

# 第14回

## 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2016年10月8日(土) – 9日(日)

開催場所：イイノホール&カンファレンスセンター

### 報告書

平成28年(2016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：小崎 健次郎（慶應義塾大学）

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 遺伝子医療研究センター

〒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 東京都千代田区麹町 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14回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	4
開会挨拶（大会長）	5
来賓挨拶（厚生労働省 医政局 研究開発振興課 課長 森光敬子） (文部科学省 高等教育局 医学教育課 企画官 佐々木昌弘)	5
講演1：「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業について」 加藤 治（日本医療研究開発機構）	9
講演2：「AMED のミッション：ゲノム医療実現の隘路解消に向けて」 末松 誠（日本医療研究開発機構）	13
講演3：「指定難病の拡充と遺伝学的検査」 千葉 勉（京都大学）	18
講演4：「指定難病制度の利用促進にむけて」 葛田衣重（千葉大学）	29
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）学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備 櫻井晃洋（札幌医科大学）	35
（2）次世代シークエンス（NGS）の臨床活用 古庄知己（信州大学）	46
（3）遺伝子医療部門における非医師医療者の役割 川目 裕（東北大学 ToMMo）	52
（4）臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて～統一ICフォームの提案～ 吉田雅幸（東京医科歯科大学）	63
（5）出生前診断の今後 佐村 修（東京慈恵会医科大学）	73
（6）病的変異データベースの構築に向けて 小崎健次郎（慶應義塾大学）	80
総合討論	83
第14回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	105
維持機関会員施設名簿	111
第15回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	114



## 全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

			第14回 慶應大・小崎(東京)
大学病院(医育機関)	維持機関会員登録状況 (2016.10.8現在)	臨床遺伝専門医研修施設	82施設 194名
北海道大学病院	○	○	◎2
札幌医科大学医学部	○	○	◎1
旭川医科大学病院	○	○	◎
弘前大学医学部附属病院	○		委任状
秋田大学医学部附属病院	○	○	◎
山形大学医学部附属病院	2011年登録	○	◎
東北大学病院	○	○	◎7
岩手医科大学附属病院	○	○	◎2
福島県立医科大学附属病院	○	○	◎
群馬大学医学部附属病院	○	○	欠席
自治医科大学附属病院	○	○	欠席
獨協医科大学病院	○	○	◎2
筑波大学附属病院	○	○	◎1
埼玉医科大学病院	○		◎1
防衛医科大学校	2011年登録		欠席
千葉大学医学部附属病院	○	○	◎3
日本大学医学部附属板橋病院	○	○	◎1
帝京大学医学部	○		◎
日本医科大学付属病院	○	○	◎1
東京大学医学部附属病院	○	○	欠席
東京大学医科学研究所附属病院	○	○	◎1
東京医科歯科大学	○	○	◎3
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○		◎2
慶應義塾大学	○	○	◎17*当番施設
東京医科大学病院	○	○	◎3
東京女子医科大学	○	○	◎9
東京慈恵会医科大学	○	○	◎2
昭和大学病院	2012年登録	○	2
杏林大学医学部付属病院	○		◎
東邦大学医療センター大森病院	○	○	委任状
横浜市立大学附属病院	○	○	◎3
聖マリアンナ医科大学病院	○	○	欠席
北里大学病院	○	○	◎8
東海大学医学部付属病院	○	○	◎2
山梨大学医学部附属病院	○	○	◎
信州大学医学部附属病院	○	○	◎12
新潟大学医歯学総合病院	○	○	◎1
富山大学附属病院	○		委任状
金沢大学医学部附属病院	○		委任状
金沢医科大学病院	○	○	◎
福井大学医学部附属病院	○	○	◎
浜松医科大学医学部附属病院	○	○	◎1
岐阜大学医学部附属病院	○	○	◎2
名古屋大学医学部附属病院	○	○	◎
名古屋市立大学病院	○	○	◎
藤田保健衛生大学病院	○	○	◎2
愛知医科大学病院	○		◎

三重大学医学部附属病院	○	○	◎
滋賀医科大学医学部附属病院	○		◎
奈良県立医科大学附属病院	○	○	委任状
京都大学医学部附属病院	○	○	◎11
京都府立医科大学附属病院	○	○	◎6
大阪医科大学附属病院	○	○	欠席
大阪大学医学部附属病院	○	○	◎4
大阪市立大学医学部附属病院	2012年登録	○	委任状
近畿大学医学部	○		◎
和歌山県立医科大学附属病院	2011年登録		欠席
関西医科大学附属枚方病院	○		◎1
神戸大学医学部附属病院	○	○	◎
兵庫医科大学病院	○	○	◎1
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	○	○	◎
川崎医科大学附属病院	○		◎
鳥取大学医学部附属病院	○	○	◎4
島根大学医学部附属病院	○	○	◎
広島大学病院	○	○	◎
山口大学医学部附属病院	○	○	欠席
徳島大学病院	○	○	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎1
高知大学医学部附属病院	○	○	◎1
香川大学医学部附属病院	○		欠席
産業医科大学病院	○		委任状
九州大学病院	○	○	◎
福岡大学病院	○		◎
久留米大学病院	○	○	◎
佐賀大学医学部附属病院	○	○	◎
長崎大学病院	○	○	欠席
熊本大学医学部附属病院	○	○	◎
大分大学医学部附属病院	○	○	◎
宮崎大学医学部附属病院	○	○	◎2
鹿児島大学病院	○	○	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○	◎
東北医科薬科大学	2016年登録		◎1

国立高度医療機関	維持機関会員登録状況 (2016.10.8現在)	臨床遺伝専門医研修施設	6施設 10名
国立精神・神経医療研究センター	○	○	◎1
国立循環器病研究センター	○	○	欠席
国立国際医療研究センター	○		◎
国立成育医療研究センター	2011年登録	○	◎1
国立長寿医療研究センター	2013年登録		委任状3
国立がん研究センター 東病院	2014年登録		◎1

維持機関会員登録した その他の病院	維持機関会員登録状況 (2016.10.8現在)	臨床遺伝専門医研修施設	25施設 34名
群馬県立小児医療センター	○		
埼玉県立小児医療センター	○	○	欠席
千葉県こども病院	○	○	1
神奈川県立こども医療センター	○	○	◎1
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○	◎
社会医療法人 母恋 天使病院	○	○	委任状

聖隸浜松病院	<input type="radio"/>		◎1
独立行政法人国立病院機構新潟病院	<input type="radio"/>		◎
東京都立小児総合医療センター	<input type="radio"/>	○	委任状4
がん・感染症センター都立駒込病院	2011年登録		欠席
社会医療法人財団右心会 川崎幸病院	2013年退会		
大阪市立総合医療センター	2012年登録	○	◎
国立病院機構 医王病院	2012年登録		◎
名古屋市立西部医療センター	2013年登録	○	欠席
四国おとなと子どもの医療センター	2013年登録	○	◎1
聖路加国際病院	2013年登録	○	◎1
独立行政法人国立病院機構九州医療センター	2013年登録		◎2
国立病院機構 南九州病院	2013年登録		◎1
兵庫県立尼崎総合医療センター	2014年登録	○	欠席
国立病院機構 京都医療センター	2014年登録	○	欠席
滋賀県立小児保健医療センター	2014年登録		◎
医療法人 慈桜会 瀬戸病院	2014年登録		◎1
北野病院	2015年登録		◎1
国立病院機構東京医療センター	2015年登録	○	◎1
静岡県立総合病院	2016年登録		◎1
社会医療法人 愛仁会 高槻病院	2016年登録		◎
川崎市立井田病院	2016年登録		1

教育機関	維持機関会員登録状況 (2016.10.8現在)	臨床遺伝専門医研修施設	1施設 1名
川崎医療福祉大学大学院	○		◎

その他の参加者(その他の病院・大学・企業 等)	16名
-------------------------	-----

総参加者数	255名
-------	------

# 第14回 全国遺伝子医療部門連絡会議

主催校：慶應義塾大学  
大会長：小崎健次郎（慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター）  
開催期日：2016年10月8日(土)～9日(日)  
開催場所：会場：イイノホール&カンファレンスセンター

## プログラム

平成28年10月8日(土)：

17:00-17:10 来賓挨拶

厚生労働省 医政局 研究開発振興課 課長 森光敬子 先生

文部科学省 文部科学省高等教育局 医学教育課 企画官 佐々木昌弘 先生

17:10-18:40 講演

講演1：「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業について」

加藤治先生（日本医療研究開発機構バイオバンク事業部長）

講演2：「AMEDのミッション：ゲノム医療実現の隘路解消に向けて」

末松誠先生（日本医療研究開発機理事長）

講演3：「指定難病の拡充と遺伝学的検査」

千葉勉先生（京都大学大学院総合生存学館（思修館）・総合生存学専攻 教授）

講演4：「指定難病制度の利用促進にむけて」

葛田衣重先生（千葉大学医学部附属病院地域医療連携部 ソーシャルワーカー）

19:00-20:00 懇親会

平成28年10月9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）

WS1 学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備 櫻井晃洋（札幌医科大学）

WS2 次世代シーケンサーの臨床活用 古庄知己（信州大学）

WS3 遺伝子医療部門における非医師医療者の役割 川目裕（東北大学 ToMMo）

WS4 臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて～統一ICフォームの提案～ 吉田雅幸（東京医科歯科大学）

WS5 出生前診断の今後 佐村修（東京慈恵医科大学）

WS6 病的変異データベースの構築に向けて 小崎健次郎（慶應義塾大学）

11:00-11:50 地域ブロック代表者懇談（昼食）

12:55-13:35 総会（維持機関会員施設代表者会議）

13:40-15:30

ワークショップのまとめ、総合討論（座長：福嶋義光、小崎健次郎）

(講演者・各ワークショップのコーディネーター)

15:30 閉会

# 第14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：小崎　健次郎

皆さん、こんばんは。慶應大学臨床遺伝学センターの小崎と申します。

これより第14回の全国遺伝子医療部門連絡会議を始めさせていただきたいと思います。

この会議も14回目になりました。以前は、毎回、ゲノム医療の重要性について、行政に十分ご理解をいただくことが難しいということについて、会議のメンバーの間で意見を述べ合うことが続いておりました。

ここ数年、ゲノム医療の実用化、あるいは難病診療の充実という形で、行政の方々が本当にいろいろな施策を講じていただいているものと思います。今日は、そのような施策について、常に遺伝性疾患の患者さんの診療の側に立ってご指導くださいました先生方にご登壇をいただきます。併せて、われわれがこの分野に対してどういうビジョンを持っているのかということも行政の方々に伺っていただく機会となればと思い、4人の先生方にご講演とご来席をお願いした次第です。

また、文部科学省からは佐々木昌弘先生、厚生労働省から森光敬子先生においていただきました。卒前教育における遺伝医学の不足が今後の遺伝医療の実現に向けて大きな問題になっているということは、常々われわれの懸念でございましたが、この問題について前向きの展開を企画されているというお話を先ほど佐々木先生から伺ったところでございます。

また、森光先生におかれましては、特に難病の遺伝子診断の保険化について大変なご尽力を賜ったと伺っておりますが、今度、研究開発振興課の課長に着任されました。今後、実際に遺伝学的検査の実施可能な疾患の幅が広がっていくことについて、大きなお力をお借りできるのではないかと願うばかりでございます。

それでは、早速に、実際の議論を進めさせていただきたいと思います。どうぞよろしくお願いいたします。

来賓挨拶：厚生労働省 医政局研究開発振興課 課長 森光 敬子

私、厚生労働省医政局研究開発振興課長の森光でございます。第14回全国遺伝子医療部門連絡会議の開催にあたりまして、一言ご挨拶を申し上げます。

近年の科学技術の進展というのはとても目覚ましいものがあります。これまでさまざま研究結果を医薬品や医療機器に応用することにより、人類は幾つもの疾患を乗り越えてまいりました。医薬品や医療機器は、いわば人類の英知の結晶であり、これらを通じてわが国は世界的に見てもトップレベルの健康で長寿社会を築いてきました。

しかしながら、いまだ治療困難な疾患は多く、また、超高齢社会を迎えたわが国においては、がんや認知症、難病に対する画期的な治療法はもとより、機器の開発についても国民の期待は非常に高いと考えております。

また、ゲノム研究につきましては、遺伝要因による個人ごとの違いを考慮した医療の実現

に向けた取り組みが世界中で急速に進みつつある状況にあります。こうした中、平成27年の4月にAMEDが設立され、AMEDが主導したIRUDが全国的にゲノム研究を実医療に展開するという画期的な取り組みがなされております。厚生労働省としても、こうしたゲノム研究と実医療への進展を踏まえて、本年の4月には指定難病に対する遺伝学的検査の研究を進めるとともに、ゲノム医療実用化研究事業、また臨床ゲノム情報統合データベース整備事業をスタートしております。このような動きは、今後の日常診療を大きく変えていくものと考えております。

これに対しまして、医薬品の行政、また医療の行政についても、準備をしていく段階に移ってきております。このような中で、ここにお集まりの遺伝子医療を先駆けて取り組んでこられた先生方が積み上げられてきた、そういうことが今後の原動力になるというふうに考えております。本日と明日の会議が有意義なものとなりまして、全国での遺伝子診療の質を高めるということになることを非常に期待しております。

現在、厚生労働省、文科省、経産省の3省では、医学的倫理指針の見直しというのを、医学系研究の倫理指針の見直しを行っております。これは個人情報保護の改正に伴うものでございますけれども、その指針等のうちゲノム指針につきましては、これまで他施設での審査委員会に委ねられるという規定がございませんでしたけれども、個人情報保護の改正とは異なりまして、この点については速やかに改正していくこうという動きがございます。現在、わが国の研究の方向性というのは、中央倫理審査委員会の一括審査の方向に向かっております。この規定を速やかに変更するということをしていきたいというふうに思っております。

ただ、この変更につきましては、各大学医療機関の審査の規定という中で、若干追いついていない部分があるというふうに聞いております。中央倫理審査委員会に委ねる規定がない場合には、研究に遅れが生じるという可能性がございますので、それぞれの規定の点検、見直しを速やかにお願いしたいと、一方で思っているところでございます。

最後に、本日ご参加いただきました皆様におかれましては、引き続き私どもの取り組みにご協力賜りますようお願いするとともに、わが国のゲノム医療技術発展のため、ますますのご活躍とご発展をお祈り申し上げ、私の挨拶と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 企画官 佐々木 昌弘

先生方皆様、こんにちは。ただいまご紹介いただきました文部科学省医学教育課の佐々木です。本日は、こうして満員の中で私のような若輩が高い所からで恐縮ですが、ごあいさつする機会をくださいまして、小崎先生をはじめ慶應大学の皆様、また実行に携わった皆様に心からお礼を申し上げます。また併せて、第14回となります全国遺伝子医療部門連絡会議が開催されますことを心からお祝い申し上げたいと思います。

先ほど、森光課長からは、非常に具体的な内容のごあいさつがありましたので、私からは政府全体が今どういう状況なのかということを触れながら、ごあいさつさせていただきます。

さて、第1回のこの連絡会議に参加された先生方は手を挙げていただけますか。第1回は今から13年前ですから、平成15年、2003年の11月でした。当時は医師の初期臨床の必修

化を翌年4月に控えていました。また同じく翌年4月は、国立大学、国立病院の、国立大学法人や国立病院機構への移行を控えていました。こうした、システムとして非常に大きなうねりの中で第1回のこの連絡会議が開催されたと伺っております。

翻って、今どういうタイミングかと申しますと、恐らく制度論でいえば、あのとき以来の大きなうねりの中にはあります。具体的には、2年前に医療・介護一括法が成立するなどして、来年度末には診療報酬と介護報酬の同時改定がありますし、また、それぞれの都道府県では、第7次医療計画、さらには第3期の医療費適正化計画やがん対策推進計画、加えて市町村レベルでは第7期介護保険事業計画の策定があるため、よく惑星直列に表現されるような大きな医療現場や介護現場のうねりの入り口にあります。

こうした背景にあり、さらにもう一度制度改革が必要なものを整理すべく、社会保障審議会医療部会で、医療法改正について議論しているところですし、療養病床の見直しに向けて介護保険法の改正についても議論されています。また併せて、恐らく現在開催されております来月末までの臨時国会の中で、森光課長が担当される臨床研究法案も審議されることが見込まれています（佐々木注：これら3法案は、平成29年5～6月に相次いで成立）。

こうした中で、医学関係の卒前教育も動きがございます。医学や歯学の卒前教育は平成13年にモデルコアカリキュラムが策定されました。このコアカリの性格は、役所がつくるという位置づけではなくて、81の医学部、29の歯学部が、卒前教育の質を保証するために、大学の先生方でコアカリをつくって、これをベースに各大学が自学のカリキュラムをつくるという仕組みになっています。その後、平成19年に最初の改定、平成23年に2回目の改定があり、現在、6年ぶり3回目のコアカリ改定の作業が進んでいます。

先ほど小崎先生から、遺伝子医療をどう組み込もうかという積極的な対応をというお話をありました。実際にその方向で検討が進んでいます。なぜならば、これから医療・医学を考えると、遺伝子、遺伝子医療を抜きにして語ることはできない以上、卒前の段階で盛り込むのは必須で、むしろ単なる知識の羅列ではなく、知識を活用できるようになるには、どう教えるのかまで踏み込んで、議論を重ねています。

以上、政府全体として大きなうねりの中にあることと、医学教育において遺伝子医療が一層踏み込んだ内容になろうとしていることの2点をご紹介いたしまして、私からのお祝いのごあいさつとしたいと思います。



# 第14回全国遺伝子医療部門連絡会議

## 講演要旨

講演1：「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業について」

加藤 治（日本医療研究開発機構）

講演2：「AMED のミッション：ゲノム医療実現の隘路解消に向けて」

末松 誠（日本医療研究開発機構）

講演3：「指定難病の拡充と遺伝学的検査」

千葉 勉（京都大学）

講演4：「指定難病制度の利用促進にむけて」

葛田衣重（千葉大学）



## 講演 1 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業について 加藤 治（日本医療研究開発機構 バイオバンク事業部長）

先生方皆様、いつも大変お世話になっております。こんばんは、今日はどうぞよろしくお願い申し上げます。今日、このような会に私どもをお招きいただきまして、本当にありがとうございます。それでは、発表させていただきます。

まず、この疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクトというのが、私どものバイオバンク事業部の主要事業でございます。AMED のこちらのプロジェクトの Program Director は春日先生でございます。春日先生のパンフレットを少し引用させていただきますと、この赤字のところでございます。ゲノム医療実現に向けた研究、また、ゲノム医療提供体制の構築を図っていくという力強い意見が出ております。そこについてのやり方としましては、オールジャパン体制という言葉と、データシェアリングといった言葉が大きく出ているところでございます。

こちらが、疾病克服に向けたゲノム医療実現プロジェクトの大きな俯瞰でございます。こちらの下のほうに基盤でございますが、緑の部分が文部科学省の予算でやっている事業でございまして、昨年まではこちらの緑の事業、約 60 億円弱で事業を進めておりました。今年度から文部科学省が大きな変革をして、この緑の部分のところから研究機能を上に持つていき、公募型に切り替えたわけでございます。さらに、ピンクのほう、これは厚生労働省の所掌でございますが、大きく臨床ゲノム情報統合データ整備事業等の新規事業を展開し、予算としましては 1.5 倍、年度当初でございますけども、約 90 億円の大きな事業になっているという形が大きな特徴でございます。

非常に小さい字でございますが、真ん中のところに、AMED によるマッチングとかワンストップサービスとかと書いておりまして、われわれは先生方同士をつないでいく、また、先生とこちらの基盤をしっかりとつないでいくという形で、オールジャパン体制をとっていきたいというふうに強く思っているところでございます。なぜつなげていかなければならないのかということでございますけども、これまで拠点型でやってきたわけでございますので、比較的データというのは一つの標準化されたデータが出てきたのではないかなと思います。ただし、どうしても 1 カ所でやると、多様性とスピード力に欠ける可能性がございます。

そこで、公募型にして、大きくオールジャパン型にしなければならないと。ただし、そのときにはデータシェアリングが必須になってくると、こういう考え方でデータシェアリングポリシーというものをつくらせていただきました。

特にこのデータシェアリングでございますけども、平成 27 年 7 月の健康医療戦略推進本部からの中間取りまとめ、これは皆さん既にご存じかもしませんが、それと呼応して、第 5 期科学技術基本計画でも同じような議論がされておりました。これは医療に限らずに科学技術全般においてオープンサイエンスの推進ということを以前から唱えられていたわけですけども、第 5 期で少し変わりまして、オープン・アンド・クローズ戦略という考え方になってきているというところが大きな特色でございます。それにつきましては、知的財産権の確保ということもございますし、実は先生方自身の保護という考え方の中に入っているわけでございます。後ほど詳しく説明したいと思います。

さらに、下のほうでございますが、研究参加者の権利保護、データ・情報を提供した研究者の保護。どういうことかと申し上げますと、単にオープンしたということになりますと、非常に汗をかいた先生方が不利になってしまうケースがあるということも言えると思います。また、実際にある程度のデータを保有して研究をしていくという機関がしっかりとないと、データを提供するというモチベーションにも非常に陰りが出てくるでしょうということが言えまして、まずはデータシェアリングをしましょうと。それともう一つは、ここに書き切れていないのですけども、導出モデル、特に産業界等への導出モデルをするときに、やはりいろいろ考えながら戦略的にデータシェアリング、またオープン化をしていきましょうという考え方方が盛り込まれております。

これは、私どものほうのバイオバンク事業部のホームページでございまして、「AMEDのホームページ、まだまだだね」と皆さんに言われるので、これから頑張りますけれども、その中でこちらのほうにデータシェアリングポリシーといったものを掲げさせていただいているところでございます。

その部分を少しこの疾病克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクトのほうで大きく俯瞰させていただくと、まず左側の領域が文部科学省のほうの領域でございます。単一疾患研究、基盤研究開発、特にこちらのほうでは東北メディカルメガバンクをはじめとしたコントロール、そういうたような技術開発を盛んに行っておりますし、ファンドのほうでもそういうものが多くなってきています。それを右側のほうの厚生労働省のクリニカルシーケンス、データシェアリングの研究開発に生かしてもらうように導出するという考え方でございます。

文部科学省のほうにも、バイオバンクをはじめとした大量のデータがどんどんたまっています。厚生労働省のほうも、一部ハーフクローズドといった患者さんの情報がございますので、なかなかオープンにはできませんけれども、仲間うちでどんどんシェアリングしてもらえるように盛んにしながら、一部公開していただくという形で、それぞれがサーキュレーションを起こしていく。これをわれわれは、データシェアリングによるデータ循環という考え方で呼んでいきたいなと思っているところでございます。それにつきまして、9月にAMEDとJSTのほうで連携協定を結んでいただきまして、医療以外、医療も含めてですけども、日本の生命科学データベースの統合というプロジェクトをNBDCというところでやっておりますので、そことしっかりと連携をしながら新しい基盤をつくっていきたいという考え方で始めているというところでございます。

特に、この厚生労働省さんのほうの所掌の臨床ゲノム情報統合データ整備事業というのは、非常にオールジャパン型を意識しております、まず中間取りまとめに書かれていた4つの疾患、希少難病、がん、感染症、認知症、その他といったところのデータストック、ここですね、こちらのほうで制限共有といいまして、仲間うちでまず共有していただくという事業を進めていただきます。この中から公開するデータをこちらにどんどん導出していただいて、これ全体が串刺しで検索できるように持っていくふうに考えております。後ほどちょっと説明いたしますけれども、われわれのPS、PO等がどこまでこのデータを出せますかということをしっかりとヒアリング、また、指導させていただかなければいけないかもしれません。ただ、そのときに非常に戦略を持ってここに持っていきましょうという考え方になると思います。または、個人情報保護法の問題もございますので、ここは比較的慎重にや

らなければならない。

また、こちらのほうのデータについては、今、データシェアリングプランというのをつくっていただきまして、それに基づいて契約をするわけでございますけれども、その中で新しいデータを持った人が、僕も仲間に入れてくださいというような話があったときには、この人たちと一緒に話し合って、この基盤が非常に強化になるということになるならば、それはできればジョインしていただきたいというふうな願いがございます。

それともう一つ、こちらのほうのRDBというのは、ローデータベースで、名前をちょっと変えなきゃいけないと思っていますが、どちらかというと、BAM・VCF・Fastq等のローデータと限定された臨床情報がつくデータベースでございますが、ここは文部科学省の先ほどの施策と一緒にデータをためていくところでございます。こちらは今、NBDCと連携している遺伝研にためていく予定になっております。このような形でデータシェアリングを行う体制というのを、今まさにつくろうとしているという状況でございます。

採択課題でございますけれども、もう既にホームページ等でも発表させていただいておりますが、希少難治性疾患では慶應大学と東京大学、また、がんはこちらに書いてある4課題、感染症はこの3課題、認知症その他は、認知症の部分がこちらでございまして、その他は感覚器という形で選ばれました。また、先ほど申し上げました公開する統合データベースでございますけれども、国立国際医療センター、また京都大学、慶應大学の三つの連携施策になっております。特に国立国際医療センターについては中核機関という形でございます。

私どもの研究をどう進めていくかでございますけども、今まさにいろいろな疾患の先生たちと話し合いを始めているところでございますが、Project Directorの春日先生、このプロジェクトのProject Supervisorは高坂先生で、中川Project Officerと角田Project Officerでございます。PS、PO、またPD・PS・PO会議といったものを含めて、いろんな先生たちと相談をしながら、とにかくオールジャパンで成功に導けるように頑張って努力していきたいと思っているところでございます。

データマネジメントプランの遵守ということで、これを契約にしているというところが一つ大きなみそでございまして、その提出状況についても先生方に書いていただいているものを契約の中に別添にしております。それを中間評価や事後評価の項目の一つとさせていただきたいと。必ずしもどんどん出せばいいというわけではなくて、そこに戦略性があったり、非常に思慮深い考え方があるということが重要かと思っております。

やはり一番問題なのは、そのデータをある意味では自分のところに全部閉じてしまって、そのまま展開されないということは、やはり大きな問題なのかなと思っております。やはり1人でやる分には限界があるということなのかもしれません。それから、運営協議会といったものを行いまして、この事業全体がONE TEAMとして動けるように、何とかAMEDのほうでもマネジメントを強く働かさなきゃいけないなと思っております。この運営会議の運営は、国際医療研究センターが担うことになりました。疾患側、データベース側、それぞれが当事者として積極的に参加することが求められるという形でございます。

大体のロードマップでございますけれども、まずはやはりAMEDフラグシップ事業として難病を理事長が大きく掲げているところもございまして、難病のほうのプロトタイプを何とか機能向上して、実用システムになるべく早くつなげていくと。そういったところで養われ

たシステム開発をがんや感染症、認知症のほうにもつなげながら、一遍に全部つくるという形よりも、なるべく公開できるものを公開し、皆さんに使っていただきながら意見を聞き、そのままシェイプアップしていくというような考え方で、このデータベース事業を進めていきたいなと思っております。

疾患研究のほうは、基本的には3年でございます。もちろん延長戦もありというふうに言われておりますけども、基本的には3年と。データベース事業のほうにつきましては、一応5年という形になっております。この間に、アノテーションといったものが、たぶんマニュアルアノテーションで最初やっていくのですけども、だんだん、支援システム、またはできればAIによる情報処理みたいな形で運用経費を非常に抑えていきながら、相当額の国費、または国費がなくても何とか自力でいけるような道も含めて探していただかなければいけないなと。よって、ここにDBの持続性といったことが入っているところでございます。

以上が私からの臨床ゲノム情報統合データ整備事業のご説明でございました。どうもありがとうございました。

## 講演 2 AMED のミッション：ゲノム医療実現の隘路解消に向けて 末松 誠（日本医療研究開発機構 理事長）

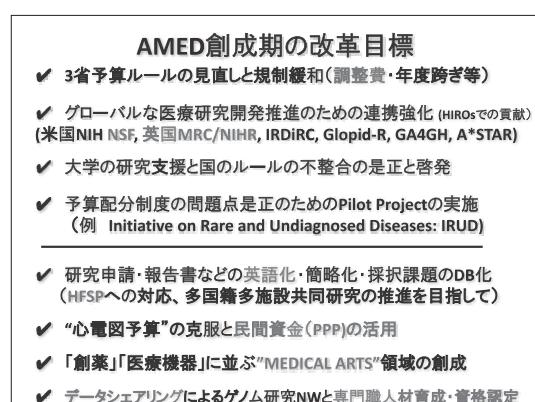
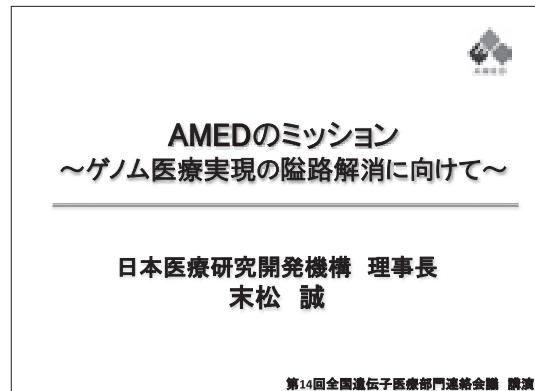
ご紹介ありがとうございます。

AMED は今、ご存じのように発足してからちょうど 1 年半が経過したところでございます。本題のゲノム医療の話に入る前に、これまで進めた改革のうち、研究者としての皆様に直接に関係することをいくつか紹介したいと思います。

まず、省庁間ルールの不整合の是正・啓発に取り組んでまいりました。最初の 1 年目に、従来ばらばらでありました 3 省の予算ルールを一本化しました。さらに、研究費の合算活用の道を開きました。私も努力はしているのですが、このことが残念ながら、全国の研究機関へ十分に周知ができていない。「そんなことできるわけがないだろう」と、まだそういう感じなのです。ぜひ皆さんご確認をいただき、効率的な研究費の使用に役立てていただきたいと思っております。

予算の戦略的な運用にも取り組んでいます。これまでの予算の運用を私は「心電図予算」と読んでいます。皆さんご存じのように、心電図というのは P 波というのがあって、QRS があって、そのあと ST というのがあります。心電図を年次の予算の配分額に例えると、P 波でプランを立てて、QRS で 1 年目にお金がつくと、2 年目には ST が下降して死んでしまうわけです。(笑) これですね、今回、ゲノム関連の予算については、心電図化させず、一定の期間の支援により、ゲノム医療の真の実用化を支援しようと考えています。

もちろん国のお金には限度があります。ですから、民間資金をマッチングして使うことを考えなければなりません。民間資金のマッチングについては、とくに人材育成の分野で非常に重要です。多くの企業は、COI の問題への懸念から、資金に余裕があっても大学の寄附講座にお金を出さないようになってきました。このような資金を呼び込んで、きちんと公募で競争的に選んだ大学の研究拠点に人材育成のお金を配分するという仕組みを、AMED で開始しました。統計学分野では、バイオスタティスティシャン養成プログラムを東京大学・京都大学でスタートしました。この 2 大学に責任を負ってもらって、平成 29 年に文科省に申請し、30 年からそれをスタートする手はずになっています。ゲノム分野でも、学会・



研究会が一致団結し、どういう人材を育てて、どういうキャリアパスを作るか、ぜひわれわれにいろいろアイデアを頂きたい。ゲノム研究や専門職の人材育成、資格認定などをコミュニティの先生方と一緒に考え、データシェアリングを推進したいということが、私の基本的な考え方です。

国内の研究制度の改革とともに、グローバルな医療研究開発推進のための連携強化も進めているところです。まずはAMEDが扱う各種の書類の英語化を進めています。英語化と申しますと、研究者の方々の最初の反応は「ええっ」という感じですが、AMEDの職員の間ではもっと「ええー」ということになっております。文科省は、ヒューマンフロンティアサイエンスプログラムという世界に冠たるプログラムを動かしています。世界の天才を集めて、強力な基礎研究を進める。条件として3つの国の3人の異なるPI、フィールドも違つていなければならないことを規則として公募が行われました。真の国際化を目指すには、そのぐらいドラスティックな変化が必要です。

特に、皆様が直接に取り組んでおられる難病・未診断疾患でも、国際的な連携の枠組みの中で研究を進めていこうということを考えております。海外では、難病だけではなくて、いろいろな疾患について共通のフォーマットでデータを集めようとか、データをシェアしようという動きがどんどん進んでいます。国際希少疾患研究コンソーシアムも、来年2月に非常に大きな機構のリフォームが計画されています。各国政府の研究支援部署が国際的に協力し、一定のフォーマットを用いて患者さんのグローバルなレジストリを設立し、診断率の向上と新しい治療法の開発を目指すという議論をしています。わが国がこのまま手をこまねいていますと、文字通りガラパゴスになると懸念し、対策を急いでいるところです。

さて、本題ですが、AMEDは昨年4月の発足当時から、「難病」と「がん」の2分野で、ゲノム医療を社会実装することを大きな目標として掲げています。2分野に対応する2冊の本を紹介したいと思います。「Orphan」という難病領域のベストセラー本と、「The Emperor of All Maladies」という、がんの歴史の本です。両方とも非常に素晴らしい本で、2領域の重要性を象徴しています。

釈迦に説法ではありますが、ゲノムの扱い方は、「難病」と「がん」では大きく違います。ただ、共通なことがあります。患者さんの立場からは、できるだけ早く、結果が欲しい。AMEDとしては、資金を拠出した事業では、可能な限り患者さんに早く結果を返していただきたい、患者さんに直接、医療研究の成果を還元してほしい。確実に。われわれが意識をしてやれば、皆さんが意識をしてやれば、必ず結果は返せます。診断がつきませんでしたという結果ももちろん返せます。患者さんはサンプルをわれわれに出していただいて、そしてそれが何ヵ月で返ってくるのか。こういったものは今まで研究の評価軸の中には入っていなかった。そういう工夫もやっていきたいと考えています。研究を研究で終わらせないでください。大きな施設に多人数分の検体を集め、集まったところで解析をする。そのような姿勢はもうやめにして、結果をしっかり個々の患者さんに回付しようという精神が

#### なぜ「難病・未診断疾患」をAMEDの基幹プロジェクトに選んだか？

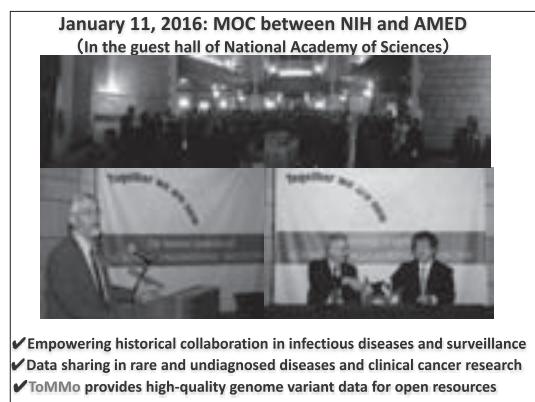
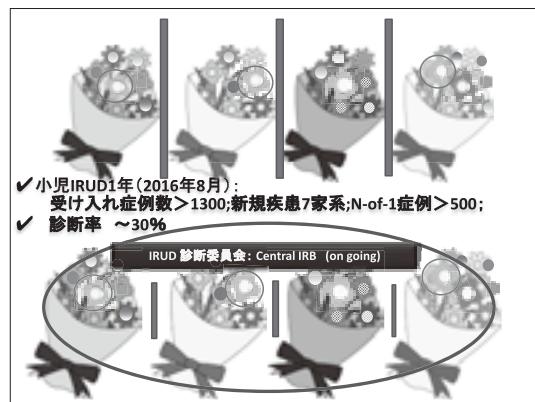
1. 「3つのライフを包含する研究」によって  
患者さんに直接医療研究の成果を還元できる
2. 「ゲノム研究からゲノム医療へ」の解決：研究を研究で終わらせない
3. Global data sharing, Human phenotype ontologyの普及
4. 個々の研究開発費が「微小」であるため、共通のインフラを整備し  
研究費の弾力的運用が必要である。
5. MICROATTRITIONの思想を広める(Darth Vader型研究の排除)  
（開業医の先生方、患者さん、遺伝カウンセラー、基幹病院、大学病院、NC、、、  
などのplayerが欠けても臨床研究はできない）
6. いままでにない研究成果の新しい評価軸(measure)を確立する
7. Harmonized IRBの組織化
8. 診断だけでなく治療へも展開する  
(世界のMegapharmaの動向:Orphan drugの開発促進)
9. Rareの理解がCommonの病態多様性の理解や治療法開発に繋がる

必要です。今までの研究成果の評価軸は、単に論文が何枚できたかということでした。紙を食べても病気は治りません。研究成果の新しい評価軸には、どのぐらいの時間で結果を返せたかとか、いろいろな指標を含むべきであると思っています。

ここで難病の話にフォーカスしましょう。日本には世界に冠たる難病研究の法律の仕組みがあって、難病研究を医療に展開できる論理的基盤があって、そしてそこに大きな研究資金が配分されています。厚労省からは90億円という大きな金額が毎年出ているわけです。しかし、いかんせん遺伝子疾患というのは非常に多彩で数が多く、一つ一つの疾患研究に配分される研究費の額は小さくなる。難病領域全体の研究の進捗を図るために、コミュニティの中での協力が不可欠です。コミュニティの共通のインフラについては、国がきちんと手当てをして、そこを共通で使えるようにしなければならない。一方で、あなたがたコミュニティにも相当の覚悟が必要です。皆様に忘れていただきたくないことは、ゲノムの予算が手厚くなかったことは、他の分野から予算を削っていることの裏返しです。今般のゲノムの事業がうまくいかなかったら、今度は削られる側に行くわけですね。そうなったら皆さんには二度と研究費はファンディングされないと覚悟してください。何としても今、ゲノム事業を成功させなければなりません。

IRUDは1年が経過しました。受け入れた家系数が1,300以上、そして、新規疾患の同定が7疾患、マッチングが成立すれば診断がつくであろう患者が数百名いらっしゃいます。現在、3分の1の患者について診断がつくようになりました。残念ながら診断がついても、95%以上で今は治療法がない。ここを何とかできないだろうか。今、難病研究課のほうで、IRUD Beyondとプロジェクト群を企画しています。治療法が本当にできるのかと。そのためにゲノム編集とか何が使えるのかとか、そういう検討を進めています。また、3分の2の患者については、IRUDのようなエクソーム・全ゲノム解析を行っても診断がつかない。この問題を解決するには、データシェアリングが必須です。サンプルはかかりつけ医も含めて、現場から集めて、そして患者さんの同意を取って、どうしても結果がよく分からないという場合には専門病院の臨床医たちも協力する。1人の患者さんを助けるのにたくさんのプレーヤーがいます。研究者は、全てのプレーヤーに対する説明責任をきちんと果たす覚悟が必要です。

全国の患者さん・かかりつけ医・専門医・研究



- ✓ Empowering historical collaboration in infectious diseases and surveillance
- ✓ Data sharing in rare and undiagnosed diseases and clinical cancer research
- ✓ ToMMo provides high-quality genome variant data for open resources

Can the IC-confirmed data jeopardize privacy of patients ?		
(② 患者を特定可能な情報が取り扱われていても、疾的状態と疾患名(詳細)の組み合わせには個人情報を含まれていると考える)		
回答	28	86.0%
是	3	9.7%
その他	2	6.1%

**米国ClinVarへの入力例 (個人識別符号?)**

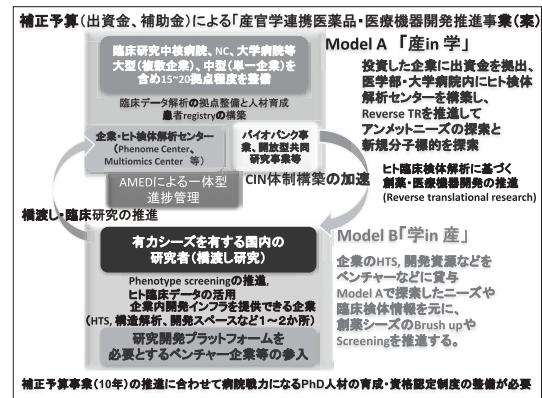
Variant	Condition	Clinical significance
EXAMPLE: NM_000218.2:c.775C>T	Long QT syndrome, LQT1 subtype	Pathogenic

個人情報の保護と倫理面への配慮が重要である。  
学会等でしっかりとガイドライン・指針を策定して  
いただきたいと思います。

者が連携をもって研究を推進するには倫理の基盤を共有する必要があります。ここが最大の隘路になっています。いわゞもがなですが、一般に医学研究のアプローチは大きく分けると観察研究と介入研究に分けられます。忘れてはならないのは、観察研究と介入研究では、守るべきポイントが異なります。介入型治療研究のナンバーワン・プライオリティーは患者さんの身体的な安全。一方、希少疾患ゲノム観察研究のプライオリティは患者さんのプライバシーの尊重。観察研究と介入研究のそれぞれのスタイルにおいて心を配るべきことのポイントは自ずと決まっています。ですから、各病院や研究施設の自決権を尊重したとしても、守るべき倫理の基本方針は共有可能なはずです。研究の発展のためには、ハーモナイズド IRB、中央倫理委員会のコンセプトを実現する必要があります。IRUD はプロトタイプ・プロジェクトとして中央倫理委員会による審査を受けています。

中央倫理委員会でも議論すべき課題ですが、難病患者さんのデータについて、その方のプライバシーを守りつつ、研究者やコミュニティで共有をして、別の難病患者さんの診療に直接に役立てる必要があります。一見、背反する 2 要件をどのように両立するのか。これは現場の皆様がお考えになり、答えを出して下さい。生命倫理の 4 原則に従えば、まず、個別の患者さんのプライバシーを害しないという観点から無危害の原則 (non-maleficence) を守る。一方で、データシェアリングを通じて患者さんの診断に全力を尽くすのが、善行の原則 (beneficence) の実践です。データシェアリングを通じて、他の患者や未来の患者に役立てて欲しいという患者さんの自律的なご意志も尊重する (respect for autonomy)。当然ですが超希少疾患の患者さんであっても、他の難病患者さんと対等に扱い、コミュニティの専門知識に基づいて、限られた医療資源を正しく配分することは正に公正の原則 (justice) です。4 原則のバランスが重要です。

折しも、個人情報保護法やゲノム指針の改正案に対するパブリックコメントが募集されています。皆様には、改正個人情報保護法案の字句にとらわれることなく、コミュニティがなすべき事について、自分の頭でしっかりと考えて欲しいと思います。自分の病院の、目の前の患者さんのために、なすべき事が何なのか、守るべき事が何なのか、是非、レスポンスをしていただきたいと思います。



	介入型治療研究	希少疾患ゲノム観察研究
研究の推進力	仮説駆動型 Hypothesis-driven	データ駆動型 Data-driven
研究遂行における人権上の最優先事項	患者の身体的安全	患者の個人情報の秘匿性の尊重
上記のプロトコル策定への影響	研究開始時の(介入)プロトコルの明確化が必須	匿名性の担保の実装特に重要
研究遂行における科学的な優先事項	前提条件の患者間における均一性の確保	可能な範囲でのビッグデータの収集(ゲノム・表現型データの両方)
上記のプロトコル策定への影響	研究開始時のプロトコルの(組み入れ基準)の明確化が必須	匿名化方法の明示とデータ・シェアリングの方法と範囲の明示
一次アウトカム	仮説に対する統計的検定	個別患者の確定診断
エンドポイント	一次アウトカムの判定時期が研究前から規定	確定診断がつまで研究は続行の明示
究極のデータシェアリング:	介入型治療研究のCIRBとゲノム観察研究のCIRBをつなげないと診断を旨とするゲノム観察研究は完全に止まる	詳細は研究前には未確定

Data sharing in AMED: No trust, no sharing
✓ <b>IRUD</b> collaboration with UDN-I for fast-tracking diagnosis (Utilizing ToMMo 2000 Japanese standard genomic informatics)
✓ <b>NCD extention to clinical researches</b> (Application to costless post-market surveillance)
✓ <b>Surveillance of nosocomial infection</b> (AMED supports JANIS that covers high-volume hospitals, and the systems are extending to Vietnam and Indonesia)
✓ <b>Clinical genomics database (from FY2016)</b> (Rare diseases, Cancer, Infectious diseases, and Dementia)
✓ <b>Central IRB Project</b>

以上、ゲノム医療実現の隘路は、旧弊にとらわれたデータの分散・点在にあることを説明しました。病的バリエントデータベースの確立・セントラル IRB の始動などデータシェアリングの精神を具体化し、難病・ゲノム医療の実装を実現するとの AMED の哲学・展望と取り組みを紹介しました。現場の皆様の奮起を願いたいと思います。どうもありがとうございました。

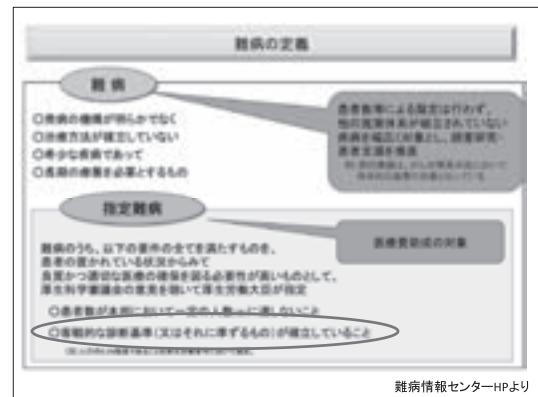
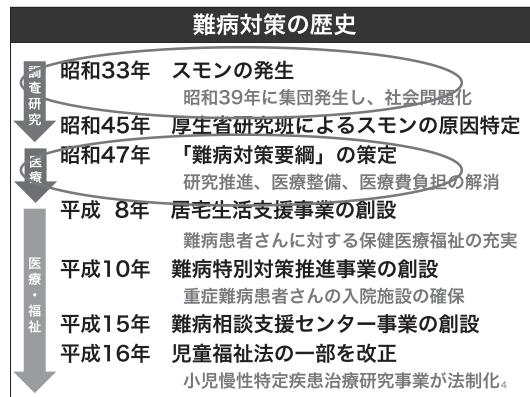
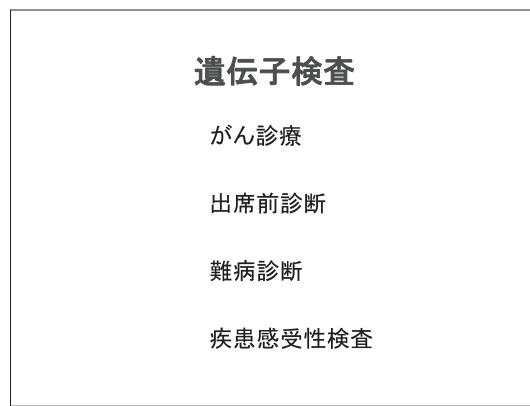
### 講演3 指定難病の拡充と遺伝学的検査

千葉 勉（京都大学大学院総合生存学館（思修館）・総合生存学専攻）

今日はこのような機会を頂きまして、ありがとうございます。私は、国の難病対策に関してまいりましたので、難病という立場からお話をさせていただきたいことと、今回特に、ご承知のように難病を中心とした遺伝学的検査というのがかなり保険適用になったと。この流れというのは、ほんと私個人もびっくりするぐらいさつとうまいことって、これは本当に、後でもお話ししますけれども、厚労省を中心とした行政の方と、それからアカデミアのほうのぜひ、という意見と、それからメーカー・サイドの三者が非常にうまく合体した結果でこうなったというふうに理解しております、これは厚労行政の中でも、正直申し上げまして画期的な出来事だと私自身は理解しております。

そういうことで、今日は遺伝学的検査の診断、それからそれに対する相談とかいったようなことに関わっておられる方がたくさんいらっしゃると思うのですけれども、検査という立場で今日は。末松先生は、もちろん開発とか新しい遺伝子を見つけるとかいうようなところの話もずっと AMED という立場からされたわけですけれども、難病医療という観点から言いますと、まず差し当たって検査ということになるわけです。で、遺伝学的検査というのは、皆さん方こういったようなことを中心にされておられると思うのですけれども、その中でも難病診断というところで、特に相談を受けられるケースが今後ますます増えるであろうとうふうに想定されます。

そこで、国の難病対策についての歴史というものをちょっとご紹介させていただきたいと



思います。ご承知のように、この難病法というものは、昨年の1月1日に施行されて、この難病というのは法制化されたということですが、実は難病研究はご承知のように非常に古い歴史がございます。こういう難病研究について国を挙げてやっているところというのは、実はあまりなくて、日本に非常に特徴的なことであると思います。

で、この難病研究、難病対策というのは、実は薬害対策から始まったという歴史があります。それはスモン病からなんですけども、そのときに最初、スモンの原因が分からなかったというところで、難病としてスモンが扱われたわけありますが、その研究の結果、これが薬害であるということが分かった。実際にはここから始まっていて、スモン病というのはつい最近まで難病のうちの一つとして数えられていたわけですね。

ところが、今回の変更で、薬害というものは難病から除くということになりました、これは除かれたわけです。

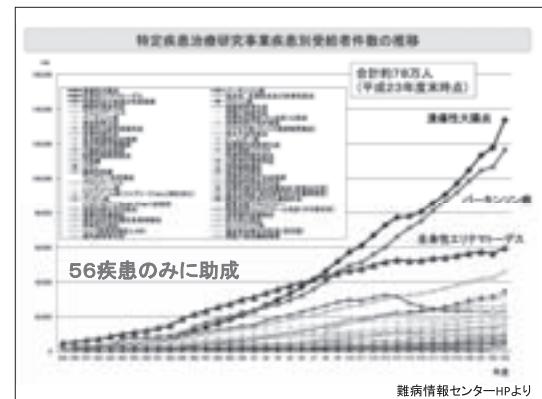
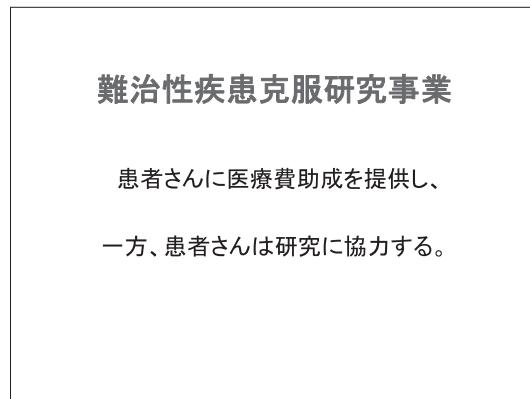
その次に、昭和47年以降から、患者さんの医療費負担の解消というものが始まりまして、そこにかなりの重点が置かれたという経緯があります。今までずっとそれが脈々と続いておりまして、難病患者さんの医療費に対して助けましょうという形で、進んでまいりました。

難病というのは、英語で言うと intractable disease ということなんですが、日本の制度的な難病というものは少し違っております。ここに掲げてありますように、国が言う難病というのは、発病の機序が明らかではなくて、治療方法が確立していない。そして、希少な疾患であって、長期の療養を必要とするものということで、ずっと難病というのは定義されてきました。

それが、昨年指定難病で306疾患指定されたときには、客観的な診断基準が確立している



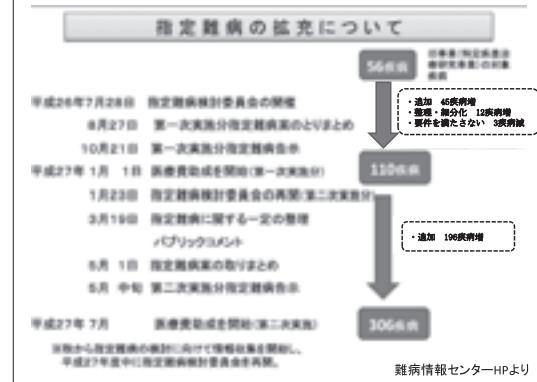
難病対策における予算の概要（平成24年度）	
①難病に関する調査・研究の推進	100億円 80億円
・難治性疾患克服研究事業 難病の要件を満たす130疾患（臨床調査研究分野）などを対象に、患者の実態把握、病因・病態の解明、画期的な診断・治療法の開発、診断基準・治療指針の確立及び普及などをを行う	
・健康長寿社会実現のための ライフイノベーションプロジェクト 次世代遺伝子解析装置を用いて、難病患者の全遺伝子をきわめて短期間に解析し、早期に原因解明及び新たな治療法・開発を推進する。	20億円
②特定疾患治療研究事業（医療費助成） 臨床調査研究分野の対象疾患のうち、治療が極めて困難で、医療費が高額な特定疾患（56疾患）について、医療の確立・普及、患者の医療費負担の軽減を図る。	350億円
③難病相談・支援センター事業	1.66億円
④重症難病患者入院施設確保事業	1.54億円
⑤難病患者等居宅生活支援事業	2.07億円



## 問題点

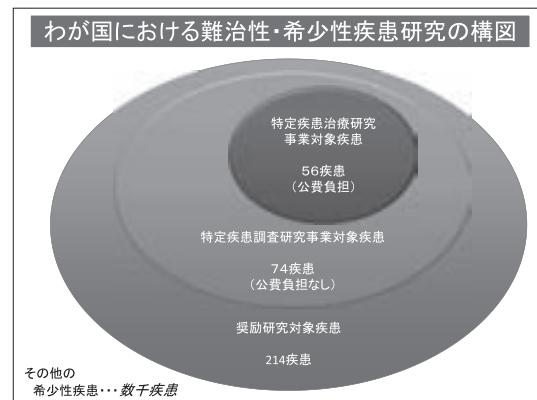
1. 一部の難病患者数が大幅に増加
  2. 難病と考えられる疾患は極めて多い

## 不平等の解消



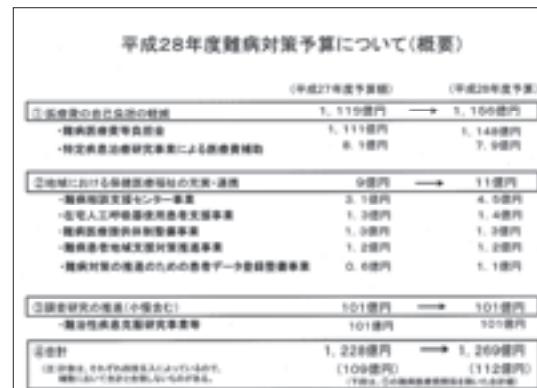
## 指定難病の候補疾患の選択

- 1) 難病研究班が存在する。
  - 2) 疾患の概念が確立している。
  - 3) 診断基準、重症度分類が存在する。
  - 4) 他の医療施策に属する疾患は避ける。  
(がん、感染症、薬害など)



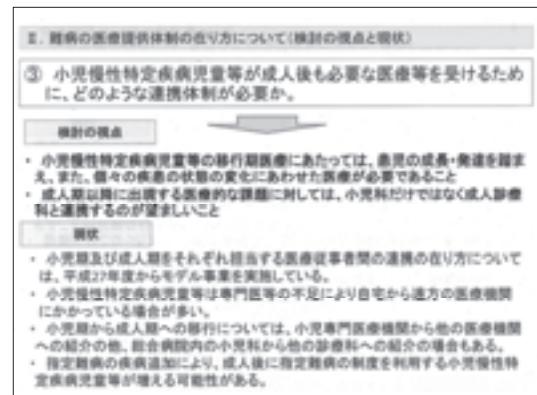
## 難病対策における予算の概要（平成24年度）

①難病に関する調査・研究の推進	1 000億円
②難治性疾患克服研究事業	8 000億円
難病の要因を発見すたゞ130疾患（臨床調査研究分野）などを対象に、患者の実態把握・病因・病態の解明、画期的な診断・治療法の開発、診断基準・治療指針の確立及び普及などを行う	
③健康長寿社会実現のためのライフイノベーションプロジェクト	20億円
次世代遺伝子解析装置を用いて、難病患者の全遺伝子をきわめて短期間に解析し、早期に原因解明及び新たな治療法・開発を推進する。	
④特定疾患治療研究事業（医療費助成）	350億円
臨床調査研究分野の対象疾患のうち、治療が極めて困難で、医療費が高額な特定疾患（5大疾患）について、医療の確立・普及、患者の医療費負担の軽減を図る。	
⑤難病相談・支援センター事業	166億円
⑥重症難病患者入院施設確保事業	154億円
⑦難病患者等居宅生活支援事業	207億円



## 指定難病の候補疾患の選択

- 1) 難病研究班が存在する。
  - 2) 疾患の概念が確立している。
  - 3) 診断基準、重症度分類が存在する。
  - 4) 他の医療施策に属する疾患は避ける。  
(がん、感染症、薬害など)



ことということが必要だったわけですが、これはどういう意味かといいますと、難病の中には本当に分からぬものが結構たくさんあって、極端に言えば、これは本当に病気としていいのかといったようなものまで含まれてきているわけですね。それをやはりちょっとはつきりしないものは、今回、少し置いておいて、しっかりと研究がなされた上で、入れてくるものは入れてくるべきだという形で、こういう基準が設けられたわけであります。

ですから、難病というのは、難治性疾患という意味では intractable ですけれども、やっぱり日本の難病というものには rare disease という概念も含まれています。これは外国人の人と話をするとときにはなかなかややこしいのですけれども、両方含まれているというふうに一応理解されております。

ここにありますように、難病に対する予算というのは、難治性疾患克服研究事業も含めて、以前はこういったような予算配分になっていて、そのうち特定疾患の 56 疾患について医療費補助がなされていて、これが難病対策の費用のうちのかなりを占めていたということあります。

先ほど末松先生が言われたように、これは非常に重要なことでありますし、この難病対策というのは、単に患者さんに医療費助成をしましようということではなくて、医療費助成を受けた患者さんは、一方で研究に協力して、難病の研究の発展に役立つ、協力すると、これが条件になっているということとして、ですから先ほど末松先生が言われたように、この難病対策の中で患者さんの遺伝子情報も含めた情報というのは、これは当然今後の医療開発に役立てるということが大前提になっているところが非常に重要なポイントだと思います。

### 今後の改定における問題点

#### 小児慢性疾患からの患者さんの移行

- 1) 小児慢性疾患患者の予後が改善
- 2) その結果、多くの患者さんが成人に移行
- 3) 医療費助成の継続性の問題
- 4) 患者さんの医療の継続性の問題(誰が診るか)

### 指定難病の追加作業

- 1) 小児慢性疾患からの選択
- 2) 学会からの要望
- 3) 患者会からの要望

### ↓ 指定難病の選択

疾患名	選択状況	疾患名	選択状況
疾患 A	選択済み	疾患 B	未選択
疾患 C	未選択	疾患 D	選択済み
疾患 E	未選択	疾患 F	未選択
疾患 G	選択済み	疾患 H	未選択
疾患 I	未選択	疾患 J	選択済み
疾患 K	選択済み	疾患 L	未選択
疾患 M	未選択	疾患 N	選択済み
疾患 O	選択済み	疾患 P	未選択
疾患 Q	未選択	疾患 R	選択済み
疾患 S	選択済み	疾患 T	未選択
疾患 U	未選択	疾患 V	選択済み
疾患 W	選択済み	疾患 X	未選択
疾患 Y	未選択	疾患 Z	選択済み

診断基準の要件に「遺伝子検査」が  
入っている疾患が増加！

実は、昨年の1月までは、医療費助成を受けてきた疾患というのは56疾患だけだったのでした。難治性疾患というのは106あったわけですけれども、医療費助成を受けていたのは56疾患。ご承知のように、いろいろな問題が生じてきてまして、ここに挙げてありますように、難病というのはrare diseaseということでもあったわけですけれども、例えば潰瘍性大腸炎とかパーキンソン病なんかは、この間にどんどん患者が増えてきて、この方々に対する医療費助成の占める割合というのは非常に大きくなっていたという現状があります。

そういうことで、一部の難病患者数が大幅に増加してきたということと、一方で難病と考えられる疾患はこの56疾患に限らなくて、2,000も3,000もあるわけですね。

そうすると、やはり患者さん側からも、それから研究者側からも、これはやっぱり不公平でないかということが強く言われてきたわけですね。患者さんが多い難病については、割と医療費助成があてがわれているのに、希少疾患と言われる疾患は難病としては数千もあるのに、そういう方たちに医療費助成が配分されていないと。これは何とかしなければいけないという、これが一つ大きな課題としてあって、それも大きなドライブとなって難病法が成立してきたというふうに考えられます。

そういうことで、医療費助成を受ける疾患が56疾患から、昨年度、110疾患増えて、トータルして、さらに増えて、現在では306疾患が医療費助成の対象になっているということです。

実は、これを決めてきたのが指定難病委員会ということで、私、ここ2年間、この指定難病委員会の委員長をさせていただいているわけですね。そのときに決める要素として、3,000、4,000というところからやっと306になってきたというところなのですけども、一つは難病



## Genetics and Genomics to the Clinic: A Long Road ahead

1. The number of human single-gene disorders with a known molecular genetic cause has risen from less than 5 in 1982, to approximately 150 in 1990, and to nearly 3,000 in 2011.
2. Among the 3,000 single-gene disorders, only a handful (< 1%) have been translated directly into new therapies.

診断にあたって遺伝子検査が必須の 指定難病	
全306疾患中	
必須の疾患	35
要件である疾患	150

指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の医療保険における評価（参考）			
疾患名	遺伝子名	疾患名	遺伝子名
肥大型心筋症	CARDIOPH	多発性筋炎	MUSCLE
先天性心臓血管異常	CHD	筋萎縮性側索硬化症	ALS
先天性免疫不全症	CIK	筋萎縮性前角細胞変性症	SCA
先天性耳聴覚障害	CHGD	筋萎縮性前角細胞変性症1型	SCA1
先天性眼疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症2型	SCA2
先天性発育不全症	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症3型	SCA3
先天性腎臓疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症4型	SCA4
先天性肝疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症5型	SCA5
先天性筋疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症6型	SCA6
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症7型	SCA7
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症8型	SCA8
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症9型	SCA9
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症10型	SCA10
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症11型	SCA11
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症12型	SCA12
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症13型	SCA13
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症14型	SCA14
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症15型	SCA15
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症16型	SCA16
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症17型	SCA17
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症18型	SCA18
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症19型	SCA19
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症20型	SCA20
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症21型	SCA21
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症22型	SCA22
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症23型	SCA23
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症24型	SCA24
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症25型	SCA25
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症26型	SCA26
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症27型	SCA27
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症28型	SCA28
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症29型	SCA29
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症30型	SCA30
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症31型	SCA31
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症32型	SCA32
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症33型	SCA33
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症34型	SCA34
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症35型	SCA35
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症36型	SCA36
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症37型	SCA37
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症38型	SCA38
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症39型	SCA39
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症40型	SCA40
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症41型	SCA41
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症42型	SCA42
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症43型	SCA43
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症44型	SCA44
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症45型	SCA45
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症46型	SCA46
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症47型	SCA47
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症48型	SCA48
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症49型	SCA49
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症50型	SCA50
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症51型	SCA51
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症52型	SCA52
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症53型	SCA53
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症54型	SCA54
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症55型	SCA55
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症56型	SCA56
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症57型	SCA57
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症58型	SCA58
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症59型	SCA59
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症60型	SCA60
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症61型	SCA61
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症62型	SCA62
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症63型	SCA63
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症64型	SCA64
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症65型	SCA65
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症66型	SCA66
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症67型	SCA67
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症68型	SCA68
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症69型	SCA69
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症70型	SCA70
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症71型	SCA71
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症72型	SCA72
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症73型	SCA73
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症74型	SCA74
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症75型	SCA75
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症76型	SCA76
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症77型	SCA77
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症78型	SCA78
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症79型	SCA79
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症80型	SCA80
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症81型	SCA81
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症82型	SCA82
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症83型	SCA83
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症84型	SCA84
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症85型	SCA85
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症86型	SCA86
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症87型	SCA87
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症88型	SCA88
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症89型	SCA89
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症90型	SCA90
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症91型	SCA91
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症92型	SCA92
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症93型	SCA93
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症94型	SCA94
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症95型	SCA95
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症96型	SCA96
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症97型	SCA97
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症98型	SCA98
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症99型	SCA99
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症100型	SCA100
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症101型	SCA101
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症102型	SCA102
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症103型	SCA103
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症104型	SCA104
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症105型	SCA105
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症106型	SCA106
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症107型	SCA107
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症108型	SCA108
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症109型	SCA109
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症110型	SCA110
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症111型	SCA111
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症112型	SCA112
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症113型	SCA113
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症114型	SCA114
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症115型	SCA115
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症116型	SCA116
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症117型	SCA117
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症118型	SCA118
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症119型	SCA119
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症120型	SCA120
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症121型	SCA121
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症122型	SCA122
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症123型	SCA123
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症124型	SCA124
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症125型	SCA125
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症126型	SCA126
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症127型	SCA127
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症128型	SCA128
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症129型	SCA129
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症130型	SCA130
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症131型	SCA131
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症132型	SCA132
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症133型	SCA133
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症134型	SCA134
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症135型	SCA135
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症136型	SCA136
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症137型	SCA137
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症138型	SCA138
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症139型	SCA139
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症140型	SCA140
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症141型	SCA141
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症142型	SCA142
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症143型	SCA143
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症144型	SCA144
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症145型	SCA145
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症146型	SCA146
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症147型	SCA147
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症148型	SCA148
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症149型	SCA149
先天性筋骨格疾患	CHD	筋萎縮性前角細胞変性症150型	SCA150

研究班が存在するということを条件としました。これは先ほど言いましたように、やはり変な言い方ですけども、玉石混淆になってはいけないよと。ですから、しっかり研究されて、これは明らかに難病であるというものをすくい上げていきましょうという意味で、ここが入っております。

これも、1と2は同じようなことですね。したがって、診断基準、重症度分類がちゃんと存在するということありますが、例えば中には研究班の中で、駆け込み的につくってきたような話もあるんですけれども、そこら辺はかなりわれわれも慎重に検討させていただきました。

それから、やはり整理しましょうということで、がん、感染症、それから薬害なんかは除外しましょうということで、これらはまた別の法律とか別の施策でもって、患者さんの医療費助成も含めて対象となっているわけですから、ここはきっちりと切り分けましょうということで、例えばスモンなんかはそういうことで薬害になりましたし、スティーブンス・ジョンソンなんかについてもいろんな議論がなされてきたわけです。

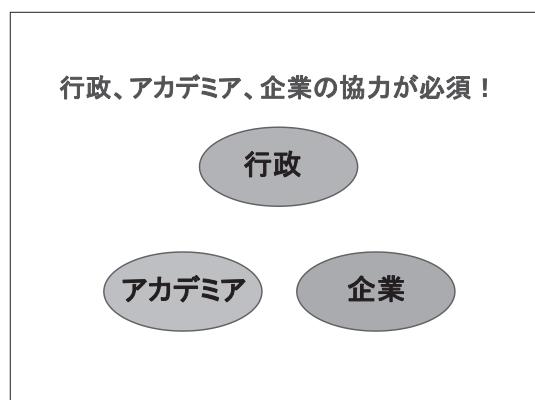
そういう議論を重ねてこんなふうになったんですけども、ここに挙げていますように、実はまだまだあって、さらに追加していく作業というのは実際今年も行われておりまして、小崎先生が言わされたように、30幾つの疾患が今年また入ってきたということあります。

そういうことで、法制化するまでの予算が、平成24年度がこの程度であったわけですが、27年度になりますと、見ていただいたら分かりますように、患者さんの助成についていえば、大体3倍ぐらいに膨れ上がっていますね。ですから、56疾患が306疾患になって、350億が

診断に当たって遺伝学的検査が必須とされる指定難病の例		中医協 総-1 (改) 27. 12. 11
<b>&lt;例1&gt; 脳弱X症候群関連疾患</b>	<b>&lt;例2&gt; PCDH19関連症候群</b>	
1. 症状	A 症状(下記の特徴、特に1~5を満たす場合、本症を疑う)	
・小脳失調	1. 女性	3. 生理学的所見：動作閾値欠陥型
・運動発達遅延	2. 両側耳か左耳辺期前半にて	波ではしばしば焦点性斜・聴波や基礎的・背景活動の徐波化を認める。
・ドーキンソンニズム	3. 緩り返す動作群発	C 鑑別診断
・認知症	4. しばしば突然や感染症が発作再発の契機となる。	PCDH19 遺伝子に病的異常が同定されれば診断は確定であるが、臨床的にはSONA1遺伝子異常によるDravet症候群、脳梗・脳梗死乳児期からでんかん、軽症胃腸炎などと誤診されがち。また、発作群発を呈する病態が鑑別となる。
・知的障害	5. 発作型は焦点性発作、全身けいれんが主。	D 遺伝子的検査
のうち1項目以上を満たし、	6. 家族歴では女性にのみ発症するか、または分母がみられ、健常男性を出した女性間の遺伝は特徴的。	PODHI9 遺伝子解析で家系を図定
2. MRI検査にてMCP (middle cerebellar peduncles) 畸形を認め、	7. 知的障害、種々の精神神経症状(自閉、多動など)	<診断のカテゴリー> Definite: Aの症状およびBの3から2症を疑い、Dの遺伝子異常を認めれば診断確定となる。
3. 鑑別すべき疾患を除外し、	B 検査所見	
4. 内MRI遺伝子の鑑別診断を受けること	1. 血液・生化学的検査所見に特異的なしのないもの。 2. 同時CT・MRIが基本的に正常(軽微な萎縮、形成異常など非特異的な変化を伴うこともあ	

問題点
1) 保険適応となっている遺伝子検査が限られている。コストの問題etc
2) アカデミアが遺伝子検査を提供しているが、コスト、人手など、様々な問題がある。
3) 遺伝子検査の精度の均点化の問題。
4) 遺伝子カウセリングの普及が十分でない。

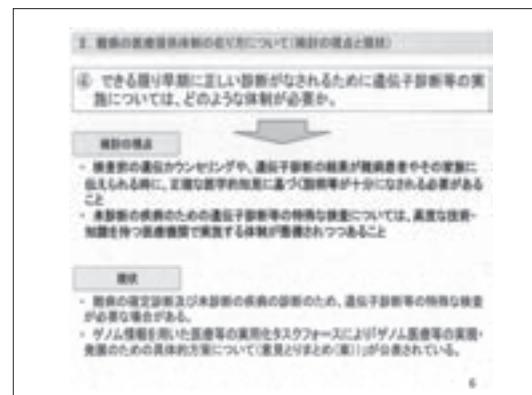
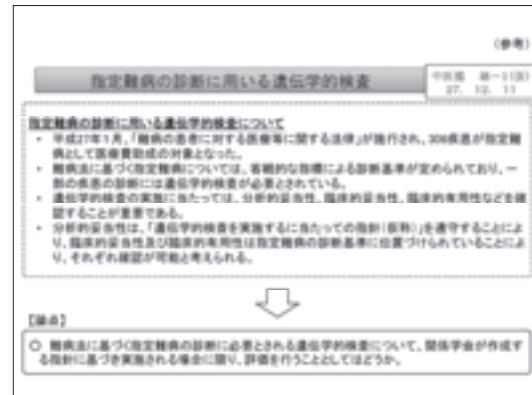
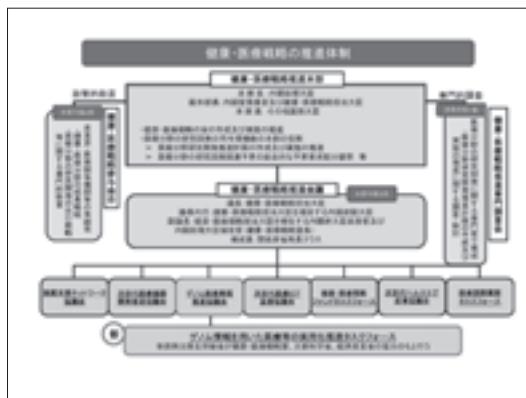
遺伝子検査の普及と問題点
1) 保険承認の推進
2) アカデミアによる検査に対する助成
3) アカデミア間、アカデミア・企業間の調整
4) 患者側の要望、倫理問題、



## 難病研究の今後の課題

## 新しい疾患遺伝子の発見

## 病因遺伝子の同定による、治療法の開発



1,100 億と。これは疾患の数だけからいいますと必ずしも十分じゃないというふうに思えるかもしれません。実際にいろいろ問題はあるのですけれども、したがって方針としては、やはりこの疾患は受けられない、この疾患は受けられますよということがあってはいけないよと。公平にやはり助成はすべきであると。

そうなりますと、幾ら増えたといつても少ない予算の中で、皆さんに公平に分けていくといいますか助成をするためには、やっぱりより重症な人に対して特に助成をしましょうということをしない限り、そこはなかなか解決しないわけですね。

すべての人にというのは、できるだけそうしたいと、患者さんのほうもそうしてほしいというのは山々であって、よく分かるのですけども、実際に予算には限度がありますので、基本的にはそういう形で、重症度分類というのをつくっていただいて、ある一定以上の重症度の人に助成しましょうという形になっております。

これが第一次分だったのですけど、このように増えていったということあります。これは病名を全部挙げているのですが、それでどういう条件で挙げていったかというのは、先ほどご説明したとおりです。

これから課題なのですけれども、これはまさに小崎先生なんかが非常に強く関与されていることなのですけれども、そういう新しい疾患を難病の中に入れてくるときに、こういう問題がクローズアップされてきました。つまり、小児慢性特定疾患というのは以前からあって、医療費助成がなされていたのですけれども、こういう方たちは、小児のときはいいのですけれども、成人になったら突然医療費助成がなくなるわけですね。

それが問題だったんですけども、その問題が非常に大きくクローズアップされたのは、やはり先生方のご努力の結果、こういう小児慢性特定疾患というのは遺伝病が多いわけですけれども、多くの方々は残念ながら成人まで行かずにお亡くなりになられるケースが多かったわけです。ところが、医療が進歩したこと、俗に言うキャリーオーバーといいますか、小児から成人へと、われわれ内科サイドに入ってこられる方が非常に増えてきたと。そうすると、そういう方々の医療費が成人になった途端に止まるというのでは困るのではないかと、そういう話を持ち上がって、それで特に今回、昨年はそういうことはなかったわけですけれども、この 306 疾患に上乗せする形で何十疾患か入ってきたそのほと

#### ゲノム医療の推進に係る検討の進め方に関する委員からの主なご意見

##### ◎全般

- ・ゲノム医療実用化のグランジデザインについて議論すべきではないか。
- ◎遺伝子検査検査の品質・機能に関する事項

  - ・遺伝子開発検査の品質・機能を確保する上では、分析的妥当性・徴象的妥当性両方の観点で検討が必要ではないか。
  - ◎遺伝子検査検査の価格算出に関する事項

    - ・次世代シーケンサー(NGS)を利用したゲノム解析結果等の医療技術上の影響にすべきではないか。

  - ◎医療適用に関する事項

    - ・ゲノム医療を医療診療としてどのように位置づけるか等についても検討すべきではないか。
    - ・実施前のゲノム診断や治療に対する医師適用についても検討が必要ではないか。

  - ◎遺伝子検査検査の結果の伝達方に関する事項

    - ・医療的所見への対応や指導者に対する遺伝子カウンセリングの体制を整備すべきではないか。

  - ◎ゲノム医療の進歩を進むそのための人材育成に関する事項

    - ・各職種の職員のために、キャリアパスを明示する必要があるのではないか。

  - ◎国民への啓発事業に関する事項

    - ・国民のゲノムに関するリテラシーを高めることが重要ではないか。



#### 今後の課題

- 1)患者のニーズにあった遺伝子検査数の拡充
- 2)遺伝子検査の精度の担保
- 3)遺伝子検査の重要性の啓蒙
  - 治療、予防につながる可能性がある。
- 4)遺伝カウセリングの充実、人材の育成
- 5)官学産の協力体制の構築

んどうが、実は小児慢性特定疾患から指定難病のほうに入ってくるということになって、したがってそういう小児慢性からどういう疾患を指定難病に持ち込みましょうかという作業が、まさに今年なされているというところであります。

したがって、先ほど言いましたけども、小児慢性疾患の患者さんの予後が改善してきた。その結果、多くの患者さんが成人に移行してきた。そうすると、医療費助成の継続性の問題が生じてきたわけですね。

それで、加えて言うと、小児科の先生方が40歳、50歳の患者さんをそのまま診ているというケースが結構多くて、ここら辺も、これは指定難病委員会が検討する問題では必ずしもないかもしれません、そういう多くの議論がなされているのが現状で、これは恐らく医療費助成と併せて検討されていくべきものだというふうに思っています。

したがって、指定難病委員会からは、小児慢性特定疾患からの選択、特に小児科学会とか遺伝子関連の学会からの要望、それからさらに患者会からの要望というようなものをすべて統合して、現在、指定難病の選択を行っているということです。

これは今年挙がってきた候補疾患を挙げているんですけど、それをこういうふうに右にプロットして、いろんな要件とか、要するに小児慢性特定疾患であったかどうか、あるいはどこの学会からの要望があるかとかいうようなことを全部こういうふうに並べていって、その中から特に重要なと思われるものから順番に入れていっているというのが現状であります。

それで、今日の話になるわけですけども、そういうことをやっておりますと、特に去年から入ってきた新たな250疾患ぐらい、それから特に今年入れてきつつある疾患は、その診断基準の要件に遺伝学的検査というのがかなり入ってきてるわけですね。

これは2011年のペーパーですけれども、この内容は1982年はっきり分かった原因遺伝子が、難病というか rare disease の中に5つであったのが、1992年には150に増えて、2011年には3,000に増えましたよと。つまり、原因の分からなかつた疾患の遺伝子がどんどん分かってきたということが書かれています。それでも、その遺伝子が分かってきたもののうち、実際に医療といいますか患者さんの役に立っているものがまだ1%以

行政、アカデミア、企業の協力が必須！

行政

アカデミア

企業

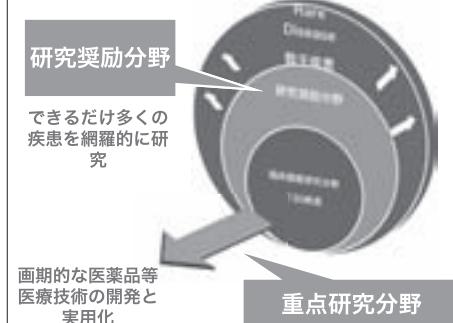
### 問題点

1. 一部の難病患者数が大幅に増加
2. 難病と考えられる疾患は極めて多い



### 不平等の解消

#### 難治性疾患克服研究事業の概念図



下だというのが、この2011年の段階ではこういうふうにまだ書かれてあります。

現在、去年までの306疾患中、診断基準として遺伝子診断が必須である疾患が35あります。それから、要件となっているものが150ある。ところが、皆さんご存じのように、保険でカバーできる遺伝子診断というのは、このうちのごく一部だったわけですね。これではいかんだろうという話が持ち上がって、これが遺伝子診断が必須とされる指定難病です。それではいかんだろうということで、去年から、先ほど言いましたように厚生労働省、それから指定難病委員会、それから学会、この学会さんも非常に関与していただいていると思いますが、そういったようなところからいろいろな意見を出していただいて、行政、アカデミア、それから企業というものが、皆集まって一緒に検討したというわけでは必ずしもないのですけれども、それぞれが大きな声を上げていただくことでもって、非常にうまくいって、新たに保険適用となる遺伝学的検査というものが加わったということになったわけです。

これは中医協の去年の12月ですが、そういった意見をここら辺ですべて組み入れて、こういったような意見が中医協から出されて、もう一つは医療戦略推進本部の中のこの、今日参加されている先生方も関わっておられると思いますが、こういった委員会等々、幾つかのところ、それから指定難病委員会もそうでしたけれども、などが声を上げて、新たにこれだけの疾患の遺伝子診断の保険適用ができるようになった。

ここに新たに42疾患というふうに書いてありますが、これは数え方によってちょっと違っていて、同じ疾患とか、同一系列の疾患を分けるかどうかで具体的な数がちょっと変わってくるのですけれども、これだけのものが加わったということで、法律としても改定案としてこういうふうに加えられたということあります。

ただ、私は現在、難病対策委員会の委員長をしておりますが、その中でまだいろんな意見が出ています。例えば、先ほど末松先生も言われましたですけれども、特に患者サイドからは、やっぱり患者さんの個人情報の問題とか、それから例えば必ずしも遺伝子診断してほしくない人もいるのだとかといったようなことが、現場の患者さんの生の声といいますか、そういったようなところからも聞こえています。

ここに挙げているのは委員の先生方からのご意見なのですけれども、これをカバーするのは、一つは制度化ということも非常に大事ですし、もう一つは今回たくさん参加されておられると思いますが、遺伝カウンセリングの重要性ということが非常に強調されています。したがって、恐らく今後どんどん遺伝子診断が保険適用となる疾患というのは増える

難治性疾患克服研究事業対象疾患の現状  
(推計患者別にみた疾患数と割合)

特定疾患	研究分野			全体	
	臨床調査		研究模索分野		
	疾患数	割合	疾患数	割合	
10人以下	2	3.0%	1	1.8%	
11～100人	2	3.0%	4	7.1%	
101～1,000人	13	19.7%	19	33.9%	
1,001～10,000人	26	39.4%	20	35.7%	
10,001～50,000人	19	28.8%	8	14.3%	
50,001～人口の0.1%程度以下	3	4.5%	1	1.8%	
人口の0.1%程度を上回る	1	1.5%	3	5.4%	
			5	1.8%	
				9	2.3%

注：データの制約上、発症者数と有病者数の区別ができない

1. 臨床研究班(症例の集積)
2. 遺伝子解析の拠点形成
3. 薬剤の臨床試験研究

上記、3研究班の相互連携が極めて重要

と思うのですが、そうしますと、そういったような患者さん的心配とか、ご家族の懸念といったようなものを解決するといいますか相談するということについて、側面から支える制度、あるいは人の養成といったようなものが非常に重要になってくるということが強く言われています。

で、今後の課題ですけれども、やはり患者さんのニーズに合った遺伝学的検査数の拡充ということと、それから遺伝学的検査が増えてきますと、精度の担保というのが、非常に重要な思います。それから、患者さんのほうはいろんな心配があって、いろんなことを言われるのですけども、やはりその治療法につながるというようなこと、それから疾患が発症する予防にもつながるという意味において、遺伝子診断というのはやはり医師の側から言うと推奨すべきであるというわけで、ここをやはり払拭するために、そういう啓蒙ということをする必要があるだろうと。そのためには、遺伝カウンセリングの充実、人材の育成といったようなもの。

それから、先ほども申し上げたように、この遺伝学的検査数の拡充とかいったようなものは、官学産というものが協力して、今回保険適用になった機動力をさらに継続するということが、われわれにとって極めて重要じゃないかというふうに考えております。

最後にこういうことで締めさせていただきますが、ずっと難病対策の歴史から始まって、その結果ここに持ってきて、遺伝子診断の重要性というものがクローズアップされて、昨年から今年にかけて多くの方々のご努力のおかげで、保険適用となる遺伝学的検査数というものが増えたということをお話しさせていただいて、終わらせていただきたいと思います。

どうもありがとうございました。

## 講演4 指定難病制度の利用促進にむけて

葛田 衣重（千葉大学医学部附属病院 地域医療連携部）

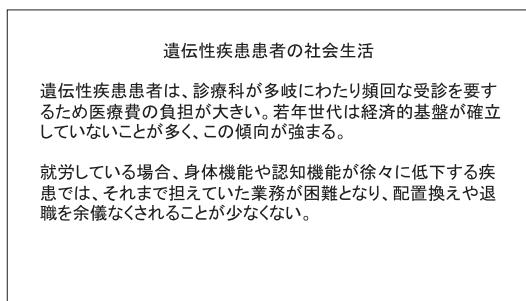
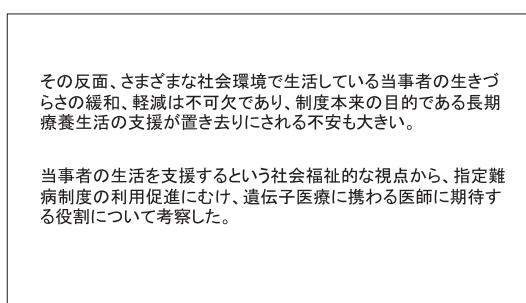
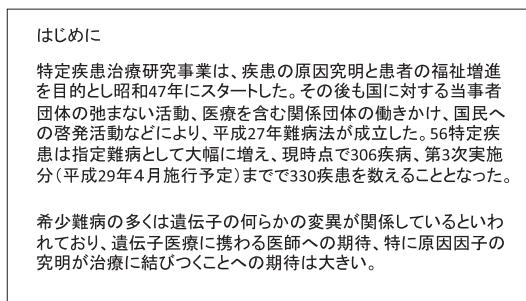
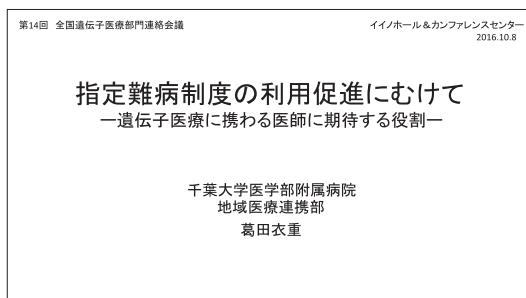
今日は非常に貴重な機会を与えていただきまして、小崎先生、ありがとうございます。私は千葉大学病院のソーシャルワーカーです。皆様の病院のソーシャルワーカーと同じく、難病や遺伝性疾患だけでなく、日々退院支援、在宅支援、経済的な問題などに取り組んでいます。今回は、特に指定難病制度の利用促進に向けて、というテーマで報告のご依頼をいただきましたので、お話ししていきます。よろしくお願ひいたします。

最初のスライドは、千葉先生から丁寧にご説明いただきましたので割愛します。難病事業が昭和47年より前にスタートしていたことが、今日千葉先生のお話で分かりました。そこから44年を経て難病法が成立し、このたびの3次実施分を加えると、対象疾患が330疾患を超えるまでになりました。

そして希少難病の多くは遺伝性疾患であると言われており、その医療に携わる医師の皆様への期待、特に原因因子の研究、究明が治療に結び付くことへの期待が、当事者の方々に非常に大きくなっています。

その反面、さまざまな環境で生活している当事者の生きづらさの緩和、軽減は不可欠であり、この制度の本来の目的である長期療養生活の支援が置き去りにされていくことを不安に思っている方々も少なくありません。私は当事者の生活を支援するという社会福祉的な視点から、指定難病制度の利用促進、または社会保障制度の利用について、遺伝子医療に携わる皆様に期待する役割をお伝えしていきます。

まず、遺伝性疾患の患者さんの社会生活をソーシャルワーカーの視点から見ていきますと、患者さんはたくさんの診療科を受診します。そのため、特に若い世代については経済的な基盤が確立していないことが多く、医療費の負担が大きいという傾向があります。そして、就労している方において、徐々にその身体機能や認知機能が低下するような場合は、それまで担っていた業務が困難となって、配置換えや退職を余儀なくされることが少なくありません。



また、特に先天性疾患では、小児期には問題とされなかったような事柄が、就労する、結婚して育児をするなどの社会生活や家庭生活の変化に伴って顕著となってくることがあります。保護者のサポートが得られにくくなる本人の中高年以降は、親亡き後問題として発展する傾向もあります。

遺伝性疾患の確定診断は、先天性の方はもちろんですが、中途で発症した方にとっても本人やその家族、親族に及ぶため、その方々の生活、人生、価値に大きな影響を及ぼして、長期にわたる支援が必要と考えられます。

その具体的な支援のなかで、今回は指定難病制度についてご説明いたします。指定難病制度には、まず医療費の負担を軽減する側面があります。特定医療費受給者証の取得によって、その疾患にかかる医療費の負担が軽減されます。

受給者証認定のためには、難病指定医のみが作成できる臨床調査個人票の提出が必要です。

次にこの制度には、生活を支えるという側面があります。申請に特定医療費受給者証は特に必要ではなく、診断確定を証明する診断書等があれば、総合支援法による福祉サービスが利用できます。

難病は症状が固定するという考え方には馴染まないため、身体障害というみなしがなく、福祉サービスが利用しにくいという現状がありました。しかし難病指定制度が始まり、総合支援法ができることによって、福祉サービスを利用することができるようになりました。介護給付を受けるためには、障害区分認定の意見書が必要ですが、この意見書は医師なら誰でも作成できます。

ここからは少し指定難病から離れて、社会保障全体に関して、特に難病の患者さんたちが利用する可能性の高いものを幾つかご説明していくたいと思います。

まず障害年金です。障害年金の年金診断書の作成に非常に苦労されている先生方が多いと伺っておりますが、障害年金は本人の所得を保障するものとして重要です。申請には障害認定日の年金診断書が必要です。障害認定日とは、この病気のため初めて医療機関を受診した日（初診日）から1年6カ月たった時点を指します。その時点での診断書が必要になります。

二十歳前の発症は多くが先天性疾患の方になりますが、これらの方々は二十歳の誕生日を障害認定日として年金診断書を作成することになります。年金診断書は、医師なら誰でも作成できますが、本人の病態、本人がどのような生活をしているかという生活の実態、生活のなかで何ができるか・できないかという生活の能力、どのような仕事な

#### 遺伝性疾患患者の社会生活

特に先天性疾患では、小児期には問題とされなかった事柄が、就労や結婚、育児など社会・家庭生活において顕著となり、保護者のサポートが得られにくくなる中高年期以降は、親亡き後問題として発展する傾向がある。

遺伝性疾患の診断確定は、本人と家族の生活、人生、価値に大きな影響を及ぼし、長期にわたる支援が必要と考えられる。

#### 指定難病制度

##### ● 医療費負担を軽減する

指定難病の認定を受け特定医療費受給者証を取得することにより、その疾患にかかる医療費負担を軽減する

認定のために臨床調査個人票を提出する

臨床調査個人票は難病指定医のみが作成できる（経過措置あり）  
難病指定医には要件と有効期限（5年）がある

#### 指定難病制度

##### ● 生活（自立・介護）を支える

特定医療費受給者証は要件ではなく、確定診断を証明する診断書等があれば、障害者総合支援法による障害福祉サービスを利用することができる

介護給付には障害区分認定のため意見書が必要

意見書は医師ならだれでも作成できる

らできるか・できないかという就労能力などを、詳しく反映することが望ましく、本人の生活全体を熟知している医師が記載することがベストだと思います。

次に身体障害者手帳について。難病患者さんの多くは、身体障害者手帳を取得するまでに長い年月を要したり、または手帳には該当しないという方も多いという実態があります。しかしスライドの帯状のところに示しましたように、総合支援法の成立により障害福祉サービスが利用できるようになりました。身体障害者のサービスは、医療費の助成だけでなく、施設の利用や日常生活用具、例えば、車椅子とか介護ベッドなど日常生活に使う用具を指しますが、その給付もあります。さらに就労支援、住宅改修などもあり、非常に幅広い分野をカバーしています。

続いて介護保険です。介護保険サービスは65歳以上の方は原因を問わず、40歳以上から64歳までは老化が原因とされる病気により、介護をする状態と認められると利用できます。こちらも要介護認定のために医師意見書が必要となり、医師なら誰でも作成できます。

申請時に主治医の名前を書く欄があり、本人が主治医として選んだ医師に役所から意見書が届きます。介護保険について皆様に知っておいてほしいことは、40歳から64歳までの方に適用する老化が原因とされる病気についてです。これは特定疾病と呼びスライドに示した16疾患です。これらのうち遺伝性疾患が含まれる可能性のあるものを赤字で示しました。

6番目の「初老期における認知症」には、ハンチントン病が該当していますし、10番目の「早老症」はウエルナー症候群をはじめ遺伝性疾患で該当するものは少なくありません。介護保険は高齢者を主な対象とした制度ではありますが、遺伝性疾患のなかには介護保険サービスを利用できるものがあることをご理解いただければと思います。また、介護保険のよさは使い勝手の良さです。ケアマネジャーが利用したいサービスについて相談を受け、プランを立ててサービス提供者を探します。さらにサービスを提供する事業所が多いことや申請時から暫定的にサービスが利用できること、などが使い勝手の良さの理由です。

ここからは就労支援です。わが国において今後、就労支援は非常に重要な分野になっていくと

### 障害年金

病気や後遺症により法律に定める障害のため、日常生活や就労にかなりの制限や困難が生じた場合、所得を保障する

障害認定日(初診日から1年6ヶ月)の年金診断書が必要  
20歳前発症は20歳の誕生日を障害認定日とする

年金診断書は医師ならだれでも作成できるが、本人の病態、生活能力や就労能力の現状(何ができるのか、どんなサポートがあればできるか、など)を熟知している医師がベスト！！

### 身体障害者手帳

指定医による診断書と、身体障害者障害程度等級票に該当するかどうかの意見書が必要

サービス内容は幅広く、介護、施設利用だけでなく、日常生活用具の給付、医療費自己負担の軽減、手当金受給、就労支援などに及ぶ

平成25年4月から、障害者総合支援法の対象に難病等が加わり、身体障害者手帳の取得=障害固定、がなくても障害福祉サービスが利用できるようになった！！

### 介護保険

介護が必要になった場合、自宅や施設での生活を支援する  
65歳以上は原因は問わず、40歳以上64歳までは老化が原因とされる病気(特定疾病)により介護認定される

医師意見書が必要

医師意見書は医師ならだれでも作成できる  
本人に主治医として選ばれた医師が作成する

### 老化が原因とされる病気(特定疾病)

- |                                 |                                |
|---------------------------------|--------------------------------|
| 1 がん末期                          | 9 脊柱管狭窄症                       |
| 2 関節リウマチ                        | 10 早老症                         |
| 3 筋萎縮性側索硬化症                     | 11 多系統萎縮症                      |
| 4 後継靭帯骨化症                       | 12 糖尿病性神経障害、糖尿病性腎障害、糖尿病性網膜症    |
| 5 骨折を伴う骨粗鬆症                     | 13 脳血管疾患(外傷によるものを除く)           |
| 6 初老期における認知症                    | 14 閉塞性動脈硬化症                    |
| 7 進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症およびパーキンソン病 | 15 慢性閉塞性肺疾患                    |
| 8 脊髄小脳変性症                       | 16 両側の膝関節または股関節に著しい変形を伴う変形性関節症 |

思います。特定疾患の治療研究事業の頃から就労支援は始まっていました。元気な難病患者さんが様々なストレスや病状の不安定さを持ちながらも仕事を続けていけるように、職場と協議し、本人がモチベーションを保って活躍できる社会を創っていくという方向性がみえています。

具体的には、ハローワークに難病患者就労センターが必置され、各都道府県に設置されている難病相談支援センターと連携しながら、難病の方々の就労支援を行っています。今まで療養生活の支援が中心でしたが、これからは治療と就労の両立のために医療と労働の連携、連携のあり方が大きな課題になってきています。

ここにモディファイした事例を紹介します。保護者のサポート、障害年金の申請、就労支援などを主たるテーマとした事例です。

本人は40代の女性、障害年金の申請について、70代の母親からの相談がありました。本人の診断確定は出産直前の30歳過ぎ、生まれた子どもも同じ病気。育児、家事ができず、精神的不安定さもあって、義母と不仲でした。本人をサポートしてきたが、母親自身自分はもう年だと感じていました。本人が今後、離婚されるのではないかと非常に心配もしており、障害年金が受給できるなら将来の経済的不安が少しでも軽減するだろうと考えていました。本人は小さいころから成績が悪く、入る学校を選んで、高校・専門学校までは何とか卒業させました。就職については、面接試験は受かるけれど仕事はできず、すぐに解雇されてしまう、という事例です。皆様の患者さんの中にも、このような方がいらっしゃると思います。

どのように支援を進めていくかと、既に介入している認定遺伝カウンセラーに相談しました。認定遺伝カウンセラーから、本人に適応障害などの精神疾患のような症状もみられたので精神科医の受診が始まっていることを教えてもらいました。精神科医の判断は、診断は「適応障害」なので障害年金の対象外である。しかし児童期に知能検査を行い、その結果から知的障害、発達障害としての判断が得られれば「知的障害」として障害年金の申請が考えられるのではないか、これまでの状況を診てきた神経内科医や遺伝子診療部の医師に確認していくといふ、というものでした。そこで、本人や母親、関係する診療科の医師と相談し、障害年金の申請を進めていくことになりました。さらに療育手帳が取得できるならば申請し、障害者雇用制度を利用して就労を検討したいと考えています。

まとめです。病気や障害による社会生活の課題を支援する社会保障制度の利用には、診断書や意見書が必要です。指定難病制度では、臨床調査個人票であり、身体障害者手帳や介護保険では医

#### 就労支援

身体障害者手帳、療育手帳、精神障害者手帳取得者に対する雇用の促進が義務づけられている(障害者雇用促進法)

生活困窮者自立支援法、指定難病患者への就労支援事業など

指定難病患者への就労支援は、発達障害者・難治性疾患患者雇用開発助成金制度がある ハローワークに配置された「難病患者就職センター」と難病相談・支援センターが連携している

治療と就労の両立のため、医療と労働の連携のありかたが大きな課題!

#### まとめ

- 病気や障害による社会生活の課題(経済、介護、自立など)を支援する社会保障制度の利用には、診断書、意見書が不可欠である
- 指定難病制度では臨床調査個人票、身体障害者手帳や介護保険では医師意見書、障害年金では年金診断書があげられる
- 診断書作成は、本人の病態、生活のしのぎを熟知している医師が担うのが適切である

#### まとめ

- さらに、本人が制度を利用するイメージをいかに具体的に診断書に記載できるか、が決定的である
- 診断書作成には、関連領域の医師同士、コメディカルスタッフと役割分担し、連携を図ることが重要である
- 当事者は遺伝医療に携わる医師からの支援を期待している

師意見書、障害年金では年金診断書になります。診断書の作成は、本人の病態、生活のしづらさを熟知している医師が担うのが適切であり、本人が制度やサービスを利用する場合の具体的なイメージを診断書に反映させることが大切です。そしておひとりの先生が頑張るというよりは、関連する診療科の先生方と連携し、認定遺伝カウンセラーやソーシャルワーカー、看護師などの専門職と役割分担することが重要だと思います。

当事者の方々は、遺伝子医療に携わる皆様方からの支援を大変期待しています。どうぞよろしくお願いいたします。ありがとうございました。



# 第14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) 学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備
- 2) 次世代シークエンス（NGS）の臨床活用
- 3) 遺伝子医療部門における非医師医療者の役割
- 4) 臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて  
～統一ICフォームの提案～
- 5) 出生前診断の今後
- 6) 病的変異データベースの構築に向けて



## ワークショップ1） 学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備

コーディネーター：櫻井 晃洋（札幌医科大学附属病院）

書記：宮崎 幸子（札幌医科大学大学院医学研究科）

参加者：23名

参加施設：18施設

旭川医科大学病院（蒔田芳男）、北海道大学病院（矢部一郎）、東北大学病院（福興なおみ）、東北医科薬科大学病院（目時弘仁）、獨協医科大学病院（小橋元）、埼玉医科大学病院（矢形寛）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（恒松由記子）、東京慈恵会医科大学附属病院（花岡一成）、東京女子医科大学病院（山本俊至）、北里大学病院（高田史男、川口莉佳）、横浜市立大学病院（平原史樹）、信州大学医学部附属病院（福嶋義光）、京都大学医学部附属病院（和田敬仁、三宅秀彦、鳥嶋雅子、松浦香里）、京都府立医科大学附属病院（吉田誠克）、鳥取大学医学部附属病院（笠城典子）、福岡大学病院（井上貴仁）、佐賀大学医学部附属病院（副島英伸）、札幌医科大学附属病院（櫻井晃洋、宮崎幸子）

### ワークショップの概要

ワークショップにあたり資料1を配布。コーディネーターより、全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員を対象に行ったアンケートの結果が紹介され、引き続き旭川医科大学病院の蒔田芳男先生から「医学部卒前遺伝教育での遺伝医学的知識・スキルの標準装備」の説明が行われた（資料2）。これらの紹介・説明についての意見を参加者で共有した上、今回のテーマである「学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備」というテーマに沿って、到達目標について意見が交わされた後、「何を」、「いつ、どのように」、「誰が」という形で論点を絞りながら議論が進められた。

### 現状について：

- 学士教育モデルカリキュラムについて「知っている」との回答は85%であり、且つ「内容について理解している」との回答は、その半分であった。
- 講義実習時間については、講義時間は以前より増えてきているものの、実習の時間はそれていねい。また臨床的な内容が半分を占めてきている。
- 講義について、ストーリー性のない寄せ集め的な講義（オムニバス）となっている。
- すべての臨床医学の基盤としての遺伝学、遺伝学のみを強調しても理解が得られにくい。
- 「多様性」について、どのように教えるか：国家試験基準との関連。

### 医学部卒前遺伝教育について：

- 「アドミッションポリシー」、「カリキュラムポリシー」、「ディプロマポリシー」の3つのポリシーを柱としている。
- 学生に価値ある変化をもたらすものであること。
- アウトカム基盤型であること。

- Non mille-feuille であること（積み重ねだけではいけない）。

#### 到達目標：

＜卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムについて、時間縦断的、領域横断的、基礎と臨床の融合およびアクティブラーニングを多領域の人材を活用しながらおこなっていく＞

- 卒前の医学教育としてのフレームワークとして、学会など責任を持つところが必要であり、大学内の各科や、各学会などで統制していく。
- 横に連携した形。
- 定量化。
- 面接実習で遺伝の問題を入れ込み、すべての大学に必須とする。
- 国家試験に遺伝医学を組み込む。
- 教える側の自覚が必要であり、オムニバスにならないための工夫は大学全体で意識を共有しなければならない。

#### ●何を：＜卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム＞

- 2013に公開した卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムは、学会や全国遺伝子医療部門が、卒前遺伝医学教育において習得すべき内容をまとめたものである。
- 基本的な部分は米国の Association of Professors of Human and Medical Geneticsによる“Medical School Core Curriculum in Genetics (2013)”と共通している。
- 遺伝医療における心構え（社会的配所・患者背景などの理解）も大切である。

#### ●いつ・どのように：

＜時間縦断的、領域横断的、基礎と臨床の融合＞<アクティブラーニング>

- フィードバック教育が望ましい（臨床の場に行った時、基礎のフィードバックをする）。
- 低学年の基礎遺伝学講義の中に、臨床的な視点、ELSIにかかわる内容を組み込む。
- アクティブラーニングとして、学生が能動的に学び、患者へのアウトプットが出来るようになる。
- 臓器・系統別にのらない多臓器にわたる教育に対しての臨床遺伝学として参画していく。
- ストーリー性のある横糸として多領域（他科）で教えたものを、学生にアナウンスした上で、臨床遺伝学の試験で出す。
- OSCE、Ad-OSCEのシナリオ集の中に臨床遺伝的テーマを組み込む。
- ロールプレイ実習において、評価が甘くなりがちであることを踏まえ、“どのように評価するか”が求められる。
- 均一評価としての学生用のロールプレイづくりを行う。
- ロールプレイでは、グループ内の個人を適切に評価するチェックリストが必要。
- ロールプレイなどの実習型の教育に対しての評価についてループリックを活用する。

- ・学生の意見を反映させたループリックとし、共同作業とする。
- ・チームとして、学生を教育することが必要。

### ●誰が：<多領域の人材活用>

- ・マンパワーの問題もある中、どのようにおこなうか。
- ・遺伝学のフィールドの広さを考慮し、多領域での人材活用（遺伝領域に他領域側の活用、また先方でも遺伝領域側を活用する）として、マンパワーのやりとりを行う。
- ・遺伝学・遺伝専門医をロールプレイにファシリテーターなどで参加してもらう。
- ・遺伝カウンセラーのロールプレイへの参加（遺伝カウンセラーの役割として教育のミッションも担っている）。
- ・教える側のボトムアップ（FD?）。

### \*家系図について

今回のテーマについて議論する中、家系図についての意見が多数あった。家系図が国家試験出題基準から抜け、復活を求める意見や、職域ごとに異なる家系図を取り扱う弊害についてなどの意見が交わされた。内容については以下の通りである。

- ・家系図は国家試験出題基準から抜けている。
- ・復活すべきであることの声明を出した方がよい。
- ・職域ごとに異なる家系図が用いられている。
- ・学会、全国遺伝子医療部門連絡会議として、標準の家系図を提示すべきである。
- ・問題としては、医療職者間で異なる家系図が用いられている。
- ・電子カルテ上での記載の違いがある。

## ワークショップ1 「学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備」アンケート結果(返答:28施設)

質問1. 2013年に公表された、「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」についてご存じですか。	回答なし2
a. 知っており、内容も通読した	12 46%
b. 知っているが、内容まではわからない	10 38%
c. 知らなかった	4 15%
d. その他	
	計 26 100%

質問2. 貴施設における遺伝医学教育についてお尋ねします。 全学年を合わせ、今年度遺伝医学教育に割り当てられている講義・実習時間はどの程度ですか。	回答なし6
------------------------------------------------------------------------------	-------

講義時間	
0時間	1 5%
1~5時間未	4 18%
5~10時間未	3 14%
10~20時間未	7 32%
20時間以上	7 32%
	計 22 100%

実習時間	
0時間	7 32%
1~5時間未	4 18%
5~10時間未	5 23%
10~20時間未	3 14%
20時間以上	1 5%
不明	1 5%
社会医学として3週間	1 5%
	計 22 100%

基礎医学的内容	講義	実習
100%	1	3
80%以上100%未満	5	1
50%以上80%未満	11	2
30%以上50%未満	2	1
20%以上30%未満	0	3
20%未満	0	0
0%	1	3
内訳回答なし	2	9
	計 22	22

臨床医学的内容	講義	実習
100%	1	3
80%以上100%未満	0	2
50%以上80%未満	9	3
30%以上50%未満	3	0
20%以上30%未満	4	2
20%未満	1	0
0%	1	3
内訳回答なし	3	9
	計 22	22

質問3. 貴施設における遺伝医学教育に割り当てられている講義・実習時間は 3年前と比較して変化していますか。	回答なし6
-----------------------------------------------------------	-------

講義:	
a. 増えた (約 %増加:主に増えた内容 )	3
b. 減った (約20%減少:主に減った内容 ユニット講義の減少に伴うもの・ギャップターム性の導入)	
(約20%減少:主に減った内容 遺伝カウンセリングについて1年次に紹介する医学序論の枠が減ったため。)	
(約33%減少:講義回数は変化ないが1コマ90分が60分になった)	
c. 変わらない	17
d. わからない(開講1年目のため)	1
	計 21

実習:	
a. 増えた (約100%増加:主に増えた内容 家系図の作成)	3
(約5%増加:主に増えた内容 遺伝カウンセリングをテーマにする実習を1班作った)	
(約20%増加:主に増えた内容 臨床医学的内容)	
b. 減った (約33%減少:講義回数は変化ないが1コマ90分が60分になった)	2
c. 変わらない	15
d. わからない(開講1年目のため)	1
	計 21

**質問5. 卒前遺伝医学教育に関して、ご意見があればお願ひいたします。**

- |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1) 特に基礎的な教育は、本来大学ではなく中学や高校生物で行われるべきであろう。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 2) 正確な知識の伝達と共に、遺伝医学の必要性、有効性に対する認識を高めるこも大切と思います。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 3) ある程度必要と思いますが、現在の非常にタイトなカリキュラムでは厳しいのではないでしょうか。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 4) 卒前遺伝医学教育の充実と同時に、卒後の遺伝医療にかかるドクターの教育を新専門医制度の中でどのように行うか、どの基本領域、あるいは2階建てで行う場合の時期や教育などの議論も必要だと思います。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 5) 講義のすべてを把握していません。間違いがあるかもしれません。ご容赦下さい。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 6) 当院では5年生がスマートグループ(2-3人ずつ)で毎週、遺伝子医療センターを訪れ、講義をしています。<br>学生とディスカッションがしやすい環境ですが、時間が2時間のみですので、話題を限定して話しています。臨床遺伝学としての講義はこれのみで、遺伝学や分子生物学の講義は小児科の講義や基礎の講義に分散しています。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 7) 私の受けた医学教育はOSCEもなかった。(大学教員時代には教官としてOSCEを経験した。<br>臨床遺伝専門医の取得に際し必要なカウンセリングのロールプレイを卒前教育にも大いに取り入れる必要があるのではないか?知識はあってもICとカウンセリングの相違ができない医療者が非常に多いと思います。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 8) 本学での遺伝医学に関する体系的な講義はない。専任の遺伝医学講座教員も存在しない。<br>講義に関しては、基礎の分子遺伝医学の一部で年1.5時間程、臨床の臨床検査医学の一部で年1.5時間程、それぞれ、3年生と4年生に対して行なわれている。<br>遺伝医学実習に関しては、週に1時間、臨床検査医学講座の臨床実習の一部として、5年生を対象に小グループ学習として、週1時間行なわれている。                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 9) 以下のように医師国家試験出題基準での記載が変化している。今回、家族歴が削除されており非常に残念であります。<br>平成21年版医師国家試験出題基準 家族歴<br>平成25年版医師国家試験出題基準 家族歴・家系図<br>平成29年版医師国家試験出題基準 家族歴                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 10) カリキュラムができないとの、他の基礎医学も教員任せであるため、どこまでカバーできているかわからない。<br>言葉を知つてもらうために、講義のシリーズ前に、教科書2冊を指定して評価に含める試験を行うとともに(予習テスト)、講義で足らない分は教科書を自習させて試験範囲に含めている。モデルカリキュラムの家系図のところも試験範囲に含めている。質問は隨時受け付けています。                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 11) 領域が広いわりに割り当て時間が少なく、どうしても駆け足になる。<br>臨床の講義よりも前にあり、疾患のことを知らないので、その説明に時間が割かれてしまう。<br>基礎医学ではなく、臨床医学の一環としての講義にするべきだ。<br>そのためには、まず、「メンデルの法則」をカリキュラムから外す必要がある。この単語のせいで、この分野が基礎医学に分類されてしまう。<br>「モデルカリキュラム」は初めてみたが、これは基礎医学ですね。<br>私の授業は「臨床遺伝学」なのですが、「優性遺伝病とは」から始まります。<br>基本知識は病気との関係でのみ説明しています。<br>(1)や(2)の前半の内容は授業には出てきますが、項目としてはありません。<br>(3)を教えることを背骨とした授業を、(2)の5)からスタートして、<br>この授業の中に、毎回必ず(3)が含まれ、(1)や(2)の前半は材料によって含まれる。<br>という形式です。<br>この「モデルカリキュラム」を頭から全部聞くのは、その道を目指そうと思うヒト以外にとっては苦痛だと思います。 |
| 12) 遺伝医学は、臓器別・領域別の細切れの教育になりがちだが、基礎医学から臨床医学にわたって系統的な筋道に従った教育を行うことが望まれる。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 13) 特にありません、現在の教育体制を維持すべく努力してゆきます。                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |

ワークショップ1 「学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備」アンケート結果(返答:27施設)

質問4. 別添資料に「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」の内容を示します。  
 (1)~(1)から(3)~(6)までの個々の到達目標について、貴施設において卒前教育で取り上げているかどうか、  
 取り上げている場合は誰がその教育を担当しているかについて、下の表にご記入ください。  
 本カリキュラムをご存じなかった場合も現状に照らし合わせてお答え願います。  
 なお、この調査は貴施設の遺伝医学教育の現状を評価するものではありません。  
 回答法:  
 講義と実習 ◎, 講義のみ ○, 実習のみ △  
 教えていない、わからない場合は「教えていない」「不明」の枠に×と記入してください。

回答なし5名

教えている	
(担当者についてお答えください)	

到達目標	遺伝医学講座教員	基礎医学系教員	臨床医学系教員
<b>(1)ゲノムと遺伝子</b>			
1) 細胞周期、細胞分裂、遺伝子と染色体の関係を説明できる。	◎2○2	◎1○14	○1
2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。	◎2○2	◎1○13	○1○2
3) 染色体の構造を説明できる。	◎2○3	◎1○13	○1
4) DNAの合成、複製と損傷、修復を説明できる。	○2	◎2○14	○1
5) DNAからRNAを経てタンパク質合成に至る遺伝情報の変換過程を説明できる。	○4	◎2○13	○1
6) プロモーター、転写因子、クロマチン構造による遺伝子発現の調節を説明できる。	○4	◎1○13	○1
7) エピジェネティクスの概念について説明できる。	○4	◎1○12	○1
8) ミトコンドリアゲノムの特徴が説明できる。	○3	◎1○11	○1
9) 遺伝子解析技術の概要を説明できる。	◎2○3	◎3○10	○2
<b>(2)ゲノムの多様性と疾患</b>			
1) ゲノムの多様性の分子機構について説明できる。	◎1○4	◎2○8	○1
2) ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について説明できる。	◎2○4	◎1○8	○2
3) 遺伝要因と環境要因の関連について説明できる。	◎1○4	◎1○8	○3
4) 生殖細胞系列変異と体細胞変異の相違点を説明できる。	○5	◎1○8	○4
5) Mendel(メンデル)遺伝の3つの様式を説明でき、代表的な遺伝性疾患を列挙できる。	◎2○4	◎1○9	○6
6) 非メンデル遺伝の形式をとる主な疾患についてその機序を概説できる。	○5	◎1○9	○5
7) 染色体異常による疾患の中で主なものを挙げ、概説できる。	◎1○5	◎1○8	○5
8) 多因子遺伝による疾患・体質を列挙し、その特徴を説明できる。	○5	○8	○6
9) 薬の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を概説できる。	◎1○4	○8	○4
10) 集団遺伝学の基礎について概説できる。	○5	○8	◎1○3
<b>(3)臨床における遺伝情報の活用</b>			
1) 家系図を作成できる。	◎3○3	○2	◎4○4
2) 遺伝学的検査の目的と意義を概説できる。	◎1○5	○2	◎1○8
3) 遺伝医療における倫理的・法的・社会的配慮について説明できる。	◎2○4	○1	◎1○7
4) 遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる。	◎2○4		◎2○7
5) 遺伝医学関連情報へのアクセスができる。	◎1○2	○2	◎1○5
6) 遺伝情報に基づく適切な治療法について概説できる。	○4	○1	◎1○8

	教えて いない	不明	備考
外部講師			

	× 1	×	基礎医学系教員が講義のみ: 基礎生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 基礎医学系教員が講義のみ: 基礎、分子遺伝医学の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 分子生物学、遺伝子診断・治療学の講義
	× 1	×	基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 臨床医学系教員が講義と実習: 臨床検査医学の一部
	× 1	×	基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 3	×	教えていない理由: 生化学講義の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 基礎医学系教員と遺伝医学講座教員が講義のみ: 基礎生物学の一部
	× 2	×	教えていない理由: 生化学講義の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 基礎医学系教員と遺伝医学講座教員が講義のみ: 基礎生物学の一部
	× 2	×	教えていない理由: 生化学講義の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 基礎医学系教員と遺伝医学講座教員が講義のみ: 基礎生物学の一部
	× 1	× 2	教えていない理由: 生化学講義の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
O2	× 1	× 3	教えていない理由: 生化学講義の一部 基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 1	×	基礎医学系教員が講義のみ: 生物学、分子生物学 基礎医学系教員が講義のみ: 医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 基礎医学系教員と遺伝医学講座教員が講義のみ: 生化学の一部でも

	× 1	× 3	基礎医学系教員が講義のみ:分子細胞生物学 基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 1	× 4	基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
○1	× 1	× 3	基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 2	× 2	基礎医学系教員が講義と実習:分子細胞生物学 基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 1	× 2	基礎医学系教員と臨床医学系教員が講義のみ:生物学、泌尿器 基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 2	× 2	基礎医学系教員が講義のみ:分子細胞生物学 基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
○1	× 1	× 2	基礎医学系教員が講義のみ:分子細胞生物学 基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患) 遺伝医学講座教員と外部講師が講義のみ:小児科講義の一部
○1	× 1	× 3	基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
		× 4	基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)
	× 1	× 4	基礎医学系教員が講義のみ:医学生物学・遺伝/生化学・病理学(遺伝子疾患)

	× 4	× 2	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義
	× 3	× 2	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義
	× 4	× 5	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義
	× 4	× 2	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義
	× 7	× 4	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義
	× 4	× 4	臨床医学系教員が講義のみ:臨床遺伝学・小児科学の講義

平成28年度遺伝子医療部門会議

## 医学部卒前遺伝教育での遺伝医学的 知識・スキルの標準装備

2016.10.09

旭川医科大学教育センター

蒔田 芳男

## 医学教育の構造

1年生～4年生	5年生・6年生
臨床実習前教育期間 Pre-clerkship education period	臨床実習教育期間 Clerkship education period

### 共用試験

### 国家試験

↓  
この部分が仮免許だ！  
Student Doctorの称号付与

## 医学教育のステップ別到達度

	知識	Skill 医療面接（OSCE）
Pre Clinical Clerkship	医学教育モデルコアカリキュラム	システムレビュー
Post Clinical Clerkship	国家試験出題基準	臨床推論
専門医	専門医の到達目標	遺伝情報の提供と自己決定のサポート

## 医学教育の枠組み

### 1 医学教育モデルコアカリキュラム

平成13年度制定、19年、22年度改訂、今年度改訂

### 2 中教審答申に基づく3つのポリシーの設定

アドミッションポリシー、カリキュラムポリシー、ディプロマポリシー

### 3 医学教育分野別認証評価(2023年問題、72週間題)

評価基準の公表

## 医学教育モデルコアカリキュラム

### 医学・医療の進歩や疾病構造の変化を踏まえた習得すべき基本的事項の再整理

- 複数および複数の臓器にまたがる疾患の強化：病理診断、遺伝子診断などの実施。
- 各種は、各学会等が主導するモデルカリキュラム作成も検討。  
「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム」  
日本医学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、日本人種遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会が運営で、医学教育モデル・コア・カリキュラムを受け、すべての医学生が卒業までに修得すべき遺伝医学・遺伝医療の内容を標準化したガイドライン



- 臨床実習前のすべての医学生が受験する。

- 免除はない。

→ 合格すると、患者さんへの医療行為を伴う  
臨床実習を行うことが許可される

## 共用試験CBT



7

## 共用試験OSCE (臨床手技実技試験)

1. 医療面接（10分間）
2. 頭頸部診察
3. 胸部診察とバイタルサインの測定
4. 腹部診察
5. 神経診察
6. 外科手技と救急

中教審答申に基づく3つのポリシーの設定

プロセス基盤型教育  
(大学設置基準:エリート教育)



国家試験を通過しないといいんじょ  
(Diploma Policy)

188単位分の時間の拘束  
(Curriculum policy)

このような感じのお子さんを入学させます  
(Admission Policy)

## 教育とは

- 学習者の行動に
- 価値ある変化をもたらすプロセスである

より望ましい状態  
より高い状態

Q : 旭川医科大学で  
188単位かけて学習すると  
どのような状態になるのか？



目標=アウトカム

## アウトカム基盤型教育 (中教審2008:マス教育)

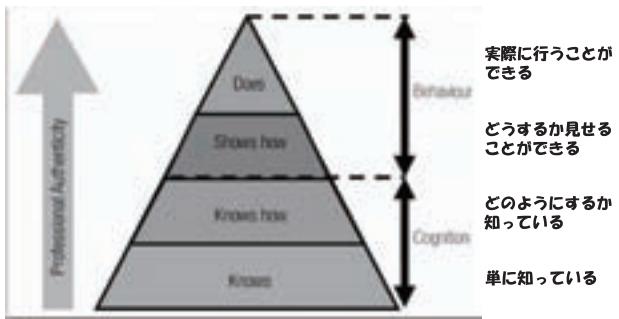
卒業にあたっての学士力の具体化明確化  
(Diploma Policy)



入学したお子さんをどうやって  
目標に到達させるか？教育  
課程編成・実施の方針  
(Curriculum policy)

このような水準のお子さんを入学させます  
(Admission Policy)

## 「何が出来るか」が評価される



## ディプロマ・ポリシー（学位授与の方針）

1. <態度>倫理観とプロフェッショナリズム
2. <知識>医学と関連する領域に関する十分な知識と生涯学習能力
3. <技能>全人的な医療人能力、基本的診療能力、実践的臨床能力
4. <思考・判断>問題解決能力、発展的診療能力、研究心
5. <意欲・関心>地域社会・国際社会へ貢献するための能力

## コンピテンシー

### ・倫理観とプロフェッショナリズム<態度>

→生命的尊厳を尊重し、医の倫理を理解し、チーム医療に基づいた医療を実践できるための態度を身につけている。

- |             |                                                               |
|-------------|---------------------------------------------------------------|
| 1 生命の尊厳     | 患者のプライバシーや生命的尊厳に配慮した治療を行うための態度を身に付けている                        |
| 2 患者の人格の尊厳  | 患者や患者家族の多様な社会的背景(性、文化、経済、教育、家庭など)に対し共感的、利他的な姿勢で臨むことができる。      |
| 3 真摯さと誠実さ   | 患者や患者家族、同僚、関係する医療者に対して真摯で誠実な姿勢で臨むことができる。                      |
| 4 チーム医療     | 多職種にわたる医療・福祉関係者及び自己の役割を理解し、同僚に対して尊敬の念を持ち専門職連携を実践できる。          |
| 5 説明責任      | 自己的義務と責任を理解し、自らの行動を適切に説明することの重要性を自覚している。                      |
| 6 法令順守、倫理原則 | 法的責任・規範を遵守し、倫理的問題を把握し、倫理的原則に基づいて行動できる。                        |
| 7 向上心       | 自己のキャリアをデザインし、目標の達成へ向けて努力を続けるとともに、常に自らの向上をはかる必要性と方法を理解し実践できる。 |

## カリキュラムポリシー

### ・ディプロマポリシーを実現するための教育戦略



## カリキュラムマップ

### ・カリキュラムポリシーを実現するための教育戦略



## 医学教育分野別評価



## 医学教育分野別評価基準日本版

Ver.2.1

世界医学教育連盟(WFME)グローバルスタンダード 2015年版準拠

平成28年8月24日

## 行動科学って？

### • 2.4 行動科学と社会医学、医療倫理学と医療法学

- [行動科学、社会医学、医療倫理学および医療法学]は、健康問題の原因、範囲、結果の要因として考えられる社会経済的、人口統計的、文化的な規定因子、さらにその国の医療制度および患者の権利を理解するのに必要な知識、発想、方略、技能、態度を提供しうる。この教育を通じて、地域・社会の医療における要請、効果的な情報交換、臨床現場での意志決定、倫理的実践を学ぶことができる。

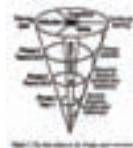
日本版注釈:[社会医学]は、法医学を含む。

## 医学教育のステップ別到達度

	知識	Skill 医療面接（OSCE）
Pre Clinical Clerkship	医学教育モデルコア カリキュラム	システムレビュー
Post Clinical Clerkship	国家試験出題基準	臨床推論
専門医	専門医の到達目標	遺伝情報の提供と 自己決定のサポート

## 遺伝医学的知識・スキル 卒前医学生の標準装備は？

- ・遺伝医学的知識
- ・家系図は読めても書けない（実習がない、テストもない→評価がない）
- ・遺伝医学的スキル
- ・カウンセリング実習はない（テストもない→評価がない）
- ・遺伝医学的知識
- ・遺伝医学的スキル



## ワークショップ2） 次世代シークエンス（NGS）の臨床活用

コーディネーター：古庄知己（信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター）

書記：石川真澄（信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター）

参加者：38名

参加施設（順不同）：28施設

東京医療センター（山澤）、東京大学医科学研究所附属病院（湯地、古川）、国立精神・神経医療研究センター（後藤）、三重大学医学部附属病院（中谷）、東京医科大学病院（森島、鈴木）、横浜市立大学附属病院（浜之上、宮武）、東京女子医科大学（斎藤、荒川、久保、松尾）、琉球大学医学部附属病院（我那霸）、関西医科大学附属病院（塚口）、千葉大学医学部附属病院（西村）、日本医科大学付属病院（佐々木）、株式会社 SRL（堤）、理化学研究所（山森）京都府立医科大学附属病院（新井）、東京慈恵医科大学（小林）、新潟病院（小澤）、北里大学病院（岸本、荒木）、高槻病院（玉置）、兵庫医科大学病院（澤井）、島根大学医学部附属病院（福田）、北海道大学病院（山田）、東北大学病院（青木）、徳島大学病院（井本）、獨協医科大学越谷病院（菱沼）、静岡県立総合病院（臼井）、浜松医科大学医学部附属病院（緒方）、鳥取大学医学部附属病院（岡崎）、信州大学医学部附属病院（古庄、石川）

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、本年 4 月に ICHG の会場で開催された NGS クリニカルシークエンスのミーティングでの現状調査のアンケート結果、今回のワークショップで配布されたアンケート結果が報告され、クリニカルシークエンス実施における問題点や課題の確認が行われた。以下、討論内容の要旨を示す。

### 【クリニカルシークエンス実施においての現状と課題確認】

- NGS の所有はしているが、研究のみで実臨床に反映していない施設もある
- 腫瘍関連では複数施設が自費での遺伝学的検査実施
- 施設によっては保険収載項目すべて、その他検査可能な項目を自施設で解析、保険点数での請求をしている

### 問題点

マンパワー不足、費用、検査の精度管理、結果の解釈・返却期間、臨床応用、遺伝リテラシー期待すること

保険収載、変異データベースの構築、実践的ガイドラインの策定、受託体制の構築など

## 【今回のアンケート結果】

- 32 施設からの回答
- クリニカルシークエンス
  - …診療のために実施し、クライエントに返却する自施設の NGS を活用した遺伝学的検査
  - 11 施設 (34.4%) が実施

## 《実施件数と費用負担》



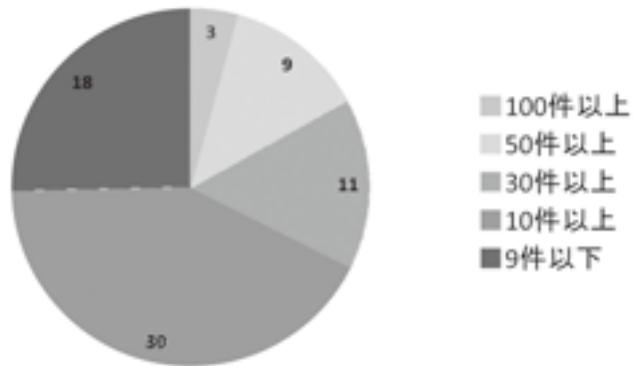
⇒年間 100 件未満、研究で行っている施設がほとんど

## 《実施項目》

- 保険
  - 先天性難聴、若年発症型両側性感音難聴、遺伝性不整脈 (QT 延長症候群)、造血器腫瘍遺伝子検査、低ホスファターゼ症
- 自費
  - oncoprime/oncomine のパネル (適切な治療が無い・抗がん剤が効かなくなったがんを対象)、乳がん
- 研究
  - TruSight One、全エキソーム解析、遺伝性大腸がん、造血器腫瘍遺伝子検査、PTEN 過誤腫症、RAS 症候群関連遺伝子、遺伝性不整脈 (QT 延長症候群)、遺伝性神経・筋疾患、知的障害・自閉症、症候群性難聴、遺伝性結合組織疾患、骨形成不全症関連疾患、先天性甲状腺機能低下症、甲状腺ホルモン不応症、先天性甲状腺腫、非自己免疫性甲状腺機能亢進症および低下症、家族性低カルシウム血症 (CaSR)、Gitelman 症候群、尿崩症、APO 腎性低尿酸血症 (URAT1)、シトルリン血症 1 型、低ホスファターゼ症、有機酸・脂肪酸代謝異常症、網膜色素変性、レーバー先天盲 など

## 《保険収載遺伝学的検査がすべて実施可能な場合の出検数予測》

⇒全施設の予測を合計すれば、全項目年間5件以上の出検予測



### 100件以上

- ・先天性難聴
- ・プラダー・ウィリ症候群
- ・先天性QT延長症候群

### 50件以上

- ・ライソゾーム病
- ・筋強直性ジストロフィー
- ・デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- ・ベッカー型筋ジストロフィー
- ・家族性アミロイドーシス
- ・マルファン症候群
- ・22q11.2欠失症候群
- ・第14番染色体父親性ダイソミー
- ・ハンチントン病

### 30件以上

- ・若年発症型両側性感音難聴
- ・脊髄性筋萎縮症
- ・球脊髄性筋萎縮症
- ・甲状腺臍様癌
- ・アンジェルマン症候群
- ・ウイリアムズ症候群
- ・エーラスダンロス症候群（血管型）
- ・ロイスディーツ症候群及び家族性大動脈瘤・解離
- ・PCDH19関連症候群
- ・脆弱X症候群
- ・原発性免疫不全症候群

### 10件以上

- ・5p欠失症候群
- ・尿素サイクル異常症
- ・1p36欠失症候群
- ・クルーゾン症候群
- ・先天性赤血球形成異常性貧血
- ・網膜芽細胞腫
- ・低ホスファターゼ症
- ・福山型先天性筋ジストロフィー
- ・先天性銅代謝異常症
- ・アペール症候群
- ・フェニルケトン尿症
- ・先天性筋無力症候群
- ・色素性乾皮症
- ・プリオン病
- など

### 9件以下

- ・栄養障害型表皮水疱症
- ・HMG血症
- ・MCAD欠損症
- ・アルギノコハク酸血症
- ・グルタル酸血症1型
- ・隆起性皮膚線維肉腫
- ・クリオピリン関連周期熱症候群
- ・神経フェリチン症
- ・ペリー症候群
- ・イソ吉草酸血症
- など

## 《指定難病の診断に有用な遺伝学的検査で、年間複数件見込まれるもの》

- ・ヌーナン症候群
- ・ソトス症候群
- ・ラッセルシルバー症候群
- ・チャージ症候群
- ・ベックウィズ・ウイーデマン症候群
- ・デランゲ症候群
- ・歌舞伎症候群
- ・染色体異常（アレイ CGH）
- ・ウェルナー症候群
- ・Usher 症候群
- ・症候群性難聴
- ・DMD（点変異）
- ・レット症候群
- ・結節性硬化症
- ・SCA1,2,3,6,DRPLA
- ・アラジール症候群
- ・ステロイド抵抗性ネフローゼ遺伝子パネル
- ・骨形成不全症
- ・インスリン受容体異常症
- ・甲状腺ホルモン不応症
- ・オスラー病

年間 1～20 件の予測

## 【各施設の現状】

### 《実施施設から》

費用 … 完全に自費や保険となっている施設は少ない

- ・コストを取る体制に移行できそうだが、保険の範囲で診断できない人は研究で対応
- ・臨床に活かすものに関してはできるだけ研究費を持ち出さない努力をしている
- ・がん細胞での自費検査実施。体細胞に限らず、生殖細胞系列の変異も見ている。知りたいか否かは IC にて確認しておく
- ・腫瘍関連の検査 60 万、70 万の自費

### 結果返却期間

- ・最短で 1 週間ほどで結果が出せる

### 精度

- ・NGS 解析によって他で診断がつかなかったモザイクやプロモーター領域の大きい欠失などが見つかったケースもある

## 《臨床活用に至っていない点》

### 費用

- ・検査は行っているが、研究扱いで費用はとれていません。研究費がものをいう現状
- ・保険収載のレベルとしても良いのかもしれないが、踏み切れていない

### 結果返却期間

- ・期限が設定され、研究のようにはいかない

### 精度

- ・結果の解釈について相談できる人が近くにいらない

### 実施体制 … 病院の理解も必要

- ・院内に NGS はないが、コネクションを作って実施している
- ・研究費で購入した機器のため、臨床に使用するのを禁じられた

## 《研究から臨床へ繋げていくために》

### 費用

- ・腫瘍関連の検査は治療法の選択に有用であり、複数施設で自費検査として既に導入  
…PCR の時代も先進医療の認可には実績の報告が大切であった。NGS も有用性の価値を論文化して国に訴えていく必要がある
- ・結果の解釈には人が関わり、人件費が発生する。そこに保険点数を定めてもよいのでは（X 線の読影や染色体の病理診断料のような費用としての算定）
- ・研究で行う施設が多いと、本来保険点数が請求できるものも請求しにくくなる

### 精度

- ・質保証のために多施設でのハーモナイゼイションを計画中
- ・サンガーの検証で間違いに気が付くこともある。見極められるために自分で動かしてみることも重要
- ・IF が見つかった場合の対応

### 実施体制

- ・行う前に遺伝カウンセリングや解釈ができる人の育成が必要
- ・商業ベースや解析拠点となる施設で請け負う形になると実施しやすくなるのではないか

## 《検討事項》

### 検査オーダー時

- ・NGS を臨床応用するには遺伝カウンセリングも重要
  - ・臨床で活用するためには検査をオーダーする側にも知識が求められる  
…多用することで診断能力が落ちる可能性が憂慮される?  
鑑別でのオーダーが増える?
- ⇒検査のオーダーは誰にでもできるのではなく、提出側の制限をかける

### 結果返却時

- ・（家族性腫瘍の場合）体調の悪い人に行う検査なので、結果開示時に亡くなっていることも考えられるが、その場合の返却相手について
- ・臨床的に有用とされるデータとは  
…どこまでも詳細なデータを返却したとしても、どこまで活かしてもらえるか  
検査提出側の必要とする精度は変化する、どのように対応できるか

### 【理想的な検査体制とは】

- ・保険収載のルートを作つておかないと後々続かない
- ・コスト削減のノウハウを共有して下げていく

### 《企業がおこなうべき》

- ・研究のラボに依存することからの脱却が求められる
- ・国内の検査会社同士で連携して NGS についての解析施設を作る
- ・ウェットの部分は検査会社、ドライの部分は医師と分業
- ・治療法の進歩の中でスクリーニングの意味でも必要な時に診断できる盤石な体制は重要
- ・稀少疾患も集まれば数は多い。検査は企業に移管して、医療者は治療に向かうべき時

### 《企業以外での体制づくりの重要性》

- ・企業はどうしても採算性。年間 10 件では動かないだろう。NGS のランニングコストは高い
- ・臨床情報は大事。臨床情報がない検査会社だと解釈がより難しくなるのでは
- ・アカデミアでネットワークを作り、検査センターでなくても実施できる体制も必要

### 【提言】

- 1) 全国遺伝子医療部門連絡会議がリーダーシップをとってクリニカルシークエンスを推進していく。
- 2) 解析の質保証は多施設共同体制で解決する
- 3) 検査提出側の運用能力アップを促す。定着までは提出施設の制限を考慮する。
- 4) 企業の積極的参入を促す。

### ワークショップ3) 遺伝子医療部門における非医師医療者の役割

コーディネーター：川目裕（東北大学東北メディカル・メガバンク機構 人材育成部門 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野）

書記：相澤弥生（東北大学東北メディカル・メガバンク機構 人材育成部門 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野）

参加者：29名（コーディネーターおよび書記を含む）

参加施設：23施設（順不同、敬称略）

千葉県こども病院(秋山奈々)、国立病院機構南九州病院(有里敬代、鮫島希代子)、筑波大学(有田美和)、宮崎大学(石井万紀子) 信州大学(井ノ口卓彦、河村理恵、小島朋美) 千葉大学(宇津野恵美)、東京女子医科大学(浦野真理)、藤田保健衛生大学(大江瑞恵)、京都府立医科大学(勝元さえこ)、北里大学(佐藤杏)、京都大学(佐藤優、田口育、村上裕美、米井歩)、北海道大学(柴田有花)、日本大学(武元聰、中山智祥)、高知大学(田代真理)、東京都立小児総合医療センター(二川弘司)、四国こどもとおとなの医療センター(前田和寿)、名古屋大学(森川真紀)、川崎医療福祉大学(山内泰子)、岩手医科大学(山本佳世乃)、大阪大学(吉津紀久子)、東北大学(川目裕、相澤弥生)

#### 1. 事前アンケート（参考資料1）

遺伝子医療部門と非医師医療職の現状について、事前アンケートを実施した。主な質問項目は、1ヶ月の診療件数、主な診療領域などの基礎情報と非医師医療職の人数、職種、今後の雇用予定などである。

調査対象は、全国遺伝子医療部門連絡会議の登録施設（114施設である）。このうち33施設から回答を得た（回答率28.9%）。アンケート結果は参考資料1に記載する。回答の得られた施設の81%は、非医師の医療職がチームの一員を担っていた。このアンケート結果を紹介、参加者で共有した上で、グループワークを行い、発表と討議に進んだ。

#### 2. グループワーク

遺伝子医療部門では、チーム医療として高度な遺伝子医療を提供している。今回のテーマである遺伝子診療部医療における「非医師医療職」も職種は多彩であり、それぞれの専門性がある。関係する医療専門職の役割、スキル、連携、情報共有、関心／尊敬、待遇、啓発、教育、満足度などは重要な視点である。テーマである非医師の医療職の「役割」も含む、これらの課題を検討することは、理想のチームの具現化になるのではないかと考えた。そこで、今回は、チームの視点から『遺伝子医療のドリームチーム』を作るための課題解決を提言する」というテーマにてグループワークを行った。グループワークは以下の流れで行った。

##### 1) 自己紹介

氏名、所属や現在の役職、仕事の内容についてお互いに紹介する

##### 2) フリーディスカッション

遺伝子診療のドリームチームを意識して、1枚目の模造紙に各自メモをとりながら、役

割、スキル、連携、情報共有、関心／尊敬、待遇、啓発、教育、満足度など自由に課題などを話し合う

### 3) まとめ

2枚目の模造紙に、遺伝子医療のドリームチームの“キャッチコピー”、それに向けた課題点や解決法などについてまとめる

開始前の挙手によるアンケートで、今回の参加者の職種は、医師、5名、認定遺伝カウンセラー、12名、臨床心理士、1名、臨床検査技師、1名、遺伝カウンセリングコース学生、6名であった。

### 3. 各グループの発表と討論

まとめた内容について、各グループで発表を行い、質疑応答、意見共有を行った。以下に、キャッチコピー（あるいはキーワード）と発表内容の要約を示す。

#### 【1 グループ】

“院内のくまもんに！”

- 遺伝子医療部門が何をしているのかを知ってもらう
  - どのような人が関わっているのかを知ってもらう
  - 非医師医療者が何をしているのかを知ってもらう
- ↓
- 声をかけやすい窓口になる
  - 院内発表会や研究／学会発表を実施する

#### 【2 グループ】

“遺伝医療の認知をもっと上げる”

- まだ知らない医療者・市民へのアピール
- 院内：電子カルテに職名をのせる（個人情報管理の教育）
- HPを開設する
- 連絡先・窓口を明確にする
- 関連の医療者に遺伝カウンセリングを実感してもらう  
(敵は内部にあり！！)  
(敵を味方に！！)
- 院外：公開講座
- 遺伝関連以外の学会での広報

### 【3 グループ】

“ジェネティックドリーム事務所の設立！”

#### 1) 登録・派遣

認定遺伝カウンセラー、心理士、ジェネティックエキスパート、医師、看護師、  
医療ソーシャルワーカー、保健師、法律家、助産師など

#### 2) 教育・啓蒙

所属する各専門職のスキルアップ  
地域に対する還元

#### 3) 広報

HP、市民セミナー等

### 【4 グループ】

“ひとつひとつの小さなきっかけをのがさずに院内営業”

直接出向く勉強会

味方を増やす

つながりをつくる



院外への啓発や教育につなげる

### 【5 グループ】

“橋渡し”

- 1) (遺伝医療の) すき間をうめる
- 2) 連携をとる “つなげる” (各診療科、クライエント)
- 3) 遺伝の第一の窓口に (PHS 携帯して活用)

## 4. まとめ

遺伝子医療部門では、それぞれの専門性を活かして、多くの医療従事者がチームで、遺伝子診療と遺伝カウンセリングを提供している。遺伝子医療部門における非医師の医療者の役割、連携、教育は重要な課題である。本会議では、過去にも、認定遺伝カウンセラーを含む非医師医療者についてテーマに取り上げられていた。そして、今年と同一のテーマは、第12回の本会議のワークショップでも取り上げられており、今回、2年ぶりに討論された。

今回のグループワークでの発表や討論を通じて、ワークショップの内容について考察して以下にまとめる。

遺伝医療に携わるスタッフは、遺伝子医療部門における非医師医療職の役割があること、その重要性・必要性を認識していた。しかし、ひとたび、遺伝医療に関わりが少ないスタッフのなかでは、それが同じ院内においても認知度、理解度はまだ不十分であることが多い。それは、認定遺伝カウンセラーなどの専門職が、医療職としての歴史が浅く、共同の経験が少ないこと、また、その役割が十分に認知されていないことが討論された。一方、そもそもの役割を果たすための非医師医療職の雇用形態も含めた居場所を確立することが難しい施設

も、まだ多いのが現状であることも指摘された。

今回、遺伝医療に関わる非医師の医療者としての役割を検討しながら「『遺伝子医療のドリームチーム』を作るためには何が必要かと議論をおこなった。各グループの発表から考察できたことは、役割としての視点としては、遺伝医療の「小さなきっかけ」や「すき間をうめる」(患者のために必要だが、医師のみでは、なかなか不足している部分としてのすき間)、また、関わる領域の橋渡しの役割が果たせることが提示された。かつ、その「役割」を自施設(院内)のみならず、広く社会へ啓発することも重要な「役割」であることが示されていた。

また、今回は、自施設(院内)での認知が課題であることが議論された。その役割を知つてもらう「役割」、すなわち認知、啓発、広報活動を行うことが、特に院内での信頼に大切でありことが示された。認知され、信頼されることによって、本来の役割が發揮できることに繋がっているというが示された。具体的提案としては、PHSを携帯して何でも相談を受けるように活用すること、あるいは、イメージとしては、“くまもん”的に身近で親しみやすい存在を目指すという提案があった。

今回、2年ぶりに「遺伝子医療部門における非医師医療者の役割」がワークショップとして取り上げられた。グループ討論のテーマには、『遺伝子医療のドリームチーム』をキーワードに設定した。今回のワークショップの討論では、非医師の各専門職の役割分担や連携などの実務的なところの議論をおこなう時間はなく、今後は必要と考えられる。

今回の「遺伝子医療部門における非医師医療者の役割」のテーマの課題解決の提言として、以下の2つを挙げる。1) 非医師医療職の役割があることの重要性・必要性を認識されていること、2) その上で、誇りをもって院内・院外の認知への啓発と役割を担えることをわかつてもらうチャンスをつくることが必要である。

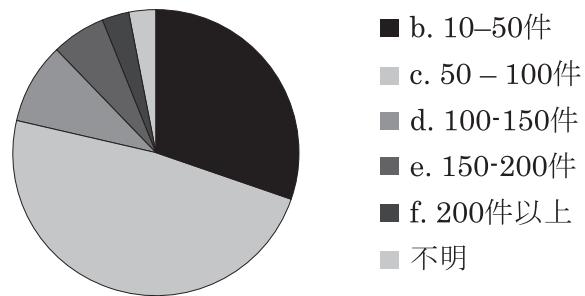
## 参考資料 1

### WS3 遺伝子医療部門における非医師医療者の役割 事前アンケート結果

回答数 33 施設

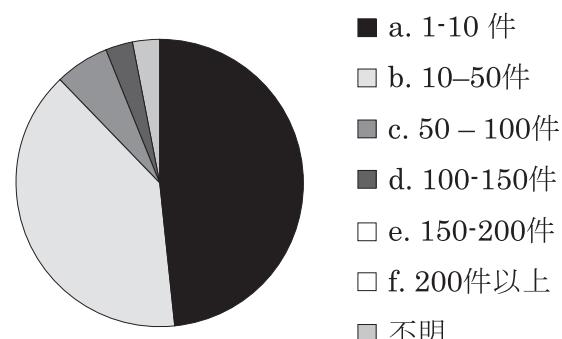
#### 【質問1】 貴遺伝子医療部門の1ヶ月の平均診療件数はどれくらいですか

a. 1-10 件	10 (30.30%)
b. 10-50 件	16 (48.48%)
c. 50-100 件	3 (9.09%)
d. 100-150 件	2 (6.06%)
e. 150-200 件	0 (0.00%)
f. 200 件以上	1 (3.03%)
不明	1 (3.03%)



#### 【質問2】 貴遺伝子医療部門の1ヶ月の平均新患の診療数はどれくらいですか

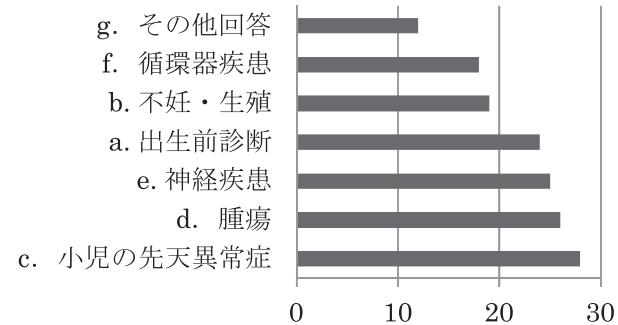
a. 1-10 件	16 (48.48%)
b. 10-50 件	13 (39.39%)
c. 50-100 件	2 (6.06%)
d. 100-150 件	1 (3.03%)
e. 150-200 件	0 (0.00%)
f. 200 件以上	0 (0.00%)
不明	1 (3.03%)



【質問3】 貴遺伝子医療部門の遺伝子診療の領域について、以下からすべて選んでください

a. 出生前診断	24 (15.79%)
b. 不妊・生殖	19 (12.50%)
c. 小児の先天異常症	28 (18.42%)
d. 腫瘍	26 (17.11%)
e. 神経疾患	25 (16.45%)
f. 循環器疾患	18 (11.84%)
g. その他回答	12 (7.89%)

遺伝相談・領域すべて 3  
 眼科疾患 3  
 難聴 2  
 皮膚科疾患 2  
 腎臓内科 1  
 内分泌疾患 1  
 腫瘍 1  
 精神疾患、 1  
 染色体異常 (小児期～成人期) 1  
 未診断疾患 1  
 多因子疾患 1  
 これからあらゆる領域に 対応できるようにする予定 1

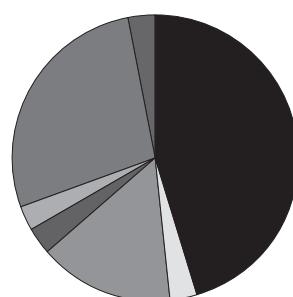


0 10 20 30

【質問4】 下記の領域のうち最も多い（患者数が全体の50%を超える）領域に○をお願いします。

もしいずれも50%を超えない場合は、○は不要です。

a. 出生前診断	15 (45.45%)
b. 不妊・生殖	1 (3.03%)
c. 小児の先天異常症	5 (15.15%)
d. 腫瘍	1 (3.03%)
e. 神経疾患	1 (3.03%)
f. 循環器疾患	0 (0.00%)
g. その他	0 (0.00%)
回答なし	9 (27.27%)
不明	1 (3.03%)

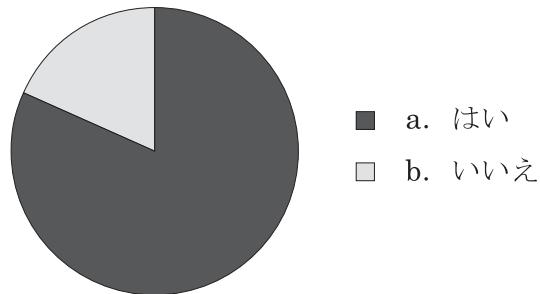


- a. 出生前診断
- b. 不妊・生殖
- c. 小児の先天異常症
- d. 腫瘍
- e. 神経疾患
- f. 循環器疾患
- g. その他
- 回答なし
- 不明

【質問5】 貴遺伝子医療部門には、現在、非医師の医療者が関わっていますか

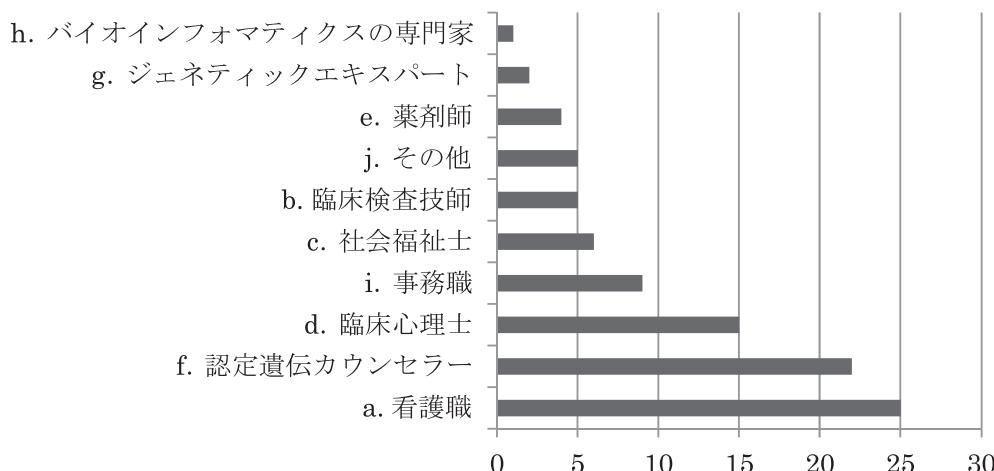
★今回、ここでいう貴遺伝子医療部門に関わっているとは、専属、専任として、あるいは兼務あっても、當時、カンファレンスに参加したり、実質的に診療チームの一員として関わっていることとします。

- a. はい 27 (81.82%)  
b. いいえ 6 (18.18%)



【質問6】 貴遺伝子医療部門において関わっている医療職とその人数を教えてください

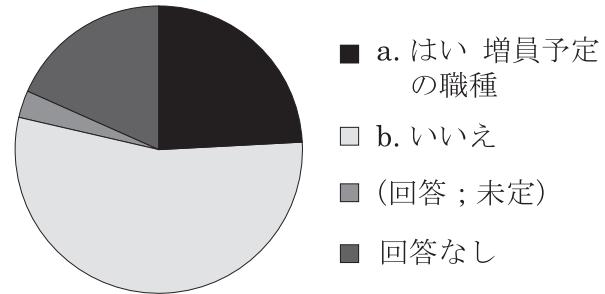
- |                                                       |             |
|-------------------------------------------------------|-------------|
| a. 看護職                                                | 25 (26.60%) |
| b. 臨床検査技師                                             | 5 (5.32%)   |
| c. 社会福祉士                                              | 6 (6.38%)   |
| d. 臨床心理士（公認心理師にあたる専門職）                                | 15 (15.96%) |
| e. 薬剤師                                                | 4 (4.26%)   |
| f. 認定遺伝カウンセラー（資格取得見込み者も含む）                            | 22 (23.40%) |
| g. ジェネティックエキスパート（日本遺伝子診療学会資格）                         | 2 (2.13%)   |
| h. バイオインフォマティクスの専門家                                   | 1 (1.06%)   |
| i. 事務職                                                | 9 (9.57%)   |
| j. その他：<br>保健師、研究者、家族性腫瘍コーディネーター<br>教員、臨床細胞遺伝学認定士が各 1 | 5 (5.32%)   |



## 【質問7】 遺伝子医療部門では、さらに非医師の医療者を増員する予定ですか

a. はい 以下、増員予定の職種 8 (24.24%)

認定遺伝カウンセラー	6
研究支援員	1
解析担当者 (PhD)	1
事務職 (未定)	1
必要に応じて	1
b. いいえ	18 (54.55%)
未定	1
回答なし	6 (18.18%)



## 【質問8】 貴遺伝子医療部門では、今後、非医師の医療職が関わる予定ですか？

a. はい 理由・予定の職種：6 (18.18%)

- 看護師、遺伝カウンセラーについて人員要求を行っている
- 出生前診断、家族性腫瘍の症例数が増加する見込みで、現在兼任の看護師を専任とし、遺伝カウンセラーを新たに雇用したいです。
- 今後、病院体制の構築の必要に応じて関わっていくものと思われます。
- CGC。件数が増えてきたので、ボランティアでは対応が難しいので。
- 認定遺伝カウンセラー
- 未定

b. いいえ 理由：10 (30.30%)

- すでに2名の遺伝カウンセラーを配置しているため
- さらなる増員は必要とされるが、今年度の計画には入っていない。
- 病院の人手不足で余裕がない
- 予算的に見合わない
- 経済的な理由
- 現在のところ、非医師の医療職が専任で雇用される予定はない。一つには、現時点で各診療科が primary に対応しており、専任の遺伝医療担当講座も存在しないからである。もう一つには、遺伝医療に対する必要性の認知度が、教員、職員、地域住民の間でも高くなく、迅速な対応が必要であるとも認知されていないからである。
- 数名の看護師・助産師が業務ではあるが実質的に対応しており問題ない。

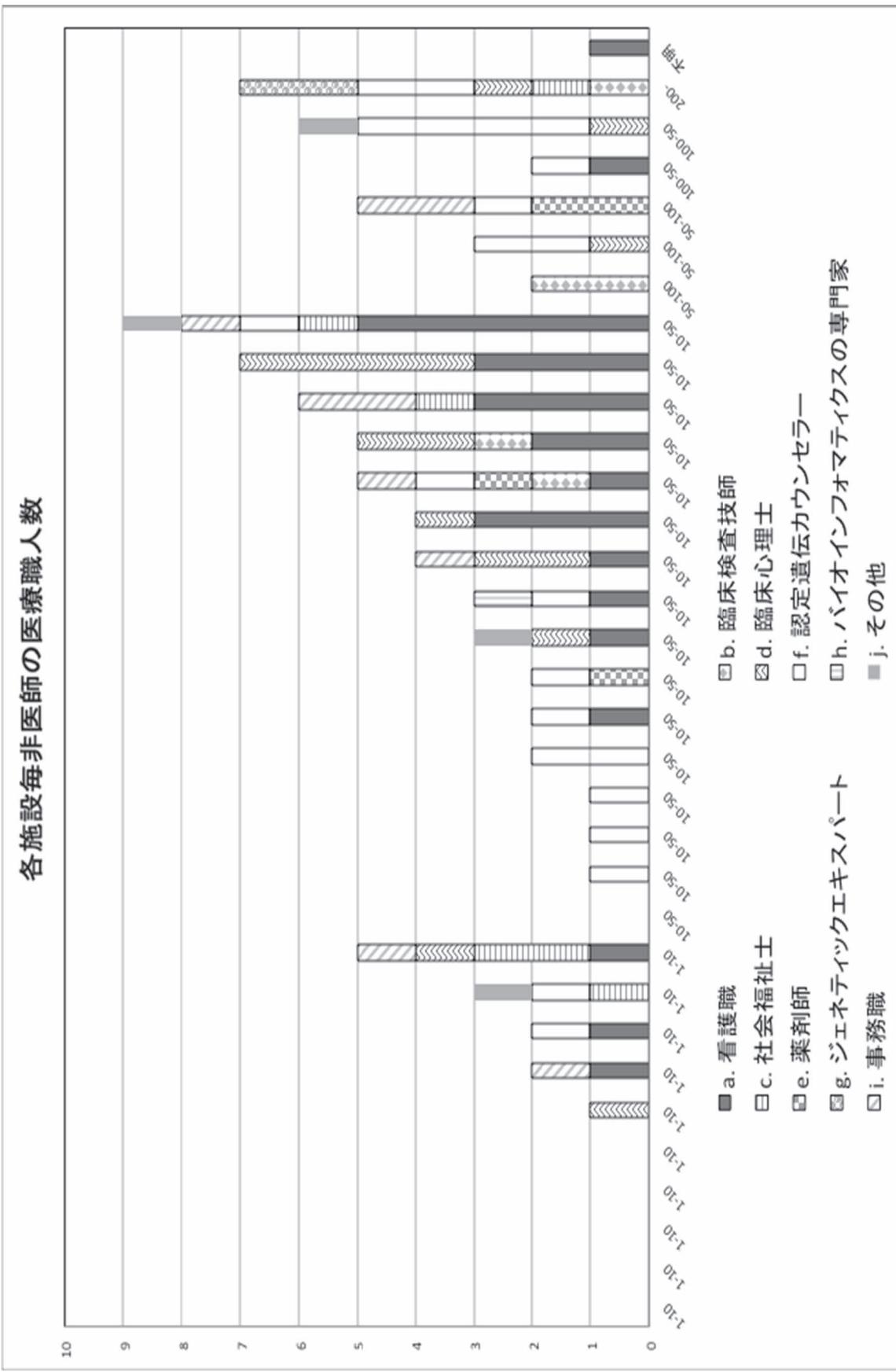
回答なし 17 (51.52%)

**【質問9】 遺伝子医療部門における非医師の医療職の関わり、その役割、雇用、今後の展望などについてコメント等あれば記載ください**

- ・遺伝カウンセリングにつなげる前のプレカウンセリングやカウンセリング後の心理的フォローの役割は非医師である方が良いと思います。  
病院としては採算性のない部門に人員を配置する余裕はなく、今後人が増える見込みはありません。
- ・医学部学生の講義の一部を担当し、遺伝カウンセリングの重要性や遺伝学的検査について、非医師としての立場から話をする機会をもらっています。認定遺伝カウンセラーとして、独立してGCを担当し、診断やI.Cに関わる部分は主治医や臨床遺伝専門医とともに実施することとしています。
- ・専従の職員を確保するのは難しい。
- ・カウンセリング料だけでは雇用できない状況は以前から何ら変わっていない。病院保育士などは保険点数がついているため病院で雇用することが可能となった状況を考えると、何らかの保険点数が加算されるように厚労省などに要請していく必要がある。
- ・当院の遺伝診療部は、臨床遺伝医をはじめとした多科の医師が関わっているが、医師は診療・研究でも多忙なことが多い。非医師であり遺伝医療専門職である認定遺伝カウンセラーが関わることにより、多科との連携や外来枠を増やすことが可能になり、地域の患者・家族のニーズにもより応えることができ、遺伝医療を充実させることに繋がっていると思う。今後の展望としては、遺伝医療専門職を増やすことも必要ではあるが、一般診療科や多職種、医療系の学生が遺伝や遺伝医療に関する知識を高め、病院全体としての遺伝リテラシーの向上に努めたいと考えている。
- ・遺伝カウンセラーが雇えることが必須であるが、大学卒マスターに準ずる能力を持っていながら資格の重要性が認知されていないため、能力にみあった雇用がされていないことが問題。
- ・当院では、現在も、兼任の看護師、心理士が、インテイクや家系図作成、ポストカウンセリングにおける心理ケア、グリーフカウンセリング、他診療科からのクライエント拾い上げ、病棟との連携などに大きな役割を担ってくれています。これまで病院としては専任を置く姿勢はありませんでしたが、特に腫瘍の治験などとの関連から、遺伝カウンセリングが有用との認識が上層部に広まりつつあります。本学では遺伝看護師の大学院講座があることから、認定看護師承認を目指すとともに、専任の遺伝カウンセラー雇用に向けてワーキンググループを立ち上げました。
- ・認定遺伝カウンセラーの雇用体制について（常勤枠での雇用、認定遺伝カウンセラーとしての雇用）  
認定遺伝カウンセラーの卒後研修システムがない。  
国家資格化してほしい。

- ・遺伝カウンセラーがこの春から常勤として入ったが、他の人員が全て兼務である中で、遺伝診療部門の核として目を隅々まで行き届かせ頼りになる存在になっている。このために、遺伝医療部門を中心とした横のつながりもでき、HBOC や Lynch 診療なども進められている。来談者数も確実に増えているし、遺伝疾患が弱かった診療科のレベルも上がってさらに来談者が増えている。
- ・経済的な理由なので、残念ながら展望が見出せない。
- ・認定遺伝カウンセラーを採用できればと考えています。
- ・現在のところ、遺伝医療部門としての体制は取っておりませんが、地域のニーズに合わせ、適切な医療体制を鑑み、必要であれば、非医師の医療職もふくめ整えていきます。
- ・遺伝相談の予約や電話対応、遺伝関連カルテの管理、外来でのサポート、臨床遺伝カンファレンスの参加など非常に重要な役割を担うと考えられる。

参考資料：回答の得られた33施設の非医師の医療職の人数と職種。横軸の数値は、1ヶ月の平均患者数



## ワークショップ4) 臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて ～統一ICフォームの提案～

コーディネーター：吉田雅幸（東京医科歯科大学遺伝子診療科）

書記：江花 有亮（東京医科歯科大学遺伝子診療科）

参加者：31名

参加施設：27施設、1企業

愛知医科大学病院（内田育恵）、岡山大学病院（梅村啓史）、川崎医科大学附属病院（升野光雄）、京都府立医科大学附属病院（上田真由美、滝智彦）、杏林大学医学部付属病院（東京通信病院・小野正恵）、慶應義塾大学（丸山達也）、国立長寿医療研究センター（渡辺研）、国立病院機構医王病院（高橋和也）、四国こどもとおとの医療センター（近藤朱音）、東京医科歯科大学（高橋沙矢子）、東京都立小児総合医療センター（武田良淳）、横浜市立大学医学部附属病院（須郷慶信）、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（稻葉慧、松川愛未）、金沢医科大学病院（新井田要）、公立学校共済組合近畿中央病院（上道知之）、国立精神・神経医療研究センター（杉本立夏）、山梨大学医学部附属病院（矢ヶ崎英晃）、信州大学医学部附属病院（吉長恒明）、千葉大学医学部附属病院（松下一之）、大阪医科大学附属病院（高橋正紀、西尾瞳）、鳥取大学医学部附属病院（足立香織）、東京女子医科大学（岩崎直子）、日本医科大学付属病院（渡邊淳）、浜松医科大学医学部附属病院（福江美咲）、北里大学病院（福田令）、北野病院（大瀬戸久美子）、読売新聞（渡辺理雄）、その他当日参加者

※参加者名は事前の登録に基づいております。

本ワークショップでは、近年増加している臨床における確定診断として用いられる遺伝学的検査にあたり、ゲノム解析研究の枠組みで実施する際に活用できるクライアントに対する同意説明文書の統一フォーマットのひな形について議論を行った。

まず、コーディネータが作成した統一フォーマット原案【下記】をワークショップ参加者に送付し、その各項目の可否について事前アンケートを行った。

全体で30名の遺伝専門医の先生方より回答をいただくことができた。

## ○○○○（遺伝性疾患）の遺伝子解析研究にご協力いただく方への説明書

### 【1】研究の概要について

研究課題名：○○（遺伝性疾患）に関する原因探索のための遺伝子解析研究  
○○という遺伝子の変異によって起こる病気について遺伝子解析を行い、原因となる遺伝子の異常を同定し、診断を行うための研究です。この研究の詳しい情報は研究計画書に記載されており、ご希望のある方へ研究者からお渡しいたします。

承認番号：

研究期間：倫理審査委員会承認後から平成○○年○○月○○日

研究責任者：○○病院 遺伝診療部 ○○ ○○

### 【2】研究の意義・目的について

ゲノム研究の進展に伴い、様々な遺伝性疾患の診断が遺伝子シークエンス法で可能になりました。臨床症状などから○○○○という病気が疑われ、標準的な診療では確定診断に至らない患者さんについて、遺伝子解析を行うことで診断を行います。

### 【3】研究の対象となる方

あなたは○○○○という病気である可能性が高いと疑われますので、この研究の対象者として遺伝学的検査をお勧めしています。

### 【4】研究の方法について

現在、遺伝学的検査によって確定診断が可能と考えられる遺伝性疾患を解析の対象としています。あなたの遺伝子（DNA）および症状や家族歴などの臨床情報を（解析機関名：\_\_\_\_\_）で解析し、病気の原因になると考えられている遺伝子に異常がないかを調べます。遺伝子解析の研究にご同意頂ける場合は、採血された10mlの血液からDNAを抽出します。次にDNA解読装置によって遺伝子の配列を読み取ります。遺伝子解析の結果は、臨床データなどを総合的に評価した上で、○○病院の遺伝カウンセリングでご説明いたします。

### 【5】試料・臨床情報等の外部委託、保管、他の研究への利用について

抽出したDNAや臨床情報を上記の委託機関へ送り解析します。DNAや解析した遺伝子の情報は今後の医療の発展に貴重な資料となります。そのため、本研究が終了した後でも、将来的に別の研究に利用させていただきます。試料は鍵付の冷凍庫、遺伝情報はセキュリティが確保されたコンピューターにて厳重に保管いたします。新しい研究を実施する場合には、改めて医学部倫理審査委員会に諮ります。また、論文や学術集会で発表した場合は、そのデータを○○病院遺伝診療部にて**10年間**保管いたします。試料および臨床情報は研究の終了後、個人が特定できないように破棄いたします。

## 【6】予測される結果（利益・不利益）について

### ＜予測される利益＞

本研究によって、確定診断されることで、あなたの病気の治療や予防につながる可能性があります。また、ご家族の健康管理上有益な情報が得られる可能性があります。

### ＜予想される不利益＞

遺伝子の情報は、血縁者間で一部共有されているため、ご家族に対して自責の念が生じる場合があります。また遺伝情報が判明することによって、社会的なハンディキャップを背負う可能性があります。

また、遺伝子解析の結果、遺伝子異常が検出されなかったり、臨床的な意義が分かっていない遺伝子の変化が検出されるなど、診断に至らない場合があります。

## 【7】偶発的所見について

網羅的な遺伝子の解析によって、現在の病気とは関係のない遺伝子に異常が見つかる可能性もあります。そこで、網羅的な遺伝子解析を実施する前には、このような結果が出た場合に、結果を開示して欲しいかあなたの意向を確認いたします。

## 【8】研究協力の任意性と撤回の自由について

遺伝学的検査は研究の中で行われます。本研究への参加はあなたの自由です。一旦同意されてもその後の撤回することができます。同意撤回後は、保管されている試料および情報を匿名化した上で速やかに破棄します。研究に参加しない、もしくは同意を撤回されても、不利益が生じることはありません。

## 【9】個人情報の保護について

本研究に同意をしていただいたときに、研究用のID番号を付与します。血液の入った試験管に研究IDを貼付することで遺伝情報解析者からは匿名化された状態となります。一方、診療に携わる遺伝診療部の臨床遺伝専門医および遺伝カウンセラーは遺伝子変異情報を閲覧し、結果を開示いたします。また、確定診断に用いられた遺伝情報（解析結果）は、ガイドラインに準拠し院内の医療者と共有いたします。

## 【10】研究成果の公表について

本研究は論文・学術集会において公表する予定です。その際には個人情報の漏えい防止に配慮致します。

## 【11】結果のお知らせについて

遺伝子解析の結果を開示することを前提とする研究ですが、あなたやあなたのご家族が開示を希望されない場合は結果をお返しません。ただし、あなたやあなたのご家族にとって健康管理上重要と思われる結果が判明し、診断・治療に有益と考えられる場合には倫理審査委員会に諮り対応を検討いたします。

## 【12】遺伝カウンセリングについて

遺伝子・ゲノム解析を受けることへの不安やご質問がある場合には、隨時遺伝診療部でカウンセリングを致します。

## 【13】研究資金と知的財産権について

本研究は〇〇の科学的研究補助費を用いて行われます。あなたに費用を負担していただく必要はありませんが、無償で研究へご参加いただく点をご了承ください。この研究が下で特許などの知的財産権が生じた際も権利は研究者及び研究機関にあります。また研究を実施するに当たり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施に当たっては利益相反委員会に申告を行い、承認されています。なお、遺伝子診療科の遺伝カウンセリングに関しては、通常診療（自費：約〇〇円）として費用をお支払い頂きます。

## 【14】問い合わせ等の連絡先：

研究者連絡先：〇〇病院遺伝診療部・●●●●

〒 住所

電話番号（ダイヤルイン）（対応可能時間帯：平日 9:00～17:00）

(アンケート質問文)

前ページの説明資料を使用することを想定した場合に各項目について修正の必要性と省略可能性について尋ねたところ、下記結果を得た。

ゲノム指針における必要事項	ICF の該当する項目	要修正	現行で可	省略可
(1) 研究参加の任意性	【8】	2	20	
(2) 同意撤回の自由	【8】	5	16	
(3) 選定理由	【3】	10	12	1
(4) 研究責任者について	【1】	1	19	2
(5) 研究の意義・目的・方法・機関	【1】 【2】 【4】	11	13	
(6) 将来の研究での試料使用の可能性	【5】	7	17	
(7) 他施設への提供の可能性	【4】 【5】	4	19	
(8) 共同研究者と共有する内容・情報管理方法	【4】 【5】	4	19	
(9) 研究結果が被験者へ及ぼしうるリスク・不利益について	【6】	9	15	
(10) 研究計画の資料の入手について	【1】	2	20	
(11) 匿名化について	【9】	5	18	
(12) 外部委託の際の方法	【4】 【5】	5	17	
(13) 遺伝情報開示について	【11】	4	18	
(14) 個人情報の開示について	【11】	4	18	
(15) 特許など知的財産権について	【13】	3	18	
(16) 試料保管の方法	【5】	7	15	1
(17) 試料・情報の破棄の方法	【5】	7	16	
(18) 遺伝カウンセリングに関する方法	【12】	6	17	
(19) 研究資金について	【13】	7	15	1
(20) 試料・情報の提供は無償であること	【13】	3	20	
(21) 問い合わせ先	【14】	3	20	

また、個別意見として、

- ・検査する遺伝子名および範囲、あるいは検査方法についてはどの程度詳細に記載するべきなのか？
- ・試料・臨床情報の外部委託、二次利用という点で
  - 1) アカデミア以外の企業への検査委託の有無
  - 2) 検体の二次利用の有無
  - 3) 国外機関での検査の有無
  - 4) バンク登録の有無

に関する記載が必要ではないかという議論があった。この点は今般のゲノム指針の改正に合わせて文言の修正を行うこととなった。

- ・臨床（共通カルテなど）における遺伝情報の共有の方法について議論があった。特に、臨床部門において電子カルテが導入されている場合の運用については、遺伝情報についてのアクセス制限を設けている施設（14 施設）とアクセス制限を設定していない施設（9 施設）などがあり、運用方法の施設間の差異が明らかとなった。
- ・偶発的所見の取扱についても施設間で差異が大きく、
  - 1) NGS を用いているが、結果開示は対象となる遺伝子のみに限定している
  - 2) actionable かどうかで結果開示を決めている
  - 3) 倫理審査委員会で個別に判断する
- などいろいろな対応がとられていることが分かった。
- ・今回のワークショップの結論として、結果開示を前提とした同意説明文書の最低限必要な項目についてまとめることとなった。
- ・次のステップとして、すでに保険収載されている遺伝性疾患についても説明文書の統一化を図りたいとの意見がだされた。

また、今回の議論に加え、平成 28 年度日本医療研究開発機構からの受託研究（中央治験審査委員会・中央倫理審査委員会基盤整備事業）の一環として、遺伝子解析研究における統一同意説明文書を作成に着手していることを踏まえ、新指針に対応した。次頁に現時点での説明文書案を提示する。

平成 28 年度日本医療研究開発機構からの受託研究中央治験審査委員会・中央倫理審査委員会基盤整備事業において作成した遺伝子解析研究における統一同意説明文書案

## 説 明 文 書

### 【1】研究の概要について

(研究の概略を簡潔に(200~300字程度で)わかりやすく記載して下さい)

この研究の詳しい情報は研究計画書に記載されており、ご希望のある方へさらに詳しく研究者からご説明いたします。研究実施について○○倫理審査委員会承認と○○長の許可を得ています。

研究課題名 :

承認番号 :

研究期間 : 倫理審査委員会承認日(平成○年○月○日)から平成○年○月○日まで

研究責任者 : 所属・役職・氏名

### 【2】研究の意義・目的について

(研究の意義・目的について下記の内容を含めて記載してください)

☆研究がなぜ必要なのか、どこまで明らかになっているのか、何を明らかにするのか

☆研究対象とする病気について

### 【3】研究の対象となる方

(対象者として選定された理由を具体的に記載してください)

☆対象者の選定方針、除外基準、予定参加者数(研究全体での症例数および本学での症例数)

### 【4】研究の方法について

(対象となる方に、何をどれくらいお願いしたいのかを具体的に、わかりやすく記載してください)

☆研究参加者に協力いただく具体的な内容

- 検体の採取量および実施に要する時間を具体的に
- 予定参加期間

☆同意取得前の試料・情報を用いる場合にはその旨を記載すること

☆多施設共同研究の場合、研究の全体像がわかるように(提供についても記載すること)

- 共同研究機関の名称及び責任者
- 試料・情報の流れについて図などを用いてわかりやすく記載すること

### 【5】試料・臨床情報等の外部委託、保管、他の研究への利用について

☆試料・データの保管／破棄予定と保管場所・年数、他の研究への利用を考えている場合はその旨を記載して下さい。特に、試料・情報の提供を受ける時点では特定されない将来

の研究に試料・情報が利用される可能性がある場合にはその旨を記載して下さい  
☆将来的に他の研究機関やバイオバンク等への提供が想定される場合にはその旨  
☆海外にも提供される予定があればその旨

試料や情報は匿名化（※）を行ったうえで上記機関へ送り解析します。今後、提供先機関が増えた場合には、ホームページ上にて情報公開をおこないます。DNA等の試料や解析した遺伝子の情報は今後の医療の発展に貴重な資料となります。そのため、別途試料の保管について同意をいただける場合は、本研究が終了した後でも、将来的に国内外の施設で別の研究に利用させていただくことがあります。

本研究に用いた試料は〇〇（場所）の鍵付の冷凍庫、遺伝情報はセキュリティが確保された〇〇（場所）のコンピュータにて厳重に〇年間保管いたします。新しい研究を実施する場合には、改めて〇〇倫理審査委員会に諮ります。また、論文等で発表した場合は、そのデータを〇〇にて〇〇年間保管いたします。

試料および臨床情報を破棄する場合は個人が特定できないように個人情報を削除したのちに破棄いたします。

※匿名化：氏名・住所・生年月日など、特定の個人を識別することが可能になる記述等を取り除き、代わりに新しく符号をつけるなど、試料や情報が誰のものか簡単に分からないようにすること

## 【6】予測される結果（利益・不利益）について ＜予想される研究結果＞

### ＜予測される利益＞

☆対象となる方にとっての直接的利益、もしくは社会的利益

### ＜予想される不利益＞

☆身体的・精神的負担並びに予測されるリスク（例：採血時に『痛み』や『不快感』が起りますが、通常の採血であるため、手技面・安全性に問題はありません。）

☆遺伝情報の特殊性、遺伝子解析の不確実性（例：遺伝子の情報は、血縁者間で一部共有されているため、ご家族に同じ病気が生じる可能性が判明することができます。また遺伝情報による差別等の不利益が生じる可能性はゼロではありません。一方で、遺伝子解析の結果、遺伝子異常が検出されなかったり、臨床的な意義が分かっていない遺伝子の変化が検出されるなど、診断や治療に結び付けられない結果が得られる場合があります。）

## 【8】研究協力の任意性と撤回の自由について

（研究への参加は自由意思によるもの、一旦同意されてもその後の撤回も自由であることをわかりやすく記載して下さい。また、同意されなかった場合の対応、同意撤回後の試料・データの取り扱いについても記載して下さい。）

本研究への参加はあなたの自由です。一旦同意されてもその後の撤回することができます。同意撤回後は、保管されている試料および情報を匿名化した上で速やかに破棄します。ただし、同意撤回を依頼する前に得られたデータについては削除できないことがあります。研究に参加しない、もしくは同意を撤回されても、不利益が生じることはありません。

### 【9】個人情報の保護について

(個人情報をどのように保護するのか具体的にわかりやすく記載して下さい)

☆個人情報の保護の方法 (匿名化の方法、個人情報の保管方法など)

☆匿名加工情報・非識別加工情報を作成する場合にはその旨

☆匿名化できない場合にはその旨及び理由

☆個人情報の開示に関して (受付方法、等)

研究にあたってはあなたに不利益が生じないように個人情報の保護、プライバシーの尊重に努力し最大限の注意を払います。皆様の試料や情報を分析する際には個人情報 管理者又分担 管理者が責任を持って匿名化します。 試料提供者と新たに付けられた登録番号を残す方法により行い、結果（遺伝情報）はこの登録番号で処理し、厳重に管理します。

### 【10】研究成果の公表について

(研究情報の公開、成果の公表等について記載してください)

☆介入研究については、研究の実施に先立ち UMIN 等の公開データベースに登録し、1) 登録 ID、2) 研究計画書の変更及び研究の進捗に応じて適宜更新すること、3) 研究を終了した時は、遅滞なく、当該研究の結果を登録すること、を記載する

☆公開データベースに登録されるデータに病歴や個人識別符号が含まれる場合には、当該データベースの管理方針（データを外部の研究者が利用する際の利用許可の有無やアクセス制限など）についても記載する

☆研究成果の公表予定とその際の匿名性について

本研究は国内外の論文・学術集会、あるいは公開データベース等において公表する予定です。データベースに登録された場合、国内外の研究者や企業が自由にデータを研究に利用することができます。

### 【11】遺伝情報の開示について

☆研究によって判明した遺伝情報を対象となる方へお知らせするかどうか、する場合はどのような体制で、どの範囲までのお知らせするのか、を記載して下さい

☆提供者または代諾者が開示を希望しない場合には開示が行われない可能性があること、を記載して下さい

例1：遺伝子解析の結果は原則としてあなたに開示いたしますが、あなたやあなたのご家族が開示を希望されない場合はお申し出ください。

**例2：遺伝子解析**で得られる結果については、現在の遺伝子解析技術の不確実さ、膨大な遺伝子解析検査結果の説明・解釈の難しさを考慮し、基本的に個別の結果の説明はおこないません。

ただし、あなたやあなたのご家族にとって健康管理上重要と思われる結果が判明し、診断・治療に有益と考えられる場合にはあなたのご意向を確認したうえで、倫理審査委員会に諮り対応を検討いたします。

#### **【12】遺伝カウンセリングについて**

(対象となる方が希望されれば、遺伝カウンセリングを受けることが出来る旨、その際の費用を記載して下さい)

遺伝子・ゲノム解析を受けることへの不安やご質問がある場合には、研究者が適宜ご相談に応じますので、遠慮なくお尋ねください。また遺伝カウンセリングのご希望があれば、下記の遺伝カウンセリング実施施設を紹介いたします。

#### **【13】費用について**

(この研究に参加することにより、対象となる方に費用負担があるかどうかについて記載して下さい)

例：あなたに費用を負担していただく必要はありません。試料・情報の提供は原則無償でお願いする点をご了承ください。

#### **【14】研究資金と知的財産権について**

(研究資金源、利益相反状態に関する内容、知的財産権について具体的に記載してください)

本研究は○○の補助金を用いて行われます。研究を実施するに当たり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施に当たっては利益相反委員会に申告を行い、承認されています。また、この研究から特許などの知的財産権が生じた際も権利は研究者及び研究機関にあります。

#### **【14】問い合わせ等の連絡先：**

**研究者連絡先：**

所属・役職・氏名

住所

電話番号・対応可能時間帯

(苦情・相談などの連絡先等、機関内の対応部署があれば別途記載してください)

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。

## ワークショップ5) 出生前診断の今後

コーディネーター：佐村 修（東京慈恵会医科大学）

書記：小出馨子（昭和大学）

参加者：33名

参加施設：30施設

鹿児島大学病院（池田敏郎）、東京都立小児総合医療センター（伊藤志帆）、熊本大学医学部附属病院（大場 隆）、九州医療センター（小川昌宣）、兵庫医科大学病院（鹿嶋見奈）、九州大学病院（加藤聖子）、信州大学医学部附属病院（黄瀬惠美子）、藤田保健衛生大学病院（倉橋浩樹）、近畿大学医学部（西郷和真）、北里大学病院（榎原彩花、堀あすか）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）医療法人慈桜会瀬戸病院（篠塚憲男、田口彰則）、名古屋市立大学病院（鈴森伸宏）、東京女子医科大学（高野 梢）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（田村智英子）、東北大学病院（津幡真理）、宮崎大学医学部附属病院（永瀬艶子、山口昌俊）、聖隸浜松病院（西尾公男）、秋田大学医学部附属病院（野口篤子）、福井大学医学部附属病院（畠 郁江）、広島大学病院（兵頭麻希）、岐阜大学医学部附属病院（深尾敏幸）、岩手医科大学附属病院（福島明宗）、愛媛大学医学部附属病院（松原圭一）、鳥取大学医学部附属病院（松村美咲）、獨協医科大学病院（宮下 進）、久留米大学病院（吉里俊幸）、福島県立医科大学附属病院（渡辺尚文）

### 【はじめに】

今回のワークショップでは、「出生前診断の今後」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。事前アンケートの結果は別紙に示す。出生前診断の今後を考えるワークショップの議題として、以下の2点を挙げ、そのどちらかについて、5～6人ずつのグループに分かれ、親和図法を用いてディスカッションしていただき、アイディアを募った。

### 【本ワークショップの議題と提言】

1. 出生前診断の登録制に関して、そのメリット・デメリットをあげ、登録制を可能にする方法を考える。

#### 提言

- 1) 出生前診断の登録制の導入に関する反対意見はなかった。
- 2) しかし、実施にあたっては様々な点で配慮や工夫が必要である。

2. 出生前診断の前に必ず遺伝カウンセリングを行うことを可能にする方法を考える。

#### 提言

- 1) 遺伝カウンセリングへの理解を高める。
- 2) 遺伝カウンセリングのシステムを構築する。

## 【事前アンケートの結果まとめ（詳細な結果については別紙を参照）と背景】

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。昨年の第13回全国遺伝子医療部門連絡会議のWS3において、「出生前診断の全数登録制度」について討議された。詳細は昨年度の報告書にあるが、その際、以下の3点が提言された。

### <昨年の提言>

- 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。

本ワークショップでは、昨年のこともふまえ、出生前診断の今後にどのようなことが必要であるのか、またどのようにそれを実現するのか、実現するとしたら、どのようなものであればいいのか、誰がやるのかなどを討論することとした。

## 【議題1について】

出生前診断の登録制に関して、そのメリットとデメリットをあげ、登録制を可能にする方法を考えた。以下がそれぞれのグループで挙げられたメリットとデメリットである。

### 出生前診断の登録制のメリット

- 実施施設のクオリティーコントロールが可能になる。透明性が増す。質が担保される。
- 実態の把握ができる。
- 日本人固有のデータを集計することができる。
- 全国の出生前診断の情報が開示される。
- 施設連携がスムーズになる。
- 妊婦の選択が容易になる。
- 統計データが得られ、地域差も分かる。
- データ集計をもとに、検査の適応疾患について明らかになる。

### 出生前診断の登録制のデメリット・問題点

- 登録が大変・事務的な負担が増える。
- 個人情報の漏洩のリスクの可能性がある。
- 登録のコントロールが難しい、責任の所在をどこにするのか難しい。
- 登録の内容（範囲）をどうするか（超音波による形態スクリーニングも含めるのか？）が不明確である。

- ・妊婦が出生前診断を多数、受検されていることを知ると、妊婦が受けなければと思ってしまう。
- ・登録されると思って妊婦は受けなくなる。
- ・rare disease を登録すると個人が特定されてしまう。
- ・登録だけでは内容の標準化や質の向上につながらない。
- ・一般産科診療と乖離している。

これらを3グループで話し合い、最終的には、出生前診断の登録制の導入に関する反対意見はなかったが、実施にあたっては様々な点で配慮や工夫が必要であることが提示された。登録が大変であるので、登録の簡素化が必要である。また日本人類遺伝学会などが、出生前診断に関わる人材を養成する。登録に際しては個人情報を漏洩に注意する必要があり、患者毎の登録ではなく、実施件数・予後などを施設単位で報告することとする。その主体となるのは、日本産婦人科学会がデータベースのシステム構築を行い管理するのがよいのではないかという意見であった。他にも登録のコントロールは公的機関・学会などが施設登録を行い、公的機関が登録に際してインセンティブをもち、登録の義務化が必要ではないかという意見があった。

## 【議題2について】

出生前診断の前に必ず遺伝カウンセリングを行うことを可能にするにはどうすればよいのかということを、医療者側の問題と、クライエント側の問題という両側面からそれを可能にする方法を考えた。以下がそれぞれのグループで挙げられた問題である。

### 医療者側の問題

出生前診断を考慮する際には遺伝カウンセリングの必須であるという教育を広める。

- ・出生前診断や遺伝カウンセリングに関する講習を学会認定講習に含める(施設に関係なく、一律に最低限の知識をもってもらう)。
- ・システム化しなくとも遺伝カウンセリングを行うような意識改革が必要。
- ・人材を養成することが必要である。
- ・遺伝カウンセリングシステムを構築する。
  - 産科とは別部門で遺伝カウンセリングは担当する。
  - 遺伝カウンセリングをうけたことの証明書をつくり、証明書が添付されていないサンプルは検査会社が検査できないというシステムにする。
  - 検査に診療報酬がつくようになった場合、カウンセリング込みで設定するようにする。
- 上記を実現させるためにも出生前診断の登録を義務化する。
- ・遺伝カウンセリングに予算をつけることで認定遺伝カウンセラーを雇いやすくなる。
- ・遺伝診療部の拡充(産婦人科以外の他科Drにも勉強してもらい、遺伝カウンセリングを担当してもらうなど)する。

- ・担当者のモベーションが保たれるよう工夫する（診療報酬など）。
- ・産科遺伝に特化して専門医の設定する。

### クライエント側の問題

遺伝教育を広めるために一般の人にもむけて遺伝カウンセリングを広報する。

- ・出生前診断に関する教育を妊娠前・初期に全妊婦に行う。
- ・母子手帳配布時の情報提供を行う。
- ・行政からの協力を得る。
- ・情報提供の工夫（インターネットやホームページ、マスコミの活用）をする。

これらを3グループで話し合い、提言として、遺伝カウンセリングへの理解を高めることと、遺伝カウンセリングのシステムを構築することを挙げた。遺伝カウンセリングへの理解を高めるには、その教育が必要であり、日本人類遺伝学会が出生前診断に関わる人材育成を行うことが考慮される。遺伝カウンセリングができる施設でないと出生前検査を実施できなくなる。遺伝カウンセリングを施行したという証明書がないと検査会社が検査受託をできなくなる。遺伝カウンセリングと出生前検査の費用をセットにする。出生前診断の登録制を義務化するようにしないと上記は実行できないという意見が多かった。

### **【まとめ】**

出生前診断の今後について、1. 出生前診断の登録制のこと、2. 出生前診断前の遺伝カウンセリングを必須にするにはどうすべきかという観点で議論し、ワークショップを終了した。

## 別紙

### 第14回全国遺伝子医療部門連絡会議 WS 5 アンケートまとめ

回答数 37 施設

#### 【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 | 30 (81.1%) |
| 2) 総合病院 | 5 (13.5%)  |
| 3) 一般病院 | 1 (2.7%)   |
| 4) 専門病院 | 1 (2.7%)   |
| 5) その他  | 0 (0.0%)   |

#### 【質問2】回答者の職種について教えてください。(複数回答有)

- |               |            |
|---------------|------------|
| 1) 遺伝科医       | 7 (18.9%)  |
| 2) 産婦人科医      | 3 (8.1%)   |
| 3) 産婦人科医・遺伝科医 | 11 (29.7%) |
| 4) 小児科医       | 0 (0.0%)   |
| 5) 小児科医・遺伝科医  | 8 (21.6%)  |
| 6) その他の医師     | 3 (8.1%)   |
| 7) その他の非医師    | 1 (2.7%)   |
| 8) 認定遺伝カウンセラー | 8 (21.6%)  |

#### 【質問3-1】現在 所属施設で行っている出生前検査は以下のどれでしょうか。(複数回答有)

- |                 |            |
|-----------------|------------|
| NIPT            | 24 (64.9%) |
| 羊水検査            | 31 (91.2%) |
| 絨毛検査            | 10 (27.0%) |
| 母体血清マーカー        | 20 (54.0%) |
| NT 測定含む超音波マーカー  | 18 (48.6%) |
| 出生前検査はすべて行っていない | 6 (16.2%)  |
| PGD             | 0 (0.0%)   |
| その他             | 0 (0.0%)   |

**【質問3-2】** 出生前検査を行っている施設で、出生前の遺伝カウンセリングを主に担当されているのはどの職種ですか。（複数回答可）

遺伝科医	4 (10.8%)
産婦人科医	14 (37.8%)
産婦人科医・遺伝科医	22 (59.4%)
小児科医	3 (8.1%)
小児科医・遺伝科医	10 (27%)
その他の医師	0 (0.00%)
その他の非医師	1 (2.7%)
認定遺伝カウンセラー	11 (29.7%)

**【質問4】** 出生前診断を求めるクライエントの数は今後増加すると思いますか。

増加する	29 (78.38%)
変わらない	5 (13.51%)
減少する	0 (0.00%)
わからない	3 (8.11%)

**【質問5】** 現在 NIPT および着床前診断は報告制度がありますが、その他の出生前診断は、ありません。もし、報告制度を実施するとしたら、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。

NIPT	27 (73.0%)
羊水検査	25 (67.6%)
絨毛検査	24 (64.9%)
母体血清マーカー	9 (24.3%)
NT 測定含む超音波マーカー	5 (13.5%)
PGD	18 (48.6%)
すべて報告の必要なし	2 (5.4%)
その他	0 (0.0%)

【質問6】日本における出生前診断の提供体制について今後このようにしていきたいというご意見がありましたらご自由に記載願います。

- \* 羊水検査や絨毛検査の確定的検査での遺伝カウンセリングの必須化。
- \* 確定的検査の報告制度の義務づけ。
- \* NIPT も検査原理的には確定検査に近いものがあるため、現行のように報告制度が必要と考える。
- \* 現在の NIPT の届け出は量が多すぎると思うのでもう少し簡易にして欲しい。
- \* 地域格差の是正を（妊娠初期超音波スクリーニングある程度の精度で系統立って行う人材など）。
- \* NT 計測の精度管理は、海外のシステムに頼る時代から日本独自の認定制度を目指す時期に来ているのではないか。
- \* 診療内容に見合った評価。  
検査内容に比較して、自費診療とはいえ料金があまりにも低い。
- \* 検査技術が向上しても、検査を受ける患者サイドの遺伝リテラシーが上がらない限り正しい運用にはなりません。一般市民に対する遺伝教育が最も重要な課題。
- \* 利用しやすい共通のデータベース構築。
- \* 集約化。
- \* 今後 NIPT を行える施設が拡大してゆくようであれば、それに見合った遺伝カウンセリングの体制を整えていくように、学会が施設基準を明確に定めるべき。
- \* 出生前診断を考慮する際には必ず検査前に遺伝カウンセリングと行う体制の確立。
- \* 周産期遺伝医学に特化した遺伝医学の講習やカウンセリングのロールプレイなどを行う研修会を定期的に開催し、受講者を認定するシステムを検討すべき。
- \* NIPT は臨床研究としての意義は終えている。学会での実施施設認定と実施後の報告義務を課すことで、臨床研究と同等な検査体制の維持が可能である。
- \* 35 歳未満のクアトロ検査を選択せざるを得なかった妊婦は、NIPT に比べ数倍の確率で羊水検査を受けざるを得ないことになり、羊水検査に伴う流産リスクにさらされる。スクリーニング検査としての若年層における精度も既に報告されてきている以上、NIPT 実施に年齢基準を設けていることを、実際の妊婦さんは納得できないのではないか。
- \* 妊娠初期の診断においては超音波診断が重要な意味をもつため、臨床遺伝専門医のみならず超音波専門医の位置付けも明示したほうがよい。

## ワークショップ6） 病的変異データベースの構築に向けて

コーディネーター：小崎健次郎（慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター）

書記：鈴木和子（慶應義塾大学医学部リウマチ科）

参加者：29名

参加施設：24施設、1企業

岩手医科大学附属病院（徳富智明）、大阪市立総合医療センター（依藤亨）、京都府立医科大学附属病院（中島久和）、京都府立医科大学附属病院（水田依久子）、慶應義塾大学（吉田和生）、国立長寿医療研究センター（浅海裕也、森大気）、聖路加国際病院（鈴木美慧）、帝京大学（木戸浩一郎）、東京医科歯科大学（甲畠宏子）、東京都立小児総合医療センター（吉橋博史）、東北大学病院 東北メディカル・メガバンク機構（荻島創一、鈴木洋一、布施昇男）、山形大学医学部附属病院（鈴木民夫）、愛媛大学医学部附属病院（尾崎依里奈）、岐阜大学医学部附属病院（仲間美奈）、京都大学医学部附属病院（小杉眞司）、国立国際医療研究センター（加藤規弘）、国立病院機構東京医療センター（松永達雄）、埼玉医科大学病院（神田将和）、信州大学医学部附属病院（高野亨子、涌井敬子）、神戸大学医学部附属病院（森貞直哉）、東京女子医科大学（渡辺基子）、藤田保健衛生大学病院（稻垣秀人）、東京医科大学病院（沼部博直）、九州医療センター（河内茂人）、株式会社エスアールエル（中條聖子）、その他当日参加者

※参加者名は事前の登録に基づいております。

病的変異のデータベースの構築に向けてということで議論を進めた。病的なバリアント、患者当たり1個を登録する。

ある患者さんを診療して、メンデル遺伝病で、これが原因でしたと分かったときに、それを共有、公開しようという計画である。

日本のアカデミアの特徴だと思われるがが、研究としてある特定の疾患にフォーカスをしていることが多く、一方、遺伝子診療部では全部のフィールドをカバーしなくてはいけないという布陣になっている。目の前に現れたバリアントが病的かどうかということをどういうふうに共有するための日本人の病的なバリアントのデータベースをつくろうという計画である。今後、どんどんNGSでいろいろなデータが出てくるので、それをどういうふうに蓄積するかということと、過去の難病研究、あるいはご自身の病院の中で蓄えられた病的なバリアントをどのようにコミュニティのために生かすかということを課題として討論を行った。

事前のアンケートでは回答は33施設であったが、日本人由来の病的バリアントデータベースがあれば使いたいという人は100%、それから日本人由来の病的バリアントデータベースがあれば、データを提供したいという人は85%であった。

米国のClinVarに基本的に投げるデータは、この変異の種類と、それから病名である。患

者当たり 1 バリアント、複合ヘテロ接合体であれば 2 バリアントである。データの登録は同じ共通のフォーマットで進めることは当然である。

一方で、個人の特定可能な情報が取り除かれても、病的なバリアントと病名の組み合わせには個人情報が含まれていると考えるかどうか、学会等でしっかりととしたガイドライン、指針を策定してほしい。多くの場合、論文発表については同意が得られている。論文を書くということになると、病的なバリアントと病名について当然記載されていることになりますので、病的なバリアントの発表は論文の発表の、ベン図でいうとその中に包含されているような関係だろうと考えうるのではないか。これは当日のディスカッションの中でもおおむね賛同が得られたようだが、ぜひ吉田先生のようなセントラル IRB の人たちに是認をいただくことができればというふうに考える。

一方で、現実的にやっぱり現場の臨床は忙しいと。特に昔の HGVS フォーマットで記載されたフォーマットを、NGS のフォーマット、ゲノムの座標に変換する必要があるが、そのような人的資源がない。人的な支援や財政的な支援も必要である。公的研究費による支援やインセンティブが必要だという現実的な意見がだされた。

それから、キュレーションの仕事を担ってくれるような人がいるのかというところに議論が集中した。メンバーの中に理系出身の遺伝カウンセラーの方がおられ、「そういうキュレーションの仕事はできます」というお話を頂いたので、「じゃあ、遺伝子カウンセラーのコミュニティの中で何人いらっしゃるんですか。10 人ですか、30 人ですか、50 人ですか」と伺ったところ、「50 人」という力強いお言葉を頂いた。アノテーション、キュレーションに積極的に関わりたいという人材がかなりいらっしゃるという希望的な意見が聞かれた。

多数のバリアントと詳細な症状、そこから新しい genotype-phenotype correlation や病気を見つけていくというようなためのデータベースと、単純に目の前のバリアントを正しく判断して、既知の疾患について診断をつけていくということを別途に議論する必要がある。倫理のフレームワークも異なると考えられる。多数の日本人の変異情報を有する難病研究班の研究者の協力を求める必要である。データを提供する人は、難病の研究者としての研究者、分析を担当した人と、それから検体を出した人と、コミュニティとしての努力が必要である。まずは倫理の点から問題がない、コミュニティのメンバーが執筆した学術論文や学会抄録などから始めてはどうかという意見も提示された。



# 第14回全国遺伝子医療部門連絡会議

## 総合討論



### 1) 学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備

【櫻井】 札幌医大の櫻井でございます。「学士教育としての医学部卒前遺伝教育の標準装備」という、ちょっとものものしいタイトルで、いわゆる卒前教育についてディスカッションいたしました。例年このディスカッションのグループは10人ちょっとのことが多いのですけれども、今回は20名を超えて、教育ということに対して多くの先生方が関心を持ってくださっているということで、非常に心強く感じた次第であります。

まず、事前に先生方にお送りしたアンケートについて、かいつまんで一部分だけご紹介しておきたいと思います。2013年に、この全国遺伝子医療部門連絡会議、日本医学会、それから人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会が連名で公表した、「モデルカリキュラムについてご存じですか」という質問に対しましては、85%の先生がご存じとお答えいただきました。ただ、内容まで把握されている先生は半分程度ということでございます。

実際にそれぞれの大学において、遺伝医学教育に割り当てている講義や実習時間はどのくらいかということで、ここに円グラフを2つお示しましたように、非常に大学によって差があるのは以前のとおりで、そしてその時間についても昨今講義の時間を増やすということは難しいのですけれども、一方でだんだんと実習を中心になってきているので。多くの施設では3年前と比べても時間はあまり変わっていないということになりました。

ただ、その内容を拝見というか伺ってみると、講義に関しては以前に比べまして、やはり臨床的な内容が増えており、半分以上を占めるというふうにお答えくださいましたところが多くなっておりまして、この辺はやはり臨床遺伝学的な内容の重要性ということが少しづつ浸透してきたのかなというふうに捉えております。ただ、それを実習に反映させるのはなかなかハードルが高いということかと思います。

さて、そうしましたところで、現状ということですけれども、現状はモデルカリキュラムの認知度、それから講義、実習の時間についてお話ししましたけれども、グループの中でのディスカッションについてはやはり講義としてはオムニバス的な、ストーリー性のない、また6年間の中での一貫性のない講義がまだまだあって、それが問題であるということ。そもそもこれからは遺伝医学、臨床遺伝医学、こういったものが医療全般、医学全般の基盤として重要性を増してくる中で、どこにおいても遺伝学というものがきちんと認識されなければならないのだけれども、一方で既存のさまざまな領域で、手一杯のところを一生懸命やっていらっしゃる先生方の中で、いたずらに遺伝学というものののみの強調をしたところで、これもなかなか理解も得られないという、そういうジレンマがあるというのが意見として出されました。

ディスカッションの中では、旭川医科大学の蒔田先生から、卒前医学教育ということについての総括的なお話を最初に頂きました。このアドミッション、カリキュラム、それからディプロマという3つのポリシーの中で、アドミッション、どうい

う学生を入れるかということに私たちは関わることはできませんので、遺伝医学教育についてどういうカリキュラム、何を到達目標にして、どう評価して、そして最終的なアウトカムは何なのかということをきちんと考えていかなければなりません。

その内容としてはやはり、下に書きましたけれども、今申し上げたことの繰り返しで、学生に価値ある変化をもたらす。つまりアウトカムを基盤にするということなのですけれども、ここで出てきたのはノンミルフィーユということで、すなわちただ重ね合わせるだけでは到達できないということで、こういうお話を蒔田先生にいただいてからディスカッションに入りました。

前半は比較的フリートークのような形でやったわけですけれども、まとめなければいけなかつたことは、何を、いつ、どのように、誰が担当するのかということです。 「何を」ということに関しましては、私どもが3年前に既に公表した卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムがございますので、これをたたき台にして、「いつ」「どのように」については、ここに不等号で囲んでありますけれども、やはり時間縦断的、つまり6年間の教育の中で縦断的に行っていくことが重要である。一方で領域横断的、先ほどちょっと申し上げましたように、遺伝の関係者だけがひとり遺伝と唱え上げていても、これはなかなかうまくいかない。それからもう一つ、基礎と臨床の融合ということが、テーマというかキーワードとして挙がっております。もう一つはアクティブラーニングです。それは教え方のスタイルとしてです。

今の医学教育の中では知識をきちんと彼らに持たせることはできても、それを技術や態度につなげる場というのがきちんと担保されていない。これをどうやって担保していくか、つくり上げていくかということが重要なわけでありますけれども、下のほうにポツで並べてあります。これは頂いたさまざまな意見を、きちんとまとまらないまま並べたものでありますけれども、ありがとうございます、やはり低学年では基礎医学という形で生化学的な遺伝学をみっちり教えて、上の学年になると今度は臨床的なということですけれども、それがまさにミルフィーユ型ということになるのかもしれませんけど、そういうことではなくて、低学年のうちにもやはり臨床的な視点、あるいはELSIに関わる内容をきちんと組み込んでいく、それは学生のモチベーションにもつながることであります。

それから次にありますように、学生がいかに能動的に学んで、最終的には患者へのアウトプットができるよう育っていくかということで、その方法として、意見としては、例えばロールプレイの重要性などは、これはもう誰も異論のないところで、シナリオ集などをつくってという意見もありました。これは実は毎年出るんですけども、ただ、それは誰がどうやってつくっていくかという話があるし、それから大学によっては先ほど最初にあったように、時間を十分に取りたくてもなかなか取れないという事情もございます。理想論だけを唱えていても、全ての大学でということはいつまでたっても実現しないわけであります。

そのアクティブラーニングということに関しては、今全ての大学で、例えばOSCE、あるいはAdvanced OSCEというのがあるわけですし、その中で医療面接というのは必ず行われているわけで、そこにはたくさんのシナリオ集があります。

ただ、あえて遺伝というキーワードをことさら強調するわけではなくても、遺伝的なテーマの OSCE の医療面接、あるいは Advanced OSCE の医療面接のテーマとしてこちらが提示していく、そこに加えていくということは今すぐにもできるんではないかというふうな意見が出てまいりました。

あと、評価についてですけれども、これもロールプレイ等の実習が行われている大学が多いんですけれども、こういった実習型の評価というのは、ややもするとだんだん甘くなりがちで、一生懸命やったということに対する評価で終わってしまいがちである。そうならないためにも、やはりグループ内の個人を適切に評価する、これはチェックリスト等をつくって、ループリックの活用等が、やはりここは非常に重要なところで、大変なんですけれども、これをやっていかなければならないだろうと。理想を言うと、これは学生の意見も反映させたループリックができるといいんではないかというような意見が出されました。ですので、このいつどのようにということは、上の行に戻りますけども、時間の問題、横断的な問題、そして基礎から臨床へということ、そして知識を技術につなげていくための能動的な学びということあります。

では、そういうものを誰がやることですけれども、これも私、ここ数年間このワークショップを担当させていただきまして、やはりマンパワーが十分ありますというところはほとんどないわけですから、「マンパワーがないね」という要是不満を言って終わってしまうので、マンパワーもこれは増えない。マンパワーのない中でどうやってやっていくかということを話し合いました。

実は「マンパワーはない」とは言いながら、いろんな診療科で、遺伝専門医ではなくても遺伝に関わる、あるいは遺伝性疾患に関わっている先生方はいっぱいいるわけですね。そういう方々と、これも先ほどの横断的なということも直接につながるわけですけれども、こういった方々の人材をやはり活用していく。ただ、こちらだけ「協力しろ」と言っても、それは随分と無理な注文だったりするわけですから、向こうにも、例えば小児科の中にも遺伝に関する講義があったりするわけですし、外科系でも今、遺伝性腫瘍等で遺伝に関する教育の場というが必要になってくるわけですが、それは双方向性の、ただし、そのときに重要なのは評価者をきちんと確定しておくということで、そこがきちんとしていないとまたオムニバスになってしまうわけですけれども、こういったマンパワーのやりとりというのをより流動的にしていくべきであろうと。

そして、認定遺伝カウンセラーさんがいるような施設ではぜひぜひ、やはり認定遺伝カウンセラーのミッションの1つには教育という言葉も入っておりますので、ぜひ忙しい中でも協力していただきたいと。そして何よりもやはりこういった遺伝教育に関わる方々のボトムアップを図るための FD 等々が必要なのではないかというふうに考えている。考えているというのは、実は先ほどのグループワークというよりも、これをまとめている中で私が思ったものなので、この最後の1行はグループワークの結果ではないのですけれども、こういったようなことを話し合いました。

もう一度繰り返しますけれども、やはり縦軸、横軸をきちんと見据えた、そして

アウトカムをきちんと見据えた教育、そしてそのマンパワーは、もうそれに対して不満は言わない。いろいろな大学の中にいろいろな人材がいるから、こちらから発掘しながらでも、そしてこちらから別の方向に協力するような形でやっていくということ就可以了。以上です。

【小崎】 櫻井先生、ありがとうございました。

会場の中から、あるいはワークグループに参加された先生の中から「こういうアイデアがあるよ」というようなことがあればお願ひしたいと思います。

【櫻井】 すみません、私はかなり一方的に、当然発表なので一方的にしゃべりましたけれども、いろんな方々の意見を全部拾い上げていないくらいがありますので、グループの先生方、ぜひ追加というか、していただきたいと思います。間違って認識していた部分があるかもしれません。

【福嶋】 現在、医学教育モデル・コア・カリキュラム（コアカリ）が改編中で、来年の4月からはこのコアカリでやりましょうというが出されるはずですね。近々、来年の1月、2月ぐらいには出されるのではないかと思います。それに伴って各大学、カリキュラムの見直しというのが迫られると思います。その中に今回、ゲノム医療実現推進協議会のほうから出されておりますとおり、ゲノムあるいは遺伝医学というものが加わってくるはずなのです。私の耳にはそういうものを加えるという、昨日の医学教育課の企画官の先生のお話があったとおり、ゲノム、遺伝医学ということも加わってくるはずですので、ぜひともそれを教育担当の方に、それぞれの施設でお伝えをして、これをどうしようって相談されたら、これ幸いとぱっと加えるということが必要だろうというふうには思います。ですから、今はかなりチャンスだと思うので、医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム、数年前に櫻井先生を中心につくったものを、中身はよく知らないという方が半分ぐらいおられたので、もう一度それを見ていただいて、何か相談事があったら「今、こうですよ」とか。

あと、国試対策、国家試験出題基準の中に家系図とか家族歴が消えたというのがあって、それはゆゆしきことだと思いますけれども。

【櫻井】 そうなのです。すみません。これは最後にちょっと言うのを忘れていました。これ、教育の中で出てきたテーマなのですけれども、国家試験の出題基準から家系図という言葉が消えました。これはなぜかというと、要はモデルコアカリキュラムと国家試験の出題基準をきちんと整合性を保とうと、すり合わせをしたのですね。ところが、今のモデルコアカリキュラムには家系図という言葉がないものですから、それに合わせる形で、もともとあった国家試験の出題基準から家系図が落ちたということで。中山先生、そういう認識で間違いないですか。

今度、モデルコアカリキュラムはおそらく家系図という言葉が入ってくるというふうに、私は期待していますけれども、そうするとまた次のすり合わせで家系図が復活するのだと思いますけれども、このブランクがあるということは非常に問題なので、やはり私たちのほうから、それに対しては提言をしなければいけないだろうという意見が、先ほどのグループワークでも出されております。追加です。

【小崎】 藤田先生。お願ひします。

【蒔田】 特にないと思うのですけど、この組織としてはやはり来年の3月31日にはモデルコアカリキュラムが出ますので、そこで家系図が復活したら国家試験の出題基準は変えるべきだという提案を速攻で打つべきだと思います。

【櫻井】 あと、やはり先生方に完全に分かっていただけるように、新しいモデルコアカリキュラムが公表された時点で、特に遺伝学的領域の部分がどう変わったかというのを見え消しのような形で、すぐ一見して分かるようなものを先生方にお示しするということはいいかなと、今思いました。

【小崎】 櫻井先生、ありがとうございました。よろしいですか。後ほどの総合討論で追加のご発言があるかと思います。

## 2) 次世代シーケンサーの臨床活用

【古庄】 信州大学の古庄と申します。よろしくお願いします。

先ほどの総会でもお話ししましたけれども、昨年の連絡会議で担当させていただいて、そしてその後NGSワーキングのキックオフミーティングなどを行って、そして今回また行わせていただいた感じになります。

その昨年のワーキングをつくり、今年のICHGでキックオフを行ったときにもアンケートを実は取っておりまして、そこに細かいことは触れていたんですね。例えば解析機器や解析方法、パイプライン、検証の件とか報告書の件などなどをやっていたので、今回はそれから一歩踏み込んだ形でのアンケートを取りながら進めていこうということになりました。つまり、今回は実際に応用をしているのかどうなのかということを通じたアンケートです。

クリニカルシーケンスの定義として、診療のために実施し、クライアントに返却する実施設のNGSを活用した遺伝学的検査についてというふうに仮に定義付けて、回答してくださったのが32施設です。分かりにくいアンケートになってしまって申し訳なかったのですけれども、ご協力ありがとうございました。11施設がそのうち実施しているということが分かりました。件数はさまざまなのですけれども、保険で実施している施設が8施設あるということでした。実施予定も2施設。自費の検査でというのも5施設、4施設が実施予定ということで、半数以上は研究でということでした。年間100件未満という施設がほとんどでした。

項目としては、保険では難聴関係とQT延長症候群、それから造血器腫瘍遺伝子と低フォスファターゼ症がありました。自費の検査としてはがんの体細胞の変異ですね。パネル。それから、研究はさまざまで、代表的な治療サイトを含め、あるいは既存も含めさまざまなパネルをやっているようでしたが、ある施設では保険収載されたものは保険で、他は全て自費ということで全てカバーできるような形でやっておられるということで、リスト以外の疾患でも遺伝カウンセリングを経て、必要となったものは自費で実施ということで、かなり院内で診療という形で運用する体制ができている施設もあるのだなということが分かりました。

次の質問は、ユーザー視点でということで、どんな遺伝学的検査が必要とされ

ているのだろうかということについて、今保険収載されている72疾患についてアンケートを取りました。100件以上だったのが難聴と、プラダー・ウイリーのMethylation PCR、そしてQT延長症候群でした。50件以上というのがここに挙げるようなさまざまな疾患です。マルファンなども入ってまいります。筋ジストロフィですね。30件以上がこちらの患者数で、自分たちがやっているのだとエーラスダンロスなんかも入ってまいります。このような感じで脆弱X症候群なんかも入ってまいります。10件以上というのが幾つかの代謝異常とか染色体異常症とか、9件以下のものは、一個一個は稀な代謝異常症などなどが入ってまいります。

保険収載されていないけれども、指定難病の診断において有用なもので、年間複数件ありそうだというものに関しては、ここに挙げるようなさまざまなものがあります。確かにこれがぱっとできれば助かるなというものが含まれておりまして、限られた回答ではありましたけれども、全国的な、何が必要かというような状況はとてもよく反映されていると思いました。

そこで今回、幾つか討論していったんですけれども、47名の登録の中で38名の方にご参加いただきいろいろご意見を頂くことができました。今回集まった中では、自施設で今まさに保険収載されている遺伝学的検査をやっているという施設はなかったです。難聴は保険プラス研究でとか、脊髄性筋萎縮症はもう既にかなり前に保険になっているとか、そういうような形で、あるいはエクソームも病院費用での先進医療とか、あるいは研究とかいうふうな形でした。

精度管理も1つ大きな問題だということになりました。SOPができているかどうかなのか。それからクオリティコントロールができているのか。これについてはハーモナイズというものがあって、三重大学とわれわれも参加したのですけれども、複数の施設で同じ検体と同じ機器を用いて一斉に解析をして、きちんとデータが共通できるのかという、そういう試みであるとか、あと徳島と鳥取などが共同して今クオリティコントロールの取り組みをやっているとか、そういうような話も伺うことができました。それからサンガーを併用するとか、あるいは、ある施設では保険でやろうとしたら、研究費で購入した機器を使用することに対して病院のほうが少し懸念を示されていたというところもあって、そういう難しさを感じられました。

あとは解釈という点での話題もありました。これは腫瘍のクリニカルシークエンスをやっている施設でしたけれども、解釈に関してはチームで対応していると。腫瘍センター、腫瘍内科、いろんな方が臨床科に関わって、企業のバイオインフォマティシャンさんも加わって対応しているという施設とか、あるいはBRCAの1、2は現在も企業にブロックされていて、なかなか難しいとか、それからAIを使用しているとか、それから自分たちで解析はするけど、それを相談できる専門家がいないのはちょっと困っているところとか、それからインシデンタルファインディングスの件、それからやはり臨床情報と合わせて考えるということでの情報が大事であるとかということが語されました。

もう一つは、検査提出側の問題ということで、今後保険になってくるとさまざまな、例えば臨床遺伝の知識や素養の方が出し得る状況になるんですけども、診療サイ

ドの診断力そのものの向上とか遺伝カウンセリングの理解を院内で進めていく必要があるって、もう少し時間がかかりそうだというご施設もありましたし、それからどのレベルの結果開示でもって正しく運用されるのかという、提出サイドの運用能力といいますか、最終結果とプラス臨床的意味付けまでしたものを返却すべきとしたほうがいいかもしれないし、あるいは、もしかしたら施設によっては候補のバリアントということでも対応していける施設もあるのかもしれません。あるいは、いつのこと提出側を制限して、ある程度のレベルになったところでしか受け入れないというほうがいいのかもしれないとかですね。それから、除外診断のために軽い気持ちで提出され始めると大変であろうということも言われていました。

コストの点では、試算すると1件20万ぐらいで患者負担にはできないなという意見もあり、ただ、これはgermlineをやっている者からするととても驚きというかあれなのですが、腫瘍のカスタムパネルでは70万とか60万というものを既にもう実臨床に使われているといいますか、それを実際に望まれて受けられている方もいらっしゃるということも伺いました。施設によってはクリニカルなものには研究費は使わない、あるいは画像診断料のような解釈料というのも必要なんじゃないか。染色体にも診断料が入っているという意見もありましたね。あるいは施設として固有の遺伝子診断料を取っているというところもありました。

あとは、保険収載されているものを、一方であるプロジェクトで研究で無料で行わかれているとなると、どうしてもお金を取りにくくなつて、無料の研究施設に集中してしまうという現象もあるということが指摘されました。

次に、企業の参入についてですけれども、解析の中央化が必要なのではないかという意見。企業は、これは企業の方も偶然入ってきてくださったので、年間100件あれば動くのじゃないかという、100件というのが結構、今回も100件以上の疾患が幾つかありましたので、とても気になる意見でした。解釈の難しさ、コスト、質保証の問題が参入を難しくしているのではないか。保険収載は現状では医療機関が実施することを想定して、今は進められているのではないか。それから企業がもし今後本格的に入ってくるとしたら、ハイセックなど大型機器を利用した多検体の一斉処理ができるような状態になってからのほうが取り組みやすいのじゃないかとかという意見がありました。

ただ、一方で、海外では実際普通に実施しているのに、なかなか残念だなという意見であるとか、検査会社が共同で解析施設をつくったりしてもいいんじゃないかとか、あるいは、最終的には少なくともウェットは企業でできる体制に持っていたほうがいいのじゃないかという、さまざまな意見がありました。

まとめですけれども、実施施設で保険収載、遺伝学的検査を既に実施している施設があるということが、まだ少ないとと思うのですけれども、あるということが分かり、これはここ1年の中で非常に大きな進歩だと思います。

質保証への対策として多施設共同の試みが少しずつ行われ始めたということも分かりました。それから、結果の解釈は、やはりこれはいつまでたっても難しいのだと思いますが、それをチームで解決しようという試みも始まっています。それから、

検査提出側の運用能力アップ、または施設制限の必要性もあるかもしれません。コストに関してはやはり高いと。あと、無料の研究が動いている状況では保険の検査は定着しにくいのではないか。そして企業の積極的参入に期待したいと。

治療薬選択のためのがんのクリニカルシークエンスは、自費の検査としては組織的に動き始めているのが現状であり、また、このご発言がどなたかというのはもう分かつてしまいますが、脊髄性筋萎縮症の医師主導治験が始まり、早期診断で助かる時代になったので、臨床での専門家は診断から治療へシフトしていく段階、そういうことも意識しなければいけないというご意見もありました。

最後に、先ほど福嶋先生も触っていましたが、統合データベース事業というものが動き出して、そこに唯一、臨床部門ということで全国遺伝子医療部門連絡会議を、先生自身のご理解で入れていただいてという経緯があります。ここのミッションとしては診療サイドから、データベース構築にいかに貢献するかということではありますけれども、今そのミッションを受けて動き始めていることをほんの少しご紹介しますと、病院の中で患者さんの検体、そして臨床情報を匿名化してシークエンスをして、それを検討して患者さんにフィードバックする。そして最終的に中央のデータベースが必要とするものに関して、病院のローカルのデータベースから移行していくというような流れを、今電子カルテのシステムの会社様と、あと匿名化の会社とかシークエンスの会社とか、それから病院の医療情報部とかを通じていろいろ、まだまだちょっと課題山積なのですけれども、院内と院外から受け入れられる体制、安全に受け入れられるには何が必要かというのを考えているところであります。一応こういった体制ができれば、これからクリニカルシークエンスを行う予定の施設で、もし興味があればシェアしてお手伝いしていきますのでご連絡頂ければと思います。ちょっと、最後はご案内でしたけれども、以上です。

【小崎】 古庄先生、ありがとうございました。

中條先生、今日いらっしゃってますかね。ウェットを引き受けておられるという話だったのですが、もしコメント可能な部分があればお願ひしたい。ウェットを引き受けておられるということを先ほど伺ったので、そのことについて、もし会社の宣伝にならない範囲でお願いできればいいのですけれども。

【中條】 そうですね。メインは今 SCRUM-Japan 様のがん関係のもので測定、解析までをしてお返ししています。レポートは今のところ国立がんセンター様と確認をして報告をしているという、まだそういった状態ですので、われわれで結果を決めて出すというところまではまだ。ある程度件数をそろえていただければ取り組みやすいかなと思います。よろしくお願ひします。

【小崎】 ありがとうございます。古庄先生のほうから何かありますか。

【古庄】 たぶんご参加の施設は限られていたと思うので、ぜひ、先ほどには参加できなかつたけれども、今いらっしゃる施設の中で取り組まれているとか、あるいは取り組もうとしていて、ぜひこういう問題をシェアしてほしいということがあれば、ぜひご発言といいますか、コメントを頂ければと思います。

【福嶋】 まず、保険診療で認められた疾患が増えたわけですね。72 疾患。これについては、

じゃあどこでその検査ができるのかというと、まだまだ努力が必要で、全て保険でやっているという施設もごくわずか、「TruSight One で全部できます」という施設もあるんですけども、ただ、全国から検体を受け付けるという状況にはなっていないということがあるので、それぞれの地域で、この検査はどこでできるのかって、その情報が欲しいということが、先ほど甲信越・北陸の地域懇談会でそういうお話が出ましたので、極力この連絡会議ではそういう情報を集めて、外からも検体を受け付けてくれる施設があればそこに掲載をして幅広く、まず保険になったんですから、それがちゃんと利用されるということがとても大事なことになりますので、まずその第一歩、無理のない範囲で外からも検体を受け付けるところは情報を全国民に開示して、まず保険での医学的検査を回していくところを、この連絡会議としても支援していきたいと考えています。

【古庄】 われわれも今、院内で保険ということで動いているのですけど、事務の人はもう既にあそこに、おそらく小崎先生をはじめ大変な努力で保険収載を増やしていただいたと思うのですけれども、事務レベルとしてはここに載っているので全然問題ないですというような、そういう認識なので、おそらく解析側の工夫で乗り切れることが多いと思うのですけれども、もし今実際保険でされている施設が、私の知っている限り2施設あるのですけど、ご発言してよいので、していただけるんであればちょっとご苦労とか、簡単に言っていただければ。新井田先生、いかがですか。

【新井田】 すみません、金沢医科大学の新井田と申します。

地方には地方の状況というのがありますて、1つの疾患で集まるということはまずありません。ただ、保険収載化された病気に関して、例えばあるいは指定難病で遺伝学的検査が必要だというときに、遺伝子医療部があつてなぜ診断がつかないのかという話にどうしてもなりますので、うちではなるべく個別に遺伝カウンセリングをして、必要な方にオンデマンドで遺伝学的検査を供給するという体制をつくつて、もう3年ぐらいやり続けて、それはそれなりに、マンパワーの問題で外からどんどん受け入れられるかというと、それはちょっと無理なのですけれど、地域レベルではある程度充実した状況には持ってこれる。

なので、全国的なネットをつくって、これに関するところではここに集めるというのもいいですし、逆に各地方の状況を見て、そこでその地域で何とか貰えるような体制も並行してつくっていくというようなことがあったらいいのかなと個人的には思っています。

あと、自費診療と保険診療の区分をどうきっちりつけるかというところが、事務的にはちょっとそこが問題になるかなとは思っています。うちのほうでは遺伝カウンセリングと保険収載されていない検査はもう最初から全部自費で、保険収載されているのはもう遺伝カウンセリング料を取らずに初診料、再診料にして、検査も保険で取るということで、患者で完全に区分けをして、事務で言うとできれば外来の名前を書いてくれるともっといいと、そうやるともっと分かりやすいというふうに言われていますが、とりあえず今患者で区分してやっているという状況です。

【小崎】 ありがとうございました。

### 3) 遺伝子医療部門における非医師医療者の役割

【川目】 ワークショップの3、「遺伝子医療部門における非医師医療者の役割」ということで、小崎先生のほうからコーディネーターをご指名いただきまして、今日、ワークショップをさせていただきました。そのまとめということになります。東北大学の東北メディカル・メガバンク機構の川目です。よろしくお願ひします。

背景としては、遺伝子医療部門では専門性を有する多くの医療者、医療従事者がチームで、遺伝子診療と遺伝カウンセリングを提供している。その中で、遺伝子医療部門における非医師の医療者の役割あるいは連携、それから教育が重要な課題であるということで、このテーマを小崎先生がピックアップしていただいたのだと思います。

このテーマは、2年前に全く同じ名前で、2014年の連絡会議のワークショップとして扱われました。そのときは京都大学の村上先生がコーディネーターを担当されていました、その記録も今回、事前に拝見させていただきながら臨みました。

今回のワークショップをするに当たってアンケートを皆様方にご協力いただきました。今回のワークショップの議論をするための基礎資料としてお願いしました。質問を9項目。回収率は29%、33施設でした。今回、非常に限られた回収での結果ということになるかと思います。

まず、基盤資料としてどれぐらい非医師の方が遺伝子診療部門に関わっているかということを知るために、それぞれの遺伝子診療部門の平均診療件数等を把握させていただきました。あとはどういった領域が一番メインであるかということも聞かせていただきながら、非医師医療職の関わっていらっしゃる施設がどれぐらいか、そして実際に関わっている施設の実際の職種を調査させていただきました。

あと、まだ非医師の方がいらっしゃらない、医師のみで行われている施設もございますので、今後の予定等を聞かせていただいて、最後は自由記載ということでお願いしました。

アンケート結果の全部は本日時間の都合もありますので、一部だけを紹介します。遺伝子医療部門で非医師の医療者は関わっていますかというと、今回、33施設中、27施設が「関わっています」という回答で、81%の施設では医師以外の人が関わり始めているという結果でした。

もう一つ、では、どんな非医師の医療職の人が関わっているかということで聞かせていただきましたところ、全部で27施設で、どんな方がいらっしゃるか、合計してみると、一番多いのはやはり看護職の方でした。25名。それから次が認定遺伝カウンセラー、臨床心理士の方、あとは事務職です。たぶんこれはクラークさんとか、予約を受け付けるというふうな方なんかが入っていらっしゃるのかなと思います。あとMSWがチームとして関わっている。あと臨床検査技師の方。その他としては、ジェネティックエキスパートとかバイオインフォマティシャン、PhDの方ということが記載されていました。薬剤師の方が数名になります。

今回、診療件数と、非医師の医療職の配置に何か関係がないかどうかということを検討してみました。非常に見づらい、小さくて申し訳ないグラフなのですが、

こちら側が1カ月の診療件数です。症例数。1から10、それからこの部分が10から50、50から100、200以上ということになっています。そこで見てみると、このそれぞれの1つが1施設になっているのですけど、1から10の少ない遺伝子診療部門の場合は、やはり半数、半分ぐらいしか非医師の方が関わっていないという状況が見えてくるかと思います。一方で10～50件では、看護職、認定遺伝カウンセラー、MSWの方なのですけど、施設によって非常に幅がありました。

認定遺伝カウンセラーが関わっているのがちょうど50%という形になります。複数名の認定遺伝カウンセラー、ここですと約3名の方が参加している状況もありました。

やはり規模が小さい、症例数の規模が少ないと、まだ非医師の方が少ない。一方で、ある程度の規模がある施設では、各施設によって非常に多様性がありました。多くの症例対応の施設でも少ないというようなこともあり得るという感じで、症例数との相関は必ずしもなかったかなというふうに思います。

この結果、データを事前に共有してから、遺伝子医療部門における非医師の医療者の役割ということで皆さんにワークショップに臨んでいただきました。80%の施設が非医師の医療職がチームの一員であるということが分かりましたので、その関係する医療専門職の、この赤で書いてあります役割、スキルですね。あとは連携、それから情報共有とか、あとは医療職同士の关心とか尊敬というのですかね。あとはやはり役割を検討するに当たって大事なのは待遇面ですね。あと院内での認知、院外での認知等、それから啓発教育の部分、あとは働いている者としての満足度のようなことが、議論できる視点になるかなということで、これらを議論いただきました。

これらをきちんと議論することによって遺伝子診療部門の理想のチームを具現できるのじゃないかなということで、今回のワークショップでは、「遺伝子医療のドリームチームをつくるための課題解決の提言、あるいはキーワード」を挙げてもらいながら、課題の要約というのをしてみようということで皆さんにワークショップをしていただきました。

昨日、末松先生がサンダーバード2号を出していたので、この5人のメンバーですね。1号から5号までそれぞれ専門性があって、専門的なスキルといいますか機械を使って、乗り物を使って地球を守っているという、そのサンダーバードです。（けれども、たぶんこれ、世代によって分からない、全然知らない人もたくさんいるのじゃないかなと思ったのですけど、昨日の末松先生もサンダーバード2号のアナロジーがありましたけれど、なかなか難しかったのじゃないかなと思います。）ということで、それがお互いに活躍できるというものをを目指してワークショップをしていただきました。実はこれ（サンダーバードのきょうだいは）、チームというよりも同胞なので、血縁関係なのですね。これはみんな一緒ですね。兄弟なのでちょっと合わないところもあったのですけど、一応サンダーバードを出させていただきました。

参加者は25名で、医師の方は5名いらっしゃいました。認定遺伝カウンセラー12名、あと臨床心理士1名、臨床検査技師の方が1名で、遺伝カウンセラーの学生

さんが6名で、割と小さな形で行いました。

それで、5名から6名ずつグループに分かれて議論をしていただきました。その様子がこんな形になります。ここの真ん中に模造紙を置かしていただきて、自由に議論した内容を書いていただきながら、最後に模造紙にまとめを書いて発表していただきました。

第1グループの発表ですけれども、キーワードが「院内のくまモンになる」というようなことを出していただきました。遺伝子医療部門が何をしているのかを知つてもらう。どのような人が関わっているかを知つてもらう。非医師の医療者が何をしているかを知つてもらうということが1つの大事な、遺伝子医療に関わる医療職の役割の1つではないかという切り口だったかと思います。

で、「なぜくまモンですか」ということで伺いますと、非常に親しみやすく、愛らしいし、怖くないというんですかね。それで、何かあったときは必ず助けに来てくれる。震災があったときもくまモンが全国を回ってくれたりしていたわけなので、そういうイメージを持ってということでこういったキーワードを出していただきました。

第2グループは、「遺伝医療の認知をもっと」です。まだ知らない医療者、あとは市民へもアピールするというようなことも書いていただきました。アンケートの自由記載にはやっぱり地域の特性というのがあって、地域でやっぱり遺伝医療そのものがなかなか、まだまだ受け入れられていないというようなところだと、なかなか非医師の方の雇用とかも難しいというようなご意見もいただきましたので、まさにこの市民というか社会へのアピールということを出していただきました。

あと、こここのグループで特徴的だったのは、電子カルテに認定遺伝カウンセラーという職種で独自に電子カルテに記載ができるようにすること。認定遺伝カウンセラーという名前を出すということが院内への周知になるのじゃないかということも出していただきました。

あとここで、ちょっと怖いことは、「敵は内部にあり」というようなことがあって(笑)、やっぱり内側からきちんと仲間をつくっていかなくちゃいけないと、敵を溶かしていくかなくちゃいけないというような形で、敵といつても応援をしてくれる人はたくさんいるので、本当に微妙なところだと思いますけど、こういった側面がありました。

3グループは、これはまたちょっと違ったコンテクストで出していただいた、「ジェネリックドリーム事務所の設立」でした。どういう役割を持っている事務所かといいますと、登録、派遣業のようです。認定遺伝カウンセラーとかジェネティックエキスパートとか、そういった遺伝医療に関わる専門職の人が、法律家も入れていらっしゃいましたけど、登録していて、そういう職種を必要な病院とか医療機関に派遣をする。しかも、派遣だけではなくて雇用創出もするということで、別途の営業チームというのが病院に出かけていって「これだけCGCの人を雇うといいでですよ」というメリットの宣伝をして、セットアップもしてくれるということの、そういった団体を設立したいということですね。かつ、その事務所は教育、啓発のことも、最新

の例えばゲノムのアノテーションとかそういうことも全部担保してくれると。最後には、広報、ホームページをつくり、市民セミナー等もやっていただくというような形で、というものをぜひ設立をということで提言していただきました。

4グループ目、「院内営業」です。一つ一つの小さな、院内営業ということ、これもやはり同じような啓発・教育をして、さらに院外の啓発や教育につなげるとの提案でした。

最後のグループは、「橋渡し」です。医療のすき間を埋める。すき間を埋めるというのはワークショップでも議論しましたけれども、悪い役割の意味合いではなく、その部分をぴたりと埋めると完全になって、患者に役立つことだと思います。あとは常に窓口としてPHSを持つということで、いつでも相談を受けるということの大切さの提言を頂きました。

以上、キャッチフレーズ、キーワードとしては、5グループからを出していただきました。これからあとは私のコーディネーターなりのまとめですけど、考察としては少なくとも今回のワークショップの雰囲気を見ますと、遺伝子医療部門で非医師医療職の役割があり、その重要性は完全に認識されているということは間違いない。ただ、実際働いている中でいろんな課題があるということ、特に認定遺伝カウンセラーの方が多かったですけど、認定遺伝カウンセラーの歴史が浅いので、長い歴史のある看護職とか心理士とかとは違って、なかなか認知されることが難しいということだったと思います。結論として、やはり院内、院外を含めての啓発が必要であろうということだったと思います。

今回、個々の専門職の役割の実務的な、あるいはクライエントに対しての役割は議論できなかったと思います。まず、今回は、その議論をする前提の議論だったのかなというふうに思いました。非医師の医療職の役割があることは間違いない。これからさらに院内、院外の認知、役割をもらって、ある意味、まだ知られていないピンチな状況をチャンスに変えて、役割をもらおうということが必要だということになったかと思います。以上です。

**【小崎】** 具体的な発表、ありがとうございました。ファーストコンタクトってすごい大事だと思うのですが、ご自身の施設で遺伝カウンセラー、ないしその職種に相当する人にPHSを渡しておられる方って、どのぐらいいるか、挙手をお願いしてよろしいでしょうか。ありがとうございます。じゃ、そうでない施設はぜひ、お帰りになられたら検討を頂くということでお願いしたいと思います。

何か質問ございますか。お願いします。

**【矢形】** 埼玉医大の矢形と申します。今日は代理で出ているのですけれども。

当院は、3大学があって、少しスペースが遅れていて、認定遺伝カウンセラーを雇うタイミングを逸しているのですね。そうすると、今需要と供給のバランスがものすごく変わってきていて、認定遺伝カウンセラーを簡単に雇えない状況になっていたのですけれども、その中で、さっきスライドの中で臨床心理士がちょっと予想以上に幅があって、結構、病院で役割を果たしていたのをさっき見たんですけれども、これはどのような形で入られて、どのような役割を果たしているかというのが、そ

の施設として分かるといいなと、ちょっと今思ったので、ご質問させていただきました。

【川目】 すみません。議論の中では個々の役割についてはなかったのですけど、もしグループの中でいらっしゃって。すみません、例えば浦野先生とか、何かコメントいただけますか。女子医大の浦野先生、いらっしゃいますか。すみません。

【浦野】 おそらく、私はCGCを持っているんですけれども、ほかの施設は例えば発症前診断のときに検査をするとか、アセスメントをするので雇われていたり、あと阪大はたぶん、佐藤さん、いましたかね。CGCの人と一緒に陪席という形をとって一緒に入っていたりするので、もしケースがあったときに先生がお呼びくださればおそらく連携は取れていると思います。

【小崎】 それでは時間が押しております、どうも川目先生、ありがとうございました。

#### 4) 臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて～統一ICフォームの提案～

【吉田】 よろしくお願ひいたします。ワークショップ4は臨床診断目的の遺伝学的検査において使用される同意文書について、統一フォーマットの作成を目的に議論しました。

まず、背景ですが、昨年当研究室の江花講師が担当したワークショップの続編となっています。近年遺伝学的検査によって診断が確定できるケースが増えており、今後はさらに遺伝学的検査の重要性が増大することが予想されます。しかし、商業ベースで利用できる遺伝学的検査というのは限られていますし、自施設で遺伝学的検査のできるところも多くないため、多施設共同研究としてのゲノム解析研究の範疇で遺伝学的検査が実施されている実情があります。また、臨床目的で採取されたDNAがゲノム解析研究に利活用される可能性もあります。

そこで、こういうニーズに対応するために統一した同意説明文書などを使い診療科の負担軽減と多施設共同研究の発展が同時に実現できるのではないかと考えました。今回ワークショップで同意説明文書の統一フォーマットのたたき台を検討しました。

事前のアンケート結果をもとに、われわれのひな型の修正点をお聞きしました。具体的な疾患ごとの説明、その発症の可能性、指針等については、別途書類を用意し、広く使用できる文書が良いとの意見がありました。また、いずれにしても適切な遺伝カウンセリングが必要で、その上での検査の説明が大切であるという指摘がありました。

しかし、各施設の倫理委員会であまり広範なものであると具体的な疾患を特定せよという指摘を受けるとの議論もありました。

また、ゲノム指針の改正を見すえて、資料、臨床情報等の外部委託、保管、ほかの研究への利用という点のとり扱いも注意すべきとの意見がありました。これらをふまえて、試料の保管のところと、それから二次利用について分けたセクションにするべきだという議論がありました。

また、関連した議論の中で、カルテにおける遺伝情報の共有の問題があがってき

ました。確定診断とそれ以外の遺伝子解析結果についてアクセスの制限などで区別ができるのかなどの意見が出ましたが、まださらに議論が必要との事でした。

その他の意見として、偶発的所見の取り扱いについては、施設でバラつきがあり、対象遺伝子のみ結果を返している施設、アクションナブルなものは返すという施設など様々でした。

また、開示に当たっては、倫理委員会で判断をするという文言を入れている施設もあり、統一することが難しいのではないかと思われました。

また、クリニカルシーケンスを行っている施設が4施設あり、そこでは体細胞変異を解析していくなかで発見される生殖細胞系列の変異をどう取り扱うのかという議論がありました。

最後のまとめとして遺伝子医療部門連絡会議としては、まず結果開示を前提として、最低限必要な書式をまとめようということになりました。診療業務としての結果開示を前提とした、しかしながら遺伝子解析研究として完成される場合についてまとめることになりました。

また、ご提案として、既に保険収載されている疾患の同意説明文書の統一化も次に検討してもらいたいとの意見をいただきました。以上です。

【小崎】 先ほど川目先生から「ドリームチーム」というご発言がありました、「ドリームフォーム」をよろしくお願いしたいと思います。

会場のほうからご意見をいただきます。これはセントラルなIRBのこととして固まるか、ほかでバリデートされたものをみんなが使うと、患者さんにとっても分かりやすいことかなと思います。いつごろ先生、公開していただけるでしょうか。

【吉田】 できれば来年のこの会の前に発表をし、共有させていただきたいと思います。

【小崎】 ありがとうございます。

【福嶋】 テーマが臨床における遺伝学的検査の問題解決に向けて、統一ICフォームの提案ですから、あくまでも臨床における遺伝学的検査なわけなので、説明文書の最初が研究の概要となるのはすごく違和感があります。遺伝学的検査の結果は統一データベースに登録しましょうという動きで今動いているので、確かに研究的側面があるのは事実なので、この研究についての説明というのは当然必要になるわけですけれども、最初の入り口は、なぜ遺伝学的検査が必要かというのを、そこから入って、だけど、実はこれは研究的側面があるのだから、こういうことについてもご説明するという、最初のところをもうちょっと充実していただくことを希望します。

【吉田】 ありがとうございました。臨床で必要なのだという入り口をしっかりと説明することが必要だということですね。ありがとうございます。

【堤】 エスアールエルの堤です。今の福嶋先生のコメントとも連動して、吉田先生の一番最後の1行、足していただいている臨床用のというところなのですけれども、ぜひ、そういうものができてきたら、衛生検査所協会の中で共有化して、遺伝学的検査を受託するときに、受託している会社から先生方にご提案できるようになればもっといい形になるための仕組みができるんじゃないかなと思いましたので、今のをうまくミックスした形でぜひご提案していただきたいと思いますので、楽しみに待た

せていただきたいと思いますので、ぜひぜひよろしくお願ひいたします。

【吉田】 ゼヒ堤さんの協力もよろしくお願ひいたします。

【小崎】 臨床におけるということでしたら、いわゆる保険でやるレベルから、臨床診断の色彩が強い研究のものと、もしかすると2バージョン必要になるのかなと。コンポーネントを組み合わせるようなイメージかなと思います。先生、ありがとうございました。

## 5) 出生前診断の今後

【佐村】 私は、ワークショップ5の「出生前診断の今後」ということでワークショップをさせていただきました。

事前に「出生前診断の今後に関するアンケート」を実施しております。アンケートは37施設から回答があり、回答者の所属施設は多くは大学病院ということでした。回答者の職種は、産婦人科遺伝科医、もしくは小児科遺伝科医、そして認定遺伝カウンセラーが主でした。

現在、所属施設で行っている出生前検査は、NIPTが65%、羊水検査が91%、絨毛検査が27%、母体血清マーカーが54%、NT測定を含む超音波マーカーが48%で、出生前診断を全て行っていないという施設も16%ございました。

出生前の遺伝カウンセリングを主に担当されている職種の方はどなたかというご質問なのですが、産婦人科医もしくは産婦人科遺伝科医という臨床遺伝専門医を持っておられる先生方だと思いますけれども、それが主に担当されているという実態と、あと認定遺伝カウンセラーの方が29%担当されていました。

「実際に出生前診断を求めるクライアントの数は今後増加すると思いますか」という質問をさせていただきましたけれども、増加する、変わらないという結果でした。減少するというところはありませんでした。ですので出生前診断を考慮するクライアントの数は今後増えていく可能性は非常に高いのかなと、このデータから読みます。

そして、もしそういった出生前診断の報告制度、現在はNIPTと着床前診断(PGD)が報告制度としてありますが、その他の検査、以下のどの部分が含まれるべきだと思いますかという質問で、NIPTは73%、羊水検査、絨毛検査が約3分の2ぐらいの65から67%。血清マーカー検査が24%で、NTを含む超音波マーカー検査が13%、PGDが約半数。全て報告必要なしという施設も5.4%ありました。

自由記載として、日本における出生前診断の供給体制についての意見をお伺いしたのですが、やはり羊水検査や絨毛検査など確定的検査での遺伝カウンセリングが必須であるという意見がありました。現在は、羊水検査は半分が一般的な開業医の先生方等で行われておりますので、そこの部分で遺伝カウンセリングがきっちり行われているかどうかです。一般的な開業医の先生方も遺伝カウンセリングを必須化することではないかということ、そして、こういった確定的検査の報告制度を義務付けることを記載していました。

そしてさらに、遺伝カウンセリングの診療内容に見合った評価、検査内容に比較して、実診療等での医療報酬があまりにも低いこと、もしくは検査技術が向上しても検査を受ける患者サイドの遺伝リテラシーが上がらない限りは正しいものにはならず、一般市民に対する遺伝教育が最も重要な課題ではないかというご意見がありました。そして、出生前診断を考慮する際には、必ず検査前に遺伝カウンセリングを行う体制の確立が重要ではないかという自由意見がございまして、こういったことを踏まえまして、本日のワークショップでは、事前アンケートの結果より出生前診断の登録制について、そのメリット、デメリットを挙げ、それを可能にする方法を考えていく。そして、出生前診断の前に必ず遺伝カウンセリングを行うことを可能にする方法を考える、この2点につきまして、5人から6人ずつのグループに分かれていただきまして、親和図法を用いてディスカッションを行い、アイデアを募りました。6グループに分かれて皆さんにディスカッションをいただきて、それぞれのグループから意見を頂くという形で行いました。

まず1つは出生前診断の登録制度についてですが、メリットとしては実施施設のクオリティコントロールが可能になる、透明性が増す、質が担保されるということ、そして実態が把握できる、日本人固有のデータを集計することができる、情報の開示ができる、そういうことがメリットとして挙げられ、また、その他にも連携施設とのやりとりがスムーズになる、もしくは妊婦の選択が容易になる、そういうことをしっかりとやっている施設であるということがはっきりと分かるということになりますし、統計データが得られ、地域差も分かる、データ集計をもとに検査の適用疾患について明らかになる、そういうご意見もございました。

デメリットといたしましては、非常に登録が大変だろう、事務的な負担が増えるだろう、個人情報の漏洩のリスク、登録のコントロール、誰がコントロールするのか、責任の所在がどこにあるのか、そういう問題が挙げられております。

登録の範囲をまずどこまでにするのかと、超音波の検査などもそういったものに入るのであろうか、出生前の診断を希望した超音波の検査ということになりますけれども、そういうものも入るのだろうか。また、こういった方が多数受検されるのを見て、妊婦が出生前診断というのを受けなければと思ってしまうような状況をつくってしまうのではないか、また、登録されると思って妊婦は逆に受けなくなるのではないかとか、遺伝学的な診断名を登録すると個人が特定されてしまう可能性であるとか、登録だけでは内容の標準化や質の向上につながらない、そして、一般的の産科臨床と乖離しているのではないかというようなご意見もございました。

こういったことをもうろろ踏まえまして、このミッション1、出生前診断の登録制については、その導入に関しては大きな反対意見はございませんでした。しかしながら、実施に当たってはさまざまな点で配慮や工夫が必要であるというふうに考えます。特に登録が大変である、登録の簡素化であるとか、また人材を確保する必要があるだろうし個人情報については患者ごとの登録ではなく、実施件数、予後などを用いた施設単位の登録がいいのではないか、そしてそこが、産科婦人科学会などのデータベースのシステムを構築して管理を行うという意見が出ました。

実際、じゃあ、この登録をどこがコントロールするのかということに関しましても、公的機関、学会などが施設登録を行う、もしくは公的機関が登録に関してインセンティブを持つ登録の義務化、こういったことが必要ではないかという話になりました。これがミッション1の登録制についての提言になります。

2つ目としましては、出生前診断を行う前に必ず遺伝カウンセリングを行うことを可能にするには、現実的にはガイドライン等でもちろん出生前診断を行う前に遺伝カウンセリングが必要であるというのはうたわれているわけですけれども、実臨床の中ではそれが行われていない事実があるわけです。医療者側の問題としては遺伝カウンセリングの必要性の教育、特に出生前診断や遺伝カウンセリングに関する講師を学会認定講師に含めるなどが必要ではないか。システム化しなくとも遺伝カウンセリングを行うような意識改革が必要である。

ただ、現時点では産科、遺伝医療に携わる先生方、もしくは認定遺伝カウンセラーの方の、人手が不足しているというのは事実であります。人材をどのように確保していく。そして遺伝カウンセリングシステムを構築していく、産科とは別部門での遺伝カウンセリングが担当するのが望ましいことありますし、遺伝カウンセリングを受けたことに対する証明書をつくり、証明書が添付されていない場合は検査会社が検査できないといったようなシステムをつくったらどうだろうかとか、検査に、この時点で診療報酬のことは分かりませんけれども、将来カウンセリング込みで設定するようなことを実現するというようなこと、こういったことが実現されるためにも先ほどミッション1で出ました登録が必要ではないのかということです。そして、遺伝カウンセリングに予算を付けることで認定遺伝カウンセラーを雇いやすくなる、もしくは遺伝子診療部の拡充にもつながるのではないかということになります。

また、医療者側のその他としては、担当者のモチベーションが担保されるような工夫であるとか、産科遺伝に特化したような専門医の設定。これは実際どうなのか分かりませんけど、そういったご意見もございました。

クライエント側の問題としましては、実際、遺伝教育ですね。これは一般人の人向けた遺伝カウンセリング。遺伝カウンセリングとは何か、遺伝カウンセリングそのものがまだ全ての妊婦さんに伝わっているわけではございませんので、そういうことをどのような形で行っていくのか。出生前診断に関する教育を妊娠初期に全妊婦に行うことが必要ではないかとか、母子手帳配布時の情報提供、行政から協力を得ることも必要であろう、その他、インターネットなどのホームページ、マスコミの活用が必要ではないかということです。

こういったことを踏まえまして、提言としましては遺伝カウンセリングの理解を深め、高めるということと、遺伝カウンセリングのシステムを構築する。教育については先ほどのミッション1の提言でもありましたけれども、人材を確保しクライエント側の教育も行わなくてはいけませんし、出生前診断の前に遺伝カウンセリングができる施設でないと検査を実施できなくすることや、遺伝カウンセリングの証明書がないと検査会社が検査できなくなること。遺伝カウンセリングと検査の費用をセットにするなどの案が出ております。

そして、最終的には登録制を義務化するようなことでないと、こういったことは実行できないのではないかというご意見で、ワークショップを終了しております。

以上が出生前診断に関する今後の、特に登録制、そして遺伝カウンセリングをどのようにきちんと行っていくかということについての話をまとめさせていただきました。以上です。

【小崎】 佐村先生、ありがとうございました。登録制というのはいつごろを目標に考えておられましょうか。

【佐村】 今、厚生労働科研の小西班牙等で提言をつくられているというお話も聞きますので、そういった提言を踏まえた上で対応になるのではないかなと思います。

【小崎】 法律的にはさまざまな議論がたぶんあるのだと思うのですが、その辺りはセンシティブなこともあるのですが、義務的な登録制度になるのですか、それとも自主的な登録制度になるのですか。

【佐村】 今の段階ではどうでしょうか。

【小崎】 三宅先生、お願いします。

【三宅】 すみません、小西班牙にも所属しています京都大学の三宅でございます。

登録制度そのものということは、まずシステムをつくっているのですけど、それは一旦置いておきまして、目標としては、実際には日本産科婦人科学会では体外受精の登録制度ですね。体外受精に関しては既に日本産科婦人科学会に登録制度ができていて、それをもう持ち込んでいます。それをモデルにして出生前診断もできないかということを考えております。

また、実際には産科婦人科学会との折衝ということは必要なのでしょうかけど、そこは研究代表の小西先生がまた追って産婦人科学会とは話をしていくというような流れにはきちんととなっております。

【小崎】 よろしいですか。産科の先生方以外の会員の先生もいらっしゃいますので、この辺り、特に登録ということになりますと、それが義務的なものかどうかというのはやはり重要なことだと思います。情報の共有を引き続きお願いしたいと思います。よろしいでしょうか。佐村先生、ありがとうございました。

## 6) 病的変異データベースの構築に向けて

【小崎】 病的変異のデータベースの構築に向けてということで議論を進めさせていただきました。病的なバリエント、患者当たり1個ですね。ある患者さんを診療して、メンデル遺伝病で、これが原因でしたと分かったときに、それを共有、公開しようとすることです。

日本のアカデミアの特徴だと思いますが、研究としてある特定の疾患にフォーカスをしていることが多く、一方、遺伝子診療部では全部のフィールドをカバーしなくてはいけないということがあって、野球でいえばピッチャーだけど、バッターもしなきゃいけないとか、みんなが大谷みたいにならなきゃいけないと、そういう難しいところがあるわけなのですが、そのためにはやっぱり疾患に特化している先生

方のお知恵を借りなくちゃいけないということがあるんだと思います。そうすると、目の前に現れたバリアントが病的かどうかということをどういうふうに共有するかということになると思うのですけど、日本人の研究者による日本人の患者さんのための日本人の病的なバリアントのデータベースをつくろうということです。

今後、どんどん NGS でいろいろなデータが出てくるので、それをどういうふうに蓄積するかということと、過去の難病研究、あるいはご自身の病院の中で蓄えられた病的なバリアントをどのようにコミュニティのために生かすかということが今回の課題です。

事前のアンケートでは回答は 33 施設でしたが、日本人由来の病的バリアントデータベースがあれば使いたいという人は 100%、それから日本人由来の病的バリアントデータベースがあれば、データを提供したいという人は 85% でした。提供したくないという方がどういう意見だったかというのは、ちょっと具体的に踏み込んで伺うことはできなかったのですが、おおむね皆さん同じ考え方だと思います。

一方で、個人の特定可能な情報が取り除かれても、病的なバリアントと病名の組み合わせには個人情報が含まれていると考える。これは今日、吉田先生がお話をされたような個人情報とは何ぞやという議論をする前に漠然と投げかけた質問ですので、恐らくその辺りの不明確さを反映して、85% の人がそういう倫理的な心配があるだろうということをおっしゃったのだと思います。

自由記載欄から抜粋しますと、一番問題となるのは個人情報の保護と倫理面の配慮、学会等でしっかりととしたガイドライン、指針を策定してほしい。それから、僕の質問がぐあい悪かったのかもしれないんですけど、端的な診断の根拠のみであれば個人情報に該当しないかと思いますが、というようなコメントも頂きました。これは末松先生の発表でも昨日ありましたが、米国の ClinVar に基本的に投げるデータは、この変異の種類と、それから病名ということですね。患者当たり 1 バリアント、複合ヘテロ接合体であれば 2 バリアントということになります。でも、個人が持つ多数のバリアントですね、エクソームのような情報と、それから単一のもの、しかもこの情報に個人に関する属性が含まれていない情報を区別すべきであるという前提で議論を始めさせていただきました。

今後、わが国で何ができるか、しなければならないかということなのですが、どうせなら同じ共通のフォーマットでやりましょうということはもちろん当然で、幾つか動いている研究班の話も今回の会議であったところです。

それから、やはり個人情報の保護について心配であるならば、どういう同意がこれまでに得られているかということなのですが、多くの場合、論文発表については同意が得られているということになると思います。論文を書くということになると、病的なバリアントと病名について当然記載されていることになりますので、病的なバリアントの発表は論文の発表の、ベン図でいうとその中に包含されているような関係だろうというふうに思います。

これは今日のディスカッションの中でもおおむね賛同が得られたと思いますが、こういう考え方方がいいのかどうかということを、ぜひ吉田先生のようなセントラル IRB

の人たちにはんこをついていただくことができればというふうに考えるところです。

一方で、現実的にやっぱり現場の臨床は忙しいと。特に昔の HGVS フォーマットで記載されたフォーマットを、NGS のフォーマット、ゲノムの座標に変換する、そういう暇もないと。当然ですけど、人的な支援や財政的な支援も必要ですということと、公的研究費による支援やインセンティブが必要だという現実的な意見ももちろんありました。

それから、その仕事を担ってくれるような人がいるのかというところに議論が収束して、そのまま議論が進まないかと思ったところ、メンバーの中に認定遺伝カウンセラーの方がいて、理系の出身の方がいらっしゃって、「そういう仕事はできます」というお話を頂いたので、「じゃあ、認定遺伝カウンセラーのコミュニティの中で何人いらっしゃるんですか。10 人ですか、30 人ですか、50 人ですか」と伺ったところ、「50 人」という力強いお言葉を頂いたので、こういうアノテーション、キュレーションに積極的に関わる人材がかなりいらっしゃるという希望的な意見が聞かれました。非常に素晴らしいことだと感じました。

あとは、研究用のデータベースとやはり区別をして議論しなくちゃいけないと思っていて、多数のバリエントと詳細な症状、そこから新しい genotype-phenotype correlation や病気を見つけていくというようなためのデータベースと、単純に目の前のバリエントを正しく判断して、既知の疾患について診断をつけていくということをごっちゃにしないで議論する必要があると思いますし、異なる倫理のフレームワークが必要だろう。

やっぱりエビデンスとして持っておられるのは、ピッチャーとして働いておられる難病研究班の研究者の先生たちだと思いますので、そういう人たちの協力を得ることが必要だろうと、こういう議論をいたしました。

すなわち、データを提供する人は、難病の研究者としての研究者、分析を担当した人と、それから検体を出した人と、まあ、ありふれたという表現が適切かどうか分かりませんが、古典的なメンデル遺伝病として原因遺伝子が解明されて、もう 10 年以上、比較的一つの個別のバリエントで症例報告することが難しいというようなものを、たぶん皆さんある意味たくさん抱えておられると思いますので、それをコミュニティのリソースとして出していくということについて、みんなが共通のメリットがあると。メリットって誰のメリットだと、もちろん患者さんのメリットなのですから、そういうことを認識する必要があると。ただ、手がかりが必要ですので、論文や、それから学会抄録などから始めてはどうかという、そういうプラクティカルなご意見も頂きました。以上です。

【小崎】 ご質問いかがでしょうか。古庄先生が次世代シーケンサーのことについて進めていくという話がありました。次世代シーケンサーの議論をすると、すぐに CLIA であるとか、質の保証であるとかという議論が先行するのですけど、そもそもバリエントを正しくエビデンスに基づいて、日本人のエビデンスに基づいて解釈できなければ、質の保証の議論にならないというようなことも考えているところでございます。

【川目】 さっき認定遺伝カウンセラーの方が、こういった変換ですね、フォーマットの変

換とか、あるいはアノテーションまで含めて関わるということは、たぶん私もフィールドワークとかしたわけじゃないんですけど、北米なんかではかなりそういったものはカリキュラムに含まれてきてまして、認定遺伝カウンセラーはいろいろな側面がありますけど、やっぱりそういう役割もすごく大事だというふうになってきていますので、それでやっぱり理学部出身の方とか、医療系ではない方たちのある意味での一つの売りといいますか、そういったことになるので、まさに今、認定遺伝カウンセラー制度委員会でも、その到達目標というのは最初のときから変わっていませんので、それらも時代に合わせて変わっていかなくてはいけないので、そういうことに盛り込むように、ちょっと検討をぜひさせていただきたいなというふうに思っております。

【小崎】 ありがとうございます。

【福嶋】 今、ゲノムを解析した後の登録ということで、病的データベースの構築というお話を小崎先生にしていただいたわけですけども、ゲノム医療実現推進の人材育成ということで、一つは遺伝カウンセリング担当者、それには臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがあるということは国も意識しています。

もう一つ、解釈をして、それをいかに医療者に医師に伝えるかというところが、中山先生が今、ジェネティックエキスパート制度をスタートさせていますので、ご発言を。

【中山】 ジェネティックエキスパートは、まさにそのバリアントの中で pathogenic のものを見分けるという、そういう役割を担っています。ただ、クライエント、患者さんと直接、面しない。ですから、診療医や認定遺伝カウンセラー、ほかの遺伝学的検査をやった解析センターとか、そういう方々をヘルプするような、そういう立場になります。実際、その臨床遺伝情報検査講習会でトレーニングをやっています。

これは認定遺伝カウンセラーとのすみ分けもあるんですけども、幸いなことに認定遺伝カウンセラーの方が臨床遺伝情報検査講習会にお越しいただければ、単位認定ということも認められましたので、もっともっと臨床遺伝情報検査講習会が広がっていくし、ジェネティックエキスパートの役割もはっきりしてくると思っています。

【福嶋】 ありがとうございました。

参加者名簿

維持機関会員施設名簿



## 第14回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿 (2016年10月9日現在、245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、柴田有花
札幌医科大学医学部	遺伝医学	櫻井晃洋、宮崎幸子
旭川医科大学病院	教育センター	蒔田芳男
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	小児科	野口篤子
山形大学医学部附属病院	皮膚科	鈴木民夫
東北大学病院	遺伝子診療部／東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門	青木洋子、津幡真理、福興なおみ、川目裕、鈴木洋一、布施昇男、相澤弥生、荻島創一
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝学科	福島明宗、徳富智明、山本佳世乃
福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部	渡辺尚文
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	—
獨協医科大学病院	感染制御・臨床検査医学、臨床遺伝診療室／総合周産期母子医療センター・産科部門／公衆衛生学	菱沼昭、宮下進、小橋元
筑波大学附属病院	遺伝診療部	野口恵美子、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／ゲノム医学研究センター	矢形寛、神田将和
防衛医科学校	産科婦人科	—
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	松下一之、西村基、宇津野恵美、内垣洋祐
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室／病態病理学系臨床検査医学分野	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
東京大学医学部附属病院	臨床ゲノム診療部	
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	遺伝診療科	吉田雅幸、江花有亮、甲畑宏子、高橋沙矢子
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

施設名	部門名	参加者名
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター／循環器内科／リウマチ内科／婦人科／精神神経科	小崎健次郎、相澤義泰、勝俣良紀、木村舞、鈴木和子、平沢晃、吉田和生、三須久美子、上原朋子、山口有、大林由美、机恵子、坂口友理、伊藤佳子、鹿江千佳、桐林和代、奥野博庸、井口亜橋、
東京医科大学病院	遺伝子診療センター	森島靖行、若井未央、鈴木慎二、沼部博直
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、松尾真理、久保祐二、渡辺基子、荒川玲子、山本俊至、岩崎直子、細川真一、浦野真理、高野梢
東京慈恵会医科大学	小児科／産婦人科／腎高血圧内科	小林博司、佐村修、花岡一成
昭和大学	乳腺外科／医学部産婦人科学講座	犬塚真由子、小出馨子
杏林大学医学部付属病院	小児科	小野正恵（東京通信病院）
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	—
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	浜之上はるか、宮武聰子、平原史樹、須郷慶信
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	—
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、藁谷美奈、岸本洋子、荒木尚美、福田令、堀あすか、川口莉佳、榊原彩花、佐藤杏
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	高橋千果、森屋宏美、大貫優子
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
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、吉長恒明、高野亨子、河村理恵、黄瀬恵美子、石川真澄、山下浩美、小島朋美、井ノ口卓彦、荒川航太、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	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	—
金沢大学附属病院	小児科神経遺伝外来	—
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	小児科・遺伝診療部	畠郁江
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
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部／医学系倫理 社会学分野	深尾敏幸、塙田敬義、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	森川真紀

施設名	部門名	参加者名
名古屋市立大学病院	産婦人科	鈴森伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室／総合医科学研究所 分子遺伝学	倉橋浩樹、大江瑞恵、稻垣秀人
愛知医科大学病院	耳鼻咽喉科	内田育恵
三重大学医学部附属病院	中央検査部	中谷中
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床検査医学	茶野徳宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室 (NICU)	—
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉眞司、三宅秀彦、和田敬仁、米井歩、稻葉慧、松川愛未、小名徹、松浦香里、佐藤優、田口育、村上裕美、鳥島雅子
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部／神経内科／眼科 ／小児科	滝智彦、吉田誠克、水田依久子、上田真由美、勝元さえこ、中島久和、荒井優気
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、高橋正紀、吉津紀久子、西尾瞳、佐藤友紀
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	—
近畿大学医学部	遺伝子診療部	西郷和真
和歌山県立医科大学附属病院	産科・婦人科	—
関西医科大学附属枚方病院	臨床遺伝センター	塚口裕康、佐藤智佳
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	森貞直哉
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	澤井英明、鹿嶋見奈
岡山大学病院	皮膚科・臨床遺伝子医療部門	梅村啓史
川崎医科大学附属病院	遺伝診療部・小児科	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、足立香織、松村美咲
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝部、小児科、医学部臨床看護学	福田誠司
広島大学病院	産婦人科／遺伝子診療部	兵頭麻希
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	—
徳島大学病院	臨床遺伝診療部	井本逸勢
愛媛大学医学部附属病院	総合診療サポートセンター／周産母子センター	尾崎依里奈、松原圭一
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	杉本健樹、田代真理

施設名	部門名	参加者名
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	—
産業医科大学病院	眼科	—
九州大学病院	産婦人科・臨床遺伝医療部	加藤聖子
福岡大学病院	遺伝医療室	井上貴仁
久留米大学病院	産婦人科	吉里俊幸
佐賀大学医学部附属病院	分子生命科学講座 遺伝カウンセリング室	副島英伸
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	—
熊本大学医学部附属病院	産科・婦人科	大場隆
大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	井原健二
宮崎大学医学部附属病院	産婦人科／遺伝カウンセリング 部／医学部 看護学科	山口昌俊、石井万紀子、永瀬艶子
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	耳鼻咽喉科	我那覇章
東北医科薬科大学病院	衛生学・公衆衛生学教室／小児 科学教室	目時弘仁、藤井喜充
国立精神・神経医療研究センター	遺伝子検査診断室／遺伝カウン セリング室	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	—
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	加藤規弘
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	小崎里華
国立長寿医療研究センター	メディカルゲノムセンター 臨床ゲノム解析推進部／運動器 疾患研究部	浅海裕也、森大気、渡辺研
国立がん研究センター 東病院	先端医療科	古川孝広、原野健一
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	—
千葉県こども病院	こども・家族支援センター	秋山奈々
神奈川県立こども医療センター	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	
聖隸浜松病院	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、遺伝外来	小澤哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科／看護部	吉橋博史、武田良淳、二川弘司、 伊藤志帆

施設名	部門名	参加者名
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	—
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	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	—
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、前田和寿
聖路加国際病院	遺伝診療部	山中美智子、鈴木美慧
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	河内茂人、小川昌宣、鹿田佐知子
国立病院機構南九州病院	神経内科	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	—
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	堀江理恵
医療法人慈桜会瀬戸病院	遺伝診療部／産婦人科	篠塚憲男、田口彰則
北野病院	乳腺外科、遺伝性疾患サポートチーム	大瀬戸久美子、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	松永達雄、山澤一樹
地方独立行政法人静岡県立病院機構 静岡総合病院	遺伝診療科	臼井健、米本崇子
社会医療法人 愛仁会 高槻病院	遺伝子医療部門	玉置知子
川崎市立井田病院	内科	麻薙美香
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
日本医療研究開発機構	戦略推進部難病研究課	古澤嘉彦
日本医療研究開発機構	戦略推進部難病研究課	足立剛也
日本医療研究開発機構	臨床研究・治験基盤事業部 臨床研究課	丸山達也
元理化学研究所	横浜研究所	山森俊治
国立がん研究センター	ゲノム生物学分野	渡辺智子
富士通株式会社	ヘルスケアシステム事業本部 イノベーション推進事業部	宮本青
株式会社エスアールエル	特殊検査部 特殊検査J課	中條聖子

施設名	部門名	参加者名
株式会社エスアールエル	マーケティング部門 販売促進チーム	堤正好
読売新聞	東京本社 医療部	渡辺理雄
がん研有明病院	遺伝子診療部	吉田玲子

<来賓・講演者>

施設名	部門名	参加者名
厚生労働省	医政局 研究開発振興課 課長	森光敬子
文部科学省	医学教育課 企画官	佐々木昌弘
日本医療研究開発機構	理事長	末松誠
日本医療研究開発機構	バイオバンク事業部長	加藤治
京都大学	大学院 総合生存学館（思修館）・総合生存学専攻 教授	千葉勉
千葉大学医学部附属病院	地域医療連携部 ソーシャルワーカー	葛田衣重

**全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿（2017年1月10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 1-1-1	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	内分泌内科	036-8562	青森県弘前市在府町5	0172-39-5061	0172-39-5063	大門 真
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	遺伝診療部	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290	024-548-3878	渡邊 尚文
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 祐彦
獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880	0282-86-1111	0282-86-6856	菱沼 昭
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 医学生系棟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亥鼻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	ゲノム医学センター	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8672	03-5800-6548	辻 省次
東京大学医学研究所附属病院	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	03-3811-7120	平野 景子
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	045-350-2858	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		右田 王介
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
東海大学医学部附属病院	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	055-273-6745	中根 貴弥
信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	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	076-434-7759	076-434-7759	仁井見 英樹
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	0776-61-8357	0776-61-8129	畠 郁江
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	愛知県名古屋市昭和区鶴舞 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	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂 町字川澄 1	052-851-5511	052-842-2269	鈴森 伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ 窪 1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋 浩樹
愛知医科大学病院	倫理委員長	480-1195	愛知県長久手市大字岩作字 雁又 1-1	0561-62-3311	0561-63-3208	山口 悅郎
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 通広小路上路梶井町 465	075-251-5659	075-251-5659	吉村 了勇 (連絡:滝智彦)
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
関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター	573-1010	枚方市新町 2-5-1	072-804-2517	072-804-2045	塚口 裕康
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	澤井 英明
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	遺伝診療部	701-0192	岡山県倉敷市松島 577	086-462-1111	086-462-7897	升野 光雄
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8503	鳥取県米子市西町 86	0859-38-6472	0859-38-6470	難波 栄二
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	島根県出雲市塩冶町 89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	鬼形 和道
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	伊藤 浩史
徳島大学病院	臨床遺伝診療部	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	088-888-2139	088-888-2140	杉本 健樹
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)
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	092-863-1970	井上 貴仁
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	0952-34-2260 (直通)	0952-34-2067	副島 英伸

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 一朗
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町字上原 207	098-895-3331	098-895-1418	前田 士郎
東北医科大学病院	衛生学・公衆衛生学	981-8558	宮城県仙台市青葉区小松島 4-4-1	022-727-0285	022-727-0288	目時 弘仁
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	臨床遺伝相談室	565-8565	大阪府吹田市藤白台 5-7-1	06-6833-5012 (代表)		根木 玲子
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 7-430	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	古川 孝広
国立がん研究センター 中央病院	遺伝子診療部門	104-0045	東京都中央区築地 5-1-1	03-3542-2511	03-3541-2685	吉田 輝彦
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	千葉市緑区辻田町 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
聖隸浜松病院	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	東京都府中市武藏台 2-8-29	042-300-5111		吉橋 博史
がん・感染症センター 都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がん カウンセリング外来	113-8677	東京都文京区本駒込三丁目 18 番 22 号	03-3823-2101	03-3824-1552	有賀 智之
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪市都島区都島本通 2 丁 目 13 番 22 号	06-6929-1221	06-6929-1090	依藤 亨
国立病院機構 医王病院	第一診療部	920-0192	石川県金沢市岩出町二 73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋 和也
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	名古屋市北区平手町 1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋 直樹
四国こどもとおとの 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	姶良市加治木町木田 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畠町 1	075-641-9161	075-645-2781	浅原 哲子
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 濑戸病院	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
静岡県立総合病院	遺伝診療科	420-8527	静岡県静岡市葵区北安東 4-27-1	075-247-6111	075-247-6140	臼井 健
社会医療法人 愛仁会 高槻病院	臨床研究センター 遺伝医療部門	569-1192	大阪府高槻市古曾部町 1-3- 13	072-681-3801 (代表)	072-682-3834 (代表)	玉置 知子
川崎市立井田病院	家族性腫瘍相談外来	211-0035	神奈川県川崎市中原区井田 2-27-1	044-766-2188	044-788-0231	麻薺 美香

## **第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）**

大会長：戸田 達史（神戸大学）

日 時：2017 年 11 月 18 日（土）、19 日（日）

会 場：神戸国際会議場（18 日）、

ラッセホール（19 日）（神戸）