

第11回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2013年11月23日(土)－24日(日)

開催場所：江陽グランドホテル

報告書

平成25年(2013年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議(理事長：福島義光)

大会長：松原 洋一(東北大学 / 国立成育医療研究センター研究所)

副大会長：川目 裕(東北大学 東北メディカル・メガバンク機構)

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eria

〒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	1
全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況	2
第11回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	6
第11回全国遺伝子医療部門連絡会議 理事会議事録	7
開会挨拶（大会長）	9
主催校挨拶（東北大学病院長 下瀬川 徹）	9
来賓挨拶（文部科学省医学教育課長補佐 小野賢志 ／厚生労働省雇用機会均等・児童家庭局母子保健課課長 桑島昭文）	10
1）講演1 遺伝子医療の基盤整備	
①全国遺伝子医療実施施設検索システム 高田史男（北里大学教授）	13
②東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について 鈴木洋一（東北大学）	22
2）講演2 HBOCと遺伝子医療	
乳がんガイドラインと遺伝子医療 中村清吾（昭和大学教授）	30
3）講演3 NIPT対策動向	
①無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）—指針策定までの道のりと今後の課題— 久具宏司（東邦大学教授）	40
②NIPTを開始して 関沢明彦（昭和大学教授）	51
4）（追加コメント）北米の状況 Brian G. Skotko, M.D., M.P.P.（マサチューセッツ総合病院）	58
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）遺伝医学教育 櫻井晃洋（信州大学）	61
（2）遺伝学的検査をめぐる諸問題 中山智祥（日本大学）	90
（3）出生前診断への対応 三宅秀彦（京都大学）	95
（4）発症前診断への対応 難波栄二（鳥取大学）	101
（5）パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療 布施昇男（東北大学）	105
（6）ファーマコゲノミクスへの対応 渡邊 淳（日本医科大学）	108
来賓挨拶（東北大学 東北メディカル・メガバンク機構副機構長 八重樫伸生）	111
総合討論	113
参加者アンケート	139
第11回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	155
維持機関会員施設名簿	161
第12回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	164

はじめに

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長

松原洋一（東北大学名誉教授／国立成育医療研究センター研究所長）

このたび、第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議を、2013 年 11 月 23 日（土）・24 日（日）の 2 日間にわたり、宮城県仙台市の江陽グランドホテルで開催させていただきました。この会議は、20～23 日に同会場で開かれた日本人類遺伝学会第 58 回大会（松原洋一・大会長）に引き続いて開催し、川目裕・副大会長（東北大学／東北メディカル・メガバンク機構教授）とともに企画・運営いたしました。ここに本大会の成果をまとめた記録集をお届けします。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝子医療部門を有する大学病院や高度医療機関の代表者によって構成され、わが国の遺伝子医療の充実・発展のために各施設間の情報や意見を交換することを目的として、2003 年に第 1 回会議が開催されました。年を追うごとに参加施設と参加人数が増え、今回の連絡会議には過去最多となる 89 施設（維持機関会員 104 施設中）が参加し、総参加者数は 211 名に上りました。首都圏を離れての開催でしたが、多くの方々に仙台へ来ていただき、たいへん嬉しく思います。

来賓として、文部科学省より小野賢志課長補佐（医学教育課）、厚生労働省より桑島昭文課長（雇用均等・児童家庭局母子保健課）を迎え、また地元仙台からは主催校を代表して東北大学の下瀬川徹病院長、八重樫伸生東北メディカル・メガバンク機構副機構長にも挨拶をいただきました。

「広がる遺伝子医療の役割」をテーマに企画されたプログラムでは、初日に遺伝子医療の基盤整備、HBOC と遺伝子医療、無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する講演を、2 日目の代表者ワークショップでは 6 グループに分かれて、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、パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療、ファーマコゲノミクスへの対応をテーマに討議がなされました。

このほか、懇親会や地域ブロック代表者懇談会ではお互いに情報交換をして親交を深める機会もありました。おりしも、仙台の街はプロ野球楽天の初優勝パレードでにぎわっており、2 日目の午前中にはホテルのすぐ横をパレードが通り、大会の会場の窓から眺めることができました。参加された方の土産話になったことでしょう。

最後に、本大会開催に当たってご指導、ご尽力いただきました福嶋義光理事長はじめ関係者の方々に厚く御礼申し上げます。

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

		第1回 信州大・須崎 (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 横浜市大・平原 (千葉)	第10回 日医大・斎藤 (東京)	第11回 東北大・松原 (仙台)
大学病院(医育機関)		第1回 信州大・須崎 (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 横浜市大・平原 (千葉)	第10回 日医大・斎藤 (東京)	第11回 東北大・松原 (仙台)
維持機関会員 登録状況 (2013.11.24現在)		◎: 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										
臨床 遺伝 専門 医研 修施 設		◎: 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	◎1
札幌医科大学医学部	◎								◎	◎	◎	◎1
旭川医科大学病院	◎	◎				◎	◎	◎	委任状1	◎	◎	委任状1
弘前大学医学部附属病院	◎						◎	◎	◎	委任状	委任状	委任状
岩手医科大学附属病院	◎	◎	1	1	1			◎	◎	◎	◎1	◎2
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	◎	◎	◎	◎	◎				委任状	◎2	◎1
東北大大学病院	◎	◎	◎	◎			◎	委任状1	◎	◎1	◎3	◎14 * 当番施設
福島県立医科大学附属病院	◎			2					◎	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	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	欠席
筑波大学附属病院	◎	◎	◎				◎	委任状	◎	◎	◎1	◎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	◎2
日本大学医学部附属板橋病院	◎	2		1	1	◎	◎	◎	◎	◎	◎1	◎1
帝京大学医学部	◎								委任状	◎1	◎1	◎1
日本医科大学付属病院	◎	◎		◎2	◎	◎2	◎1	◎1	◎4	◎2	◎5 * 当番施設	◎2
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	◎	◎	◎	◎	委任状
順天堂大学医学部附属順天堂医院	◎						◎1	◎	委任状	◎	◎1	◎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	◎	委任状
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	委任状7
東京慈恵会医科大学	○	○						◎	◎	◎	◎	◎1	◎
昭和大学病院	2012年登録	○	1									◎1	◎3
東邦大学医療センター大森病院	○	○	1	1	2	◎2	◎	◎	◎	◎2	◎1	委任状	委任状
杏林大学医学部付属病院	○	○	1	1	2					◎	◎	◎	◎
横浜国立大学附属病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎1	◎1	◎3 *当番施設	◎1	◎2
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	◎6
東海大学医学部付属病院	○	○	1	1	3	◎	◎	◎	◎	委任状1	◎1	◎2	委任状2
山梨大学医学部附属病院	○	○		◎	◎			◎1	◎1	◎3 *当番施設	◎1	◎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	◎14
新潟大学医学部総合病院	○	○	◎	◎	◎5	◎4	◎1	◎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	◎	◎1
名古屋大学医学部附属病院	○	○	◎2	◎2	◎2	1	◎1	◎1	◎1	◎1	◎2	◎1	◎1
名古屋市立大学病院	○	○	◎	◎	◎		◎	委任状	◎	◎1	委任状	委任状	委任状
藤田保健衛生大学病院	○	○	◎1	◎1	◎1	2	◎	◎	◎	◎	◎1	◎1	◎1
愛知医科大学病院	○	○			1	2	◎1			◎2	◎2	◎	◎1
三重大学医学部附属病院	○	○	1	1	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	◎10
京都府立医科大学附属病院	○	○	2	◎3	◎2	1		◎	◎1	◎2	◎1	◎	◎1
関西医科大学附属滝井病院・救方病 院	○	○				1			委任状1	委任状	委任状	委任状	欠席
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	◎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	◎2
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	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	◎	◎1	◎17 * 当番施設	◎	◎3	◎1	◎2	◎2
鳥取大学医学部附属病院	○	○	◎	◎2	◎2	◎	◎2	◎	◎2	◎2	◎3	◎1	◎2	◎2	◎2
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	○	○								◎	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	◎	◎2	◎2
山口大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎	◎1	◎	◎	委任状	◎	◎	◎	◎
徳島大学病院	○	○			◎					◎	◎	◎	◎	◎	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	1	◎	◎	委任状	◎1	◎2	委任状2	委任状2
高知大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎	◎	◎	◎		委任状	委任状1	委任状1	◎	委任状	委任状
香川大学医学部附属病院	○					◎	◎	1	◎	◎	◎	◎	◎	委任状	委任状
産業医科大学病院	○									委任状	委任状	◎	委任状	欠席	
九州大学病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
福岡大学病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
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	◎1	◎1
熊本大学医学部附属病院	○	○	◎					◎	◎		委任状	委任状	委任状	◎	◎
大分大学医学部附属病院	○	○					◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
宮崎大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎	◎	◎	◎1	◎	◎1	◎2	◎1	◎	◎2	◎2
鹿児島大学病院	○	○	◎	◎1	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○		◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
国立高度医療機関	維持補償会 員 募集状況 (2013.11.24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	3施設 6名		
国立成育医療研究センター	2011年登録	○	◎1	◎	◎		◎	◎1			委任状	◎1	委任状2		
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	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
国立国際医療研究センター	○		◎					◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
国立がん研究センター	未回答		◎				◎1					◎	◎	◎	◎
国立長寿医療研究センター	2013年登録														

維持機関 病院	維持機関会員 登録状況 (201.11.24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	9施設 23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	◎2	委任状4
神奈川県立こども医療センター	○	○	◎1	◎2	◎2	◎2	◎2	◎2	◎1	◎	◎	◎	委任状1
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	欠席
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	◎2
がん・感染症センター都立駒込病院	2011年登録											委任状1	委任状1
社会医療法人財団石心会 川崎幸病 院	2013年退会											◎	
大阪市立総合医療センター	2012年登録	○										◎	◎1
国立病院機構 医王病院	2012年登録											◎	◎
名古屋市立西部医療センター	2013年登録												委任状1
四国おとどことどもの医療センター	2013年登録	○											◎2
聖路加国際病院	2013年登録	○											委任状2
独立行政法人国立病院機構九州医療 センター	2013年登録												◎
国立病院機構 南九州病院	2013年登録												委任状
教育機関	維持機関会員 登録状況 (2013.11.24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	1施設 1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 (ハロートグループ内 に属する)	15名	27名	13名	20名	16名	23名
総参加者数			69名	116名	144名	117名	112名	149名	157名	153名	150名	174名	211名

第 11 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

主 催 校：東北大学

大 会 長：松原洋一（東北大学名誉教授／国立成育医療研究センター研究所長）

副大会長：川目 裕（東北大学 東北メディカル・メガバンク機構教授）

開催期日：2013 年 11 月 23 日（土）～24 日（日）

開催場所：江陽グランドホテル（宮城県仙台市青葉区本町 2-3-1）

プログラム

平成 25 年 11 月 23 日（土）

16:30-16:40 開会挨拶 松原洋一（東北大学名誉教授／国立成育医療研究センター研究所長）

主催校挨拶 下瀬川 徹（東北大学病院長）

来賓挨拶 小野賢志（文部科学省医学教育課課長補佐）

桑島昭文（厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課課長）

テーマ：「広がる遺伝子医療の役割」

16:40-17:40 講演 1 遺伝子医療の基盤整備

座長：松原洋一

全国遺伝子医療実施施設検索システム

高田史男（北里大学教授）

東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について

鈴木洋一（東北大学）

17:50-18:20 講演 2 HBOC と遺伝子医療

座長：高田史男

乳がんガイドラインと遺伝子医療

中村清吾（昭和大学教授）

18:20-19:20 講演 3 NIPT 対策動向

座長：川目 裕

無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）

—指針策定までの道のりと今後の課題—

久具宏司（東邦大学教授）

NIPT を開始して

関沢明彦（昭和大学教授）

（追加コメント）北米の状況

Brian G. Skotko, M.D., M.P.P.（マサチューセッツ総合病院）

19:30-20:30 懇親会

平成 25 年 11 月 24 日（日）

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）

テーマ

コーディネーター

1) 遺伝医学教育

櫻井晃洋（札幌医科大学）

2) 遺伝学的検査をめぐる諸問題

中山智祥（日本大学）

3) 出生前診断への対応

三宅秀彦（京都大学）

4) 発症前診断への対応

難波栄二（鳥取大学）

5) パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療

布施昇男（東北大学）

6) ファーマコゲノミクスへの対応

渡邊 淳（日本医科大学）

11:30-12:20 地域ブロック代表者懇談（昼食）

12:20-13:00 総会（維持機関会員施設代表者会議）

13:00-13:05 来賓挨拶 八重樫伸生（東北大学 東北メディカル・メガバンク機構副機構長）

13:05-15:00 ワークショップのまとめ、総合討論 座長：福嶋義光、松原洋一、川目 裕
（講演者・各ワークショップのコーディネーター）

情報交換

「遺伝子医療実施施設検索システム」

各遺伝子医療部門で行うこと

遺伝子診療部門へ認定遺伝カウンセラーの雇用

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 11 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 25 年度 第 1 回理事会 議事録

日時：2013 年 11 月 23 日（日）11：00－12：30

場所：江陽グランドホテル 4 階 千歳

出席理事：福島（理事長）・松原（大会長）・川目（副大会長）・
辻（次期大会長）・小杉・戸田・野村・高田・渡邊（前大会長）・
後藤順（順不同）

欠席理事：斎藤・玉置

出席監事：後藤雄

欠席監事：大竹

オブザーバー：古庄（事務局長）・櫻井・涌井・高澤・菅原・木村

議題

I. 報告事項

1. 維持機関会員登録状況について

現在

大学病院 80 施設

国立高度医療機関 5 施設

その他の医療機関 18 施設

教育機関 1 施設

計 104 施設登録

2013 年登録は 6 施設。退会は 1 施設であることが報告された。

2. 個人参加登録 10 名が承認された。

3. 2012 年度活動報告

1) 第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書作成

2) 全国遺伝子医療実施施設検索システム

各項目について、報告された。

4. 第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議について

1) プログラムの変更

23 日の来賓挨拶

厚生労働省雇用機会均等・児童家庭局母子保健課課長補佐 亀田義人様

→厚生労働省雇用機会均等・児童家庭局母子保健課課長 桑島昭文様

24 日の亀田様の来賓挨拶なし

2) 地域ブロック代表者懇談 座長の変更

近畿ブロック 座長 玉置知子（兵庫医科大学）→酒井規夫（大阪大学）

各項目について、大会長より報告された。

II. 協議事項

1. 平成 24 年度収支報告ならびに監査が報告され、承認された。

2. 平成 25 年度予算案について、承認された。

3. 次年度（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：東京都 タワーホール船堀

テーマを決定し、プログラムの作成を進めていくことを確認した。

4. 次々年度（2015 年）の総会・大会について

第 13 回全国遺伝子医療部門連絡会議

期日：2015 年 10 月 17 日（土）、18 日（日）[日本人類遺伝学会終了後]

会場：東京

日本人類遺伝学会第 60 回大会長の稲澤譲治先生（東京医科歯科大学）に打診することを確認した。

5. 遺伝医学系統講義 e-learning の動画配信契約期間（3 年）の終了に伴い、現行のまま更新すると年間多額の費用がかかるため、別の方法（UMIN など）で検討することを確認した。

次年度報告する。

Ⅲ. その他

1. 地域ブロック代表者懇談会において、各施設での認定遺伝カウンセラーの雇用状況を調査し、総合討論にて座長より発表してもらうことを確認した。
2. 今後、認定遺伝カウンセラー養成施設などの教育機関の維持機関登録を促すため、会則第 2 条・第 3 条を改訂する。

第 2 条 本会は全国の大学病院及びその他の医療機関等の遺伝子医療部門を維持機関とし、次の構成員からなる。

第 3 条 本会は大学病院及びその他の医療機関等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。

第 11 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、主催校挨拶、来賓挨拶

大会長 開会挨拶：松原洋一

全国、北は北海道から南は沖縄まで、各施設からわざわざ仙台にお越しいただき、どうもありがとうございました。今回は仙台開催ということで、地方によっては少し御不便があったと思いますけれども、多くの施設の方から御参加をいただき、感謝申し上げます。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、今年で第11回、施設数も増えてまいりました。討議内容も次第にこなれてきて、お互いに抱えている問題を話し合う場として定着してきたのではないかと思います。

今回、私が東北大学を代表してこのお世話をさせていただくことになりましたが、私はちょうど半年前に東北大学から、思いがけず、東京の国立成育医療センターのほうに異動いたしました。副大会長の川目先生がちょうど私と入れ替わる形でお茶の水女子大学の教授から東北大学のメディカル・メガバンク機構に御就任されましたので、川目先生を中心に東北大学のほうでいろいろ企画させていただきました。今日、明日、2日間にわたって、先生方の御参加を得て様々なことを討議していただく予定です。どうぞよろしくお願いいたします。

では、今日、明日、是非、皆様方の御参加により盛会にいたしたいと思います。どうぞよろしくお願いいたします。ありがとうございました。（拍手）

主催校挨拶：下瀬川 徹

ただいま御紹介に預かりました東北大学病院長の下瀬川です。このたびは、第11回の全国遺伝子医療部門の連絡会議に多数の方々にお集まりいただきまして、ありがとうございました。聞くところによりますと、もう全国で100施設以上の参加施設があるということで、非常に大きな会議になっているこの会を仙台で開催できるということで、主催校を代表しまして御礼を申し上げたいと思います。

明日、楽天のパレードがあるということで、仙台は非常に盛り上がっています。滅多にないチャンスを皆様方に味わっていただけるのではないかと思いますので、是非楽しみにして下さい。

3日間の第58回の日本人類遺伝学会後で、大変お疲れではないかなと思うのですけれども、あと2日間、是非よろしくお願いいたします。

松原先生と私は同級で、大学時代から結構近しく、卒業してからも、大体ずっと大学の中に残って、色々なことで相談し合った仲ですけれども、我々同級生を置いて、突然に、今年の4月から成育医療研究センターに異動してしまいました。当初はこの連絡会議とか、あるいは学会をどうするのかなどと思っていましたけれども、非常に盛況に、見事に主催されまして、非常に私としても嬉しく思っています。松原先生は、御覧のようにノーブルなお顔立ちで、学生時代はオーケストラ、東北大学のオケに属して、ビオラ演奏をされて、学生時代から理知的な生活を送っていらして、頑固で理詰めで、生まれながらに学者ではないかなと思

うようなキャラクターですけれども、素晴らしい仕事を展開されて、我々同級生としては誇りに思っております。彼がこういった大きな学会を仙台で主催されるということで本当に嬉しく思っています。

彼が私に今回挨拶するように、大分前から依頼されていましたが、一つは、恐らく、この連絡会議に出て、東北大学病院が少し全国に比べて遅れているということを感じろということではないかなと思います。以前から、遺伝子診療部を作ってほしいと彼から言われていて、私が副院長だった時代から、何とか作ろうと思っていろいろと努力していたのですが、どうもこの遺伝科というのが東北大学病院の中では臨床のような基礎のような、基礎のような臨床のようなということで、なかなか理解が得られなかったのです。震災を契機にしまして、東北メディカル・メガバンク機構が立ち上がって、こちらの機構長も同級生の山本雅之教授が機構長をされて、今後、遺伝子診療というのが一層拍車をかけてですね、病院の必要性というのが非常に大きくなってくると思っています。

それから、今年の2月には、東北大学病院が小児がん診療拠点病院に選定されて、こちらのほうも、今後、遺伝子関係の診療を充実させていかないといけないと思いますし、社会的にも今いろんな面で注目を浴びている領域ですので、私ども、今回の11回の連絡会議を開催させていただけることを機会にしまして、松原先生との約束を守って、是非、遺伝子診療部を作りたいと思っています。現在、呉小児科の教授が中心になりまして、その準備を進めているところです。

この会議が活発に行われまして、是非、日本の遺伝子診療の更なる発展のために有意義な会議になりますことを祈念しまして、私の御挨拶とさせていただきます。今日は、本当に多数の皆様方にお集まりいただきまして、ありがとうございました。（拍手）

来賓挨拶：文部科学省医学教育課課長補佐 小野賢志

ただいま御紹介をいただきました文部科学省医学教育課の課長補佐をしております小野と申します。本日はこのような会にお招きをいただきまして、どうもありがとうございます。年末の近い中、大変お忙しい中で、大会事務局の皆様、それから開催校の東北大学の関係の皆様、大変御苦勞なされて、この会の開催にたどり着かれたのではないかと思います。改めて、その御尽力に感謝をさせていただきます。

本日は、来賓という形で話をさせていただきましたけれども、私も実はこの仙台の出身で、東北のDNA、遺伝子を受け継いでいる人間の一人でございます。ですので、全国からたくさんの方々、今日この仙台の地にお集まりいただきまして、東北の関係者の一人として、来賓という形ではございますけれども、改めて御礼を申し上げます。

さて、この連絡会議につきましては、あえて学会という形ではなくて、各部門の連絡会という形で、今後それぞれの課題、あるいは抱えている対策などを共通に議論してここまで来たと伺っています。年々参加される校数も増えて、既にもう100施設を超える施設の参加が得られていると伺っております。平成15年度に立ち上がったというので、ちょうど10周年を迎えて、また、これから新たな展開をされようというときに、ちょうどこの仙台東

北の地は震災から力強く復興に立ち向かい、そして、ただ立て直すだけではなくて、先ほど下瀬川先生からもお話がありました東北メディカル・メガバンク機構のようなものを立ち上げ、医療の復興を更に新しい医療の展開につなげようという取り組みが行われているこの東北の地でこそ、まさにこの11回の大会の開催が行われているということは意義深いものがあると存じます。

私ども、文部科学省の医学教育課というところは、厚生労働省さんと常に連携を取らせていただき、主に卒前の医学教育、それから大学病院の管理運営のお手伝いというものをさせていただいております。この連絡会議におかれましては、昨年度日本医学会等の4団体の連合という形で、医学教育の卒前の遺伝医学教育に関するコア・モデル・カリキュラムというものをまとめられたと伺っております。そのまとめられた中でも、特に、先ほどの下瀬川院長の話にもありました、どうしてもこの遺伝に関する部門というのが教育の中身においても恐らくそうかと思えますけれども、どちらかと言うと基礎医学のほうに入る部分が多く、臨床のこの遺伝医学というところに対する教育というのが今手薄になっているところをもっと充実させるべきではないかと、そういったような点も含めた御提案をいただいております。

医学教育モデル・コア・カリキュラムは平成22年に改定いたしまして、またすぐ大きく変えるという時期ではございませんけれども、この遺伝の特に検査学につきましては、例えば技術的なブレイクスルーで、ある日突然大きく飛躍するということは十分あり得るのかとは思いますが、一方で、教育の取り組みとか、あるいはカウンセリング、倫理、社会的な影響等に対する問題というのは、なかなか一足飛びなブレイクスルーというものは難しいのかとは思いますが。それぞれの現場で取り組んでおられる方々の情報を共有させていただいて、一歩でも前に進むような、そんなことにつながる場として、この会議がますます発展していくことが大いに期待されているのではないかと思います。

本日は、このあと講演、あるいは明日にかけて優勝パレードを横目にワークショップが開催されていると聞いておりますので、是非、それぞれ何らかの成果をお持ち帰りいただいて、また、これからの医学・医療の発展につながることを祈念いたしまして、御挨拶とさせていただきます。本日はありがとうございます。（拍手）

厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長 桑島昭文

御案内いただきました厚生労働省の雇用均等・児童家庭局の母子保健課長をやっております桑島でございます。プログラム上は、亀田という補佐の名前に、なっているかと思いますけれども、代わりに課長が参りました。というのは、経緯から申しますと、私がこの数か月、1年足らずの間にN I P Tに関して、いろいろと関わらせていただきまして、産科婦人科学会のオブザーバーとしてスタートの時点でいろいろと参加をさせていただきましたり、あるいは、コンソーシアムとして立ち上がっていく中、最後のところでいろいろと関係していらっしゃる先生方にお力を頂きながら、ある意味で黒子になりつつ、日本医学会等も最後には動いていただく中でスタートをさせていただくところに少しはお力添えができたかなというような関係でございます。そうした意味で、本日のこの連絡会議、非常に思いを持って参加

をさせていただくと同時に、この御挨拶に立たせていただいております。

厚生労働省、母子保健課としても、私どものところは母体保護法という法律を持っております。それでピンとこられる先生方もたくさんおられると思いますが、そういう意味では、非常に倫理という、生命倫理のところ非常に悩ましい問題を私どもは抱えてございまして、これをいかに世の中の中で理解を頂きながらこの検査を進めていくかということに非常に骨を折っているところでございます。そうした中で、先生方のお力を頂きながら、どういうふうに進めていくかということを経験していただく中で、私どもとしては、もちろんコンソーシアム、あるいは、その仕組みの中で、この医療、検査を進めていただくことで、国としてできるところ、今は研究という形ではございますけれども、その実態の把握、出生前診断等の実態の把握等に今努めてございます。研究班の先生方をお願いしてございます。そうした中で、カウンセリングをいかにするかということを経験していただく中で、私どもは非常に大事なものであるかと考えてございます。それを今後どういうふうに進めていくかということに非常に今後行政も大きくかかわっていくのではないかと考えてございます。

本来ならば、ちょっと母子保健課から少し外れてまいりますけれども、遺伝子診断、あるいは遺伝子医療をどう考えるのかと、非常に大きな背景がございますので、これは国としても、いずれはということで大変恐縮でございますが、大きく関わって踏み出していく可能性がやっぱり当然のことながらあるかと思いますが、すぐにというわけではございません。そういう意味では、少しお時間を頂くことになるかもしれませんが、まずは、お母様方、お父さん、そういう方々の御理解を十分得られるように、カウンセリングの体制も含めてしっかり整えてまいりたいと考えてございます。

私にとりましても、非常に思いのあるこの連絡会議でございますので、是非、先生方の様々な御議論を聞かせていただきまして、国としての体制をまた充実させてまいりたいと思っておりますので、よろしくお願い申し上げます。本日の連絡会議、おめでとうございます。ありがとうございました。（拍手）

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

講演 1 遺伝子医療の基盤整備

全国遺伝子医療実施施設検索システム

高田史男（北里大学）

東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について

鈴木洋一（東北大学）

講演 2 HBOC と遺伝子医療

乳がんガイドラインと遺伝子医療

中村清吾（昭和大学）

講演 3 NIPT 対策動向

無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）—指針策定までの道のりと今後の課題—

久具宏司（東邦大学）

NIPT を開始して

関沢明彦（昭和大学）

（追加コメント）北米の状況

Brian G. Skotko, M.D., M.P.P.（マサチューセッツ総合病院）

講演1 遺伝子医療の基盤整備

全国遺伝子医療実施施設検索システム

高田史男（北里大学大学院 医療系研究科 臨床遺伝医学講座）

北里大学の高田でございます。全国遺伝子医療部門連絡会議の理事をさせていただいておりますが、その中で、例年の話ですけれども、この施設検索システムを担当させていただいております、ここにいらっしゃる維持機関会員の皆様には、こちらから連絡を何度か入れさせていただき、情報のアップデートや新たな施設登録を行うなど、ここ数箇月、それぞれの施設の皆様とさせていただいております。その御協力にまず感謝申し上げます。

2年ほど前から、この検索システムを当連絡会議のHPにアップしまして、少しずつですが、改善してきております。登録施設ないしその担当者の方も毎年少しずつ変わったりするので、今日はここでもう一回、使い勝手の確認と、今計画していることの説明、それからこの検索システムの意義というものをお示ししたいと思います。

この登録機関遺伝子医療体制検索・提供システムは、全国遺伝子医療部門連絡会議のトップページに置いてあります「遺伝子医療実施施設検索システム」のバナーをクリックして入って行きます。

本システムの目標・目的ですが、まずホームページについては、とにかく単純であること、これは、皆様方に加えて一般の市民の方々、すなわちこういうものに対する必要性を感じる国民が容易にアクセスできるようにしようということで、簡便且つ直感的操作性の維持に腐心しております。

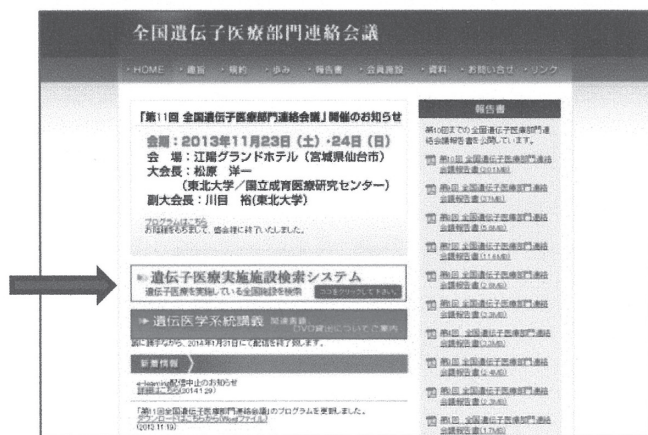
それから、御承知のことですけれども、正確な情報提供と、欠損情報の削減、これが意外と大変でして、各施設の御担当の先生方に連絡を取り、「ここにおかしいところがある。」など、そういうのを調整しながら、全て手作業でやっているところです。

また、当方ではこのデータベースの一番の命は更新機能の維持という理解の下、現状、年に1回ではなく、基本的にはいつでも受け付けるという態勢を取っております。ですので、維持機関会員施設の連絡担当の先生が変わったり、遺伝診療部門を誰かに引き継いだなどの際に、申し送りがきちんとなされず新任者の先生が本件について全然知らないといった事態が起こっています。しばしば経験するのは、情報更新の連絡を取るのを忘れていたままに担当者が替わってしまったところに、たまたま新任者がHPを見たら、こんな現状じゃないということが分かったという事で連絡をいただくというものです。当方では、よく事情を知らないままに急なお叱りと共に御連絡をいただき、それを直ちに修正することにエネルギーを注いでいるという状況です。

「今後」についてですが、まず、新機能を追加していこうということを検討しておりまして、既に裏では作りかけているところです。維持機関会員限定の診療有用情報の入手システム、相互提供システム。これは、アンケートを取っている際に皆様すでにお気づきだと思いますが、各項目にチェックをしていくときに、◎、○、△、×というパラメーターで機能をチェックいただくようにエクセル表をお願いしています。しかし現時点で公表されているホームページは○か×です。要するに、やるかやらないかというだけです。これを、専門家同士のやり取りの際には、「全部うちで完結できますよ。」とか、「それをやったことはないけれども対応は可能だと思う。」

全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページ

<http://www.idenshiiryoubumon.org/>



登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/index.html>

登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム
 - 患者又は医療関係者が遺伝子医療を実施している施設を検索するためのシステムです -

■疾患分類を選択

* 該当疾患の図ボタンをクリックすると、
 検索条件が以下のリンクの下に表示されます。
 (下線の図ボタンにマウスオン= 検索表示)

- ☐ 家族性腫瘍
- ☐ 食・結合組織病
- ☐ 神経・筋疾患
- ☐ 先天代謝異常
- ☐ 皮膚病
- ☐ 染色体異常・奇形症候群
- ☐ 産科遺伝学
- ☐ 血液・腫瘍学疾患
- ☐ 耳鼻科疾患
- ☐ 眼科疾患
- ☐ 皮膚科疾患
- ☐ 循環器疾患
- ☐ 腎臓学疾患
- ☐ ミトコンドリア病
- ☐ 精神疾患
- ☐ その他

■エリア・都道府県を選択

* 該当県・エリアをクリックしていただき、県内の遺伝子医療を行っている施設名を表示します。

- ☐ 北海道
- ☐ 東北
- ☐ 関東
- ☐ 中部
- ☐ 中国
- ☐ 四国
- ☐ 九州

■お問い合わせ
 全国遺伝子医療部門連絡会議 URL: <http://www.idenshiiryoubumon.org/>

登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム

■検索結果: 施設一覧
 検索条件: 家族性腫瘍

※【遺伝子医療センター】 ※【遺伝子医療センター】 ※【遺伝子医療センター】 ※【遺伝子医療センター】 ※【遺伝子医療センター】

▶ エリア: 北海道 | 東北 | 関東 | 中部 | 中国 | 四国 | 九州 |

【北海道】

▶ 旭川医科大学病院 (北海道)

遺伝性がん及び卵巣がん (HBO)	多発性内分泌腫瘍症 (MEN 型、2型)	大腸癌・ポリープ・Lynch症候群	Li-Fraumeni症候群 von Mosele-Lindau
遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療
○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○

▶ 医療法人 母体 天徳病院 (北海道)

遺伝性がん及び卵巣がん (HBO)	多発性内分泌腫瘍症 (MEN 型、2型)	大腸癌・ポリープ・Lynch症候群	Li-Fraumeni症候群 von Mosele-Lindau
遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療
○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○

▶ 札幌医科大学付属病院 (北海道)

遺伝性がん及び卵巣がん (HBO)	多発性内分泌腫瘍症 (MEN 型、2型)	大腸癌・ポリープ・Lynch症候群	Li-Fraumeni症候群 von Mosele-Lindau
遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療
○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○

▶ 北海道大学病院 (北海道)

遺伝性がん及び卵巣がん (HBO)	多発性内分泌腫瘍症 (MEN 型、2型)	大腸癌・ポリープ・Lynch症候群	Li-Fraumeni症候群 von Mosele-Lindau
遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療	遺伝子検査 遺伝子診断 遺伝子治療
○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○	○ ○ ○ ○ ○

- 14 -

また、「今のところやっていないが、それだけでなく恒久的にやる予定もない。」といったような項目を想定し、質問をさせていただいておりまして、将来的にはそういったことを含めて提供する体制を整えたいと思っております。

その他、各病院の名前のところをクリックすると、その病院トップに飛べるようリンクを張るように今はしております。今後はそれも、御希望によっては遺伝診療部門に直接飛ぶようにするとか、その中で将来的にはそういった、より利便性の高いものとするために、維持機関会員施設が希望するサイトにリンクするバナーを置くとか、そういうのを入れることで、より多くの方々にここを訪れるようになってほしいと考えています。今日の理事会の折にも話題に出ましたが、ある疾患の研究をしている先生なり施設なりが、「この疾患の患者さんの検体を集めています。」とか、そういうようなものがあったら、それをアップするようなページを作るとか、そういうことを今後検討していきたいと思っています。それから、もう少し体裁良くという問題があります。今のところ格好悪いので、もうちょっとクールな感じにしていきたいと思っています。

次に、本システムの維持管理上、このホームページを運用する我々と、登録施設とが密接な連携を維持していくということが極めて重要であり、それは、施設窓口の一本化という事に集約されるということです。幾つかの施設からは、例えば別々の診療科からそれぞれ「うちの科がやる。」とかの申し出があったりします。つまり、同一施設内のそれぞれの診療科間での連携が実はなくて、「うちの科がやるはずだ。」とかというクレームに近い連絡も結構あったりします。例えば、維持機関会員総会への出席者で遺伝診療部門として登録もして下さった小児科が窓口だと思ったら、後になって神経内科、それから産科もうちではやっている。だから、当システムへの掲載は別々にやってくれ、といった要望をいただく場合があります。しかし、申し訳ありませんが、それは全部オミットさせていただいています。各施設窓口一本でないと、我々の事務機能上も、それから患者さんたちにとっても混乱を来してしまいます。当システムは既に述べましたように「単純」である事を旨としているため、「すべての情報を一施設一覧の表で見られる形にしている。」ということに重点を置いています。さらには、そもそも遺伝診療部門は常識的に見て本来1施設1部門である筈でもあり、そういった諸点に御留意いただいて、ご理解ご協力を頂きたいと思っております。しかし、その上でもまだ他にリスクは存在します。つまり折角1か所に決めていただいた窓口であっても、その担当をされている先生が、例えば若い先生で出向や留学されたりする事があります。そうすると、我々がその人を追いかけるのは不可能ですので、その窓口の新たな担当者を選定していただいた上でまたきちんと当方へご連絡いただくということ。今はこちらから連絡したりするなどして、切れた段階ですぐに連絡を取る、できる限り連絡するという形を取っていますけれども、なかなかその辺が難しい部分もあります。今回担当窓口となる先生をあらためて全部登録させていただきました。去年連絡を頂いた施設、それから、頂いていない施設のときには、そのたびごとに登録をさせていただきましたけれども、もしその先生が担当から去る時は、必ずこちらにご連絡をいただきたいと思います。それが今回お配りした書式です。施設毎の窓口担当者の確保・維持が最重要で、当方とのコネクションを絶たないでほしいということです。アップデートな情報をアップし続けるというのは、そういうパーソナルな連携を取らないと絶対に不可能ですので、その点をよろしく願いたいと思います。後でも述べますけれども、この担当者というものの定義をあとでお示しします。

それから、システムの概要ですけれども、全国遺伝子医療部門連絡会議のトップページのリン

クから入って頂きますが、今ここでお示ししている画像はまだアップしていないプロトタイプです。先ほどのお示ししたものが現状のもので、こちらは今考えている新しい入力方法の入口デザインです。もうすぐ、これでアップします。まず、ホームページが出てきます。そして、御承知のように疾患別のグループが左側に出ていて、右側に日本地図が出ています。

どこからでも入れるわけですが、まず、疾患大分類から選んだ場合は、北の旭川医大、常に旭川医大が上に出てくるのがどうかと言われると困るのですけれども、北から順に出るようにしていますので、どうぞ御容赦ください。

そして、施設ごとに疾患小分類の診療体制を表示しているので、そのすぐ下にメニューとしてエリアが出ていますので、そこをクリックしていただくと、東北とか関東とか、そういう領域に飛んでいくという形になっております。

疾患の小分類から選んだ場合には、先ほどのホームページの左側の疾患の縦メニューのところでは、そうすると、例えば、これは家族性腫瘍、内分泌腫瘍というところ、第1項目です。そこから選ぶと、その項目だけがまた施設毎に出てきます。

あと、エリア別からも選べます。先ほどの日本地図をクリックしていただいて、関東地方とかそういう選び方でいくと、例えば、関東で選ぶと、筑波からずっと順番に一応地図順で出てくるようになっています。そこから、これは全部クリッカブルですので、選んでいただいて、御自身の住んでいらっしゃる地域のセンターを、施設を選ぶという形で選んでもらいます。

それから、都道府県から選ぶ。これも、例えば神奈川県で選ぶと、こういう五つの施設、すなわち神奈川県立こども医療センター、北里大学、東海大学、横浜市大、聖マリアンナ医大というのが出てきて、ここで施設を実際に選んで、例えば北里と選ぶと全領域が一覧で出てくるという形になっています。そして、上方の各施設の施設名のところは、全施設のホームページにリンクを張っています。ですので、これも施設様ごとのリンクが外れるようなことがもしあった場合は、自分で時々チェックして連絡を下さい。これは現時点では病院代表のホームページにリンクを張っています。ここはそれでいきたいと思っていますので、よろしくお願いします。ご自分の研究室に飛ばさないようにお願いしたいと思います。

登録状況です。現在、この連絡担当者登録済施設101機関となっています。これはどういう意味かと言いますと、維持機関会員の代表者は、必ずしもこのシステムの登録代表者ではございません。あくまで、このシステムの連絡責任者ということですので、ここを是非お間違いの無きようお願いします。去年のこの会議の際に、紙の書式で「その担当者の名前を書いてください。そしてメールアドレスを下さい。連絡先を下さい。」と言ってお配りしたのを覚えておいでだと思いますが、それに基づいてやっています。そのときに、同一施設内で複数の人から連絡があった場合には調整をさせていただきました。そして、それを確実に登録して連携ができたのが101施設ということでございます。

その中から、きちんと連絡を下さって、全部のデータをお返しいただいて、今日の時点でアップの完了ができてきているのが86機関という状況になっています。御参考までに、連絡会議の維持機関会員の数は104機関となっていますので、全くのノーレスポンスの施設が3機関あるということになります。連絡してもお返事が来ない施設があります。欠損データという事態が起こるのがこのデータベースの場合には一番致命的ですので、是非、御協力のほどをお願いしたいと思います。当方の担当秘書がかなり頑張ってくれてやっていますので、御協力を本当に強くお

願いたいと思います。

それから追加機能、これはまだ未公開ですけれども、この会議が終わったらアップする予定ですが、まず第一段としては、使い方ページの新設。最初の入口を先ほどお示ししたような形にします。そして、会員用ページの新設と併せ、今後設けようとしています。

まず、使い方ページの新設の方に関してですが、すでにやり方を知っている人に関しては、「今すぐに検索する方はこちら」と書いてある方をクリックすれば、今までどおり開始画面に飛ぶようになっています。使い方が分からない初めての方、それから、一般市民の方で「何だろうこれ？」という人は、使い方ページに入っていただくという形になっています。そして、使い方のオプションのどれかを選ぶと、検索の仕方とか表の見方について教えてくれるようになっています。ですので、もし、先生方の患者様が転居されるとかそういう時に、先生方からデータを提供し、これを見て提供するというのでももちろん構いませんけれども、病院の場合、イントラは敷かれてあるけれどもインターネットは外来の机には無いという時などは、このURLだけ教えていただいて、この検索システムをこの形で入っていくと、あとは分かりやすいよと言っただけで、便利に使っていただけたらと思いますので、これを紹介していただければと思います。

疾患分類から検索する方法のところは、どこをクリックするとどこに飛んでいきますよというような図が書いてあります。これを説明しているページを設けていますので、患者様でも入っていける。大分類から入っていくとか、そういう色々なルートから最終的にたどり着けるというような形でお示ししてあります。

それから一番最後にたどり着くのは、分野が決まっていて、何ができる、できないということが書いてあるページです。

エリア、都道府県から検索する方法の説明のページは、日本図から行って県をクリックすると、病院が、施設名が出てきて、その病院をクリックすると一番右側のところにたどり着きますよという、こういう説明をお示ししていますので、こういう形でも患者さんは入っていくことができます。

そして、検索結果の説明のページです。一番上、骨・結合組織疾患、それから次がエリア順、これらのいずれかをクリックしていただければいいですよということと、施設名の病院の名前が出てきて、そして疾患グループ。ここに、先生方も御承知のように「遺力」と書いてあるのは、遺伝カウンセリングの実施施設ですよとか、「専診」と書いてあるのは、専門医による臨床診断を指します。つまり、これは臨床遺伝専門医ということではないです。各分野の、神経難病でしたら神経の専門医がちゃんと専門的に診察してくれますよ、とかそういう意味です。それから「遺伝検」と書いてあるのは、遺伝学的検査をやることが可能。これは、先生方に誤解しないでいただきたいのは、ホームブリューで、自分の施設で遺伝子解析をやる事に限定するという意味ではありません。その患者さんに対して遺伝子検査を提供できるという意味ですので、SRLとかに出せるものは全部ちゃんとその遺伝カウンセリングができて、診断の検査が出せるということであれば、丸を付けていただいた結構です。それから「医管」、これは医学管理、医療管理。要するに、そういった患者さんを、専門医を含めて診ていく体制ができていますよということです。そういう項目の説明がしてあって、見ていただければという説明をきちんと付けています。

それから、次に会員専用ページで、これはもうしばらく時間を頂きたいのですが、このIDとパスワードを先生方、施設に、維持機関会員の皆さんに送って、ログインをしていただくような

形で活用していくというふうにしたいと思っています。そして、これは様々な活用法を考えていきたいと思いますので、これを基にアイデアを、この中に入りさえすればフリースペースというか、固有名詞を使ってやり取りするという、情報提供するという形にしたいと思っていますので、先ほど言いましたように、「何とか病の患者さんを集めています。そして、それでデータベースを作りたいと思います、若しくは作っています。ですので、うちを訪れてください」とか、「患者検体を集めているので、そのフェノタイプとジェノタイプの Correlation の難病支援をしたいと思っていますので、御協力いただける方は検体をお送りください」とか、そういうようなことをやっていくことにも使えるかなと思っていますところでは。

会員専用ページについて、既にシステムとして具体的に計画しているのは、日々のデータベースのアップデートについてです。「本学の大学病院では、〇月からこれをやるようになりましたよ。」というのを、今までですとこちらからメールでファイルを送ったり、先生によってはファックスで送ったりとか、そういうことをしてきているのですが、それをこのサイトから、エクセルのこの例の表をダウンロードできますので、それにチェックを入れていただいて、また、それをメールに添付でこちらに送っていただく。その際に、窓口担当として登録していただいた先生からきちっと送っていただくというふうにさせていただきたいと思います。

そういうことで、会員専用ページでは、今後より詳細なデータの提供を実施していく予定ですので、この一つ一つのカラムについての意味合いも、先生方にはもう少し細かく分かったと、より精細な情報が得られるという形を目指したいと思っています。

全国遺伝子医療部門連絡会議のこの提供システムを実施する意義、必要性は、まず、継続性と常に最新情報を提供するという面に尽きると思います。これまであまた、様々な遺伝医療部門、施設、研究班等で似たようなデータベース、ホームページみたいなのが作られてきています。ですが、やはり、恒常的システムとしての継続運用ができることが最重要な必要条件で、これを満たすものは希有と言わざるを得ないのが実情だと思います。今まで有期的・競争的研究資金でホームページを作ったケースは、幾つか私も経験したり、見てきていますが、皆さん、どうしても途中で終えてしまわざるを得ないのです。そして、あるホームページですと、ここ10年、15年変わっていないと、残念ながらそういう状況になってしまうわけです。その様な中、これだけ緻密に、ホームページそのものは御承知のようにとってもシンプルですけれども、これを厳格に維持していくということは意外と大変なので、こういう遺伝子医療部門連絡会議のような、3年や5年で終わってしまうようなものでないということは、非常に意義のある、これでやれるという感じを得ています。誰か研究者が一人でやるとか、そういうものではないよということが重要で、当連絡会議も公的組織的存在意義が強くなってきていますので、そういう意味では、今後、その公益法人等を目指すのかどうかというのは理事長も検討されているようですけれども、そういう中で、これがその公的意味を持ったデータベースとしてやっていく意義は大きいと思います。厚生労働省疾病対策課などでも、前課長の時は、非常にこれを重く受け止めてくださって、昨年はその疾病対策課で直接開催したシンポジウムなどでも、この検索システムの紹介をしてほしいということで、その講演に行かさせていただいたりしたこともあります。役所の場合には、その担当が変わると方向性も変わるという部分もあるので、今後どうなるか分からないとも言えますが、それでもこういう独立した、そして公共性のある組織で継続的に維持していくということが重要なのは間違い無いのかなという様に思います。

一方で、課題ですが、これは決して愚痴ではありませんが、問題として受け止めてほしいのですけれども、「人的な問題」です。本システムは単なるデータベースではありませんで、維持機関会員の担当窓口者との情報交換、連携、情報収集など、これが極めて重要であることは縷々述べたとおりです。その各施設から上がってきた情報を基にデータベースのアップデートと公表を行っていくわけです。その際、やり取りをする際に、一般の例えば秘書とか事務官がやるだけではやり取りできない部分が出てきます。

今の段階では、私の研究室で担当しておりますので、臨床遺伝医学の知識のある者が常にそばにいて、「この情報だったらこれでいいよ」とか、「これはここをもっと深く聴かないといけないね」とかというサジェスションが必要な場合が非常に多いのですが、そういった事に対応出来ています。施設によっては、ご自分の所属される〇〇内科とか、そういうところのことだけをやってくれればいいとか、中にはそういう我田引水的と言いますか利己的と言いますか、若干変わった、しかし強い要求をされる先生とかがいたりする事もあります。当方では、そういう理不尽な要求はばっさり切ります。そういう臨床遺伝医学の専門性が要求される事案や、理不尽な要求に対応することがあるという意味では、例えば難病情報センターのホームページのような機械的な作業では対応し切れないということになりますので、現状のようなこういう状況が必要であると言うことが出来ます。それから、経済面でも、恒久システムとして運営していくには経済的基盤の充実が必要で、その点今後、この機構、連絡会議がどのぐらいの経済基盤を有することになるかというのは、私の立場では分かりませんが、この検索システムを維持するためにある程度必要なコストがあります。それを賄うのが無理だった場合には、公的機関への移管を考えなくてはいいかないか、若しくは、ここである程度の経済的注力をして維持していくかということも、そろそろ考えていただくといいのかなと思います。現状、私のところでメンテナンスしているだけですけれども、若干、人的経済的に厳しい状況が生まれていますので、その辺も今後の課題として検討していただければ有り難いと思います。

御清聴ありがとうございました。（拍手）

【松原】高田先生、ありがとうございました。大変ユーザーフレンドリーなシステムで、先生方も御活用されている方も多いかと思えますけれども、全国遺伝子医療実施施設検索システムについてお話しいただきました。

【中谷】三重大大学の中谷です。非常に尽力いただいてありがとうございます。僕は、遺伝子検査をやっている立場からコメントをさせていただきたいんですけれども、ジーンテストで検査をやっているラボを調べることができます。あれは、CLIAで認証を受けたラボだけが載っているんですね。つまり、質の保証をされたラボだけが載っているんです。でも、この場合は、外注もインハウスも全部混ぜこぜになっているので、質の保証ができていないわけですね。実際には、ですから、今後は、その質の保証をするということをやちょっと考えていただきたい。質の保証がされていないものを一般大衆の人に直接見せていいのかどうかというのを非常に疑問に思うわけです。

【高田】それは、このホームページで行う責任ではございませんので、それを言ってしまうと、もう何も多分提示できなくなると思えます。それを行うのは、その担当の病院の先生方の責任でやるということで、ここでは、それを受けるか受けないかという情報を提供す

るということです。日本にはC L I Aも存在しませんし、クオリアシユアランスのシステムはありません。そういう中で、それができるまで待てということになってしまうのは如何かと思う次第です。

【中谷】いや、そういうのを検証するシステムを考えていただけたらと思うんです。

【高田】それは残念ながら当方で行うのは無理ではないかと思います。私のほうではいささか難しいです。むしろ臨床検査学会とか。

【中谷】少なくとも、外注とインハウスの検査かどうかという区別は、付けてもいいんじゃないかなと思うんです。

【高田】それを一般の方たちにそれで見極めてもらうというのは、例えば、会員のほうのホームページで、もしそういうのを、うちは専属でこの神経難病のこれについてはプロフェッショナルですよというような情報を流すのはいいと思いますけれども、一般病院に保険診療等で行っている医療施設に、その検査のクオリアシユの差を提示するということは、このデータベースでやるのは適切ではないと思います。

【中谷】保険医療以外のものもやっているんじゃないですか。

【高田】もちろんですよ。だから、それに差を付けるということは、現時点ではできないということをお理解いただきたいと思います。

【福島】理事長の福島ですが、これはもう最低限のラインの、ベースラインの窓口を示すというのが最大の目標ですので、個々にどうなっているかというのは、その窓口で御説明いただくという、そういうことになると思います。

【高田】そうです。

【福島】その、どこにアクセスしたらいいかという情報もないから、これを作っているということで、そういうふうにお理解いただきたいと思います。

【松原】中谷先生のおっしゃることは、非常に重要な問題であると思いますけれども、今の医療システムの中では、保険医療でない部分でカバーされているものが多いですし、それも国からのサービスとしてやっているところと、ただ研究でやっているところもあります。そういったところの整理がまだできていないので、なかなか現段階で、高田先生のところに入れるのは難しいかなと思いますが、将来の検討事項であることは確かだというふうには思います。

【川目】東北大学メディカル・メガバンク・遺伝カウンセリングコースの川目です。高田先生の御尽力、私もすごく活用させていただいています。その人的なものに関して、是非、認定遺伝カウンセラーが多分適切な役割の一つの役割じゃないかなと思うんですけど、いかがでしょうか。この遺伝子医療部門連絡会議で、何か非常勤みたいな形が。人的な先生のこのホームページの維持のための人材のリソースとしてです。

【高田】はい。人件費が出れば、是非、是非、認定遺伝カウンセラーを。

【川目】結構、まあ強い認定遺伝カウンセラーの人といますか。

【高田】いいですね。

【川目】よろしくお願いいたします。

【高田】本当に、遺伝カウンセラー1人の年間雇用費が出るとなると、すごいことだなと思いますけれども、その辺、理事長が今日言っていた金額のゼロがもう1個多いといいかなと

いう気がしますけども。

【塚田】岐阜大学の塚田でございますけれども。会員のホームページのあれは、今後は案内が出ると思うんですが、そのマニュアルみたいなものは、もう案ができていますか。

【高田】マニュアルはまだ作っていないですね。これが完備してアップする段階になって、まあ、今お話ししたように、これは基本的にマニュアルがなくても、そのインプレッションでいじっていけるようなのを目標にやっています。ただ、会員のホームページのほうで、もし、そのパスワードとIDで入って、入っていったあとに使い方が分からないという苦情がもし多くあるようであれば、そういうものも作ってお配りしたほうがいいのかもかもしれませんね。

【塚田】あと、セキュリティ。

【高田】セキュリティは、パスワードとIDは各施設に送ります。それをきちっと持っておいて、無くさないようにしていただきたいと思います。

【松原】まだまだ御質問があるかと思いますが、高田先生、どうもありがとうございました。高田先生はおっしゃいませんでしたけれども、このシステムの課題として、やっぱり一番の課題は、高田先生御自身とその教室の方がものすごいそのエネルギーを注いでようやく成り立っているというところで、その部分が欠けてしまうとですね、これは維持できないというところが非常に大きいと思います。そのところもこの連絡会議でどういうふうにサポートしていくか。そして、ポスト高田をまた考えていかなきゃいけないので、その辺りも、引き続き、また来年に向けて御論議いただきたいというふうに思います。

高田先生、どうもありがとうございました。（拍手）

講演1 遺伝子医療の基盤整備

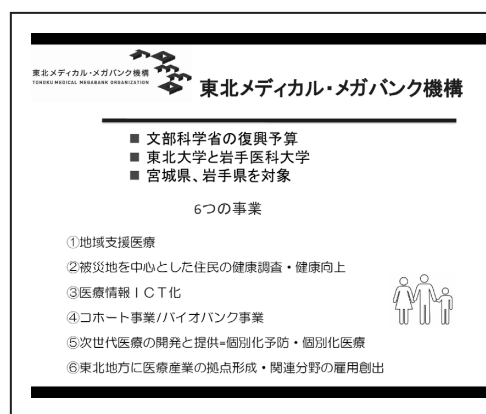
東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について

鈴木洋一

(東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門部門長・人材育成室室長)

こんばんは。東北大学東北メディカル・メガバンク人材育成部門の鈴木です。本日は、大会長、副大会長から御指名を受けまして、東北大学東北メディカル・メガバンク機構のやっている研究、それに伴って私が担当しております人材育成ということについてお話をさせていただきます。

まず東北メディカル・メガバンクの説明をいたします。これは、文部科学省の復興予算を主に基盤としまして立ち上がったもので、現在、東北大学東北メディカル・メガバンク機構と、岩手医科大学いわて東北メディカル・メガバンク機構を中心に行っている事業となります。



基本的にこの機構、この事業の対象県は宮城県と岩手県ということになっております。これは何をするためにあるかというところ、ここに挙げました六つの事業ということで、東日本大震災後に東北の沿岸部を中心とした被災地の、特に医療に関する部分を復興をしたいというところ。それは、ただ元に戻すだけでなく、創造的な復興をしたいというところに事業の目的があります。

ここに、地域支援、医療支援と書いてありますが、これは、実際、病院が壊滅的な被害を受けまして医者もいなくなった病院がありまして、そこへ医師を派遣するような事業ということになります。

さらに、被災地を中心とした住民の健康調査、健康向上に資するということがあります。それから、この医療情報ICT化と書いてあります。これは津波で紙ベースのカルテが流されてしまって、医療側も患者さんも一体どんな治療をしていたのか、病名が何だったのか分からない状態になったという事がありまして、そういうことが起こらないためにどうしたらいいかということで、カルテの電子ネットワーク化を推進し、一部の病院が崩壊しても、どこかには情報が残るような、そういった最新のICT、インフラを構築するということです。

それから、コホート事業、バイオバンク事業と書いてあります。ここは研究の部分で、将来の創造的なところに向けた基盤となります。

コホート研究の目的は、次世代医療の開発と提供ということですが、今回、メディカル・メガバンクが行うコホート研究、ゲノムコホート研究は、遺伝情報を徹底的に調べるということを含んでおりまして、その遺伝的な要因を含む個人差を考えた医療、予防というところに結び付けていきたいというふうなことを考えています。バイオバンク事業は、コホート研究をするに当たって集まってきた検体を蓄積し、それを蓄積するだけでなく、これを公なバイオバンクとして外部の方々にも使っていただくような基盤を作ることになります。以上の様な研究を行いまして、それを基盤に研究成果が出れば、医療産業の拠

東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

東北メディカル・メガバンクにお ける健康調査の目的

① 震災による健康問題の改善

震災により健康問題を抱える方を同定し、必要なケアを提供すること
震災により増加が予想される疾病予防のため、長期的な健康状態の見守り



② 未来型医療の開発

対象者を追跡していくにあたり、近年解析が可能になった遺伝子を調査、
「個人の体質」にあわせた予防法・治療法を開発



ということで、コホート調査ですけれども、大きく二つのコホートをやるということになっております。地域住民コホート、三世代コホートということです。まず、地域住民コホート調査は対象が20歳以上の成人で、宮城県内では5万人以上の参加を目標に行っておりまして、リクルート方法が二通りあります。

6
東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

地域住民コホート調査 代コホート調査をする地域

★ 地域支援センター

● 集団型特定健診

[illegible]

ます。

このぐらいの規模でやると、3時間で200名ぐらいを、それほど待ち時間が生じないでリクルートできます。

それから、三世代コホート調査は、成人コホートと全く別な戦略でありまして、



基本的にはスライドに示しますように、2万人の妊婦さんにお声掛けをして、その妊娠さんから生まれるお子さんにも入っていただく、基本的には出生コホートです。ただ、普通の出生コホートではなくて、妊婦さんのご主人、それからおじいちゃん、おばあちゃん世代にもお声掛けして入っていただくということで進める出生コホート調査になります。

想定では、ここに書いてありますが、妊婦さん2万として、ご主人はその半分、それで、おじいちゃん・おばあちゃん世代はその更に半分というような見積りを立てております。兄弟も大体4分の1ぐらいかなというところで、家系全部を合わせて7万人になる計算になっております。

リクルート方法ですが、産婦人科にお声掛けをして、そこに説明要員を張り付けて、それで一人一人説明して参加していただくという戦略になっております。

そこで、大体の数ですけれども、白石、仙台、岩沼、石巻、気仙沼、多賀城、大崎で47の産科のある病院。そこに、1人ではちょっときついで、2人ぐらいずつ、そのインフォームド・コンセントの係、ゲノム・メディカルリサーチコーディネーター(GMRC)を配置します。GMRCは111名が必要だという計算になっています。

地域支援センターは、これは白石の写真ですけど、GMRCとリクルートの事務所機能と健康スクエアと名付けた採血とか生理学的検査ができる場所を設定しております。さらに、自治体、保健行政との交渉、健康イベントの主催とか啓発活動、その他をやっているということになります。

地域支援センターでは、ここに挙げたような生理検査ができますよということで、参加していただきます。無料で検査結果を返しますと言っています。インセンティブにもなり、コホートのベースライン調査にもなるということになります。三世代コホートは、今年の

東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

三世代コホート調査のリクルート

地域センター	病院数	必要GMRC
白石	7	14
仙台	19	46
岩沼	4	11
石巻	3	7
気仙沼	2	4
多賀城	6	14
大崎	6	15
合計	47	111

9



東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

地域支援センターでの生理検査項目

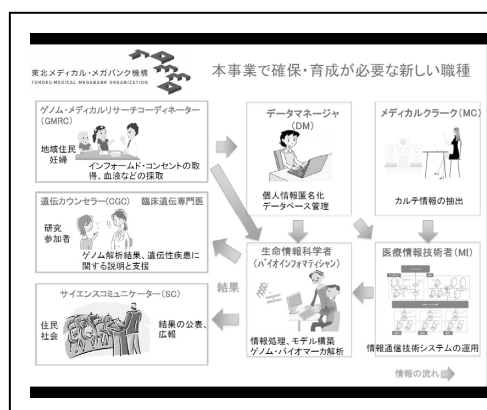
■ 眼科的検査	■ 中心血圧測定
■ 眼底・眼軸長・網膜断層写真・眼圧	■ 血管内皮中膜肥厚
■ 聴力検査	■ 体組成計
■ 呼吸機能検査	■ 踵骨骨密度
■ 家庭血圧	■ 脚進展力検査
■ 口腔内診察	
■ 血管内皮機能検査	
■ 握力	
■ 歩数計	

11

7月から県南地区から始まりまして、実は大崎地区でまだエコチル調査という出生コホートをやっています、これが終わるまではそこはなかなかできないということで、来年の4月までかかって、全県に広がる予定となっています。

以上が東北メディカル・メガバンク機構の説明と、それがやろうとしている二つのコホート調査の概要ということになります。

さて、こういうコホート調査、成人5万人、三世代コホートでは7万人のリクルートを、2年ないし3年以内に行うために必要な人材は何かということで、人材育成部門として、現



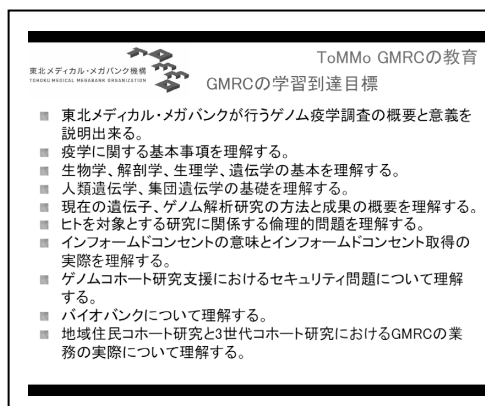
在足りない人材を育成するというのが私のこの1年間の使命でありました。

ここには、本事業で確保・育成が必要とされた職種が示してあります。当然、疫学に関係する研究者も必要ですが、ここでは書かれていません。そこは疫学部門、昔から東北大学の伝統ある疫学を中心とした育成が出来ますので、そこは何とか足りるだろうということです。

必要だけど足りない人材ですが、まずは、その地域住民とか妊婦さんのインフォームド・コンセントを担当する人材です。メガバンクが行う研究は、ゲノム疫学研究ですので、ゲノム・メディカルリサーチコーディネーター (GMRC) が必要と言うことです。エコチル調査で、東北大は既にかなり日本人類遺伝学会認定の GMRC の方がかなりいらっしゃいます。30~40 名だったと思います。メガバンクでは、先ほど 111 名というお話をしたと思いますけど、産科でフルにリクルートしますと、最低そこまで必要ということです。私は人材育成部門として、この GMRC を主に育成することになりました。

そのほか、解析の部分については矢印の流れにそって、データマネージャー、メディカルクラーク、医療情報技術者、あとバイオインフォマティシャン、生命情報科学者などが必要です。これは、要するに新しい職種で足りないと思われるというところで、当然、この流れの中に疫学チームの研究者も参加はしているわけです。

さらに、結果が出てきた場合、遺伝情報を含む結果を正確に伝えるための人材として、そこに書いてあります遺伝カウンセラー、それから臨床遺伝専門医もかなり活躍しなければい



けないだろうということが言われています。それから、結果の公表、広報というところでは、サイエンスコミュニケーターという職種も必要だろうということになります。この1年間の全国人材育成ワーキンググループのディスカッションも経て、こういった人材をメディカル・メガバンク機構として育成してくださいということになりました。

今日は残りの時間で、私が担当している GMRC。川目先生が主に担当している遺伝カウンセラーについて、お話しさせていただきます。

ゲノム・メディカルリサーチコーディネーターはどんな方になっているかというと、半分ぐらいは看護師さん、臨床検査技師の資格を持っている方ですが、半分ぐらいは、これまで事務系の職という方が多いということで、学習到達目標というのを挙げました。ここに書いてあるとおりで、一つは、ゲノム疫学調査を行うに当たって、自分が何をやっているのかというのを理解していただくということで、その理解するための基礎となる生物学から始まって、遺伝学、人類遺伝学、そして最近進展している現在の最先端のゲノム解析研究の辺りまで理解していただくということになります。当然、人を対象とする研究に関する倫理問題というの理解もしていただく。それから、インフォームド・コンセントを取る場合の面接技巧



東北メディカル・メガバンク機構
ToMMo GMRCの教育

認定・更新制度

- ToMMo人材育成部が行う講義と実習を受け、試験に合格した者は、ToMMo GMRCと認定する。
- 100例以上現場で経験を積み、実績報告書を提出し、GMRCアドバンスセミナーと認定された講義、講演会に一定単位数以上参加した者は、Advanced ToMMo GMRCと認定する。
- 認定機関は5年間とし、5年間の間に、インフォームドコンセントの実績、セミナー参加等による認定更新ポイントの基準を超えて取得したものは、更新を許可する。更新に関する認定セミナー、ポイント数は別途定める。
- ToMMo GMRCの認定を受けた、または、これから受けようとする者は、日本人類遺伝学会・日本疫学会の認定によるGMRCの認定試験を受けることを強く推奨する。



東北メディカル・メガバンク機構
ToMMo GMRCの教育

学習内容 1

1. イントロダクション&疫学研究の基礎1
2. 疫学研究の基礎2
3. 疫学研究の基礎3
4. 基礎生物学・遺伝学
5. 解剖・生理学
6. 人類遺伝学1
7. 人類遺伝学2
8. ゲノム疫学研究と次世代医療
9. 遺伝カウンセリングとは
10. 臨床研究における倫理とインフォームドコンセント



東北メディカル・メガバンク機構
ToMMo GMRCの教育

学習内容 2

11. ToMMoの3世代コホート研究の概要
12. ToMMoの地域住民コホート研究の概要
13. GMRCの仕事の実際
14. ゲノム疫学研究におけるセキュリティ問題
15. 匿名化とIDについて
16. バイオバンクについて
17. 地域住民コホートの実際(説明・同意書)
18. 三世代コホート研究の実際(説明・同意書)
19. インフォームドコンセント実習(ロールプレイ)
20. 筆記試験
21. インフォームドコンセント実習試験

的な部分もあります。それから、地域住民コホート研究、三世代コホート研究における実務の細かいところもありますので、そこも大変なんですけれども、そこまでやっていただいています。

GMRCには、人類遺伝学会認定の制度があるんですけれども、これは1年に1回しかやっていただけないということで、それを待っているはこの事業は進まないということで、私たちは部署内の認定制度ということで、先ほどの到達目標に合わせて授業を行って、試験とIC実習試験を受けてもらい、この人なら大体説明するのに不快感感じはないだろうというところで、認定として、それから現場に出てもらおうということにしております。それからこれは部署内の認定なので、機構では、日本人類遺伝学会の認定GMRCの認定を必ず取ってくださいということで、資金的な援助ができる様、予算を計上しています。来年3月になりますけど、人類遺伝学会の認定を取っていただくというふうに考えています。

学習内容ですけれども、こういう項目で、大体この1コマ1時間ぐらいの講義をこういうふうにやっていってもらいます。

東北メディカル・メガバンクは、ゴロがいいので、ToMMoと略してます。この教習課程の最後の試験をパスしましたら、ToMMoGMRCの認定としています。

それから、地域支援センターでは、採血とか生理検査もやらなければいけないということで、看護師、

臨床検査技師の方は、そういった実習も行われております。

緊急対応、AEDとかCPRの講習は全員が受けていただくことになっています。

 東北メディカル・メガバンク機構 TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION		ToMMo GMRCの教育
学習内容 3		
その他の実習		
採血実習		
生理検査		
救急対応(AED、CPR)		
再教育プログラム ToMMo GMRC Workshop		
11月2日と12日に行った。半数ずつのGMRCが参加		
9:40～9:50	開会の挨拶と連絡事項：鈴木洋一（人材育成部門）	
9:50～10:50	Part 1. 地域住民コホートに関する情報提供と討論	
11:00～12:00	Part 2. 三世代コホートに関する情報提供と討論	
12:00～12:50	昼食	
12:50～13:20	新コホート情報管理システム説明（担当：ICT部門）	
13:20～14:10	Part 3. リクルート業務に関するディスカッション	
14:20～16:50	Part 4. インフォームド・コンセントロールプレイ	



東北メディカル・メガバンク機構
TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION

ToMMo GMRCの教育

地域別 GMRC人数

所属	2013年11月 時点の人数	三世代コホート調 査に必要なGMRC	産科病院数
本部	26	-	-
白石センター	10	14	7
仙台センター	19	46	19
岩沼センター	15	11	4
石巻センター	12	7	3
気仙沼センター	7	4	2
多賀城センター	16	14	6
大崎センター	3	15	6
合計	108	111	47

 東北メディカル・メガバンク機構 TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION		遺伝カウンセラーの教育
■ 東北大学の遺伝カウンセリングコースは、東北大学大学院医学系研究科の修士過程に設置されている。 ■ 東北大学遺伝病、小児病態学、東北メディカル・メガバンクのスタッフにおける遺伝医学・ゲノム医学の教育と、遺伝カウンセリングに実績経験豊かなスタッフによるロールプレイなどを通じた充実した遺伝カウンセリング教育。 ■ 早期の現場体験：1年次から実際の遺伝医療、遺伝カウンセリングの現場に陪席して学ぶ。 ■ 医科学専攻修士課程の充実したカリキュラムの受講が可能（多彩な専門科目と、分子医科学、病態医科学、社会・医療システム医科学よりなるプログラム科目）		
■ 平成25年度より開講、初年度は2名入学。		

 東北メディカル・メガバンク機構 TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION		遺伝カウンセラーの教育
■ 1年目 ■ 講義：分子・遺伝生物学Ⅰ、基礎人類遺伝学、臨床遺伝学、内科学概論、外科学概論、発生・発達・周産期医学概論、社会医学、医療情報学、医学統計学、生命倫理学など医科学系の講義。 ■ 演習：遺伝カウンセリング概論、ロールプレイを軸とした遺伝カウンセリング。 ■ 講義内容と現場の繋がりを実感するために遺伝医療の陪席実習、カンファレンス陪席等を開始。 ■ 2年目 ■ 講義：遺伝カウンセリング実践論。 ■ 東北大学病院/宮城県立こども病院/他の遺伝子診療機関での遺伝カウンセリング実習。		

それから現場に出ていってやっている間に少しずつICのポイントがずれてきたりしないように、あるいは研究者側からの情報提供を伝えるといった再教育プログラムということもやっています。

去年は、12月に初めて10名の認定ということで出しました。それから、2月、5月、6月、8、9、10、11と、一気にそんなに100人も集まらないので毎月、GMRCをどんどん雇用をしています。講習内容は、研究の進展に合わせて少しずつ進歩させています。今の段階で認定者111を出して、途中で辞めた方もいますので、現在、108名の認定者が、実際GMRCとしてメディカル・メガバンクで働いております。

それで、地域支援センターごとと、あと本部にどのくらいいるかというのが、これが現状の数ですけども、108名の分布ですね。本部に当然一杯いるんですけども、そのほかセンターごとに、で、大崎が一番今なかなか集まっていなくて、これからもっと増やさなきゃいけないというところになっております。

ここからは、遺伝カウンセラーの教育についてです。先ほども申しましたように、結果を返す段になった場合、あるいは遺伝子解析で持ち上がった遺伝医療になりそうな部分をカバーする人材として、メディカル・メガバンクでも必要だろうという事でありまして、これは修士課程なので、制度上は医学系研究科のほうに設置されております。ただ、実質、指揮を取って一番メインになっているのはメディカル・メガバンクの川目教授ということになります。

これは、1年目、2年目の学習スケジュールです。つぎのスライドは、担当する教官の一覧です。今年度は、このコースに2名の方に入っていていただき、現在、しっかり勉強していただいています。今回の協議会、人類遺伝学会もしっかり朝から晩まで張り付いて勉強させていただいているという状況です。

以上、主にメディカル・メガバンクで重要なGMRCと遺伝カウンセラーのお話をしました。他の部分に関しては、例えばデータのマネジメントに関する部分は、医療ICT部門というところがありまして、そこが担当したり、生命医

東北メディカル・メガバンク機構 TOHOKU MEDICAL MEGABANK ORGANIZATION		
遺伝カウンセラーの教育		
氏名	所属および職名 (専任・兼任・非常勤)	主な担当領域と単位数 (講義、演習、実習)
川口 裕	東北大学医学部系研究科 組織・教授(専任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
松原洋一	東北大学大学院医学系研究科 後援・准教授(兼任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
青木洋子	東北大学大学院医学系研究科 後援・准教授(兼任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
新堀智也	東北大学大学院医学系研究科 後援・准教授(兼任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
呉 繁夫	東北大学大学院医学系研究科 後援・准教授(兼任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
鈴木洋一	東北大学医学部系研究科 組織・教授(専任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習
飯倉立夏	東北大学大学院医学系研究科 後援・准教授(兼任)	遺伝学・遺伝カウンセリング 基礎・遺伝カウンセリング実践、遺伝カウンセリング演習、 遺伝カウンセリング実習

療、バイオインフォマティクスは、結局、コンピュータに張り付く部門のイン・シリコグループが担当をしたりしております。

以上、簡単ではありますが、東北大学東北メディカル・メガバンク事業の内容と、それから私たちがやっている人材育成部門、特にGMRCのことについてお話ししました。御清聴、ありがとうございました。(拍手)

【松原】鈴木先生、どうもありがとうございました。東北メディカル・メガバンク機構というのは、皆さん、名前は聞いたことがあると思うんですけども、一体何をしているのかって御存じない方も結構いらっしゃると思います。それをサマライズしていただくと同時に、その中で進んでいる人材育成についてお話しいただきました。

フロアから御質問とかございましたら、どうぞ。

【森崎】ありがとうございました。循環器医療研究センターの森崎でございます。GMRC、短期間に111名の教育というのは御苦労さまだと思います。一つ、コメントというか、その御努力に非常に感謝するとともに、人材育成はもちろん大切なんです、ゲノム医学研究でGMRCが非常に活躍するのは、初期の頃が一番ピークで、リクルートがある程度終わると、かなりその必要な人数というのは減ると思うんです。せっかくゲノム医学、それから関連する領域をきちんと教育をされた方がいい形で、GMRCだけではなく関連する領域で活躍できるような手当てというか、その後のフォローアップというものも大切だと思うんですね。BBJでたくさん教育された人が必ずしもそのあと根付いていないという現実もあったわけですし、また必要ないとなると、例えば雇用して、そのあと、どういう形でそれを生かしていくのかというのは、東北にとっては雇用というのは非常に大切な問題だと思いますし、いい人材を作り上げたら、それをもっともっと活用する。あるいは瞬時的ではなくて、知識も年々変わっていきますので、次の世代に伝えていくということも、お考え、もちろんなされていると思いますけども、そういう点にもしてお考えがあればその点を、また、そういう点も考えられて、より良い人材育成をさせていただきたいとコメントいたします。

【鈴木】ありがとうございました。GMRCがこのリクルートが終わったらどうするのかというのがあるんですけども、その一つは、結果が出てきた場合に、遺伝カウンセラーが出るほど難しい状況じゃないけれども、ある程度、遺伝的なところを説明しながら、住民の皆さんに説明ができるという感じで、遺伝コンシェルジュといいますか、そういった形で、結果を返すときに広く対応できるような感じの職種ができればいいんじゃないかなと思います。

遺伝カウンセラーになってほしいんですけど、今のところ、修士課程でないと、という厳しい壁がありまして、例えば、大体今雇われている方は、ご主人が働いている

女性の方がほとんどで、途中からGMRCになったということで、今さら修士課程は行けない。だから、オン・ザ・ジョブトレーニングを積んで、結果返却のところで何か活躍できるようなポジションがあればいいなと思います。ただ、実際は予算の問題もありまして、どこまで雇用が続けられるかという現実があります。一応希望としては、そういった形でもうちょっと長く、結果を返せる段階になっても働く人材が必要というふうにはできたらいいということです。

【松原】 鈴木先生、どうもありがとうございました。（拍手）

講演2 HBOC と遺伝子医療

乳がんガイドラインと遺伝子医療

中村清吾（昭和大学医学部外科学講座乳腺外科学部門）

私に与えられましたテーマは、HBOC 遺伝性乳がん、卵巣がんについてであります。遺伝性乳がん、卵巣がんを語るに当たりまして、乳がんの疫学について少し簡単に御紹介させていただいて、話に移りたいと思います。今年は2020年東京オリンピックの招致が決まったのでありますけれども、かつての東京オリンピックの頃から50年以上たって、どのぐらい乳がんの疫学的なデータが変化したのかということについて、最初に簡単に御紹介します。

1955年、映画で言う「三丁目の夕日」の背景にあるような社会でありましたが、その頃は、日本人の栄養状態は非常に貧しくて、この頃を1とするとそれから経済成長を遂げた20年間の間に、動物性の脂肪は約4倍以上に増えています。乳がんはどのくらい増えたのかと申しますと、1985年からのデータでありますけれども、1985年、年間2万人ぐらいの発症であったものが、実に2007年には6万人を超えて、今年は7万人前後ではないかと推定されています。

30年近く前、かつて私が研修医の頃、日本人の乳がんは非常に少なく、そして罹患年齢のピークというのは、医学生に質問したときの正解は40歳代後半になだらかなピークがあつてというのが正解でしたが、同じ質問をアメリカのレジデントにした場合は60歳代後半にピークがあつて、乳がんというのは年齢を追うに従って増える。ですから日本人の乳がん和欧米人の乳がんは全く傾向が違っておりまして、人種差があるのではないかとすることを疑わせるデータでありました。しかしながら、こういった疫学データがございまして、日本に住んでいる日本人、ハワイに住んでいる日本人、サンフランシスコに住んでいる日系人を比べていきますと、移り住むとその年齢分布というのが白人の年齢分布に近付いていくというわけでありまして。

乳がんのリスクファクター、乳がんの6割から7割のものは女性ホルモンの刺激で増殖することということで、栄養状態が改善して初潮年齢が早くなって閉経年齢が遅くなりますと、一生のうち月に1回その生理の前に高い女性ホルモンに暴露される回数が増えます。それもリスクの一つでありますし、あとは、閉経後の場合は、副腎から、由来のコレステロールを最初の起点にしまして、最終的には乳腺の脂肪組織の中でアンドロゲンからエストロゲンに変換される経路、このアンドロゲンからエストロゲンに代謝されるときに使われるアロマターゼという酵素活性が肥満の人ほど上がっているということで、高脂肪食、アルコール、肥満、ホルモン補充療法といったところがリスクファクターであるということでもあります。年齢別の乳がん罹患数の推移を見ていただくと分かりますとおり、若い方の乳がん、特に遺伝性の場合は20代、30代で乳がんになるので、そういった方たちがとても注目されるわけでありまして、実は、乳がんが増えていくのは環境因子のほうで、昭和55年と平成15年を比べますと、こちらにありますとおり、40代以降、特に50歳以降の閉経後の乳がんが顕著に増えております。

乳がん発症の古典的な概念というのは、乳管というミルクを作る、そして、それを乳首のほうに伝える乳管の中に最初の出発点があります。乳管の構造は一番外側に、基底膜がありまして、乳管上皮というのは一層の細胞で成り立っているんですが、それが内腔に向かってこう細胞増殖を繰り返して、やがて基底膜を破って外側に出すと、リンパ管や血管の乗ってそれが将来の再

発につながる。また、この乳管の中に充満する乳がん細胞が真ん中の辺りですと、栄養が行き渡らないために壊死を起こす。壊死を起こしたものが微細石灰化という形で見付かるわけですが、こういったものを見付けようというのがマンモグラフィ検診の大きな目的でありました。

これは米国のデータでは、1985年から検診が普及いたしまして、マンモグラフィ検診が普及して、先ほどお話しした微細石灰化を捉えて、その部分を正確に生検すると、確かにリンパ節転移のない早期乳がんが見付かってまいります。そして、先ほどお話しした、まだ乳管という管の中に留まっている、基底膜をやぶっていない段階の非浸潤がんというものも、10パーセント未満であったものが30パーセント近くまで見付かるようになる。ところが、実はこれ昨年来いろいろ言われていることなのですが、リンパ節転移がある乳がんがどうも減ってきてくれている。この早期のものが見付かっているはずであれば、当然こちらが下がってくるはずなんですけど、下がっていないということがいろいろ取りざたされております。すなわち、我々、古典的には、最初管の中に留まっているものがこう横に段々浸潤をして、早期のものを見付ければ、それが進行したものの数を減らせるのではないかというふうに考えてきたのですが、どうも最初のパスウェイが異なるらしいということで、この縦の経路、特に悪いものは最初から悪くて、かなりのスピードで発がんしてくると。しかし、この大人しいタイプのほうは、もしかしたら一生涯、あるいは、がんという診断が付いても、生命に危険を及ぼすようなことがなく、一生涯がんと共に生きることができるようなものも含まれているのではないかということで、この辺りは、今、実はこの早期の乳がんに対して遺伝子発現解析を行って、将来再発を起こす高危険群のがんと、そうではないものに分けようというような研究が進んでおります。

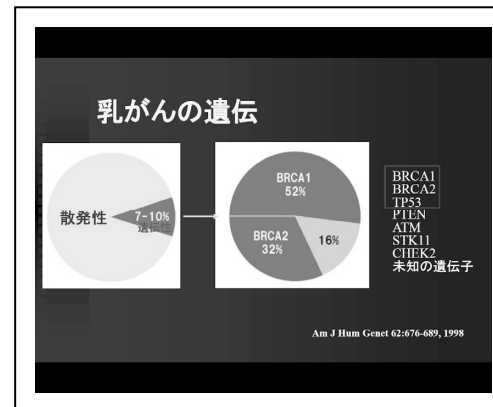
例えば、浸潤がんで将来転移を起こすような確率を予測する、マンマプリントという70遺伝子の検査がありますが、これを早期、検診で発見された乳がんで行いますと、検診発見がんではもこのウルトラローと言われる極めて予後のいいがんがやはり多く見付かっているということで、この辺りの研究も踏まえて、今後は遺伝子発現解析などを用いて、取るだけでいいもの、取ってそのあと放射線治療をしなければいけないもの、あるいは、その後5年ないしは10年にわたってホルモン療法をしなければいけないものというような区分けを、こういった遺伝子検査で振り分けていくというようなことも近い将来行われるようになると思います。

私たちは目で見てがんを手術する。1センチの大きさのものは1円玉の半分の大きさですから、これは非常に早期で見付かって、特にリンパ節転移もなくして再発・転移の可能性は低いということをお患者さんに御説明して、手術を中心とする治療で治してきたわけですが、しかし、その1センチに至るまでには、例えば分裂の回数で言えば30回、そして30回分裂を繰り返すと、もうそのオーダーは10億とか100億という細胞の集まりであって、長い長い潜伏期間がある。この潜伏期間の間に再発・転移の芽が体のほかの場所に散っているという可能性を十分考慮した術後のいわゆる再発予防のための化学療法やホルモン療法が様々行われ、その効用というのが大規模臨床試験の結果で明らかにされてきたわけです。

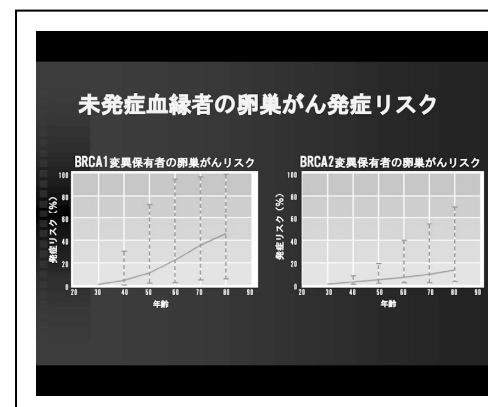
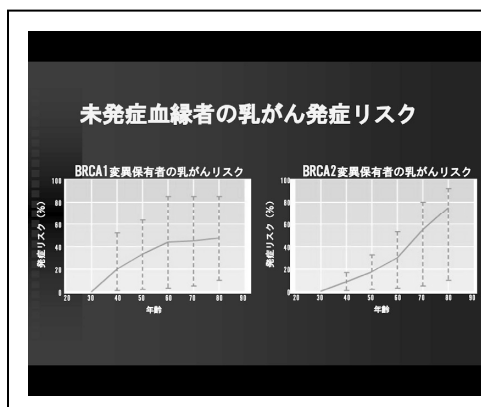
私たちが行ってきた手術というのは、当初は、乳がんはリンパ節転移を経由して全身に広がると考えられてきましたので、手術を中心とする治療でリンパ節もたくさん取るということが行われてきましたが、先ほどお話ししたように、1センチの大きさでも10億、100億の細胞の集まりであるということが顕微鏡で確認されるようになった段階からは、臨床試験を行って、大きく取る、小さく取るは生命予後には関係なくて、もしリンパ節転移があれば、それは全身のどこ

かにがん細胞の芽が広がっている確率が高まる。それを防ぐのは化学療法やホルモン療法であるという概念が臨床試験の形で証明されて、乳がんはほかの癌腫に比べますと、かなり早くから全身療法が進歩いたしました。

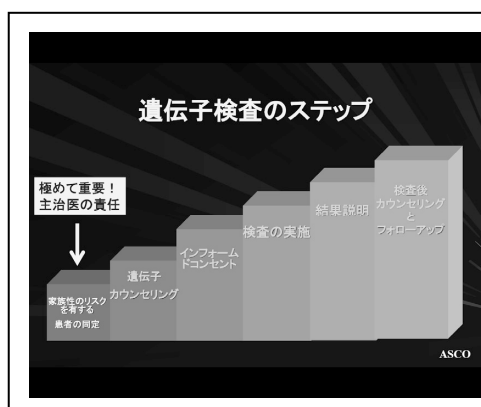
今日、恐らく多くの方がこのマスコミの話題で、アンジェリーナ・ジョリーさんの、乳房を予防的に取るということについて、いろんな形で御関心を持たれて、あるいは遺伝カウンセリングなどを行われたのではないかと思います。私たち乳がんの領域では、1994年、95年にBRCA1、BRCA2という、全体の乳がんの中で恐らく遺伝性と言われるものは、5から10パーセント、ないしは7から10パーセントと言われますけれども、その多くの原因である遺伝子は、二つ立て続けに、今から約20年前に報告されました。しかし、ほかにも、例えば・フラウメニ症候群のp53、あるいはカウデン病と言われるもののPTENとか、幾つかここに挙げられているものがその後いろいろ報告されております。



この1、2どちらかに変異があると、70歳までの乳がんの発症の確率というのが、推定で多く見積もれば八十数パーセントと、これがマスコミの間ではかなり一人歩きをしているところがありますが、かなりな幅がある。そして、これが1と2でも異なるというようなことがあります。



しかし、どのみち、この一般の方に比べると10倍以上の発症の確率があるということ。卵巣がんに関しては、乳がんほど頻度は多くはないんですが、それでも、やはり10倍以上の発症確率があるということが問題となります。



この年齢を追うに従って発症してくる。先ほどお話ししたように、1と2では、この出てくる時期に違いがある。特に1のほうがより若年に発症するということが、卵巣がんの頻度が多いということが特徴であります。この遺伝子検査、最初に家族歴をきちんと取るということが大切で、その拾い上げの部分での乳腺専門医の果たす役割は非常に大きくて、ここをスルーしてしまうと目の前にその遺伝性という患者さんがいても、ただ普通の乳

がんとして手術をされ、そして、その方が第2のがんを発症する、あるいは卵巣がんを発症する、あるいはその御身内の方に別の乳がん、あるいは卵巣がんが発症して来院されると、こういうことが実は現象としてはあるんですけども、それを遺伝性と捉えずに見過ごされてきたというのが我が国の状況であります。

NCCNのガイドラインでは、ここにありますように、45歳で乳がんと診断された、あるいは50歳以下で乳がんと診断され、近親者に乳がんあるいは卵巣がん、あるいは最近ですと、このトリプルネガティブという、ホルモン療法も、抗HER2薬、HER2という細胞の表面にHER2タンパクというものが過剰に出ていますと、これはかなり活発な乳がん、それを治療するのにハーセプチンという分子標的薬が使われるんですが、その発現もない、つまり化学療法しか手段がないような方がトリプルネガティブですが、これが実はこの遺伝性乳がん、卵巣がんの中ではかなりチェックしなければいけないポイントだということも最近になって分かってまいりました。

あとは膵臓がんであるとか、あるいは男性ですと前立腺がん、男性乳がんというのも引っ掛けなければいけないポイントになっております。しかし、なかなか、この自己申告に基づく家系図というのは当てにならないと申しますか、最近核家族化しておりますので、御本人がその場で家族歴を聴取しても、例えばうちの祖母は急にお腹が膨れてきて、ものが食べられなくて老衰で亡くなったというような言い方をしたときに、卵巣がんの腹膜転移であるかどうかということに疑うか疑わないかということで、スルーしてしまうこともありますし、あるいは骨のがんで亡くなった。よくよく聞けば、乳がんの骨転移で亡くなっているんですけど、骨のがんということの認識でしかないというようなこともあって、最初のこの家系図のチェックをするということは非常に大切だということを最近感じております。

私は、3年ほど前に昭和大学に移ってまいりまして、その時点で遺伝カウンセラーの方と一緒にこの疾患に取り組みました。400例ほどの手術をしたときの数ですが、136人の方に遺伝カウンセリングが行われて、73人の方が検査を実際にお受けになっております。その中で約30パーセント近い方が陽性だということが分かっており、ざっくり申しますと、100人の乳がんの患者さんがいたら30人の人にこの疾患を疑うような家族的な背景があって、そして、その中から検査をすると30パーセント弱の人に陽性者が見付かる。すなわち、5から10パーセン

遺伝子検査を受けた理由

- ① 術式の選択など治療の判断材料としたい
- ② 子供のリスクを知りたい
- ③ 自分のリスクを知って、今後の検診や妊娠・出産などの将来の人生設計に役立てたい
- ④ 安心したい

トというのはそこから来ているわけですが、100人の中から30人のカウンセリングをしなければいけないというのは結構な作業になりますけれども、これが日本では今までほとんど行われてこなかったという状況があります。

受けた理由というのは、これからいろいろお話ししますが、術式の選択、治療の判断材料としたいと、あるいは子供のリスクを知りたい、自分のリスクを知って今後

スクリーニングの基準は？

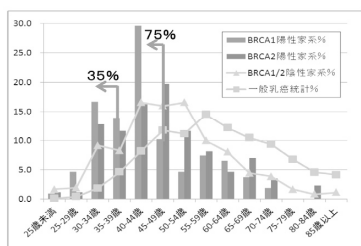
NCCNのガイドラインでは

- 1. 45歳以下で乳癌と診断された
- 2. 50歳以下で乳癌と診断され、近親者に乳癌(50歳以下)・卵巣癌(年齢不問)の既往がある
- 3. 50歳以下初発、その後2度目の原発性乳癌を発症
- 4. 60歳以下のトリプルネガティブ乳癌
- 5. 近親者に2名以上の乳癌・卵巣癌・膵臓癌、(1名でも)男性乳癌患者がいる
- 6. 本人に卵巣癌・膵臓癌・男性乳癌の既往がある

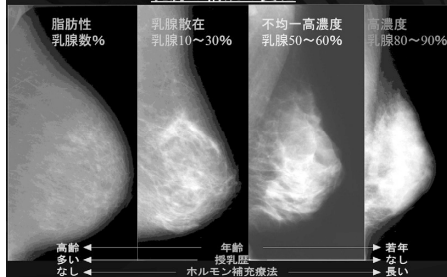
遺伝子検査を受けなかった理由

- ① 経済的理由(保険外診療:約20~30万円)
- ② 乳癌に対する治療を優先したい
(時期的な問題)
- ③ 検査の意義はわかるが、受け入れられない
(心情的な問題)
- ④ 家族に迷惑をかけるのが怖い

年代別乳癌発症頻度の比較



乳房の構成の変化



の検診や妊娠・出産などの将来の人生設計に役立てたいというようなことがあります。一方で、受けなかった人の最も大きな理由は、経済的な理由であり、保険外診療で約20万から30万掛かる。手術だけでもかなりの費用が掛かるにもかかわらず、こういったお金が掛かるということに対しては、やはり大きなマイナス要因になっていて、韓国でこれが保険診療で認められて5パーセントくらいの本人負担で済むと。4000~5000円で

検査が受けられるような状況と日本の状況は非常に大きく異なっておりまして、対象患者の90パーセントぐらいがこの検査を受けている状況に比べますと、非常にその点もマイナス要因になっております。

陽性だと分かったときには、乳がんの場合は検診という手段がございます。先ほどお話ししたように、このBRCA1の分布を青、BRCA2の分布を赤、そして一般の乳がんの患者さんの年齢分布を緑と表しておりますが、明らかにBRCA1は若い方に多くて、20代、30代で、もしがんを発症したら、まずBRCA1、2、特にBRCA1の陽性でないかどうかということを念頭に置いて、詳細な家族歴を聞くということが必要になります。一般の方は40歳からマンモグラフィ検診を受けるということになりますが、生まれたときから片方の遺伝子に変異があるということで、20代に発症してくる。25歳から検診をするということがこのグループの一つの特徴でありますし、そして、画像診断も60歳、

70歳の乳腺は乳腺が萎縮しているので、この中に白いしこりがあってもすぐ分かると思いますが、こちらのように若い方の乳腺というのは脂肪が少なくて乳腺が発達しておりますので、この中に小さなしこりを見付けるということはほとんど不可能に近いです。

そこで、ガドリニウム造影MRIという画像診断がありまして、MRIは正常な乳腺のトーンを落として、がんのところに流れ込むガドリニウムを映し出しますので、あぶり出しのように乳がんの構造が分かります。欧

米ではこのMRIの感度が高いので、これが検診手段になっています。しかし、この検診も自費ということになれば4万円近く掛かりますので、かなりネックになっております。ただ、このMRIを用いると、このグループの人たちは発症確率が普通の方より10倍高いので、たかだか3

年の検診のプログラムで230人を対象としたデータですけれども、22人に乳がんが発見され



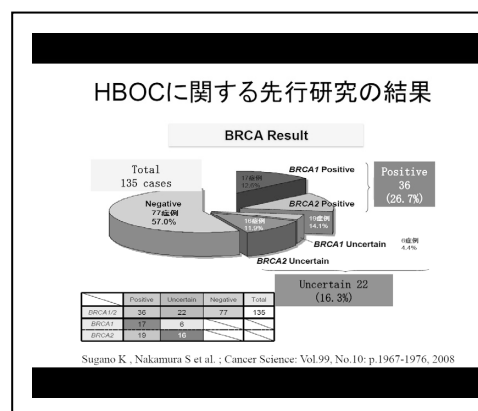
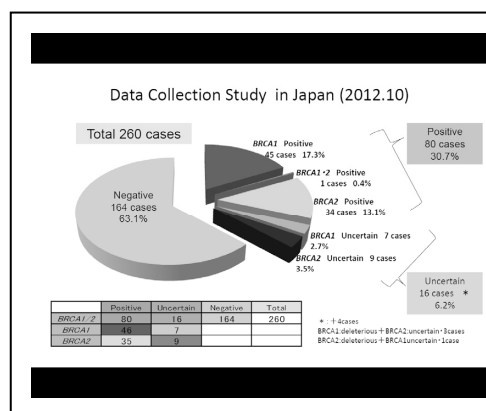
て、それが7割強はMRIで発見されているというデータをもって、欧米ではこれがガイドラインに載っているわけであります。

もう一つは、乳がんが小さく見付かったとしても、この陽性の人たちは第2のがんが同側にできる、あるいは対側にできるということもありますし、卵巣がんも発症してくる可能性があるということで、これは治療を受ける前にカウンセリングを行って、治療法を選択するときの一つの判断材料にするということが今欧米では一般

化しております。特に、第2のがんが、乳房温存手術をして、照射を当てた乳房内にできますと、これは再建手術が非常にやりにくくなるということで、小さく見付かって、最初からその乳房再建を伴うような手術をするということがあります。

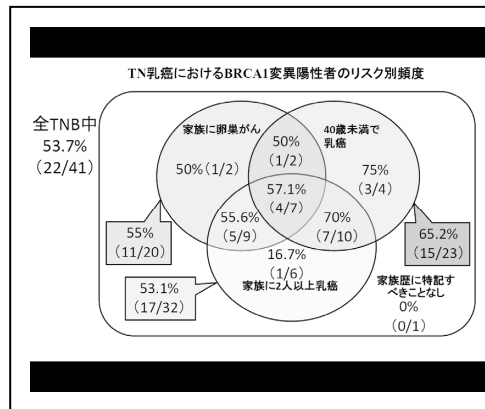
予防的に切除を行うかどうかということに関しては、検診という手段があるので、乳腺のほうに関しては、そこで価値判断が働くわけでありますが、卵巣、卵管に関して言いますと、これは卵巣にできるがん、特にこのBRCAで出てくるがんというのは、この卵管からこの細胞が、オリジンが発症してp53を介してがん化した細胞がこの卵巣の中でがん化して卵巣がんとして出てくるというようなことで、卵巣・卵管の手術、特に、このむき出しの状態である卵巣というのは早期に腹膜転移を起こして早期発見が難しいという状況にありますので、第一義的には卵巣・卵管切除。卵巣がんが発症しやすい年齢、40歳以降発症してきますので、その直前のどこかで予防的に取るということが言われております。

乳がん、乳腺の場合は、乳頭に向かって、10本くらいの乳管が集まってきますけれども、この乳管の中に最もがんはできやすいのですが、予防的に取るということは、この乳頭、乳輪をこのように残して手術をするのが一般的であります。しかし、ここにも乳管が入ってきますので、5パーセントぐらいの以内ですけれども、がんが出る可能性を残した手術ということになります。この7月に人工乳房が保険適用になりまして、乳がんの患者さんはこの再建手術が受けられるようになりましたけれども、予防的ということになりますと、まだこれは保険適用ではないので、



もし自費で行うとすれば、100万円から200万円掛かるようなことになります。先進医療等で行えるようにということを厚労省の方といろいろ御相談しているところであります。

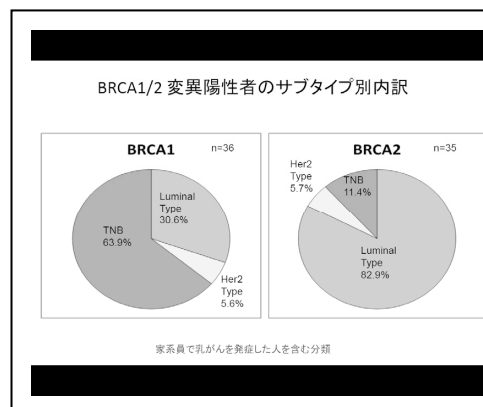
さて、私たちは、乳がん学会で班研究としてデータを収集するというを2年掛かりで行いました。先ほどお示ししたのは昭和大学のデータですけど、全国集計で見ても、検査を行った人の30パーセントぐらいに陽性者が出る。しかし、先行研究で2008年に菅野先生を中心に行われた研究と、例えばこれは昭和大学のケースですけど、このようにBRCA1、2の比率に違



いがあるのは、実はBRCA1のほうは、近年このトリプルネガティブ乳がんを契機に見付かっている人が急に増えている状況にあります。トリプルネガティブ乳がん、家族に卵巣がんの人がいた、あるいは40歳未満で乳がんを発症した、あるいは家族に2人以上乳がんが発症したという、この三つのサークルで見ますと、かなりの高頻度にこのBRCA1の変異が見付かってくるということです。若くしてトリプルネガティブの場合は、まずこの状態を考慮して、詳細な家族歴を聞いて、その

後の対応を、治療選択をする前にお調べすることが極めて大切で、1では、このトリプルネガティブというのは、この6割〜7割方を占める。

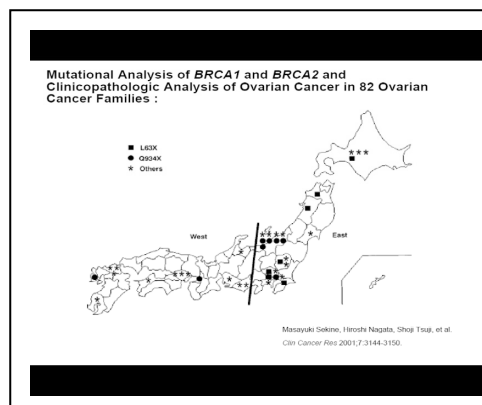
そして、2のほうは一般の乳がんと同じで、Luminal Type というのは、これはホルモンの感受性のある乳がんですが、全く違うがんの様相を呈するというをまず御理解いただきたいと思います。



Uncertain Variants of BRCA1/2 mutation	
BRCA1	BRCA2
L52F	V208G
P209L	M764V *
E259V	I770V
Q401E *	F1273Y *
Q855P	D1728N
R1645S *	D1990A *
Y1853C	D1990A
IVS17-9A>G	V2010G
	P2802L
	D2900G
	H3056Y
	L3274W

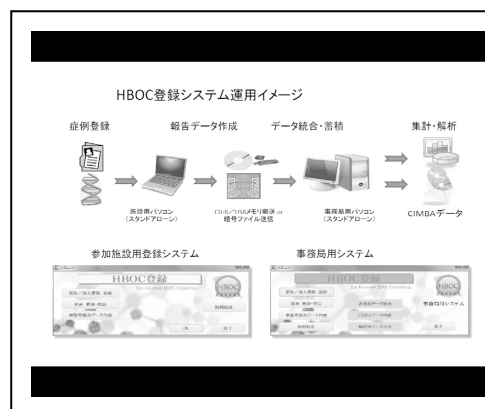
* other gene has deleterious mutation

まだまだ、変異部位は特定できていない、発症するか否か分からないも Uncertain Variants もこれだけ見付かっておりますし、日本人で多い変異部位、これは実は東北地方に多く見付かっているという卵巣がんからのデータがあるんですが、我々が乳がんからお調べした場合でも、実は

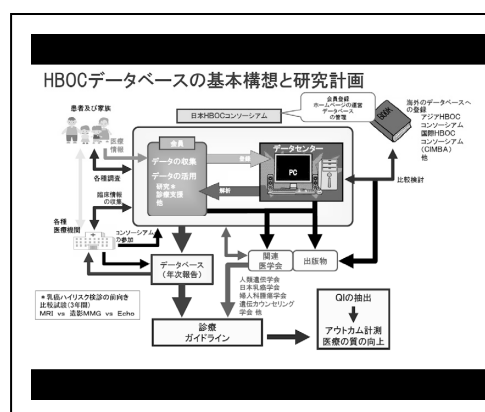


10家系に同じ変異が認められて、これが東日本に多いということも同じように認められ、この変異が創始者変異の可能性もあります。BRCA1という観点からしますと、7割近くがトリプルネガティブなのですが、トリプルネガティブ乳がんというのは、要するに、ホルモン療法や抗HER2薬が効かないタイプの乳がん、このグループの人にどう治療をするかと申しますと、このDNAのダブルストランドを修復するために、本来

は働くものを、そこが、片方ががん化しているときに、それを上手に治療していくということが必要で、通常の抗がん剤パクリタキセルというものが効かないということもこのがんの特徴です。逆に白金製剤カルボプラチン、シスプラチンというものが良く効く。あるいは、今、分子標的薬の一つであるPARP阻害剤というのが治験が行われているので、薬の面でも最初にこれがBRCA1陽性に基づくものか否かということで、薬剤の選択も変わってまいります。



た抗HER2薬の組み合わせ等で、もう既に抗がん剤を使わなくてもがんの治療を行うという道すじが見えてきました。あるいは、抗HER2薬に抗がん剤を付けて治療をするというようなことも行われておりまして、70パーセントぐらいのがんが手術をせずに、がんが完全に消失するというようなデータも出ております。そこで、今後は恐らく、どういった人たちにそういった抗HER2療法を含めた分子標的治療が必要なのか。特にその薬剤選択も含めて、今までは生検をしていたんですが、実はリキッドバイオプシーという概念で、がんの領域も、がん細胞が出すいわゆるジェネティックなジャンクDNAというような言われ方をすることもあります。そういったものを見て、



そんなことで、まず一つは、日本人のデータをきちんと集める。それから、治療法についても臨床試験等をしっかり行っていくということを目指に、コンソーシアムを作りました。私たち、このコンソーシアムの中で、このHBOCをきちんと診療していただける施設をホームページで紹介して、先ほどのホームページと同じような目的ですが、御紹介するということと、HBOCのデータを登録して、そして日本人の浸透率、あるいは検査を受ける必要があるかどうかを患者さんに御判断していただくようなソフトウェアを開発するために、ここに示す登録システムを作りまして、あとは家族もきちんとフォローしていこうと。これは、非常にデータベースの論理的な構造としては難しいんですけども、何とかバージョン1を作って、今、初期登録を行うというところによりやくこぎ着けました。

乳がんの領域では、化学療法を行うか行わないかの遺伝子発現解析、あるいは、最近ですと、この細胞内のシグナル伝達をかなり詳細に見越した、それをベースにした抗HER2薬の組み合わせ等で、もう既に抗がん剤を使わなくてもがんの治療を行うという道すじが見えてきました。あるいは、抗HER2薬に抗がん剤を付けて治療をするというようなことも行われておりまして、70パーセントぐらいのがんが手術をせずに、がんが完全に消失するというようなデータも出ております。そこで、今後は恐らく、どういった人たちにそういった抗HER2療法を含めた分子標的治療が必要なのか。特にその薬剤選択も含めて、今までは生検をしていたんですが、実はリキッドバイオプシーという概念で、がんの領域も、がん細胞が出すいわゆるジェネティックなジャンクDNAという言われ方をすることもあります。そういったものを見て、薬剤の効果判定や選択をしていこうということになります。

最近では、シングルテストではなくて、こういうジーンパネルテストを最初に行って、網羅的に遺伝性のがんの可能性やあるいはそのほか一般的に増えているgene signatureを見て治療選択をする。あるいは、先ほどお話ししたようにリキッドバイオプシーという形で、がんがネクロシスやアポトーシスを起こしたときに

出てくる gene の一部を網羅的に解析するというようなことも行われてきています。学会では、そのコホートという形で、がん登録のデータにそういった遺伝学的な検査の効用をより早く知りたいということで、最近はこの学会主導でコホートスタディを行おうという動きになってきております。プレバイバーという言葉が出てきておりますけれども、まさしくそういった状況にあります。

乳がんの領域はもう外科の手を放れつつあるということで、ニホンカワウソのような絶滅種になってしまう可能性もあるんですけれども、それは我々の本望であるということで、今、この学会の先生方と一緒に幅広く遺伝のことも勉強しつつ、診療体制を構築していきたいと思っております。

【高田】中村先生、大変貴重かつ盛りだくさんな御講演ありがとうございました。

それでは、二、三件御質問を受けたいと思います

【松原】御講演、本当にありがとうございました。BRCA1、2の遺伝子検査というのは、その中でBRCA1、2の遺伝子検査が非常に重要な位置を占めるということで、その価格が20-30万円ということは非常にネックになっているということを伺いました。今回、日本人類遺伝学会の大会のほうでも、アメリカ、それからヨーロッパのオランダの方をお招きして、BRCA1、2についてお聞きしたんですけれども、ヨーロッパでは、もう、これは特許が全く有効でないということで、例えばオランダなんかでは、800ユーロでもうこの検査ができるそうです。ですから、日本円で言うと、大体10万円。これも世界中から受け付けて、かなりの数をやっているということでございます。それから、アメリカでも、もうこれ特許は無効であるということは最高裁がやっております。特許を尊重して高いお金を払っているのは日本くらいなんですね。これは、やっぱり私たちが変えていかなきゃいけないと強く思いますし、これは結局、遺伝子検査というものを保険で認めないで自由診療のままずっと放置されていた大きな弊害だと、私は思います。世界で一番高いお金を払わされて、結局は、救える患者さんを救えていないということがございますので、例えば、ヨーロッパに検体を送るだとかで、そういったことで少し風穴を空けていく必要もあるかというふうに、ちょっと過激な意見ですけれども、思っておりますので、ちょっとコメントさせていただきました。

【高田】その辺、中村先生、いかがですか、展望は。

【中村】日本では、ある企業とそのミリアッドが結んだその契約が今まで縛りとしてありますが、ただ、韓国は独自に検査を行って、先生がおっしゃるように10万円以下で行われている。それに保険がカバーして自己負担四、五千円で行えるという状況だというふうに伺っておりますので、検査サービスを行う企業が別に出てくれれば是非お願いしたいというふうに思いますし、恐らく、近い将来、BRCA1、2だけではなくて、最後のほうにちょっとお示ししましたけれども、網羅的に調べる中で、germlineの部分とsomaticの部分という形の区分けをして、そして個別化医療に進んでいく方向になっていくのかなと期待しています。

【高田】具体的手法としては、例えばあと3年でしたか、多分、特許が切れるということ。

【中村】はい。

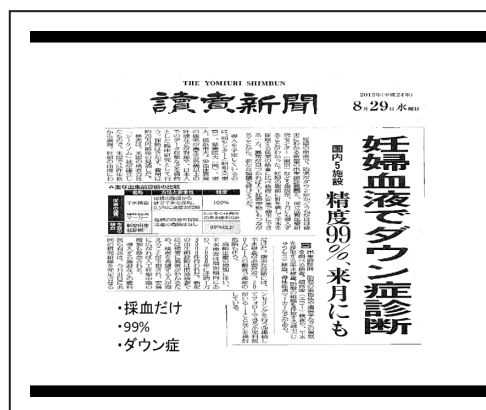
- 【高田】それから、その技術的なところとその解釈のところの特許が違うという話もちょうと聞いているんですけども、その問題も多分残るのかなということと。それを、ソリューションとしてはその特許切れをただ3年間待つのか、それとも、あとは何らかの形で、例えば訴訟とかそういう形でそれを解く。でも、そうすると、それも時間が掛かりますよね。どうしたらいいんでしょう。
- 【中村】私たちとしては、今はとにかく先進医療の形で、今AとBとありますが、Bの形でまずスタートさせていただきたいということで、まさに今その提案書の最後のまとめに入っているところです。なるべく早急にそれを認めていただきたいというのが第1点で、その間に日本人のデータを蓄えて、そして、しかるべきタイミングに保険診療に移行するということは、日本で独自に安価に検査をしてくださる会社がその体制を整えてくれればということで、恐らく3年という一つの単位の中で考えていきたいというふうに思っています。
- 【野口】筑波大学附属病院遺伝診療部の野口と申します。実はすごく困っております。まず、次世代シーケンサーがまず導入されて、それでどういうふうに行っているのか詳しく教えてほしいとお願いしても、知的財産だからと言って断られたりとか、一応検査を出して、それをDNAを返却してほしいという。それは普通、臨床検査として出しているので、いずれ破棄されるだろうと思って返却してほしいというふうに言ったら、それも断られてしまった。それは、だけど、確かに実は、契約書をよく読んでみると、企業は、つまり契約が続く間ずっとDNAを保存するという契約に確かになっているんです。だから結局のところ、ほかに受託する会社がない。うちは臨床の先生がすごく熱心に行っているんですけど、私はそれをテクニカルな面ですべてサポートしていきたいと思っていますけれども、そういった意味でもものすごく実は困っております。だから、今、先ほどの松原先生のお話とかを聞いて、何かそういうふうな方向で、私たちが困っている。私は乳がんの患者さんを助けたいし、そのサポートを臨床の先生と乳がんの先生の両方ともサポートをしたいんですけど、現実には、例えばサンガーでそのままやってほしくても、結局情報とかいろいろ開示されていないような次世代シーケンサーで今やられているという状態。会社に何度言っても、結局いろいろしてくれないんです。だから、先生に是非その辺をちょっと分かっていただければと、御理解いただければと思っています。よろしくお願いいたします。
- 【中村】現実的には、次世代シーケンサーから出てきたデータがあったとしても、それをサンガー法でもう一回検証して付き合わせをしてということと、それから、もう一つは、コンソーシアムが実はアジアにも、世界的な規模でもあって、そういうところが公開しているデータベースもある一方で、先生がおっしゃるように、開示されていないデータももちろんあるんですけども、オープンな情報を上手に使うような体制も同時に考えていきたいというふうに思っています。
- 【高田】是非、よろしくお願いいたします。企業としての社会正義というか、その貢献というものも含めてですね、やはり、先ほどの検体を戻してくれないとかというのは、ほかの施設でも起きている事案ですので、より良い形になっていくといいなと思っています。

講演3 NIPT 対策動向

無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

久具宏司 (東邦大学医療センター大橋病院産婦人科)

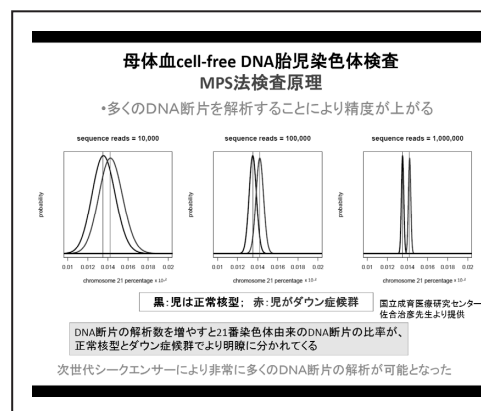
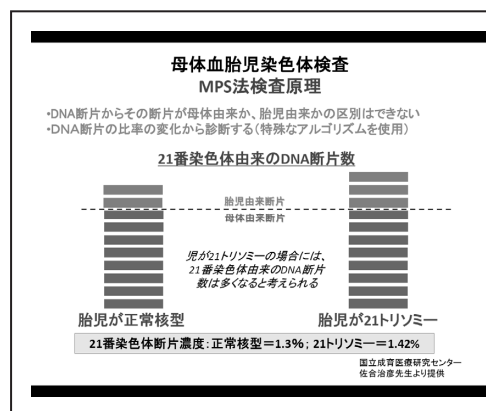
よろしくお願いいたします。私は、産婦人科の生殖医療や内分泌疾患を専門にしておりますけれども、昨年の指針の策定のときに、その委員長を仰せつかりましたので、このように本日講演をさせていただくことになったわけでございます。



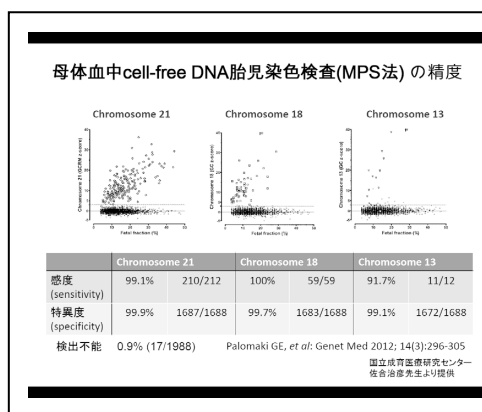
この新聞は昨年の8月29日付のものです。もう1年ちょっと前になりますけれども、世間をかなり騒がせた読売新聞の1面トップであります。この新聞の中でキーワードになるのは、採血だけでできるということ。それから、99パーセントというこの数字。それから、そのダウン症がターゲットになっている。この三つのキーワードが一人歩きしていくということになったわけです。そこで、日本産科婦人科学会は、急きょ会議を開きまして、この検討委員会を設置いたしました。

およそ1か月後ぐらいには設置して、会議を始めたわけです。そのときに、私ははっきり申し上げまして、余り遺伝医療とはそれほど縁は無かったんですけれども、逆にその縁がないということで、利害関係がないということだったのかもしれませんが、委員長に選ばれて、産婦人科以外の先生にも入っていただきまして、検討を始めたというわけがあります。

これは左合先生から御提供いただいた非常に分かりやすいスライドで、私もよく使わせていただいているんですけれども、トリソミーである場合には、このようにそのDNAの断片の数が微妙に違うということで、この数の微妙な差をもって診断すると



いうことで、これも同じような内容のスライドですが、結局、染色体分析、羊水穿刺を行って染色体分析を行うのとは根本的に違う、異なる検査だと、非確定的検査であるということが重要な点だと思います。しかも、確かに精度は99パーセントというような数字が、sensitivityを見ても、specificityを見ても、こういう高い数値が出るんですけれども、これは、実際にその検査の対象となる集団の罹患率によって陽性的中率はかなり異なってくる



陽性的中率と陰性的中率の罹患率による差

感度99.1% (95%CI 96.6-99.9%) 特異度99.9% (95%CI 99.7-99.9%)の場合

罹患率 (incidence)	陽性的中率 (PPV)	陰性的中率 (NPV)
1/10	99.1%	99.9%
1/50 (羊水検査を受ける集団)	95.3% (86.9%)	99.98% (99.92%)
1/250 (35歳妊婦)	79.9% (56.4%)	99.996% (99.986%)
1/1000	49.8%	99.9999%

⇒ 検査適応 (indication)

精度の高い 非確定的検査 である。

陽性の場合、確定させるための検査が必要(絨毛検査・羊水穿刺など)
陰性の場合、確定検査を省略できる? (非確定であるが)

何が問題か?

特定の染色体数異常をターゲットにした診断である。	→ダウン症をターゲットとしている。ダウン症候群は重篤な疾患か?
採血だけで行うことができ、無侵襲である。	→医師が安易に検査を勧め、妊婦も安易に検査を受ける。マスキングとなる。
精度が高い、しかし確定的検査ではない。	→羊水穿刺による染色体分析とは本質的に異なる。理解しているか、理解していても「確定」と判断する可能性。
検査の結果による妊婦の行動	→人工妊娠中絶の妥当性。

遺伝カウンセリングが重要

ということであります。左合先生を中心とするそのコンソーシアムを立ち上げたそのときには、その検査の適応としては、この辺りの方をその適応と考えていたと聞いております。ですから、新聞に載った99パーセントというのは、あくまでその感度、特異度のことでありまして、陽性的中率ではないということをどこまでそのクライアントに理解してもらうかということが重要であろうと。とにかく、これは精度の高い非確定的検査であると。

この検査が陽性の場合には、それを確定させるための検査が必要になってくる。その検査をしたあとで絨毛検査や羊水穿刺を必ず行わなければいけないという考え方である。しかしながら、もしも陰性と出た場合には確定検査を省略できるのかもしれないということになります。ただ、それでも、実際には非確定でありますから、確定させるためには検査が必要になってくるというわけであります。

そこで、何が問題であるかということをもとめてみますと、まず、その特定の染色体の数的異常をターゲットにしているということであります。この場合はダウン症をターゲットとしていますけれども、ダウン症候群というのは重篤な疾患と言えるのかどうか。そのように、その出生前に診断をすることによってどのような意義があるのかという、こういう問題があります。診断をしたとしても、それによって、そのダウン症そのものを治すということとはできないわけです。

それから、次にその採血だけで行うことができ

て無侵襲であるという点、この点は非常にハードルが低いというか、採血だけですから、全くハードルがないに等しい。そうすると、安易に検査を進めてしまう可能性があって、妊婦さんもそのまま検査を安易に受けてしまう。その行き着く先にマスキングになってしまうという可能性があり得るという、こういう点があります。

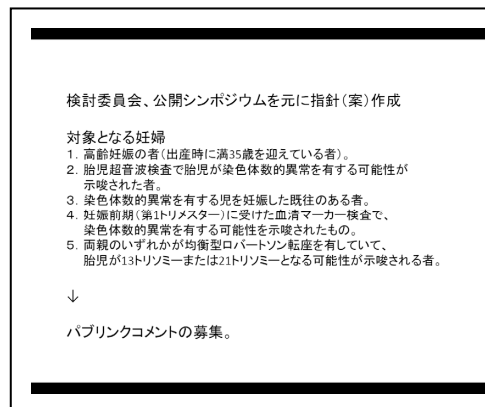
それから、次に精度が極めて高い。しかし、確定的検査ではないという点。この点をクライアントがきちんと理解しているのか、誤解していないかどうか。その理解していても確定だと判断するような、そういう可能性も考えられるわけですが、この点をきちんとそのクライアント、妊婦さんに理解してもらう必要がある。

それから、もう一つは、検査の結果によって妊婦がどういう行動を取るのか。これは人工妊娠中絶につながるという可能性があるわけですから、この人工妊娠中絶というのが妥当なものであるのかどうかという、これは非常に根元的な問題でして、なかなか簡単に結論を出

すことはできないだろうと思います。

こういった点から見てですね、遺伝カウンセリングが大変重要であろうというような検討に至ったわけであります。

そこで、先ほども申し上げましたこの検討委員会を設置したわけですが、その検討委員会を10月に設置しまして、今年の3月9日には、最終的にこのガイドラインは指針です。ガイドラインとはしておりません。指針であります。あくまで指針ですが、指針を決めて、それが承認されて報道もされたということになります。ただ、この間、5か月間ぐらいの間に検討委員会を全部で4回開きました。そして、更に公開シンポジウム、これは去年の11月に開いたんですけれども、300人ぐらいの方が集まって、かなりいろいろ意見を戦わせた。その上、更にですね、パブリックコメントをインターネット上で1か月間ぐらい募集いたしました。このパブリックコメントは全部で219件参りました。で、パブリックコメントを募集する前の段階で、その指針の案を作りまして、その案をインターネット上で提示したわけです。その案に対してパブリックコメントを募集したという形になっています。



その指針の案の中で、ちょっと重要な点が一つありまして、対象となる妊婦として、こういう1、2、3、4、5という、こういう順番で対象者を提示したわけですね。高齢妊娠。出産時に満35歳を迎えていると。この2番は超音波での可能性があると考えられた。それから、これは既往がある。それから、4番目は母体血清マーカーで異常があったと。5番目は非常に、ちょっと特殊なものですけれども。これは、この案になったこの対象となる妊婦の部分というのは、アメリカ

の産婦人科学会の出している指針をちょっと一部参考にしたものであります。これを基にしてパブリックコメントを募集したんですけれども、特に覚えておいていただきたいのは、この高齢妊娠の出産時に満35歳を迎えている者という、このコメントがどのように捉えられるかということであります。

パブリックコメントの例を幾つかお出しします。お手元の資料には、このパブリックコメントの例の部分というのはちょっと載せてはおりません。パブリックコメントを募集する段階で、公開しますよということをきちんと明記してはいみませんでしたので、印刷物にはしておりません。

まず、積極的にNIPTを導入するべきだというふうに主張するコメントが幾つかかなり寄せられております。その中でNIPTを受けるのは自己責任のことだというコメントが幾つか寄せられております。専門家や有識者がそういうふうに言うのは不適切であって、妊婦の声が優先されるべきだと。育てるのは親なんだからということですね。元気な子供が欲しいという願望は持って当然だということです。それから、経済的な理由から障害者を育てることができない。NIPTを受けたからといって、ダウン症の人一般に対して偏見を持っているわけじゃないんだというコメントもあります。それから、これは本人が遺伝的リスクが

あるからということですね。こういう、自己責任だというコメント。

それから、次に制度としてN I P T導入を推進するべきだというコメントがあります。これは、例えば国が障害者を支援できないのであれば、障害児を産ませないように国が考えるべきだと。無償で全員に実施することによって出産のリスク軽減につながるのではないかと。非確定的検査だからスクリーニングとして意義があるんだと。それから、少子化対策のためにはN I P Tを早期に導入するべきだと、こういうコメントがあります。

それから、今度はN I P Tの規制について矛盾を主張するコメントがありまして、カウンセリングや医療の不備を理由にして患者の知る権利が侵害されるのはおかしい。それから、流産の危険がある検査は、これは羊水検査のことです、誰でも受けられるのに、無侵襲なのが受けられないというのは本末転倒だと。それから、検査結果で選択する中絶、N I P Tを行って中絶をしたら、それは親の都合で正常な胎児の中絶をするよりはるかに科学的合理性があるではないかと、こういうコメントです。

それから、経済的な理由の中絶は許されるのに、養育費の掛かる障害者の中絶が許されないというのは、これは矛盾していると、こういうコメント。

逆に今度は、N I P Tの導入に慎重なコメントはどのようなものがあるかと言いますと、N I P Tの導入の理由が非常に分かりにくい。治療のない障害に対して、なぜ出生前に検査をする必要があるのか。ダウン症の親として思うのは、なぜダウン症だけなのかということ。それから、ダウン症への支援が重要であるとするコメントが、これはかなりたくさん寄せられておりまして、御本人からと思われるコメントもありますし、ダウン症の方に対するそのサポートしていくような社会、そういうものをきちんと体制として実現していくべきだというようなコメントが幾つか寄せられております。

それから、N I P Tを導入したとしたら、そのあとに引き続いて起こってくるようなことについての不安を述べたコメントがあります。一度、こういうことが制度して確立すると、それを突破口としていろんな検査が拡大されていくのではないかと。今回のN I P Tを広く認めると、次にターゲットとなる異常が俎上に乗ってくる。で、更に排除される障害、病気、それにとどまらず、性格とか、人の特徴、そういったものが出てくるんじゃないかというような不安。

それから、これは学会の指針じゃなくて法の規制が必要だということですね。

それから、日本国民の血液が米国に輸送されて遺伝情報が流出してしまうのが不安であるというようなコメント。

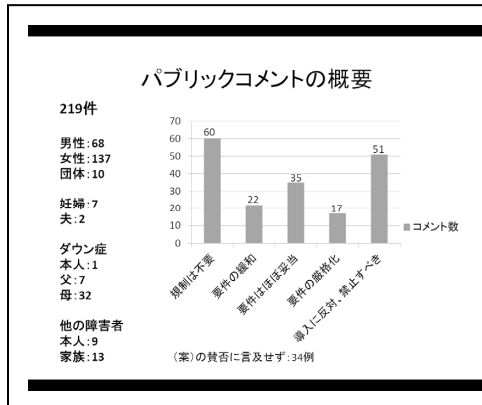
あと、規制のあり方について幾つかコメントがありますけれども、今までその羊水検査や母体血清マーカーに対しては何の規制もないのに、なぜN I P Tだけ特別にこういう要件を定めるのかというコメントです。

それから、先ほどのを思い出していただきたいんですけども、高齢妊娠のこの35歳以上を対象とするということにすると、35歳になるまで妊娠を控える女性が増える。このコメントが非常に多かったんです。

それから、検査を受けることのできる妊婦には地域差が生じないようにするべきだ。

あとは、どういう医者が行うべきかということといったものです。

それから、母体保護法のこの中絶を認めることについてのもっと根本的な根元的なコメント。そもそも人は出生に始まるのであり、妊娠10週の胎児の保護する法的根拠がない。お腹の子には障害の有無に関係なく生まれてくる権利がある。こういうコメントがありまして、これらをこの規制の案に賛成か反対かというような、そういった内容について大まかに分けてみました。



そうすると、この規制は全く不要で自由にNIPTを行うようにするべきだというコメントが一番多く60。NIPTに反対して禁止するべきだという非常に強いコメントが51。で、真ん中のところが35で、やや規制を緩めよう、あるいは規制を厳しくせよというのがこれに続いているわけです。これから分かりますように両側が非常に多くて、これらをみんなが満足できるような指針にまとめるというのは非常に難しい。そこで、真ん中の部分に集約していくような形になったわけです。

先ほどの対象となる妊婦の部分ですけれども、先ほどと変わりが、高齢妊娠を35歳という具体的な数値を省きました。誰を高齢とみなすかというのは、それはその現場での裁量というふうに考えております。しかも、対象となる妊婦の一番トップにあったのを4番目に持ってきたという、そういう修正を加えたわけです。それから、施設認定制度を運用するというにしました。施設の要件として、産婦人科の医者と小児科の医者両方が常勤医で、どちらもその専門医であるということが必要でありまして、少なくとも一方は臨床遺伝専門医であることを要するということが明記いたしました。それから、医師以外の認定遺伝カウンセラー又は看護職の方が勤務していることが望ましい。専門外来を設置していること。それから、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。

- 対象妊婦**
1. 胎児超音波検査で、胎児が染色体数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、胎児が染色体数異常を有する可能性が示唆された者
 3. 染色体数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る、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

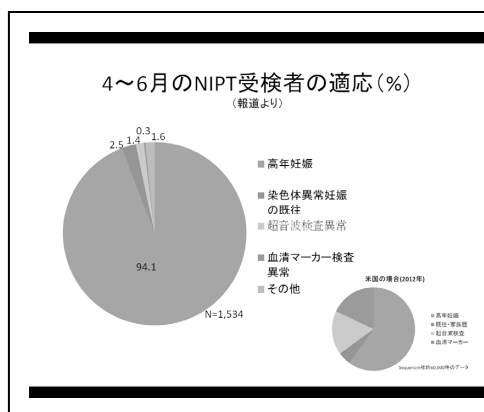
- 施設認定制度の運用**
- 施設要件
- 産婦人科医師と小児科医師が常勤医として勤務
小児科医師は、臨床遺伝専門医または周産期(新生児)専門医であること、産婦人科医師は、臨床遺伝専門医であることが望ましい。
少なくとも一方は臨床遺伝専門医であることを要する。
- 医師以外の認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職が勤務していることが望ましい。
- 遺伝に関する専門外来を設置していることを要する。
- 検査施行後の妊娠経過の観察を自施設において続けることが可能であること。

- 遺伝カウンセリング**
- 検査の前に行う。特に検査前が重要。
- (1) 出生児が先天的に有する障害や偏りに関する一般的な説明
 - (2) 13、18、21番染色体数異常に関する最新の情報に関する説明
 - (3) NIPTによって何がわかるか、確定的検査ではない、ということ
 - (4) 結果が陽性の場合、陰性の場合、それぞれの意味するもの
 - (5) 診断を確定させるために侵襲を伴う検査が必要であること
 - (6) 侵襲を伴う検査の概要
- 検査を受けない選択をした妊婦
検査を受けた後、妊娠が終了するまで、および妊娠が終了した後にも要請に応じて積極的にカウンセリングを行う

において続ける、観察を続けるということが可能である。つまり、検査だけ行ってということを目的とした施設は、今のところは認められませんよということになったわけです。

遺伝カウンセリングの内容については、検査の前と後に行う。特に検査の前に十分な遺伝カウンセリングを行うことが重要と明記しております。一般的なこの先天的に有する障害や偏りに関する説明です。それが

ら、このNIPTによる13、18、21の説明。それから、確定的検査ではないということとを十分説明する。陽性や陰性に出たときのその意味すること。それから、侵襲を伴う検査、つまり羊水検査を行うことについてのその詳しい説明、こういったことを説明して、検査を受けない選択をした妊婦にもそのあとのフォローをきちんとする。検査を受けたあとも、その

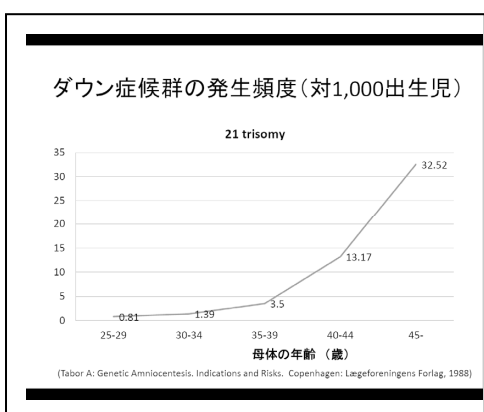


の妊娠が終了するまで、要請に応じて積極的にカウンセリングを行うと、こういったことを明記しております。

その指針が決まりましたそのあとは、先ほどの委員会は解散いたしまして、新たに日本医学会臨床部会の、施設登録部会というものが設置されました。そこでまた私が部会長をすることになりましたので、そのあとの経過を少しだけお話いたします。

これが今年の4月から施設認定を開始。3か月ごとにその経過を報告していただくようにしておりますけれども、この4月から6月は、これは新聞から取り出してきました、どういう対象の人がNIPTを受けたかというものですけれども、高年妊娠の人が適応の人がほとんどだということです。

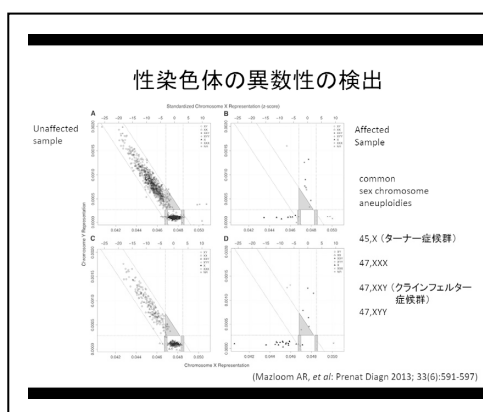
アメリカのデータを見ますと、これはシーケノム社の2012年のデータだったと思うんですが、高年妊娠の人は半分ちょっとで、むしろこの超音波検査で異常があったと、母体血清マーカー。こういったことで異常があったということで受ける人の数がかかなり多かったというところが日本と違うようであります。これはダウン症候群の発症頻度。



10月までのところで、この医学会部会で調べた例数、陽性者の数をちょっと示しますが、これは26施設のうちの20施設からの報告しか受けておりませんで、6施設は報告してくれていません。していただかないと本当は困ります。ですから、コンソーシアムの発表に比べますと、この例数がちょっと

少ないんですが、こういった事情であります。2781例があって、ここを見ていただきますと、遺伝カウンセリングを受けたあとで、じゃあ、検査は受けませんと言った人が21例いたということが特筆されるかと思います。陽性は45例あったということになっています。

それから、これは今年の8月の新聞報道ですけれども、岡山大学が意識調査をして、このNIPTを受けたあとですね、陽性が出たときにどのように行動しますかというアンケート調査をしたところ、羊水検査を受けますと言った人は74パーセントであると。羊水検査を受けずに妊娠を続けるというのが20.3パーセントあったそうです。しかし、問題なのは



性染色体の異数性の検出

Karyotype Result							
Test Result	XX	X	XXX	XY	XXY	YY	Total
XX	720	0	0	4	0	0	724
X	3	8	0	0	0	0	11
XXX	1	0	4	0	0	0	5
XY	4	0	0	718	0	0	722
XXY	0	0	0	0	6	0	6
YY	0	0	0	0	0	1	1
Not Reported	35	1	1	58	2	0	96
Total	763	9	5	778	8	1	1564

Number from the validation dataset							
Test Result	XX	X	XXX	XY	XXY	YY	Total
XX	167	1	0	1	0	0	169
X	1	0	17	0	0	0	19
XXX	0	0	0	0	0	0	0
XY	4	0	0	191	0	0	195
XXY	0	0	0	0	5	0	5
YY	0	0	0	0	0	2	2
Not Reported	4	3	0	13	0	1	21
Total	176	21	1	205	5	3	411

感度 (sensitivity) : 97.8%
特異度 (specificity) : 99.7% (異数性の検出という意味で)
検出不能 : 5.9%

(Mazloom AR, et al: Prenat Diagn 2013; 33(6):591-597)

それから、出生前診断とやや違うんですけれども、着床前診断、着床前スクリーニング、こういったことを日本ではもう10年以上前から行われておりまして、これの取扱いとのある程度整合性を考えなきゃいけないということもあるかと思います。私は日本産科婦人科学会

日本産科婦人科学会見解の推移

1998年10月:
 本法は重篤な遺伝性疾患に限り適用される。

(追加)
 2006年2月:
 染色体転座に起因する習慣流産(反復流産を含む)を、審査の対象とする。

(改定)
 2010年6月:
 本法は、原則として重篤な遺伝性疾患児を出生する可能性のある、遺伝子変異ならびに染色体異常を係因する場合に限り適用される。ただし、重篤な遺伝性疾患に加え、均衡型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産(反復流産を含む)も対象とする。

スクリーニングを目的としない

ここでして、羊水検査を受けずに出産を諦めると答えたのが5.7パーセントいるということが新聞に載りました。この5.7パーセントという数値が非常に問題だと思います。結果の意味を正しく理解していない、こういう数値がありますから、結果の意味を正しく理解してもらうための遺伝カウンセリングがとても重要であるということになるかと思います。

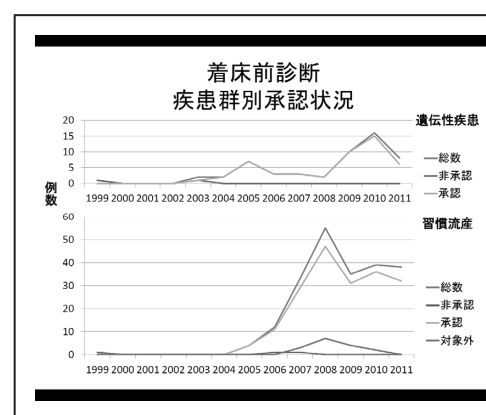
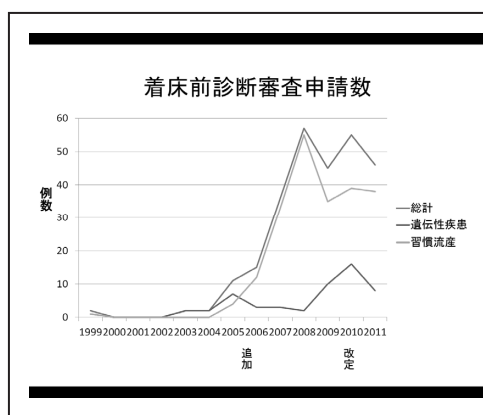
性染色体の異数性の検出についての最近のデータをちょっと拾ってきました。これで言いたいのは、性染色体の異数性についても、sensitivity、specificityがかなり高いということになっているようです。そうしますと、性染色体の異数性を診断することもそう遠くないうちに日本でも行うのではないかということになりかねない。ただ、性染色体の異数性というのが、そのターナーにしてもクラインフェルターにしても、このくらいの頻度であるんですが、例えば、異数性の中で、47XXXとかですね、47XYY、こういった女兒や男児は、表現型だけ見た限りでは、これは異常とは言えないようなケースが多いんじゃないかと思います。そういったことを出生前に診断する意味があるのか、していいのかというようなことが問題になろうかと思います。

そのことを踏まえまして、この次に考えるべき課題としては、性染色体の異数性を検出する出生前診断、これをどのようにするかということと、それから、既に行われている検査手段に対して規制をする必要があるかどうかということです。

それから、着床前診断に関する検討も行っておりまして、そのデータを少しだけ提示しようと思います。日本産科婦人科学会は、その着床前診断に対してどのような態度で臨んでいるかといいますと、重篤な遺伝性疾患に限り適用されるということが根本であります。さらに、習慣流産についてこの2006年に審査の対象とするということにしたわけです。少しだけモディファイいたしまして、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並びに、ここに染色体異常というのが加わったんですけれども、それを保因する場合に限り適用されるということで、基本的には重篤な遺伝性疾患プラス習慣流産ということで運用しております。そして、きちんと明記してあることとして、スクリーニングを目的としないということを明記してあります。

その「重篤な疾患」という、重篤な遺伝性疾患の「重篤」をどのように考えるか。これは、現時点では、これが絶対的に正しいかどうかは分かりませんが、日本産科婦人科学会としては、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状態になる疾患を重篤な疾患とみなすことといたしております。ですから、同一名称の疾患であっても程度は個々に異なるということが有り得ますので、すべて一例ごとに申請を受けて、認めるかどうか、行っているかどうかを審査することにしております。その申請数ですけれども、これは数値だけの問題ですので、このくらいの感じで、この時期から習慣流産が非常に増えたということです。



疾患別申請状況

疾患名	'99	'03	'04	'05	'07	'08	'09	'10	'11	計
デュシャンヌ型筋ジストロフィー	1	1	1	6	2		9	5	4	29
筋強直性ジストロフィー		1	1	1		2	1	5		12
Leigh脳症					1					1
副腎白質ジストロフィー					1					1
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症					1			1	2	
ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症							1			1
X連鎖リンパ球増殖性症候群							1			1
重篤な遺伝性疾患発症の可能性がある染色体異常を保有						4	2		6	
習慣流産(反復流産を含む)	1	0	0	4	12	33	55	35	39	217
	(1)				(1)	(4)	(7)	(4)	(2)	(19)

() は、非承認または審査対象外

着床前診断と
着床前スクリーニング
(PGDとPGS)

診断の目的である疾患の原因の有無の診断のため特定の染色体・遺伝子をターゲットに行うPGD

全染色体を対象に網羅的にスクリーニングすることを目的としたPGS

↓

染色体異常を検出し、胚移植を行わないことにより、流産を回避する

THE YOMERI SHIMON
読売新聞
7.11(木)

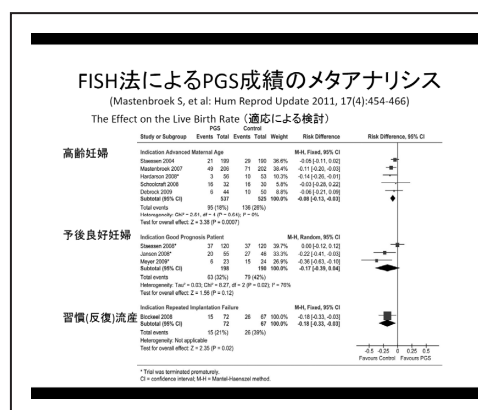
着床前全染色体を診断
染色体異常を診断
不妊治療16人出産
神戸の産院

その重篤な疾患の疾患別、どのような疾患が多いかといいますと、一番多いのがこのデュシャンヌ型の筋ジストロフィー、筋強直性ジストロフィーで、あとは、1例か2例ずつぐらい、非常に珍しい疾患が申請で上がってきております。この時期からは、習慣流産が着床前診断の対象となっているということが分かります。それでその着床前スクリーニングの問題ですけれども、着床前スクリーニングを行ったというのが去年の7月の読売新聞の1面トップです。着床前スクリーニングを行って、遺伝子、染色体に異常がないものだけを戻したという新聞報道がありました。胚移植を行わないことによって流産を回避するという手段であ

ります。ただ、この方法は FISH 法を用いた PGS については、生児獲得数はむしろ減少して余り効果がないというデータが出ています。メタアナリシスを見ても、少なくとも FISH 法を

PGS(FISH法)の有無による体外受精成績の差 (Mastenbroek S, et al: N Eng J Med 2007, 357(1):9-17)				
	PGS (+)	PGS (-)	RR (95%CI)	P値
例数	206	202		
年齢±SD	38.0 ± 1.7	37.9 ± 1.6		
妊娠数(%)	81 (39)	106 (52)	0.75 (0.60-0.93)	0.008
臨床妊娠数(%)	61 (30)	88 (44)	0.68 (0.52-0.88)	0.003
流産数(%)	37 (18)	36 (18)	1.01 (0.67-1.53)	0.97
生児獲得数(%)	49 (24)	71 (35)	0.68 (0.50-0.92)	0.01

FISH法では、PGSを行っても流産率に差はなく、生児獲得数は減少した。



使う限りでは、PGSは余り意味がないということになっていまして、ヨーロッパの学会などでは、もうPGSを行うのにFISH法は推奨しないということになってきています。ただ、このArray CGH法では、かなり可能性が有効なのではないかというふうに言われてきています。そうなりますと、着床段階での生命の選別につながるという可能性が指摘されておりまして、結局、これはNIP Tと類似の問題点を包含しているのかなと思うわけでありまして、類似であって、もちろん全く同じとはいいませんけれども。

今後の課題として考えるべきこととして、包括的な診断法、すべてのその異常が、求めている異常もすべて分かってくるような、そういう診断法によって、診断し得る遺伝情報が多様化してまいります。いろんなことが分かってくる。それをどのように認めるかというときに、私たちが、産婦人科学会が使っています着床前診断に関する見解というのを基にちょっと考察いたしてみますと、重篤な遺伝性疾患、この重篤なという部分です。診断して得られる情報が拡張していくということでもあります。初めはその生まれてくる子供の特定の遺伝性疾患の有無だけを見ていた。ところが、それに加えて、一般的な健康状態、そういったことが分かってくるかもしれない。例えば、生まれてくる子供がDMを発症するかもしれない

診断して得られる情報の拡張	
生まれてくる子の、	
・特定の遺伝性疾患の有無	
↓	
・一般的な健康状態(生活習慣病発症リスクなど)	
↓	
・健康とは関係のない個人の特性(個性や能力)	
↓	
・パーフェクトな子を求める、デザイナーベビー	
「重篤な」をどのようにみなすか？	
遺伝性疾患の重篤性	
一般的な健康状態に関する「重篤性」(悪性腫瘍など)	

とか、先ほど出たがんの問題、そういったものに対して、この着床前であっても診断して良いのかどうかというような問題。

それから、さらには、健康とは関係のないような個人の特徴とか特性、個性や能力、そういったものが診断されてくるかもしれません。そうすると、最後は、パーフェクトな子供を求めると、デザイナーベビーという方向に向かって行きかねない。また、その重篤なというのをどのようにみなすかという問題もあります。

す。遺伝性疾患の重篤性もありますけれども、一般的な健康状態に関する重篤性、例えば悪性腫瘍とか、DMとか、そういったのが重篤な疾患とは言えるかもしれませんが、ただちに生命に危険が及ぶとも限らない。そういったものを排除していいのかどうかということです。

診断対象となる女性はどうな集団か？

遺伝性疾患の保因者など、リスクを有する女性

↓
すべての女性にオプションとして提示される

・着床前スクリーニング(PGS)は、体外受精を受ける女性のみ

・NIPTは、全妊娠女性

↓
マススクリーニング(NIPTの場合)

男女産み分け

○ X連鎖遺伝性疾患の男児発生の回避として認められるか。

△ 発症に性差のある疾患の回避に認められるか。

× 医学的理由のない場合に認められるか。

？ =slippery slope(滑りやすい坂)の入り口

⇒パーフェクトな子への願望、デザイナーベビー

家庭内の男女比の適正化のためには有意義、という見方もある。

適正な目的でPGDを行った場合に付加的にわかる性別をどうするか。

NIPTの場合は、更に進んで、提示するまでもなく、すべてマススクリーニングを起こしてしまう。こういったことに進みかねないということがあります。

その中の一つの例として、例えば男女産み分けについていろいろ議論される、欧米では議論されておりますけれども、X連鎖遺伝性疾患の男児発生の回避として認められるかどうかということ。さらに、発症に性差のある疾患の回避に認められるかと。全く医学的理由のない場合に認められるか。こういったことについて、恐らく、現在でも、これはいいだろうと、これは△、これは×だと、こういうふうに大まかに考えられているとは思いますが。しかし、この男女産み分けというものを始めてしまいますと、Slippery slope、滑りやすい坂に入ってしまう。パーフェクトな子供への願望、デザイナーベビーに進んでいくというようなことも考えられています。しかし、逆の立場で見て、家庭内の男女比の適正化のためには、こういう男女産み分けというのは有意義なんだと、そういう見方もあるそうです。ただ、そういうことを言ってしまっても、これは恐らく少数意見だろうと思いますが、その適正な目的でPGDを行った場合に、どうしても男女がこれ、分かってしまう可能性がある。そのときに、付加的にこういうふうに分かってくる性別で、それで選別するということがよろしいのかどうか、そういった問題もあるかもしれない。

子の側から見る

健康上のリスクを知る権利、知らないでいる権利 = 子本人に帰属

↓
出生前に診断を受けることにより、

・子はこれらの権利の行使を永遠に奪われる

(健康上のリスクがあればすべて中絶するならば、権利の帰属する
基盤がない)

・健康上のリスクを前提とした生活に制限される。

(子の持つ「可能性に満ちた未来」の一部が初めから閉ざされる)

3つに分けて考える必要があるか。

成人後に発症する疾患のリスク

小児期に発症する疾患のリスク

遺伝性疾患の保因者となるリスク

なりますけれども、そんな問題じゃないと思います。それから、その健康上のリスクを前提とした生活に制限されてしまう。これはどういうことかと言いますと、あらかじめ生まれてくる前からリスクがあるよというふうにその子供が分かっていると、それを前提としたような生活になってしまう。そうすると、子供が持つ可能性に満ちた未来の一部が初めか

ら閉ざされてしまうということになることも考えられるわけです。ですから、こういったことを親だからといって、子供のいろいろなリスクを生まれる前に診断して良いのかどうか。それらを成人後に発症する疾患のリスクと、小児期に発症する場合は親が決めてもいいんじゃないかと、そういう考え方もありますし、遺伝性疾患の保因者となる場合はどうするか。

PGSとNIPTの大きな違い

妊娠成立後の診断では、
母親の体内とはいえ、子が胎児として既に存在している。
↓（着床前でも胚としては存在している）
↓
人工妊娠中絶との関連が必ず生じる。

いろんな考え方があるわけで、もちろん、その解答は今すぐには出てこないわけです。

PGSと今度のNIPTの大きな違いというのは、NIPTの場合、妊娠成立後の診断ですから、母親の胎内とは言いましても、その子供が胎児として既に存在しているという事実がありまして、そこで人工妊娠中絶との関連が必ず生ずる。この非常に大きな違いがあります。しかし、子供の生命を選別するという意味では、類似の問題点があるわけです。

「患者さんのために」は、常に正しいか？

↓
木を見て森を見ず

出生前診断、生殖医療に共通

親の立場

最後に、いつもこのスライドを私はよく出すんですけども、その目の前にいる患者さんがやってほしいという治療手段を、患者さんのためにやるというのが常に正しいかどうかというのは、一歩下がってよく見る必要がある。木を見て森を見ずというようなことにならないように。それは、この出生前診断と、それから私が前からやっております生殖医療の両方に共通していることだと思っております。そこにいる親の立場というものを見据えて、治療をするわけですが

けれども、その親の立場の影に隠れて、実は子供の立場というのが新たに生まれてくるんだということを、これを同等に考える必要があるだろうという感じがいたします。ただ、これは、子供の立場は、親が産むものだから、こちらがこちらに従属するんだという、そういう考え方もあるそうです。

以上、これらのことは医療者だけで決められることなく、広い範囲から考えていかないといけないと思っています。御清聴ありがとうございました。（拍手）

【川目】 久具先生、ありがとうございました。指針の策定までの非常に御尽力されていたところ以外にも、倫理的な側面までお話しいただきまして、ありがとうございました。

ブライアン先生のコメントが終わってから最終的に質問の時間にさせていただきたいと思いますので、続けて講演のほうを進めたいと思います。久具先生、ありがとうございました。

講演3 NIPT 対策動向

NIPT を開始して

関沢明彦（昭和大学産婦人科）

昭和大学の産婦人科の関沢と申します。「NIPTを開始して」というテーマでお話しさせていただきますと思います。

まず、出生前の遺伝学的検査についてですけれども、非確定的なスクリーニング検査と確定的な検査があります。現状、母体血を用いた胎児染色体検査NIPTというのは、従来からあったNTとかクアトロ検査などの血清マーカー検査と同じスクリーニングに属する検査になります。

母体血中には胎児に由来する成分が多く混じっているということはずっと研究されてきました。私自身は、もともと1995年ぐらいから母体血中にある赤ちゃん由来の有核赤血球というものを対象に赤ちゃんの出生前診断をしたいということできずと研究してきました。この研究自体がもう終わったのかというと、そうでもないと思っていますが、その研究をやっていたグループの中から、プラズマを用いて、プラズマ中に赤ちゃん由来のDNAがフリーで浮かんでいるというようなデータが出てきて、それが今回の臨床検査につながっています。

cell-freeDNA自体は、1997年に最初に報告されました。このcell-freeDNAの由来ですけれども、胎盤の絨毛に由来するということで、有核赤血球などは胎児に由来するわけですが、これは胎盤に由来しています。これは胎盤の模式図ですけれども、母体の子宮動脈が絨毛間腔というところに吹き込んでいて、赤ちゃん由来の絨毛が、絨毛間腔で母体血中に浮いているというような構造になっています。絨毛からはがれる絨毛細胞は絨毛間腔の血液の中に入って、そこで細胞が断片化され、DNAもむき出しになり断片化されて母体血中を流れることになりました。

母体血漿中胎児cfDNAの特徴 出生前診断に利用するメリット

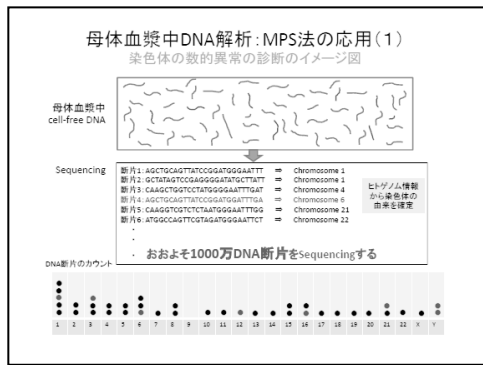
1. 母体血胎児由来cfDNAの大部分は絨毛細胞に由来
2. 出産後2時間で母体の血中から消失
 - 半減期は16.3分 (range: 4-30)
 - 前回妊娠の影響を受けない
3. 妊娠早期から検出可能
 - 体外受精症例の検討で、妊娠4週から検出報告
4. 比較的高濃度に存在
 - 母体血cfDNAの10-15%は胎児由来
 - PCRによる検討では3-8%と報告されていた
 - 次世代シーケンサで短いDNA断片についての解析も可能となり、濃度は10-15%と報告されるようになった

母体血中の胎児由来有核赤血球でなく、cell-freeDNAの特徴は、出産後2時間でも検出できなくなるということで、半減期が16.3分と報告されていまして、すごく激しくターンオーバーしているということになります。ですから、前の妊娠の影響などは一切受けないということです。すごく妊娠の早い時期、体外受精例では妊娠4週ですから、妊娠反応が出る時期から検出できるというのが特徴です。さらに胎児DNAはかなり高濃度にあって、母体血漿中DNAの10から20パーセン

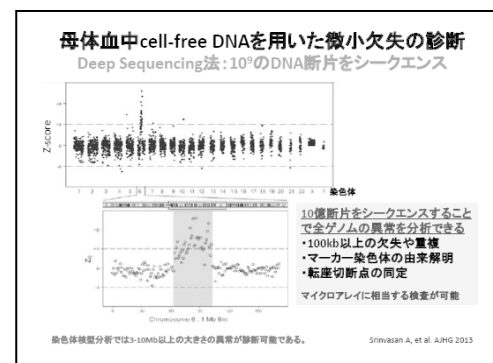
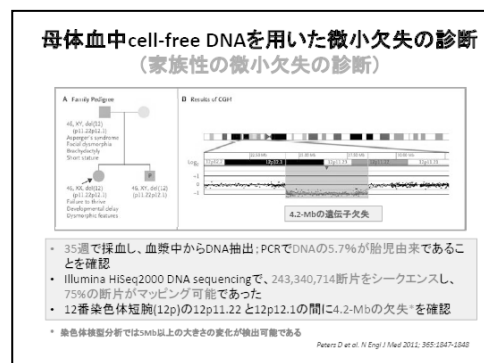
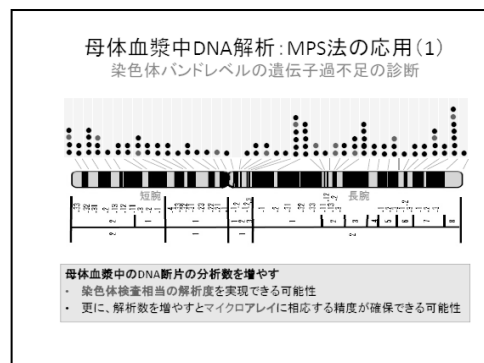
トぐらいの濃度とされています。

もともとこれが発見された当時は、PCRを使って、母体が持たないDNAをお母さんの血液の中で同定して、胎児診断につなげるという方法で使われていました。例えば、Y染色体を母体血中で見付けて赤ちゃんの性別診断をするというようなことで、ほとんど確実な性別診断が可能であったということになります。そういったPCRを用いる方法がいわゆる実際的な診断の限界かとずっと考えられていたわけですが、遺伝子解析法が進歩してきたことで、染色体異常についての検査が実際可能になってきました。

最初に、このNIPTで報告された方法がMassively Parallel Sequencing 法という次世代シーケンサーを用いて網羅的にDNAの断片をシーケンスする方法ですが、そういう方法でできるということが分かって、特許を逃れて方法を工夫して、いろいろな方法がそのあと登場してきました。



で、その抽出したDNAを1本ずつシーケンスしていくことになります。シーケンスしたデータは、ヒトゲノム情報と照合することで、どの染色体に由来するかが分かりますので、そういったことを繰り返していくと、実際に各染色体にどれくらいのパーセントでその断片があるかということが分かります。



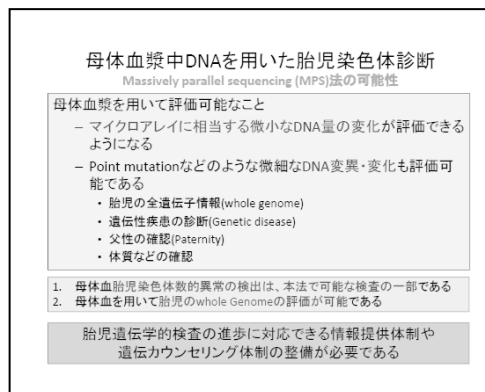
手法ですけれども、皆さん御存じのように、血漿中に cell-free のDNA断片はいっぱいあります。そのうちの大部分が母体由来のDNAで、10から20パーセントぐらいが胎児由来のDNAになります。21番由来の断片について考えると、仮に赤ちゃんが21トリソミーの場合には、染色体が2本だったものが3本になるので、21番由来の断片量は少し増えるでしょう。その微妙な変化を検出につなげていることになります。

具体的な方法としては、血漿中からDNAを抽出して、その抽出したDNAを1本ずつシーケンスしていくことになります。シーケンスしたデータは、ヒトゲノム情報と照合することで、どの染色体に由来するかが分かりますので、そういったことを繰り返していくと、実際に各染色体にどれくらいのパーセントでその断片があるかということが分かります。

例えば21番染色体についてですけれども、全体の中の1.3パーセントしかDNAはありませんが、このシーケンサーでは、胎児由来、母体由来というのは区別できていませんが、理論的に胎児由来の成分が1.5倍に増えているので、この濃度が1.42パーセントに少し増えることになり、その増加を診断につなげています。この方法は、すごく可能性が広いということが特記すべきことかと思えます。

現状は、約1000万くらいのDNA断片をシーケンスして、24個の箱に振り分けてカウントしています。ところが、染色体を横にして、例えば染色体バンドごとに500くらいの箱に分けて分類すると、染色体検査と同じくらいの精度になるかもしれませんし、もっと解析数を増やして遺伝子全体を見ると、マイクロアレイに相当するような検査となります。事実、染色体検査で診断しづらいような小さな微小欠失が、この報告の場合は2億4000万断片をシーケンスすることによってできましたという報告もありますし、例えば、小児科領域で代表的な22q11.2欠失症候群という3メガベース程度のDNAの欠失もきれいに分離できるとのこととで、これは実際にもうビジネスとして診断されているという状況になっています。

さらに、シーケンスの回数を深めていって、10億断片ぐらいシーケンスしますと、これがその例ですけれども、例えば、ゲノム全体が見られる。この部分がちょっと増えているということで、拡大して見ますと、6番染色体の長腕の一部が重複していることが分かり、理論的には500キロベースぐらいの欠失であるとか重複が診断できます。現実的には、もうマイクロアレイに相当することが可能になっているということです。さらに、DNAはどんどんシーケンスしていますので、DNAの情報としても持つことになります。そうすることによって、



遺伝性疾患とかスニップス解析とか、そういったことも容易にできるようになります。

まとめますと、マイクロアレイに相当するような微小なDNAの変化が評価できるようになりますし、ポイントミューテーションを含めたDNAの変異、変化についても評価できるということで、現在、染色体の数的異常の検出が行われていますけれども、これは今後できることの中のほんの一部であると考えられますし、今後、赤ちゃんの全ゲノムが読める時代も、もうそう遠くない時期にくるものと思っています。そういった意味で、この

ような周産期の遺伝学的検査がどんどんどんどん進歩していくと思いますので、そういった情報が実際どこまで臨床で使われるかは別の問題ですけれども、そういった情報を提供したり、そういう検査をしていくために各地域で遺伝カウンセリングができる体制を整備していく必要があるのではないかと考えております。

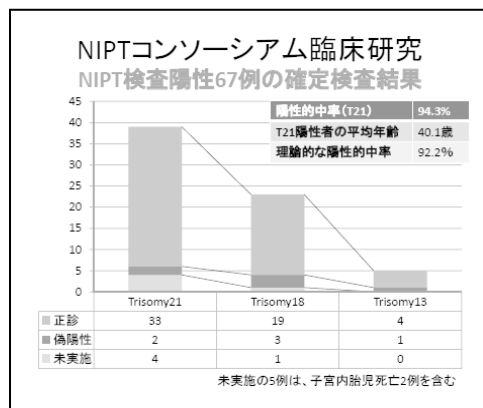
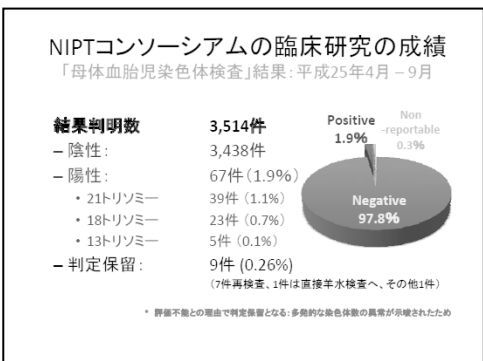
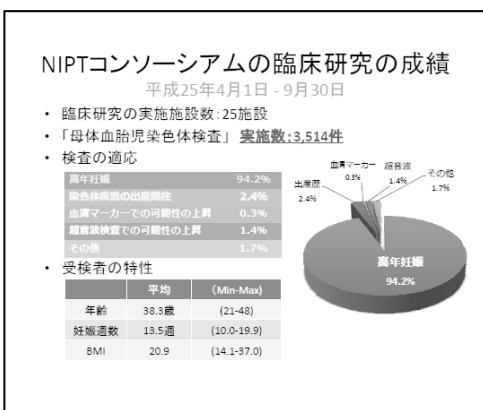
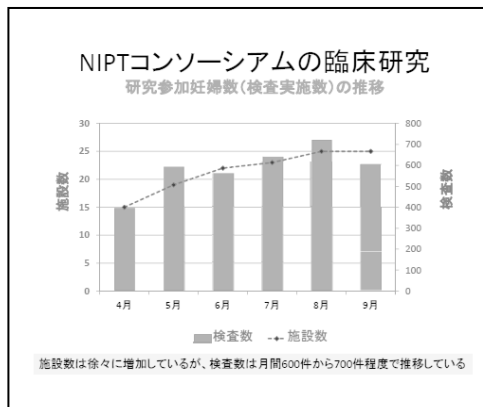
海外での状況は、先ほども示したようなものですが、アメリカでは6.7パーセントぐらいが高年妊娠という理由で検査されています。セラムスクリーニング1.9パーセント、超音波で来るものが1.8パーセント、既往があつてというのが5.6パーセントとなっています。実際の10万件ぐらい行った段階での検査の陽性率は2.3パーセントです。基本的に日本でもアメリカでも、羊水検査を行うような対象にこの検査が行われているのは事実で、そうだとすると、実際、羊水検査をして失われるであろう多くの羊水検査に伴う流産を、この検査によって回避できているということにもなるかと思えます。

これが2012年のSequenom社のデータですが、アメリカで5万9,360件検査して、21トリソミーについてネガティブと出したのが5万8,273件で、陽性が1,087件です。陽性は、基本的に羊水検査などの確定検査が行われると思いますので、フォルス・ポジティブは比較的つかめているだろうと思いますが、そんなに報告例はないと、確認例はないというデータになっています。また、フォルス・ネガティブ、これ、全部つかめているかどうかは疑問ですが、7例と報告されています。他の染色体異常についても、同等なデータが示されています。このデータを計算してみますと、感度・特異度は従来報告されているものと同様以上のパフォーマンスで行われていると言えるかと思えます。

検査は、急速に進歩しています。2012年10月にシーケノムがトリソミー21について検査を始めたわけですが、2社加わり、4社目が加わりということで、多くは21、18、13と性染色体について検査を行っています。今年10月からトリソミー16、22と、マイクロデリーション4種類についても、5種類、検査が行えるようになっていきます。こういった流れは、どんどん進んでいくのではないかと考えています。

現在、日本でシーケノムとナテラという会社がこの検査を提供していますが、論文として出ているベースで比較すると、こういった検討した数というのは会社によってかなり違いがあつて、ナテラは論文ベースだと、ほとんど報告がなく臨床検査が行われています。判定保留率はシーケノムが0.9で、他が5パーセントぐらいと報告されています。それ以外、感度・特異度等については、余り差がないという状況です。いろいろな会社があるわけですが、特許等、いろいろな問題があり、各社それぞれの方法で検査を行っているという関係上、精度については、それなりの差はあると思っております。今後、そういったことを評価しながら、検査が浸透していくのかなと思っています。

いろ検討することを目的にしています。カウンセリングでは、各施設で図に示すような資料を用いて、ほぼ似たようなカウンセリングができるような体制で行っています。



4月以降の参加施設数の推移を示しますが、4月、15施設でスタートして、9月の段階で25施設。現在、先ほど言いましたように29施設が行っております。検査数はどんどん増え続けているわけではなくて、7月、8月、9月と、600から700くらいの数で推移しています。都内の一部施設で結構予約が取りにくい状態が続いていたと言われてはいますが、大分その状況は緩和してきていると感じております。9月までで、実際25施設で3514件の検査が行われました。日本では高年妊娠を理由に検査を行う方が94パーセントいました。出産歴がある方というのは2.4パーセント、スクリーニング検査でというのはわずか、というのが現状であります。受検者の平均年齢は38.3歳で、妊娠週数は13.5週でした。実際、陽性と出た方は67人で、それが1.9パーセントでした。判定保留と出たものが9件、0.26パーセント。欧米の数字に比べて低いという状況にあります。

実際どう運用されているかということですが、NIPTの専門外来を設置している施設についての統計になりますが、カウンセリングに来て検査を受けると意思表示される方が92パーセントで、受けないと決めた方、そこで断った方が8パーセントおられました。当初、もう少し検査を途中で断念する方が多いのではないかと考えましたが、一般のクリニック若しくは医療機関で妊婦健診を行っていて、その先生にもそれなりに出生前診断について説明されているであろうといったところで、自分にはその検査は要らないと判断された方もかなりいたと思いますし、あと、検査が遠方の施設じゃないとできないとか、いろいろそういった障壁があって、それを乗り越えてカウンセリングに来られているということを考えると、この8パーセントという数字は、ある程度仕方ないのかなという印象を持っています。

この8パーセントは、どういうふうにもその後意志変化したかということですが、4分の3は出生前検査を受けなくて、そのまま妊娠経過を見るという方向に変化しております。また、NIPT自体がスクリーニング検査であるということに納得できないという理由で侵襲的な検査を選んだ妊婦さんも2割ぐらいいたという

状況になります。陽性者の数ですが、21トリソミーが39、18トリソミーが23、13トリソミーが5という頻度になっています。検査受検者の母体年齢ですが、35から39歳

で最も多く受けているということになりますけれども、検査結果が陽性と出た妊婦さんのピークは、40歳以降で、陽性者の7割は40歳以上であったという結果になっています。

受検の理由別に分けてみますと、高年妊娠とか家族歴があるという方での陽性率は低かった。ただ、超音波とか血清マーカー検査でリスク上昇を指摘されている方の4分の1が陽性になったというのは特記すべきことかと思います。この辺はどういったバックグラウンドで検査を受けて陽性になったのかということを含めて今後検討して、例えばNT肥厚、これくらいだったらNIPTをやめて、羊水検査をしたほうがいいのではないかなというようにも考察していけたらと考えております。

実際NIPT検査陽性者67例の内訳と、その後の確定検査の結果を示します。21トリソミーで偽陽性が2例、18トリソミーで3例、13トリソミーで1例偽陽性がありました。陽性的中率ですけれども、21トリソミーの患者の平均年齢、陽性者の患者の平均年齢が40歳でしたので、理論的な陽性的中率92パーセントと計算されますが、35分の33で94.3%になりますので、大体予想した範囲に収まっていると思います。この染色体性疾患と診断された方の多くが結果的には妊娠中断を選択されています。

胎児染色体疾患確定後の遺伝カウンセリング
研究参加施設の自己評価(アンケート調査)

- 20施設にアンケート調査を実施し17施設から回答を得た。
- 遺伝カウンセリングで該当する染色体疾患の児の自然歴やケア体制などの情報を提供したか？
 - 適切な情報提供をした 17/17 100%
 - 情報提供内容に反省点があった 0/17 0%
- 遺伝カウンセリングでの小児科医の関与はあったか？
 - 関与があった 6/17 35.3%
 - 提案したが希望しなかった 10/17 58.8%
 - 提案しなかった 3/17 17.6% (症例により複数回答あり)

遺伝カウンセリングの質の更なる向上を目指す

- 小児科医の関与を強める
- 施設間での遺伝カウンセリング相互視察システムの構築

検査で陽性と出た患者さんがいる施設に対して、アンケート調査を試みた結果をお示しします。遺伝カウンセリングで該当する染色体疾患の児の自然歴やケア体制などについての情報提供をしたかということに対して、17施設に回答を頂いています。反省点があったという施設はアンケート上はありませんでした。遺伝カウンセリングで小児科医の関与はありましたかという質問に対して、重複回答はありますが、関与があったのが35パーセント、提案したけれども患者さんが希望されなかったのが6割という結果でした。今後、この辺を少し改善

して、小児科医の関与を強めること、施設間で遺伝カウンセリングの相互視察システムを作ること、遺伝カウンセリングの質を更に向上させることを昨日コンソーシアムの会議があって話し合って決めたところです。

今のアンケートですけれども、妊娠中断を選択した人はどんな理由だったかということですが、13トリソミーとか18トリソミーで予後不良であるということを理由にされた方が多かったです。それ以外は、染色体異常の子供を産み育てる自信がないとか、将来設計への不安、子供を残して逝く不安、兄弟への負担増大とか、そういった理由を挙げている方が多かったです。また、特殊な症例としまして、胎盤モザイクの疑われるような症例もありましたし、妊娠初期に多発的

な染色体の数値的異常が疑われて、赤ちゃんの評価ができなかったというような事例もありました。また、18トリソミーで偽陰性が1例確認されています。

スライドは、昨日のシンポジウムで一人一つずつ提言を出せということだったので、私なりの提言として挙げたものですが、遺伝カウンセリングに習熟した者が適切に遺伝カウンセリングを行うことが重要であると考えられるということ。それから、妊婦が妊娠とか出産とかそういったことを、いろいろなことを含めて自律的に判断できるように、診断後や出産後のサポート体制の充実が必要であるというこ

日本におけるNIPT実施に関する提言
臨床研究を実施して感じたこと

- 時間をかけた遺伝カウンセリングにも拘らず、確定検査を受けない妊婦がいた。
- 染色体疾患の確定診断がついた妊婦の多くが妊娠中断を選択した。

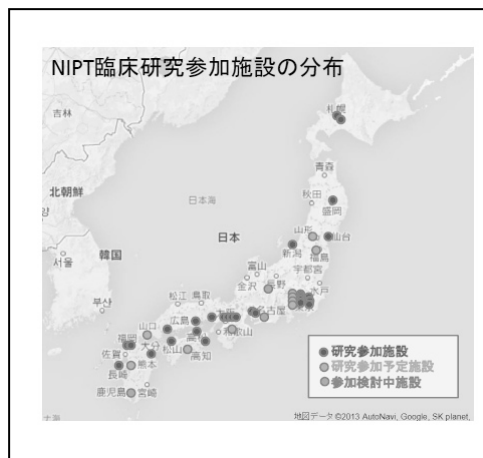
提言1: 遺伝カウンセリングに習熟した者が、適切に遺伝カウンセリングを行う事はきわめて重要である

提言2: 妊婦が自律的に判断できるように、診断後や出産後のサポート体制(社会福祉体制)の充実が必要である

- 社会が検査の実態を把握できる体制下で検査が行われる必要がある

提言3: 検査が適正・適切に行われるためには、実施例の評価・検証が可能な透明性のある登録制度を設立する

と。それから、社会が検査の実態を把握できる体制下で検査が行われる必要がある、そういったことが検証可能な透明性のある登録制度みたいなものが今後臨床研究が終わった段階では必要ではないかということを提言させていただきました。



現在、日本国内でこの臨床研究に参加していただいている施設を赤く示しますが、まあ、東海道新幹線が走っているような領域には多いということになります。研究参加予定の施設もこの領域にかなり多いですが、東北地区であるとか北陸、山陰というところが余り施設がなくて、昭和大学にもこういうところから妊婦さんが来たりしているという現実もあります。

まとめになりますけれども、出生前診断におけるNIPTの取り組みが、各地域の遺伝カウンセリングの中核施設の整備につながるのではないかと考えております。各都道府県に最低1施設がNIPTを実施できるようにならないと、検査へのフリーアクセスを求める声というのがかなり産婦人科の中にもありますので、そういったものに呼応できなくなる可能性があるのではないかと考えています。こういう全国遺伝子医療部門連絡会議の構成メンバーというのが、実質的には地域の遺伝カウンセリングの中核メンバーであることになると思いますので、そういった意味で、御支援いただけたらと考えております。

以上です。御清聴、ありがとうございました。（拍手）

まとめ

- 出生前診断におけるNIPTの取り組みが、各地域の遺伝カウンセリングの中核施設の整備に繋がる
- 各都道府県に最低1施設がNIPTを実施できるようにならないと、検査へのfree accessを求める声に呼応できなくなる可能性もある
- 全国遺伝子医療部門連絡会議の構成メンバーが実質的な地域の遺伝カウンセリングの中核メンバーであるため、ご支援いただきたい。

【川目】 関沢先生、ありがとうございました。では、NIPTコンソの半年の結果というのもお話しいただきました。ありがとうございました。

講演3 NIPT 対策動向

追加コメント 北米の状況

Brian G. Skotko, M.D., M.P.P. (マサチューセッツ総合病院)

こんばんは (日本語で).

(以下, 英語) この度は, お招きいただきありがとうございます.

皆さんもご存知のように, 2011 年の 10 月に, 4 つあります NIPT 検査のひとつが実施可能になってからアメリカ合衆国における妊娠は, 変化しています. 本日, 私は, この検査の提供の現状のプロセスについて要点を説明します.

現在, アメリカでは, 医療従事者に対して 3 つの異なった推奨ガイドラインがあります. ひとつは, 周産期 (maternal fetal medicine) 医の専門家も加わった ACOG (注 1) によって作成されたものです. もうひとつは, 遺伝カウンセラー達による NSGC によるもの (注 2), 3 番目は ACMG によるもので (注 3), 私も部分的に関わっています.

(それらのガイドライン) のなかで, 産科医, 周産期医 (maternal and fetal medicine doctors), 認定遺伝カウンセラーは, NIPT はハイリスク妊婦に提供すると言っています. ハイリスクの定義は皆さん達と同じものです. ハイリスクの妊婦で検査を受けて NIPT 検査が陰性の場合, 推奨 (ガイドライン) では, その陰性の結果を受けた方がよければ, そこで検査は終了としています. NIPT が陽性の場合, ガイドラインでは, 羊水検査あるいは絨毛検査という検査を行います. もちろん, それらの検査を受けるかは, 妊婦の選択になりますが, ガイドラインでは, それらの侵襲的な検査を推奨しています.

ACMG のガイドラインは, 臨床遺伝医の集まりが策定し, 私も関わったものですが, このガイドラインでは NIPT という用語を使用してはならないとしており, ガイドラインでは, NIPS という用語を用いており, この検査はスクリーニング検査 (非確定的検査) であって, 診断的な検査ではないことを強調しています. 出生前のスクリーニング検査であれば, すべての女性, すべての年齢, すべてのリスク状態に提供することが推奨されます. スクリーニング検査として, 既に, クアトロ検査や超音波検査などが提供されていますが, スクリーニング検査という意味では, クアトロ検査等よりも (精度が) 良いので, この NIPS 検査は, すべての妊婦に提供するとされています. ACMG のガイドラインにおいての, すなわち臨床遺伝専門医と, 産科医や遺伝カウンセラーとの大きな違いは, 単に (simply) 対象者の違いです. 検査を受けた場合は, 同じような流れになります. 陰性の結果であった方がよければ, そこで検査は終了です. 陽性の場合, 確認のために羊水検査, あるいは絨毛検査が必要になります. 本検査の後, その検査だけで, おしまいにするか, さらなる検査を進めるかについては, 常に妊娠中の妊婦の (自律的) 選択になります.

アメリカにおいて NIPT の費用は患者が加入している保険のプランによります. 非常に多くの保険が存在していて, 時には雇用先の州や企業による保険になります. 実際の費用は, 一番少なくても, 保険がすべてカバーしてくれると無料です. もし, 保険がカバーしないと 2000 ドルと費用には幅があります. 現在, 4 つの検査会社による NIPT が利用可能ですが, どれを受けられるかは, 保険の種類や検査を受ける病院によります. ある病院において, ひとつの (会社) の検査のみ契約していれば, その病院で検査を受けるとしたら, その会社の検査を受けることになります. ある病院では, 4 つのすべての会社の検査を契約していることがあり, ある私の同僚の話では, 8 時に予約の妊婦は, 会社①の検査, 9 時は会社②などと順番に検査を換えたり, 他の病院では妊婦に (どの会社の検査かを) 選択してもらっています. このように非常に入れ子 (nesting) 状態です.

日本の指針と同じように、3つの団体のすべてのガイドラインでは、プレテスト遺伝カウンセリングとポストテスト遺伝カウンセリングの重要性を強調しており、このカウンセリングという重要なプロセスの役割を認定遺伝カウンセラーが担っています。プレテスト遺伝カウンセリングにおいて必要なことは、どうして検査が必要なのか、どんな形で結果がかえってくるのか、10日間待っても何も結果が得られないという可能性があること、もし中絶を考慮した場合、その中絶可能な法的な週数についての情報などが含まれます。すべてのガイドラインは、同じくポストテスト遺伝カウンセリングを強調しています。もしダウン症候群やその他の疾患の可能性を指摘する結果がでた場合、それが、カップルにとって、どのような意味があるのかの説明に時間を費やすことは非常に大事になります。

私は29人の共著者ととともに文献レビューを行い、出生前診断でダウン症候群の情報をどのように提供するか（ガイドライン）を作成しました。そこでは、10のステップを推奨していますが、そのうち、（胎児が）ダウン症候群と明らかに陽性であった（確定した）カップルに対して、特に重要として焦点を当てているのは、地域のダウン症候群の家族会・支援組織の電話番号を提供することです。それによって、胎児がダウン症候群であることの私たち家族への意味は何か、私たちの結婚への意味は何か、すでにいる同胞への意味は何かなどについて、既にダウン症候群のお子さんをお持ちの親に聴くことができるのです。日本では、非常に素晴らしい日本ダウン症協会が、これらの役割を担っていると思われます。

もうひとつ（確定後の説明で）非常に大事なことは、最新で、正確な情報を提供することです。アメリカでは、すべての人に提供できる共通したひとつの（説明用の）冊子（booklet）が、大変な努力の結果、作成されました。作成される前は、ある州では、こんな説明用の冊子、他の州では、こんな冊子と別々に用意していました。しかし現在は、すべてのダウン症候群の親の会が一緒に協働し、産科医、認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医、主な医学系の学会と協力して、ひとつの冊子、”Understanding Down Syndrome Diagnosis”を作成されました。この冊子はLettercase.org（注4）で手にいれることが可能です。

ダウン症候群のコミュニティでの検査に対する姿勢（attitude）はどうかといいますと、すべての非営利的なダウン症候群の擁護団体は、プロライフ（中絶反対；pro-life）、プロチョイス（中絶権利擁護；pro-choice）、pro-information（中絶合法化反対；pro-abortion billと同）のいずれでもなく、また誰も反科学技術（anti-technology）でなく、また、今ここで中止をすべきということではありません。（検査に対するダウン症候群のコミュニティにおいては）出産を控えるカップルが、本当の情報をもつことを確認すること、陽性であった場合、その結果を本当に理解すること、すなわち、ダウン症候群の子どもを育てることが何かということを本当に理解することが最も大切だとしています。

私自身の研究として多く時間をかけて、ダウン症候群の方の両親兄弟姉妹に対し疾患をもつことはどのようなことを尋ねる調査をおこないました。そして、現在、ダウン症候群の人々と親の擁護団体の協力のもと、アメリカの医学界では、親が最新の情報が得られているか確認することを求めています。さらに擁護団体は、法令を形成しました（注5）。アメリカでは、現在、その法令にて、医師は説明用の冊子と最新で正確な情報を提供すると定めています。その後の妊娠の決定については女性とそのカップルの意思によることは絶対ですが、その決定において、正確で最新の情報を提供しているか確認することとされています。

招待いただきありがとうございました。今後、皆様と一緒に連携できることを楽しみにしています。

() は翻訳者の追加.

- 注1. The American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics, The Society for Maternal-Fetal Medicine Publications Committee. Noninvasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidy. Committee opinion Number 545, December 2012
- 注2. NSGC practice guideline: prenatal screening and diagnostic testing options for chromosome aneuploidy. J Genet Counsel (2013) 22:291-295, NSGC Position statement <http://nsgc.org/p/bl/et/blogid=47&blogaid=33>
- 注3. ACMG Policy Statement. ACMG statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. Genet Med 2013;15(5):395-398
- 注4. <http://lettercase.org/get-the-booklet/> 左記の HP より “Understanding a Down Syndrome Diagnosis” という Booklet を無料でダウンロード可能
- 注5. Prenatally and Postnatally Diagnosed Conditions Awareness Act, 2008

第 11 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) 遺伝医学教育
- 2) 遺伝学的検査をめぐる諸問題
- 3) 出生前診断への対応
- 4) 発症前診断への対応
- 5) パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療
- 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) 遺伝医学教育

コーディネーター：櫻井晃洋（札幌医科大学）

書記：石川亜貴（札幌医科大学），河村理恵（信州大学）

参加者：21 名

参加施設：15 施設

札幌医科大学医学部，奈良県立医科大学附属病院，藤田保健衛生大学病院，
いわて東北メディカル・メガバンク機構，佐賀大学医学部，
社会医療法人 母恋 天使病院，京都大学医学部附属病院，
東京都立小児総合医療センター，信州大学医学部附属病院，
新潟大学医歯学総合病院，東北大学，島根大学医学部附属病院，
浜松医科大学医学部附属病院，順天堂大学，愛知医科大学

本ワークショップでは，主に遺伝医学の卒前教育をどういった形で充実させていくべきかの提言をまとめるために，以下の内容で進行された。

【ワークショップ内容】

1. ワorkshop事前アンケート結果について
2. 各施設の状況
3. 課題解決のための討論

1. ワorkshop事前アンケート結果について

●医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムの紹介（*資料① 参照）

現行（平成 23 年度改定）の医学教育モデル・コア・カリキュラム（コアカリ）では，基礎的な遺伝学は取り上げられているが，臨床遺伝学的内容は十分ではない．コアカリの改訂には時間がかかり，また多方面からの要望があるためにこちらの要望が反映されるためのハードルは非常に高いので，独自のステイトメントとして，「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」を全国遺伝子医療部門連絡会議，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の 4 団体連名で，2013 年 1 月に公開した．特徴として，基礎遺伝学はそのまま残し，臨床遺伝学的内容を加えた．

●ワークショップ事前アンケート結果（*資料② 参照）

2013 年 1 月に医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムを全国医学部長病院長会議で配布するとともに，文科省高等教育局医学教育課，厚労省医政局，社団法人医療系大学間共用試験実施評価機構に送布した．モデルカリキュラムの利用状況を連絡会議の代表者を対象（約 100 名）にアンケート調査を行ったところ，58 名より回答を得た（回収率約 60%）．

約半数がモデルカリキュラムを知っていたが，医学部長，病院長に配布されたことを知っていたのは，3.4%であった．遺伝医学教育に割り当てられている講義・実習時間は，各施設でばらつきがあり，5 年前と比較して，講義・実習時間が変わらない施設が多数であった．モデルカリキュラムについては内容，量ともに適正との回答が 7 割であった．

【意見】

- ・施設代表者ではなく、医学部長や病院長に本アンケートを依頼してはどうか？

●APHMG (Association of Professors of Human and Medical Genetics), Medical school core curriculum in genetics 2013 の紹介 (*資料③ 参照)

ASHG のミーティングで公表されたもので、メディカルスクールのコアカリ。項目の順番が、Medical Knowledge→Genetic Variation→Population Genetics→Inheritance であり、多様性としての遺伝学の重要性が反映されている。

2. 各施設の状況

【新潟大学】

2 年生：メンデル、DNA、セントラルドグマ等を生化学の中で教えている。

4 年生後半：臨床実習入門の中に症例ベースの遺伝カウンセリングを入れている。

5 年生：臨床講義 5 コマ。臨床遺伝学総論、各論、症例ベースの遺伝カウンセリング。

研修医：ガイダンスに遺伝カウンセリングを入れている。遺伝カウンセリングを知らないことで、失敗することを防ぐために入れている。

- ・臨床講義は小児科、外科などの各診療科単位で重複する疾患が多いので、1～6 年まで統一してシステマティックに講義したいが、講義全体の見直し等、実際は難しい。

【島根大学】

- ・基礎の遺伝学と臨床の遺伝学をどう結び付けるか悩んでいる。基礎の遺伝学の先生にも合同カンファレンスに参加してもらっている。3, 4 年生のチュートリアルで 10 コマ講義をするが、学生のうけがよいのは遺伝カウンセリングで、教科書に載っていないことが学べると学生に好評。
- ・卒後教育として、研修医に臨床遺伝をどう教育するかも重要である。

【佐賀大学】

- ・遺伝学の講義が基礎になく、臨床の方でも PBL で 2 コマ程度であり、遺伝教育は遅れをとっている。モデルカリキュラムを参考にカリキュラムを改訂中で、3 年生の前半で遺伝医学の新しい講義を設ける予定である。

【東京都立小児総合医療センター】

- ・シニアレジデントにも遺伝教育を研修（1 カ月）という形で提供しており、研修医のほぼ全員が遺伝教育の研修を希望している。遺伝教育が不十分だったためか、研修では染色体検査、遺伝子検査や遺伝カウンセリングの重要性を整理している。

【奈良県立医科大学】

- ・遺伝カウンセリング室は兼任で臨床遺伝専門医が一人。
- ・小児科の枠で臨床遺伝 1 コマを担当しており、総論のみで不十分。
- ・臨床遺伝専門医の暫定制度で 5 名が新たに合格した。遺伝カウンセリングロールプレイ未経験者が多く、初めて行う方がほとんどで、ロールプレイは良かったとの声があった。
- ・各診療科ではそれぞれやっているが、統一した系統的なものは少ない。患者さんにどう還元するかという方法論が具体的に身についていない。

【愛知医科大学】

- ・各診療科でばらばらに遺伝教育を少しずつ盛り込んでいるのが現状。ばらばらで不定期に出てくるので全体の把握が難しく、学生には解りづらいかも。基本的な考え方に関する教育が不十分だと感じるが、議論がなされていないのが現状。

【岩手医科大】

2 年生：分子生物学でセントラルドグマを教えており、次世代シーケンサーの話もしている。

大学院：共通科目でも復習ということで、セントラルドグマや次世代シーケンサーを講義で扱っている。

- ・大学院に遺伝カウンセリングコースの設置を検討中で、大学ではインフォーマティクスを組み合わせた講義を検討中。
- ・別の大学にいた時に、3 年生の分子生物学の講義で、学生一人ひとりに異なる患者さんの遺伝子配列を渡して、遺伝子解析とどこに変異があるかを、講義実習していた。実際に手を動かし、患者さんの遺伝子配列を解析して、どこに変異があるか、興味を持って取り組んでいたのも、今後岩手医大でも行っていきたい。リファレンスの配列は、OMIM や文献などから患者さんの遺伝子配列を引用して、実習に使用した。

【藤田保健衛生大学】

- ・数年前は、生命倫理、移植コーディネーターなどの選択授業の中で、遺伝カウンセリングを入れており、ロールプレイも行っていたが、今はなくなった。現在の遺伝医学の講義は、臨床遺伝学の内容がほとんどで、基礎の遺伝学は生化学で扱っている。
- ・卒後教育として、興味のある先生方に遺伝カンファレンスのアナウンスをしているが、なかなか参加にいたらないのが現状。臨床の先生方にも、卒前に遺伝カウンセリングがあるということを頭の片隅に置いてもらえるような環境を作っていけたらと思っている。

【京都大学】

4 年生：遺伝医学の講義

- ・ロールプレイ実習を積極的に取り入れるべき。
- ・遺伝医学と各診療科で重複するところがあるので、遺伝医学と各診療科とうまく分担できないかを感じる。

【東北大学】

- ・基礎の分子生物学の流れで基礎遺伝学はかなり詳しく教えている。
- ・臨床遺伝、人類遺伝については、産科と小児科のユニット講義の中で、小児科の一部に臨床遺伝学の一連の講義が入っている（概論と家系図(1)、遺伝カウンセリング(2)、細胞遺伝学(1)、腫瘍(1)、メンデル遺伝(2)、集団遺伝学(1)、最近のトピックス(1))。
- ・基本的なことはおさえていると思うが、卒前教育で遺伝カウンセリング実習がないことが課題。遺伝カウンセリングは講義だけでは不十分で、身につかない。
*千葉大学では、5 年次に 1 日かけて実習を行っていた。9 チーム(7 名程度)ごとに、全員参加する遺伝カウンセリング実習を行っていた。

【浜松医科大学】

- ・来年から 4 年生に医学概論 3 で遺伝子診断を扱う予定。

- ・ 遺伝カウンセリング実習がない。2 年生に医学概論 2 で医療面接は教えているが、遺伝カウンセリングではない。大学院でも家系図がかけないのが実情。
- ・ 課題として遺伝医学の教育が弱い。大学院で人類遺伝学を教えていたが、これほど急速に遺伝医療が臨床の場に深く関わってきている状況の中で、何とかしなければいけないと思っている。分子遺伝や遺伝情報などの基礎的な知識は十分だが、急速に必要性が増している中で、臨床に係る遺伝医療の教育をどう教えるか？個々の担当科任せで、各科の連携が不足している。

【天使病院】

- ・ 遺伝専門医：小児科 2 名，産科 2 名。遺伝外来週 1 回。
- ・ 北大の関連病院であるので，北大医学部学生が実習（産科，小児科，小児外科）に来る。希望に応じて遺伝カウンセリングの陪席，問診などを行う。
- ・ 系統的な遺伝医学の内容で，学生，研修医，コメディカルを対象に月 2 回，遺伝医学セミナーを開催しており，学びの場を作っている。

【順天堂大学】

- ・ 2 週に一度のペースで，遺伝外来を行っている。
- ・ 担当している講義は，医学部 3 年生 90 分講義 1 コマ／年。腫瘍病理学の 1 コマで，遺伝カウンセリングを教えている。90 分の講義に基礎から臨床，遺伝カウンセリングまで盛り込んでいる。会話として臨場感あふれる遺伝カウンセリングの講義を行うと，学生さんには好評。
- ・ 3 年生の前期に病理の中で遺伝を学ぶが，奇形や発生の中で，病因として遺伝があるとしていて，系統だった遺伝医学教育はなされておらず，システムティックな遺伝学はない。大学カリキュラムで臨床遺伝を縦横で取り入れていけたらと思う。

【信州大学】

- 3 年生：遺伝医学で Thompson&Thompson を教科書として使用。遺伝カウンセリングロールプレイ実習 5 コマ（学生が疾患の遺伝学的背景や問題点，当事者になった時にどういうことが起こり得るか，また医療者側がどういう情報を提示すべきか，あるいは対応すべきかを調べて考え，必ず遺伝カウンセリングの場面を含むようなシナリオを学生自ら作成し演じる），染色体実習
- 4 年生：臨床遺伝学講義 7 コマ
- 5 年生：ポリクリで臨床遺伝（症例提示など）
- ・ 講義 16 コマを今後どういう形で維持していくのか，あるいは集約していくのか。他科との調整が課題。

【札幌医科大】

- ・ 臨床遺伝学のコマがなかったため，3 年生 90 分×8 コマいただいた。基礎は基礎研究の先生方が，がんゲノム・エピゲノムなど充実した講義をして下さっている。なるべく症例ベースで講義をして，宿題を課している。例：リスク計算。近親婚の相談で，at risk の方に実際に説明するようにセリフ調で記載させ，翌週，学生一人に発表してもらっている。遺伝カウンセリング実習がないため，学生のイメージ作りとして行っている。
- ・ 遺伝外来設立にあたり，臨床遺伝の意識づけとして，研修医，看護師，学生などを対象とした勉強会や臨床遺伝カンファレンスを定期的に行い始めたところ。

<現状のまとめ>

遺伝学，特に臨床の遺伝学のユニット（総論）がうまく形成されていないため，各診療科ベースになってしまっており，全体としての遺伝学がないのが悩み．臨床の中でも clinical practice のコアになる遺伝カウンセリングを教えるところで苦労している．

問題提起として，卒前から卒後の教育のあり方が挙げられた．

3. 課題解決のための討論

●各論ではなく，総論としての遺伝学を学ぶという認識を，学生や教員にもってもらうためにはどうしたらよいか？

- ・ある学年で系統的に教えるか，各学年でそれぞれのレベルに応じて教えるかどちらが良いか？全体の中で，遺伝学の重要性が臨床サイドからまだそれほど認識されておらず，それを系統立ててやろうという意識はないと思う．臨床サイドから重要であると言っただけだとありがたい．
- ・各科では各論としての遺伝学は入っている．各論を下支えするものをどこで，いつ学ぶか？…新潟大学は，5年生の臨床講義で各論としてひと通り疾患を学んだ後に，最後の仕上げで遺伝学の講義を入れている．
- ・個々の遺伝性疾患に対する知識は講義で学べるが，臨床の場で遺伝の重要性を実感できない．ロールプレイ等をしていないとその辺りが弱い．基礎ではなく臨床の4～6年で遺伝性疾患のロールプレイを通じて，遺伝性疾患が重要なものであると学生に卒前に実感してもらい，卒後に再認識してもらえるとよい．遺伝カウンセリングのノウハウは患者さんとのコミュニケーションであり，日常診療においても重要．卒前と卒後にロールプレイを盛り込むことは，医師の遺伝医学への認識を高める上で必要．
- ・島根大学では，信大の医学部生が作ったロールプレイのシナリオを用いたロールプレイを5年生の必須実習で行っている．役に入り込んで涙する学生に涙している．

<まとめ>

個々の病気を学ぶことは，連絡会議に参加されている先生方のタスクではない．これから医師になる学生は，全ゲノム時代の中で生きていくことを考えると，全ゲノムの中での単一遺伝性疾患や，多因子遺伝性疾患としてのとらえ方を教えていかなければならず，それは既存の縦割りの診療科では難しい．

臨床遺伝学の key は遺伝カウンセリングにまつわることである．ロールプレイを通してカウンセリングマインドなどに触れ，学生からは初めてで新鮮だと言う反応がある．手を動かし，体を動かし，口を動かし，ロールプレイを通して忘れられない体験をさせることが必要であり，限られた時間の中で何をするかという点において，遺伝カウンセリング実習を必ずしないと意味がないことを主張していくことが重要である．

●必要性をどういう形で医学教育全体に主張していくか？戦略は？

- ・愛知医大では5年生のポリクリで，1時間半かけてロールプレイを行っている．各診療科の臨床遺伝に通ずる先生方が草の根的な形で積み上げていくことが重要．
- ・浜松医大では5年生は殆ど臨床実習というカリキュラムになりそうで，学生は非常に忙しい．臨床実習に組めないか検討しても，熱心な教員がいないと難しい．すべての疾患について，遺伝性のことを教育していかななくてはいけなくなるので，現実的に卒前に身につけてほしいことを提言してはどうか？

<まとめ>

限られた時間の中で、卒前に学んでほしいことを明確にする。どうやったら限られた時間の中で学べるかということはある程度、我々がコンセンサスを作っていかなければいけないかもしれない。

●Key となる遺伝カウンセリング実習に適した学年は？

- ・ ロールプレイであれば、どの学年でもできる。遺伝カウンセリングに何を求めるかだと思う。3年生だと疾患としての理解はまだ不十分であるので、コミュニケーションスキルに重きが置かれ、医療面接のロールプレイになる。実習での体験を医師になって直ぐにということであれば、5年生の臨床実習の中に臨床遺伝学としての臨床実習のコマがあるとよいかもしれない。5年生だと医療面接を経た上での応用編になる。
- ・ 臨床実習の中に組み込めるとよい。学生の臨床実習に非常に重要であり、やらなきゃいけない雰囲気を作る。各科ですでに患者を診始め、イメージも湧いてきているので、普通の科では学べないカウンセリングマインドの視点からの実習を1回体験すると違うと思う。各論としての疾患についてはすでに履修しているので、遺伝カウンセリング重視で実習が出来る。他の診療科では得られない体験を臨床実習に入れておくことが大切。

<まとめ>

臨床実習に何とか遺伝カウンセリングの枠を入れる。臨床実習だと、天使病院のように、学外の出来る所に出てもらって臨床実習を行うことも可能になる。学外実習も含め、カリキュラムに公式なものとして組み込まれるとよい。

●国家試験での位置づけは？

- ・ 試験に出るか出ないかで、学生のモチベーションは変わる。医師国家試験出題基準には、「遺伝カウンセリング」の言葉はある。しかし、モデル・コア・カリキュラムには「遺伝カウンセリング」はない。それは、文科省が作っているか、厚労省が作っているかによるもの。そののねじれを共通化しようという作業が進んでいるため、消えることはないと思う。国家試験に家系図など遺伝カウンセリングに関する問題も時々出ているので、学生も無縁だとは思ってない。
- ・ 集団遺伝学 (Population genetics)、多様性について。人全体を考えたところに、がんになり易い遺伝子を持った人がいるというように、人全体としての認識を医学生1~3年生で、しみじみと解ってもらいたい。集団遺伝学は基礎に入れるか、あるいは臨床遺伝の座学で扱うか？

【全体のまとめ】

- ・ 各施設の現状を報告していただいた。ピースピースとしてそれぞれの先生方はご努力されているが、施設ごとの悩みも深く、既存の縦割りではなく横断的な遺伝学はなかなか学ぶ機会がない。知識だけでなく、臨床としての遺伝カウンセリング教育（ロールプレイ実習）が必要であることをメッセージとして出すために、今回のアンケート調査を少し修正して、学部長・教務担当に、和訳した米国のカリキュラムを付けて送りたいと考えている。また、72時間の臨床実習の中に臨床遺伝学をやる場所を必ず確保することの必要性を我々の具体的な提案としたい。それは、卒後への研修にも繋がっていくはずである。
- ・ 遺伝医学がいかに重要かということをおわかってもらうには、臨床現場の意識を高めていくことも必要である。新潟大学の取り組みとして、遺伝子診療の地域格差を埋めるために定期的にロー

ルプレイを行うために県内を行脚されている。

- ・ 遺伝医療は、クライアント、当事者、家族の方に良い医療という面もある一方、リスクマネジメントとしての重要性もある
- ・ 10 年前は緊急性（遺伝子の変異解析依頼や染色体検査等で遺伝子医療部門は頑張ってきた）、現在は非代替性（暫定制度）。これからは、公共性（医学教育や卒後教育への発展）。

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必要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。

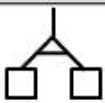
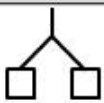
iv. 基本的な遺伝様式を認識する

- 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	 65y	 35y	 1y6m	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	 d. 65y	 d. 35y	 d. 1y6m	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	 P	 P		来談理由となった，家系図の中の罹患者
死産児	 SB 12w	 SB 30w	 SB	死産時の妊娠週数がわかれば記載 SB:stillbirth (死産)
妊娠中	 P	 P	 P	妊娠週数がわかれば記載

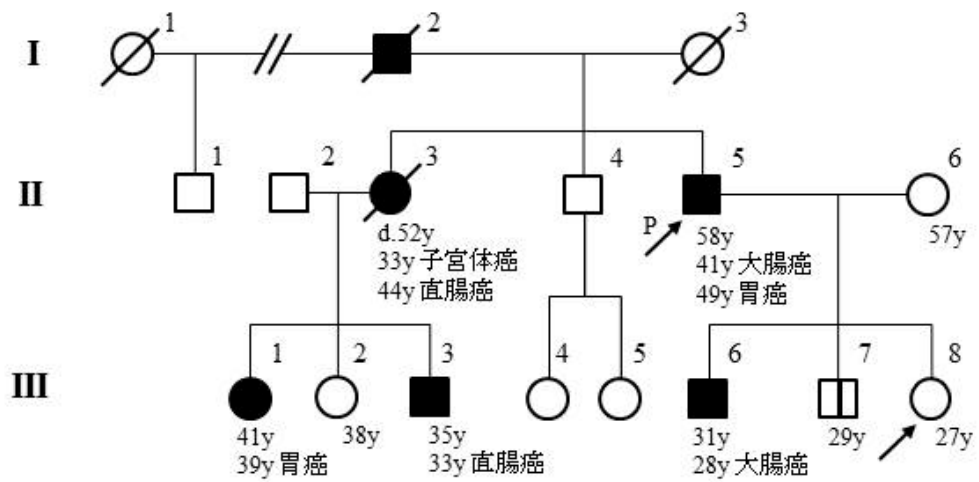
分娩に至らなかった妊娠	罹患	非罹患	コメント
自然流産			妊娠週数，性別が判明していれば記載

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

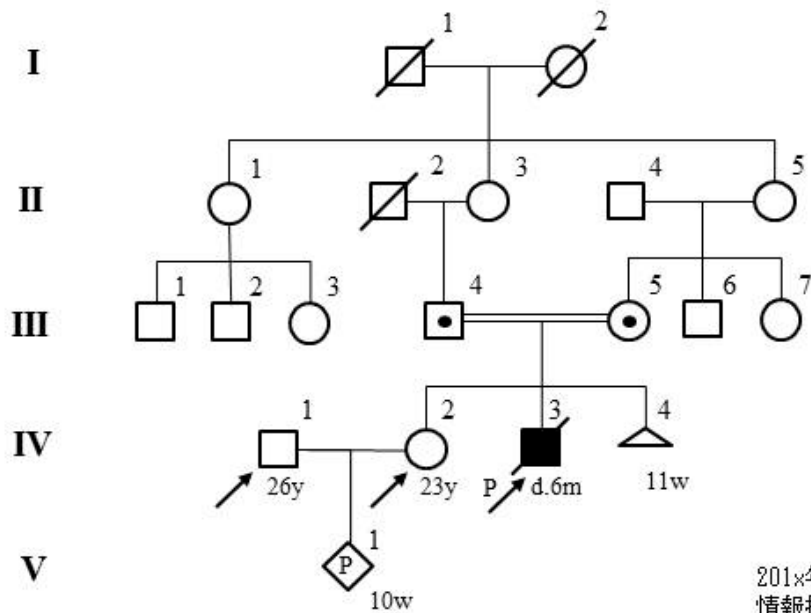
b. 基本的な家系図の例

(1)



201×年×月×日作成
情報提供：II-5

(2)



201×年×月×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（クライアント）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。

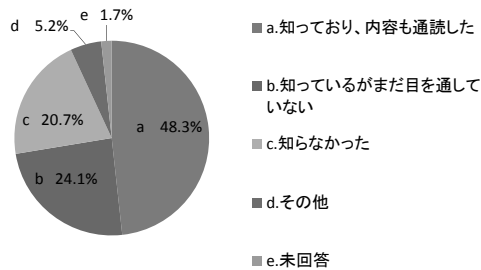
【医療面接】

到達目標：

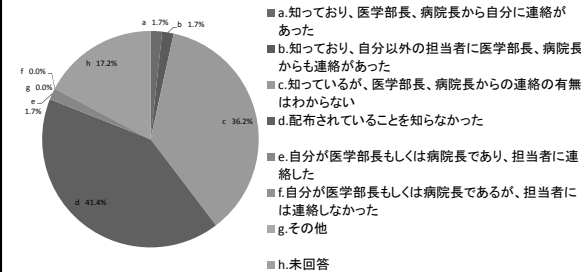
- 1) 適切な身だしなみ、言葉遣い、礼儀正しい態度で患者に接することができる。
- 2) 医療面接における基本的コミュニケーション技法を用いることができる。
- 3) 病歴（主訴、現病歴、既往歴、家族歴、社会歴、システムレビュー）を聴き取り、情報を取捨選択し整理できる。
- 4) 診察で得た所見、診断、必要な検査を説明、報告できる。

資料②

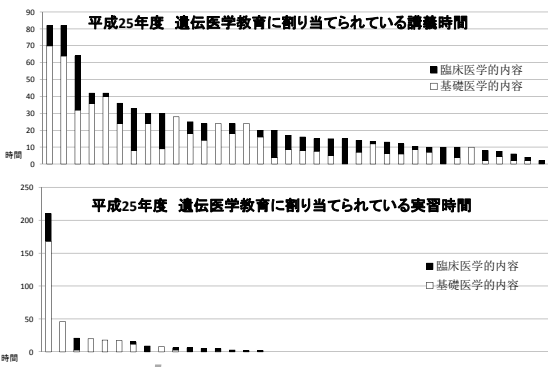
1.モデルカリキュラムが公開されたことを知っていましたか。



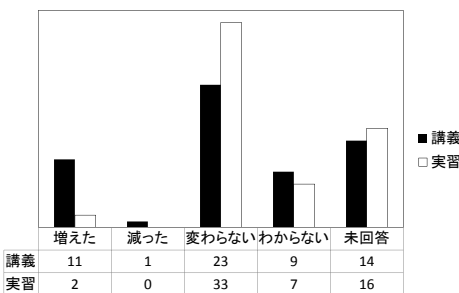
2.モデルカリキュラムが医学部長、病院長に配布されたことは知っていましたか。



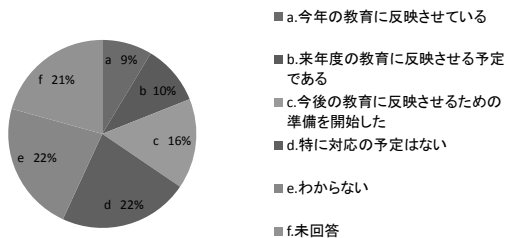
3. 貴施設における遺伝医学教育について、全学年を合わせ、今年度遺伝医学教育に割り当てられている講義・実習時間はどの程度ですか。



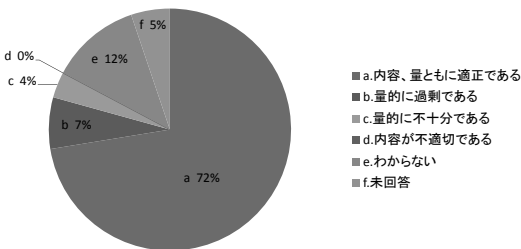
4. 貴施設における遺伝医学教育にわりあてられている講義・実習時間は5年前と比較して変化していますか。



5. モデルカリキュラムについて貴施設の対応をお伺いいたします。



6. モデルカリキュラムの内容についてお伺いいたします。



**Association of Professors of Human and Medical Genetics
MEDICAL SCHOOL CORE CURRICULUM IN GENETICS 2013**

APHMG Genetics Competencies Working Group 2012-13:

Katherine M. Hyland¹, Shoumita Dasgupta², Kathryn Garber³, June-Anne Gold⁴, Helga Toriello⁵, Karen Weissbecker⁶, Darrel Waggoner⁷

¹University of California, San Francisco School of Medicine, ²Boston University School of Medicine, ³Emory University School of Medicine, ⁴Loma Linda University School of Medicine, ⁵Michigan State University, ⁶Tulane University School of Medicine, ⁷University of Chicago

INTRODUCTION

Today's physician requires skills to navigate multiple sources of information, judge their validity, decide when and how to apply new scientific findings to their clinical practice, and communicate detailed diagnostic test results to a diverse population of patients. Genetics, previously viewed as a discipline dealing primarily with rare disorders, has experienced a period of dramatic growth that has led to vast increases in our understanding of the fundamental role of genetic mechanisms in health maintenance, disease pathogenesis and treatment response. Many of these advances are attributable to the Human Genome Project and the development of genomic-based technologies. As a result, a comprehensive understanding of the principles of genetics and genomics, from basic science to clinical application, is vital in order for practicing physicians to develop necessary skills and make informed clinical decisions.

In an effort to ensure that medical education reflects our current understanding of genetics/genomics and its impact on medical practice, the Association of Professors of Human and Medical Genetics (APHMG) has developed a Core Curriculum for Medical School Genetics Education ^{1,2} that has been updated periodically ³. Here we provide a further update to this core curriculum that reflects advances in genetics and genomics, as well as broader changes in medical training, including the movement towards competency-based education.

Competency-based education (CBE) has attracted renewed attention in recent years ^{4,5} as a means to ensure that graduating medical students are prepared with the skills required for current medical practice and to meet contemporary healthcare needs. This learner-centered educational paradigm emphasizes outcomes and abilities rather than time in a training program ⁵. The Accreditation Council for Graduate Medical Education (ACGME) and the American Board of Medical Specialties (ABMS) established 6 competencies for US residency training ⁶. These general competencies are: patient care, medical knowledge, practice-based learning and improvement, professionalism, interpersonal skills and communication, and systems-based practice. The Association of American Medical Colleges (AAMC) adapted these domains for preclerkship clinical skills education in "Recommendations for Clinical Skills Curricula for Undergraduate Medical Education" ⁷. Similar frameworks have been adopted by other countries ^{4,5}. The concept of CBE in medical education was also central to a 2009 joint report by the AAMC and the Howard Hughes Medical Institute that aimed to establish a continuum of specific competencies in the basic sciences for incoming and graduating medical students ⁸. The report calls for more competency-based curricula, improved preparation in the basic sciences before medical school, and a greater role of science in the practice of medicine during medical school. While this report urged for competency-based education, its focus was mainly on the domain of Medical Knowledge. Other groups have recently published competencies for foundational sciences in undergraduate medical education, notably for Biochemistry ⁹. Currently, the AAMC is embarking upon a "Transition to Residency Competency Project" to develop a description of

measurable clinical skills and clinically relevant scientific skills for which all graduating medical students should demonstrate competence.

With the movement toward competency-based education and the emphasis on active learning, a working group of the APHMG revisited and updated our Genetics Core Curriculum. As this document was developed, we were mindful of the guidance provided by other groups regarding medical education in genetics. The published guidelines for Genetics Education from the AAMC Medical School Objectives Project ¹⁰ includes objectives for Knowledge, Attitudes, and Skills that all medical students should demonstrate prior to graduation, and Educational Strategies to foster skills for life-long learning. The European Society of Human Genetics took the approach of categorizing physicians into specialists and non-specialists and developed a set of core competencies for each ¹¹. Other groups including the National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG) ² and the Genetics/Genomics Competency Center for Education ¹² have developed competencies for a broader range of health professionals. Although these guidelines are valuable in guiding curriculum development, we felt that a more detailed set of up to date competencies targeted specifically to undergraduate medical students in the United States would be a useful reference and source of standardization for undergraduate medical education in genetics/genomics.

To initiate this process and to identify current trends in medical genetics education, we developed a survey that was administered to 39 North American medical schools. We identified topics of emerging importance that should be included in a medical curriculum (e.g., use of cytogenomic arrays, direct-to-consumer testing and the Genetics Information Nondiscrimination Act) and of topics of declining importance (e.g., linkage studies).

In this current document, we have mapped learning objectives to the ACGME competency domains, and have constructed a set of broad genetics competencies that we believe all graduating medical students should achieve. The intent of this report is to encourage a focus on competency-based education in genetics/genomics and to provide guidance to deans, curriculum committees, and course and clerkship directors regarding the competencies that students should demonstrate with respect to medical genetic knowledge, skills, and behaviors necessary for a future career in medicine.

Given the variety of curricular models employed among medical schools, these guidelines are presented in a way that will allow incorporation into individual curricula, whether genetics be taught as a stand-alone course or integrated in various ways throughout the preclerkship or four-year curriculum. The core curriculum outlined in this document has been organized by the six ACGME competency domains, with broad genetics competencies followed by learning objectives to provide guidance regarding the depth and breadth that should be targeted. The objectives are not intended to be exhaustive, but rather provide a conceptual framework of genetics principles and applications for integration across the four-year curriculum.

MEDICAL GENETICS CORE CURRICULUM

I. MEDICAL KNOWLEDGE

A. Genome Organization/Gene Regulation

Apply knowledge of the human genome structure and function, including genetic and epigenetic mechanisms, to explain how changes in gene expression influence disease onset and severity.

1. Describe the organization of the human genome, including the approximate number of genes, the number of chromosomes, and how DNA is packaged into chromatin.
2. Describe the organization and distribution of the mitochondrial genome.
3. Describe the structure and function of genes.
4. Describe the process and regulation of gene expression, including the steps of transcription and translation, the role of regulatory factors such as transcription factors and noncoding RNAs, and the significance of heterochromatin versus euchromatin.
5. Explain how errors in gene expression can result in disease.
6. Explain how temporal and spatial patterns of gene expression vary throughout the human life cycle, and how gene expression patterns can influence disease.
7. Define the concept of epigenetics, explain the role of epigenetic mechanisms in regulation of gene expression, development and disease, and describe how environmental exposures can influence epigenetic modifications.

B. Genetic Variation:

Apply knowledge of genetic/genomic variation to explain variation in normal phenotypic expression, disease phenotypes, and treatment options.

1. Explain the concept of genetic individuality as it applies to medicine.
2. Describe the types and extent of variation seen in the human genome, including both sequence and structural variation in coding and non-coding sequences (e.g. single nucleotide variants, insertion-deletions, copy number variants).
3. Define the terms mutation and polymorphism and describe their role in both normal human variation and disease.
4. Describe the types of mutations that lead to human disease and their functional consequences, including but not limited to missense, nonsense, frameshift, microdeletion, and splice-site mutations.
5. Explain the basis of genotype-phenotype correlations and how different types of mutations influence clinical outcomes and disease severity.
6. Describe molecular mechanisms of disease, including dominant negative, loss of function, gain of function, haploinsufficiency.
7. Describe the role of allelic variation and its contribution to both normal and pathogenic phenotypic variation.
8. Describe the spectrum of genetic contribution to disease, from disease-causing mutations in Mendelian disorders to genetic and non-genetic susceptibility factors in multifactorial disease.
9. Compare and contrast rare (high risk) vs. common (low risk) genetic variants with respect to their contribution to human health and disease susceptibility.
10. Define the terms pharmacogenetics and pharmacogenomics and explain how genetic variants can affect drug response in individual patients.

11. Describe the principles of genetic linkage analysis and association studies, including the concept of linkage disequilibrium, and how they are used to identify genes contributing to disease. Explain the strengths and limitation of these approaches.
12. Discuss how understanding the pathophysiology of a specific genetic mutation could lead to more effective treatment.
13. Describe the clinical manifestations and pathophysiology of common genetic diseases.

C. Population Genetics

Apply basic concepts of population genetics to explain why allele frequencies vary between human ancestral populations, and to infer and calculate disease risk.

1. Explain genetic variation with respect to geographic ancestry and evolution, and its effect on variation between populations.
2. Explain basic concepts of population genetics, including founder effect and genetic drift.
3. Apply the concepts of the Hardy-Weinberg law to determine genetic risk by calculating carrier frequency, gene frequency and disease frequency.
4. Explain how carrier frequency within populations influences local health care policy and practice.

D. Inheritance

Apply the basic principles of single-gene and multifactorial inheritance to construct a pedigree, interpret a family history, estimate disease risk, and explain phenotypic variation.

1. Compare and contrast Mendelian, monogenic, polygenic, and multifactorial inheritance.
2. Describe the characteristic features of Mendelian inheritance patterns (autosomal dominant, autosomal recessive, X linked, and Y-linked), and deduce the mode of inheritance from a pedigree.
3. Explain how factors such as reduced penetrance, delayed age of onset, variable expressivity, genetic heterogeneity (locus and allelic), anticipation, pleiotropy and environmental factors affect the phenotypic expression of a disease and the observed pattern of inheritance. Describe the mechanisms that underlie each of these phenomena.
4. Describe the underlying genetic mechanisms of non-Mendelian inheritance, including somatic and germline mosaicism, uniparental disomy, epigenetics and genomic imprinting, unstable repeat expansion and contraction, and chromosomal rearrangements. Explain how these phenomena affect the phenotype and recurrence risk of genetic disorders.
5. Describe the characteristic features of mitochondrial inheritance and explain the role of maternal inheritance and heteroplasmy in mitochondrial diseases.
6. Explain the principles of multifactorial inheritance of normal human traits and the multifactorial nature of complex disorders.
7. Use information in a pedigree to calculate probabilities of transmission for Mendelian traits and diseases.

E. Cytogenetics and Molecular Genetics

Apply knowledge of cytogenetics and molecular genetics to describe the principles, uses and limitations of genetic testing technologies.

1. Describe the structure and function of chromosomes. Compare and contrast their segregation in mitosis and meiosis.
2. Demonstrate a basic understanding of cytogenetic nomenclature.
3. Explain and contrast the uses and limitations of a G-banded karyotype, fluorescence *in situ* hybridization, and cytogenomic arrays, particularly with regard to detection of genomic copy number changes.
4. Describe the types of structural variation seen in human chromosomes (e.g. translocations, inversions, deletions, and duplications), and explain the phenotypic risks associated with these structural variations.
5. Define mosaicism and explain how it affects the phenotypic expression of a chromosomal disorder.
6. Compare and contrast molecular diagnostic techniques used in genetic testing, including (but not limited to) Southern blotting, polymerase chain reaction, DNA sequencing, array comparative genomic hybridization, fluorescence *in situ* hybridization, genomic and expression array-based technologies and next generation sequencing. Explain the utility and limitations of each.
7. Describe the basic concepts of emerging technologies including expression based techniques, exome and whole genome sequencing.

F. Biochemical genetics

Apply knowledge of biochemical pathways and genetic principles to describe, diagnose and treat metabolic disorders.

1. Explain what is meant by an inborn error of metabolism.
2. Describe the underlying genetic defect and pathogenesis for metabolic disorders, such as amino acid disorders, urea cycle defects, lysosomal storage diseases, fatty acid oxidation defects, organic acidurias, and carbohydrate disorders.
3. Describe the underlying mechanisms that contribute to variability in presentation of metabolic diseases, including allelic heterogeneity, environmental factors, and modifier genes.
4. Discuss the rationale for the various approaches to treatment of metabolic disorders.

G. Cancer Genetics

Apply knowledge of genetics/genomics to the development, diagnosis and treatment of cancer.

1. Describe the multistep model of pathogenesis of cancer.
2. Describe the role of oncogenes, tumor suppressor genes and DNA repair genes in the neoplastic process. Explain why germline mutations in these genes are associated with an increased risk of cancer and with inherited and familial cancer syndromes.
3. Differentiate between inherited, familial and sporadic cancers.
4. Compare the genetic/epigenetic mechanisms by which cancers arise, including somatic mutation, epigenetic changes, and germline mutation. Contrast basic laboratory testing strategies for each mechanism.
5. Explain how current cytogenetic and DNA technologies are used to establish the diagnosis, prognosis, treatment and long term follow up of cancer.
6. Explain how genotype of the tumor and/or patient influences rational/targeted drug design and individualized cancer treatment.

II. PATIENT CARE

A. Medical Genetics/Inheritance

Demonstrate the ability to gather family history information, construct and interpret a family pedigree, assess risk for a genetic disorder, and determine when a complete genetics evaluation is appropriate.

1. Recognize the indications to refer for a genetics evaluation, including family history of disease, congenital anomalies, developmental disability, and multiple miscarriages or reproductive failure.
2. Obtain and interpret medical, social, and family histories and physical exam findings in order to determine if a patient is at risk for a genetic disorder.
3. Use a three-generation family history to construct a pedigree and interpret the mode of inheritance.
4. Assess recurrence risks for Mendelian, multifactorial, and mitochondrial disorders.
5. Demonstrate the ability to explain to patients and families the relevance of a genetics evaluation and basic concepts of inheritance.
6. Once a genetic diagnosis has been made, recognize and access appropriate information regarding management and surveillance of the disorder.
7. Recognize that congenital anomalies may have intrinsic or extrinsic causes, and may occur in isolation or part of a pattern. Discriminate between categories of anomalies such as: malformation, deformation, disruption, dysplasia, syndrome, sequence, and association.
8. Provide information about appropriate patient support and resources including genetics support groups, community groups, or other resources that may benefit the patient and their family.

B. Genetic Testing

Identify appropriate indications for genetic testing and recognize the limitations and implications of test results.

1. Recognize the evolving nature and interpretation of genetic testing
2. Explain the roles of screening, diagnostic and predictive genetic testing strategies as components in the evaluation of a patient.
3. Recognize that different tissues and testing strategies may be needed for laboratory diagnosis.
4. Discuss the benefits, limitations and risks of genetic tests, including the ethical concerns associated with genetic testing and the importance of the informed consent process.
5. Explain the potential for genomic testing to be used as a component of personalized health care with a focus on prevention, assessment of disease risk, identification of pharmacogenetic variants and treatment options.
6. Describe the types of test results that are obtained from various genetic and biochemical diagnostic techniques, including positive, negative, ambiguous and variant of unknown significance.
7. Differentiate the indications for standard cytogenetic karyotype, FISH analysis, and cytogenomic array.
8. Interpret the results of a cytogenetic report with respect to common numerical and structural chromosome abnormalities, and recognize their clinical features, etiologies

and prognoses (e.g. trisomy 13, 18, 21; 47, XXY (Klinefelter syndrome); 45,X (Turner syndrome); del 22q; del 5p; etc).

9. Describe the clinical indications of an inborn error of metabolism that would suggest the use of biochemical screening studies such as acylcarnitine profile, plasma amino acids and urine organic acids.
10. Explain how the interpretation and implication of biochemical screening studies are dependent on knowledge of biochemical pathways and the patient specific indications for testing.
11. Recognize clinical scenarios where biochemical testing strategies can provide more clinically applicable results than molecular testing results.

C. Cancer Genetics

Recognize and describe indications for genetic referral for diagnosis, testing, treatment and counseling specifically related to cancer.

1. Differentiate between sporadic, familial, and hereditary cancer based on medical and family history, and identify individuals at increased personal risk for developing cancer.
2. Describe the role of genetic testing, including the benefits, limitations, and ethical implications for cancer patients and their unaffected family members. Recognize that the optimal approach is to test an affected family member first, if available.
3. Recognize the manifestations of common hereditary cancer syndromes.

D. Reproductive and Prenatal Genetics

Recognize and describe indications for a genetics referral for diagnosis, testing and counseling specifically related to prenatal diagnosis.

1. Recognize the indications for preconception and prenatal carrier testing for genetic disorders depending on family history and specific ethnic background.
2. Explain the difference between prenatal screening and diagnosis.
3. Discuss commonly used prenatal screening tests, including first and/or second trimester serum screening, cell free fetal DNA testing, and ultrasound evaluation.
4. Discuss risks, benefits, and limitations of commonly used prenatal diagnostic procedures.
5. Discuss indications for preimplantation genetic diagnosis and the process of implementation.
6. Describe the impact of teratogenic substances on development.

E. Treatment/Management

Apply knowledge of genetic variation and the etiology of genetic disorders to the selection of treatment options and strategies.

1. Describe the following treatment strategies for genetic disease, including when they are best utilized clinically:
 - Organ transplantation, stem cell therapy and regenerative medicine
 - Correction, enhancement, or replacement of a defective structural protein or enzyme
 - Dietary treatment
 - Modulation of RNA expression or function
 - Alteration of DNA sequence

- Alteration of gene expression
- 2. Explain the basic theories and techniques for gene therapy, and the barriers to its implementation.
- 3. Describe how modification of non-genetic factors, such as diet, exercise and other lifestyle factors, can prevent or mitigate disease in a genetically-predisposed individual.
- 4. Explain how genetic variation and knowledge of the patient's genotype might alter medical management of a specific condition.
- 5. Describe the principles of pharmacogenetics/pharmacogenomics and how they inform dosing of medication by predicting physiological response and adverse drug reactions.

III. INTERPERSONAL AND COMMUNICATIONS SKILLS

Apply knowledge of genetic principles to effectively communicate with patients and professionals regarding genetic information.

1. Describe the role of clinical genetics professionals (e.g. medical geneticists, genetic counselors, clinical laboratory directors) in patient care, and the process for making appropriate referrals for genetics evaluations.
2. Communicate with patients and families regarding genetic information in a culturally sensitive and non-judgmental manner in a way that can be understood by the patient accounting for differences in educational, socio-economic, and ethnic backgrounds.
3. Explain the process for diagnostic and predictive testing of adults and minors, including the risks, benefits, limitations, and implications for other family members, and obtaining informed consent.
4. Clearly communicate family history and medical history pertinent to genetics with an interdisciplinary team of health care professionals.

IV. PRACTICE BASED LEARNING AND IMPROVEMENT

Recognize the strengths and deficiencies in one's own knowledge of medical genetics/genomics, and demonstrate strategies for self-improvement and lifelong learning.

1. Use information technology to obtain reputable current information about genetics. Resources include but are not limited to the following:
 - GeneTests (<http://www.genetests.org>)
 - Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>)
 - National Human Genome Research Institute (NIH/NHGRI): Health: <http://www.genome.gov/Health/>
 - NIH Genetic Testing Registry: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>
 - Genetics Home Reference <http://ghr.nlm.nih.gov>
 - National Organization for Rare Disorders (NORD) <http://www.rarediseases.org>
2. Demonstrate skills required to stay abreast of advances in genetics that relate to changes in medical practice.

V. PROFESSIONALISM

Demonstrate respect, compassion, accountability and integrity when interacting with and communicating genetic information to patients and peers.

1. Describe how genetic information is different from other medical information and how that difference may affect decisions of health care providers, patients, and their families.
2. Discuss examples of use and misuse of genetic/genomic information and testing results.
3. Recognize the importance of patient confidentiality especially as it relates to the need to reduce public fear and misinformation about genetics.
4. Describe the potential impact of genetic information on insurance coverage and employment status.
5. Demonstrate effective, compassionate and confidential communication regarding genetic information with patients and colleagues.
6. Collaborate with genetics health professionals to provide appropriate care.

VI. SYSTEMS BASED PRACTICE

Explain the ethical, legal and social implications of genetic information, and its impact on public policy.

1. Explain the implications of local, state and federal laws, including the Genetic Information Non-Discrimination Act (GINA), that affect the privacy, confidentiality and potential discrimination related to genetic information.
2. Describe the rationale for newborn and population-based screening, and the factors that are important for a successful genetic screening program.
3. Explain the difference between screening and diagnostic testing and why specific tests may be targeted towards a defined population.
4. Explain implications and limitations of direct to consumer genetic testing, and the need for involvement of a genetics healthcare professional in interpretation of results.
5. Describe the challenges of including genetic information in electronic medical records, including confidentiality, insurance coverage, and other unforeseen issues.

REFERENCES

1. ASHG Information and Education Committee. Report from the ASHG Information and Education Committee: medical school core curriculum in genetics. *Am J Hum Genet* **56**, 535-537 (1995).
2. National Coalition for Health Professional Education in Genetics. *Core competencies for all health professionals*, <http://www.nchpeg.org/index.php?option=com_content&view=article&id=237&Itemid=8> (2007).
3. *APHG medical school core competencies in genetics 2010*, <[http://www.aphmg.org/pdf/Med Competencies.pdf](http://www.aphmg.org/pdf/Med%20Competencies.pdf)> (2010).
4. Albanese, M. A., Mejicano, G., Mullan, P., Kokotailo, P. & Gruppen, L. Defining characteristics of educational competencies. *Med Ed* **42**, 248-255, doi:10.1111/j.1365-2923.2007.02996.x (2008).

5. Frank, J. R. *et al.* Competency-based medical education: theory to practice. *Med Teacher* **32**, 638-645, doi:10.3109/0142159X.2010.501190 (2010).
6. Batalden, P., Leach, D., Swing, S., Dreyfus, H. & Dreyfus, S. General competencies and accreditation in graduate medical education. *Health Affairs* **21**, 103-111 (2002).
7. Task Force on the Clinical Skills Education of Medical Students. *Recommendations for clinical skills curricula for undergraduate medical education*, <<https://http://www.aamc.org/initiatives/clinicalskills/>> (2005).
8. AAMC-HHMI Scientific Foundation for Future Physicians Committee. *Scientific foundations for future physicians*, <https://members.aamc.org/eweb/DynamicPage.aspx?Action=Add&ObjectKeyFrom=1A83491A-9853-4C87-86A4-F7D95601C2E2&WebCode=PubDetailAdd&DoNotSave=yes&ParentObject=CentralizedOrderEntry&ParentDataObject=Invoice%20Detail&ivd_formkey=69202792-63d7-4ba2-bf4e-a0da41270555&ivd_prc_prd_key=624AAF22-D6FF-4AA1-966B-445C931BCFD2> (2009).
9. Fulton, T. B., Ronner, P. & Lindsley, J. E. Medical biochemistry in the era of the competencies: Is it time for the Krebs cycle to go? *Med Sci Educator* **22**, 29-32 (2012).
10. Association of American Medical Colleges. *Contemporary Issues in Medicine: Genetics Education*. Medical School Objectives Project <https://www.aamc.org/initiatives/msop/> (2004).
11. Skirton, H. *et al.* Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *Eur J Hum Genet* **18**, 972-977 (2010).
12. Genetics/genomics competency center for education (G2C2), <<http://www.g-2-c-2.org>>.

Document Updated and Approved by the APHMG Council April 2013

ワークショップ2) 遺伝学的検査をめぐる諸問題

コーディネーター：中山 智洋（日本大学医学部附属板橋病院 遺伝相談室）

書記：小倉彩世子（日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野）

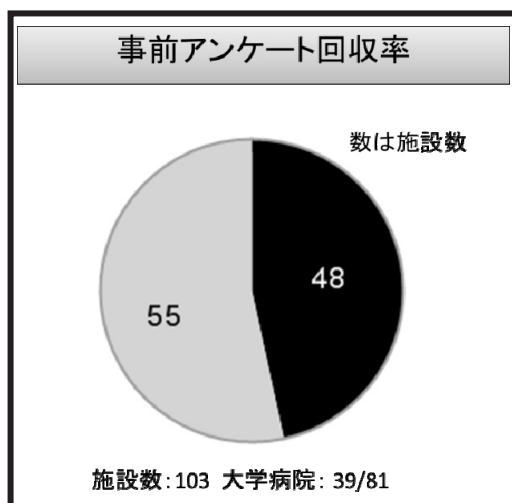
参加者数：29 名

参加施設：22 施設

山形大学、東北大学、自治医科大学、筑波大学、千葉大学、埼玉医科大学、東京大学、日本大学、北里大学、帝京大学、信州大学、富山大学、金沢大学、京都大学、大阪医科大学、三重大学、宮崎大学、福岡大学、群馬県立小児医療センター、東京都立小児総合医療センター、四国こどもおとなの医療センター、国立病院機構九州医療センター

職種：医師、看護師、認定遺伝カウンセラー、大学院生

1) 事前アンケートの回収率



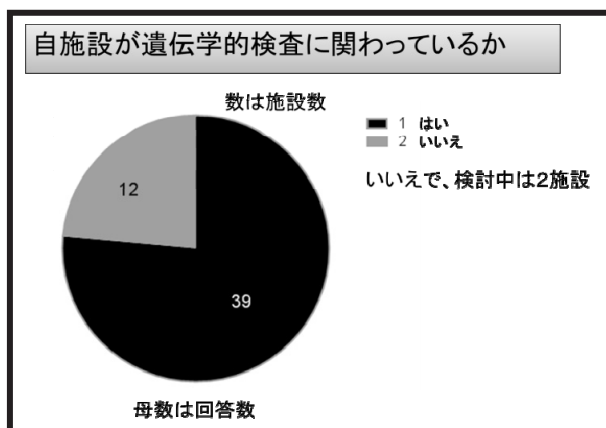
昨年と同様に事前アンケートについて回答していただき、当日その結果を提示することにした。

事前アンケートの回答率は、48/103 施設（47%うち医育機関 39/81 施設）であった。昨年とくらべ、回収率が低下したが、設問数が増えたこと、昨年と同様のアンケート内容があったことなどが原因と考えられた。

アンケートに関しては病院長宛に送られているが、院内全体を把握できる責任者のほうが良いのではないかと、ほかにもアンケートを行っているところが多く、手間がかかるので同じ設問であれば昨年の結果を付け加える、山積する問題を端的に質問する・手書き (Fax) ではなく電子媒体にするなどアンケートの在り方に改善が必要ではないかという意見が出た。

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 39/51 施設（76%）であっ



た。昨年、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、本年は遺伝学的検査とは自施設で「測定」をしていることを前提とし、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」遺伝子関連検査の分類と定義に記載されている「ヒト遺伝学的検査」を示すこと（羊水穿刺、超音波検査のような手技は含まない）ただし羊水を検体として自施設内で染色体検査を行っ

ている場合は含むこと、外部委託による遺伝学的検査は含まないことを注意書きとして追加した。

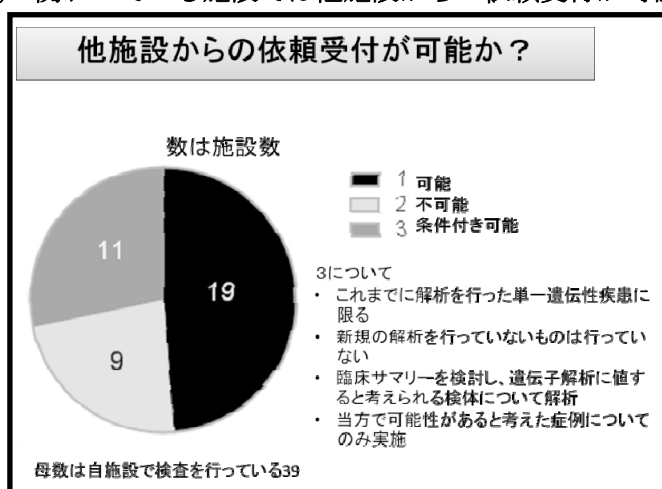
3) 自施設で実施している遺伝学的検査の項目について。

自施設で実施している検査	
染色体検査(羊水・末梢血・絨毛を含む)	6
FISH解析	5
アレイCGH	3
ダイレクトシーケンス	3
メチル化解析	3
X不活性解析	2
(回答数)	
個々の疾患(神経変性・代謝・内分泌・腫瘍・骨系統疾患・結合組織病・奇形など)は昨年と比べ、疾患数は200以上と増えている	

昨年同様に、遺伝病名・遺伝子名・検査方法について明示していなかったために、個々の疾患を回答する施設と検査方法を回答する施設と回答に統一が取れていなかった。自施設で実施している個々の遺伝学的検査項目数が200を超えることから、昨年よりも検査を行っている項目が増えているのではないかと推測できる。さらにこれらに関する情報を遺伝病にかかわる施設間で共有できないかとの意見があがった。前日にプレゼンテーションされたデータ

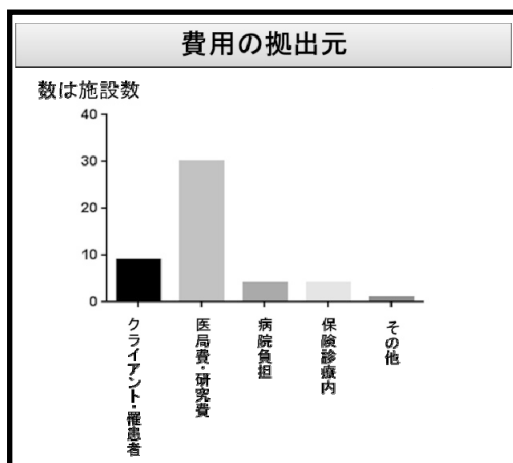
ベース（全国遺伝子医療部門設置施設の遺伝医療提供体制検索システム）などと連携していけないかという意見があったが、今後維持・更新する際の問題点なども挙げられた。

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。



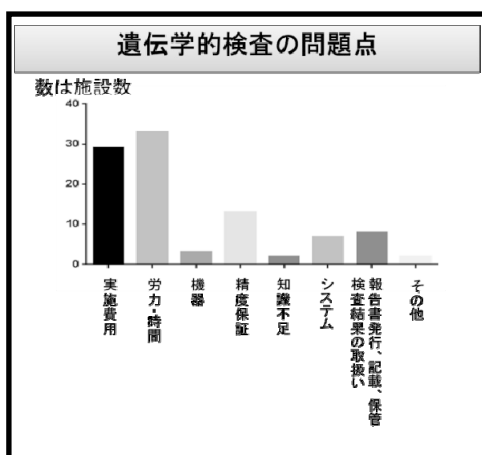
依頼可能か否かについては、マンパワーの問題やコストなど受託される施設の状況によるところが大きい。前質問と同様に情報をデータベースで公開されていくべきではないかと提案もあった。公開する際には高度先進医療と研究との違いを明記し、やみくもに受けるというわけではなく、一定の基準（カウンセリング・検査前確率など）前もって受ける側に情報が伝えられたほうが望ましいという意見があった。

5) 自施設で実施している際の費用の拠出元について。



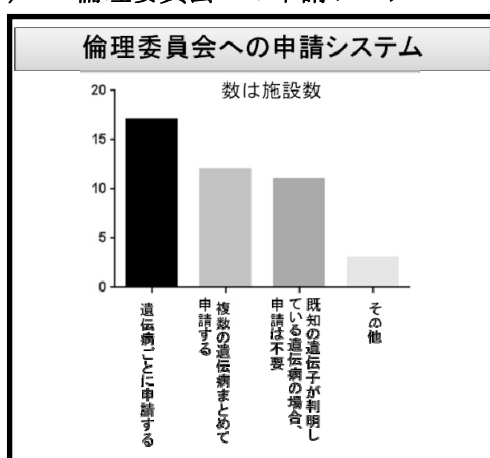
費用の面はほとんどの施設が研究費でまかなっているのが今年も現状であった。昨年の提言では、疾患を先進医療として申請していくことが重要であるとの提言をしたが、高度先進医療は継続されているシステムではなく、保険診療になった場合の問題点が指摘された。検査方法によっては、保険診療(4000点)ではコストに見合わない場合やクライアント負担の場合はカウンセリング時に費用を説明しているが、現在の状況は高額でありクライアントが負担できず検査を行わない場合もあるとの意見もあった。

6) 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、労力に関する問題が最も多く、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。コスト（費用）とマンパワー（人）が遺伝学的検査の最大の問題点であり、これらを解決していく必要が明確となった。

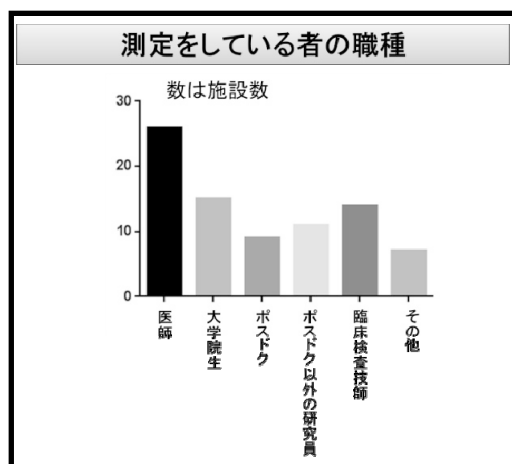
7) 倫理委員会への申請システム



倫理委員会への申請システムで多かったのは、遺伝病ごとに申請するという回答であった。ある程度の遺伝病を各診療科から取りまとめて、まとめて申請（千葉大 遺伝診療部）している施設、時間的限界のある場合は臨床倫理委員会を通し迅速化して対応している施設（帝京大学）もある。遺伝子診断は、診療として確立しているものについては倫理委員会自体の審査が必要ないのではないのではないか、という意見もあった。一方、診療であるとする場合は現状では費用が研究費から出ていること矛盾するのではないかという意見もあった。また倫理委員会で審査されるべき内容

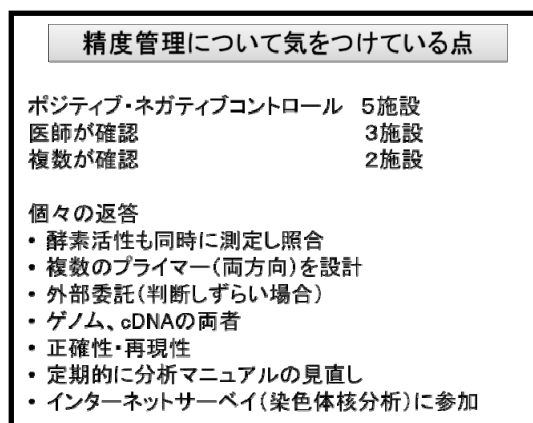
が、すでに診断されている疾患と発症前とは分けるべきではないかという意見もあった。遺伝子検査は研究なのか診療なのかという狭間にあり、診療だけでなく将来の研究のために残検体についても申請を取っている施設も認められた。迅速性という面については、今後コンセンサスを得られるような努力をしていく必要がある。

8) 測定しているものの職種について



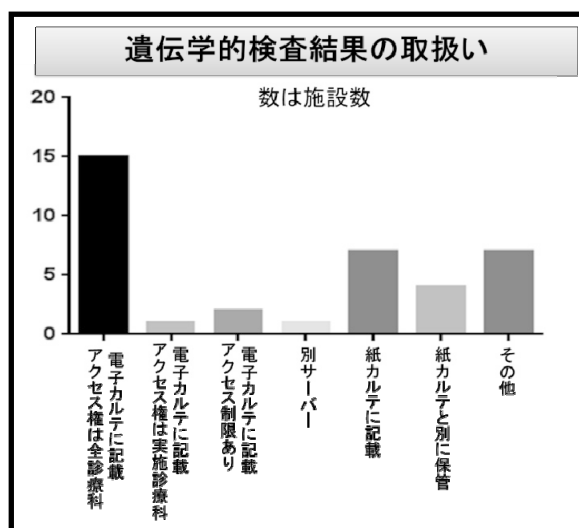
測定している職種は医師が最も多く、大学院生・ポスドクなどを含めて研究室で測定が行われていることから、このような結果になったと考えられた。

9) 精度管理について



精度管理に関してもきちんとやるためには、やはりマンパワーや組織が必要である。今後次世代シーケンサーなど新しい機器に関しての質の管理が必要。Incidental findings については今後の課題である。研究室単位では難しいが、中央検査として ISO (国際標準化機構) や CAP (College of American Pathologists) の管理をしていくべきではないかという意見もあった。

10) 遺伝学的検査結果の取り扱い



電子カルテについて診療情報として、アクセス制限を設けていない施設が多かった。診療情報として扱っている場合も発症している場合と、発症前については別にしているところやプライベートな疾患に関してはさらに配慮を行っているところもあった。監査の際に電子カルテとは別に紙ベースで鍵保管という保管方法を指摘されたところもあった。

遺伝学的検査については、「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」であるのかが議論でも混在しており、この点が施設間で意見が異なる結果となったと考えられる。遺伝子検査の方向性としては患者さんのために迅速な倫理審査が行われるべきであること、今後費用・人材についてどう確保していくのかということが最大の問題点であることが明らかとなった。

検査会社に依頼した検体に関して残検体を返却されないところがあることや、報告書も不十分であるところがあるということが報告された。

以上

参加者氏名（敬称略）

日本大学医学部附属板橋病院 遺伝相談室
日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野
金沢医科大学 遺伝子医療センター
筑波大学附属病院 遺伝外来
四国こどもおとなの医療センター 産婦人科
四国こどもおとなの医療センター 産婦人科
大阪医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室
国立循環器病研究センター 臨床遺伝科
福岡大学病院 臨床検査部 遺伝医療室
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
東京大学医学部附属病院 神経内科
東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科
千葉大学医学部附属病院 遺伝子診療部
自治医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室
群馬県立小児医療センター 遺伝科
宮崎大学医学部 看護学科 小児・母性看護学講座
三重大学医学部 オーダーメイド医療部
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
埼玉医科大学病院 産婦人科
山形大学医学部附属病院 皮膚科
帝京大学医学部 産婦人科講座
東北大学病院 遺伝科
東北大学病院 小児科
東北大学 東北メディカル・メガバンク機構
国立病院機構九州医療センター 遺伝子センター
北里病院 遺伝診療部
富山大学附属病院 検査部

中山 智祥：コーディネーター
小倉 彩世子：書記
新井田 要
野口 恵美子
前田 和寿
近藤 朱音
宮崎 彩子
森崎 隆幸
大久保 久美子
柴田 有花
後藤 順
吉橋 博史
野村 文夫
岩本 禎彦
鮫島 希代子
野間口 千香穂
望木 郁代
石川 真澄
伊波 若葉
近藤 由佳
亀井 良政
鈴木 民夫
木戸 浩一郎
新堀 哲也
小林 朋子
大堂 正裕
楠本 哲也
荒木 尚美
北島 勲

ワークショップ3) 出生前診断の対応

コーディネーター：三宅秀彦（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

書記：村上裕美（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

参加者：45名

参加施設（順不同）：京都大学医学部附属病院，山梨大学医学部附属病院，岐阜大学医学部附属病院，独立行政法人国立病院機構新潟病院，大阪市立総合医療センター，福島県立医科大学医学部，東京女子医科大学，東京医科大学病院，鹿児島大学病院，名古屋大学医学部附属病院，東京都立小児総合医療センター，福井大学医学部附属病院，鳥取大学医学部附属病院，聖マリアンナ医科大学病院，千葉大学医学部附属病院，北海道大学病院，秋田大学医学部附属病院，大阪大学医学部附属病院，宮崎大学医学部附属病院，胎児クリニック東京，宮城県立こども病院，信州大学医学部附属病院，聖隷浜松病院，昭和大学病院，山形大学医学部附属病院，近畿大学医学部，帝京大学医学部，横浜市立大学附属病院，日本医科大学附属病院，熊本大学医学部附属病院，広島大学病院，兵庫医科大学病院，長崎大学，大分大学

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・心理士

テーマ：産科と遺伝子医療部門の連携について

話題提供：胎児条項について

今回のワークショップ3)出生前診断の対応では、「産科と遺伝子医療部門の連携について」を中心に討論を行った。また，母体保護法における胎児条項の問題も話題に上った。

今回の討議より以下に提言する。

<提言>

出生前診断に関する遺伝カウンセリング体制の充実を目的とした，産科と遺伝子医療部門の連携のために

- ・ 院内における出生前診断に関わる恒常的組織を構築する。
- ・ 遺伝子医療部門は，産科の動向に目を配る。
- ・ 出生前診断に限らず遺伝子医療に対する理解者，後継者を養成する。
- ・ 行政（例えば厚生労働省母子保健課など）に，多方面と協力して出生前診断を充実させるための施策を提案する。
- ・ 認定遺伝カウンセラーは院内の連携の中心となり得るため，日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会，日本認定遺伝カウンセラー協会に，認定遺伝カウンセラーの国家資格化の検討を依頼する。

事前アンケート（資料参照）では，出生前診断への遺伝子医療部門の関与および連携について質問を行った（送付先103施設より55施設が回答，回答率53.4%）。出生前診断への遺伝子医療部門の関与としては，検査前の遺伝カウンセリングには約半数（26/53）の施設で，検査後では約6割（32/52）の施設で関与していた。「遺伝子診療部として産婦人科との連携で不備を感じたことがあるか」との設問に，「ある」と回答した施設は，約1/3（12/27）であり，「ない」と回答した施設では，産科医が遺伝子医療部門にスタッフやカンファレンスメンバーとして関与していた。

連携がうまく行かない理由としては、「連携自体が少ない」「遺伝子医療部門の体制が不十分」「産科が多忙」「遺伝子医療に対する意識の差」「診療体制の問題」が挙げられた。

この事前アンケートの結果を元に、出生前診断に関する遺伝カウンセリング体制の充実を目的とした、遺伝子医療部門と産科の連携について討議を行った。

出席者に対して、遺伝子医療部門と産科の連携について意見を伺うと、以下の様な意見が得られた。

- ・ 非妊時と妊娠時で、遺伝子医療部門と産科を切り替えている。
- ・ 遺伝子医療部門の小児科医が状況に応じて関与している。
- ・ 産科の動きの全体は掴み切れていない。
- ・ 遺伝子医療部門がないので、産科の臨床遺伝専門医が関与している。
- ・ 事実上、一人の遺伝子医療部門に関わる産科医で対応しているので、全体を把握する形になっている。必要に応じて他科の専門医と連携を取る事がある。
 - このような施設では、担当者が不在になる事態が生じた場合に対する不安がある。
- ・ 遺伝カウンセラーの雇用により、院内連携が円滑になった施設が複数存在する。

これから読み取れる問題点としては、

- ・ 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングや検査自体がシステム化されていない。
- ・ **個人の努力**で成り立っている部分が多い。

といった点が抽出された。これらのシステム構築のためには、逆説的ではあるが信頼関係を持った人間関係の構築が最も重要であると考えられた。すなわち、遺伝医療に対する理解者を増やし、出生前診断にかかわる遺伝医療に対する共通認識を形成することである。

ここで、遺伝子医療部門の院内での広報／周知活動について、現状を確認した。

- ・ 院内研修会の実施（半数の施設が実施）
 - 効果はすぐに出ないが、有効な印象がある。
 - 講演会を行っているが、院内に広報していない。
 - 看護学科を対象に行っている。
 - 若手医師、看護師向けのレクチャーを行っている。
 - ケースカンファレンスを行う、院内連絡会を開催している。
 - NIPTの実施についてワーキングなど、プロジェクト毎に一緒に考える機会を作っており、有効な印象である。
 - カンファレンスがひとつの委員会のように機能している施設もある。

上記の活動においては、予算、人員の問題が存在していることが明らかとなり、方策として、

- ・ 収入が得られる事項、国の施策として行っていることには予算がつくため、国に対する働きかけを行う。
- ・ 勉強会（レクチャーではなく、参加型）では、実務型で現実の問題を取り扱う。
- ・ 院内のキーパーソンの協力が必要であるため、働きかける。
 - NST（栄養サポートチーム）や ICT（感染対策チーム）、緩和医療チームなどのような、「**Genetic Support Team: GST**」というような名称の診療チームを作り、草の根運動を展開する。

- ・ ゲノム関係の研究などもあるため、倫理委員会に遺伝の関係者を加えるように考慮してもらう。

といった項目が挙げられた。

また、システム構築においては、産科と遺伝子医療部門の役割分担が必要であると考えられ、

- ・ バックグラウンドの異なる医師のチームによる対応には意義がある事を、産科にも理解していただく。

➤ 例えば、出生前診断でも小児科医だから話せることがある。疾患・検査の話と遺伝の話など、適切な役割分担方法があると考えられる。

- ・ 2014年に産婦人科診療ガイドライン産科編が改定になる予定である。この中で出生前診断というカテゴリーには全産科医が関わるが、出生前遺伝学的診断は遺伝子医療部門で行うという切り分けが行われる。詳細はガイドラインに記載されていないので、遺伝子医療部門として意識をして対応をすべきである。

といった意見が挙げられた。

また、**混合診療の禁止**が、活動を妨げている実態もある。現状として診療報酬に関係した変革を急速に行う事は困難であるが、院内で活動をしている事をアピールする必要がある。

また、連携の向上には**認定遺伝カウンセラーの雇用**が円滑化に有用であるという意見があったため、認定遺伝カウンセラーの雇用についても議論が行われたところ、以下の様な問題点が挙げられた。

- ・ 認定遺伝カウンセラーを雇用する際の問題点がある。
 - 地方では、認定遺伝カウンセラーの求人が思うように行かないことも多い。
 - 国家資格化していない事、地域差、資格認定時期と就職のタイミング、賃金の出所など、雇用に関しての問題点が存在している。

これに対する方策として

- ・ 他職種の資格があると雇用されやすいという実例があるので、暫定的には、他資格を持つ認定遺伝カウンセラーにはそのような対応から初めて行く。
- ・ 国に、遺伝子医療部門連絡会議や関係学会、日本認定遺伝カウンセラー協会などを通して提言していくことが必要である。
 - 実際には、名称独占、業務独占、認定された人数の問題などがあるので、それをクリアするような対策を講じる。まずは、養成施設の拡充であろう。

これらの意見を集約し、今回のワークショップでは遺伝子医療部門と産科の連携に関する本文前段に示した提言を作成した。

資料：WS3 事前アンケート結果（2013/11/19 集計）

代表者アンケートより

送付先：103 施設

回答数：55 施設（回答率 53.4%）参加者 7 通

★母体血清マーカー検査（MSM）・羊水検査（AC）について、産婦人科と遺伝子医療部門の間での連携についてお伺いします。

1) 院内の上記 2 つの検査前後の遺伝カウンセリングに、遺伝子診療部として関与していますか。

a. 検査前

回答数 53

なし 27(51%)，MSM の全例 0(0%)，AC の全例 7(13%)，MSM と AC の全例 10(19%)，

説明困難例のみ 6(11%)，その他，3(6%)

その他の詳細

- AC でクライアントが希望された時。
- 産科医かつ臨床遺伝専門医も遺伝カウンセリングを行っているため、切り分けが難しい。
- 必要な方は遺伝カウンセリングを受けてみえます。

b. 検査後

回答数 52

なし 20(38%)，MSM の全例 0(0%)，AC の全例 7(13%)，MSM と AC の全例 9(17%)，

説明困難例のみ 10(19%)，その他 6(12%)

その他の詳細

- 希望があれば小児科医から説明することになっている。
- 産科より対診依頼があった場合のみ。
- 必要な方は遺伝カウンセリングを受けてみえます。
- 産科医も専門医をとっており、遺伝カウンセリングを行っているため切り分けが難しい。産科医でない専門医は説明困難例のみ。
- AC の異常例のみ

2) 遺伝子診療部として産婦人科との連携で不備を感じたことはありますか（院内外問わず）。

回答数 37

なし 25(68%)，あり 12(32%)

「なし」と答えた施設のうち、7 施設から遺伝子診療部門に産科医が参加していること、3 施設からカンファレンスなどで密に連絡をとっているとのコメントがあった。

ありと答えた施設の自由記載より（一部要約）

- 連携自体が少ない
 - 院内での連携が密でない。(複数回答)
 - 院外からの依頼はあるが、院内からの依頼は少ない。(複数回答)
 - NIPT をきっかけに連携が開始された。
 - 産婦人科および小児科から遺伝子診療部門の構成員が在籍しているにもかかわらず連携不備の事例があった。
- 遺伝子医療部門の体制
 - 非常勤医師が遺伝カウンセリング外来を担当しており、院内の支援体制が不十分と感じる。
 - 遺伝子医療部門自体がない。(複数回答)
- 産科の体制
 - 産科が多忙すぎる。
 - 産婦人科の臨床遺伝専門医がいない。(複数回答)
- 遺伝子医療に対する意識の差
 - MSM を年齢のみでルーチンに行う産科医が多い。MSM から流れ作業で AC が施行される。
 - 正常ではない核型が出て判断に困る場合のみ遺伝子診療部門への受診となる（院内外とも）。
 - 検査実施前の産科医の説明は多くの場合不十分である。
 - 産婦人科で手に負えなくなってから遺伝子診療部に紹介してくる。
 - 遺伝カウンセリング適応例，出生前診断症例など，区別できていないことがあり，時間的なロスや不十分なカウンセリングになる事がある。
- 診療体制の問題
 - 日時が別になる。
 - 費用について。

参加者アンケート 7 件より

2) 遺伝子診療部として産婦人科との連携で不備を感じたことはありますか（院内外問わず）。

ありと答えた施設の自由記載より（一部要約）

- 連携自体が少ない
 - 一次，二次，三次カウンセリング体制の整備
 - 地域医療との連携
 - 産婦人科の取り組みの実体が把握できない。
- 産科の体制
 - AC 前の遺伝カウンセリングに対して産科医師の間でも差がある。
 - 一般外来での診療で十分と考える（産科の）管理者がいる。

- 遺伝子医療に対する意識の差
 - 産科医全員に遺伝カウンセリングが周知されないこと（複数回答）
 - 産婦人科全体の声や意向が、遺伝子診療部に届いていないのではないかという懸念。
 - 検査前の遺伝カウンセリングの提案など試みているが、診療体制の変更は難しい。
 - 必要性を認識しているが、紹介時期が適応週数の直前になるケースもある。
 - （院外との連携で）出生前診断に関する考え方などが異なっている。
- 診療体制の問題
 - 院内での遺伝子診療部業務が産婦人科の業務扱いされない。

ワークショップ4) 発症前診断への対応

コーディネーター：難波栄二（鳥取大学医学部附属病院）

書記：中川奈保子（鳥取大学医学部附属病院）

参加者：22名

参加施設：19施設

愛知医科大学病院、岩手医科大学医学部、大阪市立大学医学部附属病院、大阪大学医学部附属病院、岐阜大学医学部附属病院、京都大学医学部附属病院、京都府立医科大学附属病院、久留米大学病院、公立学校共済組合近畿中央病院、国立病院機構 医王病院、四国こどもとおとなの医療センター、信州大学医学部附属病院、東京医科歯科大学、徳島大学病院、鳥取大学医学部附属病院、名古屋大学医学部附属病院、北海道大学病院、宮崎大学医学部、読売新聞社

はじめに

本ワークショップでは昨年と一昨年に人員不足と体制、遺伝カウンセリング料金、生命保険について討議を行った。これまでの議論の中で、発症前診断での対応に関しては、より広く遺伝カウンセリングの体制とも関連しており、今回のワークショップでは発症前診断に関連する問題点に関しても、討議を行うこととした。

<各施設の現状・問題点>

- ・BRCA 検査は都会では相談件数が飛躍的に増加したようだが、地方の施設の多くは殆ど問い合わせを受けていない
- ・臨床遺伝専門医が不足しており、一人の医師が主治医（保険診療）と臨床遺伝専門医（自費診療）の両方の役割を担うことに難しさを感じている
- ・研究を行う際に提供する遺伝カウンセリングの料金設定について
- ・遺伝子診療部の立ち上げについて、病院執行部をどのように動かせば良いか
- ・施設が所在する地域だけでなく、隣接県と協力した体制整備を行う必要性
- ・がん拠点病院を含めた遺伝性腫瘍の対応について
- ・出生前診断をすることを目的に、発症前診断を希望するクライアントへの対応
- ・海外では着床前診断の検査会社があり、日本に仲介会社が存在している
- ・遺伝カウンセリングや遺伝子検査の料金の伝え方（料金を伝えると断られることがある）
- ・他の診療科と連携が取りにくい

上記から共通の課題をピックアップし、今回は以下の内容で討議を行った。

1. 神経難病の出生前診断と海外での遺伝子検査受検について
2. 認定遺伝カウンセラーの役割と雇用
3. 遺伝カウンセリングの位置付けと認知度

1. 神経難病の出生前診断と海外での遺伝子検査受検について

複数の施設より、神経難病の出生前診断を希望するクライアントへの対応に関する課題が示された。出生前診断をするために発症前診断を受けたい、発症前診断が陽性であれば結婚を中止する、発症前診断が陽性であれば子どもを作らない、といった次世代を念頭に置いた発症前診断の相談例が報告された。神経難病の出生前診断の適応は「新生児期または小児期に発症する重篤な

疾患」であるが、同じ疾患でも同一に扱えない場合があることも示された。例えば、筋強直性ジストロフィー症では、女性が罹患者の場合は妊娠中に進行する可能性、禁忌薬など妊娠中の管理、児が先天型になる可能性などを考慮し出生前診断は適応と考えられるが、男性が罹患者の場合の出生前診断は検討が必要である。

適応外の疾患については、各施設ではクライアントに丁寧に説明することで対応している。しかし、「発症が遅い疾患だから」とその場ではクライアントに納得していただいたとしても、インターネットで調べれば海外では検査が可能であるといった情報を容易に得ることができる。また、海外での着床前診断を仲介する会社も複数（CGL、他）存在し、日本語のホームページで内容がわかりやすく説明されている。クライアントの希望が強く、金銭的に可能であれば、海外での受検を選択することも可能な状況である。実際に、海外で受検した結果を持って遺伝カウンセリングを訪れる人がいることも報告された。

海外での出生前診断や着床前診断が増えてくると、各施設の遺伝子診療部では海外での受検結果を持ち込む人への対応が必要になることが予想される。参加者からは、以下の意見が述べられた。

- ・多因子の検査結果が持ち込まれた例もあり、持ち込まれてから対応に苦慮するくらいであれば、最初から関わるべきなのか迷っている
- ・海外での検査を選択する人を止めることはできないが、我々は日本で医療を行っているので日本でできることを話して理解していただき、それでも海外に行く人は仕方がない
- ・検査結果が持ち込まれたら我々のレベルでの解釈は伝えるが、受検施設から話を聞かなければ完全にはわからないと伝える
- ・海外の方法が合う人はそれを選択する権利があり、日本の学会がコントロールすることには限界があることを前提に、今後を考える必要がある
- ・実際にニーズがあるなら実態に即して国に働きかけ、それができるような状況にしていく必要があるのではないか

今後は次世代シーケンサーを実施して見つかったインシデンタル・ファインディングスが持ち込まれる可能性も出てくるため、このことは今後検討すべき事項である。またある施設では、「日本でできない検査」と説明しても一施設の話では納得できない場合もあるため、クライアントが希望されれば別の施設の遺伝カウンセリングにセカンド・オピニオンのような形で紹介している。クライアントの納得を促す方法の一つであり、施設間連携の取り組みにもなる方法として紹介された。

なお、発症が遅い疾患に関する発症前診断でも、症状が進行する前に予防や管理する方法がある疾患については、事前に知っておいたほうが良いという考えが広がり始めており、特に家族性腫瘍では積極的な対応を選択している施設が多い。神経難病は話が異なるが、その中でも少しでも対応法がある疾患は積極的に検査を行っても良いのではないかと、この考えが示された。適切に対応する一つの方法として、地域ブロックごとに、各施設で対応可能な疾患をリストアップし、地域で連携して取り組むという意見が示された。このような取り組みでは認定遺伝カウンセラーも必要となるため、病院側に認定遺伝カウンセラー雇用の要望を示す際の具体的な材料にもなるとの意見が述べられた。

2. 認定遺伝カウンセラーの役割と雇用

遺伝カウンセリングにおいて、クライアントの希望と臨床遺伝専門医の考え方の違い等から、対応がうまくいかなかったケースが報告された。このケースでは臨床遺伝専門医が一人で対応していたが、体制として認定遺伝カウンセラーがいなければプレカウンセリングやフォローを行え

ないため対応が難しくなる可能性がある、と指摘する意見が出された。これに対して、認定遺伝カウンセラーがいれば、何がどう違ってくるのか、クライアントの結論が変わってくるのか、そうであれば医師の力量が不十分という話にならないか、との質問があった。この質問に対して、参加者から以下の意見が述べられた。

- ・主治医と臨床遺伝専門医が同じ或いはクライアントとその家族を臨床遺伝専門医一人で対応する場合に、判断が客観的なものと言えるのか疑問が生じる
- ・認定遺伝カウンセラーがプレカウンセリングを行い、その後臨床遺伝専門医も一緒に話をすることで、別の視点から課題を検討することができる
- ・クライアントは医師に対する対応と医師以外の人への対応が異なることがある
- ・医師が「検査をすれば良い」と頭にあれば、無意識にその方向に導く可能性がある
- ・臨床遺伝専門医のみでは、遺伝カウンセリングすべき内容の一部しかできない
- ・臨床遺伝専門医の説明はもちろん必要だが、心理的支援としては、クライアントにとって認定遺伝カウンセラーや臨床心理士の方が話しやすい相手ではないか
- ・認定遺伝カウンセラーの対応としては、クライアントが病気（発端者）のことや将来のこと（結婚、出産など）をどのように考えているか話を聞き、「自分で考えて決めてください」という段階を一緒に過ごし、その後は誰にサポートしてもらうかといった長期的なフォロー計画も一緒に考えていく

認定遺伝カウンセラーや臨床心理士による心理的支援により、クライアントの結論が変化することはあり得ると考えられる。遺伝カウンセリングでは、クライアントが十分に考えることができる環境を作ることが重要である。その実現に向けて、チーム医療として遺伝カウンセリングを提供できる体制の整備が求められている。

一方で、遺伝カウンセラーを雇用したくても、雇用できない現状も示された。本ワークショップの参加施設では、2013 年 11 月現在で認定遺伝カウンセラーを雇用していない施設が 8 施設あった。雇用の必要がないわけではなく、募集をかけているのに応募がないという問題が首都圏と関西圏以外の複数の施設の参加者から報告された。その理由として、病院内で遺伝カウンセラーの位置付けが不明確で低賃金となること、非常勤雇用のために首都圏を離れて地方都市に移ってくる人材に限られていること、養成機関の所在地に偏りがあること、などの意見があった。

また、医療資格を持つ場合は医療職で雇用し、認定遺伝カウンセラーとして配属する案も出されたが、医療資格を持たない遺伝カウンセラーも多いことを考えると難しい。さらに、遺伝カウンセラーの資格が国家資格にならない限り、給与水準を高くすることは難しいとの意見もあったが、まだ人数が少ない（2013 年 11 月現在で 138 名）こともあり、国家資格化には遠いとの考えが述べられた。一方で、進め方を考えなければ臨床心理士のように国家資格化の実現が困難になるという意見もあった。昨年のワークショップで、病院機能評価の中に遺伝カウンセラーを加えるなどの提言も出されたが、状況は進んでいない。今後学会全体で取り組んでいく必要があるだろう。

いずれにしても、病院内で認定遺伝カウンセラーの仕事がイメージできなければポストを用意すること自体が困難であるため、まずは認定遺伝カウンセラーがどのような仕事をするのか認知度を高めていく必要があるとの意見が述べられた。

3. 遺伝カウンセリングの位置付けと認知度

また、遺伝カウンセリング自体の病院内外での認知度も高いとは言えない。遺伝カウンセリング料金はセカンド・オピニオン外来に比べて低く設定されており、今回提示があった施設の遺伝カウンセリング料金は初診でも 5000 円～8000 円、再診では 4000 円台と低料金であった。昨年の

ワークショップでも、料金は最低でも1時間1万円は必要との意見が出ていたが、状況に変化は見られていない。クライアントに料金を伝えたら来談を尻込みするケースも複数の施設から報告されており、通常の診療で説明も行っているため遺伝だけを切り分けてお金を取ることが定着していないとの意見が述べられた。特に医療費が発生しない小児科で臨床遺伝専門医と主治医が同一の場合、遺伝カウンセリングになると料金が発生することに抵抗感が示されるとの具体例が示された。

研究における遺伝カウンセリング料金の設定に関する質問も挙がった。遺伝子診療部門がなくサービスとして遺伝カウンセリングを提供している施設は、サービスでない場合は遺伝カウンセリング担当者を研究分担者にしてもらおうといった対応例を示した。また、院内で遺伝カウンセリングの認知度が高く、各診療科との連携や相互支援が良好に行われている施設では、遺伝子診療部門のスタッフが関与する場合は、研究者が被験者に納得してもらった上で被験者に料金を負担してもらっていることが報告された。

診療における遺伝カウンセリングでは、国内の施設全体を見ても採算がとれている施設は稀であり、本ワークショップの参加施設からも、遺伝子診療部門の正式な立ち上げが困難であったり、規模が縮小されたりという状況が報告された。臨床遺伝専門医の不足により、十分な対応ができないという報告もあった。これらについて、二つの施設から成功した取り組み例が報告されたので、以下に紹介する。

1) 認知度上昇へ、現場からボトムアップの取り組み

この施設では5年前から月1回のカンファレンスを開催し、当初は5～6人だった参加者が現在では30～40人で実施され、全症例に関する検討、他科からの遺伝カウンセリングへの参加、その後の反省会などを行っている。診療科で遺伝に関する疑問があれば遺伝子診療科に尋ねやすい状況が作られており、現場レベルで助け合う関係を構築している。さらに、病院内で遺伝子診療科の役割が認識されることとなり、診療科としての格上げも実現した。施設によっては、病院の首脳部から現場へとトップダウン型で遺伝子診療が実現した例もあるが、この施設では、現場レベルから取り組みを始め、ボトムアップの形で遺伝子診療を実現した。

2) 臨床遺伝専門医の暫定制度で計画的に専門医数アップ

ある施設では、暫定制度を利用して臨床遺伝専門医の増員に取り組み成功している。計画的に複数回の勉強会とロールプレイを実施し、今回の暫定制度での合格者（見込み者を含む）は20名を超える。これにより、遺伝子診療部が必要な時に声をかければ参加してもらえる状況となり、遺伝について各診療科で対応することも、徐々に可能な状況となってきた。

遺伝カウンセリングの認知度はまだ高いとは言えず、病院内で必要性を理解してもらうことも容易ではないが、以上の2例は、計画的かつ着実な取り組みを継続的に行い、実績を積み上げることの重要性を示す好例であった。

おわりに

今後ますます世界的に遺伝の情報が普及する中で、施設間連携が重要になると思われる。全国遺伝子医療部門連絡会議は連携の間ではあるが、なかなか細かな連絡を取り合うことは難しい。今後は前述したように、他施設の遺伝カウンセリングにセカンド・オピニオンのように紹介することも一つの方法と考えられる。また、本連絡会議は年1回テーマ別に開催されるが、地域ブロックごとに全体を討議できる場を設けて連携を図ること、遺伝カウンセリングでの対応などを相談できる場を地域で設けることなど参加者からの要望が出され、これらも本年度の提言に加えることとしてワークショップを終了した。

ワークショップ5) パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療

コーディネーター：布施昇男（東北大学東北メディカルメガバンク機構）

書記：目時弘仁（東北大学東北メディカルメガバンク機構）

遺伝学的な偶発的所見は研究段階で生じる事が多いが、最近では特に米国で臨床シーケンシング（clinical sequencing）が診療の過程で行われる事も多くなり、今後診療の上で偶発的所見が得られる事も多くなると考えられる。以前の遺伝学的検査は特定の候補遺伝子について検査を行っていたため、偶発的所見が得られる可能性は低い。しかし、候補遺伝子アプローチから、候補遺伝子を定めないゲノムワイドアプローチ、さらには全ゲノム解析が行われるようになりつつある現在、偶発的所見が発見された場合の遺伝情報開示等の対応が大きな問題となる。今回は、次世代シーケンサーにおける **Incidental Findings**（以下 IF）の取り扱いに焦点を合わせ、議論を行った。

1. 参加施設アンケートの結果から

全ゲノム解析もしくは全エクソン解析を行っている、もしくは行う可能性があるのは、16 施設であり、行っていないと返答したのは 21 施設であった。

各施設における、全ゲノム解析もしくは全エクソン解析施行時における問題点、また **Incidental findings**（IF）があれば、どのように対処していますか？という質問に対しては以下の様に返答があった。

IF は原則として返却はしていない	…3
検査前にどこまでの説明をするか決めておく	…2
現在のところ IF の経験なし	…1
具体的な対応は行っていない	…2
IF は返却しないように IC を取る予定である	…1
今後検討したい、IF について検討中	…4

2. 施設としてエキソームシーケンスを行っている中での IF の経験

診療科から、IF かかもしれないと開示に関する倫理委員会に諮問があった経験が報告された。しかし、倫理委員会では専門的な議論が困難で、遺伝子診療部に具体的に検討するように依頼し、遺伝子診療部から課題と開示に留意すべき状況を詳細に検討して倫理委員会に報告したとのことであった。

遺伝子診療に詳しいとのことで、BRCA1/2 に関しての IF に関する相談を個人として受けたことがあったとの報告もあった。

一方、研究レベルでのエキソーム解析を行うが、診断目的ではエキソーム解析を行わないようにするとしている施設もあり、倫理委員会での申請書では、有用な情報がわかった場合には再度審査することで承認しており、IF に関しては見つけたときの心配をしているとの報告もあった。一方、変異があっても **pathogenic** かどうかについてはすぐにわからないために、困惑しているとの報告もあった。

全体として、今後 IF に関する指針が必要に思われ、また、日本におけるクリニカルシーケンスの定義について検討が必要と考えられた。

3. IF の重要性

染色体検査など、今まででも IF についての説明は必要であったが、今後 IF の頻度が増大するため、最初から IF について説明すべきとの報告があった。一方、説明が不十分な時にどういうプロセスにすべきか、また改めて説明する場合、IF があったことを暗に知らせるようなものになるので、難しいとの考えも示された。今後は医療に入ってくることをスムーズに持ってくるかということを決めておく必要があり、カウンセリングや、医療など、開示に関する手順を決めていく必要があるとの考察があった。

4. IF の取り扱いについて

人類遺伝学会における土屋先生・小杉先生の報告から、IF の取り扱い方針について機関全体の方針があるのは 6% にすぎず、解析毎に方針を定めているのが 27.2% であった。IF は本当に意味があるかどうかについて、また誰が判断するか決まっていないとの問題提起がなされ、他の専門家からアドバイスを受けた上で、どう返すかを決めていく必要がある。今後は機関として、あるいは機関の集合体としての方向性が必要と考えられた。

5. 臨床的有用性について

小児・成人にかかわらず、予防法・治療法のある疾患や Pharmacogenomics (PGx) については有用性があるとの意見があった。また、腫瘍や突然死のある循環器疾患が多い ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) のリストに関しては、最低限知っていくべきものになってくるのではないかと思われるとの意見もあった。一方、予防的に考えていく場合に、本当に病的意義があるかどうかを考えるのは難しく、家系で見えていったときにどうするかを考える必要があり、参照配列と違うだけで病的変異とみていいか慎重に考える必要があるとの意見もあった。また、実際の臨床ではいろいろなケースが出てくるが、どこのプロフェッショナルが検討するか考える必要があり、この会議がハブとして当たるのがいいかもしれないとの意見もでた。

6. 精度の問題

アメリカはクリア (CLIA) 基準がある前提で動いている。日本では、臨床と研究の境が曖昧であり、その中で患者さんに最も良い方法を考える必要がある。次世代シーケンサー (NGS) に限らず、臨床学的検査としての遺伝学的検査については、保険収載の方向だろうが、Rare disease について一つ一つ承認を得るのは難しい。クリアにまでは行かなくても施設認証で臨床検査として行い、保険で償還できるような方法が現実的ではないかと考えられている。また、長期保管の問題についても検討が必要であり、小児の結果を成人になったときに返せるか等、議論があった。

7. 小児の取り扱い

小児については、「誰に同意を取るか」、「成人期発症や発症前診断」に問題が生じる可能性がある。子どもが 18 歳までに発症しないものか、小児期にしていた方が予防に役立つのかということを考える必要がある。この問題は小児科学会・医学会でも検討中とのことであった。

8. その他

バイオバンク関係の検体保存に関しての学会がない。研究会レベルでもない。資格認定とか、検体保存して将来の役に立てるための場がない。

バイオバンクジャパン (BBJ), 6 ナショナルセンター (6NC), 東北メディカルメガバンク (MMB)

の連携の話をしなければならないと考えている。生体試料研究会を立ち上げていて、どう取り扱いするかという機会を作っている。

9. まとめ

日本におけるクリニカルシーケンスの定義について検討が必要であり、カウンセリングや、医療など、開示に関する手順を決めていく必要がある。また、機関あるいは機関の集合体としての指針が必要であり、専門性と鑑みた連携体制の構築が必要である。施設基準などの設定も考慮すべきである。

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：渡邊 淳（日本医科大学）

書記：佐々木 元子（日本医科大学）

参加者 11 名

参加施設：信州大学、京都大学、順天堂大学、防衛医科大学、川崎医療福祉大学（川崎医科大学）、国立成育医療センター、エスアールエル、アトム医科学研究所

職種：医師、薬剤師、大学院生

今回のワークショップでは、1) PGx 報告書の記載、2) PGx 情報の扱い、3) 電子カルテへの記載、4) PGx 検査におけるゲノム DNA の扱い、5) PGx における遺伝子医療部門の役割を中心に議論された。

1) PGx 報告書の記載

- *連絡会議での提言（第8回）により PGx の運用指針が改訂され、Q & Aが追加となった。提言は指針Q & Aへ反映された。（第10回連絡会議報告参照）
- *2010 年春～キット販売開始から検査会社によって異なっている。
（繰り返し配列、*6/*28、と2つの SNPs の表記の仕方もバラバラだった）
- *衛生検査所協会に小委員会ができ、製薬会社・診断薬メーカーにも参加してもらい薬の添付文書に近い形に順次検査会社が報告書に記載される遺伝型の統一表記案へ変更している
- *IL28B も統一する方向で動いている。

2) PGx 情報の扱い

- *最初は、単一遺伝子病と同じ扱いであった。
- *D 社は PGx の指針が出た時点で、一般検査と同様の扱いにしていた。各伝票、報告の形態、各社色々であった。
- *検査会社では動けない、病院の方針に従わざるを得ない。
- *PGx 運用指針 Q&A(13、14)に、運用指針に匿名化、運用指針は必要か？
- *電子カルテの対応は？などを記載。匿名化を2回する検査会社もあった
→ヒューマンエラーの危険性あり。
- *遺伝学的検査数十件、PGx は月に数百件、親展封筒で返されると担当医のみしか確認できない。
- *早くに親展封筒をやめたら、病院からクレームあった。

3) 電子カルテへの記載

- *アクセス制限をどうするか？という意見も出た。
- *PGx は保険適応のものは特にアクセス制限の必要は無いのでは？
- *チーム医療の推進に必要な情報共有と個人情報の取り扱いをどうしていくか。他の単一遺伝子病も情報共有している施設もあった。
- *PGx の特定のものは担当医だけでもいいが、スティーブン・ジョンソン病に関連するものは、共有していないと危険などある。ペニシリン禁、Rh-のように皆に積極的に知らせるべき

- ものはある。隠すかどうかより、積極的に見えないと危ないようなものもあるだろう。
- * 単一遺伝子病と薬剤との両方に関連する遺伝子をどう扱うか。BRCA 1、2 はどうするか、PGx である一方で家族性腫瘍でもある。どう対応するか？
 - * 病名と書いてあること自体で遺伝病だと分かってしまう。遺伝子検査は関係ない。
 - * 研究から考えが始まっているので、患者さんの視点で考え直す必要あり。
 - * PGx をきっかけに、遺伝情報ももっと身近になると良いと思う。本人の為になることがカルテに書いてある。
 - * どこまで共有していいか、クライアントに確認できればいいが、現実的では無い。遺伝カウンセラーは情報を大切に扱う。現場でどうして言ったらよいかを、相談しながら進めている。
 - * 薬剤師も、病院、薬局等様々なところで働いている。患者さんからこんな検査を受けていると話す事もあるので、情報共有は大切。もっと分かりやすい部分に書くことも大切。

4) PGx 検査におけるゲノム DNA の扱い

- * PGx の検査結果は臨床検査と同様の扱いであるが、ゲノム DNA の扱いをどうするか。
- * PGx の指針では、一定期間保管後に破棄する。
- * 全自動遺伝子解析装置では、全血を入れれば結果が直接出てくる。この機器ではオペレーターがゲノム DNA を扱わなくても良い。
- * 遺伝子検査をしていない検査部もあるが、このような機器があると、院内でできてしまうようになる。臨床検査に近い形になってくる。
- * 保険収載されているものは、登録検査所でないとダメ。
- * 研究で受けて臨床に近いデータを出しているところもある。

5) PGx における遺伝子医療部門の役割

- * 遺伝子医療部門がどう把握しているのか？
- * 今回の事前アンケート調査では、PGx 検査は担当医が行っているのに、遺伝子医療部門では把握していない施設がほとんどであった。
- * PGx 検査は検査所への依頼から院内で可能な検査へと変化してきている。
- * 様々な SNPs が研究と共に明らかになってくる。
- * ニーズが無い？がん治療をやっている人達が困っていない。薬剤部はやりたいと意欲のある人がいる。検査も薬剤部でやる。検体を受け付けるのは検査部。患者さんが来て、検査に回った血液、主治医が同意をとるのが面倒。処方箋を発行する時には薬剤部が PGx を把握する、時すでに遅し。遺伝子診療部に相談が来ればいいのだが、
- * 一施設の対応？複数施設協力である必要があるのでは？研究の場合は、お気づきの点があったら、と問い合わせ先が書いてあるはず。
- * 医療施設ごとの教職員の意識と連動していく。ここから薬学会、薬剤部の連絡会議、検査部の会議等へ呼びかけていく。
- * 全体像が見えていない。
- * 匿名化、親展については整理できてきている。
- * 一つの遺伝子でも複数の薬剤が関わる場合もある。
- * UGT についても婦人科、消化器外科、内科、呼吸器外科、内科という複数科が関わってくるとまとめきれないため、遺伝子医療部門が関わることになった。
- * 職種間、病院内での関わりについて、情報共有ができると良いと思うが、方策を考えたい。

今後どうしたらいいか？

- * 連絡会議には遺伝子医療部門の先生が来る。職種間の関係をどうするか。遺伝子医療部門では把握できない状態になっている。
- * 治験にどうゲノム DNA が使われているのか。倫理委員会での扱い等は？ゲノムが欧米へいってしまい、日本で研究が出来ない。
- * 研究は患者さんにフィードバックしない。それが患者さんにフィードバックするようになってきている。そう考えていくべきか。
- * 薬学のモデルコアカリキュラム、コンパニオン診断まで入ってきている。検査技師の国家試験に PGx という項目が入っている。何らかの形で遺伝子医療部門が関わるといいのでは？

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議

来賓挨拶

来賓挨拶

来賓挨拶：八重樫伸生（東北大学 東北メディカル・メガバンク機構副機構長）

御紹介に預かりました東北大学メディカル・メガバンク機構の八重樫と申します。昨日までの人類遺伝学会でも、私どもの者が大分講演をしたり、座長をしたりさせていただきましたので、ある程度、メガバンクの事業については御理解いただいているかなとは思いますが、これは震災後の大きな、被災地の住民の長期健康調査をするという国家プロジェクトの一つです。それに伴いまして岩手と宮城を合わせて15万人のコホートを作ります。普通のコホートではなくてゲノムコホートにしようというようなことをやっております。

実際、もう既に1万人以上の方が入っておりますけれども、その中で、採血をして、いわゆる次世代シーケンサーを使って全ゲノムを決めるということで、今年度の目標は、まず1000人をやろうということになっております。大体30家系以上の非常に深度の深い読み込みをしておりますので、恐らく、今年度中には1000人は決まるだろうと予測しています。多分、大きく報道されると思いますけれども。途中経過を聞きましたら、今までのレファレンスゲノムというのがよくコンピュータでできますけれども、そのデータは白人のデータなのです。ですから、日本人のそういう標準のレファレンスゲノムというのは今までなかった。途中経過だけでも、数百万か所も違うというのが分かっているのだそうです。今後それに当てないと、自分たちの読んできたゲノムが本当にそれが異常なのか分からないということになります。今後は、白人ではなくて、日本人の標準ゲノムと比べることが標準になってくると思いますので、どうぞ楽しみにしていただきたいと思います。

それで、8000人くらい最終的に決めたいのですが、その過程で毎日のように、私ども機構の中で話し合われているのは、今日先生方が御議論される遺伝子診療ということになります。異常を見つけて、あるいは変異とかを見つけて、それをいち早く最終的に被災地の方々に、それを予防医学、ゲノム医療、ゲノム予防としてお届けしたいということなのですけれども、それを誰がするかということになりますと、全国のこういう遺伝子診療、遺伝子医療部の方々、先生方あるいはそこで育てられた人材の方々であると考えております。

私たちも非常にいろいろな問題、課題を抱えておりますので、今日、午後から話されるようなことで、私たち、このメガバンクの事業が余り変な方向に走り出さないように、先生方に是非御指導を頂きたいと思っております。

今日は、仙台でこういう会を開催していただきまして、本当にありがとうございます。地元を代表して御挨拶を申し上げます。（拍手）

第 11 回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

(1) 遺伝医学教育

【櫻井】札幌医科大学の櫻井でございます。ワークショップ（1）遺伝医学教育につきまして、今日の討論の内容を御紹介申し上げます。

先ほどの福嶋先生のお話にもございましたけれども、今年の1月に医学部の卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムが公開されました。このような連名になっております（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）。今日のワークショップでは、まずこれをもう一度見直した上で、ご参加の25名の施設代表の先生方に現状を簡単に御報告いただき、それを基に今後のあるべき遺伝医学教育、実現のためのストラテジー等について、ディスカッションを行いました。

卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムを既に御覧になった先生方には重複になりますけれども、一応整理のためにしておきたいと思います。今の卒前医学教育モデルコア・カリキュラム（コアカリ）は、基礎遺伝学の部分は十分網羅されていますが、臨床的な部分が非常に欠けているということで、この新しく公開というか、私どもが出しましたモデルカリキュラムでは、1（1）として「ゲノムと遺伝子」という基礎医学的な部分、これに対応するコアカリはこの右側のカラムのほうに入っております。ただ、基礎の部分でも、例えばエピジェネティクスとかミトコンドリアゲノムの特徴というのは、今のコアカリには入っておりません。それから、2番目にゲノムの多様性、つまり、単一遺伝子疾患の原因としての遺伝子ということではなくて、多様性を作る遺伝子という考え方がまず先に来るべきだということで、ゲノムの多様性、そして、それに基づく個体の多様性、そして、遺伝要因、環境要因、こういった順番に並べてあります。そして3番目に、臨床における遺伝情報の活用、ここはコアカリには全く載っていないところでありますけれども、家系図、遺伝学的検査、ELSI、遺伝カウンセリング、こういった内容を取りあげてありまして、後半のほうには家系図の書き方というものの例示をしながらとりあげております。

これにつきまして、平成25年1月に全国医学部長病院長会議を通じて配布をしたのですが、現在、それがそれぞれの施設でどのような形で利用されているのか、認知されているのかというのを、先月、アンケート調査を行いました。このアンケート調査の対象というのは、維持機関会員の代表者の先生方ですので、その先生方にお尋ねするのが適切であったかどうかという反省はあるんですけれども、結果のみご報告いたします。これは、後日、この報告書の中にもきちんと盛り込みます。

公開されたこと自体は御存じで、きちんと読んでいらっしゃるという方が半分、まだご存じでないという先生が2割ほどいらっしゃいました。104施設で回答いただいたのが58施設です。これも先ほどご紹介がありましたけれども、医学部長、病院長に配布されたことは御存じでしたでしょうかという質問ですが、4割の先生はご存じないというお答えでした。

次に各大学での遺伝医学教育に割り当てられている講義と実習の時間をお示しします。青い部分が基礎医学、赤い部分が臨床で、大学ごとにかなりばらつきはあります。ただ、この基礎医学的な部分は、生化学等で行われている内容をここに含んでいるのかいないのか、を基礎遺伝学という枠組みで捉えているかというのは、大学ごとに違いがあるかもしれません。5年前と比べて、講義、実習時間はどのくらい変化しているかという質問に対しては、教務担当の先生ではないので分からないというような先生方もたくさんいらっしゃったんですけれども、こちらのお答えいただいた部分だけ見ていただきますと、変わ

らないというところがほとんどで、最近の医学部教育の中で臨床実習に割かれる時間が拡充され、座学がどうしても圧縮される傾向の中で、遺伝医学に関する講義が減ったというのは1施設だけだったというのは、それは、むしろポジティブに捉えてもいいのかなと感じております。

公開されたモデルカリキュラムについての施設の対応をお尋ねした質問に対する回答ですけれども、これも、教務担当の先生でないので分からないという先生方も半数近くいらっしゃいましたが、お答えいただいたうちの6割ほどで、既に反映させている、来年度反映させる、あるいは今後のための準備をしている、ということで、ご担当の先生方は、このモデルカリキュラムを教育に反映させるための取り組みにそれぞれの施設で熱心に取り組んでいただいているということが伺えるかと思えます。

ワーキンググループでは、以上のような結果を見た上で、各施設の現状についてご報告いただきました。事情は様々ですけれども、かいつまんでまとめてみますと、それぞれの縦割りの診療科といいますか、科目の中のピースとして遺伝学が入っているけれども、包括的なユニットとしての遺伝学を構築するのがなかなかできない、そういった遺伝学としての講義が十分できているところがなかなかない。それから、やはり単なる知識ではなくて、将来必ず必要なものであるという認識の上でも、遺伝カウンセリングを、座学よりはロールプレイのような、学生自身が考えてやってみるという、そういった教育が必須であろうということは、ご出席の先生方共通の認識でございました。

そういった臨床的な実習を、どのような形で卒前教育のカリキュラムに入れ込んでいくのかということは、これは今申し上げましたように、時間の制約がますます厳しくなっていく中で難しいことではあるんですけれども、一つの方法として提案がありましたのは、72週間という臨床実習という中にこの臨床遺伝学というコマを少しでも入れることで、個々の疾患についてはすでに各論で学んだ学生さんがこの臨床遺伝というもの、臨床現場での遺伝カウンセリング等を学ぶということの必要性が周知されていくのが重要ではないかという意見が出されました。ではどうやって周知させていくのかということですが、一つの方法としては、先ほどお示ししましたアンケート調査、実は、これは機関の代表の先生方にお送りしたんですけれども、送る先は、本来は教務担当の先生、カリキュラム委員の先生、あるいは学部長、こういった先生であったかなと思って、反省しているんですけれども、それはまたバージョンをアップした上で、やろうということは計画しております。

それから、ワークショップの中でご紹介して、今はご紹介いたしませんけれども、アメリカ人類遺伝学会でも卒前教育の新しいコアカリキュラムというのが提案されていて、新しいパラダイムでの卒前教育の必要性というのも、これは全世界というか、どこの国でも強く認識されているのが事実でありますので、そういったことも含めながら、それぞれの先生方に質問という形を続けながらアピールしていくというのが大事ではないかと考えております。

その中で、これも意見としてありましたのは、私たちが臨床遺伝は大事だというふうに幾ら言っても、現場の、例えば臨床の現場におられる先生が、例えば遺伝子医療部門のようなものが本当に重要なんだという認識がなければ、これは内輪で踊っているだけになってしまう。そうすると、これは教育と言いながらも、それぞれの遺伝子医療部門の先生方が病院、医療機関、そういった中で、この臨床遺伝というものがいかに重要で、これからの医療に欠かせないものであるかを実践を通じて、あるいは医療関係者が勉強する機会を提供するなどして訴えていくということ、同時に行っていくことも非常に重要であると

という意見が出されております。

まとめますと、やはり臨床実習の中に何とか枠を作っていく。そして、横断的なユニットとしての臨床遺伝学を作っていく、それは教務担当者のほうに訴えていかなければいけないんでしょうけれども、いきなり枠をもらうというわけにはなかなかいかないで、やはり必要性についての認知度を高める必要がある。それには医療関係者に対しての教育、実践を通じての現場での認識の向上、それが重要であるという意見でございました。以上です。

【福島】ありがとうございました。この遺伝医学教育のワークショップでは、このようにアンケート調査の結果を基に次にまた二の矢のアンケート調査をするということと、あとは、その結果どういうふうにフィードバックするかということも重要だと思います。教育コンテンツを幅広く使ってもらおうというようなことについては、話し合われなかったでしょうか。

【櫻井】すみません。それは今日の時間の中ではちょっと出しませんでしたけれども。コンテンツ、ちょっとこれは話題がずれてしまいますけれども、人類遺伝学会あるいは遺伝カウンセリング学会の教育関連の中では、それぞれのホームページを充実させて、その中に教育コンテンツを盛り込んでいくというようなアイデアが出されていますので、それらとも合わせて活動していければというふうに思います。

【福島】ありがとうございます。あと、今日は残念ながらご参加いただいていないんですけれども、兵庫医大の玉置先生が、兵庫医大ではOSCEのテーマを遺伝カウンセリング的なものでやっているということがあるそうです。非常に次々とデータが、こう考えると云ったら、このデータはこうですと、どうやって説明しますかというようなことをやられていると伺いました。このコンテンツについては、希望があれば共有してもいいというようなお話を頂いておりますので。

【櫻井】それにつきましてなんですが、実際、OSCEというか、アドバンストOSCEは、その医療面接のシナリオの中に遺伝カウンセリングというのが一つ入っているということで、玉置先生のほうから、そのシナリオをどんどん増やしていきたいので、学会委員会あるいはこういうところで、そういう活動も是非してくださいというふうに言われましたので、玉置先生を中心にその活動をするというふうに、投げ返しながらかやしていこうと思っております。

【福島】はい、ありがとうございます。

(2) 遺伝学的検査を巡る諸問題

【中山】ワークショップ2は、遺伝学的検査を巡る諸問題についてです。

昨年度と同様、多くの方々に参加していただいております。29名、22施設です。このワークショップで事前アンケートを行っているんですけれども、ここにいらっしゃる多くの先生方に多数のアンケートについてお答えいただき、感謝しております。非常に設問が多かったので恐縮しております。事前アンケートの回収率は、昨年よりちょっと回収率が落ちていて、これも設問が多くて書きづらかったせいかと反省しています。それから、自施設が遺伝学検査にかかわっているかということに関しまして「はい、いいえ」の問いに対して、「はい」のほうが大抵4分の3ですね。このことは、昨年と同様ぐらいのパーセ

ンテージになっております。この遺伝学的検査が何を指すかについてはですね、昨年少し不明であるというコメントを頂きましたので、「自施設で実施している、外部委託ではない、それも遺伝カウンセリングのようなものではなくて、測定をしているというイメージ」で答えてほしいということを注釈として付けております。

次のアンケートは、各施設で行われている検査の詳細ですけれども、これは昨年の1.5倍ぐらいに疾患数が増えています。染色体検査、FISH解析、array CGH、ダイレクトシーケンス、これらは全部方法論ですけれども、個々の疾患名はここに数え上げれば切りがないほど、200以上と増えておりました。では、そのデータをどうするかということを議論しました。実際のところ、アンケート記載では疾患数は増えているのですけれども、実際個々の施設内でやっているの、どれぐらいのあるか判断できない（把握できていない）のではないかということです。それから、稀な疾患について、どこでどのような検査をやられているのかの情報については、どの施設がやっているかについての情報を公開するのにはちょっと苦勞（抵抗）があるということでした。昨年から議論されていることですが、クローズドでも公開する手段はないのではないかということです。それで、後の議論にも出てきますけれども、昨日の高田史男先生がプレゼンテーションなさった、「実施施設検索システム」にこの情報を提供したらどうかという意見もありました。ただ、「実施施設検索システム」は、人的なこともありますので、今後、要相談ということになっています。

それから、他施設からの依頼、これが受け付けが可能かどうかということに関しましては、「可能」が大体半分ぐらいです。条件付き可能、これは3番になりますけれども、大体これらで4分の3ぐらいになっています。ただし、何もかも無条件にということではないので、やはり条件付き可能のようなイメージが多いですね。これは他施設からの依頼に関しては、カウンセリング、検査前確率、事前確率などの情報に関して、受け入れる側にもそういった情報がないと、闇雲にやってもしょうがないのではないかという意見がありました。費用的な問題、人的パワー、これは年々言われていることですが、やはり問題があるということです。なので、一概にこういった情報も公開に踏み切るのは難しいのではないかということもありました。そこで先ほどの「実施施設検索システム」へのデータ提供の提案になったわけです。

次が費用ですけれども、費用の拠出元、クライアント、罹患者、医局費、研究費、つまり、医局費、研究費で賄っているというのが大部分だということです。これは、例年のアンケートどおり同じ傾向です。昨年のこのワークショップで、先端医療で費用を賄えないかという提言を行ったのですけれども、先端医療も継続されるわけではなく、その後、診療報酬を算定されるものになっていっても、なかなか難しいことがあるのではないかと、それが問題であるという意見がありました。

総じてここまでの問題点をまとめますと遺伝学的検査の問題点として、実施費用、労力、時間、機器、精度保証、知識不足、システム、報告書発行、記載、保管、検索結果の取扱いとあって、特に大きな問題が、例年の結論どおりと言いますか、①費用、②労力・時間・人的パワー、③精度保証といった二大、あるいは三大問題点ということになりますでしょうか。

「倫理委員会への申請に関する件」は昨年のアンケートでは問わなかった質問で、「皆さん倫理委員会にどういうふうに申請していますか。」ということですが、これも「遺伝病ごとに申請する。」これが一番多かったです。「複数の遺伝病をまとめて申請する。」、これは非常に効率のいい方法ですね。それから「既知の遺伝子が判明している場合は、遺

伝病の場合、申請は不要。」というのはもっと効率がいいかもしれません。そうすると、遺伝学的検査は、現状では個々の遺伝子疾患に関し、倫理委員会を通して施設が多く、ただ、ある程度の疾患をまとめて申請している施設もある。施設によって違うということです。

ただ、ここで、ここの場を借りて提言したいのですが、検査の迅速性を考えると、例えば、「遺伝病ごとに申請する。」となっていると、例えば、倫理委員会、臨床研究審査委員会を通すだけで1か月、2か月経ち、クライアントのためにならない。クライアントのすぐしてほしいという要望に対応できない。これが非常に問題であると思います。この場でコンセンサスを得たいことは、こういった遺伝子診断つまり遺伝学的検査は患者さんのためにあるべきです。なので、ある程度、この患者さんのためにあるべきというふうなことを議事録に残していただいて、どうにか施設ごとにいい方法を見出していただくということが必要なんじゃないか。

それから、こういった遺伝学的検査は、あくまでヒトゲノムの研究ではないので、別に研究の指針の範疇ではないということです。つまり、研究ではなく臨床的遺伝子診断でやっているということなので、恐らく、「遺伝病ごとに申請する。」ことは不要ということになるんでしょうけれども、そういったことも考えていって、施設ごとにシステムを構築していかなければということになります。

ただ、ここで一つ御意見があったのは、やはり研究費を使って、そこはまた相矛盾することで、研究費を使って実施していることを研究ではないというのはいかなものかというふうな御意見がありました。確かにそのとおりです。それを世間は認めてくれるんだろうかということが確かにありました。

精度管理について。これは各施設が抱えていることですけれども、結局、決まり決まったものがない。ISO（アイソ）だとかCAP（キャップ）だとかがありますけれども、結局は、こういったいろんな方策を用いて精度管理に気を付けていかなければならないというふうなことになって、各施設に任されています。

さて、「遺伝学的検査の取扱い」は確か以前議題として取り扱って、去年は取り扱っていないと思うのですが、特に電子カルテに関することです。電子カルテに記載をしてアクセス権は全診療科、つまり、特別な情報として取り扱うのではなく、全診療科からアクセスできる。これ自体もう個人情報、カルテというのは守秘義務があるので当たり前ではないかという意見がありました。ただし、別途、紙カルテあるいは紙カルテを別に保管、これはどういうことかと言いますと、発症前時の結果については別形態を取っている。つまり、発症前診断の結果については、非常にデリケートな問題なので、これを全診療科がアクセス権を持つような電子カルテに記載をするというのは、微妙な問題ではないかという御意見があって、それに関しては、紙カルテ、それからその紙カルテをわざわざ金庫に保管する。これは、ある施設から御意見を頂いたのですけれども、監査の段階で、そうしなさいという指導があったのでそうしているといった御意見がありました。以上です。

【松原洋一】 福嶋先生が席を外されていますので、私が代わりに司会をさせていただきます。

では、ただいまの御報告に対して、何か御意見、御討議をお願いいたします。高田先生。

【高田史男】 「実施施設検索システム」については前向きに検討させていただきます。

【松原】 【中山】 ありがとうございます。

【松原】 ほかにどなたか。では、私が一つ追加でよろしいでしょうか。遺伝学的検査をどこでやっているのか知りたいということでしたので、情報提供させていただきます。私は、NP

○法人のオーファンネットジャパンというのを何年か前に立ち上げまして、なかなか日本でやってくれない、どこでやっているか分からないような稀少遺伝性疾患の遺伝学的検査を有料で各大学の先生のネットワークの中で提供するという仕組みを作ったんですが、この4月から事務局そのものは東北大学から島根大学に移りました。ただ、それは事務的な問題だけであって、ホームページを見ていただいてもよく分からないぐらいスムーズな移行ができましたので、そちらをできれば御利用いただきたいと思います。

オーファンネットジャパンで、最近、少し遺伝学的検査のシステムを変えまして、実際の遺伝子のキャピラリーシーケンスの解析は、かずさDNA研究所で全部やっていただくという方向にどんどん切り替えつつあります。かずさDNA研究所で読んだ遺伝学的検査の結果をそれぞれの病気の専門の先生、日本全国の専門の先生にそれぞれ読んでいただいてレポートを書くというシステムを作っております。最近、一番依頼が多いのはWilson病の遺伝学的検査です。これは6万円で提供できていますが、多分、世界で一番安いと思います。必要な場合は、是非御利用いただきたいと思います。

それから、先生方からこういう遺伝学的検査をやりたいんだけどというリクエストがあった場合ですが、ただやりたいというだけでは項目を付け加えることができないんですけれども、この遺伝学的検査に関しては、「私が専門性を持ってレポートを書きます。」という先生がもしいらしたら、是非御連絡ください。その方がレポートを書いていただくということを前提に遺伝学的検査そのものはかずさDNA研究所でやって、オーファンネットジャパンでシステムを作ります。レポートを書いた先生には幾ばくかの判定料も差し上げておりますので、是非、そういったことを御連絡をお願いします。

【中山】その連絡は、松原先生宛でよろしいですか。

【松原】私で結構です。オーファンネットジャパンというホームページを見ていただければ、連絡先とか全部書いてありますので、「是非こういう遺伝学的検査をやりたい。誰かやってほしい」ではちょっと困るんですね。「私がこれの報告を書きます。」ということであれば、自分でシーケンスしなくていいんです。報告書を書くだけです。是非、先生方のエキスパタイズをこういったネットワークの中で生かしていただければと思います。

【中山】情報、ありがとうございます。

【渡邊 淳】アンケートの中の倫理委員会の話というのは、確定診断に限っているのでしょうか。

というのは、多分、臓器・疾患別というよりは、多分確定診断なのか、あるいは発症前診断なのかによっても違ってくるとは思います。

【中山】単一遺伝子病としても認識されていて、方法も確立されているというふうなものにと聞いております。

【渡邊】それだとすると、確定診断の場合なのか発症前診断の場合かでも、倫理委員会に上げるか上げないかは違ってくるとは思うんですけれども、その点はどうでしょうか。

【中山】それは、討議しなかったような気がします。

【渡邊】確定診断であれば、ある程度、そういう意味ではいいんじゃないかという意見もあるんじゃないかという気がします。

【中山】はい。これは今後の課題です。

【森崎隆幸】循環器病研究センターの森崎ですが、今の件ですけれども、確かに医学会の指針でも、発症前ではなく、発症している人については審査不要というふうになっているのは、各施設とも認識されています。その上で、取扱いについて、発症前もやることもあるからという理由もあるでしょうし、確定できるんだけれども検査によって問題が残った場合に、更に次を進めてという場合には、それを別途に分けると、つまり別々に切り分けると

いう形もあり得ますけれども、同時に審査をしていただいてという施設がそれなりにあるということもあったと思います。原理・原則と実際の運用との間に若干の違いがあるということも、各施設で認識はされていると思います。

【渡邊】 多分、施設によって分けて、確定診断はしない施設で、発症前診断の場合にするという施設と、あとは、森崎先生がおっしゃったように、今後も含めて全部やっていく場合と多分あると思うんですね。発症前診断、出生前診断の場合には、個別でやっている。うちの場合は個別でやっているの、そういうふうな施設もあると思うんですが、もしかすると、そこら辺はきちんと分けて倫理委員会に上げたほうが。逆に言うと、確定診断でも全部やる必要があるのであれば、提言として、それは必要ないとかという形の提言もあるのではないかというふうに思います。

【福嶋】 貴重なアンケート調査がなされたと思います。各施設においては、それぞれ全国でほかの施設はどういうことが行われているのかということ把握した上で、それぞれの施設の方針の下に実施するということになるかと思います。

それでは、中山先生、ありがとうございました。次に進めていただいて。

(3) 出生前診断への対応

【三宅】 ワークショップ（3）は、出生前診断への対応ということで、参加者42名、バックグラウンドは、産科医、小児科医、内科医、認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、大学院生と多彩なメンバーで行われました。

話題は、今回は産科と遺伝子診療部の連携についてです。話題として胎児条項の話が出たのですけれども、ちょっと時間がなくて。本当はこちらのほう 皆さん聞きたかったのかもしれませんが。ただ、母体保護法については、国会でも継続審議のままで話が続いているため、現実的には政治家が全く動いてくれないということです。いずれにせよ、働き掛けをしていかないといけない部分がありますが、先進国の中でも実際には我が国のように、曖昧な運用をされているところも結構多いというような話題提供も出ました。

事前アンケートは報告書に載せていただきますので後で読んでいただければ良いのですが、103施設に対して「羊水検査と血清マーカーに絞って遺伝カウンセリングに対して、遺伝子診療部として関与していますか」ということで聞かせていただきました。あと「連携体制に不備を感じたことはないか」ということのアンケートを取りまして、「関与していますか」という点に関しては、検査前に関しては、半数は関与していませんという回答でした。ただし、残りの半数の中では羊水検査の全例に関与していたり、血清マーカー、羊水検査の全例に関与しているのが2割ぐらいありました。また、説明困難例やその他状況によって対応しているというのが大体2割弱ぐらいということが分かりました。検査後は、関与していないというのが4割ぐらいに減りまして、どこで増えるのかということ、説明困難例が1割ぐらい出てきて、そこで遺伝子診療部が関与してくるということになっています。ただ、今回のアンケート内容は羊水検査と血清マーカーが対象ということで、いわゆる特定の単独の単一遺伝子病等の検査ではないということをちょっと御理解いただければと思います。

それで「不備を感じたことがありますか」という質問に関して、大体7割ぐらいは「不備を感じたことがない」。「有り」と感じているところが私の予想より結構少なかったのですが、「無し」と答えた施設のうちでは、遺伝子診療部門に産科医が参加しているということがあったり、あとは、施設によってはカンファレンスなどに産科医が関与して密に連携を取っているのであまり困っていないというような御返答を頂きました。

では「困っている」というところは、どうなっているのだろうか？というところ、連携自体が少ないということです。最近になってN I P Tをきっかけに連携を開始していて、今後、どんどん連携が進んでいくだろうという希望的な御回答も頂いています。また、「院外からの依頼はあるけれども院内からの依頼が少ない」というようなことが複数の施設から言われました。

それから、実際の体制の問題としては、遺伝子医療部門の中では非常勤医師が遺伝カウンセリング外来を担当しているため、院内での支援体制が不十分、遺伝子医療部門の若干の力不足を感じている施設があったり、遺伝子医療部門自体がないという御意見も頂きました。また、産科医が忙しすぎて連携が取りにくい。また、産婦人科の臨床遺伝専門医がいないということも挙げられました。さらに、院内体制の問題として、保険診療と自費診療の問題として、日時を別にしなくではいけない。これは「費用について」と一緒なのですが、そういった問題が出てくるということが提示されました。

そのほかに、「診療科間での意識の差が大きい」、「ルーチンで行われている」とか、あとは、「困ってから遺伝子診療部に来る」というような話も結構多いということです。手に負えなくなってから遺伝子診療部に紹介してくる。あとは、その出生前診断の中でも「遺伝カウンセリングをしたほうが良いケース」一本当は全例すべきなのかもしれませんが、いわゆる高次遺伝カウンセリングが必要な症例に対して普通に説明が行われて、逆に時間的なロスや不十分な遺伝カウンセリングが行われていたことがあるというような御意見を頂きました。

そのほかには、大体一般診療で十分と考えられている産科の管理者がいるために、それが阻害要因になっている。「遺伝子診療部に紹介する必要は全くない」というような認識で終わってしまうようなこともあるようです。

もう一つは、遺伝子診療部との連携の中で、産婦人科の意見を遺伝子診療部自身がちゃんと聞いていないのではないかとということも問題点として挙げられました。産科の動きなどについても、遺伝子診療部はきちんと理解をしておく必要もあるのではないかと御意見も頂きました。

その上で、議論して明らかになった点としては、院内の連携が重要である。これは、昨年のN I P Tに関しても、顔の見える関係にすることが重要ということで提言を出させていただいたのですが、単一遺伝子疾患においては当然であるけれども、染色体検査においても臨床遺伝の専門家が関与する必要性が生じる可能性があるということ。あと、いくつかの施設では、遺伝カウンセラーを雇用することによって、遺伝カウンセラーが神経内科に行ったり、出生前診断にかかわる産科に行ったり、小児科に行ったりと、自由に動くことによって、それが元で院内の連携が円滑になったという施設があると複数お話が出ました。

あと、もう一つは出生前診断にかかわる遺伝カウンセリングは、検査自体がシステム化されておらず、結局、これが個人の産科医、出生前診断をする産科医の努力によって成り立っているというようなことも問題点とされました。このため、人材の確保、育成が必須であろうと。臨床遺伝専門医のみならず、特に認定遺伝カウンセラーが重要ではないか。認定遺伝カウンセラーは自由に院内を動ける、また、ただの助産師として院内の各所に行くのではなくて、認定遺伝カウンセラーなんですと言っていろいろなところに行くことによって、遺伝自体の必要性ということが周知されていくというようなことがありました。

それから、先ほどの管理者の問題もありましたけれども、とにかく、草の根でもいいから理解者を何とか増やしていけないか。また全然別個にはなるのですが、理解者を増やすところから始めて、それを基にシステムができないかということです。ただ、個人の努力

には限界があって、どんな壁があるだろうと言ったら、先ほどの資格です。例えば、認定遺伝カウンセラーと言っても、何もバックグラウンドのない、医療資格のない遺伝カウンセラーだと雇われにくいとか、あとは資金の壁があるだろう。それから地域の差です。特に、地方に認定遺伝カウンセラーが来てくれないということが大きな問題として挙がりました。

では、どうしようということでは、「とにかく訴えかけましょう」「我々が動きましょう」ということです。例えば院内での対応をするのはどうだろうか。勉強会、レクチャーではなくて参加型の勉強会で、現実には起きている、信州大学では、疾患ごとブラダー・ウィリー等、NIPTに関して院内で勉強会を作って、そういったことで、現実の問題として取り扱って勉強会をしている。あと、これは大阪市立総合医療センターから意見が出たのですが、既に中央診療部的な組織になっているところもありますが、例えば、NST (Nutrition Support Team) のような、Genetic Support Team: GST みたいなものを作って、院内で自由に動いていくというシステムは作れないかという話も出ました。

また、倫理委員会内に遺伝についての専門家を参画させる。それによって遺伝を周知させる。もともと研究の中でも遺伝のことが分からない人が倫理委員会にいて、悩んでから遺伝の専門家のほうに来るけれども、そうではなくて、倫理委員会にそういった専門家を参画させるようにはできないだろうかということですね。

あと、遺伝子診療部としても、来年改定になる産科診療ガイドラインで、出生前診断の項目が今までNTの1項目のみだったのがかなり拡充されます。この中で、一般診療と遺伝学的検査が区分がされています。例えば、超音波検査も通常超音波検査と胎児超音波検査という二つに分けることになっているのですが、ただ、その区分けがはっきりしていません。ですから、これを我々遺伝子医療部門が産科と協力して、その区分けをうまく作っていくことができないだろうか。そのガイドラインが発刊されるのですが、ガイドラインなのであまり細かいことが書けないということもあると思いますので、それに対して、我々産科医が、産科医だけじゃないですが、遺伝子診療部として対応を考えていくのはどうだろうか。こういったことを、臨床遺伝部門の中で、是非とも、産科のガイドライン、出生前診断に関する項目が出ますので、そのことを対象に勉強をしていこうというのはいかがだろうかということが出ました。

あと、もう一つ大事なのは行政ではないか。がんや医療安全、感染対策など、厚労省が施策を出して、そうすると一気に整備が進んでいくわけです。連絡会議として、遺伝医療の充実を行政に訴えかけるべき。確かに行政の方たちが来て下さっていますが、具体的にどうやって訴え掛けるのだろうかということ。例えば、出生前診断に関連した件などで、厚労省の母子保健課などに協力を仰げないかなということ。そういったところで、施策として出してもらおうと、お金も付くし、病院も動いてくれるのではないかな。

もう一つは、さっきも出ました混合診療への対応です。患者さんに一旦帰っていただいてもう一度来てもらうという御足労を願うのか、遺伝子診療部が（混合診療回避として）ただ働きをするのか、そういったことへの対応も考えなくてはいけないかと思われました。

とにかく、遺伝カウンセラーの雇用を充実するように行政にも働き掛けたい。実情として、認定遺伝カウンセラーはどうやって雇用されているのかという話を聞いてみると、これは皆様御存じだと思いますけれども、研究費や特別な資金での雇いが多い。また基礎資格、助産師や検査技師等の資格があって実務があると活動しやすいというのも実際にあります。また、雇う側としては、認定試験の時期が10月なので、雇ったものの4月から10月まで資格がないまま働くのはどうかということで、雇うのをためらう施設もあるよう

なので、こういったことも改善できないかなということです。

今後の課題としては、増員が必要ですし、また、施設間、地域間格差を埋めていかなく
てはいけないのですけれども、国家資格化を何とかできないかというような話題も挙がり
ました。

ということで、今回のワークショップ（３）からは、とにかく理解者、後継者を養成し
よう。産科の中に臨床遺伝専門医がいなかったら、こっちから遺伝子診療部から知り合い
の産科の先生を何とかつかまえて、臨床遺伝専門医を取らせようとか、そういったような
ことで後継者、理解者を養成していこう。

あとは、院内での恒常的組織としてのシステムを何とか作れないか。遺伝子診療部も産
科の動向に目を配るべきではないかと思われました。また、認定遺伝カウンセラーの制度
に関しては、できれば国家資格。ただ、まだパイ、マスが少ないので、それを何とかする
方策を是非とも考えていただきたいということです。

厚労省、例えば母子保健課などに出生前診断の充実のための遺伝子診療を充実するた
めの施策を、この連絡会議だけではなくて、多方面から、厚労研究班等と協力して提案して
いくことを考えたいということが、今回の提言となります。

以上です。

【川目】三宅先生、ありがとうございました。遺伝子診療部門の出生前診断への対応というワー
クショップで、一番参加者の方が多かったグループだと思いますが、今の御発表に関して、
何かいかがでしょうか。御議論をいただければと思いますけれども。山内先生お願いしま
す。

【山内】最後のほうで認定遺伝カウンセラーのことについて触れてくださいましたことを大変感
謝申し上げます。確かに国家資格かどうかということが雇用のときのお給料に具体的にか
かわっているのは事実でございます。今、申し上げたかったのは、遺伝カウンセラーのパ
ックグラウンドは様々でございまして、医療職を持っている者もいますし、そうでない者
も、手を動かすことが上手な者もいます。現在の雇用状況、求人の状況については、かつ
て医療職があるほうが有利と言われていましたが、一切ございません。最近、そういう条
件を付けて要望されるところは、ないわけではございませんけれど、そういうところはな
くなりましたので、御連絡をと思ひまして申し上げます。

【三宅】ありがとうございます。恐らく、雇われている側のほうでは、だんだん差がなくなって
はきているのでしょうかけれども、雇う側のほうが逆に「こんなものでいいだろう」みたい
な形で募集を掛けていると逆に雇用を取れないとか、資金基盤の弱い地方のほうでは、例
えば非常勤でしか雇えないというところになってくるという、何か辛さもあるみたいで、
出生前診断のところのグループでどこまで話し合うのかというのが難しいんですけど
も、ただ、出生前診断に関しては遺伝カウンセラーが必要で、認定遺伝カウンセラーが特
にその役目を働いてくれるということが、忙しく働いている産科医の仕事の軽減にもなる
のではないかとということを是非とも働き掛けていきたいなと考えました。

【川目】今回の三宅先生方のワークショップでは、遺伝子医療部門の病院内の認知といいますか、
より良い遺伝子医療部門を作りたい、開設したいという方にとっても非常に参考になった
ワークショップだったのではないかなと思います。

(4) 発症前診断への対応

【川目】それでは、続けて、今度は発症前診断ということで、難波先生、よろしくお願いいたします

ます。

【難波】遺伝カウンセラーの話は、ほとんど同じ話が我々のワークショップでも出ておりました。

ほとんど三宅先生が言ったのに近いので、その部分は端折ります。それと、もう一つが、倫理の問題です。発症前診断のほうは、今回は話していませんが、2年前に既に倫理の問題をもう議論しました。個別に扱うためには、病院内の倫理委員会というのが非常にいいのではないかという結論がもう2年前に出しております。そこも参考にいただければと思います。今日は、この問題は直接議論してはいません。

今回は、22名参加で、職種は非常に広くて、遺伝性の専門医とともに認定遺伝カウンセラーの方、心理士さん等、出席されました。昨年からの話で、人員不足、遺伝カウンセリングスタッフの充実などがあります。それから、料金、生命保険などについて議論しました。また、今年の話題であるアンジェリーナ・ジョリーさんの件の対応について振って見たんですが、余り大きな混乱はなくて、都会と地方で温度差があるということが分かりました。この件に関しては、これ以上の特別な議論はしておりません。

本年度、どんなことが話し合われたかというも紹介します。

1番目は東京医科歯科大学の先生から出されました。最近外国ではよくある、またはあり得るんですが、脊髄小脳変性症での発症前診断の対象の方が出生前診断を希望することがあることです。この場合に、これから結婚したいから子供が大丈夫か、結婚したあと大丈夫かという相談があった。これに関して、今のところなかなか対応できないという意見が多かった。しかも、小児期発症もあり得るこのような重症な疾患に対しては、出生前診断は今後の課題になりました。2番めに、このようなクライアントの方では、ホームページ上で得た外国の出生前診断の情報を持ってくることがあり、この場合の対応についてどうするか。これは昨日、高田先生のDTCなどとも共通する内容です。これらは、このワークショップだけではなかなか対応できない新たな問題です。最終的には、次世代シーケンサーによる遺伝情報のデータを持ってきて、遺伝カウンセリングを希望する時代になる可能性もあります。この場合に当然、発症前診断に相当する情報も、すべて含まれインシデンタルファインディングスが将来的な課題として出てきます。既にクライアントが400万円～500万円で、これらの情報を知ることができるという宣伝もあり、これらをどうするかが大きな問題として挙がっています。今後の議論が必要になります。

3番目は、認定遺伝カウンセラーをどうやったら獲得できるかです。特に地方が厳しいということです。今回、議論にお集まりになった施設の中でも、認定遺伝カウンセラーがいないほうが多い。この問題は非常に重要です。4番目は費用をどうするかです。自費というのはいいんですが、研究ではボランティアで費用がとれないとか、いろいろ問題があります。

5番ですが、費用とも少し関係するんですが、遺伝カウンセリングに専念できる人が少ない。例えば、小児科をやりながらカウンセリングをやることもあり、同じ先生が遺伝カウンセリングをやる場合に、クライアントからは何で特別に料金を取るんだという疑問が出たりする場合があります。独立した遺伝カウンセリングの体制を充実させるということが非常に重要だということは認識されていますが、すべての病院がそこまで至っていないという実情があります。さらに、去年も出されていた、病院機能評価の中に遺伝カウンセリングを入れて行くと、専門の遺伝カウンセラーがいない問題も落ち着いてゆくのではないかと議論を、今年も行いました。

それから、今回は家族性腫瘍に関しての議論がないのですが、2年前に家族性腫瘍に対する発症前診断は、もっと積極的にやったほうがいいという提言をしています。それは本

年の、アンジェリーナ・ジョリーさんの件以降でも、変わらないということです。しかし神経筋疾患は問題で、逆に慎重に扱おうということです。ただ、例えばベッカー型筋ジストロフィー症のように、遺伝子診断が心臓とかのリスク回避、いろんなことに役に立ち、症状に対して治療や対応策がある場合は、比較的積極的に発症前診断をやったほうが良い。症例ごとに科学技術の進歩等で対応策が見出されており、その状況によって考えていくことが必要である。

このように個別の案件に悩むことが多い。それに対し、年1回のこの会議のみならず、地域などと連携し対応する必要があるとの意見、あるいはセカンドオピニオンで、他病院あるいは他施設を紹介して連携する方法も議論されました。

大きな問題の1つは、昨年も出されていますが、疾患頻度から考えると圧倒的に相談が少ないことです。これに関しては、2年前から議論していますが、なかなか積極的にリクルートするというのは難しい。一方では、地域の第一次医療機関のほうにも来るがあるので、そちらでの遺伝カウンセリングを充実させることが必要という意見もと去年出されました。この問題に関しては、遺伝の認知度が余り上がっていないという社会的な問題も背景にあり、大きな課題として残るかと思います。

世界中の情報をインターネットで得ることが可能です。これらの情報から、費用はかかるが、外国で非常にナイブ（日本では行われなような）発症前診断等を希望するケースがあります。このような情報に対して、遺伝カウンセリングがどう対応するかを検討しておく必要があるとの議論も出ています。これは、話を突き詰めてゆくと、発症前診断の問題だけではなく、広く遺伝カウンセリング全体におよびます。体制にしても、遺伝子診断の体制すべてが絡むので、幅広く議論する必要があります。

さらに、全国的な連絡会議は非常に有用だとは思いますが、それ以外の細かい連携も検討していく必要があるとの意見が挙がりました。なかなか、まとまった提言としては出しにくいのですが、以上の議論です。

【川目】 難波先生、ありがとうございました。

認定遺伝カウンセラーについては、今回も必要だということが各施設から出てきたということなので、私も認定遺伝カウンセラー制度委員会をやらせていただいています。この四、五年、各遺伝子診療部門の先生方の感覚が違ってきている印象があります。昔は、例えば産科医療だと、何も知らない、ある意味では医療職ではない遺伝カウンセラーよりも助産師さんのほうが良いというような意見もありましたが、今回は遺伝カウンセラー全体を担当するには、やっぱり認定遺伝カウンセラーが必要だという機運がだんだんに生まれてきているという状況だと。新たに養成課程が、藤田保健衛生大学の大学院にできますので、また少しずつ遺伝カウンセラーが増えてくると思います。地域で遺伝子診療部門が雇用しようとしてもなかなか埋まらないという状況がありまして、そういうことを考えると、いわゆる地産地消じゃないですけど、地域で、インハウスで養成をしていただくというのも、将来的に必要なようになってくるのではないかと感じました。遺伝カウンセラーに関してコメントさせていただきましたが、いかがでしょうか。今の発症前診断で、何か御意見がありますでしょうか。

【西久保】 奈良県立医科大学の西久保です。発症前診断のことですが、先ほどの神経筋疾患で、それについては積極的に進めていったほうが良いんじゃないかというお話があったと思うんですけども、この神経筋疾患につきましては、突き詰めていきますと、私は着床前診断というものも、その部分に入ってくるのかなというような印象を持っています。と

ころが、現在、私も何名かの患者様を診させていただいているんですけれども、羊水を用いたその出生前診断は幾つかの施設が可能でございますけれども、着床前診断という形になりますと、神経筋疾患につきましては、かなり限られた施設のみができる疾患で、疾患自身も現在限られておりますし、それ自身ができる施設というものがかなり少ないですし、ごく限られた地域のみ限定しているということで、私の住んでいる奈良ですと、例えば東京に行って、そういったことをしていただくということは、いろんな面で不都合があるということで、そういった部分も今後また、この部門として御検討いただければ有り難いなというふうに思います。

【難波】これは僕が答えるには、大きすぎますが、突き詰めてゆくと発症前診断、着床前診断を希望することは必ず起こってくると思います。今回の議論でも、諸外国と日本は大きく状況が違うことが問題で、外国の資料を突き付けられて、我々がカウンセリングをやっているかなければならない実情がある。今議論したように、これは非常に深刻な問題です。この問題は、むしろ川目先生、福岡先生のほうからコメントを頂いたほうがいいのかと思います。

【福岡】日本医学会という主な医学系の学会が所属している団体があって、現在は、医学会が出している医療に関する遺伝学的検査、診断に関するガイドラインというところで、そのルールを守ろうということになっております。その下に日本産科婦人科学会もあって、着床前診断については、日本産科婦人科学会の見解、ガイドラインを守ることになっております。日本産科婦人科学会のガイドラインによれば、すべての着床前診断というのは、倫理的な問題、生命の選別につながる技術であるので、すべて日産婦の検討部会のほうで検討して許可が得られたもののみでできるということになっておりますので、日本産科婦人科学会のガイドラインを遵守するというのが、人類遺伝学会もそうですし、この連絡会議の構成メンバーもそうすべきだと考えております。

ただ、世の中はどんどん急速に変化してきていますので、それは、日本産科婦人科学会のほうで御検討いただくということになっていると思いますが、平原先生、そのようなことでよろしいでしょうか。

【平原】横浜市立大学の平原です。今、私は日本産科婦人科学会で着床前診断の審査委員会の委員長をやっているんですけれども、今一気に、いろいろな遺伝性疾患が増えてきています。ですから、奈良の今のお話も地域に特に問題はありますが、関西の一部で遺伝性疾患に関してすでに着床前診断をやっているところがありますので、適正な段取りを踏んで出していいただければ審査対象にはなります。今、かなりの数の遺伝性疾患が審査の俎上に上がって、認められています。今前は6疾患ぐらいだったんですけれども、今は十数疾患になっています。

昨日も久具先生が、昨日も出られた方は御覧になっていたかと思いますが、一応、日本産科婦人科学会としては、非常に曖昧な表現なんですけれども、その重篤な疾患という表現があちこちに一杯、出生前診断で出ているんですけれども、着床前診断に関しては、これは公式な文書にはなっていないんですけれども、審査委員会の中でのコンセンサスは、成人に至るまでに極めてQOL (quality of life) の損なわれた生活をせざるを得ない、あるいは、それまでに生命が終わるおそれのある疾患を重篤な疾患と呼ぶというような言い方をしているんです。ですから、同じ遺伝性疾患でも、重篤でない場合ももちろんありますし、重篤と推定されるという場合もあるんですが、今のところは少し幅広く捉えて、御家族、家系内に重篤な状態でおられた方がおられれば、審査対象の対象として認める方向にしましょうというコンセンサスにはなっています。現状ではそんなところです。

ただ、着床前診断も今、転座型の習慣流産というのだけが認められていたんですが、欧米ではPGSと言ってスクリーニングを掛けるような形で、場合によってはarrayCGHで全部掛けてやるという流れがどんどん出てきているので、一応、多分、近々のうちにですね、日本産科婦人科学会がPGSとPGDという、ダイアグノシス（Diagnosis）かスクリーニングかということに関しての、どの範囲まで広げるかは、今のところまだ検討中ですが、公開の討論会をする予定でおります。以上です。

【川目】平原先生、難波先生、ありがとうございました。では次に移りたいと思います。

(5) パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療

【布施】私たちのワークショップでは、パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療ということで議論させていただきました。パーソナルゲノムと言いましても多岐にわたりますので、今回は、主に次世代シーケンサーを用いた解析から出てくる問題ということで議論させていただきました。

今回、参加施設のアンケートを事前に取りらせていただいたんですが、回答を見てみると、全ゲノム解析若しくは全エクソーム解析を行う、若しくは行う可能性があるというのが16施設。行っていないというのが21施設ありました。大体4割ぐらいの施設の先生方が行っている、若しくは行う可能性がある。そこで、「各施設における全ゲノム解析若しくはエクソーム解析施行時における問題点、また、インシデンタルファインディングス（IF）があればどのように対処していますか」というような質問の答えとして、インシデンタルファインディングスは原則として返却はしていないが3施設、検査前にどこまでの説明をするか決めておくというのが2施設ありました。それから、現在のところは経験がない1施設や、具体的な対応は行っていない2施設、逆に返却しないようにICを取る予定であるというのが1施設。今後、検討したい、検討中というのが4施設ということで、このように施設によって回答にばらつきがありました。

それで今回、十分な同意を取ってインシデンタルファインディングスを返却する場合、どのように対応していくかという話も議論させていただきました。

それから施設としてエクソームシーケンスを行っている中での経験ということで、三お話ししていただきましたが、診療から「インシデンタルファインディングスかも」と、開示に関する倫理委員会に諮問があったということで、専門的な議論が倫理委員会ではなかなか困難であるため、遺伝子診療部に具体的に検討するように依頼があり、開示に留意すべき状況を詳細に検討して報告をしていただいたというような報告がありました。

また、BRCA1、2に関してのインシデンタルファインディングスに関する相談を受けたことがあります。それから研究レベルでのエクソーム解析を行っているが、診断目的ではエクソーム解析を行わないようにするという御意見がありました。倫理委員会での承認書では、有用な情報が分かった場合には再度申請することで承認、インシデンタルファインディングスに関してはヒヤヒヤしている。変異があってもパソジェニック

（pathogenic）かどうかということは、すぐには分かりにくい、分からないというような話が挙がりました。

今後、指針が必要に思われますが、議論を進めるに当たって根本的に重要なのが、海外、アメリカ等からの報告は、クリニカルシーケンスということで報告が上がってくるわけですが、日本におけるクリニカルシーケンスということの定義について検討が必要だったのではないかと思います。というのは、大体お話を聞いていますと、その研究ベースか

という、研究費でやっている、若しくは当然新規の遺伝子を発見するエクソームにおいてのインシデンタルファインディングスと、それからクリニカルシーケンス、その辺の議論が今後同じ土俵ですとかみ合わないこともあると思いますし、そのクリニカルシーケンスの定義について検討が必要ではないかということが挙がりました。

それから、インシデンタルファインディングスの重要性ですけれども、今までですけれども、染色体検査などの説明でも必要であった。今後、インシデンタルファインディングスの頻度が増大するため、最初から説明すべきという意見がありました。これは十分に説明して、インシデンタルファインディングスの開示に関して議論を進めさせていただきました。それで、説明が不十分な場合に、どういうプロセスにすべきか、それから改めて説明する場合は、もうインシデンタルファインディングスがあったことを暗に知らせるようなものになるので難しいだろう。また、プラットフォームの問題ですが、今後医療に入ってくるところです。その患者さんにフィードバックしたときに、医療に入ってくるところをスムーズに持ってくるか、どうスムーズに持ってくるかというプラットフォームを決めておく必要があるのではないかとということと、もうあらかじめ準備、カウンセリング、医療など開示に関する手順を決めていく必要があるだろうということが出されました。

取扱いについてですけれども、これは方針についてですが、人類遺伝学会で京大からの一般演題の報告にもありましたが、方針については、機関全体の方針があるのは6パーセント、解析ごとに方針を決めるというのが27パーセントということで、大体、方針について明らかにされているのは、今のところ3割強というところでした。問題は、本当に意味があるかどうかについて誰が判断するかが決まっていないこと、ほかの専門家からアドバイスを受けた上で、やはりどう返すかを決めていく必要があるのではないかとということ、今後は、機関若しくは機関の集合体、学会としての方向性が必要だろうということになりました。

それから、インシデンタルファインディングスの内容についてですが、臨床的有用性、小児、成人にかかわらず、そういった予防法、治療法のあるような疾患、それから、これはアンケートからなんですが、有用性についてということでは、PGxについて臨床的な有用性があるのではないかとというような意見が多かったです。

今回、ACMGのリスト、24遺伝子のリストについても参照いたしましたけれども、この中では14種の腫瘍、それから突然死のある循環器疾患が多いということは、皆さん御存じのことだと思います。このリストに関しては、中身に関しての話としてはマストであり、最低限知っておくべき、挙げておくべきものではないかと思われるといった意見が出されました。

それから、予防的に考えていく場合には、本当に病的意味があるかどうかを考えるのは難しいので、これは例えば家系で見えていったときにどうであるか考える必要があると。ここは、リファレンスと違うだけで変異と見えていいかというのは、考慮すべきところだと思います。

実際の臨床ではいろいろ出てくるが、どこのプロフェッショナルが検討するか、この会議がハブとして当たるのがいいかもしれないというような意見が出されました。

あと、細かいところで制度の問題。アメリカではクリア基準が前提で動いていますけれども、その臨床と研究の境が曖昧ですので、その辺の基準を考えて、制度の問題を考えていく必要があるだろうと提案されました。

それから、臨床学的検査としての遺伝学的検査について、一つ一つ承認を得るのは難しいのではないかと。それから、クリアという厳格な基準まではいかなくても、施設認証とか

で償還できるような方法が現実的ではないかということが出されました。制度ではないですが、データの保管の問題、一旦決めたエクソームシーケンス等のゲノムシーケンスを長期保管、これは特に研究ベースで持たれている場合には、非常に長期に保管するということが重要なのではないかというような議論がなされました。例えば、小児の結果、そういったものを例えば10年後に返す、例えば成人になったときに返すとなった場合に、きちんとデータが保管されているか等の問題、こういったデポジットに関しても検討が必要だろうと挙げられました。

小児に関しましては、誰に同意を取るか、それから、これは成人期発症、発症前診断等の問題が生じる可能性があります。子供が18歳までに発症しないものとか、小児期に知っていたほうが予防に役に立つのかということで考える必要があるのではないかということで、この問題に関しては、小児科学会、医学会でも検討中とお話を聞きましたので、慎重に考えていく必要があると思います。

まとめますと、今後、日本におけるクリニカルシーケンスの定義については、検討が必要。この辺を明確にしていく必要があるのではないかと。それから、カウンセリング、医療など開示に関する手順を決めていく必要があるだろうと。それから、機関あるいは機関の集合体、学会としての指針が必要だろうと。専門性、それを鑑みた連携体制の構築が必要だろう。それから、施設基準などの接点に関しての問題が出されました。

以上になります。

【松原】布施先生、どうもありがとうございます。ただいまの御報告に対しての御討議、御質問をお願いいたします。

【中根】山梨大学の小児科の中根です。2点教えていただきたいんですけども、一つは、その検査データが誰のものかということで、特に臨床でやった場合には個人のものではないかというふうに思うわけですね。そういったときに、開示請求、カルテなどではありますけれども、あったときにはどういった取扱いがなされるか。

それから、もう一つ、臨床とのつながりで言うと、セカンドオピニオンというのがあると思うんですけども、その施設では分からないけれども、もっと詳しい施設でそのデータを見てもらいたいという要望があったときに、どうしていくかということについて教えていただければ有り難いです。

【布施】私が教える立場ではないと思うのですが、情報に関しましては、開示請求というのは、ここで断言はできませんけれども、例えば法律の先生とかと今お話ししていますが、やはり個人に属するとおっしゃる方もいらっしゃいますし、そこは法律家の先生の間でもちょっと考え方が違う部分もあります。確かにその本人に属するというような考えもあると思うのですが、その辺を含めて、多分、同意書の段階で明確にしていく必要があるのではないかなというふうに個人的には思っております。

それから、セカンドオピニオンに関しましては、現状では全シーケンスをお渡しするということはちょっと考えにくいと思うのですが、そのセカンドオピニオンの、その遺伝子等の部分、問題になるような部分をセカンドオピニオンに回すというのはあるのかなと、これは個人的に思っているところです。

【森崎】国立循環器医療研究所の森崎です。どうもありがとうございます。

I Fの問題は非常に重要な問題だと私自身も認識しておりますし、実際に法令起草もやっていますので、そのような立場で参考にさせていただきたいと思います。

1点、もちろん対応できないが診断されてしまうような、そういう意味でのI Fと、今

回、先ほど出されていましたが、ACMGで対応ができるので、むしろ積極的に開示すべきだということも出されていきました。私自身関係することとして、私どもとしては、IFではなくて、それをターゲットにしてリシーケンス、あるいは法令起草もしたときに、リスト化されている遺伝子の変異のようにマストなものであっても、実際には関係がないと考えられるものも散見されてまいります。ですので、見付かってきたバリエーションが本当にIFなのかどうかという判断もやはりきちんとしないと、もちろん、データの間違いということもありますし、データが本当であったとしてもIFではないものも含まれているということは、実際、私ども経験をしているところです。一つの疾患だけではなくて複数の疾患の一つは対象として解析している場合には、それが分かるわけですが、でも、全く別目的でやって網羅的な解析から出たデータというのは、かなり、その辺で開示をしたほうが良いというものであっても慎重に考えるべきだということです。逆に言うと、そういったデータをきちんと個人に返すということの前提として、こういったところで情報共有といいますか、そういったこと、データの蓄積というものは、特に日本人でたくさんするということは非常に意味があるし、また、重要なことじゃないかと思いました。以上です。

【平原】横浜市大の平原です。前に小杉先生が京都で遺伝カウンセリング学会をやったときに、うちが学会発表させていただいたんですけれども、五、六歳の男の子がクラインフェルターと分かったんですよ。研究している中で、おかしいおかしいと調べたらクラインフェルターだと分かってきて。で、5歳の子に命にはかかわらないけれども、将来不妊症になるよというふうな話が分かったときに、誰がどうやって、どういうふうに、誰にいつ伝えるのという話が非常に大きな問題になっていた。

要するに、私の言いたいことは、こちら側から見て科学的にこの子供にしても、小児科のほうはいろいろ議論していたけど、医学的に本当に意味があるのか、ないのかという、医学的な料理の仕方は、我々はプロだからできるでしょう。でも、社会的な問題といたら、恐らくできないんじゃないですか。今言ったような不妊症かどうかというのは、命にかかわらないけれども、本人の人生にとっては非常に重要なことが分かる可能性がある。あるいは、親子鑑定もできてしまいます。実際、違う父・子関係だということも分かる。そういうのが多分分かってくるというようなことが次々出るはずですよ。でも、そういったようなときに、どういうふうに対応するのという、医学的とはちょっともう一つ踏み込んだ話に関しては、同じように議論しておかないといけないのではないかなと思うので、これは、ここで結論が出る話ではないと思うんですけれども、付け加えておいていただければと思います。

【布施】了解いたしました。先ほどのお話に関しましても、やはり変異というか、ACMGで言いますと、ノンパソジェニック non pathogenic、エクスペクテッドパソジェニック expected pathogenic という表現で、そのような形でその変異がきちんと知られている変異かどうか、その辺のきちんとしたデータというのを出していく必要があるのではないかなと思いました。あと、今のお話に関しては、提言の中に入れさせていただきたいと思います。

【松原】今日は、次世代シーケンサーについての、特にインシデンタルファインディングスということで御報告いただきました。私たちは、これまでなかなか直面してこなかったのも、いろいろ臨床と研究の境目、それから、そのシーケンスの制度なんかも含めて、まだまだ議論しなければいけないことがたくさんあるかなと思います。これは多分、来年もこういったことを取り上げていただいて、さらに議論を深めていただければと思います。

(6) ファーマコゲノミクスへの対応

【渡邊】日本医科大学の渡邊です。よろしくお願いいたします。

3年前に私が初めて本連絡会議でPGxワークショップを担当させていただいた際に作成した提言を示します（追記：第8回報告書参照）。個人的には、この連絡会議で皆さんに御討議いただいた内容は、いろいろな意味で課題を明確にして反映することができたと考えています。WSに参加していただいた先生方にこの場を借りて深謝いたします（追記：第10回報告書参照）。

今年のWSは大分人数が少なくなり、理事長、大会長に加わっていただき10名くらいで議論しました。3年前問題だったのは、実際に「どのようにPGx情報を現場で活用するか」であり、一つは個人情報の扱い方、匿名化をしなくてよい検査であるということが議論になっていました。PGxの運用指針改訂案を見ていただいて、変わってきているじゃないかと議論の上で、反映しました。次にPGx検査結果をカルテに貼っていかどうかとか、ほかの職種と情報を共有するにはどうすればいいのかとか、電子カルテにどう反映するかという話も、提言下内容は現在運用指針等に反映しています。3番目は、PGxに関する教育の機会を得ることはまだ課題として残っていると考えますが、このWSで頂いた御意見を2012年に改訂したファーマコゲノミクスの運用指針で、Q&Aとして出させていただき、実際に施設間での違いがある点も挙げております。

今回のワークショップでは、新たなPGxの課題を情報共有も含めて行いました。

第一に、PGxの運用指針が上梓された際に保険適用になった検査、UGT1A1の検査結果についてです。実は検査会社4社、今は5社でUGT1A1検査を実施していますが、遺伝子結果、遺伝子型の記載方法が検査施設でそれぞれ異なっていました。そこを何とかしなくちゃいけない。それは、同じ検査であるにもかかわらず、検査結果の施設間移動がある際に違う表記により違った情報と間違える可能性を、私自身も含めて指摘しております。最終的には、衛生検査所協会で、検査会社に加えて製薬企業、あと検査薬・診断薬企業の方々と一緒に協議する形で、統一案を決めました。今年中に検査会社の報告が統一されます。実際には、UGT1A1では2つの多型を使って総合判定をし、ワイド型とかヘテロ型、ホモ型として臨床に活用されます。判定結果をどのように記載するかは、検査会社に任されています。少なくとも遺伝子型は統一し検査会社で違った記載がないようにするという点でまとまっています。というのは、多型部位として6（*6）という記載もあるでしょうし、TAの繰り返し数にも6（TA）6があるので、6だけでもいろいろな見方があり混乱するがあるということです。

もう一つ、大事な点として、実際に検査の伝票を先生方が検査会社に提出する際に、運用指針施行後から、検査会社間でも対応方法が違ってきます。「匿名化」とか「親展扱い」は、単一遺伝子病の遺伝子解析が研究から検査になった際に継続して同様に行われていましたが、これがPGxでも同様に行われています。ある検査会社では、PGxの運用指針の上梓時からPGx検査を一般の臨床検査と同一、匿名化、親展扱いを行なくなりました。ほかの会社では、伝票自身も匿名化したり、親展で扱われています。従来の単一遺伝子病と異なり、PGxの場合にはUGT1A1、あとはIL28Bもそうですが、一つの会社が数万件を扱っているという検査ですので、匿名化を行うことは、先ほども示しましたが、検査結果の返却時には匿名化を解除するというステップが必ず入るので、一人の主治医の中で何人も扱うとすると、やはり大きな問題になってまいります。そこをきちんとどういう形の裏付けをするのかというところで、学会を含めた形の後付けが必要だろうということがありました。

皆さんの御意見を踏まえて、改訂した運用指針のQ&Aでは、匿名化とか親展報告書をどうしましょうかと、必要ですかという問いに対して、ヒューマンエラーを惹起する可能性があるとし、匿名化を行わなくてもよいという裏付けをつけました。親展報告書、匿名化は行わなくて対応できるように、検査会社で12月からは統一するシステムができます。先生方はPGx検査ではそのような形で進んでいるということも、是非御理解していただいた上で検査を御提出ください。というのは、医療機関からPGx検査は遺伝学的検査なので匿名化しなくちゃいけない、親展化しないといけないのではないかという話もあって、検査会社が踏み切れなかったということがあります。今回、検査会社が統一して新たな一歩を踏み切りましたので、是非ご協力・ご指導のほどお願いいたします。

今問題になっているのは、PGx情報を医療機関内でどう共有するか。先ほどの中のアンケート調査にもありましたけれども、電子カルテの中でどう扱うのかということが大事になります。PGxの場合、特に検査結果の情報を共有することは薬剤の処方量変更、薬剤の変更する根拠となります。今回のワークショップでは、それぞれさまざまに処方するメンバーがおり、電子カルテで普通に記載するだけではなくて、血液型と同じように周知する方法も今後必要ではという意見も出ました。それはもっともなご意見だと思いますので、その点は、是非、提言の中に入れていきたいと思います。

一方で、PGx情報は単一遺伝子病の遺伝情報と混乱されてしまう施設があると、Q&Aにも書いてありますが、共有してよいとありますが、誤解される可能性があり、施設によって、チーム医療の推進に必要な情報共有と、個人の遺伝情報の漏洩の防止をどのように考えていくのか。アクセス制限という手法もありますが、私の施設もですがアクセス制限が難しい施設が多く、そういうことを踏まえたときに、どう対応するかということも、考えていただく一步ではないかなということで、ここに関しては、今回の討論の中にも出ましたけれども、是非、そのPGx情報が周知できるように何か対応できないかということは、今後考えていただくことが必要ではないかと提言したいと思います。

PGxは扱うのはゲノムDNAである点はほかの遺伝学的検査と同じです。ですから、ゲノムDNAを一定期間での廃棄することで対応できないと難しい。現在、全自動の遺伝子解析装置が出始めています。国内でも何社も販売され、血液から配列結果が直接出てくる。ゲノムDNAは保存を気にせずに済みます。本来、PGxの対象は、その配列情報に問題があるかないかであり、ゲノムDNAの保管が妨げになる点には、このような機器が簡単に使えることで、検査会社だけではなくて、一般の医療機関においても検査ができ、その点も踏まえて医療機関においては対応が必要ではないかと思っています。

全自動遺伝子解析装置に関しては、検査会社、検査学会の中の自動化学会という学会の中で検討しております。他の学会、あとは人類遺伝学会の中にも薬理遺伝学委員会があり連携しながら進めていきたいと考えています。

アンケート調査の回答率は半分ぐらいでしたが、PGxに遺伝子医療部門がかかわっているのか、あるいは、自施設でその検査を行っていますかとお聞きしたところ、遺伝子医療部門でPGxに関わっている施設は、ほとんどないという状況です。それぞれの診療科あるいは薬剤部、臨床検査部で行っており、把握できないのが一つの理由と考えます。

病院の中でどう把握していくのか、あとは、提示させていただいたのは、教育プログラムの中でも、実際に各職種の中で大分変わってきています。臨床検査技師国家試験項目にPGxが入ってきたりとか、あるいは薬剤師さんのコアカリキュラムでは個別化医療という項目があり、コンパニオン診断まで入ってきています。その中では、医療者として、医者としても、PGxを考える必要があると考えます。今後は、PGxはワークショップの1項目

としては役割が終わったのかなということも考えていますが、遺伝学的検査の中の一つの課題としても扱うのもいいのかもしれない。

ただ、施設内で、PGxを行うということを考えていくときには、その診療科では一つの遺伝子しか対象にならないことが多く、複数の診療科で同じ遺伝子を実施したり、あるいは、一つの遺伝子が複数の薬剤に関わるとすると、情報が統一したり、検討する場が必要と考え、遺伝子医療部門が大きく役割を担うところではないかということがあります。あと、もう一つは、今そういう意味では、生殖細胞系列のPGxの検査は、一般の臨床検査に近くなってきて、体細胞系列と同様になってきていますが、昨日の中村先生の御発表にもありますように、BRCA1は薬剤効果に関係すると報告されており、その点でも単一遺伝子病の検査の結果自身が薬剤に関与すると、このようなPGxの結果をどう扱うかということも今後の課題であると、まとめていきたいと考えます。 以上です。

【松原】 どうもありがとうございました。では、ただいまの御報告に対して、どなたか御意見、御討議をお願いいたします。

ゲノムプロジェクトでは、すごく推進してPGxが言われたんですけども、実際の医療の現場では、なかなか浸透していないというのが実情だと思います。その扱いに関しては、これまでのほかの遺伝性疾患とは違った扱いですね。むしろ遺伝情報を開示していないと、患者さんの命にかかわる、健康にかかわることがあるかもしれないという、異なった性質を持っております。

では、これで、各ワークショップからの御報告を終えたいと思います。どうも先生方、ありがとうございました。（拍手）

【司会】 続きまして、先ほど昼食のときに行われました地域ブロック代表者懇談会があり、そこで各地域における状況が話し合われたと思います。この場で、各ブロックの代表の先生に3分ほどの時間で、各地域の現状、討議された問題点などを簡単に御発表いただければと思います。

北海道・東北地区・櫻井先生から順に、東京・後藤先生、関東・高田先生、甲信越・福嶋先生、近畿・酒井先生、中国・四国・九州・山口先生の順で、お願いできればと思います。

櫻井先生、よろしくお願いします。

【櫻井】 北海道・東北地区の今日は座長を務めさせていただきましたので、御報告を申し上げます。

今日は、7大学の先生がお集まりくださいました。それで、それぞれの医療機関での現状等を御紹介いただいたんですけども、正規のスタッフが配置されている大学が2大学、それから各診療科対応という形で正規のものになっていない大学が2大学、残りの3大学はいわゆる兼務という形で、中央診療部門としてはあるんですけども正規のスタッフではない。あるいは、東北大学の場合には遺伝科という科がありますので、ちょっとまた事情が特殊ですけども、そのような形でやっていらっしゃる。幾つかのところは遺伝カウンセラーを募集しているのですけれども、なかなか来ていただける方に出会えていないということがあるようでした。

先ほど来 の話題に関連してなんですけれども、東北・北海道という広いエリアで、大学やそういった基幹病院の数もエリアの面積に比して少ないというところで、「連携」とい

うことをキーワードにフリートークをしたんですけれども、連携といった場合に、先ほども地域ごとの連携というようなお話がありましたけれども、広いので、場合によっては、それは地域の例えば拠点のところに行くよりは、東京まで飛行機で行っちゃったほうが早いというような話がありました。

この学会が4000人の学会になったというときに、その学会として臨床の部門でも、例えば、それだけの数の学会だったら必ず地方会で学術集会とかをやられているはずですが、人類遺伝学会ではそういったものはないわけです。個々の、例えば神経の地方会はあるでしょうし、小児科学会の地方会はあるけれども、遺伝というその横断的な考え方が大事だと言っているにもかかわらず、そういったものはないわけです。

じゃあ、そういったものやってみるのはどうなんだろうかというような意見がある一方で、ただ、少なくとも東北・北海道という広いエリアの場合には、先の話にありましたように、患者さんのメリットになるとも限らないので、何のための地方会なのかということを考える必要があって、むしろ、先ほどのような懇談会（連絡会）を充実させていくほうがいいのではないかというような意見が出されました。－

【司会】ありがとうございました。続きまして、東京地方・後藤先生お願いします。

【後藤】東京の参加者は12施設でありまして、1施設が来なかったので11施設の現状のお話を聞きました。まず、その設置形態とか、かかわっているスタッフに関してのお話をしていただいただけで、大体時間が来てしまったんですけれども、院内の診療科としてやっている施設が半分ぐらいあるというのが分かりました。

それから、やはり認定遺伝カウンセラーについては、実際に非常勤、常勤で雇っているところがありましたが、一体どうやって雇ったらいいんだろうかというところが一番の興味のあるところで、雇っているところの現状についての、どうやって雇ったかというような話もしたという状況であります。

連携に関してですけれども、逆に東京地区は近いので、各大学でやっているカンファレンスに参加するというような形での連携もあり得るのではないだろうか。場合によっては、ちょっと集まって症例を提示したような、そういうような勉強会みたいなものをやろうかというような提案が出ていました。以上です。

【司会】ありがとうございました。続きまして、関東地区・高田先生お願いします。

【高田】関東は、8施設でした。いろいろな問題点と今後の参考になるような点があればということだったんですけれども、それぞれ、現在、発展途中ののところもあれば、かなり充実している施設もあって、一概にどうこうという話にはならなかったです。

遺伝カウンセラーを雇ってくれないという施設が8施設中5施設で、認定遺伝カウンセラーを雇用できている施設が2施設。それから、今後雇うことが病院長の内諾を得て決まったというところが1施設ということです。

遺伝子診療部門について、対外的には、その運営はしているけれども、実際はなかなか一人体制とか、現実には内部的にはまだ部門として確立していなくて、各科でそれぞれやっているのを一つの形に統合してやっていると表明をしているのが実際の状況という施設もありました。病院長が事務のほうを了解するが困難、あるいは、できない国の規定がないから作れないとかの報告がありました。、このような、どのように遺伝子診療部門を各大学で立ち上げるかについてを、この会議で議論するべきではないかというような声もありました。以上です。

【司会】ありがとうございました。続きまして、甲信越地区は福嶋先生お願いします。

【福嶋】甲信越・北陸・東海、日本のその他というところなんですけれども、大学が13大学、

病院が4病院、合わせて17の施設の代表者に御参加いただきました。その中で、大学として13大学の中で、正式に認められた遺伝子診療部、中央診療部門というところが9施設ということで、13分の9と、残りあと四つでした。こういうものは過半数になると、急激に進む、どどどっと行く、と思っているので、まだなっていない大学の方々には、今回また星取表を作成してお送りすると病院長があわててくれるかもしれないというようなことを考えております。

13大学のうちの5大学で既に認定遺伝カウンセラーがいるというお答えでした。病院のほうも、神経難病を扱っている病院が2病院あって、そこには、既に認定遺伝カウンセラーがおられるということで、思いの外、急速に遺伝子医療体制が整備されつつあるのかなと感じました。

あとは、教育の内容のことですとか、組織づくりのヒントなどが話し合われました。NIPITについて、昨日の関沢先生、久具先生の発表ですと、東海道新幹線沿いに受入れ施設が31施設あって、日本海側が少ないということで、日本海に面している県の方々に伺ったところ、今のところ、その準備はできていない。日本海側の大学は産科医そのものが極めて少なく、それどころではないというお話で、日本医師会、日本医学界のほうから言われている各県1施設はというところはなかなか到達できないのかなというようなことも考えられました。

あと、人類遺伝学会の地方会というご提案については、東京は各部門が近いので可能性がありますが、その他の地域ではなかなか実現は難しいのかと思われます。以上です。

【司会】ありがとうございました。続きまして近畿地区・酒井先生、お願いいたします。

【酒井】近畿地区医師会、大阪大学の酒井です。近畿は13施設中12施設の先生方が参加されて、設置形態は、3施設が一応まだ暫定的にあるということですが、それ以外は一応、正式な診療部門があるということでした。

認定遺伝カウンセラーが12施設中8施設で、一応パートから非常勤、様々ですがけれども、8施設で所属されていて、常勤はそのうち3施設ということでした。あとは看護師、助産師、事務職員など、施設によって少しずつ協力を求めているところもあるようですが、かなり施設によってもその差がありました。どうやってもう少し人を増やすかというのは結構話が出ましたが、NIPITであるとか、それから、がん拠点のところは、それに応じて、その対応するときに人を入れてもらうようなのがいいのではないかという案が出ました。このような部門が一同に集まる連絡会議みたいなものは大事なのではないかということで、年に1回ということで、近畿では各施設が、そんなに遠くないところもあるので、小杉先生に音頭を取っていただいて、半年に1回ぐらい一遍集まってみたらどうかという案が出ております。以上です。

【司会】ありがとうございました。それでは、中国・四国・九州地方で、山口先生、お願いいたします。

【山口】中国・四国・九州、かなり広い範囲ですけれども、宮崎大学の山口が座長をさせていただきました。当初参加予定は18施設でしたが、16施設の方が出席されました。中国・四国・九州では、正式に中央診療部門という形で入ったのが大体半分で、あとは院内処置とか、関連科のどこかでやっているという状態です。

スタッフ関係に関しましては、実際、認定遺伝カウンセラーがいっぱいというののは5施設だけで、どうやって認定遺伝カウンセラーに来てもらうか、募集を掛けても応募がないというのは、北と南の端は、その傾向が非常に強いような気がいたします。是非是非、よろしくお願いします。

あとは、実際、ナースとか助産師、いろいろな職種の人が関与していきまして、ソーシャルワーカーとか臨床心理士というのはかなりの施設で関わっていますが、いわゆる専任ではなくて、ニーズがあれば手伝ってくれるという形がほとんどみたいです。実際問題、こういう診療部門もほとんどが兼任で、なかなか難しいところは、全国いずこも同じだなという感じはいたしました。以上でございます。

【司会】ありがとうございました。

【福嶋】今回、ワークショップで取り上げなかった課題、あるいは、昨日の特別講演などで新たな御発言などがございましたら、お願いいたします。

遺伝子医療検索システムということで、どこかの遺伝子医療部門でどのような医療が展開できるかということを広く患者さん、御家族、国民の方々に知っていただくということで、リアルタイムの最新の情報を載せたいというふうに考えております。

それで、昨日、高田先生も言われていましたけれども、1施設で複数の要望があるというのは避けてほしいということですので、今日お集まりいただいた方々が窓口になっていただいて、そこの一本化さえしていただければ、こちらのほうのホームページに掲載できるようなシステムになっております。

それと、様々な情報を現在の日本の状況がどうなっているかということを正しく認識することが必要になりますので、代表者の方はとても大変だとは思いますが、これからも様々なアンケート調査の依頼というのが、既に幾つか私がお預かりしております。その点では、大変御迷惑をお掛けすることになりますけれども、遺伝子医療の発展のためにはどうしても必要なことだろうと思っておりますので、是非、御協力のほどお願い申し上げます。

また、ワークショップのコーディネーターの方々に今回取りまとめをお願いしていて、既に、事前のアンケート調査などがなされて、その結果を基に、次のプロセス、次に何が必要かというようなことも御提案いただけたと思います。その際に、また広報ということとともに、また新たな課題、この点についてはどういうことかという新たなアンケート調査なども予定されるかと思っております。そういった点で、このネットワーク、これは厚生労働省のほうも高く評価していただいております。こういうネットワークを通じて、特に希少難病の方々には、特に転居される場合には、どこでどのような医療が行われているかという情報を提供できているというのは、ベースラインとしてはとても重要なデータベースになっているかと思っておりますので、そのためには、日々の努力、ボランティア的な御貢献を期待しなければいけないかと思っております。

【三宅】京都大学の三宅でございます。今の福嶋先生のお話にも関連することなんですけれども、実は、先ほどお話ししたように、産科診療ガイドライン2014では、遺伝カウンセリングを適切な施設にきちんとコンサルトすることというのが産科のガイドラインのほうに書かれることになりました。それで、近くのところにとだけ書いてあったので、私がパブコメの段階で、全国遺伝子医療部門連絡会議の検索システムというものがあるということを送りましたら、そちらのガイドライン委員会のほうから高田先生のほうに御連絡がありまして掲載される運びになりました。ですので、産科診療ガイドラインのほうには、その連絡会議のホームページから連絡会議の施設がアクセスする形に、ガイドラインを読んで、多分、近くにある施設というところで、どこだろうかということで連絡が来ることもあるかと思っております。それを一応御報告申し上げます。

【高田】高田です。これは人類遺伝学会の保険委員会、診療向上委員会のほうで話題になって、情報収集を始めようということになったので、この会議を通じて事例を集めさせていただ

きたいと思います。具体的には、現行の保険診療、若しくは先進医療、若しくは自費診療の中で、運用上のトラブルになるような、困惑するような事象が時々あると思うんです。例えば、地方厚生局から指導が来たけれども、それ実際と違うんじゃないのとか、要するに、官僚の運用上の意見とか、そういうものによって、実際のこっちの解釈していることと違うような事案とか、そういうことで苦しんだ経験とかいったこと。それから日々やっている中でおかしいと思うこと、そういったことを、今、それを全部まとめて記名入りで厚労省にぶつけようとまでは考えていないんですけれども、そういうもののリストの整理をして、こういう傾向のことが起きているとか、そういったものをいずれ学会とか全国遺伝子医療部門連絡会議でまとめて、皆さんと共有すると同時に、国に働き掛けるということを考えています。余りにもそういうものが多いんです。何でこうなのということが。です。それを上手に説明できなくても結構ですので、こういうことがあって、どうだということをちょっと何かの簡単な形でアンケートを取らせていただきたいと思いますので、その節はまたよろしくお願いします。

【森崎】 本日も、それから昨日もいろいろ話題になっていることですが、一つは、遺伝医療あるいは遺伝カウンセリングということの認識が高まっているのは確かではあるんですけれども、例えば震ヶ関にお願いするといっても、今日も母子保健課にという産科領域での問題もありますが、一方で、疾病対策課あるいは保険収載に関する保険局、三つ裂きになっているわけです。ですから、物事は三つではなくて一つですので、こういった会議の内容での重要性というのは、同時で行かないとなかなか解決できない。一つだけが解決しても全体は解決できない。また、疾患としての対応としても、この領域、遺伝性疾患というのは、ある臓器別ではどうしても解決ができない問題であるにもかかわらず、今般の難病対策というものは、基本的に臓器割ということが基本になっていて、それをいかにして横につながかというところは、気を付けないと分断をされてしまうような医療政策というものが起きる可能性があるということも、大変重要な問題だと思いますので、引き続き、こういうせっかく横に、あるいは全国に網の張った連絡会議でございますので、その成果をいい形で中央に、あるいは自分たちが抱えている問題というのが社会に伝えられるようにということになっていけばいいかなと思いますので、先生方も今後ともよろしくお願いいたします。

【福嶋】 ありがとうございます。どうぞ。

【花岡】 慈恵医大の花岡と申しますが、腎臓の専門医で腎臓学会に所属しているんですが、私たちは、今、腎臓病のガイドラインを学会あるいは厚生労働省のほうで作っておりまして、そのときに多発性嚢胞腎という遺伝の病気を私は専門にしているんですが、そのこの項のところで、人類遺伝学会の福嶋先生を初め先生方をお願いしまして、査読等を行っていただいております。その中で、がんとか、そういうものではなくて、腎臓病の中でも、その遺伝の病気に関して、遺伝カウンセリングを受けていただくとか、いろいろなことに関して言及していただいておりますので、今後、その遺伝カウンセラーを持っていらっしゃる施設に腎臓病の今まで来なかったような遺伝の病気の患者さんが訪問することになるかと思うんですが、どうかよろしくお願いしますということと、この場を借りて、査読していただくことにしまして御礼申し上げます。

【福嶋】 隣の中村先生、乳がん学会の動きを。

【中村】 乳がん学会としては、今回、私、この会に初めて参加したんですけれども、他領域から学ぶことというのは非常に多くて、特に遺伝カウンセラーの問題とか、システムのどう改善しなければいけないかということについては、とてもよく分かりましたので、協調し

ていろいろな活動をしていきたいと思うんですが、今、私たちが抱えている問題は、乳がんは私たちのほうで診ているんですけれども、あとは、もちろん卵巣がんも絡んでくるので、産婦人科学会あるいは婦人科腫瘍の学会とも関連しておりますし、一つの病院の中でいかにスムーズに連携をして、そして、遺伝カウンセラーをキーにして診療体制を作るかということが一つ。それから、あとはどうしても自費という問題が絡んできますので、これをその保険診療の中でどう捉えていくかということが次の課題としてありまして、そこがすごく高いハードルになって、本当は受けていただかなければいけない人がその機会を逃しているという現実もあります。保険診療となりますと、我々外科は、外保連という組織から声を束ねて上げることができるんですけれども、この遺伝の関係ですと、どういうルートで、先ほどお話しされていた保険局医療課の人と折衝していくかというようなところも、これから一緒に議論に加わらせていただければと思います。

【福嶋】ありがとうございます。今のお話は内保連を通じてということなんですけれども、内保連は臓器別のところの取り組みが極めて強固で、複数のところにまたがるとか、遺伝情報をどう扱うということが今までほとんどなく、何を言っても跳ね返されているということだったんですけれども、これだけ多くの領域の方々に御理解していただけるような状況になりましたので、あらゆる機会を通じてアクセス、要望は出していきたいと考えております。

今日お集まりの先生方それぞれの領域で御専門があると思います。今、御発言いただいたのは、腎臓内科と乳がん学会ですけれども、そのほかの領域においても、是非、この遺伝情報の取扱い、遺伝子医療の充実というものがそれぞれの領域の診療の質を向上させるものだということを是非広めてといいますか、広報をお願いしたいと思います。

ちょうど時間となりましたので、総合討論としては以上とさせていただきます。

【司会】それでは、これで全日程を終了いたしましたので閉会になりますが、大会長の松原先生に御挨拶いただきます。

【松原】閉会の挨拶を述べさせていただきます。

先生方、全国からこの仙台にお集まりいただいて2日間にわたって活発な御討議をいただき、本当にどうもありがとうございました。先だつ大会からいらした先生方、委員会とかに参加していて、もう5日間ホテルに缶詰の先生方もいらっしゃると思いますけれども、本当にどうもありがとうございました。仙台のスタッフに成り代わりまして御礼申し上げます。また、来年、今度は東京での学会、そして、この連絡会議が開かれますけれども、そのときにまた皆さん方とお目に掛かるのを楽しみにしております。

どうぞ気をつけてお帰りください。どうもありがとうございました。（拍手）

【司会】以上をもちまして、第11回全国遺伝子医療部門連絡会議を終了させていただきます。

お配りいたしましたアンケート用紙がございます。これはファックスでの返信になりますので、お戻りになりましたら、是非、お忘れなくお送りいただきますようお願いいたします。

次回、第12回は東京大学の辻先生を大会長といたしまして、来年11月22日、23日にタワーホール船堀にて開催いたします。多数の参加をお待ちしております。2日間、お疲れさまでした。

参加者を対象としたアンケート内容・結果

F A X 返信用紙

FAX: 043-306-3381 宛

[12月6日(金)までに返信をお願いします。]

第11回 全国遺伝子医療部門連絡会議アンケート(2013.11.23/24)

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・資格について教えてください。

- | | | | |
|------------|-------------------|----------------|-----------|
| 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. その他(具体的に:) | |

3. 遺伝子医療への関与について教えてください(複数回答可)。

- | | |
|---------------------------|-----------------------------|
| a. 遺伝子医療の外来担当(1ヶ月に___例程度) | b. 遺伝カウンセリングの担当(1ヶ月に___例程度) |
| c. 遺伝学的検査に関与(1ヶ月に___例程度) | d. カンファレンスに参加(1ヶ月に___例程度) |
| e. 遺伝子医療部門の管理・運営 | |
| f. 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「広がる遺伝子医療の役割」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

① 全国遺伝子医療実施施設検索システム

② 東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について

2. 講演 2 HBOC と遺伝子医療 「乳がんガイドラインと遺伝子医療」

3.講演 3 NIPT 対策動向

- ②「**NIPT**を開始して」

4.追加コメント 北米の状況

- 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) 遺伝医学教育 2) 遺伝学的検査をめぐる諸問題 3) 出生前診断への対応
4) 発症前診断への対応 5) パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療 6) ファーマコゲノミクスへの対応
- 7.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、そろえる方がよい。
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 17名
- ・維持機関施設の代表者の代理 12名
- ・維持機関施設の職員 6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 1名

2. あなたの職種・資格について教えてください

- ・臨床遺伝専門医 30名
- ・臨床遺伝専門医以外の医師 3名
- ・研究者 3名
- ・認定遺伝カウンセラー(GC) 1名

3. 遺伝子医療への関与について教えてください(複数回答)

- ・遺伝子医療の外来担当 22名
—1ヶ月に 1例(2名)2例(3名)3例(2名)4例(2名)5例(5名)10例(2名)
15例(2名)50例(1名)70例(1名)無回答(2名)
- ・遺伝カウンセリングの担当 28名
—1ヶ月に 0～1例(1名) 1例(2名) 2例(3名) 3例(3名) 5例(4名)
5～10例(1名) 8例(2名) 10例(5名) 20例(1名) 50例(1名)
70例(1名) 無回答(4名)
- ・遺伝学的検査に関与 20名
—1ヶ月に 1例(2名) 2例(2名) 2～3例(1名) 4例(3名) 4～5例(1名)
5例(1名) 10例(1名) 12例(1名) 20例(2名) 60例(1名) 無回答(5名)
- ・カンファレンスに参加 20名
—1ヶ月に 1例(4名) 2例(2名) 2～3例(1名) 3例(2名) 4例(5名)
5例(1名) 30例(1名) 70例(1名) 無回答(3名)
- ・遺伝子医療部門の管理・運営 19名
- ・その他 2名
カウンセリング後の心理面のサポートとしてセラピーを行っている。(1名)
無記入(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

- ・良かった。(5名)
- ・特にありません。有意義な内容でした。
- ・まずまず。
- ・適切だったと思います。次回も参加したいと思います。
- ・二日目のみの参加でしたが、個別討論などが意義が大きかったです。
- ・講演のハンドアウトがあったのが良かった。
- ・今回、施設認定いただいた後、初めての参加でした。現状を理解する一助となりました。
- ・大変有意義な会でした。全国の動向がよく分かりました。
- ・特に問題はない。
- ・大変まとまりがあり、熱のこもった会だったと思います。

b 維持機関の代表者の代理

- ・可もなし不可もなし。
- ・良かった。地域ブロック代表者懇談は、地域の他の医療機関と連携をとる良い機会であり、今後もし是非続けてほしい。
- ・最新の問題をとりあげていて良かった。
- ・わかりやすくまとまっていました。
- ・良くまとまっており、参考になりました。
- ・非常に活発な討論ができました。
- ・資料の見にくいもの(パワーポイントの打ち出し)や資料のないものがあつた。

c 維持機関施設の職員

- ・配布資料などは特に問題ないと思います。まとめた政策提言を作れると良いかもしれません。
- ・WSのサイズが大きすぎて話がしにくい。

d 未登録医療施設の個人会員（職員・その他）

- ・積極的な施設とそうでない施設の差があるように感じた。全体的な質の向上が望まれる。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・書き込みをするので、配布資料は黒字に白地にして欲しい。

5. 今回のテーマである「広がる遺伝子医療の役割」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

- ・まずまず。
- ・各県(府・都)の大学が良く取り組まれている点。当大学も、前に進まなければと刺激をうけました。
- ・情報が得られて勉強になった。
- ・いろいろな事務処理事項が集中している様子でした。ワークショップでも「現状では困難」という意見も多く、本会議の日本の遺伝子医療におけるブランド化が、まだ浸透していないため、

行政を動かすには至っていないという印象を受けます。

- ・ 全般的に有意義でよかったです。
- ・ よかった。(特に講演2)
- ・ 良かった。(2名)

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 良くまとまっていた。現状と将来がある程度示された。
- ・ 分かりやすく良かった。
- ・ 演題のチョイスが興味深いものばかりで良かった。
- ・ 時期として適切な内容と考えます。
- ・ 勉強になりました。
- ・ 興味深く聞かせて頂きました。
- ・ とても勉強になりました。
- ・ HBOCと遺伝子医療について-カウンセリング面についての説明を詳しく聞きたかった。

c 維持機関施設の職員

- ・ 遺伝医療部門としてすでに知っていることの方が多かった印象。
- ・ 関心を持たれている方は、特に問題のない事なので、本来関係するはずなのに関心を持たない方や、リテラシーを持たない方に、どのように働きかけるかが重要と考えます。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ 遺伝子医療の種々の問題点が明らかになった。

1.講演1

①全国遺伝子医療実施施設検索システム

a 維持機関施設の代表者

- ・ データベースを何の目的で作成したか、はっきりと記したらいかがでしょう？
- ・ まずまず。
- ・ 御苦労をかけている事を知った。自病院の対応をより充実したものにしたいと思った。
- ・ 使っています。
- ・ 参考になりました。
- ・ 分かりやすかった。
- ・ たまに使っています。十分と思います。
- ・ もうすこし短くても良かった。言いたいことは10分でも伝わった。
- ・ 高田先生おつかれさまです。
- ・ 適切な施設が患者の側からも医療者の側からも検索できるというのが良いと思います。
- ・ 良かったです。

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 高田先生、御苦労様、本会のactivityと認め、人的、経済的支援を行うべき。

- ・ 良く分かりました。
- ・ 昨年調査票を送付して以来、どうなったのか知らなかったので現状がわかって良かった。
- ・ ホームページの充実は重要なので、取り組みのご苦労が理解できました。
- ・ 頭がさがります。
- ・ 検索についてよく分かりました。
- ・ 検査精度についての質問に対する回答がややぶっきらぼうな印象があった。
検査精度保証もふまえて、検索システムを構築していくべきと思う。
- ・ 連絡先を病院の代表電話やHPのトップページとして掲載するのは無意味。
実質的な部門への直接の連絡先及びHPとすることが必須と考えられる。

c 維持機関施設の職員

- ・ 今回の連絡会議にあたってHPを知ったので、意図や経緯、今後について良く理解できた。
- ・ 利便性の高いシステムだと思います。
- ・ 会員向けの情報交換にセキュリティーソフトを活用して下さい。
- ・ もっと簡単に紹介していただければ十分だと思った。
- ・ 先生方がとても大変なことが良く分かりました。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・ 多くの方がよりアクセスしやすくなることに期待します。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ 具体的で分かりやすかった。

②東北メディカル・メガバンク機構における人材育成について

a 維持機関施設の代表者

- ・ 維持機関の業務との関係がうすいように思った。
- ・ 良く尽力されていると、思わせて頂きました。当院でも、院内と学内に人材育成に真剣に取り組む必要性を改めて痛感しました。医師や保健師に学習する機会を提供したい。
- ・ 遺伝子検体を何の目的で、どのようなICで取得しているのかに関する説明がなかったが？
- ・ 機構独自で認定されているGMRC資格認定に関して、日本人類遺伝学会はどう判断されているかを聴きたかった。
- ・ 参考にしたいと思います。
- ・ 有意義で良かったです。
- ・ 東北MMBの将来性に不安を感じる。Researchとして、何が得られるのか？また、医療として何が還元されるのかが見えてこない。
- ・ プロジェクト終了後、どんな人材が育つのか？
- ・ おもしろかった。しかし、それが自分たちの診療に関連はなかなか見いだせなかった。
- ・ 良く分かりました。
- ・ 今、求められているゲノムに関する活動を求められている場所で行っていくという理念は素晴らしいと思いました。継続的に進行することを祈っています。

- ・良かったです。

b 維持機関の代表者の代理

- ・禍を転じて福となすよいチャンスです。
- ・日本人のDNAデータバンクができることは学術的に大変有意義であり、大切なことだとは思いますが、震災復興予算がこのような事業に使われるのは、納税者の1人としては不満。震災とは、関係なく文科省が東北限定でなく日本全国の地域データ収集をする事業として行うべき内容だと思う。
- ・良く知らなかったなので、講演はためになった。
- ・コホートからゲノムコホートまでが飛躍している印象に聞こえてしまいました。
- ・メガバンク機構が行っていることがよく分かりました。
- ・同機構の活動内容について理解することができた。
- ・CGC養成について、もっと詳しく、かつ、GMRC養成と関連づけて話があれば良かった。

c 維持機関施設の職員

- ・Education→Training→Experience→Other Medical Institutionの流れが、まだうまく行えていない印象を受けた。
- ・岩手県の話も伺えれば、なお良かったのではないかと感じました。
- ・詳しい内容を知る機会になった。
- ・お金を使うことばかり考えるのではなく、多額の復興予算を使って買った物、集めた人で、まず、できることからやってほしい。Temporalな資金で雇ったスタッフのその後の就職先を考えていないという返答にとっても無責任だと思う。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・他地域にも波及可能なモデルとなることを期待します。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・プロジェクト終了後の人員の再配置の指摘があり、今後の課題であると思った。

2. 講演2 HBOCと遺伝子医療「乳がんガイドラインと遺伝子医療」

a 維持機関施設の代表者

- ・講演の目的がよくわかりませんでした。(時間切れになったためかも知れませんが)
- ・まずまず。
- ・着床前診断は疾患によってできる施設が限られており、もう少し(少なくとも各エリアに1つ)、先天疾患を含めて着床前診断をできる施設が欲しい。現状は関東(東京)がほとんどか？
- ・良いレビューでした。
- ・現状の理解に役立ちました。
- ・有意義で良かったです。
- ・日本の現状がよく解った。
- ・おもしろかった。
- ・よくわかりました。みなさん患者さんにとってベストを尽くしたい思いでいると思います。

現場が混乱しないような検査の流れを確立して頂きたいです。

- ・ HBOC研究と臨床の最前線のお話で興味深かったですが、スライドが多すぎて、資料ともかなり異なっていたのが残念でした。

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 地域間隔差を少しでも解消すべき。
- ・ ちょうど知りたいと思っていたトピックスだった。外科医ではない医師が現在の乳がん治療の内容を理解するのに役に立つ内容でした。
- ・ 治療法を含めて幅広く解説してもらい良かった。
- ・ 勉強になりました。
- ・ 現状の理解ができました。
- ・ 非常に勉強になった。企業がBRCA1・2情報を握っていて、OPENになっていないことにびっくりした。●●●●とのきちんとした前向き研究はおこなわれているのか(いたのか)疑問を持った。

c 維持機関施設の職員

- ・ これについては、まだ他の診療科との連携がとれておらず、今後の勉強になった。
- ・ 費用が低ければ広がると思われるので、これを遺伝子医療のチャンスと考えたい。
- ・ ボリュームが多すぎた。特許無効とされている国が多くある事を初めて知った。
- ・ とても分かりやすい講演で大変ためになりました。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・ 費用および保険適用の問題など、我が国国有的の問題点について、いかに解決してゆくのかの道筋をつくるビジョンはあるのか？現状がよく分かった。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ 時間が足りなくて、いくつかの問題に関しては、分かりにくい所があった。

3. 講演3 NIPT対策動向

①「無侵襲的出生前遺伝学検査(NIPT)―指針策定までの道のりと今後の課題―」

a 維持機関施設の代表者

- ・ 良く理解できました。(2名)
- ・ 当院でも、会議後、NIPTを開始した。実際に行うと、こまかな点を詰めないといけない。
- ・ 倫理面まで踏み込んで良い話でした。
- ・ 有意義で良かったです。
- ・ よく分かった。(3名)
- ・ 直後のごたごたから、だんだんと患者さんの動向も次第に落ち着きを取り戻していることが傾向として示され、今後の目安となりました。
- ・ よかったです。

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 昨年からの経過と現状がわかり有意義な講演だった。
- ・ 良く理解できました。
- ・ 現状がよく分かった。
- ・ 大変な努力に敬意を表します。
- ・ 分かりやすいご講演だったと思います。
- ・ よくわかりました。
- ・ 指針策定のプロセスが分かりました。
- ・ NIPTについて良く理解できた。ただし、今後、新しい遺伝子検査技術が開発されるたびに、学会主導で臨床研究ということになるのかなと思った。その場合、企業の責任は一体どうなっているのか疑問に思った。

c 維持機関施設の職員

- ・ 厳しい管理体制は、時としてアンダーグラウンド化する事も懸念され、また、実施施設も適正な運営を行っているか、検証体制が次の課題と考えます。
- ・ 各県に1施設の難しさを知った。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・ 本質的な問題と少しずれたところで議論されているように感じる。解説としてはよく分かるが、本当の問題点が表に出ていないように思われる。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ NIPTの有用性と限界がよく理解できた。

②「NIPTを開始して」

a 維持機関施設の代表者

- ・ よく理解できました。
- ・ 出生後のダウン症児の自然歴の話は、現実的にはほとんどできていないのが心配。
- ・ 新聞報道データの中身を知ることができました。
- ・ 有意義で良かったです。
- ・ 次回にその後の進歩が聞きたいと思いました。
- ・ 状況がよく分かった。
- ・ 時間が長く感じました。
- ・ よかったです。

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 会議内容を自施設にフィードバックする報告書作成のためにも、レジメが欲しかった。
- ・ 良く理解できました。
- ・ 現状がよくわかった。小児科医の関与(特に事前のGC)を義務化すべき。(Clinical geneticist)
- ・ 検査の背景、今後の可能性についても含まれており、大変参考になりました。
- ・ よくわかりました。

- ・現状が理解できました。

c 維持機関施設の職員

- ・我が国の現況をお話しいただけて、参考になりました。
- ・スライドのハンドアウトがなかったのが残念。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・遺伝カウンセリングというものの捉え方、これが研究テーマとされていることの妥当性など、いくつかの問題点があると感じる。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・社会の中で、又、個々の妊婦様がどのように受け止められたか今後を見守りたい。

4. 追加コメント 北米の状況

a 維持機関施設の代表者

- ・非常におもしろかったです。
- ・日本とは異なる状況を上手に説明されたと思います。
- ・有意義でよかったです。
- ・状況がよくわかった。
- ・分かりやすかったです。講演内容とはズレますが、ダウン症候群の病名で理学療法・作業療法・言語療法が保険適応になってほしい。現在は、運動発達遅滞or言語遅滞が保険病名です。
- ・よかったです。

b 維持機関の代表者の代理

- ・アメリカでのNIPT実施の現状がわかって良かった。
- ・面白いと思いました。
- ・NIPTとDownのcareを両立させている。
- ・分かりやすい英語で簡潔に話されていたので、良く理解できた。
- ・もっとしゃべって欲しかったです。
- ・日米の違いがあることがわかりました。
- ・資料が欲しかった。
- ・スライドがあれば、分かりやすかった。

c 維持機関施設の職員

- ・Skotko先生のお話は、わかりやすくなると思います。北米における違う立場の意見についても、伺いできればより視点が広がると考えます。
- ・北米については何も知識がなかったため、今回お話を伺える機会があり、とても良かった。

d 未登録医療機関の個人会員(職員・その他)

- ・米国における考え方、団体による違いなどがよくわかった。日本でも、同様の議論があつて、

良いのではないかと。しかし、そのためには社会・教育・立法・行政の方が解決すべき問題が多々ある。医療に出来ることは一部でしかない。

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 遺伝医学教育	(4名)
2 遺伝医学的検査をめぐる諸問題	(12名)
3 出生前診断への対応	(6名)
4 発症前診断への対応	(6名)
5 パーソナルゲノム解析時代への遺伝子診療	(3名)
6 ファーマコゲノミクス検査	(1名)

—1. 遺伝医学教育 (4名)

- ・ 今後は卒後教育についても話し合う必要があると感じました。(b1名)
- ・ 当院における遺伝医学教育は、他大学に比較して遅れていると感じた。マンパワーが今回の臨床遺伝専門医試験で少し改善されたので、当院も卒前・卒後の医学教育に積極的に取り組みたい。(a1名)

—2. 遺伝医学的検査をめぐる諸問題 (12名)

- ・ 意見をまとめて、厚労省などに提言してほしい。(b1名)
- ・ 知りたかった情報をもらえて、有意義であった。(b1名)
- ・ 臨床をしながらのサービス残業様の遺伝子検査ではなく、臨床検査と同様の金・物・人の体制が整うと良いなあと思います。(a1名)
- ・ 遺伝子診断について、全体会議参加施設内で症例検体の共有・やりとりをできる体制にすべきと感じました。(a1名)
- ・ WS2・WS6合体可と思われます。

—3. 出生前診断への対応 (6名)

- ・ 本来の議論はすでに終わって、前に進んでいるという段階からのスタートであったが、その前提にまだ施設間の差があることが良くわかった。もっと建設的な提言につながれるとよいのだが……。 (d1名)
- ・ コーディネーターとして参加いたしました。本来は、網羅的手法を用いた出生前診断などへの対応など、次世代の出生前診断をテーマにすることも考えましたが、それを考える基礎を整備するために、足下を見直す話題とさせていただきました。参加者の方には物足りない部分もあったかもしれませんが、そのような意図を酌みとっていただければ幸いです。(b1名)
- ・ NIPTの登場を契機として母体保護法改正(経済条項の廃止と胎児条項の新設)に取り組むべしとの意見が大多数の否定的意見でワークショップの提言とならなかった。(b1名)

—4. 発症前診断への対応 (6名)

- ・ 外国での情報に対する対応をそろそろ考える必要を感じる。(c1名)
- ・ 全国の診療部での問題点が話し合われ、発症前診断の対応の仕方以前に、まだまだスタッフの充実等に関する意見交換が多かった。ただ、共有できる問題点について

確認ができた。(a1名)

—5. パーソナルゲノム解析時代の遺伝子診療 (3名)

- ・ 9:00～11:00だと良かった。(b1名)
- ・ 次世代シーケンス使用は問題点が分かりました。(b1名)

—6. ファーマコゲノミクス検査 (1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

(16名 WS1:3名 WS2:6名 WS3:1名 WS4:4名 WS5:1名 WS欠席:1名)

② 新しいワークショップがあると良い。

(4名 WS2:1名 WS3:1名 WS4:1名 WS5:1名)

- ・ 家族性腫瘍をテーマとしたワークショップも必要 (WS2)
- ・ 母体保護法の見直し (WS3)
- ・ 職種混合と職種別でのワークショップがあると面白いかもしれない(○、医師(小児科・産科)、看護師、心理職等)その後、合同のWSを打ったり…。(WS4)
- ・ CGCに関するsession (WS5)

③ 人数を限定して、そろえる方が良い。

(0名)

④ 人数が増えたら、分ける

(3名 WS2:1名 WS3:1名 WS4:1名)

⑤ その他 (9名 WS2:3名 WS3:4名 WS4:1名 WS5:1名)

- ・ 一番核となって仕事をしている35～45歳前後の枠でディスカッションしてみるのもいいのでは？ (WS2)
- ・ 事前にもっと詳しいワークショップの議題の提示があると、参加前に準備できるのでもっと集中した討論ができると思う。(WS2)
- ・ 時間が短い。(WS2)
- ・ 毎年参加したいワークショップが複数あって、困っています。時間をずらして行えば、参加人数も増えると思います。(WS3)
- ・ すこし結論ありきという印象です。(WS3)
- ・ 新しいWSのテーマを公募して、議論するのはいかがでしょう。(WS3)
- ・ もっといろいろな意見が出て議論が盛り上がる場になると良い。(WS3)
- ・ 例えば2部制にして、できれば2つに参加できると良い気がします。(WS4)
- ・ マンネリ化しているものもあり、思い切っていくつか減らしてはどうか。(WS5)

8. 総合討論について

- ・ 討論に関して問題はありません。医学的なことではありませんが、楽天のパレードを見るための休憩時間をとるくらいの広い心をもった先生であってほしかったです。(a1名)
- ・ 参加者が一堂に会して、全員の意見が聞け、良かったです。(a1名)
- ・ 全体の話が聞けることは良いことではありますが、やや形式的で質疑等に時間が割けないのが残念です。構成をご検討下さい。(a1名)
- ・ まずまず。(a1名)

- ・もう少しdiscussion timeが欲しいです。(b1名)
- ・卒前・卒後教育に興味があったので、とてもためになった。(b1名)
- ・自分の出ていないところの議論が分かりました。(b1名)
- ・全体討論の時間が少なすぎ。(b1名)
- ・グループによって議論の濃さに差があった様に思う。座長によるかもしれない。(b1名)
- ・限られた時間で多くのワークショップの討論を行うのは、色んな制約があり大変と思う。
現実問題として解決すべき議論に集中して討論してはどうか。(b1名)
- ・他のワークショップの討議内容もきけるので有意義だと思う。(b1名)
- ・討議が若干低調だったように思います。ご発言なさらない先生に発言を求めるのは
如何でしょうか。(c1名)
- ・参加ワークショップ以外の分野における議論・問題点がよくわかりました。(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:15, 別日:9, 期間短縮:6)

- ・今のままで良い。(a4名、b7名、c1名、e1名)
- ・開催時期は現状のままで特に異論はありません。(b1名)
- ・連続で良いと思うが、同一講演は省略してほしい。(d1名)
- ・どちらでも良い。(b1名)
- ・なかなか難しい問題です。(a1名)
- ・別の日程にして欲しい。(a1名)
- ・期間が長くなるので、分けてもらえると良い、という意見もありました。(c1名)
- ・長期間病院の診療をはなれるのは難しいので別開催にしてほしい。(b1名)
- ・4～5日連続の先生方が多い。国内出張では大変な感じがします。2016年から別開催に
する方が良い。(c1名)
- ・人類遺伝学会も出席すると、約5日間の出張になり、両者に出席しにくい。
出来れば、独立して行う年も欲しい。(a1名)
- ・かなり長期になるので、できれば別の日程が良い気もします。(a1名)
- ・学会から通算すると期間が長い。別の機会にしてほしい。(a1名)
- ・いつもそうですが、全体で水曜日夜から日曜日迄で、非常に大変。別にしてほしい。
出張長くなりすぎるため評議員会を欠席せざるをえない。(a1名)
- ・別の日程の方が良い。1日で済ませてほしい。(c1名)
- ・平日1日に集約できると思います。中央で場所も一定(または、2・3か所に)にすれば、
地方からでも一泊で可能と考えます。(a1名)
- ・会期が長くなり困難あり。(a1名)
- ・少し長いのではないかと思います。(c1名)
- ・学会が連続して参加したため期間が長かったです。(b1名)
- ・平日開催を希望します。土日はなるべく避けていただけるとありがたいです。(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。

- ・ 運営は今のままで良いと思いますが、ワークショップの参加者は代表者ではなく、実際に遺伝医療に関係している当事者の方が良いと思います。(a1名)
- ・ 運営はこれで良いが、人類遺伝学会とは独立している組織であり、運営の委員をもう少し幅広くいれていくべきではないか。(a1名)
- ・ 100近くの施設から年間5万というかなりの金額なので、その使用も含めて審議できる方が良いのでは。(a1名)
- ・ 非常によく練れていて、感謝します。(a1名)
- ・ 同じで。(a1名)
- ・ これで結構です。(a1名)
- ・ このままで良い。(a1名、b1名)
- ・ 特に問題はない。(a1名)
- ・ がんセンター病院系を維持機関として積極的に勧誘すべき。(b1名)
- ・ 以前は看護協会から参加者が多くいたが、最近は？
遺伝看護師については運営に関わらないのでしょうか？(b1名)
- ・ 病院長や学長に遺伝医療部門の重要性を認識させるのに大変役立っている。(b1名)
- ・ 維持機関会員の会費が高すぎる。(c1名)
- ・ 維持して下さい。(c1名)
- ・ 今回初参加で「維持機関」というものがどのようなものを指し、どのような役割を担うのか
今ひとつ理解できていないが、地方と都会とで、状況の違いがあり、一考を要する
のではないか。(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

- ・ 遺伝性消化管腫瘍or家族性腫について、取り上げて頂きたい。(a1名)
- ・ 遺伝子診療施設として知っておくべき最近の動向。(a1名)
- ・ 同じ内容。(a1名)
- ・ 遺伝子診療部のあり方。(a1名)
- ・ 特定の疾患(例えばNIPTやHBOC)に限った議論は可能でしょうか？(a1名)
- ・ 文科省と厚労省の方とディスカッションするような(パネルディスカッション)場が欲しい。
国の考え方・今後の方針などが知りたい。(b1名)
- ・ 国内の遺伝子検査体制の方向性。かずさDNA研究所を中心にやっていくのか、
それならそれで、きちんとした方向性を討論して頂きたい。(b1名)
- ・ HBOCに限らず、がん医療との連携について。(b1名)
- ・ 「母体保護法と出生前診断」いつまでも先送りすべきでない。(b1名)
- ・ 遺伝医学の教育について。(b1名)
- ・ パーソナルゲノム解析時代の諸問題。(b1名)
- ・ もう一度、基本にたちかえて「遺伝カウンセリングのあり方」なんていかがでしょうか。(b1名)
- ・ 網羅的遺伝学検査の倫理、社会的影響を、医学以外の分野の方からお話を聞ければ
と思います。(c1名)
- ・ 検査精度のことを一度きちんと話してみてもどうでしょうか。(c1名)

- ・やはり、立法・行政・社会にどう働きかけていくかとマスコミ対策など。(d1名)

12. 本連絡会議への要望事項等, ご意見・ご希望等

- ・今回意見がありましたが、連絡会議から正式に厚労省に提言をすることも考えてはいかがでしょうか。(a1名)
- ・人類遺伝学会と別開催をお願いしたい。(a1名)
- ・事務局の方、参加者の皆様方に感謝致します。(a1名)
- ・会議のめざすところが良く判りません。年一回の会議より日常的なメールの配信などの方が、良いかもしれません。人件費等は会費で十分まかなえると思います。
(会計報告も必要なし)(a1名)
- ・実質的な連絡先・HP掲載は不可欠!!(b1名)
- ・運営担当の先生方、ご尽力くださりありがとうございます。将来的には全国連絡会議に加えて地域ごとの連絡会議が開催されれば、調査・研究・診療連携がもっと活発に行えるのではないかと思います。(b1名)
- ・登録機関遺伝子医療体制検索・提供システムについて大病院ばかりでなく、これらと連携の上で小規模施設でも実務を行っている医療機関があるので、そういう施設も検索できるように改善してほしい。(d1名)

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第11回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿(2013年11月24日現在、211名)

〈維持機関会員施設参加者〉

施設名	部門名	2013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、山田崇弘
札幌医科大学医学部	遺伝医学	櫻井晃洋、石川亜貴
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	村田雄基
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、堤 誠司
東北大学病院	遺伝科	松原洋一、呉 繁夫、川目 裕、新堀哲也、青木洋子、布施昇男、鈴木洋一、櫻井美佳、小林朋子、栗山進一、大堂正裕、佐藤朋子、目時弘仁、南 優子、中山東城
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	福島明宗、三浦史晴、清水厚志
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	渡辺尚文
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	参加者なし
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	亀井良政
防衛医科大学校		古谷健一
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、宇津野恵美
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	中山智祥、小倉彩世子
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	渡邊 淳、峯 克也、佐々木元子
東京大学医学部附属病院	臨床ゲノム診療部	後藤 順

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	参加者なし
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	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	富山弘幸、恒松由記子
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	参加者なし
東京医科大学病院	遺伝子診療室	河島尚志
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、浦野真理、松尾真理、佐藤裕子、渡辺基子、久保祐二、近藤恵里
東京慈恵会医科大学	遺伝子治療研究部	花岡一成
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	中村清吾、関沢明彦、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、鈴木理絵
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	黒木良和
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、望月純子、安本龍馬、増田 励、荒木尚美、福田 令、根津あや
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	溝口満子、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	中根貴弥、小林千尋
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福島義光、古庄知己、涌井敬子、玉井真理子、中村勝哉、高野亨子、金井 誠、黄瀬恵美子、石川真澄、河村理恵、山下浩美、伊波若葉、近藤由佳、奥島奈々子、赤間孝典
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	畑 郁江
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	堀田喜裕

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
岐阜大学医学部附属病院	遺伝相談外来	深尾敏幸、塚田敬義
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	石原尚子、大瀬戸久美子
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
愛知医科大学病院	倫理委員長	山口悦郎、森田博之
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	臨床遺伝相談科	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)	西久保敏也
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉眞司、山田重人、和田敬仁、 三宅秀彦、村上裕美、柴田有花、 土屋未央、中國正祥、秋山奈々、 高井響子、福江美咲
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	滝 智彦、荒井優気
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	宮崎彩子
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井規夫、吉津紀久子、佐藤友紀
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	池田真理子
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	玉置知子、澤井英明、守井見奈
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	臨床遺伝子医療学	山本寛斉
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	鬼形和道
広島大学病院	遺伝子診療部	兵頭麻希、佐田野英、信実孝洋
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	末広 寛

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
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	江口真理子、石前峰斉
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	執印太郎
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	参加者なし
産業医科大学病院	呼吸器・胸部外科	参加者なし
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	大久保久美子
久留米大学病院	遺伝外来	渡邊順子
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	三浦清徳、長谷川ゆり
熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	三好潤也
大分大学医学部附属病院	産婦人科 遺伝外来	川野由紀枝
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	山口昌俊、矢野朋美、野間口千香穂
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	参加者なし
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、西山深雪
国立長寿医療研究センター	バイオバンク	新井田俊平
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、村山 圭
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

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
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	参加者なし
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、朽方豊夢、伊藤志帆
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
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	依藤 亨、中村博昭
国立病院機構 医王病院	第一診療部	高橋和也
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	濱嶋直樹
四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	前田和寿、近藤朱音、森香保里
聖路加国際病院	遺伝診療部	熊耳敦子、吉野美紀子
独立行政法人国立病院機構 九州医療センター	遺伝子センター	楠本哲也
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室	参加者なし
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究科 遺伝カウンセリングコース	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	2013年連絡会議参加者名
国立がん研究センター 中央病院	内視鏡科	中島 健

臨床遺伝専門医研修施設で未登録

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
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	2013年連絡会議参加者名
胎児クリニック東京		中村 靖

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
宮城県立こども病院	産科	小澤克典
宮城県立こども病院	産科	宮下 進
国立がん研究センター 中央病院	内視鏡科	中島 健
がん研有明病院	遺伝子診療部	新井正美
JA尾道総合病院	産婦人科	佐村 修
栃木県立がんセンター研究所		羽田恵梨
(株)エス アール エル	遺伝子・染色体解析センター	中條聖子
(株)エス アール エル	学術企画部 学術情報グループ	堤 正好
アトム医科学研究所	研究開発	川畑 武
読売新聞社	編集局医療部	加納昭彦

<来賓・講演者名簿>※敬称略

施設名	部門名	2013年連絡会議参加者名
東北大学病院	病院長	下瀬川徹
文部科学省高等教育局	医学教育課 課長補佐	小野賢志
厚生労働省雇用均等・児童家庭局	母子保健課 課長	桑島昭文
東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	副機構長	八重樫伸生
東邦大学医療センター大橋病院	産婦人科	久具宏司
Massachusetts General Hospital		B r i a n G. S k o t k o

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11月24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
札幌医科大学医学部	遺伝医学	060-8556	北海道札幌市中央区南1条西17丁目	011-611-2111 (内2790, 2795)	011-688-5354	櫻井 晃洋
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	022-717-7285	022-717-7290	呉 繁夫
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	小澤 厚志
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	043-226-2325	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	滝川 一
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	03-5814-5790	03-5814-8156	渡邊 淳
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	遺伝子治療研究部	105-8461	東京都港区西新橋3-25-8	03-3433-1111 (内2385)	03-3433-1230	小林 博司
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
横浜国立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市中区福浦3-9	045-787-2689	045-701-3536	平原 史樹
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111		黒木 良和
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

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11月24日現在)

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
新潟大学医学部総合病院	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	和田 有司
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11-20-1	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	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	愛知県名古屋市長区鶴舞町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	愛知県名古屋市長区瑞穂町字川澄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ヶ窪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
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	臨床遺伝子医療学	700-8558	岡山市鹿田町2-5-1	086-235-7436	086-235-7437	豊岡 伸一
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	園尾 博司
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
鳥根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	鳥根県出雲市塩治町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

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11月24日現在)

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ヶ丘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	増崎 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	産婦人科 遺伝外来	879-5593	大分県由布市挾間町医大ヶ丘1-1	097-549-4411	097-586-5119	川野 由紀枝
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
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
国立長寿医療研究センター	バイオバンク	474-8511	愛知県大府市森岡町源吾35	0562-46-2311	0562-48-2373	新飯田 俊平
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	鯨島希代子
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	千葉県緑区辺田町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
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
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	名古屋市北区平手町1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋 直樹
四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	765-8507	香川県善通寺市仙遊町2-1-1	0877-62-1000	0877-62-6311	前田 和寿
聖路加国際病院	遺伝診療部	104-8560	東京都中央区明石町9-1	03-5550-2412	03-3541-1156	山中 美智子
独立行政法人国立病院機構 九州医療センター	遺伝子センター	810-8563	福岡市中央区地行浜1丁目8-1	092-852-0700	092-847-8802	楠本 哲也
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室	899-5293	姶良市加治木町木田1882	0995-62-2121	0995-63-1807	有里 敬代
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究所 遺伝カウンセリングコース	701-0193	岡山県倉敷市松島288	086-462-1111 (内線54066)	086-463-3508	升野 光雄

第 12 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大会長：辻 省次（東京大学）

日時：2014 年 11 月 22 日（土）、23 日（日）

会場：タワーホール船堀（東京都）