

第21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

1. 日時 令和5年7月5日(水) 14時00分～16時00分
2. 場所 オンライン会議
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、末松委員、堤委員、山内委員、石垣委員
陪席者 文部科学省、厚生労働省、日本医療研究開発機構
(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、神部特任教授、小林特任教授、齋藤特任教授、濱中准教授、平塚准教授、宇留野准教授、櫻井准教授、山口講師、川目客員教授、中村客員教授
(岩手医科大) 佐々木いわて東北メディカル・メガバンク機構長、福島副機構長、清水副機構長、徳富講師、吉田助教
4. 議事 (第20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) ゲノム医療法について
 - (4) 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6-1 ACMG SF v2.0:56 遺伝子 各疾患の概要まとめ
- 参考資料6-2 ACMG v3.0 で更新された遺伝子名と関連疾患名
- 参考資料6-3 ACMG v3.1 で更新された遺伝子名と関連疾患名
- 参考資料7 良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律案

5. 議事概要

議題に先立ち、事務局から、本委員会をオンライン形式にて開催する旨説明があり、参加委員等に対し、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ただきたい旨説明があった。

続いて、配布資料、令和5年度の委員会体制、本委員会の出席委員等の確認が行われ、また、第20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段階での遺伝情報等回付事業について

大根田教授から、資料1に基づき、第2段階での遺伝情報等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、説明は、委員長の進行により、今回の3つの報告内容（「1. プロトコル概要」、「2. 実施状況の報告」、「3. 総括と今後の課題」）ごとに区切りながら行われ、それぞれ、以下意見交換があった。

「1. プロトコル概要」について

○委員：確認検査の案内方法について、以前は対象者に郵送で行っていたが、50K回付からは対象者が記載した携帯電話番号に直接連絡しているという説明であったが、場合によっては自宅の固定電話対応とすることもあるのか。

封書が届いたことは家族にも伝わり得るし、固定電話の場合も本人が出るとは限らないので、どちらが良いかは判断が難しいところであるが、電話の場合、特に固定電話の場合、何か気をつけていること、あるいは郵送とは異なる配慮の必要性など、何か気づいた点はあったか。

○事務局：本来は郵送が望ましいが、回答の催促なども含め、文書の場合、往復にどうしても時間がかかることから、電話で対応することとした。電話対応にあたっては、多くの方が携帯電話など個人に直接繋がる番号を記載していただき、電話対応が可能な

曜日や時間帯などを予めお知らせくださったこともあり、効率的にアプローチすることができている。また、固定電話の場合、本人以外の方が出られることもあるが、日頃より各地域支援センターから健康調査全般に関する諸連絡などを行っているため、同居されている方が、個別に特別な内容の連絡が届いているという認識を持つことはないと考えている。

○委員：受け手の熟慮期間というか、考える時間への影響とか、あるいは、単に検査結果を返すだけではなく、家族の人とどのようなコミュニケーションを取るに至ったのかというところに、研究としても影響が生じ得るのではないかということが気になり確認した。

○事務局：重要なお指摘に感謝します。実は、郵送での研究説明案内ではなく、直接電話連絡したグループの方が、キャンセルや延期をされてくる人が若干多いように感じている。その理由として、電話に変更したことがどれぐらい影響しているのかは、まだ図りかねており、明らかに結論的となるものはない。

○委員：こうした連絡手段の一つ一つも、非常に重要な研究というか、調査の対象、評価の対象になるようにも思えたので、コメントした。

○事務局：コメントありがとうございます。

○委員：この確認検査は、一応、診療という形で行われるのか。要するに保険診療という形で行われるのか。それとも、研究という形で行われるのか。

○事務局：建付けとしては研究であるが、確認検査を行う会社（委託先）は衛生検査所登録をしているところなので、医療機関に報告する際は、遺伝学的検査とし、医療レベルと同じ精度のものであると説明する。ただし、この確認検査の結果の取扱いは、あくまでも医師の判断によるものであり、研究レベルとして受け止められる場合もあれば、然るべき登録機関による検査結果としてカルテの情報に活用される場合もある。

○委員：将来的なことを考えると、ここが医療へと繋げていく部分かと思う。ここを医療として行えるようにするというか、受け取る側も医療という意識になっていただくことが重要かと思う。研究としての確認検査結果は、恐らく地域（厚生局の判断）によって、その内容を認めるか認めないかという問題も起こっているようだが、衛生検査所に委託していることから、その内容は適正に担保されているところであり、できれば、総じて医療と位置付ける流れに持っていけると非常にありがたい。

○事務局：ありがとうございます。皆さんご存じのように、All of US、アメリカの全ゲノム解析が、ACMGSFの中からの70を超えるものを電話で返すと言っている。委員ご指摘のように、私らは、電話で結果回付することは、日本人の心情ということを考えてとかなりの問題があるような気がするから、今後アメリカでどのようにして電話で遺伝情報の回付が進んでいくか少し注目して見ていきたいと思っている。

「2. 実施状況の報告」について

○委員：非常に大変な作業だったのではないかと感じている。陰性の方とか、VUSの方に関して説明する際、NGSの検出限界とか、VUSの解釈が今後変わり得るとか、そのような説明もされているのか。

○事務局：最初、病的バリエーション陽性としてお話しをしたのに、なぜ、陰性になったかという経緯については、参加者にご理解いただけるように、できる限り丁寧に説明をした。VUSについては、医療機関向けの資料を参考に、VUSとしてお返しをする場合の留意点に注意しながら説明をした。

○委員：今のご質問とも関係するが、リンチ症候群の疑いとなって精密検査を行い、病的バリエーションが見つからなかった人の場合、その方たちは、東北大学とか、もともとかかりつけの医療機関はないのか。要するに、その後フォローアップはしないのか。もちろん、フォローアップの必要性はあると思うが、それは東北メディカル・メガバンク機構で行うのではなく、直近の診療機関で行うような形になっているのか、あるいはそうではないのか、東北メディカル・メガバンク機構で先々フォローしていくようになっているのか、そこを教えてください。

○事務局：病的バリエーションがないということが分かった方々については、本人のご希望が強い場合には、東北大学病院を紹介することを計画していた。例えば、非常に家族歴が濃厚な方などを想定していたが、実際には東北大学病院を受診希望される方はいなかった。今回の検査で病的バリエーションがないことがわかった場合の説明の中では、がんを発症しないということではないので、職場や市町村の健診をしっかりと受けてほしいということを強調した。ご自身がどのくらい健診を受けているか。例えば、市の健診だけなのか、それとも人間ドックなども受けているのか、職場でどのくらいの検査を受けるのかということも聞いて、やや手薄とか足りないなと思った方には、もう少しといったような感じで話をしている。医療機関に個別に紹介するとい

うことは、特別な場合以外は行わなかった。

○委員：よく分かりました。ありがとうございました。

○委員：前回もそうでしたが、非常にしっかりとされていて、回付のプロトコルですとか、その手続について大変よく練られているというのは、非常に感銘を受けている次第である。リンチ症候群の結果が返された時、発症されている方のお一人は、これは納得いく結果ですという返事が返ってきて、もうお一方は結果に茫然としていますということで、これは非常に印象的だと思った。つまり、同じような状況で同じようなことでも、相手によって全然こういう違う結果、感触があるという、非常に貴重な知見だと思うし、研究者側もこうした反応は、事前に予測できなかったかもしれないので、ぜひこのような感じで、バイオバンクに参加すると、こんな情報が来て、こうした結果が得られたという情報が蓄積されていくと、恐らく今回作り上げたスキームが、より全国に広がっていく際、非常に大きな知見になるのではないかと感じた。

○事務局：コメントありがとうございます。ご指摘のとおり、リンチ症候群は、がんを発症した人においても、遺伝学的検査まで到達する 경우가少なく、非常にバリエーションの情報が乏しい。今回結果回付した参加者の中には、何回もがんを発症されていた方もいたが、病的バリエーションを保有しているにもかかわらず、ご本人もご家族にもほとんどがんになっている人がいない場合があった。このような情報だけでも結構参考になると思っており、これからも報告していきたい。

○委員：陰性の方に説明される内容について、病的バリエーションがありませんと説明されたのか、それとも今回の解析では見つかりませんでしたと説明されたのか、どちらか。

○事務局：今回、最初になぜお声がけをしたのかということに関して、この遺伝子のこの場所にこういう変化があるかもしれないからということ一度説明している方々なので、その場所についてだけ調べるようなシングルサイト検査というのを行ったと説明した。「その結果、確認した部位には特徴が見つからなかった。ただし、ほかの部位に関しては、2回目の検査では確認していない。」といったような返し方である。若く、結構理解がありそうな方には、全ゲノム検査とシングルサイト検査の違いも話をしつつ、理解いただけるよう努めた。

○委員長：（ビデオ作成に携わった委員に向けて）ビデオを作成していかがでしたか。陰性と言われた人のためのビデオ作成について、感想でもいただければ。

- 委員：最初に内容についてご提案いただいたときには、もともとは陰性であるということが、大丈夫だよというふうにとられてしまうという、その誤解をなくしたいという、そこが一番の目的であると話を伺い、シナリオを練ることにはかなり注力というか、そこには神経を使った。できたシナリオで、その辺がどのぐらい正しく伝わっているのか、こればかりは、見ていただいた方が、どのようにそれを受けとめられたかという情報をぜひ集めていただきたい。私もそうだが、遺伝医療に携わる人が、こういった情報発信に注目することが多くなっていくと思うので、そこに反映できればと考えている次第である。
- 委員長：今日の評価についてのデータを何らかの形で集められるかというコメントであるが、事務局いかがか。
- 事務局：ウェブサイトで公開はしているが、個々の対象者からのフィードバックは得ていない。今後、何らかの形で対象の方々に調査する方法を検討する。

「3. 総括と今後の課題」について

- 委員：60ページのところの確認検査の件なのだが、東北大学のプロジェクトはそもそも研究で始まり、その結果を被験者の方に返していくとき、どういうやり方をすればいいのかということからスタートしている。初期の頃は、いわゆる研究から医療に入り直しをしていただくという必要があるのではないかということをお願いしてきたが、そのためには、やはり医療として採血から始め、もう一度検査をしてということで、その区切りが結構明確になるのではないかということから、現在のこの素晴らしい結果が得られてきているということだと思う。東北大学での取組として、ゲノム解析は、確認検査は必須でありと書かれているが、東北大学のプロジェクトとして必須であるのか、いわゆるゲノム研究をやっているもの、ゲノム解析をやった結果を、例えばWhole Genome Sequencingでやったときには、必ず確認検査が必要というところまで言い切っているのか。それともう1点、先に申し上げておくと、62ページのゲノム健診の社会実装については、まだちょっと議論が少なく、あまり本格的な議論がないので、東北の岩手の事例を踏まえて、ゆっくり確実にDTCも意識しながら、王道を示していただければいいと思う。
- 事務局：重要なお指摘に感謝申し上げます。まず、確認検査については、当初メガバンクのプロトコルを決めるときの確認検査の目的は、バイオバンクで多数の検体を扱って、

試料採取から保管までにたくさんのプロセスがあるということで、人為的な取り違えがないかどうかを確認するためだった。パイロット研究から含め、そのような人為的な取り違え的なもので齟齬があったということはなかった。今回初めてリンチ症候群で見い出された確認検査と齟齬があった事例は、これまでと異質なもので、全ゲノム解析では正確な解析が難しい、少し苦手なところがわかったということになる。今回のようなリンチ症候群の病的バリエーションの場合に、予めこの病的バリエーションは全ゲノム解析では精度が低いということが事前にわかるのであればありがたいが、そのような体制が整うまでは、参加者の方に返却する場合には全ゲノム解析の結果だけでは不十分と思っているところである。次に、ゲノム健診なのだが、非常に興味を持ってくださっているところはいろいろあり、協議を行っているところである。ただ私たちも先方のご意向がわからなければ、どういった進め方をしていくかということが、分からないので、試行錯誤しながらという感じである。もう少し議論が進んで、形が見えてきたところで、本委員会にてご報告させていただきたい。

○委員：バリエーション陽性の方であっても、遺伝情報を回付した際に、医療機関の受診を希望されないとおっしゃった方が少なくなかったということだが、先生方からそういった参加者に対してコメントとか、何か助言のようなことをされたか。

○事務局：医療機関でサーベイランスを行うことの重要性については、丁寧にしっかりとお分かりいただけるように説明している。それでも、希望しないという意思が強い場合には無理強いとか、強制ということはできない。ただ、少しでも気になるようであればやった方がいいとか、今は病院受診しないとしても、ゲノム情報は変わらないので、将来病院に行ってこのゲノムの結果を利用することはできるとアドバイスするなど、いろんな形で先生方が説明した。ただ、行きたくないという意志が固い人への対応は難しい。どうしても医療機関を受診したくない人には、可能な範囲で職場や市町村の健診の機会を利用するように話している。

○委員：今の時点では、バリエーションの有無に関して、例えば生命保険の加入などに対して告知の義務はないかと思うが、その辺りのこと、一般の住民の方も先生方に質問してきたりしたのではと思われるが、そういったケース、質問等はあったか。

○事務局：詳細については把握していないが、医師の説明が終わった後でGMRCと話す際に質問した参加者がいたと聞いている。

○委員：これだけの人数に対して、しかも回付するという点に関して、いかに丁寧な説明
というか、遺伝カウンセリングがされているかということを押見し、本当に頭が下
がる思いである。その先ということで、私どもが普段遺伝カウンセリングをしてい
ても感じるものなのだが、遺伝性疾患だからこそ、1人見つかり、その人だけで
はなく、家族の健康管理に役立つというところが、実はとても大切なところだと思
っている。回付でしっかり話を聞いてくださった方は家族に話ができているのか、
あるいはそれが次の行動に移るのか、その家族というのは、どこまでかわからない
が、例えば親族で集まったときに話をしているか、などというところが実は重要で、
そういう遺伝的な体質を持っていることを知っていれば、何かのときに、ただのが
んではなくて、遺伝性腫瘍かもしれないから、医療者にもそういう観点で注意して
診てもらおうように願うという話に繋がる場所に大きな意味があると思っ
ている。今後は、その辺りも検討いただくとありがたい。もちろんそのときには、こ
うした検査結果（検査データ）が有効であり、医師や家族にこの情報が生きる手段、
どなたに伝え、どう活用するかということを改めて検討いただきたい。

○事務局：重要なお指摘ありがとうございます。まず、今回は、親子でコホートに参加されて
いる病的バリエント陽性の方で、お二人ともバリエントとして声がかかったと
いう方が何組かあって、その方々には一緒に対面で結果を説明した。ご家族の方が
東北メディカル・メガバンクのコホート参加者ではない場合、最初にお伝えするか
どうかは研究参加者の方に決めてもらっている。なので、結果回付のため2回目に
対面したときに、どなたかにお話しされましたかと言うと、自分の配偶者にしか言
っていないという方が結構いらした。ご本人が血縁者の方には伝えたくない場合に
は、回数も限られているため、そこから先に進められなかった。できるだけ多くの
血縁者の方に病的バリエント保有の有無を確認していただけるように、今後、いろ
いろ工夫していかなければいけないと思っている。

○委員：そのとおりで、私どもも普段苦労しているところであるが、すごく身近な人にしか
話せない、その理由は何なのかということが重要ではないかと思う。先生方から
話を聞いて、その場では理解したけれども、家族にはどう話したらいいのか考えて
しまう方もいる。具体的には、こういうことを言うと、うちは遺伝病だという話にな
って混乱するのではないかと、そういう危惧も実はあると思う。通常の診療の中
では、そういう調査は難しいが、こうした繋がりのある取り組みには期待をして

いきたい。

○委員：簡単に2点ほど。ゲノム解析の結果で、確認検査は確かに必須だと思う。ただNGSの結果のバリエントに関しては、IGVビューワーで目視確認すると精度が分かることがあるので、そこは必須にさせていただければと思う。もう一つは、結果を回付された後に医療を受けるか、受けないかは、やっぱり究極的には個人の自由と考えるのだが、結果の重要性がまだ浸透していないような印象もある。ゲノムコホートの回付に関する意識に関して、DTCとの区別も含めて、調査してもいいのではと思う。このプロジェクトでやるのかどうかはわからないが、そうしたものを見据えて、今後取り組んでいくことが良いと感じた。

○事務局：重要なお指摘に感謝します。私たちは後付けになってしまったのだが、全ゲノム解析とサンガー法の結果に齟齬があった場合、全ゲノム解析のIGVのデータを見て目視確認していた。これをご本人にお返しする前に確認できていればよかったと感じた。バリエントを抽出した後で、IGVデータを見に行くかどうか、何らかの方法で確認が必要であり、次回行うときに工夫したいと思う。医療を受けることの重要性というのは、未発症の方が病院にかかるということがあまり一般的ではないことから、説明しても受け入れてもらえない場合がある。個別の説明だけではなく、ゲノム上のリスクがある場合について、早期発見や予防のために医療機関を受診するということの大切さが、社会全体にご理解いただけることになることが望ましいと感じている。

○事務局：この事業を行い、全ゲノム解析を使った、もしくは簡易のゲノム解析でもいいが、ゲノムを医療の中に持ち込んで、ゲノム医療を我が国で推進していくという方向に社会は進んでいくと考えている。確認検査に関するご意見等をいただいたところであるが、HBOCについては、これまでの実績もあり、かなりバリエントに対する精査が行われている。それでも、私たちは明らかに病的変異であると認められる場合のみを回付対象としたが、これは今後の研究でリスク予測の精度が向上すれば、対象を広げられる可能性がある。リンチ症候群や他の遺伝性疾患に対象を広げていくときには確認検査も必要である。日本人のゲノムの中での病的バリエントごとにリスクを評価するためには、私どものような研究を行い、さらに、追跡を行っていかないと、ゲノム医療の社会への実装がなかなか難しいのではないかと考えている。これは、私たちが進んでいかなければいけないところであり、私たちがゲノム医療

を実装していくためには、もう、この方向に進んでいくしかないのだということ強く感じているところである。国民皆保険の中で、いきなり全ゲノム解析をやり、遺伝情報の回付をやるということはできないかもしれないが、ある程度のオプションの形で、例えば人間ドックのオプションを使うとか、そのような試みで社会に実装していくという一歩を踏み出す必要があるのではないかと。いわゆる遺伝医療が、私たちの社会に根づいていくような仕組みを考えていく必要があると強く感じている。こうしたことは委員の先生方はじめ、皆様にいろいろ教えていただきながら、今後のゲノム回付事業の在り方をご相談しながら進めていきたい。

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

○委員：先ほどのゲノム健診の課題と岩手のプロジェクトの関係というのはどのように整理されているのか。先ほどの62ページで、ゲノム健診の社会実装を進めるということと、この岩手のプロジェクトとの関係というか、いわゆるニアイコールと考えていていいのかということを確認したいのだが、いかがか。

○事務局：将来的には、そうですね、繋がっていくという認識である。（岩手）

○事務局：資料2のスライドの内容は、単一遺伝性疾患も含めてのもう少し広い意味であり、多因子疾患については岩手で先行して進めているので、そちらの様子も見ながらということだが、ゲノム健診ということについては、単一遺伝子も含めた社会実装ということで考えている。（東北）

○委員：スライドの71のYouTubeチャンネルを作られたということ、やはりこれは社会実装、いろんな意味でこういった取組みはとても大事だと思うのだが、再生回数208というこの数字が何となく微妙だと思うが、これを作られた先生方はどのように捉えているのか。あるいは、これを周知するためにどのような取組みをされているのか。

○事務局：研究するにあたり、事業所にリーフレット等をお配りしている中で、こちらのYouTubeチャンネルにも誘導しているということ踏まえ、事業者の方が多く見ていただいたのではないかと予想している。

○委員：今回の研究に参加されない方、一般の方にも見ていただくという、そのようなプランはあるのか。

○事務局：もともとこちらは、一般の方が見れるフィールドではあるが、まだそこまで普及が

進んでいないのか、まだ多くの視聴回数までには至っていない。今後、同様に広報して、見ていただくように進めたい。

○委員：私のコメントは前回と一緒に、やっぱりiPGSという国際的にすごく支持されているわけではない、1つのPRS手法に特化してしまうということが、この研究の枠組みとしてよいのかということがずっと気になっている。やはりPRSはまだ確たるものがない、そういったことも含めてお返しすることによる、そのフィードバックを得ていくということも大事だと思っている。PRSは現状では確たるものではないということに参加者にご理解いただいた上で行うのであればもちろん構わないが、そうでなければ、岩手医科大学が自身の研究として進めることになってしまうので、国の研究のためにパイロットとしてやるべきとは少し違う性質を持つことになってしまう。PRSの算出法を一つに特化していることが、COIとかそういったことも含めて気になり続けているというのが正直なところである。この意見は、これまで一貫してお伝えしているところであるが、いかがか。

○事務局：重要なお指摘ありがとうございます。自施設で開発したPRSの算出法のみを使って返すのが適切かどうかといったところのご指摘も含まれているかと思う。本研究は、新規にリクルートしたということと、PRSを返すフィールドとして、今後複数の知見が得られた場合に、混乱を招く可能性も加味して、今回のプロトコルを設定した。今回いただいたご意見については、将来的な課題にさせていただく。

○事務局：おっしゃるとおり、まずモデルとして、より強固なものがいいのではないか、あるいはそもそも疾患として、脳梗塞がPRSの最適な疾患であるのかという議論はあると思う。もちろん、より単一の多型の強いものと組み合わせたよりハザード比の高いようなもの、あるいは前向きコホートで検証されたものも含まれると思うが、東北メディカル・メガバンク計画として、岩手県で以前から発症率が大きく、我々自身が以前、非遺伝的リスクをスコア化して利用者リスク回付を行った経験があるということで、対象疾患を脳梗塞に設定した。

単一遺伝性疾患であったとしても、VUSのように後にアノテーションが変わるものもあるし、もちろんPolygenic risk scoreも、手法によって若干の変動はあると思っている。精度が上がってくれば、同じ解析方法でもスコアが変動する可能性もあるし、解析方法が異なる場合にも同じ人のリスクが方法によって異なる場合はある。ただし、極端に全体が逆転するとか、第2分位のところにいる人が低い方のリスク

に入ってくるというところまではいかないと思っているので、その辺りの制限も含め、限界も含めて進めていると考えていただければと思っている。

○委員：おっしゃるとおり、そこは同意する。なので、特に病気を一つ、散漫とならないために一つと絞る、これは非常に合致している内容かと思うのだが、やはり一般の人からすると、PRSという値が変わる、そしてそれがどれくらい変わるということが全くわからないことになってしまう。恐らく1つの数値を伝えられるとそれが正しいと思ってしまう可能性が非常に高い。その中で、でも将来的に実はそうではなかった、もしくはもっと違ったものがあつたかもしれないといったことを後からわかることがあると思う。いわゆる商業サービスで、ご本人の希望で実施した検査であればそれで構わないのだが、今回そうではない状況である。やはりそこに対する方法として一番フェアなものは、複数の方法による結果を返すということではないかなというのが私の個人的な意見であり、それは逆転する、しないという、そういう話とはまた別のファクターで大事ではないかと思うところである。

○事務局：いろいろなモデルを使って、別のスコアが出てくるところも、当然変わってくるところもあるので、そういう手法もあると思っている。一方で、やはり岩手県というフィールドで遺伝情報を回付する中で、この辺りは非常に難しいところかと思う。先ほどの繰り返しになってしまうが、単一遺伝子疾患のように、多型がある、なしで、必ず発症するというのではないにせよ、がんの発症リスクが非常に高くなることが決まってくるような場合、ほぼ決まってくるような場合と較べて、このような生活習慣によって大きな影響を受ける多因子疾患において、数値そのものが、モデルによって若干変わってくるというところがあつたとしても、リスクの高い方であるのでということ伝えることが重要と考えている。今回行う研究については、スコアが変わってしまうという部分が非常にクリティカルであるとは考えていない。もう一つは、我々もぜひやりたいというところが、それではリスクが高かつた方は、どういう生活習慣の改良をすればよいかという提示もできれば、もちろん受診者の方々にとってはメリットがあるところだが、現時点でそこまで含めた解析研究を組むことができておらず、まずはお返ししてどのように考えたかというところと、追跡をするというところで、現在止まっている。

○委員長：確率情報をどのように返すかは、難しいところである。どうしても、日本人は、遺伝する、しない、0か100か、白か黒かということでイメージとしては理解されがち

なので、ぜひともこのようなパイロットスタディを通じて、全国的にも役立つような、示唆を与えていただけるような成果を期待したい。

続いて、福島委員長から、資料4に基づき「ゲノム医療法」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。

○事務局：委員長、この法律について本当に分かりやすく解説していただき、ありがとうございました。この法律にもあるとおり、ゲノム医療が私たちの社会に定着してくる日は、もうすぐそこまで来ているのではないかと思います。一方で、例えば先ほどのリンチ症候群のところでも出てきたが、変異が十分に検出されていなくて、本当に pathogenicなのか、それともVUSなのか、良性なのかというようなことを日本人のゲノムの中で、その変異の持つ危険性というもの、リスク、それからエフェクトサイズをしっかりと決めていくという作業が必要で、その中で法律はできたと考えている。しかし、ゲノムの研究をしっかりとやって、特に前向きに追跡している研究を行い、それでその成果を私たちの医療の中に生かしていくというのが、今まさにこれからしっかりと進めなければならないことであると考えている。（東北）

○事務局：本日、様々な先生方からご指導いただきまして、まだまだ本当に最先端の研究で、議論しなければならないことが多数あると思うので、ぜひ今後ともご指導いただきながら、先生方と一緒に日本の遺伝情報回付、特に我々の方では、多因子疾患のところを進めていきたいと思っている。（岩手）

○委員長：それでは、事務局より、今後のスケジュールなど説明願います。

○事務局：今後の時期は、また改めて事務局から開催形式等を含めご相談させていただきます。本日は本当にいろいろご意見いただきまして、どうもありがとうございました。また引き続きどうぞよろしくお願いいたします。福島委員長ありがとうございました。こちらで閉会とさせていただきます。