

**「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6回班会議 議事録**

2022年6月6日(月)

Zoom ミーティング

記録者：春山瑛依子、松川愛未

出席者(敬称略、順不同)： 小杉眞司(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(慈恵会医科大学 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)、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)、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)、前田彰久(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)、松川愛未(京都大学/国立がん研究センター東病院)、春山瑛依子(京都大学)、大高理生(亀田総合病院)、大澤春萌(京都大学)、高塚美衣(京都大学)、森本佳奈(京都大学)、能村芹奈(京都大学)、村田彩音(京都大学)、和田侑夏(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)、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)、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)、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)、加藤英美乃(岡山大学)、岡崎哲也(鳥取大学)、金子実基子(慈恵会医科大学)、原田佳奈(慈恵会医科大学)、織田信弥(九州がんセンター)、松崎佐和子(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)、孫徹(西神戸医療センター)、菅野綾(ゲノム医療当事者団体連合会)、加瀬利枝(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) 計 67 名

以下、敬称略

1. 開会挨拶・報告(小杉)17:00~

1-1. 挨拶・2021 年度報告書・ガイドライン英訳版の公開について(小杉) (p3: 資料 0.1)

- ・ 今年度最終年度。前回の班会議から 6-7 か月。その間に実施された第 3, 4, 5 回ゲノム交流会についても本日報告したいと思う。
- ・ 昨年公開したガイドラインの英訳版を作成した(資料 0.1)。英訳版作成にあたっては、国立がん研究センター東病院の吉野先生と桑田先生にご配慮いただき作成した。
- ・ 昨年度の本研究班の報告書内容は、資料 0.1 の URL より参照可能。
- ・ 2022 年 3 月に日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が改定された。診療情報の共有に関する内容が大幅に変更された。吉田(雅)先生と平沢先生の調査内容がガイドラインに反映されたと考える。
- ・ 前回の班会議議事録は資料 1 参照。

1-1. 厚生労働省大臣官房厚生科学課からのご挨拶(前田)

- ・ イノベーション推進室長をしている。多くの先生方の参加に敬意を表したい。本研究班最終年度。厚労省側の問題意識をお伝えするため時間をいただいた。
- ・ 遺伝子検査の普及が進んでいる。全ゲノム検査を行い数年後には社会実装を目指す。そういった中で全ゲノムの情報の不正利用をどのように防ぐかに注目が高まっている。
- ・ すべての課題を本研究班に委ねるわけではないが、我が国の第一線の有識者と現場の声を本研究班の中で伺い政策を打ち出す、または指針・指針の強化に繋げていきたい。
- ・ 具体的には、こういった範囲(数十塩基のみ、単一遺伝子、全ゲノム)が不正利用に繋がるのかという点、こういった行為が不正利用と考えるかという点が大切と考える。
- ・ 2 段階目としては、防ぎきれない不正利用に対して、どのような対策を講じたらいいかについて有識者から意見をいただきたい。
- ・ 医療情報は第三者の利活用により、医学進歩、患者への還元ができるため、安易に規制すると不要な制限かかるのでバランスのとり方難しいと考えている。
→ ゲノム情報の不正利用を懸念している方にどのように対応すべきか、この研究班を通じて率直なご意見を賜れたらと思う。

2. A 班: liquid biopsy に関する報告(金井)17:04~

2-1. 実地臨床の liquid biopsy における VAF と SF に関する検討(金井) (p19-p22: 資料 2)

Guardant 360 症例による liquid biopsy VAF カットオフ値検討

- ・ liquid biopsy における Variant Allele Frequency (VAF) と Secondary Findings (SF) の検討を行っている。公開しているガイドラインでは、VAF のカットオフ値を 30% にしている。VAF カットオフ値の妥当性について京大病院にて、2018 年 1 月～2020 年 3 月に Guardant360 を受検した症例で検討した。
- ・ Guardant360 受検した 106 例で、409 のバリエントを検出。Pathogenic バリエント：224 バリエント (85 例)、VAF \geq 30%：27 バリエント (19 例)、1<VAF<30%：84 バリエント (46 例)。germline 確認検査をバイオバンク検体で実施し、最終的に germline が確定したのは、VAF \geq 30%：7 バリエント (7 例)、1<VAF<30%：1 バリエント (1 例)。
- ・ 全体の VAF の中央値：0.9%、VAF30%以上：バリエント全体の 12% (*TP53*, *BRCA2*, *KRAS* の順に多)。腫瘍量が多いと VAF 高値で somatic のバリエントも検出される。*BRCA2* の VAF は 1 症例以外すべて 50%前後。
- ・ germline 同定は *BRCA2*:6 例 *JAK2*:1 例, *TP53*:1 例。
- ・ *TP53* 症例は VAF<30% (VAF=14.0%) で germline が確定した症例であった。BAM ファイルを見直してみると、SNP バリエントとの比較から acquired variant であることが分かった。
→ 以上から、VAF30%は妥当と考えている

保険診療パネルで SF が疑われた症例の検討

- ・ 2020 年 2 月～2022 年 4 月に京大病院で保険診療がん遺伝子パネル検査 (Comprehensive Genomic Profiling; CGP) 受検症例を対象とした。
- ・ FoundationOne CDx は 310 例。うち SF 疑いは 52 例 (17%)。小杉班のガイドラインの改定前の抽出条件で抽出した症例も含む。うち、遺伝カウンセリングに来談：13 症例、germline 確認検査実施:10 症例、germline 確定：1 症例 (*RAD51G*)
- ・ NCC オンコパネル (NCCOP) は 41 例。うち SF (germline 確定) は 1 例、遺伝カウンセリングに来談：1 例 (*BRCA2*)
→ ガイドラインに沿って SF 症例を抽出しても血縁者の健康管理に十分活かしていない可能性があり、早急な対策が必要。

2-2. 質疑応答

小杉： *JAK2* のバリエントは clonal hematopoiesis with indeterminate potential (CHIP) か？

金井： CHIP であれば 1%未満でみつかるとは。この *JAK2* バリエントはホットスポット。当該患者は、表現型に見合った血液系の症状もある患者のため、germline と考えている。

小杉： acquired ということは後天的なモザイクか？

金井： 発生のどの段階で mutation が入ったかは特定できないが、CHIP より VAF が高く、SNP の VAF より低いので後天的と解釈した。

小杉：putative pathogenic variant (PGPV) 対応について追加のコメントあれば、がん研有明にも所属されている中島先生にコメントを頂きたい。

中島：植木先生よりご厚意でいただいたデータであるため取扱いに注意いただきたい。がん研有明病院における FoundationOne CDx 実施 464 症(～2022 年 1 月)では、PGPV：35 例、うち遺伝カウンセリング来談：34 例、確認検査：21 例。結果的に 62%の症例で germline が確定されている。植木先生によると、事前に確認検査の準備等の手配をしておいた上で、CGP 結果開示当日は看護師から臨床遺伝医療部に連絡があり、そのまま臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーが対応しているようである。京大病院とがん研有明病院で患者背景も異なると思うが、当日対応することがメリットになっている可能性が高いと考えている。

小杉：PGPV が遺伝カウンセリングに結び付いている割合が施設で異なる。遺伝カウンセリングを受けて確認検査を受ける人の割合は 7 割くらいと変わらない。一番大きな要因は、遺伝カウンセリングの実施日が、当日対応である点が影響するのではないかということだった。

金井：京大でも遺伝カウンセラーが結果説明に同席している点は変わらないと思うが何が異なるのか？

中島：難しいところだが、もう一つの背景要因として考えられるのは患者背景。京大病院では治療中に CGP を実施した方と、CGP (のみ) を目的に受診している方のどちらが多いか？後者の場合、別日に遺伝カウンセリングとなると足が遠のいてしまう可能性がある。今度相談させていただきたいが、医師が関与ところで何か変わるかだと思う。

中山：金井先生と中島先生の双方に聞きたい。開示推奨度は小杉班の推奨度に沿ってスクリーニングにしているか？

金井：小杉班のガイダンスに沿っている。

中島：がん研有明病院は、より遺伝性腫瘍が疑わしい人に開示している傾向がある。

中山：それが germline 確定の率に影響したのではないか？

西垣：がん研有明病院では、主治医からの結果開示日に医師と遺伝カウンセラーが対応する時点で確認検査の話までしているのか？採血はどのタイミングか？

中島：主治医からの結果開示では、ゲノム医療部門の CRC のみが同席しており、SF であることを伝達後にそのまま遺伝部門の場所に来ていただき、医師が説明し、希望があれば当日出検となる。

西垣：遺伝カウンセリング部門での説明と採血日が同日であるのが大きいのではないか。京大は後日確認検査の意思決定、採血となっている。その影響が大きいのではないか。

小杉：ここはガイドラインの根幹にも関わるので引き続き検討していきたい。

3. 報告(織田)17:32~

3-1. 腫瘍アレル比について(織田) (p23-p26: 資料 3)

- ・ 本研究班の班員ではないが、SF の評価方法について院内で試用している中、ご指導いただくために小杉先生に連絡したところ、本班会議でプレゼンをすることとなった。ご意見いただき、実測しながら検討できらと考えている。

- ・ 腫瘍アレル比の定義：腫瘍細胞における変異アレルの割合。つるかめ算。

R: 見かけ上のアレル比(=VAF)

Rt: 腫瘍細胞におけるアレル比(=tumor allele ratio(TAR))

T: 腫瘍細胞含量

$$R=Rt \times T+0.5(1-T) \quad \therefore Rt=(R-0.5(1-T))/T$$

- ・ 遺伝性腫瘍ケースの場合、腫瘍細胞量に関係なく VAF=0.5 となるが、loss of heterozygosity (LOH) で Rt=1, 腫瘍細胞量 30%と考えると VAF=65%となる。aneusomy で Rt=0.25、腫瘍細胞量 80%と考えると VAF=30%となる。VAF が低くても遺伝性腫瘍の可能性あることと一致すると考える。
- ・ VAF=0.3、T=0.3 の場合、上式にあてはめると Rt がマイナスとなる。これは正常アレルが 0.5 としている項がおかしいことを意味していると考え、腫瘍が変異アレルをもたないと考えるのが自然。つまり Rt がマイナスとなっている場合は、SF ではないとルールアウトすることができるのではないかと考える。

3-2. 質疑応答

金井：腫瘍細胞含有割合は病理医が判定した数値か？Foundation Medicine, Inc. (FMI)社レポートの数値か？

織田：どちらも使用してるが、どちらもそこまで大きな乖離はない。

金井：マイナスになった場合は、ヘテロという前提が間違っているということか？

織田：初期仮定が間違っていると考えている。

中島：表現型に関しては小杉班ガイダンスでも示されている。TP53についてはChompletの基準である程度除外できると思うが、先生のご経験の中で孤発例で表現型ではあてはまらないが、この式でスクリーニングして VAF が非常に高く germline が確定された症例はあるか？

織田：TP53ではないが、責任遺伝子座に注目しているので Rt の値は on-tumor は 1.0 前後、off-tumor は 0.5 前後に収束する傾向にある。最終的に表現型も含めて総合的に判断する必要があるが、Rt の数値が収束しない場合は遺伝性腫瘍でなかったということが多い。

中島：収束するというのはその値に収まるということか？

織田：そう。収束しない場合は、遺伝性腫瘍でなかったという例を経験している。

小杉：また今後も参考にさせていただけたらと思う。

4. A 班：生殖細胞系列病的バリエーション開示検討のための資料整備

(西垣) 15:44～

4-1. Actionability サマリーレポート (ASR) 進捗状況について (西垣) (p27-p29: 資料 4)

- ・ 本日は進捗状況と追加で取り組む内容について示す。
- ・ ASR は、英語原版を和訳し本邦の専門家レビューを得て作成した日本版の ASR であり、全国遺伝子診療部門連絡会議サイトに掲載している。
- ・ ASR 作成状況 (推奨度別) :
 - 開示推奨度
 - AAA の遺伝子 : 11/11 作成済。
 - AA の遺伝子 : 16/17 作成済。残り 1 遺伝子はウィルムス腫瘍は小児でのみ対象となるため未作成。
 - A の遺伝子 : 11/12 作成済。NBN は原版がないため未作成。
 - B の遺伝子 : 5/12 作成済。3 遺伝子作成中。残り 4 遺伝子は原版がないため未着手。
 - 腫瘍関連以外の 26 遺伝子も作成済。
 - ・ ACMG SF v3.0 バージョンアップに対する対応 :
 - 腫瘍 : 追加された *PALB2*, *MAX*, *TMEM127* 対応済。
 - 循環器 : 追加された *CASQ2* と *TRDN* は *CPVT* に遺伝子加わる形で対応されているのでこれから対応予定。*FLCN* は未作成。*TTN* は原版がないため未作成。
 - その他 : *ACVRL1-ENG* は既存の疾患に追加。*BTD*, *GAA*, *HFE*, *HNF1A*, *RPE65* はこれから対応。
 - ・ バージョンアップ対応 :
 - メジャーアップデートの際に日本版もアップデートすることとする。
例 : ver1→ver2 になったときに対応。ver1.1→ver1.2 は保留。
 - 従来同様のフロー (和訳→エキスパートにレビュー依頼) をとるかはグループ内で検討予定。
 - ・ AMED 小杉班で日本版作成後に、メジャーアップデートされた疾患 :
 - 腫瘍…FAP, LFS, MEN1, MEN2B, NF2, VHL
 - 循環器…Brugada Syndrome, Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia
 - その他…Fabry Disease, Malignant Hyperthermia Susceptibility, OTC

- ・小児版の Summary Report に小児期の対応について少し詳しく記載されている。(参考 : Hunter et al., ClinGen's Pediatric Actionability Working Group: Clinical actionability of secondary findings from genome-scale sequencing in children and adolescents. *Genet Med.* 2022; 24(6):1328-1335.)
- ・ClinGen の Actionability (半定量性スコア) は、重篤性、なりやすさ、介入の効果、介入の影響から成る。total score で Actionability が高いのは FTADD, Loey-Dietz 症候群、マルファン症候群。
- ・成人で SF が認められた場合に、そのお子さんの遺伝学的検査をどこまで進めていくかは今後小児に対する腫瘍関連の対応についても考えていく必要、疾患専門家の先生にエキスパートのオピニオンとして伺う必要があると考える。

4-2. 質疑応答

小杉：成人のものと別に小児用を作成するのか？

西垣：小児は成人と内容がかなりオーバーラップしている。作成時はどこが小児に特化した記載なのかを明示する形がよいと考えている。

5. B 班：アンケート調査報告(山田)17:54～

5-1. 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・洪本) (p30-42: 資料 5)

- ・全国の難病領域の網羅的遺伝子解析依頼施設を対象にオンラインアンケート調査を実施。
- ・対象となった施設は 60 施設、アンケートの回答率は 67% (40 施設) であった。

結果・考察

- ・依頼している遺伝子解析の内容：
 - 研究での全エクソーム解析が最多。疾患横断的パネル検査や全ゲノム解析も主に研究で実施。
- ・45%の施設が二次的所見の取り扱い経験あり。
- ・二次的所見の取り扱いの方針：
 - 「臨床的有用性のある二次的所見については開示とする」と回答した施設が半数以上。
 - 「すべて開示とする」や「臨床的有用性の有無にかかわらずすべて非開示とする」と回答した施設もある。
- ・開示対象と考えるバリエーション：

- 小児対象の解析「浸透率が高く、小児期発症であり、対応方法のある」遺伝子が開示対象。
- 成人対象の解析「浸透率が高く、対応方法のある」遺伝子が開示対象。発症時期による開示率の差は認めず。
- ・ 二次的所見を開示することへの医療従事者の考えについて海外と比較：
 - Actionable な疾患を開示すべきと考える割合は海外で 86%、日本で 65%。
 - Non-actionable な疾患を開示すべきと考える割合は海外で 62%、日本で 16%。
 - 本邦では二次的所見開示に対して海外より消極的である。
- ・ 二次的所見に関わる困難の有無：
 - 開示対象の決定については 51%、二次的所見開示の遺伝カウンセリングについては 38%の施設が困難を感じていた
 - 開示する二次的所見の決定方法について、困難あり群で「他施設とのカンファレンスで検討している」「小杉班のガイドラインを参考に判断している」と回答した施設が有意に多かった
 - 開示対象決定に困難を感じている施設にとって、自施設のみでの決定は困難であり、他施設との連携や、開示対象決定の方針を定めたガイドラインが重要であることが示唆された
- ・ 二次的所見開示対象決定の困難と解消法：
 - 困難の具体的な内容：開示基準が定まっていないことからくる困難等。
 - 解消法：エキスパートへの相談体制やガイドラインの策定等。
- ・ 二次的所見開示の遺伝カウンセリングでの困難と解消法：
 - 困難の具体的な内容：クライアントの心理的負担や経済的負担等。
 - 解消法：遺伝医療専門職配置の拡充、十分な遺伝カウンセリング、未発症者に対する医療の保険収載等。
- ・ 難病領域の網羅的解析が医療実装される際に望む体制：
 - 遺伝カウンセリングや未発症者に対する医療の保険収載、施設を超え相談体制などの体制整備、医療者や社会への啓発等。
- ・ 「クライアントの二次的所見への理解の向上」「医療者側の開示方針の助け」「二次的所見開示後のサーベイランス体制整備」の実現により、二次的所見開示対象決定時・二次的所見開示の遺伝カウンセリングの両場面で困難感の減少が期待される。
- ・ 十分な遺伝カウンセリングとは：
 - 事前には、二次的所見の可能性に関する説明と開示希望の確認が必要だが、二次的所見の説明を強調しすぎて過度な不安を引き起こさないようバランスが大切。
 - 事後には、結果返却までに開示希望が変化している可能性もあるため、開示希望を再確認することが必要。二次的所見の開示を受けたクライアントには、感情への対応と見つかった二次的所見への対処に関する情報提供が必要。

・がん領域との比較：

- がん遺伝子パネル検査は保険収載され結果返却までの期間が定まっているが、難病領域では研究での実施が多く、結果返却までの期間が定まっていなかったり長かったりする。
- 結果開示の際に開示希望が変化していたり、情報提供の内容を忘れていたりする点がクライアントの理解度や開示の意向に関与すると考えられる。
- 保険収載されたがん遺伝子パネル検査の対象者は、標準治療が終了または終了見込みの患者であるため、二次的所見に関する情報提供を受け入れる精神的・身体的余裕がない場合があることが指摘されている。難病領域では対象者が急性期であることは少ない。が、原因がなかなか特定されず長い diagnostic odyssey を経験している家族も多く存在する。
- 検査の目的となった症状を説明する所見が見つからなかった場合に二次的所見開示へのフラストレーションが増加する可能性に注意が必要。
- がん領域では施設を超えたエキスパートパネルで結果の意味づけや遺伝性腫瘍の可能性を議論するが、難病領域ではそれぞれの疾患ごとのエキスパートが限られており相談体制整備が十分とは言えない。
- バリエーションの評価や二次的所見の開示対象決定に関する施設ごとの困難が大きい可能性があり、施設や地域を越えた相談体制整備の必要がある。

今後の方針

- ・本結果は、第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会での発表を控えており、英文での論文投稿も準備している。また、プロジェクト2として網羅的遺伝子解析実施へのアンケート調査実施も予定している。

5-2. 質疑応答

小杉：網羅的遺伝子解析実施施設に対するアンケート調査のタイムスケジュール感は。

洪本：現在はアンケートの内容検討と、アンケートを送る施設のリストを作っている段階。急いで進めていこうと思っている。

川目：日本では網羅的遺伝子解析が研究の枠組みでしか行われていないという、海外とは少し違うところがあると思うが、今回のような調査は非常に重要である。質問としては、いわゆる小児専門施設と大学遺伝診療部門で、どの疾患を開示したらいいかなど何か傾向の違いはあったか。

洪本：今回の調査では回答していただいた小児専門施設がとても少ないため、比較がまだできていない。今後、結果を見直して検討していきたい。

西垣：開示決定困難ありなし群の結果について、解釈に注意を要するというのが率直な印象。結果の解釈を困難に思っている施設は小杉班のガイドラインを参考に判断しているというのは、ガイドラインを作成している側からすると逆転している印象をもつ。どちらかと言えば、困難を感じていない施設がガイドラインを参考に判断していないという方が気になる。単に困難を感じていないだけという可能性に注意しておいた方がよい。理解が進むことでより困難に感じたり、ガイドラインを読むことでより注意すべき点に気づいて大変に感じたりなど、こういった調査で逆転現象が起こったように見えてしまうということはよくあること。困難を感じていない施設というのが、本当に十分対応できていて困難を感じていないのか、それとも困難に感じてほしいところに気づいていないのか、という点で解釈には注意をした方がいいと思う。例えば、困難を感じておらず小杉班のガイドラインを参考に判断していないという施設の属性を細かに確認するとか。本来ガイドラインは皆に適切に使用してほしいもの。もし周囲から見て十分やっていると思われる施設でも困難を感じているということがあれば、ガイドラインを作るか作らないかという議論より、どういうふう実際に使用してもらうかという点にフォーカスを定めることに繋がられる。

洪本：属性も確認してみようと思う。

堤：非発症保因者の保険適用というのはすごく大きな課題だと思うが、何か検討する事項はあるか。今の日本の医療体制はすべて患者を対象とした仕組みでできているが。

小杉：「非発症」じゃなくて「未発症」ではないか。

洪本：自分がスライドに「非発症」と書いてしまっていた。

堤：リスクが非常に高い人をどうフォローしていくかというところで、保険適用を求めていくのはありかなと思った。

6. B班：動画作成に関する報告(川目)18:11～

6-1. 報告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)(p43-p47: 資料 6)

- ・AMED小杉班「網羅的な遺伝学的解析の遺伝カウンセリングに関する研究」の中で、網羅的なゲノム解析の検査前の遺伝カウンセリングの重要性が明らかになった。
- ・現状、日本では網羅的解析は研究の枠組みで実施されており、二次的所見の開示はされていないが、ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言の2019年版(現在は2021年版が最新)の中でも、今後、二次的所見の開示の検討が必要であることが明記されている。この提言をサポートするため、解説動画の作成に至った。

作成過程

- ・対象は網羅的解析を受ける方であり、医療者ではない。
- ・内容は全エクソーム解析に限って作成しており、実際の同意説明や遺伝カウンセリングで利用可能。
- ・IRUD の紹介や啓発等のための動画・解説書としては使用していない。
- ・検査前の遺伝カウンセリングの代わりになるものではなく、より理解を深める、あるいは本来の遺伝カウンセリングの時間を確保することを目的として作成した。
- ・分担研究者で説明内容を抽出し、冊子・動画の α 版を作成。そのレビューを2021年7~9月に小杉班関係者によって実施した。続いてレビューを総合的に吟味し、 β 版を作成。動画構成を再考しナレーションも修正して、プロのサイエンスイラストレーターが編集した。
- ・第5回のゲノム交流会では β 版動画を参加者に供覧し、様々な意見をいただいた。ゲノム交流会では、認定遺伝カウンセラーの原田さんから全エクソーム検査の解説をしてもらった上で、実際の動画を見ていただいた。

～動画供覧～

- ・将来、日常の臨床現場で使用していただき、より充実した遺伝カウンセリング等に繋げていただきたい。
- ・ゲノム交流会での一般の方からの意見：
 - イラストがかわいい、音楽が入っていてよい。
 - 「ヒカルくん」という名前を出して事例を紹介する形がわかりやすかった。
 - 時間が長く、1回聞いただけではわからないのではないかと。例えば三つのパートに分割するなどはどうか。
 - 陽性だったという事例だけなので、陰性だったらどうなのかという説明も必要ではないか。
 - 「難病の検査でも二次的所見があるんですね」
 - 昨今がんの二次的所見について議論されることが多いが、今後難病領域の網羅的解析が始まったときには、他の遺伝性疾患も含めて二次的所見がありうるということが伝わったのではないかと感じた。
- ・動画は小杉班からの支援によりプロのサイエンスイラストレーターの方に作っていただいたので、この場で御礼を申し上げたい。

今後の方針

- ・現在冊子の作成を進めている。動画についても再度レビューをしたいと考えており、実際の患者・家族を対象としたインタビュー調査を検討している。
- ・動画・冊子の最終版は、医療者の判断によってどなたでも使っていただけるように公開したい。

6-2. 質疑応答

小杉：三宅先生も以前こういった動画作成に携わっていたと思うが、著作権に関してコメントをお願いしたい。

三宅：内容が完全にオリジナルであれば、著作権は小杉班のクレジットにしてもよいと思う。もう一つの案は、比較的自由に使えて再利用許可等を全部定義できる、YouTube のクリエイティブコモンズを利用するという。以前三宅班で動画を作成したときは、引用した図があったためクリエイティブコモンズが利用できなかった。動画にライセンスマークをつけておくことは必要。クリエイティブコモンズのメリットは多くの人たちに使ってもらえること。無料であり、検索対象も非常に多く、Google 検索でも引っかかりやすいので、YouTube で一般公開をしていく方針がよいのではないか。ただし、動画の改変ができないとか、営利・非営利をどうするかとかそういったことはあるので、利用範囲性をどのように高めるかをよく考える必要がある。

川目：ぜひ使っていただければと思って作成している。

小杉：完成版に向けてまた川目先生とご相談させていただきながら進めていきたいと思う。

休憩：18:36-18:45

7. C 班：プレスリリースと患者・市民参画(武藤(香))18:45~

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(武藤(香))(p48-p53: 資料 7)

PPI について国内外の動向

- ・常設の研究参加者パネルを位置づける、組織の中に PPI 委員を設けるなどの研究・診療の場面に応じた PPI/E の 2 つの形態に分かれる。
- ・今後全ゲノム解析等実行計画を推進する上でどのような PPI パネルないし研究参加者パネルをどのように設置するかは今後の重要な課題と考える。
- ・海外：説明動画作成の際に患者と意見交換する取組みが様々なところで実施されている。ポリジェニックリスクスコアを用いたがん検診のあり方をめぐる陪審例など報告されている。
- ・国内：HBOC ガイドライン作成、SCRUM-Japan の PPI 委員会などが代表例。

PPI/E に関する評価のあり方

- ・倫理審査委員会における PPI/E 報告手法、利益相反管理の在り方、論文における PPI/E 報告手法(例: BMJ グループの Guidance for Reporting Involvement of Patients and the Public (GRIPP))などが検討項目として挙げられるが、ゲノム研究に特有な配慮事項は含まれていないようである。

社会的なスティグマを受けた人々を対象としたゲノム研究

- ・この一年で大きな論点になったのはアイヌ民族を対象とした研究。人類学研究を目的とした墓地の発掘が相次ぎ、複数の遺骨返還訴訟、遺骨をどのようにゲノム医学研究に使用するかの議論が続いている。
- ・現在多くの国の遺伝関連学会が、先住民族を対象とした研究の配慮事項を定めている。
- ・日本では国連の国際連合宣言(2007)をきっかけにアイヌ民族支援法(2019)が成立した。また「アイヌ民族に関する研究倫理指針」を策定中(2021年にパブリックコメント終了)である。
- ・研究に先立つ先住民族に同意(Free Prior Informed Consent: FPIC)後、PPI を行っていくことが理想的である。
- ・ミトコンドリア DNA 解析論文に対する批判(Adachi et al., 2017)研究に対する批判、ポリジェニックリスクスコアの研究で民族的な背景の扱い方、広島市の被爆二世のゲノムコホート研究に対する賛否等、国内外で議論がなされている。
- ・被害に遭った人、社会的に脆弱な立場に置かれてしまった人に対する PPI/E をどのように配慮して実施するかが今後の課題である。

メディアと PPI/E: プレスリリースのあり方

- ・4/6 日本医学会のガイドライン発表がきっかけとなり、メディアがゲノムや差別の問題に関心を寄せ、取材が殺到した。そこで、メディア関係者を対象に、全がん連・天野慎介氏、ゲノム連・太宰牧子氏、早大・横野恵氏、東大・武藤香織らで「遺伝情報に基づく差別・不利益奉仕に関する意見交換会」を開催したところ、直前の案内にも関わらず 47 名の記者が参加した。これをきっかけに、数社で社説やゲノム医療関連の記事が出た。
- 対メディアにゲノム医療についてレクチャーしていくことはとても大事なことでありと痛感した。
- ・4/15 に 9 機関共同プレスリリースがなされ、5/2 までに NHK, 全国紙, 地方紙で多数報道された。HBOC の新たな関連がんが見いだされたという内容の報道となり、患者側の不安を煽る形となった。患者会側は理研のプレスリリースが出ることを知らなかった。そこで、6/3 にゲノム連でイベントを開催し、補足説明の機会を設けた。
- ・海外では、patient summary を研究者の summary とは別にリリースしたり、その研究成果に対する患者会のコメントを付記することもある。

→ 論文発表により影響を受ける患者の視点を入れたプレスリリース方法と表現の検討が必要であり、アクセプトからリリースまでに、患者・市民による査読を取り入れるとよいと考える。

今後の課題

- ・ PPI/E の方法、評価の仕方等については大方抽出できたと考える。
- ・ 今後はそれらの知見をもとにどのような PPI/E をどのように行うかを検討する。

7-2. 質疑応答

十川：PPI のやり方について当院での取り組みを紹介したい。岡山大学病院 臨床遺伝子診療科を中心に、ガイドブックやパンフレットを作成し、病院として PPI に取り組んでいる。

(<https://www.okayama-u.ac.jp/user/hospital/news/detail1359.html>) 現在はは診療科を受診した方にパンフレットを配布し、現在 15 人から同意得ている。資料作成だけでなく、情報の伝え方に関しても意見を頂いている。

平沢：PPI はわが国ではプロトコル型の治験・臨床試験で先行して導入されてきているが、遺伝医療、ゲノム医療で重要になると考える。医療としての信頼関係も生まれる。今後いろいろ計画していきたい。

小杉：どのようにリクルートしているのか？

平沢：規則を決めているわけではない状況である。協力してくれそうな人を判断してリクルートしているのでバイアスはあるかもしれないが、一緒に医療をつくっていこうという姿勢の方からコンタクトをとっている状況。

井本：理研のデータについて。医療者側の行動が気になった。コラムでデータを紹介しているが、「過剰な心配は無用」の記載は、変異のある人となない人を分断するような記述がある。本データはきっかけになるデータで、あまり大きく医療をかえるものではない。リスクコミュニケーションがあまりうまくいかなかった結果と考える。

武藤(香)：反省会を桃沢先生と行った。バイオバンクデータの解析であること・その意味が正確に伝わらなかったという結論。リスクコミュニケーションと囲みを一緒に議論していかなければならない。患者視点の議論も必要と考える。

小杉：プレスリリースを出すときに、患者・市民が介入する必要がある点は理解した。プレスリリースをうけて、報道機関が実際に報道するときに患者が関わるしくみはないのか？

武藤(香)：そこはなかなか難しい。デスクと記者が議論する際の材料を記者に渡すことしかこちらとしてはできないと思う。

平沢：生命保険と損保の件。医療従事者向けの文書となっている。この発表を受けて、医療者は遺伝情報を診断書に記載してよいということか？

武藤(香)：医療従事者を通じて患者に説明してほしいという内容である。また末尾に「詳しくは各社の方針」とある。従って遺伝子変異の情報を使わないと言っているわけではない。患者が検討している商品を扱っている保険会社の方針を確認して頂くのはこれまでと同様ということ。

8. C班：双方向遺伝リタラシー(渡邊) 19:09～

8-1. 報告(渡邊) (p54-p61: 資料 8)

第3回ゲノム交流会

- ・ 2021年2月23日に、「家族で遺伝をもっと話そう」というテーマで実施
- ・ がん教育が中学高校で導入され、お子さんから家で遺伝について話す機会が増えてくることが予想される。これをきっかけに、教育に求めることを皆さんで共有できればと考えた。
- ・ 講演は、まず遺伝教育の現状について話し、小学校における実際の取り組みを竹之内先生から、また患者の立場であり学校の先生でもある西田さんからお話をいただいた。その後、7グループに分かれて、教育に求めることや遺伝教育をいつから始めるかということを中心に検討した。
- ・ 様々な分野の方が参加されており、関心度が高い内容だったのかなという印象。
- ・ 参加者の意見：
 - 教育に求めることとして到達目標をきちんと設定することが大事。
 - 学校でがん教育を伝えることで、それを元に話すきっかけになるのではないか。
 - がんそのものの知識だけでなく、「疾患とともに生きる」ことを踏まえて伝えることが大事。
 - 遺伝教育は、それぞれの発達段階でどのように伝えるのかを検討することが大切。
 - 誰でも遺伝子の変化を持っており、特別なことではないと伝えることも大切。
 - 病気や遺伝の話よりも健康についてまず伝えるべき。
 - 当事者の立場の方が話をすることも大切。
 - 学会が何をしているのかを発信するべき。
 - 連続性がある形で遺伝教育を行うこと、子供が家に帰って大人に話したときにどう対応するかということを考えていく必要がある。
 - 教育によって正しい知識を知り、それをきっかけに改めて考えることが大切。
 - 遺伝を特別視しないということを社会全体に知ってもらうことも大切。
- ・ 事後アンケートでのコメント：
 - 医療者・患者・教育者といったいろんな立場の方が意見を交換し、目的や目標を共有することが大事。
 - 子供の視点で授業を行うことが大切。

- 教育の機会だけでなく行動につなげたい。
- ・ 運営上の課題：
 - キャンセルの方がいた。
 - 時間内で終わらせるために総合討論の時間をどうするかということも今後の課題。

学習指導要領の改訂

- ・ 中学校の保健体育の教科書
 - 2021 年度に改訂。
 - 大きく分けると 2 つの流れ。1 つは「異常な細胞」としてがんを取り扱っており、もう 1 つは「遺伝子に傷がつく」という説明をしている。
- ・ 高校の保健体育の教科書
 - 2022 年度に改訂。
 - 全国で 3 種類の教科書がある。3 社とも「遺伝子」という言葉は必ず記載している。2 社では「遺伝子に傷がつく」と書いており、ある 1 社では「がんの発生において遺伝的要因は非常に少ない」ということをグラフとともに記載している。
 - ただし、このグラフの元になった調査では項目として遺伝的要因は含まれておらず、このデータだけでは遺伝的要因が少ないとは言えないはずである。教科書はすべての学生が見るものになるため、こういった記載内容について、何らかの形のアクションをすることも大事だと思う。
- ・ どの科目で遺伝教育を取り扱うか：
 - 保健体育の教科書では必ずがんが起こる要因として「遺伝子」という言葉が記載されているが、一方で生物の授業では全く遺伝子と病気は言及されていない。学術会議等でもいろいろな議論がされていて、生物の教科書からヒト遺伝に関する記述が減ったのは保健体育で教えるからという理由もある様子。生物学の科学的基盤の上に、他の知識との関連性も含めて教えるほうがよいと考えられ、中等教育において遺伝教育をどのように取り扱っていくかを検討する必要がある。
 - がん教育の中で外部講師がかかわることもあるが、その中身をどうしていくのか、どこでやるのかということも考えていくことが大事である。

日本遺伝カウンセリング学会 遺伝教育啓発委員会の活動

- ・ 学校での「がん教育」における Joint Meeting：
 - 中学校・高等学校の理科・保健体育・養護教諭を対象に実施。
 - 実際に現場では困りごとが起きていて、そこにどのように対応していくかということが大きな課題と感じた。
- ・ 発達段階に関しても、どの年齢層に何を教えるかをきちんと提示することが今後大事になってくる。

- ・教育目標の案として多様性と継承性を分けることを検討しているが、がん教育が導入されたことにより、改めて検討することになるかと思う。

今後の方針

- ・公開できるコンテンツの探索や、コンテンツを活用するための目安については、学会の委員会等も含めて引き続き検討していく。
- ・がん教育における補助教材の作成についても、患者・市民参画(PPI)ということから、第3回のゲノム交流会の内容を発展させて、どのように次の対応につなげていくかということを検討したい。
- ・いろいろな催し物も含めて、今後もぜひ研究班の皆様に支援をいただければと思っている。

8-2. 質疑応答

質問・コメント特になし

9. ゲノム交流会について(太宰・小杉)19:22~

9-1. 活動報告(太宰)(p62-p72: 資料9)

ゲノム交流会

- ・第5回ゲノム交流会
 - 5/21に開催。全エクソーム検査について。
 - 動画を供覧し、川目先生と原田 CGC からレクチャーをいただいた後、グループディスカッションをして、最後に総合討論を行った。
 - ・ゲノムジャーナル
 - 小杉班のブログ。ゲノム交流会について事前にアナウンスした。
 - ・第3回ゲノム交流会
 - 11/29に開催。がんゲノム医療における医療者と患者の接点について。
 - 自作動画は、参加者から非常に好評であった。
 - ・事後アンケートにおける参加者の意見：
 - 「医療者側で遺伝の話を負担と考え、話を出すことを躊躇するのは患者さんにとっては不利益にもなると考えています」(医療者より)
 - 第3回ゲノム交流会の動画について設定で患者さんが胆道がんだったが、その後桃沢先生のレポートで胆道がんが関連がんに含まれており、なぜあの設定だったのか気になった。(当事者より)
- 一般の方や患者さんがとても敏感に細部まで見ていることを感じた意見だった。

- 医療者が二次的所見をどうやってわかりやすく伝えようか考えながら患者に関わっていることがわかった。(当事者より)
- 患者パネル検査を実施する時点でどのような所見が出てくるか不安だからこそ、あることないこといろいろ考えてしまう。医療者はその点を考慮して患者にわかりやすく伝える必要がある。日本の医療制度の矛盾については、できるだけ早急に改善されるべきである。(当事者より)
- 医療者や市民がゲノム医療についてもっと関心を持つためには、当事者がもっと声を上げていくべきだと思うが、現実的にはやはり偏見の目が気になる。(当事者より)

Insight

- ・ 一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会が主催。社会的課題について、患者や市民は何をすればいいのかを一緒に考えることを目指している。
- ・ Insight#01 :
 - 2/20 に開催。遺伝差別について。
- ・ Insight#02 :
 - 6/3 に開催。世界最大規模 10 万人以上を対象とした *BRCA1/2* 遺伝子の横断的解析について。プレスリリースについて不安を感じている当事者の方がいる。研究そのものがどのように行われているのか、結果が臨床にどのように繋がっていくのかを知ってもらうことをテーマとした。
 - 参加者の意見 :
 - わかりやすく見やすい資料でとても安心した。
 - データ解析、公開のタイミングに疑問を持っている。まだまだ未完成であることをもっと強調していただきたい。

ゲノム交流会の振り返り

- ・ 医療従事者、メディアの方、学生さん、教育にかかわる方が積極的に参加されており、3~4割の方は医療従事者であった。意見交換により当事者と医療者が、お互いの課題・問題点をクリアにしていける点はよいと思う。医療従事者・メディア・学生・教育者・患者、皆が市民ということで、国民全員が安心してゲノム医療を受けられる体制を作っていくことが大切。
- ・ 「我々が参加している研究がどのような形でいつフィードバックされてくるのか」「研究に参加したいと思っても、成果がフィードバックされないと次に向かうことはできない」ということを当事者の方々から聞く。研究成果をなんらかの形で市民に伝えられるよう、そういう機会をどんどん作っていったらと思う。

9-2. 意見交換①

三宅：専門家による研究の反省が市民にわからないところでブラックボックス化されていることが一番の問題だと思う。本当に大事なものは一般啓発であって、サイレントマジョリティー、いわゆる何も言わないし何も考えていないのか、考えてはいるんだけども声を出さないのか、そういった人たちが重要。ただ、情報へのアクセスをフリーにしすぎると、ゴシップとして流れたり炎上の元になったりする。声を出せない人の声をどう拾うか、声を出していいんだよっていうことをどう伝えるかを考えなければならない。広く伝えるとなると、やはりメディアに正確に伝えていただくことになると思う。私もかつて人類遺伝学会でメディアの人を集めてシンポジウムをやったが、1回のみでそのあと続かなかった。メディアとの座談会を中継したり、YouTubeで残したり、そういうキャッチーなやり方をしてみてもよいのではと感じた。

太宰：積極的に議論する場は必要。遺伝差別の件に関しても、実際はないんじゃないかと思われる方もいるが、そういった差別を受けてる方はそれがまた差別に繋がるので声に出せないという方がほとんど。それをどのような形で国や厚労省に理解していただくかも重要。法整備に関して、立法府や行政などで関わる全ての人たちの意見を聞く必要がある。関係者の方々が同じテーブルで議論できるような機会を設けていただければと思っている。

三宅：差別って、差別を受けるまで気がつかないし、自分が差別していることも気が付かない。さりげなく人の中に含まれてるバイアスなので、差別そのものが出てきてしまう人間の性質を理解してもらうことが重要じゃないかと最近思っている。

太宰：最近、遺伝学的検査をしない方がいいと医療者側が言うという相談を多く受ける。主治医のアドバイスで検査をしないという方が非常に増えている。そういったことも一種の偏見になると思うので、医療者に考えを共有していただきたい。

第3回ゲノム交流会 主催者・演者コメント

井本：がんゲノム医療における医療者と患者さんの接点というところをテーマに実施した。がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査を実施している先生が二次的所見の開示の際にストレスを感じているといった調査を遺伝カウンセラーの島田さんがEuropean Journal of Human Geneticsに発表されたため、その内容をお伝えするとともに、それを基にした動画を作り、皆さんに見ていただいたうえでディスカッションに入るという形にした。いつもゲノム交流会でグループワークのときに時間が足りないと言われるので、実際にディスカッションしていただく項目を絞ることでできるだけシンプルにして、皆さんが交流しやすいような形をとった。たくさんの方の反響やいろんな意見をいただいて、一つ一つが非常に重要なものだった。ゲノム交流会が毎回段々良くなっていった満足度も上がっているのは経験を積んでいってるからだと思うが、一方で参加者がなかなか増えずリピーターの参加者が結構多い。愛知県がんセンターの患者さんでも初めて参加した方がいたが、アウェイ感満載だった、なかなか自分が話せずよく参加されている方が意見を述べられるのを聞いてしまったみたいな感想もいただいた。どうやっ

て参加者に、特に意見を述べていただきたいようなその時のトピックスに合った方にゲノム交流会の情報を届けられるのかというところが少し伸び悩んでいるところだと感じた。

山田：非常に楽しく動画を作成したが、動画があることで皆さんがディスカッションのフォーカスを絞ってくださったのが良かった。今回のような方法もなかなか悪くないと思ったので、他のバージョンもできたらいいのかもしれないと思う。

島田：研究の内容について一般の方の実際の意見を聞くとても貴重な体験ができた。ありがとうございました。

9-3. 全般的なゲノム交流会運営上の課題について(小杉) (p68-p112: 資料 10-1, 10-2, 10-3, 10-4, 10-5, 10-6)

運営上の課題

- ・患者や一般の立場の参加者が少ない：
 - 主催者側以外の参加者は第1回で21名、第2回は30名、第3回は32名、第4回は27名、第5回は25名ということで、あまり多いとは言えない。特に第5回について、患者や一般市民の立場の出席者はわずか8名に過ぎなかった。
 - 毎回、ドタキャンや無連絡不参加者がかなり多い。当日グルーピングをやり直すことは現実的に無理である。
 - 医療関係者や学生の参加も多く、第5回は特に多かった。別にそれが悪いというわけではないが、アンケートのコメントでは、もっと患者や一般市民の立場の出席者を多くしてほしいという希望が出ている。
 - リクルート向上をどうしていくかが重要。班員やファシリテーターが患者・一般の立場の方に声をかけて連れてくるということが一つ考えられる。医療者や学生の参加者の場合も、1人患者・一般の立場の方を連れてくるのはどうか。
 - 色々な情報が蓄積されてきているので、実際にゲノム交流会の内容をアナウンスするためのアーカイブサイトを作ることの効果があるのではないか。
 - 目標としては患者・一般の立場の参加者は35人(7グループ×5人)ぐらいで、多少のキャンセルに対応できるようにしたい。
- ・ファシリテーター・サブファシリテーターの構成：
 - 第1回目第2回目の場合は班員や分担研究者にも幅広く声をかけ、主催者側の人数が圧倒的に多くなってしまった。
 - 第3回目以降はグループを減らし、かつ主催者側の人数が増えすぎないようにファシリテーター・サブファシリテーターを限定して講演者以外の班員にはアナウンスしなかった。当初は多くの方に声をかけていたことから、「今回は声がかからなかった」というコメントがあった。

- ファシリテーター7名+サブファシリテーター7名のリクルートもなかなか難しいというのが実情。第5回目に関しては、それぞれ7名ずつではなく、合わせて14名というふう
に設定した。
- 今後は、ファシリテーター・サブファシリテーターをプール制にしたり、リクルートを
早い者勝ちにしたり、前回の担当者はウェイトイングに回ってもらったり、直接参加し
なくてもある程度ファシリテーター・サブファシリテーターのプール内で情報を共有で
きる体制ができたらと考えている。
- ・ 全体の実施時間：
 - どちらかといえば時間が短かったという人が多い。グループディスカッションも総合討
論も少し時間を長めに取った方がよいと感じた。
 - 運営上のアナウンスの仕方等の工夫も必要。
 - グループワークの中で共有画面でまとめをしたり、チャットを使ってまとめたり、各グ
ループで工夫があるとよい。
 - 今は全体を2時間でやっているが、2時間半ぐらいにしてもいいかもしれない。
- ・ Zoom へのログイン：
 - 第5回でログイン問題があった。ZoomにURLから参加するとブレイクアウトの振り分け
が困難になることから、いつも参加者にはURLを送っていない。アカウント認証して特
定のアカウントのみ入れるようにする方法もあるが、おそらく入れない人が続出して直
前に大混乱が起こるのでやりにくい。

今後の方針

- ・ ファシリテーターを遺伝カウンセラーが担当していることについてとても評価が高い。今後はCGCが中心となるようなマネジメントを検討したい。
- ・ アーカイブのページを作成し、フライヤー等を掲載したり、各回の講義の部分を参加者の顔が映らないように編集したうえで掲載したりできないかと考えている。各会のディスカッション内容についてまとめを作って掲載することでフィードバックでき、それによって一般参加者を増やすことにも繋がるのではないかと考えている。

9-4. 意見交換②

太宰：第5回のログイン問題について、私のミスで申し訳ありませんでした。それまではパスワードと普通のログインIDで問題なく皆さん入れていた。事前にわからない方はサポートしますと伝えしており、それでも入れなかった方は臨機応変に対応するようにはしているので、方法についてはこのままでいいのかなと思っています。あとは次回の担当が決まっていない。

小杉：もちろん決めないといけないが、ゲノム交流会全体の方針をもう一度レビューする必要があると考えている。よって、ある程度方針が決まってから次回の担当を決める方がよいと考える。リクルートを増やすためにほかの先生方から何かコメントがあれば。

太宰：医療機関で勤務している班員がたくさんいるので、フライヤーを病院の許可を取って遺伝診療科などに貼っていただくのはどうか。大体1~2ヶ月前の告知になる。そういったところをご協力いただけるだけで格段にリクルート状況は向上すると思う。今は登録されている方と、難病連やゲノム連などの団体を通じてアナウンスしている状態なので、告知について先生方に協力をいただければと思う。

川目：難病こども支援全国ネットワークには連絡をしているか。

太宰：私が知っている団体にはほとんど、代表の方もしくはインフォメーションのところにアナウンスしている。ただ、代表者しか参加してはいけないと思っている団体もあり、説明が必要と考えている。逆に、会のホームページでアナウンスしてくださっている団体もある。

川目：学会で家族団体の方のリクルートをお願いする際にも、一番の大元に連絡をさせていただくと割とスムーズに流れることを感じている。どういうところに連絡するかというのもリストアップしていくとよいのではないか。また、第5回のテーマで「全エクソーム検査」という言葉がタイトルに含まれていた。耳慣れない言葉であった点も参加者が少なかった要因と考える。

小杉：参加者を増やすために、班員のネットワークを活用したり、リピーターの方にもいろんな人を連れてきてもらうという試みを行っていきたい。

渡邊：第4回目の運営を担当して、ディスカッションの時間はやはり長い方がよいと思った。今回グループディスカッションは十分できたと思うが、最後の振り返りの時間がもう少しあると他の班の意見が聞けたかなと感じた。提案していただいた2時間半という形でできるのであれば、その中で全体を組んでいくのがよいと思う。また、リクルートの方針について、患者会経由だけではなく、一般の方や患者自身でフライヤーをどこに貼ったりとかそういう形をとってもよいのではないか。班員に配ってもらうことも有用であると思う。

小杉：一般的な方針についてバージョンアップしていくと共に、アーカイブサイト設置を考えている。最後に、第3回のゲノム交流会での山田先生の名演技の動画を供覧する。

～第3回ゲノム交流会 動画供覧～

小杉：ゲノム交流会第6回に向けて検討し、調整していきたい。

(20:11 以上をもって終了した)