

【資料12】令和5年度 第1回班会議（2023年11月26日開催）議事録

「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する
医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班
令和5（2023）年度 第1回班会議 議事録

日時：2023年11月26日（日）10時00分～16時00分（9時開場）

開催形式：現地参加とweb（MS-Teams）によるハイブリッド開催

開催地：田町ファーストビル会議室 会議室2（B1フロア）

参加者（順不同・敬称略）

研究代表者：

平沢 晃 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

研究分担者（五十音順）：

岩谷 胤生 岡山大学病院 乳腺・内分泌外科（Web）

桑田 健 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門

平田 真 国立がん研究センター中央病院 遺伝子診療部門

吉田 玲子 埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科

研究協力者（五十音順）：

荒木 もも子 島根大学医学部附属病院 臨床遺伝診療部

有賀 智之 がん・感染症センター 都立駒込病院 乳腺外科（Web）

石田 秀行 埼玉医科大学総合医療センター 消化管外科・一般外科（Web）

石田 悠志 岡山大学病院 小児科（Web）

井ノ口 卓彦 がん・感染症センター 都立駒込病院 遺伝子診療科（Web）

植野 さやか 藤田医科大学医学部 先端ゲノム医療科

浦川 優作 神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科

遠西 大輔 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター 准教授（Web）

大川 恵 聖路加国際病院

加藤 芙美乃 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

加藤 元博 東京大学大学院医学系研究科 生殖・発達・加齢医学専攻 小児医学講座
小児科学分野（Web）

多田 陽香 姫路赤十字病院 遺伝診療部

中田 英二 岡山大学学術研究院医歯薬学域 運動器外傷学講座

蓮岡 佳代子 岡山大学病院 看護部腫瘍センター（Web）

平岡 弓枝 国立がん研究センター東病院 遺伝子診療部門（Web）

深野 智華 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

藤田 裕子 姫路赤十字病院 遺伝診療部

二川 摩周 岡山大学病院 臨床遺伝子診療科

三田村 真 公益財団法人日本骨髄バンク

細井 侯利 診断薬メーカー・登録衛生検査所(MGPT)勤務経験者

山下 範之 岡山大学 医療教育センター

山本 英喜 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野

事務局等

坂上 博俊 プラクス株式会社（Web）

藤原 奈央子 岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 事務局

研究代表者	1名
研究分担者	4名
研究協力者	22名
事務局等	3名
合計	30名

以下、敬称略

開会挨拶（平沢晃） 10:00～

研究代表者 平沢晃から開会の挨拶を行った。

1. 挨拶（石田秀行）

研究協力者 石田秀行から挨拶を行った。

2. 研究の概説（平沢晃）【資料1】

- 本研究の目標は、本邦のがんゲノム医療の定義、すなわち「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療(未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める)」の原理原則にのっとり、がん未発症者も含むがん発症予防を含めて、遺伝性腫瘍診療のかかるエビデンスを整理し、医療体制・社会体制の構築をはかることである。
- 求められる医療体制・社会体制における成果としては以下の通りである。
 - がん遺伝子パネル検査や全ゲノム解析から検出される Germline Findings（以下、GF）の開示推奨度や対応方針の取りまとめ
 - 遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査（Multigene Panel Testing: MGPT、以下 MGPT）診療の標準化のための指針の策定
 - 遺伝性腫瘍にかかる診断、治療、サーベイランス等の保険収載に向けた有用性、費用対効果、対象者の基準の検討
 - 遺伝カウンセリングおよび遺伝性腫瘍カウンセリングの提供体制の均てん化のための課題と解決策の検討
 - 遺伝性腫瘍について一般の国民向けの研修資料の作成および研修会の実施
- 研究実施組織として研究代表者、研究分担者、研究協力者、事務局等を示した。研究協力組織として協力学会・団体、協力班会議を示した。また、各研究分担者、研究協力者の役割分担図を示した。
- 本研究の背景
 - 本邦で MGPT は現時点で薬機法上の機器未収かつ保険未収載である。
 - MGPT に含まれる遺伝子に対して診療ガイドラインの作成が必要である。日本遺伝性腫瘍学会を中心に MGPT の診療・管理指針を策定中である。
 - 現在、日本を解析場所とする MGPT は開発中である。
 - 米国 FDA は本年 9 月 29 日に Invitae 社の 47 遺伝子を搭載した MGPT を Laboratory Developed Test（以下、LDT）ではなく、汎用使用できる in vitro diagnosis : IVD（体外診断用医薬品・医療機器、以下 IVD）として販売承認（granted marketing authorization）した。今後 FDA は現在 LDT として活用されている MGPT を対象に汎用使用できる IVD 化を進める予定であるとの情報がある。
- 各分担課題の概要を示した。
 - 【課題 1】 MGPT 診療指針の策定(吉田玲子)
 - 【課題 2】 遺伝性腫瘍関連各遺伝子のエビデンス、がん遺伝子パネル検査 PGPV への対応(桑田健)
 - 【課題 3】 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応（平田真）
 - 【課題 4】 MGPT の医療経済評価（岩谷胤生）
 - 【課題 5】 遺伝性腫瘍に関する医療体制・社会体制の整備に関する検討（平沢 晃）
- 産官学共同の体制の構築を目指し、遺伝性腫瘍協議会（仮称）を設立予定である。
- ロードマップについて提示。
- 本来であれば 1-4 つの厚労班会議に分割して存在しても良いような、大きなテーマを我々は背負っている。本研究班は「ここができていない、ここが問題だ」というような「課題提案」に終始するのではなく、各領域

のメンバーを横串に、何事も「課題解決」に向けた提言を一緒に考えるような会議としたい。

3. 研究分担者、研究協力者等紹介

研究分担者：岩谷胤生、桑田健、平田真、吉田玲子より自己紹介。

研究協力者：荒木もも子、有賀智之、石田悠志、井ノ口卓彦、植野さやか、浦川優作、遠西大輔、大川恵、加藤芙美乃、多田陽香、中田英二、蓮岡佳代子、平岡弓枝、深野智華、藤田裕子、二川摩周、三田村真、細井侯利、山下範之、山本英喜より自己紹介。

事務局等：藤原奈央子、安岡俊雅、坂上博俊より自己紹介。

研究分担者・研究協力者、計 29 名で進めていく。研究協力者の追加は可能。

4. 分担テーマ発表

第一部（10:40～12:00）

1) 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応（平田真）【資料 2】

<内容>

- 全ゲノム解析の動向
 - がん領域の全ゲノム解析は世界的にも臨床応用に向けて進んでおり、本邦ではがん・難病を対象とした全ゲノム解析「全ゲノム解析等実行計画 2022」が進行中。
 - AMED 患者還元班（角南班）で、全ゲノム解析結果の患者還元体制を構築している。事業実施組織を発足予定である。
- 当院での全ゲノム解析の現状
 - 国立がんセンター中央病院での全ゲノム解析研究 患者還元実施体制の流れ。
 - 解析対象は Matched-pair のみ。各医療機関でのプロトコルに依存して Germline Findings 開示希望の確認をしている。
 - 診療での確認検査が可能な 178 遺伝子について Germline を検討している。また、ACMG SF list v3.1 における 遺伝性腫瘍以外の 47 遺伝子は別途検討している。
 - 解析症例の約 1 割に遺伝性腫瘍の病的バリエーションが検出されている。
 - 疾患に対するアクションナビリティの変化やバリエーション評価の変化など、将来的に対応を検討することも考えられる。
- 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応についての提言に向けて
 - 国立がん研究センター「患者・市民パネル」検討会の報告：ゲノムやがんに興味関心のあると思われる患者・市民を対象にしたアンケート結果の紹介。
 - ゲノム、DNA、染色体などの言葉の認知度は高い。
 - ゲノム情報の活用に対する期待と不安についての問い：ゲノム情報による差別、血縁者への影響、知りたくない病気のリスクが分かることに不安を感じている。
 - 全ゲノム解析における生殖細胞系列所見の対応を考える上で、実施体制、同意～結果開示までの各段階で課題が挙げられる。ELSI・PPI の視点も交えて提言を策定する予定である。

<質疑応答>

三田村：遺伝へのリテラシーが低い市民の場合、理解度・認知度はどの程度下がるか。

平田：3～4割落ちるような印象を持っている。

三田村：市民が言葉の定義含めて理解しているか、定期的にモニターする必要があると考える。本研究班でも今後検証すべきであると考えている。

中田：全ゲノム解析で検出される GF について、想定できるものか、全ゲノム解析でしか分からないものか、割合はどの程度か。対応はどうか。

平田：遺伝性腫瘍においては、分かっている場合が多いと思われる。構造異常など全ゲノム解析でしか分からない遺伝性腫瘍もある。

対応としては、全ゲノム解析は現時点であくまで研究であり、確認検査が必要であることは伝えている。研究費での実施や MGPT での確認検査実施など体制構築中である。

桑田：MGPT は全てのがん患者が受けられるようにすべき。すべての遺伝的リスクを知るのがゴールになるか。

本研究班でどこまで見据えたものを作っていくか。

吉田：出生時に全ゲノム解析をして、必要な時にデータを取っていくことが理想か。選ぶ権利はあるのか、データの保管方法など課題は大きい。

平沢：先日全ゲノム解析プロジェクトはLDTで行う予定であるという記事を見た。一方で、MGPTはプログラム医療機器（SaMD）としてPMDAの承認を取得することで進められている。解析技術としてはどちらも全エクソーム解析から読み解く形であるのに、全ゲノム解析プロジェクトから入るか、PMDAのSaMD開発から入るかで、診療実装の道のりが異なるという矛盾が生じるのではないか。

吉田：RNA解析は全例しているか。

平田：腫瘍組織でのRNA解析は原則全例しているが、クオリティで除外される検体もある。

吉田：VUSはどの程度検出されるか。

平田：70%くらいか。フィルタリングで絞りこんでいるため、Germlineでレポートされるものは少なめになっている。VUSはレポートには上がらず、データで蓄えている状況。患者還元の面からレポートを返却することを優先しているため、フィルタリングの条件は厳しめにしている。

吉田：シーケンスは外注、キュレーションは施設で実施していると思うが、実装となるとできる施設が限られているのではないか。

平田：全ゲノム解析の中でA体制・B体制に分けて議論している。A体制では、シーケンスは企業、院内でデータ解析・レポート作成の体制。B体制では、より均てん化を目指して、データ解析を中央で実施する体制をとっている。

2) 遺伝性腫瘍関連各遺伝子のエビデンス、がん遺伝子パネル検査PGPVへの対応（桑田健）【資料3】

- 目的としては、①MGPTを含め遺伝性腫瘍関連各遺伝子にかかるエビデンス評価、②がん遺伝子パネル検査PGPVへの対応方針に関する検討と提言、である。
- ①についてはMGPT指針の成果を含めて進めていく。
- 対象遺伝子のエビデンス抽出・検討・ブラッシュアップを進める。最終年度以降も定期的にアップデートできる体制を検討している。
- ②についてはAMED/厚労科研小杉班、がんゲノム医療中核拠点病院SFWGでの成果も含めて検討していく。
- 現在は遺伝性腫瘍関連遺伝子のファクトシートの作成、エビデンスの評価を進めている。
- サーベイランスや予防的切除によるリスク低減のエビデンスの検討。
- Germline Conversion Rateも意識した開示推奨度の検討。
- 生殖制帽系列が確定した場合の対応のためにも、各遺伝子のエビデンス構築、ガイドラインの策定が必要。
- ロードマップについて提示。

<質疑応答>

平沢：開示推奨遺伝子について、SFWG作成の開示推奨リストは全ゲノム解析プロジェクトにおける開示ポリシーの連携が大事と思われるが、全ゲノム解析の研究班での動きはどのようになっているか。

平田：全ゲノム解析の中でgermlineの議論をすることが多くないが、大事な議論である。Germlineの対応についても議論は出てきている。全ゲノム解析でのデータを収集・活用は可能と考えられる。他の研究班と議論を合わせる必要がある。

平沢：平田先生には連携の軸としての役割をお願いし、情報共有もお願いしたい。

3) 国民の理解と参画、広報（荒木もも子、有賀智之）【資料4】

- 目的としては、①情報発信により、国民・医療者の「がんと遺伝」「MGPT」の認知度を上げる、②国民・医療者が「がんと遺伝」について、知りたい情報を得ることができる、③HP閲覧者、講座参加者が、がん予防に関する行動変容を起こす、である。
- ロードマップについて提示。
- 班会議の呼称を募集中である。
- 班会議HP作成について
 - HPの内容が難しいものが多く、全国民の認知度が低い。認知度調査は行われていない。

- 全国民（国民・医療者）を対象に、日本で最新の正しい情報がわかりやすく伝わり、行動変容や社会的支援につながるお守りのようなHP作成を目標としている。
- 項目、小項目の案を作成中である。資材担当とも共同で作成予定。
- ページ内に医療者向けバナーも設置予定。
- 啓発キャラクター作成
 - 知名度のあるキャラクターで遺伝性腫瘍の啓発を行う予定。
- 公開講座
 - 第1回協力シンポジウムを2023年11月11日に実施した。
 - 医療に関わる費用対効果、参加者自身が行動変容できたかを評価し、結果が出るような講座を目標としている。

<質疑応答>

平沢：班会議の愛称・略称について、皆様からご意見いただきたい。

研究班のHPは本班研究終了後も継続的に公開・更新できるように、日本遺伝性腫瘍学会広報委員会にお願いし、理事会で承諾を得ている。持続的に利用可能なものをつくりたい。

公開講座は行うことだけが目標ではない。公開講座を行うことで、どのようにしたら国民に伝わるか、どのようにがん予防に繋がるのかを「評価」し、効果的な国民への情報共有の手法を検討することが必要である。公開講座の開催にあたっては学会、研究分担者・研究協力者の医療機関、自治体、がんプロなどとも協力が必要。公開講座を行った経験からは、班会議単独で主催するには安全対策上のリスクがある。参加者の体調不良が生じるなど、安全対策に必要な人員配備を考えると所属施設や地域・自治体と共同で開催することが望ましい。

荒木：遺伝性腫瘍のページについて、入口を遺伝性疾患名にするのか、遺伝子名にするのか、がん種からにするのか、ご意見いただきたい。MGPTの呼び方について、国民の方にも伝わるような名称を検討したい。

有賀：国民に重要性を浸透させるために広報活動は重要なポイントを占める。まずはHP作成から、関心がある人だけでなく、最終的には広く浸透するようにしたい。また、がん患者が術後にクリニックなどでフォローしていくこともあるため、一般の医療職にも重要性を理解してもらいたい。対象者ごとにコンテンツを分けて作ってあげればと考えている。

桑田：がん研究開発費で医療者向け・市民向けの講座をしており、協力できるか。今年であれば2回、来年度であれば1回協力できるかどうか。また、アピール方法として、PPIとの連携も考えている。活用いただければと思っている。全国にある遺伝性腫瘍の当事者会を一つに繋げられないか。当事者を対象としてどう繋げていっても考えたい。

浦川：マスを対象とした認知度の向上について考えていることはあるか。

荒木：無関心だった人に関心をもってもらえるようにと考えている。集まりやすい場所や環境を使ったセミナー、市民公開講座で集客の少ない20-40代を集める戦略を練っている最中である。

4) 遺伝看護に関する検討（大川恵）【資料5】

- 目的は、がんハイリスク者が、自らの健康を守るための健康プログラムの開発と実行可能性の検討である。
- がんハイリスク者（遺伝性に限らないハイリスク者）に対する健康相談部門について
 - 韓国のCancer high risk center：自身の健康について看護師に相談できる部署がある。保健指導や食生活、妊娠出産の相談が可能となっている。
 - アメリカ：看護師が主導となり、年齢や体重、食生活、喫煙歴の有無等からがんのリスクを算出したうえで、運動・栄養の専門職とプログラムを作成できる。
 - ハイリスクの人から適切なプログラムでがん予防をしていく取り組み。
- ロードマップについて提示。
- がんハイリスク者への健康プログラムの効果や社会への浸透について検討する。
- プレバイバーに対して保健指導した後の介入効果を検証した報告はないため、明らかにする。
- チームビルディングも検討していく。また、指導者の人材育成をどのように進めていくかも検討する。

- 運動・栄養・保健指導の3つが合体した健康プログラムの草案を作成し、最終的に当事者へ提供する。

<質疑応答>

三田村：海外（アメリカ）におけるゲノムやMGPTの認知度はどうか。

大川：一般市民の認知度は高くはないと思われる。がんや健康に対するリテラシーも人種や地域によって異なる。関心が高い人が利用している状況にあると思われる。

荒木：運動指導・栄養指導・保健指導が実施できる人材育成はどのようなプランで考えているか。

大川：運動に関してはスポーツ工学の専門家である筑波大学奥末先生に協力いただける。栄養に関しては、管理栄養士、保健指導は保健師が良いと思われる。がん教育に関わる保健師さんが少ないことも考慮し、がん看護学会との協力も必要か。

藤田：生活を支えていくことが看護の真髄と思われる。遺伝に関して支えてもらえるのはありがたい。プレバイパーから食事や運動に関する質問をよく受けるため、ニーズに合致していると思う。前向きにやっていけるようなプログラムを期待している。

大川：遺伝性腫瘍の場合、関連するがん以外の基本的なリテラシーをつけていくことも重要と考えている。

中田：日本がんサポーターブケア学会のエクササイズオンコロジーで委員をしている。その委員会からも協力が得られるのではないかと。がん種によって異なるため、エビデンスは十分ではないかもしれないが協力はできると考えられる。

平沢：がんには様々なリスクがあり、基本的にはリスクを定量化することで遺伝かどうか、ゼロか100かではない。生活習慣因子もふまえてゲノム疫学的観点から考えて行くことも大事であるとする。

第二部（13:00~14:15）

冒頭

- プラクス株式会社坂上博俊より、全研究分担者・協力者との情報共有ツールとして共有フォルダ（box）を紹介。

5) 遺伝性腫瘍協議会設立にかかる準備（三田村真、平沢晃）【資料6】

- 遺伝性腫瘍協議会構想について紹介。
- ロードマップについて提示。
 - 2023年12月～ 遺伝性腫瘍協議会設立準備会の設立。
 - 発起人会を設立し、学術団体の理事長や業界団体のトップに入ってもらいたい。
 - 2025年以降 一般社団法人遺伝性腫瘍協議会（仮称）の設立。
 - 各組織の主な特徴、想定する協議会の構想について紹介。
 - 遺伝性腫瘍協議会設立準備会は速やかに立ち上げる（2023年12月設立予定）。
 - 速やかに発起人代表、事務局長・次長を任命する。
 - 検討部会の位置づけは、各発起人所属の関連医学会や業界団体からの会議メンバーの派遣要請を行うこと、組織決定の橋渡しとなるように。
 - 3つの検討部会（MGPT臨床検査、レジストリ/バイオバンク、診療体制）について紹介。
 - MGPT施設基準は現在のがんゲノム医療施設基準を当てはめることができるか、エキスパートパネル開催、VUSの取り扱いなど様々な課題がある。
 - どのように遺伝性腫瘍協議会を設立していくか、具体的な流れを紹介。
 - がん対策と難病が足並みをそろえて進める必要があるのではないかと。

<質疑応答>

吉田：会員は個人会員か、組織か。

三田村：両方考えている。イメージとしては賛助会員という形で企業を集め、個人会員は市民なども含めて広い範囲で考えている。賛助会員にすることで、賛助会費を徴収して運営収入を確保する。

石田(秀)：企業において、具体的なメリットは？学会から委員を決定する必要がある。理事会を開いて賛同

を得るのを12月中に実施するのは難しいのではないかと。

三田村：発起人代表を石田先生にお願いできないか。 ➡全員一致で石田秀行を発起人代表とすることを議決。

三田村：企業にとってのメリットと出口戦略について、細井さんコメントいただけないか。

細井：MGPTを受け持つ各企業は海外が本拠地である場合が多い。遺伝子の数や種類などは特許の問題がある。ある程度方向性を決めてから進めていく必要があり、各企業との連携が重要になってくるのではないかと。

三田村：検査の立場から山本先生よりコメントいただけるか。

山本：MGPTの保険収載は全ゲノム解析を真似するのは現実的ではない。国内でMGPTが完結できる会社・体制があれば話が進みやすい。

6) MGPT 診療指針の作成 (吉田玲子) 【資料7】

- 本指針は症例選択の基準、管理指針、登録事業体制、報告書の書き方などを網羅している。
- 本指針の具体的な内容について紹介。
 - 第1章 総論 (遺伝性腫瘍の基礎、家族歴聴取、家系図作成の意義、MGPTについて)
 - 第2章 11項目のstatementと解説
 - 第3章 遺伝子ごとのリスク管理
 - 第4章 臓器ごとのリスク管理
 - 第5章 参考資料集
- さいたまがん市民公開講座については学校教育を受けている方々を優先的に広く聴講してもらえそうなものを検討している。(主催：施設、共催：班研究)
- ロードマップについて提示。
- 令和6年度 3月には指針の発刊。
- 医療者を含む国民に向けての啓発セミナーを開催。
- 令和7年度 MGPT診療指針の実施体制の調査、課題の抽出、医療経済効果を行う。

<質疑応答>

平沢：ガイドライン作成後の公開セミナーについて、日本遺伝性腫瘍学会と本学会との共同開催ということでウェブセミナーを考えている。

石田(秀)：日本遺伝性腫瘍学会学術・教育委員会より同理事会で提案し、予算が認められれば問題ないと考ええる。

吉田：令和6年度 11月20日に第1回医療技術評価分科会が開催されたが、日本人類遺伝学会の方から初めてMGPTが申請された。MGPTは医薬品・医療機器等の承認が確認できないとのことで第2回まで進めなかった。第1回の分科会で終了したのは、MGPTとLynch症候群、確認検査のためのシングルサイト検査(ガイドラインがない・プログラム医療機器をとっていないため)。第2回の分科会まで進みそうなのは、遠隔遺伝性腫瘍遺伝カウンセリング加算、NCCオンコパネルでの遺伝性腫瘍・遺伝性疾患の診断、HBOCの乳癌サーベイランス適応拡大、BRCA1/2の遺伝学的検査適応拡大、卵巣癌のサーベイランス適応拡大、膵臓に対してのEUS・MRIの保険適用、RRMの施設認定の解除。

桑田：Lynch症候群はなぜ第2回目の分科会まで進まなかったのか。

平沢：先日開催された第1回医療技術評価分科会報告では「使用する医薬品・医療機器等の承認が確認できない」と判定されたということは、MMR遺伝学的検査のために薬機法上承認された機器がない限りは保険収載されることは困難であると考えます。

7) MGPTの医療経済評価 (岩谷胤生) 【資料8】

- MGPTの医療経済評価に関して具体的な手法について紹介。
 - 費用対効果に関するエビデンスが得られるかなラティブレビューを行う。
 - 課題点はないかスコアリングレビューを行う。
 - 一貫した結果が得られる場合にはその結果をもとに提言をまとめる。
 - 結果にばらつきが生じた場合にはモデル分析を行い、分析結果より提言をまとめる。
- ロードマップについて提示。
 - 令和5年度 MGPTの費用対効果についてナラティブレビューを行う。

医療経済面での課題抽出を行う。

- 令和6年度 スコーピングレビューを行ったのちに、モデル分析を行う必要性を検討。必要であればモデル分析を進める。

<質疑応答>

荒木：どのような方法で費用対効果を見ていくと短期間で評価できるか。

岩谷：費用対効果については MGPT を受ける人の視点、医療費を負担する国の視点の2者で考える。まずは、どの視点で費用対効果分析を行っていくのかという議論から始まる。場合によっては individual perspective、population perspective 両方の立場から検討していく。

吉田：BRCA1/2 遺伝子検査が保険適用になった際は、日本人のデータで費用対効果を出していた。MGPT の場合、日本人のデータで費用対効果を出すのは難しく、まずは海外のデータで出さざるを得ないのではないか。

岩谷：先行研究のレビュー結果を調べ、一貫して良いのであれば、日本人ベースでもさらに検討する必要があるか議論する必要がある。まずは先行研究の費用対効果のデータを網羅的に調べた上で、再分析をやり直す必要があるかディスカッションしていく。

三田村：前向きのランダムイズデータが出せない場合に、どのような観点で評価すべきか。

岩谷：治療介入と検査の介入の考え方は異なっている。まずは費用対効果の出し方、分析の手法内容、方法論のレビューを行う予定。

8) 遺伝性腫瘍エキスパートパネルの実態調査とありかたに関する検討 (浦川優作) 【資料9】

- がんゲノム医療で実施されているエキスパートパネルを例に MGPT においてもエキスパートパネルが必要。あり方について検討する。
- エキスパートパネルの実施対象、方法、個人情報の取り扱いと同意などの検討事項がある。
- モデルケースとして、岡山大学病院にて開催されている遺伝性腫瘍エキスパートパネルを紹介。
 - 毎月第4水曜日(13:00~14:00)にWebで開催。
 - 毎回20~30施設の30~50名程度が参加。
 - 2021年3月~2023年11月までの実施例の中で半数弱がMGPT使用例の相談。
 - 主な議題内容はサーベイランスの方針やバリエーション解釈である。
- ロードマップについて提示。
 - 令和6年度 全国で実際に行われているエキスパートパネルについて実態調査を行う。
 - 令和7年度 MGPTにおけるエキスパートパネルのあり方に対する提言を作成。
 - 令和8年度以降 エキスパートパネルの標準化と精度管理に向けた調査、情報共有のプラットフォーム構築。

<質疑応答>

桑田：エキスパートパネルにおいて何をディスカッションする必要があるのか？検討事項がVUSで家族歴が濃厚などの一部に絞られるのではないか。

浦川：エキスパートパネルの対象となるのは必ずしも全例でないと考えている。他の遺伝学的検査(パネル検査)では、遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査について、エキスパートパネルは必須だとされており、その中で議論されているのはバリエーション解釈についてである。MGPTにおいてもバリエーション解釈、サーベイランスの連携体制についての議題がメインとなると考えられる。

三田村：エキスパートパネルを行うことで病院側の利益はあるのか。

浦川：実際行うとなれば、利益を得るところまで目指さないと医療機関の負担だけが増える形は望ましくないと考える。

三田村：金額の妥当性はどうか。

浦川：現時点でのCGPでの保険点数が妥当ではないかと考えている。点数がつくかどうかという点が大きな課題だと考える。

三田村：エキスパートパネルのメンバーのメンバーの人選を検討する必要があると思うが、資格を有するなど制度化す

る必要があるか。

浦川：人選については提言の中で踏み込んでいく。

平沢：遺伝性網膜ジストロフィ遺伝学的検査がモデルケースになると考えられる。私見としては全例のエキスパートパネルは必要ないが、必要な時に議論できるシステムは必要。

9) オンライン遺伝カウンセリングの検討（植野さやか）【資料 10】

- 遺伝医療を提供する医師・認定遺伝カウンセラー*の多くが都市部に偏在している現状がある。必要な患者が必要な時に容易に遺伝医療にアクセスできるような体制を構築する必要がある。
- オンライン遺伝診療に対するアンケート調査結果について紹介。
 - クライアントに対する調査結果
 - オンライン診療の利点は希望する病院を受診できる点が一番多かった。
 - オンライン診療の不安点は web ツールの操作が一番多かった。
 - 医療者に対する調査結果
 - オンライン診療の利点は地域格差の解消と回答していた一方で、8 割以上は実際にオンライン診療を実施したことがない。
 - オンライン診療の不安点はセキュリティ、録画をしている可能性、画面に映らない所で誰が聞いているか分からない点、画面上でのコミュニケーションが挙げられた。
- ロードマップについて提示。
 - 令和 5 年度～令和 6 年度 施設へのアンケート調査および結果の解析。
 - 令和 6 年度～令和 7 年度 オンライン遺伝診療の提供手段を検討し、実証・評価を行う。

< 質疑応答 >

中田：どのようなタイミング、どの程度の間隔ですか。

植野：オンラインの限界はあるが、フォローで使う、遠方に住んでいる家族に入ってもらえるなどの使い方がある。すべてオンラインに切り替えるわけではなく、オンラインと対面を組み合わせやすくするように組み込んでいく。

深野：クライアント側は自宅から参加することを想定しているか。ファーストコンタクトはオンラインの場合難しいのではないかと。

植野：アンケートにて 1 回目は対面、関係性が構築された後はオンラインでもいいというコメントがあった。場面に応じてオンラインと対面を使い分ける。難病の遠隔遺伝カウンセリングを参考に D to D with P の形式をとることも一つ。医療者のリテラシー向上も図れるのでは。

桑田：難病を拡大する形で問題ないか。

平沢：難病の場合、対面でも遠隔でも遺伝カウンセリング加算の費用は同額である。対面で行う人の一部が遠隔に移行する形になると考えられ、医療費の急増があるとは考えにくい。

中田：学生だと学校を休むのが難しく電話対応でできないかと言われることもある。アプリなどを使って工夫できないか。

植野：ある程度満足のいく外来をするという意味で、安定した通信環境が保たれて、アクセスがしやすいようにできたらいいか。公衆電話ボックスぐらいのレベルのものと、臨床的に使えるのではないかと思う。

吉田：埼玉では電話診療を週に 3~4 件しているが、電話では不可能か。オンラインの定義を考える必要があるのではないかと。

植野：オンラインにこだわらず、遠隔でできるように広げていきたい。

荒木：海外の状況についてはどうか。

細井：遺伝カウンセリングを商業目的で実施したいという会社もある。規制をしないと独自に遺伝カウンセリングを始める危険性もある。規制について議論はあるか。

平沢：保険診療の場合、遠隔の手段（ツール）に指示はなく院外で遠隔で実施することに関して加算がつく。自費診療で実施するとなると病院の判断になるという認識である。

吉田：子会社も含めると相当数の会社が実施しており、タイプも様々である。

中田：家庭医と一緒にいる場合と自宅に電話するタイプもある。どのような形態、どのタイミングで実施するかが重要。

第三部（14:30~15:30）

10) 資材作成、窓口体制の検討、Dx 化実装調査（藤田裕子）【資料 11】

- 目的としては、以下の 2 つ。
 - ①国民（当事者・医療者）の遺伝性腫瘍理解に向け、活用可能な資材の作成、
 - ②遺伝性腫瘍相談の機能を持つ窓口体制の現状を調査し、増加が見込まれる相談に対応可能な体制検討
- ロードマップについて提示。
- ①について
 - 遺伝性腫瘍に関する資材を作成し、厚労班が作成する HP に掲載する。資材の活用場面としては、当事者会や医療者の自己学習、学校教育、がん相談の場面での使用などを想定。
 - 資材作成や評価には、相互レビューや PPI を活用する。
 - 班会議 HP への資材掲載のため、作成項目・内容を検討中である。
 - 全国遺伝診療部門およびがん診療拠点病院への資材配布、資材評価、継続した資材のアップデートを検討していく。
 - 関連団体として、がんゲノム医療従事者研修（厚労科研大津班）やがん専門相談員研修とも協働いただく予定。
- ②について
 - がん相談支援センターでの遺伝性腫瘍相談の現状について、文献検討中である。全国のがん専門相談員を対象とした調査結果を行い、相談窓口としての機能の検討、がん専門相談員向けの公開セミナーの実施、遺伝性腫瘍相談窓口としての実装を検討する。
 - 班会議 HP から適切な相談窓口への誘導機能を検討する。
 - 国立がん研究センターがん対策研究所との研究協力のため面談を予定している。
 - 現場で働くがん相談担当者、がん専門看護師も研究協力者として参画する。

<質疑応答>

荒木：第 5 期がん対策推進基本計画に遺伝性腫瘍の項目が入ると、がん専門相談員が実務として動きやすいと考えるが、どうか。

藤田：がん診療拠点病院の現況報告で記載が必要な項目に対し、まず対応する施設が多いであろう。第 5 期のがん対策推進基本計画に項目として盛り込まれれば、多くの施設で対応策がとられると考える。幅広い課題に対応するがん相談員の負担は大きい。一方で、がん相談窓口から遺伝診療部門への紹介ケースが当院では増加しており、がん相談員が一次としての相談窓口機能を持てる可能性は大きいと考えている。遺伝診療部門とがん相談部門が、うまく連携できるモデルを探索していきたい。

深野：JOHBOC 公開の資材は全国で多くの施設が活用している。そのような信頼される資材づくりを肝に銘じて、やっていきたい。全国の医療者・当事者にとっても、質の高い医療に繋がるだろう。また、資材を作成する医療者の時間の効率化にもつながるだろう。

藤田：HP から入手できる、活用しやすい資材があることで、遺伝診療部門の立ち上げ段階の施設、スタッフが少ない施設の体制構築の支援になればと思っている。

吉田：がん専門相談員の研修にがんゲノムは入っていないのか。

藤田：基礎研修のプログラムにも章立てとして入っている。また、アップデートコースとして、がんゲノム医療や患者申し出療養のコンテンツも作成されている。遺伝性腫瘍のアップデートコースができるのが理想だと考えている。

吉田：患者にとって、がんゲノムと遺伝性腫瘍が区別できない方も多いだろう。

三田村：多くの情報が溢れている現代で、必要な情報をいかに的確に届けるかが重要だろう。PPI を反映させてほしい。将来的に、日本に住む海外の方や、母国語が日本語でない方向けに多言語化を検討してほしい。

11) 遺伝性骨・軟部腫瘍を中心とした小児期から生涯にわたる部門横断的な介入に関する検討（中田英二）【資料 12】

- Li-Fraumeni 症候群、網膜芽細胞腫、神経線維腫症 I 型をはじめとした遺伝性骨・軟部腫瘍の当院における診療体制について紹介。
- 当院の遺伝性骨・軟部腫瘍外来の取り組みの紹介。
- 遺伝性骨・軟部腫瘍においては診療科・職種横断的な連携が重要。
- 中央西日本遺伝性腫瘍コホート研究を基にした患者レジストリを構築している。
- 悪性骨・軟部腫瘍の一部が遺伝性腫瘍であり、がん遺伝子パネル検査で PGPV を認めた場合に多診療科による介入が必要である。
- まずは悪性骨・軟部腫瘍においてがん遺伝子パネル検査で PGPV が同定される割合を検討し、介入の重要性を検討する。
- ロードマップについて提示。
- 遺伝性骨軟部腫瘍患者への介入システムの構築は令和 8 年度以降で検討している。

<質疑応答>

二川：岡山大学では NF1 をモデルケースとして、遺伝学的検査による診断を確定、診断後のサーベイランス、フォローアップの確立を進めていく。今回の厚労科研ではそのほかの遺伝性骨軟部腫瘍も含めつつ、割合を調べるところから進めていく。

三田村：整形外科学会として骨軟部腫瘍への取り組みはどうか。

中田：新薬であるコセルゴが出てから、各大学で専門外来を作る流れがでてきている。名古屋大学で作られたシステムも出来上がっている。

三田村：遺伝性腫瘍協議会に整形外科学会もコミットする流れを作りたいがどうか。

中田：NF1 は皮膚科でみられてきた疾患でもあるので、皮膚科の先生方とも協調して進めていきたい。

12) 臨床検査医学的課題と試料の利活用に関する検討（山本英喜）【資料 13】

- 「臨床検査医学的課題と試料の利活用に関する検討」では、MGPT に限定しない遺伝子関連検査全般に存在する臨床検査医学的諸課題を挙げ、本領域の背景を整理する。検体検査の精度管理のあり方をはじめとする諸課題については、すでに他の厚労科研の研究等でも議論されてきた内容ではあるが、これから述べる事項は、本邦における遺伝子関連検査で解決できていない課題に挑むような内容である。本研究の一部として扱うには膨大な内容であることはまず銘記したい。
- がんゲノム医療の準備期に立ち上げられたゲノム医療実現推進協議会「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」（平成 28 年）では、「遺伝子関連検査の品質精度を確保するため、諸外国と同様の水準」が掲げられた。
- 医療法等の一部を改正する法律（平成 29 年法律第 57 号）では、「医療機関、衛生検査所等の医療機関が検体検査業務を委託する者の精度管理の基準」の明確化が規定された。
- 遺伝子関連・染色体検査を自施設で遺伝子関連検査を実施する医療機関及び衛生検査所で実施すべき項目として挙げられたのは、「遺伝子関連・染色体検査の責任者の配置」、「内部精度管理の実施」、「適切な研修の実施義務」である。外部精度管理調査の受検は努力義務、第三者認証（ISO15189）の取得は勧奨となっている。
- 検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ（平成 30 年 3 月）の記述の紹介：遺伝子関連検査・染色体検査は、免疫学的検査、血液学的検査、生化学的検査において実施されているような広域的な外部精度管理調査の実施体制は整っていない。現状では、学術団体等と連携して、試料（サンプル）の供給を図るとともに、医療機関、衛生検査所等の各施設が施設間で連携して、それぞれ保管・保有する検体を用いるなどして、検体検査の精度について相互に確認することが適当であるとされている。
- 保険償還されているがん遺伝子パネル検査や難病の遺伝学的検査などは、精度管理の整備がされないまま現在に至っている。今後、MGPT の保険収載の議論では、PMDA などの承認を得る際には精度管理を明確にしておく必要があると考えられる。
- 米国では、FDA によって MGPT を含む検体検査が authorize される流れがでてきている。注意点として、NIH による関連記事では Approve という言葉が使用されていない。marketing authorization という用語のため、本邦でのいわゆる薬事承認に該当するのかどうかは、今後の動向に注意したい。
- 遺伝子関連検査の結果に対する科学的評価（ACCE モデル、米国 CDC）にあるような遺伝子関連検査での分析妥当性の考え方が従来から海外機関からは示されている。
- 国内動向の参考事例として、全ゲノム解析等に係る事業実施準備室の検討状況（令和 5 年度）では、全ゲノム解析の薬事承認は非現実的であるとして LDT として質が保証された医療機関や衛生検査所の検査室に

において実施が現実的とする議論がされている。しかし、本邦では現時点、LDT に法的根拠は与えられていない。法的根拠のない LDT に対して当局が保険償還可能なのかの議論はないように見受ける。

- 米国 FDA の定義によると LDT は in vitro diagnosis (IVD、体外診断用医薬品・医療機器) の一種である。
- 臨床検査室の認定は、国際規格 ISO 15189 によるものがある。本邦では公益財団法人 日本適合性認定協会 (JAB) が実施している。米国には、米国連邦法の CLIA 法のもと米国病理学会 (CAP) が臨床検査室を認定するプログラム (CAP-LAP 認定) という査察プログラムがある。CAP-LAP 認定は、米国の法体系の CLIA 法のもとで行われるものであり、独立国家である本邦の臨床検査室に他国の法体系のもとでのシステムをあてがうのは必ずしも適切ではない可能性はある。欧州や豪州では国際規格の ISO15189 を中心に臨床検査室を規制している。さらに IVD 関連規則の下で LDT あるいは in-house IVD を規制する仕組みになっているようである。
- LDT は、単一の臨床検査室で人体から血液、唾液、組織などの試料を採取して処置し、検査を行えるように設計、開発され、開発した検査室で使用されるもので、他には提供しないもの/販売しないものというものがおそらく国際的な定義である。
- 米国での動向として、The Code of Federal Regulations (CFR) の 21 CFR Part809 では、FDA は LDT の監視を強め、LDT (一検査室で開発された IVD) を段階的に廃止することが提案されている。
- その背景は、FDA が検体検査に関する多くの苦情を受けるようになったことが挙げられるようである。米国では CLIA 法のもとで慣例的に検査室の裁量が認められていたことが検体検査に関する現在の混乱の一因となっているものと思われる。例えば、BRCA 遺伝子検査の結果が陰性であったが、乳がん発症後に行った別の遺伝子解析会社の検査では異なる結果 (BRCA 陽性) であったというような事例などが挙げられている。
- 本分担課題における検証予定・提言予定の事項としては、以下の 3 つ
 - MGPT の臨床的妥当性の確認
 - MGPT の分析妥当性の検証手順の検討
 - MGPT で実施すべき品質管理の内容、④必要な検体利活用の仕組みの提言 である。

<質疑応答>

平沢: 私は当初、FDA が Invitae 社の MGPT を「承認した」との理解だったが、よく読むと FDA が「authorize」したという言葉を使っている。日本で authorize に該当する概念はあるか。

山本: 不正確な可能性はあるが敢えて言うと、authorize は特定保険用食品 (トクホ) に対する許可に近いイメージかもしれない。米国の公的保険において保険収載に FDA がどれだけ関与するのか、CLIA 法の下でどのように承認が実施されるのかについては、私も整理できていない。

平沢: OTC (当局の規制外で医師等の判断を要さない大衆向けの医療機器) というわけでもないのか。

山本: FDA の記事に OTC という用語は使われていない。

平沢: MGPT に関しては必要性・意義などについてガイドラインの記載がより重要になるとと思われる。

桑田: CAP と CLIA の関係を確認したい。これまで、妥当性試験 (validation) が機能している検査室であれば検査実施が許容されていたが、近年の検体検査の高度化によって従来のやり方に対する疑義が患者団体などから挙がってきたと聞いている。一方で、FDA の規制が入ると検査料金が上がるので業界団体からは反対論もあり、そのせめぎ合いの中で今回の FDA による介入の方針 (marketing authorization という形での FDA の介入) という話になったと理解している。

山本: CAP と CLIA 法の関係については、CLIA 法のもとで検査室を認定する一団体が CAP (米国病理学会) であり、CAP による認定プログラムが CAP-LAP である。CAP は特定の検査項目の技能 (proficiency) 等を認定する別のプログラムももっているようである。CAP 以外の検査室認定プログラムがあるのかは把握できていない。また、FDA が approval と authorization を使い分けているのかは、今後把握したい。

桑田: 米国は日本と保険の仕組みが全く異なる。米国では保険給付について、民間の保険会社の独自の判断に拠るところがある。日本では PMDA による承認を経ないと保険収載はありえないという意見だと承知している。

吉田: LDT からの承認や保険収載の流れは、ここでの議論で解決される問題ではないが、大学などで LDT としての開発があって臨床検査分野の発展、学問としての発展があるのではないか。IVD のみとなると規格以外では実施が認められない、検査会社も決められたこと以外は試みないということになりはしないか。LDT が制度の中で管理されている必要性は理解できるが、開発として自由裁量の部分は残しておかないと遺伝子関連検査の発展はなくなるのではないか。

山本: 異論はない。LDT の定義が本邦において、医療法や臨床検査技師法などの法的枠組のなかで定められて、大学や検査会社などの精度管理された検査室で種々のテストを試みる仕組みが本邦にあれば臨床検査として全く問題はない話であろう。LDT からの保険収載の仕組みがない中で、IVD としての承認が難しいから LDT で

保険償還という議論は、用語の定義が間違っていると思われる。あるべき論を述べているだけかもしれないため、MGPTの保険償還に向けて、本研究班からも発信する必要があると思われる。

平沢：この議題だけでも別個に班会議があってもいいような大きなテーマである。本研究班は課題提案だけではなく、何事も課題解決に向けた班会議にするための今後の展開を考えていただきたい。遺伝性腫瘍協会の中で、業界団体や検査関連の学会等と話し合って提案し、解決していただくことが一つの策と思われる。勉強会の開催も考えたい。

細井：唾液を使ったサンプルについて、衛生検査所以外ではしてはいけないのか、その辺の展開はあるか。

山本：プレテストのところで、プロトコルなしでは精度管理されてない検体採取として扱われるため、検査が精度管理されたものとしては成立しないと思われる。

細井：米国では遺伝カウンセリング後に即座に検体を出す場合には唾液を使っていると聞いている。保険診療になった際に、本邦で唾液検体の使用ができるのか疑問がある。医療従事者の前で検体採取できない場合もある。

山本：本人確認ができない場合は、検査提供側からは何もできないと思われる。

桑田：米国でも唾液使用の場合は医療機関での検体採取と聞いている。医療機関に行く必要がある点は、現状の日本のシステムと変わらない。

5. 総合討論（全員）（15:30~16:00）

冒頭

- 研究協力者 加藤元博から自己紹介を行った。

桑田：遺伝性腫瘍協会に企業を含めたステークホルダーはどのタイミングで参入するのか。

三田村：まずはステークホルダーとなる企業を取りまとめる団体にヒアリングし、団体としてのゲノム診療・ゲノム診断の考えを取りまとめた上で、加盟している企業へ情報を流す形で考えている。取りまとめる団体として、例えば臨床検査薬協会や日本衛生検査所協会を考えている。

平沢：現在MGPTを取り扱う企業は日本衛生検査所協会に加盟しているが、MGPTの解析を行っている企業は海外の企業であり、日本衛生検査所協会に入っていない企業もあるため、個別に対応する必要がある。また、登録衛生検査所として登録していても、日本衛生検査所協会には入っていない企業もあることが分かった。

浦川：小児領域についてはどうか。

石田(悠)：小児科領域も小児血液・がん学会やJCCGといった臨床研究グループと足並みをそろえて進めていきたい。

平沢：遺伝性腫瘍協会におけるレジストリについて。遺伝性腫瘍の登録を検討する上で、小児から成人、次の世代へ引き継げる体制でのレジストリ構築が望まれる。国内で既存のレジストリとしてはC-CAT、MGeND、がん登録などが候補か。

吉田：現在HBOC登録ではNCDを使用している。NCDは多くの学会が登録している。がんであればNCDも検討できるか。

平沢：保険診療になった場合のMGPT施行可能な施設基準を考える上でも重要。レジストリの新規構築や、民間での運営は持続性という意味でも課題がある。C-CATにGermlineの情報入れた場合、その後のがん発症を見ていくことでがんの自然史が分かってくるのでわが国の研究・開発への貢献への観点からも、C-CATへの登録が現実的かつ理想的ではないか。

6. 今後の活動と予定（平沢晃）

各分科会でテーマを進めて欲しい。クラウドファイル共有サービスも活用し、各分科会の連携も進めていただきたい。

7. 閉会挨拶（平沢晃）

研究代表者 平沢晃から閉会挨拶を行った。