

研究倫理に関する情報共有と国民理解の推進事業 (ゲノム医療実用化に係る ELSI 分野)

課題事後評価報告書

1. 研究開発課題名

遺伝性腫瘍の遺伝学的検査とバイオバンクに関する ELSI の情報共有

2. 研究開発代表者

平沢 晃 (慶應義塾大学医学部産婦人科 専任講師)

3. 研究開発期間

平成 29 年 1 月 20 日から平成 30 年 3 月 31 日

4. 研究概要

(1) 目標・ねらい

ゲノム医療は、とくにがん治療の領域で急速な展開をしている。近年は、がんクリニカルシーケンス (がんパネル検査) が治療薬選択の目的で導入されてきている。がんパネル検査では二次的所見として生殖細胞系列バリエーションが同定されることがあることから、遺伝に関する事項を正しく伝える手法が要求されている。例えば生殖細胞系列バリエーションと体細胞病的バリエーションの違いを理解することも重要である。

このようにゲノム医療実用化の推進のためには国民全体が、遺伝に関わる事項を「生殖細胞系列バリエーションと体細胞病的バリエーション」「罹患者と非罹患者」、「本人と家系員」、「治療と予防」などの複眼思考で理解する必要がある。

その端緒として本研究開発では、以下の 3 点を目指した。

- ① バイオバンクに関する情報提供ツールの製作
- ② 遺伝学的検査に関する情報提供
- ③ 国民への還元を目指したデータシェアリング事業への参画

これらの情報提供ツールを、研究開発代表者が実施する実地臨床や臨床試験の中で採用し、研究者と研究協力者の双方にとって最適なゲノム医療や ELSI に関する理解が進む情報提供法を検証することで、最終的にゲノム医療実用化に関わる ELSI に関する国民理解の推進させることを目的とした。

(2) 実施内容

① バイオバンク解説ツールの作製

バイオリソースを集積することは、ゲノム医療実用化の基盤構築のためにも避けて通れない課題である。とくに臨床研究に準拠した質の高い臨床情報と品質を担保

したバイオリソースを集積して、各種研究に用いることが重要であることから、臨床試験担当者と臨床試験参加施設のメディカルスタッフ及び協力者がバイオバンクに対する説明・同意の際に共通した認識を持つことが重要である。場合によっては、まず研究協力者へ研究参加意識を高めることで、研究者側のバイオバンクに関する協力意識を高揚することも有効な手段である。

本研究開発では研究協力者や国民がバイオバンクの意義や実情を理解することを志向し、バイオバンクに関するバーチャルツアー製作を行う。さらに将来的な質の高い国内外の共同研究や産学共同研究を念頭にバイオバンクを構築するにあたり、ISO(国際標準化機構)の国際標準化に準拠して試料を取扱う準備を行う。

② ゲノム情報や遺伝子検査に関する情報提供

ゲノム診療や遺伝学的検査に関する解説ツールの作製と協力者への情報発信を行う。遺伝学的検査の前に説明が必要な項目の論点整理(研究結果の開示や二次的所見への対応方針など)、さらに同意取得の過程で生じた質問や課題を検討する。

具体的には

1. バイオバンク・コホート研究から産み出された成果を国民へ分かりやすく公表し、参加への謝意と共にその国民健康に貢献する意義を示す。
2. 専門家のみならず、当事者(遺伝子バリエーション保持者)と家系員へ向けて情報を発信する。
3. 課題間の連携・協働による相乗効果を目指す。

③ 遺伝学的検査の解釈に関する情報伝達と国際的データシェアリングへの参画

遺伝性乳癌卵巣癌症候群の原因遺伝子のバリエーションの解釈に関する検証とデータシェアリング、当事者(遺伝子バリエーション保持者)と家系員に対するフィードバックの手法につき検討する。日本人のバリエーションを国際データシェアリングを通して当事者と家系員に返却すると、国民の国際貢献意識を高め、その参加が当事者と家系員に対する利益になるという考え方を周知する。

(3) 実施体制

- ・植木 有紗(国立病院機構東京医療センター): 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング
- ・井本 逸勢(徳島大学): 臨床遺伝学と遺伝カウンセリング: アドバイザリーボード
- ・増井 徹(慶應義塾大学): バイオバンク ELSI と試料処理の国際的標準化: アドバイザリーボード

(4) 研究の進捗状況、研究成果及びその意義等

本研究開発においては研究者および協力者の双方を対象に、①バイオバンクに関する情報提供ツールの製作、②遺伝学的検査に関する情報提供及び③国民への還元を目指したデータシェアリング事業への参画を行った。以上の手法を介して本邦におけるゲノム医療実用化に寄与した。

① バイオバンク解説ツールの作製

【終了時まで達成する事項】

- ・ バイオバンクに関する解説動画の製作
バイオバンクへの協力をお願いする際に、文書による説明と同意の前の補助ツールとして有用なウェブツールを作製中である。
- ・ 一般の市民に対する遺伝カウンセリングの啓発と検証
本研究開発の連携者である吉田晶子が研究開発代表者として携わっている、遺伝カウンセリングについての啓発事業を、本事業で共同検証する計画である。

② ゲノム情報や遺伝子検査に関する情報提供

【終了時まで達成する事項】

- ・ ゲノム解析成果の公表とその理解度の検証
研究開発代表者の作製した、卵巣癌の発症に関わる遺伝子を同定した論文が平成 29 年 11 月に採択された(Hirasawa et al. Oncotarget in press)。本成果は論文公開日に慶應義塾大学と徳島大学からプレスリリースされる予定である。本研究開発では大学の広報部門が綿密に検討して作製したものであるが、同文章に関する研究協力者の理解度を探る。また本研究開発の連携者である加納圭とともに、アカデミアや報道部門と一般国民のゲノム医療に関する理解の相違がないかを検証し、「伝わる」ツールを作製する。

③ 遺伝学的検査の解釈に関する情報伝達と国際的データシェアリングへの参画

【既に得られた成果】

研究開発代表者の平沢はアドバイザリーボードの井本逸勢とともに、乳癌や卵巣癌に関連した生殖細胞系列バリエーションの意義を解釈し、データシェアリング事業を行うコンソーシアムである Evidence-Based Network for the Interpretation of Germline Alleles (ENIGMA) におけるバリエーションの解釈と国際データシェアリング事業に参画した。本邦で検出されたバリエーションの意義の解釈や、治療効果予測ツールとしての意義などが解明されれば、国民に還元することが可能となる。日本人として初めて参加することで、そのバリエーションの意義が判明した折にどのように対処すればよいか、本邦の臨床現場における体制の構築に役立てることが可能となった。

5. 総合評価

進捗状況及び得られた（研究開発終了時までには得られる見込みである）研究成果は、やや良い。

本研究を通じてネットワークが形成されたこと、当初予定されていなかった他分野の研究者の知見を積極的に取り込んだ点は評価できるが、本研究に直接関係する成果が少なく、また、具体的な研究の展開・方向性が不明確である。ENIGMA 参加で得られた内容を公開するなど、国民への還元を求め、専門医であることを活かしたゲノム医療の ELSI への貢献にも期待したい。（例：院内バイオバンクの患者からみた分かりづらさへの対応）

以上