

科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 5 年 6 月 16 日現在

機関番号：12601

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2018～2022

課題番号：18K09940

研究課題名（和文）がん遺伝子パネル検査の実装が患者・市民に及ぼす倫理的・法的・社会的課題の検討

研究課題名（英文）Research on ethical, legal, and social issues associated with the implementing cancer genomic medicine

研究代表者

永井 亜貴子（Nagai, Akiko）

東京大学・医科学研究所・特任助教

研究者番号：00568678

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,400,000円

研究成果の概要（和文）：2019年6月よりがん遺伝子パネル検査が保険適用され、がんゲノム医療は身近なものになってきている。本研究では、がん患者やがん患者の家族、市民が抱くがんゲノム医療に関する期待や懸念、がん遺伝子パネル検査で見つかる可能性がある遺伝性腫瘍に関する結果の家族への共有希望、がんゲノム医療の情報源の現状と提供方法に関するニーズについて、インターネット調査およびフォーカスグループインタビュー調査により把握した。調査結果や日本国内のがんゲノム医療をとりまく現状を踏まえて、今後のがんゲノム医療に関する情報提供のあり方や必要な社会的基盤について検討した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

がん遺伝子パネル検査が2019年6月から保険適用され、今後、がんゲノム医療は急速に普及が進むと予想されることから、がんゲノム医療に関する倫理的・法的・社会的課題の検討は急務である。しかし、日本で保険診療として提供されるがんゲノム医療について、患者や市民がどのような期待や懸念を持っているかは明らかではなかった。本研究は、がん患者や市民を対象とした量的な意識調査とがん患者を対象とした質的調査の実施により、がんゲノム医療に関する期待や懸念、がんゲノム医療の情報源の現状や情報提供に関するニーズ等を明らかにした。これらはがんゲノム医療を適切に推進していくための基礎資料となるだろう。

研究成果の概要（英文）：Cancer genome profiling tests have been launched to be medical treatment covered by the national health insurance since June 2019, and cancer genome medicine is becoming more familiar in Japan. This study clarified the expectations and concerns about cancer genomic medicine, the preferences for sharing information on hereditary cancer risk that may be found by cancer gene panel testing with family members, and the current status of information sources for cancer genome medicine and the information needs regarding cancer genome medicine through anonymous online surveys and focus group interview surveys. Based on the survey results and the current situation surrounding cancer genome medicine in Japan, the study examined how information on cancer genome medicine should be provided in the future and the necessary social infrastructure.

研究分野：ELSI、生命倫理

キーワード：ゲノム医療 がん遺伝子パネル検査 倫理的・法的・社会的課題（ELSI） 情報提供

1. 研究開始当初の背景

近年のゲノム研究の急速に発展により、予防医学や医療サービスの研究においても、新しい医療資源としてゲノム情報が利用され始めている。がん遺伝子パネル検査は、固形がん患者の腫瘍組織中の DNA における遺伝子の異常を一度に 100 種類以上検出し、遺伝子異常のプロファイリングにより個々の患者に最適な治療方針決定の支援を可能にするものである。一部の医療機関で研究、あるいは自費診療として導入され、2017 年 2 月に「先駆け審査指定制度」の対象に指定、2018 年に「先進医療」に指定、2019 年 6 月からは 2 種類のがん遺伝子パネル検査が保険診療として実施可能となった。しかし、ゲノム情報は生涯不変で個人を識別できる情報であり、さらに家族で共有される情報でもある点などから、情報の漏洩や遺伝差別など倫理的・法的・社会的課題 (Ethical Legal and Social Implications: ELSI) が指摘されている。

さらに、がん遺伝子パネル検査では、一度に 100 種類以上の遺伝子異常の検出が可能であるため、検査を受ける患者が本来求めている結果以外の遺伝学的所見 (以下、二次的所見) が明らかになることがある。そのため、二次的初見の取り扱いについては、アメリカ臨床遺伝学会 (ACMG) や日本医療研究開発機構 (AMED) の研究班などで検討が行われている。しかし、本研究を開始した当初は、患者や一般市民のゲノム医療や二次的所見に関する意識調査の多くが海外での調査や一施設の患者を対象とした調査であり、日本で保険診療として提供されるゲノム医療に関する患者や一般市民の期待や懸念、医療として提供される検査の二次的所見への意識は明らかではなかった。

2. 研究の目的

がんゲノム医療が普及すると、市民の遺伝情報の医療活用が日常的に行われることとなるが、実際にはがん遺伝子パネル検査を利用することになるがん患者や市民のがんゲノム医療の認知度や、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関してどのような期待や懸念を持っているかは明らかではない。

本研究は、がん患者や市民を対象として、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関する期待や懸念、検査で得られる二次的所見に関する情報提供の希望などについて意識調査により明らかにする。意識調査の結果や、がんゲノム医療を取り巻く状況などを踏まえて、今後、がんゲノム医療を適切に推進していくために必要となる社会的な基盤や、がん患者・市民への情報提供のあり方について検討することを目的とする。

3. 研究の方法

遺伝子検査やゲノム医療、ゲノム解析研究に関する患者や一般市民の意識に関連する研究について文献調査を行った。がん患者、がん患者家族、市民を対象として実施した、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関するインターネット調査 (量的調査) のデータについて分析を行った。文献調査や量的調査の結果からさらに詳細な調査が必要と考えられた項目について、がん患者を対象として、オンラインによるフォーカスグループインタビュー調査 (質的調査) を実施し、逐語録の分析を行った。量的調査と質的調査の結果をもとに、今後、がんゲノム医療を適切に推進していくために必要な制度や情報提供について検討した。

4. 研究成果

1) がん患者、がん患者家族、市民を対象とした意識調査

がん患者、がん患者家族、市民を対象として実施したがんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関するインターネット調査のデータを分析した。がん患者、がん患者家族、市民のいずれにおいても、がん遺伝子パネル検査の認知度は約 2~3 割と低いこと (図 1)、がん遺伝子検査に関するベネフィットと懸念につ

いては、「より個人に適したがん治療が普及する」について、がん患者の 77%、がん患者の家族の 82% が期待している一方で、「所得による医療格差が拡大する」についてがん患者の 74%、がん患者の家族の 73% が懸念を持っていることが明らかとなった (図 2-1、2-3)。がん遺伝子パネル検査の検査結果のデータベースへの登録については、がん患者の 72%、がん患者の家族の 77% が検査精

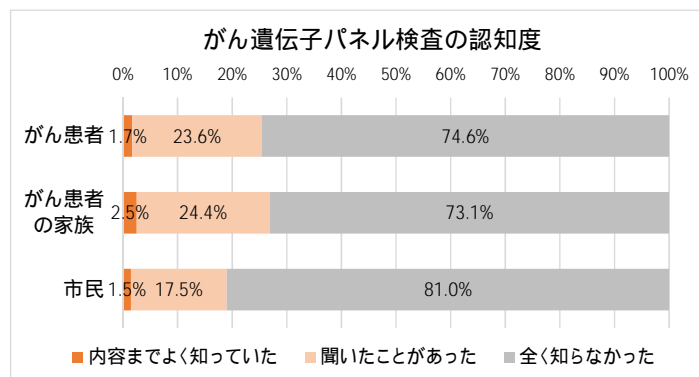


図 1 がん遺伝子パネル検査の認知度

度の向上に役立つと考えている一方で、約 5 割が登録された個人の結果の適切な利用について懸念していることも明らかとなった。また、がん遺伝子パネル検査の検査結果のうち、遺伝性腫瘍に関する結果について、がん患者の約 7 割、がん患者家族の約 8 割が家族との結果の共有を希望していることが明らかとなった。

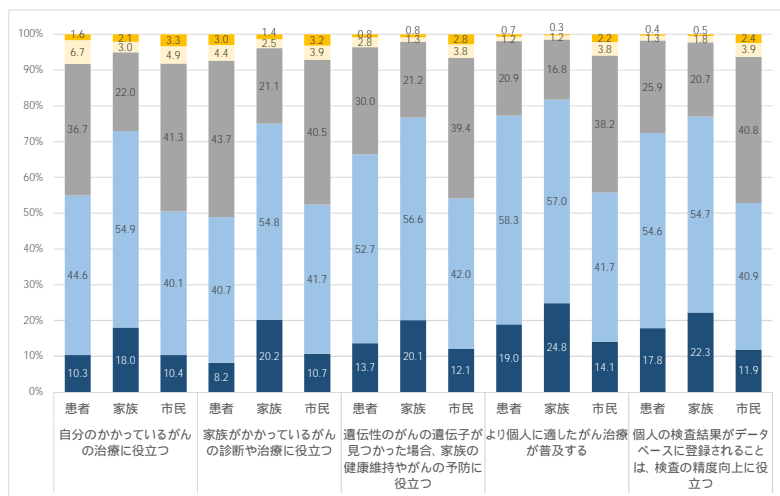


図 2-1 がん遺伝子パネル検査に関するベネフィットの評価

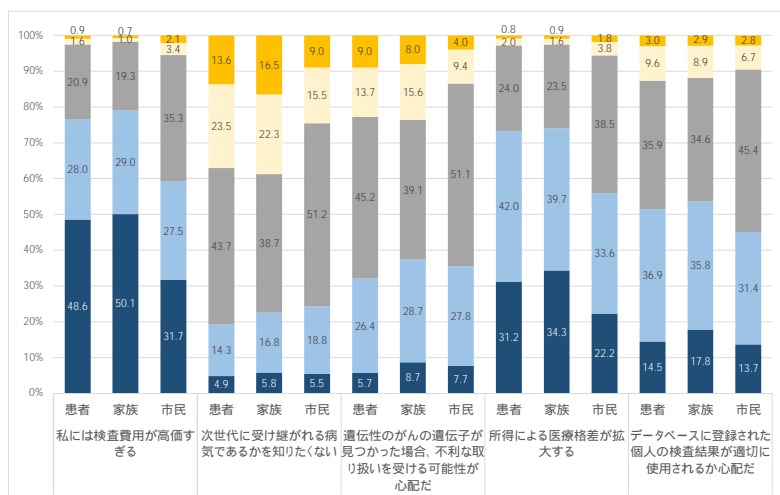


図 2-2 がん遺伝子パネル検査に関する懸念の評価

2) がん患者を対象としたフォーカスグループインタビュー調査

2021 年 9 月からがん遺伝子パネル検査の検査データの研究・開発への二次利用が開始されたことから、がんゲノム医療の情報源の現状、希望する情報提供の方法に加えて、がん遺伝子パネル検査のデータの二次利用に関する期待や懸念などについて、がん患者 16 名を対象としたオンラインのフォーカスグループインタビュー調査を実施した。がんゲノム医療に関する情報提供の方法については、患者向けに病院内の掲示物等を通じて知れるとよいといった意見があげられ、一般向けではテレビや CM、インターネットの政府広報がよいという意見があげられた。がん遺伝子パネル検査のデータの二次利用については、特にセキュリティや個人情報の漏洩を懸念する発言が多かった。一方で、データの二次利用の意義や重要性を認める発言も多く見られた。がん患者や国民に対する、がんゲノム医療やがんゲノム医療で得られたデータの二次利用状況に関する積極的な情報提供の取り組みの推進や、そのための情報提供基盤の構築や整備が必要と考えられた。

これらの研究成果を論文や学会等で発表した。今後も分析を進め、得られた知見について論文等による公表を行っていく予定である。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計3件（うち査読付論文 2件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 2件）

1. 著者名 武藤香織, 李怡然, 飯田寛, 河田純一, 永井亜貴子	4. 巻 29
2. 論文標題 生命保険における遺伝情報の取扱いをめぐる倫理的法的社会的課題 (ELSI)	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 腫瘍内科	6. 最初と最後の頁 78-84
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 Nagai Akiko, Ri Izen, Muto Kaori	4. 巻 64
2. 論文標題 Attitudes toward genomic tumor profiling tests in Japan: patients, family members, and the public	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 481-485
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-018-0555-3	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Izen Ri, Junichi Kawata, Akiko Nagai, Kaori Muto	4. 巻 68
2. 論文標題 Expectations, concerns, and attitudes regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families, and the public in Japan	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 281-285
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-022-01100-6	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている (また、その予定である)	国際共著 -

〔学会発表〕 計11件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 4件）

1. 発表者名 河田純一, 永井亜貴子, 李怡然, 武藤香織
2. 発表標題 全ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(1) 認知度および研究への期待と懸念
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第66回大会・第28回日本遺伝子診療学会大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 李怡然, 永井亜貴子, 河田純一, 武藤香織
2. 発表標題 ゲノム解析に対するがん患者・一般市民の意識調査(2) 結果返却への期待
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第66回大会・第28回日本遺伝子診療学会大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 永井 亜貴子・李 怡然・武藤 香織
2. 発表標題 がん遺伝子パネル検査に対するがん患者・患者家族・市民の態度と情報源
3. 学会等名 2020年日本人類遺伝学会第65回大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Kaori Muto, Akiko Nagai, Izen Ri, Zentaro Yamagata.
2. 発表標題 What public concerns exist regarding genetic information: Japanese experiences and beyond
3. 学会等名 European Society of Human Genetics 2020.2-Live in your living room-Virtual Conference. (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Kaori Muto, Akiko Nagai
2. 発表標題 What Public Concerns Exist Regarding Cancer Genomic Medicine? Japanese Experience and Beyond
3. 学会等名 The International Conference on Cancer Systems Biology Beyond (国際学会)
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Akiko Nagai, Kaori Muto
2. 発表標題 Genetic knowledge and attitudes toward genomic tumor profiling tests in Japan
3. 学会等名 The 13th International Workshop on Advanced Genomics (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 李怡然, 永井亜貴子, 武藤香織
2. 発表標題 子どもの全ゲノム解析への期待と懸念に関する一般市民の意識調査
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 永井亜貴子, 李怡然, 武藤香織
2. 発表標題 がん遺伝子パネル検査に関する患者・家族の態度 (1) ~がん遺伝子パネル検査の認知度と検査に関する期待および懸念~
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 李怡然, 永井亜貴子, 武藤香織
2. 発表標題 がん遺伝子パネル検査に関する患者・家族の態度 (2) 遺伝性腫瘍に関する結果の家族内共有
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第63回大会
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 永井 亜貴子, 中田 はる佳, 高島 響子, 吉田 幸恵
2. 発表標題 がんゲノム医療に関するがん患者の態度と普及に向けた情報提供のあり方の検討
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第67回大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 Izen Ri, Junichi Kawata, Akiko Nagai, Kaori Muto
2. 発表標題 Awareness, expectations, and concerns regarding whole-genome sequencing studies: a survey of cancer patients, families and the public in Japan
3. 学会等名 European Human Genetics Conference (国際学会)
4. 発表年 2022年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

<p>東京大学医科学研究所ホームページ (発表論文解説) https://www.ims.u-tokyo.ac.jp/imsut/jp/research/papers/post_116.html</p>

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	中田 はる佳 (Nakada Haruka) (10592248)	国立研究開発法人国立がん研究センター・がん対策研究所生命倫理・医事法研究部・研究員 (82606)	

6. 研究組織（つづき）

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	高島 響子 (Takashima Kyoko) (10735749)	国立研究開発法人国立国際医療研究センター・臨床研究センター臨床研究統括部・主任研究員 (82610)	
研究協力者	吉田 幸恵 (Yoshida Sachie) (50713103)	兵庫医科大学・看護学部・講師 (34519)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関