

## 第25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 2025年8月22日（金）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、井上委員、岡田委員、堤委員、  
山内委員、吉田委員  
欠席者 櫻井委員、末松委員、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）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、山崎特任教授、  
長神教授、寶澤教授、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、中村客員教授、境田弁護士、齋藤特任教授、  
小林特任教授、島田教授、湊助教、  
（岩手医科大）丹野機構長、清水副機構長、鈴森教授、吉田助教
4. 議事 （第24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）講演「遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査（MGPT）の社会実装について」  
岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 平沢 晃 教授
  - （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 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施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だ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24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。

さらに、議事（3）にて、岡山大学学術研究院 医歯薬学域臨床遺伝子医療学分野の平沢 晃教授による講演を予定している旨説明があった。

### （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について、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で、前回と同じ内容である旨説明があった。

### （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. 「8. 5万人全ゲノム解析を対象としたHBOCの遺伝情報回付」、2. 「家族性高コレステロール血症（FH）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. 「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：5万人から8.5万人にスケールアップして、しっかりと3グループに分けて、システ

マテックに遺伝情報回付を実施しているということだが、ご意見、ご発言をどうぞ。

まず私から、34ページのバリエントの評価で「New」というのが大分増えたが、これはどういう理由で増えたのか。

○事務局：前は、pathogenicと書いているものだけを実名情報に戻すというようなことをした。今回はpathogenicとlikely pathogenicを一旦私たちに出示してもらい、個々のバリエントについて、そこに付随されている情報などを見ながら、返せるものかどうかを決めたということがあったので、前回よりも私たちの手元に上がってくるバリエントが緩い基準だったが、最終的には一つ一つ検討したものがこの水色のバリエントになる。黄色については数が増えたということで、それだけ稀なバリエントが上がってきているということになる。

○委員長：そうすると、既に5万人で回付が終わった集団の方々も新たに、今回8.5万人というところに含めて回付した方もいるという理解でよろしいか。

○事務局：そのとおりである。全員上げてきて、回付が終わっている方にはもう1回声かけはしないが、前回お声がけをして返答がなかった方や、前回希望されなかった方についても、時期を経ているということで、遺伝回付意思調査というのは送っている。

○委員：順調に進んでいるので、非常に素晴らしいと思っている。今の少し関連するが、missenseの確認というのは具体的にどのような形で行っているのか。資料というかデータを（いろいろな文献情報含めて）確認されたのか。それから以前もあったが、個別それぞれ、全てIGV等のイメージで確認されているのかどうかというのを教えていただきたい。

○事務局：タンパク質のコードを自分たちで実際に調べることまではやっておらず、あくまでも報告例が多くて、がんの患者が報告されているかどうかといったような、データベースについている報告例の情報だけで調べた。

○委員：バリエント自体を、これはコールだけではなくて、実際にIGVとかイメージで直接見て確認されたかどうかというのを教えてほしい。

○事務局：いいえ、今回は、一つ一つIGVでは確認していない。参加者にお返しして、シングルサイト検査をやる前の段階でということであれば、それは今回はやっていない。

○委員：別にコールは100%ではないが、できれば事前にこれぐらいの数だったら特筆されてもいいのかなと思った。

○事務局：承知した。検討できると思う。

○委員：非常に貴重な成績、検討をご紹介いただいた。検査の段階や意義をどう伝えていくのかということについて、将来直面しそうな課題を先取りして、非常に多く体験されているもので勉強になっており、しっかりまとめて進められているということを知り、非常に心強く思っている。

1点だけ、非常に細かな点なのだが、データの分け方に関わることなので、特に我々倫理の人間からすると、成人、青年は何歳だという話は毎回議論になるのだが、今回37名を見ると20歳で区切っているのだが、恐らく結構今は成人とか18歳のほうを採用することが多いのではなかろうか。特にこれが単に疫学のステージの問題だけではなくて、今後こうした情報の共有や意思決定の問題、あるいは家族の中での役割や、そういった社会や実生活の中における役割の話に入っていくことになると思うと、いつまで20歳の基準でいくのかということからは、少し考えるべき点なのかなと思った。

ただ、一方で疫学の先生たちも関わっていると思うので、その辺りひとしきり議論があったのかもしれないが、この資料だけが独り歩きする場合に備えて、20歳というのをどうやって正当化するのかということなどについて、もしこれまで議論などがあったのであれば教えていただきたい。

○事務局：疫学というか、HBOCの恐らく医療でのガイドラインで、20歳となっていたのか、18歳で、その辺が医療の多分ガイドラインで、何歳から返しているのかということに従うのがいいのかなとこの場合は思ったが、確認してみる。重要なお指摘に感謝する。

○委員：この18歳、19歳を未成年と言っているのかという、そういった社会の中での受けとめ方や、実際の社会の中の意思決定の話と関わるように思ったところだった。

ただ、この点については専門の先生がほかにもおり、そのように思う人もいないので、18歳、19歳を未成年と扱ってよいのかということなどについて議論のプロセスがあれば、それも表記いただくといいのかなと思った。

○委員：大変丁寧な解析と、遺伝カウンセリングに対する細やかな準備について、これだけの多くの数を扱っているながら、大変頭が下がる思いである。

2点お伺いしたい。1つは、時間をかけて、こうやってバリエーションの解析をしてみると、当初はVUSの扱いであったものが、今にしてみるとlikely pathogenicになっているというようなものも、中には生じてくるのではないかと思う。この中にあるかどうかは分からないが、その辺りを今後どのようにお考えなのか、研究の中でも、ほかの疾患でももちろんあることなので伺いたい。

もう1点は、精神的に少しケアが必要な人たちに対応しなければならない場面があったということでご報告があったが、一般の遺伝カウンセリングは、やはり精神疾患が基本的にはないというか、落ち着いている段階であるということがある意味では前提になっている。どんな辛いことがあっても、やがてリカバーできる力があるという前提でお話することになっているかと思う。過去の経験で、何かあったときに精神科の先生方が関わるようなことがあったように記憶しているが、ケアが必要な方がどの程度で、その症状が強いものかどうか、今だけでは分からないが、今後もっとシビアな方も出てくるのではないかと思った。

○事務局：大変重要なお指摘に感謝する。バリエーションのアノテーションが変わるということについては、先ほど申し上げたように、1回やるときに、以前、VSか何かだったかどうかにかかわらず、そのときのバリエーションの評価というので、前にお声がけしたことがない方にも声がかかることになるので、そこはフォローできるのではないかと思う。今回の中にそういったものがどれぐらい入っているのかということは、今お答えできないが、調べてみたいと思う。

それから、精神面で不安定な方がいらっしゃったということだが、パイロット研究のときからK6などを基準として、メンタルに不安のある方については、精神科や臨床心理士がフォローアップできるような体制を一応取ってはいるが、今までそういった症例が全然なくて、我々も少し油断していたところがあった。この方については、がんの罹患歴があったときに、このときの主治医から言われたことが非常に不安の原因になっているような感じで、全身的に疾患があるというより、このときの対応に何かあった感じなので、おっしゃるように、メンタルの面についても、これから医療機関等に紹介するときに十分注意するようということでも申し送っていきたいと思う。

## 2. 「家族性高コレステロール血症（FH）の遺伝情報回付」について

○委員長：確認だが、プロジェクト1は遺伝情報回付だが、プロジェクト2は回付なのか、それとも、全体像を把握するという疫学的な調査になるか。参加者の方にこの情報を返すという、それも含まれているのか。

○事務局：含まれている。臨床上的ホモの接合体の方がまず対象である。

○委員長：では、これも回付するということで承知した。

○委員：47ページの、10万人で1万8,700人が対象になるかというもののだが、今のプロジェ

クト1、2に関わる話にもつながるかと思うが、確認検査はやらない予定なのか。

○事務局：これは参考の人数で、陰性の方も含めて脂質異常症のある方全員が対象だった。この計画を行う場合に確認検査を実施するかどうかだが、保険適用で遺伝学的検査を医療機関で受けられるということもあり、メガバンクでやるのか、医療機関にお願いするのかといったことも、規模感予算、やらない場合はどうやって説明するか、いろんなことがあると思うので、そこは詳細を検討して考えたいと思う。

○委員：気になっていたことは、いわゆる研究で行った結果を診療に使うとき、医療と研究のすみ分けということを随分お願いしてきて、きちんとやっているのが、この東北メディカル・メガバンクだと思っている。これを裏返すと、研究で得られたデータもこれぐらい精度が高いことを当方ではやっているというのを、表にもっと出してもいいのではないかなと思った。日本人の標準ゲノムは東北大学のデータを使っているわけで、それぐらいの精度の物差しを提供しているデータは、これぐらいきちんとやっているんだとそれがあってしかるべきではないかなと思った。いきなり臨床に使うという意味ではなくて、NGSで10万人のホールゲノムシーケンスをやっている経験とノウハウというのは、大変なものが残っているはずなので、研究で得られたデータの妥当性、正当性、正確性について、客観的な指標を東北メディカル・メガバンクで示しておく。

その証明する方法としては分析的妥当性のところと、データをどう解釈するかという2つの側面があって、それぞれについてここで持っているノウハウを文書化しておく、非常にそれは大事な物差しを提供することになるのではないかとずっと思っていた。どのタイミングで申し上げようかなと思っていたが、ちょうどシングルサイトをやるのかやらないのかという話もあったので、先に申し上げたが、暑苦しくて面倒くさくて大変な話かも分からないが、非常に大きな支えになると思ったので、ぜひそれはご検討いただきたいと思い、提案した次第だ。

○事務局：BRCA1、BRCA2については、確認検査の結果はほとんどというか、全部一致していて、ゲノム解析の結果でそのまま確認されたということになる。ただ、一部のリンチ症候群のときに経験したのだが、場所や配列によっては、少しそれだけではというところもあるにはあるので、そういったことも考慮した上で、あとはFHの場合は表現型がはっきりともし出ていれば、委員がおっしゃったようなアプローチを、医療機関に理解していただいた上でやることは可能かなと、私個人としてはそういう感触がある。

○委員：ぜひ、本当に大事なメジャー提案できるのは、ここの取組しかないかなと、それだけ

の経験をされていると思った。

○委員長：次年度に向けて、2026年の計画として、限られた予算の中で最大限、東北メディカル・メガバンクの情報を回付していこうという、その取組の1つとして計画中のことをご発表いただいた。

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。

○委員長：資料3についてのご質問、ご意見はあるか。

○委員：いろんな取組が進んでいて非常に素晴らしいと思った。2点ほどお伺いしたい。メタボロームは確かにこれからのアプローチとして非常に重要ななと思っているのだが、いわゆる発症リスク、これは遺伝的に高リスク、中リスク、低リスクそれぞれに全て同じようなリスク関連が示されたということによろしいか。

○事務局：今回この②（54ページ）のところでは何が起きているのだろうかということ調べたかった。ここに絞り過ぎると人数が少なくなってしまうので、全体を使って、この疑問を解く形として今回この7つが媒介しているというところまでを報告したことになる。

○委員：承知した。もう1つ、非常に健康的な生活習慣をされている方で発症するのは、非常に悩ましいところかなと思うが、健康的な生活の中でも発症している方と発症していなかった方で、それぞれの項目で何か違いというものがあったのだろうか。

○事務局：健康的な生活の中で、PRSが高かった方だと、比較的对象者の特性が似通っており、こちらで見比べると、若干グルコースが高めかなというところはあったが、ほかのところで見比べることができなかったので、少しメタボロームに頼ってみたというところがある。もう少し丁寧に見てみようとは思っている。

○委員長：グリシンが低いと糖尿病になりやすいということだが、介入方法は何か考えられるのか。

○事務局：まだグリシンを入れて糖尿病の発症予防になるかどうかというところは、文献的に調べていないので、そこはほかにも検討、見てみる必要があるかと思うのと、RCTできるかどうかというところを検討しようかなと思っている。

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：ご質問、ご意見があればどうぞ。

○委員：62ページに示されているジェノタイピングはどんな方法でされたのか。

○事務局：ジャポニカアレイでしている。

○委員：承知した。

○委員長：今回は、行動変容については、特に質問はしていないという理解でよろしいか。

○事務局：行動変容の質問はしている。今回の報告の内容に含めていないが、行動変容に関しては、前期回付群とまだリスク回付を受けていない後期回付群の方たちの比較などについて、次回以降、こちらでご報告しようと思っている。

### (3) 講演「遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査 (MGPT) の社会実装について」

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野の平沢晃教授からご講演いただき、その後、意見交換が行われた。

○委員長：横断的組織をつくるのは、特に我が国では難しいと思うのだが、その中でしっかりと遺伝性腫瘍という横断的な領域について、ここまでしっかりとした対応をされている。そして、ToMMoに対しての具体的要望というのも発表いただいたが、これについては山本機構長いかがだろうか。

○山本機構長：今、感動してお話を聞いていた。まずはMGPTを含めて、遺伝的リスクを社会に実装してくというのを、国民に広く普及していくべきものなのだとすることは、もう平沢先生のおっしゃるとおりで、私は150%ぐらい同意したい。

それから予防切除を、アンジェリーナ・ジョリーさんの5年前にやっていたというのを知らなかったのだが、素晴らしい先進性を示されていると思った。

また、自治体で支援している清元さんはご存じのようにここの教授だったので、姫路で社会実装を試みているというのは、これもすごくうれしいと思っている。

私たちはこういう時代で、63条の壁などいろんな障壁がたくさんあるが、これをいつまでも引きずっていたら、私たち日本の社会が本当に後進的な社会になってしまうと思う。今日、朝日新聞の話があったが、私たちもメガバンクを始めたときにいろんなことを言われて、こんなことまで言われるのかと思うような時期があった。いたずらに不安を煽るようなことを平気で言っているが、5年、10年たったら常識になっているようなことで、昔はこんなこと言ったなどと知らないふりをするのもどうかかと

思うが、平沢先生の本当にすばらしいお話に感謝する。私は平沢先生に150%同意しているということを申し上げたい。

○委員：私も、今、山本機構長が言われたように、同じような立場でMGPTも展開しており、恐らく今後、社会への受入れ状況も変わってくるのかなと。ゲノム医療の認知度も少しずつ上がってきているようなイメージがあるので、我々としてはToMMoもそうだが、人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会、遺伝子診療学会、あるいは全国遺伝子医療部門連絡会議等でしっかり遺伝医療というものが通常医療の一部であると、それを支えているのがゲノム研究であるという構造を伝えていくということかなと思った。

○丹野機構長：委員の先生方のご助言や平沢先生の今の素晴らしいご講演、大変興味深く聞かせていただいた。今後ともどうぞご指導、ご鞭撻のほどよろしくお願ひしたい。

○委員長：それでは、事務局より今後のことをご説明いただきたい。

○事務局：次回は、今年度内にもう1回開催するというので、追って事務局より連絡させていただきます。