

「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 の改訂が必要。
  - 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实际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、ぜひこういう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ます。

- **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けたらと思う。

**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」で一方向的な印象を受ける。  
→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。医療者と患者双方向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ある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：頑張ってみようと思う。

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)