

2018年度第5回 ヒトゲノム研究倫理 を考える会



—新しいゲノム医療の中で何が必要か—

日時：2019年1月16日（水）14：00～17：00（13：30開場）

会場：東京大学医科学研究所 1号館講堂

東京都港区白金台4-6-1

URL: <http://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/access/access/>

プログラム：

14：00～14：10 開会の挨拶

武藤 香織（東京大学医科学研究所）

14：10～14：30 保険診療として行われるがん遺伝子パネル検査

河野 隆志（国立がん研究センター）

14：30～14：50 がん遺伝子パネル検査：研究から診療への

移行・混在に伴う倫理的課題 武藤 香織（東京大学医科学研究所）

14：50～15：10 患者からみる今後の課題と対策

太宰 牧子（（一社）ゲノム医療当事者団体連合会）

15：10～15：30 生命保険とゲノム医療

浦中 麻由良（（一社）生命保険協会 契約サービス委員会）

15：30～15：50 総合的な政策のあり方

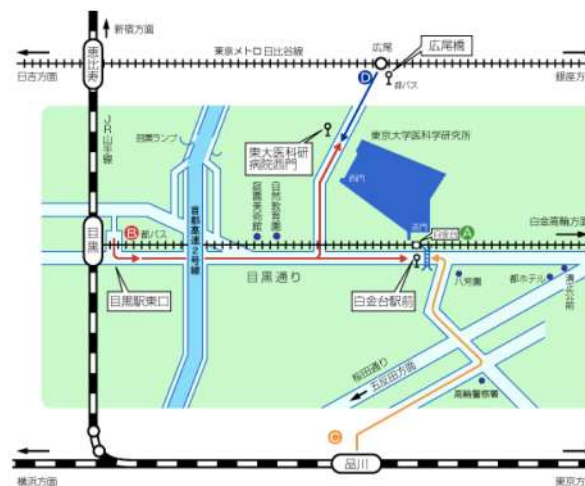
薬師寺 みちよ（予定）（参議院議員）

（休憩10分間）

16：00～16：10 指定発言

加藤 和人（大阪大学大学院医学系研究科）

16：10～17：00 質疑応答・総合討論



対象：大学・研究機関の倫理審査関係者、研究者等 定員・参加費：50名・無料

参加登録：下記のGSユニットウェブサイトから参加登録をお願いします。

<https://www.genomics-society.jp/news/event/post-20190116.php/>

主催者：文部科学省科学研究費新学術領域「先進ゲノム支援」ゲノム科学と社会ユニット(GSユニット)

協力：東京大学ゲノム医科学研究機構

お問い合わせ先：大阪大学大学院医学系研究科医の倫理と公共政策学

06-6879-3688 workshop@eth.med.osaka-u.ac.jp



開催レポート

2018 年度第 5 回「ヒトゲノム研究倫理を考える会」

—— 新しいゲノム医療の中で何が必要か ——

日時：2019 年 1 月 16 日／会場：東京大学医科学研究所（1 号館講堂）

<https://www.genomics-society.jp/news/event/post-20190116.php/>

2019 年 1 月 16 日に、本年度の「第 5 回ヒトゲノム研究倫理を考える会」が、東京大学医科学研究所で開催された。今回は「新しいゲノム医療の中で何が必要か」というテーマを設定し、これについて多面的に議論・検討するに、各分野でこの問題に取り組んでいる 5 名の方に登壇いただいた。ゲノム医療をはじめ、遺伝情報をめぐる様々な問題を研究している東京大学医科学研究所の武藤香織教授、がん遺伝子パネル検査の開発と実施を進めている国立がん研究センター、ゲノム生物学研究分野の河野隆志分野長、当事者として遺伝性疾患の患者会創設に関わり、当事者の声を伝える活動を行っている「ゲノム医療当事者団体連合会」の太宰牧子代表理事、生命保険業界の立場から、遺伝情報の取り扱いの問題に携わる生命保険協会契約サービス委員会の浦中麻由良氏、立法府の一員としてゲノム医療の問題に関わっている参議院議員薬師寺みちよ氏である。

本会は主催者（大阪大学大学院医学系研究科教授、加藤和人）および武藤氏の開会の挨拶で始まった。その後、河野氏、武藤氏、太宰氏、薬師寺氏が登壇し、会の前半を構成する各講演が行われた。後半の総合討論では以上の各氏と指定発言及び司会を担当する加藤により、活発な議論が繰り広げられた。

以下、各氏の講演、総合討論中の主な質疑の内容を簡単に紹介する（当日の配布資料を後ろに掲載するので参照されたい）。

河野氏の講演タイトルは「保険診療として行われるがん遺伝子パネル検査」である。講演の冒頭で、2018 年 12 月に「NCC オンコパネル」と「FoundationOne CDx」が薬事承認され、ゲノム医療ががんゲノム医療中核拠点病院を中心に進みつつある現況と、こうした医療の基本理念や今後予想される動きなどについて説明があった。続いて、NCC オンコパネルを例に、検査で判明した体細胞変異と生殖細胞系列の変異それぞれに対する対応やその際の課題、検査を行う側の留意点が紹介された。遺伝子パネル検査が抱える問題の一つが高額な検査費用だが、検査を受けても必ずしも治療に結び付かない現実があり、そうした問題点についても言及された。その他、がんゲノム情報管理センター（以下、C-CAT）にデータ集積する計画とその意義、さらに検査を受けた患者の医療上のメリットを検証する必要性などが述べられた。

次の武藤氏の講演は「がん遺伝子パネル検査：研究から診療への移行・混在に伴う倫理的課題」というタイトルで行われ、この検査がはらむ倫理的課題と社会的課題の両面が取

り上げられた。武藤氏は、がん遺伝子パネル検査における全国共通のインフォームドコンセント文書（以下、IC 文書）の作成に、インフォームドコンセント・情報利活用ワーキンググループ（ICWG）のメンバーとして関わっている。講演では、そうした活動の現状や課題などについて紹介があった。ICWG が目指す IC 文書は、医療現場の実情に鑑みて、説明文書が A4 判 2 ページ、同意文書が A4 判 1 ページという簡潔なものであるため、説明事項についての検討が続けられているということである。また受検者の意思決定に関わる課題としては、結果開示（本人の希望確認、家族への共有）や、C-CAT へのデータ提供をめぐる問題が挙げられた。その後、武藤氏ががん患者らを対象に実施した、「がん遺伝子パネル検査の認知度および同検査に対する態度」についてのウェブ調査の結果や、遺伝的特徴に基づく差別をめぐる議論も取り上げられた。

3 番目の登壇者は患者団体の代表を務め、遺伝性疾患についての教育・啓発や政策提言に取り組んでいる太宰氏で、「患者からみる今後の課題と対策」について講演が行われた。当事者から見た、ゲノム医療の恩恵やそれへの期待と、ゲノム医療において実施される遺伝学的検査の問題点や懸念が語られた。特に、本人が未発症の場合を中心に、彼らが直面する心理的負担や経済的負担、血縁者への影響の問題、生命保険加入に伴う問題、「がん遺伝子パネル検査」や「薬剤が未承認または適応外である場合」の問題等が広範に取り上げられた。例えば、「患者申出療養」は制度として存在していても、患者側からすれば十分に機能しているとは言えない現実がある。こうした具体的な事例を示しながら、ゲノム医療が進展していくために必要な諸問題への取り組みや、遺伝差別に対する法的な整備の必要性を太宰氏は強く訴えた。

4 番目に登壇した、保険医学の調査・研究に従事する浦中氏は、生命保険協会としての立場で、「生命保険とゲノム医療」について講演した。まず公保険と私保険の違い、私保険である生命保険の基本的な考え方など、生命保険の仕組みについて説明された。生命保険は「大数の法則」に基づいて算出された保険料により、被保険者の損害補填・相互扶助を実現する制度であり、契約にあたっては「告知」による危険選択が行われる。この告知に関連して問題になるのが遺伝学的検査の結果として得られるゲノム情報の取り扱いである。生命保険は公共性の高い事業であり、社会公共の福祉増進に資するという社会的使命を有しているので、ゲノム情報については、人権の尊重を基本とした、またゲノム医療の利用や促進を阻害しないような取り扱いを考慮する必要がある。そこで、このような現状を踏まえて、生命保険協会では自主ガイドラインの検討が進められているということであった。

最後に登壇した薬師寺氏は「適切な遺伝医療を進めるための社会的環境の整備を目指す議員連盟」の事務局長として、ゲノム医療の推進とそれに伴う課題の解決に取り組んでおり、そうした立場から「総合的な政策のあり方」について講演した。現在、ゲノム医療は「健康・医療戦略推進法」の下で進められているが、その体制下では「医療の産業化と経済成長」に主眼が置かれがちのため、「社会環境の整備」や「倫理的・法的・社会的課題への対応およびルール整備」は後手に回っている。そのため、同氏らは議員立法により、これらの問題

への対応——ゲノム情報の集約・利活用のための C-CAT の充実、遺伝情報に基づく差別の禁止、ゲノム・リテラシーの向上等——を目指している。講演では、ゲノム医療が抱える問題と解決に向けてのこのような活動状況などが紹介された。また、現在準備中の法案に反映するため、本会参加者への意見提供も呼びかけられた。

以上 5 つの講演の後、休憩をはさんで後半の総合討論が始まった。まず加藤が指定発言者として、がん以外のゲノム医療の重要性の指摘と難病のゲノム医療をとりまく日本の現状の説明、ゲノム科学/ゲノム医療と社会の接点活動のあり方についての問題提起などを行った。続いて、登壇者 5 名による総合討論（司会、加藤）が始まり、休憩時間中に回収した参加者からの質問をもとに議論が交わされた。その際取り上げられた主な質問は以下のとおりである。

- ・がん遺伝子パネル検査の対象となるのは、標準治療ができない進行がんなのか。
- ・C-CAT へのデータ収集は保険診療として行われるのか、研究として行われるのか。
- ・がん遺伝子パネル検査で治療薬に到達できなかった患者への対応はどうするのか。
- ・C-CAT へのデータ提供を、検査の条件とすればよかったのではないか。保険診療で検査を行うのに、なぜデータ提供を強制できないのか。
- ・データの二次利用について、一般の方の理解が得られないのはどうしてか。
- ・（武藤氏が携わる）がん遺伝子パネル検査におけるインフォームドコンセント文書を公開する予定はあるのか。
- ・（遺伝性の）がんを治療する中で実際に差別を受けた経験があるか。
- ・（生命保険協会の）自主ガイドラインの検討状況は現在どうなっているのか。
- ・（生命保険加入に際して）家族歴は告知の対象になるのか。
- ・（生命保険加入に際して）遺伝カウンセリングを受けた場合、告知の対象になるのか。

以上の質問の他、パネリストからの質問や問題提起もあり、様々な観点から議論が展開された。閉会に際しては、本会開催に多大な協力をいただいた東京大学医科学研究所を代表し所長の村上善則教授より挨拶をいただき、盛況のうちに終了した。

保険診療として行われるがん遺伝子パネル検査

河野隆志

国立がん研究センター
研究所 ゲノム生物学研究分野
先端医療開発センター(EPOC) ゲノムTR分野
がんゲノム情報管理センター(C-CAT) 情報利活用戦略室

1

1892年3月11日 第3種郵便物認可 ©朝日新聞社 2018年 47609号(日刊)

2018年(平成30年)
12月14日
金曜日

天気 6 9 12 15 18 21(時)

東京	晴	晴	晴	晴	晴	晴
横浜	晴	晴	晴	晴	晴	晴
千葉	晴	晴	晴	晴	晴	晴
さい	晴	晴	晴	晴	晴	晴
札幌	晴	晴	晴	晴	晴	晴
仙台	晴	晴	晴	晴	晴	晴
名古屋	晴	晴	晴	晴	晴	晴
大阪	晴	晴	晴	晴	晴	晴
福岡	晴	晴	晴	晴	晴	晴

朝日新聞東京本社 本日の編集長=佐野哲夫
〒104-8011 東京都中央区築地5-3-2 電話03-3545-0131 www.asahi.com

もっとひとりのなかへ
サンケイビル
www.sankeibldg.co.jp

オピニオン&フォーラム・社説・声
社説 優生不妊手術の救済／深刻な米中の対立
韓国女性の苦悩を作家が語る **14.15面**

汚染ごみ焼却「迷惑料」500万円
原発事故の汚染ごみの焼却炉を巡り、国が地元払っている月489万円の水路利用料が事実上の地元対策だったことがわかった。 **35面**

福島・浪江 町長の「遺言」
6月17日(土) 浪江町浪江町役場の前

遺伝子100種超解析→患者に合う薬選択

がん新医療 来春保険適用

患者のがん細胞の遺伝子を網羅的に調べ、患者ごとに最適な治療法を導く「ゲノム医療」の遺伝子検査システムについて、厚生労働省の部会は13日、製造販売を承認した。近く承認され、対象者は限られるが、来春に公的医療保険が適用される見込み。がん細胞の特徴に合う薬を選ぶオーダーメイド型医療の普及につながる。

10万人想定 厚労省承認へ

がんは遺伝子の異常な働きが原因で起こり、異常のタイプの違いで薬の効き目が変わる。検査はがん細胞

の遺伝子100種類以上を一度に調べ、どの遺伝子に変異が起きているかを解析。患者個々のがん細胞の減りを受けやすくなる。価格は今後、中央社会保険医療協議会で議論される。

検査をする上で、治療法がないとされてきた患者に合う薬が見つかる可能性がある。ただ、その薬が承認されていなかったり、開

発されていなかったり、開発されていない場合、開発されていない場合、開

発されていない場合、開発されていない場合、開発されていない場合、開

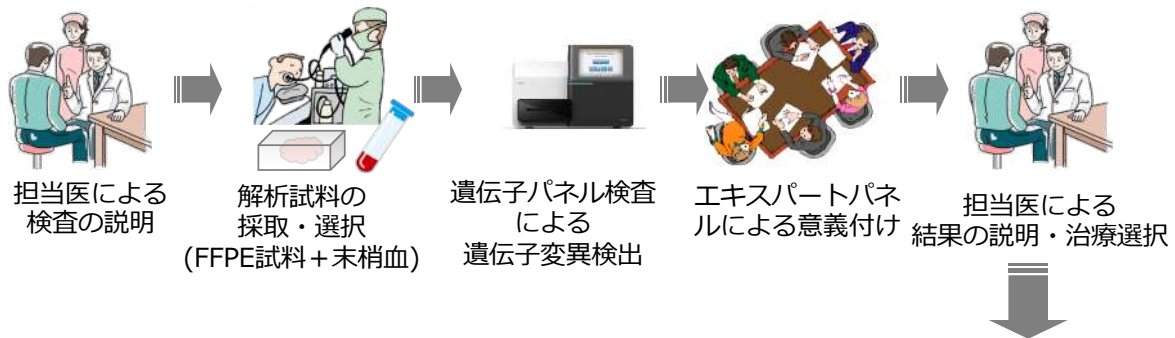
がんゲノム医療の流れ

- 1 主治医が説明し、患者が同意
- 2 がん細胞の準備
- 3 100種類以上の遺伝子を一気に解析
- 4 変異を特定
- 5 最適な治療を検討

報酬「ゴ」 日産取

して標準的な治療が受けられない患者、小児がんや希少がんなどの患者に限られる。新たにがんを診断される

遺伝子パネル検査による治療方針決定



遺伝子プロファイリング結果を参考に

1. 治療効果が期待される医薬品(既承認薬の適応・未適応がん種への使用)の選択
2. 投与を予定する未承認医薬品の治療効果予測
3. 免疫チェックポイント阻害剤による治療効果の予測
4. がん種の診断
5. 予後に係る情報の入手
6. 原発不明がんのがん種の特特定
7. 再発がんの診断
8. 重複がんの診断
9. 薬剤耐性獲得がんの治療法の選択
10. 遺伝性腫瘍の診療手法の選択

**薬剤選択
診断
予後判断**

3

2018/12/25承認

日刊薬業 60th

2018年12月27日(木)

がん遺伝子パネル検査、国内初の承認取得 シスメックス

2018/12/26 16:27

シスメックスは26日までに、多遺伝子パネル検査システム「OncoGuide NCCオンコパネル システム」の製造販売承認を取得したと発表した。国内初のがん遺伝子パネル検査となる。発売は来年2月を予定。

国立がん研究センターと共同で開発を進めてきたもので、がん種を特定せず、全ての固形がんが解析対象。腫瘍組織から114のがん関連遺伝子に関するプロファイルを取得し、遺伝子異常データベースとの照合を通じて臨床的意義に関連した情報などが得られる。先駆け審査の対象に指定されていた。同検査を行えるのはがんゲノム医療中核拠点病院と連携病院。

13日の厚生労働省薬事・食品衛生審議会医療機器・体外診断薬部会で共に承認が了承された中外製薬の「FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル」は、近く承認される見込み。

2018/12/27承認

日刊薬業 60th

2018年12月28日(金)

2機能の遺伝子パネル検査、初の承認取得 中外製薬

2018/12/27 18:50

中外製薬は27日、**FoundationOne CDx**「がんゲノムプロファイル」について固形がんに対する遺伝子変異解析プログラムと体細胞遺伝子変異解析プログラムを目的とした使用について、製造販売承認を取得したと発表した。遺伝子変異解析はがんゲノムプロファイリング検査用、体細胞遺伝子変異解析は抗悪性腫瘍薬適応判定用で、2つの機能を持ったがん遺伝子パネル検査の薬事承認取得は初となる。

同プログラムは米ファウンデーション・メディシンから中外製薬が導入。患者の腫瘍組織を使用して、固形がんに関する324のがん関連遺伝子の変異状況を1回の検査で調べられる。

また、非小細胞肺癌におけるEGFRエクソン19欠失変異およびエクソン21L858R変異では、アファチニブマレイン酸塩、エルロチニブ塩酸塩、ゲフィチニブ、オシメルチニブメシル酸塩など、関連医薬品の適応判定補助のため対応する遺伝子変異を検出する。

4

表1 承認取得を目指しているプロファイリング検査（背景色ありはコンパニオン診断薬）

検査名	用途（開発段階）	製造販売業者	由来	解析実施機関（衛生検査所など）	試薬・NGS・解析プログラム提供企業、解析実施機関	解析遺伝子数	検体の種類	先進医療や自由診療の実施機関	承認された対象患者 先進医療の対象患者	費用
「オンコマインDx Target Test CDxシステム」	コンパニオン診断薬（承認済み）	サーモフィッシュサイエンス・ジャパングループ	米Thermo Fisher Scientific社	エスアールエル	米Thermo Fisher Scientific社	46遺伝子	癌組織	—	BRAF遺伝子変異の検出（非小細胞肺癌）	薬価収載前
「オンコマイン Target Test」	プロファイリング検査用（承認申請中）	—	—	先進医療Bは大阪大学（タカラバイオに委託）	米Thermo Fisher Scientific社	46遺伝子	癌組織	大阪大学等（代表）	治療不能・再発、標準治療終了後/終了見込みの固形癌（200例）	先進医療Bは44万5000円
「Foundation One CDx」	コンパニオン診断薬（承認申請中）	—	—	米FMI社（海外）	米Illumina社、米FMI社	324遺伝子	癌組織	—	—	—
「Foundation One CDx」	プロファイリング検査用（承認申請中）	中外製薬	米FMI社	米FMI社（海外）	米Illumina社、米FMI社	324遺伝子	癌組織	—	—	—
「NCCオンコパネル」	プロファイリング検査用（承認申請中）	シスメックス	国立がん研究センター	理研ジェネシス	米Agilent Technologies社、米Illumina社、国立がん研究センター	114遺伝子	癌組織、血液	国立がん研究センター（代表）	治療不能・再発、原発不明で標準治療終了後/終了見込みの固形癌（300例）	先進医療Bは66万4000円
「Todai OncoPanel」	プロファイリング検査用	—	東京大学（米MSKCC参考）	理研ジェネシス	米Agilent Technologies社、米Kapa Biosystems社、米Illumina社、テンプル（東京・文京）	465遺伝子（DNA） 467遺伝子（RNA）	癌組織、血液	東京大学（代表）	標準治療終了後/終了見込みの固形癌（200例）	先進医療Bは91万5000円
「CANCERPLEX」	プロファイリング検査用	デンカ・キュー・ジェノミクス（東京・中央）	米KEW社	デンカ・キュー・ジェノミクス（東京・中央）	米Kapa Biosystems社、米Illumina社、米KEW社	435遺伝子	癌組織	新潟大学等	—	—

2018/11/19 日経バイオテク（久保田文） 5

NCCオンコパネル

備考	医療機器のクラス分類：クラスⅢ 添付文書（案）：別添のとおり 承認条件：がんゲノム医療に関連する十分な知識及び経験を有する医師が、関連学会の最新のガイドライン等に基づく検査の対象及び時期を遵守した上で、がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針に従い、がんゲノムプロファイリング検査に基づく診療体制が整った医療機関で本品を用いるよう、必要な措置を講ずること。 海外での承認状況：なし 特記事項：先駆け審査
----	---

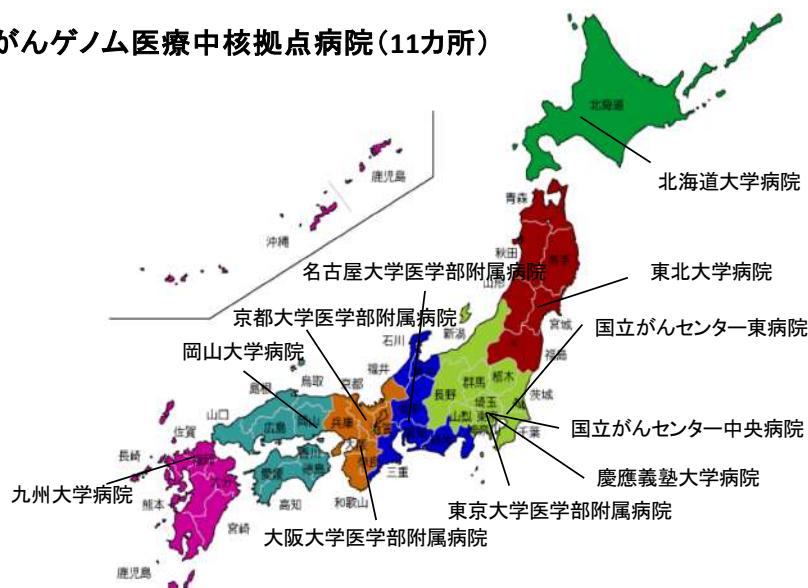
FoundationOne CDx

備考	医療機器のクラス分類：クラスⅢ 添付文書（案）：別添のとおり 承認条件： 1. がんゲノム医療に関連する十分な知識及び経験を有する医師が、関連学会の最新のガイドライン等に基づく検査の対象及び時期を遵守した上で、がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針に従い、がんゲノムプロファイリング検査に基づく診療体制が整った医療機関で本品を用いるよう、必要な措置を講ずること。 2. 送付された腫瘍組織検体及びこれから得られた情報について、個人情報保護に対する適切な手続き及び管理を行うとともに、不正なアクセスを防止するため最新のセキュリティ及びプライバシー保護に係る対策を講ずること。 3. 入力データの品質管理については、別添申請書の備考欄に記載したとおり行うこと。別添申請書の備考欄に記載した入力データの品質管理を変更しようとする場合（法第23条の2の5第11項の厚生労働省令で定める軽微な変更である場合を除く。）は、法第23条の2の5第11項の規定に基づき、厚生労働大臣の承認を受けなければならない。なお、当該承認については、法第23条の2の5第13項、第23条の2の6及び第23条の2の7の規定が準用されることに留意されたい。 海外での承認状況：米国（2017年11月） 特記事項：迅速審査
----	--

遺伝子変異等	がん種	関連する医薬品
EGFR エクソン 19 欠失変異及びエクソン 21 L858R 変異	非小細胞肺癌	アファチニブ、エリスロチニブ、オシメルチニブ、ゲフィチニブ、オシメルチニブメシル酸塩
EGFR エクソン 20 T790M 変異	—	オシメルチニブメシル酸塩
ALK 融合遺伝子	—	アレクチニブ、クリゾチニブ、セリチニブ
BRAF V600E 及び V600K 変異	悪性黒色腫	ダブラフェニブ、トラメチニブ、ジメチルスルホキシド付加物、ベムラフェニブ
ERBB2 コピー数異常（HER2 遺伝子増幅陽性）	乳癌	トラストズマブ（遺伝子組換え）
KRAS/NRAS 野生型	膵臓・直腸癌	セツキシマブ（遺伝子組換え）、パニツムマブ（遺伝子組換え）

がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院 (2018年10月)

がんゲノム医療中核拠点病院(11カ所)

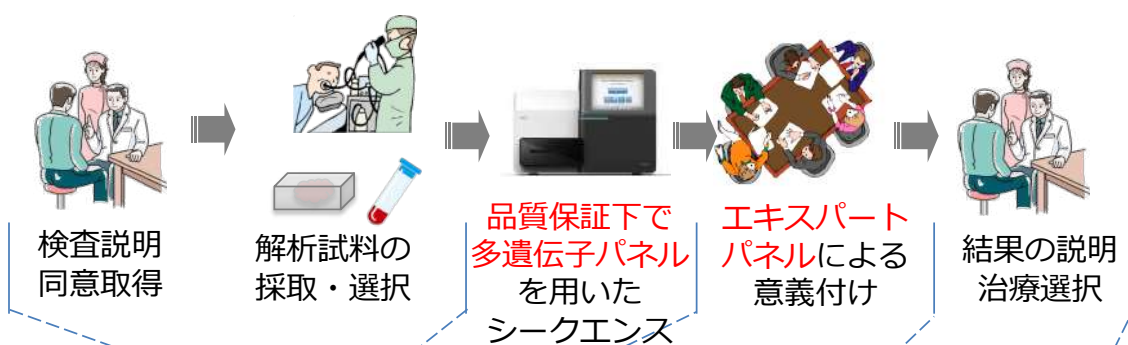


がんゲノム医療連携病院(135カ所)

色分けは地方厚生局の地域ブロックに基づく
#7

7

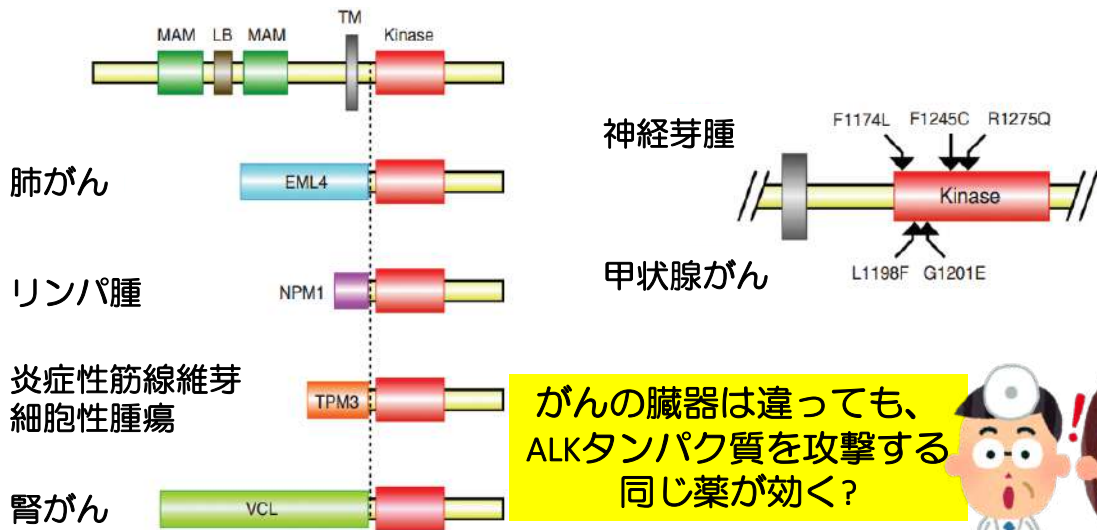
ゲノム医療中核拠点病院と連携病院の役割



	患者説明 検体準備	シーケンス 実施	エキスパートパネルおよび レポート作成	患者説明	治療
中核拠点	必須	必須 (外注可)	必須	必須	必須
連携	必須	・中核拠点に依頼 (外注可) ・中核拠点の会議等に参加		必須	必須

がんのゲノム医療は臓器を横断する (希少がん・小児がんもカバーする)

ALK遺伝子の異常を持つがん



(Mano, Cancer Discov, 2012)⁹

ALK陽性がんはALK阻害剤が効く!?

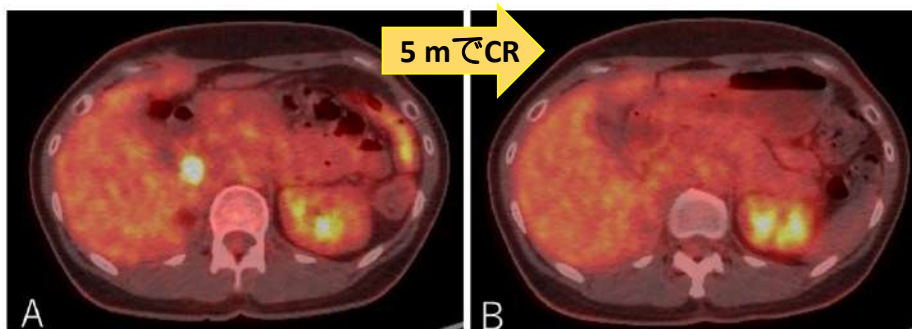


Table. Summary of the Past IMT Cases Using Crizotinib.

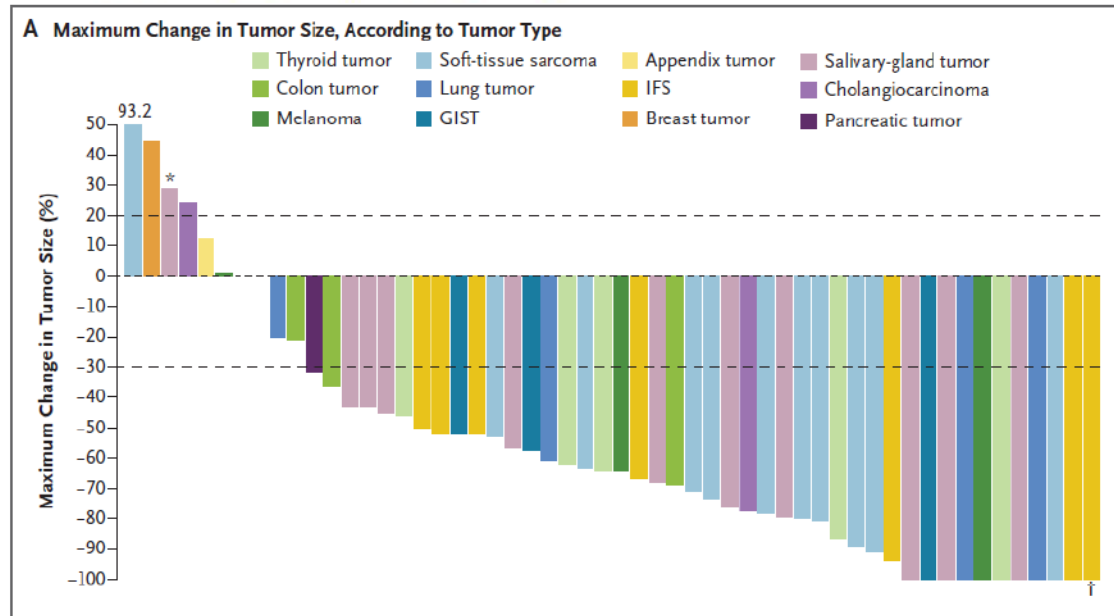
Age, Sex	Tumor site	Duration of crizotinib use	Result	Major side effects
43 y, F ⁶	Uterus	Not mentioned	DLT → ceritinib	Not mentioned, but intolerable
26 y, M ⁷	Cerebrum	16 months	PR → PD → ceritinib	QT prolongation
32 y, M ⁸	Lung, chest wall, muscle, omentum	8 months	PR → PD → ceritinib	Not mentioned
50's, F ⁹	Uterine	6 months	PR	tolerable
45 y, F ¹⁰	Liver, adrenal gland, lumbar spine	27 months	CR	Not mentioned
44 y, M ¹¹	Abdomen, pelvis	22 months	CR	tolerable

F: female, M: male, DLT: dose limiting toxicities, PR: partial response, PD: progressive disease, CR: complete response

(Ogata et al, Int Med, 2018)⁰

米国 FDA、NTRK 遺伝子融合を有する進行性固形癌の患者に対する初めての TRK 阻害薬である Larotrectinib を承認

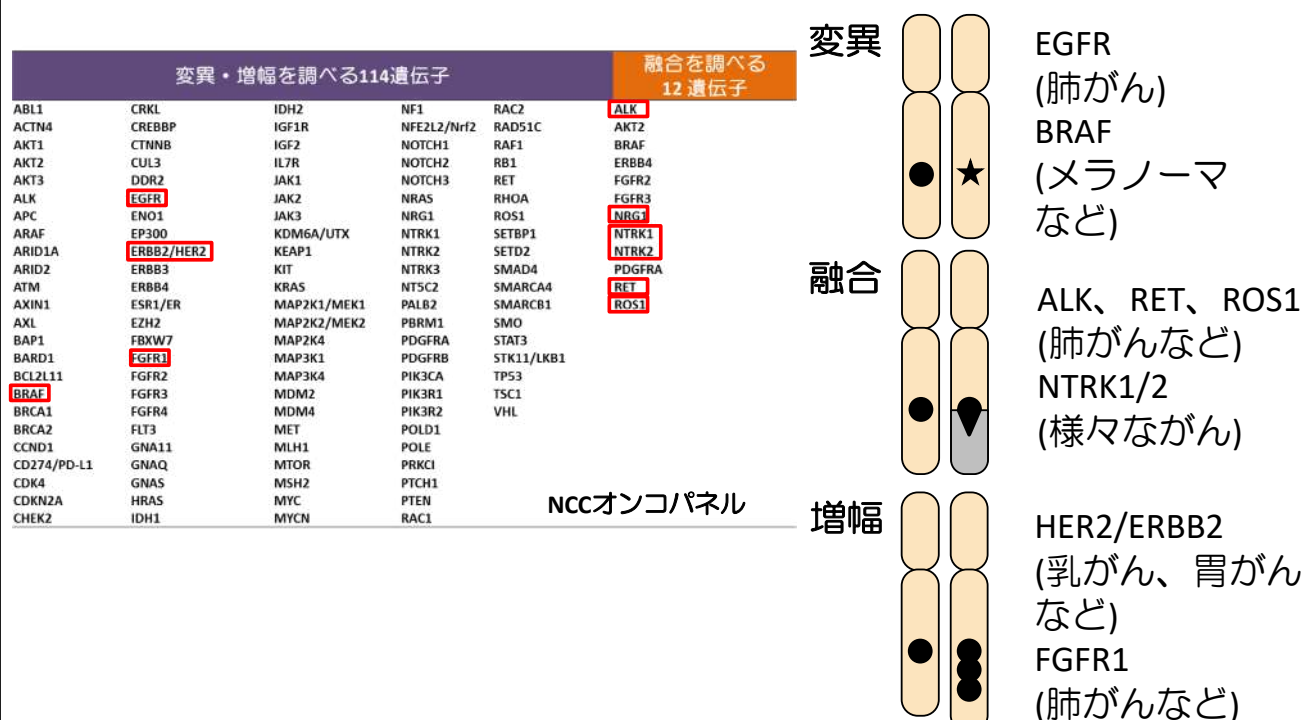
- FDA の初回承認時に癌腫横断的な適応が認められた初めての治療薬
- Larotrectinib は、Vitrakvi® の製品名で承認
- 成人および小児のさまざまな種類の固形癌で 75% の全奏効割合 (ORR) (95% CI: 61%, 85%) [22% の完全奏効 (CR) および 53% の部分奏効 (PR)]



Drilon et al, NEJM, 2018

遺伝子パネル検査の一例: NCCオンコパネル

がんの診断や治療に役立つ情報を得るため、
数10-数100の遺伝子の変化を調べる遺伝子検査



生殖細胞系列の遺伝子の変異・多型

●個人の個性

- ・ がんの易罹患性
- ・ 抗がん剤等の有害反応、奏効性

個別化予防

- ・ 検査前後の家族も含めた遺伝カウンセリング
- ・ 臓器横断的な長期のフォローアップ
- ・ 薬物療法の高い効果が見込まれる遺伝性腫瘍もあり

体細胞の遺伝子の構造・発現異常

●がんの個性

- ・ がんの存在・特性診断
- ・ 有効な治療法の選択

個別化治療

- ・ がんにおける遺伝子を用いた診断
- ・ 遺伝子の情報に基づく治療選択

13

40歳未満で発症する乳がんの15%は、胚細胞系列変異が原因!?

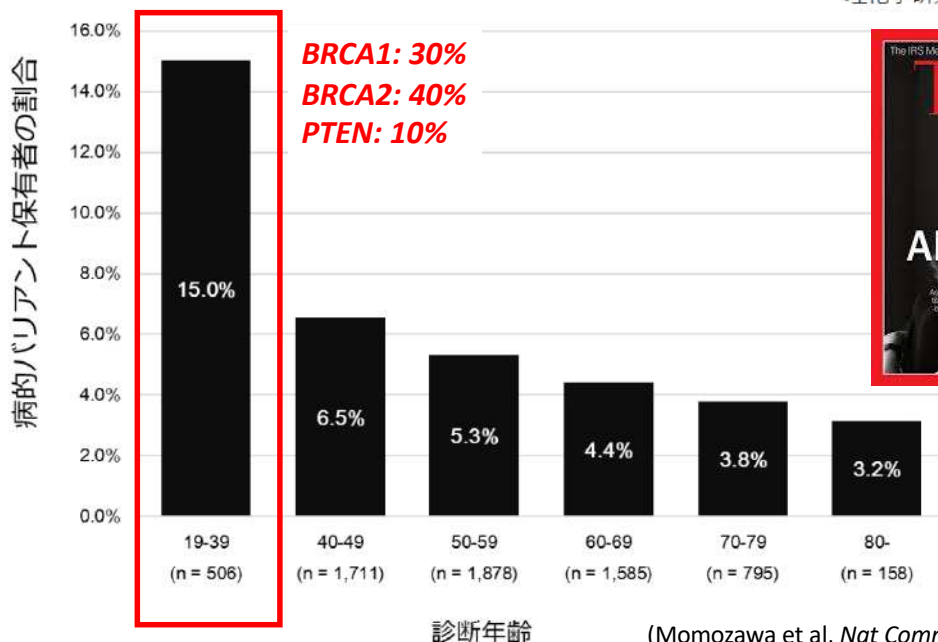
乳がんの「ゲノム医療」に貢献

日本人遺伝性乳がんの病的バリエーションデータベースを構築

乳がんの原因とされる11遺伝子について、
7,000人の日本人乳がんの血液DNAを解析

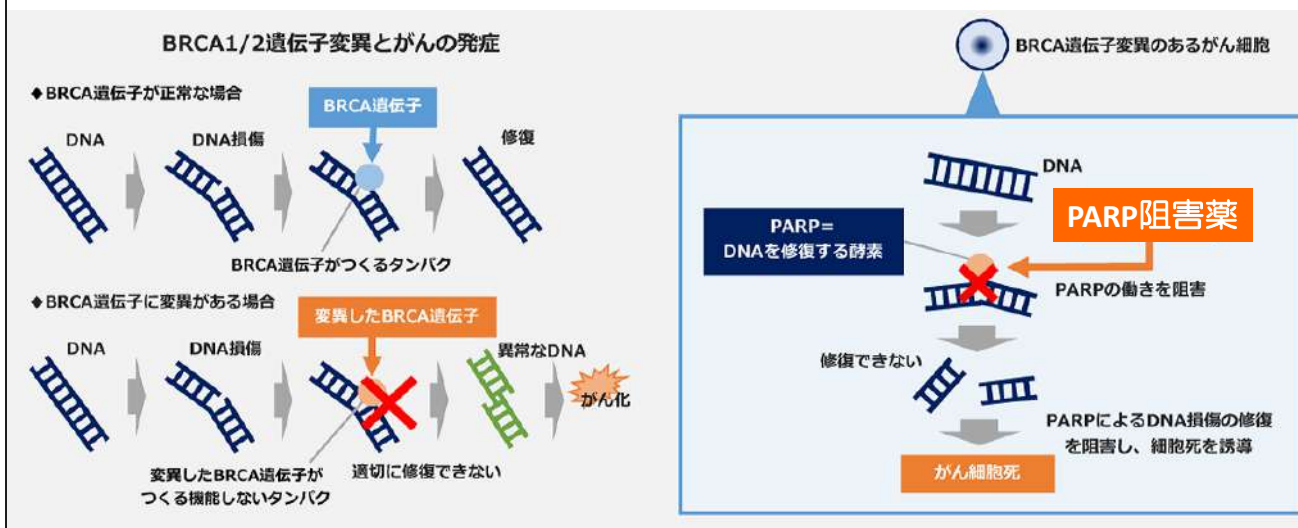
2018年10月15日

理化学研究所



(Momozawa et al, Nat Comm, 2018) 14

BRCA1/BRCA2変異がんは、PARP阻害剤による治療に効果を示す



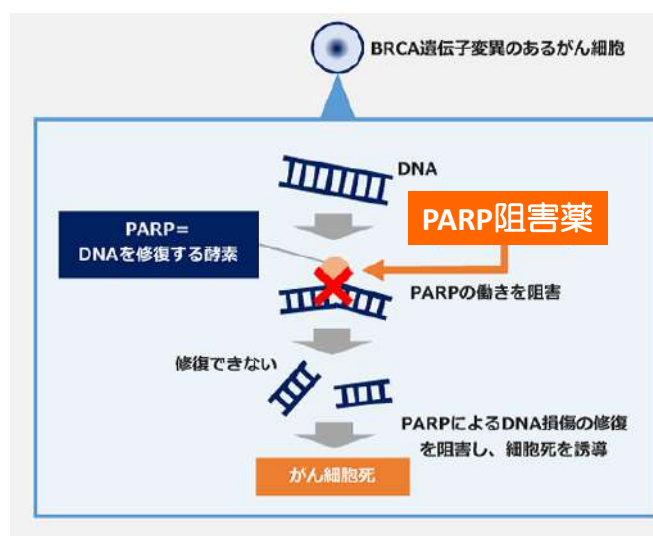
<https://answers.ten-navi.com/pharmanews/11892/>

15

BRCA1/BRCA2変異がんは、PARP阻害剤による治療に効果を示す

変異・増幅を調べる114遺伝子

ABL1	CRKL	IDH2	NF1	RAC2
ACTN4	CREBBP	IGF1R	NFE2L2/Nrf2	RAD51C
AKT1	CTNNB	IGF2	NOTCH1	RAF1
AKT2	CUL3	IL7R	NOTCH2	RB1
AKT3	DDR2	JAK1	NOTCH3	RET
ALK	EGFR	JAK2	NRAS	RHOA
APC	ENO1	JAK3	NRG1	ROS1
ARAF	EP300	KDM6A/UTX	NTRK1	SETBP1
ARID1A	ERBB2/HER2	KEAP1	NTRK2	SETD2
ARID2	ERBB3	KIT	NTRK3	SMAD4
ATM	ERBB4	KRAS	NTSC2	SMARCA4
AXIN1	ESR1/ER	MAP2K1/MEK1	PALB2	SMARCB1
AXL	EZH2	MAP2K2/MEK2	PBRM1	SMO
BAP1	FBXW7	MAP2K4	PDGFRA	STAT3
BARD1	FGFR1	MAP3K1	PDGFRB	STK11/LKB1
BCL2L1	FGFR2	MAP3K4	PIK3CA	TP53
BRAF	FGFR3	MDM2	PIK3R1	TSC1
BRCA1	FGFR4	MDM4	PIK3R2	VHL
BRCA2	FLT3	MET	POLD1	
CCND1	GNA11	MLH1	POLE	
CD274/PD-L1	GNAQ	MTOR	PRKCI	
CDK4	GNAS	MSH2	PTCH1	
CDKN2A	HRAS	MYC	PTEN	
CHEK2	IDH1	MYCN	RAC1	



<https://answers.ten-navi.com/pharmanews/11892/>

16

遺伝子変異数の多いがんは 免疫チェックポイント阻害剤治療の効果が高い

遺伝子パネル検査による腫瘍変異負荷 (TMB: tumor mutation burden)の測定

朝日新聞
10月1日 月曜日

本庶氏、ノーベル賞

医学生理学賞 日本から5人目



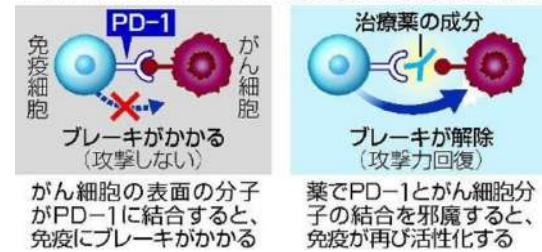
免疫ブレーキ妨げがん治療

スウェーデンのカロリンスカ医科大学は1日、今年のノーベル医学生理学賞を、京都大の本庶佑・特別教授(76)らに贈ると発表した。本庶さんは、体内の異物を攻撃する免疫細胞の表面に、免疫の働きにブレーキをかけるスイッチの分子「PD-1」を発見。この分子の働きを妨げることで、免疫ががんを攻撃し続けるようにする薬が開発され、画期的ながん治療薬として、世界で使われるようになった。

本庶佑・京都大特別教授

1942年 京都府生まれ
1964年 京都大学理学部卒業
73年 東京大学理学部(N.I.H.)客員研究員
79年 京都大学理学部助手
82年 大阪大学理学部教授
84年 京都大学理学部教授
2012年 京都府立医科大学理事長
13年 文部科学省
15年 免疫学研究所所長
16年 京都府知事
17年 京都府立医科大学特別教授

●本庶氏らが発見した「PD-1」の働きと治療薬の仕組み

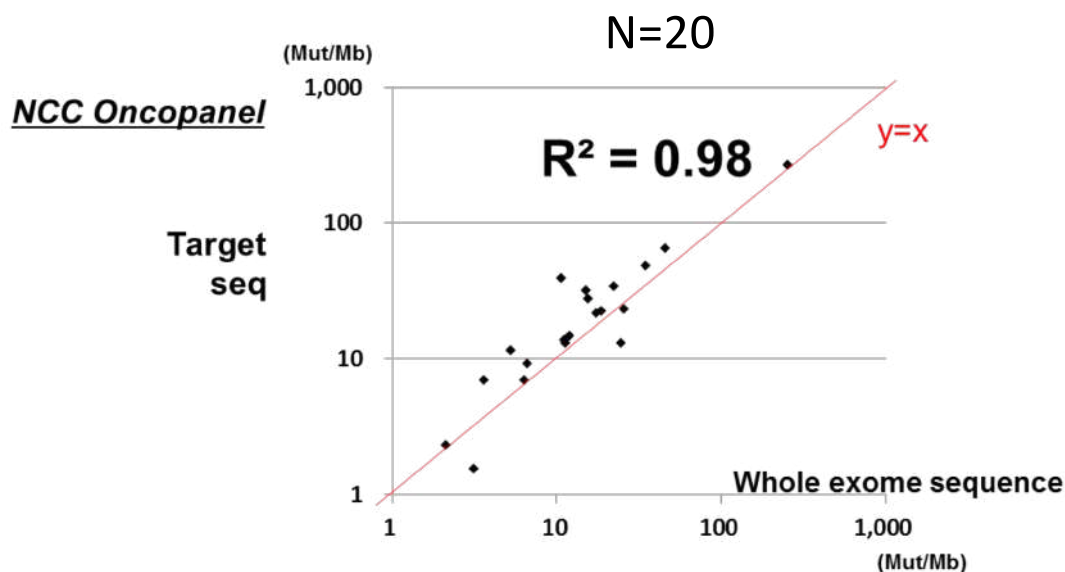


効果の高い症例

- PD-L1蛋白質の発現が多いがん
- 遺伝子変異数の多いがん (10変異/100万塩基く)
: 喫煙者肺がん、皮膚がん、...
- その他?

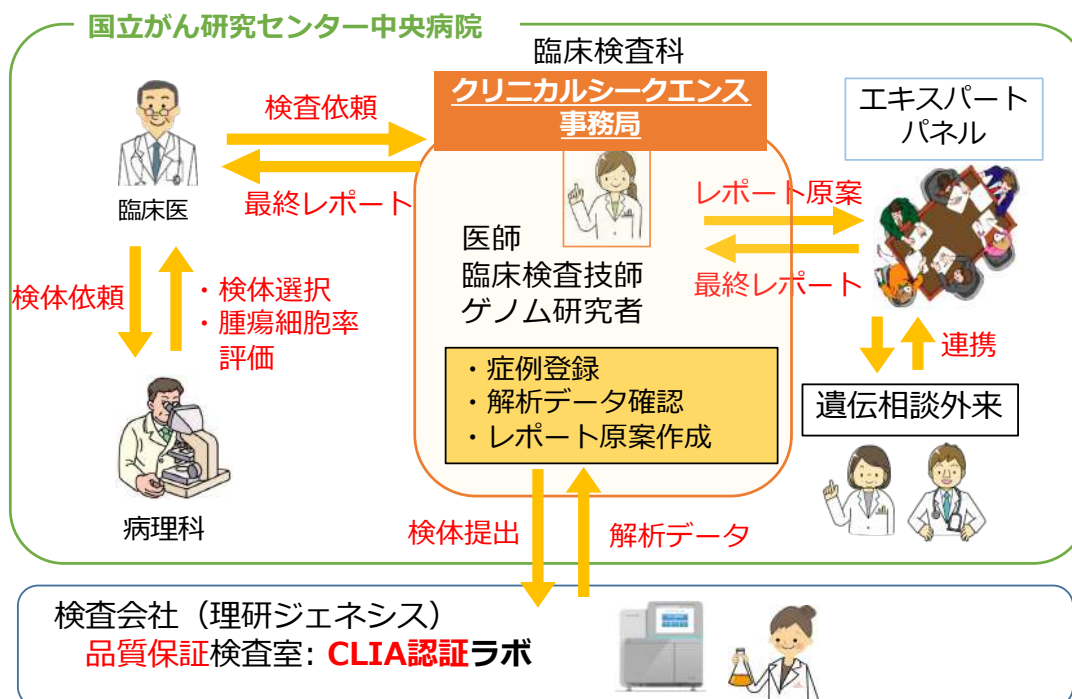
17

腫瘍変異負荷 (Tumor Mutation Burden) 推定能



Whole exome seq解析済の肺、乳、卵巣がん20例についてNCCオンコパネル解析を実施。
(Saito et al., Cancer Res, 2015; Kanke et al., Oncotarget, 2017; Honda et al., 2018)

国立がん研究センター中央病院の クリニカルシーケンス運営体制



エキスパートパネル

・構成メンバー

- ・各臨床医 (含: 担当医) , 早期臨床試験に関わる臨床医
- ・遺伝子診断医, 病理医
- ・ゲノム研究者, バイオインフォマティシャン
- ・遺伝相談外来医師, 認定遺伝カウンセラー

・検討内容

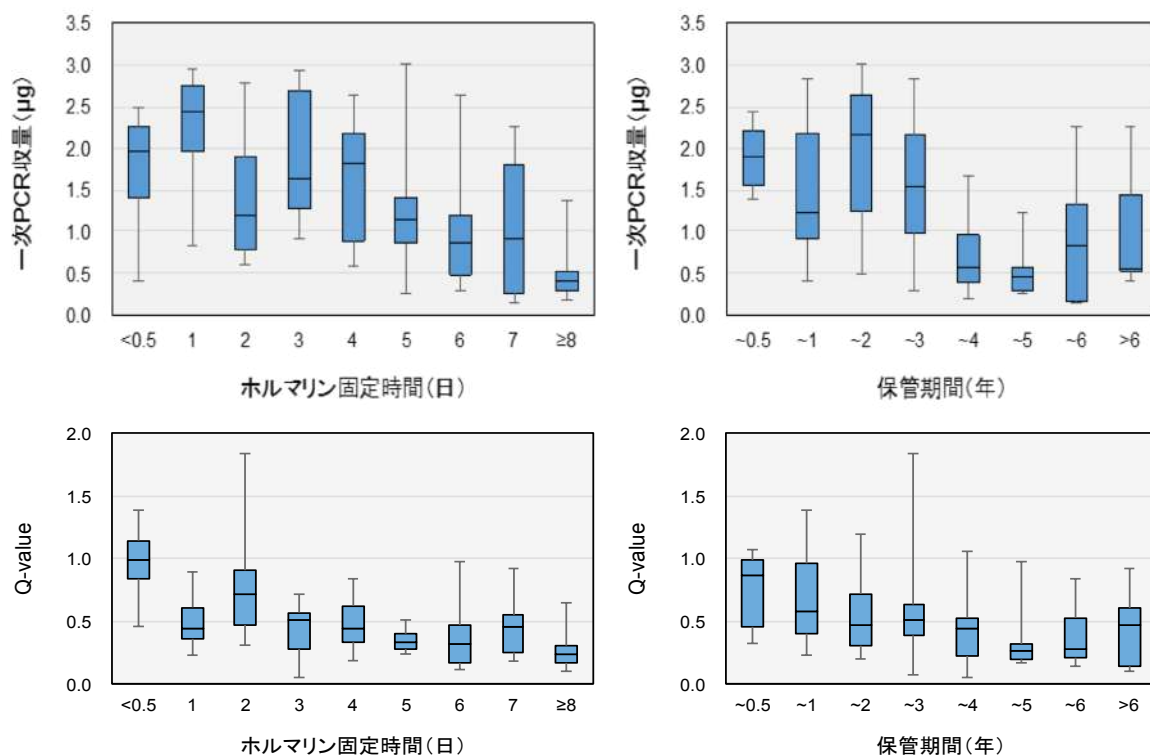
- ・検体と解析データの品質確認
- ・患者の臨床情報の確認
- ・遺伝子異常に対する意義付けの確認
- ・対応する治療薬とエビデンスレベル
- ・候補となる薬剤 (治験薬を含む) の検討
- ・2次的所見が検出された場合はその対応検討

検査報告書②③ 電子カルテ



1回/週の頻度で開催。1回1時間で10例程度を検討。

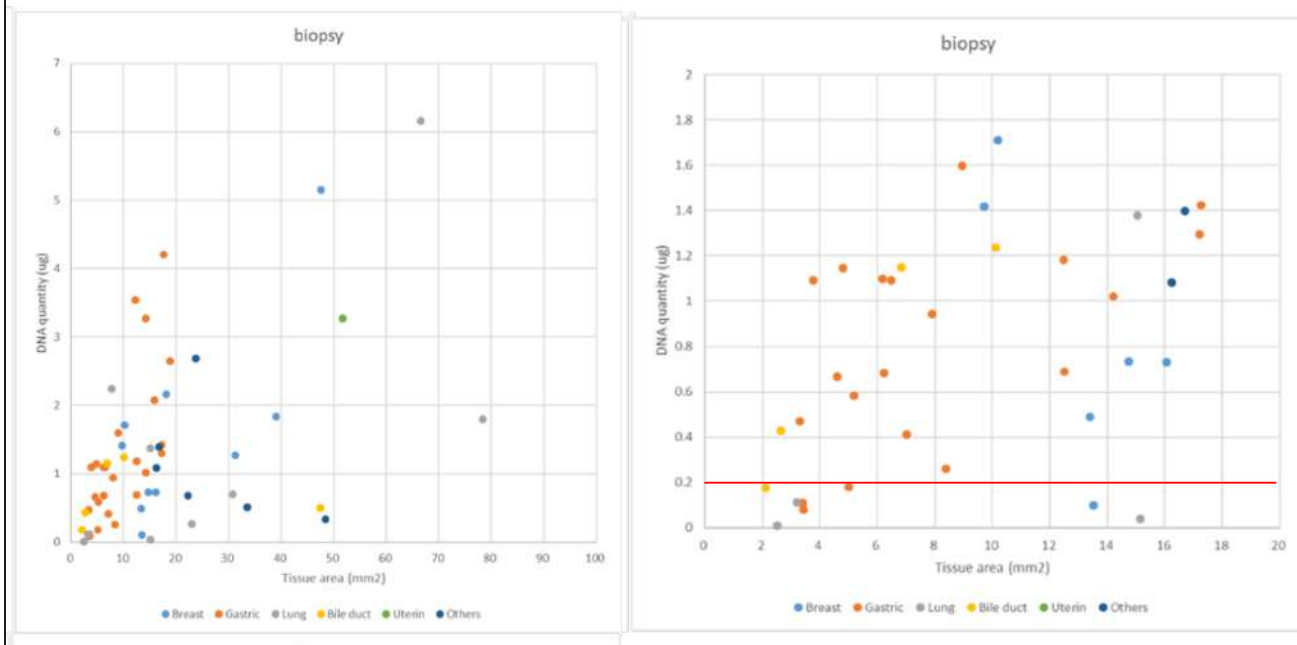
検査に適した腫瘍組織の固定・保存期間



出典：病理学会HP「ゲノム診断用病理組織検体取り扱い規程」
http://pathology.or.jp/news/pdf/genome_kitei_170915.pdf

21

検査に適した腫瘍組織切片の大きさは?



4 mm²は必要

4 mm² x 0.05 mm (厚さ) = 0.2 mm³

22

表1 承認取得を目指しているプロファイリング検査（背景色ありはコンパニオン診断薬）

検査名	用途（開発段階）	製造販売業者	由来	解析実施機関（衛生検査所など）	試薬・NGS・解析プログラム提供企業、解析実施機関	解析遺伝子数	検体の種類	先進医療や自由診療の実施機関	承認された対象患者 先進医療の対象患者	費用
「オンコマインDx Target Test CDxシステム」	コンパニオン診断薬（承認済み）	サーモフィッシュサイエンスジャパングループ	米Thermo Fisher Scientific社	エスアールエル	米Thermo Fisher Scientific社	46遺伝子	癌組織	—	BRAF遺伝子変異の検出（非小細胞肺癌）	薬価収載前
「オンコマイン Target Test」	プロファイリング検査用（承認申請中）	—	—	先進医療Bは大阪大学（タカラバイオに委託）	米Thermo Fisher Scientific社	46遺伝子	癌組織	大阪大学等（代表）	治療切除不能・再発、標準治療終了後/終了見込みの固形癌（200例）	先進医療Bは44万5000円
「Foundation One CDx」	コンパニオン診断薬（承認申請中）	—	—	米FMI社（海外）	米Illumina社、米FMI社	324遺伝子	癌組織	—	—	—
「Foundation One CDx」	プロファイリング検査用（承認申請中）	中外製薬	米FMI社	米FMI社（海外）	米Illumina社、米FMI社	324遺伝子	癌組織	—	—	—
「NCCオンコパネル」	プロファイリング検査用（承認申請中）	シスメックス	国立がん研究センター	理研ジェネシス	米Agilent Technologies社、米Illumina社、国立がん研究センター	114遺伝子	癌組織、血液	国立がん研究センター（代表）	治療切除不能・再発、原発不明で標準治療終了後/終了見込みの固形癌（300例）	先進医療Bは66万4000円
「Todai OncoPanel」	プロファイリング検査用	—	東京大学（米MSKCC参考）	理研ジェネシス	米Agilent Technologies社、米Kapa Biosystems社、米Illumina社、テンクー（東京・文京）	465遺伝子（DNA） 467遺伝子（RNA）	癌組織、血液	東京大学（代表）	標準治療終了後/終了見込みの固形癌（200例）	先進医療Bは91万5000円
「CANCERPLEX」	プロファイリング検査用	デンカ・キュー・ジェノミクス（東京・中央）	米KEW社	デンカ・キュー・ジェノミクス（東京・中央）	米Kapa Biosystems社、米Illumina社、米KEW社	435遺伝子	癌組織	新潟大学等	—	—

2018/11/19 日経バイオテク（久保田文） 23

20/509例(3.9%)が遺伝性腫瘍原因遺伝子の生殖細胞系列変異が陽性

No.	Tumor type	Age	Gene	Aberration	ClinVar_status	Genetic counseling
1	Angiosarcoma	38	MSH2	c.C1120T, p.Q374X	Pathogenic	y
2	Ovarian	61	BRCA1	c.T188A, p.L63X	Pathogenic	y
3	Ovarian	48	BRCA1	c.A5558G, p.Y1853C	Likely pathogenic	n
4	Breast	36	BRCA2	c.5574_5577del, p.I1859fs	Pathogenic	n
5	Breast	46	BRCA2	c.517-2A>T, splicing	—	y
6	Thymic	56	TP53	c.833_834insT, p.P278fs	—	n
7	Ovarian	59	BRCA1	c.C2800T, p.Q934X	Pathogenic	ND
8	Bladder	66	MSH2	c.C1165T, p.R389X	Pathogenic	ND
9	Lung	64	BRCA2	c.10062delT, p.S3354fs	—	ND
10	Osteosarcoma	30	TP53	c.C1024T, p.R342X	Pathogenic	ND
11	Peritoneal	71	BRCA2	c.5574_5577delAATT, p.I1859fs	Pathogenic	ND
12	Unknown primary	71	BRCA2	c.TCA3165_3167delinsCC, p.Q1056fs	Pathogenic	ND
13	Breast	29	BRCA1	c.3442delG, p.E1148fs	—	ND
14	Ovarian	62	BRCA1	c.T188A, p.L63X	Pathogenic	ND
15	Osteosarcoma	12	RB1	c.2520+1_2520+4delGTGA, splicing	—	ND
16	Breast	37	BRCA1	c.C2800T, p.Q934X	Pathogenic	ND
17	Ovarian	57	BRCA1	c.2389_2390delGA, p.E797fs	Pathogenic	ND
18	Breast	50	BRCA2	c.1274delA, p.D427fs	Pathogenic	ND
			BRCA2	c.1887_1888insA, p.T630fs	—	
19	Liposarcoma	74	BRCA2	c.5574_5577delAATT, p.I1859fs	Pathogenic	ND
20	Liposarcoma	18	BRCA2	c.459delC, p.G154fs	—	ND

➡ BRCA1/2遺伝子の変異が多く検出される
生殖細胞系列変異は若年例や乳がん・卵巣がん以外のがんにも検出される
多臓器にわたるケアが必要な患者が多く存在する

表2 主に自由診療で使われているプロファイリング検査

検査名	用途	仲介企業	由来	解析実施機関 (衛生検査所など)	試薬・NGS・解析プ ログラム提供企業、解 析実施機関	解析 遺伝子数	検体の 種類	先進医療や自由診療の 実施機関	費用
「Onco Prime」	自由診療	三井情報	米Q2 Solutions社	米Q2 Solutions社 (海外)	米Illumina社、米Q2 Solutions社、三井情報	224遺伝子	癌組織	京都大学、岡山大学、千葉大学、東京医科大学など30医療機関	90万円以上
「PleSSision 検査」	自由診療	三菱スペース・ソフトウェア	—	ジェネティックラボなど	ドイツQIAGEN社、米Illumina社、三菱スペース・ソフトウェア	160遺伝子	癌組織	岡山大学、金沢医科大学、鹿児島大学など10医療機関	50万円以上
「MSK-IMPACT」	自由診療	テラーメッド (東京・渋谷)	米MSKCC	米MSKCC (海外)	米Illumina社、米MSKCCなど	468遺伝子	癌組織、正常組織	順天堂大学、横浜市立大学、東北大学等	60万円以上
「P5がんゲノムレポート」	自由診療	P5 (東京・台東)	—	ジェネティックラボ、タカラバイオなど	米Illumina社、P5など	52遺伝子	癌組織	岡山大学、香川大学医学部附属病院など8医療機関	50万円以上
「MiLA」 (ミライ-S)	自由診療	—	—	院内検査部	アメリエフ (東京・港) など	50遺伝子	癌組織、血液	三重大学	約30万円
—	自由診療	エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構	静岡がんセンター	エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構	Agilent Technologies社、Illumina社、エスアールエル・静岡がんセンター共同検査機構	140遺伝子以上	癌組織	静岡がんセンターと関連病院のみ	約20万円
「Act Onco +」 など	—	アクトメッド (東京・中央)	台湾ACT Genomics社	検討中	米Thermo Fisher Scientific社、台湾ACT Genomics社	440遺伝子	癌組織	—	—
「Guardant360」	自由診療	米Guardant Health社	米Guardant Health社	米Guardant Health社 (海外)	米Guardant Health社 など	73遺伝子	血液 (ctDNA)	東京医科大学、京都大学、岡山大学など	30万円以上

2018/11/19 日経バイオテク (久保田文) 25

治療薬への到達性

- 多遺伝子パネル検査を受けても治療に結びつくのは**10-15%**の患者
- 候補薬剤は**治験薬**や**適応外使用**がほとんど。
 - 治験へのアクセスが悪い
 - …情報の集約
 - 適応外使用のハードルが高い
 - …適応外薬・未承認薬へのアクセス拡大に向けたアプローチ

2016.5-2017.5 (187例)

遺伝子異常に合った治療薬投与： 25例（13.4%）

No.	がん種	遺伝子異常	対応する薬剤	薬剤種別
1	卵巣がん	KRAS 遺伝子変異	pan-RAF 阻害剤	治験薬
2	大腸直腸がん	KRAS 遺伝子変異	pan-RAF 阻害剤	治験薬
3	大腸直腸がん	BRAF 遺伝子変異	pan-RAF 阻害剤	治験薬
4	膵がん	KRAS 遺伝子変異	Pan-RAF 阻害剤	治験薬
5	膵がん	KRAS 遺伝子変異	ERK 阻害剤	治験薬
6	食道がん	FGFR2 遺伝子増幅	FGFR2 阻害剤	治験薬
7	血管肉腫	MDM2 遺伝子増幅	HDM2 阻害剤	治験薬
8	脂肪肉腫	MDM2 遺伝子増幅	HDM2 阻害剤	治験薬
9	非小細胞肺癌	TMB-high	免疫チェックポイント 阻害剤	治験薬
10	非小細胞肺癌	TMB-high	免疫チェックポイント 阻害剤	治験薬
11	非小細胞肺癌	RET 遺伝子融合	Alectinib	治験薬
12	乳がん	HER2 遺伝子増幅	HER2 ADC	治験薬
13	肝外胆管がん	HER2 遺伝子増幅	HER2 ADC	治験薬
14	原発不明がん	PIK3CA 遺伝子変異	TORC1/2 阻害剤	治験薬
15	アポクリン腺がん	FGFR2遺伝子融合	FGFR 阻害剤	治験薬
16	炎症性偽腫瘍	ALK 遺伝子融合	Alectinib	適応外使用
17	肥満細胞腫	KIT 遺伝子変異	Imatinib	適応外使用
18	非小細胞肺癌	RET 遺伝子融合	Lenvatinib	適応外使用
19	組織球肉腫	MAP2K1 遺伝子変異	Trametinib	適応外使用
20	原発不明がん	ALK 遺伝子融合	Alectinib	承認薬
21	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (exon 20 insertion)	Afatinib	承認薬
22	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (rare variant)	Afatinib	承認薬
23	非小細胞肺癌	EGFR 遺伝子変異 (rare variant)	Gefitinib	承認薬
24	非小細胞肺癌	ROS1 遺伝子融合	Crizotinib	承認薬
25	悪性黒色腫	TMB-high	Nivolumab	承認薬

18 / 63

第12回患者申出療養評価会議 (2018/11/22公開資料)

がん遺伝子パネル検査に連なる患者申出療養に関する対応策について (案)

1. がん遺伝子パネル検査後の治療について

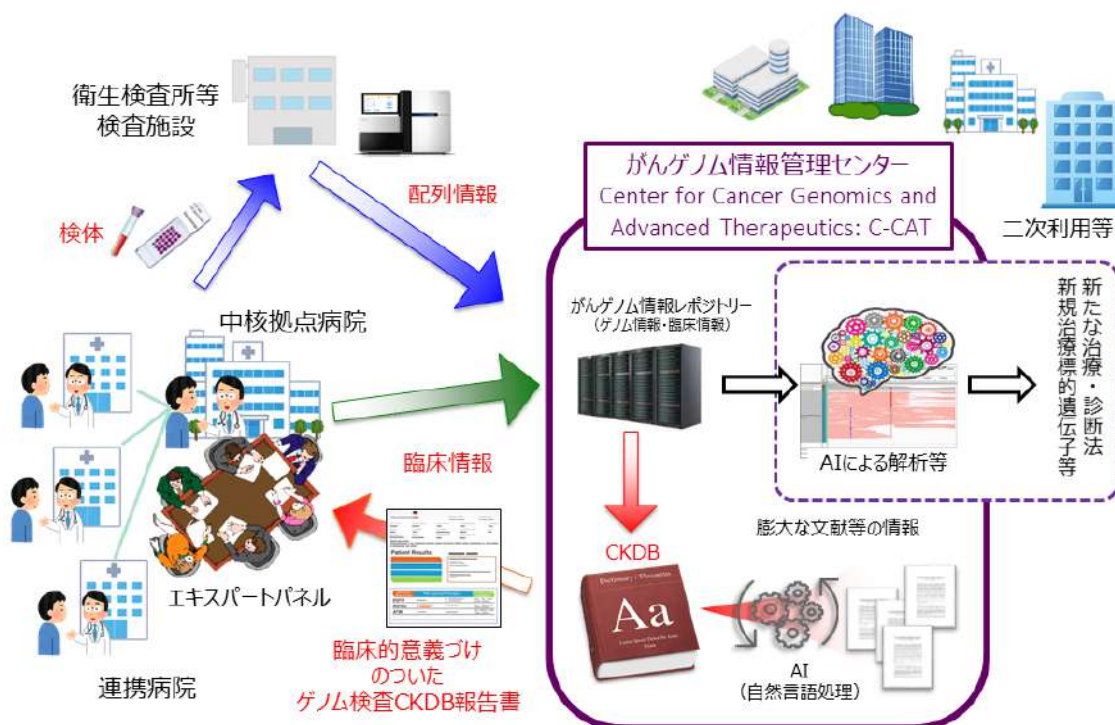
- 現在、がん遺伝子パネル検査が先進医療として実施され、その結果により保険適用内の薬剤を投与できる患者には、対応する治療薬が投与されているところ。
- また、それ以外の患者についても、適切な臨床試験等が実施されている場合は、その紹介を各医療機関が行っているところ。
- しかしながら、上記のような対応をしても、がん遺伝子パネル検査の結果、効果が期待できる治療薬が見つかりながら、治療が受けられない患者（希少がんや上記試験の適格基準を満たさない患者等）が生じうる。



3. 課題への対応策 (案)

- がん遺伝子パネル検査の結果、既承認薬として流通している薬剤（固形がん約 10 種類の遺伝子異常とそれに対応する約 20 種類の分子標的薬）の適応外使用を希望して患者申出療養を申請する患者を想定して、臨床研究中核病院との協議の上、
 - ①複数の癌腫や遺伝子異常に対応できる研究計画書を予め作成し、臨床研究審査委員会等の審査を経て、患者申出療養評価会議で承認を得る
 - ②臨床研究中核病院で研究計画書を共有する
 - ③患者の同意を得た上で症例データを一括保存し活用をする
 といった仕組みを設けてはどうか。

がんゲノム情報管理センターの役割



日本におけるがんゲノム医療の特長

国民皆保険

- 国民に等しく必要な医療を提供できなくてはならない
海外のように、患者が支払える保険に応じた医療を受けるシステムとは異なる

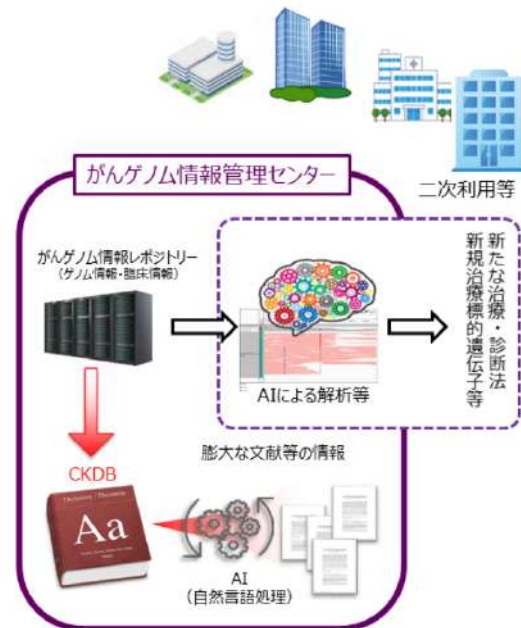
ゲノム医療の課題

- ゲノム医療は財政的負担になりうる
- 少なくとも5-10万人に適應できる
経済的に維持できるシステムが必要
- 一方、日本は何十万人のがん患者の
ゲノム情報・臨床情報が集まる貴重な
リソースを持つ国になる



利活用

がんゲノム医療の均てん化
創薬（治療、診断法）
新産業創造、新事業創造？
（情報産業など）



https://www.ncc.go.jp/jp/information/pr_release/2018/0601/

31

Real World Dataの蓄積と利活用

図表 4 米国の製薬企業によるオミックス情報の活用と囲い込み

企業名	動向	目的
アムジェン	2012 年 deCODE genetics 買収	オミックス情報を活用した新薬、治療法の開発強化および臨床試験の効率化
	2014 年 イルミナと共同で次世代シーケンサー（NGS）を利用した本格的遺伝子診断を開始	アムジェンのがん治療薬ベクティビックス（パニツムマブ）のコンパニオン診断検査法開発
リジェネロン・ファーマシューティカルズ	2014 年 The Regeneron Genetics Center 開設と同時にガイシンガー・ヘルス・システムと提携	オミックス情報を用いた新薬開発、個別化医療の提供
ロシュ	2015 年 ファウンデーション・メディシン注を買収	ゲノミクスを活用した個別化医療の支援
	2016 年 フラットアイロン・ヘルス（16 年）、サイアブス（17 年）を買収	オミックス情報のデータ解析ソフト開発およびクラウド上のデータストレージを強化
	2017 年	

注：ファウンデーション・メディシンの提携先：ノバルティス、ジョンソン・エンド・ジョンソン、エーザイ、セルジーンなど
出所：三井物産戦略研究所作成

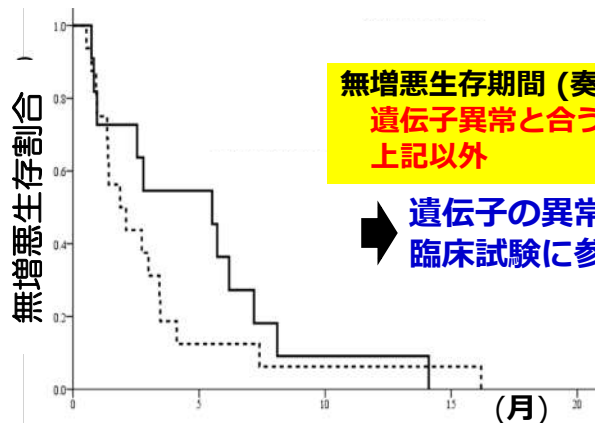
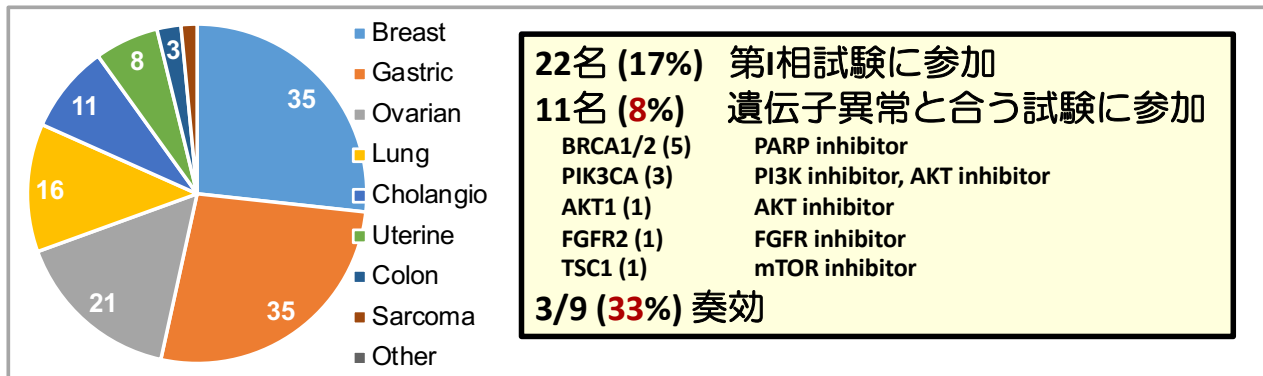
https://www.mitsui.com/mgssi/ja/report/detail/_icsFiles/afieldfile/2018/01/31/180131ptm.pdf

Flatiron Health is a market leader in **oncology-specific electronic health record** (EHR) software as well as in the curation and development of **real-world evidence** for cancer research.

Syapse integrates previously fragmented clinical, molecular, treatment, and health outcomes data and delivers it to physicians at the point of care so they can make the **most informed decisions**.

#32

遺伝子パネル検査の臨床的な有用性の証明 2014-2015に解析した130例の結果



無増悪生存期間 (奏効割合)

遺伝子異常と合う薬剤の第I相試験参加: 5.5カ月 (33%)
上記以外: 1.9カ月 (6%)

➡ **遺伝子の異常に対応した抗がん剤の
臨床試験に参加すると予後が改善した**

Tanabe, Tamura et al. Mol Cancer, 2016

33

癌治療の精密医療で生存期間が延長【ASCO2018】

IMPACT試験

m3.com編集部 2018年6月14日 (木)配信 一般外科疾患 癌

PFSも1.2カ月延長

IMPACT試験は、遺伝子異常を来した細胞内のシグナル伝達経路を標的とした治療が、長期間生存率などを含めた臨床アウトカム（転帰）に及ぼす影響を検討したもの。2007-13年に分子的（遺伝子）検査を受けた3743例のうち、34.9%に当たる1307例で治療標的となる1つ以上の遺伝子変異が認められた。

研究初期では、単一の遺伝子変異を調べるアッセイが用いられたが、後期（2013年末まで）には20-50の異なる遺伝子を同時に解析する次世代シーケンス法が用いられた。

711例（54.4%）には変異に適合した治療（分子標的薬単剤、化学療法薬・その他治療法との併用）が施され、596例（45.6%）には非適合治療が行われた。癌種の内訳は、消化器癌24.2%、婦人科癌19.4%、乳癌13.5%、メラノーマ（悪性黒色腫）11.9%、肺癌8.7%。対象患者の年齢中央値は57歳、男性39%、前治療回数の中央値は4回、未治療患者の割合は2.8%だった。

分析の結果、適合治療群での全生存率曲線は、治療開始から3.2年の時点でプラトーだった（11%が生存）。3年全生存率は適合治療群で15%だったのに対し、非適合治療群では7%。また10年全生存率はそれぞれ6%、1%だった。OSの中央値は、非適合治療群に比べて適合治療群で有意に長く（9.3カ月 vs. 7.3カ月、 $P < 0.001$ ）、PFSも同様に適合治療群で有意に長かった（4.0カ月 vs. 2.8カ月、 $P < 0.001$ ）。

報告者のTsimberidou氏は「IMPACT試験は、複数の癌種を横断して精密医療による長期間の治療効果を評価した初めての大規模試験。結果は、次世代遺伝子シーケンスを活用した腫瘍の分子的（遺伝子）検査を至適治療に用いることが可能であり、治療困難な患者への治療選択の際に考慮に入れるべきであることを示唆している」と述べた。

34

謝辞

国立開発法人 国立がん研究センター

先端医療開発センター
センター長
落合 淳志

ゲノムTR分野
市川 仁
久保 崇

研究所
バイオインフォマティクス部門
加藤 護
古川 英作
成島 大智
永井 桃子

シスメックス
理研ジェネシス
三井情報科学

中央病院
藤原 康弘
山本 昇
藤原 豊
下村 昭彦
清水 俊雄
小山 隆文
岩佐 悟
小川 千登世
米盛 勸
加藤 健
森実 千種
田村 研治
沖田 南都子
大熊 ひとみ

病理・臨床検査科
角南 久仁子
柿島 裕樹
松下 弘道
北見 繭子
平岡 伸介
谷口 浩和
元井 紀子
吉田 裕
吉田 正行
吉田 朗彦
森 泰昌

遺伝子診療部門
吉田 輝彦
菅野 康吉
田辺 記子



がん遺伝子パネル検査 研究から診療への移行・混在に伴う 倫理的課題

2019.01.16.

東京大学医科学研究所
公共政策研究分野
武 藤 香 織

1



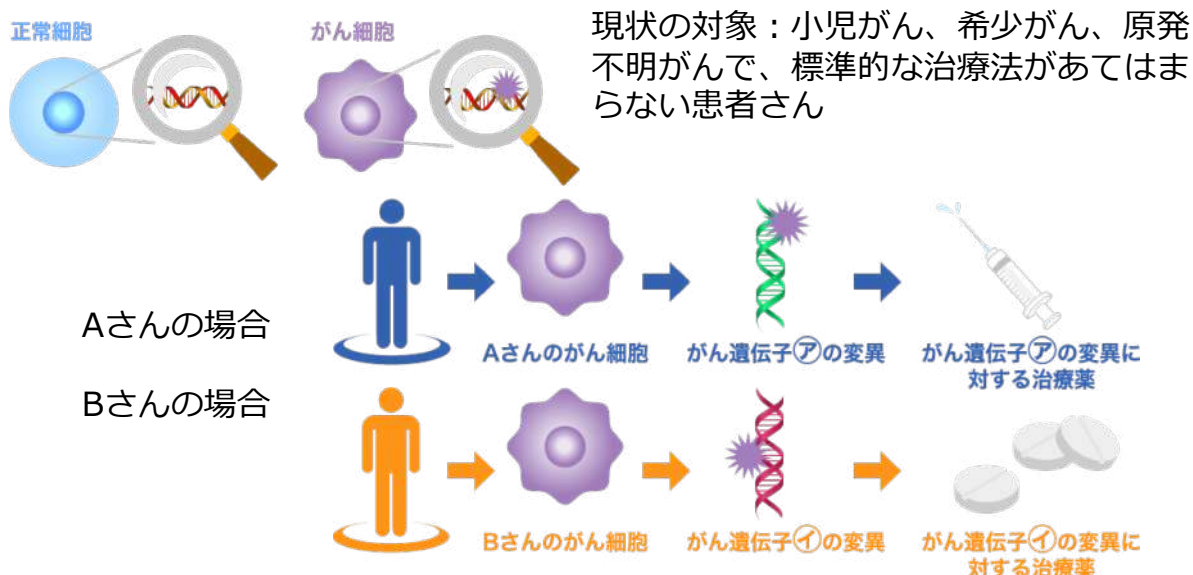
お話しすること

1. がん遺伝子パネル検査の説明・同意モデル文書を作成しての所感
2. 日本で撤廃すべき「遺伝的特徴に基づく差別」(genetic discrimination)とは何か？

2



がん細胞の遺伝子を調べること



がん細胞では、様々な遺伝子に変化がおこっている（遺伝子変異）ことが知られています。こうした遺伝子変異がおこることにより、遺伝子から作られるタンパク質が作られなかったり、正常に働かない場合があります。細胞の増殖や生死に関わるタンパク質がうまく働かなくなると、細胞が無秩序に増殖するようになり、がん化すると考えられています。

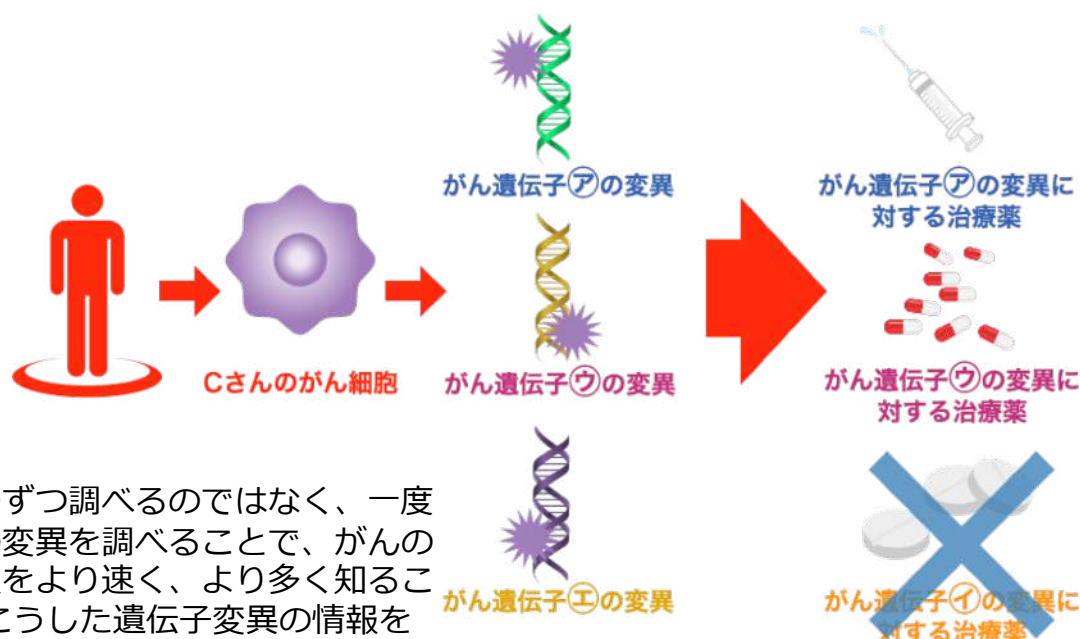
<http://todaioncopanel.umin.jp/>

3



がん遺伝子パネル検査

Aさんの場合



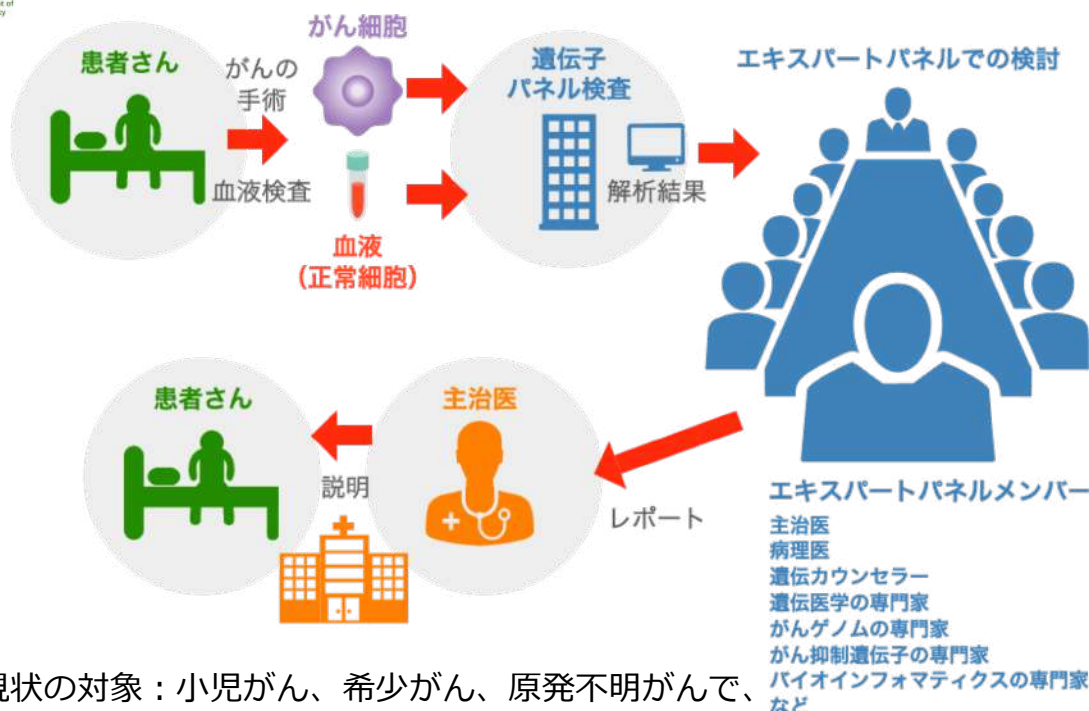
遺伝子変異を一つずつ調べるのではなく、一度に多数の遺伝子の変異を調べることで、がんの遺伝子変異の情報をより速く、より多く知ることができます。こうした遺伝子変異の情報をもとに、「分子標的薬」などの、一人ひとりの患者さんに最適な治療法を選択することに役立てることができます。

<http://todaioncopanel.umin.jp/>

4



がん遺伝子パネル検査の流れ



- 現状の対象：小児がん、希少がん、原発不明がんで、標準的な治療法があてはまらない患者さん

<http://todaioncopanel.umin.jp/>

5



インフォームド・コンセント (IC)

- がん遺伝子パネル検査における同意のあり方については、中核拠点病院等連絡会議に「インフォームドコンセント・情報利活用ワーキンググループ (ICWG)」にて検討
 - 全4回の議論を経て、説明文書、同意文書、意思変更申出書の案をとりまとめた。
 - 現在、第0.7版を患者・市民(6名)に回覧中、ご意見待ち。
 - 各拠点、連携病院への説明終了後に修正、第1版とする
- 遺伝性腫瘍に関する所見の扱いについては、「エキスパートパネル・ワーキンググループ」に「二次的所見サブワーキンググループ」を設け、ICWGと合同で検討した

6



ICWGでの各課題の検討

1. インフォームドコンセント

共通性・整合性を確保すべき点の抽出、ELSI的根拠・考え方の検討

⇒共通IC文書案の作成

がん遺伝子パネル検査に関する説明（モデル文書）

がん遺伝子パネル検査に関する同意書（モデル文書）

がん遺伝子パネル検査に関する意思変更申出書（モデル文書）

2. 患者説明SOP：動画、パンフレットの作成（進行中）

3. 二次的所見取扱（事前の説明・同定基準・開示方針・遺伝カウンセリング）：二次的所見サブワーキンググループが報告書を作成

4. がんゲノム情報管理センター（C-CAT）に集積するデータの公平・適切かつ有効な二次利活用のあり方を検討

7



インフォームドコンセント・情報利活用WG（ICWG）

天野虎次	（北海道大学病院）	武藤 学	（京都大学医学部附属病院）
矢部一郎	（北海道大学病院）	金井雅史	（京都大学医学部附属病院）
新堀哲也	（東北大学病院）	山田崇弘	（京都大学医学部附属病院）
新妻秀剛	（東北大学病院）	加藤和人	（大阪大学医学部附属病院）
土原一哉	（国立がん研究センター東病院）	酒井規夫	（大阪大学医学部附属病院）
古川孝広	（国立がん研究センター東病院）	山田 瞳	（大阪大学医学部附属病院）
増井 徹	（慶應義塾大学病院）	平沢 晃	（岡山大学病院）
赤羽 智子	（慶應義塾大学病院）	郷原英夫	（岡山大学病院）
織田克利	（東京大学医学部附属病院）	柳 文修	（岡山大学病院）
大瀬戸久美子	（東京大学医学部附属病院）	河原直人	（九州大学病院）
◎武藤香織	（東京大学医学部附属病院）	吉田輝彦	（がんゲノム情報管理センター）
中田はる佳	（国立がん研究センター中央病院）	田代志門	（がんゲノム情報管理センター）
尾崎紀夫	（名古屋大学医学部附属病院）		
小笠原一能	（名古屋大学医学部附属病院）		
森川真紀	（名古屋大学医学部附属病院）		
畠山未来	（名古屋大学医学部附属病院）		

8



説明同意文書に関する基本的な考え方

- これまで先進医療（研究）として実施されてきた説明同意文書を、臨床現場で使用するために通常の検査と同様のコンパクトなものにした
 - モデル説明文書は**A4で2頁以内**、同意書は**A4で1頁以内**に収めるよう作成
- 説明文書の文言には、①各拠点内で決定する内容（**赤字**）、②全国共通の内容（**青字**）、③その他（**黒字**）がある
- 現在、Version.0.7版で、患者・市民（6名）に回覧中。
- 説明項目等については、AMED小杉班の提言を参照し、ほぼそれに沿う形で構成
 - 「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系全ゲノム/全エクソーム解析について—【初版】20180321」（研究代表者：京都大学大学院 小杉眞司教授）

9



がん遺伝子パネル検査の説明事項

- 前提：拠点ごとに採用する検査キットが違う。
- 説明すべき事項が多数ある。従来の臨床検査の説明・同意書とは異なる。
 - 結果がわかるまで、一定程度はかかる（検査キットによる）
 - がんの遺伝子のタイプに合った分子標的薬にも副作用はある
 - 検査を受けても、必ずしも治療に役立つ結果が得られるわけではない。遺伝子のタイプが見つかっていても治療薬があるわけではなかったり、効果があるかもしれない薬が見つかっていても、国内で使用できない場合がある。
 - 検査キットによっては、わずかな確率で、遺伝性腫瘍の可能性が判明する場合がある。しかし、これはあくまでも可能性。血縁者が自分のがんのなりやすさを正確に予測したいときには、あらためて受診してもらう必要がある。
 - 解析されたゲノムのデータは、検査の精度向上のため、国のデータベースへの登録するほか、検査会社もデータを利用する。

10



がん遺伝子パネル検査を受ける方に 意思表示していただく項目

1. がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）の情報について
情報提供を希望する ・ 情報提供を希望しない
2. がん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい相手
伝えることを希望する ・ 自分以外誰にも伝えないでほしい
※あなたががん遺伝子パネル検査の結果を伝えたい方の連絡先
3. がん遺伝子パネル検査に関連するデータ等の提供について
 - ① あなたの治療に役立つ情報を発見するため、あなたを直接特定できる情報以外の情報やゲノムデータ等を「がんゲノム情報管理センター」へ提供すること
同意する ・ 同意しない
 - ② 「がんゲノム情報管理センター」に提供された上記の情報・ゲノムデータ等を、厳格な審査を経て、学術研究や医薬品開発目的での利用を希望する第三者に提供すること。なお、同意撤回されたとしても、既に利用されている場合には削除できないことがある。
同意する ・ 同意しない
 - ③ [企業利用：各拠点で企業と相談して記載]
同意する ・ 同意しない

11



家族との情報共有の希望

- 検査を受ける意思決定をした患者全員に、生殖細胞系列の情報提供の意思を確認
- また、AMED小杉班の提言に基づき、生殖細胞系列の情報 提供を希望する方には、**身近な方とパネル検査の結果（生殖細胞系列の情報を含む）を共有したいかどうか**を確認することに
 - パネル検査の結果（生殖細胞系列の情報を含む）を共有したい相手がいる場合は、その連絡先の記載欄に記載を求める
 - ただし、連絡先の記載欄は空欄であっても構わない
- どんな風にアクセスすべきかは、今後、詰めるべき課題
 - 同意取得時にその場に家族がいない
 - 共有可だが、氏名が記載されていない
 - 氏名はあるが、連絡先が記載されていない
 - どのようなときに医療者から、直接、連絡を取ってよいか？
 - 最初の連絡でどこまでのことを伝えるべきか？

12

データ利用の意思確認

- 厚生労働省の指示により、以下の3項目について別々に意思確認をすることに
 - ① C-CATへのデータ提供（診療への寄与可能性）
 - ② C-CATから第三者へのデータ提供（研究利用、データベース整備）
 - ③ 企業による利用（各拠点で協議の上記載する）
 - 企業が独自の説明・同意文書を用いると煩雑になるため、できるだけ**この同意文書のなかで同意を得て頂く運用を検討**のこと
- 上記項目に同意をしなくとも検査は受けられるが、**①に同意しない場合、C-CAT調査結果（治験に関する続報など）が受け取れなくなる**ことに留意
- 施設内での研究利用に関する包括同意を入れたいとの要望もあり…
- がん登録との照合：説明文書内で言及はしたが、現行のがん登録法に基づく運用では、二次利用が求める説明内容は多く、申請をしても認められない可能性大のため、断念

13

がん遺伝子パネル検査に関する患者・家族の考え方は？

- がん患者および、がん患者の家族を対象として、がん遺伝子パネル検査の認知度および同検査に対する態度について調査を行い、今後のがんゲノム医療の普及に向けた課題について検討することを目的とした調査

Journal of Human Genetics
<https://doi.org/10.1038/s10038-018-0555-3>

BRIEF COMMUNICATION

Attitudes toward genomic tumor profiling tests in Japan: patients, family members, and the public

Akiko Nagai¹ · Izen Ri^{2,3} · Kaori Muto¹

Received: 23 October 2018 / Revised: 14 December 2018 / Accepted: 14 December 2018
© The Author(s) under exclusive licence to The Japan Society of Human Genetics 2019



14



方 法

対象：(株)インテージの登録モニターのうち、2017年8月時点で「現在がんで通院している」または「同居家族に過去1年間でがんの治療を受けた人がある」と回答した20～79歳の男女2,661人

調査時期：2018年3月

調査方法：無記名自記式インターネット調査

調査項目：属性、科学技術や遺伝学等に関する知識、遺伝学的検査の受検経験、がんの既往歴・家族歴、がん遺伝子パネル検査の認知、がん遺伝子パネル検査に関する期待・懸念など

調査画面にて、がん遺伝子パネル検査に関する説明文を提示

分析：がんの既往歴の有無により、「がん患者」「がん患者の家族」に分類して行った

15



結果 回答数と属性

○回答数1,761、回収率66.2%

		がん患者		がん患者家族	
		N	%	N	%
全体		927	100.0	834	100.0
性別	男性	394	42.5	393	47.1
年齢	20-29歳	3	0.3	36	4.3
	30-39歳	37	4.0	98	11.8
	40-49歳	177	19.1	211	25.3
	50-59歳	277	29.9	241	28.9
	60-69歳	263	28.4	177	21.2
	70-79歳	170	18.3	71	8.5
婚姻歴	あり	832	89.8	595	71.3
子ども	いる	672	72.5	474	56.8
最終学歴	中学校	24	2.6	19	2.3
	高等学校(旧制中学)	276	29.8	245	29.4
	高等専門学校・専門学校	118	12.7	118	14.2
	短期大学	128	13.8	97	11.6
	大学(旧制高校)・大学院	381	41.1	355	42.6
遺伝学的検査の受検経験	受けたことがある	58	6.3	14	1.7

- がん患者で40歳未満が少なく、70歳以上が多い。
- 婚姻歴と子どもの有無は、がん患者で「あり・いる」が多い。

16

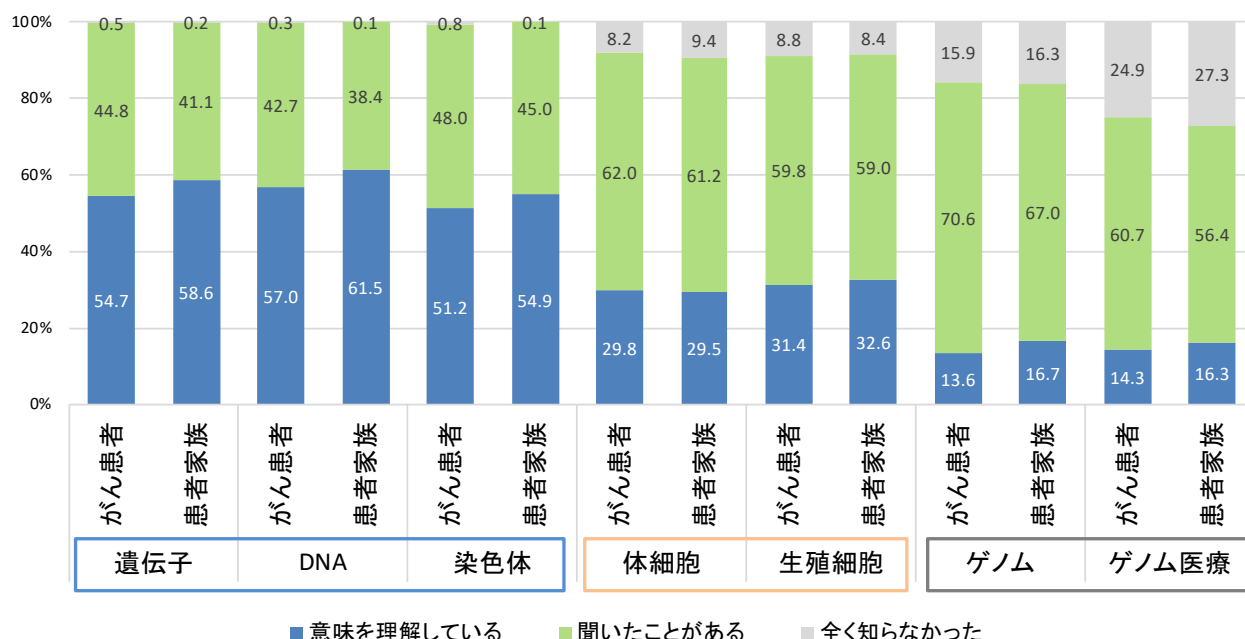
結果 がんの家族歴・罹患状況

		がん患者		がん患者家族	
		N	%	N	%
家族歴	第1度近親に家族歴あり	590	63.7	637	76.4
	第1度近親以外の家族歴あり	227	24.5	197	23.6
	家族歴なし	110	11.9	N/A	
原発巣の部位	乳がん	368	39.7	N/A	
	前立腺がん	119	12.8	N/A	
	胃がん	64	6.9	N/A	
	大腸がん	59	6.4	N/A	
	甲状腺がん	50	5.4	N/A	
	肺がん	41	4.4	N/A	
	その他	251	27.1	N/A	
ステージ	0期	88	9.5	N/A	
	I 期	248	26.8	N/A	
	II 期	224	24.2	N/A	
	III 期	144	15.5	N/A	
	IV 期	87	9.4	N/A	
	不明	136	14.6	N/A	

N/A: 該当なし

17

結果 遺伝に関する用語の認知度

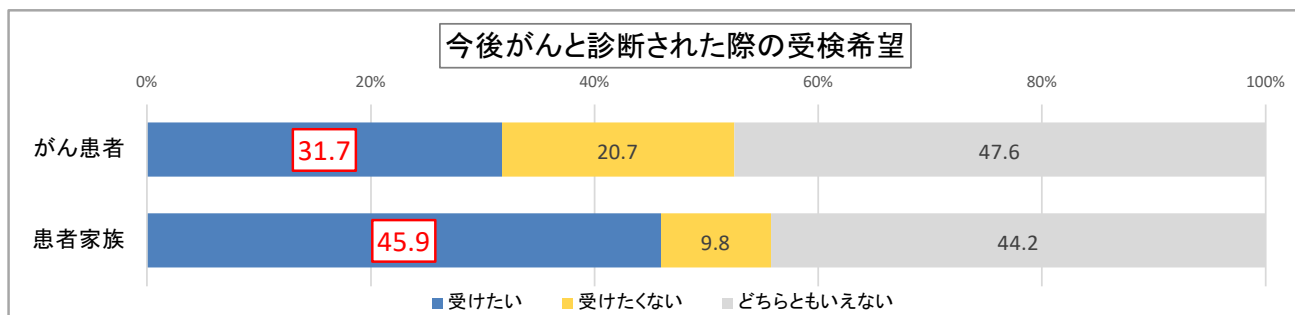
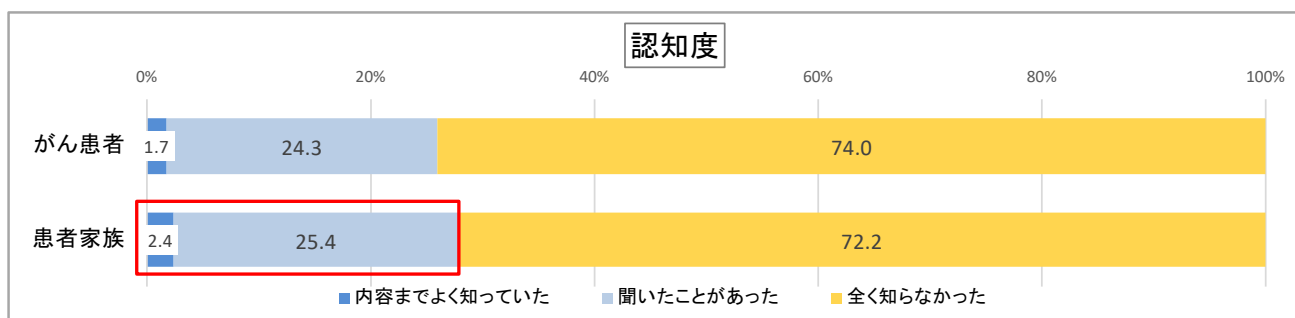


- 遺伝子・DNA・染色体は、5～6割が「意味を理解している」と回答
- 体細胞、生殖細胞では、「意味を理解している」と回答したのは約3割
- ゲノムやゲノム医療では、2～3割が「全く知らなかった」と回答

18



結果 がん遺伝子パネル検査の 認知度と受検希望

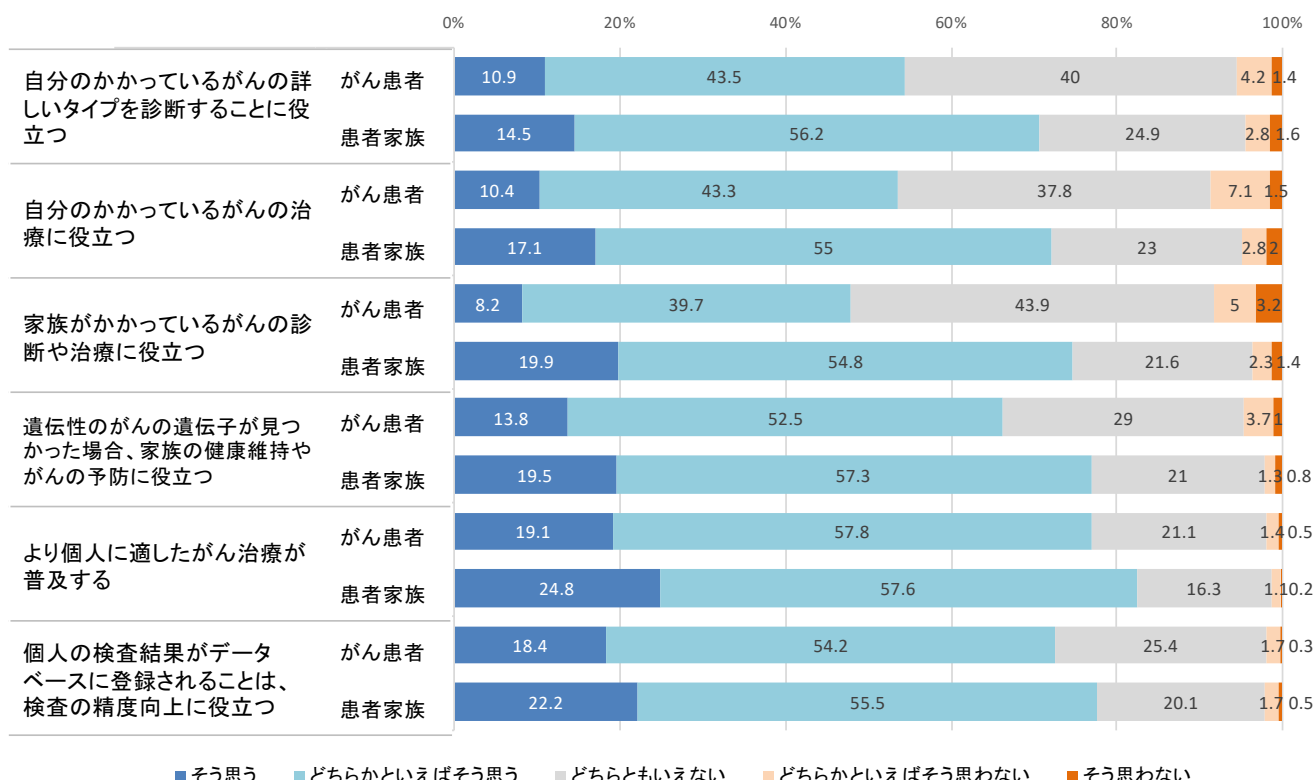


- がん遺伝子パネル検査の認知度は、がん患者、患者家族ともに3割弱
- 今後がんと診断された際の受検希望については、がん患者よりがん患者家族の方が関心が高い。

19

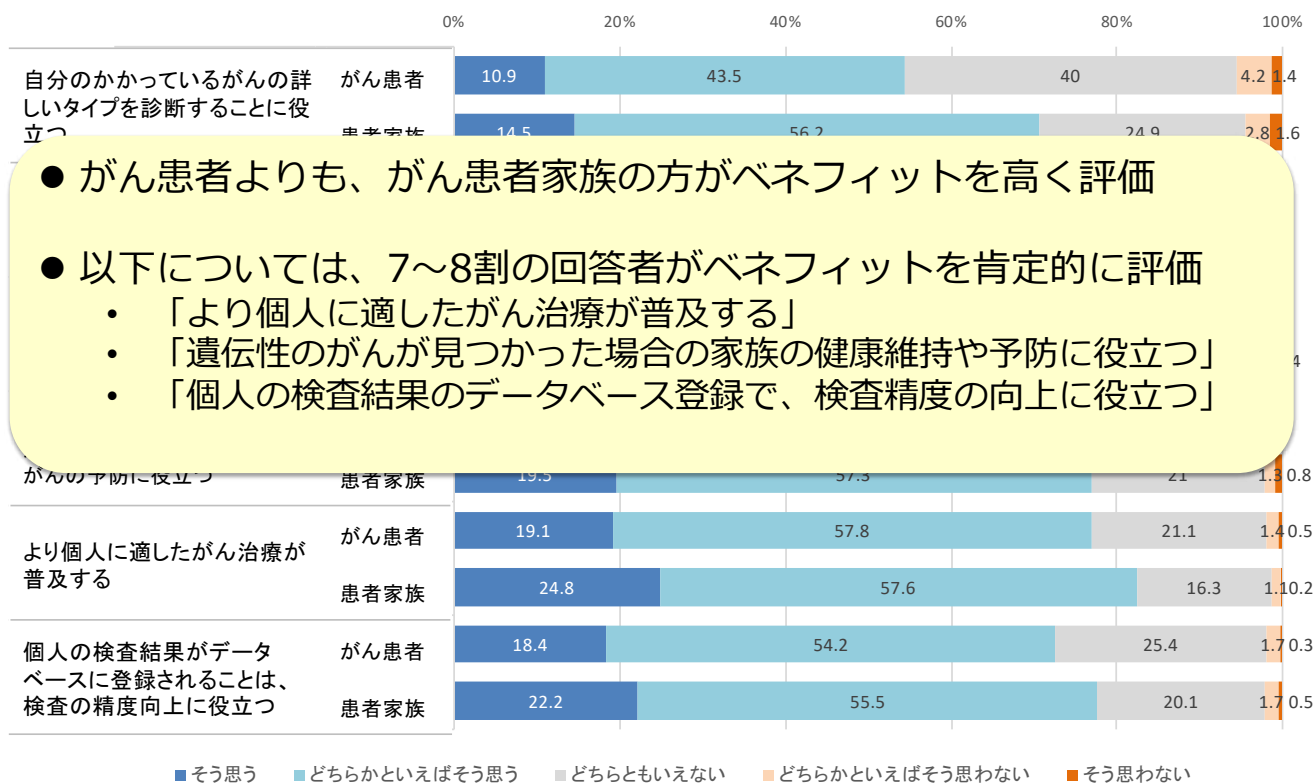


結果 がん遺伝子パネル検査に関する ベネフィットの評価





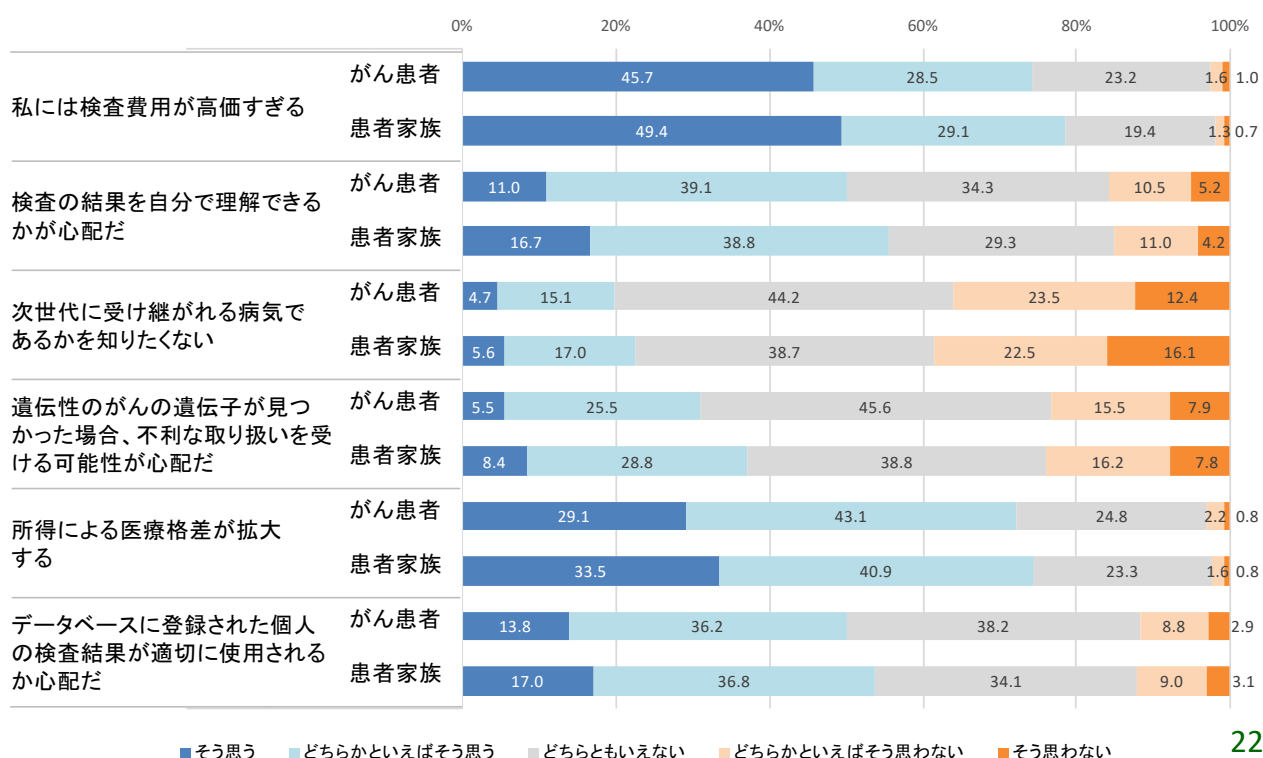
結果 がん遺伝子パネル検査に関する ベネフィットの評価



- がん患者よりも、がん患者家族の方がベネフィットを高く評価
- 以下については、7～8割の回答者がベネフィットを肯定的に評価
 - ・ 「より個人に適したがん治療が普及する」
 - ・ 「遺伝性のがんが見つかった場合の家族の健康維持や予防に役立つ」
 - ・ 「個人の検査結果のデータベース登録で、検査精度の向上に役立つ」

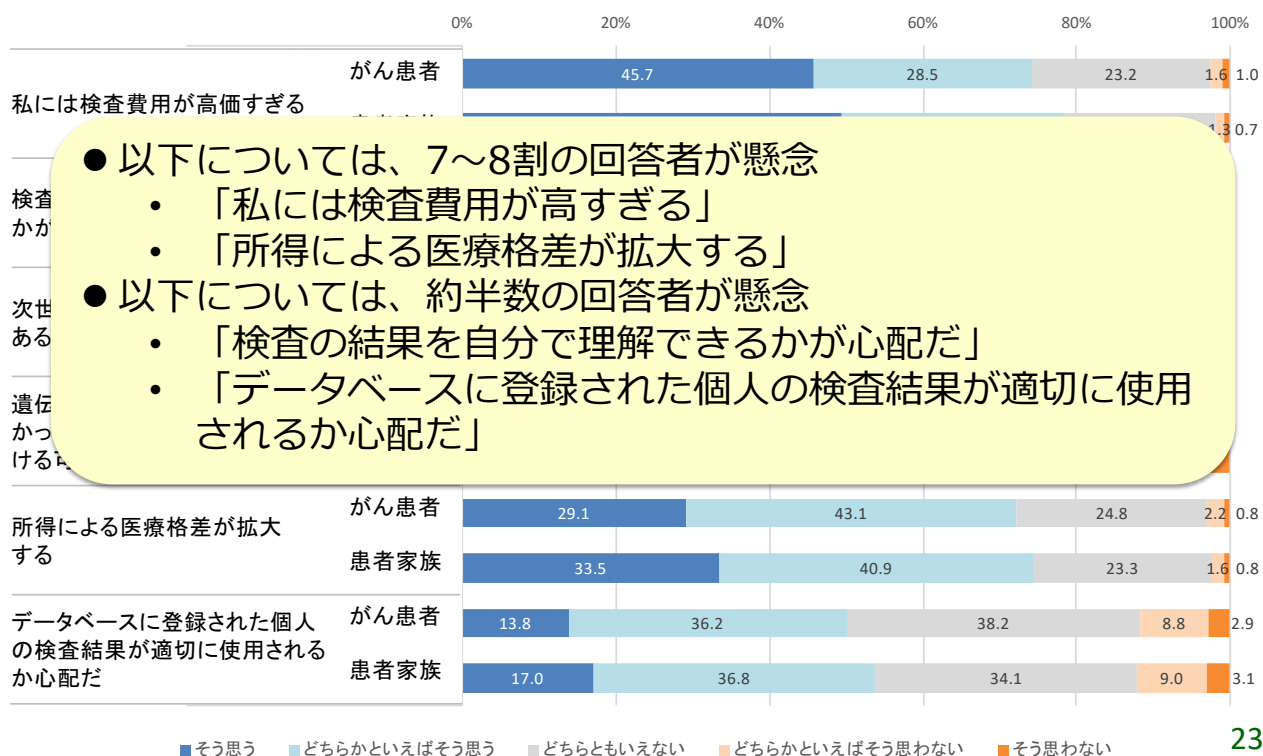


結果 がん遺伝子パネル検査に関する 懸念の評価





結果 がん遺伝子パネル検査に関する懸念の評価



検査結果をどのように伝えていくか？

- Aさん（67歳・女性）の事例
 - Aさんは手術できない膵がんと診断され、主治医から適切な薬剤を探す目的でパネル検査が提案され、同意した。
 - 検査結果では、Aさんに適した薬剤が1剤見つかった。Aさんは参加の基準にあてはまっていたようだが、それは海外の治験で使用中の薬剤であり、国内では実施されていなかった。
 - パネル検査の項目の中に、遺伝性乳がん卵巣がんに関連するBRCA1があり、陽性との結果が出た。Aさんに乳がん卵巣がんの既往はなかったが、34歳の娘、10歳の孫娘がいるので、主治医がそのことを伝えた。
 - Aさんは「先に自分の治療方針を決めてから言ってほしかった」と思ったが、しかし、まず娘に伝えるべきだと考えた。
 - 娘が来院。娘自身ががんになる可能性について主治医から説明を受けた翌日、Aさんは逝去。



遺伝的特徴に基づく差別 (genetic discrimination)

「身体的特徴よりも、むしろ**推定**あるいは**実在する**遺伝的な違いに基づいて受ける、個人やその家族によって知覚された、区別された（否定的な）取扱い」

“(negative) perceived differential treatment of individuals or their family members based on presumed or actual genetic differences rather than physical characteristics” (Geelen 2012)



では、何に基づく、どのような行為を
日本社会からなくすべきだろうか？
何も決まっていない状態

25

国際的な合意事項

国際連合教育 科学文化機関 (ユネスコ)	ヒトゲノムと人 権に関する世界 宣言 (1997)	ヒトゲノムは、人類社会のすべての構成員の根元的な単一性並びにこれら構成員の固有の尊厳及び多様性の認識の基礎となる。象徴的な意味において、 <u>ヒトゲノムは、人類の遺産</u> である。(第1条) 誰も 遺伝的特徴に基づいて人権、基本的自由および人間の尊厳を侵害する意図または効果をもつ差別を受けることがあってはならない (第6条)
	ヒト遺伝データ に関する国際宣 言 (2003)	<u>ヒト遺伝データ[・・・]</u> は、個人の人権、基本的自由、人間の尊厳を侵害する意図、もしくは侵害する方法により差別する目的のために、あるいは 個人、家族、集団もしくは共同体に烙印を押すことにつながる目的のために用いられないことを保証するあらゆる努力がなされるべき (第7条)
欧州連合	人権と生物医学 に関する欧州条 約 (1997)	遺伝的特徴を理由とした、人に対するいかなる形の差別も禁止 する (第11条)
	欧州連合基本権 憲章 (2000)	性、人種、肌の色、民族的または社会的出自、 遺伝的特徴 (genetic features) 、言語、宗教または信条、政治的またはその他の意見、民族的少数派であること、財産、出生、障害、年齢、性的志向に 基づくいかなる差別も禁止 する (第21条)

26



諸外国での法令

韓国(2003) 生命倫理安全法	教育 、雇用、昇進、保険担保範囲での遺伝情報に基づく差別の禁止、遺伝学的検査の受検や遺伝学的検査結果の提出の強制を原則禁止
フランス(2004改) 生命倫理関連法	遺伝的特徴を理由とした差別の禁止（民法典） 財物・サービス提供の拒否、経済活動の正常な遂行の妨害、人の採用の拒否、懲罰又は解雇等（刑法典）
米国(2008) 遺伝情報差別禁止法	民間医療保険 、 雇用 分野での遺伝情報に基づく差別的取り扱いの禁止、本人や家族への遺伝学的検査の受検要請を原則禁止（保険）、本人や家族の遺伝情報の提供要請や購入を原則禁止
ドイツ(2009) 遺伝子診断法	保険者や雇用者による遺伝学的検査の報告要求の禁止
カナダ(2017) 遺伝情報差別禁止法	あらゆる製品・サービスの提供、契約・協定の締結・継続 やその条件として遺伝学的検査の受検や結果開示の要求を禁止 受検や開示を拒否した人物に対する製品・サービスの提供や契約・協定の締結・継続等の拒否を禁止

国によって、社会から撤廃したい差別は異なる

27



何に基づく、どのような行為を 日本社会からなくすべきだろうか？

「遺伝的特徴」(‘genetic characteristics/ features’)
=見た目や非専門家の見立てによる類推も含む広範な概念

「遺伝学的特徴」「ヒト遺伝データ」「個人識別符号」
=専門家が遺伝学的検査等を通じて得た科学的な確証を伴うもの

日本には、
一般的な人権擁護／差別禁止規定が
なく、例示されていない

ゲノム研究の発展とともに
必要になった領域。

28



まとめ

- ゲノム研究段階の指針に基づく説明文書とは異なり、どんな現場でも運用できるよう、コンパクトに作成する必要がある。その結果、データ使用の部分が大きなパートを占める長さになってしまっている。
- 多くの回答者ががん遺伝子パネル検査のベネフィットを高く評価し、個人の検査結果がデータベースに登録されることにも肯定的であった。
 - 検査費用の高さへの懸念
 - 保険収載後に低下して、他の懸念が浮上するか？
 - データベースに登録されたデータの適切な使用への懸念
 - 研究と開発の二次利用の詳細の説明が困難（個人情報保護法、倫理指針）
 - 「がんゲノム情報管理センター」を含め、診療情報データの利活用及び管理・運用を支える法律がいるのでは？
 - がん患者とがん患者家族においても、がん遺伝子パネル検査の認知度や遺伝のリテラシーが低く、半数の回答者が検査結果を自分で理解することに懸念
 - がん遺伝子パネル検査は、advanced stageのがん診療の一環として、生き方を考えるなかでの一つの選択肢として、うまく埋もれる必要がある。
- 何が遺伝的特徴に基づく差別なのか、真剣に考えて向き合うとき！！

29



謝辞

- がん遺伝子パネル検査の調査にご協力下さった皆様
- 旧・差別班の調査にご協力下さった皆様
- C-CATの先生方
 - 間野博行先生、吉田輝彦先生、福田博政先生、河野孝志先生、
- ICWGの先生方
- 東京大学：永井亜貴子さん、李怡然さん

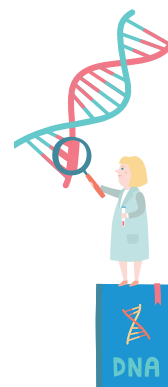
30



「患者からみる今後の課題と対策」

2018年度第5回 ヒトゲノム研究倫理を考える会
ー新しいゲノム医療の中で何が必要かー
東京大学医科学研究所 1号館講堂 2019年1月16日

一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会
太宰 牧子



2018年度 第5回 ヒトゲノム研究倫理を考える会
ー新しいゲノム医療の中で何が必要かー
COI開示

発表に関連し、開示すべきCOI関係にある
企業等はありません



Genetic Alliance JPとは

(和名／正式名称：一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会)

- 2017年11月1日に設立
- 「がん」だけではなく、遺伝性疾患によって困難に直面している患者、家族及び当事者団体が連携、協力し相互支援事業、教育、啓発、政策提言、調査研究事業医療と福祉の向上に関する事業を行い、遺伝性疾患当事者が抱える社会的課題の解決とともに、適切なゲノム医療の実現と普及に寄与することを目的とし活動

3



Genetic Alliance JPとは

(和名／正式名称：一般社団法人ゲノム医療当事者団体連合会)

- NPO法人クラヴィスアルクス（遺伝性乳がん卵巣がん症候群／HBOC）
- ハーモニー・ライン（家族性大腸腺腫症／FAP）
- ノール・アルモニー（家族性大腸腺腫症／FAP）
- むくろじの会（多発性内分泌腫瘍症/MEN）
- 日本ハンチントン病ネットワーク(ハンチントン病)
- 日本マルファン協会（マルファン症候群）
- Fabry NEXT(ファブリー病)
- RBピアサポートの会(網膜芽細胞腫／RB)
- PXE JAPAN(弾性線維性仮性黄色腫/PXE)
- ALDの未来を考える会(副腎白質ジストロフィー/ALD)
- ひまわりの会(リンチ症候群)
- SBMA家族の会(球脊髄性筋萎縮症/SBMA)



2019年1月現在 12団体が加盟

■患者からみる問題点や課題

ゲノム医療の技術はめざましいスピードで進展し、今後のゲノム医療の一層の普及、促進に向けては、倫理的、社会的への対応が大きな課題となっています。特にがんゲノム医療については、来春から保険適用され、私たち患者にはより身近になると考えられている中、一般社会においても基礎的かつ横断的ゲノム医療の知識が必要だと考えます。本日は既に実施されている遺伝学的検査と、がん遺伝子パネル検査から考えられる問題点や今後の課題について皆様にも考えて戴けたらと思います

5

目の前にある期待ばかりに注目しがち？



6

■ 遺伝学的検査における問題点

既に医療現場で実施されている遺伝学的検査については、その人に合った予防や治療の選択が可能である反面、当事者として抱える悩みも多くあります

遺伝性乳がん卵巣がんを例として、発症後遺伝学的検査を実施する場合と未発症のうちに検査を受けることが可能ですが、同じ結果を受けた当事者でもそれぞれが持つ心理的、経済的な問題点は異なる場合があります。

本日は未発症のケースを中心に考えていきます。

血縁者への
影響

生命保険
加入

がんへの
恐怖心

医療費

* 遺伝学的検査は発症、未発症に関わらず、医療機関において医師による診察や、遺伝カウンセリングを受診して適切な環境で実施する必要があります。⁷

■ がん遺伝子パネルにおける問題点

がんゲノム医療実施に向けて、医療現場では初期対応や二次的所見への対応、対策が体制を含め十分であるかは、利益不利益問わず私たち患者視点でも精査し議論する必要があります

また、期待とは裏腹に解析自体が不成功となる場合や、治療選択に役立つ可能性がある遺伝子変異の結果や、薬剤の情報を得られたとしても、その薬剤が未承認であったり、適応外の場合は使用出来ない可能性もあります（自費では可能な場合もある）

遺伝学的検査と同じく、血縁者への影響が大きく心理的支援も重要となります

二次的所
見があった
場合への
対応

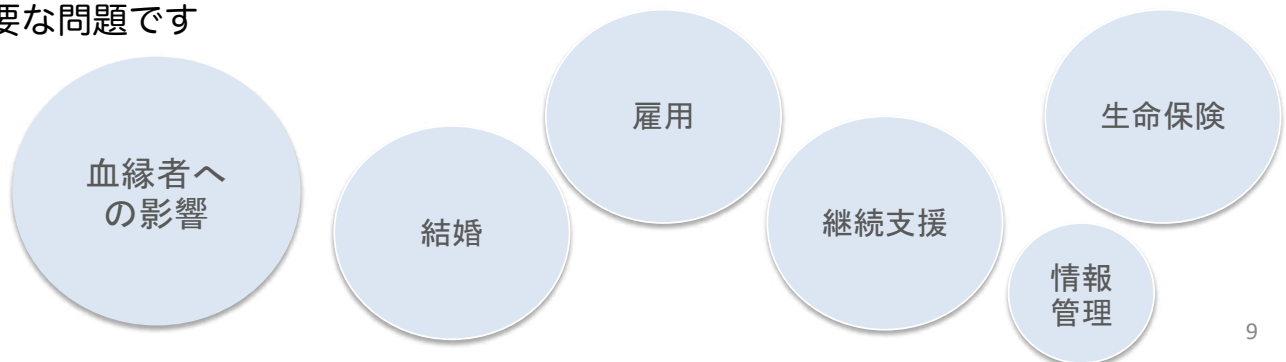
薬剤の
未承認
適応外

血縁者への
影響

医療費

■共通した問題点

遺伝学的検査による未発症保因者や、がん遺伝子パネル検査により最終的に生殖細胞系列の遺伝子変異が検出された保因者が抱える共通の問題点として、血縁者への影響は重要であり、検査を受ける側も医療を提供する側も認識すべきことであります。血縁者への影響や健康管理を考えて検査を受ける場合もあれば、時間の経過と共に遺伝性がんの特性を知り、不安に陥る場合も少なくはありません。遺伝性がんについて日本ではまだ基礎知識が十分ではないため、差別や偏見が齎す影響が無いとは言えないことや、遺伝差別に関連する法の整備がなされていないことは重要な問題です。



9

■私たちに必要なことって何でしょう？

- * 基礎的な遺伝に関する知識を得られる環境
医療現場だけではなく教育現場や家庭環境においても必要
- * 生命保険加入や支払時に関する知識や情報
特に加入時に考慮すべき事項（告知義務について）
- * 雇用や結婚に関して注意すべき点
- * 血縁者への影響や対応
当事者だけの問題ではなく、医療者側も継続した支援が必要
- * 費用対策
がん遺伝子パネル検査が保険適用になったとしても、確定診断のための生殖細胞系列の遺伝学的検査については保険適用となっていない部分も多くある。遺伝カウンセリングも同様に、対象者には必須とされていながら保険適用されていない

10

なぜ生命保険が問題になるのか？

保険に加入出来ない？
保険金が支給されない？

11

■生命保険に入れますか？

自分や血縁者が遺伝子検査を受検する前や、検査の結果保因者であることを知ると、その対策に生命保険加入の必要性を感じるが、未発症なのに関わらず保険加入出来るのか、がんを発症した際に保険金が支払われるかどうか不安を感じる人が多い。検査前に医療者に保険加入を勧められることも不安要素。

実際に、保険加入を断られたケースもあり、各社または営業担当者によって保険加入時の説明や告知義務の範囲、遺伝性がん（未発症保因者と発症者の区別等）の理解が十分でないため、当事者の不安を煽っていることが多くみられるので改善してほしい。

生命保険各社へ伝えたいことは、未発症保因者が安心して保険加入し、健康管理対策を十分に得られるように保険業界全体で、遺伝性がんの特性やリスクを再確認し、営業教育を十分に行っていただきたい。当事者が自身や家族の健康管理や発症時の対策を考えている意識を持っていることを尊重し、その人に合った商品を提供してほしい。

12

2017年に報道された記事
生命保険会社4社の約款に「遺伝」に関する記載。その他数十社には事業方法書に「遺伝」に関する記載。

関係各所へ要望書を送付

2018年5月30日
ゲノム連の要望に伴い、生命保険協会が先陣をきって遺伝リテラシー向上の取組として「生命保険と遺伝・ゲノム医療に関する基礎研修会」を実施した。

現在、ゲノム医療等の推進のための立法について、法案の方向性、構成において遺伝差別や人材育成、教育問題について要望書を作成

2017.11.14, 共同通信社配信記事(写真は東京新聞)



13

■対策が急務？



- 差別禁止法の制定、ルールの整備
- 経済的支援や医療費対策
- 様々な分野での議論と連携

医療、研究、教育、企業、各省庁、患者など社会的環境整備を進める上では偏った意見や制度にならないための議論が必要

様々な議論がなされた上で、よりよい環境を整え医療として実践できることが望ましいのではないのでしょうか？

14

質の高いゲノム医療とは

作った側ではなく
ゲノム医療を受ける私たち患者や一般社会で感じることに
そのために私たち患者も「知る努力」をすべきであり
今後も問題点や対策について議論し思いを発信していく
必要があるのではないのでしょうか？

15

子どもたちの未来のために
心も体も健康な社会を

ご清聴ありがとうございました

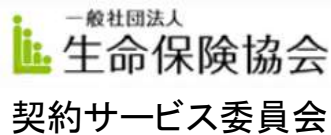


～私たちは次世代に向け遺伝差別のない社会を目指します～

16

生命保険とゲノム医療

2019年1月16日



1

1. 生命保険とは

- ・生命保険は「私保険」である。

○「公保険」と「私保険」の違い （山下友信「保険法(上)」2018年／有斐閣P4）

- 「公保険」：・国、地方公共団体、公企業主体等の政策目的達成の手段として国等により運営される保険をいい、社会保険と産業保険に分類される
- ・運営主体の公的性格、直接・間接の財政資金による補助・助成、加入強制、法律に基づく保険関係の成立、私保険において用いられる給付反対給付均等の原則等の保険技術の修正などが公保険の多くに見られる特徴
- 「私保険」：・公保険のように国等の政策目的実現の手段ではなく、私人間における私的自治の原則に基づいて運営されるもの

- ・保険が成り立つためには、保険者が引き受ける危険の程度が数量化でき、合理的尺度で測定できなければならない。（生命保険協会「2018生命保険総論」P16）
- ・すべての人々の人権を尊重し、自らの活動が人権に与える影響を考慮して行動する。（生命保険協会「行動規範」）

①大数の法則（生命保険協会「2018生命保険計理」P4）

- ・個々の場合には偶発的なものであっても、数多く集めてみると一定の結果に近づくという現象
- ・「大数の法則」が成立するためには一定の前提が必要
- ・人々の死亡する割合について大数の法則が成り立つためには、その対象とする人々の集団が、年齢、健康状態、生活環境など、死亡率に関係する諸条件をほぼ同一とする人々で構成されていることが必要

②収支相等の原則（山下友信「保険法(上)」2018年／有斐閣P67）

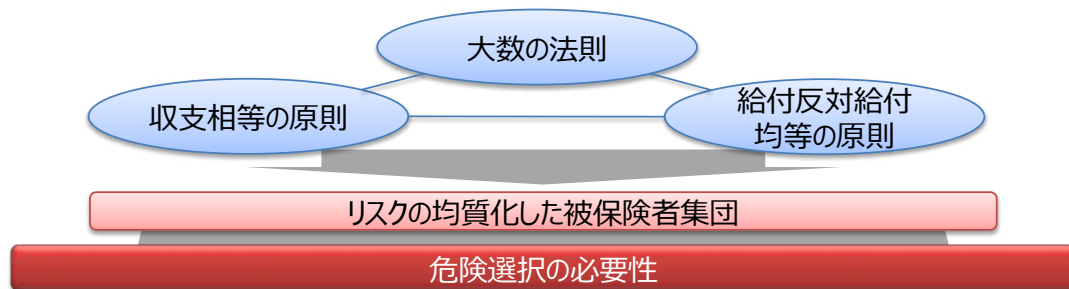
- ・保険契約者から拠出される保険料の総和と保険会社の保険給付の総和が等しくなるように保険を運営するという原則

③給付反対給付均等の原則（山下友信「保険法(上)」2018年／有斐閣P68）

- ・個々の保険契約者から拠出される保険料は、当該保険契約者のリスクの程度に応じて決定されるという原則
 - ・私保険においては、保険料はリスクの程度に応じて決定するという給付反対給付均等の原則に従うのが普遍的な現象となっている。その理由としては、素朴な公平感ということもあるであろう。
- しかし、それ以上に、リスクの程度を問わずに保険料が決定されるシステムでは、リスクの低い保険加入者にしてみればリスクの高い保険契約者に対して所得を移転する立場に立つから、当然そのような保険への加入をやめることになり、それによりリスクの高い、いわば質の悪いリスクのみが集積されることになり、ひいては保険そのものの成立基盤を破壊することになるということに実質的な理由が求められる。

① 危険選択（生命保険協会「2018危険選択」P5・P21）

- ・生命保険は大数の法則に立脚し、一定の死亡率や保険事故発生率を基礎として算出した保険料により、被保険者の死亡などの損害を補てんし、相互扶助を実現する制度
- ・もし、予定の死亡率、保険事故発生率を超える人々を無造作に混入させれば、保険会社の支払いは著しく増え、善意の加入者が不利益を被ることになる
- ・このような状態を回避するため、保険会社は、予定の死亡率、保険事故発生率を超えると判断される人については契約を見合わせる、または、加入条件の変更により契約する等の方法で被保険者の選択を行う



② 被保険者集団の具備すべき条件（生命保険協会「2018危険選択」P18・P29）

- ・公平性の原則 …… 契約者は各自の危険の程度に応じて保険料を負担するという保険原理
- ・危険均一性の原則 …… 一定の被保険者集団において、その個々の保険事故発生率が均一であること
危険の均一性が維持されなければ、契約者相互間に不公平な結果をもたらすだけでなく、健全な保険事業の発展も期待できない

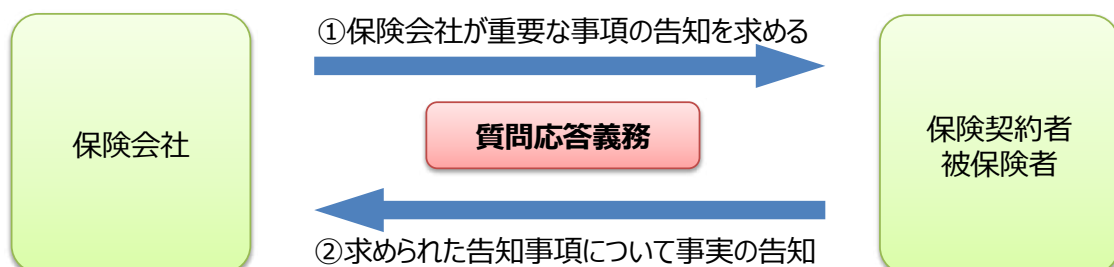
① 告知義務

・保険法第37条（告知義務）

保険契約者又は被保険者になる者は、生命保険契約の締結に際し、保険事故（被保険者の死亡又は一定の時点における生存をいう。以下この章において同じ。）の発生の可能性（以下この章において「危険」という。）に関する重要な事項のうち保険者になる者が告知を求めたもの（第55条第1項及び第56条第1項において「告知事項」という。）について、事実の告知をしなければならない。

・保険法第55条（告知義務違反による解除）

- 1 保険者は、保険契約者又は被保険者が、告知事項について、故意又は重大な過失により事実の告知をせず、又は不実の告知をしたときは、生命保険契約を解除することができる。



②代表的な告知事項

- ・3ヵ月以内の医師による診察・検査・治療・投薬
- ・5年以内の所定の病気についての、医師による診察・検査・治療・投薬
- ・2年以内の健康診断、人間ドックにおける異常指摘
- ・悪性新生物の罹患歴
- ・身体障がいの状態

等

注) 告知書による質問のほか、申込内容に応じて、受検済みの人間ドックや健康診断の結果票をご提出いただく、または、医師による一般的な内科診療（血圧測定や尿検査、血液検査等）を受けていただく場合等がある

4. 生命保険加入に際しての告知について

＜告知書イメージ＞

注) 以下は日本生命で使用している告知書であり、告知書の質問は、保険会社や保障内容に応じて異なります

1	5年以内に、以下の〔表〕に記載された病気で、医師による診療（問診・診察・検査・治療・投薬）を受けたことがありますか	はい	いいえ	
〔表〕 第1項で告知いただきたい病気	心臓・血管	狭心症、心筋こうそく、心臓弁膜症、先天性心臓病、心筋症、大動脈瘤		
	脳・精神・神経	脳卒中（脳出血、脳こうそく、くも膜下出血）、パーキンソン病、神経症、てんかん、知的障がい、自律神経失調症、統合失調症、うつ病、アルコール依存症、薬物依存症		
	肺・気管支	慢性気管支炎、気管支拡張症、肺気腫、肺結核		
	腸	かいよう性大腸炎、クローン病		
	肝臓・すい臓	肝炎、肝硬変、すい炎		
	腎臓	腎炎、ネフローゼ、腎不全		
	目	白内障、緑内障、網膜色素変性症		
	悪性新生物（がん・肉腫・白血病・リンパ腫等）	胃がん、肺がん、大腸（直腸）がん（ポリープが、がん化していた場合を含みます）、肝臓がん、乳がん、子宮がん、前立腺がん、白血病、リンパ腫、その他の悪性新生物（肉腫等を含みます）		
	上皮内新生物（上皮内がん）	上皮内新生物（上皮内がん）		
	その他の病気	糖尿病、関節リウマチ、こうげん病		
2	5年以内に、入院をしたことがありますか（正常分娩による入院は除きます）	はい	いいえ	
3	5年以内に、手術（カテーテル・レーザー・内視鏡によるものを含みます）を受けたことがありますか	はい	いいえ	
4	5年以内に、第1項で告知した病気以外の原因で、7日間以上の期間にわたり、医師による診療（問診・診察・検査・治療・投薬）を受けたことがありますか ※7日間以上の期間とは、初回受診日から診療を終了した日まで（終了していない場合は告知日まで）が7日以上であることをいいます。	はい	いいえ	
5	3ヵ月以内に、医師による診療（問診・診察・検査・治療・投薬）を受けたことがありますか	はい	いいえ	
6	今までに、悪性新生物（がん・肉腫・白血病・リンパ腫等）または上皮内新生物（上皮内がん）と診断されたことがありますか	はい	いいえ	
7	今までに、身体障害者手帳の交付、障害基礎年金の認定、精神障害者保健福祉手帳の交付を受けたことがありますか（現在申請中の場合も含みます）	はい	いいえ	
8	以下に該当する事項がありますか ・矯正しても左右いずれかの視力が0.2以下 ・聴力、言語、しゃく機能の障がい ・手、足、指の欠損や機能の障がい ・背骨（脊柱）の変形や障がい	はい	いいえ	
ア	2年以内に健康診断または人間ドックを受けたことがありますか	はい	いいえ	
イ	→アで「はい」の場合、次の臓器や検査について異常（要再検査・要精密検査・要治療を含みます）を指摘されたことがありますか 脳・眼・心臓・肺・胃・腸・肝臓・腎臓・すい臓 胆のう・子宮・乳房・甲状腺・前立腺 血圧測定・尿検査・血液検査・便検査	はい	いいえ	
ウ	→イで「はい」の場合、指摘された臓器や検査の異常について、再検査や精密検査または医師の治療をうけられましたか	はい	いいえ	
10	（女性のみ）現在、妊娠していますか	はい	いいえ	

- 「個人情報保護法」の2015年改正（2017年5月30日施行）により、「要配慮個人情報」の取得に関する規定が設けられた。
- また、厚生労働省主催の「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」において、『「ゲノム情報」は、「要配慮個人情報に位置づけられる」と整理された。

○個人情報保護法 2条3項「要配慮個人情報」

- ・次に掲げる個人情報を「要配慮個人情報」として、一段高い規律で取扱う
- ・取得に際しては、原則として事前に本人の同意が必要
- ・オプトアウトによる第三者提供の対象外（同意なく第三者提供できない）

【法律上の規定】（法2条3項）

- ・本人の人種、信条、社会的身分、病歴、犯罪の経歴、犯罪により害を被った事実、その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして政令で定める記述等が含まれる個人情報をいう

○ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース

「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）」（2016年10月19日公表）

- 「ゲノムデータ」は、塩基配列を文字列で表記したものであり、それ単体で医学的意味合いを持つものではない。
- 一方で、単一遺伝子疾患、疾患へのかかりやすさ、治療薬の選択に関するものなどに関する「ゲノム情報」は配慮を要すべき情報に該当する場合があると考えられる。
- 今後、「要配慮個人情報」に係る事項が政令で示されるに当たって、法律上明示された「病歴」等の解釈との整合を図りつつ、「ゲノム情報」が配慮を要すべき情報として位置づけられるべきと考えられる。

2. 生命保険とゲノム医療

- 生命保険は、国民生活の安定・向上および経済の発展に密接する公共性の高い事業
- 社会公共の福祉の増進に資するという社会的使命を有する

公保険	私保険
〔 政策目的達成の手段として国等により運営され、加入が義務づけられている 〕 ■ 健康保険（公的医療保険） ■ 雇用保険 ■ 労災保険 ■ 厚生年金保険 ■ 介護保険	〔 民間企業により運営され、加入は任意 〕 ■ 生命保険 ※対象とする範囲 － 死亡保険 － 医療保険 － がん保険 － 年金保険 － 身体障がいや介護状態等を保障する保険 ■ 損害保険 － 自動車保険 － 火災保険 － 海外旅行保険

- 自主ガイドライン等の策定を検討
- 職員教育を通じた業界全体のリテラシーの向上に向けた取り組み

- 今回、検討の対象とする「遺伝子検査」とは、「遺伝子関連検査」のうち、「ヒト遺伝学的検査」における「単一遺伝子性疾患、多因子性疾患の易罹患（病気のなり易さ）性検査」を指すこととする

JCCLS日本臨床検査標準協議会「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」（2012年3月公表）

「遺伝子関連検査」…以下の①～③を「遺伝子関連検査」として総称する

①病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

②ヒト体細胞遺伝子検査

③ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）

※対象とする「遺伝子検査」

- 生命保険がゲノム医療の積極的な受診の機会を阻害しないようにすること
- 影響が血縁者に及ぶことや、一生変わらない情報であること等から、保険に加入できなかつたり、給付金・保険金を受け取れなかった場合、加入者およびその関係者が「差別された」と感じる可能性があること

- 人権尊重を基本とした取扱いを行うこと
- 生命保険の引受・支払実務において、
遺伝子検査結果の収集・利用は行っていないこと

注1：遺伝子検査は、ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)のことを指す(詳細P12)

注2：遺伝子検査結果について、お客様が自発的に告知した場合でも判断に利用していない

引き続き、ゲノム医療に関する最新の知見や、
社会的な議論の成熟状況等の環境変化について
会員各社で共有化を図ってまいります。

ヒトゲノム研究倫理を考える会

～総合的な政策の在り方～

参議院議員 薬師寺みちよ

健康・医療戦略推進法

平成25年2月22日、「健康・医療戦略室」が内閣官房に設置

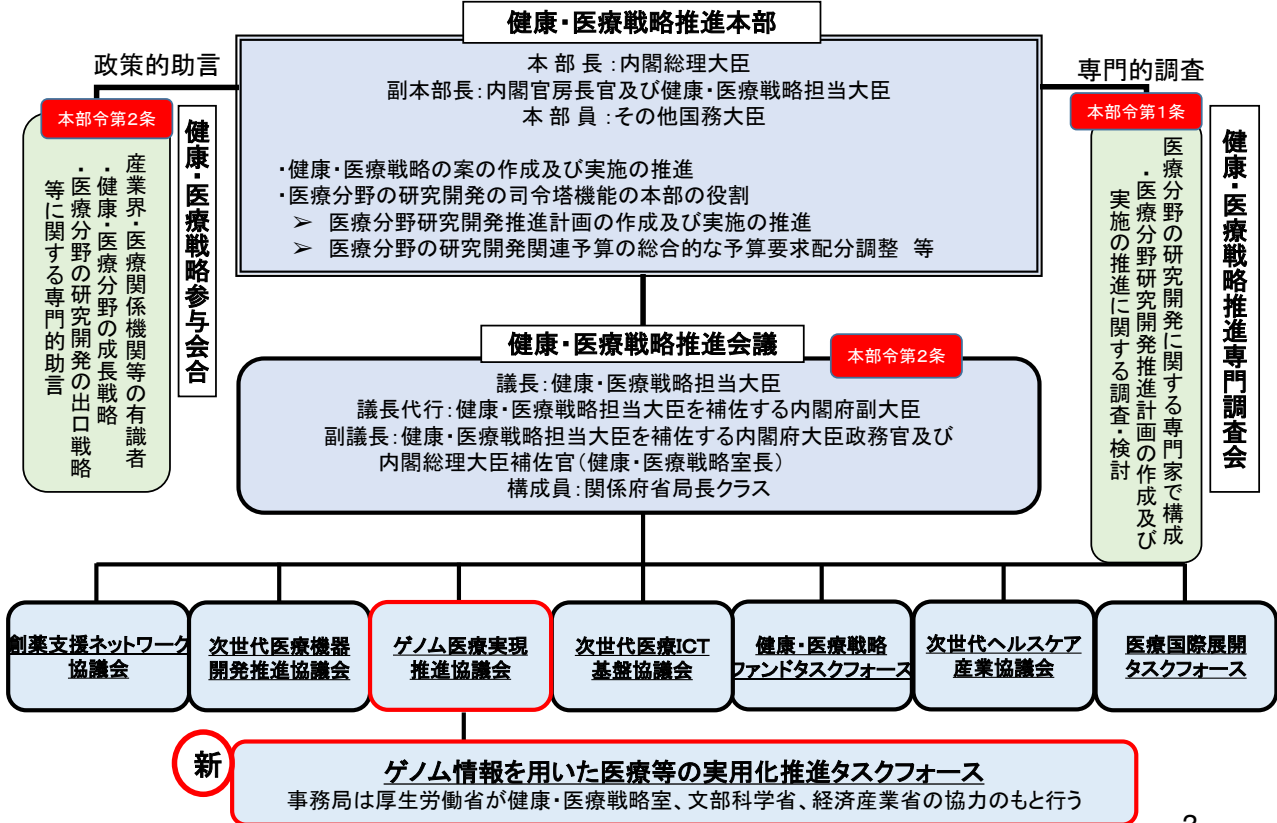
我が国が世界最先端の医療技術・サービスを実現し、健康寿命延伸を達成すると同時に、それにより医療、医薬品、医療機器を戦略産業として育成し、日本経済再生の柱とすることを目指す

「健康・医療戦略推進本部」

同年6月14日に閣議決定した「日本再興戦略」及び関係閣僚申合せによる「健康・医療戦略」に基づき、同年8月2日付で、医療分野の研究開発の司令塔の本部として閣議決定により設置

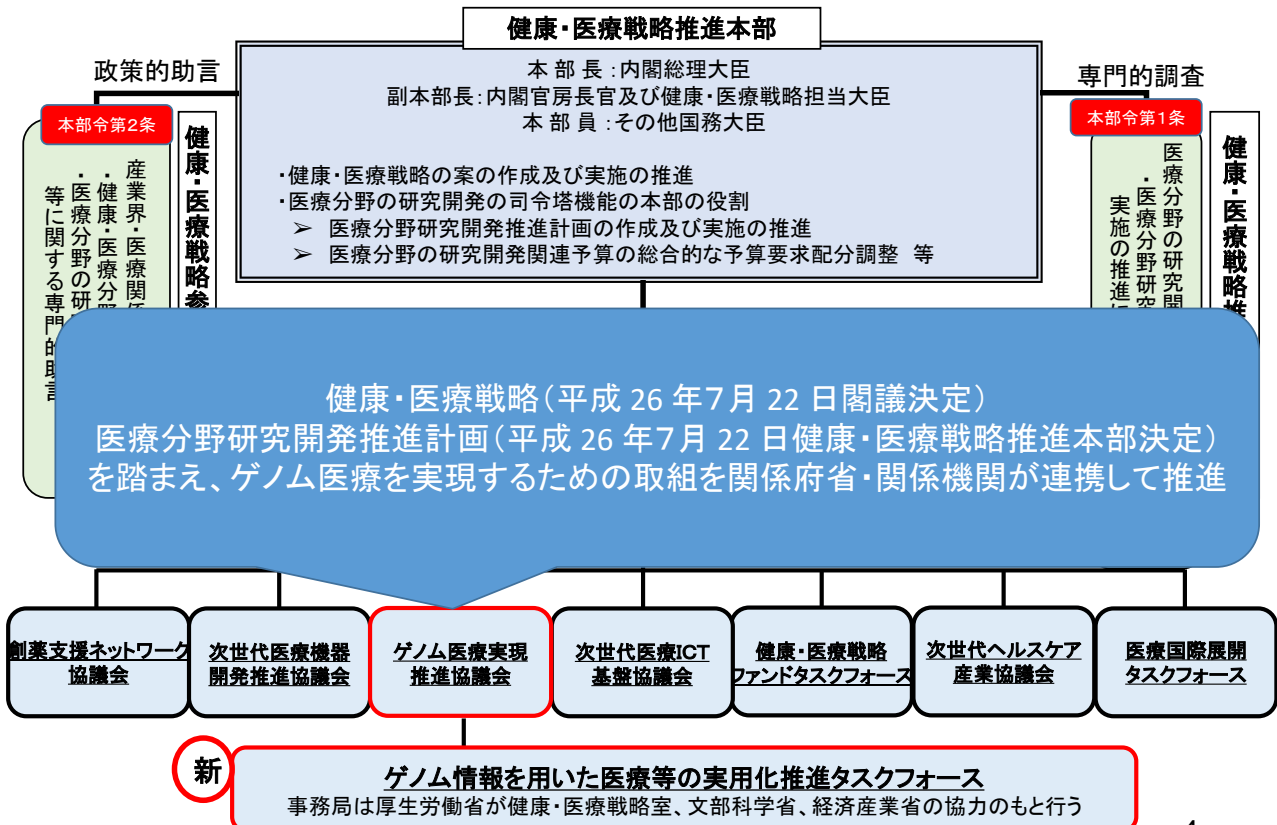
⇒健康・医療戦略推進法の成立に伴い、平成26年6月10日から同法に基づく法定の本部として引き続き司令塔機能を担っている

健康・医療戦略の推進体制



3

健康・医療戦略の推進体制



4

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ

平成 27 年7月

1. 医療に用いることのできる信頼性と質の確保された試料・情報の獲得・管理

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目			平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
			6月	9月	12月	3月				
ゲノム 情報等 を用いた 医療の 実用化に 向けた 体制の 構築	①	国内における品質・精度管理の基準設定(CLIA、CAP、ISO等)等の必要性に関する検討及びLDTに関する検討	CLIA、CAP、ISO等品質・精度管理についての現状把握と課題の抽出				調査結果を受けて今後の対応や必要な措置の検討(※)			
	②	ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備(求められる機能、整備方法等を検討)	現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等について検討				検討結果及び(1)の検討状況を踏まえ、必要な措置を検討(※)			
	③	医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発	医療従事者の教育コンテンツの整備等に関する研究を実施				研究結果及び他の知見の収集状況も踏まえ、ゲノム医療に係る医療従事者の育成プログラム等、必要な措置を検討(※)			
	④	各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生研究所等)の確保	オミックス解析の必要性、現状等の調査				調査結果及び(1)の検討状況を踏まえ、今後の対応や必要な措置を検討(※)			

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目			平成27年度				平成	平成	平成	備考欄	
			6月	9月	12月	3月	28年度	29年度	30年度		
ゲノム情報等を用いた医療の実用化に向けた体制等の構築	⑥	遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討	回付の検討・実施を通じた適切な回付体制の在り方に関する知見の蓄積								
			偶発的所見の取り扱い、患者／家族への報告のあり方等に関する研究を実施					研究結果及び他の知見の収集状況等も踏まえ、偶発的所見への対応について、必要な措置を検討(※) 遺伝カウンセリング体制の整備については、(2)で併せて検討			
	⑦	ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備	医療等分野のデジタルデータの利活用を円滑にするためのデータ収集・交換の標準化、医療情報の取扱い制度の調整等の検討において、ゲノム医療実現推進協議会と適切な連携を図る。								
			回付の検討・実施を通じた適切な回付体制の在り方に関する知見の蓄積								
	⑧	保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか	・医療技術評価分科会において、提出された医療技術評価提案書に基づき医療・先進医療分科会において、先進医療技術の保険適用について議論 ・中央社会保険医療協議会で保険適用すべきとされた技術について、平成28年度診療報酬改定において保険適用 ・関係学会から医療技術評価提案書等の提出 ・先進医療について、実施医療機関から実施報告書の提出					平成30年度診療報酬改定			

※課題や検討結果が現時点では不明であるので、2年の検討期間を確保しているが、課題や検討結果によって、期間を前倒しする可能性あり。
注：⑧は、＜研究の推進及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携＞に記載

30

7

2. 国民及び社会の理解と協力

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目			平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄	
			6月	9月	12月	3月					
倫理的、法的、 ルールの整備 社会的課題 への対応及び	⑨	医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用			改正個人情報保護法案は国会で審議中であり、その状況によっては左記スケジュールは変更の可能性あり。	
	⑩	提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームドコンセントに関するルール作り	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用				
	⑪	関連指針との整理	個人情報保護法の改正状況を踏まえつつ必要な措置を検討				検討結果を踏まえた指針等の運用				
戦略的広報	⑫	研究対象者の研究参画等の促進			研究への患者・国民の参画方法について検討		検討結果を踏まえた研究の実施				
	⑬	国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進	機構と関係各省が協力して戦略的広報を実施								
					効果的な普及啓発の検討		検討結果を踏まえ、上記矢印を推進				

8

3. 研究の推進(知見の蓄積・活用にむけた取組)及び臨床現場・研究・産業界の協働・連携

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄
		6月	9月	12月	3月				
1. ゲノム医療実現に向けた推進体制の設置と知見の蓄積	⑤ ⑭ ⑰								
2. ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理、利用									
3. 正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリングに向けた検討									
4. 研究基盤の整備									
5. 産業界の利用の促進に資する仕組みの創生									

4. 人材育成及び医療従事者への教育強化

「求められる今後の取組に関する論点整理」 における項目		平成27年度				平成 28年度	平成 29年度	平成 30年度	備考欄	
		6月	9月	12月	3月					
人材育成	㉔	基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進								
		機構と関係各々が協力して、専門的人材の育成・確保等を推進								
		専門的な人材育成・確保に関する検討								検討結果を踏まえ、上記矢印を推進

31

8

がんゲノム医療を日本で実現するために

- ・ 欧米に比べ立ち後れている「がんゲノム医療」体制を早急に整備する
- ・ 同時にがん研究のall Japan体制を築き、日本がこの分野で世界をリードする
- ・ 以上のことを「国民皆保険制度」の基で行う

第1回 がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会

平成29年3月27日

資料2

10

第3期がん対策推進基本計画（平成30年3月9日閣議決定）（概要）

第1 全体目標

「がん患者を含めた国民が、がんを知り、がんの克服を目指す。」

①科学的根拠に基づくがん予防・がん検診の充実 ②患者本位のがん医療の実現 ③尊厳を持って安心して暮らせる社会の構築

第2 分野別施策

1. がん予防	2. がん医療の充実	3. がんとの共生
(1)がんの1次予防 (2)がんの早期発見、がん検診 (2次予防)	(1)がんゲノム医療 (2)がんの手術療法、放射線療法、薬物療法、免疫療法 (3)チーム医療 (4)がんのリハビリテーション (5)支持療法 (6)希少がん、難治性がん (それぞれのがんの特性に応じた対策) (7)小児がん、AYA(※)世代のがん、高齢者のがん (※)Adolescent and Young Adult: 思春期と若年成人 (8)病理診断 (9)がん登録 (10)医薬品・医療機器の早期開発・承認等に向けた取組	(1)がんと診断された時からの緩和ケア (2)相談支援、情報提供 (3)社会連携に基づくがん対策・がん患者支援 (4)がん患者等の就労を含めた社会的な問題 (5)ライフステージに応じたがん対策
4. これを支える基盤の整備 (1)がん研究 (2)人材育成 (3)がん教育、普及啓発		

第3 がん対策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

- | | |
|--------------------|--------------------------|
| 1. 関係者等の連携協力の更なる強化 | 5. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化 |
| 2. 都道府県による計画の策定 | 6. 目標の達成状況の把握 |
| 3. がん患者を含めた国民の努力 | 7. 基本計画の見直し |
| 4. 患者団体等との協力 | |

11

第3期がん対策推進基本計画 がんゲノム医療 取り組むべき施策（抜粋・一部改変）

①がんゲノム医療提供体制の整備

- ・ がんゲノム医療中核拠点病院の整備
- ・ がん診療連携病院等を活用したがんゲノム医療提供体制の段階的な構築

②ゲノム情報等を集約・利活用する体制の整備

- ・ がんゲノム情報管理センターの整備

③薬事承認や保険適用の検討

- ・ 遺伝子関連検査（遺伝子パネル検査等）の制度上の位置づけの検討
- ・ 条件付き早期承認による医薬品の適応拡大等を含めた施策の推進

④がんゲノム医療に必要な人材の育成の推進

- ・ 遺伝カウンセリングに関わる人材等の育成・配置

⑤研究の推進

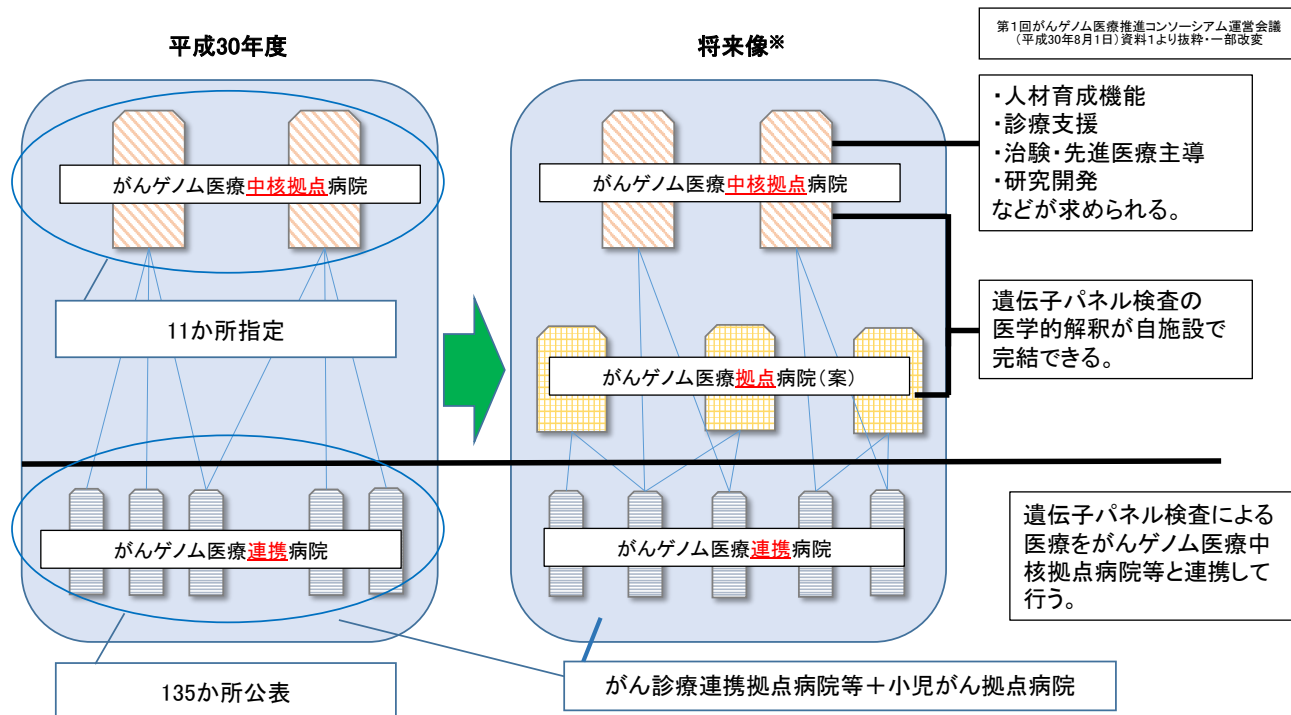
- ・ ゲノム医療や免疫療法について、重点的に研究を推進
- ・ がんゲノム情報管理センターに集積された情報を分析し、戦略的に研究を推進

⑥患者・国民を含めたゲノム医療の関係者が運営に参画する体制の構築

- ・ がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議の設置

12

がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)

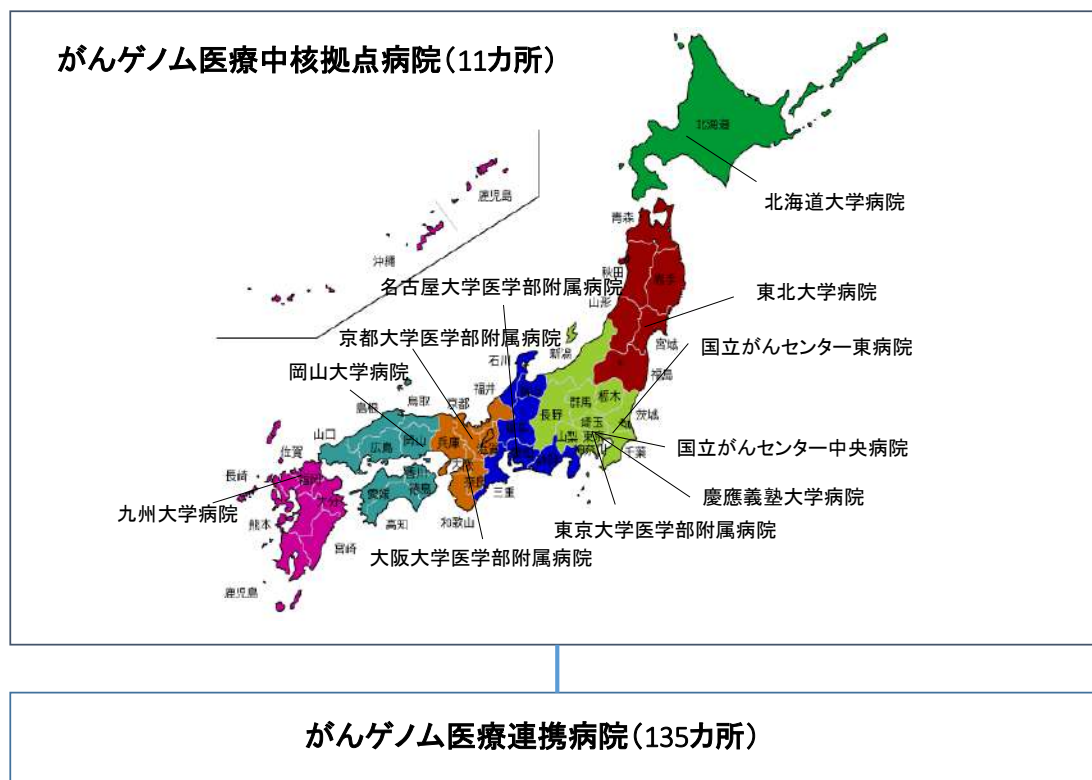


※遺伝子パネル検査の状況を踏まえ整備

**ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう
段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す**

13

がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院(2018年10月)



第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成30年8月1日)資料1より抜粋・一部改変

色分けは地方厚生局の地域ブロックに基づく

14

パネル検査に関する開発状況

先進医療の実施状況

名称	申請医療機関	遺伝子数	患者負担額	試験の登録症例数	試験期間	実施状況
NCCオンコパネル	国立がん研究センター中央病院	114	464,000円	205～350例	1年6ヶ月	2018年4月より開始
東大オンコパネル	東京大学医学部附属病院	464(DNA), 463(RNA)	915,000円	200例	1年6ヶ月	2018年8月より開始
Oncomine Target Test	大阪大学医学部附属病院	46	245,000円	200例	1年6ヶ月	2018年10月より開始

薬事承認申請の状況

名称	開発企業	遺伝子数	—	—	—	申請状況
FoudationOne CDx	Foundation Medicine Inc. (米国)	324				2018年3月に製造販売承認申請

NCCオンコパネルとFoundationOne CDxは2018年12月に製造販売承認された

第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成30年8月1日)資料1より抜粋・一部改変

17

がんゲノム医療実用化に向けた工程表

第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議(平成30年8月1日)資料1より抜粋・一部改変

	2017年度	2018年度				2019年度				2020年度				2021年 度
	1～3月	4～6月	7～9月	10～12月	1～3月	4～6月	7～9月	10～12月	1～3月	4～6月	7～9月	10～12月	1～3月	4月～
がんゲノム 医療推進 コンソーシア ム運営会議			第1回		継続して 実施	継続して実施				継続して実施				
がんゲノム 医療中核 拠点病院 等	中核拠点 病院指定 (2月) 連携病 院公表 (3月)			連携病 院35カ 所追加		実施施設の拡大				実施施設の拡大				
ゲノム 検査や 医薬品の 承認・ 保険適用	先進医療 における パネル検 査の位置 づけの 検討	パネル検査を活用した 新たな先進医療の実施（中核拠点病院等） 実施状況 NCCオンコパネル（4月より開始） 東大オンコパネル（8月より開始） 阪大・Oncomine（10月より開始）				薬事承認され たパネル検査 の保険収載		新たな先進医療の実施						
	なるべく早期にパネ ル検査を薬事承認 （※12月に2種類のパ ネル検査が薬事承認）													
	新たな先進医療の実施													
	医薬品の医師主導治験・先進医療等の推進													
	申請に応じた条件付き早期承認の活用による医薬品の適応拡大、全ゲノム検査の位置づけ等の検討等													
がん ゲノム 情報管理 センター	稼働準備	開設 (6月)	がんゲノム情報管理センター稼働											
	プロトタイプの構築等		がんゲノム知識デー タベースの構築		がんゲノム知識データベース機能拡張									
			がんゲノム情報レポ ジトリの構築		がんゲノム情報レポジトリへのデータ集積									
研究 開発 推進	がんゲノム情報管理センターでゲノム情報や臨床情報を集約・整備し、産学官の研究者による革新的医薬品や診断技術などの開発推進に貢献													
	全ゲノム解析の技術開発と体制強化													
	効果的な免疫療法・リキッドバイオプシー等の開発推進													
	治験等ポータルサイト（治験情報等の一元化を段階的に整備）													

39

18

残された課題

1. **がん以外**のゲノム医療の研究開発・医療提供体制の整備・情報の収集と解析
2. ゲノム医療促進のためにも必要だが未整備の施策
 - ・ DTC遺伝子検査に関する情報提供の促進・質の整備（医療？それとも産業？）
 - ・ゲノム医療等に係る相談支援体制の整備
 - ・新たな差別への対応
3. 普及啓発