第 19 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期間：2021 年 10 月 16 日(土) - 17 日(日)

開催方法：パシフィコ横浜・オンライン

報告書

令和 3 年(2021 年)

主　　催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：小杉　眞司）

大　会　長：高田　史男（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学）

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

運営事務局：株式会社 成進社印刷
〒390-0815　長野県松本市深志 2-8-13
TEL：0263-32-2301　FAX：0263-36-4691　E-mail：zeniden@seisin.cc

目　次

第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議　プログラム …… 2
理事長挨拶（小杉眞司）…… 3
大会長挨拶（高田史男）…… 3
特別講演 1 :「難病領域の遺伝学的検査の指針」
　難波栄二（鳥取大学研究推進機構 研究戦略室 / 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）… 5
特別講演 2 :「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」
　吉田雅幸（東京医科歯科大学 生命倫理研究センター 遺伝子診療科）…… 25
特別講演 3 :「がん診療における遺伝医療」
　湯川芳郎（厚生労働省健康局 がん・疾病対策課）…… 35
代表者ワークショップ：課題解決のための提言案の作成
　1）「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて
　　岡崎哲也（鳥取大学）…… 49
　2）がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて
　　松本恵（長崎大学）…… 68
　3）遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望
　　中島健（京都大学）…… 80
　4）若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える
　　～認定遺伝カウンセラーと共に～
　　江川真希子（東京医科歯科大学）…… 87
　5）認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価
　　山本佳世乃（岩手医科大学）…… 93
　6）難病領域の先制医療：新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制
　　加藤環（東京女子医科大学）…… 108

全体会議／総合討論 …… 115
第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿 …… 175
維持機関会員施設名簿 …… 179
全国遺伝子医療部門連絡会議　会則 …… 183
役員（2020-2021 年度）…… 186
第 20 回全国遺伝子医療部門連絡会議　開催予定 …… 186

第 19 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

大 会 長：高田 史男（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学 教授）
開催期日：2021 年 10 月 16 日（土）～ 17 日（日）
開催方法：パシフィコ横浜（10 月 16 日（土）のみ）
※ 17 日（日）は完全 WEB 開催

プログラム（敬称略）

◆2021 年 10 月 16 日（土）

17:15 ～ 17:20　開会　理事長挨拶、大会長挨拶
17:20 ～　特別講演（座長：小杉眞司）
17:20 ～ 18:20　特別講演 1　難病領域の遺伝学的検査の指針
難波 栄二
（鳥取大学研究推進機構 研究戦略室／鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）
18:20 ～ 19:20　特別講演 2　人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針
吉田 雅幸（東京医科歯科大学 生命倫理研究センター 遺伝子診療科）
19:20 ～ 20:20　特別講演 3　がん診療における遺伝医療
湯川 芳郎（厚生労働省健康局 がん・疾病対策課）
18:10 ～ 18:30　情報提供

◆2021 年 10 月 17 日（日）

9:30 ～ 12:00　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 「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 助教・統括医長　岡崎 哲也
WS2　がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて
長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 腫瘍外科学（第一外科）講師　松本 恵
WS3　遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望
京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻医療倫理学・遺伝医療学
准教授　中島 健
WS4　若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える
～認定遺伝カウンセラーと共に～
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科血管代謝探索講座 寄附研究部門
准教授　江川 真希子
WS5　認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価
岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科 講師　山本 佳世乃
WS6　難病領域の先制医療：新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制
東京女子医科大学 遺伝子医療センターゲノム診療科 講師　加藤 環
13:30 ～ 16:30　全体会議／総合討論（座長：倉橋浩樹・小杉眞司）
講演者：各ワークショップのコーディネーター
16:30　閉会

第 19 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

理事長挨拶、大会長挨拶

理事長挨拶、大会長挨拶

理事長挨拶：小杉 眞司（京都大学／全国遺伝子医療部門連絡会議理事長）

京都大学の医療倫理学・遺伝医療学の小杉眞司と申します。私は、この全国遺伝子医療部門連絡会議の理事長を、昨年より、前理事長の福嶋義光先生の後を受けて仰せつかっております。この全国遺伝子医療部門連絡会議は、今年の６月に亡くなられた兵庫医科大学の古山順一先生を班長とする、いわゆる古山班と言われた厚生労働科学研究の中で、遺伝子医療の基盤整備に関する研究の分担研究として、福嶋義光先生が中心となって始められたものです。新しい遺伝子医療部門の体制整備のための組織づくり、人の問題、診療費や記録の問題、倫理的な問題など、さまざまな課題があるので、それを話し合って情報交換しようというのが目的であります。

実際の会議としては、第１回の会議が 2003 年の 11 月に東京で行われ、第２回は 2004 年の 12 月に京都で、このときは私が司会させていただきましたけ。今年が 19 回ということになります。会議は本日あるいは昨年のように、人類遺伝学会やその他の関連学会と、最近は連動して行われることも多くなっています。２日間、学会が終了してから行われ、本日のように、最近のトピックに関する講演と、それから翌日ワークショップを実施し、課題解決のための提言を作成しています。これらの講演およびワークショップの提言は全て報告書にまとめられ、ホームページに第１回から全て掲示をされておりますので、これまでどういうディスカッションがされてきたかというよリッチな情報として蓄えられておりますので、ぜひ参照していただきたいと思います。その他、本日の最後のほうでご紹介がありましたけれども、この２日間の会議以外のアクティビティ、遺伝子診療部門の連絡会議のホームページの中にいろいろ情報が提供されておりますので、それらもご参照いただければと思います。

遺伝子医療部門連絡会議に入っておられる組織は、全国の医学部ほぼ全てと、国立高度専門医療研究センター、それから臨床遺伝専門医の研修施設やそれを目指しているような施設など、遺伝子医療に組織的に取り組んでいる病院で、現在 135 施設になります。非常に有用な現場の情報交換の場になっていると思います。本日は３人の先生方にご講演をいただくことになっておりますので、よろしくお願いいたします。

大会長挨拶：高田 史男（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学 教授）

第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議の大会長を拝命しております北里大学の高田でございます。皆さんお疲れの中、また会が始まりますが、どうぞよろしくお付き合いください。小杉先生からも詳細なご説明があったので細かいことは省きますが、全国遺伝子医療部門連絡会議、私、維持機関会員制度というのが科研費が終わった後にどうやって経済的な存立を続けていくかということで、維持機関会員制度を導入してこの会を存続させたという福嶋先生のご慧眼で今日まで至っております。その最初の第６回のときの大会長をさせていただいて、今回２回目のロートルですけれども、よろしくお願いします。

全国遺伝子医療部門連絡会議は学会ではありません。遺伝診療に携わっている先生方が当時は超マイナーな領域で、一般の診療の先生方から認識していただけない透明人間のような存在、こ

れを医療の中でちゃんとした存立した組織もしくはチームもしくは存在として認識してもらって、そして医療を提供するプロバイダーとして認知してもらう。そのためにも保険診療化、医療の遺伝診療部門のレゾンデートルをきちっと認識していただくという目的で、毎年報告書を詳細なものを作って、機会あるごとに国ですとかいろんなところに紙爆弾として持ってっては渡し、持ってっては渡しということを繰り返すということをしてきております。その甲斐あって遺伝診療も、もちろん人類遺伝学会等々の多くの先生方のご尽力もあるわけですけど、その先生方は当然こちらの会にもご入会いただいてるわけで、そういう先生方のお力で保険診療も今どんどん進んで、でも我々からすると遅いんですけれども、それで診療を、疾患の、適応疾患が増えるとか、そういうことがやっと実現してきてるところです。

逆に言いますと、ますますこれから遺伝医療の環境の整備のためには、学会とは違ったこういうボディが国とか社会にアピールをしていく。当然ベネフィットとして、いろんなデータとかをこの会議から発信していくと。ホームページで櫻井先生たちが皆さん頑張ってくださってる、その疾患のデータベースとか教育コンテンツの貸し出しとか、それから全国の遺伝子医療部門の施設のデータベースとか、こういった学会ではできない、しかも恒常的な情報のアップデートが必要な事業、こういったものを低予算で皆さん頑張ってやられてます。全国遺伝子医療部門連絡会議ができたときは、そこまでの素晴らしい存在価値を私自身は読めてなかったんですけども、当時福嶋先生はじめ多くの方々の先輩方のご尽力とご慧眼でこういったものになってきたということを大変うれしく、素晴らしいものができてきたなというふうに思っております。

今日は３名の、もう言うまでもない有名な先生のご講演、それから厚労省から１人、官僚の方ですね、交流人事の方ですので医療のことも分かっていらっしゃる若い新進気鋭の先生ですけれども、来ていただいて、実のある話を頂けると承知しております。明日はワークショップ、これも今までと違って若い先生方に仕切っていただいて、新しいテーマを設定して進めていくという、ちょっとこれまでと少し趣が変わるかもしれませんけど、そのぶんエキサイティングな会になるのではないかというふうに期待しております。ぜひ楽しんでいただくとともに、有意義な時間を過ごしていただけたらと思います。ぜひ明日のワークショップでは、このオンラインであるからロングになってしまう。見て聞いているだけというふうにならずに、ご発言積極的にいただいて、闊達な議論をしていただければと思います。どうぞよろしくお願いします。

第 19 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

特別講演

講演要旨

講演１：「難病領域の遺伝学的検査の指針」

難波 栄二（鳥取大学研究推進機構 研究戦略室 /
鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）

講演２：「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」

吉田 雅幸（東京医科歯科大学 生命倫理研究センター 遺伝子診療科）

講演３：「がん診療における遺伝医療」

湯川 芳郎（厚生労働省健康局 がん・疾病対策課）

講演 1：「難病領域の遺伝学的検査の指針」

難波 栄二

（鳥取大学研究推進機構 研究戦略室 / 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）

1．検体検査に関する改正医療法について
2．難波班について
3．アンケート調査について
4．シンポジウムについて
5．検査実施体制の充実について
6．遺伝学的検査の指針について
7．保険収載について
8．難病遺伝子パネル検査の開発（案）
9．まとめ

質疑応答

【小杉】それでは、3 つの演者の先生方の座長をさせていただきます。最初は鳥取大学の難波栄二先生に「難病領域の遺伝学的検査の指針」ということでご発表いただきます。皆さんもご存じのように、2018 年の 12 月に医療法および臨床検査技師法が改正されて、遺伝子検査、遺伝子関連検査の精度管理ということが非常に重要な課題として上がってきました。それまでは、研究として行われているいわゆる遺伝子検査と、それから診療で行われている検査があまり明確に区別されずに行われてきたという背景があって、それで実際に患者さんに返す、診療として行う検査に関してきちっと精度管理が必要であろうということで医療法等の改正があったわけですが、実際にそれをどのように行っていくのかということについて、難波先生が担当されている研究班、難治性疾患政策研究事業、難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究ということで、2018 年度から 19 年度、20 年度にかけて研究いただき、今日はおそらくその話が中心になるのではないかと思います。

恒例ですので、ごく簡単ではありますが、難波先生のご略歴を紹介させていただきます。難波栄二先生は 1981 年、鳥取大学医学部を卒業され、研修等を経られた後、1985 年には国立精神・神経センターの神経研究所に行かれております。1988 年から米国ノースカロライナ大学の脳と発達研究所に留学され、1991 年に鳥取大学に戻られてからは鳥取大学で小児科やそれから遺伝子実験施設、生命機能研究支援センターや現在の研究推進機構、研究戦略室、それから附属病院の遺伝子診療科などを担当いただいております。それでは難波先生、講演よろしくお願いいたします。

【難波】どうも小杉先生、過分なご紹介ありがとうございました。最初に大会長の高田先生ならびに座長の小杉先生にこの場を与えていただきましたことに大変感謝いたします。先ほど小杉先生から詳しいご説明がありましたので、今日はこのタイトルでお話を進めさせていただきます。

よろしくお願いします。

今回の発表は、分担研究者がたくさんいらっしゃる中の成果で、COI はここに書いてある通りでございます。本日の内容はここに書いてあります。昨日の ASHG-ESHG-JSHG Joint Symposium に私も参加させていただきましたが、アメリカやヨーロッパ、オーストラリアのゲノム医療の普及に非常に感銘を受けました。特にオーストラリアでは、公的保険で、全ゲノム解析を実施して数日で結果を返却する体制ができているということにはとてもびっくりいたしました。我々も頑張っていろいろゲノム医療を進めているところで、IRUD などは非常に進んではいますが、これは研究であり、診療ではアレイ CGH が保険収載されたという段階です。欧米に比べると遅れをとっていることが昨日分かったわけです。これから加速していろいろ医療実装を進めていく必要があるなと強く思いました。そのためには、NGS 解析技術だけではなくて情報の利用や倫理などの課題を解決するとともに、保険診療による臨床検査として確立していかないと患者さん、クライアントに届かないということです。本日はこの 3 年間の間の私の経験から、臨床検査として確立するための課題についてお話をさせていただきます。その成果は、最終的には指針としてまとめており、ここに至る経緯も含めてお話しします。私自身、この研究班をやってみて知らなかったことも大変たくさんあります。これは遺伝診療だけをやっているとなかなか分からないことも多く、本日は改正医療法等の背景も含めて、丁寧に話をしていきたいと思います。

1．検体検査に関する改正医療法について

最初に検体検査に関する改正医療法について、話を進めていきます。話の発端は平成 28 年、2016 年ゲノム医療実現推進協議会のもとに置かれたタスクフォースの意見とりまとめの内容によります。このゲノム医療実現推進協議会は、国の方針を決める重要なゲノム医療の会議でした。この中で遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、諸外国と同様の水準を満たすことが必要とされました。これは当然のことですが、これがどういう影響を受けるかというのは、ゲノム医療に携わっている方はあまり意識されていなかったのかもしれません。次に、この文言を実現化するための検討会が開かれることになります。現在国立成育医療研究センターの理事でいらっしゃる松原先生の推薦で、私は 2017 年 10 月に発足したこの会の構成員になりました。この検討会は、ゲノム医療推進のために必要な検体検査の精度について議論するもので、2018 年 12 月にこの検討会での内容に基づいて医療法等が改正されています。遺伝学的検査は臨床検査の遺伝子関連・染色体検査の中に含まれており、この検討会で検討された内容をきちんと担保していく必要があります。

このスライドは 2017 年までに、検体検査の品質・精度にどのような課題があったかということを示したものです。まず検体検査の実施主体ですが、医療機関と委託業者しかありません。研究室がこの中には入っていないということです。これについては後で少し説明を加えたいと思います。僕が最初に驚いたのは、それまでは医療機関には品質・精度管理の基準についての法律上の規定がないということです。何もなくてやれるのかということですが、病院の検査室等はちゃんと学会等の基準等あり、きちんとやっていたはずです。医療法ではもともと医師が診療の全ての責任を持つことが基本になっており、必要に応じて規則等を作ってきました。つまり、医師の裁量である医行為の中で、検査がきちんと行われていたと推測します。しかし、ゲノムタスク

フォースの意見とりまとめを実現するには、医療機関にもきちんとした品質管理の基準が必要になり、それが今回の改定につながったという背景です。当然、衛生検査所などの委託業者の管理の基準についても、より強化、明確化されたということになります。

この改定では、まず検体検査の分類の見直しが行われました。これは大きなことで、病理学会が大変反対をされました。病理学的検査の下に置いてある遺伝関連検査で、かなり大きな議論になりました。しかし、遺伝子関連検査・染色体検査の精度管理を上げていくためには、まとめてから、その精度管理をきちんしてゆくこと、方針がないことには進まないということです。次は医療機関等が自ら実施する検体検査の精度についての内容です。初めてできた基準ということですが、責任者の配置とともに SOP と呼ばれる各種標準作業手順書、あと日誌等の台帳等が義務付けられています。これは、通常行われていたことで、当然やられていることです。SOP の書式は任意でたいていの場合作られており、小さな診療所等では業者からの提供の SOP でも十分に対応できていたので、それほど大きな混乱はなかったように思っております。その他の内部精度管理とか外部精度管理調査の受検というのが大変重要になってくるのですが、この辺りに関しては努力義務ということで整理されています。理由は、診療所の簡易インフルエンザの検査まで当てはめる規則なので、あんまり高いハードルはなじまないということのようでした。

一方、遺伝子関連・染色体検査に関しては、基準は厳しくなっております。まず責任者の配置があります。これは重要ですが、これはそれほど大きなハードルではなく、今までの検体検査の責任者の兼任でもいいということです。また内部精度管理、研修の実施というのが義務付けられています。ただ、この内部精度管理の書式等は特に決められているわけではなく、内容が担保されていればいいということです。研修というのは院内でも、学会等に出て勉強してもいいということで、今回の学会でもそれに関する内容があれば、それでも十分担保されるということです。次に外部精度管理、これが精度管理ではとても重要な内容ですが、これに関しては日本ではきちんとした組織がありません。実際は米国の CAP、イギリスの GenQA などを利用するしかない状況です。ただそれでは費用もかかり大変なので、代替法が示されています。これは、施設間でサンプルをやりとりして検討する方法です。この努力義務はきちんとしてやっていくということが大切です。しかし、この体制については難病だけではなくがんも含め、大きな課題となっており、臨床検査分野で現在検討を進めています。つまり、日本は外国に比べてこの（外部精度管理の）組織がかなり貧弱であったというのが背景にありました。その他としては検査施設の第三者認定があります。諸外国と同様ということになりますと、欧米では必ず第三者認証が必要です。これは、ISO15189 だけではなく CAP とかがあるんですが、これらを取得していく必要があるということです。しかし、日本ではこれはハードルが非常に高い部分なので、勧奨といって努力義務よりやや低いレベルで推奨している段階です。しかし、ゲノム医療実現推進協議会の提言のレベルを目指すために、検討が開始されているという状況です。

これが今回のまとめになります。まず、この一次分類を変えて遺伝子関連・染色体検査の質を上げるということ、それから医療機関等に初めて精度確保の方法が示されたということ、それから業務委託の精度確保のレベルが上がり、遺伝子関連検査（遺伝学的検査も含まれる）の精度確保の方法がきちんと示された、というのが今回の主な点です。

そうすると医療機関ではない大学の研究室や研究所はどうなるか。これが大きな問題になりま

す。大学の研究室や研究所には、どのような規則があったかということはここに示した内容です。まず、上の 1、2 が通常の医療で、今回の検体検査の精度の確保の対象であり、場所は先ほど示したように病院と診療所と助産所、それから衛生検査所です。これが通常、診療として行うための検査の基準で以前から示されている内容です。一方、下のほうの 3 に厚労大臣が定める施設でも可能と書いてありますが、これはあくまでも研究などで人の検体を使うための規則であり、「診療の用に供する検体検査を行わないもの」という定義があります。大学はこの中に入り、研究施設等もここにあてはまるので、診療の用に供する検体検査はできないということです。これまでは病院に検体検査のきちんとした規則がなかったので、グレーで扱われていたんですが、今回病院の規制がはっきりしたので、診療の用に供する検査は、その基準に合わせるということになります。そこで、今まで実施していたいろいろな施設が遺伝学的検査をやれなくなるという課題に直面しました。

改正医療法の施行前に、厚労省の難病対策課も少し慌てたようです。そのために、まず診療の用に供することが明らかな保険診療はきちんとした精度管理、すなわち医療機関または衛生検査所できちんとやるように通達がでました。それ以外は研究として整理することになりました。これがいろいろ議論を巻き起こしました。研究の検査は患者さんに返せないのかということですが、研究は別に倫理（指針）が定められており、研究の成果を患者さん、被験者に返していくことが定まっています。また、それをカルテ上に書くというのも特に問題がなく、これは医政局のほうに確認しています。ただ、治療などの診療に使うエビデンスとするためには、きちんとした検査として進めていく必要があり、保険収載された検査は当然診療であり、きちんとした対応が必要になってくると思います。その当時、今日座長を務めていただいております小杉先生、また各学会等からも、検査結果の報告書に関する例文が示されています。

2．難波班について

そして、難病対策課とも協議し、今後の対応のために、この検体検査の研究班を立ち上げました。私が代表になったのは、検討会に入っていたというだけの理由でした。この当時、僕も臨床検査の用語を一生懸命理解するために苦労した経験があります。メンバーにはゲノム医療の専門家がたくさんおり、臨床検査の大家、統計の専門家、ナショナルセンターの先生方、遺伝学的検査、保険収載の内保連の対応のために黒澤先生という、充実したメンバーの方に集まっていただき、非常に感謝しています。

これが最初に作った工程表です。時間がなく適当とは思ったのですが、今考えると非常によくできていると思います。まず改正医療法の周知徹底です。先ほど言った内容も含め、今回の改正医療法を一生懸命宣伝したつもりですが、理解が難しいという話もお聞きしました。実態調査のためのアンケート調査を行ってます。これは後でお話しします。診療としての遺伝学的検査の体制を広げていくことの関しては、かずさ DNA 研究所の小原先生にすごくお世話になりました。現在、日本の難病医療の検査のかなりの部分はかずさ DNA 研究所に請け負ってもらっているのが実情です。また米国の現地調査で、日本とは違い、診療と研究がかなりきちんと分かれているということを理解しました。それから保険を中心とした費用の問題は非常に重要です。このように全てができていませんが、様々な検討を進めていきました。

3．アンケート調査について

アンケート調査について触れておきたいと思います。この内容は発表しております。発表は、オープンアクセスではなく、必要があればお知らせいただければと思います。内容は難病の政策班を中心にしたWEBアンケートです。95の実施施設と65（スライド資料の数字は66）の依頼施設を対象に、約70%の政策研究班からアンケートが回収でき、まあまあの回収率だったと思います。内容はここに書いてありますように、改正医療法の対応に苦労されてる方が多いということです。ただ一方では、この当時でも2割以上の施設は何らかの対応をしながらきちんとしていて、もう少し集約化してやろうということにはなっていました。それから改正医療法についての教育や、その対応についての普及が重要になります。全国的なネットワークでの検査の解釈や結果の作成は非常に充実していると思いました。保険収載は重要な内容と考え活動しましたが、班の評価では、我々の班の仕事じゃないんじゃないかという、評価もありました。保険収載については黒澤先生、難病対策課とも連携しながら、ある程度は進められたと思いました。それから新しい体制の提言も必要で、パネル検査というのも提言もしております。後で参考までに紹介します。最終的には難病の遺伝学的検査は拠点化し、集約化して、費用などを含めたさまざまなも検討が必要ということです。

それから班のまとめのシンポジウムの後に、アンケートをやっています。これはまだ十分な整理もできていませんが、遺伝学的検査の費用では、保険診療として費用を支払うという回答がかなり多くなっており、一つの成果と思います。しかし、研究としての遺伝学的検査を診療に用いている例も、やはりある程度残っており、今後の課題にと思います。その理由は、改正医療法の理解は進んでいるが、その対応のためのお金と人の確保が困難ということがあり、これが大きな課題です。それから、網羅的遺伝子技術が進んでいるので、我々が提言したパネル検査についても多くの人が賛同されており、この方向に動いていかなければならないと思います。これは十分なお話はできませんでしたが、指定難病の遺伝学的検査は法律で担保されているので保険収載されるのですが、小児慢性特定疾病の遺伝学的検査は保険収載が進んでおりません。これは不合理と考えられるのですが、むしろ検査の方面から考えると、IVDと言われる薬機法で承認された検査でないと保険収載されないことが通常です。しかし､それを乗り越えている(その例外である)のは指定難病であり、難病法という法律が根拠なのです。これは非常に大きな課題と思っています。

4．シンポジウムについて

以上がアンケートの内容ということです。最初と最後のシンポジウムですが、最後のシンポジウムは非常に充実したシンポジウムと思います。内容はここにありますように、私は全体の活動とパネル検査、小原先生は難病検査の実績などで、素晴らしいNGS検査の精度管理を実施していらっしゃるというお話を頂いております。それから要先生から、指針の中心となる研究と診療の切り分けについてもお話しいただきました。黒澤先生からは保険収載の状況、またマイクロアレイ染色体の状況もお話しいただきました。最後に臨床検査の大家でいらっしゃる宮地先生から、精度の確保がどういう状況であるかいうことのお話を頂きました。これは先ほど言いましたように、難病だけの問題ではなく検査全体の大きな課題であり、現在東大の矢冨先生を中心として

議論が進められています。パネルディスカッションも非常によかったなと思いますし、最終的に340 人を超える方にお集まりいただきまして大変感謝しています。

５．検査実施体制の充実について

検査体制の充実についても少し触れておきたいと思います。まず、これは当方の足立助教がまとめた内容で、研究で遺伝学的検査がどういう状況であったかということを調査しています。この 2 番目、2 ポチ目のデータでは、年間検査数が 3000 から 4000 件ということです。これは、非常に多いようにも見えますが、後で見せるかずさ DNA 研究所の 1 年分の検査数よりも少ない数であり、陽性率が 2 割弱ということで行われているということが明らかになった状況です。かずさ DNA の小原先生のところでは、保険収載された検査について、診療の検査体制をつくっていただいており、この当時の報告書で 5000 件を超えています。最近お聞きすると 1 万件に近づいているということで、これは先ほどの研究の検査数からすると、日本の難病の検査は小原先生のところにもうすごく頼っているということがお分かりいただけると思います。それから医療機関では、ここにいらっしゃる古庄先生のところが頑張っていらっしゃって、きちんとしたパネルのクリニカルシークエンス体制をおつくりになっていらっしゃいます。我々も利用させていただいておりますし、結構な検体数をこなしているというお話もありますが、やはり大学では自施設を優先するということから、日本の全ての施設から受けるだけのパワーができにくいようです。全て多くの大学に同様の体制をつくれば良いと思うのですが、物理的なものがあり、信州大学のモデルと同様なものは難しいです。それから衛生検査所ですが、堤先生のデータから 2 年目に分担研究報告書を頂いたんですが、この中には難病向きの遺伝学的検査という項目がなくて先天異常の染色体検査しかなく、この検査数からすると非常に少ないということでございます（これは後ほど訂正になっています。難病の遺伝学的検査の資料があります）。IRUD が進むと先天異常の染色体検査が減少したことも記載してあります。衛生検査所にも当然頑張っていただきたいのですが、これは今後の課題の 1 つと思います。

６．遺伝学的検査の指針について

それでは我々がまとめた指針についてのお話を進めてまいります。これが表紙で、詳細についてはこのホームページに掲載してありますので、ぜひご覧いただければと思います。これが目次でございます。まず基本方針です。それから診療の遺伝学的検査をどうするか、と続きます。保険診療と自由診療を分けていますが、基本的には同じような内容としてまとめております。それから研究室での対応もきちんと記載しておきました。これは後で紹介します。研究の結果を診療に使いたいというのは当然、難病では多く発生します。そのための対応もきちんと書いておかないと、診療だけの対応ではできないということで、これに関しては少し詳しく、いろいろなことを記載させていただきました。それから最後に費用です。保険で全部カバーできればいいと思うのですが、どうしていくかということについても記載させていただいています。

それでは、ここからは少し流す形にはなるのですが、内容を見ていきたいと思います。

はじめに

まず「はじめに」です。最初は世界の状況です。また、今の治療がどんどん進んでいる状況、保険収載が拡大している状況、それから全ゲノム解析実行計画という前向きな話を最初にさせていただいています。しかし、難病の遺伝学的検査はやはり研究室で行われているのが実態であり、ゲノムタスクフォースが発端となった先ほどの背景を、ここに記載させていただき、最後に研究班ができた背景を書かせていただきました。

6-1　本指針の基本方針

次に基本方針ですが、ここはとても重要になります。ゲノムタスクフォースの提言にあるように、欧米の体制に近づけるために、診療と研究を明確に分ける、と書いてあります。研究は本指針の対象外であり、これに関してはこの後に東京医科歯科大学の吉田先生がお話しされることになろうかと思います。しかし、研究の結果が診療に役に立つときにどうするかを書いておかないといけないので記載させていただきました。それから DTC ですけど、これは本対象外にいたしました。

まず欧米ですが、米国とヨーロッパはかなり違います。欧米と言っても、ひと口にはくくれない。米国は独自です。米国では遺伝学的検査を実施するためには、CLIA 法という法律を遵守することが必要になり、臨床検査のためには認証が必須です。この認証を受けるためには、米国病理学会（CAP）が認めた精度の管理を実施しなければいけない。日本では CAP 認定というのが検査のための認定だと思われていますが、米国ではまず CAP をきちんと取ってから、CLIA 法をパスするやり方になっている。研究室での研究結果は、診療の検査とはクリアに分かれています。米国　マウントサイナイ大学の大石先生（現在慈恵会医科大学・教授）のところのバーチャル視察もさせていただいて、非常によく分かりました。米国では診療と研究が明確に分かれています。英国も、国際認定プログラムがきちんとしていて、ほぼ同様だったと思います。一方、日本は「IVD による」検査が精度の確保とされていて、検査室の国際認定プログラムは 2020 年からやっと開始されたところで、まだ十分充実したものではないということで、検討事項になっており、品質精度の確保の体制が日本と欧米は、大きく違うのが課題です。つまり、米国・英国に検査の品質・精度の体制で近づくためにはどうするかが課題になります。これには、改正医療法施行以降は診療と研究を明確に分けないと、保険収載などもなかなか進まないということを記載した内容といたしました。研究に関してはここに書いてある倫理指針（後で吉田先生が詳しくご解説されますが）、を必ず遵守する必要がございます。

6-2　診療における遺伝学的検査の実施について

次に診療における遺伝学的検査の実施についてです。先ほど言いましたように難病の遺伝学的検査の保険収載が進んでおりまして、D006-4 では前回の改定でオという項目が入りました。この中（D-006 オ）には、多くの検査項目（64 項目）が収載されていて、現在、D-006 全体では 140 の検査項目があり、利用できる状況です。この検査項目の多くは、かずさ DNA 研究所に委託して利用できるようになっています。エとオという後から追加された分類の検査を実施するには、検査実施施設の地方厚生局への届け出が必要であり、この届け出の中には遺伝子診療の体制

も記載する内容となっております。特に最後のオに関しましては、これは後で少し出てくるマイクロアレイの保険収載と同様なのですが、診療報酬明細書に検査がなぜ必要かの理由を書く必要がある。BRCA、がんの検査などにも同じことが求められています。また、遺伝カウンセリング加算が取れるようになっています。保険収載された検査が増えると、遺伝カウンセリング加算が診療報酬として結構入ってくることも実感している次第です。それから、診療の用に供する検査の実施施設の要件を記載しています。後で簡単に紹介しますが、日本では検査実施施設（提供施設）の提供サイトが十分ではないので、我々がこの情報を提供しています。この検査実施施設の大半がかずさ DNA 研究所の情報にはなりますが、こういう形で今、検査実施施設情報の構築をしている状況です。自由診療についても書いてありますが、自由診療だから自由にやっていいというわけではなく、分析的・臨床的妥当性、臨床的有用性が必要です。これについては日本医学会のガイドライン（今改訂が進んでいるとお聞きしていますが）、に書いてありますし、改正医療法等に対応して検査を実施していくためには必要です。これが先ほどお話ししました、我々がホームページ上に作って､検索ができるサイトです。実際に「脆弱 X 症候群」などと入れてクリックすると、いろんな情報が受け取れるという作りになっています。

6-3　改正医療法等に適合した遺伝学的検査を研究室で提供するには

次に診療に用いる遺伝学的検査を「研究室で提供するには」ということに関して、いろんな質問を受けています。これは規則で定まっており、病院の組織の一部として位置付けるということで、対応します。後で表をお見せいたします。この対応ができない場合には、登録衛生検査所として登録することが必要です。これは、費用はそれほどかからないにしても、後の維持が大変になってきます。結論としましては、研究と診療の検査は分けて、研究室では研究に特化し、診療の検査は衛生検査所とかそういうところにできるだけ検査を移すほうが得策である。費用はできるだけ保険診療で対応するのが得策ということです。具体的な対応は、規則に従った内容を書いており、実際にやる場合には見ていただければいいのですが、これらの対応は結構大変な内容です。先ほどの内容を全て担保しないといけないのですが、最初は頑張ってやれるのですが、維持していくのがとても大変だと思います。古庄先生のところはこれをずっとやっていらっしゃって、結構大変だと思います。

6-4　研究の結果を診療の用に供するための対応について

しかし、研究の結果を診療に用いることは、現実の問題として多く発生するだろうと思います。まず研究における遺伝子解析結果は、改正医療法に従う必要はありませんし、それに従うと非常に負担が大きくなり、研究の自由が損なわれてしまう弊害もございます。はっきりと診療と研究の検査を分けるのが重要です。研究は新しいものを見つける、新しい方法をつくるなど、成功率100％ではなくてもやってゆける体制が担保されるべきだと思います。しかし、その結果を診療として返すことは実際には必要な場合があり、そのための対応が課題としてあります。研究結果として、患者さんや被験者に返せますが、治療などの診療の根拠に用いるためにはきちんと確認の検査をしていく必要があります。それでは、どのような検査結果を返していくかということに関しても記載しています。何でもどんな結果でも返していいのかというとそうではありません。

世界で初めてのバリアントの結果を、そのまま返すというのが、本当に診療に役に立つかどうか考えていく必要があると思います。当然、遺伝カウンセリングの体制もいりますし、複数の専門家の検討体制も必要です。IRUD では診断委員会として行われており、このような体制も必要です。やはり網羅的遺伝子解析を診療に用いるには、体制の充実が必要ということが痛感されます。昨日の国際シンポジウムでも、遺伝学的検査の診断に関する体制で各国も努力をされており、体制の充実の必要性を痛感した次第です。

診療の対象とする遺伝子に関しましては、きちんとした評価が定まったものが前提になります。それには、ClinGen Gene-Disease Validity などが参考になりますが、学術雑誌に載っているか、なども参考に、最終的には専門家と議論する必要性が出てきます。評価が多くなされているバリアントの報告であれば、比較的簡単ですが、難病ではそんなものばかりでは決してありません。非常に報告が少ないバリアントが原因の場合もあり、最終的には専門家とも相談が必要になります。診療に用いる遺伝子とバリアント（基準）を別々に記載しています。ACMG/AMP の標準ガイドラインというのが日本でもバリアント評価には標準的に使われておりますが、昨日の国際シンポジウムでは、これの評価は一定でなく、変わる場合もあるという、びっくりするような発表がありました。日本の標準的な検査に対しても、各施設でバリデーションをきちんとするために、議論しながら病因性の判断をやっていく必要があるのではと痛感した次第です。つまり、現段階では、こういういろいろな情報を参考に Pathogenic、likely pathogenic を判断しても、これが施設ごとに変わっていく可能性があるという発表でございました。特に新規バリアントに関しては IRUD Beyond 等でも行われているような機能解析がいります。新規バリアントに対しては、一定のコンセンサスがいります。このように、研究で見つかったバリアントでは、まずは診療として返して本当にいいのか、遺伝カウンセリングに使えるのか、などをきちんと決めることが必要です。そして、VUS で評価が定まらないバリアントは基本的には返さないということが必要になります。

また、確認検査をきちんとする必要があります。研究というのはサンプルのコンタミネーションが発生するというのも指摘されておりますので、採血からきちんとやり直すのがいいとさせていただいています。採血の後は、先ほどから言っていますように医療機関、衛生検査所できちんとした検査を実施するという内容になっております。それから測定（検査）は IVD でやるのか、薬機法で認められた機械でやるのかということですが、現実に世界中でそんな体制で検査は実施されていません。これらの検査は、世界的にはすべて LDT ですが、バリデーションをきちんと取っていて、精度管理がきちんとした検査による結果が臨床の現場に返されています。きちんとしたバリデーションを取った LDT での検査が必要ですよ、ということを書かせていただきました。結果報告は、遺伝カウンセリングで対応してくださいということも記載しました。

6-5　検査の費用負担について

それから検査費用の負担についても書いており、保険でできるだけカバーするということ、特に検査結果が治療につながる場合には保険にしましょう。日本は混合診療の問題があるので。それから小児慢性特定疾病の遺伝学的検査の保険診療でのカバーの問題に関して、さらなる充実が必要と記載しました。最終的に、診療の一環として行われた確認検査は研究とは区別することが

必要です。

「おわりに」にさまざまなことが書いてあります。現在の遺伝学的検査の進歩状況、NGS の普及、保険収載などです。NGS の保険収載が今後の検討課題です。セカンダリーファインディングスは詳細な記載のある小杉班の指針を参照することを書かせていただきました。最後に遺伝学的検査の病院の体制についても提言させていただいております。すでに全ゲノム解析実行計画等でもいろいろ考えられていますが、難病ゲノム医療拠点病院には、エキスパートパネルが必要ではないかと書かせていただいております。

7．保険収載について

難病遺伝学的検査の保険収載については先ほどから述べている通り、増えたということです。具体的な内容ですが、平成 2 年度の診療報酬改定のときは指定難病の診断基準が非常に重要視され、診断基準に遺伝学的検査が必須ということがないと、診療報酬の掲載は駄目だということでしたので、現在まだ 60 以上の疾患の遺伝学的検査は保険収載されず残っているということです。現在難病対策課の方では、これらを何とか保険収載しようということで、頑張って保険局と交渉していただいています。また、保険収載に必要な情報として実施状況の情報も伺っています。私の方から、難病班の先生方に、この情報について至急のご対応を申し上げるかもしれませんが、そのときは保険収載のためということでお応えをお願いしたいと思います。

保険収載の仕組みについては、今日は詳細は省きます。これは黒澤先生の担当ですね。内保連が中心となって原則としては IVD･MD の検査が保険収載されるということが基本になりますが、指定難病は難病法で必須の検査を保険収載することが担保されています。そうすると、小児慢性特定疾病をどうするかということが課題です。一つの方法は、小児慢性特定疾病を指定難病にするということですが、必ずしも全部の小児慢性特定疾病を指定難病にできるわけではない。他の対応としては、LDT を保険収載される仕組であり、この仕組が必要ということです。これに対しては、私が医政局にも少し申し上げており、検討はしていただけるようです。しかし、これはなかなかハードルが高いです。さらに、NGS によるパネル検査をきちんとつくっていくというのも一つの対応方法とは思います。アレイ CGH は、今月から保険収載され、8000 点と 100 点、8100 点でできるようになったということです。しかし、この保険での適応は網羅的に全て先天異常に適応できるとは記載してなく、59 疾患と類縁疾患を疑う場合と、適応の疾患名をきちんと定義していることが特徴です。そして、その適応となった疾患を診療報酬の請求にきちんと書いておくことが必要です。先ほどの D006 のオと同じ基準での検査必要ということになっています。

8．難病遺伝子パネル検査の開発（案）

最後になりますが、難病遺伝子パネル検査開発にも少し触れておきます。これは IRUD とよく似ているので、違いをお話しします。このパネル検査は、保険診療で臨床検査として実施します。倫理審査委員会での研究としての倫理審査はいらないのですが、検査対象の検体は残念ながら患者のみになってしまいそうです。また、通常は 3 カ月程度のターンアラウンドタイムをきちんと設定するのが臨床検査としては重要であり、評価の定まった検査結果のみを返却します。先ほど

言った難病ゲノム拠点病院体制の充実が必要です。逆に、診療結果を研究に使うときには、研究の倫理対応が必要と考えています。指定難病パネルの提言には、IRUD（研究での診断結果）の半分程度が指定難病であるという背景があります。これが実際の流れです。まず、保険収載で検査できるものは実施し、それで分からない、あるいは保険収載にない疾患を疑う場合については、この難病指定パネルでの検査を実施する。このパネル検査で分からないものは、さらに研究を進めるという構想を少し立ててみた。なぜ指定難病のみかという理由は、ここのところで、IVD はすごく開発者がその開発を嫌がる。つまり、費用がかかり過ぎて開発が困難とのことです。そこで、検査を LDT で開発し、解析プログラムだけを IVD にするなら何とかなるとの背景から、この提言をしています。最後に、エキスパートパネルを実施するための費用を保険収載に入れていただくのも必要だと思います。

９．まとめ

駆け足になりましたが、改正医療法の背景と内容我々の班の活動、WEB アンケート、指針、それから保険収載、パネル検査の開発についてお話をさせていただきました。今、全ゲノム実行計画が進められておりますが､診療の中にどう位置付けるかというのは大きな課題です｡そのバックとなる検体検査の規則などもを考えながら進めていく必要があると思います。最後の Take Home Message は、我々の指針を見ていただければということでございます。今日はご静聴ありがとうございました。

【小杉】難波先生、ありがとうございました。それでは質疑等に移らせていただきます。Q&A のところに堤さんからコメントが来ているようなので、ご紹介いただけますか。

【難波】そうですね。報告書を見ると、難病の遺伝学的検査は 2018 年度は保険適用で 8388 件、2016 年が 5186 件、保険適用外が 3031 件ということでした。かなりの件数があったということで、ちょっと見落としてすみませんでした。ただ、この件数の中にかずさ DNA 研究所のでの委託が含められているので、かなりの部分がかずさで行われているということです。堤さん、申し訳ございませんでした。いろんなところ（衛生検査所）に頑張っていただいて、難病の遺伝学的検査をさらに拡大させることが必要と思います。以上です。

【小杉】ありがとうございます。その他にご質問等ございませんでしょうか。フロアないしオンラインからのご質問。いかがでしょうか。

― こちら会場には質問の方はいらっしゃいません。

【小杉】全ゲノム解析計画の中に実証事業っていうのが計画されてますよね。それで、あれは実証事業なので、研究ではなくて検体検査のところに入りつつあるのかなと思ったら、最終的には実証事業という研究。

【難波】これを本当の診療にはめるとすごく大変だと思います。外国の例でも非常に苦労しなが

らやっていらっしゃいます。

【小杉】そうだとしてもやっぱり実証事業ということで実用化を目指しているので、それを全部できなくても、それの体制というのを整備していくのは当然必要だと思うんですけど。

【難波】私もそう思います。体制としては検査の精度を担保することが必要で、データ解析の部分をどうするかというのも検討する必要があると思う。全体としてイギリスの NHS がやってるような体制が必要です。オーストラリアの体制はすごくて、3 日ぐらいで結果が出るようで、びっくりしました。諸外国では、そんな体制がつくられている。これは、検査する遺伝子やバリアントなどをかなり絞り込んでいる可能性もあるとは思いますが。つまり、最初からプログラムできちんと評価が定まっているもの（バリアント）だけを結果として出しているのかもしれません。どこまでのバリアントを返すかということを最初に決め、それに対してどのような検査の精度で検査を行うのかを決めることが必要である。返却する検査結果について、決めないと全体の体制が決まっていかないと考えます。

解析自体をきちんとした体制でやることは必要と思うのですが、全ゲノム解析の IVD 化はなかなか難しく、その部分は世界的には LDT で実施されている。IVD と LDT の違いは、LDT のほうが検査を実施する側は大変です。検査する前に、バリデーションをきちんとやる必要がある。そのためには 100 例ぐらいで、最初にバリデーションを取らないといけないということになっている。これには、莫大なお金がかかる。IVD は最初のバリデーションが省けるので、実施する側は楽です。しかし、IVD で開発するのはものすごい金がかかる。そういうことなので、世界的にも LDT で検査をやっているということなので、そこを日本も認めていく必要があると思っています。現在、臨床検査の分野では、COVID の検査で混乱したということが課題になっています。IVD では、その承認は迅速性が欠けるというということで、LDT で保険診療の検査ができないかという話も出ています。その中に、難病の遺伝学的検査を入れていただけると、保険収載がもっと進むのかなと個人的には思っている次第です。今、矢冨班、あるいは医政局でいろんな検討が始まってるところで、僕も研究協力者として、情報をいただいていますので、提言もさせていただこうと思います。また、研究は研究としてきちんと実施してゆく必要があり、この診療と研究の遺伝学的検査の二本立てが重要です。これはオーストラリアやアメリカ、またヨーロッパの状況からも両方の歯車がきちんとかみ合うということが重要と考えられます。つまり、両方、診療と研究の遺伝学的検査の歯車がきちんと同等のパワーで動いていくということがゲノム医療では必要との結論で、私もそれに大賛成です。しかし、この部分は日本は弱いと昨日感じた次第です。

【小杉】ありがとうございました。それでは時間になりましたので、1 人目の難波先生の講義をこれで終了させていただきます。ありがとうございました。

【難波】こちらこそどうもありがとうございました。

難病領域の遺伝学的検査の指針

難波栄二

鳥取大学　研究推進機構　研究戦略室
同　医学部附属病院　遺伝子診療科

第19回　全国遺伝子医療部門連絡会議
特別講演1
2021年10月16日

本発表は、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班」の研究活動の内容であり、以下に本研究に係る研究者の利益相反を開示する

- 小原 収（かずさDNA研究所）：寄付講座特任教授（信州大学、クリニカルシークエンス学講座）（株式会社ビー・エム・エル、サーモフィッシャーサイエンティフィック・ライフテクノロジーズジャパン株式会社）
- 宮地 勇人（東海大学）：顧問報酬（株式会社ビー・エム・エル）、原稿料（株式会社エスアールエル）
- 古庄 知己（信州大学）：寄付講座責任教員（教授）（信州大学、クリニカルシークエンス学講座）（株式会社ビー・エム・エル、サーモフィッシャーサイエンティフィック・ライフテクノロジーズジャパン株式会社）

- 以下の研究者は開示すべき申告事項なし
難波 栄二（鳥取大学）、堤　正好（一般社団法人 日本衛生検査所協会）、中山 智祥（日本大学）、要　匡（国立成育医療研究センター）、原田 直樹（京都大学）、足立 香織（鳥取大学）、佐藤 万仁（国立成育医療研究センター）、奥山 虎之（ 国立成育医療研究センター）、後藤 雄一（国立精神・神経医療研究センター）、黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター）、福嶋義光（信州大学）、涌井 敬子（信州大学）

本日の内容

1. 検体検査に関する改正医療法について
2. 難波班について
3. アンケート調査について
4. シンポジウムについて
5. 検査実施体制の充実について
6. 遺伝学的検査の指針について
7. 保険収載について
8. 難病遺伝子パネル検査の開発（案）について

1. 検体検査に関する改正医療法について

ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース
平成 28 年 10 月 19 日

（１）遺伝子関連検査の品質・精度の確保

上記現状を踏まえ、ＴＦでの議論の結果、下記の点において意見が一致した。

○ 遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

検体検査の精度管理等に関する検討会（１）

検討課題
(1) 医療機関及び衛生検査所等の受託者が行う検体検査の精度管理のあり方について
(2) 諸外国と同様の水準を満たす遺伝子関連検査の品質・精度のあり方について
(3) 医療技術の進歩に合わせた検体検査の分類について

2017年10月～2018年3月

検体検査の精度管理等に関する検討会構成員（五十音順、敬称略、合計14名）

「遺伝学的検査」は「遺伝子関連・染色体検査」に含まれ、新たな品質・精度確保が必要

検体検査の品質・精度管理について

○ 現在の検体検査の精度管理には、実施主体ごとに、それぞれ以下に示すような課題がある。

検体検査の実施主体	検体検査の場所	現行の規制
医療機関	医療機関内	・品質・精度管理の基準について法律上の規定なし。
委託業者	医療機関内（ブランチラボ）	・品質・精度管理の基準について、明確な法律上の規定がなく、受託業者の基準として、一部告示に記載されている。
委託業者	衛生検査所	・登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、精度管理については「その他の事項」として省令委任。

○ 特に遺伝子関連検査の精度管理については、健康・医療戦略推進会議の下に設置されたゲノム医療実現推進協議会「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」においても指摘を受けている。

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース意見とりまとめ（平成28年10月19日）
遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、（中略）法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

○ これらを踏まえ、緊急的な対応として、第193回通常国会において、医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第84号）が成立した（公布の日（平成29年6月14日）から起算して１年６月を超えない範囲内において政令で定める日施行）。

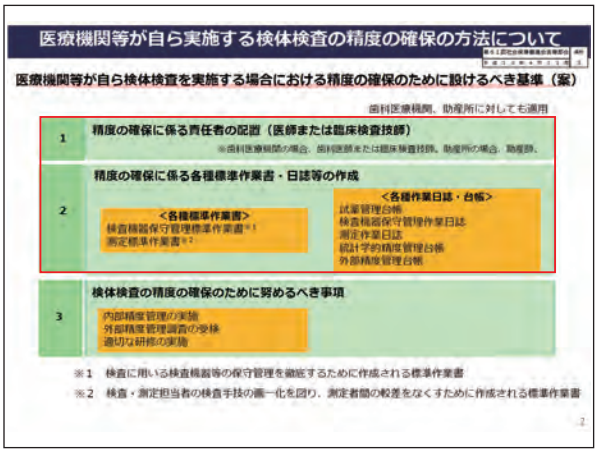
改正内容

○ 医療機関が自ら実施する検体検査について、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設する。（医療法の改正）

○ これに合わせてブランチラボや衛生検査所に業務委託される検体検査について、精度管理に係る行政指導等の実効性を担保するため、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化する。（医療法・臨床検査技師等に関する法律の改正）

検体検査の分類の見直しについて

現行分類 一次分類	現行分類 二次分類	見直し案 一次分類	見直し案 二次分類
微生物学的検査	細菌培養同定検査 薬剤感受性検査 病原体遺伝子検査	微生物学的検査	細菌培養同定検査 薬剤感受性検査
血清学的検査	血清学検査 免疫学検査	免疫学的検査	免疫血清学検査 免疫血液学検査
血液学的検査	血球算定検査 血液像検査 出血・凝固検査 細胞性免疫検査	血液学的検査	血球算定・血液細胞形態検査 血栓・止血関連検査 細胞性免疫検査
	染色体検査 生殖細胞系列遺伝子検査 体細胞遺伝子検査（血液細胞によらない場合）	病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査
病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査 体細胞遺伝子検査（血液細胞によらない場合）	生化学的検査	生化学検査 免疫化学検査 血中薬物濃度検査
		尿・糞便等一般検査	尿・糞便等一般検査 寄生虫検査
寄生虫学的検査	寄生虫学的検査	遺伝子関連検査・染色体検査	病原体核酸検査 体細胞遺伝子検査 生殖細胞系列遺伝子検査 染色体検査
生化学的検査	生化学検査 尿・糞便等一般検査		





今回の医療法等改正のポイント

1. 検体検査の分類が見直され、遺伝子関連検査・染色体検査が新たに一次分類の項目に加わった
2. 医療機関、歯科医療機関、助産所が自ら実施する検体検査の精度の確保の方法が新たに示された
3. 業務委託における検体検査の精度の確保の方法が改定された（ブランチラボ、衛生検査所）
4. 遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保の方法が新たに示された

医療機関ではない大学の研究室や
研究所の検体検査については？

検体検査の実施施設に関して

今回の検体検査の精度の確保の対象

1） 医療法及びその下位法令で検体検査を委託できる先についての規定がある。（医療法第15条の２、医療法施行令第４条の７、医療法施行規則第９条の８）
ブランチラボの基準、衛生検査所等定められた施設に委託すべき旨の規定がある

2） 臨床検査技師法で、検体検査を行う機関は、病院、診療所、助産所、厚生労働大臣が定める施設を除き、衛生検査所の許可をとることが求められる。（臨床検査技師法第20条の３）

3） 厚生労働大臣の定める施設は、一検疫所、二保健所、三犯罪鑑識施設、四以下の施設、が告示で定められている。（施設告示）

四 次に掲げる施設その他これらに類する施設であつて、診療の用に供する検体検査を行わないもの

イ 国又は地方公共団体の試験研究施設
ロ 学校教育法（昭和二十二年法律第二十六号）に基づく大学及びその附属試験研究施設
ハ 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（中略）の営業所及び試験研究施設並びに（中略）製造所及び試験研究施設
ニ 民法（明治二十九年法律第八十九号）その他の法律の規定により設立された法人の試験研究施設（ロ及びハに掲げる試験研究施設を除く。）
ホ 人体から採取された検体（受検者が自ら採取したものに限る。）について生化学的検査を行う施設（イからニまでに掲げる施設を除く。）

2018年10月29日　厚生労働省保健局難病対策課より

●保険診療として行う検体検査

➢ 保険診療で行う検査については「診療の用に供する検査」と考えられますので、医療機関（病院の中央検査室など）で行う、または衛生検査所に委託するという形をとっていただくよう調整をお願いいたします。

●専ら研究目的で（研究費等）実施される検体検査

➢ これらの検査については、研究として整理していただき以下についてご留意するようお願いいたします。
- 研究目的であって、診療の用に供しない検体検査である場合は、改正医療法に基づく精度の確保に係る基準の適用対象外になります。
- ただし、研究目的で実施する場合は、人を対象とする医学研究に関する倫理指針、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の指針等、当該研究の目的や内容に応じて適応対象となる指針を遵守するとともに、インフォームド・コンセントを徹底するようお願いいたします。
- 検査の結果はあくまで研究結果であることを明示していただくことをお願いいたします。例えば、「これは研究の結果であり、診療の用に供する検査ではありません。このため、必ずしも診断のための質の担保がなされているものではありません。」などの文言を明記していただくことを推奨いたします。

●専ら研究目的で（研究費等）実施される検体検査

例示に関しては、以下が示されています

京都大学　小杉先生

「これは研究の結果であり、診療の用に供する検査ではありません。このため、診療の用に供する場合に求められる精度管理が制度的に行われているものではないことに留意の上、適切にお取扱いください。」

日本先天代謝異常学会

報告書には「本検査は医療法が定める検体検査の基準を満たしておりません。従って本検査の結果は直接診療に用いるのではなく、あくまで診療の参考としてご利用下さい。本報告書を診療録に添付することは可能です。詳細は検査実施者にお尋ね下さい。」 とのコメントを記載する

IRUDプロジェクト（研究）

本解析はIRUDプロジェクト（研究）として行われたものです。本報告書は、共同研究の結果として提供される情報であり、診療として行われる臨床検査の結果ではありません。本報告にある遺伝子バリアントを衛生検査所等の検査機関で確認された場合は、その結果を成育IRUD事務局までご報告願います。

2. 難波班について

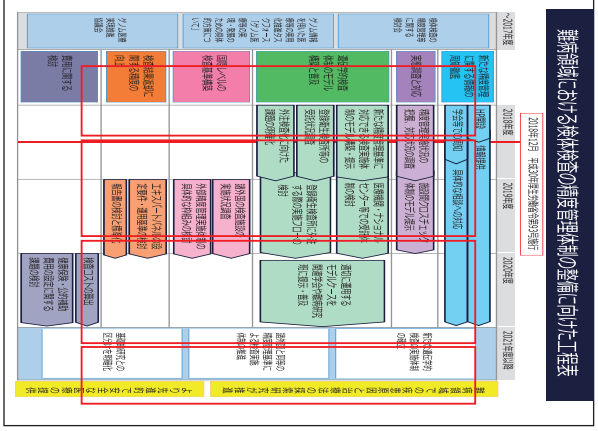
2018年10月31日~2021年3月31日

難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班（難波班）

平成30年度厚生労働科学研究費補助金
（難治性疾患政策研究事業）

研究代表者	難波　栄二	（鳥取大学）
研究分担者	小原　收	（かずさDNA研究所）
	宮地　勇人	（東海大学）
	中山　智祥	（日本大学）
	古庄　知己	（信州大学）
	要　匡	（国立成育医療研究センター）
	佐藤　万仁	（国立成育医療研究センター）
	原田　直樹	（京都大学）
	堤　正好	（株式会社SRL）
	足立　香織	（鳥取大学）
2019年度から	後藤　雄一	（国立精神・神経医療研究センター）
	奥山　虎之	（国立成育医療研究センター）
2020年度から	黒澤　健司	（神奈川県立こども医療センター）

http://www.kentaikensa.jp/



3. アンケート調査について

難病班等に対するWebアンケート調査

1回目：2019年4月26日～5月31日

Online Questionnaire on Genetic Testing for Intractable Diseases in Japan: Response to and Issues Associated with the Revised Medical Care Act

J Hum Genet (perspective) 2021 March 31

Kauri Adachi [1], Kazuhito Satou [2], Eiji Nanba [3,4]

2回目：2021年3月4日～3月26日

Webアンケート調査の背景と目的(1回目)

- 改正医療法（検体検査関連）等の施行（平成30年12月）により、医療機関、衛生検査所等で実施する検体検査に関して精度管理の基準が明確化された
- 難病の検査の多くは、研究として実施されてきた
  - ➡ 研究室での精度管理は？　改正医療法への対応は？

難病班等の遺伝学的検査体制の現状を調査

Webアンケート調査の方法

- Survey Monkey社のWebアンケートシステム（有料版）を利用
- 調査対象：難病研究班（研究代表者、研究分担者、研究協力者）と難病関係者
- 回答期間：2019年4月26日～5月31日

63の研究班（難病政策研究班の70.8%）
95実施施設、66依頼施設の回答

Webアンケート調査の考察（１回目）

- 現状では研究室での検査体制が多く、検体検査の精度管理の重要性は認識しているものの、研究室で確保できる人員や費用が限られているため苦慮している研究者が多く、早急な対応が必要である。
- 一方で、医療施設での検査実施 22.70%と新たな対応を行っている施設もあり、今後は検査の集約化を図り、新たな精度管理に対応した体制の構築を進めることが必要である。
- 改正医療法など検体検査の精度管理に関する情報提供の要望もあり、教育や普及活動がさらに必要である。
- 難病領域では検査結果の解釈には専門家の関与が必要で、難病班などで対応しているがさらに全国的なネットワークの整備が求められる。
- 保険収載に関して学会、内保連、厚労省への働きかけも積極的に行われているが保険収載により、安定的な検査体制を築することが急務である。
- 研究ではあるがIRUDの貢献と重要性が認識されている。エクソームや全ゲノム解析などの網羅的な解析による診断の保険収載の要望もあり、今後はこれに向けた検討を進めることが必要である。
- 診断施設の拠点化、患者情報の集約化のための体制づくりが急務であり、さらに検査の精度管理に係る費用も含めた支援が望まれる。

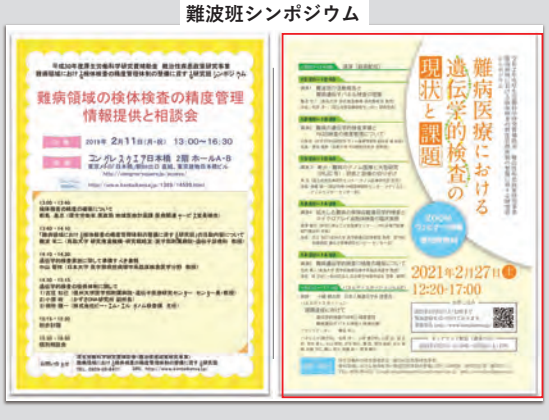
Webアンケート調査（2回目）

2回目：2021年3月4日～3月26日

- 検査の費用：保険診療としてして支払う回答が大幅増加（2020年度の診療報酬改定）
- 研究としての遺伝学的検査の割合は以前として多い
- 改正医療法を理解して対応している割合が増加しているが、人材不足、予算不足など課題は残る
- 次世代シークエンサーを用いた網羅的解析の技術が普及してきている
- 「指定難病遺伝子パネル検査（案）」は多くの回答が賛成であった
- 小児慢性特定疾病の遺伝学的検査が保険収載されない理由（後述）について、不合理と考える回答が多かった

4. シンポジウムについて

難波班シンポジウム



難病医療における遺伝学的検査の現状と課題

講演1　難波班の活動報告と難病遺伝子パネル検査の提案
難波 栄二（鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室　教授）
座長：松原 洋一（国立成育医療研究センター　所長）

講演2　難病の遺伝学的検査実績とNGS検査の精度管理について
小原 収（かずさDNA研究所　ゲノム事業推進部　副所長 兼 部長）
座長：原田 直樹（京都大学 iPS細胞研究所　准教授）

講演3　希少・難病のゲノム医療と大型研究（IRUD等）：研究と診療の切り分け
要 匡（国立成育医療研究センター　ゲノム医療研究部　部長）
座長：後藤 雄一（国立精神・神経医療研究センター　メディカル・ゲノムセンター　センター長）

講演4　拡大した難病の保険収載遺伝学的検査とマイクロアレイ染色体検査の臨床実装
黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター・内科系専門医療部門遺伝科　部長）
座長：古庄 知己（信州大学　学術研究院医学系（医学部附属病院/遺伝子医療研究センター）　教授）

講演5　難病遺伝学的検査の精度の確保について
宮地 勇人（東海大学　医学部基盤診療学系臨床検査学　教授）
座長：堤 正好（日本衛生検査所協会　顧問）

パネルディスカッション：課題達成に向けて（LIVE）
1. 遺伝学的検査の体制と精度管理
2. 難病遺伝子パネル検査と保険収載

347名の参加者

5. 検査実施体制の充実について

遺伝学的検査実施体制の拡充について

（R2年　難波班総合分担研究報告書より）

鳥取大学　足立香織先生

- 難病研究班では148項目（129疾患）の遺伝学的検査が実施されており、そのうち72疾患は研究室内でのみ実施されていた（令和元年5月時点）。
- 個別調査を行った109疾患の遺伝学的検査では、年間検査数は3,000～4,000件（3年間で11,000件程度）、陽性数は3年間で2,000件程度（陽性率18%）であった。

かずさDNA研究所　小原収先生

- 令和２年度に新しく保険適用になった検査の中で、NGSで解析可能な検査60種類を新しく追加して登録衛生検査所で実施する体制を構築した。これまでの保険収載検査と合わせて、合計100種類の疾患の検査提供が実現できた。
- また、この際に、検査対象疾患を研究対象とする学会・難病研究班との連携関係を本研究班の仲介を得ながら構築し、必要に応じて検査依頼をした主治医がその疾患の専門医に相談できる体制も構築した。
- 検査依頼数も、検査所設立時の想定であった5000件の目標に近づくことができた。

信州大学　古庄知己先生

（2年目　分担研究報告書より）

医療機関が受託する世界基準の精度管理基準の遺伝学的検査（クリニカルシークエンス）体制
全国遺伝子医療部門連絡会議に属する8施設および2つの小児病院からの受託を軌道に乗せた。現在使用してるのは以下の12つのカスタムパネルである。

- 遺伝性結合組織疾患（HCTDv4）
- 代謝・免疫パネル（Metabolic_immune）
- 神経・循環器（MND_CVS）
- 奇形症候群（CMS）
- 循環器（SUCVDv4）
- 遺伝性免疫異常（SUGIAv1）
- 原発性免疫不全症（SUPIDv1）
- てんかん（Epi）
- 知的障害（IDv2）
- 過成長・知的障害（OGID）
- 奇形ミニ（CCMS）
- 遺伝性腫瘍症候群（HOPEFUL）（SUHCSv2）

R１年度　分担研究報告書より

株式会社エスアールエル（当時）　堤正好先生

- 第10回アンケート調査は、117社を対象とし、回収アンケート数；83社中63社が遺伝子関連検査・染色体検査を受託しており、
- 2018年度の「単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査（遺伝学的検査）」年間受託検体数は、11,419件《保険適用：8,388件（前回：5,186件）、保険適用外：3,031件（前回：5,113件）》（前回：10,299件）であった。
- 特に保険適用の遺伝学的検査が増大したが、今回のアンケート調査より新たに日衛協会員となったかずさ遺伝子検査室（かずさDNA研究所）の受託数が加算されたためである。

先天異常の染色体分析の分野においては、未診断疾患イニシアチブ IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)の進展による病因解明が進んだために、検体検査としてのGバンド分染法やFISH法の受託が減少したことが確認された。

6. 遺伝学的検査の指針について

難病領域の診療における遺伝学的検査の指針

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班

2021年3月31日

http://www.kentaikensa.jp/1478/17041.html

目次

はじめに
1．本指針の基本方針
2．診療における遺伝学的検査の実施について
　1）保険収載されている遺伝学的検査とその実施に関して
　2）自由診療における遺伝学的検査の実施に関して
3．改正医療法等に適合した遺伝学的検査を研究室で提供するには
　1）研究室を病院の組織の一部として位置づける
　2）衛生検査所として登録し、臨床検査として実施する
4．研究の結果を診療の用に供するための対応について
　1）研究における遺伝子解析
　2）研究結果を被検者に開示する場合の留意点
　3）診療の対象とする遺伝子
　4）診療の対象とするバリアント
　5）診療のための確認検査の実施
　6）確認検査の結果報告
5．検査の費用負担について
おわりに［注］欧米と日本の検査の品質・精度確保の体制
資料　　関連するガイドライン等　図　表　利益相反（COI）の開示

はじめに

- 世界的なゲノム医療の推進
- 難病の原因遺伝子の解明の推進
- 酵素補充療法や遺伝子治療など画期的な治療法の開発と実用化
- 日本でも指定難病の遺伝学的検査の保険収載が拡大
- 遺伝子治療用医薬品が保険収載
- 全ゲノム解析等実行計画遺伝子パネル検査等の保険収載が期待
- 難病の遺伝学的検査の多くは研究室等で実施
- 2016年にゲノム医療実現推進協議会、ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースの議論
- 諸外国と同様の水準を満たす遺伝子関連検査の品質・精度の確保が必要
- 検体検査の精度管理等に関する検討会
- 2018年12月1日検体検査の品質・精度に係る医療法等（改正医療法等）が施行
- 難病の遺伝学的検査も改正医療法等の基準の品質・精度の確保が必要
- 研究での遺伝学的検査は新たな基準の品質・精度の確保が困難（ゲノム医療実現推進協議会の課題）
- 「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班」（2018年10月～2021年3月）（資料7）で本指針を策定

1．本指針の基本方針

- 欧米の体制［注］を参考
- 診療の遺伝学的検査と研究室での遺伝子解析を明確に分ける
- 診療に用いる遺伝学的検査の具体的な対応
- 研究の遺伝子解析等は本指針の対象外（研究の指針(資料８）に従う）
- 但し、研究の結果が患者の診断や診療に役立つ場合がある
- この場合のその手順についても本指針に含めた
- DTC（Direct-to-consumer）遺伝子検査ビジネスは本指針の対象外

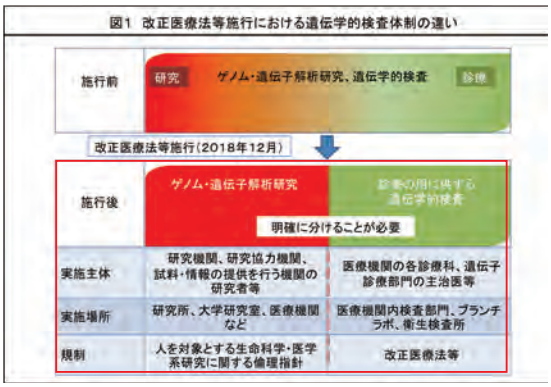
［注］欧米と日本の検査の品質・精度確保の体制

米国
- CLIA法（臨床検査室改善法）による認証制度のもと、米国病理学会（CAP）の認定よる臨床検査室で多くの遺伝学的検査が診療に利用
- 研究室の研究結果は診療に用いることはできない
- 診療と研究が明確に分けられている

英国
- 国際規格ISO 15189による認定プログラムが実施

日本
- 薬事承認取得済の体外診断薬（IVD)による検体検査はISO 15189に基づく施設認定プログラムが運用
- 遺伝子関連検査のためのISO 15189ガイダンス文書の策定
- 遺伝子関連検査の認定プログラムが2020年から開始
- 今後は検査室の第三者認定のもと品質・精度の確保が求められる予定

図1 改正医療法等施行における遺伝学的検査体制の違い



「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」より

資料8　ゲノム遺伝子解析研究に対して

人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針

文部科学省
厚生労働省
経済産業省

令和3年3月23日制定

2．診療における遺伝学的検査の実施について

1）保険収載されている遺伝学的検査とその実施に関して
- 難病領域などの遺伝学的検査の保険収載が進んでいる
- D006-4遺伝学的検査（ア～オ）は指定難病64項目（エに7項目、オに57項目）が追加され、140検査項目（111疾患）が保険収載（令和2年度）
- エとオの検査は施設要件があり地方厚生（支）局長への届け出が必要
- 遺伝学的検査を2回以上、オの検査では診療報酬明細書の摘要欄への記載
- 遺伝カウンセリング加算の算定が可能
- 診療の用に供する検体検査は医療機関の検査部門や衛生検査所で実施
- 遺伝学的検査の多くは衛生検査所において受託検査として実施
- 遺伝学的検査の検索可能な情報提供サイトを構築（資料９）

2）自由診療における遺伝学的検査の実施に関して
- 分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を事前に確認
- 改正医療法等に従って検査を実施

資料9　遺伝学的検査実施施設（検索サイト）

米国GTR(Genetic Testing Registry）や欧州EuroGenTestなどを参考にして作成

難波班HP　http://www.kentaikensa.jp/search/



資料9　遺伝学的検査実施施設（検索サイト）



http://www.kentaikensa.jp/search/

3. 改正医療法等に適合した遺伝学的検査を研究室で提供するには

- 医療機関内、医療機関内ブランチラボ、衛生検査所に限られる
- 病院に属さない研究室や研究所は、１）または２）の対応が必要
- 対応が困難な場合は、医療機関の検査部門や衛生検査所へ検査の移管

１）研究室を病院の組織の一部として位置づける
- 病院内の研究施設でも検体検査の実施部門として位置づけが必要
- 医療機関での検体検査の対応は表に示す（表）。

２）衛生検査所として登録し、臨床検査として実施する
- １）の対応が困難な場合は衛生検査所として登録
- 臨床検査として、検体検査の精度の確保のもとで実施する

研究室で実施している検査は、できるだけ臨床検査に慣れている病院の検査室や衛生検査所で実施する体制に切り替えるのが実際的

表　医療機関での検体検査の実施に関する対応

改正医療法で求められている内容

1．検査の実施場所
1）病院の検査部門（医療機関内）
2）研究施設（病院の組織の一部として位置づけられている）*

2．構造設備と責任者
1）構造設備の基準は求めないが、バイオセーフティに配慮 **
2）検査全般の精度の確保に係る責任者の配置 *
3）遺伝子関連・染色体検査に係る精度の確保に係る責任者の配置 †

3．各種標準作業書、作業日誌、台帳関連
1）標準作業手順書 **：「検査機器保守管理標準作業手順書」、「測定標準作業書」の作成 **
2）作業日誌：「検査機器保守管理作業日誌」、「測定作業日誌」の作成 **
3）台帳：「試薬管理台帳」、「統計学的精度管理台帳」（内部精度管理台帳）、「外部精度管理台帳」の作成 **

4．内部精度管理、外部精度管理調査の受検、適切な研修
1）内部精度管理の実施 ‡ §
2）適切な研修の実施 ‡ §
3）外部精度管理調査の受検 ‡‡
4）外部精度管理調査の受検およびその代替方法 §§
5）第三者認定（ISO15189等） §§

* 当該研究施設のうち検体検査を行う区域が、都道府県等に申請する当該病院等の建物の構造の中に含まれていること及び当該検体検査について病院等の管理者及び検体検査の精度の確保に係る責任者の権限が及ぶこと等により、病院の組織の一部として位置付けられている必要がある。
** 既存のマニュアル等の活用が可能。
† 臨床検査技師
†† 臨床検査技師、衛生検査所
‡ 臨床検査技師
‡‡ 臨床検査技師、衛生検査所
§ 遺伝子関連・染色体検査以外の検査
§§ 遺伝子関連・染色体検査

4. 研究の結果を診療の用に供するための対応について

１）研究における遺伝子解析
- 研究と診療は基盤とする考えが異なる
- 研究は科学としての新規性や再現性を重視
- 診療は臨床的有用性、分析的妥当性、臨床的妥当性を重視
- 諸外国と同様に研究と診療は明確に区別
- 研究に改正医療法に求めると研究を阻害（物理的負担、自由度制限）

２）研究結果を被検者に開示する場合の留意点
- 被検者が希望した場合には原則としてその結果を開示
- 被検者には研究として実施された結果であることを説明
- 研究結果を治療など診療の用に供するには、以下の３）から６）で対応
- 診療に役立つ結果の開示希望は研究参加時に確認
- 病因性が明らかにされたバリアントのみを対象
- 複数領域の専門家による検討体制を構築（診療科、遺伝診療部等）
- 遺伝カウンセリングにも対応
- 精度の確保に知識と経験を有する者が加わる
- 診療体制はIRUD診断拠点病院が参考

4. 研究の結果を診療の用に供するための対応について（続１）

３）診療の対象とする遺伝子
- 指定難病、小児慢性特定疾病、疾患概念の確立した疾患
- 病因性が明らかにされた遺伝子
- ClinGen Gene-Disease ValidityのDefinitiveとStrong の遺伝子が対象
- 新規疾患は複数の症例においての十分な検証が必要
- 症例数が少なく遺伝子－疾患関連性が不十分の場合は以下で検討
- 査読付き学術雑誌掲載されていることが前提
- ClinGen Gene Clinical Validity Curation Process SOPを参考にし
- 当該疾患領域の専門家にも相談

４）診療の対象とするバリアント
- 病因性が確認されるバリアント
- 病因性の判断基準はACMG/AMP標準ガイドラインとClinVar Clinical Significance Value
- Pathogenic、likely pathogenicを一次候補として検討
- 新規のバリアントの病因性は以下が対象
- 機能解析やモデル細胞・モデル動物などを用いた明確な証拠
- 専門家間の検討などで一定のコンセンサス

4. 研究の結果を診療の用に供するための対応について（続２）

５）診療のための確認検査の実施
- 当該バリアントの確認を目的
- 改めて診療の中で採血等の検体採取
- 主治医が所属する医療機関内で実施
- 検査は精度保証された医療機関や衛生検査所で実施
- 遺伝カウンセリングや関連する診療科との連携体制
- 必要に応じて当該疾患の専門家が所属する他施設とも連携
- 難病領域において測定に用いる機種・試薬等は問わない（薬機法承認の試薬・医療機器がない）
- しかし、汎用性が確保され、複数の施設で行われている標準的な検査手法、機器を原則

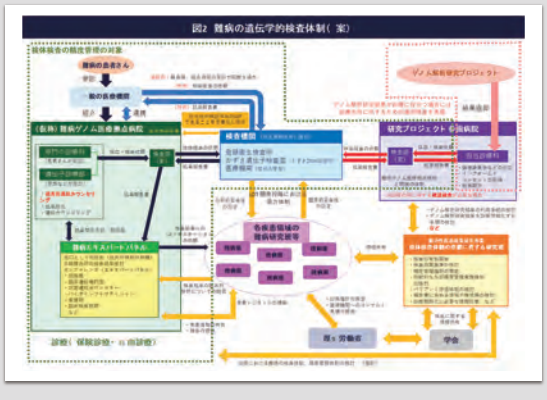
６）確認検査の結果報告
- 基本的には、当該バリアントのみに関する情報を結果結果する
- 結果告知は施設において検討を行い主治医が伝える
- 血縁者に対しては遺伝診療部等での遺伝カウンセリングで対応

5. 検査の費用負担について

- D006-4遺伝学的検査などは保険診療として費用を徴収
- 指定難病申請、遺伝子治療・酵素補充療法などの治療実施には保険診療での遺伝学的検査が求められる
- 小児慢性特定疾病等は保険収載の検査は非常に少ない
- 症状のない血縁者の遺伝学的検査は保険診療の適応にならない
- 今後さらなる保険収載の拡充が望まれる
- 自由診療として費用徴収することも一つの選択肢
- なお混合診療とならない仕組みで対応する必要
- 研究結果の確認検査は診療の一環として行われ、研究とは別に検査費用を確保（保険診療など）することを基本

おわりに

- 網羅的な遺伝子解析技術によるゲノム医療が世界的に推進
- わが国でも、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）、オミックス解析、全ゲノム解析等実行計画等が推進
- 網羅的シークエンシングのコストの低減が予想
- 臨床検査として全エクソームや全ゲノムシークエンスの導入が予想
- 難病領域では鑑別が困難な場合も多く網羅的な遺伝学的検査が必要
- NGSによる遺伝学的検査の保険収載を進めることが強く望まれる
- 施設として難病エキスパートパネルを備えた難病ゲノム医療拠点病院（仮称）（図２）の体制が必要
- 二次的所見に関しては小杉班の提言が出されており本指針に含めない
- 本指針がわが国の難病診療に活用され、患者によりよい医療が提供されることを期待



7. 保険収載について

保険収載されている指定難病の遺伝学的検査の数（D006-4,D006-20）

	疾患数	検査数
2020年3月以前	59	71
2020年4月以降	111（+52）	140（+69）

保険点数（検査数）
3,880点（10）
5,000点（87）
8,000点（39）

令和２年度の保険収載改定の具体的内容
1. 診断基準において、遺伝学的検査の実施が必須となっている指定難病
2. 臨床症状、他の検査等では診断できない場合に限り遺伝学的検査の対象

確定診断に遺伝学的検査が有用と考えられる指定難病の数	173
そのうち現段階で保険未収載の疾患数	63

難波班HPを参照してください
http://www.kentaikensa.jp/1391/15921.html

難病遺伝学的検査の保険収載の仕組み

通常の保険収載

- 各学会の保険委員会→内科系学会社会保険連合（内保連）→中央社会保険医療協議会（中医協）→国が決定
- 分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性の事前検討が必要
- 原則として体外診断用医薬品・医療機器（IVD・MD）であること（自家調整検査法（LDT）は認められない）
- しかし、指定難病はLDTでも保険収載されてきている（難病法による）

難病の遺伝学的検査の保険収載を拡充するための（案）

1．小児慢性特定疾病など多くの難病を指定難病に登録する
2．指定難病以外のLDT遺伝学的検査も保険収載される仕組みをつくる
3．NGSによるパネル検査開発により、開発費用を抑えながら、多くの検査に対応する

アレイCGHの保険収載について(1)

令和３年１０月１日より

検査項目
「染色体ゲノムDNAのコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失」

保険点数	8,000点
遺伝子関連・染色体検査判断料	100点

留意事項
薬事承認を得ている体外診断用医薬品を用いて、アレイCGH法により染色体ゲノム DNA のコピー数変化及びヘテロ接合性の喪失を測定した場合は、本区分の「3」処理が極めて複雑なものを準用して患者1人につき1回に限り算定する。

アレイCGHの保険収載について(2)

留意事項

ア 本検査は、12q14 欠失症候群、15q13.3 欠失症候群、15q24 反復性微細欠失症 候群、15q26 過成長症候群、16p11.2 重複症候群、16p11.2-p12.2 欠失症候群、 16p11.2-p12.2 重複症候群、16p13.11 反復性微細欠失症候群、16p13.11 反復性微 細重複症候群、17q21.31 反復性微細欠失症候群、1p36 欠失症候群、1q21.1 反復 性微細欠失症候群、1q21.1 反復性微細重複症候群、1q21.1 領域血小板減少-橈骨 欠損症候群、22q11.2 欠失症候群、22q11 重複症候群、22q11.2 遠位欠失症候群、 22q13 欠失症候群(フェラン・マクダーミド症候群)、2p15-16.1 欠失症候群、2p21 欠失症候群、2q33.1 欠失症候群、2q37 モノソミー、3q29 欠失症候群、3q29 重複 症候群、7q11.23 重複症候群、8p23.1 微細欠失症候群、8p23.1 重複症候群、8q21.11欠失症候群、9q34 欠失症候群、アンジェルマン症候群、ATR-16 症候群、22q テ トラソミー症候群(キャットアイ症候群)、シャルコー・マリー・トゥース病、 5p-症候群、遺伝圧脆弱性ニューロパチー、レリー・ワイル症候群、ミラー・ディカー症候群、NF1 欠失症候群、ベリツェウス・メルツバッハ病(先天性大脳白 質形成不全症)、ポトキ・ルプスキ症候群、ポトキ・シェイファー症候群、プラダー・ウィリ症候群、腎嚢胞-糖尿病症候群、16p12.1 反復性微細欠失症候群、 ルビンシュタイン・テイビ症候群、スミス・マギニス症候群、ソトス症候群、裂 手/裂足奇形 1、ステロイドスルファターゼ欠損症、WAGR 症候群、ウィリア ムズ症候群、ウォルフ・ヒルシュホーン症候群、Xp11.22 連鎖性知的障害、 Xp11.22-p11.23 重複症候群、MECP2 重複症候群、ベックウィズ・ヴィーデマン 症候群、シルバー・ラッセル症候群、第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群(鏡 -緒方症候群)並びに 14 番染色体母親性ダイソミーおよび類縁疾患のいずれかを疑う患者に対して実施すること。

59疾患および類縁疾患のいずれかを疑う疾患に対して実施

アレイCGHの保険収載について(3)

留意事項（続）

イ 本検査を実施する場合は、関連学会が定める指針を遵守し、本検査を実施する 医学的な理由を診療報酬明細書の摘要欄に記載すること。

ウ 本検査は、遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医 療機関において実施すること。

8. 難病遺伝子パネル検査の開発（案）

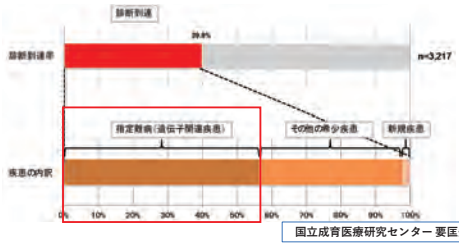
指定難病遺伝子パネル検査と未診断疾患イニシアチブ（IRUD）との違い

指定難病遺伝子パネル検査（診療）	IRUDプロジェクト（研究）
• 保険診療で実施（目指す）	• 研究費で実施
• 臨床検査としての検査の品質・精度を確保*	• 研究解析として実施
• 倫理審査委員会の承認は不要	• 倫理審査委員会の承認が必要
• 検体は患者のみ	• 検体はトリオ（本人及び両親等）が原則
• 指定難病の原因遺伝子を対象とする	• すべての難病の原因遺伝子を対象とする
• 検査結果の返却期間（TAT）は3ヶ月以内	• 検査結果のTATは定めず（半年～3年程度）
• 評価の定まった結果を返却	• 新規バリアントなども返却
• 検査の適応と結果報告書は難病ゲノム拠点病院（仮称）の難病エキスパートパネル（仮称）で検討	• 検査の適応と結果報告書は診断拠点病院の診断委員会で検討
• 結果を研究に用いるには倫理審査委員会の承認が必要	• 結果を診療に用いるには臨床検査としての確認検査が必要

＊改正医療法を遵守（実施場所・施設、責任者、各種手順書・台帳、内部精度管理・外部精度管理調査（CAP等）、研修など） ISO15189は勧奨

IRUD診断例の疾患内訳

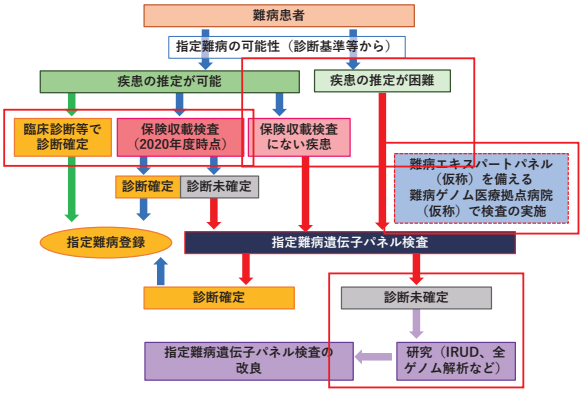
診断不明患者の約4割で原因（疾患）が判明



国立成育医療研究センター 要匡先生より

診断到達症例の半数は指定難病である ➡ 指定難病遺伝子パネル検査で診断が可能

指定難病遺伝子パネル検査の流れ



指定難病遺伝子パネル検査（案）

使用目的

1. 指定難病の診断補助を行うことを目的とする。
2. 血液から抽出されたゲノムDNAを用いてNGSパネル検査に基づき生殖細胞系列の遺伝子異常を検出し、その情報を診断の補助に用いる。

開発方針

1. 指定難病の原因となる遺伝子（800～900程度）を解析対象とする（遺伝子リスト作成中）。
2. 解析プログラムと反応キットからなるコンビネーション医療機器として開発する。
3. IRUD研究やかずさDNA研究所での実績を元に開発する。
4. 既存の実績のあるエクソーム解析用試薬を利用しNGSで解析するが、この解析はLDTとして実施し解析データを出力する。
5. その出力された解析データを解析プログラムで処理し病原性の可能性のあるバリアントを出力する。
6. 解析プログラムはIVD・MDとして開発する。
7. 検査の依頼は難病エキスパートパネル（仮称）を設置する難病ゲノム医療拠点病院（仮称）で実施する。
8. 難病エキスパートパネルで疾患のバリアントの評価、診断の妥当性を検討し報告書を策定する。
9. 検査の実施基準や報告の基準に関しては、学会等で検討し指針等を作成する。
10. エキスパートパネルでの評価を保険点数に加える。

まとめ

1. 改正医療法の背景と内容
2. 難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する

Take Home Message

「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」
http://www.kentaikensa.jp/1478/17041.html

をご一読ください

国では全ゲノム実行計画が進められており、診療における難病領域の遺伝学的検査がさらに充実することが望まれます

講演２：「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」

吉田 雅幸（東京医科歯科大学 生命倫理研究センター 遺伝子診療科）

【小杉】第２席の方の特別講演は、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」について、東京医科歯科大学の吉田先生にお話しいただきますが。これは皆さん、ご存じのように、今年の６月 30 日に、従来のいわゆるゲノム指針と、それから、人指針、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針が統合されて、６月から施行されたということについて、その内容等についてご説明を、ご講演をいただきます。日本の倫理指針の作られてきた背景というのは、ちょっといびつな形というところもあります。これは元々本格的な医学系研究に関連するような倫理指針が一番最初にできたのが、実はゲノム指針であるという。これが、2001 年にできているわけですが、この背景としては、要するにヒトゲノム計画とか、日本ではミレニアム・プロジェクトというような、それぞれの背景があって、全体像の像ができる前にゲノムの指針ができてしまい、その後に疫学研究に関する倫理指針、臨床研究に関する倫理指針となって、順番が反対じゃないかなと思うところがあります。それで、疫学研究に関する倫理指針と臨床研究に関する倫理指針は１指針として統合されたわけです。最後に、１指針、ゲノム指針だけが残っている状態でやっているのですが、やはり医学系研究というか、こういう人を対象とする研究の同じ枠組みの中で考えるべきで、やっぱりある意味でダブルスタンダード的なものも存在していたわけで、それが今回やっと統合されたというところであります。

それで、吉田先生にこれからご講演いただきますが、恒例ですので、簡単に学歴をご紹介させていただきます。吉田先生は 1988 年に東京医科歯科大学をご卒業され、第３内科の方に入られています。1992 年からハーバード大学のブリガムアンドウィメンズ病院研究員で留学されました。平成８年に医科歯科大学の方に戻られて、難治病疾患研究所、病態代謝解析学分野、それから現在は生命倫理研究センターで先端倫理科学開発分野等の分野でご活躍をされております。では、吉田先生、よろしくお願いいたします。

【吉田】小杉先生、ご紹介ありがとうございました。東京医科歯科大学の吉田でございます。小杉先生からご紹介いただきましたように、今年、新しい指針、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針が制定されました。この遺伝子医療部門連絡会議の皆さん方にも、十分ご理解いただきたいと思います。

まず、医学系研究には科学的な合理性と倫理的な妥当性が必要になります。

わが国での倫理指針の策定の経緯についてお話しします。実はヒト対象の倫理指針の中で一番古いのが、このヒトゲノム研究に関する指針で、平成 13 年、2001 年の３月に策定をされました。小杉先生が言われたように、パッチワーク的に作られて、漏れたところを覆うというような形で整備が進みました。平成 26 年には疫学研究と臨床研究に関する指針が、「人を対象とする医学系指針」としてまとまり、今般、このゲノム指針と医学系指針が統合されて、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針になりました。さらに、これらの指針は全部行政指導であり、法律ではありません。法律の部分では治験、臨床試験、再生医療法、そして、臨床研究法があります。これが我が国のレギュレーションの現状であるということをまずご理解いただきたいと思

います。

次に、新しい指針の名前ですが、「生命科学」となり、主語が大きくなったように思われますが、実際には従来の医学系指針とゲノム指針が合体したものです。ですから、今回の指針改正で、これまで指針の対象でなかったものが入ってくるということはありません。

今回、ゲノム指針と医学系指針が統合される中で、共通の部分では記載の共通化というのは当然可能であるということになりました。基本には医学系指針の内容がデフォルトになって両指針が統合されるというような形でまとめられています。ですから、言い方によってはゲノム指針がなくなってしまったとも言えますし、ゲノムも医学系も同じ、いわゆる例外主義から指針が脱却したと言えるかもしれません。

やはり全ゲノム解析等のさらなる推進に向けた体制整備は重要で、全ゲノム解析事業と今回の指針との関係ということを考えるうえで、1 つ重要なのは全ゲノム解析事業というのはあくまで事業で、研究ではないということです。それから、今回の体制整備の中では、患者還元というものが重視をされています。これがゲノム医療を推進する方向で、この全ゲノム解析事業が推進されていくだろうと思われます。その中で、昨日の塩崎前衆議院議員元厚労大臣の話にもあったように、解析事業というのは進んでいくことになります。

NHS の資料の中で、Research pathway というものと、Patient contact points というものが明確に分かれていて、それが合流する地点というところで、リサーチ・エンバイロメントというような、バーチャルデスクトップが提供されています。しっかりここでレギュレーションをかけて、OK だったものだけがリサーチの方に下りていくことにして、個人情報保護を図ることが書いてあります。

おそらく我が国の全ゲノム解析等事業も、このようなパスウェイに従って、進んでいくことを期待しますが、研究と臨床のインターフェイスがはっきりしていないという懸念があります。

以下、今回の指針の中身を見ていきたいと思います。

今回の新しい指針では、全体的には臨床研究法の CRB 認定臨床研究審査委員会に準じた形で位置づけられています。多施設共同研究の中での役割が、CRB の役割に近いものになってきていると捉えていただくといいと思います。

今回、その特徴的なことをいくつか取り上げて、それについて少し詳しくご説明をしていきたいと思います。ここに書いてある用語の定義、インフォームド・コンセント、研究計画に関する手続き、結果等の取り扱い、あとは、倫理委員会の役割責務にも若干の変更があったということになります。また、全体的な構成も見直されています。

用語の定義の見直しとして、新たに研究協力機関が定義をされています。これは当該研究のために研究対象者から新たに試料・情報を取得し、研究機関に提供のみを行う機関のことを指しています。また、多機関共同研究という、1 つの研究計画書に基づいて、複数の研究機関で実施される研究が新た定義されました。「新たに試料・情報を取得し、研究機関に提供のみを行う者」、つまり、研究協力機関にいる人は研究者ではないとここで定義をされています。研究機関で当該研究に関する業務を統括する者が研究責任者であり、複数の研究機関の研究責任者を代表する者を研究代表者とします。遺伝カウンセリングについても、今般、定義がしっかり定められて、研究対象者、あるいはその血縁者に自らの意思で選択し、行動できるよう支援し、または援助する

という形で、しっかり定義がされています。

用語の変更に続いて、手続きの実施主体の変更ということも行われていて、研究実施において必要な手続き、特に倫理委員会の付議、そして、重篤な有害事象の大臣報告等の実施主体が、これまで研究機関の長だったものが研究責任者に変更になっています。これは倫理審査を外部に委託するということを想定し、機関の長を間に挟むと事務的に煩雑になるというところもあったようです。直接研究者が倫理委員会に付議ができることになりました。機関の長の責務としては監督責任、そして、研究実施の許可を与えるというのは当然機関の長です。

そして、計画書に関する手続きというところですが、多機関共同研究では研究代表者という者を1名選ばないといけないとなっています。また、原則として、1つの倫理委員会による一括した審査をしなさいとなっています。個別審査が排除されていないので、個別の審査をする可能性もしっかり残されています。

そして、ゲノム解析研究者として注目したのは、従来のゲノム指針にあった個人情報管理者とか、毎年1回の外部有識者による実地調査がいずれも廃止となり、機関の長の責任で適切な措置を実施するということに変えられました。

倫理委員会の申請については、自分の機関に倫理委員会があってもなくても、一括の倫理審査が可能なので、外の倫理委員会に書類を提出することができます。代表機関は申請書類を作成し、倫理審査委員会に申請します。承認後、各分担機関に結果を連絡します。研究が始まった後の実施状況報告、あるいは有害事象報告なども代表機関が取りまとめて行って、分担機関にあっては、代表機関に倫理審査を委託するため、委託書類の作成をしなくてはいけません。さらに、倫理審査の承諾の連絡を受けた後に、自分の機関の長から研究実施許可をもらう必要があることになります。

下の留意事項で触れていますが、分担研究機関の研究者の場合には、外部の倫理委員会から承認書が届いた後、自分の機関の長に実施許可を求める必要があります。それを少し忘れて始めてしまうと、実施許可なしに始めてしまうことになるというリスクがあります。

また、ICの手続きのところで、若干従来よりも少し複雑な状況が生まれています。それは、さっきお話しした、研究協力機関が新たに定義され、ここの人がICを取ってはいけないとなっています。これは研究者ではないので、研究機関の研究者等がIC取得を行ってくださいとなっています。そこがちょっとわかりにくいと思います。

もう1つ、これは以前の指針にもあった、既存の試料・情報の提供を行う者というものがあって、この人たちは研究者じゃないんだけれども、ICを取ってもいいですということになっていて、自分の機関に倫理審査は不要だけれども、試料・情報の提供記録、あるいは届出書を出しなさいとなっています。研究機関はあまり問題がないのですが、この研究機関以外に分類されるところがちょっと複雑になっていると思います。

そのICの取得については、今回、電磁的方法が認められました。これは研究を実施するうえで非常にメリットがあり、従来、対面で理解できるよう説明し、文書による同意を取得するというような項目が文書同意に加えて電磁的な説明を行う。あるいは電磁的な同意を取るということで良くなりました。この電磁的は説明というのはいくつかの類型がガイダンスに置いてありますが、パソコンやタブレットの画面上に説明の文書等を映すというようなことや、あるいは直接映

さずに、その文書を DVD に焼く、USB メモリに入れて送る、あるいはもうメールに添付して送付するというようなことです。

また、電磁的な同意としては、パソコン、タブレットの画面上のチェックボックスのチェックとか、同意ボタンを押し下げることでもよい。あるいは、画面上に電子ペン、タッチペンでサインをしてもらうのでもよいとなっています。あるいは電子メールで送ったものに、電子メールで参加しますよ、と返事をしてもらってもよいとなっています。対面での同意取得が困難なような場合でも、こういう電磁的な説明、あるいは電磁的な同意を行うことで研究のリクルートができるようになるのは、非常によい変更かなと思います。

ただし、この電磁的な方法を取るときには、次の３つの事項をすべて満たしてください。1 つは本人確認です。本人確認というのは身元の確認というものと、あとは当人認証ですね。実際その人が本人であるかどうかを、適度な強度でそれを確認しなさいとされています。

対面で会っているが、文書はパソコンで見せるとか、そもそもリモートでテレビ電話等でパソコン等に説明文書を映すという手法があります。これらはいずれも電磁的、リモートの同意取得ということになりますが、必ず説明内容を理解したことを確認しなくてはいけない。あるいは、必ず文書を備えることが原則だけれども、動画とか絵、図を併用することはよいということになっているようです。それから、同意についてはボタンをチェックする、あるいはサインをする、電子メールを送ってもらうと。さらに、文書を読むことのできない対象者、あるいは麻痺等があってサインができないような方の場合には、同意の立会人というものが認められています。

本人確認というのは手続きを実施する人物が実在する本人かどうかを確認するということです。対面の場合には従来の同意説明と同様に目の前にいる方が本人であるかどうかが確認できるわけですが、リモート、非対面の場合には、身元確認と当人確認というものが要るであろうということであります。身元の確認というのは、自己申告でいいかどうかわかりませんけれども、例えば何らかの身分証明書を提示してもらうということで確認できると。当人確認ということについては、例えば単要素認証としては、ID とパスワードの一致を見ると。あるいは多要素、最近よくあるのが 2 ファクタ・オーソライゼイションという形で、ID プラス何らかのパスワードであったり秘密の質問であったりで認証します。

ただし、指針上も、研究の内容や性質に応じて、適切な強度で本人確認をすべきといっています。つまり、厳しければ厳しいほどいいというわけではなくて、もちろん研究対象者のリスクや負担の大きい、侵襲があるような研究では、オンラインでの公的身分証明書の確認も必要かもしれない。ただし、必要以上に個人情報を取得してしまうと、研究者側にもそれをしっかり守る義務が発生します。逆に、研究対象者のリスクや負担が大きくない場合には、必要以上に多くの情報を求めない方がいいとも書かれているので、必ずしもどんどん確認すればいいということを意味しているわけではないということもご留意いただいた方がいいかもしれません。

質問する機会の提供については、問い合わせフォーム、電話番号等で、さらに例えば、研究者等が回答を行って、研究対象者等の理解が得られたことを確認したうえで、同意を受けるということもよいかもしれません。

最近、これはちょっとゲノム研究ではあまりないかもしれませんけれども、分散型臨床試験、Decentralized Clinical Trial、DCT といのが臨床試験の中ではかなり広がってきています。

これは特に COVID 以降にいろんな人があまり移動できない、リモートでいろいろやらなくちゃいけないということを踏まえて、同意取得の遠隔化、リモートコンセントというものを推奨する。そうすることによって、参加率が向上し、迅速に研究情報伝達を行うことができて、継続的な意思確認、ダイナミックコンセントとも言いますけれども、同意内容の変更が比較的容易になると言われています。ただ、これらについて具体的にゲノム解析研究の中でどのようにそれを応用していくかというのは、まだ未知数だと思います。

次は、研究結果等の取り扱いに関する規定の変更ということで、これは特にゲノム解析研究等の二次的所見の開示に該当するところです。インフォームド・コンセントを行う際に、研究結果説明の希望の有無についても確認する必要があり、説明希望がないような場合でも、研究対象者及び血縁者の生命に重大な影響を与えたり、有効な対処法がある場合には、研究責任者にそれを報告して、倫理委員会に意見を求めたうえで説明をする。あるいは、その意向を確認することが望ましいとされます。こちらは小杉先生中心のこのゲノム解析での結果の開示の方向というものが、かなり大きく反映されているのではないかなというふうに思います。

最後に、倫理委員会への報告に係る規定の新設ということで、これまで研究計画書の軽微な変更というのは迅速審査ということになっていたのですが。軽微な変更の中でも、予め確認のみでよいと認めたものは、報告でよいとなりました。これは一見非常に簡略化されたように思えるんですが、ここに類型化されるのは限定的なので、一部これは委員会の事務処理を簡素化する可能性があります。

ここまでお話ししたように、この研究の結果等の取り扱いについては、意思決定支援であるカウンセリングの位置づけを明確化することが今回の指針の中でも書かれていて、このカウンセリングが研究結果等の説明や IC 取得の際に必要な要素であるということを新たに規定していただいたということで、これは遺伝医療部門連絡会議としても非常に前向きに捉えたいところかなというふうに思います。

ということで、一応今、駆け足にはなりましたけれども、指針の概要ということについてご説明を申し上げました。どうもご静聴、ありがとうございました。

【小杉】吉田先生、どうもありがとうございました。それでは、質疑に移りたいと思います。フロアの方、あるいはオンラインの方、ご質問等、ございませんでしょうか。

― こちら、会場の方は今のところいらっしゃいません。

【小杉】吉田先生、Q&A の一番下に何かありますね。

【吉田】今、質問をいただいておりまして。「研究協力者は得られた遺伝子検査結果を利用して、論文を作成することは可能ですか」。研究協力者というのは、一応研究者ではないので、その当該研究の論文を作成するというのは、研究者の仕事だと思います。もし論文を作成するのであれば、やはり研究者になられた方が良いと思います。

もう 1 つご質問。「同意の撤回については何か変更がありますか」。多分、私の記憶する限りで

は特になかったかと思います。

【小杉】さっきの研究協力者の論文の話なんですけど。これ、例えば、今回、この遠隔での同意も認められたっていうことと、それから研究協力機関が研究組織でないというところから、今まで例えばIRUDの協力病院については、患者を紹介して、それで紹介先で検体採取したりとかっていうことしかできなかったんですけど。協力病院で検体採取は、要するに、協力病院とそれからIRUD拠点病院がオンラインでつながって、それで協力病院の先生が一応は研究説明の補助者みたいな位置づけで。それで、IRUDの拠点病院の研究者がオンラインで同意を取るというような。でも、実際には予め文書を渡しておいて、それを見てもらった後に、質問を双方的に受け付けるっていうような、そういうことが可能になっているし、これからIRUDでもそういうふうにやっていこうっていうふうになっているんですね。そういう場合に、患者さんを見つけて紹介した人は、研究協力者が、要するに論文のコオーサーになるのかどうかという話だと思うんです。
【吉田】なるほど。

【小杉】IRUDのマイクロアトリビューションっていう、尊重するという考え方から言うと、やっぱりそういう人でも論文のコオーサーになっていただいた方がいいのかなというので。だから、そういう意味では必ずしも研究実施の研究協力者と一致しなくてもいいんじゃないかなと思うんですけど。

【吉田】多分、論文執筆のコントリビューションっていうのは、必ずしも指針と全く一緒である必要は多分ないかと思うので。電磁的な同意について実際の実施例もあると思います。本人確認が難しいのでどのようになりすましを防ぐかというのは、倫理審査委員会の中でも議論になったところではあります。

【小杉】その他、いかがでしょうか。

― 会場の方もまだいらっしゃらないようです。

【小杉】高田先生が手を挙げています。

【高田】吉田先生、ありがとうございました。

【吉田】どうも。お疲れさまです。

【高田】どうも。ちょっと整理と言いますか、確認と言うか、教えていただきたいんですけど。研究代表者というのは、そのプロジェクトの唯一1人の人がなるということで。

【吉田】そうです。

【高田】多施設共同研究のときは、各施設に共同研究機関の長として、研究責任者という人が 1 人ずつ設置されて、それは病院長とか医学部長とは別に、その研究のプロジェクトのトップという形になるわけですよね。

【吉田】はい。

【高田】そして、それとセントラル IRB の方を通すということの兼ね合いで言うと、そこの施設はそれぞれ、例えば吉田先生が研究代表者であれば、そこに倫理委員会を通してもらえれば、ぶら下がりの共同研究者の施設は皆さん OK って、基本的はなるという理解でいいんでしょうか。

【吉田】そうです。はい。

【高田】そうすると、それとあと、研究協力機関ですかね。要するに、共同研究ではなくて、今までだと共同研究機関になっていたけども、実際には検体と IC を取って送るっていう立場の施設が、これまでの立て付けだと共同研究機関になっていましたけど、そうはならないで、実際に送って、要するに自分のところに何も残らないけれども、検体と情報を送るというふうになった場合は、それも倫理審査は自施設で受ける必要はなくてやっていく。ただ、許可を医学部長とか病院長から頂いて、GO サインが出れば、倫理委員会をスルーしてやっていくっていう、言い方はあれですけど、そういう理解になるっていうことですよね。

【吉田】研究機関は研究者じゃないので、倫理委員会は要らないんです。ただしそれも新規で検体を取る場合には、今回新しい研究協力機関になって、既存の試料・情報の場合には、既にあった既存試料の情報を多機関に提供する者になって、どちらも研究者じゃないので、倫理審査は要らないんですが手続きは必要です。

【高田】そうですね。

【吉田】そこをちょっと。

【高田】そこがちょっと難しいっていうか、わかりにくいなって思ったので。さっきの小杉先生の質問を聞いていて、そこがやっぱり多分解釈の問題もあるんでしょうけれども、例えば論文のときに共同研究者に載るのはいいけれども、研究協力者と共同研究者は違うと。IC を取るときには共同研究者が取るのであって、研究協力者が取るのではないと、そういう理解になるんですよね。ただ、そのときに、じゃあ例えば、北里が拠点で、そして、そのサンプルを例えば周辺の病院が近いからそこでお願いしたいっていったときには、インターネットか何かで IC を私たちが取って、現場の先生は取れなくって。論文が出たときには、その先生たちの名前もって、そう

いう解釈っていう形になるわけですね。

【吉田】そうです。それは多分認められるのではないかと。

【高田】結構複雑だなという感じはします。運用していくと多分いろんなそごが生じてきて。

【吉田】そうなんです。

【高田】これからトラブルというか、多分質問が山のように出てくると思うんで、その辺の整理を今後やっていく中で、多分。さっきの小杉先生の質問なんかは本当にまさにそのとおりだなと思って。これ、全部協力者を名前を入れないよってなったら、多分みんな怒っちゃうと思うんで。

【吉田】そうですね。

【高田】その辺の整理はやっぱり研究者にもベネフィットがあって、非研究、協力する、検体を協力する方々にリスクが及ばないということを配慮したうえであれば、その辺のことに関しては少し鷹揚に構えてもいいんじゃないかなというふうには思うので。その辺の運用を文科省、厚労省とかがどう考えるかっていうことが、我々にはちょっとまだ見えていないところがあるので。また多分 3 カ月、1 年経つうちに、様々なあれが噴出してくると思うので、またブリーフィングしていただけるとありがたいなという気がします。今日、すごくわかりやすかったんですけど。

【吉田】はい。できたら先生方のご意見をまとめて、厚労省に聞くとよいかもしれません。

【高田】そうですね。

【吉田】そういうのをちょっと常時やっていくっていうのは、彼らにとっても多分メリットがあるだろうと。

【高田】ぜひお願いします。

【吉田】はい。

【小杉】はい。ありがとうございます。

【吉田】岐阜大学のツカダ先生から。「研究代表者 1 名」と私は話したんですが、ただ、共同研究で代表者 3 名という場合もあるのでしょうか。その 3 名がトロイカ体制でちゃんと見ているということであればいいのかもしれないですが。いずれにしても 1 つのプロトコルで、その代表者 3 名っていう者がいて、倫理委員会も原則として 1 つの倫理委員会がそれをさばいて、その結果を

分担研究機関でシェアするという体制であれば多分よいように思いますが…

またサカイ先生から「今後、共同研究などでその施設に IRB がなくてもなれるなら、簡単に共同研究施設にしてしまったらいい気がしますが」。ああ、これは、研究協力機関よりも、というイメージかもしれないですね。もちろんそれはその機関がどちらかを選べばいいので、先ほど高田先生が言われたように、周辺のそれほど大きくないクリニック等であれば、もう共同研究機関になるよりは研究協力機関のほうが良いと思われるかもしれません。

それから、山田崇弘先生からのご質問で、「ウェブアンケートの QR コードを協力機関で配布する形で、ウェブアンケートに参加したことで同意に代えるという立て付けは良いのでしょうか」。電磁同意というのは、何らかの形で同意を取るということが大事なので、チェックボックスとか何かサインの欄がそこにあればよいかと思いますが、参加したことだけで同意に代えるっていうのは、ちょっと難しいかもしれないと思います。

【小杉】はい。それでは、時間になりましたので。吉田先生、たくさんの質問に答えていただきまして、ありがとうございました。

【吉田】はい。ありがとうございます。よろしくお願いします。どうも。

講演３：「がん診療における遺伝医療」

湯川 芳郎（厚生労働省健康局 がん・疾病対策課）

１．がんの現状
２．がん対策推進基本計画
３．がんゲノム医療
４．全ゲノム解析等実行計画
質疑応答

【小杉】それでは３人目の演者について、講演に入りたいと思います。特別講演の３番目は、「がん診療における遺伝医療」というテーマで、厚生労働省健康局がん・疾病対策課の湯川芳郎先生にご講演をいただきます。皆さんご承知のように、がんゲノム医療が進展してきて、先ほどの人類遺伝学会の中でもセカンドステージというシンポジウムも含まれておりました。２年間の経験を経て、今年はリキッドバイオプシーも保険収載されたり、NCC オンコパネルもバージョンアップするだろうということで、がんゲノム医療がだんだん、より定着しているようになってきています。その中で２次的所見等を含めて、遺伝医療との関連も非常に重要になってきていると思いますので、国でそれを何とか調整する立場からお話をいただけると思います。それでは湯川先生、よろしくお願いいたします。

【湯川】ご紹介ありがとうございます。厚生労働省健康局がん・疾病対策課の湯川と申します。スライドを共有させていただきます。今、共有されていますでしょうか。
（―　はい。会場のほうは、確認できております。）
　それではよろしくお願いいたします。本日は、遺伝子医療についての会議と伺っております。先ほど、難病の話をお聞かせいただきましたが、難病、がん、その他多くの疾患、疾患の枠を超えた検討まで含まれる大きなテーマと認識しておりますが、本日はその中で、がんの取り組みについて、お話しさせていただきます。

■がんの現状

　まずはがんの現状と、がん対策の概要についてお話しさせていただき、がんゲノム医療、全ゲノム解析というところをお話しさせていただこうと思いますので、よろしくお願いいたします。
　まずは、がんの現状ですが、我が国では、かつては感染症で亡くなられる方が多かったのですが、第二次世界大戦以降、感染症の死亡率は少しずつ下がり、がんや脳血管疾患、循環器疾患の死亡率が増加し、1981 年にはがんが死因の第１位となりました。現在は、約３人に１人、年間 40 万人近くががんで亡くなるという状況でございます。また、生涯でがんに罹患する確率は、男性が 65.5%、女性が 50.2%となっておりまして、日本人の２人に１人が生涯でがんに罹ると言われております。部位別にみると罹患数ですが、男性では前立腺がん、女性では乳がんが多くなっております。全体としましては、大腸がん、胃がん、肺がんが多くなっておりまして、死亡数に

ついては、大腸がんや肺がんに加えて膵臓がんが多くなっているという現状でございます。

年齢調整死亡率ですが、人口の高齢化の影響を除きますと、男女ともに死亡率が緩やかに減少傾向となってございます。また、全がんの５年生存率については、少しずつ上昇傾向にはございまして、大体 10 年間で 10%程度上昇しております。ただ、膵臓がん、肝臓、胆のう、胆管がん等は、まだまだ予後が悪いがんもございます。以上が、がんの現状でございました。

■がん対策推進基本計画

続きまして、がん対策推進基本計画についてです。

戦後がんが増えてきた折に、がん診療の拠点となる機関として、国立がんセンターが設置されました。その後、対がん 10 カ年戦略や地域がん診療拠点病院制度により、がん対策は一定の成果を収めてきましたが、それでもなお、がんが国民の生命および健康にとって重大な問題でありましたので、平成 18 年に、がん対策基本法が成立しました。これに基づいて、がん対策推進基本計画を定めており、現在は第３期の計画でございます。

がん対策推進基本法の概要でございますが、がん対策推進協議会を開き、この協議会の意見を踏まえてがん対策推進基本計画を策定することになっております。現行の基本計画は６年を目処に検討を加えることとしておりますので、2018 年３月から開始しております第３期の基本計画に基づいて施策を進めながら、第４期の基本計画に向けて検討を進めている状況です。また、都道府県において、都道府県におけるがん対策推進計画を作成していただいております。基本的な施策としましては、がん予防と早期発見、がん医療の均てん化、研究の推進、がん患者の就労、がん教育が定められております。

第１期の基本計画ではがんによる死亡者の減少、がん患者とその家族の苦痛の軽減という目標に対して、全ての地域がん診療連携拠点病院で放射線療法、外来化学療法を実施すること、緩和ケアの基本的な研修を実施すること、がん登録を充実させること等が盛り込まれました。第２期の基本計画におきましては、これに加えて小児がん、がんの教育、がん患者の就労を含めた社会的な問題というところについても項目が設定されました。この第１期と第２期の基本計画を経て、全ての地域がん診療連携拠点病院でリニアックが設置され、また外来化学療法室についても全ての地域がん診療連携拠点病院で設置されました。また 10 万人以上の方が緩和ケア研修を修了され、全国がん登録も開始されました。相談支援体制についても一定の成果が得られたところです。

現在の第３期の基本計画では、全体目標として、科学的根拠に基づくがん予防、がん検診の充実、患者本位のがん医療の実現、尊厳を持って安心して暮らせる社会の構築が挙げられております。分野別施策として、がん予防、がん医療の充実、がんとの共生という３本の柱を位置付けておりまして、これらの柱を支える基盤の整備として、がん研究、人材育成、がん教育、普及啓発が定められています。がんゲノム医療については、２つめの柱、がん医療の充実というところに位置付けられておりますので、この後、詳細をご説明させていただきます。

まず１つ目の柱、がん予防については、１次予防として、禁煙支援であるとか、受動喫煙対策の徹底、肝炎ウイルス陽性者への受診勧奨等に取り組んでおります。また、２次予防として、がん検診の受診率向上や精度管理に取り組んでおります。

２つ目の柱、がん医療の充実については、先ほどお伝えさせていただきましたがんゲノム医療

の他、がん医療提供体制や希少がん対策等も記載されております。この中でがんゲノム医療については、医療提供体制を構築することやゲノム情報等を効率的に活用すること等が記載されております。また、標準的ながん医療については均てん化を目標にしておりますが、ゲノム医療や一部の放射線療法等については集約化のあり方について検討する、と記載されております。

３つ目の柱、がんとの共生については、緩和ケアや相談支援、情報提供、就労支援等が記載されました。

そして、これら３つの柱を支える基盤の整備として、がん研究、人材育成、がん教育、知識の普及啓発が盛り込まれております。

■がんゲノム医療

少し前置きが長くなりましたが、ここからゲノム医療について詳細を説明させていただきます。第３期の基本計画の中で、がんゲノム医療については、個人に最適化された患者本位のがん医療を実現すること等を目標として、様々取り組みが行われて参りました。

まず、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議を立ち上げました。こちらについては、患者様、そして検査会社、製薬企業、研究機関等、関係者の皆様にご参画いただいて、がんゲノム医療にご意見等をいただきながら、がんゲノム医療の方向性を確認決定していく会議体でございます。このコンソーシアムの下に、患者様、国民の皆様、その他関係者が一体となって、がんゲノム医療を進めております。

がんゲノム医療と言いましても、がん遺伝子パネル検査がメインでございまして、どういう病院で行っているかというと、中核拠点病院、拠点病院、連携病院と３つの類型がございまして、中核拠点病院と拠点病院は、がん遺伝子パネル検査の解釈を専門家で協議していただくエキスパートパネルが開催できるような病院でございまして、さらに中核拠点病院には、研究開発や人材育成についても、リーダーシップを発揮していただくことが求められております。また、がん遺伝子パネル検査を出検できる病院というところで、一定の要件を満たした病院をがんゲノム医療連携病院として公表しております。連携病院はエキスパートパネルについては、連携先の中核拠点病院や拠点病院に依頼することとしております。

現在、中核拠点病院が 12 箇所、拠点病院が 33 箇所ございまして、連携病院についてはですね随時公表しておりますが、現在 183 箇所ございます。拠点病院の一覧と連携病院の一覧をご参考にご覧ください。

がん遺伝子パネル検査の保険適用について、標準治療があるがんにつきましては、標準治療が終了、もしくは終了が見込まれるような段階で、検査を行うことが保険診療として認められており、標準治療がないがんにつきましては、最初の段階で検査を行っていただくことが、保険診療として認められております。2019 年の６月に NCC オンコパネルと FoundationOne CDx が保険収載されまして、今年の８月に FoundationOne Liquid CDx が保険収載されました。この FoundationOne Liquid CDx は、組織の検査ではなく、血液を用いて行う検査ですので、これまで組織の採取が不能であった患者様であっても検査を受けていただくことができるようになっております。

また、先進医療として、NCC オンコパネルは国立がんセンター中央病院を中心に、

FoundationOne CDx については京都大学病院を中心に、標準治療前にがん遺伝子パネル検査を行っております。また、岡山大学病院を中心に、TSO500 という新しいがん遺伝子パネル検査についても先進医療を行っております。

また、保険診療で行われたがん遺伝子パネル検査のゲノム情報等については、2018 年にできましたがんゲノム情報管理センター、C-CAT という所に集めております。集められたゲノム情報等を、診療や研究開発に利活用していくことが進められております。

少し古いデータで恐縮ですが、昨年 1 年間 2020 年の 1 月から 12 月で 9446 例のデータが C-CAT に集まっております。大体多い時で月 1000 件ぐらいですが、リキッドバイオキシーが保険収載されて、件数はさらに増えており、現在累積で 2 万例を超えております。

がん遺伝子パネル検査の結果、エキスパートパネルで提示された治療薬が投与された患者様の割合は、昨年度の現況報告書、2019 年の 9 月 1 日から 2020 年の 8 月 31 日までの期間に保険診療で行われたがん遺伝子パネル検査について、8.1％という結果でした。この数字の解釈は難しいところがございますが、今後も経年的に数値をとって、評価していきたいと考えております。また、厚労科研の研究班で、がん遺伝子パネル検査を受けられた患者様の満足度等も含めた多角的な評価、検討を計画しております。

こちらは C-CAT でどのようにデータを利活用していくかというところで、昨年の 9 月から診療検索ポータルを開始しております。これは、中核拠点病院等で病的バリアントの情報等を検索できるシステムで、診療の一助としていただいております。また、スライドの右中央の段にございます、利活用検索ポータルを今年の 10 月から開始いたしました。こちらは、中核拠点病院等だけでなく、他のアカデミアの方々や、企業も含めて利活用をしていただけるようなシステムで、これにより、治験等が進んでいくことを期待しております。また、元データの解析も含めて利活用していただく利活用クラウドについても、来年度以降、ニーズに合わせて、構築してことを検討してまいります。

■全ゲノム解析等実行計画

最後は、全ゲノム解析についてお話しさせていただければと思います。

2019 年度の政府の方針、いわゆる成長戦略や骨太の方針、経済財政運営と改革の基本方針の中で、イギリスの取り組み等を参考にしながら数値目標も含めて、具体的な実行計画を策定すること、とされました。これを受けて厚生労働省で策定したのが、全ゲノム解析等実行計画でございます。この中に、最大 3 年間を目処に、主に保存されている検体を用いて解析を行い、その後、解析状況や国内外の研究動向等を踏まえて、速やかに本格的な解析を行っていく、と定められております。その後、少しずつ全ゲノム解析を進めてまいりまして、今年度については、政府の方針の中に、全ゲノム解析を患者起点、患者還元の原則のもと推進していくことが盛り込まれました。厚生労働省としても、より一層実行計画を進めていくことが求められている状況でございます。

全ゲノム解析等実行計画に関わる、これまでの解析実数、実績でございますが、がん領域においては、難治性のがん、希少がんというところで膵臓がんや白血病、肉腫を 500 症例程度行っているのと、遺伝性のがんというところで、3000 症例程度行ってまいりました。難病領域にお

いては、2500 症例程度行っております。

今年度については、AMED 研究において、がん領域では、解析結果を還元することが可能な約 1 万症例を解析する予定としております。A 班、B 班、C 班の 3 つがございまして、A 班は自施設で臨床解析が行える施設として国立がん研究センター中央病院、静岡がんセンター、がん研有明病院の 3 班がございます。B 班は、解析データセンターと連携して領域別に全ゲノム解析を行う班で、消化器がん、血液がん、小児がん、希少がん、婦人科がん、呼吸器がんの領域ごとに計 6 班がございます。C 班は、解析データセンターを構築していく研究班で、1 班ございます。

今お伝えした内容を図にまとめたものがこちらで、上半分が A 班のパターン、自施設で臨床解析を行っていく形のイメージ図になってございます。検体を検査会社でシークエンスを行いまして、出てきた FASTQ データを自施設で臨床解析し、エキスパートパネルで協議して患者様に還元していくという体制でございます。

下半分の B 班のパターンは、検体を検査会社でシークエンスした後、出てきた FASTQ データを解析データセンターで臨床解析して、そのレポートを医療機関に返して、エキスパートパネルで協議して、患者様に還元していくという体制です。そしてこの解析データセンターを構築するのが、C 班でございます。A 班 B 班いずれの場合についても、出てきた FASTQ データは解析データセンターに集積することにしておりまして、そのデータについては今後研究、創薬等に利活用していければと考えております。

また、ただ症例数を増やしていくだけではなく、様々な検討をこれまで行ってまいりました。昨年度については、実行計画全体の方向性について、今一度検討するというところで、患者還元を第一とすることを再度確認させていただいた上で、臨床情報をいかに収集するか、検体の処理の方法、ワークフローをどうやって確立していくか、というところから、シークエンスを効率的にできないかというところ、出てきた膨大な量のデータを AI を使ってうまく処理できないか、出てきたデータどのようにして共有するか、どのように 2 次利活用していくか、倫理面を含め、種々の検討を行ってまいりました。

今年度については、全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI の体制構築についての研究班を立ち上げました。このもと、患者還元ワーキンググループ、解析・データワーキンググループ、ELSI ワーキンググループの 3 つのワーキンググループで、専門的な事項について検討を進めております。

この研究班で専門的な事項を検討し、その内容を、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告し、この専門委員会で方針を決定しまして、決定した方針を、各 AMED 研究班に伝えていくという形です。専門委員会については、ご覧のような幅広い分野の方々にご参画いただいております。

厚生労働省としましては、今後本格的に全ゲノム解析を進めていくにあたりまして、成果をより早期に患者様に還元すること、新たな個別化医療等を実現して、日常診療への導入を目指すこと、全ゲノム解析等の結果を研究、創薬などに活躍すること、この 3 点を目的とて、今後事業として進めていくところです。

将来的には、ゲノミクスイングランドというような英国のモデルを参考にしながら、日本の特徴を生かすことができる、より優れた体制を構築していきたい考えております。

以上で私から、がんの現状から全ゲノム解析までお話しさせていただきました。お忙しい中ご静聴いただきまして、ありがとうございました。引き続き、厚生労働行政にご尽力賜りますよう、何卒よろしくお願いいたします。

■質疑応答

【小杉】はい、湯川先生ありがとうございました。Q&A のほうに、質問がいくつか来ていますので回答をお願いします。

【Q】「質問：がんゲノム医療が進んだ結果、将来的に発がんし得ない保因者の予防医療も、保健適用になる可能性はありますか」

【湯川】発がんし得ないというところの解釈が難しく、また、私は保険適用についての直接の担当者ではありませんが、可能性があるかないかで言えば、可能性は０ではない、という回答になりますでしょうか。

【小杉】その下の、平沢先生からのご質問も、それと関係がちょっとありそうです。

【Q】「遺伝情報に基づいたサーベイランスやリスク低減手術は、最も確実ながん１次予防です。しかしながら、がん予防に関する根治への１次予防の項目には環境因子のみが記載され、遺伝因子が考慮されていません。令和２年度の診療報酬改定より、HBOC に対するがん１次予防が、一部保険収載されたこともあります。今後、根治への１次予防に遺伝情報に応じたサーベイランスやリスク低減手術などの項目を入れていただきたいと願っております」

【湯川】私は保険適用については直接の担当者ではありませんので、診療報酬改定についてのご要望があるということをお聞きするぐらいのことしかできません。がん課としては、１次予防の観点も含めて第４期の基本計画の議論を進めていければと考えております。

【Q】「エスパートパネルの症例が混み合っていて、今後がんゲノム拠点病院は増加していく見込みでしょうか。その場合、地域性症例実績数など、評価項目はいかがでしょうか」

【湯川】拠点病院については、その時の状況に合わせて、評価の高い病院を必要な数指定するものであり、五月雨に増やしていくようなものではないと考えています。評価項目については、指定の検討会で先生方に集まってご検討していただくものです。

【Q】「全ゲノム解析を行った場合、２次的所見が見つかると思うのですが、２次的所見が見つかった時の対応基準は決まっているのでしょうか」

【湯川】研究班や専門委員会において検討中でございます。

【Q】「全ゲノム解析等実行計画における患者還元において遺伝カウンセリングが極めて重要だと思うのですが、計画の中ではＥＬＳＩの１つとして積極的に ICT や AI なども活用した遺伝カウンセリングを併用すると、１行記載されているに過ぎません。遺伝カウンセリング体制について

は、どのようにお考えでしょうか」
【湯川】遺伝カウンセリングの体制についても、研究班や専門委員会で、具体的に全ゲノムで患者さんに還元していく中で、どういった体制が必要かというところを現在検討中でございます。

【Q】「がんについても難病についても安心できる全ゲノム解析を推進するためには、遺伝科の標榜診療科化が必要であると考えます。がん課でも、今後標榜科に関する議論を進めていただけますでしょうか」
【湯川】がん課では、他の部署とも協力しながら、全ゲノム解析の推進に向けて、専門委員会において総合的に議論を進めていくものと考えております。

【Q】「リキッドバイオキシーの保健収載、全ゲノム解析により、ゲノム医療が進み喜ばしい状況です。一方で、がんゲノム医療は中核病院の負担が増すばかりですが、今後パネル検査のエキスパートパネルは連携しつつ、でも開催する方向に向かうのでしょうか。もしくはエキパネ開催可能な拠点病院を増やすのでしょうか」
【湯川】先ほどお話しさせていただきましたが、拠点病院については、その時の状況に合わせて、評価の高い病院を必要な数指定するものであり、五月雨に増やしていくようなものではないと考えています。現場の負担軽減の観点も含めて、今後のがんゲノム医療の体制を検討してまいります。

【Q】「個々の研究者が利用させていただけるようになるのは、いつ頃でしょうか」
【湯川】まだ明確に決まっておりません。今後、全ゲノム解析の進捗を見ながら専門委員会で検討されます。

【Q】「患者申出療養制度が現在中核拠点病院でしか受けられませんが、今後中核拠点病院の数が全国的に増えていくことはありますでしょうか」
【湯川】高いレベルで安全管理等ができる病院として中核拠点病院がありますので、同等の機能を有する病院がすぐに増えていくとは考えにくいところです。患者申出療養制度をやっている病院にいかに繋げていくか等について、今後検討していければと考えております。

【小杉】はい、非常にたくさんのご質問が出てきましたが、湯川先生、とても丁寧にお答えいただきまして、ありがとうございます。すごく皆さん理解が進んだのではないでしょうか。全体像から、これからの動きについても詳しくお話しいただきました。どうもありがとうございました。

【湯川】今後とも何卒よろしくお願いいたします。

厚生労働省

がん領域におけるゲノム医療について

厚生労働省 健康局 がん・疾病対策課
湯川　芳郎

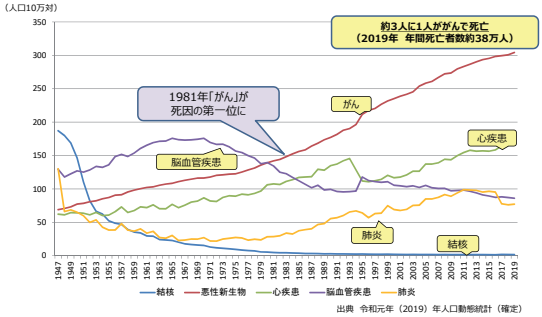
令和3年10月16日
第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

内容

1. がんの現状
2. がん対策推進基本計画
3. がんゲノム医療
4. 全ゲノム解析等実行計画

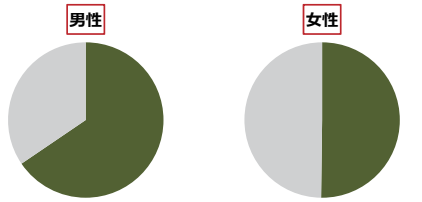
1. がんの現状

我が国における粗死亡率の推移（主な死因別）



出典 令和元年（2019）年人口動態統計（確定）

日本人の２人に１人が生涯でがんになる



（出典）国立がん研究センターがん情報サービス「最新がん統計」(2020.7.6更新）をもとに作成
(https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html)

部位別がん罹患数と死亡数

- ✓ 2017年に新たに診断されたがんは、97万7,393例（男性55万8,869例、女性41万8,510例）
- ✓ 2019年にがんで死亡した人は、37万6425人（男性22万339人、女性15万6,086人）

部位別がん罹患数（2017年）

	男女計	男性	女性
1位	大腸（153,193）	前立腺（91,215）	乳房（91,605）
2位	胃（129,476）	胃（89,331）	大腸（66,170）
3位	肺（124,510）	大腸（87,019）	肺（41,630）
4位	乳房（92,253）	肺（82,880）	胃（40,144）
5位	前立腺（91,215）	肝臓（26,576）	子宮（28,183）

出典：全国がん登録報告2017年

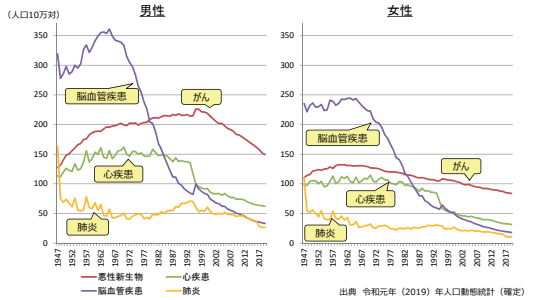
部位別がん死亡数（2019年）

	男女計	男性	女性
1位	肺（75,394）	肺（53,338）	大腸（24,004）
2位	大腸（51,420）	胃（28,043）	肺（22,056）
3位	胃（42,931）	大腸（27,416）	膵臓（18,232）
4位	膵臓（36,356）	膵臓（18,124）	胃（14,888）
5位	肝臓（25,264）	肝臓（16,750）	乳房（14,839）

出典：令和元(2019)年人口動態統計

我が国における性別年齢調整死亡率の推移（主な死因別）

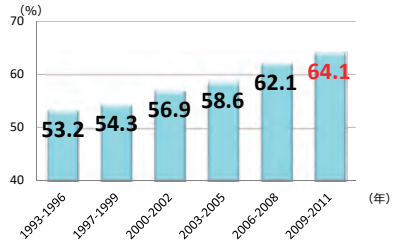
男性は1990年代後半から、女性は1960年代後半から、がんの年齢調整死亡率が減少



出典 令和元年（2019）年人口動態統計（確定）

がんの５年相対生存率（全がん）の推移

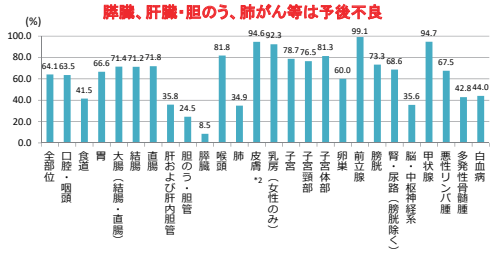
がん医療（放射線療法、化学療法、手術療法）の進歩は
目覚ましく、生存率は上昇している。



５年相対生存率とはあるがんと診断された人のうち5年後に生存している人の割合が、日本人全体で5年後に生存している人の割合に比べてどのくらい低いかを示す。
（出典）全国がん罹患モニタリング集計　2009-2011年生存率報告（国立研究開発法人がん研究センター がん対策情報センター、2020）
厚生労働科学研究費補助金「都道府県がん登録の全国集計データ」診療情報等の併用・突合によるがん統計整備及び活用促進の研究」

部位別の５年相対生存率*1(%)
（地域がん登録　2009-2011年診断例）

膵臓、肝臓・胆のう、肺がん等は予後不良



５年相対生存率とはあるがん診断された人の5５年後に生存している人の割合が、日本人全体で５年後に生存している人の割合に比べてどのくらい低いかを示す。
*1 以下を除外した解析：DCO、第２がん以降、悪性以外、上皮内がん（大腸の粘膜がんを含む）、年齢不詳および100歳以上、または追い調査患者。
*2 悪性黒色腫を含む

（出典）国立がん研究センターがん情報サービス「最新がん統計」（2020.5.7更新）をもとに作成
（https://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html）

9

2. がん対策推進基本計画

10

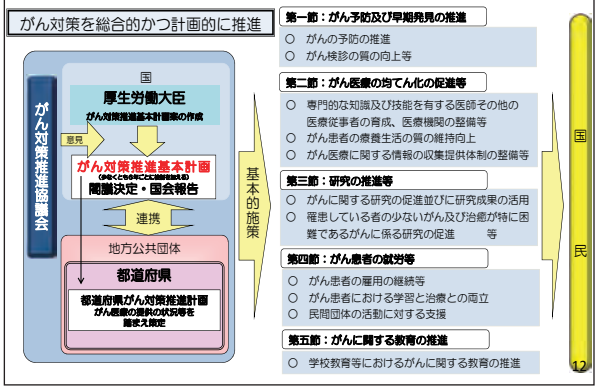
がん対策の歩み

年次	
昭和37年2月	国立がんセンター設置
昭和56年	悪性腫瘍が我が国の死亡原因の一位となる
昭和58年2月	老人保健法施行（胃がん・子宮頸がん検診の開始　その後、順次対象拡大）
昭和59年4月	「対がん10カ年総合戦略」の開始（第１次～第３次　昭和59年～平成25年）
平成13年8月	地域がん診療拠点病院制度の開始
平成18年6月	**がん対策基本法が成立**
平成19年6月	がん対策推進基本計画（第１期）
平成24年6月	がん対策推進基本計画（第２期）
平成25年12月	がん登録等の推進に関する法律が成立
平成26年4月	「がん研究10か年戦略」の開始
平成30年3月	**がん対策推進基本計画（第３期）**

11

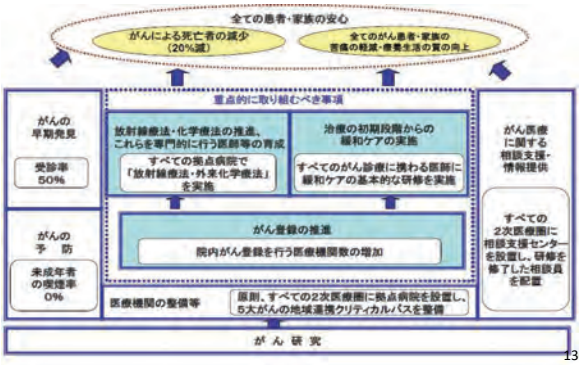
がん対策基本法（平成18年法律第98号）

（平成１８年６月成立、平成１９年４月施行、平成２８年１２月改正・施行）



12

がん対策推進基本計画（平成１９年６月閣議決定）

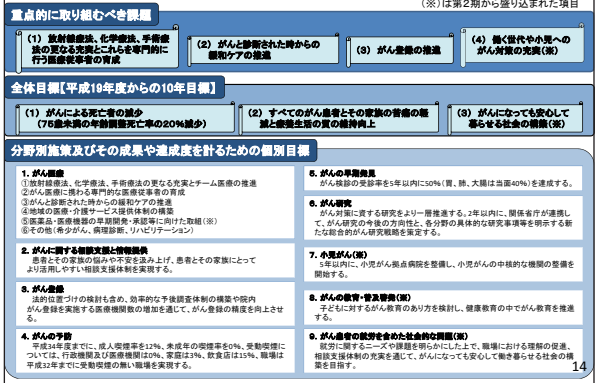


13

第２期がん対策推進基本計画

（平成24年６月）

（※）は第２期から盛り込まれた項目



14

がん対策推進基本計画策定後の主な成果

（１）医療体制の充実
- がん診療連携拠点病院の数　286か所（平成19年）→　401か所（平成30年）
- すべての地域がん診療連携拠点病院で放射線治療機器（リニアック）及び外来化学療法室を設置
- すべての都道府県がん診療連携拠点病院及び特定機能病院で放射線療法部門、化学療法部門を設置

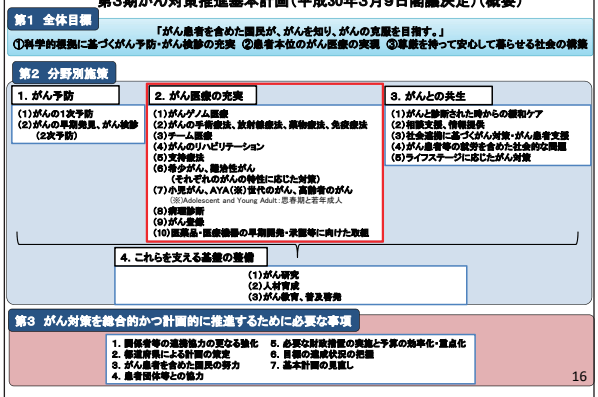
（２）治療の初期段階（がんと診断された時）から緩和ケアを実施
- 「がん医療に携わる医師に対する緩和ケア研修等事業」を10,1019人が修了（平成29年7月末）

（３）がん登録の開始
- 地域がん登録を平成24年度から全都道府県で開始
- 「がん登録等の推進に関する法律」が平成25年12月に成立し、平成28年１月から全国がん登録が開始

（４）相談支援体制の充実
- すべての拠点病院に相談支援センターを設置し、研修を修了した相談員を配置

15

第３期がん対策推進基本計画（平成30年3月9日閣議決定）（概要）



16

1. がん予防

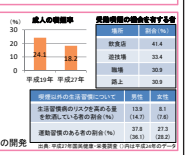
1次予防（がんにならないための予防）

現状・課題

◆ 喫煙（受動喫煙を含む）に対する更なる対策が必要。
◆ 生活習慣病のリスクを高める量を飲酒している者、運動習慣のある者等の割合に大きな変化がない。
◆ 肝炎ウイルス検査結果が陽性であっても、その後の受診につながっていない者がいる。

取り組むべき施策

◆ 喫煙の健康影響に関する普及啓発活動、禁煙希望者に対する禁煙支援、受動喫煙防止対策の徹底
◆ スマート・ライフ・プロジェクト、食生活改善普及運動等を通じた普及啓発
◆ 肝炎ウイルス陽性者への受診勧奨・普及啓発、B型肝炎については、定期予防接種の推進や治療薬の開発



受動喫煙の機会を有する者

場所	男性（%）
飲食店	41.4
遊技場	33.4
職場	30.9
路上	30.9

喫煙以外の生活習慣について	男性	女性
生活習慣病のリスクを高める量を飲酒している者の割合（%）	13.9（14.7）	8.1（7.6）
運動習慣のある者の割合（%）	37.8（36.1）	27.3（28.2）

出典：平成27年国民健康・栄養調査（（）内は平成24年のデータ）

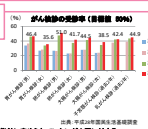
2次予防（がんを早期に発見し早期に治療することでがんによる死亡を減らすこと：がん検診）

現状・課題

◆ がん検診の受診率が目標値に達しておらず、精密検査受診率も低い。
◆ 指針に定められていないがん種に対するがん検診等、科学的根拠に基づかないがん検診が実施されている。
◆ がん検診受診者の30-60%程度は職域で受診しているが、任意で実施されているため、検査項目や対象年齢等実施方法は様々である。

取り組むべき施策

◆ 効果的な受診勧奨、受診者の立場に立った利便性の向上等、受診率向上のための方策の検討
◆ 指針に基づいたがん検診の実施及び精度管理向上の取組
◆ 国内外の知見を収集し、科学的根拠に基づいたがん検診の方法等について検討
◆ 職域におけるがん検診に関するガイドライン（仮称）の策定



出典：平成28年度老人保健事業推進費等補助金

精密検査受診率（目標値 90%）	
がん検診の種類	%
胃がん	79.5
肺がん	79.8
大腸がん	66.9
子宮頸がん	72.4
乳がん	85.1

出典：平成27年度地域保健・健康増進事業報告



出典：平成28年度市町村におけるがん検診の実施状況調査

職域でがん検診を受けている者の割合	
がん検診の種類	%
胃がん（40-69歳）	58
肺がん（40-69歳）	63
大腸がん（40-69歳）	55
子宮頸がん（20-69歳、過去2年）	32
乳がん（40-69歳、過去2年）	36

出典：平成28年国民生活基礎調査

2. がん医療の充実

がんゲノム医療

現状・課題

◆ がんゲノム医療の提供体制の構築、社会理解の整備等が求められている。
◆ がんゲノム医療の実現に必要な人材育成等が必要である。

取り組むべき施策

◆ 「がんゲノム医療中核拠点病院」の整備等、がんゲノム医療提供体制の構築
◆ がんゲノム医療に必要な人材の育成の推進
◆ がんゲノム情報のビッグデータを効率的に活用するための「がんゲノム情報管理センター」の整備



出典：平成28年6月14日 未来投資会議資料より一部改変

がん医療提供体制

現状・課題

◆ がん診療連携拠点病院等（以下「拠点病院等」という。）を中心に、がん医療の均てん化を進めてきた。
◆ 拠点病院等の取組において、医療安全等の強化が必要との指摘がある。
◆ 免疫療法については、十分な科学的根拠を有する治療法とそうでない治療法があり、国民が免疫療法に関する適切な情報を得ることが困難となっている。

取り組むべき施策

◆ がん医療、医療安全、支持療法など、新たに拠点病院等の要件に追加する事項の検討
◆ がん医療や一部の放射線療法等について、集約化のあり方の検討
◆ 免疫療法等に関する情報提供のあり方の検討

希少がん及び難治性がん対策

現状・課題

◆ 希少がん診療の専門施設と地域の拠点病院等との連携の必要性等が指摘されている。
◆ 難治性がんは、有効な診断・治療法の開発が必要とされている。

取り組むべき施策

◆ 希少がん医療における中核的な役割を担う医療機関の整備
◆ 難治性がんの診断法・治療法についての研究・開発の推進



小児がん、AYA*世代のがん及び高齢者のがん対策

*AYA：Adolescent and Young Adult（思春期と若年成人）

現状・課題

◆ 小児がん拠点病院と他の医療機関とのネットワークの整備が必要。
◆ AYA世代のがんは、年代や個々の状況に応じたニーズに対応できるような体制の整備が必要。
◆ 高齢者のがん患者については、標準治療の提供に明確な判断基準が示されていない。

取り組むべき施策

◆ 小児がん拠点病院以外の地域の連携病院での診療体制の検討
◆ AYA世代のがんの診療体制及び相談支援・就労支援体制の検討
◆ 高齢者のがん診療に関する診療ガイドラインの策定及び普及



3. がんとの共生

緩和ケア

現状・課題

◆ 患者の苦痛に対して、迅速かつ適切なケアが十分提供されていない。
◆ 緩和ケア研修会の受講勧奨、受講の利便性の改善、内容の充実が求められている。

全国のがん患者の身体的苦痛	（n=5214）
からだのつらさがあると答えた患者の割合	34.5%
気持ちのつらさがあると答えた患者の割合	28.3%

出典：平成27年患者体験調査



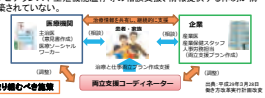
取り組むべき施策

◆ 苦痛のスクリーニングの診断時からの実施、緩和ケアの提供体制の充実
◆ 緩和ケア研修会の内容や実施方法の充実

がん患者の就労支援・社会課題への対対策

現状・課題

◆ 離職防止や再就職等の就労支援に、充実した支援が求められている。
◆ アピアランスや生殖機能温存等の相談支援、情報提供する体制が構築されていない。



出典：平成28年3月30日 働き方改革実行計画検討会

取り組むべき施策

◆ がん患者への「トライアングル型サポート体制」の構築
◆ アピアランス支援研修会の開催、生殖機能温存等に関する相談支援、情報提供のあり方の検討

相談支援・情報提供

現状・課題

◆ がん相談支援センターが十分に利用されていない。
◆ がんに関する情報が正しく、正しい情報取得が困難な場合がある。

取り組むべき施策

◆ 治療早期からのがん相談支援センターの利用促進、体制整備
◆ 科学的根拠に基づく情報提供、医薬等のウェブサイト監視体制強化

ライフステージに応じたがん対策

現状・課題

◆ 小児・AYA世代において、多様なニーズが存在し、成人のがんとは異なる対策が必要とされている。
◆ 高齢者は、認知症を合併することが多いが、がん医療における意思決定等の基準は定められていない。

取り組むべき施策

◆ 小児・AYA世代のがん経験者の長期フォローアップ体制の整備
◆ 認知症等を合併したがん患者や、看取り期におけるがん患者の意思決定支援策の検討

社会連携に基づくがん対策・がん患者支援

現状・課題

◆ 拠点病院等と地域の医療機関等との連携、在宅医療を提供する施設におけるがん医療の質の向上を図る必要がある。

取り組むべき施策

◆ 多職種連携の推進、地域の施設間の調整役を担う者の養成

4. これらを支える基盤の整備

がん研究

現状・課題

◆ 「がん研究10か年戦略」に基づき、長期的視点を持って研究成果を産み出すこととしている。
◆ 一方で、現在のがん患者を取り巻く社会の状況に応じた更なる研究が求められている。



取り組むべき施策

◆ 「がん研究10か年戦略」の見直し
◆ AMEDによる、基礎的な研究から実用化に向けた研究までの一体的な推進
◆ 小児がん、希少がん、難治性がん等の標準の治療の確立や診療ガイドラインの策定
◆ 新たな治療法の開発が期待できるゲノム医療や免疫療法の研究の推進

人材育成

現状・課題

◆ がん医療の進歩・細分化が進んだことや、がんの特性・ライフステージに応じた対応のため、専門的な人材育成が求められている。



取り組むべき施策

◆ がん医療や支援の均てん化に向けた、幅広い人材の育成についての検討
◆ がん医療を専門とする医療従事者の養成の継続
◆ がんゲノム医療や希少がん及び難治性がんへの対応や、ライフステージに応じた対応ができる医療従事者等の育成



がん教育・がんに関する知識の普及啓発

現状・課題

◆ 学校におけるがん教育について、地域によって外部講師の活用や、教員の知識等が不十分。
◆ 民間団体が実施している普及啓発活動への支援が不十分。





取り組むべき施策

◆ 学校でがん教育を実施するため、教員や外部講師を対象とした研修会等の実施
◆ 民間団体や患者団体によって実施されている普及啓発活動の支援



3. がんゲノム医療

第3期がん対策推進基本計画の「がんゲノム医療」に関する記載抜粋

（平成30年3月）

第2 分野別施策と個別目標
2. 患者本位のがん医療の実現

～適切な医療を受けられる体制を充実させる～

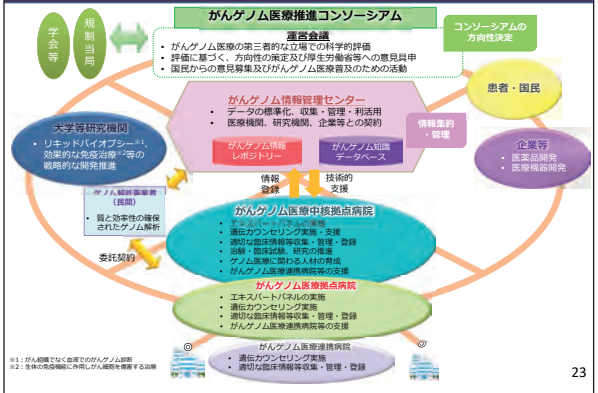
ビッグデータやAIを活用したがんゲノム医療等を推進し、**個人に最適化された患者本位のがん医療を実現する。**また、がん医療の質の向上及びそれぞれのがんの特性に応じたがん医療の均てん化・集約化により、効率的かつ持続可能ながん医療を実現する。さらに、**ゲノム情報や臨床情報を収集し分析することで、革新的医薬品等の開発を推進し、がんの克服を目指す。**

（1） がんゲノム医療

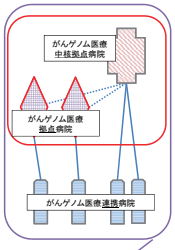
（取り組むべき施策）

国は、拠点病院等や小児がん拠点病院での診療や治験を含めた臨床研究等で得られた**ゲノム情報及び臨床情報等を集約し、ゲノム情報に基づく適切な診療の提供や革新的な治療を開発するため、質の高いデータベースやバイオバンクの整備を行う。**併せて、集約したゲノム情報等を管理・運用し、ゲノム情報等のビッグデータを効率的に活用するためのAIの開発を可能とする高度計算機器等の技術基盤を有した「がんゲノム情報管理センター（仮称）」を整備する。さらに、治験・臨床試験情報の集約、医師主導治験等の支援を行い、**小児がん、希少がん及び難治性がんをはじめとした全てのがんに対する治療開発を加速させる。**

がんゲノム医療推進コンソーシアムの体制と役割



がんゲノム医療中核拠点病院等の機能



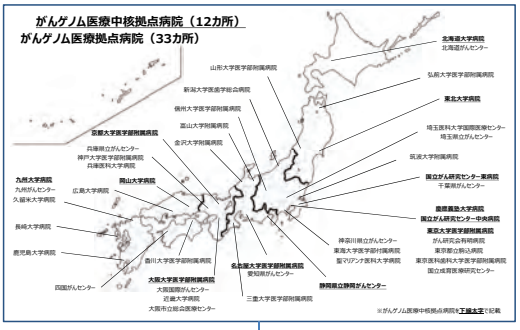
	患者説明・検査	検体準備	シークエンス実施	エキスパートパネル	レポート作成	患者説明・結果	治療	先進医療・治験 研究開発	人材育成
	患者説明・検体準備		シークエンス実施	専門家会議	レポート作成	患者説明	治療	研究開発	人材育成
中核拠点	必須		外注可	必須		必須	必須	必須	必須
拠点	必須		外注可	必須		必須	必須	連携	連携
連携	必須		外注可	中核拠点あるいは拠点病院の会議等に参加		必須	必須	連携	連携

がんゲノム中核拠点病院又は拠点病院が、がんゲノム医療連携病院を選定※

※ がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院は、整備指針の要件を満たしていることを確認の上、自らが連携するがんゲノム医療連携病院を選定する。

がんゲノム医療中核拠点病院等

令和３年10月１日時点



がんゲノム医療連携病院（183カ所）

25

がんゲノム医療拠点病院（33カ所）

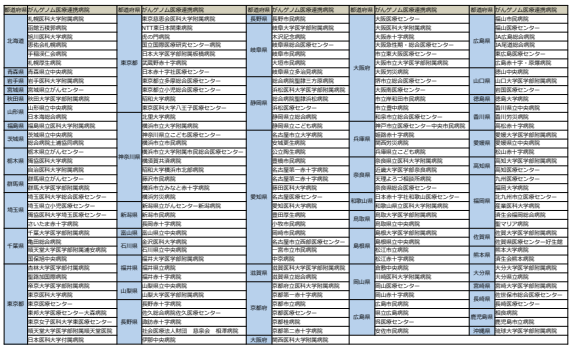
令和３年10月１日時点

都道府県	がんゲノム医療拠点病院	都道府県	がんゲノム医療拠点病院
北海道	北海道がんセンター	石川県	金沢大学附属病院
青森県	弘前大学医学部附属病院	長野県	信州大学医学部附属病院
山形県	山形大学医学部附属病院	愛知県	愛知県がんセンター
茨城県	筑波大学附属病院	三重県	三重大学医学部附属病院
埼玉県	埼玉県立がんセンター	大阪府	大阪国際がんセンター
	埼玉医科大学国際医療センター		近畿大学病院
千葉県	千葉県がんセンター		大阪市立総合医療センター
東京都	がん研究会有明病院	兵庫県	兵庫県立がんセンター
	東京都立駒込病院		神戸大学医学部附属病院
	東京医科歯科大学医学部附属病院		兵庫医科大学病院
	国立成育医療研究センター	広島県	広島大学病院
神奈川県	神奈川県立がんセンター	香川県	香川大学医学部附属病院
	東海大学医学部付属病院	愛媛県	四国がんセンター
	聖マリアンナ医科大学病院	福岡県	久留米大学病院
新潟県	新潟大学医歯学総合病院		九州がんセンター
富山県	富山大学附属病院	長崎県	長崎大学病院
		鹿児島県	鹿児島大学病院

26

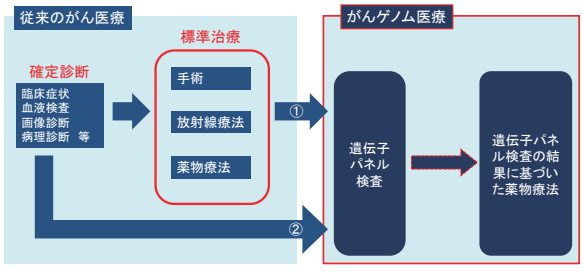
がんゲノム医療連携病院（183カ所）

令和３年10月１日時点



27

遺伝子パネル検査を用いたがん医療の流れ



遺伝子パネル検査（※）の対象となる患者は、①又は②を満たし、全身状態及び臓器機能等から、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者。
①局所進行若しくは転移が認められ**標準治療が終了となった**固形がん患者（終了が見込まれる者を含む。）
②**標準治療がない**固形がん患者
（※）遺伝子パネル検査…遺伝子変異を一度に数十から数百解析し、抗がん剤の選択に役立てる検査。

28

パネル検査に関する開発状況

令和３年９月１日時点

保険適用の状況

名称	開発企業	遺伝子数	承認状況	保険適用
NCCオンコパネル	シスメックス株式会社	114	2018年12月に製造販売承認	2019年6月
FoudationOne CDx	Foundation Medicine Inc.（米国）	324	2018年12月に製造販売承認	2019年6月
FoudationOne Liquid CDx	Foundation Medicine Inc.（米国）	324	2021年3月に製造販売承認	2021年8月

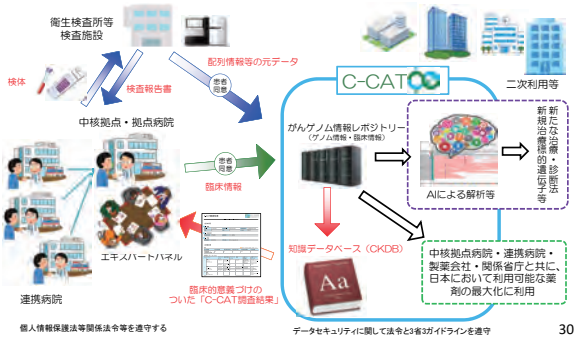
先進医療の実施状況

使用する製品	申請医療機関	遺伝子数	患者負担額	試験の予定登録症例数	実施状況
NCCオンコパネル（標準治療前）	国立がん研究センター中央病院	114	約56万円	200例	2020年6月より開始
TrueSight Oncology 500	岡山大学病院	523	約55万円	250例	2020年12月より開始
FoudationOne CDx（標準治療前）	京都大学医学部附属病院	324	約2万5千円	180例	2021年5月より開始

29

がんゲノム情報管理センター

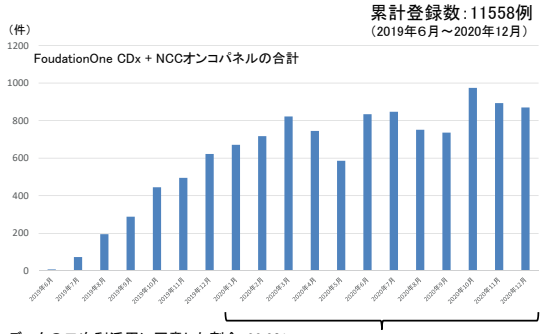
（国立がん研究センターに設置：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT）



30

遺伝子パネル検査登録数（C-CAT）

累計登録数：11558例
（2019年6月～2020年12月）



データの二次利用に同意した割合：99.6%

この1年間で9446例／年

31

遺伝子パネル検査後の治療

- **遺伝子パネル検査の結果**
  エキスパートパネルで提示された治療薬を投与した患者数：607人
  割合：8.1%（607人／7,467人）

※2019年9月1日～2020年8月31日の期間に行われた保険診療における遺伝子パネル検査の実施件数について、2020年度の現況報告書（9月1日時点）を元に集計した。
※当該期間にパネル検査を実施した186施設のうち、125施設で、1人以上の実績あり。
（内訳）中核拠点病院：12施設、拠点病院：30施設、連携病院：83施設

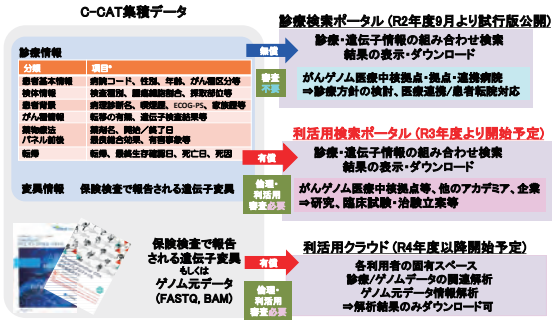
令和2年度より、がん対策推進総合研究事業として、「がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態調査研究（瀬戸班）」を開始。

研究の内容（抜粋）

- 遺伝子パネル検査を受けた患者の実態を調査する。
  （がん種、前治療、遺伝カウンセリングの実施有無、その後の治療内容や治療に結び付いた割合の地域差、転帰、患者の理解度や満足度等を患者アンケートや施設アンケートを通じて調査する。）

32

C-CAT集積情報の診療への利用と研究への利活用



（※）C-CATデータニ次利活用ポリシー（案）に従い、利活用を行う。

4. 全ゲノム解析等実行計画

全ゲノム解析等の推進（骨太の方針等）

○**成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画**（令和元年6月21日閣議決定）

がん・難病等のゲノム医療を推進する。がんについては、その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、患者同意及び十分な情報管理体制の下、国内のがんゲノム情報管理センターに集積し、当該データを、関係者が幅広く創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用できる体制を整備し、個別化医療を推進する。難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。このため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

○**経済財政運営と改革の基本方針2019**（令和元年6月21日閣議決定）

ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

「全ゲノム解析等実行計画」（第1版）の概要（令和元年12月20日）

全ゲノム解析の目的

○ **全ゲノム解析等は、**一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、**がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施**す

具体的な進め方

○ **がんの全ゲノム解析等**を進めるにあたり、まず先行解析で日本人のゲノム変異の特性を明らかにし、本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大3年程度を目処に当面は、**主要なバイオバンクの検体(現在保存されている最大6.4万症例(13万ゲノム))及び今後提供される新たな検体数**を**解析対象**とする。

○ がんの先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**5年生存率が低い難治性のがんや稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がんを含む）、遺伝性のがん（小児がんを含む）（約1.6万症例（3.3万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらのがん種を優先して全ゲノム解析等を実施

○ **難病の全ゲノム解析等**を進めるに当たり、まず先行解析で本格解析の方針決定と体制整備を進める。このため、最大３年程度を目処に当面は、**ゲノム解析拠点の検体（現在保存されている最大約2.8万症例（約3.6万ゲノム））及び今後提供される新たな検体数**を**解析対象**とする。

○ 難病の先行解析では、そのうち、当面は解析結果の利用等に係る患者同意の取得の有無、保管検体が解析に十分な品質なのか、臨床情報の有無等の条件を満たして研究利用が可能なものを抽出した上で、**単一遺伝子性疾患、多因子性疾患、診断困難な疾患に分類し、成果が期待できる疾患（約5500症例（6500ゲノム））及び今後提供される新たな検体数**について現行の人材設備等で解析が可能な範囲で全ゲノム解析等を行う。※有識者会議での意見、体制整備や人材育成等の必要性を踏まえ、これらの疾患を優先して全ゲノム解析等を実施

○ がん・難病の先行解析後の本格解析では、先行解析の結果や国内外の研究動向等を踏まえ、新たな診断・治療等の研究開発が期待される場合等に数値目標を明確にして、新規検体を収集して実施する。数値目標は、必要に応じて随時見直していく。

体制整備・人材育成・今後検討すべき事項

○ 本格解析に向けた体制整備・人材育成、倫理的・法的・社会的な課題への対応、産学連携・情報共有の体制構築、知的財産等・費用負担の考え方、先行研究との連携について引き続き検討を進める。

全ゲノム解析等の推進（骨太の方針等）令和３年

○**経済財政運営と改革の基本方針2021**（令和３年６月18日閣議決定）

日米首脳共同声明（※1）に基づく取組も視野に入れつつ、**全ゲノム解析等実行計画及びロードマップ2021 を患者起点・患者還元原則の下、着実に推進し、**これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

○**成長戦略実行計画**（令和３年６月18日閣議決定）

革新的新薬を創出する製薬企業が成長できるイノベーション環境を整備するため、研究開発支援の強化、創薬ベンチャーの支援、国際共同治験の推進、国内バイオ医薬品産業の強化、**全ゲノム解析等実行計画及びこれに基づくロードマップの推進と産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制の構築**、・・・等を進める。

○**統合イノベーション戦略2021**（令和３年６月18日閣議決定）

「全ゲノム解析等実行計画（※2）」及びロードマップ2021（※3）を着実に推進し、これまで治療法のなかった患者に新たな個別化医療を提供するとともに、産官学の関係者が幅広く分析・活用できる体制整備を進める。

（※１）令和３年４月16 日に発出された日米首脳共同声明の別添文書「日米競争力・強靭性（コア）パートナーシップ」を指す。
（※２）全ゲノム解析等実行計画（第1 版）、2019 年12 月20 日厚生労働省。
（※３）全ゲノム解析等実行計画ロードマップ2021。2021 年6 月9 日厚生労働省。

「全ゲノム解析等実行計画」に係るこれまでの解析実績

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん領域においては、５年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされた。また、難病領域においては、単一遺伝子性疾患、多因子疾患、診断困難な疾患を優先して全ゲノム解析等を行うこととされた。それぞれの解析実績と解析予定は以下の通り。

がん領域	解析実績（2019年12月以降）	解析予定（2021年度）
○難治性のがん（白血病、食道がん、肝臓がん、胆道/膵臓がん、肺がん、卵巣がん）	約500症例 ・膵臓がん ・白血病 ・肉腫	原則生存しており、解析結果を還元可能な、保存検体を有する約10,000症例 ・血液領域 ・消化器領域 ・婦人科領域 ・呼吸器他領域 ・希少がん領域 ・小児がん領域 この内、新規患者600症例
○希少がん（小児がん含む）		
○遺伝性のがん（小児がん含む）	約3,250症例	
難病領域	**解析実績（2019年12月以降）**	**解析予定（2021年度）**
○単一遺伝子性疾患 ○多因子疾患 ○診断困難な疾患	約2,500症例	約800症例

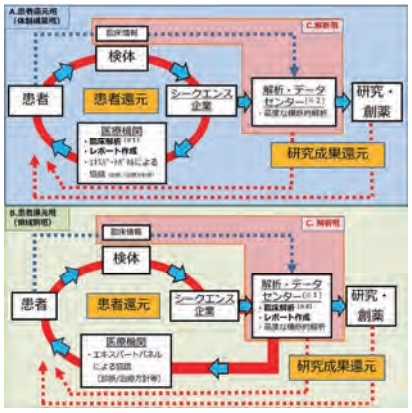
令和３年度ＡＭＥＤ研究班の概要（がん領域）

A班：がん患者の臨床解析を行い、レポート作成及びエキスパートパネルによる協議等をへて患者還元を行う。
（新規の患者及び検体保存済みの患者）
B班：領域別のがん患者について、C班と連携して全ゲノム解析等を行い、患者還元を行う。
（検体保存済みの患者）
C班：A、B班において解析対象になったがん患者について、臨床情報を収集するとともに統一パイプラインによる解析及び臨床解析を行う。また、解析・データセンターの構築に向け高度な横断的解析、データ共有システムの構築等にも取り組む。

（※）各班は連携し、新規の治療法等の開発に向けた体制構築、臨床情報等の収集及び高度な横断的解析等を行う。
（※）各班は、実施状況について「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」に報告し、当該委員会の方針に沿って解析等を行う。

公募の種類	がん種	研究代表者	研究代表機関	令和３年度の症例数	
A班：患者還元班（体制構築班）	難治がん等	山本昇	国立がん研究センター	500症例（※）	計 9,900症例
	難治がん等	浦上研一	静岡がんセンター	500症例（※）	
	難治がん等	上野貴之	がん研有明病院	500症例（※）	
B班：患者還元班（領域別班）	消化器がん	柴田龍弘	東京大学	1,400症例	
	血液がん	岡谷恵仁	京都大学	1,400症例	
	小児がん	加藤元博	東京大学	1,400症例	
	希少がん	松田浩一	東京大学	1,400症例	
	婦人科がん	森誠一	がん研有明病院	1,400症例	
	呼吸器がん他	河野隆志	国立がん研究センター	1,400症例	
C班：解析班		井元清哉	東京大学医科学研究所	A班、B班合わせて9,900症例すべての症例の解析	

（※）それぞれ新規の患者200症例を含む。

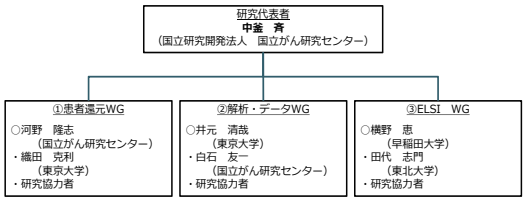


がん・難病の全ゲノム解析を行う中で検討を行った課題

○「全ゲノム解析等実行計画」に基づきがん、難病に係る全ゲノム解析を行う中で、令和２年度に以下の検討を行った。

1．「全ゲノム解析等実行計画」の推進における全体の方向性についての検討
　（1）全体の方向性について
2．全ゲノム情報に付随して保管する検体や臨床情報等についての検討
　（1）臨床情報の内容について
　（2）臨床情報の収集方法および現場負担軽減策について
　（3）検体の処理・収集・保管等のワークフローの確立について
3．効率的かつ統一的なシークエンスや解析方法等についての検討
　（1）シークエンス等実施機関の在り方について
　（2）収集したデータの管理の在り方について
　（3）解析のためのコンピューティングリソースの在り方について
　（4）全ゲノムデータ等の網羅的解析のための人工知能の活用について
4．データを共有・活用するための考え方、インフラ等についての検討
　（1）データ等の管理・運営体制の在り方について
　（2）データの二次利活用の制度の整備、構築について
　（3）産学連携体制・情報共有体制の構築及び知的財産等の整理について
5．倫理面や幅広い利活用を可能とするためのＩＣ（説明と同意：Informed Consent）のあり方等についての検討
　（1）新薬開発への活用や将来の追加解析に耐えうる包括的な同意取得の統一化について
　（2）患者等への再連絡も可能とする仕組みの構築について
　（3）過去に取得された同意と、統一化された同意との同等性の確認について
　（4）治療に有用な情報等の患者や家族への丁寧な説明等のガイダンスの策定について
　（5）倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に必要な法制度の検討、相談支援体制の整備について

「全ゲノム解析を基盤としたがんゲノム医療の実装に向けた患者還元、解析・データセンター、ELSI体制構築についての研究」班（厚労科研中釜班）体制



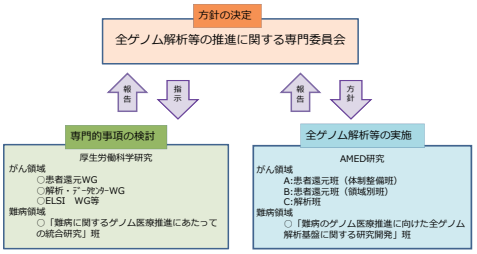
※各WGは、様々な分野の専門家、関係学会、患者団体、データ利活用団体等と意見交換を行い、取りまとめた上、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会に報告する。

全ゲノム解析等の実施体制（令和３年度）

○「全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会」は「全ゲノム解析等実行計画」に基づき実施される全ゲノム解析等の実施状況について評価・検証を行い、方針の決定及び必要な指示を行う。

○「厚生労働科学研究班」は専門的事項について検討を行い、専門委員会における検討に供する。

○「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は解析状況等の報告を専門委員会に行い、同委員会の方針に従い、適切な進捗管理のもと研究を行う。



全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会　委員名簿

氏名	役職・所属
天野　慎介	一般社団法人全国がん患者団体連合会　理事長
上野　さやか	TMI総合法律事務所　弁護士
神里　彩子	東京大学医科学研究所先端医療研究センター生命倫理研究分野　准教授
栗原　美津枝	価値総合研究所　取締役会長 公益社団法人経済同友会　副代表幹事
杉山　将	理化学研究所革新知能統合研究センター　センター長 東京大学　大学院新領域創成科学研究科　複雑理工学専攻　教授
◎ 中釜　斉	国立がん研究センター　理事長
中村　祐輔	公益財団法人がん研究会　がんプレシジョン医療研究センター　所長
松原　洋一	国立成育医療研究センター 理事 東北大学　名誉教授・客員教授
水澤　英洋	国立精神・神経医療研究センター　理事長特任補佐・名誉理事長
宮野　悟	東京医科歯科大学　特任教授・M＆Dデータ科学センター　センター長
森　正樹	東海大学医学部　部長
森　幸子	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会　監事

事業目的

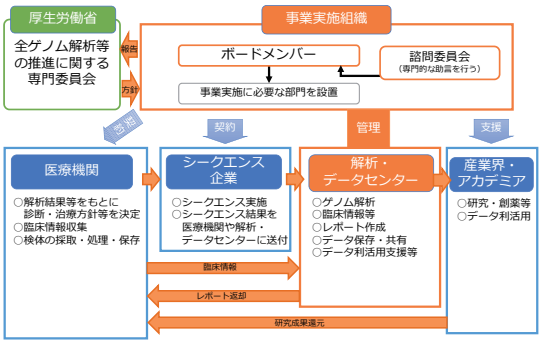
○　全ゲノム解析等の成果をより早期に患者に還元する（※）。

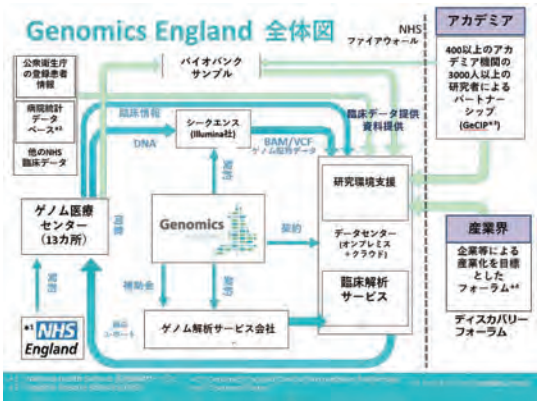
○　新たな個別化医療等を実現し、日常診療への導入を目指す。

○　全ゲノム解析等の結果を研究・創薬などに活用する。

（※）全ゲノム解析等の成果のうち診療に役立つデータは速やかに可能な限り当該患者に還元する。

全ゲノム解析等の実施体制の将来像（案）





ご静聴ありがとうございました。

ひと、くらし、みらいのために

第 19 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

代表者ワークショップ：
課題解決のための提言案の作成

討議内容

1）「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

2）がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて

3）遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望

4）若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える
〜認定遺伝カウンセラーと共に〜

5）認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価

6）難病領域の先制医療：新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制

ワークショップ 1）
「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

コーディネーター：岡崎哲也（鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）
書記：足立香織（鳥取大学研究推進機構研究基盤センター）
　　青木智彩子（鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科）
グループファシリテーター：
　　平沢晃（岡山大学病院）
　　吉田雅幸（東京医科歯科大学）
　　難波栄二（鳥取大学研究推進機構研究戦略室 / 附属病院遺伝子診療科）
　　中山智祥（日本大学医学部附属板橋病院）
アドバイザー：高田史男（北里大学病院）

参加者：30 名
参加施設：26 施設
千葉大学医学部附属病院（鎌田修平）、東京大学医学部附属病院（張香理）、順天堂医院（後藤景子）、トヨタ記念病院（町田純一郎）、愛知医科大学（内田育恵、久保昭仁）、国立病院機構医王病院（高橋和也）、新潟大学（大賀有佳子）、日本大学医学部附属板橋病院（土田祥央、佐藤菜津美、五十嵐睦美）、川崎医科大学附属病院（大友孝信）、聖マリアンナ医科大学病院（本吉愛）、名古屋大学医学部附属病院（森川真紀）、大阪市立大学（瀬戸俊之）、大阪大学医学部附属病院（橋本香映、高橋正紀）、信州大学（福嶋義光）、県立広島病院（土井美帆子）、関西医大附属病院（塚口裕康）、藤田医科大学病院（池田真理子）、鳥取大学医学部附属病院（笠城典子）、札幌医科大学附属病院（田中佑弥）、国立病院機構東京医療センター（藤波芳）、北海道大学病院（矢部一郎）、東邦大学医療センター佐倉病院（竹下直樹）、国立循環器病研究センター（根木玲子）、横浜市立大学附属病院（田野島美城）、国立病院機構京都医療センター（小西陽介）、日本衛生検査所協会（堤正好）
（順不同、敬称略）

本ワークショップの実施にあたり、はじめに国内における標榜診療科の概要・変遷等および事前に行ったアンケート結果についての報告を実施した。続いて、福嶋義光先生・高田史男先生より指定発言を頂いた後、４つのグループに分かれてグループディスカッションを行った。グループで議論した内容をそれぞれ発表し、課題解決に向けた提言を作成した。（標榜診療科について、およびアンケート結果については別添の【資料】参照）

【福嶋先生の指定発言から抜粋】
非常に高い目標を掲げている、というのが率直な印象である。とても良い取り組みだと思う。今までの経緯を紹介いただいた中で、麻酔科だけ扱いが違ったのは、当時は外科等の各科で麻酔をかけていたところ、麻酔を専門とする医師が増えてきたため、後付けで出来たと理解している。そうすると、遺伝科もそれに似た取り組みになると思う。

遺伝に関わるところをまとめる、どういう体制で何をしているかの現状を把握した上で、理想とする遺伝診療科はどのようなものか、どのような患者さんで、どの程度の利用が見込まれるのかを検討する必要がある。夢は叶う、努力は無駄にならないという意志で進めていく。遺伝はゼロからのスタートであり、卵も鶏もいない中でどう生み出していくかは、社会の変化も影響している。遺伝カウンセリングがなぜ一部保険診療になったかは、個人情報保護法が関係している。厚生労働省から出された「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイダンス」第 10 項目に、遺伝情報を取り扱う場合には遺伝カウンセリングを実施することが明記されている。指定難病において､7 割は遺伝子が関係する疾患であった（研究班調べ)。しかし、診断のための検査が保険では認められていないという矛盾がある。この矛盾を指摘することにより、厚労省も本気になり多くの指定難病の遺伝学的検査が保険収載されるようになった。厚労省に陳情、提案する際には、正論を主張するだけではなく、現行制度の矛盾をつき、実際にその課題に対応している課長補佐クラスの医系技官に深く理解していただくことが重要である。

【高田先生の指定発言から抜粋】

素晴らしいテーマで、考える材料もすでにしっかりと準備されており、ゴール設定と基本方針に於いて反対する人はいないであろう。ここからは戦略的なことを考えていくということで良いと思う。

厚生労働省に相談するにあたっては、説得材料が多方面から提示できることが必要となる。つまり、学会はどうか、海外はどうか、といった質問に即答できる情報をしっかりと収集しておくことが肝要となる。官僚には担当者によって理解してもらえる方とそうでない方がいることを知っておくことも重要である。担当者､つまり役所の立場からはしばしば､｢○○だからできない｣という潰すための意見が出されることも少なくない。私達としては､｢ダメならどうするか｣を考えなければならない立場を堅持し､｢無理｣と言われてスゴスゴと引き下がるのではなく､｢無理となる理由があるのであれば、それをどう解決するか｣を考えていくという姿勢を示すことが大切である。そのためには担当者以上に勉強する努力が必要となる。その上で、いくつかの事情を紹介する。

一つは、遺伝診療、遺伝医療を臨床で行っていくにあたり、存在意義、価値を示すために医療安全の立場から重要視すべきという考え方がある。遺伝情報は不変性、共有性、予測性という特徴を有している。極端な遺伝子例外主義は良くないものの、一方で国策として遺伝情報をいかに大切にそして安全に扱うかについては、厚生労働省も常に気を配っており、そこに便乗するという戦術が一つ考えられる。遺伝情報が不適切な形で容易に漏れるということを防ぐことは重要であり、遺伝情報を安全に取り扱うという点で側方支援を行う役割が必要であり、医療機関、殊に個人遺伝情報を取り扱う医療機関には、遺伝医療提供施設として確固たる診療科が必要である､とし、さらに現在はその個人遺伝情報を扱う保険診療は急速に増加の傾向を辿っている。このようなことからも、医療安全からの観点も含め遺伝情報を医療に於いて適切に扱う役割が多くの医療機関で必要になっているという点も前面に押し立てていく必要がある。

昨今、国内ではがんゲノム医療が急速に伸びてきている。しかし、これからはそれに留まらず糖尿病、循環器疾患、認知症などにも拡がっていく。そして、その先のアレルギーや膠原病な

ども守備範囲に入ってくる時代が来るであろう。これからは発症の 20 年前から薬を飲まなければならないので、さらに遡って発症の 30 年前に遺伝カウンセリング、そしてゲノム診断が必要といった体制が必要となる。こういった発症前診断が治療上必須となる多因子疾患、Common disease に対するゲノム医療が近未来には始まることがわかっているのであるから、その前に体制を整えておく、すなわち遺伝科を設置するのは当然であるという姿勢で臨む必要がある。最終的には医政局や大臣官房、場合によっては政治家へ話を持っていく必要が生じることになるかもしれない。彼らは、患者団体からの圧力をデリケートに受け止める傾向があるので、患者団体とも一緒になって進めていくことも肝要である。

標榜科の名前については、例えば海外の 1 例として Boston Children's Hospital では Division of Genetics and Genomics と言うように "Clinical" つまり臨床という単語を付けないケースが少なくない。1 例ではあるが、こういった海外での状況も踏まえ、且つ、病院では診療するのが当たり前なのでわざわざ「臨床」を前につける科は殆ど無い事からも当該科名に於いても必要はないと考える。シンプルで十分な意味を示すためにも「遺伝科」というシンプルな方が受け入れやすい。遺伝という言葉をマイナスあるいはネガティブに捉える時代ではない。短い名前で通りのいい名前でいくのがよいと考える。

他施設も同様とは思うが、北里大学では遺伝科としての診療報酬が請求できないために、患者が小児であれば標榜科である小児科といった他診療科の収入になっている。遺伝科では収入が少ないので今のままがいいのでは、という意見があるかもしれないが、遺伝科は診療報酬だけのために存在するわけではなく、医療安全を含め、医療機関が医療全体を行っていくために存在自体が必要であるため、収入がどうこうといった後ろ向きの考え方はなくし、標榜科取得の政策立案は進めていくべきである。標榜科と認められることはわが国の医療に於いて市民権を得たということにつながる。逆に言えば、法律で認められていないということは、国として公式には認めていないという解釈にもなる。院内においても経営や収益だけでなく、他科の皆さん、そして患者さんをサポートしているのだということを示していくことが極めて重要である。

【協議した内容】

1. 遺伝科が標榜診療科でない事によるデメリット
2. 標榜診療科申請に向けて必要なこと
3. 1. および 2. を踏まえての提言案

【グループ分け（敬称略)】ファシリテーター：FT

A：平沢（FT)、張（書記）鎌田、後藤、町田、内田、高田、高橋、土田、大賀
B：吉田（FT)、森川（書記)、大友、本吉、瀬戸、橋本、福嶋、佐藤、五十嵐
C：難波（FT)、田中（書記)、塚口、池田、久保、藤波、矢部、竹下
D：中山（FT)、小西（書記)、笠城、根木、高橋、田野島、土井、堤、青木

【全体討論】

各グループで発表された内容を以下に挙げる。

1 . 遺伝科が標榜診療科でない事によるデメリット

① 遺伝医療ニーズへの対応

- 施設全体の遺伝医療を把握できず、遺伝学的検査の結果に基づいた遺伝カウンセリングに繋がらない
- 横断的な診療が困難であり、ハブとなる役割を担う「遺伝科」が必要である
- 患者だけでなく、at risk の血縁者の予防医療に対応できる診療科として「遺伝科」は必要である
- 近年、ゲノム医療が一般診療へ次々に導入されており、さらに国策としてがん、難病ともに全ゲノム解析の臨床導入が行われる方針が示されているにもかかわらず、対応する診療科が存在しないことは大きな問題である

② 現状における診療体制の課題

- 患者にわかりにくく、遺伝医療へのアクセスを妨げている
- 人員の配置がなされない
- 患者・医療従事者の認知度が十分でない
- 「診療科」であるのか「診療部、センター」であるのかで、病院での扱いが大きく異なっている
- 診療報酬が遺伝医療部門に入らない（標榜診療科となっている他の診療科に入る）
- 「科」ではないために各診療科で対応していることから、適切な遺伝医療が行われない例がある
- ゲノム情報の扱いという点での医療安全面の課題がある

③ 教育・研究との連携

- 将来のゲノム医療を担う学生・初期研修医への教育を主体的に行う役割が必要である
- 標榜診療科であれば大学の講座ができ、学生が遺伝医療への興味を抱きやすい
- 平成 28 年度に改訂された医学教育モデル･コア･カリキュラムに「遺伝医療･ゲノム医療」が取り入れられたにも関わらず、主体となる診療科が標榜科となっていない

2．標榜診療科申請に向けて必要なこと

- 海外の体制や位置づけを調べる
- 遺伝カウンセラーの国家資格化も併せて進める
- 病理診断科の事例を参考に方針を検討する
- 患者、クライエントのニーズを明らかにする
- 患者、家族会など当事者団体と連携、協働する
- SNS 等を利用し一般向けに啓発活動を行う
- 医療者の需要を明らかにする
- 臨床遺伝専門医の役割・立ち位置を示す
- 遺伝医療（遺伝カウンセリングを含む）の定義を明確にする

- 一般への周知にもつながるため、院内措置で先行して「遺伝科」を作る
- 関連学会の意見集約及び、歯科関連学会にも共同提案依頼をする
- 日本医学会への提案を行う
- 日本人類遺伝学会内にタスクフォースを設置する
- 全国遺伝子医療部門連絡会議理事長名で、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などの遺伝関連学会のみならず難病やがんの関連学会に共同提案依頼する。
- 厚生労働省の担当者への相談

WS1. 遺伝科の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けての提言

- 国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科の設置が不可避。
- 遺伝関連学会等と連携し継続した議論を行い、標榜診療科申請に向けた取り組みを進めていく必要がある。
- 関連する省庁、ゲノム医療協議会等へ働きかけ、実現を目指す。
- 現在わが国では遺伝子診療部門に対して統一した名称が存在せず、そのことが、ゲノム医療、遺伝医療が国民に十分に理解されていないという現状がある。
  ゲノム医療の実装化を受け、国民が診療内容を理解し安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指して、各病院の遺伝子診療部門を独立した診療科として「遺伝科（仮称)」と統一することを提案する。

【資料】

本ワークショップで使用した資料を以下に示す。

令和3年10月17日
全国遺伝子医療部門連絡会議

WS1
「遺伝科」の将来像：
厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 助教・統括医長
岡崎哲也

“標榜診療科”について

1948年（昭和23年）の医療法制定時に16種類の診療科名が標榜可能と定められた。

医療法第6条第1項第2号にて、定められた診療科名以外を広告してはならず、第6条の6にて、その診療科名は政令で定め、それ以外にも医師又は歯科医師が厚生労働大臣の許可を受けたものは広告できると定めている。

・具体的な診療科名は、医療法施行令第3条の2に広告することができる診療科名として規定されている。

・厚生労働大臣の許可を受けた医師に限り認められる診療科名（第6条の6第1項、及び医療法施行規則第1条の10に基づく）として**麻酔科**がある。

➡ 麻酔科は昭和 35 年特殊標榜科目（許可制の標榜科）として認可された。
「麻酔科」の標榜のみ**許可制**となっている

“標榜診療科”に関するこれまでの見直し

	標榜診療科の変遷	
昭和２３年 （医療法制定時）	内科、精神科、小児科、外科、整形外 科、皮膚ひ尿器科（又は皮膚科、ひ尿器 科）、産婦人科（又は産科、婦人科）、 眼科、耳鼻いんこう科、理学診療科（又 は放射線科）、歯科	16診療科
昭和２５年 （法改正）	神経科、呼吸器科、消化器科（又は胃腸科）、循環器科、性病科、こう門科	
昭和２７年 （法改正）	気管食道科	
昭和４０年 （法改正）	脳神経外科、放射線科の独立	
昭和５０年 （法改正）	神経内科、形成外科	
昭和５３年 （法改正）	美容外科、呼吸器外科、心臓血管外科、 小児外科、矯正歯科、小児歯科	
平成４年	医療法改正により、診療科名（標榜診療科名）については、政令（医療法施行令）で定めることとされる	
平成８年追加（政令（医療法施行令）改正）	アレルギー科、心療内科、リウマチ科、 リハビリテーション科（「理学療法科」 の廃止）、歯科口腔外科	38診療科
平成２０年	別途記載	

平成19年5月21日；第一回医道審議会医道分科会診療科名標榜部会資料より

前回2008年（平成20年）の“標榜診療科の見直し”

38標榜科の内容が分かりにくいとの指摘があり、
厚生労働省が20程度に減らす等の見直しを進めていた

全14学会の理事長連名で当時の厚生労働大臣及び厚生労働省医道審議会医道分科会診療科名標榜部部会長宛に、「**標榜診療科名見直しに関する要望書（2007年6月6日付）」が提出**された

2007年9月21日、これを受け厚生労働省は、標榜科を20程度に再編する方針から標榜科を拡大する方針に変え、内科や外科、歯科などの診療科名に、定められた臓器の部位や疾患名を**組み合わせ**た診療科名を標榜科として新たに認める方針を固め、医道審議会で了承された。
「**総合科」の新設**が目玉とされたが導入は見送られた。

2007年（平成19年）6月6日付の14学会からの要望書の内容の抜粋

当時の厚生労働大臣及び厚生労働省医道審議会医道分科会診療科名標榜部部会長宛

標榜診療科名の改訂については、関連する学術団体の意見を聴取することが医療法で定められており、多くの専門領域を有する内科、外科の、さらには専門医制度認定の担い手である日本専門医認定制機構の意見聴取を要望するものです。また総合科の新設についても関係諸学会と十分な時間を掛けた協議を要望します。

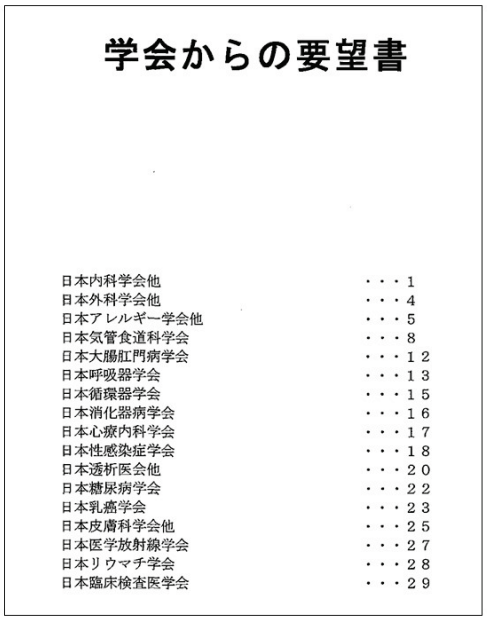
全14学会（日本内科学会、日本呼吸器学会、日本消化器病学会、日本循環器学会、日本神経学会、日本アレルギー学会、日本リウマチ学会、日本血液学会、日本内分泌学会、日本糖尿病学会、日本腎臓学会、日本肝臓学会、日本感染症学会、日本老年医学会）

2008年の改訂にあたり、
多くの学会からそれぞれ要望書が提出されていました。

標榜診療科化の要望；
「消化器外科」「心療内科」「性感染症科」「透析科」「糖尿病・代謝内科」「乳腺外科」「放射線科」の標榜診療科化

削除への反対/残すことへの要望
「アレルギー科」「気管食道科」「こう門科」「リウマチ科」「呼吸器科」「循環器科」

「総合科」への懸念；
新設にあたっては、拙速な議論は避け、患者が適切で最良な医療が受けられるよう診療に対応して頂けますよう、、、



学会からの要望書

日本内科学会他 ・・・1
日本外科学会他 ・・・4
日本アレルギー学会他 ・・・5
日本気管食道科学会 ・・・8
日本大腸肛門病学会 ・・・12
日本呼吸器学会 ・・・13
日本循環器学会 ・・・15
日本消化器病学会 ・・・16
日本心療内科学会 ・・・17
日本性感染症学会 ・・・18
日本透析医会他 ・・・20
日本糖尿病学会 ・・・22
日本乳癌学会 ・・・23
日本皮膚科学会他 ・・・25
日本医学放射線学会 ・・・27
日本リウマチ学会 ・・・28
日本臨床検査医学会 ・・・29

直近の“標榜診療科”見直しの内容（2008年）

平成20年（2008年）4月1日；
標榜方法の見直し；「内科」、「外科」と他に定められた各事項を**組み合わせたもの**、及び以下の**単独で**標榜可能な診療科名であれば標榜が可能となった。

・組み合わせの例）「腎臓内科」、「消化器外科」、「糖尿病・代謝内科」等

・単独で標榜可能な診療科名；
精神科、アレルギー科、リウマチ科、小児科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、産科、婦人科、眼科、耳鼻いんこう科、リハビリテーション科、放射線科、放射線診断科、放射線治療科、病理診断科、臨床検査科、救急科

“遺伝”という記載はない

標榜診療科でなくても院内表記やWebsiteへの表記は可能

院内表記およびウェブサイトでは「医療法施行令第 3条の 2」に規定されていない診療科名を使用することが可能である。

医療法施行令で認められていない科名でも、院内表記およびウェブサイトで使用するには、違法とはならない。

法令に根拠がないため、標榜することができない診療科名；
女性科、老年科、新生児科、化学療法科、疼痛緩和科、ペインクリニック科、糖尿病科、性感染症科など

2008年（平成20年）の見直しにおける「総合科」に関する検討


厚生労働省

ホーム

カスタム検索

テーマ別に探す | 報道・広報 | 政策について | 厚生労働省について | 統計情報・白書 | 所管の法

ホーム > 政策について > 審議会・研究会等 > 医道審議会（診療科名標榜部会）

医道審議会（診療科名標榜部会）

回数	開催日	議題等	議事録／議事要旨	資料等	開催案内
第5回	2008年2月13日（平成20年2月13日）	－	議事録［TXT形式：111KB］	資料	－
第4回	2007年12月7日（平成19年12月7日）	－	議事録［TXT形式：75KB］	資料	－
第3回	2007年9月21日（平成19年9月21日）	－	議事録［TXT形式：58KB］	意見書 資料	－
第2回	2007年6月11日（平成19年6月11日）	－	議事録［TXT形式：65KB］	資料	－
第1回	2007年5月21日（平成19年5月21日）	－	議事録［TXT形式：105KB］	資料	－

5回の医道審議会のうち、第4回、第5回は、総合科に関する内容だった

第4回議事次第

1　総合科・総合医について
2　その他

配付資料

資料1・・・これまでの議論をふまえた整理（抜粋）（平成19年7月18日 医療施設体系のあり方に関する検討会）(PDF:161KB)
資料2・・・緊急医師確保対策について（平成19年5月31日 政府・与党）(PDF:70KB)
資料3・・・総合科の新設について（案）（平成19年5月21日 医道審議会医道分科会診療科名標榜部会資料）(PDF:188KB)
資料4・・・医療政策の経緯、現状及び今後の課題について（抜粋）（計画作成に当たる都道府県職員向け参考資料 平成19年4月）(PDF:75KB)

第5回議事次第

1　総合科・総合医について
2　その他

配付資料）

資料1・・・総合科・総合医に関するヒアリングについて(PDF:76KB)
資料2・・・大内尉義（おおうちやすよし）参考人提出資料(PDF:215KB)
資料3・・・草場鉄周（くさばてっしゅう）参考人提出資料
資料3－1(PDF:341KB)
資料3－2(PDF:164KB)
資料3－3(1ページ(PDF:547KB)、2ページ(PDF:533KB)、3ページ(PDF:539KB)、全体版(PDF:564KB))

参考情報；前回改正時の“総合科”に関する議事録からの抜粋

第５回 医道審議会医道分科会診療科名標榜部会
日時　平成２０年２月１３日（水）
１３：３０～ 場所　法曹会館２階「高砂の間」

総合科の定義をしっかりとして、その上で議論すべき

総合診療科といっても、大学や病院によりその内容は統一されたものではなく、その考え方や役割も、家庭医の養成、総合内科医の養成、先ほども出ていた振り分け外来、卒前卒後の教育を中心にと考えている所など、随分ばらつきがあります。
その診療に従事している医師も、いわゆるジェネラリストとして修行してきた方もおられますが、多くは専門医として活躍している方が、自分の専門外来以外の曜日に受け持っているのが現状ではないでしょうか。

⇒ 前回の見直しでは「総合科」の新設は見送られた

病理診断科

2008年に標榜診療科として「病理診断科」が広告可能な標榜科名として認められ、医療法施行令第３条の２に「病理診断科」の名称が付け加えられた。

第1回と第3回の議事録に記載あり

医道審議会 (診療科名標榜部会)

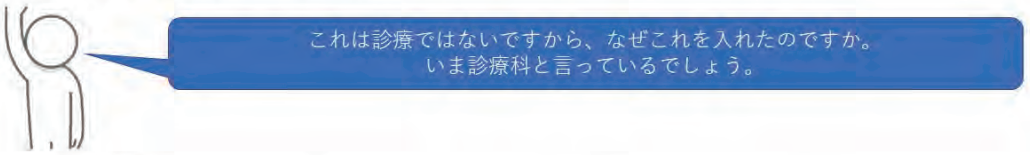
回数	開催日	議題等	議事録／議事要旨	資料等
第５回	2008年2月13日（平成20年2月13日）	－	議事録［TXT形式：111KB］	資料
第４回	2007年12月7日（平成19年12月7日）	－	議事録［TXT形式：75KB］	資料
第３回	2007年9月21日（平成19年9月21日）	－	議事録［TXT形式：58KB］	意見書 資料
第２回	2007年6月11日（平成19年6月11日）	－	議事録［TXT形式：65KB］	資料
第１回	2007年5月21日（平成19年5月21日）	－	議事録［TXT形式：105KB］	資料

医道審議会医道分科会診療科名標榜部会委員名簿

	氏　名	所　属　機　関　等	任期満了年月日
	岩井宣子	専修大学法科大学院教授	平成21年3月4日
	岩渕勝好	東北福祉大学教授	平成21年5月17日
	内田健夫	社団法人日本医師会常任理事	平成21年5月17日
	江里口彰	社団法人日本歯科医師会常務理事	平成21年5月17日
	大島伸一	国立長寿医療センター総長	平成21年5月17日
◎	金澤一郎	日本学術会議会長	平成21年3月4日
	住友雅人	日本歯科医学会総務理事	平成21年5月17日
	髙久史麿	日本医学会長	平成21年5月17日
	辻本好子	NPO法人ささえあい医療人権センターCOML理事長	平成21年5月17日
	南砂	読売新聞東京本社編集委員	平成21年5月17日

◎印は部会長　　（五十音順、敬称略）

第1回医道審議会の議事録より



○辻本委員
患者の不信感が高まる中で、例えば、がんの診断ということを主治医1人がしているのではないかと誤解をしている患者たちもいます。そこに、実は別の、医療の司法 と言われているような病理が関わっていて、その人の判断があってという現実をほとんどの人はわかっていないのです。セカンドオピニオンの推進が、昨今、診療点数に もなって患者のニーズが高まっていますが、不信感が根底にある場合も少なくありません。専門家から説明を受けたいという一定レベルの要求の高い患者の声の中には、病理診断ということで、例えばプレパラートの大きな画像を、外科医もできれば同席して、病理の説明を受けたいというお話は出ています。これはここ1、2年のお話ではなく、10年以上前から、そういった声が上がっています。ただ、診療に当たるかど うかという点については私どもはよく判断ができないのです。

患者さんの立場からの発言以降、“病理診断科”の標榜診療科は前向きに捉えられ、進められた印象を受けました。

標榜診療科の考え方

1996年、厚生省の「医道審議会」が医療法施行令の改正に際してまとめた意見では、標榜診療科目名に関する基本的な考え方として、以下４点を挙げている。

（１）独立した診療分野を形成していること
（２）国民の要望の高い診療分野であること
（３）国民が適切に受診できること
（４）国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること

「遺伝科」を標榜診療科とするために

医療法より抜粋

第6条の6第2項；

厚生労働大臣が、政令の制定や改廃を立案しようするときには、 **医学医術に関する学術団体**及び**医道審議会**の意見を聴かなければならない

国がゲノム医療を急速に進めているという背景にも関わらず、「診療科がない」という状況。
本件を、より迅速に進めることができないか。

WS1「遺伝科」の将来像：
厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

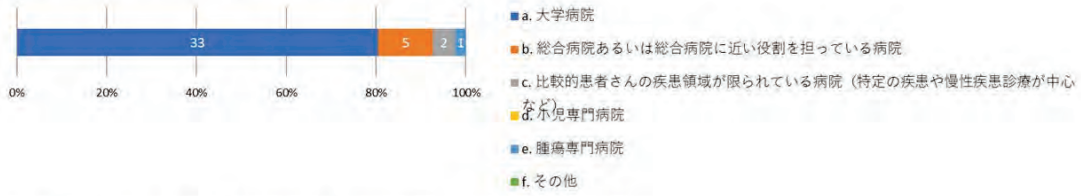
事前アンケート結果

WS 1 「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜か申請に向けて

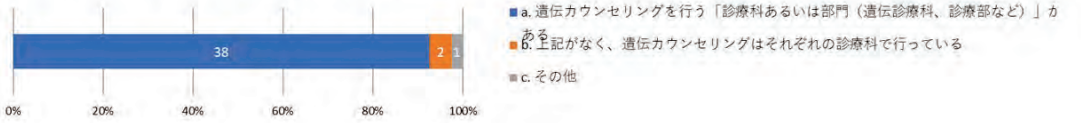
事前アンケート結果

（総回答数：41）

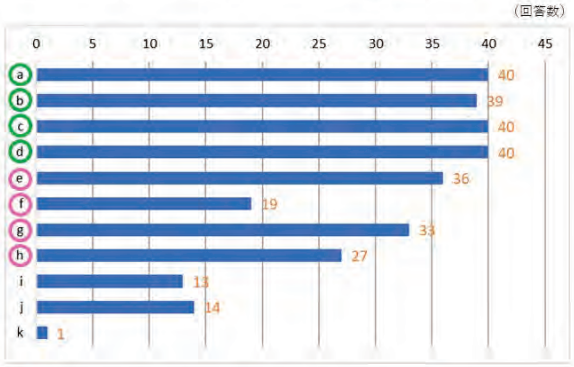
質問1. 回答者所属施設



質問2. 回答者所属施設の遺伝カウンセリング体制



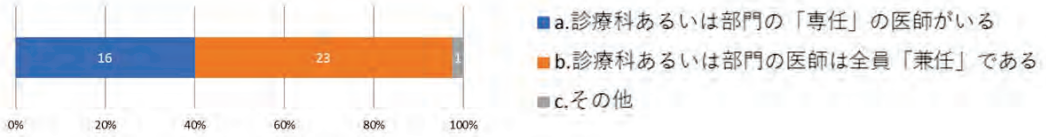
質問３. 遺伝カウンセリングを行う診療科あるいは部門で行っている診療等について当てはまるものを選んでください（複数回答可）。



遺伝カウンセリングの実施
ゲノム医療の啓発および実施におけるコーディネートを行う役割

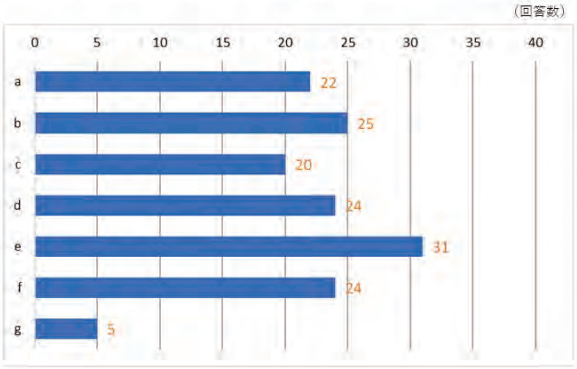
a. 保険収載されている遺伝学的検査に関連した遺伝カウンセリング
b. a.の検査後で陽性だった場合の遺伝カウンセリング
c. 患者さんの家系員に対する遺伝カウンセリング
d. 保険収載されていない疾患を対象とした遺伝子解析に関連した遺伝カウンセリング
e. 医療者へのゲノム医療の啓発（勉強会等）
f. 医療者以外へのゲノム医療の啓発（勉強会等）
g. ゲノム医療を各診療科で一般診療へ用いるための院内のコーディネートや教育的な役割
h. 複数の診療科が関わる遺伝性疾患の患者さんや家系員のサーベイランス方針の検討を中心的に担う
i. 遺伝性疾患の患者さんに対する定期診療（定期診察、検査など）
j. 検査会社ではなく自施設（研究室を含め）での遺伝子解析あるいは遺伝学的検査の実施
k. その他

質問４. 当てはまるものを選んでください。



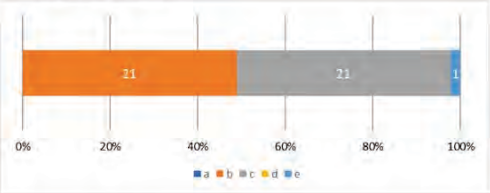
半数以上の施設では、遺伝医療部門の「専任医師」が不在

質問５. 標榜診療科として「遺伝科」が認められていないことによる「デメリット」について、
当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



a. 医療機関において、「遺伝カウンセリングを行う診療科あるいは部門（遺伝診療科、診療部など）」の設置が難しい原因となっている
b. ゲノム医療や遺伝カウンセリングの保険適用化が進まない原因となっている
c. 遺伝カウンセリングの体制、方法が統一されていない
d. “各診療科”と“遺伝専門の診療科あるいは部門”での診療の違いが曖昧
e. ゲノム医療や遺伝カウンセリングが医療者や医療者以外に十分に知られていない原因となっている
f. 不十分な体制下で遺伝子検査実施などが行われる原因となっている（NIPTの未認可施設等）
g. その他

質問６.「遺伝科」の厚生労働省の標榜診療科申請の必要性についてのお考えで、最も当てはまるものを選んでください。



- a. 患者さんやクライエントにとって「遺伝科」の標榜診療科の意義は乏しく必要ない
- b. 患者さんやクライエントにとって「遺伝科」の標榜診療科は意義があり、すぐでなくとも進めていく必要がある
- c. 患者さんやクライエントにとって「遺伝科」の標榜診療科は意義があり、早急に進めていく必要がある
- d. わからない
- e. その他

早急に進める必要がある；

- 機会があるごとに申請をしていくのがよいのではないでしょうか。
- 国は国策として全ゲノム解析を診療として導入することを決定したが、その前に遺伝科が厚労省標榜診療科として設置する必要がある。がんゲノム医療ではその点を解決せずにあまりにも急ピッチで保険収載され、そのひずみは大きい。全ゲノム解析では同じ轍を踏んではならぬ。
- 発症した症例については主治医が説明して検査することになっているが、ここで遺伝カウンセリングではなく丁寧な説明になっていることが多い。現在は中央診療部門であり、クライエントは相談したとしても、どこに相談して良いか分からないと思う。他の診療科と同格の診療科にするべきである。

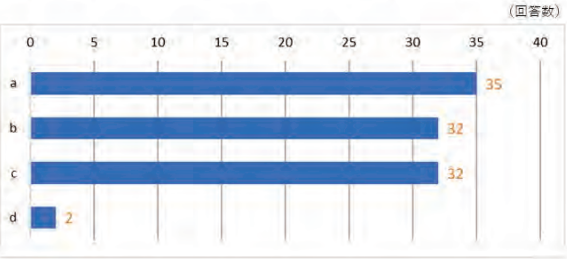
すぐでなくとも；

- 臨床遺伝専門医の人数が、需要に応じることができると考えられるとき。

その他；

- 標榜科になるために専門医機構に入るくらいなら、ならない方がよい

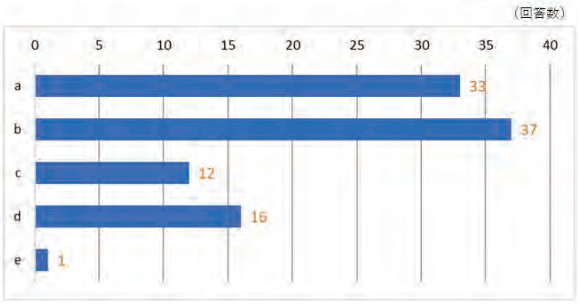
質問７. 標榜診療科として「遺伝科」が認められる事による「患者さんやクライエントにとっての意義」として、当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



- a. 患者さんやクライエントが遺伝カウンセリングにアクセスしやすくなる
- b. 遺伝カウンセリングの質の均てん化に寄与する
- c. 社会における遺伝リテラシー向上に寄与する
- d. その他

その他のご意見；
・学生教育に有用かつ必須である
・認定遺伝カウンセラーの業務内容を検討する機会となる

質問８. 標榜診療科として「遺伝科」が認められることの「遺伝科以外の医療者にとっての意義」として、当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



a. 急速に進歩するゲノム医療を各診療科で一般診療へ用いるために、コーディネートや教育的な関わりを行う遺伝の専門診療科が必要である

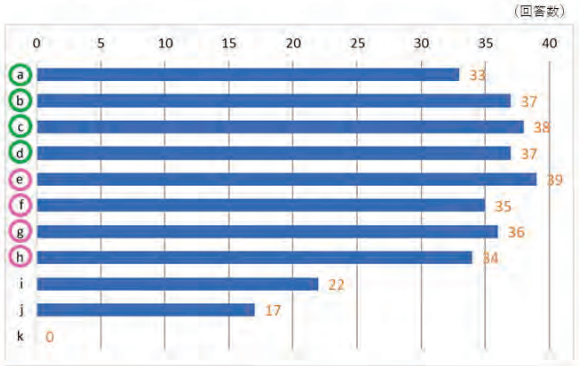
b. 急速に進歩するゲノム医療を各診療科で一般診療へ用いることが増えるため、関連した遺伝カウンセリングの需要、必要性が増加するため

c. 自身の専門領域（遺伝関連以外）の診療に費やす時間を増やすことができる

d. 病院の収益増加に寄与する

e. その他

質問９. 標榜診療科として「遺伝科」が認められた場合に、「遺伝科」が行う役割と考えられることを選んでください（複数回答可）



遺伝カウンセリング
ゲノム医療の啓発、コーディネート

a. 保険収載されている遺伝学的検査に関連した遺伝カウンセリング

b. a.の検査後で陽性だった場合の遺伝カウンセリング

c. 患者さんの家系員に対する遺伝カウンセリング

d. 保険収載されていない疾患を対象とした遺伝子解析に関連した遺伝カウンセリング

e. 医療者へのゲノム医療の啓発

f. 医療者以外へのゲノム医療の啓発

g. ゲノム医療を各診療科で一般診療へ用いるための院内のコーディネートや教育的な役割

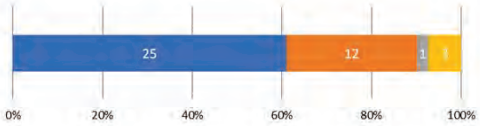
h. 複数の診療科が関わる遺伝性疾患の患者さんや家系員のサーベイランス方針の検討を中心的に担う

i. 遺伝性疾患の患者さんに対する定期診療（定期診察、検査など）

j. 検査会社ではなく自施設（研究室を含め）での遺伝子解析あるいは遺伝学的検査の実施

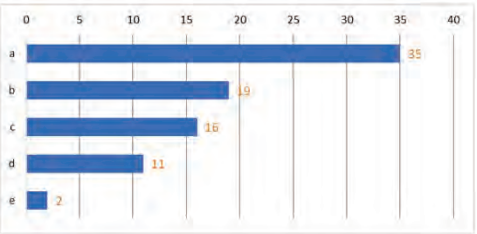
k. その他

質問10. 麻酔科の標榜は「許可制」となっています。
「遺伝科」が標榜診療科となる場合、お考えに近い方を選んでください。



■a. 許可制が良いと考える
■b. 許可制である必要はないと考えると考える
■c. その他
■無回答

質問11. 上記を踏まえ、「遺伝科」が許可制の標榜診療科となった場合に、
求められる基準について考えに近いものを選んでください（複数回答可）。



（回答数）

a. 臨床遺伝専門医を取得していること
b. 臨床遺伝専門医の指導医資格を有すること
c. （専門医資格の有無は問わず）臨床遺伝専門医の認定研修施設での臨床遺伝に関する診療の経験年数を2年以上有すること
d. （専門医資格の有無は問わず）臨床遺伝専門医の認定研修施設での遺伝カウンセリングを自身が中心となって実施した件数が50件以上あること
e. その他

質問12. 厚生労働省の標榜診療科申請に向けて、具体的な標榜診療科名につき、相応しいと考えるものをご記載ください（遺伝科、遺伝子診療科等）

遺伝診療科 6件；
基礎の遺伝学と隔てるために

遺伝科 6件；
既に多数できておりますので、一番基本となる名称がよいかと。

遺伝子診療科 4件；
- 「診療」など医療に関連する言葉を含める方が良いと思います。（医療に関連する言葉がないと、親子鑑定など医療以外の相談の問い合わせがあるため。）
- 扱う問題は遺伝子だけではないので「遺伝子診療科」は相応しくないと考えます。

ゲノム診療科 2件

臨床遺伝科 2件；
基礎の遺伝学と隔てるために

質問13. 今回のテーマにつきましてコメントがございましたら下記にご記載ください。

・大変重要なテーマで、本質を改めて考えさせられました。当日のWSもどうぞよろしくお願い申し上げます。

・焦眉の急の課題であり、全国遺伝子医療部門連絡会議の作成した提言を関連学会、厚労省に提出を行うのが良いと考えます。関連学会にはWGを作成してもらい、共に厚労省に働きかける必要があると思います。

・遺伝科を標榜することにより、クライエント、患者に適切な診療科を紹介することが可能となるものと考えられます。個人に対し現在の診療体系からゲノムデータをもとに包括的な健康管理へと発展する可能性がある。

・標榜診療科申請、たいへん期待しております。

・是非とも話しが進んでほしい

・専門医機構に取り込まれないでほしい

・保険収載などの「遺伝カウンセリング」の定義があいまいななかで、遺伝科の必要性、独立性が担保されるのか、懸念はあります。

本ワークショップにあたり

・　広告が可能な医業・歯科医業の診療科名は医療法において規定されているが、現在、「遺伝」はこの中には含まれていない。

・　近年、ゲノム医療が一般診療へ次々に導入されているが、現在、さらに国策としてがん、難病ともに全ゲノム解析の臨床導入が行われる方針が示されている。

・　国民がゲノム医療、遺伝カウンセリングを安心かつ安全に利用していくにあたり、厚生労働省の標榜診療科としての「遺伝科」設置が喫緊の課題である。

本ワークショップでは「遺伝科」の標榜診療科申請というテーマで議論を行います。

なお、「遺伝科」の役割等の具体的な定義はなく、さらに呼称も遺伝子診療科、臨床遺伝科など様々なものが用いられていますが、今回のワークショップでは“遺伝カウンセリングを主に行う診療科”を「遺伝科」と称します

ワークショップ 2)
がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて

コーディネーター：松本恵（長崎大学 腫瘍外科学）
書記・サブ書記：浦川優作（岡山大学 臨床遺伝子医療学）
スーパーバイザー・ファシリテーター：井本逸勢（愛知県がんセンター リスク評価センター）
ファシリテーター：松本光史（兵庫県立がんセンター 遺伝診療科）
渡邊尚文（福島県立医科大学附属病院 遺伝診療部）
吉田玲子（昭和大学 先端がん治療研究所）
サブ書記：鹿田佐和子（九州大学病院 臨床遺伝医療部）
高尾真未（長崎大学病院 遺伝カウンセリング部門）
佐々木規子（長崎大学生命医科学域保健学系）
ミーティングコーディネーター：森藤香奈子（長崎大学生命医科学域保健学系）

参加者：37 名
参加施設：31 施設
佐世保市総合医療センター（秋丸夏穂、早田宏、布川英理、野々下晃子）、公益財団法人ちば県民保健予防財団（稲田麻里）、東京女子医科大学（岩﨑直子）、東京医科歯科大学（江花有亮）、東京大学医学部附属病院（田辺真彦）、堺市立総合医療センター（階堂三砂子）、藤田医科大学病院（加藤良美）、国立がん研究センター東病院（平岡弓枝）、国立がん研究センター中央病院（平田真）、関西医科大学（島田咲）、兵庫県立がんセンター（菅原宏美）、東北大学（平良摩紀子）、三重大学医学部附属病院（竹内万彦）、高知大学医学部附属病院（田代真理）、愛仁会高槻病院（玉置知子、藤本康二、村越誉）、琉球大学病院（知念安紹）、滋賀医科大学附属病院（茶野徳宏）、北里大学病院（津村秀康）、社会医療法人母恋天使病院（外木秀文）、昭和大学横浜市北部病院（富永牧子）、大阪大学医学部附属病院（永井真理子）、久留米大学病院（沼田早苗）、国立病院機構名古屋医療センター（服部浩佳）、名古屋市立大学医学部附属西部医療センター（濱嶋直樹）、広島大学病院（檜井孝夫）、香川県立中央病院（藤原有基）、奈良県立医科大学附属病院（増井薫）、千葉大学病院（松下一之）、岐阜大学医学部附属病院（松山裕美、森重健一郎）、長崎大学（三浦生子）、札幌医科大学（室田文子）　（順不同・敬称略）

【本ワークショップの目的】
がんゲノム医療には「がん遺伝子パネル検査」「コンパニオン診断」「遺伝性腫瘍」などが含まれ日常診療に広がっており、多くの課題を明らかにし改善するための方策を提言としてまとめることとした。今回４つのセクションに課題を分けて事前アンケートを実施し、まずは WS 全体にアンケート結果を供覧し、その後グループディスカッションで解決に向けた提言作成を行った。以下に討論内容の要旨を示す。

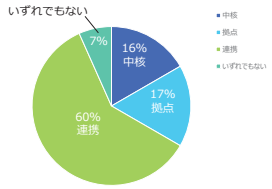
【WS メンバーへの事前配布資料（アンケート結果を含む）】

セクション 1

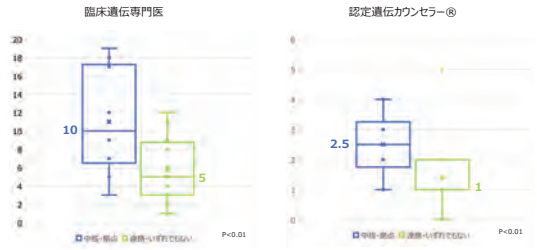
がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携

アンケート結果集計　30施設回答

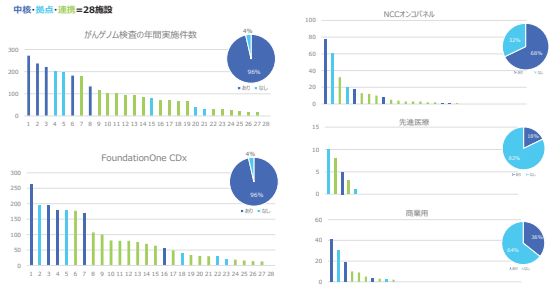
Q1. 貴施設のがん遺伝子パネル検査の実施体制について



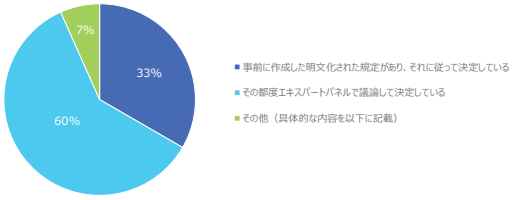
Q2. 貴施設での遺伝医療に関する実施体制について



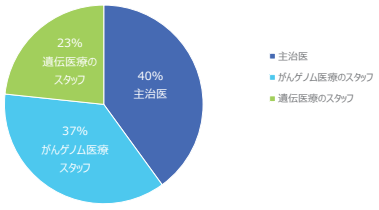
Q3.貴施設でのがんゲノム医療の実施状況について



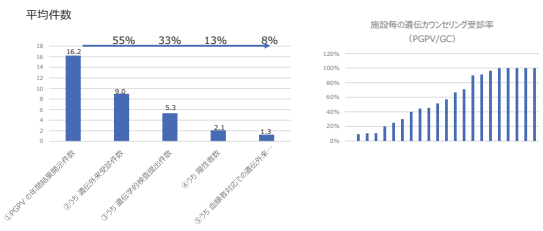
Q4.がんゲノム医療の結果明らかになったPGVまたはPGPV(以下PGV/PGPVと略)について、結果開示についてどのように決定されていますか



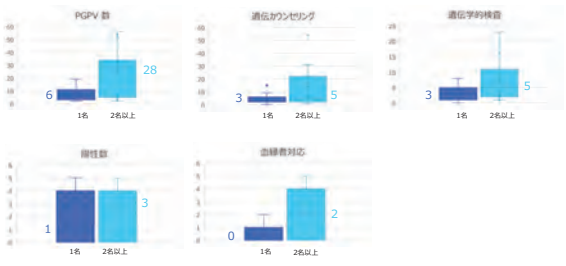
Q5 貴施設で開示すべきと判断されたPGV/PGPVについての開示は主にどなたが担当されていますか



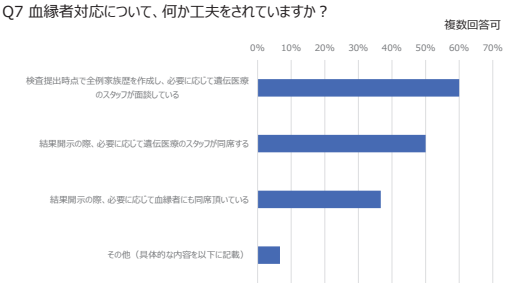
Q6 貴施設でのPGV/PGPV対応の実績について n=22



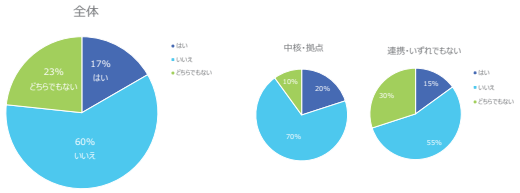
Q6 貴施設でのPGV/PGPV対応の実績について
認定遺伝カウンセラー1名　vs 2名以上で差はあるのか？



Q7 血縁者対応について、何か工夫をされていますか？

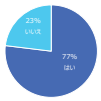


Q8 がんゲノム医療と遺伝医療との連携の障壁が大きいと感じますか？

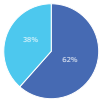


Q9 ＜現状での障壁について＞ 病院の体制に関するもの

がんゲノム医療の担当者が多忙すぎる



遺伝医療の担当者が多忙すぎる



がんゲノム医療の担当者が遺伝診療への関与に消極的

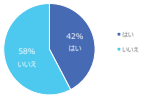


遺伝医療の担当者ががんゲノム医療への関与に消極的

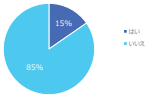


Q9 ＜現状での障壁について＞ 病院の体制に関するもの つづき

がんゲノム医療と遺伝医療とを橋渡しするコーディネーターが不在



コーディネーターはいるが、機能不全



コーディネーターが機能不全の理由

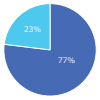
- 看護部上層の理解が得られない。コーディネーターの資格を持っている人がいても、関与の依頼をしても断られる。
- コーディネーター以外の主の仕事が忙しい。
- コーディネーターの資格を有しているが、ポストがない。
- 人員不足のため遺伝医療の担当者がコーディネーターを兼ねている。

Q10 ＜現状での障壁について＞ タイミングに関するもの

結果開示後試験的治療への相談があり、そちらが優先された



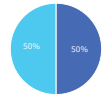
結果開示時に全身状態が不良、遺伝に関する相談が困難であった



結果開示後緩和治療に関する相談があり、そちらが優先された

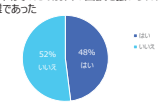


がんゲノム医療を提出するタイミングがもう少し早ければ、遺伝医療につながった可能性が高いと考えられる症例があった

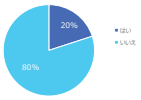


Q11＜現状での障壁について＞ 保険制度に関するもの

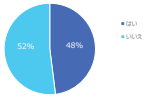
遺伝医療が自費のため別日の面談を強いられ、調整が困難であった



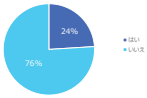
サーベイランスが自費のため、希望されなかった



確認検査が自費のため、希望されなかった



リスク低減手術が自費のため、希望されなかった



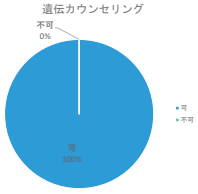
セクション 2

HBOC「一部」保険収載に伴う現状と課題（コンパニオン診断は除く）

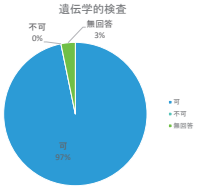
アンケート結果集計　31施設回答

質問1-1. 貴施設では「保険診療」としてHBOC診療をどこまで対応していますか？

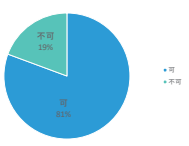
遺伝カウンセリング



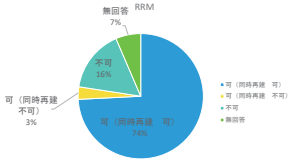
遺伝学的検査



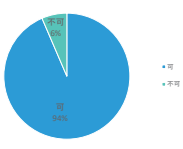
乳房サーベイランス（造影MRI）



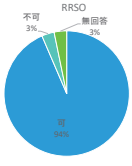
RRM



卵巣サーベイランス（超音波検査・CA125）



RRSO



質問1-2. 対応できない部分があれば、できない理由を挙げて下さい

- 造影MRIは近隣施設に依頼している
- 乳房MRI撮影加算の施設基準を満たさない（画像診断管理加算2又は3）
- 乳腺外科の体制

質問1-3. どうなればより対応しやすくなると思われますか？

- 院内での啓発、人員の補充
- 乳腺外科の体制改善
- 各診療科との連携
- 検診施設との連携
- 放射線科の認定基準を緩和し、より多くの施設でサーベイランスが可能となるようにすべきではないかと考える
- 放射線診断を外注していても、乳房MRI加算が算定できるようにしてほしい

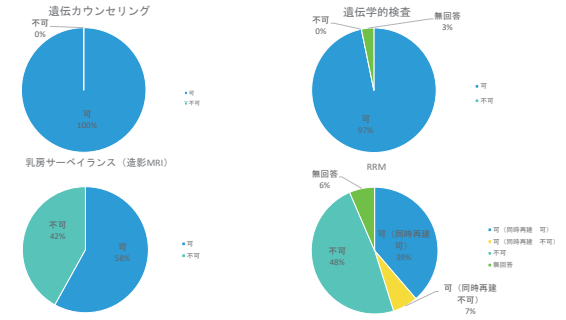
質問1-４．自施設で対応できない場合、地域医療連携など何か工夫をされていれば教えてください

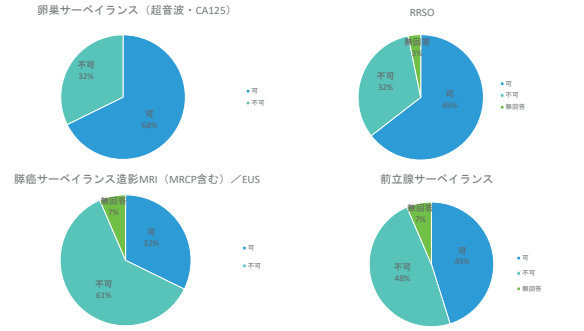
- 可能な施設に紹介している
- 地域連携を通して紹介
- 乳房MRIを近隣専門施設に依頼してる。
- 県外のRRMを行っている病院を紹介せざるを得ない

質問1-５．今後HBOCの予防医療を保険収載どこまで行うべきか、お考えを記載ください

- At risk者の遺伝カウンセリング
- At risk者の遺伝学的検査（シングルサイト検査）
- 未発症病的バリアント保持者のサーベイランス
- 未発症病的バリアント保持者の予防的手術（RRM, RRSO）
- 遺伝カウンセリングができないのに、遺伝カウンセリング加算をとれている施設があり問題だと考える

質問2-1．貴施設では「保険診療以外（自費診療）」のHBOC診療にどこまで対応していますか？





質問2-2．対応できない部分があれば、できない理由を挙げて下さい

- マンパワー不足、対応診療科の人員不足。
- 診療科の体制
- 診療は患者が優先となるため、診療時間的にも検診を対応するのが難しい
- 乳房サーベイランスについては他院と連携している
- 前立腺癌は、院内以外でも比較的容易に実施できる検診であると考えるため
- 泌尿器科および消化器内科と話合いをまだ行っていない
- 保険or自費の判断は、各診療科にゆだねている
- 自費でのサーベイランスの値段設定が困難(通常通りだと患者負担が大きすぎる)
- 院内で意見が統一していない
- 予防的手術が自由診療であること
- 倫理審査を準備中
- 膵癌に関しては、サーベイランス方法が確立されていないということもあり、実施が難しい
- 今のところサーベイランスに関するガイドラインがない

質問2-3．どうなればより対応しやすくなると思われますか？

- 院内の啓発、人員の補充
- 対応診療科の遺伝診療への理解が上がること（一般診療科の医師、特に管理職クラスの医師の認識が乏しい）
- 泌尿器科および消化器内科と話合い
- 各診療科との連携
- 検診施設との連携
- 担当学会が膵癌と前立腺癌に対するサーベイランスのガイドラインを出すことが望ましい
- 価格の標準化
- 保険収載されていたら、対応しやすくなると思う

質問2-4．自施設で対応できない場合、地域医療連携など何か工夫をされていれば教えてください

- 可能な施設や地域医療連携を通して紹介
- 検診センターを併設する病院と連携
- 地域医療機関と連携
- 未発症者の乳房サーベイランスについては他院にて実施
- 実施していない

質問2-5．HBOCの自費診療における問題点や課題について、ご記載下さい（幾つでも構いません）

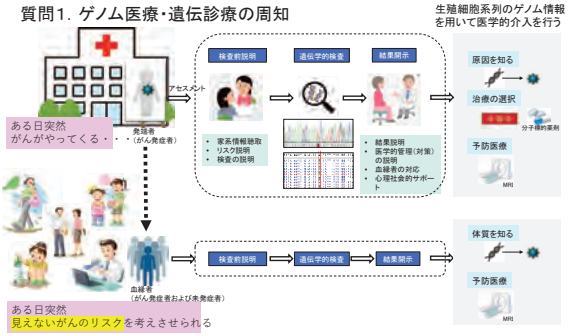
- 未発症者のサーベイランスや予防的手術がすべて自費となること
- 遺伝学的に診断されている方は、保険診療で統一してほしい
- 検査が高額
- 家系内で自費診療になる人と保険で対応可能な人がでる
- シングルサイト検査において、価格がバリアントによって異なる（MLPAが必要な場合）
- 今後サーベイランス実施件数が増加した時に、地域施設でサーベイランスをするための連携が必要
- HBOC血縁者で発症している場合の対応は、今後増えていくと思われる
- BRACAnalysis以外の検査で陽性となっていても、リムパーザ使用のためには再度BRACAnalysisを受ける必要がある

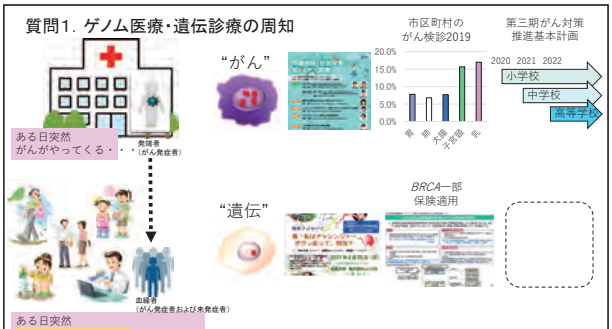
セクション３

国民への情報提供

アンケート結果集計　27施設回答

質問1．ゲノム医療・遺伝診療の周知







学校教育での「ヒト遺伝」教育に向けた研究班からのアプローチの必要性
：がん教育（資料参照）

1．これまでの学校教育における市民に向けた「ヒトの遺伝」リテラシー：生物

2．初等・中等教育に導入されるがん教育

中学校では2021年度より，高校では2022年度より全国的に実施

保健体育で「がんとその予防」が新規項目（2021年度改訂中学「学習指導要領」）

3．がん教育の中での「遺伝」の扱い

学校教員以外に外部講師（がんの専門家）の登用，活用体制の整備

資材やマニュアルでのい扱いは様々

外部講師を用いたがん教育ガイドライン（2021一部改訂 文部科学省）

「遺伝要因が関与するものなど本人自身で回避できない要因があることを明確に伝えることが必要」

がん教育における配慮事項ガイドライン（2020　全国がん患者団体連合会）

「遺伝するがんもあることを話すことで、がんは遺伝するという誤解を与え、身内にがん経験者がいる場合に、過度の不安を与えてしまう」

児童生徒を対象としたがんの原因についての認識調査（2013）

がんの原因として「遺伝」と回答する割合は校種を上がるにしたがい増加

（渡邊淳先生よりご提供）

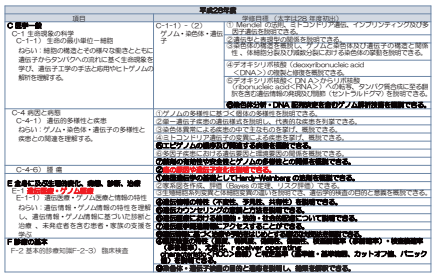
中学保健体育教科書での「がん」の発生（2021）
―「遺伝子」との関わり



教科書によっても異なる表記　⇒　「がん教育」補助教材の作成

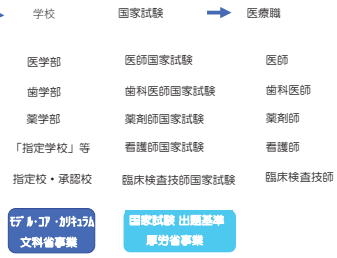
（渡邊淳先生よりご提供）

医学教育モデル・コア・カリキュラム平成28年度



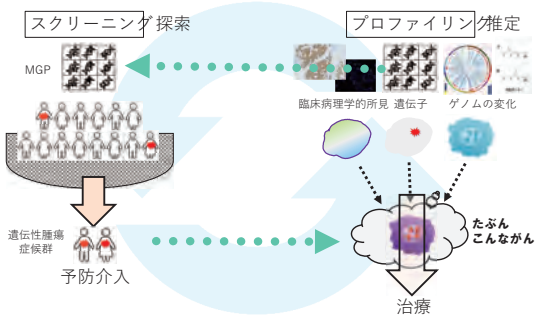
（渡邊淳先生よりご提供）

医療者になるまでのみちのり



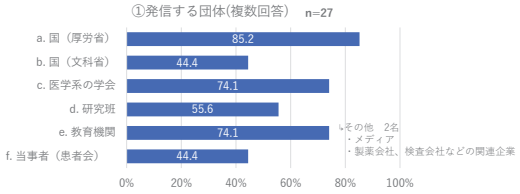
（渡邊淳先生よりご提供）

多くのがんの遺伝子を調べる

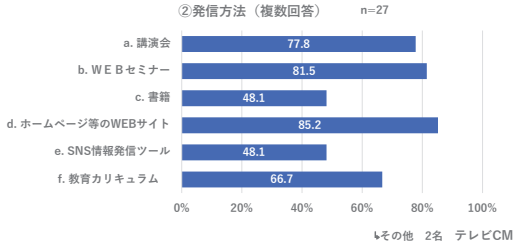


❖ゲノム情報を用いたがん診療は、一般診療のひとつのカテゴリーとなりました。がん診療に関わる医療者のみならず国民の誰もが、ゲノム医療・遺伝診療を理解し（知り）、適切に対応することが大切です。

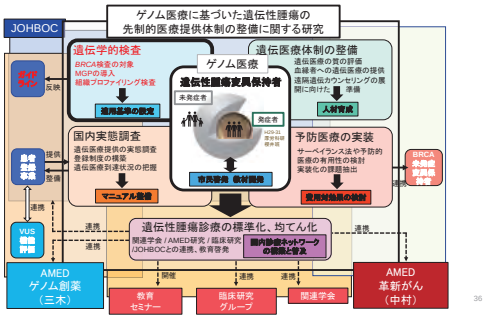
質問1．
国民に、広く周知する方法として、どのようなものが必要でしょうか？



質問1．
国民に、広く周知する方法として、どのようなものが必要でしょうか？



厚労科研櫻井班： 櫻井（班長）、中村、青木、山内、戸崎、平沢、西垣、吉田



無料視聴、オンデマンドあり

視聴者数：638人

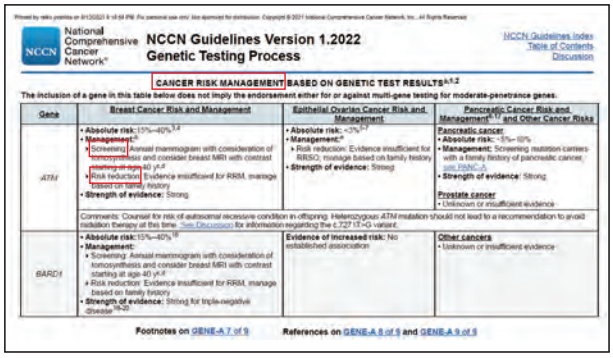


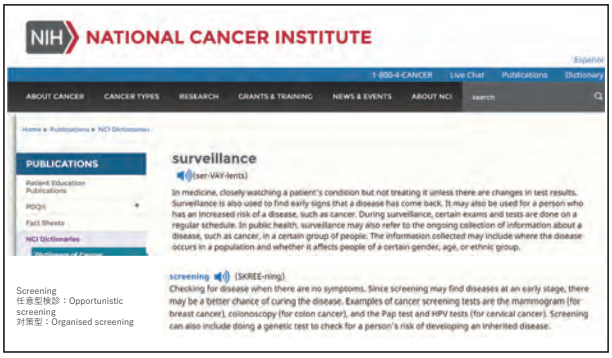
視聴者数：1388人



質問2. ゲノム医療・遺伝診療の理解







❖遺伝性腫瘍の当事者に対するリスク管理の中で、標的臓器の“サーベイランス”を提示します。これは任意型検診、対策型検診、治療のいずれにも当てはまらず、当事者が、“私は既に必要な検診は自分で行っているので大丈夫です”、という意味とも異なります。

質問２.
“サーベイランス”を分かりやすい（伝わりやすい）日本語で表すとしたら何が良いでしょうか？

“検診”の言葉を用いた表現
- 検診（2件）
- 定期検査（2件）
- 検診プログラム
- 自己検診
- 定められた検診
- 定期検診
- 必要な定期検診
- 予防的検診
- オーダーメイド検診
- 遺伝的体質を踏まえた継続検診

その他の回答
- 癌ができているかいないかの確認
- 疾患特異的な(疾患に応じた)健康管理
- 疾病監視
- 調査
- 定期チェック

その他の意見として…
そもそも「分かりやすい」とかではなく，一般的にサーベイランスは集団に対する調査と監視なので，個人のリスク管理には不適切な用法であり，目的から考えて予防的検査，リスク予防検査，リスク管理検査などと呼称すべき．

質問３.
上記と同様に、“バリアント”という言葉を、分かりやすい（伝わりやすい）日本語で表すとしたら何が良いでしょうか？

- 遺伝子の変化（９件）
- 多型（2件）
- 変異（2件）
- 変化（2件）
- 遺伝型
- 個性
- 多様体
- 体質
- 別のタイプ、異なるタイプ

質問４.
その他医療現場で使用される遺伝診療に関する用語のうち、国民に伝えにくい、伝わりにくいと思うものを挙げてください（複数回答可）。

- ゲノム（6件）
- 浸透率（2件）
- DNA
- 遺伝子
- 遺伝カウンセリング
- 出生前診断、発症前診断
- パネル検査
- VUS（概念が難しい）
- 遺伝性腫瘍
- 保因者
- 発端者
- at risk者
- 罹患
- germline、somatic
- 生殖細胞
- 生殖細胞系列バリアント
- MSIやTMBなどの略号
- プロテオーム
- ゲノミクス
- プロテオミクス
- エキソン
- イントロン
- 表現型
- 一塩基多型
- トリプレットリピート
- アリル

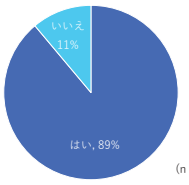
セクション４

がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制

アンケート結果集計　27施設回答

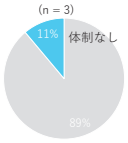
❖日本における「全ゲノム解析」については、難病に先駆けてがん診療での保険適応に向けて動きが始まっています。「ターゲット遺伝子を限定できるパネル検査」と異なり、全ゲノム解析では、どの領域の疾患かに関わらず生殖細胞系列所見を目の当たりにする可能性があります。このような状況の中で貴施設での遺伝医療提供・準備体制についてお聞きします。

質問1.
貴施設では、どの領域の疾患かに関わらずに発見される生殖細胞系列所見の開示に対応できる体制がありますか？



(n = 27)

どの領域の疾患かに関わらずに生殖細胞系列所見の開示に対応できる**体制がない**施設



遺伝専門の医療部門はありますか？
あり　3/3 (100%)

開示するための準備を開始されていますか？
いいえ 3/3(100%)

開示の準備が開始できない理由は何ですか？	a. そもそも開示するかどうか院内で検討されていない　(2/3施設) b. 開示後のリスクへの対応体制がない　(2/3施設) c. 結果を理解・解釈できるバイオインフォマティシャン、がんゲノム・ゲノム医療の専門家がいない　(1/3施設) g. その他　(1/3施設：全ゲノム解析についての話がまだされていない)
開示準備を開始するために必要なものは何ですか？	a. 院内のスタッフを拡充する　(3/３施設) b. 開示後のリスクへの対応体制を多科連携で作る　(3/3施設) c. 開示後のリスクへの対応体制を多施設連携で作る　(2/3施設)

どの領域の疾患かに関わらずに生殖細胞系列所見の開示に対応できる**体制がある**施設

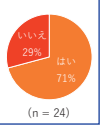


(n = 27)

遺伝専門の医療部門はありますか？
ある　24/24 (100%)

現在、自費検査でがんエクソーム解析など網羅的検査を行なっていますか?

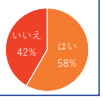
はい　17/24(71%)
いいえ　7/24(29%)



(n = 24)

がん全ゲノム解析での院内における開示方針は決定していますか？

はい　14/24（58%）
いいえ　10/24（42%）

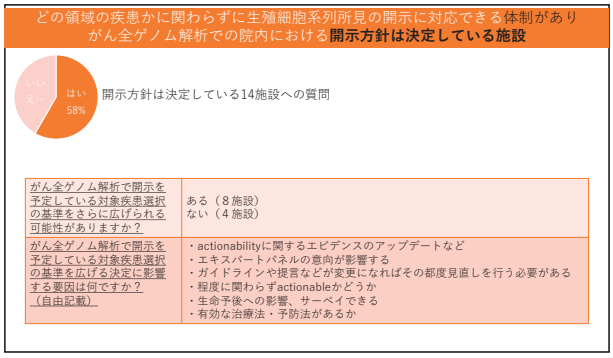


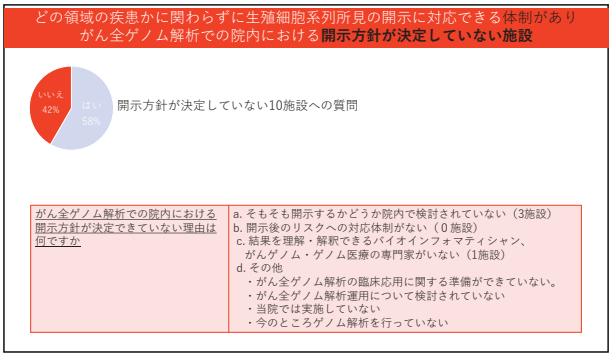
どの領域の疾患かに関わらずに生殖細胞系列所見の開示に対応できる体制がありがん全ゲノム解析での院内における**開示方針は決定している施設**

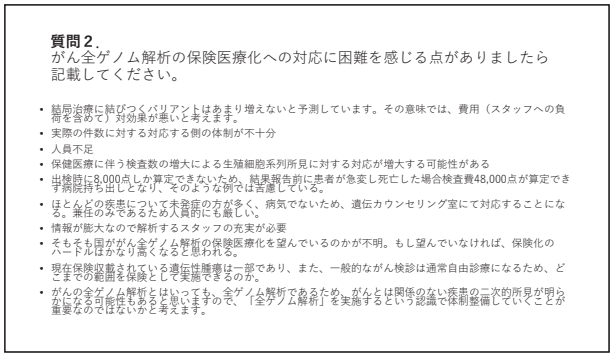


開示方針は決定している14施設への質問

がん全ゲノム解析で開示を予定している対象疾患群は何ですか（複数可）	a. **HBOC、Lynch症候群**などの遺伝性腫瘍症候群（13施設） b. 突然死につながる**Actionableな遺伝性循環器疾患**（10施設） c. その他 ・**Wilson病、OTC欠損症、遺伝性膵炎**など ・医療的に介入が必要とされているもの、または登録衛生検査所に遺伝学的検査を外部委託可能な遺伝子を中心に、現時点で遺伝情報を当事者と共有することで医学的な活用が可能と考えられる遺伝子を広く選定 ・被検者に臨床所見がある疾患、血縁者が既に診断されているなど家族歴がある疾患
がん全ゲノム解析で開示を予定している対象疾患選択の根拠は何ですか？	a. ACMGガイドライン（13施設） b. 小杉班提言（12施設） c. その他 ・ESMO、SFMPPのrecommendations、NCCNガイドラインなど ・エキスパートパネルの意向 ・連携する拠点病院が開示を推奨する遺伝子







【セクション１：がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携】

１．人的資源の問題

・認定遺伝カウンセラーをどのように増やすか、国家資格化の障壁は高そう

・がんゲノム医療コーディネーターの資格を持っていても他の仕事との兼任で忙しい

・予後の説明などもあるため外来看護師との連携をしたい（看護師は算定・加算が取れる場合もあり）

・人員配置が施設要件となれば、施設として動きやすい

・主治医によって理解度が異なり、PGPV の結果を戻した後の対応にも違いがある

２．保険制度の問題

・保険適応の前倒し（現状標準治療がなくなる頃が適応）

・治療の phase で何度もできる体制を希望する

上記２点が可能となれば、遺伝医療にもつなげる余裕ができると考える。

・PGPV の確認検査を保険収載希望

・HBOC の BRCA 遺伝学的検査の適応臓器の拡大希望

・サーベイランスが自費というのはハードルが高い

・At-risk 未発症者への遺伝学的検査を保険適応にする

「がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携」に関する４つの提言

＜提言１　日本人類遺伝学会と遺伝カウンセリング学会に向けて＞

認定遺伝カウンセラーの国家資格化を求める（意図：業務範囲拡大、待遇改善、志望者増）

＜提言２　厚労省に向けて＞

・がんゲノム医療の施設要件にがんゲノム医療コーディネーターが専任（連携病院、又は年間検査件数が年間100件未満）/ 専従（拠点病院以上、又は年間検査件数が年間100件以上）であることを明記する。（意図：多忙で連携が不十分、主治医の対応が不十分な部分をカバーする）

＜提言３　厚労省に向けて＞

・PGPV の確認検査（シングルサイト）の保険収載を求める。対象とするのは小杉班の改訂版指針を参照。

＜提言４　厚労省に向けて＞

CGP の早いタイミングでの提出 / 複数回の提出を保険適用とするよう、遺伝診療の観点からも求める（意図：時間的余裕が生まれる。JSMO や JSCO などから治療薬検討の意図で同趣旨の要望があった際に遺伝診療としてもポジティブなので人類遺伝学会からも後押しする。ただしその際「遺伝診療は後回し」にならぬよう釘もさす）

【セクション２：HBOC の「一部」保険収載に伴う現状と課題（コンパニオン診断は除く）】

１．at risk 者のシングルサイト、未発症病的バリアント保持者のサーベイランス・リスク低減術の保険収載

・自費では本人負担が大きい

・at risk 者のシングルサイトまでは行うことができても、リスク低減術は高額であるため、未発症病的バリアント保持者でも実施できる人が限られる

2. 検診センターなど医療機関との連携について

・診療科によって連携のしやすさが異なる

・一般診療とサーベイランスを行うにはマンパワー、システム構築が不足しているため、医療機関の連携が必要になる

・連携機関でサーベイランスを受けられるよう、連携手帳を用いるという方法もある

3. コンパニオン診断

・検査会社で結果が違うときがある

・コンパニオン診断目的で再度 BRACAnalysis を行う必要がある

4. 乳房 MRI の画像診断管理加算

・加算基準が厳しすぎる

・加算がとれないとリスク低減の認定施設になれない

5. 前立腺や膵臓のサーベイランス

・膵癌学会、泌尿器学会からは HBOC 患者のサーベイランスについて公表はされていない

・膵臓のサーベイランスについてエビデンスが確立されておらず、現在検討されている

・膵臓の検査数が元々多いため、サーベイランスまで行うことが難しい

・HBOC の場合、PSA の基準値を低く設定する必要があるが、一般検診では HBOC という情報が見落とされ、異常を見逃す可能性がある。

「HBOC の「一部」保険収載に伴う現状と課題（コンパニオン診断は除く）」に関する３つの提言

＜提言１　厚労省に向けて＞

・at risk 者のシングルサイト検査を保険収載へ

・未発症病的バリアント保持者のサーベイランスやリスク低減手術を保険収載

・コンパニオン診断を BRACAnalysis に限定せず、他検査会社でも適応

・乳房 MRI の画像診断管理加算の基準を緩和

＜提言２　学会に向けて＞

・前立腺や膵臓における HBOC 診療に関してガイドラインに記載

＜提言３　医療機関に向けて＞

・検診センターや地域医療を自費サーベイランスにも活用できるようなシステム作り

・HBOC の啓発と人員補充

・各診療科の連携体制を強化する

【セクション３：国民への情報提供】

１．情報発信の対象について

＜医療従事者＞

・ゲノム医療推進と言われているが、実際は現場が追い付いていない。

・まずは、医療従事者へのゲノムリテラシー向上が喫緊の課題である。患者との間に立つ医療者の教育が必要である。

＜医療機関＞

・拠点病院が連携病院の教育に責任を持つインセンティブをつけることで、教育体制の充実につながるのではないか。

・病院機能評価に遺伝情報の取扱い等、遺伝関連項目を入れてはどうか。

＜中等・高等教育＞（がん教育）

・がん教育の多くは保健体育教諭が担当しており、教諭の裁量に任されている。遺伝の専門家が教諭の支援（教育）を行う必要がある。

・教育学部で、がん教育を担当できる教諭を育成する。

・認定遺伝カウンセラー® も高校教育、一般教育に関わってほしい。

＜一般への教育＞

・患者は、病院、市町村など身近な医師の言葉を受け入れやすい。患者に近いところからの発信が有効と考える。

・がん好発年代にある人にがん検診の必要性を伝える教育が必要である。

・各年代に応じた発信方法を考慮すべき。アクセスしやすいように、戦略を練る必要がある。

2．遺伝の用語

・一般市民向けの教育で使用できるコンテンツが少ない。学会等、遺伝の専門家がコンテンツを作成し、提供する。

・国家試験の問題作成など、遺伝の用語には遺伝の専門家が関わる必要がある。

「国民への情報提供」に関する２つの提言

＜提言１　省庁へ向けて＞

本邦でもゲノム情報を用いたがん診療は、一般診療の一つのカテゴリーとなった現在、がん診療に関わる医療者も含めて国民の誰もが、ゲノム医療・遺伝診療を理解し（知り）周知する必要がある

→文科省へ：医学部以外の学部も含む遺伝教育の開始

→厚労省へ：医療者のリテラシーと、医療体制（遺伝科）のリテラシーの向上

＜提言２＞

提言１を行う場合、国民・市民向けに分かりやすい言葉で周知することが大切

→国家試験での用語を含め（遺伝）医療の専門家が関わる　例：潜性・顕性

→国民に向けた学会での有用なコンテンツなどを作成していく

【セクション４：がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制】

1. 開示対象遺伝子は、どのように決められるべきか？

・開示対象遺伝子などの得られたデータは患者さんのもの。基本的にはデータを全て開示すべきで、その中で対応できるものを説明している

・一度に全部返すことで、混乱や不安を生じさせる可能性もある。ケースバイケースなので、そこで臨床遺伝専門医がコミットすべき。

・ご本人にかえす内容は現時点で話せる内容のみでいいのではないか。カルテ上に残しているので、エビデンスが更新された段階で改めて説明する。

・全部伝えても患者さんが理解できるかどうか、受け止められるかどうか。あとで患者さんご家族がアクセスして最新の情報を入手できるシステムを構築すべき。

・検査結果がひとりあるきしてしまうことを懸念しているため、小杉班ガイドライン等エビデンスが確立しているもののみを開示すべき。

・返すことを検討するが、誤解を与えないような配慮が必要。当事者と医療者で情報共有する仕組み、システム作りが必要。

・開示する、開示しないで終わってしまうことはおかしい。

2. 臨床遺伝部門を、どのように改善すべきか？

・みんな併任、専任は遺伝カウンセラーのみ。プロパーが対応しないと併任ではなかなか難しい。その時だけでは終わらないため、今後もモニターしておく必要がある。

・窓口は各診療科であるため、その後何か聴きたいと思ったときに家族を含めた対応ができるのが臨床遺伝部門。結果説明時に同席する等、それができる関係作りが必要。

・臨床遺伝部門と診療科間での連携体制を作ることが大切。

・がん以外の専門家との協力が不可欠。がんを中心としたゲノム部門だけでは対応できないのではないか。現場のリテラシーに差が大きいが、医学部教育に遺伝医療が入ってきたので、今後は理解が進むのではないかと期待している。

・膨大な情報を診療部門に説明しなければいけないが、専門家が院内にいるとは限らない。ネットカンファレンスで各専門家との情報交換を行う必要があり、臨床遺伝部門がハブになれるのではないか。

3. 臨床遺伝部門が担うべき使命・役割は何か？

・開示内容が増えるにつれ、大きな病院でないと対応が難しくなる。初期研修のタイミングから遺伝医療についての知識がつけられるようにする必要がある。

・包括的に遺伝情報を管理する役割が求められる。

・遺伝情報を開示、管理するシステムを作り、臨床遺伝部門が施設としてマネージメントしておく役割

・一度説明しただけでは終わらないために。そのための拠点になる。

・地域のハブになるカンファレンスなど

・人材育成

「がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制」に関する３つの提言

各医療機関の臨床遺伝部門に向けて

＜提言１　臨床遺伝医療部門は包括的に遺伝情報を管理する役割が求められる＞

・一度説明しただけでは終わらないために。そのための拠点になる必要がある。

・遺伝情報を開示・管理するシステムを作り、臨床遺伝部門が施設としてマネージメントしておく役割が求められる。

＜提言２地域のハブになる＞

・地域のカンファレンスなどが開催できる準備が求められる。（専門家が院内にそろっているとは限らないため）

＜提言３ 人材育成の核になる＞

・臨床が分かる人がバイオインフォマティクスを担当しないと、適切なデータが出てこないため、そのような人材育成が求められる。

＊診療，教育，研究の３本柱を適切に行うことが必要。

ワークショップ 3)
遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望

ファシリテーター：中島健
（京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学）
スーパーバイザー：小杉眞司
（京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学）
書紀：大高理生、髙塚美衣（京都大学大学院医学研究科）

参加者：37 名
参加施設：31 施設
東北大学病院（青木洋子）、大阪大学医学部附属病院（安達容枝）、国立国際医療研究センター（荒川玲子）、北里大学病院（荒木尚美）、金沢大学大学院（池田和美）、東京医科大学病院（沼部直博）、京都大学大学院医学研究科（大澤春萌、鳥嶋雅子、春山瑳依子、本田明夏）、東海大学医学部付属病院（大貫優子）、近畿大学大学院（大道納菜子）、岩手医科大学附属病院（小畑慶子、福島明宗）、北海道大学病院（加藤ももこ）、藤田医科大学病院（倉橋浩樹、山岡貴花）、国立精神・神経医療研究センター病院（後藤雄一、源明理）、東京医科歯科大学（小峯真理子）、四国こどもとおとなの医療センター（近藤朱音）、広島大学病院（齋藤敦子）、高知大学医学部附属病院（杉本健樹）、札幌医科大学附属病院（杉山幸織香）、東北大学東北メディカル・メガバンク機構（鈴木洋一）、佐賀大学医学部附属病院（副島英伸）、近畿大学（多田陽香）、兵庫医科大学（田中宏幸）、川崎医科大学附属病院（峠和美）、和歌山県立医科大学附属病院（濱野裕太）、東京慈恵会医科大学附属病院（原田佳奈）、聖路加国際大学聖路加国際病院（深野智華）、東京都立小児総合医療センター（二川弘司）、国立病院機構東京医療センター（山澤一樹）、埼玉医科大学総合医療センター（母里淑子）、札幌医科大学附属病院（和田彩奈）、金沢大学附属病院（渡邉淳）
（順不同・敬称略）

I.【本ワークショップの目的】
本ワークショップではオンライン遺伝カウンセリングに関して、現状と想定される問題点等を共有する。

II.【ワークショップの実施方法】
事前配布のアンケート結果を報告した。オンライン遺伝カウンセリング実施施設が少数にとどまったため、スモールグループに分かれてのディスカッションは実施せず、全体でディスカッションを行った。

第19回 全国遺伝子医療部門連絡会議

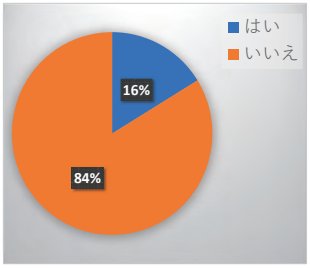
ワークショップ３
遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望

中島健
京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学

事前アンケート結果

- 有効回答　37施設

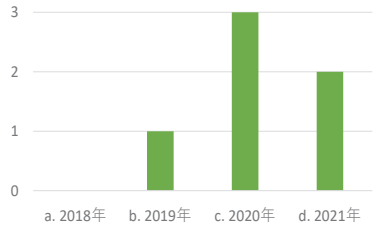
質問１
システムを用いた、いわゆる『オンライン診療』による遺伝カウンセリング』を実施していますか。



6（16.2%）
31（83.8%）

藤田医科大学病院
千葉大学医学部附属病院
滋賀医科大学附属病院
浜松医科大学
長崎大学病院
愛媛大学医学部附属病院

質問２．「『オンライン診療』による遺伝カウンセリング」の導入時期について教えてください。該当する時期を選択してください



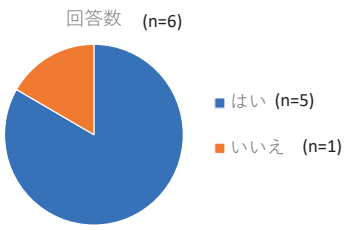
質問３．「『オンライン診療』による遺伝カウンセリング」に用いているシステムについて、以下の選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。

システム（アプリケーション）	回答数
Webex	0
Zoom	3
メドレー	0
Curon	1
その他	Microsoft Teams：1
	YaDoc: 1

質問４．「『オンライン診療』による遺伝カウンセリング」で実施している遺伝カウンセリング領域について教えてください（複数回答可）。

領域名	施設数
小児	1
腫瘍	2
難聴	0
周産期	4
心疾患	0
先天性代謝	0
神経・筋	0
その他	0

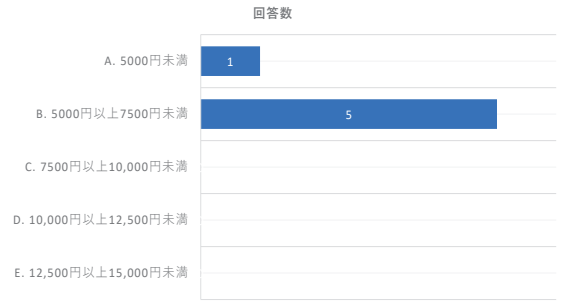
質問５－１．実際のオンラインでの遺伝カウンセリングの料金は、対面の遺伝カウンセリングと同じ設定ですか。



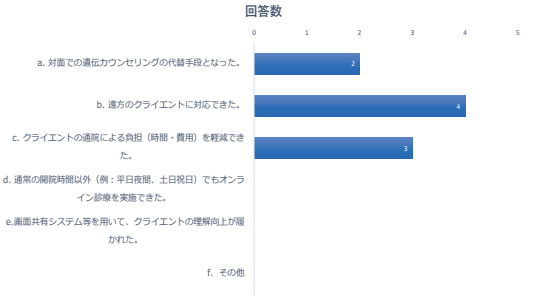
質問５－２．オンラインでの遺伝カウンセリングの料金【初診】の具体的な金額を教えてください（１時間あたり税込み）。



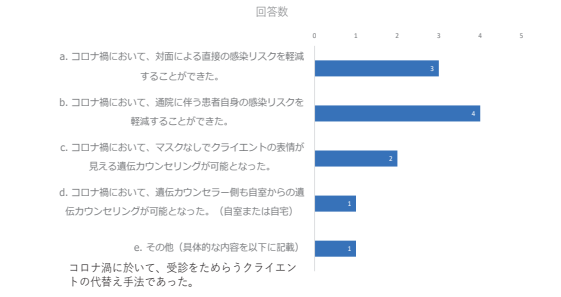
質問 5－3．オンラインでの遺伝カウンセリングの料金【再診】の具体的な金額を教えてください（1時間あたり税込み）。



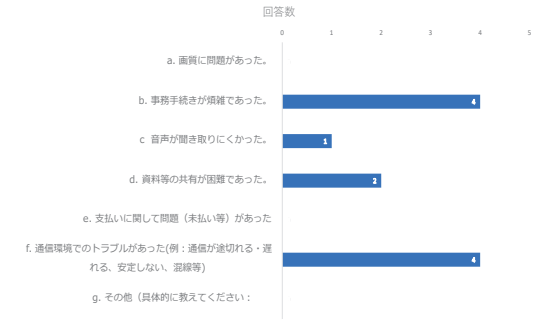
質問 6－1．遺伝カウンセリングにオンライン診療を導入して良かった点（コロナ禍の影響は除く）について、選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



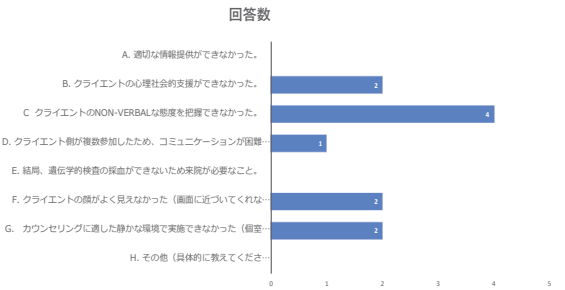
質問 6－2．遺伝カウンセリングにオンライン診療を導入して、特にコロナ禍の状況において良かった点について、選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



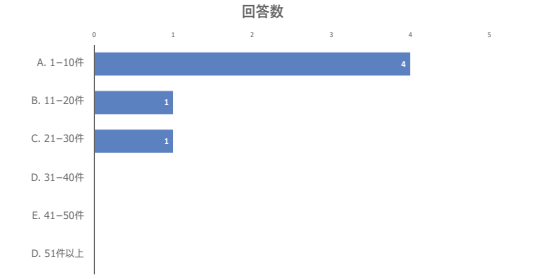
質問 7－1．遺伝カウンセリングにオンライン診療を導入してシステム関係で課題となった点について、選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



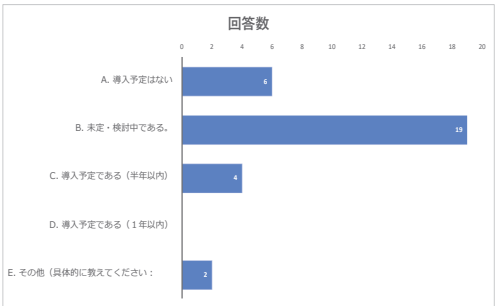
質問 7－2．遺伝カウンセリングにオンライン診療を導入してシステム関係以外で課題となった点について、選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



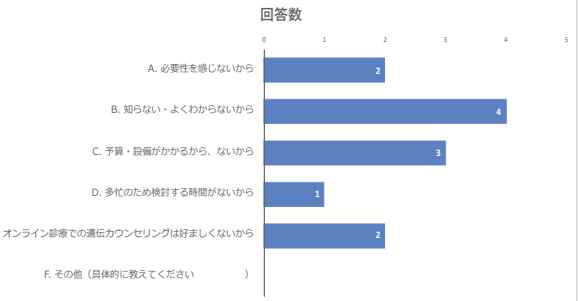
質問 8．現在までの貴施設での遺伝カウンセリングでのオンライン診療の実績数について教えてください。



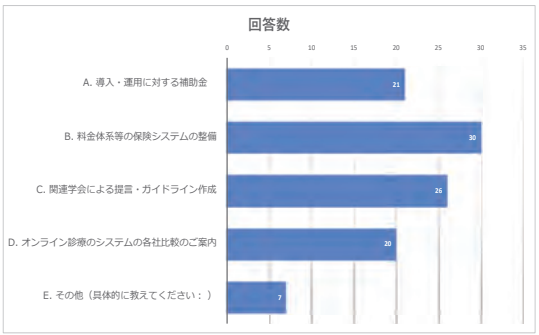
質問 9．遺伝カウンセリングにおいてオンライン診療を実施していない場合、今後の方針について選択肢から当てはまるものを選んでください。



質問 9－1．遺伝カウンセリングにおいてオンライン診療の「導入予定がない」理由について、選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



質問10. 遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の導入および円滑な運営にあたって、必要なものにはどのようなものがあるとお考えですか？　以下の選択肢から当てはまるものを全て選んでください（複数回答可）。



その他

e. その他（具体的な内容を以下に記載）	
1	医事課の対応
1	個人情報保護を中核としたシステム管理
1	①施設内の通信環境およびオンライン診療用の部屋の確保、 ②電子カルテとの連動（予約管理）、 ③人員確保（準備・片付けに割く時間制約を低減したい）
1	・オンライン診療サービスを提供する外部の会社を使用する際の、院内における支払い体制の構築が難しい（会社への手数料等が発生するため）
1	オンラインツールに詳しい人材、また画面越しでも多角的な方面からアセスメントする技量
1	オンラインによる遺伝カウンセリングの方法や効果、安全性についての検討
1	実際の導入に必要な手続きや道程の具体例があると助かります。

質問11. 貴施設におけるオンラインでの遺伝カウンセリングについて、問題点等がありましたらあげてください（自由記載）。

既に動いている遠隔診療のシステムを用いたオンライン遺伝カウンセリングを計画中です。今のところ、自費のみ、必ず複数回受診するクライエントさん（受診しお支払いいただける）で開始予定です。クライエントさんの環境保護をコントロールできないのは解決できていません。

院内で（厚労省の定義するところの）オンライン診療導入に際しては、WS1の課題にあるように、遺伝科の厚労省標榜診療科化が必要と感じることが多いです。

ネット環境

人手・予算・需要の不足
システム安全性の担保

・診療側の事前準備の作業量が多く、煩雑である
・夫婦揃っての同席をお願いしても、夫が仕事の都合で途中退席してしまうケースが多々見られる

質問11. 貴施設におけるオンラインでの遺伝カウンセリングについて、問題点等がありましたらあげてください（自由記載）。

初診にはまだ対応できておらず、再診のみの対応であること。

オンラインでのロールプレイングなどを行っているが、対面で感じることのできる視線の動きやしぐさなどがわからずクライエントの思いや感情をとらえにくい
クライアントおよび同伴者の表情・仕草などの言葉以外の意思表示を察知できないため、不安である。
2021年9月現在導入開始可能な段階であるが、まだ実践できていない。

セキュリティに問題がないか。こちらの技術不足によって、ノンバーバルなリアクションを見逃してしまうのではないか。

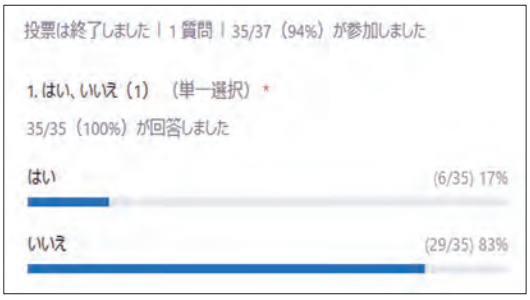
事務手続き、料金支払い

質問12. 本邦におけるオンラインでの遺伝カウンセリングについて、問題点等がありましたらあげてください（自由記載）。

- 施設ごとの努力や工夫で行われている様子です。特に自費診療では、施設ごとの温度差もあるように感じています。
- 遺伝カウンセリング自体の認知度が低いこと
- 高齢者には普及しづらいこと。導入まで時間がかかること。
- ・WiFi環境によって受けることができる方、できない方と差が生じる点
  ・対面の際に確認することができる臨床的な症状の出現の有無などが確認しにくくなる点(歩行の様子、書き物の握り方や書く際の様子など。顔色に関しても画面越しと対面とでは異なる)
- 抑圧された方は声を発することができないので、遺伝カウンセリングの対応状況をオンラインでは限定することから開始した方が良いかもしれない。
- 具体的に、どのような症例、どのような相談があるのかを知りたいです。高齢者などデジタル慣れしていない人は利用しづらいと思います。システムの使いやすさとセキュリティの両面が保たれている必要があると思います。
- 保険ではオンライン診療が行われますが、多くの遺伝カウンセリングは自費です。その場合の費用の請求のルールを作る必要があると思います。

全体討論でのアンケート

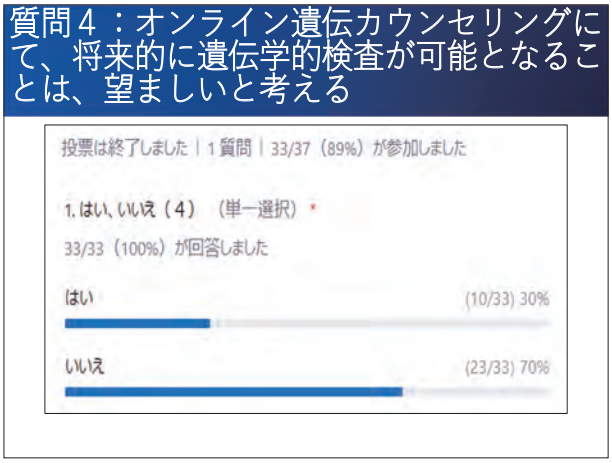
質問１：オンライン遺伝カウンセリングを実施している



質問２：医師の方への質問です。基本専門領域にてオンライン診療の経験がある







III.【結果（抜粋）】

①事前アンケート結果開示

（ア）オンライン遺伝カウンセリングの実施施設での状況

- 事前アンケートおよび当日アンケートでの実施施設は、それぞれ 16.2%（6/37）、17%（6/35）（一部重複）にとどまった。
- オンライン遺伝カウンセリングの実施領域：事前アンケートでは小児（１）、腫瘍（２）、周産期（４）であった。

（イ）（事前アンケート）オンライン遺伝カウンセリング導入を検討している施設での懸念事項

- 事務手続きの煩雑性
- 通信トラブル
- 通常の遺伝カウンセリングとの相違点（資料の共有性が困難性、ノンバーバルな情報の取得の困難性）

（ウ）（事前アンケート）導入に必要なリソースへのニーズ

- 導入・運用に対する補助金
- 料金体型等保険システムの整備
- 関連学会による提言・ガイドライン作成
- オンライン診療システム会社別の相違点まとめ

②総合討論

（ア）オンライン遺伝カウンセリングにもいくつかの形態が存在する。

1. Dr.（医療者等）－ to － CL（クライエント）
2. Dr. － to － Dr.（医療機関－医療機関）CL が近くの施設に移動して。
3. Dr. － to － Dr. － to － CL（三角関係）

等いくつかの形態が想定されるとの意見が出された。今回はまず 1 が主題だが、遺伝医療の専門家の絶対数が限定されている現状では、２, ３のような形態も今後必要だろう。

（イ）導入施設での経験の共有（敬称略）

- がん研有明病院（中島健）
- 藤田医科大学病院（倉橋浩樹）
- 国立病院機構東京医療センター（山澤一樹）

以上の施設では実際の導入経験を共有した。事前アンケートで問題となった、オンライン遺伝カウンセリングでのデメリットとして未導入施設からの懸念事項である通信トラブル等はあまりないこと、一方でメリットとしてコロナ禍においてもマスクなしで対面できること、感染リスクがないこと、病院への往復の時間を節約できること、時間変更もフレキシブルにできることなどが提示された。

決済システムに関して、クレジットカード決済の場合には手数料が発生する。厚労省よりオンライン診療のガイドラインが提示されている。自費の場合にはシステムに資する費用は利用者（クライエント）負担としてよいことになっている。

（ウ）オンライン遺伝カウンセリングに関するガイドライン

従来、遺伝カウンセリングはクライエントが自律的な決定をできるように遺伝専門職（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）がノンバーバル等も含めて十分に注意しておこなってきた。その点を踏まえ関連学会でガイドラインや指針等が必要ではという意見がなされた。

一方で、厚労省よりオンライン診療のガイドラインが提示されている。こちらは遠隔医療を行う場合への基本的な留意事項が記載されている。オンライン遺伝カウンセリングを行う場合でも厚労省のオンライン診療研修を修了することが望ましい。

IV. 全体討論

ワークショップでの内容を提示後下記意見といただいた。（敬称略）

（ア）高田史男（北里大学病院：第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議大会長）

- やるべきとか止めるべきとかという議論ではなく、進めたい人は進めてくださいっていうのが良いなっていうふうに思う。
- 実施施設での取り組みをまとめて発信していただけたらと思う。
- オンライン診療アプリのクレジットカードの支払いにて発生する手数料についてディスカッションがあったが、それはシステム利用料として利用者（クライエント）が支払えば問題ないと考える。

（イ）小杉眞司（京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学）

- 日本遺伝カウンセリング学会誌では、2020 年末にコロナ禍での遺伝カウンセリングについて特集号が組まれた。そちらでは、オンライン遺伝カウンセリングだけでなく、オンラインでの遺伝カウンセラー養成コースの実習についても取り上げたので、そちらも参考にしてほしい。

V. まとめと提言

①現時点ではオンライン遺伝カウンセリングの実施施設数は限定的であった。

②実施施設での具体的な実施状況等の情報を共有した。

③厚労省のオンライン診療ガイドラインおよび研修を含め、実施・普及に向けて具体的な情報へのニーズを把握することができた。今後関係学会や研究会での継続的な議題となりうる。

ワークショップ 4)
若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える
～認定遺伝カウンセラーと共に～

リーダー：江川真希子（東京医科歯科大学　血管代謝探索講座・遺伝子診療科）
ファシリテーター 1：不殿絢子（東京医科歯科大学　周産女性診療科）
ファシリテーター 2：高嶺恵理子（東京医科歯科大学　遺伝子診療科）
書記：京井奈美（東京医科歯科大学　遺伝カウンセリングコース学生）
スーパーバイザー：山田崇弘（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

参加者：20 名
参加施設：17 施設
参加施設:杏林大学（田嶋敦)、慈恵医科大学（佐村修)、東京都立小児総合医療センター（吉橋博史、伊藤志帆)、宮崎大学（山口昌俊)、関西医科大学附属病院（吉田彩、神谷亮雄)、茨城県立中央病院・茨城県地域がんセンター（石堂佳世)、京都大学（酒井恵利)、札幌医科大学附属病院（真里谷奨)、聖マリアンナ医科大学（久我亜沙美)、藤田医科大学（七里由衣、森山育美)、東邦大学医療センター大森病院（梅村なほみ)、大阪市立総合医療センター（松田佳子)、岩手医科大学（吉田明子)、社会医療法人母恋天使病院（川端むつみ)、瀬戸病院（篠塚憲男)、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀)、名古屋大学病院（畠山未来）
医師：9 名、認定遺伝カウンセラー：10 名、学生：1 名　　（順不同・敬称略）

【本ワークショップの目的】

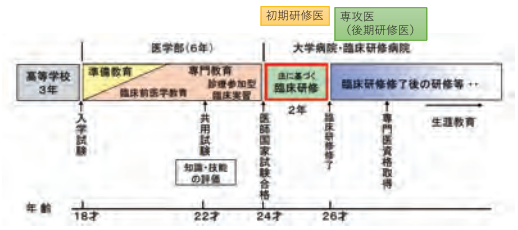
女性の妊娠時年齢が上昇している日本において、NIPT をはじめとする出生前検査に対する社会的関心は高まっており、妊婦やその家族への良質なファーストタッチを担う人材育成が必要である。本ワークショップでは、まずは現行の若手医師に対する臨床研修制度と到達目標を確認。次に周産期遺伝教育に関する事前アンケート結果を供覧したのち、以下の課題についてグループディスカッションを行い、周産期遺伝教育に関する提言をまとめることを目的とした。

課題：

1）初期研修医を対象とした到達目標を作成する
2）専攻医（後期研修医）を対象に
　①現在の到達目標で十分かどうか検討する
　②現在の到達目標を達成するための具体的な方略を検討する

【現在の若手医師に対する臨床研修制度と到達目標】

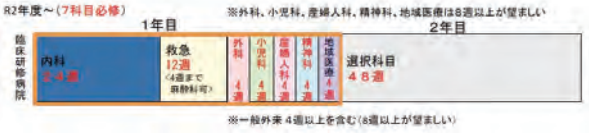
医学教育と臨床研修制度の概要



厚生労働省　令和2年10月

必修診療科の見直し

H22～H31 産婦人科・小児科は選択必修となっていたが（外科・麻酔科・精神科・産婦人科・小児科から2つ）、R2より再度必修となった。



厚生労働省　令和2年10月

医師教育について：医師国家試験合格後、２年間の初期研修医期間を経て後期研修医（専攻医）研修期間に進む。初期研修期間中の研修先に、令和２年度から産婦人科や小児科が再度必修となった（どの診療科に進む医師でも産婦人科、小児科で少なくとも４週間は研修する仕組み）。

医学部学生、初期臨床研修医、産婦人科専攻医におけるそれぞれの到達目標の参考資料

	参考資料
医学部学生	医学教育モデル・コア・カリキュラム（平成28年度改訂版）
初期臨床研修医	臨床研修の到達目標（厚生労働省） 医師臨床研修指導ガイドライン（2020年度版）
産婦人科専攻医	専攻医のための研修カリキュラム （日産婦ホームページ　2018/2/15 更新）

臨床研修の到達目標　初期臨床研修医

Ⅰ 到達目標

A. 医師としての基本的価値観（プロフェッショナリズム）：1.～4.

B. 資質・能力　：1.～9.　（9. 生涯にわたって共に学ぶ姿勢、に「ゲノム医療」の記載）

C. **基本的診療業務**　:1.～4.

Ⅱ 実務研修の方略

研修期間、臨床研修を行う分野・診療科（①～⑬）（⑬に「ゲノム医療」の記載）

経験すべき症候

経験すべき疾病・病態

⇒　出生前検査のみならず、遺伝医療および遺伝学的検査に関する記載もなし

Ⅲ 到達目標の達成度評価

専攻医のための研修カリキュラム　産婦人科専攻医

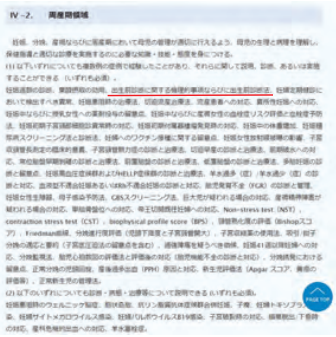


周産期領域

「出生前診断に関する倫理的事項ならびに出生前診断法」については、

「複数例の症例で経験」し、それに関して

「説明、診断、あるいは実施することができる」ことが求められている。



「必修知識」における出生前検査の記載箇所

A　総論

6. 遺伝カウンセリング

1）遺伝カウンセリングとは

Ⅱ 周産期領域とくに先天異常と遺伝カウンセリング

B　周産期

1. 周産期の検査法

6) 出生前診断

1. 出生前診断とは
①検査の概念と特徴　②検査の留意点
③確定的検査と非確定的検査
2. ソフトマーカー
3. 母体血清マーカー
4. NIPT
5. 羊水検査
6. 絨毛検査



2004年初版、5回改訂

「産婦人科研修の必修知識」の後継書

ここに記載されていることは、

「ガイドラインと合わせて、日本の産婦人科診療を行ううえでの基礎知識」

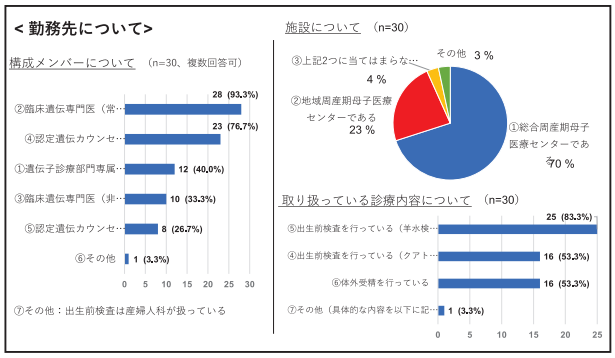
到達目標参考資料

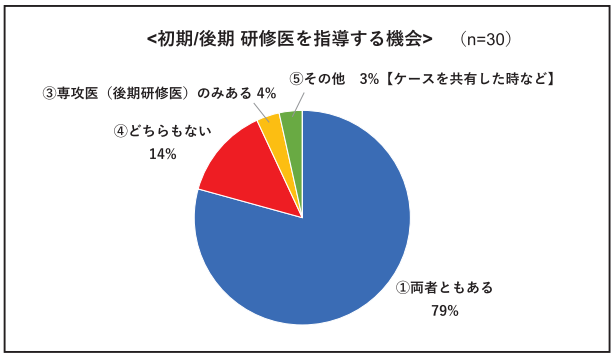
初期研修医：『医師臨床研修指導ガイドライン』（遺伝医療や遺伝学的検査に関する記載はない）

産婦人科専攻医：『産婦人科研修カリキュラム』例えば出生前診断に関しては、「複数例の症例で経験し、それに関して説明、診断、あるいは実施することができる」と記載されている。さらに『産婦人科専門医のための必修知識』といったテキストを使用して産婦人科専門医試験を受ける仕組み。これには、遺伝カウンセリングや出生前診断などにかなりのページ数が使用されている。

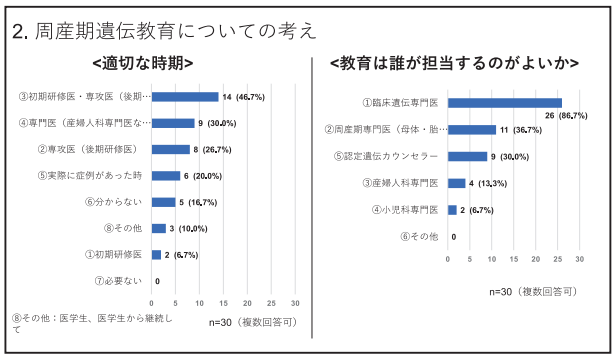
【事前アンケート結果】

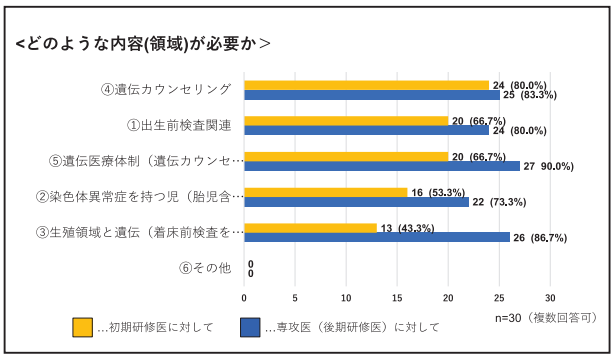
1）アンケート回答者と回答者の所属する施設について

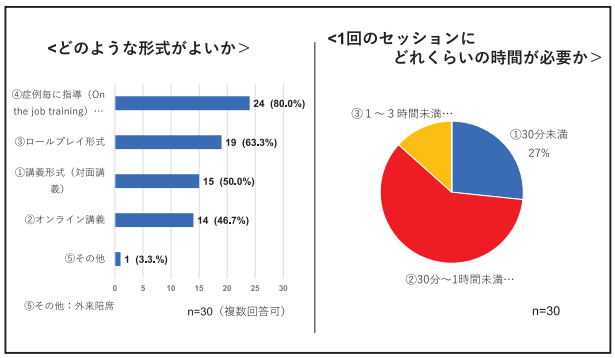




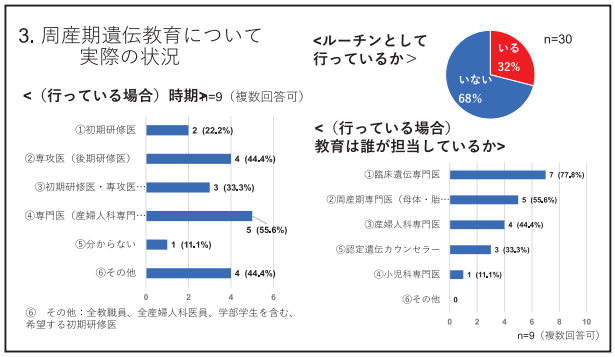
2）アンケート回答者の「周産期遺伝教育」に対する考え

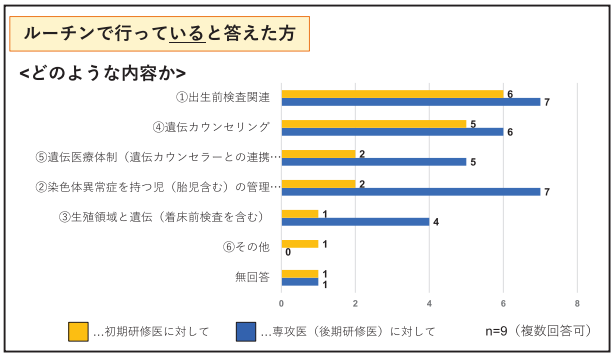


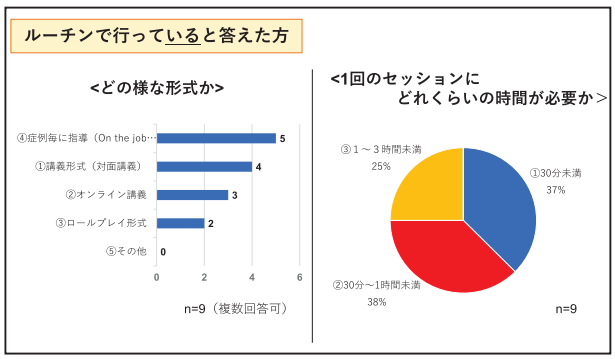


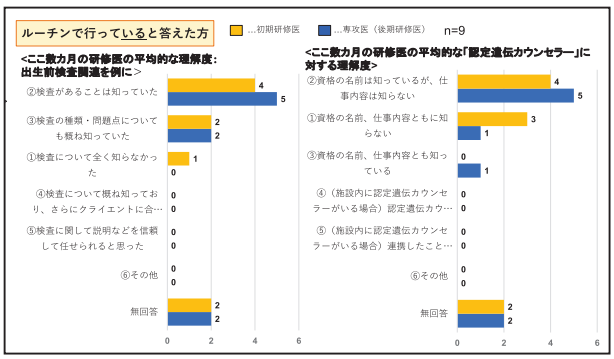


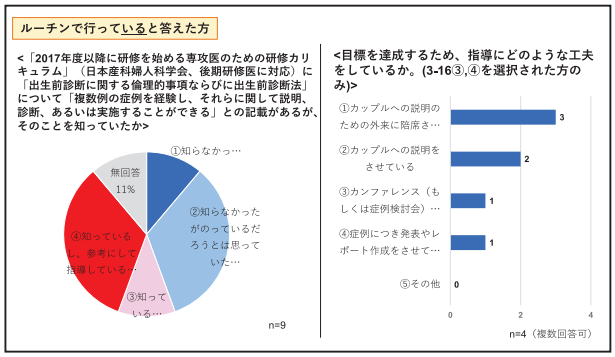
3）アンケート回答者所属施設での「周産期遺伝教育」の現状

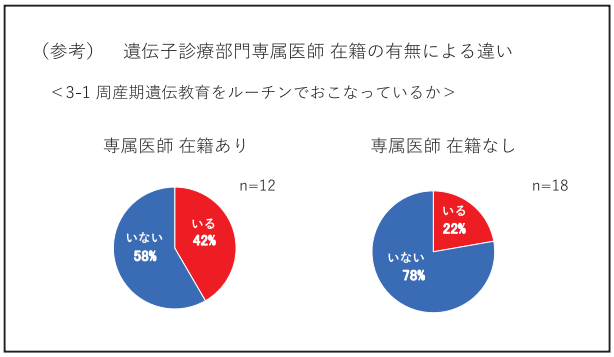


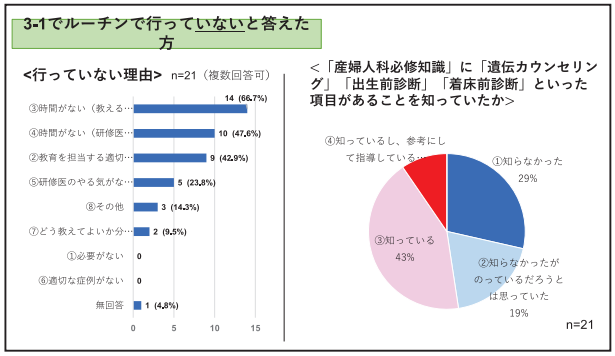


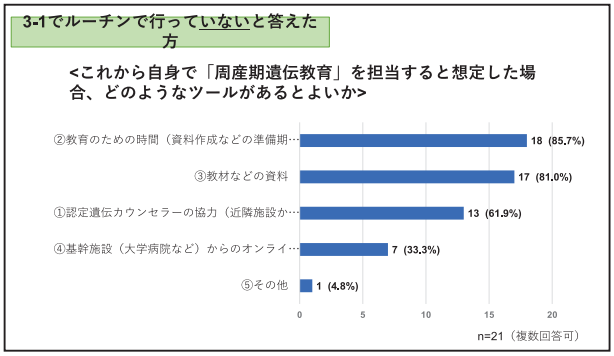












1）回答者の所属する施設は総合周産期母子医療センターが 70%、地域周産期母子医療センターが 23%で、臨床遺伝専門医が常勤で在籍している施設が 93%、認定遺伝カウンセラーが在籍している施設が 77%であった。

2）回答者の 47%は初期研修医・専攻医と継続して周産期遺伝教育を行うことがよいと考えており、だれが教育の担当者として適切か、については多い順に臨床遺伝専門医、周産期専門医、認定遺伝カウンセラーとなっていた。必要と考えられる教育内容について、初期研修医に対しては「遺伝カウンセリング」、「出生前検査関連」、「遺伝医療体制」などが、専攻医に対しては「遺伝医療体制」、「生殖領域と遺伝（着床前検査含む）」、「遺伝カウンセリング」などが選ばれていた。

3）周産期遺伝教育をルーチンとして行っていると答えた回答者は 3 割に過ぎず、教育の対象と

しては専門医取得後の医師と専攻医（後期研修医）がほとんどで、初期研修医を教育対象として選んだ回答者は 2 割に過ぎなかった。実施されている教育内容については初期研修医では「出生前検査関連」、「遺伝カウンセリング」がほとんどであったが、専攻医には「出生前検査関連」、「染色体異常症を持つ児の管理」や「遺伝カウンセリング」、「遺伝医療体制」など幅広く行われていた。

以上を確認し、以下の課題についてグループディスカッションを行ったのち、WS4 全員で検討した。（参加者の 50％は認定遺伝カウンセラー、45％が医師、残りは遺伝カウンセリングコース学生であった）

今日の課題

I. 初期研修医を対象とした到達目標を作成する

II. 専攻医（後期研修医）を対象に
① 現在の到達目標で十分か検討する
② 現在の到達目標を達成するための具体的な方策を検討する

周産期遺伝に携わる若手医師に必要な資質・能力について、医学的観点のみならず、認定遺伝カウンセラーの視点からもぜひご意見をよろしくお願いいたします。

【グループディスカッション結果】

課題 1 については以下のような意見があがった。

- 若手医師がどの診療科に進んだとしても遺伝医療に関わる場面に遭遇することはあるだろう。「遺伝」という言葉に苦手意識をもってもらいたくない。
- 遺伝カウンセリングとは何かを理解してもらいたい。心理カウンセリングや丁寧な IC と勘違いしている場合もあり、一般診療と遺伝カウンセリングの違いなどの理解が重要である。
- 出生前検査は比較的興味を持ってもらいやすく、遺伝医療へのきっかけとなる貴重な機会である。
- 陪席の機会を積極的に設け、現場の雰囲気を肌で感じてほしい。
- カウンセリング陪席の義務化、初期研修医必修項目に遺伝カウンセリングの導入などが必要。

課題 2- ①については全てのグループで十分ではないとの意見になった。

課題 2- ②としては以下のような意見があがった。

- 出生前検査においては、検査内容だけでなく、児のことを両親と共に考えていく過程こそが大切であり、陪席を通して感じてもらいたい。
- 先天性疾患をもつ児に対応可能な小児科医・他施設との連携方法などについても知ってほしい。
- 臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが常勤で働いている施設で研修をするとは限らないため、近隣施設で連携し、遺伝専門スタッフを教育のために派遣する制度などが必要。また、学びたい時に学べるオンデマンドのコンテンツ作成なども有効ではないか。
- 専門医取得のための「必要手術症例数」と同じように、「遺伝カウンセリング陪席症例数」などの基準を作成する。

その後全体での総合討論を行い、本 WS の提言を以下のようにまとめる。

提言 1：初期研修医を対象とした到達目標

- 疾患領域を問わず、遺伝カウンセリングと一般臨床との違いについて説明できる
- 遺伝医療が必要な患者に対応する際の紹介窓口として、遺伝医療部門や認定遺伝カウンセラーの役割を説明できる

提言 2：専攻医（後期研修医）の到達目標について

①現在の到達目標では十分でなく、追加すべき到達目標として以下 2 点をあげる

流産・死産・不妊を経験した患者への対応について説明できる

多様性としての先天性疾患についての遺伝的理解を深める

②現在の到達目標を達成するための具体的な方略として

研修期間中に一度は遺伝カウンセリングに陪席する

遺伝カウンセリングのロールプレイ研修をおこなう

学会認定のウェブツールなどを利用して学ぶ

以上より最後に、周産期遺伝教育全般に対して以下を提言とする。

WS4 提言	
	陪席やロールプレイによる実践教育を積極的に取り入れる。
	遺伝子医療部門と連携し、遺伝カウンセラーを含む多職種と協働する。
	出生前診断をきっかけに遺伝医療と遺伝カウンセリングについて学ぶ。

ワークショップ 5)
認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価

コーディネーター

認定遺伝カウンセラー制度委員会

委員長　三宅秀彦（お茶の水女子大学）

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ

山本佳世乃（岩手医科大学附属病院）、赤間孝典（福島県立医科大学附属病院）、佐々木元子（お茶の水女子大学）、佐藤智佳（関西医科大学附属病院）、田辺記子（国立がん研究センター中央病院）

参加者：29 名

参加施設：24 施設

北海道大学病院（柴田有花）、札幌医科大学附属病院（宮﨑幸子）、筑波大学附属病院（有田美和）、東邦大学医療センター佐倉病院（荒川航太）、亀田総合病院（小堀華菜）、東京大学医学部附属病院（秋山奈々）、東京医科歯科大学医学部附属病院（甲畑宏子、仲なつき、石原恵理子）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（渡辺基子）、東京都立小児総合医療センター（黒田真帆）、東京都立駒込病院（井ノ口卓彦）、東京都立多摩総合医療センター（松川愛未）、北里大学病院（川田莉佳）、藤田医科大学病院（河村理恵、大江瑞恵）、三重大学医学部附属病院（奥川喜永）、滋賀医科大学医学部附属病院（勝元さえこ）、京都大学医学部附属病院（村上裕美、吉田晶子、安部東子）、大阪大学医学部附属病院（米井歩）、兵庫医科大学病院（澤井英明）、川崎医科大学附属病院（山内泰子）、広島大学病院（佐田野英）、九州大学病院（木村緑）、大分大学医学部附属病院（塚谷延枝）、宮崎大学医学部附属病院（槇野晋也）、鹿児島大学病院（西垣昌和）

（順不同・敬称略）

参加者属性：

臨床遺伝専門医　2 名

認定遺伝カウンセラー（取得見込み含む）　24 名

認定遺伝カウンセラー養成課程学生　3 名

【本ワークショップの背景】

認定遺伝カウンセラー到達目標の改訂について：

2005 年に認定遺伝カウンセラー制度が開始されて以降、現行の認定遺伝カウンセラー養成カリキュラム（http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html）にて養成が行われてきた。15 年以上経過し、ゲノム医療を取り巻く状況も変化し、カリキュラムの見直し・改訂の時期となっている。これを受けて、認定遺伝カウンセラー制度委員会の下位組織として 2021 年 4 月に認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループが発足した。ワーキンググループでは、現行の認定遺伝カウンセラー養成カリキュラムをもとに、The Accreditation Council for Genetic

Counseling（ACGC）※による「Practice-Based Competencies for Genetic Counselors c2019」を参考にして構成した。

2021 年 8 月に到達目標①認定遺伝カウンセラー制度 養成課程責任者・認定遺伝カウンセラー制度委員会委員、②全国遺伝子医療部門連絡会議参加者に対して到達目標案 ver.1 へのアンケート調査を実施。① 21 名、② 29 名から回答をいただいた。現在までに 16 回の WG を実施しており、①・②の意見を反映した到達目標案 ver.2 を作成した。2022 年 3 月の公表を目標として、関連機関からの意見の聴取を進めている。

【本ワークショップの目的】

日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会が共同で運営する認定遺伝カウンセラー制度の到達目標案に対する意見をワークショップで意見を集約し、その中から認定遺伝カウンセラーのあり方を検討し、提言することとした。

【ワークショップの概要】

本ワークショップ開始前に、参加者には認定遺伝カウンセラー到達目標案 ver.2（別紙資料 1）ならびに事前アンケート結果（別紙資料 2)、ワークショップの流れとポイントをまとめた資料が配布された。当日は、前半部と後半部に分けてグループワークを行った。前半部では、コーディネーターより認定遺伝カウンセラー到達目標案作成のこれまでの流れおよび、事前アンケート調査から示された認定遺伝カウンセラー到達目標案 ver.2 の検討項目内容を説明した。各グループでディスカッションを行い、検討項目内容へのグループごとの回答を作成し、共有した。後半部では、認定遺伝カウンセラーの役割から見た到達目標（案）についての意見と改善案についてグループディスカッションを行い、各グループから提案された新たな検討項目を共有した。

【事前アンケート『認定遺伝カウンセラー制度 到達目標（案）の確認のお願い』調査結果】

認定遺伝カウンセラー到達目標案 ver.1 は、知識 4 項目、技術 11 項目、態度 4 項目の全 19 項目から構成されている。事前アンケートでは、各項目について回答者からの意見として、「承認」か「意見あり」かを評価してもらい、「意見あり」を選択した場合には具体的意見の記載を求めた。また、各項目について回答者所属の意見として、所属施設にて認定遺伝カウンセラー ® を雇用する場合の項目の重要度を「1. 非常に重要である、2. やや重要である、3. どちらとも言えない、4. あまり重要ではない、5. 重要ではない」のうち当てはまるものを選択いただいた。結果の詳細を別紙資料 2 に示す。

【グループディスカッション結果】

事前アンケートの結果等をもとに認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ（WG）にて改訂された認定遺伝カウンセラー到達目標案 ver.2 に対して、グループディスカッションを行った。グループディスカッションは前半部と後半部の 2 部構成とし、前半部では WG からの提示された検討項目についてディスカッションし、改善箇所と対応策についてグループごとに回答を作成した。後半部は、認定遺伝カウンセラーの役割から見た、到達目標（案）に

ついての意見と改善案についてグループから提示する新たな検討項目を検討するとともに改善箇所と対応策についてグループごとに回答を作成した。最後に前半部・後半部のグループごとの要点を共有し、最終案をまとめた。結果の詳細を別紙資料３に示す。

【提言】

○今後の遺伝医療をともに支える職種である認定遺伝カウンセラーの到達目標を、日本の現状に即した、技術進歩、社会変化、また今後のゲノム医療実装に対応できる内容へ改訂すること。それには以下の内容が含まれる；

- 人類遺伝学ならびに臨床遺伝学の基礎、遺伝学的検査についての理解、クライエント支援のための心理学的理論、ELSI など知識面の拡充
- クライエントや他職種と良好な人間関係を維持し、連携した遺伝カウンセリングを遂行するためのコミュニケーションやカウンセリング技術の習得
- クライエントへの情報整理と教育支援、家系情報収集と家系図作成等の実践的技術
- 一般市民に向けた活動の追加
- 臨床遺伝専門医や他の専門職の職業範囲との関係性についての法律的考慮に関しては、さらに倫理・法律の専門家等のコメントを踏まえたコンピテンシー作りが重要

認定遺伝カウンセラー到達目標（20210830）→修正版（20211008）

※　現行の養成カリキュラムの内容は全て今回の到達目標（案）に網羅されております

区分	新項目名		新項目-詳細	新項目-詳細_修正	アンケートコメント	資格更新時の到達目標（案）
	a. 人類遺伝学の基本知識を持つ 【アンケートコメント：　①　新項目名「～を持つ」よりも、『～を理解し、説明できる』などの表現が到達目標の表現としては落ち着くような感じがします。（養・制））　②　口頭目名については，動詞を使用しない方がよいのではないか，その下位項目では，説明できる，理解できるなどとありますので， 例：a「人類遺伝学の基本知識を持つ」→「人類遺伝学の基本事項」（全ア）】	1)	遺伝学史 現代遺伝学が辿った歴史的背景を理解している	遺伝学史 現代遺伝学がたどった歴史的背景を理解している	辿るの漢字を用いるかどうか、御検討ください（養・制）	
		新)	人体構造学・人体機能学	<細目は要相談>	遺伝学に関しては網羅されていると思いましたが、医学の基本となる人体の構造や生理学的な機能について学ぶ機会が必要であると感じます。バックグラウンドが医療者ではない遺伝カウンセラーもいますが、現場に出て困難を感じる場面が医学知識の不足と伺います。電子カルテでクライエント情報を得る際も、どこをみればフィジカルな情報が得られるのか、遺伝カウンセリングをセッティングする際に、クライエントの全身状態が現在どのような段階にあるのか、アセスメントできる能力も必要だと思います。（全ア	
		2)	細胞遺伝学 ・細胞分裂と染色体分離を理解し、説明できる ・染色体の基本構造を理解し、説明できる ・染色体異常の種類と発生機序について理解し、説明できる ・染色体分析法について理解し、説明できる			
		3)	分子遺伝学 ・DNA･RNA･遺伝子の基本構造を理解し、説明できる ・DNAの複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる ・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる ・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる ・DNA診断・技術について基本的事項を理解し、説明できる ・マルチオミックスなどゲノム機能科学について基本的事項を理解し、 説明できる	分子遺伝学 ・DNA･RNA･遺伝子の基本構造を理解し、説明できる ・DNAの複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる ・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる ・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる ・DNA診断・技術・バリアント解釈の過程について基本的事項を理解し、説明できる ・網羅的遺伝学的検査を理解し説明できる ・マルチオミックスなどゲノム機能科学について基本的事項を理解し、 説明できる	①　a-3)　　"分子遺伝学　DNA診断・技術について基本的事項を理解し説明できるについて「」の内容を追記するのはいかがでしょうか？ DNA診断・技術・「バリアントの解釈の過程について基本的事項を理解し説明できる」 理由：少なくとも「バリアント解釈の課程を理解する」ところまでは必須なのではないかと思います。また、WES/WGS時代においては、遺伝カウンセラーにとってバリアントの解釈の理解は、これまでにも増して重要になると思います。（養・制）②3)遺伝子変異の用語は、バリアントと記載されることが多く、専門医の教科書でもバリアント（変異）と記載されています。（養・制）③3)分子遺伝学のところに、「網羅的遺伝子検査；アレイCGH、whole exome, whole genome解析を理解し説明できる。」とかの表現があった方がいい様に思いました。④bの下位項目に「ゲノム医学」の追加の検討；網羅的解析を視点とした側面をカバーする学問としてゲノム医学	
		4)	メンデル遺伝学 ・ 染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、 説明できる	メンデル遺伝学 ・ 染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、 説明できる ・ベイズの定理を理解し、説明できる	j. ハーディ・ワインベルグの法則、ベイズの定理について記載してはいかがでしょうか？（養・制）	
		5)	非メンデル遺伝 ・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる ・非メンデル遺伝の一部を細胞遺伝学・分子遺伝学的に説明できる	非メンデル遺伝 ・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる ・非メンデル遺伝に関わる細胞遺伝学・分子遺伝学的機序を説明できる	①5) 非メンデル遺伝の一部を、とありますが、これはCGCが理解するべき疾患は、非メンデル遺伝性疾患では一部のみで良い、という意味でしょうか？　②項目詳細に、「●●」学と記載があるが、領域なので、学はない方が良いと考えます。非メンデル遺伝のように学が入っていない項目もあります。 細胞質遺伝は、ミトコンドリア病（遺伝）のことですか。ミトコンドリアと書いた方が良いのではないでしょうか。（養・制）	
		6)	集団遺伝学 ・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる	集団遺伝学 ・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる ・ハーディ・ワインベルグの法則を理解し、説明できる	j. ハーディ・ワインベルグの法則、ベイズの定理について記載してはいかがでしょうか？（養・制）	
		1)	生殖・発生遺伝学 ・生殖の機構を理解し、その異常を説明できる ・発生の分子機構について基本的事項を理解し、説明できる			
		2)	体細胞遺伝学 ・体細胞遺伝学について基本的事項を理解し、説明できる ・生殖細胞系列との違いを理解し、説明できる			

〈別紙１〉

【知識】	b. 代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持つ 【アンケートコメント：① 新項目名「～を持つ」よりも、「～を理解し、説明できる」などの表現が到達目標の表現としては落ち着くような感じがします。（養・制） ②□6 「代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持つ」→「遺伝医学の基本事項」（全ア）③ 項目立てが適切かどうか検討が必要ではないでしょうか。 Cardiovascular geneticsは必須と思われます。 理由：世界的には、腫瘍領域、周産期領域に並ぶGC主要領域の一つです。ACMGのSFリストでも循環器領域はactionableなものとして重要で、認定遺伝カウンセラーの必須領域を思われます。（養・制）④遺伝カウンセリングが対象とする主な疾患という枠で、小児・成人・神経発生・精神・薬理が項目となっておりますが、例えば頻度の高い循環器や耳鼻科、眼科、皮膚科の疾患などが学ぶ対象となっていることをどこかで明記しなければ、養成校によって偏りが出ても、是正する根拠とならないのではと考えました。（養・制）⑤ 「モザイク」の発生原理の項目なし（NGSが普及してモザイクとして検出されることが増加）➡発生学とリンクする必要あり（養・制） ⑥ 代表的疾患のリストは、エッセンシャルミニマムとして挙げたほうが良いと考えます。養成校が増えると、コンセンサスが違う可能性が出てきます。（別表でも構わないと考えますが）（養・制）⑦ □6の下位項目に「遺伝カウンセリング」の追加の検討；最も大事な遺伝カウンセリングという実践行為についての知識をカナバーする項目を追加。「遺伝カウンセリング」では，家系図の意義や解釈も下位項目で追記できると考えます．未だ「遺伝カウンセリング学」とは表記できないかも知れませんが，遺伝医学の重要領域として追加検討ください（全ア）】	3)	出生前（胎児）遺伝学	出生前（胎児）遺伝学 ・胎児の正常発達 ・超音波検査 ・着床前検査 ・出生前検査 <細目は要相談>	①細項目があるとよい（養・制）（全ア） ② 3）出生前（胎児）遺伝学の用語は、一般的ではないと思います。 （養・制）③ 出生前（胎児）遺伝学として、着床前検査や出生前検査のような検体検査だけではなく、超音波検査等による画像診断も昨今の周産期医療では重要ですので、それが詳細として記載されるとよりよいかと思います。（養・制）	
		4)	小児遺伝学	<細目は要相談>	細項目があるとよい（養・制）（全ア）	
		5)	成人遺伝学	<細目は要相談>	細項目があるとよい（養・制）	
		6)	遺伝生化学 ・ 生体内分子の機能と代謝について基本的事項を理解し、遺伝医学的に説明できる		遺伝生化学のところ、先天代謝異常疾患として新生児マススクリーニング対象疾患、ライソゾーム病、ミトコンドリア病など主たる疾患名を入れてはいかがでしょうか。（養・制）	
		7)	腫瘍遺伝学 ・癌関連遺伝子を説明できる ・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる ・遺伝性腫瘍について説明できる		b.7)「・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる」⇒「・腫瘍の発生機序を分子遺伝学的（あるいは分子生物学的）に説明できる」（養・制）	
		8)	免疫遺伝学 ・免疫応答の遺伝について基本的事項を理解し、説明できる ・血液型の種類と遺伝について理解し、説明できる ・組織適合性とその遺伝について説明できる ・抗原識別分子の多様性の獲得機構について説明できる		b-8) 血液型の種類と遺伝について理解し、説明できるは、削除してもいいように思います。 理由：遺伝カウンセリングコースで新たに習う内容ではないと思います。HBO式血液型やRhについて以外のことを含むようでしたら、その内容を記載した方がわかりやすい。	
		9)	神経発生遺伝学	<細目は要相談>	①具体的な内容がない項目が若干予想しづらく感じます。特に神経発生遺伝学というのは何を指しますでしょうか？（養・制）②細項目があるとよい（養・制）（全ア）（全ア） ③9)神経発生遺伝学とは，具体的に何のことでしょうか？ 神経系の発生に関わる疾患であれば、小児遺伝学で良いと思います。（養・制）	
		10)	薬理遺伝学	<細目は要相談>	細項目があるとよい（養・制）（全ア）（全ア）	
		11)	精神遺伝学	<細目は要相談>	①細項目があるとよい（養・制）（全ア） ②精神遺伝学の内容があまりイメージできませんでした（全ア）（全ア）	
	c. 遺伝学的検査に関する知識を持ち、適切に用いることができる 【アンケートコメント：① 臨床現場では、バリアント解釈に携わっている認定遺伝カウンセラーが多くいらっしゃるかと思います。話を聞きますと、大学院で学ぶ機会がなかったために手探り状態で実施している認定遺伝カウンセラーも多いとお聞きします。遺伝学的検査の知識として、「バリアントの病原性を評価する手段を理解できる。」というような具体的な記載があってもよいかと思います。（養・制） ②遺伝学的検査結果の評価を行うための情報検索ができる、という具体的な記載があってもよいのではないかと思いました。 ③遺伝学的	1)	遺伝学的/ゲノム検査結果の臨床上の意味を理解することができる	単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の医療上の意味を理解することができる	c. 1）「ゲノム検査」は，体細胞の遺伝子検査でしょうか？次の２）でも出てきます．要確認を、同じく「臨床上の」→「医療における」でしょうか．（全ア）	
		2)	スクリーニング、診断、発症前の遺伝学的/ゲノム検査の利用可能性、分析的妥当性、臨床的妥当性と臨床的有用性を理解できる	スクリーニング、診断、発症前の単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の利用可能性、分析的妥当性、臨床的妥当性と臨床的有用性を理解できる	「ゲノム検査」は，体細胞の遺伝子検査でしょうか？（全ア）	
		3)	臨床状況を鑑みた遺伝学的検査と検査機関について検討し、調整することができる クライエントに適した遺伝学的/ゲノム検査の出検手続きを理解し、調整することができる	クライエントの検査前の状況に適した遺伝学的検査と検査機関について検討し、実施可能な機関、時期、費用、依頼方法などを調べることができる	①新項目 3)～6)の詳細に、「～調整することができる」「～検討することができる」とありますが、「何を」調整するのか、検討するのかを、もう少し明確に表現いただけるとよいと思いました。（養・制） ②□6 3）；「臨床状況」はあまり用いないかと思います。「臨床症状」「遺伝的状況」でしょうか．「状況」のみでも良いのでは．（全ア）	クライエントの検査前の状況に適した遺伝学的検査と検査機関について検討し、実施可能な機関、時期、費用、依頼方法などを調べ、調整することができる。

	検査が日常診療として行われることが増え、送付された解析報告書を読み込む能力が遺伝カウンセラーに求められていると感じます。 ④3-6については【技術】に含めてもよいのではないかと思いました。また、検査結果の意義の解釈に関する知識も、ジェネティックエキスパートとのすみ分けもありますが、ある程度は必要だと思います。⑤二次的所見、がんゲノム、網羅的解析 等のkey word がないのが気になります。⑥検査方法と解釈は変化するため、ある程度の基本的知識があれば十分と思われます。（全ア）⑦ これは知識の区分に入っていますが、内容を見ると、調整する・検討する、とあり、技術（技能）ではないでしょうか。1)~7)の文章が分かりにくく、全体的に再考ください。⑧□c：可能なら、以下追記検討ください。「検査結果でてきたバリアントについて，その結果報告書の記載を理解でし，その意義を確認できる」（全ア）】	4)	遺伝学的/ゲノム検査の潜在的な利益、リスク、限界と費用を確認し、検討することができる	遺伝学的/ゲノム検査がもつ可能性のある利益とリスク、限界と費用を確認し、検討することができる	□ア 4）：「潜在的な利益」→「可能性のある利益」でしょうか．そして何を検討するのでしょうか．（全ア）	
		5)	検査結果にもとづいて、追加の検査と適切な紹介先を調べ、調整することができる	検査結果にもとづいて、追加の検査や適切な紹介先を調べることができる	①「調整できる」が到達目標となると、実務になると思われる。列挙や説明できるレベルが妥当だと考えます。（養・制） ②新項目 3)~6)の詳細に、「~調整することができる」「~検討することができる」とありますが、「何を」調整するのか、検討するのかを、もう少し明確に表現いただけるとよいと思いました。（養・制）	検査結果にもとづいて、追加の検査や適切な紹介先を調べ、調整することができる。
		6)	インフォームド・コンセントの過程、結果開示、倫理審査（institutional review board (IRB)）指針と臨床での意思決定の観点から、遺伝（子）対ゲノム、臨床対研究の検査に関連した検討すべき事柄（specific considerations）を認識し、識別することができる	インフォームド・コンセントの過程、結果開示、倫理審査、指針と臨床での意思決定の観点から、遺伝（子）対ゲノム、臨床対研究の検査に関連した検討すべき事柄を認識し、識別することができる	⑦7)について、「倫理審査（institutional review board(IRB)）指針」となっていますが、「倫理審査（institutional review board(IRB)）」と「指針」か、それとも「倫理指針」でしょうか。 ② 倫理審査（IRB）とありますが、IRBに限定されないと思います。（全ア）⑧c.7)「インフォームド・アセント」を加える。④□ア 7）：ACGCからの引用ですが，記載が分かりづらいかと思います．「倫理審査指針」は，「倫理指針」ではないでしょうか．ここのみ英語も入っており再検討が必要かと思います．（全ア）	
	新 d.遺伝カウンセリングの歴史と基礎的知識を理解し説明することができる	1)	遺伝カウンセリングの歴史	・遺伝カウンセリングの歴史的背景 ・遺伝カウンセリングモデルの変遷	①最も大事な遺伝カウンセリングという実践行為についての知識をカナバーする項目を追加．「遺伝カウンセリング」では，家系図の意義や解釈も下位項目で追記できると考えます．未だ「遺伝カウンセリング学」とは表記できないかも知れませんが，遺伝医学の重要領域として追加検討ください（全ア） ②基本的な事項ですが、遺伝カウンセリングの定義、遺伝カウンセリングのプロセス については理解している、知っているという項目が基本領域になくても良いでしょうか。（養・制）	
		2)	遺伝カウンセリングの定義とプロセス	・遺伝カウンセリングの定義 ・遺伝カウンセリングの構成要素 ・遺伝カウンセリングのプロセス		
		3)	認定遺伝カウンセラー®としてクライエントを支援するための心理学的理論	・心理的防衛機制 ・家族力動 ・家族システム理論 ・対処モデル ・悲嘆のプロセス ・病気への反応に関する心理学的理論		
	~~d.認定遺伝カウンセラー®としてクライエントを支援するための心理学的理論を理解することができる~~	~~1)~~	~~心理的防衛機制、家族力動、家族システム理論、対処モデル、悲嘆のプロセス、病気への反応に関する心理学的理論について理解することができる~~		●「病気」の語を他と揃えて「疾患」とされてはいかがでしょうか。 ●内容は承認しますが、このシートに記載されている「認定遺伝カウンセラー®」、「認定遺伝カウンセラー」、「カウンセラー」の表記を、「認定遺伝カウンセラー®」に統一していただきたいです。また、「クライアント」と記載しているところも、「クライエント」にお願いします。 ●心理的なサポートは、遺伝カウンセラーだけでは終わらないと考えます。心理職との連携については記載すべきと考えます。 ●ロールプレイ演習を通じてカウンセリング理論が学べる場があるとよいと思いました。 ●心理学の理論は養成コースで習っておりません。重要な項目ですが、どなたが指導されるのですか？ ●これがないとクライアントを任せることができない。	認定遺伝カウンセラー®としてクライエントを支援するための心理学的理論を説明することができる

転載禁止

	e. クライエントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション技術を習得している	1)	開かれた質問と閉ざされた質問、リフレクション、ノーマライゼーションなど、さまざまな基本的なカウンセリングスキルを理解し、使用することができる	開かれた質問と閉ざされた質問、リフレクション（反映）、要約・明確化、ノーマライゼーション（標準化）など、さまざまな基本的なカウンセリング技術を理解し、使用することができる	●「ノーマライゼーション」は、カウンセリングスキルのひとつでしょうか。 ● 資格更新時の到達目標（案）の横で、「開かれた質問と閉ざされた質問～」の行です。「ノーマライゼーション」はカウンセリングスキルではないので、訂正が必要かと思います。マイクロカウンセリングの技法で記載されようとしたように思うので、替わりに「明確化」「要約」でもよいかと思います。 ●遺伝カウンセラーにとって最も重要となる技術ですので、詳細対応部にも具体的な指針が挙げられているとよいと思いました。 ●この区分は技術となっていますが、手技や処置ではなくスキルであるため、技能が望ましいのではないかと思われます。 ●この技術の区分の全体を通してですが、e～oの内容に重複もあり、記載順を再考いただいた方が分かりやすいと思われます。	開かれた質問と閉ざされた質問、リフレクション、ノーマライゼーションなど、さまざまな基本的なカウンセリングスキルを理解し、実践の中で十分に活用することができる
		2)	積極的傾聴の態度、共感を示しながら、クライエントとの信頼関係を築くことができる	積極的傾聴の態度、共感を示しながら、自分自身が使用する言葉の優慧性に配慮しながら、クライエントとの信頼関係を築くことができる	●不必要な用語、クライエントを傷つける言葉を用いない、ことを入れる。	
		3)	クライエントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている感情的な反応を認識することができる		●「認識することができる」は評価が難しいので、説明できる/列挙できる　などにしてはどうでしょうか	クライエントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている感情的な反応を評価し、対応することができる
		4)	言語的および非言語的に表現されるクライエントの反応を認識することができる		●「認識することができる」は評価が難しいので、説明できる/列挙できる　などにしてはどうでしょうか	言語的および非言語的に表現されるクライエントの反応を評価し、対応することができる
		5)	遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライエントとカウンセラーの関係における力学を認識することができる		●「認識することができる」は評価が難しいので、説明できる/列挙できる　などにしてはどうでしょうか	遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライエントとカウンセラーの関係における力学を認識し、　対応することができる
	f. 臨床遺伝専門医や主治医をはじめとする全ての医療・福祉専門職との良好な人間関係を維持しながら連携でき、遺伝カウンセリングを遂行できる	1)	クライエントや職場職員と自身との関係性について、職業上の境界を認識し、相手を尊重することができる		1)「職場職員」は、「職場」と「職員」を別々に意味しているのではと推察しました。もしそうなら、そのように表記されると分かりやすいです。1)自身が医療者の一員であることを自覚して行動することが欠けている。1）医療従事者の一員として自覚をもつにあたっての第一歩であり、重要なことと考えます	
		2)	多職種の立場と役割からなる医療連携システムを理解する様々な分野の専門職と、良好な関係を築く態度を身につけている		2）「多職種の立場と役割からなる医療連携システムを理解する。様々な分野の専門職と、良好な関係を築く態度を身につけている」と分ける。2）文章が読みにくいです。	
		3)	クライエントが受けている医療を理解し、クライエントと主治医の関係性に配慮できる		3)カウンセリング場面で求められている態度なので、「～の状態で同席できる」「～の行動を実践できる」などの表現にしてはどうか	
		4)	認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない		4)到達目標に、クライエントから求められても～指示を行わない、と、do notが記載されているのは若干違和感。4)【技術】よりは【態度】の方がよいのではないか、また、「遺伝カウンセリング実践範囲」ですが、これは現行では明文化されていないので、削除するのが望ましい。4）～行わない、という文章は、項目としてあまり見栄えが良くないように思いました。判断・指示に該当しないように配慮できる、という記載にするのはいかがでしょうか。	
		5)	社会福祉士や看護職をはじめ、クライエントへの保健医療福祉支援を担う専門職との連携の重要性を理解している	クライエントへの医療・保健・福祉・心理提供を担う各専門職との連携体制の重要性を理解している	5）「社会福祉士や看護師をはじめ」の部分は削除するのがよいと思います。理由：認定遺伝カウンセラーは、他にも様々な職種の方と協働するため。　5）社会福祉士以外に多くの福祉関連職種があるが。　5）専門職の1つとして心理職は具体的に加えた方が良い。　5）「保健医療福祉」ではなく、「保健、医療、福祉」とそれぞれ分けたほうがよい	クライエントへの医療・保健・福祉・心理提供を担う各専門職と連携できる
		6)	地域の適切かつ公平な遺伝カウンセリング提供体制を促進させるために、他施設や他職種との相互交流を行う重要性を理解している			地域の適切かつ公平な遺伝カウンセリング提供体制を促進させるために、他施設や他職種との相互交流の場に参加できる

	g. 遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いることができる	1)	クライエントの価値観に合った意思決定を積極的に促進することの重要性について理解できる		●全体を通じてですが，カタカナについては日本語にできるところは日本語に、カタカナのままであれば出典や語句の説明が必要ではないかとおもいました。 ● 些末ですが、クライエントの価値観に合った意思決定を積極的に促進するという点が、読み方次第とは思いますが、いつもクライエントの価値観に合う意思決定を選択できるわけではないため、やや引っ掛かりを感じました。医学的側面や倫理的側面にクライエントの価値観を合わせて、自律的決定となると思いますので、その点が難しいと思いました。 ● 心理職や精神科への橋渡しについては記載すべきと考えます。 【養成校カリキュラムへのコメント】 ●養成校カリキュラム詳細対応部ですが、クライエントのコーピングをアセスメントする、というところですが、まず、「ストレス耐性へのコーピングを学習する」といった内容があってのアセスメントになるので、詳細をどこかに入れ込んだ方がよいと思いました。 ●養成校カリキュラムに、カウンセリングの限界を理解し、とありますが、項目の詳細に、カウンセリングの限界をどのようにアセスメントするかの項目がありません。	クライエントの価値観に合った意思決定を積極的に促進することができる
		2)	クライアントの自律性を促進する要因を把握することができる	クライエントの自律性を促進する要因を把握することができる	●「クライエント」と「クライアント」が混在しています。	クライアントの自律性を促進する要因を把握し、活用することができる
		3)	アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に対するクライエントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを利用することができる			アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に対するクライエントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを実践の中で十分に活用することができる
		4)	クライアントの心理社会的ニーズを評価することができる	クライエントの心理社会的ニーズを評価することができる		クライアントの心理社会的ニーズを評価し、介入や紹介の必要性について考察することができる
		5)	短期的なクライエント中心のカウンセリング、グリーフ・カウンセリング、クライシス・ カウンセリングなど、エビデンスに基づくモデルを理解し、適切なチーム内コンサルテーションを行うことができる	短期的なクライエント中心のカウンセリング、グリーフ・カウンセリング、クライシス・ カウンセリングなど、エビデンスに基づくカウンセリングモデルを理解し、適切なチーム内コンサルテーションを行うことができる	●短期的ながどこにかかるのか、エビデンスに基づくモデルとは，についてわかりませんでした。 ●「短期的なクライエント中心のカウンセリング．．．」の「短期的」はどこにかりますか，この記載全体，内容が難しい。	短期的なクライエント中心のカウンセリング、グリーフ・カウンセリング、クライシス・ カウンセリングなど、エビデンスに基づくモデルを遺伝カウンセリングの実践に適用することができるそれとともに適切なチーム内コンサルテーションを行うことができる
		6)	面談の中で生じる心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォローアッププランを検討することができる	クライエントへの対応場面（遺伝カウンセリングを含む）の中で生じる心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォローアッププランを検討することができる	●「面談」とは「遺伝カウンセリング」のことでしょうか。表現を揃えたほうがよいと思います。 ●「面談の中で具実心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォロアッププランを検討することができる」について次のように修正してはどうでしょうか？ 遺伝カウンセリングの前後・遺伝カウンセリングの中で生じる心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォロアッププランを検討することができる 理由：面談中も大切ですが、面談前後の気づきも大変重要であり、準備やフォローアップに大きく影響すると思うため。また、""面談""とは遺伝カウンセリングを示すものであれば遺伝カウンセリングと明記するのがよいと思います。心理カウンセリングなどを示すものであれば区別のためにこの用語でよいと思いますが、心理面談とは違うことがわかるようにする方がよいと思います。	面談の中で生じた心理社会的な課題に対処するための適切なフォローアッププランを検討し、参画することができる
		7)	遺伝カウンセリングの際に提示される医学的推奨事項には，遺伝学的状況に応じて　非指示的から指示的への幅があることを理解できる			遺伝カウンセリングの際に提示される医学的推奨事項には，遺伝学的状況に応じて非指示的から指示的への幅があることを理解し、対応できる
		8)	クライエントの感情、個人や家族の経験、信念、行動、価値観、対処メカニズム、　適応能力を引き出すことができる			クライエントの感情、個人や家族の経験、信念、行動、価値観、対処メカニズム、適応能力を引き出し、評価することができる
		h-2)→gへ	遺伝カウンセリングの際に生じる、クライエントの感情と行動について理解でき、状況に合わせてフィードバックできる	削除	●はg.に該当する。 ●フィードバックが分かりずらい。	
	h. クライエントの心理的・社会的・倫理的・法的課題（ELSI）を特定し、遺伝カウンセリングを遂行できる	1)	遺伝カウンセリングに関連する、クライエントの意思決定や診療方針に影響を及ぼす可能性のある、心理的・社会的・倫理的・法的課題を検討し特定できる			
		2)	遺伝カウンセリングの際に生じる、クライエントの感情と行動について理解でき、状況に合わせてフィードバックできる		2)はg.に該当する。 2）フィードバックが分かりずらい。	
		3)	遺伝子／ゲノム情報の保護および利活用に関するクライエント等の懸念を理解できる		3)「遺伝子／ゲノム情報」のところ、「遺伝子情報」か「遺伝情報」を指針の定義に合わせて表記を揃えるとよい	遺伝子／ゲノム情報の保護および利活用に関するクライエント等からの質問に対し、説明し対処できる

【技術】	i. クライエントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整し、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに参画することができる	1)	各診療科や各医療機関とのやりとりを通してクライエントが適切な医療を受けるための、連絡調整の意義について理解できる		●養成校カリキュラムに家族ダイナミクスとありますが、項目の詳細には、家族ダイナミクスに関する記載がありません。 ●認知に影響を及ぼす疾患を持ったクライエントも多く、遺伝カウンセリングをコーディネートする上では、疾患特性やとクライエント特性に応じて情報提供を工夫したり、キーパーソン等を検討することがあります。その視点はどこに含まれますでしょうか。	各診療科や各医療機関とのやりとりを通してクライエントが適切な医療を受けるための、連絡調整を行うことができる
		2)	事前準備とフォローアップを含め、症例に対するマネージメント計画作成に参画することができる		●マネージメントとは診療でしょうか？日本語にするか定義づけをされたほうがよろしいかと思いました。	事前準備とフォローアップを含め、症例に対するマネージメント 計画作成に主体的に参画することができる
		3)	~~クライエントに遺伝カウンセリングのプロセスを説明することができる~~	削除	● クライエントに遺伝カウンセリングのプロセスを説明することができる」とありますが、遺伝カウンセリングそのものがプロセスだと思います。 ●唐突な気がします。基本的な事項ですが、遺伝カウンセリングの定義、遺伝カウンセリングのプロセス　については理解している、知っているという項目が基本領域になくても良いでしょうか	
		4)	遺伝カウンセリングを知ったきっかけ、紹介された理由や連絡をした理由に関して、クライエントの期待、とらえ方、知識、懸念を引き出すことができる			遺伝カウンセリングを知ったきっかけ、紹介された理由や連絡をした理由を引き出し、遺伝カウンセリングに対するクライエントの期待、とらえ方、知識、懸念を、お互いに合意したアジェンダの作成に向けて適用することができる
		5)	遺伝カウンセリングにおいて新たな関心事が生じた際には、遺伝カウンセリングのアジェンダを継続的に適宜修正することの必要性について理解できる			遺伝カウンセリングにおいて新たな関心事が生じた際には、遺伝カウンセリングのアジェンダを必要に応じて、継続的に適宜修正することができる
		6)	クライエントの文化的な背景に配慮し、多文化遺伝カウンセリングリソースを活用して、遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整することの重要性を理解できる	クライエントの文化的な背景に配慮し、~~多文化遺伝カウンセリングリソースを活用して、~~遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整することの重要性を理解できる	●「多文化遺伝カウンセリングリソース」という文言は何を指しているのが具体的に理解しづらいと思います。日本の現状に即していないため、日本の文化に適した修正が必要かと思います。 ●「クライエントの文化的な背景に配慮し、多文化遺伝カウンセリングリソースを活用して、遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整することの重要性を理解できる」について、「多文化遺伝カウンセリングリソース」がなにを示しているのか不明瞭に思いました。翻訳ツールということであれば、それは広義の多職種との協働（タブレットの場合であってもそのタブレットの手配等の課程も含めて）ですし、翻訳資料を用意するのであれば、「他言語の遺伝カウンセリングリソース」なのではないかと思います。言語（通訳）に関することなのか、文化的背景の理解に関することなのかよく理解できなかったのでコメントしました。文化的背景の理解ということであれば、文化的背景の理解に加えて医療制度の違いの理解も非常に重要であると思いました。 ●多文化遺伝カウンセリングリソースの何を指しているものでしょうか？	クライエントの文化的な背景に配慮し、多文化遺伝カウンセリングリソースを活用して、遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整し、クライエントへの遺伝カウンセリングに参画することができる
		7)	マネージメントや推奨サーベイランスの変更に応じてマネージメント計画が修正されることを理解できる			マネージメントや推奨サーベイランスの変更に応じてマネージメント計画の評価や修正に参画することができる
		~~新)~~		クライエント血縁者の遺伝学的リスクおよび発症リスクの評価、健康管理、リプロダクティブヘルスに関わる課題について理解できる	●項目(か項目)かどちらが適切か分かりませんが、クライエントだけでなく、家族（血縁者）の遺伝学的リスク、発症リスクのアセスメント、健康管理、リプロダクティブな問題について考慮するのも必要なので、どこかに含まれているといいと思います。 （別の項目に含まれていたら、見逃しています。この場合はこのコメントは無視してください）	
		8)	遺伝カウンセリングにおける情報を第三者が理解できるように、また専門家・機関の指針や基準にしたがって明確かつ簡潔に記述にて記録し示すことができる	遺伝カウンセリングにおける情報を関係者が理解できるように、また専門家・機関の指針や基準にしたがって明確かつ簡潔に記録することができる	●第三者とは？ ●記述にて記録し示すことができる　→　記録することができる　ではだめでしょうか？	
		9)	関連するプライバシー規制、紹介、支払いシステムなど、遺伝カウンセリングの実践に関連する医療制度を理解することができる	関連するプライバシー規制、他科や他医療機関への紹介、医療におけるコストなど、遺伝カウンセリングの実践に関連する医療制度を理解することができる	●紹介、支払いシステムなど、が、具体的に何を意味するのか分かりにくく感じました。支払システムとは、会計窓口でカード決済可能、などの意味でしょうか？？？	関連するプライバシー規制、紹介、支払いシステムなど、遺伝カウンセリングの実践に関連する医療制度について説明することができる
		10)	遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則にもとづき解析できる	遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則にもとづき分析できる	●解析→分析でしょうか。 ●遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則にもとづき解析できる」　解析ではなくて、分析の方がしっくりくるように思います。 ●遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則にもとづき解析できる、の意図が分かりませんでした。「解決できる」の誤植でしょうか。	遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを認識して対応し、必要に応じて外部の専門家に相談することができる

		11)	適切なプライバシー、被験者、地域のまた施設の基準にしたがい、指示されるもしくは要請される際には、研究参加の選択肢があることを理解する	クライエントに研究参加の選択肢がある場合には、適切な個人情報保護の基準、被験者基準、施設基準などにしたがって紹介することを理解できる	●クライエントにとっての最良の遺伝医療が研究参加である場合があることは理解できるが、記載方法がわかりづらいように思う。 ●適切なプライバシー、被験者、地域のまた施設の基準にしたがい、指示されるもしくは要請される際には、研究参加の選択肢があることを理解する」とありますが、指示されるもしくは要請される際　とはどういう事か？　「研究参加の選択肢がある場合、その際には適切なプライバシー、被験者、地域のまた施設の基準に従うことを理解する」ということか？ ●「適切なプライバシー、被験者、地域のまた施設の基準」意味が良くわかりませんでした、御検討ください ●「地域のまた施設の基準にしたがい」とありますが、「地域のまたは、施設の基準にしたがい」ということでしょうか。 ●被験者　は　被検者　ではないでしょうか？	適切なプライバシー、被験者、地域のまた施設の基準にしたがい、指示されるもしくは要請される際には、研究参加の選択肢があることを説明できる
j.　遺伝医療のニーズにあった家系情報を収集し、家系図にまとめることができる		1)	家系図記号、標準表記法と用語を理解し、適切に用いることができる	家系図の標準記載法を理解し、適切に用いることができる	家系図には、記号と線があるので、記号だけを特記するのではなく、家系図の標準記載法でよい気がします。(養・制)	
		2)	家系内での疾患情報や家族の状況について把握するために、傾聴技法を利用することができる		家系情報の収集と家系図作成は、"作成することがすべて"ではなくて、何のために作成するか、何に利用するのかを理解しておくことも大切かと思います。(養・制)	
		3)	医学、発達、妊娠や心理社会的履歴に関する適切な情報を引き出し、整理することができる	医学的情報、成長発達や妊娠に関連する情報、近親婚、居住地、婚姻状況、家族関係などの心理社会的情報を適切に引き出し、整理することができる	①j-3)　　医学、発達、妊娠や心理社会的履歴に関する適切な情報を引き出し、整理することができるについて、「婚姻状況」「居住地」「近親婚」といった情報の収集も重要だと思いました。今後世界的に国家間における人の流出流入が増大する場合を見込んで「ルーツ」といった情報も収集することが求められると思いました。視野を国際化させる必要が増しています。(養・制)　②ｊの３）にある 「医学、発達、妊娠や・・・」ですが、「医学」という文言がここで使われるのが他の項目（発達、妊娠など）と同列に並べられていることがよくわかりません。「疾患」ということでしょうか？この文章を「疾患・病状、成長・発達、妊娠・出産、血縁状態や・・・」という風にもう少し具体的に書いた方が良いように思うのですが。(養・制)	
		4)	家系図解析、遺伝形式、遺伝疫学、量的遺伝（多因子）の原則と数学的計算に 関連する知識とデータを用いて遺伝学的内容もしくは保因者状態の可能性を理解し、まとめることができる		①ハーディ・ワインベルグの法則、ベイズの定理について記載してはいかがでしょうか？(養・制)　②「４）家系図解析、遺伝形式、遺伝疫学、量的遺伝（多因子）の原則と数学的計算に関連する知識とデータを用いて遺伝学的内容もしくは保因者状態の可能性を理解し、まとめることができる」の中の遺伝的内容とは何か？　発症リスクということか？保因者状態の可能性？　「保因者の可能性」と記載する方がスッキリすると思われる。（全ア）	
		5)	家系内の遺伝学的/ゲノム検査の結果、診断、スクリーニングの結果などを聴取し、　クライエントに正確な算定リスクを提供するために利用することができる	家系内の遺伝学的/ゲノム検査の結果、診断、スクリーニングの結果などを聴取し、　クライエントに適切な算定リスクを提供するために利用することができる	ｊの５）にある 「・・・クライエントに正確な算定リスク・・・」というところ正確というのはちょっと難しいのでは？と思います。「クライエントに現状で最も確からしい算定リスク・・・」ではどうかと思います。(養・制)	
		6)	家系の遺伝学的状態に関連する可能性がある環境や生活習慣についての関連する情報を確認し、リスク算定に反映することができる	家系の遺伝学的状態に関連する可能性がある環境や生活習慣についての情報を確認し、リスク算定に反映することができ	6）について、「関連する」が繰り返し表記されますが、後半は削除してよいのではないでしょうか。(養・制)	
k. 正確かつ最新の遺伝医学的情報を収集できる		1)	文献の検索とレビューを計画し実行できる		文献検索とレビューについて記載されていますが、例えばOMIMやGeneReviewsのような情報サイトも必須と思われます。またバリアントデータベースの活用（Clinvarのような一般公開されているもの）も必要と思われますが、如何でしょうか。使いこなせなくも、サイトの内容や有用性を理解することは重要と思われます。 （上手くリンクできずアドバイスの様に書いてしまいました。遺伝情報検索サイトとでも書）	
		2)	研究方法論と統計解析に関連した知識を適応し、論文を評価し、適切な結論を得ることができる	研究方法論と統計解析に関連した知識を適応用し、論文を評価し、適切な結論を得ることができる	研究方法論と統計解析に関連した知識を適応し→適用し？利用し？御検討ください。	
		3)	知識とデータには限界やギャップがあることを認識した上で、医学・科学文献をエビデンスベイスドの臨床に組み込むことができる	知識とデータには限界やギャップがあることを認識した上で、医学・科学文献をエビデンス~~ベイスドの~~に基づく臨床医療に組み込むことができる	エビデンスベイスドの臨床→エビデンスに基づく医療(臨床）でしょうか、御検討ください。 「エビデンスベイスドの臨床に組み込む」の意味がよくわかりません。	
		1)	国や地方自治体に合わせた、医学的情報や社会的資源（助成制度・サポートグループの情報など）に関する正確で幅広い最新情報を収集でき、クライエントに合わせた整理ができる			

l. クライエントに合った情報を整理し、クライエントが活用できるように情報提供および教育支援できる	2)	クライエントの学習能力，モチベーション，情緒的状態，宗教的・文化的信念等から，学習プロセスに影響を与える要因を評価できる		2）学習という言葉が唐突。	
	3)	クライエントの状態，ニーズ，ライフスタイル，社会経済的背景，年齢，ジェンダー，宗教的・文化的背景等から，遺伝カウンセリングに影響を与える要因を評価できる		2）3）まとめることができる。	
	4)	配布資料，視聴資料，その他学習効果を高める様々なツールを工夫して活用する等，状況に合わせた最適なコミュニケーション手段で対応できる		2）同様。「学習効果」	
	5)	リテラシーの低いクライエントが直面する課題を特定し，リテラシーの負担を 軽減する情報提供方法を工夫できる		5）「リテラシーの低いクライエント」の用語が気になりました。到達目標に明文化されていることで、（うまくいかない場合に）CLのリテラシーや学習能力が低いことが原因、と考えてしまう傾向にならないか懸念します。 5）「リテラシー」という用語は対象を明確にして使用したほうがよいと考えます。「遺伝リテラシー」ということでしょうか。あるいは「理解度」としたほうが良い気がします。 5）リテラシーって何のことを言っているのかがピンときません。「クライエントの理解力に合わせて直面する課題を整理・特定して、その理解を助けるような情報提供方法を工夫できる。」 5）リテラシーの負担の軽減というのがイメージが湧きづらいように思う。	
	6)	クライエントが状況を理解し、適応し、意思決定するために、分かりやすく遺伝子／ゲノムに関する情報提供ができる			
	7)	様々な状況をもつ人々の多様性を理解し、偏りのない情報提供ができる		7）「クライエントの状態、ニーズ、ライフスタイル、社会経済的背景、年齢、ジェンダー、宗教・文化的背景等から、様々な状況をもつ人々の多様性を理解し、偏りのない情報提供ができる」とするのはいかがでしょうか？理由：「様々な状況」の内容が曖昧であると思いました。I-3)の繰り返しにはなりますが、遺伝カウンセラーにとって核となることですので、具体的な表現をした方がよいと思われます。	
	8)	リスクコミュニケーションを理解し実践することで、クライエントの理解を最大限に深めることができる			
m.様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションスキル、及び課題を理解できる	1)	来談者のニーズに応えるために、様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションについて理解できる	来談者のニーズに応えるために、心理社会的な影響を考慮し、様々な遺伝カウンセリング提供方法(遠隔、通訳の介在など)に合わせたコミュニケーションについて理解できる	あえて遠隔遺伝カウンセリングという言葉を出さなくても良いように思いました。3)の様々な遺伝カウンセリング提供方法~に含まれる内容かと思います。「さまざまな遺伝カウンセリング提供方法」とは、具体的にどのような方法でしょうか。3) 様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせた言語的・非言語的コミュニケーションを利用できるについて、「利用できる」→「とることができる」に変更してはいかがでしょうか？遠隔カウンセリングが含まれていること、現在・将来の遺伝医療で重要だと思います。実践している病院が少なかったり、対応するケース（事例）が限定的だったりすると思うのですが、養成課程の学生に教える側の修練について検討が必要かと思います。4)-6)は、遠隔遺伝カウンセリングや通訳の遺伝カウンセリングはどの施設でも行っているわけではないと思うので、現時点では到達目標にするのは少し早いかと思いました。	来談者のニーズに応えるために、様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションを行うことができる
	2)	様々な遺伝カウンセリング提供方法の長所と短所を比較することができる	様々な遺伝カウンセリング提供方法の長所と短所、限界を理解することができる		様々な遺伝カウンセリング提供方法の長所と短所を比較し、対応することができる
	3)	様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせた言語的・非言語的コミュニケーションを利用できる	様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせた言語的・非言語的コミュニケーションができる		
	4)	遠隔遺伝カウンセリングの利点と限界を理解できる	削除		遠隔遺伝カウンセリングの利点と限界を理解し、対応することができる
	5)	遠隔遺伝カウンセリングに特有の心理社会的な懸念を認識することができる	削除		遠隔遺伝カウンセリングに特有の心理社会的な懸念を認識し、対応することができる
	6)	通訳(通訳ツール等)を介した円滑なコミュニケーション方法を説明できる	削除		通訳(通訳ツール等)を介した円滑なコミュニケーション方法を用いることができる
n. 医療者や一般市民等のニーズ、特性、状況に合わせた教育・啓発活動ができる	1)	対象者のニーズ、特性、状況に基づいた教育・学習目標を設定し、教育アプローチを開発できる			
	2)	対象者の理解や選択に効果的な、教育資料を作成できる			
	3)	遺伝医療部門との連携や受診について、アクセスしやすくするための支援ができる	遺伝医療部門との連携や受診について、アクセスしやすくするための教育啓発活動ができる	3）は教育啓発ではなくf。	
	4)	総合マネージメントの質向上のために、遺伝医療と関わりの少ない医療者に向けた教育支援の重要性を理解している		4）理解している を 説明できる ではいかがでしょうか？	総合マネージメントの質向上のために、遺伝医療と関わりの少ない医療者に向けた教育支援を行える
	5)	一般市民の健康増進および地域医療のために，遺伝子／ゲノム情報の適切な 取扱いや、適切な医療体制を促進させる教育・啓発活動の重要性を理解している		5）理解している を 説明できる ではいかがでしょうか？	一般市民の健康増進および地域医療のために、遺伝子／ゲノム情報の適切な取扱いや、適切な医療体制を促進させる教育・啓発活動を行える

DRAFT

		r-7)	健康に関連する事業や臨床研究へ参加したり、参加を辞退したりするクライアントやコミュニティの利益をサポートする意義を説明できる	臨床研究や健康増進事業へ参加したり、参加を辞退したりするクライエントやコミュニティが不利益を被らないようにサポートする意義を説明できる	7)の意図が、いまいち理解できません 7）文章の意味がわからない。 (7)の意図が分かりづらいです。	
		6)	自身の教育・啓発活動を客観的に評価し、今後の改善に活かす意義を理解している		n全体へのご意見→養成課程修了後、必ずしも医療機関に勤めて遺伝カウンセリングを実践する認定遺伝カウンセラーばかりとは限らないので、認定遺伝カウンセラーとしての働き方の多様性や医療機関以外での活動、社会的貢献について学ぶ機会があってもいいかなと思います。	自身の教育・啓発活動を客観的に評価し、今後の教育・啓発活動を改善していくことができる
	o. 遺伝カウンセリング研究プロセスについて説明できる	1)	利用可能な研究関連リソースを見極めることができる	研究成果を評価するために、研究方法論と研究デザインの知識を適用できる	[illegible]	
		2)	研究成果を評価するために、研究方法論と研究デザインの知識を適用できる	利用可能な研究関連リソースを見極めることができる	1）は唐突な気がします。「遺伝カウンセリングに関する様々な研究手法（アプローチ）を理解している、説明できる」という項目があって、リソースに繋がるのではないでしょうか。	
		3)	クライエントやその家族に関連する研究について、クライエントを教育するために、研究方法論と研究デザインの知識を活用できる	要検討	本来、研究と教育は明確に分けるべきで、研究の知識をクライエントへの教育の目的で利用するのは望ましくありません。CLの理解を促すために、という意味なのでしょうか？ クライエントを教育するためというのがしっくりこない。クライエントをその場合に関連する研究は、クライエントへ教育のためだけではなく、遺伝カウンセリングの実践において役立つ成果になると思う。	
		4)	研究対象者保護の重要性と倫理審査委員会(IRB:Institutional Review Board)の役割を説明できる	倫理的な研究の遂行について実践できる	倫理審査委員会（IRB）とありますが、IRBに限定しないと思います。	
【態度】	p. 我が国の医療・福祉システムや制度、関連する法律および倫理等についての知識を修得し、遵守した対応をとることができる	1)	医療情報の管理・活用、守秘義務について、法律および倫理の重要性を理解している	診療情報の管理・活用、守秘義務について、法律および倫理の重要性を説明できる	1) 医療情報の管理、とありますが、医療情報のみでなく、CLの個人情報保護についての知識が必要です。　1）理解している　を　説明できる	
		2)	医療制度・社会福祉の基礎を理解している（社会福祉の歴史、社会保障、公的扶助、児童・母子福祉、障害者福祉、老人福祉、地域福祉、各関連法規等）	医療制度・社会福祉の基礎について説明できる	2）理解している　を　説明できる　　2）日本の医療制度（保険点数、医療機関の種類、医療費助成など）に関する項目を追加するべき。 理由：あやふやな知識であると臨床現場ではそれがクライエントの不利益に繋がるため。 医療制度ではないが、生活保護者の医療費についての知識も必要です。	
		3)	利益相反（COI）をもたらす可能性のある状況を理解している		3）理解している　を　説明できる	
		4)	法律ならびに所属する学会や関連組織の倫理規定を遵守し、業務を遂行できる（医療法／個人情報の保護に関する法律／ジュネーブ宣言／ヘルシンキ宣言／JACGC倫理綱領／最新のガイドラインや指針等）			
	q. 認定遺伝カウンセラー®として、自身の心身および価値観やバイアスに対する内省的な態度を身に着けている	1)	専門職としての態度や行動に影響を与える、自身の身体的・精神的な健康に責任を持つことができる		なし	
		2)	遺伝カウンセリングに関連する自身の価値観や先入観を認識することができる		なし	遺伝カウンセリングに関連する自身の価値観や先入観を認識し、対応することができる
		3)	クライエントに焦点を当てた遺伝カウンセリング提供において、認定遺伝カウンセラーの個人的な考えや先入観が与える影響を理解できる		なし	クライエントに焦点を当てた遺伝カウンセリング提供において、認定遺伝カウンセラーの個人的な考えや先入観が与える影響を理解し、対応することができる。
		4)	クライアント、家族、地域社会と遺伝カウンセリング専門職の価値観との間に潜在的な緊張関係があることを認識することができる	クライエント、家族、地域社会と遺伝カウンセリング専門職との間に、潜在的に立場による価値観の違いがあることを認識することができる	「クライエント」と「クライアント」が混在しています。 4）はもう少し内容がわかる記載である方がよい。	クライアント、家族、地域社会と遺伝カウンセリング専門職の価値観との間に潜在的な緊張関係があることを認識し、対応することができる
		5)	認定遺伝カウンセラーとしての発言、自己開示、見解は、クライアントの最善の利益になるよう専門職として逸脱せず、行動する意義を説明できる	認定遺伝カウンセラーとしての発言、自己開示、見解が、クライエントの最善の利益になるように、専門職として逸脱せず行動する意義を説明できる	5）の主語、見解は、に対しての述語が呼応していないように思います。	認定遺伝カウンセラーとしての発言、自己開示、見解は、クライエントの最善の利益になるよう専門職として逸脱せず、行動することができる
		1)	遺伝カウンセリングの準備と実践において、エビデンスに基づいた学術的アプローチを説明できる		1）は到達目標としては「実施できる」までではなくても良いか？	遺伝カウンセリングの準備と実践において、エビデンスに基づいた学術的アプローチから対応できる

	r. エビデンスにもとづいた遺伝カウンセリングの実践のために、生涯学習の重要性を理解するとともに、自己学習の手段を習得している	2)	研修会への出席・学会活動などを通じて、専門職として自発的に常に最新の遺伝医学情報にアクセスし、生涯学習をすることの意義を理解できる	研修会への参加・学会活動などを通じて、専門職として自発的に常に最新の遺伝医学情報にアクセスし、生涯学習をすることの意義を理解できる	2)研修会への参加、の方が良いと思います。	自発的に、生涯学習をすることができる
		3)	遺伝カウンセリングの実践において、自身の限界と能力を認識することができる		3）認識することができる → 内省し、表現することができる ではいかがでしょうか？	遺伝カウンセリングの実践において、自身の限界と能力を認識し、対応することができる
		4)	自身の態度や行動への批評に対して、フィードバックを求めることができる		なし	自身の態度や行動への批評に対して、フィードバックを求め、適切に対応することを継続できる
		5)	スーパービジョンやメンターシップのための適切な機会について説明できる		なし	スーパービジョンやメンターシップのための適切な機会を認識し、自己研鑽できる
		6)	遺伝子関連の専門組織へ参加やリーダーシップを発揮する機会について説明できる	遺伝子関連の専門組織へ参加やリーダーシップを発揮する機会について説明できる	6)遺伝子関連の専門組織、が分かりにくい思いました。遺伝医療に関連する専門機関、のことでしょうか？ 遺伝子関連の専門組織 とは何ですか？患者会のことですか？本文中には、患者会・患者支援団体という用語はないような気がします。	遺伝子関連の専門組織へ参加し、リーダーシップを発揮することができる
		~~7)~~	~~健康に関連する事業や臨床研究へ参加したり、参加を辞退したりするクライアントやコミュニティの利益をサポートする意義を説明できる~~	~~臨床研究や健康増進事業へ参加したり、参加を辞退したりするクライエントやコミュニティが不利益を被らないようにサポートする意義を説明できる~~	~~7)の意図が、いまいち理解できません~~ ~~7）文章の意味がわからない。~~ ~~(7)の意図が分かりづらいです。~~	健康に関連する事業や臨床研究へ参加したり、参加を辞退したりするクライエントやコミュニティの利益をサポートすることができる
	s. 遺伝カウンセリング研修者に対する教育・ 人材育成についての役割を理解することができる	1)	クリニカルスーパービジョンを受けた経験を積極的に振り返ることができる	スーパービジョンを受けた経験を積極的に振り返ることができる	1）ロールプレイでよいのか、クライアントへのカウンセリングの一部を担当する実習が必要なのか、院席おけるスーパーバイズなのか、実習のレベルを明確に示してほしい 1)ここのみクリニカルスーパービジョン、と記載されていますが、他のスーパービジョンとの違いはあるのでしょうか。	クリニカルスーパービジョンを受けた経験を積極的に振り返り、対応することができる
		2)	スーパービジョンの意義、スーパーバイザーとスーパーバイジーの関係性や役割を理解できる	スーパービジョンの意義を説明できる	スーパービジョン体制は標準化されているのでしょうか。目標を達成できるのか疑問があります。	スーパービジョンの意義、スーパーバイザーとスーパーバイジーとの関係のダイナミクスと責任を理解していることを示すことができる
		3)	スーパーバイズによる人材育成の意義・方法を理解できる	スーパーバイズによる人材育成の意義を理解できる	「スーパーバイズ」が認定遺伝カウンセラーの到達目標として妥当か？ ＣＧＣを養成する教員に求められる資質と考える。	研修生を適切にスーパーバイズするためのスキルを習得するためのリソースを把握することができる

DRAFT
転載厳禁

WS5 事前アンケート結果
認定遺伝カウンセラー到達目標改訂

➢2021年8月に下記対象者に対して到達目標案ver.1へのアンケート調査を実施した

①認定遺伝カウンセラー制度 養成課程責任者・認定遺伝カウンセラー制度委員会委員
②全国遺伝子医療部門連絡会議参加者

➢①21名、②29名より回答を得た

以降に②全国遺伝子医療部門連絡会議参加者29名の結果を示す

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）の概要（項目名は短縮版で表示）

知識		技術		態度	
a	人類遺伝学の基本	e	クライエントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション	p	我が国の医療・福祉制度、法律倫理等の遵守
b	代表的疾患の臨床像・自然歴・診断法・治療法の基本	f	臨床遺伝専門医や主治医、全ての医療福祉専門職と良好な人間関係を維持しながら連携し遺伝カウンセリングを遂行	q	認定遺伝カウンセラー®としての自身の心身・価値観・バイアスに対する内省的な態度
c	遺伝学的検査についての知識	g	遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いる	r	生涯学習の重要性を理解し、自己学習の手段を習得
d	遺伝カウンセリングの歴史と基礎	h	クライエントのELSIを特定した遺伝カウンセリングの遂行	s	教育・人材育成についての役割への理解
		i	遺伝医療への受診調整、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに参画		
		j	家系情報の収集と家系図作成		
		k	正確かつ最新の遺伝医学的情報の収集		
		l	クライエントが活用できるように情報整理提供および教育支援		
		m	様々な遺伝カウンセリング提供方法に対応		
		n	医療者や一般への教育・啓発		
		o	遺伝カウンセリング研究プロセスの説明		

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂
全国遺伝子医療部門連絡会議事前アンケート結果

回答者属性（計29名）

職種	人数	(%)
臨床遺伝専門医	14	48.3
認定遺伝カウンセラー®	13	44.8
遺伝看護専門看護師	0	0
認定遺伝カウンセラー®養成課程卒業生（認定試験前）	1	3.4
遺伝看護専門看護師受験予定者	1	3.4

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）知識についての結果

知識		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
a	人類遺伝学の基本	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 28 (96.6%) 2. 1 (3.4%)
b	代表的疾患の臨床像・自然歴・診断法・治療法の基本	23 (79.3%)	6 (20.7%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)
c	遺伝学的検査についての知識	23 (79.3%)	6 (20.7%)	1. 25 (86.2%) 2. 3 (10.3%) 3. 1 (3.4%)
d	認定遺伝カウンセラー®としてクライエントを支援するための心理学的理論を理解することができる	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 24 (82.8%) 2. 4 (13.8%) 3. 1 (3.4%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果（1）

技術		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
e	クライエントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
f	臨床遺伝専門医や主治医、全ての医療福祉専門職と良好な人間関係を維持しながら 連携し遺伝カウンセリングを遂行	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 28 (96.6%) 2. 1 (3.4%)
g	遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いる	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 23 (79.3%) 2. 5 (17.2%) 3. 1 (3.4%)
h	クライエントのELSIを特定した遺伝カウンセリングの遂行	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
i	遺伝医療への受診調整、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに参画	24 (82.8%)	5 (17.2%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果（2）

技術		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
j	家系情報の収集と家系図作成	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
k	正確かつ最新の遺伝医学的情報の収集	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 22 (75.9%) 2. 5 (17.2%) 3. 2 (6.9%)
l	クライエントが活用できるように情報整理提供および教育支援	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 26 (89.7%) 2. 3 (10.3%)
m	様々な遺伝カウンセリング提供方法に対応	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 21 (72.4%) 2. 8 (27.6%)
n	医療者や一般への教育・啓発	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 15 (51.7%) 2. 12 (41.4%) 3. 2 (6.9%)
o	遺伝カウンセリング研究プロセスの説明	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 13 (44.8%) 2. 13 (44.8%) 3. 3 (10.3%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果

態度		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
p	我が国の医療・福祉制度、法律倫理等の遵守	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 22 (75.9%) 2. 6 (20.7%) 3. 1 (3.4%)
q	認定遺伝カウンセラー®としての自身の心身・価値観・バイアスに対する内省的な態度	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)
r	生涯学習の重要性を理解し、自己学習の手段を習得	25 (86.2%)	4 (13.8%)	1. 18 (62.1%) 2. 11 (37.9%)
s	教育・人材育成についての役割への理解	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 16 (52.2%) 2. 12 (41.4%) 3. 1 (3.4%)

WS5「認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価」

認定遺伝カウンセラー制度委員会
委員長　三宅秀彦
認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ
山本佳世乃、赤間孝典、佐々木元子、佐藤智佳、田辺記子

午前WSの流れ

10:00-10:45　前半部
1. WGからの検討項目の提示
　どこを特に話し合って欲しいのかを明確に示す
2. WGからの提示項目への各グループの回答を作成

前半部：WGからの検討項目についてのディスカッション

10:45-11:30　後半部
3.「WSご参加の皆様から、認定遺伝カウンセラーの役割から見た、到達目標（案）についてのご意見と改善案を伺う」
グループから提示する新たな検討項目を検討
4. 新たな検討項目についてグループから回答を作成

後半部：グループからの意見と改善案

前半部と後半部の回答を合わせて全体会議に提出

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（１）

	項目名	項目内容	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
1	全体	大項目の書き方について	項目名は文章ではない方がいいのではないか。 短縮版の項目名のようなイメージの方が良いか。 →　**大項目はタイトル（領域）とする。理由：大項目は、概念が大きすぎて、評価が難しいため。細目は具体的に「～～できる」とするのがよいのではないか。**
2		「技術」・「技能」の表記について	WGでは、カウンセリング技術等、行動に関する項目を「技術」としていた。処置などではないので「技能」の方が良いとの意見もあり。 →　**技能は属人的。養成課程卒業レベルなら「技術」でよいのではないか。更新時には技能を検討する。**
3	b	3) 出生前（胎児）遺伝学	各項目の細項目には何が相応しいか。 →　**遺伝カウンセリングマニュアルの分類を参考にして再考。細項目はシンプルにする。** →（・生殖補助医療に関する記載があるとよいのではないか **・小児遺伝学のところに「先天異常学」の記載が必要** **・遺伝子治療、遺伝子治療が必要** **・ゲノム編集の知識は必須** **・ミトコンドリア移植、ミトコンドリア核移植の記載が必要** **・新生児スクリーニングの記載）**
4		4) 小児遺伝学	
5		5) 成人遺伝学	
6		9) 神経発生遺伝学	
7		10) 薬理遺伝学	
8		11) 精神遺伝学	
9		その他、b)に入れた方がいい項目について	循環器、耳鼻科、眼科、皮膚科の疾患等がコメントとして寄せられている。何を入れるべきか。

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（１）

	項目名	項目内容	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
10	e	リフレクション（反映）、要約・明確化、ノーマライゼーション（標準化）など、さまざまな基本的なカウンセリング技術を理解し、使用することができる	ここでのノーマライゼーションが社会福祉の用語と捉えられた。 カタカナ語が多いとのコメントあり。 修正後版では（　）で日本語訳をつけたがこれで良いか。 →　**カタカナ語では色々な意味で捉えられる可能性があるため定義の解釈を別につけるなどの対応はどうか。**

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（２）

	項目名	項目内容	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
11	e	3) クライエントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている感情的な反応を認識することができる	「認識することができる」について：「気づくことができる」の意味で 用いている。 「認識できる」は評価できないため 別の語がいいのではとのコメントあり。 →**「に気づき、対応を考えることができる。」、「認識し、言語化することができる。」**
12		4)言語的および非言語的に表現されるクライエントの反応を認識することができる	
13		5) 遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライエントとカウンセラーの関係における力学を認識することができる	
14	f	4) 認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない	否定形に違和感があるとのコメント　あり。 →**「クライエントから求められても診断行為を行うことなく、認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング　実践範囲を認識する」** →　p項目に入れたらいいのではないか。医師法や補助看法との関連についても言及。法律家の意見を聞くのがいいのではないか →　**否定形は下位項目に入れる。** →　**認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントに対して診断行為を行わないことを自覚し対応できる**

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（２）

	項目名	項目内容	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
15	g	3) アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に 対するクライエントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを利用することができる	カタカナ語が多いとのコメントあり。 このままでも良いか、日本語訳候補はあるか。 →**10に同じ。**
16		5)クライエント中心のカウンセリング、グリーフ・カウンセリング、クライシス・カウンセリングなど、エビデンスに基づくカウンセリングモデルを理解し、適切なチーム内コンサルテーションを行うことができる	

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（３）

	項目名	項目内容	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
17	i	クライエントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整し、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに 参画することができる	ケースマネージメントとは診療か？ とのコメントあり。診療ではないため日本語訳候補はあるか。 →　**実際には遺伝カウンセリングの前・最中・後の一連のプロセスを示している。** **ケースマネージメントの語は違うのではないか。大項目名の変更が必要と考える。**
18		新) クライエント血縁者の遺伝学的リスクおよび発症リスクの評価、健康管理、リプロダクティブヘルスに関わる課題について理解できる	クライエントの血縁者についての評価をする項目を入れて欲しいとのコメントあり。 場所はで適切か。 →　**新項目は不要ではないか：クライエントの血縁者も、もともと遺伝カウンセリングの対象に含まれているため**
19	l	2) クライエントの学習能力、モチベーション、情緒的状態、宗教的・文化的信念等から、 学習プロセスに影響を与える要因を評価できる	学習の用語が唐突とのコメントあり。 「理解」の方が良いか、 他に適切な語はあるか。 →　**「理解」が良い** →　**細目に、この項目の学習は、小児・成人学習理論における学習であることを記載する**

後半部まとめ

グループ	改善ポイント（対応策は矢印後の赤字表記で記載）
認定遺伝カウンセラーの役割から見た、到達目標（案）についてのご意見と改善案 新たな検討項目について	1)項目i アメリカでは分かっているが日本では何ができる場か分からないことも多い。主治医に言われて来たが何を聞けばいいのかわからない、もやもやしたちょっとした気掛かり、主治医に聞くところまで行かない心配への対応も必要なのではないか。→「遺伝カウンセリングとその目的についての説明できる」を追記 2)今までのカリキュラム　心理増えている、マンパワーと講義時間は大丈夫か。→心理的支援は重要なので明文化することで講義を担保して欲しい。認定遺伝カウンセラーの教員も雇用して欲しい 3) 医療における接遇についての知識・技術・態度 4) 項目s) 遺伝カウンセラーが遺伝カウンセラーの教育をする必要性が出てきている。 米国だと、学生のうちからスーパーバイザーになることについて意識させている部分はある。 5) i-6)「文化的な背景に配慮し・・・」「文化」という言葉に対するイメージが多様。言葉の使い方について要検討。 6) 下位項目に「トランスジェンダー」という言葉を入れておいた方がよい。今、話題に挙がることも多いトピックでもある。

ワークショップ 6)
難病領域の先制医療：
新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制

コーディネーター：加藤環（東京女子医科大学）
スーパーバイザー：斎藤加代子（東京女子医科大学）
全体書記：浦野真理（東京女子医科大学）
ファシリテーター：黒澤健司（神奈川県立こども医療センター）、酒井規夫（大阪大学医学部附属病院）、粟野宏之（神戸大学医学部附属病院）、川崎秀徳（京都大学）、前垣義弘（鳥取大学医学部附属病院）
書記：松尾真理（東京女子医科大学）、高野梢（国立国際医療研究センター）、佐藤裕子（東京女子医科大学）、金子実基子（東京慈恵会医科大学附属病院）、山内あけみ（東京女子医科大学）

参加者：32 名
参加施設：29 施設
宮崎大学医学部附属病院（伊井美奈代）、川崎医科大学附属病院（高尾佳代）、近畿大学病院（西郷和真、小田いつき）、大阪市立大学（新宅治夫）、東京都立小児総合医療センター（福田憲太郎）、東京医科歯科大学（高橋沙矢子、諸隈、瀧野）、姫路赤十字病院（谷口真紀）、岐阜大学医学部附属病院（仲間美奈）、札幌医科大学附属病院（石川亜貴）、秋田大学（野口篤子）、金沢大学附属病院（関屋智子）、藤田医科大学病院（佐藤優香）、千葉大学医学部附属病院（中村真悠子）、名古屋大学医学部附属病院（森田真未）、九州大学病院（石井加奈子）、北里大学病院（増田励）、国立精神・神経医療研究センター（加藤由里子）、北海道大学病院（佐々木佑菜）、京都大学（和田敬仁）、福岡大学病院（大久保久美子）、徳島大学病院（森野豊之）、関西医科大学（藤井喜充）、佐世保市総合医療センター（永野明子）、国立循環器病研究センター（今西典昭）、広島大学病院（利田明日香）、トヨタ記念病院（田辺紋子）、奈良県立医科大学附属病院（西久保敏也）、札幌医科大学（ミューラー志乃）、東京女子医科大学（横村守）

（順不同・敬称略）

【本ワークショップの目的】

本ワークショップでは、新生児スクリーニングのこれまでの歴史を確認し、事前に実施したアンケートの結果を供覧し、アンケート結果を参考に候補疾患の是非、新生児スクリーニングの制度を整えるために必要な人材、施設等、また新生児スクリーニングで陽性と判明した場合の、取りこぼしの無いフォローの仕方についてグループディスカッションを行って課題解決のための道を探った。以下に討論内容の用紙を示す。

【事前アンケート結果】

２８施設からの回答

＜質問項目＞

質問 1.SMA における新生児スクリーニングは必要と考えますか？

質問 1-2. 必要無いもしくはわからないと考える理由をお答えください。（複数回答可）

質問 2.SCID における新生児スクリーニングは必要と考えますか？

質問 2-2. 必要無いもしくはわからないと考える理由をお答えください。（自由記載）

質問 3. XLA における新生児スクリーニングは必要と考えますか？

質問 3-2. 必要無いもしくはわからないと考える理由をお答えください。（自由記載）

質問 4. ライソゾーム病における新生児スクリーニングは必要と考えますか？

質問 4-2. 必要無いもしくはわからないと考える理由をお答えください。（自由記載）

質問 5. 副腎白質ジストロフィーにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？

質問 5-2. 必要無いもしくはわからないと考える理由をお答えください。（複数回答可）

質問 6. 所属の自治体で拡大新生児スクリーニングに関与している施設は？（複数回答可）

質問 7. 新生児スクリーニング陽性時の対応は確立していますか？

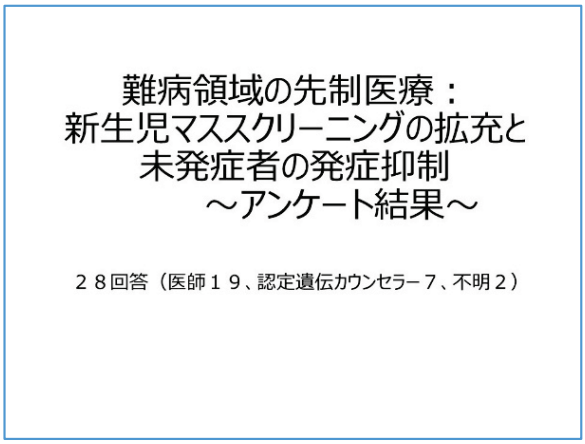
質問 8.（質問７で“はい”と答えた方にお伺いします）新生児スクリーニング陽性時の対応について具体的な内容を教えてください。（複数回答可）

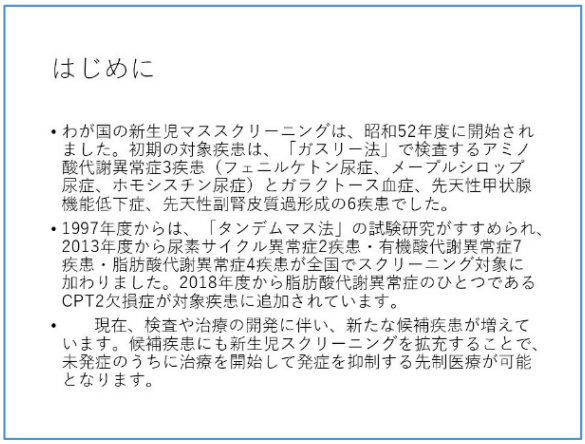
質問 9. 新生児スクリーニングで陽性判明後（専門医療機関で遺伝学的検査実施前）の遺伝カウンセリングを担当、またはその準備をされたことがありますか？

質問 10（質問９で“はい”と答えた方にお伺いします）
遺伝カウンセリングにおける内容を教えてください。（複数回答可）

質問 11.（質問９で“はい”と答えた方にお伺いします）
遺伝カウンセリングで必要と思う物を教えてください。（複数回答可）

質問 12.（質問９で“はい”と答えた方にお伺いします）
遺伝カウンセリングにおいて、留意、工夫されたことがありましたら記載ください。





Gpに分かれての討論

アジェンダ１：
新生児スクリーニング対象候補疾患
（SMA、XLA、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー）の是非

アジェンダ２：
拡大新生児スクリーニング体制の構築に必要な施設、人材等
・体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材は？
・協力体制を整えるにあたって大切なことについて
・陽性判明後の遺伝カウンセリングで心掛けること、必要なものについて

アジェンダ３：
患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために必要なこととは

新生児スクリーニング対象の候補疾患

- **脊髄性筋萎縮症（SMA）**は、筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病で、特にⅠ型は人工呼吸管理をしない場合には2歳までに9割以上が呼吸不全で死亡する疾患です。近年、アンチセンス核酸、遺伝子治療薬、低分子薬が承認され、遺伝子治療薬は未発症患者がその適応になっています。治療薬は、早期に未発症時に治療することでより高い効果が期待できることがわかっています。また、新生児期に治療をうけることで、特に遺伝子治療における副作用が抑えられることも知られています。スクリーニング検査法は、ろ紙血を用いた*SMN1*遺伝子の定量PCR法です。
- 質問.SMAにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

- 重症複合免疫不全症（SCID）は、T細胞産生障害に起因する原発性免疫不全症で、1歳までに根治療法である造血幹細胞移植を行わない限り致死的です。感染症罹患前の乳児期早期に造血幹細胞移植が実施されれば、生存率は90%近くと予後良好ですが、感染症罹患後の移植では40%台に低下することが知られています。スクリーニング検査法は、T細胞受容体遺伝子再校正に伴う環状DNA断片（TREC）の定量PCR法です。
- 質問.SCIDにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

- **X連鎖無ガンマグロブリン血症（XLA）**は、成熟B細胞が欠損するために抗体が産生されず、無ガンマグロブリン血症となり、細菌感染症を反復します。治療法は、ガンマグロブリン製剤の定期補充療法です。適切な治療が行われないと、重症細菌感染症、気管支拡張症などの慢性肺疾患をきたします。スクリーニング検査法は、免疫グロブリンκ鎖遺伝子再校正に伴う環状DNA断片（KREC）の定量PCR法です。
- 質問，XLAにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

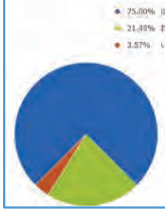
- **ライソゾーム病**は、ライソゾーム内に大量の脂質あるいはムコ多糖などを蓄積し、肝臓・脾臓の腫大、骨変形、中枢神経障害など、種々な症状を呈する疾患群で、現在60種の疾患が含まれています。酵素補充療法がファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症（Ⅰ型、Ⅱ型）で施行されており、いくつかの疾患については造血細胞移植が施行されています。スクリーニング検査法は、酵素活性測定法です。
- 質問.ライソゾーム病における新生児スクリーニングは必要と考えますか？



<必要無いと考える理由>
自由記載：疾患ごとに検討すべきである。
遺伝カウンセリングの体制が整っていない

新生児スクリーニング対象の候補疾患

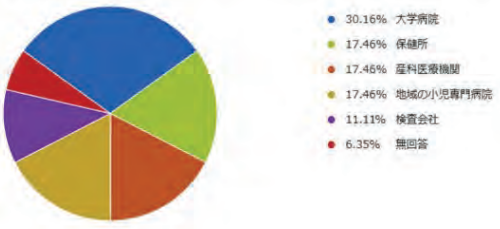
- **副腎白質ジストロフィー**は、中枢神経系白質、副腎皮質、血清、白血球、赤血球など全身の組織において極長鎖脂肪酸の増加を認め、中枢神経の脱髄や神経細胞の変性、副腎の機能不全を特徴とする疾患です。大脳型で発症早期の場合には造血細胞移植の効果が報告されています。
スクリーニング検査法は、C26-lyso-ホスファチジルコリン測定です。
- 質問．副腎白質ジストロフィーにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



<わからない、必要無いと考える理由>
・病型や発症時期の予測指標が未確立 7/7
・X連鎖遺伝性のため、家系成員への影響範囲が広い1/7
・ヘテロ女性も発症しうるが、女児スクリーニングについてコンセンサスが未5/7
・自由記載：遺伝カウンセリングの体制が整っていない。

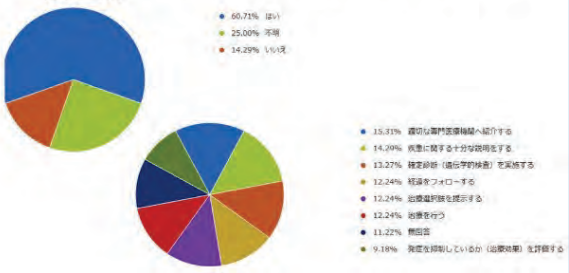
拡大新生児スクリーニング体制の構築

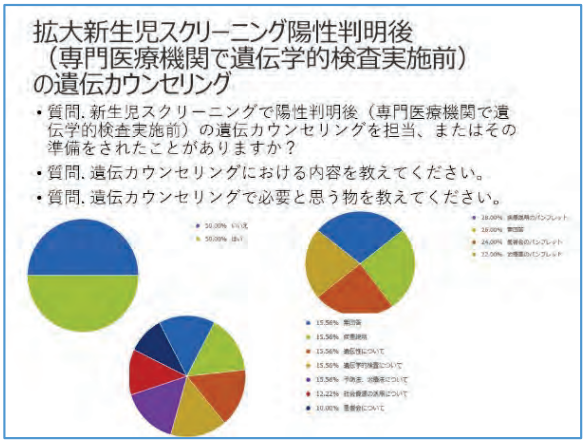
- 質問．所属の自治体で拡大新生児スクリーニングに関与している施設は？（複数回答可）

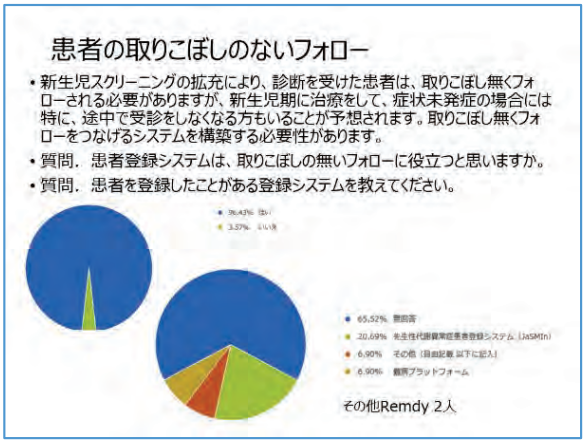


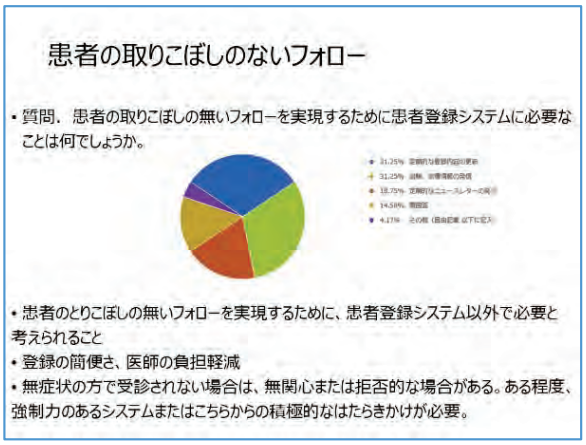
拡大新生児スクリーニング体制の構築

- 質問．新生児スクリーニング陽性時の対応は確立していますか？
- 質問．新生児スクリーニング陽性時の対応について具体的な内容を教えてください。









【齋藤加代子先生による講義】

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011 年 2 月）において新生児マススクリーニングは遺伝学的検査であると定義されていること及び、脊髄性筋萎縮症における新生児スクリーニングの必要性、特に生後すぐに症状が出ないうちに治療を開始することの重要性について講義いただいた。

【グループ討論】

アジェンダ 1：新生児スクリーニング対象候補疾患
（SMA、SCID、XLA、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー）の是非

アジェンダ 2：拡大新生児スクリーニング体制の構築に必要な施設、人材等
- 体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材は？
- 協力体制を整えるにあたって大切なことについて
- 陽性判明後の遺伝カウンセリングで心掛けること、必要なものについて

アジェンダ 3：患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために必要なこととは

以下にアジェンダごとの議論の要旨および各アジェンダからの提言を示す。

【アジェンダ１：新生児スクリーニング対象候補疾患　（SMA、SCID、XLA、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー）の是非】

新生児スクリーニングを実施するにあたり、費用対効果も重要な考慮事項となるだろう。また、各疾患で症状の重症度、進行スピードの違い等を鑑みる必要もある。

家系内での異質性がある副腎白質ジストロフィーに関しては、体制整備の上で、慎重に議論を尽くした後とするべきであろう。

現状として、日本においては新生児スクリーニングの対象となるかについてはその疾患の専門家、研究者に依拠している状況と考えられる。全体を俯瞰して事業化への適合性を評価する仕組みとして、米国で取り入れられている RUSP（Recommended Uniform Screening Panel）の日本版を、AMED 但馬班（新生児マススクリーニング検査に関する疫学的・医療経済学的研究）で作成中とのことであり、その結果を待ちたい。

＜アジェンダ１からの提言＞

１、医学的な観点から、SMA、SCID、XLA に関して新生児スクリーニングが必要

２、家系内での異質性がある副腎白質ジストロフィーに関しては慎重な議論が必要

３、AMED 研究班で作成中である、米国の RUSP の日本版を待ちたい

【アジェンダ２：拡大新生児スクリーニング体制の構築に必要な施設、人材等

・体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材は？

・協力体制を整えるにあたって大切なことについて

・陽性判明後の遺伝カウンセリングで心掛けること、必要なものについて】

・体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材について

一次システム（地域拠点）、二次システム（国で実施する：登録などの全国展開）のような体制整備の構築が必要。遺伝子診療部は診断時の遺伝カウンセリング、診断後のフォローを実施する役割となる。陽性判明後は家族にとって衝撃も大きいため、長期のフォローに関わる必要がある。遺伝子診療部だけでは無く、専門領域のスタッフとの連携が望ましい。

・協力体制を整えるにあたって大切なこと

産科での介入が多いと予想される。検査の結果から治療に至るまでの迅速性が必要なため、陽性以前からの情報提供が必須である。母子手帳を渡すタイミングや、両親学級実施時に疾患の情報提供を行えると良い。家族がどこまで知りたいかによって、疾患の階層を作り、情報提供を希望する、しないなどを把握するシステムがあるとよい。そのような意味で、行政や保健師等の協力が欠かせない。

・陽性判明後の遺伝カウンセリングで心がけること

陽性判明後のスキームを明示する。

心理的な介入は臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー ® などのバックアップ体制を整えておく。

＜アジェンダ２からの提言＞

１、遺伝子診療部は診断後の長いスパンでのフォローの役割を担う。

２、母子手帳を渡すタイミングや、両親学級実施時に疾患の情報提供をできる仕組みを。

３、陽性判明後のスキームを明示する必要がある。

【アジェンダ３：患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために必要なこととは】

ある地域では陽性者リストがあり、行政から受診しているか確認の手紙がある。その時点で電話連絡をすることが可能だが、それでも途絶えてしまうことがある。病院の努力だけでは難しく、行政の介入が必要。乳幼児健診を取りこぼしの予防に役立てられれば。保健師と遺伝カウンセラーの連携がとれればなお良い。ただ保健師のマンパワーなどの限界も存在している。患者会や医療機関が SNS で発信し関わりやすくすることも大切。医療者が正確な情報提供をし、理解をしていただくことが大切。

＜アジェンダ３からの提言＞

１、行政の介入が不可欠である。

２、患者会、医療機関、医療者が正確な情報提供を継続していくことが大切である。

【追記】

WS 後の全体発表において、北里大学遺伝診療部部長高田史男先生からご指摘を受けた「本テーマの報告書を行政対象に送ろうと考えるのであれば、コストベネフィットに言及すべきである」につき追記する。

SCID: 2016 年のワシントン州での検討では、年間 86,600 人の乳児の出生コホートにおける NBS のコストと利益を推定している。家族歴によって早期に発見されるであろう SCID の新生児に加えて、スクリーニングによって前臨床的に発見される SCID の新生児が 1.19 人増え、年間 0.40 人の死亡が回避される。救われた生命年 1 年あたりの ICER は 35,311 ドル、純利益は正であったと報告されている。（*J Pediatr* 2016;172: 127-135.）

SMA：2021 年オーストラリアからの報告では、未発症の SMA の乳児 1 人をヌシネルセンまたは遺伝子治療で治療することにより、発症後治療と比較して、60 年間で 9.93QALYs（quality adjusted life years: 質調整生存率）が得られた。社会的コストは、発症前ヌシネルセン治療で

980 万ドル、発症前遺伝子治療で 440 万ドル、発症後のヌシネルセン治療で 480 万ドルであった。集団レベルでは、ヌシネルセンによる発症後治療を行った場合と比較して、NBS と発症前遺伝子治療を行った場合、60 年間で 0.00085QALY 増加し、スクリーニングを行った乳児 1 人あたり 24 ドルを節約することができた（スクリーニングを行った乳児 10 万人あたり 85QALY 増加し、240 万ドルを節約）。この結果から、NBS と遺伝子治療の併用は、SMA の乳児の生活の質と長さを改善し、オーストラリアの臨床と政策の観点からは、value-for-money と考えられると結論付けている。（J. Neurol. Neurosurg Psychiatry,2021;92: 1296-1304.）

（実際に日本で導入する際にかかる費用などさらに詳細に検討を行う必要がある。）

【提言】

複数疾患が、新たに新生児スクリーニングに加わり、早期発見早期治療が実施されていくことになる。新生児スクリーニングは、遺伝学的検査であり、遺伝診療部門の担える役も大きい。具体的には、診断時の遺伝カウンセリング、診断後の長期にわたるフォローとなるだろう。遺伝診療部門として、正確な情報提供、カウンセリング、フォローを実施していくため、人材の育成、教育、行政とのつながりの構築が必須である。

第 19 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

全体会議／総合討論

総合討論

座長：高田史男・小杉眞司

【小杉】昨日の特別講演に続きまして、今日２日目は、午前中に代表者ワークショップで、6つのテーマについてコーディネーターの方を中心にグループでいろいろディスカッション、情報交換されたと思います。今年は特に今までより、より若手の方にコーディネーターになっていただいて、これからの世代の遺伝医療について、発展させていくためにそのような形をとりました。
高田先生からも一言お願いします。

【高田】私はワークショップ１に参加いたしましたが、非常に活発な意見が出て、若い先生が企画してくださったものが非常に良い形で動いてることを感じています。小杉先生を始め、古庄先生、それからワークショップ１でいえば、平沢先生、その他の先生方にも本当にありがたく思っています。

【小杉】ありがとうございました。では、最初の３題について、私が司会、後半３題は高田先生に司会をお願いします。
それでは、ワークショップ１は「『遺伝科』の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて」というテーマで、鳥取大学の岡崎哲也先生にご報告いただきます。それでは岡崎先生、よろしくお願いいたします。

■ワークショップ１「『遺伝科』の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて」

コーディネーター：岡崎哲也（鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 助教・統括医長）

【岡崎】よろしくお願いします。ワークショップ１の「『遺伝科』の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて」を担当しました、鳥取大学の岡崎と申します。
私は 2019 年から鳥取大学の遺伝子診療科に所属しております。それまでは専門を聞かれたときには、「小児神経です」と答えていましたが、現在は基本的に臨床遺伝や遺伝カウンセリングと答えております。
今回のテーマは、これからの国内のゲノム医療、そして遺伝医療において非常に重要な内容であるとともに私の日常業務、そして役割に直結することですので、非常に興味を持って臨みました。今日のワークショップでは本当に活発な議論がなされて、とても貴重な経験をさせていただくことができましたので、ご報告をさせていただきます。

ワークショップでは、始めに標榜診療科といっても、私も含めてとても詳しいという人はあまりいないのではないかと思われましたので、私が少し調べた内容をお話しさせていただきました。そしてその流れで事前アンケートについてもご報告をしました。標榜診療科申請といっても、どのような思いで、どのように進めていくかということに関して、やはり不安を感じる部分もありましたので、これまで、そしてこれからもですが、国内の遺伝医療の体制を築いてくださっている福嶋先生と高田先生にお一言ずつコメントをいただきました。そしてその後、グループディス

カッションを行って、その後また全体で発表をしていただきました。これからは時間の都合もありますので、標榜科について調べた内容とアンケート結果、そしてグループセッションの内容の3点をご報告いたします。

・「標榜診療科」について

まず、標榜診療科について、私が調べた内容をお示しします。昭和23年の医療法の制定時に16の診療科が標榜可能と定められました。具体的な診療科名は政令で定められる、とされました。また、麻酔科だけが許可制として昭和35年に標榜診療科となりました。

普段私も遺伝子診療科所属となっていますが、院内表記やウェブサイトでは、規定されていない診療科名を使用するということは可能であり、違法ではないということです。

制定後8回見直しが行われていて、前回の改訂、平成20年までに16診療科から38診療科まで増えています。直近の見直しは2008年に行われました。当初は、38の標榜科は多く分かりにくいので減らそう、という方針であったようですが、全14学会の理事長連名で要望書が出され、この要望書を受けて、現在見慣れている定められた臓器部位などを組み合わせた診療科を標榜科として新たに認めるという方針になり、これが承認されました。

この見直しの際に、総合科の新設が目玉となっていたようですが、総合科の導入は見送られました。

こちら（スライド6）が全14学会連名での要望書の内容です。まとめると学会、専門医認定制機構の意見を聞くこと、そして総合科の申請は慎重に行うように、という内容が記載されていました。この14学会連名の要望書以外にも多くの学会からそれぞれ別々に要望書が出されておりました。こちら（スライド7）が直近の2008年の見直しの際に決まった内容です。組み合わせたものと、単独で標榜可能な診療科に分けられており、この中に病理診断科や臨床検査科などの診療科が追加されています。しかし、この中に「遺伝」という記載はありません。前回の見直しの際、標榜診療科に追加されなかった総合科の議論が、全5回の医道審議会のうち後半、4回目5回目の2回に渡ってなされていましたが、総合科の定義、役割がしっかり定まっていないなどの発言があったり、他の学会からの「慎重に考えるべき」といった要望書もおそらく関係していると思いますが、この見直しでは、総合科は標榜診療科になりませんでした。

一方で、こちら（スライド9）は前回の見直しで標榜診療科となった病理診断科ですが、第1回と第3回の議事録に記載がありました。この病理診断科の議論が1回目の医道審議会の議題に挙がったときに、参加者から「これは診療ではない、なぜこれを入れたんだ」といった否定的な発言が、まずあったようですが、その後に患者さんの立場の参加者の方から、「病理の専門家から病理診断の結果を直接聞きたいという声が挙がっている」という発言があったようです。議事録を読むと、この発言以降、病理診断科の標榜診療科は前向きに捉えられるようになった印象を受けました。

・標榜診療科の考え方

少し話が変わりますが、こちら（スライド11）は1996年に医道審議会がまとめた標榜診療科の考え方です。（1）「独立した診療分野を形成していること」、（2）「国民の要望の高い診療

分野であること」、（３）「国民が適切に受診できること」、（４）「国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及、定着していること」という４点が挙げられています。

遺伝科を標榜診療科とするためには、診療標榜科は政令で定められる、となっているので、まずは政令に記載されている診療科名に「遺伝科」を加えるということになるかと思います。こちら（スライド１２）は医療法からの抜粋です。政令の改廃の立案には、学術団体及び医道審議会の意見を聞かなければならない、という記載があります。このような記載はありますが、現在ゲノム医療を国が進めているという状況にもかかわらず、大きく関わる「遺伝科」がないという状況ですので、本件をより迅速に進めることができたらと感じております。

・事前アンケート結果

ここから、事前アンケートの結果を報告します。こちらの質問（スライド 14）は、遺伝医療部門で普段行っている診療等についてですが、遺伝カウンセリングの実施と、ゲノム医療の啓発、コーディネートに多く回答がなされていました。こちらの質問（スライド 15）からは、半数以上の施設では遺伝医療部門の専任の医師がいないということが確認されました。こちらの質問（スライド 16）は、今回のワークショップでも取り上げたのですが、「遺伝科」が認められていないことのデメリットについてお尋ねしています。一番多かったのは「ゲノム医療、遺伝カウンセリングが十分に知られていない原因になっている」でした。その他、「ゲノム医療、遺伝子カウンセリングの保険適用化が進まない原因となっている」あとは、「各診療科と遺伝医療部門との診療の違いが曖昧になっている原因となっている」、「不十分な遺伝子検査実施が行われる原因になっている」というような選択肢にチェックが多く入っていました。

質問６では、標榜診療科の必要性をお聞きしています。1 施設のみ「その他」でしたが、その他は全施設「必要」という選択肢を選んでいました。その中で「すぐに」と「すぐでなくても」という意見は半々という結果でした。質問７は、標榜診療科となった場合に、患者さんやクライアントにとっての意義と考えられるものという問いです。遺伝カウンセリングへのアクセスのしやすさ、遺伝カウンセリングの均てん化、遺伝リテラシーの向上に寄与できるという選択肢が多く選ばれていました。次の質問８は、「遺伝科以外の医療者にとっての意義」についてうかがいました。一番多かったのが、「遺伝カウンセリングの需要の増加への対応」、２つ目は、「ゲノム医療の実施に必要」という内容でした。

標榜診療科となった場合の役割に関しては、現在行っている遺伝カウンセリング、ゲノム医療の啓発、コーディネートという内容になっていました。

質問 10 は少し前のめりな設問ですが、麻酔科のように許可制にしたほうが良いのかどうか、という設問です。許可制のほうが良いのではないか、と答えた施設が多い結果でした。その場合の基準として一番多かったのは、「臨床遺伝専門医を取得していること」でした。質問 12 も前のめりな質問ですが、標榜診療科申請する場合にどんな診療科名が良いかという設問です。遺伝診療科、遺伝科が６件ずつ、遺伝子診療科４件、ゲノム診療科、臨床遺伝科、２件というような結果でした。

最後の質問 13 は自由記述で答えていただきました。赤い四角で囲んでいる部分にあるように、

「焦眉の急の課題である」といったご意見など、多くの施設の方が望んでいる、期待している内容であると感じられました。アンケートの結果は以上になります。全体に「標榜診療科とするべき」という思いが感じられる結果でした。

・グループディスカッション

ここからは、グループディスカッションで話し合った内容です。グループディスカッションではこちらに示した３つを挙げていただきました。

１つ目は、まず現状把握ということで、「遺伝科が標榜診療科でないことによるデメリット」、２つ目は、ここの内容が難しいことになるかと思いますが、「申請に向けて必要なことについて」、３つ目は、「提言案」です。

・「遺伝科が標榜診療科でないことによるデメリット」

今、遺伝科が標榜診療科でないことのデメリットについてですが、課題が現在いろいろあるわけですが、人材が確保できないという課題、あとは外来する場所がなかったり、認知度がまだまだということ。加えて診療報酬についての課題。診療報酬が、遺伝医療部門でやっても、例えば小児科に入っていくとか、そのような課題があります。また、医療安全面に関して、しっかりしていかなくてはいけないという意見がありました。

その他に、遺伝医療のニーズへの対応についての課題。遺伝学的検査の結果の解釈や、結果に基づいた医療を主体的に扱う診療科が必要であるが、それがしっかり確立していない。特に今回、マイクロアレイが保険収載されましたが、ほぼ生データに近い結果が返ってきます。それをしっかり解釈できる立場はしっかり確立すべきだと思います。２つ目は診療科横断的な診療について。やはりハブとなる役割というのが私たちの役割になりますので、そこをしっかり標榜診療科として認めるべきであろうということかと思います。

あとは今後、全ゲノム解析も進んでいくわけですが、患者さんだけでなく at risk の方にも、とても重要な医療がこれから普及することになります。対応する診療科が標榜診療科に今なってないというのが現状です。また、教育・研究との連携という点で、将来を担う学生・初期研修医への教育を誰がするのかというと、やはり標榜科となっている「遺伝科」がすべきだ、という意見、また標榜科となれば大学の講座となって学生が興味を抱きやすいなどの意見が挙がりました。

・標榜診療科申請に向けて必要なこと

２つ目の「標榜診療科申請に向けて必要なこと」では、海外の体制、位置付けを調べること。そして、こちらは遺伝カウンセラーの国家資格化も併せていったらどうか、と。

また、病理診断科が前回、標榜診療科になりましたが、そのときの経緯などを参考にしたら良いのではないか。また、患者さん、クライアントのニーズや、医療者の需要を明らかにすること、患者会との連携、協同という意見もありました。

更に遺伝医療について、申請にあたって遺伝医療の役割を分かりやすく明確化することは必要であるという意見。そして、後でまた述べますが、院内措置で先行して「遺伝科」をつくる努力をするのが良いのではないかという意見もありました。

進め方として、関連学会への意見を求めたり、日本医学会、日本人類遺伝学会内にタスクフォースを設置すること。また、この全国遺伝子医療部門連絡会議から遺伝関連学会だけでなく、各学会に依頼をすること。あとは厚労省の担当の方への相談という意見が挙がりました。

名称について、提言にも入れていますが、院内で先行して「遺伝科」をつくるということについて。呼び方が、先ほどもありましたが、臨床遺伝科であったり、遺伝子診療科であったり、いろいろな呼び方があるところを 1 つに統一するのが良いのではないかということで、午前中のワークショップの全体で集まって最後に議論したときに、「遺伝科」という呼び方が、一番シンプルで分かりやすくて良いのではないかとなりました。臨床であることはもう決まっているので、臨床はなくて、「遺伝科」という名前ではどうだということです。

早速、岡山大学の平沢先生に案を書いていただいて、このような文書（スライド 28）を、病院長に見てもらって、各全国の遺伝医療部門の名前を「遺伝科」と統一し、センターとかナントカ部とか、あとは別の遺伝子診療科とかを全部「遺伝科」と統一したらどうかというような話が挙がりました。

・提言案

最後になりますが、提言です。国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科が必要であるということ。2 つ目が、今述べたところですが、現在我が国では、遺伝子診療部門に統一した名称がない。そのことが、ゲノム医療、遺伝医療が国民に十分理解されていないという現状がある。ゲノム医療の実装化を受け、国民が診療内容を理解し、安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指して、各病院の遺伝子診療部門を独立した診療科として、「遺伝科」とすることを提案する。3 つ目が、遺伝関連学会などと連携して、継続した議論を行って、標榜診療科申請に向けた取り組みを進めていく必要がある。4 つ目。関連する省庁、ゲノム医療協議会等への働きかけ、実現を目指していく。以上 4 つの提言を挙げました。発表は以上になります。

【小杉】岡崎先生、ありがとうございました。それでは今のご報告につきまして、ご質問等がありましたら、お願いします。Q&A 機能からお願いします。

私のほうから 1 つ。全般的な話で、総合討論のところでしたほうがいいのかもしれませんが、このような要望自体は、今までどこかで、どなたかが行われたことはあるのでしょうか。

【岡崎】そうですね、「遺伝科」の標榜診療科申請ですよね。

【小杉】ええ。

【岡崎】具体的になされたことはないと伺っています。ですので、今回初めて議論に挙がったということです。標榜診療科の見直しというのが、もちろん医療法制定時からこれまで複数回行われているわけですが、そのきっかけというのが、どういうふうに始まるのかというところまでは把握できていないところはあります。複数の診療科が加わるという形になってくるので、遺伝関

連学会のみならず、医療全体に関わる問題になってくるので、まずはもちろん遺伝関連の学会で議論をしてということになると思いますが、他の学会含めて、医療全体で考えていくということになるかと思います。

【小杉】標榜診療科の用件として、４つほど出されてると思うのですが、一番最初が「独立した診療領域」「独立した診療分野を形成」。ですが、ある意味遺伝医療の領域というのは、全ての診療科に横串を刺してるという意味では、この独立というのは解釈が難しいなと思いました。例えば、全国遺伝子医療部門連絡会議に加盟している組織というのは、基本的に各科にぶら下がってるのではなく、独立した組織として、遺伝子診療、遺伝科などを病院につくっているというのが、原則になっていると思うのですが、それは組織としての独立であって、この独立した診療分野というのをどのように説明するのかというのが分かりにくい。あと、２番、３番、４番に関しては、そんなに異論はないのではないかと思いましたがいかがでしょうか。

【岡崎】そうですね。各グループでいろいろな、ディスカッションがなされていて、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーもそうですが、領域問わず、となっていて、やはり似てるというか近い分野としては、例えば麻酔科などは近いのかなとか、あとは放射線科もそうだと思うのですが、臓器を限定するということではなくて、専門的な知識、技術、そして医療を提供するという分野として近い。ただ、やはり申請にあたっては、遺伝医療が何なのかというのは、分かりやすく明確に伝えられるように、しっかり準備をして進める必要があるという意見が挙がっておりました。

【小杉】ありがとうございます。Q&A、１つ来ています。

【Q】「遺伝科」だと inheritance のみが強調され、variation が薄れる可能性はありませんか？

【岡崎】海外ではどうかというと、クリニカルジェネティクスだったり、クリニカルが書いてなかったり、そういったいろんな意見が挙がったのですが、櫻井先生のご意見は、象徴される部分はあるかと思います。ただ、そこを今後、遺伝の部分、遺伝子、遺伝、ゲノム、いろんな部分を含めて、やはり遺伝という言葉に集約されて、それを活かして前に進むっていう、ポジティブなものに変えていく役割もあると思います。ただ、受ける印象としては、確かにいろんなご意見あるかと思いますので、そこも含めて議論をする必要があるかと思います。ありがとうございます。

【小杉】その下の Q に、ゲノム科ではいかがでしょうかと書いてあります。

【Q】昨今は、遺伝だけでなくゲノム医療全体を担う役割もありますゲノム科はいかがでしょうか。

【岡崎】そうですね。先ほどのアンケートでゲノム科という意見も挙がっておりましたが、午前中のワークショップではゲノム科という案は挙がっていません。でも確かに、ゲノム科。

【小杉】ゲノムっていう言葉がどれだけ一般国民に浸透しているのかということですね。診療科の名前となると、ちょっとそこのところが少し気になります。医療者に対しては別に問題はないでしょう。

【岡崎】ありがとうございます。でもやはり、いろんな意見を踏まえて進めていく必要があるかと思います。

【小杉】そうですね。今回のことをきっかけにこういう議論を進めていくということも非常に重要なポイントかなと思いました。

【岡崎】ありがとうございました。

令和3年10月17日
全国遺伝子医療部門連絡会議

WS1
「遺伝科」の将来像：
厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 助教・統括医長
岡崎哲也

ワークショップの内容

Time schedule	
9:30から10:20	・標榜診療科についてとアンケート集計、WSについて ・標榜診療科申請に関して （コメントをお願いさせて頂いております） 福嶋 義光 先生（信州大学）、高田 史男 先生（北里大学） ・参加者からの質問への回答
10:20頃- 11:30	各グループでのグループワーク
11:30-12:00	全体で行います。 FTの先生方から各グループワークの内容をご発表頂きます Aグループ；平沢 晃 先生（岡山大学） Bグループ；吉田 雅幸 先生（東京医科歯科大学） Cグループ；難波 栄二 先生（鳥取大学） Dグループ；中山 智祥 先生（日本大学）

“標榜診療科”について

1948年（昭和23年）の医療法制定時に16種類の診療科名が標榜可能と定められた。

医療法第6条第1項第2号にて、定められた診療科名以外を広告してはならず、第6条の6にて、その診療科名は政令で定め、それ以外にも医師又は歯科医師が厚生労働大臣の許可を受けたものは広告できると定めている。

・具体的な診療科名は、**医療法施行令第3条の2**に広告することができる診療科名として規定されている。

・厚生労働大臣の許可を受けた医師に限り認められる診療科名（第6条の6第1項、及び医療法施行規則第1条の10に基づく）として**麻酔科**がある。

麻酔科は昭和 35 年特殊標榜科目（許可制の標榜科）として認可された。
「麻酔科」の標榜のみ**許可制**となっている

医療法施行令で認められていない科名でも、院内表記およびウェブサイトで使用するには、違法とはならない。

“標榜診療科”に関するこれまでの見直し

	標榜診療科の変遷	
昭和２３年（医療法制定時）	内科、精神科、小児科、外科、整形外 科、皮膚ひ尿器科（又は皮膚科、ひ尿器 科）、産婦人科（又は産科、婦人科）、 眼科、耳鼻いんこう科、理学診療科（又 は放射線科）、歯科	16診療科
昭和２５年（法改正）	神経科、呼吸器科、消化器科（又は胃腸科）、循環器科、性病科、こう門科	
昭和２７年（法改正）	気管食道科	
昭和４０年（法改正）	脳神経外科、放射線科の独立	
昭和５０年（法改正）	神経内科、形成外科	
昭和５３年（法改正）	美容外科、呼吸器外科、心臓血管外科、 小児外科、矯正歯科、小児歯科	
平成４年	医療法改正により、診療科名（標榜診療科名）については、政令（医療法施行令）で定めることとされる	
平成８年追加 （政令（医療法施行令）改正）	アレルギー科、心療内科、リウマチ科、 リハビリテーション科（「理学療法科」 の廃止）、歯科口腔外科	38診療科
平成２０年	別途記載	

平成19年5月21日；第一回医道審議会医道分科会診療科名標榜部会資料より

前回2008年（平成20年）の“標榜診療科の見直し”

38標榜科の内容が分かりにくいとの指摘があり、
厚生労働省が20程度に**減らす**等の見直しを進めていた

全14学会の理事長連名で当時の厚生労働大臣及び厚生労働省医道審議会医道分科会診療科名標榜部部会長宛に、「**標榜診療科名見直しに関する要望書（2007年6月6日付）」が提出**された

2007年9月21日、これを受け厚生労働省は、標榜科を20程度に再編する方針から標榜科を**拡大する方針**に変え、内科や外科、歯科などの診療科名に、定められた臓器の部位や疾患名を**組み合わせ**た診療科名を標榜科として新たに認める方針を固め、医道審議会で了承された。
「**総合科**」**の新設**が目玉とされたが導入は見送られた。

2007年（平成19年）6月6日付の14学会からの要望書の内容の抜粋

当時の厚生労働大臣及び厚生労働省医道審議会医道分科会診療科名標榜部部会長宛

標榜診療科名の改訂については、関連する学術団体の意見を聴取することが医療法で定められており、**多くの専門領域を有する内科、外科**の、さらには専門医制度認定の担い手である**日本専門医認定制機構の意見聴取を要望**するものです。また総合科の新設についても関係諸学会と十分な時間を掛けた協議を要望します。

全14学会（日本内科学会、日本呼吸器学会、日本消化器病学会、日本循環器学会、日本神経学会、日本アレルギー学会、日本リウマチ学会、日本血液学会、日本内分泌学会、日本糖尿病学会、日本腎臓学会、日本肝臓学会、日本感染症学会、日本老年医学会）

2008年の改訂にあたり、
その他にも、多くの学会からそれぞれ要望書が提出されていました。

直近の“標榜診療科”見直しの内容（2008年）

平成20年（2008年）4月1日；
標榜方法の見直し；「内科」、「外科」と他に定められた各事項を**組み合わせたもの**、及び以下の**単独で**標榜可能な診療科名であれば標榜が可能となった。

・組み合わせの例）「腎臓内科」、「消化器外科」、「糖尿病・代謝内科」等

・**単独で**標榜可能な診療科名；
精神科、アレルギー科、リウマチ科、小児科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、産科、婦人科、眼科、耳鼻いんこう科、リハビリテーション科、放射線科、放射線診断科、放射線治療科、病理診断科、臨床検査科、救急科

“遺伝”という記載はない

2008年（平成20年）の見直しにおける「総合科」に関する検討



5回の医道審議会のうち、第4回、第5回は、総合科に関する内容だった

⇨ 前回の見直しでは「総合科」の新設は見送られた

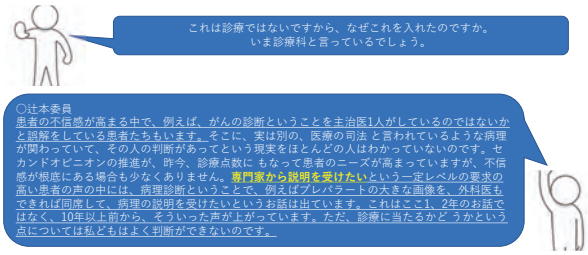
病理診断科

2008年に標榜診療科として「病理診断科」が広告可能な標榜科名として認められ、医療法施行令第３条の２に「病理診断科」の名称が付け加えられた。

第1回と第3回の議事録に記載あり



第1回医道審議会の議事録より



患者さんの立場からの発言以降、“病理診断科”の標榜診療科は前向きに捉えられ、進められた印象を受けました。

標榜診療科の考え方

1996年、厚生省の「医道審議会」が医療法施行令の改正に際してまとめた意見では、標榜診療科目名に関する基本的な考え方として、以下４点を挙げている。

（１）独立した診療分野を形成していること
（２）国民の要望の高い診療分野であること
（３）国民が適切に受診できること
（４）国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること

「遺伝科」を標榜診療科とするために

医療法より抜粋

第6条の6第2項；
厚生労働大臣が、政令の制定や改廃を立案しようするときには、**医学医術に関する学術団体**及び**医道審議会**の意見を聴かなければならない

国がゲノム医療を急速に進めているという背景にも関わらず、「診療科がない」という状況。
本件を、より迅速に進めることができないか。

WS1「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

事前アンケート結果

質問. 遺伝カウンセリングを行う診療科あるいは部門で行っている診療等について当てはまるものを選んでください（複数回答可）。



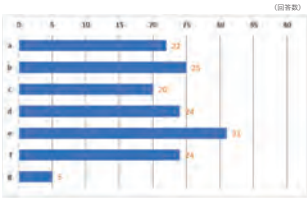
a. 保険収載されている遺伝学的検査に関連した遺伝カウンセリング
b. a.の検査後で陽性だった場合の遺伝カウンセリング
c. 患者さんの家系員に対する遺伝カウンセリング
d. 保険収載されていない疾患を対象とした遺伝子解析に関連した遺伝カウンセリング
e. 医療者へのゲノム医療の啓発（勉強会等）
f. 医療者以外へのゲノム医療の啓発（勉強会等）
g. ゲノム医療を各診療科で一般診療へ用いるための院内のコーディネートや教育的な役割
h. 複数の診療科が関わる遺伝性疾患の患者さんや家系員のサーベイランス方針の検討を中心的に担う
i. 遺伝性疾患の患者さんに対する定期診療（定期診察、検査など）
j. 検査会社ではなく自施設（研究室を含め）での遺伝子解析あるいは遺伝学的検査の実施
k. その他

質問. 当てはまるものを選んでください。



半数以上の施設では、遺伝医療部門の「専任医師」が不在

質問. 標榜診療科として「遺伝科」が認められていないことによる「デメリット」について、
当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



質問 6．「遺伝科」の厚生労働省の標榜診療科申請の必要性についてのお考えで、最も当てはまるものを選んでください。



質問 7．標榜診療科として「遺伝科」が認められる事による「患者さんやクライエントにとっての意義」として、当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



その他のご意見；
・学生教育に有用かつ必須である
・認定遺伝カウンセラーの業務内容を検討する機会となる

質問 8．標榜診療科として「遺伝科」が認められることの「遺伝科以外の医療者にとっての意義」として、
当てはまるとお考えのものを選んでください（複数回答可）。



質問 9．標榜診療科として「遺伝科」が認められた場合に、「遺伝科」が行う役割と考えられることを
選んでください（複数回答可）

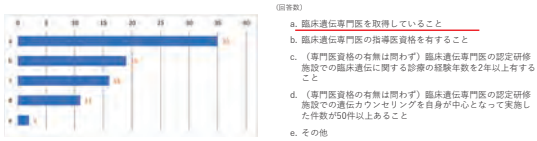


遺伝カウンセリング
ゲノム医療の啓発、コーディネート

質問10. 麻酔科の標榜は「許可制」となっています。
「遺伝科」が標榜診療科となる場合、お考えに近い方を選んでください。



質問11. 上記を踏まえ、「遺伝科」が許可制の標榜診療科となった場合に、
求められる基準について考えに近いものを選んでください（複数回答可）。



質問12. 厚生労働省の標榜診療科申請に向けて、具体的な標榜診療科名につき、相応しいと考えるものを
ご記載ください（遺伝科、遺伝子診療科等）

遺伝診療科 6件；
基礎の遺伝学と隔てるために

遺伝科 6件；
既に多数できておりますので、一番基本となる名称がよいかと。

遺伝子診療科 4件；
- 「診療」など医療に関連する言葉を含める方が良いと思います。（医療に関連する言葉がないと、親子鑑定など医療以外の相談の問い合わせがあるため。）
- 扱う問題は遺伝子だけではないので「遺伝子診療科」は相応しくないと考えます。

ゲノム診療科 2件

臨床遺伝科 2件；
基礎の遺伝学と隔てるために

質問13. 今回のテーマにつきましてコメントがございましたら下記にご記載ください。

・大変重要なテーマで、本質を改めて考えさせられました。当日のWSもどうぞよろしくお願い申し上げます。

・焦眉の急の課題であり、全国遺伝子医療部門連絡会議の作成した提言を関連学会、厚労省に提出を行うのが良いと考えます。関連学会にはWGを作成してもらい、共に厚労省に働きかける必要があると思います。

・遺伝科を標榜することにより、クライエント、患者に適切な診療科を紹介することが可能となるものと考えられます。個人に対し現在の診療体系からゲノムデータをもとに包括的な健康管理へと発展する可能性がある。

・標榜診療科申請、たいへん期待しております。
・是非とも話しが進んでほしい
・専門医機構に取り込まれないでほしい

・保険収載などの「遺伝カウンセリング」の定義があいまいななかで、遺伝科の必要性、独立性が担保されるのか、懸念はあります。

グループディスカッションで話し合った内容

1. 遺伝科が標榜診療科でない事によるデメリット
・ 現状あるいは近い将来において
・ 患者・クライエントにとって/医療者にとって

2. 標榜診療科申請に向けて必要なこと
・ 標榜診療科の考え方に関する４つの点も踏まえて
・ 今後の具体的な進め方の案も（例；ゲノム医療協議会での検討等）
可能なら短期的、中期的、長期的なプランまで

3. 1.2を踏まえての提言案（１つあるいは２つ程度）

グループディスカッションで話し合った内容

1. 遺伝科が標榜診療科でない事によるデメリット

＜診療体制の現状課題＞
以下の課題がある：
遺伝医療の診療体制：
遺伝医療を行う人材の確保
診療を行う場所
患者・医療者の認知度（案；SNS等の利用）
医療安全面、診断報酬の扱いの課題がある。

遺伝医療のニーズへの対応：
遺伝学的検査の結果の解釈及び結果に基づいた医療を主体的に扱う診療科が必要
診療科横断的な診療の困難さ（ハブとなる役割が必要）

＜アットリスクの方への対応＞
患者さんだけでなく、at riskの方にとっても重要な医療が普及することになるが、
対応する診療科が標榜診療科となっていない

＜教育・研究との連携＞
将来のゲノム医療を担う学生・初期研修医等への教育を主体的に行う役割が必要
標榜診療科であれば、大学の講座となり学生等が興味を抱きやすい。

グループディスカッションで話し合った内容

2. 標榜診療科申請に向けて必要なこと

海外の体制や位置づけを調べる。
遺伝カウンセラーの国家資格化も併せて進める。
病理診断科の事例を参考に方針を検討。
患者さん、クライエントのニーズを明らかにする。患者会との連携、協同。
医療者の需要を明らかにする。

遺伝医療（遺伝カウンセリングを含む）の定義を明確にする
院内措置で先行して「**遺伝科**」を作る努力を行うことで、一般への周知にもつながるのでは。

関連学会の意見集約及び、歯科関連学会にも共同提案依頼
日本医学会への提案
日本人類遺伝学会内にタスクフォースを設置する
全国遺伝子医療部門連絡会議小杉理事長名で、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などの遺伝関連学会のみならず難病やがんの関連学会に共同提案依頼する。
厚労省の担当者への相談

提言案：WS1「遺伝科」の将来像：厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

1）国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科が不可避。

2）現在わが国では遺伝子診療部門に対して統一した名称が存在せず、そのことが、ゲノム医療、遺伝医療が国民に十分に理解されていないという現状がある。
ゲノム医療の実装化を受け、国民が診療内容を理解し安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指して、各病院の遺伝子診療部門を独立した診療科として「遺伝科（仮称）」とすることを提案する。

3）遺伝関連学会等と連携し継続した議論を行い、標榜診療科申請に向けた取り組みを進めていく必要がある。

4）関連する省庁、ゲノム医療協議会等への働きかけ、実現を目指す。

各施設の長への文書例



○○病院長　御侍史

診療科名称変更に関する要望書

日頃、ご高配を賜り厚く御礼を申し上げます。

この度、当○○○○科（○○外来、○○部、○○センター）を、「遺伝科」へ変更をお認め頂きたく要望いたします。
当○○○○科（○○外来、○○部、○○センター）では●●年に開設されてから、一貫して地域のゲノム医療、遺伝医療に貢献して参りました。
一方で遺伝情報は国民１人１人のものであり、それを利活用することで健康管理に寄与することが可能になるにも関わらず、わが国ではその入り口である遺伝子診療部門に対して統一した名称が存在せず、国民に十分に理解されていない状況があります。がんゲノム医療、難病ゲノム医療が保険収載とともに臨床実装され、全ゲノム解析を診療として導入することが確実となった今日、受診者に親しみやすい外来名称についての検討がなされてきました。
当院も維持機関会員として所属している全国遺伝子医療部門連絡会議では、国民が診療内容を理解し、安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指して、遺伝子診療部門を「遺伝科」と標榜することを提言を公表しました（添付資料１「第19回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録」）。
このような背景のもと、当○○○○科（○○外来、○○部、○○センター）を、「遺伝科」へ名称変更することを要望いたします。

○○○○科（○○外来、○○部、○○センター）　●●●●

謝辞

全体書記	鳥取大学 足立 香織 先生 鳥取大学 青木 智彩子 さん
アドバイザー/ グループファシリテーター	鳥取大学　難波 栄二 先生 岡山大学　平沢 晃 先生 東京医科歯科大学 吉田 雅幸 先生 日本大学　中山 智祥 先生 北里大学　高田 史男 先生
WS内でのお言葉	信州大学　福嶋 義光 先生
グループセッションでの書記	東京大学　張 香里 様 名古屋大学　森川 真紀 様 札幌医科大学　田中 佑弥 様 京都医療センター　小西 陽介 様
全国遺伝子医療部門連絡会議	信州大学　古庄 知己 先生 成進社　北原様、山口様

■ワークショップ２

「がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて」

コーディネーター：松本　恵（長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 腫瘍外科学）

【松本】私のワークショップでは４つのテーマに絞って、それぞれのファシリテーターの先生に提言を目的とした質問からアジェンダの設定等全て担当していただきました。セクション１はがん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携、セクション２はHBOCの「一部」、この「一部」が重要なのですが、保険収載に伴う現状と課題。この２点は、今現在、皆さまが直近のこととして悩まれていることがたくさん出てきました。セクション３は国民への情報提供ということで、これは、将来、国民全体へのリテラシーというところをイメージして設問を設定しました。セクション４は全ゲノム解析です。これもまた近い将来ですが、がんが先行して全ゲノム解析が進んでいくと決まっているので、臨床応用を見据えた遺伝の診療体制ということを話し合っていただきました。それぞれのセクションでのアンケート結果と提言ということになりますので、非常にたくさんあります。今回は代表の部分だけを出させていただきます。

１．がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携

最初はがん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携です。最初に提言をお出しします。今回、このセクションで出された提言は４つです。まずは人類遺伝学会や遺伝カウンセリング学会に、先ほどWS1でも出されたように、認定遺伝カウンセラーの国家資格化などを求めるということです。アンケート結果から、現状での障壁に関して、基本的に遺伝医療側の人が、がんゲノム医療への関与に全面的に協力しますよ、という状況なのですが、がんゲノム医療の担当者のほうから遺伝医療への関与に少しだけ消極的というのが、参加されている施設の方々のご意見で、ほとんどは非常に好意的だと思いました。ただ、この上のグラフ（スライド５）を見ますと、皆さま感じられるように、大変忙しいという現状がございます。そこで、認定遺伝カウンセラーが増えるといいなと日本国中で言っていますが、なかなか増えない現状ですので、そのためにはまず国家資格化されると待遇改善ができて、それを希望する方々が増え、カウンセラーが増え、周りの方々も仕事がいろいろ楽になり、皆さんがWin-Winで、カウンセラーも業務範囲が広がっていくということで、これが良いのではないかという提案になりました。

続いて、もう１つも人的な配分のことになりますが、厚労省に対して、がんゲノム医療の施設要件にゲノム医療コーディネーターが専任､これは連携病院や年間検査数が100例未満のところ、それと専従、これは拠点病院以上で、年間の検査数が100件以上の、たくさんやってるところを明記していく。この意図としては、多忙で連携が不十分、主治医の対応が不十分ということを改善するための人的な配置を目的にこういう提案をいたしました。

続いては、厚労省に対して、PGPVの確認検査、シングルサイトの保険収載を求めるということです。小杉先生が出されている小杉班の改定指針などを参考にして皆さん動いていらっしゃると思いますが、確認検査等を勧めると書いてあっても保険診療ではないという現状がありますので、これに関して保険診療を認めていただきたいということです。

また、現状への遺伝診療部門とがんゲノム部門との連携の障壁の１つに、開示するタイミン

グがありました。がんゲノム医療を提出するタイミングがもう少し早かったら遺伝医療につなげたかもしれないという症例や、全身治療が不良であったので遺伝医療が困難だったとか、緩和ケアの相談があったのでそちらを優先した、というようなことがありますので、ここを改善する目的としては、厚労省に CGP の早いタイミングでの提出、複数回の提出を保険適用としてほしいということです。遺伝診療の観点からも求めるということです。時間的余裕も生まれますし、JSMO や JSCO などから治療薬検討の意図で同趣旨の要望があった際に、遺伝診療としてもポジティブなので人類遺伝学会からも後押しする。ただしその際、遺伝診療は後回しにならぬよう釘も刺す、というような提言をつくっていただきました。以上ががん遺伝子パネル検査の部分のセクションの提言になります。

2．HBOC の「一部」保険収載に伴う現状と課題（コンパニオン診断を除く）

続きまして、HBOC の「一部」保険収載に伴う現状と課題です。ここでは、コンパニオン診断というのが混乱を招くといけないと思いましたので、一応この文章をつけさせていただきますが、本来は HBOC の保険診療というのは 1 つのものだとは思っております。まず、提言を示させていただきます。厚労省に対しまして at risk 者のシングルサイトの検査を保険収載へ。保険点数としては 2000 点から 3000 点。未発症者、病的バリアント保持者のサーベイランスやリスク低減手術を保険収載してほしい。コンパニオン診断を BRACAnalysis に限定せず、他検査会社でも *BRCA* 遺伝子に病的バリアントが見つかった場合もオラパリブを適応としていただきたい。これらに関してましてはおそらく令和 4 年度内保連の診療報酬改訂提案書でも同じような文言が提出されておりますので、本会議からも、またこういう要望を挙げさせていただければと思いました。

続きまして、HBOC に関しましては、皆さん話題になっておりました前立腺がん、膵がんというところが関係してくると思いますので、まずはそちらの専門の学会のガイドラインに遺伝の部分に関して記載いただくことによって、そちらの専門の先生方の意識も上がってくるのではないかということを期待して、それぞれの学会に提案して、ガイドラインづくりというのをお願いしたいと考えております。PSA の数値のカットオフ値や、膵がん家系のどこまでサーベイランスをするのか、どんなサーベイランスをするのかというようなこともこれからは非常に問題になってくると考えています。

そして、医療機関に対しまして、サーベイランスに関して検診センターや地域医療を活用できるようなシステムづくりというのが必要だと考えております。これに関しましては、ちょっと提言先というのがぼやっとはしているのですが、医療機関に対してということになりました。

最後に乳房 MRI の画像診断管理加算の基準を緩和してほしいという意見が出ました。これがなぜ出てきたかというと、HBOC 診療がうまく対応できない部分は何ですかという質問に、放射線の造影 MRI 検査は翌日までに 8 割レポートを出すという返却日数の基準がございまして、そこの基準をクリアできないという理由を挙げている施設がたくさんありました。HBOC に対する遺伝医療ができる基準を満たさない施設というのが多いということです。その他いろいろお考えいただいて、先ほどの提言としてまとめさせていただいた次第です。

３．国民への情報提供

続きまして国民への情報提供というテーマです。最初は国民の皆さまへということを予定していたのですが、午前中のディスカッションの中で、国民はもちろんですが、医療者、医療に関わる人々の教育がまだまだなのではないかという意見が出ました。提言は①本邦でもゲノム情報を用いたがん診療は一般診療の１つのカテゴリーとなった現在、がん診療に関わる医療者も含め、国民の誰もがゲノム医療、遺伝診療を理解し、知り、周知する必要があるということで、まずは文部科学省に対して、がんの正しい教育を行うには遺伝教育も必要です、と。遺伝教育を含めたカリキュラムの作成を求めます。②正しい遺伝教育を行うには、適切な教育人材の育成が必要です。医学部以外の学部、今回私は改めて気付かされまして、周りを囲む看護師、薬剤師、臨床検査学部、あとは教育学部などの学生達に実際これから教育していく先生も含めて、このあたりのカリキュラムにも遺伝教育の義務化というのも求めていこうというのが、このセクションでの提言として出されました。

今お話しした文部科学省に対して、学校遺伝教育の現場で医学部以外の医療系も含めて、義務教育、教育学部などが対象です。カリキュラムを作成するにあたっては、あと 10 年ぐらいかかるのではないかというところで、今からお話しするのがそれの手前の部分の提言です。厚労省、病院機能評価機構、遺伝関連団体などができる直近の目標というのを次に提言として出させていただきます。この先には国民がいます。

厚労省に関しては、国民への遺伝教育の準備中の間に、医療者全体の遺伝医療の知識の底上げと遺伝医療の専門家の活躍を支持する医療体制、先ほども出ました遺伝科などの構築というのを求めていくということです。

それから病院機能評価機構としましては、病院機能を評価として遺伝情報取り扱いの方法や、遺伝診療の人材、院内遺伝教育の項目などを入れることも求めますという提言が出されました。

国民に広く周知する方法としてはどのようなものが必要かという質問には、WS に参加している施設からは、発信は厚労省等にやってほしいという答えが多いという結果でした。1 番が厚労省、2 番目が医学系の学会と教育機関、となっております。

続いて（遺伝に関する）言葉について。遺伝性腫瘍の当事者に対するリスク管理の中で、標的臓器の「サーベイランス」を提示します。これは任意型検診で対策型検診にも治療のいずれにも当てはまらず当事者が「私は既に必要な検診は自分で行っているので大丈夫です」というような意味とも異なってきますので、この「サーベイランス」を分かりやすい、伝わりやすい日本語で表すとしたら何が良いかという質問をしました。サーベイランスに関しては、「検診」を用いた言葉のアイディアがたくさん出てきましたが、その他にもこのような文言が良いのではないかというような意見が出ていました（スライド 16）。

「言葉の定義」というのは、いつも遺伝の部分で非常に問題になってくると思うのですが、医療者の中でも、文科省と厚労省でもなんとなくイメージが変わってきたりしますので、まず統一して、皆さんが分かりやすい言葉をつくるというのがすごく重要だろうと感じました。

そこで提言として、国民、市民、医療者が遺伝診療を理解するためには、日本語の遺伝用語を統一することが必要です。例えば、潜性、顕性というような問題が出ていましたが、厚労省に対しては国家試験での用語を含め、遺伝医療の専門家が関わることを求めます。あと、遺伝関連学会、

人類遺伝学会や遺伝カウンセリング学会などには、専門家として教材や国家試験の作成に関わっていただき、医療に通じる適切な遺伝用語を導くことを求めます。国民向け遺伝教育コンテンツの作成も求めます。

このセクション３では以上のような議論がなされました。学校教育に関しては、がん教育と遺伝教育というのが、小学校や中学校の教育も非常にテコ入れが必要なのではないかというご意見が出ておりましたので、もしお話し等できるのであれば、この資料を提供していただきました金沢大学の渡邉淳先生のコメントなどもいただけると大変助かります。

４．がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制

最後に、がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制についてのセクションです。「あなたの施設では、どの領域の疾患かに関わらず発見される生殖細胞系列所見の開示に対応できる体制がありますか」といわれると、回答施設は 27 施設ですが、90％近くが「はい」でした。その中で、「ご自身の施設で自費検査で、がんエクソーム解析など網羅的に検査を行っていますか」と言われると、「はい」71％。「がん全ゲノム解析での院内における開示方法は決定していますか」というと、「はい」が 58％ということで、半数以上の方々が準備ができていると答えています。そこでもう一つ、開示方法が決定していない 10 施設への質問として、「なぜそれができないか」という点では、「そもそも開示するかどうかを院内で検討されていない」とか、「バイオインフォマティシャンがいない」、「専門家がいない」、「臨床応用に関する準備ができていない」というような回答でした。

開示対象遺伝子をどう決めるのか、臨床遺伝部門が担うべき役割は何かというようなことが話し合われた上での最終的な提言です。どこに対してというのは、臨床遺伝部門、ここに参加されている皆さまの施設の臨床遺伝の部門に対してとなります。臨床遺伝部門は包括的に遺伝情報を管理する役割があるので、一度説明しただけでは終わらないため、そのための拠点になる必要がある。遺伝情報を開示、管理するシステムをつくり臨床遺伝部門が施設としてマネージメントしておく役割がある。

また、地域のハブになる必要があり、専門家が院内に揃っているとは限らないので、地域のカンファレンス、それは全国的な枠組みになるかもしれませんが、そのような枠組みなどをつくっていく必要がある。また、やはり最終的には人材育成が必要となりますので、臨床が分かる人がインフォマティクスを担当しないと適切なデータが出てこない、という意見で、診療・教育・研究の３本柱をきちんとやること、というのがこのセクションでの提言として出されました。

報告は以上で、非常にたくさんのよくばりな設定にしてしまいましたので、多くの提言となってしまったのですが、ご参加の皆さまから非常に有意義な話をしていただいて、とても良いディスカッションだったと思います。役に立つ提言ができればと思っております。ありがとうございました。

【小杉】松本先生、非常に幅広い領域に渡る、ある意味ほとんど遺伝医療全部といってもいいかもしれないぐらいのところのお話、提言まとめていただきました。

参加者のほうから質問１つ来てます。これをちょっとお答えいただけますか。

【Q】膵がん学会からサーベイランスの推奨が出ていますが、膵がんの家族歴ありの場合に限定されています。膵がんの家族歴は拾い上げが比較的難しく、隠れて見えてないことも多いです。HBOC 膵がんのサーベイランスは膵がん家族歴の有無に関わらず、HBOC 全体を対象としていただけたらと思います。

【松本】サーベイランスで何をするかだと思うのですが、私が乳腺外科医なもので、私の感覚でいくと、MRCP、EUS というのを皆さんにやれるのかどうかという実情が分からないのですが、ご存じの方がご発言いただけるようでしたらお願いします。

そうですね、希望者皆さんにサーベイランスができたら一番良いだろうし、皆さん膵がんは非常に怖いと思っていらっしゃるというのはよく分かるのですが、なかなか体制づくりが難しい。HBOC の方で、血縁者に 1 名膵がんの家族歴いう条件だけでも結構それなりにいらっしゃるだろうなと思いながら見ておりますので、消化器科の先生はたくさん対応されていらっしゃる。

松本光史先生「MRCP も EUS も施設の診療リソースとサーベイランスを行う場合の事前確率との兼ね合いがあると考えます。合併症のリスクもゼロではありませんし。」というご意見でした。ありがとうございます。

井本逸勢先生「*BRCA* に関わらず多くの遺伝子は絶対リスクが低くエビデンスがしっかりしていても困難です。一部の遺伝子に限られると思います。」とのご意見をありがとうございます。

吉田玲子先生「このあたりはまだエビデンスはなく、コンセンサスにとどまるところになりますね。」というとこです。膵がん学会も人類遺伝学会なども含めてご検討いただけると助かります。

【小杉】先生のご発表の中で、エクソームとか全ゲノム解析の開示方法が決まっているかどうかというようなアンケートがあったと思うのですが、これは要するに、研究で行う場合という意味ですよね。診療として、もし行うのであれば開示しないわけにはいかない、開示しないという選択肢は基本的にはあんまりないのではないかと思うのですが。

【松本】はい、そのような認識でおります。今現在どうなのかというのは、研究でできていますかという質問で、ファシリテーターの井本先生が考えてくださったのですが、こういうことをこれから皆さんに考えていただきたいという一石を投じていただいた質問かと思います。

【小杉】その他に。病院機能評価機構に色々と要望するという話ですが、そもそもこの評価自体を取りやめてる、病院機能評価を受けないことにしてるところも最近は増えだしてきているということもあって、まあ一定の意味はあるのかもしれないですが、オールマイティではないなという感じが最近はしてきています。

【松本】そうなんですね。そのへんはちょっと存じ上げませんでした。ありがとうございます。

【小杉】よろしいでしょうか。Q&A 全部いきましたかね。

渡邉淳先生から「医療者卒前教育については、本連絡会議から医学部卒前遺伝医学教育モデル

カリキュラムが 2013 年が上梓され、医学教育コアカリに遺伝医療が入りました。今後、がんゲノム等の最近の動向を追記することが必要と考えます。がん教育は今年中学から、来年は高校も始まります。遺伝性腫瘍が取り残されているので、今後の課題です。外部講師としてかかわる方も多いと思いますので、ぜひ情報共有いただけますと幸いです。」

確かに、渡邉先生とも情報交換させていただいているのですが、初等中等教育におけるがん教育の中で、要するに生活習慣等の要因ならば自分でコントロールできるけれど、遺伝要因はコントロールできないものなので、あまり伝えないようにとか、不安を与えないようにとかというような、そういうメッセージが結構出てるんですね。一方で遺伝医療に携わる、特に遺伝性腫瘍という観点では、遺伝情報を詳しく知ることによってそれに対する対策を立てていく、アクションを取っていくという考えなので、そのあたりのところは、きちっと教育の場で伝えられていくということが重要なポイントではないかなと思います。

【松本】小杉先生すみません、おそらくこの質問は私がこのセクションでしないといけないと思うので聞かせていただきたいのですが。今ツツミ先生から「at rick 者へのシングルサイト検査は保険適用となりますでしょうか。これは我が国の医療体制を変えることになりますので、可能性についての認識を教えてください。」とのことです。シングルサイトの保険適用はいかがでしょうか。

【小杉】私が決めることではないので…
これは予防的な、RRSO とかそういうものの保険収載拡大とも関係しているテーマですよね。それで、シングルサイトといっても完全に未発症者じゃない人もシングルサイトを行う可能性がありうるわけじゃないですか。そういう点でいうと、一番シンプルな要望として出せるものじゃないかなと思うので、こういうのは引き続き、保険改訂のときに要望していく必要はあると思います。

【松本】ありがとうございました。渡邉尚文先生から「確率的に 10％を超えている検査は保険適応にしても良いと考えます。」というご意見でした。平沢晃先生からのコメントでは令和 4 年度の診療報酬改訂で要望をされているそうですので、さらにいろんなところから要望を出していきたいというふうに考えております。

【小杉】松本先生どうもありがとうございました。

WS2
がんの先制医療：ゲノム情報に応じた個別化がん予防医療体制の確立に向けて

長崎大学大学院　医歯薬学総合研究科
腫瘍外科学・遺伝カウンセリング部門
松本恵

ディスカッションの内容

1. がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携
2. HBOCの「一部」保険収載に伴う現状と課題
（コンパニオン診断は除く）
3. 国民への情報提供
4. がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制

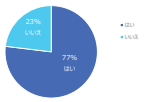
1. がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携

提言
1.がん遺伝子パネル検査から遺伝医療への連携

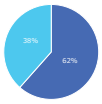
1. 日本人類遺伝学会と遺伝カウンセリング学会に、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を求める（意図：業務範囲拡大、待遇改善、志望者増）
2. 厚労省に、がんゲノム医療の施設要件にゲノム医療コーディネーターが専任（連携病院、又は年間検査件数が年間100件未満）/専従（拠点病院以上、又は年間検査件数が年間100件以上）であることを明記する。（意図：多忙で連携が不十分、主治医の対応が不十分な）
3. 厚労省に、PGPVの確認検査(シングルサイト)の保険収載を求める。対象とするのは小杉班の改訂版指針を参照。
4. 厚労省に、CGPの早いタイミングでの提出/複数回の提出を保険適用とするよう、遺伝診療の観点からも求める（意図：時間的余裕が生まれる。JSMOやJSCOなどから治療薬検討の意図で同趣旨の要望があった際に遺伝診療としてもポジティブなので人類遺伝学会からも後押しする。ただしその際「遺伝診療は後回し」にならぬよう釘もさす）

Q9 ＜現状での障壁について＞ 病院の体制に関するもの

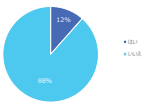
がんゲノム医療の担当者が多忙すぎる



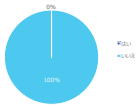
遺伝医療の担当者が多忙すぎる



がんゲノム医療の担当者が遺伝診療への関与に消極的

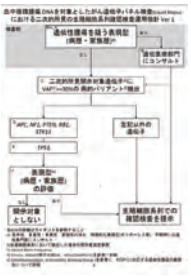


遺伝医療の担当者ががんゲノム医療への関与に消極的



小杉班の運用指針（改訂版）





がん遺伝子パネル検査　二次的所見　患者開示　推奨度別リスト　(Ver3.1_20210815)

Potentially Actionable SF Gene List

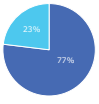
Gene	Major Phenotype	既存	対応パネル	二次的所見としてTOPVを検出した場合に、当該疾患を発病する可能性を考慮する必要がある疾患（抜粋）
APC	FAP		F/N	AAA
ATM	Cancer Predisposition Synd		F/N	A
BAP1	BAP1 Tumor Predisposition Synd		F/N	M
BARD1	Cancer Predisposition Synd		F/N	M
BMPR1A	Juvenile Polyposis			AAA
BRCA1	HBOC		F/N	AAA
BRCA2	HBOC		F/N	AAA
BRIP1	Cancer Predisposition Synd		F	A
CDH1	HDGC		F	AA
CDK4	Melanoma		F/N	M
CDKN2A	Melanoma/Pancreatic Ca		F/N	A
CHEK2	Cancer Predisposition Synd		F/N	A
EPCAM	Lynch	Deletion		AA
FH	Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer (HLRCC)		F	M
FLCN	Birt-Hogg-Dubé Syndrome (BHD)		F	M
HNF1A	MODY3	non-tumor		A
MAX	HPPS			AA
MEN1	MEN1		F/N	AAA
MET	Hereditary Papillary Renal Cancer (HPRC)		F/N	M
MLH1	Lynch		F/N	AAA
MSH2	Lynch		F/N	AAA
MSH6	Lynch		F/N	AAA
MUTYH	MAP	Biallelic	F	AA

Q10 ＜現状での障壁について＞ タイミングに関するもの

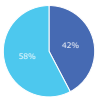
結果開示後試験的治療への相談があり、そちらが優先された



結果開示時に全身状態が不良、遺伝に関する相談が困難であった



結果開示後緩和治療に関する相談があり、そちらが優先された



がんゲノム医療を提出するタイミングがもう少し早ければ、遺伝医療につながった可能性が高いと考えられる症例があった



2.HBOCの「一部」保険収載に伴う現状と課題
（コンパニオン診断は除く）

提言＜ HBOCの「一部」保険収載に伴う現状と課題
（コンパニオン診断は除く） ＞

1　厚労省に対して
・at risk者のシングルサイト検査を保険収載へ（保険点数：2000～3000点）
・未発症病的バリアント保持者のサーベイランスやリスク低減手術を保険収載
・コンパニオン診断をBRACAnalysisに限定せず、他検査会社でも*BRCA*遺伝子に病的変異が検出した場合も適応
2　泌尿器科学会、日本膵臓学会に対して
・前立腺や膵臓におけるHBOC診療に関してガイドラインに記載
3　医療機関に対して
・検診センターや地域医療を活用できるようなシステム作り
4　厚労省に対して
・乳房MRIの画像診断管理加算の基準を緩和

質問1-2．対応できない部分があれば、できない理由を挙げて下さい。

・施設基準を満たしていない
・造影MRIは近隣施設に依頼している
・乳腺外科の体制
・乳房MRI画像診断管理加算基準の放射線科読影レポート返却日数の基準がクリアできていない
・放射線管理加算2又は3を算定できないため

質問1-５．今後HBOCの予防医療を保険収載どこまで行うべきか、お考えを記載ください。

・at Risk者の遺伝学的検査や未発症変異保有者のサーベイランスや予防的手術の保険収載化
・遺伝子診断で陽性の症例では、卵巣癌の予後が悪いため乳癌未発症であってもRRSOを認めるべき
・疾患予防効果の明らかな場合は、クライエントと相談の上、時期を決定し、保険診療でなされるべき
・未発、既発を区別せず、HBOCと診断を受けた場合は乳腺のサーベイランス、RRSO/RRMなどのリスク低減手術まで保険収載してほしい

質問2-5．HBOCの自費診療における問題点や課題について、ご記載下さい（幾つでも構いません）。

・BRACAnalysis以外の検査で陽性でも、リムパーザ使用のためには再度BRACAnalysisを受ける必要がある
・HBOC血縁者発症している場合の対応は今後増えていくと思われる
・サーベイランスが自費となるためCLの負担が大きい
・遺伝学的に診断されている方は、保健診療で統一してほしい
・at risk者の遺伝学的検査が高額。家系内で自費診療になる人と保険で対応可能な人がでる
・今後サーベイランス実施件数が増加した時に、地域施設でサーベイランスをするための連携が必要
・BRCA陽性で未発症者のサーベイランス、RRM/RRSOが保険適応でないこと

3.国民への情報提供

提言＜セクション 3：国民への情報提供＞

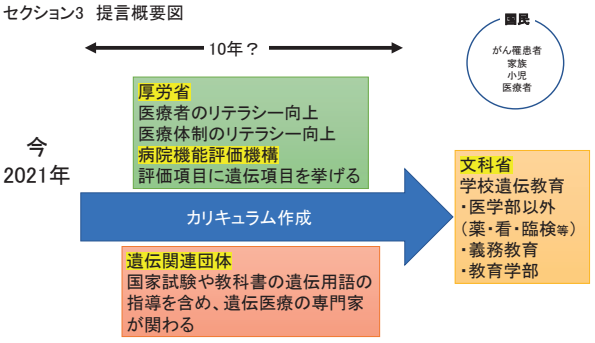
1　本邦でもゲノム情報を用いたがん診療は、一般診療のひとつのカテゴリーとなった現在、がん診療に関わる医療者も含めのみならず国民の誰もが、ゲノム医療・遺伝診療を理解し（知り）周知する必要があります。

➡文部科学省：

①がんの正しい教育を行うには、遺伝教育も必要です。
　遺伝教育を含めたカリキュラムの作成を求めます。

②正しい遺伝教育を行うには、適切な教育人材の育成が必要です。
　医学部以外の学部（看護、薬学、臨床検査学部）や教育学部のカリキュラムにも遺伝教育の義務化を求めます。

セクション3　提言概要図



提言＜セクション 3：国民への情報提供＞

1　本邦でもゲノム情報を用いたがん診療は、一般診療のひとつのカテゴリーとなった現在、がん診療に関わる医療者も含めのみならず国民の誰もが、ゲノム医療・遺伝診療を理解し（知り）周知する必要があります。

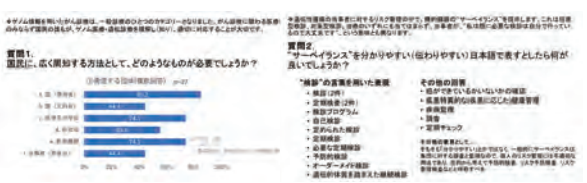
➡厚生労働省：

国民への遺伝教育に先駆けて（準備中）に、医療者全体の遺伝医療の知識の底上げと、遺伝医療の専門家の活躍を支持する医療体制（遺伝科の構築）を求めます。

➡病院機能評価機構

病院機能評価として、遺伝情報取り扱い方法・遺伝診療の人材・院内遺伝教育の項目を入れることを求めます。

3：国民への情報提供



提言＜セクション 3:国民への情報提供＞

2 国民・市民・医療者が遺伝診療を理解するためには、日本語の遺伝用語を統一することが必要です。 例:潜性・顕性

➡厚生労働省

国家試験での用語を含め(遺伝)医療の専門家が関わることを求めます。

➡遺伝関連団体

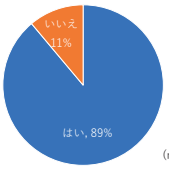
①専門家として教材や国家試験の作成に関わり、医療で通じる適切な遺伝用語を導いていくことを求めます。

②国民向け遺伝教育コンテンツの作成を求めます。

4. がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制

4．がん全ゲノム解析の臨床使用を見据えた遺伝診療体制

質問1.
貴施設では、どの領域の疾患かに関わらずに発見される生殖細胞系列所見の開示に対応できる体制がありますか？



(n = 27)

どの領域の疾患かに関わらずに生殖細胞系列所見の開示に対応できる**体制がある**施設



(n = 27)

現在、自費検査でがんエクソーム解析など網羅的検査を行なっていますか?

はい　17/24(71%)
いいえ　7/24(29%)



(n = 24)

遺伝専門の医療部門はありますか?

ある　24/24 (100%)

がん全ゲノム解析での院内における開示方針は決定していますか？

はい　14/24 (58%)
いいえ　10/24 (42%)



どの領域の疾患かに関わらずに生殖細胞系列所見の開示に対応できる体制がありがん全ゲノム解析での院内における**開示方針が決定していない施設**



開示方針が決定していない10施設への質問

がん全ゲノム解析での院内における開示方針が決定できていない理由は何ですか	a. そもそも開示するかどうか院内で**検討されていない**（3施設） b. 開示後のリスクへの対応体制がない（0施設） c. 結果を理解・解釈できる**バイオインフォマティシャン**、がんゲノム・ゲノム医療の**専門家がいない**（1施設） d. その他 ・がん全ゲノム解析の**臨床応用に関する準備ができていない** ・がん全ゲノム解析運用について検討されていない ・当院では実施していない ・今のところゲノム解析を行っていない

開示対象遺伝子をどう決めるか
臨床遺伝部門が担うべき役割は？

提言（セクション4)

どこに

臨床遺伝部門に対して

なにを

臨床遺伝医療部門は包括的に遺伝情報を管理する役割

＞一度説明しただけでは終わらないために。そのための拠点になる。

＞遺伝情報を開示・管理するシステムを作り，臨床遺伝部門が施設としてマネージメントしておく役割

地域のハブになる

地域のカンファレンスなど（専門家が院内にそろっているとは限らない）

人材育成の核になる

臨床が分かる人がインフォマティクスを担当しないと，適切なデータが出てこない

診療，教育，研究の３本柱をちゃんとやること！

■ワークショップ３「遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療の実態と展望」

コーディネーター：中島　健

（京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻　医療倫理学・遺伝医療学 准教授）

【中島】ワークショップ３を担当しました中島と申します。よろしくお願いします。本テーマは、遺伝カウンセリングにおけるオンライン診療なのですが、その他のものと打って変わって、だいぶ、自分でも先取り感のあるテーマだったのではないかなと思います。小杉先生からテーマをいただいて始めました。前の２つのグループとやっぱり違うのは、標準化とかそういう問題ではないことです。やるかやらないかとか、まだ様子を見ているところも非常に多くて難しいところでした。それで、グループワークはやらないことにしたのですが、そのへんの事情もお話しいたします。事前アンケートの結果ご報告と私の前任のがん研有明病院の経験をお話しして、海外の動向を報告し、その上でディスカッションしていただく方向にいたしました。

・事前アンケートの結果

事前アンケートの結果は 37 施設からいただきまして、ご協力いただきました施設の先生方、大変ありがとうございました。事前アンケートの質問１「システムを用いたいわゆるオンライン診療による遺伝カウンセリングを実施していますか」というところで、37 施設のうち６施設、名前を出してしまいましたが､こちらの６つの大学が実施していると答えています。さらにちょっと難しいのが、実際ワークショップに参加される中で実施している施設は、倉橋先生のところ１施設だけでしたので、これでグループに分かれてディスカッションしても実施してない施設のほうが圧倒的に多い中、まとまらないのではないかというところで、分かれず全体での討議の方法にさせていただきました。

唯一参加されている藤田医科大学の倉橋先生からは、現況をちょっとご報告いただきまして、去年からやっていらっしゃるということでした。PGT-A 特別臨床研究の検査後の遺伝カウンセリングが多いと。人数は週１人ちょっとぐらいで１年ということで、それなりの数を実施されてるのかなという印象で、大きな問題もないとご報告を受けました。

たった６施設ですが、どういうシステムを使ってるかというところですが、よく診療では Webex でカンファレンスするのですが、Zoom や Curon、その他としては Microsoft teams とか YaDoc というのを使っているということでした。

領域についても、６施設なのですが、複数回答可ですと周産期が４、腫瘍が２、小児が１というところに限定している印象です。

オンライン診療を導入して良かった点、特にコロナ禍の状況において良かった点について聞きました。やはり多いのが感染リスクを減らせる、そういう面では良かったということでした。一方で、それはマスクを取れることもあって、こういう状況では Face to Face ですと、皆さんも感じていると思うのですが、マスク越しにどういう表情をされてるのか分かりにくい、私も経験ありますが、泣いていらっしゃるときも分かりにくいところがあったのですが、今オンラインのシステム、画像も良くなりまして、いろんな工夫によって、声掛けも大事ですが、それがうかがえるようなところもあり、そういうところが良かったという答えをいただいております。

システム上で課題となっている点を挙げていますけども、画質の問題はなくて、多かったのは事務手続きが煩雑でした。申し込みのことなのか導入のことなのか、いろいろあるかと思います。やはり懸念されるのは通信環境でのトラブルというのが、まあ 1 個でもあったら「あり」になりますが、やはり常に心配事項ではあるようでした。

システム環境以外で課題となった点、これは遺伝カウンセリングに直結する問題ですが、後で海外の報告も出しますが、やはり多かったのはクライエントの NON-VERBAL な態度を把握できなかったとか難しい面、あとはちょっと心配に思う面があるようです。他には、心理社会的支援ができなかったとか、顔が見えないとか、あとはプライバシーが保たれているのかご心配になることは実施施設でもあるようでした。

・オンライン診療導入例

導入経験ということでがん研有明病院の導入例をいくつか出しました。2018 年に赴任しまして京大に移るまでに導入したのですが、がんの遺伝カウンセリングにおきまして、常に、日ごろ、こういう遺伝学的検査、遺伝カウンセリングで診断される意味として、「あなたとあなたの家族のためです」ということは言うのですが、実際に血縁者が来院するのにまだまだハードルが高い、そういうご家系もありまして、その理由として、血縁者自身が子育て世代とか働き盛り世代でなかなか病院に来るのが、ちょっと心理的に大変というものが実際の問題としてあります。それでも、カウンセリング担当の者としては、伝えたいのは、「あなたは 50%の確率で遺伝のリスクがあります」とか、「そろそろがん発症リスクの年齢になってきています」ということ。このへんをどのようにやっていくか。せっかく発端者の診断はついた後、どうやっていくかが課題だと考えていました。

一方で、皆さんご存じのとおり、このデジタルトランスフォーメーションというのは、いろんな分野で進んでおりまして、さまざまな、皆さんの日常生活の周りにもう浸透してますね。急速に浸透しているのが現状です。一方で、やはり医療の場面でなかなか進んでいかないのは、やはり規制業界、いろんなレギュレーションがかかっている、そのおおもとが厚労省かとも思うのですが、あるというところです。そういう中、オンライン遺伝カウンセリングのニーズはどのくらいあるんだろうということを考えていましたが、結果として、MICIN 社のクロンというのが、導入費用がかからないというのもあって、前任のがん研有明病院で始めております。実際にこういうパンフレットを外来に置いて、いろいろなところに置いて認知する。なかなかそれが、全ての人が利用するわけではないのですが、目に触れていただくことで、そういうのがあるんだと認知することが遺伝カウンセリングの標準化にもつながるのかなと思って始めています。まだ 20 例弱ですが、そういう例を紹介いたしました。対象としては、診断された家系の血縁者のみならず、遺伝のがんとかが心配な方、がん研有明病院のカルテがない方にも使っている、そういうご紹介をさせていただきました。

・海外の報告

海外の報告も現状として提示したほうがいいかと思いましてまとめております。論文は全ては出せないのですが、特に 2020 年 1 月のこのパンデミックの後に論文が海外から増えてきており

ます。もちろん対面を避ける、ただ医療は止められないというところで、ではこのオンラインの遺伝カウンセリング、英語で言うと telegenetics という term が多いのですが、そういう報告が出されておりました。この 4、5 年でもアプリケーションの進歩、通信状況の進歩があり、それを反映していると考えております。そのあたりを紹介いたしました。

例えば対象領域について、これは検診センター的なところでやっていたものですが、血液がん、オンコロジー、そういうがんに関係するものとか、General Surgery、これもたぶんおそらくがんに関係するものだと思うのですが、そのような論文や、あとは神経領域でもこういうオンラインの遺伝カウンセリングというのが、むしろされるようになっていると。こういった方は、従来は対面での診療が重視されてきたと思うのですが、同行者がいたりする場合も多いかと思いますので、むしろ感染を防ぐため、同行者の負担を減らすため、こういう分野でも遺伝カウンセリングが海外で行われるようになってきてるということです。

あと、小児、周産期も同じように、医療はそういう時期に止めることができない、受診しなければいけない、相談したい。でもコロナの感染があるので、まあ一時的ではあるのですが、遺伝カウンセリングが実施されている状況のようでした。こういう報告がいくつも出てきております。

何を言いたいかと言いますと、さまざまな分野でオンライン遺伝カウンセリング、telegenetics が実施されてきているということです。特にコロナ禍において、アンケート調査、フィードバックを取っているところも多いのですが、メリットも多いし満足度も高かった、とされています。それはデジタルトランスフォーメーションも進歩しているので、その恩恵にあずかっているのだろうと。ただ、インドの報告や、アメリカの先ほどの神経病のフィードバックもあったのですが、今この状況だからもちろん満足できたけれども、ずっとオンラインだけでいいかという質問項目に関しては、やはり in person、対面も組み合わせて、というごもっともな結論を出している論文が多かったです。

・全体ディスカッション

課題 1　システム関係

このような状況を踏まえて、参加者 40 名弱、30 何名かで話を、意見やご心配な点について自由に述べていただきました。事前アンケートで、ポイントを 3 つほどに分けたのですが、システム関係で懸念を抱いている方もいくつかありました。カルテの保管をどうしたらいいのかとか、ネット環境が悪いときはどうしたらいいのか、それは患者さん側でもあるし、医療施設側でもありますよとか、プライバシーとともに安全性についての検討、このあたりが心配されていることが多いということでした。

ディスカッションでは、「プライバシーはどのように確保してるんですか」とか「不安定な場合どうしてるんですか」ということに関して心配な施設、特に導入を検討しているとか、ちょっと躊躇しているという施設からはこういう意見が多かったです。それに対して、導入している施設からは「特に概ね問題ない」とか、もちろん「通信状況が悪い場合にはリセットするとかまた再予約をするかとか、あくまでも代替の手段であるので、ほんとに難しい場合は対面を設定する必要がある」と、そういう意見が出されました。

また、オンライン診療についてもいろんなパターンがあるだろうというところで、今回主に、

Dr to P、クライエントを中心に話をすることにしたのですが、可能性としては、やはりこの遺伝カウンセリングを担う人材が限られてることもありますし、ただニーズも多いので、D to D、すなわち医療機関を結んで、クライエントがそこに同席する感じとか、あとは3点を結ぶものとか、そういうものもニーズがあるのでは、特に都市部以外ではそういうニーズが高いのではないか、ということが示唆されました。

課題2　医事課的問題

通信の問題ともう1つ、院内でどういうふうに手続きを取るかというのも心配されている方が多くて、アンケートでは、医事課の対応。医事課がなかなか動いてくれないという問題なのかちょっと分からなかったのですが、他には、京大病院でもあったのですが、オンライン決済にした場合に仲介会社を通すので、ある一定の手数料が発生しますが、その手数料がやはり問題となる病院があるようです。

先ほどのシステムの問題にもあるのですが、D to Cなら、まだ1対1ならいいが、D to Dや三角関係で遠隔のカウンセリングをやる場合に、その支払い、取り分をどうしたらいいのかというご質問もありました。これはもう個別で、今のところルールがないので、個別に対応するしかないのですが、そういう話し合いがありました。

東京医療センターの山澤先生からのご紹介で、クレジットの手数料も、確かに4%と高い会社もありますが、今、オンライン決済サービスもあって、そのようなものを使うと2%とか、もうちょっと安くできますということでした。そもそもオンライン遺伝カウンセリングを使用したいという利用者さんにおいては、「クレジットカードは嫌だ」と言う方はあんまりいないので、そこはあんまり問題にならないようなことを現場の意見としていただきました。

一番下、D to PかD to Cしかやってない、これは藤田医科大学の倉橋先生の意見ですが、実際の方法としてカルテは予約の時点でオンライン希望かを聞いて本人確認の方法など、それに則ってやっているという具体的な例の提示をいただきました。

課題3　遺伝カウンセリングの質担保

皆さんが懸念しているのが、遺伝カウンセリングの質の担保というところで、海外の報告からにもありましたが、NON-VERBALな態度を取れない、受け取れないかもしれないという心配が増えるという意見はやはりありまして、事前アンケートでもいただいておりました。

総合討論でいろんな意見が出ましたが、概ね、導入施設の先生方からはそんな心配はあまりありませんでした。唯一私が先ほど言いましたが、なかなか画面を見てくれない患者さんがいた経験とかは共有させていただきました。結局、そこはどうしたらいいのかというのは結構難しいのですが、いただいた意見としては、せっかくいろんな施設の意見が集まってきているのでガイドライン的なものが必要なのではないか、ワーキンググループみたいなもの、実態調査みたいなものをやったほうがいいのか、遺伝カウンセリングに限らず、オンラインは受ける側も作法を守らないとちゃんと受講できない、実施するほうも実施されるほうも何かルールを決めてやらなければいけないのか、などのご心配もあるようでした。これは教育も含めてですが、現在遠隔のシステムがいろいろ動いていて、大学で授業担当されている方は使っているかと思うのですが、いろ

んなノウハウが蓄積されているので、何かつくりませんかというご意見を、金沢大学 渡邉先生からいただきました。

最後は、表情確認がやっぱり難しいという意見もいただきました。資料提示と同時に表情を映しているが、パソコンの大きさによって表情がうまく撮られない、NON-VERBAL を大切にしたいのに難しいと、そういうご意見もいただいています。これはやはり注意しないといけないと思いました。自分ができていると思っても、オンラインでは知らず知らずによそ見をしていたりとか、画面を見ていても全然違う画面を見ていたりとかそういうことがありがちだと。それは確かに注意しなきゃいけないことだなというふうに感じております。

また、派生的に追加で質問をいたしました。皆さんのご意見ですが、そういったご心配があるので「オンライン遺伝カウンセリングは、まずは 1 回対面で会っている人に限定すべきだ」という質問には、3 分の 1 が賛成という意見もいただいております。一方で、今現状では DTC ではないのでオンラインで遺伝学的検査を自宅からやるというという方法はほとんどやられてないとは思うのですが、将来的に遺伝学検査までできたらいいのではないかという積極的な意見も 3 分の 1 ぐらいありまして、皆さんいろんな意見を持っているということが分かりました。

今は過渡期みたいなもので、医療というものが、普通の医療だと何か症状があって検査して診断して、遺伝カウンセリング、遺伝医療もそういうところが多くて、病院でやるのがスタンダードだとは思っております。でも、中にはこういうコロナの状況とか世の中ツールが便利になっている、代替手段としてこういうオンラインの遺伝カウンセリングというのも十分ありではないか。導入施設は概ね、そのオンライン診療のメリットを感じていて、補完のツールとしては良い。海外からの報告もそのような感じでした。これは、代替を強制するものではないというのは厚労省のオンライン診療の基本的理解とオンラインの診療の関する諸制度の中には明記されていて、医者が薦めるものではなくて、患者からニーズがあった場合に行うものであるというふうに感じております。

一方で、やはり未導入施設では通信環境や設定をどうしたらいいのか、やりたいけどなかなか、どこで相談したらいいのかというご心配も多いようでした。特に NON-VERBAL な情報の取り方を大切にするというこの分野では懸念している方が多いと感じました。

遠隔医療、オンライン診療も、さまざまなレベルがあって、今回参加している方もご存じの方が多いと思いますが、どこを誰が担うかというのを考えまして、この一番左のほうのオンライン診療、これは医師しかできないんですけども、例えば CGC さんの場合、遠隔健康医療相談というのはオンラインでも医師以外でもできる状況ではあるので、そういったことを整理して提言するのはありなのかなとも感じております。

・提言案

ちょっとざっくばらんな感じになって申し訳ないのですが、ワークショップ 3 の提言案として以下を提示いたします。遺伝カウンセリングの普及の 1 つとしてオンライン遺伝カウンセリングを捉える。厚労省のオンライン診療の指針に加えて遺伝カウンセリングに特化した注意事項を整理すべきか検討すると。個人的にはオンライン遺伝カウンセリングの標準化というのは、まああまり必要性は感じてなくて、やれるところからやっていっていけばいいのかなとは思っています

が、中には、やはりやり方が難しいと感じている方がいるので、そこをどう連携していくか。小杉先生にもお聞きしたいのですが、今後どういうふうにやったらいいか、ワーキンググループや勉強会を設置して、さらにガイドラインと指針等をつくるところまでやるのか、あとは診療ネットワークというのを一方で構築していくのか。また、これは 1 つの例ですが、事前の同意証明書のフォーマット、ひな形みたいな、そういうツールをつくって底上げを図るのかと、こういったところが宿題になってくるかと思います。以上です。ありがとうございました。

【小杉】中島先生、ありがとうございました。参加者のほうからご質問等ありませんでしょうか。

【高田】小杉先生、よろしいですか。

【小杉】お願いします。

【高田】ありがとうございます。非常に興味深く聞かせていただきました。クレジットカードの支払いについてなのですが、私としては今更感というか、普通の病院の外来で、普通にクレジットで払ってるものも、今日みたいな議論をしだしたら 4%とか 2%とか言い始めると病院の収入って医事課とかが大騒ぎするのかなと思うんですけど、少なくともうちの大学病院では全部もうクレジットでやってますし、そういう意味では、そんな議論をここでする必要はないのかなという気がしちゃったっていうのが 1 つと、それから、聞いてての感想ですけども、うちはまだオンラインのはやってないんですけども、やってる先生方が「やってみたら意外とそんなにハードルはないよ」というところを聞いて、いろんな懸念はあるんだけども、だからやるべきじゃないとかそういう話ではなくて、やりたいところはやってみて、それでメリットとかデメリットが見えてきたら、その情報を広く遺伝診療部門の先生方にばらまいてくだされば、やってみようかなというところや、うちはそういう失敗をしないように進めていこうとかっていう形になるから、これはやはりその経験、始めてる先生方の情報発信というのが極めて有効になるのではないかなという印象を持ちました。

これは、やるべきとか止めるべきとかという議論ではなく、進めたい人は進めてくださいっていうのが良いなっていうふうに思いましたので、ここの報告書の中ではそういった、やってみたっていう、最近そういう表現の YouTube とかあるじゃないですか。そういう感じでやってみた施設がさっき 6 施設でしたっけ。今回倉橋先生だけだったけど、そういう先生たちにもっと具体的な問題点とか良かったよ、というのをいっぱいいっぱい出していただいて、慎重になっている施設の先生方にそれを読んでいただいて。もちろんそれに批判的な意見も賛成もあるでしょうけれども、まずはやっぱり、やってみて、結構みんな、良いんじゃないのっていう印象をやった先生方が持つのであれば、もう少し、表情が読めないとかそういった問題も、いつまでも Zoom じゃないと思います。もうものすごいその、3D、4D、いわゆるデバイスの技術の進歩っていうのは、いずれソニーから回ってくる時代が来ると思うので、そういうことも含めて、先々を見て、議論していくっていう形でいいと思うんで。私は、自分のとこでは全くやってないんですけれども、だけど、情報共有を進めていって、小杉先生なんかからは「うちはこんないいぜ」みたいなもの

がいっぱい出てくるといいなと思いました。

【中島】ありがとうございます。

【高田】じゃあクレジットの問題だけ。

【中島】はい。支払いもですね、確かに高田先生がおっしゃるとおり、ここで議論する問題ではないと思います。

もちろん、全部、遺伝カウンセリングをオンラインベースでもし置き換えたら、もちろん見かけ上、収入は多少減る、手数料が増えてしまうぶんだけ減るかもしれないのですが、実際としては、そういうキャパを増やして、受診者を増やす、総量を増やすというのが最終的な目的であれば、手数料は、やっぱりちゃんとシステムに対してちゃんと払わなきゃいけないので、そこの相殺だというふうに感じております。

【Q】「今後需要は高くなるかと思いますが、セキュリティや本人確認が気になります。Zoom で問題にならないんでしょうか。」

【中島】これもですね、オンラインのこの指針には書いてありまして、セキュリティは、まあもちろん Zoom を懸念している方はいらっしゃると思いますし、その施設の医療安全のセキュリティに準じていただきたいというのが 1 つ。で、もう 1 つ、本人確認なのですが、オンライン診療の指針には、ちゃんと明記されておりまして、お互い、診療する側、受ける側、必要に応じて相手方の本人確認がすぐできるようにしなければいけないとなっております。あとは、プライベートな空間でやるとか、そういったことは全部指針に書いてありますので、そういうことが守られない場合は、オンラインの診療を中止して対面に切り換えたり、他の診療の場合は、緊急性を要する場合はオンラインに換えるとか、常に、実際の対面を薦める場合があるということは基本的な条項になってますので、ここはもうクリアされている問題かと思います。

【Q】「全ゲノム改正が進むとがんセンターでも神経難病への対応が必要になります。オンライン診療はがんを専門とする病院と難病を専門とする病院をＤ to Ｄで結ぶなど、検討はいかがでしょうか。その場合はゲノムデータの情報共有を患者中心とする、ゲノムデータは中央集権型から患者中心型（患者がもつ）方向への検討も必要と思います。」

【中島】千葉大学の松下先生はＤ to Ｄのことですね。「そのときは、ゲノムデータの情報をどうやって共有するか」ということですね。これは実際にまたちょっと別の話かなとなってしまいまして、エキスパートパネルのときは、いろんな各施設ががん診療拠点病院、中核拠点病院を中心に、こういう情報共有の方法をやってらっしゃいますので、それに準じた方法が必要なのかなっていうのが 1 つですね。

【Q】「オンラインの遺伝学的検査は、どのようなイメージでしょうか。検体提出は病院に来院していただくのか、まさか郵送ではないですね。本人以外の検体がでたり、DTC に近づく恐れがあるかもしれません。」

【中島】もう 1 つ、「オンラインの遺伝学的検査はどのようなイメージでしょうか」と。DTC に関する、これはちょっと、まだイメージはついていません。ちょっと答えられないです。

【小杉】中島先生ありがとうございました。ちょっと時間が押していますので、ここで一応質疑を終了しますけれども、連絡会議の事務局をしていただいてる古庄先生が、日本遺伝カウンセリング学会の編集委員長としてですね、昨年の末にコロナ特集号を出されているので、それは診療だけに関わらず、教育に関することも含めてですが、その中に結構いろいろな情報が入っていますし、我々の経験に基づくようなことも書いてあるので、そういうのは参考になるのかなというふうに思いました。中島先生、どうもありがとうございました。

【中島】ありがとうございました。

■ワークショップ４

「若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える　～認定遺伝カウンセラーと共に～」

コーディネーター：江川真希子

（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科血管代謝探索講座 寄附研究部門准教授）

【高田】ワークショップ４は、「若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える　～認定遺伝カウンセラーと共に～」ということで、東京医科歯科大学の江川真希子先生、ご担当いただいてありがとうございます。ご発表よろしくお願いします。

【江川】はい。よろしくお願いいたします。私たちのチームは東京医科歯科大学のメンバーと、京都大学の山田先生をスーパーバイザーにワークショップを行っております。若手医師への周産期遺伝教育を考えていくというタイトルです。

まず、なぜ今回このようなタイトルを考えたかということですが、1 つには NIPT の検査が社会で広く認知されるようになってきたことがあります。情報提供が重要で、その良質なファーストタッチを担う人材育成の必要性がある、ということで考えています。

・医師教育と臨床研修制度の概要

ドクターではない方もご参加いただいておりますので、先に医学教育について説明をさせて頂きたいと思います。医師国家試験に合格した後に、2 年間の初期研修期間がありまして、そののち後期研修医（専攻医）という研修期間があります。2 年間の初期研修期間は、専攻を決めてない医師も、専攻を決めている医師も居るという形になります。2 年後に、例えば産婦人科専攻と決めれば、産婦人科での後期研修が始まるといった体制になっております。この初期研修期間中の研修先に、産婦人科や小児科が選択必修科から一時、外れてしまったのですが、令和 2 年度から再度必修となりましたので、どの診療科に進む医師も産婦人科と小児科、それぞれ少なくとも 4 週間は研修する制度になっております。

医学部の学生に関しては、医学教育モデル・コアカリキュラムというのがあります。医師教育についてはお示ししますようなガイドラインを参考にしています。今回これらを調べて分かったことですが、初期研修医に対して『医師臨床研修指導ガイドライン』というものがありますが、ここには遺伝医療や遺伝学的検査に関する記載はありません。

産婦人科専攻医、産婦人科医になることを決めた医師に関しては、産婦人科学会のホームページ上にある研修カリキュラムが決まっています。細かい説明は省きますが、例えば出生前診断に関しては、「複数例の症例で経験し、それに関して説明、診断、あるいは実施することができる」ということが求められています。さらに『産婦人科専門医のための必修知識』というものがあります。これは 2004 年から 5 回の改定を重ね、改定を重ねるごとに内容が増えて分厚くなっておりますが、専攻医たちはこれを参考に産婦人科専門医試験を受けます。この本では遺伝カウンセリングや周産期領域としては周産期の検査法、出生前診断などにかなりのページが割かれています。

このような前提をはじめに説明させていただいて、事前アンケート結果をお示ししたいと思います。

・事前アンケート結果

回答者の多くは臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーでした。総合周産期母子医療センター、もしくは地域周産期母子医療センターの先生が主に回答いただいた結果で、羊水検査を含む出生前検査を行っている施設が８割を占めていました。また回答者の多くが初期研修医、後期研修医（専攻医）ともに指導をする機会はあると答えておられました。まずは周産期遺伝教育についての考えをお聞きしました。「いつ頃から行うのがよいか」や、「誰が担当するのがよいか」といった点を聞いております。早い時期から行う方がよいとお考えの先生が多く、中でも「初期研修医そして後期研修医（専攻医）と継続して行うのがよい」といった回答が最多でした。「教育は誰が担当するのが良いか」という点については、「臨床遺伝専門医」や、どうしても周産期領域ですので「周産期専門医」といった回答が多く見られました。

「どのような領域が必要か」という設問に対しては、すでに産婦人科を専攻している後期研修医に対しては「生殖医療と遺伝、着床前検査」といった専門的な知識を選ぶ回答が多く、逆に専攻をまだ決めていない初期研修医には「遺伝カウンセリング」や「遺伝医療体制」を学んでほしいなど、教育の対象によって異なる結果でした。「どのような形式が良いか」「1 回のセッションにどれくらいの時間が必要か」に関しては、あまり長い時間を選んだ回答者はおらず、「30 分前後」が多く、形式については実際の症例ごとに指導、もしくは On the job training がよいという回答が８割でした。その他には「ロールプレイ形式」も多く選択されていました。

最後に実際の周産期遺伝教育の状況をお聞きしました。「ルーチンとして教育をしているか」との問いに「行っている」と答えた回答者は約３割でした。68％は「行っていない」という結果でした。実施している施設に、教育時期や担当者について伺うと、スライドに示しましたように産婦人科専門医に対する教育が多く、初期研修医に対する教育はあまり行われていないようです。教育の担当者としては、臨床遺伝専門医や周産期専門医の回答が多いですので、現状、医師が教育の中心で、「どのような形式で指導しているか」については「外来に陪席し、現場を見てもらう」という回答が最多でした。

「ルーチンで行っていない」と答えた回答者には、行っていない理由を聞いたところ、教える側の「時間がない」と、それから実は研修医も忙しいようで「研修医側の時間がない」という答えが最多でした。他には「教育を担当する適切な人材が居ない」という回答もありました。そこで、どのような条件やツールがあればできるだろうかという点には、一番は「時間が欲しい」次に「適切な教材」、それから「認定遺伝カウンセラーの協力」という回答でした。教育の実施状況と遺伝医療部門専属の医師の有無の関連を検討したところ、専属の医師がいる方が教育は行えていそうだという結果でした。

・今回の課題

このような状況ではありますが「時間がない、できないのでやらない」ではなく、具体的な研修目標を考えることを今日の課題としました。

課題の１つ目は、初期研修医を対象とした研修目標に、現在、遺伝医療に関する記載がありませんので、初期研修医を対象とした到達目標を作成することです。２つ目に、専攻医（後期研修医）を対象に、まず現在の到達目標で十分かを検討し、現在の到達目標を達成するための具体的な方

略について考えることとし、グループワークを行っています。

私たちの WS 参加者は、医師が約半分で、主に産婦人科の医師でしたが、小児科医にも参加いただいています。残り半分が認定遺伝カウンセラーでしたので、医学教育についてカウンセラーの立場からも一緒に考えて頂きたい点を特にお願いしました。

1．初期研修医を対象とした到達目標

まず 1 番の初期研修医を対象とした到達目標をまとめると、「疾患領域を問わず、遺伝カウンセリングと一般臨床との違いについて説明できる」、「遺伝医療が必要な患者さんに対応する際の紹介窓口として、遺伝医療部門や認定遺伝カウンセラーの役割を説明できる」の 2 点です。これを初期研修医の到達目標にしたいと思います。

2．専攻医（後期研修医）の到達目標

専攻医（後期研修医）の到達目標についてですが、まず「現在の到達目標で十分か」という問いに関しては、ほぼすべてのグループで「十分ではない」との結果になっております。そこで追加すべき到達目標として以下の 2 つを挙げたいと思います。1 つが、「流産・死産・不妊を経験した患者への対応について説明できる」。2 つ目が「多様性としての先天性疾患についての遺伝学的理解を深める」です。妊婦と疾患を持つ児、両者への理解を促すことを到達目標に追加したいと考えます。

「現在の到達目標を達成するための具体的な方略を検討する」に関しては、以下 3 つを提案したいと思います。「研修期間中に一度は遺伝カウンセリングに陪席をする」、「遺伝カウンセリングのロールプレイ研修を行う」、「学会認定のウエブツールなどを利用して学ぶ」です。これは人類遺伝学会でも教育コンテンツを作成中と伺いましたので、そのようなものを利用していくのもよいのではという話が出ました。

・提言案

まとめますと遺伝教育全般に関して、1 番「陪席やロールプレイによる実践教育を積極的に取り入れる」、2 番「遺伝子医療部門と連携し、遺伝カウンセラーを含む多職種と協働する」、3 番「出生前診断をきっかけに遺伝医療と遺伝カウンセリングについて学ぶ」で、この 3 点をワークショップ 4 の提言にしたいと思います。以上です。

【高田】 江川先生、ありがとうございました。それでは少し時間を残して発表してくださったので、質疑を行いたいと思いますけれども、質問等ございませんか。私の方から事実確認の質問だけお願いしてもよろしいでしょうかね。

今回出席された内訳が医師 45%、認定遺伝カウンセラーが 50%ということですが、お医者さんの所属科は、産婦人科の先生だけだったのでしょうか。

【江川】 産婦人科医がほとんどで、あとは小児科医でした。

【高田】 なるほど。それから、専攻医の方たちの到達目標というのは、さっきの産婦人科学会の方で作った分厚い本に書いてあるものなのですよね、きっと？

【江川】そうですね、到達目標自体はあの本に記載はないのですが、本をベースに産婦人科専門医試験を受ける勉強をしてくださいという仕組みになっています。

【高田】それは今日のワークショップの中ではシェアしてというか、先生たちはそれを承知したかたちで議論した感じでしょうか。その「足りない」っていう表現だったみたいですけど。

【江川】はい。必修知識に載っている項目などを共有してから行っています。

【高田】なるほど。それでいくつか足りなかったっていう、そういう話なのですね。

【江川】そうです。

【高田】ああ、というか「十分ではない」か。

【江川】そうですね。

【高田】ありがとうございます。それについて、ウェブツールとかを使って、というのも 1 つの手立てとして、人類遺伝学会の吉橋先生が作ってくれた、あのようなものの利用もありなのではという提言ですね。

【江川】はい。

【高田】ご意見、ご質問等ございますか。あまり批判したりするような内容ではなくて、ああ、いいねって思う内容に、私には聞こえたのですが。何かテクニカルなところで質問、例えば産婦人科の先生で、このワークショップに参加してない先生で、ここはどうかというような質問などもしあれば。もちろん小児科の先生でも腫瘍の先生でもいいのですけれども、逆にそういう門外漢の方から鋭い質問が飛んでくることもあるので、ぜひご意見とかいただけたらと思いますが、どうでしょう。

私の方から、うまく説明できるか分からないのですが、今回のアンケートで誰に教わるかという点について、臨床遺伝専門医が最多で、その次が認定遺伝カウンセラーだったかな、周産期専門医、それから認定遺伝カウンセラー、産婦人科医、小児科医という順になっていましたよね。私はどれか唯一セレクトして、という考え方ではない方がいいのかなと思っていて。なぜかというと、産科の先生が産科の先生を教えるのは、これは当たり前なのでありだと思うと同時に、もう一方では生まれて来る前の命に対する考え方とか、つまり妊婦を守る立場の産婦人科医の考え方と、子どもの立場を代弁する人に当たるのが小児科医か分かりませんけれども、そういった命、それから生まれた後にどう育っていくかということを知ることも周産期の先生には求められていて、人生の出だしのところだけを知っていればいい話では多分なくて。その人たちがどう社会の中で生きていくことになるかということ、それからどんなサポートが必要になるかということも

踏まえて、将来を見据えた指導を産婦人科の先生ができるようになっていくことが大事なのかなと思ったので、そこは択一式に選ぶ必要はむしろなくて、ニーズがそれだけある、要するに臨床遺伝専門医に求められるものはそれだけ大きいってことを、われわれは認識しなきゃいけないと思うのです。だからそういったそれぞれのフィールドの小児科医とか周産期医が関わることの重要性、それから遺伝カウンセラーから聞くことの重要性というものを踏まえた提言になっていくと、より良いのかなという気はしました。

Q&A が 1 つ来ていますね。

【Q】「遺伝子医療部門のない研修施設での教育方法については検討されたでしょうか。」

【江川】実地臨床を肌で感じてもらうのがよいという意見が多く出たのですが、やはりカウンセラーが常勤ではいない施設などありまして、そこでは難しいのではという話になりました。そこでそういった施設では、ロールプレイを研修医同士でやってみるのがよいのでは、という意見が出ました。それからウェブツールの利用についてはどの施設でもできるので、学会作成中のコンテンツが早くできるといいなと思っています。

【高田】なるほど、分かりました。やはりなんらかの形で補っていくものがあるといいということと、それから学会でずいぶんいろんな先生が頑張って実習 RP とか作ってくれているので、それらを臨床遺伝専門医資格をとるためのツールとしてよりも、そういった産婦人科の周産期をやっていく人たちが学んでいくという形も確かにいいですよね。

はい、では、これを最後の質問にしたいと思います。これ質問じゃないですね。

【Q】「周産期ゲノム症例検討会を定期的に開き、研修医が参加するのも大事かと思います。」

【高田】いいですね。周産期ゲノム症例検討会っていう名前、すごく具体的ですね。こういうケースカンファレンスで、非常にプラクティカルで個別的ないろんなイシューを抱えている点を議論することは、すごく大事だと思うので、こういったことも屋根瓦方式の中の広い目で見れば 1 つの教育方法だと思いますので、ぜひこの辺も江川先生、盛り込めるようであればご検討いただけたらと思います。

【江川】分かりました。

【高田】では時間となりましたので、このセッションを終わりたいと思います。江川先生、ありがとうございました。

【江川】ありがとうございました。

第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

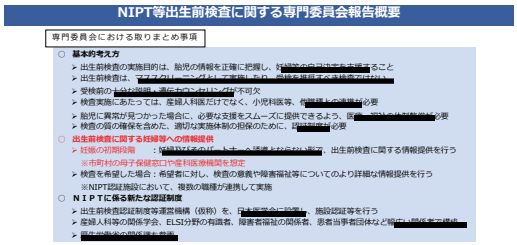
WS 4 若手医師への周産期遺伝教育のこれからを考える
～認定遺伝カウンセラーと共に～

2021/10/17

リーダー　東京医科歯科大学病院　江川真希子
ファシリテーター1.　東京医科歯科大学病院　不殿絢子
ファシリテーター2.　東京医科歯科大学病院　高嶺恵理子
書記　東京医科歯科大学 大学院　京井奈美
スーパーバイザー　京都大学医学部附属病院　山田崇弘

1

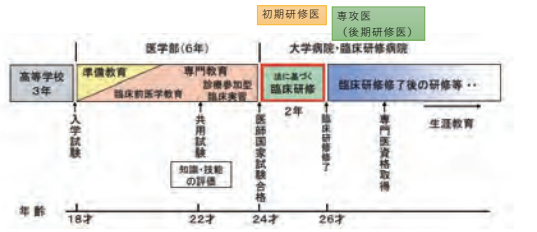
はじめに



良質なファーストタッチを担う人材育成の必要性　厚労省資料より

2

医学教育と臨床研修制度の概要



厚生労働省　令和2年10月

3

必修診療科の見直し

H22～H31 産婦人科・小児科は選択必修となっていたが（外科・麻酔科・精神科・産婦人科・小児科から2つ）、R2より再度必修となった。



厚生労働省　令和2年10月

4

医学部学生、初期臨床研修医、産婦人科専攻医におけるそれぞれの到達目標の参考資料

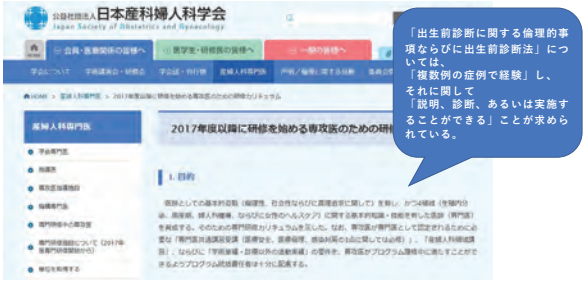
医学部学生	医学教育 （平成23年度改訂版）
初期臨床研修医	臨床研修の到達目標（厚生労働省） 医師臨床研修指導ガイドライン（2020年度版）
産婦人科専攻医	専攻医のための研修カリキュラム （日産婦ホームページ　2018/2/15 更新）

遺伝医療および遺伝学的検査に関する記載なし

5

専攻医のための研修カリキュラム

産婦人科専攻医



6

「必修知識」における出生前検査の記載箇所

A　総論

6. 遺伝カウンセリング

1）遺伝カウンセリングとは

Ⅱ 周産期領域とくに先天異常と遺伝カウンセリング

B　周産期

1. 周産期の検査法

6) 出生前診断

1. 出生前診断とは
①検査の概念と特徴　②検査の留意点
③確定的検査と非確定的検査
2. ソフトマーカー
3. 母体血清マーカー
4. NIPT
5. 羊水検査
6. 絨毛検査



2004年初版、5回改訂
ここに記載されていることは、
「ガイドラインと合わせて、日本の
産婦人科診療を行ううえでの基礎知識」

7

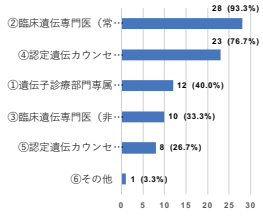
事前アンケート結果

1. 回答者自身と職場環境

8

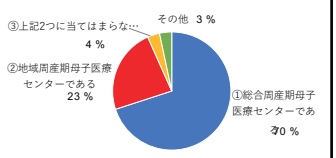
< 勤務先について>

構成メンバーについて　(n=30、複数回答可)

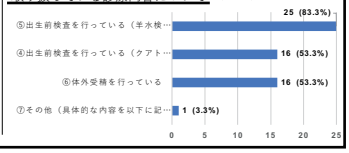


⑦その他：出生前検査は産婦人科が扱っている

施設について　(n=30)

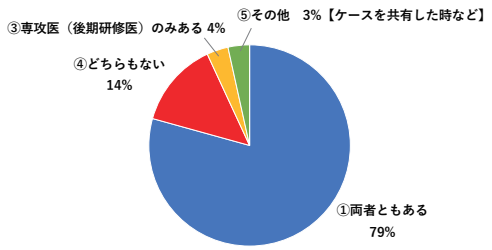


取り扱っている診療内容について　(n=30)



9

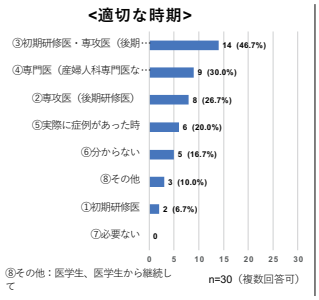
<初期/後期 研修医を指導する機会>　(n=30)



10

2. 周産期遺伝教育についての考え

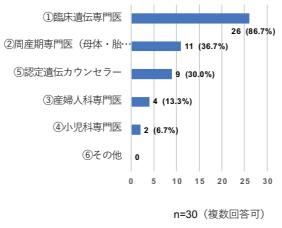
<適切な時期>



⑧その他：医学生、医学生から継続して

n=30（複数回答可）

<教育は誰が担当するのがよいか>

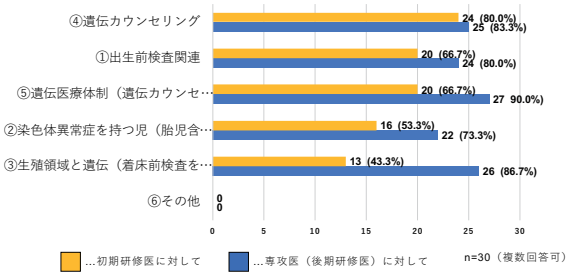


n=30（複数回答可）

11

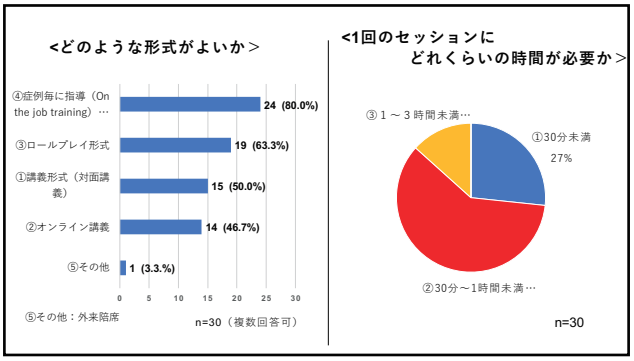
<どのような内容(領域)が必要か>

後期研修医には専門的な知識を
初期研修医には遺伝医療体制や遺伝カウンセリング
自体について学んでほしい

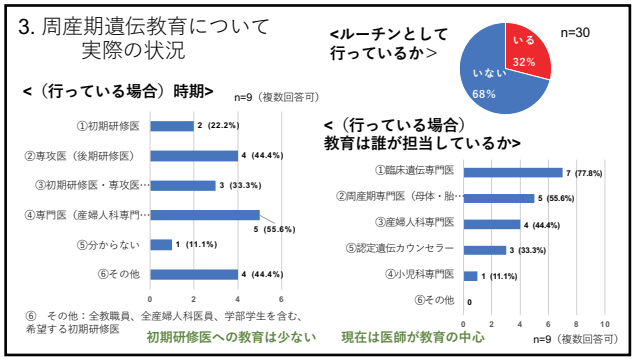


n=30（複数回答可）

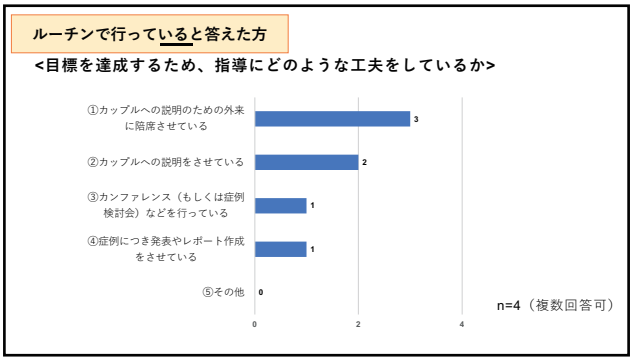
12



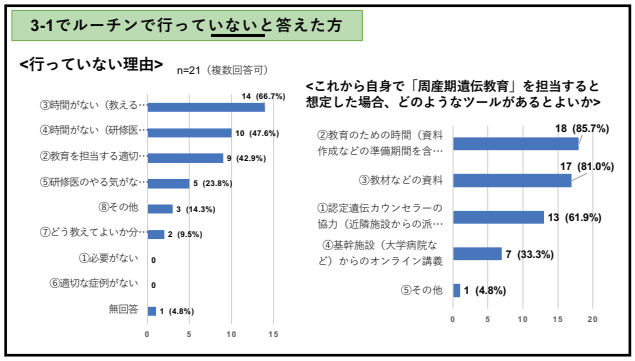
13



14



15



16

今日の課題

I. 初期研修医を対象とした到達目標を作成する

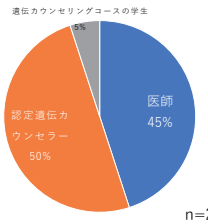
II. 専攻医（後期研修医）を対象に
① 現在の到達目標で十分か検討する
② 現在の到達目標を達成するための具体的な方策を検討する

周産期遺伝に携わる若手医師に必要な資質・能力について、医学的観点のみならず、認定遺伝カウンセラーの視点からもぜひご意見をよろしくお願いいたします。

17

各グループからの発表内容のまとめ

本日の参加者



n=20

18

Ⅰ. 初期研修医を対象とした到達目標

- 疾患領域を問わず、遺伝カウンセリングと一般臨床との違いについて説明できる。
- 遺伝医療が必要な患者に対応する際の紹介窓口として、遺伝医療部門や認定遺伝カウンセラーの役割を説明できる。

19

Ⅱ　専攻医（後期研修医）の到達目標について

①　現在の到達目標で十分か？

十分でない

追加すべき到達目標：

- 流産・死産・不妊を経験した患者への対応について説明できる。
- 多様性としての先天性疾患についての遺伝的理解を深める。

20

Ⅱ　専攻医（後期研修医）の到達目標について

②　現在の到達目標を達成するための具体的な方略を検討

- 研修期間中に一度は遺伝カウンセリングに陪席をする。
- 遺伝カウンセリングのロールプレイ研修をおこなう。
- 学会認定のWebツールなどを利用して学ぶ。

21

～WS4 提言～

① 陪席やロールプレイによる実践教育を積極的に取り入れる。
② 遺伝子医療部門と連携し、遺伝カウンセラーを含む多職種と協働する。
③ 出生前診断をきっかけに遺伝医療と遺伝カウンセリングについて学ぶ。

22

■ワークショップ５「認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価」

コーディネーター：山本佳世乃（岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科 講師）

【山本】よろしくお願いいたします。

現在、遺伝カウンセラーの到達目標に当たるものは何なのかと言いますと、認定遺伝カウンセラーの養成カリキュラムというものが 2005 年に先生方がお作りくださったものがあります。これはとてもいいものなのですが、さすがに 15 年以上が経過していて、ゲノム医療を取り巻く状況も変化しているので、カリキュラムの見直し、また到達目標の改定の時期となっているだろうということで、認定遺伝カウンセラー制度委員会の三宅先生のもと、私たちがワーキンググループを作って作業をさせていただいております。

ワーキンググループは、今年の４月に発足をしております。この新しい到達目標ですが、現行のカリキュラムをもとに、今のところ基本的にはこの ACGC の「Practice - Based Competencies for Genetic Counselors」を中心に作っております。他に英国のものもあるので、徐々に精査していきたいと思っております。現在のところ、まず私たちのワーキンググループで草案、バージョン 1 を作って、今年の 8 月に認定遺伝カウンセラー制度の養成課程の責任者の先生方と、あと認定遺伝カウンセラー制度の委員の方々にアンケートをお送りしました。また、今回の全国遺伝子医療部門連絡会議の参加者の方に対しても、この到達目標のバージョン 1 をお送りして、アンケート調査を実施しております。①の方は 21 名、②の方は 29 名からご回答をいただいております。現在までにワーキンググループ 16 回を開催しており、①と②でいただいた意見を反映した到達目標のバージョン 2 を現在作成をしております。この後ですが、来年の 3 月の公表を目標として、関係機関から意見の聴取を進めております。それで今回のワークショップの目的は、到達目標のさらなる改定に生かすために、ここで改定を加えたバージョン 2 をもとにご意見をいただくことにしました。

到達目標の大きい建て付けはこのようになっておりまして（スライド５）、大きく「知識」の部分と「技術」、あとは「態度」からなっております。知識には人類遺伝の基本、代表的な疾患について、あと検査について、遺伝カウンセリングの歴史や基礎と。このあたりはコミュニケーション、クライエントや、他の医療職種との好ましい人間関係を作れるのかどうか。また、心理学的な技術をきちんと持っているか。ELSI ですね。またここがちょっと分かりにくいと言われているのですが、遺伝カウンセリングの実際のプロセスがこの中に全部入っています。あと家系図や、クライエントに対する教育、遠隔や通訳を介した遺伝カウンセリング方法に対応、医療者や一般への教育・啓発。更に、研究ですね。

態度に関しては、法律の遵守、自分自身への内省的な態度を身につけるということと、生涯学習。また人材育成についての態度というのも必要であろうと考えております。

・事前アンケート結果

まず事前アンケート、29 名の結果です。内訳は、認定遺伝カウンセラーが 44.8%、臨床遺伝専門医が 48.3%で、臨床遺伝専門医の先生方もお忙しいところ細かいのをたくさん見ていただいて、大変ありがとうございました。中身に関しては、まず「承認する」もしくは「ご意見あり」と、

所属施設で認定伝カウンセラーを雇用する時に、それぞれの項目をどのぐらい重視するか、を聞いています。

まず知識の部分。人類遺伝の基本等については、これは 1 が「非常に重要」、5 が「重要ではない」となっていますが、「非常に重要」だというご意見がずっと並んでおります。承認をしていただいている方も多数です。

次、技術のコミュニケーションに関して。こちらのほうも同様に高い割合で非常に「重要である」とご回答をいただいております。ただ、どうしても病院の性質、どこの機関なのかというのによって、一般や医療者への教育啓発や、研究をするかどうかというのは少し重要度は下がるという結果でした。態度に関しても、今までの項目に比べると重要視するというところは少し落ちてきて、これは遺伝カウンセラーたちが自分でやることと思われるところかと思います。

・グループワーク

今回の参加者は、スタッフ含めて 35 名で、臨床遺伝専門医が 3 名、認定遺伝カウンセラーが 29 名で、カウンセリングコースの学生さんが 3 名いらっしゃいました。今回は、まずワーキンググループでいろいろ検討をしていましたので、私たちの中でここの部分をぜひ皆さんにもう一度話し合ってほしい検討項目を提示をして、それについて話し合っていただき、後半は、そのような縛りをかけずに、皆さんから関連する話題を自由に話していただくという、そんな内容にしておりました。

まず全体について（スライド 7）、大項目が今、文章のかたちになっているんです。「○○ができる」というような到達目標で文章になっているのですが、ここに関しては「言い切りのかたちの方がいいのではないか」というご意見も今までにいただいておりまして、話し合いましたところ、やはり、大項目は言い切りのかたちがいいのではないかということが多数を占めました。その代わり、細目では具体的に「○○できる」というふうに評価できるような表現で入れていくのがいいのではないかということになりました。

また、技術を「技能」にした方がいいのではないかという話もありましたが、これは技術は属人的だけれども技術に関しては評価がきちんとできるものである、ということで、養成課程の卒業レベルに関しては技術、スキルがいいのではないかと。将来的には技能を身につけるという流れがいいのではないかとなりました。

「b」に関して、「学んでおくべき領域」ですが、ここは「『遺伝カウンセリングマニュアル』の分類を参考にして再考をするというのがいいのではないか」というご意見をいただいて、本当にその通りだなと思っております。また、いくつか「ノーマライゼーション」「リフレクション」、「アンティシパトリーガイダンス」、「クライシス」、「エブリーカウンセリング」などカタカナ語が入るものが多過ぎるのではないかというところがあったんですけれども、ここに関してはカタカナ語はいろんな意味で捉えられる可能性があるので、「定義の解釈を別につけるなどがいいのではないか」ということでした。「日本語にすると逆に分かりにくくなるかもしれない」というご意見もいただいているところです。

このあたりは心理に関する部分なのですが、「クライエントの反応をきちんと気づくことができる」をまず到達目標に入れておりまして、その動詞として「認識することができる」というの

を使っていますが、「ちょっと分かりにくい」、「評価ができないのではないか」というお話がありました。ですので、それに対しては、「反応に気づき対応を考えることができる」、もしくは「認識」は残しておくけれども、「言語化することができる」というので、「表出されて評価ができるようなところまで入れたらどうか」というとこがございました。

あとこちらは非常に大切なんですけれども、「認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断、指示を行わない」というのを入れていたのですが、到達目標として否定形にかなり違和感があるというコメントもいただき、いくつか案をいただいております。「クライエントから求められても診断行為を行うことなく、認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識する」等々、いくつかいただきましたので、これはまた検討を続けていきたいと思います。

（スライド 17）実際の遺伝カウンセリングのファーストタッチがあってから、実際の遺伝カウンセリングをして、それを主科に戻すまでのところですが、非常に分かりづらいということなので、大項目の名前の変更をしようと今後考えていきたいと思います。

あとは、クライエントの学習能力。「学習プロセスという『学習』にちょっと唐突感がある」というコメントもありましたので、これは「理解」にするか、もしくは「学習理論に基づく学習」であることを明記するということをした方がいいのではないかと考えております。

後半部は各グループから自由に話し合っていただきました。この中で追記した方がいいのではないかというところが 1 つありました。それが「遺伝カウンセリングと、その目的についての説明をできる」ということで、これは日本の場合だと、まだ認定遺伝カウンセリングが何をしているところなのかがよく分からないということがあるので、まずこれをきちんとクライエントに説明できるというのも大事なのではないかということでした。

また、今回のものは到達目標であってカリキュラムではないのですが、心理の部分をかなりしっかりと書いているので、マンパワーと講義時間が大丈夫かというご不安もいただきました。これに関しては、心理支援は非常に重要であるにも関わらず、今のところ明文化をされていなかったが故に講義数が減ってきてしまっているという現状があると伺っていますので、明文化することで講義を担保してほしいということと、それをできる人がいませんというのならば、認定遺伝カウンセラーの教員をぜひ雇用いただきたいと思っております。

また、医療バックグラウンドがない学生さんたちもいますので、医療における接遇、態度、ふるまい等の知識・技術・態度をどこかで身につける項目を入れたいと思います。またスーパーバイズに関しても、やり方もいろいろと考えないといけないので、検討項目として採用させていただいております。トランスジェンダーについて入れておいた方がいいというご意見もいただいております。

あと少しお時間があるかと思いますので、今バージョン 2 の到達目標の修正を一度共有させていただきます。項目名があって、項目詳細があって、皆さまからいただいているコメントもすべて載せております。それに基づいて、もともと決められていた項目の中身を赤字の部分修正をしていくという作業を進めております。

ということで、今回ワークショップの 5 に参加の皆さま、大変闊達なご議論と貴重なご意見をありがとうございました。またアンケートに答えてくださった先生方も大変ありがとうございま

した。今後も検討作業進めていきたいと思います。私の方からは以上となります。

【高田】はい、ありがとうございました。では、ご意見とかご質問とかありますでしょうか。

【Q】臨床遺伝専門医の方では行動目標細則では「生殖･発生遺伝学」ですし､テキストである『臨床遺伝学総論』では「生殖・周産期領域」としています。CGC の到達目標の「出生前（胎児)」だけでは狭過ぎませんでしょうか。

【山本】はい、ありがとうございます。山田先生のおっしゃる通りで、ここに関しては項目自体がもう少し修正の必要があるかなと思っております。遺伝カウンセリングマニュアルの分類等だと、確か周産期等でまとめられてたかと思いますので、もう少し今、日本でよく使われているような領域の分類にし直したいと思っています。またこの細目の内容に関しては、各領域の専門の先生方に伺うのが最善かと思いますので、また改めてご意見を伺う場を設けさせていただきたく思っております。

【Q】認定遺伝カウンセラーの卒後教育に関してはいかがでしょうか。

【山本】そうですね、どれもスペクトラムになっているものなので、どこかで切るというのは難しいのですが、私たちは現在、到達目標のワーキンググループということで、私たちの視点でいうと、まず卒業時の到達する目標と、あと更新時に到達すべき目標というのは今後定めていきたいとは思っております。ただ、卒後教育の中身については、遺伝カウンセラー協会、職能団体の方もございますので、どこの部門が音頭をとってやっていくのが一番良いのかというのは今後の検討かと思っております。

【高田】はい、ありがとうございました。全国遺伝子医療部門連絡会議のワークショップとして扱うものが到達目標の内容のテクニカルな議論っていうのは、これは先ほどおっしゃったワーキンググループでやる作業であって、全国遺伝子医療部門連絡会議の遺伝医療の普及と、それから国へのアピールとか社会へのアピールという部分で、この出来上がったものをどういうふうに広げていくかという議論がもしあったらよかったのかなと前半の「認定医療カウンセラー制度の改革へ向けて」の議論などがあると、よかったのかなと思いました。テクニカルな議論はワーキンググループの中でもんで出来上がったものがこれですっていうのを示していただくといいのかなと思ったのですが、遺伝カウンセラーの中でやるっていうたたき台を作り上げて、という作業が終わったものが出てくるのが本来だったらよかったのかなというところですけど。

【山本】そうですね。

【高田】報告書の中では今回こういう議論があったということを出していただくというかたちになるのかなという。

【山本】そうですね。段階的に進めておりまして、まず私たちの方で 1 回、2 回の検討をさせていただいたものを、今回より広い先生方からご意見をいただくというかたちにさせていただいたのと、あとはこの所属施設での雇用に関してどういう項目を皆さんが重要視されているのかというのは、少し今回の会議に関わりのある部分かなと思っておりますが、もうちょっと広いところに行けたらよかったのかもしれないなと思います。

【高田】三宅先生から「ワーキングへの連絡会議からのご意見をいただくという考えです。よろしくお願いいたします。作成にあたりステークホルダーからの意見が必要ですので」という趣旨はよく理解します。

【山本】はい。ちょっと他のワーキングと雰囲気が違ってしまって、はい。

【高田】そうですね。最後のところの議論っていうのは、それはそれで大事だとは思います。もちろん趣旨としても、文言 1 個でも大きな変化がきますから、それも大事だとは思うのですが、一方で遺伝カウンセラーの立ち位置、趣旨、国内におけるありよう、改革というのが出てくるといいかなと思いましたので、今後引き続き進めていただけたらなというふうに思います。

【山本】はい、分かりました。これまでの話の中で、心理と社会についての項目が非常に増えているというのが今までからの大きな変化だと思いますので、そこの部分を分かりやすいようにまた報告書等で書かせていただきたく思います。

【高田】はい。お願いします。ありがとうございました。

WS5「認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価」

認定遺伝カウンセラー制度委員会
委員長　三宅秀彦
認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ
山本佳世乃、赤間孝典、佐々木元子、佐藤智佳、田辺記子

WS5「認定遺伝カウンセラー制度の改革へむけて：到達目標とその評価」

認定遺伝カウンセラー制度委員会
委員長　三宅秀彦
認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ
山本佳世乃、赤間孝典、佐々木元子、佐藤智佳、田辺記子

2021/10/17　第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

認定遺伝カウンセラー到達目標の改訂作業

- 2005年に認定遺伝カウンセラー制度が開始されて以降、現行の認定遺伝カウンセラー養成カリキュラム（http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html）にて養成が行われてきました。15年以上経過し、ゲノム医療を取り巻く状況も変化し、カリキュラムの見直し・改訂の時期となっている
- 認定遺伝カウンセラー制度委員会の下位組織として2021年4月に認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ発足
- 現行の認定遺伝カウンセラー養成カリキュラムをもとに、The Accreditation Council for Genetic Counseling (ACGC)※による「Practice-Based Competencies for Genetic Counselors c2019」を参考にして構成

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループの動き

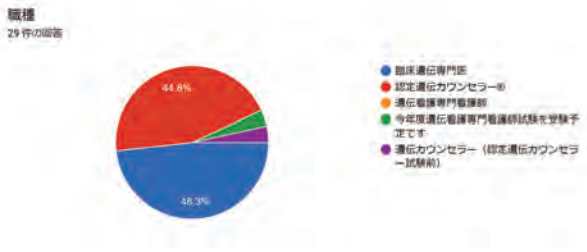
- 2021年8月に到達目標①認定遺伝カウンセラー制度 養成課程責任者・認定遺伝カウンセラー制度委員会委員、②全国遺伝子医療部門連絡会議参加者に対して到達目標案ver.1へのアンケート調査を実施。①21名、②29名から回答をいただいた
- 現在までに16回のWGを実施しており、①・②の意見を反映した到達目標案ver.2を作成した
- 2022年3月の公表を目標として、関連機関からの意見の聴取を進めている

本日のWSの目標は、到達目標案の更なる改訂に活かすために到達目標ver.2をもとにご意見をいただくこと

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）の概要（項目名は短縮版で表示）

知識		技術（技能）		態度	
a	人類遺伝学の基本	e	クライエントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション	p	我が国の医療・福祉制度、法律倫理等の遵守
b	代表的疾患の臨床像・自然歴・診断法・治療法の基本	f	臨床遺伝専門医や主治医、全ての医療福祉専門職と良好な人間関係を維持しながら連携し遺伝カウンセリングを遂行	q	認定遺伝カウンセラー®としての自身の心身・価値観・バイアスに対する内省的な態度
c	遺伝学的検査についての知識	g	遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いる	r	生涯学習の重要性を理解し、自己学習の手段を習得
d	遺伝カウンセリングの歴史と基礎	h	クライエントのELSIを特定した遺伝カウンセリングの遂行	s	教育・人材育成についての役割への理解
		i	遺伝医療への受診調整、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに参画		
		j	家系情報の収集と家系図作成		
		k	正確かつ最新の遺伝医学的情報の収集		
		l	クライエントが活用できるように情報整理提供および教育支援		
		m	様々な遺伝カウンセリング提供方法に対応		
		n	医療者や一般への教育・啓発		
		o	遺伝カウンセリング研究プロセスの説明		

全国遺伝子医療部門連絡会議事前アンケート結果



認定遺伝カウンセラー到達目標（案）知識についての結果

知識		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
a	人類遺伝学の基本	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 28 (96.6%) 2. 1 (3.4%)
b	代表的疾患の臨床像・自然歴・診断法・治療法の基本	23 (79.3%)	6 (20.7%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)
c	遺伝学的検査についての知識	23 (79.3%)	6 (20.7%)	1. 25 (86.2%) 2. 3 (10.3%) 3. 1 (3.4%)
d	認定遺伝カウンセラー®としてクライエントを支援するための心理学的理論を理解することができる	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 24 (82.8%) 2. 4 (13.8%) 3. 1 (3.4%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果（1）

技術（技能）		承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N（%）
e	クライエントと好ましい人間関係をつくるための基本的コミュニケーション	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
f	臨床遺伝専門医や主治医、全ての医療福祉専門職と良好な人間関係を維持しながら 連携し遺伝カウンセリングを遂行	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 28 (96.6%) 2. 1 (3.4%)
g	遺伝カウンセリングに関わる心理学的な実践技術を説明し、用いる	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 23 (79.3%) 2. 5 (17.2%) 3. 1 (3.4%)
h	クライエントのELSIを特定した遺伝カウンセリングの遂行	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
i	遺伝医療への受診調整、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに参画	24 (82.8%)	5 (17.2%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果（2）

	技術 （技能）	承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N （%）
j	家系情報の収集と家系図作成	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 27 (93.1%) 2. 2 (6.9%)
k	正確かつ最新の遺伝医学的情報の収集	27 (93.1%)	2 (6.9%)	1. 22 (75.9%) 2. 5 (17.2%) 3. 2 (6.9%)
l	クライエントが活用できるように情報整理提供および教育支援	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 26 (89.7%) 2. 3 (10.3%)
m	様々な遺伝カウンセリング提供方法に対応	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 21 (72.4%) 2. 8 (27.6%)
n	医療者や一般への教育・啓発	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 15 (51.7%) 2. 12 (41.4%), 3. 2 (6.9%)
o	遺伝カウンセリング研究プロセスの説明	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 13 (44.8%) 2. 13 (44.8%), 3. 3 (10.3%)

認定遺伝カウンセラー到達目標（案）技術についての結果

	態度	承認 N(%)	意見あり N(%)	所属施設で認定遺伝カウンセラー®を雇用する場合の項目の重要度（1.非常に重要である-5. 重要ではない） N （%）
p	我が国の医療・福祉制度、法律倫理等の遵守	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 22 (75.9%) 2. 6 (20.7%), 3. 1 (3.4%)
q	認定遺伝カウンセラー®としての自身の心身・価値観・バイアスに対する内省的な態度	26 (89.7%)	3 (10.3%)	1. 23 (79.3%) 2. 6 (20.7%)
r	生涯学習の重要性を理解し、自己学習の手段を習得	25 (86.2%)	4 (13.8%)	1. 18 (62.1%) 2. 11 (37.9%)
s	教育・ 人材育成についての役割への理解	28 (96.6%)	1 (3.4%)	1. 16 (52.2%) 2. 12 (41.4%), 3. 1 (3.4%)

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

WS5参加者（35名：スタッフ含む）

- 臨床遺伝専門医　3名
- 認定遺伝カウンセラー　29名
- その他　3名

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

午前WSの流れ

10:00-10:45　前半部
1. WGからの検討項目の提示
　どこを特に話し合って欲しいのかを明確に示す
2. WGからの提示項目への各グループの回答を作成

前半部：WGからの検討項目についてのディスカッション

10:45-11:30　後半部
3.「WSご参加の皆様から、認定遺伝カウンセラーの役割から見た、到達目標（案）についてのご意見と改善案を伺う」
グループから提示する新たな検討項目を検討
4. 新たな検討項目についてグループから回答を作成

後半部：グループからの意見と改善案

前半部と後半部の回答を合わせて全体会議に提出

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（1）

	項目名	項目内容	議論のポイント
1	全体	大項目の書き方について	項目名は文章ではない方がいいのではないか。 短縮版の項目名のようなイメージの方が良いか。 →　**大項目はタイトル（領域）とする。理由：大項目は、概念が大きすぎて、評価が難しいため。細目は具体的に「～～できる」とするのがよいのではないか。**
2		「技術」・「技能」の表記について	WGでは、カウンセリング技術等、行動に関する項目を「技術」としていた。処置などではないので「技能」の方が良いとの意見もあり。 →　**技能は属人的。養成課程卒業レベルなら「技術」でよいのでは。更新時には技能を検討する。**
3	b	3) 出生前（胎児）遺伝学	各項目の細項目には何が相応しいか。 →　**遺伝カウンセリングマニュアルの分類を参考にして再考。細項目はシンプルにする。** →（**・生殖補助医療に関する記載があるとよいのでは？ ・小児遺伝学のところ、「先天異常学」の記載を ・遺伝子治療、遺伝子治療は？ゲノム編集の知識は必須であると考える。 ・ミトコンドリア移植、ミトコンドリア核移植 ・新生児スクリーニングの記載）**
4		4) 小児遺伝学	
5		5) 成人遺伝学	
6		9) 神経発生遺伝学	
7		10) 薬理遺伝学	
8		11) 精神遺伝学	
9		その他、b)に入れた方がいい項目について	循環器、耳鼻科、眼科、皮膚科の疾患等がコメントとして寄せられている。何を入れるべきか。

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（1）

	項目名	項目内容	議論のポイント
10	e	リフレクション（反映）、要約・明確化、ノーマライゼーション（標準化）など、さまざまな基本的なカウンセリング技術を理解し、使用することができる	ここでのノーマライゼーションが社会福祉の用語と捉えられた。 カタカナ語が多いとのコメントあり。 修正後版では（ ）で日本語訳をつけたがこれで良いか。 →　**カタカナ語では色々な意味で捉えられる可能性があるため定義の解釈を別につけるなどの対応はどうか。**

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（2）

	項目名	項目内容	議論のポイント
11	e	3) クライエントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている感情的な反応を認識することができる	「認識することができる」について：「気づくことができる」の意味で用いている。 「認識できる」は評価できないため別の語がいいのではとのコメントあり。 →**「に気づき、対応を考えることができる。」、「認識し、言語化することができる。」**
12		4)言語的および非言語的に表現されるクライエントの反応を認識することができる	
13		5) 遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライエントとカウンセラーの関係における力学を認識することができる	
14	f	4) 認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない	否定形に違和感があるとのコメント　あり。 →**「クライエントから求められても診断行為を行うことなく、認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識する」** →　**p項目に入れたらいいのではないか。医師法や補助看法との関連についても言及。法律家の意見を聞くのがいいのでは。** →　**否定形は下位項目に入れる。** →　**認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、クライエントに対して診断行為を行わないことを自覚し対応できる**

2021/10/17

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（2）

	項目名	項目内容	議論のポイント
15	g	3) アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に 対するクライエントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを利用することができる	カタカナ語が多いとのコメントあり。 このままでも良いか、日本語訳候補はあるか。 **→10に同じ。**
16		5)クライエント中心のカウンセリング、グリーフ・カウンセリング、クライシス・ カウンセリングなど、エビデンスに基づくカウンセリングモデルを理解し、適切なチーム内コンサルテーションを行うことができる	

2021/10/17 第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

10:00-10:45　前半部　1. WGからの検討項目（３）

	項目名	項目内容	議論のポイント
17	i	クライエントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整し、遺伝カウンセリングのケースマネージメントに 参画することができる	ケースマネージメントとは診療か？ とのコメントあり。診療ではないため日本語訳候補はあるか。 **→　実際には遺伝カウンセリングの前・最中・後の一連のプロセスを示している。ケースマネージメントの語は違うのではないか？大項目名の変更が必要。**
18		新) クライエント血縁者の遺伝学的リスクおよび発症リスクの評価、健康管理、リプロダクティブヘルスに関わる課題について理解できる	クライエントの血縁者についての評価をする項目を入れて欲しいとのコメントあり。 場所はiで適切か。 **→　新項目は不要ではないか：クライエントの血縁者も、もともと遺伝カウンセリングの対象に含まれているため**
19	I	2) クライエントの学習能力、モチベーション、情緒的状態、宗教的・文化的信念等から、 学習プロセスに影響を与える要因を評価できる	学習の用語が唐突とのコメントあり。 「理解」の方が良いか、 他に適切な語はあるか。 **→　「理解」が良い** **→　細目に、この項目の学習は、小児・成人学習理論における学習であることを記載する**

後半部まとめ

グループ	
認定遺伝カウンセラーの役割から見た、到達目標（案）についての ご意見と改善案	1)項目i アメリカでは分かっているが日本では何ができる場か分からないことも多い。主治医に言われて来た。何を聞けばいいのか？　もやもやしたもの、ちょっとした気掛かり、主治医に聞くところまで行かない心配も→**「遺伝カウンセリングとその目的についての説明できる」を追記** 2)今までのカリキュラム　心理増えている、マンパワーと講義時間は大丈夫か。→心理的支援は重要なので明文化することで講義を担保して欲しい。認定遺伝カウンセラーの教員も雇用して欲しい 3) 医療における接遇についての知識・技術・態度 4) 項目s) 遺伝カウンセラーが遺伝カウンセラーの教育をする必要性が出てきている。 米国だと、学生のうちからスーパーバイザーになることについて意識させている部分はある。 5) i-6)「文化的な背景に配慮し・・・」「文化」という言葉に対するイメージが多様。言葉の使い方について要検討。
新たな検討項目について	6) 下位項目に「トランスジェンダー」という言葉を入れておいた方がよい。今、話題に挙がることも多いトピックでもあります。

2021/10/17　第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

WS5に参加の皆様、ありがとうございました。

- ここで発表していない御意見に関しても検討してまいります。
- 皆様のご意見をもとに、今後の改訂作業を進めてまいります。

- 今年度中には、新到達目標（修了時点）を発表の予定です！





2021/10/17　第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

■ワークショップ６

「難病領域の先制医療：新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制」

コーディネーター：加藤　環（東京女子医科大学 ゲノム診療科 講師）

【加藤】よろしくお願いします。今回ファシリテーターを務めさせていただいた加藤です。あと書記は浦野真理先生、スーパーバイザーを齋藤加代子先生にお願いしています。

まず皆さまがご存じの通り、新生児マススクリーニングが昭和 52 年度に開始されて、そこは「ガスリー法」でしたが、そこから 20 年たって、「タンデムマス法」が導入されています。そこからまた 20 年以上たった今、いろんな検査や治療の開発に伴って、新たな新生児スクリーニングの候補疾患というのは増えている状況です。候補疾患のスクリーニングを拡充するということで、未発症のうちに治療を開始して発症を抑制する先制医療を行うということを目的とした今回のワークショップとなっています。

こちらがその対象疾患です（スライド３）。左側にあるのが現行ある疾患ですけれども、新規の対象として考えられているものとして、重症複合型免疫不全症、あと脊髄性筋萎縮症、あとライソゾーム病や副腎白質ジストロフィーなどの名前が挙がっていると考えています。

こちらは今回ワークショップの中で最初に齋藤加代子先生に SMA の治療が進んでいて、新生児スクリーニングの対象として早く治療することで症状を抑えることができるというところをお話しいただいた時のスライドの 1 枚ですが、この日本医学会、「医療における医学的検査・診断に関するガイドライン」において、新生児マススクリーニングは遺伝学的な検査として捉えられているということを皆さまに共有いたしました。

・事前アンケート結果

今回、難病領域の先制医療として、まず事前のアンケートを行いましたので、その結果をお示しします。回答は 28 回答いただいています。まず新生児スクリーニング、新たに加える対象の疾患の候補として考えたものとして、それに対する必要かどうかということを質問しています。

新生児スクリーニング対象の候補疾患

まずは脊髄性筋萎縮症、皆さまご存じの通り、筋萎縮と進行性の筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病ですが、今、治療法がどんどん、されていて、早期に未発症時に治療することで、かなり治療効果が高いということが分かってきて、新生児スクリーニングをやることが必要なのではないかと考えられている疾患です。

事前のアンケートにおいては、100％の方がスクリーニングは必要であるとお答えいただきました。同様に、重症複合免疫不全症 SCID は、T 細胞の産生障害に起因する原発性の免疫不全症で造血幹細胞移植が行われない限りは致死的な疾患ですが、TREC という方法を使う新生児スクリーニング法、これもだいぶ進んできていて、各地で行われてるものだとは思いますが、これに関するスクリーニングについても必要と考えるかということに関しては、100％の人が「必要だろう」と答えていただいています。

今度はB細胞の欠損による免疫不全症、X連鎖無ガンマグロブリン血症に関しても、KRECを調べるものです。これについてもスクリーニングが必要と考えるかどうかについては100%の人が「必要と考える」で、もう議論の余地はない状況になっていました。

次にライソゾーム病についてはどうでしょうかという質問に関しても、多くの人が、「はい、必要だ」というふうに答えていただきましたが、一部「いいえ」と。ライソゾーム病というふうに大きく括ってるということもあって、疾患ごとに検討すべきであろうというご意見と、あと遺伝カウンセリングの体制が整っていないんじゃないかというご意見があり、100%とはいってない状況でした。

最後に副腎白質ジストロフィー、これは議論が分かれるところなのではないかと、今回も議論が分かれましたけれども。これに関しては、必要と考えるかということに関しては、4分の3の人は「必要」と答えましたが、4分の1の方に関しては、「いいえ」の方と、「分からない」という方になっています。X連鎖の疾患であるということと、病型とか発症時期の予測指標が未確立であるというところで、意見が割れる結果となっていました。

拡大新生児スクリーニング体制の構築

どの疾患が適しているかということの次に、新生児スクリーニング体制の構築にはどのようなことが必要かということを議論するアジェンダとして2番目がありましたが、それに関する質問として、「所属の自治体で拡大新生児スクリーニングに関与している施設はどこか」という質問をしました。一番多いのは「大学病院」だという結果にはなっていましたが、その他「保健所」「産科医療施設」「小児専門病院」など、多くの施設の協力が必要な状況にあるということがわかりました。

「新生児スクリーニング陽性時の対応は確立しているかどうか」という質問と、実際「陽性時にはどのような対応をしているか」という内容について質問していますけれども、「確立している」と答えた方が6割程度。「具体的にどのようなことをしていますか」というようなことに関しては、すごくきれいに均等に分かれていて、網羅的にすべていろんな「専門病院に紹介する」ようなことは網羅的にすべてやられている印象がありました。「実際どのようなカウンセリングを行っていますか」の質問に関しても、本当にいろんな回答があって、「疾患の説明」から「患者会」についてまで、皆さん全体的にご説明されてる、カウンセリングされているのだなということが結果からわかりました。

患者の取りこぼしのないフォロー

構築をしたのちに、アジェンダの3としては、陽性であった方が実際に小さい頃に治療を行うということがあって、その後症状がない状況で外来に来なくなるというようなことは予想されるのかと思い、「患者の取りこぼしのないフォローをするにはどうしたらいいのか」という質問をさせていただきました。まず患者登録システムがあることが取りこぼしのないフォローには役立つと考え、「フォローに役立つと思いますか」というちょっと強制的な質問になりましたが「はい」が多数となっています。

患者登録システムとしてご存じのものというと、「Remdy」とか「先天性代謝異常の登録シス

テム」、あとは「難病プラットフォーム」などが挙がりました。

「患者登録システムとして必要なこと、取りこぼしがないために必要なことは何でしょうか」という質問に関しましては、「登録の簡便さや医師の負担軽減」、また「無症状の方で受診されない場合は無関心または拒否的な場合があるので、ある程度強制力のあるシステムなども必要なのではないか」というご意見がありました。

・グループ討論

以上のような事前のアンケートの結果をお示ししたのちに、合計で 42 名の先生方に 5 グループに分かれていただいて、先ほどあったアジェンダを 1、2、3 と分けて、アジェンダ 1 として、対象候補疾患の是非について、アジェンダの 2 として、拡大新生児スクリーニング体制構築に必要な施設や人材等について、アジェンダの 3 として、患者の取りこぼしのないフォローの実現のために必要なことについて討論いただきました。

・アジェンダ 1

ここからがグループ討論のまとめになっております。まずアジェンダ 1、新生児スクリーニングの対象候補疾患について。話し合われたこととしては、対象疾患をどのように決めていくかがポイントである、ということ。「検査の費用対効果も考えるべきなのではないか」という意見や、「重症度や進行スピードの違いを鑑みる必要性もある」という意見もありました。特にやはり「家系内での異質性がある副腎白質ジストロフィーや体制整備の面では、議論を尽くしたのちに検討した方がいいのではないか」という話がありました。

また「米国の『RUSP』のような医学評価の日本版を作成したらよいのではないか」というのもありましたが、こちらは AMED の但馬先生の班で今、作成中であるということが情報提供されました。

あとは、「新生児スクリーニングが実施される前の情報提供が重要ではないか」という意見もありました。陽性となってからでは、なかなか情報が入りにくい部分もあると思うので、母子手帳を渡すタイミングなど、そういうところで情報提供が行われることはできないかという意見がありました。あとは「リテラシーの上昇」なども意見としてあります。また、これはなるほどと思ったものとしては、実施する場合に家族がどこまで知りたいかを考えるという意味で、疾患の階層を作って情報を提供して、その検査をするかしないかとかというようなことを、希望する、しないなど、あまり複雑にすると多分システム的に難しいと思うんですが、そのようなシステムがあってもよいのではないか、というご意見もありました。

・アジェンダ 2

次にアジェンダ 2 です。拡大新生児スクリーニング体制の構築について必要なこと、施設や人材について考えていただきました。

まずは体制構築のイニシアチブをとるべき施設や人材についてです。一次システム、地域の拠点や、二次システム、国で実施する登録などの全国の展開のような体制整備の構築が必要であろうということでした。地域に対応する医療機関がない場合は、「地域のこのエリアでは○○病院

がある、というような流動性があるシステムはいかがだろうか」というご意見がありました。

また「現在の新生児マススクリーニングは遺伝カウンセリングまでは派生していないことも多いのではないか」、「対象疾患が拡大されている地域では大学病院が中心であろう」と。ですので、実際「スタッフ、実働されるスタッフと教育するスタッフの育成も必要となってくるでしょう」というご意見です。遺伝子診療部としては診断後のフォローを実施する役割が大きいのではないかということで「長期フォローの役割を考えよう」というご意見がありました。また、先ほどとかぶってきますけど、妊婦や家族への事前の説明が必須なので、事前の遺伝カウンセリングがあると本当はいいのだが、なかなか難しいので、母子手帳やパンフレットにそういう内容が分かりやすいように作成して用いるのがよいのではないかという話がありました。

2番目として、いろいろなところとの協力体制が必要になりますが、ほとんどは出産された産科クリニックでの介入となると思われるわけですが、検査の結果から治療に至るまでの迅速性が必要と考えられるので、陽性以前からの情報、検査を受ける前の情報提供がある程度必要なのではないかという意見がありました。ですので、「行政や保健師さん等の協力も欠かせないだろう」というご意見でした。

陽性が判明した後の遺伝カウンセリングで心がけることとしては、陽性判明後のスキームを明示することが、陽性だということでかなりショックを受けるということも考えられますので、「明確なその後の流れをある程度明示する」ことは必要なのではないかなと思います。また「心理的な介入なども必要となってくるだろう」というご意見でした。

・アジェンダ3

最後にアジェンダの3なんですけれども、「患者の取りこぼしのないファローを実現するために必要なこととは」というところで、取りこぼしがないという言い方には3種類あるということで、1番は「スクリーニングで取りこぼしがないようにする」という意味と、2番目は「次世代」、これは「親世代」もあると思いますが、そこに向けた遺伝カウンセリング。あとは「未発症の方を取りこぼしなくフォローする」というなかなか難しいですが、そういう3つの意味がありそうだとなりました。

情報提供いただいたところで、陽性者リストがあるような行政もあって、行政から受診してるかの確認の手紙が来てるけれども、それでも途絶えてしまうこともあるので、病院の努力だけでは難しくて、「行政の介入が必要だ」ということが多く認められました。あまり早く診断をしてもライフステージによって受診が途絶えることもあるということで、やはり行政の関与というのは必要なのではないかという意見が複数認められています。

継続性のあるフォローや、担当医や専門の医療機関とかとの協力、連携が必要だということで、乳幼児健診というようなところでも保健師さんが「あれ？」と思った時には、遺伝カウンセラーなどとつながりがあったりすると、うまくつなげることができるのではないかというご意見もいただいています。あとは患者会もやはり今はSNSの時代で、発信することが多いので、関わりやすくすることも大切なのではないか、というご意見がありました。

・提言

以上３つのアジェンダを議論しました。ちょっとアジェンダを欲張り過ぎていっぱいになってしまいましたけれども、ワーキンググループの６としての提言は、これらを踏まえて、未発症のうちに治療を開始して発症を抑制する先制医療が必要であるということはやはり確実と考えまして、その観点から SMA、SCID、XLA に関しては体制を整えて NBS に加えていくことが望まれると言えると思います。

一方で、家系内での異質性があるライソゾーム病、これを一括りにするのも難しいですが、副腎白質ジストロフィーは体制整備を行った上で議論を詰める必要があるだろうと。

３番目、実施する場合に家族がどこまで知りたいかを考えるためにも、疾患の階層を作るという案、そういうシステムがあっても良いのではないかという意見がありました。

４番目としては、NBS の拡大を進めるためには検査を受ける前になるべくそういう検査を受けてるということを知っていただくことはやっぱり大切なのかなと思われるので、いろんな場所、両親学級とか母子手帳とかそういうところでの何か情報提供がよりできると良いのではないかというふうに提言しています。

あと５番目として、NBS で陽性となった場合に、取りこぼしなくフォローする必要があるので、医療や患者登録システム、行政、患者会とのネットワークが必須となるであろうということを提言案として考えました。以上です。

【高田】はい、ありがとうございました。

先生、これは極めて重要なテーマだと思いますが、ぜひ報告書の時に、この報告書を誰に送るかっていう、要するにターゲットをぜひ想定していただいてご検討いただきたいと思います。それはなぜかというと、もし行政を対象とするのであれば、必ず出てくるのは、ガスリーの時に設定する時に、最初６疾患選定された時の根拠としては、もちろん早期発見、早期治療でよくなるって、そういうのはもう大前提なのは当たり前なのですが、コストベネフィットですね。要するに頻度がどのぐらいで、1 万人に 1 人の疾患だったら、それを見つけるのにどれだけのコストがかかるのか。基本的には県の保護衛生協会でやってたりするので、そういったお金をつぎ込んで、お金に糸目をつけなければ、それはなんでもやるのが理想的でいいって話なんだけど、そういうナイーブな議論では駄目で、やはり行政を納得させて実用化させるためにはそういったところもクリアしないと駄目なんですね。ですから、100 万人に 1 人の疾患のためにスクリーニングに 1 人 100 万円かかるような検査だったら、それは当然無理って話にはなりますよね。そういったところも含めて、例えば SMA、SCID、XLA とかそういったものがコストはいくらかかって、どのぐらい分の 1 の頻度で、それが国費でやるのか、県でやるのか、それとも自費で選択で受けるのかっていうことも含めてご議論いただくといいのかなっていうのと。

あとはスクリーニングの思想としては、遺伝カウンセリング云々というのは見つけた後の話であって、長い歴史の中では治療を早期にするっていうことが目標なので、遺伝カウンセリングの体制がないからっていうのは、もしかしたらその次のステップなのかもしれないですね。やはり、検査 1 個にかかる金額、それから毎年今 100 万人弱の、90 万人近くの赤ちゃんが生まれている中でそれをやっていくにはどういう予算が必要なのかっていうことも含めて、彼らは何か提案し

た時には必ずそういう質問をしてくると思うので、そういった議論も一方ではされることが、報告書を出される時にはそういったことも議論の中に入れていただくと。要はこれを紙に書いて消えちゃうんじゃなくて、実効性のあるものに反映させていくためにはそういったところも、ちょっといやらしい話で恐縮なんですけれども、多分そちら側の人、行政側の方としてはそういうことを言ってくる可能性があるんで、そちらの方も検討いただけたらなと思います。

【加藤】はい。ありがとうございます。報告書にはそのように、はい、考えたいと思います。

WS6：難病領域の先制医療：
新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制

2021/10/17
第19回全国遺伝子医療部門連絡会議

東京女子医科大学　ゲノム診療科

ファシリテーター　加藤環
書記　浦野真理
スーパーバイザー　齋藤加代子

はじめに

- わが国の新生児マススクリーニングは、昭和52年度に開始されました。初期の対象疾患は、「ガスリー法」で検査するアミノ酸代謝異常症3疾患（フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症）とガラクトース血症、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎皮質過形成の6疾患でした。
- 1997年度からは、「タンデムマス法」の試験研究がすすめられ、2013年度から尿素サイクル異常症2疾患・有機酸代謝異常症7疾患・脂肪酸代謝異常症4疾患が全国でスクリーニング対象に加わりました。2018年度から脂肪酸代謝異常症のひとつであるCPT2欠損症が対象疾患に追加されています。
- **現在、検査や治療の開発に伴い、新たな候補疾患が増えています。候補疾患にも新生児スクリーニングを拡充することで、未発症のうちに治療を開始して発症を抑制する先制医療が可能となります。**

新生児マススクリーニングの対象疾患

対象疾患

分類		疾患名
先天代謝異常症	アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症
		メープルシロップ尿症
		ホモシスチン尿症
		シトルリン血症１型
		アルギニノコハク酸尿症
	有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症
		プロピオン酸血症
		イソ吉草酸血症
		メチルクロトニルグリシン血症
		ヒドロキシメチルグルタル酸血症
		複合カルボキシラーゼ欠損症
		グルタル酸血症１型
	脂肪酸代謝異常症	中鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
		極長鎖アシルCoA脱水素酵素欠損症
		三頭酵素欠損症
		カルチニンパルミトイルトランスフェラーゼ-１欠損症
		カルチニンパルミトイルトランスフェラーゼ-2欠損症
	糖質代謝異常症	ガラクトース血症
先天性甲状腺機能低下症		
先天性副腎過形成症		

新規対象（候補）疾患

疾患名	治療法
重症複合型免疫不全症(SCID)	骨髄移植、免疫グロブリン
脊髄性筋萎縮症(SMA)	遺伝子治療、核酸医薬、低分子薬
ライソゾーム病	酵素補充療法、骨髄移植
Pompe病	
ムコ多糖症	
Fabry病	
副腎白質ジストロフィー(ALD)	

タンデムマススクリーニングにより拡大（2014年）

新生児マススクリーニングは遺伝学的検査である
日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
2011年2月

1．本ガイドラインの適用範囲

本ガイドラインの主な対象は，遺伝子関連検査［注１］のうち，個人の遺伝情報を扱う上で，その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査［分子遺伝学的検査（DNA/RNA 検査），染色体検 査，遺伝生化学的検査，等］と，それを用いて行われる診断である．本ガイドラインにいう遺伝学 的検査はヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査，およびそれらに 関連する検査を意味している［注２］．医療の場において実施される遺伝学的検査には，すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず，保因者検査，発症前検査，易罹患性検査，薬理遺伝学検査，出生前検査，先天代謝異常症等に関する**新生児マススクリーニング**などが含まれる．

一方，がん細胞などで後天的に起こり次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現 の差異・染色体異常を明らかにするための検査・診断においても，生殖細胞系列の遺伝情報が関係 する可能性がある場合は，本ガイドラインを参照する必要がある．

3-2)-(2) 発症前診断

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては，**検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する**必要がある．結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し，被検者個人の健康維持の ために適切な医学的情報を提供する．とくに，発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていな い疾患の発症前診断においては，検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である．

難病領域の先制医療：
新生児マススクリーニングの拡充と未発症者の発症抑制
～アンケート結果～

２８回答（医師１９、認定遺伝カウンセラー７、不明２）

新生児スクリーニング対象の候補疾患

脊髄性筋萎縮症（SMA）は、筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病で、特にⅠ型は人工呼吸管理をしない場合には2歳までに9割以上が呼吸不全で死亡する疾患です。近年、アンチセンス核酸、遺伝子治療薬、低分子薬が承認され、遺伝子治療薬は未発症患者がその適応になっています。治療薬は、早期に未発症時に治療することでより高い効果が期待できることがわかっています。また、新生児期に治療をうけることで、特に遺伝子治療における副作用が抑えられることも知られています。スクリーニング検査法は、ろ紙血を用いた*SMN1*遺伝子の定量PCR法です。

質問.SMAにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

重症複合免疫不全症（SCID）は、T細胞産生障害に起因する原発性免疫不全症で、1歳までに根治療法である造血幹細胞移植を行わない限り致死的です。感染症罹患前の乳児期早期に造血幹細胞移植が実施されれば、生存率は90%近くと予後良好ですが、感染症罹患後の移植では40%台に低下することが知られています。スクリーニング検査法は、T細胞受容体遺伝子再校正に伴う環状DNA断片（TREC）の定量PCR法です。

質問.SCIDにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

X連鎖無ガンマグロブリン血症（XLA）は、成熟B細胞が欠損するために抗体が産生されず、無ガンマグロブリン血症となり、細菌感染症を反復します。治療法は、ガンマグロブリン製剤の定期補充療法です。適切な治療が行われないと、重症細菌感染症、気管支拡張症などの慢性肺疾患をきたします。スクリーニング検査法は、免疫グロブリンκ鎖遺伝子再校正に伴う環状DNA断片（KREC）の定量PCR法です。

質問. XLAにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？



新生児スクリーニング対象の候補疾患

ライソゾーム病は、ライソゾーム内に大量の脂質あるいはムコ多糖などを蓄積し、肝臓・脾臓の腫大、骨変形、中枢神経障害など、種々な症状を呈する疾患群で、現在60種の疾患が含まれています。酵素補充療法がファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症（I型、II型）で施行されており、いくつかの疾患については造血細胞移植が施行されています。スクリーニング検査法は、酵素活性測定法です。

質問.ライソゾーム病における新生児スクリーニングは必要と考えますか？



<必要無いと考える理由>
自由記載：疾患ごとに検討すべきである。
遺伝カウンセリングの体制が整っていない

新生児スクリーニング対象の候補疾患

副腎白質ジストロフィーは、中枢神経系白質、副腎皮質、血清、白血球、赤血球など全身の組織において極長鎖脂肪酸の増加を認め、中枢神経の脱髄や神経細胞の変性、副腎の機能不全を特徴とする疾患です。大脳型で発症早期の場合には造血細胞移植の効果が報告されています。スクリーニング検査法は、C26-lyso-ホスファチジルコリン測定です。

質問. 副腎白質ジストロフィーにおける新生児スクリーニングは必要と考えますか？

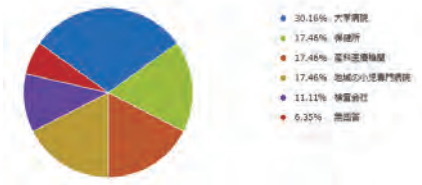


<わからない、必要無いと考える理由>
・病型や発症時期の予測指標が未確立　7/7
・X連鎖遺伝性のため、家系成員への影響範囲が広い

・ヘテロ女性も発症しうるが、女児スクリーニングについてコンセンサスが未5/7
・自由記載：遺伝カウンセリングの体制が整っていない。

拡大新生児スクリーニング体制の構築

- 質問. 所属の自治体で拡大新生児スクリーニングに関与している施設は？



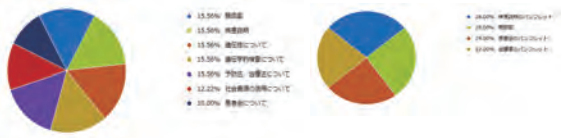
拡大新生児スクリーニング体制の構築

- 質問. 新生児スクリーニング陽性時の対応は確立していますか？
- 質問. 新生児スクリーニング陽性時の対応について具体的な内容を教えてください。



拡大新生児スクリーニング陽性判明後（専門医療機関で遺伝学的検査実施前）の遺伝カウンセリング

- 質問. 遺伝カウンセリングにおける内容を教えてください。
- 質問. 遺伝カウンセリングで必要と思う物を教えてください。



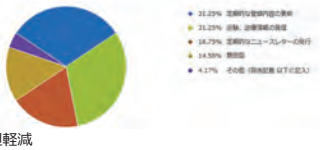
患者の取りこぼしのないフォロー

- 新生児スクリーニングの拡充により、診断を受けた患者は、取りこぼし無くフォローされる必要がありますが、新生児期に治療をして、症状未発症の場合には特に、途中で受診をしなくなる方もいることが予想されます。取りこぼし無くフォローをつなげるシステムを構築する必要性があります。
- 質問. 患者登録システムは、取りこぼしの無いフォローに役立つと思いますか。
- 質問. 患者を登録したことがある登録システムを教えてください。



患者の取りこぼしのないフォロー

- 質問．患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために患者登録システムに必要なことは何でしょうか。



・登録の簡便さ、医師の負担軽減
・無症状の方で受診されない場合は、無関心または拒否的な場合がある。ある程度、強制力のあるシステムまたはこちらからの積極的なはたらきかけが必要。

討論（５Gp）

アジェンダ１：新生児スクリーニング対象候補疾患
（SMA、SCID、XLA、ライソゾーム病、副腎白質ジストロフィー）の是非

アジェンダ２：拡大新生児スクリーニング体制の構築に必要な施設、人材等
・体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材は？
・協力体制を整えるにあたって大切なことについて
・陽性判明後の遺伝カウンセリングで心掛けること、必要なものについて

アジェンダ３：患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために必要なこととは

アジェンダ１
新生児スクリーニング対象候補疾患について

●対象疾患をどのように決めていくかがポイントになる：検査の費用対効果も考えるあべき。検査方法、費用などの課題を整える必要がある。
●各疾患で症状の重症度、進行スピードの違い等を鑑みる必要がある。
●家系内での異質性がある副腎白質ジストロフィーは体制整備の上で、議論を尽くした後にするべきである。
●米国RUSPのような、医学評価の日本版を作成したらよいのではないか。⇒AMED但馬班で作成中
●新生児スクリーニングが実施される前の情報提供が重要。母子手帳を渡すタイミングなのか、両親学級実施時に疾患の情報提供を行うと良いのではないか。
●市民・国民のリテラシーを上げる必要性がある。
●実施する場合に家族がどこまで知りたいかを考えるためにも、疾患の階層を作り、情報提供を希望する、しないなどを把握するシステムがあってもよいのではないか。
●それぞれの疾患の治療のエビデンスを把握し、明確になっている疾患は実施するなどの基準を作成する必要性。

アジェンダ２
拡大新生児スクリーニング体制の構築について

1．体制構築のイニシアチブをとるべき施設、人材について
●一次システム（地域拠点）、二次システム（国で実施する：登録などの全国展開）のような体制整備の構築：地域に対応する医療機関がない場合、地域のこのエリアでは○○病院がある、などの流動性があるシステムがよいだろう。
●現在の新生児マススクリーニングには遺伝カウンセリングまで派生していない。対象疾患が拡大されている地域では大学病院が中心である。
●実働のスタッフと同時に教育するスタッフの育成も必要だろう。
●遺伝子診療部は診断後のフォローを実施する役割となるのではないか。陽性判明後は家族にとって衝撃も大きいため、長期のフォローに関わる必要がある。
●遺伝子診療部だけでは専門性を網羅した専門領域のスタッフとの連携が望ましい。
●妊婦や家族への事前の説明が必須。事前の遺伝カウンセリングがあればよいがなかなか難しいだろう。母子手帳やパンフレットを作成して用いることがよいのではないか。

アジェンダ２
拡大新生児スクリーニング体制の構築について

2．協力体制を整えるにあたって大切なこと
●ほとんどは出産された産科・クリニックでの介入となると思われるが、検査の結果から治療に至るまでの迅速性が必要と考えられるため、陽性以前からの情報提供が必須。陽性であれば、治療優先になり、遺伝カウンセリングを受けるタイミングがないかもしれない。パンフレットの配布などが必要。
●家族の中で疾患についての話ができる情報源が必要。妊婦さんへの周知、情報提供ができる活動があるべき。
●行政や保健師等の協力も欠かせないと考える。

3．陽性判明後の遺伝カウンセリングで心がけること
●陽性判明後のスキームを明示する。
●心理的な介入は臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー®などのバックアップ体制を整えておく。

アジェンダ３
患者の取りこぼしの無いフォローを実現するために必要なこととは

●取りこぼしが無いには3種類。１.スクリーニングを取りこぼしなく、２.次世代にむけた遺伝カウンセリング３.未発症の方を取りこぼし無くフォロー
●福岡では陽性者リストがあり、行政から受診しているか確認の手紙がある。その時点で電話連絡をすることが可能だが、それでも途絶えてしまうことがある。病院の努力だけでは難しく、行政の介入が必要
●あまり早く診断をしてもライフステージによって受診が途絶えることがある。ある程度行政が関与をするフォローアップが必要
⇒継続性のあるフォロー、担当医及び専門性のある医療機関に組織を置き、連携を図りながらフォローをする。乳幼児健診を取りこぼしの予防に役立てられれば。保健師が遺伝カウンセラーなどを知っていればつなぎができる。ただ保健師のマンパワーなどの限界も存在。患者会や医療機関がSNSで発信し、関わりやすくすることも大切。医療者が正確な情報提供をし、理解をしていただくことが大切

WS６　提言案

1）未発症のうちに治療を開始して発症を抑制する先制医療が必要である。
その観点から、SMA、SCID、XLAは、体制を整えてNBSに加えていくことが望まれる。

2）一方で、家系内での異質性があるライソゾーム病、副腎白質ジストロフィーは体制整備の上で
議論を詰める必要がある。

3）実施する場合に家族がどこまで知りたいかを考えるためにも、疾患の階層を作り、情報提供を希望する、しない
などを把握するシステムがあってもよいのではないか。

4）NBSの拡大を進めるためには、母子手帳での情報提供、パンフレットの整備、両親学級の場を利用
した検査前の情報提供が大切。助産師、保健師、行政等との協力も不可欠である。

5）NBSで陽性となった場合取りこぼし無くフォローをする必要がある。医療、患者登録システム、行政、患者会との
ネットワークが必須となる。

【高田】どうもありがとうございました。これで６個のセッションは終わります。
これから総合討論ということでよろしいんですかね。

【小杉】総合討論に入りたいと思います。もうあと 25 分、27 分ぐらいしかないので、全般的なことに関わる話がいいと思っています。

先ほどワークショップ５で、認定遺伝カウンセラー制度の到達目標の話が出ましたが、これはある意味、到達目標をアップデートすることによって認定遺伝カウンセラーの質確保というところに重要なポイントでありますし、ワークショップ２のところでちょっと話が出てきた国家資格化とかそういうものも睨んでのことだと思います。一方で、いろんな所から、「認定遺伝カウンセラーが足りない。足りなさすぎる」ということを相当言われるわけです。それで制度委員会であるとか、それから遺伝カウンセリング学会も、人類遺伝学会とともに認定遺伝カウンセラー制度を持ってるわけですが、遺伝カウンセラーのほうに関しては、特により遺伝カウンセリング学会のほうが主導であるということもあわせて、制度委員会や遺伝カウンセリング学会がそういうところに対して、「遺伝カウンセラーを増やす方策としてどういうことを考えるのか。そのためにどういうことを国に要望するのか」というメッセージが、私が思うにあまり出てきていないので、そのへんを三宅先生とか櫻井先生にコメントをいただければと思いますが、いかがでしょうか。

【三宅】私から先に。実はその件に関しては、櫻井先生とは少し、認定遺伝カウンセラーの将来像を考えようということで、これから打ち合わせをしていこうという話はしていました。いわゆる国家資格化を考える場合、人数が少ないと国家資格化しにくいという問題があって、逆に増やすためには、実際には足りないとは言われていても、実際に“雇い”というのがどうなっているのか、と。“雇い”そのものというのは、例えば、東京とかではあふれているけれども、地方にはなかなか少ない。いわゆる偏在の問題がやっぱり、医師と同じように出てきているということがあると思います。ここで、ただ、雇われるときに事務職なのかということになると、普通の大学院卒の給料はもらえないということになってきて、費用対効果が悪すぎると。というような問題もあるなと思ってます。なので、ニワトリとタマゴ問題で、雇用の状態が悪いから逆に地域に行かない。雇われないから、というところもあると思います。ただ、養成課程そのものは増えてはいるのですが、今度はそれに対して、いわゆる質担保という意味で粗製乱造になってはいけないということ。それからもう１つは、指導者がどうか。なので、１つはやはり、今回も少し出ましたけれど、やはり教育の面で認定遺伝カウンセラーを雇っていただければ、ということが１つ、その提言なのだと思います。ただ、全国遺伝子医療部門連絡会議からの要望としては、じゃあどこに出すかというと、いわゆる養成課程をこれから作るところの大学院等になると思います。それが１つかと思います。

国家資格化に関しては、やはりきちんとした制度目標、それから養成課程の規定等、全般的にきちんとそろえて出さないといけないということは常に考えておりますので、そこの体制整備を制度委員会が進めようと思っていますし、連絡会議の立場としては、それは早く進めてもらわないと困るよねというところを、自分で自分に言うわけですが、そういったところなのではないか

なと思ってます。

【小杉】ありがとうございました。人類遺伝学会の金曜日のときに、佐々木課長とか塩崎さん、それから高田先生の大会長講演もふくめて聞かせていただいたんですが、そのなかで、誰だったかな。佐々木課長だったか塩崎先生だったか忘れましたけど、要するに、新たな国家資格を作らないという20、30年前の閣議決定が、閣議決定というのは、それはだから国家資格は規制だからという考えだったんだけども…、という話があったと思うんですけど、高田先生、その辺のことをちょっと教えてもらえませんか。

【高田】はい。実は、自民党のデータヘルス・ワーキングの委員長が塩崎さんで。3月でしたか、そこに呼ばれてレクに行った時に、遺伝カウンセラーの国家資格化について、かなり私、しつこくねちっこく言ってきたんですけども。その際に愚痴るかのように言ってきたのは、1996年の閣議決定の場で、「規制改革、規制緩和」という大号令のなかで、新たな免許というのは規制だということなので、それは当面の間はなしにしよう、ということが閣議決定をされたんです。96年の7月だったかな。それで、それを厚労の役人が私にこの十何年、金科玉条のごとく言われて非常に腹立たしく思ってきていて、それをさっき言ったようにぶちまけました。「規制というのは何でもかんでも緩和すればいいわけじゃなくて、必要なものはちゃんと作るべきじゃないですか」ということを、その場で言ったんですね。そこの場には塩崎さんだけでなくて自民党のそうそうたる人もいたので、「誰だ、そんなこと言ったのは」という話になりまして。「必要な資格は作るべきじゃないか。こんなものは無視していい。閣議決定がなんだ」という話になって。

その場に、厚生労働省と、それから内閣官房と、健康・医療戦略室ですね、それと経産省、経産省はそこには口出しするはずもないんですけども、そういう人たちに、「いいね？」と自民党の先生方が言って、もう彼らは頷くしかなかったっていう。だから、閣議決定は金科玉条であるというものではないので、それに全部、不磨の大典みたいな扱いをする必要はないじゃんという話になったので、その時点で私は、崩れたと思ってますので。役人が言い訳をする、つぶしたがる議論のときに言ってるんだということがその場でわかりましたので。そこは、塩崎さんも先頭を切って、「そんなものは無視だ」というふうに言ってくれていましたので、まあいけるんじゃないかなと思った次第です、そのときは。

【小杉】それで、あの話のなかで、例の、直前で流れた議院立法の話といっしょに出てきたと思うんですけど。

【高田】そこから1カ月2カ月以上先の話です、頓挫したやつはね。

【小杉】それで、頓挫したことによってその遺伝カウンセラーの話はどうなる？

【高田】もうちょっと丁寧にお話ししますと、ゲノム新法という名目ですけど、要はゲノム医療等を推進するための、国民に広く遍く提供するための体制整備をする法律と。要するに、がん医

療基本法でしたっけ？推進法か。ができたときに、それによってがん医療基本計画というのができて、それが第一期、二期、三期とくるなかで、「がん医療を進めなければいけない」という一条の一文が入っただけで、がん医療が強力に進むことになって、がん対策課なんていうものができて、ものすごい勢いでがんに対する医療が推進されたと。

ゲノム医療も同じで、医療に関わらずゲノムに関するビジネスも含めてですけれども、インフラを整備し、かつ法律を整備し進めていくためには、まず理念法が必要で、それを作ろうというところから議論が始まりました。そして、基本法とするのか推進法とするのかという議論もしました。「推進だけじゃいけない。ブレーキも必要だ」とか、いろんな細かいところの議論があったんですけども、基本的にはみなさん賛成で。ただ厚労省や文科省の一部が、既にいろんなガイドラインとか法律でカバーされてる部分なので、そんな柱を何本も作るようなことになるようなのは必要ないんじゃないかっていうことを、その議連のときに言った役人がいたんですけど、それは結局、最終的には「何を言ってるんだ」という話になって、政治家ってすごいなって思ったんですけども。そういう全部建て付けでカバーできてるという話ではないという形で、ゲノムを首座に置いた形での法律は必要だというふうに言ってくださって、進むことになったんです。

そのなかには、個人遺伝情報の保護だとか、医療の提供体制の整備だとか、そのなかにDTCとか、それから人材養成ですね。人材育成というような重要な柱をいくつもいくつも入った基本法、理念法が案として作られて。それができると要するに、先ほど言ったように、法律というのは文章になるとそれが機能を発揮しますので。「必要な人材養成」という言葉が入ると、それは僕が内々に衆議院法制局と参議院法制局と大臣経験者と話したとき、「これが遺伝カウンセラーにつながりますよ」という話を、言質を得ていたので、そこで、国家資格という形で人材養成というのをからめて向いていくということで、そこで、僕はそのレクチャーのときに、「96年の閣議決定があって」という話を敢えてしたんです。

そしたらそれがそういう話題になって、「厚労、どうなんだ？」という話になった。厚労も突然ふられてびびってしまって、「たしかにそういうことがございまして」としどろもどろになりながら、結局、「だから駄目って絶対言えるのか？」という話をしたら、「えー・・・」となりまして。それで結局は、「そんなもの関係ない」と。「これだけゲノム医療が進んでいくなかで、資格が必要だったら資格も考えなきゃいけないだろう」というふうな議論になってくれたので。自民党のデータヘルス・ワーキングでしたけれども、実はその前から、超党派の議連ですね、そちらのほうでも議論が進んでいたので、そこで自民党が大きく乗っかってくるという形になったので、流れ的には非常にいい雰囲気になってきたという次第です。

だから、いろんな頓挫した理由に関してはちょっとこの場でいうのは憚れるんですけれども、いろんな事情があるなかで、今後は、やっぱり条文が1個入る、「ゲノム医療を進めるんだ」という一文が入るだけで、世の中どんがらがったって変わってきますので、めげずにもうちょっといま頑張らなきゃ、踏ん張りどころなのかなと思っているので。総選挙が終わったら、そろりそろりとまたやっていこうとは思っていますので。またいろんなデータをお寄せいただけると助かりますので、よろしくお願いします。

【小杉】わかりました。ありがとうございます。そしたら、新しい国会になったら、それをまず

進めて、その次の段階という感じの流れですね。

【高田】そうそう、そうです。

【小杉】なんでこういうことをお伺いしたかというと、つい最近、難病対策課で話をしてると、「新しい国家資格は規制だから、そういうことはしない」と言ってる人がいたので。

【高田】それが厚労のすべての底流に流れている、つぶすための議論というやつです。僕が長年経験してきたやつです。

【小杉】だから、今の話がもうちょっと厚労に幅広く周知されたら……。

【高田】もう、全部凌駕しますから、大丈夫です。

【小杉】わかりました。ありがとうございます。それがだからワークショップ２のところで出てきた話とも関連するところかなというふうに思いましたので、今回の人類遺伝学会のほうの話ともつながることなのでお伺いをさせていただきました。あと、さっきも三宅先生が仰ったんですけど、臨床心理士の、要するに数も足りないと言われながら、国家資格化するには足りないと言われるというのもあって。だから、臨床心理士と二桁ちがうんですね。３万人ほどいるわけなので。そのへんちょっと確かに、井本先生からもコメントが入ってますけど、どういうタイムスパンで人をどのくらい作っていくのかというのは、これは専門家集団として考えていかないといけない。人材養成、厚労省はやっぱり、全ゲノム解析に関するドキュメントを見ても、「オン・ザ・ジョブ・トレーニングでする」としか、一言しか書いてないんですね。そのところはやっぱり強力に推していかないといけないし、制度委員会とか遺伝カウンセリング学会ともご検討いただきたいと。ちょっとそういう話に流れてしまいまして申し訳ございません。

それでは、各ワークショップの先生方のほうから、今の全体の話を通じて、一言ずつご発言、その前に参加者のほうから何かご質問とか、全体に向けてのご質問はございませんでしょうか。なければ、ワークショップの１から、コーディネーターの方に全体に向けてご発言が足りなかった点であるとか、それからほかのワークショップに関連するような話題とかがあれば、一言ずつお願いできればと思います。よろしくお願いします。じゃあ、岡崎先生からいかがでしょうか。

【岡崎】ワークショップ２から６までのプレゼンテーションを聞かせていただきまして、私の今回担当させてもらった標榜診療科の部分にも関係する部分が多々あり、遺伝カウンセラーであったり、保険の問題、あとは役割といったところもそうですし、幅広く医療全体につながるところといった点など、我々がやるべきであるところを、しっかり明確化して進めていく必要があるかと思いました。

また、先ほどの提言案で遺伝科でいきます、というような提言をさせていただきましたが、そこの部分はいろんな意見があるかと思いますので、今回は「仮の」という形で付けて提言案を作

成しようかなと思います。ただやはり、呼び方を決めて進めていくというところは大切かなと思うので。なので、何らかの方法で、まず名前を決めるというのは、早めに決める必要があると考えました。

実は今回のこのワークショップを迎えるにあたって、ファシリテーターの先生方のアドバイスもあって、厚労省の担当の方と事前にお話を、面談させてもらう予定でいたんですけども、ちょっと予定が合わなくて、これからさせてもらう予定になっています。そういったところからの情報収集も含めて進めていく予定でおります。

今回、私初めて担当させていただきましたが、岡山大学の平沢先生、東京医科歯科大学の吉田先生、日本大学の中山先生、そして高田先生、福嶋先生、そして私の直属の上司の難波先生、あと足立先生、遺伝カウンセラーの青木さんにも非常にお世話になりましたので、この場を借りて改めて御礼を申し上げたいと思います。あと、古庄先生にもいろいろとご助言をいただいております。ありがとうございました。以上です。

【小杉】ありがとうございました。重要なポイントかなと思います。ちょっと、さっき言い忘れたのですが、そういう意味で、国家資格化のほうは、やっぱり実際に人を作っていかないといけないので、道筋はできても時間はある程度かかる。あと、標榜診療科のほうもたしかに重要なことだと思いますが、やっぱり、比較的容易にできるんじゃないかなと思うことは、遺伝カウンセリング加算じゃない遺伝カウンセリング料の保険診療化じゃないかなと思うんですよね。今、要するに、保険に通っている検査をやるときの遺伝カウンセリングしか保険診療でできないわけで。それ以外が全部自由診療になってるというところが、今後、診療の問題が発生したり発生しやすくなって、要するに、遺伝医療部門が遠かったりというようなところにもあるので、そういうところについても働きかけが一緒に必要なのかなと思いました。

【高田】先生、１個だけ。あくまで、今、標榜科の話は、診療報酬規程の問題の話であって、各病院がどんな名前を名乗ろうが、それはまったく別のイシューですので、それは気にしなくていいと私は思っています。だから、遺伝診療科とか臨床遺伝部とかいろんな名前をつけているのは、それはそれで全然かまわなくて。ただ、診療報酬の請求元として、遺伝科から出るというそこの一点ですので、そこは誤解しないように。みんな、すべての施設が遺伝科と名乗らなくてはいけないというのは誤解ですので、それはそうじゃないということをご理解ください。

【岡崎】わかりました。ありがとうございます。

【小杉】それではワークショップ２の松本先生、よろしくお願いします。

【松本】はい、よろしくお願いします。前半で聞きたいことをたくさんお話ししてしまいまして、ありがとうございました。国家資格化に関しては、非常にたくさん意見をいただいて理解が深まりました。今回、ワークショップ２でもう１つ言いたいなと思いましたのは、今後がん全ゲノム解析になると、それぞれの疾患のガイドラインというのを一つ一つ探しに行かないといけなく

なってしまいますので、先ほど膵がんのサーベイランスについて膵がんのご専門の先生からコメントをいただいて大変有用だった様に、様々なガイドラインをひとつの場所に集めていただいて、そこ（例えば日本人類遺伝学会の HP など）に行けば皆さんが遺伝のことも一緒に調べられるというような場所を作っていただけるのかどうかというところで、スーパーバイザーの井本逸勢先生からもご意見をいただいていましたので、非常に勉強になりました。何か役に立つ提言ができればと思っております。ありがとうございました。

【小杉】ありがとうございました。それでは次はワークショップ３、中島先生お願いします。

【中島】ありがとうございます。ちょっとかけ離れたトピックだったのですが、でもやはり大変勉強になりました。今、オンラインの遺伝カウンセリングはほとんど医師がやることが実態だと思いますが、海外では遺伝カウンセラーがやってる場合も多々あるように思います。今の、オンライン診療の指針のなかにも、もうすでに遠隔医療、健康医療相談という医師以外ができる枠組みもあって。遺伝に対するそういうニーズに、すべて臨床遺伝専門医とかが答えることはできないので、カウンセリングのほうも、コンビネーションで、そういう一部、カウンセラーが担うのがくるんではないか。そのためにも資格化とか標榜科というのがつながっていくのかなっていう、実はつながっているんだということにちょっと気づきまして、大変勉強になりました。ありがとうございました。

【小杉】中島先生、ありがとうございました。それではワークショップ４の江川先生、お願いします。

【江川】今日は本当にありがとうございました。私はワークショップの参加経験も少ない中での、今回初めてのリーダー役でしたが、仲間と参加者のみなさまに助けて頂きました。私たちの WS は周産期領域に特化した内容でしたので、WS 全体を通じての意見というのは特にありませんが、出生前検査は件数も多いですから遺伝教育に関しては入口になりうる重要な領域と考えています。産婦人科医だけでなく、認定遺伝カウンセラーや小児科の先生、その他いろいろな領域の先生にご協力頂き、よりよい教育体制が作れればと思っています。ありがとうございました。

【小杉】はい、ありがとうございました。それでは、ワークショップ５の山本先生、お願いします。

【山本】はい、ありがとうございました。ワークショップ、様々伺っていて、遺伝科を標榜科にするというお話ですとか、あと保険でカバーできる領域もかなり増えてきているので、それもあるからこそやはり認定遺伝カウンセラーの国家資格化。やはり国家資格のない者が保険の診療に関わるというのでいろいろコメントをいただくこともありますので、そこの部分を急ぎ進めないといけないなぁというふうにも改めて思いました。なので全部つながっているので、日本における認定遺伝カウンセラーが何をする人なのか、しっかり明文化して、コンテンツをしっかり定めるというのが、まず一番最初に急いでやらないといけない大切なことかなと思います。

最後ですけれど、ゲノム新法のお話も大変勉強になりました。領域全体のなかでの自分たちの

立ち位置というのをよく今後とも学んで進んでいきたく思いますので、よろしくお願い申し上げます。

【小杉】はい、ありがとうございました。それでは最後、ワークショップ６番の加藤先生、よろしくお願いします。

【加藤】よろしくお願いします。今日、ほかのワークショップを聞かせていただいて、ワークショップ６は比較的、制度に訴えるという感じとはちょっと違う感じになっていたんだなということを感じましたけれども。今回ワークショップ６はですね、40 名以上の方に参加していただいて。その道のすごい重鎮の先生方とかいっぱい参加していただいて、熱心に議論していただいて、本当にいい時間が過ごせたので、ぜひメッセージが残せるような、先ほど高田先生にもご指摘いただいたようなコストの面とかを調べて書き加えることで、ちゃんとした報告書としてまとめていきたいなと思っています。ありがとうございました。

【小杉】ありがとうございました。もう終わりの時間になりますけれども、ワークショップでディスカッションされた内容というのは、コーディネーターの先生方、これから記録として起こしていただいて、報告書に掲載されることになります。今まで第１回からのすべての連絡会議の報告書というのはホームページにあがっておりまして、それの中の内容、ディスカッションされたことをですね、例えば先ほどモデル・コア・カリキュラムの中に遺伝の内容が含まれるというような、実際の政策とか方針に反映されているものも多くありますので、ぜひ、今回のディスカッションは非常に将来的にも役に立ち得るというものだというふうに認識していただければと思いますし、ぜひ、ほかのグループの報告、それからこれまでの報告等も必要に応じて参照いただければと思います。高田先生、何かコメントあれば、最後。

【高田】はい、最後ですね。三宅先生が先ほどいった、ニワトリが先かタマゴが先かの議論はほんとにその通りなんです。まったくおっしゃる通りで。ただ一方で、数が少ないからダメじゃんという議論を、厚労省は必ずふっかけてくるんですね。でもそこで負けてはいけなくて、少ないから増やさないといけないんだという議論と、それから必要なんだということを、「それこそあんたたちがそれをやらなきゃいけないんでしょ」という切り返しを、ぜひ、いろんな場でいろんなことを言われることがあると思いますので、そういうときに負けない。信念を貫くというか、厚顔……、わかりませんけども面の皮を熱くして、ぜひ、みんなで頑張っていきたいと思います。そのうえで方法論的なところは、国家資格になると卒前教育から国家試験、それから文科省の医学教育課とか医政局とか、いろんな調整が入ってくることになるんですけれども、そういった話までもっていけるところまでまず行くということが極めて大事なので、ぜひみなさんご協力のほどよろしくお願い、私がこんなことを言うのはへんですけど、お願いしたいと思います。ぜひ頑張っていきましょう。以上です。

【小杉】ありがとうございました。それでは時間になりましたので、総合討論を終了いたします。

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第 19 回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿

〈参加維持会員施設〉　　施設番号順

施設番号	施設名	部門名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科／看護部／大学院医学研究科　他
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室
5	秋田大学	
6	山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
7	東北大学病院	遺伝科・遺伝子診療部／脳神経内科／東北大学　東北メディカルメガバンク機構
8	岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科／岩手医科大学　いわて東北メディカル・メガバンク機構イノベーション推進・人材育成部門
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部
11	自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
12	獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室／総合周産期母子医療センター
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部
16	千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部／泌尿器科
17	日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室
20	東京大学医学部附属病院	
22	東京医科歯科大学医学部附属病院	がんゲノム診療科／遺伝子診療科／東京医科歯科大学医歯学総合研究科
23	順天堂大学 医学部附属順天堂医院	大学院医学研究科・臨床遺伝学／医学部　臨床遺伝学
24	慶應義塾大学病院	
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター
26	東京女子医科大学	遺伝子医療センターゲノム診療科
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部／産婦人科
28	昭和大学	先端がん治療研究所
29	杏林大学医学部付属病院	
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部／産婦人科・遺伝診療部／難病治療研究センター・遺伝診療部
33	北里大学病院	遺伝診療部
34	東海大学医学部附属病院	遺伝子診療科
36	信州大学 医学部附属病院	遺伝子医療研究センター
37	新潟大学医歯学総合病院	ゲノム診療部　遺伝医療センター
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部

施設番号	施設名	部門名
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部・遺伝医療支援センター
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部
43	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター
45	名古屋市立大学病院	産科婦人科
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科／藤田医科大学医学研究科分子遺伝学／総合医科学研究所　分子遺伝学　他
47	愛知医科大学病院	臨床腫瘍センター／呼吸器・アレルギー内科
48	三重大学医学部附属病院	ゲノム医療部／耳鼻咽喉・頭頸部外科
49	滋賀医科大学医学部附属病院	臨床遺伝相談科
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部／大学院　医学研究科社会健康医学系専攻専門職学位課程遺伝カウンセラーコース　他
52	京都府立医科大学附属病院	小児科
53	大阪医科薬科大学病院	遺伝カウンセリング室
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部 / 保健学科　検査技術科学専攻
55	大阪市立大学医学部附属病院	大学院医学研究科臨床遺伝学／障がい医学再生医学寄附講座
56	近畿大学病院	遺伝子診療部
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部／総合周産期母子医療センター
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター／小児科／産婦人科
59	神戸大学医学部附属病院	小児科
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部／兵庫医科大学　産科婦人科学講座
61	岡山大学病院	臨床遺伝子診療科／岡山大学　臨床遺伝子医療学
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療部
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科／鳥取大学　研究推進機構　研究基盤センター
65	広島大学病院	遺伝子診療科／看護部Ⅱ外来
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部
67	徳島大学病院	臨床遺伝診療部
68	愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部／小児科・臨床遺伝医療部
69	高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部
70	香川大学医学部附属病院	臨床遺伝ゲノム診療科
71	産業医科大学	眼科

施設番号	施設名	部門名
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部／小児科
73	福岡大学病院	
74	久留米大学病院	小児科
75	佐賀大学医学部附属病院	
76	長崎大学病院	ゲノム診療センター／産婦人科
77	熊本大学病院	
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室／脳神経内科／ 大分大学　医学部産科婦人科学講座
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部
80	鹿児島大学病院	血液・膠原病内科／腫瘍センター
81	琉球大学病院	遺伝カウンセリング室
83	国立精神・神経医療研究センター病院	遺伝カウンセリング室／国立精神・神経医療研究センター　メディカルゲノムセンター
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部 遺伝相談室
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター／臨床ゲノム科
86	国立成育医療研究センター	
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門
89	国立がん研究センター中央病院	遺伝子診療部門
92	神奈川県立こども医療センター	遺伝科
94	社会医療法人母恋　天使病院	臨床遺伝センター
95	聖隷浜松病院	臨床遺伝センター
97	東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科
98	がん・感染症センター　東京都立駒込病院	遺伝子診療科
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部
100	国立病院機構医王病院	
101	名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	遺伝診療部
102	四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター
103	学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院	遺伝診療センター
104	独立行政法人国立病院機構九州医療センター	ゲノム診療部／産婦人科／小児科
106	兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部／がん医療
109	医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療科／産婦人科
110	北野病院	乳腺外科
111	国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター／視覚研究部・眼科
113	社会医療法人　愛仁会　高槻病院	遺伝診療センター

施設番号	施設名	部門名
114	愛知県がんセンター	リスク評価センター
115	国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科
116	埼玉医科大学総合医療センター	遺伝相談室
118	公益財団法人　ちば県民保健予防財団	遺伝子診療科
120	大阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター
121	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター
122	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	臨床遺伝診療科／産婦人科
123	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科
124	亀田総合病院	臨床遺伝科
125	東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科／産婦人科
126	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部／遺伝カウンセリング室
127	茨城県立中央病院･茨城県地域がんセンター	遺伝子診療部
128	昭和大学横浜市北部病院	臨床遺伝･ゲノム医療センター
129	香川県立中央病院	がんゲノム医療センター
130	堺市立総合医療センター	遺伝診療科／脳神経内科
131	青森県立中央病院	臨床遺伝科
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科
134	富山県立中央病院	
135	独立行政法人国立病院機構福山医療センター	乳腺･内分泌外科
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科
137	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター／産婦人科／経営企画課企画係

〈未登録施設参加者等〉

順不同・敬称略

施設名	部門名	参加者名
新潟大学大学院	保健学研究科	有森 直子
新潟大学大学院保健学研究科		山谷 美里
新潟県立がんセンター		三冨 亜希
新潟大学大学院	博士前期課程	大賀 有佳子
新潟大学保健学研究科		田中 久喜
姫路赤十字病院		谷口 真紀
新潟県立がんセンター新潟病院		野上 仁
一社）日本衛生検査所協会		堤 正好
県立広島病院	生殖医療科・ゲノム診療部	原 鐵晃
県立広島病院		土井 美帆子

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設名簿（2021 年度）

施設番号順・敬称略

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8648	北海道札幌市北区北14条西5丁目	011-716-1161(内)6028	011-706-7056	矢部　一郎
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科	060-8543	北海道札幌市中央区南1条西16丁目	011-611-2111 38750/27900	011-688-5354	櫻井　晃洋
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2870	0166-68-2879	蒔田　芳男
4	弘前大学医学部附属病院	総合患者支援センター／遺伝カウンセリング部門	036-8563	青森県弘前市本町53	0172-39-5551	0172-39-5338	大門　眞
5	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
6	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 5296	023-628-5583	鈴木　民夫
7	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	022-717-8139	022-717-8142	青木　洋子
8	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 3258	019-907-3771	福島　明宗
9	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	渡邉　尚文
10	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
11	自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本　禎彦
12	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北小林880	0282-86-6212 2139	0282-86-6212	菱沼　昭
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 医学学系棟4B260	029-853-3177(内)3352	029-853-3333	野口　恵美子
14	埼玉医科大学病院	難病センター 遺伝子診療部	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1741	049-276-1741	大竹　明
16	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	043-226-2325	市川　智彦
17	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(内)2570	03-5375-8076	中山　智祥
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室	173-8606	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-1211	03-3964-9177	渡邊　清高
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-3822-2131(内)6292		山田　岳史
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-9566 35412	03-5800-8873	織田　克利
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2103	古川　洋一
22	東京医科歯科大学	遺伝子診療科	113-8519	東京都文京区湯島1-5-45	03-5803-4724	03-5803-4725	吉田　雅幸
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	ゲノム診療センター	113-8431	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-5800-5022	新井　正美
24	慶應義塾大学	医学部／臨床遺伝学センター	160-0016	東京都新宿区信濃町35	03-5363-3890	03-5843-7084	小崎　健次郎
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-6111 医局ex5822	03-6258-0395	河島　尚志
26	東京女子医科大学	遺伝子医療センター ゲノム診療科	162-8111	東京都新宿区河田町8-1	03-3353-8111 34236	03-5269-7594	齋藤　加代子
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部	105-8471	東京都港区西新橋3-19-18	03-3433-1111 3545	03-3432-1533	川目　裕
28	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	03-3784-8670	03-3784-8355	関沢　明彦
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝カウンセリング外来	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-44-0645	市川　弥生子
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部	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
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9 先端医科学研究センター405	045-787-2692	045-350-2858	浜之上はるか
32	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	044-977-8111	津川　浩一郎
33	学校法人北里研究所 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
34	東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121	0463-92-2600	大貫　優子
35	山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3821	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-6765	石黒　浩毅
36	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	0263-37-2282	0263-37-3216	古庄　知己
37	新潟大学医歯学総合病院	ゲノム診療部 遺伝医療センター	951-8520	新潟県新潟市中央区旭町通1-754	025-227-0352	025-227-0363	池内　健
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部	930-0194	富山県富山市杉谷2630番地	076-415-8863	076-415-8863	仁井見　英樹
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部	920-8640	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2861	076-265-2861	渡邉　淳

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511 (内)8353	076-218-8081	新井田　要
41	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	0776-61-8351	0776-61-8110	中本　安成
42	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	053-435-2310	053-435-2310	堀田　喜裕
43	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000 6349	058-230-6348	森重　健一郎
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	466-8560	愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65	052-741-2111 (内)5043	052-744-2853	尾崎　紀夫
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8601	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町川澄1番地	052-853-8241	052-842-2269	鈴森　伸宏
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98	0562-93-2111 9785(内)	0562-93-8831	倉橋　浩樹
47	愛知医科大学	遺伝外来	480-1195	愛知県長久手市岩作雁又1番地1	0561-62-3311	0561-63-3403	内田　育恵
48	三重大学 医学部附属病院	ゲノム診療科	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-232-1111 5395	059-231-5136	奥川　喜永
49	滋賀医科大学　医学部附属病院	小児科・臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2228	077-548-2230	丸尾　良浩
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	634-8522	奈良県橿原市四条町840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保　敏也
51	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河原町54	075-751-4350	075-753-4649	万代　昌紀
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5659	075-251-5659	黒田　純也
53	大阪医科薬科大学病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府大学町2-7病院外来棟3階　がんゲノム医療管理室	072-684-6751	072-684-6752	鮫島　希代子
54	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
55	大阪市立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	545-8586	大阪府大阪市阿倍野区旭町1-5-7	06-6645-2121 (内)3816	06-6636-8737	新宅　治夫
56	近畿大学病院	遺伝子診療部	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東377-2	072-366-0221 (内)5645	072-366-4846	西郷　和真
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部	641-0012	和歌山県和歌山市紀三井寺811-1	073-447-2300 2268	073-445-1161	南　佐和子
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター	573-1010	大阪府枚方市新町2-5-1	072-804-2517	072-804-2045	塚口　裕康
59	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	078-382-6090	078-382-6099	野津　寛大
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6111 0798-45-6346	0798-45-6347	澤井　英明
61	岡山大学病院	臨床遺伝子診療科	700-8558	岡山県岡山市北区鹿田町2-5-1	086-235-6987	086-235-6988	平沢　晃
62	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
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8504	鳥取県米子市西町36-1	0859-38-6692	0859-38-6470	前垣　義弘
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8511	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2383	0853-20-2716	鬼形　和道
65	広島大学病院	遺伝子診療科	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5965	082-257-1762	檜井　孝夫
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0835-85-3241	0836-85-3241	伊藤　浩史
67	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	加地　剛
68	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	089-960-5125 (内)5123	089-960-5131	江口　真理子
69	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
70	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池戸1750-1	087-891-2171	087-891-2172	日下　隆
71	産業医科大学病院	遺伝カウンセリング科	807-8556	福岡県北九州市八幡西区医生ケ丘1-1	093-603-1611	093-603-3657	近藤　寛之
72	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丁目1-1	092-642-5057	092-642-6926	加藤　聖子
73	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	092-865-4114	倉員　正光
74	久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町　67番地	0942-35-3311	0942-38-1792	渡邊　順子
75	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	0952-34-3149	0952-34-2071	副島　英伸
76	長崎大学病院	ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-819-7548	095-819-7548	三浦　清徳
77	熊本大学病院	遺伝カウンセリングチーム	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘1-1-1	096-373-5993	096-373-5828	大場　隆
78	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丁目1番地	097-586-5833	097-586-5839	井原　健二
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎市清武町木原5200	0985-85-9766	0985-85-6149	山口　昌俊

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	小林　裕明
81	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上原207	098-895-3331(内)2380	098-895-1418	中西　浩一
82	東北医科薬科大学病院	遺伝子診療部	983-8536	宮城県仙台市宮城野区福室1-12-1	022-259-1221	022-290-8959	下平　秀樹
83	国立精神･神経医療研究センター病院	遺伝カウンセリング室	187-8551	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711(内)7262		後藤　雄一
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部	564-8565	大阪府吹田市岸部新町6-1	06-6170-1070	06-6170-1424	根木　玲子
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター／臨床ゲノム科	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181(内)2896	03-3202-7364	加藤　規弘
86	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	03-3416-2222	小﨑　里華
87	国立長寿医療研究センター	メディカルゲノムセンター	474-8511	愛知県大府市森岡町7-430	0562-46-2311 5060	0562-46-8594	新飯田　俊平
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門	277-8577	千葉県柏市柏の葉6-5-1	04-7133-1111	04-7131-9960	桑田　健
89	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
90	埼玉県立小児医療センター	遺伝診療センター/遺伝科	330-8777	埼玉県さいたま市中央区新都心1-2	048-601-2200	048-601-2249	大橋　博文
91	千葉県こども病院	代謝科	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111(内)2281	043-292-3815	村山　圭
92	地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター	遺伝科	232-8555	神奈川県横浜市南区六ッ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤　健司
93	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丁目1番地	072-781-3712	072-779-1567	上道　知之
94	社会医療法人母恋　天使病院	臨床遺伝センター	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3丁目1-1	011-711-0101(内)4018	011-751-1708	外木　秀文
95	聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	内山　剛
96	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
97	東京都立小児総合医療センター	遺伝診療部　臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111 5122	042-312-8162	吉橋　博史
98	がん･感染症センター東京都立駒込病院	遺伝子診療科	113-8677	東京都文京区本駒込3-18-22	03-3823-2101	03-3824-1552	山口　達郎
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪府大阪市都島区都島本通2-13-22	06-6929-1221	06-6929-1090	中村　博昭
100	独立行政法人国立病院機構医王病院	遺伝カウンセリング部門	920-0192	石川県金沢市岩出町二73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋　和也
101	名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	愛知県名古屋市北区平手町1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋　直樹
102	国立病院機構　四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	765-8507	香川県善通寺市仙遊町2-1-1	0877-62-1000	0877-62-6311	近藤　朱音
103	学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院	遺伝診療センター	104-0044	東京都中央区明石町10-1	03-5550-2412	03-5550-2563	山中　美智子
104	独立行政法人九州医療センター	ゲノム診療部	810-8563	福岡県福岡市中央区地行浜1-8-1	092-852-0700 6684	092-846-8485	蓮尾　泰之
106	兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	660-8550	兵庫県尼崎市東難波町2丁目17-77	06-6480-7000	06-6480-7001	廣瀬　雅哉
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	612-8555	京都府京都市伏見区深草向畑町1-1	075-641-9161	075-645-2781	浅原　哲子
108	滋賀県立小児保健医療センター	遺伝科	524-0022	滋賀県守山市守山5-7-30	077-582-6200 6763	077-582-6304	野崎　章仁
109	医療法人　慈桜会　瀬戸病院	遺伝診療部	359-1128	埼玉県埼玉県所沢市金山町8-6	04-2922-0221	04-2922-9800	篠塚　憲男
110	北野病院	ブレストセンター乳腺外科	530-8480	大阪府大阪市北区扇町2丁目4番20号	06-6131-1221	06-6312-8867	高原　祥子
111	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	03-3412-9811	松永　達雄
112	静岡県立総合病院	ゲノム医療センター	420-8527	静岡県静岡市葵区北安東4-27-1	054-247-6111	054-247-6187	臼井　健
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター	569-1192	大阪府高槻市古曾部町1-3-13	072-681-3801	072-682-3834	玉置　知子
114	愛知県がんセンター	リスク評価センター	464-8681	愛知県名古屋市千種区鹿子殿1-1	052-762-6111	052-764-2963	井本　逸勢
115	国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科	460-0001	愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1	052-951-1111(内)6129	052-951-0664	服部　浩佳
116	埼玉医科大学総合医療センター	遺伝相談室	350-8550	埼玉県川越市鴨田1981	049-228-3841	049-225-2033	高井　泰 母里　淑子
117	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	遺伝カウンセリングセンター	453-8511	愛知県名古屋市中村区道下町3丁目35番地	052-481-5111	052-482-7733	安藤　智子
118	公益財団法人ちば県民保健予防財団	診療部　遺伝子診療科	261-0002	千葉県千葉市美浜区新港32-14	043-246-0350	043-246-8640	野村　文夫
119	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院 及び遺伝子医療研究部門/発達障害研究所	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0828	水野　誠司

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
120	大阪急性期･総合医療センター	遺伝診療センター	558-8558	大阪府大阪市住吉区万代東3丁目1番56号	06-6694-8816	06-6608-8416	澤田　甚一
121	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター	285-8741	千葉県佐倉市下志津564-1	043-462-8811 6020	043-462-8820	竹下　直樹
122	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	臨床遺伝診療科	466-8650	愛知県名古屋市昭和区妙見町2-9	052-832-1121	052-832-1130	加藤　紀子
123	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科	241-8515	神奈川県横浜市旭区中尾2-3-2	045-520-2222	045-520-2202	成松　宏人
124	亀田総合病院	臨床遺伝科	296-8602	千葉県鴨川市東町929番地	04-7092-2211	04-7099-1103	松浦　拓人
125	東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科	183-8524	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-323-5111 (内)4079	042-312-9197	井上　大
126	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部遺伝カウンセリング室	411-8777	静岡県駿東郡長泉町下長窪1007	055-989-5222	055-989-5692	松林　宏行
127	茨城県立中央病院	遺伝子診療部	309-1793	茨城県笠間市鯉淵6528	0296-77-1121 (内線)5750	0296-77-2886	齋藤　誠
128	昭和大学横浜市北部病院	臨床遺伝･ゲノム医療センター	224-8503	神奈川県横浜市都筑区茅ケ崎中央35-1	045-949-7000 7616	045-949-7297	富永　牧子
129	香川県立中央病院	がんゲノム医療センター	760-8557	香川県高松市朝日町一丁目2番1号	087-811-3333 5055(内線)	087-802-1188	川上　公宏
130	堺市立総合医療センター	遺伝診療科	593-8304	大阪府堺市西区家原寺町1丁番1号	072-272-1199	072-272-9911	階堂　三砂子
131	青森県立中央病院	臨床遺伝科	030-8553	青森県青森市東造道2-1-1	017-726-8111 3203	017-726-8273	北澤　淳一
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科	673-8558	兵庫県明石市北王子町13-70	078-929-1151	078-929-2380	松本　光史
133	国立病院機構北海道がんセンター	がんゲノム医療センター	003-0804	北海道札幌市白石区菊水四条二丁目	011-811-9111	011-811-9153	高橋　將人
134	富山県立中央病院	遺伝診療科	930-8550	富山県富山市西長江2丁目2-78	076-424-1531	076-422-0667	八田　尚人
135	独立行政法人国立病院機構福山医療センター	がんゲノム医療センター	720-8520	広島県福山市沖野上町4丁目14-17	084-922-0001	084-931-3969	三好　和也
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科	471-8513	愛知県豊田市平和町1丁目1	0565-28-0100	0565-24-7170	町田　純一郎
137	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター　遺伝カウンセリング室	857-8511	長崎県佐世保市平瀬町9番地3	0956-24-1515 6287	0956-22-4641	早田　宏
138	県立広島病院	ゲノム診療部	734-8530	広島県広島市南区宇品神田1丁目5-44	082-254-1818	082-253-8274	西阪　隆
139	横浜市立大学附属市民総合医療センター	遺伝子診療科	232-0024	神奈川県横浜市南区浦舟町4-57	045-261-5656 7131	045-241-5550	田野島　美城
140	独立行政法人国立病院機構四国がんセンター	遺伝性がん診療科	791-0280	愛媛県松山市南梅本町甲160	089-999-1111	089-999-1100	大住　省三
141	兵庫県立こども病院	臨床遺伝科	650-0047	兵庫県神戸市中央区港島南町1-6-7	078-945-7300 38042	078-302-1023	森貞　直哉
142	がん研有明病院	臨床遺伝医療部	135-8550	東京都江東区有明３丁目8-31	03-3520-0111	03-3570-0343	植木　有紗

2022.3.20現在

全国遺伝子医療部門連絡会議　会則

第１章　総則

（名称）

第１条　本会は，全国遺伝子医療部門連絡会議　The National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する．（以下，本会という．）

（組織）

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

（1）正会員　　維持機関の構成員

（2）個人会員　　本会の趣旨に賛同し，理事会の承認を受けた者

第２章　目的及び事業

（目的）

第３条　本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち，学術的・社会的事柄に関する情報交換，並びに構成員相互の意見交換を図り，もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする．

（事業）

第４条　本会は前条の目的を達成するために，次の事業を行なう．

（1）年１回以上の総会及び大会の開催

（2）会誌の発行

（3）その他本会の目的を達成するために必要な事業

第３章

（役員）

第５条　本会に次の役員を置く．役員は通常総会において選出する．

（1）理事長　　１名

（2）理事　　若干名

（3）監事　　２名

（4）大会長　　１名

（理事長）

第６条　理事長は，本会を代表し，理事会を組織して，業務を総括する．

（理事）

第７条　理事は，本会の事業につき理事長を補佐し，または代行する．

（監事）

第８条　監事は，理事会に出席し，会務を監査して，総会に報告する．

（大会長）

第９条　大会長は総会及び大会を主催する．

（任期）
第10条　役員の任期は２年とし，再任を妨げない．

第４章　総会

（総会の組織）
第11条　総会の組織は，維持機関代表者及び役員によって構成される．
（総会の開催）
第12条　総会は通常総会及び臨時総会とする．
　(1) 通常総会には，維持機関代表者及び役員が出席し，大会開催期間に行なう．
　(2) 臨時総会は必要に応じて，理事長が招集し，維持機関代表者及び役員が参加する．
（総会の審議事項）
第13条　通常総会は次の事項を審議する．
　(1) 予算及び決算に関すること
　(2) 総会及び大会に関すること
　(3) 本会則の改正に関すること
　(4) その他，本会の運営に関すること
（総会の議長）
第14条　議長には大会長をもってあてる．
　2　大会長に事故がある時は，理事長が仮議長となり，議長を選出する．
（定足数及び表決）
第15条　通常総会は，維持機関代表者の３分の２以上の出席（委任状を含む．）により成立する．
　2　通常総会の議事は，出席代表者の過半数をもって決する．可否同数の時は議長の決するところとする．
　3　維持機関の代表者が出席できない時は，維持機関が任命した代理者が表決権をもって出席することができる

第５章　会計

第16条　本会の経費は，会費その他の収入による．
（年会費）
第17条　維持機関の年会費は５万円とする．
　2　個人会員は大会参加費を負担する．
（会計年度）
第18条　本会の会計年度は，毎年７月１日に始まり翌年６月 30 日に終わる．

第６章　事務局

第19条　本会に事務局をおく．
　2　事務局に，事務局長１名及び事務局員若干名をおく．

第７章　会則変更等

（会則変更）

第20条　本会則の変更には，通常総会において出席した維持機関代表者の３分の２以上の同意を必要とする．

（雑則）

第21条　本会則に定めてある条項の他，必要事項は理事会が定め通常総会において承認を得る．

附則

１　本会則は，平成 20 年４月１日から施行する．

２　本会の事務局は，信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター内に置く．

３　この会則の改訂は平成 24 年 10 月 28 日から施行する．

４　この会則の改訂は平成 25 年 11 月 24 日から施行する．

５　この会則の改訂は平成 30 年 10 月 14 日から施行する．

全国遺伝子医療部門連絡会議　役員選任細則

１．理事長は，理事会において選任し，通常総会で承認を得る．

２．理事は以下の方法で選任する．

（1）前期，現，次期大会長は理事とする．

（2）理事会は理事の候補者を推薦し，通常総会において承認を得る．

（3）理事長は必要があると認めた場合には，２名まで理事長指名理事を任命できる．

３．監事は，理事会で２名選任し，通常総会で承認を得る．

４．大会長は，総会及び大会を主催する維持機関が指名する．（総会及び大会を主催する維持機関は理事会の推薦に基づき，通常総会で選任する．）

附則

１．本細則は，平成 20 年４月１日から施行する．

２．この細則の改訂は平成 30 年 10 月 14 日から施行する．

全国遺伝子医療部門連絡会議　役員

（2020-2021 年度）

理 事 長：小杉眞司

理　　事：高田史男、櫻井晃洋、三宅秀彦、中山智祥、
平沢　晃、吉田雅幸、増﨑英明、倉橋浩樹（順不同）

監　　事：後藤雄一、齊藤加代子

事務局長：古庄知己

顧　　問：福嶋義光

第 20 回（2022 年）全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大 会 長:中山智祥（日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野）

開催期日：2022 年　秋頃

開催会場：未定（東京都内予定）

※決まり次第ホームページに掲載いたします。