

Population-based biobank participants' preferences for receiving genetic test results

住民バイオバンク参加者の遺伝学的検査結果回付への需要

Kayono Yamamoto^{1,2}, Tsuyoshi Hachiya³, Akimune Fukushima^{1,2}, Naoki Nakaya⁴, Akira Okayama⁵,
Kozo Tanno^{6,7}, Fumie Aizawa⁸, Tomoharu Tokutomi^{1,2}, Atsushi Hozawa⁴ and Atsushi Shimizu³

山本佳世乃^{1,2}、八谷剛史³、福島明宗^{1,2}、中谷直樹⁴、岡山明⁵、丹野高三^{6,7}、相澤文恵⁸、徳富智明^{1,2}、
寶澤篤⁴、清水厚志³

¹岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 イノベーション推進・人材育成部門

²岩手医科大学 医学部 臨床遺伝学科

³岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 生体情報解析部門

⁴東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 予防医学・疫学部門

⁵生活習慣予防研究センター

⁶岩手医科大学 医学部 衛生学公衆衛生学講座

⁷岩手医科大学 いわて東北メディカル・メガバンク機構 臨床研究・疫学研究部門

⁸岩手医科大学 教養教育センター人間科学科心理学・行動科学分野

<ポイント>

アンケート調査により、遺伝情報の回付に基づく次世代医療の実現へ向け、個人の遺伝学的検査の結果や偶発的所見をお伝えするかを検討するための重要な情報の一つが明らかとなり、よりよい結果回付を実現するために役立つことが期待されます。

<概要>

東北メディカル・メガバンク計画 (TMM¹) のような一般住民の方を対象としたバイオバンクは世界の様々な国に存在しています。そのようなバイオバンクでは現在、研究の結果としてわかった参加者個人への遺伝学的検査²の結果回付³や偶発的所見⁴を参加者の方にお伝えすべきかどうか議論されています。

日本では遺伝学的検査結果の回付を行った前例が無いため、当計画の参加者の方と地域住民の方がご自身の遺伝学的検査の結果を知りたいと思っているかどうかについて調査研究を行いました。

調査は、20歳以上のTMM参加者の方(G1) 1,600名と岩手・宮城両地域住民(対象地域：陸前高田市、大船渡市、名取市、東松島市)の方(G2) 10,000名を対象としてアンケートを郵送する方法で行いました。G1の回答者数は1,123名で回答率は70.2%、G2の回答者数は2,656名で回答率は26.6%でした。G1のアンケート対象者はコホート参加者リストから年齢・性別を調整して選出され、G2のアンケート対象者は岩手・宮城の対象地域の電話帳を用いた無作為抽出によって選出されました。このうち有効回答であったG1の1,031名、G2の2,314名の結果を解析した結果、G1の88%、G2の82%がご自身の遺伝学的検査の結果の回付を希望していることが明らかとなりました。

さらに、遺伝学的検査結果の回付を希望した方のうち、G1の85%、G2の84%が生活習慣病に関する遺伝学的検査結果の回付を希望し、G1の41%、G2の32%が成人発症で治療法のない疾患に関する遺伝

学的検査結果の回付を希望していることが明らかとなりました（図1）。

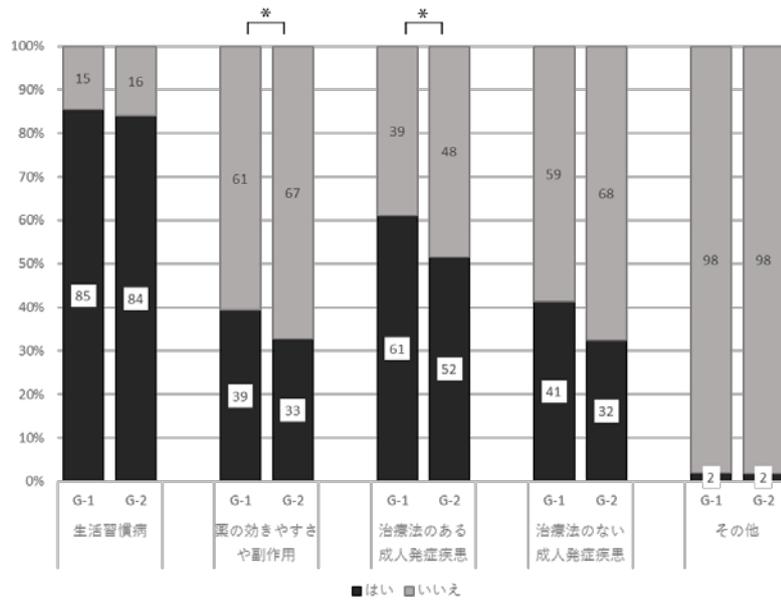


図1 どのような遺伝的な体質を知りたいと思いますか？

両グループともに遺伝学的検査の結果は遺伝の専門家から聞きたいと希望する割合が最も高く 60%以上でした。次いで、G1 では郵送での結果回付を希望される方が多く 52%であり、G2 では、かかりつけ医からの結果回付を希望される方が多く 51%でした（図2）。

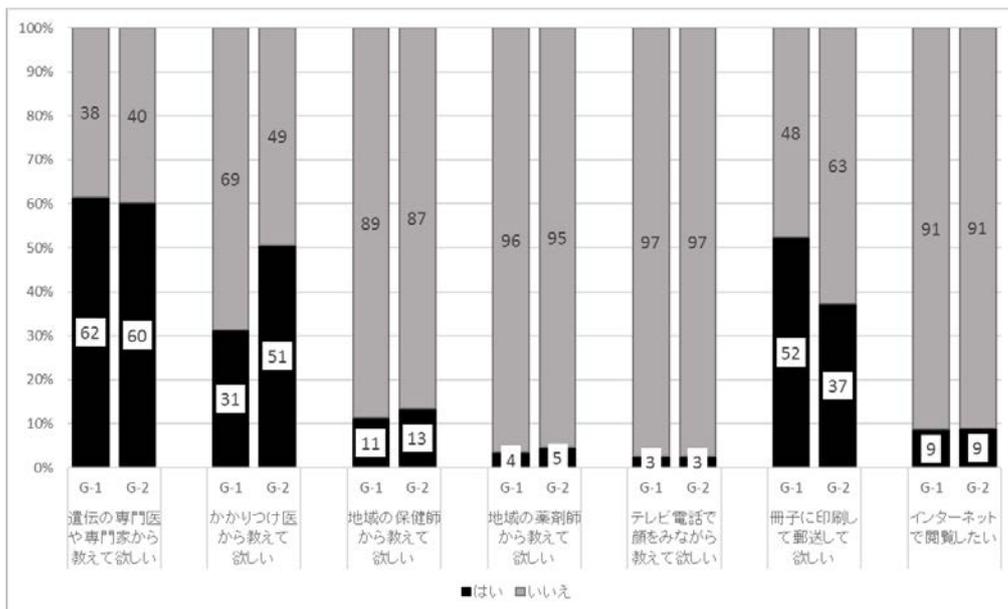


図2 どのような方法で遺伝的な体質を知りたいですか？

ロジスティック回帰分析により、健康志向行動（例：定期的な運動をしている、健康的な食事をしている、意識的に飲酒や喫煙を減らしているなど）をする方は、そうでない方と比較してご自身の遺伝学的検査の結果が欲しいと希望していました（TMM 参加者では 2.397 倍、地域住民の方では 1.897 倍）。

この結果は、バイオバンクの参加者の方に個人の遺伝学的検査の結果や偶発的所見をお伝えするかどうかを考えるための重要な情報の一つであり、より良い結果回付を実現するために役立つことが期待されます。

なお、遺伝情報回付検討委員会で認可された一部疾患については、インフォームドコンセントを得た方から再採血を経た上で遺伝情報回付を行う試験的な研究が開始されています。これらの手続きなく TMM に参加された皆さま全員に遺伝学的検査の回付が行われることはありません。

用語説明

1. TMM は、Tohoku Medical Megabank Project（東北メディカル・メガバンク計画）の略称です。本計画は、東北大学東北メディカル・メガバンク機構と岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構により行われています
2. 遺伝学的検査とは、ヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査、およびそれらに関連する検査のことです（日本医学会「医療における遺伝学的検査に関するガイドライン」（2011年2月）より引用）
3. 結果回付とは、結果を本人に伝えることです
4. 偶発的所見（incidental findings（IFs））とは、当該ゲノム解析の本来の目的を外れる所見のことです