

第24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7年2月17日（月）15時00分～17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、岡田委員、櫻井委員、末松委員、
堤委員、山内委員、石垣委員
欠席者 井上委員、吉田委員
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）東北メディカル・メガバンク機構 山本機構長、布施副機構長、
泉副機構長、大根田副機構長、川目客員教授、鈴木客員教授、長神教授、實澤教授、
中谷教授、平塚准教授、櫻井准教授、小林准教授、濱中准教授、山口講師、
高瀬助教、平良助教、中村客員教授、齋藤特任教授、小林特任教授、島田教授、
湊助教、栃木特任助手
（岩手医科大）清水副機構長、鈴森教授、吉田助教
4. 議事 （第23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6-1 | 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6-4 | ACMG v3.2で更新された遺伝子名と関連疾患名 |

参考資料 7-1 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

参考資料 7-2 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背策の総合的かつ計画的な推進に関する法律に関する提言について

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きたい旨説明があった。

続いて、配布資料、本委員会の出席委員（出席形態）の確認が行われ、また、第23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。

また、議事に入る前に、委員会議事概要、委員名簿のウェブ公開について、これまで公開していなかった理由と併せて事務局より説明があり、委員の承諾を得た。

（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、第3段階での遺伝情報等回付事業について説明があった。

また、説明は、委員長の進行により2つの報告内容（1. 「5万人全ゲノム解析を対象とした遺伝性腫瘍の遺伝情報回付」、2. 「2024年度の遺伝情報回付事業 8. 5万人全ゲノム解析を対象としたHBOCの遺伝情報回付」）ごとに区切りながら行われ、それぞれ、意見交換があった。

1. 「5万人全ゲノム解析を対象とした遺伝性腫瘍の遺伝情報回付」について

○委員長：JHGの論文発表について、レビュアーからの対応について詳しくご説明いただいた。

また、その後行われている心理測定や医療費の問題についてもご説明いただいた。そ

の心理測定や医療費については、今後どのようにして論文化なり、方法なり、まとめていくのか。

○事務局：まだ決まっていないが、いろいろな方に知っていただくという点で、学会発表などは機会があればしていきたいと思っている。

○委員長：ご意見、ご質問をどうぞ。

○委員：なかなか素晴らしい論文だ。研究参加者が挙げた様々な負担について、経済的負担も含めて伺ったが、やはりこの検査を受ける効果というものを広く皆さんに知ってもらい、意識を少し変えていただくというのも重要かと思う。これらを踏まえて、どう皆さんにアピールするか、病気になったらもっとお金がかかるという回答をされた人がいるが、まさにそうだと思うので、そういう部分の周知を今後していてもいいかなと感じた。

○委員：レビュアーの皆さん、結構厳しいことを言うのだなと思った。雑誌によってはレビュアーとのやり取りなどが公開されて、またそれがみんなの参考になったりするのかもしれない。JHGはそういうのはなかったと思うが、これは非常に価値があるのではないかと思う。

JHGは、幾つか論文をピックアップして、日本人類遺伝学会のホームページで宣伝するというのをやっており、1月か2月に1本ぐらい出しているのだが、結構よい取組なので、もしよかったらそういうところでも紹介させていただいて、論文に書いていないやり取りやどんな苦労があったかということも書いていただくことになっているので、そのような感じで宣伝していただくと、おそらく今回のやり取りを紹介できるのではないかと思う。

○委員：詳細に読み、今までのレビュアーとのやり取りなどを今改めて伺うと、また一段とこの内容について私自身も理解が深まったような感じがした。

気になった細かいことでは、例えば28ページのスライドで、Refusedした人はHBOCの人で、非常にRefusedのパーセンテージが高いが、これは何か理由があったのか。

○事務局：まず、病的バリエーション保有者の不参加率が陰性者に比べて高いのは、何度もリマインドしたり、電話をかけ直したりして、意思を確認した結果、参加しないという意思が確認できたためである。リンチと比べるとHBOCの不参加率が高いように見える点についても、レビュアーの方からコメントをいただいた。統計学的にはLSとHBOCの間は優位な差がなかったという結果だった。やや高い傾向が見られる理由は分からない。

○委員：ノーレスポンスが、陰性者の場合は1回だけなので多いというところも反映されているのだろうか。

○事務局：おっしゃるとおりである。陰性者は参加の意思が不明な人の割合が高いが、これは郵送で無回答の人全員に郵送でリマインドした後、陰性者には電話等のコンタクトをしていないためと思われる。両者は単純には比較できない。

○委員：42枚目のスライドの行動変容の話は、genetic informationでの行動変容でこういう感じでというが、これは、geneticなものでないような情報でも、人々は行動変容につながっていく部分がある程度あると思うのだが、似たようなもので、例えばこういうのでgeneticの場合と、そうでないconventionalなもので何か差が出るかというのは、先行研究でも何でもいいのだが、あるのだろうか。

○事務局：すぐには回答できないが、健康調査の結果をもとに非遺伝的な調査研究をしている可能性があるのを確認してみたい。

○委員：外国にこういう調査の実例があるのかないのか。もしあるとすれば、今回説明いただいた情報の中で、日本人に固有のものが何かあるのかどうか、もしあれば教えていただきたい。

○事務局：大規模な一般住民のバイオバンクでゲノム情報を集めているところで、遺伝情報を返却する計画を公表している事例はみられる。ただし、実際に返した後で、返した人の心理状態や行動を解析した論文は、私が探した限りはなかった。

それから、最後に示した家族との情報共有といった論文もいろいろと探したが、海外でも論文化されている例は少なかった。海外の事例と比べてみるのは興味深い。

○委員：それを伺っただけでも、大変貴重な所見だということが分かった。

○委員：コホートで見ていくと、ある意味、時代がどこにあるかというのがはっきり見えてきて、それをどう受けとめるかというのは、個人にかかるしかないのかなと感じた。それからお金がかかるというか、費用面での負担は結構大きいのだろうと感じた。

○委員：大変細やかな対応をされていることに、本当に感心したし、このようにやるのだと勉強にもなった。

何よりもコホートだけではなく、うっかり患者に言うと、かえって不安を引き起こすのではないかということに対して、このように細やかな対応をされているというのは条件だが、それがこのように示されたということに非常に大きな価値があると思う。この価値は、患者にとって遺伝的なリスクが早めに分かるということよりも、むしろ

参加者に対してしっかりきちんと対応しながら医療者にとって必要な情報を伝えていることであり、このような役割が実は患者にとって重要である。未発症の人に遺伝情報を伝えると変な問題を起こすと考えないでほしいという情報発信になればいいなど、何かそういう手だてがあればいいなと思った。

○委員：とても丁寧につくり込まれていて、特に費用面の辺りのやり取りとか、改めて勉強させていただいた。

○委員長：全ゲノム解析研究が国全体で動いている中で、そちらの研究にフィードバックというか、この成果をどう伝えていくかということについて、何かプランがあれば教えていただきたい。

○事務局：これは遺伝性癌の全ゲノムの解析結果で、一般住民で、一部の方は発症しているが、既に癌の治療が終わっている場合もあり、もし血縁者の家族がいたとしても亡くなった方、発症して以前治療を受けた方、未発症の方と様々である。医療機関でもがんパネル検査の二次的所見として生殖細胞系列の遺伝情報を返す事例が増えていると思われるが、ToMMoの取り組みと医療機関での返却の比較は非常に興味深い、これからのテーマになってくるのかなと思う。

また、私たちのプロトコルは、お問合せいただければ共有できるので、いろんな方のケース、医療機関で今現在治療されている方の血縁者だとか、それから遺伝性腫瘍以外の疾患でどうなるかとか、今回の経験を基本に広げていければと思う。

○委員長：研究と診療との接点をどうつなげていくかという、とてもいい仕組みができていていると思う。コホート研究では匿名化して、解析をして、pathogenicなものが見つかったら確認検査をして医療につなげてくという、それはとても素晴らしいと思うのだが、その後のフォローアップについて査読者から意見があったが、それはまた研究として、名前つきのものとして研究を継続するというので考えてよいのだろうか。

○事務局：病院に行かれた方については患者さんの医療情報として、またコホートに参加されている限りその後については情報を得ることができる。本研究ではそのような計画は含まれていないので、新たな研究の立て付けを考えれば可能であるかもしれない。長期フォローアップの重要性についてはレビュアーからも指摘されているので少し考えて臨みたい。

○委員：確認だが、自費診療という方は、発症していない患者ではない人で、保険診療は患者として病院にかかっているという理解でよろしかったか。

○事務局：そのとおりである。自費診療の方は関連癌未発症の方で、医療機関で、surveillance検査をしている方だ。ただ、保険診療の中には、関連癌を発症された方のみならず、癌以外の併存疾患でsurveillance検査を保険適用しているような方がいらっしゃるかもしれない。基本病院に行っている方の回答ということになる。

○委員：発症していなければ、患者でなければ、保険医療の対象にならないということか。

○事務局：そのようになる。病院にかかっている方で検査を受けている方に関する回答だ。

2. 「2024年度の遺伝情報回付事業 8. 5万人全ゲノム解析を対象としたHBOCの遺伝情報回付」について

○委員長：2024年度の遺伝情報回付事業の研究費の獲得やいくつか変更点があつてご苦労されておられるようだが、途中経過の説明と今後のことについてもご報告いただいた。ご質問、ご意見をどうぞ。

○委員：10万人のコホートを見ていって、プロジェクトごとにやはり終わりが来てしまっているというのを途中で何回か確認したことがあるが、参加している方にとってはずっと連続しているわけであつて、研究費の区切りでリスクに区切りが出るということではないので、やはりこういう取組がすごく重要なのかなと思つた。

それから、HBOCについても5万人から8万5,000人になり、おそらく次は10万人になったら、もう1回ぐるっと回してリスクを見ていくということになるのかなと。そういう継続の重要性というのを改めて示していただけたと思つていたので、ぜひ何とか、コホートに参加する一市民の思いとしてよろしくお願ひしたいという感じを強く思つた。

○委員：では、2つ。1つは質問で、今回新たに対象としたバリエントとかに関して、例えば臨床で少し人数の多いバリエントもあつた感じだが、これは、実際にこのバリエントで発症した人がいるとか、そういう臨床的なエビデンスも踏まえているという理解でよろしいだろうか。

○事務局：バリエントの頻度に関わらず、そのバリエント保有者が関連癌を発症しているかどうかはToMMoのデータで分かつた場合には参考にして、我々のほうで一般の方に返すべきかどうかというのを一応議論している。

○委員：承知した。説明するときは、今までと同じような感じで、pathogenicという感じで説明されるということだろうか。

○事務局：最初のスクリーニングのところから、こちらはもう明確に全部pathogenicということだったのだが、今回はHGMDのデータを使っておらず、フィルタリングされたものから、様々な方法で情報を調べている。それについてもしっかりとどういう方法を使ったかということを示して、前回とは少し違う絞り込み方をしたことを示したいと思う。

○委員：なるほど、そのように説明されるという感じだろうか。そこが、多分だんだん例えばVUSとかに近くなってくると、そういう説明がすごく重要になるかと思って伺った。

もう1つは、感想というか意見だが、研究でずっと長く続くというのは、非常に難しいのかなと思うのだが、他の委員もおっしゃるように、患者はずっと長いので、この出てきた結果をうまく医療につなげていくという、そこをこの研究で組み立てるというのも非常に重要なのかなと思った。

続いて、泉副機構長から、資料3に基づき「多因子疾患のPRSと生活習慣による発症リスク予測研究」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：発展途上であり、変わっていく可能性があるといったところだろうか。論文として成果発表しているのは、すごくいいところではないかと思う。いろんな病気について言っているので、病気によってそれがどのように相対的に違うかという話も必要になるかなということ、いい方向性ではないかと思っている。

PRSを受けた人が、どういうストレスや反応を示すかというのは、先ほどの遺伝バリエーション以上に難しい問題だと思うが、理解できたからストレスを感じるのか、理解できなかったらストレスを感じるのか、そんなことも将来的にはまた検討していただけないかと思う。どの方法が、どれぐらい精度がいいかというようなものもさんざんされて、結構、患者に返さなくても結論が出ているのだが、患者に返したらどうなるのかというのはこれからなので、ぜひ検討していただければと思う。

○委員長：基本的なことなのだが、アレイの情報を使うということだが、これは幾つぐらいを使って出すということなのだろうか。

○事務局：それぞれ違うと思うので、詳細は把握できていない。おそらく数万とか数千とかあると思われるが、コホートの先生方から補足情報があるか。

○事務局：まず使われているバリエーションをリストアップして、そこから抽出するという形でやっていた。要は、バイオバンク・ジャパン等に出されている、既存のアレイのリストから抽出して当てはめているというモデルをつくっているということになる。

○事務局：数としては、正確なのが出なくて申し訳ないが、糖尿病については、おそらく4万とか、それぐらいのバリエーションを使っていたと思う。

○委員長：そうすると、こういう方法はすぐビジネスのほうが飛びつくような方法論ではないかと思うのだが、その辺どうなのだろうか。今、遺伝子検査ビジネスで将来予測というので、幾つかもう市販されているが、それとの差別化というのは何か意識されているか。

○事務局：実装のほうだが、まずは美容だとか、性格だとか、そういうのではなくて、やはり健康に関わることをきちんとやっていきたいということと、何より日本のデータに基づいた、より信頼性の高いものだということをアピールして、それも遺伝子検査ビジネスとは違って、医療者が介在する形で返していくということ、何か相談があれば、いつでも主治医の先生に相談できるとか、その後フォローができるとか、そういった形が必要ではないかと思っている。

今話があったとおり、返してもらった方々がそれをどう受けとめるのか、どういう返し方だったら理解できるのか、あるいはその後行動変容しようと思ってくれるのか、長期的なフォローまでは難しいが、それをどう受けとめられるのかというところを、それも受けとめる人だけではなくて、身近にそれに関わる医療者の方々、その両方について調べていかないと実装が進まないだろうなと思っている。

○委員：今の検討の枠組みで、やはり医療の枠組みで扱うかどうかというのは、非常に大事になってくるかなと思う。関連情報は、ここら辺はもうここに来られている方は皆さんご存じだと思うが、ゲノム医療推進法ができて、日本医学会からの見解というのがあり、その中で法的な位置づけも含めてきちんと見直したほうがいいのではないかとという文書が出て、今それが基本計画の中でも文章になって出てきている。やはりDTCを客観的に、科学的に評価するためにも、コホートでの取組というのは、もう避けて通れないというか、ほかに代われるところがないという感じがするので、さっきおっしゃった枠組みをきちんと示しながら、DTCとは違うということを前面に出していただくのが一番よろしいかなと思う。

○委員：今計画を伺っていて、スライド63ページに、かかりつけ医等への情報提供、啓発についても検討すると書かれているが、まさにこの医療側の知識というか、認識というのがいろいろ問題だと思われる。今のゲノム医療推進法の基本計画のワーキングのときにも、いかに医療側の認識が不十分であるかという議論となった。そこをきちんと手

当てしないまま、こういう計画が出ると、結局リスク回付の効果であるとか、行動変容が見られたかどうかという、そこが正しく評価できなくなってくるのではないかということをちょっと危惧している。これも最優先で、非常に優先度が高いところで検討していただく必要があるのではないかと思った。

○委員長：今の糖尿病専門医の中で、このPRSとか意識はどういうレベルにあるのか。

○委員：分からない。結局現場でも、DTCの結果で質問を受けるなんてことはたまにはあるが、今の多くのDTCは非常に限られたバリエーションを評価しているだけなので、実際の信頼度は極めて低いものであるというような話はできるが、それがもっとpolygenicなものになったときに、どういう形で使えるかというのを、どのぐらいのドクターがどこまでしゃべれるかという、これはもう糖尿病学会だけの話ではないと思われる。このような情報はまだまだ確定した医療の中に根づいていないので、関心のある人は学ぶことができる手段があるが、専門医を取得しようとしている人、あるいは既に取得した人の更新研修で、このようなことを学ぶ機会がない。

したがって、これはかかりつけ医というのを一くりにしてはいけないとは思っているのだが、かかりつけの先生方というのは、いろんな領域を広く、いわゆるファミリードクターとして医療に貢献されている方々が多いと思うが、そういった先生方の大多数はなかなかこういった領域について、情報を集めるというか、収集する機会を十分にお持ちではないのではないかとというのが率直な感想だ。もちろん非常に熱心な先生方もいらっしゃるが、かかりつけ医の先生もいろんな方がいらっしゃる。

○委員：糖尿病学会が資金提供する研究の中で、糖尿病のpolygenic scoreに絡めたような研究が今年採択されているので、学会レベルでこういったPRSを普及させていこうという動きはあるが、まだまだ一般のかかりつけ医レベルというところにはほど遠い状況にあると思う。

○委員：DTCと違うところは、この研究に多因子疾患の行動変容を考えるために遺伝的な情報が入っているということで、遺伝カウンセラーとして期待しているところであり、これから非常に重要だと思っている。糖尿病の治療法ではなくて、同じような糖尿病でも、この遺伝的な背景がある人だから、この人には一般的じゃなくて、こういうタイプの人にはこういう行動変容や薬があるというように分けられるようになる。要するに、遺伝的な要素を入れ込んで、その人たちにより適したものを選んでいくことができるということを目指しているところだ。

DTCが危ういところは、遺伝的な体質が太りやすいとなると、どのような遺伝的要因に関わらずすべて肥満体質という話になってしまうことである。私たちが期待するのは、やはり多因子でもその遺伝的な情報の中身によって、その対応の仕方がきつと違うのだろう、同じ薬を飲んだり、同じような運動をしても効果が違うのだろうということで、そういう背景の人に対応するようなカウンセリングや医療ができることを期待している。

○事務局：私たちはコホートなので、あくまで糖尿病を発症したとか、その情報までしかないので、現在は発症するリスクを調べていることになる。もしかしたらその臨床の先生方と、さらにその先まで追いかければ、この薬が効きにくい人、こういう治療を早くやったほうが良い人、重症化しやすい人、合併症が出やすい人とか、そういったところまで分かるような日が来るのかもしれない。現在のところは発症リスクということなので、あくまであなたは遺伝的な要因よりは、生活習慣要素の方が大きいのでそちら気をつけてくださいとか、あなたは生活習慣を頑張ってくださいのは結構だが、遺伝的な要素が強いから毎年の検診は欠かさないでくださいとか、そうした一般的な指導にならざるを得ないというところは現状かと思っている。

○委員：今なりやすいということに対して、この人にはこうなりやすいから、あなたは生活の食事を変えなさいとかという方向性まで、この研究で結果が出るというような話だったが、どうやってそれをやるのか、このタイプの人にはこういう行動変容を起こすとなりにくい、この遺伝のタイプの人にはなりにくいとか、そこまでは分かるということなのだろうか。

○事務局：そこまではなくて、あくまで遺伝要因が大きい方、生活習慣の要因が大きい方というところで分かってくるということなので、生活習慣の中でこれをこうしなさいというところまでは、現状では言えないのかなと思っている。したがって、臨床的な有用性を何と考えるかというところが、現在はPRSに基づく生活習慣指導とかというところまではガイドラインは出ていないので、そうすると今で言う一般的なハイリスクの方への対応ということにならざるを得ないのかと考える。ただ、それをより身近に感じていただくための1つの情報として、この遺伝的なスコアというのが使えるかなと思っている。

○委員長：まずは、現在のPRSはほとんどが欧米人を対象としたものとして報告されているところ、日本人を対象にPRSの基礎的なところを開発しようという理解でよろしいか。

○事務局：はい。併せて、実装研究も進めていけるような検討をしていきたいということになる。

○委員長：まずは、基礎的な解析手法の確立というところで、そこから出てきたものがどう利用できるかということは、今後の課題という理解でよろしいか。

○事務局：はい。

○委員：今の委員の方々の意見を伺って思ったのだが、スライド63ページの一番下で、やはり医療につなげるのは、かかりつけ医の方にもいろんな啓発というか、そういうものをしっかりしていくというところが、DTCとの違いとかまで含めて非常に重要なのかなと。この方が理解していただかないと医療につないでいけないので、そこもぜひお願いしたいと思った。

○委員長：泉先生にはぜひ出口を常に意識して、研究開発を進めていただければと思う。

続いて、吉田助教から、資料4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、委員長の進行により、以下意見交換があった。

○委員長：多因子疾患の情報の返し方についてのチャレンジングなご報告をいただいたが、質問、意見があればどうぞ。

○委員：スライド80ページのリスクの表現だが、一番リスクの高い人を1,000番目とするのが一般的なのか。個人的には、一番リスクが高いのが1番のほうが、何となく分かりやすいかなと思ったのだが。

○事務局：確におっしゃるとおりかと思う。パーセンタイルの結果を、そのまま当てはめていたので、このような表現になっているが、リスクを受けとめるほうとしては、やはり一番高いと言われたほうがインパクトがあるかもしれない。

○委員：81ページのスライドで、このレスポンスのなさというか、これは何か解決できないのか。問合せがいっぱい来れば良いというものではないと思うが、DTCの結果も、ああそうでしたかぐらいの感じかなといつも思っているが、脳梗塞のリスクでもそんな感じなのか。何か原因というか、検査を受けた人の受けとめ方についてどのように考えておられるか、ぜひ教えていただきたいのだが。

○事務局：私たちもそこを本当に知りたいと思っているところで、もしかすると、岩手の人たちに脳梗塞が多いというのは、昔から言われているところで、参加者と話をしてみると、うちはそういう家系だからとおっしゃる方が結構多かったり、非常に強烈な家族歴を持っている方が周りにいたりということがあるので、ある程度脳梗塞の発症に慣れて

しまっているところもあるのかなと個人的には感じている。

ただ、電話での問合せはないが、調査票で、発症リスクについてかかりつけ医にリスクを伝えたか、家族に伝えたか、どのように遺伝的リスクを理解しているかというところは調査されているので、ここである程度参加者の反応というのは把握できるのかなと考えている。

○委員：やはりさっきの資料3の議論がもうまさにここに直結してくるのかなと思った。

○委員長：今後の調査で、行動変容についてはどういう調査が行われるのか。

○事務局：まずは、生活習慣が変わるかというところを見ていきたい。あとは中間形質としてBMIや高血圧、血圧、そういったところも見ていく予定だ。

○委員長：それから今後の健診、事業所健診があるわけだが、そういうときに、今までは健康調査ごとに協力依頼ということでIMMの担当者が行っていたと思うが、これからも事業所健診のときに、相談窓口というような形で、この前のリスク調査にご協力いただいて、そのほかご質問を受けますというようなことは考えているのか。

○事務局：大変貴重なご助言である。事業所の担当者とはやり取りを継続しているが、事業所の健診の会場に行って、窓口を作るということまではまだしていなかった。窓口の方と相談して対応を検討していきたい。

○委員長：フェイス・トゥ・フェイスだといろんなことを相談していただけるかもしれない。

○委員：今の話だが、毎回手法によってとても変わるということ伝えておくことが発展途上は大事だと思っている。脳梗塞についてのいろんなDTCができるようになって、全然結果が違うじゃないかという話になってくるとやはりそこを説明しておくのが大事なかなと思っている。

結果の示し方で、1,000人のうち1番みたいな感じで書かれていたと思うが、PRSの解析結果で結果がずれるのは一番端っこで、端っこで1番と言われた人が、ほかのだと全然1番じゃないということが起きやすい場所のため、あまり細か過ぎると必要以上に厳しい結果を述べることになるので、上位10%ぐらいがいいのではないかなと思う。最大でも、あなたは県民だったら1から100の間にありますぐらいがおそらく無難だと思う。1,000分の1と言ったとき、1,000分の1というのは絶対変わると思うので、あまりそこは攻め過ぎなくてもいいのではないかなという気がした。やはり1,000分の1と言われるとショックだと思う。でも、本当に1,000分の1かどうか今確証がないので、上位10%とか、5%とかだったらよいのではないかな。本当に1,000分の1まで

しっかり言わないと今回の研究目的が達成できないのか、上位5%と言われたときでもそのレスポンスを見られるのかというのを考えたとき、あまり厳しくなくていいのではないかという気がした。検討いただければと思う。

○事務局：いろんなご意見、感謝申し上げます。今後の参考にさせていただきたい。

○委員長：本日の議事は以上である。

○事務局：何か発言の機会など、ご希望の委員がいらっしゃいましたらお願いしたい。

○委員：泉先生から出していただいた、それぞれの疾患別にここはこう検討する、しないみたいなのがあり今度プロジェクトのリニューアルが近づいているという話もあったが、もう言うまでもないが、疾患と疾患の間にベン図の重なりみたいなところがあって、そこにはいろんなヒントが恐らく交ざっている。ほかのワークGでそういうのをきちんと検討されていると思うが、何といても東北メディカル・メガバンクは複合バイオバンクなので、ゲノム以外の部分と何がどう関係しているのかというのも宝の山になっている。全部が全部オープンリソースにはならないまでも、新しい提案をされるときに、複合バイオバンクとしての特徴をどう生かして新しい研究につなげていくか、要するにリバースTRみたいな感じだが、何かそういうところも強烈的な方向性を出せば世界で初めてになると思うので、ぜひ頑張ってくださいなと思った。

○事務局：PRSがというよりは、いろいろ見つかったバリエーションをさらに掘って行って、メタボロームの研究につなげたり、いろんな展開がされているのかなと思う。

○事務局：まさに我々のところにいろんなデータがあるということが重要かと思っているので、引き続きさらなる充実を目指して頑張って、ゲノムと環境要因、あとはそういったものとの組み合わせでいろいろ明らかにできるように応援していただけるとありがたい。

○委員長：最後に、東北大学の山本機構長よりご挨拶いただきたい。

○山本機構長：本日も本当に素晴らしいご討論とご意見をいただき、感謝申し上げます。

最初に大根田が紹介した、monogenicのものを返していくことは、病院でやるのではなくて私どものような一般住民の前向きコホートでやることでその価値が出てくると考えている。このHBOCにしても、リンチにしても、実際に発症率とか、浸透率とか、そういうものは私どものようなところでやっていき、データを積み重ねていくことが非常に貴重ではないかと考えている。

それから、予算がなかなか取れないのは私の力不足で本当に申し訳ないと思ってい

る。ただ来年度の計画として、遺伝性の高コレステロール血症（FH）をやろうと決めている。FHの場合には何といてもカスケードで追いかけていくということになる。40歳くらいの人でFHが見つかったときに、その人のご家族のまだ20代とか若い方に対してリスクをお伝えし、そして検査を早め、介入してくというのは、国民の医療を考えるときに、もうこれ以上ない遺伝的、ジェネティックリスクの社会への実装、社会へのimplementationになるのではないのかということで、FHについて、以前少しやったが、さらに体制をリニューアルしてやってみたいなど考えているところだ。

私たちがこういうことをやって、厚生労働省が病院で全ゲノム検査をやっていくことは、非常に重要で貴重だと思っている。発症するかしないかのジェネティックリスクをしっかりと見ていくということについては、こういう研究がもう絶対に必要なのだと、我が国にこういう研究が求められているのだと考えている。

それからもう1点だけ、polygenic risk scoreをやっているときに、泉からも説明があったように、PRS単独で使うのではなくて、PRSにそれ以外の私達のコホート等を通して健康データを持っているもの、もしくは医療のデータをしっかりと組み合わせ、それでエフェクトサイズの大きな、広い意味でのPRSを狙っていく、医療の枠組みの中で狙えるPRSをやるのだというのを、1つのメガバンクの方針としてやっていきたいと考えている。そう考えていろんな議論を積み重ねているが、先ほどの委員の発症の層別化をできないかというコメントは参考になった。みんながみんな同じように発症するのではなくて、発症するにしてもどういう2型の糖尿病の発症があるのか、どういう層別化ができるのか、これは非常に重要なところで、それは今度一旦発症した患者についての層別化も、それはもうなかなかできないのだが、少なくともどういう亜型で発症してくるのか、サブタイプになるのかという層別化を、私たちがしっかりと実験のデザインで取り組むべきところだと思った。

前向きの追跡をする、それも今度15年目の追跡が始まるわけだが、追跡をするコホートで全ゲノムをしっかりと調べて、それでジェネティックリスクを社会にimplementationしていくのだという、この試みは皆さんの役に立つ、日本国の役に立つことだと信じてさらに進めていきたいと思う。今日は皆さんのご意見いただくことができ感謝申し上げます。

○委員：こういうのはやはりほかではできてないことなので、ぜひ進めていただければと思う。

○委員長：トンプソン&トンプソンの遺伝医学が今年の3月末に発売になるが、今まで

「Genetics in Medicine」だったのが、「Genetics & Genomics in Medicine」に変わり、日本語名も「遺伝医学・ゲノム医学」と変わった。全ての医療領域にゲノム情報が利用されるということで、そういうものが中心になって、全ての章が書きかえられている。委員の先生方をはじめ、多くの方々にご協力いただいて、もう少しで完成なのだが、まさにこれからゲノム医療の実現推進ということで法律もできて、今基本計画も立ち上がっているということで、これからは多様になる。同じ病名がついていても、一人一人違うということが、ゲノムを見るとさらに細かく分かれていって、その際のキーワードはやはり私は遺伝カウンセリングだと思っている。この遺伝カウンセリングを担う認定遺伝カウンセラー、なかなか国の制度で医療人としては認められないという、ここは今回のゲノム医療推進法でもなかなか議論が進んでないところで、そういう問題意識をぜひともここにおられる方々、厚労省、文科省の方も入っておられるようなので、問題意識をぜひとも持っていただいて、けれどもこれからのゲノム医療が日本の医療全体を変えていくという、そういう力を持っていると私は思っているので、ぜひともその最先端として走っている東北メディカル・メガバンクにはどんどん先を行っていただきたい。

それでは、今後のことについて事務局より説明願いたい。

○大根田：次回は令和7年度になるが、次回予定については追って事務局より連絡させていただく。これにて閉会とする。