



## 全ゲノム解析研究に関する意識調査 —がん患者、家族、市民の期待と懸念は?—

### 1. 発表者:

李 怡然(東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野 助教)  
河田 純一(東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野 学術専門職員)  
永井 亜貴子(東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野 特任助教)  
武藤 香織(東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野 教授)

### 2. 発表のポイント:

- ◆がん患者は全ゲノム解析(注1)への期待が高く、がん患者の家族は、解析結果を知ることによる不安、遺伝性疾患がわかった場合に不利な取扱いを受ける可能性について心配していました。両者ともに約6割が遺伝情報の保護に懸念を有していました。
- ◆全ゲノム解析研究に参加したいと回答したがん患者とがん患者の家族のうち、遺伝性疾患に関する結果を知りたい人は約5-6割にとどまることがわかりました。
- ◆国は現在、がんと難病の患者約10万人を対象とした全ゲノム解析研究を推進しています。これに対応した、研究参加者のための相談・意思決定支援の体制や遺伝的特徴に基づく差別防止体制の整備が急務であることを示唆します。

### 3. 発表概要:

東京大学医科学研究所公共政策研究分野の李怡然助教らのグループは、がん患者、がん患者家族、市民を対象として、全ゲノム解析研究に関する意識調査を行い、認知度、期待や懸念、解析結果の説明希望を明らかにしました。

近年、診断が困難で原因がわからない疾患の診断方法や新規治療法の開発を目指して、全ゲノム解析を行う研究が進められています。しかし、これまで日本では、がん患者や家族が全ゲノム解析研究にどのような態度を抱いているかは、明らかにされていませんでした。

2021年3月に実施した調査の結果、全ゲノム解析に対するがん患者の認知度は約5割にとどまるものの、全ゲノム解析研究が診断・治療や、解析結果のデータベースの構築によって医学の発展などにつながることに高い期待をもっていました。他方で、がん患者とがん患者の家族の約6割は遺伝情報が適切に保護されるかに懸念を抱き、がん患者の家族は解析結果を知ることによる不安、遺伝性疾患がわかったときに不利な取扱いを受ける可能性を懸念していました。また、全ゲノム解析研究に参加したいと回答したがん患者のうち、診断・治療法がある疾患の結果を知りたい人は8割を超えました。

全ゲノム解析では、本人がかかっている疾患だけでなく、多様な疾患領域の結果が明らかになる可能性があり、長期にわたってフォローが必要となります。全ゲノム解析の認知を高め、研究参加者のニーズに応じた相談・意思決定支援の体制や遺伝的特徴に基づく差別防止体制の構築が不可欠といえます。

本研究の成果は、2022年12月12日付けで、*Journal of Human Genetics* 誌(オンライン版)に公開されました。

なお、全ゲノム解析に関する啓発や周知は徐々に進みつつあります。とくに全ゲノム解析の成果が期待される小児がんや希少難治性がん、AYA(Adolescent and Young Adult)世代のがん患者や家族の期待や懸念を明らかにするために、今後も定期的な調査を行う必要があります。

#### 4. 発表内容:

##### ■ 調査の背景と先行研究の課題

がんゲノム医療の分野を中心に、診断のつかなかった患者に診断をつけることや、新たな治療法の開発、創薬につなげることを目的に、全ゲノム解析が行われるようになっていきます。

日本でも国の主導のもと、がんと希少難治性疾患の患者約 10 万人を対象とした大規模な「全ゲノム解析等実行計画」(※2)が、2019 年 12 月より進められています。がんの全ゲノム解析等実行計画では、解析結果のうち患者がかかっている病気に関連する情報(一次的所見)だけでなく、患者や血縁者の健康管理の参考になる情報(二次的所見)も、患者や血縁者など本人の希望があれば伝えることが検討されます。また、将来の医学の発展や企業による研究開発にもデータが利活用されるよう、個人情報保護しつつデータベースを構築することが目指されています。

これまでの海外や日本の先行研究で、がん患者はがん遺伝子パネル検査(がん遺伝子プロファイル検査)(注3)に対して肯定的な態度をもっていることが報告されています。しかし、全ゲノム解析に対する人々の態度を明らかにしたものはほとんどありませんでした。日本では、2015 年に一般市民を対象に全ゲノム解析研究に対する関心度と懸念、参加意欲を調査した研究(<https://doi.org/10.1186/s40246-018-0153-7>)はあるものの、「全ゲノム解析等実行計画」の対象となるがん患者とがん患者の家族がもつ期待や懸念は、明らかにされていませんでした。

##### ■ 調査の方法・対象・時期

調査会社(株式会社インテージ)のモニターに登録された人のうち、過去 1 年間に本人または同居家族ががん治療を受けたと回答した 20-79 歳の男女 5376 人と、性・年代・居住地域を日本の人口構成比に合わせて抽出した 20-69 歳の男女 35,146 人を対象に、無記名のインターネット調査を実施しました。調査は、2021 年 3 月 24 日～26 日の期間に行われました。

##### ■ 調査結果の概要

回答者は 10,731 名(回収率 26.5%)、本人の回答に基づいて、がんの既往歴のある方を「がん患者」、家族の中にがん患者がいると回答した方を「がん患者の家族」、いずれもないと回答した方を「市民」として分析しました。市民の回答と比較するため、がん患者とがん患者の家族から 70 歳以上の回答者を除外し、がん患者 1204 名、がん患者の家族 5958 名、市民 2915 名、計 10,077 名を分析の対象としました。

調査の結果から、がん患者の約 5 割、がん患者の家族の約 6 割、市民の約 7 割が、全ゲノム解析研究について「全く知らなかった」と回答し、認知度は高くないことがわかりました(図 1)。

全ゲノム解析研究に対する期待は、がん患者がもっとも高く、特に自身の病気の診断や治療に有益であること、遺伝性疾患の遺伝子の変化が見つかった場合は家族の健康管理に有益であること、データベースの構築による医療の発展につながることを期待していました(図 2)。

一方で、懸念に関しては、がん患者とがん患者の家族ともに、約 6 割が「遺伝情報が適切に保護されるか疑わしい」と回答していました。がん患者の家族は、「解析結果によって不安を感じないか心配だ」「遺伝性疾患の遺伝子の変化が見つかった場合に、不利な取扱いを受ける可能性が心配だ」について、がん患者よりも、高い懸念をもっていることがわかりました(図 3)。

全ゲノム解析研究に「参加したい」と回答した人に、どのような解析結果を知りたいか聞いたところ、がん患者の 85%が「病気の診断や治療に関連する結果」、がん患者の家族は 80.9%が「予防

や治療法のある病気の発症可能性」と回答しました。「遺伝性疾患の遺伝子の変化」については、がん患者の 54.5%、がん患者の家族の 59.8%が知りたいと回答しました(図 4)。

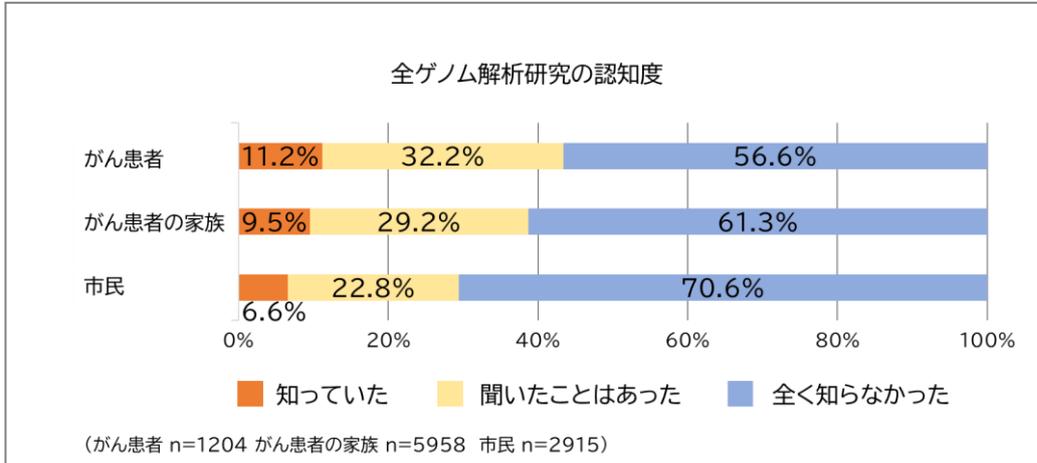


図 1:全ゲノム解析研究の認知度

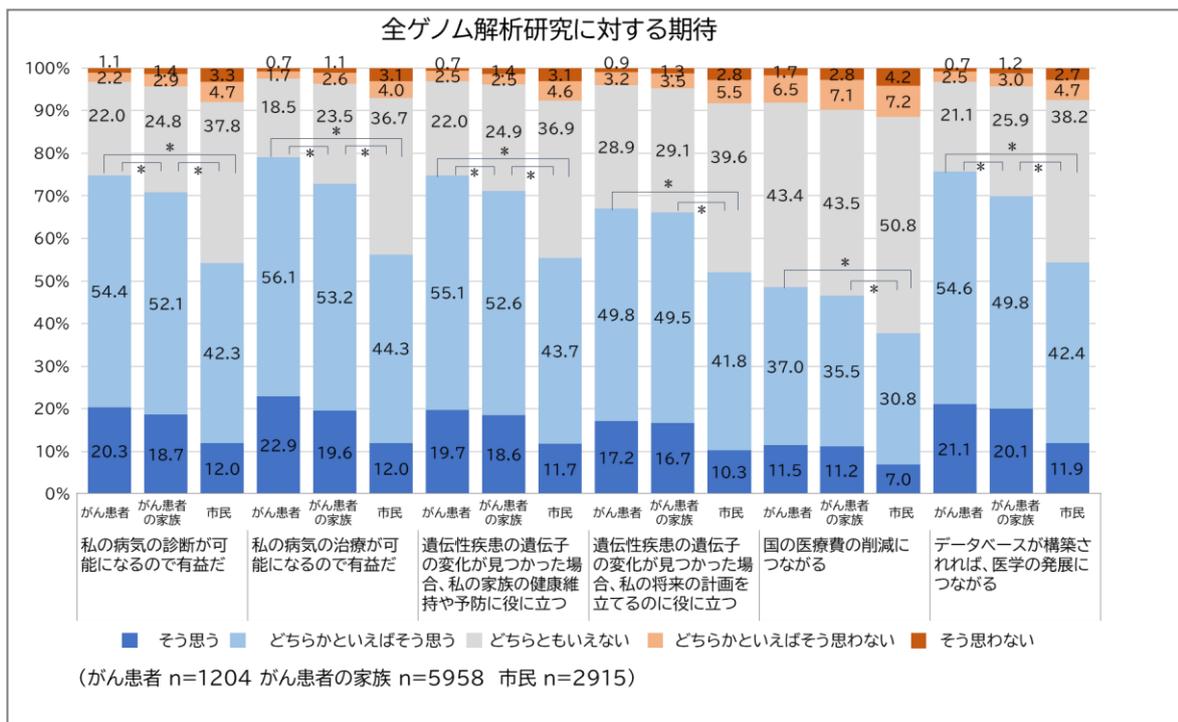


図 2: 全ゲノム解析研究に対する期待

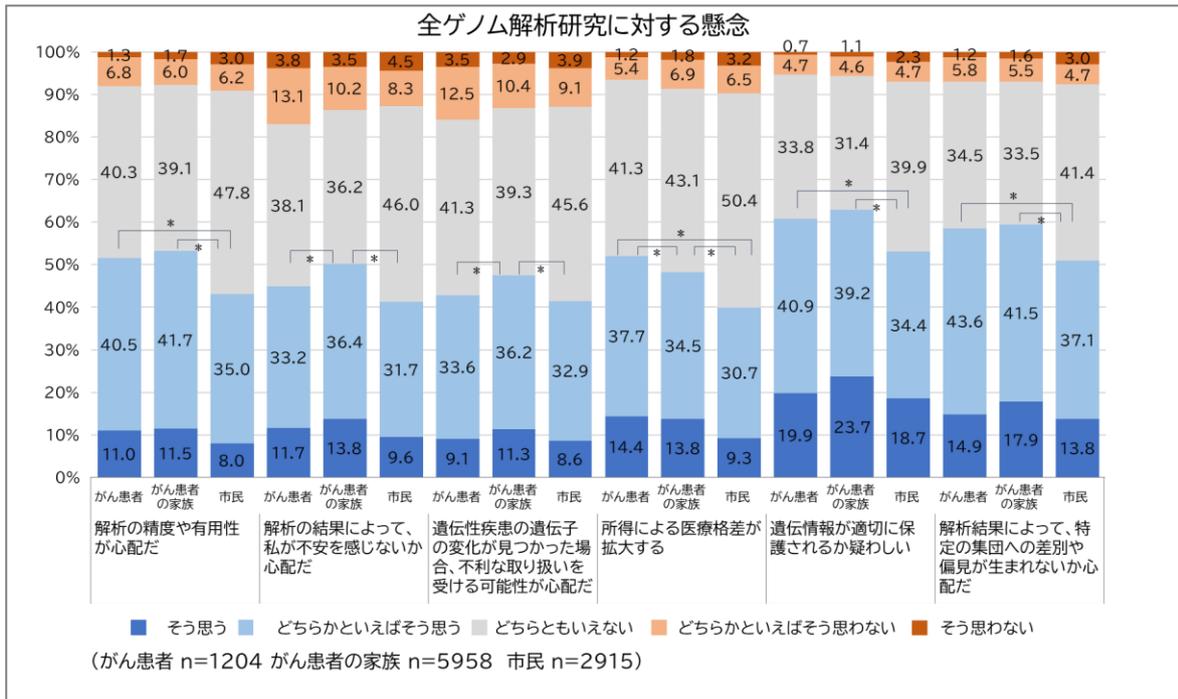


図 3: 全ゲノム解析研究に対する懸念

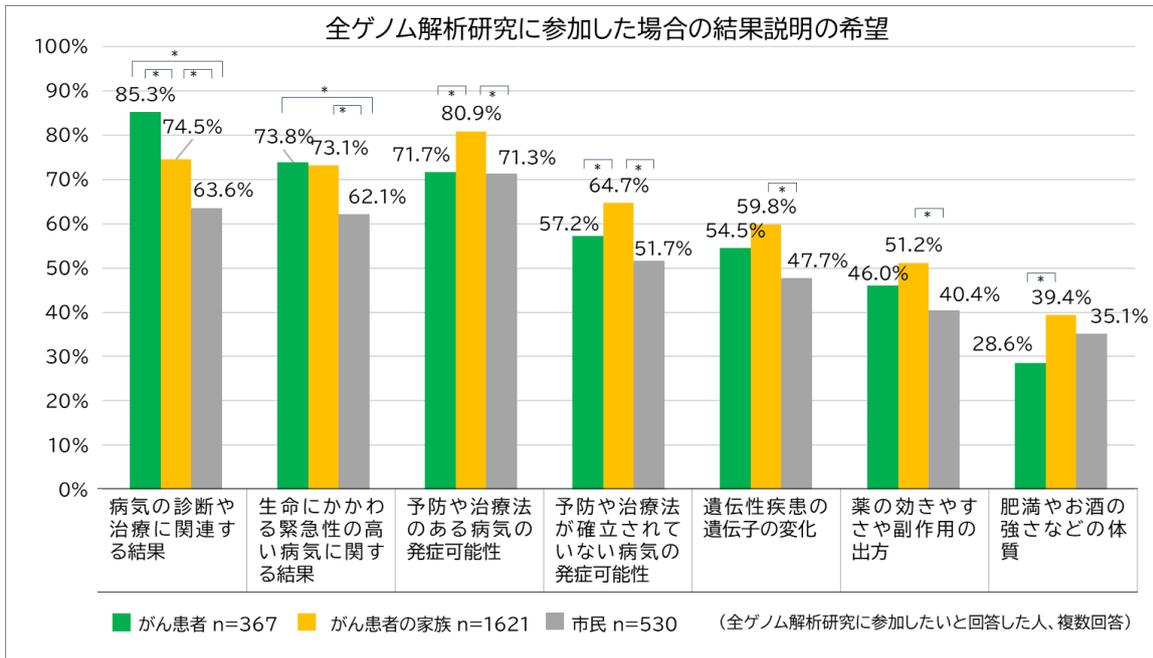


図 4: 全ゲノム解析研究に参加した場合の結果説明の希望

## ■ 結果からの示唆・社会的意義

がん患者の全ゲノム解析研究に対する期待が高いことがわかりました。しかし、実際には全ゲノム解析を行っても必ずしも診断や治療に結びつく訳ではなく、臨床的有用性や精度には限界があることを、研究参加者に対し、丁寧に説明することが重要といえます。

全ゲノム解析では、患者が現在かかっている疾患だけでなく、多様な疾患領域にまたがる遺伝子の変化が見つかる可能性があり、また、研究が進展すると、数年後に解析結果の解釈が変更される可能性もあります。研究参加者が研究参加の際に同意した事項を思い出せないことや、生活環境が変化し結果説明の希望が変わることも想定し、研究参加者や血縁者がいつでも相談し、意思決定支援を受けられるような体制整備が重要と示唆されます。

## ■ 限界と今後の課題

本研究には、全ゲノム解析がゲノム医療として臨床応用された場合のコストを提示できていないこと、全体として全ゲノム解析の認知度が低い状態での調査であるという限界があります。既存の遺伝学的検査とどの程度区別して理解しているのか、期待や懸念を抱いた背景や理由などは、質的研究により、さらに詳しく探る必要があります。

また、AYA(Adolescent and Young Adult)世代にあたる 20-30 代の回答者数が限られていたことから、全ゲノム解析の成果が期待される小児がんや希少難治性がんとともに、AYA 世代のがん患者や家族の期待や懸念を明らかにすることが、今後の課題です。

本研究で行った調査は、2021 年 3 月時点の結果ですが、その後、全ゲノム解析に関する啓発や周知が徐々に進みつつあります。今後も定期的ながん患者や家族への調査を実施し、期待や懸念を確認する必要があります。

## ■ 研究費

本研究は、AMED 次世代がん医療創生研究事業(P-CREATE)JP21cm0106001、AMED 次世代がん医療加速化研究事業(P-PROMOTE)JP22ama221001、厚生労働科学研究費(倫理的法的社会的課題研究事業)JPMH20AD0101、科研費 JP18K09940 の支援を受けて実施されました。

## 5. 発表雑誌:

雑誌名:Journal of Human Genetics, 2022 年 12 月 12 日

論文タイトル: Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan

著者: Izen Ri, Junich Kawata, Akiko Nagai, Kaori Muto\*

(\* 責任著者)

DOI 番号:10.1038/s10038-022-01100-6

アブストラクト URL:<https://www.nature.com/articles/s10038-022-01100-6#Abs1>

## 6. 患者・市民参画(Patient and Public Involvement: PPI)の取組み:

本プレスリリース文における、患者・家族の視点からみた表現の適切性について、小児脳腫瘍の会 代表／一般社団法人日本希少がん患者会ネットワーク 理事・事務局長の馬上祐子様に、査読(レビュー)と助言を頂きました。御礼申し上げます。

## 7. 問い合わせ先:

<研究に関するお問い合わせ>

東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野  
教授 武藤 香織(むとう かおり)、助教 李 怡然(り いぜん)

<https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/lab/hgclink/section07.html>

<報道に関するお問い合わせ>

東京大学医科学研究所 国際学術連携室(広報)

<https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/>

## 8. 用語解説:

注 1:全ゲノム解析

人が生まれたときから持っているゲノム(遺伝情報のすべて)の全領域を調べること。従来のように特定の遺伝子を対象を絞って調べるのではなく、全ゲノム解析を行うことで、これまでは詳しく調べることができなかったゲノムの領域を解析できるようになる。

注 2:全ゲノム解析等実行計画

診断や治療法のないがんや難病に対し、新たな診断方法や治療法を提供するといった医療の発展や、研究・創薬などへの活用を促進するためのデータベースを構築することを目的に、全ゲノム解析などを実施する事業。がんと難病合わせて 10 万人規模の解析を目指しており、がん領域では、主に難治性がん、希少がん、小児がん、遺伝性がんなどを解析対象として想定している。2019 年 12 月に厚生労働省により第 1 版の計画が策定され、2022 年 9 月に「全ゲノム解析等実行計画 2022」が了承され、実施体制や運営方針の検討が進められている。

注 3:がん遺伝子パネル検査(がん遺伝子プロファイリング検査)

がんの発生にかかわる複数の遺伝子の変化を一度に調べ、がんの特徴を知ること、一人ひとりに適した治療法を検討するための検査のこと。保険診療で行われるもの、自費診療で行われるもの、研究で行われるものがある。