

第20回 東北メディカル・メガバンク計画  
遺伝情報等回付検討委員会 議事概要（案）

1. 日 時 令和5年2月24日（金）15時00分～17時00分

2. 場 所 東北大学東京分室会議室

3. 出席者 （委員長）福嶋委員、（副委員長）要委員、井上委員、岡田委員、櫻井委員、堤委員、山内委員、石垣委員

欠席者 齋藤委員、末松委員、吉田委員

陪席者 （東北大）山本東北メディカル・メガバンク機構長、布施副機構長、泉副機構長、大根田教授、長神教授、小林特任教授、多賀谷特任教授、濱中准教授

（岩手医科大）徳富講師、吉田助教

参加者 文部科学省ライフサイエンス課、厚生労働省健康局がん・疾病対策課、日本医療研究開発機構ゲノム・データ基盤事業部ゲノム医療基盤研究開発課

（東北大）川目客員教授、鈴木客員教授、平塚准教授、宇留野准教授、櫻井准教授、中村准教授、山口講師、平良助教、齋藤特任教授、

（岩手医科大）遠藤教授

※「参加者」は、リモートによる参加者

4. 議 事（第19回遺伝情報等回付検討委員会議事概要（案）の確認）

（1）第2段階での遺伝情報等回付事業について

（2）第3段階での遺伝情報等回付事業について

（3）その他

<参考資料>

参考資料1 東北メディカル・メガバンク計画 全体計画

参考資料2 説明同意文書および同意書

参考資料3 遺伝情報等回付検討委員会規則

参考資料4 遺伝情報等回付検討委員会と関連組織

参考資料5 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針

参考資料6 ACMG SF v2.0:56 遺伝子 各疾患の概要まとめ

参考資料7 ACMG SF v3.0:ACMG v3.0 で新たに追加された遺伝子名と関連疾患名

5. 議事概要

議題に先立ち、事務局から、本委員会を対面とオンラインによるハイブリッド形式にて開催する旨説明があり、リモートで参加されている方々に対し、オンライン接続状況の確認が行われた。併せて、通信状況により画面や音声の一部途切れる可能性がある旨、オンライン等の不具合がある場合にはお申し出いただきたい旨、また、安定的な通信状況確保のため委員会中は発言時を除きカメラ及びマイクをオフにしていきたい旨発言があった。

続いて、配布資料、出席委員等の確認が行われ、また、第19回遺伝情報等回付検討委員会議事概要（案）について諮り、承認された。

（1）第2段階での遺伝情報回付事業について

大根田教授から、資料1に基づき、第2段階での遺伝情報回付事業に関する概要説明と成果報告があった。

（2）第3段階での遺伝情報等回付事業について

大根田教授及び長神教授から、資料2に基づき「遺伝性腫瘍の遺伝情報回付」について説明があった。

また、委員長の進行により、以下意見交換があった。

○委 員：24ページのプロトコルでは、ゲノム情報を医療機関に正確に伝えるために確認検査を実施していることと思う。この研究で取得したデータと確認検査の不一致などはあったのか。精度的には問題ないと思われるが、データの乖離があったのかなかったのか。

→事務局：検体の取り違えのような手続のミスではないが、全ゲノム解析ではシーケンスが困難

なゲノム領域があり、その部分のバリエントの有無が確認検査の結果と一致しなかった不一致であった。15Kの確認検査の結果でこのことがわかったためであり、50Kで対応を変えたということがあったので、後半の資料にてご報告をさせていただく。

○委員：25ページの表のところで、緊急時体制という点の言及があったが、緊急時とは、具体的にどんな状況のことを想定しているのか。

→事務局：対面で研究説明や結果回付を行う地域支援センターは、宮城県内各所に設置されており、担当医師やGMRCは電車など公共交通機関で移動する。冬季には、降雪や強風により、交通機関の乱れなどが生じることがある。それに加えて、担当医師やGMRC、またはその家族が新型コロナやインフルエンザ等に感染する可能性もある。このように、急に担当者が地域支援センターに行けなくなるような状況を緊急時として想定した。

○委員：この15Kと50Kの対象者だが、年齢によって、対応することや想定される懸念、その知識が変わってくると思う。前回のパイロット研究では高齢の方ばかりであったと思うが、今回の50Kにおいては、どういったところに留意して対応を考えたのか補足いただきたい。

→事務局：まず、対象者の年代分布は、全ゲノム解析を行った順番によって決まってくるので、こちらで設定、選択することはできない。15Kと50Kでは30代、40代の若い人が多く含まれていたが、プロトコルを高齢の人の場合と変えたということはない。ただ、対面なので、相手の理解度や質問の内容などに応じて、その方に理解していただけるような説明を心がけている。

→事務局：今回、三世代コホートの参加者で、リクルート時妊婦さんだった方が30代から40代で対象となった方が多く含まれていた。がんを発症していない方が多く、家族歴を十分把握していない方も多かった。パイロット研究のときは、60-70代の参加者で、家族歴をよく把握している方が多かった。がんを発症した血縁者も多く、ご自身も、遺伝的なリスクを予感していた、覚悟があったという人たちであった。そのため今回の若い対象者については緊張感を持ち事業を進めてきた。

○委員：Genomics EnglandやAll of Usでは専門医の説明があって、認定遺伝カウンセラーなどのバックアップが非常に重要になっているため、いろんな協会に呼びかけて、サポートしてくれる人に支援を頼んでいると聞いている。25ページのプロトコルの流れだが、だんだんスケールが大きくなってきているので、認定遺伝カウンセラーなどがどのように位置付けられているのか。広くそういう方々に講習を行っていった方がいいのではと考えるが、そのあたりのスキームを教えてください。

→事務局：残念ながら、認定遺伝カウンセラーの資格を持った人は、今回の実施スタッフの中には入っていない。ただ、この遺伝情報回付事業についての経験があるGMRCが中心となり、参加者の方が医師等の説明の中で分からなかったことや、医師に言いにくかったことをGMRCの方で聞き取って、後ほど医師と情報共有するようにした。

→事務局：認定遺伝カウンセラーの社会的な重要性は、この事業を実施してとてもよくわかった。先ほど、アメリカの話が出たが、例えばノースウェスタン大学1校だけで、1年に何十人という認定遺伝カウンセラーの養成をしている。日本では認定遺伝カウンセラーの数は十分とはいえないので、資格認定制度などを再検討したほうが良いのではないかと。

○委員：バリエントのコールが変わるとというのは、実はすごく稀というわけでもなく、解析していると意外と遭遇する。特に、バリエントコールの方法によって、検出されるバリエントが異なることもあるため、大体2つのコーリングプログラムを使って出すとか、そういうことをやっている。ただ、スクリーニングでそれをやるというのはかなり大変なことなので、サンガー法で確認検査をするというのは非常によい方法と思う。また、確かにバリエントコールのマッピングの弱いところというのはあって、もうしばらくすると全体的にどこが弱いというデータベースが多分出てくると思うので、それも活用して、なるべく精度を高くされるというのは非常に重要かと思う。それに関連して、バリエントがないという方に、「なかった」とお返しする場合も、絶対的なものとしてお返しするのではなく、検査の限界も説明する必要がある。やはり、これは研究上のデータであって、全てを検証しているわけじゃないということ、偽陽性率・偽陰性率を出して説明する必要はないが、ゲノム解析の精度には限界があるということも文言として添えた方がいいと感じた。

→事務局：非常に重要な分析だと思います。ありがとうございます。

→事務局：39ページ、40ページの報告を見たとき、39ページの方は、GがTに変異し、TAGとなりストップコドンに変わるというバリエーションだったが、サンガー法をやってみたところ、同一アレルの隣接する塩基にも変異があり、ストップコドンにはならず、セリンに変わるミスセンス変異となった。バリエーションコールで、二塩基置換をスクリーニングする重要性を認識させられた。アノテーションが Pathogenic から VUS に変わったためということ、サンガー法で確認できてとてもよかった。40ページのバリエーションは、リンチ症候群 (MSH2) のイントロンバリエーションである。これは次世代シーケンサーでは正しくシーケンスするのが困難な領域である。このような領域もサンガー法を併せてやらないと分からないので、確認検査がとても重要であると認識した。

○委員長：陰性だということをお伝えするのは、29ページのバリエーション陰性の方の方ということか。このときの表現というのはどういう形でお伝えしていますでしょうか。

→事務局：はい。バリエーション陰性の方で、回付を希望されている方は、今回の研究内容について知らないの、対象疾患や遺伝子を書面でお知らせする。今回の研究に限られた遺伝子について調べたものであり、その遺伝子に病的バリエーションが見つからなかったからといって、がんのリスクが特別に低いわけではないということや、健康診断や人間ドックを決してやめることがないようにということを記載してある。さらに、先ほどのようなシーケンスが難しい領域など、ゲノム解析自体に限界があるということも説明している。それと併せて、今回は、櫻井晃洋先生が出演された、陰性の方に向けた映像も見ていただくことになると思う。

○委員：このようにコホートで、健康な人の一般集団を見るということの価値の大きさを、今のデータは本当に示していると思った。医学論文は、どうしても患者さんの中で見つかった変異で論じられることが多いが、やっぱり一般集団できちんと見ないといけないということ、今さらながら確信したということか、この研究の価値は非常に大きいものだと思っている。また、二次的所見のことは、本当に難しい問題だと思う。ただ、一般的に二次的所見は、検査前に「こういうことが見つかることもありますよ。」と事前説明することが前提であるので、今回は予想していなかったこととはいえ、二次的所見の定義としては、ちょっと外れているのではないか。むしろ、これからこのような事例への対応をプロトコルにどう入れていくかということが重要ではないかと思っている。この方の場合、確かに、既の実施済みの全ゲノム解析データを確認したいという気持ちも非常に分かるが、既に病院にかかっている治療を受けているという状況でもあるので、慎重に進めたほうがよいと思う。

→事務局：ありがとうございます。

○委員：以前と比べて非常に進んでいるというか、具体的に患者さんに返すスキームもできていて、非常に素晴らしいと思う。このような研究というのは、これまでは研究者側だけが受益者という形であったが、多分こういう取り組みが動くと、東北メディカル・メガバンク計画に参加された方とか、その方のお子さん、ご家族も、参加してよかったなというお気持ちになってくると思う。それがすごく大事なことと感じたので、大変素晴らしいと思っている。また、次世代シーケンサーでうまくいかないところが分かったことなど、これは非常に大事な事例なので、やはりこういう知見が蓄積されることが重要かと思う。世界的にも先進的に進んでいると思うが、逆に困っていること、逆にこういうところを将来変えていきたいとか、内部としてボトルネックとなっている点がもしあれば、今後どのようなテコ入れが大事と考えているか。

→事務局：ありがとうございます。まず、現在は東北大学病院の診療科の先生方に最大限に協力していただいて、診療に繋がっているが、一般に医療機関東北大学病院を含む一般病院には、ゲノムのリスク保有者で未発症のリスク保有方に予防や早期発見を行う窓口が整備されている状況ではない。今後はそういった予防のための診療枠というもの、きちんとフィックスされている体制が医療の体制側にできることが望ましい。また、今回リンチ症候群を対象に追加したところ、HBOCと比較してゲノム情報の蓄積が十分とはいえ、先ほどのような確認検査を必要とするような事例を経験した。今後対象疾患を拡大していったときにも同じような問題がおこる可能性があるため、いろんなことを踏まえて進めていか

なければいけないと思っている。

→事務局：私たちが考えた図式は、ゲノム解析の結果をお伝えするという。結果をお伝えして、それで東北大学病院に、紹介状を差し上げて受診してもらい、できる限り検査をしてもらい、そこから近くのお医者さんに紹介していただくなどの対応をとって進めていただければよいと思っている。ところが、医療費のところを説明しなければならない。がんを罹患していない方は自由診療となるので、これくらいの医療費がかかりますという説明を最後にすることになる。リスク低減予防切除術をするとサーベイランス検査よりもさらに医療費が高額となるため、非常に無力感にとらわれてしまう。リスク低減予防切除術に保険が適用されると、本当に力強い。現状では、遺伝的なリスクが高いことがわかったにもかかわらず、自由診療で進めてくださいと伝えなければならないというところが、とても残念である。

○委員：非常に重要なご指摘である。ただ、遺伝情報を返すというのがまず非常に大きな最初の壁だったと思うのだが、もうそれをクリアしてしまったというフェーズに進んで、これは大変素晴らしいことだと思う。そうすると次は、医療費の話も含めて、このようにして作ったモデルを日本中に広げていくためには、また、枠組みとして固めるためにはどうしたらいいのか。多分、広く普及させるためには、あまり大きな体制作りやマンパワーがない状態でもできる形とか、そういうスキームを作っていくことになっていくと思う。なので、挑戦的な研究の結果を検証して、こういう形だとうまくいく、できればその後は、見つかった後はこういうフローができるというような、よいモデルケースとなると、日本中に広がっていくのではないかなと思われる。次のフェーズに進んだということで、ぜひ頑張っていたきたい。

○委員：保険制度が変わってくると、回付された方のレスポンスも大きく変わってくるということが予想される。今は自由自費診療でも、3年後に保険適用されるとわかっていれば対象者の方も、それまでの健康管理に関心を持っていただける可能性は十分ある。回付された方々への東北メディカル・メガバンク計画としてのフォロー、コンタクトの継続というのはどのようになっているのか。

→事務局：研究としては、東北大学病院に紹介するというところまでであるが、全員TMM計画のコホート調査参加者で、ずっと追跡調査を続けている方々なので、保険適用などの大きなイベントがあったら連絡したり、その後の経過を観察したりすることは可能ではないかと思っている。

○委員：26ページ、27ページの図は、乳腺外科もしくは腫瘍内科に紹介というところまでが、東北メディカル・メガバンク機構でやられているということでよいか。血縁者が遺伝学的検査を希望したときに遺伝科と書いてあるということは、乳腺外科か腫瘍内科で、血縁者が遺伝学的検査を希望していると伝えないと遺伝科に行かないということなのか。参加者のベネフィットということを考えたとき、血縁者に確実に裨益するフローが必要ではないか思ったが。

→事務局：血縁者の方が遺伝学的検査を受けてメリットを受けるということは、研究参加者に十分に説明している。中には、血縁者の方が結果回付のときに研究参加者に同伴されることもあるので、血縁者に直接も説明することもある。ただ、遺伝科の受診に関しては、26ページのようなフローになっており、全員必ず受診するというわけではない。

○委員：全員受診というフローはなかなか難しいかもしれないが、乳腺外科や腫瘍内科で、改めて血縁者の方も含めて遺伝のお話をしっかりきいていただくようにすればよいのではと思った。

○委員長：東北メディカル・メガバンク機構で実施したことが、テンプレートというか、全国でこういう仕組みだと上手く行くという役目もあると思うので、ここは腫瘍内科や乳腺外科の医師も臨床遺伝専門医で、遺伝子医療部を兼務されているということであれば、フロー図に「遺伝子医療部」とか、そういうのを書いていただくと分かりやすいと思う。あと、保険のことについては幾つかHBOCでブレークスルーが起きつつあると聞いているが、その辺はいかがか。

○委員：ブレークスルーを起こすように努めているところである。人類遺伝学会あるいは遺伝カウンセリング学会の保険委員会では、HBOCの未発症者に対する医療をいかに保険適用し

ていくかということが、令和6年度の診療報酬改定の一番の肝としてずっと活動してきた。がん対策課の技官、厚生技官の方々とか、関係課長補佐の方々が非常に熱心に関わっている。今までは、がん対策課のところで終わっていたが、去年の夏に保険局の方にも話を聞いていただいて、前よりは先に進み、実現可能性に向けて一步前へ進んだ印象である。ただ、その先にはもっと大きな壁がいろいろあるので、ここで何か明るい見通しをお話できるという状況ではない。やはり発端者は診断した、未発症者も診断できる、けれども未発症者に対してせつかく診断がつきながら、何ら法的に健康管理をサポートする仕組みがないという、この不備については、当局もしっかりと認識している状況。今申し上げられるのはここまでである。

○委員長：ありがとうございます。時間も限られているので、この二次的所見のことは、また検討することにして、次の櫻井委員の映像を見たいので、ご説明をお願いします。

→事務局：どのような映像を作るかということで、内部で検討した内容を51ページの背景に書いている。この研究では、陰性の方で遺伝情報回付を希望される方には、文書のみで連絡をして、直接対面で説明するということはしていない。また、診療の場面でもがんゲノム解析をされた患者さんの血縁者が、病的バリエーションを保有していないという説明を受けるケースもあるのではないかと考えた。病的バリエーション陽性の方と較べて、陰性であったことをどのように解釈したらいいのかという方が、むしろ一般の方にとっては難しいのではないかと想定した。さらに、病的バリエーション陰性者に関する解説とか、資料とか映像というのはほとんどないということで、事務局の方から櫻井委員と山内委員に相談し、櫻井委員にはご出演もいただき、札幌に長神教授が出向き、映像を作成したという次第である。長い時間、途中までということになるが、ご覧いただきたい。

〔映像視聴〕

○委員長：たしかに病的バリエーション陰性者への説明は難しい。このような動画でしっかりお伝えすることができるというのは素晴らしいと思う。

→事務局：後ほど委員の方々に映像のURLを送らせていただく。

○委員長：15K、50Kと進め、50Kがオンゴーイングで、山本機構長自ら説明に加わっておられて、100人以上を対象としているということで、パイロット研究とは数が違う。遺伝医学に携わる者としては、アットリスクの方へのアプローチをぜひとも何らかの形で進めたい。それが、大学病院の遺伝子医療部門の役割ということになると思う。ただ、現状では未発症者への医療費のバックアップが全くないというところが、やはり日本社会の問題点かと思う。

続いて、徳富講師から、資料3に基づき「多因子疾患のリスク回付コホート調査」について説明があった。また、委員長の進行により、以下意見交換があった。

○委員：息の長い研究なので、なかなか大変だと思う。また、受ける側のインセンティブが、あるのとないのでは違うような気がするが、何かそういうものは考えているのか。

→事務局：リーフレットにも提示しているが、謝礼として商品券3,000円分という形で対応している。あとは、事業所と連携し、取組みの進捗などを健康教育のような形で地域に展開する予定である。

○委員：PRSの場合は、先ほどの単一遺伝性疾患と違い、結構状況が異なっている。一番のポイントは、PRSの結果は、かなり不確かであるということ。多因子疾患の場合、個々の原因遺伝子のエフェクトサイズは小さい。新たに他の遺伝子が関与していることがわかったら、それを調べるということは可能であるが、PRSの計算方法によってPRSの値はかなり変わるし、母集団によっても変化する異なる値となる。使用するパラメーターによっても相当変化する。よって、参加者に対してPRSを返す場合には、たくさんある手法の中で選んだ一つを返しているんだということをきちんと伝えることが非常に大事である。参加者の方にPRSは一つしかないと思われてしまうのではないかと気になった。特に、iPGSに関しては、結構攻めた手法をとっているのが個人的には気になる。研究としては面白いと思うが、参加者に返すときは、iPGSのように評価がまだ定まっていないPRSよりも、堅実な、誰がやっても再現可能なPRSをお返しの方が無難ではないかなという気がする。

→事務局：かなり厳しいご指摘だったように思うが、岩手は脳梗塞のPRSとして、iPGNとiPGSの解

析を進めてきた。我々が参加者の方にお返しするときに、iPGS の一番分かりやすいところは、真ん中の集団に対してリスクが何倍という形で出しているところとされている。PRS 自体が変わり得ることに関しては、今回は動画などを示していないが、教育ツールを使ってしっかりご説明した上で、お返ししたいと考えている。

○委員：iPGS に限らず、最終的にどのモデルを使えるか検討していくことが重要であると思う。「あなたに対するこの形質のこの PRS 値は、これが最終的なものではないのだが、参考にさせていただければと思います。」というスタンスでお伝えしていく必要がある。PRS がすごく高かったときに受けるインパクトや対策が、単一遺伝性疾患の病的バリエーションを持っているというのとは状況が違う。確実に生涯変わらないという状況とは異なり、たまたまこの方法だと高かったけれども、違う方法だと高くないとか、値が変わってしまうという情報は、受け取った人にとって理解するのが難しいと思う。PRS 値が高いことが分かった人は、これからどうしようと思ってしまうかもしれない。そこをきちんと説明することが必要かと思う。

→事務局：ご指摘ありがとうございます。臨床遺伝専門医及び認定遺伝カウンセラーが回付に携わっているので、リスクの説明についてはしっかりとケアしていきたい。また、2000人をリクルートすると、統計的には2名ほど3.4倍という高いリスクを保有する方が出てくるので、そのような方については医療臨床面でのサポートが重要となる可能性がある。場合によっては、しっかりとした遺伝カウンセリングを実施していきたいと思う。あくまでも比較的不確定なリスクであるところは、本日もご指摘をいただいたが、しっかり説明したい。通常の遺伝的リスクは変わらないリスクという形で説明するが、このPRSに関しては、時代とともにコンセンサスが得られている方法が変わることもあるだろうし、元になる集団が変わると値も変わるので、その部分を説明したいと思う。ただし、不確定なものなのであまり当てにならないんですよとお返しすると、行動変容を起こす方はいなくなってしまうし、命に関わるリスクであると説明すると不安の方が強くなるということで、さじ加減がとても難しいと思う。また、このPRSに関しては、メンデル遺伝性疾患のように、親が高かったら子供も高いということはない。そういった意味では、家系の中にがん家系が多いから自分も気をつけなければいけないなというようなものが、PRSに関しては期待できない。PRSがちょっと高いと言われたことがある人が、自分も定期健診が必要かなとか、または塩分、血圧、気をつけようかなといった前向きな行動を取ることにつながるのかを、この研究によって中期的に見ることが出来たらと思っている。

○委員：同じ形質のPRSを他の会社でやると、計算方法や母集団の相違によって、結構、結果が変わってしまう。それが多分すごく混乱を生むので、様々な説明やサポートがないと、人によっては、すごく複雑な感情を抱かれる可能性もある。なので、そういった懸念も含めてコメントさせていただいた。

→事務局：ご指摘ありがとうございます。

○委員：59ページに正規分布を示すグラフがあり、その下に参加者の皆さんにお願いすることとか、メリットの説明が入っていたと思う。先ほどは商品券の話があったが、メリットの2つ目のところで、通常の健診より詳しい検査項目の結果をお送りしますということがかかれているが、これは具体的にどのことか。

→事務局：研究参加者には、地域住民コホート調査への参加をリクルートする。補足資料の65ページで説明しているとおり、地域住民コホート調査で実施する健康調査には、通常の健診より詳しい検査項目が含まれている。65ページの内面②の黄色い四角のところには、地域住民コホート参加のメリット・デメリットを記載している。

○委員：分かりました。では、普段の健診より詳しい検査項目の中には、コホート調査の健康調査に加えて、今回お返しするPRSも含んでいるのでしょうか。つまり、健診の詳しいものというと、普段よりもっと詳しい健診をやってくれるのかととられる方がいるかもしれないと思いますが、まだ健診というには至っていないような、研究として行われているようなPRSも含めて、返却するPRS検査と言ってしまうのかどうかということです。

→事務局：ご指摘ありがとうございます。PRSに関しては検査ではございませんので、今、黄色で囲っているところの中で、脳梗塞の発症リスク以外に関しましては、病院等で行っている検査という形になる。

- 委員：分かりました。では、黄色で囲っている中にリスクの検査と書いているが、PRS は検査ではないという解釈でよろしいでしょうか。つまり、確立された手法で、普通の健診よりも詳しく、安定した結果が得られるものを検査とよぶのではなくて、研究レベルのPRSも含めて検査だというふうに説明してしまうと、誤解のもとになるのではなかろうかと懸念したので、コメントさせていただきました。
- 事務局：ご指摘ありがとうございます。
- 委員：遺伝カウンセラーとしても、多因子疾患の遺伝カウンセリングにいつか関わりたいと考えているし、非常に重要なことなのでとても期待している。以前にも聞いたかもしれないが、今回は企業を通じて対象者をリクルートして、遺伝学的検査に相当するものを回付実施するわけだが、この結果は事業者が届くのか。事業者が遺伝学的な情報を管理するかどうか非常に気になる。特に多因子疾患の場合、遺伝的な影響の解釈は非常に難しく、企業の立場からすると、脳卒中になりやすい人はこの職種にはしたくないと考えてしまうことも理解できるので、そのあたりの扱いをどのようにお考えか教えていただきたい。
- 事務局：ご指摘ありがとうございます。これは以前もご質問いただいていたところですが、事業所にはこの結果をお返ししません。かつ、職場の健診にない項目を追加でやった場合についても、その結果を事業所にはお返ししません。あくまでも事業所がやっている健診の結果をこちらがいただくような立場になっており、いわて東北メディカル・メガバンク機構が実施した検査及び研究結果については、研究参加者のみにお返しするといったデザインになっている。
- 委員：今回多因子疾患のリスク回付に取り組んでいくこと自体が、ゲノムコホート研究において実施可能であるということになる。DTC の遺伝子検査の影響をアカデミックに検証していくことにもなるとずっと前から思っていた。医療の枠組みと研究の枠組みとが非常に近い状況でやっているからこそ、評価ができるのだろうなど。これこそがまさに今の取り組みの素晴らしいところで、先ほど指摘があったようにPRSが変動するなかで、医療上の根拠が明確に分かるという検証も含めての取り組みかと思っている。今回指摘されたことを、医療としてやるときの要件として徳富先生が受け止めておられて、研究と言いながら、医療と融合していけそうところが一番楽しみなことである。今回のような議論こそが重要と思う。
- 事務局：ありがとうございます。先ほど、今回お返ししているリスクについて、検査ではないと申し上げたが、一応、非保険検査という扱いとなり、それ以外は保険検査という形で区別することができるのでされるものの、PRSも検査の一つであるという解釈に訂正させていただく。
- 委員長：非常に難しい領域だと思う。予防をしていくという意味で、人間ドックとか、そういうものに非常に近い。定期健康診断の中に組み入れられるのかという問題もある。血圧にしても、高血圧の人がリスクを知ることによって医療に結びつくということはあるわけなので、ゲノム情報を予防にどう利用できるのかということも、ぜひとも進めてほしい。
- 委員：今、iPGSを基にリスク評価をして、それからコホート研究をやっていくと、2030年までの予定ということになっているので、7～8年先になる。多因子疾患のリスク評価については、今後、知見が重なり、最初に個人に返却したリスクも随分変わってくると思うが、今回のリスク評価を変えることなく、最終的な評価もそれでやるということか。
- 事務局：リスク評価の精度に将来的な不安があるかどうかというところは別として、リスクが高いと言われている集団が、今後どのような健康行動を取っていくか、リスクが高くない方の集団の健康状態が今後どのように変わっていくかということも、まず見ていければと考えている。今後、リスク回付する疾患が新たに加わった場合、その組合せで、どのような傾向があるのか。例えば、脳梗塞と糖尿病のリスクが両方とも高い人はどのような転帰をたどっていくかということを見ていきたいなど考えている。
- 委員：健康行動に関しては、最初に回付されたリスク評価に基づいて、それぞれの人が動いていくわけなので解析可能であるが、研究が終わったとき、今度は後ろ向きの評価というのでもできると思う。2030年の時点で、最初に回付した個人ごとのリスクが実際にはどうであったかを評価することも長期的には想定されているのか。
- 事務局：一番ハードなエンドポイントだと、脳梗塞を発症した参加者について、リスク回付から発

症までの期間や、発症年齢が、リスク回付しなかった群と差があるのかを評価することになる。岩手は脳梗塞の発症率が高いとはいえ、研究対象者で実際に発症する人数はそれほど多くはないと思う。今後規模を拡大して見ていくとかといったところを含めて検討していきたい。

○委員長：67ページの注意点というのは、常に意識しておかなければいけないということかと思う。本日、リモート参加の委員、全体を通じていかがか。

○委員：いずれの研究も、規模が大きくなったり、新しいスタイルの研究が実装に近づいたりしているということで、大変感銘深い。49ページのHBOCで保有している方に、若年発症の糖尿病が疑われたという症例、この対応については非常に難しいだろうなと思いながら聞いていた。病歴や分かっている情報から遺伝性の病気をどこまで疑うかというところも線引きが難しいと思うし、また、特定の対象者にだけ、よりプラスアルファの情報を開示してしまうというところが、他の被験者さんとの不公平に繋がるのではないかなど、様々な問題を考えさせられると思うので、引き続き検討いただきたい。

○委員長：文部科学省、厚生労働省、AMEDの方々もお聞きになっていますので、1点ほど。ゲノム医療推進法があと少しで成立しそうという情報をいただいております。その際、東北メディカル・メガバンク計画のこの取組は、医療のために役立てようという研究であることを是非とも評価していただきたい。ゲノム情報は、研究や医療以外にも目的、特に経産省管轄のところで商業ベースで利用されることもあり得るので、それをどのように管理していくのかということも併せて考えていかなければいけないと思う。東北メディカル・メガバンク機構及びバイオバンク・ジャパン、大型研究をやっておられる方々にも、その議論に加わっていただきたいと思っている。また、然るべきときに、ご意見というか、ご参加いただくこともあると思うので、その節はよろしくお願ひしたい。

→事務局：本委員会委員の任期が、今年度末までとなっていることから、皆様に継続の就任を要請させていただいたところ、事前に任期満了をもって退任の申し出があった一人の委員を除き、皆様から継続就任のご快諾をいただいた。福嶋委員長を始め、次年度以降も引き続き、遺伝情報等回付事業に関する指導・助言をお願いしたい。また、本日は、対面開催にあたり、遠方からも参加いただき、また、文部科学省、厚生労働省、AMEDにおかれては、ご多忙のところ、リモートにて参加いただき、深く感謝申し上げます。

→事務局：次年度は、年3回開催を見込んでおり、今回は6月頃を予定している。近くなり次第、ご都合を伺わせいただくので、ご対応をお願いしたい。