の判断基準やどのような疾患が開示対象とされているかなど現状は明らかになっておらず、未だ途上である。

## 目的

難病領域における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を行っている施設の「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【初版】」が公開された2019年以降の二次的所見の開示経験とその際の困難を明らかにし、今後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こと

## 方法

### 方法：

Webベースのアンケート調査

### 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
- 全国の小児病院

### 質問項目：

- ① 二次的所見の開示対象決定の方法
- ② 開示対象遺伝子の判断基準
- ③ 開示したことのある遺伝子
- ④ 開示対象を決定する際の困難（自由記述）
- ⑤ 遺伝カウンセリングでの困難（自由記述）

## 予想される結果と意義

### ①難病領域に関する二次的所見の開示に対する現状の把握

- 土屋らのアンケート調査の結果とも比較し、「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【初版】」出版以降の二次的所見の取り扱い経験、開示対象の判断基準や決定の場の現状や以前からの変化が明らかとなる。

### ②二次的所見開示にまつわる困難の抽出により対応を検討することが可能

- 開示対象を決定する際の困難、遺伝カウンセリングでの困難を実際に抽出することでそれに対する対応を検討することができる。

## 難病領域における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での二次的所見の開示の現状と困難についてのアンケート

このアンケートでは以下のように単語を定義します。

### 二次的所見：

本来の目的ではないが解析対象となっている遺伝子の明らかな病的変異のこと。ACMG Recommendation (ACMG SF v2.0)のいう“secondary findings”は治療法・予防法があり開示すべきもののみを指していると解釈されますが、今回定義する「二次的所見」は治療法・予防法があり開示すべきものとそうでないものを含みます。

### 生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査：

臨床検査として実施される全ゲノム解析、全エクソーム解析、または疾患群横断的パネル検査のこと。疾患を絞ったパネル検査（ex. 骨系統疾患パネルなど）は本来の目的である解析対象のみであると考えられるため、今回の定義からは除外します。

#### 【セクション1】施設の基本属性

質問1. 貴施設は以下のどちらに該当されますか？

- 大学病院
- 大学病院以外の総合病院
- 小児専門病院
- その他

質問2. 貴施設ではこれまでに難病領域の診断・治療に利用される全エクソーム/全ゲノム解析などの網羅的生殖細胞系列の遺伝子解析（本来の目的が研究でも診療でも）の経験はありますか？

- ある
- ない（こちらを選んだ方はアンケート終了）

質問3. （質問2であるを選択されたご施設）貴施設の難病の網羅的解析に関わる遺伝専門職の人数を教えてください。

- ・ 臨床遺伝専門医 \_\_\_\_\_ 名
- ・ 認定遺伝カウンセラー\* \_\_\_\_\_ 名
- ・ 遺伝看護専門看護師 \_\_\_\_\_ 名

質問4. 貴施設の遺伝子解析（NGSによるデータ取得を行わない生データの解析・解釈のみも含む）への関わり方を教えてください。（複数回答可）





- 小杉班提言を参考に判断している
- ACMG Recommendation (ACMG SF v2.0)を参考に判断している

質問9. 開示すべき二次的所見を検討する際にどのような職種が関わっていますか？（複数回答可）

- 臨床遺伝専門医
- 主治医
- 対象疾患専門医
- 認定遺伝カウンセラー\*
- 遺伝看護専門看護師
- バイオインフォーマティシャン
- 倫理委員会構成員
- その他（具体的にご記入ください： \_\_\_\_\_ ）

質問10. 以下のどのような場合に臨床的有用性があると判断し、開示対象と考えますか？（複数回答可）

※ここでの対応法とは、効果的なサーベイランスが定まっている、リスク低減手術が可能などの予防法があること、治療法があることを意味します。

- ACMG のリストなど、ガイドラインやリコメンデーションで推奨されている遺伝子の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**高く**、小児期発症の対応法の**ある**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**高く**、小児期発症の対応法の**ない**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**高く**、成人期発症の対応法の**ある**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**高く**、成人期発症の治療法の**ない**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**低く**、小児期発症の対応法の**ある**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**低く**、小児期発症の対応法の**ない**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**低く**、成人期発症の対応法の**ある**疾患の Pathogenic バリエント
- 浸透率が**低く**、成人期発症の治療法の**ない**疾患の Pathogenic バリエント

質問11. 二次的所見で見つかったもののうち、2020年4月～2021年3月に開示した遺伝子とその件数を教えてください。（自由記載：例 *BRCA1* 4件, *ABCD1* 1件など）

【セクション3】開示対象を決定する際の困難

質問12. 二次的所見が見つかった場合、その二次的所見が開示対象となるかどうか決定する際に困難を感じたことはありますか？

- はい
- いいえ（こちらを選んだ施設はセクション4へ）

質問13. （はいを選んだ施設）どのようなことを困難に感じましたか？できるだけ具体的にご記載いただけましたら幸いです。（自由記載）

質問14. 開示対象となるかどうか決定する際の困難を解消するために、どのようなことが必要だとお考えですか？（自由記載）

**【セクション4】 遺伝カウンセリングでの困難**

質問15. 二次的所見が見出された場合の結果開示の遺伝カウンセリングの際に困難を感じたことはありますか？

- はい
- いいえ（こちらを選んだ施設はアンケート終了）

質問16. （はいを選んだ施設）二次的所見が見出された場合の結果開示の遺伝カウンセリングでの困難を教えてください。できるだけ具体的にご記載いただけましたら幸いです。（自由記載）

質問17. 二次的所見が見出された場合の結果開示の遺伝カウンセリングでの困難を解消するために、どのようなことが必要だとお考えですか？（自由記載）

# 遺伝カウンセラー教育

## ゲノミックカウンセリングに必要なものは何か？

お茶の水女子大学  
三宅秀彦

## Genomic Counseling

現在の遺伝カウンセリングにおいては、ゲノム情報を網羅的に解析することによって得られた結果を利用されることを前提とした対応が重要になってきた。

そのカウンセリングにおいては、診断の前提として既にゲノム情報が得られていたり、診療とは直接関係ない情報が網羅的に取得される可能性がある。また、多因子疾患のようにリスクとしての考え方も必要となる。このような課題は臨床的有用性との兼ね合いもあるが、ゲノム情報の利用における心理社会的課題の整理と自己決定支援が、ゲノム医療に対応する遺伝カウンセリングに期待されることとなる。

## 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班

分担研究課題：遺伝カウンセラー（非医師）制度に関する研究

分担研究者：千代豪昭（大阪府立看護大学教授）

研究協力者：

安藤広子（岩手県立大学看護学部助教授）、有森直子（聖路加看護大学母性看護・助産学講師）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、塚原正人（山口大学医学部保健学科教授）、月野隆一（有田市立病院小児科副院長）、恒松由記子（国立小児病院血液腫瘍科医長）、溝口満子（東海大学健康科学部教授）、武田祐子（慶応義塾大学看護医療学部助教授）

研究要旨

わが国の遺伝医療を支えるマンパワーとして臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーが重要な役割を担う。遺伝カウンセラーは常に患者サイドに立ち、専門情報の提供や心理学的介入など各種の援助を行うことにより患者の自律的決定を援助する専門職であり、その役割の上からは今後、医師以外のマンパワーを広く遺伝カウンセラーとして養成していくことが考えられる。この場合、遺伝カウンセラーの養成は欧米先進国の水準にあわせて、わが国でも大学院修士レベルの教育が必要であるとの結論から、養成カリキュラムを検討し、その履修科目と到達目標を作成し遺伝カウンセラーの養成のための基本的方針をまとめた。

到達目標の中でゲノム医学について「ゲノム機能科学について現状と将来の展望について理解し、説明できる」の文言があるのみである。

AMED「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」（研究代表者：京都大学 小杉眞司）

4

## UK全体における遺伝カウンセラーの養成

### ■ 2004年～2015年

England (2コース), Wales (1コース), Scotland (1コース)

### ■ 2016年～

England (STPコース), Wales (1コース), Scotland (1コース)

	Scientific Training Programme	Cardiff University	University of Glasgow
コース名	Genomic Counselling	Genetic and Genomic Counselling	Genetic and Genomic Counselling
年数	3年	3年	2年
	Full-time	Part-time	Full-time
学費	NHS funded	自費	自費
研修費		NHS funded	NHS funded

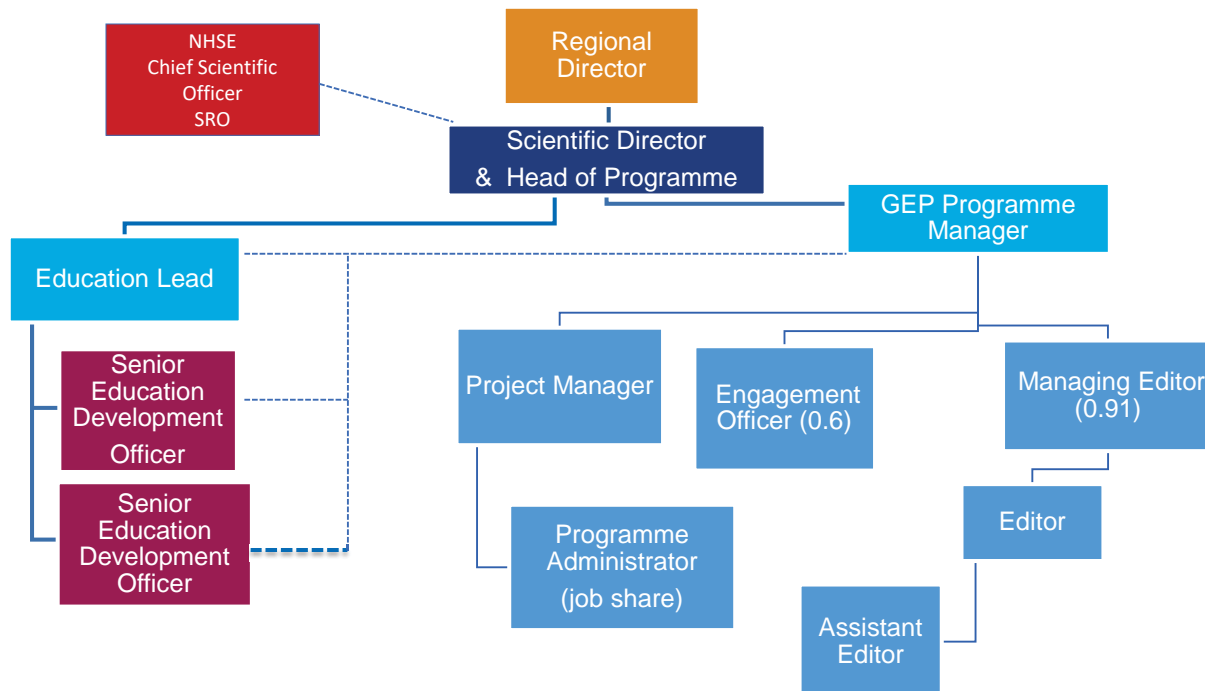
# STP Genomic Counselling と これまでの養成コースとの比較

	STP前	STP
コース名	Genetic Counselling	<u>Genomic</u> Counselling
trainee数	10-20人ほど/年/コース	15人ほど/年
倍率	3-4倍	25-35倍
学費	自費	NHS funded
研修費	NHS funded	
認定	学士(生物学, 心理学) →MSc(2年)→研修(2年) →書類(ログ, エッセイなど)提出 →GCRB	学士等 →STP(3年)→HCPC "clinical scientists under the modality of genomic counselling"
呼称	Genetic Counsellor	Genetic Counsellor
正称	Registered Genetic Counsellor	Registered Genetic Counsellor
更新	5年ごと (ログの提出など)	未定
認定後 年収	band 7 (約525-610万円)	band 7 (約525-610万円)

MSc: Master of Science, GCRB: the Genetic Counsellor Registration Boar, HCPC: the Health & Care Professions Council



## Genomics Education Programme



## Genomic Counselling (2020)

### Modules

Core modules

Rotation modules

Specialist modules

Code	Title	Credits	
SCC110	Introduction to Healthcare Science, Professional Practice and Clinical Leadership	20	Compulsory
SCC121	Elective Module	0	Compulsory
SCC120	Research Methods	10	Compulsory
SCC123	Research Project	60	Compulsory

## Genomic Counselling (2020)

### Modules

Core modules

Rotation modules

Specialist modules

Code	Title	Credits	
SLS403	Principles and Practice of Genetic and Genomic Counselling	10	Compulsory
SLS402	Genetics Genomics and Molecular Science	10	Compulsory
SBI104	Introduction to Clinical Bioinformatics and Genetics	10	Compulsory
SLS100	Clinical Biochemistry Investigation of Major Organ Function	10	Optional
SLS302	Principles and Practice of Reproductive Science and Diagnostic Semen Analysis	10	Optional
SLS300	Introduction to the Principles and Practice of Histology	10	Optional

# Genomic Counselling (2020)

Modules			
Core modules		Rotation modules	Specialist modules
Code	Title	Credits	
SLS424	Counselling and Communication Skills for Genetic Counsellors	10	Compulsory
SLS425	Applied Genetics and Genomics in Clinical Care	10	Compulsory
SLS426	Advanced Counselling and Ethical Practice for Genetic Counsellors	15	Compulsory
SLS427	Applied Genomics and Bioinformatics in Advanced Clinical Care	15	Compulsory

## 難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究

### 難病診療の現状

遺伝カウンセリング提供体制は、未だ構築途上  
遺伝カウンセリングの実態は不明な点も多い

### ゲノム解析技術の進歩

ゲノムカウンセリングという概念が出現  
バイオインフォマティクスの重要性増大

### 解決のために 求められること

- ・ 難病における遺伝カウンセリング提供体制の現状把握
- ・ 新たな遺伝カウンセリング教育体制を構築
- ・ 関係する医療者・研究者間の連携構築

### 難病を対象とした遺伝カウンセリングの 現状調査とゲノム医療における方法論 の検討

### 新たな遺伝カウンセリング (ゲノムカウンセリング)教育 システムの構築

令和元年度 難病拠点病院における  
遺伝医療提供体制についての全国調査

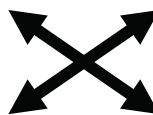
難病と関連したゲノムカウンセリングの  
到達目標設定

令和2年度 全国調査結果に基づいた解決案の策定

ゲノムカウンセリングに対応する  
学習方策の設定と教材の作成

令和3年度 課題解決に向けた提言  
研究結果の周知活動

ゲノムカウンセリングに対応する  
教育システムの完成



結果を共有し  
研究を進める

### 期待される効果

- ・ 地域間格差の解消や、施設間での診療内容の均てん化  
→ 遺伝性の難病をもつ患者だけでなくその家族を含めたQOLの向上
- ・ 遺伝カウンセリングの位置づけが明確化  
→ 医療者間の円滑な連携を行うための基盤構築
- ・ ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングのアップデート  
→ 各種ガイドラインの改訂に貢献  
→ 臨床遺伝学の卒後教育の質向上  
→ 医学卒前教育・医療全体への教育波及効果が期待
- ・ 患者の自律を尊重した診療・研究体制が構築



## 三宅班 ゲノムカウンセリング教育調査

ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング（以下、ゲノムカウンセリング）とその教育システムについて、文献調査、実地調査を行い、本邦の難病医療制度や教育制度にあわせたゲノムカウンセリングの教育システムを構築する。この教育システムは、臨床遺伝の専門家対象と、臨床遺伝を専門としない難病診療にあたる医療者を対象とする2つのレベルについて検討する。

- 英国のゲノムカウンセリング教育システムの調査
- ゲノムカウンセリング教育に関する質問紙票調査  
対象：臨床遺伝専門医制度の指導医および  
認定遺伝カウンセラー養成課程指導者

### Dr. Michelle Bishop

<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/about-us/#toggle-id-2>

- provides educational and clinical expertise through resource production, leading curricula development for specialist workforce training and driving wider NHS workforce transformation in genomics
- spent more than 15 years in genetics and genomics education
- previously working at the NHS National Genetics Education and Development Centre
- Background: molecular biology and genetic counselling
- PhD in the field of genetics education



### Dr. Anneke Seller

<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/about-us/#toggle-id-2>

- leads the Genomics Education Programme
- an honorary consultant clinical scientist at Oxford University Hospitals NHS Trust
- Before joining HEE, Anneke was consultant clinical scientist director of Oxford Regional Genetics Laboratories and lead scientist for Oxford NHS Genomic Medicine Centre.
- Anneke's contribution to genomic education and training includes work on the genetics pilot for the implementation of Modernising Scientific Careers and the development of the assessment framework for the National School of Healthcare Science.

### Prof. Berne Ferry

<https://www.gtc.ox.ac.uk/about/fellows/bernadette-ferry/>

- Associate Fellow of Green Templeton College
- Head of School at the National School of Healthcare Science since April 2017
- the Lead Scientist in the Oxford University Hospitals Trust from 2012 till 2017

Background :

BSc in Immunology at Glasgow University at the Oxford University Hospital Trust (OUH).  
PhD in cancer research from Nottingham University



Michelleさんの上司

## Dr. Anneke Seller



<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/about-us/#toggle-id-2>

- leads the Genomics Education Programme
- an honorary consultant clinical scientist at Oxford University Hospitals NHS Trust
- Before joining HEE, Anneke was consultant clinical scientist director of Oxford Regional Genetics Laboratories and lead scientist for Oxford NHS Genomic Medicine Centre.
- Anneke's contribution to genomic education and training includes work on the genetics pilot for the implementation of Modernising Scientific Careers and the development of the assessment framework for the National School of Healthcare Science.

### 【メールの署名】

**Dr Anneke Seller FRCPath**  
**Scientific Director – Genomics Education Programme**

**Genomics Education Programme**  
Health Education England  
St Chads Court | 213 Hagley Road | Edgbaston | Birmingham | B16 9RG  
T. 0121 695 2410  
E. [anneke.seller@hee.nhs.uk](mailto:anneke.seller@hee.nhs.uk)  
M. 07468764950  
W. [www.genomicseducation.hee.nhs.uk](http://www.genomicseducation.hee.nhs.uk) | [www.hee.nhs.uk](http://www.hee.nhs.uk)  
Twitter: <https://twitter.com/genomicsedu>

For diary enquires please contact [administration.genomicseducation@hee.nhs.uk](mailto:administration.genomicseducation@hee.nhs.uk)

Dr. Sellerがthe Genomics Education Programmeについて少し説明しているpodcastがネット上にございましたので共有させていただきます。

<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/education/podcasts/genomics-conversation-an-introduction-to-the-week-with-dr-anneke-seller/>

## Prof. Berne Ferry



<https://www.gtc.ox.ac.uk/about/fellows/bernadette-ferry/>

- Associate Fellow of Green Templeton College
- Head of School at the National School of Healthcare Science since April 2017
- the Lead Scientist in the Oxford University Hospitals Trust from 2012 till 2017

Background :

BSc in Immunology at Glasgow University at the Oxford University Hospital Trust (OUH).  
PhD in cancer research from Nottingham University

### 【メールの署名】

Professor Berne Ferry  
Head of the National School of Healthcare Science  
St Chad's  
313 Hagley Rd B16 9RG  
Tel 0121 695 2473  
Mob 07827958349  
Twitter @HeadNSHCS

## 英国のゲノムカウンセリング教育システムの調査

- The process of developing the curricula
- How to set the goal of each grade and class
- The process and point when grading each student
- Current STP graduates' positions

現地調査を行う予定であったが、COVID-19のため、オンライン調査で計画を進めている。

## ゲノムカウンセリング教育に関するアンケート調査

目的：ゲノムカウンセリング教育の現状と課題を把握し、教育の到達目標の設定を行う。

対象：遺伝カウンセリングを担当もしくはそれに関与する職種である、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師の養成・指導に関わる専門職

方法：質問紙票調査による横断的研究

## ゲノムカウンセリング教育に関するアンケート調査

### 質問の構成

1. 有する資格と教育への関与
2. コンピテンシーの職能や資格における重要度  
研修医、基本領域の専門医、臨床遺伝専門医、  
歯科医師、臨床検査技師、薬剤師、看護師/保健師/助  
産師、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー、  
バイオインフォマティシャン
3. webデータベースについて
4. 教育環境について
5. 社会実装に向けた提案（自由記載）

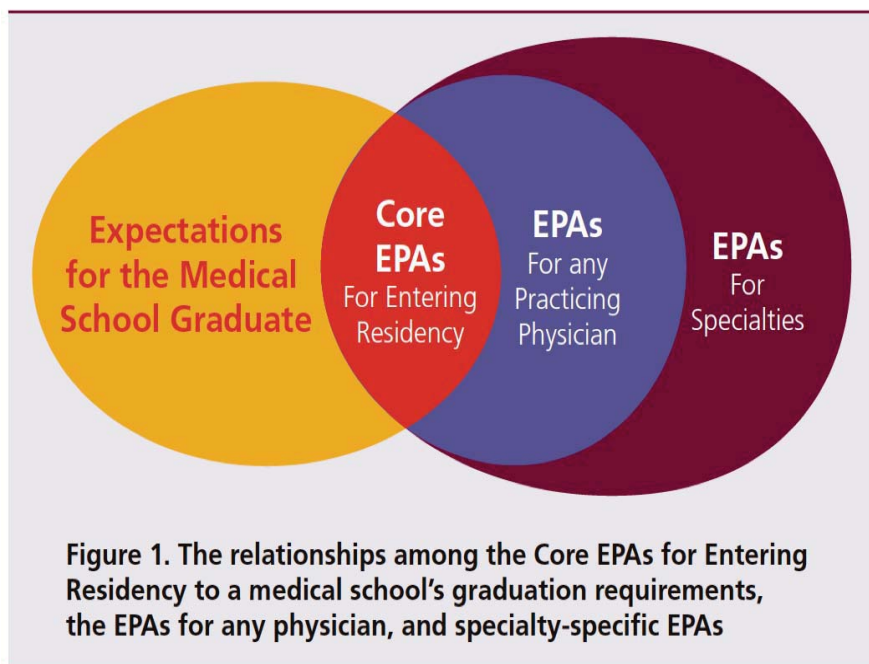
## 網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力

1. 網羅的遺伝学的検査で得られたゲノムデータの意義づけをできる
2. 報告されたゲノムバリアントの解釈を各種データベースで再確認できる
3. 検査で得られた病的/病的の可能性が高いバリアントの意味について患者/クライアントに説明できる
4. 検査で得られた意義不明のバリアントの意味について患者/クライアントに説明できる
5. 検査で得られた良性/良性の可能性が高いバリアントの意味について患者/クライアントに説明できる

## 網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力

6. 検査の結果から本人に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる
7. 検査の結果から家族に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる
8. 検査で生じる二次的所見の可能性について患者/クライアントに検査前に説明できる
9. 網羅的検査で発見された二次的所見について患者/クライアントに説明できる
10. 検査で得られた結果の解釈が変更される可能性について患者/クライアントに説明できる

## Entrustable Professional Activities (EPA)



コンピテンシー（知識や技能、評価、態度などの複数の要素を統合した、観察可能な医療者の能力）に関連した概念で、あるコンピテンシーを十分に身につけた場合、指導なしに実施を任せられる業務や履行能力をEPAという。

## 目標

三宅班（難病を対象）の結果から、遺伝カウンセリングの総体的な目標を検討する。

現時点での認定遺伝カウンセラーの到達目標を元に、改訂を検討していく。

生涯教育としての制度設計も必要と考える。

。

# 資料 9

## 多様な遺伝リタラシー活動について

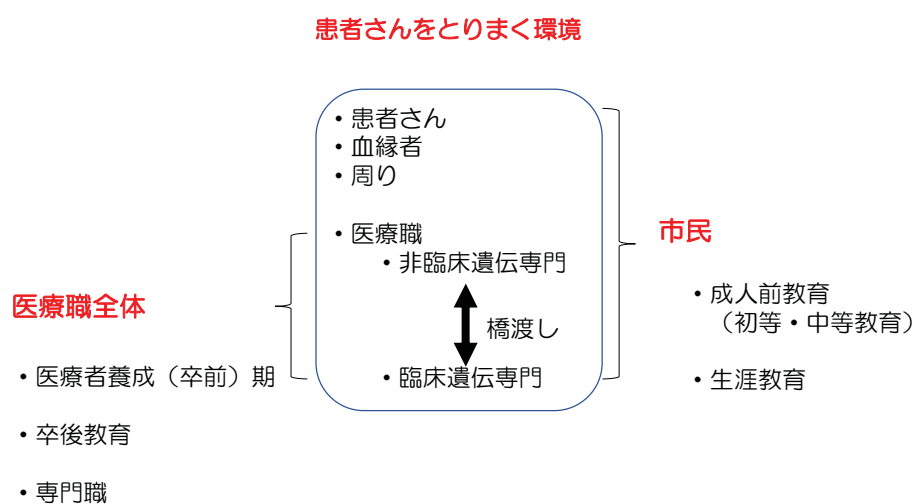
対象  
方向  
手段  
方法  
留意点

渡邊 淳

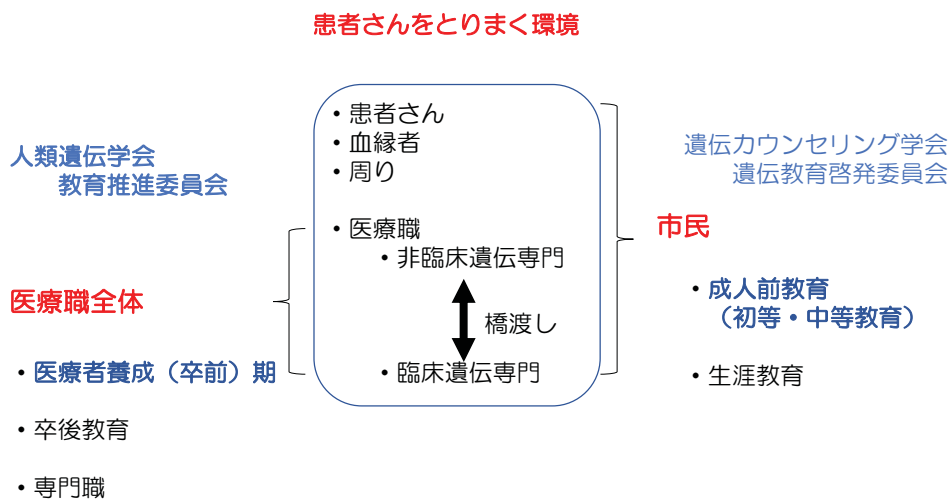
金沢大学附属病院 遺伝診療部  
遺伝医療支援センター

aw3703@staff.kanazawa-u.ac.jp

1



2



3

## 本邦における臨床遺伝教育の課題

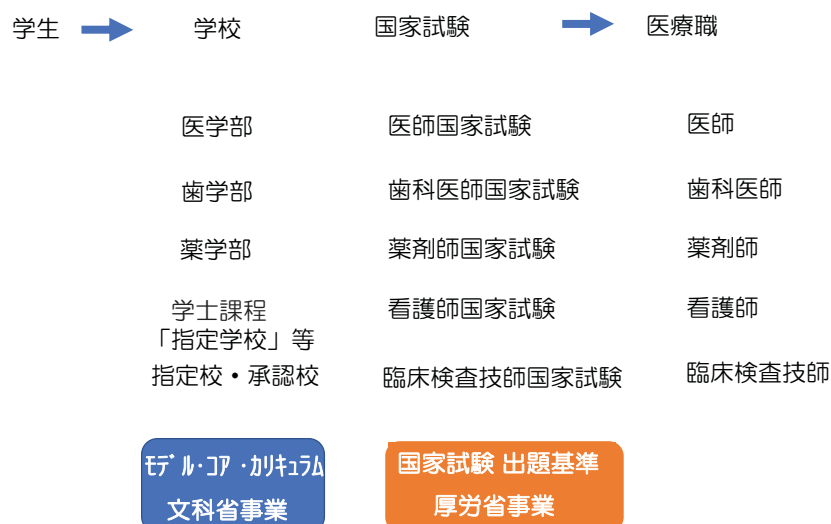
2010年

- ・ 到達目標が明確ではない
    - ・ 米国では、「遺伝学」はUSMLE Step1（米国医師国家試験）の科目の1つ  
米国人類遺伝学会 (ASHG) ではガイドラインを提唱  
代表的な内科書であるセルヤハリソンには1章が当てられている。
  - ・ 学習意欲が低下？となる環境
    - ・ 高校での生物未習者（約4割）の存在、生物受験が少ない
      - ・ 生物（ひいては遺伝）に対する苦手意識が強い
      - ・ 臨床遺伝に関する基本事項の理解にばらつき
  - ・ 遺伝医学は急速に進歩・刷新している分野
    - 実際の場面では、系統講義が行われた時代の知識では不十分  
課題が生じたときの状況（環境）に対応し問題を解決する能力(capability)
- 臨床遺伝の教育効果を挙げるには、どのような内容でいつの時期に 行うか  
学生自身主体に学ぶ・モチベーションを上げられる・気づきが得られる内容

4



## 医療者になるまでのみちのり



5

## 医師養成， 歯科医師養成教育

- 「医学教育モデル・コア・カリキュラム」  
「歯学教育モデル・コア・カリキュラム」
  - 平成13年3月に策定
  - 平成19年12月
  - 平成23年2月
- 平成28年3月一部改訂

6

## 医学部卒前遺伝医学教育 モデルカリキュラム

2013年1月

日本医学会

全国遺伝子医療部門連絡会議

日本人類遺伝学会

日本遺伝カウンセリング学会

### (1)ゲノムと遺伝子

1. 細胞周期, 細胞分裂, 遺伝子と染色体
2. ゲノムと遺伝子
3. 染色体の構造
4. DNAの合成, 複製, 損傷, 修復
5. セントラルドグマ
6. 遺伝子発現調節
7. エピジェネティクス
8. ミトコンドリアゲノム
9. 遺伝子解析技術

### (2)ゲノムの多様性と疾患

1. ゲノムの多様性の分子機構
2. ゲノムの多様性に基づく個体の多様性
3. 遺伝要因と環境要因
4. 生殖細胞系列変異と体細胞変異
5. メンデル遺伝
6. 非メンデル遺伝
7. 染色体異常
8. 多因子遺伝による疾患, 体質
9. 薬理遺伝学
10. 集団遺伝学

### (3)臨床における遺伝情報の活用

1. 家系図
2. 遺伝学的検査の目的と意義
3. 遺伝医療における倫理的・法的・社会的配慮
4. 遺伝カウンセリング
5. 遺伝医学関連情報
6. 遺伝情報に基づく治療

7

### 医学教育モデル・コア・カリキュラム 改訂の概要 (7) 指導の方略への言及 より

『モデル・コア・カリキュラムを基にした全国共通の教育資料や教科書の作成は本改訂では触れないが、「モデル・コア・カリキュラムに加えて共通教科書があれば使いたい」という複数の医学部の意見もあることから、今後の検討課題である。例えば、平成25年に日本医学会・全国遺伝子医療部門連絡会議・日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会が発行した「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」や、同年に日本老年医学会が発行した「老年医学系統講義テキスト」等、関係学会が発行する医学生向けの成書・教科書はモデル・コア・カリキュラムの内容を発展的に学修するのに効果的であると考えられる。』

8

## 看護師養成教育

- 平成29年10月

「看護学教育モデル・コア・カリキュラム～

「学士課程においてコアとなる看護実践能力」の修得を目指

した学修目標～」が策定

全国の看護系大学が学士課程において共通して取り組むべき内容を抽出し、各大学のカリキュラム作成の参考として示された。

9

## 臨床検査技師養成教育

- モデル・コア・カリは存在しない

- 平成27年「臨床検査技師養成所指導ガイドライン」

(厚生労働省) 教育内容と教育目標があるが、遺伝医学に関連する項目はない。

- 平成14年「臨床検査技師教育の臨地実習マニュアル」(日本臨床衛生検査技師会)

平成25年改訂「臨地実習ガイドライン 2013」

検体検査個別の1つとして遺伝子検査を挙げ、行動目標が示されている。

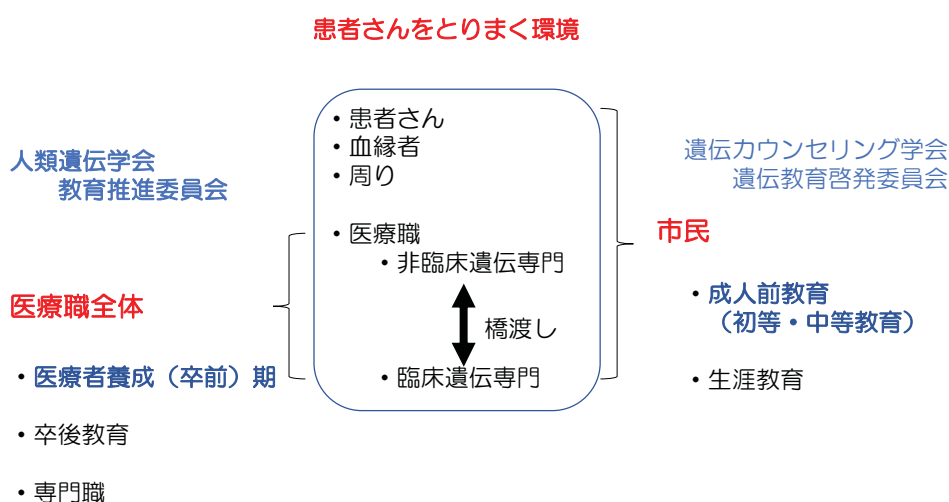
⇒ 改正医療法(検体検査関連)平成30年12月1日より施行  
「遺伝子関連検査・染色体検査」が大分類の1つに

10

## 本邦における臨床遺伝教育の課題 2019年

- 到達目標が明確になってきている
    - 各職種間でのばらつきがあるとともに、時代のニーズに必ずしも即していない印象
      - 卒前の段階から医療者職種全体で教育内容に整合性を  
専門職連携教育(IPD)プログラムとして考えることも、
  - 学習意欲が低下?となる環境
    - 高校での生物未習者（約4割）の存在、生物受験が少ない
      - 生物（ひいては遺伝）に対する苦手意識が強い
      - 臨床遺伝に関する基本事項の理解にばらつき
        - 医療者養成前教育における「ヒトの遺伝」教育を実施する方策
  - 遺伝医学は急速に進歩・刷新している分野
    - 実際の場面では、系統講義が行われた時代の知識では不十分
    - 課題が生じたときの状況（環境）に対応し問題を解決する能力(capability)
    - 最新の情報に合わせたカリキュラムの提案や刷新・見直し
- 臨床遺伝の教育効果を挙げるには、どのような内容で・いつの時期に 行うか  
学生自身主体に学ぶ・モチベーションを上げられる・気づきが得られる内容

11



12

**病気と人間**

## 学校でヒトの科学を

生命科学の進歩で、ヒトや病気について多くのことがわかる時代になった。それを役立て、よりよく生きるには、生物としてのヒトをきちんと理解することが欠かせない。

学校で、正確な知識を身につけるようにすべきだ。

日本の理科の教科書には大きな特徴がある。生物としてのヒトはあまり登場しないのだ。たとえば生物の発生はもっぱら、カエルやニで説明される。欧米やアジア諸国の教科書では、ヒトを素材にしてさまざまな現象を説明し、妊娠や出産、がんや感染症など、ヒトをテーマにした内容が豊富だ。その方が子どもたちも興味を持ち、生きるために必要だからだ。

たとえば、台湾の高校の応用生物学の教科書を見ると、農業、食品、医薬、環境の4章に分かれ、遺伝子組み換え食品、

遺伝子の異常によって起きる病気から体外受精、臓器移植までを取りあげている。

日本では健康について教えるのは保健体育だが、生命科学の時代となったいま、理科の授業で教えるべきことは多い。

さまざまな場で、ヒトを理解する必要がいわれている。

お母さんの血液でごく簡単に胎児の異常を調べられる、新型の出生前診断技術が登場した。現在、診断する対象はダウン症だが、今後さらにいろいろなことがわかるようになる。

とがわかるようになる。

程度は「差」それぞれ、たれもが遺伝子の異常を持って生まれてくる。異常と正常の間はあいまいだ。検査結果を理解するには、そんな知識も不可欠だ。

生殖補助医療が進み、高齢になつて妊娠・出産を望む人が増えている。そこで生物としてのヒトは40代になれば妊娠しにくくなり、遺伝子の異常も増えることを知っておけば、納得して人生設計を考えられるだろう。

患者数も多く、国が重点的に対策を行う病気は従来、がん、脳卒中、心臓病、糖尿病だったが、新たに精神疾患が加わり、5疾病となった。

今春から都道府県は精神疾患の医療態勢整備に取り組みが、この病気で何より重要なのは、正しい理解だと、専門家は指摘している。だれでもなる可能性があり、生活習慣や身体の病気と深いかわりがあることを知れば、予防に役立つし、偏見にとられず患者と接することもできる。

人とモノのグローバル化が進むなか、国境を越えて広がるウイルスなどによる感染症の脅威も忘れられるわけではない。

新しい時代にふさわしい、教え方、学び方が必要だ。

朝日新聞 社説 2013年2月3日

13

### 『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 p.3

ヒト遺伝学の教育はアメリカなどと比べ、日本の**高校生物**の教科書ではヒトの遺伝の扱いが少ない。また、**30年前と比べてもさらに減少している**。そのために、わが国では高校までの教育を受けた者がヒトの遺伝的多様性や遺伝病に対する正しい知識を持ちにくい状況にある。マスコミやインターネットの情報や議論がそれを十分に補っているとは言いがたい。

学生・生徒が遺伝に対してどのような印象を持つかに配慮しつつも、一般論としてはヒトの遺伝的多様性を教え、それを受け入れる社会を作って行く教育が求められる。多様性のない社会は環境変化に脆弱ということも教えた方がよい。現状では、遺伝学の進歩により集積した知識を社会に生かすための基盤や国際化が進む現状に対応する基盤ができていない。

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

14

## 平成24年度からの 新学習指導要領

表2 中等教育教科書に掲載されている遺伝現象

	中学校理科		高等学校生物	
	旧課程	新課程 (2012.4～)	旧課程	新課程 (2012.4～)
発生	細胞分裂と生物の成長	3年:ヒトの記載がない		
	生物の増え方			
	生殖細胞の形成と受精		『生物Ⅰ』 1～2年	『生物』 2～3年
	発生とそのしくみ			
遺伝	遺伝子	3年		
	DNA	3年:DNAの構造・機能は学ばない		
	遺伝子と染色体		『生物Ⅰ』 1～2年	『生物』 2～3年
	遺伝の規則性 分離の法則 優性の法則	3年:減数分裂は学ばない	『生物Ⅰ』 1～2年	
	遺伝情報とタンパク質の合成		『生物Ⅱ』 2～3年	『生物基礎』 1年

出典:『診療・研究にダイレクトにつながる遺伝医学』第6章-4 (株式会社羊土社)

15

### 「病気」の原因における「遺伝」の捉え方 (2017年現在)

#### 一学習時期による保健体育教科書の記載の違い

小学校5・6年	病気の多くは、病原体、体のていこう力、生活のしかた、環境などが、かわり合って起こります。
中学校	健康や病気には自分自身(主体)の問題と、身のまわり(環境)の問題が関係しています。主体の要因と環境の要因は切り離せるものではなく、重なりあって健康に影響を与えます。主体には、大きく2つに分けられます。1つは、年齢、性、免疫、 <b>遺伝</b> などのもともと備わっている要因(素因)であり、もう1つは、生まれたあとの生活に関する要因で習慣や行動があげられます。もともと備わっている要因は簡単に変えられませんが、習慣や行動は自分で変えることができます。
高校	本人にかかわる主体要因と、それを取り巻く環境要因の両方が、私たちの健康の成り立ちに関係しています。健康の成り立ちに関係する主体要因には、年齢、性別、 <b>遺伝</b> 、免疫などの人間の生物としての側面と、食事、運動、休養・睡眠、喫煙、飲酒などの生活習慣があります。

16

高校「現代社会」\*と「倫理」\*\*の教科書における  
「生命倫理」に関する内容

項目	内容
ヒトゲノム	ヒトゲノム解読、遺伝子診断・治療、個人情報
生殖医療	不妊治療、体外受精、顕微授精、代理出産、出生前診断、 着床前診断、男女の産み分け、妊娠中絶、デザイナーベビー
臓器移植	脳死、臓器移植法、移植医療、ドナーカード
尊厳死	終末医療、延命治療、安楽死、QOL、インフォームドコンセント
クローン技術	クローン動物、クローン人間
再生医療	ES細胞、iPS細胞
遺伝子組換え作物	遺伝子組換え食品 6/14「現代社会」 1/10「倫理」
	*10社14冊、**8社10冊:いずれも調査した教科書の冊数

17

『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

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。

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

18

学習指導要領 (平成29・30年改訂)

**改訂に込められた思い**

学校で学んだことが、子供たちの「生きる力」になって、明日に、そしてその先の人生につながってほしい。  
 これからの社会が、どんなに変化して予測困難な時代になっても、自ら課題を見つけ、自ら学び、自ら考え、判断して行動し、それぞれに思い描く幸せを実現してほしい。

そして、明るい未来を、共に創っていききたい。

2020年度から始まる新しい「学習指導要領」には、そうした思いが込められています。

これまで大切にされてきた、子供たちに「生きる力」を育む、という目標は、これからも変わることはありません。  
 一方で、社会の変化を見据え、新たな学びへと進化を目指します。

**生きる力** 学びの、その先へ

新しい「学習指導要領」の内容を、多くの方々と共有しながら、子供たちの学びを社会全体で応援していきたいと考えています。

**何ができるようになるの？** (資質・能力の三つの柱)

新しい時代を生きていく子供たちに必要な力を三つの柱として整理しました。「何のために学ぶのか」という学習の意義を共有しながら、授業の改善工夫や教科書等の教材の改善を引き出していけるよう、すべての教科でこの三つの柱に基づき子供たちの学びを支援します。



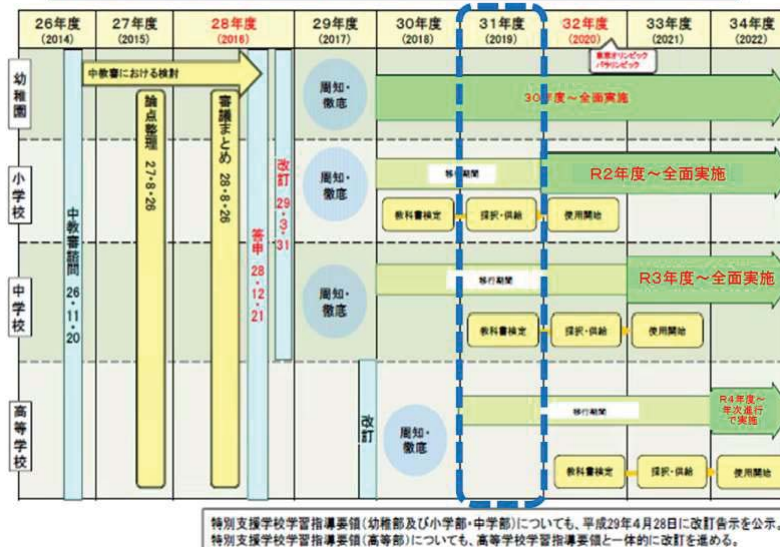
「主体的」・「対話的で」「深い」学び  
 (アクティブ・ラーニング)

**カリキュラム・マネジメント**

多くの教科に関連する内容を横断的な視点で考える

19

**今後の学習指導要領改訂に関するスケジュール** (現時点の進捗を元にしたイメージ)



小学校では2020年度  
 中学校では2021年度  
 高等学校では2022年度から始まります

→ **がん教育**

20



## がん教育の目標

がんは、一生で1/2 罹る

### ①がんについて正しく理解することができるようにする

がんが身近な病気であることや、がんの予防、早期発見・検診等について関心をもち、正しい知識を身に付け、適切に対処できる実践力を育成する。また、がんを通じて様々な病気についても理解を深め、健康の保持増進に資する。

### ②健康と命の大切さについて主体的に考えることができるようにする

がんについて学ぶことや、がんと向き合う人々と触れ合うことを通じて、自他の健康と命の大切さに気付き、自己の在り方や生き方を考え、共に生きる社会づくりを目指す態度を育成する。

21

## 望ましい生活習慣以外にできること

細菌・  
ウイルス

生活習慣

遺伝的  
原因

がん検診を受ける

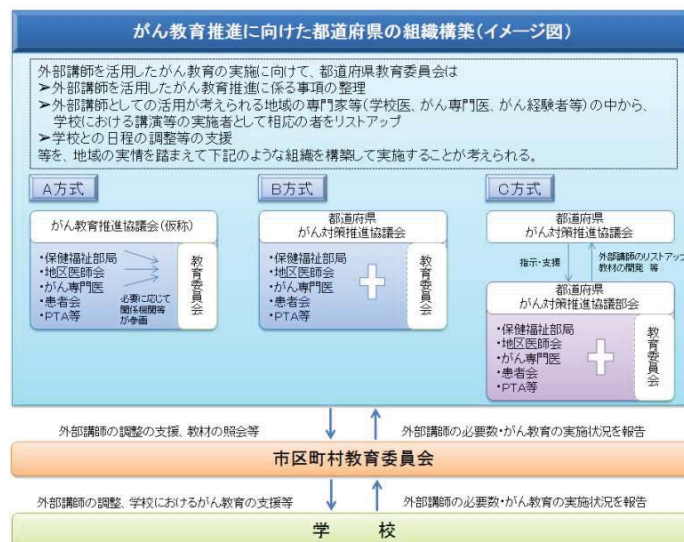
早期発見で治すことができる

文部科学省 がん教育推進のための教材  
「4 がんの予防」から

22

## 外部講師を用いたがん教育ガイドライン（文部科学省）

学校において、医師等の外部講師ががん教育を実施するに当たり、最低限留意すべき事項等を示すものとしてガイドラインを作成しました。



[https://www.mext.go.jp/a\\_menu/kenko/hoken/\\_icsFiles/afieldfile/2016/06/16/1369991.pdf](https://www.mext.go.jp/a_menu/kenko/hoken/_icsFiles/afieldfile/2016/06/16/1369991.pdf)

23

## 外部講師を用いたがん教育ガイドライン

平成28年4月 文部科学省

### (2)外部講師を活用したがん教育において配慮が必要な情報

ウ「がんにかかるか否かは本人自身の行いによる。」などという表現が使われている情報。

たばこを吸わない、他人のたばこの煙をできるだけ避ける、バランスのとれた食事をする、適度な運動をする、定期的に健康診断を受けるなどがんにかかる危険性を減らす工夫はあるが、**遺伝要因**が関与するものなど本人自身で回避できない要因があることを明確に伝えることが必要である。

24

## (3)がん教育に必要な内容

児童生徒に対して指導する上では、**発達段階**を踏まえ、専門用語に偏らずに、誰でも分かりやすい言葉を用い、授業を実施する前に、学校の教員と指導上の留意点を確認した上で、例えば以下のような内容について指導することが考えられる。

## アがんとは（がんの要因等）

がんとは、体の中で、異常細胞が際限なく増えてしまう病気である。異常細胞は、様々な要因により、通常の細胞が細胞分裂する際に発生したものであるため、加齢に伴いがんにかかる人が増える。また、数は少ないが子供がかかるがんもある。がんになる危険性を増す要因としては、たばこ、細菌・ウイルス、過量な飲酒、偏った食事、運動不足などの他、一部のまれなものではあるが、遺伝要因が関与するものもある。また、がんになる原因がわかっていないものもある。

25

**発達段階・各教育課程における「ヒトの遺伝・ゲノム」教育目標・テーマ（案）**  
 （ヒトゲノムが有する二つの特性（多様性と継承性）に基づいた）

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

26



### 3 学校における「がん」に関する基本的な配慮事項と対応例

#### 1. 学校における「がん」に関する配慮すべき10の基本事項

4. がんは遺伝子の異常により起きます。また、遺伝するがんもあることを話すことで、がんは遺伝するという誤解を与え、身内のがん経験者がいる場合に、過度の不安を与えてしまうことがあります。

> がんは遺伝子に傷がついて、細胞が無秩序に増えてしまう状態です。その異常な遺伝子を持ったがん細胞が増えていきますが、それは、遺伝する訳ではありません。また、遺伝するがんもありますが、ごく一部の限られた種類のものです。

27

## ヒトのゲノム(遺伝)教育の目標

ゲノムは誰もが持つ

### ①ゲノム(遺伝)について正しく理解することができるようにする

遺伝性疾患が身近な病気であることや、遺伝性疾患の予防、早期発見・検診等について関心を持ち、正しい知識を身に付け、適切に対処できる実践力を育成する。また、遺伝性疾患を通じて様々な病気についても理解を深め、健康の保持増進に資する。

### ②健康と命の大切さについて主体的に考えることができるようにする

われわれが誰もが有するゲノム(遺伝)について学ぶことや、遺伝性疾患と向き合う人々と触れ合うことを通じて、自他の健康と命の大切さに気付き、自己の在り方や生き方を考え、共に生きる社会づくりを目指す態度を育成する。

28

- 『ひとのゲノム教育』に関与する関係者が一丸となる場を構築し、  
リテラシー向上を推進する。  
—日本全国どこでもだれでも得ることができる『ひとのゲノム教育』情報  
ネットワークの構築
- 『ひとのゲノム教育』に関与する学校教育（小・中・高）間、教科間の  
連携を推進する。

29

## 高等学校教員と学会とのjoint meeting

- 平成25年8月22日
  - 平成25年10月15日
  - 平成25年12月10日
  - 平成26年6月3日
- 教員： 東京都生物教育研究会教育課程委員会  
神奈川県生物教育研究会
- 学会： 日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会  
日本人類遺伝学会教育推進委員会
- 開催場所： 日本医科大学（東京）
- 令和 2年3月28日

30

## 中等教育における「ヒトの遺伝」導入に向けたワークショップ

ワークショップ開催 2014年1月13日  
2015年1月12日 開催地 東京

発起人： 市石 博（東京都立国分寺高等学校）、中村 雅浩（成城学園中学校高等学校）、  
鈴木 恵子（法政大学女子高等学校）、白石直樹（東京都立豊島高等学校）  
主催・共催： **日本遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会、日本人類遺伝学会教育推進委員会、**  
東京都生物教育研究会教育課程委員会、神奈川県生物教育研究会



ワークショップの報告書は、人類遺伝学会のHP（参考資料）に

<https://ishg.jp/wp-content/uploads/2017/08/b4ee2768c100af9c10f5cd679c987e86.pdf>

31

## なぜ中等教育で「ヒトの遺伝」は扱いにくいのか？

- ・ 病気の当事者への配慮・・・知らないから差別がある
- ・ 社会が成熟していなければ語りたくても語れない
- ・ 生命倫理の問題が重い
- ・ 染色体、減数分裂についてきちんと教えられていない
- ・ 教員は必ずしも生物を専門にしていない
- ・ 果たしてどのくらいの高校教員がヒトの遺伝をきちんと教えられるのか

- ・ 「素材」の問題
- ・ 学習指導要領の問題
- ・ 教育現場の問題

使える「素材」は増えている

1. 「ヒトの遺伝」教育啓発を目的とした視聴覚教材の現状を共有する。
2. 視聴覚教材の今後の方策や教育現場等への活用を検討する。

32

### 第1回 「ヒトの遺伝」教育啓発を目的とした**視聴覚教材の検討会**

日時 平成30年8月27日（月曜日）  
午後1時30分から4時30分  
場所 日本医科大学大学院棟 1階 第一会議室

目的：

1. 「ヒトの遺伝」教育啓発を目的とした視聴覚教材の現状を共有する。
  2. 視聴覚教材の今後の方策や教育現場等への活用を検討する。
- 1 次世代育成支援プログラム“科学技術と人の幸せ”  
教員と企業講師によるコラボレーション型の「出張授業」  
大日本住友製薬
  2. 「知ること、知らないこと ～遺伝子を調べることで生じることは？～」  
東北大学 小林先生AMED 研究班の映像
  3. 「遺伝を知ろう」（小学校・中学校・高校生向けの啓発資料プロトタイプ）  
平成28年度厚労特別研究事業「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」班

33

### ヒトの遺伝教育啓発検討会<臨床遺伝2019>

日時 令和元年8月4日（日曜日） 午前9時30分から11時30分  
場所 臨床遺伝2019 第3会場（札幌市教育文化会館 3階 研修室301）

1. 模擬体験：出生前診断に関わる遺伝教育プログラム  
長崎大学医学部保健学科 遺伝教育プロジェクト
2. 啓発資料：「遺伝を知ろう」（小学校・中学校・高校生向けプロトタイプ）  
「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」班
3. 教員と企業講師によるコラボレーション型「出張授業」：“科学技術と人の幸せ”  
大日本住友製薬・青山学院高等部
4. マンガ：マンガでわかるゲノム医学
5. マンガ：遺伝カウンセラーと学ぶ がんゲノムを知ろう  
京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学分野
6. 変わりゆく遺伝学用語への対応

34

遺伝カウンセリング学会  
遺伝教育啓発委員会



遺伝教育・啓発コンテンツに関するアンケート（仮）へのご協力をお願い

- ・コンテンツを活用している方には偏りが、  
広く会員（評議員）に聞くのはいかがでしょうか
- ・「ノウハウ」の共有も
- ・ネットワーク作り

月1 定例会



会員にオープンも  
希望者は渡邊へ

第一月曜 午後6時から

35

## オンライン化に向けた コンテンツへの工夫

### 授業をオンライン化するための10のポイント

- |                             |                              |
|-----------------------------|------------------------------|
| Point<br>1 現実的にできることを考える    | Point<br>6 すべての学生が参加できるようにする |
| Point<br>2 学習目標に基づいた授業を設計する | Point<br>7 練習をして慣れる          |
| Point<br>3 コンテンツは細かく分ける     | Point<br>8 代替手段を考えておく        |
| Point<br>4 学生を巻き込む          | Point<br>9 心身ともに健康に気をつける     |
| Point<br>5 授業のルールを共有する      | Point<br>10 完璧であろうと思わない      |

大阪大学教育学習支援部  
<https://www.tlsc.osaka-u.ac.jp/project/onlinelecture/tips01.html>

36



## 大規模公開オンライン講座 MOOCs（ムークス）

### MOOCを教室での授業に統合するための12のヒント

使う際には、教える内容の設定と見極めが欠かせない

Peter G M de Jong et al  
Med Teach. 2020 Apr;42(4):393-397

- ヒント1 コースに盛り込みたい内容を明確に定義する
- ヒント2 オンライン教材の好きな使い方を決める
- ヒント3 選択したトピックのMOOCを検索
- ヒント4 特定のMOOCとそのコンテンツの利用可能性を判断する
- ヒント5 統合を決定する前にMOOCの信頼性を測る
- ヒント6 MOOCのコンテンツを学生が自由に利用できるようにする
- ヒント7 MOOCに希望する教授法が含まれているかどうかを判断する
- ヒント8 コースの社会的・認識論的側面を決定する。
- ヒント9 目標、指導活動、評価が一致していることを確認してください。
- ヒント10 学生にMOOCへの登録方法を明確に指示する。
- ヒント11 MOOCとそのリソースの活用方法について、学生に明確な指示を与える
- ヒント12 MOOC統合の成功を見極める

37

報 告

高等学校の生物教育における  
重要用語の選定について（改訂）



令和元年（2019年）7月8日  
日本学術会議  
基礎生物学委員会・統合生物学委員会合同  
生物科学分科会

最重要語 251 語  
重要語 243 語  
計 494 語

	語名	別名	英語
平成29(2017)年	優性	顕性	dominant
9月28日	劣性	潜性	recessive
令和元(2019)年	顕性	優性	dominant
7月8日	潜性	劣性	recessive

38

<意見> 「顕性」「潜性」への代替語に賛成の意見が多かったですが、変更が必要ないという意見もありました。「顕性」「潜性」はこれまで日本で提案されてきた用語ですが、根付かなかった歴史的な背景があります。また、**医学的には「優性」「劣性」は遺伝形式を示すのみならず病名にも付与されている用語**でもあります。変更後に混乱をきたさないための一般国民をはじめ各分野（医療、教育等）に周知・啓発する多方面かたの対応が必要です。変更時には①顕性〈優性〉、潜性〈劣性〉といった併記、②改訂を行うまでのプロセス、改訂理由の明示、変更後には併記を外すための一定期間後の見直しを行うことを関連団体（学会、メディア、出版社など）が一丸となって共通認識するといった方向性を医学会から示していただくことも重要と考えます。

39

## 訳語改訂 → 定着までの責任ある対応が必要

Schizophrenia	:	「精神分裂病」	→	「統合失調症」	(2002)
Dementia, Demenz	:	「痴呆(症)」	→	「認知症」	(2004)

訳語の改訂には、**改訂するにふさわしい新たな訳語**があることが大前提

(日本医学会用語管理委員会内に遺伝学用語改訂に関するワーキンググループ 2018)

(dominant, recessiveの) 訳語改訂について**必要性がない・関心がない方もいる**

(例) 4学会が呼び替えに賛成、1学会が反対、1学会が慎重意見※

※報告書「高等学校の生物教育における重要用語の選定について」(日本学術会議)改訂版(2019年)

**変更後に混乱をきたさないための多方面からの対応が必要:**

一般国民をはじめ各分野（医療、教育等）に周知・啓発する

- ・変更時には ①顕性〈優性〉、潜性〈劣性〉といった**併記**、  
②改訂を行うまでの**プロセス**、**改訂理由の明示**、
- ・変更後には 併記を外すための一定期間後の**見直し**を行う

関連団体（学会、メディア、出版社など）が一丸となって共通認識するといった方向性

40

## 多様な遺伝リタラシー活動について

対象

方向

手段

方法

留意点

41

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」研究班分担案  
第2回班会議(2020年11月23日)

### D. 遺伝子例外主義からの脱却

平沢・吉田・櫻井・井本・浅井  
「遺伝子例外主義の背景・実情・問題点・  
患者視点からの受け止め方・解決策」

1

### Aganda

#### 診療録におけるゲノム情報の扱いについて

- 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（2011年 日本医学会）」について
- 遺伝子関連情報管理実態研究報告
- 生命保険診断書における遺伝情報の扱い
- 第18回 全国遺伝子医療部門連絡会議 報告

2

## 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

2011年 日本医学会

・ すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、原則として、他の臨床検査の結果と同様に、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある。

・ 遺伝カウンセリングの内容について、記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど慎重な対応が求められる。

3

## 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

Q&A

2011年 日本医学会

Q. すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、他の臨床検査の結果と同様に、診療録に記載する必要があるとこのガイドラインには記載されていますが、他の血縁者にも影響を与える個人の遺伝情報を誰でも閲覧可能な電子カルテに掲載してしまってもよいのでしょうか？

4

## 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

### Q&A

2011年 日本医学会

A. このガイドラインでは、個人の遺伝情報の取扱いの大原則として、「遺伝情報にアクセスする医療関係者は、遺伝情報の特性を十分理解し、個人の遺伝情報を適切に扱う」ことを求めています。その上で、患者の診療に関係する医療者が、共有すべき情報の一つとして、遺伝情報を位置づけることにしています。このことにより、遺伝情報がチーム医療を担う各職種に利用され、よりよい医療の提供が可能となります。遺伝情報を適切に扱うことのできない方が遺伝情報にアクセスすることは、個人の遺伝情報の漏洩につながる可能性があります、望ましくありません。これを防止するためには、2つの方法があります。一つ目の方法は、遺伝情報にアクセスする医療関係者に対して、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について十分な教育・研修を行うことです。二つ目の方法は個人の遺伝情報が記載された診療録へのアクセス権限を限られた医療者のみに与えることです。どのような方法により、「個人の遺伝情報の漏洩の防止」と「チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有」の二つの課題の両立をはかるかについては医療機関ごとに検討する必要があります。

5

## 「遺伝学的検査に関するガイドライン」

2003年 遺伝医学関連10学会

日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会

・ 遺伝学的検査のための試料は厳格に保管し、また個人識別情報及び検査結果としての個人遺伝学的情報はその機密性を保護しなければならない。

(1) 一般医療情報と、特定の個人に連結された遺伝学的情報とは、原則として区別して保管されるべきである。

(2) 個人識別情報及び個人の遺伝学的情報は守秘義務の対象であり、担当医師、遺伝カウンセリング担当者及び医療機関の責任者は、それらが第三者に漏洩されることのないよう厳格に保護、管理しなければならない。

・ 遺伝カウンセリングの内容は、一般診療録とは別の遺伝カウンセリング記録簿に記載し、一定期間保存する。

6

学会について

- [ファーマコゲノミクス検査の運用指針](#)  
(2009年(平成21年)11月改訂)
- [遺伝学用語の改訂](#)  
(2009年(平成21年)9月改訂)
- [DTC遺伝学的検査に関する見解](#)  
(2008年(平成20年)10月発表)
- [「DTC遺伝学的検査に関する見解」](#)  
(2008年(平成20年)10月2日 日本人類遺伝学会)
- [『遺伝学的検査に関するガイドライン』](#)  
(2003年(平成15年)8月 遺伝医学関連の学会等(10学会および研究会)) ←
- [『新生児マススクリーニング検査と生命保険』における遺伝情報の取り扱いに関する現状認識とそれに基づいた提言\(PDFファイル\)](#)  
(2002年(平成14年)10月発表)
- [企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解](#)  
(2000年(平成12年)5月発表)
- [遺伝学的検査に関するガイドライン](#)  
(2000年(平成12年)1月発表)

## 本邦のガイドライン類は ゲノム医療実用化の現状に即しているのか？

- 本邦の関連ガイドライン・指針類は「遺伝子例外主義」の考えを受けている
- 紙カルテ時代の考え？
- インシデントや不利益が生じている
- 遺伝子診療部門が古くから整備されている施設の方が、「遺伝子例外主義の呪縛」にはまっている？



Is Genetic Exceptionalism Past Its Sell-By Date? On Genomic Diaries, Context, and Content

遺伝子例外主義の考え方は「賞味期限切れ」

Thomas H. Murray

(2019 The American Journal of Bioethics)

2020年11月23日遺伝子例外主義  
厚労科研小杉班 研究協力者

## 遺伝子関連情報管理実態研究より

東海大学医学部 基盤診療学系 医療倫理学  
東海大学医学部附属病院 遺伝子診療科  
認定遺伝カウンセラー 鈴木 みづほ  
mizuho.suzuki@tsc.u-tokai.ac.jp

1

**<目的>** 各病院の“遺伝情報取り扱いの差異”が、ゲノム医療推進の妨げや医療格差に繋がることが懸念される。

日本の医療機関において遺伝子関連情報が病院でどのように取り扱われているのか、またその背景までを明らかにし、適切なゲノム医療の普及・発展の基盤を整えることを目的に課題を抽出した。

**<期間>** 2020年2月1日～9月1日まで

**<対象・方法>** 臨床遺伝専門医制度委員会の認定研修施設(現在96施設)、もしくは厚生労働省が指定するがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院から20施設を選定

臨床遺伝専門医20名に半構成的面接法でのインタビューを実施



## <実態報告する項目>

### ①20施設の遺伝情報管理の実際紹介

大学病院15施設,がん専門施設4施設,小児専門病院1施設

### ②別途保管やアクセス制限の遺伝子関連情報の項目

### ③アクセス制限の背景から抽出課題

## 20施設の遺伝子 関連情報の管理状況

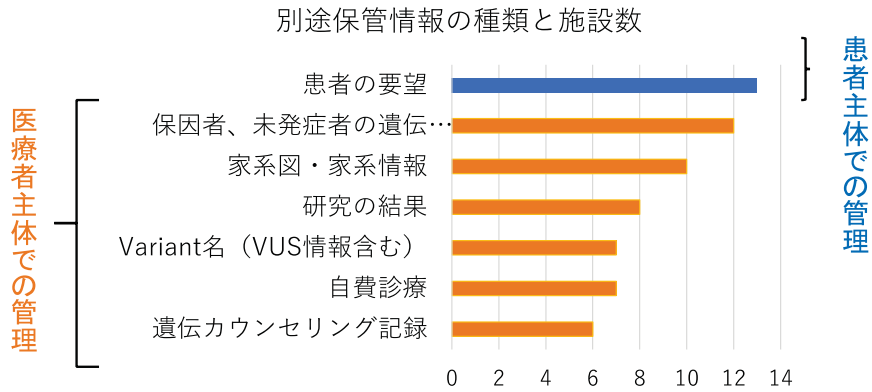
すべての施設に電子カルテが導入されていたが、遺伝子関連情報のすべてを電子カルテに記載し、共有管理している施設は5施設(25%)であった。



他の15施設(75%)は段階的なアクセス制限や電子上の共有(フォルダ)、紙カルテを作成しており、遺伝子関連情報の一部を限定された医療従事者用別途保管していた。

## 別途保管している遺伝子関連情報 I

患者要望がある場合、13施設が遺伝子関連情報を別途保管し、最多である。



医療者が主体で別途保管\*1している情報の内容は、施設によって異なった。未発症・保因者の情報(12施設60%)が最も多く、次に家系図(10施設50%)、など以上ようになった。電子カルテに遺伝子関連情報を掲載していない施設が、2施設(10%)が存在した。

別途保管\*1: 電子カルテ上に掲載せず、一部の限定的な医療者のみに閲覧可能として情報を保管していること

## 20名の臨床遺伝専門医と別途保管の背景

20名の臨床遺伝専門医の専門領域と各遺伝子関連情報を別途に保存する理由の一部

	外科 (産婦人科・乳腺) 6名	小児科7名	内科7名
保因者 未発症の情報		医療的ケアが必要ない (小児科) 共有する必要がない (小児科)	
家系図		発症者個人だけの情報ではない (内科) 家系員への医療者の漏洩が心配 (外科・小児科)	
遺伝カウンセリング記録		医療に関係ない個人情報も多数含む (小児科) 読むだけで、疾患を推定できるため (小児科)	
変異名 病的意義不明変異含む		VUSは病気の原因と勘違いする医療者がいる (小児科) 記入ミスがあると困る (内科)	
研究の 遺伝学的検査		医療法の改正による対応 (内科)	
自費診療		自費診療は医療とは言えない側面 (小児科・内科)	
その他 利便性・		結果が紙返却なので保管場所が必要 (小児科) 書き留めるのに紙が便利,筆跡でわかる情報がある (産科)	

## 課題と考察

### ガイドライン・学会指針への期待

遺伝子関連情報全般を電子カルテ上に掲載していない施設は2施設存在しており、ガイドライン、学会の指針の明瞭化を希望している事が明らかになった。その根底には情報漏洩時の責任追及の懸念があった。またその他の施設においても、学会の趨勢やコンセンサスを気にする意見があがった。

### リテラシー不足や遺伝子例外主義

懸念事項として家系員を含む情報の漏洩問題があがり、その背景としては個人情報の保護、患者の受ける不利益に対する懸念から、医療者の内なる遺伝子例外主義が語られた。

また電子カルテによる情報共有は、医療関係者だけでなく事務員含む院内関係者のリテラシーへの疑義があった。

### 遺伝情報の特殊性は管理を多様化

診療記録は本来未発病の疾患に対して作成されるものではなく、医療ケア目的に扱ってきた。遺伝情報の有する特徴(予測性・不変性・共有性)、また病的意義の解釈の難しさが、遺伝子関連情報の管理を多様化させたことが示唆された。

### 診療に必要な情報の価値観の違い

対象医師20名全員が基本は電子カルテでの運用が望ましいと思いつつも、9名の医師は引き続き別途保管できるアクセス制限や共有フォルダを必要としていた。電子カルテで全ての診療科と共有しなくとも診療に差し支えないと判断される遺伝子関連情報の線引きが、医師の専門領域(小児科、腫瘍内科など)で異なっている事が推察される。

ご清聴ありがとうございました。

ご協力いただいた施設の皆様に心から深謝申し上げます



開示すべき利益相反状態はありません。  
この研究は(科学研究費助成事業:研究活動スタート支援;  
課題番号 19K24269)の支援により行われました。

# 「診療情報としてのゲノム情報」の活用事例

- RRSO・RRMの保険収載を契機にBRCA1/2希望患者が急増している
- 当該診療科（乳腺外科・婦人科）医師【非遺伝専門医】との院内連携を進めるなかで、未発症者遺伝情報の電子カルテ収載の必要性を共有（←イマココ）
- 次のステップとして病院全体で、ゲノム情報記載のコンセンサスを目指す

ゲノム情報の診療後記載に関するイメージ	遺伝医療部門	非遺伝医療部門
一般診療情報	◎	◎
既発症ゲノム変異情報	◎	◎
未発症ゲノム変異情報	◎	◎ → ×

乳腺外科・婦人科医師など現場ニーズの拡大に合わせ共有範囲を広げる方向

今後の保険収載遺伝学検査の拡大に伴って患者側ニーズが後押しとなるのでは

## 生命保険協会の指針（2019.4）



「生命保険での加入・支払い実務において遺伝子情報の収集・利用はしない」  
 「発症前遺伝子検査の結果が陽性であるということだけで加入の判断等を行わない」  
 という趣旨の業界統一指針の策定を決定

山陽新聞  
 平成31年4月7日  
 1面記事

## 生命保険診断書における遺伝性疾患名の記載

がんゲノム医療連携病院からの事例照会（概略）

1. BRCA遺伝学的検査（SRL）施行前に生命保険A社に加入していた
2. HBOCの確定診断をうけ、婦人科と乳腺科でサーベイランスを開始した
3. 婦人科は筋腫があり筋腫を保険診療としてフォローする中でサーベイランスも行っていた
4. その後半年以内くらいに生命保険A社の見直しを行った
5. 数年後に早期乳癌の診断、治療を受けた

A社からの婦人科と乳腺科それぞれに問い合わせがあった。

- ・婦人科には、①診断名、②HBOCとの因果関係を記載するように依頼
- ・乳腺科にも同様に①診断名、②乳癌発症とHBOCの因果関係について記入依頼

19

## 生命保険協会に対する照会

2020年6月17日 生命保険協会へ照会（一般論として）（資料2）

2020年7月22日 生命保険協会とオンラインミーティング

### 診断書作成に関して

- ・診断書へは、医学的根拠に基づくものは遺伝性疾患の病名を記載してよい。
- ・診断書に記載された情報は、遺伝性かどうかに関わらず、すべて平等に扱う。遺伝情報は支払いの判断にしない。
- ・遺伝性疾患病名の記載に関して質問があれば、担当医より依頼者（保険会社の担当）に照会して頂きたい。疑義が生じた場合は生命保険協会に照会して頂きたい。

20

## 生命保険加入に関して

- ・疾患既発症者：発症した病名については告知義務がある。遺伝性疾患名は加入の根拠とせず、発症疾患についてのみ評価を行う。
- ・疾患未発症者：加入の際、遺伝情報については告知義務はないため、告知義務違反にはならない。遺伝学的検査で遺伝性疾患と診断された後で保険に加入しても、未発症であれば、遺伝情報は使わないという考え方。また通院歴の有無では判断せず、疾患発症の有無で評価を行う。

## 生命保険協会内での取り組み

- ・今後の考え方に関しては、外部の有識者と生命保険協会との認識のすり合わせを行っていくが、基本的には考えは当面は変わらない。
- ・遺伝性疾患の病名を記載して良いのか、医師側が混乱することのないよう、協会内でも考え方の共有を行っているところである。
- ・生命保険協会では、遺伝に関するリテラシーの向上のため、WGでも話し合いが行われている段階である。業界内でも事例の共有等を行っていく。また、営業担当者にも遺伝と差別に関して研修を行い始めたところである。
- ・具体的な現在の取り組み：生命保険協会と医療関係者、当事者団体などの外部有識者間で意見交換等を行い、ガイドラインなどの文章化を行っていく。

21

# 遺伝情報の生命保険診断書への記載 生命保険相談所の連絡先

## 生命保険相談所

<https://www.seiho.or.jp/contact/about/>

電話 03-3286-2648



生命保険協会では、保険会社から遺伝子検査結果の収集・利用を行わない旨の取扱いを徹底しているところではございますが、今回のような事例等、お客さまが保険会社が直接やりとりされることが難しい場合には、広く一般の皆さまから照会・相談を受け付けている生命保険相談所（生命保険協会内の専門機関）の連絡先をお客さまにご案内いただきますよう、連携病院様とも共有いただければと存じます。

### 生命保険相談所のご案内

#### お知らせ

- 現在、生命保険相談所への電話がつながりにくくなっています。利用者の皆さまにはご迷惑をおかけいたしますが、ご理解いただけますようお願い申し上げます。
  - なお、新型コロナウイルスの感染防止のため、現在、原則として来訪による相談を休止しています。
  - また、現在、紛争解決手続（鑑定審査会※）について、通常よりも手続に期間を要する状況となっております。利用者の皆さまにはご迷惑をおかけいたしますが、ご理解いただけますようお願い申し上げます。
- ※ 鑑定審査会

ご契約をはじめ、広く一般のみなさまから生命保険に関するご相談・ご問合せをお受けしています。また、保険法に定める指定紛争解決機関として、苦情の解決に向けた支援を行っています。

### 生命保険相談所（生命保険相談室：東京）

生命保険に関するさまざまなご相談やご照会、苦情をお受けしています。豊富な専門知識を持った相談員がお話を伺いますので、お気軽にご相談ください。

#### 受付時間


9:00-17:00（土・日曜、祝日、年末年始を除く）

#### お電話でのご相談

TEL：03-3286-2648


※生命保険相談所への連絡内容は、サービス品質の向上を目的として録音させていただきます。あらかじめご了承ください。

22



## 第18回 全国遺伝子医療部門連絡会議 報告

23



(2020年11月22日のワークショップ内容を紹介)

24

## 遺伝学的検査の説明・同意書が クライアントに遺伝子例外主義を「押しつけている」？

某病院の遺伝学的検査に関する説明文書

本検査は、検査の中でも特殊であり、取り扱いに注意が必要です。特に遺伝情報は、下記のような特徴があります。

(中略)

不適切に扱われた場合、あなたやあなたのご家族に社会的不利益（結婚、就職、保険加入など）がもたらされる可能性が生じるかもしれません。

25

## 診療録の記載と「遺伝子例外主義」

1. 「電子カルテが最も安全・安心な金庫である」  
遺伝情報こそ、電子カルテできちんと共有すべき
2. そもそも遺伝情報は「隠す」べきものなのか？  
そのような考え方が遺伝差別をつくる
3. 遺伝子例外主義の「呪縛」から抜け出すために  
本質的には遺伝教育  
(家庭教育・学校教育・社会人啓発・医学教育)

26





## 今後の計画

「診療録におけるゲノム情報の扱いについて」より開始する

- 調査研究
- 国民との対話 シンポジウム、公開講座等の開催
- 提言の作成



## GENETIC DISCRIMINATION

LEGISLATIVE EFFORTS IN ADDRESSING GENETIC DISCRIMINATION IN NORTH AMERICA

Megumu Yokono & Sou Hee Yang, Esq.

2020/11/23

### WHY ENACT GENETIC DISCRIMINATION LAW?

- Due to the increasing availability of genetic testing and advancing testing technology, the impact of genetic discrimination is growing in its size and scope.
- Genetic testing results are now used to discriminate against individuals in a varied of context.
  - e.g. a prerequisite requirement for the results of genetic testing on a predisposition for Alzheimer's before entering into a contract with housing companies or senior home communities.
  - Apprehension of discrimination may discourage individuals from taking genetic tests.

## CANADA: THE GENETIC NON-DISCRIMINATION ACT (“GNDA”)



- The GNDA was enacted to prohibit and prevent genetic discrimination.
- Specifically, the GNDA prevents genetic tests that have been administered for medical purposes from being used in the context of "a contract or of a service, notably for purposes of an insurance or an employment" without consent.

## CANADA: GENETIC NON-DISCRIMINATION ACT (CONT'D)

- Punishment: ...Every person who contravenes any of sections 3 to 5 is guilty of an offence and is liable (a) ...to a fine not exceeding \$1,000,000 or to imprisonment for a term not exceeding five years, or to both; or (b) on summary conviction, to a fine not exceeding \$300,000 or to imprisonment for a term not exceeding twelve months, or to both.
- As the Act criminalizes the act of requiring genetic tests and disclosing the results of genetic tests without consent, its constitutionality became an issue.
- The Court of Appeal rendered a unanimous decision that the Act exceeded the Parliament's authority. The Canadian Coalition of Genetic Fairness appealed the decision to the Supreme Court of Canada.

## THE SUPREME COURT DECISION ON THE GNDA



### Is the Act *ultra vires* to the Parliament's jurisdiction over criminal law?

- NO. In a 5-4 decision, the Supreme Court of Canada held that it is a valid exercise of the federal jurisdiction over criminal law.
- Given the pith (the law's true subject matter) and substance of the law, the GNDA relates to Parliament's power to enact criminal law.

## THE SUPREME COURT DECISION ON THE GNDA (CONT'D)

- The Court in *Margarine Reference* held that for a law to hold a valid criminal law purpose: (1) the law should be directed at some evil, injurious or undesirable effect on the public and; (2) the law should serve one or more public purposes.
- The Court has recognized that genetic testing contains highly private information and that the Act combats discrimination by targeting acts that may promote genetic discrimination.

## THE SUPREME COURT DECISION ON THE GNDA (CONT'D)

“

The essential character of the prohibitions in the Act represents Parliament's response to the risk of harm that the prohibited conduct, genetic discrimination and the fear of genetic discrimination based on genetic test results pose to several public interests traditionally protected by the criminal law:

*autonomy, privacy, equality and public health*

”

## IMPLICATIONS

1. The whole picture of the GNDA's application is not yet clear.
2. There is some confusion over how consent in the GNDA should be understood and applied, especially in the interaction with the concept of consent as applied in other laws, such as Canadian privacy laws.
3. The GNDA provides for a broader scope of protection, compared to the laws of the United States and many others.
  - Split opinions regarding whether the GNDA will bring about devastating consequences for the insurance industry.
  - Unlike the Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (“GINA”) of the United States, the GNDA does not provide for an exception for employers' use of genetic information to implant wellness programs for their employees.

## UNITED STATES

**Different federal and state laws and regulations create a complex landscape of protection against genetic discrimination in the United States.**

- At the federal level, GINA, the Americans with Disabilities Act (“ADA”), and the Family and Medical Leave Act (“FMLA”), Title VII of the Civil Rights Act of 1964 (“Title VII”), among others, are the major laws that govern handling of genetic information and genetic non-discrimination.
- Enacted in 2008, §300gg-53 of the Affordable Care Act provides more comprehensive non-discrimination protection by making it makes it illegal for a health insurance issuer in the individual market to establish rules for the eligibility for health insurance coverage based on genetic information.

## THE GENETIC INFORMATION NONDISCRIMINATION ACT OF 2008

**GINA protects against discrimination based on their genetic information in both health insurance (Title I) and employment (Title II).**

- **Title I** prohibits group and individual health insurers from (1) using a person’s genetic information to determine eligibility or premiums or (2) requesting or requiring a person to undergo a genetic test for underwriting decisions.
- **Title II** prohibits employers from (1) using a person’s genetic information in making employment decisions such as hiring, firing, job assignments or any other terms of employment

**Limited in its scope: GINA only outlaws intentional discriminatory practice.**

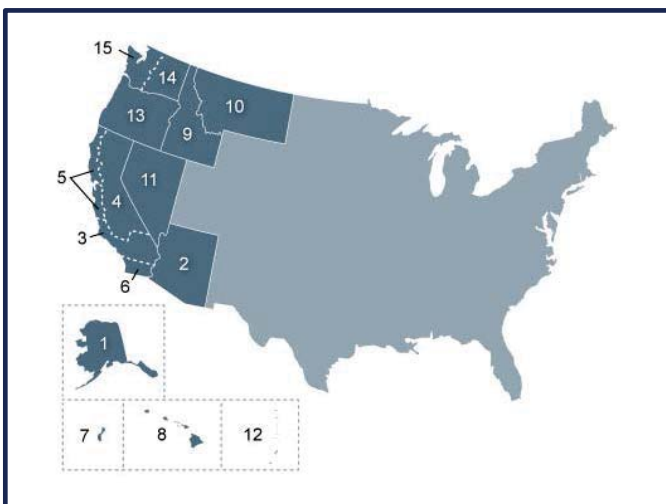
- For example, § 208(a) of GINA explicitly provides no cause of action for “unintentional practices that may have a disparate impact on the basis of genetic information.”

## THE AMERICANS WITH DISABILITIES ACT

**Chapter 21F (“Prohibiting Employment Discrimination on the Basis of Genetic Discrimination”) of ADA makes it unlawful for an employer to (§ 2000ff-1):**

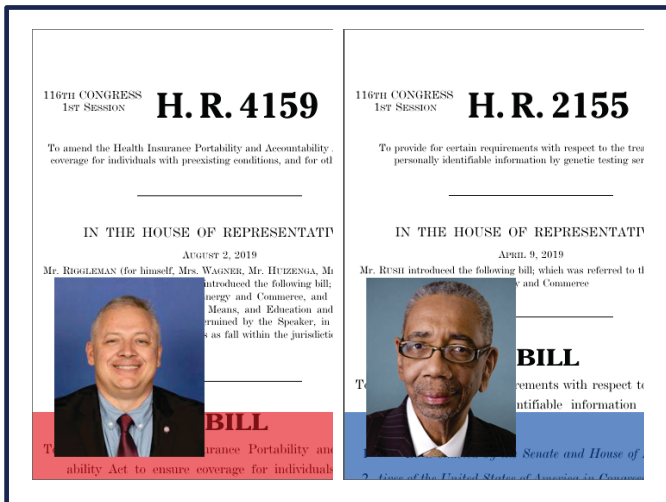
- (1) to fail or refuse to hire, or to discharge, any employee, or otherwise to discriminate against any employee with respect to the compensation, terms, conditions, or privileges of employment of the employee, because of genetic information with respect to the employee; or
- (2) to limit, segregate, or classify the employees of the employer in any way that would deprive or tend to deprive any employee of employment opportunities or otherwise adversely affect the status of the employee as an employee, because of genetic information with respect to the employee.

## JUDICIAL DECISIONS ON GENETIC DISCRIMINATION



- In *Norman-Bloodsaw v. Lawrence Berkeley Laboratory*, the Court of Appeals in the Ninth Circuit held that surreptitious testing by a government employer for genetic markers for illness using blood sample provided for a different purpose was unconstitutional invasion of privacy.
  - “The constitutionally protected privacy interest in avoiding disclosure of personal matters clearly encompasses medical information and its confidentiality.”
- The Supreme Court of the United States has not yet spoken on whether information from genetic testing is constitutionally-protected privacy interest founded in the Fourteenth Amendment's personal liberty.

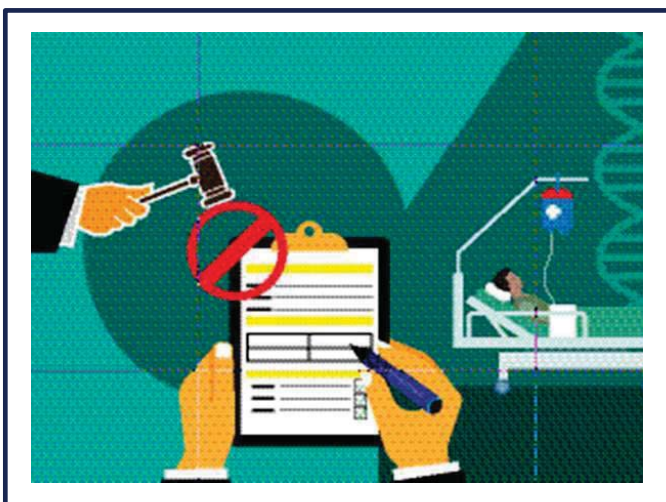
## FEDERAL LEGISLATIVE EFFORTS



**There is ongoing legislative movement in the United States to create a better and a more comprehensive protection against genetic discrimination.**

- e.g. 1) House Bill 4159: Maintaining Protections for Patients with Preexisting Conditions Act of 2019 (Introduced)
- e.g. 2) House Bill 2155: Genetic Information Privacy Act of 2019 (Introduced)

## STATE LEGISLATIVE EFFORTS



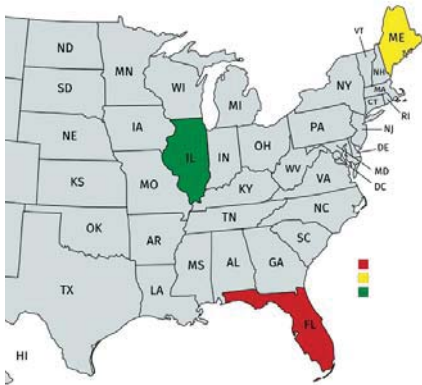
**Many states in the United States have enacted their own laws that deal with genetic discrimination by insurance companies.**

- Arizona, California, Massachusetts and New Jersey restrict use of genetic information by life insurers.
- Kansas, Maryland and Massachusetts restrict use of genetic information by long-term care insurers.
- Arizona, California, Idaho, Kansas, Massachusetts and New Jersey restrict use of genetic information by disability insurers.

**Many states enact new laws or amend existing laws to better address the issue of genetic discrimination.**



## EXAMPLE STATE LEGISLATIONS



### MAINE: (Passed)

- House Paper 949 (“Use of information obtained through direct-to-consumer genetic testing”)

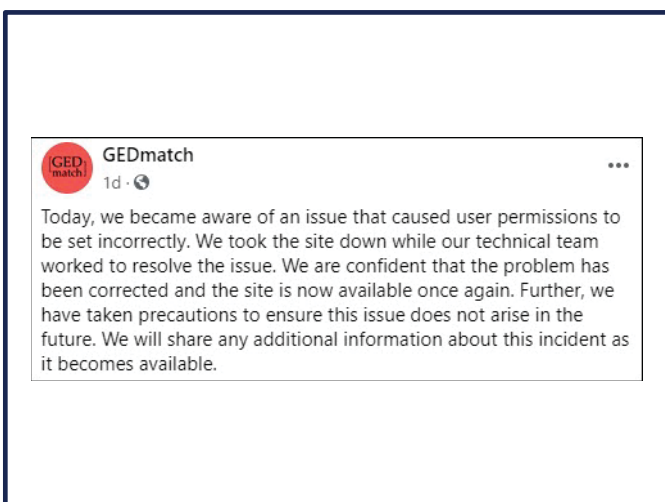
### ILLINOIS: (Passed)

- House Bill 2189 (“Genetic Privacy- Insurance”)

### FLORIDA: (Passed)

- House Bill 1189 (“Genetic Information for Insurance Purposes”)

## EXAMPLE: CALIFORNIA’S SENATE BILL 280



- California’s Senator Tom Umberg proposed Senate Bill 280, citing a recent massive security breach by Gedmatch as manifesting the need for a more comprehensive genetic protection.
- Gedmatch, a company that allows users who upload their DNA profiles to trace family trees and ancestors, reported a breach as the user’s DNA information became available to law enforcement searches.
- The law enforcement matching was executed for all user’s DNA information, regardless of whether the users had opted out of the disclosure of information to the law enforcement.

## EXAMPLE: CALIFORNIA'S SENATE BILL 280

- California's Senate Bill 980 ("SB 980") was aimed at establishing the Genetic Information Privacy Act.
- SB 980 requires the companies that collect and manage genetic data, either directly from a consumer or derived from a direct-to-consumer genetic testing product or service:
  1. should inform a consumer of the handling of the genetic data, including who has access to genetic data, and how genetic data may be shared, and the specific purposes for which it will be collected, used, and *disclosed*.
  2. should obtain a consumer's express consent for the collection, use, or disclosure of the consumer's genetic data.
  3. should destroy a customer's biological sample in thirty days if the customer revokes his consent
  4. should maintain clear and complete information regarding the handling of genetic data.
- The bill imposes civil penalties in an amount not to exceed one thousand dollars (\$1,000) plus court costs, in case of violation of these provisions.

## EXAMPLE: CALIFORNIA'S SENATE BILL 280

- Governor Gavin Newsom **vetoed the bill** because its broad language may "interfere with laboratories' mandatory requirement to report COVID-19 test outcomes to local public health departments."



## CONCLUSION

- Legislative efforts continue to protect against genetic discrimination.
- Controversy grows as genetic testing has become more affordable and available.
- Balancing between the protection of privacy of an individual and other interests in accessing the information.
- It remains to be seen which genetic discrimination law proves to be more effective.

## REFERENCES

- 42 U.S.C.A. § 300gg-53 (West) [United States].
- 42 U.S.C. §2000ff (2018) [United States]. .
- 165 Cong. Rec. H4787-01, 165 Cong. Rec. H4787-01, H4788.
- 2020 Florida House Bill No. 1189, Florida One Hundred Twenty-Second Regular Session, 2020 Florida House Bill No. 1189, Fl. One Hundred Twenty-Second Regular Session.
- American Medical Association, *Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)*, Genetic Discrimination. <https://www.ama-assn.org/delivering-care/precision-medicine/genetic-discrimination>.
- Aram Kuyumjian, *What Does Consent Mean?* The Canadian Bar Association (Jul. 2020) <https://www.nationalmagazine.ca/en-ca/articles/law/opinion/2020/what-does-consent-mean>
- Bradley A. Areheart, Jessica L. Roberts, *Gina, Big Data, and the Future of Employee Privacy*, 128 Yale L.J. 710, 725–26 (2019).
- Canadian Coalition for Genetic Fairness v. Attorney General of Quebec, et al. [2020] (S.C.) (38478)[Canada].
- Daniel Schlein, *New Frontiers for Genetic Privacy Law: The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008*, 19 Geo. Mason U. Civ. Rts. L.J. 311, 318 (2009).
- Ellen Wright Clayton et. al., *The Law of Genetic Privacy: Applications, Implications, and Limitations*, 6 J.L. & Biosciences 1, 35 (2019).
- Genetic Non-Discrimination Act, SC 2017, c 3 [GNDA][Canada].
- H.R.4159 —116th Cong., 1st Sess. [United States].

## REFERENCES (CONT'D)

- Heather Murphy, *Why a Data Breach at a Genealogy Site Has Privacy Experts Worried*, The New York Times (Aug. 1, 2020), available at <https://www.nytimes.com/2020/08/01/technology/gedmatch-breach-privacy.html>
- In the matter of the: Reference of the Government of Quebec concerning the constitutionality of the Genetic Non-Discrimination Act enacted by Sections 1 to 7 of the Act to prohibit and prevent genetic discrimination (S.C. 2017, c. 3), 500-09-026870-170.
- Jake Holland & Daniel R. Stroller, *With Congress Quiet, States Step in to Safeguard Genetic Privacy*, Bloomberg Law (Sept. 2, 2020), available at <https://news.bloomberglaw.com/privacy-and-data-security/with-congress-quiet-states-step-in-to-safeguard-genetic-privacy>
- Julia Wolfe, *Coerced into Health: Workplace Wellness Programs and Their Threat to Genetic Privacy*, 103 Minn. L. Rev. 1089, 1127 (2018).
- *Margarine Reference*, aff'd [1951] AC 179 [Margarine Reference P.C.][Canada].
- *Norman-Bloodsaw v. Lawrence Berkeley Laboratory*, 135 F.3d 1260, 1264-65, 1272 (9th Cir. 1998).
- *Reference re Validity of Section 5 (a) Dairy Industry Act*, [1949] S.C.R. 1. ) [Canada].
- Ryan Edmonds, *Genetic Discrimination and the Workplace: An Update on the Evolving Legal Landscape*, Presented at the Law Society of Ontario's Six Minute Employment Lawyer, June 20, 2019, Toronto, ON.
- SB980, CA, §56.182 (Sep. 3, 2020).
- Sec. 1. 24-A MRSA §2159-C, sub-§4, Maine Legis., 2019 Maine House Paper No. 949, [https://legislature.maine.gov/legis/bills/display\\_ps.asp?LD=1314&snum=129](https://legislature.maine.gov/legis/bills/display_ps.asp?LD=1314&snum=129).
- Taylor Hatmaker, *DNA Analysis Site That Led to the Golden State Killer Issues A Privacy Warning to Users*, TechCrunch, (Apr. 28, 2018), available at <https://techcrunch.com/2018/04/27/golden-state-killer-gedmatch/>
- Veto Message, Office of the Governor, Governor Gavin Newsom (CA)(Sep, 25, 2020).