第 10 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2012 年 10 月 27 日(土) - 28 日(日)

開催場所：新宿アイランド
日本医科大学　大学院棟

報　告　書

平成 24 年（2012 年）

主　催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大会長：渡邉　淳（日本医科大学付属病院）

後　援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部　附属病院　遺伝子診療部
〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1, TEL:0263-37-2618, FAX:0263-37-2619

事務局連絡先：ソーテーリア
〒260-0021 千葉市中央区新宿 2-3-18　パルフェボーテ 605 号
TEL：043-306-3391, FAX：043-306-3381, E-mail：kaigi@soteria.cc

目　次

はじめに・・・

はじめに

第 10 回　全国遺伝子医療部門連絡会議　大会長　渡邉淳（日本医科大学）

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議を、日本人類遺伝学会第 57 回大会（東京女子医科大学齋藤加代子大会長）に引き続き、2012 年 10 月 27 日、28 日の 2 日間にわたり開催させていただきました。ここに本大会の成果である記録集をお届け申し上げます。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、わが国の遺伝子医療（遺伝学的検査，遺伝カウンセリング等）の充実・発展のために、遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院等）等の代表者により構成し，各施設間の情報交換・意見交換を目的に、第 1 回大会が 2003 年に開催され、本年度 10 年目（第 10 回）を迎えました。2008 年度に維持機関会員制度が発足し， 99 施設の遺伝子医療部門が維持機関会員として登録されています。今年度になり全国 80 全ての大学（医育機関）病院（本院）が登録となり、節目となる本大会は「これからの遺伝子医療「現状・課題の明確化と共有」」をテーマにいたしました。

第 10 回大会では、遺伝子医療部門への調査結果に基づいた各施設の現状、第 9 回大会に行われた遺伝学的検査・診断のガイドラインに引き続いたファーマコゲノミクスの運用指針の講演を企画しました。さらに、企画後の 8 月にメディア報道を契機に国民から大きな関心が寄せられた NIPT(Non-invaive Prenatal Genetic Testing，非侵襲的出生前遺伝学的検査)については、情報を適確に発信するためにも，遺伝子医療部門間の情報共有が早急に重要であることから、急遽講演をいただきました。2 日目はこれらの講演を受け、組織の構築と診療の流れ、遺伝医学教育、遺伝学的検査、出生前診断、発症前診断、ファーマコゲノミクスという 6 つのテーマによるワークショップを行いました。また、各施設間の意見交換も重要であることから地域ブロックの代表者懇談も企画しました。本年も文部科学省から村田善則医学教育課長、厚生労働省より山本尚子先生疾病対策課長にご臨席いただきましたことは特筆すべきことであります。2 日間を通し、維持機関会員施設 99 施設中 84 施設　174 名の方々にご出席いただき、活発な討論が行われました。詳細につきましては、本報告集をごらんいただけますと幸いです。

大会後、2013 年 1 月「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」が、日本医学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、本連絡会議の共同で上梓されました。また、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査については、2013 年 3 月に日本産科婦人科学会よりを指針が確定され、日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会および日本人類遺伝学会から共同声明が公表されました。これらにつきましては本会議の成果でもあり、また遺伝子医療部門施設において共有していただくことが重要であることから本報告集に掲載しております。ぜひご一読いただけますと幸いです。特に、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」の本報告書掲載におきましては、日本産科婦人科学会のご快諾をいただきましたこと、感謝いたします。

2013 年、第 11 回大会は、日本人類遺伝学会第 58 回大会に引き続き、松原洋一会長のもと仙台で行われます。ぜひみなさまご参会いただけますようお願いいたします。

最後に、本大会の開催に当たり、ご指導、ご尽力いただきました福嶋理事長はじめ、連絡会議役員、ワークショップ座長・書記の方々、事務局であるソーテーリアのみなさま、日本医科大学のメンバーに厚く感謝の意を表したく存じます。本報告集が遺伝医療の発展に向けて、広く利用されることを願っております。

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

			第1回 信州大・福嶋 （東京）	第2回 京都大・小杉 （京都）	第3回 東女医大・斎藤 （東京）	第4回 大阪大・戸田 （大阪）	第5回 千葉大・野村 （千葉）	第6回 北里大・高田 （東京）	第7回 兵庫医大・玉置 （兵庫）	第8回 山梨大・久保田 （東京）	第9回 横市大・平原 （千葉）	第10回 日医大・渡邉 （東京）
大学病院（医育機関）	維持機関会員 登録状況 (2012.10.28現在)	臨床遺伝 専門医 研修施設	43施設 61名	49施設 98名	56施設 123名	51施設 99名	49施設 97名	60施設 122名	55施設 119名 （総会のみの参加2名を含む）	60施設 115名	63施設 124名	67施設 138名
	＊80医育機関中 80施設が登録		◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）の責任者あるいはその代理が出席，　数字：◎以外の出席者人数									
北海道大学病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	1	◎	◎	◎	◎3	◎2
札幌医科大学附属病院	○									◎	◎	◎
旭川医科大学病院	○	○	◎				◎	◎	◎	委任状1	◎	◎
弘前大学医学部附属病院	○							◎	◎	◎	委任状	委任状
岩手医科大学附属病院	○			1	1	1			◎	◎	◎	◎1
秋田大学医学部附属病院	○	○		1	◎		◎	◎	◎	◎	◎	◎
山形大学医学部附属病院	2011年登録	○	1	◎	◎	1					委任状	◎2
東北大学病院	○	○	◎	◎	◎			◎		◎2	◎1	◎3
福島県立医科大学附属病院	○				2				委任状1	◎	委任状	委任状
群馬大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎		◎		委任状	委任状	委任状	委任状	委任状
自治医科大学附属病院	○	○	◎2	◎2	◎3	◎	◎	◎1	◎1	◎	◎	◎
獨協医科大学病院	○		3	2	1	1	◎	◎	委任状	◎	◎	◎1
筑波大学附属病院	○	○	◎	◎				◎	委任状	◎	◎	◎1
埼玉医科大学病院	○			1	1	2	◎2	◎	◎	◎2	◎1	◎1
防衛医科大学校	2011年登録										欠席	委任状
千葉大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎2	◎2	◎12 *当番施設	◎4	◎6	◎3	◎5	◎5
日本大学医学部附属板橋病院	○		2		1	1	◎	◎	◎	◎	◎	◎1
帝京大学医学部	○									委任状	◎1	◎1
日本医科大学付属病院	○	○	◎		◎2	◎	◎2	◎1	◎1	◎4	◎2	◎5 *当番施設
東京大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎2	◎	◎	◎3	委任状	◎	◎	◎
東京大学医科学研究所附属病院	○	○		◎	◎	◎	◎	◎1	◎	◎	◎	◎
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○						◎	◎1	◎	委任状	◎	◎1
東京医科歯科大学	○	○	◎1	◎1	◎3		◎	◎1		◎	◎	委任状
慶應義塾大学	○	○	◎	◎	◎1	◎2	◎4	◎2	委任状	◎2	◎1	◎
東京医科大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎1	◎2	委任状	◎2	委任状	◎2
東京女子医科大学	○	○	◎1	◎1	◎18 *当番施設	◎2	◎2	◎3	◎1	◎3	◎3	◎4
東京慈恵会医科大学附属病院	○	○						◎	◎	◎	◎	◎1

昭和大学病院	2012年登録	○	1									◎1
東邦大学医療センター大森病院	○	○	1	1	2	◎2	◎	◎	◎	◎2	◎1	委任状
杏林大学医学部付属病院	○		1	1	2					◎	◎	◎
横浜市立大学附属病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎1	◎1	◎3 ＊当番施設	◎1
聖マリアンナ医科大学病院	○							1	◎	委任状	委任状	◎
北里大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎	◎8 ＊当番施設	◎1	◎1	◎1	◎5
東海大学医学部付属病院	○	○		1	3	◎	◎	◎	◎	委任状1	◎1	◎2
山梨大学医学部附属病院	○			◎	◎			◎1	◎1	◎3 ＊当番施設	◎1	◎1
信州大学医学部附属病院	○	○	◎5 ＊当番施設	◎5	◎6	◎9	◎12	◎7	◎8	◎9	◎9	◎8
新潟大学医歯学総合病院	○	○		◎	◎5	◎4	◎1	◎1	◎1	◎1	◎1	◎1
富山大学附属病院	○		1					◎	◎	◎	◎	◎
金沢大学医学部附属病院	○							◎	委任状	◎	◎	◎
金沢医科大学病院	○	○			◎	2	◎1	◎1	委任状	◎	◎	◎
福井大学医学部附属病院	○	○						◎	◎	◎	◎1	◎1
浜松医科大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎		◎	委任状1	◎	◎	◎
岐阜大学医学部附属病院	○	○	1	1	2			◎	◎2	◎1	◎1	◎
名古屋大学医学部附属病院	○	○		◎2	◎2	1	◎1	◎1	◎1	◎1	◎2	◎1
名古屋市立大学病院	○	○	◎	◎	◎		◎	委任状	◎	◎1	委任状	委任状
藤田保健衛生大学病院	○	○		◎1	◎1	2	◎	◎	◎	◎	◎1	◎1
愛知医科大学病院	○				1	2	◎1			◎2	◎2	◎
三重大学医学部附属病院	○	○		1	1	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎1
奈良県立医科大学附属病院	○	○	1			◎			委任状	委任状	委任状	委任状
滋賀医科大学医学部附属病院	○					1	◎	◎1	◎	◎	◎	◎1
京都大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎20 ＊当番施設	◎1	◎2	◎3	◎13	◎13	◎3	◎8	◎6
京都府立医科大学附属病院	○	○	2	◎3	◎2	1		◎	◎1	◎2	◎1	◎
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	○					1			委任状1	委任状	委任状	委任状
大阪医科大学附属病院	○	○		◎	1	◎	◎	◎	◎	委任状	◎	◎
大阪市立大学医学部附属病院	2012年登録	○	1	1		2	◎					◎1
大阪大学医学部附属病院	○	○	◎	◎3	◎2	◎14 ＊当番施設	3	◎4	◎5	◎4	◎3	◎4
近畿大学医学部	○			1			◎	◎		◎	◎1	◎
和歌山県立医科大学附属病院	2011年登録										委任状	委任状
神戸大学医学部附属病院	○	○	◎		1		◎		◎	委任状	◎1	委任状1
兵庫医科大学病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎	◎	◎1	◎17 ＊当番施設	◎	◎3	◎1
鳥取大学医学部附属病院	○	○		◎	◎2		◎2	◎	◎2	◎3	◎1	◎2
岡山大学病院	○	○							◎	委任状	欠席	◎

川崎医科大学附属病院	○									◎	◎	◎
島根大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
広島大学病院	○	○	◎		◎	2	◎2	◎	◎	◎1	欠席	◎
山口大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎	◎	◎	委任状	◎	◎
徳島大学病院	○	○			◎			◎	◎	◎	◎	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	1	1	◎	◎	委任状	◎1	◎2
高知大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎	◎		委任状	委任状	委任状1	委任状1	◎
香川大学医学部附属病院	○					1	◎	◎	◎	◎	◎	◎
産業医科大学病院	○							委任状	◎	委任状	◎	委任状
九州大学病院	○	○		1	1	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
福岡大学病院	○			1	1	◎	◎	◎1	◎	委任状	◎	◎
久留米大学病院	○	○	◎	◎1	◎	◎		◎	◎1	◎1	◎	◎
佐賀大学医学部附属病院	○	○				◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
長崎大学病院	○	○	◎	◎	◎	◎		◎	◎	委任状	委任状	委任状
熊本大学医学部附属病院	○	○	1				◎			委任状	委任状	委任状
大分大学医学部附属病院	○				1	1		◎	委任状	◎	委任状	委任状
宮崎大学医学部附属病院	○	○		◎1		◎1	◎	◎1	◎1	◎2	◎1	◎
鹿児島大学病院	○	○	◎	◎1	◎	◎1	◎	◎	◎	◎	◎	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○			2	◎		◎	委任状	委任状	◎	◎

国立高度医療機関	維持機関会員登録状況（2012.10.28現在）	臨床遺伝専門医 研修施設	5施設 6名	3施設 3名	3施設 4名	2施設 4名	4施設 6名	3施設 5名	2施設 2名	2施設 2名	2施設 3名	4施設 5名
国立成育医療研究センター	2011年登録	○	◎1	◎	◎		◎	◎1			委任状	◎1
国立精神・神経医療研究センター	○	○	◎	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎	◎1	◎
国立循環器病研究センター	○	○	1	1	◎	◎1	◎	◎	◎	◎	◎	◎
国立国際医療研究センター	○		1					委任状	委任状	委任状	委任状	委任状
国立がん研究センター	未回答		1				◎1					1
国立長寿医療研究センター	未回答											

維持機関会員登録したその他の病院	維持機関会員登録状況（2012.10.28現在）	臨床遺伝専門医 研修施設	0施設 0名	4施設 5名	5施設 7名	3施設 5名	4施設 7名	5施設 7名	6施設 9名	8施設 11名	8施設 11名	12施設 15名
群馬県立小児医療センター	○			1				◎	◎	◎	◎	◎
埼玉県立小児医療センター	○	○			◎			委任状	委任状	委任状	委任状	委任状
千葉県こども病院	○	○					1	委任状	◎	◎	◎1	◎2
神奈川県立こども医療センター	○	○		◎1	◎2	◎2	◎2	◎2	◎1	◎2	◎	◎
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○		◎	◎	◎		◎	◎1	◎	◎	◎

社会医療法人 母恋 天使病院	○	○			◎		◎	◎	委任状	◎	◎1	◎
聖隷浜松病院	○			1	1	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎1	委任状1
独立行政法人国立病院機構新潟病院	○								◎	◎	◎	◎
東京都立小児総合医療センター	○									◎	◎	◎1
がん・感染症センター都立駒込病院	2011年登録										委任状	委任状1
社会医療法人財団右心会　川崎幸病院	2012年登録											◎
大阪市立総合医療センター	2012年登録	○										◎
国立病院機構　医王病院	2012年登録											◎

教育機関	維持機関会員 登録状況 (2012.10.28現在)	臨床遺伝 専門医　研 修施設	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	1施設 2名	1施設 2名	1施設 2名
川崎医療福祉大学大学院	○									◎1	◎1	◎1

その他の参加者（その他の病院・大学・企業　等）	6名	38名	43名	25名	17名 (*サポートグループWSに他24名)	15名	27名	20名	13名	16名

総参加者数	69名	116名	144名	117名	112名	149名	157名	150名	153名	174名

第 10 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

主 催 校：日本医科大学
大 会 長：渡邉　淳（日本医科大学付属病院 遺伝診療科・ゲノム先端医療部）
開催期日：2012 年 10 月 27 日（土），28 日（日）
開催場所：新宿アイランド　アクアプラザ（新宿アイランド地下 1 階）（10 月 27 日（土））
日本医科大学　大学院棟（10 月 28 日（日））

プログラム

平成 24 年 10 月 27 日（土）：新宿アイランド　アクアプラザ

17:00-17:10 開会挨拶　福永慶隆　（日本医科大学 付属病院長）
来賓挨拶　村田善則（文部科学省高等教育局医学教育課長）

テーマ：**これからの遺伝子医療　「現状・課題の明確化と共有」**

17:10-18:10　講演１　遺伝子医療部門調査報告から
日本遺伝カウンセリング学会倫理委員会　野村 文夫（千葉大学教授）
遺伝情報の取り扱いに関するアンケート結果の報告
全国遺伝子医療部門連絡会議　高田 史男（北里大学教授）
－全国遺伝子医療部門設置施設の遺伝医療提供体制検索システムの構築－
遺伝子医療の今後に向けて　理事長　福嶋 義光（信州大学医学部長）
－遺伝子医療部門連絡会議 10 年をむかえて

18:15-18:50　講演２　改定された「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」
宮地 勇人（東海大学教授）

18:55-19:20　講演３　無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）
左合 治彦(国立成育医療研究 C)

19:30-20:30　懇親会　ジュンバタン・メラ（新宿アイランド地下 1 階）

平成 24 年 10 月 28 日（日）：日本医科大学　大学院棟

9:30-11:30　代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）

	コーディネーター	
1）組織の構築と診療の流れ	久保田 健夫	（山梨大学）
2）遺伝医学教育	櫻井 晃洋	（信州大学）
3）遺伝学的検査をめぐる諸	中山 智祥	（日本大学）
4）出生前診断への対応（着床前診断を含む）	三宅 秀彦	（日本医科大学）
5）発症前診断への対応	難波 栄二	（鳥取大学）
6）ファーマコゲノミクスへの対応	中谷　中	（三重大学）

11:30-12:20　地域ブロック代表者懇談（昼食）
12:20-12:50　総会（維持機関会員施設代表者会議）
13:00-13:05　来賓挨拶　山本尚子（厚生労働省健康局疾病対策課長）
13:05-15:00　総合討論（座長：福嶋義光　渡邉　淳）
ワークショップのまとめ（講演者・各ワークショップのコーディネーター）
各遺伝子医療部門で行うこと
関連学会との協力
国の機関に要望すること
その他
15:00　閉会

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議

理事会議事録

全国遺伝子医療部門連絡会議　平成 24 年度　第 1 回理事会　議事録

日時：2012 年 10 月 28 日（日）8：00－9：00

場所：日本医科大学　大学院棟　第一会議室

出席理事：福嶋（理事長）・渡邉（大会長）・松原（次期大会長）・小杉・斎藤・野村・玉置・高田・久保田（順不同）

出席監事：後藤・大竹

欠席理事：平原・戸田

オブザーバー：関島（事務局長）・櫻井・涌井・高澤・木村

議題

Ⅰ．報告事項

１．維持機関会員登録状況

現在大学病院　80 施設

国立高度医療機関　4 施設

その他の医療機関　14 施設

教育機関　1 施設

計　99 施設登録

全国の大学病院が登録されたことが、報告された。

２．個人参加登録 11 名が承認された。

３．2011 年度活動報告

1）第 9 回連絡会議のガイドラインについての講演会の録画と DVD 配布

2）アンケート調査　日本遺伝カウンセリング学会倫理委員会

3）GeneReviews Japan 実績報告

各項目について、報告された。

４．第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議について

①事前アンケートを使用してのワークショップおよび討論を進める事を確認した。

②連絡会議のアンケートの内容の確認と配布時間（昼食前）について確認した。

Ⅱ．協議事項

１．　会計期に関する会則が改訂された。

会則　第 5 章　会計

第 18 条　本会の会計年度は，毎年 7 月 1 日に始まり翌年 6 月 30 日に終わる．

２．平成 23 年度収支報告ならびに監査が報告され、承認された。

３．平成 24 年度予算案について、収入に懇親会費を加えることで、承認された。（別紙）

また、予備費枠で、高田理事が進める遺伝医療提供体制検索システムの構築に 50 万程支出することが承認された。

４．次年度（2013 年）の総会・大会について

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議　　松原洋一（東北大学）

期日：2013 年 11 月 23 日（土），24 日（日）［日本人類遺伝学会終了後］

会場：宮城県仙台市青葉区本町二丁目 3-1　江陽グランドホテル

内容については、理事を中心に進めていくことを確認した。

５．次々年度（2014 年）の総会・大会について

第 12 回全国遺伝子医療部門連絡会議　　辻　省次（東京大学）

期日：2014 年 11 月 22 日（土），23 日（日）［日本人類遺伝学会終了後］
会場：東京

辻先生には、ご承諾を得ていることが報告された。

６．具体的な活動内容について

1）全国遺伝子医療部門維持機関会員施設の遺伝医療提供体制検索システムの構築について、高田理事より報告された。今後は、今回の連絡会議にて、連絡先情報を各施設から頂き、ホームページ上に公開する内容を確認し、アップするという手順を踏むことが報告された。

2）日本希少難病患者災害支援対策機構（JDRD）より、「災害時に主治医と連絡がとれない希少難病患者の受け入れ病院の紹介」についての依頼があった。

3）厚労省難治性疾患克服研究事業「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築」について報告された。

4）大学間連携共同教育推進事業「研究者育成の為の行動規範教育の標準化と教育システムの全国展開」について、連絡会議が連携機関として役割を担っていくことが報告された。

5）遺伝医学系統講義 e-learning の初期登録方法を簡素化し、リマインド機能が加わったことが報告された。

Ⅲ．その他

1）臨床遺伝専門医試験が 10 月 7・8 日に実施され、結果が報告された。暫定制度での受験は来年度が最後である。

2）日本遺伝子診療学会：遺伝子診断・検査技術推進フォーラム 公開シンポジウム 2012「個別化医療を進めるための課題と今後の展望」が 12 月 6 日にコクヨホールで行われることが案内された。

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議

開会挨拶、来賓挨拶

開会挨拶、来賓挨拶

大会長　開会挨拶：渡邉淳

皆さん、こんばんは。日本医科大学の渡邉です。このたびは、第１０回全国遺伝子医療部門会議に御参加いただきましてありがとうございます。今回、全部の医科大学８０校が登録する初めての画期的な会で、本日の段階で９９施設の中で８４校、１５４名の方々の参加予定により、椅子も大分増やしている形で対応させていただいています。

今回、急なことでアンケートを取らせていただいたにも関わらず、約８０％の方の回答があり、皆様方の御協力をいただきありがとうございます。内容としては、やはりさまざまな施設でも検討要因があるということで、現状と課題を１０年目になったところでもう一回振り返って見るというところを明確化・共有した上で、次のステップに向けて、明日のワークショップにもつなげていただければと考えております。ぜひとも御支援のほど、よろしくお願いいたします。

日本医科大学附属病院院長　挨拶：福永慶隆

御紹介いただきました日本医科大学附属病院の福永と申します。このたび、第１０回の全国遺伝子医療部門連絡会議の大会長を本学の渡邉先生が担当することになりました。私どもにとっても大変光栄に思っております。これも、本日御出席の先生方を初め、皆様方の御協力・御指導のたまものだと思い、心より感謝を申し上げます。

現在、ゲノム研究の進歩により、次々と多くの研究成果が発表、報告されてきております。そして、それらのゲノム研究の成果を医療に反映させていく時代になってきております。しかし、それには、社会の理解、そして医療現場、特に遺伝子医療部門における適切な対応が必須であると思います。ウェブに掲載されてあります全国遺伝子医療部門連絡会議の第１回から第９回の報告書を読ませていただきますと、遺伝子医療の掲げる問題は多くなってきており、また、その内容も大変複雑になってきているかと思います。本連絡会議がそれらの問題を共有して、そして、解決に向けて積極的に活動されていることに心から敬意を表します。今回のテーマは、「これからの遺伝子医療、現状・課題の明確化と共有」です。遺伝子医療が抱える問題の明確化と共有、そして解決に向けて議論をしていただき、これからの遺伝子医療と遺伝子医療の正しい理解のために、社会、そして医療者に適切な情報を発信していただけると幸いだと思っております。

本日御出席の先生方を初め、皆様方の御協力により、第１０回全国遺伝子医療部門連絡会議が実り多い会議になりますことを祈念して、私の挨拶とさせていただきます。どうぞ、よろしくお願い申し上げます。

文部科学省高等教育局医学教育課長　挨拶：村田善則

御紹介を賜りました文部科学省医学教育課の村田でございます。どうぞよろしくお願いします。本日は、第１０回目全国遺伝子医療部門の連絡会議ということで、今お話がございましたとおり、８０すべての大学病院本院が加盟され、約１００施設が加盟されることになり、今年がちょうど１０回目、大きな節目を迎えられ、この間の理事長先生初め、関係の皆様方の大変な御努力と、そして医学医療に対する御貢献に対して心から敬意を表させていただく次第でございます。

今も福永先生からもお話がございましたヒトゲノム研究の進展ということで、あらゆる医療の領域分野において、様々な遺伝学的な検査法が導入をされているということでございます。当然、

そのために遺伝学検査を実施する医療施設、特に高度な医療機関においては、適切な遺伝カウンセリング、そういった対応ということが必須になってくるわけでございまして、その意味で、こうした連絡会議が大きな役割を果たしてくるということがますます大切になってくるという様に受け止めている次第でございます。そうした中で、こうした遺伝子治療の現状の問題点でございますとか、あるいは解決策ということで、この会議がその検討に大きな役割を果たして、さらに、その検討の結果、最新の成果も含めてウェブ上に公開をされ、多くの医療者に提供しているということも、大変大きな足跡だというふうに考えている次第でございます。

また、そういう意味では、医療の面においての貢献ということはもちろんでございますけれども、さらに今後は、やはり医療者の方々への教育といったことも、当然大切な課題になってくるわけでございます。つい先日でございますが、たまたま医事新報の９月の号を見ておりましたら、福嶋先生が関東圏で寄稿をされておりまして、その中で、今年の医師国家試験の中で、常染色体劣性遺伝病の保因者頻度を問う問題ということで、遺伝学の最も基本的な知識に関する問題が出されて、その正答率がまあ５７％であったということを書いておられます。そういう意味では、医師を志すというか、まさに医師になる段階でこの数字というのは、まあ、どう考えればいいのかというのも、私も医学教育の担当として非常に深く考えさせられた次第でございます。

これはもちろん、医師だけではなくて、あらゆる医療人にとって、こうした遺伝子医学の教育ということは考えていかなければいけないわけでございまして、こうした面でも、今この会議でも、ｅラーニングで、そうしたプログラムを提供されているというふうに伺っております。これから、そうした教育の面でも大きな役割をぜひ果たしていただければと思っているところでございます。

これから、今回のテーマがこれからの遺伝子医療「現状・課題の明確化と共有」ということで、講演・ワークショップが行われるということでございます。特に、この遺伝子医療の問題というのは、当然、医療の側もそうですけれども、一方で、医療を受ける側にとっては、本当に大きな問題を投げ掛けられるものでございます。そうしたことで、大きく社会との接点があるわけでございまして、そうした意味でも、医療人への教育ということを先ほど申し上げましたけれども、社会への発信という面でも大きな役割を果たしていただくということが期待されるのではないかと、そういう意味でも、今回の会議というものが実りある成果を収められるようなことを心から期待を申し上げるところでございます。

最後になりましたけれども、本大会開催に当たりまして、理事長の福嶋先生、また、大会長の渡邉先生を初め、関係の皆様が御尽力くださいましたことに改めて御礼を申し上げまして、今回の会議の実り多い成果を心から御期待を申し上げまして、御挨拶とさせていただきます。ありがとうございました。

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

講演１　　遺伝子医療部門調査報告から

（１）遺伝情報の取り扱いに関するアンケート結果の報告

日本遺伝カウンセリング学会倫理委員会　　野村 文夫（千葉大学教授）

（２）全国遺伝子医療部門連絡会議

－全国遺伝子医療部門設置施設の遺伝医療提供体制検索システムの構築－

高田 史男（北里大学教授）

（３）遺伝子医療の今後に向けて

－遺伝子医療部門連絡会議 10 年をむかえて

理事長　福嶋 義光（信州大学医学部長）

講演２　　改定された「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」　　宮地 勇人（東海大学教授）

【別添資料】

別添１　ファーマコゲノミクス検査の運用指針

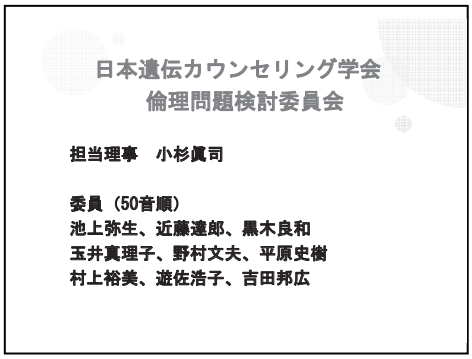
別添２　ＰＧｘ検査運用指針Ｑ＆Ａ

講演３　　無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）　　左合 治彦（国立成育医療研究センター）

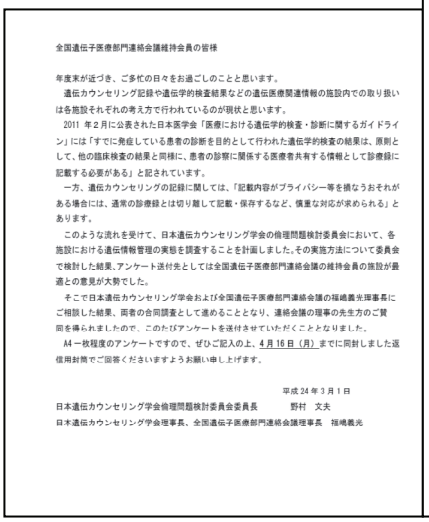
講演１　遺伝子医療部門調査報告から
遺伝情報の取り扱いに関するアンケート結果の報告

野村文夫（千葉大学医学部附属病院遺伝診療部・
日本遺伝カウンセリング学会倫理委員会委員長）

千葉大学の野村です。よろしくお願いします。それでは、遺伝カウンセリング学会の倫理問題検討委員会のほうで行いました遺伝情報の取扱いに関するアンケート結果の報告をさせていただきます。

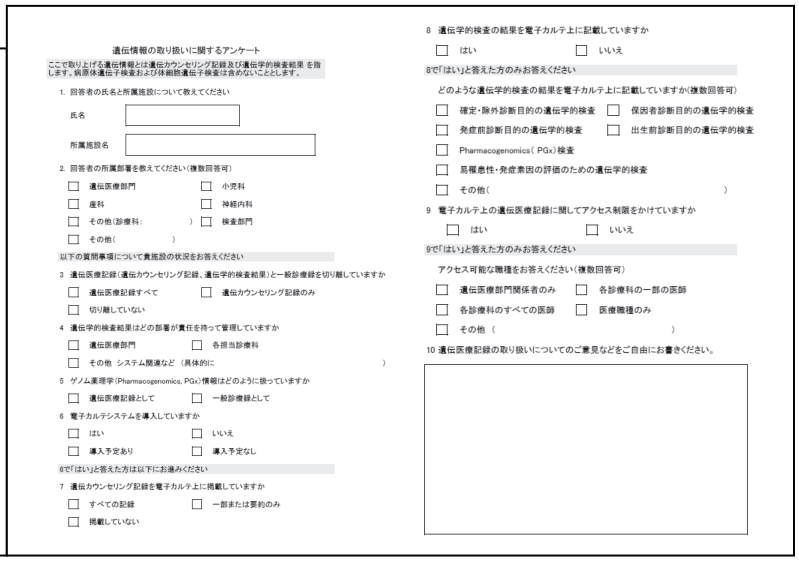


倫理問題検討委員会は、このメンバーでやっております。このアンケートをやってみようということになった背景は、遺伝学的検査に関する日本医学会のガイドラインの記載にあります。同ガイドラインには遺伝学的検査の検査結果に関して既に発症している患者の診断を目的として行われた検査の結果は、他の臨床検査の結果と同様に診療録に記載して診療従事者間で共有するべきであるという従来よりもかなり踏み込んだ記載がされるようになりました。一方で、遺伝カウンセリングについては、その内容について、プライバシーを損なうおそれがある場合には通常の診療録とは切り離して記載するようにとあって、非常にこの解釈が難しいところがあります。


全国遺伝子医療部門連絡会議維持会員の皆様

年度末が近づき、ご多忙の日々をお過ごしのことと思います。
遺伝カウンセリング記録や遺伝学的検査結果などの遺伝医療関連情報の施設内での取り扱いは各施設それぞれの考え方で行われているのが現状と思います。
2011 年２月に公表された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」には「すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、原則として、他の臨床検査の結果と同様に、患者の診察に関係する医療者共有する情報として診療録に記載する必要がある」と記されています。
一方、遺伝カウンセリングの記録に関しては、「記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど、慎重な対応が求められる」とあります。
このような流れを受けて、日本遺伝カウンセリング学会の倫理問題検討委員会において、各施設における遺伝情報管理の実態を調査することを計画しました。その実施方法について委員会で検討した結果、アンケート送付先としては全国遺伝子医療部門連絡会議の維持会員の施設が最適との意見が大勢でした。
そこで日本遺伝カウンセリング学会および全国遺伝子医療部門連絡会議の福嶋義光理事長にご相談した結果、両者の合同調査として進めることとなり、連絡会議の理事の先生方のご賛同を得られましたので、このたびアンケートを送付させていただくことになりました。
A4 一枚程度のアンケートですので、ぜひご記入の上、4 月 16 日（月）までに同封しました返信用封筒でご回答くださいますようお願い申し上げます。

平成 24 年 3 月 1 日
日本遺伝カウンセリング学会倫理問題検討委員会委員長　野村　文夫
日本遺伝カウンセリング学会理事長、全国遺伝子医療部門連絡会議理事長　福嶋義光

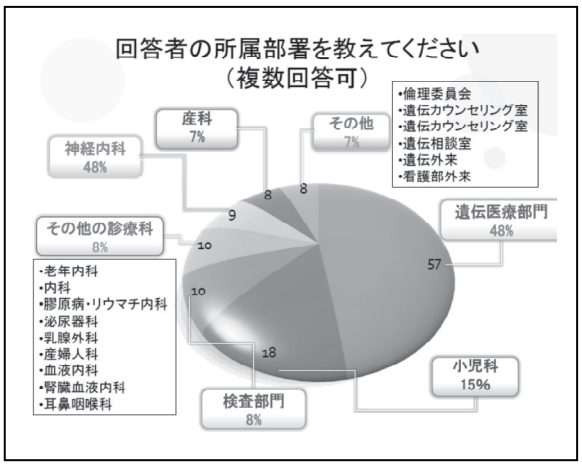

遺伝情報の取り扱いに関するアンケート

ここで取り上げる遺伝情報とは遺伝カウンセリング記録及び遺伝学的検査結果 を指します。病原体遺伝子検査および体細胞遺伝子検査は含めないこととします。

1. 回答者の氏名と所属施設について教えてください
氏名
所属施設名
2. 回答者の所属部署を教えてください（複数回答可）
□ 遺伝医療部門　□ 小児科
□ 産科　□ 神経内科
□ その他（診療科：　）　□ 検査部門
□ その他（　）
以下の質問事項について貴施設の状況をお答えください
3 遺伝医療記録（遺伝カウンセリング記録、遺伝学的検査結果）と一般診療録を切り離していますか
□ 遺伝医療記録すべて　□ 遺伝カウンセリング記録のみ
□ 切り離していない
4 遺伝学的検査結果はどの部署が責任を持って管理していますか
□ 遺伝医療部門　□ 各担当診療科
□ その他 システム関連など （具体的に　）
5 ゲノム薬理学（Pharmacogenomics, PGx）情報はどのように扱っていますか
□ 遺伝医療記録として　□ 一般診療録として
6 電子カルテシステムを導入していますか
□ はい　□ いいえ
□ 導入予定あり　□ 導入予定なし
6で「はい」と答えた方は以下にお進みください
7 遺伝カウンセリング記録を電子カルテ上に掲載していますか
□ すべての記録　□ 一部または要約のみ
□ 掲載していない
8 遺伝学的検査の結果を電子カルテ上に記載していますか
□ はい　□ いいえ
8で「はい」と答えた方のみお答えください
どのような遺伝学的検査の結果を電子カルテ上に記載していますか（複数回答可）
□ 確定・除外診断目的の遺伝学的検査　□ 保因者診断目的の遺伝学的検査
□ 発症前診断目的の遺伝学的検査　□ 出生前診断目的の遺伝学的検査
□ Pharmacogenomics（PGx）検査
□ 易罹患性・発症素因の評価のための遺伝学的検査
□ その他（　）
9 電子カルテ上の遺伝医療記録に関してアクセス制限をかけていますか
□ はい　□ いいえ
9で「はい」と答えた方のみお答えください
アクセス可能な職種をお答えください（複数回答可）
□ 遺伝医療部門関係者のみ　□ 各診療科の一部の医師
□ 各診療科のすべての医師　□ 医療職種のみ
□ その他（　）
10 遺伝医療記録の取り扱いについてのご意見などをご自由にお書きください。

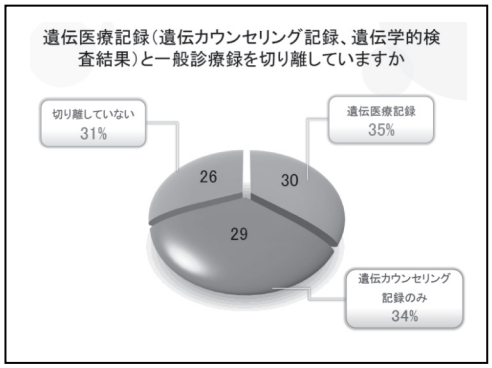
そこで、以上の２点について、各遺伝診療部門がどのように実際にやっていらっしゃるかということをまず調査してみようということになりました。福嶋先生が遺伝カウンセリング学会、それからこの連絡会議の両方の理事長をやっていらっしゃるということもあって、遺伝カウンセリング学会員に問うというよりは、施設としてどういうふうに対応されているかということを知りたいわけですから、この連絡会議の機関校の方々にアンケートを依頼するということになりました。９４施設に送りまして８４施設、約９０％の回答をいただいています。

初回に回答をいただけなかった施設、当然答えていただけるような施設に対しては、こちらからさらにお伺いして、回収率がここまでになりました。

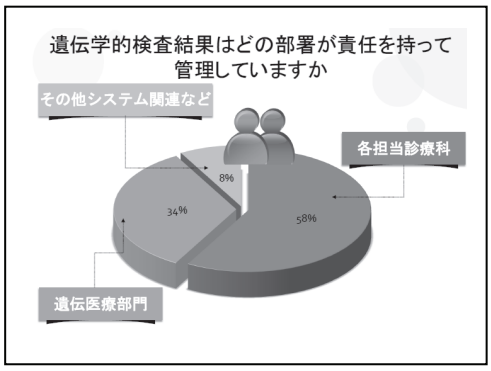


まず、所属部署を複数回答可で答えていただいたんですけれども、複数回答可で、このような結果（左記円グラフ）になりました。小児科、産科のパーセンテージが低いように感じられるかもしれませんが、もともと小児科御出身の方で、現在は主に遺伝医療部門の責任者をやっていらっしゃる方は、遺伝子診療部にしか丸を付けていらっしゃらない方もいるし、軸足が小児科で遺伝医療部門も兼務しているという方は両方書いていらっしゃいます。いろいろですけれども、複数回答可で答えていただきますと、こういう結果であります（上記円グラフ）。産科に関しても、同様のことが言えます。

まず最初にお尋ねしたのが遺伝医療記録です。これは、カウンセリング記録と検査の結果、両方を含めた質問ですけれども、「一般診療録と切り離していますか」という設問に対しては、約３分の１ずつの結果でありました。遺伝カウンセリング記録のみ切り離しているというところが約３分の１と。全く切り離していないという施設も３０％近くありました。

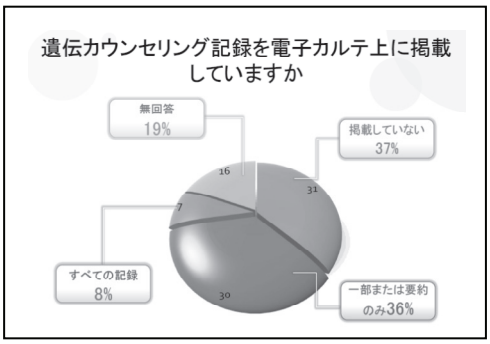


「遺伝学的検査の結果がどの部署が管理していますか」という設問に対しては、過半数が各診療科が管理していると。中には遺伝医療部門が管理するというところもありますけれども、この場合も、すべてを管理しているというわけではなくて、発症前診断等に限って管理しているというところも含まれています。それから、ファーマコについては、これは圧倒的に一般診療録として、ジャームラインの情報であっても一般診療録として扱っているというところが圧倒的に多かったようです。



以後の設問は、電子カルテシステムを導入されている施設に限った質問になります。

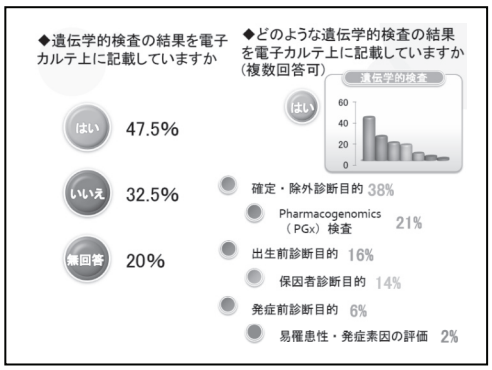
「遺伝カウンセリング記録を電子カルテ上に掲載していますか」という設問に対しては、一部または要約のみというところが多いんですけれども、中には、すべての記録を電子カルテ上に掲載しているというお答えもありました。両方を合わせますと、約半分弱の施設が何らかの形で電子カルテに載せている。一方、掲載していないという施設が３～４割ということになります。

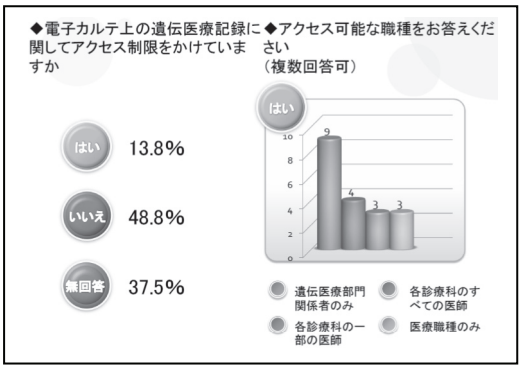


「遺伝学的検査結果に関して」ですけれども、約半数の施設が電子カルテ上に掲載されていま

す。確定・除外診断の目的の結果が一番多いんですけれども、中には、非常に少数の施設ですけれども、発症前診断の結果も電子カルテ上に記載しているという施設も中にはあったようです。

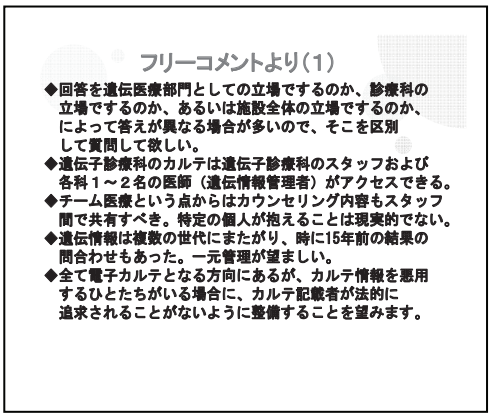
アクセス制限に関しては、はっきり遺伝医療記録に対するアクセス制限を掛けているという施設は思ったよりも少なくて、十数パーセント。一番多いパターンは、遺伝医療部門の関係者のみ、あるいは各診療科の代表者を決めておいていただいて、その方たちだけがアクセスできるようにするという施設がありました。

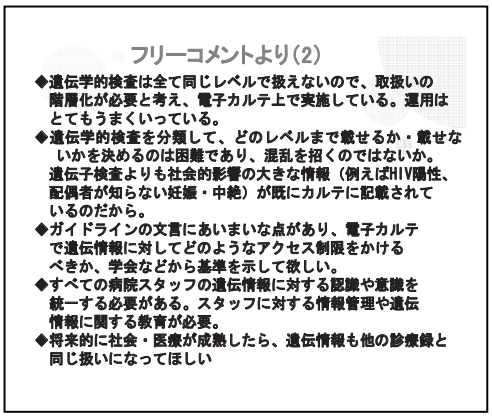




千葉大学病院ではどうしているかと言いますと、まだ、我々もいろいろ模索しているところですが、遺伝学的検査のその結果については、診療科経由の確定診断の検査については、匿名化の作業は全部検査部で、採血室で行いますが、結果は各診療科が管理する。それから、遺伝子診療部を経由しての確定診断は、原本は遺伝子診療部で管理して、結果は電子カルテ上に掲載しています。一方、発症前診断等については、遺伝子診療部で別保存というふうにしています。遺伝カウンセリング記録については、診療科経由で遺伝カウンセリングの依頼があった場合は、まず受診記録として数行の内容をその日のうちに早めに電子カルテ上に記載して、報告書は別途サマリーという形で作成して、診療科に親展の形で送るようにしていますが、それをスキャナーで電子カルテに取り込んで掲載している診療科もあるようです。さらに、非常に細部にわたった部門については、紙カルテベースで遺伝子診療部で保管するようにしています。ここら辺は、今後、千葉大でもどのようにしていくかということは、今、内部でディスカッションしているところです。

お手元の資料には載せてありませんが、こういうアンケートのときに、フリーコメントの中に貴重な御意見が多く含まれているので、すべては御紹介できませんが、幾つかスライド２枚で御紹介したいと思います。





その遺伝医療部門としての立場で回答するのか、診療科の立場でするのかによって答えが異な

る場合があるので、区別して質問してほしいという、ちょっと非常に厳しい御意見ですけれども。それから、代表的なアクセス制限を設けている施設については、遺伝子診療科のスタッフ及び各科の限られたドクターがアクセスできるようにしているというところもありました。一方、チーム医療という点からは、内容は特定の個人が抱えることは現実的でないという意見もありました。

この４番目は非常に貴重な御意見ですけれども、複数の世代にまたがる遺伝学的検査の結果ですから、診療科の管理にしていると、教授の代が変わったりするなど、なかなか管理が難しい場合もあると。そういう意味で、検査結果は中央診療部門で一元管理が望ましいのではないかという貴重な御意見もいただきました。一方、電子カルテとなる記載する方向にあるけれども、カルテ情報を悪用する人たちがいる場合に、記載者が法的に追求されることがないように望むという御意見もありました。

遺伝学的検査を階層化して電子カルテ上で取扱いを分けて、運用も非常にうまくいっているという施設がある一方で、こんな御意見もありました。どのレベルまで載せるか載せないかを決めるのは困難であり、かえって混乱を招くのではないか。遺伝学的検査よりもさらに社会的影響の大きい情報が既に紙カルテに記載されているのだから、こういう階層化というのは、かえって混乱するのではないかという御意見もいただいています。

それから、幾つかこういう御意見がありましたが、最初に紹介しましたようにガイドラインの文言に曖昧な点があるので、学会等から基準を示してほしいという御意見もありました。この二つは将来に向けての御意見ですけれども、すべての病院スタッフが遺伝情報に対する認識、正しい認識意識を持つということが必要だろうと。将来的にそういうふうに成熟すれば、遺伝情報を他の診療録と同じ扱いにできるのではないかという、そういう御意見もいただいています。

まとめに入りますが、診療録における遺伝情報の取り扱いに関しては約９０％の回答を得ました。遺伝医療記録を一般診療録から切り離していない施設とカウンセリング記録のみ切り離し、そしてすべて切り離しが約３分の１。

電子カルテをしている施設においては、約半数の施設が遺伝学的検査結果及びＤＣ記録のすべてまたは一部を記載しています。アクセス制限は十数パーセントの施設。

ＰＧｘに関しては、もう、ほとんどの施設が一般診療録扱いという結果でした。学会または連絡会議において指針の作成を求める意見が幾つかありました。

今後、冒頭に出しました委員会でさらにディスカッションをしたいと思っています。御協力いただいた施設に御礼申し上げます。以上です。（拍手）

講演１　遺伝子医療部門調査報告から

全国遺伝子医療部門連絡会議

－全国遺伝子医療部門会議の遺伝医療の提供体制検索システムの構築－

高田史男（北里大学病院遺伝診療部）

北里大学の高田です。遺伝子医療部門連絡会議で、全国の施設の診療情報を一元的に提供できるホームページがあればいいなということで、福嶋理事長からその作成を拝命し、過去に２回ほどリバイスして、皆さんから情報をいただいて参りました。それをもとに今回ホームページ化するデータベースを作り、数日前にその試作版が出来上がりましたので、それをお示ししながら、ご説明しようと思います。

本試作版は、暫定的に「全国遺伝子医療部門設置施設の遺伝医療提供体制検索システムの構築」というテーマでお示ししています。このプロジェクトの目的は、我が国において高度な医療を必要とする遺伝性疾患、希少疾患、難治性疾患等のいわゆる難病について、治療可能ないし診療可能な施設の情報が求められています。求めているのは、まずは患者さんです。自分の病気を診てくれる医師のいる病院を見つけたいという切実な要望は少なくありません。それから医療施設もです。診断困難、難病患者を紹介できる施設はないか，というニードも多数聞かれます。一方、厚生労働省では平成２５年から２６年にかけて、我が国の難病対策を抜本改革する方針です。それを所管する疾病対策課にも、今後それを遂行していく上で、我々の方からこういった情報を提供できれば、彼らがその作業の中で、一般病院では診療困難な疾患に対応する高度医療機関を中核地域拠点病院に指定するとすれば、この遺伝子医療部門の全国の施設情報をシステム化しデータベース構築することで､施設検索の情報ツールとして活用できるのではないかと目論んでいる次第です。

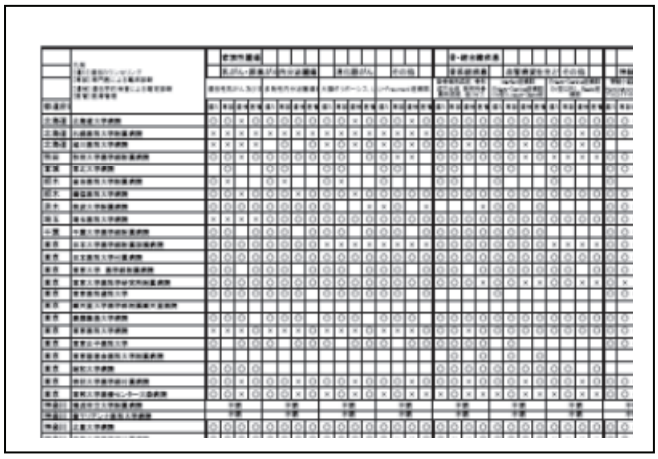
さて､そのデータベースの情報提供システムの構築についてですが､より精細化していくのは次のステップに回すとして､まずは一つのホームページを見れば取りあえず必要最低限の､しかし常に更新されている情報･･･､要するにこういうものは古くなっては駄目なので､そういう最新情報が得られればとても便利だろうという趣旨で構築作業を進めました。はじめに､構築作業の実施主体となるタスクフォースとして､全国遺伝子医療部門連絡会議施設情報データベース作成ワーキンググループを組みました。このワーキンググループには、私、それから神奈川県立こども医療センターの黒澤健司先生､信州大学の櫻井晃洋先生､京都大学の沼部博直先生と日本医大の渡邉淳先生に御参加･御協力いただいてアンケートを作りました。

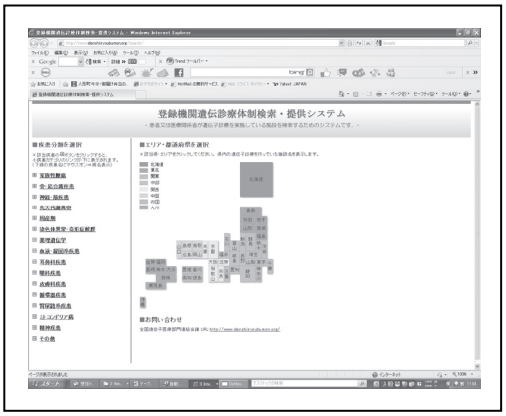
別　表　　施設・部署名:　　記入者名:

大項目	小項目	例	専門医による臨床診断	遺伝学的検査による確定診断	保因者診断	発症前診断	出生前診断	遺伝カウンセリング	医療管理（フォローアップ）
			1疾患以上 ◎:経験有、対応可 ○:経験無、対応可 △:前向きに検討中 ×:対応不可	同左	同左	同左	同左	同左	◎:自施設内で完結、対応可 ○:他施設と連携で対応可 △:前向きに検討中 ×:対応不可
家族性腫瘍（優性遺伝性）	乳がん・卵巣がん	遺伝性乳がん及び卵巣がん(HBOC)							
	内分泌腫瘍	多発性内分泌腫瘍症(MEN1型, 2型)							
	消化器がん	大腸ポリポーシス Lynch症候群 等							
	その他	Li-Fraumeni症候群, von Hippel-Lindau病 等							
骨・結合織疾患	骨系統疾患	軟骨無形成症, 骨形成不全症, 致死性骨異形成症, 低フォスファターゼ症等							
	血管病変を主とする結合織疾患	Marfan症候群 Ehlers-Danlos症候群(IV型) Loeys-Dietz症候群等							
	その他	Ehlers-Danlos症候群(IV型以外) Beals症候群等							
神経・筋疾患	神経変性疾患(monogenic)	脊髄小脳変性症, Huntington病, 家族性アミロイドポリニューロパチー等							
	筋ジストロフィー	Duchenne型・Becker型・福山型先天性・肢帯型各筋ジストロフィー, 筋緊張性ジストロフィー等							
	ミオパチー	ネマリンミオパチー, 中心コア病, 筋細管ミオパチー等							
	脊髄疾患	筋萎縮性側索硬化症, 脊髄性筋萎縮症等							
	その他	結節性硬化症, パーキンソン病, アルツハイマー病, Rett症候群等							
先天代謝異常	酵素補充療法あり	ライソゾーム病の一部（ゴーシェ病, ファブリー病, ポンペ病, ムコ多糖症等）							
	新生児スクリーニング検査対象疾患	フェニルケトン尿症, ホモシスチン尿症, メープルシロップ尿症, ガラクトース血症							
	その他	副腎白質ジストロフィー							
周産期	出生前スクリーニング	母体血清マーカー陽性、NT肥厚(超音波検査)							
	羊水染色体検査	染色体異常							
	超音波検査による形態異常の偶然の発覚	胎児形態異常							
	母体疾患・状態	母体感染症、母体薬物投与、放射線被曝等							
	その他								
染色体異常・奇形症候群	染色体異常	トリソミー13, 18, 21、5p-症候群, 4p-症候群, Turner症候群, Klinefelter症候群, 22q11.2欠失症候群等							
	奇形症候群	既知の症候群(Prader-Willi症候群, Sotos症候群. Beckwith-Wiedemann症候群, Rubinstein-Taybi症候群, Noonan症候群等)							
	MCA/MR（多発奇形・精神遅滞）	診断未確定							
PGx.（薬理遺伝学）		*UGT1A1, VKORC1, CYP2C9, CYP2C19* 等							
血液・凝固系疾患		血友病A, B, 遺伝性球状赤血球症, von Willebrand病等							
耳鼻科疾患		難聴等							
眼科疾患		網膜色素変性等							
皮膚科疾患		遺伝性表皮水疱症、先天性魚鱗癬等							
循環器疾患		QT延長症候群, 肥大型心筋症, 拡張型心筋症等							
腎尿路系疾患		多発性嚢胞腎(ADPKD, ARPKD), 尿崩症等							
ミトコンドリア病		MELAS, MERRF, Leber視神経炎等							
精神疾患									
その他		神経線維腫症I型等							

そのアンケートは、お配りした資料の２ページ目に記載してあります（左図)。これはどのようなルールで作ったのかと言いますと、実際に使う上での利便性だけを考えて作りました。そのため、網羅的でもありませんし、医学的に系統立っているわけでもありません。ですが、実際に疾患からカテゴリー検索していく中でアクセスしやすいように、「大項目」、すなわち家族性腫瘍、骨・結合織疾患、神経・筋疾患等々の分類を設定し、そのそれぞれの中にさらなる分類として代表的なカテゴリーとしての「小項目」を、さらにその中に参考実例として代表的な具体的疾患名を、ごくわずかずつですが分かりやすさを意識して記載してみました。例えば神経・筋疾患（大項目）でしたら、先ず神経難病の神経変性疾患のうちの monogenic なもの（小項目)、メンデル遺伝形式をとる脊髄小脳変性症とか、家族性アミロイドポリニューロパチーとか、そういう実例を挙げる、次に筋ジストロフィー（小項目）としてデュシェンヌ型、ベッカー型等（実例)、その次にはミオパチー（小項目）として云々･･･、といった形で「大項目」、「小項目」、そして「実例」という見やすい形を目指しました。

次にそれらの右隣、すなわち表の一番上のメニュー行を見ていただければと思いますが，対応項目として「専門医による臨床診断」、「遺伝医学的検査による確定診断」、「保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」、「遺伝カウンセリング」、「医療管理（フォローアップ)」の７項目を設定しました。そしてそれぞれに「実際に経験があって対応が可能である」、「経験がないけれども対応できる」、「今はやっていないけれども前向きに検討中」、「対応不可」の選択肢を設定し、それらの記号を各々「◎○△×」としました。表中のグレーの網かけ部分は、一応ワーキンググループの中で適応外であろうということで、項目を外したという意味で網かけをしましたが、多くの機関がここにも記入をして返して下さっていました。

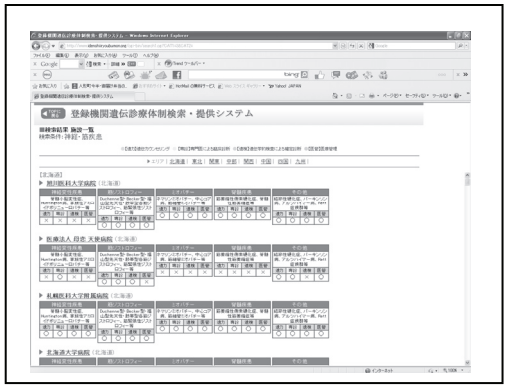




以上、これら収集情報は一般公開するという前提でアンケートを取らせていただきました。

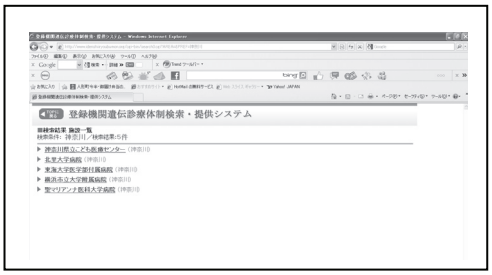
そのローデータがこの次のページ、Ａ３のこの大きな表（左図）になります。アンケートは全国遺伝子医療部門連絡会議の全施設に配布し、全部で９６ないし９８施設だったかと思いますが、実際に返ってきたのは７８通でした。ここには、その返してくださった施設のみを挙げています。小項目ごとに回答がなかった箇所は「不明」と記載、対応項目ごとに無記載の箇所は空欄にしています。

次に、最初の情報開示としては、患者さん、一般のかたがた向けに出すに際し、◎であるか○であるかについて今回は問わないということで、全部○に統一させてもらいました。それから「×」と「△」の回答についても、×に統一し、要するに現状でやっていなければ×、やっていれば○というだけにさせていただいております。

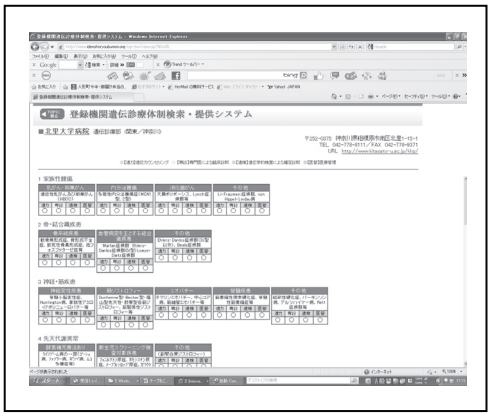


以下、ホームページの図（左図）をお示ししながら説明します。これが検索システムで、まだ本当に出来立てのほやほやで、これからバグフィックスや幾つかのシステム修正をする予定ですが、既述の通り試作版ができたということでお示しします。例えば神経・筋疾患という大項目、こちらの「＋」マークをクリックすると、先ほどの小項目が出てきます。そして、神経変性疾患のところにカーソルを持っていくと、具体例として脊髄小脳変性症、Huntington 病などの病名リストが出てきます。

そしてそのままクリックをすると、北の北海道からこのように次々と施設のリストが出てきて、対応情報が確認できます。表中の略語ですが、遺伝の「遺」にカタカナの「カ」と書いてあるのは、「遺伝カウンセリング」の意味で、この欄が遺伝カウンセリングの対応が可能であるかないかについての表示欄という意味です。同様に「専診」と書いてあるのは「専門医による臨床診断」という意味で、例えば神経・筋疾患であれば神経内科とか小児神経の専門医による臨床診断の対応があるかないか、ということになります。それから「遺検」というのは、遺伝学的検査による確定診断の実施可否、「医管」というのは医療管理すなわち治療や外来フォローアップなどの、要するに主治医による診療全体を指します。以上の項目に分けて、○と×だけでシンプルな表にしました。そしてここで、関東だったら関東をクリックしていただくと、関東圏内の施設が先頭に出て来て閲覧できます。そして、各施設が何に対応しているか、していないかということが出てくるという形です。



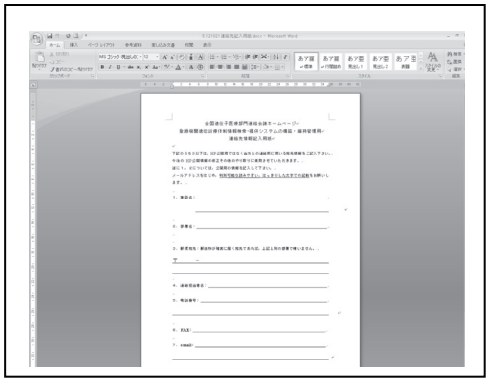
それからトップに戻って、今度は地域別です。例えば神奈川をクリックしていただくと、ここに登録してあるリストは、神奈川の４大学病院と神奈川県立こども医療センターが登録されています。例えば北里大学病院をクリックすると、家族性腫瘍から、リストの順番で出てきます。この表のとおりに何に対応している、何に対応していないという情報がこのように出てくるわけです。その他の情報としては、各施設の住所とホームページ、それからファックス、電話番号といった情報も掲載しています。



施設名のところをクリックすると、各施設のホームページに飛んで行かれるリンクを張っています。



今後の計画ですが、これを実際に運用するのは、これから細かいところをフィックスするのと、皆さんにこのホームページのご自分の施設の欄を見てアップデートおよび修正をしていただくことが必要になります。近日中に再度検討して、このホームページを会員の先生方にだけ、メールでアドレスをお送りしてチェックいただいて、後でその情報を返していただきたい。修正箇所があったら全部私のところに送ってください。その連絡のための用紙を、本日この資料の最後のページに用意してあります。全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページ、登録機関遺伝診療体制情報検索・提供システム構築・維持管理



用、連絡先情報記入用紙というのを添付してありますので、これを剥がして、皆様の施設名、部署名、この１と２はホームページに出ますので、正式名を略したりせずきちんと最後まで間違いなくお書きください。記載されたそのままを掲載します。それから、３以降は、これは連絡用にこちらのほうで管理するために必要な情報ですので必ずお書きください。

これは帰りに回収させていただきます。出口のところの箱に投函してお帰りいただきたいと思います。明日も、もし今日来なかった施設の方がおられたらそれをお渡しします。全てがフィックスされた最終バージョンができましたら公開します。本件は、アンケートを取るとき、そしてリバイスのアンケートを取るときにもお伝え済みのとおり、公開することを前提に集めさせていただいた情報ですので、もう御了承済みということで、よろしくお願いします。

このリストの連絡先、電話番号等は、遺伝子診療部門につながる電話番号と、その部署名、若しくは担当者が出る電話番号とその所属部署名を記載いただきたいと思います。これはあくまで連絡用ですので、公開される事はありません。その次のページに載っているリストがすべて代表番号になっており、公開されます。それから、遺伝子診療部門の先生が見られるファックス、遺伝子診療部門のホームページがある施設は、その URL も全部送っていただきたいと思います。本日書くのが不可能である場合には、後日メールで送っていただきたいと思います。こちらからメールを先生方に、施設維持機関会員の先生方に送るにも、ｅメールの情報、最新版のメールが必要ですので、それを今日お書きください。

一応このような感じで、まだシンプルではありますけれども、こういった遺伝子診療、遺伝医療を行っている施設の情報がアップデートされている検索システムというのは、実はまだきちんとしたものがないので、これがその役目を果たしていくことになると思いますので、皆さん、どうぞよろしくお願い申し上げます。そして将来的には、ここに加わっていない施設でも登録申請が来たら受け付けるような形を取っていって、網羅的なデータベースにしていかれればと考えております。以上です。（拍手）

【渡邉】高田先生、どうもありがとうございました。今の中で、どうしても今の段階でお聞きになりたいようなことが。森崎先生、どうぞ。

【森崎（国立循環器病研究センター）】・・・連絡のために、このシステムの連絡のために、例えば直接電話がかかるという理解でいいですか。あるいはファックスについても。要するに、ファックスナンバーを含めて、まあ直接連絡ができるというのは便利なようで、それが公開されると、なかなか大変なこともあるので、その辺はどういうふうに扱われるんでしょうか。

【高田】はい。おっしゃるとおりで、１、２だけが公開情報です。３から７は、すべてこちらとの連絡のためだけの情報です。公開する情報に関しては、改めて、このいただいた情報のｅメールのアドレスに一斉に情報収集のメールを送らせていただきますので、そちらに公開していいファックス、電話等の情報をまた集めさせていただくということでよろしくお願いします。ここにも書いてありますけれども、１、２については公開用を書いてくださいということは、３から７は公開しないということでよろしいかと思います。

【渡邉】ありがとうございました。入口のところに箱を置いておきますので、お帰りになるときにお出しいただければと思います。

講演１　遺伝子医療部門調査報告から
遺伝子医療の今後に向けて－遺伝子医療部門連絡会議 10 年をむかえて

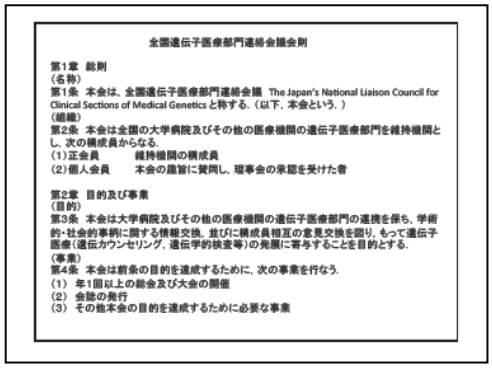
福嶋義光（信州大学医学部　遺伝医学予防講座・
信州大学医学部附属病院　遺伝診療部）

全国遺伝子医療部門連絡会議の理事長を務めさせていただいております信州大学の福嶋です。日本人類遺伝学会が終わって早々のお疲れの時期にお集まりいただきまして誠にありがとうございます。２００３年にスタートいたしましたこの連絡会議も本年で１０回目を迎えます。そこで、１０年を振り返ってということと、これからどのようにすべきかというようなことも含めましてお話しさせていただきたいと思います。


第１回
全国遺伝子医療部門連絡会議
報告書
平成 15 年（2003 年）
平成 14 年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）「遺伝子医療の基盤整備に関する研究(主任研究者:古山順一)」の分担研究として 2003 年1月に突々が特定機能病院等80 大学病院および国立医療機関を対象に行った「遺伝子医療に関する 調査」の結果,すでに 36 施設において遺伝子医療部門が設立されており,設立を準備している施設をあわせると 64 施設に達することが判明した.同時にこれらの遺伝子医療部門に おいては,担当者の問題,診療費の問題,診療時の問題など,多くの解決すべき問題がある ことも明らかにされた.そこで,2年目の分担研究の一環として,「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催し,各施設間の情報交換,意見交換を行うことを計画した.
「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催の案内を 85 施設に送付したところ,11 月 29 日当日は 52 施設から計 69 名の参加者を得,充実した発表と活発な討論が行われた.

これが第１回目のときの報告書です。スタイルは同じです。平成１４年に厚生労働省子ども家庭総合研究事業「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」（研究代表者：古山順一）が開始されました。私は研究分担者として、遺伝子医療の実態について、各大学を中心に調査をいたしました。その結果，既に３６の施設において遺伝子医療部門が設立されているということが分かりました。また、施設を合わせると６４施設になるというところから、これらの施設間で、いろいろな情報共有をすることには意味があるだろうということで、２００３年１１月２９日に呼び掛けまして、４３施設から６１名の方の御参加をいただいたというのが、全国遺伝子医療部門連絡会議のスタートです。

その後、毎年秋に会合を行いまして、１回から５回までは、この研究費のサポートがあったものですから、その予算で開催し、４９施設、約１００名程度の方々に御参加いただいておりました。研究費が切れたあと、どうしようかということを、３回目、４回目ぐらいから検討いたしまして、機関会員制度として継続して実施するのがよいのではないか。組織としてこの部門が大事だということを認めていただくには、病院長にこの年会費をお支払いただくのがいいのではないかということを企画いたしまして、第６回目からは、この維持機関会員制度ということで、この会を開催しております。大学病院が当初６３施設だったものが、この第１０回目にすべての大学病院の本院が加盟するということになり、また、そのほかの高度医療機関が１９ということで、現在９９の施設によってこの連絡会議が成り立っております。


全国遺伝子医療部門連絡会議会則
第1章 総則
（名称）
第1条 本会は，全国遺伝子医療部門連絡会議 The Japan's National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する．（以下，本会という．）
（組織）
第2条 本会は全国の大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門を維持機関とし，次の構成員からなる．
(1)正会員　　維持機関の構成員
(2)個人会員　　本会の趣旨に賛同し，理事会の承認を受けた者
第2章 目的及び事業
（目的）
第3条 本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち，学術的・社会的事柄に関する情報交換，並びに構成員相互の意見交換を図り，もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする．
（事業）
第4条 本会は前条の目的を達成するために，次の事業を行なう．
(1) 年1回以上の総会及び大会の開催
(2) 会誌の発行
(3) その他本会の目的を達成するために必要な事業

会則といたしまして、第６回からこの会則に則って運営されておりますけれども、第３条に、本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的・社会的事柄に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とするというふうにしております。そのための事業といたしましては、年１回以上の総会及び大会の開催、会誌の発行、その他本会の目的を達成するために必要な事業ということで、会則に定めております。

現在、この連絡会議で行っております活動というのは、維持機関会員相互の情報共有ということで、年１回のこの総会を開くということと、明日開かれますけれども、それぞれ遺伝子医療にはいろいろな問題を抱えておりますので、それぞれの問題についてのワークショップを開く。そ

して、その議論を総合討論の場で共有し、かつ、それを報告書として残すという活動をしております。

さらに、こういうまとまりを国にどのように働き掛けたら良いか。人類遺伝学会ですとか、遺伝カウンセリング学会に働き掛けることはないかということも、それぞれのワークショップでの結果で、さまざまな働き掛けも実際に行いつつあるところです。

それと、ホームページを通じての情報発信ということで、幾つかの取り組みを行っております。ホームページには、先ほど御紹介がありましたとおり、１回目から９回目の報告書がすべて載っておりまして、これは３７Mb ですから、かなり大きなファイルですが、すべて公開しております。また特徴の一つとして、２年ほど前（2010）に日本人類遺伝学会において、遺伝医学の系統講義、シリーズというのを行いました。主に人類遺伝学会の理事の方々に１コマ４５分の授業を１８種類やっていただき、それをＤＶＤ録画をして、このサーバーに載せています。無料で登録でき、どなたでも受講できます。遺伝医学というのは細切れではなくて系統的に学ぶ必要がありますが、なかなか卒前教育において系統的な遺伝医学の授業を行っている大学はそれほど多くありませんので、こういうものを公開して、幅広く、医学教育に限らず御利用いただいております。

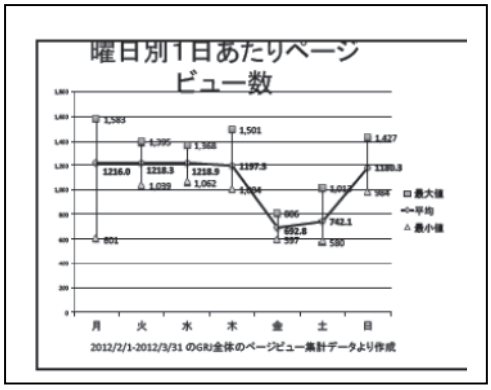

遺伝医学系統講義 e-learning

全国遺伝子医療部門連絡会議HP<http://www.idenshiryoubumon.org/>
にアクセスし、登録することにより、誰でも無料で受講できる.（1回45分の授業）

1. 遺伝医学の過去・現在・未来	鎌谷直之（理化学研究所）
2. 遺伝医学総論	福嶋義光（信州大学）
3. ヒトゲノム・遺伝子の構造と機能	松本直通（横浜市立大学）
4. 染色体異常症と細胞遺伝学	玉置知子（兵庫医科大学）
5. 単一遺伝子病息とメンデル遺伝学	小杉眞司（京都大学）
6. 多因子病息の遺伝学	羽田 明（千葉大学）
7. 個別化遺伝医療と薬理遺伝学	鎌谷直之（理化学研究所）
8. エピジェネティクス	久保田健夫(山梨大学)
9. 生化学遺伝学	松原洋一（東北大学）
10. 集団遺伝学	徳永勝士（東京大学）
11. 遺伝性疾患の分子遺伝学的理解	高田史男（北里大学）
12. 遺伝学的検査	野村文夫（千葉大学）
13. ミトコンドリア遺伝	後藤雄一（国立精神・神経C）
14. 発生遺伝学と先天異常	小崎健次郎（慶応大学）
15. 出生前診断	平原史樹（横浜市立大学）
16. 腫瘍遺伝学	笹澤陽治（東京医科歯科大学）
17. 遺伝性疾患の治療	櫻井晃洋（信州大学）
18. 遺伝カウンセリング	吉藤加代子(東京女子医科大学)

それと、昨年からですけれども、様々な稀な病気、難治性疾患、遺伝性疾患の遺伝子医療を行う際に必要な情報を漏れなく掲載している、米国の GeneReviews という非常に優れたサイトがありますが、それを日本でも利用しやすいように、日本語訳をして、それを公開しています。





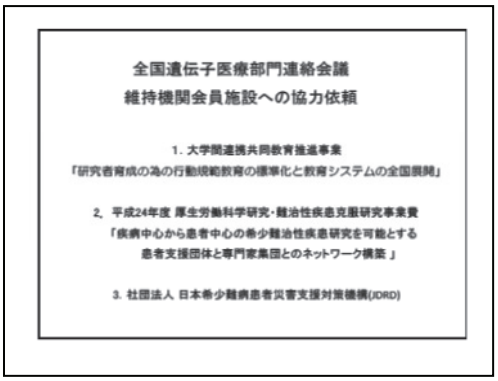
信州大学にその事務局を置いてやっていましたが、経費の出所がないので、この全国遺伝子医療部門連絡会議にお願いいたしまして、その費用を一部負担していただいています。全国遺伝医療部門連絡会議がサポートしているこの取り組みが GeneReviews Japan です。

現在１２４の疾患について掲載しておりますけれども、毎日約１０００人の方にご利用いただいております。ページビュー数、曜日別の１日当たりのページビュー数が約１０００ということで、かなり広く利用されております。金曜日、土曜日は若干減りますが、そのほかの日は大体１０００を超えているということで、これは専門家の方が御覧になることもあると思いますし、患者さん、御家族、当事者の方も御覧になるということがあると思います。稀な病気ですので、グーグルですとかヤフーですとか、病名を入れると、半分以上の病名が第１番目、最初に出てくるということで、かなり利用者が多い状況になっています。

また、連絡会議のアクティビティとしても、一つの特徴というのは、明日の午前中に行われま

す、代表者ワークショップです。組織の構築と診療の流れ、遺伝医学教育、遺伝学的検査をめぐる諸問題、出生前診断への対応、発症前診断への対応、ファーマコゲノミクスへの対応ということで、今回は渡邉大会長の御発案によりまして、この六つの問題について話し合って、スモールグループで話し合っていただく。これはただ単なる話合いではなくて、課題解決のための提言案を作成していただくという明確な目的を持った会合としてやっていただく。それを午後の総合討論の場で共有していく。そして、国への要望、学会への要望というものがあれば、それを具体的にまとめていこうということで、こういう代表者ワークショップというものが開催されております。

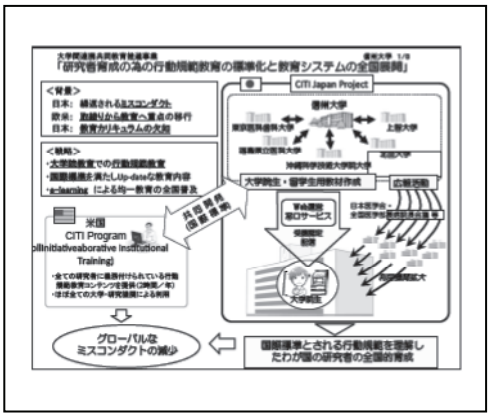
先ほど、遺伝子医療部門連絡会議の活動として、情報共有、働き掛け、情報発信ということを申し上げましたが、これから、１０年を迎えまして、これだけしっかりした組織として育ってまいりましたので、これからのことを考えますと、ぜひとも、この連絡会議を構成している維持機関におかれましては、このネットワークとして、全国的な遺伝子医療の発展ために御尽力いただきたいというふうに考えております。



今回、お願いごとが三つほどございます。一つは、研究者育成のための行動規範教育の標準化と教育システムの全国展開。二つ目は厚労省の研究。それと三つ目が、本日お出でですけれども、希少難病患者支援事務局（ＳＯＲＤ）からのお願いです。

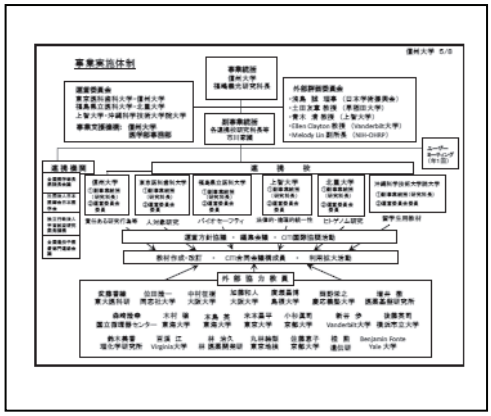
後ほど、ＳＯＲＤの小泉代表から具体的なお願いの内容は発表していただきますが，私からは、最初の二つについてお願いを申し上げます。

このたび、信州大学が中心となって、東京医科歯科大学、福島県立医科大学、沖縄科学技術大学院大学、北里大学、上智大学が連携して、研究者の不正防止に役立つようなｅラーニングシステムを作ろうという事業が文部科学省の事業として採択されました。いろいろな研究者による不正行為があるわけですけれども、米国においては、取り締まりから教育へというふうに重点が移っておりますので、米国で使われているＣＩＴＩプログラムというシステムを我が国に導入しようというものです。米国のＣＩＴＩのプログラムの立ち上げにも関与された市川家國先生は現在もヴァンダービルト大学の教授を兼任されていますけれども、幸いなことに、この４月から信州大学の特任教授として赴任していただくことができました。市川先生が中心となって日本語の教育コンテンツを作成し、それを全国の大学に利用していただこうという取り組みです。



先週行われました国立大学医学部長会議で、私はこの概要について説明して、各大学で大学院教育に利用していただきたいということをお願いしてまいりました。全国遺伝子医療部門連絡会議の今日お集まりの先生方におかれましては、各大学でこのようなお話があったときに、ぜひ、それはいい取り組みなので普及させましょうということをそれぞれの大学でご発言いただきたいというお願いでございます。

これがCITI Japan プロジェクトの組織図です。具体的なことについて個々にお願いするということではないのですが精神的なバックボーンといいますか、そういう面でのご支援をお願いしたいと思います。広報について連携をしていただくということで、連携機関として全国医学部長病院長会議、

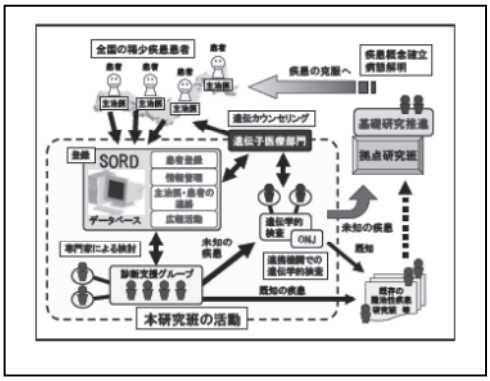


日本医学会、ＪＡＸＡ、そこともう一つ、全国遺伝子医療部門連絡会議としても、この広報に協力するという形で、ここに連携会員として記載させていただいております。

この取り組みを内閣府、文部科学省、厚生労働省、ＪＳＴ、ＪＳＰＳなど、いわゆるファンディングエージェンシーにお話に伺いましたところ、非常に高く評価していただきました。いずれは、いろいろな科学研究費を申請するときに各研究者、申請者には、このｅラーニングを受講することを義務付けようというようなことになると思います。今回の取り組みは５年間ですが、５年間が終わった後は、各大学に数十万円の費用負担をしていただきまして、恒常的にこれが継続するようにというようなプランで現在動き始めております。全体にわたりまして御協力のほど、お願い申し上げます。

二つ目のお願いは、今年の厚労科研の難治性疾患克服研究事業で、希少難病患者支援事務局（ＳＯＲＤ）との共同で、「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築」を目的とした取り組みを、全国遺伝子医療部門連絡会議の理事の方を中心に共同研究として申請し、採択されました。希少難病患者、原因不明で治療法がなくて、後遺症を残すおそれがあって、患者さんが少ないという希少難治性疾患について、２３年度に次世代シークエンサーを用いて病態解明をするという大型の研究班が立ち上がって、現在、年間２億円の予算を５つの研究拠点に投資するという大きな研究チームができています。一方では、難病の患者さん、御家族、主治医がそれぞれの日々の医療を受けていますが，希少難病患者と研究チームをどのようにつなげるかというのが課題になります。

そのためには、難病というのは診断が難しいわけですので、臨床診断支援ということが必要になりますし、場合によっては、遺伝学的検査の提供も必要になりますし、遺伝の情報を扱いますので、遺伝カウンセリングが必要になります。患者さん、御家族、主治医というのは全国に散らばっています。これらを何とか、つなげることができないかということが今回の研究です。希少難病患者支援事務局ＳＯＲＤの御助力をいただきまして、患者情報を収集し，情報管理をしていただく。そして個人情報抜きの形で疾病情報をいただいて、この検査を受けるといいかもしれない、これが次世代シークエンサーで解析すると原因が分かるかもしれないというようなところについて、私たちの研究班が担ってやっていこうということで考えております。



ＳＯＲＤに患者さんの登録をしていただいて、様々な情報、疾患に関する情報をいただいて、診断支援グループが考えて、いろいろな検査が必要ということになりますと、各地域の主治医、それと各地域の遺伝子医療部門の先生方に御協力をいただいて、この流れを円滑に進めていきたいということです。どこにどういう患者さんがいるかということはまだ分かりませんので、このところでの御協力をお願いする次第です。ということで、次、それではＳＯＲＤの小泉さんのほうから、希少難病患者支援事務局の御紹介と、あと災害が起きたときに、特にこの全国遺伝子医療部門連絡会議に加盟している中核病院にお願いしたいということがあるようですので、よろしくお願いいたします。

希少難病患者支援事務局代表の小泉でございます。今日は、福嶋先生の御講演にこのような形

で割り込ませていただきまして、この場をお借りしまして、皆様の御協力に深く感謝したいと思っております。また福嶋先生、どうもありがとうございます。

今日お話しさせていただきたいことはＪＤＲＤのこととＳＯＲＤ、この二つの団体をまず知っていただき、また、どういったことをしてほしいと思っているのかという内容を皆様に御理解いただければと思っております。

まず「ＳＯＲＤ」（*The Supporting Organization for Patients with Rare Diseases*）＜http://www.sord.jp＞と言いますのは、国の難病対策、いわゆる難治性疾患克服研究事業の対象とならない患者さんたちを中心に支援をしている団体です。厚生労働省の発表では５０００から７０００というふうに言われておりますが、今現在、対象疾患となっているのは４００疾患弱と、６５００疾患以上がＳＯＲＤの支援対象ということになります。また、こういう状況の中で、今、患者さんたちの中でどんなことが起こっているのかと言いますと、これがこの３．１１で一つ明確になった問題になってくると考えております。

何があったのか。簡単に御説明させていただきますと、象徴的な二つの声と私は申し上げているんですが、一つは「声にならない声」もう一つは「声にできない声」。

一つ目の「声にならない声」というのは数が少ない、そういった希少難病の患者さんたちが一つの疾患に対するその症例が非常に少ない、また、そういったデータベースがないということで、幾ら声を上げてもなかなか医療者、また公共の行政にも伝わっていかなかったんです。

もう一つ、こちらが先生方に特にお願いしたいことでもあるのですが、「声にできない声」。こちらはＥＵの調べによりますと、希少疾患のうちの８０％が遺伝子に起因すると発表されているわけですが、これだけ遺伝病が多い中で、日本にしっかりとしたその教育がなされていないがばかりに、患者さん自身、また周りの方々が、その遺伝子疾患に関して非常に誤解をされている。自分の病気のことを家族にも言えない、そういった方が非常に多かったんです。

また、この問題の一つに、私は難病支援センターのその活用もうまくできていないというふうに考えていますが、難病支援センターは、国策として各県に配置されているものかと思っております。ただ、ここに、その遺伝の専門家の先生方がいらっしゃるのかといいますと、一部の病院を除いてほとんどいらっしゃらないわけです。にもかかわらず、難病支援センターという名前になっておりまして、実際、これはＳＯＲＤのほうに、難病支援センターのほうから、今、こういった病気の患者さんが来られているんですが、何か情報がないでしょうかというような問い合わせが多い。全国から、私たちの団体のほうに来ております。こういった現状を踏まえますと、やはり遺伝カウンセラーの方々、また、遺伝の専門家の先生方のこのお力抜きにしてこの希少難病問題の根本解決というのは難しいだろうというところで、福嶋先生にお願いをいたしまして、いろいろと御援助いただいているところです。

このＪＤＲＤ（*Japan Disaster Relief and Countermeasure Association for Rare Disease Patients*）＜http://www.jdrd.jp＞に関しましてなんですが、一つお願いといいますのは、３．１１のこの被災のとき私が一つ感じましたのは、やはり、こういった体制が不備、体制がきちっとできていないというところが一番の問題だとは思うんですが、ただ、だからといって、この体制を国にすぐ作ってほしいと言いましても、そう簡単に国が動くと私は思いません。であれば国が動くように働き掛ければいいというふうにおっしゃる方もおられますけれども、まず自分たちでそのスタイルを作ってみようということで、このＪＤＲＤというのを、これは希少難病の患者さんたちに対して、希少難病の患者さんに特化した災害支援対策をする団体です。これがＳＯＲＤが主体となっている団体になります。

まず、この中で、もし今後、また３．１１のような大規模災害が起こった際に、適切な対応ができるような環境を構築したいという思いで、このＪＤＲＤを設立したんですけれども、この大規

模災害が今度どこで起きるか分かりません。その中で、今回３．１１で孤独に避難生活を送られてきた、行く当てのなかった患者さんたちの保護、また情報、自分のカルテなどが流されてしまったと。また、主治医ともなかなか連絡が取れなかったというケースも多かったです。こういった自分の情報がない。また、主治医と連絡が取れないという場合に、何とか遺伝の専門家でおられる先生方に御協力をいただけないかというのが大きな一つのお願いということになります。

何も情報がないのに何をするのかということになってくるかと思いますが、このＪＤＲＤには、事前に自助努力として、患者さんが自分の情報を登録していただいています。また、その内容につきましては、ホームページを御覧いただければと思います。その情報を基に先生方にお手伝いをいただきたいと考えております。



もう一つお願いがございます。これはポスターです。にこやかに笑っている車椅子に乗っている女性はですね、ＳＯＲＤの副代表の中岡亜希です。御存じの方もいらっしゃるかもしれませんが、実はこのポスターを制作するのに半年掛かりました。なぜかと言いますと、このポスターの文字の一番下ですね、中岡亜希という実名が書かれています。今、先ほど申し上げたとおり、この遺伝性疾患、彼女は遠位型ミオパチーです。遺伝性疾患の場合、その自分の病気を表に出すというのは非常に勇気のいることです。今の日本の社会では。そういった中で、自分自身がやはり顔を出し、名前を出す。それがこれから、その患者さんたちが表にどんどん、潜在されている患者さんたちが表に出てくる一つのきっかけになるのではないかということで、御家族を説得し、御親戚を説得し、その説得する時間に半年ほど掛かりました。

しかし何とか協力しようということで、こういったポスターが出来上がった次第です。このポスターを、先日から福嶋先生、玉置先生にもお願いしまして、医療機関には配布していただいております。このポスターを御掲示いただけるような病院、若しくは病院以外の施設でも結構です、何とぞ御協力いただければというふうに考えております。ＳＯＲＤのほうに御連絡いただきましたら、こちらは無料で配布させていただきます。

私からのお願いというのはこの二つです。大変長い時間になりましたが、先生方にすべてをお願いしようということではありません。最後になりましたけど、このポスターのもう一つの意味合いは、このポスターがあることによって、患者さんたちがＳＯＲＤとつながると、これが一番大きな目的となっております。このポスターを見てＳＯＲＤにつながれば、今度は、先生方にもおつなぎしていけるのではないかと。また研究などにも活用していただけると確信しております。ですから、何とぞポスターのほうのその御掲示、患者とＳＯＲＤをつなぐ、などでＳＯＲＤがまた先生方とつなぐというような取り組みをしていきたいと考えておりますので、御協力いただければと考えております。私たちは私たちのできることを精一杯、これからもやっていこうと思います。どうぞよろしくお願いいたします。（拍手）

以上、これからの１０年間の歩みを振り返るとともに、これからの連絡会議のあり方について、お話させていただきました。ぜひとも、このネットワークを有効に利用して、全国で希少難病、特に遺伝疾患で苦しんでいる方々に十分な情報を伝えたいということであります。以上です。（拍手）

講演２　改定された「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」
宮地勇人（東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学）

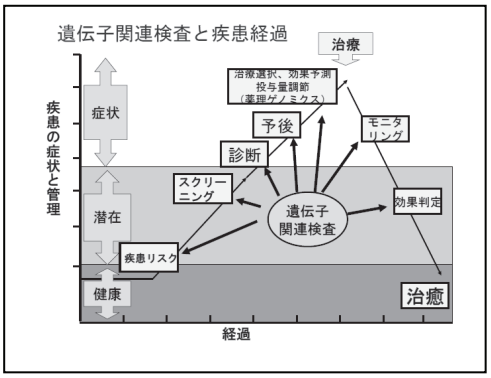
宮地勇人先生は日本臨床検査医学会遺伝子委員会の委員長をされておられまして、ファーマコゲノミクスの運用指針について、*ＵＧＴ１Ａ１*検査が保険収載された指針策定の当初からかかわっていただいています。今回の運用指針が改定されるに当たりまして、ファーマコゲノミクスの検査の運用とともに、遺伝学的検査の側面についてもお話をいただきます。それでは宮地先生、よろしくお願いいたします。

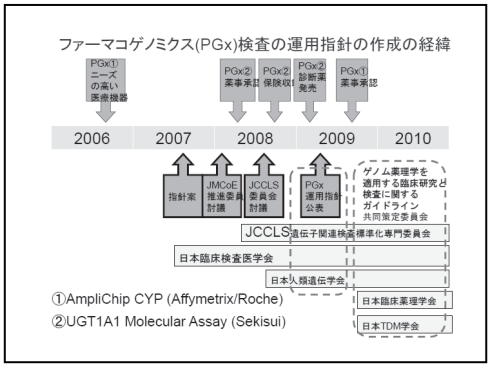
渡邉先生、御紹介ありがとうございます。福嶋理事長を始め、関係する皆様方には、このような機会をいただき厚く御礼申し上げます。ただいま御紹介いただきました東海大学の宮地です。私は、日本臨床検査医学会の遺伝子委員会委員長とともに、いわゆる臨床検査の標準化という活動が日本臨床検査標準協議会、ＪＣＣＬＳで進められておりますが、日本のどこの施設でも同じように質の高い検査ができることを目指したＪＣＣＬＳ遺伝子関連検査標準化専門委員会の委員長をさせていただいております。

遺伝学的検査は、国際的な商取引の対象となっており、国際的な枠組みで標準化の取り組みが必要との認識のもと、臨床検査と体外検査診断システムを扱うＩＳＯ／ＴＣ２１２専門委員会でも議論しているところですが、ＩＳＯ／ＴＣ２１２国内検討委員会の中で、臨床検査室の質と能力に関する要求事項を議論するワーキンググループ１の国内代表、それから遺伝子分析科学認定士制度委員会の試験委員長、こういう立場でも、本日お話をさせていただきます。

今日のお話の概要は、ファーマコゲノミクス検査の運用指針の概要と改定、その経緯です。ファーマコゲノミクス検査にも様々な検査がありますので、その運用課題についてお話しさせていただきます。

薬物治療におけるバイオマーカーの利用の目的は、この薬物の薬理学（ファーマコロジー）の理解、効果と安全性と治療選択、それからその投与量、また、その効果の予測等、様々です。



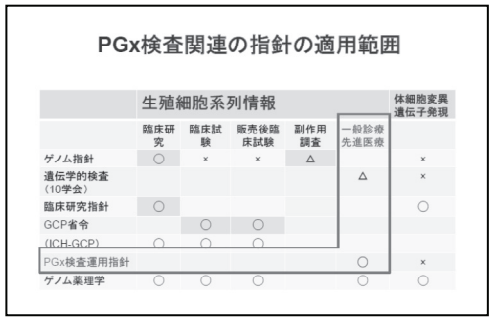


スライドは遺伝子関連検査の利用に関して縦軸に疾患の症状の管理、横軸に経過を示しました。健康な状態、疾患が潜在している状態、症状が出ている状態と、徐々に病気が進展し、診断、予後、治療、モニタリング、治療効果判定に関する情報として、今まで遺伝子関連検査は大きな貢献をしてきました。さらには治療選択、治療効果予測、薬物投与量の調節、いわゆるファーマコゲノミクス検査への臨床応用が広がっており、そこでの遺伝学的検査とのかかわりに関する問題点を整理させていただきたいと思います。

スライドは、２００６年から５年間にわたり、この指針が作成された経緯に関する動向です。最初に、薬物代謝酵素遺伝子*CYP*の多型を調べるAmpliChipの検査診断試薬が開発されて、これを２００６年に「医療ニーズの高い医療機器等に関する要望調査」に日本臨床検査医学会から申請を出させていただきました。実際に使われ始めたときに適正な運用を啓発する指針が欲しいという各方面からの要望に基づき、ファーマコゲ

ノミクス検査の運用指針案を学会として作成しました。日本臨床検査標準協議会ＪＣＣＬＳの委員会で議論をさせていただき、その中で、関係する学会として日本人類遺伝学会と連携することとなり、３団体でこの指針を完成させました。AmpliChip で申請を出しましたが、そのあと、*ＵＧＴ１Ａ１*の検査診断薬が先行して薬時申請・承認されまして、先に保険診療にも収載され、検査診断薬が発売されています。我々が２００６年に申請した AmpliChip の方は、２００９年に薬事承認されましたけれど、残念ながら、まだ保険収載されていません。

さらに、このファーマコゲノミクス検査の運用指針の公開を踏まえて、臨床研究も含めた領域で、ガイドラインを作ろうということで、日本臨床薬理学会と日本ＴＤＭ学会も加えた５団体で、ゲノム薬理学を運用する臨床研究と検査に関するガイドラインを策定し、２０１１年に公表させていただきました。

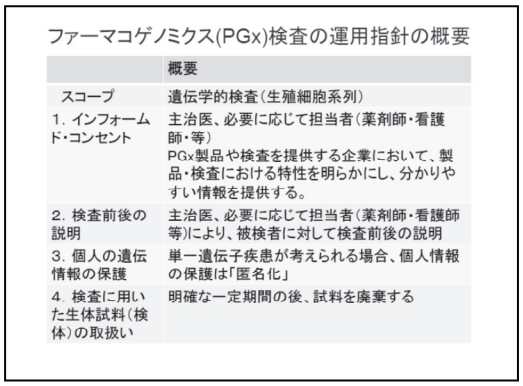


このファーマコゲノミクス検査を利用する分野は、臨床研究、臨床試験、それから販売後臨床試験、副作用調査と一般診療や先進医療があるのですが、これら生殖細胞系列での取組みと、もう一つ、体細胞遺伝子変異、または発現での取組みがあります。それらを規定するガイドライン、指針はどんなものがあるかというと、いわゆるゲノム指針、それから遺伝医学関連１０学会の遺伝学的検査に関するガイドライン、臨床研究指針、ＧＣＰ省令と、今回のPGx 検査の運用指針です。それから臨床研究、臨床治験も含めた臨床研究にも利用できる先ほどのガイドラインとの関係を示したものです。このスライドで分かるように、一般診療または先進医療に使える生殖細胞系列を対象としたガイドラインが検査診断薬の実用化当初ありませんでした。このような事情で運用指針は時代の要請から急遽作らせていただきました。



運用指針を踏まえて作られた臨床研究と検査に関するガイドラインは翌年に公表しましたが、両者ともに基本的な項目はほぼ同じです。ファーマコゲノミクス検査の運用指針は２００９年に作られた際には、検査前後の説明、インフォームドコンセント、個人遺伝情報の保護、生体試料または検体の取扱いの４項目から成り、遺伝学的検査の評価モデルとして用いられるこのＡＣＣＥに当てはめると、臨床研究と検査に関するガイドラインは多少の順序入れ替えはありますが、基本的な骨格は同じということが分かります。

指針の概要ですが、参考として、お手元に検査の運用指針の全文の資料があります。スコープが生殖細胞系列の遺伝学的検査であると記述されています。続いて、「インフォームドコンセントについて」、「検査前後の説明について」、「個人情報保護について」、それから「検査に用いた試料」に関する項目立てです。


ファーマコゲノミクス(PGx)検査の運用指針の概要

	概要
スコープ	遺伝学的検査（生殖細胞系列）
1．インフォームド・コンセント	主治医、必要に応じて担当者（薬剤師・看護師・等） PGx製品や検査を提供する企業において、製品・検査における特性を明らかにし、分かりやすい情報を提供する。
2．検査前後の説明	主治医、必要に応じて担当者（薬剤師・看護師等）により、被検者に対して検査前後の説明
3．個人の遺伝情報の保護	単一遺伝子疾患が考えられる場合、個人情報の保護は「匿名化」
4．検査に用いた生体試料（検体）の取扱い	明確な一定期間の後、試料を廃棄する

インフォームドコンセントについては、まず主治医、必要に応じて担当者、すなわち薬剤師・看護師等が説明するという記述でした。検査の前後の説明も同様です。個人遺伝情報の保護については、単一遺伝子疾患が考えられる場合、個人情報は匿名化。検査に用

いた試料については、明確な一定期間の後、試料を廃棄するという記述になっています。

ここは、本日強調させていただきたい点で、単一遺伝子疾患が考えられる場合に匿名化するという文言で、これが良く議論になります。そのほかの場合は、遺伝学的検査として位置付けられますが、他の遺伝学的情報と異なる点として、表現型を避けることが可能である。すなわち、薬を使わなければ表現型を避けられる。また、浸透率が低く、表現型の予測力は弱いということです。ファーマコゲノミクス検査の運用に当たっては、生殖細胞系列の遺伝学的情報の倫理問題に関する二つの主張が両方反映してきます。一つは、ユネスコのヒト遺伝情報に関する国際宣言に呼応した宣言やガイドライン、例えば２００３年の遺伝医学関連 10 学会の遺伝学的検査に関するガイドラインです。遺伝情報は、特別な地位を持つため特別な取扱いをすべきということで、いわゆる遺伝子例外主義という表現がよくされますが、これは単一遺伝子疾患の遺伝学的情報に焦点を当てたものです。もう一つは、国際医科学協議会、すなわちＣＩＯＭＳの勧告で、ファーマコゲノミクス、薬理遺伝学的な情報は、広い意味での医学的データの一部として、別に分類しないという勧告で、これはゲノム薬理学に焦点を置いています。この二つの要素があるということです。

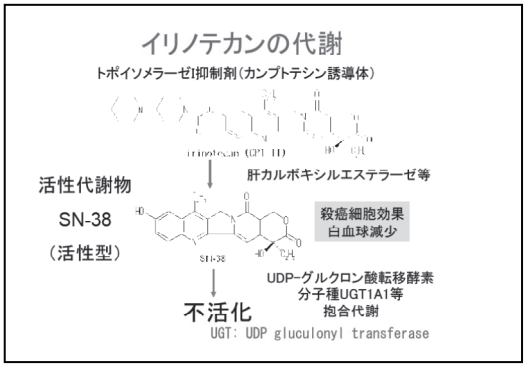
本運用指針は、２００９年に公表後、今回で３回目の改定です。その背景としては、まず関連するガイドラインや指針の発行があり、それに合わせた表現の整合性を持たせる必要性がありす。もう一つは、診療現場の理解の現状に合わせる必要性です。本運用指針は実際に利用開始いただいたのですが、各施設での運用上の混乱があって、この背景には利用者の理解度の差があることが判明しました。もう少し丁寧に説明してほしいとの御意見が寄せられました。さらに、今回の第３回目の改定が今年７月に行われましたが、これに伴い啓発と利便性を考えて円滑に導入するためのヒントや解決方法を目的に応じて説明するＱ＆Ａを作らせていただきました。Ｑ＆Ａは、今日司会をいただいている日本人類遺伝学会の委員会として渡邉先生の御発案が契機となり、作らせていただいたものです。

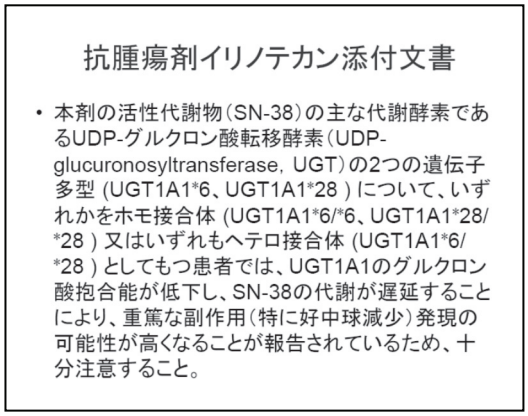
第1回改定の要点（2009年11月2日）

- インフォームド・コンセントにおいては被検者が、検査実施にあたり主治医、必要に応じて担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）から検査に関する十分な説明を受け。。。
- 単一遺伝子疾患が考えられる場合は、医療機関等において、各種安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）を講じた上で、個人情報の保護は「匿名化」にて運用する。
- ただし、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合はその限りでない。

第１回目の改定においては、検査に関する説明をする者が、主治医または必要に応じて担当者（薬剤師・看護師等）になっていた職種に、臨床検査技師を追加しました。それから、単一遺伝子疾患に関する記述の最後に、個人情報の匿名化に関して、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として健康障害をもたらさない場合はその限りでないとしました。これは、先ほどの*ＵＧＴ１Ａ１*の検査が単一遺伝子疾患であるジルベール症候群の遺伝情報も提供し得るということを踏まえて、この表現を加えました。

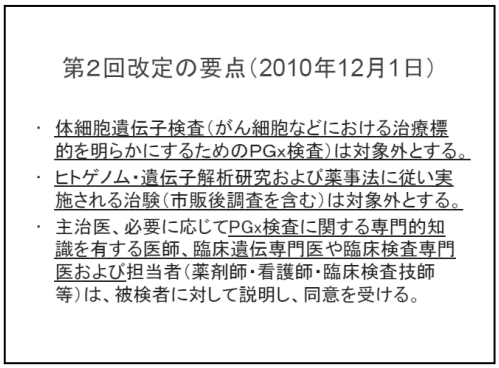
このＵＧＴ１Ａ１は、イリノテカンの活性代謝物を不活化する酵素ですが、この不活化するＵＤＰ－グルクロン酸転移酵素分子種ＵＧＴ１Ａ１の抱合代謝に個人差があり、この活性代謝物の不活化の個人差が抗がん剤のイリノテカンの殺細胞効果に影響すると同時に、副作用としての白血球減少や重篤な下痢症状の頻度に影響してきます。



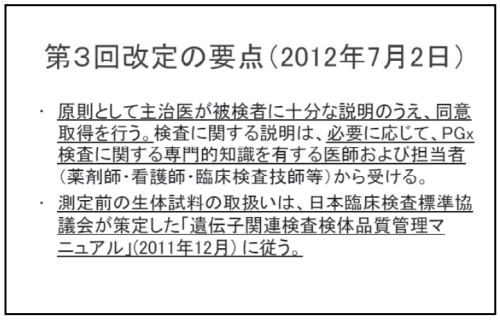


実際にこの抗腫瘍剤イリノテカンの添付文書には効能・効果として、様々ながんが挙げられ、効果が期待されますが、同時にこの添付文書には、*ＵＧＴ１Ａ１*の遺伝子多型によって、代謝、活性化された代謝産物ＳＮ－３８の代謝が遅延することにより、重篤な副作用（特に好中球減少）の発現の可能性が高くなるため十分注意することとの記述があります。さらに、その添付文書の記述には、ジルベール（Gilbert）症候群のようなグルクロン酸抱合異常の患者においては、本剤の代謝が遅延することにより骨髄機能抑制等の重篤な副作用が発現する可能性が高いため十分注意することとの記載がなされ、単一遺伝子疾患の遺伝情報になり得ることが示されています。ジルベール症候群は同じＵＤＰ－グルクロン酸転移酵素（UDP-glucuronosyltransferase）の活性の低下、さらにプラスαの遺伝子異常が加わって起きてくる主に常染色体劣性の疾患ですが、イリノテカンの治療の際に、副作用のために調べる*ＵＧＴ１Ａ１*の＊（スター）２８とか６などの遺伝子多型の情報が単一遺伝子疾患のジルベール症候群の遺伝情報になり得るということが、ここで課題になります。

実際に、遺伝子（アレル）型の様々な組み合せで、すなわちホモの人とヘテロと正常な人で、ホモの方が白血球減少、または重篤な下痢症状を起こすリスクが高くなりますが、ジルベール症候群の診断情報にもなり得るのです。このため、検査情報の取扱いが実務上の問題になってきます。そこで、ジルベール症候群は、基本的に健康被害をもたらさないという前提の下に、健康障害を来さない場合は単一遺伝子疾患の情報であっても匿名化の限りではないという意味で、新たな記述を設けました。



その後、第２回目の改定が２０１０年１２月に行われました。このガイドラインのスコープの対象に誤解を生じる場合があるということで、スコープの対象だけでなく、逆に対象としないもの、つまり、体細胞遺伝子検査またはヒトゲノム・遺伝子解析研究及び薬事法に従い実施される治験は対象外とするという表現をあえて加えました。説明者に関して、「ＰＧｘ検査に関する専門的知識を有する医師、臨床遺伝専門医や臨床検査専門医および」という記述とし、医師に関して追加説明しました。検査に関する説明の内容として、医療機関が自施設内で行う、home-brew-methodにて行う場合についても、同様に検査の特性について情報提供を行う必要があるということを追加しました。また、先ほどの単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、その限りではないという文言が分かりづらいと意見がありましたので、「匿名化の必要性や電子カルテあるいは紙カルテでの取扱い方はその限りではない」という形で追加説明をしました。



今回の３回目の改定内容は、説明と同意に関して、先ほども紹介した日本医学会のガイドラインでは、主治医による説明と同意を強調してありますので、それに整合性を持たせる意味で、原則として主治医が被験者に十分な説明の上、同意取得を行うということ。必要に応じて説明は、先ほどの専門的知識を有する医師及び担当者から受けるという形にしました。もう一つ、

検体の試料の取扱いにつきましては、先ほどの日本臨床検査標準協議会ＪＣＣＬＳが作成した遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル（２０１１年１２月）の承認文書が公表されたばかりでしたので、それに従うという文言を追加しました。

ご存知のように遺伝子関連検査には三つの分類があって、（1）病原体の核酸検査、（2）体細胞遺伝子検査、（3）生殖細胞系列の遺伝学的検査ですが、これらの実施と利用に関連するガイドラインがこの数年間に数々出ています。先ほどは日本医学会の医療における遺伝学的検査診断に関するガイドライン。ＪＣＣＬＳの遺伝子関連検査日本版ベストプラクティスガイドライン。それから、先ほどの遺伝子関連検査の検体品質管理マニュアル。それから２００９年に、日本臨床検査医学会が公表しました臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用についての見解が公表されました。この指針が２００９年公表された後、３回の改定の際に、その間に並行して作成された、または公表されたガイドラインとの関係で、整合性を持たせる形を取りました。

特に、福嶋先生が中心に作られた日本医学会のガイドラインでは、私も作成に参加させていただきましたが、２００３年の遺伝医学関連１０学会の遺伝学的検査に関するガイドラインと比較して、主だった違いを本運用指針に反映させました。１０学会のガイドラインでは、遺伝学的検査の特徴から新たな生命倫理規範の必要性を強調しています。一方、日本医学会のガイドラインでは、ヒトの多様性として理解する。その多様性と独自性を尊重する。先ほどの薬理遺伝学的検査を含めて、医療の流れの中で遺伝学的検査の位置付けを明確化したというところに重要な違いが一つあります。

先ほどのインフォームドコンセントについては、１０学会のガイドラインは、事前に担当医師が被験者から当該遺伝学的検査に関するインフォームドコンセントを得るということでしたが、日本医学会のガイドラインでは、原則として主治医が行うということになっています。１０学会ガイドラインでは遺伝カウンセリングについては、検査を行う前にカウンセリングを行いなさいということでしたが、日本医学会のガイドラインでは、その実施は必要に応じて適切な時期で、必ずしも検査の前でなくてもいい。ただし、検査の前に行うべきなのは、保因者診断、発症前診断、出生前診断の目的の場合ということで、検査、目的に応じて行って、適切な時期に行っていただきたいと。すべての医師が遺伝カウンセリングに関する基礎的知識・技能を習得しておくことが望ましく、必要に応じて、専門家による遺伝カウンセリングの提供または紹介する体制を整えておくということで、医療の流れの中で非常に現実的な記述内容になっております。

検査結果の情報の管理についても、先ほど野村先生（千葉大学）がお話しされましたが、個人に連結された遺伝学的情報は、原則として一般医療情報と区別して厳重に保管するという、この文言に対して発症者の確定診断を目的として行った場合は、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する。また、薬理遺伝学的検査は通常の診療情報と同様に扱うことができると日本医学会のガイドラインに記述していただきました。ＰＧｘ検査の運用指針にもこれを反映させたということです。同時に、日本医学会のガイドラインでも詳細はＰＧｘ検査の運用指針を参照するよう記述いただきました。

臨床検査を終了した検体の業務,教育,研究のための使用について
-日本臨床検査医学会の見解-
遺伝子関連検査への対応

	2002年版	2009年改訂案	
病原体遺伝子／核酸検査	記述なし	業務利用 臨床的有用性 プール化 ／連結不可能匿名化	分離菌は対象外
体細胞遺伝子検査	（分離菌は対象外）		
遺伝学的検査			10学会ガイドライン（2003）

臨床検査を終了したあとの検体の使用について、日本臨床検査医学会から見解が公表されています。２００２年の第１回目の見解と２００９年の改定との違いを、先ほどの病原体遺伝子/核酸検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査に分けて整理しますと、２００２年版には遺伝子関連検査に関して記述が全くありませんでした。２００９年の改定版においては、分離菌は対象外で、遺

伝学的検査は１０学会のガイドラインに従うとされ、またそのほかの業務利用という定義を明らかにし、臨床的有用性が明らかなものに関して、臨床検査として行なう場合には、プール化や連結不可能匿名化を行って業務に使うこととしました。ここには、検体の中に生体試料という表現を用いて、遺伝子（関連）検査も読み込めるような形にしています。

検体の取扱いの記述についても追加を行いました。臨床検体の検査は、検体の採取から検体の保存、搬送、前処理までの過程が測定及び結果を左右します。その適正な方法に関して、先ほどの三つの分類について検体品質管理マニュアルを日本臨床検査標準協議会で公表しています。本マニュアルでは、遺伝学的検査、特に外部委託における遺伝学的検査の実施について、採取、保存と運搬、それから前処理について記載されているので、これを参照することを、指針の改定版に追加記述しました。

以上、インフォームドコンセント、個人情報保護、検体取扱いを中心に、指針の公表時と３回の改定における趣旨と記述をまとめさせていただきました。

特に今日強調したいのは、個人の遺伝情報保護に関する運用です。遺伝学的情報の保護は、匿名化にて取扱うことを単一遺伝子疾患について当初述べていたところですが、第１回目の改定では「ただし、健康障害をもたらさない場合はその限りでない。」を追加し、さらに、第２回目の改定では、「匿名化や電子カルテ、あるいは紙カルテの取扱い方については、その限りではない」という具体的な表現を採用しました。さらに理解の助けが必要ということで、渡邉先生方からの要望が契機となり、Ｑ＆Ａにまとめさせていただきました。

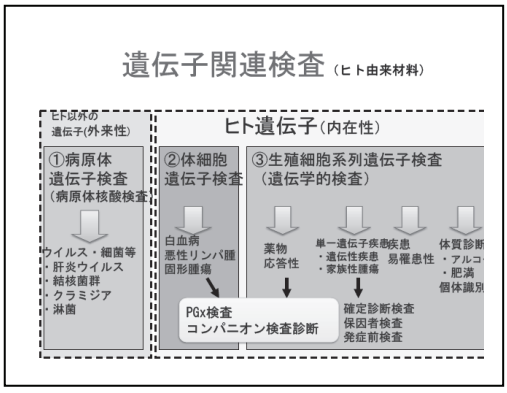
運用指針における頻回な改定は大変申し訳ありませんでしたが、こういう経緯であったということで御了承いただければと思います。Ｑ＆Ａの質問と回答については、お手元の原文の資料のとおりです。

PGx検査の運用体制を検討する際の課題

- 遺伝学的検査（生殖細胞系列）か、体細胞遺伝子検査か。
- 遺伝学的検査の場合、検査の対象が単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝情報を明らかにするか否か。
- インフォームド・コンセントの取得に際して、被検者への説明と同意を文書により行うか否か。
- 院内のオーダリングシステムに掲載するか否か。
- 検査センター等に外部委託する際に被検者（患者）氏名を匿名化するか否か。
- 院内電子カルテへ検査結果を掲載するか否か
- オーダリングシステムや電子カルテへのアクセス制限をどのように設けるのか。
- 倫理審査委員会による審査が必要か否か。

それでは、実際に各施設でどう対応すればいいかということで、スライドに検討すべき課題と流れをお示しします。まず、生殖細胞系列の遺伝学的検査か体細胞遺伝子検査なのかを区別します。単一遺伝子疾患の遺伝情報を明らかにする、生殖細胞系列の遺伝学的検査に相当するのであれば、単一遺伝子疾患の情報、診断情報を提供するかどうか。

インフォームドコンセントは文書により行うかどうか。院内オーダリングに掲載するか。それから外部委託においては匿名化するか。電子カルテに結果を載せるか。オーダリンクシステム、電子カルテへのアクセス制限を掛けるか。または、倫理審査委員会による審査が必要か。院内オーダリング、電子カルテなどの事情は、各施設で異なりますので、それを踏まえて、各施設で議論をしていただくことになります。



この流れの前半の方は、ある程度の原則で判断できると思いますので、考え方をお示します。遺伝子関連検査は先ほどの三つの検査がありますが、がん、悪性腫瘍の場合に、体細胞の遺伝子検査が白血病、悪性リンパ腫、固形腫瘍等で行われます。一方、薬物応答性については、生殖細胞系列の遺伝学的検査も用いられます。この両者がＰＧｘ検査またはファーマコゲノミクス検査で、また、最近の概念では医薬との組合せでコンパニオン検査診断という表現で扱れます。ここが

恐らく混乱し易い原因の１つです。すなわち、一方は体細胞遺伝子検査、他方は遺伝学的検査です。この違いの理解が十分に浸透していないようです。

悪性腫瘍におけるコンパニオン診断薬

CD function	Therapeutic	Cancer type	Diag. target
Efficacy	Herceptin	Breast cancer	Her2/neu
	Tamoxifen, Aromasin	Breast cancer	E/P receptor
	Erlotinib/Tarceva	NSC lung cancer	*EGFR*
	Erbitux	Colorectal cancer	*EGFR*
	Erbitux	Colorectal cancer	*KRAS*
	Gleevec	CML	*BCR-ABL1*
	Gleevec	GIST	*CKIT*
	Rituxan	NHL	*CD20*
主に体細胞遺伝子検査	Tamoxifen	Breast cancer	*CYP450*
	Gemzar	NSCLC, Breast, Ovarian, Pancreatic	*RRMI*
	Cisplatin	NSCLC, Colorectal cancer	*ERCC1*
	Cisplatin	NSCLC, Colorectal cancer	*TS*
Safety	Camptosar	Colorectal cancer	*UGT1A1*
	Purinethol	Leukemia	*TPMT*
生殖細胞系列遺伝子検査	5-FU	Colorectal cancer	*D(H)PD*
	Elitek(Rasburicase)	Leukemia, Lymphoma	*G6PD*

このスライドは悪性腫瘍におけるコンパニオン診断薬の機能と対象を並べたものですが、その機能としては、効果と安全性の大きく二つに分かれます。悪性腫瘍の場合は、効果を見る場合は主に体細胞、安全性を見る場合は主に生殖細胞系列です。ただし一部、生殖細胞系列のDNAチップの検査が効果を見る場合に使われる場合もありますので、すべてではなく、原則です。今まで議論してきた*ＵＧＴ１Ａ１*は、がんのタイプとして大腸がんの治療薬です。それから*ＴＰＭＴ*、*ＤＰＤ*と*Ｇ６ＰＤ*。このようなものが検出ターゲット、マーカーとして使われています。この中で、今、ファーマコゲノミクス検査が体細胞と生殖細胞系列に分かれるというお話をさせていただきましたが、このスライドでは具体的にマーカー別に検出対象と目的を示しました。そうすると、表の上半分の*BCR-ABL*、*EGFR*、*CK*、OncotypeDXのマーカーそれぞれの対象のがんは白血病や肺がん、乳がんですが、これらは体細胞遺伝子検査です。表の下半分は生殖細胞系列で、*ＵＧＴ１Ａ１*、*ＤＰＤ*、*Ｇ６ＰＤ*など代謝酵素関係があります。代謝酵素以外には*ＨＬＡ*、*ＣＣＲ５*などがあります。その一部が単一遺伝子疾患の遺伝情報を提供し得ることになります。

ファーマコゲノミクス検査の多様性

マーカー	検出対象	目的
BCR-ABL	白血病 治療標的	治療薬選択、効果指標
EGFR	肺がん	
CK(OSNA)	乳がん（進展度、悪性度）	予後予測
OncotypeDX		
UGT1A1	代謝酵素	副作用予測、投与量調節
DPD		
G6PD	代謝酵素	副作用予測
HLA	感受性	副作用予測
CCR5	受容体	治療反応性

体細胞系列
生殖細胞系列
単一遺伝子疾患

UGT: UDP gluculonyl transferase
DPD: dihydropyrimidine dehydrogenase
G6PD: glucose-6-phosphate dehydrogenase

さらに、今月（１０月）初めの時点でＦＤＡのサイトにアップデートされたものを調べてみますと、*ＵＧＴ１Ａ１*、*Ｇ６ＰＤ*、*ＤＰＤ*、*ＵＣＤ*等が薬物を投与するときのマーカーとなる一方、実は疾患遺伝子、単一遺伝子疾患の遺伝情報になり得ることが示されています。実際にＦＤＡとしては、ラベリングとして、注意喚起であったり、禁忌であったり、薬物投与としての情報として有用です。一方、同じマーカーが患者さんの単一遺伝子疾患の診療情報にもなり得るということです。

PGxバイオマーカー（FDA）と単一遺伝子疾患

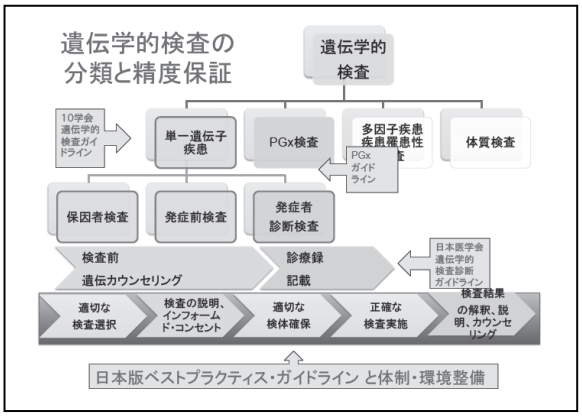
Last Updated: 10/01/2012

マーカー	薬物
UGT1A1	Irinotecan, Indacaterol Nilotinib
G6PD	Rasburicase, Chloroquine, dapson
DPD	5FU, Capcitabine
UCD (NAGS; CPS; ASS; OTC; ASL; ARG)	Sodium Phenylacetate and Sodium Benzoate Sodium Phenylbutyrate, Valproic acid

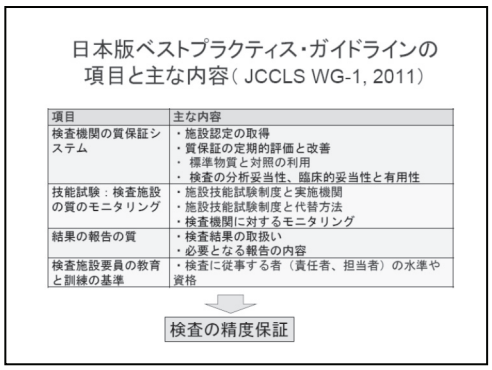
UGT: UDP gluculonyl transferase
G6PD: glucose-6-phosphate dehydrogenase
DPD: dihydropyrimidine dehydrogenase
UCD: Urea Cycle disorders
OTC: Ornithine transcarmylase

もう一つ、新たな展開としては、同じ薬剤でありながら、体細胞遺伝子あるいは病原体核酸の情報と生殖細胞系列の情報の組合せが、一つの疾患治療において同時に利用され始めたところが複雑化の新たな要素となっています。今日、慢性骨髄性白血病（ＣＭＬ）の治療でイマチニブというＢＣＲ－ＡＢＬのチロシンキナーゼ阻害剤が使われています。第２世代の阻害剤であるニロチニブは治療効果のマーカーとしてフィラデルフィアの染色体が挙げられ、一方副作用の指標として、このニロチニブの代謝に関与する*ＵＧＴ１Ａ１*が挙げられています。もう一つの例は、ペグインターフェロンです。Ｃ型肝炎の治療は、従来からウイルスのＲＮＡとウイルスの遺伝子型が治療の指標として用いられてきました。新たに生殖細胞系列の*ＩＬ２８Ｂ*がマーカーとして加わり、ウイルスの感染症の検査は、感染症病原体の核酸検査とともに生殖細胞系列の両者が利用され始めています。これらは対象が血液疾患であったり消化器疾患であったり、一般医療の中で、このような生殖細胞系列の遺伝学的検査と他の遺伝子・核酸検査の組合せを利用する状況が広がって

きています。



これらの遺伝学的検査の分類を単一遺伝子疾患とファーマコゲノミクス検査と多因子疾患、または疾患罹患性の検査、体質検査に分けて、先ほどの日本医学会のガイドラインは、明らかにファーマコゲノミクス検査と発症者の確定診断検査は他の遺伝学的検査と分けて取扱うという原則が記述されています。特に、検査前のカウンセリングや診療録への記載に関してです。１０学会の遺伝学的検査に関するガイドラインで一律に述べていたものを日本医学会のガイドラインやファーマコゲノミクス検査の運用指針やガイドラインは明確に切り分けをしてきている。さらに、これらの検査が実際に行われるには、適切な検体の選択、検査の説明、インフォームドコンセント（ＩＣ）が適切に行われる必要がある。適切な検体を確保して、それで正確な検査を実施して、結果の解釈、説明、カウンセリング等ですが、これら検査の全プロセスが適正に行われて、初めて良い検査に基づく良い医療が行えるということで、日本臨床検査標準協議会ＪＣＣＬＳの日本版ベストプラクティス・ガイドライン及びそれに基づく体制・環境整備が、下支えして遺伝学的検査が適正に利用されるのではないかと考えられます。



この日本版ベストプラクティス・ガイドラインは、検査機関の検査サービス、つまり検査の質を保証しましょうということで、その柱には、大きく四つ項目があります。それは、検査機関の質保証システムと技能試験、結果の報告の質と施設要員の教育と訓練ということで、スライドはそれぞれ主な内容を示したものです。これらに関して、日本でも一つ一つ取組みが進んでいるところです。結果として、検査の精度保証がなされていくということです。その一つ、ファーマコゲノミクス検査に関係しまして、どの施設がどれだけの測定を正しく出しているかという技能試験の１つに大規模外部精度調査があります。これは米国病理医協会ＣＡＰという世界で２万施設以上が参加する外部精度調査です。細胞試料なり核酸試料なりを各検査施設に送って、正しい結果が出るかということを年何回かモニターする精度調査で、これにＰＧｘ（ファーマコゲノミクス）という項目があります。スライドのごとく、遺伝性疾患のための遺伝学的検査、それから同じファーマコゲノミクス検査でも体細胞遺伝子検査と遺伝学的検査など、このように多くの項目があります。今年（2012 年）から日本の一般施設で利用可能なように本調査を導入しましたが、残念ながら、現時点でファーマコゲノミクス検査を含めた遺伝学的検査の調査に参加した一般施設は日本では１施設もありません。したがって、是非、ここで皆様には知っていただきたいのですが、世界では常識になっている、どこの施設でも同じデータが出るという取組みは、日本ではまだまだ知られていない状況で、遺伝学的検査が行われ利用されている状況であり、少しでも改善しなくてはいけないという認識をもっていただければと思います。

２００８年にファーマコセラピー（Pharmacotherapy）という雑誌に発表された論文によりますと、既に外来患者さんの４人に１人は、ＦＤＡでのラベルで、ＰＧｘ検査実施が推奨されている薬を服用しています。この数値は４年前のものですから、今はもっと多くの患者さんがそういう

お薬を飲んでいらっしゃるわけです。そういう意味で、まだまだ遺伝学的検査またはファーマコゲノミクス検査の適正化について十分に浸透していない中で、この運用指針には、講習会またはそれに準ずる教育の機会への参加を推奨すると記述しました。そういう機会が実際にないので作ってほしいと渡辺先生からは言われております。

本日のまとめです。ファーマコゲノミクス検査の運用指針は、生殖細胞系列の遺伝学的検査について、診療現場の現状に即した運用目的に添うよう作成されています。その改定は関連ガイドラインの公表との整合性、医療現場での運用上の課題を踏まえて行いました。ゲノム薬理学の情報は、他の遺伝学的検査と異なる一方、単一遺伝子疾患の診断情報となり得るとの認識の下、適正運用が望まれます。本指針を円滑に導入するためのヒントや解決方法を目的に応じて説明するＱ＆Ａが今回作成されました。

日本医学会のガイドラインでは、遺伝学的検査を発症者と発症前または保因者とに分けて運用する、それからファーマコゲノミクス検査は別に取扱うと、記述していただいたのですが、先ほど、野村先生からのアンケート結果にも見られるとおり、まだまだ、施設によって考え方が異なります。実際に、ファーマコゲノミクス検査はどうしたらいいかということになります。東海大学病院では今後このように運用していこうと染色体の検査からまず整備を始めています。検査の目的において、先天性疾患で未発症の保因者診断と発症者の確定診断及び後天性疾患、主に血液疾患の確定診断に分けて、検査依頼を伝票で行うのか、オーダリングして履歴を残すのか。そして結果を踏まえて、主治医に親展報告を行うのか、同意の上で電子カルテに結果を載せるのか。ここでは発症者の確定診断においても、異常の場合は同意の上で、電子カルテに載せるという仕組みを取りました。最終的に報告書の原本管理が重要で、これは保険診療上、原本を中央管理しないといけません。保険診療上違反と判断されれば、保険診療の共同指導で厳しく指導を受け、大きく返還を求められるということになります。そこで、遺伝子診療科に親展で報告された情報以外はすべて臨床検査科の中で管理をする。病院としては、中央に紐付けされた形で二つに分けて、主治医とか各診療科で原本管理しないような体制を９月から開始したところです。

後天性疾患の染色体検査を行う上でも、ときに先天性染色体異常の保因者としての均衡転座などが見つかることがあります。このように偶然発見された場合は、各診療科の主治医からコンサルテーションが遺伝子診療科に対して行われる仕組みを作って、運用し始めたところです。目的と検査依頼と結果及び報告、それから報告書の原本管理、こういう形で整理すると、うまく流れが出来ましたので、ファーマコゲノミクス検査については、この発症者の確定診断と同じような流れで今後取扱っていこうと考えております。

以上、御清聴ありがとうございました。（拍手）

【渡邉】宮地先生、ありがとうございました。せっかくの機会ですので、御質問等をいただければと思います。では高田先生、どうぞ。

【高田（北里大学）】御講演ありがとうございました。最後の件ですけれども、その遺伝学的検査の結果を、どこで管理するかというのは、多分どこの病院でも今問題になっていると思います。施設によっては、全部遺伝子診療部で保存するという施設もありますし、そうではなくて、電子カルテになったけれども、元のカルテ庫に保存するというところもあるようです。先ほどの共同指導のときに、中央管理でなければいけないという表現をされていましたけれども、遺伝子診療部で保管しているということは、それは中央管理として認知されるということでよろしいですか。

【宮地】中央管理の考え方ですが、病院が全体の流れ、フローを管理して、こういう条件のものは遺伝子診療科で施錠の掛かる保管庫にて厳重に別カルテで管理するという、いわゆる

中央に紐付けされた中央管理システムをもって、我々は中央管理としています。

【高田】要するに、システムとしてそうなっていますということであればいいということですね。

【宮地】はい、そう考えています。

【高田】ありがとうございます。

【渡邉】ほかにいかがでしょうか。今回の会議では、ワークショップの中で、実は遺伝学的検査とファーマコゲノミクス検査で約半数の方々がそれを参加希望として選ばれていて、是非、明日のワークショップの方にも、本日、宮地先生がお話しいただいた内容を反映させていただければと思います。宮地先生、どうもありがとうございました。

【宮地】ありがとうございました。（拍手）

ファーマコゲノミクス検査の運用指針

日本臨床検査医学会
日本人類遺伝学会
日本臨床検査標準協議会

2009 年 3 月 24 日
2009 年 11 月 2 日改定
2010 年 12 月 1 日改定
2012年7月2日改定

【背景】

遺伝子関連検査[1]は、近年のゲノム・遺伝子解析研究の進歩と検査技術の革新の結果、対象が拡大し、病原体（ウイルス、細菌など）の検出やがん細胞における特異的遺伝子異常の検出のみならず、分子標的療法における治療薬の選択や効果予測に用いる体細胞遺伝子検査がすでに保険診療で利用可能となった。

さらに遺伝子関連検査は、治療薬の副作用予測や投与量調節にも利用可能となり、薬物代謝などに関係した遺伝子の解析に基づく検査システムが開発されファーマコゲノミクス（pharmacogenomics: PGx）[2]検査として利用が拡大しつつある。そして、PGx検査として、2008 年 6 月に抗がん剤イリノテカンによる副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬〔UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子（*UGT1A1*）多型検査〕が初めて厚生労働省から製造販売承認を取得し、11 月には保険適用となった。しかしながら、本検査は遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に相当する。したがって、検査の運用にあたり、適切な診療体制を整える為には、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会　2011 年 2 月）[3]や「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会　2003 年）[4]などの指針を参照する必要がある。

一方、同じ遺伝学的検査であっても、PGx 検査の目的は、薬物の効果や副作用の予測補助であり、単一遺伝子疾患における診断とは異なる。このため、PGx 検査の利用において、診療現場の実情に即した内容の運用指針の策定が求められる。

このため、日本臨床検査医学会　日本人類遺伝学会　日本臨床検査標準協議会の 3 団体では、以下の 4 項のPGx検査実施の要件からなる「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（以下、「PGx検査運用指針」という）を策定した。

1　遺伝子関連検査〔(1)病原体遺伝子検査（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）〕の分類と定義については、別紙　1．用語の定義　1)を参照のこと。

2 ファーマコゲノミクス（pharmacogenomics：PGx）検査の定義等については、別紙　1．用語の定義および解説　1)および 2)を参照のこと。

3　別紙 2．参考ガイドライン等　13)を参照のこと。

4　別紙 2．参考ガイドライン等　3)を参照のこと。

【指針の目的と適用範囲】

本指針の利用は、前記背景を鑑みて、今回、各種指針で述べられている内容を踏まえつつ、PGx 検査の普及と適正な利用の促進を目的とし、PGx 検査を被検者に提供する主治医および医療機関、PGx 製品を提供する診断薬メーカーおよびこれら検査を受託する衛生検査所を対象とする。

なお、本運用指針の適用範囲は、診療（保険診療、先進医療等[5]）においてPGx検査として実施する遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）とし、体細胞遺伝子検査（がん細胞などにおける治療標的を明らかにするためのPGx検査）は対象外とする[6]。

さらに、ヒトゲノム・遺伝子解析研究および薬事法に従い実施される治験（市販後調査を含む）は対象外とする。

【PGx検査実施の要件】

1．検査実施時のインフォームド・コンセントについて

PGx 検査におけるインフォームド・コンセントにおいては被検者が、検査実施にあたり、その検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法および予測される不利益などを理解し、原則として、自由意思に基づき検査実施について同意することが求められる。

ここで最も重要なことは、「PGx 検査実施についての同意」と「検査に関する十分な説明」である。

被検者に対して説明する検査の具体的な内容として、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」では、「検査の目的、方法、予想される検査結

[5] 薬事法に基づく治験、市販後調査及び臨床研究に従い実施される場合を除く。
[6] 別紙１．用語の定義および解説　1）を参照のこと。

果、内容(想定される被検者の利益・不利益を含む)、精度(特に不可避な診断限界)[7]、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性」などが挙げられている。

これらについて、原則として主治医が被検者に十分な説明のうえ、同意取得を行う。検査に関する説明は、必要に応じて、PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)から受ける。

一方、これらの説明項目は、被検者に提供される PGx 検査の製品や検査の内容によって異なる。このため、PGx 製品や検査を提供する企業(診断薬メーカーおよび衛生検査所等)においては、供給する PGx 製品・検査における特性を明らかにし、前記項目(検査の分析的妥当性、臨床的妥当性を含む)それぞれについて分かりやすい情報を主治医および医療機関に提供する。また、医療機関が自施設内でPGx検査をhome-brew method により行う場合についても、同様の情報提供を被検者に行う必要がある。

2. 検査前後の説明

PGx 検査の利用においては、主治医、必要に応じて PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)により、被検者に対して検査前後の説明を行う。

また、主治医および医療機関は、被検者の PGx検査の利用に必要な情報へのアクセスを確保することが重要である。

なお、PGx 検査を利用する主治医および PGx 検査について、必要に応じて被検者に説明を行う PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)に対しては、 講習会またはそれに準ずる教育機会への参加を推奨する。

---

[7] PGｘ検査により得られる結果の特性については、別紙 1. 用語の定義および解説　6)を参照のこと。

また、PGx検査が遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）であることを考慮し、主治医および医療機関は、被検者の希望がある場合には、専門医を紹介する、または遺伝カウンセリングが受けられる体制を整えておく[8]。

3. 個人の遺伝情報の保護

現在、単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査では匿名化[9]や親展報告書[10]などにより、個人情報が保護されている。

PGx検査の実施においても、単一遺伝子疾患が考えられる場合は、医療機関等において、各種安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）を講じた上で、個人情報の保護は「匿名化」[11]にて運用する。

ただし、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合は、匿名化の必要性や電子カルテあるいは紙カルテでの取扱い方はその限りでない[12]。

---

[8] 遺伝カウンセリングに対応する診療部門としては、大学病院や高度医療機関を中心に遺伝子医療部門が設置されており、これらは全国遺伝子医療部門連絡会議＜http://www.idenshiiryoubumon.org/＞のサイトから情報を得ることが可能である。

[9] 別紙1.用語の定義および解説　3)および2.参考ガイドライン等　3)、6)を参照のこと。

[10] 別紙2. 参考ガイドライン等　6)を参照のこと。

[11] 別紙2. 参考ガイドライン等　2)を参照のこと。

[12] 別紙1. 用語の定義および解説　5)を参照のこと。

4. 生体試料(検体)の検査前後の取扱い

PGx検査に用いる生体試料(検体)の測定前プロセス(採取、保存と処理)は、測定精度を左右する。これを踏まえ、測定前の生体試料の取扱いは、日本臨床検査標準協議会が策定した「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」(2011 年 12 月)[13]に従う。

遺伝学的検査の実施においては、検査後の生体試料(検体)について他の研究などへの利用の可能性(目的外使用)が懸念されている。[14]

これらの懸念を払拭し、PGx検査の適切な運用のためには、測定後の生体試料は、他の臨床検査における試料の取扱いと同様に、日本臨床検査医学会の見解「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」(2009年)を参照し、「管理者が責任をもって、明確な一定期間の保管経過後、試料を廃棄する」[15]という規定を設けて運用する。

【指針の改定について】

PGx 検査を取巻く環境や技術的進歩が非常に速いことから、本「PGx検査運用指針」は必要に応じて適宜見直しを図る予定である。

---

13 別紙 2. 参考ガイドライン等 12)を参照のこと。
14 別紙 2. 参考ガイドライン等の 9)の分類 C 参照のこと。
15 別紙 1. 用語の定義および解説 4)および 2. 参考ガイドライン等 4)、5)、6)を参照のこと。

別紙

1．用語の定義および解説

1） 遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人（NPO）日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS)[16]に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義し、(1)～(3)を「遺伝子関連検査」[17]として総称する。

(1)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査

(2)ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

(3)ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査

以上の(1)(2)(3)をそれぞれ、(1)病原体遺伝子検査（核酸検査）、(2)体細胞遺伝子検査、(3)遺伝学的検査と略す。

現在利用されているPGx検査は、「体細胞遺伝子検査」として、肺がんのゲフィチニブ（イレッサ）治療時の *EGFR* 変異解析や大腸がんにおけるセツキシマブ（アービタックス）投与時の *KRAS*(*K-ras*)変異検査や慢性骨髄性白血病（CML）のイマチニブ（グリベック）治療時の *BCR-ABL* キメラ mRNA 発現の測定等が実施されている。さらに、「遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）」としては、*UGT1A1* やチトクローム P450（CYP）遺伝子多型検査等が実施されている。

このように各種の遺伝子検査が PGx検査として実施されているが、本「PGx検査運

---

[16] NPO 法人日本臨床検査標準協議会は、臨床検査医学の標準化に長らく貢献しており、1985年に米国の NCCLS（National Committee for Clinical Laboratory Standards：米国臨床検査標準委員会、現在は名称を CLSI(Clinical and Laboratory Standards Institute)に変更）をモデルとして臨床検査医学の標準化を主な事業内容として設立された。また、NPO 法人日本臨床検査標準協議会は主に、特別会員（官公庁）、正会員（関連医学学会、協会、団体）、特別助成団体（日本医師会）、特別維持会員（企業）、個人会員等から構成されている。 http://www.jccls.org/index.html

[17] 別紙 2. 参考ガイドライン等の 12)に基づく分類

用指針」では、生殖細胞系列の遺伝情報を検査する遺伝学的検査のみをその適用範囲としている。

2) ゲノム薬理学(ファーマコゲノミクス;PGx)と薬理遺伝学(ファーマコジェネティクス;PGt)

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)では、ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx)と薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt)を以下に定義している。

(1)ゲノム薬理学(Pharmacogenomics: PGx):
薬物応答と関連するDNAおよびRNAの特性の変異に関する研究

(2) 薬理遺伝学(Pharmacogenetics: PGt):
ゲノム薬理学(PGx)の一部であり、薬物応答と関連するDNA配列の変異に関する研究

また、「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)におけるゲノムバイオマーカーに関する補足情報では、ゲノムバイオマーカーとし以下が示されている。

1. ゲノムバイオマーカーは、例えば以下により測定される:
・遺伝子の発現　・遺伝子の機能　・遺伝子の制御
2. ゲノムバイオマーカーは、デオキシリボ核酸(DNA)および/リボ核酸(RNA)の1つまたは複数の特性から構成され得る。
3. DNAの特性には以下が含まれる:
・一塩基多型　・短い繰り返し配列の多様性(繰り返し数の違い)
・ハプロタイプ　・DNAの修飾　例:メチル化
・塩基の欠失(deletion)または挿入(insertion)　・コピー数の変異
・細胞遺伝学的な再配列　例:転座(translocation)、重複(duplication)、欠失(deletion)、逆位(inversions)
4. RNAの特性には以下が含まれる(ただしこれらは限定するものではない):
・RNA配列　・RNA発現　・RNAプロセシング例:スプライシング、エディティング
・マイクロRNA量
5. これら定義はヒト由来試料に限定するものではない
6. タンパク質あるいは低分子量代謝産物の測定値や特性は含まれない

なお、前記事例に示されたように、「ゲノム薬理学における用語集」は研究分野の用語を整理したものである。さらに、生殖細胞系列の遺伝学的情報を取り扱うか否か、体細胞遺伝子変異解析か、遺伝子発現解析か等の分類は行われていない。

3） 匿名化

ある人の個人識別情報が含まれている情報が外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部又は一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号又は番号を付すことをいう。検体に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組合わせに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次に挙げるものがある。

a. 連結可能匿名化

必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化

b. 連結不可能匿名化

個人を識別できないように、上記aのような対応表を残さない方法による匿名化

（「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」より引用）

なお、本運用指針の対象とする「診療における匿名化」とは、医療機関において、被検者氏名と匿名化符号又は番号を記載した対応表を作成し、厳密に保管された連結可能匿名化をいう。

4） 検査に用いた生体試料（検体）とその取扱いについて

⑴被検者より採取された血液、組織、細胞、体液および排泄物やこれらから調製・精製されたDNAおよびRNAをいう。

⑵PGx検査を被検者に提供する医療機関および衛生検査所において、保管期間を経過した検体の一部を、検査の精度の維持・向上のため管理試料として用いる場合には、匿名化を厳格に行ない（連結不可能匿名化）、倫理審査委員会の承認を受けた上で実施するなど各施設の責任のもと対処する。

5）PGx検査の実施・運用体制について

本「PGx検査運用指針」は、2009 年 3 月に公表し、その後 11 月には PGx検査の説明者として、「臨床検査技師」を追加するとともに、3. 個人の遺伝情報の保護の項に、「PGx検査の解析対象が単一遺伝子疾患の原因遺伝子であっても、原則として健康障害をもたらさない場合は、匿名化等の措置を講じなくても良いこと」が追加記載された。

しかしながら、その後も PGx検査を被検者に提供する際や、検査を実施（院内での検査の実施や検査の外部委託）する際の取扱い方に関する各種の質問・指摘等が寄せられたため、今回再度の改定をおこなうともに、各施設において PGx検査の実施・運用体制を検討する際の課題を以下に整理した。

PGx検査を実施・運用しようとする施設においては、以下の課題についての方針を明らかにする必要がある。

(1) 実施予定の PGx検査が「PGx検査運用指針」の対象となる遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）か、対象外である体細胞遺伝子検査かの確認を行う。
(2) PGx検査が遺伝学的検査の場合には、検査の対象が単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査か否かを確認する。
(3) インフォームド・コンセントの取得に際して、被検者への説明と同意を文書により行うか否かの方針を決める。
(4) PGx検査項目を、院内のオーダリングシステムに掲載するか否かの方針を決める。
(5) PGx検査を検査センター等に外部委託する際に被検者（患者）氏名を匿名化するか否かの方針を決める。
(6) 院内電子カルテへ PGx検査の結果を掲載するか否かの方針を決める。
(7) オーダリングシステムや電子カルテへのアクセス制限をどのように設けるのかの方針を決める。（被検者（患者）に関わる診療情報の共有化と個人遺伝情報保護体制の整合性をどのように図るのかについての方針を決める）。
(8) PGx検査を実施する際に、医療機関に設置された倫理審査委員会による審査が必要か否かの方針を決める。

なお、PGx検査の情報管理として、被検者（患者）の匿名化、オーダリングシステムへの掲載、検査結果の電子カルテ掲載等については、各種安全管理措置を講じた上で、以下の場合には通常の臨床検査と同様に取り扱うことが容認されうる。

・体細胞遺伝子検査に分類される PGx検査の場合
・検査対象となる遺伝子が単一遺伝子疾患の原因遺伝子である生殖細胞系列の PGx検査であっても、被検者に健康障害をもたらさない場合

以上、「PGx検査運用指針」を遵守し、(1)～(8)に示した課題等を踏まえた上で、PGx検査の実施体制全体を施設として取り決める必要がある。

6）PGx検査の特性

PGx検査により得られる結果は、以下の特性を持つことが「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（日本医学会　2011 年 2 月）により示されている。

（以下、ガイドライン本文より引用。）

3．遺伝学的検査の留意点

3-4）薬理遺伝学検査

ゲノム薬理学検査に含まれる薬理遺伝学検査[注5]は、生殖細胞系列の遺伝情報を取扱うものであるが、以下の特性があるため、単一遺伝子疾患の遺伝情報とは異なり、診療の場においては、関連ガイドライン[注5]を参照した上で、通常の診療情報と同様に扱うことができる。

- 危険な副作用をもたらす薬物、または有効性の乏しい薬物の投与を回避できること。
- 適切な投与量を推定できること。
- 遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと。

[注5]ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査

「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）では、「ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）」を「薬物応答と関連するDNAおよびRNAの特性の変異に関する研究」、「薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）」を「ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連するDNA配列の変異に関する研究」と定義している。本定義に従えば、生殖細胞系列の遺伝子変異だけではなく、腫瘍細胞の体細胞遺伝子変異解析や細胞内の遺伝子発現解析も含まれる。なお、本ガイドラインにおいては、前記定義を踏まえたうえで、薬物応答に関して生殖細胞系列の遺伝情報を取扱う検査を薬理遺伝学検査として定義し、ガイドラインの適用範囲とした。これらの検査に関連した指針等には、「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」および「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」[18]がある。

[18] 別紙 2．参考ガイドライン等の 14）を参照のこと。

2. 参考ガイドライン等

1) ヘルシンキ宣言「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」
(2008 年 10 月修正:WMA(世界医師会))
http://jshg.jp/news/data/helsinki.pdf

2) 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(平成 16 年 12 月 24 日　平成 18 年 4 月 21 日改正　平成 22 年 9 月 17 日改正) 厚生労働省
http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf

3) 「遺伝学的検査に関するガイドライン」(平成 15 年 8 月)
日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会)
http://jshg.jp/resources/data/10academies.pdf

4) 「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」
―日本臨床検査医学会の見解―
(2002 年 5 月 25 日　2009 年 12 月 19 日改訂) 日本臨床検査医学会
http://www.jslm.org/committees/ethic/kaikoku201002.pdf

5) 臨床研究に関する倫理指針質疑応答集(Q&A)の周知について
(平成 20 年 12 月 26 日) 厚生労働省医政局研究会開発振興課長
http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/rinsyo/dl/gigisyoukai.pdf

6) 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」
(平成 13 年 4 月 10 日策定 平成 16 年 9 月 16 日改正 平成 19 年 4 月 1 日改正 平成 23 年 10 月 1 日改正) 社団法人日本衛生検査所協会
http://www.jrcla.or.jp/

7) 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成 13 年 3 月 29 日策定 平成 16 年 12 月 28 日全部改正
平成 17 年 6 月 29 日一部改正 平成 20 年 12 月 1 日一部改正)
文部科学省、厚生労働省、経済産業省
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm

8) ゲノム薬理学における用語集について(平成 20 年 1 月 9 日)
厚生労働省 医薬食品局 審査管理課 安全対策課
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf

9) 医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項(暫定版)(2008 年 3 月 14 日) 日本製薬工業会 医薬品評価委員会
http://www.jpma.or.jp/about/basis/guide/phamageno.html

10)「ゲノム薬理学を利用した治験について」（平成 20 年年 9 月 30 日）
「ゲノム薬理学を利用する医薬品の臨床試験の実施に関する Q&A」
厚生労働省　医薬品食品局　審査管理課
http://wwwhourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/2028I200930007.pdf
11)「OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing」
「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」
（2007 年 5 月） http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf
12)「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」（承認文書）(2011 年 12 月)
日本臨床検査標準協議会　遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/tentative_guideline.pdf
13)「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
（2011 年 2 月）日本医学会
http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html
14) ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン
（日本人類遺伝学会、日本臨床検査医学会、日本臨床薬理学会、日本 TDM 学会、日本臨床検査標準協議会）(2010 年 12 月 16 日)
http://jstdm.umin.jp/about/osirase_public_genom.pdf

「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（PGｘ検査運用指針）
Q&A

日本臨床検査医学会
日本人類遺伝学会
日本臨床検査標準協議会
2012 年 7 月 2 日

本 PGx検査運用指針 Q&A は、PGx 検査を被検者に提供する主治医および医療機関、PGx 製品を提供する診断薬メーカーおよびこれら検査を受託する衛生検査所を対象とした「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（PGx検査運用指針）（参考ガイドライン等1．参照）を円滑に導入するためのヒントや解決方法を、目的に応じて Q&A 形式で説明したものです。

Q1. ファーマコゲノミクス(PGx)検査とは何ですか？

A1.ファーマコゲノミクス(PGx)検査は、薬物代謝や薬物応答等に関係した遺伝子を解析する検査で、おもに治療薬の選択、副作用予測や投与量の調節を目的として行われます。（PGx検査の分類については Q2 を参照）

なお、「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）（参考ガイドライン等5．参照）では、ファーマコゲノミクス（PGx）を研究分野の用語として『薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究』と定義されています。

＊PGx検査運用指針参照項目：

＜指針の目的と適用範囲＞別紙　1．用語の定義および解説　1）遺伝子関連検査の分類と定義

Q2. 現在利用されている PGx検査にはどのようなものがありますか？

A2.PGx検査は、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査;SNP 等）、体細胞遺伝子検査に分けられます。遺伝学的検査で得られた遺伝情報は、被検者の体内のすべての細胞に共通ですが、体細胞遺伝子検査で判明した遺伝情報（遺伝子変異（キメラmRNA定量等を含む）・遺伝子発現プロファイル）は体細胞の中の特定の細胞（がん細胞等）に限られています。

PGx検査運用指針の対象となる「遺伝学的検査であるPGx検査」として、消化器がん、肺がん、卵巣がん等のイリノテカン（カンプト・トポテシン等）治療時の*UGT1A1*多型検査、C型肝炎のインターフェロン治療時の*IL28B*多型検査や各種薬物の代謝に関わるチトクローム P450(CYP)多型検査等があります。

また、PGx検査運用指針では対象としていない「体細胞遺伝子検査であるPGx検査」としては、肺がんのゲフィチニブ(イレッサ)治療時の*EGFR*変異検査や、大腸がんにおけるセツキシマブ(アービタックス)投与時の*KRAS*(*K-ras*)変異検査、慢性骨髄性白血病(CML)のイマチニブ(グリベック)治療時の*BCR-ABL*キメラmRNA発現の測定等があります。

＊PGx検査運用指針参照項目:

＜指針の目的と適用範囲＞　別紙　1. 用語の定義および解説　1)遺伝子関連検査の分類と定義

Q3. PGx検査の対象となる遺伝学的検査と体細胞遺伝子検査の取扱いはどこが違いますか。

A3. 遺伝学的検査(生殖細胞系列)で判明した遺伝子変化(遺伝型等)は世代を超えて伝わっていきますが、体細胞遺伝子検査で明らかになった遺伝子変化は世代を超えて伝わることはありません。すなわち、生殖細胞系列の遺伝学的情報が持つ「一生変化しない」、「血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できる」「世代を超えて受け継がれる」等の特性は、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)のみに存在します。このため、生殖細胞系列の遺伝学的情報には遺伝学的検査特有の倫理的・法的・社会的諸問題(ELSI: Ethical, Legal and Social Issues)があり、体細胞遺伝子検査の情報にはそのような問題は原則として存在しません。(参考ガイドライン等2. 3. 参照)

以上のことより、体細胞遺伝子検査の情報は、DNA やRNA から得られたものであっても通常の個人の臨床情報である血液学的検査や生化学的検査の情報と同様に取り扱うのが適当と考えられます。

＊PGx検査運用指針参照項目:

＜指針の目的と適用範囲＞　別紙　1. 用語の定義および解説　1)遺伝子関連検査の分類と定義

Q4. PGx検査運用指針(「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」)の適用範囲は？

A4.PGx検査運用指針の適用範囲は、診療(保険診療、先進医療等)において、PGx 検査として実施する遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)です。

体細胞遺伝子検査やヒトゲノム・遺伝子解析研究および薬事法に従い実施される治験(市販後調査を含む)は対象外としています。

(研究として行うPGx検査については Q17を参照)

＊PGx検査運用指針参照項目:

＜指針の目的と適用範囲＞　別紙　1. 用語の定義および解説　1)遺伝子関連検査の分類と定義

Q5. PGx検査運用指針適用となるPGx検査(遺伝学的検査:生殖細胞系列遺伝子検査)と単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査ではどこが異なりますか？

A5.単一遺伝子疾患の遺伝学的検査で得られた結果(遺伝子変化)は「一生変化しない」、

「血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できる」という特有の性質を有しています。PGx検査運用指針の適用となるPGx 検査により得られた結果も、生殖細胞系列の遺伝情報であり遺伝子変化は一生変化しません。しかし、同じ遺伝学的検査であっても、PGx 検査で得られる遺伝情報は「表現型（副作用等）を避けることが可能である」という点で、単一遺伝子疾患の遺伝学的検査により得られた結果とは異なります。つまり、リスクのあるアレルまたは遺伝型を持っていても、特定の薬物の使用により初めて表現型（副作用等）が生じるのであり、対象の薬物を使用しなければ表現型（副作用等）を回避することができるため、実際上の影響はありません。さらに、多くの PGx 検査で得られる遺伝情報における遺伝型（検査結果）と表現型（副作用出現や投与量）との関係は、単一遺伝子疾患より多因子疾患に類似しており、遺伝要因以外の要因（環境要因）が関与するため遺伝型と表現型が一対一には対応していません。すなわち、浸透率が低い多因子疾患の遺伝素因のように、表現型の予測力が必ずしも高くないとの点で、単一遺伝子疾患の遺伝学的検査の結果とは異なる特性があります。

（参考ガイドライン等2．3．参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：

＜指針の目的と適用範囲＞　別紙　1．用語の定義および解説　1）遺伝子関連検査の分類と定義

Q6．検査前・検査実施時のインフォームド・コンセントにおける留意点とは何でしょうか？何を説明したらよいのでしょうか？

A6．インフォームド・コンセントにおいては、被検者がその検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法および予測される不利益等を理解し、原則として、被検者の自由意思に基づき検査実施について同意することが求められています。ここで留意しなくてはならない点は、主治医（必要に応じて PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等））からの「検査に関する十分な説明」です。

「検査に関する説明」の具体的な内容としては、「検査の目的、方法、予想される検査結果、内容(想定される被検者の利益・不利益を含む)、精度(特に不可避な診断限界)、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性」等が挙げられます。

PGx検査を実施する際のインフォームド・コンセントの取得に際して、被検者への説明と同意の手法は、理解度を増すために文書、口頭やさまざまな媒体を用いても行われています。

なお、インフォームド・コンセントは、診療の一環として、原則として主治医が被検者から取得する必要があります。（参考ガイドライン等2．参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx 検査実施の要件＞　1．検査実施時のインフォームド・コンセントについて　2．検査前後の説明

Q7. PGx 検査の結果は被検者だけではなくその血縁者もリスクを推定することになるので、PGx 検査を実施する際には被検者だけではなく血縁者にも説明する必要があるのではないでしょうか？

A7.PGx検査の結果によりリスク（投薬による副作用が現れるリスク等）のあるアレルまたは遺伝型を持っていることが判明しても、特定の薬物の使用により初めて表現型（副作用等）が生じるのであり、その薬を避けることにより表現型（副作用等）を回避することができます（遺伝型と表現型の関係はQ5を参照）。これは、本人だけでなく、血縁者についてもいえます。しかも、多くのPGx検査により得られる情報は、多因子疾患におけるリスクと類似しているといえます。すなわち、多因子疾患では遺伝要因以外の環境要因が関与するため遺伝型と表現型が必ずしも一対一に対応せず、本人においても家族においても、遺伝情報による表現型の予測力は必ずしも高くないといえます。例えば、薬物による重篤な副作用の原因の遺伝型があると診断された被検者の血縁者について、被検者と同様の遺伝型の可能性があると判定されても、血縁者はその特定の薬物の服用を避けることができます。また、血縁者は被検者に比べ、実際にその薬物を一生の間に服用する機会はそれほど多くはないと考えられることから、PGx検査の結果が血縁者に及ぼす影響は、単一遺伝子疾患の場合より相当に低いと考えられます。しかし、被検者が血縁者への説明を希望する場合には、その要望に対応できる体制を準備しておくことが必要です。

（参考ガイドライン等2．3．参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx 検査実施の要件＞　1．検査実施時のインフォームド・コンセントについて　2．検査前後の説明

Q8.検査結果説明時の留意点は何でしょうか？

A8．PGx 検査の結果は、治療薬の副作用予測や投与量の調節予測等に利用できます。しかしながら、得られる結果は確率に基づく予測補助であることに留意すべきです。すなわち、遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないことこら、当該 PGx 検査に関するエビデンス（科学的根拠）を有する最新の情報に基づき、PGx 検査の結果とともに身体的要因や環境要因を踏まえ総合的に判断し、治療薬・用法・用量を選択し決定していくことが重要です。

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx 検査実施の要件＞2．検査前後の説明

Q9. PGx検査の利用に必要な情報へのアクセスを確保するにはどのようにすればよいですか？

A9．PGx検査の利用に必要とされる情報は、提供されるPGx 検査の製品や検査の内容によって異なります。

このため、PGx 検査を実施する、あるいは検査用の製品やサービスを提供する企業（診断薬メーカーおよび衛生検査所）においては、供給する PGx 製品・検査の特性を明らかに

し、検査の分析的妥当性、臨床的妥当性を含む製品や検査の内容について分かりやすい情報を主治医および医療機関に提供することが求められています。医療機関が自施設内でPGx検査をhome-brew methodにより行う場合についても、同様の情報提供が求められます。

また、被検者に説明を行う主治医や医療機関は、企業(診断薬メーカーおよび衛生検査所、製薬会社等)からの情報を収集する体制を施設内で整備するとともに、施設内で薬剤部や検査部等と連携する体制を整備する等により、情報へのアクセスを確保することができます。

＊PGx検査運用指針参照項目:＜PGx 検査実施の要件＞1. 検査実施時のインフォームド・コンセントについて 2. 検査前後の説明

Q10. この運用指針では遺伝カウンセリングをどのように位置づけていますか？

A10. PGx検査運用指針の適用となる PGx検査(生殖細胞系列遺伝子検査)では、生殖細胞系列の遺伝学的情報を扱うことから、検査内容に関する被検者からの問合せへの対応やPGx 検査実施に関連した単一遺伝子疾患の診断に関する情報の提供方法等について考慮しなければならない場合があります。

このような場合には、必要に応じて、疾患の遺伝学的関与、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を被検者やその血縁者が理解し、適応していくことを助けるプロセスである遺伝カウンセリングの提供が有用となります。

＊PGx検査運用指針参照項目:＜PGx 検査実施の要件＞2. 検査前後の説明

Q11. 遺伝カウンセリングが受けられる体制はどのように作ればよいですか？

A11.まず、施設内に遺伝カウンセリングに対応できる診療部門があるかを確認してください。もし、施設内に遺伝カウンセリングに対応する診療部門がない場合は、紹介できる遺伝カウンセリングを受けられる施設を把握しておくことが必要です。

わが国には、遺伝カウンセリング担当者を養成する制度として、医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」＜http://jbmg.org/＞と医師以外を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」＜http://plaza.umin.ac.jp/~GC/＞があります。臨床遺伝専門医制度委員会のホームページには、全国臨床遺伝専門医・指導医一覧が掲載されています。また、遺伝カウンセリングに対応する診療部門としては、大学病院や高度医療機関を中心に遺伝子医療部門が設置されており、これらは全国遺伝子医療部門連絡会議
＜http://www.idenshiiryoubumon.org/＞のサイトから情報を得ることができます。

＊PGx検査運用指針参照項目:＜PGx 検査実施の要件＞2. 検査前後の説明

Q12. 個人の遺伝情報保護について留意すべき点はどのようなものですか？

A12. ヒトゲノム・遺伝子解析研究や多くの単一遺伝子疾患の遺伝情報の管理は、各種安全管理措置（組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置）を講じた上で被検者の匿名化にて運用されています。（参考ガイドライン等4．7．9．参照）

生殖細胞系列の PGx検査のうち、単一遺伝子疾患が考えられる場合であっても、被検者に健康障害をもたらさない場合における匿名化等の取扱いはこの限りではなく、体細胞遺伝子検査に分類される PGx検査（*KRAS* や *EGFR* 変異検査、*BCR-ABL* キメラ mRNA 発現の測定等）と同様に通常の臨床検査により得られる情報として取扱うことは各医療機関の判断に委ねられています。（参考ガイドライン等 1．9．参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx検査実施の要件＞3．個人の遺伝情報の保護　別紙　1．用語の定義および解説　5）PGx検査の実施・運用体制について

Q13.PGx検査運用指針の適用となる PGx検査では「診療における匿名化」や親展報告書は必要ですか？

A13. 現在、単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査では匿名化や親展報告書等により個人情報が保護されています。（参考ガイドライン等4．9．参照）

PGx検査運用指針の適用となる PGx検査の結果は遺伝情報ではありますが、対象の薬物を使用しなければ実際上の影響はなく、ABO 式血液型や通常の臨床検査と同じ扱いになり得るため、匿名化や親展報告書による取扱いを行っていない施設もあります。

（遺伝型と表現型の関係は Q5 を参照）

PGx検査を実施する際に、施設内で匿名化のステップを加えることは、被検者に結果を返却する際には匿名化の解除というステップが必要となります。このため、PGx検査は単一遺伝子疾患の場合に比べて被検者数も非常に多い検査であり、匿名化を行うことは返ってヒューマンエラー を惹起する可能性があります。匿名化による取扱いを行っていない施設は、これを理由としています。

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx検査実施の要件＞3．個人の遺伝情報の保護　別紙　1．用語の定義および解説　5）PGx検査の実施・運用体制について

Q14. PGx検査の結果の診療録での取扱いについて、個人の遺伝情報を多くの医療者が閲覧可能な電子カルテに掲載してしまってよいのでしょうか？

A14.PGx検査の結果により副作用予測や投与量の調節が可能となり、薬剤の用量の変更や他の薬剤への変更等、治療法の検討に利用されます。PGx検査により得られた結果を診療録（電子カルテあるいは紙カルテ）に記載し、担当医以外の他の医療者、特に関連職種（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）との情報の共有により、服薬指導の充実等により、よりよい医療の提供が可能となることが期待されます。また、 PGx 検査によってはその検査結果が複数の薬剤の使用法に関連したり、将来他の薬剤を使用する際の情報として活用されるこ

とも想定されることから、情報の共有や保管は非常に重要となります。

一方、PGx 検査結果の情報の共有に伴い、他のすべての遺伝情報も共有して良いと誤解される可能性があります。また、個人の遺伝情報が漏えいした場合には、本人および血縁者が被る被害および苦痛は大きなものとなるおそれがあります。このため、これら不利益を防止するため、個人の遺伝情報が記載された診療録へのアクセス権限を限られた医療者のみに与えるといった対策もあり、すでにそのようなアクセス体制を整備して PGx検査により得られた情報を活用している施設も複数存在しています。

「チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有」と「個人の遺伝情報の漏えいの防止」という二つの課題の両立を、どのように図るかについては医療機関ごとに検討し、施設としての方針を決める必要があります。

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx検査実施の要件＞3. 個人の遺伝情報の保護　別紙　1. 用語の定義および解説　5）PGx検査の実施・運用体制について

Q15. PGx検査運用指針適用となるPGx 検査の実施において、単一遺伝子疾患が考えられる例に何がありますか？また、健康障害をもたらさない単一遺伝子疾患とはどのようなものですか？

A15.*UGT1A1* では、変異部位により UDP-グルクロン酸転移酵素活性を低下あるいは欠損させ、軽症であるジルベール症候群あるいは重篤となるクリグラー-ナジャー症候群を引き起こします。*UGT1A1* 多型検査において、*28 と*6を検査することで、ジルベール症候群に関わる一部の遺伝型を判定する可能性があります。しかしながらジルベール症候群は体質性黄疸の症状を呈しますが、ビリルビン値の上昇は軽度で特に治療を必要としません。このため、このような症状があっても健康障害がないため、医療の対象にならない疾患を『健康障害をもたらさない単一遺伝子疾患』と定義しています。

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx検査実施の要件＞3. 個人の遺伝情報の保護　別紙　1. 用語の定義および解説　5）PGx検査の実施・運用体制について

Q16. 生体試料（検体）の検査前後の取扱いの留意点とは何でしょうか？

A16.PGx検査に用いる生体試料（検体）の測定前プロセス（採取、保存と処理）は、日本臨床検査標準協議会が策定した「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」（承認文書）(2011年 12 月)に従う必要があります。（参考ガイドライン等10. 参照）

なお、PGx 検査の検体となるゲノム DNA は、すべての遺伝情報を含んでいます。したがって PGx 検査後に、他の研究等への利用（目的外利用等）の可能性が懸念されています。

このため、PGx検査を実施する医療機関等でゲノムDNAを取り扱う際には、PGx検査に用いた検体の取扱いについて、「管理者が責任をもって、明確な一定期間の保管経過後、試料を廃棄する」という規定を設けて運用する必要があります。

（研究に利用する場合はQ17を参照）（参考ガイドライン等8. 9. 参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：＜PGx 検査実施の要件＞4. 生体試料（検体）の検査前後の取扱い

Q17. 研究として行っている PGx検査は、この運用指針の対象となるのでしょうか？

A17.ゲノム薬理学研究はPGx検査と同じく、取扱う遺伝情報は単一遺伝子疾患と異なる側面を有しています。PGx検査運用指針は、診療（保険診療、先進医療等）として実施するPGx検査のみが対象であり、ゲノム薬理学研究にはPGx検査運用指針は適用されません。

ゲノム薬理学研究、並びにその成果を診療に適用する検査を取り扱うガイドラインとして、新たに「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」（日本人類遺伝学会、日本臨床検査医学会、日本臨床薬理学会、日本TDM学会、日本臨床検査標準協議会）が策定され、2010年12月に公表されました。（参考ガイドライン等3. 参照）

なお、介入等を伴うゲノム薬理学研究を実施する際には、「臨床研究に関する倫理指針」や「ヒトゲノム遺伝子解析研究に関する倫理指針」に沿って研究を実施する必要があります。

（参考ガイドライン等6. 7. 参照）

＊PGx検査運用指針参照項目：＜指針の目的と適用範囲＞

Q18. 今後の課題としてはどのようなことがありますか？

A18. PGx 検査の取扱いを周知し、PGx検査運用指針の対象となる PGx 検査の適正な利用を促進し、PGx 検査を診療の中で普及していくことが大きな課題です。PGx 検査への認識を深めていくためには、主治医をはじめとする PGx検査に関わる各職種（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）一人ひとりの努力が重要です。また、施設内で検査結果や検体の取扱い等個人情報の保護や倫理面での対応を適切に行うために、PGx 検査に関わる各職種・部門が連携し、必要な組織体制や環境の整備を図ることが重要です。

一方、PGx検査の歴史は新しく、現在は PGx検査の実施・運用体制には施設間で大きな差が生じています。従って、教育機会の充実や情報提供システムの構築にはPGx 検査を行う医療施設間の情報交換が有用であり、PGx 検査に関わる企業等（診断薬メーカー、衛生検査所、製薬会社）、PGx 検査に関するガイドラインの策定を行う学会やPGx 検査を活用する医療現場の監督省庁との連携が重要となります。

参考ガイドライン等

1.「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」日本臨床検査医学会，日本人類遺伝学会，日本臨床検査標準協議会(2010 年 12 月 1 日改定)
http://www.jccls.org/techreport/pgx_guideline.pdf

2.「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」日本医学会(2011 年 2 月)
http://jams.med.or.jp/guideline/index.html

3.「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」(日本人類遺伝学会、日本臨床検査医学会、日本臨床薬理学会、日本 TDM 学会、日本臨床検査標準協議会)(2010 年 12 月 16 日)http://jstdm.umin.jp/about/osirase_public_genom.pdf

4.「医療・介護関係事業者における 個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」
(平成16年12月24日 平成18年4月21日改正 平成22年9月17日改正) 厚生労働省
http://www.mhlw.go.jp/houdou/2004/12/dl/h1227-6a.pdf

5.「ゲノム薬理学における用語集」について(平成 20 年 1 月 9 日)
厚生労働省医薬食品局 審査管理課 安全対策課
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf

6.「臨床研究に関する倫理指針」(平成15年7月 16日)
(平成16年12月28日全部改正) (平成20年7月31日全部改正)
厚生労働省 <http://www.imcj.go.jp/rinri/main/02.htm

7.「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成13年3月29日)(平成16年12月28日全部改正)
(平成20年12月1日一部)(平成20年12月1日一部改正)
文部科学省 厚生労働省 経済産業省
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm

8.「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」
―日本臨床検査医学会の見解―
(2002 年 5 月 25 日 2009 年 12 月 19 日改訂) 日本臨床検査医学会
http://www.jslm.org/committees/ethic/kaikoku201002.pdf

9.「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」
(平成 13 年 4 月 10 日策定 平成 16 年 9 月 16 日改正 平成 19 年 4 月 1 日改正
平成 23 年 10 月 1 日改正) 社団法人日本衛生検査所協会
http://www.jrcla.or.jp/

10.「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」(承認文書)(2011 年 12 月)
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/tentative_guideline.pdf

講演３　無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）について
左合治彦（国立成育医療研究センター　周産期センター）

次の講演は、急遽お願いしまして、皆様にはインターネット等で連絡させていただきましたが、今回のプログラムの中でも一つ大事な点だと思いますが、「無侵襲的出生前遺伝学的検査（ＮＩＰＴ）について」国立成育医療研究センターの左合先生に急遽お願いすることになりました。左合先生には、このあともお話ししていただいて、明日のワークショップのほうにも御参加いただき、この遺伝子医療部門施設の中においても共通の意識として考えていただくことが大事ではないかと思っております。

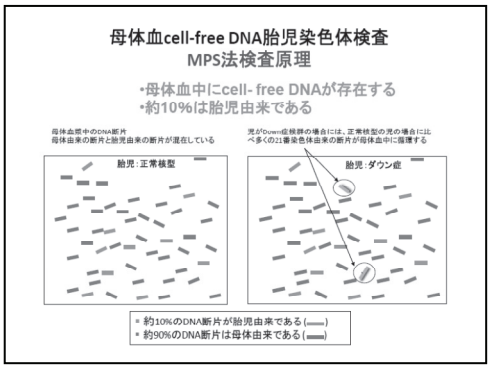
お手元のパンフレットをもう一度確認していただきたいと思います。２種類あります。御発表いただく内容のものと、あとは昭和大学の関沢先生のほうからお書きいただきました資料と２種類ありますので、それを御確認いただいた上で、御講演をお聞きください。それではお願いいたします。

渡邉先生、そして福嶋先生、ありがとうございます。このような機会をいただいて。また、皆さん、本当にお疲れのところ、少し我慢してください。

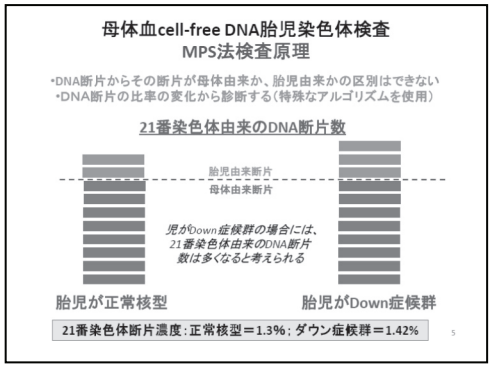
それでは、ＮＩＰＴの原理に関してまず簡単にお話しさせていただきます。９６年に血中にがん由来の DNA が見付かるというところから、ロウという人が、妊婦では、妊娠している胎児の DNA がお母さんの血液の中にあるんじゃないのという発想の下で、９７年にＹ染色体に特異的な胎児のＤＮＡを見付けました。そして、９８年にそれが、ある程度、最初のときは約 3%って言っていましたが、今はもう 10%ぐらいと言われていますが、思ったより結構な量が含まれているということを見付けました。そして９８年には、それが細胞だとずっと残っているということが言われていますが、DNA は分娩とともに速やかに消える。ですから、今回の妊娠に関して、母体血中ＤＮＡで調べられるという、ここからこの検査が発しているわけです。

そしてそれに関して最初のうちは、母体にないＤＮＡ、性別だとか、男の子だけですが、ＲＨマイナスに対するＲＨプラスだとか、そして、アコンドルプレジア、これも要するに、ニューミューテーションのものだとか、そういうものをいろいろやっていたわけです。そして、そのあと、何とか母体由来か胎児由来かを区別しようという努力がなされたんですが、ＤＮＡでは区別がなかなかできない。お母さんにもあるものも検出するということで、こういう染色体の異常の検査が出てきました。まあ、その方法論としてはですね、ＳＮＰ（スニップ）を使ったりＤＮＡメチレーションを使ったり、要するに、何とかそれを区別しようという努力をしてきたんですが、その次世代シークエンサーが出てきて、とにかく、母体とか胎児とかそんな区別しないで全部シークエンスしちゃおうというようなことからいろいろ発想して、それが２００８年から、今回の検査が出てきました。

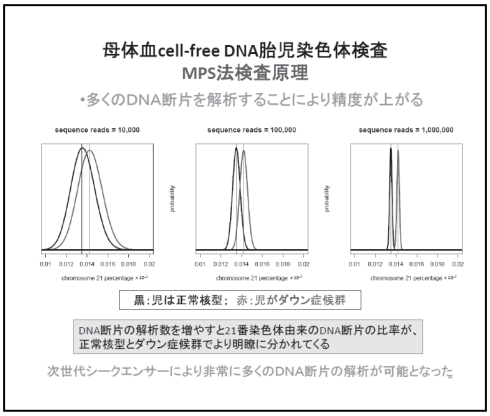
その原理は、どういうことかと言うと、母体血中には、胎児由来の cell-free のＤＮＡが存在して、そして約１０％ぐらいは胎児由来だというんです。そうなると、こういうふうにお母さんの血液の中に、母体由来と胎児由来のＤＮＡがあります。これを何とか区別しようとしていたんですけど、ダウン症だと、胎児由来の 21 番染色体のＤＮＡが少し多くなる。このちょっとした違いを何とか見付けられないかというようなことを始めたわけです。そして、母体血中にある DNA を全部次世代シークエンサーでシークエンス

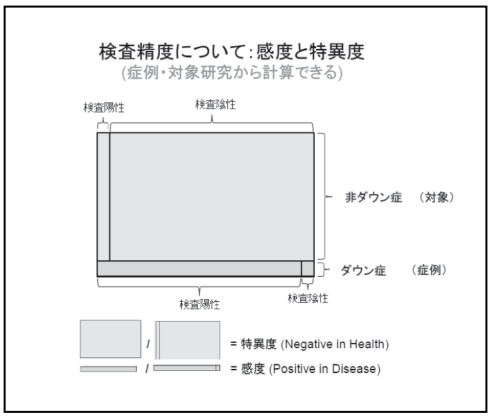


すれば、要するに、この断片がどこの由来かが分かるかということで、３０万ぐらい読んで、そ

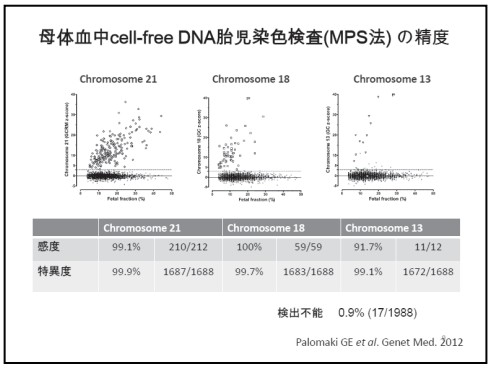


してどこの由来か分かる。そうすると、この中の、この点線の下の部分がお母さん由来ですが、上の部分がこれは胎児のですから、そうすると区別はつかないんですが、この量が、ちょっと違うのを見付けられないかということで、実際やってみると、こういうふうに、こっちがお母さん由来、胎児由来だとほんのちょっと増えるだろうというようなことで、実際に調べると、正常核型だと、全体の中で１．３％ぐらい、ダウン症だと１．４％ぐらいということで、その差を見付けようというようなことで、そして、多くの、より多くの断片を解析することによって、精度が上がるということで、当然ですが、１万ぐらいだと、こういうふうにオーバーラップするんですが、１０万、そして１００万と上げることによって、この間が非常に差が付くだろうと。そして、これをうまく区別できるだろうという。こういうようなことが基本的な原理なわけです。そして、こういう技術の進歩によって、次世代シークエンサーによって、非常に多くのＤＮＡの断片の解析が可能になりました。そして、こういうものと、他の色々な技術が出て、この中に、ターゲッティドと言って、全部シークエンスしないで、２１番のある領域だけをなるべくつかまえてやろうと。そうすれば安くできるだろうとか、ＳＮＰを使ったりだとか、いろんな技術が出ているわけですが、今のところは、このもので全部シークエンスするというのがある程度一番精度が高いと言われております。

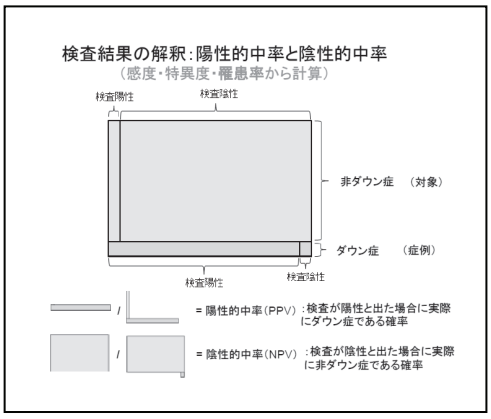




その精度ですが、皆さんもよく御存じで、これはもともとは福嶋先生に送っていただいて、それを直したようなものですが。この精度が、今回の玉井先生の話でもありましたが、９９％問題ということで一人歩きして、その部分は、我々、発信が非常に悪かったと思って非常に反省しております。その感度と特異度ということと、実際に検査で陽性と出たときに、どのくらい疾患なのかということが違うというところの理解を、しっかりしていただかなきゃいけないということです。感度、特異度というのも、なかなか分かりにくくて、むしろ、今は Positive in Disease。特異度は Negative in Health。要するに、そのダウン症の中で、どれだけこの検査で陽性が出るのか。それが感度です。だから、むしろ、Positive in Disease と言ったほうが分かりやすいだろうと言っている人もいます。特異度というのは、Negative in Health、結局、ダウン症じゃない人の中からどれだけ陰性とできるかということです。そういうものを見ていくと、これはシークエノム（Sequenom）から、Palomaki が二つ出している論文なんですが、この 21 番、18 番、13 番で見るんですが、感度でいきますと、21 番



では、結局 212 人のダウン症のうち 210 人を要するに陽性としてディテクトできたということです。今度、逆に 1688 人の要するにダウン症じゃない方から 1687 人が結局陰性だったということで、感度が 99.1%、特異度が 99.9%。これはまあ 18、13 も同じように、ただ数が少ないですが、こういうふうに出ているわけです。



これを見ていくと、結局、その結果の解釈というのは、陽性的中率、陰性的中率ということになって、これは感度、特異度から計算するのですが、罹患率というか事前確率によって違うわけです。どういうことかというと、陽性的中率というのは、検査が陽性と出た場合に実際にダウン症である確率で、患者さんにとってみると、それが一番のことになるわけです。陰性的中率、検査が陰性と出た場合に実際に非ダウン症である確率ということです。これは、要するに陽性的中率、検査が陽性と出た場合に実際ダウン症である確率、検査が陰性と出た場合に実際ダウン症でない確率ということになって、これは簡単に言えばダウン症の占める割合、要するに事前確率が高ければ陽性的中率が当然高くなるわけです。当たり前です。１０人に１人の発症のところで陽性と出るのと１０００人に１人のところで陽性とでるのでは異なります。もともと１０人に１人１０％であれば、もう何もなくても１０％ですから、そういうことです。こちらの発信の仕方が悪かったということで、その辺がなかなか理解されていません。

例えば感度が９９．１％、特異度が９９．９％の場合に、ハイリスクグループ、１０人中１人がダウン症の場合、こういうふうに計算をしていきますと、結局、陽性的中率というのは９９．１％。陰性的中率が９９．９％。陽性と出たら９９％、やっぱりダウン症ですよと。陰性と出れば９９．９％、ダウン症でありませんよと。最初の色々なそのスタディの結果は、要するにハイリスク、非常に高いパーセントで７分の１ぐらいだとか、そういうところで出ているので、こういう数字が出ていたわけです。

陽性的中率の罹患率による変化

(感度:99.1% 特異度99.9%の場合)

ハイリスクグループ (例えば10人中1人がダウン症の場合)

	ダウン症	非ダウン症	計
検査陽性	991	9	1000
検査陰性	9	8991	9000
	1000	9000	10000

陽性的中率 991/1000 = 99.1% 陰性的中率 8991/9000 = 99.9 %

ローリスクグループ (例えば 1000人中1人がダウン症の場合)

	ダウン症	非ダウン症	計
検査陽性	991	999	1,990
検査陰性	9	998,001	998,010
	1,000	999,000	1,000,000

陽性的中率 991/1990= 49.8 % 陰性的中率 998001/998010= 99.999%

これがもしローリスクグループ、１０００人に１人がダウン症の場合だったらどうなのかという。これを計算していきますと、結局、陽性的中率は約４９・・・５０％ぐらいに下がります。ただ、陰性と出れば、９９．９９％。もともとリスクの低い人においては、陰性と出れば限りなくダウン症ではない、要するに陰性であるということが言えるわけです。

陽性的中率と陰性的中率の罹患率による変化

(感度:99.1% 特異度99.9%の場合)

	罹患率	陽性的中率	陰性的中率
	1/10	99.1%	99.9%
今回の検査適応	1/50	95.3%	99.98%
	1/250	79.9%	99.996%
	1/1000	49.8%	99.9999%

罹患率 1/50 :羊水検査を受ける集団
罹患率 1/250:高齢妊娠35才

これをまとめてみますと、罹患率、事前確率が１０分の１、５０分の１、２５０分の１、１０００分の１。羊水検査を受ける集団では、大体、３％に染色体異常を認めるので、ダウン症は高く見積もっても２％ぐらいということで、こういうふうに５０分の１にしております。そして、２５０分の１、これは高齢妊娠の妊娠中期における発症率ということにしています。だとすると、陽性的中率が、最初の検査の向こうで発表しているものだと、ハイリスクは非常に１０分の１とかもっと高い確率でしたので、９９％ですが、これが罹患率が５０分の１であれば陽性的中率が９５％。そして、

これが２５０分の１であれば、約８０％ぐらいになるということで、もちろん８０％の陽性的中率というのは非常に高いわけですが、ただ、５人に１人は陽性と出てもダウン症じゃないということですから、必ず、要するに陽性と出た場合にはですね、これだけで判断をしないで、きちっと確定検査をする、羊水検査をするということが必要になるわけです。

この部分がダウン症で血液診断、そして９９％ということで一人歩きして、この部分が非常に漏れてしまったということで、こういうようなことになって、その部分は、我々の発信の仕方が悪かったと思います。ただ、陰性的中率は、やはり、ものすごく高くなっていくわけです。



まとめますと、陽性の場合は罹患の可能性が高いんですが、事前確率によって違う。そして羊水検査などの確定診断が必要であるということです。ただ、陰性の場合は可能性は極めて低いということで、あくまで精度の高い非確定的検査であるということです。それで、今回は非確定的検査、よくスクリーニング検査、非確定的検査と。欧米と使い方が違うんですが、要するにそのスクリーニングというのは、全体をマススクリーニングという意味も含めてしまいますので、ここではスクリーニングという言葉を使わないで、非確定的検査というふうに分けてきちっと使いたいと思います。

では世界のこの状況はどうかということです。これに関しては、まだ、いろいろ発表されているデータ、発表されていないデータがあります。これはその論文で発表されているものから取ってきたんですが、今、臨床でアベイラブルな検査会社は三つです。シーケノム。そしてヴェリナタ。ヴェリナタは、これは、ビアンキなどが絡んでスタンフォードでやっています。アリオサ、これは要するにラブコーポがやっているものです。あと北京のＢＧＩです。ナテラがこの間、今、学会でイブニングセミナーでもやっていたんですが。あとは、また、こういうのが出てきたりしているんです。

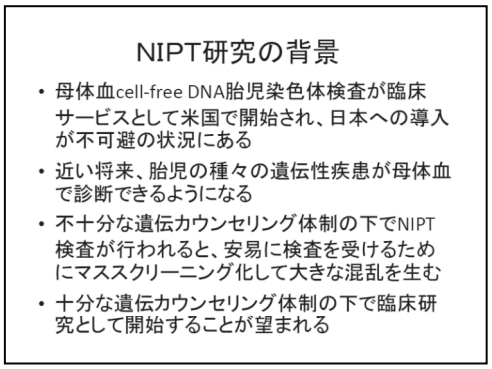
そのアリオサはセレクティブでやっていますし、ナテラはＳＮＰでやっていますが、サービスとして始まっているのは、２０１１年の１０月にシーケノムが始まって、そしてヴェリナタが始まっています。感度とか、こういうことでいろいろあります。ＢＧＩは、結局データも出てないですし、中国でやっているみたいなんですが、どういう状況なのか。ナテラも、きちっとしたデータとしては、今回発表していましたが、先週の土曜日に出たばっかりだとか、まだ論文にはきちっと出ていないので、まだ何とも評価はできない状態です。

これをまとめますと、今、シーケノムが１０月から臨床サービスを開始して、米国でのシェアは９５％で、やはり論文発表などにおいて検出不能例が非常に少なくて、今のところは一番信頼がおけるのかと。ヴェリナタも、スタンフォードでやっていて、最初に発表した頃のグループですが、米国でも３月から開始しているんですが、まだ検体数は少ないようで、まだ検査数は未公表です。アリオサ、ニコライデスもここと組んでいるみたいなんですが、セレクティブのということで少し安くできるということなんです。そして６月から臨床サービスをしている。ラブコーポでやっているということですが、まだで、再検査率が高くて、結局、その血漿中 DNA なので遠くから運ぶと、どうも変性してしまってうまく測れない。遠方からのはまだ受け付けていないということです。ＢＧＩは中国の共産党の幹部が絡んでいる会社みたいで、もう特許も何もなくてやっているみたいで、日本にも５万円でやるとか４万円でやるとか、いろいろ出てきて、こういうことを言っちゃあれですけれども、ちょっと信頼が置けないところです。ナテラも米国でサービスを開始する予定だと言っていますが、まだ、これから申請をすると言っているので数か月はまだ掛かると思います。

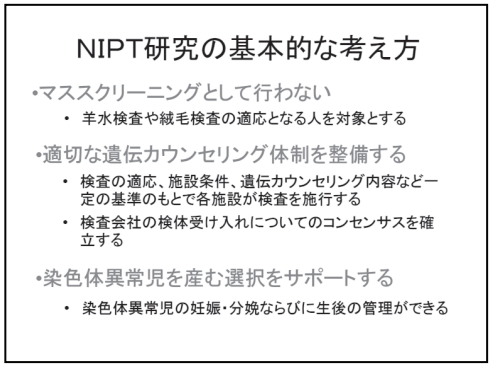
それで、検査数は３月の時点で１万２０００。今はもう３万ぐらいになったということで、結局、そのシーケノムで出してきているデータでは、Positive が１．５％。現段階ではそのことによって羊水検査を受ける人が、結局受けなくて済みましたよというようなことが今のところの非常に大きいこの検査のメリットであって、結局、このことによって、それに代わるものではないですし。ただ、考えていただくと、今、日本においても、大体、羊水検査をして陽性に出るのは２～３％ぐらいです。その半分ぐらいが、２１トリソミー、１３トリソミー、１８トリソミーですから、そういうふうな人がスクリーニングをすれば九十何パーセントは受けないでも済むという、そういう意味では侵襲的な検査を避けられるというメリットはあると思います。

それで、現段階での位置付けですが、ここではその向こうでは、アベレージのリスクかハイリスクの妊婦か、そして、プライマリーのスクリーニングかアドバンスのスクリーニングか。このあとにコンファームが来るんですが、現段階でのいろいろなものは、まだ１３に関してはしっかりした数字が出ていないというので、今はアドバンストスクリーニングテスト、そして２１と１８のトリソミーだけで、それに関してまたハイリスクの妊婦において使うということであって、プライマリーの人だとかアベレージのリスクの人にまだ有用性は証明されていないというのが現段階での位置付けです。

それに関しての今は臨床研究をということで、この研究の背景はサービスが米国で開始されて、もう日本への導入が不可避の状態であるだろうと。将来的には母体血で診断できるようですし、このことが不十分な遺伝カウンセリング体制の下で行われると、これは採血だけということなので安易に受けるとマスクリーニング化して大きな混乱になる。一回起こしたら、それは取り返しがつかないだろうということで、とにかく十分な遺伝カウンセリング体制の下で臨床研究として開始することが一番の解決方法じゃないかと思って、こういう研究をしました。



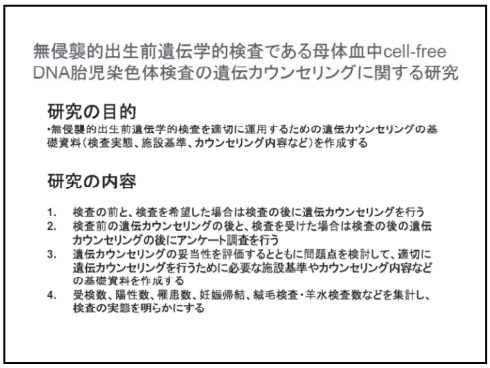
ではなぜ研究として行うかということですが、もちろん、今言いましたように、体制が整備されていない。出生前診断に関してのコンセンサスもまだしっかりないですし、検査の理解や位置付けが不十分ですし、これは何ら変わらないじゃないかと言っても、やはり新しい検査に関する遺伝カウンセリングです。だから、この研究を行うことによって、とにかく、今までもういろいろやっている遺伝カウンセリングについて、、結局、母体血清マーカー検査の見解が出ても、もう知らせるべからずということで、遺伝カウンセリングは少しは増えましたけれども、出生前に関して遺伝カウンセリングがそれほど全部されているかという、そういうことではないので、この検査を基にそのものをもう一回見直して、遺伝カウンセリングを担保したい。そして、出生前診断へのコンセンサスを形成していきたいということです。

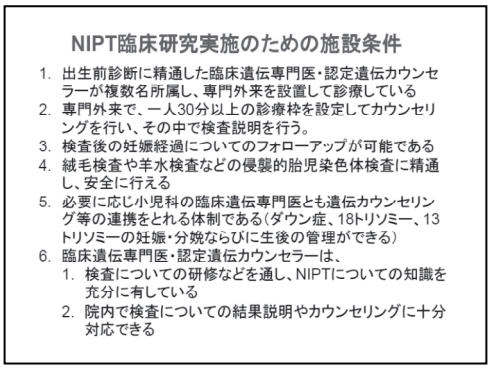


そして、今回の研究においての基本的な考え方としてはマススクリーニングとしては行わないということです。これはあくまでも、羊水検査が現在絨毛検査適応となる人が対象ということで、これは欧米でも、今のところそういう位置付けです。そして、適切な遺伝カウンセリング体制を整備するということです。これは適応、施設条件、カウンセリング内容一定の基準の下でやるということと、あと検査会社にもクオリティというか、しっかりできないところとやらないでほしいということを

要求をしております。そして、このこと自身、やはり重要なことなんですが、異常があっても産むという選択をもサポートするということ。この三つの柱でやっております。

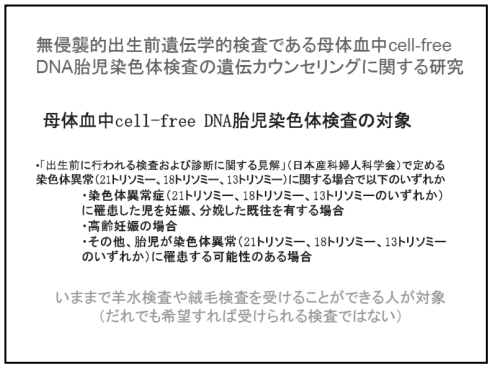
それに関して、今、無侵襲的出生前遺伝学的検査における母胎血 cell-freeＤＮＡ染色体の遺伝カウンセリングに関する研究ということで、私が一応まとめ役という形で、共同研究者、そして研究協力者、そして、今コンソーシアムの参加施設を追加して、一応、１０月９日に成育の倫理委員会が通って、今コンソーシアムの動きとして入っている人たちを追加の協力者という形で申請の準備をして、それぞれの施設が準備しているという状況です。





それはどういう研究なのかということですが、研究の目的としては、無侵襲的、これをするための基礎資料をとにかく作成するということで、方法論としては検査を希望した場合、検査の前と後に遺伝カウンセリングを行って、そしてきちっと準備をしたアンケート調査をしてもらうという。そして、そのことによって、我々はどういうカウンセリングをするかをきちっと話しているんですが、その妥当性を評価するとともに、その行うための内容だとか、施設基準など、基礎資料などを、きちっと作るということと、それとともに、こういう受検数、陽性数、罹患数とこういうようなものの実態を明らかにしていこうと思っております。

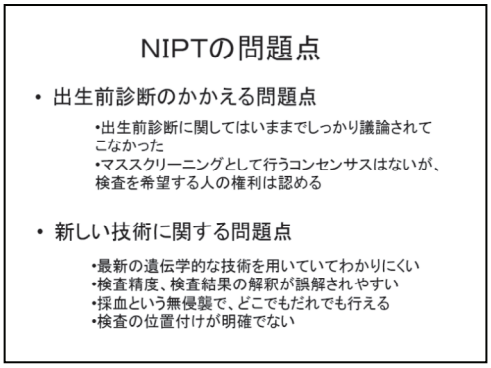
そのための施設基準です。これは遺伝カウンセリング、適切な遺伝カウンセリングを保証するためにということで、やはり遺伝専門医やカウンセラーが複数名在籍してところで、少なくともきちっと特殊外来で３０分以上を掛けられるような設定をして、そして検査後の妊娠のフォローもできるし、追加のきちっと検査ができる。そして、産むという選択をされたときに、そこで他施設を紹介するのではなくて、自分のところで小児科医もいて、きちっと小児科の臨床遺伝専門医とも連携してそういう体制ができるという、そういうような施設条件にしております。



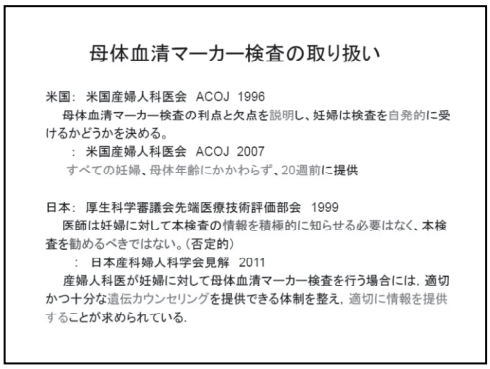
それで、今回対象となるのは、あくまでも、これは産科婦人科学会の見解に沿って、染色体異常２１トリソミー、１８トリソミー、１３トリソミーのもので、結局、前にこういう分娩をしたことがある人か高齢妊娠か、その他、この罹患する可能性が高いというのは超音波だとか母胎血清マーカーだとか、そういうものです。それで、誰でも受けられるわけではなくて、今まで羊水検査や絨毛検査を受けた人が対象になるということで、今、こういうコンソーシアムを作って、そして川目先生、高田先生、そしてカウンセラーの山内さんにも世話人として入っていただいています。そして、今、参加施設は多分二十数施設になりますが、体制を作っております。

その進捗状況ですが、準備委員会をして世話人会、そして、今回のところで、倫理委員会も通り、第２回のコンソーシアム会議。そして、やはり倫理委員会のときにも、こういうものの検査に関して、しっかり、きっちり理解していただくようにということで、研究セミナー、などをやるということです。そして１１月１３日には公開シンポジウムがあって、そして学会のほうも、

いろいろ検討会等に出して、それと協調してやっていこうと思っております。



あと課題に関して簡単に。その問題点というのは、簡単に整理すると、もともと出生前診断が持っている問題点と新しい技術に関する問題点、この二つです。出生前診断に関して今までしっかり議論されてこなかったということ。そして新しい技術に関しては、いろいろ分かりにくい部分があるということ。あとは採血という無侵襲でどこでもできてしまうというものです。そして、この技術の可能性ですが、将来は染色体検査、これはマイクロアレイにも相当するでしょうし、遺伝子検査、それぞれの疾患ができるようになるでしょう。ですので、生後で行われる遺伝学的検査が母体血を用いて無侵襲で行われるということで、もう、これは出生前、出生後という区別がなくできる。そして、それをどのように使っていくかということが求められているわけです。



これは、母体血清マーカーでみると米国では９６年、このときには利点と欠点を説明して自発的に受けるかどうかを決めると。でも２００７年にはすべての妊婦にそのパーソナルのリスクをきちっと教えなさいというのがアメリカの勧告です。日本の場合はですね、厚生審議会、いろいろ母胎血清マーカーで問題になり、妊婦に対して情報を積極的に知らせる必要はなくて、勧めるべきではないという。そして、２０１１年には、平原先生などが中心になられて出された見解では、遺伝カウンセリングができる体制を整えて適切に情報を提供することが求められるというふうになっています。

では実際どういうふうになっているかというと、これは調査ですが、９８年に勧告が出まして、母体血清マーカーですが、２万件から下がって、再びこう上がってきています。そして三、四施設の検査会社にお願いして、前と比較した推測なんですが、今、母体血清マーカー検査は２万件ぐらい、１万９０００件です。そして、これは羊水検査ですが、ここのところ１万ぐらいで変わらなくて、やはり今は１万６０００ぐらいに多分増えていると思います。その内訳はどうかということですが、やはり半分はやっぱり高齢妊娠です。ただ、やはり、こういう胎児異常で検査を受ける人も増えています。

そして諸外国と比べるどうかということですが、アメリカがああいうふうに出しているのは、

Prenatal screening policies and screening rates in industrialized countries

Countries	Screening policies	total fertility rates (2000/2008)	Screening rates
Australia	W	1.76/1.97	98% (2007)
Denmark	W	1.77/1.89	84.4% (2006)
England and Wales	W	1.64/1.90(2007)	88% (2009)
France	W	1.88/2.00	–
Germany	W	1.38/1.38	–
Italy	W	1.26/1.41	–
Switzerland	W	1.50/1.48	–
USA	W	2.06/2.12	–
Netherlands	S	1.72/1.78	–
Spain	S	1.23/1.46	–
Japan	S	1.36/1.37	3% (2008)

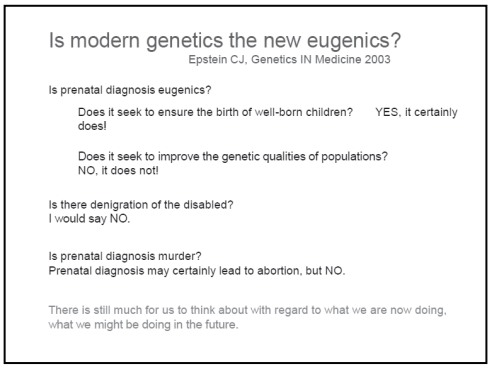
Sasaki et al. Prenat Diagn 2011

データが州によって多分違うからなのですが、やはり先進国においては、８割とか9割。日本は、２００８年の段階で３％、せいぜい増えても４％。これは、みんなが本当に情報を知った上でこうなのか。むしろ知らなくてこういうデータなのかというところは、また議論のあるところだと思います。

それで、今回ああいう騒ぎになったのは、今まで情報が行っていなかったということなのかもしれません。ただ、情報を知らせる、知らせないということ自身も、大きな議論の対象になると思います。アメリカは、このようなＡＣＯＧでステートメントを出して、みんなにきちっとリスクを調べなさいということを出していて、それをどうするかということで

す。そのＮＩＰＴは今日お話ししましたが、出生前検査の一つであって、特別なものではないはずなのです。そういうものである出生前診断に求められることを考えると、まず透明性です。あとはクオリティコントロール、検査のコントロールです。どんどんこういう新しい事例が出てくると、そのクオリティコントロールをどうするかが非常に大きな問題です。そして出生前をお金儲けの手段にしてはいけないですし、公共性というか、やりたいという人が何でもやってもいいというような問題でもないと思います。そして、透明性というのは、どこでどういうことが行われるか。どのくらいの数が行われているか。そういう登録にするなり、きちっとしたものをやっていかなければいけないと思っています。

今一番の問題、僕らに突き付けられているのは、出生前診断をどのように使う社会を我々が目指すかということを問われていることだと思います。これが最後のスライドになります。僕のメンターで留学しているときのボスですが、イズ・モダン・ジェネティクス・ユージェニックスということで論文を書いていらっしゃいます。その中で、中絶はするんだけど殺人とは違うということで、最後のところはですね、これは彼は非常に英語に、言葉にこだわっていて、日本語に訳すよりもこのままのほうがいいといつも僕は思っているんですが、「This is still much for us to think about with regard to what we are now doing what we might be doing in the future.」ということでですね、今何をしていて将来どうなっているかということを考えながら、我々はどういう社会を作っていくかということに掛かっていることではないかと思います。どうもありがとうございました。（拍手）



【渡邉】左合先生、ありがとうございました。この中で、質問、コメントとかがあればどうぞ。高田先生。

【高田（北里大学）】この場で言うべきことではないのかどうか分からないんですけれども、コンソーシアムで話し合った経過の認識に立つと、ちょっとニュアンスというか、話が違うかなという点があるので、一つ指摘させてください。ＮＩＰＴ臨床研究実施のための施設条件というときに、小児科医がかかわるということで議論があったと思います。臨床遺伝専門医を持っている小児科医が必ずかかわることという約束でしたけども、地域によっては、しかも、それが専従ですか、そこの施設にちゃんと働いている小児科がいるということという約束をしようとしたけれども、地域によってはそれはどうしても厳しいので、でも、必ず対応が可能である施設であれば、小児科の先生が近くにいるとか、臨床遺伝専門医でそのダウン症を診ている先生がいるんであれば、その専従の小児科医がいなかったとしても即応できればいいと。ただ原則は臨床遺伝専門医の小児科医がいて、要するにダウンを診るのは小児科医なんですよね。なので、それが必ず加わって遺伝カウンセリングで説明をするという約束だったと思います。この文章を読むと必要に応じ・・・ＮＩＰＴ研究、一番最後ページの一番下のスライド、このプリント５に、「必要に応じ小児科の臨床遺伝専門医とも遺伝カウンセリングの連携を取れる体制である」では、全然話が違うと思うんです。

【左合】はい、分かりました。

【高田】これは、必ず基本、原則そうであるということ。それで、小児科の臨床遺伝専門医と産科の臨床遺伝専門医が必ず２人いるけれども、どうしても駄目なときは、その外注と言いますか、そういう人がいてもいいけれども、そのときには必ず小児科がいるというこ

とが約束だったと思うので、その点、これ訂正してください。

【左合】分かりました。

【高田】この間、約束で決まっていたので。

【左合】分かりました。「必要に応じ」というのは、陰性と出たときに別に関与しなくてもいいじゃないかということで、多分、そのダウン症だとか、そういうことが分かったときには関与しましょうという意味での必要だと思うんですね。ただ、その部分が分かりにくければあれします。

【高田】そうですね。検査前からも、検査を受けることによって、そういう陽性が出てから慌てるのではなくて、ダウン症というのはどういう方ですよということを含めて、結局、受けても産むという選択をその遺伝カウンセリングをやるようになってから出てきているわけですよね。それがダウンがイコール不幸であるというような感覚と違う世界もあるわけですよね。だから、そういったことを適正に伝えてやるためには、やっぱり、それを見ている小児科でなくては説明できないと思いますので、そこの点は、前のカウンセリングを含めてですね、必ず義務としてやっていただくということを前に約束していただいたのでお願いしたいと思います。

【左合】はい、分かりました。すみません。

【渡邉】久保田先生、どうぞ。

【久保田（山梨大学）】山梨大学の久保田です。今の専門医の立場とか、全然そういうことじゃなくて、将来的なことをちょっとコメント、そして、できれば先生の御意見を伺いたいんです。昨日、鈴森先生もちょっと、先生のお話を初め、この人類遺伝学会ではたくさんこの話題があったと思います。鈴森先生ともちょっとお話ししたんですけれども、一昨日の夜の会社の方の説明やその原理を考えると、恐らく２１番が３本あることだけではなくて、１３、１８が３本あることだけじゃなくて、もっと微細なものが、ＳＮＰが分かるわけですから点変異も分かると思うんです。そうすると、適応は、簡単にちょっと要約すると産婦人科の手を放れる時代が早晩来ると予測できるんじゃないかと思うんです。つまり、例えば上の子が変異を持っている子が次の子が心配で、その子の遺伝子、お腹の中で胎児に遺伝子変異が行っているかどうかも、この検査は教えてくれる日がそんなに遠くなくて来るんじゃないかと思うんですね。そういうときは、担当医というのは恐らく小児科になっているんではないかと。それでいいかどうかは分からないんですけれども。あと、同じ原理で男女の区別も簡単に内科の先生なんかによってなされる可能性もあるわけですよね。だから、最後に先生が、そんな先のことを言ってもしようがないのかもしれませんけど、最後に先生がおっしゃった出生前診断をどのように使っていけばいいのかというところ、産科だけの議論じゃなくて、その先も踏まえて、技術の進歩はもうすごくこれからも進むと思いますので、先生のグループで、ぜひ議論をそちらの方向にも含めてやっていっていただければと思いました。

【左合】それに関しては、僕自身で決められることではないんですが、妊婦は、やはり産科医がきちんと診るという、当然のことなんですが、そして、病気を持った子供だとか、そういうことに関しては、小児科の先生なり、その臨床遺伝というか、それぞれの専門医が診るという体制で、そこを連携していくということしかないと思うんですね。そして、そこを外していくと、内科の先生でも、妊娠していても、むしろ、これ自身も、本当のことを言って、きちっと超音波で、週数もきちっとしないと、できないわけですので、その辺を皆さんが認識を持っていただくとともに、やはり使うコミュニティーにも、きちっと周知していくということが重要なことだと思います。これ自身は、結局、今のと

ころ規制はないので、こういう形にきちっとして、みんなの紳士協定しかないんですね。そのバックドアで、裏でやるということが起こり得るかもしれない。それを防がないと将来的には大きな問題になるということで、そのことは今日もこういう場で、皆さんに本当に御協力をお願いしたい。だから高田先生が言われたように、そういうことで、きちっと言っていただいて、小児科からも産科医への要望、産科から小児、色々な科への要望をきちっとまとめていくしかないと思います。

【渡邉】ここで、産科婦人科学会から、平原先生、コメントいただけますでしょうか。

【平原（横浜市立大学）】横浜市立大学の産婦人科の平原です。左合先生、いろいろ話したのと、この何日間かで学会ではずっと議論していたので、それでいいと思うんですけれども、基本的には、情報提供を含めて遺伝カウンセリングをまず十分にしなさい。それから、あとは羊水検査が必要だというのは、これが多分キーワードで今動かざるを得ないということになっているんですね。日本産科婦人科学会がいろいろ報道で出ていますけれども、今回、取りあえず、この検査がどう運用されるかに関しては何かコメントを出すということで今やっています。これには、人類遺伝学会からも小児科学会からも、幾つかの先生方に出ていただいて、この検査に関してはこういうふうにしようという話で動いている。これは研究班に対してももちろん言いますし、社会に対しても言いましょうということで、今、準備しているところです。多分、今、研究班は１年間で１０００か２０００にしたんだっけ？

【左合】最初は２年間で１０００だったんですが、多分、それはもっと早くなると思います。半年ぐらいで。

【平原】多分、これで、今の状況からすると、各二十数施設といってもですね、すさまじい電話の問い合わせが来ているんですね。その人たちができる、できないは別として、話を聞いてあげるという人的資源は、今とてもじゃないけど、このコンソーシアムでは対応しきれないんですね。だから、それも視野に入れた上で、どういうふうなあり方がまずはこの検査に関しての対応策としては必要かということを取りあえず出すという、そういう動きでやっています。１１月１３日に公開シンポジウムというのを日本産科婦人科学会が主催してやることになっています。これは、どなたでも来てくださいということで、そこでもある程度の議論もしましょうということになっています。いずれにしましても、現時点で、その胎児 freeＤＮＡに関しての検査というのは、現行の日本産科婦人科学会の出生前に関するガイドラインにも書かれています。これは、日本医学会の医療に関する遺伝学的検査・診断に関するガイドラインにも、それを認めるというか、それを遵守しなさいと書いてあるので、現行では今それが行われていいはずなんですが、これだけの大騒ぎになっているので、どんな事態になるか分からないということなので、特段、今こういうような動きになっているということであります。いろいろありますが、取りあえず、それだけお話ししておきます。

【渡邉】ありがとうございました。この話題に関しましては、明日のワークショップの中でも、たくさんワークショップの参加者もおいでになりますし、そのあとの総合討論のほうでも議論していただきたいと思います。左合先生には明日のワークショップのほうにも参加いただけるということになっておりますので、ぜひ、その場でも御討論いただければと思います。

【福嶋】ちょっと追加で、今週の月曜日だったと思うんですけれども、あさイチでこの問題が取り上げられまして、慶応の吉村教授と信州大学の玉井眞理子先生が出席されて、そのときに、あさイチの担当者から、ホームページに全国遺伝子医療部門連絡会議のアドレス

を載せていいかどうかということの問い合わせをいただきましてＯＫを出しました。ですから、各地域において、そのホームページを見て、あそこには維持機関会員の電話番号も書かれていますから、それぞれの施設にお問い合わせが行く可能性があります。その際に、やはり統一した情報が必要だろうということで、今回、急遽、こういうコーナーを設けていただきました。やはりぶれない形で、今の状況というものを正しく、お問い合わせいただいた方にはお伝えいただきますようよろしくお願いいたします。

また、先ほど議論もありましたけれども、妊婦さんの血液で胎児の情報が分かるということで、これは産科診療にかかわらない問題ということもありますので、１１月１６日に日本医学会の中に設立されております「遺伝子・健康・社会」検討委員会という私が委員長を務めさせていただいておりますけれども、その会議には必ず髙久史麿会長も御出席される会議が開かれます。そのときに産科婦人科学会の代表の方にも来ていただいて状況を御説明いただくことになっております。可能であれば、日本医学会としても何らかのステートメントを出せるようにというふうな準備は進めております。

【渡邉】福嶋先生、ありがとうございました。先ほども申しましたように、明日の中では、そういう意味では、今年の中で固めるものを出さなくちゃいけない、この会議としても出さなくちゃいけないだろうと思われます。ですので、ぜひ、明日のこのワークショップもぜひよろしくお願いいたします。左合先生、ありがとうございました。（拍手）

【左合】それと、できるだけ皆さんに同じ資料を使えるような、できるような資料をなるべく早急に使ってですね、もう、今日出したようなスライドを皆さんに使っていただけるような形になるべくいたしますので、また、そのときは使っていただいてという形にします。よろしくお願いします。

【司会】皆様、お疲れさまでした。以上をもちまして、第１日目のプログラムを終了いたします。明日は９時半から会場を変えまして、日本医科大学大学院棟にてワークショップを開始いたします。ワークショップの会場にお集まりください。

（１日目終了）

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議

ワークショップ:課題解決のための提言案の作成

討議内容

1）組織の構築と診療の流れ

2）遺伝医学教育

3）遺伝学的検査をめぐる諸問題

4）出生前診断への対応（着床前診断を含む）

5）発症前診断 への対応

6）ファーマコゲノミクスへの対応

代表者ワークショップ

ワークショップ１）各施設の機構構築と診療のシステム

参加施設：14 施設
参加者：15 名
久保田健夫（山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センター、コーディネーター）
小林千尋（山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センター、書記）
田中藤樹（北海道医療センター小児科）
井原健二（九州大学病院臨床遺伝医療部）
後藤雄一（国立精神・神経医療研究センター遺伝カウンセリング室・DNA 診断治療室）
井本逸勢（徳島大学病院遺伝相談室）
山口悦郎（愛知医科大学病院呼吸器・アレルギー内科）
宮崎彩子（大阪医科大学附属病院遺伝カウンセリング室）
田島敏広（北海道大学病院臨床遺伝子診療部）
富山弘幸（順天堂大学医学部附属順天堂医院遺伝相談外来）
深尾敏幸（岐阜大学医学部附属病院遺伝相談外来）
高橋和也（国立病院機構医王病院第一診療部）
各務好美（名古屋大学医学部付属病院遺伝カウンセリング室）
升野光雄（川崎医科大学附属病院小児科）
澤井　摂（千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部）

１　参加施設の現状と課題の提示

最初に、参加者全員が、それぞれの所属部門が抱える課題を報告した。具体的には、以下のようなものであった。

- 自身が臨床遺伝の専門ではないこと（神経内科、呼吸器科、小児科など）
- 検査室とカウンセリング室が別々で統合が必要と感じていること
- 遺伝子医療部門ができても各診療科でばらばらに遺伝子診療を行っていて、患者が紹介されてこない
- カンファランスを開いても特定の診療科の医師（小児科医）しか集まらない
- カンファランス自体が開きたくても集まってくれず開けない
- 院内の紹介のみで、外部からの紹介患者を受け入れるだけの余裕がない
- 検査や処方が少なく、採算がとれない
- 遺伝子医療部門に常勤医がいないため、発言権が小さい

以上の中で、共通の課題として「大学病院内における遺伝子医療部門の重要性のアピール」を抽出し、以降、この点について討論を行った。

２　大学病院内における遺伝子医療部門の重要性のアピール

本ワークショップに参加した施設においては、遺伝子医療部門の大学病院内の周知が充分ではないとの認識に至った。その結果、「遺伝子医療部門の重要性をどのように大学病院内でアピールし、院内にその存在と活用を浸透させるかのストラテジー」について討論を行った。

今年は、本ワークショップ「参加施設の現状と課題の提示」は３年目であり、それぞれの施設で既にいろいろと院内認知にむけて試みてきたが、ボトムアップ的なやり方では遅々として進ま

ず、「トップダウンが必要である」という方向で議論が進んだ。
具体的には以下のような意見がでた。

・ 遺伝子医療部門の大学病院における必要性（この部門がないと大学病院内の医療が混乱すること）を根拠をもって明確に説明し、その結果、専任をつけてもらう
・ 国内で議論されている非侵襲的出生前診断を、混乱が生じうる例として、遺伝カウンセリング体制整備の必要性を訴える
・ 大学病院のトップが動かないと病院全体に認知されるような部門は成立しづらい。このためには、本連絡会議から厚労省に働きかけ、厚労省から大学病院トップに遺伝子医療部門が必要であることを通達してもらう戦略を取るべきではないか
・ 東京の大学から地方の大学に赴任して遺伝医療の較差を認識した。国民が全国どこでも同等なレベルの医療を受けられるべきという方針に沿って、各県に１つ、遺伝子医療部門が必要であることを通達してもらうよう厚労省に働きかけるべきではないか
・ この議論を文書化して、本連絡会議から厚労省に要望して、そこから全国の大学病院長を動かし、実効性のある部門設置に進めるのが良いのではないか（何か社会問題があれば、これをきっかけに訴えやすいと思う
・ 非侵襲的出生前診断が今、国民的議論となっている。これを良い機会にするのが良いのではないか
・ 非侵襲的出生前診断においては、カウンセリングを十分に受けることでこの診断を受けない選択をされる方もいる。その意味でも、今、すべての県でのカウンセリング体制整備は重要ではないか
・ 組織と部門が正式にたちあがれば事務組織が動いてくれる。そうなれば各科への調整もスムーズに行く。現状は遺伝外来を設置してあることにはなっているが、それでいいというわけではない。病院長のトップダウンによる部門立ち上げが必要である
・ もし本会議から厚労省に要望書を出す場合は、その中に「認定遺伝カウンセラーの必要性」を付記してほしい。実質的なカウンセリングを実施するためには、他の業務で多忙となる医師に加えて、遺伝子医療に専心できる認定遺伝カウンセラーが必要だから。
・ 認定遺伝カウンセラーの利点は、大学病院の医師が専門化しているのに対し、広い疾患に対応できることである。雇用面で医師よりも経費を抑えられることも利点である。
・ 遺伝子医療の置かれた立場は、15 年ほど前の感染症対策に似ている。そのときは MRSA の流行が社会問題となり、これをきっかけに、後に、全国の大学病院に感染症対策部門が設置された。収益が少なくても、なくてはならないとの判断から、厚労省から大学病院長宛のトップダウンで通達された例である。
・ 本会議からの文書においては、遺伝子医療部門にどのような価値や役割があるかを、理論的に厚労省に説明できる内容とすべき。
・ その内容としては、１）遺伝学的研究の実施にカウンセリングが必須であること、２）医学部学生に対して遺伝の教育部門が必要であること（次世代シーケンサーの国民的な医療活用の従事者になるので）など、きちんとした業務リストを作成してから厚労省に働きかけるようにする。
・ 大学病院が変わらないと地方病院も変わらない。まず大学病院から遺伝子医療部門を整備してもらいたい（自身は地方病院におり遺伝子医療部門を立ち上げた。県の遺伝子医療充実にむけ、県の難病支援センターの協力を得た。その上で、ようやく、大学病院に協力を要請している段階である。この経験から、本当は、大学病院から地方病院に広めてもらうほうが良いと考えて

いる)。
- 以前、自身のいる大学病院の泌尿器科で遺伝子検査を実施したところ、患者とトラブルが発生し、以降、この診療科では一切、遺伝子検査を行わなくなり、現在に至っている。もし、私の大学病院に当時遺伝子医療部門があって紹介の体制があれば、この診療科は遺伝子検査を行わないという負の歴史を作らずに済んだ。
- 本会議発の厚労省宛の要望書には、専任の医師を入れるべき。そうすれば、これが励みとなり、研修医の中から遺伝医学を志す若者が誕生するであろう。
- 専任にこだわりすぎると、遺伝子医療部門の提案自体が却下されてしまう可能性もある。慎重に主張すべきであろう。
- 感染症対策部門が設立した経緯が MRSA の社会問題であったら、遺伝子医療部門がこれから設立できる経緯は今日の NIPD(非侵襲的出生前診断)の社会問題ではないか。だとしたら、この千載一遇ともいえるチャンスを逃がさない決断が、今、本会議に求められるのではないか。

おわりに

今年の会議では、国内の全大学病院に遺伝子医療部門が立ち上げられて最初のものであった。しかし、本ワークショップを通じて、「遺伝子医療部門が立ち上げ」と「全国の大学病院に遺伝子医療の担当部署が病院内の正式な『部門』として設置されたこと」とは異なっていることを感じた。「ほとんどの大学病院ではまだ『部門』化はなされていないこと」、従って、「次世代シーケンサーや母体血出生前診断に対応できる専門医と認定遺伝カウンセラーの体制（部門）作りが整っていないこと」が、ワークショップ後に行われた総合討論の場でも指摘された。

本ワークショップを通じて、参加者の多くが自身の大学病院内に遺伝子医療部門の「立ち上げ」後、何年にもわたって「正式な新設部門」とすべく病院長や事務担当課に働きかけてきたが、壁は厚く、遅々として進んでいないことがわかった。これをふまえ、これまで各施設で行ってきた『ボトムアップ』方式ではなく、「遺伝子医療部門の役割（具体的には、母体血出生前診断・次世代シーケンサー医療・ファーマコゲノミクス・遺伝子解析研究のための遺伝カウンセリング・医学部遺伝教育）を担う部門がないとこれからの大学病院業務はたちいかなくなること」を根拠を提示して、各大学病院の病院長を動かし、さらに全国病院長会議、病院評価機構、担当省庁に働きかける『トップダウン』方式で正式設置をめざすことが賢明であり、その時期は「母体血出生前診断をきっかけに国民的議論がなされている今」であり、従って、「全国遺伝子医療部門連絡会議から、遺伝子医療部門に設置の必要性について、全国病院長会議に文書で出していただきたい」との認識を参加者全員が共有して、本ワークショップは終了した。

ワークショップ２）遺伝医学教育

コーディネーター：櫻井　晃洋（信州大学）
書記：河村　理恵（信州大学）

参加者：13 名
参加施設：11 施設
旭川医科大学，筑波大学，千葉大学，帝京大学，新潟大学，信州大学，京都大学，兵庫医科大学，高知大学，佐賀大学，文部科学省ライフサイエンス課

本ワークショップでは，以下の内容で進行された．

【ワークショップの内容】

１．はじめに　＊*資料①参照*
２．医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム（案）の検討　＊*資料②参照*
３．提示するスタンダードな家系図の描き方の検討　＊*資料③参照*
４．遺伝医学教育についての話題提供（旭川医科大学教育センター　蒔田先生）
　※*資料④参照*
５．その他（要望など）

１．はじめに

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の急速な進展により，遺伝医学の基本的な知識や遺伝学的検査の適切な実施，遺伝情報の適切な取扱いは，あらゆる領域の医師にとって不可欠なものとなってきた．

現在わが国の医学卒前教育については，「医学教育モデル・コア・カリキュラム（コアカリ）」が公開されており，医学生が卒業までに最低限身に付けるべき履修内容が提示されている．しかしながら，コアカリにおいて取り上げられている遺伝医学関連領域は，主に生化学的な遺伝学にとどまっており，遺伝情報を適切に取扱い，患者や家族に対する適切な医療の提供につなげるという，臨床遺伝学的な視点が十分ではない．また遺伝子の「変化」が「個体差」ではなく，疾患原因としてとらえられ，「正常」と「異常」の対比という視点に傾きがちである．コアカリについては，これまでにも日本人類遺伝学会の教育推進委員会や日本遺伝カウンセリング学会の教育関連委員会を中心に，改訂の際に臨床遺伝学的教育内容を反映すべく取り組みが続けられてきたが，残念ながら現在までの改訂では，こうした努力が結実するには至っていない．（*資料①：H22 年度のモデル・コア・カリキュラム改訂時に人類遺伝学会教育推進委員会が改訂案として提示したものを準備した時の作業プロセス．下線部が加筆・修正した箇所.*）

こうした状況の中で，上記学会委員会は，今後もコアカリ改訂に向けた取り組みを続けていく一方で，わが国の医学部学生が卒業までに修得すべき遺伝医学の内容を明示した独自のカリキュラム案を作成し，全国遺伝子医療部門連絡会議との連名で公表する方針とした．

本ワークショップにおいて，上記学会のワーキンググループメンバーが事前に作成したカリキュラム案についてご参加の先生方からご意見をいただき，さらには全体討論を経て，最終案を作

成したいと考えている．

その他，旭川医科大学教育センターの蒔田先生に遺伝医学教育についての話題提供や，遺伝教育についての現状について情報交換が出来ればと考えている．

2．医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム（案）の検討

学会，委員会等で今までに検討してきた案（120926 案）をもとに更なる検討を行った．

大項目「（1）ゲノムと遺伝子」，「（2）ゲノムの多様性と疾患」は基礎教育で扱われているもので，概ね現行のコアカリを反映している．「（3）臨床における遺伝情報の活用」は現行のコアカリには盛り込まれていない部分なので，充実させたい箇所である．中項目の文言や小項目（キーワード）についてご意見をいただきたい．

- 大項目（1）が正常に行われるもの，（2）は変異が起こったものだとすると，染色体異常はどこに入れたらよいのか？
  - → 大まかなコンセプトとして，一個体の中での生命現象としてのゲノムを入れたのが（1），集団遺伝学的な要素として多様性というキーワードの中で捉えたものが（2），臨床遺伝学的内容を（3）にしている．

大項目（1）ゲノムと遺伝子

中項目（120926 案）	小項目(キーワード)
1）ゲノムと遺伝子の関係が説明できる．	
2）染色体の構造を説明できる．	
3）DNA の合成，複製と修復を説明できる．	
4）DNA から RNA を経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる．	
5）プロモーター，転写因子，クロマチン構造などによる遺伝子発現の調節を説明できる．	
6）ミトコンドリアゲノムの特徴が説明できる．	
7）エピジェネティクスの概念について説明できる．	
8）遺伝子解析技術の概要を説明できる．	

「（1）ゲノムと遺伝子」は基礎医学教育で扱われるもの（基礎の理解）で，個体の中のゲノムという考えになっている．

【討議事項】

- 遺伝子解析技術は今まで PCR のみだったのが，遺伝子解析技術全般にわたり取り扱われていること，家系図がここで取り上げられたことは非常に大きなことだと思う．
  - → 遺伝子解析技術は PCR のみが用語として取り上げられていた．各種遺伝子解析技術の中の一つが PCR ということで，より包括的に各種解析技術を学ぶことを求めた．
- 放射線と DNA の関係について，きちんと書かれた項目が抜けている．紫外線，活性酸素も含めて，「DNA の損傷」という言葉が抜けている．

⇒「４）**DNA** の合成，複製と損傷，修復を説明できる.」に変更

- 最近は生化学で扱う項目が膨大で，視野が molecular の方に行っており，染色体の構造については，学生が年々知らなくなってきている.「２）染色体の構造を説明できる」の小項目に複製やどうして異常が起こるのか，そのメカニズムなどを入れてはどうか.
  - → 産科学では発生学についてはあまり触れず，解剖学や生化学で扱われている．起こっている現象については詳しいが，どういう原理で起こっているのかについてはブラックボックスになっている.
  - → 解剖学と発生学がリンクしていないと教育現場で感じることがある.

⇒「３）染色体の構造を説明できる」の小項目に発生学の基本，減数分裂，体細胞分裂，転座を入れる

- Genotype-phenotype correlation はどこに入れるか？
  - → 現行のコアカリ「C 医学一般（２）生命の最少単位－細胞　【遺伝子と染色体】」に反映はされている．モデルカリキュラムとするならば，入れておいた方が良い.
  - → モデル案全体で，教育の中の基礎から臨床を含めた遺伝医学教育全般がわかるものにしたい.

⇒「細胞周期，細胞分裂，遺伝子と染色体の関係を説明できる」を最初に入れる

- 現行のコアカリにあるものはわかるようにアスタリスクなどをつけておくとよい.
- エピジェネティクスの小項目として，DNA メチル化，ヒストン修飾は外せない.
- エピジェネティクスの順番はミトコンドリアの後がよい.
- de novo の mutation が起きてくるメカニズムは（１）のどこに入ってくるか？
  - → （１）が正常編で，（２）が異常編と理解すると，（１）３）複製でおこる生化学的エラーに対する修復のことを指していると捉え，放射線や紫外線などは異常に近くなると思う．変化のことを（１）に盛り込むと，（１）の他の項目にも変化のことまで視野を広げないといけないだろうし，病気の原因となる変化を（２）に盛り込むのならば，「ゲノムの多様性の分子機構」の項目で扱った方がよいのではないか？
  - → ３）紫外線，活性酸素による DNA の損傷や修復は，細胞の中で日々起きているごくごく在り来りな日常の生理現象として（１）でよいかと思っている．放射線に関しては，チェルノブイリなどの環境としての特殊事情に限ったことではなく，普段我々は放射線を浴び，損傷は起きているが，それは正常な修復機構が働いて個体には何の影響も与えないといった普段起きている現象を学ぶという風に捉えている.
  - → 普段起きている現象の一部が pathological になる．どこで異常の起こるメカニズムを説明するか？（１）の基礎的なところで教えると，その結果どうなるの？という疑問があり，そうすると phenotype に入り込んで，（２）にいってしまう.
  - → 正常と異常は線引き出来ないと発しているので難しい．恐らく教え方だと思う．教えてほしい，学んでほしい項目であるので，一項目一項目で完結ではなく，シリーズになって流れていくと思う．現場でのフレキシビリティーの問題になると思う.

大項目（２）ゲノムの多様性と疾患

中項目（120926 案）	小項目(キーワード)
1） ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる.	
2） 遺伝要因と環境要因の関連について説明できる.	
3）遺伝子の変異について説明できる.	
4） 生殖細胞系列と体細胞，それぞれにおける遺伝子変異・染色体異常の相違点を説明できる.	
5） メンデル遺伝の3つの様式を説明でき，代表的な遺伝疾患を列挙できる.	メンデル遺伝の法則を乱す要因:浸透率，トリプレットリピート，浸透度，表現度，表現促進
6） 集団遺伝学の基礎について概説できる.	Hardy-Weinberg's law
7） 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる.	
8） 多因子遺伝による疾患・体質を列挙し，その特徴を説明できる.	遺伝子多型，疾患感受性遺伝子
9） 薬の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる.	ファーマコゲノミクス
10） 個体の発生異常における遺伝要因と環境要因の関係を概説できる.	
11 ）非メンデル遺伝の形式をとる主な疾患についてその機序を概説できる.	ミトコンドリア遺伝による疾患 PWS や BWS などの Epigenetics 疾患 Triplet repeat 病

個体の多様性という部分に焦点を当て，臨床現場での遺伝医療と基礎的な理解の橋渡しになるようなコンテンツということを想定して今まで準備してきた．項目の並び方で，教える側や学生はイメージ作りをするので，項目の順番も重要であり，ご意見をいただきたい．

【討議事項】

「３） 遺伝子の変異について説明できる.」

- 「遺伝子の変異」は言葉としてはよいが，案作成時には変異としての位置づけのコンセプトはあまり整理されていなかった．変異は，欠失や重複を学ばせるのか，variation の一部という位置づけにするのか？
- 遺伝子の変異＝mutation とすると，「１）ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる」に該当しないか？Variation の中に mutation も入ると思う．「３）遺伝子の変異について」は何を対象にしているのかわからない.
- 現行のコアカリの様に Pathological と non-pathological とを厳密にわけることのアンチテーゼでもある．「３）遺伝子の変異について」の場所がしっくりこない．表現の問題なのかもしれないが，浮いてしまっている.
- Mutation の扱いが難しい.

⇒1）ゲノムの多様性の分子機構について説明できる（変異から多様性まで｛塩基置換から **SNP** まで｝全て含める），2）ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる（**genotype-phenotype**）とし，「遺伝子変異について説明できる」の項目を削除する．

「4）生殖細胞系列と体細胞，それぞれにおける遺伝子変異・染色体異常の相違点を説明できる．」

- 生殖細胞系列と体細胞の概念を学生に教えるのが難しい．概念と疾患と両方が盛り込まれているので，もう少しシンプルにした方がよいと思う．遺伝子変異・染色体異常などの内容は小項目に入ってもよいのではないか？生殖細胞系列，体細胞とせず，生殖細胞系列変異，体細胞変異としないと学生が混乱する．

  ⇒「生殖細胞系列変異と体細胞変異の相違点を説明できる．」に変更

「5）メンデル遺伝の３つの様式が説明でき，代表的な遺伝疾患を列挙できる．」

- 「代表的な疾患の列挙」は，現行のモデルコアにもあり，直さずによいものはなるべくそのままにしているので，この言葉にしてある．メンデル遺伝の項目のところのみ，小項目が多くなっており，現段階ではメモとして挙げている状態で，いずれ整理したい．

「6）集団遺伝学の基礎について概説できる．」

- メンデル遺伝としての集団遺伝学の項目が欲しかったので，メンデル遺伝の次に集団遺伝学の項目を入れたが，順番がしっくりこない．
- メンデルの 3 つの様式，ミトコンドリア，エピジェネティクスの後に集団遺伝学の順で教えている．集団遺伝学と非メンデル遺伝の項目を入れ替え，集団遺伝学を最後にしてはどうか？メンデル遺伝の次に非メンデル遺伝としないと，対照的に解りにくい．
- 関連して 11）非メンデル遺伝の小項目に Triplet repeat 病も入れているが，念頭に置いているのは，エピジェネティクス，ミトコンドリアのことである．

  ⇒メンデル遺伝，非メンデル遺伝の順とし，最後に集団遺伝学とする．

- 「2）遺伝要因と環境要因の関連について説明できる」と，「１０）個体発生異常における遺伝要因と環境要因の関係を説明できる」の違いは？
  - → 2）は多因子疾患，１０）発生異常（先天奇形）が念頭に置かれており，１０）はモデルコア（4．病因と病態（1）遺伝子異常と疾患・発生発達異常）をそのまま写している．遺伝要因，環境要因をキーワードにして，発生や疾患における遺伝要因と環境要因とまとめることもできる．
  - → 産科の立場では，2）は多因子遺伝（生活習慣病や身長，体重など）を標的にしていて，１０）は DOHaD 学説（胎児発生成人病説；世代を経ても関係が出てくるような成人病）のように，多因子遺伝だけでは説明がつかないようなものも含めて想定されているのではないかと理解した．個人的には，2）と１０）は分かれていてもよいと思うが，意図をうまく説明する必要があると思う．大枠では2）も１０）も多因子遺伝で，行く行くは統合されていくと思うが，個体における多因子遺伝と，世代を経て起こる多因子遺伝とは，現段階では学生の理解のために概念的に分けておいてもよいと思う．今後，実臨

床家の先生方との整合性も今後問われてくると思うので，２）と１０）を概念として分けておいても悪くはないと思う．

→ 発生異常という言葉に引っ張られていたので，目から鱗である．教える現場でそこまで理解している人がどれだけいるだろうか？

⇒将来を見据えて，１０）は２）に入れてしまって，キーワードに発生異常，多因子遺伝とする．

「９）薬の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる．」

- ゲノムの多様性には，イマチニブなど体細胞変異によるゲノム変異も入る？
  → 安全性という Germline の問題と，有効性という somatic の問題を両方含んでいた方がよい．その意味で，安全性，有効性という言葉を残している．

大項目（３）臨床における遺伝情報の活用

中項目（120926 案）	小項目(キーワード)
1） 家系図を作成できる．	家系図を解釈できる． Bayes の定理, リスク評価
2） 遺伝子関連検査の方法を概説できる．	
3） 遺伝情報の特性と取り扱いについて説明できる．	
4） 遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる．	
5） 遺伝医学関連情報へのアクセスができる．	NCBI, GeneTest など

個別の病気云々ではなく，臨床現場で遺伝情報をどのように扱うか？という総論的な話で，現行のモデルコアにはない部分である．ワーキングで取り上げたことは，きちんと家系図が作成できること，遺伝子関連検査の方法を患者に説明できること，遺伝情報は他の医療情報とどこが共通でどこが配慮を要するものなのかをきちんと認識できていること，遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できること，遺伝医学関連の最新情報へアクセスできることの 5 項目を最低限のエッセンスとして載せた．

【討議事項】

- 「（１） ８）遺伝子解析技術の概要を説明できる」と「（３） ２）遺伝子関連検査の方法を概説できる」の違いについて．技術の説明ができることと，それを患者に説明できるということか？
  → （１） ８）は PCR を例にすると，PCR はどういう原理で動いているのか，なぜそれで遺伝子解析が出来るのかということで，（３） ２）は個々の疾患ということではなく，こういう病気であったらこういう検査というように臨床現場で疾患と検査が結びつくようにということで捉えていただければと思う．
  → 「方法を概説できる」とすると，検査の技術的なステップの話にならないか？
  → 検査結果の解釈をどうするかということも含めて，検査の目的と意義を説明できるとしてはどうか．

→ （3）2)は羊水染色体検査など臨床現場で行われている検査を説明できることで,（1）8）はPCRやFISH，サンガー法などの検査を説明できることかと聞いていて思った.

→ 羊水検査は現行のモデルコアの産科の項目にあるので,（3）2）は染色体検査をしてトリソミーという結果であった場合，どう解釈するか？どう説明できるか？と読み取れるがどうか？

→ （1）8）は技術の話ではなく，方法，リスク，結果，解釈，遺伝カウンセリングに繋げていくという広い範囲を指しているのではないか？

→ 遺伝子関連検査という文言について,（1）や（2）はDNAの話であったのに,（3）で遺伝子関連検査というと酵素的な生化学検査も遺伝学的検査も含むため，用語として良くない.

⇒「2）遺伝学的検査の目的と意義を概説できる.」に変更

- 「3）遺伝情報の特性と取り扱いについて説明できる.」ということは，倫理問題等も含むと解釈してよいか？取り扱いというより，倫理という言葉を匂わせた方がわかりやすくないか？取り扱いの方法論になってしまい，三省指針を教えようかという気にはならないのではないか？

→ バイオエシックスと言った場合には，広義に解釈すればガイドラインで言われていることも入ってくる？診療録への記載など遺伝情報の特性と取り扱いを想定しているが，バイオエシックスという言葉で包括できるか？

→ 腫瘍の項目では，診療の基本的事項で，診療におけるチーム医療を概説できる．バイオエシックスを概説できる．診療に傾いたところで言っている．それはそれですわりの良いところ.

→ 遺伝情報の特殊性を表に出し過ぎるのは好ましくないと思う．一方で最低限の注意点を軽んじることも良くないと思う.

→ 生命倫理の特性を理解できる，としては？

⇒「遺伝医療におけるバイオエシックスについて説明できる」とし，小項目に医学会ガイドライン，各種指針とする.

＊上記の討論を踏まえ、医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム（案）を121028 verに改訂（資料②).

3．家系図の描き方　*（＊資料③参照）*

NSGC家系図翻訳の全てを到達目標とすることは過剰かと思う．細かい部分は知っていると役立つということで，参考資料でよいのではないかと考えている．どこまでをスタンダードとして提示するか？

- 実臨床では，流産，人工妊娠中絶の記号も必要であるが，学生に対しては，今いる方たちからの話でないと複雑になり，厳しいかと思う.
- 染色体転座を教えるのであれば，保因者と自然流産までは扱う必要がある.

＜家系図の描き方で必須の項目（学生に知っておいてほしい項目）＞

① 個体の記号→ 家系員，罹患者，複数の家系員，死亡した家系員，相談者，発端者，
死亡児，妊娠中，自然流産

② 個体と個体の結び方（線の引き方）→ 婚姻，離婚，遺伝学的親子，多胎

③ 遺伝学的評価，検査結果の記載→ 保因者，未発症者

4．遺伝医学教育についての話題提供（旭川医科大学教育センター 蒔田先生）*※資料④*

5．その他（要望など）

- 各大学のデジタルコンテンツやシラバスなど本ネットワークを通して，各大学間で情報共有できるとよい．一元化して見ることができるライブラリーのような機能があるとよい．
- 関連学会との連携

資料①

日本人類遺伝学会　教育推進委員会　2010.10.08

医学教育モデル・コア・カリキュラムー教育内容ガイドラインー
平成 19 年度改訂版　より抜粋

B　医学一般

1　個体の構成と機能

（6）遺伝と遺伝子

一般目標：

遺伝子からタンパク質への流れにもとづいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析、ゲノムの多様性に基づく個体の多様性を理解する。

到達目標：

1）遺伝子と染色体の構造を説明できる。

2）ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。

3）DNA の合成、複製と修復を説明できる。

4）DNA から RNA を経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる。

5）プロモーター、転写因子、クロマチン構造などによる遺伝子発現の調節を説明できる。

6）エピジェネティクスの概念について説明できる。

7）PCR の原理とその方法を説明できる。

8）ゲノムの多様性に基づく個体の多様性・SNP(一塩基多型)とその影響について説明できる。

9）組換え DNA 技術の概要を説明できる。

１０）遺伝子取扱いに関する安全性と倫理について説明できる。

2　個体の反応

（4）生体と薬物

一般目標：

薬物・毒物の生体への作用について、個体・細胞・分子のレベルにおける作用機序と、生体と薬物分子との相互作用を理解し、患者個人個人に応じた的確な薬物療法を行うための基本的な考え方を学ぶ。

【薬物の動態】

到達目標：

1）薬物・毒物の吸収、分布、代謝と排泄を説明できる。

2）薬物の生体膜通過に影響する因子を説明できる。

3）薬の有効性や安全性の個人差に影響を与える可能性のある要因（年齢、性別、体重などの身体要因、遺伝的多様性、合併症）を列挙できる。

4）薬物投与方法を列挙し、それぞれの薬物動態を説明できる。

３　病因と病態

（１）遺伝子変異・染色体異常と疾患

一般目標：

遺伝子変異・染色体異常と疾患の発生との関連を理解する。

到達目標：

１）遺伝子の変異について説明できる。

２）生殖細胞と体細胞、それぞれにおける遺伝子変異・染色体異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる。

３）メンデル遺伝の３つの様式を説明し、代表的な単一遺伝子病を列挙できる。

４）多因子遺伝による疾患・体質を列挙し、その特徴を説明できる。

５）遺伝要因と環境要因の関連について説明できる。

６）染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ、概説できる。

７）個体の発達異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる。

８）キメラ（chimera）とモザイク(mosaic)を説明できる。

９）ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる。

１０）家族歴に基づいて家系図を作成できる。

１１）遺伝子診断の方法を概説できる。

１２）遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる。

F　医学・医療と社会

（６）診療情報

一般目標：

医療情報の利用方法、情報管理とプライバシー保護について学ぶ。

到達目標：

１）情報管理の原則（情報公開、プライバシー保護、取り扱い倫理、セキュリティー）を説明できる。

２）医療で扱う診療諸記録の種類を説明できる。

３）診療録の特徴と要件を列挙できる。

４）電子化された診療情報の作成と管理を概説できる。

５）遺伝情報の特徴と取り扱いを説明できる。

医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム(案)　2012.10.28　資料②

一般目標	遺伝子からタンパク質への流れにもとづいて生命現象を学び，遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析，ゲノムの多様性に基づく個体の多様性を理解する．遺伝子変異・染色体異常と疾患の発生との関連を理解する．		
大項目	中項目	小項目(キーワード)	平成23年度改訂コアカリ
(1) ゲノムと遺伝子	1) 細胞周期，細胞分裂，遺伝子と染色体の関係を説明できる．	体細胞分裂，減数分裂	C-1-(2) 細胞分裂の過程を図示し，説明できる． C-1-(2) 細胞周期の各過程，周期の調節を概説できる． C-1-(2) 減数分裂を説明できる． C-1-(2) 遺伝的多様性を減数分裂の過程から説明できる． C-2-(6) 遺伝子と染色体の構造を説明できる．
	2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる．		C-2-(6) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる．
	3) 染色体の構造を説明できる．	発生学の基本，減数分裂，体細胞分裂，転座	C-1-(2) 染色体を概説し，減数分裂における染色体の挙動を説明できる． C-1-(2) 性染色体による性の決定と伴性遺伝を説明できる．
	4) DNAの合成，複製と損傷，修復を説明できる．	放射線，紫外線，活性酸素	C-1-(2) DNAの複製過程と修復機構を説明できる． C-2-(6) DNAの合成，複製と修復を説明できる．
	5) DNAからRNAを経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる．		C-1-(2) セントラルドグマを説明できる． C-1-(2) 転写と翻訳の過程を説明できる． C-2-(6) DNAからRNAを経て蛋白質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる．
	6) プロモーター，転写因子，クロマチン構造による遺伝子発現の調節を説明できる．		C-2-(6) プロモーター，転写因子等による遺伝子発現の調節を説明できる．
	7) エピジェネティクスの概念について説明できる．	メチル化，ヒストン修飾	
	8) ミトコンドリアゲノムの特徴が説明できる．		
	9) 遺伝子解析技術の概要を説明できる．	PCR→遺伝子解析技術	C-2-(6) PCRの原理とその方法を説明できる．
(2) ゲノムの多様性と疾患	1) ゲノムの多様性の分子機構について説明できる．		
	2) ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる．		C-2-(6) ゲノム解析に基づくDNAレベルの個人差を説明できる．
	3) 遺伝要因と環境要因の関連について説明できる．	発生異常，多因子疾患	C-4-(1) 個体の発達異常におけえる遺伝因子と環境因子の関係を概説できる．
	4) 生殖細胞系列変異と体細胞変異の相違点を説明できる．	腫瘍，薬理遺伝学	C-4-(1) 胚<生殖>細胞と体細胞，それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる．
	5) メンデル遺伝の3つの様式を説明でき，代表的な遺伝疾患を列挙できる．	メンデル遺伝の法則を乱す要因:浸透率、トリプレットリピート、浸透度、表現度、表現促進	C-1-(2) Mendel(メンデル)の法則を説明できる． C-4-(1) Mendel(メンデル)遺伝の3つの様式を説明でき，代表的な遺伝疾患を列挙できる．
	6) 非メンデル遺伝の形式をとる主な疾患についてその機序を概説できる．	ミトコンドリア遺伝による疾患 エピジェネティックな機序による疾患	C-4-(1) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる．
	7) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる．		C-4-(1) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる．
	8) 多因子遺伝による疾患・体質を列挙し，その特徴を説明できる．	遺伝子多型、疾患感受性遺伝子	C-4-(1) 多因子遺伝が病因となる疾患を列挙し，その特徴を説明できる．
	9) 薬の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる．	ファーマコゲノミクス	*注:F-2-(1) 薬物治療の基本原理には薬理遺伝学に関する項目なし*
	10) 集団遺伝学の基礎について概説できる	Hardy-Weinberg's law	
(3) 臨床における遺伝情報の活用	1) 家系図を作成できる．	家系図を解釈できる． Bayesの定理、リスク評価	
	2) 遺伝学的検査の目的と意義を概説できる．		*注:F-2-(2) 臨床検査には遺伝学的検査に関する項目なし*
	3) 遺伝医療におけるバイオエシクスについて説明できる．	医学会ガイドライン，各種指針	
	4) 遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる．		
	5) 遺伝医学関連情報へのアクセスができる．	NCBI，GeneTestなど	

資料③-1

家族歴情報収集の要点

1．基本的な家系図記号を理解する．

2．少なくとも三世代にわたり，以下の情報を含む家族歴を聴取する．

まず，以下を明らかにする

a. 患者
b. 情報提供者．この人物は患者であることもそれ以外の人（たとえば親）のこともある．

次いで以下の情報も入手する

c. 患者の両親とその一度，二度，三度近親者
d. 父方もしくは母方家系の情報
e. 関係の程度，たとえばきょうだいでも片親が異なる場合など
f. 罹患および非罹患血縁者
g. 情報を得た（更新した）年月日
h. もし疾患を示すために記号を用いた場合はその注釈

3．家族歴から臨床的に必要な情報を引き出す

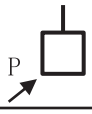
a. 生年月日
b. 必要であれば検査結果を含めた関連健康情報
c. 診断病名と診断時年齢
d. 死亡時年齢または出生/死亡年
e. 死因
f. 祖父母の先祖に関する情報
g. 子どもがいない場合，不妊か避妊か
h. 妊娠歴
i. 流産，死産，子宮外妊娠，妊娠中絶，早産，子癇，出血/止血障害などの妊娠合併症（週数の情報も含めて）
j. 近親婚

4．基本的な遺伝様式を認識する

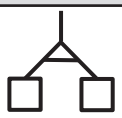
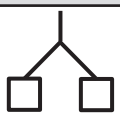
a. 多因子疾患
b. 単一遺伝子疾患（常染色体優性遺伝，常染色体劣性遺伝，X 連鎖遺伝）
c. 染色体異常；染色体の数的異常，大規模な欠失，転座
d. ミトコンドリア遺伝

資料③-2

a. 基本的な個体記号

	男性	女性	性別不明	コメント
家系員				年齢は記号の外に記載する.
罹患者				塗りつぶしまたは斜線などを用いる
死亡者				十字は使用しない
相談者				遺伝カウンセリングもしくは遺伝学的検査を希望している家系員
発端者				来談理由となった，家系図の中の罹患者
死産児				妊娠週数がわかれば記載
妊娠中				妊娠週数がわかれば記載

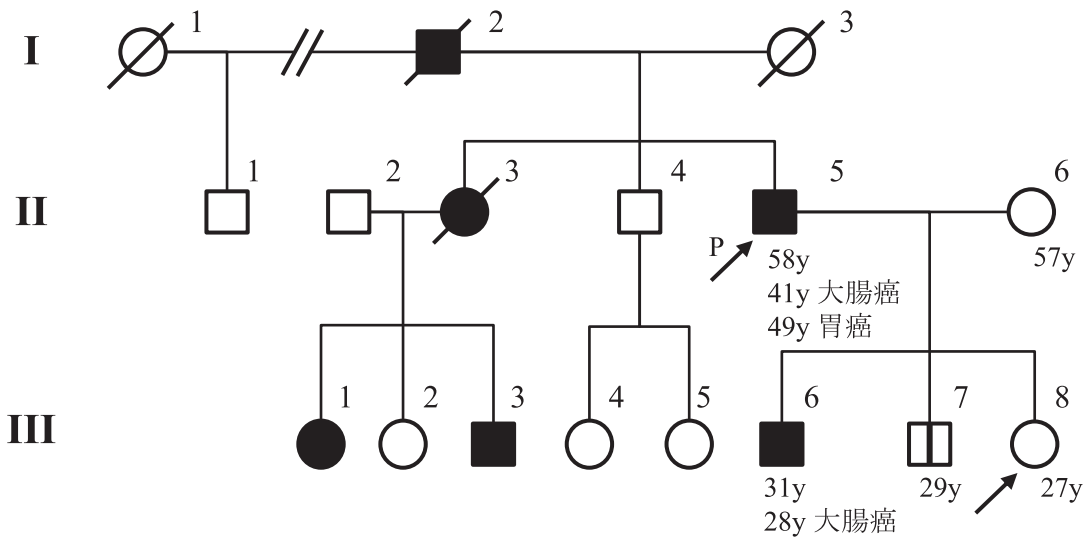
分娩に至らなかった妊娠	罹患	非罹患	コメント
自然流産			妊娠週数，性別が判明していれば記載

多胎	一卵性双胎	二卵性双胎	コメント
多胎			卵性不明の時は一卵性双胎の水平線の代わりに”?”と記載する

その他		コメント
保因者		遺伝形式に関係なく，生涯疾患が発現しないと考えられる変異保有者
未発症者		将来発症する可能性が高い変異保有者

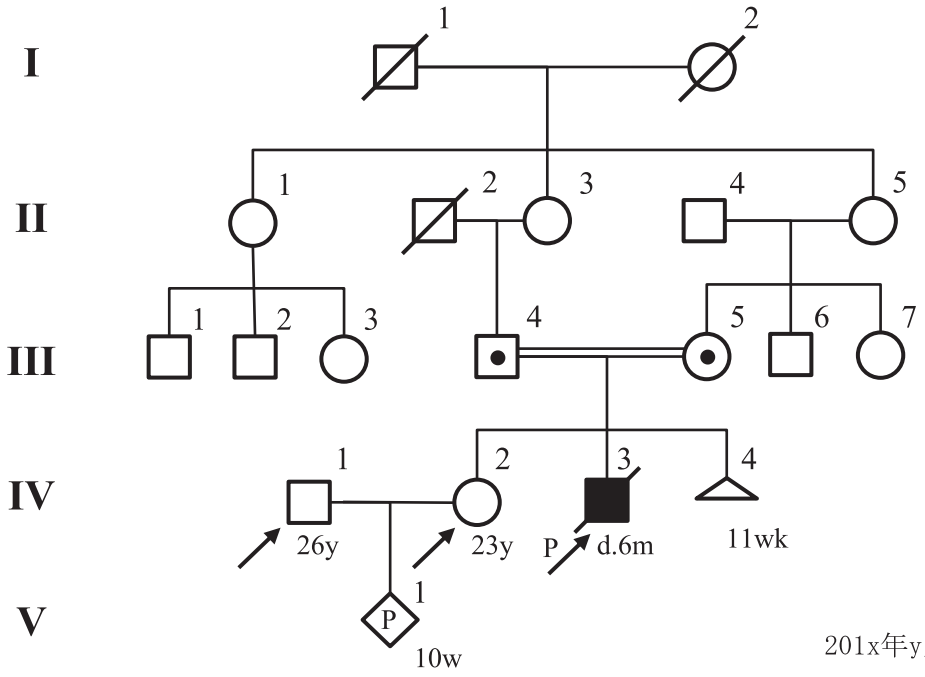
b. 基本的な家系図の例

（1）



201x年y月z日作成

（2）



201x年y月z日作成

資料④

遺伝医学教育WS
学習目標

第10回全国遺伝子医療部門連絡会議
2012年10月28日
旭川医科大学　教育センター　蒔田　芳男

ミニレクチャーの構成

1. 教育とは？カリキュラムって？
2. 学習目標の設定



“医学教育　虎の穴”富士研ワークショップの会場と日野原先生

教育とは

- 学習者の行動に
- **価値ある変化**をもたらすプロセスである



より望ましい状態
より高い状態
目　標

教育（研修）とは、学習者の知識・技能・態度に価値ある変化をおこすこと。

⇩

学んだことの唯一の証は変わることである（林　竹二）

⇩

学習者が変わったことをどうとらえるか＝**評価**

⇩

学習者は自分がどのように評価されるかによって、学習態度を変える。
（より良く変わっていくためにはどう評価するか）

⇩

評価は人をつくる。
→　評価する側の責任は非常に大きい。

カリキュラムとは？

時間割？

月曜	火曜	水曜	木曜	金曜
音楽	国語	算数	体育	保健
理科	社会	音楽	総合	算数
算数	体育	道徳	算数	社会
体育	社会	外国語	理科	国語
家庭科	総合	社会	国語	総合

ローテーション表？

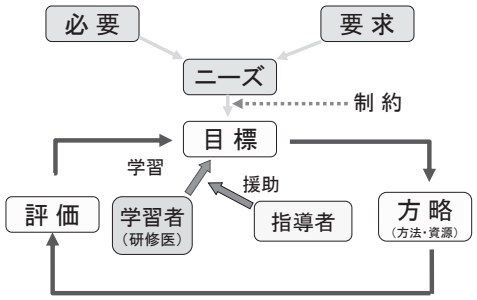
循環器	呼吸器	消化器	外科	脳外科	救急
麻酔科	小児科	産婦人科	精神科	地域医療	整形外科

カリキュラムとは？

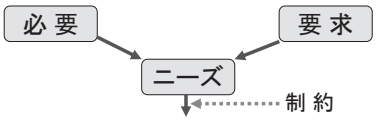
- 学習者は、
- ある特定の目標に到達するために学習する

- カリキュラムとは、
- 目標に到達するための「学習活動計画書」

学習のプロセス



学習のプロセス



カリキュラムの立案

学習により、
何がどれだけできるようになるか（目標）
どのようにして学習するか（方略）
どのように学習成果を確認するか（評価）
カリキュラムの3要素を具体的に表したメニューを作ってみましょう。

ワークショップ一日目の活動

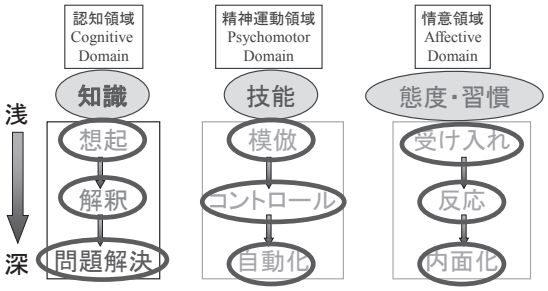
小学校の体育ドッジボール 何を教わった？

- ゲームを理解すること
- ボールから逃げること
- チークワーク

→
- ルールを説明できる。 知識
- 相手にボールを当てること 技能
- ゲームのマナー 態度・習慣

⟶ 学習目標は「領域」を分けて考えることができる。

目標の分類（Taxonomy）



目標設定の意義

1)研修医に学習目標を理解させる
→ 学習のガイド，モチベーションのための刺激
2)研修医と指導医との間の情報交換を容易にする
3)複数の指導医が担当する場合，共通の理解を得やすい
4)学習方略・評価法の設計を容易にする
5)他施設（国内・国外）との単位互換や第3者による大学評価

学習目標の記述

2つの原則
1）センテンスの主語を学習者にして書く。
2）学習経験の結果，いかなることができるようになるかを表す動詞を含む文章で書く。

一般目標(GIO)
行動目標(SBOs)

一般目標(GIO)と個別行動目標(SBOs)の関係

- GIOを具体的に表したものがSBOsである。
- SBOsをすべて達成すれば，GIOを達成することができる。
  GIO≒SBOs



例　車椅子訓練(普通版)

GIO:
安全で快適な車椅子生活を送るために、
車椅子の構造と機能を理解し、安全な取り扱いとルール・マナーを修得する。

SBOs:
1 車椅子の構造を述べることができる。(知識:想起)
2 安全な停止・始動ができる。(技能:自動化)
3 車椅子を駆動することができる。(技能:コントロール)
4 修理会社への連絡方法を述べることができる。(問題解決)
5 周囲の人に配慮して通行できる。(態度:反応)

例　車椅子訓練(普通版)

GIO:
安全で快適な車椅子生活を送るために、
車椅子の構造と機能を理解し、安全な取り扱いとルール・マナーを修得する。

ニーズ:why(目的)
ゴールを包括的に:What(目標)

SBOs:
1 車椅子の構造を述べることができる。
2 安全な停止・始動ができる。
3 車椅子を駆動することができる。
4 修理会社への連絡方法を述べることができる
5 周囲の人に配慮して通行できる。

例　車椅子訓練(普通版)

GIO:
安全で快適な車椅子生活を送るために、
車椅子の構造と機能を理解し、安全な取り扱いとルール・マナーを修得する。

SBOs:
1 車椅子の構造を述べよ。
2 安全な停止・始動する方法について述べよ。
3 車椅子を駆動する方法について述べよ。
4 修理会社への連絡方法を述べよ。
5 周囲の人に配慮して通行する方法について述べよ。

⇒ 学習目標を命令型にすると試験問題になる

例　車椅子訓練(競技版)

GIO:
車椅子を用いた競技に参加するために、
車椅子の構造と機能を理解し、安全な取り扱いとルール・マナーを修得する。

SBOs:
1 車椅子の構造を述べることができる。
2 安全な停止・始動ができる。
3 車椅子を駆動することができる。
4 修理会社への連絡方法を述べることができる
5 周囲の人に配慮して通行できる。

例　車椅子訓練(競技版)

GIO:
車椅子を用いた競技に参加するために、
車椅子の構造と機能を理解し、安全な取り扱いとルール・マナーを修得する。

SBOs:
1 車椅子の構造を述べることができる。
2 素早く安全な停止・始動ができる。
3 車椅子を駆動することができる。
4 簡単な修理ができる。
5 スポーツマンシップにそった操作ができる。

目標記述のための動詞

- 一般目標(GIO):
  修得する　身につける　理解する　想像する など

- 行動目標(SBOs)
  - 知識
    列挙する　述べる　記述する　説明する
    指摘する　類別する　関係づける　選択する
    応用する　適用する　使用する　など
  - 技能
    操作する　実地する　測定する　聴診する　など
  - 態度
    協調する　コミュニケートする　配慮する　参加する
    など

SBO(行動目標)は、命令形にすると試験問題になる！！

教育目標の持つべき性格

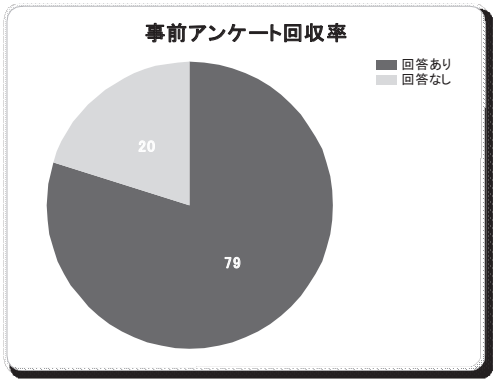
R real （現実的）
U understandable （理解可能）
M measurable （測定可能）
B behavioral （行動的）
A achievable （達成可能）

- GIOは現実的、理解可能、達成可能であること
- SBOsはすべてを満たすこと

ワークショップ３）遺伝学的検査をめぐる諸問題

コーディネーター：中山智祥（日本大学医学部附属板橋病院　遺伝相談室）
書記：森田昭彦（日本大学医学部内科学系神経内科学分野）
参加者数：44 名
参加施設：42 施設

北海道大学、岩手医科大学、秋田大学、山形大学、東北大学、獨協医科大学、千葉大学、慶応義塾大学、東京慈恵会医科大学、東京大学医科学研究所、東京医科大学、東京女子医科大学、日本大学、北里大学、信州大学、藤田保健衛生大学、富山大学、金沢大学、滋賀医科大学、京都大学、京都府立医科大学、近畿大学、川崎医療福祉大学、広島大学、福岡大学、久留米大学、宮崎大学、国立がん研究センター研究所、国立がん研究センター東病院、国立循環器病研究センター、群馬県立小児医療センター、千葉県こども病院、東京都立小児総合医療センター、神奈川県立こども医療センター、愛知県心身障害者コロニー中央病院、がん研有明病院、社会医療法人 母恋 天使病院、社会医療法人財団右心会 川崎幸病院、読売新聞東京支社、東北メディカル・メガバンク機構、（株）ＳＲＬ、三菱化学テクノリサーチ



本ワークショップ「遺伝学的検査をめぐる諸問題」は例年参加者が多く、話題となる内容も広範囲であるため、今回から参加者に事前アンケートについて回答していただき、当日その結果を提示することにした。

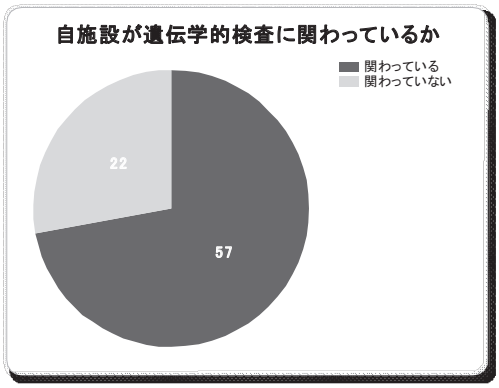
実際今回も実施された６つのワークショップの中で最も参加者が多かったが、事前アンケートに沿ってディスカッションを進行したためスムーズにワークショップが行われた。

事前アンケートの回答率は、79/99 施設（80%、うち医育機関 63/80 施設）であった。

１） 事前アンケートの主旨

遺伝学的検査をめぐる諸問題というテーマが包含する範囲が広範にわたることから、あらかじめ問題点を把握しておくために、事前アンケートが行われた。

送付後、回収までの間にアンケートの質問文章にある「遺伝学的検査」の内容が不明確でわかりにくいとの声が寄せられたので、回答者に向けて「『遺伝学的検査』という言葉をここでは測定可能なものとして捉えて欲しく、羊水検査の手技を実施していることや、遺伝カウンセリングを実施していることは除く」という旨を追加説明した。



２） 自施設が遺伝学的検査に関わっているか否かについて

自施設の業務において遺伝学的検査に関わっていると回答した施設が 57/79 施設（72%）であった。

３） 自施設で実施している遺伝学的検査の項目について。

自施設で実施している遺伝学的検査の項目（疾患）をまとめた。

検査	施設数	ライソゾーム症候群	2
SCD（あるいは脊髄小脳変性症）	9	プリオン病	2
ミトコンドリア	8	球脊髄性筋萎縮症(SBMA 含む)	2
染色体	7	FAP	2
SMA（脊髄性筋萎縮症含む）	4	JAK2	2
HD（ハンチントン病含む）	4	Loeys-Dietz 症候群	2
TTR(家族性アミロイドポリニューロパチー含む)	4	低フォスファターゼ血症(ALPL 含む)	2
QT 延長症候群(LQT,Brugada 症候群含む)	4	筋強直性ジストロフィー	2
DRPLA(歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症)	3	副腎皮質過形成(CYP21A2(21-OH)含む)	2
マルファン症候群	3	アレイ CGH	2
VHL	3	FGFR	2
CMT	3	α１−アンチトリプシン欠損症	2
MEN2	3	Fabry（GLA 含む）	2
APC	2	福山型先天性筋ジストロフィー　(FCMD 含む)	2
AR	2	他　140 項目が施設数 1	

（本アンケートでは、記載法について、遺伝病名か、遺伝子名か、検査方法なのかを明示していなかったために、上記のようにまちまちになってしまった。今後のアンケートの取り方での改善点である。）

1 施設のみで実施している遺伝学的検査項目数が 140 もあることから、これに関する情報は貴重であるとの意見があった。一方、約 150 疾患が自施設で実施しているという結果については、松原洋一先生（東北大）によると、厚労省の難治性疾患に関連するアンケートでは実施している検査項目として 470 あまりの疾患が挙げられていることから、本アンケートでは、同じ学内、院内であっても他の診療科や研究室などで行っている遺伝学的検査状況の情報が把握・反映されていない可能性が示唆された。これに対する対策では、施設ごとに自施設で情報を集約するシステムを構築していくことが重要である。その際に、高田史男先生（北里大）が前日にプレゼンテーションされたデータベース（全国遺伝子医療部門設置施設の遺伝医療提供体制検索システム）を用いて連携していくのも一つの方法であろうという意見が挙げられた。

４） 関わっている施設では他施設からの依頼受付が可能か否かについて

自施設が遺伝学的検査に関わっていると回答された施設において、41/57 施設（72%）が他施設からの依頼は可能という回答であった。しかし、2 施設から、「検査内容・科により」との回答があり、実状としては、検査項目ごとに科別・研究室ごとの対応になっていることから一律に他施設からの依頼は可能と回答することができないとのことであった。また、共同研究としての遺伝学的検査であるならば受け入れることができるという施設もあった。

遺伝学的検査が、「研究の一環としての検査」なのか「臨床サービスとしての検査」であるのか

を区別して考えることが重要であるとの意見が挙げられた。研究目的の場合には倫理審査の問題があり、発症している患者さんに対する検査と、出生前あるいは発症前検査、学会や論文での発表などで、各々、分けて考える必要があること、臨床検査の場合には、疾患ごとに費用の拠出の問題（保険・自費・研究費など）や診療録を作成する必要があること（北島　勲先生、富山大）などの問題点が挙げられた。

○ 遺伝学的検査の問題点

事前アンケートでは、自施設で実施している遺伝学的検査の問題点として、費用や時間、労力に関する問題のほか、精度保証の問題、遺伝学的検査結果の解釈に関する知識不足の問題などが挙げられた。

自施設で実施している遺伝学的検査の問題点は何ですか？（複数回答可）

①	実施費用		41
②	労力・時間		50
③	機器		10
④	精度保証		21
⑤	知識不足		1
⑥	システム		13
⑦	検査結果の取扱い（報告書発行、記載、保管）		21
⑧	その他	人的パワー	1
		判定に関する労力	1
	特になし		1
	未回答		2

5） 自施設で実施している際の費用の拠出元について

事前アンケートでは、自施設で遺伝学的検査を実施している際の費用の拠出元として、医局費あるいは研究費との回答のほか、クライアントからというものが多数を占めた。

保険に収載されている遺伝学的検査については 4,000 点ではコストに見合わない場合があることや、保険に収載されていないものについては研究費から拠出あるいは自費診療行為として行われている現状があることが問題点として提起された。

薬事承認されていない試薬や機器を用いて遺伝学的検査を行っているという現状があることから、まず、疾患を先進医療として申請していくことが重要であるとの意見が挙げられた。どのような疾患を先進医療として申請していくかを詰めていくことのほか、申請の際に多数の症例実績を積むことが重要であることから、検査項目（疾患）ごとのセンター化（集約化）を併せ検討していくことも必要であると述べられた。

自施設で実施している際の費用の拠出元をお教え下さい（複数回答可）。

①	クライアント・罹患者	21
②	医局費・研究費	48
③	病院負担	7
④	保険診療内	14
未回答		2

検査費用には、検査の固定費やランニングコストの他、人件費も含まれており、コストダウンの面からもセンター化による集約が望ましい。同一の検査項目でも、施設により、検査費用が異なること、患者負担をできるだけ少なくしたいとの意見がある一方で、信頼できる検査を行うためには一定のコストがかかるとの意見も挙げられた。施行する施設がない検査に関しては、NPO 法人オーファンネット・ジャパンが対応できる場合もあることから、NPO 法人オーファンネット・ジャパンの利用も考慮してはどうかとの意見が挙げられた。

また、他施設から遺伝学的検査の受け入れをする場合に、費用の出し入れに関して病院間ごとの契約が必要であることや、先進医療から臨床検査に移行した場合に、特許の問題が生じる可能性があることも指摘された。

6） 精度管理について

遺伝学的検査の精度管理に関して、事前アンケートで右記のように回答された。

事前アンケートで解答されたこれらの点が精度管理を行う上で重要であることが述べられた。また、これらの解決法のほか、検査の集中化も重要であるとの意見があった。CAP（College of American Pathologists） / ACMG（American College of Medical Genetics）の分子病理プログラムも参考になるのではないかとの意見が挙げられた。

また、検査の精度管理を行うにあたって、検査の臨床的有用性や臨床的妥当性に留意することが重要であるとの意見が述べられた。

精度管理について気をつけている点があれば、
おおしえください。

- 複数の検査方法を確認（5 件）
- 陰性、陽性コントロールを測定（3 件）
- 再現性の確認（3 件）
- 結果のダブルチェック（2 件）
- 複数の検査者の相互チェック体制（2 件）
- 多施設でクロスチェックをする。（2 件）
- Forward, Reverse の両方で確認する（2 件）。
- マニュアル化（2 件）
- プロコトールを厳密に作る。
- 熟練した技官が検査する。
- 男性レファランス、女性レファランスを、各個人血液から直接抽出した DNA を利用し続ける。
- 健常コントロールの Data を蓄積している。
- 陽性コントロールの厳格な管理
- 両親の解析を行う。
- 標準物質と共に測定する。
- 複数のデータベースを参考にしている。
- Metaphase FISH 方による検証を試みている。
- 検体を 2 本採取して別々に確認
- 生データー確認。
- 型別対照
- 臨床症状と合わせて最終診断している。
- 研究レベルであるということ（2 重チェックなど）
- コンタミネーションのチェック
- 2 つ以上の異なるプライマーセットで PCR 反応を行う。シークエンス解析ではセンス鎖とアンチセンス鎖の両方でシークエンス反応を行い、シークエンスが一致するかを確認する。従って DNA 変異を証明するのに 4 回シークエンス反応を行うことになる。
- 染色体分析用細胞培養は、必ず 3 dishes 以上で行う。PCR は検体を 2 tubes で行い、別に negative control と可能であれば positive control を必ず置く。必要に応じ high fidelity polymerase を使用する。

7） その他

電子カルテについて遺伝学的検査結果の電子カルテへの記載に関する取り扱いについては、アクセス制限を設けている施設と設けていない施設があり、倫理審査に施設間で差がある。東京女子医大では疾患区分ごとにアクセス制限のレベルを階層化し対応しているとのことであった（松尾真理先生)。また、日本医学会のガイドラインとの兼ね合いがあることが指摘された。

古典的な遺伝学的検査結果（ペニシリン禁・血液型など）は昔からカルテの一号用紙に記載してきたという背景があり、個人情報に対するセキュリティーを高めることも重要であるが、検査の結果を診療に役立てることが、より重要であること、遺伝情報は不変であり、子孫への対応を迫られる可能性を考えると、診療録保存義務が 5 年とはいえ永続的に情報を保存する必要があることが議論された。

遺伝学的検査結果の報告に関して、結果を受け取る側にサイレント変異や多型を疾患の原因変異と誤認されてしまうなどの問題があること、遺伝学的検査情報をきちんと報告・解釈できる高度な知識と技術を有する遺伝子解析担当者が必要でその育成が重要であることが議論された。

遺伝学的検査結果を報告された際に、その検査結果の開示が不十分であるといわざるを得ない検査会社も一部にあるという問題が報告された。特に、「某社に遺伝学的検査の結果報告について問い合わせたが、十分な返答がなく不備な点があった。改善をお願いしたい。」との要望があった。

ワークショップ４）　出生前診断への対応（着床前診断を含む）

コーディネーター：三宅秀彦（日本医科大学）
書記：鈴木由美（日本医科大学）

参加者 27 施設，32 名

参加施設：
岩手医科大学・筑波大学・横浜市立大学・北海道大学・東京都小児総合医療センター・大阪市立総合医療センター・独立行政法人国立病院機構新潟病院・愛媛大学・福岡大学・千葉大学・京都大学・鳥取大学・鹿児島大学・山形大学・大阪市立大学・大阪大学・信州大学・国立成育医療研究センター・宮城県立こども病院・東海大学・自治医科大学・川崎医療福祉大学・北里大学・昭和大学・琉球大学・千葉県立こども病院・日本医科大学（順不同）

職種：
臨床遺伝専門医（産婦人科医，小児科医，内科医）・認定遺伝カウンセラー・看護師・助産師

今回の本ワークショップでは，
I. 着床前診断と関わる遺伝カウンセリングにおける問題点の抽出
II. 無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）への対応
について討論をおこなった。特に NIPT については，国立成育医療研究センター左合先生に参加していただき討論を行った。この議論より得られた意見を集約し，以下の様に提言する。

＜NIPT に関する提言＞

- **NIPT も出生前診断のひとつである事を認識した上で，広く議論されることを望む。**
- **NIPT に関する相談に関しては，コンソーシアムへの参加や検査の実施とは関係なく，遺伝子医療部門が遺伝カウンセリングに対応することを希望する。**
- **施設格差のない遺伝カウンセリングのために，NIPT コンソーシアムからは必要な情報を提供していただく。**
- **各施設内で遺伝子診療部門と産科・小児科が協力体制を作っていく必要がある。まず顔の見える関係を保つ。**
- **障害者福祉の充実がかかせないので，研究など我々ができることを通して出生前診断や障害者に関しての問題提起を行い，行政や立法に対して働きかけていく。**

I.　着床前診断と関わる遺伝カウンセリングにおける問題点の抽出

事前アンケートの中において「PGD のセカンドオピニオンを行った経験がありますか」という質問に対して，実施したことのある施設は 29 施設・ない施設は 45 施設であった。

ワークショップに参加した施設で，セカンドオピニオンを実施している施設は 13 施設，着床前診断と関わるカウンセリングを実施した事のある施設は 17 施設であった。PGD のセカンドオピニオンにおいてトラブルを経験された施設は存在しなかった。

具体的な問題点としては，

１．習慣流産とは関係なく不均衡型転座で重篤な状況で出生した前児を持つ均衡型転座保因者に対して，PGD の適応があるかどうか
２．PGD を希望されるクライアントを紹介したが，その後の進捗状況が伝わってこない。
という問題があげられた。

問題点 1 に対しては，実際に同様の症例（親の均衡型転座に由来する不均衡型転座で重篤な状況で出生した前児を持つ症例）に対して PGD の承認を受けた事例があり，日本産科婦人科学会（日産婦）は 2010 年より PGD の審査対象としていることという情報が共有された（2010 年 6 月「着床前診断」に関する見解（URL http://www.jsog.or.jp/ethic/chakushouzen_20110226.html）に“本法（筆者注，着床前診断のこと）は，原則として重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある，遺伝子変異ならびに染色体異常を保因する場合に限り適用される。”という文言がある。）。なお，この様な不均衡型転座に起因する重篤な先天異常症例が PGD の審査対象となりうる事を知らなかったのは 17 施設であった。ただし，この論点について，「審査の対象となる」という方針はあるものの，必ずしも「承認される」とは限らない点であることに注意が必要である。

問題点 2 は，2 施設で同様の問題が生じていることが確認され，いずれも筋ジストロフィーの事例であり，1 例は数年に渡って返事がないとの事であった。今回，PGD 実施施設の参加がなかったため，ワークショップでは具体的な事情を知ることはできなかった。日産婦からの情報開示を含めて，経過のフォローアップ体制を構築する必要があること，審査期間中もクライアントとの関係を保つ必要があることが確認された。また PGD は中央で実施されていることが多く，地域格差が生じていることも問題と考えられた。プライバシーに配慮しながら，透明性のある体制作りが必要と考える。

【総合討論】

総合討論において，日産婦での審査を担当している平原先生より，PGD の審査は長くとも半年で結果を申請施設に渡しており数年に渡るケースというのは考えにくいとの指摘があった。また，日産婦は報道関係に情報公開をしているが，今後情報公開のあり方を考えていくとのことであった。さらに，PGD 実施施設から，申請施設での倫理委員会を通らない症例もあるため期間だけを問題にするのは不適切であるとの指摘をいただいた。

II.　無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）への対応

議論を始めるに当たり，NIPT コンソーシアムの昭和大学四元先生，成育医療センター左合先生より情報提供をしていただいた。コンソーシアムの臨床研究の開始については，11 月 13 日の日産婦主催の公開シンポジウムと，それを受けた日本産科婦人科学会の「出生前診断に関する見解」の改訂を待っている状況である。コンソーシアムは，検査の実施と関係なく参加することが可能で，情報提供には積極的に応じるとのお話をいただいた。また，実施施設，検査会社も登録制にして，どのようなスタッフが行っているのかを明らかにし，定期的な講習を行うなど，大きな体制の整備を考えているとのことである。

各施設の現状を確認したところ，NIPT について多くの問い合わせが来ている施設から数件のみという施設まで，施設や地域によって差がある様子であった。NIPT が一般的に実施されていると思っているクライアントが直接来院された施設もあった。

今回の討議は，まず NIPT にともなう問題点を抽出し，遺伝子医療部門がどのような連携を取る

べきかを検討した。
＜NIPT の実施にともなう問題点＞
１．NIPT を希望されるクライアントへの最初の対応が，一般産婦人科である可能性が高い。
（ア）一般産科開業医から，NIPT に対し否定的な意見を聞くことがある。
（イ）現状で一般産婦人科医が NIPT の一次カウンセリングを担当するのは，現実的ではない。
２．NIPT を実施しない施設でのカウンセリングをどのようにおこなうか
３．検査希望者が多数となり，十分な対応が出来ない可能性がある。
（ア）本邦では 35 歳以上の分娩が年間 25 万件ある。NIPT の対象となる他のハイリスクを含めると 1 年間にそれ以上の人数が NIPT の対象となりうる。この数に対応できる体制がとれる可能性が低い。
① 羊水検査も年間 1 万 6 千件，説明は 5 万件行われているが，実際に十分な対応が取れているのかも疑問である。
（イ）社会に対して，NIPT についてどのような内容をどのように周知させるべきかの議論がなされていない。
（ウ）適応外であっても希望される可能性がある。
４．NIPT の遺伝カウンセリングは説明内容が多い。カウンセリングではなく説明だけになる可能性がある。
（ア）技術的な問題としての論議だけでは，NIPT の持つ問題の本質を見失う。
５．出生前診断が中絶を前提として考えられている事も問題である。
（ア）小児科医などの出生後の病気を持った子ども達をみている人たちからの視点が必要である。
（イ）検査をおこなう産科医師が該当検査の遺伝カウンセリングを行うのは不自然な部分がある。
６．障害や病気を持った人たちへの受け入れが，現実の社会では十分ではない。

以上の抽出された問題点から，本ワークショップでは，１）遺伝子医療部門が NIPT に対応する体制を如何に構築し，２）NIPT コンソーシアムとどのように連携を取り，さらに３）NIPT について社会に対してどのように問題提起するかさらに討論を行った。

１）遺伝子診療部門の体制構築について
１．院内のカウンセリング体制の整備が必要である。
（ア）検査前から小児科医の関与する体制を構築すべき。
① 実際の障害を持った子ども達の生活を知る小児科医の関与が必要である。
② ただし，子どもが診療を受けている小児科医から出生前カウンセリングを受けるのは，クライアントの心理に負担となる可能性もある。
（イ）遺伝子診療部と産科，小児科が協力体制を作る必要がある。
① 実際にワーキンググループを作って体制を整えている施設もある。
② 出生前診断（出生児をふくめて）にかかわる人たちの哲学と知識の共有が必要である。
③ 継続的に顔の見える関係を保つ。

２）遺伝子診療部門とコンソーシアムとの連携について
１．遺伝子診療部門は，NIPT のカウンセリングを通して関与していく。

２．検査の需要予測が困難であり，NIPT コンソーシアムでは，原則として病院経由での紹介ルートから受けることを考えている。
（ア）遺伝子医療部門で関わりを持つ事は，NIPT コンソーシアムとしても望ましい体制である。その理由は以下の通りである。
① 検査前提でのカウンセリングにならない。
② アクセスの均一性を保てる。
③ 検査施設が少ないこともあり，各地域での窓口となりうる。
３．地域・施設格差を生じないための協力をコンソーシアムにはお願いしたい。
（ア）コンソーシアムでは関連施設に配布できる資料を作成している。
① 連絡会議を通じて各施設への配布をお願いする。

３）社会的な対応について
１．NIPT も出生前診断のひとつであることを認識して対応していく。
（ア）出生前診断全体に対する遺伝カウンセリング体制の整備が必要である。
２．クライアントが最初のコンタクトを取るのは地域の開業医である事が予想される。
（ア）産婦人科学会だけでなく，開業医との関係の深い産婦人科医会を通した情報提供を行える体制構築を考慮する。
３．障害児（者）の福祉に関して社会全体に提言を行う事も必要である。
（ア）一般社会が検査を論議もなく受け容れている
（イ）障害者排除に賛成の立場を持つ医師も多い。
（ウ）行政・官僚の関与がない。
① 行政機構の問題があり，具体的な問題点を医学研究，論文などを通して我々が明らかにする必要がある。
② 初等・中等・高等教育全ての段階において，出生前診断も含め遺伝に関する教育に対する充実が必要であるため，文科省への働きかけも必要である。
（エ）フランスでは胎児条項での中絶の決定は小児科医が関与し，障害者福祉に出生前診断による利益の一部が使用されている。このような社会還元のシステムも必要かもしれない。
４．NIPT のように高額な検査を受けられる女性が，母体保護法の経済条項を自由に中絶するのは矛盾がある。
（ア）母体保護法に胎児条項が存在しない事から齟齬が生じている可能性がある。

これらの意見を集約し，今回のワークショップでは NIPT に関して本文前段に示した提言を作成した。

【総合討論】

総合討論では，NIPT コンソーシアムに対して，遺伝子医療部門だけでなく，地域の医療機関・保健所などの施設，一般の方達に向けた均質な情報提供をおこなって欲しいと，複数の意見をいただいた。その中には，地域の母親教室などを利用して，NIPT に関する情報提供を行うという意見も頂戴した。

福嶋理事長からは，全国遺伝子医療部門連絡会議あてに NIPT コンソーシアムから資料を提供していただき，本会議の各登録施設に配布する方針を出していただいた。

また，検査費用についての意見もいただいた。検査の費用が米国に流れる事を考えると，適正価格の設定も含めたコントロールが必要となる。パテントの問題だけで無く，出生前診断に対する国内での検査施設の制約もあるため，実施にあたって課題となる事が確認された。

ワークショップ５）発症前診断への対応

コーディネーター：難波栄二（鳥取大学）
書記：中川奈保子（鳥取大学）

はじめに

発症前診断は遺伝カウンセリングの重大な課題の一つであり，全国遺伝子医療部門連絡会議（連絡会議）のワークショップでも毎年取り上げられている。2012 年 10 月 27～28 日に開催された第 10 回連絡会議のワークショップ「発症前診断への対応」には，大阪大学，公立学校共済組合近畿中央病院，埼玉医科大学，信州大学，千葉大学，東京慈恵医科大学，東京女子医科大学，東京大学，東京逓信病院，東北メディカル・メガバンク機構，鳥取大学，名古屋大学，新潟大学，山形大学，読売新聞の 15 施設から 16 名が参加し，発症前診断に関する現在の状況や今後の課題について討議を行った。

1.　第 9 回連絡会議のワークショップで討議された内容[1)]について

（1）人員の問題が深刻であり，体制づくりやフォローに影響

（2）「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」に記載されている，発症前診断を行うタイミングである「成人」の年齢および「自律的に判断できる年齢」が不明確

（3）発症前診断の体制については，実施前に複数回の遺伝カウンセリングを行っている信州大学のプロトコルを参考

（4）発症前診断の倫理申請は包括的申請が多数であるが，疾患別申請，病院内の短期審査への個別申請もある。一般の倫理委員会の外部委員の発症前診断の理解度や個人情報の取扱いが問題

（5）心理面でのフォローについて不安があるため，臨床心理士が必要

（6）近畿中央病院のハンチントン病に関するアンケートの結果の報告。世間に発症前診断が認知されておらず，潜在的なニーズを受け止める場所がないため，本連絡会議の HP や難病センターの HP などにリンクを貼ることなどを提案

（7）遺伝カウンセリング料金が低すぎることについて。セカンドオピニオン外来（20,000～30,000 円）が妥当ではないか

（8）家族性腫瘍は，ある程度の対応策を提示できるため，比較的積極的に発症前診断を進めていくべき。神経疾患の発症前診断とは切り分けて扱う

（9）生命保険は，確定診断前なら保険対応が可能な部分もあるため，診断前に対応を考える

以上を踏まえて，今回のワークショップでは現在の状況と課題について討議した。

2.　人員不足について

（1）遺伝性神経筋疾患の発症前診断に関するアンケート調査について

信州大学より，2011 年に実施（8 月発送，10 月末回収）した遺伝性神経筋疾患の発症前診断のアンケート調査の結果が報告された。全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員 89 施設（2011 年 8 月時点）を対象にアンケート調査を行い，60 施設（約 70%）より回答を得た。60 施設の内 22 施設（約 37%）が発症前診断の実施を含めて対応しており，30 施設（50%）がカウンセリングのみの対応，残り 8 施設（約 13%）は対応していないとの回答であった。発症前診断の件数は，5 年前の前回調査と比較して増えていない。

発症前診断は臨床遺伝専門医および神経内科医が担当している。精神科医が参加していない施設が多く，また，看護師，認定遺伝カウンセラー，臨床心理士がまったく参加していないという

施設が最多であった。発症前診断に対応していない理由としては，38 施設の内 27 施設の体制が不十分であること，20 施設がスタッフ不足を挙げた。必要なスタッフは，認定遺伝カウンセラー，臨床心理士，看護師の順で，非医師の充実を図ることが今後の課題とされた。これは前回調査でも課題であったが，ほとんど改善されていない。

（2）認定遺伝カウンセラーの現状

複数の施設で，遺伝カウンセラーは看護職との兼務であり，専門職としてのポストが確保できないため，認定遺伝カウンセラーの雇用できない実情が指摘された。遺伝カウンセラーコースでの養成が進められているが，養成しても就職先を確保できないことは大きな問題である。認定遺伝カウンセラーを雇用しようという動きはあっても，修士以上の人材に相応の給与を用意できないというジレンマがある。応募者側も，遺伝カウンセラーの募集があってもアルバイトのような条件で生活の保障が得られなければ，応募は難しい。また，遺伝カウンセラー職の位置付けが不明確であるため，医療機関に就職したとしても看護師や臨床検査技師といった医療資格がある場合はその仕事が優先され，遺伝カウンセラーの仕事を十分に行えない状況も指摘された。

（3）遺伝カウンセリングスタッフの雇用に向けて

遺伝カウンセラーの実績を作り，ポストを創出するとともに，相応の給与の保証が必要である。また，遺伝カウンセラーの雇用が重要であることは認識されても，医療経済的な保証（病院の収益につながる）制度設計なども必要との意見も出た。具体的には，保険収載される検査を増やす，認定遺伝カウンセラーが対応するカウンセリングに診療報酬でのメリットをつける，また病院機能評価で遺伝カウンセラーの雇用を評価する仕組みを作ることなどが挙げられた。

3.　一次遺伝相談窓口について

大学病院での遺伝カウンセリングの症例数は 2006 年から変化していないとの指摘があった。しかし，保健所などの相談では，遺伝について悩んでいる人は非常に多いとの意見が上がった。特に，治療法がない神経疾患の場合は診断のメリットもなく，悩んだ末に検査は受けないという結論となることが多いため，大学病院まで行き着かない。大学病院で遺伝カウンセリングを受ける人は，これらの悩みを乗り越えて診断を希望する一部の人との指摘がなされた。

保健所での遺伝相談については，認定遺伝カウンセラー制度が作られたことで，却って患者さんとの橋渡しができる人々が消えてしまう結果になったとの意見が出された。これは，保健所では遺伝の問題の対応の裾野を広げるために，看護師や保健師の対応を広げようとしていたが，遺伝相談に対応するための認定資格が作られたため，資格がなければ遺伝相談に対応できないという状況が生まれてしまい，遺伝について気軽に相談できる場所が却って減少してしまったと考えられる。

現実問題として，大学病院が全ての相談を受けることは不可能であり，気軽に相談に行けるところに遺伝相談を受けることができる場所が必要である。その場所から大学病院などの専門施設へと振り分けされることが望ましい。具体的には，保健所や家庭医が一次相談の場として対応できるシステムが必要となる。

これは，本ワークショップのみならず遺伝カウンセリング全体に関わる問題であり，今後連絡会議全体で検討していく必要があろう。

4. 発症前診断の体制について

発症前診断では，実施前に複数回の遺伝カウンセリングを行っている施設が多く，この回数についても議論された。迷っているクライエント，すでに考え抜いた上で来談しているクライエントなど状況が様々で，遺伝カウンセリングの回数を決めることだけが重要ではないとの意見もあ

った。また，医師との会話が煮詰まってしまった場合に，遺伝カウンセラーの対応が助けになった例も挙げ，遺伝カウンセリングの質を上げることの重要性も指摘された。

この議論の中で，遺伝カウンセラーの関わりとして，東京女子医大の取り組みが紹介された。東京女子医大では心理面接と心理検査の際に認定遺伝カウンセラーが単独でクライエントと面談しており，その際にクライエントの本音が聞けることが多い。さらに，検査結果が陽性と陰性の場合を想定して人生設計を書いてくる課題をクライエントに課している。この過程は，クライエントの訴えを文書化することで内省する機会も得られ，発症前診断の実施タイミングの設定に役立つ。人生設計を口頭で話してもらうことを実践している施設から，文書化した方がより具体的かつ効果的であるという感想が寄せられた。また，医師以外のカウンセリングスタッフが行う面談については，相性の不一致や偏りを避けるために，別の医師の同席，精神科のスタッフの同席などの方法も提案された。

遺伝カウンセリングに同伴するキーパーソンについても討議された。具体的に婚約者が同伴して来談するケースでは，本人は口では検査を希望すると話しているが，実は婚約者の希望であったり，検査さえ受ければ結婚できると思い込んでいたり，非常に焦っていたりするケースなど，問題がある場合ケースも多いことが，複数の施設から報告された。検査後に破談になることもある。婚約者と来談するケースでは，陽性と陰性の場合の人生設計を二人で考えてもらうことが必要との意見があった。例え陽性であれば結婚しないという結論であっても，二人で出した結論なので尊重するとの立場が必要との提案であった。

結婚を控えている世代と子育てを終えた世代，悩みを抱えてすぐに来談する場合，すでに何年も悩み考えた末に検査を希望して来談する場合など，クライエントの条件は様々であり，それぞれに適切な対応は異なる。神経疾患の遺伝子診断は，複数回の遺伝カウンセリングを行いながら注意深く進める必要があるが，内容を重視して，個々のクライエントに最適な回数や方法で遺伝カウンセリングを行うことが求められる。

5. 遺伝カウンセリングの料金体系について

遺伝カウンセリングの料金は自費診療であり，施設ごとに料金は異なるが，多くの施設は料金設定が低く採算がとれない。セカンドオピニオン外来が 30 分 2 万円などに設定されていることを考えると，遺伝カウンセリングの料金もそれ以上が妥当ではないか，との意見が出された。

一方で，料金を高くすることで，発症前診断を受けることができるクライエントが制限される可能性も指摘された。しかし，どうしても支払えない場合は研究費で負担するなど別の方法をとり診断を受けることも可能との意見も出された。また，日本では「相談」に対してお金を払うという意識が低く，支払い能力があっても支払う意思がない場合もあるとの意見もあった。

遺伝カウンセリングの料金は，さらなる検討が必要である。

6. 生命保険について

生命保険の加入時期や患者への対応について議論した。生命保険の契約では家族歴は聴取されず，発症前診断の実施の有無も聞かれないため，聞かれたことに対して嘘を答えてはいけないが，聞かれないことを敢えて話さなくて良いとの意見が出された。一方，その方法が通用するのかという疑問の声もあった。患者からの相談により，遺伝子診断を受ける前に入りたい保険があるなら勧めるが，陽性結果を得た後で入る場合は，告知義務違反となる可能性がある。これに対しては，現時点では，生命保険は遺伝性疾患に不利な状況ではないため，騒ぎ立てないほうが得策との考えもある。しかし，発症を見越して過度に手厚い保険に加入したり，陰性結果を受けて掛金を低額な保険に切り替えるなど意図的な行為が多くなれば，今後は問題になる可能性もある。現

在は発症前診断の認知度が低く件数も少ないが，件数が増えると保険に加入できないケースも出てくるかもしれない。さらに，感受性遺伝子の遺伝子診断が増えてくると，リスクに応じて保険料が上がるなどの問題も考えられる。

新生児の場合や検診で見つかる場合については，まだ一定の方針はなく，より深刻とも考えられる。診断が確定する前に保険について話をすることが大切である。診断後ではその病気に関する保険は難しいが，他の疾患に関しては保険に入ることができる。欧米では遺伝で差別をしないというのが前提になっているため，欧米の先行事例をしながらやってゆくことが必要となる。現段階では，診断を行う前に早めに保険について患者さんに話をすることが良い。

おわりに

神経疾患の発症前診断は，遺伝カウンセリングに時間がかかる上に，陽性の場合は生涯に渡りフォローを継続する必要があるため，充実したチームおよびシステムを構築する必要がある。そのためには，遺伝カウンセラーなどのカウンセリングの人員が現状では不十分であり，これらの増員を行うことが急務となる。人員を確保し，質の高い遺伝カウンセリングサービスを提供し，遺伝カウンセリング体制を維持・継続していくことが求められる。また，十分なサービスに見合った料金を設定することも重要な課題である。クライエントの生涯および家系の世代に渡り，継続的に遺伝カウンセリングを提供し続ける体制を構築することが各施設に求められる。

ワークショップ６）　ファーマコゲノミクスへの対応

コーディネーター：中谷　中（三重大学）
書記：望木郁代（三重大学）

参加者：13 名
参加施設：福井大学医学部附属病院、滋賀医科大学医学部附属病院、愛媛大学医学部附属病院、東京女子医科大学、浜松医科大学医学部附属病院、島根大学医学部附属病院、千葉大学医学部附属病院、大阪大学医学部附属病院、京都大学医学研究科、東北メディカル・メガバンク機構、㈱エス アール エル
職種：医師、看護師、薬剤師、認定遺伝カウンセラー、大学院生

（１） PGx 検査のデータの取り扱いについて

・PGx は外注に匿名で出すが、結果を電子カルテに戻すときに、誰がそれを戻すかというようなことを許可する権限を持つ委員会がないので困っている。
・匿名化して間違えると大変なので、結果は匿名化せずに返す。
・データの扱いは各医局任せになっている。
・一元的に臨床検査部にあがってくるので管理はされている状態ではあるが、情報を電子カルテに載せるかは各科の判断で、統合的に管理するところまでいっていない。
・単一の遺伝子情報に関しては、遺伝子診療部で完全に分離しており、アクセス権が無ければ見られない。
・外注で臨床検査部を通さないと困るものについては情報管理されているが、それ以外は各科で行っている。
・原則的には匿名化をお願いしているが、施設に申請書を出してもらい、施設ごとに、契約・対応している。
・カルテ記載の匿名化の問題とか、病院の中で統一された見解をださなければいけない、というところまできていない。
・PGx 検査は一般臨床検査として扱われている施設ばかりでなく、アクセス制限をつけている施設が結構ある。
・保険診療、先進医療、研究的要素のあるもの、で異なる取り扱いをしている。
・検査によっては、一般臨床検査と同じ扱いで匿名化しなくてもいいと病院側で決めてくれない。
・PGx 検査に関して、臨床の倫理委員会が、匿名化しない、電子カルテに載せる、一般臨床検査のレベルに落とす、ということを認めている。
・医学部の倫理委員会とゲノム委員会があり、どちらで審議するのか、やや混乱している。
・遺伝倫理を理解していない人が多い。
・遺伝倫理を理解していない人たちが倫理審査していることがある。
・今の PGx 検査は疾患ととても関連しているというのではないので匿名化しなくてもいいかもしれないが、疾患と関連してくるような場合、匿名化をどうするかが問題になる。
・遺伝情報と一般診療情報をバラバラにすること自体が不利益につながる。また、遺伝情報を悪用された場合の不利益を考えておかないといけない。
・情報をきっちり管理するためには、電子カルテには載せた方がいい。
・社会的差別がなくなれば、カルテを守る必要もなくなる。
・保険会社に PGx 検査の結果を申告する義務はあるか。

・電子カルテを管理しているシステムエンジニアの人にも、情報を扱う温度差を理解してもらわないといけない。

（2） PGx 検査の有用性と活用について

・今のところ UGT1A1 遺伝子検査の結果から、薬剤を選択するまではいっていない。特定の遺伝情報だけで薬の選択を決めてしまっていいのか、難しい。
・情報をオープンアクセスにするという理由は、患者さんの有益性のため。
・先進医療でやっていける組織が増えてくると、保険点数にものりやすくなる。遺伝子検査ができない施設も、先進医療実施機関と協同実施すると、PGx がさらに普及するのではないか。
・IRB を要求するかどうかで、研究か一般臨床かが決定的に違う。
・薬の添付文書には書いてあるが、実際にはできない PGx 検査が多くあって、患者への説明に困る。
・遺伝子検査の精度管理が難しい問題となっている。
・検体保存（バンキング）は、IC のときの包括同意でよいのだろうか？
・日本では、包括同意というのは倫理的には確立されていない。
・外資系はほとんどが包括同意のようになっている。
・包括同意ではなくて、一般的同意をやらないと、日本の PGx は厳しい。
・PGx 検査の運用指針の改定の中で、原則、検査後廃棄とあるが、今後廃棄せずに保存するという方向性が必要。海外では、きちんとしたルールのもとに一定期間保管するというのが原則となってきている。将来的には、ガイドラインの中で示すようにして欲しい。
・現時点での PGx 検査は、感度、特異度がまだよくないので、個別化医療をどんどん進めるためにも、検体の管理をきちんとしないといけない。状態の悪い検体では、新しいことを見逃してしまうことになる。
・ドイツではすでに大量の検体を病院として集めていると聞いている。日本の検体収集は研究レベルであって、通常の臨床検査後の検体保存はまだできていない。臨床検査にも使用できる検体保存キットを生み出せる体制を整えるべき。
・今後、PGx 検査の有用性を検証していくには、検体保存をして、非常に長い期間、大きな組織で一括管理をしてデータを蓄積することが必要となってくる。
・PGx 検査検体も以前の病理検査、病理検体のように保存してゆくのが妥当であろう。
・PGx 検査の標準化とと同様に、検体保存の標準化も必要であろう。
・施設によって検体の質が違うので、異なる結果を生み出しかねない。
・保存温度とか保存の仕方で純度はかわってくることに、注意すべきだ。
・国際標準化のルールにのっとった検体保存が必要。
・国をあげてのプロジェクトなら同意も取りやすいし、検体数も増える。
・しかし、個々の施設で、その施設に合ったやり方で、標準化した検体保存をやって、データを持ち寄る方が現実的。
・実臨床に近づけたくても、個人情報保護法が足かせとなっている。学会のガイドラインは法律の下にあるので、法律をいかに読むかが問題となってくる。

（3）PGx 検査の今後について

・マイカルテのように、各人が遺伝情報をもっていけば、どの薬にも対応できる時代がくるか。
・薬剤感受性の遺伝子がのっているチップがあって、その情報を各自持つことも可能となろう。
・ゲノム情報も将来的には IC チップカードに記録・持参するようにすると、救急隊が運んだ時に

役立てる。
・ゲノムカードに副作用などの情報を入れておくと、今後使えるかも知れない。
・医師が処方するとき、カルテを入れると副作用のアラームがなるようなシステムだと有用であろう。
・一剤だけではなくて、併用薬で副作用が出現するかなどの情報も検討しなければならない。
・アメリカと同じように、遺伝情報差別禁止法がなぜ制定されないのかわからない。罰則規定がないと、就労等に用いられる危険性がある。それがないと、カードを作るというシステムが前に進みにくい。
・すべての人が、自分はこの薬が使いにくいという情報をもっていれば、ハードルが下がるはず。
・保険会社によっては付帯条項に、医療機関にかかっているか、というのがあるが、遺伝子検査の多くは保険外診療であり、この付帯条項に含まれるかががグレー。そういう人たちが保険に入れなくなってしまうことはよくない。家族性腫瘍や遺伝性の神経疾患の人たちが偏見や差別を受ける世の中では困る。
・薬剤の感受性遺伝子と疾患の切り分けが難しい。薬剤のカードだと落としても特に問題はないが、そこに疾患感受性に関連してくると、取り扱いが難しい。
・医療を進めるためには、薬剤の情報だけではだめで、肝機能、腎機能など診療情報を入れないと使えないのではないか。
・近い将来、ホールゲノムシーケンスが安くできる時代が来るだろうが、副次的に関係のない疾患感受性の遺伝子が見つかった場合、情報をどう開示していったらいいのか。
・インシデンタルファインディングズに関しては、最初に同意書の中できっちりとっておく必要がある。
・治療法がある疾患と、ない疾患、保因者の状態がわかるなど、患者ごとに多様である必要がある。
・日本人は、協力するとどんなメリットがあるか、と聞かれるが、将来こういう医療を実施するためには必要であることを説明する。イギリスでは、ナショナルバンクがあって、無償のボランティアとして 200～300 項目の質問票に答えている。ドイツは、同意書がなくても 3 年保管すれば使える。海外は検体を集めているので、このままだと日本は高価な薬を海外で買い続けることになる。
・表記方法が検査会社によって違うことがおきているので、今後協議していく。

【まとめ】

PGx 検査情報の扱いは、匿名化、アクセス権など、病院や各診療科で任されていているのが現状である。今後、患者の有益性のために一般臨床検査と同様の扱いをするべきであろうが、単一遺伝病などとの関連があり、難しい問題も含んでいる。病院内での連携不足があり、情報をどのように扱うかは、倫理委員会のような組織で統括して決める必要があろう。

PGx をより有効に活用するためには、一般臨床検査と同じような扱いになっていくべきであるが、そのためには情報管理やインフォームドコンセントなどの問題がある。また遺伝情報差別禁止法のような罰則規定の制定も考えていかないといけない。日本人の遺伝情報を収集する必要があり、そのためには施設ごとに国際標準化のルールにのっとった方法で、長期間検体保存する方向で進めていくことが大切である。

将来的には、個人のゲノム情報を、カードや IC チップに記録し携帯できる時代がくるであろう。そのためには、社会的ルール作りが必要であろう。

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

＜総合討論＞

座長：福嶋義光　渡邉　淳

【司会】それでは、時間になりましたので、午後の総合討論を開始したいと思います。座長の渡邉先生、福嶋先生、よろしくお願いいたします。

【渡邉】よろしくお願いいたします。お手元にアンケートがあると思います。アンケートのほうは、できれば今日回収したいのですが、難しい場合には後ほどファックスしていただければと思っています。まず今回のワークショップについてですが、人数に結構ばらつきがありましたが、参加人数は以下の通りです。（　）内はコーディネーター

１．組織の構築と診療の流れ（久保田 健夫）１７人
２．遺伝医学教育（櫻井晃洋）１２人
３．遺伝学的検査をめぐる諸問題（中山 智祥）４２名
４．出生前診断への対応（着床前診断を含む）（三宅 秀彦）３５名
５．発症前診断への対応（難波栄二）１６名
６．ファーマコゲノミクスへの対応（中谷中）１３名

大体１５０人ぐらいの方々がワークショップに参加していただきました。ワークショップの偏りがあところがあります。それをどうするかということが今後の課題だと思いますけれども、その点もアンケートには入れておりますので、ぜひ、お答えいただければと思っています。

ワークショップが始まる前に、実は、今回連絡会議の維持会員の施設におきましては、少し情報のほうを教えていただきたい、と事前にアンケートを取らせていただいております。そのことについて、少し報告させていただきます。

維持会員の先生方には、直前にもかかわらず御協力いただきましてありがとうございます。約８０％の施設の先生方、御施設に、高い割合で御回答をいただいております。内容は、遺伝学的検査、ファーマコゲノミクス検査、出生前診断が中心になっておりますけれども、お手元に資料を見ていただきながら御検討いただければと思います。

質問内容は、ワークショップの先生方とも検討し掲載しましたが、意味的にいろいろと不完全なところがあり、その点はお詫びいたします。ただ、質問の内容によりさまざまに解釈できるところもありますので、それを踏まえて御報告させていただければと思います。

一つは、遺伝学的検査を自施設でやっていらっしゃるところがあるかというところに関しましては、大事な点は１－２のところに他施設からの依頼が可能だとご回答いただいた施設が３分の２ほどあるということです。それを今後どのような形で活用していくのかが今回の一つの課題です。多分、遺伝学的検査の中でも出てくるだろうと思います。

問題点に関しましても、それぞれの施設でいろいろと困っていらっしゃる点があり、労力、時間とか、あるいは費用の問題という点が圧倒的に多いと思いますけれども、それ以外にも、精度保証などというところに関してもいろいろにかかわってらっしゃるという点も重要です。特に精度保証に関しましては、１－５にもあるように、各施設いろいろと取り組みをされているようです。それについては、どういうふうに考えていくのかという点に関しましても、多分、今後の課題については後ほどお話をいただけると思います。

どのように結果を扱っていらっしゃるかということに関しては、大分幅があるのは昨年も出ておりましたが、その点はまた後ほど出てくると思いますし、あと、出生前診断に質問しました、着床前診断でのセ

カンドオピニオンはもしかするとちょっとなじみがない言葉だったかもしれませんけれども、着床前診断をする場合には、実施施設以外に第三者機関のところでの遺伝カウンセリングというのが必須になっています。時にセカンドオピニオンと書かれることがあり、使わせていただきました。セカンドオピニオンの経験があるかというふうな内容で御質問させていただいて、そこの中でのやっぱり問題点とかというところも今回議論していただければと思っております。

今回の問題点を抽出させていただく中で、今後のワークショップの中での御討議、内容について御検討いただければという形で報告させていただきました。

１）組織の構築と診療の流れ

コーディネーター：久保田健夫（山梨大学）

【久保田】それでは、ワークショップ１を担当しました山梨大学の久保田より「組織の構築と診療の流れ」のワークショップのディスカッションの内容を口頭で御報告させていただきます。

個人的には、今回３回目の「組織の構築と診療の流れ」のワークショップの担当ではありましたけれども、一昨年はまだ部門が立ち上がっていない施設から御出席された方もいたことから「どのように立ち上げたらいいか」ということを中心に話し合いました。昨年はほとんどの大学がもう立ち上がったということで、立ち上がったばかりの組織をどのように発展させるかという、そのアイデアとか工夫について話しました。今年はそれと類似した内容でワークショップを進めました。

具体的には、出席者一人一人にまず各施設の遺伝子医療部門の現状と問題点を発表していただき、その中で共通するような問題を選んで、それを特にさらに話し合うという形をとりました。

その結果、まず、大きくはそれぞれご事情が違うところはあったのですけれども、共通したものとして３点ありまして、１つ目は、病院内での組織、部門をどのようにさらに強固に構築していくかという院内での組織構築に関すること。２番目は、病院の中で、大学病院等の中で立ち上がった遺伝医療部門をどのように院内にアピールしていくか、発展していくか、周知させていくかというところであります。３番目は、電子カルテをどのように使っていくべきであろうかというところが共通した課題でありました。

１つ目の病院の中での組織の構築に関しては、参加されていた例えばほとんどの方は大学病院でしたが、大学病院の中で、それぞれの事情によってあり方がまだきちっとしたものになり切れていないというようなことがありました。あと、院内へのアピールということを特にお話しされていたのは、北陸三県を控えている国立病院の先生が病院内というよりも、どちらかというと臨床遺伝専門医が多くない地域なので、広く院外、すなわち自分の県以外の周りの県も含めたエリアからの患者やクライアントを引き受けざるを得ない状況だということでした。立ち上がった早々から、このような状況をふまえ、院外や県外に遺伝子医療を広げていく必要があるというご報告でした。それから電子カルテについては、遺伝情報を巡り、電子と紙とをどのように使い分けるかというようなところも議論したいという意見もでました。

時間の関係上、結局、最初の一つ、すなわち「病院の中での組織、部門をどのように強固なものにしていくか」に集中する形で最後まで話し合いました。

話し合いの要点をご紹介しますと、「遺伝子医療部門をどこかの診療科に内在されたものではなく、例えば、小児科の遺伝外来ではなく、独立した部門として立ち上げ直すことがまずは必要だろう」という意見がでました。既にもう独立した部門になっている大学もあるのですが、病院の組織図の中にまだこの遺伝子医療の部門が記載されていないという形態の大学病院もあります。例えば小児科の遺伝外来という位置付けのままであると、小児科というレッテルを貼られ

がちで、他の診療科の人たちと一緒に連携しづらい、周知されづらいという状況があるわけです。独立した部門ということになれば、事務の方も理解して、大事にしてくれるし、組織として認めていただけるし、いろんなことがやりやすくなるという意見です。

独立部門の例として、近年、「全国の大学病院に設置された感染症対策部門」が参考になるとの意見が出ました。これは、ある大学病院においては「グローバル感染症センター」という名称で運営されているようです。これが好例となる点は、遺伝子医療部門と同様、「必ずしも収入がついてくるような部門ではない」という点です。設置の理由が「社会問題化した課題、すなわちMRSAが多くの病院で発生し、専門部門が必要だという要望が出てきて、それを文部科学省からのトップダウンの形で認められたこと」という流れが参考になるのではないかとのことでした。

今、MRSAならぬNIPT（母体血出生前診断）が議論されています。したがって、今、まさに、感染症対策部門ならぬ遺伝子医療部門を全国の大学病院に設置していただく時期なのです。このチャンスを逃さず、社会問題からの流れにのって、この会議発で、文部科学省に設置を要望するべきだ、という意見でまとまったのです。

文部科学省等への遺伝子医療部門設置要望のポイントとして、今話しにでた、NIPTの社会課題を踏まえた遺伝子医療体制構築の必要性のほか、「次世代シークエンサーによってファーマコジェネティクス（薬剤の選択）を含む遺伝子医療の重要性」、「この重要性が既に大学病院内の医師に周知されつつあること」、「現在曖昧となっている遺伝子解析研究の受け皿になること」、「研究を担う病院における遺伝学的研究サポーターとしての役割が果たせること」、「遺伝教育を担う部門であること」の役割があることを整然と説明して、担当官の必要を得るべきだという意見もでました。

要望に際しては、このような遺伝子医療部門が果たすべき役割を項目として漏らさずリストアップし、業務内容を整理して、そういうものを記載した設置の必要性がよくわかる要望書を作成し、ロジックを通して、本省等にアピールするというステップが必要である、という結論に参加者一同、達しました。

もう一つ、ちょっと違う話としましては、患者さんのほうから、むしろ、ただ神経難病の家系でいらっしゃる患者さん、あるいはクライアントの方から要望があったとしても、遺伝医療に余り精通されてない先生が主治医だったりすると、その診療科のところで止まってしまって、遺伝の担当者のところまで回ってこないという経験をお話しされる市民の方もいて、一般市民の方々、すなわち医療側だけでなく、国民の側からの設置の要望もあることも、きちんと担当官に説明する事項であるという意見も出ました。

さらに、トップダウンでシステムを構築すること急務であり、「もしそうしなければこれまでせっかく立ち上げて来た全国の部門の多くが『ジリ貧』になってしまう」という危機感を募らせた意見もでました。このような背景には、現在の体制（ボトムアップで作った）の下では、遺伝医療担当者が病院の中枢の方に言ってもなかなか受け付けてくれないというジレンマが複数の参加者からにじみ出ていました。つまり、「ボトムアップではらちが明かないのでトップダウンで行くんだ」という強い意思が大切で、この全国遺伝子医療部門連絡会議から全国の大学病院長宛てに、遺伝医療部門部門が必要である旨を記載した理由書（先ほどの要点を列挙したトップダウン設置要望書）を出していただきたい」、できれば、「本会議理事長の福嶋先生から、あらためて全国医学部病院長会議の場で、『理由書』を配布いただき、ご説明いただきたい」という意見でまとまりました。

さらに遺伝医療のまだ十分でない地域があり、遺伝医療の地域差を埋めるためには、しかもその地域の大学病院では遺伝医療部門が機能していない場合は、厚労省の担当官にも同様に、「今、

遺伝子医療部門のトップダウン設置が必要である旨」をご説明していただき、地域、特に県の病院に、遺伝子医療部門の設置を要請していただくことを期待したいという意見もでました。

以上、ワークショップ１からの提言は、「従来のボトムアップではなくて、トップダウンによる遺伝子医療部門の大学病院内の独立化を、社会からの要望が益々でてくる今、全国遺伝子医療部門連絡会議として各方面に働きかけて、行うべきである」というものです。

この見解で本ワークショップ参加者全員が一致したことをもって、ワークショップ１の報告を終了させていただきます。

以上です。

【渡邉】久保田先生、どうもありがとうございました。多分、遺伝子医療部門会議のほうからという発信で、福嶋先生、何かコメントいただけますか。

【福嶋】ありがとうございました。現在も、この遺伝子医療部門連絡会議を立ち上げて以降、第６回目から、この維持機関会員制度に移行しまして、その都度、すべての大学病院の病院長並びに国立高度医療機関、六つありますけども、ナショナルセンターにはお送りしております。その際に出欠表というものも一緒に添付して送っておりまして、おたくの大学はまだ来ていませんよというようなのを一緒にお送りしました。10 年たって、その効果があらわれて、今回初めて 80 のすべての大学病院の代表者が集うことになったというふうに思っております。

それで、あと中身の問題で、やはり厚生労働省でも、がん対策ではがん拠点病院というのを設けています。それと同様に、難治性疾患、希少難病については拠点病院化ということも考えておられるようですので、その拠点病院に必須の要件として遺伝医療の専門家が含まれることという、その文言を付け加えてほしいというようなことは要望を出せると思います。

あと、ＮＩＰＴの問題が後ほど出てくると思うんですけども、しっかりとした体制の整ったところで受けましょうということで、そこには複数の臨床遺伝専門医あるいは認定遺伝カウンセラーがいることですとか、ダウン症候群の患者さんのケアのできる小児科医が含まれることという、きちっとした組織があるところで受けましょうということになっていますので、そういうような名前だけではなくて実質化が求められているという、そういう幅広い遺伝医療を担当する部門の実質化が求められているというメッセージは、この連絡会議からもいろいろなところに発信できるのではないかと思います。

【渡邉】ありがとうございました。今の１番目のセッションであります組織の構築と診療の流れ、特に組織の構築についてのお話をいただきましたけれども、フロアのほうから御質問等ございましたら。御質問あるいはコメント等をいただければと思いますが、いかがでしょうか。・・・蒔田先生お願いします。

【蒔田（旭川医科大学）】旭川の蒔田ですけど、トップダウンという話で、どうやったらいいのかなというのをちょっと考えていたんですが、今、全国医学部長病院長会議の配付資料というのを私たち PDF で文科省のページに行くと見られるわけで、それで見ると、今回は薬害被害者の話を聞きましょうとか、口唇口蓋裂についてちゃんと理解を深めましょうとか、要望されたことに関しては、文科省がそこに、エクスキューズじゃないんですけど、何か載せないと、やったということが示せないので、この何年かですごく載るようになったんです。なので、継続して出していって、こう変わりましたというのを見せていくのは一つの手だと思うんです。それを実際にやっているのは、薬害の被害者の会がやっていて、５年間ずっとやっていて、講義の数はこれだけ変わりましたとかって、実際に示したのを入れて、そこまで言われると、医学教育のセクションとしては、薬害の講義を入れなきゃいけないというふうになって、当然反応してきますので、そういう地道な流れもいいんじゃないかなと思います。

【渡邉】ありがとうございました。ほかにいかがでしょうか。コメントとか、あるいは御質問等は・・・
それでは、次のセクションのほうの話をお願いしたいと思います。

２）遺伝医学教育

コーディネーター：櫻井晃洋（信州大学）

【櫻井】信州大学の櫻井でございます。

遺伝医学教育のこのワークショップのセッションも、ずっと例年組まれておりまして、最近はいつも一つテーマを決めて、グループワークをやっております。そして、今回のテーマは、遺伝子医療部門連絡会議、それから人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会の合同で、卒前の遺伝医学教育としてのモデルとなるべきカリキュラム案を提示するということでございます。現行のモデルコアカリキュラム（コアカリ）には、基礎的な遺伝医学は載っていても、臨床的な遺伝学というのは全く反映されておりませんで、私どもは、改訂のたびに臨床遺伝学が新たに反映されるように努力は続けてはきたつもりでありますけども、現在まで、それが実を結ぶには至っておりません。ただ、コアカリにそういった内容が盛り込まれるのを待っているだけでは時間がどんどん先送りになってしまいますので、私たち職能集団として外に向けてメッセージを出すことが必要であるということで、今回の作業をずっと進めてまいりました。

これまでの流れといたしましては、まず両学会の遺伝教育関連委員会の委員が中心になって医学部卒前遺伝教育モデルコアカリキュラム案を作成しまして、９月にそのブラッシュアップを行い、今回このワーキングで、さらにそれに対しての検討を加えました。全体の構造は左の欄にありますように、これはいわゆるコアカリスタイルにはのっとっておらず、人類遺伝専門医の大項目、中項目、小項目というスタイルをとっております。こういう形式をとったのは、このほうがいろいろイメージしやすいと考えたためですが、大項目として（1）、両括弧１、ゲノムと遺伝子。これは、従来から行われている生化学、分子生物学、こういったところで教育されている、基本的には個体の中で起きている基本的な遺伝現象を学ぶというものであります。この右端にあります赤い星は、基本的には今のコアカリをそのまま踏襲しているもの。それから白抜きの星は、それに少し修正なり改編を加えたものという形になっております。

（2）は、これが今のコアカリですと、正常と異常、変異と疾患というような形の非常に二項対立的なものになっておりますので、そういうことではなく、ゲノムの多様性ということを把握し、その中の一つのフェーズとして疾患があるということを理解できるような内容を組みたてようというコンセプトで作ってあります。

そして、３番目は、これが今のコアカリで全く反映されていないところなんですけども、臨床において遺伝情報をどう活用していくかという部分で、これもぜひ学生に学んでおいてほしい内容なので独立の項目としました。以上の結果、モデルカリキュラム自体は、大きく三つに分けて組んでございます。

戻りまして、この（1）ですけど、黒い文字が９月の段階で作った素案で、今日ここに赤く加わったのが、というか、今日の午前中のディスカッションの中でさらに修正が加えられた場所であります。例えば、この案では「ゲノムと遺伝子の関係が説明できる」という到達目標の前に「細胞周期，細胞分裂，遺伝子と染色体の関係を説明できる」という到達目標をおいています．この内容はコアカリではほかのところにも記載がされていますが、私どもは今回作成しているモデルカリキュラム全体で遺伝医学を包括できるようにと考えましたので、あえて重複を承知の上で最初にこのような項目を載せております。またＤＮＡの複製と損傷という言葉を新たに入れたり，

ミトコンドリアの後にエピジェネティクスがあったのを順番を変えたりもしています。ミトコンドリアにつきましては、今のコアカリですとミトコンドリアの構造というのがあって、次はミトコンドリアの遺伝子異常による疾患というのがあって、その途中は何もないんですね。なので、ミトコンドリアのゲノムについてしっかり学ぶ。それから、今のコアカリでは、ＰＣＲという言葉は出てくるんですが、現在の遺伝子解析技術はＰＣＲに限りませんので、これは遺伝子解析技術の概要を学ぶというふうにしてあります。

（2）のゲノムの多様性と疾患というところでは、まず、ゲノムの多様性はどのようにして発生するのか。これは今のコアカリですとＤＮＡレベルの個人差という一言で表現されていますけれども、分子機構、そして、そこに基づいて今度は表現型としての多様性の反映のされ方について学ぶ。そして次に遺伝要因と環境要因の関与を学ぶ。遺伝要因、環境要因という言葉の中には、胎児の発生異常の領域から成人の多因子疾患、生活習慣病までを全部含むような形で、認識させることを想定しています。それから、次に生殖細胞系列変異と体細胞変異ですね。あとは、今のコアカリにもある内容ですけど、メンデル遺伝、非メンデル遺伝、染色体、多因子遺伝などを学ぶ。そして、ここは今ないものですが、薬とゲノムの項目を加えました。薬の有効性、安全性と書いてありますので、当然、ここには、生殖細胞系列変異と体細胞の違いの理解も必要になります。

３番目は、臨床における遺伝情報の活用ということで、一番ディスカッションというか、まとめたかったのはここの部分なんですけれども、何よりも家系図をきちんと書けること。そして、遺伝学的検査の目的や意義を理解して説明できること。それから、この案では遺伝医療における「バイオエシックス」という言葉を使いました。最初は、遺伝情報の特性と取扱いというふうに書いたんですけども、もちろん遺伝情報ゆえの注意点というのはあるんですが、あまり特殊性とか特性という言葉が表に出てしまうと、これはまた、遺伝情報の特殊論、遺伝は特別なものであるという極端な考えのほうに落ち込んでしまう可能性もあるので、ちょっと分かりにくくなった部分もあるかと思うんですけれども、こういった言葉を使いました。ここではガイドラインをはじめ、遺伝情報の意義をしっかり理解するという意味で使っております。それから遺伝カウンセリング。そして遺伝医学関連の情報に、リアルタイムな情報にきちんとアクセスできるということも、絶対これからの臨床医には不可欠であるということで、これらの内容も盛り込みました。

それと同様に、先ほど家系図が書けることということがございましたので、家系図というのは一体どうやって書くのかという家系図の書き方ですね。少なくとも３世代にわたって、こういう情報を手に入れる必要がある、そしてそこから、こういう情報を読み取る必要がある、という具体例も示しております。家系図記号につきましては、どこのレベルまで必要なのかということも問題になりますけれども、ここにPDFの上に黄色く線をマーキングしましたけれども、家系員というか、個体の識別としては罹患者、被罹患者、それから死亡。ここにも「十字は使用しない」とわざわざ書いてありますけれども、これが現場で正しく書かれていないことが多いです。それからクライエントと発端者。死産、妊娠、自然流産。ここまではぜひ、学生として書けるようになってほしいものです。

それから、当然ながら世代番号と個体番号の書き方、婚姻、離婚、近親婚、それから多胎まで。養子縁組などは日本ではそう大きな問題にならないので、これは応用編として学生には求めなくてよいと考えました。精子提供、卵子提供、ここら辺も応用編なので学生に求める必要はないだろうと。最後に、まだ現時点で発症していない、いわゆる永遠に発症しない保因者、中黒ですね。それから、特にドミナントの神経疾患や家族性腫瘍で問題になってきます未発症の変異保有者。ここまでの記号はぜひ学生として身につけてほしいということを話し合いました。

ここで、先生方にはこれらをぱっと御覧いただいて、すぐに御意見いただければいいんですけ

ども、もう少し見ないとなかなか難しいということもございますので、できればまた掲示をして、数日間と言いますか、しばらくの間パブリックコメントのような形で先生方の御意見をいただいて、取りまとめたいと考えております。

最終的には、この全国遺伝子医療部門連絡会議、これは全国の医育機関すべてが会員となっておりますし、それから人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会、この三つの合名でリリースしていくことを想定しております。以上です。

【渡邉】ありがとうございました。フロアのほうからコメント、御質問等ございましたらお願いいたします。・・・大竹先生、お願いします。

【大竹（埼玉医大）】埼玉医大の大竹です。一つ、家系図の電子カルテ上に作成できるのはソフトみたいなのをこう配るようなことができないかということはいかがでしょうか。

【櫻井】これはいつも問題になっていることで、その電子カルテにきちんと家系図が書けないし、電子カルテのプロバイダーがきちんと正しい家系図を書けるようなソフトを提供していないという問題がございます。これはもちろん、そこもやらなくちゃいけないんですけども、これは同時並行でやっていくべき問題だと思います。ただ今回私どもとしては、電子カルテの問題は想定はしておりますけども、そこまでは守備範囲として遠く及ばなかったので、ディスカッション等はしておりません。その必要性は重々承知しております。

【大竹】あと、もう一つなんですけど、ミトコンドリア、僕はやっていて、ミトコンドリア病という表現は全然ありませんでしたけれども、結局、ミトコンドリアの病気イコールミトコンドリア遺伝という誤解がまだまだすごく多いんですね。成人ではメンデル遺伝とミトコンドリア遺伝子異常によるものが大体半々だと思うんですけど、小児科領域では９割方がメンデル遺伝なんですよ。ですから、その項目としても、そのミトコンドリア病で一応書いてもらって、そのミトコンドリア病の中には、メンデル遺伝と非メンデル遺伝があってというふうに、そういうふうな形で書いてもらえると非常に誤解がなくなるんじゃないかと思います。というのは、最初にミトコンドリア病というと、必ずインターネットで両親が開いてですね、ミトコンドリア病イコール母系遺伝というふうにすごく誤解されて、次の日に暗い顔して来る方が多いものですから。

【櫻井】ここの新しいものには、ミトコンドリア病という言葉は入れていなくて、ミトコンドリア、ゲノムの特徴って、要はだからミトコンドリア異常の中のミトコンドリアのほうの話だけここに載っかって、メンデル遺伝のやつは直接的には反映されてないですね。

【大竹】ええ。ミトコンドリア病って、もし独立させていただけるんだったら、そのミトコンドリア遺伝と非メンデル遺伝があるというふうに系列してもらうことと、あと、ミトコンドリア遺伝というのをもし、ミトコンドリア遺伝子異常による病気とか、そういうふうに、ミトコンドリア遺伝子というふうな言葉を使ってもらえるといいんじゃないかと思っています。ちょっと細かいことで、すみませんけど。

【櫻井】いいえ。恐らく、それがここ（モデルカリキュラム　(1)-8）、(2)-6)）だと思いますね。

【大竹】これですね。ミトコンドリア遺伝ですね。

【櫻井】ここで、まあ言葉で細かいのはたくさん載せ切れないので、恐らくこちらの項目として、あ、これはミトコンドリア遺伝子変異と書いたほうがよかったかもしれないですけど。

【大竹】そうですね。はい。

【櫻井】そのような認識でおります。

【大竹】はい。すみません。

【渡邉】ほかにいかがでしょうか。私からいいですか。２点あるんですけど。私自身、作成にもかかわっていますが、１点は、一つは、福祉とか療育とかという項目は、今回の中に入っているんですか。学会に出す場合と、あとコアカリにするときで多分ちょっと違っていたり。自分で思ったんです

けれども。コアカリの場合には、ほかの場所で多分補って、そういう場所があると思うんですが、学会に出す場合には、学会として一つまとまった形で多分考えて、学会とか、そういう形にする。そこである程度アウトプットをどうするかとか、そういう療育とか福祉とか、そういうところとか、あと遺伝カウンセリングはあったんですか。

【櫻井】遺伝カウンセリングは出ています。下のほうに。

【渡邉】そういうところに、例えば患者会とか、そういうふうなところを入れたほうがいいかどうかとかというのは、もしかすると必要かと。

【櫻井】そのミニマルエッセンスといったときに、どこまで。盛り込みたいことはものすごくたくさんあって、逆に削り落としの作業の結果なものですから、今、ちょっと即答はできないですけれども。もちろん遺伝医療という大きな中にそういったコンセプトは抜けてはいけないのは重々承知なんですけど、ちょっと考えさせてください。

【渡邉】すみません。ありがとうございます。

【大竹】ちょっと揚げ足取るような質問になっちゃうんですけど、先ほどＰＷＳとか何かＢＷＳとか、結局、こっち側の単語というのは最後まで残るんですかね。つまり、普通一般の方には分からない単語が。

【櫻井】これはまだメモランダムの段階です。この小項目というのは。

【大竹】分かりました。

【櫻井】整理が必要だと思っています。

【大竹】あと、普通の言葉に直してください。

【櫻井】一番重要なのは、やはり、この大項目、中項目の部分がきちんとした形で見えるということを優先しておりますので。特にまた小項目、後ろのほうの項目などは、結構リアルタイムに変わってくるものもあると思うので、もちろん、私どもも、これはフットワークよく改編できるような形にはしたいと思っておりますけれども。

【大竹】どこかに出すんだったら分かりやすい用語に。略称ではなくて。

【櫻井】はい。承知いたしました。

【渡邉】はい。じゃあ、もう１人すみません。

【森崎（国立循環器病研究センター）】循環器病研究センターの森崎ですが。後ろのほうだと思いますけども、遺伝子医療とバイオエシックスという言葉にされていたのですが。

【櫻井】この（３）-3)ですか。

【森崎】そうです。ガイドライン各種指針との関係で、何を言われたいのかというのがちょっと伝わりにくいんではないかというのと、ガイドライン指針との関係で遺伝医療をきちんと考えましょうということであれば、バイオエシックスにもちろん含まれる概念ではあると思いますけども、社会との関連あるいは法律や規制との関係ということをきちんと理解するということを項目に捉えるのか、あるいは、それを超えて倫理的な側面をきちんと考えなきゃならない領域なんですよということを含めるのか、ちょっとその辺はバイオエシックスという言葉だけが一人歩きすると、何を伝えたいのか、ちょっと分かりにくいかなと思ったんでコメントしました。

【櫻井】御指摘ありがとうございます。実はここは、グループの中でもうまい言葉を探し切れずに、若干消化不良感を残しつつ、午後のこの総合討論には何か形を出さなければいけませんので、最後、途中で出てきた言葉をそのまま使っておりまして。これでみんながグループワークの中ですっきりしたかというと、実はそうでもございませんので、いい表現方法とか、何をここで求めるのかという、そこら辺の整理が必要ですし、何かよい文言等ですね、コンセプト等があればぜひ教えていただきたいと思います。そういうことも含めて、先生方にコメントをお願いするというふうにさせていただければと思います。

【渡邉】蒔田先生、どうぞ。

【蒔田（旭川医科大学）】自分で作っておいて言うのはあれなんですが、これは今の医学教育のコアカリキュラムに載っている項目を改定しやすいように作っているんですけども、皆さんも御存じだと思いますが、基礎医学のところと、それと臨床の医学は一応「何々学」という従来の領域別の枠組みで作ったところと、全身にわたる症候のような横断的な内容とが別項目で立っていて、初回の平成１４年から１９年で変わったのが腫瘍なんですよね。もう腫瘍医療というのはこうやるんだという形で、チーム医療から全部入れた形のものを入れるという意味では、希少難病者の臨床的なアウトプットを目指した上で、遺伝医療として、別項目としてこれを組み替えると。それで、基礎としてはこれを勉強しなさいと。で、実際の診療としてはこういうことができるという中に、カウンセリングができるとか、難病患者のピアカウンセリングと言われて、今、渡邉先生が言われたような内容を逆に取り込んでいくような組み替えたバージョンも作ったらいいんじゃないかなって思っていて、櫻井先生とちょうど相談しているところです。

【福嶋】ありがとうございます。昨日来られた医学教育課長の村田先生もこの遺伝の領域は卒前教育でも非常に重要だという見識をお持ちで、これは今すぐにでもコアカリに溶け込めるような形での提案。これはすぐ、もう１年２年、もう遺伝子、この領域は非常に日進月歩ですので卒前教育でもきちっとやるべきだろうというお考えをお持ちなので、これは今すぐにでも示すバージョンで、コアカリの全面改定というのは３、４年後になってしまうので、それは今、蒔田先生が言われたような新しい遺伝の項目を加えるというものも、中長期の目標としてぜひとも作っていただきたいと思います。

【櫻井】これは、もう今年中にきちんとリリースできるようにして、今、蒔田先生に御指摘いただいた次回のモデルコアカリ改定へ向けてというのは、これはまた人類遺伝の教育推進委員会とか、そういった関連の委員会もありますので、そういうのと共同という形で作業は進めたいと考えております。よろしくお願いいたします。

【渡邉】ありがとうございました。

３）遺伝学的検査をめぐる諸問題

コーディネーター：中山智祥（日本大学）

【中山】よろしくお願いします。「遺伝学的検査における諸問題」は、当初 42 名で、当日 2 名加わったので 44 名の参加者と、非常に参加者が多くて盛況でした。

Ⅰ．　事前アンケートについて

皆さんに感謝申し上げますのは、事前アンケートしたことです。これは、初の試みであったと思います。これの回収率が 80%、医育機関 79%で、非常にレスポンスがよろしくて感謝申し上げます。では、これに沿って行きます。

１番「自施設の業務において遺伝学的検査にかかわっていますか」に対して、「はい」が 57、「いいえ」が 22 です。この自施設の遺伝学的検査という文言について、いろいろなコメントをいただきました。分かりにくいというご意見があり、申し訳ありませんでした。例えばです、羊水穿刺、それから遺伝カウンセリング、そういったものも遺伝学的検査に含まれるんじゃないかという概念をお持ちのアンケートに答えていただいた方もいらっしゃるんですけど、そこは渡邉会長のほうから、これは測定にかかわる遺伝学的検査というふうに捉えてください、解釈してくださいということで進めさせていただきました。

次は１－１、これが項目ですけれども、重複があったので、それを整理したら、大体約 150 項目に当たります。１位はＳＣＤ、これはＳＣＤ１、２、３、６、７、DRPLA とか、そういった書き方をなさっていた方もいらっしゃるんですけれども、それを統合すると９、それからミトコンドリア、染色体、ＳＭＡ、ＨＤ、ＴＴＲと来ますけれども、ここに表しましたのは、少なくとも２施設以上、二つの施設以上あるものを表しました。・・・下へ行ってください。こういった遺伝子で書かれていますね。ちょっと体細胞遺伝子検査もあるみたいですけど、PGx、これは後で中谷先生のほうにお任せします。

下の画面に移って１－２についてです。これが非常に問題があったんですけど、他施設からの依頼は可能ですか？という、こういう聞き方も不備があったと今では感じています。「はい」が 41 で、「いいえ」が 14。検査内容・科により、２という。この２というのをいろいろ御意見をいただいたところがあるんですけれども、内部あるいは、共同研究をしているのは受けていたり、それから、他施設あるいは他診療科からのものは受け付けているとか、いろいろ解釈が異なっていまして、これも今後、アンケートの取り方の課題だと思っております。

それから１－３、自施設で実施している遺伝学的検査の問題点は何ですか？というふうなことで、実施費用 41、労力・時間 50、この辺りが最大のものです。ここを中心に討議しました。機器、精度保証、知識不足、システム、検査結果の取扱い、21、その他があります。

１－４、「自施設で実施している際の費用の拠出元をお教えください。」これは先ほどの問と非常にリンクしているんですけど、クライアント・罹患者に払ってもらう、医局費・研究費で払う、病院負担、保険診療内。これは後で言います。

それから１－５、「精度管理について気を付けている点があればお教えください」ということで、こういった非常に有用なアンケート回答がありました。複数の検査方法を確認。これは今、時間の関係で読んでおいていただければいいです。色々な回答が出たわけです。

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議　機関施設　事前アンケート（10/25 現在）

維持機関施設	99 施設中	回答 79 施設	(80%)
うち医育機関	80 施設中	回答 63 施設	(79%)

1　　自施設の業務において遺伝学的検査に関わっていますか。

①　はい　57

②　いいえ　22

質問 1 で①と答えた方は以下（1-1 以下）にお答えください。②の方は、2 にお進みください

1－1　自施設で実施している検査の項目をお教え下さい

遺伝学検査

SCD（あるいは脊髄小脳変性症）	9
ミトコンドリア	8
染色体	7
SMA（脊髄性筋萎縮症含む）	4
HD（ハンチントン病含む）	4
TTR(家族性アミロイドポリニューロパチー含む)	4
QT 遅延症候群(LQT,Brugada 症候群 含む)	4
DRPLA(歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症)	3
マルファン症候群	3
VHL	3
CMT	3
MEN2	3
APC	2
AR	2
ライソゾーム症候群	2
プリオン病	2
球脊髄性筋萎縮症(SBMA 含む)	2
FAP	2
JAK2	2
Loeys-Dietz 症候群	2
低フォスファターゼ血症(ALPL 含む)	2
筋強直性ジストロフィー	2
副腎皮質過形成(CYP21A2(21-OH)含む)	2
アレイ CGH	2
FGFR	2
α 1-アンチトリプシン欠損症	2
Fabry（GLA 含む）	2
福山型先天性筋ジストロフィー　(FCMD 含む)	2

他　1 施設　　140 項目

PGx 検査

IL28B	5
KRAS	4
UGA1A1	4
CYP2C19	3
ITPA	3
CYP2C9	2

他　1 施設　　14 項目

1－2　1－1 について、他施設からの依頼は可能ですか？

①　はい　　41

②　いいえ　　14

検査内容・科により　2

1－3　自施設で実施している遺伝学的検査の問題点は何ですか？（複数回答可）-57 施設中

①	実施費用	41
②	労力・時間	50
③	機器	10
④	精度保証	21
⑤	知識不足	1
⑥	システム	13
⑦	検査結果の取扱い（報告書発行、記載、保管）	21
⑧	その他［　人的パワー　1　判定に関する労力　1　］	
特になし		1
未回答		2

1－4　自施設で実施している際の費用の拠出元をお教え下さい（複数回答可）。-57 施設中

①	クライアント・罹患者	21
②	医局費・研究費	48
③	病院負担	7
④	保険診療内	14
未回答		2

1－5　精度管理について気をつけている点があれば、おおしえください。

・複数の検査方法を確認（5 件）
・陰性、陽性コントロールを測定（3 件）
・再現性の確認（3 件）
・結果のダブルチェック（2 件）
・複数の検査者の相互チェック体制（2 件）
・多施設でクロスチェックをする。（2 件）
・Forward,Reverse の両方で確認する（2 件）。
・マニュアル化（2 件）
・プロコトールを厳密に作る。
・熟練した技官が検査する。
・男性レファランス、女性レファランスを各個人血液から直接抽出した DNA を利用し続ける。
・健常コントロールの Data を蓄積している。
・陽性コントロールの厳格な管理
・両親の解析を行う。
・標準物質と共に測定する。
・複数のデーターベースを参考にしている。
・Metaphase FISH 方による検証を試みている。
・検体を 2 本採取して別々に確認
・生データー確認。
・型別対照
・臨床症状と合わせて最終診断している。
・研究レベルであるということ（2 重チェックなど）
・コンタミネーションのチェック
・2 つ以上の異なるプライマーセットで PCR 反応を行う。シークエンス解析ではセンス鎖とアンチセンス鎖の両方でシークエンス反応を行い、シークエンスが一致するかを確認する。従って DNA 変異を証明するのに 4 回シークエンス反応を行うことになる。
・染色体分析用細胞培養は、必ず 3 dishes 以上で行う。PCR は検体を 2 tubes で行い、別に negative control と可能であれば positive control を必ず置く。必要に応じ high fidelity polymerase を使用する。

1－6　遺伝学的検査、PGx 検査結果の取扱いについてお教えください。-57 施設中

１．＜遺伝学的検査＞			
①電子カルテに記載			21
	アクセス権	あり	14
		なし	4
②紙カルテに記載			17
③紙カルテと別に保管			18

④その他　8
未回答　1
不明　1

２．＜PGx 検査＞
①電子カルテに記載　18
アクセス権　あり　7
なし　5
②紙カルテに記載　7
③紙カルテと別に保管　1
④その他　8
未回答　25

2　着床前診断のセカンドオピニオンを行った経験がありますか。
①　はい　29
②　いいえ　4

ＩＩ．　当日作成した簡単な議事録について

次のファイルに簡単に議事録をまとめました。事前アンケートの趣旨説明。今言ったような、多少不備のあるような問い掛けがあったので、そういったことも説明しました。それからアンケート結果についてお詫びを。3)に書いてある、自施設が遺伝学的検査にかかわっているか否かについて。回収率が非常によかったということで、約 150 の疾患がある。東北大の松原先生によると、厚生労働省の難治性疾患におけるアンケートでは、470 余りの疾患が挙げられており、150 は少ないんじゃないかという御意見がありました。確かにそのとおりだと思います。これは、ここにいらっしゃっているのはですね、全国遺伝子医療部門の代表の方なんですけど、例えばその代表の方が把握していない同じ大学施設内でのほかの診療科や研究室が行っているものは、アンケートに反映されていないんではないかと、そういった懸念があります。ですから、それに対して、この赤い部分は今回の提言ですけれど、施設ごとに自施設で検査可能な検査に関する情報を集約する施設も構築していくことが重要。それで、昨日、高田先生が、大きな紙にエクセルで書かれた表をホームページにアップロードするというお話がありましたけど、あのデータベースを用いて連携していくというのが一つの手ではないかというふうなことがありました。

4)に書いてある、「かかわっている施設や他施設からの依頼が可能かどうか。」これは、本当に一律なものはなく、一施設ごとにシステムが違うということがありました。臨床検査の場合には、疾患ごとに費用、保険、自費研究費などや診療録を作成する必要があるなどの問題点があるということがあって、ここにまとめが書いてあります。4,000 点程度ではコストに見合わない。保険収載されていないものは研究費から拠出あるいは自費診療行為として行われていると。薬事承認されていない試薬や機器は保険診療に使えないということがある。小杉先生から非常な貴重な意見もありまして、高度先進医療として申請していくことがまず重要なんじゃないかと。その先にある最終目的は保険診療に組み入れられること。多数の症例実績を積むことが申請のために重要であることから、検査項目。何の項目を、何の病気を高度先進医療に申請していったらいいのかと、それを統合して意見をまとめて、この全国遺伝子医療部門連絡会議でまとめて、それで上げていくことも必要であろうと、そういったことです。それから、松原先生のところの、積極的にオーファンネットジャパンを活用するというふうなことが意見としてあります。

それから、倫理審査に施設間差があるということがありました。例えば、遺伝子を絡めた研究、それから診断、検査、すべて倫理委員会に提出しているところもあれば、診断にかかわるものは倫理委員会に提出しない施設もありました。そういった施設間差があるということは、今後課題

だということです。それから、精度管理については、先ほどのアンケートのところに書きましたけれども、この項目は、恐らくこの議事録としてアップロードされるので、そういったことは非常に重要なこと、公表していくことが重要なことであるということです。

それから、遺伝学的検査情報をきちんと報告、解釈できる高度な知識と技術を有する遺伝子解析担当者が必要。実はこれは日本遺伝子診療学会でそういったワーキンググループ、委員会が立ち上がっておりますので、そういった方面も含めて、例えば各施設ごとにこういった高度な知識と技量を有する解析担当者がいれば、非常に有用だというふうなこと。それから、一つの会社の例でしたけれども、遺伝子の結果報告について問い合わせをしたんだけれども、もっともらしい答えが返ってこないというふうなことがありまして、改善をお願いしたいと。でも、これは、現場では非常に問題点になっていたことで挙げさせていただきました。以上です。

当日作成した簡単な議事録案（指摘を受けた点は修正済）

1）事前アンケートの主旨説明

事前アンケートにおける「遺伝学的検査」の範囲が不明確であったが、今回は「測定可能なもの」を対象とした。

2）アンケート結果についてオーバービュー

3）自施設が遺伝学的検査に関わっているか否かについて

79/99 施設から回答があり、本アンケートでは、約 150 の疾患が自施設で実施している検査項目として挙げられたが、東北大松原先生によると厚労省の難治性疾患に関連するアンケートでは実施している検査項目として 470 あまりの疾患が挙げられており、本アンケートでは、他の診療科や研究室などで行っている検査の情報が反映されていない可能性が示唆された。これに対しては、施設ごとに自施設で検査可能な検査に関する情報を集約するシステムを構築していくことが重要である。その際に、高田先生が昨日プレゼンテーションされたデータベースを用いて連携していくのも一つの方法であろうと述べられた。

4）関わっている施設では他施設からの依頼受付が可能か否かについて。

約 7 割の施設で、他施設からの依頼は可能との解答であったが、項目ごとに科別・研究室ごとの対応であり、一律に他施設からの依頼は可能とはいえない（共同研究ならば受け入れ可という施設もあり）。検査が、「研究の一貫としての検査」なのか「臨床サービスとしての検査」であるのかを分けて考えることが重要。研究目的の場合には倫理審査の問題がある一方で、臨床検査の場合には、疾患ごとに費用（保険・自費・研究費など）や診療録を作成する必要がある（富山大学北島先生）などの問題点が挙げられた。

5）自施設で実施している際の費用の拠出元について。

6）自施設で実施している遺伝学的検査の項目について。

7）精度管理について

他施設から、検査を受け入れする場合に費用の出し入れに、病院間ごとの契約が必要であることや、保険に収載されているものについては 4000 点ではコストに見合わない場合があること、保険に収載されていないものについては研究費から拠出あるいは自費診療行為として行われている現状がある。薬事承認されていない試薬や機器を用いているという現状があるため、まず、先進医療として申請していくことが重要であり、多数の症例実績を積むことが申請のために重要であることから、検査項目（疾患）ごとにセンター化していくことが必要であろう（何の検査項目を申請していくか。）検査費用には、検査の固定費やランニングコストの他、人件費も含まれており、コストダウンの面からもセンター化による集約が望ましい。施行する施設がな

い検査に関しては、NPO 法人オーファンネット・ジャパンが対応できる場合もある。NPO 法人オーファンネット・ジャパンの利用も選択肢の一つとして考慮する。
先進医療から臨床検査に移行した場合に、特許の問題が生じる可能性があることも指摘された。また、どのような疾患を今後、先進医療として申請していくのがよいのかなどを詰めていくことが重要であると述べられた。
遺伝学的検査結果の電子カルテへの記載に関する取り扱いについては、アクセス制限を設けている施設と設けていない施設があり、倫理審査に施設間差がある。東京女子医大では疾患区分ごとにアクセス制限のレベルを階層化し対応しているとのことであった（松尾真理先生）。日本医学会のガイドラインとの兼ね合いがあることや、古典的な遺伝学的検査結果（ペニシリン禁・血液型など）は昔からカルテの一号用紙に記載しており、セキュリティーを高めることも重要であるが、検査の結果を診療に役立てることがより重要であること、遺伝に関する情報は不変であるのに診療録は 5 年保存であり、情報の保存に関しても考えていく必要があることが議論された。精度管理については、事前アンケートで解答された項目が解決法の一つとして重要である一方で、集中化が重要であろう。その際には、検査の臨床的有用性や臨床的妥当性に留意することが重要であると述べられた。
臨床検査の結果の開示が不十分であるといわざるを得ない検査施設も一部にあるという問題や、遺伝学的検査情報をきちんと報告・解釈できる高度な知識と技術を有する遺伝子解析担当者が必要。
@@@@社の *B@C@1, @R@A2* 遺伝子の結果報告について問い合わせたが、不備な点があった。改善をお願いしたい。
８）その他

【渡邉】ありがとうございました。フロアのほうからコメント、御質問等がございましたら。松原先生、よろしくお願いいたします。
【松原（東北大学）】東北大学の松原です。NPO 法人のオーファンネットジャパンも運営させていただきます。オーファンネットジャパンのことを取り上げていただいたのは非常にいいんですけども、積極的に活用するというのは、ちょっとそこまでの強いあれは言い過ぎのような気がしますので、まあ、オーファンネットジャパンの利用も選択肢の一つとして考えるという程度にしていただいたほうがいいと思います。
【中山】そのとおりに書き換えておきます。
【松原】お願いいたします。
【渡邉】ありがとうございました。久保田先生。
【久保田（山梨大学）】中山先生が最後に、下から 4 行目ですけれども、高度な知識や技術を有する遺伝子解析担当者。ちょっと、きのう、野村先生ともお話ししたんですけれども、今そういった担当者が必要だという動きで考えている 1 人ですけれども、先ほど、アンケートの結果で、各施設で、中山先生ですね、すみません。自分の施設でどれだけの遺伝子検査が行われているかを我々が把握すると、あの部分というのがもし大変であるなら、やはり担当者というのを各大学病院に１人ずつ置いて、その解釈がきちっとできる方、これは必ずしもMD(医師)でなくてもいいと思うんですけど。その各大学病院の、あるいは大学の臨床部門の検査を把握できるという意味も、こういった高度な知識を持っている人でないとできないと思いますので、そういう意味でも、いろんな方々を病院に、大学病院に配置していくというのも一つの方向性ではないかと。ちょっと補足させ

ていただきました。
【中山】はい。そのとおりだと思います。
【渡邉】ほかにいかがでしょうか。
【難波（鳥取大学）】これは、我々のワーキンググループでも出たんですけれども、似たようなところで、この人の配置です。カウンセラーの配置と全く同じことだと思うんですね。結局、立ち位置が全くないというのが大きな問題。要するに、病院の中でそういうポジションがないというのが最大の問題だというのが、これはカウンセラーの問題と非常に合っているんじゃないかと思うんですね。ですから、やっぱり提言するのであれば、そこはその辺り、要するに必要なもの、臨床検査という、まあ宮地先生の領域かもしれませんけど、どっかにそういう人をちゃんと位置付けて、病院の中の機能評価とか、そういうところに入れていかないと、やっぱり幾ら言っていてもなかなか増えないと。そういうことをやっていくべきじゃないかとは思いますけど。
【渡邉】ありがとうございました。先生、何かコメントは、今の。
【福嶋】その場合に、どういう人が必要なのかということになりますと、やっぱり認証制度、専門家の認定制度、試験をやって評価という。そうすると到達目標ということになって、何ができる人なのかというのを明確にしなければいけないということになって、遺伝子診療学会ではその準備を初めているということですので、また御意見をいただければと思います。
【渡邉】私のほうから一ついいですか。最後のところにあった、その結果報告については、やはりいろいろな課題があると思います。後ほど多分、中谷先生のほうからお話があるかもしれませんけれども、PGx に関しても、実は４社がやっていますけれども、検査の書き方が全く違います。それを何度も何度も訴えたんですけれども、やっと少し今検討していただけることになって、多分、こういう会議のところで、多分、その検査会社の報告についてとかも検討していただいた上で、こういうふうにしてほしいということを提言してもいいんじゃないかなと思いますが、いかがでしょうか。
【中山】ちらっと出たのがですね、サイレント変異という言葉をそのまま書いたら、変異だけをこう注目していた素人の医療者があなたは変異ありますよって説明してしまったと。だから、サイレント変異って何かということが分かっていないといけないんで、その辺の補足も必要で記載しなければいけないと、そういった意見もありました。
【渡邉】古川先生、何かいかがですか、今の点に関しては。
【古川（東京大学医科学研究所）】なかなか結果の解釈は非常に難しいところがあるので、個々の遺伝子によっても違いますから、検査会社のほうでも、その辺をよく検討していただいて、遺伝カウンセリングを通じて結果が返っている場合には比較的安全だと思うんですが、今後、一般の臨床医が出すようになってくると非常に危ないことが多いんじゃないかと懸念しております。以上です。
【渡邉】ありがとうございます。森崎先生、よろしくお願いします。
【森崎（国立循環器病研究センター）】循環器病の森崎ですが、まず、まとめていただいてありがとうございます。一応そのワーキングにいたのでコメントします。一つ、修正をしないといけないのは、高度先進医療という言葉は今は使えないので、先進医療と全部置き換える必要があると思います。もう１点はですね、アクセス制限について、いろいろなやり方があって、実際にやられているところもあるということも報告いただいて、それがどうなのかという問題も実際に話題になりました。途中で、例えば遺伝学的検査ではあるけれども、血液型がきちんと明記されているんじゃないかということにも多少関係

するんですけれども、PGx 以外にも、遺伝学的検査の結果が広く医療従事者に周知されることが必要な疾患や病態もあると。もちろん未発症のものの検査結果の扱いと同じではないのですけれども、その辺、必要な情報をきちっとアクセスできるようにするという点と、段階的にすべて、おしなべてアクセス制限をどうするかという問題ではないんじゃないかという意見もあったことも、ちょっと付け加えさせていただきたいと思います。

【中山】ありがとうございます。その議論がありました。ペニシリン菌というのを、カルテに表紙に書いた時代、紙カルテに書いた時代があったとするとですね、それはファーマコゲノミクスにも関係していくというような、そういった意見もありました。

【渡邉】どうもありがとうございました。次のセクションに移りたいと思います。

４）出生前診断への対応（着床前診断を含む）

コーディネーター：三宅秀彦（日本医科大学）

【三宅】このセクション４では今回、出生前診断への対応と着床前診断を含むということで、二つのテーマを選んだんですけれども、まず、参加者は２７施設３２名で、バックグランドは臨床遺伝専門医で、今までは産婦人科医が多かったんですけれども、今回は小児科医、内科の先生も入っていただいたり、また認定カウンセラー、看護師、助産師と多彩なメンバーで討論を行いました。

スライドをお願いします。着床前診断における問題点について、まず、第一に話合いをしました。参加施設のうち着床前診断（ＰＧＤ）とかかわるカウンセリングを担当したのは１７施設で、すべての施設ではなかったので、これは短く。問題になった事例を抽出しまして、その対応方策を考えました。複数施設からやはり問題がありまして、まず一つは、これは単純な問題でしたので、不均衡転座で疾患を持った児を分娩したあとの着床前診断が可能かどうかということではあったんですけれども、実際にはこれを受けて承認を受けた施設がありましたので、これは特に問題はなかったんですけど、やっぱり周知がちょっとうまくいっていなかったのかなということで、きちんとその意識確認をすべきであるということがありました。要は不均衡型転座で疾患を持った児でもあれば、それは重篤な児であれば、今の日本産婦人科学会の着床前診断の審査の対象となり得ると。ただ、必ず通るかどうかは症例ごとの検討になりますので、必ず通るとは限らないけれども可能であるということで、これは確認が取れた問題になりました。

複数施設から出まして最も大きい問題となるのは、地方で実施施設が限られており、紹介をせざるを得ない。しかも、それが東京都内とか、ある程度離れた施設に行ってしまうということが問題であろうと。また、その自施設に紹介したあと、クライアントさんの審査状況が不明になってしまうことが多い。これが問題であるのではないかということが出ました。よって、この経過のフォローアップが不明となっており、実際にその３年たっても審査の結果も出ないし、どうなっているのか全く分からないというような状況で、クライアントさん自身に対して不利益になっているのではないかと、着床前診断を希望される方に対する不利益は良くないのではないかということと、あと、地域格差が存在するので、実はセカンドオピニオンについての、着床前診断のセカンドオピニオンを行っていますかということでアンケートを取らせていただいて、「はい」というのが２９施設、「いいえ」というのが４５施設で、やったことがないという施設が実際に

は多いんですけれども。本当に問題になるのは、着床前診断セカンドオピニオンではなくて、ファーストというか、着床前診断をお願いした施設ですね。だから０次になるのかもしれませんけれども、行っている施設の前段階のところに対して情報が全く返ってこない。しかも、クライアントさんは、実際にはその実施をした施設ではなくて、実際にはそのお願いした施設のところに住んでいらっしゃる。要は、自分のところの近所、居住地と離れたところでＰＧＤを受けた場合に、フォローアップの仕方がかなりばらばらになる可能性が高いので、審査状況のいわゆる透明性をできれば産婦人科学会にお願いしたいのかなということを考えられました。また、居住地と離れた場所で、例えばＰＧＤを受けた患者さんでも、逆に少し連絡を取るようにして、そちらから何か聞いていますかとか、そういう情報をこちらもこまめに聞いていく方法やまた紹介する段階でも、やっぱり連携を取る方法を考えておかなくてはいけないのかと思われます。
また一つ、これは情報として、産婦人科学会では、承認例、不承認例の公開も考慮しているということですが、かなりプライバシーに触れる問題ですので、まだ、これは産婦人科学会の動きを待ちたいということに終わっています。これが着床前診断の話です。
　スライドをお願いします。当然のごとく、今回はＮＩＰＴが喫緊の課題となっておりますので、こちらについて長く話をしました。
最初に、参加者の中に昭和大学の四元先生と成育医療センターの左合先生がいらっしゃいましたので、情報提供をしていただき、昨日の講演３のところで話をしていただいた内容の確認と、臨床研究の開始については、産婦人科学会の公開シンポジウムの開催と、それを受けた日本産婦人科学会の出生前診断に対する見解の提出を待つ状況であるということを確認いたしました。
実際、どれくらいの問い合わせが来ているかというのは、多くの連絡が来ている施設から、数件のみという施設もありますが、実際にはもう２０万円握って患者さんがやってきた施設もあると。しかも複数例という施設もあるということで、やはり、かなりマスコミの影響が大きかったんじゃないかということが考えられます。
　スライドをお願いします。実際問題、３５歳以上の方が対象だとしても、かなりの数の方が、現実的には、もしも全員が検査を希望されるとすれば、これはもう大変なことになるということになる。希望者が殺到すれば、いわゆるコンソーシアムに参加表明された施設も幾つかありますけれども、そこだけでは多分カウンセリング体制が崩壊するであろうということが確実に予測されます。では、そのファーストタッチを行う一般参加施設のところで十分な対応ができるのかということを考えると、これはやはり疑問符が付く。さらにですね、その最初のファーストタッチを受けた施設で、これをやってもらえるから行きなさいと、あなたは３５歳以上だからやってもらえるよ、行きなさいみたいになってしまうと、これの意識を変えることは、もう確実に不可能になり得るということが懸念されました。
実際、あともう一つは、コンソーシアムの今のところ出されている問題点としては、恐らく染色体異常を持った方の日常診療に当たっている小児科医の関与がない。また、そのカウンセリングにもしも当たる担当者として産婦人科医が行うとすれば、やはり検査を行う人間とカウンセリングを行う人間が全く同じなるのは、これはまた、それはそれで一つ問題であろうというような意見も出されました。また、もう一つ、一番忘れてはいけないのは、子供の福祉の観点というのが、どうしてもこの検査、検査をやるというテクノロジーの問題だけに還元されていくと、子供の福祉の観点が全く抜け落ちてしまうということも問題ではないかということが指摘されました。

スライドお願いします。ここから先は若干、分科会というか、このワークショップということでは、若干僭越な部分もあったのかもしれませんけれども、ただ、今年中にはおおよその流れが決まってしまうことを考えまして、提言を考えました。また、コンソーシアムの代表研究者である左合先生もいらしたので、ちょっと幾つか、これは皆様にも御協力をいただきたいことなので、御批判もあるかもしれませんけれども、お願いしたいということです。

一つは、ＮＩＰＴはもう出生前診断の一つであることを再確認して、逆に市民レベルでもきちんとその出生前診断に関して向き合っていく。それは、逆に子供たちに対して向き合うということでもあり、そういった意識をまず持つということが大事ではないかと。これは意識の部分ですけれども、実際の現実的な対応として、ＮＩＰＴに関する相談が来た場合、これはコンソーシアムに参加をする、しないにかかわらず、遺伝子医療部門がカウンセリングをぜひとも受けていただきたい。その対応をぜひとも受けていただきたい。

ただし、これは施設格差が起きてはいけませんので、そのために、コンソーシアム。もともと昨日見ていただいたスライドやその他のＱ＆Ａ等の情報は公開する予定だったそうですけれども、それも含めて、コンソーシアムからは、この参加施設には必要な資料を提供してくださるということをお願いしました。ですので、施設間格差がないような形でカウンセリングを行える体制をぜひとも作っていただきたいということと。あと、実際に行うのは産科ですけれども、小児科の先生方の協力も必要で、場合によったら、検査前のカウンセリングから小児科医がかかわっていただくことも重要ではないかというような意見も出ました。

ですので、まず遺伝子医療部門と遺伝子診療部門と産科・小児科が、協力体制を作っていく必要があるのではないか。これは信州大学の古庄先生がお話をされていましたけれども、このＮＩＰＴが出てから一緒に勉強会をして、いろんなＮＩＰＴをどういう具合に対応していこうかというような話合いを持って、その顔の見える体制を作っておくことによって、今後うまくいくことができるんじゃないかというような御意見をいただきました。ですので、ぜひとも、施設の中で遺伝子医療部門がただ受けるのではなくて、産科や小児科とも関連を持ちつつ、ぜひともＮＩＰＴにする対応方法を考えていただきたい。ただし、ＮＩＰＴはただの出生前診断の一つですので、これはＮＩＰＴに限らず、やっぱり出生前診断全体の問題として捉えていただければという具合に考えています。

また、この問題に関しては、障害者福祉の充実が欠かせません。ですので、行政や立法とのかかわりですね。胎児条項の問題も少し、話合いが最後の最後で出たので十分な話合いはしていませんけれども、そういった話も少し出ました。行政や立法とのかかわりの中で、我々が障害者福祉の充実に何かできないかということで、やはり、ただ担当者がころころ変わる省庁の現実とか、そういったこともありますので、とにかく我々は、まず、最初に研究等を通じて行政や立法に対して影響を持つべきではないかという意見をいただきました。以上です。

【渡邉】ありがとうございました。フロアのほうから、コメント・御質問等がございましたら。平原先生、お願いいたします。

【平原（横浜市立大）】横浜市立大学の平原ですけれども。単純に計算するとね、さっきお話ししていた、この検査は私は受けられるはず、該当者３５歳以上とかいう計算にしてみると、私は受けられますよねえと。そういう人たちにみんな遺伝カウンセリングを取りあえずして、これはこういう検査で、ああいう検査で、あなたは３５歳以上なんだけど、

最終的にはこうです、ああですっていう説明をしようとすると、今２５万人いるので、今１０００人の遺伝専門医が仮に誕生したとしても、年間２００件。１人が２００件。それで１０００人が全部動けるとは思えないから、半分としても４００件。毎日１件以上やらないと、３０分掛けてやるとしたとしても、そのぐらいの数があるというのが実態なんですね。

ですから、オーバーフローしていくような人たちが結構今いる状況なので、本当にそのキャリーオーバーしていくような人たちをどういうふうに対応するのかなというのも、本当に難しい問題だなと思っているところなんです。だから、できる限りいろんな情報提供をしながら、その検査する人たちは、ある意味、今まで羊水検査は１万数千件しか、実際１００万人１年間に生まれるわけだけど、羊水検査を受けている人は１万五、六千人しかいないわけですから、そういう人たちが本当に必要に迫られてやっているような状況なので、その人たちに対してやるというようなイメージを持っていれば、今までどおりの体制でできるんでしょうけれども。本当にこれじゃいろいろな領域の先生たちのお力添えをいただかないと難しいかなというふうな感じの状況だと思います。

だから、場合によっては、母親教室というのが妊婦さんにあるんですけれどもね、そういったような情報提供を所々で、その専門の先生たちがするというのも、一つの手なのかなというふうにも考えますし、何か考えないといけないですね。確かにね。

【三宅】それで、話合いの中ではですね、一つは、初等・中等教育。初等だと難しいと思うので、やっぱり教育の現場をどうするかというのが一つと、あと、実は産婦人科というのは、ちょっと若干特殊でして、産婦人科学会と産婦人科医会というのが存在しまして、開業の先生はどちらかと言うと産婦人科医会の言うことを比較的よく聞くので、平原先生にも特にお願いしたいという、実は議事録には載っけていませんけども、医会と関係の深い先生を通して一般の産婦人科ですね、開業の先生方にも意識をできるだけ変えていってもらいたいと希望しています。ただ、なかなか現実的には本当に難しいところもあるので、この各遺伝子診療部門にもぜひとも協力をいただきたいし、若しくは小児科の先生からカウンセリングをいただいても逆にいいのではないかと思う部分もあります。

【久保田（山梨大）】今の平原先生のすごい人数が来るかもしれないということと、あと、三宅先生がうまくまとめていただいたスライドの中のことで思ったんですけど、都内の４施設に日本中の妊婦さんが集中するわけにいかないとなったとき、その担い手の一つが我々全国の遺伝子医療部門が一つであったとして、左合先生にもちょっと質問というか、お願いなんですけど、その３０分のカウンセリングの内容というのを、だから格差がないというふうに書かれていたかもしれませんけど、標準的なその話す内容というのをお示しいただいて、あと、モディファイするのは我々だったとしても、何かこういうのを話すんだっていうのをニュートラルな形で、そういうのをぜひ提示していただければと思ったんですが。

【左合（国立成育医療研究センター）】今、それはコンソーシアムの中に作っております。高田先生、川目先生にも入っていただいて、あともう一つ、カウンセラーの方も入っていただいて、一応、そこで少し揉んでですね、で、そのものをまた皆さんの意見を聞くという形にして出すという形には考えております。

【川目（お茶の水女子大）】一応、ＮＩＰＴのコンソーシアムに入れていただいています川目です。スライドの中でちょっと出てきたんですけど、ちょっとお尋ねしたいんですが、希望者が殺到すればコンソーシアム参加施設だけでの対応が困難で。スライドの何番目かに、遺伝子診療部門でもそのカウンセリングを行うということでお話が出ましたけど、

それはもうカウンセリングを行って検査もしていくということで、今回のワーキンググループでは決まったということなんでしょうか。

【三宅】すみません。言葉足らずで申し訳ありませんが、要はですね、そのコンソーシアムに多分、カウンセリングをして、多分やらないという人もいるはすだと思うんですね。そのやらないっていう人の最初のファーストタッチをまずやっていくというような話です。だから、この検査をする場合にはすみません。カウンセリングは受けるけれども。

【川目】受けていく方針とした。

【三宅】受けて、カウンセリングは、お話を聞かせていただいて、内容等の説明させていただいて、その上で、今度は必要で、どうしてもそれで検査をすると、ＮＩＰＴを希望される方に対しては、今度はコンソーシアムのほうに紹介させていただくと。コンソーシアム参加施設のほうに紹介させていただくという流れです。

【川目】分かりました。今までの、私も参加させていただいていて、その流れとちょっと違っていた感じだったので、確認されていただきました。

【三宅】言葉足らずで申し訳ありませんでした。

【川目】あと、もう一つ、やっぱり参加施設、遺伝子診療部門だけじゃなくて、産科の先生、小児科の先生と共有して、これは対応していかなきゃいけないということは大事かなというのをすごく思いましたし、あと、もう一つは、ゴールドスタンダード的な情報というのを広く伝えるようなホームページとかで、そういったもので発信していくということも必要かもしれないです。それで、事前にある程度の今回の検査に関しての情報を皆さんによく知っていただいた上で、それで改めて電話をいただくというような形の、そういう作業も必要なのかなと考えています。全く実現可能か分からないんですけれども、先ほど平原先生が言ったように本当にたくさんの方が見えたときには、まずは、その情報提供、その情報の場所をちゃんと知ってもらって、そこをまずお読みくださいというような形で、それから、また２段階で、実際医療機関に来ていただくというようなことも可能なのかなというふうにちょっと思いました。

【三宅】そのとおりで、また、そちらに関しては左合先生お願いします。

【左合】そのとおりです。今その出たあとに少し時期を置いて、産科施設の名前と、そして、いつぐらいから始めるというところで、参加施設のホームページに、この検査のこととか、カウンセリングのことだとかを載せられるような形にはしたいと思っているんです。それをなぜ早く出さないかというと、いろいろなあれがあって、早く出すとその検査がありきという形で出てしまって、学会との関係などいろいろありますので、その部分はその部分が出て一応やるということになってから、一応出すというので、それまでの期間がありますので、こういうところで皆さんに御意見をいただきながら、そのものをブラッシュアップしていくということです。今回来て非常によかったなと思うのは、コンソーシアムは、このものが本当に平原先生も非常に御存じで入っていただいているんですけど、結局、どこの下に置くのか、日産婦の下に置くのか、どこの下に置くのかということが。本当は学会の下に置いたほうが、ただ、なかなか、その部分が、置くということになると、学会との関係でできない。じゃあ、自主的な組織でやりましょうということで始まって、これは別に排他的なものでも何でもなくて、むしろ、そういうオーソライズされたところはなかなか動けないし、いろんな責任問題もあるので、自主的組織でやってということなんです。むしろ、本当にこういう連絡会議とか、むしろ本当にそこに行かなきゃ駄目なのかって。各地域で困って、最初は受けてもらえるっていうならば、やっぱり、そのほうがよくてですね、本当に協力していただいてですね、これは出生前

診断の一つの検査でしかないので、そこのところを御協力いただいて、とにかくＣＶＳ（絨毛採取）の相談があったときに、うちはやってないから、そのことを話して、ＣＶＳはここがやってますよというのと、ある意味では同じ扱いになるんではないかと。ただ、コンソーシアムは、その検査をするのであれば、その検査をするところのきちっとした条件だとか何かを自分たちで話し合って、事情というか、クオリティを保つということなので、むしろ本当に、やっていない施設の方もコンソーシアムに入っていただいていますので、入っていただいて、もっと御意見をいただければと思います。本当にここの連携をきちっとして。ですので、各ところで勉強会ということであれば、昨日のスライドも全部公表いたしますので、そういうのを使っていただいて、各施設でしていただいて。また、そのものとして何かやはり不備があれば言っていただければ、少しずつ直して、最終的にはきちっとしたものをホームページに出せるような形にはしたいと思っております。

【森崎（国立循環器病センター）】国循の森崎です。私自身は産科の医師でもなければ、うちの施設は周産期の専門施設ではありませんが、関西ということもあって、出生前診断、羊水検査のあとのカウンセリング等を結構多数実施しています。そういうことからすると、今回のＮＩＰＴの検査が例え羊水検査を受けるべき人が全部受けることを希望されるとしても１万数千人。ただ、１万数千人がコンソーシアムの医療機関だけで、もし全員が希望すれば十分に行き渡らないという危惧が大変ありますし、今回のこのグループの提言というのは、ある意味で妥当だと思うのですが、であれば、その前段階としての遺伝カウンセリングなり相談を受けるという内容自体が、このＮＩＰＴ検査をきっかけとして、出生前診断のあり方について考える非常にいい情報を得る機会でもあると思うんですね。そうすると、ＮＩＰＴというのは、実施機関だけではなくて、ここ、あるいは臨床遺伝専門医が必須という条件が付いているわけですから、そういった方々をコンソーシアムの本会員とは言いませんけども、ある意味では、それが検査実施そのものではなくて、その前段階あるいは後のフォローというものがある意味では今回の研究の主たる目的であると考えるので、ある意味では、そういう方を広く、すぐ体制にするのは難しいかもしれませんけど、むしろそれが大切なんではないかと思っています。

【松原（東北大学）】東北大の松原です。ＮＩＰＴの検査費用についてちょっと一言。今回２１万円ということで始まるそうですけれども、学会中にボストンのMGH（マサチューセッツ総合病院）の方が来られて、聞いた価格は２３５ドルだったんですね。２万円です。だから、内外価格差が１０倍以上というのはとんでもないお金です。これは日本では今、検査ができないということで、アメリカに頼むしかないんですけれども、やっぱり、これから１０００人受けるとすると２億円がシーケノムに流れるということになりますので、その辺、適正価格ということを、ちょっと目を光らせる必要もあるかと思いますので、その辺、できればここからの提言というか、何か将来、そういうこともお願いしたいと思います。

【左合】多分、一桁間違っているのではないでしょうか。向こうでも１９００とか、やっぱり２０万ぐらいと聞いています。もう一回確認します。多分、検査が増えれば減ってきて、そして、この部分は非常に出生前診断ということと、これは国益という、お金が外へ流れるということもあって、本当は、先々どこかがやってくれるところがあれば。ただこの次世代シークエンスを揃えて、ある数が行くのがペイできるのか、どこが受け持つのか。また、この部分のいろんなアルゴリズムなどは、ロー（教授）のところへものすごいパテントが行ったりとか、細かい、実際どのくらいやってどのくらい儲かるかもちょ

っと分からないので、本当にやってくれる施設か。本当に、かずさＤＮＡ研究所のオオイ先生も、最初の話を持ってらしたときに、そういう国益という部分で、これを全部出すんではなくて、日本で何とかできないのかというようなことを持っていらしてですね。ただ、出生前診断ということと、いろいろその難しい部分があるなあということで、松原先生の御指摘はもうそのとおりだと思います。

【松原】ナテラ社が１５万で出すと言っていますし、少し数が増えれば半額にすると思います。

【左合】それは。なると思います。

【松原】絶対そんなにしないと思うんですよ。今回初めてということで、色々な事情があるかもしれませんけれども、ちょっとその辺は、もうちょっと誰かがしっかりと交渉しないと、言い値で全部やられると、とんでもないお金がアメリカに流れることになると思いますので、そういう経済的側面というのは、遺伝子検査で相当しっかり見ていかなければいけないと思いますの。その環境整備もぜひ厳しく評価をお願いしたいと思います。

【福嶋】私が聞いたところでは、アメリカで自己負担が２３５ドルで、そのほかの部分は保険会社から支払われると伺いました。だから、そのままではないというふうに思います。

【井本（徳島大学）】徳島大学の井本ですけれども、ここに出されている６番のスライドも含めて、こういう資料をなるべく早めに全部の診療科のところに回してほしいなと思います。というのは、多分、この連絡会議は全都道府県の代表になると思うんです。で、相談を受けるところは、各医療施設だけじゃなくて、多分、保健所とか、県とか、そういうところも全部入ってくるので、そういうところにこうお話に行っておかなきゃいけないと思うんです。できるだけ、なるべく情報を均質に、かつ、色々なところを巻き込んでやれるようにする体制を早急にしないといけないと思うんです。多分、年内にやらないといけないんで、例えば本になってから、それを年明けから配られてもなかなか間に合わないと思いますので、できたらすべてのところにスライドの形が一番いいと思うんですけれども、回していただけるようにしたらなと思うんですけれども。

【福嶋】左合先生、今回ご提示いただいたパワーポイントは、早急に送っていただいて、そうしたら、事務局から全部にメールでお送りしてください。まだｅメールを登録していない代表者の方がいらっしゃるそうなんですけれども、その場合にはファックスなり何なりお手紙でということで、全員にお渡ししたいと思います。

【中田（新潟大学）】新潟大学の中田と申します。手続についてお伺いしたいんですが、これは各施設の倫理委員会で承認を得て実施するという考えでよろしいんでしょうか。

【左合】やる施設は、そういうことです。それで、最初に成育（医療研究所センター）で通して、そして、この施設条件を満たしているところ。最初のその世話人のところと、それ以外に、こういうことでっていう遺伝専門医のところへみんな流して、基準を満たしていてやっていただけるというところは、事務局のほうへ名乗り出てくださいということで、名乗り出ていただいて、そして、みんなでいろいろ審査して、ここはちゃんといますねということで。そして、その施設に、成育で１０月９日に通りましたので、その書類と通ったというものを出して、各施設で出してもらっているということになります。その名前そのほかに関してはですね、やっぱり各施設の倫理委員会を通ってからではないと、また、その前に出るということでいろいろ問題になるので、今のところは二十数施設が一応参加予定ということで、そのあともあれば、順次していくということになります。

【難波（鳥取大）】先ほども意見が出たんですけど、これはやっぱり、かなり大きな問題ということは、我々も病院だけではなくて、地域も含めてそういうことのキャンペーンをある程度活動しておくべきなんでしょうか。福嶋先生、そこの、今かなり井本先生から大き

な話が出ているんで。保健所とかですね、そういうところ。

【福嶋】これだけ大きく報道されましたので、９９％というのが衝撃的だったということがあると思うんですけれども、根本は、すべての妊婦さんにはリスクがあるということが我が国ではそれほど多くの方に認識されていなかったんだと思うんです。ですから、無知であれば安心なんですね。何も知らなければ、のほほんと過ごしていて、何も知らない間に健康な子に恵まれて子育てに励むということで、多くの方はそれで済んでいたわけですけれども、ある一定の比率で先天異常の子が産まれる、ダウン症の子が産まれるということで、当事者だけが苦労するという状況だったんだと思います。ところが今回の報道によりまして、９９％分かるよというのは、その裏に隠されているのは、皆さんリスクがありますよという、そういうメッセージになっているんだと思います。リスクがあるんだったら不安だ。だから調べてほしい。早く安心したいということで、これだけニーズが高まっているということで。無知の安心、承知の不安。次に目指すのは大知なんですよね。深く理解した上での深い、ちゃんと知った上で深く理解して行動を決めるという、その大知の世界に持っていくためには、ものすごい努力が必要なんだと思うんです。

米国においても、１９７０年代に羊水染色体検査というものが導入されたのをきっかけに遺伝カウンセリングシステムというのができてきて、専任の遺伝カウンセラーというのが養成されて、現在２０００人いるというお話ですけども、今まさにその時代に日本も差し掛かってきたのではないかと思います。

この問題、ＮＩＰＴの問題がきちっと対応できると、日本に遺伝カウンセリング体制というのは充実したものが立ち上がると思います。ここでこけると、未来永劫できなくなる可能性もあると思いますので、これは、やり方なんですけれども、やはり社会全体からの理解を得るということで、幅広く、いかに大知を目指すかという、小知がちょっと多くなって、中知ぐらいでもまだまだ不安は大きいわけですから、いかに大知のレベルまで持っていくかという。もう本当に大変な作業だと思いますけれども、あらゆる機会を通じて正しい情報を伝えていく。誰でもリスクがあって、そういうものを抱えつつ社会というのは成り立っているという、そこのところを。それは遺伝教育の充実というところからスタートしなければいけないんだろうと思いますけれども、現在、この保健所にどういうふうに言うかというのはなかなか。できるだけ、こう同じ情報を共有するということでは、伝えていくべきかなと私は思いますけども。

【難波（鳥取大）】それと、せっかくのチャンスというか、小さい話になるかもしれませんが、あとで僕のところに出るんですけれども、遺伝カウンセラーを増やすとか、病院の体制を作るとかいうのは、こういう機会にでもないとなかなかできないと思うんです。うちの病院長でも、すごく、あの新聞記事が出たあとに、おまえのところ、どうするんだと言っているんで、この機会にカウンセラーとか認定医をぐんと増やすとかという、そういうアクションにつなげられないのかなという、そういうこともちょっと僕も考えているんですが。

【渡邉】ありがとうございました。ＮＩＰＴに関しては、これくらいにしたいと思うんですけれども、一つ確認だけしたいのは、着床前診断のところで、３年間結果が来ないというふうな話も出ていたと思うんですけれども、それはやっぱり放っておいてしまうとまずいと思うんです。産科婦人科学会の問題じゃなしに、自施設の問題ですよね。平原先生、お願いいたします。

【平原】私は着床前審査の委員長をやっているんだけれども、３年間放っておいてというのは一

つもないはずなんです。すべて、長くても半年以内に返事は行っています。ですから、何らかの返事は行っているはずなので、３年間というのは多分ないと思うんです。申請施設には行っていますから、申請施設からそのクライアントが最初に出発した相談施設に返事がないというだけだと思います。現在のところ東京に２か所、それから名古屋に１か所、それから大阪に３か所。それから、あとは大分と鹿児島と北九州に１か所ずつですけれども、実際に遺伝子疾患を対応しているのは慶応大学と名古屋市大だけです。あとのほかのは、全部、開業の先生がいわゆる均衡型転座に起因する習慣流産というケースでスタートしたフィッシュでの染色体の検査をしているという施設がほかの施設になっているんです。今のところそんな状況です。これも、多分、何かの形で情報公開、施設の名前を出すのがいいのかどうなのか。ただ、出しても、じゃあ、その施設が何を対応するのかというのは今言ったとおりなので、そういう疾患名を、こういう疾患をそこが対応しているということを学会が出すのがいいのかどうか、とても難しいところがあると思ってますので、検討はしたいと思いますけれども。一応、メディアは全部知っているんです。毎回、メディアには審査したたびにプレスに流しますから、どこの施設が何例登録したというのは、実はメディアは全部知っているんですけれども、余りそういう情報はメディアのほうでは出していないというのがあって、まあ、ちょっと考えてみたいとは思いますけど。

【渡邉】ありがとうございます。多分、その点を誤解ないように記載しないと、問題なのは、多分実施施設と２次的に遺伝カウンセリングを行う施設の連携が問題だと思いますから、そこのところを明確にしていただいたほうがよろしいかと思います。

【小崎（慶應義塾大学）】慶応大学の小崎です。平原先生から御指摘いただいた東京の１施設でありますが、その申請の内容によっては、やっぱり自施設の倫理委員会を通すことが難しい内容もありまして、一概に期間が長いことだけを問題にするということはいかがなものかと思います。

【三宅】いや、その３年間の間、連絡が一つもないということが問題点だと。

【小崎】うちかどうかは、そこは分かりませんが。

【三宅】恐らくそのおっしゃられていた施設のところはですね、３年間全く連絡もなくて、どうなったんだろうというまんまで、全くその紹介元のところからが蚊帳の外に置かれてしまっていると、カウンセリングの体制もどうなるか分からないのと、あと、実は妊娠に絡んでくる話なので、その妊婦さんの管理です。管理の問題とかが出てくるというのがありまして、それで随分悩まれていたという話を伺わせていただきました。

【渡邉】ありがとうございました。それでは、次のほうに移りたいと思います。

５）発症前診断への対応

コーディネーター：難波栄二（鳥取大学）

【難波】発症前診断ですが、基本的に昨年から大きく動いた内容はそれほどありません。今回１４名の方にお集まりいただきました。読売新聞社の記者さんにも参加していただき議論いたしました。今回は、信州大学が学会で報告されているアンケート調査の内容をまず報告いただき、昨年度の内容も確認しながら話を進めました。

信州大学の関島先生からは、２００６年に取ったアンケートと今回取ったアンケートで、件数自体はそれほど変わっていないとの報告でした。発症前診断の件数はそれほど

変わっていないということです。一番の問題点はやはり人手です。カウンセラーと心理士さんがいないと発症前診断はなかなかできないのに、その体制が整わないというのが最大の問題です。これについていろいろな議論がありました。詳細は省略しますが、体制をより充実させないと、発症前診断はできないとの結論です。

保険の問題についても議論いたしました。これは２年前にある程度議論し、診断を受ける前に保険にちゃんと入っておいていただく方向を出しているんですが、今回の議論でも基本的にはその方向です。アメリカでも、保険会社は遺伝病が発症すると大変なので、積極的に発症前診断をするという方向で動き始めたという報告がありました。基本的には、それほど今までと変わりません。

大学病院などの遺伝診療の専門施設でやっている発症前診断の症例数は、潜在的ニーズからするとかなり少ないということが昨年の報告からも明らかになっています。専門施設を訪れる方の数は、発症前診断を考えている人の中で、最後まで考えぬいてやっと訪れる方の数ということになります。保健所や専門施設以外の、いわゆる第１次、２次の施設にある程度の相談が行っている可能性があり、それらの施設の遺伝カウンセリング体制は十分でなく、発症前診断が広がっていない可能性があります。第１次、２次の施設の体制も充実させてゆく必要があるという意見です。大阪では難病センターがある程度その役割を果たしていますが、全国的にはそういうものがきちんとできているわけではありません。

発症前診断のいろいろな悩みについても議論しました。婚約者がキーパーソンで来ると、結局、最後には離婚してしまう事例があります。これに対しては、人生設計そのものを考えてゆく必要があります。このような場合には、先ほどの議論にありましたように、遺伝カウンセラーの方が入った体制をきちんと構築することが必要です。また、臨床遺伝専門医以外の方（遺伝カウンセラーや心理士）による独自のカウンセリングも有効であるとの意見もありました。着床前診断のための遺伝カウンセリングは複数回（３回以上）ということは、ほぼ全員のコンセンサスです。東京女子医大のほうから、自分の人生設計を書いてきてもらい遺伝カウンセリングに活かすと良いとの意見がありました。これにより、悩ましいことも多いのですが、かなり幅広い情報が分かるのでとりいれているとのことです。

家族性腫瘍に関しては積極的にやっていったほうがメリットが多いという結論、２年前の議論で出ており、その方向で良いとのことでした。また、家族性腫瘍の発症前診断を充実させていくことが、発症前診断そのものの理解を広めることなるとの認識も出されました。しかし、現在はなかなか充実していませんこれは、発症前診断のメリットが十分に認識されていないために、遺伝カウンセリング、発症前診断に至っていないのが実情との見解です。

遺伝カウンセリングの料金に関してもいろいろ意見が出ました。東京女子医大は１時間１万５０００円ですが、各機関の料金はかなり安い。遺伝カウンセリングのちゃんとした位置付けのためにも、安い、高いというんではないのですが、きちんとした料金体系が必要との結論です。しかし、この料金が払えない人にはどう対応したら良いかとの意見も出ました。これに関しては別に考えるとして、遺伝カウンセリング体制が維持できる料金でやっていくべきとの結論です。

最後に、遺伝カウンセラーの数を増やすのにどうしたらいいかについても議論しました。なかなか得策がないのですが、名古屋大学の先生からは、病院長が何回か記者会見をやったあとに、リスクマネジメントとして提案することにより遺伝カウンセラーの獲

得に成功したという具体的な例が報告されました。そういう意味では、ＮＩＰＴの問題にからめ遺伝カウンセリングの重要性を強調すると、効果的かもしれません。メディカルバンクの先生から、遺伝カウンセラーのコースを設置し専門職の人材を育成するが、キャリアアップをどうするかという意見もありました。この問題は、ここでのテーマではないのですが、重要な課題の一つです。以上です。

【渡邉】ありがとうございました。フロアのほうから御質問、コメントいただければと思いますが、平原先生、お願いします。

【平原（横浜市立大学）】久保田先生のときにも、ちょっと話そうかなと思ったんですけども、基本的に結局、この組織というのは、何かいろいろな意味でいろいろな役割があると思うんですけどもね、一つは、学術的だとか学術情報交換をして、みんなが同じ共通のそのプラットフォームに立って、いろいろなことを考えましょうとか対応しましょうということをする情報共有の場と、システムをちゃんと作るためのその設備だとか人だとか、そういったようなことを想定したその共闘組織というか、するということで、やっぱり考えるべきだなと思うんですけれども。基本的に、国が何かのがんの診療拠点病院とか、ああいうような仕組みを作ると、事務機構は簡単に動くんです。赤字だろうが何だろうがしなきゃいけないから動く。だけど、この遺伝子診療というのは今ないのです。ないけれども、必要だ必要だってみんな言うんだけれども、今の戦略だと事務機構って動かないですよ、絶対。多分、これが必要なことはみんな分かっているんだけど、そういう動かすというのは、やっぱりソロバンが動かないと絶対無理。そうするとなると、どういうソロバンのはじき方をするかいうのは、多分、今のところは多分ボランティアベースで、みんな診療を兼務でやっているところが多分圧倒的に多い。だけども、組織としては独立したところを作るというコンセンサスだけは少しずつ醸成されてきたというふうな。多分、だから各病院がそれぞれ横一線で少しずつ動いていくときに、できるだけ、こう何かベンチマークがほしいんですよね。ここはもう人が増えて予算措置が付いているとかですね。ここは予算措置がない。あるいは、診療報酬で動くのはこれだけあって、これだけの部分のところはペイするだろうとかで、何かそういったような、その人とか施設とか物とか金とか、その辺りのところを共有できるような情報が行き来できるといいかなと感じる。これは福嶋先生にお願いしたいんですけれども。理念だけで一生懸命やっていても、多分、事務機構ってそんな簡単に動かないですよ。そういう当たりの問題だと思いますけども。

【福嶋】高田先生、アンケート調査したと思うんですけども。最近、現在の遺伝子医療部門の二千何年ですかね、ずっと前に吉田先生がやっていただいたあとの、最近やった中で。

【高田（北里大学）】それと今の話との関係で、どういう。

【福嶋】各遺伝子医療部門の実態の調査、何人がかかわっているかとか、それは数年前にやっていたと思うんですけども。

【高田】最初に、第１回のときでしたか。ワダ先生かな、やったのと同じようなやつを２年前にやってます。今、ここに手元にはデータはないですけれども、トレンドは大きく変わっていなかったですね。数は増えていましたけど。

【福嶋】また、現状調査というのを行って、他大学ではこんなに充実した人員を揃えて、これだけ充実した遺伝医療をやっていますよというようなことを。みんなやっていないんだから安心してやんなくていいやじゃなくて、これだけやっているところがある。私たちも頑張ってやらなくてはというようなデータが揃ったら、それを公表して病院長に見ていただくという。また、アンケート調査は実施していきたいと思います。平原先生、そう

いうことでよろしいでしょうか。

【高田】平原先生が言っているのは、そうじゃなくて、この連絡会議の話ですよね？

【平原】いやいや。だから、そういう役割もこの会議にあってもいいんじゃないかなというのが僕の提案で。いいんですよ。できるだけリアルタイムでなきゃいけないんですよ。トレンドがどうなっていると、毎年こうなっているんだと、少しずつ変わっているなら変わっているという。基本的にはお金が付かないものをどうやって説得させるかという、そういう話ですから、ある意味ベンチマークがないと駄目なんだろうと。・・・金が付かないと。だから、金が付く戦略が取れればいいですけど、今のところ、現実には難しいですよ。

【難波】恐らく、一つは、難病の拠点とか、さっき言われましたけど、ある程度公的資金がどこかにないと絶対僕も動かないと思うんですね。そういうためには、例えば、先ほどのＮＩＰＴとか、何か社会的に重要性を認知した上で、その人がいるとかという、いろんな方策が僕も。やっぱり病院長を動かすのも、我々、新しいセンターとか、要するに何かができるときじゃないと、人をなかなか増やせないんだというのがあるんですね。だから、何かきっかけがないと難しいと思うんですけど。先生が言われるように。

【平原】確かにだから、病院長がこういうのがいいと言って、そこだけこうスペシィフィックに重点化できるというのは、各病院に特色があるからできるんだと思うんですよ。ただ、こういう横断的に横で並ばなきゃいけないというのは、これは非常に。僕はたまたま、今年の４月からうちの大学の病院長になったんですけれども、難しいです、本当に、はっきり言って。それでほかの公立大学なんかも聞いていても、やっぱり、とても難しいなという感じはします。

【福嶋】今考えているのは、一つは、難治性疾患克服研究事業で、それぞれの難病支援のための各地域での拠点を作ろうというお話がありますので、その際には、こういう全国遺伝子医療部門連絡会議というネットワークがあります。これは全国の組織で、ほとんど、すべての大学が参加していますっていうことは伝えてあります。拠点病院にはどういう機能を持ってなきゃいけないかというようなことを厚労省に定めていただければ、それぞれの病院で努力して、そういう体制を整えましょうということになるのではないかということを期待しているのが一つ。もう一つは、病院機能評価、医療機関機能評価の中にこの遺伝部門という項目を設けてほしいという。それも申請はしていきたいと考えております。

【久保田（山梨大学）】平原先生、私の話もちょっと振り返っていただけたんで、この絵を描いたのは、実は神経センターの後藤先生が途中で企画をきれいにお話しいただいて、一同が賛同したということなんですけど。後藤先生、部門というものの雛形、ロジックを通してこうアピールするような絵を描いて、それをもうちょっと上の立場からトップダウンで病院長にお伝えして、病院長が動かざるを得ないような、そういう図式の話が出たと思うんですけど、先生、きれいにお話しされていたと思うんで、ちょっともう一度。

【後藤（国立精神神経研究センター）】今までの議論の中に出ていると思うんですけれども、結局、この会議が、そういう体制づくりにどういうような貢献ができるかということを考えて、今、平原先生のお話にあったように、どういうアクションができるかということをいろいろ考えたほうがいいと思うんです。そのときに、ある一定のビジョンみたいなものをちゃんと作った上で、それを皆さんが持ってですね、共有して活動するのが大事だと。ですから、この会議の中で、どういうようなものを作るべきかというのをちゃんと話し合って、その上で決めて、それを目指してみんなで動くという体制を作るべきだ

と私は思うんです。ちょっと分かりにくいかもしれませんけど。

【渡邉】ありがとうございました。ほかにいかがでしょうか。じゃあ、次のセクションに移りたいと思います。

６）ファーマコゲノミクスへの対応

コーディネーター：中谷　中（三重大学）

【中谷】三重大学の中谷です。よろしくお願いします。昨年のファーマコゲノミクスのワークショップは、日本医学会のガイドラインが出たあとで、データの取扱いについてかなり白熱した議論がありました。今年も、まずデータの取扱いについて話し合いました。２番目にはデータの解析活用法、３番目にはファーマコゲノミクスの今後についてといったことについて議論しました。

データの取扱いにつきましては、昨日の野村先生のアンケートにありましたように、電子カルテにも載せてしまっている施設もありますし、まだ匿名化している施設もあります。ですが、今後、一般の臨床検査として取り扱うためには、電子カルテでデータを共有化することが重要であろうと考えています。

データの解析活用法については、現在、各診療科にお任せという状況になっているようです。例えば、ＩＬ２８Ｂは肝臓内科に任せているということです。電子カルテ化する意義は、データの共有化、つまり検査室、遺伝子診療科、診療科と薬剤部等でデータを共有して、より良い治療をしようということではあるのですが、この連携が十分になされていないのではないかということを感じます。

さらに、今ＰＧｘがちょっとやや足踏みを弱めているのは、臨床的有用性が担保されていないものが多いためと考えられ、今後、外人のデータではなくて日本人のデータを蓄積する必要があろうと考えられます。ただ、今回改定されましたＰＧｘ検査の運用指針の中には、検査のあと、しかるべき時期に検体を破棄することと書いてあります。破棄することと書いてあるのですが、今後は、データ、検体を蓄積して、日本人のデータを集めていく必要があるんじゃないかという意見がありました。ただ、ＰＧｘは研究と臨床の狭間にありますので、なかなか同意の取り方が難しいと思います。昨日の人類遺伝学会のシンポジウムでありましたけれども、一般的同意をどのようにして取っていくかというのが今後大事だと思います。

次に、日本人のデータや倦怠をを他施設間で共有していくときに、その倦怠の保存方法や検査方法のその標準化がなされているかどうかというのが非常に重要な問題だろうと思います。これなども、ＪＣＣＬＳの検体化の管理マニュアルなどに準拠して、各施設が標準化された、均一な方法で保存し、解析していくのがいいんじゃないかという意見でした。

それからさらに、ファーマコゲノミクスの今後ですけれども、ちょっと夢のような話も話しいろいろあったのんですが、今は、例えば現在はＳＮＰのワンポイントを標的としてで検査をしていることが多いのんですが、今後はNGSの普及とともにホールゲノムシークエンスやエクソンシークエンスエクソームシークエンスが簡単に実施できるようになり、シーケンス解析がより使われる可能性があります。そうしますと、このＰＧｘ検査に関しても、インシデンタルファインディングという問題が出てくると思います。

得られた個人情報をどう取り扱うかということですが、ゲノムカードやＩＣカードの

ようなもの使い、ＰＧｘのデータだけではなくて、その身体所見や検査データ、臨床データなどの情報も全部載せたマイカルテという発想のＩＣカードを作っていくのはどうかという意見がありました。これにより、ゲノムに対する一般の皆さんの認識も向上して、遺伝による差別というのがなくなってくるのではないかと考えています。

最後になりますが、先ほど、渡邉先生が少しお話しされましたが、検査センターによって、結果報告の形式が違うという問題があります。例えばＵＧＴ１Ａ１遺伝子検査では、*２８という報告があったり、ＴＡリピートの数で６、７という報告があったり、標準化されていないようです。そこで、検査センターの一つ、ＳＲＬの中條さんから、複数の検査センターが話合いをして、何とか来年の４月からは統一した検査結果の開始をしたいというお話がありました。以上です。

【渡邉】ありがとうございました。フロアのほうから、いかがでしょうか。コメント・御質問等がございましたら。

【 堤（ＳＲＬ） 】ＳＲＬの堤です。ＰＧｘ検査の運用指針の改定にもかかわっておりますので、まず、その件ですけれども。検査に使ったものはすべて捨てるという、これはもう原則であります。それを保管するということに関しては、Ｑ＆Ａでも書いてあったと思いますけれども、ゲノムの指針に沿ってバンキングするということで、検査実施時にインフォームドコンセントをいただいておいて、倫理審査委員会の承認を得ておいていただければ、検査に使った検体も次の研究にストックすることは可能だというふうに考えております。それが１点です。

それと、あとデータの共有化につきましては、昨年来、渡邉先生から御意見を承っておりまして、そういうデータの表記の統一についての委員会を９月の末に、衛生検査所協会のほうに立ち上げましたので、それで議論をしながら進めていくような体制の中で検討をしていきたいと。で、その話の中で、ＵＧＴ１Ａ１の結果についても統一した形に変えていこうという流れになっておりますので、以上２点だけ御報告させていただきます。

【渡邉】ありがとうございました。多分、今後、病院内でも検査をすることが多いと思いますので、そういう意味でも、多分、そこのところの統一というのは必要じゃないかなと思われます。野村先生、お願いいたします。

【野村（千葉大学）】千葉大学の野村です。ＰＧｘについて常々ちょっと気になっていることがあるんですけども。ファーマコゲノミクス、あるいはその分子標的薬、高価な分子標的薬に対するコンパニオン診断は、非常に今はやりで、華々しいんですけれども、実際に世の中に出回っているほとんどのお薬に関しては、そのＰＧｘ的なデータがないわけです。それで、先日、私どもの遺伝子診療部にあるクライアントが来られて、で、今服用している、４種類でしたか、その薬の服用量が自分の体質に合っているかどうか、あるいはお姉さんが薬剤性肝障害にかかったんだけれども、私は大丈夫かどうか調べられるものなら調べてほしいという、そういうクライアントが来られたんですけれども、今後、遺伝子診療部にそういう方が来られる時代だと思うんですね。それに対して、我々はその提供すべきデータが余りにも少ないと。新薬、あるいは高価な分子標的薬に関してはどんどんそういう情報が出てくるけれども、ほとんどの大多数のマジョリティの薬価がそんなに高くない薬に関しては、そういう情報が非常に欠落しているので、そこら辺に対しては、やはり、その薬を作る側に対してですね、そこは忘れないでほしいということを発信していく必要があるというのを感じています。

【中谷】コモンディジーズで多くの薬を飲んでいる方に対して何もできないというのが非常にも

どかしい思いをするわけですが、現在、薬剤の効果や副作用診断ができるマイクロアレイもありますので、それを使って探っていきたいと考えています。

【渡邉】いかがでしょうか。ほかにございませんでしょうか。ありがとうございました。時間も大分迫ってきていますけれども、今回のワークショップと、あるいは今回の連絡会議の一つのテーマとして目指した「現状課題の明確化」に合わせいろんな意見がこれまで出たと思います。それをぜひ皆様方に共有していただいたという点でも、今後の中の指針も検討しなくてはいけないと思いますし、その中の一つとしては、早急に対応するものに対しては、先ほど、メールとかでも発信する、あるいは報告書もなるべく早めに対応するというふうな形でしていくことが一つの急務だと思います。全体を通して、皆様のほうから御意見・御質問あるいはコメント等をいただければと思いますが、いかがでしょう。蒔田先生、お願いいたします。

【蒔田（旭川医大）】これは福嶋先生にちょっとお聞きしたいんですけど、ＳＮＰの時代と違って、今度次世代が入ってきて、で、キャンサーパネルみたいなのがもうできて、エクソンがシークエンスされる時代で、ジャームラインとソマティックで変化を見ると。そうしたら、もうインシデンタルじゃなくて、見えちゃっている情報があるわけですよね。うちの大学では、もうやっている先生がいて、ジャームラインとこれ違うから、これがそうだよねって言って、違うところでジャームラインの変化を見付けているんですよね。それって返さなくていいのかという話があったと思うんですけど。今は返さない方向で動いていますが、そういう中で、お医者さんをやっていく上では、やっぱり遺伝情報をちゃんと返してあげることで、社会的に何も差別がないということが基本的に大事じゃないかと思っていて、３省指針は、確かその上の遺伝子情報に対する差別をなくす基本法みたいなのを先行させるので、少し改定が遅れるというようなお話だったと思うんですけど。その上の法律というのはどういうふうになったんですか。

【福嶋】上の法律ではなくて、厚労省の医療法のマイナンバー法との関連でということで、その点については高田先生が詳しいと思うので、御説明をお願いできますか。３省指針の遅れた理由。

【高田（北里大学）】３省指針が遅れた理由は、政治や行政上の要因に帰するところがその大部分を占めます。実は９月には、樋口先生が委員長をしておられる見直しの委員会で一応指針案が取りまとめられはしたのです。

ここで、マイナンバー法に絡んでの話というのは、医療等の分野における個人情報の利活用と保護に関しては、個人情報保護法の適用を除外して、この分野専用の法律、すなわち特別法ないし個別法を制定するという方針が打ち出された事の影響を受けて、指針発効へ向けてのプロセスも止まってしまったという事なのです。厚生労働省でその個別法案を担当している部署が政策統括官という職名のような部署なのですけれども、その後、そちらも全く動いていない状況というのを今日聞きました。その理由のうち一番大きな問題は、皆さんも御承知のようにこの間、ハッキングの事件がありましたね。ウイルスを使って他人のコンピュータの情報を勝手に流すだけでなく、介在するコンピュータの持ち主を犯罪者に仕立てあげてしまったという事件です。結局政府では、公的な機関で患者さんの情報を全部一括してマイナンバーで統括管理するなどという大それたことをすると、余り

にもリスキーだろうという方向に意識が傾いてしまい、今ちょっと引いてしまっているのです。それからあともう一つは、政府がいつ潰れるのか、衆院選はいつになるのか、という話が現実味を帯びて出てきていて、そちらの模様眺めの事情もあって、厚労省が動けなくなっているという状況なのです。政府では、医療等分野の個人情報が犯罪等何らかの行為によって漏洩されてしまったときに、その訴訟が起きたらどうなるかということになると、もう、とてつもなく恐ろしいということで、ちょっと作業が止まってしまっています。この先、ちょっと先が見えていないという話でした。

【福嶋】リコンタクトの話だと思うんですけれども、どのように得られた成果、インシデンタルファインディングを返すかということで、今の考え方としては、その当事者、患者さんに有用であると思われる場合には返してあげようよということで、何でも、得られたものは全部返すべきだというふうにはなっていないと思うんです。そうするとどういう判断で、どこがそういうふうに有用だと考えるかというところは、１段階、具体的には倫理委員会で、その能力があるかどうかは分かりませんけど、倫理委員会でこういう情報が得られたので返すべきでしょうかというので諮問するという道なのではないかなと思います。答えになってないですか。

【堤】すみません、一つだけ。

【渡邉】はい、どうぞ。

【堤】マイナンバー法の検討があって、今、その様子を見てゲノム指針の公表が遅れているという状況だったんですけれども、医療イノベの澤井さんが来ているので、ちょっとそこら辺だけ、一言、正確に説明しておいていただいたほうがいいと思います。

【澤井（医療イノベーション推進室）】皆さん、こんにちは。突然失礼いたします。私は、内閣官房医療イノベーション推進室で個別化医療を担当しております澤井と申します。今日、皆さん、先生方の御意見を聞きまして、非常に大きな課題、これから国がやらなければいけないことを非常に重く感じております。

先ほどの高田先生のほうからの話に加えまして、今国がどうなっているかというところを簡単に御報告いたします。医療イノベーション５か年戦略というのが内閣の決議で、７月３１日に日本再生戦略というものと一緒に出ています。御存じのように、与党が危ないという中でどうなっているかという話なんですけれども、まず、遺伝情報、社会、これだけ本当にいろんな解析技術がなってきている中で、差別のないような形でどういうふうにして発信していけばいいか、法制度を作るべきかということに関しましては、昨年度から、内閣官房プラス厚労省、それから文科省、それから経産省のほうと、あり方についての制度の検討が続いております。先ほどのお話があったように、厚労省のほうでマイナンバーに基づく医療情報個別法の検討というのが４月から開始されています。これは税と社会保障の一体改革のところで、特に医療情報の機密性の高いものについてどう活用すべきかというところで論点が出ていました。御存じの先生方が多いと思いますが、非常にそういった意味では、ステークホルダーが分かれる中で、利活用と保護のあり方ということについて論点が出て、パブコメがちょうど１０月にまとめられたというところで一度止まっております。そういった中で、３省のゲノム指針をこれからどう出すかということを生命倫理室、文科省のほうが今検討しているという状況にあります。

そういった意味で、医療イノベーション推進室のほうでは、個別化医療を推進するために、先生方が今一番悩んでいらっしゃる遺伝子検査、それから患者さんにどう届けていくか、そういったものを社会的にどう啓発していくかということが一番大きな課題になっておりまして、この辺の検討については、今、引き続き、いろんな先生方、それから法学者の先生とも、それから倫理の先生方ともお話をさせていただいております。突然失礼いたしました。

【渡邉】ありがとうございました。ほかにコメント。では、小杉先生、どうぞ。

【小杉（京都大学）】京都大学の小杉です。先ほど病院機能評価の話が出たと思うんですけれども、あれは恐らく二、三年ぐらい前に、福嶋先生の名前でこちらの連絡会議のほうから出したのだったか、人類遺伝学会から出したのだったか。要するに、病院機能評価の中にこういう体制を入れるべきだという主張を、一回のトライアルで終わらずに、毎年出し続けることが大事だと思うんです。恐らく、多分３年ぐらい前から、やはり、この間に起こっている変化はものすごく大きいと思うので、次世代シークエンサーのことであっても今回のＮＩＰＴのことであっても。そういう具体的な例を出しながら、毎回、機能評価のほうは、何年か置きにバージョンアップをしているので、それの、確かに回っていくところも見続けていかないとはいけないと思うんです。それとは関係なしに、毎年メッセージを発信し続けて要望していくということが大事じゃないかなと思います。

【福嶋】ありがとうございます。小杉先生、連絡会議の理事ですので、原文の作成をよろしくお願いいたします。

【渡邉】それでは。ほかにコメント等はございますか。じゃあ、森崎先生と川目先生。

【森崎（国立循環器病研究センター）】国循の森崎ですが、今、先ほどもちょっと次世代のことが話題になって、もちろんＮＩＰＴとともに次世代の利活用というのは、この分野で非常に重要だと思います。一方で、今、次世代と一言で言われていますが、先ほどキャンサーパネルということもありましたけれども、領域を定めてリシークエンスをするのに次世代を使うというときの次世代と、全部ひとからげに全部調べるというのは、やっぱりだんだん違うという。もちろん情報量が現状よりも非常に多くなるということは当然ですけれども、一言で次世代だけでは、今後、多分割り切れない面が十分あるので、その辺を含めて。ここでも、今後、用語の使い方とか、検査技術の進歩を評価をしていくというのが非常に大切だと思いますので、ちょっとコメントしました。

【渡邉】ありがとうございました。川目先生、いかがでしょうか。

【川目（お茶の水女子大学）】お茶大の川目です。先ほど後藤先生がこの連絡会議のビジョンというようなことをおっしゃいましたけれども、そういう意味で、私は認定遺伝カウンセラーを養成して、もともと小児科医で先天性疾患を見ていたわけですけど、そういった中でも、認定遺伝カウンセラーの養成にかかわっていまして、教育のほうも、ちょうど最初の認定遺伝カウンセラーが出てから８年たちました。それで、そろそろきちんとした、経過措置から始まって、専門養成課程も出てきて、その認定遺伝カウンセラーの人たちの評価といいますか、、成果といいますか。成果ですね。成果をしなくちゃいけないということがあると思うんですけど、もしよろしければ、今回１００施設が登録されたということなので、この連絡会議に入っている全施設に必ず１名以上の認定遺伝カウンセラーを雇用す

るというようなビジョンをシンプルに、いろいろな難しいことがあることはよく分かっているんですけど、そういうようなことなんかも御検討いただくといいのかなと思いました。それはいろんなバックグランドがありますけれども、その方から出身者がいると思うんですけど、ぜひ、そういうことも御検討いただけたらと思います。

【渡邉】ありがとうございました。多分、今いただいたことも含めて、いろいろ、提言というのを多分まとめていかなくちゃいけないと思って、それはまた、ここでやったものを今回報告書も含めて検討しなくちゃいけないかなというふうに思っています。

もう、そろそろ終わりが近づいてまいりました。まず、来年度、続きまして松原先生のほうが大会長をされますので、松原先生のほうから、まずお言葉をいただければと思います。

【松原（東北大学）】来年は、日本人類遺伝学会の大会に引き続いて、１１月に仙台で開かせていただきます。今よりも少し、1か月あとということで、少し仙台も寒くなってきておりますけども、皆様、ぜひ御出席ください。また、仙台でお会いしましょう。どうぞよろしくお願いします。（拍手）

【福嶋】そろそろ終わりますが、理事長として御礼を一言申し述べさせていただきます。今回も多くの施設の代表の方にお集まりいただきまして、我が国の遺伝子医療のあり方について深いディスカッションをいただきました。課題もまた明らかになったわけで、宿題も多いわけですけれども、ぜひとも、この議論で御提言いただきましたプランが少しでも実現できるように努力してまいりたいと思います。

連絡会議の事務局を務めていただいている木村さん、ちょっと御挨拶を。

【木村（ソーテーリア）】いつもお世話になっております。ソーテーリアの木村と申します。去年から携わっております。まだまだ分からないことがいっぱいありますので、先生方に教えていただきたいと思いますので、よろしくお願いいたします。（拍手）

【福嶋】今回の課題、いろいろ宿題があります。また、この報告書にまとめていろいろなところに配布していきたいと思います。それぞれの活動に御利用いただければと思います。ありがとうございました。（拍手）

【渡邉】本当に、皆様、長い間どうもありがとうございました。まずは、今ここにいらしていただいているコーディネータの先生方、どうもありがとうございます。十分な議論ができたと思っております。あとは、今回のテーマであります現状、課題の明確化と、あと共有という形で、皆様の施設にまた持ち帰っていただいて、あと、報告書、あとは新しいもので早急に配布いたしますので、よろしくお願いいたします。あと、この間にいろいろとお手伝いいただきました、ソーテーリアの方、信州大学の皆さん、あとは日本医大の皆さん、どうもありがとうございました。あと、伝言ですけれども、先ほど高田先生のほうからお話がありました、施設登録をまだお書きになっていらっしゃらない先生は、木村さんのほうに紙がありますので、書いていっていただければと思います。あと、来年度に向けましては、皆さんのほうにアンケートのほうをお配りさせていただいています。ぜひ来年度、ぜひ充実したものにさらにしていただきたいというふうに考えておりますので、ぜひお答えいただいて返却いただければと思っております。また今後ともよろしくお願いいたします。どうもありがとうございました。（拍手）

参加者を対象としたアンケート内容・結果

ＦＡＸ返信用紙

FAX：043-306-3381 宛　　［11 月 2 日（水）までに返信をお願いします.］

第 10 回　全国遺伝子医療部門連絡会議アンケート（2012.10.27/28）

今後の活動の為、会議の内容についてのアンケートにご協力ください。

1.本会議に参加されたお立場について伺います。

a.維持機関施設の代表者　　b.維持機関施設の代表者の代理

c.維持機関施設の職員　　d.未登録医療機関の個人会員（職員・その他）

e.その他（教育機関・企業・その他）の個人会員　　f.その他（具体的に：　　）

2.あなたの職種・資格についてお教えください。

a.臨床遺伝専門医　　b.臨床遺伝専門医以外の医師　　c.看護職　　d.臨床検査技師

e.研究者　　f.認定遺伝カウンセラー（GC）　　g.GC コース修了者

h.その他（具体的に：　　）

3.遺伝子医療への関与についてお教えください（*複数回答可*）。

a.遺伝カウンセリング実施（１ヶ月に＿＿例程度）　　b.遺伝学的検査実施に関与

c.カンファレンスに参加（１ヶ月に＿＿例程度）　　d.遺伝子医療部門の管理・運営

e.その他（　　）

4.配布資料や会議の全体的な内容はいかがでしたか？ご意見・ご感想をお聞かせください。

5.今回のテーマであるこれからの遺伝子医療「現状・課題の明確化と共有」についての講演はいかがでしたか？ご意見・ご感想をお聞かせください。

全般的に

1.講演 1　遺伝子医療部門調査報告から

2.講演 2　改定された「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」

3.講演 3　無侵襲的出生前遺伝学的検査（ＮＩＰＴ）

6.参加した代表者ワークショップについてのご意見・ご感想をお聞かせください。(*参加したテーマに○)

1）各施設の機構構築と診療システム　　2）遺伝医学教育　　3）遺伝学検査の諸問題

4）出生前診断　　5）発症前診断　　6）ファーマコゲノミクス検査

7.代表者ワークショップ毎に人数の片寄りがあり、多いと活発な議論になりにくい印象を持ちます。今後の代表者ワークショップについてご意見をお聞かせください。(複数回答可)

①このままで良い。

②新しいワークショップがあると良い（　　）

③人数を限定して、そろえる方が良い。

④人数が増えたら、分ける。

⑤その他（　　）

8.総合討論についてのご意見・ご感想をお聞かせください。

9.今回は日本人類遺伝学会に連続するかたちで開催致しました。開催時期について、ご意見をお聞かせください。

10.本連絡会議は維持機関会員制度により運営されています。運営体制について、ご意見がありましたらお聞かせください。

11.次年度の会議にどのような内容の議題・テーマを希望しますか？具体的にご提案ください。

12.本連絡会議への要望事項など、ご意見・ご希望をお聞かせください。

以上、ご協力ありがとうございました。

1. 本会議に参加されたお立場について伺います

・維持機関施設の代表者　31名
・維持機関施設の代表者の代理　23名
・維持機関施設の職員　16名
・未登録医療施設の個人会員(職員・その他)　1名
・その他(教育機関・企業・その他)の個人会員　3名
・その他　2名(大学院生1名)

2. あなたの職種・資格についてお教えください

・臨床遺伝専門医　58名
・臨床遺伝専門医以外の医師　6名
・看護職　1名
・臨床検査技師　1名
・研究者　2名
・認定遺伝カウンセラー(GC)　5名
・その他　2名　(GCコース院生・新聞記者)
・無回答　1名

3. 遺伝子医療への関与についてお教えください(複数回答)

・遺伝カウンセリング実施　64名
—1ヶ月に　0～1例(1名)1例(10名)1～2例(5名)2例(6名)2～3例(6名)2～4例(1名)
2～5例(1名)3例(2名)4例(5名)4～5例(1名)5例(4名)5～10例(1名)
6例(1名)10例(9名)15例(3名)15～20例(1名)16例(1名)20例(2名)
30例(1名)30～40例(1名)40例(1名)100例(1名)

・遺伝学的検査実施に関与　34名

・カンファレンスに参加　46名
—1ヶ月に　1例(13名)　2例(6名)　2～3例(1名)　3例(4名)　3～4例(1名)
4例(10名)　4～5例(1名)　10例(5名)　20例(1名)　無回答(2名)
—3か月に　1例(1名)
—数か月に　2～3例(1名)
・遺伝子医療部門の管理・運営　33名

・その他　6名
カウンセリング　年に1～2例(1名)
定例カンファレンス　1ヶ月に1回(1名)
立ち上がる途中(1名)
遺伝診療部門立ち上げ(1名)

研究ベースでの遺伝子解析（1名）
遺伝カウンセリング、出生前診断、着床前診断などの記事を執筆（1名）

4. 配布資料や会議の全般的な内容はいかがでしたか

a 維持機関施設の代表者

・有用な情報が濃縮されている。
・参加者の名簿があると良かった。
・up to date （NIPT） 中心すぎた。
・適切であった。（2名）
・かなり厚いので、冊子にして下さるとありがたい。スライドと配布資料は一致させて欲しい。
・自由に発言できる雰囲気で良いと思いました。
・NIPTを始め、遺伝医療の最近の動向が分かり有用だった。
・情報量が多い。
・良くorganaizeされていて、有益でした。
・会場が良くなかった。アイランドタワーではスライドが目立たなかった。
・もう少し、事前に問題点を明確にしておくべきか。例えば、直前のFAX調査が、遺伝学的な検査の問題については、既に辻班で十分討議され報告書にまとめられている訳で、それをもう一度列挙することに、あまり意義が無い。具体的なアクションについてさぐるべきだろうと思われる。議論が深まってない。
・わかり易くて良い。
・良い。（3名）
・スタッフの方々の御苦労は大変なもので、感謝いたします。1日目の最初に参加予定者の所属名簿を配布して欲しかった。
・有意義でした。
・最初の会議で、後方は机がなかったので、不便でした。

b 維持機関の代表者の代理

・資料は多すぎず、わかり易かった。（過去の）前年度の会議であがった問題点とその解決策など、項目ごとに年次ごとに改善改良の進行状況が見えると良いと思います。
・初日は参加できませんでしたが、大変勉強になりました。また、遺伝子診療に関わる多くの先生方と知り合うことができ、大変良い機会となりました。
・ワークショップなど多彩な企画で勉強になりました。
・2日目の会場は良かったです。（机もあり、ディスカッションもしやすかったです。）
・充実していると考えます。（2名）
・まとめるのは難しい点がありました。
・代表者会議の時の座席がいつも北（東）から南（西）、大学→それ以外という順番に固定されており、発言しやすさにも影響しているかもしれないと思う。
・良い。
・地域別の懇談が、隣のテーブルの声が大きく、話が聞こえにくかった。出席者の多い、出生前診断のWGだったが、2列ずつくらいでもいいから、対面式？参加者の顔がお互いに見える配置にする必要があった。

・非常に参考になった。
・メモなどができる余白が欲しかった(WS資料)　WS参加者名簿がWS時に欲しい。
・資料内容の重なりが多いように感じました。

c　維持機関施設の職員
・充実した内容であったと思います。
・up-to-date, topical なものも多く、良かった。
・良かったです。
・同じ内容のものが、繰り返し配布されていたりするので、最初にすべての資料をまとめて渡してほしい。
・up-to-dateな内容をきいて有意義でした。
・フォームの統一がもう少しされると良い。
・各施設の状況がわかり勉強になった。

d　未登録医療施設の個人会員　(職員・その他)
・初めての参加でしたが、活発なディスカッションがなされていた。

e　その他(教育機関・企業・その他)の個人会員
・とても参考になった。

5. 今回のテーマであるこれからの遺伝子医療「現状・課題の明確化と共有」についての講演について。

全般的に

a　維持機関施設の代表者
・具体的事項が多く、本質的議論がもう少しあって良い。
・NIPTを急遽組み込まれたのはヒットと思います。
・タイムリーなトピックもあって良かったと思います。
・コンパクトに良くまとまっていました。企画としてはとても良い内容でした。
・現状が分かった。
・良かった。(2名)
・かたよっている。小児科、産婦人科の問題→だから広がらない。
・理解が進みました。
・有意義でした。
・素晴らしかったです。

b　維持機関の代表者の代理
・日本国内での広い視野の状況がわかって良かった。
・良かった。
・活発なディスカッション、問題提起があり、良かったと思います。
・時間が限られており効率よかった。
・充実していました。

・参考になりました。
・現場にも同様な対策をとりたいと考える。
・知りたいことが分かって良かった。
・それぞれ重要なテーマであり、現状の把握に役立った。
・「共有する」意識を統一（整えて）していく意味で有用だった。

c　維持機関施設の職員
・少々、散漫的でした。

e　その他（教育機関・企業・その他）の個人会員
・有意義だった。

1.講演 1 遺伝子医療部門調査報告から

a　維持機関施設の代表者
・ホームページのupdateがどのくらいの頻度で行われるか心配。
・しっかりしたネットワーク形成を望む。
・有用であり、情報のupdateにむけた活動を望む。
・有用であった。
・特にありません。（2名）
・貴重な情報でした。
・施設間の連携を深める取り組みとして評価できる。
・情報を頂いて、ありがとうございました。
・全体の現状がわかることは良かった。
・今後のこのシステムの「メンテ」が重要と思いました。
・一般的な方針はわかるが、特異性などはわからないので、それがわかれば、紹介などの参考になる。
・努力に頭が下がる思いです。大変ありがとうございます。参考とさせて頂きます。公開すべきだと思います。
・まず、理解を深められた。
・この講演の時間をもっと取った方が良かった。3名の講演者の講演内容は良かった。
・有意義でした。
・全体像が分かった。
・良かった。
・重要案件だと思いました。
・電子カルテ記載を考える上で、参考になった。

b　維持機関の代表者の代理
・日本国内での広い視野の状況がわかって良かった。
・現状が把握できて良かった。
・各医療機関での可能な検査項目を再調査して（受け入れ状況、有料かどうかなども含め）、HP上にアップして、アクセスできるようにして欲しい。

・現状がよく分かりました。
・わかり易かった。
・情報共有に有用でした。
・遺伝情報の取り扱いについて参考になった。SORDの活動を理解できた。
・これからも連絡会議が中心となってアンケート調査をして報告してほしい。
・他施設の情報が分かり有用。

c 維持機関施設の職員
・非常に意義のある調査と思いますが、updateされないと情報が古くなることと、対応の程度に差があると思いますが、丸をすべて同一の丸と解釈してよいのかどうかと感じました。
・全体的な流れが分かって良かった。
・遺伝情報の取り扱いについて興味深かった。
・代施設の個別の状況が分かると良い。

d 未登録医療機関の個人会員（職員・その他）
・特に無し。

e その他（教育機関・企業・その他）の個人会員
・重要なデータベースであると感じた。

2.講演2 改定された「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」

a 維持機関施設の代表者
・問題点がよく分かった。
・よく整理されていた。
・最新のトピックスで良かった。
・役に立った。（2名）
・Pgxの講義が、まだわかりにくかったです。治験IRB（薬事法適応）のことも含め、もう少し具体的でわかりやすいお話が聞きたかった。
・混乱していることが判りました。
・内容として少し理解しにくかったです。
・PGxに関するGL策定の過程が分かって有用であった。
・他学会での取り組みについての現状なども情報が頂ければと考えました。
説明がくわしく、良く理解できました。
・苦労が分かった。
・将来的には「GOT、GPT」と同じ取り扱いになるのではと思うのですが？
・全体的な流れがよく分かった。
・わかり易かった。
・少し、長かった。
・少し、散漫な内容で、ファーマコゲノミクス検査について特化した方が良かった。
・良い講演でした。もう少しコンパクトでも良かったが。

・良かった。
・周知が必要と思われました。

b 維持機関の代表者の代理
・日本国内での広い視野の状況が分かって良かった。
・少し、内容が詳細すぎて分かりにくかった。
・わかり易かったと思います。(2名)
・保険適応検査がどの程度あるかなど、現状についての情報がもう少し欲しい。
・現状がよく分かりました。
・少し難しい印象を持ちました。
・分かりにくかった。長い。
・今後当施設でも増加すると思われる。
・少し分かりにくかった。

c 維持機関施設の職員
・もう少しまとめて簡潔に話して欲しかった。
・電子カルテ記載について詳しく知りたい。
・現状がよく分かりました。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)
・とても勉強になりました。ありがとうございました。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員
・有意義でした。
・データの取り扱い(保管・共有)と臨床への応用

3. 講演3 無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)

a 維持機関施設の代表者
・情報が有用で問題点がよく分かった。
・割り当て時間が短かった。
・よく現状をまとめてあった。出生前診断そのものに関する議論が必要。
・良かった。今後の参考になる。
・最新のトピックスで良かった。
・有用な情報であった。
・非常に有用であった。
・タイムリーで良かった。内容もわかり易かったです。
・出生前診断のことをよく知らない参加者には、もう少し詳しい解説が必要だと思います。
・タイムリーな話題で良いと思いました。
・NIPTについて、コンソーシアムを作った目的→理解できた。
・問題点について、もっと詳しい情報の提供を頂きたかったと思います。ビデオ/DVDの形で基本的な

説明がクライアントさんに出来る様に本会議が説明を提供して頂きたい。

・実情がわかった。
・「NIPTを行う対象患者が一般の人には知られていない」ということが問題であることが分かりました。
・現状での方針がわかり易かった。
・非常に明確に説明頂き、参考になった。
・大変重要な問題。
・参考になった。
・分かり易かった。
・複数のより短い講演を組み合わせた方が良かったかもしれない。
・とてもタイムリーであった。(2名)
・最新の情報が聞けて良かった。
・よく理解できた。

b 維持機関の代表者の代理

・NIPTの現状が良く分かった。(2名)
・タイムリーな企画で役に立ちました。
・重要なテーマで、よく確認できました。
・この話題が取り上げられていて良かった。
・日本国内での広い視野の状況がわかって良かった。
・期待通りの興味深い内容でした。
・よく分かった。
・今後、染色体異常以外にも適応となる可能性あること。
・タイムリーな話題で一番聞きたかった話が聞けて良かった。
・技術が進み、数多くの疾患についてNIPTができるようになると、すべての診療科がこの検査について理解することとともに、何らかのガイドライン(or法整備？)が必要。
・もう少し時間をとって聞きたかった。

c 維持機関施設の職員

・分かりやすいご説明でした。
・明確なレクチャーで大変よく分かりました。
・今後、倫理面や規制を含め議論が必要と考える。
・良く分かった。
・講演があってよかったと思います。
・よく分かった。説明して頂いてとても良かった。
・もう少し論点を整理したディスカッションがあると良いと思いました。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

・産婦人科/小児科の立場でのオピニオンの差があることが分かりました。もう少しディスカッションの時間があると良かったかなと思います。

e その他（教育機関・企業・その他）の個人会員

・タイムリーな内容でわかり易かった。

6. 参加した代表者ワークショップについてのご感想・ご意見

参加したテーマ

1 各組織の機構構築と診療のシステム （11名）
2 遺伝医学教育 （6名）
3 遺伝学検査の諸問題 （25名）
4 出生前診断 （17名）
5 発症前診断 （10名）
6 ファーマコゲノミクス検査 （5名）

—1. 各組織の機構構築と診療のシステム （11名）

・有用だった。（a1名）
・方向性が示された。（a1名）
・良かったと思います。（a1名）
・前向きな討論ができた。実効性、自分達の所で実行できるかは不明・不安。（a1名）
・有意義でした。人数が多い。自己紹介と施設紹介だけで大部分の時間が使われた。他施設の状況が分かって良かったけど・・・。（b1名）
・収益・人材の配置など各施設間の事情があり、調整・構築に諸問題もあるが、何より、各施設で施設長・院長・学部長などのレベルで必要性を認識し、トップダウンで進めてもらえるよう本会議からのワークショップでの結果をふまえて、各施設長への提言（臨床・研究・教育に不可欠なこと）していくのが望ましい。（b1名）
・充実した話でした。（c1名）

—2. 遺伝医学教育 （6名）

・教育項目の確認になり、良い機会であった。（a1名）
・大枠ができあがって良かったと思います。（a1名）
・具体的な内容、行動目標が定まった。（a1名）
・系統的な遺伝学のカリキュラムを考える上で役に立った。（b1名）
・遺伝に関する卒前教育について必要な内容について、かなりしっかりとした議論ができたと思います。本学でも今年度より3年次の遺伝教育や臨床遺伝に関する内容を盛り込むことになったので、大変参考になりました。（b1名）
・大学に遺伝医学教育を行う講座がないことが、他施設と比べ、もの足りない。（c1名）

—3. 遺伝学検査の諸問題 （25名）

・最大の人数で、積極的なディスカッションが行われ良かった。私は企画した方なので、皆様に感謝申し上げます。（a1名）
・良かった。時間が短い。（a1名）
・問題点を挙げるのみで方向性が出てない。討議は「方向性」を出すことが重要と思われる。（a1名）

・遺伝情報を一般的な医療に組み込む方向で取り組むべきと考えました。(a1名)
・活発な討議があり、多くの問題点が浮き彫りになったと思います。(a1名)
・現状の問題点を再認識した。(a1名)
・アンケートを元に実施された点が良かった。(a1名)
・意見交換が活発で、自施設について再度考えるための部門に返していきたい。(b1名)
・出席してかなり勉強になった。有意義であったと思われる。(b1名)
・もう少し的をしぼった議論がしたいです。(b1名)
・問題点がかなり明確になったと思います、これらが提言にとどまることなく、実施の方向ですすむように、会議後も引き続き取り組む必要があると思います。(b1名)
・もう少しあらかじめ問題を整理した方が良かった。(b1名)
・早く一律で値題(?)が決まり、保険が通ればと感じました。(c1名)
・疾患ごとの検査の状況は大切な情報であるから、今回のデータではなく、現状をより示すデータをお取りいただきたい。(c1名)
・アンケート内容に沿ってのディスカッションで色々な意見が聞けてよかったですが、もう少し提言作成に向けて項目を誘導しても良かったかもしれません。(d1名)
・全国の医療機関における遺伝学的検査の現状をお聞きすることができ、学生として大変勉強になりました。(f1名)

―4. 出生前診断　(17名)

・NIPTの問題を中心に議論した。「結局は出生前診断にまつわる問題に帰着する」という点で一致できた。→口コミ報道では知り得ない実状が分かり大変参考になった。(a1名)
・私の発言した内容は録音に残っているかと思います。(a1名)
・NIPT中心であった。PrenatDiagの環境整備を早急に。特に母体保護法の改正(胎児条項を入れる)の気運です。(a1名)
・議論が白熱し、NIPTの対応について問題の深さを考える機会となった。(b1名)
・NIPTという大きなトピックに対して、議論できた。(b1名)
・多岐にわたる意見・論点があるため、ﾎﾜｲﾄﾎﾞｰﾄﾞでもないと意見がまとめにくかったし、論点が分かりにくかった。事情からのWSのテーマを分けて頂き感謝している。総合討論では、各遺伝子部門、関連学会との協力、国への要望という目的があるのだから、これに当てはめて討論内容を整理した方がわかり易かった可能性がある。(b1名)
・NIPT、大変かつ緊急なテーマでしたので、助かりました。(b1名)
・NIPTの話は問題点が多くて混乱してしまった。(c1名)
・産科医と小児科医、臨床遺伝専門医がどう関わるかという討議が中心で「遺伝カウンセラー」は名称さえ出てこない状態でした。討論にも参加できない状況でした。(c1名)
・最初に、テーマ(細目)をいくつかList upして欲しかった。(c1名)

―5. 発症前診断　(10名)

・コスト面がスタッフの確保などの問題を各施設とも抱えていることが分かった。(a1名)
・体制やカウンセリングのやり方について、いろんな意見が聞けて参考になった。(a1名)
・カウンセラーの大切さがよく分かりました。(a1名)
・現在までのDiscussionの問題点がよく分かりました。(c1名)

―6. ファーマコゲノミクス検査　(5名)

・各施設での事情、いろいろな問題点が分かり良かった。(c1名)

7. 今後の代表者ワークショップについて(複数回答)

① このままで良い

(41名　WS1:8名　WS2:2名　WS3:14名　WS4:10名　WS5:2名　WS6:4名　無回答:1名)

・今回初めて参加したが、今回のものは良かった。(WS1)

・人数が少なかったので、全員が発言できて良かった。(WS1)

・興味がないところに配置になっても実がなくなると思います。(WS2)

・興味関心が第一です。(WS4)

② 新しいワークショップがあると良い。

(8名　WS3:2名　WS4:4名　WS5:1名　無回答:1名)

・PGDについて(WS4)

・産科・小児科が出られることのできるテーマで新設する。(WS4)

・遺伝カウンセリングを社会に定着させるためのWS(WS4)

③ 人数を限定して、そろえる方が良い。

(5名　WS3:2名　WS5:1名　WS6:1名　無回答:1名)

④ 人数が増えたら、分ける

(21名　WS1:3名　WS2:4名　WS3:5名　WS4:3名　WS5:6名)

・グループダイナミクスからすると全員が議論に参加し、活発な議論ができるのは最大6名と言われています。(WS1)

・いくつかトピック別にするのはいかがでしょう。(WS5)

⑤ その他　(10名　WS2:1名　WS3:6名　WS4:1名　WS5:2名)

・WSとしては7名が上限(皆が能動的に参加するとすれば)。場所の確保が問題。(WS2)

・議論は活発だった。いろいろな人に指名後コメントをもらうようにしたら良かったと後で思った。(WS3)

・少なくとも個人での参加の場合は、WSの内容を指定できるようにして下さい。(WS3)

・1施設からの参加者の上限を決める。(WS3)

・あらかじめ意見を整理して、それを"たたき台"にしていく方が良いのでは？(WS3)

・数か月前にテーマを募ったらどうでしょうか？刻一刻と変化している状況もあると思うので。(WS3)

・4～5人ずつのグループに分けてKJ法をやって・・・後半で全体をまとめるというのも良いのではないでしょうか。(WS4)

・その時の状況によって、内容もフレキシブルに。(WS5)

・具体的なテーマを議論した方がいいのでは。(WS5)

8. 総合討論について

. 良いと思います。(a2名)

. そもそもの話も含め、深い議論ありがとうございます。(a1名)

. 会場の問題あり。やや一方向性の印象あり。「総合討論」では、会場の問題が大きいと思われる。(a1名)

. 参加できなかったワークショップの内容が分かるので良い。(a1名)
. 特にありません。(a1名　b1名)
. 各グループのまとめは良くできていた。これらの提言が学会、国などに反映されるよう努めてほしい。(a1名)
. 情報量が多い。(a1名)
. no problem(a1名)
. 活発な意見交換があり、有意義だったと思います。この場での議論に終わらせず、外部への提言/情報発信をお願いします。(a1名)
. まとめ以外に個別の意見があったことが、参考になりました。(a1名)
. 全体的に有益だった。(a1名)
. 会場の後ろの人は遠くて議論に加わりにくかったのでは。(a1名)
. 充実していた。(a1名)
. よくまとめられ、認識を共有することができ、良かった。(b1名)
. 有益な情報が得られたと思います。(b1名)
. 参考になりました。(b1名)
. 勉強になりました。(b1名　c1名)
. 平原先生が言われたことが重要だと思う。議論した内容が実現するような戦略が必要だと思う。(b1名)
. 充実した討論であったと思う。(b1名)
. 他のセッションの問題点が明らかになった。(b1名)
. もう少し時間が長い方が良いのでは？(b1名)
. 難波先生の司会もあって皆がよく発言できていた。(b1名)
. 簡単なもので良いので、まとめをスライドとして示された方が、ぐっとわかり易かった。(b1名)
. 報告方法が統一されると聞きやすい。内容は有効であると思う。Ex.ディスカッション状況
→提案
. 他のワークショップの内容も把握でき、大変参考になりました。遺伝学的検査を利用し合うことは良いと思うが、Quality Controlをどうするかに不安を感じた。(b1名)
. 他のテーマのディスカッションでも、同じような話題が出ており、問題点と考えられていることは、全施設ほぼ共通なのだなぁと思いました。ポイントは「金(資金)」だと再認識しました。(b1名)
. 時間が短い。(b1名)
. さまざまな見解・意識があること。(b1名)
. 具体的な議論で準備しておいた方がいいと思います。(b1名)
. 今後、ますますall Japanで遺伝医療を進めていかなければならないと感じました。(c1名)
. 内容があっちこっちにいったため、理解が難しい。(c1名)
. 各施設が1名となっており、一般が参加しにくい。必ずしも各施設の代表が、その施設の現状を分かっていない。(c1名)
. このような専門の会議においてすら、基本的知識を共有できていないことが多いことに驚いた。(c1名)
・ 短期間で議論のまとめをして下さった座長の先生方に感謝します。(c1名)
・ 様々な分野の問題点が知れて良かった。(e1名)

・NIPTについての議論は様々な意見があり大変勉強になった。(e1名)

9. 今回は日本人類遺伝学会に連続するかたちで開催いたしました。
開催時期について、ご意見をお聞かせ下さい。

(良い:36, 期間短縮:4, 人類遺伝学会会期中:3, 別日:12)

・今のままで良い。(a12名　b3名　c5名　d1名　e2名)
・良い。(同じメンバーが移動・参加)(b1名)
・適切と思います。(c1名)
・連続して良い。(a1名　b1名　c1名)
・参加しやすいので良いと思う。(a1名　b1名)
・学会に連続して長期の出張になるのは大変ですが、いろんな事を総合的にかんがみると妥当だと思います。(b1名)
・集まりやすく現実的と思います。(b1名)
・日程・場所等ともに参加しやすかったと思います。(f1名)
・遠方の方には、参加しやすいので良いのではないかと思います。(b1名)
・特に問題はないと思います。(b2名)
・4日間は結構長いと感じました。日曜日の午前中で終えて頂ければと思います。(a1名)
・良いと思いますが、できれば一日に短縮して頂いた方がさらに良いかと。(a1名)
・期間が短くなった方が良い。(土曜日一日のみなど)(b1名)
・大変ありがたいですが、もう少しコンパクトになると良いかもしれません。(c1名)
・体力的にはきついが仕方ない。(b1名)
・やや疲れました。(b1名)
・便利である反面、長い出張となってしまいます。(a1名)
・これ以外は、難しいと思いますが、長丁場で大変なのも事実です。(a1名)
・関連した話題を学んだあとという意味では良いものの、長期間休みがとりにくい人もいるのかも知れない。(b1名)
・会期中に行って開催して欲しい。(a1名　c1名)
・人類遺伝学会の会期中の(金)(土)にして欲しい。(a1名)
・別の方が良い。開催地も固定する日帰りですむところに)などご配慮を頂きたい。(a1名)
・相当な長丁場になってしまうので、分散させるのが良いかもしれません。(a1名)
・水～日までずっと滞在するのは厳しい。できれば逆に別々にしてほしい。(a1名)
・学会とあわせて長期間になるので、業務の都合上、全日程参加するのが難しい。できれば他の時期に別個で開催してほしい。(b1名)
・別途開催して欲しい。(b1名　c1名)
・土日開催にして頂ければと思います。(a1名)
・負担が大きい。やはりセパレートが良いのは。(a1名)
・同時だと病院をあける時間的な問題から、別日の方が都合が良いです。(b1名)
・10月～11月は学会シーズンで忙しい。他学会との重なりで参加できないことがある。(b1名)
・人類遺伝につづけてやるのは疲れる。別の日が良いと思う。(b1名)

・連続開催ならば同じ会場で行った方が良いと思いました。日本人類遺伝学会と別日程でお願いしたいと思います。（連続になると病院の方が長期不在になってしまいます。（b1名）

10．本連絡会議は維持機関会員制度により運営されています。
運営体制についてご意見がありましたらお聞かせ下さい。

・年に一回の全国会議、あとは地域ブロック会議があっても良いかも。（a1名）
・これで良い。（a5名　b2名　c1名）
・学会のシンポよりは、はるかに多くの意見が出るので、この体制でいいのではと思います。（a1名）
・予算の割に、具体的アクションに乏しい印象ある。（a1名）
・現状でよろしいと思います。（a1名）
・特にありません。（a5名　b5名　e1名）
・bestだと思います。（a1名）
・担当大学の負担が重いのではないでしょうか？学会事務会社と分業するなど・・・。（b1名）
・安心運営です。（b1名）
・全大学が加入して良かった。（b1名）
・自主参加者と代表者で区別せず、全員で議論することが望ましい。食事も費用をとって同様に提供すべきであると思います。（b1名）
・この体制なので、すべての大学が参加しているので大変良いと思います。（b1名）
・病院長に遺伝部門の重要性を認識してもらうために良いシステムだと思います。（b1名）
・事務方もまきこめるようになると、会議の結果を持ち帰り、反映され易いかもしれません。（難しいでしょうね）一人より二人、立場の違う人を連れて来れればと思います。施設認定の必須条件になると良いと思います。（b1名）
・特に異論はないが、参加したい人への情報提供をもっとすべき。（c1名）
・費用負担について病院には、何とか理解して頂いております。（c1名）
・非維持機関会員にも参加（聴講）の機会を今後も続けてください。（d1名）

11．次年度の会議にどのような内容の議題・テーマを希望しますか．具体的にご提案ください

・やはりhotな話題についての議題。（a1名）
・本年と同じで良い。ただし、1年間でどのように進展があったかディスカッションする。（a1名）
・積極的治療が可能な疾患の体制づくりなど。（a1名）
・各地域の連携について。（a1名）
・遺伝学的検査のfollow up（up date）（a1名）
・遺伝医療と保険診療（何を保険にして何を私費にするか等）DTC　genetic testy（a1名）
・NGSの遺伝子診療の応用、問題点と課題（a1名）
・出生前診断をめぐる環境整備について、特に母体保護法改正や「生命の価値、命の選別問題」を（a1名）
・特にありません。（a1名　c1名）
・同じでOKと思います。（a1名）

・遺伝カウンセラーの卒後就職の現状について知る機会が欲しい。具体的には各施設にどのように採用させているかなど。(a1名)
・次世代シーケンスの時代の遺伝医療。(a1名)
・次世代シークエンサー医療をみすえて。(a1名)
・NIPTのその後(現状)・医学教育の中での遺伝教育。(a1名)
・人的資源が少ない施設へのサポートなど。(今回お話した先生が一人で全てやってらっしゃると伺い驚きました。)(b1名)
・遺伝医療の日本での現状(検査、治療、保険適応など変化が多くてcatch upできない)をサテライズしていただくとありがたい。(b1名)
・ひきつづきNIPT(b1名)
・遺伝子検査のコスト・カウンセリングのコスト　どうやって徴収するのか？保険と自費、研究費からの支出の線引きは？クライアントから検査費用(検体輸送費)を徴収できるか。(b1名)
・会議の3～6か月前にテーマを募集したらいかがでしょう。(b1名)
・災害によるカルテや情報喪失に対する対策について、難病当事者に対しても自身の情報をクラウドして保存することを選択として示す。あるいはひな型の作成。(b1名)
・出生前診断(どこまでが重篤な疾患なのか)(b1名)
・出生前診断全般のその後の動向。(b1名)
・Gene Review Japanの運営方法(いかに和訳疾患をふやすか？)(b1名)
・NIPT(b1名　c1名)
・現行の議題。(b1名)
・保険収載の遺伝病学的検査。(c1名)
・次世代型シーケンサー。(c1名)
・遺伝子検査の精度管理。(d1名)
・遺伝子検査ビジネスへの対応。(e1名)
・①Direct-to-consumer遺伝子解析について　②WGSの診断上の問題点など。(f1名)

12. 本連絡会議への要望事項等, ご意見・ご希望等

・全体に議論の準備が少ない印象あり。この連絡会議の中での具体的行動グループなどが出ても良いと思われる。(a1名)
・病院評価認定機構(？)の審査項目に、個人遺伝医療情報管理体制整備に関する項目を新設し、遺伝診療部門を安全管理体制の要項とする様、申し入れてはいかがでしょうか？経済面での貢献が難しいとしても、情報保護・安全管理面で要件とするのは不可能ではない・・・というより、そうする必要性は考えられるのではないかと思います。(b1名)
・福嶋先生のご尽力が大きくますます発展しています。ずっと福嶋先生が理事長をつとめて下さればよいのですが、その後のことも考慮が必要な時期にもなっているかもしれません。病院機能評価のpointに遺伝医療部門の充実のいうことが入れば、病院長はすぐに動いてくれると考えます。ぜひコンタクトして下さい。(a1名)
・年々役割が増している。社会への貢献度も大きい。スタッフの方々に大変感謝いたします。(a1名)

・本会議参加者への会議内容や今後の指針を示すのみでなく、施設代表者か院長・学長・学部長などへ理解して頂き。施設全体として動いていきやすいように提言していくことは、これまで以上にしっかり行い、全国でも一緒に動いていける調整を続け、活動内容を医療者・研究者・一般の方々へも是非広く知らせていって頂ければ有難いです。(b1名)
・ワークショップの内容を継続して発展していくを願います。(b1名)
・前年の提言が一年たってどのように進展したのかが分かりにくい。毎年、同じようなことが議論され、前に進んでいないように感じる部分が多い。(b1名)
・お世話になっています。次年も継続お願いします。(b1名)
・遺伝子解析機関の登録などは、明日にでも行って欲しい事ですので、繰越金などあれば、それを使ってでも、早急に行っていくことが、より完全なデータベース作りの一歩ではないでしょうか。(お忙しい先生に頼るばかりでは、申し訳ありませんので)(b1名)
・院内の問題だが、代表者は忙しすぎて処理しなくてはいけない事案が多すぎ、病院代表としての窓口として適当でない可能性がある。対外的な代表者と連絡係を両方登録することができると良いと思う。(b1名)
・初めて参加しましたが(私自身は)、とてもおもしろいと思いました。各施設の方が悩みを率直に話され、活発に論じられる雰囲気が良いと思いました。(b1名)
・福嶋先生のカリスマ性と実行力で、毎年、着実な活動ができていて素晴らしいと思います。遺伝医学系統講義はすばらしい先生方の講義が受けられてうれしいです。学生教育にも大変役立っています。(b1名)
・前年度のワークショップでの提言が、その後どのような取り組みを経て、現状はどうであるかといった情報のフィードバックがもう少しあると良い。(b1名)
・お弁当が高いのでは？病院長は稼げないのであれば、やめてしまえばいいのでは、という方向に行きがちです。→遺伝診療の重要性を病院の責任者にアピールしてほしい。特に大学病院に対してお願いします。(b1名)
・このままで良い。(c1名)

参考資料

1）CITI　JAPAN

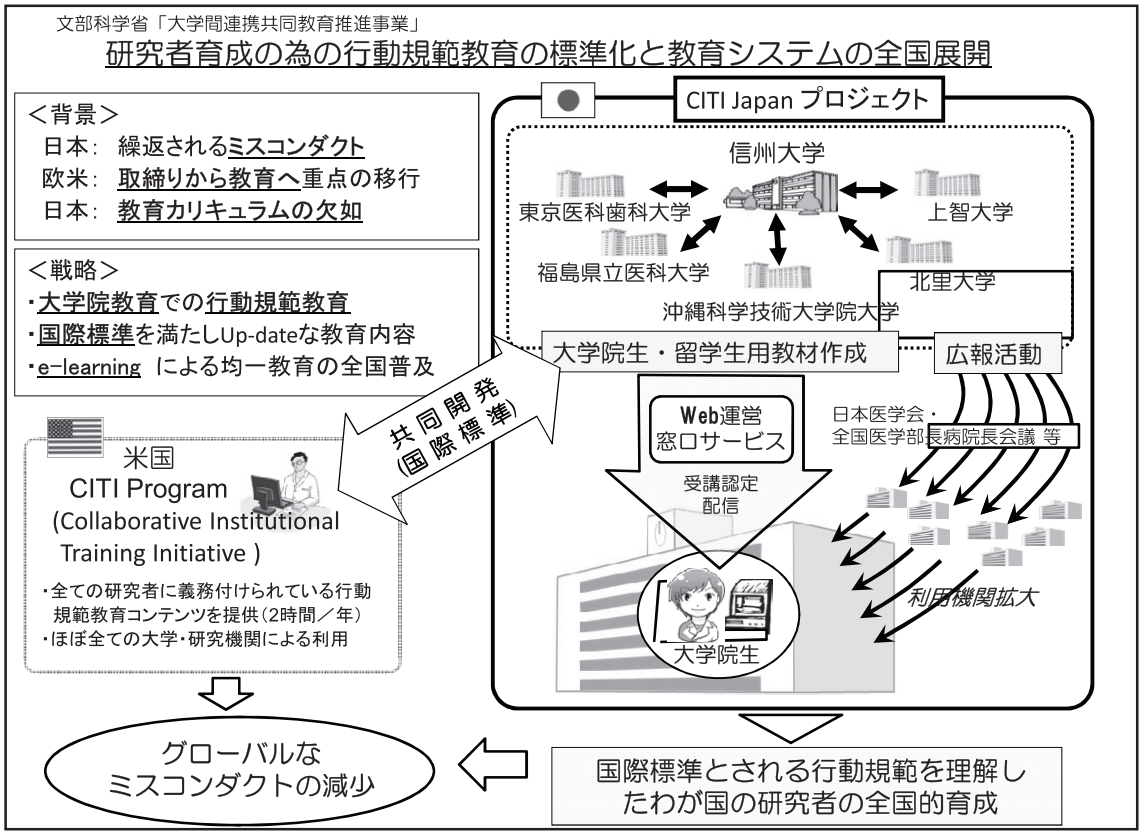
2）遺伝医学教育モデルカリキュラム

3）「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」
についての共同声明

4）母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査
に関する指針

5）「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」の
指針等について（周知依頼）

資料 1



CITI JAPAN

文部科学省「大学間連携共同教育推進事業」
研究者育成の為の行動規範教育の標準化と教育システムの全国展開

- 国際標準の行動規範を学ぶことのできる Web 教材を無料で提供しています.
- 大学院教育に最適です.
- 詳しくは, CITI Japan プロジェクトのHPをご覧下さい
  ＜http://www.shinshu-u.ac.jp/project/cjp/＞
- お問い合わせは下記まで, お願いします.

信州大学医学部 CITI Japan プロジェクト事務局 〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1 TEL: 0263-37-2572 E-mail: CITIJapan@shinshu-u.ac.jp

- なお, 下記にて, デモ閲覧ができます.

デモ閲覧 http://www.CITIprogram.jp; ユーザ名: viewcourses; パスワード: japan12345

CITI (Collaborative Institutional Training Initiative)

資料 2

医学部卒前遺伝医学教育
モデルカリキュラム

2013 年 1 月

日本医学会

全国遺伝子医療部門連絡会議

日本人類遺伝学会

日本遺伝カウンセリング学会

「医学部卒前遺伝医学教育　モデルカリキュラム」　について

疾患発症機序とヒトの多様性の理解は，遺伝子解析技術の進歩により急速に進行している．多くの疾患で遺伝要因の関与が明らかにされ，個人の治療には多様性に基づく薬物の選択，副作用の回避が現実となり，あらゆる診療分野において遺伝情報が一般診療に不可欠な情報となりつつある．これにともない，すべての医療者は基本的な遺伝医学・遺伝医療の知識を持ち合わせることが必須になっており，将来の医学・医療の担い手となる医学部学生の卒前遺伝医学教育の充実および標準化は喫緊の課題である．

近年の遺伝医学の進歩に則した卒前遺伝医学教育のあり方が世界各国で模索されている．たとえば米国や英国では，国内の人類遺伝学会(Society of Human Genetics)が中心となって遺伝医学教育のカリキュラムを提唱している．

医学教育，あるいは医学全体における遺伝医学の位置づけは国によって大きな差があり，わが国においては遺伝医学，特に臨床遺伝医学に特化した講座を有する医学部・医科大学はごく少数に過ぎないのが現状である．また，わが国では卒前医学教育において修得すべき基本的事項をまとめた教育内容ガイドラインとして「医学教育モデル・コア・カリキュラム」（コアカリ）が示されているが，コアカリで取り上げられている遺伝医学の内容は基礎医学的内容が中心であり，臨床遺伝医学的内容は十分には取り上げられていない．こうした状況では，十分な遺伝医学，特に臨床遺伝医学の知識が不十分なまま医師となる学生が生まれる可能性がある．

遺伝に関する正確な知識はすべての医療者に必要とされるものであり，医学教育の中で臨床遺伝医学をどう位置づけ，教育していくべきか，早急な体系づくりが求められる．こうした状況にかんがみ，日本医学会，全国遺伝子医療部門連絡会議，日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は，わが国のすべての医学部学生が，卒業までに修得すべき遺伝医学・遺伝医療の内容をまとめた「医学部卒前遺伝医学教育　モデルカリキュラム」を提示することとした．全国の医学部・医科大学においては，本カリキュラムを参考に，卒前遺伝医学教育を充実させていくことを期待する．また，本カリキュラムに提示した内容は，コアカリの今後の改訂に反映させていくことが必要と考えられる．

日本医学会
全国遺伝子医療部門連絡会議
日本人類遺伝学会
日本遺伝カウンセリング学会

「医学部卒前遺伝医学教育　モデルカリキュラム」の内容

「医学部卒前遺伝医学教育　モデルカリキュラム」は，１．遺伝医学モデルカリキュラム　と２．家系図の書き方　の 2 部から構成される．

１．遺伝医学モデルカリキュラム

１．遺伝医学モデルカリキュラムは，医学部学生が修得すべき内容を一般目標，到達目標によって示している．全体は大きく 3 つの内容に分けることができる．

「（１）ゲノムと遺伝子」は個体におけるゲノム，遺伝子，染色体等の細胞遺伝学的ならびに生化学的内容を記載しており，おもに基礎医学教育の中で履修することが想定される．ここに示した内容の大部分は，平成 22 年度改訂版コアカリにおいても記載されている．また，近年の遺伝医学においてエピジェネティクスの理解が深まり，臨床にも直結する内容であること，またミトコンドリア遺伝子については現行のコアカリでは疾患のみが記載され，正常のミトコンドリア遺伝子の特性の理解が不十分になるおそれがあることから新たに項目を追加した．

「（２）ゲノムの多様性と疾患」は，ゲノムの多様性をもとに個体の多様性が存在し，その一側面として疾患があるという連続的なとらえ方を習得させることを目指したものである．現行のコアカリでこの内容に最も近いのは，C 医学一般／４病因と病態／（１）遺伝子異常と疾患・発生発達異常　の項であるが，遺伝子の多様性，個体の多様性が「正常」対「異常」という二項対立的な構図でとらえられているきらいがある．このため，現行のコアカリの到達目標とほぼ同様の内容であっても，到達目標の表現を必要に応じて修正した．また薬理遺伝学的知識は臨床現場において今後重要度を増すと考えられ，新たな項目として記載した．

「（３）臨床における遺伝情報の活用」は，現在のわが国の医学教育において明らかに不足している領域であり，現行のコアカリでは取り上げられていない．遺伝情報を的確に収集し，遺伝情報の特性を十分に理解した上で適切な医療につなげる能力はこれからの臨床医に求められる必須事項である．

２．家系図の書き方

遺伝性疾患に限らず，的確な家系情報を収集し，適切に解釈することは患者自身の診療のためにきわめて重要であることは論をまたないが，現行のコアカリでは家系図を適切に作成する能力は到達目標として求められていない．またわが国の臨床現場においては，独自の記号や様式による家系図記載が行われているという現状がある．共通のルールに基づかない家系図や家系情報は，誤った情報として共有され，患者や血縁者の不利益を招く危険もある．

ここでは家系図および家系情報から何を読み取るべきか，また家系図の基本的な記号の記載法について例示した．

1．遺伝医学モデルカリキュラム

一般目標	遺伝子からタンパク質への流れにもとづいて生命現象を学び，遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析，ゲノムの多様性に基づく個体の多様性を理解する．遺伝子変異・染色体異常と疾患の発生との関連を理解する．		
項目	**到達目標**	**キーワード**	**平成 22 年度改訂コアカリ**
（1） ゲノムと遺伝子	1）細胞周期，細胞分裂，遺伝子と染色体の関係を説明できる．	体細胞分裂，減数分裂	C-1-(2) 細胞分裂の過程を図示し，説明できる． C-1-(2) 細胞周期の各過程，周期の調節を概説できる． C-1-(2) 減数分裂を説明できる． C-1-(2) 遺伝的多様性を減数分裂の過程から説明できる． C-2-(1) 細胞分裂について説明できる． C-2-(1) 細胞周期の各期とその調節を概説できる． C-2-(1) 減数分裂の過程とその意義を説明できる． C-2-(6) 遺伝子と染色体の構造を説明できる．
	2）ゲノムと遺伝子の関係が説明できる．		C-2-(6) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる．
	3）染色体の構造を説明できる．	発生学の基本，減数分裂，体細胞分裂，転座	C-1-(2) 染色体を概説し，減数分裂における染色体の挙動を説明できる． C-1-(2) 性染色体による性の決定と伴性遺伝を説明できる．
	4）DNA の合成，複製と損傷，修復を説明できる．	放射線，紫外線，活性酸素	C-1-(2) DNA の複製過程と修復機構を説明できる． C-2-(6) DNA の合成，複製と修復を説明できる． C-3-(3) 放射線の遺伝子，細胞への作用と放射線による細胞死の機序，局所的・全身的障害を説明できる．
	5）DNA から RNA を経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる．		C-1-(2) セントラルドグマを説明できる． C-1-(2) 転写と翻訳の過程を説明できる． C-2-(6) DNA から RNA を経て蛋白質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる．
	6）プロモーター，転写因子，クロマチン構造による遺伝子発現の調節を説明できる．		C-2-(6) プロモーター，転写因子等による遺伝子発現の調節を説明できる．
	7）エピジェネティクスの概念について説明できる．	メチル化，ヒストン修飾	
	8）ミトコンドリアゲノムの特徴が説明できる．		
	9）遺伝子解析技術の概要を説明できる．		C-2-(6) PCR の原理とその方法を説明できる．

（2） ゲノムの多様性と疾患	1) ゲノムの多様性の分子機構について説明できる.	SNP, VNTR, CNV など	
	2) ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる.	遺伝型と表現型	C-2-(6) ゲノム解析に基づく DNA レベルの個人差を説明できる.
	3) 遺伝要因と環境要因の関連について説明できる.	発生異常，多因子疾患	C-4-(1) 個体の発達異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる.
	4) 生殖細胞系列変異と体細胞変異の相違点を説明できる.	腫瘍遺伝学，薬理遺伝学，モザイク	C-4-(1) 胚<生殖>細胞と体細胞，それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる.
	5) Mendel(メンデル)遺伝の３つの様式を説明でき，代表的な遺伝性疾患を列挙できる.	メンデル遺伝の法則を乱す要因:浸透率，トリプレットリピート，浸透度，表現度，表現促進	C-1-(2) Mendel(メンデル)の法則を説明できる. C-4-(1) Mendel(メンデル)遺伝の３つの様式を説明でき，代表的な遺伝疾患を列挙できる.
	6) 非メンデル遺伝の形式をとる主な疾患についてその機序を概説できる.	ミトコンドリア遺伝子変異と母系遺伝，エピジェネティックな機序による疾患	C-4-(1) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる.
	7) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる.	数的異常，構造異常	C-4-(1) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる.
	8) 多因子遺伝による疾患・体質を列挙し，その特徴を説明できる.	遺伝子多型，疾患感受性遺伝子	C-4-(1) 多因子遺伝が病因となる疾患を列挙し，その特徴を説明できる.
	9) 薬の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる.	薬理遺伝学	*注：* *F-2-(1) 薬物治療の基本原理　には薬理遺伝学に関する項目なし*
	10) 集団遺伝学の基礎について概説できる	Hardy-Weinberg（ハーディー-ワインバーグ）の法則	
（3） 臨床における遺伝情報の活用	1) 家系図を作成できる.	家系図の解釈，Bayes（ベイズ）の定理，リスク評価	
	2) 遺伝学的検査の目的と意義を概説できる.		*注：* *F-2-(2) 臨床検査　には遺伝学的検査に関する項目なし*
	3) 遺伝医療における倫理的・法的・社会的配慮について説明できる.	医学会ガイドライン，各種指針	
	4) 遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる.	心理・社会的支援	
	5) 遺伝医学関連情報へのアクセスができる.	OMIM, GeneTests など	
	6) 遺伝情報に基づく適切な治療法について概説できる.		

２．家系図の書き方

家系図の記載にあたっては，以下の点に注意する．

i. 基本的な家系図記号を理解する．

ii. 少なくとも三世代にわたり，以下の情報を含む家族歴を聴取する．

まず，以下を明らかにする

a. 患者
b. 情報提供者　この人物は患者であることもそれ以外の人（たとえば親）のこともある．

次いで以下の情報を入手する

c. 患者の一度，二度，三度近親者
d. 父方もしくは母方家系の情報
e. 罹患および非罹患血縁者
f. 情報を得た（更新した）年月日

iii. 家族歴から臨床的に必要な情報を引き出す

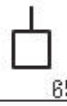
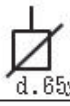
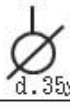
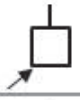
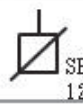
a. 生年月日，現在の年齢
b. 必要であれば検査結果を含めた関連健康情報
c. 診断病名と診断時年齢
d. 死亡時年齢または出生/死亡年
e. 死因
f. 近親婚
g. 妊娠歴
h. 流産，死産，子どもがいない場合不妊か避妊か*，異所性妊娠*，妊娠中絶*，早産*，妊娠高血圧，出血/止血障害などの妊娠合併症（週数の情報も含めて）*

*これらの項目は聴取されるべき内容であるが，家系図上での記号での表記を求めるものではない．必要に応じて家系図上に追記として記載する．

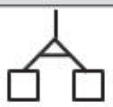
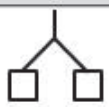
iv. 基本的な遺伝様式を認識する

a. 単一遺伝子疾患（常染色体優性遺伝，常染色体劣性遺伝，X 連鎖遺伝）
b. ミトコンドリア遺伝子変異による疾患（母系遺伝）
c. 染色体異常；染色体の数的異常，大規模な欠失，構造異常（転座など）
d. 多因子疾患

a．基本的な個体記号

	男性	女性	性別不明	コメント
家系員				年齢は記号の外に記載する．
罹患者				塗りつぶしまたは密な斜線などを用いる
死亡者				十字は使用しない
来談者				遺伝カウンセリングもしくは遺伝学的検査を希望している家系員
発端者				来談理由となった，家系図の中の罹患者
死産児				死産時の妊娠週数がわかれば記載 SB:stillbirth（死産）
妊娠中				妊娠週数がわかれば記載

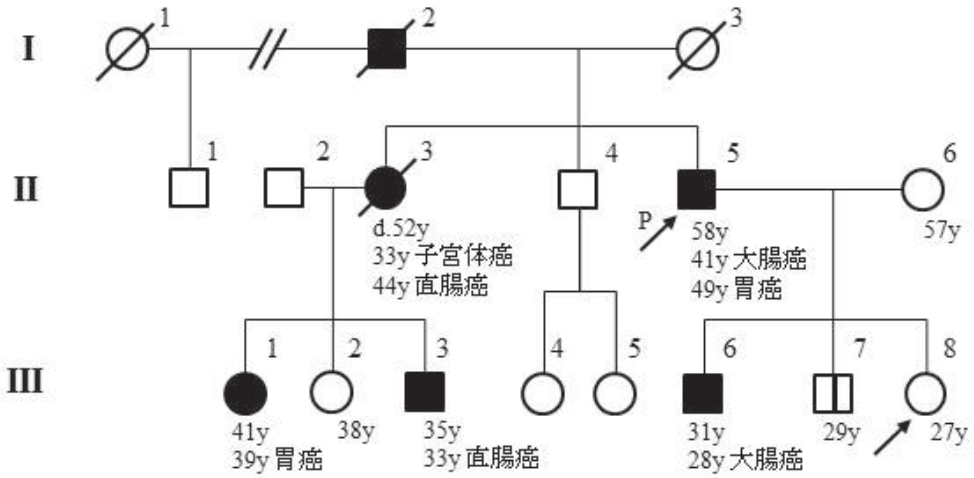
分娩に至らなかった妊娠	罹患	非罹患	コメント
自然流産			妊娠週数，性別が判明していれば記載

多胎	一卵性双胎	二卵性双胎	コメント
多胎			卵性不明の時は一卵性双胎の水平線の代わりに”?”と記載する

その他		コメント
保因者		遺伝形式に関係なく，生涯にわたって疾患が発現しないと考えられる変異保有者
未発症者		将来発症する可能性が高い変異保有者

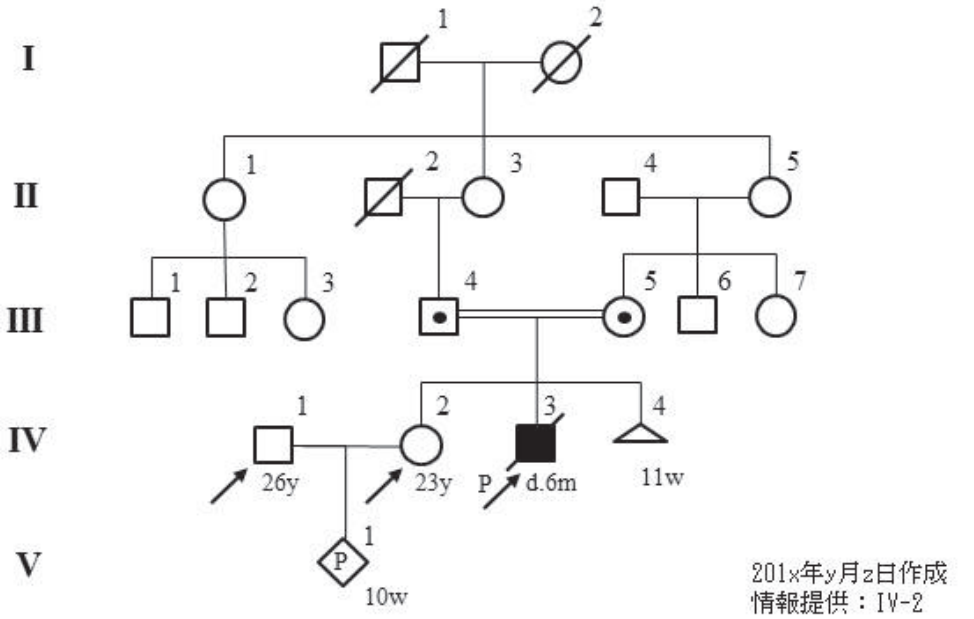
b．基本的な家系図の例

（1）



201x年y月z日作成
情報提供：II-5

（2）



201x年y月z日作成
情報提供：IV-2

解説

1. 家系図の左側にローマ数字で世代番号を記載する. 個体番号を世代ごとに原則として左から順にアラビア数字で個体記号の右上に記載する．個人は世代番号と個体番号により，I-2, III-4 のようにあらわす.
2. 原則として夫婦は夫を左，妻を右に書く．同胞は原則として年長者を左に書く.
3. 当該の疾患に無関係の場合，配偶者を省略しても構わない［例：家系図(1) II-4，家系図(2) II-1］.
4. 夫婦を結ぶ婚姻線の斜線による中断は離婚を表す［家系図(1) I-1 と I-2］．子が一方の親に養育されている場合は養育していない親の側に中断線を入れる.
5. 死亡した個人は死因を問わず斜線を入れて表記する.
6. 来談者（クライエント）および発端者を示す矢印は左下から個体記号に向かって記載する.
7. 関連疾患の診断時年齢がわかれば記載する［家系図(1)].
8. 近親婚にあたる夫婦は二重線で結ぶ［家系図(2) III-4 と III-5].
9. 家系図の情報は時間経過とともに変化し，年齢も変わるので，必ず作成日を記載する.

参考資料

平成 22 年度改訂版　医学教育モデル・コア・カリキュラム　（関連部分の抜粋）

C　医学一般

１　生命現象の科学
（２）生命の最小単位 - 細胞
一般目標：
　細胞の構造とそのさまざまなはたらきを学ぶ.

【細胞の単位と構造】
到達目標：
1)　細胞の観察法を説明できる.
2)　細胞の全体像を図示できる.
3)　核とリボソームの構造と機能を説明できる.
4)　小胞体，ゴルジ体，リソソーム等の細胞内膜系の構造と機能を説明できる.
5)　ミトコンドリア，葉緑体の構造と機能を説明できる.
6)　細胞骨格の種類とその構造と機能を概説できる.
7)　細胞膜の構造と機能，細胞同士の接着と結合様式を説明できる.
8)　原核細胞と真核細胞の特徴を説明できる.

【細胞内の代謝と細胞呼吸】
到達目標：
1)　酵素の構造，機能と代謝調節（律速段階，アロステリック効果）を説明できる.
2)　ATP の加水分解により自由エネルギーが放出されることを説明できる.
3)　解糖，TCA 回路，電子伝達系，酸化的リン酸化による ATP の産生を説明できる.

【細胞周期】
到達目標：
1)　細胞分裂の過程を図示し，説明できる.
2)　細胞周期の各過程，周期の調節を概説できる.

【減数分裂】
到達目標：
1)　減数分裂を説明できる.
2)　遺伝的多様性を減数分裂の過程から説明できる.

【遺伝子と染色体】
到達目標：
1)　Mendel（メンデル）の法則を説明できる.
2)　遺伝子型と表現型の関係を説明できる.
3)　染色体を概説し，減数分裂における染色体の挙動を説明できる.
4)　性染色体による性の決定と伴性遺伝を説明できる.

【DNA と蛋白質】
到達目標：
1)　DNA の複製過程と修復機構を説明できる.
2)　セントラルドグマを説明できる.
3)　転写と翻訳の過程を説明できる.

２　個体の構成と機能
（１）細胞の構成と機能
一般目標：

細胞の微細構造と機能を理解する.

【細胞膜】
【細胞骨格と細胞運動】
略

【細胞の増殖】
到達目標：
1) 細胞分裂について説明できる.
2) 細胞周期の各期とその調節を概説できる.
3) 減数分裂の過程をその意義を説明できる.

（６）遺伝と遺伝子
一般目標：
遺伝子から蛋白質への流れに基づいて生命現象を学び, 遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する.
到達目標
1) 遺伝子と染色体の構造を説明できる.
2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる.
3) DNA の合成，複製と修復を説明できる.
4) DNA から RNA を経て蛋白質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる.
5) プロモーター，転写因子等による遺伝子発現の調節を説明できる.
6) PCR の原理とその方法を概説できる.
7) ゲノム解析に基づく DNA レベルの個人差を説明できる.

３ 個体の反応
略

４ 病因と病態
（１）遺伝子異常と疾患・発生発達異常
一般目標：
遺伝子・染色体異常と発生発達異常や疾患の発生との関連を理解する.
到達目標：
1) 胚<生殖>細胞と体細胞，それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる.
2) Mendel（メンデル）遺伝の 3 つの様式を説明し，代表的な遺伝性疾患を列挙できる.
3) 多因子遺伝が病因となる疾患を列挙し，その特徴を説明できる.
4) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ，概説できる.
5) 個体の発達異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる.
6) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる.

G 臨床実習

１ 診療の基本
一般目標：
患者情報の収集，記録，診断，治療計画について学ぶ.

【医療面接】
到達目標：
1) 適切な身だしなみ，言葉遣い，礼儀正しい態度で患者に接することができる.
2) 医療面接における基本的コミュニケーション技法を用いることができる.
3) 病歴（主訴，現病歴，既往歴，家族歴，社会歴，システムレビュー）を聴き取り，情報を取捨選択し整理できる.
4) 診察で得た所見，診断，必要な検査を説明，報告できる.

資料 3

平成 25 年 3 月 9 日

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明

社 団 法 人　日 本 医 師 会
会　長　横倉 義武
日 本 医 学 会
会　長　髙久 史麿
公益社団法人　日本産科婦人科学会
理事長　小西 郁生
公益社団法人　日本産婦人科医会
会　長　木下 勝之
一般社団法人　日本人類遺伝学会
理事長　福嶋 義光

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」については、平成 24 年 8 月末のメディア報道を契機に国民から大きな関心が寄せられ、日本産科婦人科学会の中に検討委員会が設置されました。同委員会には、日本小児科学会からの委員、日本人類遺伝学会からの委員、および法学・倫理の専門家も委員として加わり、有識者からの意見聴取を行うとともに、公開シンポジウムにより広く一般からの意見聴取も行いました。また、日本医師会および日本医学会でも本検査に関する会議がもたれました。このような議論を経て、平成 24 年 12 月 15 日、日本産科婦人科学会は「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」指針（案）を提示しました。この指針（案）には，パブリックコメントとして、200 通を超える貴重なご意見が寄せられました。日本産科婦人科学会ではこれらのご意見も取り入れ、平成 25 年 3 月 9 日、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」指針を確定しました。

このたび、日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会および日本人類遺伝学会は、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」について共同して下記の方針で臨むことにいたしました。

1．本検査には倫理的に考慮されるべき点のあること、試料を分析する検査会社が未だ国内にはないこと、わが国独自の解析経験とデータの蓄積が存在しないことなどから、その実施は、まず臨床研究として、認定・登録された施設において慎重に開始されるべきである。また、文部科学省、厚生労働省、経済産業省の定める「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、および日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」に則って行われるべきである。

2．本検査を実施する施設の認定・登録は、日本医学会臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社会」検討委員会の下に設置する「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」施設認定・登録部会で行う。本部会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの委員および法学・倫理の専門家で構成される。

3．今後、出生前遺伝学的検査には、今回のような常染色体の数的異常に関する検査以外にも種々の遺伝学的検査が開発されることが予想される。このような検査を用いた出生前診断では、十分な遺伝カウンセリングが行われる体制の整備が必要であり、私たちは、わが国における遺伝カウンセリング体制のより一層の普及と充実のために努力する所存である。

4．日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会の会員以外の、学術団体、医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業、マスメディアなどにも、本指針の考え方を尊重するよう呼びかける。

資料 4

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針

公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会
母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会

I　はじめに

医学の進歩に伴い、出生前に子宮内の胎児の状態を診断する出生前診断技術が向上してきている。一部の疾患については、出生前診断をもとに出生前に子宮内の胎児に対して、または出生後早期の新生児に対して治療することも可能となっている。しかしながら、治療の対象とならない先天的な異常については、出生前診断を行うことにより、障害が予測される胎児の出生を排除し、ついには障害を有する者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながるとの懸念がある。

現在行われている出生前の診断技術には、超音波検査、絨毛検査、羊水検査、母体血清マーカー検査などがある。近年になって、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が開発され、海外で普及し始めており、米国においては対象を限定した臨床実施が始まった。母体血を採取するのみで、妊婦への身体的リスクなく行われるこの検査は、その簡便さから日本においても容易に普及していくことが予想される。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、母体血漿中に存在する胎児由来の cell-free DNA を母体由来の DNA 断片とともに網羅的にシークエンスすることにより各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を求めてそれらの比較から、胎児の染色体の数的異常の診断に結び付けるものである。したがって母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査による診断の対象となるのは、染色体の数的異常であり、現在普及している技術は、染色体のうちの特定の染色体（13 番、18 番、21 番）に対するものである。これら 3 つの染色体の数的異常は、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査により診断を行っても、それが治療につながるわけではない。その簡便さを理由に母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が広く普及すると、染色体数的異常胎児の出生の排除、さらには染色体数的異常を有する者の生命の否定へとつながりかねない。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が日本国内でも行われうる状況となっている現在、この検査の問題点とあり方について検討しておくことはきわめて重要である。日本産科婦人科学会では倫理委員会内に母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会を設け、さまざまな視点からの議論を行い、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」をまとめたので報告する。

なお本指針で対象としている「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」とは、13 番、18 番、21 番の 3 つの染色体の数的異常を検出する非確定的検査を指している。性染色体の数的異常を検出するための血液による非確定的検査も臨床実施が可能となっているが、今回の検討の対象とはなっていない。性染色体の数的異常検出のための検査の指針策定には別途検討を要する。

II　検討の経緯

従来、日本産科婦人科学会は、出生前に行われる新たな検査技術が臨床応用されるようになるたびに、それらの新技術に関する考え方や適用法を「見解」として会員に提示してきた。現在は、「出生前に行われる検査および診断に関する見解」として平成 23 年 6 月に改定されたものが提示されている。この領域の技術は進歩が著しく、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査についても、既にこの検査法に関する考え方を「出生前に行われる検査および診断に関する見解」に取り入れるように「見解」のさらなる改定を目指して平成 24 年初頭から学会内で検討を始めていたところであった。しかしながら、平成 24 年 8 月末、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が日本国内で開始されるとの報道がなされるに及び、さまざまな出生前検査がある中、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査についても学会としてなんらかの指針を示すことが喫緊の課題となったため、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」が設置され、検討が行われてきた。

本委員会は、日本産科婦人科学会倫理委員会の中に設置され、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、法学・生命倫理分野からの専門家が委員として加わり、組織された。委員会では、本委員会を構成する委員だけでなく、委員外の有識者にも随時出席を求め意見を聴取し議論を重ねた。出席を求めた委員外の有識者は、日本産科婦人科学会出生前診断見解改定ワーキンググループ委員長、NIPT 臨床研究代表者、日本医師会、遺伝看護学分野、遺伝カウンセリング分野、法学・医療倫理学分野、日本ダウン症協会からである。また公開シンポジウムを開催、さらに指針案を公表してパブリックコメントを求めることを通じて、広く一般からの意見を指針策定の参考とした。(4 回の委員会、および公開シンポジウムの日程、パブリックコメント収集期間は次のとおりである。委員会：平成 24 年 10 月 2 日、11 月 1 日、12 月 7 日、平成 25 年 2 月 4 日；公開シンポジウム：平成 24 年 11 月 13 日；パブリックコメント収集：平成 24 年 12 月 17 日～平成 25 年 1 月 21 日)

このたびまとめた指針は、上記の 4 回の委員会、公開シンポジウム、およびパブリックコメントから得られた結果である。

III　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の問題点

(1)　妊婦が十分な認識を持たずに検査が行われる可能性があること。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、妊婦からの採血により行われるものである。きわめて簡便に実施できることから、検査に関する十分な説明が医療者から示されず、その結果、妊婦がその検査の意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たないまま検査が行われるおそれがある。そのため、検査結果によって妊婦が動揺・混乱し、検査結果について冷静に判断できなくなる可能性がある。

(2)　検査結果の意義について妊婦が誤解する可能性のあること。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、母体血中の DNA 断片の量の比から、胎児

が 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常をもつ可能性の高いことを示す非確定的検査である。診断を確定させるためには、さらに羊水検査等による染色体分析を行うことが必要となる。この点は、従来の母体血清マーカー検査と本質的に変わるところはない。母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査においては、その感度が母体血清マーカー検査と比較して高いために、被検者である妊婦が得られた結果を確定的なものと誤解し、その誤解に基づいた判断を下す可能性がある。

(3)　胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性のあること。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、妊婦から少量の血液を採取して行われる簡便さのため、医療者は容易に検査の実施を考慮しうる。また検査の簡便さゆえ妊婦も検査を受けることを希望しやすい状況となりうる。その結果、不特定多数の妊婦を対象に胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性がある。

IV　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に対する基本的考え方

医療の実践にあたっては、受療者に対して適切な情報を提供し十分な説明を行ったうえで、受療者がその診療行為を受けるか否かを決定することが原則である。ここでいう診療行為とは診断に至るための診察行為、検査、診断を受けての治療行為を含んでいる。したがって、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、この原則に則って行われるべき診療行為に含まれることになる。しかし、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、前章（1）に述べたように、その簡便さから妊婦がその意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たずに検査を受ける可能性があり、受療者が検査についての適切な情報を事前に十分な説明とともに受けるという原則が達成されないおそれがある。

胎児に対して出生前に行われる遺伝学的な検査・診断は、その高度な専門性と結果から導かれる社会的影響を考慮すると、臨床遺伝学の知識を備えた専門医が情報提供と説明にあたるべきである。過去に母体血清マーカーによる出生前遺伝学的検査がわが国において実施されるようになった際に、厚生科学審議会先端医療技術評価部会の母体血清マーカーに関する見解（平成 11 年 6 月）が発表された。この中で、母体血清マーカー検査の意義の説明と遺伝カウンセリングの重要性が指摘され、検査の前後に検査の意義の説明と遺伝カウンセリングを十分に行うよう配慮したうえで、検査を慎重に実施するよう注意が喚起された。このため、十分な配慮の下に母体血清マーカー検査が行われることの重要性が認識され、慎重に実施される方向に進んできているとはいうものの、産婦人科医療の現場を見渡すと、現在においても、臨床遺伝学の知識を備えた専門医が診断前後に検査の説明と遺伝カウンセリングを行う姿勢が徹底されているとは言い難い。このため、現状では母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う前に検査についての十分な説明と遺伝カウンセリングを行い、妊婦に適切な情報を提供することが不十分であるばかりでなく、検査施行後にその結果について妊婦が適正な判断をなしうるような遺伝カウンセリングを行うことにも体制の不備がある状況と言わざるを得ない。前章（2）に述べた検査結果に対する妊婦

の誤解やその誤解に基づいた判断の可能性は払拭されないのである。

したがって、遺伝カウンセリングを必要とする妊婦に対して臨床遺伝学の知識を備えた専門医が遺伝カウンセリングを適切に行う体制が整うまでは、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査をわが国において広く一般産婦人科臨床に導入すべきではない。また、遺伝カウンセリングを適切に行う体制が整ったとしても、本検査を行う対象は客観的な理由を有する妊婦に限るべきである。不特定多数の妊婦を対象としたマススクリーニングとして母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行うのは厳に慎むべきである。

しかしながら、海外、特に米国において母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が急速に普及しつつある現状、およびこの検査の簡便さを考慮すると、現在の状況では、適切な遺伝カウンセリングが行われずに検査が施行されるようになることも考えられ、きわめて憂慮される事態を招きかねない。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査をわが国においても受けることができるようにと願う意見の中には、全面的に自由化し、すべての妊婦がその自由な意思によって受けられるように希望する意見のほかに、従来羊水検査等の侵襲を伴う手技による染色体分析を受けていたような、染色体の数的異常の胎児を出産する可能性の高い妊婦が、羊水検査等の前に母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を受けることにより、侵襲を伴う検査を回避できる可能性のあることを論拠とする意見もある。たしかにこのような妊婦に母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を実施し、陰性の結果が得られた場合、その的中率が高いために、胎児が染色体の数的異常を有する可能性はきわめて低いことを意味する。その場合においても、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が非確定的検査であることを遺伝カウンセリングを通じて妊婦に説明し、妊婦の正しい理解を得ることがきわめて重要であることに変わりはない。

このような状況に鑑み、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングの提供が可能な限られた施設において、限定的に行われるにとどめるべきである。実施可能な施設として備えるべき要件、対象となる妊婦の基準、実施されるべき遺伝カウンセリングの内容、については第Ⅴ章に記載する。

Ⅴ　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う場合に求められる要件。

Ⅴ-1 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う施設が備えるべき要件。

1．　出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医*1）と、出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する小児科医師（小児科専門医*2）がともに常時勤務していることを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラー*3 または遺伝看護専門職が在籍していることが望ましい。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医*1）は臨床遺伝専門医*4 であることが望ましく、上記の小児科医師（小児科専門医*2）は臨床遺伝専門医*4 または周産期（新生児）専門医*5 であることが望ましい。

上記の産婦人科医師（産婦人科専門医*1)、小児科医師（小児科専門医*2）の少なくとも一方は臨床遺伝専門医*4 の資格を有することを要する。

*1 公益社団法人日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医

*2 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医

*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

*4 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

*5 一般社団法人日本周産期・新生児医学会周産期（新生児）専門医

２．遺伝に関する専門外来を設置し、１項に述べた産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職）が協力して診療を行っていること。

３．検査を希望する妊婦に対する検査施行前の遺伝カウンセリングと検査施行後に結果を説明する遺伝カウンセリングのいずれについても、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後の遺伝カウンセリングには、1 項で挙げた専門職のすべてが直接関与することが望ましい。また検査施行前の遺伝カウンセリングから検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の要否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。

４．検査施行後の妊娠経過の観察を自施設において続けることが可能であること。

５．絨毛検査や羊水検査などの侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。

６．妊婦が侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切なカウンセリングを継続できること。

７．出生後の医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有すること。

V-2 対象となる妊婦。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を受けることを希望する妊婦のうち、次の１～５のいずれかに該当する者とする。

１．　胎児超音波検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。

２．　母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。

３．　染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者。

４．　高齢妊娠の者。

５．　両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が 13 トリソミーまたは 21 トリソミーとなる可能性が示唆される者。

V-3 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う前に医師が妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む)、および場合によっては他の家族に説明し、理解を得るべきこと。

（１）出生児が先天的に有する障害や平均からの偏りに関する一般的な説明。

１．生まれてくる子どもは誰でも先天異常などの障害をもつ可能性があり、その可能性は

さまざまであること。
２．障害は、その子どもを全人的にみた場合の個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから子どもをみるのは誤りであること。
３．障害や平均からの偏りをもって生まれた場合でも、その成長発達は個人によってさまざまであり一様でないこと。
４．障害の有無やその程度と、本人および家族が幸か不幸かということの間には、ほとんど関連はないこと。
５．生まれる前に原因の存在する先天的な障害や平均からの偏りだけでなく、後天的な障害が発生することもあること。

（２）母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の対象となる染色体異常（13 番、18 番、21 番の染色体の数的異常）に関する最新の情報（自然史を含む）についての説明。
１．これらの染色体異常の特徴および症状。
２．これらの染色体異常をもって出生した子どもに対する医療の現状。
３．これらの染色体異常は、出生後の経過が一様でなく、個人差が大きい、したがって出生後の生活は個人によりさまざまであること。
４．これらの染色体異常や合併症の治療の可能性および支援的なケアの現状についての説明。

（３）母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の位置づけについての説明。
１．母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の対象となる妊婦は、従来侵襲を伴う検査（羊水検査や絨毛検査）の対象となっていた妊婦であり、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査がマススクリーニングではないこと。
２．侵襲を伴う検査で診断される染色体異常の 60～70%が数的異常であるが、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が対象としているのは、染色体数的異常のうちの 3 つの染色体（13 番、18 番、21 番の染色体）に限られること。
３．母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、染色体数的異常以外の次のような異常は対象としていないこと。均衡型転座、微細欠失などの構造異常。微小でも重要な数的異常、胎児の染色体モザイク。胎児遺伝性疾患。胎盤性モザイク。
４．母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査は、特定の染色体（13 番、18 番、21 番の染色体）の数的異常の診断を目的としているが、染色体の数的異常である可能性が高いことを示す非確定的検査であり、検査を受けることにより確定的診断に到達するわけではないこと。
５．特定の染色体（13 番、18 番、21 番の染色体）の数的異常の診断の確定には、侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）が必要であること。
６．母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行っても、対象となる染色体異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

（４）母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の結果の解釈についての説明。
１．検査が陰性の場合は、対象とする染色体異常のみられる可能性はきわめて低いが、0

ではなく、偽陰性となることがありうること。したがって、対象とする染色体異常がないことを確定させることにはならないこと。
２．検査が陽性の場合は、対象とする染色体異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうること。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）が必要になること。
３．結果を確認するための母体血の再検査は意味がないとされていること。
４．検査結果が判定保留(Not Reportable)となる場合があること。

（５）次の段階の選択肢となりうる侵襲を伴う検査についての説明。
１．対象とする染色体異常の有無を確定させるために穿刺による羊水採取で羊水中胎児由来細胞の染色体検査（羊水検査）を行った場合、300 分の 1 の確率で流産が起こる可能性のあること。
２．羊水検査を行っても、染色体異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

（６）以上の事項を口頭だけでなく、文書を渡して十分に説明し、理解が得られたことを確認したあとに、検査を受けることについて文書による同意を得て、その同意文書を保管する。

（７）遺伝カウンセリングの結果、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を受けない選択をした妊婦に対し、その妊婦の要請ある場合は、妊娠の終了まで遺伝に関する相談に応じる。

V-4 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行った後に、医師が妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）に説明し、理解を得るべきこと。

（１）母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の結果の解釈についての説明を行う。
１．結果が陰性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性はきわめて低いが、０ではなく、偽陰性となることがありうること。したがって、対象とする染色体異常がないことを確定させることにはならないこと。
２．結果が陽性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうること。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）が必要になること。
３．陰性または陽性と出た結果を再確認するための再検査は意味がないとされていること。
４．結果が判定保留(Not Reportable)の場合、血液中の胎児由来 DNA 濃度が低いことが理由である可能性のあること。その場合、再検査を行うこと、または、侵襲を伴う検査を行うことが選択肢であること。

（２）（１）の他、必要に応じて検査前に説明した項目（V-3）の、（１）、（２）、（３）、（５）について、妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）の理解が得られるように説明する。

（３）確定診断としての侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を受けるか、または受けないかの方針決定については、十分な遺伝カウンセリング下での妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）による決定を尊重する。

（４）説明した内容、およびその後の方針につき、文書に記載し、文書による同意を得たうえで、同意文書を保管する。

（５）V-1 -1 項に述べた産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職）は、当該妊婦の妊娠終了まで担当医と連携して当該妊婦の遺伝に関する相談に応じる。

（６）V-1 -1 項に述べた産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職）は、当該妊婦の妊娠終了後も、当該妊婦の要望があれば、遺伝に関する相談に応じる。

V-5　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う検査会社に求められる要件

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を担当する検査会社は、その会社独自の検査精度や精度管理の状況、感度や特異度について基礎データを検査実施施設に示し、検査の質を保証しなければならない。また、検体の輸送手段、取り違えの防止等のリスク管理についての具体的方法を呈示しなければならない。

この検査業務の遂行によって得られる個人情報、検査結果等についての秘密保持を徹底するとともに、検体は検査終了後速やかに廃棄し、他の検査や研究に利用してはならない。

本条項の順守のために、検査実施施設は検査会社との間に文書をもって契約を交わし、その文書を保管しなければならない。

VI　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に対する医師、検査会社の基本的姿勢

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の実施施設であるかないかに関わらず、すべての医師は母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に対して次のような姿勢で臨んで差し支えない。

１．　母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査について医師が妊婦に積極的に知らせる必要はない。ただし、妊婦が本検査に関する説明を求めた場合には、医師は本検査の原理をできる限り説明し、登録施設で受けることが可能であることを情報として提供することを要する。

２．　医師は、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を妊婦に対して安易に勧めるべきではない。

また、検査会社等がこの検査を勧める文書などを作成し不特定多数の妊婦に配布するこ

とは望ましくない。

VII　認定登録制度の確立

第 V 章に記載した各種要件を満たすために、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を実施する施設を認定し、登録する制度を発足させることが必要である。この、実施施設の認定・登録を行う委員会は、各施設から「実施施設」となることの申請を受け、その施設が母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う施設として第 V 章に記載した各要件を満たしているか審査する。あわせて申請施設と検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との間の契約書の写し、被検者に対する遺伝カウンセリングの際の説明文書の写しについて申請施設から提出を受け、検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との契約が交わされていること、および被検者への説明文書が作成されていることを確認する。認定された各「実施施設」は、実施された母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の結果、およびその妊娠の転帰について、認定・登録を行う委員会に報告しなければならない。また、この認定・登録を行う委員会は、認定された各「実施施設」に対して定期的に評価を行う体制を整え、実行する。

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査が産婦人科領域を超えた社会的要素を内包した臨床診療手段であることを考慮し、上記の認定・登録の主体となる委員会は、日本産科婦人科学会だけでなく、関連する他の機関をもって構成されることが望ましい。

（附）指針の提示にあたって

本検査には倫理的に考慮されるべき点があること、試料を分析する検査会社がいまだ国内にはないこと、わが国独自の解析結果が存在しないことなどから、その実施は、まず臨床研究として、認定・登録された施設において、慎重に開始されるべきであります。当分の間、本検査実施施設の認定・登録については、臨床研究の形態をとったもののみを審査の対象といたします。

資料５

雇児母発０３１３第１号
平成２５年３月１３日

都道府県
各　指定都市　母子保健主管部（局）長　殿
中 核 市

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」の指針等について（周知依頼）

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」（以下「新出生前遺伝学的検査」という。）につきましては、去る３月９日に、日本産科婦人科学会が「『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針」（以下「学会指針」という。）を決定し公表いたしました。また併せて、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係５団体が、新出生前遺伝学的検査についての共同声明を発表しました。

学会指針及び共同声明の内容は別添のとおりですが、新出生前遺伝学的検査についての厚生労働省の見解は下記のとおりですので、本通知、学会指針（別紙１）及び共同声明（別紙２）について、その内容を御了知いただくとともに、貴都道府県・市の医療主管部（局）、衛生主管部（局）等の関係部署及び管内の市区町村、並びに必要に応じて管内の医療機関等の関係機関に対して、幅広く情報提供していただくよう、よろしくお願いいたします。

なお、別途、別紙３の関係機関に対して、各会の会員等に対する周知並びに学会指針及び共同声明の遵守を依頼していることを申し添えます。

記

１．　新出生前遺伝学的検査等に関する厚生労働省の基本的考え方

○ 一般的に医学的検査は、必要な患者に対し、診察から検査、診断、治療に至るまでの医師が行う診療行為の一環としてなされるべきものである。

○ 特に、新出生前遺伝学的検査については、その高度な専門性と結果から導き出される社会的影響を考慮すると、検査前後における専門家による十分な遺伝カウンセリングにより、検査を受ける妊婦やその家族等に検査の意義や限界などについて正確に理解していただくことが必要である。

○ 検査対象者については、新出生前遺伝学的検査の特性を踏まえ、超音波検査等で胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された者や染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者、高齢妊娠の者等、一定の要件を定めることが必要である。

○ そのためには、学会関係者に限らず、検査に関わる全ての学術団体、医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業等の皆様にも、学会指針を尊重して御対応いただくことが必要と考えている。

別紙３

【周知先団体一覧】

全国保健所長会

公益社団法人日本助産師会

公益社団法人日本看護協会

全国保健師長会

社団法人日本衛生検査所協会

全国遺伝子医療部門連絡会議

NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会

計7団体

雇児発母０３１３第２号
平成２５年３月１３日

（団体名）　理事長　殿

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」の指針等について（依頼）

「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」（以下「新出生前遺伝学的検査」という。）につきましては、去る３月９日に、日本産科婦人科学会が「『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針」（以下「学会指針」という。）を決定し公表いたしました。また併せて、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係５団体が、新出生前遺伝学的検査についての共同声明を発表しました。

学会指針及び共同声明の内容は別添のとおりですが、新出生前遺伝学的検査についての厚生労働省の見解は下記のとおりですので、本通知、学会指針（別紙１）及び共同声明（別紙２）について、その内容を御了知いただくとともに、会員のいる団体におかれては会員に対して幅広く情報提供していただき、また、自ら検査、診断等を行う施設におかれては学会指針及び共同声明について遵守していただくよう、よろしくお願いいたします。

なお、別途、各都道府県、指定都市及び中核市の母子保健主管部（局）に対して、学会指針及び共同声明について、管内の市区町村等に対する周知を依頼していることを申し添えます。

記

１．　新出生前遺伝学的検査等に関する厚生労働省の基本的考え方

○ 一般的に医学的検査は、必要な患者に対し、診察から検査、診断、治療に至るまでの医師が行う診療行為の一環としてなされるべきものである。

○ 特に、新出生前遺伝学的検査については、その高度な専門性と結果から導き出される社会的影響を考慮すると、検査前後における専門家による十分な遺伝カウンセリングにより、検査を受ける妊婦やその家族等に検査の意義や限界などについて正確に理解していただくことが必要である。

○ 検査対象者については、新出生前遺伝学的検査の特性を踏まえ、超音波検査等で胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された者や染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者、高齢妊娠の者等、一定の要件を定めることが必要である。

○ そのためには、学会関係者に限らず、検査に関わる全ての学術団体、医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業等の皆様にも、学会指針を尊重して御対応いただくことが必要と考えている。

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第10回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿（2012年10月28日現在、174 名）

〈維持機関会員施設参加者〉

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	矢部一郎、田島敏広、山田崇弘
札幌医科大学附属病院	小児科	田中藤樹
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	蒔田芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	参加者なし
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	野口篤子
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	鈴木民夫、大門　真、堤　誠司
東北大学病院	遺伝科	松原洋一、布施昇男、安田　純、佐藤朋子
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	福島明宗、三浦史晴
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	参加者なし
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	参加者なし
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	岩本禎彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	渡辺　博、鈴村　宏
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	有波忠雄、野口恵美子
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室	大竹　明、岡﨑康司
防衛医科大学校		参加者なし
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	野村文夫、松下一之、西村　基、澤井摂、別府美奈子、宇津野恵美子
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	中山智祥、森田昭彦
帝京大学医学部	医学部長	木戸浩一郎、田口彰則
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	渡邉　淳、三宅秀彦、鈴木由美、佐々木元子、峯　克也、堺　則康
東京大学医学部附属病院	臨床ゲノム診療部	後藤　順
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	古川洋一
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	参加者なし

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	富山弘幸、恒松由記子
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	小崎健次郎
東京医科大学病院	遺伝子診療室	大屋敷一馬、河島尚志、三橋喜比古
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、渡辺基子、浦野真理、松尾真理、久保祐二
東京慈恵会医科大学附属病院	腎臓高血圧内科	花岡一成、小林博司
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	加古結子、四元淳子
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	小野正恵
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	参加者なし
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	平原史樹、浜之上はるか
聖マリアンナ医科大学病院	（準備中）	黒木良和
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、佐藤之俊、増田　励、福田令、荒木尚美、遊佐浩子
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	近藤朱音、大貫優子、森屋宏美
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	久保田健夫、小林千尋
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋義光、関島良樹、櫻井晃洋、古庄知己、涌井敬子、丸山孝子、河村理恵、伊波若葉、水内麻子
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター 遺伝子診療部門	中田　光、田澤立之
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門	北島　勲
金沢大学医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	新井田要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	新井田要
福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	米田　誠、井川正道
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	前川真人
岐阜大学医学部附属病院	遺伝相談外来	深尾敏幸
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	曽根　淳、各務好美
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	参加者なし
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	倉橋浩樹、大江瑞恵

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
愛知医科大学病院	倫理委員長	山口悦郎
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	中谷　中、望木郁代
滋賀医科大学医学部附属病院	遺伝相談科	田中俊宏、茶野徳宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室（NICU）	参加者なし
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉眞司、沼部博直、山田重人、鳥嶋雅子、土屋未央、中國正祥、柴田有花
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	滝　智彦
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	宮﨑彩子
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井規夫、藤田聡子、吉津紀久子、佐藤友紀、小巻正泰
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	新宅治夫、田中あけみ
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	西郷和真
和歌山県立医科大学附属病院		参加者なし
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	臨床検査部	参加者なし
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	戸田達史
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	玉置知子、守井見奈
岡山大学病院	神経内科	松浦　徹
川崎医科大学附属病院	遺伝子医療部門（仮称）	升野光雄
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	難波栄二、笠城典子、中川奈保子
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	磯村　実
広島大学病院	遺伝子診療部	兵頭麻希
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	末広　寛
徳島大学病院	遺伝相談室	井本逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	松原圭一、大木元明義、江口真理子
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	杉本健樹
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	日下　隆
産業医科大学病院	呼吸器・胸部外科	参加者なし

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
九州大学病院	臨床遺伝医療部	井原健二
福岡大学病院	遺伝医療室	吉里俊幸
久留米大学病院	遺伝外来	渡邉順子
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	副島英伸
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	参加者なし
熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	参加者なし
大分大学医学部附属病院		参加者なし
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	長谷川珠代
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	池田敏郎
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	知念安紹
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室/ DNA診断治療室	後藤雄一
国立循環器病研究センター	臨床遺伝科	森崎隆幸
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	参加者なし
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	左合治彦、小崎里華
群馬県立小児医療センター	遺伝科	鮫島希代子
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	参加者なし
千葉県こども病院	小児救急総合診療科，代謝科	高柳正樹、伏見拓矢、岡田千穂
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	黒澤健司
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	上道知之
社会医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	徳富智明
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	内山　剛
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	小澤哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	吉橋博史、細川志帆
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がんカウンセリング外来	川村眞智子
社会医療法人財団右心会　川崎幸病院	腫瘍内科	仲田洋美

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	中村博昭
国立病院機構　医王病院	第一診療部	高橋和也
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究科 遺伝ｶｳﾝｾﾘﾝｸﾞｺｰｽ	黒木良和、山内泰子

〈未登録施設参加者〉

国立高度専門医療センター

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
国立がん研究センター研究所	遺伝医学研究分野	牛尼美年子、友田茉莉

臨床遺伝専門医研修施設で未登録

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
聖路加国際病院	遺伝子診療部	吉野美紀子
愛知県心身障害者コロニー中央病院	臨床第一部	水野誠司

その他の病院・施設・企業

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
お茶の水女子大学	遺伝カウンセリングコース	川目　裕
がん研有明病院	遺伝子診療部	新井正美
国立がん研究センター東病院	病理・臨床検査科	桑田　健
宮城県立こども病院	産科	室月　淳
明理会中央総合病院	婦人科	熊耳敦子
内閣官房	医療イノベーション推進室	澤井典子
文部科学省	ライフサイエンス課	柴田鏡子
㈱エス　アール　エル	遺伝子・染色体解析センター	中條聖子
㈱エス　アール　エル	学術企画部　学術情報グループ	堤　正好
㈱ハプロファーマ	研究開発部	岩本恭典
三菱化学テクノリサーチ	調査コンサルティング2部	宗林孝明

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
読売新聞東京支社	医療情報部	加納昭彦

〈来賓・講演者名簿〉※敬称略

施設名	部門名	2012年連絡会議参加者名
日本医科大学付属病院	病院長	福永　慶隆
東海大学医学部	基盤診療学系　臨床検査学	宮地　勇人
文部科学省高等教育局	医学教育課長	村田　善則
厚生労働省健康局	疾病対策課長	山本　尚子
希少難病患者支援事務局（SORD）	代表理事	小泉　二郎
希少難病患者支援事務局（SORD）		加賀　俊裕
GeneReviews Japan		窪田　美穂

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 （2013年2月1日現在）

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8638	北海道札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	011-700-5356	矢部　一郎
札幌医科大学附属病院	小児科	060-8543	北海道札幌市中央区南１条西16丁目	011-611-2111（内）3420	011-611-0352	堤　裕幸
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東２条1-1-1	0166-68-2480	0166-68-2489	蒔田　芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	036-8562	青森県弘前市在府町5	0172-39-5142	0172-39-5143	東海林　幹夫
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8543	秋田県秋田市本道1-1-1	018-884-6159	018-836-2620	高橋　勉
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	990-9585	山形県山形市飯田西2-2-2	023-628-5329	023-628-5332	早坂　清
東北大学病院	遺伝科	980-8574	宮城県仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-8139	022-717-8142	松原　洋一
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111（内8483、2263）	019-903-0171	福島　明宗
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290		藤森　敬也
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-39-15	027-220-8122	027-220-8136	山田　正信
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本　禎彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880	0282-86-1111	0282-86-6856	渡辺　博
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1　医学学系棟4B260	029-853-3177/3352	029-853-3333	有波　忠雄
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1220	049-276-1790	大竹　明
防衛医科大学校		359-8513	埼玉県所沢市並木3-2	04-2995-1687	04-2996-5213	古谷　健一
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	260-8677	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2324	043-226-2324	野村　文夫
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	173-8610	東京都板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111	03-5375-8076	中山　智祥
帝京大学医学部	医学部長	173-8605	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-4163	03-3964-9199	寺本　民生
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-3822-2131（内5240）	03-5814-8156	島田　隆
東京大学医学部附属病院	臨床ゲノム診療部	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8672	03-5800-6548	後藤　順
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2101	古川　洋一
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	113-8519	東京都文京区湯島1-5-45	03-5803-4724	03-5803-4725	吉田　雅幸
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	113-8421	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-3813-7440	服部　信孝
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	160-8582	東京都新宿区信濃町35	03-5363-3581(62901)	03-6368-4315	小崎　健次郎
東京医科大学病院	遺伝子診療室	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-1510	03-5381-6651	大屋敷　一馬
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	162-0054	東京都新宿区河田町10-22	03-3353-8111（内34236）	03-5269-7689	斎藤　加代子
東京慈恵会医科大学附属病院	腎臓高血圧内科	105-8461	東京都港区西新橋3-25-8	03-3433-1111（内3321）	03-3435-8665	花岡　一成
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	142-8666	東京都品川区旗の台1-5-8	03-3784-8551	03-3784-8355	中村　清吾
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-79-3471	大西　宏明
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	片桐　由起子
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2689	045-701-3536	平原　史樹
聖マリアンナ医科大学病院	（準備中）	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111	044-977-2944	石塚　文平
北里大学病院	遺伝診療部	252-0375	神奈川県相模原市南区北里1-15-1	042-778-7966	042-778-7985	高田　史男
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121（内）2383	0463-91-4343	和泉　俊一郎
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3898	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-7108	久保田　健夫
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2618	0263-37-2619	福嶋　義光
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター 遺伝子診療部門	951-8520	新潟県新潟市旭町通一番町754	025-227-0847	025-227-0377	中田　光
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門	930-0194	富山県富山市杉谷2630	076-434-7735	076-434-5081	北島　勲
金沢大学医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	920-8641	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2314	076-262-1866	新井田　要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511（内）5173	076-286-2372	新井田　要
福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-8348	0776-61-8110	米田　誠

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設名簿（2013年2月1日現在）

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市東区半田山1-20-1	053-435-2721	053-435-2096	前川　真人
岐阜大学医学部附属病院	遺伝相談外来	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000 （内）6386	058-230-6387	近藤　直実, 深尾　敏幸
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	466-8550	愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65	052-744-2282	052-744-2293	尾崎 紀夫
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8602	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1	052-851-5511	052-842-2269	鈴森　伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ケ窪1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋　浩樹
愛知医科大学病院	倫理委員長	480-1195	愛知県長久手市大字岩作字雁又1-1	0561-62-3311	0561-63-3208	山口　悦郎
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-231-5476	059-231-5476	中谷　中
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2621	077-548-2603	田中　俊宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室 （NICU）	034-8522	奈良県橿原市四条840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保　敏也
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院川原町54	075-751-3751	075-751-4977	平家　俊男
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5651	075-251-5743	谷脇　雅史
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7	072-683-1221	072-683-4810	米田　博
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-6558	06-6879-6539	酒井　規夫
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	545-8585	大阪府大阪市阿倍野区旭町1-4-3	06-6645-3816	06-6636-8737	新宅　治夫
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東377-2	072-366-0221		西尾　和人
和歌山県立医科大学附属病院		641-8510	和歌山県和歌山市紀三井寺811-1	073-441-0633	073-444-9055	吉川　徳茂
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	臨床検査部	573-1191	枚方市新町2-3-1 （枚方病院）	072-804-0101	072-804-0131	高橋　伯夫
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	650-0017	兵庫県神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6080	078-382-6099	戸田　達史
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	玉置　知子
岡山大学病院	神経内科	700-8558	岡山市鹿田町2-5-1	086-235-7363	086-235-7368	松浦　徹
川崎医科大学附属病院	遺伝子医療部門（仮称）	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111	086-462-7897	角田　司
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8503	鳥取県米子市西町86	0859-38-6472	0859-38-6470	難波　栄二
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	山口　清次
広島大学病院	遺伝子診療部	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5210	082-257-5214	小林　正夫
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-22-2337	0836-22-2338	武藤　正彦
徳島大学病院	遺伝相談室	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	井本　逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5122 （総務課）	089-960-5131 （総務課）	江口　真理子
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	783-8505	高知県南国市岡豊町小蓮185-1	088-880-2402	088-880-2404	執印　太郎
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	761-0793	香川県木田郡三木町大字池戸1750-1	087-891-2174	087-891-2175	秦　利之
産業医科大学病院	呼吸器・胸部外科	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ケ丘1-1	093-603-1611		田中　文啓
九州大学病院	臨床遺伝医療部	812-8582	福岡県福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5421	092-642-5435	原　寿郎
福岡大学病院	遺伝医療室	814-0180	福岡県福岡市城南区七隈7-45-1	092-801-1011	092-862-8200	吉里　俊幸
久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67	0942-31-7565	0942-38-1792	渡辺　順子
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	849-8501	佐賀県佐賀市鍋島5-1-1	0952-34-2541 （直通）	0952-34-2023	大田　明英
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-819-7363	095-819-7365	増﨑　英明
熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	860-8556	熊本県熊本市本荘1-1-1	096-344-2111		安東　由喜雄
大分大学医学部附属病院		879-5593	大分県由布市挾間町医大ケ丘1-1	097-549-4411	097-586-5119	古林　秀則
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎郡清武町木原5200	0985-85-0988	0985-85-6149	山口　昌俊
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	熊本　一朗
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町字上原207	098-895-1204	098-895-1090	成富　研二
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室 /DNA診断治療室	187-8552	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	042-346-1743	後藤　雄一
国立循環器病研究センター	臨床遺伝科	565-8565	大阪府吹田市藤白台5-7-1	06-6833-5012 （内）2506	06-6835-5451	森崎　隆幸
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181	03-3202-7364	加藤　規弘

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 （2013年2月1日現在）

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	154-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-5494-7909	小崎　里華
群馬県立小児医療センター	遺伝科	377-8577	群馬県渋川市北橘町下箱田779	0279-52-3551	0279-52-2045	鮫島希代子
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	339-8551	埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100	048-758-1811	048-758-1818	大橋　博文
千葉県こども病院	小児救急総合診療科，代謝科	266-0007	千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	高柳　正樹
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	232-8555	神奈川県横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤　健司
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	664-8533	兵庫県伊丹市車塚3-1	072-781-3712	072-779-1567	上道　知之
社会医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3-1-1	011-711-0101	011-751-1708	外木　秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	林　泰広
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	945-8585	新潟県柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126	0257-24-9812	小澤　哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111		吉橋　博史
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・ 卵巣がんカウンセリング外来	113-8677	東京都文京区本駒込三丁目18番22号	03-3823-2101	03-3824-1552	有賀　智之
社会医療法人財団右心会　川崎幸病院	腫瘍内科	212-0014	川崎市幸区大宮町31-27	044-544-4611	044-549-0662	仲田　洋美
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪市都島区都島本通2丁目13番22号	06-6929-1221	06-6929-1090	依藤　亨
国立病院機構　医王病院	第一診療部	920-0192	石川県金沢市岩出町二73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋　和也
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究科 遺伝ｶｳﾝｾﾘﾝｸﾞｺｰｽ	701-0193	岡山県倉敷市松島288	086-462-1111 （内線54066）		升野　光雄

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大 会 長：松原　洋一
（東北大学／国立成育医療研究センター）

副大会長：川目　　裕
（東北大学）

日時：2013 年 11 月 23 日（土）、24 日（日）

会場：江陽グランドホテル（宮城県仙台市）