

京都大学教育研究振興財団助成事業  
成 果 報 告 書

平成28年11月17日

公益財団法人京都大学教育研究振興財団

会長 辻 井 昭 雄 様

所属部局・研究科 医学研究科

職名・学年 専門職学位課程2年

氏 名 稲 葉 慧

助成の種類	平成28年度 ・ 国際研究集会発表助成		
研究集会名	アメリカ人類遺伝学会第66回大会		
発表形式	<input type="checkbox"/> 招待 ・ <input type="checkbox"/> 口頭 ・ <input checked="" type="checkbox"/> ポスター ・ <input type="checkbox"/> その他( )		
発表題目	Can our manga cartoon, as a medium for promoting family health history and human genetics to the public, cause anxiety of learning their own family health history?		
開催場所	カナダ バンクーバー		
渡航期間	平成28年10月16日 ～ 平成28年10月24日		
成果の概要	タイトルは「成果の概要／報告者名」として、A4版2000字程度・和文で作成し、添付して下さい。「成果の概要」以外に添付する資料 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有( )		
会計報告	交付を受けた助成金額	250,000円	
	使用した助成金額	250,000円	
	返納すべき助成金額	0円	
	助成金の使途内訳	渡航費(eTA申請料含む)	80,300円
		学会参加費(ポスター印刷料含む)	48,000円
宿泊費一部		121,700円	
当財団の助成について	(今回の助成に対する感想、今後の助成に望むこと等お書き下さい。助成事業の参考にさせていただきます。) 今回頂いた助成により、資金面での心配をせず、発表準備や情報収集に打ち込むことができました。申請の際、「若手」などの区分が設けられていたため、研究年数が少ない自分であっても応募しやすく、結果として今後の研究生活の糧となる経験を得ることができたと考えております。心より感謝申し上げます。		

平成 28 年度京都大学教育研究振興財団国際研究集会発表助成・若手  
成果の概要 / 稲葉慧

### 【参加学会】

学会名：第 66 回 アメリカ人類遺伝学会大会

(66th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics)

開催地：カナダ，バンクーバー

開催期間：2016 年 10 月 18 日～10 月 22 日

### 【学会概要】

アメリカ人類遺伝学会年次大会は、世界最大の人類遺伝学会が毎年開催する研究集会である。人類遺伝学に関する基礎的研究から臨床遺伝学に至る最新の研究状況、一般市民および専門家への遺伝教育に関する研究状況など多様な内容の発表が行われ、議論および情報交換が行われる。また、各国の研究者や遺伝医療に関わる専門家同士のコミュニケーションを促進することも集会開催目的の一つである。

例年約 8000 人が参加する中、2016 年度大会においては、口頭発表が約 350 演題、示説発表が約 3500 演題発表され、大規模な学会会場において活気ある議論が 5 日間に渡りなされた。研究成果の発表以外にも、若手のキャリア形成についてのセッションが複数設けられており、人材育成の役割も担う集会であった。

### 【発表内容と得られた成果】

示説発表は、4 日目の遺伝カウンセリング・倫理的社会的課題・教育・ヘルスサービスリサーチ (Genetic Counseling, ELSI, Education, and Health Services Research) のセッションにおいて行なった。発表演題は、「全ゲノム解析および全エクソーム解析によって明らかになる偶発的所見についての患者もしくはその両親の考え (Views of patients or their parents regarding the incidental or secondary findings obtained from whole exome and genome sequencing.)」である。遺伝子解析技術の進歩に伴い、網羅的遺伝子解析検査が臨床の場で行われ始めた。網羅的解析により得られる情報は膨大であり、症状と関連をもつ主要な結果以外に予期しなかった結果(偶発的所見/二次的所見)が発見される可能性がある。日本において偶発的所見または二次的所見の取り扱いについてのコンセンサスは未だ無く、議論も十分ではない。そこで、臨床診断がなされている患者、未診断の患者、もしくはその両親が、網羅的な遺伝学的検査における結果、特に偶発的所見についてどのように考えているか、現状を把握し分析することを目的として、国内外のデータベースを用いて過去 6 年間に発行された文献を検索し、調査を行なった。その結果、調査の目的に合致する論文が 13 報抽出された。多くの患者もしくは両親は、現在の症状に関連する情報だけでなく、偶発的所見についても知りたいと考えていた。特に、臨床的有用性が高い結果を知りたいとする回答が多かった。偶発的所見を知りたいと考える背景として、対象者は自分もしくは患者であることでの健康管理に関する責任を感じていた。一方、自分もしくは家族の負担や将来への不安感が増すとして偶発的所見を知りたくないとする人もいた。また、調査対象者は、検査前にどのような偶発的所見が発見されうるかが十分に話し合われ、知ることができる情報を自らで選択できることを希望していた。さらに、偶発的所見が明らかになった場合は、結果をどの

ように健康に生かしていくべきか、検査後に十分なフォローが行われることを期待していた。これらの結果から、網羅的遺伝学的検査の被験者となりうる患者もしくはその両親は、検査前に偶発的所見および二次的所見について十分話し合われることが重要だと考え、結果を健康管理に活かしたいとする希望から、専門家による検査前後の継続的なサポートが求められることが示唆された。日本においては、臨床の場で実施される網羅的遺伝子解析の結果をどのように取り扱うか今後更なる検討が必要である。

学会参加者との議論から、本問題を検討するには事前に偶発的所見を患者および医療者が知ることによってどのような行動や医療行為が可能となるのかについて疾患毎に具体的に検討する必要があるという視点、現状では偶発的所見が問題になるケースは少ないが、個別に関連疾患専門医と遺伝医療専門家が協働して対応できる体制を整えることが重要であるという視点、更には、患児の遺伝情報について「親が知りたい気持ち」と「子ども自身の権利」の兼ね合いが問題となる、という視点を得ることができた。今後、実際に偶発的所見の開示を受けた被験者における調査が必要であり、偶発的所見の取り扱いについて患者本人が意思決定できる場合、そして未成年の患者の親が意思決定する場合とで区別して検討を行なう必要性を感じた。

#### 【謝辞】

日本における知見および議論が十分でない本研究分野において、海外の研究者による視点からの助言を得られたことは、今後の研究活動において大きな財産になると考えております。今回の国際学会への参加助成をしていただいた京都大学教育研究振興財団に心から感謝申し上げますと共に、貴財団の益々の発展をお祈り申し上げます。