



令和3年2月5日



## 第4回がん全ゲノム解析等連絡調整会議

# 「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

京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学 教授  
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部・倫理支援部部長  
京都大学 医の倫理委員会 委員長  
日本遺伝カウンセリング学会理事長(2017.4-2021.3)  
日本遺伝子診療学会理事長(2017.4-2021.3)  
全国遺伝子医療部門連絡会議理事長(2020.7-)  
がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議SFWG座長

小杉 眞司



# 「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」でまとめた提言書のブラッシュアップ進捗報告

AMED 「ゲノム情報研究の医療への実応用を促進する研究」  
A-②:ゲノム情報患者還元課題 小杉班(2017-2019年度)

「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2版)
- ・その2:次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針(改定版)
- ・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/news/seika/kenkyu/20200121.html>

遺伝医学関連学会(人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会、遺伝子診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議)、がん関連学会(癌学会、臨床腫瘍学会、癌治療学会)、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議、同SFWGなどに対し、繰り返し意見を求めて改定

# 厚労研究班での「提言」の改定(1)

## ＜提言全体のブラッシュアップ＞

- 提言を、遺伝医学及び癌診療関係研究者・医療者のみならず、**患者、一般市民、倫理社会科学系研究者、法律家**も含めた検討によってさらにブラッシュアップする(今回いただいたコメントを検討)→タイトル検討:「情報伝達プロセス」→「コミュニケーションプロセス」(**双方向性をより重視**)
- 当事者への小杉班報告書の送付と説明会の実施(予定)

## ＜がんパネル検査の実態調査によるフィードバック＞

- がんパネル保険収載後の問題点について実施施設に対するアンケートとインタビューを実施
- がん遺伝子パネル検査受検者への調査(予定)

# がんゲノム医療中核拠点病院等に対するアンケート (112施設、2019.6-2020.5)

	検査数 N	検査前(SF/PGPV)開示希望	SF/PGPV数	確認検査・家族検査
FoundationOneCDx	2784	97.8%(PGPV)	237(PGPV)	23%(確認検査数)
NCCオンコパネル	1077	98.7%(SF/GPV)	36(SF/GPV)	26件(開示)、6家系9例(血縁者来院)

## がんゲノム医療等中核拠点病院担当医に対するインタビュー(4施設14名、2020.8-12)

- PGPV確認検査に保険適応なし。混合診療を避けるため、別日来院必要
- 認定遺伝カウンセラーなどの専門家の不足
- がん治療開始時からのパネル検査の実施の必要性
- 一般人、医療者ともに、遺伝リタラシーの向上が必要
- 遺伝差別を防ぐ法整備が必要
- がん医療部門と遺伝医療部門の連携強化が必要
- がん診療医の遺伝医療への理解の向上が必要
- SF取扱の腫瘍医による違いが存在

# 厚労研究班での「提言」の改定(2)

## ＜がんパネル、具体的遺伝子の検討＞

- 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の更新
- NCCオンコパネルでシーケンシングレポートが全てつけられる方針 → 中核拠点・拠点全施設対象に開示推奨度アンケートを近日中実施予定
- 開示が考慮される二次的所見についてのactionability summary reportの継続的な作成
- SF開示困難例情報を収集、事例集・ベストプラクティス集作成

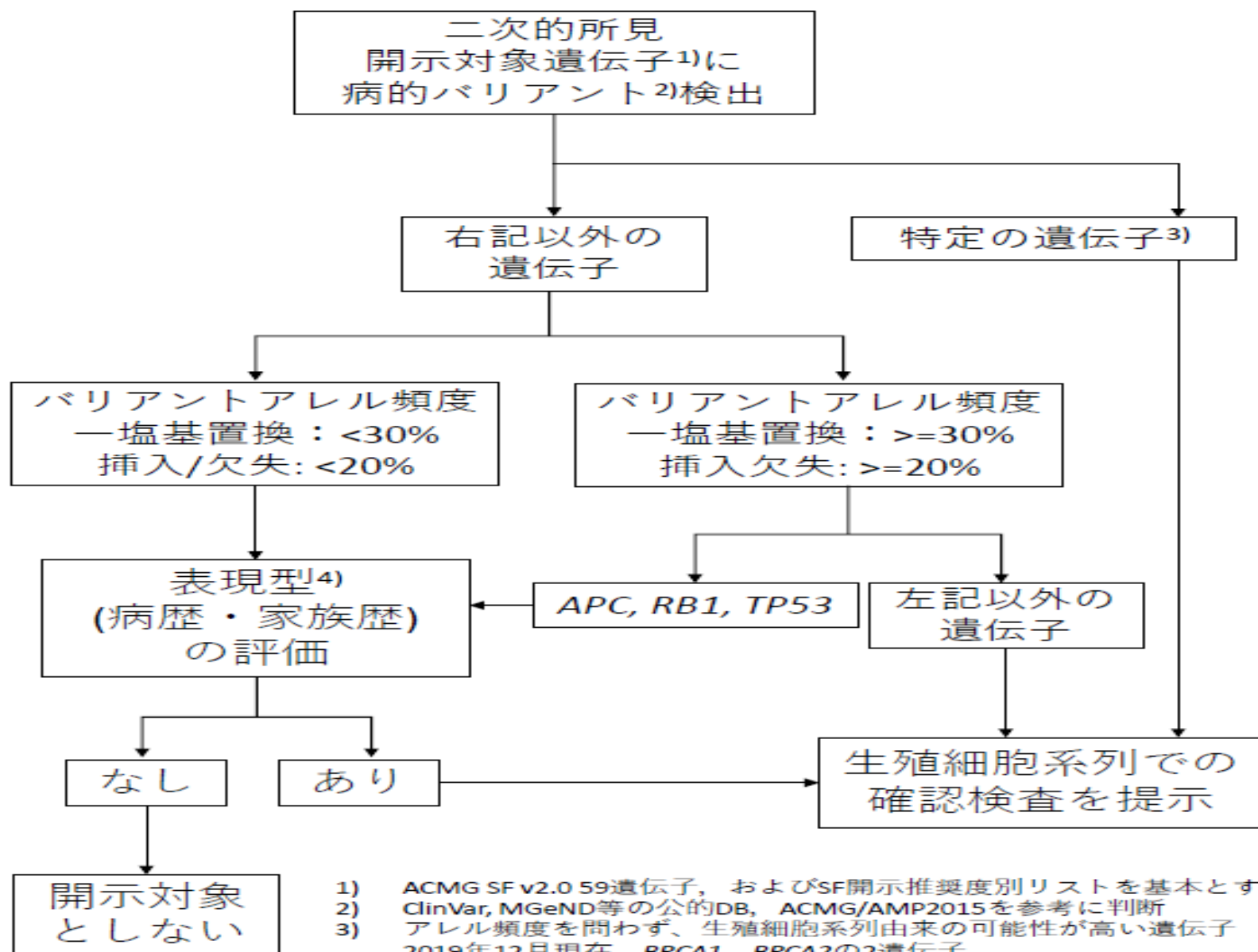
## ＜エキパネフロー＞

- 現行フローの明確化・PGPVの可能性に対し特別扱いすべき遺伝子をリスト化
- Liquid biopsyにおけるフロー
- 難病エキパネ、遺伝性難病診療ネットワークのあり方検討

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 (Ver2.0\_20191210)

Potentially Actionable SF Gene List			NCC Oncopanel		Founda tion One CDx	開示推 奨度	T-only panel における Germline testの必要性
Gene	Major Phenotype	備考	tumor	germline	tumor	注 1	注 2
<i>APC</i>	FAP		○	○	○	AAA	△
<i>ATM</i>	Breast Ca		○		○	A	◎
<i>BAP1</i>	Malignant Mesothelioma etc.		○		○	B	
<i>BMPR1A</i>	Juvenile Polyposis					AA	
<i>BRCA1</i>	HBOC		○	○	○	AAA	◎
<i>BRCA2</i>	HBOC		○	○	○	AAA	◎
<i>BRIP1</i>	Ovarian Ca				○	A	◎
<i>CDH1</i>	Diffuse Gastric Ca				○	AA	○
<i>CDK4</i>	Melanoma		○		○	B	○
<i>CDKN2A</i>	Melanoma/Pancreatic Ca		○		○	A	○
<i>CHEK2</i>	Breast Ca		○		○	A	○
<i>EPCAM</i>	Lynch	Deletion				AA	
<i>FH</i>	Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Ca				○	B	○
<i>FLCN</i>	Birt-Hogg-Dube syndrome				○	B	○
<i>MAX</i>	HPPS					B	
<i>MEN1</i>	MEN1				○	AAA	○
<i>MET</i>	GIST		○		○	B	
<i>MLH1</i>	Lynch		○	○	○	AAA	◎

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



- 1) ACMG SF v2.0 59遺伝子, およびSF開示推奨度別リストを基本とする
- 2) ClinVar, MGenD等の公的DB, ACMG/AMP2015を参考に判断
- 3) アレル頻度を問わず、生殖細胞系列由来の可能性が高い遺伝子  
2019年12月現在 *BRCA1*、*BRCA2*の2遺伝子
- 4) GeneReviewsJapan, Actionability Working Group-Jを参考に評価

# 提言以外のELSI課題の整備

- 遺伝カウンセラー養成・教育の強化
- 網羅的なゲノム解析について、一般向け説明書や解説動画
- 双方向ゲノムリテラシー: 一般市民から医療従事者まで広く国民全体の遺伝リテラシー向上と双方向的な遺伝医学・ゲノム医学の知識・理解の向上のための検討
- 市民・患者参画(PPI)(教育活動との連携が必要)
- 遺伝子例外主義からの脱却
- 遺伝差別・法整備



目的：提言を市民・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。他の倫理的課題を含めた基盤整備



## ゲノム医療推進に伴うELSIの整理

教育（一般市民・医療者・専門家）

二次的所見（がん・難病）

遺伝子例外主義

PPIによる検討

遺伝検査ビジネス

想定外の課題抽出



## 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）



## 継続的な議論のための体制の構築

具体的なActionability/Accessibilityの継続的検討（遺伝医学関連学会・がん関係学会連携での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



期待される効果：国民が安心してゲノム医療・ゲノム研究に積極的に受け入れる環境が整備。我国のゲノム医療実践・ゲノム研究の進歩が加速、我国の健康医療水準が向上