

# 第 1 回

## 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2003 年 11 月 29 日（土）

開催場所：日本教育会館

# 報告書

平成 15 年（2003 年）

主催：平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）  
「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」（主任研究者：古山順一）

分担研究課題：遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究

分担研究者：福嶋義光

研究協力者：川目 裕，近藤達郎，菅野康吉，高田史男，中川正法  
平原史樹

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：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野  
〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1  
電話：0263-37-2618，FAX：0263-37-2619  
E-mail：senmoni@sch.md.shinshu-u.ac.jp

## はじめに

本報告書は平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金を得て、平成 15 年 11 月 29 日（土）に東京で行われた「第一回 全国遺伝子医療部門連絡会議」の発表内容、討議内容、およびそのとき配布された資料等をまとめたものである。

ヒトゲノム解析研究の成果により医療の場で用いることのできる遺伝子解析技術が増加しているにも関わらず、我国には遺伝情報を適切に扱うためには必須の遺伝カウンセリングを行うための診療体制が整えられていないことが指摘されていたが、2001 年に文部科学省、厚生労働省、経済産業省により「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」が制定され、遺伝子解析研究を行う施設にあっては遺伝カウンセリングの体制の整備に努める旨が記載されたことも影響し、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上ってきている。

平成 14 年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）「遺伝子医療の基盤整備に関する研究（主任研究者：古山順一）」の分担研究として 2003 年 1 月に我々が特定機能病院等（80 大学病院および 5 国立医療機関）を対象に行った「遺伝子医療に関する調査」の結果、すでに 36 施設において遺伝子医療部門が設立されており、設立を準備している施設をあわせると 64 施設に達することが判明した。同時にこれらの遺伝子医療部門においては、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、多くの解決すべき問題があることも明らかにされた。そこで、2 年目の分担研究の一環として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催し、各施設間の情報交換、意見交換を行うことを計画した。

「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催の案内を 85 施設に送付したところ、11 月 29 日当日は 52 施設から計 69 名の参加者を得、充実した発表と活発な討論が行われた。本報告書では連絡会議の進行に従い、趣旨説明、指定発言のサマリーを掲載するとともに、総合討論のテープ起し原稿を掲載した。連絡会議の熱気を感じ取っていただければ幸いである。

また、本報告書には、連絡会議で配布された「遺伝子医療の基盤整備」に関係するさまざまな資料が掲載されている。日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が協同して運営している「臨床遺伝専門医制度」の概要および到達目標、遺伝医療を担う人材育成のための各種セミナー（遺伝医学セミナー、遺伝カウンセリングセミナーなど）の詳細、遺伝医学関連 10 学会が公表した「遺伝医学的検査に関するガイドライン」、非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」の準備状況など広く御活用いただきたい。

本報告書の最後には、連絡会議参加者を対象として行ったアンケート調査の結果を掲載した。概ねポジティブな御意見、建設的な御意見をいただくことができた。かねてからの懸案事項であり、今回も総合討論のテーマにしながら、具体的な解決策を提案するまでにいかなかった診療体制、人員確保の問題、診療費、遺伝子検査に関わる費用の問題、施設や行政への働きかけなどについては、今後、この会が中心となって対策を考えるべきであるという力強い意見も多く参加者から寄せられた。「全国遺伝子医療部門連絡会議開催の申しあわせ」も承認され、次年度以降も継続して開催されることになったので、今後の検討課題としたい。今年度、御参加いただけなかった施設にあっては是非、次年度は御参加いただき、我国の「遺伝子医療の基盤整備」に関する討論の輪に加わっていただきたい。

最後に御後援を賜った日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、および連絡会議の運営、進行に御協力下さった分担研究協力者、指定発言者、事務局の皆さまに感謝申し上げます。

福嶋義光

（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）

## 報告書 次

|                                       |         |    |
|---------------------------------------|---------|----|
| はじめに                                  |         |    |
| 全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）開催のお知らせ             |         | 1  |
| 全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）プログラム               |         | 2  |
| 全国遺伝子医療部門連絡会議（第1回）・議事録                |         |    |
| 1. 開会のあいさつおよび趣旨説明                     | 福島義光    | 3  |
| 2. 後援学会挨拶                             |         | 3  |
| 3. 遺伝子医療に関連する専門医制度，セミナー，ガイドライン等の紹介    |         | 3  |
| 1) 臨床遺伝専門医制度，研修施設                     | 福島義光    | 3  |
| 2) 遺伝医学セミナー，遺伝カウンセリングセミナーなど           | 小杉眞司    | 4  |
| 3) 認定遺伝カウンセラー制度                       | 福島義光    | 5  |
| 4) 遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」     | 福島義光    | 5  |
| 4. 遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告）          | 和田敬仁    | 5  |
| 5. 指定発言                               |         |    |
| 京都大学                                  | 小杉眞司    | 6  |
| 北里大学                                  | 高田史男    | 6  |
| 日本医科大学                                | 渡邊 淳    | 8  |
| 長崎大学                                  | 近藤達郎    | 9  |
| 国立成育医療センター                            | 奥山虎之    | 10 |
| 6. 総合討論 「遺伝子医療部門の活動に関する問題点」           | 司会：平原史樹 | 14 |
| ・診療体制について                             |         | 14 |
| ・スタッフ・特に非医師の遺伝カウンセラーについて              |         | 15 |
| ・診療録・電子カルテについて                        |         | 18 |
| ・研究と診療，および遺伝カウンセリングの費用負担について          |         | 19 |
| ・地域および病院内でのネットワークについて                 |         | 20 |
| ・まとめ                                  |         | 21 |
| 7. 「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ        |         | 22 |
| 参考資料 1：「遺伝子医療に関する調査」結果報告              |         | 23 |
| 参考資料 2：臨床遺伝専門医制度の概要，規則，細則および到達目標      |         | 36 |
| 参考資料 3：各種セミナープログラム                    |         | 48 |
| 参考資料 4：認定遺伝カウンセラー制度（案）など              |         | 54 |
| 参考資料 5：遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」 |         | 58 |
| 第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査     |         | 72 |
| 第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿               |         | 81 |
| おわりに                                  |         | 82 |
| 「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ事項         |         | 83 |

平成 15 年 10 月 6 日  
大学病院・国立医療機関 病院長 殿

平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金  
「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」  
主任研究者 古山順一  
分担研究者 福島義光

**遺伝子医療 に関する調査結果の御報告および  
「全国遺伝子医療 部 会議（準備会）」開催のお知らせ**

平成 14 年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）「遺伝子医療の基盤整備に関する研究（主任研究者：古山順一）」の分担研究として 2003 年 1 月に行いました「遺伝子医療に関する調査」に際しましては、御協力いただきありがとうございました。調査対象となりました主に特定機能病院である 85 施設のうち 76 施設（回答率 89.4%）から回答をいただきました。調査結果の概要を別紙にて御報告申し上げます。

その結果、すでに 36 施設において遺伝子医療部門が設立されており、設立を準備している施設をあわせると 64 施設に達することが明らかとなりました。今回の調査で、現在急速に特定機能病院を中心に遺伝子医療部門が設立されつつあることがわかりましたが、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、それぞれの施設で解決すべきさまざまな問題があることもわかりました。そこで、各施設間の情報交換、意見交換の場として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を組織し、その第 1 回の会合を下記の通り開催することを計画致しました。なお、この会議は日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会および日本遺伝子診療学会に後援していただくこととなっており、また厚生労働省および文部科学省の方にも御出席いただくべく準備を進めております。貴施設からも是非御参加下さいますよう御案内申し上げます。

**記**

**「全国遺伝子医療 部 会議（準備会）」**

とき： 2003 年 11 月 29 日（土） 13:00-17:00  
ところ：日本教育会館 第五会議室（東京都千代田区一ツ橋 2-6-2 電話：03-3230-2831）

内容： 遺伝子医療部門の設立状況  
遺伝子医療部門の活動に関する問題点  
我国の遺伝子医療をめぐる状況（ガイドライン、臨床遺伝専門医制度など）  
全国遺伝子医療部門連絡会議 規約案 および今後の活動内容  
その他

参加費：無料 ただし会場の準備の都合上、事前登録が必要です。参加される方は別紙に必要事項を記載し、下記事務局宛 11 月 10 日（月）までに FAX でお送り下さい。

準備会事務局： 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野  
〒390-8620 長野県松本市旭 3-1-1

電話：0263-37-2618 FAX：0263-37-2619 E-mail：iden2@sch.md.shinshu-u.ac.jp

主催： 平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」

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

## 全国遺伝子医 部 会議（準備会）プログラム

|             |                                                                                               |                                      |
|-------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| 13:00-13:20 | 開会のあいさつと趣旨説明                                                                                  | 福嶋義光                                 |
| 13:20-13:30 | 後援学会挨拶<br>人類遺伝学会理事長<br>遺伝カウンセリング学会理事長<br>遺伝子診療学会理事長                                           | 松田一郎<br>藤田 潤（代）<br>上田國寛              |
| 13:30-13:50 | 遺伝子医療に関連する専門医制度，セミナー等の紹介<br>臨床遺伝専門医制度，研修施設<br>遺伝医学セミナー，遺伝カウンセリングセミナーなど<br>認定遺伝カウンセラー制度        | 福嶋義光<br>小杉眞司                         |
| 13:50-14:10 | 遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告）                                                                     | 和田敬仁                                 |
| 14:10-14:40 | 指定発言<br>京都大学<br>北里大学<br>日本医大<br>長崎大学<br>成育医療センター                                              | 小杉眞司<br>高田史男<br>渡邊 淳<br>近藤達郎<br>奥山虎之 |
| 14:40-15:00 | （休憩）                                                                                          |                                      |
| 15:00-16:30 | 総合討論「遺伝子医療部門の活動に関する問題点」<br>1) 診療体制，スタッフに関する問題<br>2) 診療費，経済的問題<br>3) 遺伝子医療の特殊性に関する問題<br>4) その他 | 司会：平原史樹                              |
| 16:30-      | 「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ                                                                   |                                      |
| 17:00       | 終了                                                                                            |                                      |

# 「第1回全国遺伝子医療部 会議」\* 議事要

## 1. 開会のあいさつおよび趣旨説

福嶋義光

現在、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上ってきている。その背景としては、ヒトゲノム解析研究の成果により医療の場で用いることのできる遺伝子解析技術が増加しているにも関わらず、我国には遺伝情報を適切に扱うためには必須の遺伝カウンセリングを行うための診療体制が整えられていなかったこと、および3省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」および日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」が出され、そのすべての指針に遺伝・遺伝子情報を扱う際には遺伝カウンセリングが必要であると記載されたことなどが考えられる。今後の医療は遺伝子情報抜きには成り立たないので、遺伝子医療部門の役割は今後ますます重要になることは間違いない。

**参考資料（1）**に詳細が示されているが、2002年度に遺伝子解析をすでに研究・診療の場面でやっていると考えられる特定機能病院を中心に80の大学病院と5つの国立医療機関を対象としてアンケート調査を行ったところ、すでに遺伝子医療部門が存在している施設が36施設、設立を準備している施設をあわせると64施設に達することが明らかとなった。本調査で、現在急速に特定機能病院を中心に遺伝子医療部門が設立されつつあることがわかったが、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、それぞれの施設で解決すべきさまざまな問題があることもわかったため、各施設間の情報交換、意見交換の場として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を組織し、その第1回の会合を本日、2003年11月29日に東京で開催することを計画した。我国の遺伝子医療部門の組織作りと活動内容の充実を促進するために有意義な会となるよう活発なディスカッションを期待する。

## 2. 後援学会挨拶

日本人類遺伝学会理事長

松田一郎

日本遺伝カウンセリング学会理事長（古山順一 代理）

藤田 潤

日本遺伝子診療学会理事長

上田國寛

## 3. 遺伝子医療に関する専門医制度、セミナー等の紹介

### 1) 臨床遺伝専門医制度（参考資料 2）

福嶋義光

適切な遺伝医療を担う人材を育成するために、日本人類遺伝学会では1991年に臨床遺伝学認定医制度、日本遺伝カウンセリング学会では1995年に遺伝相談認定医師カウンセラー制度を発足させていた。これらの制度をより充実したものとするため両制度は2002年に臨床遺伝専門医制度（事務局：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野）に統合された。2003年度までに認定した臨床遺伝専門医は512名にのぼる。研修施設および認定基準の概要については**参考資料2**を参照されたい。また、臨床遺伝専門医の到達目標、制度規則、認定方法などの詳細については、日本人類遺伝学会のホームページ<<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>、あるいは日本遺伝カウンセリング学会のホームページ<<http://www.jsgc.jp/>>を参照されたい。

臨床遺伝専門医はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関連した問題の解決を担う医師であり、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有

している。5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる。などの能力を有する医師である。原則として、内科、小児科、産婦人科、外科などの基本領域の学会の認定医・専門医となった後、臨床遺伝専門医制度研修施設において3年間の研修を行い、筆記試験と面接試験を受ける。筆記試験は遺伝医学の広範な範囲から出題される多肢選択式の問題の他、家系図の記載などもあり、難易度は高い。また、面接試験は、遺伝カウンセリングロールプレイの形式で行っている。すなわち具体的な症例を受験者に提示し、面接官がクライアントとなり、実際に遺伝カウンセリングを行っていただくというものである。受験者の遺伝カウンセリング能力をよく評価することができる。

現在、ほとんどの医療の取り組みが臓器別で行われているが、それぞれの臓器において遺伝性の病気が存在する。遺伝・遺伝子情報をいかに適切に臨床の場で用いるかについては遺伝カウンセリングの技術と方法を含め、特別な教育、訓練、経験が必要である。臓器別の取り組みだけでは不十分なのである。従来、臨床遺伝専門医を志す医師は小児科医および産科医が圧倒的に多かったが、最近では悪性腫瘍を扱う分野（内科、外科、泌尿器科など）あるいは神経疾患や精神疾患を扱う分野の医師の参画が急増している。

## **2) 遺伝医学セミナー、遺伝カウンセリングセミナーなど（参考資料 3） 小杉眞司**

遺伝医学を系統的に学ぶ機会を提供するため、最新の遺伝医学に関するトピックスを紹介するため、実践的な遺伝カウンセリングを学ぶため、などを目的として、各学会、研究会が充実したセミナーを開催している。日本人類遺伝学会の「遺伝医学セミナー」、日本遺伝カウンセリング学会の「遺伝カウンセリングセミナー」、「遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー」、家族性腫瘍研究会の「家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー」などである。詳細は参考資料3に記載したので、各施設にあっては遺伝子医療担当者育成のためにこれらのセミナーを有効に利用していただきたい。

### **遺伝医学セミナー**

実施主体：日本人類遺伝学会遺伝医学セミナー実行委員会

概要：年に一度9月初旬ごろに3日間実施（金曜午後一日曜正午）。3年1クールで、臨床遺伝専門医の到達目標の各項目が含まれる。遺伝医学の基礎から臨床に至る幅広い課題を扱う。講義形式が主体であるが、Small Group Meeting(2時間 X 2日)では、遺伝カウンセリングロールプレイを含む実習を行う。主として医師・研究者を対象とする。

次回(第14回)：2004年9月3日金曜—5日日曜。大阪ホテルサンパレス。

問合せ先：徳島大学分子予防医学分野「遺伝医学セミナー事務局」Tel.088-633-9218・7075

Fax.088-633-9219・7453 E-mail: [iden@clin.med.tokushima-u.ac.jp](mailto:iden@clin.med.tokushima-u.ac.jp)

### **遺伝カウンセリングセミナー（遺伝相談医師カウンセラー研修会）**

実施主体：日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

概要：7月末ごろ4日間(木-日)の基礎コース、8月末ごろ4日間(木-日)の実践コースを東京で実施。討論・実習に重点をおく。実践コースでは、遺伝カウンセリングロールプレイを中心に行う。遺伝カウンセリングを集中的に学ぶために効果的。主に医師を対象とするが、コメディカルの遺伝カウンセラーを目指す人も。

問合せ先：日本家族計画協会遺伝相談センター事務局

Tel: 03-3267-2600 Fax: 03-3269-6294 E-mail: [shimizu@ifpa.or.jp](mailto:shimizu@ifpa.or.jp)

### **遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー**

実施主体：日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

概要：年に2回（1月と6月ごろ）、一つの疾患をテーマに土日の2日間をかけて集中的に様々な角度から遺伝カウンセリングのあり方を学び、議論する。

次回：クラインフェルター症候群の遺伝カウンセリング

日時：平成16年1月24日（土）25日（日） 東京

問合せ先：遺伝カウンセリングセミナーと同じ

### 家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー

実施主体：家族性腫瘍研究会家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー準備委員会

概要：8 月末ごろ 4 日間(木-日)で実施。家族性腫瘍に特化した問題を扱う。医師・非医師の参加数がほぼ均衡し、チーム医療のありかたについても模索される。SPIKES という新しい技法を取り入れ、全員が遺伝カウンセリングロールプレイを実践する。

問合せ先：家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー準備委員会事務局

〒320-0834 宇都宮市陽南 4-9-13 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室・がん予防研究室 Tel.028-658-6425 Fax.028-684-5756 E-mail : [seminar-JSFT@tcc.pref.tochigi.jp](mailto:seminar-JSFT@tcc.pref.tochigi.jp)

### 3) 認定遺伝カウンセラー制度の準備状況（参考資 4）

福嶋義光

我が国には、その必要性は叫ばれてはいるものの「遺伝カウンセラー」という医療職は未だ存在しない。ヒトゲノム解析研究の進展とともに遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で利用しなければならない機会が増え、遺伝カウンセリングの必要性は広く認識されはじめているが、遺伝カウンセリングは誰がどのように行うべきなのかについては定まっていない。そのような状況下で、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班（班長：古山順一）では、「認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究」を分担研究課題（責任者：千代豪昭）として、我が国における非医師の遺伝カウンセラーの養成と資格認定について検討を重ねているので、その内容を紹介する。

#### A. 今までにまとめた事項

- ・遺伝カウンセラーの役割と要件，養成方法，養成カリキュラム（参考資料 4-1 参照）
- ・遺伝カウンセラー認定制度規則（案）の作成（参考資料 4-2 参照）

#### B. 現在検討中の事項

- ・遺伝カウンセラー認定に関わる細則の整備
- ・遺伝カウンセラー認定の実施方法の具体化

### 4) 遺伝医学関 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」（参考資 5）

福嶋義光

遺伝・遺伝子情報は将来を予知できる可能性のある情報であり，本人だけではなくその血縁者にも影響を与え得る情報であるため，それを明らかにする遺伝学的検査を施行に際しては特段の注意が必要である。遺伝医学関連 10 学会（人類遺伝学会，遺伝子診療学会，遺伝カウンセリング学会，先天異常学会，先天代謝異常学会，小児遺伝学会，産科婦人科学会，マススクリーニング学会，臨床検査医学会，家族性腫瘍研究会）では，合同で「遺伝学的検査に関するガイドライン」<<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>を提案した。

診療の場で遺伝学的検査を行う場合には，遺伝カウンセリングを含む包括的遺伝医療の取り組みの中で扱われるべきであることが最初に述べられ，次いで遺伝学的検査の有用性について十分検討した上で行うこと，文書によるインフォームドコンセントを得て行うこと，被検者の知る権利，知らないでいる権利を尊重すること，個人情報の保護に留意すること，遺伝医学的知識・経験を有し，遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの一環として行われるべきであることが記載されている。このガイドラインは上記 10 学会の会員だけではなく，遺伝学的検査を行う医師すべてに必要な内容が記載されており，広く利用されることを望みたい。

### 4. 遺伝子医 部 の設 状況（アンケート調査結果報告）

和田敬仁

参考資料 1 参照



## 5. 指定発言

### 1)「京都大学医学部附属病院遺伝子診療部の現状と 題点」

京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 副部長 小杉眞司

平成8年9月、京都大学医学部附属病院に遺伝子診療相談室を設置、平成13年3月には、院内措置で「遺伝子診療部」となった。しかし、文部科学省の認めた正式の部門ではないため、全員他の部門との兼任であって、定員増は一切なく、過重な業務負担となっているのが実情である。

京都大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝カウンセリングの特徴としては次のような点が上げられる。(1)月一金、9時-17時のfull openで、予約制で運営している。(2)当初専門医はいなかったが、積極的に養成した結果、臨床遺伝専門医・同指導医など専門医師5名・研修中4名となっている。(3)臨床心理(教育学部/人間環境学部)スタッフ(約10名)が参加している。(4)家族性腫瘍や難聴、神経疾患など、成人の疾患の占める頻度が高く、従来の遺伝相談の中心であった産科・小児科疾患の占める割合はあまり高くない。これは、今後の遺伝医療の姿を先取りするものと考えられる。(4)年間約350と全国最多レベルの患者数がある。毎週金曜に症例検討会とスタッフミーティングを行い、隔週金曜は公開症例検討会を開催している。これには、遺伝子診療部スタッフ・主治医・院内医師・臨床心理スタッフ・学外で遺伝カウンセリングを行っているドクターなど、総勢30名程度が毎回参加し、4時間程度の時間をかけてさまざまな側面からの討議を行っている。

遺伝カウンセリングに直接関係する業務のみでなく、他の医療機関や広く一般社会に対しても、遺伝医学・遺伝医療に関する最新の情報を発信することも重要な業務に位置づけている。平成9年度以来、WEBサイト「臨床遺伝医学情報網」(いでんネット)<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>の開設・維持管理を行っており、遺伝カウンセリング施設の情報、実際に依頼できる遺伝子検査の情報、学会やセミナーの情報、遺伝子治療の情報、クライアントへの説明用資料例、などのさまざまなものを扱っている。

また、「医療倫理支援」活動として、特に遺伝子解析研究および関連する診療に関し、京都大学医学部で行われるヒト遺伝子解析遵守事項・申請書式などを作成し、実際の審査業務も行っている。いでんネット上で、書式等は公開され、全国で広く用いられているに至っている。

遺伝子検査に関係する業務や遺伝子治療の研究は、兼務教官の所属する部所で行われているが、人員不足のため、遺伝子診療部として活発に行いうる体制にはなっていない。

問題点としては、概算要求で学内の上位に進出できないため、定員ゼロ、全員兼任の状態が長く続いており、スタッフが疲弊している。人員不足と関連するが、専門性が要求される予約受付では、人事異動の際に大きなトラブルにみまわれた。また、患者Follow-up体制が全く不十分である。さらなる広報活動、啓発活動やより広いニーズを満たすための活動方針が必要かと思われる。

### 2)「遺伝子医 部 の活動に関する 題点」

北里大学病院 遺伝診療部 高田史男

I. 沿革：1991年4月、小児科の遺伝外来開設に始まる当院の遺伝医療は、その開設以降、本来臨床全科を横断的にカバーする横系的役割が使命とのコンセプトの下、独立科への昇格を目標としてきた。2003年4月、それが実現し新たな診療部門、遺伝診療部として発足した。奇形診断やフォローアップ中心の小児遺伝部門は小児遺伝外来に残し、遺伝カウンセリング(以下、GC)や遺伝子診断を中心とする遺伝医療は同診療部に引き継いだ。

II. 現状：ハード面では(Ⅱ)10名以上でも面接可能な広いスペース、(Ⅲ)外部との遮蔽可能なクローズドスペースによるプライバシー保護、(Ⅳ)ゆとりの室内空間に加え医師は白衣非着用、BGMを流しソファや観葉植物配置等クライアントへの緊張緩和策、(Ⅴ)遺伝診療部専用持ち出し禁止カルテ及び施錠付カルテ保管庫使用による個人情報保護、以上の施策を整備

してある。ソフト面では(ロ)病院組織上の位置付け、(ハ)人事配置、(ニ)運用内規制定、(ホ)外来予約・診療システム整備、(ヘ)専用カルテシステムの承認、(ヘ)診療費の設定等が完備し現在、運用されている。

**III. 開設に臨んで認知された諸問題：**本連絡会議の目的は一義的には全国の遺伝医療担当部署が各々抱える問題を出し合い、情報を共有する事にある。しかし単なる共有に留まらず、一施設では解決困難な諸問題を多施設間で討議を重ね知恵を出し合い、最終的に何らかのアウトプットを出し、それを基に各施設がより良い遺伝医療提供のための環境整備が出来れば、という点もまた目的の一環と解釈できる。当院も今回の指定発言を単なる施設紹介とするのではなく、現実遭遇した問題点のいくつかを提示し、参加施設全体の議論の叩き台の端緒にしていいただければと考えた。

- 1.報酬請求額の設定：GCをはじめとする遺伝医療は臨床遺伝の専門家により提供される高度且つ重責を伴う「医療」行為である。それだけに適正な診療報酬額の設定は必須であり、そうする事がひいては将来の保険診療参入に際し適正な保険点数を設定する根拠の一にもなり得ると考える。さらに当院は私学であり、経営面からもしコスト意識を持たずに提供する多くの医療サービスに相応の対価を得ないまましているとすれば、それは直ちに存亡の危機に直結するのは火を見るより明らかである。もしGCが極端な安価や無償で行われるとすれば、それは研究以外ではボランティアであり正当な医療とは認識してもらえない可能性がある。我々は、ともすれば「情報はただ」、またそうする事が医療者の赤髭的良心という伝統的概念に結びつけてしまいたくなる衝動に駆られるのを極力抑えながらその料金設定に取り組んだ。その際、他施設のGC設定料金に加え一般の心理カウンセリング費用、弁護士相談料等も一部調査し、情報に対する価値感やカウンセリングに対する対価意識も含め全体的趨勢を考慮し検討を重ねた。病院事務からはセッション毎の専従人件費、対時間費用、専門医が準備に費やす労務やGC終了後のカンファレンス等の拘束分も含め、GCそれ自体だけでなくその前後の労働対価も考慮すれば現状でも安いと評価された。
- 2.個別外注検査費用の設定：遺伝医療分野に於ける検査は、個々の検査自体は高度で稀少であるにもかかわらず項目は多彩・新規の傾向が強い。これまで当院では稀少検査の場合、新規項目のオーダーが出る都度に検査会社と交渉を重ね新規契約を結び値段設定を行ってきた。しかし極めて稀、且つ多彩な検査でありながらも遺伝診療部が発足する事で新たなそういった稀少項目のオーダーが以前より頻回に出されるようになると、交渉、契約、値段設定といった過程の中で煩雑な状況が生まれる事態が予測された。そこでそれを極力避け、円滑なオーダープロセスが進められるよう一括契約システムが採用された。しかし、かといって安易に全て一括契約で良いかと言うと問題もあり、業者が定価として設定してくる個別項目の料金設定にはその根拠に曖昧さが感じられ、交渉の余地と必要性を感じられるものもあり、実際交渉を行い適正化が図られたものもある。患者・クライアントに料金負担を丸投げで負わせるという事が安易な高額料金設定に拍車をかける事があってはならないと感じられた。
- 3.混合診療回避対策：例えば来談者に検査が必要な場合、GC実施日と検査実施日を別日程にしないと健康保険で出来る検査も私費で行わなければならないか、逆にGCのコスト請求を断念するかしなくてはならない。この問題は一医療施設で解決出来るものではなく、遺伝医療のような「高度な隙間産業」的医療への柔軟な保険医療適用が実現されるよう本連絡会議が全体の意見集約をまとめ、国に働きかけていかねばならない課題と思われた。
- 4.広告・標榜の問題：今回、遺伝医療担当部署開設に伴い生じてくる問題の一例として本課題を取り上げ、少しばかり掘り下げた（後述）。医療法第69条、第70条第1項及びそれに基づく医療法施行令第5条第11項、同法第70条第2項、いずれを参照しても、各施設が個別に命名し使用している科名の標榜・広告は法律上違法になるという事が明らかになった。本件も本会の対外働きかけが必要な案件と考えられた。
- 5.看護師確保の問題：遺伝医療、殊にGCについて言えば、電話受け付けの段階から既に事

務行為ではなく専門知識・経験を必要とする医療行為に入っていると言っても過言ではない。換言すれば予約電話を受けた時からGCは既に始まっていると言えるので、受診相談その他の問い合わせに対しても事務職でなく看護師等医療職の対応が望まれる。が、実際は勤務形態上困難を抱えているのが実情である。当院では電話受け付けに看護師を充当できるのは週に半日のみなので木曜午後しか受けられないでいる。他の曜日にかかってきて木曜に再度、と説明しても次はかかってこないケースもある。クライアントの複雑な心理を考えると初回時から予約業務とプレカウンセリングに入っていく事の必要性を痛感する。もう一点、GCは一般診療に比べ件数は多くはないが一件々はデリケートで複雑困難な問題を抱えるケースが殆どである。そのため1件に1人の看護師が最初から最後まで担当できるのが望ましいが、実際は電話を受けた者、初診時・再診時に陪席した者各々が別の看護師となってしまう状況も少なくない。専従看護師の人員増が不可能な現状では更なる工夫や周囲の理解に加え勤務ないし人事環境整備が必要と考えられた。

IV. 開設に伴う問題点の議論の叩き台としての一話題提供：今回提示した問題点の多くは北里大学病院に限ってのものではなく多施設間で共有できるものと考ええる。初回会合という事もあり各施設が独自に命名し使用している「診療科名」について特に取り上げ、その法的根拠と共に少しばかりスライドを用いて論じてみた（上記4）。標榜科名は医療法施行令に記載のある診療科名以外は使用・広告してはならない事、それ以外の科名を使用する必要がある時は厚生労働大臣に申請し、同大臣が医道審議会に諮り、答申に基づき認可をするというプロセスを経ねば認められないという事が明らかになった。全国の遺伝診療担当部署の科名標榜について法的にも更なる議論が必要と考えられた。

### 3) 「日本医科大学付属病院遺伝診療科 院内への啓 について」

日本医科大学付属病院遺伝診療科 渡邊淳

日本医科大学付属病院遺伝外来は、1998年4月より小児科外来で診療を開始し、2003年5月、院内措置として単独診療科“遺伝診療科”が設置された。スタッフは全員兼務で、医師（臨床遺伝専門医）4名（うち指導医2名）、看護職は（病棟主任の兼務で）看護師2名、助産師1名が参画している。今回、これまで遺伝診療科を運営するにあたり課題となった、1）担当スタッフ間の連携、2）主治医への feedback、3）診療費用、4）大学内・院内への啓蒙について報告した。

1. 担当スタッフ間の連携 個々の外来は、ケースごとに同じメンバー（担当医・看護師）によるチームで担当している。全員が兼務であり、stuff meeting 等のスケジュールの調整をするのが難点だが、これまでのところ連携はスムーズに行われている。また、遺伝カウンセリングやチーム医療の中で看護職の役割は大きい。複数の看護職が参画し、さらに同じメンバーが維持できるよう看護部への働きかけを行っている。

2. 主治医への feedback 当施設ではクライアントのほぼ全員が主治医からの紹介である。クライアントにとって診療の中心となる患者・主治医関係にわれわれはどのように関与していくかは重要である。主治医へ外来の内容や検査の結果等をどのようにどこまで伝達するかは議論されるところであり、個々のケースでも異なるが、われわれの施設では現在のところ定例開催している遺伝診療カンファレンスでの報告で補完している。

3. 診療費用 単独診療科になることで、保険診療から自費診療中心へと移行している。染色体検査が保険収載されているため、染色体異常症のみ保険診療ができるようにしている。保険診療を単独診療科として行うためには、保険基金へ遺伝診療科の位置づけを理解してもらう必要があった。さらに、会計カードの作成、診療録のフォームについてなど、事務（医事課）へは密に連絡を取っている。最近事務レベルにおいても遺伝診療に関心が持たれ、「関東地区医学部付属病院で診療費用に関するアンケート調査（2003.4）」が行われた。

4. 大学内・院内への啓蒙 開設に当たり、大学内・院内への啓蒙が重要である。まず、卒後・各職種が「遺伝診療」や「遺伝子検査・遺伝子研究」への理解が必要と感じられ、「遺伝診療におけるチーム医療」についてシンポジウム（2003.1）を開催した。このような卒後

各職種を対象とした啓蒙活動は複数の施設で行えるとよいのではないだろうか。特に、卒前教育（遺伝医学教育）については早急な対応が求められる。遺伝外来担当者が遺伝医学教育を担当する施設も多く、本連絡会議において優先すべきテーマの1つとして取り上げられ、現状を把握したうえで方向性について示せる先駆けになってほしい。

臨床遺伝専門医制度研修認定施設として独立した診療科“遺伝診療科”を開設するにあたり、病院内各職種との連携を密にすることが鍵となる。今後、それぞれの職種へ働きかけを強化し、遺伝診療をチーム医療として発展して行きたい。

#### 4) 「長崎大学医学部・歯学部遺伝カウンセリング室の実情」

長崎大学医学部・歯学部遺伝カウンセリング室 近藤達郎

長崎大学医学部・歯学部附属病院に遺伝カウンセリング室が平成12年4月に開設して3年半余りが経過した。私どもの所の特徴としては、長崎県が厚生省（現厚生労働省）が平成11年より打ち出した「遺伝相談モデル事業」に呼応した都道府県の中の1つであり、保健所／保健センターや各市町村の保健師との連携のもと、県単位でシステム化していることにある。

長崎県で平成11年度から検討を開始し、平成12年4月から始動した「長崎県遺伝相談モデル事業」は平成13年3月一杯でモデルとしての役目を終えた。同4月1日より「健やか親子サポート事業」として、活動を継続させている。県内の保健師とのつながりとしては、保健師が携わっている遺伝性疾患患者での該当疾患の医学的見知と含む情報などを提供したり必要に応じて当遺伝カウンセリング室へご紹介いただくシステムが出来上がっているし、月に1度、保健師全員に遺伝相談に関わる様々な情報を「遺伝カウンセリング情報」として渡すことも出来ている。さらに毎年、保健師全員を対象とした遺伝相談に関する詳細なアンケート調査を行っている。少しずつではあるが、保健師自身も遺伝性疾患患者に対する理解、認識が深くなってきている。このように、プライマリーヘルスケアに従事されている方々と協力して遺伝カウンセリングを行う体制は大変重要である。

長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室は平成12年4月24日の開設から、3年半余りが経過した。この間に当遺伝カウンセリング室では以下のような活動状況である。

1. 遺伝カウンセリング:開室時より平成15年11月30日現在までの総来談者数は224名（5.20名／月）で、うち31名が再来談、総カウンセリング件数は255件（5.93名／月）である。来談者の出身地は県内全域から84%、県外から16%を示している。カウンセリングの対象疾患は、多岐にわたる。
2. 情報提供:当遺伝カウンセリング室では各医療機関、保健所及び各市町村保健婦の要請により、プライバシーに配慮して、遺伝性疾患に関する情報を提供している。開室してからの情報依頼は170件であった。
3. ホームページについて:平成12年4月11日に遺伝カウンセリング室ホームページを開設して以来、平成15年11月30日現在、アクセス件数は32,900件を超えている（URL: <http://www.mh.nagasaki-u.ac.jp/iden/>）。当遺伝カウンセリング室の紹介はもとより、関連するホームページとのリンク、遺伝／遺伝病に関する基礎知識、染色体障害児・者を支える会（バンビの会）の方々にご協力を募っての長崎県在住のダウン症候群の方々がどのような生活を送っておられるのかのアンケート調査などを載せている。
4. 倫理的問題等に関する取り組み:遺伝性疾患診療における倫理的諸問題を解決するために、当遺伝カウンセリング室では必要に応じてスタッフカンファレンスを開催している。その他に、医者のみでなく、倫理学者、教育者、看護職者、臨床心理学者を含めて、生命倫理に関する勉強会「遺伝倫理研究会」を定期的に行っている。
5. 診断、病態生理、病因の解明に関しての取り組み:多くの科の臨床医、放射線科医、細胞遺伝学者、分子遺伝学者などが一同に会し、診断、病態生理、病因の解明に関して検討会を3~4ヶ月に1度程度開催している（Nagasaki Dysmorphology Conference）。

今後、地域を巻き込んだ遺伝サービスの確立のため、その中核となるよう、さらなる発展を

目指して行く所存である.

**長崎大学医学部・歯学部附属病院遺伝カウンセリング室の  
遺伝カウンセリングシステム**

当遺伝カウンセリング室の立場：

- 院内措置にて独立して存在  
常勤としては、臨床遺伝専門医（指導医：小児科と併任 エフォート 60-70%）が1名と事務員1名（毎日 10:00 - 17:00）
- 遺伝カウンセリングを専門に行う部屋（遺伝カウンセリング室）が1つ
- 遺伝カウンセリング専用のカルテがあり、遺伝カウンセリング室に保管

当遺伝カウンセリング室が関係する収入：

- 遺伝カウンセリング料：初回 5,460 円（初診料相当額を含む）、2回目以降 3,570 円（再診料相当額を含む）、カウンセリング料のみ 2,835 円
- 情報提供料：1 件あたり 4,725 円（長崎県と長崎長崎大学医学部附属病院医学部・歯学部附属病院の依託契約事業）年間 20 万円を限度とする。

遺伝カウンセリング：

- カウンセリング担当者：固定（臨床遺伝専門医（指導医）2名）
- 予約の時にプレカウンセリングを兼ねて、電話で行う（無料）。親子鑑定にかんする内容以外は、基本的に受けている。
- 遺伝カウンセリングは毎週 2 回、午後。1 日に 2 名まで、1 週に最高 4 名まで。1 回の遺伝カウンセリングは、1-2 時間。
- 遺伝カウンセリングの期日までに、当該疾患の資料収集を行い、A4 用紙 1-2 枚程度のまとめを作成。
- 遺伝カウンセリング当日は、原則、遺伝カウンセリングのみで、遺伝学的検査などは行わない。遺伝カウンセリング担当者が遺伝カウンセリングを担当するが、必要があれば、関連科のスタッフに同席を依頼することもある。
- 必要が生じれば、スタッフ会議を開催することもあるが、直接、関連科のスタッフにコンタクトをとることの方が多い。
- 遺伝学的検査やフォローなどが必要な時は、小児科内に存在する「遺伝外来」（週 2 回、午前）で行う。
- 遺伝カウンセリングについては、それ専用のカルテに記載。それを、コンピュータで整理している。

当遺伝カウンセリング室のその他の活動：

- 遺伝カウンセリング室スタッフとの連携を高めるために「遺伝カウンセリング室情報誌」を平成 15 年 1 月から月に一度配付。
- 不定期に遺伝カウンセリング室スタッフを対象としての勉強会を開催（例：平成 15 年 12 月 17 日 18 時から 遺伝学的検査に関するガイドラインについて）
- 長崎県内の保健師を対象に、平成 12 年 5 月から「遺伝カウンセリング情報」を月に 1 度配付。
- 遺伝性疾患で診断、病態などが不明の症例について、医学的な診療の方向性を決定する目的で、「Nagasaki Dysmorphology Conference (NDC)」を 3-4 ヶ月に 1 度程度開催。
- 倫理的な内容を討議する「長崎遺伝倫理研究会」を 1 月に 1 度開催。



- 各病院医師や保健師などに、必要な遺伝情報を封書、メール、ファックスなどで提供。
- ホームページ など

## 5) 「国 成育医 センター遺伝診 科の活動」

国立成育医療センター遺伝診療科 奥山 虎之

国立成育医療センターは 2003 年 3 月に開院した小児・周産期を専門とする医療施設で、わが国で 5 番目のナショナルセンターである。成育医療は従来の小児医療の枠をこえ、小児慢性疾患のキャリアオーバー症例の診療や次世代の健全な育成をも視野に入れた医療であるため、「遺伝子診療」は重要な部門のひとつである。国立成育医療センターの遺伝診療科は、開院と同時に新設された診療科で、医師 3 名（医長 1、医員 1、レジデント 1）、専属の看護師 1 名および遺伝カウンセラー 1 名（非常勤）から構成されている。医長と医員は臨床遺伝専門医（医長は指導医）であり、遺伝カウンセラーは、わが国でただ一人の米国での遺伝カウンセラー資格を有している。

遺伝診療科は、小児期の先天異常症、奇形症候群、染色体異常症の診療やフォローアップのほか、遺伝病の既往のある家族の出生前診断、家族性腫瘍や成人期発症の神経疾患の発症前遺伝子診断など遺伝子診断やそれに伴う遺伝カウンセリングを中心に活動している。

当院の特徴のひとつは、ほぼ完全なペーパーレス電子カルテシステムを採用していることである。このシステムは、カルテに記載された個人の診療情報が漏洩する恐れが比較的高いことである。そこで、遺伝診療科が中心になり、医療情報室や運営部と協力して遺伝子に関連した個人情報電子カルテから切り離し遺伝診療科で独自に保管するシステムを構築した。

当センターでは、遺伝子検査規程を策定し、平成 15 年 6 月より施行している。これは、最近発表された 10 学会合同の「遺伝学的検査に関するガイドライン」に準拠した形で、国立成育医療センター全体で行なわれるすべての遺伝学的検査を施行できるようにするためにそのプロセスを規程したものである。この規程では、遺伝子検査がカウンセラーの自発的意思に基づくものか、被験者が小児の場合に代諾で検査を行なうことが妥当であるかなどの問題について遺伝診療科が事前のカウセリングで確認することをすべての遺伝子検査について義務づけている。

周産期医療を行なう当センターでは、出生前診断に伴う問題はきわめて重要である。最近、胎児診療科と遺伝診療科が共同して、出生前遺伝子診断およびそれに伴う遺伝カウンセリングのフローを決めた。現在、出生前遺伝子検査のマニュアル作成を進めている。

（国立成育医療センター 参考資料）

### 国 成育医 センター病院遺伝子検査取扱規程

国立成育医療センター病院（以下、「本院」という。）は、遺伝子検査（染色体検査を含む）の有する倫理的諸問題に配慮し、遺伝子検査に関する取扱規定を定め、その統一性・透明性を確保するものとする。

[目的]

第 1 条 本規程は、本院における遺伝子検査の実施にあたってその取扱を規定するものである。

[遺伝子検査運営委員会の設置]

第 2 条 本規程の策定、改定に関する業務を行うため、本院は、遺伝子検査運営委員会（以下「運営委員会」という。）を設置する。運営委員会は、総長の諮問機関とする。

[遺伝子検査実施委員会の設置]

第3条 本規程のもとで、遺伝子検査が適確に実施されるために、本院は、遺伝子検査実施委員会（以下、「実施委員会」という。）を設置する。実施委員会は、病院長の諮問機関とする。

〔本規程が適応される遺伝子検査の範囲〕

第4条 本規程は、遺伝病の診断を目的とする遺伝子検査および染色体検査（生殖細胞系列の試料を用いた検査）に適応される。体細胞遺伝子変異や病原微生物を検出するための遺伝子検査は対象外とする。また、当センターの倫理委員会で承認された遺伝子解析研究も、本規程の対象外とする。

〔遺伝子検査実施要領について〕

第5条 「遺伝子検査等実施要領」は別に定める。

〔付則〕

1. 本規程は平成15年6月1日より施行する。

用語の解説：遺伝病の遺伝子検査は、提供者の白血球等の組織を用いて、DNAの塩基配列の構造を解析するものであり、その主たるものは、いわゆる生殖細胞系列変異（germline mutation）を検査するものである。一方、がん等の疾病において、病変部位にのみ後天的に出現し、次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異いわゆる体細胞変異（somatic mutation）を検出するための遺伝子検査も存在する。

## **国 成育医 センター病院遺伝子検査実施**

遺伝病の遺伝子検査および染色体検査は、以下の要領で実施する。

### **遺伝子検査**

- 1) （事前カウンセリングの実施）遺伝子検査を依頼する医師は、遺伝診療科に連絡する。遺伝診療科医師は、被検者あるいはその代諾者に対して「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 8 学会による提案）に従って、事前カウンセリングを行う。
- 2) （同意書への署名）遺伝診療科医師は、患者または代諾者に同意書への署名を求める。
- 3) （検体の匿名化と検査の実施）遺伝診療科医師は、試料を採取し検査を行なう。検査を病院外の施設で行なう場合は、遺伝診療科医師が、試料を連結可能匿名化しその匿名化対応表を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。
- 4) （結果の報告）遺伝診療科医師は、検査結果の内容を依頼した医師に伝え、「遺伝子検査レポート」を電子カルテに記載する。記載する項目は、検査項目、実施日、検査実施施設、検査概要、その他である。また、依頼した医師は、遺伝子検査レポートに記載されている情報以外の遺伝子情報を電子カルテに記載しない。
- 5) （結果の開示）遺伝診療科医師は、検査結果を本人またはその代諾者の開示する。ただし、被検者あるいはその代諾者が開示を希望しないことが確認されている場合は、それに従う。
- 6) （関連文書の保存）遺伝診療科医師は、遺伝子検査結果が記載された文書を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。

### **染色体検査**

- 1) （検査の依頼）染色体検査を依頼する医師は、検査の意義および必要性を被検者または代諾者に説明する。
- 2) （同意の確認）染色体検査を依頼する医師は、被検者または代諾者の同意を確認し、



その旨をカルテに記載する。

- 3) (結果の報告) 院内ラボ (SRL) は、検査結果を記載した文書を遺伝診療科に送付する。遺伝診療科医師は、検査結果の内容を依頼した医師に伝え、「染色体検査レポート」を電子カルテに記載する。記載する項目は、検査項目、実施日、検査概要、その他である。
- 4) (結果の開示) 染色体検査を依頼した医師は、検査結果を本人またはその代諾者の開示する。ただし、被検者あるいはその代諾者が開示を希望しないことが確認されている場合は、それに従う。
- 5) (関連文書の保存) 遺伝診療科医師は、染色体検査結果が記載された文書を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。

## **国 成育医 センター病院遺伝子検査実施委員会規程**

(目的)

第1条 本規程のもとで、遺伝子検査（染色体検査を含む）が適確に実施されるために、本院は、遺伝子検査実施委員会（以下、「実施委員会」という。）を設置する。

(委員会の構成)

第2条 実施委員会の委員は、院長が指名し、次のとおりとする。

1. 遺伝診療科医長 （委員長を兼ねる）。
2. 医師 数名
3. 臨床検査技師 数名
5. 医事課職員 1名

その他、院長が指名するもの数名。

オブザーバーとして院内ラボ委託業者 1名。

なお、実施委員会の庶務は、遺伝診療科があたる。

(実施委員会の開催)

第3条 委員長は、必要に応じて実施委員会を開催することができる。

附則

1. この規程は、平成15年6月1日より施行する。

## **国 成育医 センター病院遺伝子検査運営委員会規程**

(目的)

第1条 本委員会は、遺伝子検査（染色体検査を含む）取扱規程の策定および改定に関する業務を行なう。

(委員会の構成)

第2条 本委員会の委員は、総長が指名し、次のとおりとする。

- ① 病院長（委員長を兼ねる）
- ② 運営部長
- ③ 副院長
- ④ 遺伝診療科医長
- ⑤ 医療情報室長

その他、総長が必要と認める者数名。

なお、当委員会の庶務は、遺伝診療科医長が行なう。

(運営委員会の開催)

第3条 委員長は、必要に応じて運営委員会を開催することができる。

附則

2. この規程は、平成15年6月1日より施行する。

## ・ 診 体制について

**司会（横浜市大、平原）：**時間になりましたので、総合討論を始めたいと思います。話題として、最初に、診療体制の話題から入っていきたいと思います。どうぞ、ご自由に、いろんな問題を含みながら議論していただきたいと思います。診療体制というのは、それぞれの施設でどのような位置付けになっているのか、という問題も含まれると思いますし、有給のスタッフが専属でいるのか、という問題も含まれますし、そのあたり如何でしょうか。現実には、信州大学には正規の職員が付いているわけですね。長崎には事務の方は非常勤の方ですか？結構理解があって、正規の定員として付けてくれたというところがあれば、ご披露頂ければと思います。国公立はこういうところはややこしくて上手くいかないのだらうと思いますが。

**京都府、中川：**分子病態検査学講座の診療部として遺伝子診療部というのが出来ていすので、その下にスタッフがいます。ただ、教授の先生と私は、臨床遺伝専門医を持っておりますので、二人でやるということで、形は出来ているのですが、中身はできていない。専任のスタッフはいるけど中身はこれからということです。遺伝診療部という正式な部門ということで京都府の中にちゃんと書き込まれています。そのなかで、遺伝カウンセリングをする、遺伝子診断もする、というふうになっています。これから中身を作っていくという状況になっています。

**司会：**他の施設で、正規に職員を上手くとれたというところはございますか？国立成育医療センターは元々そういう仕組みだったのでしょう。あと、スタッフの医師以外の、non-MD もかなり重要な役割を果たしていることを高田先生が指摘しましたけれど。非常勤の職員を雇うにしても、工夫を配慮してもらっている施設など、ご苦労話などあればお願いします。

**長崎大、近藤：**非常勤の4時間というアルバイトだったのですが、午後の1時から5時までではずーっといてくれる。最初は、週に何回かでいいのではないかと、受付の電話の番をするだけであろうと、いう話だったのですが、それでやってみますと、遺伝カウンセリング室の活動自体がかなり煩雑になって参りました。1, 2年してから、これではとてもじゃないけど間に合わないということで、病院内の運営委員会の方から病院長の方へ話を持って行って頂いて、毎日10時から12時までと1時から5時までの6時間勤務で月曜日から金曜日までという形で動いています。

**千 大、村：**ちょっと変わっているのですが、検査部の中に遺伝カウンセリング室がいろんな検査室と並列になっている機構にしました。検査部として新しい業務を始めるのだから、検査部の定員を非常勤でも週30時間でもいいから増やしてくれというアプローチでいきましたら、週30時間の非常勤でしたら1名、業務を増やすんだから、ということで一人増員を付けてくれまして、検査技師の資格を持っていて、かつ臨床心理士をやりたいという人を募集して一人採用しました。

**司会：**病院長の先決事項として行われたということですか？

**村：**もちろん、病院長の理解も得ましたけれど、あくまで、今、かすかすの人員でやっているのだから、業務を増やすのだから、どうしても人がいるということで押し通したということです。

**信州大、福岡：**信州大学では1996年から遺伝子診療部を立ち上げて、ずっと概算要求を続けて3年目にして2000年にやっと認められました。助教授1, 講師1, 助手1, 専任ナース1ということだったのですが、形上は4名なのですが、実質は教官ポストとしては助手振り替えが2ですので、純増1, ナースの純増が1ということです。教官が1増えたというのが非常に大きい。看護部、ナースが1というのはトリッキーでして、ナ

ースはいろんなところに、内視鏡の専門のとことか、色んなところに配属になりますけれど、みんな純増1付いてもみんなとられちゃうという仕組みです。配置換えできないような組織になっています。教官ポストというのは重要ですが、今までは、全部概算要求ということで、文部科学省にお伺いを立てて、許可が得られないと人員の配置が出来なかったわけですけど、来年の4月からは独法化しますので、人員の配置の異動とかは全部、おそらく附属病院長の権限になるのではないかと思います。今の情勢、ジェノミクスの時代になり、遺伝情報を適切に扱わないと大変なことが起きますよ、訴訟を起こされるかもしれませんよ、というような追い風を受けて、やはり、病院長をくどくというのが一番早い方法ではないか、と私は思っています。

**東北大、松原：**東北大学では私たち遺伝科が担当していますけれど、もともと、小児科で細々と遺伝外来をやっていたのですが、病院全体として面倒を見るきっかけとなったのは、朝日新聞に、東北大学が遺伝子解析研究を無断でやっているというのが、でかでかと出たので、院長がびっくりして、検討委員会ができ、部屋もつけてもらった。やはり、そういうことがどうしても必要ではないかと。そういう事件をきっかけに、病院長の強い押しがないと難しいと思います。実際、私たちはスタッフを付けてもらってはいないのですが、医療相談室という、医療訴訟寸前のケースを解決するための部屋を病院長が作ったわけです。そこで、遺伝カウンセリングをしてもらうということで、退職された非常に経験のある婦長さんが二人パートで来られていて、その方たちと一緒に巻き込みながらという、だましだましというふうなことで、そういうところと併設している形で運営しています。

## ・スタッフ、とくに非医師の遺伝カウンセラーについて

**司会：**ありがとうございました。かくいう私の横浜市立大学でも、同じように、朝日新聞にでかでかと出まして。大分あわてまして、前々から出ていた話の実現したという、変な話ですが、そういうような社会環境も後押ししてくれるということですが。あまりいい方法がなくて、それぞれが皆さん苦勞して説得していく方法かな、と思います。スタッフの問題ですが、多くは non-MD の方だとナースの方が多くはないかと思います。心理の出身の方がおられたり、国立成育医療では田村さんのようなプロがいるという恵まれたところがあるかもしれません。現実には全国で3人のかたが修士課程で育ちつつあるわけです。再来年には、卒業して職を求めるはずですね。一方では non-MD を育てていかなければいけないし、一方、受け入れ側としては、病院としてはそんなことを考えてもいないし、ということもあろうかと思います。ナースには専門看護師という制度がありまして、病院でも、なかなか、専門看護師の扱いというのは、ローテンションをさせたりとか、専門性を持たせたところに理解を持つ病院は少ないのではと思いますが。

**北 大、高田：**現時点で2名で、1名が助産師で、1名が心理系の卒業生で、ベースが違うので教育プログラムに苦勞するのですけれど。生物科学系の人と、臨床検査技師の人が入る予定です。

**司会：**本来、そういうところで育った人がここにおられるどこかの施設で働けるのが理想な姿と思いますがと如何ですか。お先真っ暗というと、就職口がなくなるということになります。

**北 大、高田：**今はお先真っ暗です。入ってくるときに必ず言うのですが、就職は今、暗中模索で、どうなるか分からないと。こういう、新しいところに飛び込んで来る人は多少一般の人と違う、いい意味で違うのですけれど。例えばある一人は、「私は遺伝カウンセリングはこの先10年もし育たなかったら日本はどうしようもない。絶対必ず普遍化した職種に育つから、私は安心して入ります。」という人と、「就職出来なくても大丈夫ですから」という人が入ってきてくれています。

**司会：**多分、今の大きな病院の機構の中で看護部というのは大きなセクションで、看護部以外職種の方は中央部門で整理されていると思いますが。今の段階だと、看護師という国家資格を持って、なおかつ、それなりの専任性を持ってというのは看護協会も考えているのだと思いますが、心理職とか、検査技師さんからスタートとしているとか、いろいろな職種からスタートしている人の資格を持っている人に関して、なかなか病院は理解を持って、認識することすら出来ない状況ではないかと思うのですが、その辺、いい後押しの仕方があるのではないかと思うのですが、田村さん如何でしょうか？

**成育医、田村：**正直なところ、センターでは無給研究員のポストで、国家公務員ではなくて、奥山先生が走り回って研究費を集めてもらって、アルバイト雇いということで契約で働いてますので、決して恵まれているわけではありません。発想を転換すれば、医師を一人置くより、コメディカルを置く方が人件費としては安いと思うので、私の時給が先生方より遙かに安くてもかまわないので、その分、ヘッドになる臨床遺伝専門医の先生のキーマンが一人か二人いて、あとはゆっくり話相手が出来るとコメディカルを多くおいた方が、トータルの人件費としては、コストから考えると安上がりだ、という発想で考えられたらいいのではないかと思うのですが。

**信州大、玉井：**恵まれてないのです。私も虐げられている身分でございます。私はたまたま、医学部の教員という身分が一方にあるものですから、それで、病院の仕事を教員の仕事の傍ら、週2日してもいいということで、いってみれば、私の趣味というか、勝手にやらせてもらっているわけなので、特にポストが確保されているわけではありません。もう一つ、臨床心理士に関していえば、私を含めて、遺伝医療に関わっている臨床心理士達はあくまでも臨床心理の専門家として遺伝医療に関わるというスタンスでありますので、他の医療職と若干立場が異なると思います。臨床心理士は国家資格ではないのですが、それぞれの病院で精神科があるところには臨床心理士がいます。それから小児科に臨床心理士が配属されているところもあります。最近の動きとして NICU 専属で臨床心理師を雇うという病院もでてきています。よく見渡してみると、臨床心理士は結構病院の中にいるのではないかと思います。もちろん、すべての臨床心理士が遺伝に興味を持っているわけではありませんけれども、興味を持って頂くように働きかけて。先ほど、ご発言されていた千葉大学では、附属病院の中に病院長直属のカウンセリング室というのがあって、その心理士2名と精神科の心理士1名が遺伝の仕事もしているという、他に所属している心理士をちょっと、やってみないと声をかけて、最終的に引きづり込むという、引きづり込めるかどうかは先生の力にかかっていると思うのですが。私はそんなわけで、福嶋先生に引きずり込まれてしまった方なので、そういう魅力的な人がいれば、臨床心理士達は引きずり込まれてくれると思いますので、是非、病院の中を見渡して頂いて。それから、総合大学の場合には、教育学部であるとか人文学部であるとか、そういうところに臨床心理士のコースがあったりしますので、そういうところの博士課程の学生を研究も出来るからということで、引きずり込む形もあるかなあ、と思っています。やはり、実績がないとちゃんとしたポストを作ってくださいとはいえないと思いますので、まず実績ありきで攻めていかないと、と思っています。

**司会：**どうもありがとうございました。非常にいいサジェスションだったと思います。コメディカルの人たちの職種の分布としては、どのように考えておられていますか。先生達のところで、今色々な領域の人たちから巣立とうとしているわけではないですか。色々な領域の人たちがバランス良くいた方がいいと基本的には考えていらっしゃるでしょうか？

**信州大、福嶋：**今、千代先生中心に、非医師の認定遺伝カウンセラー制度では、どういう基盤の方であっても、その資格が取れるようなカリキュラムになっています。ただ、修士課程に入る前の段階でのでこぼこがあるので、看護系であれば心理系の授業を負荷するとか、生物系であれば医療に関する科目をとっておいてもらうなどして、でこぼこを合わせた上で、修士のカリキュラムをやっていますので、今の認定制度では基本となる

能力がどこ出身でなくてはいけない、ということにはなっていません。やはり、今までのお話しをお聞きしていると、しばらくは、霞を食ってでも生きている人がやり始める、理想に燃えてお仕事が出来るのだ、多くの患者さんからこんなに喜んでもらえるんだ、という熱意だけで生きていける人がまずやる。それで、実績を作って。それからじゃないと、遺伝カウンセリングをどうするんだといった時に、周りに見えてこない、じゃあ、大変だから、やっていきましょう、ちゃんとポストを新しく作りましょうという話になるのだと思います。玉井先生も病院長からの辞令一枚で、勤務を命ずということで、病院の出入り許可という形で、実際に患者さんとやって頂いて、新たな領域を切り開いてくださっているわけですけど。教育学部の方とか、非常に新しい分野ですから、別の専門分野から見ると、新しい側面で新しいことが生まれてくるということがあると思いますので、是非病院で、ただで働ける人を発掘して活用して、実績を作って、その実績を元に病院長に交渉していく、というストラテジーしか思い浮かばないですね。ちょっと頑張れば出来るかなあ、と今までずーっと来ていますので。もうちょっと政治家がいるといいと思うのですけれど。

**司会：**なかなかいい解決法がないようですが。いろいろ今サジェスチョンがあったかと思っています。

**川崎医 大、黒：**ちょっと今までの議論と少し違うかもしれませんが、ニワトリと卵みたいな感じが非常にしています。一方では、千代先生を中心にやっているかなりハードルの高い遺伝カウンセラーを作っていくというのがあり、それは理想として極めていい。また一方では、待ったなしでノンフィジシャンの遺伝カウンセリングが必要になっているのも事実です。今の議論を聞いていると、玉井さんの話ではないけれど、引き入れて、興味を持ってもらって、福嶋先生の霞を食うという話もありましたけど、そんな形で入ってこられた場合に、ちょっと気になるのは、ちょっとやれば出来るんだというふうにむしろ意識を持たない、専門性もそう高くない遺伝カウンセリングが増える様にならないように、引き入れたところが立派に教育する必要があると思います。言いたいことは、こども医療センターを定年になり、4月から川崎医療福祉大学に行っていますが、「鉄は熱いうちに打て」で、18、19歳の学生達に、遺伝の話をしっかり話すと、すごく興味を持つんです。遺伝カウンセラーになりたいという学生がすごく来ています。是非、教育で、若いところで、医学部だけではなく、医療福祉というのはいっぱいあるわけですから、どこにも遺伝というものの重要性を訴える場を作っていくことも重要だな、と考えています。

**司会：**看護職の方から働きかけているということは？ 遺伝看護研究会がありますが。

**医科歯科大、大崎：**助産婦です。遺伝看護研究会というのが、学会を目指してやっているのですけれど、いまのところ、看護教育は、先生方もご存じの通り、大学教育と専門の看護師になっていくというのが抱き合わせが上手くいっておりませんで、看護協会の方で認定をしているのと、大学院を卒業したりして専門看護師になっていくコースは一緒ではないので、遺伝のことにに関して、遺伝看護研究会が、専門家を育てるコースを考えていますが、看護協会がそういうことを行うということは聞いておりません。

**北 大、高田：**希望で相談に来た方々が二十数名いて、面接しましたが、看護職の方がゼロでした。去年もその徴候がありました。問題になったのは、現場にでている看護師さんで来たいと言う看護師さんはいらっしゃいましたが、看護学部の日にちの浅い方は、来るということを看護学部の中で相談すると、「看護師さんが大学院に行くというときには、看護系以外の大学院に行くことは想定してはいけない」、と必ずどこかで言われるそうなのです。「この世界で生きていくためには、看護系の大学院を出ないとだめだよ」と言われて、結局そのプレッシャーであきらめた学生が二人いました。今年は、ゼロでした。当初、助産師、看護師、保健師を強く想定していたわけですが、結局、それが、そういう状況で厳しいということが分かってきた、ということと、それから、CNS（専門看護師）を作ろうということで、岩手県立看護の安藤先生達が、動いているのですが、

もっと上の看護協会が触手を動かさないという問題で、CNS を作ったとしても、遺伝カウンセラーの方のボードとのかね合いはどうなるのだ、という問題が解決されないままいます。そういう意味では、現在、私が遺伝カウンセリングをやっていて、看護師さんが入ってきて、この情勢を分かってきて、動き始めてくれている、みなさん、非常によく分かって動いてくれているな、と。非常にもったいないなあと。この閉鎖性はいったいどこから来ているのか分からないけれども、そこを何とかしないと、看護師さん達が来てくれないなと。やる気のある人が来たくても、そういうものが、見えない壁になっている印象がぬぐえないでいます。

**司会：**ありがとうございます。そういうバリアを解き明かす糸口を作るのも、この組織なのかなあという気がします。

**久と米大、芳：**我々の大学は、大学院制度の改革に伴いまして、3年前から修士課程を開設したわけですが、その基礎科目の一つに臨床遺伝学を入れて頂きまして、ここで、初年度は一通りのお話しをするに留まったわけですが、2年次、昨年から比較的、臨床遺伝学をとってくれる修士の方が増えて参りましたので、今年から少し拡大した格好で、これは、長崎の人類遺伝学会の時にご紹介したのですが、ロールプレイを含めた遺伝カウンセリングの実施を非常に短い時間ですが、約9コマかけて導入しました。そうしたら、かなり好評で、この領域に関心を持ってくれる院生が数名おられまして、前期は講義だけでしたが、講義の方はかなり自ら色んな企画を提案してくるという積極的な方も出てこられました。私は、やって良かったと思っております。もう一つ、non-MD の遺伝カウンセリングの養成のニーズが非常に高まっていると聞きますし、私もそう思います。こういった領域に参画してもいいというモチベーションがある方に声をかけるにしても、今、修士課程を終わった後に、具体的にどういう活動の場があるのか、残念ながら明示できないところにジレンマを感じております。今、私どものところにこられているお二人の方は、お一人は私どもの大学の看護学科の母性看護の教諭にたまたまなられたので、幸い、ある程度安定な立場で今後も勉強して頂くことが出来ると思っております、それは例外的だと思います。今後、non-MD のカウンセラーを養成していくということを考えていく場合に、どれくらいがニードがあるか、将来的にその目標をある程度明示していた方が、モチベーションがある潜在的な人材を発掘する上で、重要なことではないかと思っております。ちなみに、法科大学院の場合、全国的に法曹家がこれだけいる、という具体的な目標があって、それを満たすためにはどういうカリキュラムでどれくらいの規模でやればいいのか、という、あれは、素人が見ても、はっきり卒業後の成り行きも数も分かりますから。将来的には、具体的目標を掲げられれば声もかけやすくなるのではと思っております。

## ・ 診 オ、電子カルテについて

**司会：**ありがとうございます。日本遺伝カウンセリング学会のプラクティカルに働いている保健師さん、看護師さん達、数千人の人たちに、実務的な話を大分しているのですが、人事異動でセクションをはなれていくなど、すべてがバラバラなんですね。ここにお集まりの先生方は、一つのベクトルに向かいながら、各方面に道を造るべく努力をしていく必要があるのではないかと、今のお話しの流れだと思います。話題を変えますが、国立成育医療センターは中央カルテですか？カルテの保管の問題とか、多くの病院は一患者一カルテで流れているところが多いと思いますが、診療録とか保管のあたりに関して如何でしょうか？電子カルテが入ってくると、もっと複雑になってきそうな気がします。国立医療センターは暫定的なのですか？

**国 成育医、奥山：**センターはあまり準備をしないで電子カルテに踏み切ったというのはあると思います。始めてしまって、こんなに簡単に情報が見られるのかということに気が付いて、一番はじめにトップが気づいたのは、心の医療の問題と遺伝子関連の情報

が全部垂れ流されているのはまずいということを上の方が気づいてくれたということもありまして、それに私も乗ったということで、とりあえずは、どうしようかというときに、専門医しか見られないように、パスワード管理をしますかという問題になったわけですが、それが複雑になって逆に開けられないということになっても問題が多い。遺伝子に関連するけれども診療には直接関係ないことは分けましょうということで、当面はお金が出来たら、サーバーに入れておくということになりました。それが、現状です。

## ・研究と診 療 ， および遺伝カウンセリングの費 負担について

**司会：**これから導入するところには、あまりサジェスションにはならないですねえ。混合診療、自費診療、カルテの独自保管など深刻な問題を抱えているのではと思いますが。ご苦労されて、こんな風に解決されたということはあるのでしょうか。

**栃 県 がん C、菅：**毎週土曜日に慶応の大学病院で遺伝相談の外来をやっています。僕らは大人的生活習慣病、特に癌を対象にやっているのですが、大多数の方は、小児科、産科の先生が多いので、昔から遺伝病として取り扱っているものに対して遺伝カウンセリングを行っていることが多いと思います。僕たちの場合、ほとんど研究としてのスタンスで遺伝カウンセリングをやるのですが、その時に患者さんにきちっとカウンセリングをしなければならない。その検査の前後に問題が出てきます。そうすると3省の指針が出来て、あの中で遺伝カウンセリングのことが出来て、それで、全国の病院でこれだけ多くの遺伝子診療部が出来たと思うのですが、実際作ってみると、一回自費診療でいくら、と言う話が常に出てくるわけですね。研究として必要だから遺伝カウンセリングしなければならない、その場所が必要だということで、遺伝子診療部を作るモチベーションのかなりの部分はそこにあったのですが、始まってみると有料でやらなければいけない、でも、研究でやるものは本来無料をお願いすべきものですよね。本当は、お金を取らなければいけないということになると、研究としてのカウンセリングは基本的に出来なくなってしまいます。存在理由をもう少しはっきりしておいた方がいいと思います。どこまで研究で、どこまで診療かと言う境は常に曖昧なところがあって、お金取らなければだめだということになると、出来ないと言うことが必ず出てきてしまうので、そこがきちっと出来るようにしておくことが大切だと思います。

**司会：**3省のゲノムの解析の指針のところに遺伝カウンセリングが出てきて、ちなみに、私たちのところは、指針が出される、前々日に朝日新聞の一面にでかでかと出されまして、「解析研究を無断研究した」と出てしまったわけです。我々の遺伝子診療部はゲノム解析研究に関わるカウンセリングは全部無料でやりなさいということになっています。倫理委員会もそういうしきりで通るような形になっています。遺伝子診療が広まってく中で、波及していく問題だと思いますが。

**慶応大、岡：**研究という部分と診療という部分と、いまは、大学と病院、研究教育と診療を分けて考えよう、という世知辛い世の中になってきました。診療に見合っただけの人員を付ける、とさきほどからパラメディカルの方の人員のことも議論にありましたが、実際に、病院側の診療施設として一つ認められるには、財源、キャッシュフローがどれだけ流れているか、ということがどうしても認めて頂く上で、おおきなネックになってしまう。施設の中で認めてもらうためには、こういう将来性、こういう財源の確保を明確に示していかないと、なかなか市民権を得られない、と、私たちの施設ではそこがおおきな問題になっています。立ち上げの段階で、臨床心理士の方や、看護師の方をどんな風に受け入れるかということで、いろいろとやってみましたが、いくらと計算されて、結局だめという結論が出てしまった。一方、看護部長は、是非教育して育ててほしいという意欲もあるわけです。立ち上げのところからしばらくいくところをなるべく短期で上げていかないと、なかなか、市民権を得るところまで進まないのではないかと、それと、

財源の計算の仕方が、私たちが今戦っているのは、例えば、産婦人科や小児科で、癌の診断でやってきたことは、最終的に、向こう10年間でどのくらいの患者さんとして返ってくるかという、非常に包括的な部分まで診療収入を計算して頂かないと、遺伝カウンセリングだけではお金が取れるという状況ではありませんで、その中に人を入れるのはなかなか難しい。医師は勤務体系がいい加減になっていますので、計算上されないのですが、パラメディカルの方を付けるとなりますと、事務方としては、お金計算が始まってしまう。その辺が、非常におおきなネックになっています。すべてがボランティアベースでいける時代も限られているのかなあ、という認識をしております。ぜひ、財源の確保という意味で、勧めて頂ける力がほしいと思います。

**福嶋：**診療と研究は明確に分けがたいと思います。診療を求めてこられる方に、自費診療を行うことはいいと思うのですが、研究に関して、研究に協力して頂くとか、研究結果を伝えるときには遺伝カウンセリングが必要だということで、研究としても3省指針で位置付けられたわけです。そのコストというのは研究費に計上されるべきものだと思うのです。研究というと、制限酵素を買ったり、試薬を買ったりで研究費が消えてしまうわけですが、これからは、リソース、研究材料をどうやって得るかは、研究の非常に重要なポイントになってくるわけですから、その、リソースを得るためには、結果を開示するというのが条件で検体を頂くという場面も出てくるでしょう。そうすると、医療的な遺伝カウンセリングも必要なわけで、研究費払いで払えるように、研究申請の時にその経費に計上して、全国から出てくれば、そういう時代になったのかと、お上も考えてくれるかもしれないという期待は持っています。研究と診療を分けて、どちらにしてもお金がかかるということを、あらゆる場を通じて主張していくことが必要ではないかと思います。

**司会：**今のお話しは非常に大切だと思います。ゲノム研究で膨大なお金が投じられているわけですが、その中で、遺伝診療、遺伝カウンセリングにそれなりのお金がかかるのだということが、はっきり理解されれば、遺伝診療部に研究予算としてとれるようになるわけで、運用する貴重な財源になると思います。

**福嶋：**倫理委員会の場合も、外部委員に対しても、信じられないほど安い謝金で、これも、本来なら ELSI などのお金の、研究費の何パーセントのお金でということも、今後これから提言していてもいいのではないかと思います。遺伝子診療の経済的問題というのは、費用をいろいろ取ったというのは、色んな事情があって、皆さんの施設が、他の施設がどれくらいというのは資料でおわかりだと思います。お金のことにに関して、ご意見のある方は？私も、立場上、厚生労働省の方に伺って、遺伝カウンセリングにお金がかかって、保険診療として認めてほしい、とお話しをするのですが、遺伝カウンセリングというものが、主に対面で、情報提供のものですから、厚生労働省のお役人が言うには、「親切なお医者さんのお話とどこがちがうのですか？」、ということを明確に示せないで、保険点数の不正請求とか、なんでも誰でも出来るようになってはいけないわけで、その辺も、遺伝カウンセリングというものが認識されて、それなりの専門性が必要ということを、明確に請求できる形にまとめなくてはいけないと思っています。総医療費抑制の時代ですので、どんどん減らそうというところに、新しい機能だからというのは非常に困難です。厚生労働省が言うには、右肩上がりの時には、予算が増えていくので、新たなものも取り入れることが出来るが、経済状態が今の状態では、今あるものも削ろうとしているので、非常に厳しいと伺っております。いろんな意見をまとめながら、次々提言していくしかないかな、と思います。

## ・地域および病院内でのネットワークについて

**司会：**横断的診療科の中でのネットワーク、地域、医師会の中でのネットワーク、保健所とのネットワークなど、どのようなネットワークのあり方がいいのか、に対して如何で



しょうか？

**長崎大、近藤：**長崎では、一つしか、大学病院しかないということが、ある意味で強みであつたかもしれないと思っています。医師会は医師会報をもって、年ごとに、活動状況を出すようにしています。県の方に協力を願って、看護師さんに全員にアンケートを毎年とっています。遺伝カウンセリングが出来て3年半になりますが、遺伝性疾患に関する考え方など、について少しずつ考えさせられるような、20枚あるアンケートを詳細にとっています。県の方が仕事の一環としてやるので回収率が80%位になります。毎年、やっていくと、少なくとも年に1回は遺伝病について考えることが出来るので、少しずつ、認識が高まっていくのではないかと思います。病院内については、殆どの科の人たちにスタッフに入ってもらっているので、ほとんど、協力的なことはして頂いてないのですが、その人達を介して、それぞれの科の人たちに、遺伝カウンセリング室はどのような活動をしているということを流しています。紹介してみようか、といわれている方が少しずつ増えている印象があります。

**司会：**先週、斉藤中道先生が、九州でダウン症フォーラムをやられているのに出ていたのですが、患者さんの団体との連携の中で、患者さんのご家族の方が病院の中でボランティアに加わって頂いている。色んな意味で、支援体制を上手く作られている仕組みをお話しされていました。外に向かって、医師会、地域の保健センター、患者さんの支援団体など、遺伝子診療部を支える重要なファクターだと思いますが、御意見ございますか。

**川崎医 福祉大、黒：**これはまだ公にしてはいけないことかもしれませんが。アメリカにある parent-to-parent(PHP)、同じ病気の先輩の親が、疾患に関する医学的以外の情報を与えて一緒に考えていくというシステムがあるのですが、それを日本でも立ち上げたいということで、難病の子ども支援全国ネットワークの〇〇さんが、研究費の段階でやろうとしています。厚生省は極めて好意的に動いておりまして、私もメンバーに入っています。PHP はほとんど遺伝病に絡むことが多いですから、こういうものをテストケースとして、少しずつ、色々なところに上げて、底辺を広げる、理解者を増やすという意味では大変いいことだと思いますので、是非、皆さんご協力をよろしくお願いします。

**司会：**院内での他の科との関係は如何でしょうか？

**成育医 C、奥山：**うちの場合は、小児科の中でも小児神経、循環器などいっぱいあって、それぞれの中で自分たちの遺伝病のものはどこかの施設で共同研究しているという状態ですが、病院の総長も臨床遺伝専門医なものですから、カウンセリングをしっかりやらなければいけないという雰囲気になっている。外来でその時間を設けるのは面倒くさいので、それならば、奥山に任せてしまえ、ということになってきて、それが上手くいっている。逆に、ギブアンドテイクで、私たちは、出来る限り、遺伝子検査が世界中どこでやれるのか、この病気はどこで出来るのか、常にアップデートしていかなければならないので、そういう診療科の先生に提供するという、双方向のことがあって、初めて関係が良くなるのではないかと考えています。うちは、周産期小児の病院なので、産科の中で遺伝専門医、遺伝に強い先生がいてくれたのが良かった。産科の先生は多くないと思うので、遺伝のことを分かってくださると、小児科領域では仕事がしやすいと考えます。

## ・まとめ

**司会：**今立ち上げているという施設で御意見はございませんか？

**大阪大、酒井：**返事もなかった大学の一つです。阪大でも、戸田先生が、臨床遺伝の方でおられまして、腫瘍外科の野口先生を中心に阪大でも運営委員会に審議として出ていて、形としては近いうちに出来ると思います。専任スタッフを要求すると、文句が出て行かないだろうから、なるべく、無理のない形で出そう、と考えています。特に、予約を取

るような、プレカウンセリングに専任の人を入れてもらうのは、形を作っていくときにいった方がいいと思うのですが、実績を作ってからでないスタッフの面はいいにくいかもしれませんが、既に走っている施設があるので、最初に、いうべきこと、病院長、運営委員会にいうべきこと、要求すべきことは最初に言っていった方がいいのではないかと、最低限、専任の予約を取る人、コーディネーター、適切なドクターとアレンジ出来る人が必要ではと考えています。

**司会：**先輩の施設で何か

**信州大、福嶋：**やはり、実績がまず問われて、お題目だけでは通らない世の中なので、収益が上がる、これだけ治る、という風には数字では表せられないものですね、心が救われるというのは。ですから、極力、対応した患者さんには病院長宛に感謝のお手紙を書いてね、とか、そういうのが、ソフトの面では効果はあるかなあと。こんなにやっていただいて良かったと。病院長も様々でして、レセプターがある人にはリガンドが効くのですが、ない方には大変なんです。あらゆる手を使って、理想論では解決しない。おどしですね、ちゃんとやらないと大変なことになる、東北大学も横浜市大もそれで出来たというわけですから。あまり参考にはなりません。

**司会：**是非発言しておきたいという先生、何かありましたら。

**古屋市大、種村：**これまで産婦人科外来の中で専門外来をしてきて、現在部門として立ち上げようとしています。急激にその話が進んできた理由としては、研修医制度の研修施設の認定をとれば、臨床研修医を集めるのにアピールが出来るので、病院長からやってほしいという依頼がありました。もう一つは3省ガイドラインで、ガイドラインの時点では倫理委員会は立ち上げないといけなければならないけれど、部門はさておいてという雰囲気でしたが、倫理委員会で審議が進んでいく段階で私たちが注目されるようになったのは、研究をしている先生がこれまで何気なく出していた申請が、遺伝カウンセリングが出来ないところでは研究は出来ないという問題にぶち当たってしまい、うちのゲノム倫理委員会は専門医の名前を遺伝カウンセラーとしてあげない限りは、倫理委員会に通してもらえないという状況になっていて、私たちの立場は非常に急上昇して、その状況として病院も個人に頼ってはいけなく、診療部としてくみ上げたほうがいいということで急激に動いていってもらうことになりました。独法化ということもあると思いますが、各施設の特徴を出すということもあります。まず、例えば専門施設を作るガイドラインや目標の中に、専門医がいるということが、今回部門の立ち上げに役に立ってきました。先ほどの、非医師とか看護師とか、医師以外のスタッフも必要であるというおおきな目標をはっきり作って頂いて、例えば生殖補助医療でも、不妊カウンセラーがいるとか、遺伝カウンセリングをしなきゃいけないという目標図が出来てしまうと、それに合わせて、施設を整えていかなければならない現状に追い込まれると思います。下手をすると自分たちの首を絞めてしまうかもしれませんが、病院長を「こういう状況にしなければ、うちはにできないんですよ」という風にもっていくためには、明確なガイドラインを提示した方が、ポストとしても確保できるのではないかと、むしろ、厳しい目標設定を出して頂けたらと思っています。

**司会：**予定の時間になりました。

## 7. 「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ

今回の「全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）第1回会合」を、「第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議」とし、来年度以降も継続して開催することについて、参加者の賛同が得られた。来年度は、京都大学の小杉真司先生が当番施設を引き受けてくださることになった。

なお、今後、巻末に記載した「全国遺伝子医療部門連絡会議開催についての申しあわせ事項」に基づいて開催される。

### 1. 遺伝カウンセラーの役割と要件

- 1) 遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者・家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的・社会的サポートを通して、当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療専門職である。
- 2) 遺伝カウンセラーは医療技術を提供する、あるいは研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者・家族を援助することが求められる。
- 3) 遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定された専門職で、下記の要件を満たす必要がある。
  - ・最新の遺伝医学の知識を持つ
  - ・専門的なカウンセリング技術を身に付けている
  - ・倫理的・法的・社会的課題（Ethical-Legal-Social Issues）に対応できる
  - ・つねに患者・家族サイドにたつが、主治医や他の診療部門との協力関係を維持できる
- 4) 遺伝カウンセラーとなりうる職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカルスタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる。

### 2. 遺伝カウンセラーの養成方法

- 1) 欧米先進国の遺伝カウンセラーの水準に合わせた専門職を養成するには医療系教育機関の大学院（修士課程）に専門コースを設置することが理想的である。
- 2) しかし、医学部・保健学部・看護学部など医療系教育機関における現状を配慮すると早急な専門コースの設置を期待することは難しい現状に対応するためには、遺伝医学関連学会が協力して遺伝カウンセラーの養成とその資格認定を行うのが实际的であり、そのための養成カリキュラムが必要である。
- 3) 養成カリキュラムには遺伝カウンセラーをめざす応募者の背景により、大学の教育課程が異なることが配慮されていなければならない。
- 4) 遺伝カウンセラーの業務内容から、その資格は国家資格に準ずるものであることが理想であり、学会等が養成・資格認定する場合にあっても、その教育水準は大学修士レベルである欧米の遺伝カウンセラーと同レベルのものをめざさなければならない。

### 3. 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

遺伝カウンセラーの養成にあたる基本的な目標は下記の通りである。到達目標については、それぞれの目標レベルに応じた履修科目をリストアップし、その履修目標をまとめた。

#### （1）一般目標（GIO）

遺伝カウンセラーは遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント（来訪者）に臨床的で科学的な情報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意思により、これらの情報を有効に活用して自分や家族の QOL を向上できるように援助する。そのために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。

#### （2）到達目標（SBO）

##### 1) 知識レベル

人類遺伝学の基本的知識、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ち、発生予防、医学的管理、社会資源の活用法などを知っている。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常についてクライアントへの情報提供やカウンセリングをおこなうための基本的知識を修得している。遺伝カウンセラーとして活動するために我が国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。

## 2) 技術レベル

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。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつくるためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容的態度を示しながら非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの心理的課題に遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族のQOLを向上させるための指導技術を持っている。遺伝医学の最新情報、専門医療情報、社会資源情報、患者の支援団体情報を収集し、その情報をクライアント自身が活用できる形で提供し、また臨床遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関と連絡調整を行い、クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるように調整する技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスし、また、臨床遺伝専門医とのミーティング、研修会への出席、学会活動など自己学習の手段を修得している。

## 3) 態度レベル

遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に、医療技術を提供する主治医の立場からではなく、クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し、臨床遺伝専門医、主治医、他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身に付けている。また、医療スタッフの一員として、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の趣旨を遵守した上で、クライアントの利益に深い配慮をはらいながら活動する態度を身に付けている。クライアントに対してはカウンセリングマインドを基本とし、社会通念や倫理規範にも十分に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

### (3) 履修科目

#### I. 専門研修開始前に履修しておくべき科目

- 1 人間科学系科目：人間発達学、心理学、倫理学等
- 2 自然科学・医療系科目：生物学、化学、遺伝学、統計学、医学概論、公衆衛生学等

#### II. カウンセリングの実践を支える専門的基礎知識

- 1 人類遺伝学・遺伝医学：遺伝学史、細胞遺伝学、分子遺伝学、メンデル遺伝学、非メンデル遺伝学、集団遺伝学・遺伝疫学、家系分析、遺伝生化学、薬理遺伝学、生殖・発生遺伝学、体細胞遺伝学、腫瘍遺伝学、免疫遺伝学、遺伝医学・遺伝医療
- 2 カウンセリング理論と技法
- 3 遺伝医療と倫理
- 4 遺伝医療と社会

#### III. 遺伝カウンセリングの実践技術の目標

- 1 クライアントとの人間関係を築くことができる
- 2 クライアントの問題事・心配事を明確化できる
- 3 クライアントの持つ遺伝学的背景をアセスメントできる
- 4 遺伝的問題から生じる心理・社会的問題を支援できる
- 5 クライアントの課題・問題の明確化・意思決定に必要な情報を提供できる
- 6 クライアントの意思決定を支持し、支援できる

#### IV. 遺伝カウンセラーの態度目標

- 1 医療従事者の一員としての自覚をもって行動できる
- 2 遺伝カウンセラーとしてクライアントを支援する立場で行動できる
- 3 ELSIの基本的事項を理解し、社会人として公正な立場で行動できる

## 遺伝カウンセラー認定制度規則（案）

### 第1章 総則

#### （目的）

第1条 この制度は臨床遺伝専門医と連携しながら質の高い臨床遺伝医療を提供し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家として、遺伝カウンセラーを養成・認定することを目的とする。

第2条 日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会は、前条の目的を達成するために遺伝カウンセラー認定制度を設ける。

### 第2章 遺伝カウンセラー認定制度

#### （委員会）

第3条 日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会は共同で、遺伝カウンセラーの認定のため、遺伝カウンセラー認定委員会（以下「委員会」という。）を設置する。

#### （委員会の任務）

第4条 委員会は、次の各号に掲げる事項を審議する。

- （1）認定試験受験者の受験資格の審査に関すること。
- （2）認定試験の問題作成及び実施に関すること
- （3）遺伝カウンセラーの登録及び認定証の交付に関すること。
- （4）その他遺伝カウンセラーの認定に関すること。
- （5）養成・研修施設および研修コースの認定に関すること。
- （6）遺伝カウンセラー指導資格の認定に関すること。

#### （委員など）

第5条 委員会は、次に掲げる委員で組織する。

- （1）日本遺伝カウンセリング学会から推薦された者 若干名
- （2）日本人類遺伝学会から推薦された者 若干名
- （3）委員会が必要と認めた者 若干名

2 委員の任期は2年とし、再任を妨げない。委員に欠員が生じたときはそれぞれの学会の推薦により補充する。ただし、補欠の委員の任期は、前任者の期間残任期間とする。

3 委員会に委員長を置き、委員の互選により選出する。

4 委員長は、委員会を招集し、議長となる。

5 委員長に事故あるときは、あらかじめ委員長の指名する委員がその職務を代行する。

#### （議事）

第6条 委員会は、委員の3分の2以上の出席がなければ開くことができない。

2 委員会の議事は出席委員の過半数以上の賛成で決し、可否同数の場合は、委員長が決す。

### 第3章 遺伝カウンセラー

#### （遺伝カウンセラー認定試験の受験資格）

第7条 遺伝カウンセラーとして認定を受けようとする者は、次の各号のすべてに該当しなければ委員会の実施する遺伝カウンセラー認定試験（以下「認定試験」という。）を受験することができない。

#### （1）次のいずれかに該当する者

- 1) 委員会が認定した大学院専門課程を卒業し修士の学位を持っている者
- 2) 学士の資格を持ち、委員会が認定した研修会で取得した単位数を取得し、委員会が認定した遺伝カウンセラー指導者の指導を受け、遺伝カウンセリングの実績に関する報告書を提出した者。

#### （3）委員会が受験資格を認めた者

- （2）日本遺伝カウンセリング学会又は日本人類遺伝学会の会員として2年以上継続してい

る者。

(3) その他、委員会が受験資格を認めた者。

(認定試験の受験手続き)

第8条 認定試験を受けようとする者は、次の各号に掲げる書類に受験手数料を添えて、所定の期日までに委員会に提出しなければならない。

(1) 遺伝カウンセラー認定申請書

(2) 履歴書

(3) 研修記録

(4) 遺伝カウンセリング事例の要約

(5) その他必要とする書類

(認定試験の実施)

第9条 認定試験は、年1回実施する。

2 認定試験は、遺伝カウンセリングに関する筆記試験及び面接試験とする。

3 認定試験の期日、その他認定試験の実施について必要な事項は、年度当初に公示する。

(遺伝カウンセラーの認定)

第10条 委員会は、認定試験に合格し、認定手数料を納付した者を日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会に推薦する。

2 日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の両理事長が遺伝カウンセラーとして認定する。

(遺伝カウンセラー認定証)

第11条 遺伝カウンセラーと認定された者には、遺伝カウンセラー認定証を交付する。

(遺伝カウンセラーの取り消し)

第12条 委員会は、遺伝カウンセラーとして認定された者が次の各号の一に該当するときは、認定を取り消すことができる。

(1) 裁判所において失踪宣告を受けたとき。

(2) 第8条各号に定める書類の記載事項に事実と重大な相違があり、遺伝カウンセラーとして欠格と認められるとき。

(3) 日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会いずれの会員でもなくなったとき。

(4) 遺伝カウンセラーとして信用失墜行為のあったとき。

(専門医認定の更新)

第13条 遺伝カウンセラーの認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

#### 第4章 大学院専門課程・認定研修コース・指導資格

(大学院専門課程の認定)

第14条 委員会は大学院研究科長からの申請により、次の各号に該当するものを大学院専門課程として認定する。

(1) 学位認定機構に認可された修士号を授与できること。

(2) 課程担当教員に遺伝カウンセラーの指導資格を持つ者が含まれること。

(3) 教育（講義、実習を含む）カリキュラムが「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」に掲げる内容に達しているもの。

(大学院専門課程認定の更新)

第15条 大学院専門課程の認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

(認定研修コース)

第16条 委員会は研修会責任者からの申請により、次の各号に該当するものを認定研修コースとして認定する。

(1) 公的機関、学会（研究会を含む）が遺伝医療の普及を目的に継続して開催している研修コースであること。

(2) 研修における講義および実習内容が「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」に合

致していること。

（３）受講者の学習到達度を適切な方法で評価し、単位取得証明書が発行できること。なお研修コースの単位数は委員会が定める。

（認定研修コース認定の更新）

第 17 条 認定研修コースの認定期間は 5 年とする。ただし、認定を更新することができる。

（指導資格）

第 18 条 委員会は次の各号のすべてに該当する者を遺伝カウンセラー指導者として認定する。

（１）次のいずれかに該当する者

１）指導者認定申請時に 5 年以上認定制度に基づく遺伝カウンセラーとして遺伝カウンセリングに携わっており、遺伝カウンセラー認定試験の受験希望者を指導することができる者

２）臨床遺伝専門医制度における臨床遺伝専門医であり、遺伝カウンセラー認定試験の受験希望者を指導することができる者

３）海外で遺伝カウンセラー資格を取得した者等遺伝カウンセラーとして十分な経験を有し指導資格があると委員会が認めた者

（２）十分な事例数について遺伝カウンセリングを実践した経験がある者。

（３）遺伝カウンセリングに関係した学術活動（論文発表，学会発表等）を行っている者。

（４）上記の各号について委員会が審査した後に行う面接試験に合格した者。

（指導資格の更新）

第 19 条 遺伝カウンセラー指導者の認定期間は 5 年とする。ただし、認定を更新することができる。

（規則の改正）

第 20 条 この規則は日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の理事会の議を経て、改正することができる。

（その他の基準）

第 21 条 大学院専門課程，認定研修コースの基準及び経過措置その他必要なことについては、日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の理事会の了承を得て、委員会が定める。

（雑則）

第 22 条 この規則に定めるもののほか，この規則の実施に関して必要な事項は，委員会が定める。

附則

この規則は，2005（平成 17）年 4 月 1 日から施行する。

## 第 1 回 全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査

「第 1 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」終了後、参加者へ対して会の今後の方向性を考えるため、下記のようにアンケートをお願いし、46 名より回答・コメントを得た。

\*\*\*\*\*

### 第 1 回 全国遺伝子医療部門連絡会議にご出席賜りました皆様へ 今後の方向性を考えるアンケート調査の依頼

前略

2003 年 11 月 29 日（土）に日本教育会館での「第 1 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」にご多忙中のところ、ご出席を賜りまして誠に有り難うございました。議論も活発に行われ、1 回目としては大変充実したものであったかと存じます。本会につきましては、共同通信ニュースで報道されました。内容は以下の通りです。

---

#### ●遺伝子医療の問題点を議論 大学病院など連絡会議設置

共同通信ニュース速報 [2003-11-29]

プライバシー保護や患者へのカウンセリングの在り方など遺伝子医療に伴うさまざまな問題を話し合うため、全国の大学病院などが連絡会議を設置、二十九日に東京都内で初会合を開いた。厚生労働省研究班の調査によると、大学病院と大規模国立医療機関の計八十五施設のうち遺伝子医療部門を持つのは三十六施設で、計画中含めると六十四施設に上る。部門の専属スタッフがいるのは八施設だけで約半分は専用の部屋もない。遺伝情報を記載した診療記録を施錠できる場所に保管しているのは三分の二。保険がきかないカウンセリングの料金も施設によって差が大きい。初会合では、今後こうした問題点について情報交換し、解決の方法を話し合うことが決まった。遺伝子医療をめぐるのは、日本人類遺伝学会などが今年八月にガイドラインを作り、カウンセリングを含めた総合的な遺伝医療体制の必要性を指摘。同学会などは臨床遺伝専門医を認定しており、看護師や臨床心理士などを対象に遺伝カウンセラー制度も作る方針だ。

---

次回の本連絡会議は京都にて行われますことが決定いたしました。今後の本会議の方向性を含めましてのアンケート調査を行いたく、ご協力をお願い申し上げます。皆様の忌憚のないご意見を賜われれば幸甚でございます。

草々

福島義光

\*\*\*\*\*



## 結果

第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議出席者総数：69名（52施設）

アンケート送付数：63名（事務局をつとめた信州大学のメンバーを除いた）

回答者数： 医師 45名，看護師 1名 計 46名（回収率：73.0%）

### I. 今回の会議の感想 今回の会議にご出席いただいていた感想について

#### 1. 全般的な内容としてはいかがでしたか？

|         |    |       |        |
|---------|----|-------|--------|
| 1. 大変満足 | 7  | 15.2% |        |
| 2. 満足   | 23 | 50.0% |        |
| 3. ほぼ満足 | 12 | 26.1% |        |
| 4. やや不満 | 4  | 8.7%  |        |
| 5. 不満   | 0  | 0%    | 平均 2.3 |

2. 個々の内容として、「興味深かった」かまたは「有益であった」かどうかについて、各項目毎に1-5の数字で点数をつけて下さい（1が最高、5が最低）。

|                             |        |
|-----------------------------|--------|
| ・ 遺伝子医療に関連する専門医制度、セミナー等の紹介  | 平均 2.3 |
| ・ 遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告） | 平均 2.0 |
| ・ 指定発言                      | 平均 2.2 |
| ・ 総合討論                      | 平均 2.0 |

#### 3. 時間帯（土曜日午後）はいかがでしたか？

|           |    |       |       |
|-----------|----|-------|-------|
| 1. 適切     | 20 | 44.5% |       |
| 2. ほぼ適切   | 11 | 24.4% |       |
| 3. 無難     | 8  | 17.8% |       |
| 4. やむをえない | 5  | 11.1% |       |
| 5. 不適當    | 1  | 2.2%  | 平均2.0 |

#### 4. 会議の長さはいかがでしたか？

|         |    |       |        |
|---------|----|-------|--------|
| 1. 長い   | 1  | 2.3%  |        |
| 2. やや長い | 9  | 20.4% |        |
| 3. 適當   | 27 | 61.4% |        |
| 4. やや短い | 6  | 13.6% |        |
| 5. 短い   | 1  | 2.3%  | 平均 2.9 |

#### 5. ご感想（自由記載，順不同）

- ・ 非常にタイムリーな企画であると思います。
- ・ 活発な討論が行われ有益でした。
- ・ 同じような問題を抱えている施設同士の情報交換の場があれば良いと思います。会場が横長でスライドが見えにくい人もいたかも知れません。
- ・ 個々の遺伝子診療部の状況によって、かなりシステムや主対象疾患に広がりがある事がわかった。その中に、地域を含めた「遺伝サービス」の一貫として、「遺伝カウンセリング」や「遺伝子診療」が入ってくるというような、総合的な概念の共有はあっても良いと

思う。これには、マンパワーと予算措置が不可欠であり、上手くいくことを願っています。

- ・ 今回参加させて頂いてみて、あらためましてこの様な連絡協議会の必要性和重要性に気付かされた思いであります。本会が今後も継続的に開催され、仰々しくない雰囲気のまま実質討議の場として存続していかれる事を願っております。福島先生とスタッフの皆様の  
ご努力に感謝申し上げます。
- ・ このような会合は有益と思う。ただ、大学のみでなく、小児病院なども参加させるべき  
と考えます。大学のみでは遺伝医療の発展は望めません。
- ・ 来春からの新施設設立に当たって、大変参考になりました。
- ・ 遺伝子診療、遺伝カウンセリング外来で直面する問題に対する診療協力体制が作られる  
ことも希望します。
- ・ 経営に対する各施設の努力内容、取り組み、協力体制などを詳しく聞かせていただき  
かった。
- ・ 他の施設の状況が把握できた。
- ・ 夕方より別な会があり、途中退席したため最後まで聞けなかったのが残念でした。遺  
伝カウンセリングの認知、確立に有意義な会だと思います。
- ・ 種々の問題点の改善と、一般および学内へのアピール体勢が出来てくれば良いと思いま  
す。
- ・ 当施設では診療部が立上り、約 3 年が過ぎましたが診療部の方向性が明白ではなかつ  
たこともあり、今回の会議によって、各診療部の現況や問題点を種々知ることができ、有  
意義でした。当施設のスタッフ会議で報告を行い、様々な意見交換がなされました。
- ・ ある遺伝子診療部では、出生前診断にかかわるカウンセリングを実施していなかったり、  
主に遺伝子研究の目的に遺伝カウンセリングが実施されていたり、一般の遺伝カウンセリ  
ング希望に対応したり、各施設での状況が理解できました。
- ・ 主に倫理的に問題がある症例や診断が困難な症例に対応して診療部が活動している施設  
の現況を知りたいと思います。
- ・ 遺伝子検査を行う場合の費用の点で、どのくらいのコンセンサスがあるのか知りたかつ  
た。
- ・ ほとんど既知の情報でしたので、やや不満が残りました。初回なので仕方がないかもしれ  
ませんが、単なる連絡会議であって欲しくない。
- ・ これから診療部門を立ち上げようとしている施設として、すでに設立してある施設での  
診療状況は大変参考になった。しかしながら、先行している施設でさえ専属のスタッフの  
有無、診療報酬の方針、医師以外のスタッフなど、問題は山積みであり、けっしてただ真  
似するだけでは十分でないことが想定された。今後ますます問題点について話し合い、協  
力的に解決策を模索する必要性を実感した。
- ・ アンケート調査結果のうち、「遺伝カウンセリング料金」の部分について疑問がありま  
す。京大では、初診 4200 円、再診 800 円とされていましたが、これはいわゆる初診料、  
再診料を私費計算した金額で、特別の「遺伝カウンセリング料」は徴収していません。し  
かし、アンケート集計では、初診料・再診料を除いた金額として記載されていました。ア  
ンケート記載のときに、このことは記載しているはずですが。信州や長崎などの特定のと  
ころを除いて、実際に特別の「遺伝カウンセリング料」を設定して居折るところは、ほと  
んどないのではないかとというのが私の印象です。
- ・ 様々な方の意見が聞けて大変参考になりました。
- ・ 開催に当たり、いろいろとご尽力、工夫をしていただいたことがよくわかりました。ま  
ずはこのような組織が出来たことを嬉しく思います。ありがとうございます。
- ・ 「総合討論」で意見が出やすくするため、パネラーを数人選んでおくこと。ただし、そ  
の人たちだけが発言する状況にならないように、特別の席などは設けないこと。
- ・ 今回の連絡会議で気になったことは、遺伝子診療部門と遺伝カウンセリングの関係、言  
い換えると遺伝カウンセリングのとらえ方である。表裏一体であり、無関係ではあり得な  
いが、遺伝子診療部門における説明部門として遺伝カウンセリングをとらえている施設が

少なくないと思われる。対峙する立場である必要はないが、混同が一般的となると近未来に問題を生じかねないおそれがある。

- ・ 小児科、産科が主体の会議という感じがします。遺伝子診療部の本来の目的は全科横断的に遺伝性疾患あるいは遺伝的素因というものを考えることにあると思うので、他科の参加がもっと増えるように呼び掛けた方がよいと思います。
- ・ 会場が狭かった。スライドは見にくいし、身動き取れなかった。二酸化炭素が多くなっているようなかんじだった。ケーキ代を削るか、会費をとってもいいのではないか。
- ・ 遺伝子診療の必要性を各大学の個人が病院長などに直訴するのはもちろんだが限界がある。内部の人間が必要性をうったえるよりも、この連絡会議で共同声明文を作るなどして官僚や各大学医学部長、病院長に働きかけた方がいかもしれない。
- ・ 参加者のエネルギーが満ちた会だったと思います。
- ・ 私個人としては、遺伝カウンセリングの必要性を実感し、臨床遺伝専門医も取得しましたが、北関東の私立医大のため、病院経営者の認識が遅れています。このような会を通して、社会的にもアピールできればと思っています。
- ・ 現場で奮闘されている諸先生方の経験に触れ、遺伝診療部を定着、発展させるために役立ちそうないくつかのアイデアをいただくことができました。その点で大変有意義であったと思います。
- ・ 遺伝医学・医療関係の部門が全国で開設されつつあることは各種学会その他の機会を通じて知ってはいましたが、全国の状況をリアルタイムで俯瞰できる情報はいままでは経験していませんでした。今回の会議に参加して、その情報が得られただけでなく、それらの施設の方々の生の声を聞くことができたのは大変有益でした。今後このような会が定期的開催されることが決まったことは大きな進歩であったと思います。
- ・ 遺伝子診療部といっても各部門で設立主体となる背景が異なるのでなかなか統一的な運営指針は難しいと感じました。具体的には小児科産婦人科グループと臨床検査医学グループに分かれるような印象を持ちました。
- ・ 初めてこのような連絡会議を組織していただき、そのご努力に敬意を表します。問題提起につながったとおもいます。但し、問題解決につながる具体的な対策の議論が不十分である点が今後の議題ではないかと考えます。診療収入、検査にかかる費用、関わる人員の人件費など、現実的な議題に対して具体的な対策を練る議論を続けて欲しいと願っております。

## II. 次回以降の会議の方向性につきましてお尋ねいたします。

### 1. 開催時期はいつ頃、何曜日が良いですか？

11月(土), 12月(土), 6月(土), (土), 10月(土), 11月(金) (複数回答のあった多い順) その他は単数回答だが、通年で土曜開催希望が多かった。  
「学会にあわせて」、「アピールする意味で平日に」という意見もあり。

### 2. 開催場所について

- |                             |       |
|-----------------------------|-------|
| 1. 今回話が出たように、関東と関西の交互開催で良い。 | 50.0% |
| 2. 関東に固定した方が良い。             | 27.3% |
| 3. 関西に固定した方が良い。             | 0.0%  |
| 4. 平等に各地で行った方が良い。           | 2.3%  |
| 2. 開催場所にはこだわらない。            | 20.4% |

### 3. 開催時間について

- |                        |       |
|------------------------|-------|
| 1. 13:00-15:00 の2時間程度。 | 15.6% |
| 2. 13:00-17:00 の4時間程度。 | 44.4% |
| 3. 10:00-15:00 の4時間程度。 | 6.7%  |
| 4. 10:00-17:00 の6時間程度。 | 8.9%  |

- |                                                                                        |       |
|----------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| 5. 9:00-18:00 の 8 時間程度。                                                                | 0.0%  |
| 6. 実際の会議時間は今回と同様でも良いが、会場自体は 10:00-19:00 など長く確保し、会議前後で（時間がある限り）参加者同士が自由に討論する時間をつくって欲しい。 | 24.4% |

#### 4. 会議出席者について

- |                                                                             |       |
|-----------------------------------------------------------------------------|-------|
| 1. 全国の大学病院 80 施設と国立医療機関 5 施設の計 85 施設すべてに参加を呼びかける。                           | 15.9% |
| 2. 全国の大学病院 80 施設と国立医療機関 5 施設の計 85 施設、およびこども病院などを含めた臨床遺伝専門医研修施設すべてに参加を呼びかける。 | 63.6% |
| 3. 各種福祉関係者、障害者団体まで幅を広げる。                                                    | 2.3%  |
| 4. 実際に遺伝子医療部門を持っている、または企画している施設のみに限定する。                                     | 15.9% |
| 5. その他（厚生労働省、文部科学省の方）                                                       | 2.3%  |

#### 5. 会議の議題は、どのような内容を希望しますか？

- |                                                |       |
|------------------------------------------------|-------|
| 1. 今回の様に情報提供と総合討論が半々程度のものがよい。                  | 58.7% |
| 2. 今回の総合討論のように、テーマをある程度決めての情報交換的なものを中心にした方がよい。 | 26.1% |
| 3. 遺伝カウンセリングに関わる様々な情報交換を中心にしてほしい。              | 8.7%  |
| 4. その他                                         | 6.5%  |

・情報提供も貴重な知識として有難く思いますが、総合討論をテーマを決めてある程度の結論づけられる程度の密なディスカッションをして欲しい。そのために予めテーマを数個選択し、小グループに分けて pre discussion をもち、それを総合討論できるように練って欲しい。

・私は情報提供と総合討論の両者を取り入れるという意味で「1」を選びましたが、時間配分的また量的には半々ではなく、情報交換を目的とした総合討論の方の割合を 80 % 位にするのが良いように思います。情報提供に関しましては（1）本会の動向と遺伝医療周辺の 1 年間の流れないし総括を、例えば福嶋先生（事務局？）等から御報告を頂く。（2）トピックスやニュース等の最新情報や重要な話題のある場合に限り、それに関わる方などからご提供頂く。

（3）毎回、そのあとに行われる討論の叩き台にもさせて頂くという意味を込めて 2～3 施設からの、主に運用上生じてきている具体的問題点に焦点を当てた現状報告という形の情報の御提供をいただく。この 3 点程度で良い様に思います。

#### 6. 次回特に取り上げて欲しい『情報提供』の内容をあげてください。（自由記載、順不同）

- ・ 非医師の遺伝カウンセラー制度の一年間の進展について。
- ・ 新たな学生さんの入学状況や、就職先の確保状況など。
- ・ カウンセリングの料金設定
- ・ 全国の遺伝子医療部門活動状況
- ・ 遺伝診療に関連する医師以外の会の活動状況や今後の展望（例えば、遺伝看護研究会、臨床心理士学会、生命倫理学会など）
- ・ 自然発生的に議題は必要なものに収斂していくと思う。

- ・わが国に適した遺伝カウンセラー養成コース（修士）について
- ・経営に対する各施設の内容、取り組みなど
- ・筋強直性ジストロフィー、Duchenne 型筋ジストロフィーなど、遺伝相談が多い疾患の遺伝カウンセリング、遺伝子検査、出生前診断などの現状について
- ・遺伝子診断が実施可能な疾患毎の施設情報
- ・情報提供はホームページなどがあれば充分。
- ・遺伝医療をとりまくトラブル、医療訴訟などについての情報
- ・遺伝子医療の実際について
- ・全国の施設毎の在籍臨床遺伝専門医・指導医の分布と活動状況、ならびに認定施設一覧。
- ・各認定施設の、特に専門的に対応出来る遺伝カウンセリング内容。
- ・新たに（次回までに）スタートする2～3の遺伝子診療部の業務実態
- ・生殖医療のガイドライン、生殖医療と遺伝医療との接点
- ・全国の現状
- ・遺伝カウンセリングに関する諸外国の情報
- ・遺伝診療部立ち上げのための具体的な手法と苦労話。
- ・事務方との交渉の進め方
- ・施設内の認知度を高める方法
- ・自分の専門外で、カウンセリングする場合の情報の入手先
- ・クライアントとの間でトラブルになるケースの実例紹介。
- ・専用カルテの書式、学内・学外患者さんへの案内文書、
- ・欧米の実情、厚生労働省の考え、遺伝子検査料の徴収
- ・各施設で遺伝カウンセリング料の設定をどの程度にされているか知りたいです。
- ・遺伝子検査に関わる受託施設と経費、検査可能な範囲を研究施設・医療施設・受託会社を含め情報提供してほしい。
- ・提供する患者会について
- ・検査（特に出生前診断）の方向性（どうすればよいか）
- ・遺伝子検査をする施設の検査料の問題

## 6. 次回特にテーマにして欲しい『総合討論』の内容をあげてください。（自由紀載、順不同）

- ・セクショナリズムが強い施設で、それぞれの科が独自に遺伝子医療をさまざまなレベルで行っているような場合の、遺伝子医療部門の位置づけおよびあり方について。
- ・医師、看護師、非医師遺伝カウンセラー、臨床心理士の役割分担や、カウンセリングに際しての責任の所在について。
- ・カウンセリング料などを含めた経費について
- ・遺伝カウンセリングの一般社会へ認知の方法
- ・遺伝医療の普及をどう図るか
- ・ゲノム研究の数%を遺伝カウンセリングに当ててを制度化できないでしょうか。
- ・遺伝教育の現状
- ・アンケートで出ていた問題点を、毎回1－2つずつ取り上げて、対応策を検討する。
- ・遺伝子診療部が対応すべき症例とは
- ・自費カウンセリング料の標準化は必要か
- ・医事課が関与する面での会計処理の方法とコストの算定、遺伝子検査のネット。自費負担の検査料金の現状など。
- ・診療費用。雇用対策。
- ・料金体系の統一について、相談と遺伝子検査、出生前検査などについて
- ・我々の施設では未だ遺伝子部門たる確立したものがなく、他の施設の方の最初の部門の立ち上げなどを、もっと詳しく聞きたいと思います。

- ・ ヒトゲノム研究者を取り入れた形にしてほしい。現状では、遺伝子解析研究に絡めた遺伝カウンセリングの必要性のほうが行政に一番アピールするのではないかと思います。遺伝病にこだわっていると、メジャーな存在にはなりえない気がします。
- ・ 電子カルテ化への対応。
- ・ 診断的遺伝学的検査のインフォームド・コンセント書式の要件。
- ・ 遺伝カウンセリングへの保険適用への戦略
- ・ 研究として行われる遺伝子解析と診療として行われる遺伝子解析の違い、あるいはその境界についての取り扱い
- ・ 臨床遺伝専門医のあり方。
- ・ 遺伝子診断の際のインフォームドコンセントについて
- ・ 各担当科で行っている場合と遺伝子診療部で行っている場合
- ・ 倫理委員会との関係
- ・ 遺伝子診断の場所、費用など
- ・ 日本人における遺伝性疾患のデータベースの構築
- ・ 日本と外国との間での遺伝カウンセリングのやり方の差について理解を深めておきたい。
- ・ 各種学会・患者団体・研究班などとのネットワーク構築
- ・ 検査や診断の分業体制
- ・ 交際共同研究が増えると予測されますので、基準の一元化について。
- ・ 診療収支とその対策
- ・ 施設内研修会のあり方
- ・ 遺伝情報の管理とそのシステム
- ・ 遺伝子解析研究のガイドラインの改訂についての提言

#### 8. 今回配布した資料 47 ページの本連絡会議開催についての申しあわせ事項（案）」について

- |                         |        |
|-------------------------|--------|
| 1. これでよい（(案) を削除してよい）。  | 100.0% |
| 2. 追加／削除／変更した方がよい個所がある。 | 0.0%   |

#### 9. 本連絡会の活動として会議開催の他に期待する具体的内容がありましたらあげてください。（自由記載、順不同）

- ・ 関連省庁、各大学、関連学会への広報活動を積極的にすすめる。
- ・ 会に入っているメンバーが、必要に応じて、見る事ができる、各施設の様々な参考資料（たとえばパンフレットなど）を収集する。例えば、今までは遺伝診療部がなかったところが作られたりするなど、個々数年中に、大きく様変わりすることが想定されます。現状を知るアンケート調査は、定期的に行う必要があると思います。
- ・ 本会より、行政へも意見が言える体制
- ・ 単一施設では不可能な事でも参加施設の総意としての意見表明を社会や国などに働きかけていけば可能になる場合もあるかもしれません。その様な事を本会に期待します。具体的には（１）保険診療の問題（２）医療法上の診療科標榜可否の問題（３）保険加入その他社会的遺伝差別の問題（４）GC 診療費支払者の問題（誰が払うのか？研究者から依頼を受けて GC を受ける場合、研究者が ELSI の予算の中から支払うという体制を全国レベルで整えさせるべく医学研究者等をターゲットに啓蒙活動を行う等。）等が挙げられるかと思っています。
- ・ 施設間のネットワークを作ること
- ・ 具体的に困っているケースの相談ができるシステム構築
- ・ 遺伝カウンセリングの保険診療化へ向けた活動
- ・ 情報提供や討論よりも、より現実的・具体的な事項を決定して欲しい。
- ・ 日本の遺伝子診療の方向性を明らかにする会議であって欲しい。
- ・ このメールアドレスなどを用いてメイリングリストを作成し、いろんな情報をアップデ

ートに流したり、診療部での問題点などに関して議論するようにしてはいかがでしょうか。

- ・今回出席してみて、他の施設の方の考え方が聞けて参考になりました。次回も出席し他施設の方の実施内容を大いに取り入れたいと思っております。
- ・内輪の愚痴をこぼしあう組織ではなく、行政に働きかけが出来るような政治的意図を強くだしてほしい。
- ・種々の運営形態、様々な準備状態にある施設の関係者の集まりであったため、殆ど新規の情報が得られなかった施設もあれば、逆に話の進行について行きにくかった施設もあるのではないかと思います。また、名札がなかったため、どの方がどの施設の方かが参加者には分からず、交流の場を求めて参加した参加者には欲求不満が残ったかも知れません。次回は、真ん中に 30 分なり 1 時間なりの休憩の時間を設けて（あえて懇親会の形などにはしなくて良いと思います）、相互交流がはかれるようにすれば良いのではないかと思います。また、既に殆どを理解して運営している施設が、五里霧中の施設に対して十分な情報を提供し得なかったように思えます。いくつかのモデル施設について、診療部人員構成・病歴フォーマット・病歴保管形態・受診料・検査料・予約形態・検討会開催形態などについて比較し、まとめたデータを提供するなどしていただければ、かなり参考になるのではないかと思います。
- ・各施設の運用実態の一覧の作成。
- ・要望のとりまとめとアピール
- ・各施設間の連絡網の構築
- ・遺伝子診断が可能な疾患・その解析ができる施設・費用の一覧表を作成すること（但し、信頼性が高く、できるだけ多くの疾患を網羅していないと意味が無い。施設には SRL などの民間衛生検査所も含める）。
- ・単一施設では不可能な事でも参加施設の総意としての意見表明を社会や国などに働きかけていけば可能になる場合もあるかもしれません。その様な事を本会に期待します。具体的には（１）保険診療の問題（２）医療法上の診療科標榜可否の問題（３）保険加入その他社会的遺伝差別の問題（４）診療費支払者の問題（誰が払うのか？研究者から依頼を受けて GC を受ける場合、研究者が ELSI の予算の中から支払うという体制を全国レベルで整えさせるべく啓蒙活動を行う等。）等が挙げられるかと思います。
- ・コンセンサスを得られた事項については決議事項として各病院長などへアピールするための文書とする
- ・社会的に厳しいことを言う市民団体に十分理解して頂くための努力も必要と感じます。
- ・各施設ホームページの立ち上げ協力とリンク
- ・今回アンケートで明らかになった問題点（例えば、診療費、カウンセリング内容、遺伝教育、対外活動など）について検討し、案が提案できる小委員会

#### 10. 次回もご出席いただけますか？

|               |       |
|---------------|-------|
| 1. 出席する       | 44.2% |
| 2. 可能な限り出席する  | 46.5% |
| 3. 時間があれば出席する | 9.3%  |
| 4. 積極的には出席しない | 0.0%  |
| 5. もう出席しない    | 0.0%  |

#### 11. その他、ご意見・ご希望があれば、何なりとお書き下さい。（自由記載、順不同）

- ・多数の施設が集まるせっかくの機会ですので、懇親会のような場があればさらに有機的な情報交換が可能かと思われます。
- ・鹿児島大学でも遺伝カウンセリング室と遺伝子治療研究推進準備室を発展的に統合して遺伝子診療部としたいと考えております。今後学長、学部長、病院長、教授会の合意を得る必要がありますので多くの作業が必要そうです。この会の発足により多くの仲間がいることを実感でき、本当に励みになります。

- ・連絡会のサマリーを作成いただき、各施設長（病院長など）に提出したいと思います。院内における遺伝子診療部をアピールする手段に用いたいと思います。
- ・比較的多く遭遇する疾患について、カウンセリングする施設によってあまり内容が異ならないよう、コンセンサス・フローチャートのようなものを作成する、あるいは学会のガイドラインを参照できるようなサイトをメーリングリストやホームページに盛り込んでいくことは可能でしょうか（不特定多数の一般に公開するかどうかは別として）？
- ・遺伝サービスが充実して行く事を願います。
- ・本会は学会ではなく、各施設が抱える実際の運用上の諸問題を議論しあい、解決策乃至改善策を探るのが目的
- ・次回の本連絡協議会の開催される少し前になった頃に、上記質問の 6 ないし 7 などについてあらためて参加予定者の方々から御意見その他を募るというのは如何でしょうか？
- ・この会議で話あった結果が、遺伝医療に対する国の方針に影響を与えるようなものであって欲しいと思います。
- ・運営御苦労さまでした。
- ・是非、続けて下さい。
- ・大変有意義な会でした。今後の当施設診療部の方向性を決める上で有用な情報を得ることができました。
- ・会場でのビデオ販売有り難うございました。遺伝に関する考え方について、社会へのアピール、啓発活動も大切です。専門家も共通認識のもとに行動がとれるよう、意見交換が必要と思われます。生殖医療に関しても、避けて通れない問題で、このような連絡会議でも討議が必要かと考えています。
- ・土曜日も午前中は診療があり、やはり開催時間帯は午後 2:00 くらいの方が出席しやすいです。
- ・今回は、多くの施設の参加があり、大変頼もしく感じました。また、これだけの会の準備も大変だったことと存じます。事務局の皆様には感謝申し上げます。
- ・メーリングリストの共有
- ・時間的にはもっと短い方が良いと思いますが、上に書いたようなことをすべてやろうとすれば、丸一日必要となり、学会のようになってしまいます。ポイントをどこに絞るかを考える必要があります。今後のニーズが何処にあるのかを議論し、全診療科が興味を持ってくれないと、発展性がありません。その辺が難しいところです。
- ・お疲れ様でした。
- ・比較的短時間のセミナー（リフレッシュセミナー、症例検討会など）を学会に合せて実施していただきたい。その方が効率が良く、学会参加者数も増えると思います。
- ・関連学会を統合して研究も臨床も含む 1 つの学会を年 1 回行うのが、学問的にも経済的にも合理的ですし、学会の存在意義も高まるものと思います。
- ・人類遺伝学会にくっつけて行ったらどうでしょうか？
- ・参加施設は今回のように遺伝子医療を行っている施設で、主に医師を対象としていただいてよいのですが、充実してきたら、paramedical を含めた下部組織も必要と思います。
- ・遺伝子診療部という名称ですが、遺伝子治療などをやっている学内グループなどから、遺伝子に関連する診療の総元締めで、他が手を出しにくくなってしまうのではないかと、といった危惧もあるようです。実際はカウンセリング・遺伝子診断などが主体なわけですから、Clinical Genetics をあらかず適当なネーミングを考慮する必要もあると思います。
- ・倫理や遺伝の問題は若い研究者が避ける傾向を感じます。学生教育からの充実を望みます。
- ・横断的診療科として発展的に方向づけるために、診療収支の財源確保は施設内の認識を得るために必要な条件となります。是非、ボランティアにのみその任をゆだねる診療科ではなく、行政的な働きかけのできる運動につなげていただければ幸いと存じます。
- ・情報提供だけでなく討議できるたたき台案が作成できるとよいとおもいます。

アンケート集計 以上



## 第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議 出席者名簿

| 所 属 施 設                         | 氏 名               |
|---------------------------------|-------------------|
| 北海道大学 医学部附属病院 臨床遺伝子診療部          | 山田 秀人             |
| 旭川医科大学 附属病院 遺伝子診療カウンセリング室       | 蒔田 芳男             |
| 東北大学 医学部附属病院 遺伝科                | 松原 洋一             |
| 山形大学 医学部附属病院 医学部情報構造統御学講座皮膚科学分野 | 三橋 善比古            |
| 群馬大学 大学院医学系研究科 小児生体防御学          | 鬼形 和道             |
| 群馬大学 大学院医学系研究科病態制御内科学           | 山田 正信             |
| 自治医科大学 遺伝カウンセリング室               | 桃井 真里子            |
| 自治医科大学 遺伝カウンセリング室               | 山形 崇倫             |
| 自治医科大学 遺伝カウンセリング室               | 久米 晃啓             |
| 獨協医科大学病院 循環器内科                  | 小林 直彦             |
| 獨協医科大学病院 産婦人科                   | 渡辺 博              |
| 獨協医科大学病院 臨床検査医学                 | 菱沼 昭              |
| 千葉大学 医学部附属病院 検査部                | 野村 文夫             |
| 筑波大学 附属病院 臨床医学系                 | 小野寺 雅史            |
| 杏林大学 医学部附属病院 小児科                | 小野 正恵 (別所主任教授 代理) |
| 慶應義塾大学病院 産婦人科                   | 末岡 浩              |
| 昭和大学 産婦人科                       | 関沢 明彦             |
| 東京大学 医学部附属病院 神経内科               | 後藤 順              |
| 東京医科歯科大学大学院 血流制御内科学             | 吉田 雅幸             |
| 東京医科歯科大学大学院 保健衛生学科              | 小笹 由香             |
| 東京医科大学 附属病院 総合情報部情報システム室 小児科    | 沼部 博直             |
| 東京医科大学 附属病院 小児科                 | 大屋敷 一馬            |
| 東京女子医科大学 小児科                    | 大澤 真木子            |
| 東京女子医科大学 遺伝子医療センター (仮称)         | 斉藤 加代子            |
| 日本大学 医学部 先端医学講座受容体生物学部門         | 中山 智祥             |
| 日本医科大学 付属病院 遺伝診療科               | 渡邊 淳              |
| 北里大学病院 遺伝診療部                    | 高田 史男 分担研究班員      |
| 北里大学病院 遺伝診療部                    | 野崎 祐子             |
| 聖マリアンナ医科大学横浜市西部病院 産婦人科          | 林 和彦              |
| 東邦大学 医学部附属大森病院 心臓血管外科           | 渡邊 善則             |
| 横浜市立大学 医学部 産婦人科                 | 平原 史樹 分担研究班員      |
| 岐阜大学 医学部医学教育開発研究センター            | 鈴木 康之             |
| 富山医科薬科大学 医学部附属病院 輸血・細胞治療部       | 安村 敏              |
| 浜松医科大学 光量子医学研究センター 遺伝子診療部       | 森脇 真一             |
| 名古屋市立大学 大学院医学研究科 産科婦人科学         | 種村 光代             |
| 京都大学 医学部附属病院 遺伝子診療部             | 小杉 眞司             |
| ？ 京都府立医科大学 附属病院 遺伝子診療部          | 谷脇 雅史             |
| 京都府立医科大学 附属脳・血管系老化研究センター 神経内科   | 中川 正法 分担研究班員      |
| 奈良県立医科大学 附属病院 小児科               | 田中 一郎             |
| 大阪大学 医学部附属病院 小児科                | 酒井 規夫             |
| 大阪市立大学 医学部附属病院 大学院医学研究科発達小児医学   | 田中 あけみ            |
| 神戸大学 大学院医学系研究科成育医学講座小児科学        | 松尾 雅文             |
| 兵庫医科大学病院 臨床遺伝部                  | 澤井 英明             |
| 川崎医療福祉大学 医療福祉学部保健看護学科           | 黒木 良和             |
| 島根大学 医学部 臨床遺伝診療部                | 並河 徹              |
| 広島大学 医学部・歯学部附属病院周産母子センター        | 三春 範夫             |
| 山口大学 医学部附属病院遺伝診療部               | 日野田 裕治            |
| 山口大学 医学部附属病院遺伝子診療部              | 武藤 正彦             |
| 愛媛大学 医学部 老年医学                   | 三木 哲郎             |
| 高知医科大学 医学部 泌尿器制御学教室             | 執印 太郎             |
| 久留米大学 小児科                       | 芳野 信              |
| 熊本大学 医学部附属病院 小児科                | 三瀬 浩              |
| 長崎大学 医学部附属病院 遺伝カウンセリング室         | 近藤 達郎 分担研究班員      |
| 鹿児島大学病院 遺伝子治療研究推進準備室 遺伝カウンセリング室 | 阿南 隆一郎            |
| 国立成育医療センター 遺伝診療科                | 奥山 虎之             |
| 国立成育医療センター 遺伝診療科                | 小須賀 基通            |

国立成育医療センター 遺伝診療科  
国立循環器病センター 研究所バイオサイエンス部  
国立国際医療センター 研究所 遺伝子診断治療開発研究部  
国立がんセンター 腫瘍ゲノム解析・情報研究部  
国立精神・神経センター 神経研究所  
栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室・がん予防研究室  
信州大学 医学部 社会予防医学講座遺伝医学分野  
信州大学 医学部附属病院 遺伝子診療部  
信州大学 医学部 社会予防医学講座遺伝医学分野  
信州大学 医学部 社会予防医学講座遺伝医学分野  
信州大学 医学部 社会予防医学講座遺伝医学分野  
信州大学 医学部 保健学科

日本人類遺伝学会 理事長  
日本遺伝カウンセリング学会 理事長（代理）  
日本遺伝子診療学会 理事長

|    |     |           |
|----|-----|-----------|
| 田村 | 智英子 |           |
| 森崎 | 隆幸  |           |
| 加藤 | 規弘  |           |
| 吉田 | 輝彦  |           |
| 後藤 | 雄一  |           |
| 菅野 | 康吉  | 分担研究班員    |
| 福嶋 | 義光  | 分担研究者・事務局 |
| 吉田 | 邦広  | 事務局       |
| 櫻井 | 晃洋  | 事務局       |
| 涌井 | 敬子  | 事務局       |
| 和田 | 敬仁  | 事務局       |
| 玉井 | 真理子 | 事務局       |

|    |    |
|----|----|
| 松田 | 一郎 |
| 藤田 | 潤  |
| 上田 | 國寛 |

## おわりに

今回の全国遺伝子医療部門連絡会議は1回目としては、予想以上に多くの施設から御参加いただき、大変有意義な情報交換が行えたと思う。第1回連絡会議は、すでに遺伝子医療部門を立ち上げている施設からの現状と問題点について御発表いただき、施設間相互の情報交換を行うとともに、特にこれから遺伝子医療部門を立ち上げようとしている施設に有用な情報提供を行いたいという目的のために企画された。アンケートのコメントにもあったように、すでに遺伝子医療部門を立ち上げている施設にとっては、あまり新しい情報は得られなかったかもしれないが、来年度に計画した第2回の会合に約90%の参加者が「参加する、あるいは、可能な限り参加する」との回答が得られたことから推察できるように、このような連絡会を組織することの意義は大きいと考える。今後、この連絡会が中心となって、人員確保の問題、診療収支、遺伝子検査にかかる費用、行政への働きかけなど、各施設の遺伝子医療部門が直面している共通の問題の解決の糸口を探していきたい。

最後に総合討論のテーブル起しの労を取って下さった和田敬仁氏（信州大学）、報告書作成の中核を担って下さった涌井敬子氏（信州大学）に深甚の謝意を表する次第である。

（福嶋義光）

## 「全国遺伝子医療部門連絡会議」

### 開催についての申しあわせ事項

目的： ゲノム時代に必須の遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展  
遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有  
各施設間の情報交換，意見交換

出席者： 遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院など）からの代表者および  
本会の趣旨に賛同する者

活動： 原則として年1回，連絡会議を開催する。  
遺伝子医療の充実に務め，普及・啓発活動を行う

事務局： 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野  
〒390-8620 長野県松本市旭 3-1-1  
電話：0263-37-2618 FAX：0263-37-2619  
E-mail：iden2@sch.md.shinshu-u.ac.jp

当番施設： 連絡会議の時に次年度の当番施設を決定する。当番施設は事務局と連携をとり，  
連絡会議を開催する。

会費： 当面，会費徴収は行わない。

2003年11月29日（土）第1回全国遺伝子医療部門連絡会議 にて承認

## 「遺伝子医療に関する調査」結果報告 (2003.1 実施)

平成 15 年度厚生労働科学研究費補助金 (子ども家庭総合研究事業)

研究課題: 遺伝子医療の基盤整備に関する研究(主任研究者: 古山順一)

分担研究項目: 遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究

分担研究者: 福嶋義光, 川目 裕, 近藤達郎, 菅野康吉, 高田史男,  
中川正法, 平原史樹

### 調査方法・結果

現在, 遺伝・遺伝子情報を適切に医療現場で扱うための遺伝子診療部門が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上がり, その役割は今後ますます重要になってきている. そこで, 遺伝子検査を既に研究・診療の場面で行っていると考えられる大学病院, 国立医療機関など特定機能病院を対象に, 日本の遺伝子医療の整備基盤に求められる課題を明らかにすることを目的として, 遺伝子医療部門の設立状況の調査を行った. 調査方法は, 全国の大学病院 80 施設と国立医療機関 5 施設, 計 85 施設に対して, アンケート調査用紙を郵送し, 回答をして頂いた施設に関してアンケート結果をまとめた.

アンケート回収率 76/85 (89.4%) 2003 年 4 月 1 日現在

#### (1) 全国の遺伝子診療部門の設立状況

遺伝子診療部門 ある 36 施設 (47.3%)

ない 40 施設 計画あり 26 施設 (34.2%)

計画なし 14 施設 (16.0%)

回答なしの 9 施設のうち, 2 施設は設立予定と伺っており, 近日中に 85 施設中 64 施設 (74.4%) で遺伝子医療部門が設立されることになる.

(内訳) 遺伝子医療部門がすでに設立されている施設 36 施設

|       |         |        |      |         |
|-------|---------|--------|------|---------|
| 旭川医大  | 東京医科歯科大 | 岐阜大学   | 島根医大 | 国立成育医療C |
| 北海道大  | 慶応大     | 奈良医大   | 徳島大  | 国立がんC   |
| 東北大   | 東京医大    | 京都大    | 高知医大 | 国立精神・神経 |
| 山形大   | 東京女子医大  | 京都府立医大 | 愛媛大  | C       |
| 群馬大   | 慈恵医大    | 大阪医大   | 久留米大 | 国立循環器病C |
| 自治医大  | 横浜市大    | 神戸大    | 長崎大  |         |
| 千葉大   | 信州大     | 兵庫医大   | 熊本大  |         |
| 日本医科大 | 浜松医大    | 鳥取大    | 鹿児島大 |         |

今後, 遺伝子医療部門を設立する計画のある施設 26 施設

|     |      |     |     |          |
|-----|------|-----|-----|----------|
| 筑波大 | 埼玉医大 | 日本大 | 杏林大 | 聖マリアンナ医大 |
|-----|------|-----|-----|----------|

|         |       |      |      |       |
|---------|-------|------|------|-------|
| 北里大     | 東海大   | 山梨大  | 新潟大  | 富山医薬大 |
| 金沢大     | 金沢医大  | 福井医大 | 名古屋大 | 名古屋市大 |
| 藤田保健衛生大 | 関西医科大 | 広島大  | 九州大  | 大分医大  |
| 三重大     | 岡山大   | 山口大  | 佐賀医大 | 琉球大   |
| 国立国際医療C |       |      |      |       |

#### 遺伝子医療部門を設立する計画のない施設 14 施設

札幌医大，岩手医科大，秋田大学，防衛医科大，帝京大学，東邦大学，愛知医大，大阪市大，近畿大，和歌山医大，香川医大，産業医科大，福岡大，宮崎医大

#### 回答なし 9 施設

弘前大学，福島医大，獨協医大，東京大，順天堂大，昭和大，滋賀医大，大阪大，川崎医

#### 1－1．遺伝子医療部門を設立する計画のない施設理由（複数選択）

- a. その必要性がないから.
- b. 対象となる疾患の患者がほとんどいないから. x1
- c. 近郊に対応してくれる施設があるから.
- d. 各診療科の主治医の対応で十分であるから. x5
- e. 担当医師がいないから. x2
- f. スタッフの確保が困難であるから. x6
- g. 財政上困難であるから x8
- h. その他（病院として認識がない（福岡大））

遺伝子医療部門を設立する計画のない施設の，その主な理由は財政上の問題であり，ほかに，人材の確保，独立した遺伝子医療部門の必要性がないこと，があげられている．

#### 1－2．遺伝子医療部門の設立時期

|        |            |            |            |            |      |
|--------|------------|------------|------------|------------|------|
| 1988 年 | x1, 1994 年 | x1, 1995 年 | x1, 1996 年 | x2, 1998 年 | x(1) |
| 1999 年 | x3, 2000 年 | x4, 2001 年 | x7, 2002 年 | x7         |      |

#### 1－3．遺伝子医療部門が設立された最も大きな理由

- a. 3 省指針による. X7
- b. 3 省指針とは関係なく，遺伝子医療部門が必要なので. X15
- a.+b. x2
- c. その他（遺伝相談モデル事業） x2

**(2) 遺伝子診療部／遺伝カウンセリング室の病院内での位置**

**2-1. 他の診療科と独立しているか？**

- a. 独立している. X26  
b. 独立していない x10

小児科（奈良医大，東京医科歯科大，岐阜大），脳神経小児科（鳥取大），検査部（千葉大），内科（愛媛大，京都医大） 総合母子健康医療センター（慈恵医大），内科総合外来（久留米大），小児科（女子医大），循環器小児科（女子医大，国際分子細胞免疫研究センター）

c. その他

総合母子健康医療センター（慈恵医大）

**2-2. 診療単位としての標榜**

- a. 遺伝子診療部 x3  
b. 遺伝カウンセリング室 x5  
c. その他

小児科遺伝外来（東京医科歯科大）遺伝科外来（東北大），遺伝診療科（鳥取大），遺伝相談室（徳島大，京都医大）臨床遺伝子診療部（北大）遺伝相談外来（奈良医大），臨床遺伝部（兵庫医科大），遺伝カウンセリング外来（国立精神神経 C，自治医大），がんと遺伝子相談室（国立がん C）

**2-3. 臨床遺伝専門医制度の研修施設の認定を受けているか？**

- a. 既に認定を受けている. X11  
b. 現在，暫定研修施設であり，認定届けを提出予定. X20  
c. 現在，暫定研修施設であり，認定届けを提出予定はない.  
d. 暫定研修施設ではない. X5

**(3) スタッフの構成（結果は別表）**

36 施設中，専属スタッフがいるのは 8 施設(22%)で，多くの施設では他の診療科との併任の形で行われている。

常に関わっているスタッフの職種別の割合は以下の通り。

臨床遺伝専門医 33/36 施設

看護師 18/36 施設

基礎遺伝学者 09/36 施設

臨床心理士 06/36 施設

・臨床遺伝専門医がスタッフの中心として関わっているが，看護師では5割，臨床心理士も関わっている施設では2割弱と，どの施設でも，臨床遺伝専門医以外の職種の人員の確保に難しい状況を示している。

・臨床遺伝専門医が常時関わるスタッフに含まれていない；4施設（国立循環器，北大，久留米大，大阪医大）

・臨床心理士が含まれる；女子医大 x2，信州大学の3施設のみ，非定期的に関わるのは他に5施設。

**3-1. 専属のスタッフは何名ですか？**

- a. はい ( ) 名， b. いいえ x28

**3-2. 併任を含め，常時関わっているスタッフは何名ですか？**

- a. はい ( ) 名， b. いいえ x3

**3-3. その内訳は？**

- a. 臨床遺伝専門医 b. a.以外の臨床医 c. 基礎遺伝学者 d. 看護師 e. 臨床心理士  
f. 心理士 g. 倫理学者 h. 法律学者 i. 受け付け j. その他

**3-4. 非定期的に関わっている方は何名ですか？**

- a. はい ( ) 名， b. いいえ

**3-5. その内訳は？**

- a. 臨床遺伝専門医 b. a.以外の臨床医 c. 基礎遺伝学者 d. 看護師 e. 臨床心理士

f. 心理士 g. 倫理学者 h. 法律学者 i. 受け付け j. その他

3-6. 臨床遺伝専門医指導医は何名ですか？

3-7. 臨床遺伝に関係する他学会の関連資格などをお持ちの方はおられますか？

a. はい x4 b. いいえ x21

3-8. それはどのようなものですか？

#### (4) 部屋について

遺伝子医療部門専用の部屋が確保されている施設 19/36 施設(53%)で、半数ほどに過ぎない。

(1) 専用の部屋がありますか？

a. はい, x19 b. いいえ x17

(2) それは、いくつありますか？

1室 x14, 2室 x4, 4室 x1

(3) 他の部屋とは、完全に別れていますか？

a. はい, x15 b. いいえ x3

(4) 専用の部屋は、他の診療科の部屋と比べて何か工夫しているところがありますか？

a. はい x15 b. いいえ x2

丸いテーブル、いすの配置の工夫、カーペット、絵画、観葉植物、BGM、パーティションの利用などの工夫している。暖色系のインテリア、窓のある部屋。子供を別の部屋で遊ばせる。対話のできるテーブルといす。周囲との遮断。

以上、ほとんどの施設で、一般診療科とは異なる、快適空間の演出を工夫が行われている。

#### (5) 診療費について

省略

#### (6) 診療録について

6-1. 専用の診療録を作っていますか？ a. はい, x28 b. いいえ x8

6-2. 診療録は、特別な場所に保管されていますか？ a. はい, x28 b. いいえ x8

6-3. その場所は鍵をかけていますか？ a. はい, x24 b. いいえ x12

6-4. 専用の診療録をお持ちではない場合、特別に気をつけていることはありますか？

a. はい, b. いいえ x7

26 施設中 6 施設では、専用の診療録なし。これら 6 施設中、6 施設は特に配慮はされていない。鳥取大を除く 5 施設（東北大、北大、愛媛大、島根大、慈恵医大）では、特別な保管、鍵の使用も行われていない。

#### (7) 日常の外来業務内容について

7-1. 外来枠の数は？

月 1 東京医科歯科、横浜市大

月 2 大阪医大、鳥取大、国立循環器、高知医大、京都医大

週 1 回 慶応大、女子医大、兵庫医大、久留米大、鳥取大、奈良医大、徳島大、東北大、神戸大、島根大、女子医大（国際分子）、鹿児島大、日本医科大、東京医科大、国立精神神経 C、自治医大、国立がん C

週 2 信州大、長崎大、岐阜大、群馬大

週 4 以上 京都大学、成育医療、慈恵医大

不定期 北大、旭川医大、熊本大

7-2. 患者数は？

月当たり

30 以上 京都大学、成育医療、女子医大（国際分子）

10 以上 千葉大学、女子医大、慶応大学、慈恵医大、信州大

他は 10 名以下

7-3. 一回の診療あるいは遺伝カウンセリングの時間？

1 回目 e 60-90 x15, d 45-60 x10, c 30-35 x3, f 90-120 x4



2回目 d 45-60 x9, e 60-90 x610 c 30-45 x10, b 15-30 x2, a <15 x1, g x1

7-4. 予約制ですか? a. はい, x35 b. いいえ x1

7-5. 予約は、どなたがとられていますか? (重複あり)

a. 病院事務職 x10

b. 専属の看護婦 x10

c. 専属の医師 x16

d. 日によって異なる x2

e. その他 x7

専任の検査技師(兵庫医大), 小児科看護師(千葉大)

7-7. 予約の時に尋ねる項目はどのようなものですか?

a. 来院日時 b. 連絡先 c. 家系情報 d. 疾患名 e. 受診の目的・意図 f. その他

7-8. 遺伝学的検査は行っていますか?

a. はい,

a-1. 発症後の確定診断検査として x25

a-2. 発症前診断として x15

a-3. 出生前診断として x18

a-4. 保因者診断として x13

a-5. 易罹病性診断として x2

b. いいえ x2

7-9. 診療の際に必ず入るスタッフは決められていますか.

a. はい, x25 b. いいえ x11

7-10. 医師以外のスタッフのみで診療の対応をすることがあります.

a. はい, x5 b. いいえ x31

7-11. 電話での診療や遺伝カウンセリングをおこなっていますか.

a. はい, x3 b. いいえ x33

7-12. 遺伝カウンセリングの面談後のフォローアップの体制をお聞かせ下さい.

a. 行っていない. x13 b. 行っている. x10

(8) 外来業務以外の活動について

8-1. 症例に対する定期的なスタッフカンファランスを行っていますか?

a. はい, x22, b. いいえ x11, 不定期 x2

8-2. それは、どれくらいの頻度ですか?

週1回 X7, 月2回 X5, 月1回 X8

8-3. その他に、勉強会など行っていますか?

a. はい, X14 b. いいえ X5

8-4. それは、どのような会ですか?

抄読会 x9, 輪読会 x2

その他

講演会(信州大, 鹿児島大, 島根医大, 千葉大, 山形大, 国立循環器),

ジャーナルセミナー(横浜市大)

問題ケースについて他科との合同カンファランス, ハンチントン病のフォローアップなど(女子医大)

看護師向け勉強会(徳島大)

遺伝子診療セミナー(京都大)

医学的な判断, 方針を目的として Nagasaki dysmorphology conference, 3-4ヶ月に1度(臨床医, 基礎), 倫理的な方向性を話し合う遺伝倫理研究会, 1ヶ月に1度(医師, 臨床心理, 倫理・哲学者など)(長崎大)

症例検討会(東京医科大)

院内研究会(群馬大)

## 8-5. その他に活動していること

ホームページの維持, 更新 (信州大)

市内, 地域の保健所とのネットワーク構築 (横浜市大)

いでんネットによる遺伝医学情報の発信 (京都大学)

大学院修士課程科目「臨床遺伝」の演習として修士課程院生にロールプレイによる遺伝カウンセリングの実体験をしてもらっている. (久留米大)

保健所, 病院などへの遺伝性疾患資料提供, 保険師に「遺伝カウンセリング情報誌」(月1回), 遺伝カウンセリングスタッフへ「情報誌」(月1回) (長崎大)

## (9) 教育について

### 9-1. 遺伝学の講義に遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室は携わっていますか?

a. はい, x26 b. いいえ x11

### 9-2. その頻度と対象は?

(長崎大) ポリクリ 週1回3時間, 医学生, 一般学生

(神戸大) 15時間, 医学部2年

(東北大) 遺伝科として, 集中講義, 医学部4年生に講義, 5年生にスモールグループ実習(4時間), 6年生の希望者に高次訓練(1-2ヶ月)

(京都大) 年に1回, 3時間

(鳥取大) 医学部2年, 半期15コマ(90分)

(奈良医大) 年に4回, 計6時間, 併設の看護大学助産学科を対象

(愛媛大) 年に4コマ

(千葉大) 年に4コマ, 医学生2年, 6年生を対象

(島根医大) 年に3-4回, 2時間, 4-5年生を対象

(久留米大) 学部4-7月, 21コマ(1コマ70分), 11-1月, 大学院修士「臨床遺伝学」10コマ(1コマ90分)

(女子医大, 国際細胞免疫) 週1回3時間, 学生, 大学院生を対象

(女子医大) 年に3回, 1回90分, 対象は医学部生

(兵庫医大) 遺伝カウンセリング, 遺伝子染色体検査の講義を兼任教員が行っている. 年5回, 7時間, 対象は医学部2, 3年

(慈恵医大) 年に10回, 対象は看護学生, 医学生

(鹿児島大) 年に1回, 2時間, 対象は医学部3年生

(横浜市大) 年に2回, 4時間, 対象は学部生

(日本医科大) 集中講義, M4, 臨床遺伝コース 90min x9

(群馬大) 5年生, ポリクリ学生にヌーンレクチャーとして, 30-40min の講義, 年3回

(東京医科大) M3, 年に2回, 2時間

(岐阜大) 集中的に3週間, 20時間, M2

(熊本大) 年に3回3時間,

(旭川医大) 医学部生1年1コマ, 3年1コマ, 4年1コマ

(岐阜大) M2, 3w, 20hrs

(京都府医大) 4, 5年生の統合講義, 4hrs/yr

(信州大学) 遺伝医学系統講義 90分 x15, 遺伝カウンセリングロールプレイ実習 180分 x5, 染色体検査実習 180分 x1, 臨床遺伝学 90分 x7, 臨床実習(遺伝子診療) 240分 x1

## (10) 地域との連携について

### 10-1. 保健所など地域の医療・保健機関との連携をもっておられますか?

a. はい, x14 b. いいえ x20

### 10-2. それは, どのようなことですか?

職種別の横断的組織があり情報交換を行う. (横浜市大)

保健婦さんへのカウンセリング室の紹介 (鹿児島大)

病院の医療福祉室を通して行っている (女子医大)

専任のナースが療育センターと連絡を取る (成育医療)

医療連携福祉室を通じての保健所への紹介 (徳島大)

病院内の地域ネットワーク医療部の連携を模索している (京都大)

仙台市の遺伝カウンセリングに出張している（東北大）  
個々の症例で関係するときのみ連絡をとる（国立循環器）  
遺伝相談モデル事業から県保健所を中心としてネットワークがあり、その中心的存在となっている。（長崎大）  
関連病院における広報、出張型遺伝相談（群馬大）  
東京近郊の遺伝カウンセリングネットワーク（東京医科大）  
至近の病院医師のカンファレンスの参加を認めている（国立精神神経 C）  
遺伝外来の案内状の送付（岐阜大）  
地域ではないが、患者・家族の会とは交流があり勉強会などに協力している（国立がん C）  
NICU もちの病院と（旭川医大）

### （１１）患者からの評価は？

- ・アンケート調査を行い（１００数名）６０％の回答率、その結果をふまえ改善している。（長崎大）
- ・おおむね評価されている（信州大）
- ・個人で継続的に行うため高く評価されている。（横浜市立大）
- ・患者さんは内容濃く対話ができることに満足をしている様子。（慶応大）
- ・カウンセリング終了後に来訪者に必ず感想を聞くことで直接評価を受け、内容をカウンセリング記録に記載している。「訴訟しようと思ってきたが、納得した。」という意見が終了後に初めて述べられ、遺伝カウンセリングの本来の目的とは多少はずれた利用があることを示していることがわかった。（兵庫医科大）
- ・ 22q11.2 欠失、Williams 症候群の患者様に対して１週間の入院検査プロジェクトを行っており、退院時のアンケートで良い評価を受けている。（女子医大）
- ・カウンセリング終了後、自信の問題解決にどの程度寄与できたかをおたずねしている。（久留米大学）
- ・外来に対する客観的な調査は行っていないがガン研究助成金などで遺伝子診断・カウンセリングの心理面の研究を行っている。（国立がん C）
- ・看護師さんの情報（カウンセリング後の聴取）では時間をかけて話をする点（説明）が好評のよう。（群馬大）

多くの施設は、日が浅く、評価困難、の回答。

### （１２）院内・外の医療者からの評価は？

- ・連携を高めるため情報誌をメール、ハードコピーで配布している。（長崎大）
- ・十分浸透していない（信州大）
- ・認知度が高まるとともに、院内の診療科から紹介家族が増えている。（横浜市立大）
- ・院内各診療科では、そのニーズによって開設当初から参加する診療科としばらく自科内の外来で行う科があり、遺伝情報管理なども含め今後の課題。（慶応大）
- ・通常の臨床現場では１時間以上の説明を数回以上実施するマンパワーがない。臨床遺伝に紹介すれば、十分に時間をとってもらえる。患者、家族サイドが主治医以外から話を聞きたいというので紹介したい。
- ・臨床サイドからは遺伝の話は難しい。という理由、評価で一定の臨床科からは繰り返し依頼を受けている。
- ・ゲノム研究は不可欠という理由でゲノム研究の倫理審査書類提出の際は必ずコンサルテーションを行っている。
- ・自己評価は大学の自己評価の一環として行っている。（以上、兵庫医科大）
- ・他施設、院内の他診療科の医師からの紹介も多いので評価は悪くないと思う。（成育医療）
- ・３ヶ月に１回がんセンター各部門出席者による「症例検討会」の全体討論において外来への様々なコメント・アドバイスをいただいている。（国立がん C）
- ・年度毎の報告書を院内の主要な人物に提出している。（国立精神神経 C）
- ・遺伝学的検査のために遺伝相談が必要であることを認識している医師の少なさに驚かされている。遺伝子診療部の新式を高めていく行動をとっていききたい。（群馬大）

### （１３）現在の問題点について

- ・日常のカウンセリング業務に看護職の方が入ってしない。今後、臨床心理士の方にも入ってもらえ

るようにしたい。当室の周知が低い。潜在的ニーズと実際の来院者の数に差がある。（長崎大）

- ・遺伝外来の「売り上げ」が少なく、院内定員削減のターゲットになるのを恐れる。GC および遺伝子検査の「医療」としての認知（保険点数）がないと今後の存続が不安。（東北大）

- ・スタッフが全員兼務で十分な業務ができない（京都大）

- ・常勤の医師がなく、予算の裏付けもない。（徳島大）

- ・各構成員が兼任であり、本診療部として独自の外来やカウンセリングの時間を調整することが困難であること。各科ですでに行われている遺伝子診断などにどのように本診療部が関わっていくかが課題。（北大）

- ・遺伝子診断を継続していくための費用や人材が不足していてやりくりが大変。（信州大）

- ・専属スタッフも他の診療業務を兼ねているので遺伝子診療業務に十分な時間がもてない。（信州大）

- ・専任のスタッフ、専用の部屋の確保が必要（鹿児島大、浜松医大）

- ・全く経済的な援助が行われていない。（横浜市大）

- ・不採算部門として経営的な面からの圧迫（横浜市大）

- ・保険診療と自費診療の混合診療が行えず、検査（保険適応）をする場合に別の日の来院が必要。（慶応大）

- ・遺伝子解析費用は自科内の検索を研究として行う場合、遺伝子の特許権の問題から徴収することはできない。そのために、研究費の転用となり検査の継続性が懸念される。（慶応大）

- ・専任医師の配置が認められていない。

- ・予約や受付の時点ですでに専門性が要求されるため通常の事務職ではこれらの業務ができない。

- ・患者、家族の来院が不定期で、患者も少なく、十分に研修を受けた専任の事務、看護職を確保できない。

- ・病院から配布される研究費が少なく、また消耗品には使用できないため、保険診療以外の検査についての試薬、機器は兼務の教員の本来の部門の経費、機器に頼らざるを得ない。

- ・遺伝カウンセリングを行う独立部門で複数の医師が参加する施設として、国内では最も早く開設されたものの一つであるにも関わらず、全国的な認知度が低い。「臨床遺伝」という名称が患者様や医療機関から認識、検索されにくいことが原因である可能性がある。（以上、兵庫医科大）

- ・必要な科が独自に遺伝カウンセリングを行っている。今後、将来の遺伝子医療の必要性を考えると、大学全体が全体として遺伝子医療体制を整える必要がある。（女子医大）

- ・稀少疾患の遺伝子検査や生化学検査を行う研究施設が減っている。

- ・保険でカバーされていない検査が多い。（以上、成育医療）

- ・マンパワー不足で発展を現状では考えにくい。（大阪医大）

- ・遺伝カウンセリングが保険上の診療報酬を認められていないため、収益性の観点からその充実に関しても院内的支援を受けにくい。よって、カウンセリングを支援してくれるナース、臨床心理士などの職種の配置が期待できず、医師のみで運営せざるを得ないため、担当医の時間的負担が多めでカウンセリング症例に限られる。（以上、久留米大学）

- ・複数科にまたがるため、統合がとれず、難しい。（慈恵医大）

- ・本遺伝相談室の存在が患者さんや医師に十分しられていなく、利用者が少ない。今後アピールしていく予定。（高知医科大）

- ・他に忙しすぎます。（熊本大）

- ・専用の個室がない。専任の看護師または心理師がいない。（岐阜大）

- ・人員の確保（現在は心理士は研究費で確保している。）

- ・専用の診療録を作成し、独自の保存などを行いたい、経済的理由でできていない。（以上国立精神神経C）

- ・今後の病院経営を考える場合、診療費の設定は必須と考える。これは、一つには、担当スタッフの存在意義を確保するためであり、また、一つには、質の高い遺伝相談の維持に必要です。すなわち、制度だけの形では一部のボランティア的活動によってのみ支えられる形が多くなり、若い臨床医・専門医の養成、また、学生に対する遺伝学（臨床面）の流布に支障を来しかねない。（群馬大）

- ・まだ、独立診療科としての配置が不完全。

- ・日産婦のカウンセリング施設リストが古すぎて、うまく紹介できないとの産科の先生からの声がありましたので、古山班のカウンセリング施設リストへの差し替えを希望。（東京医科大）

- ・兼務であるため連絡や情報交換に時間がかかることも。

- ・主治医との関係（紹介が多いため）

- ・情報共有はどこまでするか。

- ・フォローアップ体制の整備（以上、日本医科大）
- ・医療の質を高めていくためには必要なことだが、ある意味、間接経費とも言えるこれらの業務（病理など）に対する財政的な裏付けがないと、充実させていくのは難しい。（自治医科大）

### 《現在の問題点》

大きくわけて、経済的な問題、人的な問題、遺伝子医療の特殊性からくる問題が指摘された。

経済的な問題点.

- ・遺伝カウンセリングの「医療」としての認知（保険点数）がないと今後の存続が不安である
- ・財政的な裏付けがない
- ・診療費の設定は、担当スタッフの存在意義の確保、遺伝相談の質の維持に必須である
- ・ボランティア的活動でのみ支えられることは、臨床遺伝専門医の養成に支障を来す

人的な問題点.

- ・スタッフが兼務で十分な業務が出来ない
- ・専任の看護師、心理士の確保が難しい
- ・予約、受付の段階で専門性が要求される.
- ・専任医師の配置が認められない

遺伝子医療という特殊性からくる問題点

- ・保険診療と自費診療の混合診療が行えず、検査（保健適応）をする場合、別の日の来院が必要
- ・各診療科で既に行われている遺伝子診療に対してどう関わっていくか
- ・各科が独自に遺伝カウンセリングを行っている
- ・複数科にまたがり、統合がとれない
- ・「遺伝子医療」が患者さんだけでなく、医療機関からの認知度も低い

最後に、今回の調査により、全国 85 施設中、64 施設で遺伝子医療部門が既に開設あるいは開設予定されており、日本の遺伝子医療の基盤整備は急速に進んでいることが示された。これらの施設においては、臨床遺伝専門医研修施設の認定を受けるための充実が求められる。一方で、診療費の問題、医療としての認知の問題、人員の確保など早急に解決すべき多くの問題点が浮き彫りにされた。

## **床遺伝専 医制度規則**

(2001 年 10 月 4 日制定, 2003 年 10 月 22 日一部改定)

### 第 1 章 総 則

(目的)

第 1 条 この制度は、質の高い臨床遺伝医療を提供し、臨床遺伝学の一層の発展を図る専門家としての臨床遺伝専門医を養成・認定することを目的とする。

(専門医制度)

第 2 条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は、前条の目的を達成するために、臨床遺伝専門医制度を設ける。

### 第 2 章 臨床遺伝専門医

(専門医の申請資格)

第 3 条 臨床遺伝専門医（以下専門医という）として認定を受けようとする者は、次の各号に掲げるすべてに該当し、かつ定められた期間内に専門医制度委員会の実施する専門医認定試験（以下認定試験という）に合格しなければならない。

(1) 専門医制度委員会が認定した研修施設において、臨床遺伝学の研修を 3 年以上行い、研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践した者。申請に必要な症例数については別に定める。研修開始届けの受付をもって研修開始とする。研修施設以外の施設に在籍する医師の研修については別に定める。

(2) 継続して 3 年以上、日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会の会員である者

(3) 遺伝医学に関係した学術活動（論文発表、学会発表等）を行っている者。詳細については別に定める。

(4) 臨床遺伝専門医到達目標（以下到達目標という）に記載されている能力を有する者。到達目標については別に定める。

(5) 専門医認定制協議会の定める基本的領域の学会の専門医（認定医）、あるいは専門医制度委員会が認める専門医（認定医）である者。専門医制度委員会が認める専門医（認定医）については別に定める。

(認定試験の受験手続)

第 4 条 認定試験を受けようとする者は、次の各号に掲げる書類に所定の受験料を添えて、所定の期日までに、専門医制度委員会に提出しなければならない。

(1) 専門医認定申請書

(2) 履歴書

(3) 研修記録

(4) 症例要約

(5) その他必要書類一式

(認定試験の実施)

第5条 認定試験は、毎年1回実施する。

2 認定試験は、臨床遺伝学に関する筆記試験および面接試験で行う。

3 認定試験の期日、その他の認定試験の実施について必要な事項は、毎年度当初に公示する。

(専門医の認定)

第6条 専門医制度委員会は、認定試験に合格し、所定の認定料を納入した者を日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会に推薦し、両学会理事長が専門医に認定する。

(専門医認定証)

第7条 専門医と認定された者は、専門医認定証の交付を受けることができる。

(専門医の取り消し)

第8条 専門医制度委員会は、専門医として認定された者が次の各号の一に該当するときは、認定を取り消すことができる。

(1) 裁判所において失踪宣告を受けたとき。

(2) 第4条各号における文書の記載事項に事実と重大な相違があり、専門医としての資格に欠けるものがあると認められるとき。

(3) 医師の資格を喪失したとき。

(4) 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会のいずれの学会員でもなくなったとき。

(5) 臨床遺伝専門医として体面を汚すような行為のあったとき。

(専門医資格の更新)

第9条 専門医の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。資格の更新の条件及び手続きは、別に定める。

### 第3章 専門医制度委員会

(専門医制度を運用する機関)

第10条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は共同で、本制度の運用のため専門医制度委員会を設置する。

(議事)

第11条 専門医制度委員会は、次の各号に掲げる事項を審議する。

(1) 認定試験受験者の受験資格の審査に関すること。

(2) 認定試験の問題作成及び実施に関すること。

(3) 専門医の登録及び認定証の交付に関すること。

(4) その他専門医の認定に関すること。

(5) 研修施設の認定に関すること。

(6) 指導医の認定に関すること。

(委員)

第 12 条 専門医制度委員会は、日本人類遺伝学会から推薦された委員（内 1 名は同学会理事）、日本遺伝カウンセリング学会から推薦された委員、および専門医制度委員会が必要と認めた委員をもって構成する。それぞれの委員の人数については別に定める。

2 委員の任期は 2 年とし、再任を妨げない。

3 委員に欠員が生じたときは、それぞれの学会の推薦により補充する。但し、補充された委員の任期は、前任者の残任期間とする。

4 専門医制度委員会に委員長を置き、委員の互選により定める。

(会議)

第 13 条 専門医制度委員会は委員の 3 分の 2 以上の出席がなければ開くことができない。

#### 第 4 章 研修施設と指導医

(研修施設の認定)

第 14 条 専門医制度委員会は、施設の長からの申請により、次の各号に掲げる条件を満たした施設を研修施設として認定する。

(1) 専門外来として臨床遺伝医療に関する外来を開設していること。

(2) 複数の専門医が勤務する独立した臨床遺伝医療部門があり、専門医のうち、少なくとも 1 名は指導医であること。

(3) 到達目標に掲げる能力が取得でき、臨床遺伝医療に関する臨床研修が可能であること。

(4) 臨床遺伝に関する教育的行事を定期的に開催していること。

(研修施設認定の期間)

第 15 条 研修施設の認定期間は 5 年とし、5 年毎に認定を更新する。

2 研修施設認定の更新の条件及び手続きは、別に定める。

(指導医の認定)

第 16 条 次の各号に掲げる基準をすべて満たす者を指導医として認定する。

(1) 認定申請時に 5 年以上専門医として臨床遺伝医療に携わっている者。

(2) 十分な症例数について臨床遺伝医療（遺伝カウンセリングを含む）を実践した経験のある者。詳細については別に定める。

(3) 遺伝医学に関係した学術活動（論文発表、学会発表等）を行っている者。詳細については別に定める。

(4) 医籍登録後 10 年以上の者。

(指導医の認定期間)

第 17 条 指導医の認定期間は 5 年とし、5 年毎に認定を更新する。

2 認定の更新の条件及び手続きは、別に定める。



## 第5章 補 則

(規則の改正)

第 18 条 この規則は、日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会の議を経て、改正することができる。

(その他の基準)

第 19 条 研修施設の基準、研修内容の基準及び経過措置その他必要なことについては、日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会の了承を得て、専門医制度委員会が定める。

## 附 則

(施行期日)

1 この規則は、2002 年 4 月 1 日から施行する。ただし、第 3 条の改定規定は 2004 年 4 月 1 日から施行する。

## 床遺伝専 医制度施行細則

(2001 年 10 月 4 日制定，2003 年 10 月 22 日一部改定)

第 1 条 この細則は、臨床遺伝専門医制度規則（以下「規則」という。）の施行について必要な事項を定める。

第 2 条 規則第 10 条に定める専門医制度委員会（以下「委員会」という。）の委員は、日本人類遺伝学会から推薦された委員 6 名（うち 1 名は同学会理事）、日本遺伝カウンセリング学会から推薦された委員 4 名及び委員会が必要と認めた委員若干名とする。

第 3 条 委員会の事務は、委員会事務局において行う。

第 4 条 委員会は、すべて非公開とする。

第 5 条 認定等に要する手数料は、次の各号に掲げるとおりとする。

- |                |          |
|----------------|----------|
| (1) 研修開始届受付手数料 | 5,000 円  |
| (2) 認定試験受験手数料  | 30,000 円 |
| (3) 認定手数料      | 10,000 円 |

2 受理した手数料は、返還しない。

第 6 条 規則第 4 条第 4 号の症例要約は、申請者が遺伝医療を行った 30 症例のリスト及びそのうち 5 症例についての要約とする。ただし、5 症例のうち、少なくとも 3 症例は申請者自身が遺伝カウンセリングを行った症例とする。

2 規則第 3 条第 3 号に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、遺伝医学に関係した筆頭者と

しての論文2編以上の論文リストとする。ただし、臨床遺伝関連学会において臨床遺伝に関係する発表（共同演者を除く）を2回行った場合には、論文1編とみなす。

3 規則第3条第5号の委員会が定める専門医（認定医）は、専門医認定協議会の定める基本的領域の学会（日本内科学会、日本小児科学会、日本皮膚科学会、日本精神神経学会、日本外科学会、日本整形外科学会、日本産科婦人科学会、日本眼科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本泌尿器科学会、日本脳神経外科学会、日本医学放射線学会、日本麻酔学会、日本病理学会、日本臨床検査医学会）の専門医（認定医）以外で、日本神経学会専門医、精神保健指定医、日本形成外科学会認定医等とする。

4 規則第3条に記載されている定められた期間内とは、原則として、3年間の研修期間終了後5年以内とする。

第7条 国外において臨床遺伝学の研修を受けた者又は臨床遺伝学の専門医として認定を受けた者は、申請により審査し、適格と認めた場合はその経歴又は資格を認定する。

2 研修施設以外の施設に在籍する医師の研修は、次の各号すべてに該当した場合に規則第3条第1号を適用できるものとする。

(1) 研修開始届の受付をもって研修を開始し、3年間の研修期間中に少なくとも1回は日本人類遺伝学会又は日本遺伝カウンセリング学会の学術集会に出席すること。

(2) 日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナー及び日本遺伝カウンセリング学会の遺伝相談（医師）カウンセラー研修会による研修単位を30単位以上取得すること。（日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーは1年1回（3日間）で10単位、日本遺伝カウンセリング学会の遺伝相談（医師）カウンセラー研修会は1コース（5日間）で15単位）

(3) 委員会の定める遺伝カウンセリング研修プログラム（遺伝医学セミナー又は遺伝相談（医師）カウンセラー研修会における遺伝カウンセリングロールプレイ等）に参加すること。

(4) 対面指導可能な指導医を指定し、その指導医の指導を受けて、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を30症例以上実践すること。

第8条 規則第9条に定める専門医の認定更新は、次の各号により5年毎に行うものとする。

(1) 5年間に取得すべき総単位数は100単位以上とする。ただし、適切な遺伝医療の実践30単位は必須とする。

(2) 単位取得の対象となる学会出席、専門誌への論文掲載及び遺伝カウンセリングの実践については原則として、以下のとおりとする。

単位数

|                           |          |
|---------------------------|----------|
| 日本人類遺伝学会及び日本遺伝カウンセリング学会出席 | 10（各学会毎） |
|---------------------------|----------|

日本医学会出席

8 (各大会毎)

委員会が認めた関連学会出席

8 (各学会毎)

その他臨床遺伝関連諸学会出席

5 (各学会毎)

委員会が認めた国際的関連学会出席

8 (各学会毎)

その他国際的臨床遺伝関連学会出席

5 (各学会毎)

(上記各学会で臨床遺伝に関する演題を発表した場合はそれぞれ5単位を加算できる.)

日本人類遺伝学会・遺伝医学セミナー受講

10 (各セミナー毎)

日本遺伝カウンセリング学会・遺伝カウンセリングセミナー参加

15 (各コ

ース毎)

日本遺伝カウンセリング学会・遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー参加

8 (各研修会毎)

委員会が認めた研修会参加

8 (各研修会毎)

その他の臨床遺伝関連研修会参加

5 (各研修会毎)

臨床遺伝関連学会での特別講演, 教育講演, セミナー, 研修会等の講師

8 (各行

事毎)

臨床遺伝関連専門誌への論文掲載 筆頭者

10 (各論文毎)

臨床遺伝関連専門誌への論文掲載 その他の著者

3 (各論文毎)

遺伝カウンセリングの実践 (各症例の要約提出, 各症例につき2単位)

最大 20

適切な遺伝医療の実践

30 (必

須)

(適切な遺伝医療の実践の評価のために遺伝医療を行った15症例のリスト及び申請者自身が行った遺伝カウンセリング3症例の要約を提出すること.)

(3) 専門医の認定更新をしようとする者は, 認定更新申請書に研修記録簿一式及び認定手数料

10,000 円分の郵便振替払込金受領証のコピーを添えて委員会事務局に提出しなければならない。

(4) 専門医であって 65 歳に達した者又は 65 歳に達した日以降に専門医の認定を受けた者は、更新免除申請書を委員会に提出することにより、規則第 9 条の適用を受けないものとする。

第 9 条 規則第 15 条に定める研修施設の認定更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより 5 年毎に行うものとする。

- (1) 研修施設において研修した又は研修中の医師の名簿
- (2) 5 年間における臨床遺伝外来の診療実績
- (3) 勤務する専門医の名簿及び研修におけるそれぞれの専門医の役割
- (4) 実施した研修プログラム
- (5) 教育的行事の詳細

2 委員会は、研修施設が次の各号の一に該当するときは、認定期間内であっても研修施設の認定を取り消すことができる。

- (1) 認定を辞退したとき。
- (2) 研修施設として不適当と認められたとき。
- (3) 指導医が引き続き 6 ヶ月以上不在のとき。

第 10 条 規則第 16 条第 2 号により必要とする書類は、申請者が遺伝医療を行った 50 症例のリスト及び申請者自身が遺伝カウンセリングを行った 5 症例の要約とする。

2 規則第 16 条第 3 号に定める学術活動の評価のために必要とする書類は、遺伝医学に関係した筆頭者としての論文 5 編以上の論文リストとする。ただし、共著者としての論文は 2 編で筆頭者としての論文 1 編とみなす。また臨床遺伝関連学会において臨床遺伝に関係する発表（共同演者を除く）を 2 回行った場合には、筆頭者としての論文 1 編とみなす。

第 11 条 規則第 17 条に定める指導医の認定更新は、次の各号に掲げる事項を記載した申請書を提出することにより 5 年毎に行うものとする。

- (1) 5 年間の指導医認定期間中に指導した又は指導中の研修者のリスト
- (2) 現在行っている臨床遺伝医療の内容（研修者の指導が可能であることを記載すること。）
- (3) 遺伝医学に関係した学術活動

第 12 条 この細則は、委員会の議を経て、改正することができる。

## 附 則

この細則は、2002（平成 14）年 4 月 1 日から施行する。ただし、第 6 条の改定規定は 2004 年 4 月 1 日から施行する。

**床遺伝専 医制度施行細則第8条の単位認定について** (2002.11.12, 承認)

委員会が認めた関連学会出席 8単位

遺伝医学に特化した学会・研究会で、学会期間が2日間以上のもの

日本先天代謝異常学会，日本小児遺伝学会，日本遺伝子診療学会，日本先天異常学会，家族性腫瘍研究会

その他臨床遺伝関連諸学会出席 5単位

遺伝医学に関連した2日未満の学会・研究会.

例) 染色体研究会，出生前診断研究会（各地）など

委員会が認めた国際的関連学会出席 8単位

International Congress of Human Genetics , American Society of Human Genetics ,  
American College of Medical Genetics

European Society of Human Genetics

その他国際的臨床遺伝関連学会出席 5単位

根拠となる資料を添付した申請書により評価し，委員会で適切と認められた場合に単位を認定する.

遺伝医学に特化していない学会での遺伝医学に関連する演題の発表 5単位

根拠となる資料を添付した申請書により評価し，委員会で適切と認められた場合に単位を認定する.

例) 日本小児科学会で遺伝医学に関する演題を発表する場合，日本産科婦人科学会で遺伝医学に関する演題を発表する場合，日本神経学会で遺伝医学に関する演題を発表する場合など

委員会が認めた研修会参加 8単位

家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー，臨床細胞遺伝学セミナー

その他臨床遺伝関連研修会参加 5単位

根拠となる資料を添付した申請書により評価し，委員会で適切と認められた場合に単位を認定する.

臨床遺伝関連専門誌への論文掲載 筆頭者 10 単位，共著者 3 単位

遺伝医学に特化した雑誌ではなくても，執筆内容が遺伝医学に関連したものであれば認める。  
原著論文が原則。

| 大項           | 中項                 | 小項 A（行動 標）                                                                                                                                           | 小項 B（知識）                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------|--------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| I. 遺伝医学の基礎知識 | 1. 遺伝学史            | 1. 遺伝医学の 史を知り、 床遺伝学の実践に てることができる                                                                                                                     | 生物学と遺伝学、医学と遺伝学、分子生物学と分子遺伝学、遺伝医学に関わる生                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|              | 2. メンデル遺伝          | 1. メンデルの法則を説 ける<br>2. 接合性、遺伝子変異、遺伝子型と表現型の関係を説 ける<br>3. ヒトメンデル遺伝の特徴を 解ける                                                                              | 分 の法則、分 比、独 の法則、 の法則、 鎖の法則、 性、 性、 し交配<br>遺伝子座、遺伝子、 生型遺伝子、変異遺伝子、対 遺伝子（アレル）、 複対 遺伝子、遺伝子型、表現型、ハプロタイプ、アレロタイプ、ホモ接合、ヘテロ接合、複合ヘテロ接合、ヘミ接合、ナリ接合、遺伝形質<br>常染色体 性遺伝、不完全 性、共 性、垂直伝達、常染色体 性遺伝、X 鎖 性遺伝、X 鎖 性遺伝、男-男伝達、Y 鎖遺伝、保因者、家族 、孤発 、新生突然変異、遺伝的異質性、表現度、浸透 、多 発現、遺伝的表現促進、表現型 写、エピスタシス、メンデル遺伝の 外、性腺モザイク、遺伝的隔 、遺伝子効果、ハプロ不全（haploinsufficiency）、 性阻害（dominant negative）効果、                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|              | 3. 非メンデル遺伝         | 1. 多因子遺伝を説 ける<br>2. 細胞質遺伝を説 ける<br>3. エピジェネティックスを説 ける                                                                                                 | 多因子遺伝、ポリジーン、 的形質、 統形質、2 項分布、標準曲線、標準偏差、易 病性、しきい値、致死効果、適応度<br>ミトコンドリア（母系）遺伝、細胞質遺伝、ヘテロプラスミー、ホモプラスミー、 値効果、ミトコンドリアDNA異常、組織特異性、遺伝子欠失、遺伝子重複、点変異、ミトコンドリアDNA欠乏、電子伝達系酵素複合体<br>エピジェネティック変異、エピジェネシス、ゲノムインプリンティング（刷込み）、片親性ダイソミー、DNAメチル化、遺伝子サイレンシング                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|              | 4. 分子遺伝学           | 1. ゲノム・DNA・RNA・遺伝子の構造を説 ける<br>2. DNAの複製と修復を説 ける<br>3. 転写、翻 、遺伝子と蛋白質生成、遺伝子発現の関係を説 ける<br>4. 遺伝子変異について説 ける<br>5. DNA多型について説 ける<br>6. DNA診断・研究技術について説 ける | ゲノム、核酸、DNA、RNA、DNAとRNAの構造、塩基対、相補性、反復配 、ユニーク配 、CpGアイランド、構造遺伝子、遺伝子の構造、プロモーター、エクソン、イントロン、open reading frame (ORF)、エンハンサー、遺伝子ファミリー、ホモログ、ハウスキーピング遺伝子、偽遺伝子、転写開始点、キャップ構造、ポリAテール、ポリA付加シグナル、ドメイン<br>DNAポリメラーゼ、半保存的複製、DNAヘリカーゼ、DNA修復、ミスマッチ修復、修復酵素、ピリミジン 2 体、除去修復、組換え修復、不定期DNA合成、テロメラーゼ、塩基損傷<br>RNA、mRNA、rRNA、tRNA、hnRNA、cDNA、セントラルドグマ、遺伝子発現機構、転写鎖と非転写鎖、トリプレット、転写因子、転写、プロセッシング、スプライシング、スプライスドナー／スプライスアクセプター部位、選択的スプライシング、翻 、翻 開始点、リボソーム、ポリペプチド、シャペロン<br>塩基置換、トランジション、トランスバージョン、塩基欠失、塩基挿入、遺伝子変換、点変異、3 塩基反復配 の伸長、メチル化酵素の異常、フレームシフト、リードスルー変異、インフレーム変異、ナンセンス変異、ミスセンス変異、サイレント変異、機能獲得型変異、機能喪失型変異、 性阻害（dominant negative）効果<br>多型の定義、RFLP（restriction fragment length polymorphism）、ミニサテライト多型、VNTR、マイクロサテライト多型、2 塩基反復配 多型、3 塩基反復配 （トリプレットリピート）多型、DNAフィンガープリント、多型マーカー、DNA多型の応 、SNP（single nucleotide polymorphism）<br>ゲノムDNAライブラリー、cDNAライブラリー、クローン化DNA、サザンブロット解析、ノザンブロット解析、PCR（ポリメラーゼ 鎖反応）、ASO法、オリゴヌクレオチド、パルスフィールドゲル電気泳動法、SSCP法、プライマー-DNA、制限酵素、バリンドローム、制限酵素地図、逆転写酵素、ハイブリダイゼーション、組み換えDNA技術、DNAリガーゼ、組み換え体DNA、ベクター、プラスミド、バクテリオファージ、コスミド、大腸菌人工染色体（BAC、PAC）<br>酵母人工染色体（YAC）、遺伝子移入、トランスフェクション、形質転換、バイオハザード、DNA診断法、直接診断法、間接診断法、プローブ、ゲノム多 性、ジーンターゲティング、トランスジェニックマウス、ノックアウトマウス、モノクローナル抗体、ディファレンシャルディスプレイ、サブトラクション法 |
|              | 5. 細胞遺伝学           | 1. 細胞分 と染色体分について説 ける<br>2. 染色体の構造・種について説 ける<br>3. 染色体異常の種 と発生機構について説 ける<br>4. 染色体分析法について説 ける                                                         | 分 前期、中期、染色体の複製、成熟分 、二倍体、一倍（半数）体、キアズマ、染色体交叉、不均等交叉、細胞周期、四価染色体、交互分 、 接I型分 、 接II型分 、3:1分 、組換え染色体、染色体不分<br>DNA、ヒストン、ヌクレオソーム、クロマチンファイバー、スカフォールド、中部着糸型染色体、次中部着糸型染色体、端部着糸型染色体、クロマチン、ヘテロクロマチン、染色分体、姉 染色分体、姉 染色分体交換SCE、セントロメア、動原体、付随体、常染色体、性染色体、X染色体、Y染色体、偽常染色体 域、性染色質、Xクロマチン、Yクロマチン、ライオニゼーション、遺伝子 補償、相同染色体、対合、核型、テロメア<br>異数性異常（トリソミー、モノソミー）、 倍数性異常（三倍体）、構造異常（転座、均衡転座、不均衡転座、ロバートソン転座、欠失、重複、逆位、挿入、環状染色体、イソ染色体）、片親性ダイソミー、核外喪失、後期遅滞（anaphase lag）、モザイク、キメラ<br>分染法、バンド、染色体 域、G分染法、Q分染法、高精度分染法、蛍光in situハイブリダイゼーション（FISH）法、CGH法、SKY（2 4色FISH）法、核型表記法（ISCN）、細胞培 法、染色体標本作製法                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|              | 6. 集団遺伝学と遺伝疫学、家系解析 | 1. 集団遺伝学の 床遺伝学における重 性を 解ける<br>2. 家系解析法を 解し説 ける                                                                                                       | 近縁係数、近交係数、メンデル集団、遺伝子プール、遺伝子頻度、遺伝疫学、ハーディー・ワインベルグの法則、近親婚、選択交配、近交弱勢、致死遺伝子、 性致死、 性致死、遺伝的荷重、突然変異、突然変異 、適応度、自然淘汰、遺伝的浮動、ボトルネック効果、創始者（入植者）効果、遺伝的隔 、近親婚 、突然変異原、遺伝距 、遺伝 、遺伝分散、環境分散<br>関（association）法、双生児法、親子相関、同胞相関、発端者、完全確認、単独確認、不完全確認、分 比分析                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|              | 7. 疫遺伝学            | 1. 疫応答の遺伝について説 ける<br>2. 血液型の遺伝について重 性を遺伝医学の場から説 ける<br>3. 組織適合性とその遺伝、および臓器移植における重 性について説 ける<br>4. 抗原識別分子の多性の獲得機構について説 ける                              | 主 組織適合遺伝子複合体（MHC）、 疫応答遺伝子、 疫 制遺伝子、HLA遺伝子、遺伝子重複、多重遺伝子族、 疫学的寛（トレランス）<br>各種血液型遺伝、血液不適合、血液不適合の 防・治 法、ABO血液型、ABO不適合移植、Rh赤血球型、MN赤血球型、ダッフィ血液型<br>主 組織適合性抗原、マイナー組織適合性抗原、MHC・HLAの種 ・機能、クラスII抗原と遺伝、HLAと疾患感受性、白血球抗原、臓器移植、骨髓移植、同種移植片、同系移植片、H-Y抗原、アロタイプ、DNAタイピング、臓器移植、同種・異系移植、自己移植、アロ抗原、アロ（ 疫）反応、混合リンパ球培 反応、組織適合性試験、移植片対宿主（GVH）反応、 血後GVH反応、宿主対移植片反応、細胞性 疫、ハプロタイプ<br>疫グロブリン、T細胞レセプター、可変 域、定常 域、遺伝子再構成、ゲノム遺伝子の多 性、多重遺伝子族                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

|                          |              |                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                       |
|--------------------------|--------------|----------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                          | 8. 遺伝生化学     | 1.生体内分子の機能と代謝を 解し、遺伝医学的に説 することができる                                               | タンパク、アイソザイム、アイソフォーム、酵素、細胞外マトリックス、成長因子、増殖因子、ホルモン、細胞骨格、細胞内小器官、糖質代謝、脂質代謝、アミノ酸代謝、 機酸代謝、リソソーム、ペルオキシソーム、リボ蛋白、ボルフィリン、ビルビン酸代謝、金属代謝、プリン・ピリミジン代謝、ビリルビン代謝、 送系、ヘモグロビン血液凝固系、電子伝達系、シグナル伝達系、酸化還元系、電解質代謝、ビタミン                         |
|                          | 9. 腫 遺伝学     | 1.がん関 遺伝子を説 できる                                                                  | がん（原）遺伝子、がん 制遺伝子、DNA修復遺伝子、細胞分 のチェックポイント遺伝子                                                                                                                                                                            |
|                          |              | 2.腫 の発生機構を遺伝学的に説 できる                                                             | がん（原）遺伝子の活性化、がん 制遺伝子の変異、DNA修復異常、発癌のステップ、2 ヒット（2 段階）仮説、ヘテロ接合性の喪失（LOH）、刷り込みの喪失（LOI）、 合遺伝子、遺伝子増幅、放射線発癌、発癌性ウイルス、がんウイルス、化学発癌、発癌物質、塩基 似体、機能獲得型変異、機能喪失型変異、 性阻害（dominant negative）効果、遺伝子変異、ミスマッチ修復遺伝子、複製エラー、転写因子、細胞接着因子、染色体異常 |
|                          |              | 3.遺伝性腫 について説 できる                                                                 | 遺伝性腫 ，高発癌性疾患、染色体脆弱症候群、がん 制遺伝子の異常、ASCO分                                                                                                                                                                                |
|                          | 10. 体細胞遺伝学   | 1.体細胞遺伝学について説 することができる                                                           | 細胞 合、ヘテロカリオン、細胞雑種、（細胞の）相補性、相補性群、相補性テスト、遺伝子マッピング、放射線雑種細胞（radiation hybrid）、2 重ヘテロ接合、遺伝子操作、組換えDNA                                                                                                                       |
|                          | 11. 生殖・発生遺伝学 | 1.生殖の機構を 解し、その異常を説 できる                                                           | 減数（成熟、還元）分 ，生殖、生殖細胞、生殖細胞系、配偶子、精子、子、受精、接合体、 性生殖、双（多）胎、単為生殖、 核発生、生殖腺、性決定機構、形態発生、生殖の異常、不妊、不育、習慣 産                                                                                                                        |
|                          |              | 2.発生異常の発症機序を 解し説 できる                                                             | 発生異常の定義、発生異常の発症機序、奇形の定義、奇形の発症機序、催奇形、環境因子、内分泌 化学物質、母体疾患の影響、放射線の影響、 剤の影響、ウイルス感染の影響                                                                                                                                      |
|                          |              | 3.発生の分子機構について 解できる                                                               | 形態形成遺伝子、動物モデル、ジーンターゲットイング、トランスジェニックマウス、ノックアウトマウス、クローン個体、初期 ，ES細胞、体外受精、ホメオティック遺伝子、パターン形成、転写制御、転写因子、導、遺伝子発現、発現制御、細胞分化、分化 導、細胞周期、細胞移動、細胞接着、軸形成、体節形成、極性、細胞骨格、細胞外基質、レチノイン酸、受 体、 培 、キメラ 、キメラマウス、核移植、生殖系、全能性                 |
|                          | 12. ゲノム医学    | 1.ヒトゲノム計画の発展を 解し、遺伝医学との関係を 解することができる                                             | ゲノム構造、ヒトゲノム計画、遺伝的地図、物 的地図、染色体地図、疾患地図、コンティグ、塩基配 決定、STS（配 タグ部位）、EST（発現配 タグ）、ゲノムデータベース、責任遺伝子、ポジショナルクローニング、候補遺伝子、ゲノムサーチ、エクソントラッピング、エクソン結合法、遺伝子マッピング、大規シーケンシング、ホモロジー検索、機能解析、シンテニーマップ、DNAチップ、DNAマイクロアレイ、発現プロファイル、プライマー歩行    |
|                          |              | 2. 鎖解析の方法を説 できる                                                                  | 鎖、組み換え、組み換え型、非組み換え型、モルガン単位、センチモルガン、 鎖群、ハプロタイプ、 鎖不平衡、ロッド得点、相引、相反、主遺伝子、遺伝的距 、 鎖解析法、 患同胞対法、相関解析、ホモ接合マッピング、伝達不平衡試験（TDT）                                                                                                   |
| 3. 遺伝子情報をコンピュータで扱うことができる |              | DNAデータベース、ESTデータベース、データベースサーチ、ホモロジーサーチ、OMIM、GeneTest、遺伝ネット、GENETOPIA、GeneClinics |                                                                                                                                                                                                                       |
| II. 遺伝医学の実践              | 1. 床遺伝学的診察   | 1.遺伝性疾患をもつ患者または血縁者を診し、適切に対応することができる                                              | 床遺伝学的診察、診断、他専 医との 携、後判定、対応法・治 法の選択、フォローアップ、家系図作成、保因者診断、当該遺伝病の自然 、遺伝学的説                                                                                                                                                |
|                          |              | 2.メンデル遺伝病患者または血縁者を診し、適切に対応することができる                                               | 各種疾患の遺伝学的発症機構、家族性遺伝病への 床的アプローチ法、遺伝子診断法                                                                                                                                                                                |
|                          |              | 3. 多因子遺伝病、common disease、および精神疾患の患者または血縁者を診し、適切に対応することができる                       | 床遺伝学的診察、診断、対応・治 法の選択、家族・家系解析法、 防医学的アプローチ                                                                                                                                                                              |
|                          |              | 4.染色体異常症の患者を診し、適切に対応することができる                                                     | 各種染色体異常症の 床診断法、細胞遺伝学的診断法、核型分析・判定、 接遺伝子症候群                                                                                                                                                                             |
|                          |              | 5. 遺伝性腫 の患者を床遺伝学的に診し、適切に対応することができる                                               | 各種遺伝性腫 の診断法、治 法、家族検索法、生                                                                                                                                                                                               |
|                          |              | 6.ミトコンドリア遺伝病の患者または血縁者を診し、適切に対応することができる                                           | 代表的ミトコンドリア遺伝病、ミトコンドリア遺伝病の診断法、治 法                                                                                                                                                                                      |
|                          |              | 7.先天奇形・精神遅滞の患者または血縁者を診し、適切に対応することができる                                            | 発生異常、環境危険因子、モニタリング、各種症候群の診断法、コンピュータデータベースの 法、催奇形因子、突然変異原、放射線、ウイルス、 剤、化学物質、ホルモン、ビタミン、アルコール、化学発癌、発癌物質、遺伝毒性、胎児毒性、放射線防御法、 界（感受）期                                                                                          |
|                          |              | 8.アレルギーの患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                                               | アレルギー、全身性アナフィラキシー、即時型過敏症、アトピー性疾患                                                                                                                                                                                      |
|                          |              | 9. 疫異常症の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                                               | 原発性 疫不全症、重症混合型 疫不全症、各種 疫不全症、自己 疫疾患、骨髓移植、遺伝子治                                                                                                                                                                          |



|  |              |                                                                 |                                                                                                                                                                                                   |
|--|--------------|-----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |              | 10.各種の生化学的異常の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                         | 先天代謝異常症，糖代謝異常症，糖尿病，アミノ酸代謝異常症，脂質・リボ蛋白代謝異常症，機酸代謝異常症，核酸代謝異常症，金属代謝異常症，送障害，受 体異常症，ヘモグロビン異常症，血液凝固系異常症，生化学的診断法，酵素診断，アミノ酸分析，尿中 機酸分析，遺伝子診断法，複合ヘテロ接合，保因者，肝移植，骨髓移植，遺伝子治                                      |
|  |              | 11.遺伝性神経筋疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                           | 遺伝子変異，浸透 ，遅発性遺伝病，3塩基反復配 の伸長，表現促進，親の性依存性の表現促進，遺伝子診断法                                                                                                                                               |
|  |              | 12.遺伝性感覚器疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                           | 遺伝子変異，浸透 ，表現度，保因者，軽症患者                                                                                                                                                                            |
|  |              | 13.代表的な 遺伝学的異常形質について原因，診断， 防，治などを説 できる                          | 発症機構，異常形質，検査・診断・治 ・ 防，代表的 遺伝学的異常形質，G6PD欠損症，血清コリンエステラーゼ遺伝的変異型，悪性高熱，チトクロームP450遺伝子多型と 剤感受性                                                                                                           |
|  |              | 14.生殖異常の患者または配偶者，または異常妊娠の患者を診察し，適切に対応することができる                   | 生殖，生殖細胞，配偶子，精子，子，受精，接合体，性生殖，双（多）胎，奇胎，性決定機構，形態発生，生殖内分泌学，生殖 疫学，生殖細胞遺伝学，出生前診断法，不妊，体外受精－ 移植，顕微受精，出生前治 ，生殖医学                                                                                           |
|  |              | 15.種々の遺伝医学的診断法を 解し，実践することができる                                   | DNA診断法，遺伝子診断，生化学的診断法，細胞学的診断法，細胞遺伝学的診断法，遺伝病診断法，出生前診断法（ 水診断法， 診断法，母体血清マーカー検査法，着床前診断法，胎児血検査法，母体血中胎児細胞分 法），発症前診断法                                                                                     |
|  |              | 16.遺伝子治 法の原と適応を説 できる                                            | 原 と方法，遺伝子導入，遺伝子相同組み換え，ベクター，適応と限界，ヘルパー細胞，適応疾患，先天異常症の遺伝子治 ，腫 性疾患の遺伝子治 ，代謝疾患の遺伝子治 ，体細胞遺伝子治 と生殖細胞遺伝子治 ，遺伝子補充治 ，遺伝子修正治 ，生 ，インフォームドコンセント                                                                |
|  | 2. 遺伝カウンセリング | 1. 遺伝カウンセリングの 的や，カウンセリングに際して配 すべき事項を 解し説 できる                    | 定義， 的，一般原則，扱う事 ，コメディカルスタッフとの協 関係，医 ・福祉に関係する法 ，協 的医                                                                                                                                                |
|  |              | 2. 遺伝カウンセリングに必要な基本的遺伝学情報を収集できる                                  | 環境危険因子，遺伝子頻度，浸透 ，染色体異常の頻度， 的再発 ，経験的再発 ，多因子遺伝病における再発 ， 床遺伝学文献・データのサーチ                                                                                                                              |
|  |              | 3. クライアントの遺伝情報を整 し，アセスメントを行うことができる                              | 家系図作成，遺伝 後（再発リスク）の推定，ハーディワインベルグの法則，突然変異，ベイズの確 ，保因者同定法，遺伝子診断法，出生前診断法                                                                                                                               |
|  |              | 4. カウンセリングの と 接スキルの基本的事項を説 できる                                  | 非指示的カウンセリング，行動変 ，教育原 ，自 的決定の援助，カウンセラーの基本的姿勢，コーピングメカニズム，危機介入， 接スキル，家族 ，情報の伝達法，根拠に基づく医 （Evidence based medicine），差別的 語の不使 ，精神医学の基礎， 床心 学の基礎                                                         |
|  |              | 5. 遺伝カウンセリングで遭遇する生 的な課題について基本的知識を持ち， 的判断を行うための基本的プロセスについて説 できる。 | 遺伝医 の 的背景，遺伝医 における ガイドライン，知る権 と知らないでいる権 ，ゲノム宣言（ユネスコ），関係学会の会告・指針，遺伝子診断の 的背景，出生前診断の 的背景，原 ・原則主義的 解釈                                                                                                 |
|  |              | 6. 主な遺伝病における特殊性を 解し，カウンセリングを行うことができる                            | メンデル遺伝病，非メンデル遺伝病，染色体異常症，腫 性疾患，遅発性神経疾患，X 鎖 性遺伝病，精神疾患，感覚器障害，出生前診断，発症前診断                                                                                                                             |
|  | 3. 遺伝医 と社会   | 1. 床遺伝学における生 的 重 性について 解し，実践に てることができる                          | 医 ・福祉関係の法 ，政 ，省 ，判 ，国際関係，WHO，地域医 行政，福祉事 所，児童相談所，保健所業 ，母体保護法，家族計画， 生物学，人工妊娠中絶，逆淘汰， 知医学，患者（支援）団体，遺伝子検査と社会                                                                                           |
|  |              | 2.種々の遺伝性疾患に対するメディカルケアを 解し，実践できる                                 | 対応・ 育法，発症 防，コ・メディカルスタッフとの協 ，ソーシャルワーキング，地域医 との協 ，社会復帰の方法，デイケアセンター， 育センター，患者団体および患者支援団体の 割                                                                                                          |
|  |              | 3.教育・啓発活動                                                       | 一般啓発活動，後進の指導                                                                                                                                                                                      |
|  |              | 4.研究における を 解し実践できる                                              | ヘルシンキ宣言(2000年修正)，WHO「Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services」(1998)，科学技術会議生 委員会「ヒトゲノム研究に関する基本原則について」(2000)，3省庁合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する 指針」(2001) |

臨床遺伝専門医到達目標(案)

| 大項目          | 中項目                | 小項目A(行動目)                                                                                                                                                  | 小項目B(知識)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|--------------|--------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| I. 遺伝医学の基礎知識 | 1. 遺伝学史            | 1. 遺伝医学の歴史を知り、臨床遺伝学の実践に役立てることができる                                                                                                                          | 生物学と遺伝学、医学と遺伝学、分子生物学と分子遺伝学、遺伝医学に関わる生命倫理                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|              | 2. メンデル遺伝          | 1. メンデルの法則を説明できる<br>2. 接合性、遺伝子変異、遺伝子型と表現型の関係を説明できる<br>3. ヒトメンデル遺伝の特徴を理解できる                                                                                 | 分離の法則、分離比、独立の法則、優劣の法則、連鎖の法則、優性、劣性、戻し交配<br>遺伝子座、遺伝子、野生型遺伝子、変異遺伝子、対立遺伝子(アレル)、複対立遺伝子、遺伝子型、表現型、ハプロタイプ、アレルタイプ、ホモ接合、ヘテロ接合、複合ヘテロ接合、ヘミ接合、ナリ接合、遺伝形質<br>常染色体優性遺伝、不完全優性、共優性、垂直伝達、常染色体劣性遺伝、X連鎖優性遺伝、X連鎖劣性遺伝、男-男伝達、Y連鎖遺伝、保因者、家族例、孤発例、新生突然変異、遺伝的異質性、表現度、浸透率、多発発現、遺伝的表現促進、表現型模写、エビスタシス、メンデル遺伝の例外、性腺モザイク、遺伝的隔離、遺伝子量効果、ハプロ不全(haploinsufficiency)、優性阻害(dominant negative)効果、                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|              | 3. 非メンデル遺伝         | 1. 多因子遺伝を説明できる<br>2. 細胞質遺伝を説明できる<br>3. エピジェネティックスを説明できる                                                                                                    | 多因子遺伝、ポリジーン、量的形質、連続形質、2項分布、標準曲線、標準偏差、易罹病性、しきい値、致死効果、適応度<br>ミトコンドリア(母系)遺伝、細胞質遺伝、ヘテロプラスミー、ホモプラスミー、閾値効果、ミトコンドリアDNA異常、組織特異性、遺伝子欠失、遺伝子重複、点変異、ミトコンドリアDNA欠乏、電子伝達系酵素複合体<br>エピジェネティック変異、エピジェネシス、ゲノムインプリンティング(刷込み)、片親性ダイソミー、DNAメチル化、遺伝子サイレンシング                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|              | 4. 分子遺伝学           | 1. ゲノム・DNA・RNA・遺伝子の構造を説明できる<br>2. DNAの複製と修復を説明できる<br>3. 転写、翻訳、遺伝子と蛋白質合成、遺伝子発現の関係を説明できる<br>4. 遺伝子変異について説明できる<br>5. DNA多型について説明できる<br>6. DNA診断・研究技術について説明できる | ゲノム、核酸、DNA、RNA、DNAとRNAの構造、塩基対、相補性、反復配列、ユニーク配列、CpGアイランド、構造遺伝子、遺伝子の構造、プロモーター、エクソン、イントロン、open reading frame(ORF)、エンハンサー、遺伝子ファミリー、ホモログ、ハウスキーピング遺伝子、偽遺伝子、転写開始点、キャップ構造、ポリAテール、ポリA付加シグナル、ドメイン<br>DNAポリメラーゼ、半保存的複製、DNAヘリカーゼ、DNA修復、ミスマッチ修復、修復酵素、ピリミジン2量体、除去修復、組換え修復、不定期DNA合成、テロメラーゼ、塩基損傷<br>RNA、mRNA、rRNA、tRNA、hnRNA、cDNA、セントラルドグマ、遺伝子発現機構、転写鎖と非転写鎖、トリプレット、転写因子、転写、プロセッシング、スプライシング、スプライスドナー/スプライスアクセプター部位、選択的スプライシング、翻訳、翻訳開始点、リボソーム、ポリペプチド、シャペロン<br>塩基置換、トランジション、トランスバージョン、塩基欠失、塩基挿入、遺伝子変換、点変異、3塩基反復配列の伸長、メチル化酵素の異常、フレームシフト、リードスルー変異、インフレーム変異、ナンセンス変異、ミスセンス変異、サイレント変異、機能獲得型変異、機能喪失型変異、優性阻害(dominant negative)効果<br>多型の定義、RFLP(restriction fragment length polymorphism)、ミニサテライト多型、VNTR、マイクロサテライト多型、2塩基反復配列多型、3塩基反復配列(トリプレットリピート)多型、DNAフィンガープリント、多型マーカー、DNA多型の応用、SNP(single nucleotide)<br>ゲノムDNAライブラリー、cDNAライブラリー、クローン化DNA、サザンブロット解析、ノザンブロット解析、PCR(ポリメラーゼ連鎖反応)、ASO法、オリゴヌクレオチド、パルスフィールドゲル電気泳動法、SSCP法、プライマーDNA、制限酵素、パリンドローム、制限酵素地図、逆転写酵素、ハイブリダイゼーション、組み換えDNA技術、DNAリガーゼ、組み換え体DNA、ベクター、プラスミド、バクテリオファージ、コスミド、大腸菌人工染色体(BAC、PAC)<br>酵母人工染色体(YAC)、遺伝子移入、トランスフェクション、形質転換、バイオハザード、DNA診断法、直接診断法、間接診断法、プローブ、ゲノム多様性、ジーンターゲットング、トランスジェニックマウス、ノックアウトマウス、モノクローナル抗体、ディファレンシャルディスプレイ、サブトラクション法 |
|              | 5. 細胞遺伝学           | 1. 細胞分裂と染色体分離について説明できる<br>2. 染色体の構造・種類について説明できる<br>3. 染色体異常の種類と発生機構について説明できる<br>4. 染色体分析法について説明できる                                                         | 分裂前期、中期、染色体の複製、成熟分裂、二倍体、一倍(半数)体、キアズマ、染色体交叉、不均等交叉、細胞周期、四価染色体、交互分離、隣接I型分離、隣接II型分離、3:1分離、組換え染色体、染色体不分離<br>DNA、ヒストン、ヌクレオゾーム、クロマチンファイバー、スカフォールド、中部着糸型染色体、次中部着糸型染色体、端部着糸型染色体、クロマチン、ヘテロクロマチン、染色分体、姉妹染色分体、姉妹染色分体交換SCE、セントロメア、動原体、付随体、常染色体、性染色体、X染色体、Y染色体、偽常染色体領域、性染色質、Xクロマチン、Yクロマチン、ライオニゼーション、遺伝子量補償、相同染色体、対合、核型、テロメア<br>異数性異常(トリソミー、モノソミー)、倍数性異常(三倍体)、構造異常(転座、均衡転座、不均衡転座、ロバートソン転座、欠失、重複、逆位、挿入、環状染色体、イソ染色体)、片親性ダイソミー、核外喪失、後期遅滞(anaphase lag)、モザイク、キメラ<br>分染法、バンド、染色体領域、G分染法、Q分染法、高精度分染法、蛍光in situハイブリダイゼーション(FISH)法、CGH法、SKY(24色FISH)法、核型表記法(ISCN)、細胞培養法、染色体標本作製法                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|              | 6. 集団遺伝学と遺伝疫学、家系解析 | 1. 集団遺伝学の臨床遺伝学における重要性を理解できる<br>2. 家系解析法を理解し説明できる                                                                                                           | 近縁係数、近交係数、メンデル集団、遺伝子プール、遺伝子頻度、遺伝疫学、ハーディー・ワインベルグの法則、近親婚、選択交配、近交弱勢、致死遺伝子、優性致死、劣性致死、遺伝的荷重、突然変異、突然変異率、適応度、自然淘汰、遺伝的浮動、ボトルネック効果、創始者(入植者)効果、遺伝的隔離、近親婚率、突然変異原、遺伝距離、遺伝率、遺伝分散、環境分散<br>関連(association)法、双生児法、親子相関、同胞相関、発端者、完全確認、単独確認、不完全確認、分離比分析                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|              | 7. 免疫遺伝学           | 1. 免疫応答の遺伝について説明できる<br>2. 血液型の遺伝について重要性を遺伝医学の立場から説明できる                                                                                                     | 主要組織適合遺伝子複合体(MHC)、免疫応答遺伝子、免疫抑制遺伝子、HLA遺伝子、遺伝子重複、多重遺伝子族、免疫学的寛容(トレランス)<br>各種血液型遺伝、血液不適合、血液不適合の予防・治療法、ABO血液型、ABO不適合移植、Rh赤血球型、MN赤血球型、ダッフィ血液型                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |

臨床遺伝専門医到達目標(案)

|              |             |                                                               |                                                                                                                                                                                                                     |
|--------------|-------------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|              |             | 3.組織適合性とその遺伝、および臓器移植における重要性について説明できる                          | 主要組織適合性抗原、マイナー組織適合性抗原、MHC・HLAの種類・機能、クラスI/II抗原と遺伝、HLAと疾患感受性、白血球抗原、臓器移植、骨髄移植、同種移植片、同系移植片、H-Y抗原、アロタイプ、DNAタイピング、臓器移植、同種・異系移植、自己移植、アロ抗原、アロ(免疫)反応、混合リンパ球培養反応、組織適合性試験、移植片対宿主(GVH)反応、輸血後GVH反応、宿主対移植片反応、細胞性免疫、ハプロタイプ         |
|              |             | 4.抗原識別分子の多様性の獲得機構について説明できる                                    | 免疫グロブリン、T細胞レセプター、可変領域、定常領域、遺伝子再構成、ゲノム遺伝子の多様性、多重遺伝子族                                                                                                                                                                 |
| 8. 遺伝生化学     |             | 1.生体内分子の機能と代謝を理解し、遺伝医学的に説明することができる                            | タンパク、アイソザイム、アイソフォーム、酵素、細胞外マトリックス、成長因子、増殖因子、ホルモン、細胞骨格、細胞内小器官、糖質代謝、脂質代謝、アミノ酸代謝、有機酸代謝、リソソーム、ペルオキシソーム、リポ蛋白、ボルフィリン、ビルビン酸代謝、金属代謝、プリン・ピリミジン代謝、ビリルビン代謝、膜輸送系、ヘモグロビン血液凝固系、電子伝達系、シグナル伝達系、酸化還元系、電解質代謝、ビタミン                      |
| 9. 腫瘍遺伝学     |             | 1.がん関連遺伝子を説明できる                                               | がん(原)遺伝子、がん抑制遺伝子、DNA修復遺伝子、細胞分裂のチェックポイント遺伝子                                                                                                                                                                          |
|              |             | 2.腫瘍の発生機構を遺伝学的に説明できる                                          | がん(原)遺伝子の活性化、がん抑制遺伝子の変異、DNA修復異常、発癌のステップ、2ヒット(2段階)仮説、ヘテロ接合性の喪失(LOH)、刷り込みの喪失(LOI)、融合遺伝子、遺伝子増幅、放射線発癌、発癌性ウイルス、がんウイルス、化学発癌、発癌物質、塩基類似体、機能獲得型変異、機能喪失型変異、優性阻害(dominant negative)効果、遺伝子変異、ミスマッチ修復遺伝子、複製エラー、転写因子、細胞接着因子、染色体異常 |
|              |             | 3.遺伝性腫瘍について説明できる                                              | 遺伝性腫瘍、高発癌性疾患、染色体脆弱症候群、がん抑制遺伝子の異常、ASCO分類                                                                                                                                                                             |
| 10. 体細胞遺伝学   |             | 1.体細胞遺伝学について説明することができる                                        | 細胞融合、ヘテロカリオン、細胞雑種、(細胞の)相補性、相補性群、相補性テスト、遺伝子マッピング、放射線雑種細胞(radiation hybrid)、2重ヘテロ接合、遺伝子操作、組換えDNA                                                                                                                      |
| 11. 生殖・発生遺伝学 |             | 1.生殖の機構を理解し、その異常を説明できる                                        | 減数(成熟、還元)分裂、生殖、生殖細胞、生殖細胞系、配偶子、精子、卵子、受精、接合体、有性生殖、双(多)胎、単為生殖、雄核発生、生殖腺、性決定機構、形態発生、生殖の異常、不妊、不育、習慣流産                                                                                                                     |
|              |             | 2.発生異常の発症機序を理解し説明できる                                          | 発生異常の定義、発生異常の発症機序、奇形の定義、奇形の発症機序、催奇形、環境因子、内分泌攪乱化学物質、母体疾患の影響、放射線の影響、薬剤の影響、ウイルス感染の影響                                                                                                                                   |
|              |             | 3.発生の分子機構について理解できる                                            | 形態形成遺伝子、動物モデル、ジーンターゲットイング、トランスジェニックマウス、ノックアウトマウス、クローン個体、初期胚、ES細胞、体外受精、ホメオティック遺伝子、パターン形成、転写制御、転写因子、胚葉誘導、遺伝子発現、発現制御、細胞分化、分化誘導、細胞周期、細胞移動、細胞接着、軸形成、体節形成、極性、細胞骨格、細胞外基質、レチノイン酸、受容体、胚培養、キメラ胚、キメラマウス、核移植、生殖系、全能性            |
| 12. ゲノム医学    |             | 1.ヒトゲノム計画の発展を理解し、遺伝医学との関係を理解することができる                          | ゲノム構造、ヒトゲノム計画、遺伝的地図、物理的地図、染色体地図、疾患地図、コンティグ、塩基配列決定、STS(配列タグ部位)、EST(発現配列タグ)、ゲノムデータベース、責任遺伝子、ポジショナルクローニング、候補遺伝子、ゲノムサーチ、エクソントラッピング、エクソン結合法、遺伝子マッピング、大規模シーケンシング、ホモロジー検索、機能解析、シンテニーマップ、DNAチップ、DNAマイクロアレイ、発現プロファイル、プライマー歩行 |
|              |             | 2.連鎖解析の方法を説明できる                                               | 連鎖、組み換え、組み換え型、非組み換え型、モルガン単位、センチモルガン、連鎖群、ハプロタイプ、連鎖不平衡、ロッド得点、相引、相反、主遺伝子、遺伝的距離、連鎖解析法、罹患同胞対法、相関解析、ホモ接合マッピング、伝達不平衡試験(TDT)                                                                                                |
|              |             | 3. 遺伝子情報をコンピュータで扱うことができる                                      | DNAデータベース、ESTデータベース、データベースサーチ、ホモロジーサーチ、OMIM、GeneTest、遺伝ネット、GENETOPIA、GeneClinics                                                                                                                                    |
| II. 遺伝医療の実践  | 1. 臨床遺伝学的診察 | 1.遺伝性疾患をもつ患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                          | 臨床遺伝学的診察、診断、他専門医との連携、予後判定、対応法・治療法の選択、フォローアップ、家系図作成、保因者診断、当該遺伝病の自然歴、遺伝学的説明                                                                                                                                           |
|              |             | 2.メンデル遺伝病患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                           | 各種疾患の遺伝学的発症機構、家族性遺伝病への臨床的アプローチ法、遺伝子診断法                                                                                                                                                                              |
|              |             | 3. 多因子遺伝病, common disease, および精神疾患の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる | 臨床遺伝学的診察、診断、対応・治療法の選択、家族・家系解析法、予防医学的アプローチ                                                                                                                                                                           |
|              |             | 4.染色体異常症の患者を診察し、適切に対応することができる                                 | 各種染色体異常症の臨床診断法、細胞遺伝学的診断法、核型分析・判定、隣接遺伝子症候群                                                                                                                                                                           |
|              |             | 5. 遺伝性腫瘍の患者を臨床遺伝学的に診察し、適切に対応することができる                          | 各種遺伝性腫瘍の診断法、治療法、家族検索法、生命倫理                                                                                                                                                                                          |
|              |             | 6.ミトコンドリア遺伝病の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                       | 代表的ミトコンドリア遺伝病、ミトコンドリア遺伝病の診断法、治療法                                                                                                                                                                                    |
|              |             | 7.先天奇形・精神遅滞の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                        | 発生異常、環境危険因子、モニタリング、各種症候群の診断法、コンピュータデータベースの利用法、催奇形因子、突然変異原、放射線、ウイルス、薬剤、化学物質、ホルモン、ビタミン、アルコール、化学発癌、発癌物質、遺伝毒性、胎児毒性、放射線防御法、臨界(感受)期                                                                                       |

臨床遺伝専門医到達目標(案)

|              |                                                                    |                                                                                                                                                                  |
|--------------|--------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|              | 8.アレルギーの患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                                 | アレルギー，全身性アナフィラキシー，即時型過敏症，アトピー性疾患                                                                                                                                 |
|              | 9.免疫異常症の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                                 | 原発性免疫不全症，重症混合型免疫不全症，各種免疫不全症，自己免疫疾患，骨髄移植，遺伝子治療                                                                                                                    |
|              | 10.各種の生化学的異常の患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                            | 先天代謝異常症，糖代謝異常症，糖尿病，アミノ酸代謝異常症，脂質・リポ蛋白代謝異常症，有機酸代謝異常症，核酸代謝異常症，金属代謝異常症，膜輸送障害，受容体異常症，ヘモグロビン異常症，血液凝固系異常症，生化学的診断法，酵素診断，アミノ酸分析，尿中有機酸分析，遺伝子診断法，複合ヘテロ接合，保因者，肝移植，骨髄移植，遺伝子治療 |
|              | 11.遺伝性神経筋疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                              | 遺伝子変異，浸透率，遅発性遺伝病，3塩基反復配列の伸長，表現促進，親の性依存性の表現促進，遺伝子診断法                                                                                                              |
|              | 12.遺伝性感覚器疾患患者または血縁者を診察し、適切に対応することができる                              | 遺伝子変異，浸透率，表現度，保因者，軽症患者                                                                                                                                           |
|              | 13.代表的な薬理遺伝学的異常形質について原因，診断，予防，治療などを説明できる                           | 発症機構，異常形質，検査・診断・治療・予防法，代表的薬理遺伝学的異常形質，G6PD欠損症，血清コリンエステラーゼ遺伝的変異型，悪性高熱，チトクロームP450遺伝子多型と薬剤感受性                                                                        |
|              | 14.生殖異常の患者または配偶者，または異常妊娠の患者を診察し、適切に対応することができる                      | 生殖，生殖細胞，配偶子，精子，卵子，受精，接合体，有性生殖，双(多)胎，奇胎，性決定機構，形態発生，生殖内分泌学，生殖免疫学，生殖細胞遺伝学，出生前診断法，不妊，体外受精-胚移植，顕微受精，出生前治療，生殖医学倫理                                                      |
|              | 15.種々の遺伝医学的診断法を理解し，実践することができる                                      | DNA診断法，遺伝子診断，生化学的診断法，細胞学的診断法，細胞遺伝学的診断法，遺伝病診断法，出生前診断法(羊水診断法，絨毛診断法，母体血清マーカー検査法，着床前診断法，胎児血検査法，母体血中胎児細胞分離法)，発症前診断法                                                   |
|              | 16.遺伝子治療法の原理と適応を説明できる                                              | 原理と方法，遺伝子導入，遺伝子相同組み換え，ベクター，適応と限界，ヘルパー細胞，適応疾患，先天異常症の遺伝子治療，腫瘍性疾患の遺伝子治療，代謝疾患の遺伝子治療，体細胞遺伝子治療と生殖細胞遺伝子治療，遺伝子補充治療，遺伝子修正治療，生命倫理，インフォームドコンセント                             |
| 2. 遺伝カウンセリング | 1. 遺伝カウンセリングの目的や，カウンセリングに際して配慮すべき事項を理解し説明できる                       | 定義，目的，一般原則，扱う事例，コメディカルスタッフとの協力関係，医療・福祉に関する法律，協力的医療                                                                                                               |
|              | 2. 遺伝カウンセリングに必要な基本的遺伝学情報を収集できる                                     | 環境危険因子，遺伝子頻度，浸透率，染色体異常の頻度，理論的再発率，経験的再発率，多因子遺伝病における再発率，臨床遺伝学文献・データのサーチ                                                                                            |
|              | 3. クライアントの遺伝情報を整理し，アセスメントを行うことができる                                 | 家系図作成，遺伝予後(再発リスク)の推定，ハーディワインベルグの法則，突然変異，ベイズの確率理論，保因者同定法，遺伝子診断法，出生前診断法                                                                                            |
|              | 4. カウンセリングの理論と面接スキルの基本的事項を説明できる                                    | 非指示的カウンセリング，行動変容理論，教育原理，自律的決定の援助，カウンセラーの基本的姿勢，コーピングメカニズム，危機介入，面接スキル，家族論，情報の伝達法，根拠に基づく医療(Evidence based medicine)，差別的用語の不使用，精神医学の基礎，臨床心理学の基礎                      |
|              | 5. 遺伝カウンセリングで遭遇する生命倫理的な課題について基本的知識を持ち，倫理的判断を行うための基本的プロセスについて説明できる。 | 遺伝医療の倫理的背景，遺伝医療における倫理ガイドライン，知る権利と知らないでいる権利，ゲノム宣言(ユネスコ)，関係学会の会告・指針，遺伝子診断の倫理的背景，出生前診断の倫理的背景，原理・原則主義的倫理解釈                                                           |
|              | 6. 主な遺伝病における特殊性を理解し，カウンセリングを行うことができる                               | メンデル遺伝病，非メンデル遺伝病，染色体異常症，腫瘍性疾患，遅発性神経疾患，X連鎖劣性遺伝病，精神疾患，感覚器障害，出生前診断，発症前診断                                                                                            |
| 3. 遺伝医療と社会   | 1. 臨床遺伝学における生命倫理の重要性について理解し，実践に役立てることができる                          | 医療・福祉関係の法律，政令，省令，判例，国際関係，WHO，地域医療行政，福祉事務所，児童相談所，保健所業務，母体保護法，家族計画，優生学，人工妊娠中絶，逆淘汰，予知医学，患者(支援)団体，遺伝子検査と社会                                                           |

臨床遺伝専門医到達目標(案)

|  |  |                              |                                                                                                                                                                                                      |
|--|--|------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |  | 2.種々の遺伝性疾患に対する医療ケアを理解し、実践できる | 対応・療育法、発症予防法、コ・メディカルスタッフとの協力、ソーシャルワーキング、地域医療との協力、社会復帰の方法、デイケアセンター、療育センター、患者団体および患者支援団体の役割                                                                                                            |
|  |  | 3.教育・啓発活動                    | 一般啓発活動、後進の指導                                                                                                                                                                                         |
|  |  | 4.研究における倫理を理解し実践できる          | ヘルシンキ宣言(2000年修正)、WHO「Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services」(1998)、科学技術会議生命倫理委員会「ヒトゲノム研究に関する基本原則について」(2000)、3省庁合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001) |

# 遺伝学的検査に関するガイドライン

遺伝医学関連学会

日本遺伝カウンセリング学会

日本遺伝子診療学会

日本産科婦人科学会

日本小児遺伝学会

日本人類遺伝学会

日本先天異常学会

日本先天代謝異常学会

日本マススクリーニング学会

日本臨床検査医学会

(以上五十音順)

家族性腫瘍研究会

平成 15 年 8 月

## はじめに

細胞遺伝学、遺伝生化学および分子遺伝学の進歩は遺伝医学の発展に多大な貢献をもたらした。その結果、医療の現場においても、染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA 検査などの遺伝学的検査が臨床検査の一部として利用されている。これらにより明らかにされる遺伝学的情報は遺伝性疾患の診断、治療、予防、遺伝カウンセリングなどに貢献し、今後益々重要になってくるものと予想される。

一方で、遺伝学的検査においては、生涯変化しない個人の重要な遺伝学的情報が扱われるため、検査実施時のインフォームド・コンセント、個人の遺伝学的情報の保護、検査に用いた生体試料の取り扱い、検査前後の遺伝カウンセリングなど慎重に検討すべき問題が存在している [1, 2, 3]。また個人の遺伝学的情報は血縁者で一部共有されており、その影響が個人に留まらないという際立った特徴も有していることから、新たな生命倫理規範が求められている。さらに最近では、遺伝医学的知識及び分子遺伝学的技術基盤が不十分であり、責任体制が不明瞭であるにもかかわらず、臨床的意義が確立されていない遺伝学的検査を行おうとする医療機関や企業があらわれ、社会的混乱をきたすことも憂慮されている [4]。[注 1]

すでに、ヒトゲノム研究の急速な進展とその成果の応用の可能性の拡大を背景にして、基礎研究及び臨床研究のレベルでは、遺伝子解析に関する倫理原則や指針が国によって定められている。まず 2000 年 4 月には、ミレニアムプロジェクトの実施に当たって厚生科学審議会先端医療技術評価部会により「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」（いわゆる「ミレニアム指針」）[5] が作成され、2000 年 6 月には科学技術会議生命倫理委員会が「ヒトゲノム研究に関する基本原則」[6] を策定し、さらに 2001 年 3 月には、この「基本原則」を基礎に研究現場で適用されることを目的として「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（2001 年 3 月）（いわゆる「3 省指針」）[7] が文部科学省、厚生労働省及び経済産業省によって共通に設けられた。現在、我が国の遺伝子解析研究はこの 3 省指針に基づき進められている。

診療の場においても、遺伝子解析研究により明らかにされる遺伝学的情報が有効に利用される場面が増加してきている。研究を目的とした遺伝子解析と診療を目的とした遺伝学的検査との間に明確な区別を設けることは必ずしも容易ではないが、遺伝学的検査の適切な臨床応用の施行については、実施に伴っておきることが予想される様々な問題に適切に対応する必要がある。遺伝学的検査に関するガイドラインの策定が強く求められてきた。すでにこれまで日本人類遺伝学会からは「遺伝カウンセリング、出生前診断に関するガイドライン(1995)」[8]、 「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン(1995)」[9]、 「遺伝学的検査に関するガイドライン(2001)」[10] が提案され、家族性腫瘍研究会からは「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン(2000)」[11] が提案されてきた。さらに 2001 年にはそれらに示された諸原則を包括する形で遺伝医学関連 8 学会（日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、家族性腫瘍研究会）が「遺伝学的検査に関するガイドライン（案）」（2001）を発表した。また関連して、遺伝子検査受託に関しては社団法人日本衛生検査所協会が「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」（2001）[12] を作成しており、日本医師会では第 VII 次生命倫理懇談会の報告として「遺伝子医学と地域医療」[13] を発表している。

今回、遺伝医学関連学会は、これら学会、団体からのガイドラインをさらに充実させ、我が国の将来の健全な遺伝医療の確立を目指し、改めて診療行為として位置づけられる遺伝学的検査に関するガイドラインを提案することとなった。我々は、最新の遺伝医学的知見の収集について常に研鑽を重ね、遺伝医療において遺伝学的検査が考慮される際に起こり得る倫理的、法的、社会的問題に対して最大の関心を払いつつ、遺伝学的検査が人類の健康と福祉に貢献することを願うものである。遺伝医学関連学会の会員はこのガイドラインを遵守しつつ、遺伝学的検査を臨床の場で実施しなければならない。また、遺伝医学関連学会の会員以外の医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業、マスメディアなどにも、このガイドラインを通じて遺伝学的検査のもつ意味を理解し、本ガイドラインの精神とここに示された諸原則を尊重するように呼びかけたい。

なお、本ガイドラインは、今後の遺伝医学及び遺伝学的検査技術の発展を勘案しながら、必要に応じて随時改定する所存である。

## 遺伝学的検査に関するガイドライン

### I. 本ガイドラインの対象

このガイドラインが適用される遺伝学的検査（染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA 検査）は、ヒト生殖細胞系列〔注 2〕における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査、あるいはそれらに関連する検査であり、確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹患性検査（いわゆる体質診断を含む）、薬理遺伝学的検査、出生前検査、先天代謝異常症等に関する新生児スクリーニングなどを含む。但し、癌などの体細胞に局限し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・染色体異常の解析〔注 2〕、細菌・ウイルスなどの病原体の核酸検査、および親子鑑定などの法医学的 DNA 検査は対象としない。

### II. 遺伝学的検査の実施

1. 遺伝学的検査は臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に考慮され、総合的な臨床遺伝医療〔注 3〕の中で行われるべきである。
  - (1) 遺伝学的検査を行う医療機関においては、遺伝カウンセリングを含めた総合的な臨床遺伝医療を行う体制が用意されていなければならない。
  - (2) 遺伝学的検査を行う場合には、その検査がもつ分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性〔注 4〕が十分なレベルにあることが確認されていなければならない。
  - (3) 遺伝学的検査を担当する施設は常に新しい遺伝医学的情報を得て、診断精度の向上を図らなければならない。
  - (4) 遺伝学的検査は試料採取の容易さのため、採血などの医療行為を伴わずに技術的に可能である場合がある。このような場合であっても、遺伝学的検査は、しかるべき医療機関を通さずに行うことがあってはならない。
2. 遺伝学的検査及びそれに関連する遺伝カウンセリングなどの遺伝医療に関与する者は、検査を受ける人（以下、「被検者」という）、血縁者及びその家族の人権を尊重しなければならない。また、被検者及び血縁者が特定の核型（染色体構成）、遺伝子型、ハプロタイプおよび表現型を保有するが故に不当な差別（遺伝的差別）を受けることがないように、また、必要に応じて適切な医療及び臨床心理的、社会的支援を受けることができるように努めるべきである。
3. 遺伝学的検査を実施する場合には、事前に担当医師が被検者から当該遺伝学的検査に関するインフォームド・コンセントを得なければならない。
  - (1) インフォームド・コンセントを得るための説明に際しては、検査の目的、方法、予想される検査結果、内容（想定される被検者の利益・不利益を含む）、精度（特に不可避な診断限界）、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性などについての正確な情報を、遺漏なく、かつ被検者が十分に理解できるよう、わかりやすく説明しなければならない。説明は口頭に加えて、文書を用いて行わなければならない。
  - (2) 遺伝学的検査を受けるか否かは、それを受ける者の自由意思に基づいて決定されなければならない。担当医師は、説明に当たって、被検者は検査を受けないという選択が可能であること、検査を受けても、途中で中止を申し出ることができること、検査後その情報開示を拒否することもできること、検査を受けないか又は中止を申し出ても、それによる不利益を被ることはないことを説明しなければならない。但し、その場合には遺伝学的検査の結果が得られないことによる医療上の不利益があり得ることについても正確に伝えられなければならない。医療者は被検者の決定を尊重し、それに沿って最善の医療が受けられるよう努力しなければならない。
  - (3) 未成年者など、自由意思に基づいて決定を行うことが困難な場合には、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる地位にある者の代諾を得なければならない。この場合、できる限り被検者本人の理解を得るために努力し、代諾の必要性についての判断は慎重になされるべきである。代諾は、親権者、後見人、成年後見人などの代諾者により行われ、代諾者は被検者の将来にわたる利益を最大限に保護するよう努めなければならない。



- (4) インフォームド・コンセントを得る際の説明にあたって、遺伝についての基礎的事項を説明する中で、遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていることに言及し、得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは、積極的に血縁者への開示を行うべきであることについて、被検者の理解を得るよう、担当医師は努力しなければならない。

4. 遺伝学的検査は次の場合には行わないこともあり得る。

- (1) 被検者が遺伝学的検査の実施を要求しても、担当医師が、倫理的、社会的規範に照らして検査が妥当でないと判断した場合、もしくは自己の確固たる信条として検査の実施に同意できない場合は、その理由をよく説明した上で、検査の施行を拒否することができる。但し、自己の信条を理由として検査を行わない場合には、他の医療機関を紹介することが考慮されなければならない。
- (2) 治療法または予防法が確立されていない成人期以後に発症する遺伝性疾患について、小児期に遺伝学的検査を行うことは、基本的に避けるべきである。
- (3) 将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する遺伝学的検査は、検査結果により直ちに治療・予防措置が可能な場合や緊急を要する場合を除き、本人が成人に達するまで保留するべきである。

5. 検査のために得られた試料（以下、試料という）は原則として当該検査の目的以外の目的に使用してはならない。

- (1) 将来において試料を被検者およびその家族の利益のため、別の遺伝学的検査に用いることが予想される場合には、その時点で予想される遺伝学的検査の内容、試料の保存方法を明確にした上で、あらかじめ試料の保管についてのインフォームド・コンセントを得なければならない。
- (2) 保存された試料を新たな遺伝学的検査に用いる場合は、その検査に対するインフォームド・コンセントを新たに得なければならない。
- (3) 検査のために得られた試料を研究目的に使用する場合には「ヒトゲノム・遺伝子解析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）〔7〕を遵守しなければならない。

6. 遺伝学的検査のための試料は厳格に保管し、また個人識別情報及び検査結果としての個人遺伝学的情報はその機密性を保護しなければならない。

- (1) 一般医療情報と、特定の個人に連結された遺伝学的情報とは、原則として区別して保管されるべきである。
- (2) 個人識別情報及び個人の遺伝学的情報は守秘義務の対象であり、担当医師、遺伝カウンセリング担当者及び医療機関の責任者は、それらが第三者に漏洩されることのないよう厳格に保護、管理しなければならない。
- (3) 遺伝学的検査の一部を他の検査機関・施設に委託するときには、試料を事前に匿名化し、個人識別情報を秘匿しなければならない〔7, 10, 12〕。

7. 遺伝学的検査を担当する医療機関及び検査施設は、一般市民に対し、正しい理解が得られるような適切な情報を提供する必要がある。臨床的有用性〔注4〕が確立していない遺伝学的検査は行うべきではない。また遺伝学的検査を行うことを宣伝広告するべきではない〔4, 12〕。

### III 遺伝学的検査の結果の開示

1. 被検者は、検査の結果を「知る権利」及び「知らないでいる権利」を有し、いずれの権利も尊重されなければならない。
2. 検査結果を開示するにあたっては、開示を希望するか否かについて被検者の意思を尊重しなければならない。得られた個人に関する遺伝学的情報は守秘義務の対象になり、被検者本人の承諾がない限り、基本的に血縁者を含む第三者に開示することは許されない。また仮に被検者の承諾があった場合でも、雇用者、保険会社、学校から検査結果にアクセスするようなことがあってはならない。
3. 検査結果の開示にあたっては、担当医師は被検者が理解できる平易な言葉で説明しなければならない。検査が不成功であった場合にはその旨を、また診断が確定しない場合には判明した結果と診断不可能である旨を

被検者に伝えなければならない。

4. 遺伝学的検査に従事する者は、検査の結果が何らかの差別に利用されることのないように、常に慎重かつ特別な配慮を払わなければならない。
5. 担当医師は、検査結果の開示と説明に際して、被検者単独であるよりも被検者が信頼する人物の同席が望ましいと判断する場合には、これを勧めるべきである。
6. 検査結果は、被検者の同意を得て、血縁者に開示することができる。被検者の同意が得られない場合、以下の条件をすべて満たす場合に限り、被検者の検査結果を血縁者に開示することが可能である〔注5〕。但し、被検者の同意が得られない場合の開示の可否は、担当医師の判断のみによるのではなく、所轄の倫理委員会などの判断に委ねるべきである。
  - (1) 被検者の診断結果が血縁者における重大な疾患の発症予防や治療に役立つ情報として利用できること
  - (2) 開示することにより、その血縁者が被る重大な不利益を防止できると判断されること
  - (3) 繰り返し被検者に説明しても、血縁者への開示に同意が得られないこと
  - (4) 被検者の検査結果について、被検者の血縁者から開示の要望があること
  - (5) 血縁者に開示しても、被検者が不当な差別を受けないと判断されること
  - (6) 開示は、その疾患に限り、かつ血縁者の診断、予防、治療を目的とすること

#### IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング

1. 遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングを行った後に実施する。
2. 遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学的知識・経験をもち、遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝専門医〔注6〕などにより被検者の心理状態をつねに把握しながら行われるべきである。遺伝カウンセリング担当者は、必要に応じて、精神科医、臨床心理専門職、遺伝看護師、ソーシャルワーカーなどの協力を求め、チームで行うことが望ましい。
3. 遺伝カウンセリング担当者はできる限り、正確で最新の関連情報を被検者に提供するように努めなければならない。これには疾患の頻度、自然歴、再発率（遺伝的予後）、さらに保因者検査、出生前検査、発症前検査、易罹患性検査などの遺伝学的検査の意味についての情報が含まれる。遺伝カウンセリング担当者は、遺伝性疾患が、同一疾患であっても、その遺伝子変異、臨床像、予後、治療効果などにおいて異質性に富むことが多いことについて、十分留意しなければならない。
4. 遺伝カウンセリング担当者は被検者が理解できる平易な言葉を用い、被検者が十分理解していることをつねに確認しながら遺伝カウンセリングを進めるべきである。被検者の依頼がある場合、又はその必要があると判断される場合は、被検者以外の人物の同席を考慮する。
5. 遺伝カウンセリングの内容は、一般診療録とは別の遺伝カウンセリング記録簿に記載し、一定期間保存する。
6. 被検者が望んだ場合、被検者が自由意思で決定できるように、遺伝カウンセリングは継続して行われなければならない。また必要に応じて、臨床心理的、社会的支援を含めた、医療・福祉面での対応について、情報が与えられるべきである。
7. 遺伝学的診断結果が、担当医師によって、被検者の血縁者にも開示されるような場合には（例えば前節 III-6）、臨床遺伝専門医の紹介など、その血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるように配慮する。
8. 遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の実施後も、必要に応じて行われるべきである。

## V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点

### 1. 発症者を対象とする遺伝学的検査

- (1) 遺伝学的検査は、発症者の確定診断を目的として行われることがある。
- (2) 発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査の場合も、結果的にその情報が、血縁者に影響を与える可能性があることについて、検査前に十分説明し、理解を得ておかなければならない。
- (3) 血縁者の発症前診断、易罹患性診断、保因者診断などを行うための情報を得ることを第一の目的として、既に臨床診断が確定している患者に対して、疾患の原因となっている遺伝子変異などを解析することがある。この場合は、得られた情報が適切に血縁者に開示されるか、あるいは利用されることによってはじめて意味のある遺伝学的検査となること、疾患の原因となる遺伝子変異が見出されなくても、本人の臨床診断に影響しないことを、検査の前に被検者に十分説明し、理解を得ておかなければならない。

### 2. 保因者〔注7〕の判定を目的とする遺伝学的検査

- (1) 遺伝学的検査は、家系内に常染色体劣性遺伝病やX連鎖劣性遺伝病、染色体不均衡型構造異常の患者がいる場合、当事者が保因者であるかどうかを明らかにし、将来、子孫が同じ遺伝病に罹患する可能性を予測するための保因者検査として行われることがある。
- (2) 保因者検査を行うにあたっては、被検者に対して、その検査が直接本人の健康管理に役立つ情報を得る目的のものではなく、将来の生殖行動に役立つ可能性のある情報を得るために行われるものであることを十分に説明し、理解を得なければならない。
- (3) 将来の自由意思の保護という観点から、小児に対する保因者診断は基本的に行われるべきではない。
- (4) 保因者検査を行う場合には、担当医師及び関係者は、診断の結果明らかになる遺伝的特徴に基づいて、被検者及びその血縁者並びに家族が差別を受ける可能性について十分に配慮しなければならない。

### 3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査〔14, 15, 16〕

- (1) 発症を予測する遺伝学的検査には、単一遺伝子の変異でほぼ完全に発症を予測することのできる発症前検査と、多因子疾患の罹患性の程度もしくは罹病リスクを予測する易罹患性検査がある。
- (2) 発症予測を目的とする遺伝学的検査の対象者は、一般に健常者であるため、厳格なプライバシーの保護及び適切な心理的援助が措置されなければならない。特に就学、雇用及び昇進、並びに保険加入などに際して、差別を受けることのないように、配慮しなければならない。

#### A. 発症前検査

- 1) 有効な治療法及び予防法の確立されていない疾患の発症前検査においては、以下のすべての要件が満たされない限り、行ってはならない。
  - (a) 被検者は判断能力のある成人であり、被検者が自発的に発症前検査を希望していること。
  - (b) 同一家系内の罹患者の遺伝子変異が判明しているなど、遺伝学的検査によって確実に診断できること。
  - (c) 被検者は当該疾患の遺伝形式、臨床的特徴、遺伝学的検査法の詳細についてよく理解しており、検査の結果が陽性であった場合の将来設計について熟慮していること。
  - (d) 遺伝学的検査後及び結果が陽性であった場合には発症後においても、臨床心理的、社会的支援を含むケア及び治療を行う医療機関が利用できること。
- 2) 有効な治療法及び予防法が確立されていない疾患の発症前検査は、前項の要件がすべて満たされている場合に限り、かつ当該疾患の専門医、臨床遺伝専門医、精神医学専門医などを含む複数の医師により、可能な限り、臨床心理専門職、看護師、ソーシャルワーカーなどの協力を得て、複数回の遺伝カウンセリングを行った上で、検査の実施の可否を慎重に決定する。

#### B. 易罹患性検査

- 1) 多因子疾患などに関する易罹患性検査を行う場合には、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることを確認しなければならない。
- 2) 易罹患性検査に際しては、担当医師は、遺伝子（DNA）変異が同定されても、その発症は疾患により一様ではなく、浸透率や罹患性に対する効果（寄与率）などに依存すること、また、検査目標とする遺伝子に変異が見出されない場合であっても発症する可能性が否定できないことなどについて、被検者に十分に

説明し、理解を求めなければならない。(II-1-(2)を参照) [注8]

#### C. 家族性腫瘍に関する検査

- 1) 易罹患性検査のうち、家族性腫瘍に関する検査に関しては、関連遺伝子の多様性に配慮した、慎重な対応がなされなければならない。
- 2) 家族性腫瘍の易罹患性検査に関しては、本ガイドラインに加えて、家族性腫瘍研究会の「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」[11]に準拠する。
- 3) 家族性腫瘍の易罹患性検査を行うにあたっては、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることが確認されていなければならない。(II-1-(2)を参照)

#### 4. 薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査 [注9]

薬物代謝酵素の遺伝子多型検査による薬剤感受性診断は、直接治療に役立て得る情報であり、有用性が高いと考えられるが、この情報が遺伝的差別などに誤用されることのないよう、他の目的の遺伝学的検査と同様の注意が必要である。

#### 5. 出生前検査と出生前診断

- (1) 妊娠前半期に行なわれる出生前検査及び診断には、羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、及び超音波検査などを用いた物理学的方法などがある。
- (2) 出生前検査及び診断として遺伝学的検査及び診断を行うにあたっては、倫理的及び社会的問題を包含していることに留意しなければならない、とくに以下の点に注意して実施しなければならない。
  - (a) 胎児が罹患児である可能性(リスク)、検査法の診断限界、母体・胎児に対する危険性、副作用などについて検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行うこと。
  - (b) 検査の実施は、十分な基礎的研修を行い、安全かつ確実な検査技術を習得した産婦人科医により、またはその指導のもとに行われること。
- (3) 絨毛採取、羊水穿刺など、侵襲的な出生前検査・診断は下記のような場合の妊娠について、夫婦からの希望[注10]があり、検査の意義について十分な理解が得られた場合に行う。
  - (a) 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
  - (b) 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
  - (c) 高齢妊娠の場合
  - (d) 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (e) 夫婦のいずれもが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (f) 夫婦のいずれかが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (g) その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合
- (4) 重篤なX連鎖遺伝病のために検査が行われる場合を除き、胎児の性別を告げてはならない。
- (5) 出生前診断技術の精度管理については、常にその向上に務めなければならない。
- (6) 母体血清マーカー検査の取り扱いに関しては、厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」[17]、日本人類遺伝学会倫理審議委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」[18]、及び日本産科婦人科学会周産期委員会による報告「母体血清マーカー検査に関する見解について」[19]を十分に尊重して施行する。
- (7) 着床前検査及び診断は、極めて高度な知識・技術を要する未だ研究段階にある遺伝学的検査を用いた医療技術であり、倫理的側面からもより慎重に取り扱わなければならない。実施に際しては、日本産科婦人科学会会告「着床前診断に関する見解」に準拠する[20, 21]。

#### 6. 新生児マススクリーニング検査

- (1) 新生児マススクリーニング検査は、新生児の先天性疾患を早期に診断し、早期治療により、発病率、死亡率を低下させることを目的として行う。
- (2) 新生児が、もしこの検査を受ける機会を失えば、発病、死亡などの不利益を被る可能性があることから、

担当医師は、この検査の意義について両親に積極的に説明し、検査実施についての同意（代諾）を得たうえで、この検査を実施することが望ましい。担当医師は新生児マススクリーニング検査が遺伝学的情報を扱う検査であることを十分に認識し、スクリーニングによって発見・診断された新生児の両親に対する適切な遺伝カウンセリングを考慮しなければならない。

## おわりに

遺伝医学関連学会はこの「遺伝学的検査に関するガイドライン」を制定したが、このガイドラインの遵守を期待できる範囲は、基本的には、遺伝医学関連学会の会員内に止まる。このガイドラインに反して、非倫理的、非社会的、または不適切と考えられる遺伝学的検査が行われても、それが会員以外の者による遺伝学的検査であれば、このガイドラインのみではそうした行為を規制し、防止することはできない。したがって、今後は、日本遺伝子診療学会が要望したように [22]、また他国でも指摘されているように、遺伝学的検査そのものの公的機関による評価体制、監視体制を整える必要がある[23]。とくに、遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることを確認するための公的審査機関の設置、及び常に新しい情報の提供と診断精度の向上を図るため、検査後の追跡調査をふくめ、公的機関による精度管理の実施などが必要である。このことにより、被検者は遺伝学的検査から医学的恩恵を得ることができる一方で、不必要な、また無意味な遺伝学的検査をできるだけ排除することが可能になる。もとより遺伝学的情報の守秘義務の堅持も重要な課題であり、これに対する十分な認識と対応が不可欠である。こうした配慮の下で遺伝学的検査が実施されなければ、必要な遺伝学的検査であっても、例えば遺伝的差別を怖れて、検査を受けない人がでてくる可能性もある。このガイドラインを基礎にして、わが国が、法整備も含めて、人権の保護の上に、より実効的な遺伝学的検査体制が確立されることを望む。

## 提 言

- (1) 遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることを確認するため、公的審査機関の設置が必要である。
- (2) 遺伝学的検査を担当する施設は、常に新しい情報を得て、診断精度の向上を図るため、検査後の追跡調査をふくめ、公的機関などによる一定の（精度）管理の下に置かれるべきである。
- (3) 遺伝カウンセリングを含めた総合的な臨床遺伝医療の充実のためには、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの養成が不可欠であり、制度の確立・教育の充実が必要である。
- (4) さらにゲノム研究など先端医学研究の臨床応用とその成果を国民に還元するための基盤整備の一環として遺伝医療体制の充実の重要性を再認識し、財政的措置を含む科学技術・保健医療政策が推進されるべきである。

## 参考資料

- [1] 「遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン」WHO, 1995 (松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 小児病院臨床遺伝懇話会有志)
- [2] 「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン」WHO, 1998 (松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 松田一郎, 友枝かえで)
- [3] 遺伝医学における倫理的諸問題の再検討 (WHO/HGN/ETH/00.4) 2002 (松田一郎監修, 福嶋義光編集, 日本語訳: 日本人類遺伝学会会員有志)
- [4] 「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」日本人類遺伝学会, 日本臨床遺伝学会, 日本遺伝子診療学会, 日本小児遺伝学会, 日本先天代謝異常学会, 家族性腫瘍研究会. 2000 年 5 月
- [5] 「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」厚生科学審議会・先端医療技術評価部会. 2000
- [6] 「ヒトゲノム研究に関する基本原則」科学技術会議生命倫理委員会・ヒトゲノム研究小委員会. 2000
- [7] 「ヒトゲノム・遺伝子解析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. 2001 (<http://www2.ncc.go.jp/elsi/>)
- [8] 「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会. Jpn J Hum Genet 40 (1), 1995
- [9] 「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会. Jpn J Human Genet 40 (4), 1995. J Hum Genet 45 (2), 2001
- [10] 「遺伝学的検査に関するガイドライン」日本人類遺伝学会. J Hum Genet 45 (2), 2001
- [11] 「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」家族性腫瘍研究会, 2000 ([http://jsft.bcasj.or.jp/guideline\\_top2000.htm](http://jsft.bcasj.or.jp/guideline_top2000.htm))
- [12] 「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」社団法人日本衛生検査所協会. 2001 (<http://www.jrcla.or.jp/news.html>)
- [13] 「遺伝子医学と地域医療」についての報告, 日本医師会, 第 VII 次生命倫理懇談会, 2001 (<http://srv02.medic.kumamoto-u.ac.jp/dept/pediat/jshg/jshg-frame-sankousiryu.htm>)
- [14] "Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States - Final Report of Task Force on Genetic Testing", Holtzman NA, Watson MS eds. Johns Hopkins Univ Press, 1998 (要旨の日本語訳は日本人類遺伝学会のホームページ <http://www6.plala.or.jp/jshg/>) に収録)
- [15] "Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing: Enhancing the Oversight of Genetic Tests: Recommendations of the SACGT". April 19, 2000 (<http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt.html>) [日本語訳は日本人類遺伝学会ホームページ <http://www6.plala.or.jp/jshg/> に掲載]
- [16] "Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease", World Federation of Neurology/Inter-national Huntington Association. Neurology 44: 1533-1536, 1994
- [17] 「母体血清マーカー検査に関する見解」厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会. 1999 ([http://www1.mhlw.go.jp/houdou/1107/h0721-1\\_18.html](http://www1.mhlw.go.jp/houdou/1107/h0721-1_18.html))
- [18] 「母体血清マーカー検査に関する見解」日本人類遺伝学会倫理審議委員会. J Hum Genet, 1998
- [19] 「母体血清マーカー検査に関する見解について」寺尾俊彦・周産期委員会報告. 日本産科婦人科学会雑誌 51: 823-826, 1999
- [20] 「ヒトの体外受精・胚移植の臨床応用の範囲」についての見解. 日本産科婦人科学会. 1998
- [21] 「着床前診断」に関する見解. 日本産科婦人科学会. 1998
- [22] 「遺伝子検査の妥当性と有用性に関する評価機構の早期設置を要望する緊急アピール」. 日本遺伝子診療学会. 2002
- [23] Editorial: Getting a Grip on Genetic Testing. Nature Medicine. 9:147, 2003

## 注

- [注1] 研究については3省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、検査受託に関しては社団法人日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」があるが、フィットネスクラブなどと提携し、肥満になりやすいかどうかの体質診断と称して遺伝子解析を請け負うベンチャー企業の活動を規制する枠組みは今のところない。今後、国として遺伝学的検査に関して何らかの方針を立てることを強く要望するものである。
- [注2] 遺伝子変異には生殖細胞系列遺伝子変異と体細胞遺伝子変異がある。前者は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝学的情報として子孫に伝えられ得る変異であり、末梢血液、皮膚線維芽細胞などを用いて検査することが可能である。後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異であり、主として悪性腫瘍などにみられる変異である。この場合は直接、その腫瘍化した細胞、もしくは組織を用いて検査することが必要である。
- [注3] 総合的な臨床遺伝医療とは医師による情報提供だけではなく、できるだけ専門の異なる複数の医師、さらには医師以外のコ・メディカルメンバーを含めたチーム医療として対応することを意味している。多くの遺伝性疾患についてはまだ適切な治療法が開発されていない状況にあるので、臨床遺伝医療は、場合によっては、フォローアップを含む一生にわたる支援体制に基づくケアとして位置づけられなければならないことにも留意すべきである。
- [注4] 分析的妥当性とは検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることである。臨床的妥当性とは検査結果の意味付けが十分になされていること、すなわち、感度、特異度、陽性的中率などのデータがそろっていることである。臨床的有用性とは検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることである。
- [注5] 仮に血縁者の被害防止に直接役立つ情報であっても本人の承諾がなければ情報を開示することは許容されないとする少数意見があった。
- [注6] 現在、わが国には、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で「臨床遺伝専門医」を認定する「臨床遺伝専門医制度」がある。また、医師のみならず、看護師、心理職などコメディカル・スタッフも含めた遺伝医療従事者の養成に力を注ぎ、利用者の依頼に応じていく必要がある。
- [注7] ここでいう保因者とは遺伝子変異あるいは染色体構造異常を有しているものの、現在及び将来にわたって発症しない者をいう。常染色体劣性遺伝病やX連鎖劣性遺伝病、染色体均衡型構造異常、及び浸透率の低い常染色体優性遺伝病ではこのような状態が起こり得る。遅発性の常染色体優性遺伝病で遺伝子変異は有しているものの、まだ発症に至らない者については、ここでは未発症者という表現を用いる。
- [注8] 肥満へのなりやすさや飲酒に対する影響などを調べるいわゆる体質診断とよばれるものも、多因子疾患の易罹患性検査と位置づけて対応すべきである。但し、こうした検査については、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などについて説得力のある結果がでていないのが現状である。また、それらが検証された後でも、この検査は医療行為として行われるべきであり、例えばフィットネスクラブなど医療機関以外で行われることがあってはならない。
- [注9] 薬剤の効果や副作用に個人差があることはよく知られている。最近、いくつかの薬物代謝酵素の遺伝子多型がこの個人差に関係していることが明らかにされてきた。薬剤を投与する前に遺伝学的検査を行い、個々人の薬剤の有効性や副作用について予知できるようになれば、患者に対して大きな便益が期待できる。したがって、今後そうした遺伝学的検査の必要性が高まることが予想される。
- [注10] 夫婦の希望が最終的に一致しない場合は、妊婦の希望が優先されるという意見がある。

## 遺伝学的検査に関連する用語の解説

### 易罹患性検査（疾患感受性検査，素因検査，体質検査）

易罹患性検査とは単一遺伝子病に比べて、浸透率あるいは個々の遺伝子の表現型に及ぼす効果がそれほど高くない疾患（癌，心臓病，糖尿病など）についての予測的遺伝学的検査を指す。易罹患性検査は確率的なので，結果が陽性でも，罹患するとは限らないし，陰性でも罹患しないとは言い切れない。臨床応用には，この検査の感度，特異度，陽性の的中率，陰性の的中率などが問題になる。

### 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングとは，遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人（クライアント）に対して，生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い，遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し，支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき，さまざまなコミュニケーションが行われ，この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

### 遺伝学的検査

遺伝学的検査（genetic testing）とは遺伝性疾患を診断する目的で，ヒトの DNA，RNA，染色体，タンパク質（ペプチド），代謝産物を解析もしくは測定することである。この目的には確定診断のための検査，保因者検査，発症前検査，易罹患性検査，薬理遺伝学的検査，出生前検査，新生児スクリーニングなどが含まれる。通常，純粹に研究目的で行われるヒトゲノム・遺伝子解析や生化学的解析，細胞病理学的解析，及び法医学的検査は含まない。

### 遺伝学的情報

遺伝学的情報とは遺伝学的検査により，DNA，RNA，染色体，タンパク質（ペプチド），代謝産物などから直接得られる医療情報の他，家族歴などからそれらの存在を推定し得る家系情報も含まれる。

### 遺伝サービス

遺伝サービスとは遺伝医学および遺伝性疾患に関係した健康サービスを意味する。これには遺伝学的情報や遺伝学的検査，遺伝学教育，遺伝カウンセリングへのアクセス，患者支援団体への紹介などが含まれる。

### 遺伝子

DNA（デオキシリボ核酸）分子中の主にタンパク質の合成に関与する機能単位。DNA はアデニン（A），シトシン（C），グアニン（G），チミン（T）の4塩基が一定の配列で並ぶ。DNA 各鎖の A と T，G と C が水素結合し安定した二重らせん構造をとっている。ヒトの場合，塩基数は32億で，このうち約5%がRNAに転写され，タンパク質の合成に関与する。これが（構造）遺伝子であり，その数は約3万個と推定されている。

### 遺伝子治療

遺伝子治療とはベクター（運び屋）に組み込んで，もしくはそのまま外来遺伝子を生体に導入し，目標とする細胞，または組織で意図したタンパク質を合成させて，治療目的を達成する手技のことをいい，現在は遺伝病よりむしろ癌の治療に応用されている。

### 遺伝子多型

ある遺伝子座において，塩基配列の異なるアレル（対立遺伝子）が複数存在し，それが集団中で1%以上の頻度で存在するとき，多型と定義される。普通，その遺伝子多型が直接遺伝病の原因と結びつくことはない。したがって，頻度が1%以下で単一遺伝子病の原因となるような変異は多型には含めないが，1塩基置換による遺伝子多型（single nucleotide polymorphisms: SNPs）が多因子病の発症リスクと関連することがあり，現在，多因子疾患の病態解明のために遺伝子多型解析研究が進められている。



## 遺伝子変異

遺伝子内におきた塩基の変化、塩基置換（他の塩基と置き換わる）、欠失（塩基が抜け落ちる）、挿入（他の塩基が入り込む）など様々な変異が起き、その結果、表現型に異常をきたすことがある。変異によってアミノ酸の置換を伴うようなミスセンス変異や、ポリペプチドが合成されなくなるようなナンセンス変異などがある。遺伝子変異は、狭義では疾患に直接関係する病的なものを指すが、広義では遺伝子多型も含めることがある。そのため、本ガイドラインでは遺伝子多型を特に「DNA 変異」とも記述した。

## 遺伝性疾患

遺伝性疾患（genetic disease）は単一遺伝子病（メンデル遺伝病）、染色体異常、多因子（遺伝）疾患の3群に分類するのが一般的である。病因となる遺伝子変異や染色体異常が親から子に垂直伝達される疾患群（inherited disease）だけではなく、親に遺伝子変異がなくても配偶子形成期に遺伝子変異が生じ、遺伝子変異をもつ配偶子が受精し遺伝性疾患の個体が発生する場合もある。後者の場合、遺伝子変異は親から子に垂直伝達されていないが遺伝性疾患である。家族性疾患という表現もあるが、これは必ずしも遺伝性を意味しない。遺伝性疾患のこともあるが、感染、催奇形因子などの外的要因が関与する場合もある。

## 遺伝的差別

個人またはその家族のゲノムや遺伝子が、実際にまたは予測的に正常ゲノムや遺伝子とは異なっているという理由だけで差別を受けることと定義されている。変異遺伝子により顕在化した障害をもつために受ける差別は障害者差別であり、遺伝的差別とは異なる。

## 核型（カリオタイプ）

個体もしくは細胞中の染色体構成のこと。たとえば、正常女性の核型は、46,XX で、ダウン症候群男性は、47,XY,+21 と表記される。核型表記の国際命名法 (ISCN95)がある。

## 逆選択

保険を掛ける人が、保険業者に自己のハンチントン病などの遺伝病の発症リスクが高いなどの遺伝学的情報を開示せずに高額な生命保険に加入した場合、保険数理的に公平性を崩す可能性が生ずる。これを逆選択と呼ぶ（進化に関する遺伝学的用語である reverse selection も逆選択と訳されるが、全く関係がない事柄なので注意が必要）。

## 出生前検査（診断）

遺伝学的出生前検査（診断）とは、絨毛、羊水、羊水細胞などを用いて胎児の遺伝学的または先天的障害の有無を知る目的で行われる染色体検査、生化学的検査、細胞学的検査などである。絨毛は妊娠 10～11 週に、羊水・羊水細胞は妊娠 15～17 週に採取するのが一般的である。他に胎児血や胎児組織などを採取して検査する場合もある。

## 浸透率

浸透率とは変異遺伝子を有している者のうち、その変異遺伝子が関与する疾患を発症している者の割合をいう。出生時にすでに発現する疾患での浸透率と、遅発性に発症する疾患での年齢依存性浸透率とがある。後者の場合の浸透率は生涯リスク（ライフタイム・リスク）と同義語になる。

## 生殖細胞系列

受精卵細胞の遺伝子型・核型を保持している受精卵由来の系列の細胞群。遺伝子型や核型が変化したがん細胞などは含まない。

## 生命倫理

学際的環境における様々な倫理学的方法論を用いながら進める生命科学とヘルスケア（道徳的展望、意思決定、行為、政策を含む）の道徳的な諸次元に関する体系的研究（ジョージタウン大学編集；生命倫理百科事典）と定義され、個人の尊厳、自律の尊重、仁恵、被害防止、正義（公正）の原則が含まれる。

### 着床前診断

着床前診断とは体外受精が成功し、卵割が進んだ3日後の胚から1ないし2個の細胞を採取し、染色体検査、または遺伝子解析を行う手技で、この方法で目的とする受精卵を選出し、それを母体子宮内にもどして、着床（妊娠）させる。

### 発症前検査

ある特定の遺伝病、たとえばハンチントン病のような遅発性の常染色体優性遺伝病で、浸透率が極めて高い（ほぼ100%）疾患について、その家族歴をもつ健常者を対象に発症前に遺伝子検査を行うこと。但し、正確な発症年齢や病状の重症度などは予測できない場合が多い。（易罹患性検査の項を参照のこと）

#### ハプロタイプ

相同染色体の片方に隣接して局在する一連のアレル型。近接したアレル型は連鎖することが多い（連鎖不平衡）。

### 母体血清マーカー検査

妊婦血清中の $\alpha$ フェトプロテイン、フリー $\beta$ ヒト絨毛性ゴナドトロピン（あるいはトータルヒト絨毛性ゴナドトロピン）、非抱合型エストリオールなどを測定し、それらの測定結果と採血時の正確な妊娠週数を基にして、胎児が21トリソミーや18トリソミーなどに罹患している確率を算出する検査である。但し、確定診断を行うためには出生前染色体検査が必要である。

## 遺伝医学関連学会合同倫理委員会構成員（五十音順）

|                                      |                      |
|--------------------------------------|----------------------|
| 荒木 勤                                 | 日本医科大学医学部産婦人科学       |
| 位田隆一                                 | 京都大学大学院法学研究科         |
| 上田國寛                                 | 京都大学化学研究所            |
| 衛藤義勝                                 | 東京慈恵会医科大学小児科学        |
| 大澤真木子                                | 東京女子医科大学医学部小児科学      |
| 小野正恵                                 | 東京逓信病院               |
| 黒木良和                                 | 神奈川県立こども医療センター       |
| 小杉眞司                                 | 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部    |
| 佐藤孝道                                 | 聖路加国際病院              |
| 菅野純夫                                 | 東京大学医科学研究所           |
| 鈴森 薫                                 | 名古屋市立大学大学院 生殖・遺伝学    |
| 玉井真理子                                | 信州大学医学部保健学科          |
| 恒松由記子                                | 国立成育医療センター           |
| 成澤邦明                                 | 東北大学名誉教授             |
| 新川詔夫                                 | 長崎大学医学部附属原爆後障害医療研究施設 |
| 野澤志朗                                 | 慶応義塾大学医学部産婦人科学       |
| 福嶋義光                                 | 信州大学医学部社会予防医学        |
| 前川真人                                 | 浜松医科大学臨床検査医学         |
| 松田一郎                                 | 熊本大学名誉教授             |
| 三輪史朗                                 | 冲中記念成人病研究所           |
| Darryl Macer Eubios Ethics Institute |                      |

## 作業部会構成員（五十音順）

|       |               |
|-------|---------------|
| 位田隆一  | 京都大学大学院法学研究科  |
| 小野正恵  | 東京逓信病院        |
| 玉井真理子 | 信州大学医学部保健学科   |
| 恒松由記子 | 国立成育医療センター    |
| 福嶋義光  | 信州大学医学部社会予防医学 |
| 松田一郎  | 熊本大学名誉教授      |