

第 13 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2015 年 10 月 17 日(土) - 18 日(日)

開催場所：ベルサール新宿グランド

報告書

平成 27 年(2015 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大 会 長：吉田 雅幸（東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝子診療科）

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：株式会社コングレ内

〒102-8481 東京都千代田区麴町 5-1 弘済会館ビル 6F

TEL：03-5216-5423, FAX：03-5216-5552, E-mail：idenshi-kaigi@congre.co.jp

第 13 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2015 年 10 月 17 日(土) - 18 日(日)

開催場所：ベルサール新宿グランド

報告書

平成 27 年(2015 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大 会 長：吉田 雅幸（東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝子診療科）

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：株式会社コングレ内

〒102-8481 東京都千代田区麴町 5-1 弘済会館ビル 6F

TEL：03-5216-5423, FAX：03-5216-5552, E-mail：idenshi-kaigi@congre.co.jp

目 次

全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況	1
第13回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	5
開会挨拶（大会長）	7
来賓挨拶（文部科学省高等教育局医学教育課・課長 寺門成真） （厚生労働省大臣官房厚生科学課・課長 椎葉茂樹）	7
テーマ1 遺伝情報・検査・医療の適性運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究 高田史男（北里大学）	11
テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割	
1) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）総合診療施設認定制度 中村清吾（昭和大学）	28
2) 未診断患者プロジェクト（IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases） 松原洋一（国立成育医療研究センター）	35
3) DIAN-Japan 研究（DIAN:Dominantly Inherited Alzheimer Network） について	
Part I) 常染色体優性家族性アルツハイマー病ネットワーク（DIAN）研究の概要 森 啓（大阪市立大学）	44
Part II) DIAN-Japan 研究における遺伝カウンセリング体制の構築 関島良樹（信州大学）	49
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）臨床遺伝専門医の研修のあり方 櫻井晃洋（札幌医科大学）	57
（2）NGSの臨床活用 古庄知己（信州大学）	65
（3）出生前診断の全数登録制度 山田重人（京都大学）	83
（4）遺伝カウンセリングの普及 三宅秀彦（京都大学）	93
（5）ジェネティックエキスパート認定制度 中山智祥（日本大学）	108
（6）臨床遺伝子検査と倫理審査 江花有亮（東京医科歯科大学）	118
総合討論	125
参加者アンケート	157
第13回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	175
維持機関会員施設名簿	180
第14回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	183

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

大学病院(医有機関)	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	第1回	第2回	第3回	第4回	第5回	第6回	第7回	第8回	第9回	第10回	第11回	第12回	第13回
			信州大・福嶋 (東京)	京都大・小杉 (京都)	東女医大・斎藤 (東京)	大阪大・戸田 (大阪)	千葉大・野村 (千葉)	北里大・高田 (東京)	兵庫医大・玉置 (兵庫)	山梨大・久保田 (東京)	横浜市大・平原 (千葉)	日医大・渡邊 (東京)	東北大・松原 (仙台)	東京大・辻 (東京)	東京医科歯科・吉田 (東京)
	*80医有機関中 80施設が登録		43施設 61名	49施設 98名	56施設 123名	51施設 99名	49施設 97名	60施設 122名	55施設 119名 (総会のみの参加 2名を含む)	60施設 115名	63施設 124名	67施設 138名	64施設 158名	78施設 205名	75施設 192名
北海道大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
札幌医科大学医学部	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
旭川医科大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
弘前大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
秋田大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
山形大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東北大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
岩手医科大学附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
福島県立医科大学附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
群馬大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
自治医科大学附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
獨協医科大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
筑波大学附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
埼玉医科大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
防衛医科大学校	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
千葉大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
日本大学医学部附属板橋病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
帝京大学医学部	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
日本医科大学付属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京大学医科学研究所附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京医科歯科大学	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
慶應義塾大学	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京医科大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京女子医科大学	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東京慈恵会医科大学	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
昭和大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
杏林大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
東邦大学医療センター大森病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○

横浜市立大学附属病院	○	○	○	○	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○3*当番施設	○1	○2	○5	○4
聖マリアンナ医科大学病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	委任状	○	○	○2	○2
北里大学病院	○	○	○1	○	○	○2	○	○	○8*当番施設	○1	○1	○1	○5	○6	○6	○7
東海大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	3	○	○	○	○	○	委任状1	○2	委任状2	○3	○1
山梨大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○3*当番施設	○1	○1	○	○2
信州大学医学部付属病院	○	○	○5*当番施設	○5	○9	○6	○12	○8	○7	○8	○9	○9	○8	○14	○15	○15
新潟大学医学総合病院	○	○	○	○	○	○5	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○1
富山大学附属病院	○	○	1					○	○	○	○	○	○	○	委任状	○
金沢大学医学部付属病院	○	○				○	○	委任状	○	○	○	○	○	○	○	○
金沢医科大学病院	○	○		2	○1	○	○	委任状	○	○	○	○	○	○	○	○
福井大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○	委任状1	○	○	○	○	○	○	○	○
浜松医科大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○2
岐阜大学医学部付属病院	○	○	1	○2	○2	○2	○1	○1	○1	○2	○1	○2	○1	○1	○1	○2
名古屋大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○	委任状	○	委任状	○	○
名古屋市立大学病院	○	○	○	○	○1	○1	○2	○	○	○	○	○	○1	○1	○1	○3
藤田保健衛生大学病院	○	○				1	○2									
愛知医科大学病院	○	○				1	○1									
三重大学医学部付属病院	○	○				1	○									
滋賀医科大学医学部付属病院	○	○				1	○									
奈良県立医科大学付属病院	○	○	1	○20*当番施設	○1	○2	○3	○13	○13	○3	○8	委任状	○6	○10	○11	○13
京都大学医学部付属病院	○	○	2	○3	○2	○2	○	○	○	○	○	○	○	○	○2	○1
京都府立医科大学付属病院	○	○				1	○					委任状	○	○	○	委任状
大阪医科大学付属病院	○	○	○	○3	○2	○2	○14*当番施設	○4	○5	○4	○3	○4	○4	○2	○5	○4
大阪大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○									
大阪市立大学医学部付属病院	○	○	1	1	○	2	○									
近畿大学医学部	○						○						○		○	○
和歌山県立医科大学附属病院	○															
関西医科大学附属枚方病院	○															
神戸大学医学部付属病院	○	○	○	○	1	○1	○	委任状1								
兵庫医科大学病院	○	○	○	○1	○1	○1	○	○	○17*当番施設	○	○3	○1	○2	○2	○2	○2
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	○	○						委任状								
川崎医科大学附属病院	○	○						○								
鳥取大学医学部付属病院	○	○	○	○	○2	○2	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
鳥根大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	○									
広島大学病院	○	○	○	○	○	○	○2	○	○	○		欠席	○	○2	○1	○
山口大学医学部付属病院	○	○	○1	○2	○2	○2	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
徳島大学病院	○	○						○	○	○	○	○	○	○	○	○
愛媛大学医学部付属病院	○	○	○	○	○	○	1	○	○	○	○1	○2	○2	委任状2	○3	○3

第13回 全国遺伝子医療部門連絡会議

主催校：東京医科歯科大学

大会長：吉田 雅幸（東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝子診療科）

開催期日：2015年10月17日（土）～18日（日）

開催場所：ベルサール新宿グランド（東京都新宿区西新宿8-17-1）

プログラム

10月17日（土）：

16：30-16：40 開会挨拶 吉田雅幸（東京医科歯科大学）
来賓挨拶 寺門成真（文部科学省高等教育局医学教育課）
椎葉茂樹（厚生労働省大臣官房厚生科学課）

テーマ1：遺伝情報・検査・医療の適性運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究

16：40-17：30 高田史男（北里大学）

テーマ2：期待される遺伝子医療部門の役割

1) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）総合診療施設認定制度

17：40-18：10 中村清吾（昭和大学）

2) 未診断患者プロジェクト（UDP：Undiagnosed Disease Program）

18：15-18：45 松原洋一（国立成育医療研究センター）

3) DIAN-Japan 研究（DIAN：Dominantly Inherited Alzheimer Network）について

Part I) 常染色体優性家族性アルツハイマー病ネットワーク（DIAN）研究の概要

18：50-19：05 森 啓（大阪市立大学）

Part II) DIAN-Japan 研究における遺伝カウンセリング体制の構築

19：05-19：20 関島良樹（信州大学）

19：30-20：30 懇親会

10月18日（日）：

9：00-11：00 代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）

- | | |
|----------------------|----------------|
| 1) 臨床遺伝専門医の研修のあり方 | 櫻井晃洋（札幌医科大学） |
| 2) NGSの臨床活用 | 古庄知己（信州大学） |
| 3) 出生前診断の全数登録制度 | 山田重人（京都大学） |
| 4) 遺伝カウンセリングの普及 | 三宅秀彦（京都大学） |
| 5) ジェネティックエキスパート認定制度 | 中山智祥（日本大学） |
| 6) 臨床遺伝子検査と倫理審査 | 江花有亮（東京医科歯科大学） |

11：00-11：50 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）

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

15：00 閉会

第 13 回全国遺伝子医療部門連絡会議

開会挨拶、来賓挨拶

開会挨拶、来賓挨拶

大会長 開会挨拶：吉田 雅幸

皆様ご多忙のところ、ご参集いただき誠にありがとうございます。第13回の全国遺伝子医療部門連絡会議の大会長を仰せつかりました東京医科歯科大学の吉田雅幸でございます。

さきほどまで開催されていまして日本人類遺伝学会の会員数が5,000名を超えたということで、遺伝医学に対する関心の高さを感じております。

日本医療研究開発機構理事長の末松誠先生が人類遺伝学会のご講演で話されていたように、ゲノム研究からゲノム医療へ今までの研究成果をどのように社会に還元していくかが今後益々重要になってまいります。その中で、日々遺伝子診療に携わっておられるご出席の先生方とともに考え、ともに「走りながら修正していく」という姿勢が必要なのだと思えました。まずは「走る」ということで、先生方と日常の遺伝診療における問題点・悩みなど様々な情報を共有し、これからの日本の医療のなかにゲノム診療をいかに実装していくのか、その方向性について、これからの2日間のディスカッションが少しでも役に立てばと思い、今回のプログラムを企画させていただきました。

皆様の活発のご討議をお願い致します。それでは開会させていただきます。

来賓挨拶：文部科学省 高等教育局 医学教育課 課長 寺門 成真

ご紹介いただきました文部科学省高等教育医学教育課長の寺門と申します。本日はお招きいただきましてありがとうございます。この場をお借りしまして、改めて本日お集まりの先生方には、日頃より医学研究また附属病院の診療等で多大のご尽力を賜っていることに対しまして、心より御礼を申しあげる次第でございます。

この全国遺伝子医療部門連絡会議でございますけれども、平成15年から毎年をわたり13回、回を重ねておられると聞いてございます。全国の部門の責任者の諸先生方を中心にお集まりいただいて、情報交換、意見交換を重ねているということでございます。先生方のご尽力のおかげをもちまして、この遺伝子医療の研究の幅、選択の幅は大きく広がってこようかと思えます。それ故に、それに伴って社会各層からの遺伝子医療に対する期待、要請というものはますます大きいものがあると思えますし、それ故に先生方が日々直面しておられる問題というものも多岐にわたり、また、その難しさを増しておられるだろうというふうには拝察する次第でございます。

そういった中であって、諸先生方におかれましては、わが国の遺伝子医療の高度化というものに対して継続的にご努力いただいていることに対しまして、改めて敬意を表する次第でございます。

承ったところによりますと、両日にわたって大変多彩なプログラムを基に充実した大会になるというふうに聞いてございます。結びになりますけれども、ぜひこの両日の大会が初期の成果以上のものとなることを祈念すると共に、この会議の、また、本日お集まりの諸先生方のますますのご健勝ご発展をお祈りすると共に、今回の主催校でございます東京医科歯科

大学の皆様方、諸先生方への準備に至る取り組みに対するご労苦に対しまして敬意を表しまして、ごあいさつとさせていただきます。ありがとうございました。

来賓挨拶：厚生労働省 大臣官房 厚生科学課 課長 椎葉 茂樹

皆様、こんにちは。厚生労働省大臣官房厚生科学課課長の椎葉でございます。住まいがこの近くでございまして、2日前に突然この会議であいさつをしてほしいと言われてまして、ちょうど空いておりましたのでやってまいりました。

たらい回しのようにあいさつが回ってきたんですけれども、厚労省の中ではゲノム医療を担当する部局というのはこれまではっきりしておりませんでした。例えば、診療報酬におきましては保険局、それからいろんなカウンセリングとか医療体制については医政局、薬の認可とかいったものは医薬局、就業上の遺伝情報による差別の禁止というのは労働局ということで、厚労省のいろいろな部局が担当しておりまして、はっきり言えばどこも担当していないという末期的な状況でございました。

そんな中、今年の12月、私が厚生科学課長になってしばらくたってのことでございすけれども、ある方からシンポジウムに出てほしいということで、それはゲノム遺伝子ビジネスのシンポジウムでございましたけれども、12月3日ぐらいにあったわけでございますが、突然壇上に並ばされて、「厚労省はいったいどういうつもりですか」とか言われて、「まだまだですね」と言って、ひんしゆくを買ったことがございます。その時にいろいろゲノム医療、遺伝子ビジネスなどにつきまして、私もいろんな方からいろいろ聞かされまして、これは大変なことだと。厚労省は何をやってきたんだろうということいろいろ聞いたところ、何もやっていないということが判明いたしまして、そして私が母子保健課時代に知り合いました福嶋先生にご相談したところ、厚生省におきましては年度途中でいろいろな問題が起こったときに研究班を組織してやる厚生科学研究の特別研究というのがございまして、その制度を使って何とかまとめていただけませんかでしょうかと頼んだところ、高田先生を紹介されまして、高田先生のほうに頼みまして、われわれがこれまでサボってきたゲノム医療について何が問題で、今後をどうすればいいかというようなことをまとめてほしいということで頼んだわけでございます。

その後、お二人に来ていただきまして、その時に厚労省のいろんな担当部局を集めまして、厚生課長室でいろいろ聞いたところ、本当に何もやっていないというのが分かりまして大変なことだと思ったわけでございます。

その後、なかなかタンカーが右に曲がったり左に曲がったりと難しいんですけれども、何とかそういう方向に持っていこうということで日夜努力いたしまして、ようやく高田先生の報告書がまとまって以降、政府全体の中で、今日は末松先生のご講演もあつたとお聞きしておりますけれども、末松先生がAMEDという組織の理事長になっておられますが、今、政府全体におきましては、総理大臣をトップに健康医療戦略推進本部というのができております。

そんな中で、ゲノム医療についてもゲノム医療推進協議会というのができておりまして、そういう体制がございまして。そして、内閣官房にある健康医療戦略室を基に、厚労省、文科省、経産省の3省が入りまして、ゲノム医療を含めた医学に関するいろんな日本の研究開発

力を高めていこうという方向に舵を切ったわけでございます。

その中で厚労省として何ができるかということで、まずやったことがございます。それは9月でございましたけれども、塩崎大臣をトップに、省内の体制、本部というのを作りまして、厚労省のトップの各局長さんに入らせていただいて、ようやく一つのベクトルを見ていただくような態勢ができました。

それから今度は、ゲノム医療推進協議会というのが内閣府の中にあるんですけども、この下にタスクフォースを設けまして、喫緊の問題である例えば遺伝学的検査の精度管理をどうすべきかということや、それから結果をどのようにお伝えするか、遺伝カウンセラーも含めてどのようにお伝えするのか、偶発的所見などをどうやってお伝えするのかということ、それから差別の禁止、そしてデータの2次利用とかいった4点につきまして、可及的速やかに検討の場を設けようということで、恐らく今、手続きを行っているわけでございます。今月中か、もしくは11月の初旬までにはタスクフォースを作りまして、来年の夏辺り、6月ぐらいまでにはまとめたいたいということで、法制化も視野に入れて検討に着手したいということでございます。

そういったことで、厚労省としてこれまで何もやってこなかったところでございますが、いろいろ先生方のご意見をお聞かせいただいて、何とか日本にゲノム医療を定着させて、できれば世界を引っ張るぐらいのそういった気合いを入れてやらせていただきたいと思いますと考えている次第でございます。どうかよろしくお願いいたします。ありがとうございました。

第13回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

テーマ1 遺伝情報・検査・医療の適性運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究

高田史男（北里大学）

テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割

1) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）総合診療施設認定制度

中村清吾（昭和大学）

2) 未診断患者プロジェクト（IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）

松原洋一（国立成育医療研究センター）

3) DIAN-Japan 研究 (DIAN:Dominantly Inherited Alzheimer Network) について

Part I) 常染色体優性家族性アルツハイマー病ネットワーク (DIAN) 研究の概要

森 啓（大阪市立大学）

Part II) DIAN-Japan 研究における遺伝カウンセリング体制の構築

関島良樹（信州大学）

テーマ1 遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究 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）

皆さん、こんにちは。北里大学の高田です。微妙な時間帯で、学会の先生方は3日間、本当にお疲れさまでした。今日、さらにここで時間に縛られて大変だと思いますけども、お付き合いください。椎葉課長がほとんど大事なことはしゃべられてしまったので、私がいちしゃべることはないんですけども。

実は去年の報告書を読まれた方は覚えていらっしゃるかと思いますけれど、去年私がここで発表した時に、辻先生が「行動を起こさなきゃいけない」と言われて、「先生が東大の教授だから先頭切ってやるべきじゃないですか」と言ったら、「そんなことを言っているからいけないんだ」とお叱りを受けて、この場で「あんた、やりなさい」みたいなことを言われたような気がしたので、「頑張ります」と言ったのを覚えている方もいらっしゃるかと思います。少しそれにお応えできるかなというような動きがちょっと出てきたので、それに関するお話を今日はさせていただきたいと思います。

まさに去年の秋の終わりぐらいから、いろんな状況が変わってきました。そしてそれを受けて私の方になぜか振られたいろんなことがありまして、微力ながらいくつかのことをやってきました、それで今、厚労省の方が、まさに椎葉課長と鈴木技術総括審議官、それから大臣です。直接はお会いしていないですけどもいろいろ別ルートで情報とかは挙がっているので、大臣も真剣になってくださったということで、今、本気で厚労省のほうは動き始めてくださっております。

ただ、これからが大事で、ここでいろんな茶々が入ってくるのが世の中というものなので、そこで曲がっていかないようにしていかなきゃいけないと思いますので、今日の時点ではこれまでの経緯の情報共有をさせていただきたい、宿題の報告をさせていただきたいという形でお話をさせていただきたいと思います。

今日のお話の内容ですけども、まず今日のテーマ、これが「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」というタイトルにさせていただいたんですけど、これはまさに厚労省の特別研究班の研究タイトルです。遺伝情報の取扱い、検査・医療のそれぞれの適正運用のために法律を作ろうということを決心された厚労省からお声掛けをいただいたので、私は昔から遺伝医療政策学と一人で言っていたんですけども、これを入れ込ませていただいてこういうタイトルにしました。

では、遺伝医療政策学とは何なのということ、私なりの解釈を説明させていただいた上で、

2015年10月17日
ベルサール新宿グランド

第13階全国遺伝子医療部門連絡会議

テーマ1
**遺伝情報・検査・医療の適正運用
のための法制化へ向けた
遺伝医療政策研究**

北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学
高田史男

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは	3. 最近の動き
2. 立ちどころの重要課題	1) アカデミア
1) 健康保険制度	2) 政府
2) 遺伝学的検査	3) 国会
3) 個別化医療の実装化	
4) 遺伝差別	
5) 統計情報	
6) 国家安全保障	

これまでの課題、現状抱える課題、そして最近の動きということで、政府というところで厚労科研の話をしささせていただきますと思います。

まず背景ですけれども、ここは釈迦に説法だと思いますので飛ばします。ヒトゲノム計画が2003年に終わりました、その後ハップマップ、それから1000ゲノム計画が終わってそして人の多様性ということがとてもたくさん存在することが分かってきて、そして同時にこの経過の中で2004～2005年ぐらいからNGSが出てきて、そしてこの解析時間、費用の劇的な短縮が実現しています。Oxford Nanopore、それから大阪大学などが次の次の世代の機械を開発すれば、本当に1万円以内で数分で人のゲノムが解析される時代も来ようとしています。

そして臨床現場への遺伝医療の導入、一般への利用がどんどん進んでいまして、レアディジーズがメインだった時代から今はコモンディジーズ等に入っていきつつあると。そして、メディカル・メガ・ゲノム・コホートの推進、それから多因子遺伝も守備範囲になり、希少疾患中心からコモンディジーズに対象が拡大しつつあると。それから、一昔前から言われているパーソナライズドメディスン時代の黎明（れいめい）期が現実に訪れて、そして昨今、オバマ大統領が言ったということで皆さん口にするようになったプレジジョンメディスンへの期待が進んでいると。

こういった背景を受けまして、遺伝医療政策学の対象とは何かというと、遺伝医療の提供対象が非常に増えています。そして、もともとは本当に小児科の遺伝科などというニッチな領域でやっていたわけですけれども、国民の医療、健康、寿命、公衆衛生上の影響が非常に大きく影響を与えるような領域になってきたと。そこで政府も座視できなくなってきたということだと思えます。健康増進、健康寿命、それから未病期間の延長、こういうことにもつながるであろう。

それから、ゲノムと環境の個人個人への影響の度合いが明らかになっていくことで、予防医学的対応推進の施策がより精緻に立案できるようにな

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは
2. 立ちどころの重要課題
 - 1) 健康保険制度
 - 2) 遺伝学的検査
 - 3) 個別化医療の実装化
 - 4) 遺伝差別
 - 5) 統計情報
 - 6) 国家安全保障
3. 最近の動き
 - 1) アカデミア
 - 2) 政府
 - 3) 国会

遺伝医療政策学とは

- ・ 背景
 - ヒトゲノム計画
 - ・ ヒトのゲノム構造の解明
 - ハップマップ計画・1000ゲノム計画
 - ・ 個体差、人種差、多様性の解明
 - 技術革新（次世代シーケンサー他）
 - ・ 解析時間・費用の劇的縮小
 - 臨床現場への遺伝医療の導入（一般診療化）
 - メディカルメガゲノムコホート研究の推進
 - 単一遺伝子疾患に加え、多因子疾患も守備範囲に
 - 希少疾患中心からcommon diseaseに対象が拡大
 - Personalized Medicine（個別化医療）時代の黎明・Precision Medicineへの期待

遺伝医療政策学

- ・ 対象が増え、国民の医療、健康、寿命、公衆衛生上の影響が大きくなってきつつある
 - 健康増進、健康寿命・未病期間の延長
 - ゲノムと環境の個人個人への影響の度合いが明らかになっていくことで、予防医学的対応推進の施策がより精緻に立案できるようになる
 - 国民総医療費上昇抑制効果
 - 介護保険料負担軽減効果
- ・ 遺伝学面での社会への影響等の研究を通じて、国民の健康増進、未病社会の実現、医療経済の適正化、遺伝にまつわる差別防止などの行政施策等に反映する案件を検討する学問。

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは
2. 立ちどころの重要課題
 - 1) 健康保険制度
 - 2) 遺伝学的検査
 - 3) 個別化医療の実装化
 - 4) 遺伝差別
 - 5) 統計情報
 - 6) 国家安全保障
3. 最近の動き
 - 1) アカデミア
 - 2) 政府
 - 3) 国会

ることが考えられます。それから、国民総医療費上昇抑制効果です。こういうことが期待できる可能性がある。それから介護保険料の負担軽減効果。これは動ける人が多くなることでこういったことにも将来影響してくる。

それから、遺伝医学面での社会の影響等への研究を通じて、国民の健康増進、未病社会の実現、医療経済の適正化、遺伝にまつわる差別防止などの行政施策等に反映する案件を検討する学問というふうに定義付けさせていただいております。この視座に立って研究を進めてまいりました。

次に立ちはだかる重要課題ということで、これは先生方が「ああ、ああ」と思うような内容が次々と出てきますので、まとめとして挙げ連ねさせていただきます。

まずご承知の通り、健康保険制度。遺伝医療の進歩と診療報酬制度の間に非常に大きな乖離（かいり）がございます。遺伝学的検査は、ご承知のように適応疾患数は30疾患余りにすぎません。実際に遺伝病と呼べそうなものは多分7,000疾患以上あるだろうと言われておりまして、アメリカやヨーロッパでも1,500～2,000弱までの疾患が、日本では保険制度が違いますけれども、いわゆる保険でカバーされる疾患というのはそれぐらい挙がっているわけです。

それから、検査の点数。これも3,880点ですか、4,000点からちょっと下げられました。これもピンキリで、100円でできてしまう検査もあれば100万円もかかる検査もあると思います。こういったものを、今まで私も疾病対策課と診療報酬改定のたびに過去3回ぐらいは課長と相談しながら、どうやったら保険局医療課を崩せるだろうかという戦略を縫ってきたんですけども、結局医療課の壁は高かったということで、全然いまだに変わらない。そうすると、どういうことが起きるかということ、検査が高い、実費がかかるものは検査会社は受けないと。そのために結局、いつまでたってもLDT（Laboratory Developed Test）、大学の研究室が検査室の代わりにやって医療を提供するという矛盾、パラドックスがずっと続くわけです。こういった問題。

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは
2. 立ちはだかる重要課題
 - 1) 健康保険制度
 - 2) 遺伝学的検査
 - 3) 個別化医療の実装化
 - 4) 遺伝差別
 - 5) 統計情報
 - 6) 国家安全保障
3. 最近の動き
 - 1) アカデミア
 - 2) 政府
 - 3) 国会

健康保険制度

- 遺伝医療の進歩と診療報酬制度との間に乖離
- A. 遺伝学的検査
 - a) 適応疾患数
 - b) 検査点数
- B. 遺伝カウンセリング
 - a) 診療報酬カテゴリー
 - b) 適応
- C. 保健診療上の患者概念のパラダイムシフト

遺伝学的検査

- a) 適応疾患数（厚生労働省保険局医療課）
 - ◆ 現行: 36疾患
 - 対策: 西欧並みの千数百疾患程度へ拡充
- b) 検査点数（厚生労働省保険局医療課）
 - ◆ 現行: 一律3,880点(3,880点問題)。しかし検査毎の経費は多様。検査会社は赤字になる遺伝学的検査は受託しない。
 - 結果、laboratory developed testing (LDT) の継続を誘発し、大学等の研究室を臨床検査会社化し、研究者に研究費を使わせて無償奉仕させ、経済的にも肉体的にも疲弊させるシステムを構築。
 - LDTの継続は、検査の標準化と質保証の推進も阻害。
 - 対策: 各検査のコストに見合った保険点数充当を行い、「医療」の枠できちんと対応する事が必要。

遺伝カウンセリング

- a) 診療報酬カテゴリー（保険局医療課）
 - ◆ 現行: 検査加算（遺伝カウンセリング加算）。遺伝学的検査で診断がついた際の告知に引き継ぎ説明を行った時に500点加算を認める。
 - 対策: 特掲診療料の指導管理料に変更
- b) 適応（保険局医療課）
 - ◆ 現行: 検査結果が陽性に出た場合のみ、その結果報告を行う1回に限り適応
 - 対策: 遺伝カウンセリング本来の趣旨と著しく乖離しており改定が必要。検査を受ける・受けないに関わらず、検査結果の知れず、受検回数等の評価が必要。殊に検査を受けるかどうかを決定する検査前の遺伝カウンセリングは重要で、それが評価対象にならないのは根本的な間違い。
 - さらにと検査整備がなされた。例えば特定機能病院などに設置された遺伝診療部門で実施される遺伝医療に於ける遺伝カウンセリングは、指導管理料として認定評価すべき。
- c) 遺伝カウンセラー（医政局医事課）
 - ◆ 現行: 「認定遺伝カウンセラー」2学会による共同認定の、言わば民間資格。
 - 対策: 遺伝カウンセリングは今日の医療体系に於いて重要且つ専門性の高い医療行為である事は明白。日本は、国家資格の存在で医療職の昇進や扱いに差が生じる事であるからこそ、急遽に需要が拡大しつつある遺伝医療を支える専門職として、その身分と独立性を法的に保証し医療従事者としての地位を確固としたものにすることが必要。

それから、遺伝カウンセリング。遺伝カウンセリングの保険点数化は、当時の医療課長だった〇〇さんが、たった一言ですけれども「遺伝カウンセリング加算」という言葉を入れてくれたことから、遺伝医療が初めて保険診療の中に入りました。これは非常にありがたかったですけれども、ただこれはご承知のように500点。検査を1回行ってその結果が陽性だったときの報告のときに限り算定するという、まるで遺伝カウンセリングとは思想が違うものであります。ですので、これを検査の項目の中の検査加算に入れるのではなく、いわゆる特定技術料の中に入れてきちっと評価をするという形にしなきゃならない状況が残っております。

適応方法についても、遺伝カウンセリングをやることによって検査を受けないという判定をすることが、ある意味非常に素晴らしい場合もあるわけです。ですので、受けたから評価するというのは間違っているのです、そういったこともきちっと考え直していかないとけないという、ここが椎葉課長が本気になってくださっていることの度合いがどう反映されていくかというのが、これからの楽しみなのか何なのか分からないですけども、多分踏み絵になっていくのかなというふうに思います。

あと、保険診療上の患者概念のパラダイムシフト。これは、後ほど中村先生もお話しされると思いますけれども、未病とか疾患の発症していない患者、将来患者になることがほぼ確実な患者、こういった者を「患者」と呼ばないのが今の保険診療制度です。ですけれども、予防的乳房切除ですとか、そういったものが保険の適用に徐々にになっていく時代が来る。ですので、ここの保険診療の本当の基本的なコンセプトを、パラダイムシフトが起きざるを得なくなっていくであろう。それから人間ドッグでそれをどこまでやっていくのか。その辺の将来ビジョンというのを考えていかなきゃならないと思います。

それから、診療報酬のカテゴリー。これも医療課のマスターだと思いますけども、検査加算のことを、技術指導管理料に変更。それから検査について。検査結果が、これは遺伝カウンセリングのことですけれども、結果が出た場合のみという適用を変えなくてはならないということ。

それから遺伝カウンセラー。ここは言っていないでした。現在、人類遺伝学会と遺伝カウンセリング学会による民間の認定資格ですこれを、遺伝カウンセリングというのは、こんにちの医療体系によって重要かつ専門性の高い医療行為で

保健診療上の患者概念のパラダイムシフト

- ◆ 現行：
わが国の保険診療に於いては、「発症した者」が患者。
しかし、遺伝医学・技術の進歩は、無症状、未発症の内に発症前診断や将来の発症予測を可能にしつつある。
疾患によっては早期介入を図る事で発症抑制や発症・進行遅延化、症状軽減化等を図れるものが出て来た。
- ▶ 対策：
予測医療・予防医療・先制医療を保険診療体系の中に組み込み、「未病患者」、「未発症患者」、「潜在患者」という保険診療上の概念を確立し、診療報酬の対象に拡げる。
保険診療に組み込みきれないものも、人間ドック・健診の分野でカバーする事で、あまねくセーフティネットを張る事が可能となる。
これを特段に推進し、様々な疾病で重症化する症例を減少させ、国民総医療費の削減と、国民の健康年齢の上昇を期す。また、労働可能年齢の上昇が図れる事で、高齢者就労可能人口を増加させ少子化に伴う労働人口減少の軽減策に寄与出来る可能性も期待できるようになる。

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちはだかる重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

遺伝学的検査

- 質保証
 - 臨床検査技師法
 - 衛生検査所
 - 「人」の評価
 - 医薬品医療機器等法
 - 解析検査機器・試薬
- ダブルスタンダード化の懸念
 - 所管官庁の問題

あるということは明白です。日本は国家資格の存否で医療職の評価や扱いに差が生じる国であるという背景もあります。さまざまな国から発出される書類の中にも遺伝カウンセリングという言葉、それから遺伝医療の専門職という言葉が出てきて、そこが重要なハードルになってきています。ですので、遺伝カウンセラーというものを国家資格化してきちっとした社会的な立場の保証をして、そして頑張っていたとこの体制を作っていく必要があると思います。

それからこれが、先ほど述べましたけれども、発症した人は現在は患者ですけれども、対策として、国民総医療費の削減、国民健康年齢の上昇、それから高齢者の就労可能人口の増加。こういうことを、少子化社会のこともありますけれども、そのためにはやはり病気になったから保険適用になるのではなくて、日頃から健康増進をする。ただ、医療というのは「病気になった人を治すための医療」という概念が今は厳然としてあるわけですけれども、将来発症することが分かっている人、がんが発症してICUに入ったりして、結局すごく重い医療を受けて、月に400万、800万というお金がかかって亡くなっていくというよりは、早めにラパロで手術して治す。必要なくなった臓器を取ってしまうとか、そういう言い方の問題もあるでしょうけれども、とにかく早めの対応をすることを予測医療できちっとしてやっていくことができる時代を踏まえた対応も検討していく必要があるであろうと。

次に、これが今の健康保険制度ですけれども、今度は遺伝学的検査。これは先ほども触れたことですが、これは健康保険上の話であって、これはそうではなくて、これはまずは遺伝学的検査の質保証の問題。皆さん、最近はいろんな学会とかの発表でご承知の方もいると思いますけれども、アメリカそれからヨーロッパの諸外国では遺伝学的検査の質保証というのが法律で整備されています。日本では臨床検査技師法という法律がございまして、その後ろのほうの項目に衛生検査所の規定がございまして。

衛生検査所に対しては、アメリカではこの検査に対する質の保証を求めている法律というのがありまして。ヨーロッパでもございまして。立ち入り検査、それから定期的に免許の更新を行う、そこで働いている人の技術のスキルの質保証等々のことが規定されておりますけれども、日本は都道府県知事に申請をすることで衛生検査所の登録を行う。認定ではなくて、登録を行うと。もちろん、政令・省令でさまざまな縛りは作ってありますが、実質的にその質を担保するかということまで行くと弱いところがあると思います。

それから人の評価は入っておりません。臨床検査技師であることで全てが通るわけですが、遺伝学的検査に関する質を求め、もしくは臨床検査技師の質をどこまで担保するかというのは、国家試験が終わったらそのあとは何もないという状況です。

それから医薬品医療機器等法。これは前の薬事法ですけれども、解析機器、試薬、この非常に大きなパラドックスで、これに触れると大変なことになると皆さんいつも言っているんですけれども、やはりここはきちっとしていかなければいけないと。ご承知の通り、FDAではMiSeqを薬事承認しました。日本でもそれをやっけていかなきゃいけない。

ただ、医薬品食品局では、結局ターゲットが決まったもの、疾患とかそういった目的のものに対して審査をするというかたちで、「キットを出せ、キットを出せ」と言うんですけれども、数千疾患のものを解析できるNGSはキットになるわけがないので、そういったものを薬事承認するという概念を変えていかなければいけないということです。その作業を、今までやっ

ぱり厚労省の中で一部の、審査課は審査をするのでそれのもともとの法律を作るところでこの概念の変更を行わなくては行けないだろうということだと思えます。

それからダブルスタンダード化の懸念。これは後ほどちょっと述べますけれども、所管官庁の問題です。今回厚労省が本気になってくれて、そして一大コンセプト、僕が「この点を分かってくれなければ絶対に仕事を引き受けない」と言ったのは、医療と非医療を分けて考えること。遺伝学的検査を分けて考える。これはダブルスタンダード化の一番大きな問題なので、そこだけは引けないという話をしてご了解をいただいていると私は理解しております。

それから、個別化医療の実装化です。メディカル・メガ・ゲノム・コホート研究の推進。現行、未病社会の実現には本研究の特段の推進が不可欠です。しかし、国を挙げての統合されたプロジェクトにまとめ上げられておりませんで、進捗の遅さ、それから継続維持への懸念、規模の小ささによる制度や信頼性、質の担保等々の問題に不安を抱えています。

それから、それぞれのプロジェクトごとに自分たちでプロトコルを作ってやっているので、全部統合しようと思っても欠損値が非常に多いです。そうはいつでも、現在走っているこのプロジェクト、東北メディカル・メガバンク、バイオバンク・ジャパン、ナショナルセンター・バイオバンク・ネットワーク、エコチル等々の統合作業の加速、一元管理化、及び協力者の個人遺伝情報をはじめとする個人情報の漏えいや不正利用防止策を徹底した上での利活用推進の手当て、こういったことが必要になってくると思えます。これは別枠で動いている個人情報保護法改正の問題とも絡んできますけれども、そこは何でもかんでもダメという法律家だけの考え方では済まないというふうに思っております。

それから次に、遺伝差別の問題。これ遺伝差別に関する法律はございません。課長も先ほど述べられていましたけれども、ここの整備をきちっとやっていこうというふうにおっしゃって

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちどころの重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

個別化医療の実装化

- ・ メディカルメガゲノムコホート研究の推進
- ◆ 現行: 未病社会の実現には、本研究の特段の推進が不可欠。しかし、国を挙げての「統合」されたプロジェクトにまとめ上げられておらず、進捗の遅さ、継続維持への懸念、規模の小ささによる精度や信頼性、質の担保等々に不安を抱える。
- 対策: 現在走っているプロジェクト(東北メディカルメガバンク機構、6NCバイオバンクネットワークプロジェクト、ヒトゲノムセンター、エコチル等々)の統合作業の加速、一元管理化、および協力者の個人遺伝情報をはじめとする個人情報の漏洩や不正利用防止策を徹底した上での利活用推進策の手当て。

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちどころの重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

遺伝差別

- ・ 法の制定
 - 以下の法律の制定が考えられる。殊に(2)、(3)の検討は急がれる。
 - ① 生命倫理基本法(根幹法、内閣官房、内閣府、厚労省等)
 - ② 個人遺伝情報取扱法(個人情報保護法を阻却する個別法・特別法として、厚労省、総務省)
 - ③ 遺伝差別防止または禁止法(一般法、厚生労働省、総務省、金融庁等)
- ・ 保健事業との整合性への配慮
 - 保険料率算定に遺伝情報を組み込むのは現実的か? 平等主義とは何か? 遺伝差別を予防し、且つ「逆選択」を生じさせず「市場の失敗」に至らない配慮をする政策が求められる。

れました。選択肢としてはこういったことが考えられるのかなと思います。①生命倫理基本法、根幹法。基になるところですね。これは未来永劫（えいごう）重要視していくような私たちの根幹法で、内閣府、厚労省、官房等が関わるのかなと。

それから、「個人遺伝情報取扱法」。これはあえてこういう表記をしたのは、個人情報保護法とは別に、この領域の個別法、または特別法といいますけれども、医療や研究の部分に関してはこういったことで対応するという選択肢もあるのではないかという私の提案です。

それから遺伝差別防止または禁止法。禁止という表現のほうを使うことも多いようですが、禁止の前に防止したほうがいいんじゃないかなというのが私の考えです。これは一般法で、全体的なところで先ほどおっしゃっていた元労働省関係の部署も関係してくると。ただ、金融庁とか生命保険のことも関わってきますので、この辺を経済学上のパラドックスが存在するというのを認識した上でこの辺のことをきちっとやっていかななくちゃいけないということだと思います。

要するに、発症前検査を受けて、発症することが分かっている人が高額保険に入ったらどうなるだろうとか、それから生命保険の掛け率の算定を各生命保険会社は極秘でやっていますが、これに疾患というパラメーターが入ってくるととんでもないことになるんです。その難しさをどういうふうに変装させていくかというのはすごく難しい問題であると思います。それが下に書いてある逆選択という言葉ですけれども、こういったことが一つの課題になると思います。

ただ、これは乗り越えていかななくちゃいけないので、ブッシュの遺伝差別禁止法が参考になるとは思いませんけれども、日本なりにイギリスの歴史的な、最先端を行っていたのはイギリスでしたので、そこの状況を参考にしながらやっていくのがいいのかなというふうに思います。

それから、統計情報。これは誰も何も言っていないですけれども、人口動態統計の中に出生前診断数とか人工妊娠中絶数は入っていません。死産・流産は届け出になっていますけれども、日本産婦人科医会がメインでやっていて、厚労省がなかなかアンタッチャブルという難しい問題もあるんですけれども。いずれにしろこのように国として上記の統計が取られていないと、我が国の人口動態に関する基盤情報として恒常的データ収集を継続実施することが極めて重要だと思います。もはやタブー視して見ないことにしている時代ではないでしょう。実態とトレンドを把握することの必要性は、是非もないことでもあります。少子化と結び付けて語っていいのかどうか分かりませんが、国の10年100年の計を考えるとときにはこういった定点観測というのは非常に重要だと思います。わが国の出生・死亡等の統計、

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちはだかる重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

統計情報

- 人口動態統計
 - 出生前診断数、人工妊娠中絶数
 - ◆ 現行: 国として上記の統計はとられていない。わが国の人口動態に関する基盤情報として恒常的データ収集を継続実施することは極めて重要。もはやタブー視して見ない事になっている時代ではない。実態とトレンドを把握する事の必要性は是非も無いことである。
 - 対策: わが国の出生・死亡等の統計情報事業の中に上記2者(恒常的全数把握調査)を組み込む。

情報事業の中に上記2者を入れると。

これを受けて、厚労省の母子保健課のほうでは京大の小西教授の下で出生前診断等の統計、プロファイリングのデータベース化の研究作業を今やっています。私もその末席に加えていただいていますけども、これを国の中に組み込んでいくということを図っていくのが必要なのではないかなと思っております。

(音声中断)

失礼しました。そして次に最近の動きということで、まず国家安全保障という、章題にはありませんけれども……、ごめんなさい、これ、「立ちはだかる重要課題」の方の国家安全保障ですね。これは私がいつごろからか、秋に超党派の参議院の国会議員の勉強会の時に言ったら急にいろいろなことを言う人が出てきた、叫びだす人が出てきたという背景もあるんですけども、個人遺伝情報の海外への流出状況への対応ということ。

ご承知のように、NIPTをはじめとして日本人の検体それから情報が、国外検査企業への送付に伴い、ゲノム検体とか遺伝情報の大量流出が続く状況を規制する枠組みは存在しません。これは規制したらいいと言っているわけではなくて、存在しないということをお伝えしています。日本の法権限の及ばない外国へ大量の日本人の検体が送られて、例えば現地の製薬企業がその情報とかその検体を入手することができたとしたら、これは日本の権能の及ばない所ですので罰することは困難です。そして日本企業に先駆けて既に数万人規模の検体が送られている中で、日本人によく効く薬とかを開発するとか、そういったことが起きないとは言えない。メイドインジャパンじゃない薬が日本人向けに日本の企業ではない所から作られて売られて、海外が儲かるということにもなるわけです。それ以上に、実は日本の検査企業が例えばアメリカの企業に買収される対象になる可能性も出てくるわけです。

日本の放送法の中では、日本のメディア、こういった会社は株式を51%以上海外企業が持つてはいけないという規定があると聞いています。日本の企業、これは戦略上そういうことを求める企業が出てこないとも限りませんし、あとは破産した場合に海外企業が引き受けた場合に、そこが自分たちのラボラトリーをアメリカに本拠を置いて持っていくということもあるかもしれません。もっと怖いのはお隣のどこかの国です。そういう所も日本にどんどん進出してくる時代が来るのを踏まえて、対応を検討していく必要があるのではないかなというふうに思います。海外企業による吸収ですね。

次に、最近の動きということで、まずアカデミアの動きを概観したいと思います。日本人類遺伝学会では、2008年に「DTC 遺伝学的検査に関する見解」を、また2010年には、「一

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは
2. 立ちはだかる重要課題
 - 1) 健康保険制度
 - 2) 遺伝学的検査
 - 3) 個別化医療の実装化
 - 4) 遺伝差別
 - 5) 統計情報
 - 6) 国家安全保障
3. 最近の動き
 - 1) アカデミア
 - 2) 政府
 - 3) 国会

国家安全保障

- ・ 検体・個人遺伝情報の海外への流出状況への対応
 - ◆ 現行: 日本人の検体と情報の国外検査企業への送付に伴い、ゲノム検体や遺伝情報の大量流出が続く状況を規制する枠組みは存在しない。日本の法権限の及ばない外国へ大量の日本人検体が送られ、例えば現地の製薬企業がその情報や検体を入手しても、罰することも困難で、日本企業に先駆けて「日本人に良く効く薬」などを開発され、日本人向けの薬を海外から買わされることになり、ますますこの分野での日本の赤字拡大につながる可能性等々が懸念される。
 - ▶ 対策: 少なくとも今のまま良いのか検討を始める必要があるように思われる。
 - ・ 日本の検査企業が海外企業に吸収された際の検体や個人遺伝情報の移転等に関する規制など。

般市民を対象とした遺伝子検査に関する見解」を出しています。今回は臨床遺伝の部署の先生方の集まりですのでDTC、DTCと言うつもりはないですけども、これが医療のほうに影響が及びだしてくるので、少しは情報共有していただくのがいいかと思っておりますので、少しあとで触れたいと思います。こういうものを出しています。

日本医学会でも、2011年に「DTC 遺伝子検査ビジネスへの懸念表明」を行い、また「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を出しています。それから日本医学会として消費者庁にも申し入れを3年前でしたか、行っています。それから、日本医学会の中に2012年でしたが、「遺伝子・健康・社会」検討委員会、これが設置されまして、ここでかなりいろいろなことを議論して活動を行ってくれるようになっています。ちなみに委員長は福嶋先生です。

それから次に、政府の動き。まず経産省を先に述べておきます。経産省では2005年に「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」というものを策定しております。これは個人情報保護法の施行の年に合わせてこのガイドラインを出しております。そして個人遺伝情報、その中に「個人遺伝情報取扱審査委員会」というものを規定してそれが設置されて運用されていますけども、現在は死に体の状態です。

そのあと、その失敗を受けて、業界に声を掛けて個人遺伝情報取扱協議会という民間団体、NPO法人を立ち上げさせて、そこで実施基準を設けていますけども、ここでも自分たちがガイドラインを作ってくれと言って作ったんですけども、質保証に関する部分については一切手が付けられなくて、結局そこが空白のままに、個人情報の取扱いとかに関することでメインになっています。

それからその後、これはもうまさに本当にかたちだけ格好だけのものですけども、遺伝子検査ビジネス委員会というのをおとしに作って、5回ぐらい会議をやって、言い訳程度と言ったら言い過ぎですけども、かなり頑張っ

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちどころの重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

アカデミア

- 日本人類遺伝学会
 - 10学会指針
 - 提言: DTC遺伝子検査ビジネスへの懸念表明
- 日本医学会
 - 提言: DTC遺伝子検査ビジネスへの懸念表明
 - 日本医学会ガイドライン
 - 消費者庁への申し入れ
 - 臨床部会運営委員会「遺伝子・健康・社会」検討委員会

講演内容

- | | |
|---------------|----------|
| 1. 遺伝医療政策学とは | 3. 最近の動き |
| 2. 立ちどころの重要課題 | 1) アカデミア |
| 1) 健康保険制度 | 2) 政府 |
| 2) 遺伝学的検査 | 3) 国会 |
| 3) 個別化医療の実装化 | |
| 4) 遺伝差別 | |
| 5) 統計情報 | |
| 6) 国家安全保障 | |

政府

- 経済産業省
 - 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン
 - 個人遺伝情報取扱審査委員会
 - 個人遺伝情報取扱協議会(自主基準)
 - 遺伝子検査ビジネス委員会(報告書)
 - 遺伝子検査ビジネス研究会(報告書)
 - 業界認定制度

てデータを集めました。ですけれども、結局これを受けて経産省は何も動いていません。それから、遺伝子ビジネス研究会というのを翌年起こして、これも2回会議を開いただけで報告書が出ています。みんなで仲良くちゃんとやっていきましょうというようなことが書いてあります。

それからここに至って、業界の認定制度というのを経産省で生物化学産業課長の下で始めています。経産では省内の組織再編までしてここに力を入れているということですが、ビジネスを発達させるということに異論はないですけれども、やはり皆様Yahoo!とかDeNAとか……、維持機関会員と会員の方たちだけですよ。固有名詞を挙げちゃいますけれども、やはり私も観察していて、Yahoo!が新聞で100円当たり何種類の検査ができるとかってやると、それにDeNAが応じて1週間後にはそれよりも質が高く同じ値段でたくさんできますというようなことをやるわけです。ですので、やはりビジネスでカネ目的の検査としてGWASを基にした検査、すなわち信頼度のまだあまり高くないものを販売する。それから病気にかかるかもしれない。これは医師法違反です。こういったことをやっていく業者が前のめりに動いているという現状はやはり憂うべき状況だと思います。この経済産業省の動きというのは、皆さんぜひウォッチしていただいて、注意して見ていただきたいところです。

それから厚生労働省。漢字がたくさん書いてありますけれども、「厚生労働省科学研究費補助金厚生労働科学特別研究事業遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化に向けた遺伝医療政策研究報告」というのが、いわゆる高田班というのでやらせていただいたものですが、これ、すみません、間違っただけの古いファイルになっていますね。厚生労働科学審議会ではありません。内閣官房の下に、先ほど課長がおっしゃったゲノム医療推進協議会、その下にタスクフォースを設けて、そこで法制化を含む規制に向けての行政施策を検討開始する予定と。これが今、10月、11月ぐらいから動き出す計画になっているように聞いています。

そしてここで、高田班でやった研究の報告書の概要を説明させていただきたいと思います。これに協力くださったのは、福島先生、京大の小西先生、札幌医大の櫻井先生、川崎医療福祉大学の山内先生が研究分担者ですけれども。これは古いファイルでごめんなさい、研究協力者として京大の山田先生、三宅先生、うちの福田、堀というのがものすごく尽力してくれて、お手伝いしてくだ

政府

- 厚生労働省
 - 厚生労働科学研究費補助金厚生労働科学特別研究事業「遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた遺伝医療政策研究」報告
 - ゲノム医療推進協議会(内閣官房)に新たにタスクフォースを設置し、同報告書に基づき法制化を含む規制へ向けての行政施策を検討開始予定

平成26年度厚生労働科学研究補助金厚生労働科学 特別研究事業

遺伝情報・検査・医療の適正運用のための法制化へ向けた
遺伝医療政策研究

研究代表者:	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
研究分担者:	福島義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学
	小西郁生	京都大学大学院医学研究科器官外科学・産婦人科学
	櫻井晃洋	札幌医科大学医学部遺伝医学
	山内泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部 遺伝カウンセリングコース
研究報告者:	山田重人・三宅秀彦・福田令・堀あすか・堤正好	

はじめに

I. 総論・総括報告

- 第1 遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは
 - 1 遺伝子関連検査の分類
 - 2 遺伝学的検査の特性
- 第2 国内の遺伝学的検査の現状
 - 1 国内の医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について
 - (1) 科学的根拠が確立されている遺伝学的検査
 - (2) 医師の指示を受けて行われるその他の遺伝学的検査
 - 2 国内の医師の指示を受けずに行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について
- 第3 諸外国の遺伝学的検査の現状
 - 1 諸外国の規制について
 - 2 国際的機関等の状況
 - 3 諸外国の規制のまとめ
- 第4 今後の展望
- 第5 今後の課題

さっています。研究分担者と同じような八面六臂(ろっぴ)の活躍をしてくださいました。

内容としては、まず総論総括報告として、「遺伝子関連検査・遺伝学的検査とは」。これはJCCLSで小杉先生と私でガイドラインを作ったんですけど、そこでの定義を基に、この遺伝子関連検査の分類を行っています。それから「遺伝学的検査の特性」。

それから第2として「国内遺伝学的検査の現状」。国内の医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について。その中に科学的根拠が確立されている遺伝学的検査。これはいわゆる医療で行われている検査です。それから医師の指示を受けて行われるその他の遺伝学的検査。2として、国内の医師の指示を受けずに行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について。これがDTCとかそういったものになっていくわけです。

それから3として、諸外国の遺伝学的検査の現状、諸外国の規制、それから国際機関等の状況。諸外国の規制のまとめとかたちで、これは海外の状況の所のまとめの時には厚労省からも国際機関の状況も調べてほしいとかいろいろ要求があって調べた部分もあります。それは今後の課題と。

各論のほうは、全部で七つです。わが国の医療制度下における遺伝医療の現状に見る問題点。それから難病対策。それから、母子保健と周産期、周産期。それから認定遺伝カウンセラーについて。それから、諸外国の状況です。特に、遺伝学的検査の法規制と遺伝子検査ビジネスへの適応とといいますか、対応ですね。

それから、米、豪、欧での遺伝学的検査ビジネスへの対応にまつわる最近の動向と。それで最後に、SRLの堤さんにご協力いただき、医療及び産業分野における遺伝子検査の現状をとりまとめています。

遺伝子関連検査というのは、これも釈迦に説法ですが、このように病原体遺伝子検査、ヒト体細胞遺伝子検査、それからいわゆる生殖細胞系列の検査があります。そして、ご承知の

II. 各論・分担研究報告

- 第7 我が国の医療制度下における遺伝医療の現状にみる問題点
- 第8 難病対策における課題と保因者スクリーニング検査の危機
- 第9 母子保健と周産期における問題点
- 第10 遺伝医療専門職としての認定遺伝カウンセラー
- 第11 諸外国での遺伝学的検査の法規制および「遺伝子検査ビジネス」への適用
- 第12 米豪欧での遺伝学的検査ビジネスへの対応にまつわる最近の動向
- 第13 資料編 医療及び産業分野における遺伝子検査の現状

遺伝子関連検査

- (1) 病原体遺伝子検査(病原体核酸検査)
- (2) ヒト体細胞遺伝子検査
- (3) ヒト遺伝学的検査(遺伝学的検査、生殖細胞系列遺伝子検査)

単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査
薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査
網羅的遺伝学的検査
疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査
体質に関する遺伝学的検査
潜在能力(音楽、絵画、性格、知能等)に関する遺伝学的検査
いわゆる「長寿遺伝子」に関する遺伝学的検査
DNA鑑定(親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定)

2 遺伝学的検査の特性

医学関係の123の分科会で組織されている日本医学会が作成した「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年2月。以下、「日本医学会ガイドライン」という。)においては、遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性について、以下のように記載されている。

- ・ 生涯変化しないこと。
- ・ 血縁者間で一部共有されていること。
- ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的確率で予測できること。
- ・ 非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること。
- ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること。
- ・ 出生前診断に利用できる場合があること。
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること。

こうした遺伝情報の特性から、遺伝学的検査及びその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分に考慮する必要がある。同ガイドラインにはその他医師等が留意すべき事項として、対象者や目的により異なる遺伝学的検査の留意点、個人情報及び個人遺伝情報の取扱い、遺伝カウンセリング等についても記載されている。

第2 国内の遺伝学的検査の現状

1 医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実施状況及び規制について

(1) 科学的根拠が確立されている遺伝学的検査

- ① 分析的妥当性: 検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていること
- ② 臨床的妥当性: 検査結果の意味付けが十分になされていること
- ③ 臨床的有用性: 検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見直しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあること

単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査

米国のGenetic Testing Registry(2015年): 4,600以上の遺伝学的検査を提供
我が国においては、国内で提供可能な遺伝学的検査項目数は1,44項目
現在保険収載されている遺伝学的検査は、36疾患

保険点数は、疾患、検査方法によらず一律3,880点(38,800円)
検査の質保証は民間(日本臨床検査標準協議会)の自主基準ませ
結果の伝え方は日本医学会ガイドライン

指定難病306疾患の60%は単一遺伝子疾患、診断基準に遺伝子解析検査

ような定義、分類をして、それぞれ報告書の中で説明しているということになります。

遺伝学的検査の特性も、これは日本医学会のガイドライン、福嶋先生の下で取りまとめられたやつですけども、それを基に一部転記をするかたちで、このように生涯変化がないとか、血縁者間で一部共有とか、将来の発症をほぼ確実に予測することができるものもあるとか、そういったことを初めて見る人にも分かるように書いてあります。遺伝カウンセリングについても当然触れております。検査に当たってはこういうことが必要だということです。

それから国内の遺伝学的検査の現状。医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査の実用及び規制について、(1) 科学的根拠が確立されている遺伝学的検査。これは、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性それぞれが全て満たされているということで、この検査を行うことで診断が確実に行えて、もしくはある一定の確率で診断が行えて、それを基に将来の方向性を決めることができるという検査です。その中に単一遺伝性疾患及び染色体異常等に関する遺伝学的検査があって、こうやって説明しているわけです。縷々述べております。

アメリカでは4,000以上の疾患の提供があってレジストリとしてあるけれども、わが国では国内で提供可能な遺伝学的検査項目数は44項目。現在保険収載されている遺伝学的検査は36疾患にすぎないということ。保険点数は先ほど述べた通りです。

指定難病は、ちょうど難病対策法の制定から施行の間の期間でしたので、306疾患が決まっておりますけれども、これは保険適用という話とは別に、前と言う特定疾患ですけども、そのうちの過半数が単一遺伝子病、遺伝性疾患であるという現実に気付いていただくということです。

それから(2)として、医師の指示を受けて行われるその他の遺伝学的検査。遺伝子検査ビジネスを行っている事業者の……。これはどういうことかといいますと、DTCとして東急ハンズとかインターネットとか、そういう所を通じて売るとは別に、例えば山手線の内側のとてもハイソサエティーっぽいクリニックとか、大金持ちの人が来て、そしてそこに入ると「遺伝子検査であなただの健康を維持する」とかいうのをすごく高い値段で売っていたりするんです。ホームページをいろいろ見ていただくと分かりますけれども、臨床遺伝専門医は一人もいません。ここがポイントです。当たり前だと思いますけれども。そういったDTCで売られているものを自分のクリニックで販売して、そして自分は遺伝の専門家ですみたいなことを言ってやっているわけです。こういったものも、医療機関で売られているわけです。そういう現実もお示しすると。今、とても多いのは歯医者さんですね、ご承知のように。お口の中をいじって頬の粘膜を取って出すというビジネス。ビジネスといいますか、もうビジネスですね。

(2) 医師の指示を受けて行われるその他の遺伝学的検査	
「遺伝子検査ビジネス」を行っている事業者の分類(2012年8月)	
調査した国内の738事業者のうち、医療機関が約80%(595/738)	
201の医療機関から76件の回答	
回答医療機関の診療科目(複数選択可)では、内科が37機関(49%)	
歯科が26機関(34%)	
現在、「遺伝子検査ビジネス」と同様の遺伝学的検査を実施していると回答している	
医療機関は50機関	診療所 24機関 47%
	歯科診療所 17機関 35%
	健診センター・人間ドック 7機関 9%
検査サービスの項目	易罹患性に関する検査 46%
	体質検査 36%
	DNA鑑定 30%
	潜在能力に関する検査 なし

それから、消費者に直接提供される遺伝学的検査については、ここに書いてあるように疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査。それから体質に関する遺伝学的検査。

潜在能力。音楽、絵画、性格、知能等に関する遺伝学的検査。それからいわゆる長寿遺伝子に関する遺伝学的検査。

それから DNA 鑑定、親子鑑定とかです。こういったものが、過去に私はここでも講演したことがあるかもしれませんが、出生前親子鑑定とか、NIPT と全く同じ技術を使って親子鑑定をやっている業者が日本に 1 社あるんです。これも驚くべきことですが、NIPT であれだけ議論してあれだけすごいガイドラインを作って、そろそろと運用しているにもかかわらず、片や野放しでこういうことを行っている業者がいます。

技術提供しているのはナテラという会社です。ナテラそのものが悪いということではないですが、技術はそこでやって日本の代理店がそれを行っているということです。要するに生まれる前の胎児を、お母さんの母体血を調べて、そしてその子が誰の子であるかというのを判定する。判定された命がどういう目に遭うのかということが議論に入っていないということです。

それから遺伝子検査に関係する指針及びガイドライン。これは、みんなの知恵を集めてここに挙げ連ねたというわけです。

それから諸外国の遺伝学的検査の現状。これはうちの福田がメインになって相当頑張って調べてくれました。本当に感謝しています。これで基本的に見えてきているのは世界中、世の中が DTC に関してはほぼ信頼度に足ると呼べるものではないということ。それを受けて、国の関係権力、国家機関が法律に基づく規制を始めているということです。FDA でブルーム症候群の保因者診断だけが許されたというのを、「ああ」と思って見た人は多いと思います。でも、あれは実は全く間逆で、ブルーム症候群の保因者診断しか許さなかったんです。

逆に、いわゆる DTC でやっているものは全てオミットされましたし、それ以外の疾患予測検査も全て許されていません。要するに、LDT としてやるものに関しては、ラボラトリー・デベロップド・テストとしてやるものは、彼らの想定の中では大学病院とか大学とか研究機関が行う検査を想定していたんです。でも、23andMe などの業者はみんな、「俺は LDT だ」と言って始めたわけです。ですから、クリアにも引かからないですし、遺伝学的検査の法律が別にあるんですけど、それにも引かからないというかたちで始めてしまったために、FDA がプツンと切れたということなわけです。やっぱりそこをきちっとやっていかなくちゃいけないという流れになっています。

それからヨーロッパでは、現在、今日最後の演題で福田が発表していましたが、あそこでは時間のために割愛しましたが、欧州委員会では最初は体外診断薬 (IVD) 指令というものをしています。これはどういうものかということ、IVD を行うに際してはそれぞれの国できちっとした規制を作ってその上でじゃないとやってはいけないという司令を、EU

2 消費者に直接提供される遺伝学的検査の実施状況及び規制について

- ・ 疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査
- ・ 体質に関する遺伝学的検査
- ・ 潜在能力 (音楽、絵画、性格、知能等) に関する遺伝学的検査
- ・ いわゆる「長寿遺伝子」に関する遺伝学的検査
- ・ DNA 鑑定 (親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定)

遺伝子関連検査に関係する指針及びガイドライン等

- ① 経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン (経済産業省、2004年12月)
- ② 遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項 (経済産業省、2013年2月)
- ③ 遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドライン (日本臨床検査標準協議会(UCCLS)、2010年12月)
- ④ 個人情報を取り扱う企業が順守すべき自主基準 (個人情報取扱協議会(CPIGI)、2008年3月)

第3 諸外国の遺伝学的検査の現状

1 諸外国の規制について

米国、フランス、ドイツ、英国、韓国、欧州議会、OECD
医療・非医療には区別せず、諸外国の規制状況を整理

- ① 遺伝学的検査の質保証について
多くの調査対象国では、遺伝学的検査の質保証に関して、法律に基づいて検査施設や検査担当者を対象に認証するなどの規制が敷かれていた。
- ② 情報の提供について
多くの調査対象国で遺伝学的検査結果などの情報は、医師又は臨床遺伝専門医などの専門家によって遺伝カウンセリングを通じて提供されていた。
- ③ 遺伝差別について
調査対象国では、遺伝情報を用いて差別することは禁止されていた。特に、雇用及び保険分野において、法的に遺伝情報の利用を禁止、制限していた。
- ④ DTC 遺伝子検査について
国により具体的対応は様々であるが、直接的規制を設けたり、遺伝学的検査を医療・医学目的に限定したり、遺伝の専門家の関与を必須とするなどの制限を設ける事で、健康に関連する DTC 遺伝子検査が事実上禁止又は行えない

の最終的にはパラメントのほうから出すかたちになりました。

でも、それが結局、各国の法制化が遅れていたんです。現実にはなかなか法律が進まないということで、その案を基に、今度は欧州委員会の中で自分たちが規制案を作って全てのEU諸国に波及させる。要するにEU法の中でやっていくというかたちに方針を変えて、今、その規制案を、法案ができてもないのに、その法改正の議論を今、しています。要するに最新版を作っているということです。ですので、それが近いうちに発効されることになると、DTCは多分一切できないことになるのかなと思われま。

ですので、今、野放しで先進諸国で行われているのは、イギリスとカナダと日本だけです。23andMeはアメリカでできなくなったので、ロンドンにその検査会社機能を全部移して、現在イギリスとカナダで商売を展開しているという状況でございます。

スライドに戻りますけれども、米国、フランス、ドイツ、英国、韓国、欧州連合等を調べました。基本的にはどこも研究方式としては医療と非医療には区別せず、全てについて規制状況を整理しました。

まず遺伝学的検査の質保証については、多くの調査対象国では遺伝学的検査の質保証に関して、法律に基づいて検査施設とか検査担当者を対象に認証するなどの規制が敷かれていました。それから情報の提供について、多くの調査対象国では遺伝学的検査結果などの情報は、医師または臨床遺伝専門医などの専門家によって遺伝カウンセリングを通じて提供されていた。逆に、そうじゃない人からの提供を許さないという国がとても多かったということです。

それから遺伝差別について。調査対象国では遺伝情報を用いて差別することは禁止されていました。特に雇用及び保険分野において、法的に遺伝情報の利用を禁止、制限していました。

それからDTC検査につきましては国によって具体的な対応はさまざまですが、いろんな方法を使って囲い込みをしているんですね。直接法的規制を設けている国もありましたけども、遺伝学的検査という有り様、持ち様で、その医療、医学目的に限定、この遺伝学的検査を行うには医療医学でないとダメとかです。ドイツとかスイスはそうです。それから遺伝の専門家の関与を必須とするなど、いろんなかたちで制限を設けることで、健康に関するDTC遺伝子検査が実質上禁止、または行えないという状況が見られました。

要するに、ヨーロッパではそもそも国民全体がDTCに関してはレクリエーションルテストとかホロスコープテスト、星占い検査というふうにやゆされるぐらいの状況でして、日本ではそういったことをアジテートする団体もないという状況の中で広がっているということが背景にあると思います。

それから今後の課題ですけれども、日本においては医療は厚生労働省、ビジネスは経済産業省と、一般においてはそういう管轄になっておりますけれども、医療である・ないにかかわらず遺伝学的検査においては国民の健康が損なわれることのないように検査の一連の過程が正しく実施される必要があります。適切に遺伝学的検査を行うため、現時点におけるわが国の喫緊の課題は、先ほど課長が4点とおっしゃっていましたが

第4 今後の課題

日本においては、医療は厚生労働省、ビジネスは経済産業省の管轄となっている。医療である、ないにかかわらず、遺伝学的検査においては国民の健康が損なわれることのないよう、検査の一連の過程が正しく実施される必要がある。適切に遺伝学的検査を行うために、現時点におけるわが国の喫緊の課題は次の3点にまとめられる。

- ① 正確な遺伝学的検査が行われ正しい結果が得られるための精度管理の仕組みの構築
- ② 検査・解析結果が専門知識に基づいて正しく解釈され、その後取得する選択肢も含め被検者に分かりやすく伝えられ、彼らが納得し自己決定ができる支援体制の整備
- ③ 検査結果が差別へと繋がることもありうることから、今後、就職や保険加入等において検査結果がどのように取り扱われるべきかについての国民的議論

も、この時は3点でした。精度管理の仕組みの構築、それから結果が正しく解釈されてその後取り得る選択肢も含め被験者に分かりやすく伝えられて、彼らが納得して自己決定ができる支援体制の整備。これは遺伝カウンセラーというものも入ってくると思います。

それから検査結果が差別へつながることもあり得ることから、今後の就職や保険加入等において検査結果がどのように取り扱われるかについての国民的議論。こういったことが最終テーマとして、この辺はもう厚労省と詰めながら作っていった文章ですので、とても大事な部分です。

それから終わりに、米国では90年代前半からこの遺伝学的検査の倫理問題について議論されてきました。遺伝差別禁止法がブッシュ政権の終わりに制定されました。また、その他諸国でも遺伝学的検査への対応としてさまざまな法規制が行われております。

一方、わが国ではこれまで遺伝学的検査のあり方についてほとんど議論されてきていませんでした。そのため、規制等の取り組みが十分とは言えない現状があります。しかしながら、遺伝学的検査の応用、発展という観点から、今後10年程度でクラウド関連の医療ICTにかかるインフラ整備、パーソナルゲノムデータと医療データ及び生活習慣を記録するデータベースの活用等のビッグデータ分析技術等の発展等によって、急速に医療・非医療の区別なく国民の健康の予防、保持増進等に寄与するサービスが提供されるようになることが予想されます。医療においては、正確な疾病の診断、最適な治療法、創薬等のゲノム医療の発展が期待されます。

さらに、まだ医療に用いられるに至っていませんが、遺伝学的検査においても、将来的に医療適用に対する科学的根拠が明確となって十分な質保証がされることで健全な事業が発展し、より一層健康の増進等に資する成長産業になり得るといえます。

このように、今後発展が見込まれる遺伝学的検査に関しては、わが国はまず今後の課題の所で挙げた、先ほどの3点に重点的に取り組む必要があると。

このように結んでいます。遺伝学的検査が成長していくために、国民の遺伝学的検査への理解が必要であり、ゲノムリテラシー向上への取り組みも必要であると。ここの所は、ぜひ文部科学省さんにもご理解いただいで、初等中等教育それから高等教育、それから医学卒前教育でもよりその重要性を教育の中に入れ込んでいくことにご支援・ご協力いただければと思います。

最後に、国会です。国会は去年の秋に超党派の有志国会議員によって勉強会が発足して、これまでに5回か6回開催されてきています。尾辻元厚生労働大臣中心に、非常に積極的に活動してくださっています。自民党若手衆議院議員による勉強会もありましたけども、これは報告書1枚で終わっちゃったみたいです。

いずれにしろ将来的には、今民主党が邪魔していますけども、勉強会から議連発足に向けて動いていきたいというようなことをおっしゃっていると、そこも何とか方向性を間違えないように厚労とも手を組んで一緒にやっていければいいんじゃないかなというふうに考えています。

第5 おわりに

米国では1990年代前半から遺伝学的検査の倫理問題について議論され、遺伝情報差別禁止法が制定された。またその他諸外国でも、遺伝学的検査への対応として様々な法規制が行われている。一方、我が国においては、これまで遺伝学的検査のあり方について、ほとんど議論されてこなかった。そのため規制等の取り組みが十分とはいえない現状がある。しかしながら、遺伝学的検査の応用・発展という観点から、今後10年程度で、クラウド関連の医療ICTに係るインフラ整備、パーソナルゲノムデータと医療データ及び生活習慣を記録するデータベースの活用等のビッグデータ分析技術の発展等により、急速に、医療・非医療の区別なく国民の健康の予防、保持・増進等に寄与するサービスが提供されるようになることが予測される。医療においては、正確な疾病の診断、最適な治療法、創薬等のゲノム医療の発展が期待される。さらに、まだ医療に用いられるに至っていない遺伝学的検査においても、将来的に医療適用に対する科学的根拠が明確となり、十分な質保証がなされることで健全に事業が発展し、より一層健康の増進等に資する成長産業になりうる。

このように、今後発展が見込まれる遺伝学的検査に対して、我が国はまず「第4今後の課題」にあげた3点に重点的に取り組む必要がある。また、遺伝学的検査が成長していくためには国民の遺伝学的検査への理解が必要であり、ゲノムリテラシー向上への取り組みも必要である。

さんざん言たくせにと思われるかもしれませんが、私は決してDTCが全ては悪と思いません、今のGWASを基にしたものだったり、あと、本当に、日本の場合はひどい才能検査とか親子鑑定とかそういったものはつぶされるべきだと思いますけれども、メディカル・メガ・ゲノム・コホートとかのデータがスピンアウトしてきて、そこから事業が展開していき、将来の本当の意味での健康増進に役立つ検査はむしろ育てていかないといけないと思っています。その時代が来たときにちゃんとした対応ができるような態勢を取っていくことが大事だと思っています。

ちょっと時間をオーバーしてしまいました。すみません。ご清聴、どうもありがとうございました。

講演内容

1. 遺伝医療政策学とは
2. 立ちどころの重要課題
 - 1) 健康保険制度
 - 2) 遺伝学的検査
 - 3) 個別化医療の実装化
 - 4) 遺伝差別
 - 5) 統計情報
 - 6) 国家安全保障
3. 最近の動き
 - 1) アカデミア
 - 2) 政府
 - 3) 国会

国会

- 超党派有志国会議員による勉強会
- 自民党若手衆議院議員による勉強会
- 「DTC 遺伝子検査の適正化とパーソナルゲノム医療の確立に向けて」
- 勉強会から議連発足へ

【福岡】 高田先生、ありがとうございました。高田先生の長年にわたる遺伝医療政策研究、研究だけではなくて常に厚生労働省にも日参してご努力を重ねてこられた、その大きなものをお示しいただいたと思います。

その中で、特に特別研究というのを私は初めて経験したんですけれども、特別研究というのは研究者が勝手にこうやって文書を出せばいいというものではなくて、この特別研究の文書というのは厚生労働省との共同作業だということで、一言一句全て赤が入って直されるということで、なかなか最後の所、「産業に生かされる」とか、普段われわれが言い回しとしては違和感を感じた方がおられるのではないかと思いますけれども、そういう将来的に非常に役立つからこそこういうことをしっかりしなきゃいけないということで、そういう文言になっています。

これを語りだしたらいくらでもあるんですけども（笑）、このデータは、特別研究の報告書というのは高田先生の教室のホームページに掲載されておりますので、かなり分厚いものですが、ぜひともお読みいただきたいと思います。今、それに従って厚生労働省、及び経産省も含めてですけれども、動き始めてくださっていますので、ぜひ全国遺伝子医療部門連絡会議の先生方にはお読みいただきたいと思います。

ほかにご質問、ご意見を伺いたいと思いますが、ございますでしょうか。よろしいですか。はい、どうぞ。

【小川】 九州医療センターの小川と申します。高田先生、大変見識のあるご発表を聞かせていただき、ありがとうございます。本当に厚生労働省が本気になって動きだしているというところで、いろんな所に働き掛けが必要なところなんだろうという理解

しました。

僕はとても気になったことがあって、例えば少子高齢化対策になるとか、あるいは国家安全保障に関する問題点があるとか、そういう言うなれば今はやりの経済論理みたいなものがこの分野にもやっぱり入ってきているのかなという懸念じゃないですけど、やっぱりそういう流れに乗っかって僕らも進んでいかなきゃいけないところはあるのかなと感じるんですけども、遺伝の領域というのはやっぱり人権の擁護というものをすごく大事に考えていかないといけないところだと思うんです。

国会議員とかの勉強会とかでこういう話をする上ではやっぱり経済論理というものはすごく重視される場所だと思うんですけども、僕らの立場としてはやっぱり人権の擁護というところをもっと強調していかなきゃいけないのかなというところがあるのかなということを感じて、ぜひそういうところも考慮いただければというふうに感じました。すみません、余計な意見です。

【高田】 ありがとうございます。まさにおっしゃる通りです。遺伝情報が海外に出ていく問題というのはまさに人権擁護であって、それから国家安全保障というのもそこに基づいての話であります。なので、国が経済的に発展すること、最終的には例えば先ほど言った高齢化、高齢人口で働ける人が多くなるということ。寿命が延びて働けて健康であるということは、国にとっては経済的な利益になるでしょうけれども、私もやっぱり死ぬ前10年くらいはボケてこんなになって寝たきりで生きていたくないなと思うので、やっぱり健康で長く生きていられる時間を設けたいということが、われわれ医療者はそちらが目的だと思っています。

ただ、若干、国会のほうのアピールの部分が入ってきちゃったのかなという、ちょっとお許しいただきたいんですけど、本質的なところは全くその通りでございます。ありがとうございます。

【福嶋】 それでは時間も過ぎましたので、高田先生の講演をこれで終了とさせていただきます。どうもありがとうございました。

テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割

Part I) 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) の総合診療施設認定制度

中村 清吾 (昭和大学 医学部 外科学講座 乳腺外科部門)

こんばんは。吉田先生、過分なご紹介をいただきましてありがとうございました。今日は HBOC の総合診療制度ということで、このテーマは昨日の学会のほうで高田先生が一度お話しされているんですけども、少し重複があるかもしれませんが、改めてご紹介させていただきたいと思います。

エンブレムは今検討中で、これから変わりますけれども、キャンディデートの時のエンブレムですね。2 回目の東京オリンピックが招致されるということで、この 50～60 年間の間にどういう変化があったのかといいますと、日本人の食生活というのは、昭和 35 年でお米から取るカロリーが全体の約半分を占めていたものが、平成 16 年になると 4 分の 1 以下になりまして、その分、畜産物、油脂類が 4 倍に増えて全体のカロリーを押し上げると、こういう状況になっているわけです。こういう食生活の変化ががんの罹患率にどういう影響を与えているかという、乳がん、大腸がんが増えて、胃がんが急速に減ってきたということになります。

乳がんがどのくらい増えたのか。最初、少し乳癌学会というか乳腺の立場からお話しさせていただきますけれども、乳がんは 1985 年に 2 万人という統計が 2007 年に 6 万人になりまして、2015 年の国立がん研究センターのがんの予測で実数ではありませんが、8 万 9,400 人ということで、1985 年から見ると 4 倍以上に増えています。これが今の乳がんを取り巻くわが国の現状です。

今、日本乳癌学会、私は今、理事長をさせていただいているんですが、学会員数は直近では 1 万人を超えているんですけども、その構成員の医師のうち 6,850 人が外科医ということで。そのほかに腫瘍内科医あるいは放射線科医、産婦人科医、あるいは形成外科の先生などが加わっておりまして、準会員の 1,482 人という所に、看護師さんとか薬剤師さんとか、一部の遺伝カウンセラーの人が入っているというふうに思います。今、専門医数は 1,211 名、もうちょっと増えて 1,300 名ぐらいだったと思いますが、専門医は資格認定、筆記問題作成、施設認定委員会というようなかたちで構成された専門医制度委員会のほうでメンテナンスされています。

1992 年に当時の研究会から学会へ移行しまして、1997 年から専門医制度が始まって、いわゆる 2004 年の時に広告できる乳腺専門医が厚生労働省の委員会から認可されました。2007 年に日本医学会の分科会に加盟して、一応この段階で世間的に認められるようになってきたと、こういうことになります。

直近の課題としては、実は今、外科学会の 2 階に乗るか乗らないかという議論がいろいろあったんですが、先ほどヒアリングが行われまして、外科学会の上に外科医は乗るんですけども、内科からの道筋もルートを作るという方向で解決が、恐らくなされるかたちになります。

これを今度、県別の乳腺専門医数で見ますと、東京都がやはりダントツに多くて、実は専門医数がゼロの県はないですけども、3 人とか 5 人とかいう県があります。これもちょっと

と分かりやすくするとどんな感じかという、専門医1人当たりどのくらいの数の患者さんを診ているわけでありますが、充足している所は濃いブルー、そして専門医が足りなくて困っている県というのが赤です。青森、秋田、山口、佐賀、宮崎といった所が実は専門医の数が足りなくて、医療の均てん化という点でちょっと問題があるかなという所で、私たちがこの専門医制度を軌道に乗せていくときにこういった所をどのくらいきちんとカバーするような態勢に持っていくかということが、今求められているところでもあります。先ほどお話ししたように、今までは多くは外科医が担ってきたんですけども、しかしながら乳腺というのはカウンターパートの内科がないということで、ほとんどはホルモン療法それから化学療法は専門医が担ってきています。今後、内科から乳腺、腫瘍内科というようなかたちの方もルートを作って育てていくという必要があると思いますが、今のところはこんな状況であります。

今度は学会のほうの登録事業なんですけど、これはやはり日本人の乳がんの特徴をしっかりと捉えるということが必要で、当初、紙ベースからスタートしたものをコンピューターシステムに移行したのは2004年のことです。そして2011年から登録業務を学会認定の施設の必須条件にしました。現時点では、外科系というのはナショナル・クリニカル・データベースという、専門医を採るためには必ずこのデータベースに自分の経験症例を登録しなければいけなくて、そのデータベースの上に、2階に私たち乳がん学会のデータは登録される仕組みに移行しております。そのことによって、今、全国罹患数の8割を越える登録がなされるようになっていて、年間約7万人の患者さんの乳がんに関わる細かな統計がNCDデータベースの上に乗かってさまざまな統計が出せるようになって、この1～2年は海外に日本人の乳がんの特徴を英文でパブリッシュできるような状況になっております。登録症例数はもうこんなかたちで、今7万人になったと。

今後はそれを使ってどうしていくかということですけども、ガイドラインができています。登録委員会で登録された情報を基にすると、ガイドラインをどのくらい順守しているのかということもある程度クオリティーインジケターという形で分かります。それを今、評価可能な21の項目について、NCDに乗っかっている乳がん登録のデータから各施設のクオリティーインジケターに相当するデータを出して、きちんと標準治療が行われているかどうかを見ていこうという仕組みになっているわけです。この部分が今後のHBOCのデータベースにおいても極めて重要ではないかなと私は考えております。これからこのNCDデータはさまざまな学会登録と一体化しておりますので、疫学研究にも使えるようになるだろうということを期待しているのが、乳癌学会のほうの状況でございます。

さて、昨日私は登録事業ということでこの学会でお話をさせていただいたことをちょっと紹介させていただきますと、私が研修医のころに日本人の乳癌と欧米人の乳がんは罹患率も違いますし、罹患年齢の分布も日本人は45歳の後半に年齢のなだらかなピークがあって。ところが、一方、欧米人は年齢を追うに従って増えると。そして60歳代の後半に罹患年齢の平均があるというデータであります。この罹患年齢というのを一つの要素にした乳がん発症リスク、ご自身の年齢を要素に加えているリスク計算のモデルは日本人には全く当てはまらないというのがその当時の見解でありました。

ただ一方で、同じ日本人でも、ハワイの日系人あるいはサンフランシスコの日系人のデータ、罹患年齢の分布を見ると、移り住むと如実に白人のデータに近付いていくということで、

恐らく食生活や生活習慣、特に例えばホルモン補充療法などは盛んに米国に行くと言われていたので、かなりその点が影響を及ぼしているだろうということが予想されます。

実際、この先ほどの栄養状態の変化の推移を思い浮かべていただいて、昭和55年と平成15年の罹患率の推移を見ていただくと、明らかに45歳以降の閉経後の、しかも女性ホルモンの刺激を受けて発症する乳がんが増えてきているというのがこのグラフでお分かりいただけると思います。栄養状態が良くなると、初潮年齢は早くなって閉経年齢が遅くなって、そして子ども1人産むあるいは産まない人、この方たちは子どもを身ごもっている間は生理が止まって、乳腺に刺激、乳がんを刺激をするエストラダイオールというのが出ないのですが、高いエストラダイオールにさらされる回数が、戦後間もないころと現代ではもう圧倒的に違います。それは乳がんのリスクに恐らくつながっているだろうということが一つと、もう一つは、閉経後の肥満は卵巣機能をストップしているんですけど、末梢の脂肪組織の中でアロマターゼという酵素によってエストロゲンが産生される経路の発生が高まるということで、肥満は乳がん発症のリスクファクターであるということが言われているわけでありまして。

事実、先ほどお話ししましたけれども、米国では一生涯に乳がんを発生する率が20%以上かどうかということで、例えば20%を超えたら年に1回MRI検診をやるということなんですけど、このゲールモデルというのは先ほどお話ししたように、罹患年齢のピークが日本人と欧米人とでは違うので、このモデルを使って日本に住んでいる日本人のリスクを計算することはできないです。ところが、米国に住んでいる日系人はこのモデルに当てはまってほぼ同じような予測が立てられるということで、ホームページ上でもそれが注意書きとして出ております。HBOCは発症リスクが20%どころではない。70%、80%という高いリスクを持っているので、MRIを25歳を過ぎてから年に1回やるのが推奨されているわけですが、これはあくまでもHBOCに関しては近い発症頻度ではないかと思えます。ただ、それを先ほどのゲールモデルのようなものを当てはめて、リスクが高いからMRI検診を2回やりましょうということにはつながらないというのが現状で。われわれはわれわれ独自の発症リスクを推定するモデルを作る必要があるということで、今、疫学研究のほうに乳がん登録のデータを用いたものを活用していこうということが言われております。

さて、BRCA1、2に戻りますと、70歳までの乳がん発症確率が36～85%と言われておりますけれども、これもあくまでも米国のデータで、恐らくBRCA1はトリプルネガティブが多いんですけども、2に関していいますと、発症リスクの違い、ホルモン環境の違いというのが大きく影響しているもので、これは日本人のデータをしっかり出して、それを用いた遺伝カウンセリングをしていく必要があるだろうということで、何とか早急に出す必要があるというふうに感じております。事実、これは各種変異予測モデルがあって、日本人に近い、日本人に最も用いられるであろうというのはMyraid TableよりもKorean breast cancer risk assessment tool (KoBCRAT)のほうの方がより正確で、KoBCRATというのは韓国で作られたモデルですけども、近いであろうということが最近言われておりますし、さらにわれわれ自身のデータを用いて疫学統計を用いた予測モデルを作っていく必要があると感じています。

さらに一言、ここで登録に関して付け加えさせていただくと、今、遺伝カウンセリング対象者というのは多くのご施設でNCCNのガイドライン、リスクアセスメントの項目に従っていると思いますが、唯一、この年齢の所は50歳以下というところかなりの対象者になってし

まって現実に則さないということが言われていると思います。日本でこの HBOC に関しては、福島の星総合病院の野水先生らが家族性乳がんということで、かつて定義をされました。これは第一度近親者に発端を含めて 3 人以上の乳がんがある、あるいは 2 人以上いて、1 人が 40 歳未満あるいは同時性・異時性両側、あるいは同時性・異時性多臓器重複があるということですが、先ほどの NCCN と比べれば非常に狭い範囲です。

これをどう考えるかということですが、野水先生のころは、家族性というのがほぼほぼ乳がんに近いところをうったものであろうというふうに思われるわけですが、イメージとしては乳がん全体の中で、NCCN のハイリスクというのはこの BRCA の病的変異のある人たちのほぼほぼ拾い上げようという考え方で作られているクライテリアで、野水先生の時はトリプルネガティブも入っておりませんし、年齢も 2 人以上いたときに片方が少なくとも 40 歳未満というかたちで、非常に若いところに焦点を絞っているということでこんな集合体になるのかなというふうに思うわけであります。私たちは、今度は日本人の HBOC のデータベースを用いた逆の研究下に、われわれの遺伝カウンセリング対象者の基準というのを今後作っていく必要があると感じております。これを見ていただければ分かる通り、恐らく 5~10% にヘレディタリー（遺伝性）の人たちがいると。ただ、その 5~10% をピックアップするためには、足し合わせると 20~30% の人たちが遺伝カウンセリング対象者になる。20~30% という、8 万 9 千人、年間に発症する人がいるとしたら、その 30% とすれば 3 万人近い人たちがその対象者になるということになります。ですから、これはもう日常診療の中でほとんど毎日のように遺伝カウンセリング対象者が出てくるというのが、米国流になるべくキャンディデートを漏らさずにピックアップするためにはそういうことが必要になってくるというわけであります。トリプルネガティブ乳がんというのがこの BRCA1、2 に多いということ、私たちは班研究の時に日本人のデータでお示ししましたが、これはもう海外でもその通りなのでありますが、このトリプルネガティブの BRCA1 陽性というのは、昨日三木先生もご発表されていましたが、タキサンという抗がん剤が、耐性のことがこの中には含まれています。通常、乳がんの標準治療はアンストラサイクリンタキサンなんですけれども、このグループはタキサン耐性で、カルボプラチン、シスプラチンといった DNA に直接働くお薬が有効である、あるいは PARP 阻害剤も恐らく有効であろうということが言われています。

一方で、BRCA2 のほうはルミナルタイプ、ホルモン感受性の高いがんですが、こちら少ない数ですけど、同じルミナルタイプでも増殖度の活発なタイプで、ホルモン療法だけではなく化学療法も必要で、さらにこちらのほうは従来から乳がん用にいられているタキサン系の薬がよく効くということ、昨日三木先生がこの段階でご発表されておりました。ということは、がんの人が来て、しこりが大きいから術前化学療法を選択しようといったときの薬剤選択にもこの情報が非常に重要な要素となるということがお分かりいただけると思います。

HBOC の医学的な管理に関して、これは普通の人に比べたら 10 歳から 15 歳早く検診をする必要があるということですが、そしてオプションとしてリスク低減手術が相互にある。リスク低減の卵管卵巣切除に関しては有効な検診手段がないということで第一義的に勧められるというようなことも、最近のガイドラインは書き換わっております。そういうこ

とで、やはり乳がんだというかたちで診療に来たときに、この情報がきちんと明らかになっているということがその後の医学的な管理に関しても重要な要素であると。

ただし、例えば、MRI を検診に用いるということが、例えば 2011 年に出ていた論文では、MRI を用いると、MRI を使わないマンモグラフィーで検診を行っていた人たちに比べたら、確かにがんの検出率が高いということが言われておりますが、日本人ではどうなのかということもこういったデータを出していく必要があります。

それからこのリスク低減手術に関しても、日本人で本当に生存率を改善する効果が得られるのかどうかということも、やはり出していく必要があると。このグラフは恐らく遺伝カウンセリングを行っている方たちがよく使われているデータで、発症が例えば 1 のほうはより若く発症する、あるいは卵巣がんの発症する頻度が高いというようなこと。乳がんに関しては 1 と 2、ちょっと立ち上がり方が違いますよというようなことが分かるようなご説明をしていると思いますが、これも実は欧米のデータであって、ベースラインの発症率が違うときにいったいどうなのかということもなるべく早くお示しする必要があるだろうというふうに考えております。

変異の部位もファウンダーミュージーションが、日本人特有のものがあるのではないかというご報告もあります。GWAS の時代を迎えると、それ以外の遺伝子も多々遺伝性の可能性という人たちの中に見つかるわけではありますが、今までの世の中に出たデータは 2 年前に対象者 260 例で 80 症例の陽性症例のデータ。今までお話してきた日本人のデータの部分というのはこれをベースにしたものですので、まだまだ全然少ない数のデータであります。今後は VUS の問題等も、データベースをきちんと整えることでわが国の患者さんの VUS のパターンに対して正確な回答をできるような体制が必要ではないかと考えております。これはもう既に GWAS の世界の中で BRCA1、2 だけではなくて、その関連遺伝子群で発症頻度にどの程度かかるかということがこんなグラフで示されて、これも恐らく遺伝カウンセリングに使われていると思いますけども、しかしこのグラフが日本人における発現頻度あるいは発症に関わるリスクがどの程度あるのかということについて、きちんと出していく必要があるだろうというふうに考えています。そういったことで、今、AMED でもプロジェクトが BRCA1 という陰性のものに対する未知の遺伝子群の解析等に用いられる、これは GWAS を用いた研究等がありますが、これが近い将来貢献してくれるというふうに考えております。

私たちは数年前から HBOC コンソーシアムを立ち上げて、今まで登録が大切だという話をしてきたと思いますが、登録委員会を立ち上げてデータベースを作成いたしました。そのデータベースのバージョンも、大体データテストといいますか、委員会内の組織のデータ収集、それとそれに基づくバリデーションを行って、今、ほぼこのデータベースを一般に広げていくことができるようになってきております。

この中で、例えばアンサートンに関しては、アミノ酸の情報に関してもきちんと載せるような、これは世界のデータベースとの連結も検討した上でフォーマットを統一しているわけです。家系情報も非常に重要なので、複雑な構造ではありますが、家系情報も入れられるようになっていきます。この 9 月の時点で、842 家系 3,997 人のデータが集められておりますが、これも時々刻々もっと増えていく。これはわずかに 4 病院のデータの収集ですので、

今後はコンソーシアムの先生方にこのデータベースを開放していきたいということで進めてきました。

先ほど高田先生のお話がありました通り、米国では遺伝情報に対しての差別を防止するような条例が2008年にできておりますが、今後來年1月から実はがん登録等推進法がスタートするわけですが、遺伝情報に関しては、やはりきちんとその情報とは別にきちんと取り扱い法について日本でも整備していくということが必要ではないかというふうに考えております。このCIMBAというのはコンソーシアムですが、世界のインベスティゲーターが集まって2万人を超える保因者のデータが登録されて、そこから疫学のデータが多数最近は出てきています。

それと、さらには枠を広げてNIHの中で、BRCA チャレンジというステアリングコミッティができて、今、バリエーションの情報などをより少なくしていくという努力が行われておりまして、オランダあるいはフランスといった所でのデータベースと従来行われてきたNCBI Clin Varのデータベースを融合していこうというプロジェクトが動いております。私たちが近い将来このCIMBAを通じてこの全体の世界の流れに乗っていくことが必要ではないかということで、今後検討を開始する予定であります。

そういった状況下で、この診療情報をきちんとデータベース化ということがインフラとして行われてきたんですけども、今度は診療体制をどうするかということで、こちらのほうは厚労省の中に新井班というのができておりまして、その中の一つに診療体制の構築に関する分班ができております。

福嶋先生、高田先生、櫻井先生、私が入っている議論しておりますけれども、もともと日本医学会の中に「遺伝子・健康・社会」検討委員会がありまして、そこに福嶋先生にお呼びいただいて私も委員に加わって、今は産婦人科の前理事長の小西先生も加わったかたちでの分科会、3学会がいろいろ打ち合わせをしてこの制度についての意見交換を頻繁に行ってまいりました。そこでの今のところでのまとめであります。この3学会が中心になって関連学会の意見を吸い上げて、そしてお金も当然出し合わなければいけないわけです。私たちは、例えば乳がん検診に関してはわれわれ乳癌学会とそれから放射線学会、あるいはMRIの学会、それから乳がんは検診学会というのもあるので、そういった所から人を出し合って精度管理、中央機構というのを作って、マンモグラフィーの精度を維持する。あるいはエコー検診を導入するための準備を進めてきましたが、イメージとしては同じようなかたちで、機構を作って3学会から、あるいは関連学会の意見を吸い上げて施設認定等の登録をしていこうということになります。

先ほど冒頭でお話したように、乳がん8万9,000人を、約900を超える認定施設とそれの下にぶら下がる関連施設、認定施設が約400、さらに規模の小さい関連施設というのが500ぐらいあるんですが、そういった所で年間8万9,000人の乳がんの患者さんを診ているわけですが、当然そこには機能的に充足している所、していない所、ネットワークで組む必要があります。ネットワーク型の相互診療制度を作っていく必要がある。それからそれをどうやって基幹施設あるいは関連施設、連携施設、あるいは協力施設という認定をするのかという施設認定に伴う問題があります。それと、しつこく言っているように登録制度はこの診療制度の根幹を成すものだと考えております。もう一つは教育研修です。

ということで、今のところ施設認定要件は、ここにありますように、基幹施設は臨床遺伝専門医、乳腺専門医、婦人科腫瘍専門医。婦人科腫瘍専門医は卵巣がんの専門の先生方と卵巣卵管を腹腔鏡で取る専門の先生方は異なるというご意見も昨日あったかと思いますが、今後は学会を通じてこの辺の議論を深めていく必要があると思います。

この基幹、連携といったところが中核になります。連携のほうは、どこか一つの部門が欠けていても、それが機関施設等と連携を取ることによってこの遺伝学的検査が実施できるというようなことでありますが、共に基幹施設も連携施設も HBOC のカンファレンスを行って、三つの領域の先生方が共同で診療を行うということが重要だというふうに、今作っております施行細則の中でうたっております。

あとは HBOC の講習会も常にデータはアップデートしますので、受けていただく必要があるということで、今現在 10 月であります、今月の初めに日本乳癌学会の理事会では、基本的なスキームが承認されております。できましたら日本人類遺伝学会、産科婦人科学会のほうでもご承認をいただいて、なるべく近いタイミングで社団法人の申請を開始したいというのが現状であります。以上です。ご清聴ありがとうございました。

【吉田】 中村先生、ありがとうございました。遺伝性乳がんだけではなくて乳がん全体の話から遺伝性乳がん、そしてその登録制度、日本における登録の必要性と、最後には今まさにご準備をされている総合診療制度の施設認定ということについても触れていただきました。

全国でどれくらいの施設が基幹施設となるべきだとお考えでしょうか。

【中村】 恐らくこの要件だとけっこう厳しくて、各県に一つはないというところもあるのかなというふうには想像しています。というか、乳がんのサーベイランスといっても MRI の検診が行えるかとか、あとは RRM、RRSO に関しても各施設の中でまだ自費診療で倫理委員会を通してやっているような世界ですので、今後、基幹施設になるべき所を増やして、冒頭で乳腺専門医がまだ地域偏重があるということをお話ししましたけれども、その辺の偏りをなるべく早く治していくということをやっているかないといけないのかなというふうに考えております。

【吉田】 ありがとうございました。

テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割

2) 未診断患者プロジェクト (IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)

松原 洋一 (国立成育医療研究センター 研究所)

過分なご紹介、どうもありがとうございました。国立成育医療研究センターの松原です。今日はこの機会を与えていただき、どうもありがとうございます。

本日は、未診断疾患イニシアチブ、通称、IRUD (アイラッド) 研究班のお話をさせていただきます。

最初のスライドの背景写真は、現在私が所属している、東京都世田谷区の国立成育医療研究センターです。病院と研究所が備わった小児医療センターです。中庭とか病院の中がとてもきれいな所なので、近くにおいでの際はぜひお立ち寄りください。ご案内いたします。

今年の7月にマスメディアでいろいろ報道されたのでご存じの方もいらっしゃると思いますけれども、AMED (日本医療研究開発機構) の新しいプロジェクトとして立ち上がったものが報道で紹介されました。この新聞記事では「原因不明の病の子、全遺伝情報解析」というふうに書いてございます。これは診断のつかないこどもの病気のゲノムを解析して診断治療につなげるプロジェクトということで、AMEDの末松理事長の肝いりで始まったプロジェクトでございます。

ここにこのプロジェクトについてのAMEDのスライドをお示しします。このプロジェクトはIRUD (アイラッド) と呼ばれます。正式にはInitiative on Rare and Undiagnosed Diseases、未診断疾患イニシアチブという名前が付いております。この研究事業の目的は、希少疾患 (rare disease)、未診断疾患 (undiagnosed disease) の患者さんに対して体系的に診療する医療システムを構築すると共に、患者情報を収集・蓄積し、開示するシステムを確立することということでございます。このIRUDプロジェクトというのは、大人版、こども版がございまして、私たちはこども版にコミットしております。大人版はこれから始まるということになっております。ただ、きれいに大人と子どもが分かれているわけじゃありませんので、成人の患者さんでも私たちにご紹介いただいで結構です。

こういった希少疾患、未診断疾患については、

第13回全国遺伝子医療部門連絡会議
2015年10月17日(土)18:15~18:45
ベルサール新宿グランド5F

未診断疾患イニシアチブ
(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)
研究班について

国立成育医療研究センター
松原 洋一



原因不明の病の子
全遺伝情報を解析

医療研究機構が体制づくり

AMED
国立研究開発法人日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

朝日新聞
2015年7月23日朝刊



IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases
(未診断疾患イニシアチブ)

【目的】
希少 (Rare)・未診断 (Undiagnosed) 疾患患者に対して

- 体系的に診療する医療システム
- 患者情報を収集蓄積し、開示するシステムを確立すること

【成果】

- 全国の各地方における希少・未診断疾患診療施設設置、体制構築
- 患者への診断フィードバック
- 未診断疾患患者に関する新規疾患概念の確立
- 国際連携可能な国内データネットワーク・解析コンソーシアムの設立等

小児では遺伝性疾患が多い



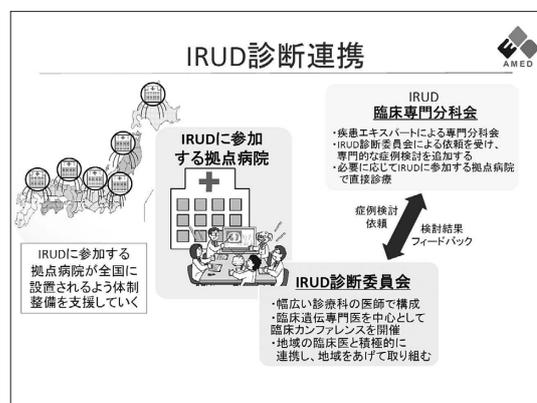
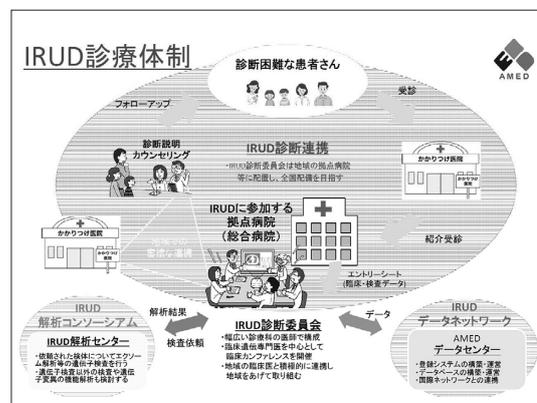
小児では遺伝性の疾患が圧倒的に多いというふうと考えられます。本研究ではこのような患者さんを対象に、以下のような点を確立することを目的としています。まず、全国の各地方に希少・未診断疾患診療施設を設置して体制構築をするということ。そしてそれを基軸として患者さんへの診断フィードバックをするということ。すなわち、患者さんの診療の役に立てるということが一番の目的でございます。第2に、未診断疾患の患者さんに関する新規疾患概念の確立と、得られたデータの国際連携可能なデータネットワーク、そして解析コンソーシアムを国内で設立すると、こういうことがアウトプットとして考えられております。

これはAMEDによるIRUDプロジェクトの概要スライドです。診断困難な患者さんがかかりつけ医に普段かかっているわけですが、まず地域のクリニカルセンターにご紹介いただいて、そこで臨床的な詳しい評価をする。そして次世代シーケンサーによる解析が役立つだろうと思われる患者さんについてはこの中央の解析センターに検体を送っていただいて解析し、診断委員会などと共に診断を付けて、その結果を患者さんに遺伝カウンセリングと共にお返しして治療に役立てていただく、診療に役立てていただくというのが全体の流れでございます。

このプロジェクトの背景にあるのは、近年導入されました次世代シーケンス解析装置です。これによって、遺伝子を網羅的に解析できるようになった。これが非常に大きいことでございます。従来の遺伝子解析というのは、個々の遺伝子をひとつずつ調べていたんです。釣りであれば一本釣りで気長にやっていたわけです。一方、次世代シーケンサーは、ちょうど底引き網のように全部の遺伝子を一挙に調べられるわけですので、非常に効率的な解析が可能になったわけです。

これまでの遺伝子診断というものは、患者さんを診て臨床的にある病気が疑われた場合、それに関わる遺伝子を一つ一つしらみつぶしに調べていくということで遺伝子検査が行われていました。そのため、臨床所見からその疾患を疑うことが難しい非典型的な症例については遺伝子検査がなされないで、診断を付けることができなかったわけです。

難しいというのはいろいろなレベルがございます。診療にあたる臨床医自身のレベルが低いために難しい場合というのはもちろんありますし、それから非典型症例ということもございます。あるいはこれまで医学文献で知られていない新し



い疾患である可能性もあります。そういったものが全部診断不明のなかに混じっているわけです。次世代シーケンサーを使うと、これまで長年の間診断がつかなかった症例が次々と答が出るようになってまいりました。各地で実際に次世代シーケンサーを動かしている先生は肌で感じておられていると思います。

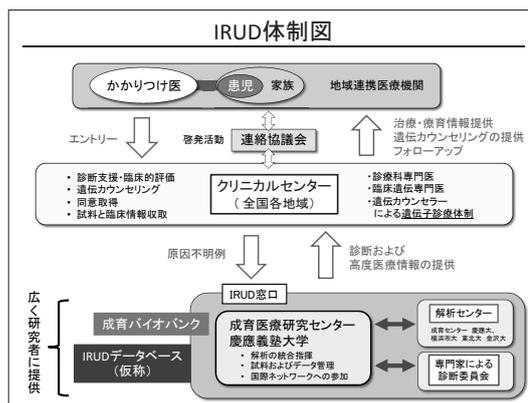
このケースは私が東北大学にいたころに、東北大学の神経内科から相談を受けた症例でございます。早期の呼吸不全を伴う cytoplasmic body myopathy、大人で発症してくる疾患です。神経内科の先生が今から 20 年前にこの大家系を報告して以来、さまざまな方法で原因を突き止めようと努力されてきたのですが、なかなか解決できませんでした。

これを次世代シーケンサーにかけてみると、見事に答が出ました。家系の中から 7 人選びまして、病気を持っている方・持っていない方の遺伝子を全部調べます。そして、データベースにない遺伝子の違い、怪しいと思うものを拾ってみると、一人ひとり 500～600 個ぐらい怪しいものが出てきたんですけども、病気を持っている・持っていないで共通しているものを探していくと 2 個の遺伝子だけが残ったんです。そのうちの 하나가このタイチンという原因遺伝子でした。これは筋肉を構成するタンパクをコードする遺伝子のひとつで、アミノ酸が 38,138 個というとんでもなく大きい遺伝子です。この遺伝子の変異が病因であるということが分かったわけです。

次世代シーケンサーの解析がどれくらいパワフルかということを系統的に調べた論文が、昨年オランダから出ました。重度の知的障害をもつ患者さんのゲノム解析を次世代シーケンサーとマイクロアレイを組み合わせるとどのくらい診断がつくかというレポートがございます。これは「ネイチャー」誌に出ました。

先生方のご経験あるかと思いますが、こういった重度の知的障害をもつ患者さんを、日本で保険適用がある染色体検査に出しても大体 5% ぐらいの患者さんで異常が見つければいいほうです。90% 以上は何も分からないです。しかし、こういった新しい方法を使いますと、60% という高い診断率が得られたということです。1 塩基の変異あるいはコピー数変異、いろいろございますけれども、そのほとんどが新生突然変異でした。すなわち、お父さんやお母さんに遺伝子異常はないけれども、そのお子さんで突然起こった遺伝子の変化です。こういったものが分かってきました。従来の 5% という診断率から考えると驚異的な数値です。

現在、遺伝性疾患というものはたくさん知られています。遺伝病のカatalogとして知られる Online Mendelian Inheritance in Man の先月末の統計によれば、ざっくり言うと、今までに病因遺伝子が明らかにされたメンデル遺伝病が 4,500 種類、まだ分かっていない病気が



平成27年度研究費総額:約6億円

3,000種類以上あります。今、世界中の遺伝研究者が後者の疾患群をどんどん研究しているわけです。病因遺伝子が明らかにされた遺伝病の数というものは日々増えていっています。実際、アメリカのGeneTestsという遺伝子検査提供施設のポータルサイトをみると、ここ数年、臨床的に遺伝子検査が可能な疾患の数というのが急激に増えており、すでに4,000種類を超えています。これらが、アメリカでは実際に臨床に用いられているということです。

一方、日本では先ほどの高田史男先生のお話にもありましたけども、保険収載されている疾患はわずか36種類です。4,000のうち1%くらいしか保険収載されていないわけです。しかもそのうち検査会社が提供しているのはごく一部だけで、日本の遺伝病的検査、いわゆる遺伝子検査は、医療のなかに取り入れられていないということがお分かりになるかと思います。

現在、こういった次世代シーケンサーを使ってさまざまな患者さんの遺伝子診断をすることが、全国各地の大学あるいは医療センターなんかで始まってきております。私たち成育医療研究センターでも次世代シーケンサーを使って、難治性疾患の研究班との連携でいろんな患者さんの検体をいただいて診断をつけております。昨年度は577症例の解析をいたしまして、そのうち約25%の診断をつけることができました。国内外のさまざまな施設も25～30%という数字を出しております。このように、次世代シーケンサーを使うと、今まで分からなかった、診断のつかなかった患者さんでもこれくらいの診断がつくようになったということがございます。逆に言うと、75%はまだ分からないので、それをどうやって見つけていくかというのが今後の研究課題だと思っております。

このような国内外の動向を背景に、IRUDプロジェクトというものがAMEDの提案で始まりました。先にも述べたように、全国のなかなか診断のつかない病気を持っていらっしゃる患者さん、そしてそれを支える家族とかかりつけ医から相談を受けて、各地域のクリニカルセンターにIRUDプロジェクトへのエントリー申請をしていただきます。そしてそのクリニカルセンターにおいて、専門的なレベルでいろいろ評価をしていただきます。必ずしも患者さんのすべてがそこを受診する必要はありませんが、ほとんど何も検査をしていなくて何となくおかしいというものをいきなり次世代シーケンサーで解析というわけにはいきませんので、ここである程度のレベルの評価をしていただいて、やはりこれは最先端の遺伝子解析が役立つかもしれないというものに関して、中央施設にエントリーしていただきます。

中央施設は、国立成育医療研究センターと慶應義塾大学の二つです。成育のほうでは松原が、慶應義塾大学では小崎健次郎教授が中心となってセンターとしての役割を果たしていきます。ここでほかの解析センターおよび各疾患の専門家との診断委員会を経て解析をして、診断がついた場合はその結果をクリニカルセンターを通じて患者さんと主治医にお返しします。その際には適切な遺伝カウンセリングの提供と共に、今後の治療方針についても専門的な知識を供与するというかたちで動くように考えております。

一方、研究的にはここで得られたさまざまなデータが、非常に貴重なデータベースの要素になります。あとでお話しいたしますけれども、

国立成育医療研究センター・バイオバンク

NCHD BioBank
バイオバンクにご参加ください。

- ・貴重な試料を将来の研究に役立てるため、同意が得られた検体を保存
- ・検体寄託者の研究プライオリティを尊重

<http://nchd.go.jp/schla/research/section/bi/index.html>

みなさんの参加を歓迎しております。

国立成育医療研究センター 成育医療研究センター バイオバンク

〒108-8501 東京都港区赤坂1-3-1
TEL 03-3435-3111

bio bank

それこそ創薬につながるようなことも出てくると思います。そして貴重な試料もあります。こういったデータや試料を広く研究者に提供するというかたちで動かしていきたいと考えております。

地域のクリニカルセンターとしては、北は北海道から南は沖縄まで、図に示した施設が機能していただくことになっております。次世代の遺伝子解析施設もあります。これらはプロジェクト開始段階でのセンターということです。いろんな施設の方からどうしてうちが入れないんだということもお問い合わせいただくんですけども、とりあえずまずこの体制で動き始めました。今後、クリニカルセンターとしてパフォーマンスが良くない所は、もっと積極的な施設に交代していただくなどということもフレキシブルに考えたいと思っています。

各地域のクリニカルセンターでは、既に地域の IRUD 協議会を立ち上げて関連病院を中心に検討をはじめており、歯科医との連携などもしていただいております。本年度の解析予定数をここに示しています。大ざっぱな数字ですけども、実際にもう検体をいただいて解析しているのが 300 例以上ございます。患者さんには、できるだけ早く診断をつけてお返ししたいと考えております。ここでやっぱり分からなかった症例、あるいは非常に貴重な症例に関しては、その検体を成育にございますバイオバンクにお預かりさせていただいて、ある程度の制限をかけたうえでさまざまな研究者が利用できるようなかたちにしていく予定です。患者さんの同意はもちろんいただきますし、また寄託された先生方の知的財産権も尊重します。そういったことをクリアした上で、貴重な試料を保存し利用できるようなかたちにしていく予定です。

解析結果の返却方法に関してですが、次世代シーケンサーの解析結果というのはそれぞれものすごい分量になります。印刷すると電話帳では済まないくらいの報告書になり、しかもその解釈というのは難しいので、ともかく主治医の方が一目で分かるようなものを表紙に付ける予定です。「〇〇病と特定されました」あるいは「分かりませんでした」という表紙を付け、そのうしろに詳しい資料を添付して、場合によってはご自分の施設でインフォマティクスでさらに解析できるようなかたちでお返しする予定でございます。広報も非常に大切ということで資料収集の標準作業手順書 (SOP) を作ったり、ポスターも企画して、いろいろと宣伝したいと思います。各地域で IRUD のことについて説明してほしいということがございましたら、私もしくは担当者がどこへでも行きますので、ぜひお声掛けください。旅費は中央班で負担できますのご心配ありません。

繰り返しになりますが、IRUD プロジェクトというのは希少疾患、未診断疾患の患者さんにゲノム解析データを、臨床検査データを統合して診断に至ることが最大の目的でございます。では具体的にどういう患者さんかというところ、遺伝性もしくは遺伝子異常が推定される患者さん、家庭内で同じ症状を持つ人がいる患者さん、原因不明の発達障害、原因不明の先天異常、多臓器にわたる異常を持つ人、それから原因遺伝子がまだ同定されていない遺伝性疾患の患者さん、「〇〇症候群」と診断がついたけども世界的

<p>IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (未診断疾患イニシアチブ)</p> <ul style="list-style-type: none">●日本医療研究開発機構 (AMED) のプロジェクトとして全国体制で開始●小児対象研究班: IRUD-P (研究開発代表者: 国立成育医療研究センター/松原洋一)●希少 (Rare)・未診断 (Undiagnosed) 疾患患者を対象に、ゲノム解析データ (次世代シーケンズ解析データ)、臨床・検査データを総合し、診断に至ることを目的とするプロジェクト。●対象となる疾患・患児<ul style="list-style-type: none">・遺伝性または遺伝子異常が推定される患児 (家系内に同じ症状の者を認める患児、原因不明の発達障害、原因不明の先天異常・多系統組織にわたる異常、など)・原因遺伝子が同定されていない遺伝性疾患の患児・既知の疾患であるが既存の遺伝子検査で異常が見つからなかった患児・国内において遺伝子検査が実施されていない疾患の患児●問合せ窓口: IRUD-P@ncchd.go.jp <p>成育IRUD-P事務局: 03-5494-8137 慶應IRUD-P事務局: 03-5363-3906</p>

にはまだその病因遺伝子があきらかにされていないもの、こういう患者さんが対象になります。また、既知の疾患であるが既存の遺伝子検査で異常が見つからなかった患者さんも、何か新しい遺伝子の異常かもしれません。

それから、国内において遺伝子検査が実施されていない疾患の患者さんも対象となります。すでに病因遺伝子も分かっているが国内で遺伝子検査ができなくて、例えばアメリカの検査会社に20万円支払って依頼しないと分からない、そういった患者さんも、このプロジェクトの中では引き受ける予定です。本来は、それは保険診療でカバーされなければいけないんですけども、日本は保険がカバーしていない。そのギャップを埋めるために、本来のIRUDの趣旨からは離れますが患者さんのためのプロジェクトということで、そういった検体もお引き受けしたいと思います。問い合わせ窓口はここにございます。メールでの問い合わせをいただくのが確実ですが、成育と慶應にホットラインの電話番号もございます。ご連絡いただければ相談にのらせていただきます。

このIRUDプロジェクトは実は日本独自の発案ではなくて、外国で先行している研究の追随になります。諸外国ではすでにかかなりの研究費と時間をかけて進められています。米国では Undiagnosed Disease Network というのが、NIHを中心としていくつかの米国内の有力な医療機関が協力して希少遺伝性疾患の発掘を行っております。カナダではFORGE Canada Consortium、英国では10万ゲノムプロジェクトが走っております。その研究対象は、希少疾患、がん、感染症です。Common diseaseは入っていません。予算は5年間で約500億円です。いま、国際的には希少疾患がメジャーな研究対象です。欧州EUでは国を超えたコンソーシアムができておりますし、国際連携のコンソーシアムも既に動いております。国際連携のIRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium) というのがございまして、日本もようやくAMEDが数カ月前に加入いたしました。世界中で希少疾患に熱い視線が寄せられています。

またアカデミアだけではなく、多国籍の巨大製薬企業も希少疾患分野へ次々と参入しております。特に目立つのはこの5年くらいの動きです。フランスに拠点を置くサノフィ社が2011年にジェンザイムを買収し、非常に大きなニュースになりました。1兆6,800億円という巨額の買収です。スイスを拠点とするロシュ社も希少疾患の治療薬を製造する会社を次々と買収しております。イギリスが拠点のグラクソ・スミスクライン社やファイザー社も希少疾患研究部門まで作ってどんどん投資しております。こういった製薬企業が、社会奉仕だけのためにこんな巨額のお金を払うとは考えられません。経済的な利益があると見込んだからこそ、参入してきているわけです。

なぜこのような世界的な潮流があるかということについて、ご説明させていただきます。これまで世界の大きなゲノム研究の流れのなかで、がん、糖尿病、それから心筋梗塞など common disease に対して巨額の研究費が注がれてきました。日本でも同様に、オーダーメー

世界各国で加速する希少遺伝性疾患研究	
● 米国	NIH内に Office of Rare Diseases Research Undiagnosed Disease Program による希少遺伝性疾患の発掘
● カナダ	FORGE Canada Consortium (National Rare-Disease Gene-Discovery Project)
● 英国	100,000 Genomes Project (10万人ゲノム計画、500億円/5年間) 希少疾患、がん、感染症を対象
● 欧州内の連携	EUが、希少疾患の治療および中央研究組織設立のために約50億円を拠出 ゲノム研究のために、70研究機関のデータを共有
● 国際連携	International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) メンバー資格は、5年間で10億円以上を希少疾患研究費に充てている funding organizationと患者支援団体に限定。 メンバー施設所属国: Australia, Canada, China, EU, Finland, France, Germany, Georgia, Ireland, Italy, Korea, Netherland, Spain, UK, USA + Japan (AMED)

ド医療実現化プロジェクトとして10年間で大体300億円強の研究費で研究が推進されてきました。これらのプロジェクトでは、ゲノムワイド関連解析を中心にして、様々な common disease の患者さん数千～数万人を集め、正常の人との SNP の違いを比べることで、何か違いはないかということで研究がされました。その成果として、ゲノムワイド関連解析を報告した膨大な数の論文が発表されました。一時は、Nature Genetics 誌も隅から隅まで全部ゲノムワイド関連解析の論文ばかりでした。日本の理研も国際的に非常に大きな貢献をしました。みんな血眼になって行ったんですけども、それらの研究で見つかった遺伝子／遺伝子型は、疾患罹患のオッズ比が1.3以下がほとんどでした。

これらの研究成果はアカデミックには非常に大きな意義があったのですが、ではこれをそのまま患者さんの医療に役立てられるのか、新薬の開発に使えるのかといえば、残念ながらそうではありませんでした。なかには、単一遺伝性疾患や、薬剤関連遺伝子多型ではゲノムワイド関連解析が成功して医療に直結できたものがあります。しかしながら、当初狙っていた多くの common disease には無力でした。わたしは、このような研究が無駄だったとは思いません。これはやってみなければ分からなかったのです。ですから世界中の研究者がみんなこっちに向かったわけです。でも、残念な結果になってしまったということで、今、研究は別方向に向かっているのです。そのきっかけとなった一つの例は、ここに示すパーキンソン病の遺伝子解析です。

これまで、国内外でパーキンソン病についてたくさんのゲノムワイド関連解析研究がおこなわれてきました。そのなかで、いくつかの疾患関連遺伝子が見つかりました。パーキンソン病になりやすいオッズ比として2.4、1.5、1.1など、比較的高いものが見つかりました。

その一方、パーキンソン病とは全く関係のない希少遺伝性疾患ゴーシェ病の家系調査から衝撃的な発見がありました。ゴーシェ病というのは、先生方ご存じのように、今では酵素補充療法ができるリソソーム病のひとつです。この疾患を専門に研究しているニューヨークのマウント・サイナイ病院の研究者が気がついたんですけども、どうもゴーシェ病の家系を丹念に見ていくと、お父さん・お母さん、あるいはおじいちゃん・おばちゃん、すなわちゴーシェ病ではないんだけど保因者として遺伝子変異を持っている人にパーキンソン病の患者が多いということに気付きました。そこで、世界的な規模で調査を行うことになり、日本からも東大神経内科の辻省次先生、神戸大学神経内科の戸田達史先生が参加しました。

すると、ゴーシェ病遺伝子変異の保因者は、日本人での場合、パーキンソン病に28倍なりやすいということがわかりました。オッズ28というとてもない数字です。世界のほかの民族でも、平均で6倍という数字が出ています。ゲノムワイド関連解析で見つかった遺伝子にくらべて著しく高い数字です。しかも重大なことは、このゴーシェ病遺伝子というのはゲノムワイド関連解析では引っ掛かってこなかったんです。このことから、研究の戦略を変えないといけない、希少疾患のほうからも攻めていかなきゃいけないということになってきました。

それからもう一つの大きな出来事として、希少遺伝性疾患研究からさまざまな新しい治療薬が出てきたという事実があります。その治療薬というのは、希少疾患そのものに効く薬ではなくて、一般集団で頻度の高い病気に効く新薬が出てきたのです。例を三つ挙げます。研究対象となった希少遺伝性疾患は、大理石骨病、遺伝性腎性糖尿病、遺伝性低コレステロー

ル血症、いずれもたいへん珍しい病気で、私自身患者さんを診たことはありません。こういった病気の研究から生まれた新薬が、骨粗しょう症の薬、糖尿病の薬、高コレステロール血症の薬といった、common disease の薬です。それぞれ簡単にご紹介します。

まず、骨粗しょう症の治療薬です。大理石骨病という稀な遺伝病がありますが、これは破骨細胞の先天異常による骨吸収障害で起こります。病因遺伝子としてここに示したようなものが判明しています。患者さんでは全身性の骨硬化性病変が成長期から始まり、難聴、視力障害、重度の貧血、骨折、骨の変形など非常に重篤な症状を呈します。この病態から気付かれたのが、病因遺伝子のひとつが作る RANKL タンパクの機能を抑えると骨が硬くできるんじゃないかという発想です。そこで作ってみた抗ランクルモノクロナール抗体が大当たりで、今、骨粗しょう症の治療薬として世界中で使われております。日本でも市販されて、たくさんのお患者さんに使われています。稀な遺伝病の研究が、骨粗しょう症という common disease の治療薬に結び付いたという 1 例です。

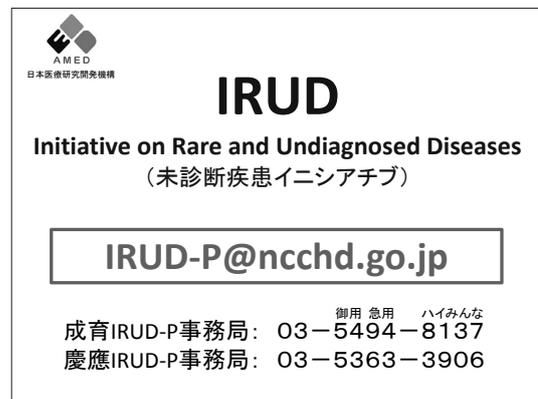
糖尿病の治療薬も新しいものが出てきました。その発想のきっかけは、遺伝性腎性糖尿病という、SGLT2 遺伝子異常による腎尿細管におけるグルコース再吸収障害、という病態です。生まれつきこの異常を持っている方というのは尿糖がたくさん出るんですが、血糖値は正常で症状がないんです。そこで、この病気を模倣すると余分な血液中の糖を体外に排出できるんじゃないかという発想に基づいて作った薬が、SGLT2 阻害薬です。現在、日本でもたくさん種類が売られており、先生方のなかで服用されている方がいるかもしれません。この薬のアイデアは、実は遺伝病から出てきました。腎臓の糸球体では血液中のグルコースが漏れ出てきますけれども、腎尿細管において SGLT2 の働きで再吸収されます。糖尿病の患者さんで SGLT2 の働きをブロックしてしまえば、どんどん尿に糖が出て血糖が下がるという新しいメカニズムの薬です。従来の糖尿病の治療法といいますと、糖の供給を抑える、あるいは糖の利用を増やすという二段構えの治療法があったんですけども、遺伝性腎性糖尿病の病態を見ることによって第 3 の治療法が生まれたといえます。

最後の例です。高コレステロール血症の治療薬です。先ほどの日本人類遺伝学会でもシンポジウムでお話しになった先生がいらっしゃいますけども、遺伝性高コレステロール血症の家系が 2003 年にフランスで見つかりました。この家系では、それまであまり注目されていなかった PCSK9 遺伝子に変異が見つかりました。機能亢進型の変異で、この家系の患者さんは心筋梗塞で早期に死亡します。これが見つかった翌年、米国のテキサスで低コレステロール血症の患者さんに PCSK9 に異常が見つかったんです。こちらは逆のタイプの機能不全型の変異でした。こちらの家系の方は症状が全くないんです。LDL コレステロールが 14mg/dl というとても低い値だったんですが本人は健康でした。そこ、PCSK9 遺伝子の機能を抑えると副作用なしにコレステロールが低下するんじゃないかということで、世界中の巨大製薬企業がものすごい勢いでコレステロール血症の治療薬を開発しました。もう既にヨーロッパではマーケットに出ていると聞いております。このように、世界でたった 2 家系の患者さんの知見からブロックバスター候補が出てきました。ここで大切なことは、この PCSK9 という遺伝子をゼブラフィッシュでノックアウトする胎生致死になるという点です。従来の薬の開発のスキームでは、ある遺伝子にターゲットを絞り、そこに作用する化合物をみつけて細胞実験、動物実験で有効性と安全性を確かめます。そこで動物が死んだら、動物は死ぬか

もしないけどヒトでは大丈夫だろうなんていって phase I に進むなんてことはあり得ないです。でも、患者さんでこういうことが既に分かっていると、安心して次のステップに進むことができます。ですから、薬の開発という面でも、今、希少疾患に熱い視線が向けられています。

これは最後から2番目のスライドで、IRUD プロジェクトの連絡先です。未診断疾患で困っていらっしゃる方がいらっしゃれば、ぜひ私たちにご紹介ください。

最後のスライドは、来年4月に京都で開かれる国際人類遺伝学会の紹介です。遺伝医学の学会として最も権威ある国際学会で5年に1回開催されます。今回はアジア圏で初めての開催ということになり、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の大会と合同で開催します。皆様、ぜひご参加ください。以上、ご清聴どうもありがとうございました。



IRUD
Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases
(未診断疾患イニシアチブ)

IRUD-P@ncchd.go.jp

御用 急用 ハイみんな
成育IRUD-P事務局: 03-5494-8137
慶應IRUD-P事務局: 03-5363-3906

【吉田】松原先生、ありがとうございました。IRUD のプロジェクトの概要とレアディジェーズの研究についてご紹介いただきました。フロアの先生からご質問をお願いします。

【森崎】詳細なお話をありがとうございました。循環器病研究センターの森崎でございます。この研究は非常に患者さんにとっては福音になるようなシステム、あるいは結果として診断、場合によっては治療につながるようなものになると思うのですが、一方で、全例がこのシステムで解析をすれば診断ができるというわけではもちろんないと思うんです。先生には報告の表紙を示していただいたんですけども、あそこで残念ながら見つかりませんでしたという報告を出すタイミングというのは、この流れの中でどれくらいのタイミングであれを出されるのか。もちろんそのあとも研究は続けられると思うんですけども、それはどのように？

【松原】一応、遅くとも6カ月以内ということで、必ず報告はさせていただこうと思っております。早く見つかったらもっと早く報告させていただけます。見つからなければ引き続き研究的に、例えば全ゲノムシーケンスをすとか、場合によってはエピゲノムを調べるとか、その次の段階として行ういろんな方法がありますので、引き続き診断をつけるために攻めていくという計画でございます。

【森崎】けっこう今まで分からなかった病気に対しては、臨床家、クリニシャンとしては非常に、ある意味ではラピッドに目安でつくという意味では、非常に福音だと思しますので、よろしく願いいたします。

【松原】ぜひご利用ください。

【吉田】それでは松原先生、どうもありがとうございました。

【松原】どうもありがとうございました。

テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割

3) DIAN-Japan 研究 (DIAN:Dominantly Inherited Alzheimer Network) について

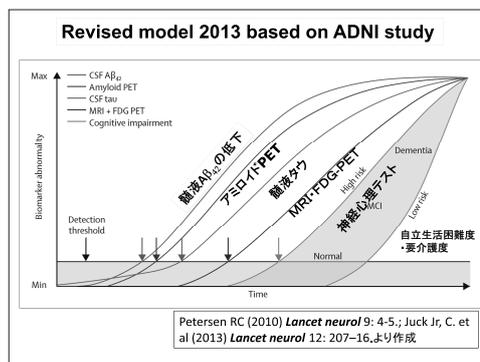
Part I) 常染色体優性家族性アルツハイマー病ネットワーク (DIAN) 研究の概要 森 啓 (大阪市立大学 大学院医学研究科 脳血管内治療・頭蓋底外科 病態学寄附講座)

丁寧なご紹介をいただきまして、吉田先生、ありがとうございます。また本日、非常に貴重な機会を私どもに与えていただきましたプログラム委員の各先生方に心より御礼、感謝申し上げたいと思います。

では早速、今日は DIAN の臨床研究についてご紹介及びご批判をいただきたいというふうに考えております。これが COI ディスクロージャーでございます。ご存じの通り、アルツハイマー病の研究というのは基礎及び臨床面で最近非常に進んでまいりました。その一つの成果が、このアミロイド PET による生前の診断というのが非常に高度化してまいりました。

上は一つの例でございますけれども、正常者、これはアミロイド PET の PIB を用いたときの例でございますけれども、初期のアルツハイマー病、後期のアルツハイマー病。このように分かりやすいという可視化に成功した、また定量化に成功したということでございます。これは頭の中にあるアルツハイマー病の病変でございます老人斑を検出しているというふうに分かってございます。もう一つの神経原線維変化というアルツハイマー病の病変がございまして、それがこのタウを検出するというイメージングによって成功いたしました。先ほどのアミロイド PET におきましては、この海馬領域というのはむしろ反応いたしませんけれども、このアミロイドの試薬と別のタウを検出するこの試薬を用いて海馬病変を検出することに成功いたしました。

この例は、放医学研究所の須原先生と樋口先生の研究グループによって先駆的になされた成果でございます。これらの画像の検出というのが非常に先鋭化してまいりますと同時に、血液そして髄液中の、バイオマーカーの研究も同時にたくさんの施設から発表されてまいりました。それらを全てコンバインした研究がこの ADNI 研究でございまして、多施設でのバイオマーカーの研究をいたしましたところ、いわゆる認知症の発症の時点よりもっと前の段階で、心理テストして初めて検出できる段階、それよりもさらに前の段階である MRI もしくは FDG-PET で検出できると。さらにこの ADNI 研究では、これらの画像よりさらに髄液中の分子レベルであります Aβ42 そしてタウを ELISA による定量をすることによって、診断が先駆的に早期に検出できるということが分かってまいりました。より侵襲性の少ないアミロイド PET、先ほどご紹介申し上げましたけど、これもほぼ MMSE を含む心理テストで全く異常のない正常者においても既に蓄積が始まっているということが分かって



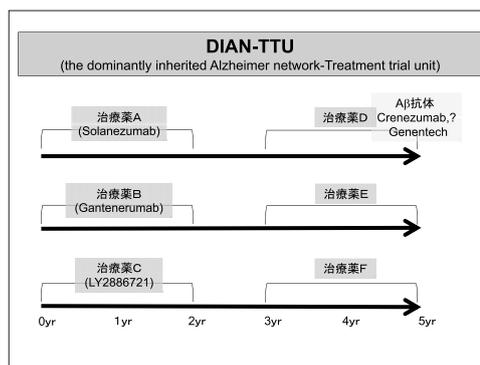
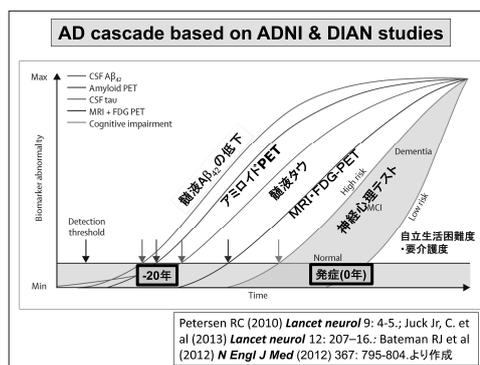
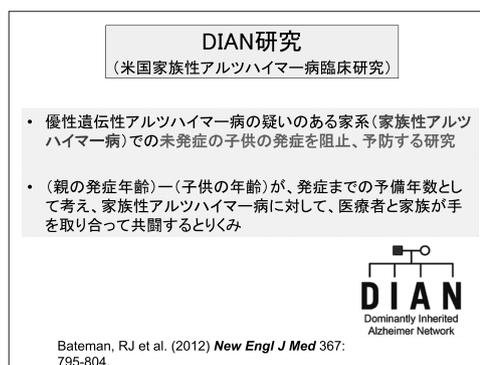
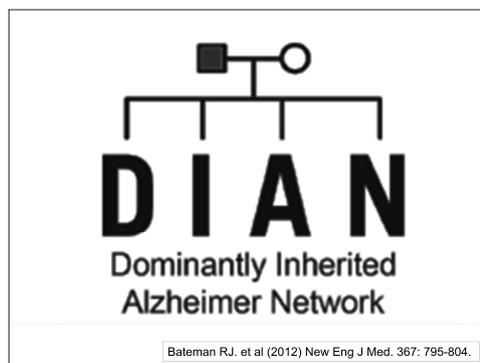
まいりました。

ただ、この研究の成果は、例えばアミロイドPETは陽性だといっても、この方が本当にアルツハイマーになるのか、進行するのか、また何年後に進行するのかということについては、ノーアンサーでございませう。こういうことを背景に、このDIAN研究というのがアメリカの研究領域に大きなインパクトを与えたわけでありませう。

これは先ほどのADNIという単語を非常に意識して近づけて作りませうしたDIANという研究で、本日はご紹介申し上げる研究でございませう。これはDominantly Inherited Alzheimer Networkということうで、医療者と家族全体で優性遺伝のアルツハイマー病に取り組んでいこうという試みでございませう。DIAN研究は米国発の臨床研究でございませうして、優性遺伝性アルツハイマー病の疑いのある家系での未発症の子どもの発症を阻止・予防する研究でございませう。親の発症年齢から子どもの年齢を引いたこの年数が発症までの予備年数として考え、家族性アルツハイマー病に対して医療者と家族が手を取り合って共闘する取り組みのことうでございませう。

このDIAN研究におきましては、お父さんが発症するとしても、お父さんが対象ではなくて、お子さんの発症を止めるというところにポイントがございませう。このアルゴリズムは非常によくできておりませうして、お父さんのゲノム情報の50%が、染色体対の片方が、減数分裂をした結果、先生方がご存じの通りお子さんに遺伝するわけがございませうし、さらに御家族でございませうるので食生活を含むライフスタイルが非常によく似ているということうで、発症年齢をお父さんと同じと仮定するということうが非常にリーズナブル、ラッシュナブルでございませう。

漫画で、どのように頭の中の変化が起こっているかをお見せしたいと思ひませう。脳アミロイドの経年変化でございませうけども、先ほどの脳アミロイドの経年変化は発症まで30年でこの段階で、非常にネガティブというか、ポジティブの要素は全くございませうせんけれども、ここのところがどんどん発症の年数に近づいてまいりませうと、この中が変化してまいりませう。まず25年で、少しポジティブになってきませう。20年、そして15年、そして発症まで10年でかなり黄色みを帯びてきませうして、7.5年、5年で少し赤みが



出てまいりまして、発症の時点、そして発症後3年、そして5年と、このようにアミロイドが脳の病態を進行させている様子がよく分かってまいりました。

このデータを同じ兄弟（姉妹）で、例えば一つの例でございませぬけれども、変異ノンキャリアと変異キャリアで並べましたところ、このようになってまいりました。同じお父さんの発症年齢を軸にいたしますと、20年前、ノンキャリアは全く変化がございませぬけれども、キャリアのお子さんの場合は既に20年前から始まっているということが分かってまいりました。

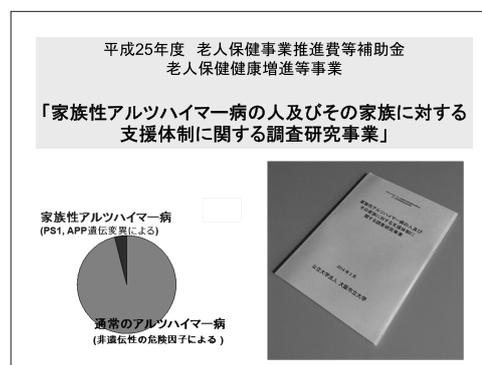
例えば45歳で発症するとしますと、そのお子さんが25歳の時に既にスイッチが入っているということが分かってまいりました。20年も早くから病気のスイッチが入ることが分かり、大きな衝撃をわれわれに与えました。そういう今のDIANの研究成果をADNIと重ねてみますと、先ほどの図の上にここに発症のゼロ年の前のこのアミロイドPETのこのデータが約マイナス20年というところで、この20年間の期間という絶対値が分かってきたわけでございます。このことによって、あるアミロイドの所見が見られたことと、発症まで何年ということが計算できるということが研究段階で分かってまいったということでございます。

DIAN研究、今はオブザベーションが終わり、アメリカではトライアルの段階に入っております。オブザベーションも並行して進んでございませぬけれども、例えば3群に分けて治療薬のA、B、Cというふうに進みます。そして2年のうちに、恐らく今年の年度末ぐらいにキーが開いて、この効果が、バイオマーカーがどう変化しているのか、相変わらずどんどん進行していくのか、それとも全く変わらないかということが分かってまいります。

もしこの薬剤が、このバイオマーカーを維持している、要するに変化がないということが分かれば、そのまま継続して投与し続けるということで、その患者さんの発症を一生を通じて押さえ込もうという試みでございます。もし、バイオマーカーが変化した、やはり効かなかったという場合は1年間を捉えまして次の薬剤に入ると。普通の企業治験でありますと、一つの薬剤が終わると、結果がそれで終わりだったねということになりますけれども、DIANのトライアルというのは効く薬剤が見つかるまでどんどん患者様（正確には、未発症被験者）に提供し続けようという試みでございます。

ご存じの通り、アルツハイマー病の優性遺伝というのは浸透率がほぼ100%でございます。ここで、非常にシビアな状況がございませぬので、必ず進行する、発症するということが、ほぼ100%の割合で分かっております。あらゆるキャリアの方に関しましては、着々と病態が進むということが私たちの知識として確立しておりますので、なるべく早くそれを止めてあげたいという願いがございませぬ。

さて、私も日本の試みでございませぬけれども、日本のデータで、これはアルツハイマー全体で例えば462万人という研究成果がございませぬ。その中で家族性アルツハイマー病というのはどのくらいの割合かというのは、こういうシェーマでありましたけれども、この%が何%なのかがよく分からなかったわけでありませぬが、全国調査をさせていただきました結果、ここに表しておりますように日本全国では



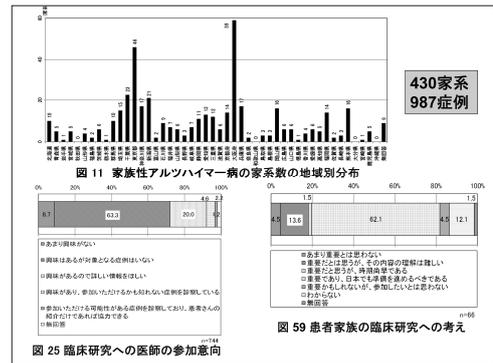
430 家系 987 症例というものをほぼ調査させていただき、ご報告させていただきました。

しかし今後、アンケートの回収率ということが約 30% でございますので、それを踏まえますとこの約 3 倍ということで、皆さんよくご存じの認知症、アルツハイマー型、ほとんどの認知症というのは 462 万人予備軍、MCI が 400 万人、平成 27 年度はもうほとんど 1,000 万人を超えていると思いますけども、この段階で、そしてこの中で若年性認知症、新オレンジプランの国家施策でも非常に問題となつてございますこの若年性、65 歳までに若く発症するタイプで、このうちの 1% でございます。さらにこのうちの 10% である 3,000 人から 4,000 人の方が家族性認知症ということが分かってまいりました。

さて、実態調査が終わりまして、次に実際の縦断的観察コホート、臨床研究に入るわけでございますけれども、昨年度厚生労働省から臨床研究をスタートしてよろしいということでこの研究が始まりました。これは今年、京都で DIAN スタディーの日米の合同会議を開かせていただいたわけでございます。くり返しますがセントルイス、ワシントン大学のモーリス教授がスタートした研究でございます。実質上のけん引者であるベイトマン教授に PI が替わっておりますけども、ほとんどワシントンの全員の研究者を集めて京都で日米のすり合わせをさせていただいたというところでございます。

これが日本での研究体制の模式図でございますけれども、私どもの運営委員会の下に、各臨床、MR、PET、生化学コアそして心理部門というものを、そしてその全体を束ねる調整センター、データ管理。このデータ管理は米国の各大学の ADCS の所で EDC 入力を行っております。そして、モニタリング。そして一番大切な研究実施主体は、ここにございますように弘前大学、東京大学、新潟大学、大阪市立大学、そして群馬大学、福島県立大学、熊本大学、信州大学、大分大学と。そして PET センターとしては、神戸の先端医療センターの千田先生、そして東京都健康長寿医療センターの石井先生の所をお願いをしているという体制で進めさせていただいております。

この DIAN 研究で何をやるかということでございますが、一連の心理バッテリーの試験、そして MRI の検査、そして血液のバイオマーカー、そして FDG-PET、アミロイド PET、



本邦での認知症患者数の実態

認知症・・・ 462万人
その予備軍MCI・・・ 400万人
若年性認知症・・・ 4万人
家族性認知症・・・ 0.3~0.4万人

H23, H25調査

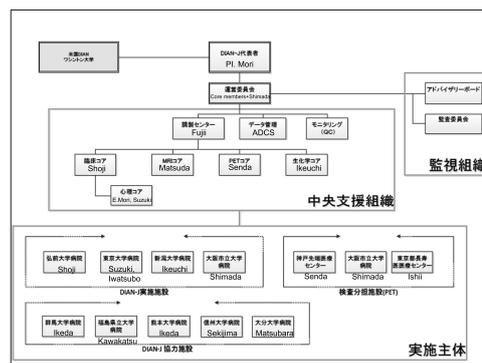
日本人を対象とした
「家族性アルツハイマー病に関する縦断的観察コホート研究」
(DIAN-Japan)
(H26~H28)



タウ PET というように、現在最先端の研究内容をここに盛り込むというふうにしてございます。

手順でございますけれども、約1年ごとの検査というところでアメリカからご指示をいただいているところでございます。この DIAN ジャパン (DIAN-J) 全体は米国の DIAN 研究の下部組織として活動します。ですから、プロトコルを含めてあらゆる条件を米国にそろえるという厳密な国際共同研究ということで、傘下に入らせていただいております。そういうことによって完全にデータシェアリングをするというように計画されております。倫理面の配慮でございますけれども、遺伝子検査情報を、患者様、ご家族、そして主治医に返さないというのが、米国 DIAN の研究のポリシーでございます。これによってブラインド化に全て進めていくというようになってございます。

これは最後のスライドでございますけれども、病気で遺伝性、家族性のアルツハイマー病、若年性の発症、そういう病気で苦しむ患者さん、ご家族に、光と夢と希望を与えるのが本 DIAN 研究でございます。ぜひ先生方のご指導とご協力を仰ぎながら慎重にこの本研究を進めてまいらせていただければ幸いです。ありがとうございます。



病気で苦しむ患者さん、その御家族に、
「光」、「夢」、「希望」
 を与えるのがDIAN研究である

【吉田】 森先生、ありがとうございます。DIAN研究の概要についてご説明いただきました。それでは次は関島先生のお話を伺ったあとで、またご質問を受けさせていただきたいと思っております。

テーマ2 期待される遺伝子医療部門の役割

3) DIAN-Japan 研究 (DIAN: Dominantly Inherited Alzheimer Network) について

Part II) DIAN-Japan 研究における遺伝カウンセリング体制の構築

関島 良樹 (信州大学医学部 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科)

信州大学の関島でございます。今、森先生から詳しいご説明がありましたが、このDIAN研究はワシントン大学を中心に設立されましたAlzheimer Dominantの家族性のアルツハイマー病に関する国際的な研究ネットワークでございます。現在、アメリカ、イギリス、ドイツ、オーストラリアが参加しております。日本も参加する準備を、森先生を中心に進めているところです。

対象としますのは、APP遺伝子変異、プレセニン1・2遺伝子変異を有する患者さんや、主に未発症の方を対象にしているという点が大きな特徴かと思えます。最初は観察研究なんですけれども、長期的には日本でも治療介入を視野に入れているということです。

遺伝カウンセリングの面から見ましたこのDIAN-JAPAN研究の特殊性というのをまとめてみたのですが、一つは何と申しましても、常染色体優性遺伝の50%アットリスクの健常者を対象としているという点がこれまではない研究ではないかというふうに思います。

それから先ほど森先生からご紹介がありましたけれども、被験者に対して発症前診断、遺伝学的検査を行うんですけれども、その結果を開示しないという特徴がございます。それから、将来的には遺伝子変異を有する未発症の方に対して治療介入も視野に入れていると。こういった非常に画期的な研究であるということが言えるかと思えます。

先生方ご存じのように、日本医学会の医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドラインでは、明確に発症者に対する遺伝学的検査と未発症者に対する遺伝学的検査が分けて述べられておりました。発症前診断に関しましては「事前に適切な遺伝カウンセリングを行ったあとに実施する」と明記されて

第13回全国遺伝子医療部門連絡会議
2015. 10. 17-18 @ ベルサール新宿グランド, 新宿

DIAN-Japan における 遺伝カウンセリング体制の構築

信州大学 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科
関島 良樹

Washington University School of Medicine in St. Louis

HOME ABOUT US SITES RECRUIT VOLUNTEER FAQ RESOURCES RESTRICTED

DIAN Observational Study

Welcome

The Dominantly Inherited Alzheimer Network (DIAN) is an international research partnership of leading scientists determined to understand a rare form of Alzheimer's disease that is caused by a gene mutation. Understanding this form of Alzheimer's disease may provide clues to decoding other dementias and developing dementia treatments.

Funded by a multiple-year research grant from the National Institute on Aging, DIAN currently involves thirteen (13) institutions in the United States, United Kingdom, Germany and Australia. John C. Morris, M.D., Friedman Distinguished Professor of Neurology at Washington University School of Medicine in St. Louis, is the project's principal investigator.

Dominantly Inherited Alzheimer Network (DIAN)
ワシントン大学を中心に設立された常染色体優性の家族性アルツハイマー病に関する国際的な研究ネットワーク。現在、米国、イギリス、ドイツ、オーストラリアが参加しており、今年から日本も参加。APP, PSEN1, PSEN2遺伝子変異を有する患者や未発症者に対する長期間の観察研究や治療介入研究が行われている。

Who knows to whom
may or may not

Join, check US!

DIAN
Dominantly Inherited Alzheimer Network

DIAN-J の特色 (特殊性)

- ✓ 常染色体優性遺伝疾患の50% at riskの健常者を被験者としている。
- ✓ 被験者に対して発症前診断を行い、その結果を開示しない。
- ✓ 将来的には、遺伝子変異を有する未発症者への治療介入も視野。

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」
(2011年2月)

3-1)すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査
すでに発症している患者を対象とした遺伝学的検査は、主に、臨床的に可能性が高いと考えられる疾患の確定診断や、検討すべき疾患の鑑別診断を目的として行われる。遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解の確認は、原則として主治医が行う。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングや意思決定のための支援を受けられるように配慮する。

3-2)保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査
非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査は、事前に適切な遺伝カウンセリングを行った後に実施する。

発症者の遺伝学的検査 → 担当科の主治医が対応(一部は保険診療)
発症前診断 → 遺伝カウンセリング外来で担当(自由診療)

おります。このDIAN研究におきまして、必然的に遺伝カウンセリングが必要になってくるといふように言えるかと思えます。

一言に発症前診断といいましても、やはり病気の種類によりまして少しニュアンスが変わってくるんじゃないかと思えます。私の経験からは、一つは有効な疾患修飾療法があるかということ、それから認知機能障害があるかということで、発症前診断の取り扱いに大きな影響が出てくるといふように感じております。

例えば私が専門としております家族性アミロイドポリニューロパチーという病気がありますけども、この病気は認知障害を基本的には来しませんし、現在でも肝移植とかトランスサイレチン原因タンパクの構造を安定化するような薬剤、有効な疾患修飾療法が既に保険診療として認可されております。ですので、アットリスクのクライアントの方は積極的に発症前診断を利用して、自身や家族の健康管理に取り入れていくという方が、圧倒的多数を占めております。

一方、ハンチントン病ですとか、このDIAN-JAPANで取り扱うアルツハイマー病といった病気は、非常に高度の認知機能障害を呈してくる病気です。それから現在のところ、有効な疾患修飾療法はございません。ですので、その発症前診断につきましては非常に慎重に取り扱われているというのが現状かと思えます。ですので、このアルツハイマー家系に関わるDIAN-JAPAN研究における遺伝カウンセリングの重要性というのは非常に大きいのではないかと考えております。

スライドに、DIAN-JAPAN研究の重要性と遺伝カウンセリングについてまとめましたけれども、先ほどお話ししましたように、このDIANは現在有効な疾患修飾療法のない家族性アルツハイマー病の発症前診断を、最終的には治療介入まで結びつける画期的な研究でありまして、何よりも被験者の方、患者さんや家族に対するメリットが非常に大きいということが言えるかと思えます。

それから、先ほど森先生からもご紹介がありましたが、アルツハイマー病と同様にいろんな神経疾患がありますけれども、こういった神経疾患では臨床症状が発症する10年以上も前から既に脳の病理変化、スイッチが入っているということが考えられま

発症前診断の決断に影響を及ぼす要因

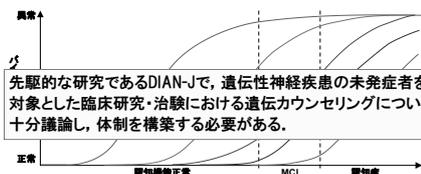
- ✓ 有効な疾患修飾療法の有無
- ✓ 認知機能障害の有無

	認知機能障害なし	軽度の認知機能障害あり	高度の認知機能障害あり
有効な疾患修飾療法あり	家族性アミロイドポリニューロパチー		
ある程度有効な対症療法あり		パーキンソン病	
有効な治療法なし	筋ジストロフィー	脊髄小脳変性症	ハンチントン病 アルツハイマー病

アルツハイマー家系に係わるDIAN-Jにおける遺伝カウンセリングの重要性は大

DIAN-Jの重要性と遺伝カウンセリング

- ✓ DIAN-Jは、現在有効な疾患修飾療法のない家族性ADの発症前診断を最終的には治療介入まで結びつける画期的な研究であり、被験者や家族に対するメリットも大きい。
- ✓ ADと同様に、神経疾患では臨床症状発症の10年以上前から脳の病理変化が出現していると考えられ、これまで発病後の治療介入が奏功していない事から今後DIANと同様に発症前診断陽性者を対象とした臨床研究・治療が実施されると予想される。



DIAN-Jにおける遺伝カウンセリングの必要性

- ✓ 従来、家族性アルツハイマー病やハンチントン病では、at riskの家族への情報提供は積極的には行われていなかった(遺伝学的な情報提供は主に配偶者に行われている)。
 - DIAN-Jにより、この状況に変化が生じる(50% at riskの子供に積極的に情報提供を行う)。
 - DIAN-J研究者とは独立した立場からの遺伝学的な情報提供を行うことは、被験者にとっても研究の倫理性を保つ上でも重要。
- ✓ DIAN-Jでは、結果を開示しないことを前提とした発症前診断を行う
 - 結果を開示しなくても、検査を受けることによる精神的影響は予想される。
 - 被験者が、結果開示を前提とする発症前診断を希望した場合の対応も準備しておく必要がある。

DIAN-J研究への被験者組み入れ手順と遺伝カウンセリング

1. DIAN-J研究者による情報提供
2. 遺伝カウンセリング(未発症者では必須)
3. 同意取得(DIAN-J研究者, CRC)
4. 組み入れ(研究参加)
5. 遺伝学的検査のための採血
6. 必要に応じて遺伝カウンセリングを継続
7. 結果開示を前提とする発症前診断への対応も遺伝カウンセリングで行う

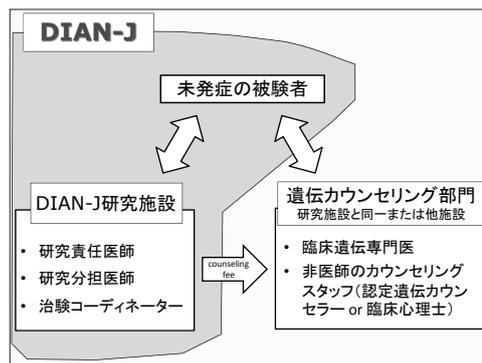
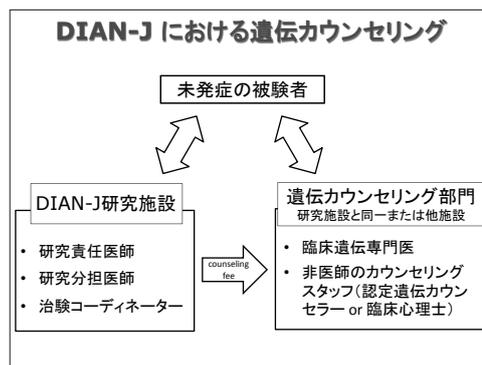
して、これまでアルツハイマーにおきましてもいろんな治療薬が開発されて臨床試験を行ってきたんですが、発症後に介入してもほとんど奏効していないというのが現実なんです。そこで、今後 DIAN と同様に、発症前診断陽性者を対象とした臨床研究や治験が数多く実施されるのではないかと予想されます。

ですので、その先駆的な研究であるこの DIAN-JAPAN におきまして、遺伝性神経疾患の未発症者と対象とした臨床研究、治験における遺伝カウンセリングについて十分議論して、体制を構築する必要があるんじゃないかということで、今回発表の機会をいただいたということでもあります。

スライドのこの DIAN-JAPAN 研究における遺伝カウンセリングの必要性をまとめましたけれども、まず1点、従来、家族性アルツハイマー病とかハンチントン病とかいったかなりシビアな遺伝性疾患では、アットリスクの家族への情報提供が必ずしも積極的には行われていないという現状があります。私たちも小規模なアンケート調査を行ったんですが、遺伝のリスクに関する情報提供というのは主に配偶者の方に行われておりまして、50% アットリスクの子どもさんには「あなたは50%の可能性でハンチントン病になります」とか、「アルツハイマー病になります」といったような情報提供は、主治医のほうからされることはまれであるという現状があります。

しかし、この DIAN-JAPAN の研究が始まりますと、この状況に変化が生じる。当然、患者さんといいますか、被験者の方をリクルートするにはリスクを伝えなければいけないので、アットリスクの子どもに積極的に情報提供を行うことになるというふうに考えられます。ここで、遺伝カウンセリングが必要になってくるというふうに思います。それから DIAN の研究者とは独立した立場から遺伝学的情報提供とか心理的なサポートを行うということは、何よりも被験者の方にとってメリットがあると思いますし、研究の倫理性を保つ上でも非常に重要ではないかと考えております。

それからもう1点重要なポイントは、この DIAN-JAPAN では結果を開示しないことを前提とした発症前診断を行うということになっております。なので、結果を開示する発症前診断に比べますとハードルは少し下がるんじゃないかと思うんですけども、そうはいいまして、検査を受けることによる精神的な影響というのは起こるというふうに予想されますし、最初は研究に参加されておきまして、結婚や出産とかの人生におけるイベントにおきまして結果を知りたいということが出てくるんじゃないかと思います。その場合は、研究からドロップアウトするわけですが、そういったときの対応も準備しておく必要があるとい



- DIAN-Jにおける遺伝カウンセリングのまとめ**
1. 遺伝カウンセリングは、DIAN-Japanの研究者とは独立した部門で提供する。
 2. 遺伝カウンセリング料は、各施設の規定料金(自由診療)をDIAN-Japanから支払う(DIAN-Japanと遺伝カウンセリング施設との契約を行う)。
 3. 未発症者は、同意取得前に必ず遺伝カウンセリングを受けて頂く。また、研究参加中は希望すればいつでも遺伝カウンセリングを受けることができる。
 4. 遺伝カウンセリングは、臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーが主体となって行い、複数の職種から構成される遺伝カウンセリングチームで対応することが望ましい。

うふうに思っております。

以上を踏まえまして、DIAN-JAPAN 研究への被験者の組み入れ手順と遺伝カウンセリングについてスライドのように考えているということなんですけれども、まず研究者によってこの研究の情報提供が行われます。次に、研究に参加したいというご希望であれば、未発症者では必ず遺伝カウンセリングを受けていただくということにしております。そのあと、カウンセリングを受けたのち、やはり参加したいということであれば同意を取得しまして、研究に参加していただいて、遺伝学的検査のための採血、遺伝学的検査を行うということにしております。

研究に参加していただいている間は、いつでも必要に応じて希望されるときに無料で遺伝カウンセリングを提供しようというふうに考えております。それから先ほどもお話ししましたが、結果開示を前提とする発症前診断への対応も遺伝カウンセリングで行おうというふうに思っております。

この DIAN-JAPAN における遺伝カウンセリングの位置付けですけれども、あくまで研究本体とは独立してカウンセリングを提供していただいて、カウンセリング部門に DIAN-JAPAN からカウンセリング料をお支払いするというシステムを考えております。

以上、DIAN-JAPAN における遺伝カウンセリングの案のまとめをお示ししますと、遺伝カウンセリングは DIAN 研究の研究者とは独立した部分で提供すると。遺伝カウンセリング料は各施設の規定料金を DIAN-JAPAN のほうからお支払いする。言い換えますと、DIAN-JAPAN と遺伝カウンセリング施設で契約を行うということを想定しております。それから、未発症者は同意取得前に必ず遺伝カウンセリングを受けていただいてから参加していただく。研究参加中は希望すればいつでもカウンセリングを受けることができる体制を整えると。

最後に、遺伝カウンセリングは臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーが主体となって行い、複数の職種から構成されるカウンセリングチームで対応することが望ましいのではないかとこのように考えております。

現時点で、対象となります常染色体優性遺伝の家族性アルツハイマー病の家系をフォローアップしている DIAN の研究施設はもう既に分かっております、スライドにお示しました弘前大学、福島県立医科大学、新潟大学、群馬大学、東京大学、信州大学、大阪市立大学ですけれども、とりあえずは始まりましたらこういった施設から患者さん、被験者の方が登録される見込みであります。

理想的には、やはり同一施設の遺伝カウンセリング部門で対応していただくのが患者さんのメリットになるのではないかとこのように考えておりますが、やはり施設によりましては対応が難しいという場合



Summary

1. DIAN-Japanは、常染色体優性遺伝の家族性アルツハイマー病家系の未発症者を主な対象とするこれまでにない重要な臨床研究です。
2. 未発症者の研究参加に遺伝カウンセリングは必須であり、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員の皆様のご協力をお願い申し上げます。

があるかもしれません。その場合には、この連絡会議のネットワークを使いまして近隣の施設にカウンセリングをお願いすることがあるかもしれませんので、ぜひともご協力のほどよろしくお願いいたします。

まとめですけれども、DIAN-JAPANは、常染色体優性遺伝の家族性アルツハイマー病家系の未発症者を対象とするこれまでにない重要な臨床研究であるというふうに思っております。未発症者の研究参加に遺伝カウンセリングは必須でありまして、ぜひ連絡会議の会員の皆様のご協力をお願いいたします。以上です。どうもありがとうございました。



【吉田】 関島先生、ありがとうございました。このDIAN-JAPANの遺伝カウンセリングは、結果開示をしない前提での発症前診断が必須であるという研究と拝聴させていただきました。

森先生のご講演と併せて、フロアの先生のほうからご質問をお願い致します。どうぞ。

【田村】 遺伝カウンセラーの田村です。こんにちは。アメリカのDIANスタディーでは、発症前の遺伝子検査の結果を知ることでもできると思うんです。知ることができて、知って、もしネガティブだった人はその時点でドロップアウトするというふうに私は聞いているんですけども。知らないでいるという選択もあって、知らない人はもしネガティブだったらプラセボに自動的に振り分けられるというスタディーにしたというふうに聞いているんですけども、日本では発症前診断の結果を聞いた時点で、どっちにしてもドロップアウトだということは、聞かないでいると、もしかしたらミューテーションがないかもしれない人がすごく長い間プラセボを飲み続けなくちゃいけないということにもなるかと思うんですけども、その辺のデザインをされたバックグラウンドを教えていただければと思います。

【森】 ありがとうございます。非常に微妙なところもあるんですけども、基本的には患者様、ご家族が知りたいということを止めることもできないし、おっしゃるようにご紹介するところまではさせていただきますけども、その結果を患者さん家族が知る過程においては全然ドロップアウトじゃなくて、主治医がそれを知った段階でドロップアウトの対象になると。そうでないと、バイアスが入ってしまっということになってございます。

【田村】 プラセボか実薬かはブラインドなんですよ。

【森】 はい。

【田村】 そしたら、ミューテーションがあるということを主治医や本人が知っていても、薬の臨床試験としてはそのどちらを使っているかがブラインドになっていれば成立するんじゃないかと思うんですけども、自分にミューテーションがあると分かった人はもう薬を使わせてもらえないというのは、何かかわいそうだなという気がするんですけども。

【森】 そうですね。でも、向こうのプロトコルではそのようになったりするので、ちょっ

とそれ以上のコメントはできませんですけども。

【田村】 ありがとうございます。

【森】 もう一点、小さな追加だけ。今、トライアルのことなんですけども、2016年の段階で入るといふ計画をお伺いしておりますので、補足説明とさせていただきます。

【吉田】 三宅先生、どうぞ。

【三宅】 関島先生にお伺いしたいんですけども、よく発症前診断のプロトコルをやっぱり信州大学で作られた、何回かのステップを踏むようなプロトコルを使わせていただいていることが多いんですけども、今回の遺伝カウンセリングは何回でも受けられるという話をなさっていましたけども、今回もやはり同じように1人がやってそのあともう一回置いてとか、そういうことはお考えなんでしょうか。それとも、ある程度インフォームドコンセントの一環としてその部分は終わっているの、比較的早く進むということが多いのでしょうか。

【関島】 DIAN-JAPAの遺伝カウンセリングということでしょうか。

【三宅】 はい。

【関島】 これは同意取得前に1回は遺伝カウンセリングを受けていただくということで、基本的には1回を想定しております。1回を受けていただいたあとにDIAN-JAPAに参加していただいて、その後のカウンセリングの費用はDIANでカバーしますが、心理的なサポートとかそういったことが主体になるんじゃないかと思っております。結果を開示することを前提にした発症前診断は、DIAN-JAPANとは切り離して行いますので、それはこれまで行われている発症前診断と同様の手順で各施設でやっていただくということかと思えます。

【三宅】 ありがとうございます。

【吉田】 ほかにいかがでしょうか。森先生にちょっと質問といいますか、プロトコルの確認なんですけど、これ、アミロイドPETは採られるんですか、DIAN-JAPANの。

【森】 はい、そうです。

【吉田】 その結果もブラインドなんですか。それともそれは開示ですか。

【森】 実はこれ、もう一つ走っておりますアドニ2の後継のAMEDプレクリニカル●とも称しておりますんですけども、そちらもPETは開示しないということで進んでおります。■サイト■の先生方からのご意見が相当、要するにリクルートするときのモチベーションがしんどいので再考しなきゃならないんじゃないかということもありまして、基本的にはPIB-PET及びその結果自身がまだまだ研究段階でありますので、説明にはちょっと限界があると思えますけども、「こうだからそうですよ」ということじゃなくて、こういう傾向があるというところまでは行けるかも分かりませんが、これはまだ緊急の検討課題でございますので。現時点で決まっておりますことは、結果に関していわゆる医学上の正しい情報を与えるということではできないということでご了解いただければと思います。

【吉田】 ありがとうございます。ほかにいかがでしょうか。

【関島】 ちょっと一点よろしいですか。最初のご質問に対する答えなんですけども、普通の治験と違ひまして、先ほどの治療のトライアルのことなんですけども、森先生から

もご紹介がありましたけども、一つのプラセボに対して複数の薬剤のトライアルが組まれているんですね。ですので、普通の治験に比べてプラセボが当たる確率というのはものすごく低く、うまくデザインされているというのが一つあります。恐らく、ちょっと私は今定かではないんですけど、ある人が一生といいますか、何十年もずっとプラセボばかりということは避けられるようにうまくデザインされているんじゃないかというふうに考えております。

【吉田】治療のフェーズについてはいつ頃開始される予定なのでしょうか。

【森】それは今後 AMED からのご支援がどの程度かということと非常に密接に関係してございますけども、基本的には私とはもう1期3年、6年ということで、トライアルとオーバーラップしてパラレルに走らせていただくこと。基本的に、先生がご指摘のようにオブザベーションからトライアルのほうへシフトしていくというふうなことで考えておりますけども、先生、それでよろしいですかね。

【吉田】ありがとうございました。確かに、いろいろな論点が議論されましたが、是非今後の経過について報告をお願い致します。

第 13 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) 臨床遺伝専門医の研修のあり方
- 2) NGS の臨床活用
- 3) 出生前診断の全数登録制度
- 4) 遺伝カウンセリングの普及
- 5) ジェネティックエキスパート認定制度
- 6) 臨床遺伝子検査と倫理審査

代表者ワークショップ

ワークショップ1) 臨床遺伝専門医の研修のあり方

コーディネーター：櫻井晃洋（札幌医科大学医学部）

書記：福島久代（札幌医科大学大学院医学研究科）

参加者：12名

参加施設（順不同）：11施設

東北大学病院（福輿）、埼玉医科大学病院（難波）、国立長寿医療研究センター（千田）、国立病院機構医王病院（高橋）、千葉大学医学部附属病院（松下）、聖隷浜松病院（西尾）、愛知医科大学病院（内田）、滋賀医科大学医学部附属病院（藤本）、大阪大学医学部附属病院（酒井）、北野病院（山内）、札幌医科大学附属病院（櫻井、福島）

ワークショップの概要

まずコーディネーターから、臨床遺伝専門医研修施設を対象に行われた事前アンケート調査の結果が紹介された（資料1）。また臨床遺伝専門医制度整備指針対策ワーキング・グループがまとめ、パブリックコメントの募集を経て2015年2月に公開された、「わが国におけるこれからの臨床遺伝専門医のあり方」（資料2）が配布され、内容が紹介された。これらをたたき台にして、1. 現在の研修制度、2. 研修のありかた、3. 研修施設、について議論が進められた。

1. 現在の研修制度について：

- 研修施設によっては10名もの専攻医が在籍している。責任を持った研修は困難。
- 専攻医の基本領域が多岐にわたり、それぞれの診療科での業務が多忙のため、症例検討会などに継続的に出席するのが難しい。症例経験の蓄積も十分にできない。
- 新しい専門医制度との関係で急にクローズアップされた感がある。
- 内科の新しい研修カリキュラムには、遺伝に関する内容が全く含まれていない。内科の二階として位置付けることが難しい。
- 専門医機構は二階にはこだわっていない。内科や外科に関してはサブスペシャリティーの上に位置する「三階」の扱いが現実的かもしれない。
- 遺伝医療マインドを持ったドクターを育てるには、ある程度広い視野を持ったバランスのよい指導医が必要だが、どれほどの人材がいるか。
- 専攻を所属診療科においたまま行うのか、それとも遺伝医療部門に移るのか。
- 本人が研修したいと考えても、各診療科の事情で許されない場合がある。
- 4つの領域（小児、生殖・周産期、成人、腫瘍）の領域全部の研修を行うことが義務付けられると、専門医を取れる人がいなくなってしまうのではないか。
- （発言者の）施設は研修施設ではないが、遺伝カウンセラーに倫理委員会など出席しても

らっている。また他大学から人を招いて勉強会などを行っている。

- 遺伝性腫瘍など、専門領域に特化した専門医があってもよいのではないか。
- (発言者の) 施設では月に1回症例検討会を行っている。事前に関係者にメーリングリストで連絡をしている。その他、毎週コアスタッフによるミーティングも行っている。症例の特徴により陪席させないものもある。
- 研修について、確定したフォーマットはまだない。到達目標として必要な知識項目がリストされているのみ。基本的なカウンセリングスキルを持っていることは、専門医試験の15分間の面接でしか評価できない。

<問題点の整理と提言>

- 遺伝医療が急速に進歩し、同時に新たな倫理・社会的問題を惹起している中で、臨床遺伝専門医が果たすべき役割は大きい。
- より高度で専門的な見識と技能を備えた臨床遺伝専門医を育成することは、わが国の将来の医療に不可欠。
- ただし、専攻医のうちメインのエフォートを遺伝にしようという人はきわめて少数。
- 現在は共通の、研修内容を網羅したカリキュラムが存在していない。到達目標のみ。
- 専攻医はそれぞれの診療科に所属しているため、研修に制約が多い。
- これからの専門医は何ができるのかを明確に示すべき。研修カリキュラムの作成と公開を。
- 臨床遺伝専門医には何ができるのかを明確に示し、専門医機構にも示すべき。

2. 研修のあり方について：

- 臨床遺伝専門医制度整備指針対策ワーキング・グループでは、実際に担当した症例と陪席した症例に差をつけ、4領域をまんべんなく経験することを求める研修プログラムの素案を作った。
- いわゆるマイナー診療科の医師が専門医になれないのではないか。それに対する方策が必要。
- 神経内科領域では、他の神経内科専門医と異なるのは発症前診断、保因者診断ができること。それを念頭においた研修が必要。
- 小児科領域では、主治医が遺伝カウンセリング担当者を兼ねることが多くなってしまう。主治医は個人的な思いを持ってしまうことが多いので、中立的な立場で対応する遺伝専門医の存在が必要。
- 専門医に求められるのは、これからのゲノム情報を適切に解釈し、その情報を主治医や患者に伝える能力。単一の遺伝子の場合と異なり、これは専門的訓練を受けないとできない。
- 患者を見つけ、話を聴くことができる能力も必要だが、どのように習得するのか。今はまだ見逃されている症例が多い。
- これからの遺伝学的検査を行うには専門医が必要。診療科の医師にはまだ生殖細胞系列変異と体細胞変異を意識していない人もいる。
- すべての医師が基本的な遺伝の知識を持つべきなのはわかるが、情報が増大してくるとそ

れも容易ではない。現在専門医が1300人ほどいるが、認定遺伝カウンセラーが増えたらそれほどいらぬのではないか。

<問題点の整理と提言>

- 新しい制度下での専門医は遺伝に関する「スーパーマン」を養成するものではない。
- 必修の4領域に「ゲノム」を加えるべき。
- 基本領域研修にゲノム医学が含まれていない（内科など）。学会から基本領域の学会に働きかけを。
- 学会入会前にも研修を開始できる制度を。

3. 研修施設について：

- 現在の条件では総合病院であっても研修施設になれない。また研修施設では横断的な研修が難しいところがある。
- 声明では集約化に言及しているが、どのような施設が研修施設になれるのか？
- 現時点の素案では、指導医の在籍、2領域20例以上の遺伝カウンセリング実績、連携施設での研修体制の整備、などを念頭においている。
- あまり厳しい条件にすると、どこも要件を満たせなくなる。
- 研修基幹病院、連携病院などの階層を作り、複数施設での研修を行えるようにするべき。雇用や保険の問題など解決すべき点は多々あるが。
- 他の施設に研修に出るとしても長期間は不可能。
- 指導医の条件が常勤となると難しい。
- 地域によっては専門医も少なく、指導医がいない県もある。
- 知識の補完はセミナーなどで行えばよいのでは。

<問題点の整理と提言>

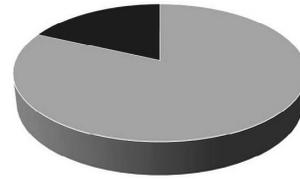
- 幅広い領域の研修、十分な症例数、常に指導できる体制を実現するために、集約と連携が必要。
- 単独の施設でこれを実現できる場所は多くない。
- 地域の研修連携制度などを構築し、（専門領域の異なる）複数の専門医、複数の施設で研修を行う体制の構築を。

第13回全国遺伝子医療部門連絡会議
2015年10月18日 東京

代表者ワークショップ 1 臨床遺伝専門医の研修のあり方

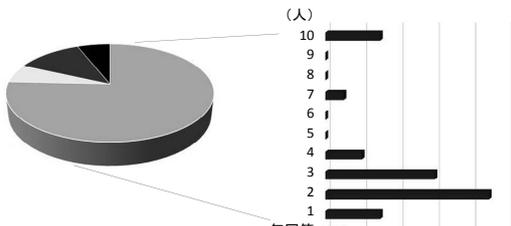
札幌医科大学医学部 遺伝医学
櫻井 晃洋

Q1 あなたの所属施設は臨床遺伝専門医研修施設ですか？



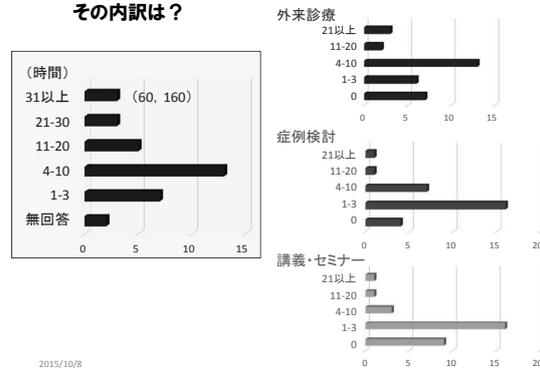
はい 27 (81.8%)
いいえ 6 (18.2%)

Q2 現在研修中の医師(専攻医)はいますか？ いる場合の人数は？



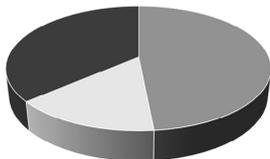
いる 25 (75.7%)
以前はいたが今はいない 2 (6.1%)
受け入れたことはない 4 (12.1%)
無回答 2 (6.1%)

Q3 研修にあてられる一か月あたりの時間は？ その内訳は？



2015/10/8

Q4 声明「わが国におけるこれからの臨床遺伝専門医のあり方」 について



知っており、内容も把握している 16 (48.5%)
知っているが、内容は把握していない 5 (15.2%)
知らない 12 (36.3%)

Q5 声明についての意見

- ・ おそらく遺伝にあまりなじみのない医療者も同様の印象をもっていていると思う。
- ・ 今後臨床遺伝専門医の育成、養成を進めていくうえで、大変重要な声明と考える。
- ・ 研修施設の充実とともに拡大を図るべきであり、逆向きである集約化が正しいのかどうか？
- ・ 今後に向けた理念だけでなく、改善点を具体的に記載するべきである。
- ・ 臨床遺伝学が未だ多くの大学で独立した科として認められていないため、研修内容には限界がある。このままでは、臨床遺伝学に興味のある若手医師が志半ばで去って行くことが予想される。
- ・ 臨床遺伝専門医の求められる役割が、以前に比べて多様化しているのは現実であると感じており、それに対応するための広い分野での研修は必要であると思う。しかし、一施設で可能な研修には限界があり、集約化や連携で対応すべきと思う。
- ・ 一時期の臨床遺伝専門医試験で多数の合格者が出たことで、専門医のレベルにバラツキが出たことは問題があったことは確かである。
- ・ キャンサーパネルが本邦でもすでに自費診療として導入されている。このような状況に対応するために臨床遺伝専門医数の十分な育成は必須である。ゲノム医療実現推進協議会においても、同様の考えが示されている。
- ・ 昨今、ヒト検体の産学利用のためのクリニカルバイオバンクが国内に数多く形成されつつある。このような臨床検体の産学の利活用のためにも臨床遺伝専門医の育成は重要である。
- ・ 科学の進歩に合わせて、専門医の守備範囲の拡大といった内容が主。逆に遺伝カウンセリングの重要性は薄れ、これからの研修医に技術偏重の誤解を与える可能性がある。

Q6 臨床遺伝専門医制度による研修の、現状での問題点 制度について

- ・ 金銭的な負担が大きい。
- ・ 専門医取得までの研修と維持にかかる基準のハードルが高い(内容面、費用面、開催地など)。
- ・ 一般病院勤務では、ニーズはあるが取得が困難(女性医師の非常勤勤務では更に困難)。
- ・ 後出しジャンケンのように事後に制度変更をすることが多い。
- ・ 多くの施設で臨床遺伝の専任ポストはなく兼任であることが、遺伝医療の発展を妨げる要因。
- ・ 専門医取得後の更新が地域によっては困難。
- ・ 専門医・指導医を対象とした教育プログラムが策定されていない。(教育者の質の担保)

研修体制について

- ・ 臨床遺伝専門医を受ける施設に限られている。
- ・ 遺伝医療に専任で関わる人、遺伝学に習熟していない。
- ・ 各研修施設のカリキュラムが明確でない。
- ・ 症例数が少なく、研修機関としての機能を果たせていない。
- ・ 臨床遺伝専門医が対象とする疾患の範囲、知識量が広すぎるためカバーしきれない。
- ・ 研修や教育に時間を割くことが困難。
- ・ 研修施設間の研修内容に差があまりすぎる。
- ・ 研修に関する評価が認定試験受験時の申請書類のみなので、研修途中の達成度評価が必要。

Q6 臨床遺伝専門医制度による研修の、現状での問題点 研修施設での問題

- ・ 一部の遺伝学的検査や遺伝カウンセリング(HBOCや新型出生前診断)に時間、労力が割かれている。

対策

- ・ 各施設の臨床遺伝診療部門が中核となって啓発してゆく方法はない。
- ・ 遺伝医療の重要性を医療関係者や厚労省・文科省はもとより一般の人にもっと知ってもらわなければならない。
- ・ 臨床遺伝研修をどのように行うか、本会で具体的な案を提示できる良い。
- ・ 今後の需要増を見据えつつ、各施設による研修プログラムの均質化・相互補完化を行い、質の高い専門医の育成体制を構築していただきたい。
- ・ 遺伝医療は部分的には専門医であってもその基本的な知識は一般の開業医レベルにおいても不可欠なものである。従って、専門医が高度化した医療を独占する方向に進むのではなく、これを広く簡単に取得させるべきである。
- ・ 遺伝しかわからない臨床を作るのではないので、取得要件を自由度の高いものでかつ、より平易なものにすべきであり、かつ生涯教育への関連付けを担保するものであること望ましい。
- ・ 研修医療機関における臨床研修は基盤となる専門医取得前から開始を認めるべき。

<声明>

わが国におけるこれからの臨床遺伝専門医のあり方

従来、遺伝医療の主要な対象となってきた疾患は、単一遺伝子疾患と染色体異常であった。単一遺伝子疾患と考えられた疾患であっても、本態である原因遺伝子が明らかでなかったものが多く、一部の先天代謝異常症を除いた大部分の疾患群では有効な治療法がない状態であった。したがって数十年前までは、患者とその家族のための情報といえは確率的な情報であり、遺伝相談の域を出ないものであった。

しかし、ヒトゲノムプロジェクトに始まるゲノム解析手法の驚異的な進展と、臨床遺伝に関連する諸領域の専門科医師や研究者のたゆまぬ努力により、多くの疾患原因遺伝子が明らかになり、それに伴い臨床現場において医療者が知っておくべき情報は膨大となってきた。すでに遺伝学的検査に基づいた診断、治療およびケアの選択は通常の医療となりつつある。さらに遺伝性疾患の原因に基づく新たな治療法の開発も進んでいる。

こうした遺伝医療の進歩の一方で、解決すべき多くの問題も明らかとなってきた。例えば、多臓器に病変をきたす疾患への包括的対応

や、小児期発症疾患の成人期医療といった、単一診療科では対応が難しい疾患にどのように対応するか、また、発症の時点で既に子どもがいることの多い成人発症の神経筋疾患や家族性腫瘍等において、未発症の家族を含めてどのように対応するか、などである。

また、ゲノム解析技術の進展は新たな倫理・社会的問題を惹起している、例えば、出生前診断および着床前診断、体質に関する遺伝情報（direct-to-consumer 遺伝子検査）、さらにこれらを一般企業が取り扱っている現状などがあげられる。一般社会がこれらの事項に適切に対応するために、臨床遺伝専門医が果たすべき役割は大きい。近い将来には、個人の全ゲノム情報が簡便に手に入る時代となり、状況がさらに複雑かつ多様化していくことは明白である。今後は、ゲノム解析、情報の解釈、診療への応用、という分野に対応できる人材が求められる。したがって、より高度で専門的な見識と技能を備えた臨床遺伝専門医を育成することは、わが国の医療における喫緊の課題のひとつである。

わが国の専門医制度については、2014年4月に一般社団法人「日本専門医機構」が設立され、第三者認証に基づく新たな専門医制度が構築されようとしている。新たな機構が目指すものは、質の高い専門

医育成が可能な研修プログラムの策定と、国民が理解できて受診行動に役立つ専門医制度の構築である。日本専門医機構の組織において臨床遺伝専門医は、現時点では専門医制度における位置付けを検討する「未承認診療領域連絡協議会」に組み込まれているが、これからの遺伝医療の重要性の高まりを考えれば、わが国の新たな専門医制度の中のサブスペシャリティのひとつとして位置付けられるべきものであり、その実現がまさに国民の期待に応えることにほかならない。そのためには現行の臨床遺伝専門医制度についての見直しが必要である。

日本における遺伝性疾患の年間発症数は約 20 万人と考えられている。さらに多因子疾患の新たな感受性遺伝子の同定とともに遺伝医療の対象となる疾患数は増加し、遺伝医療の需要は飛躍的に増大することが予想される。専門医の技術水準を維持向上させ、その研修制度および技術を維持するためには十分な経験症例数の確保とともに多領域の症例を経験する必要がある。現在、日本では 70 に及ぶ臨床遺伝専門医制度における研修施設があり遺伝医療を実践しているが、施設内で複数の診療領域に対応可能な研修施設は限定されており、このような状況では、提起された問題の解決はできない。よっ

て研修施設は必然的に集約化に向かわざるを得ないだろう。しかしながら、わが国では経済的・地理的・人的条件から、単純で急速な施設集約化は困難である。施設ごとの特性を生かして担当領域を分担するなど、施設間の相互連携・協力を推進し、その中で専門医を育成する効率的な制度を作ることが、わが国における遺伝医療の拡充に欠かせない。

以上の認識に基づき、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会は、多くの課題を着実に解決に導く事ができる質の高い臨床遺伝専門医を通して社会に貢献する事が責務であると考えている。

上記理念に合致した専門医を育成し、あわせて既存の専門医の質の向上を目指した新しい教育カリキュラム等の制度設計を早急に整備するため、会員諸氏にも理解と協力を求めたい。

ワークショップ2) 次世代シーケンス (NGS) の臨床応用

コーディネーター：古庄知己 (信州大学医学部附属病院・遺伝子診療部)

書記：石川真澄 (信州大学医学部附属病院・遺伝子診療部)

参加者：42名

参加施設 (順不同)：32施設

信州大学医学部附属病院 (古庄、石川)、京都大学医学部附属病院 (小杉)、千葉大学医学部附属病院 (西村)、大阪市立大学医学部附属病院 (瀬戸)、東北大学病院・東北メディカルメ
ガバンク機構 (新堀、田中、小林、布施)、北海道大学病院 (矢部)、新潟病院 (小澤)、慶
応大学医学部附属病院 (小崎、平沢、上原)、浜松医科大学医学部附属病院 (福江)、富山大
学附属病院 (二井見)、鳥取大学医学部附属病院 (岡崎)、東京大学医科学研究所附属病院 (古
川、湯地)、北里大学病院 (榊原)、山形大学医学部附属病院 (小山)、徳島大学病院 (井本)、
東京女子医科大学 (岩崎)、三重大学医学部附属病院 (中谷)、横浜市立大学附属病院 (浜之上、
宮武)、大分大学医学部附属病院 (阿部、川野)、東京都立小児総合医療センター (吉橋、伊藤)、
防衛医科大学校病院 (古谷)、東京慈恵医科大学 (小林)、山梨大学医学部附属病院 (矢ヶ崎)、
がん・感染症センター都立駒込病院 (有賀)、昭和大学病院 (中村)、埼玉医科大学病院 (大竹)、
国立精神・神経医療研究センター (後藤)、聖マリアンナ医科大学病院 (津川)、愛媛大学医
学部附属病院 (尾崎)、大阪市立総合医療センター (依藤)、順天堂大学医学部附属順天堂医
院 (恒松)、株式会社 SRL (堤)

本ワークショップでは、まず自己紹介を兼ねて参加施設の NGS への取り組みについて報
告が行われた。続いて事前アンケート結果が報告され、現状・問題点の洗い出しが行われた。
最後にそれらをふまえて、NGS の臨床応用のために何をすべきかについて議論が行われた。
重要なトピックとして、日本小児遺伝学会理事長・小崎健次郎先生より、本年度より始まっ
た AMED の IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases) プロジェクトの概要に
ついて報告が行われた。以下、討論内容の要旨を示す。

【NGS 運用に関する現状まとめ】

有用性：NGS panel 解析 (あるカテゴリーの疾患群に関する次世代シーケンスによる解析)、
WES (Whole Exome Sequencing)、WGS (Whole Genome Sequencing) それぞれ
に有用性は明らかである (新規遺伝子の変異、cnv、モザイク、プロモータ領域の
変異、特定の疾患を否定する意味など)。

コスト面：ほとんどが研究費で行われており、コスト面は重要な課題 (検体数まともならない
とコストが下がらない、保険収載されたとしての一律な価格では不足、海外試薬
によるコスト高についても未解決である)

QC (Quality Control)：各研究室にまかされている状態であるが、施設ごとに結果が違っ
てはならないので今後どうしていくか課題である。ISO が助かるだ
ろうが、容易ではないかもしれない。

解釈：難しい面もあるが、それは Sanger sequencing でも同じである。分野別の専門施設で行うと信頼性が上がるだろう。施設間でデータをシェアすることが重要である。正常人 SNP に関しては、東北メディカルメガバンクのデータ公開に期待する。変異データベースに関しては、分野別コンソーシアム的なものや、IRUD など集約し、データシェアをする必要性がある。

GC：検査前の遺伝カウンセリングが重要である、解析サイドが説明を行うことで、正確な情報提供が可能となる。解析をしていなくても、解析施設との良好な連携で意義・留意点・限界を説明することができる。各診療科で結果開示を行うことにはあやうさがある。提出医のリテラシー向上をめざした教育も重要である。

【診療に向けての NGS の位置づけ】

疾患カテゴリーによる位置づけの違いがある。

家族性腫瘍

- 治療薬選択を視野に入れた NGS Panel 解析による **コンパニオン診断** (BRCA、大腸癌など) にどう対応するかは喫緊の課題である (例：卵巣癌は手術で診断→3週間後の化学療法開始までに、遺伝カウンセリングと検査を行う必要性がある)。
- 検査会社での迅速な NGS Panel 診断が期待されるが、BRCA1/2 は特許の問題があり、十分な配慮を要する状況である。
- 緊急性を伴い、将来や家族への影響にも十分配慮した **高度な** 遺伝カウンセリング対応 (遺伝子医療部門のレベルアップ)

指定難病系

- 難病支援施策の波にのり、IRUD を有効利用することが重要である。IRUD は、稀少・未診断例を遺伝学的に診断し、新たな疾患・原因遺伝子の解明をしていく国家的研究プロジェクトであり、分野・領域別の診断的 Panel 解析とは両立しうる。
- WES、確立したパイプライン、データシェアリング、フェノタイプ (表現型) コードの標準化など近未来の NGS ベースの診療に必要な基盤を構築する必要がある。
- NGS Panel 解析においては、指定難病リストに準拠した疾患設定が期待される。
- QC の確認として、①米国国立標準技術研究所から標準化ゲノムを発売されているのでそれを利用する、②仮想生データを各施設で解析すること、などが有用であろう。

【提言】

- NGS を臨床的に運用するために必要なこととして、コスト面、QC、解釈、遺伝カウンセリング (検査前からの) が重要である。
- BRCA に関しては、リスク低減手術を含めて **先進医療** をめざしていく。遺伝学的検査は、検査会社で解析を行う形をとる。
- 指定難病系 では、保険収載化されていた検査のなかで、8月には先天難聴で NGS が導入された。他の分野・領域でも NGS を用いた遺伝学的検査の **保険収載化** をめざす。

- 指定難病系では、NGS を用いた臨床的遺伝学的検査の集約化が必要であろう。具体的には、分野別専門施設への集約、病院検査部や検査会社への移管などが考えられる。
- 分野・領域別の NGS panel や指定難病の遺伝学的検査に対応した panel の開発が重要である。
- 現在、運用している施設の公開、それらが共同して、一斉に、有用性（指定難病であれば診断としての有用性は明らか）、QC（共通フォーマットで実施した成果）、解釈に関するデータを厚労省に提出してはどうか？
- 全国遺伝子医療部門連絡会議の下部組織として**クリニカル NGS 実施施設協議会（仮）**を立ち上げたらどうか？保険収載化を希望する施設（指定難病、小児慢性、その他）を含めて、組織作りをするとよいだろう。
- 厚労省のゲノム医療推進施策に対応した具体的かつ有効なフレームワークの提案を行っていく必要がある。

【事前アンケートの結果】

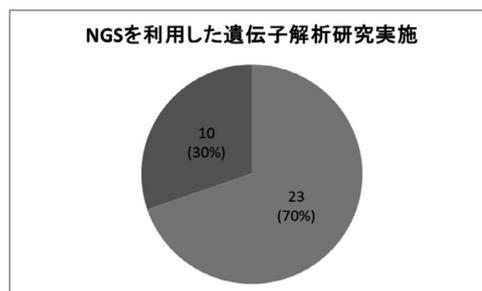
回収率：33/108（施設） = 30.6% 全例書面回答

1. 貴施設では次世代シーケンサをお持ちですか？

- はい 22
- いいえ 11

機種

- ・ Illumina (Miseq, Hiseq 2500)
- ・ Lifetechnologies (現 thermofisher) (Ion PGM, IonProton, Ion Torrent)
- ・ ロシュ・ライフサイエンス (454, GS junior)
- ・ トミーデジタルバイオロジー (PacBio:一分子リアルタイム DNA シークエンサー)



2. 貴施設では NGS を用いた遺伝子解析研究を行っておられますか？

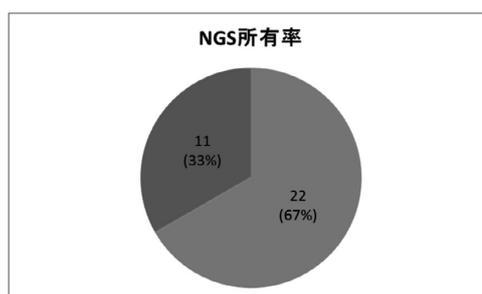
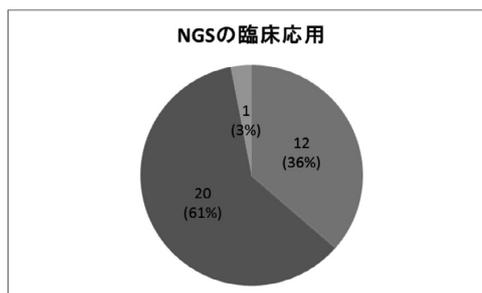
- はい 23
- いいえ 10

プラットフォーム（複数回答可）

- ・ TruSight One 5 施設
- ・ エクソーム 5 施設
- ・ 特定領域の疾患関連遺伝子パネル

15 施設

- ・ 腫瘍（肺がん、発がん遺伝子パネル、遺伝性大腸がん）
- ・ 神経疾患
- ・ 遺伝性網膜疾患の原因遺伝子眼形態形成関連遺伝子
- ・ 糖代謝関連遺伝子
- ・ 循環器領域（心筋症、心疾患）
- ・ 小児領域
- ・ ミトコンドリア DNA
- ・ 結合組織疾患
- ・ 知的障害



3. 貴施設では NGS の臨床応用を行っておられますか？

- はい 12
- いいえ 20
- 無回答 1

およその件数

1件~/日：0 1～5件程度/週：3 1～5件程度/月：4
1～10件程度/年：4 無回答：1

料金規程 あり：3 なし：5 無回答：4

具体的な料金 （・保険診療（遺伝性不整脈・LQT） ・20 - 30万円 ）

プラットフォーム

- TruSight One 5施設
- エクソーム 3施設
- 特定領域の遺伝子パネル 8施設
（・小児領域 ・神経疾患 ・腫瘍（HBOC 関連、肺がん、造血器） ・LQT
・網膜色素変性症 ・レーバー病 ・NIPT ・結合組織疾患 ・知的障害）

3. NGS の臨床応用にあたって

最大の利点

- 短時間での網羅的な解析
- マルチプレックス測定で複数の部位を一度に測定可能な点
- 様々なデータベースを容易に参照出来ること
- 見逃した既知疾患の拾い上げ
- 煩雑な条件検討が必要ない
- 保険診療を可能にしたコスト削減効果、対象領域の広さ など

最大の問題点

- 運用、維持のコスト
- 得られる膨大なデータの解析とその評価
- 承認された診断薬がまだ存在していない
- informed consent をどのように行うか。incidental findings の取り扱いを含め
- 実施前後にカウンセリングが必須 など

臨床応用を行っていない最大の理由

- 当施設に機器がないため。必要な場合は他施設に依頼しているため
- 高コスト、人員不足
- まだ研究段階のため
- 結果の解釈の仕方が不明瞭
- カウンセリング
- 臨床的 Validation の問題が残されていること

4. “臨床的にこういうのがある便利！” という NGS パネルを記して下さい。

- 重症心身症パネルや神経筋パネルなど
- 低コストで網羅的な解析ができる NGS パネル

- 先天代謝異常症スクリーニングパネル（急性発作を来すリスクのある脂肪酸代謝異常、有機酸血症などが疑われても、普段は無症状なのでいくら生化学的に検査しても異常を指摘できないことがある。
- フレキシブルに組み合わせることができるパネル
- チロシンキナーゼシグナル伝達パネル、Lynch パネル、免疫不全パネル、イオンチャネルパネル
- 検体の DNA 抽出から変異検出までを自動化出来る事や Windows 環境で実行できる変異検出ソフトウェアの充実
- 遺伝性神経・筋疾患パネル
- 表現型が同一で、複数の原因遺伝子がある疾患群 例：遺伝性認知症
- 生活習慣病感受性遺伝子
- MODY 網膜色素変性症肥大型心筋症遺伝性虚性対麻痺ネフロシス Etc あるが、結局はイルミナの製品の様に、既知単一遺伝子病 3000~4000 疾患のパネルで検査項目にし保険収載化を狙う方が早そう。
- 新しい解析対象遺伝子に素早く対応できる簡便で安価なカスタムパネル
- エクソンカバー率 100%

5. NGS の臨床応用が日本で発展していく上で最も必要なものは何だと思われますか？

費用

- コストダウン
- 保険適用
- 保険収載判定のための専門家のネットワーク
- 誰もが利用できる環境となること。貴重な症例に出会ったり、アイデアがあったとしても、実際には予算の問題であきらめることのほうが圧倒的に多いです
- 安価に実施できるようになること。現在の倫理指針が厳しすぎて一回一回、倫理審査を通すのが面倒。そういった手間が少なくなるようになってほしい。臨床家と密に communication できるインフォマティクスの専門家が多くいること。
- 遺伝学的検査の保険点数の 5 割~10 割引き上げ（これで多くの項目が大赤字は出さずに施行できると思われます）や、遺伝子検査前遺伝カウンセリングの保険適用。
- ゲノム診療に対する予算の拡張
- 検査費用の適切な徴収が可能な医療体制（各施設個別では無く、公的に認められたもの）

結果の解釈について

- 結果の解釈の方法論や正確さ
- 操作性、データ処理の簡便性
- 日本人の多型データベースにあわせた、NGS の結果を解釈するシステムの構築。
- 病的意義を含めたビッグデータの管理
- NGS を臨床応用するためには検出された変異が本当に原因かどうかを正しく評価

することが必須です。過去に報告された原因変異が近年間違っていたという報告もあり、過去のデータをそのまま臨床に用いる事は大変危険と考えています。過去のデータの再検討と原因変異と判断する基準を新たに作成する事が必要と考えます。

遺伝教育

- 遺伝教育の充実（医師・看護師）
- 保険制度と国民の教育（遺伝子アレルギーの解消）
- リテラシーの向上

体制の整備

- 現時点では特定の施設で、特定の対象疾患を集積して解析されているが、窓口がわかりにくく、NGS解析したい症例に遭遇しても、個人的なつてがない場合、NGSを依頼しにくい現状がある。解析依頼をコーディネートしてくれるシステムの構築が望まれる。
- 緊密な臨床医目線からの診断連携だと思います
- 解析スキルを持つバイオインフォマティシヤンの養成
- カウンセラーの育成
- NGSを用いたがんパネルによる Germ line mutation の偶発的所見に対して遺伝子診療部で対応する体制を準備する必要がある
- NGSの臨床応用に関するガイドラインの策定
- 遺伝子カウンセリングの充実、遺伝情報の保護に関する法整備。

【WS2 課題解決のための提言案作成にあたっての目標設定】

NGS を自由に使えるようにするために具体的に何をすべきか
各施設での現状を共有した後、今後の方針について討議

【各施設の運用状況から】

良い点

- 誰にでも扱えて、臨床応用に耐えうる解析が可能
- サンガー法、マイクロアレイなど、従来の解析方法のコストダウンが図れる
- 100 例以上の解析からパイプラインの癖が見えてくる
⇒ある程度安定した結果が得られる
- シークエンス解析では検出不可能だった変異を検出し得る
(モザイク、大欠失、プロモーター領域の欠失、プライマー部分の変異)
- 新規原因遺伝子の発見に繋がる
- 遺伝学的レベルでの鑑別疾患の除外

困難な点

《機器導入・費用》

- 運用の多くは研究費、医局の関係費から
- 機器の購入、運用（人件費、試薬など）にかかる多額の費用

《結果の解釈・精度管理》

- 出てくるデータが膨大、データ解析に非常に労力を費やす
- バリエーション、CNV の解釈
- NGS のデータの保証、QC
- 日本人の配列データベースが不十分
- 病的意義を決定する変異のデータを収集する仕組みが国内ではできあがっていない

《利用者のリテラシー・教育》

- 遺伝カウンセリング、検査前の説明が手さぐり状態
- 増加が予測される遺伝カウンセリングの担当者育成
- ユーザーに対するリテラシーの普及
- 臨床応用するにあたっての院内での体制づくり
- 研究の現場と臨床の現場の意識の乖離、連携体制
- “研究”と“臨床”の線引きをしっかりとすべき。曖昧にしたまま知財など法律を無下に
するような“研究”が行われてしまうと、発展すべき臨床応用への道が閉ざされてしまう
可能性がある

《全国的な体制》

- 商業ベースでおこなわれていない
⇒QC、解析期間など応用するには不確実・不安定な部分がある

- ⇒時間的制約がある場合、結果を出すまでの解析期間が臨床応用可能なレベルではない
- 研究施設があっても全体に開示されておらず、不明確

【今後の課題】

NGSを自由に使えるようにするために具体的に何をすべきか

目標はあくまでも臨床応用

《機器導入・費用》 … 低コスト、持続性

- 解析は中央（拠点施設の決定、企業など）に集中化（全施設導入の必要性はない）
⇒機器導入に際する費用削減、低コストでの運用
- 試薬の国内生産によるコストダウンを図る
- 保険収載や先進医療のような料金体系に載せる
⇒持続性をもたせる

《結果の解釈・精度管理》 … 質保証、データ共有

- 解析は中央（拠点施設の決定、企業など）に集中化
解析担当者（検査技師など）が検査室の中で解析
⇒効率化、質保証
- QCが傍目にわかる仕組みの提示（同一配列の変異検出テスト）
- バリエーション、CNVについて、できるだけ複数の施設で情報共有する
- 正常バリエーションは東北メディカルメガバンクからより多くの情報を期待

《利用者のリテラシー・教育》 … 普及、養成

- 院内研修会などの医療者への普及、研修会参加の義務付け
- 遺伝カウンセリング担当者の養成

《全国的な体制》 … 均一化、協働

- IRUD（データとりまとめ／フェノマイザー）
- 指定難病の対応のためにもオールジャパンでの診療体制構築
- 診断基準に載っている以上、遺伝学的検査を一般的に受けられる体制を作るべき
…学会などとの協働
- 分野の拠点化をしてデータをシェア
⇒地域どこにかかっても均展化

【NGSの臨床応用へ向けて課題解決の提言】

家族性腫瘍のような喫緊の緊急性を要する場合

- 治療選択、薬剤選択において遺伝学的検査が重要な位置を占める可能性
鑑別疾患を含めたパネルの運用に対する期待
⇒臨床に活かせる精度と期間での解析
⇒拠点施設や企業での解析

体細胞系列の変異だけでなく、生殖細胞系列の変異を見ることになる可能性がある
⇒遺伝カウンセリング担当者の育成

難病をじっくり解明していくプロジェクト

- 臨床的なスクリーニング → 探索的、戦略的な IRUD

臨床的なスクリーニング実施施設

⇒取りまとめ、マップ化

IRUD

⇒変異・バリエーションのデータシェアリング

難病解明、フェノマイザー

いずれにしても NGS の臨床応用に向けて、オール・ジャパンでの体制構築が必要。

臨床的なスクリーニング実施施設の取りまとめを性急に実施。

今後予想される、診療において生殖細胞系列の変異をみるようになる可能性など、これまで予期されなかった出来事についても対応可能なように、関連各科との連携、遺伝リテラシーの普及、遺伝カウンセリング担当者の養成が望まれる。

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関責任者 殿

平素より大変お世話になっております。

平成 27 年 10 月 18 日（日）に開催された全国遺伝子医療部門連絡会議代表者ワークショップの第 2 グループにおいて、「次世代シーケンス（NGS）の臨床応用」（コーディネータ：古庄知己）についての話し合いが行われ、全国各施設における臨床的 NGS の取り組み状況と課題を共有することができました。

そのなかで、臨床的 NGS を実施している施設が情報を共有し、quality control（QC）等において相互サポートを行うことなどにより、NGS の医療応用を発展させることが重要であることが確認されました。

さらに、既に臨床的 NGS を運用している施設を中心に全国遺伝子医療部門連絡会議直轄の「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ（NGS-WG、仮）」を立ち上げることが提案されました。NGS-WG は、これに参加する施設が共同して、有用性、QC、解釈などに関するデータをまとめ、医療制度を立案する方々に提供し、臨床的 NGS の推進するための施策に役立てていただくことを目指すものです。可能であれば第 1 回目の会合を国際人類遺伝学会中に開催できればと考えております。

NGS-WG の創設に先立ち、次の 2 つを目的として、アンケート調査を行うことになりました。

1. 「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ（NGS-WG、仮）」にご参加いただけるかどうかをうかがうこと。
2. 全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員施設における NGS の臨床応用の現状の把握すること。

ご多忙中、大変申し訳ございません。

添付の excel ファイルにご記入いただきまして、12 月 21 日（月）までに、事務局古庄（ktomoki@shinshu-u.ac.jp）までお送りいただければ幸いです。なお、現状把握に関しましては、集計結果を NGS-WG のメンバーの先生方、および連絡会議維持機関にフィードバックさせていただくとともに、厚労省など行政担当部局に情報提供を行いたいと考えております。その際、施設名と記載内容とは連結できない形といたしますので、ご理解下さるようお願い申し上げます。

以上、宜しく願い申し上げます。

平成 27 年 12 月吉日

全国遺伝子医療部門連絡会議
理事長 福嶋義光
事務局 古庄知己

全国遺伝子医療部門連絡会議「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ
(NGS-WG 仮)」に関するアンケート

ご施設名称

(例：信州大学医学部附属病院遺伝子診療部等)

担当者様ご氏名

(例：古庄知己)

担当者
メールアドレス

(例：ktomoki@shinshu-u.ac.jp)

1. 「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ (NGS-WG 仮)」への参加希望

「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ (NGS-WG 仮)」では、情報共有、共通フォーマットを使用した QC、相互サポート、提言の作成、厚労省への情報提供などを行っていく予定です。

NGS-WG に参加しますか。

(はい いいえ でお答え下さい)

2. 次世代シーケンスの臨床的運用状況に関するアンケート

「臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ (NGS-WG 仮)」に参加されない施設の状況もおうかがいしたいと存じます。ご協力を宜しくお願い申し上げます。

なお、厚労省などへの報告の際は、集計したものを報告いたします。施設名と記載内容とは連結できない形といたします。

解析機器 (複数あればその旨ご記入下さい)

(例：MiSeq、HiSeq、ion PGM、ion Proton 等)

解析方法

パネル解析 (差し支えなければ、カテゴリー、遺伝子数、市販キットか貴施設作成のカスタムか
もご記入下さい)

(例：結合組織疾患・17 遺伝子・カスタム、TruSightOne 等)

エクソーム (差し支えなければ、ご利用のエンリッチメント試薬名もご記入下さい)

(例：SureSelect、Nextera 等)

解析パイプライン

①自作 ②市販または一般公開無料ソフト ③試薬会社提供ソフト にいずれをご利用でしょうか？

②市販または一般公開無料ソフト ③試薬会社提供ソフト の場合、ソフト名をご記入下さい。

(例：wANNOVAR 等)

バリエーション検証のためのデータベースは何をご利用でしょうか？

(例：1000 Genome Project, ExAC, NHLBI-ESP 6500 exomes, HGVD, dbSNP, ClinVar 等)

バリエーション検証のための機能予測プログラムは何をご利用でしょうか？

(例：SIFT, Polyphen2 HDIV, Polyphen2 HVAR, LRT, MutationTaster, MutationAssessor, FATHMM, RadialSVM, LR, VEST3, CADD, GERP++_RS, phyloP46way_placental, phyloP100way_vertebrate, SiPhy_29way_logOdds 等)

コピー数解析をされていたら、ご利用のソフト名をご教示いただけますでしょうか？

(例：Ion Reporter 等)

報告書 特定のフォーマットを作られていますか？

(はい いいえ でお答え下さい)

解析数 (およその数で結構です 臨床的に実施した累計と平成 27 年度をご記入下さい。)

累 計：	件
平成 27 年度：	件

(例：累計 100 件、平成 27 年度 60 件等)

標準的な結果返却期間 (およその目安で結構です)

(例 6 か月等)

運用面で困っていること、問題点などございましたら、ご記入下さい。

(例：研究費、解析スタッフのマンパワー、報告書記載の労力等)

臨床シーケンスを進めていく上で期待することをご記入下さい。

(例：保険収載化)

ご協力をいただき、まことにありがとうございました。

臨床シーケンス実施施設ワーキンググループ (NGS-WG) アンケート調査報告書 (35 施設)

《NGS 保有状況》

非保有：7 施設

保有：27 施設 (共有設備も含めて複数あり)：17 施設

使用機器：Miseq、Hiseq (1500、2000、2500)、NextSeq、ion PGM、ion Proton、GS Jr.

《解析方法 (カテゴリー・遺伝子数)》

市販パネル：

TruSight One、TruSight tumor 20 遺伝子、TruSeq Standed mRNA、HaloPlex Cancer Research Panel、HaloPlex HS Cancer Research Panel、GeneRead DNaseq Lung Cancer Panel、GeneRead DNaseq Gastric Cancer Panel、がん・223 遺伝子・218 遺伝子 (OncoPrime™)、がん・肺がん大腸がん 22 遺伝子、SureSelect XT RNA、Kinome Panel

カスタムパネル：

遺伝性難聴・63 遺伝子 (コミュニティパネルとして市販中：IonAmpliSeq)、症候群性難聴・39 遺伝子 (IonAmpliSeq)、遺伝性難聴・113 遺伝子 (SureSelect)、難聴・119 遺伝子 (SureSelect)、Usher 症候群・9 遺伝子 (IonAmpliSeq)、遺伝性筋疾患・74 遺伝子 (ion PGM)、胆汁うっ滞・18 遺伝子、低ゴナドトロピン性 性腺機能障害・48 遺伝子、甲状腺機能低下症・33 遺伝子、自閉症・52 遺伝子、巨脳症・15 遺伝子、精神神経 疾患、先天奇形症候群、血管奇形疾患など、カスタムで数十~数百遺伝子 (HaloPlex, HaloPlexHS, AmpliSeq)、知的障害・49 遺伝子、家族性認知症関連遺伝子 (SureSelect)、癌・204 遺伝子、遺伝性結合組織疾患・17 遺伝子、脊髄小脳変性症関連遺伝子、ミトコンドリア病、ミトコンドリア DNA、先天奇形関連、Truseq Targeted RNA Expression Stem Cell Panel のパネルを構築予定、ミトコンドリア全長、遺伝性不整脈

エクソーム (エンリッチ試薬名)：

Agilent SureSelect Clinical Research Exome、Nextera、Nextera Rapid Capture Exome (AmpliSeq)、NextSeq TruSeq Exome (Enrichment Kit)、Ion AmpliSeq Exome (RDY Kit)、Ion AmpliSeq Exome、Ion AmpliSeq Exome (AmpliSeq Exome RDY Kit)

・次世代シーケンサーの使用は研究 (白血病やエピゲノム) 目的・疾患診断のための次世代シーケンサーの使用は現在検討中

《解析パイプライン・ソフト名》

①自作：7 施設

②市販または一般公開無料ソフト：14 施設

ANNOVAR、wANNOVAR、BWA、Picard、GATK、Trimmomatic、Torrent Suite
Novoalign、StrandNGS、BioRet (Amerieff)、アメリエフ社 reseq 解析パイプライン、

SnEff、CLC Bio Genomics Workbench、CLC genomic workbench、Subio Platform、Subdive、MAZE、bedtools、samtools

③試薬会社提供ソフト：9施設 VariantStudio (illumina)、Ion Torrent Suite BaseSpace (Illumina)、Ion Reporter、Torrent Suite 5.2、Cytogenomics (Filgen)、MiSeqReporter、GS Reference Mapper、Web Portal (Qiagen)、SureCall (Agilent)、Valiant Calling System (QIAGEN)、Genome workbench

《バリエーション検証データベース》 HGVD(18)、dbSNP(16)、1000 Genome Project (13)、NHLBI-ESP 6500 exomes(11)、ClinVar(11)、ExAC(10)、HGMD(5)、COSMIC(3)、OMIM(2)、ToMMo(2)、iJGVD(2)、LOVD、MITOMAP、CG46、Deafness Variation Database (Iowa 大学)、in house データベース (コントロール含む)、全ゲノムリファレンスパネル Kazusa database

《バリエーション検証機能予測プログラム》 Polyphen2 (HV AR/HDIV) (22)、SIFT(19)、MutationTaster(10)、phyloP (46way_placental/phyloP100way_vertebrate) (8)、LRT (7)、Mutation Assessor(6)、GERP++_RS(6)、FATHMM(4)、SiPhy_29way_logOdds(3)、RadialSVM(3)、VEST3(3)、CADD(2)、SnEff、ClinVar、NNSplice、Human Splicing Finder、dbNSFP 30a、BLASTp、FATHMM

《コピー数解析のソフト名》 Ion Reporter(3)、XHMM(3)、Nord's method (Nord AS et al., 2011) BiomedicalGenomicsWorkbench Z-score 解析 Agilent array CGH SureCall (Agilent) DNACopy

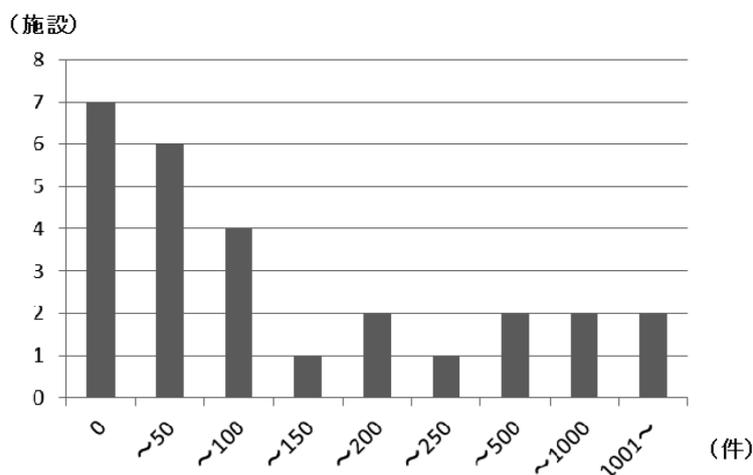
《報告書のフォーマット》

ある：10 施設

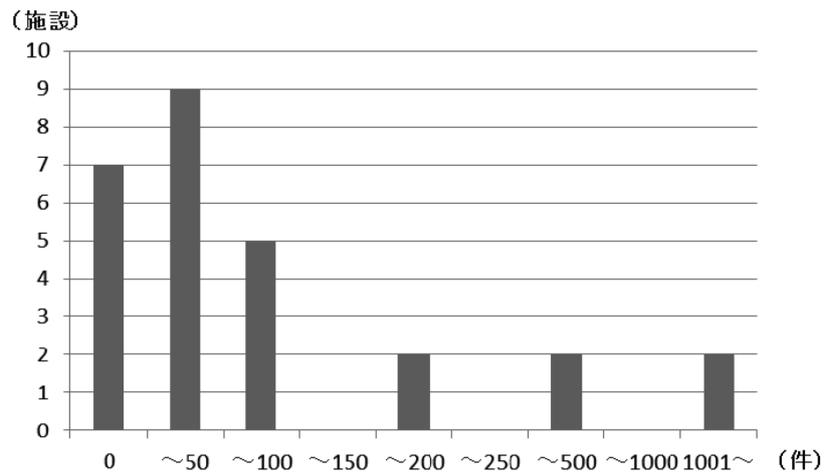
ない：13 施設

疾患によってはある：2 施設

《解析数累計》 0～7600 件



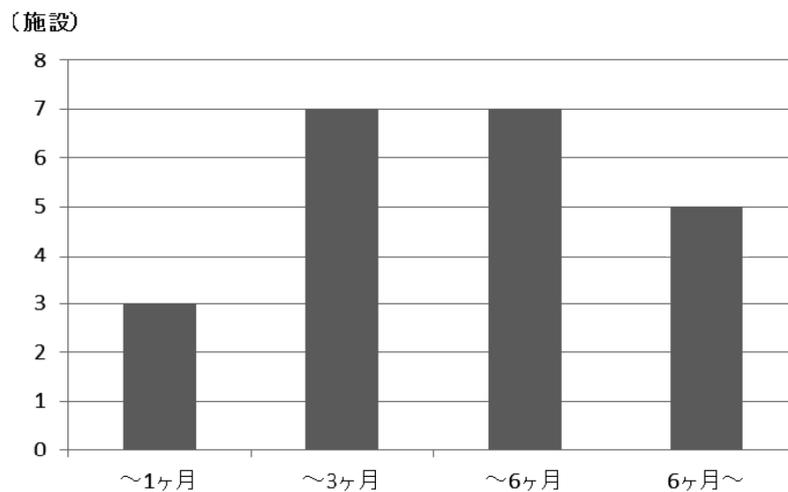
《27 年度実績》 0 ～ 1400 件



《結果返却期間》

およその目安：2 週間～2 年

- ・ 研究のため、現在のところ返却していない
- ・ 疾患診断（臨床応用）のための次世代シーケンサーの使用は現在検討中
- ・ 研究対応なため不定



《運用面で困っていること》

マンパワー不足

- ・ 解析スタッフ ・ バイオインフォマティクス ・ 解析に興味のある若手医師の不在 ・ 遺伝学的な検討をできる人材の不足

結果の解釈

- ・ 得られた結果の解釈の難しさ
- ・ データベースと報告書記載の労力
- ・ もう片アレルの変異さがし（見つからない場合の）

- ・ Validation の wet 作業
- ・ ミスセンス変異の場合には、標準的な手法の確立が必要
→ データベースを整備し、非常に多数の検体を用いることで、変異の病原性の判断を助けるシステムを構築中
- ・ 偶発所見の取り扱い

費用

- ・ 高額な解析費用 ・ 所属機関が次世代シーケンサーを所有しているが、研究費の縦割り
- ・ 研究費が絶対的に不足

臨床応用するにあたって

- ・ インフォームドコンセントのあり方
- ・ 検査や結果説明に長時間かかること
- ・ 結果返却期間に 1 ヶ月以上かかること
- ・ シーケンサーの解析能力
- ・ 症例数不足
- ・ 臨床試験の情報収集が困難なこと
- ・ 臨床グレードの遺伝子検査への転換をどうするか

その他

- ・ 特になし
- ・ 解析費用のため、目的外使用にあたりと判断され臨床研究に用いることができない
- ・ 自施設で行っているが継続しない予定。他施設に依頼する方向
- ・ 報告書記載の労力が大きい（医師への手当てがほしい）
- ・ 遺伝子検査前の遺伝カウンセリングに保険が適用されない。

《臨床応用を進めていく上で期待すること》

費用面

- ・ 保険収載化あるいは高度先進医療で一律で実費分だけでも出して欲しい
- ・ 事業化または保険収載
- ・ あくまで研究として取り組んでいる。保険収載され、企業が対応できれば、研究室では行わない
- ・ 本学では全エクソーム解析を使った網羅的遺伝子解析が学内先進医療に承認
- ・ 幅広い疾患について保険収載化（現行 4000 点程度で）
- ・ 腫瘍の体細胞遺伝子変異検査の 4000 点程度への保険点数引き下げ

結果の解釈の助けとして

- ・ 日本人疾患 - 変異データベースの構築、共有
- ・ コントロールとなるデータベース構築

- ・見出された変異の病原性の判断（あるいはクラシフィケーション）の標準化：ただし罹患率頻度が低い疾患ではセカンドケースの検出が困難な場合も多いことが予測されるため、罹患率頻度を加味した形での標準化が必要

臨床に活かすために

- ・結果返却期間の短縮
- ・専門医およびバイオインフォマティシヤンの育成
- ・領域ごとに解析センター化（難聴における信州大のように）し、他から受託してもらいたい

制度面

- ・臨床シーケンスを専門とする施設に対する臨床シーケンス業務の支援
- ・解析、解釈、報告までの標準化とこれらを目的とした本邦における実践的ガイドライン
- ・共通プロトコル、Incidental Findings の扱いの標準化
- ・Incidental findings の取り扱いに関するガイドラインの策定
- ・遺伝子診断医の専門性（専門医制度）の必要性
- ・保険適応外薬投与に対する規制緩和

その他

- ・手順の簡略化
- ・社会での認知と遺伝リテラシー向上
- ・Germline と Somatic mutation の解析に関して、それぞれ分けて議論すべき

平成 28 年 4 月 3 日

by 石川真澄、古庄知己（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）

ワークショップ3) 出生前診断の全数登録制度

コーディネーター：山田重人（京都大学医学部附属病院）

書記：米井 歩（京都大学医学部附属病院）

参加者：28名

参加施設：24施設

京都大学医学部附属病院（山田、米井、本田、高嶺）、北海道大学病院（柴田）、獨協医科大学病院（宮下）、千葉大学医学部附属病院（宇津野）、東京医科歯科大学（江川）、東京医科大学病院（佐川）、東京女子医科大学（渡辺）、東京慈恵会医科大学（佐村）、昭和大学病院（小出、松岡）、北里大学病院（堀）、信州大学医学部附属病院（黄瀬）、金沢医科大学病院（新井田）、福井大学医学部附属病院（畑）、名古屋市立大学病院（鈴森）、大阪大学医学部附属病院（吉津）、和歌山県立医科大学付属病院（南）、関西医科大学附属枚方病院（笠松）、熊本大学医学部附属病院（大場）、宮崎大学医学部附属病院（山口）、鹿児島大学病院（池田）、琉球大学医学部附属病院（知念）、独立行政法人国立病院機構九州医療センター（小川）、医療法人慈桜会瀬戸病院（篠塚）、FMC 東京クリニック（中村）

今回のワークショップでは、「出生前診断の全数登録制度」というテーマのもと、事前アンケートをベースに討論を行った。

<提言>

- 出生前診断における遺伝医療の改善、可視化のために、全数登録データは必要と考える
- これまで行われてきた検査を登録化するには様々な工夫が必要で、形骸化しないようにある程度の権威ある組織もしくは団体が実施するべき
- 全数登録システムを機に、認定制度などの仕組みを利用し、遺伝医療の質の担保を目指すチャンスとなりうる

<事前アンケートの結果>（詳細な結果については別紙を参照）

【テーマの背景】

平成25年（2013年）4月より、NIPTが臨床研究の形でスタートし、その要件に「遺伝カウンセリングを行うこと」が求められた。遺伝カウンセリングが世間に注目されるきっかけになったとも考えられる。一方で、これらの情勢を踏まえて、厚生労働科学研究「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」（久具班）が同じく平成25年（2013年）7月よりスタートした。この班研究では、出生前検査における遺伝カウンセリングの実施状況を把握することを目的とし、母体血清マーカー（MSM）と羊水検査（AC）の実施状況と遺伝カウンセリングの状況について、産婦人科医療施設5,622施設（全施設）を対象としてアンケート調査を行った。その結果は班研究報告等に譲るが、大まかにまとめると以下の通りであった。

- 回収率：約40%
- 半数以上の施設はMSMもACも行っていない

- 実施施設の約半数は施行件数が以下1件／月
- カウンセリングの内容が充実している（行われた時間（分）が長い）場合には、遺伝専門職が関与していることが多い

これらの調査結果を踏まえて、平成26年度～28年度の3年計画で、同じく厚生労働科学研究「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」（小西班）が立ち上がった。本研究班では、久具班の成果を踏まえ、出生前の遺伝カウンセリングについて、体制が十分でなく、そのレベルも十分とはいえない現状、また、わが国では、染色体異常を含めて障害をもつ児への理解や支援体制が不十分である、ことを問題に挙げた。そこで、1）出生前診断の実態を把握するための基盤構築 2）出生前診断に関する診療レベルの向上 3）相談者および当事者の支援体制に関わる実態調査を目的とした班編成を行い、研究を開始した。この中でも、1）について、出生前診断の現状の可視化を行うにはどうしたらよいか検討した結果、出生前診断の登録制度を作るのがよいのではないかという方針を得た。これにより、我が国における出生前診断、および関連する遺伝カウンセリング体制を把握することができ、国民に対して出生前診断が可視化され、統計を基礎とした正確な情報提供が可能になる、また、地域毎の状況や病院規模の対応などを把握することにより、出生前診断の提供体制の目標を策定する事に利用できる、などのメリットがあると考えられた。研究班内では、実際に登録に利用するソフトウェアなどを作成し、その利活用について検討を行っている。

本ワークショップでは、参加施設の皆さまの協力を得て、「出生前診断の全数登録制度」が必要かどうか、実現するとしたら、どのようなものであればいいのか、誰がやるのか、これを機に何かできないか、を討論することとした。

【「認定」について】

出生前診断を施設あるいは個人で資格を限定して、実施施設あるいは実施医師を明らかにしたうえで登録を行うことについて議論を行った。NIPTのように「施設認定」にするのか、あるいは医師「個人」を認定するのかに意見が分かれた。

「施設認定」のメリットは、妊婦さんにとって、「〇〇病院にいけばやってもらえる」という明快性を含んでいるのが一番大きなものと考えられた。

「個人認定」は、認定医・専門医資格などとの連動で、行った手技などの登録を義務づけることで「出生前診断の全数登録制度」のシステムの組みやすさがメリットとして挙げられた。

問題点として、検査のできるできない（手技的な問題）と、説明のできるできない（遺伝カウンセリング含む）との切り分けが挙げられた。羊水検査など、説明ができなくても手技的には可能なものもある。また、大きな施設で医師一人あたりの件数が少ないところと、小さな施設で1人の医師が多数例こなしているところと、手技的にどちらが安定なのか、なども話題に上がった。

【実施主体について】

いくつかの例が挙げられた。

- コンソーシアム式：NIPTの場合に、スタート方式としてうまくいった事例。
- 学会主導式：産婦人科学会主導で、医学会を絡める？

- 厚労省・内閣府主導式：強制力は高い。但し、登録するデータの内容（項目）について現場がきっちり関わらないと、ただの数字だけになってしまう危惧。

【登録項目について】

登録すべき検査の種類については、以下のような結果となった。

- NIPT、PGD：全て登録すべき
- 羊水検査、絨毛検査：入れるべき
- 母体血清マーカー：まあ入れるべき（羊水検査・絨毛検査ほど必須ではない）
- 超音波マーカー：判断は微妙。その理由としては、日常診療との境界がわかりにくい・手技の差が大きい・外注の検査ではない などが挙げられた。
⇒妊婦健診での超音波検査の水準統一などと絡めて考えることも考慮、というコメントがあった。

以上を踏まえた「出生前診断の全数登録制度」の大まかなイメージとして、

- 施設認定か個人認定かは安全に行える環境の整備（以下の項目）と関連して考える
⇒ 遺伝カウンセリングの体制
⇒ 手技的な安定性
- 実施主体は日産婦～医学会あたりを絡めてデータを厚労省に提出するようやり方が現実的と考える
- 登録項目は NIPT、PGS、羊水検査、絨毛検査、母体血清マーカー
というものにまとまった。

自由討論としては以下のような意見があった。

- 「数の力」
⇒ 全国で何件くらい出生前検査が行われていて、それは全妊娠の何%で……という生のデータが遺伝カウンセリングの上でも重要。
⇒ データの見せ方・解釈の仕方も重要なポイントになってくるだろう
⇒ どこまで数えるのが難しい問題
- 遺伝カウンセリングを行って、検査に至らなかった件数の算出が重要なポイント→しかしながら全遺伝カウンセリングをカウントするのはあまりに大変
- 認定あるいはその後の教育にあたり、
⇒ 必要経験件数の算出が必要
⇒ そもそも、何人・何施設の認定医・認定施設が必要なのかの算出
◇ このためにもぜひとも全数データが必要
⇒ 専門医教育・認定にも関連してくる
- クライアントの動き
⇒ 自施設で完結したのか、他院に紹介になったのかの帰結の情報が取ればなおよい
⇒ 必要施設・人員の局在（偏在？）を明らかにできる可能性→よりよい遺伝医療の提供に向けて重要なデータとなりうる

以上のような議論をもって、ワークショップを終了した。

別紙 1

第 13 回全国遺伝子医療部門連絡会議 WS3 アンケートまとめ

回答数 31 施設

【質問 1】 回答者の所属施設について教えてください。

- 大学病院 25
- 総合病院 4
- 一般病院 1
- 専門病院 1

【質問 2】 回答者の職種について教えてください。

- 遺伝科医 8
- 産婦人科医 6
- 産婦人科医・遺伝科医 2
- 小児科医 5
- 小児科医・遺伝科医 3
- その他医師（神経内科） 1
- 認定遺伝カウンセラー 4

【質問 3】 今回のテーマ「出生前診断の全数登録制度」の必要性について

- 全ての出生前診断について必要と思う 13
- 一部の出生前診断について必要と思う 11
- どちらともいえない 6
- 必要ない 1

【質問 4-1】 「出生前診断の全数登録制度」を進める際、出生前診断を行う施設を施設認定して限定することは必要と思うか。

- 必要と思う 25
- 必要と思わない 5
- 回答なし 1

【質問 4-2】 上記回答について、その理由は？（自由記載）

<必要と思う>

- 正確な登録とその後の臨床研究・応用を目指すのであれば必要
- 出生前診断の質の確保のため
- やはり認証施設のような、しっかりとしたところで行う必要がある
- 遺伝医療を含む医療の質担保と検証のため
- 法的にも微妙な判断を最終的にすることもよくあるので、施設および医師等実施者を保護するという観点から

- 何故全数登録が必要なのかご理解が不十分ですと登録業務を負担に感じる方もいらっしゃると思います。工夫として、期間限定など区切りを設けるのはいかがでしょうか。
- 適切な出生前診断を施行するため。
- 特定の検査については十分なカウンセリングの提供が望ましいと考えるため。
- 体制（システム）が保証されている必要性
- 診断結果の解釈と情報提供を統一して正しく行うために必要
- 確実な登録を担保するため
- アクセスの問題が発生するおそれがあるため
- 登録しておくことで、施設からの情報が無い場合に、検査が無かったのか、登録を怠っているのかが、明確になる。また、出生前診断が実施される全体像が明らかになるから。
- 今後さらに出生前診断可能な疾患数が増加するため、倫理的なガイドラインの整備が必要と思われる
- 検査には十分なカウンセリング等専門知識が不可欠なため

<必要と思わない>

- 施設を限定するとバイアスがかかるため
- その必要性を感じない
- 特定の施設の負担が大きくなる。施設が限定されると患者も困るのでは。

<回答なし>

- 行う内容による

【質問5-1】「出生前診断の全数登録制度」をもし実施するとしたら、実施主体はどこにするのがよいと思うか。

- | | |
|-------------------------|----|
| • 厚生労働省 | 10 |
| • 日本産科婦人科学会 | 10 |
| • 日本医学会 | 4 |
| • 日本医学会・厚生労働省・内閣府 | 1 |
| • 日本産科婦人科医会 | 1 |
| • 日本産科婦人科学会・厚生労働省 | 1 |
| • 日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会 | 1 |
| • 医師会・医学会・厚労省・日産婦・内閣府 | 1 |
| • 日本周産期・新生児学会&日本母体胎児医学会 | 1 |

【質問5-2】 上記回答について、その理由は？（自由記載）

<厚生労働省>

- ある程度の強制力が必要であること、公衆衛生の統計を収集する必要性から、政府組織が管掌すべきである。また、全数登録は検査施設に関連し、出生前診断の質保障につながる話でもあるため、医学会を超えた厚労省が管轄する事が適切と考える。

- 医学会の問題ではなく、国家の問題にすべき。今後、母体保護法の改正を踏まえた対応が必要。

<日本医学会>

- 今後は産科医以外も出生前診断に関与する可能性がある
- ガイドラインを出しているから

<日本産科婦人科医会>

- 最も現実的
- もっとも実効性が期待できる
- 倫理的な制度として日本人類遺伝学会が諮問機関とし、実施主体は日本産婦人科学会となると思われる。
- 理想的には公的な府省庁の認可がある、というのがよいと思います。しかしそのようなお役所の仕事で決まると実際に現場で行うのに不自由な制度ややりにくいシステムが出来上がるのは目に見えていると思います。そういった問題は現場の負担のみならず患者さんクライアントの不利益につながると思いますので。

【質問6】「出生前診断の全数登録制度」をもし実施するとしたら、登録する内容（検査種類）

は何が含まれるべきか。

- | | |
|------------------------|----|
| • 全て報告の必要なし | 2 |
| • NIPT/PGD | 29 |
| • 羊水検査 | 24 |
| • 母体血清マーカー | 10 |
| • NT 測定含む超音波マーカー | 5 |
| • その他：絨毛検査 3、超音波形態異常など | |

【質問7】「出生前診断の全数登録制度」を制度化する際に、障害となりそうなことを自由にご記入ください。

<一般病院：産婦人科医・遺伝科医>

出生前診断という言葉で包括してしまうのはちょっと問題があるかもしれません。超音波検査による形態診断も出生前診断、もっとひろくいえば心拍モニタリング等のwell-being 診断も広い意味では出生前診断といえとおもいます。したがって‘出生前遺伝学的検査’の登録制度という呼び方はどうでしょうか？

<大学病院：遺伝科医>

出生前診断の方法の統一や質の確保などの議論が必要と考えます

<大学病院：小児科医・遺伝科医>

おそらく実行が任意になり、意味がなくなる

<大学病院：遺伝科医>

現在でも産科医で学会方針に従わない医師がいるが、NIPTなどに内科医などが関与してくる可能性があり、早急に全数を監視可能な体制が必要。

<大学病院：産婦人科医>

登録施設が少ないと患者が集中してしまう。
新規に行いたい施設が二の足を踏んでしまう。
カウンセラーや遺伝専門医が必要としたら、足りない。
そこまでするなら保険診療にすべきとの声がある。

<大学病院：小児科医>

出生前診断の適応疾患に関して、現在、明確な基準を決めることが難しく、今後治療法の進歩により変化していくものと考えられ、施設間での認識の差も大きい。実施施設および受験者が登録することに同意されないことも予想される。また登録の義務化、罰則規定などを設けたとしても実際のところ、保険診療による医療行為でないこともあり、申告がない場合に把握は難しいと思われる。

<大学病院：産婦人科医>

母体血清マーカーなど一部の検査はクリニックも含めた非常に多くの施設で提供されており、全数把握は困難であると予想される。

<大学病院：遺伝科医>

学会間の意見の不一致など

<大学病院：認定遺伝カウンセラー>

まずは、煩雑にせず、診療の中で負担がかからないように進める。

<大学病院：小児科医>

質問6のように、どこまでが出生前診断にあたるかという問題。登録制度に応じない施設が存在する可能性。
登録制度による業務の増加による現場の疲弊。

<大学病院：産婦人科医>

制度を厳格にすると登録せずに実施する施設が出現すると思われます。

<大学病院：産婦人科医>

新規診断法が開発されると、通常検査と出生前診断との境界が不明瞭となり、全数登録制度の意義が薄れる懸念があります。

<総合病院：遺伝科医>

個人情報管理方法

<大学病院：産婦人科医・遺伝科医>

学会による登録制度の場合には、学会規定を無視して行う医療者の存在。公的な登録の

場合では、データが民間企業へ提供される可能性があること。産婦人科医だけで出生前診断を完結させている現状があり、登録により診療の煩雑さが増すため、認定遺伝カウンセラー、遺伝専門看護師、助産師、医療クラークなどが協力して行う体制が必要である。例えば、事前・事後の遺伝カウンセリングは遺伝子診療部問が担当し、ここで登録を行う事を検討してもよいかもしれない。

<大学病院：小児科医・遺伝科医>

なぜ21トリソミーなのか。

あるいは染色体異常以外の疾患をとりあつかうなら、どのような理由・目的で行うのか。確たる基準あるいは少なくとも議論をする場が必要と思う。

<大学病院：遺伝科医>

既に開業医レベルで羊水穿刺を行い、Lab Corpに検査依頼して、出生前染色体検査がなされている今、全数登録制度が機能するとは思えない。実施している医院からは反対されるだろう。

形骸化して、中国で戸籍を作るような作業とならないか。

<大学病院：小児科医>

1. 強制力の有無
2. 個人情報の取り扱い
3. 国民の関心度
4. マスコミ対策

<大学病院：認定遺伝カウンセラー>

実際にNIPTの登録に関わり、転院・転居等により、出生児の状況のフォローが難しいケースが多くあります。

<総合病院：小児科医・遺伝科医>

臨床のお忙しい先生方（特に開業医の産科医）が登録するメリットに関して、ご理解されるでしょうか。出生前検査については様々な角度から考えていくことが必要である。それは、定義、必要性、医療における位置、技術開発、精度、利益、利益相反、インフォームド・コンセント、心理面の理解、遺伝カウンセリング、総合支援ケア情報と技法、法・裁判、倫理面、社会的視点などである。とおっしゃる先生もいらっしゃいますが、全数登録は上記の何になるのでしょうか。

メリットデメリットはいかがでしょうか。正義感だけで全数登録を主張されても理解はされないとします。回答者は出生前診断の中でも特殊なパターンしか経験しておりませんのでかたよった意見になりますこと、ご承知おきください。

(例 出生前やれる検査はすべてしたのに、出生時は多発奇形だった)

医療者、エコー胎児ドッグなど、羊水染色体検査の側面でコメントします。

[医療者]

中絶が好きで、出生前診断がしたくて医療者になった方はいないと思います。患者

さんのためにとか、人の役に立ちたいとか、生まれる瞬間の喜びにひかれて、関わっている方が多いと思います。よかれと思って対応していたのに、結果が、医療者のイメージに反するよくない結果であれば、登録することをさけてしまうと思います。また、出生後の染色体検査結果は約4週間必要ですので、出産後母体の1か月検診以降、出生児の状態をきちんと把握している産科医はいないと思います。出生前診断した病院、出生後医療ケアを行っている病院、遺伝学的精査・説明を行っている病院が異なることはよくありますし、情報開示・共有がスムーズでないこともよくあります。対応した時点での全数登録であると不十分な医療情報を回収・登録することにならないでしょうか。

[エコー胎児ドック]

出生前異常なしで出生後の奇形に関して、個人的には「検査の限界」を強く説明しています。

医療者によっては、週数での検査限界でさえ、エコー見落としと判断し、技師に責任転嫁する方も少数ですがいらっしゃいます。全数登録で知るデータで、「検査の限界」の責任を問うことはないと言われていた方がよいと思います。

[羊水染色体検査]

ここは逸脱した回答です。企業で外注されている場合、研究機関で行っている場合、個人クリニックで行っている場合などを想定しますが、技術者の担い手は多くはないと思います。1人の技術者がある地域の羊水染色体検査を一手に引き受けていることもあります。本来G分染は300 band程度の解析が必要ですが、精度が保たれていない場合も多いです。個人的な見解ですが、精度管理が不十分なところは、全数登録は協力しないと思います。保険点数化されるくらいにならないと全数把握はできないと思います。企業外注の際、年末年始や連休中の対応に苦慮することがあります。精度とともに、検体の受け入れ態勢もそれぞれです。もともと、ばらばらな領域なので、データを集めない（現状把握しない）と改善点など対応方法も考察できないのは分かりませんが、現状把握は困難と思います。ご苦労されると思います。

別紙2

WS3 <出生前診断の全数登録制度>に関するアンケート

今回の遺伝子医療部門連絡会議では、「出生前診断の全数登録制度」をテーマとして取り上げることになりました。このテーマに関する全国の施設の認識、問題点などを抽出できればと思い、今回、アンケート調査させていただきたいと考えております。皆様のご協力をお願い申し上げます。

質問1. 回答者の所属施設について教えてください。

1. 大学病院
2. 総合病院
3. その他 ()

質問2. 回答者の職種について教えてください。

1. 産婦人科医
2. 小児科医
3. 遺伝科医
4. その他医師 (専門科名:)
5. 認定遺伝カウンセラー
6. 遺伝看護専門職
7. その他医療従事者 (職種名:)

質問3. 今回のテーマである「出生前診断の全数登録制度」について、その必要性についてあてはまるものに○をつけて下さい。この際、実際にそれが可能かということについては考慮しなくて結構です。

1. 全ての出生前診断について必要と思う
2. 一部の出生前診断について必要と思う
3. どちらともいえない
4. 必要ない

*質問3で「必要ない」「どちらともいえない」とお答えになった方も、全数登録が必要であるという仮定で以降の質問にお答えください。

質問4. 「出生前診断の全数登録制度」を進めるにあたり、出生前診断を行う施設を施設認定して限定することは必要と思われますか。「はい」「いいえ」どちらかでお答えいただき、その理由をご記入ください。

1. はい
2. いいえ

理由:

質問5. 「出生前診断の全数登録制度」をもし実施するとしたら、実施主体はどこにするのがよいと思われますか。またその理由をご記入ください。

1. 日本医師会
2. 日本医学会
3. 日本産科婦人科学会
4. 日本産科婦人科医会
5. 厚生労働省
6. 内閣府
7. その他 ()

質問6. 「出生前診断の全数登録制度」をもし実施するとしたら、登録する内容(検査の種類)は以下のどれが含まれるべきだと思いますか。あてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. NIPT
2. PGD
3. 羊水検査
4. 母体血清マーカー
5. NT測定含む超音波マーカー
6. 全て報告の必要なし
7. その他 ()

質問7. 「出生前診断の全数登録制度」を制度化する際に、障害となりそうなことを自由にご記入ください。

質問は以上です。ご協力いただき、誠にありがとうございました。

ワークショップ4) 遺伝カウンセリングの普及

コーディネーター：三宅秀彦（京都大学） 会議書記：村上裕美（京都大学） 報告書書記：
松川愛未（京都大学）

出席者（順不同、敬称略）：38名（コーディネーターおよび書記を含む）北海道大学（松島理明）、旭川医科大学（片田彰博）、岩手医科大学（徳富智明）、東北大学（川目裕、相澤弥生）、筑波大学（有田美和）、東京医科歯科大学（高橋沙矢子）、東邦大学（片桐由起子）、国立精神・神経医療研究センター（杉本立夏）、ちば県民保健予防財団総合健診センター（野村文夫）、千葉大学（園真衣）、北里大学（川口莉佳）、新潟大学（有森直子）、信州大学（吉沢奈緒子、小島朋美、井ノ口卓彦、塚谷延枝）、浜松医科大学（岩泉守哉）、愛知医科大学（山口悦郎）、岐阜大学（仲間美奈）、三重大学（望木郁代）、金沢大学（黒田文人）、京都大学（稲葉慧、西尾瞳）、公立学校共済組合近畿中央病院（上道知之）、大阪大学（和田和子）、神戸大学（田中敬子）、川崎医療福祉大学（山内泰子）、鳥取大学（笠城典子）、島根大学（磯村実）、四国こどもおとなの医療センター（森香保里）、国立病院機構南九州病院（有里敬代）、久留米大学（渡邊順子）、佐賀大学（大田明英）、宮崎大学（石井万紀子）

<ワークショップ4からの提言>

1. わかりやすいコンテンツを作ろう！

- ◆「遺伝カウンセリングは、社会に十分伝わっていない」という認識を基本に、広報材料を作成する。一般の方の協力も仰ぐ。
- ◆日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会、関連学会が協力して、ショートアニメや動画などのわかりやすいコンテンツを作成する。

2. メディアと協調しよう！

- ◆広い情報発信にはメディアが重要であり、正確な情報伝達のために、メディアに向けて分かりやすい解説を伝えていく。
- ◆メディアの取材は、断らず対応していく。

3. 遺伝カウンセリングのサポーターを増やそう！

- ◆普段の診療や、研究、学会発表を積み重ねて実績を作る。
- ◆院内の仲間を増やしていく。

<はじめに>

今回、ワークショップ4では、「遺伝カウンセリングの普及」というテーマに対して、事前アンケートでは、普及に対する現状認識の確認および実際の普及活動、および有効と考えられる普及活動について意見調査を行い、それを元に少人数グループによる提案型のブレインストーミングを行った。アンケート結果は資料1として掲載する。

<ブレインストーミングの方法>

ブレインストーミングの方法としては親和図法を選択し、グループは性別、職種が偏らな

いようにした5～6人の編成と6グループに振り分けた。「遺伝カウンセリングの普及」という言葉が広く捉えられるため、議論の焦点を絞るために、ミッションを普及対象から以下の3つに分割した。

1. 院内の医療者に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？
2. 来院する患者さんに対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？
3. 地域の人達に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？

1つのテーマに対して、2つのグループが担当するようにした。各テーマの担当は、コーディネーターがランダムに振り分けた。

グループワークの司会・書記は、自己紹介の後に、各グループで選任した。議論のIce Breakingとして、グループ内で、自由に各自の経験、考えを出し合う自由討論の時間を取り、その後ブレインストーミングを開始した。親和法でのブレインストーミングを行った。(参考文献：ファシリテーターの道具箱 ダイ ヤモンド社 2008年)

今回行った親和図法の概要は以下の通りである。

A) データカードの作成

- ① ポストイットに、具体的な改善のためのアイデアを自由に記載してもらう。他人が話していたことでもよい。
- ② 主語+述語で記載、体言止めは禁止とする
- ③ 他人の意見は否定せず、すべて記録していく
- ④ 複数の意味を含ませない

B) カード寄せ

- ① データカードを模造紙の上にかく
- ② 層別化、分類はせず、ただ「感性」でまとめていく。
- ③ ある程度まとまったら、そのまとまりを束ねるカード、「親和カード」を作る。これにも「主語+動詞」で言葉をつける。このカードには☆印などを付けてわかるようにする。全体の束が5～10になったら、カード寄せを終了する。

C) まとめ

- ① 親和カードから、グループの結論を導く。
- ② 原則として、全員のコンセンサスが得られるようにする。

<グループワークのまとめ>

テーマ毎に、各グループの発表を行い。意見共有を行った。個々のデータカードの内容および、カード寄せの状態については、資料2に掲載する。

なお、ブレインストーミングに関しては、実現可能性などは度外視して、意見を創出することを重視して行った。

テーマ 1. 院内の医療者に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？

【グループ 1】

遺伝カウンセリング関係者が、サポーター・協力者を院内に増やす

- 院内の講演会・勉強会を開催
- ポスターリーフレットを作成
- メールのお知らせ
- お互いにカンファレンスに参加
- 事務含めて院内・各科協働に向けてアピール
- 管理職に対してもアプローチ
- 患者さん、院外の方、学会も含めてフィードバックしてもらう形で協力

グループ 1 からは、多面的な方法で、遺伝子診療の支持者を増やし、院内の周知を図るという方策が提示された。

【グループ 4】

自己研鑽と院外への PR

- 自己研鑽
診療実績を残す
院内のレベルをあげる勉強会を行う
診療体制を整える
- 院外への
PR トップにアプローチ 院内のポスター掲示 院外の病院の先生を呼ぶ
遺伝カウンセラーという言葉が、誰でもやれるのではないかという認識があるので、かわりの言葉を考える
院外からの問い合わせを拒まない 公的案内パンフレットなどの充実 ホームページを拡充

グループ 4 からは、内外に実績を残す事で、院内の周知を図るという方策が提示された。さらに、「(他人が) 遺伝カウンセリングを知らない、ということを前提にこちらから働きかけるということが大事かもしれない」という追加意見があった。

テーマ 2. 来院する患者さんに対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？

【グループ 2】

遺伝医療の担当者が、各科の医師、患者、一般社会に多面的な働きかけをする

- 最初に対峙する各科の医師に遺伝カウンセリングをよく理解してもらって、患者さんに説明してもらうという形を取らないとうまく回らない。
- 遺伝医療の担当者が働きかけ、医師に対して遺伝カウンセリングの役割を良く知っても

らうことが最初である。

グループ 2 から、患者さんへの周知は、まず担当する医師からという意見が挙げられた。

【グループ 5】

わかりやすい、届くものを創っていく

- 遺伝子診療部や遺伝カウンセリングに興味を持ってもらう
- メディア、HP とか、待合室に動画を設置する
- 遺伝カウンセリングのことをわかりやすく伝える言葉を考える
(あなたの診療に役立つ遺伝情報を提供します、という内容)
- スタッフに認知してもらう

グループ 5 から、「わかりやすさ」に対する補足として、「こんなことも相談できるんだという具体的な情報があるとよい。遺伝カウンセリングという言葉がうまく伝わっていないので、あなたの診療に役立つ遺伝情報を提供しますというようなものがあるとよい」という意見があった。

テーマ 3. 地域の人達に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？

【グループ 3】

私たちが遺伝医療と地域を密につなぐ

- メディアの利用
本の出版、地域のラジオや新聞に露出して、遺伝カウンセリングの宣伝や紹介をするイベントをする
サイエンスカフェ 学校祭 市民講座
学校の授業に介入する
- 地域の連携
地域の施設などとの連携
医療と医療との連携 (医師会、家庭医)
遺伝医療の具体化
遺伝子治療と遺伝医療とは違うとか、遺伝の多様性の啓発とか、何科に行けばいいか、のような情報提供
在宅遺伝カウンセリング

グループ 3 からは、地域の特色として、新聞やテレビが大事という意見が補足された。さらに、「遺伝カウンセリングというイメージが付かない、多くの場合こわいイメージがあるので、まずはそうでないということを知ってもらい、遺伝カウンセリングというものがあつたと、思い出してもらえるように広く染み渡ればよい」と、話し合いがなされたとの話があつた。

【グループ 6】

広く一般に対して継続的に広報活動を行う

- 相談窓口を知ってもらう
- 雑誌や新聞に継続的に取り上げてもらう
- 小中高のカリキュラムの中で遺伝カウンセリングを取り上げるように文科省に陳情する
- ポスターで継続的に周知
- 無料の遺伝相談の窓口
- 科学技術館でのイベント
- 口コミ

これらのグループの内容をまとめると、遺伝診療担当者が、施設だけで活動するだけでなく、地域に出向き活動するということを基本に、様々な手法が提案された。

<まとめ>

上記の意見を集約し、「わかりやすいコンテンツを作ろう！」「メディアと協調しよう！」「遺伝カウンセリングのサポーターを増やそう！」の3つの提言を作成した。この意見集約の中で、コンテンツ作成における一般の方からの協力の重要性、ショートアニメなどの動画コンテンツの重要性も指摘された。

今回のワークショップ4で話し合われた内容は、各施設で遺伝カウンセリングの広報や啓発活動を行う際に、参考になり得るものと考えられる。必要に応じて、施設における様々な状況を勘案していただき、今回のまとめを利用していただければ幸いである。

資料 1

WS4 <遺伝カウンセリングの普及> に関するアンケート：結果

全回答数 37 件：

【質問 1】 遺伝カウンセリングに来談したクライアントが、遺伝カウンセリング というものを知らないと感じることがありますか。

(ex. どのような事をするのかわからない、インフォームドコンセントと区別がついていない、など。)

以下の 4 段階からお選びください。また、そう感じる主な理由をお書きください。

よくある (12 件：32.4%)

たまにある (18 件：48.6%)

ほとんどない (5 件：13.5%)

全くない (2 件：5.4%)

・「ほとんどない」～「全くない」のうち 5 件から事前説明が行き届いているとの解答があった。

・「よくある」～「たまにある」では、自発的では無い受診や、遺伝カウンセリングに対するクライアントの意識から感じていることが示唆された。

【質問 2】 医療者において、遺伝カウンセリングが理解されていないと感じるときはありますか。ある場合には、どのような時か教えてください。

はい (33 件：89.2%) いいえ (4 件：10.8%)

どのような時：遺伝医療に対する知識・姿勢の差がほとんど。遺伝カウンセリングそのものを知らない、遺伝学的検査の実施だけを求められる、心理カウンセリングの役割だけを任せられるなど。看護師に対する意見が 2 件あり

【質問 3】 医療関係者に向けた遺伝カウンセリングの普及啓発として、どのような活動を行っていますか？あてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. 医療者向け勉強会・講演会 (25 件：67.6%)
2. パンフレット配付 (16 件：43.2%)
3. インターネット (HP、SNS) の利用 (12 件：32.4%)
4. ポスター掲示 (25 件：67.6%)
5. 院内誌や業界紙 (誌) などへの寄稿 (11 件：29.7%)
6. マスコミ取材の利用 (5 件：13.5%)
7. 口コミ (12 件：32.4%)
8. その他 (3 件：8.1%)

(内訳：カンファレンスのオープン化 2 件、遺伝カウンセリングの依頼があった際に説明 1 件)

【質問 4】 医療関係者に向けた遺伝カウンセリングの普及啓発として、有効と思われるのはどの項目ですか？ 実施の有無に関係なくあてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. 医療者向け勉強会・講演会 (34 件：91.9%)
2. パンフレット配付 (16 件：43.2%)
3. インターネット (HP、SNS) の利用 (19 件：51.4%)
4. ポスター掲示 (14 件：37.8%)
5. 院内誌や業界紙 (誌) などへの寄稿 (25 件：67.6%)
6. マスコミ取材の利用 (15 件：40.5%)
7. 口コミ (15 件：40.5%)
8. その他 (3 件：8.1%)

(内訳：主治医の遺伝カウンセリングの同席、電話帳への記載、地方会などでの学会発表)

【質問 5】 一般の方々に対する遺伝カウンセリングの普及啓発として、どのような活動を行っていますか？ あてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. 一般向け勉強会・講演会 (施設内) (14 件：37.8%)
2. 一般向け勉強会・講演会 (施設外) (12 件：32.4%)
3. パンフレット配付 (15 件：40.4%)
4. インターネット (HP、SNS) の利用 (18 件：48.6%)
5. ポスター掲示 (8 件：21.6%)
6. 患者向け院内誌などへの寄稿 (7 件：18.9%)
7. マスコミ取材の利用 (12 件：32.4%)
8. 口コミ (9 件：24.3%)
9. その他 (0 件)

【質問 6】 一般の方々に対する遺伝カウンセリングの普及啓発として、有効と思われるのはどの項目ですか？ 実施の有無に関係なくあてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. 一般向け勉強会・講演会 (施設内) (18 件：48.6%)
2. 一般向け勉強会・講演会 (施設外) (24 件：64.9%)
3. パンフレット配付 (19 件：51.4%)
4. インターネット (HP、SNS) の利用 (28 件：75.7%)
5. ポスター掲示 (14 件：37.8%)
6. 患者向け院内誌などへの寄稿 (15 件：40.5%)
7. マスコミ取材の利用 (27 件：73.0%)
8. 口コミ (15 件：40.5%)

9. その他 (0 件)

【質問7】 一般啓発にあたり、どのような方を対象としていますか？ あてはまるもの全てに○をつけて下さい。

1. 未就学児～小学生 (2 件：5.4%)
2. 中学～高校生 (1 件：2.7%)
3. 大学生 (10 件：27.0%)
4. 一般市民 (患者を除く) (23 件：62.2%)
5. 患者 (27 件：73.0%)
6. その他 (1 件：2.7%) (内訳：患者家族)

以上

資料 2

グループワークの内容

1. 院内の医療者に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？
担当：グループ 1、4
2. 来院する患者さんに対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？
担当：グループ 2、5
3. 地域の人達に対して、遺伝カウンセリングの認知度を上げるには？
担当：グループ 3、6

グループ 1

遺伝カウンセリング関係者がサポーターを院内に増やす

勉強会、講演会、学生、医者への	遺伝関係の学生講義担当者が遺伝カウンセリングのことを含めて講義する 医師が講義で話す 医学部・看護の学生への講演。CGC、NS などがミニレクチャーをする 医師が臨床実習で学生に話す 医師がベットの学生を GC に参加させる（陪席） CGC、専門医が、院内の研修会に年 1 回は必ず GC に関するテーマを取り入れてもらう。 カウンセリング担当者が年数回の講演会を行う 看護師が勉強会に参加する 看護師が看護勉強会で話す 医師が勉強会に参加する CGC、専門医が各科に代表的な疾患などについて GC と関連させて勉強会企画を提案する 私が講演の際に必ず GC に触れる 看護師が教育プログラムに取り入れる
ポスター、リーフレットの作成	カウンセリング担当者が各部署向けに個別にチラシを作成して配布する カウンセリング担当者がちらしを作成し各外来の部屋一つ一つに貼る 医師がリーフレットを外来・病棟に配る 遺伝科・CGC の存在を院内誌への掲載 部門でポスターをつくる掲示物（ニュース） 私がパンフレットを作る カウンセリング担当者がわかりやすいポスターを作成し、院内エレベーターに掲示する 医師がカウンセラー、ポスターをリーフレット作成する カウンセラーがポスターを作成する
CGC、専門医がメール、お知らせ	ポスター院内医療者に向けた窓口、カンファ参加のお誘い カウンセリング担当者がシステム担当者に依頼し、電子カルテログイン画面に広告ののせてもらう 医療者が学内メールでお知らせを流す カウンセリング担当者が院内向けメールで定期的に情報提供する 臨床遺伝（診療科）が院内メールを送信する 部門で職員にメール配信で情報提供する
カンファレンスにお互い参加	興味のある人が症例カンファなどに参加する CGC、専門医がセミオープン各科カンファに参加させてもらう
院内各科への協働に向けて活動	私が遺伝カウンセリングについての質問に答える 医師が個人的に他科医師に啓発する 遺伝カウンセラーが外来看護師に情報提供する 遺伝カウンセラーがガン専門Nsと協働する 遺伝カウンセラーが産科外来看護師、保健師に情報提供する 臨床遺伝専門医が各科担当者の会議を招集する 各診療責任者が担当者を指名する 遺伝カウンセラーが関係部署をまわるような活動をする 遺伝カウンセリングコースの学生が関係部署を見学・実習する 遺伝カウンセリングの担当者が予約方法について院内のスタッフにわかりやすく伝える CGC と臨床遺伝専門医が院内（各病棟）のラウンドをする（ニーズを拾う） カウンセラーが病棟を訪問する
管理職アプローチ	病院が標榜リスト（看板）に臨医を加える（標榜しているが看板がない） 学会が認定施設であることの看板をかかげる許可をだす（OK?） 教授に教授会で報告してもらう 教授が診療部委員会でプレゼンテーションする 院長がカウンセリング定例会議に参加する
患者さんからのフィードバック	学会（ガン学会など）から、各医師へ GC をすすめる 遺伝子解析施設から GC をうけることが必須である旨を念を押す 遺伝カウンセリングを受けた患者さんが担当者に伝える 来談者が主治医に経験を話す 患者さんに（一般診療、GC で出会った人）口コミをしてもらう
その他	部門で講演会を企画する（なんらかの出席を促す特典?） 医師・カウンセラーが院内勉強会を企画する みんなが強制的に遺伝カウンセリングの講義をきく 事務担当者がレシートの浦にカウンセリングを含む広告をのせる 事務が医療者に点数がとえることを連絡 ソーシャルワーカーが case cont の際に、GC に触れる、確認する 部門で医療相談の MSW に GC を周知する 部門で相談案内の児部に GC を周知する

グループ 4

自己研鑽と院外へのPRをする

院内の公的案内を利用する	遺伝診療部を取材した記事を書く→院内誌・HP にのせる 院内誌に案内・取組み・相談を載せる 病院の診療科の表に「遺伝カウンセリング」を加えてもらう 院内誌に遺伝カウンセリングを取材してもらい存在を知ってもらう 院内誌等に寄稿する 院内のパンフレットに遺伝カウンセリング案内を入れてもらう
問い合わせをこぼさない	受診希望があれば断らない（内容問わず） （いつでも）問い合わせができる窓口を明示する
資格制度の見直し	認定遺伝カウンセラーを国家資格にする 名称を変更する（認定遺伝カウンセラー→遺伝○○士（師）） 呼称を考える（小児科専門医→小児科医、臨床遺伝専門医→遺伝科医）
有志で話す	遺伝子診療部の部員会議を定期的を開く 一緒に遺伝医療について考えられる仲間を見つける 仲間を増やす
実績で残す	院内倫理審査に関わる 一つ一つの事例を大切に 質の高い遺伝カウンセリングを実施する 継続的な遺伝カウンセリングを実施する 実績で報告する
他科へアプローチする 勉強会（外から呼ぶ）	各科に遺伝カウンセリングについて話をさせてもらう 学会でつながった先生に講演を依頼する 学会の著名人を講師（講演会）に招く 医療者向けの勉強会を遺伝子診療部企画で行う。外部講師をお呼びするのもよい 勉強会をしてもらう
トップへの働きかけ	全国院長会？でPR する 病院の運営会議などで遺伝カウンセリングについて紹介・説明する（上層部への認知）
勉強会（内部）	遺伝カウンセリングの課程の話をする（どういう風に進むのか） 各科の医師が興味ありそうなテーマを行う（医師） コメディカル支援の勉強会を開く “興味（ポスターのタイトル、疾患・検査）”をひく勉強会、研究の実施 紹介してくださった Dr. を巻き込んで院内勉強会を開く 他科の Dr. の所へ個人的に話をしに行く「こういうことをしてます。」 関係した先生にカンファレンスに出席いただく 関係者への働きかけを続ける 診療科に出かけていく 他科の実情をリサーチする（実態把握） 他科のカンファレンスに参加する 遺伝子検査が必要そうな科へ相談してみる 小児科、産科などニーズがありそうな科の NS に現状を聞いてみる 治験をもってきてもらう クライアントを紹介診療科に戻す 看護職他との連携を強める
診療体制	きちんとした診療体制を整備する（遺伝診療科 / 部、場所、コストがとれるように） 感染対策加算のように相互のチェックを義務化する
その他	「遺伝カウンセリング」を知らないのはあたりまえ！ 日本遺伝カウンセリング学界に演題を出す 遺伝カウンセリング学会を遺伝診療部門（科）がない所であえてやる

遺伝医療の担当者が各科の医師・患者・一般社会に多面的な働きかけをする

遺伝医療担当者がパンフレットやホームページを作成する

遺伝カウンセリング部が院内の医師にパンフレットを配布する
自由持ち帰りパンフを作成する
病院が HP を充実させる（みやすくする）
各病院が病院の外來待合などで、遺伝カウンセリングについてわかりやすい映像を流す
病院がパンフをつくり、病院の受付に遺伝カウンセリングとは何か？というようなパンフレットを置く
医療者が遺伝カウンセリングについての HP をつくる
一般の人がホームページやポスターで相談窓口（遺伝カウンセリング）を知ることができる

遺伝医療者が講演会を開く

遺伝医療担当者が（院内ギャラリーなど）で遺伝医学の紹介をする
遺伝カウンセリング部が院内・院外で遺伝カウンセリングについて講習する
医療者は遺伝カウンセリング外來の役割を認識する
そのためには正確な遺伝医学の認識を正しくもつことが必要（院内・地区内の勉強会を定期的に開く）
患者さん向けの“遺伝”についての講習会(?)講演会を開く(遺伝の Dr. かカウンセラーか)
医療者が患者会・家族会に講演に行く
遺伝カウンセリングをする人が他職種と連携し、遺伝カウンセリングの認知度を高める
家族が院内の研修会で遺伝カウンセリングについての実施する

各科の医師が遺伝カウンセリングの役割を知る

院内の医師が遺伝カウンセリング（遺伝医療）について正確な認識をもつ
院内の医師が遺伝について正しい理解・知識を持つ
主治医が遺伝カウンセリングとは、というところを説明する
担当医が遺伝カウンセリングを理解する
少なくとも関連が深い科の掲示板に遺伝カウンセリングを受けられることを掲示する
院内の各科の医師が遺伝カウンセリングを知り、簡単かつ自分の専門科（分野）を担うことができる

各科の医師が遺伝専門外來を紹介する

各科の医師やナースが遺伝カウンセリングについて知る
院内の医師が遺伝的背景から必要に応じ、より専門性の高い遺伝外來に繋ぐことができる
医療者が遺伝カウンセリングが必要と思ったら紹介できる環境を整える
簡単な遺伝相談に通常の診療で行う（医療者の認識の向上が必要）
より専門的なことが求められれば遺伝専門外來に相談する
主治医が不安をもつ患者さんに遺伝カウンセリング部の紹介をする
遺伝カウンセリング部が他施設・他院に遺伝カウンセリングの紹介を行う

社会が遺伝カウンセリングの重要性を認識する

病院が遺伝カウンセラーを常勤にする
病院が多く遺伝カウンセリングをさばける体制を整える
役所や行政が難病申請などの際に遺伝カウンセリングを患者に紹介する
国が保険収載する遺伝学的検査と保険点数を増やす
学校の先生が遺伝教育をおこなう（ことで自然と遺伝のことが気がつく?)

メディアが遺伝カウンセリングを紹介する

遺伝について知る努力をする（TV、ラジオ、ネット等のメディア、学校教育、医療勉強会など）

患者さんが自発的に学習する

誰かが遺伝医学・カウンセリングについての教育番組をつくる
家族や当事者がピアカウンセリングの際遺伝カウンセリングについて情報提供をする
一般の人が遺伝カウンセリングについて来院してから十分な説明を受け理解する
世界人類遺伝学会が来年開催されることをマスコミに取り上げてもらう
患者さんが遺伝性かもしれない、家族性かもしれないと気付く
クライアント（患者）が信頼できる情報元から遺伝カウンセリングを知ることができる
患者さんが自分の疾患をしっかりと調べ、遺伝カウンセリングの必要性に気付く
患者さんが自らの家族や親戚のことを知っていく必要
遺伝について知る努力をする（ネット、メディア、一般勉強会（医療セミナーなど）、主治医から）

患者さんが主治医に働きかける

遺伝カウンセリングに來た患者さんが不安を持つ家族に遺伝カウンセリングについて伝える
患者さんが医師に自分の病気が遺伝疾患でないか問いかけをする？ように医療者が問いかけをする
来院する患者は主治医に遺伝カウンセリングの可能性を確認する
患者さんが遺伝かもしれないと思ったときに相談できる主治医を見つける

グループ5

わかりやすい、届くものを創っていく

ポスター、HP、患者会、公開講座、
院内外を通して GC の内容を説明する

工夫：楽しく理解、わかりやすく、アクセス数
SE が HP での KW を調べてアクセス数を増やす
遺伝カウンセリングということばをもっとわかりやすくするあるいは副題をつける
遺伝子診療部の HP に遺伝カウンセラー（or 臨床遺伝専門医）が、遺伝カウンセリング
について説明、紹介文をのせる
遺伝カウンセリング担当者が HP を通して人、内容を説明する
患者会が HP に遺伝カウンセリングを説明する HP をもっと楽しく、興味をもってもら
える内容にする
HP のアドレスをあちこちにかいておく
遺伝子診療部が疾患 or 領域ごとに遺伝カウンセリング主訴例の HP をつくる
遺伝カウンセリング利用者が HP に遺伝カウンセリングを説明する
私たちが患者会に参加する（参加して GC を広める、具体的に説明する）
私たち？が患者会の HP に遺伝カウンセリングについて or 遺伝子診療部の HP のリンク
をはってもらう
遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医が患者向けにセミナーを開催する
来院するかたがたが最も興味を持ちそうなテーマ、HBOC、DTC などの一般向けの行事
を開催する。その中で GC を紹介する
スタッフがカウンセリング場面のももを行う
遺伝子診療部が、主治医の先生方に対し遺伝カウンセリングを説明するマニュアルを配る
スタッフがカウンセリング場面のももを行うが定期的に遺伝カウンセリングについての
説明会を行う
遺伝カウンセラー、臨床遺伝 n 専門医が病棟にも行くようにする
遺伝カウンセリング担当者が院内スタッフに対して遺伝カウンセリングを説明する
スタッフが院内のすべての職員にこういう場合は遺伝カウンセリングにつなぐというこ
とを理解してもらう取組みをする
病院のあらゆるスタッフが遺伝子診療部がどのような場所で遺伝カウンセリングがどの
ようなものであるかを認知する
すでに受診している患者さんでカウンセリングが有効な血縁者の方にすすめていた
だき資料をわたす
カウンセリングを受けてよかったーという肩が（成功事例）を掲示する
院内の雑誌に特集を組んでもらい、院内の目立つところにおく
病院上層部が院内で遺伝カウンセリングを受けられることがわかるような工夫をする
（HP、院内掲示、案内板）
遺伝カウンセラー（or 遺伝カウンセラーコース学生）が患者向けにパンフレットを作成
する
院内広報が DVD（まちあい）で遺伝カウンセリングを流す
スタッフが具体的な用件をのせたポスターをはる
院内広報が院内に遺伝カウンセリングびスターをはる
医院が外来の待合室、受付に遺伝子診療部、遺伝カウンセリングの紹介動画を流す
遺伝子診療部がポスター、パンフレットを配る to 院外
遺伝子診療部が院内に遺伝子診療部のポスターやパンフレットを掲示する
ボスが新聞にコラムをかく、できれば連載で
遺伝子診療にかかわる医療者が医療系の卒前、卒後教育に積極的に参画する（主治医
→ CI へ）
各診療科の若手医師、各病棟の NS のシンパを増やしそれぞれで GC の重要性をアピー
ルしてもらう
院内広報が連携医療機関にチラシ・ポスターをくばる
公表している遺伝性疾患の芸能人に話をしてもらう（アンジェとか）
スタッフが時間を設定しなんでも相談をうけつける
この連絡会議が「遺伝カウンセリングの日」を設定して CI へのキャンペーンを行う「ご
相談受け付けます的な…」

工夫をする：見やすさ、目立つように

工夫をする：配布時、作成時

しくみ作り

その他

我々が遺伝医療と地域を密につなぐ

私たちが医療者との連携を充実させる	医師会との連携（セミナー、RP、DVD） 私たちが積極的に他科の先生方と関われるよう、勉強会等を開く 私たちが外来の役割を近隣の医療機関に周知する 私たちが、家庭医に向けて遺伝医療の重要性を訴えていく→勉強会 実際の事例から啓発する 専門医が自身の専門領域の外来で遺伝カウンセリングの存在を face to face でおしえる 私と担当医が「主治医が pt への伝える方向」4 について話し合う 医療者向けの遺伝に関わるセミナーを実施する
私たちが地域連携（福祉）を充実させる	地域のクリニック、小さな病院の事務の人に GC の存在をレクチャーする 私たちが福祉に働きかけ遺伝相談の場をもうけてもらう 地域の福祉関係者への啓蒙する 訪問看護ステーションとの連携をはかる 保健所とのつながりを持つ 地域の難病支援団体との連携 福祉のところにもパンフレットをはってもらう 保健センターで遺伝カウンセリングを提供する
私たちが学校教育に介入する	“遺伝医療”を教科書に載せる 学生への遺伝教育を頑張る 我々が文科省に中学、高校の授業に“遺伝カウンセリング”を入れてもらうようよびかける 学校の保護者会で講演する 専門医やカウンセラーが地域の中学、高校に出前授業する 病院祭で出展、寸劇を行う 養成コースの院生が学園祭で遺伝に関するブースを開いたりやポスター掲示をする 医療系学部がある（医・遺伝カウンセラー）大学の学生向けに遺伝医療カフェを開催する
私たちがメディアを利用する	地域紙と連携する 我々が地域のラジオで宣伝する 各施設の遺伝カウンセリング部門のホームページを充実させる テレビ CM を流す（ex. にきびは皮膚科へ） テレビ、新聞、ラジオなど利用する 私たちが地域、全国メディアに出る 私たちがメディアに働きかけ、遺伝カウンセリングの情報を流してもらう 本を出版する 広報で宣伝する メディアに積極的に出る 歌って踊れる CGC を養成する 地域 FM に出る
私たちが一般向けのセミナーや講演会などのイベントを設ける	一般向けイベント（セミナー or 講演会系） 講演会、学習会、茶話会などの場を設ける 市民セミナーへの出張講義“遺伝カウンセリング”とは？ 相談会を設けてもらう 一般向けの遺伝に関わるセミナーを実施する 市民講演会などに積極的に関わる 私たちが地域に遺伝カウンセリングとはどういうことをするのかを講習する場を設ける
私たちが遺伝医療を充実させる	遺伝子治療≠遺伝医療 どこで（病院名）何科に行けば良いかを宣伝する 病院が健診センターの内診表の家族歴を充実させる 遺伝カウンセリングの前として遺伝や多様性について啓発する 我々が在宅遺伝カウンセリングを行う
私たちが一般向けイベント（サイエンスカフェ）を設ける	スポーツジムで勉強会をする サイエンスカフェを企画する 私たちがサイエンスカフェなど専門家以外の人とも交流していけるような場をつくる 学校の文化祭イベントにブースを出す
私たちが一般向けに広報活動を行う	我々が自治会に直接宣伝する 回覧板に案内資料をはさむ パンフレットを配る 地域の医療機関にパンフレットを置かせてもらう

グループ6

私たちが広く一般の人に対し継続的に広報活動を行う

私たちがメディアを利用する	遺伝カウンセリングについて雑誌にとりあげてもらう 遺伝カウンセラーがメディアに出る マンガのテーマに遺伝医療をとりあげてもらう 新聞に遺伝医療の特集を断続的にとりあげてもらう 遺伝がんのサバイバーが自伝（闘病記）を出版する テレビ局が遺伝医学をとりあげたドラマを作る テレビ局が「遺伝カウンセリング」を扱うドラマを作成する 各病院の遺伝子診療部がCMを作ってテレビで流す 学会が遺伝カウンセリングについて紹介したまんがをつくる 「ためしてガッテン」にとりあげてもらう
文科省が教育に組み入れる	学会などが陳情する 大学 or 高校の必修科目の中に「遺伝カウンセリング」を入れる 小・中学校のカリキュラムの中に「遺伝カウンセリング」を入れる 学会が中学・高校の理科の教科書に遺伝カウンセリングの話をのせるようはたらきかける 大学・高校教育の中で、遺伝に関する科目又は授業を行う 大学の心理学の教員が心理学科の授業として遺伝カウンセリングの話を 大学の教授または Dr. を高校の保健の授業で遺伝について話しをする GC コース学生が出張授業を実施する
私たちが講習会を開催する	GC 担当者が講演会を聞く 遺伝子診療部が市民向け講習会を実施する 大学が遺伝医学についてのセミナーを行う 遺伝医療をやっている人が地域の人に遺伝カウンセリングについて説明する（保健センターとかで）
私たちがイベントを行う	「遺伝」についてまず知ることができるように科学館で展示・企画する 無料遺伝相談を行う
私たちが口コミでひろめる	遺伝子診療部、GC コースがイベントに出展する 大学に遺伝の教室が開業医において遺伝外来は何ぞやとの話しをする 遺伝カウンセリングを行っている人が地道に周囲の人に話す（口コミ的に） 疾患の家族会において、遺伝に関する相談窓口があることを説明し、口コミを促す 多くの人が関心を持つと思われる遺伝性腫瘍や出生前診断から伝えていく
その他	GC 担当者が市役所・保健所などの窓口を伝える だれかが遺伝カウンセリング専門の病院を作る GC 担当者が保健師などと協力する

ワークショップ5) ジェネティックエキスパート認定制度

コーディネーター：日本大学医学部附属板橋病院遺伝相談室 中山智祥

書記：山梨大学医学部附属病院 検査部 長田 誠

出席者：10名

東北大学病院東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門・遺伝疫学研究支援分野
鈴木洋一

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 武元聡

山梨大学医学部附属病院小児科 小林千尋

信州大学附属病院遺伝子診療部 河村理恵

信州大学附属病院遺伝子診療部 (大学院生) 伊波若葉

藤田保健衛生大学病院医療科学部臨床検査学科 大江瑞恵

京都府立医科大学附属病院眼科 上田真由美

大阪大学医学部附属病院看護部(眼科) 小巻正泰

岡山大学大学院医歯薬学総合研究科臨床遺伝子医療学 梅村啓史

社会医療法人母恋天使病院遺伝診療室 外木秀文

欠席者：1名

日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 小倉彩世子

ジェネティックエキスパート認定制度の課題解決のための提言案を作成し、午後のワークショップで「まとめ」として総合討論します。

自己紹介

- ・中山智祥先生 日本大学医学部 臨床検査部臨床検査医学課で遺伝学的検査、遺伝カウンセリングを実施。遺伝子診療学会は今年で22回になるが、5年前にジェネティックエキスパート認定制度を立ち上げるアイデアがあり、それに携わってきた。
- ・長田誠 山梨大学医学部検査部にて遺伝子検査を実施している技師で、今回は書記として出席している。中山先生とともにジェネティックエキスパート認定委員会に所属している。
- ・鈴木洋一先生 東北大学 東北メガバンク人材育成部門。参加理由は、ゲノム解析を実施している若者のキャリアパスとして可能性を勉強しに来ました。
- ・小林千尋先生 山梨大学小児科。普段はダウン症やプラダーウィリー症候群の患者の診察に参与している。今回は勉強のため参加しました。
- ・伊波若葉先生 信州大学 臨床検査技師 今日勉強のため参加しました。
- ・河村理恵先生 信州大学 認定遺伝カウンセラーの教育を実施。どのような方が取得され、どのようなところでどのような活躍をしているかを勉強しに来ました。
- ・大江瑞恵先生 藤田保健衛生大学 医療科学部臨床検査学科 認定遺伝カウンセラー。

この認定制度はよく見かけ、気になっていた。講習会は学会員でないと参加できないようなので、今回は勉強したくて参加しました。

- ・外木秀文先生 札幌天使病院 臨床遺伝専門医。遺伝外来を実施しているが9割は小児科医師として働いている。羊水診断の精度管理、患者さんへの説明、今後アレイ検査を実施するが、どのように説明するのか疑問がある。本日は、横文字が並んでいるので来てみようと思った。医師が検査をすべて実施する訳にはいかないため、ジェネティックエキスパートさんが、どのような立場で支援していただけるのかをお伺いしたい。
- ・梅村啓史先生 岡山大学。普段は皮膚科医であり、遺伝専門医と検査専門医を持っており、この分野に関わりを持っている。
- ・上田真由美先生 京都府立医大 眼科と研究を実施している。主に多因子疾患の重症薬疹をしている。遺伝診療を実施する中で資格が乱立しているので、どのような形で実施されるかを勉強しに来ました。
- ・小巻正泰先生 大阪大学 看護師。2008年から橋渡し臨床研究のため未来医療センターにて、骨格筋を用いた心筋浸透移植、角膜では、口腔粘膜による角膜浸透移植に携わる。眼科でGMRCと外来師長を行っている。ファーマコジェネティクスに連続5回参加していたが、昨年なくなった。ジェネティックエキスパート認定制度はよくわからないが、気になっていたので勉強に来ました。

アンケート資料は、32施設から回答をいただきました。質問1の「ご存じですか」の「はい」は69%であったが、字面を見たことがある、あるいは聞いたことがある程度の方を含めたものだと考える。理由は、質問2の自由記載の「はい」の方の記載が「いいえ」に近い方が結構多かった事による。しかし、このアンケートによりジェネティックエキスパートを皆様にインプットしていただいたことで、今回の目的を達成できたと考えます。

ジェネティックエキスパート認定制度の成り立ちについて説明した。

日本遺伝子診療学会が認定する初めての資格である。五年前、津市で三重大学が遺伝子診療学会を実施した後、登教授へ福島理事長から認定制度の立ち上げを提案され、認定制度がスタートした。最終的にジェネティックエキスパートの名称となった。

この目的は、遺伝子診療学会の理事会で決めた規則、実施細則をもとに、遺伝学的検査と体細胞検査（ヒトを対象とする）を医療者の説明でき、医療に貢献することとした。実施する項目は、ヒト遺伝病を解析する遺伝学的検査、癌やジェノタイプを伝えないような体細胞遺伝子検査の二つではじめて、もう一つの病原体核酸検査は今回入れずに、ヒトを対象とした検査を医療者に説明報告でき、「クライアントや患者さんに関わらない」事を前提にしている。また、医療に貢献すること（親子鑑定は医療かどうか、音楽の才能が有るかを遺伝子解析することは

目的

ジェネティックエキスパート

第1条 この制度は、遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家を養成・認定し医療に貢献することを目的とする。

医療でないと考える) がキーポイントになる。

- ・ 遺伝子関連検査の分類は、病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査があり、微生物かヒトか。遺伝する、しないの分類があるが、厳格に言うとジェノタイプを伝えない、伝える可能性が有る、伝えるに分類したい。体細胞遺伝子検査の癌は子孫に行かない。遺伝学的検査は、遺伝病、体質、ファーマコゲノミクスを含めたものとし、JCCLS、日本医学会が認めるガイドラインに記載されている。

分類	内容	
ヒト以外	病原体遺伝子検査	ヒトに感染を引き起こす外来性の病原体(ウイルス、細菌など)の核酸(DNA、RNA)を検出・解析する
ヒト	遺伝しない	体細胞遺伝子検査 がん細胞特有の変異や発現異常を解析する。
	遺伝する	遺伝学的検査 単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物などの効果・副作用、個人識別を解析する

「遺伝子検査」という言い方は、曖昧なため「遺伝子関連検査」とするようにし、遺伝子診断、遺伝子解析、遺伝子分析は許せるが、「検査」はしっかりと精度保証されているものであり、「遺伝子検査ビジネス」は紛らわしいと考える。

・ 遺伝子関連検査に関連する資格

日本人類遺伝学会、日本カウンセラー学会が臨床医遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー。日本人類遺伝学会が臨床細胞遺伝学認定士、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター。日本染色体遺伝子検査学会、日本臨床検査技師会が臨床認定染色体遺伝子検査師。日本遺伝子分析科学同学院が初級、一級遺伝子分析科学認定士。日本バイオ技術教育学会が初級、中級、上級バイオ技術士。日本バイオインフォマティクスがバイオインフォマティクス技術者を認定している。

認定組織	資格
日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会	臨床遺伝専門医 認定遺伝カウンセラー
日本人類遺伝学会	臨床細胞遺伝学認定士 ゲノムメディカルリサーチコーディネーター
日本染色体遺伝子検査学会	認定臨床染色体遺伝子検査師
日本臨床衛生検査技師会	認定臨床染色体遺伝子検査師
日本遺伝子分析科学同学院	初級遺伝子分析科学認定士 一級遺伝子分析科学認定士
日本バイオ技術教育学会	初級バイオ技術者 中級バイオ技術者 上級バイオ技術者
日本バイオインフォマティクス学会	バイオインフォマティクス技術者
日本技術士会	生物工学部門技術士 生物工学部門技術士補 生物工学部門技術士修習技術者

しかし、バイオインフォマティクス技術者は未成年でも受験でき、ペーパー試験の4択のみで中学生も合格している。物理学、化学、分子生物学（ヒト以外も）を実施している。日本技術士会は生物工学部門技術士、技術士補、技術士修習技術者がおり、遺伝子に関係しているものがある。これらの資格についての疑問点を解決したい。

・ ジェネティックエキスパート認定制度の特徴

日本遺伝子診療学会が認定する初めての資格であるが、どうして日本遺伝子診療学会なのかというと、日本人類遺伝学会では臨床遺伝専門医、日本カウンセラー学会では認定遺伝カウンセラーを立ち上げていることから、フレキシビリティをもって立ち上げられる日本遺伝子診療学会で実施するという背景があった。将来はそれぞれの学会にて共同認定になる可能性もある。日本遺伝子診療学会とは、臨床遺伝の医師、臨床検査技師、衛生検査所などが集まって作った新しい学会である。日本人類遺伝学会と臨床検査をつなげる学会ともいえる。医療におけるヒトゲノムの取り扱いや、次世代シーケンサーでのインシデンタルファ

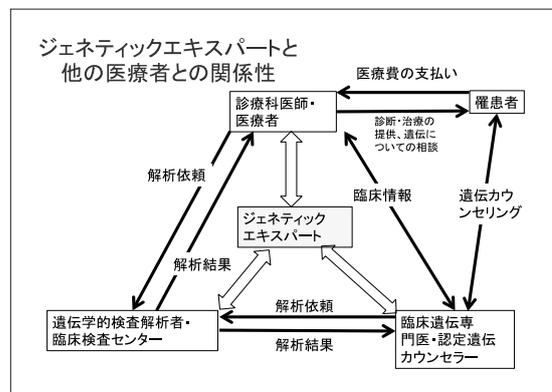
インディンクスなどの問題もあり、時代に即した人材の育成を目指すことが重要であるため、この認定を立ち上げた。この試験の特徴は、筆記試験のみならず各種オンラインデータベースを使用するところである。筆記試験は選択形式であるが、Web実技試験は自分のPCとWiFiを用いて、試験問題を解答するためWebにアクセスして情報を入手する事になる。この試験を予備知識なく実施すると戸惑うので、臨床遺伝情報検索講習会を年2回実施しており、受験資格としても2回の受講が必要である。認定試験はジェネティックエキスパート認定制度委員会が行っている。

**ジェネティックエキスパート
認定制度の特徴**

- ・ 日本遺伝子診療学会が認定する初めての資格である。
- ・ 医療におけるヒトゲノムを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱う。
- ・ 次世代シーケンサーなど、時代に即した人材の育成を目指す。今まで日本にはなかったユニークな資格である。
- ・ 筆記試験のみならず各種オンラインデータベースを使用した臨床遺伝情報の検索Web実技試験を行う。
- ・ 日本遺伝子診療学会が主催する臨床遺伝情報検索講習会への参加が申請資格に関わる。
- ・ 日本遺伝子診療学会遺伝子解析担当者(ジェネティックエキスパート)認定制度委員会が認定試験を行う。

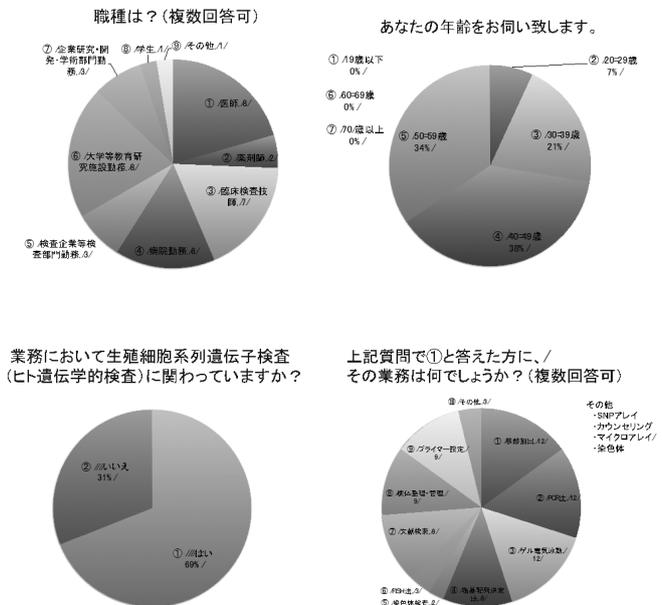
・ジェネティックエキスパートの位置づけ

臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの方が右下、診療科医師、医療者が上、解析する方や外部委託検査、センターが左下になる三角形の中心で、罹患者に接触せずに医師、医療者、センター、専門医、カウンセラーを助ける位置づけになる。



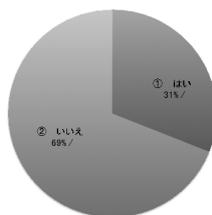
第7回遺伝子情報検索講習会のアンケート結果。

- ・ 職種はいろいろである。
- ・ 第1回目は臨床検査技師の方が多かったが、現在は均等になっている。
- ・ 年齢も若い方から70才の方もおられた。
- ・ ヒト遺伝子関連検査に関わっている方が、69%。
- ・ その業務の文献検索、検体管理、プライマー設計などは、情報を扱う上でこの資格にふさわしいと考える。
- ・ 遺伝カウンセリングに関わっているのは、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーが中心である。
- ・ 業務においてヒト体細胞遺伝子検査、病原体遺伝子検査に関わっているかについては、病原体遺伝子検査は病原体核酸検査ともいい、臨床検査では収益があるので、病院の中で大きなウエイトを占めている。
- ・ お持ちの資格については、いろいろな資格の方がおり、受講されている。

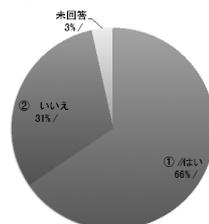


- ・ウェブツールは、頻繁に使用する、時々使用するが多い。
- ・使用するサイトは、NCBI、UCSC など様々である。これらが使用できるように講習会を実施している。
- ・講習会は、2005年度から年2回実施しており、第1回の内容は、OMIM、PubMed、NCBIの使い方を講演者のPCでウェブ上のものを動かして講演した。第2回は、変異を見分けられるかについて、単一遺伝疾患、体細胞遺伝子、CNV、その記載法を実施した。第3回目は、プライマーデザイン、エキソーム、次世代シーケンサーの単一遺伝疾患や体細胞遺伝子検査を実施した。第4回は、BRCA1、2とエキソーム解析データを実際に解析した。第5、6、7回は、Web試験を想定して模擬試験形式で実施した。前半は、試験問題をWebを使用して自分のPCで解答を導き、後半は、その答えを解説していく形式とした。筆記試験に関しても良問をアップロードした。WiFiに関してはレンタルで貸し出してもいる。

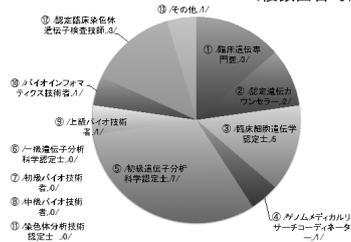
業務において遺伝カウンセリングに関わっていますか？



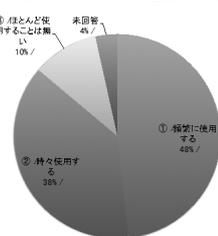
業務においてヒト体細胞遺伝子検査、/ 病原体遺伝子検査に関わっていますか？



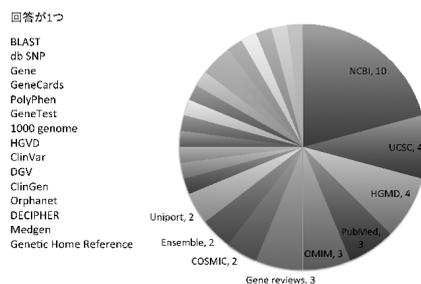
あなたが所持の資格についてお伺い致します。(複数回答可)



日常業務にてウェブツールを使用しますか？



どのようなサイトを使用しますか？特に有用と思われるものを記してください。



認定試験について。

- ・認定試験が7月17日に実施された。筆記試験90分、Web試験90分であったが、Web試験は、20分延長した。21名が受験し11名が合格した。
- ・申請資格については、実務経験が3年であるが、この実務経験の3年は「医療に資すること、つまり、病院、臨床検査センターなどでの勤務で有り、分子生物学で医療に関係ないようなところで実施している経験ではない。
- ・到達目標は、ホームページに掲載している。遺伝統計、生化学についても含まれている事は、特徴的である。2名の方の推薦が必要で、1名は日本遺伝子診療学会の理事であること。
- ・ホームページに情報を掲載している。情報の公開は、ホームページ、講習会、総説、メール配信があり、遺伝医療、遺伝子診療を実施していく仲間と情報を交換して伸びていくことが重要だと考えている。
- ・この臨床遺伝情報検索講習会は、ジェネティックエキスパート認定制度委員会が支えており、日本遺伝子診療学会の前理事長の福島先生が担当理事である。

ジェネティックエキスパートに関する質問。

- ・鈴木先生：遺伝子診療学会は誰でも入れますか。 回答：推薦状はならず、誰でも入れます。
- ・鈴木先生：認定資格のハードルは、「医療に資する」であり、病院や検査部で3年以上勤務していなければいけない。この場合、研究としてバイオインフォマティクスを実施している方、次世代、インフォマティクスに関与する方が受験できないことが壁になるのではないかと。 回答：次世代を作っている機器の会社、インフォマティクスに関与する方が、医療に関与していないから受験できないかということは議論された。一方で、ヒトの命に関わる情報を扱うので、医療現場を知らない方を受験させるのはどうなのか。DTCの方がこの制度を受けられて、ヒトの質的保証を実施しているのでOKだとするのは問題がある。初回認定試験であるので、まずは医療に資する方を対象とした。
- ・小林先生：ジェネティックエキスパートの普段の仕事は専念できるものなのか、他の仕事の兼務なのか。 回答：毎日仕事がないと考えられる。他の業務を実施しながら、依頼があったときに任務を遂行する形になると思う。
- ・伊波先生：病院に働いている技師、医師が中心になると、研究者としては3年の病院勤務が難しいと考える。研修施設や研修制度などはありますか。 回答：現在、研修指定施設はなく、今後も無理であろう。臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーは、受験資格の3年と推薦者はいらなくなっている。
- ・河村先生：今、ジェネティックエキスパートの認定者は何人おられますか。試験は難しいですか。また、何回受験しても大丈夫ですか。更新制度はどうですか。 回答：合格者は11名です。受験された方は難しいと仰っておりました。受験は何回でも受けられます。更新は5年で、学会参加、遺伝情報検索講習会を必ず2回受けることです。
- ・大江先生：どのくらいのレベルを目指しているのか。臨床遺伝専門医の先生であれば、ある変異があれば自身で調べられるが、ジェネティックエキスパートに求められることは、どの程度なのか教えて欲しい。 回答：合格者の先生達を見てみると、過去の講習会の資料を元にきちんと勉強して取得していた方であると思う。レベルとしては、50%ぐらいの合格にしたい。同学院の一級遺伝子分析科学認定士の試験は合格率が13%であった。このレベルにはしたくないが、優しすぎてもエキスパートとしてやっていけないと考えている。
- ・大江先生：新しいデータベースがいろいろ出ていて、実際にどれを使えばよいのかわからない。講習会では、そのあたりもアップデートしていくのか。 回答：最近では、第一回の認定試験を想定して講習会を実施してきたが、初心に戻ってソフトウェアの基本的な使い方から実施しようと考えている。
- ・外木先生：認定制度は、普及することが大切である。ジェネティックエキスパートの認定をもっているからと言っても、普通の医師がジェネティックエキスパートに依頼するのは難しい。外注検査では、結果にコメントがついている。シーケンスのデータは大学から帰ってくるが、遺伝専門医でもわからないことが多く、それを患者に説明するのはさらに困難である。そのときにジェネティックエキスパートに聞いてみようとなるような輪が大切であるので、きちんとした認定制度を作り、認知してもらうのが良いので

はないか。 捕捉：サイレント変異に関して、ドクターがこの変異が原因だと患者に説明した事例がある。最近では、サイレント変異は意味のあるものもあるが、多くはアミノ酸が変化しないので原因ではない。このような事は、遺伝医療の中であってはならない事なので、相談できる方を養成することが、この認定制度を立ち上げるきっかけとなっている。バリエーションの中でも個体差があるので、難しいと考える。

- ・梅村先生：皮膚科での遺伝病の相談とカウンセリングについては出来るが、シークエンスを読むとか、ウェットを行ったり、結果の解釈をしていたわけではない。しかし、仲間からはウェットもわかっていると思われており、その変異が意味のあるものかなども理解し、すべてを出来ると思われている。遺伝医療を実施することと、シークエンスを解釈するのは異なることだと思うので、この認定制度が必要でないかと思う。講習会も参加したいが、資格が増えると更新などが大変である。しかし、大切な認定制度であると考え。 回答：受験しなくても、講習会は為になることを実施しているので参加していただきたい。日本遺伝子診療学会に入会するには年会費8千円。学術大会期間以外の講習会は、普通3千円である。
- ・梅村先生：ジェネティックではなくてジェノミックではないのか。 回答：ジェネティックテストが、遺伝学的検査に相当するので、それがあったと思う。
- ・上田先生：医者立場としては、勉強して資格を取りたい。しかし、研究者立場としては、もっと門戸を広げた方が良くはないかと考えます。患者さんには接しないので、ゲノム医療にかなり貢献している PhDの方が受験出来るようにしたらどうでしょうか。医学研究に従事しながら研究を実施している PhDの方は、重要な役割を果たしていると考えます。 回答：医学研究は医療なので、PhDのかたも認定制度を受験できます。グレーかなと思うところは、製薬会社の方。しかし、治験を実施しており遺伝多型を実施している場合はセーフ。大学医学部、医学研究もセーフにしました。次回からの願書には、実施していた仕事内容を細かく記載いただき、受験資格の判断材料にしたいと考えています。臨床検査技師の方は、病原体核酸検査が主体であるため、PhDの方、薬剤師さんなどにも受験していただきたい。
- ・小巻先生：この人達は病院の中で、どの部門で働くか。臨床医が相談したいとき、検査部よりは遺伝子診療部、遺伝子カウンセリングなどの臨床専門医や認定遺伝カウンセラーに相談する。ジェネティックエキスパートに直接連絡することはないと思うので宣伝が必要である。ジェネティックエキスパートの認定試験を、テクニシャンや研究のプロトコルを持っている教員、PhDが受験できると聞いて安心した。

アンケートの間2から

ジェネティックエキスパート認定制度に求められることの自由記載は、記入が23施設、未記入が9施設でした。設問1で「いいえ」と答えた施設の自由記載については、全く初学者でお答えできる立場にありません。診療報酬での加算認定になればよいと考えているが、難しい。などであった。

設問1で「はい」と回答した施設の自由記載は、以下のようである。

講習会の資料をPDFにしてホームページに掲載していることはよいことである。

クライアントに説明出来るようになって欲しい。との記載に関して認定カウンセラーの立場として、どう考えるか意見を聞いた。

大江先生：認定カウンセラーとしてではなく個人的には、PhDの方は、検査の情報などに優れているが、患者さんに接する医療面接の所では厳しいと考える。検査の重みと医療を知っているヒトの重みが異なるので、別にした方がよいと考える。鈴木先生：私も反対です。もし、それを実施するのであれば、認定カウンセラーが学んでいる部分も入れないとダメではないか。上田先生：反対です。PhDのかたの負担になるのみである。患者さんに接するのは科学でなく人間的なところなので、無理だと思います。一緒に同席して、後ろで教えてくれるのは良いと思いますが、心のケアは全く異なるものです。中山先生：到達目標の5番に、遺伝カウンセリングの目的や意義を説明でき、対応できるとあるだけで、遺伝カウンセリングが出来るとは記載されていない。皆様の貴重なご意見ありがとうございます。

他の資格と区別に関しては、さらに宣伝していかなければと思います。また、精度管理に関して入れるかどうか難しかったですが、入れてあります。

上田先生：具体的に精度管理とはどんなことですか。変なデータではない、いつも同じデータである、ということですか。回答：検体の精度管理、データの精度管理も含まれている。検体採取からデータ報告までの精度を担保でき、その方法を理解していることであると考ええる。

外木先生：臨床の先生は、遺伝子検査は決定打であり重要視している。ある疾患の論文がでると。その先生にストレートに遺伝子関連検査を頼む。結果が陰性であれば、違いますよと患者さんに報告する。アンジェルマン症候群の患者さんのFISH検査をプラダーウィリー症候群と判断し、親の会を紹介した。そしたら親の会の皆さんから、「あなたはプラダーではない」と言われ、親の会から紹介がありアンジェルマン症候群と診断した事例がある。医者への遺伝的基本知識の向上が必要である。臨床の医師の基本的なレベルを上げなければ患者に伝わらないので、臨床遺伝専門医がサポートすることが必要である。

その他、ジェネティックエキスパートの職場があるのか、病院内でのアピールはどうか、どの医療機関からもコンサルタントが出来ることで広まると思う。などがアンケートに記載されていた。

今回、このアンケートにより、知らない方には存在を周知できた。知っている方にも考えていただき問題提起していただいた。

質問

鈴木先生：病院で給料をもらえる職種にしないといけないと考える。遺伝カウンセラーもいないところから、必要とされる所まで来た。これと同じようにジェネティックエキスパートも大学病院で活躍し、この職種が必要であることを皆さんに周知させることが重要だと思いました。

認定遺伝カウンセラーも社会的に認知され、需要があると思うがいかがですか。

河村先生：認定遺伝カウンセラーの認知は増えている。必要であることについて病院の中から声が聞こえているので、数年前より増えてきている。認知されるには、それぞれの場所で積極的にアピールする必要があると思う。ジェネティックエキスパートに合格された11

名の方が、どのように活躍されているかを聞きたい。応援したい。

認定遺伝カウンセラーの業務で外部部門からのオファーはあるか。

大江先生：認定遺伝カウンセラーを欲しいという要求はあるが、今は、おられないので働くことが出来ない。

認定遺伝カウンセラーの費用面（給料）ではいかがでしょうか。

大江先生：常勤は難しいので、アルバイトや非常勤が多い。

小牧先生：治験センターをうまく活用するのはどうでしょうか。しかし、専門職ではないので。認定遺伝カウンセラーとして質が異なる。関東は、専門職になるが、関西は専門職ではないのではないかと。このようにジェネティックエキスパートもどのように機能するか難しいところであると思う。

今後のジェネティックエキスパートをどうすれば良いか。

認知度を上げていく、宣伝をする。各施設一人は必要である。などが提言された。

外木先生：染色体を実施している方を受験させたい。アレイのデータを解析して報告してくれる方が欲しい。精度保証が出来る方で、カウンセラーが出来る形で臨床検査技師さんに実施して欲しいし、私も実施したい。

鈴木先生：アレイや次世代を解析する方が必要であり重要事項です。臨床科に結果を保証して提出する方は必要である。遺伝カウンセラーは、テクノロジーが苦手だが、ヒューマンインターフェースが特異な方が多いけれど、この方達に実施してもらった価値はあると思う。臨床専門医は忙しいので、検査方面に関してはジェネティックエキスパートに実施して欲しい。

大江先生：心配なのは、そのバリエーションが病的なのかの結果を伝えるためには高いレベルが必要であると思います。今回の認定試験では、まずは門下を広げて、合格者で切磋琢磨して高いレベルに到達しようとしているのでしょうか。人材を一人確保するのであれば、そこまでのレベルと技術が必要であると思います。

梅村：病理では、実際に遺伝子関連検査のみで診断がつくのではない。病理医の診断所見もつく。よくないことは、紙で返ってきた報告書をそのまま信じることである。やはり、他の方と対面で議論する環境が大切である。真剣に議論するとだいたいの方向性が見えてくるので、遺伝子関連検査の結果だけで考えるとおかしな事になる。話し合いを実施することが重要である。このようなことが出来る人材が必要であり、この認定制度の重要性を感じる。今回の会議から、ジェネティックエキスパートを取得して欲しい PhD が頭に浮かぶので、その方に取得してほしいと思う。我々と遺伝医療に3年関わっていただき、取得して欲しいと思うし、PhD の方も取得したいと言ってくれると思う。

鈴木：医者や認定遺伝カウンセラーに関しては、このような職種の勉強も必要なので、講習会を充実して認定遺伝カウンセラーなどに受けていただく事がよいのではないかと。ジェネティックエキスパートを一人雇用するのは大変であるが、このような職種は必要なので、このスキルを認定遺伝カウンセラーなどがつける時代であると考えます。講習会を充実して実施する事は、日本遺伝子診療学会のアピールポイントになるのではないかと考えます。

臨床遺伝情報検索講習会についての意見をいただいた。

現在の講習会は、土曜日の14時か15時から3時間で実施している。遺伝医学セミナーは3日間である。

鈴木先生：遺伝医学セミナー程の日程は大変だが、次世代シーケンサーの実際のデータをまとめて、変異コールまで実施すると1日では終わらない。内容は増やせるが、実施する側が大丈夫であるか心配です。

大江先生：臨床遺伝専門医や臨床遺伝カウンセラーの方でしたら、一泊二日でも勉強に来ると思います。

鈴木先生：遺伝医学セミナーは、講習会費も高額であるが、人気がある。遺伝医療分野の知識が必要だと考えているからだと思う。(単位認定が必ず必要)実際のシーケンスを学ぶ機会が少ないので、講習会は、このような所を実施するとよろしいのではないか。

梅村先生：遺伝医学セミナーは、単位が取得できることと、SGMのロールプレーでカウンセリングも実施できることから、1回で2つの単位が取得できるので、このセミナーに参加すると時間の節約になる。

中山先生：講習会に参加している方からのアンケートでは、1泊の宿泊についてはでていないが、終了後に懇親会を実施し、親睦を深めたいとの意見は多い。

上田先生：懇親会を実施するのであれば、東京の方はいいと思いますが、2日間にしているただかかないと懇親会費と出張費が出ないので、考えて欲しい。(遠方の方は、朝早くから開始すると2泊になる。)

中山先生：土曜日から日曜日で、1日目は午後始まりで、懇親会、宿泊して次の日のお昼まででよいのではないか。

鈴木先生：遺伝医学セミナーも惣明期は家庭的であり楽しかったので、内容を充実すればよろしいのではないか。

中山先生：AMEDでも人材育成に力を入れている。このジェネティックエキスパートが結びつけられてくれればと思う。しかし、バイオインフォマティクス学会も同じ思惑があるが、人間ばかりではないのと思う。

鈴木：ゲノムの中間を取り扱う提言を見ると、バイオインフォマティクスの教育というワードと認定遺伝カウンセラーを含んだ遺伝医療体制があるので、この中にジェネティックエキスパートを入れてもらうようしたらどうでしょうか。バイオインフォマティクスは解析、研究のイメージしかないが、臨床に戻すためには、ジェネティックエキスパートが必要である事をアピールしていくと認知度が上がると思います。

提言として

- ・さらに認知されるよう、活動する。
- ・宣伝が必要である。
- ・各施設1名、在籍する必要がある。
- ・PhDの方を率先して取り込む。
- ・より充実した講習会を目指す。

以上

ワークショップ6) 臨床診断目的の遺伝学的検査に関わる倫理審査の現状

コーディネーター：江花有亮（東京医科歯科大学附属病院遺伝子診療科）

書記：甲畑宏子（東京医科歯科大学附属病院遺伝子診療科）

参加者：40名

参加施設：32施設

東京医科歯科大学（江花有亮、甲畑宏子）、愛媛大学医学部附属病院（大木元明義）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）、川崎医科大学附属病院（升野光雄）、北里大学病院（望月純子、荒木尚美、大畑尚子、福田令）、岐阜大学医学部附属病院（塚田敬義）、京都大学医学部附属病院（平岡弓枝、滝智彦）、杏林大学医学部附属病院（小野正恵）、近畿大学医学部（西郷和真）、国立がん研究センター東病院（岡本渉）、国立病院機構京都医療センター（臼井健）、四国こどもとおとなの医療センター（近藤朱音）、信州大学医学部附属病院（涌井敬子、高野亨子、田澤立之）、千葉大学医学部附属病院（別府美奈子）、帝京大学医学部（木戸浩一郎）、東海大学医学部附属病院（大貫優子）、東京慈恵会医科大学（花岡一成）、東京女子医科大学（松尾真理）、東北大学病医院（青木洋子、橋詰拓明）、鳥取大学医学部附属病院（難波栄二）、奈良県立医科大学附属病院（西久保敏也）、日本医科大学附属病院（佐々木元子）、藤田保健衛生大学病院（市原慶和）、北海道大学病院（柴田有花）、宮崎大学医学部附属病院（野間口千香穂）、九州大学病院（石井加奈子）、広島大学病院（丸山博文）、香川大学医学部附属病院（花岡有為子）、山口大学医学部附属病院（岡山直子）、自治医科大学附属病院（岩本禎彦）、兵庫医科大学病院（玉置知子）、名古屋大学医学部附属病院（大瀬戸久美子）、

今回のワークショップ6では「臨床診断目的の遺伝学的検査に関わる倫理審査の現状」というテーマで話し合った。ある疾患の遺伝学的検査を行う必要が生じた際に必ずしも自施設内で遺伝子解析を実施しているとは限らず、他施設に解析委託をするケースも少なくないと考えられる。多くの場合遺伝子解析は研究として行われており、倫理委員会で審査を経た上で行われなければならない。一方、遺伝診療従事者にとっては研究というより診療範囲であるという意識が強く、患者のために円滑に結果開示をしたいと考えており、そのための手続きは可能な限り簡略化したいと考えている。その手続きの方法は施設によってばらつきがあり、時に律速段階となる。そこで我々はまず、倫理審査委員へのアンケートと遺伝診療を行っている専門医を対象としたアンケートを比較することで、2つの異なる立場の意見を共有し、その中から取り組むべき課題を抽出することとした。議論の主な要点は①臨床遺伝学的検査の定義と対象となる疾患、②具体的な審査の方法や手続き、③情報の集約やアクセス手段などが挙げられた。

<提言>

1. 医学部倫理審査委員会連絡会議（LAMSEC）と遺伝子診療部門連絡会議の間で話し合いの場を設けて、それぞれの立場からディスカッションをする
2. 遺伝子解析を行っている疾患・遺伝子変異のリストを (i) 臨床検査に準じるもの、(ii)

探求型研究、(iii) その中間の3つに分類する

3. 学会・連絡会議を中心とした解析施設の情報の集約化とアクセスしやすい環境整備を進める
4. 学会・連絡会議が中心とした解析施設と試料提供施設の間の共通フォーマットの策定を進める

<緒言>

近年のシークエンサー技術の開発は目を見張るものがあり、10年前とは比べ物にならないほどの精度と解析スピードをもたらした。コストについても安価になっている。これにより様々な疾患の原因遺伝子が同定され、限定された疾患のみではあるが、遺伝子解析による変異の同定をもって診断を行うケースも増えてきた。ただ実際に診断的価値が確立し、保険収載されている疾患も存在するがまだまだ少なく、研究と診療の境が曖昧であるのが現状である。研究である以上、このような遺伝学的解析は倫理審査を経た上で行われるべきであるが、多くの場合において遺伝子変異が診断に使用されるケースは稀少疾患であり、施設としてほんの数例のために研究として倫理審査を行うということは現実的ではない。

このように、臨床診断のために行う遺伝学的解析のあるべきプロセスとして倫理審査のあるべき姿について、診断によるベネフィットと被験者保護という2つの観点から考える必要がある。臨床家は患者のために遺伝子変異によって診断をして次の意思決定を行うと考える一方、倫理審査担当者は研究として検体が外部機関へ出ていくことや遺伝情報の管理について倫理的な配慮が必要だと考えている。今回、遺伝診療家と倫理審査担当者、双方の意見を集めて、両者の意見を比較したところ、やはり大きく異なることが分かった。その結果を踏まえて、臨床における遺伝学的検査を行う際に求められる適切な倫理的な配慮について考察した。

1. 全国医学系大学倫理審査委員会連絡会議（LAMSEC）へのアンケート

LAMSECとは全国の医学系大学の倫理審査に関わる教職員・事務職員が研究倫理について情報の収集・交換をするために作られた組織であり、1989年に発足、現在では年二回学術総会が開催されている。そこで倫理審査に携わる側の見解をこのネットワークを通して収集することとした。LAMSECへ参加している80大学の倫理審査委員会に別紙のような無記名アンケートを送付したところ、44施設の委員から回答を得ることができた。

結果の概要を以下にまとめると、まず①患者の遺伝子解析を他施設に依頼する場合に自施設でも研究として倫理審査は必要か否かについて、行うべきだとする意見が66%に上り、依頼先の審査でよいという意見は27%にとどまった【質問1-1】。続いて、②その場合に他施設のインフォームドコンセント（IC）文書を使用することの是非について問うたところ50%の委員が新たに自施設のものを用意すべきだとしたのに対し、39%の委員は他施設のを転用してもよいと考えていた。また遺伝診療の現場では様々な稀少疾患について、解析を依頼するケースが考えられるため、すべての疾患をまとめて「臨床目的で行う遺伝子検査」として倫理審査を行うという解決策が考えられる【質問1-2】。③このような包括的な研究手法についての是非については、一括して行うことに積極的な意見（35%）と消極的な意見

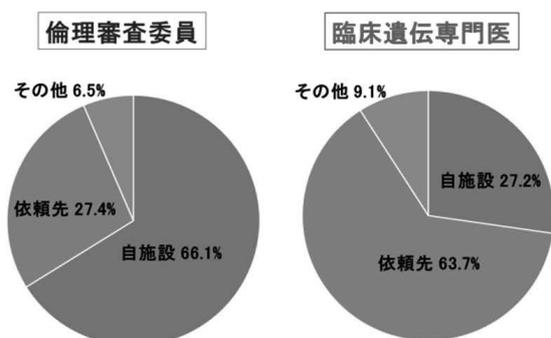
(36%)が拮抗した。あるいはケースごとに対応が異なる(その他、29%)という意見が見られた【質問2】。④最後にこのような状況について、現実的な体制について自由意見を求めたところ、まず遺伝学的検査・診断ガイドラインに準拠し、検査の品質保証を加えることを前提としつつ、共通の手順書やフォーマットの必要性や保険収載についての記載が見られた。また遺伝カウンセリングを経ないままに発症前診断が行われてしまう可能性についての懸念が見られた。

2. 遺伝子診療部門連絡会議へのアンケート

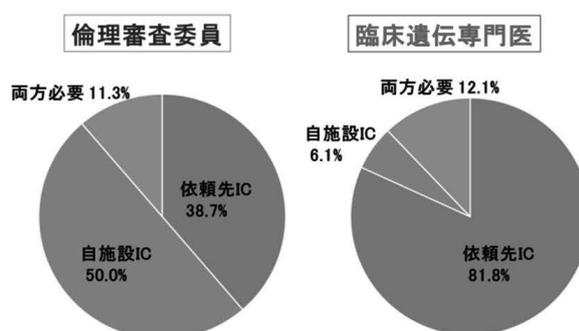
次に全く同じ内容のアンケートを遺伝子診療部門連絡会議において行った。こちらは遺伝診療を行う側の意見が集約されていると期待される。本連絡会議に登録している109の施設にアンケートを送付し、33の回答を得た。

同様に、①他施設に依頼する場合の自施設における研究倫理審査の必要性について、行うべきだとする意見が27%にとどまり、依頼先の審査でよいという意見は64%に上った【質問1-1】。次に、②他施設のインフォームドコンセント(IC)文書の使用については、実に82%の臨床医が他施設のを転用してもよいと考えており、自施設のものを使用すべきだとした臨床医は6%であった【質問1-2】。また③包括的な研究手法については、一括して行うことに肯定的な意見が過半数を占め(61%)と消極的な意見は24%であった【質問2】。④最後にこのような状況について、現実的な体制について自由意見を求めたところ、倫理審査のガイドラインの整備を求める声や遺伝子検査の中央集約化などが挙げられた。倫理審査委員と同様に、患者負担の費用や臨床検査としての品質保証について指摘が認められた。

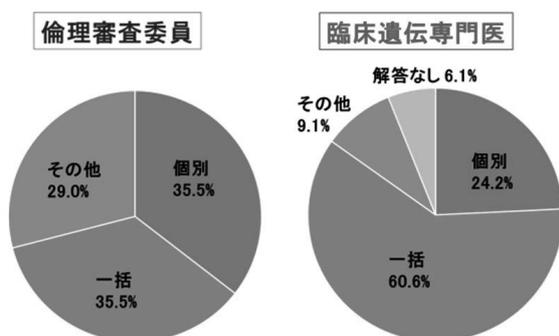
【質問1-1】



【質問1-2】



【質問2】



3. ディスカッション

2つの立場からのアンケートをまとめると、当然ながら遺伝学的検査を行う側としてはより簡略化した手続き（倫理審査の免除やIC文書の共有）を求めていたのに対し、審査委員側では被験者保護の観点から倫理審査や施設に合わせたIC文書の作成を求めており、予想通り両者の意見には乖離が認められた。これらのアンケートの比較からまず臨床で行われている遺伝学的検査（仮に臨床遺伝子解析とする）について自由に意見を求め、問題点を抽出することとした。

まず、遺伝子解析に関する倫理審査が不要なケースについて議論を始めた。遺伝子解析についてカテゴリーに分けたところ、i) 診断目的のみであり検査結果を研究に利用しないもの（例：保険収載されている疾患遺伝子）、ii) 診断目的であり、かつ研究目的であるもの、iii) 未知の遺伝子などを対象とする探索的な遺伝子研究という3つに分類できると考えられた。このうち、i) については品質保証や保険収載などについて一概には言えないものの、臨床検査に準じた対応が可能であり、必ずしも倫理審査が必要ではないと考えられた。一方、iii) については臨床研究であるので、倫理審査が必須であるという結論になった。ただし、ii) の診断目的・研究目的の検査については、Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) や GeneReviews などに記載されており、倫理審査の必要性についてしばしば判断することが難しいものである。結論として、i) や iii) については特に議論すべき点はなく、ii) のカテゴリーについて議論を深める必要があると考えられ、このカテゴリーを仮に「臨床遺伝子解析」とした。一方で、例え保険収載されている遺伝子解析に関しても、病的意義の不明な変異（VUS; Variant of Uncertain Significance）などが認められることからICの必要性について確認した。

次に「臨床遺伝子解析」を行うに当たって問題点を抽出したところ、担当医が個人的に解析施設を探して依頼しているという認識が共有され、窓口を作ってシステムティックに依頼できる体制づくりが重要ということで一致した。その際に学会単位で検査施設を開示している例（遺伝子診療学会や日本小児内分泌学会など）が挙げられ、情報共有できた。一方で学会ごとにバラバラに構成されているため、主な学会が中心となって統合している必要があるという意見で一致した。また研究レベルではなく、診療で行う際にはCLIAやISOなどのような質の担保が重要であることも確認され、すでに動いている遺伝子診療学会と共同で作成していくことが指摘された。質については倫理と分けて考えることとして質についての議論はここで終了した。

「機動的」な倫理審査については遺伝子解析の中央化とともに審査の中央化についても議論がなされた。人類遺伝学会や遺伝診療部門連絡会議がガイドラインを提示することや共通のフォーマットを作成することが提案された。ある解析実施施設（中央施設）の例として、スピード化した倫理審査が挙げられた。予め様々な施設からの委託を想定した文書・手順書を準備しておき、解析委託があったら、その施設に研究計画書と同意書、所定のフォーマットを郵送あるいはファックス（紙媒体）で依頼元の施設送り、共同施設・研究協力施設としての同意書をもとに倫理審査委員長か副委員長による迅速審査を行い、参加施設としてリストに加えるスキームが紹介された。一方、提供施設については患者の個人情報への配慮が必要であること、ICには家系図や臨床情報についても含めることを確認した。また「準包括

的な」同意として、循環器領域、がん領域などのような範囲でまとめる研究について好意的な意見が見られた。最終的にこのようなケースで、中央施設と提供施設の間に共通フォーマットを作成していくことが提案された。

4. 要約

- (1) 倫理審査委員と遺伝診療従事者へのアンケートの結果、遺伝学的検査の際の倫理審査の手続きやIC文書に関する認識について相違が認められた。
- (2) 遺伝学的検査には3つのカテゴリー、臨床検査に準じてよいもの、必ず倫理審査が必要なもの、およびその中間に位置するものが存在する。議論にすべきなのは中間にある倫理審査の必要性について不明なものであり、これを「臨床遺伝子解析」の対象と考えている。遺伝子変異がOMIMやGeneReviewsなどで登録されているが、専門家の判断を要するものである。
- (3) 遺伝子解析を行っている施設へのアクセス体制について情報を共有した。学会単位でバラバラに構成されているため、統合していく必要がある。
- (4) 他施設へ遺伝子解析の倫理審査を委受託する際に使用できる共通フォーマットを関連学会から策定していくべきである。

5. 今後の課題

今回のワークショップの(1)～(4)までの要約から、倫理審査委員と遺伝診療従事者が同じテーブルについてコミュニケーションを図ることが重要であると考えられた。それぞれLAMSECや遺伝診療部門連絡会議で意見をまとめ、その内容をともに議論する場を設けることを提案された。具体的な内容は、(1)と(4)他施設へ遺伝子解析の倫理審査を委受託する手続きに必要な、共通フォーマットの策定が挙げられる。原稿のガイドラインに即したひな形を連絡会議で提案していくことが挙げられる。また、他施設への審査委託の手続き方法やその際に必要な手順書、施設要件の整備、責任の分担などについても議論を深めていく必要がある。

次に、(2) 遺伝学的検査の3つのカテゴリーについては共通認識となったと思われる。ただ中間に位置する「臨床遺伝子解析」については今後用語を決めていく必要があると思われるので、議論を続けていくこととする。(3) ある疾患の遺伝子解析実施施設へのアクセスについて、学会などを通して情報を統合していくことが望まれ、今後も課題として議論を続けていく。

<全国医学系大学倫理委員会連絡会議と全国遺伝子医療部門連絡会議で使用されたアンケート>

1-1. 自施設患者において臨床目的での遺伝子解析（遺伝子検査）を他の医療機関・大学に依頼する、というケースについて伺います。依頼先機関が遺伝子解析研究としてその検査を実施している場合に、自施設でも遺伝子解析研究として倫理審査は必要だと思いますか？

- a) 自施設でも倫理審査を行う必要がある
- b) 依頼先機関が倫理審査の承認を受けていれば、不要と判断する
- c) その他（自由記述）：

[]

1-2. 上記のケースについて伺います。遺伝子検査を行う際に、依頼先機関のIC文書を用いて患者から同意を取得することについてどのように考えますか？

- a) 依頼先機関のIC文書を用いてよい
- b) 自施設のIC文書を用いるべき
- c) その他（自由記述）：

[]

2. 自施設において、臨床目的での遺伝子検査が多数実施されるケースについて伺います。この場合、「臨床目的で行う遺伝子検査」という包括した研究課題で、自施設の倫理審査を行いますか？

- a) 個別に（遺伝子検査1件ごとに）倫理審査を行う
- b) 自施設では一括して審査を行ってもよい
- c) その他（自由記述）：

[]

3. 今回取り上げたような臨床目的の遺伝子検査の実施について、指針との整合性を保ちながら、機動的な遺伝子検査実施を実現するための体制作りという面でご意見があればご記載ください。

[]

第 13 回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

1) 臨床遺伝専門医の研修のあり方

【櫻井】 まず、昨年作成した「専門医制度整備指針対策ワーキンググループ」の報告書の内容です（スライド10）。新しい専門医制度の中で、どういう施設を認定するのか。それから専門医になるために何を専攻医に求めるかということの概略ですが、まず「指導員が在籍している」、これは当たり前の話です。「研修に必要な環境」ですが、この時は年間20件の遺伝カウンセリングと診断というふうに書きました。20件で専門医の研修までできるのかと、その程度で研修施設として認めていいのかという議論はおありかと思いますが、実際に現在の研修施設での新患者数というのは先ほどグラフで見ていただいたような程度であるのも事実です。

基本領域、先ほどお示した「4領域、小児、生殖・周産期、成人、治療のうちの2領域について対応できる」。この要件からすると、がんセンターは研修できないのかという話にもまたなります。単独の研修施設で十分に経験できないものについては指導員が在籍する他の施設との協力体制が取られている。このような要件を案として提示いたしました。

次に専門医になるための研修する側の要件としては（スライド11）、症例の経験としてポイント制というのを採用しています。今の臨床遺伝専門医制度の申請書類では、単に陪席したのかそれとも実際に遺伝カウンセリングを担当したのかというのが分かりません。実際に担当した場合と陪席した場合にポイント差をつけて、ただし担当する症例数の最低限は設定する。そして、基本の4領域を全部研修してさらにほかの領域もしくは4領域のいずれかの領域で残りのポイントの研修をする、というかたちにしてあります。ただ、すべての研修を一つの領域でというのはダメだし、一つの疾患に偏り過ぎるのも望ましくないということで、こうしたことを回避するように設定してあります。

これは研修すべき内容なので、ちょっと飛ばさせていただきます（スライド12）。

この研修要件につきましては昨日の学会の特別企画でも、何人かフロアの先生方からご意見をいただきました。例えば眼科や耳鼻科の先生がいらっしゃったとしても、こういうスタイルでの専門医研修を求めるとすれば、多分もう眼科や耳鼻科の先生はどなたも専門医にはなれないだろうというようなご意見もありました。確かに、言われてみればその可能性は非常に高いなというふうにも思います。

まずやはり対策ワーキングの報告書に加えて、今後改めて必要なのは、どのような専門医を作っていくのか、そしてそのためにどういう研修システムを作っていくのかということです（スライド13）。先ほどなぜ専門医が必要かということをお示ししましたし、専門医機構に認めてもらうということが最初のステップになるわけですが、そこでも問われていることは専門医と非専門医はどこが違うかを明示することです。

そうして見てみますと、私どものこの対策ワーキングの報告書は、やはり新しい臨床遺伝専門医というのは横断的な領域だという自分たちの認識を反映したものです。

また、これからは膨大なゲノム情報が検索できるし、被検者に返ってくるような時代になるわけで、それに対するインタープリテーションができるということこそ、非専門医との差別化に求められるものではないだろうかと考えています。その上に、基本領域を含む全領域とは言わないけれども、複数領域をきちんと経験しておくということが、これからの専門医の研修の仕組みとしてふさわしいのではないかという意見が出ています。

そのときの認定施設の要件というのは、一つの領域の基幹病院で全ての研修ができる所というのはそうはないですから、連携が重要になってくるわけです。これは臨床遺伝専門医に限った話ではなく、基本領域の専門医研修も今すでにその問題の対応に苦慮しています。研修施設の要件を非常に厳しくしてしまうと、大学の人事等で地域の病院で勤務している先生が専門医を目指そうとしても、そこに指導医がいない、あるいは指導医の先生が地域の病院では専門医の更新が困難になるために都市部に戻ってしまう、などということが起きれば地域の医療をますます崩壊させる。少なくとも私のいる北海道は間違いなく崩壊すると思います。

ですので、この研修施設の連携について、具体的なところまでは私どもは今日、お話を詰めることはできませんでしたがけれども、極力緩くしてほしいというわけではないですけれども、実現可能な連携の仕組み、専門医を目指す先生が質の担保された研修を続けられるような仕組みというのはよく考えていく必要があります。

そしてもう一つ、先ほどの出ていたゲノム情報をきちんと解釈して正確な情報を提供することができるという、これは経験というよりも知識としてきちんと身に付けなければいけないものですので、こういったことに関するセミナー等の研修期間中の受講を必修化していく。それを中央でやるのか、それとも今のGCRP（遺伝カウンセリングロールプレイ研修会）のように地方でやるのか、これはまた、今後具体的に詰めるものですが、ここは必修化しておくべきと考えています。こういった中で基本的な領域の座学の部分も入れる、あるいはロールプレーも入れるということで、先ほどのいわゆるマイナー診療科を専門とする先生のために専門医としての道もきちんと開いておくことができると思います。

最後の部分は、この学会とかこの制度委員会というよりも、基幹の学会との交渉というか詰めなければいけないことになりませんが、例えば内科の場合に初期研修を3年間、それから専門研修をやる。内科ですと、遺伝は2階ではなくて3階になる可能性があります。そうしたときに、臨床遺伝の症例を短期間にたくさん経験することというのは容易ではないし、必ずしも基幹病院で初期の研修をできるわけではないドクターを含めて、臨床遺伝に関心のある若いドクターが研修期間中に経験したものをきちんと臨床遺伝専門医の研修実績として担保できるような仕組みというのは、特に内科・外科と書きましたが、どの基本領域であっても絶対必要だろうというような意見が出ております。

ですので、このグループとしては前のワーキンググループの報告書に対して上乘せるかたちで、以上のような提案をさせていただく次第です。以上です。

【吉田】 ありがとうございます。遺伝専門医の在り方、研修の仕方についておまとめい

いただきました。フロアの先生から、何かコメント、ご意見ございますか。

【櫻井】 同じグループの先生、私が落としていることはあるかと思います。いっぱい落としてそうな気がするんですけど、もしあったらご追加をお願いします。

【吉田】 具体的にはいつ頃から使われるのでしょうか。

【櫻井】 それについては話し合いはしていませんけれども、この春卒業した学生さんが2017年に後期研修が始まるわけですから、そのときには私たちの研修の全体像を示せていなければいけませんから、実際はもう1年半ないんです。

【吉田】 それほど先のことではないということも今、発言いただきました。いかがでしょうか。

【三宅】 同じワーキングを見ていてあれなんですけども、例えば4領域というよりはむしろ診療行為、例えば保因者診断についてどこまでいったか。発症前診断について、あとは出生前診断に関して。例えば産科であっても、自分のお子さんが目の病気で、「次の子どもどうしますか」とかいうところについてきちんとフォーカスを当てた症例のクリニカルレポートをきちんと書く。例えば保因者集団に対するクリニカルレポートとかいうかたちで、本来から言ったらケースを使い回すとアウトですけども、違うケースごとにそれぞれフォーカスする所を決めていって、それをさらに評価の対象にするというのは一つの考え方かなと。

ただ、やはり同一疾患で全部分けましたよとって、全部それが神経原線維症1型でしたというのと、やっぱりそれはそれでまた問題だと思うので、その辺のレギュレーションは書けるとしても、診療行為別に物事を分ける。領域というものじゃなくて全般に広がりがあるってほしいけれども、その中にある遺伝の問題というのはいろんなものが全部内在されているはずなので、そういったようなやり方も一つの手ではないかというふうに私は考えます。

【櫻井】 研修すべき内容ということでこういう10項目をその時には出しております。これは態度であるとか知識は、あまり具体的なことは書いていません。今、多分、三宅先生がおっしゃったのは、この3番、4番、5番辺りですね。そういった中身についての、単なる病名の羅列でのバラエティーを問うのではなくて、どういったタイプの、どういった内容の診療を行ったかということ、きちんと積み重ねを評価できるようにするという、そういうことだと思います。

【吉田】 ありがとうございます。いかがでしょうか。

そうしますと、2017年を見据えて少し具体的な作業に今後着手していくというようなことになりそうですでしょうか。

【櫻井】 今、専門医制度委員会のほうでも準備を進めていますので、そこに今回のこのワークショップでの提案等を持っていって、改めてもむという話になるのかと思います。

【吉田】 ありがとうございます。恐らくここでの議論が櫻井先生を通して専門医委員会に上がっていくということなので、本日の内容を踏まえてぜひご提言等があれば櫻井先生の方にご連絡いただければと思います。

2) NGS の臨床活用

【古庄】 よろしくお願ひします。われわれのチームは50人以上の人に参加していただいて、大変喫緊の課題との認識で非常に真剣な議論が展開されました。

大まかな流れとしては、アンケートを送っておりましたのでその報告をお示しするとともに、実際に行っている所、これからという所の現状問題の洗い出しを行ったのちに、いったいどういうふうに行っていくかについて、具体的な情報交換やご提案が寄せられました。その中で、小崎先生の方から IRUD に関するアナウンス、ご提案があって、今日、このお話のあとに同じ内容でお話をいただけることになっております。

アンケート結果については時間の関係でざっとにしますけれども、次世代シーケンサーは持っているか、それから遺伝子解析をしているか、臨床応用をしているか、などの内容です。3分の1ぐらいの施設で NGS の臨床応用が行われており、およその件数はかなり幅があり、1週に1件といった所もありました。問題点としてはコスト、解釈、人手などがあり、さまざまな意見がありました。今後、発展していく上でも、費用のことや結果の解釈について、教育の問題、体制の問題が検討されるでしょう。これらを踏まえて実際に話し合いの中で交わされたことを中心に見ていきましょう。

まず、NGS 運用に関する現状まとめとしては、いくつか重要な考えるべきところがあると思うんですが、有用性という点で見ますと、パネル解析、ホールエクソーム、ホールゲノム、それぞれに有用性は明らかであることが確認されました。新規遺伝子の検出をしたり、CNV も検出できる、モザイク、それから全ホールゲノムであればプロモーター領域のものがあったり、あるいは特定の疾患をある程度否定できるといったいろんな臨床的な意味があるという点に関しては、疑う余地はないということだと思います。

次にコスト面ですけれども、現状ほとんどが研究費で行われているということで、重要な課題であることが確認されました。例えば、検体数がまとまったところで流せるという場合がありますが、なかなかちょうどよくまとまらないのでそういうときにどうすればいいのかですね。それから保険収載もしされたとして、一律現状の3,880点になったとして、明らかに足りない場合もあるとの指摘もありました。それから現在は海外の試薬しかないので、当然全体的にコスト高になっているとの指摘もありました。

QC (クオリティーコントロール) に関しては、現状では各施設、各研究者に任されているということが問題点ではないかということで、施設によって結果が違ってはならないということが話されております。

バリエーションが検出されたときの解釈については、難しいとの指摘もありましたが、それは基本的にはサンガーと同じで、情報が多いというだけだとの指摘もありました。やはり分野別の専門施設、その疾患に対してあるいはそのカテゴリーに関して詳しい施設がサポートすることが重要であるという指摘もあり、また、施設をこえたデータの共有ということが重要であり、正常人のデータとしてとても期待される

のは東北メディカルメガバンクのデータ公開です。最近公開されたとのことですが、まだ詳細ではないということで、今後段階的に公開されていくことが期待されるという意見がありました。

変異データベースについても重要で、今は各施設で判断しているわけですが、各施設が病的変異だと判断したものを、分野別コンソーシアムでもいいかもしれませんし、あるいは IRUD に集約するという手もあるでしょうし、日本人のデータベースを作り、シェアすることが必要との意見がありました。

次に、遺伝カウンセリングです。NGS 時代に合わせた遺伝カウンセリングの発展が重要で、検査前の遺伝カウンセリングが大事であるとの意見がありました。施設によっては実際に NGS の解析を行う医師が遺伝カウンセリングにも対応している。その場合は当然正確な情報提供ができるわけです。しかし、解析をしていない施設でも、解析施設との連携が良好であれば十分留意点、限界について遺伝カウンセリングができるだろうという意見もありました。

それから、今後、例えばいろんな科が必要に応じて検査を提出してしまうような状況になったときには、とりあえずその科に結果が返ってくることになり、各科で結果開示をされる可能性があります。こうした場合、QC の理解が不十分だと、例えばその結果がグレーなものであったとしても、これを用いて出生前診断を実施するといったことがあると大きな問題になります。そういったわれわれのソサエティ以外のソサエティの教育も大事だろうという意見がありました。

次に、疾患カテゴリーによって状況が異なるという意見があります。家族性腫瘍に関しては、特にこれは治療薬選択を視野に入れた NGS パネルによるコンパニオン診断というのが出てくるということで、これは BRCA でもそうですし、大腸がんでもそうですが、これは体細胞系列で調べても、それは二次的にも胚細胞系列のものにつながりうるものです。それらにどう対応していくかが、ここ 1 年ほどの間の喫緊の課題となることが予想されるとの意見が出されました。

例えば卵巣がんの場合、術前に診断ができていないことが多いということで、例えば手術で診断をし、3 週間後の化学療法開始までにコンパニオン診断の結果が出る。そこで遺伝カウンセリングが行われ、胚細胞系列の遺伝子検査が検討される、という診療を行っていく体制作りが必要となります。家族性腫瘍の場合は、今のところ検査会社での迅速な NGS パネル診断が、おそらく有用であろうということが言われておりますが、BRCA1/2 の問題は特許の問題もまだちょっと微妙な時期ということでまだ解決しているとはいえません。いずれにしても、限られた時間のなかで、患者さんを助けるという目的を伴いつつ、家族への影響にも十分配慮した相当高度な遺伝カウンセリングができる体制が必要です。遺伝子医療部門がかなりレベルアップして迅速に、かつ、丁寧に、質の高い遺伝カウンセリングをどうやって進めていくか、診療側とうまくタイアップしてこれをどうやっていくかということが試されていることとなります。これは重要な分野で、非常に迅速に解決すべきだということが指摘されました。

指定難病系はまた少し違ってくると思うんですが、それに関しては難病支援施策

がとてもいい流れということで、ぜひこの波に乗って、かつ、この IRUD という国家的プロジェクトを有効利用することが大事だろうということです。

IRUD に関してのちほど小崎先生からご説明いただきますけれども、希少難病とかあるいは未診断例を遺伝学的に診断し、新たな疾患原因遺伝子の解明をしていく、国家的研究プロジェクトということで認識しましたけれども、そういう意味では、分野別・領域別の診断的パネル解析とは両立し得るといような気がしています。この IRUD を通じて全エクソーム、それに対する確立したガイドラインであるとか、データシェアリングのシステム、あるいはフェノタイプを表現型別に考慮していくシステムといった、これは恐らく近未来の次世代シーケンサーベースの診療構築の前駆的な基盤なので、ぜひこの機会にこれを上手に活用することができたらと思います。

指定難病の診断において遺伝学的検査が重要というように謳われておりますので、それに準拠した解析対象疾患の設定が重要です。例えば TruSightOne が今度バージョンアップすると言われており、それは指定難病に準拠したものになるであろうとの情報をいただきました。また、QC の確認として、世界で公開されている共通の DNA を解析して、同じ結果が出るかどうかをそれぞれの施設で確認するとかいったようなことも重要であろうという提案がありました。

最後に提言です。ソフト面、QC、解釈、遺伝カウンセリングといったことが大事になるわけですが、まず現状としては保険収載を目指していくことが必須であろうということは、多くの参加者の方々の共通認識でした。BRCA に関しては、リスク低減手術を含めて先進医療を目指すという方向性との情報をうかがうことができました。恐らくこれは、非常に急ぎの解決を求められているのでどんどん進めていくのがいいと思います。

指定難病系においては、もう既に 8 月に先天難聴が保険収載、NGS による診断が入ってきております。遠からず QT 延長症候群でもこの解析での保険収載とうかがっています。今後、ほかの分野の領域でも NGS を用いた遺伝学的検査の先進医療化、で、その上の保険収載化を目指していくというのが一つの方向性であろうということが確認されました。

また、指定難病系では、NGS を用いた臨床的遺伝学的検査が各施設で散発的に実施されるということだとなかなか難しいこともあるだろうということで、分野別・専門別での集約データとか、あるいはその施設ごとにおいても検査部の方に依頼する方向にしたらいのではないかとか、あるいは検査会社に委管していく方向がよいのではないかとか、そういった方向性で安定した検査を目指すということが重要との意見がありました。それから、TruSightOne に搭載する対象遺伝子リストが、指定難病の遺伝学的検査に対応することでより保険収載の道が開けるのではないかと意見もありました。

例えば一つの提案として、現在運用している施設が実際にありますので、どこが何をやっているかというのはなかなか見えない部分もあるので、日本において積極的に診療的な NGS 遺伝子解析を行っている所をしっかりと把握して、全てが協力して、

共通項目でのQCを行い、解釈に関するデータなどをまとめて提出していくのはどうかとの意見もありました。

いずれにしても、今、厚生労働省が目指していこうということを昨日うかがいましたが、本気度を感じた分野だと思うので、改良した具体的かつ有効な枠組みを、一気に提案していこうといった話にまとまりました。小崎先生の方から補足を願います。

【小崎】 慶應大学臨床遺伝学センターの小崎でございます。昨日、松原先生から IRUD について大所高所よりのお話をいただきましたが、具体的にどういうふうに行うのかということについてご質問をいただいたのと、それから今日、午前中に古庄先生との議論の中で出てきた問題点のいくつか、具体的には解決可能ではないかと考えているので、もうひと言だけ添えさせていただきたいと思っております。スライドをお願いします。

IRUD、R は Rare、Undiagnosed の U のほうは全く新しい動きということですが、患者さんから見ると、臨床医にとってあまりにも珍しくて診断がつかないような疾患は未診断といえますし、われわれも稀な疾患を全て知っているわけではないので、これらは同じように扱う必要があるだろうということでございます。

これはクリニカルセンターというのが全国各地にあって、実際の患者さんとのインターフェースをするわけですが、解析をするグループとの間でたくさん出てくるバリエーションの中で本当に病気の原因はどれなのかということを選ぶという作業があります。ここでは一方通行のように書いてありますが、実際にやってみると患者さんの臨床症状を聞いたりするなど、何度もやり取りをする、そういうプロセスが必要になってくると思っています。

現在、クリニカルセンターとして機能している施設を示します。指定されているのは、いわゆる研究分担者ということになっているわけですが、子どもの IRUD ではこのように始まっていて、それから大人の IRUD が、今日後藤先生がいらっしゃいますが、国立精神・神経医療研究センターの水澤先生を委員長としてキックオフが始まったところで、来年の4月からそれが融合してということになりました。

そうすると、基本的にはこの分担研究者うんぬんということじゃなくて、例えばこの連絡会の先生方がこちらの役割を担って行って全国的な仕組みを作り上げていくという流れです。実際には NGS 解析が中央で次々に行われているだけでなく、そこから上がってくるバリエーションリストと患者さんの症状をどう突き合わせるかという役割を、全国の各地の担当者の先生方が担う、といった大きなスキームになると考えております。

今、先ほどいわゆる研究分担者に指定されている施設以外の所にもどんどん加わっていただいておりますので、自身のご施設で積極的に参加されたい場合にはお声掛けをいただければと思っております。解析のほうは、基本的には公費で担うということになっております。

これは東京の多摩の地区の例ですが、都立の小児総合医療センターが核になってその周辺の病院とチームを成して、実際のデータの解析とそれから解析センターと

のやり取りは、吉橋先生がいらっしゃると思いますが、遺伝子医療科の先生が担当しておられて、こういうものを全国に広げていこうというのを3～4年のスパンで行って、最終的には3～4年のあとに制度化していこうという取り組みでございます。

いわゆる難病対策に投じられているお金は数百億円だと思いますが、そのうちのいくばくかの部分を恒常的な遺伝子検査の件につけるということですが、それが運用できるかどうかということや IRUD が実際に回るかどうかということで評価されるものと思われまので、いわゆる研究班とは少し違った意味合いがあると思います。どうぞよろしく申し上げます。

そもそもこのプロジェクトにエントリーできるかということについては、実際に患者さんが来てみたら「それは解析できません」ということだとトラブルになりますので、このエントリーシートというものをういています。遺伝性疾患と考える根拠は、当然家族性であるとか、多系統疾患であるとか、あるいは退行を伴う病気、それはいろいろあると思いますが、そういったことからエントリーしていただくということを決める前に、名前が入っていないシートを先にお送りいただいて、実際にエントリーいただけるということになると、こういう実名が入ったものを、先ほどのクリニカルセンター、研究分担者の先生やそれから倫理委員会の承認を得て研究に既に加わっていただいている施設に受診をいただくということになります。この情報をお送りいただく段階では、患者さんは倫理と研究という点ではまだ研究にエンロールしていないということで、共通の理解をしております。

ここの遺伝子医療部門の先生方が地域の先生やあるいは NGS の解析ラボをしている先生とやり取りをしながら正しい情報が患者さんに戻っていくという仕組みをどう作るかということなんです。

補足をさせていただきましたが、今日は古庄先生が問題として提起されたもののいくつかは、このプロジェクトが順調に回れば解決するものであると思いますし、仕組みが回るということが国費を定常的に取ってくるための重要な要件であると考えておりますので、皆さんのご指導をよろしくお願い申し上げます。

【吉田】 NGS の臨床活用の議論と呼応するように IRUD が走り始めたということで、いわゆる研究班型の研究というよりは、もう少し実際の診療に近いところにどうやって実装していくかが、今後の遺伝医療に使えるかどうかにか懸かってくるのかなというふうに思います。

【森崎】 循環器病センター森崎でございます。古庄先生の発表でよく伝えていただいたのですが、ちょっと訂正、修正、それからちょっと重大な問題がありますので。

一つはここで QT 延長症候群が入っていますが、これは既に保険収載されている疾患です。他の形の不整脈は収載されていませんけど、QT 延長症候群は既に 3,880 点で収載されているということを申し上げたい（古庄注釈：QT 延長症候群の遺伝学的検査は既に保険収載されているが、近い将来 NGS ベースになるという意図であった）。

もう一つ、指定難病となりますと、そういう話でもなかったと思いますが、遺伝学的検査を先進医療として行くと、多くの指定難病患者の診断あるいは登録という

のは、ある意味では難しくなり得る。すなわち、それぞれの患者さんが先進医療ですと当然負担をいただくというのが当初の段階では普通だと思います。可能かどうかはまだ分かりませんが、ぜひとも指定難病については、特に遺伝学的検査を臨床調査個人票に記載することが必要なものについては、保険収載のかたちで行わなければならないのではないかとこのように思っております。

【小崎】 厚労省の中でもいろんな事情があるようです。考えがいろいろだと思いますが、指定難病に対して NGS を用いた先進医療化ではなくて保険化を目指す動きがあるので、それに対する受け皿があるということを示していくのがこの全国会議の役割だと考えました。

【古庄】 そうしますと、例えば個々に動くには、今はプロジェクトがある所はその精度管理を IRUD と共有しながらやっていきながら、IRUD で一気に、というのがよいのでしょうか。

【小崎】 IRUD との関係はちょっと分からないですけど、実際に今日、かなりの施設が次世代シーケンサーの自施設で運用しておられるということを発表しておられましたので、その中では少なくとも QC が十分に取れている、データを正しく解釈できるというようなデータを示していくことが必要になっていくだろうと考えています。

【古庄】 示すというのは、どういう示し方でしょうか。

【小崎】 あまり政治的な発言はできないと思いますが、例えば QC を同じ施設下で私的にやってみて、同じ結果が出てくるというようなデータを集めるということ、もし可能であればこの場で提案したいと思います。

【吉田】 もう既に NGS を実施している施設があるという現状があり、厚労省が検討してくれる可能性を踏まえると、例えば現在動いているという施設が協調して、IRUD とは独立していても構わないですけど、現状についてのデータを今、古庄先生にまとめていただくことが重要ではないでしょうか。

【古庄】 もしできれば、われわれもそうですけれども、行っている施設での実施状況をぜひまとめて、一度に厚労省に現状報告したいと思います。

【吉田】 何か具体的な方法についてご意見ございますか。森崎先生。

【森崎】 何度も申しわけありません。保険収載については、内保連でのヒアリングを受けた経緯がございます。そのときは点数の問題も浮上いたしましたし、臨床的有用性についてもお話をさせていただいて、必ずしも否定的な意見はその時には出ませんでした。ただ、1 疾患あるいは 1 施設だけのそういう提案では弱いのも確かで、こういった場できちんとサンガーだけではなくて NGS を使ったものは重要、あるいは精度管理ができるんだということをやはり示していくことが大切だと思います。自施設の経験では、サンガー法でやりながら NGS で再確認をしたり、他施設での NGS の結果と突き合わせたりしているという状況で、必要であればそういうものも活用して、他施設と共同して先方から問い合わせがあればきちんと QC を示す、有用性を示すということを参画したいと思っておりますし、各施設にお願いをしたいと思っています。

【吉田】 ありがとうございます。いかがでしょうか。古庄先生。

- 【古庄】 実際行っている施設の方と相談しながら、歩調を合わせてやっていくべき時期なんでしょうね。
- 【吉田】 今、森崎先生からもご意見をいただきましたように、実際に NGS を動かしている施設で、共同提案をしていくということでぜひ進めていただきたいと思います。次年度、次回のこの会議のときにはその進捗なども報告していただければと思います。
- 【大竹】 埼玉医大の大竹と申しますが、担当とちょっと違いますが、小児慢性特定疾患は先天代謝異常学会が中心になって、マススクリーニング対象疾患を中心に、かずさ（研究施設）で遺伝子解析をしようというシステムが今、研究として始まっています。将来の保険収載を見据えています。大体指定難病の3分の2は遺伝性疾患で、そのうちの半分ぐらいが代謝異常だと認識していますので、この指定難病にも広がっていくとしています。それ以外に、指定難病全体を集約するような遺伝子解析システムの構築みたいなものを何箇所かが集まってやるようなプログラムを、プロジェクトを作ってもらうほうがいいのではないかと。厚労省に報告する場合でもいいのではないかと思います。
- 【吉田】 貴重なご意見、ありがとうございます。
- 【岡本】 がん研究センター東病院の岡本と申します。代理で出席している者ですが、先ほど QC の問題が出たんですけれども、QC に関してはアメリカであればクリアとかがあると思うんですけど、日本も ISO が病気の診断、商品の開発の研究に関しても、認定を行っていくというようなことで取り組みを始めているということを見たことがあります。ISO であるかどうかは別ですけど、やはり今後、どの疾患の検査においても QC の問題が出てくると思いますので、そういう認定制度というものを作っていくとか、提言していただくのがいいのではないかなと。すみません、若輩者ですけど、そんな意見を持ちました。
- 【吉田】 ありがとうございます。臨床検査である以上は QC は非常に重要なポイントです。この施設調査につきましては古庄先生中心に、今後の在り方を実際のケースを募りながら、働きかけの方向性をお示しいただければと思います。ありがとうございました。

3) 出生前診断の全数登録制度

- 【山田】 よろしくお願ひします。京都大学の山田です。ワークショップの3)は「出生前診断の全数登録制度」というタイトルでございすが、これは「出生前診断の全数登録制度をやるからおまえら協力しろよ」的な話なのか、「出生前診断の全数登録制度をやってもいいかな」と聞いているのか、そもそもその立ち位置がコーディネーターを含めてあまりよく分かっていなかったということがあって、最初の数十分は迷走したんですけども、それでも参加者の皆さんに本当に助けていただいたので、最終的には提言らしきものでまとめることができましたと思います。深く感謝申し上げます。

周産期領域ということになるんですけども、NIPT が始まって臨床研究で、その

時に新聞にも非常に遺伝カウンセリング、遺伝カウンセリングといっぱい書かれて、その遺伝カウンセリングが何かすごいこと、みたいな認識を持たれた方もいらっしゃる。とにかくそのキーワード（遺伝カウンセリング）は世間的にも非常に注目されたというのは事実だと思うんです。

同じ年の厚労科研なんですけど、これが7月スタートで、3次募集とかそんなだったと思うんですけど、要するに4月からさっきの臨床研究が動きだして、厚労省が「何とかせんといかんのとちゃう？」というタイミングで言ってきた、実にもうそうとしか見えないタイミングで動き出した厚労科研というのがありまして。これも向こうから言ってきた感じなんですけど、これは久具先生が多分、日本産科婦人科学会から投げられて、代表者とされて、タイトルはこれ（「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制に関する研究」）なんです。この「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制に関する研究」というのを実際にやりました。

具体的に何をしたかという、出生前検査における遺伝カウンセリングがどうなっているのかというのを把握するという、これだけでもすごい内容で。実際に何をやったかという、これも研究班の中で研究に当たろうとしたんですけど、母体血清マーカーと羊水検査に絞ってどれだけの施設がやっているのか、遺伝カウンセリングをちゃんとやっているのか（調べなきゃということで、研究班の中ではできない）ということで、全国調査をしなきゃアカンやろうということで、日本産婦人科医会の助けを借りまして5,622施設全部にアンケート用紙を配るという。だからこの中の施設代表者の方であのアンケートが来た方がもしかしたらいらっしゃるかもしれない、返信先は私だったということなんですけども。めちゃめちゃ話は長くて、すごく分厚いんですけど。回収率は4割ぐらいで、回収率としてはいい結果だろうと思っていたんですけど、その結果、半数以上の施設が実は血清マーカーと羊水検査をやっていないということだったんですね。やっている施設でも、施行件数自体が月に1件以下とか、すごい結果だったわけです。結局、やっている所はいっぱいやっているけれども、やっていない所はほとんどやっていないか、やってもちょろちょろだということが分かって、それで大きな施設では遺伝専門職、いわゆる臨床遺伝専門医とか認定遺伝カウンセラーとかもいて、カウンセリングも十分やっているんだけど、やっぱり施設が小さかったり専門家がいないと、カウンセリングの時間が0分と。0分って何やろうと思うんですけど、すごい結果が出てきて、1分～5分というのもけっこうあって、母体血清マーカーをやるのに説明時間が1分～5分とか。何だろう、みたいなそういう結果があって、これはかなりまずいなというふうな認識。昔からまずいなと思っていたんですけど、実際数字で突きつけられたら非常に大事なことで、そういうことがあったわけです。

それでどうなったかという、（平成）26年度から今度、班長が、小西郁生先生、前の日産婦の理事長でございますけれども、に替わって、もうちょっとやろうというので始まりました。結局その（遺伝カウンセリングの）態勢が十分じゃなくてレベルも十分じゃないだろうと。もうちょっと研究班でいろいろ考えたほうがいいん

じゃないかということ。具体的には数が分からないとどうしようもないので、登録システムをどうしようかということが一つと、あとは実際の診療をどのレベルまでやるのか、例えば開業医さんでやれるのはここまでで、どのレベルになったらもう少し高次の施設でやらなきゃいけないとか、あるいは説明時間が1分～5分とかそういう施設に遺伝カウンセリングを助けるツールとかを作って渡せないかとか、そういうことをやって。あともう一つは、今、実際に福祉の支援を受けられている当事者の方々の支援体制にもう少し行政の政策提言をできないかと。そういうことをけっこうまじめにやっている研究班でございます。

その（研究班の中の）1班といいますか、（スライドの）一番上の班が登録システムのところを比較的重点的にやっています。登録システムのシステム自体をすごく一生懸命今はやっています。登録システムのソフトウェアみたいのを今作っています、大きな施設に配って、実際に登録できるか回してみるという、具体的には実務的なことを重点的に試行に入っているところです。期待される成果としては、そこ（スライド）になんやかんやと書いてあるんですけど、これは申請書のコピーなんですけど、実際のところはやっぱり可視化ですよ。数字がしっかり分かることが非常に大事なことだと。多分この辺は、総論的には皆さん賛成なんじゃないかなというふうに思うんですけども、統計を基礎として正確な情報提供が可能になるとか、地域ごとの状況とかもいろいろ分かるんじゃないかと。どういうふうに出生前診断の提供体制を作ったらいいかという、体制作りにも使えるのではないかという成果を、実は多く期待しているわけなんです。実際例えばヨーロッパではEUROCATとか統計のシステムが非常に確立していて、かなりいいデータが見られると。

日本ではどうかというと、NIPTとかARTとかは全数調査で、医会の先天異常モニタリングというのは生まれたあとの話で、全数ではないけれども全国で定点観測でモニタリングというものはあるんですけど。NIPTとかARTだと全数登録で全員把握というのはやっぱり大きくて、数がちゃんと分かるというのは非常に大事なことです。ただし、分かりきった話ですけども、始まる前のものについてシステムを作るのはいいんですけど、もう既に動いているものについてどういうふうにやっていくかというのが、すごく大事なことになるんですね。

事前のそのアンケートを取りまして、この会議（遺伝子診療部門連絡会議）に向けてやったわけなんですけども、スライドのこの所属施設とか職種とか、こちらへんはスライドの通りということでもいいんですけども、質問3で「今回のテーマ『出生前診断の全数登録制度』の必要性について」というので、ここで「必要ない」というのが過半数を占めたらもうワークショップをしなくて済んだんですけど（笑）、やっぱり皆さん、なにがしかの登録制度はあったほうがいいんじゃないかとは薄々思っているんじゃないかというのがこれでよく分かるわけです。

もう一つ踏み込んで、施設認定とかそういうことを必要とするかということのも、「施設」かどうかという話はこのあとしますけども、必要と思うという人がやっぱりいるということです。実施主体はどこにするのがいいのか。全数調査で、強制力というと、やっぱりいわゆるお上がいいんじゃないかというのは皆さん考えることで。

われわれはアカデミアでして、日産婦がきっちりやれば、大体みんな言うことを聞くんじゃないかというのは確かに。これ、日産婦が（の）言うことを聞かないの（産婦人科医）は全国で2人しかいないので、大体は言うことを聞くんですね。（あと、）やっぱり医学会を絡めたほうがいいんじゃないかとか、そういうような。僕はちょっと目からうろこだったけど、周産期新生児医学会は確かにあるなというのは、個人的にはなるほどと思いました。やっぱり小児科の先生が入ってとか、そういうのは確かに要素としてありかなということを感じました。

どんな項目、内容が含まれるべきかということなんですけど、これはアンケート（の結果）です。一番上の「報告の必要なし」はちょっと置いて、NIPTとPGDはすでにやっているということなので、これは全員賛成なんです。で、羊水はやっぱりすべきだろうと。アンケートの時点で絨毛を入れるのを忘れて、絨毛を入れたらちょうど全員が羊水の数と近い人数だったかなと思うんです。母体血清マーカー、超音波マーカーとなるとだんだん減ってくるということで、ここら辺もあとでDiscussionしようと思います。というようなアンケートで、あと、質問のほうで実はフリーに書いていただく所で、これは報告書に反映させるようにもう一回じっくり読み込んでまとめようと思います。

本日のワークショップは、北は北海道・南は沖縄まで24施設27人（注：最終的には24施設28名）で、多いか少ないのかよく分からないんですけど、本当に助けていただいてありがとうございます。結局の目指すところというのはどこにあるかという、皆さんやっぱり出生前診断というのは透明性の確保と質の担保、これはもうどのワークショップでもそういうところにあると思うんですけど、ここは狙っている。全数調査を誰がやるのかということは置いて、もしやるのであればこれを利用してもう少しわれわれの今やっている出生前の遺伝医療というのを改善できないかということを中心に議論したという感じになったと思います。以降、施設認定とか実施主体、登録項目、Free Discussionというふうに進行して、特にわれわれの会議がこうしたいというあまりすごい結論とかというんじゃなく、なるべく広く意見をブレインストームというか、どういう問題点があってということ吸い上げようということを目的にして2時間ディスカッションしたことになります。

ディスカッションで最初に言っていたのは、できない理由はいくらでも思いつくので、それはもういいことにして、どうやったらできるようになるかなということ、なるべく前向きに話し合いましょうねと言ったら、非常に前向きに皆さん話し合っていたいて、本当に良かったと思います。

認定ということなんですけど、施設認定にするのか個人認定にするのかという話があると思うんです。その個人認定というのは、実は母体保護法指定医というのが、人工妊娠中絶していい人、みたいな登録がわれわれの業界にあって、医会が認定してくれるわけなんですけど、登録を義務とすればシステムが組みやすくて、ということがあるんですけど。でも、母体保護法指定医って取れるんですよ、書類がそろえば。なので、それは遺伝カウンセリングが質の担保とかそういうことを考えると、質の審査はすごく難しいんですけど、どうなのかなというのは一つあります。

だから、例えば羊水穿刺とかそういうものは技術的な要素があるので、やっぱりこれは技術認定だから施設より個人だとか、いろいろあるんですけど、その次の所の検査ができる・できないと、説明ができる・できないも切り分けという話もあるんですけど、ただ、羊水検査は説明できなくても針は刺せるんです。データは取れる。大きな施設、例えば羊水検査をやっているけども、医師1人当たりが年間、「僕、あまり症例は当たれへんかった」という所と小さな施設で1人でガンガンやっている所と、手技的に安定しているのはどっちかなとかいう話は、妊婦さんが検査を受けるという安全性の点で、技術的な要素が多分絡んでくるんです。

ただ、いろんな都道府県であるんですけど、とある施設では何か妙に流産率の高い羊水穿刺をしているとか、あるいは羊水穿刺をしたけども結果がよう分からんのが来たので、「あとはよろしく」と遺伝子医療部に投げてくるとか、そういう要素はあって。ただ、完全に説明できる人が検査をすとなると、高次施設だけで必死に、ほとんどが正常かもしれない羊水検査をやるというのは、やっぱり施設が疲弊しないかなとかそういう問題もあるので、非常に線引きは難しいという話をしていました。

一方で、施設認定という点は、妊婦さんにとってはそこに行けばそういう検査があるというのは、明快は明快なんですね。というところで、バランスだと思うんですけども、それだと認定の線引き。どういう人がやっていい、みたいな認定をする時の問題点として挙げられるのかなと。だから今回はどっちがいいという結論にはしていません。

実施主体ですが、例えばコンソーシアム式とかです。NIPTのときにスタートの方式としてうまくいったんですけど、そのあとまた学会主導で、また医学会絡めてというのは非常に良かった。NIPTの時に大きかったのは、血液を採るだけというのはやっぱり手技的に簡単で、産婦人科医じゃなくてもできてしまうという点で、医学会は非常に良かったというふうに思うんです。

あと、厚労省、内閣府主導というのは、お上が言うから登録せえよというのはそうなんですけど、登録するデータの内容が、厚労省に全部丸投げにすると中によく分からん項目ばかり取らされて、数字だけは上がるけど、それがあとになってこれはなんなんだなんてことになって困るなということになって。何を登録するというのも、件数だけだったらいいけど、やっぱりもう少し集めて意味のある内容を集めたほうがみんなも幸せになると思うので、そのときに学会、アカデミアが多少絡むというのは大事だから、というふうな話にはなっていたと思います。

登録すべき検査の種類についてということで、NIPTやPGDは今やっていることなので全員一致なんですけれども。羊水検査はやっぱり入れるべきで、絨毛も（アンケート項目で入れ忘れたけど）入れるべきだと。要するに遺伝学的検査と言われるものは入れるべきだろうとあって、母体血清マーカーは、「まあ入れるべき」だろうと（笑）。超音波マーカーが非常に微妙で、日常診療との境界が分かりにくいのと、あと手技の差が大きいということと、あと外注の検査でないということが挙げられました。上の四つ（NIPT・PGD、羊水、絨毛、母体血清マーカー）は自分の所でやっ

ている所もあるかもしれませんが、伝票がちゃんと書かれて結果があるというのがやっぱり登録しやすいという要素があって。(それに対して)超音波の検査は、中できっちりレポートを書いている人もいないんですけど、基本的に中(施設内)でやっている検査なんですね。

例えばこれ、出た意見としては妊婦健診の超音波検査と絡む話で、基本的には産科医が毎回、施設によってはきっちり時期を決めてやっている所はありますが、基本的には毎回超音波検査をするんですけど。アメリカ式とは言いませんが、初期、中期、後期と、決まった施設でスクリーニングするみたいな、超音波の検査をやる形式だと、それは登録に持っていきやすいですけど、今の超音波検査のやり方でやると、なかなかこれを登録みたいなことはやりにくいかなというところで、これはだから妊婦健診と超音波検査の関わりをどうするか、超音波検査の区分けをどうするかというような話をつながってくるかなと。今のところの大まかなイメージとしては、やっぱり遺伝カウンセリングの体制と手技的な安定性を担保する施設認定なり個人認定なりはしなきゃいかんだろうというイメージ。あと、実施主体は、日産婦・医学会を絡めて厚労省に出すみたいなのがいいのかなと。あるいは、登録方法については母体血清メーカー辺りまでを絡めていくのがいいのかなというのが、大まかなイメージとしてあります。

フリーのディスカッションとしては、数の力というのがありまして、全国で何件ぐらい出生前検査が行われて、それが全妊娠の何パーセントという生のデータが遺伝カウンセリングに上がってくるのが非常に重要で、今も確かに検査会社に聞いて、今だいたい年間何万件ぐらいの羊水検査が行われていますというデータはウチの研究班経由でも出しているんですけど、それが健全なのかなとちょっと思うところがあります。あと、データの見せ方とか解釈の仕方とかも非常に重要なことなので、それはもしかしたら生データがでた上で、それをわれわれがどうプレゼンテーションするのかと。どこまで数えるのかと。それは数え方にもよるんですけど、これがもう一つ出た話として、昨日の高田先生のお話にもありましたけど、検査に至らなかった件数というのが見えないです。昨日の高田先生の話はその遺伝カウンセリング加算の算定の話で、検査をした人は遺伝カウンセリング加算が付くけど、検査をしなかったら付かないという話がありました。それと似たような感じで、出生前診断についてもきっちりカウンセリングを行って、結局検査はしなかったという件数というのは、実は非常に大事で。別に検査をしなかったことは素晴らしいわけじゃないんですけど、ちゃんと必要性を個々人が判断して要るとか要らないとかちゃんと自分の意思で決められたということになるので。ただ、遺伝カウンセリングの件数をカウントするというのは、それはなかなかちょっとどうなんだろうという、どこまでできるのか、というのは問題点としては挙がっていました。

もう一つは、教育の話とも絡むんですが、認定あるいはその後の教育に当たって、必要件数、何件経験したらやっていいとか、経験年数とか。そもそも何施設の認定施設が必要なのかと、その算出に当たっては全数データがないと。話が戻ってくるんですけど、どっちが先、卵が先かニワトリが先かという話なんですけど、全数デー

タがないとそこら辺の割り出しがどうも分からない。それはやっぱり専門医教育に、またワークショップ1みたいな話になるんですけど、教育・認定の上でも非常に重要になってくるだろうと。

もう一つは、やっぱりクライアントの動きです。個人情報になるのでどこまで登録に入れたらいいのか非常に難しいんですけど、実施施設で完全にしたのか、単に紹介などを受けて、それ（紹介）を責めるわけじゃなくて、「自分でできないんだったらやるのをやめたら」という話じゃなくて、どういうふうクライアントがって流れていったのかという流れを把握できるというのもやっぱり一つ大事だと思っていて。

何でかという、例えばある都道府県では件数が多すぎて、最終的にはカウンセリングが外に流れている、みたいなことがあったら、やっぱりその県は（施設あるいは認定医を）もうちょっと増やさなきゃいかんなみたいな、局在を明らかにできる可能性があって、より良い遺伝医療を全国規模できちんと提供するという、一つのインフラになるのではないかというふうに思うわけです。

ちょっと話が長くなって恐縮ですが、提言としては、これはまとめですけど、出生前診断における遺伝医療の改善と同時に可視化のためにその全国データ自体はやっぱり必要ではないかと考えている。もう既にやっている、これまでに行われてきた検査を登録化するというにはさまざまな工夫が必要で、形骸化するというのがやっぱり一番危なくて、ある程度の権威ある組織もしくは団体をが実施すべきだという話と、これは誰がやるのか、何をやるのかというのはとりあえず置いて、この認定制度の仕組みを利用して、われわれは遺伝医療をもっと良くしようと思っているはずなので、その遺伝医療の質、周産期の医療の質の担保を目指すチャンスにしてやっていくべきなんじゃないかというところを、われわれの班の提言としたいと思います。以上でございます。

【吉田】 ありがとうございます。確かに認定制度は必要でしょうか。

【山田】 今回、あえて誰がやるということは丸投げにして考えたんです。何でかという、自分がやるとなると割にシュンとなるので、とりあえず誰がやるというのは置いて、どうしたいか、そしてどうやったらできそうかというのがあって。でも、ここの会議の中ではやっぱり前向きにやるという意見なので、産婦人科の団体は学会とか医会とかいろいろあるんですけど、なるべく実現できる方法で一生懸命やりたいとは考えています。

【吉田】 ありがとうございます。いかがでしょうか、ご意見。どうぞ。

【トリタニ】 大阪大学の●部門のトリタニミワと申します。質問なんですけれども、NIPTだと結果をもつてのアポーションが●されていると思うんですけど、そこも含めての調査ということでしょうか。

【山田】 そこは目指したいところですね。目指したいというのは、僕もうろ覚えなんですけど、先天異常モニタリング、産婦人科医会のものですね、それ（先天異常モニタリング）でも先（予後調査）のことになると、もうやめてくれみたい言われたりすることがあるみたいなので、患者さんから「もう、ちょっと」といわれることが

あるみたいなので。そこは入れないと意味がないので、そこはだから強制力じゃないですけど、ある程度ちゃんとした所がこういうデータを取っているから全員フォローすべしというふうにしなないと。そこの流れがつかめないとやっぱりデータ測定は意味がないので、そうしたいですね。

【トリタニ】 ありがとうございます。

【吉田】 非常に今のポイントは重要だと思います。ぜひとも報告書のほうでまとめてください。

【小崎】 いわゆるポピュレーションスクリーニング的な出生前診断と Rare disease の at risk の出生前診断で区別して取り扱っていただきたいと思います。レアディージーズのアットリスクの出生前診断は大変なエネルギーが要るわけですが、どの施設がどういうふうになっているか、公開するのকাশないのかも含めて、慎重にご議論いただきたいと思います。

【吉田】 どうもありがとうございました。

4) 遺伝カウンセリングの普及

【三宅】 よろしくお願ひします。ワークショップ4)「遺伝カウンセリングの普及」です。最初にアンケートの結果からご覧いただきたいと思います。

質問1は、「**遺伝カウンセリング**来談したクライアントが**遺伝カウンセリングというものを知らないと感じることがありますか**」、(遺伝カウンセリングに) いらっしやったにもかかわらず、「何をしにきたんでしょう、私」みたいな方がいるかどうかです。(評価は) 4段階で、「よくある」が32.4%、「たまにある」が48.6%なので、大体8割ぐらいに、遺伝カウンセリングを知らないという方がいらっしやるということが分かりました。「ほとんどない」、「全くない」に5件の回答があるのですが、理由を書いていただきましたところ、「診療科のほうで事前説明をしているので遺伝カウンセリング外来に来たときにはもう既によく分かっている」「遺伝カウンセリングは分かっているから大丈夫でした」というような話でした。それから「よくある」「たまにある」のように、分からない方に出会うような場合は、(クライアントが) 自発的でないことが主な理由です。いわゆる「先生に言われたから来ました」とか、遺伝カウンセリングに対するクライアントの意識から(よく知らないという事を) 感じるということが示唆されております。

質問2は、「**医療者が遺伝カウンセリングをよく理解していないと感じるときがありますか**」というのと、「はい」と答えたのが89.2%、9割ぐらいに上がっています。「どのような時ですか」と聞きますと、ほとんどが遺伝医療に対する知識やニーズの差からです。「遺伝子検査だけしてください」といったような紹介があるとか、全く遺伝カウンセリングではなくて「NIPTだから話だけしてくれるんでしょう」みたいななかたちで(遺伝子診療部門に) 回ってくるとか、そういったような事です。「遺伝カウンセリングそのものを知らない」とか、「遺伝学的検査の実施だけ」を求められるとか、心理カウンセリングの役割だけ求められる、すなわち「心理カウンセリ

グをやってくれるんですね」というかたちで遺伝カウンセリングに回されることもある。あと、看護師が分かっていないという意見もあって、そこに医師だけではなく、医療者全体の問題というのにも隠れているような気がします。

質問3ですが、「医療者に向けた遺伝カウンセリング普及・啓発はどのような活動をしていますか」という状況を見えています。多いものは7割近くで、医療者向け勉強会、講演会、それからポスター掲示があり、少ないのは「その他」のカンファレンスのオープン化を行っているとか、遺伝カウンセリングの依頼があって遺伝カウンセリングを説明しているとかです。もう本当に地道な活動というところですね。

質問4で、実際に「これらの方法で、どれが有効だと思われませんか？」と聞くと、勉強会が有効ではないか、それから、インターネット、ホームページやSNSの利用なども有効ではないかという回答でした。また、院内誌や業界誌に寄稿するという事も有効ではないかと言われています。多くがやっているポスター掲示（を有効だと考えていたの）は、大体4割ぐらいまで下がっているという事でした。無駄だと思うけどやっている人たちが結構いるという事も分かると思います。それから「その他」の中には、「主治医の遺伝カウンセリングへの同席を図る」、「電話帳に記載する」がありました。また、「地方会などで学会発表する」、これは遺伝の学会ではなくて、それぞれ専門の、産婦人科なら産婦人科、小児科なら小児科で、きちんと地方レベルで話をしに行ってみんなに分かってもらおうという作戦があるという事です。

それから、質問5として、「一般の方々に対する遺伝カウンセリングの普及啓発として、どのような活動を行っていますか？」という事で聞いてみると、普及・啓発に関して5割を超える項目はなく、一番多いのでインターネットの利用、これが48.6%です。それ以外としては、講演会を3割～4割の所が施設内外でやっているという事になります。あと、マスコミの利用というのが、32%あります。これは地域のFMとか地域誌といった所を利用している方が多いようです。東京とか地方とか、その辺は「熱さ」が違う所があるのかもしれませんが、やはり地方ゆえのやりやすさという事があるようなところが分かりました。

そして、「どの方法が有効ですか？」と聞きますと、やはり施設外での講演会、それからパンフレットの配布、あとインターネットの利用、それからマスコミ取材の利用という事になっています。

あと、これは付録で付けたような質問になってしまったのですが、「どのような方を対象にしていますか」（を聞きました）。ある施設からは「意味が分かりません」というコメントを付けられて申し訳なかったのですが、やはり、一般市民や患者さんを対象にしているという事が分かりました。

さて、ワークショップ4)の運営ですが、皆さんの所は角突き合わせて真面目な論議をされたと思うのですが、こちらはワークショップらしくグループワークを行いました。こうやって(スライドにグループワークを行っている様子の写真を写して)6人から7人を1組にして、ブレインストーミングを行っております。

そして、ミッションを設定しました。ミッションは3つ選びました。ミッション

1は「院内の医療者に対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるにはどうしたらよいか」、ミッション2は「来院する患者さんに対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるにはどうしたらよいか」、そしてミッション3は「地域の人たちに対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるにはどうしたらよいか」という課題を、ワークを通して検討し、提言を作成するという事にしました。方針としてはフランクに考えようと、宣伝ですから真面目に神学論議をしてもしょうがない、われわれは地の目線で行こうという事で、参加数38名を6チームに分けて、3つの話題を2チームずつで検討していただきました。

行った方法ですが、まずブレインストーミングで、とにかくアイデアをざっくばらんに出しまして、それをまとめた所で発表します。実際にはこんな感じです（スライドに発表の現物を提示）。これが第1グループ、これが第4グループなのですが、皆さんのこのような（大量の意見の書いた付箋を指し）、こまごまとしたところまで全部言うのは大変なのですが、まとめますと、「**院内の医療者に対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるにはどうしたらいいか**」という事に対して、一つのグループは、「**遺伝カウンセリング関係者がサポーター、協力者を院内に増やす**」。これは重要ですね。方法として、院内講演会・勉強会の開催、ポスター、リーフレットを作成する。それから、メールでお知らせするという、実際メールをどう取り扱うかもなかなか難しいと思いますけども、メールレベルで「いろんな勉強会をします」というのを送っていく事でしょう。

あと、さっきカンファレンスが出ましたけど、お互いに参加し合う。こちら（遺伝子診療部門）のカンファレンスに来ていただくだけでなく、HBOCをやっている施設でしたら遺伝子診療部門の先生が、乳腺外科の婦人科のカンファレンスに行っていただくというような事も重要だと思います。

あと、事務も含めて院内各科協働に向けた、例えば事務などがよく分かっていない状況、遺伝カウンセリングの話が事務レベルで断られていたりするという悲惨な現象も起きる事があります。「そんな事（遺伝カウンセリング）はやっていませんよ」「えっ、うち（遺伝子診療部門）でやっているのに」みたいな事などが起きるので、事務の皆さんとかにもよく知ってもらおうという事はやっぱり重要な事という事です。

あと、とにかく大事なのは管理職の皆さん。こちらにいらっしゃる先生方は、連絡会議に院長先生から負担金を出していただいていると思うんですけども、やっぱり管理職の方々が遺伝子医療に理解がないとなかなか難しいだろうと考えます。それから患者さん、院外の方、学会も含めてフィードバックしてもらおうかたちで運営に協力をしていく。

それからもう一つの意見は、院内で医療者に対して認知度を上げるためには、「**自己研鑽と院外へのPR**」という事です。自己研鑽というのは、診療実績を残す、勉強会を行う、それから診療体制を整えるという事で、自分たちの診療を、自分たちがきっちりとやる事によって、逆に周りにアピールするという考え方です。それから「院内へのPR」の中に、「院内トップにアプローチ」と書いてあります、やはり管理職へのアピールです。院内に院外の先生方を呼んで講演会をするなど、PRをど

んどん進めていく。

また、今回出てくる言葉の中に、遺伝カウンセラーという言葉は誰でもやれるのではないかという認識があるので、代わりの言葉を考えるのはどうだろうかという意見がありました。(認定遺伝カウンセラー) 制度委員会も対応は難しいと思うのですが、こういう意見もありました。

それから、ホームページの拡充や、字は小さめですが一番下にある、とにかく「遺伝カウンセリングを知らない」、「遺伝カウンセリングを分かってもらっていない」という前提でこちらから働きかける。われわれ遺伝医療に身を置いている人間は、「遺伝カウンセリングは当たり前だよ」と思っているけれど、一般の人たちは遺伝カウンセリングが当たり前だとは思っていないわけです。単なる説明だとは思っていない。そういったような事の認識を我々が一度変えて、広報し直さなくてはいけないのではないかという意見が出ました。なかなか耳が痛いと思います。

続けて、「来院する患者さんに対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるにはどうしたらいいのか」。まず「**遺伝医療の担当者、各科の医師、患者、一般社会に多面的に働きかけをする**」。これはよくまとめていただいたんですけども、結局、患者さんだけを対象にするのは難しいだろうと。やっぱり診療科の担当医が分かっている初めて分かってもらえる。また、患者さんが普段生活している一般社会が分かってくれなければ患者さんだっただけで分からないという事です。まずは患者に対応する各科の医師に遺伝カウンセリングをよく理解してもらって患者さんに説明してもらうとかたちを伴わないとうまく回りません。結果的には外来を担当する医師に役割をよく知ってもらう事が大事であると書いてあります。(スライドを指して) ちなみにここですね。でも、これもただそんな単純な事だけをやっているのではなくて、「患者さんが自発的に学習できる環境とかを作れないか」とか、「各科の医師に遺伝カウンセリングの役割を知ってもらう」とか、この「各科の医師が遺伝専門医を紹介する」とか、やはりそれぞれの医師に対して何とか働きかけをしていくのが、基本中の基本であろうという意見が出ました。それからもう一つ、「**分かりやすい、届くものを創っていく**」という事です。とにかく遺伝診療部や遺伝カウンセリングに興味を持ってもらいたい。メディアやホームページなど、例えば待合室で待っている間に見られる小さなコマーシャルの動画とかを作ったりして、そういうのを見られないかという事です。各々の事情もあるのでなかなか難しいところもあるかもしれませんが、「遺伝カウンセリングというのは、あなたの診療に役立つ遺伝情報を提供します」という内容を伝えるメッセージみたいなものを作れないかどうかという事です。それから、分かりやすい言葉をもってスタッフに対しても認知をしてもらうという事が重要課題という事になりました。

(スライドを指して) こちらが「**地域の人たちに対して遺伝カウンセリングの認知度を上げるには**」です。「**私たちが遺伝医療と地域を密につなぐ**」がまとめて、下のセクションにいろいろな事が書いてあります。「メディアを利用しよう」とか、「学校教育や地域連携」と書いてあります。「**広く一般に対して継続的に広報活動を行う**」とまとめたもう一つのグループも、「私たちがメディアを利用する」、「ポスターを作

ろう」とか、「イベントを行う」とか、いろいろな事が書いてあります。これらは、来院する患者さんが対象ではなくて、地域の人たちなのですが、「メディアを利用した本の出版」、「地域のラジオや新聞に露出して遺伝カウンセリングの宣伝や紹介をしよう」、「イベントをしよう」、「サイエンスカフェ、学校祭、市民講座に積極的に行こう」、「学校の授業に介入していけるか」などです。それから地域の連携として、「地域の医療施設や一般の社会教育施設での連携」が挙げられています。あと、「遺伝医療というのがやっぱりよく分からない」「遺伝医療というのは何をやっているのか分からない」と思われている可能性があるから、具体化、具体的なものとして伝えられないかという事です。それから「遺伝子治療と遺伝医療は違うのか」、「遺伝の多様性の啓発」とか「何科に行けばよい」とか、そういったような事をきちんと伝えていくという事です。それから一つ面白い意見があって、「在宅遺伝カウンセリングができないだろうか」というようなアイデアですね。今回はあくまでもブレインストーミングなので、実現可能・不可能は別として、とにかくいろんな事を出しています。それから広く一般に対して、ここ（スライドを指しながら）には、本当なら「継続的に」に赤ペンでアンダーラインが付くと思って見ていただきたいのですが、継続的に広報活動を行うと。とにかく病院という事に関して言えば地域相談窓口にも知ってもらおう。全国遺伝子医療部門連絡会議の検索システムも重要だと思いますが、そういったものを知ってもらおう。あと、雑誌や新聞に継続的に何とか取り上げてもらいたい。信州大学との関係で、信濃毎日新聞なんかはかなり継続的に取り上げて1冊の本になっているというような活動もあります。

また、「小中高の中で遺伝カウンセリングを取り上げるように文科省に陳情する」と書いてありますが、遺伝教育に関しては、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本人類学会、日本遺伝学会が共に、新しいカリキュラムに対しては中教審にお願いをしています。「ポスターで継続的周知」や、「無料の遺伝相談はできないか」とか、実際には誰がどうやってお金を出すのかとか、いろいろ問題はありますが、それは置いてアイデアとしてこういう事もあるということです。あと、科学技術館みたいな所で、遺伝というところを、科学的な切り口から入って行って宣伝していく。あと、口コミですね。街に出て、「あそこの病院、良かったよ」というわけではないですが、何とか口コミができないかなという事もありました。

以上をまとめて提言です。他のワークショップの提言とは全然違った雰囲気なので、スローガンですね。「**分かりやすいコンテンツを作ろう**」、遺伝カウンセリングがしっかりと十分伝わっていないという認識を基本に、広報宣伝材料を作成しよう。コンテンツを作るときには、われわれ専門家だけで作ると、難しくなっている事に気が付かないので、一般の方へも協力を仰ぐ。例えば高校生とかにルートのある人だったら高校生に、また自分のお子さんとかに聞いてもいいわけですよ。「これで読んで分かる？」って聞いてもらってもいいと思うわけです。そういったような一般の方への協力を仰ぎたい。

それと、日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会などの関連学会と協力して、ショートアニメ（を作るというようなアイデア）です。ちなみに小児科学会

は作られているそうです。動画みたいな分かりやすい形のコンテンツを1分ぐらいで、そういったものを作れないかなという事です。

そして「メディアと協調しよう」。広い情報発信にはやはりメディアが必要ですので、正確な情報のためにメディアに向けて分かりやすい情報をきちんと伝えていく。それからメディアの取材はなるべく断らないで対応していこうと。やっぱりメディアとの協調は非常に重要なポイントだと思います。

それから、「遺伝カウンセリングのサポーターを増やそう」という事です。これは、院内ですけども、普段の診療や研究、学会発表を積み重ねて実績を作っていこうと。それで「院内の仲間を増やしていこう」という事です。

以上、このように提言したいと思います。以上です。

【吉田】 ありがとうございます。三宅先生には、斬新なワークショップの実施方法についてもご紹介いただきました。ご参加された方の意見も踏まえて提言をきれいにまとめていただきました。ありがとうございます。

5) ジェネティックエキスパート認定制度

【中山】 よろしくお願ひします。皆さんお疲れのところでしょうから、さらりと行きます。

ワークショップには事前アンケートがあって、本当にこれは5番目なので、私自身も書いていて疲れてきていたので、本当にさらりと回答していただくことにしました。1点、2点にしました。

まず「認定制度をご存じですか」、「はい」「いいえ」と。そうすると、32施設中10ですね、「いいえ」が。この時点で、もう目的を達したんです。つまり、「いいえ」の方にジェネティックエキスパートを知っていただいたと。名前を知ってもらったというだけでもこれは大きな意味があったと。

次に目的です。この目的をアンケートの最初に掲げて、それで自由記載してもらったのが問2です。この制度は日本遺伝子診療学会が初めて立ち上げた認定制度なんですけども、「遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査について分かりやすく医療者に説明・報告できて、医療に貢献する」と。この赤字の部分が大切な所ですね。特に医療については議論が少しありましたけども、あとで報告します。

自由記載。疑問点、「対象職種が分かりにくい」、「遺伝カウンセラー、認定遺伝カウンセラーとの違い」、「今回のアンケートで初めて知りました」という方がいらっしゃいました。それから希望。希望というのは、コメントだと思いますけど、「加算認定」です。それから、疑問と今後の対応は、「結果解説の任務をどのように遂行するか。サポート体制が必要だ」。

それから設問1で「はい」と回答した大体肯定的な意見は、「非常にためになることを書いてくれておりました」。希望というのは疑問点と言い換えてもいいんですけど、「解釈についてもクライアントに説明」、これはこの時点でクライアントに説明というか、遺伝カウンセラーとは違うので患者さんに接しないというところはあるんですけど、解釈をきちんとするという事はやりたいということなんです。それ

から、「似たような認定資格はいくつかあり」と、この辺が皆さんも現時点で分かっていなかったようなところがありました。

それから問題提起は、「育てたエキスパートに職場はあるのか」。これは臨床遺伝専門医も認定遺伝カウンセラーも同じようなことを抱えていますけども、非常に今後の行く先を占うことだと思います。

さて、皆さん12人が集まったのワークショップだったんですけども、まずジェネティックエキスパートについて、どういう背景で生まれたのかを説明したんですけど、今回この総合討論では、まずアンケートを最初に紹介して、今度このジェネティックエキスパートの認定の新制度を紹介します。実は7月に第1回認定試験が行われまして、合格者が出ております。これが認定証なんですけども、21名受験しておりまして11名が合格しております。

それで資格なんですけども、いろんな認定資格が遺伝子関連検査にはありますけども、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会からは臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーがありますね。それから染色体の関係の資格は三つぐらいあります。日本遺伝子分析科学同学院、これはもともと日本臨床検査同学院と言っていたものなんですけども、初級遺伝子分析科学認定士、一級遺伝子分析科学認定士とあります。それから似たようなものとしてバイオインフォマティクス関係がありますが、これらとどう違うのかというのはよく議論されたところでもあります。

実際、遺伝子分析科学認定士というのは、もともとは臨床検査技師さんの資格として立ち上がっていたようなところがあったんですけども、学生さんも受けられるというふうなことになってきていて、臨床検査同学院じゃなくて遺伝子分析科学同学院が認めるというふうに認定する所が変わったという背景があります。

それからバイオインフォマティクス技術者というのは、人だけではなくていろんな種類、動物・植物も含めていますけども、特に私が試験問題を見たところ、どうも物理学、化学、生物学を含めて、すごく基礎的なことが多いような感じがいたしました。

それらを踏まえて、ジェネティックエキスパートの特徴は、日本遺伝子診療学会が初めて認定するということ。それからアンダーラインだけ読みますと、web実技試験を行うこと。これは非常にユニークな所で、例えば目の前に自分のパソコンを持ってきていただいてWi-Fiにつなげられる環境で、講習会も試験のときも与えられた課題に対して、webにアクセスして解答を書き込んでいくと、そういったことを目指すということです。それによって実技の力を問うということです。初めてそういったことをやると非常に戸惑うので、臨床遺伝情報検査講習会というのを年に2回ぐらいやっております。ごく最近では模擬試験問題を解いてもらって備えていただいたということなんです。

さて、ここは非常に分かりにくかった所なんですけど。ジェネティックエキスパートは、医療者、解析するセンター、それから遺伝カウンセリングを行う人、この三角形の真ん中において、助言それからアドバイス、データの解釈、それを行う補助の方。つまり右上の罹患者とは直接面しないというところなんです。

さて知識を補う意味で、前回5月に行われた講習会でのアンケートを示します。医師、薬剤師、臨床検査技師、病院勤務の企業、アカデミア、いろんな職種の方がいらっしゃいます。年齢もいろんな年齢の方がいらっしゃいまして、20歳台から今までは70歳台の方もいらっしゃいました。

それから、ヒト遺伝学的検査に関わっている方が3分の2ぐらい、特に核酸抽出とPCRというのは遺伝子分析科学認定士でも行うんですけども、文献検索、検体整理管理、プライマー設計、情報ですね、その辺はジェネティックエキスパートに特化していくようなものだと思っております。それから「カウンセリングに関わっている」。これは臨床遺伝専門医とか認定遺伝カウンセラーの方が講習会を受けられたら、この結果になると思います。「体細胞遺伝子検査、病原体核酸検査」については、これは臨床検査技師さんなど、病院で働いている方ですね。その方たちが講習会を受けられているということだと思います。

それから資格。いろんな資格がありますけれども、本当にいろんな方がこの講習会を受けられてきております。それからウェブツール。「頻繁に使用する」、「時々使用する」で、それらの方が大部分を占めております。ですからこういった方が、ここに示すようないろんなサイトを使用しております。この辺を一人で全部使いこなしたらすごいことだと思いますけれども、実際いろんなウェブツールがあるということですね。

過去の講習会は7回行われておりまして、だいたい日本遺伝診療学会大会の会期中、それから会期中じゃないとき、夏・冬・夏・冬という感じで行ってきております。特に5、6、7回は、模擬試験形式でやっております。7回目は初めて京都大学で会期中でないときに行われたということです。第1回からの内容はOMIM, PubMedの使い方。この辺は非常にとっつきやすいところから始めたんです。このころは遺伝子技術講習会という別な名称が付いていました。

それから、「あなたは変異を見分けられますか」ということで、多型の変異の見分け方というのは非常に重要なテーマなので、最近に変異とか多型という言葉よりも全体をバリエーションと呼ぶようになりました。それからプライマーデザイン。これは特に臨床検査技師さんが体細胞遺伝子検査をやる時にどうやってプライマーを決めるんだろうということに興味があるというデータを得ましたので、採り上げました。エクソーム、次世代シーケンサー。エクソームは、実際にイルミナの方にきていただいて実習をしていただいたということがあります。BRCA1/2遺伝子の遺伝学的検査結果の解釈と報告についてなど。それからまたエクソーム解析、これも、北海道システム・サイエンスの方に実際に上演してもらったということがあります。

それから、ここからは模擬試験形式でやりました。単一遺伝子疾患、CNV、COSMICというようなことです。もうこのころから試験直前なので模擬試験をアップロードしております。ホームページにこれも全て資料として載っております、PDFで。ぜひご覧ください。直前の模擬形式はこういうことになっておりました。大体50人ぐらい入れるような会場で電波を飛ばして自分のコンピューターで拾えるかどうかということをやっております。

第1回認定試験は2015年7月17日に行いました。筆記試験90分・web試験90分だったんですけど、ちょっとweb試験が時間が足りないということもあって20分ほど延長した経緯があります。かながわ労働プラザにて。横浜の関内にあります。これが試験の風景です。

申請資格ですけれども、2名の推薦者を得るということで、その前の所に「3年以上実務経験がある」。これは今回ワークショップでも、この3年というのは「医療の」と言われると病院で臨床検査技師さんでないとダメなんじゃないかという疑問の声があったんですけど、そうではなくて、例えば大学医学部、医学研究施設、そういった所に3年勤務というのは十分資格があるということを説明いたしました。

到達目標。これは人類遺伝学会の資格をいろいろ参考にして作りました。これら情報全ては、日本遺伝診療学会のホームページに過去の講習会も含めて出ております。ぜひご覧ください。それからメール配信でお知らせをしたりして、今日のワークショップに来ていただいた方にも、今後メールが欲しいという方が全員だったので、そういった情報をお知らせする。これが認定制度委員会ですけれども、今大会の理事長の福嶋担当理事がまとめておられています。

提言です。「ジェネティックエキスパート認定制度をさらに認知されるように活動する」、「宣伝が必要である」。この宣伝に関しては、もう今日この全国遺伝子医療部門連絡会議で発表させていただいた時点で本当に良かったと思っております。この会議はいつも人類遺伝学会と共同でやることが多いんですけども、来年は日本遺伝子診療学会大会に引き続いてやるので、さらに認知度が高まるような気がします。

それから、「各施設に1名在籍することが望ましい」。これも認定遺伝カウンセラーとかほかの資格もそうなんでしょうけど、希望的です。それから、Ph.D.の方も率先して取り込むことが重要」。これはもちろん、いろんな職種の方に受験資格があるのでぜひトライしてほしいということです。「より充実した講習会を目指す」というのは、今まで半年に1回土曜日の午後3時から5時、あるいは2時から5時の2～3時間をやっていたんですけど、例えば土曜日の午後から日曜日の午前中まで1泊2日でやっても楽しい講習会になるんじゃないかなという意見もありましたので、今後考慮していきたいと思います。以上です。

【吉田】 中山先生、ありがとうございます。今年度新たに誕生したジェネティックエキスパート認定制度についてご紹介いただきました。いかがでしょうか。ご意見等ございますか。

【三宅】 すみません、さっきの提言の中で、各施設に1人というのはどのレベルでしょうか。病院に1人なんですか。それとも検査施設に1人なんですか。

【中山】 やっぱ最初は病院というか、病院も施設も同じようなものだと思いますけど、今年11人の合格者ですから、今後それがどんどん広がっていけば、と思っています。

【三宅】 では、少なくともまず80人までは行かなくちゃいけないということですね。

【吉田】 ありがとうございます。

6) 臨床遺伝子検査と倫理審査

【江花】 東京医科歯科大学の江花です。私が担当しましたのは臨床診断目的の遺伝学的検査にかかわる倫理審査の現状ということでした。39名の先生方にご参加をいただき大変貴重なご意見をいただき、私自身非常に勉強になりました。ご参加いただいた方の中には遺伝子診療だけでなく、倫理審査にも携わっておられるという先生方もいらして、非常に有益なご意見をいただくことができたと思っております。

釈迦に説法かとは思いますが、近年さまざまな疾患の原因遺伝子、関連遺伝子が同定されていまして、診断目的で使う機会というのは徐々に増えていると考えられます。ただ、遺伝子解析はやはり特殊な施設でのみ行われているもので、あまり一般病院の中では行われておりません。また、各遺伝子や各変異によって病原体が多くなるということがありまして。大体このような遺伝学的検査がどのようなかたちで行われているのかと申しますと、患者さんが外来にお見えになって、自施設あるいは検査会社で遺伝学的検査を行います。そういう所でない場合は、他の施設が研究として行っているところに入って行って、研究として行うということになるかと思えます。

診療側としてはあくまで臨床診断としてお願いしているわけですが、解析する側は研究として行っておられます。昨年の遺伝学的検査のワークショップの中で、やはり倫理の話が出ておりまして、その中では診療目的であれば倫理審査を受ける必要はないのではないか、という議論がありました。そのような議論を背景に今回のワークショップになったものと思っております。

今回は、この会で事前アンケートを取らせていただいて、この結果を見ながらディスカッションをし、問題点をピックアップしご討議させていただきました。目的は、遺伝子診療、つまり遺伝子医療部門連絡会議のメンバーの方々のご意見と、それから倫理審査委員のご意見を比較するというものです。

まず、遺伝子医療部門連絡会議の皆様を対象に、事前に109の施設にアンケート用紙を送って33の回答を得ました。基本的に遺伝子診療に関わっている方のご意見だと思っております。また、医学系大学倫理委員会連絡会議、通称LAMSECという会議にアンケートを既に実施したものがありまして、80大学に送らせていただいて44の回答を得ましたので、この二つのアンケートの結果を比較させていただきたいと思えます。

まず、質問1ですが、診療目的の遺伝子解析を他施設で依頼するというケースで、遺伝子検査を依頼する側の施設でも倫理審査が必要か否かということについて、遺伝診療を行っている側の姿勢としては、これはあくまで依頼先が倫理審査を通過していればいいのではないかという意見でした。ところが、倫理審査委員の先生方の意見では、66%は依頼元の施設でも倫理審査を行うべきであるという回答が得られて、両者にギャップが認められました。

次の質問は、解析に当たって使用するインフォームドコンセント(IC)の文書をどの施設のものを使うのか。つまり依頼先のIC文書をそのまま使用していいのか、それとも依頼元施設でも作成すべきなのかということについてアンケートを取った

ところ、遺伝子診療を行う側では依頼先のものでいいだろうという意見が81.8%ということでした。同じ質問を倫理審査委員の先生方に伺いますと、やはり半分の方は依頼元施設用のIC文書を作成したほうが良いという結果が得られました。予想通りの結果であったと思います。

質問2として、遺伝子検査に関する倫理審査を行う際に、遺伝子診療を受ける患者さんから様々な疾患の遺伝子解析を研究として一括し、同じIC文書を使用することに関する質問で、ある1人の患者さんに対して全遺伝子をという意味ではありません。それを一括の倫理審査でいいのか、それとも個別に取る必要があるのかということについて、遺伝子診療側の60%ぐらいの方は一括で審査・承認を得ておいてそれを基に使いがいいだろうというふうにご回答いただきました。また、IC文書については診療目的だけならばいいけども、研究にも転用されるのであればそれは実施施設でのIC文書を作成して、それを使うべきだというものがありました。あとは、疾患ごとあるいは遺伝子変異ごとなど目的に合わせてにまとめることについて、全く関係しないような網羅的解析の場合は一括同意というのは研究であるので難しいということがあげられました。倫理審査員の先生方は一括で行って可能という意見とやはり個別で取ったほうがいいだろうという意見と拮抗（きっこう）しておりました。倫理審査について、遺伝子診療側はもちろん依頼先のものを使用したいという気持ちがあり、審査する側としては、施設のものを作成し、倫理審査を行ったほうが良いという結果になりました。

これは施設によって審査の質や病院の方針というのが異なるので審査することというご意見と、検査をするだけならば研究対象じゃないから不要であるということでした。それから保険適用じゃない遺伝子検査についてはやっぱり同意が必要だろうというご意見を頂戴しました。

まとめますと、他の施設において倫理審査の質に対して懸念があるということと、患者データが研究目的で使われてしまう懸念という二つの点をあわせることができたと思っています。

遺伝子検査の体制についてまたアンケートの結果を見ますと、今回取り上げたような臨床目的の遺伝子検査の実施について、指針との整合性を保ちながら機動的な遺伝子検査の実施を実現するための体制づくりということで、遺伝子医療部門連絡会議においては患者負担など患者さんの費用などについてのこと、それから解析自体を中央施設に集めたらどうかというご意見や、遺伝学的検査に関する倫理審査のひな型みたいなものを作ってほしいというご意見、遺伝子解析自体の質の担保というご意見をいただきました。

倫理審査委員のほうでも同じような方向性で、共通フォーマットやIC文書と品質保証については全く遺伝子医療者と同じ意見だったのと、それから保険収載の有無が重要ではないかというご意見。やっぱり遺伝学的検査は診断ガイドラインに準拠して行うべきだという意見がありました。

このことを踏まえて、ワークショップではまず内容からどのような問題点、あるいはディスカッションできるかということを探りまして、最初は各施設でどのよう

に行っているのかということ伺いました。最初は倫理審査にも携わっておられるという先生方からご意見を頂戴しまして、そのあとに解析をしていない、提供している施設の先生方からもご意見をいただいて、そこからいくつかのテーマが浮かび上がってきました。

まずは、そもそも本ワークショップにおける臨床遺伝子解析とはいったい何かという点をまとめました。その定義をする必要があるのではないかということ。それから、臨床遺伝子解析・仮ということについて前回あったような審査が不要ということが果たしてあるのかどうか。保険適用などを含めて本当に診療だけで終わって検体を研究の対象としないということがあるのか、診断目的で行われた診断結果があって、それを研究で使われることの問題点はあるのか、という点について話し合いました。

また施設ごとに経験してこられた実務や判断という観点から、迅速審査や本審査などいろいろなプロセスがありうるかと思えますので、審査結果についてそれぞれの施設によって異なるという場合はどのように対応したらいいのか。先ほど言った包括的ではなくても一括に準じて、疾患名でまとめる方法について話し合っ、最後に検査施設でどのようにアクセスするか、中央集約をどのようにするかということについてお話をしました。

ワークショップの結果ですが、遺伝学的検査について、いくつかのカテゴリーに分けました。まず診断目的というのは完全に検査結果を研究に利用しないようなもので、これについてはもう研究に使わないわけですから、指針ということからは外れるということになります。ただ、先ほども参加者の方から指摘があったように、本当に結果を研究に使わないのかという点についてはクリアに臨床検査と研究用ということを明確に分けたほうがいだろうとなりました。最後の探索的な遺伝子研究というのは、いわゆるゲノム研究でして、例えば未知の遺伝子を見つけるとか、あるいは全エクソーム解析で関連遺伝子あるいは原因遺伝子を見つけるというものを指します。これらは全て研究の範疇に入りますので、これについては倫理審査が必要かどうかの議論の対象とはなりません。かならず倫理審査を行わなければならないということになります。つまり問題になるのは診療と研究の間の真ん中の部分で、ここを仮に臨床遺伝子解析の対象として、臨床に応用できるような遺伝子解析研究というものを、定義したほうがいだろうという提案がありました。これはOMIMとかGeneReviewsなどの公開データベースに含まれていて、信憑性と考えられるような疾患遺伝子などが相当すると考えられます。そのような信憑性の有無について判断する必要があるわけですが、ここに専門家の判断に依存しなければならない部分があると思います。判断に当たっては先ほど中山先生がおっしゃったような、例えばGenetic Expertのような方々が判断することになるのかもしれませんが、まずカテゴリー別にして、この臨床遺伝解析というものの定義する必要があるという話し合いをしました。

遺伝子解析を行いたい場合に解析施設へのアクセスについてはもう既に学会単位ではそういう動きがあり、それぞれの遺伝子解析施設というのをホームページ上で

開示している所もあります。例えば参加されたの方から日本小児内分泌学会のこともご紹介いただきました。結果が研究に使われている場合は、その旨をきちんと相手に伝えていくことについて確認しました。次に解析施設の方の義務としてはどういう形であれ倫理審査委員会の承認が必要だというご意見があり、ある条件の中で行っているグループの施設あるいは学会がいくつか紹介されて、こういった学会が徐々に統合されていく必要があると考えられました。ホームページなどのサイトにしても拡充していく過程で、統合されていく必要があると考えられました。あとは、共通フォーマットの問題ですが、解析施設と提供施設が分かれています、その間のフォーマットにギャップがあるという場合に、どのようにするかということについて、参加者の方の中から、予め研究計画書の中にさまざまな施設から検体を集めるということを想定して文書や手順書などというものを既に策定しておき、依頼があった場合にはその施設にあったIC文書などを作るように手助けをしているということでした。ただし、その場合でも紙媒体で記録を残さないと、実際にあとで問題になることもありますので、記録として残してその上でできるだけ簡略化した審査を行い、承認を得るというシステムを作っているということをご紹介いただきました。このシステムでは決まったフォーマットが必要であり、遺伝診療部門連絡会議の中で必要なフォーマットや手順書を提案していくことが望ましいと思っております。

あとは提供する側の施設としては個人情報への配慮というのがあるのですが、それでもやはりできるだけ簡略化したいということで、できるだけ倫理審査を飛ばしたいという気持ちはあると思うのですが、どんどん簡便な方へ流されてしまうというのは避けねばならず、どこかで歯止めをかけなければいけません。特に個人情報への配慮というのがありますので、そういったものも解析施設のほうでは●というところを見てもありそうだと。それは提供施設のほうでも●ことについて●として、このように一括した審査に準じて、臨床遺伝子検査というものを作っていく、その上ですり合わせをしていけばいいのではないかというふうなことになりました。

解析の質については議論にちょっと出ましたが、なかなか議論をまとめるというところまでお話をする時間がありませんでしたので、遺伝学的検査の質についてはもう既に動いている遺伝子診療学会などがありますので、今後はこちらと共同で作成していただければと思いました。倫理と解析の質というのは分けて議論していくということとしました。

まとめとしましては、臨床遺伝子解析の対象となる疾患の範囲をまず決めて、それを連絡会議として定義していくことが一つ上げられます。

それから「情報の集約化」ということで、各学会で出されているような情報を連絡会議が中心となって集約化していくことができると考えました。解析施設と提供施設の間で共通のフォーマットを作って、そういったものを連絡会議で提案すればいいのではないかと等々が挙げられました。これらについて、具体的には遺伝子医療部門連絡会議の各関連団体との提携が必要ではないかと思われまして、倫理面については医学系大学倫理委員会連絡会議 LAMSEC との連携が、検査については遺伝子診療学会との連携が必要ということがこのワークショップの共通認識として

まとめとさせていただきたいと思います。

【吉田】 ありがとうございます。たくさんの意見をまとめていただいたということですが、われわれは全国医学系大学倫理審査委員会連絡会議 LAMSEC の事務局もやっていて、先ほどの LAMSEC の会議とこちらの会議で非常に現実的に苦慮している所が多いということで今回企画されたということです。実際ワークショップに参加された方で、今、江花先生にまとめてもらったようなところで大体よろしいでしょうか。方向性が示せるといところまではなかなか行かないのかもしれませんが。難波先生、どうぞ。

【難波】 ポイントとしてはやはり各施設間での審査内容やフォーマットに必ず齟齬（そご）があるので、その統一するために今回かなり議論●しました。診療目的でやるというのと、研究目的で行う解析の違いが分かりにくいというのが、恐らく結論だったと思います。それをどうするのかと。最初からそういう齟齬が生じるのを考えた上での対策をやって、かつ倫理委員会等が全国的に、とにかくものすごく厳格に厳しい倫理委員会とかなり簡単に審査が終わってしまう倫理委員会があり、全国的に標準化したものはありません。また検体を出す側と受け取る側のそこなりの齟齬もあると思います。そういうことがないように、この連絡会議でひな型を示していただいて、全国的にどこの倫理委員会でやっても同じようなかたちでできるようにするというのもよろしいのではないかというのが個人的な見解で、そういう方向でこの会議が動いていただければと思います。よろしくをお願いします。

【吉田】 ありがとうございます。まさに倫理委員会の質の担保というのが今重要ですので、この遺伝子医療部門連絡会議としてのフォーマットみたいなものをこのワークショップの取りまとめから作っていただきたいと思います。

【福嶋】 遺伝子医療部門連絡会議は私が理事長で、吉田先生は倫理委員会連絡会議の責任者ということです。合同で立ち上げるということになると思います。

【小杉】 この問題点について、共同研究をやっている施設で、十分可能なところに関しては、従来の研究機関の審査を受けるのは当然だと思いますが、たまたま専門外の疾患の患者さんが見えたときにそれを診断するのは研究班に頼まないといけない。そういう一人の患者さんのために倫理委員会が審査の書類を作るといいうことが必要なかどうかということが問題となっています。ゲノム指針も今後改訂が必要になるわけです。今、吉田先生も十分ご存じだと思うんですけど、前回ゲノム指針の改訂のときに、ここの所も議論しようかという話がありましたが、それよりもっと重大なテーマがあったので、こちらのほうを出すと、そちらのより大きな課題の議論がしにくくなるので、それは省略にされたという経過があるので、なぜそういうことが必要なのかということをお話のゲノム指針改訂のときに備えて、連絡会議で意見をまとめておく必要があると思います。

つまり言っているのは、小さい施設で倫理委員会がなければ主たる研究機関が代用できるんです。でも、ここにいらっしゃるように大学みたいな大きな所であれば倫理委員会は必ずあるので、そちらで審査をするべきであるという話です。倫理委員会がないほうがおかしいですよ。

【吉田】 ありがとうございます。さきほどのご意見でひとつフォーマットが非常に重要なのですが、小杉先生が言われるように、何とかもう少し診療がしやすく、例えば倫理的に問題ないというようなことを担保するような方向にすすめていきたいと思っています。

これでワークショップを終わりたいと思います。コーディネーターの皆さん、ありがとうございます。

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第13回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿 (2015年10月18日現在、232名)

〈維持機関会員施設参加者〉

施設名	部門名	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、松島理明、柴田有花
札幌医科大学医学部	遺伝医学	櫻井晃洋、福島久代
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	片田彰博
弘前大学医学部附属病院	神経内科	-
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	高橋勉
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	小山信吾
東北大学病院	遺伝子診療部	青木洋子、新堀哲也、福與なおみ、鈴木洋一、川目裕、小林朋子、相澤弥生、橋詰拓明、布施昇男、田中博
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	徳富智明
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	-
群馬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	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	宮下進
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	有田美和
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室	大竹明、難波聡
防衛医科大学校	産科婦人科	古谷健一
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	松下一之、西村基、別府美奈子、園真衣、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、武元聰
帝京大学医学部	医学部産婦人科学講座	木戸浩一郎
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	渡邊淳、佐々木元子、保坂愛
東京大学医学部附属病院	臨床ゲノム診療部	松川敬志
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	古川洋一、湯地晃一郎
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	吉田雅幸、江花有亮、甲畑宏子、高橋沙矢子、江川真希子
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	恒松由記子、木村美葵、田村智英子
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	小崎健次郎、上原朋子、平沢晃、三須久美子
東京医科大学病院	遺伝子診療室	佐川泰一

施設名	部門名	参加者名
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、金子実基子、浦野真理、渡辺基子、岩崎直子、荒川玲子、松尾真理、久保祐二
東京慈恵会医科大学	遺伝子治療研究部	小林博司、佐村修、花岡一成、林孝彰
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	中村清吾、吉田玲子、犬塚真由子、加藤光広、加古結子、小出馨子、松岡隆
杏林大学医学部附属病院	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	片桐由起子
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、長瀬寛実、宮武聡子、須郷慶信
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	右田王介、鳥飼美穂、津川浩一郎
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、望月純子、荒木尚美、大畑尚子、福田令、堀あすか、川口莉佳、榊原彩花
東海大学医学部附属病院	遺伝子診療科	大貫優子、森屋宏美
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	矢ヶ崎英晃、小林千尋、長田誠
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋義光、古庄知己、涌井敬子、中村勝哉、高野亨子、河村理恵、黄瀬恵美子、石川真澄、塚谷延枝、吉沢奈緒子、小島朋美、井ノ口卓彦、神谷素子、伊波若葉、近藤由佳、丸山康孝
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	仁井見英樹
金沢大学附属病院	小児科神経遺伝外来	黒田文人
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	緒方勤、福江美咲、岩泉守哉
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部	深尾敏幸、塚田敬義、仲間美奈
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	大瀬戸久美子
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	鈴森伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	倉橋浩樹、石原尚子、大江瑞恵、市原慶和
愛知医科大学病院	倫理委員長	山口悦郎、内田育恵
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

施設名	部門名	参加者名
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床遺伝相談科	藤本徳毅
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、中村卓、重富洋志、 桐山敬生
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、三宅秀彦、 和田敬仁、鳥島雅子、村上裕美、 西尾瞳、平岡弓枝、本田明夏、 稲葉慧、高嶺恵理子、松川愛未、 米井歩、小林美和子
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	滝智彦、上田真由美
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	-
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井規夫、和田和子、吉津紀久子、 小巻正泰、佐藤友紀
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	瀬戸俊之
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	小児科	南佐和子
関西医科大学附属枚方病院	病院長	笠松敦
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	田中敬子
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	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	梅村啓史
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、岡崎哲也、笠城典子
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	磯村実
広島大学病院	遺伝子診療部	丸山博文
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	岡山直子
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、大木元明義、 尾崎依里奈、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	花岡有為子
産業医科大学病院	眼科	-
九州大学病院	臨床遺伝医療部	石井加奈子
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	大田明英
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	-

施設名	部門名	参加者名
熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	大場隆
大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	川野由紀枝、阿部若菜
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、石井万紀子、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	知念安紹
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室 / DNA 診断治療室	後藤雄一、杉本立夏
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	-
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	松原洋一、小崎里華
国立長寿医療研究センター	バイオバンク	千田一嘉
国立がん研究センター東病院	先端医療科	岡本渉
群馬県立小児医療センター	遺伝科	-
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	-
千葉県こども病院	代謝科	-
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	黒澤健司、横井貴之
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	上道知之
社会医療法人母恋天使病院	臨床遺伝診療室	外木秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	西尾公男、内山剛
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	小澤哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	吉橋博史、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	有賀智之
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	依藤亨
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	近藤朱音、森香保里
聖路加国際病院	遺伝診療部	山中美智子、青木美紀子、熊耳敦子
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	小川昌宣
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室	有里敬代
兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	-
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	臼井健

施設名	部門名	参加者名
滋賀県立小児保健医療センター	遺伝カウンセリング外来	-
医療法人慈桜会瀬戸病院	遺伝診療部	篠塚憲男
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>

施設名	部門名	参加者名
ちば県民保健予防財団総合健診センター	遺伝子診療部	野村文夫
公益財団法人田附興風会 医学研究所・北野病院	乳腺外科	山内清明
新潟大学	医学部保健学科	有森直子
FMC 東京クリニック		中村靖
日本医療研究開発機構	難病研究科	古澤嘉彦
株式会社エスアールエル	マーケティング部 企画推進グループ	堤正好

<来賓・講演者>

施設名	部門名	参加者名
文部科学省	高等教育局医学教育課 課長	寺門成真
厚生労働省	大臣官房厚生科学課 課長	椎葉茂樹
大阪市立大学	名誉教授	森啓
信州大学	医学部 脳神経内科、リウマチ・ 膠原病内科 准教授	関島良樹

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2016年1月14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	0166-68-2870	0166-68-2879	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	023-628-5296 (事務)	023-628-5583	鈴木 民夫
東北大学病院	遺伝子診療部	980-8574	宮城県仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-8138	022-717-8142	青木 洋子
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	宮下 進
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	野口 恵美子
埼玉医科大学病院	成育医療センター 遺伝カウンセリング室	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支鼻1-8-1	043-226-2325	043-226-2324	松下 一之
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	03-5802-1144	代田 浩之
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	河島 尚志
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	関沢 明彦
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-79-3471	大西 宏明
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	片桐 由起子
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2692	045-701-3536	浜之上 はるか
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
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121 (内)2383	0463-91-4343	和泉 俊一郎
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3898	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-7108	久保田 健夫
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2618	0263-37-2619	福嶋 義光
新潟大学	医歯学総合病院 生命科学医療センター 遺伝子診療部門	951-8520	新潟県新潟市旭町通一番町754	025-227-0847	025-227-0377	中田 光

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
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	076-265-2313	076-262-1866	黒田 文人
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1-20-1	053-435-2721	053-435-2096	緒方 勤
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部	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	愛知県名古屋市中区鶴舞町 65	052-741-2111	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	愛知県名古屋市中区瑞穂区瑞穂町字川澄 1	052-851-5511	052-842-2269	鈴木 伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ケ窪 1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋 浩樹
愛知医科大学病院	倫理委員長	480-1195	愛知県長久手市大字岩作字雁又 1-1	0561-62-3311	0561-63-3208	山口 悦郎
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	514-8507	三重県津市江戸橋 2-174	059-231-5476	059-231-5476	中谷 中
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2621	077-548-2603	田中 俊宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室(NICU)	034-8522	奈良県橿原市四条 840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保 敏也
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院川原町 54	075-751-4350	075-753-4649	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	森脇 真一
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	産科・婦人科	641-8510	和歌山県和歌山市紀三井寺811-1	073-441-0633	073-444-9055	南 佐和子
関西医科大学附属枚方病院	病院長	573-1191	枚方市新町 2-3-1	072-804-0101	072-804-0131	澤田 敏
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	鳥根県出雲市塩冶町 89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	山口 清次
広島大学病院	遺伝子診療部	734-8551	広島県広島市南区霞 1-2-3	082-257-5210	082-257-5214	小林 正夫
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	755-8505	山口県宇部市南小串 1-1-1	0836-22-2337	0836-22-2338	武藤 正彦
徳島大学病院	遺伝相談室	770-8503	徳島県徳島市蔵本町 2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	井本 逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5122 (総務課)	089-960-5131 (総務課)	江口 真理子
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	783-8505	高知県南国市岡豊町小蓮185-1	088-880-2402	088-880-2404	執印 太郎
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	761-0793	香川県木田郡三木町大字池戸 1750-1	087-891-2171	087-891-2172	日下 隆
産業医科大学病院	眼科	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ヶ丘 1-1	093-603-1611		近藤 寛之
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	092-642-5435	092-642-5435	加藤 聖子 (連絡先:石井加奈子様)
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

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
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	産科婦人科	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1	096-344-2111	096-373-5906	大場 隆
大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	879-5593	大分県由布市挾間町医大ヶ丘 1-1	097-549-4411	097-586-5119	井原 健二
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 一郎
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	098-895-3331	098-895-1418	前田 士郎
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	157-8535	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
国立がん研究センター 東病院	先端医療科	277-8577	千葉県柏市柏の葉 6-5-1	04-7133-1111	04-7131-4724	内藤 陽一
群馬県立小児医療センター	遺伝科	377-8577	群馬県渋川市北橋町下箱田 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	代謝科	266-0007	千葉県緑区辺田町 579-1	043-292-2111	043-292-3815	村山 圭
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	内山 剛
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	大阪府都島区都島本通 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	河内 茂人
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室	899-5293	始良市加治木町木田 1882	0995-62-2121	0995-63-1807	有里 敬代
兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	660-8550	尼崎市東難波町 2 丁目 17-77	06-6480-7000	06-6480-7001	廣瀬 雅哉
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	612-8555	京都市伏見区深草向畑町 1	075-641-9161	075-645-2781	臼井 健
滋賀県立小児保健医療センター	遺伝カウンセリング外来	524-0022	滋賀県守山市守山 5-7-30	077-582-6200	077-582-6304	堀江 理恵
医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療部	359-1128	埼玉県所沢市金山町 8-6	04-2922-0221	04-2922-9800	篠塚 憲男
北野病院	プレストセンター乳腺外科	530-8480	大阪府大阪市北区扇町 2-4-20	06-6312-1221	06-6312-8867	山内 清明
国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター	152-8902	東京都目黒区東が丘 2-5-1	03-3411-0111 (内線 6526)	03-3411-0185	松永 達雄
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 14 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大会長：小崎 健次郎（慶應義塾大学）

日 時：2016 年 10 月 8 日（土）、9 日（日）

会 場：イイノホール&カンファレンスセンター
（東京都千代田区）

