

国立がん研究センター患者・市民パネルの皆様へ

厚生労働科学研究費補助金

「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、
ELSI 等に係る技術評価、体制構築についての研究」

ELSI WG 班長 横野恵（早稲田大学）

ELSI WG メンバー 中田はる佳（国立がん研究センター）

このたびは、2022 年度国立がん研究センター「患者・市民パネル」検討会「ゲノム医療への患者・市民参画」にご参加いただき誠にありがとうございました。皆様から頂いたご意見やご提案をもとに上記研究班 ELSI WG（エルシー ワーキンググループ）では、全ゲノム解析研究への患者・市民参画の具体的な取り組みの検討を進めております。本報告書では、皆さまからのご意見やご提案と、それをふまえた現在の検討状況をまとめました。

全ゲノム解析研究が患者さん・ご家族、そして社会にとってよってより良いものとなりますように、今後ともご意見やご提案を共有しながら一緒に考えていくことのできる場を設けていきたいと考えております。

皆さまの医学研究へのご期待は、私たちの活動の原動力になっています。私たちの医療の未来ために、引きつづき、ご関心をお寄せいただけますよう、どうぞよろしくお願いいたします。

1. はじめに

- 今回の国立がん研究センター「患者・市民パネル」検討会「ゲノム医療への患者・市民参画」では、全ゲノム解析（※1）を用いたゲノム研究・医療に関する皆さんの知識や関心を明らかにすることを目的に、アンケート調査やグループディスカッションを行いました。
- アンケート調査やグループディスカッションを通じて得られた皆さんのご意見は、「全ゲノム解析等実行計画（※2）」への患者・市民参画（Patient and public involvement: PPI（ピーピーアイ）（※3））の進め方を検討する際の参考にします。
- 2023年2月9日に開催された「厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」（※4）にて、本検討会の開催報告がありました。結果の詳細は、2023年3月開催予定の同委員会で報告される予定です。
- このレポートでは、皆さんからのご意見のまとめと、それをふまえてこれから研究班で行おうとしていることやすでに行っていることをご報告します。

※1：全ゲノム解析

ゲノム（遺伝子をはじめとする遺伝情報のすべて）を一度に調べること。「がんの全ゲノム解析」により、患者さんのがんの特徴をよりくわしく知ることができ、効果的な治療法やお薬を選ぶ際のヒントが得られる可能性があります。

※2：全ゲノム解析等実行計画

がんや難病等のより良い医療のために国家戦略として全ゲノム解析等を推進することを目的として、2019年12月に厚生労働省から「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」が発表され、2022年9月に「全ゲノム解析等実行計画2022」が厚生労働省の委員会です承されました。全ゲノム等解析を用いた「ゲノム医療」を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等のデータ（全ゲノム解析等データおよび臨床情報）を収集して大規模に解析し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。「全ゲノム解析等実行計画」では、日本に住む方々のデータを使ってこのような仕組みを構築し、国内の環境に適したゲノム医療の基盤を構築します。これにより、病気についての理解を深め、医薬品や診断技術等の開発につなげることが期待されます。

＜もっと詳しく知りたい方へ＞

全ゲノム解析等実行計画：https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html

全ゲノム解析等実行計画2022：<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001012426.pdf>

※3：患者・市民参画（Patient and public involvement: PPI（ピーピーアイ））

患者・市民の視点を取り入れてよりよい研究を目指す取り組みのことです。国の研究資金を割り振っている日本医療研究開発機構（AMED）では「医学研究・臨床試験プロセスの一環として、研究者が患者・市民の知見を参考にすること」と定義されています。

※4：厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

全ゲノム解析等実行計画の進捗状況などを検討する委員会です。これまでの議論や今後の開催予定が以下のURLで公開されています。

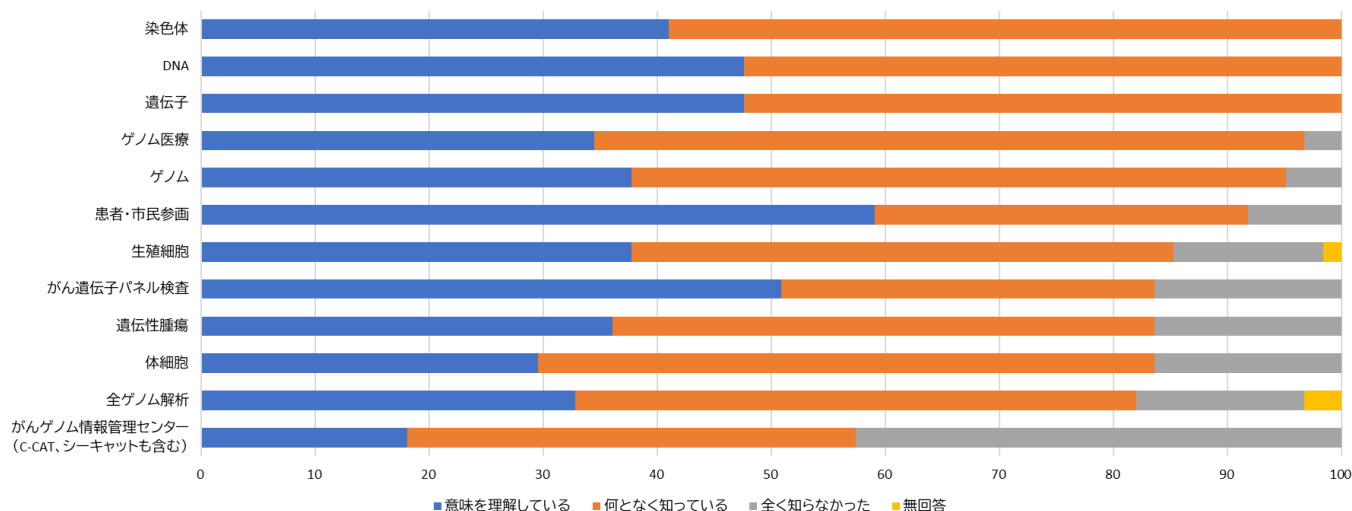
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html

2. アンケート結果のまとめ

(ア)ゲノム医療に関する用語の認知度¹

- 患者・市民パネルの皆さんは、他の市民対象調査と比べるとゲノム医療に関する用語をよく知っているグループでした。本検討会には、ゲノム医療への関心が高い方が参加していました。
- 「全ゲノム解析」という言葉は、約 30%の人が「意味を理解している」と回答し、約 50%の人が「何となく知っている」と回答しました。「全く知らなかった」と回答した人も約 15%いました。2021 年 3 月に行われた調査²では、がん患者の約 50%、がん患者の家族の約 60%が「全く知らなかった」と回答しました。

次の言葉を、このアンケートの前に聞いたことがありましたか (n = 61, 検討会参加予定者)



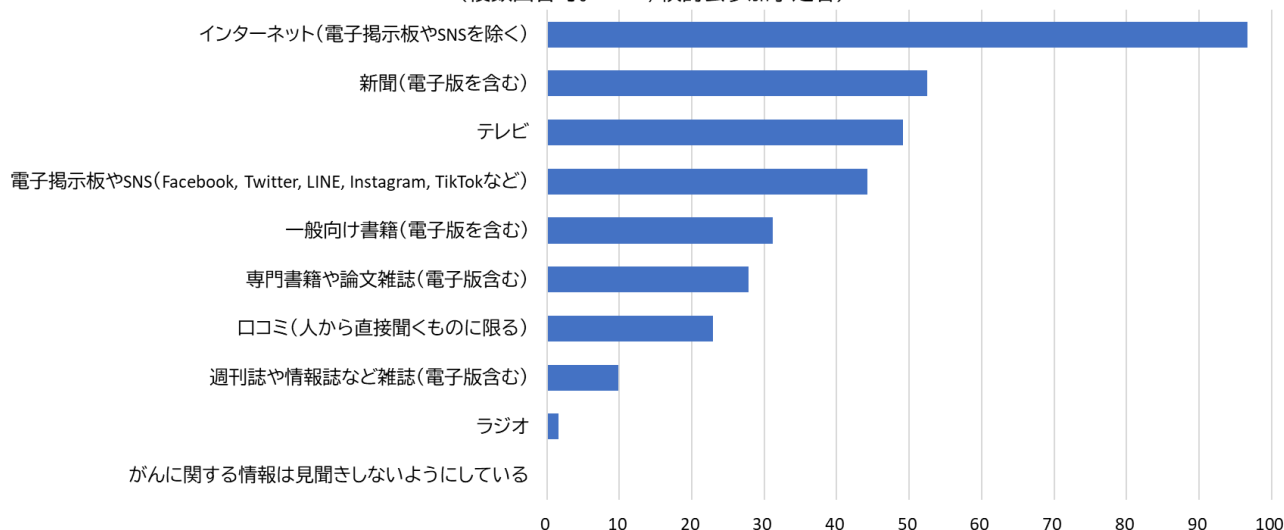
(イ)がんに関する情報について

- 90%以上の方が、インターネットを通じてがんに関する情報を得ていました。約 50%の方が新聞やテレビを、また、約 40%の方が電子掲示板や SNS を利用していました。
- 最も信頼されている情報発信源は「医療機関・研究機関」でした。
- インターネットを通じて医療機関・研究機関が発信する方法が、最も皆さんに届きやすいと考えられました。
- 医療機関・研究機関からの情報発信に期待が寄せられていることが示されており、今後一層の情報発信の充実を図っていきたいと考えています。

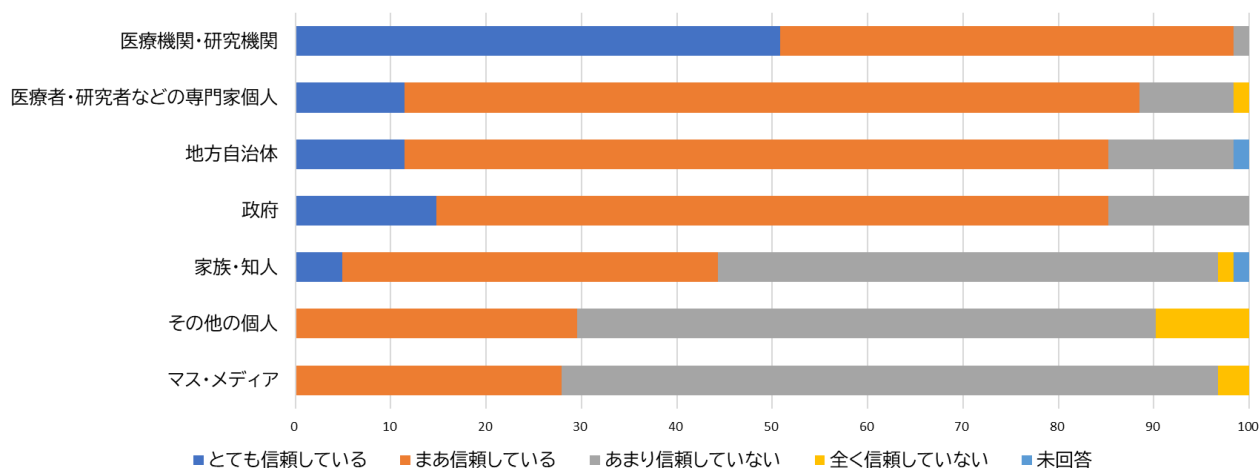
¹ グラフ中、単位がない数字は「%」です。3 以降のグラフでも同様です。

² Ri, I., Kawata, J., Nagai, A. et al. Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan. *J Hum Genet* (2022). <https://doi.org/10.1038/s10038-022-01100-6>

あなたは、普段、がんに関する情報をどのような媒体から得ていますか。
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



あなたは、普段、がんに関する情報を得る際に、どのような情報発信源を信頼していますか。
(n = 61, 検討会参加予定者)



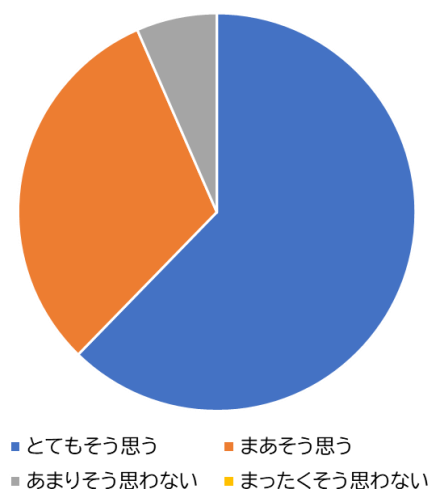
(ウ)全ゲノム解析研究へのゲノム情報の活用に対する期待と不安

- ゲノム情報の活用に対しては「将来の人のために大学などで病気の基礎研究に」役立てられることが最も期待されていました。他方、「情報漏洩とその悪用」が最も不安とされました。
- 検討会後は、ゲノム情報の活用に対する不安は「とくにない」と回答した人の割合が半分以上になり、「知りたくない病気のリスクがわかってしまう」ことを不安に思う人の割合が約 1.5 倍になりました。
- 検討会後は、全ゲノム解析研究に協力してもよいと回答した人の割合が増えていました。全ゲノム解析研究のリスクや意義を理解した上で、研究に協力したいという意向が示されたと考えられました。
- ゲノム情報の活用に対する不安を和らげるための方策として、社会とのコミュニケーション、活用状況の公開、リスクへの対応、法整備、ゲノム情報の保護措置が挙げられました。
- 全ゲノム解析研究について発信すべき内容や、実施体制への示唆が得られました。

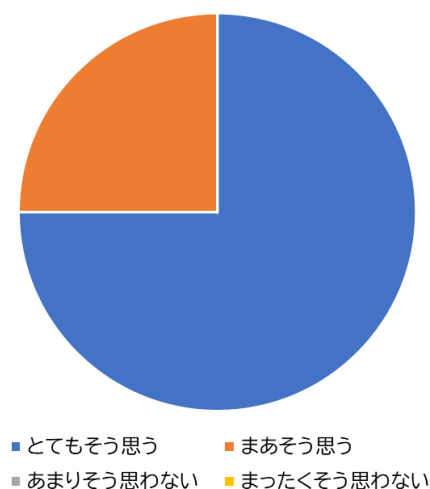
*左は検討会前、右は検討会後のアンケート結果です。

【全ゲノム解析研究への協力意向】

あなたは、全ゲノム解析研究に協力(自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する)してもよいと思いますか(n = 61, 検討会参加予定者)

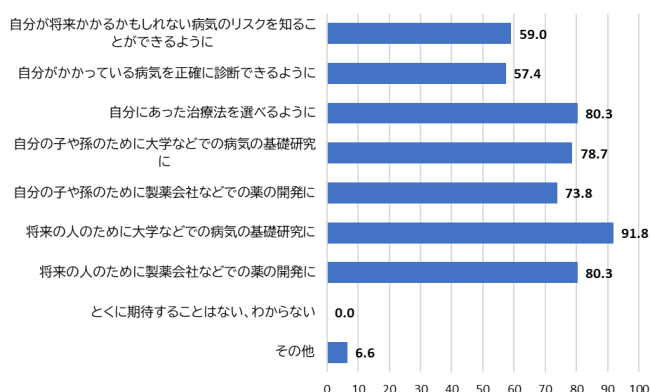


あなたは、全ゲノム解析研究に協力(自分の組織や病気に関する情報やゲノム情報を提供する)してもよいと思いますか(n = 44, 事後アンケート回答者)。

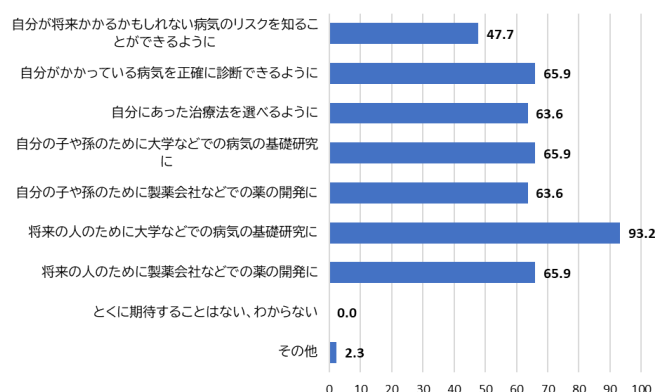


【ゲノム情報の利用に関する期待と不安】

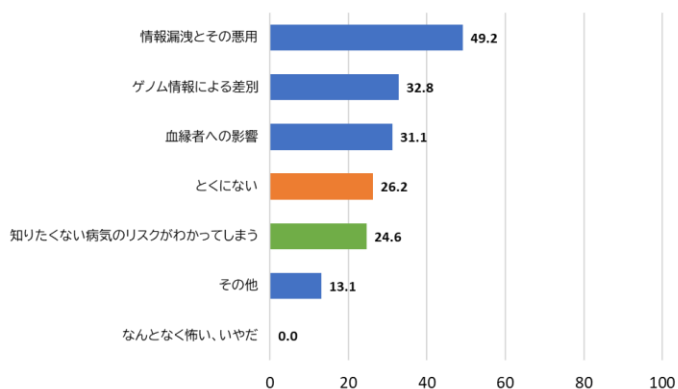
あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



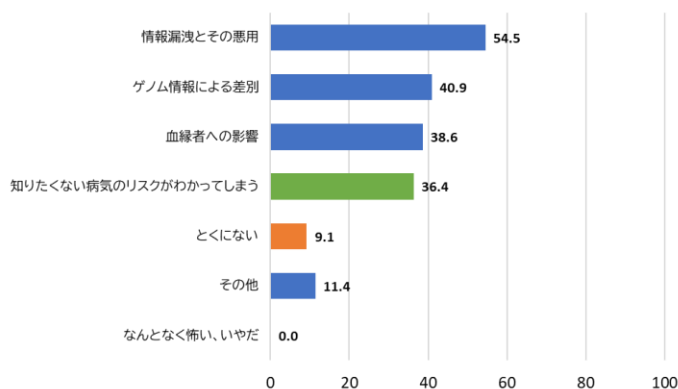
あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、どのように役立ててほしいと思いますか。
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



あなたのゲノム情報を医療や研究に利用することになった場合、不安なことはありますか
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



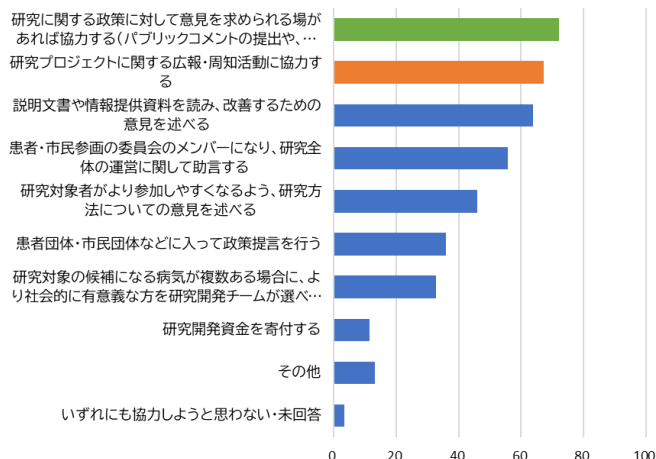
不安なことがあるとお答えいただいた方は、どのような取組があれば、その不安が和らぐと思いますか。

社会とのコミュニケーション	細かいコミュニケーションと合意形成を徹底すること ゲノム情報を用いた研究が個人の治療に確かに役立つものであると信頼できること 研究者の倫理教育や、一般市民のゲノムを含めた医療リテラシー向上の取り組みを、十分な予算を確保して進めること。 ゲノム情報に関する誤解や差別が生まれないための世論醸成や「がん教育」
活用状況の公開	ゲノム情報の活用状況に関する情報発信 ゲノム情報の活用状況に関する個人への通知
リスクへの対応	病気のリスクが判明した際に相談・治療できる医療機関の充実 現時点で想像される不利益と対策の提示
法整備	ゲノム情報の適正利用に関する法整備 「死後の個人情報」の定義と保護のための新法
ゲノム情報の保護措置	情報漏洩を防ぐ具体的な対策の提示 情報漏洩時の責任者を明確にしておくこと 全ゲノム解析のデータは個人が特定できない情報ということを明確に打ち出すこと 個人を特定できる要素を外して利用する 信頼ある機関との（ゲノム情報の利用に関する）的確な契約締結 検体や情報のアクセス制限 全ゲノム解析は国の指定した機関でのみ集約・解析できるようにすること

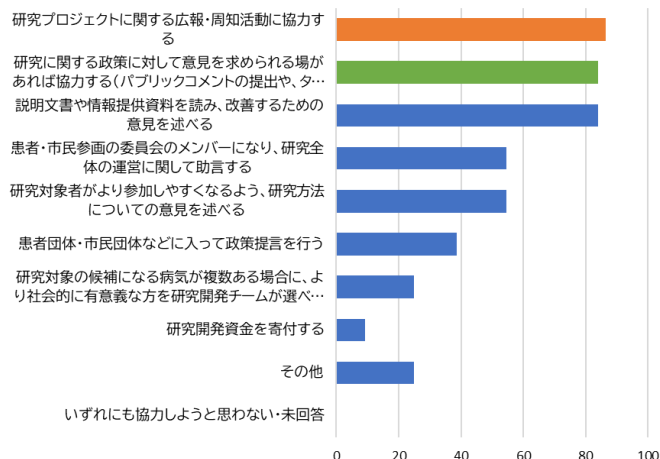
(エ)全ゲノム解析研究の PPI 活動への協力について

- 何らかの形で全ゲノム解析研究の PPI に協力できると考える人が 100%近くに達しました。
- 具体的な活動としては、「研究に関する政策に対して意見を求められる場があれば協力する」「研究プロジェクトに関する広報・周知活動に協力する」「説明文書や情報提供資料を読み、改善するための意見を述べる」が多く選択されました。
- 今後、全ゲノム解析研究への PPI 活動に取り入れることを検討していきます。

あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか
(複数回答可。n = 61, 検討会参加予定者)



あなたは、どのような形であれば全ゲノム解析研究への患者・市民参画活動に協力できると思いますか
(複数回答可。n = 44, 事後アンケート回答者)



*左は検討会前、右は検討会後のアンケート結果です。

3. グループディスカッションのまとめ

- がんゲノム医療の現状に関すること、全ゲノム解析研究そのものに関すること、全ゲノム解析研究の PPI に関することが話し合われました。

カテゴリー	意見
がんゲノム医療の現状に対する意見	より早い段階でゲノム医療を使えるように声を上げていくべき がん遺伝子パネル検査から薬につながる可能性がより広がるとよい 病院に提供したがんの組織検体の使われ方や保管方法がわからず不安 遺伝子情報を含む個人情報の扱いについて法整備が必要である
全ゲノム解析研究に関する情報提供	研究活動をもっとオープンにする 知りたくない・自分にとってマイナスになることが分かった場合のフォロー体制や情報漏洩対策などもあわせて広報していくことが必要 個人の特定ができない情報を扱っていることを理解してもらう必要がある 参加のメリットや具体的な参加方法を発信することが必要 正しく伝えるための資料を整備してほしい メディアを通じた広報活動、主治医からの説明、待合室で見られる資料と QR コードなどの作成が必要
全ゲノム解析研究への懸念	知りたくないことまですべてわかることが必ずしも良いこととは限らない 全ゲノム解析研究について知らないことが多い

	全ゲノム解析が保険適用されるまでの期間や費用 遺伝性疾患がわかった場合の子どもへの対応 遺伝情報が法的に保護されていないのではないか
全ゲノム解析研究への参加意向	できるだけ多くの人が参加することが全ゲノム解析の研究や実用化に意義がある 未来への貢献のため参加したい
全ゲノム解析研究 PPI が必要な理由	患者と医療者との考え方の違いやコミュニケーションギャップを解消するため 自分たちが経験した（望ましくない）できごとを未然に防ぐことができるかもしれない 「患者中心」の研究を進めるために経験談や一般の立場からの意見が重要 全ゲノム解析研究に関する患者・市民の不安を研究者側に伝える役割として 研究参加者に理解してもらうために、一般の立場から研究について考えることが必要 しくみをつくる段階から患者・市民が参画し、ゲノム解析技術の倫理的な議論を市民に伝える必要がある
全ゲノム解析研究 PPI の課題	既に全ゲノム解析等実行計画が出ているのに PPI をこれから検討するのは疑問 PPI を形式的に行っても意味がない 求められているものがわからない PPI を行わなかった場合の不利益・不都合、PPI を行うことの患者にとっての利益を明確にする必要がある 研究者のパートナーとなるための知識習得の機会や、研究者側から患者に寄り添う仕組みが必要
全ゲノム解析研究 PPI として 取り組めそうなこと	説明文書の査読や広報周知活動 研究の目標に対する患者の立場からの PDCA の評価 患者の役に立つ研究計画となるよう意見を出す 研究全体の運営への助言はレベルが高すぎる
その他	人材育成や教育にも力を入れてほしい 遺伝子情報を含む個人情報を提供するので情報の使われ方を患者自身がチェックする機能も必要

4. 今回注目した2つのテーマ：全ゲノム解析研究に関する情報提供、全ゲノム解析研究へのPPIのあり方

(ア)全ゲノム解析研究に関する情報提供

【検討会から得られたポイント】

- 全ゲノム解析研究そのものに関する情報提供は、社会への周知という観点と、PPI活動の前提知識を示すという観点から重要です。
- 医療機関・研究機関がインターネットを介して全ゲノム解析研究について発信することで、患者・市民に届きやすくなると考えられました。
- 全ゲノム解析研究に関する情報サイトに、患者・市民が全ゲノム解析研究に対して抱く疑問や懸念に一定程度答えられるコンテンツが必要です。

【いま研究班で行っていること／これから行う予定のこと】

□ 全ゲノム解析研究に関するウェブサイトの開設（2022年度に開設）

- 国立高度専門医療センター医療研究連携推進本部に簡易なものを設置しました。
<https://www.japanhealth.jp/project/genome/index.html>
- 今後、「全ゲノム解析等実行計画」に係る事業実施組織がつくられる予定です。その準備の段階でウェブサイトのコンテンツを充実させていく予定です。

□ 全ゲノム解析研究に関する広報資料の作成（作業中。2022年度に完成予定）

- 全ゲノム解析研究に関わる専門的な内容を一般にわかりやすく説明するための資料を作成します。本検討会で挙げられた全ゲノム解析研究に関する疑問や懸念に関連する内容を含んだものにする予定です。
- 今後、各種イベントで配布する、ウェブサイトに掲載するなどの方法で情報提供に活用していく予定です。

□ 一般向けイベントの開催（2023年度以降に実施予定）

- 全ゲノム解析研究に関するワークショップやシンポジウムなど、一般の方向けにイベントを開催して、情報や議論の場を提供する予定です。
- 準備として、全ゲノム解析研究へのPPIを行っている海外の機関の取り組みを調査しています。

□ 今後の検討事項：全ゲノム解析研究に関する周知・広報活動とPPI

- 周知・広報活動は全ゲノム解析研究を広く知ってもらうために必須の活動であり、また、患者・市民の立場でPPIとして協力しやすい活動として挙げられていました。今後の周知・広報活動に患者・市民の視点を取り入れる取り組みを検討することが考えられます。

（例）ウェブサイトのコンテンツや広報資料のわかりやすさ・表現の適切さを患者・市民の立場から査読してもらう。

(イ)全ゲノム解析研究へのPPIのあり方

【検討会から得られたポイント】

- 全ゲノム解析研究へのPPIを行わない場合の患者・市民にとっての不利益・不都合、行う場合の利益が明確に伝わっていないことがわかりました。
- 全ゲノム解析研究へのPPIとして、患者・市民の立場に何が求められるのか不明であり、協力のハードルになる可能性が示されました。

【いま研究班で行っていること／これから行う予定のこと】

□ 全ゲノム解析研究の説明文書モデル文案の患者・市民による査読（2021 年度に実施）

- 「全ゲノム解析等実行計画」について説明内容がぶれないように説明モデル文案を作成しました。
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000840079.pdf>（厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会（第5回）資料 3-2（委員長承認後））
- この素案をがん患者・家族によるグループワークで検討していただき、ご意見をもとに修正しました³。

□ 参加者パネルの設置（2025 年度ごろを目標に設置）

- 英国の取り組み⁴を参考に検討しているものです。全ゲノム解析研究の参加者、あるいは、研究対象になる可能性のある患者・市民で委員会をつくり、全ゲノム解析事業の運営や具体的な取り組みについて患者・市民の立場からの知見を提供する役割を担います。

□ 今後の検討事項：PPI の目的、患者・市民にとってのメリットなどの整理と PPI に関わりたい人への支援

- 全ゲノム解析研究への PPI を行う前提として、PPI そのものの説明に加え、全ゲノム解析研究への PPI を行う目的、患者・市民にとってのメリットなどを明確にして一般に伝えることが必要と考えられました。
- PPI に関わりたいけれど、知識や経験不足を懸念する声も聞かれました。PPI に関わりたい人への知識習得の機会を提供する・参加型イベントなどを開催するなどの支援が必要です。
- 全ゲノム解析研究への PPI の目的やメリットなどを整理し直し、ウェブサイトや広報資料を通じてお知らせします。

<PPI についてもっと知りたい方へ>

- ◆ 日本医療研究開発機構（AMED）「患者・市民参画（PPI）ガイドブック ～患者と研究者の協働を目指す第一歩として～」
<https://www.amed.go.jp/ppi/guidebook.html>
- ◆ 間イテミル・考エテミル!? 「対話のある研究」
<https://www.ppie.info/>
- ◆ AMED「ゲノム医療・研究への患者・市民参画（PPI）推進およびリテラシー向上のための基盤整備」班
「みんなでつくるゲノムのこと ゲノム医療・研究への患者・市民参画（PPI）に向けて」
<https://genomeppi.jp/>

<このレポートに関するお問合せ>

厚生労働科学研究費補助金「がん全ゲノム解析等の推進に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI 等に係る技術評価、体制構築についての研究」

ELSI WG 班長 横野恵（早稲田大学）

ELSI WG メンバー 中田はる佳（国立がん研究センター）

Email: hnakada@ncc.go.jp

³ 中田はる佳, 横野恵, 永井亜貴子. がん領域における全ゲノム解析研究とオンラインによる患者・市民参画の実践. 臨床薬理 53(6):169-175 2022 年.

⁴ 第 8 回全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会 資料 3-1 p45 <https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000904755.pdf>