厚労科研　病理学会パソロジカルシークエンス班（ELSI 小班）報告書

目的：病理診断のためのパソロジカルシークエンス実施にあたり、患者への説明と同意取得に求められる項目について、倫理的・法的・社会的側面を踏まえて検討し、設定する。

方法：がんゲノム医療に関わり病理学会所属の病理専門医・分子病理専門医の資格を有する医師 2 名と ELSI (Ethical, Legal and Social Issues) の専門家 1 名にて、病理診断におけるパソロジカルシークエンスの必要性を踏まえてコンセンサスを形成、必要と考えられる項目を抽出した。

結果：

1. 病理診断のためのパソロジカルシーケンス実施が求められる背景

- 病理診断の世界標準である World Health Organization (WHO) 分類などに対応するため、病理診断に遺伝子プロファイリング情報が求められるようになった。

2. 病理診断のためのパソロジカルシーケンス実施で説明同意が必要と考えられる理由

- 薬剤選択を目的としたがんゲノムパネル検査（CGP 検査）と対象者および目的は異なるが、いずれも次世代シークエンスを利用した解析であり、生殖細胞系列バリアント情報が取得もしくは推定される可能性がある。
- 新規の技術を用いた検査であり、複数の遺伝子を対象とする、もしくは段階的に実施する可能性がある。それに伴い、検査費用や検査にかかる日数（Turn around time)が異なる可能性がある。

3. 説明文書に求められる項目についての議論

- 検査実施の枠組み（保険、自費、研究）により説明文書で求められる項目は異なる。本研究班では保険収載され他場合の紙での説明同意文書を前提に設定する。
- がんゲノムパネル検査（CGP 検査）とは対象および目的は異なるが、次世代シークエンスによる解析などを利用するため検査前説明と同意の取得が必要と考えられる。
- がん種により想定される検査内容が異なる。本検討では、本研究班で検討対象とする脳腫瘍および子宮体癌とする。
- 脳腫瘍は少なくとも成人と小児の 2 パターンに分かれる。
- 主たる検査対象は脳腫瘍・体癌とも手術検体である。このため、説明同意のタイミングは手術前と想定される。
- 説明同意担当が病理医でなく臨床医となる可能性も含めた内容記載が必要。
- 海外での検査実施体制（IVD/LDT）と説明同意の状況を確認、利用できるマテリアルがあれば参考にする。今回少数であるが、米国の病理検査室より情報収集した限りでは、病理診断のための遺伝子検査にて説明同意は行なわれていない。

- 病理診断の実施については、これまで個別に説明同意は取得していない。であれば、簡単な説明にとどめるのが良いと考えられる。
- 患者の関心に応えられる内容が必要。精度の高い診断、それによって今後の治療がどのように変わるのかが一番の関心であるならば、遺伝を強調する必要はない（詳しい情報が知りたい場合の対応は別途作成、でよい）。
- 費用に関する記載は必要。保険項目として実施されるのであれば、該当する点数を列挙し、アルゴリズムで内容はかわることまでを包括的に説明するのでよい（層別化は難しい）
- 従来の病理診断との相違点わかるような記載とする。新規検査法を用いて病理診断をすることが、従来のものとの比較としてどうかの視点で説明する。
- 本検査を選択しなかった場合についても説明が必要。その場合には、従来の病理診断になるこ旨を記載する。
- 遺伝に関する説明を必要以上に含める必要はないが、成人と小児では必要な説明が異なるかもしれない。
- 遺伝子検査については想定される遺伝子名を記載する。
- 対象検査はどこで完結するかを記載する。診断が確定したところで完結し検査が連鎖的に続くわけではないことを明確にする。
- 一方、患者がどこで完結したのかはわからない。費用や時間も症例ごとに変わってくるため、「結果は担当医から説明する」として、担当医が結果説明したところで一旦終了とすることも検討できる。
- 中間報告するのであれば、再同意のステップが必要。拒否の可能性も考慮が必要。
- 中間報告を入れずにパッケージ検査の可能性も検討できる。費用については最低、最高額の提示を考慮できる。
- 保険導入後に、実施状況の統計などを取得する可能性があるならば、検査実績の二次利用などについても記載する。

4. 想定される項目立て

1. 検査の目的：遺伝子プロファイルを含めた正しい病理診断
2. 検査の利点と限界
3. 検査方法：複数+複雑なアルゴリズム、最終診断までのパッケージ
4. がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）が判明する可能性について
5. 検査の結果の説明：臨床医、中間報告なしで最終の診断が確定したら説明。
6. 検査の費用：検査実施内容により変動
7. 検査に用いたデータ等の取扱い：院内、外注
8. 実施状況集計の可能性（学会等への報告）
9. 問い合わせ先