

Stakeholder perception of the implementation of genetic risk testing for twelve multifactorial diseases

12 多因子疾患の遺伝学的リスク検査実施に関するステークホルダの認識

Tomoharu Tokutomi^{1,2}, Akiko Yoshida^{1,2}, Akimune Fukushima^{1,2}, Fuji Nagami³, Yuko Minoura⁴ and Makoto Sasaki¹

徳富智明^{1,2}, 吉田明子^{1,2}, 福島明宗^{1,2}, 長神風二³, 箕浦祐子⁴, 佐々木真理¹

1 岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構

2 岩手医科大学医学部臨床遺伝学科

3 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

4 札幌医科大学医学部遺伝医学

【研究のポイント】

- 本研究は、ポリジェニックリスクスコア（PRS）を使用した遺伝学的リスク検査の社会実装に対する医療提供者やその他関係者の認識を明らかにすることを目的としています。
- 全国遺伝子医療部門連絡会議^{*1}の維持機関施設に勤務する506名のステークホルダ（医師、看護師、薬剤師、管理栄養士）からの意見を収集し、12種類の多因子性疾患（糖尿病、高血圧、心疾患、脳血管疾患、動脈瘤、がん、感染症、自閉症スペクトラム、うつ病、統合失調症、認知症、アレルギー疾患）に対する遺伝学的リスク検査の必要性和適切な評価時期について調査しました。

【概要】

- 調査結果は、成人発症の疾患（がん、糖尿病、心血管疾患）に対する遺伝学的リスク検査へは肯定的な認識が強いことを示しています。
- 一方で、精神疾患や感染症などに対する遺伝学的リスク検査には慎重な姿勢が示されており、これらの分野における教育と研究の必要性を示唆しています。
- 成人発症の疾患の場合、遺伝学的リスク検査は20歳以降に行うべきであるとの意見が多数を占めました。

【まとめと展望】

- 本研究は、成人発症型の慢性疾患に対する遺伝学的リスク検査の重要性に関するステークホルダの認識を初めて広範に調査したものです。
- 今後の研究では、遺伝学的リスク検査の実施における障壁と促進要因の特定、遺伝学的

リスク検査の効果的な社会実装に向けた対策の策定が求められます。

- 特に精神疾患や感染症に対する遺伝学的リスク検査の適用については、さらなる教育と研究が必要であることを強調しています。

【用語解説】

*1 全国遺伝子医療部門連絡会議：遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（大学病院、臨床遺伝専門医研修施設等）の代表者により構成され、わが国の遺伝子医療（遺伝学的検査および遺伝カウンセリング等）の充実・発展のため活動している組織（本調査実施時 129 施設）