

**「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3回班会議 議事録**

2021年5月16日（日）

Zoom ミーティング

記録者：秋山奈々、松川愛未

出席者（敬称略、順不同）： 小杉真司（京都大学 研究代表者）、浅井篤（東北大学 研究分担者）、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）、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）、杉山栄里（厚生労働省大臣官房厚生科学課）、和田敬仁（京都大学）、中島健（京都大学）、川崎秀徳（京都大学）、村上裕美（京都大学）、吉田晶子（京都大学）、鳥嶋雅子（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）、春山瑳依子（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）、池田百音（京都大学）、大澤春萌（京都大学）、高塚美衣（京都大学）、森本佳奈（京都大学）、吉岡正博（京都大学）、近藤知大（京都大学）、乾智恵（京都大学）、高谷明秀（京都大学）、平田真（国立がん研究センター中央病院）、田辺記子（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）、平岡弓枝（国立がん研究センター東病院）、木村香里（国立がん研究センター東病院）、織田克利（東京大学）、張香理（東京大学）、秋山奈々（東京大学）、佐藤智佳（関西医科大学）、島田咲（関西医科大学）、中山智祥（日本大学）、堤正好（日本衛生検査所協会）、山本佳世乃（岩手医科大学）、鈴木みづほ（東海大学）、孫徹（西神戸医療センター）、土屋実央（アミカス・セラピューティクス株式会社）、山本英喜（岡山大学）、二川摩周（岡山大学）、十川麗美（岡山大学）、加藤芙美乃（岡山大学）、岡崎哲也（鳥取大学）、金子実基子（慈恵医科大学）、原田佳奈（慈恵医科大学）、鹿田佐和子（九州大学）、佐々木元子（お茶の水女子大学）、洪本加奈（兵庫県立こども病院）、源明理（国立精神・神経医療研究センター）、佐々木佑菜（北海道大学）、赤間孝典（福島県立医科大学）、菅野綾（ゲノム医療当事者団体連合会）、佐藤千佳子（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）、丸山博（PXE JAPAN） 計 78 名

以下、敬称略

1. 挨拶（小杉・杉山）14:00～

1-1. 挨拶

小杉：本年度2年目。

杉山：この4月に厚生労働省大臣官房厚生科学課に着任した。ゲノム医療にたずさわる医師。全ゲノム解析実行計画も進行中であり、特に患者還元が重視されている。本研究班の議論と成果が全ゲノム解析実行計画にもつながり、わかりやすく有益なシステムとなることを願っている。

2. 中間評価について（小杉）14:05～

2-1. 中間評価の概要報告（小杉）(p31-p56: 資料 2-1, 2-2, 2-3, 2-4)

- ・中間報告書：今年1月に令和2年度の成果を提出し、書面での中間評価をいただいた。頂いたコメントに対して回答した（資料 2-2）。

- 双方向性のコミュニケーションを強調しているが、それだけでは不十分というコメントもあった。

- ・中間評価ヒアリング：評価側：5名（うち3名が法律系専門家）。研究班からは小杉、西垣、太宰が出席。

西垣：法学系とゲノム系の先生。ELSIに関して重視している印象。基盤としてSFのシステムを整えるとともに、ELSIという観点からPPIを重視しているという印象。

太宰：PPIについて取り組んでいるところもあるのが、今回研究班の成果としてきちんと報告できていなかったところもある。見えるような形で報告することが求められている。

小杉：患者市民がプロフェッショナル化しており、患者の意見を代表しているのか？という指摘もあった。実際にガイドラインの内容を詳しく説明すればするほど、患者還元の重きが小さいと受け取られる印象であった。

3. 今年度の方針（小杉）14:10～

3-1. ゲノム交流会(仮称)（小杉）(p57-p59: 資料 3-1, 3-2)

- ・市民公開講座のように教えてあげる（理解してもらう）では不十分。双方向性がより強く求められている。

- ・ゲノム医療の問題について感じたことを市民、医療者がフラットな立場で議論することが重要であることからゲノム交流会（仮称）を計画。

- ・小杉班のPPI活動の一環として始めるが、班終了後継続的に実施されるしくみをつくる必要。
- ・ゲノム交流会概要：
 - オンライン。コロナが終息して対面で集まることができるようになれば、一定の場所で。遠隔地からでも参加できるオンラインも残した形態としたい。
 - 2か月に一回。土日昼開催と平日夜開催を交互に。
 - 2時間/回程度。
 - ファシリテーターは認定遺伝カウンセラー。企画の継続性、認定遺伝カウンセラーの認知向上にもつながる。
 - 責任者はリレー式。次の責任者と開催日を定めることで、継続されるのではないかと考える。
 - 医療者・患者全員が安心して参加できる会にすることも重要な課題。仮名での参加も今後検討。
 - 会の名称を遺伝カウンセラーから募集したらいいのではないかという太宰さんからの意見あり。カッコイイ名前をぜひつけてほしい。
- ・第一回ゲノム交流会
 - 開催日時・方法：6月13日(日)。zoom開催予定。
 - テーマ案：がんゲノム医療と遺伝医療に関すること（詳細はp57）
 - プログラム：提言に関する説明をテーマとした講演会后、交流を兼ねてディスカッション。
 - 参加募集方法：Googleフォームなどを検討中。初回は実名での参加登録とする予定。
 - 特に反対の意見なければ、資料3-2(p.59)の形のような形で実施予定。参加希望者は小杉までご連絡ください。

3-2. 質疑応答（ゲノム交流会について）

櫻井：参加資格が誰でもよいとなると、強烈的な意見ある人が入り込んで来ないかが心配。医療関係者も特に制限しないのか？

小杉：では、一般市民は幅広く受け入れ、医療関係者はこの趣旨に賛同し、建設的に議論を進めていただける人。つまり班のみなさんを中心に考えることとする。

櫻井：承知した。

三宅：よびかけをするのであれば、SNSやツイッターやfacebookアカウントをつくるのが必要かと思う。

小杉：承知した。

難波：どういう人が中心に集まるのかイメージつかない。遺伝カウンセラーコースの学生？それ以外の学生？病院の張り紙をすとか、周知についてのイメージがつかない。

小杉：初回はゲノム連の方などこの班の関係者を中心に考えている。横野先生からもリストいただいている。いま参加予定の方の背景を教えてくださいらと思う。

横野：患者団体関係者にお知らせして希望をいただいている。

太宰：武藤先生にご意見も伺った上で PPI に参加できる市民の抽出。まずは患者団体から声かけする。いろんな方がどんなことを考えているか抽出できればと考えている。

小杉：やってみないとわからない

武藤(香)：交流会の実施について賛成。パイロットとしてゲノム連の方を対象に3月に実施したとき二次的所見(以下、SF)に関するルール理解について話題に上がった。小杉先生がいつか説明会を実施したいとおっしゃっていたのは非常にタイムリー。SFに関わるステイクホルダーの人に対象を絞ってから徐々に対象を広げていく方が継続的な会になると考える。

太宰：同じテーマで複数回実施するのも一案。

小杉：了解した。本日の班会議終了後に準備を進める

3-3. 令和3年度の方針(小杉)(p60-p62: 資料3-3, 3-4, 3-5)

- ・本研究班2年目の年。2か月に一度班会議開催予定。
- ・各グループで、月1回、一時間程度のweb。議事録を作成していただく。
- ・新たに分担研究に加わりたい、漏れてしまっている方、ご連絡ください

4. SFWG アンケートについて(小杉) 14:25~

4-1. NCC オンコパネル改定に伴う二次的所見開示推奨度に関するアンケート調査(小杉)(p63-p67: 資料4-1)

調査概要

- ・NCC オンコパネル(以下 NCCOP)のバージョンアップに伴いがんゲノム医療中核拠点等連絡会議 SFWG よりエキスパートパネル(以下、EP)を実施しているすべての施設(がんゲノム医療中核拠点病院とがんゲノム医療拠点病院)を対象にアンケートを実施した。
- ・6月に正式にバージョンアップ予定と聞いている。具体的には、サマリーレポートにAA以上の遺伝子(19 遺伝子)の germline バリエントが記載され、シーケンシングレポートにはすべての遺伝子(124 遺伝子)の germline バリエントが記載される。

結果

- ・ AAA および AA の遺伝子について開示検討すると回答した施設は 90% 以上。誤回答除くと 95% 以上。
- ・ A 以上も「シーケンシングレポートに記載されているか確認する」施設がほとんど。
- ・ 124 遺伝子に含まれる遺伝子で、AMED 小杉班「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 開示推奨度別リスト）に記載されていない遺伝子だが、開示推奨した方がよいという意見のあった遺伝子は、*ALK*, *BARD1*, *EGFR*, *KIT*, *PDGFRA*, *PTCH1*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *IDH1*, *IDH2*。124 遺伝子すべて開示すべきではないかという意見もあった。
- ・ 124 遺伝子の中には、RASopathy の遺伝子も含まれる。診断・今後のフォローのためにも、当該難病研究班と連絡を取るようなシステムを考えていただけるとありがたいという意見もあった。

今後の展望①：日本人データの蓄積

- ・ NCCOP のデータ蓄積により、今後日本人の germline conversion rate も検出できるだろう。presumed germline pathogenic variants （以下 PGPV）を検討するデータとして有用と考える。
- ・ C-CAT でデータを集積することできるか？

平田：C-CAT はあまり関わっていないのではっきり申し上げることはできないが、C-CAT で NCCOP のデータは集められていると思うが、こういった解析に C-CAT は手を出さないと思う。誰かが手を挙げて解析するのであればということだと思う。バージョンアップ前のデータも、生データに近い状態で C-CAT はもっていると思う。

小杉：了解した。

今後の展望①：日本人データの蓄積

- ・ 今回、NCCOP のバージョンアップに伴い SF 開示推奨度別リストも改訂する必要があると考えている。アンケート結果から開示推奨度レベルが一部逆転している遺伝子については修正。開示推奨度は原則大きな変更予定なし。「T-only panel における Germline test の必要性」に対象となる腫瘍名、年齢を記載することを考えている。
- ・ 「開示推奨度」と「T-only panel における Germline test の必要性」は異なるが、混同されるところがあるためリストを分けるか検討中。

小杉：西垣先生、金井先生ご意見あれば

西垣：開示推奨は情報を患者に提示することと同義であるが、開示すべきということは確認検査を実施することとも言えるため、現場から開示推奨度と“T-only panel における Germline test の必要性”の推奨度が一致していない場合の理解が難しいという声がある。“Germline test の必要性”という言葉が誤解を招くようにも思う。本来“germline test の必要性”の意

味として開示推奨度は AAA だが、注の条件下においては germline である可能性は低いので、疾患として情報開示は推奨されるが、germline test として陽性になる可能性は低いということを示している。こういう場合には germline の可能性が低いという記載方法にするのはどうか。

金井：SF 開示推奨度別リストを使用する対象者によって文言が変わると考える。EP を開催する施設を対象とした場合、現状の T-only における germline の必要性という文言は現場にフィットしていると思う。

小杉：カラムの並べ方を修正することを考えている。

5. A 班発表・討議（金井・西垣・山田）14:47～

5-1. SF 対応フロー（金井）（p70-p73: 資料 5-1）

4 月に現在使用されている SF 対応フローについて課題抽出を行った。

SF 対応フローについて

- ・このフローから外れたら germline を心配しなくてよいと考える先生も少なくない。一方で家族歴・表現型から特定の家族性腫瘍が想定される場合は遺伝子診療部にコンサルトをしていくべき。フローから外れたからといって遺伝性腫瘍が完全に否定されるわけではない。
- ・variant allele frequency（以下 VAF）30%以上に関しては特定の遺伝子（*APC*, *TP53*, *RB1*）については表現型の評価というフィルターをかけているが、これ以外の遺伝子については直接 germline での確認検査を提案する流れになっている。
- ・germline 由来である事前確率が低い（5%以下）遺伝子はいくつか知られている。これについてすべて対応している現場の負担が増えてしまう。
- ・改定案の提示（後程西垣先生から説明）
- ・VAF 関わらず germline での確認検査を提案する遺伝子として、*BRCA1/2*に加えて、Lynch 症候群に関する遺伝子を追加する。一方、点変異で VAF30%以上、挿入・欠失変異で VAF20%以上の場合、先に挙げた遺伝子（*APC*, *TP53*, *RB1*）に加え、*NF1*, *PTEN*, *STK11*に関しては表現型を再評価する流れとした。

SF 開示推奨度別リスト改定案

- ・必要性の欄を参照して議論するのがよいのでは？
- ・SF 対応について：臨床遺伝専門医や CGC 等の人的資源に依存することが多いため、ミニマムでの対応ということを考えると少し条件は緩く設定している。対応可能な施設はこれにこだわらず対応をいただく。
- ・あくまで一次的所見は治療薬剤の探索であり、SF をある程度見逃してしまうことは許容し、現場での実行可能性の高いフロートすることを目指した。

liquid biopsy での対応フローチャートの検討

- ・ F1 で承認されたが、Guardant360 CDx の方が検査実績があるため、背景となるデータが揃っている。1.4%で PGPV が検出された (germline を検討するフィルターは VAF40%以上) と報告されている。
- ・ liquid biopsy は Tissue-only (以下 T-only) のものに比べ VAF の差が非常に大きいので、VAF でフィルターをかけることができる。一方で、somatic な変異で 40%以上超えるものもある。
- ・ 国内における liquid biopsy で推定された germline 変異について、*BRCA1/2* を取り上げて行った研究では 1.5%で germline 変異が疑われ、16 例中 4 例で確認検査を実施、4 例全例が germline 由来であった。
- ・ liquid biopsy で報告された SF 関連遺伝子の VAF (5%、25%、40%をフィルターとして抽出) を解析している。VAF40%を超えるものは 4.7%であった。
- ・ *TP53* が SF 関連として一番多く報告されているが、全例 somatic であった。T-only の検査では *BRCA2* は見つければ SF として開示する流れだが、liquid biopsy では VAF40%以上のものが半数以上を占め、VAF40%以上のものは全例 germline 由来であった。VAF40%未満のものにどの程度 germline 由来があるかはもう一度検討したい。
- ・ liquid biopsy での SF 対応フロー案 VAF40%以上で線引きをしているが、カットオフ値をどうするか? 15%という報告もある (学会報告)。40%でも見落としがあったとしても 9 割以上は拾えると考えている。

F1 報告書 記載内容の変更

- ・ F1 で germline 疑いについて追記されるようになった。
- ・ 対象遺伝子は ESMO のデータで germline conversion rates が 10%以上のものが候補になっている。
- ・ liquid biopsy でもこういった形で SF 疑いのデータが出る可能性はある (確認中一金井先生より確認後コメントとして「liquid の場合、germline conversion rates が 10%以上かつ VAF が 30%以上となります」)。

5-2. 質疑応答 (金井先生のご発表に対して)

田辺: liquid biopsy についてはまだ研究としての扱いのみだが、Guardant360 CDx で VAF30% の *BRCA2* 変異の見つかった方は germline であった。*TP53*、*APC* は germline 由来でなくとも VAF が高くなる傾向があると感じている。これからの議論が必要だと考えるが、VAF をどこで切るか? *BRCA1/2* はきれいに出来るイメージ、*TP53*、*APC* は悩ましい。組織や転移の状況で VAF への影響がある様子。保険診療が始まってしまうため何らかの線引きが必要かと。

金井：TP53、APCで VAF40%を超えるものも経験している。T-only でも表現型である程度スクリーニングできるため、ある程度検討はできると考える。一方で BRCA1/2 関連については、保守的に考えると 15%となるかと考える。

平岡：Nat Med. の元データでは、VAF30%台が報告されている。一部 VAF10%台でも germline 疑いになっているがエラーの可能性も。臨床先生からはカットオフがもう少しはっきりしたら、参考になるという意見がある。内部で何かしらデータが提示できればと検討中。F1 の liquid biopsy について、CNV が多い関係なのか、MMR 関連の 4 遺伝子についてはあまり変異が出ていない印象。まだサンプル数が少ない、サンプリングのバイアスがあると思う。

5-3. Actionability ワーキング・グループ報告(西垣) (p74-p88: 資料 5-2)

サマリーレポート作成

- ・各領域の専門家のチェックを依頼しコメントをいただいている。昨年度実施した一覧とご担当いただいた先生方の一覧を提示。参考としてエキスパートレビューまで終了したり・フラウメニ症候群を例として提示する。全体、細部についてコメント、ご修正をいただいている。作業の流れとしては、和訳→ワーキング・グループ内で情報アップデート→エキスパートのレビューとなっている。本邦の現状を反映して、ご修正をいただいている。
- ・令和 2 年度は ACMG 59 遺伝子を中心に、令和 3 年度は資料に示すような遺伝子を対象としている。各領域のエキスパートについてご紹介をいただければ。

SF 対応フローチャートの改定作業

- ・コンセプト：急激な変更はせず、わかりやすい表記
- ・分担班の中の共通意識として、フローチャートだけが独り歩きしないように運用ガイダンスを作成した。フローチャートの位置づけを記載している。
- ・基本的には T-only パネルは治療薬剤を見つけることが最大の目的であり、germline 由来が疑われる場合の参考資料とする。
- ・このフローに 100%従うというわけではなく、それぞれの施設での対応能力にも依存するので、その点を検討するよう記載している。
- ・大きな変更点
 - －検査前の遺伝性腫瘍を疑う既往歴・家族歴確認と専門医へのコンサルテーションを追加した。
 - －各 box にコメントを付けている。
 - －対象遺伝子は SF 開示推奨度別リストに限った。
 - －Box4：MMR 遺伝子を追記した。ただし MSI-H の時に限定している。HBOC や Lynch 症候群でも対応できていない施設もあるのでは？という意見もあり、その体制整備を追記している。

- Box5, 6: loss の場合 VAF は利用できない旨を記載。腫瘍細胞割合についてもコメント追加した。
- Box7: VAF が低い時のルールアウトについて。EP でのディスカッションとなる、表現型に関して専門家が検討する。
- Box8: 追加の遺伝子がある。パネルでバリエーションが出やすいもの、検査前のタイミングで表現型からスクリーニングされる可能性が高いもの、臨床的に診断でき浸透率が高いものが記載されている。表現型でルールアウトするものは多くない方がよいのでは、という基本理念。
- Box9: *TP53* は別枠での取り扱いとした。

5-4. 質疑応答(西垣先生のご発表に対して)

小杉: 金井先生からもご意見があったが、実際に数%の VAF で確認検査を検討するか、という問題。10%以下での報告がないものではないが…。そもそも germline 由来の可能性を 100% これで拾い上げるものではないので。10%以下のものは除くという考え方もよいのではないか。

西垣: 下限をつくるかどうかという議論もある。そこで見逃される症例も必ず出てくる。そもそも既にカットオフを設けているのも使いやすさを優先している。Box4 に関してカットオフを設けるのも、その背景が示されていればよいのではないか。

金井: 中核拠点 11 施設での調査では 2.8%で SF 対応と報告されている。既報では 5%であり、少し低い。ただ、施設間差が大きく 3-20%の開きがある。推測だが、拠点病院で SF 疑いケースでも対応していないところがあるのでは？そういう意味では、このフローで進んでいけば、ある程度拾い上げることができるような、がん治療の専門家が使いやすいものになるとよいのではないか。

平沢: 表現型を評価するコンセプトに賛成。Box2 の遺伝専門医へのコンサルト記載について、並行して Box12 までつながるラインがあってもよいのではないか。

西垣: 遺伝専門医へのコンサルトがあってもパネル検査は進んでいく。遺伝性腫瘍のみの診療だけが行われる可能性は低い。平行して進むというニュアンスについて相談したい。

平沢: 表現型がある人は結果開示に家族同席を提案するとかできる。また Box4 について、実際のところこれまでに免染をしている人もいると思う。そこを追加するのがよいのではないか。Lynch 症候群の場合はフローの最初のところで表現型から区別されると考える。

桑田: 平沢先生の一つ目のご指摘について。家族歴を聞くのは賛成。点線は疑問。家族歴から疑っても SF が無い時に否定できるわけではない。何もなければそのままというフローはない方がよいのではないか。パネル検査は遺伝学的検査の代替にはならないというメッセージは具体的に伝えてよいのではないか。

西垣: 承知した。遺伝専門医にコンサルトをし、その先の治療と遺伝性腫瘍の診断は別ということですね。

桑田：あくまでパネル検査と遺伝性腫瘍の診断は別ものであることを強調してもよいかもしれない。

近藤：liquid biopsy でも下限を設けるのがよいのではないか。先行研究では *BRCA1/2* の VAF の下限が 5-10% となっている。そうすると 1-2% の VAF を拾う根拠は乏しい。ある程度下限は必要かと考える。

5-5. がん遺伝子パネル検査における SF の開示をめぐるがん患者やその家族の心理的反応に関する質的探索研究（山田）（p89-p94：資料 5-3）

昨年度の研究成果の報告

- ・昨年度は医療者を対象としてインタビュー研究を実施。
- ・結果の一部について報告（資料スライド参照）。中核拠点病院での外来担当者を対象とした。
- ・体調が芳しくない場合は理解が進まない。患者の体調の比較的良い申し込み時から SF の理解を得る必要がある。
- ・確認検査につなげるために：5 つの課題が挙げられていた。保険適応化、法整備、遺伝診療部門へのアクセス向上、遺伝リテラシーの向上、遺伝専門職の育成。
- ・よりよい SF 開示プロセスを検討していくため今後患者・家族を対象としてインタビュー研究を進めていく。現在京都大学で倫理申請を終えた段階である。

5-6. 質疑応答（山田先生のご発表に対して）

小杉：PGPV ということで、T-only の検査を受けた人が対象か？

山田：そう。

小杉：方法で開示を希望しない人というのは？検査前に開示を希望しない人ということか？

山田：検査前に希望しない人、PGPV があつたところで開示希望しない人も含む。

小杉：F1 では、検査前に PGPV 開示を希望しない人は 3% くらい。一般的に開示を希望しない人は調査に協力してくれる率は低いかもしれない…。

山田：そうですね。場合によってはご協力いただく施設を増やす必要があるかもしれない。

小杉：遺伝子診療部に来談予定の方というのは、こういった段階で？

山田：がんゲノム外来で結果開示をし、その後の遺伝子診療部来談が決まっている人。

小杉：B の方は開示希望の人ということか？

山田：そう。

小杉：A の方でご案内するのは希望しない人か？

山田：そう。ペア解析の検査も含む。

6. B 班発表・報告（後藤・山田・難波・川目）15:38～

6-1. 難病エキスパートパネル、二次的所見の取扱いの検討（後藤）（p95-p103: 資料 6-1）

現状の課題整理

- ・ 難病診療における網羅的検査を実施するにあたり、難病の疾患診療体制のネットワーク構築が重要。
- ・ 難病は医療体制の課題
 - 難病の医療提供体制が進んでいない
 - 難病医療支援ネットワークが実質的に動いていない
 - 関連省庁（審議会や研究班、ワーキング・グループの活動）の難病医療との関係、整合性が見つけにくい
 - 難病の医療提供体制の整備が進んでいない
- ・ 難病診療における網羅的検査：一次的所見と SF の区別が難しい例も多い。この点に関して、専門医、遺伝の専門医が関わる必要がある。
- ・ 全国レベルでのネットワーク構築
 - 当該疾患の専門家不在の施設であっても治療ができるようなネットワークが必要。
 - 厚労省が提示している難病医療提供体制図の中の難病支援ネットワークにはナショナルセンター、IRUD 拠点病院、難病研究班、学会が記載されているが、どのようにコンサルし、費用がどのように発生するかは明記されていない。
 - 小杉先生が現理事長の全国遺伝子医療部門連絡会議が中心となってネットワークを構築することを検討している。
 - 厚労省が考えている IRUD 型のコンサルシステムにするのか、別々にするのか、費用の問題も具体的に提案をしていきたい。
- ・ 関連省庁
 - 厚生労働科学研究班（難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究）が動いているが、全ゲノム解析における、研究と医療の区分けがわかりにくい状態で動いている。
 - 実際の医療体制基盤がなければ、全ゲノム解析結果をどう患者に返却するのは難しい
 - ゲノム医療実現推進協議会の資料で、診療空間と研究空間が混同しているのは問題。この点については、難波先生の研究班で検討している。

2021 年度の活動と目標

- ・ 専門医ネットワークの構築
 - 厚労省から提出される「難病ゲノム医療の将来計画」をふまえて、難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究班の動きを見ながら厚労省「難病医療拠点病院体制」、「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と一体化した体制、精度管理、専門的結果解釈の有料化等の要点も検討する（担当：難波先生）
- ・ SF 開示における課題抽出を目指した現状調査（担当：山田先生）
- ・ わかりやすい網羅的な遺伝子診断の説明動画と解析書の開発（担当：川目先生）

6-2. 難病領域の二次的所見開示についてのアンケート調査（山田）（p104-p106：資料 6-1）

調査の概要

- ・ 目的：SF の開示経験とその際の困難事象、検出された SF を適切に医療につなげるために必要なリソースを明らかにする。以下 3 つの観点について調査検討する。
 - ① 難病領域の網羅的遺伝子解析の SF の開示経験と困難の把握
 - ② 他の領域で行われた網羅的な検査で SF が見いだされ、当該研究班が対象とする疾患についてのコンサルトを受けるシステム
 - ③ 網羅的検査結果を受け取る側（検査を依頼する側）が、SF にどのように対応しているか
- ・ 方法：事前アンケートを実施し、アンケートへの協力可否、アンケート送付先を検討。本アンケートでは、事前アンケートで収集した情報を下に対象者にアンケートを実施する。

6-3. 質疑応答（後藤先生・山田先生のご発表に対して）

小杉：SF の対象となる研究班で確認検査を請け負っているかどうか、確認検査についての質問の意図は、データが正確かという分析的妥当性を評価しているところと臨床的有用性があるかの両方ある。

山田：実際に医療に使うために体制が整っているかということを知りたい。

堤：難病の研究班で使うパネルは、SF が検出され得るパネルを使っているのか？難病の研究班が対象とする遺伝子は当該疾患に関連のある遺伝子であり、それ以外の遺伝子が検出されるとするのは、IRUD のような研究を実施しているところだと考える。

後藤：WES を解析に使用している研究班は少ないので、実質 IRUD プロジェクトが対象と考えている。WES を使用している研究班があればその研究班も対象に含めてもよいと思う。

山田：同意見。

難波：SF の考え方は難病とがんで大きく異なる。「疾患 A 難病を想定して網羅的検査を行った時に SF として B 難病が検出された場合」とあるが、疾患名でなく症状で判断している場合もある。対象を整理した方がいいのではないかと思います。

後藤：いまのご指摘踏まえた上で確定したいと思う。

三宅：三宅班でも、難病診療施設対象にアンケートを実施したところ、回答率は1割未満。このアンケートの対象をどこにするかを明確にしないと誰が責任者が明確にならない。私の研究班では、十分な結果が得られなかったので検討いただけたらと思う。

山田：そのために私たちも事前アンケートを実施した方がいいという考えに至った。

三宅：研究班の先生方の回答率は高かった。病院を対象とするときは注意が必要である。個人病院も含んだりするので、難病診療施設をどこまで拠点、協力病院など施設のグラデーション考えるとよいと思う。

川目：プロジェクト3は全国遺伝子診療部門、小児病院にアンケートを送るということなので、病院全体のことをわかっている部署にアクセスできるのではないかなと思う。

6-4. 「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班」（難波）（p107-p126：資料6-2）

- ・当初は精度管理体制の整備を目的に始動したが、結果的に難病の診療体制の整備を検討する、つまり2018年の医療法改正後、研究と診療を分けるには実際の診療をどのようにしたらよいかということに対応した。
- ・2021.02.27のシンポジウムにて研究班で検討した内容を提示し、「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」を作成し2021.03.31に出した。指針の中では、研究の結果を診療に使用するための対応について詳説し、SF対応については、小杉班を参照することとした。
- ・研究と診療を診療の質をあげることが重要であること、診療で対応できない遺伝子については研究で解析するというのが現実的な状況である。
- ・難病班対象に実施したアンケートをJ Hum Genetに“perspective”として投稿した。

指定難病遺伝子パネル検査（案）

- ・水澤先生と難病対策課からご相談を頂いている。
- ・IRUDを通して多くの患者の診断がついており、このまま保険収載したらいいのではないかなという意見もある。一方で指定難病に関する遺伝子検査のパネルを構築するという話もある。
- ・保険収載するならば、3か月以内の解析を返却することが求められるが、結果解釈にEP必須である。
- ・単一の遺伝子や疾患に対する収載が進んでいるので、この体制を踏襲した形で保険収載できないかを検討している。
- ・IRUDの半数は指定難病であった。疾患の原因遺伝子をピンポイントで解析してもなかなか診断つきにくい現状もあるためある程度網羅的に解析することが求められる。
- ・薬機法との関係が課題。網羅的解析となると何等かの形で薬機法を通す必要。指定難病であれば難病法でカバーされるが、一部だけ薬機法となる。エクソーム解析用試薬を利用しNGSで解析するが、この解析はLDTとして実施し解析データを出力する（世界的にもこの流れ）。

その出力された解析データを解析プログラムで処理し病原性の可能性のあるバリエントを出力する。この解析プログラムは IVD, MD として開発する。

- ・今年度より、担当官が変わったため、現在もこの方針かは不明。

6-5. 質疑応答（難波先生のご発表に対して）

小杉：800-900 遺伝子ということになると、ニュアンスとして SF に近いバリエント検出されるのではないかな？

難波：可能性としてはあるが、SF まで手が回らなかったというのが正直なところ。この班でブラッシュアップしていただけたらと思う。難病では診断大事なので、BRCA1/2などが検出された場合には ACMG や小杉班の示している内容を参照するという対応になるのではないかな。ただ、検出されるバリエントの中には、そのバリエントが症状の原因かわからないものも含まれる。その場合は診断をつけることの方が大きな課題となる。IRUD 拠点病院の中でも対応の仕方は異なることがわかっている。少なくとも3か月以内にすべて結論を出していこうとすると、その体制を構築する方が課題と考える。よってガイドラインが必要と考える。また、研究と診療分けることをわかっていたいただくのも大変だということも分かった。体制構築実現のために何がポイントとなり、現時点での課題なのかを指針にまとめた。この指針をたたき台に検討いただけたらと思う。

後藤：これからまた頑張りましょう。

川目：小児にパネル行くと成人発症の疾患遺伝子の病的バリエントも検出される。dual diagnosis も検討する必要があると考える。

難波：診療の中に網羅的解析入らないと SF の考え方も普及しない。研究班によっても考え方がいろいろであることから、診療としての理解が広がっていかないとなかなか全体としての議論が深まらない。

6-6. わかりやすい網羅的な遺伝子診断の説明動画と解説書の開発（川目） (p127-p130: 資料 6-3)

資料作成の背景

- ・AMED 小杉班では網羅的解析のところで遺伝カウンセリングに関する部分を担当していた。800-900 遺伝子のパネルは網羅的解析であり、検査前の遺伝カウンセリングが重要となる。動画と冊子を作成し、現場で使用していただきたいと考えている。
- ・難病の方の網羅的解析は現在保険収載されていないため、動画と解説書の開発は、世の中を先取りするような取り組みとなる。

- ・この研究班は、多彩な領域の班が入っていらっしゃるのでピアレビューをしていただきたいと思っている。遺伝カウンセリングコースの学生にもレビューしていただき、最終的に公開したいと思っている。

アンケート調査（原田）

- ・第一回班会議で供覧した動画について班員のみなさまに、忌憚なきご意見頂戴的できたらと考えている。
- ・YouTube（限定公開）閲覧後、回答したアンケート（無記名式）を原田宛にメールで送付いただけたらと思う。
- ・班員を対象としたアンケート結果を下に、beta 版を作成し、来年度はレビューしていただく方を広げる方針。その後一般公開を目指す。
- ・YouTube のコメント欄に、解説書とアンケートの URL 記載している。そこからダウンロードして、メールで送っていただく。
- ・実施日は決まり次第知らせる予定。ご協力のほどどうぞよろしくお願いいたします。（現在慈恵医科大学で倫理申請中、承認されてから、協力依頼予定）

6-7. 質疑応答（川目先生のご発表に対して）

質問なし

休憩：16:28-16:40

7. C 班発表・報告（渡邊、武藤、太宰）16:40～

7-1. 双方向遺伝リテラシー（渡邊）（p131-p138：資料 7-1）

- ・ヒアリングでの資料を提示。3 月 25 日に会議を実施したため、その報告を行う。
- ・コンテンツの収集が一つ目の目的であり、それとともに資料の検証・提言を行っていきたい。
- ・GC 学会の評議員を対象にオンラインでのコンテンツ調査を実施した。日本遺伝カウンセリング学会の教育啓発委員会と合わせて実施しており、7 月の日本遺伝カウンセリング学会にて発表予定。
- ・CGC コースへ調査、抄録検索を今後予定している。調査についてはまずは研究班班員に依頼をさせていただき国内の全コースに広げていきたい。
- ・学校教育へのアプローチについて

- 学校教育への提案や学校教育について現状を共有していきたい。
- 初等・中等教育では生物で遺伝が取り扱われていた。
- 学校教育では保健体育でのがんが取り扱われるようになっている。がん教育での「遺伝」の取り扱いは割合や対応方法についてはあまり詳細に記載されていない。
- 都道府県によって取り扱いは異なっている→何か提言ができるのでは？
- 保健体育の教科書でも取り扱いが異なっている。
- ・「リタラシー」と「リテラシー」の用語の取り扱いについてはご相談したい。

7-2. 質疑応答（渡邊先生のご発表に対して）

小杉：「リタラシー」「リテラシー」で特にこだわっているわけではなく。「リテラシー」で統一できればと思う。p136の「がんにかかるかどうかは本人の行動による」の記載は結構ひどい。

渡邊：同意見。重大な課題と考える。

小杉：例えば福井県での資料で、大半のがんは原因不明なのに、生活習慣や細菌感染についてしか記載がない。生活習慣で防げない遺伝のことを話さないというコンセプトなのではないかと推察する。我々はその逆で、遺伝的な要素を知ることによって早期診断・治療など対処できると考えている。がん教育をする人たちは間違った教育をしているのでは？と感じた。

渡邊：ご指摘の通り、このがん教育領域で遺伝のことを知ってもらふポイントになると思うので、研究班として進めていければと思う。

小杉：ぜひよろしくお願いします。

7-3. GENOME JOURNAL（太宰）（p139-p144：資料 7-2）

- ・ブログで研究班の活動を発信していく準備を進めている。はてなブログを利用している。
- ・患者さんや市民の方が見ることができる情報源として活用していきたい。あのサイトを見れば何か情報に繋がるという位置づけにできればと考えている。
- ・遺伝教育コンテンツの紹介として教材、教育プログラム、サイトを共有していく。
- ・実際のページを紹介：第一弾として十川さんのまんがを紹介した。
- ・SNSの更新とアップロードが今後の課題となるが、研究事業を発信していくお役立ち情報サイトやツイッターのような形がよいのではないかと考えている。

7-4. 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(武藤)（別資料）

- ・全ゲノム解析等実行計画に推進に向けて検討を進めていたが、その後追加予算や別プロジェクトが開始された、という状況。

- ・山本班の中の ELSI ワーキング・グループのなかで今後どのようなことをインプットしていくかという議論がされた。この研究班の中では適切な PPI の枠組みを作ること为目标とした。
- ・製薬企業では急速に PPI 活動が進行している。

AMED「ガイドブック」準拠のイベントを試行（ゲノム連と共催）

- ・3月15日、3月22日、2時間ずつ。両日参加できる方を対象とした。
- ・参加者：14名（女性10人、HBOC5名、難病6名）
- ・イベントの狙い
 - 全ゲノム解析のボリューム感、スケール感を理解
 - 全ゲノム解析実行計画の骨格の理解
 - さらに何を知りたいのか、知らせたいのか
 - 遺伝的特徴、遺伝情報に基づく差別の概念と規制
- ・回答結果から
 - SFについて：返却方針作策定への参画希望。
 - 差別の事例募集と検討・精査＋海外での事例提示し、議論の土壌づくりをしてほしい。
 - 公的な情報発信が足りていないため、もっと情報が欲しい。
 - ゲノム解析が進んだ先の世界、どんな医療が目指されているのか、展望が知りたい。
 - 法整備について縁遠いことと感じている。公民のおさらい、これまでの経緯を知ることがエンパワーメントになるのではないか。
 - 全ゲノム解析実行計画内についてはPPI委員会を置き、自分たちの役割を知りたい。
 - 答えられないことについては無理強いしないことへの配慮が必要。
 - もっと知らせたいこと：ゲノム解析を単純に理解していたバイオインフォに関する情報がもっと必要なのではないか。

今後の予定

- ・第二弾：GMRC アドバンスセミナーを一般向けに公開し議論が活発化したい。
- ・「全ゲノム解析等実行計画」「ゲノム・データ基盤」について動画を提供いただけた。
- ・研究班医療者への調査「ゲノム医療に特化したPPIとは」。
- ・事例集の作成

7-5. 質疑応答（武藤先生のご発表に対して）

渡邊：アドバンスセミナーには参加することは可能か？どんな内容をやっているのか？

武藤：手続きとしては特に問題はない。倫理指針の解析の説明がメインであり、行政からの説明となる。参加不可ということはないと思う。

8. D 班発表・報告（吉田・平沢・小杉）17:10～

8-1. 「“遺伝子例外主義”の再検討から今後の結果共有を考える研究」（吉田）（p145-p148：資料 8-1）

アンケート概要

- ・対象：全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員施設（132 施設）
- ・調査時期：2021. 02. 23-2021. 03. 31
- ・調査方法：web アンケート

アンケート結果

- ・回答率 50. 0%（66 施設）
- ・遺伝学的検査結果の管理：確定診断および治療・予防法のある疾患（以下アクションナブルな疾患）に関する遺伝学的検査の結果は 6-7 割の施設でアクセス制限を設けていなかった。
- ・遺伝情報のカルテ共有度：アクションナブルでない疾患、保因者診断の遺伝学的検査は、検査名や結果の共有割合が低い。
- ・遺伝情報取り扱いの認識：遺伝情報と一般診療情報について、「同様に扱うべき」19%。「ケースバイケース」78%であった。多くの施設は、遺伝学的検査の臨床的有用性や本人の同意が判断根拠になるという回答であった。
- ・遺伝差別：結婚・妊娠、雇用、生命保険加入の順に遺伝差別に関して危惧していた。遺伝差別を受けた話を聞いたことがあるは 44%。大半の施設は診療上の有益性と情報共有による社会的不利益の懸念のトレードオフを考えていた。
- ・法規制：「絶対に必要」、「おそらく必要」を含めると 97%の施設で法規制を必要と考えていた。

8-2. 質疑応答（吉田先生のご発表に対して）（別資料）

小杉：紙カルテの部門管理と施設管理がある施設があったとのことだが、病院自体が電子カルテでないということか？

吉田：そうだと思う。

小杉：紙カルテを共有したとき何を 100%としたときの割合か？

吉田：手元に資料がないので後日回答する。

小杉：差別法整備必要と考えているのが 97%。みな必要と考えている。「共有により懸念されること」は必ずしも遺伝情報に特化したものでないのではないか？

吉田：仰る通り、一般的な医療情報の共有の懸念についてとも考えられる。

8-3. 遺伝情報の取り扱いに関するアンケート結果（平沢）(p149-p156: 資料 8-2)

背景

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院にて、がんゲノム医療におけるゲノム情報の取り扱いに関する問い合わせが最も多い。
- ・ ある施設から、ゲノム情報の取り扱いを岡山大学でどうしているのか？連携病院でどうしているのか？という質問があり岡山大学医学部附属病院の連携施設、がんゲノム医療準備中の施設を対象にアンケートを実施することとした。

アンケート概要

- ・ 対象：がんゲノム医療中核拠点病院 1 施設、がんゲノム医療拠点病院 4 施設、がんゲノム医療連携病院 31 施設、がんゲノム医療準備中の医療機関 6 施設。
- ・ 方法：事務を通して病院の方針を伺った。
- ・ 質問内容：がんゲノムプロファイリング検査および遺伝学的検査の管理状況、電子カルテへの保管やアクセス制限に関する状況について。

アンケート結果

- ・ 回答率 93%（39 施設が回答）。
- ・ アクセス制限の有無はがんゲノムプロファイリング検査、遺伝学的検査で共通している施設が多かった。
- ・ 医学会の指針を考慮し、がんゲノムプロファイリング検査を電子カルテで管理していないもあった。
- ・ 遺伝カウンセリング記録は、遺伝学的検査よりもアクセス制限をかけるもしくは別の場所に保管していた割合が高かった。
- ・ がん領域以外の遺伝学的検査結果保管方法の対応について「不明」と回答した施設も多かった。
- ・ 自由記載コメント
 - － 「学会等で情報取り扱いの指針を時代の変化に遅れないように改訂してゆくことを希望します。個人の考え方で方針を決められません。」という回答があった。正に、本研究班で期待されているところと考える。
 - － 電子カルテに検査を受けたか否かを判断できるように「アイコン標記も検討中」という回答があった。
 - － 「人口が少ない、高齢者、差別につながるので控えたい。」という回答もあった。電子的媒体で一方向的に配信することは地域制も考慮すると限界がある可能性が示唆された。
- ・ 本アンケートの限界（バイアス）：がんゲノム医療中核拠点の人材育成の立場から、連携病院には共有するメリットについて伝えてきたその影響により、がんゲノムプロファイリング検

査や遺伝学的検査についてカルテにアクセス制限をつけない施設が多くなっている可能性がある。

8-4. 質疑応答（平沢先生のご発表に対して）

小杉：がんゲノムプロファイリング検査は保険になる前の話か？

平沢：保険になった後の話。

小杉：保険になった後ということは電子カルテに記載しない方が問題なのではないか？

平沢：別のサーバーに結果が返却されてくるということも関わっていることなのかもしれない。追って調べたいと思う。

井本：主治医に BRACAnalysis の結果が直接返却されてくる点に関しては、検査室で固有のアカウントを作成し病院で使用する施設が増えている。医師が異動したり、結果の解釈が変わったりしたときなどの対策として重要と考える。検査室がすべて把握していることが医療情報上も必要なのではないかと考える。

平沢：当初 SRL が個人にアカウントを作成することを依頼していたことから、個別的な対応となった印象である。現在は病院としてアカウントを作っている病院が増えている。

小杉：現在のガイドラインの記載が影響しているように思う。日本医学会のガイドラインには匿名化が明記されていない。病院の ID が使用できないという現状があり、取り違えのリスクを考えても、ガイドラインの改定が必要になっていくと考える。資料 8-3 に示しているアンケートにより段階的に調査をしていければと考えている。また、様々な規制（特に医師法）に関して合致していないところがあるのではないかと感じており、その点についても調査をしたい。

8-5. 遺伝情報の診療録上の特別扱いに関する調査（小杉）（p157-p159：資料 8-3）

- ・ 資料 8-3 は現時点の素案

- ・ アンケートの概要：

- － 遺伝学的検査結果の保管方法

- － 医師法第 24 条には、「医師は、診療をしたときは、遅滞なく診療に関する事項を診療録に記載しなければならない」と規定されているが、医師法に反していると考えるか否か。

- － 電子カルテに記載しない場合のデメリット

- － 診療録管理加算について

- ・ 吉田先生のアンケートではカルテに記載することの同意を示していると思うが、記載することは法律で規定されているので、逆に記載しないことについて患者が望めばそれについてデメリットが生じることの同意をとることが必要なのではないか。

- ・ 隠すべき情報＝悪い情報と理解され、差別を助長している可能性がある。
- ・ 遺伝カウンセリングで得られるセンシティブな情報を誰でも閲覧できるのは避けるべきという意見もあるが、カルテ閲覧は守秘義務。アクセスする医療者に対して十分な教育研修を行い、チーム医療を行うことが重要。
- ・ 連絡会議の施設ごとにアンケートを実施しても、回答は人ごとで異なると思うので誰を対象とするかは現在検討中。

8-6. 質疑応答（小杉先生のご発表に対して）

三宅：大変意義のあるアンケートだが、あまりダイレクトに聞いてしまうと回答しにくいこともあるので、答える側へのご配慮をいただければと思う。

小杉：設問分の表現を検討する余地がある。法律の話もでてくるので、私の法律の解釈もこれでいいか自信がない。

平沢：電子カルテに直接記載されないことの理由の一つは、遺伝学的検査が電子カルテで直接オーダーできないことが多いからではないか？遺伝学的検査は、各診療科で匿名化することを求められる。一方で、羊水検査や染色体検査などは匿名化していない。臨床検査や検査会社も含めた。

小杉：10学会ガイドラインは匿名化して出すように記載がある。それに基づいて策定された日本衛生検査所協会のガイドラインにも記載がある。医学会のガイドラインにはそのような記載はない。京大病院でも伝票が紙運用であり、電子カルテのシステムを通した出検が難しい。

堤：必要に応じて日本衛生検査所協会のガイドラインを修正する。しばらく改定していない状況。本研究班での整理と合わせて修正するので方向性示していただけたらと思う。

武藤（学）：質問11がメインとなると思う。有名人でアクセス制限をかけた場合に診療しづらいのが現状であり、制限するデメリットの方が大きい。電子カルテ不正閲覧についての内規が各病院あるはずなので、アンケートでその部分が確認できればよいのではないかと。

小杉：電子カルテ閲覧について、時々誤解している医療者いる。業務目的外での閲覧は個人情報保護法違反となる。

横野：法律についてコメント。医師法24条は違反しても罰則がない。施設の決まりが先に立つので、そのあたりに配慮ができればと。施設の責任もあると思うのでそのあたりを配慮するといいいのではないかと。

9. E班発表・報告（横野）16:50～

9-1. 遺伝差別・法整備（横野）(p.160-164: 資料9)

前回の会議では海外のものを報告した。それを踏まえて国内での検討を報告する。

今後は他のグループと協力しながら、実践に繋げていければと思う。

遺伝情報差別

- ・雇用分野、保険分野を対象としている。取得制限と不利益を禁止する。無断解析の禁止。
- ・GINA：規制範囲は限定的だが、連邦法として有名でインパクトが大きかった。
- ・保険分野：ここ数年で規制が強化されている。アジアでも広がっており、規制があるのが前提になっている。
- ・なぜ保険分野が重視されるのか？不安・懸念を軽減し、適切な遺伝情報の利用を促進する。GINAでも同様の理念になっている。
- ・遺伝的リスクの高い個人が適切な検査を適切な時期に受けられるようにするためには、保険分野の規制が必要。
- ・GINAへの批判：DTC、ゲノム研究参加は増えているが、医療での遺伝子検査はまだ未整備では？
- ・フロリダ州で生命保険を含む幅広い規制を導入し、直接的に禁止する法律は初めて。

国内での取り扱い

- ・10学会と個人情報保護法での取り扱いがある＋個人情報保護法ガイダンス資料
- ・民間保険会社からの問い合わせについて、患者の同意なしに無断で情報共有しない。
- ・同意書の提示があっても、医療機関が本人の意思を確認する必要があると記載されている。

個人情報漏洩に関する法規制

- ・行為への処罰：刑事責任を問われる
- ・秘密漏洩罪（親告罪）、データベース等不正提供罪
- ・ゲノム情報に特化して罰則を強化するものはない
- ・漏洩が起きた際の報告と個人への通知は、要配慮個人情報漏洩の件数に関わらず対象となる
- ・現状では独立機関、独立行政法人の方が罰則が重い。

今後の方向性について

- ・理念規定を置いたうえで、情報保護等に関しては既存法令も活用する。
- ・理念的規定であっても差別禁止の法制化には一定の意義がある。
- ・規定自体が裁判規範としての機能や救済システムを備えていなくとも、メッセージ性は大きい。
- ・諸外国においても予防的な法律として策定されている。

差別禁止に関わる理念法について

・基本理念として盛り込む場合、政府による基本方針の策定を義務付けてその中に差別の解消や予防方針について記載する場合、国や地方公共団体の施策として対策を推進する場合が具体的な方策となると考える。

・LGBT 法案でも「差別は許されない」との文言が記載されており、参考になると考えた。

・研究班としてどう進めていくかは難しい、情報共有をしながら進めていければと思う。

9-2. 質疑応答

小杉：以前に国会議員の薬師寺さんが動いていた法律作成の動向はどうか？

横野：超党派の議員が動いており、議案を提出予定と聞いている。

太宰：3月31日に超党派の先生方の会議があった。前回の骨子から進んだ印象はなかった。議論があることを国民に知らせてほしいというメッセージはお伝えしている。

小杉：保険金を請求するときに、診断書を書いてもらわないと請求できないのではないかな？

横野：個人情報保護法のガイダンスが具体的にどのような場面を想定しているかは明確ではないが、形式的に確認するのではなく実質的に個人の意向を確認する。多くの場合は保険金の請求をする場合なので、そこで「やめてください」ということはないと思うが、念のためということだと思う。

小杉：意図的に情報を隠して保険金を請求することがないか心配になった。また、規則を作る際に、保険会社が遺伝情報を収集しないという規則は作れるのかな、と思うが、最近は病名自体が、遺伝性疾患であることが保険診療でも出てきているのでそういったものがどういった扱いになるのか少し気になった。

横野：先ほどのフロリダ州の法律では、診断済の疾患名は適応にならない。確定診断を付けないでくれという方がいるかも、というところはわからない。

難波：難病の方で、職場に病名を伝えていなかったら左遷されそうという相談があった。病気によっては怠けているのでは？と言われている症例を経験した。はっきりとした法的根拠とかがあるのか？

横野：それは診断書の作成ということか？

難波：診断書を出したくないと。進行性の神経疾患で、症状が出始めた微妙な時期で診断名は伝えたくないということだった。職場に言いたくない場合は伝えなくてもいいが、それによって失職したとかなった時はどうしようかと悩んだ。

横野：勤務先に直接医療機関から伝えることはないと思うが、職場に直接伝えるかどうかは患者さんの判断。診断書等の書類を求められたときに工夫をするということはあるのかと思う。また、SFの共有、開示について、その際の法的責任についてまた結果を共有できればと思う。法律の問題もあるが、個人情報の倫理的な取り扱い、どのような期待があるのか、そのために具体的な対応について議論が必要と思う。

難波: 病名を伝えなくても良いから重大な病気であることは伝えなさいと伝えた。そのような形でよかったのか。法的に言わなくてよいというのは本人の権利であるが、一方で病気であって仕事が難しいことは伝えなくてはならない。また教えていただけると嬉しい。

10. 総合討論・今後の進め方について（小杉）17:00～

10-1. 本研究班の今後の進め方（小杉）

- ・ 本日は豊富な情報量を互いに共有でき、ディスカッションを深められたと思う。一方で課題もたくさんでてきた。今後出てきた課題についてメール等でディスカッションする。
- ・ 6月のゲノム交流会も参加可能な方、参加をお願いしたい。

10-2. ディスカッション

最後に、全体を通じて、発言しておきたいことございましたらお願いします。

小杉: 難病のコンサルテーションについて、がんゲノム医療と同様でどうかという話出ている。がんゲノム医療はEPを行っている機関に、コンサルテーション料を支払っている。JOHBOCの場合は連携病院でとれる遺伝カウンセリング加算について、連携元と契約を結んでいる。難病班の場合、どのような枠組みになるか

難波: 難病対策課の南川さんとディスカッションしたところ、がんのEPを想定されていた。拠点病院をつくることを想定されていた。

小杉: 難病の網羅的解析で検出されるSFはその施設で扱えない場合もある。いまのしくみだと病院の責任となってしまう。後藤先生が提案されていた体制を、難病法のもとで構築するのは難しいのではないかな。

難波: 難病医療の特殊性を考え体制を構築する必要がある。

井本: がんと難病で別々に進められているが、全ゲノムについてもディスカッションがなされている。がんの全ゲノム解析も先行解析は今年度で終了させるようにと言われている。がん領域においても難病の網羅的解析で検出されるのと同様のSFを返す話になるのではないかな。また、難病の子どもでBRCA1/2の病的バリエーションがみつかるなどもでてくるだろう。WESが先行しているのは難病領域であり、網羅的解析が進んでいるのはがん領域である。両方ですり合わせることも重要なのではないかなと思う。

小杉: 両方ウォッチしながら進める必要がある。政策班に關与しているので、またフィードバックさせていただきたいと思う。

（18:17 以上をもって終了した）