

ゲノム医療とELSI および 患者参加型の情報収集について

大阪大学大学院医学系研究科
社会医学講座
医の倫理と公共政策学分野
加藤和人

最初にひとこと

「倫理的課題に取り組むことは、いわゆる「ブレーキ」をかけることではない。**課題を明らかにし、対応策を国の政策や現場の「ポリシー」として具体化し、関係者の間で行動のためのガイダンスが共有される**ことで、社会の人々の信頼を得た医療や医学研究がよりよく発展する。

2000年代に入ってから行われてきた大型の国際ゲノム解析研究（国際HapMap計画、国際がんゲノムコンソーシアムなど）、そしてAMEDのゲノム医療実現に向けたプロジェクトでは、**ゲノム科学者と人文社会系の専門家、および患者の立場に立つ人々が、手を携えて問題に取り組んできている。**（ELSI＝倫理的・法的・社会的課題の専門家の重要性）

日本の課題：**ELSI研究者と医学研究者・医療者との効果的な連携**（単なる事務的お手伝いになっていないか、他）や**自分からポリシーを提案できる専門家**の育成と配置

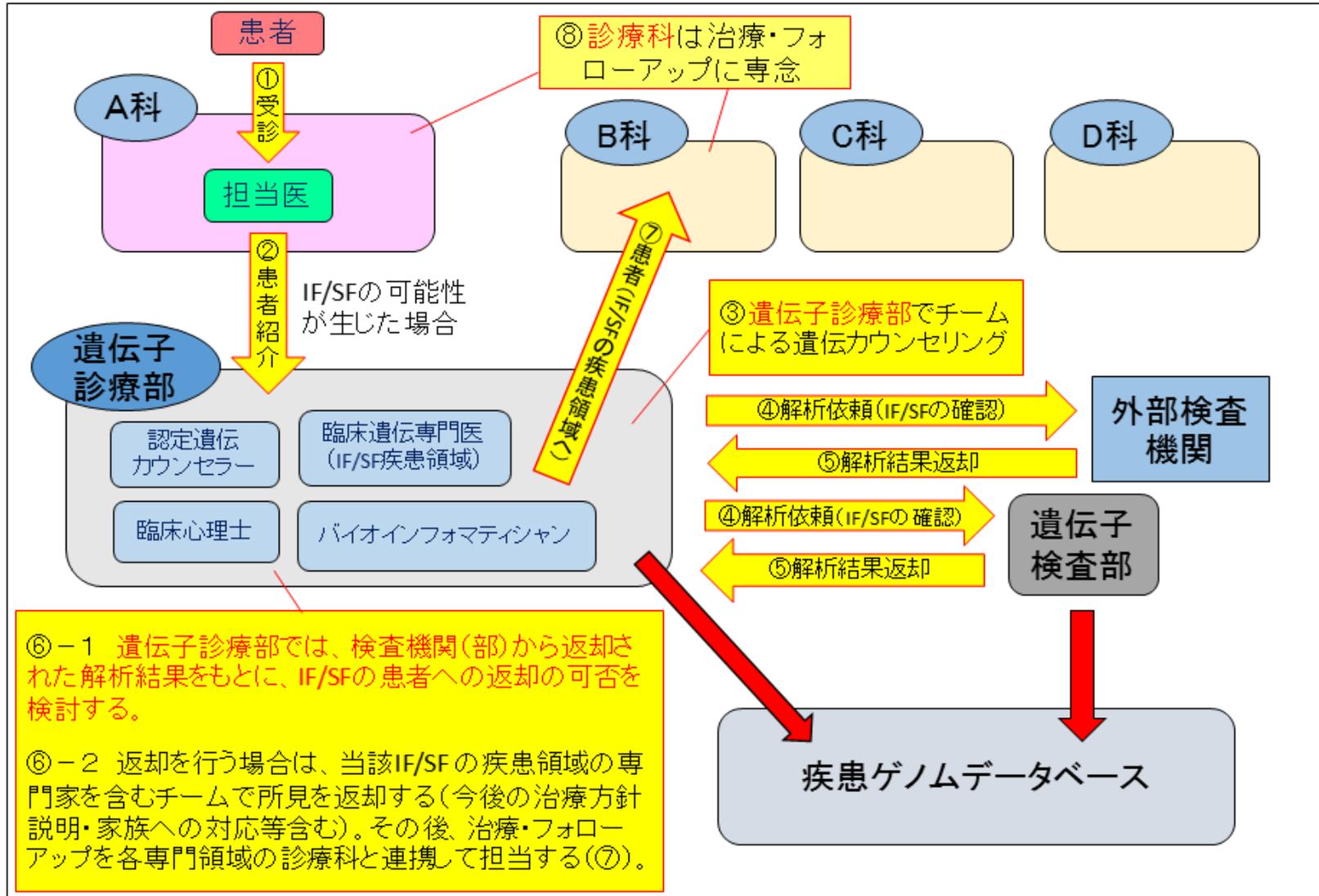
二次的所見・偶発的所見への対応について①

- ゲノム医療において、ゲノム解析結果のうち、当初罹患した疾患に関する「**一次的所見**」とは別の「**二次的/偶発的**」に判明する所見に対する対応は、慎重で、かつ、**広範な視点からの取り組みが必要な課題**となっている。
- がんゲノム医療においても、がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を解析すると、germ lineの変異も見えてくることが予想される。当該の患者については罹患しているがんについて治療を行うことになるが、同時に、**解析手法によっては、他の（遺伝性）腫瘍の原因となる遺伝子変異や循環器領域の遺伝性の疾患に関連した変異が見えてくる可能性があり、対応方法の検討が必要**である。
- 平成26-28年度に実施された、日本医療研究開発機構（AMED）のゲノム医療実用化推進研究事業「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」（代表者：国立がん研究センター・中釜斉理事長）においては、二次的所見/偶発的所見の返却のための仕組みとポリシー作りに向けた研究を行った。

二次的所見・偶発的所見への対応について②

- 中釜班の報告書（AMEDのELSI関係のウェブサイトに掲載予定）では、そもそもどのような疾患・遺伝子のバリエーションについて返却するかについて、統一的な見解は得られなかったと述べた上で、返却することになった際には、**一次疾患と二次疾患の専門家の連携の重要性や、遺伝カウンセリングの重要性**（特に、二次疾患として遺伝性疾患の遺伝子変異が見つかった場合）、**ゲノム解析結果を解釈するためのゲノムデータベースの重要性**について述べた。
- がんゲノム医療において、遺伝性疾患の遺伝子変異が見えてくることを想定すると、**がん医療を専門とする診療科と、遺伝性疾患（家族性腫瘍や循環器疾患など）を専門とする診療科・部門（遺伝子診療部を含む）との連携が重要**になる。（例：次ページ図）
- 特に、遺伝性乳がん・卵巣がんなどをはじめとする遺伝性腫瘍の**未発症の患者に対する医療をどのように行うか**、そのための心理面・医療面の対応の検討が必要（ゲノム解析実施前の遺伝カウンセリングやインフォームドコンセントのあり方も要検討）。さらに遺伝性の腫瘍やその他の遺伝性疾患の場合、**未発症の血縁者に対する対応**も重要になる。

IF/SF結果返却の体制(例)



ゲノム医療実用化推進研究事業「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」 サブテーマ2別冊報告書「偶発的所見・二次的所見への対応についての検討と提言」(平成29年3月)より

患者主体の情報収集の動きについて

- オバマ政権でスタートしたPMI (Precision Medicine Initiative)は、昨年10月に「**the All of US Research Program**」と改称された。
- **100万人コホート参加者のうち相当数は、自発的登録者によって集める**という。（やがて病院のデータも統合する）
- **がん患者や難病患者が自発的にデータを研究者に提供するプロジェクトが世界各地で始まっている。**

例① 米国Broad InstituteとDana-Farber Cancer Instituteによる**The Metastatic Breast Cancer Project**（転移性乳がんのゲノミクスプロジェクト）：登録患者数は、1000人以上。

例② 遺伝性疾患の患者団体の世界ネットワークThe Genetic Allianceが進める**PEER (Platform for Engaging Everyone Responsively)** 遺伝性腫瘍も含む

- 日本でもこうした活動を進め、大きな動きにできるかどうかは未知数と思われるが、可能性を検討することは必要ではないか。

国際連携について

Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH)

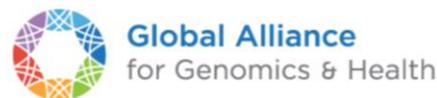
ゲノム情報が意味するところを理解するには、大量のデータを合わせて解析することが重要→世界規模でゲノムデータ・臨床データの共有を促進するための活動を進めている。

(データ共有のためのフォーマット作り、倫理・規制の仕組み作り、なども進めている)

search for "c.1105G>A", "brca1" or "IVS7+1037T>C"

The BRCA Exchange aims to advance our understanding of the genetic basis of breast cancer, ovarian cancer and other diseases by pooling data on BRCA1/2 genetic variants and corresponding clinical data from around the world. Search for BRCA1 or BRCA2 variants above.

This website is supported by the BRCA Exchange of the Global Alliance for Genomics and Health.



言語を選択 | Log In

Become a Member

Donate

ABOUT GLOBAL ALLIANCE WORKING GROUPS PRODUCTS & PROJECTS MEMBERSHIP NEWS & EVENTS CONTACT US

Greater than the sum of its parts

A team of researchers used the Matchmaker Exchange to connect nine patients across five families distributed around the globe — a feat that would not have been possible without transcending the boundaries of each individual database.

Read More

Our Work

BRCA Exchange :

遺伝性乳がん・卵巣がんの発症と関連するBRCA1とBRCA2遺伝子のバリエーションの情報を世界中から集め、意味づけを行い、公開することを目指す。現在、18,000以上の独立のバリエーション（うち約5,000が専門家による意味づけ済み）が公開されている。