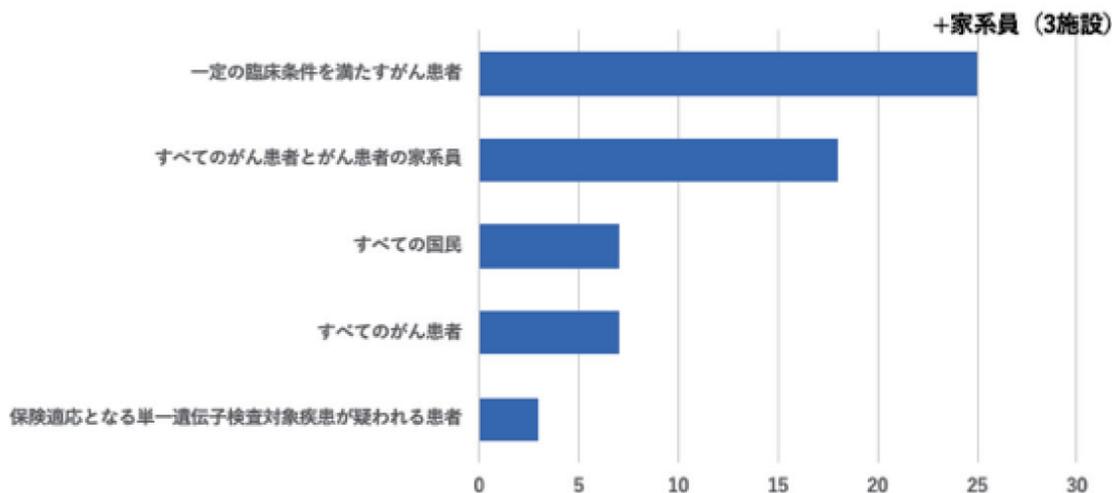
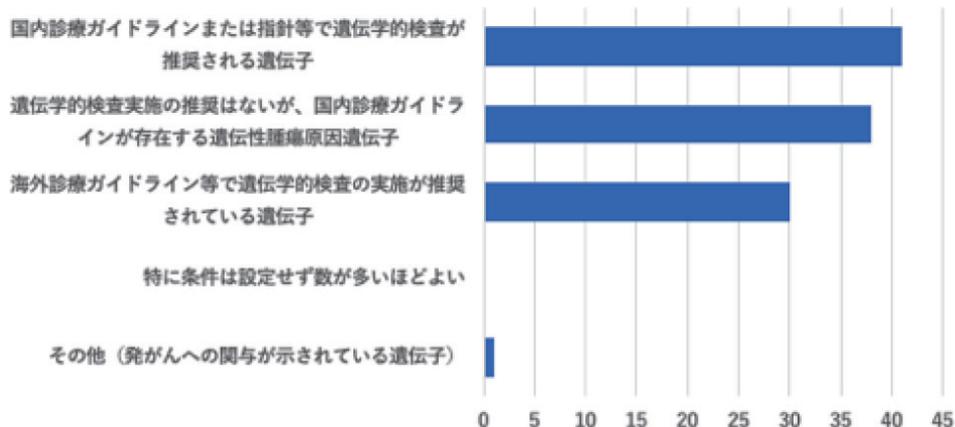


**質問 9. 第 4 期がん対策推進基本計画の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す」の観点から、保険診療における遺伝性腫瘍MGPTの適応となる対象はどの範囲だと考えますか？**



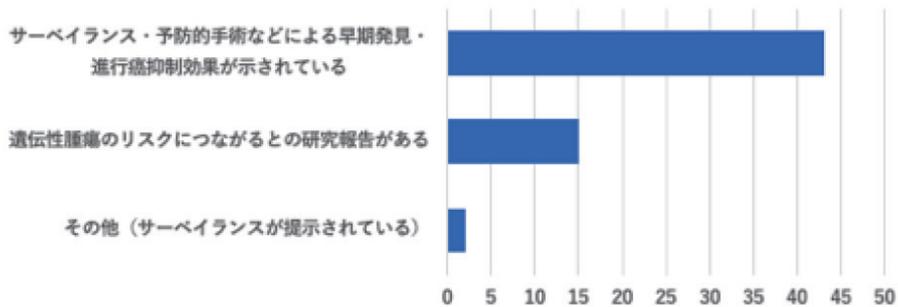
スライド：1

**質問 10. 遺伝性腫瘍MGPTを保険診療として実施される場合、MGPTに搭載される対象遺伝子の選択基準として適切なものはどれだと考えますか？（複数選択可）**



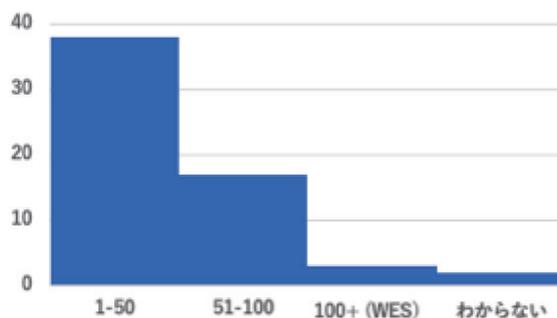
スライド：2

**質問 1 1. MGPT搭載遺伝子について、遺伝学的検査実施の臨床的有用性（エビデンス）が求められるとしたら、どのようなエビデンスが必要になると思いますか？（例として、前向き研究でのサーベイランス・予防的手術などによる早期発見・進行癌抑制効果が示されている、遺伝性腫瘍のリスクにつながるとの研究報告があるなど）**



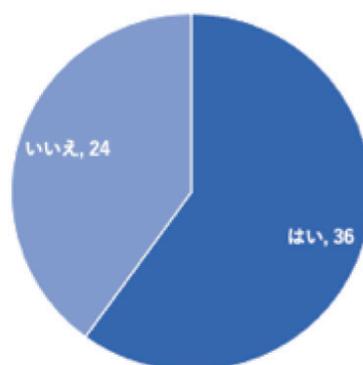
スライド：3

**質問 1 2. 保険診療として遺伝性腫瘍MGPTが実施される場合、どのくらいの対象遺伝子数を搭載するMGPTパネルが適切だと思いますか？**



スライド：4

質問 1 3. 保険診療として遺伝性腫瘍MGPTが実施される場合、カテゴリー別のsmallパネルは必要だと思いますか？



スライド：5

質問 1 4. 質問 1 3 で回答した理由を教えてください。

#### Pros

Smallパネルでの見落としが気になる、また解析費用がSmallパネルでも大きく変わらないため

カテゴリーを選択できない症例もあるため

#### Cons

全てのがん種を網羅するパネルを、がん患者（及びその家族）に提供することが必ずしも良いとは言えないと考えます。一方で、現段階では、あるがん患者から、がん種からは予想しえなかった遺伝子変異が見つかることも経験しており、悩ましさは感じております。データが蓄積した後は、スモールパネルで絞り込んでいく必要があると考えます。

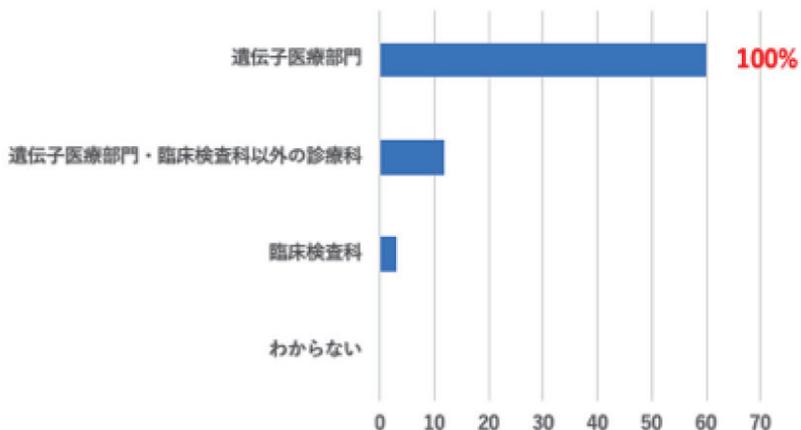
遺伝子数が多い汎用性パネルで、病的バリエーションが検出されなかった時にカテゴリー別のsmallパネルを使うことも有用と考える。汎用性パネルは、取り扱う検査会社や医療機関にもよるが、遺伝子数が多いためカバレッジ低い、VUSが多数検出されるなどのデメリットもある。

もし、サーベイランスがまだ検討中の遺伝子が搭載されている場合は、サーベイランスがあるsmallパネルのみ調べたいなどの選択があるほうがよい

患者によって開示希望範囲が異なることも想定される。解析対象の広いパネルであっても、レポート段階で対象遺伝子を絞ったレポートが作成できるようなシステムを構築することも必要と思われる。

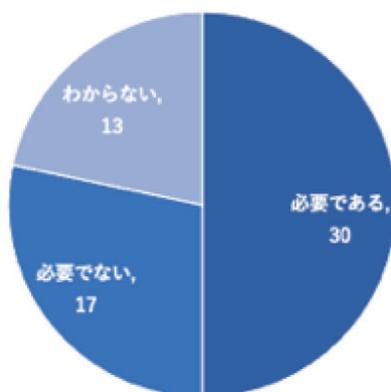
スライド：6

質問 1 5. 遺伝性腫瘍MGPTが保険償還された場合、貴施設での実施担当部署は以下のどこだと予想されますか？（複数回答可）



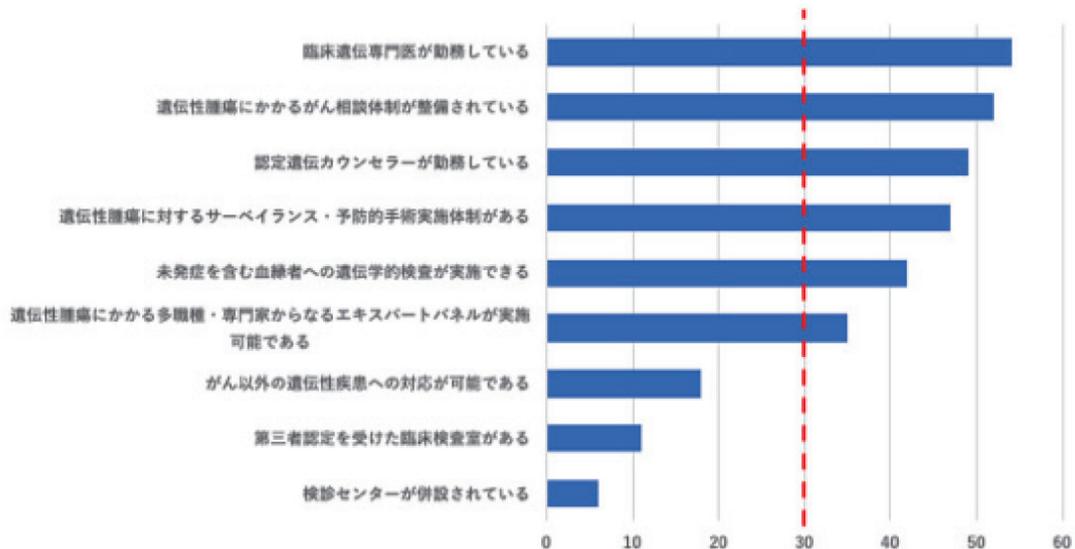
スライド：7

質問 1 6. MGPTを保険診療として実施する場合、がん遺伝子プロファイリング検査（パネル検査）におけるがんゲノム医療中核拠点・拠点・連携病院でのエキスパートパネル実施体制のような仕組みは必要だと思いますか？



スライド：8

質問17. 保険診療として実施される場合、遺伝性腫瘍MGPTを行うための施設基準として考慮される項目は以下のうちどれだと考えますか？（複数回答可）



スライド：9

質問18. 保険診療として遺伝性腫瘍MGPTが導入される場合、貴施設での運用体制で不足していると考えられることがありましたら教えてください。（自由記載）

- ・ 人的リソース（マンパワー・専門知識）
- ・ サーベイランス
- ・ 診療科（他施設）との連携

遺伝診療部門のマンパワー不足（カウンセリングだけでなくデータ管理などを継続的に行う担当者が必要）。

すべての遺伝性腫瘍に対してサーベイランスが十分に提供できる体制ではない。

遺伝性疾患の未発症者にも十分に対応できる検診体制

遺伝性腫瘍における非腫瘍性臨床症状（内分泌など）への対応

小児期からの対応が必要な遺伝子のPV保持者の血縁者対応。小児科がないので他施設と連携する必要がある。

VUSへの対応、フォロー

スライド：10

**質問 19. 日本にて保険診療として遺伝性腫瘍MGPTを導入・実施するための運用体制で、もっとも重点的な強化が必要だと考えられる課題は何でしょうか？（自由記載）**

バリエーション遺伝子ごとのサーベイランスが幅広いと考えます。すべての医療機関に常にその分野のエキスパートが在院しているとは限りません。治療に関しても同様です。臨床的マネジメントに施設間ネットワークが必要と考えます。

がんゲノム医療と同様、出口戦略が整っていないと受けても次につながらない。少なくとも結果に対する管理指針作成・またそれらの保険診療化は必要と思う。また何よりも未発症者も保険診療の対象にすることは重要。

**一般内科医の知識の底上げ**

保険診療として導入するからには、中核にすべてを集中させるのではなく、患者アクセスをより良くするために、ある程度の均点化が必要。がんゲノムと同じく、自施設で全てを賄えない場合も想定できるため、連携病院を作る。例えば、バリエーション解釈を行うエキスパートパネル？やサーベイランス・予防的手術などは、遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の体制はあってもできない施設もあると思われるため、協力体制が築けたら良い。

社会体制整備（診断された方々が安心して、経済的負担を少なくサーベイランスを受けられる体制）

スライド:11

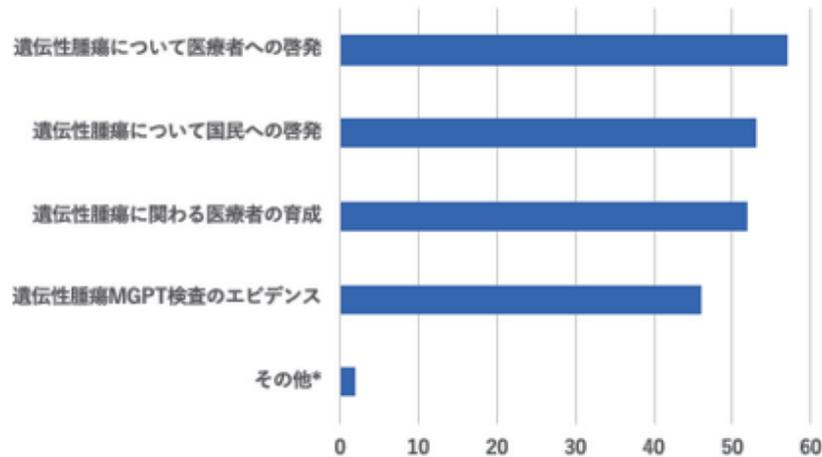
医療従事者の遺伝、遺伝情報の取り扱いに関する教育、また保険でどこまでカバーするのが妥当かの議論は必要かと思えます。

遺伝医療の地域格差・病院間格差が大きくなることが懸念されます  
もっと必要な人が気軽に遺伝医療にアクセスできるような手段を考えるとともに、遺伝学的診断後のサーベイランス体制を、病院間で協力しながら行う（五大がんの地域連携バスのような）体制を整える必要があると感じています。

遺伝性腫瘍に対する医療者の意識の向上

スライド:12

**質問 2 0. 遺伝性腫瘍MGPT検査の有用性について、社会に広く認知されるためには何が必要だと考えますか？（複数回答可）**

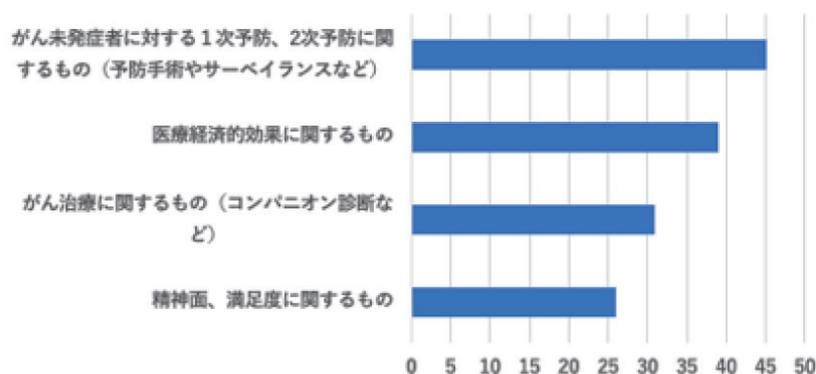


\*市民啓発、検診センターでのMGPT施行、遺伝診療部門の併設、認定遺伝カウンセラーの雇用、窓口としての遺伝科（仮称）の厚労省模範診療科化

スライド:13

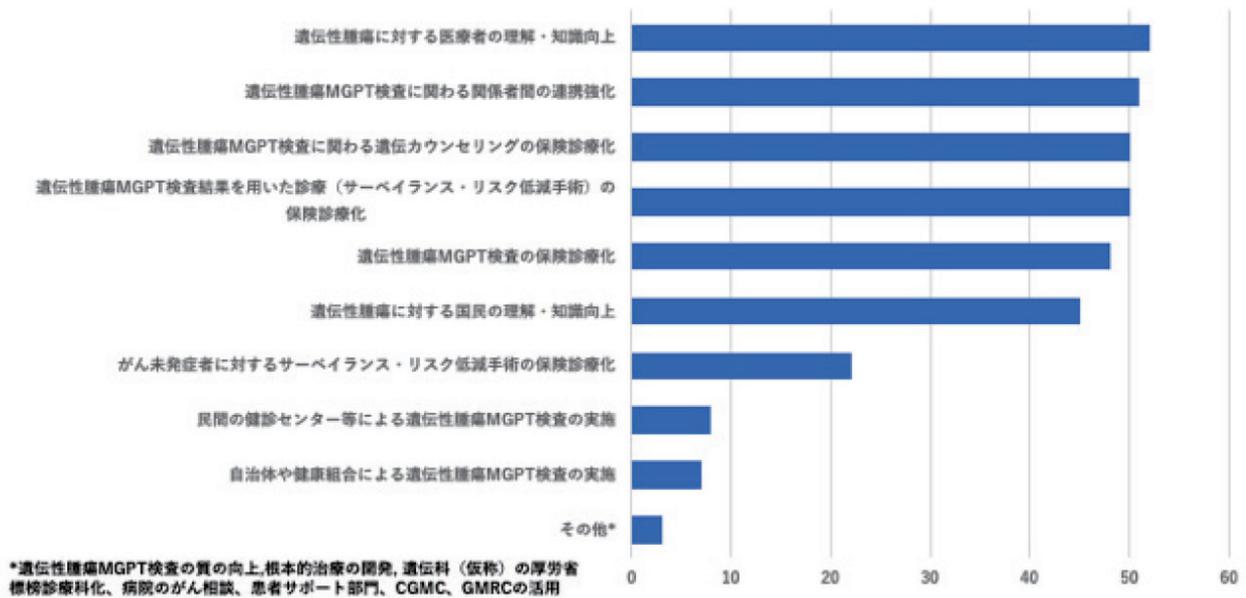
**質問 2 1. 今後必要なエビデンスはどのようなものだと考えますか？（複数回答可）**

対象：質問 2 0 で「遺伝性腫瘍MGPT検査についてのエビデンス」を選択した46施設



スライド:14

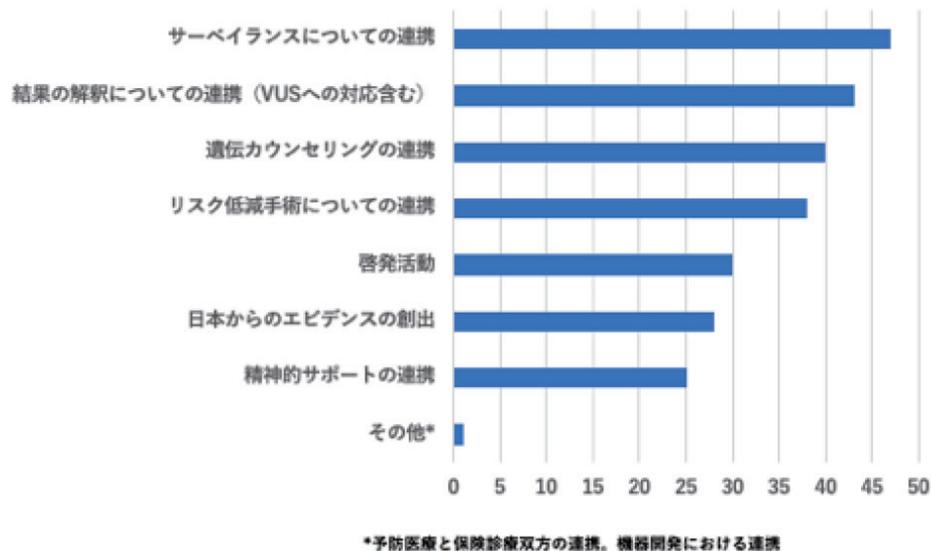
**質問22. 今後、遺伝性腫瘍MGPT検査の有用性を高めるためには、何が必要だと思いますか？（複数回答可）**



スライド:15

**質問23. 関係者間の連携強化により、どのような事に期待しますか？（複数回答可）**

対象：質問22で「遺伝性腫瘍MGPT検査に関わる関係者間の連携強化」を選択した51施設 + 2施設



スライド:16

質問24. 第4期がん対策推進基本計画の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す。」という観点から、今後、遺伝性腫瘍MGPT検査を、全ての国民とがんの克服を目指すために活用するには、どのような社会体制が必要だと思いますか？（自由記載）

- 遺伝的多様性に対する国民の理解
- 癌を含め遺伝に対する理解を学校教育から導入する
- 全ての医療者の正しい知識
- 遺伝性疾患の差別を心配しなくても良い法制度、環境整備
- 検査とサーベイランスの保険診療化
- がん発症リスクに基づくがん早期発見・予防個別化医療の一般診療化
- 三次医療圏レベルで地域格差のない遺伝医療の提供体制
- 遺伝診療に対応できる検診センター
- 各診療科においてもMGPTに対する認識をしっかりとってもらい、チーム医療として患者さんに提供できる体制
- 早期発見・早期治療を推進する体制、早期発見のためのより簡便な検査法の確立
- 日本におけるエビデンスの蓄積のため、データの登録

2023年11月23日

第21回 The 21<sup>st</sup> Annual Meeting of the National Liaison Council  
for Clinical Sections of Medical Genetics

全国遺伝子医療部門連絡会議

## WS2

# 内科医を軸に考える小児期発症遺伝性・先天性疾患の移行期医療:染色体異常症を中心に

担当

竹内 千仙 (東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部)

大場 大樹 (埼玉県立小児医療センター 遺伝科)

スライド : 1

## イントロダクション

小児期医療の進歩により、多くの小児期発症の遺伝性・先天性疾患のある方々が成人を迎えることが出来るようになりました。同時に、小児医療から成人医療への移行が継続的な課題となっています。日本小児科学会からは2014年に「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」、さらに2022年には「小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言」が発表されました。ここで移行期移行とは、「小児期発症の慢性疾患を持つ患者が小児を対象としたヘルスケアから成人を対象とするヘルスケアへ切れ目なく移る計画的、継続的、包括的な患者中心のプロセス」と定義され、臓器別診療科における移行期医療に関する様々な取り組みがなされています。しかしながら多臓器に症状が及ぶことの多い遺伝性・先天性疾患では、移行の受け手となる成人診療科が不明確であり、移行が困難な疾患であるとされています(令和4年度 難病等制度推進事業 移行期医療支援実態調査 事業報告書より)。

そこで本ワークショップでは、小児科と成人診療科のそれぞれの立場から、小児期発症遺伝性・先天性疾患の移行期医療について検討します。実臨床で頻度の高い2つの染色体疾患であるDown 症候群、22q11.2欠失症候群における移行期医療の問題点を抽出し、課題解決のための議論を行なっていきます。

2

スライド : 2

## WS2 事前アンケートの項目

- 染色体疾患は非常に幅が広いいため、今回のワークショップでは、トリソミーおよび、微細欠失症候群の代表的な疾患にしぼり、質問を作成しました。

### <質問項目>

- **回答者の属性について**
- **Down症候群について**  
自施設での診療の現状，ガイドラインの認知度，移行期医療・成人診療の困難  
移行先として適している施設，移行期医療に遺伝診療部門の関わりが必要か
- **22q11.2欠失症候群について**  
自施設での診療の現状，ガイドラインの認知度，移行期医療・成人診療の困難  
移行先として適している施設，移行期医療に遺伝診療部門の関わりが必要か
- **染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり，必要なものは何か**

3

スライド：3

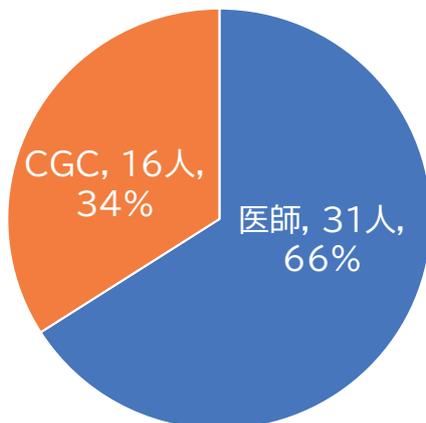
## 事前アンケート結果

4

スライド：4

結果 回答数47(全147施設, 回答率32.0%)

回答者の属性

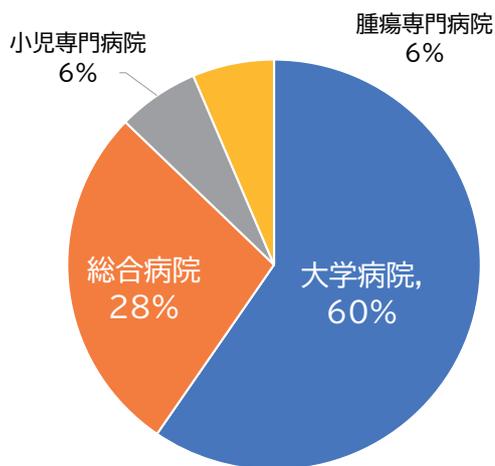


総回答:47

5

スライド : 5

質問1.  
貴施設について、当てはまるものを一つ選んでください(単一回答)。



総回答:47

6

スライド : 6

### 質問2.

貴施設の体制について、当てはまるものを一つ選んでください(単一回答)。

#### 選択肢

- a. 遺伝医療を行う独立した「診療科あるいは部門(遺伝診療科、診療部など)」がある
- b. 上記がなく、それぞれの診療科で行っている
- c. その他(具体的に教えてください)

b. なし, 1



総回答:47

7

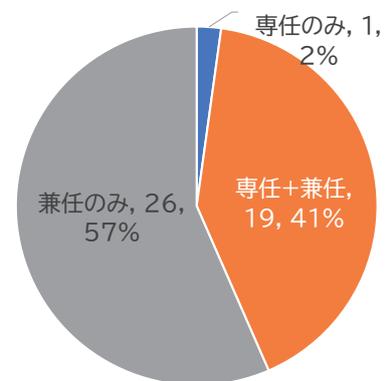
スライド:7

### 質問3.

質問2で「a. 遺伝医療を行う独立した診療科あるいは部門(遺伝診療科、診療部など)がある」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。当てはまるものを一つ選んでください(単一回答)。

#### 選択肢

- a. 診療科あるいは部門の医師は全員「専任」である
- b. 診療科あるいは部門の「専任」および、「兼任」の医師がいる
- c. 診療科あるいは部門の医師は全員「兼任」である
- d. その他(具体的に教えてください)



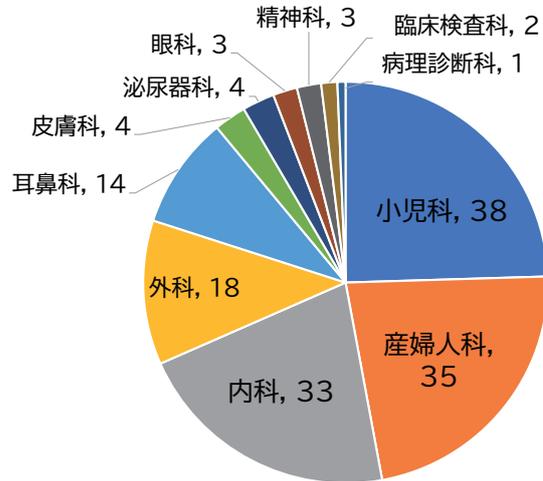
総回答:46

8

スライド:8

**質問4.**

質問2で「a. 遺伝医療を行う独立した診療科あるいは部門(遺伝診療科、診療部など)がある」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。その部門に所属する医師のご専門を選んでください。非常勤の先生も含め、出来るだけ全員のご所属をお願いします(複数回答可)。



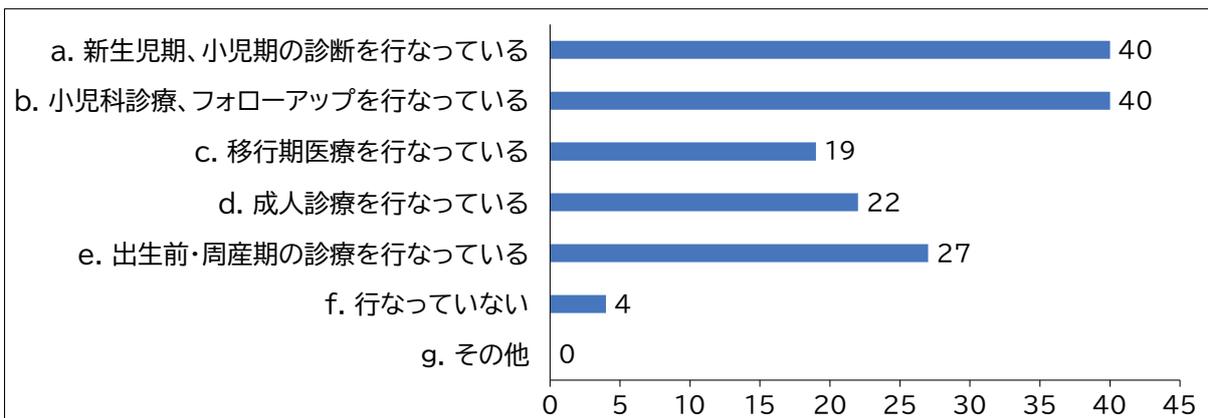
**総回答:46**

9

スライド : 9

**質問5.**

貴施設でのDown症候群の診療について、教えてください(複数回答可)。



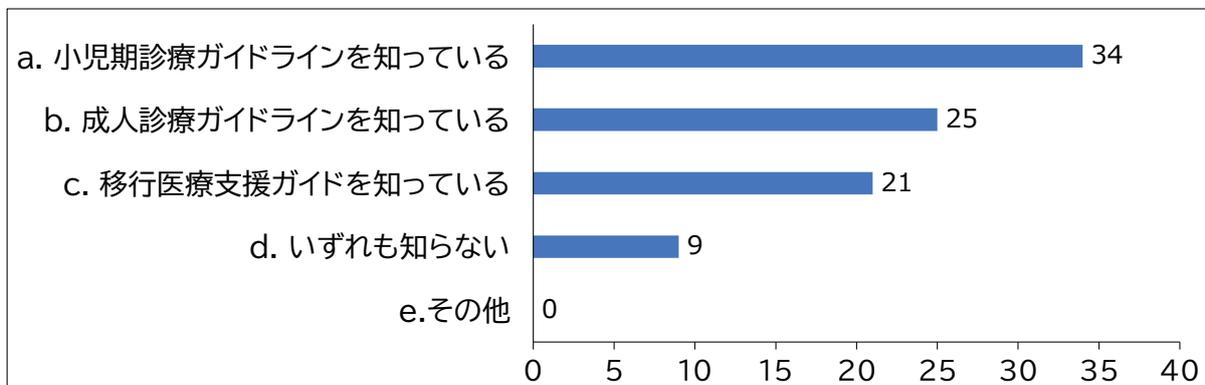
**総回答:47**

10

スライド : 10

質問6.

Down症候群の診療ガイドラインについて、知っていますか(複数回答可)。



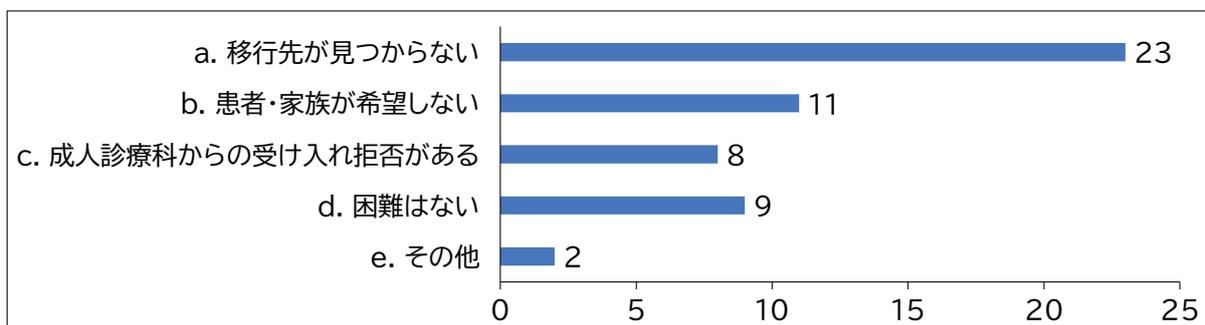
総回答:47

11

スライド:11

質問7.

質問5で「b. 小児科診療、フォローアップを行なっている、c. 移行期医療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。移行期医療について困難を感じたことはありますか。下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

- 適切に紹介を行っている(地域の発達センター等に)
- 来院しなくなる。

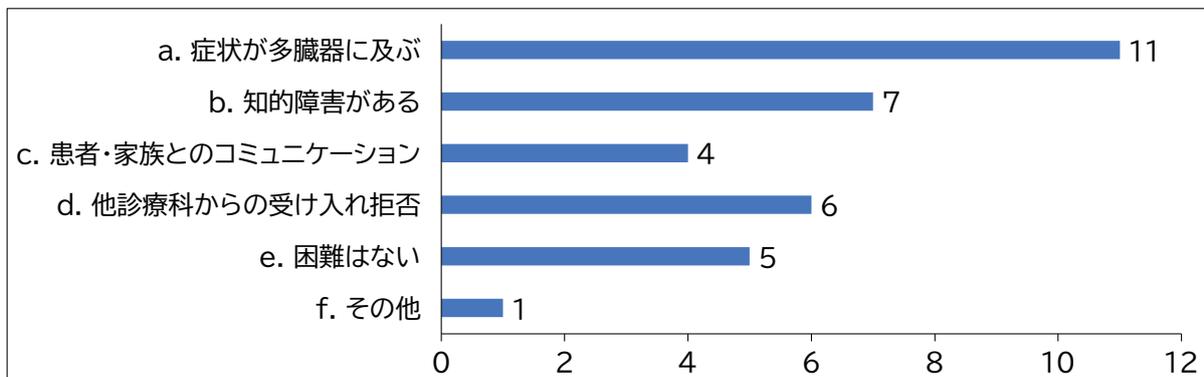
総回答:36

12

スライド:12

**質問8.**

質問5で「d. 成人診療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。貴施設での成人診療について困難を感じたことはありますか。下記より選んでください(複数回答可)。



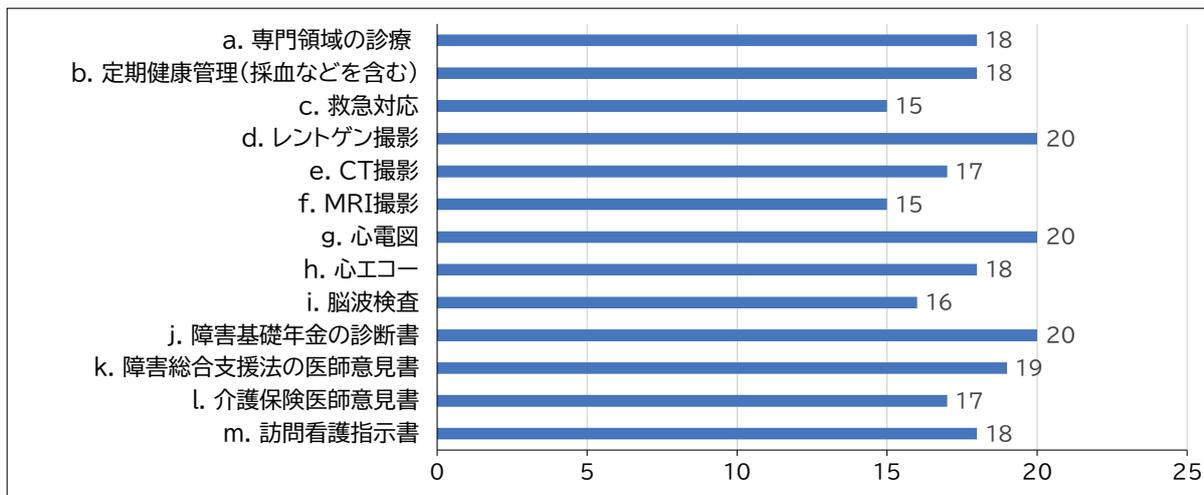
その他の回答

普段使いのかかりつけ医が不在であることが多い

**総回答:22**

**質問9.**

質問5で「d. 成人診療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。Down症候群の診療について貴施設(他診療科との連携も含む)で対応可能なものを、以下からすべて選んでください(複数回答可)。



**総回答:22**

### 質問10.

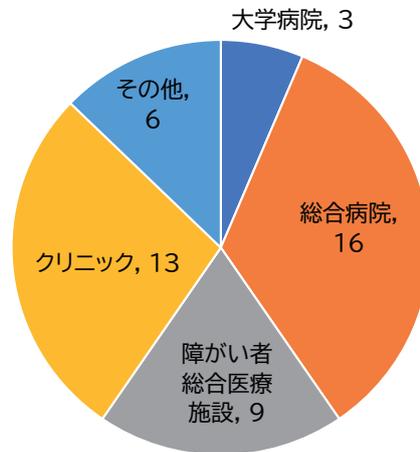
Down症候群における移行期医療の移行先として、最も適していると考えられる施設を一つ選んでください(単一回答)。

**選択肢**

- a. 大学病院
- b. 総合病院
- c. 開業医(クリニック)
- d. 障がい者総合医療施設
- f. その他(具体的に教えてください)

**その他の回答**

- ・ 合併症がある場合とそうではない場合で異なる。
- ・ 大学病院、総合病院を軸とした地域と連携した医療体制
- ・ 心疾患などの重篤な疾患合併の有無あれば専門機関もしくは対応可能な総合病院、重篤な基礎疾患なければ家庭医など信頼できる開業医ほか
- ・ 一つは選べません 個々、地域で異なる
- ・ 地域内科系クリニックを中心に小児・遺伝科も支援する診療連携
- ・ 各診療科・医療機関が連携して対応する。



**総回答:47**

15

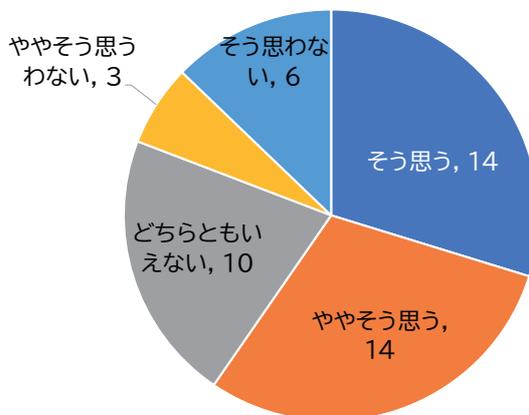
スライド : 15

### 質問11.

Down症候群の移行期医療に、遺伝診療部門の関わりは必要と思いますか(単一回答)。

**選択肢**

- a. そう思う
- b. ややそう思う
- c. どちらともいえない
- d. ややそう思わない
- e. そう思わない



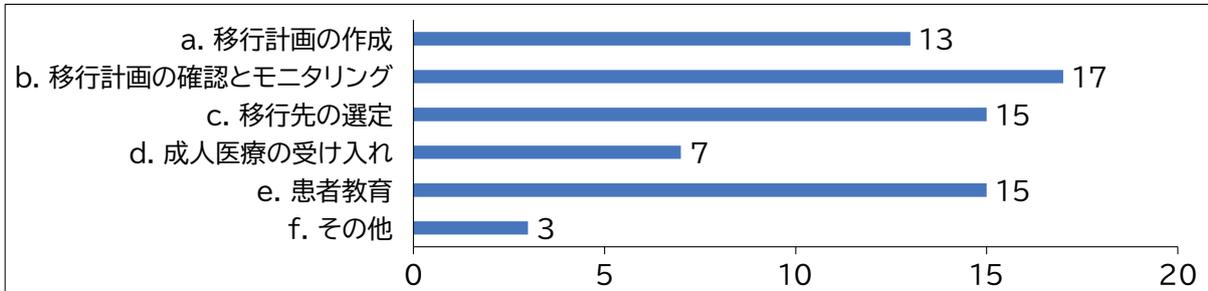
**総回答:47**

16

スライド : 16

質問11-1.

質問11で「a. そう思う、b. ややそう思う」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。Down症候群の移行期医療の遺伝診療部門の役割は何でしょうか。下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

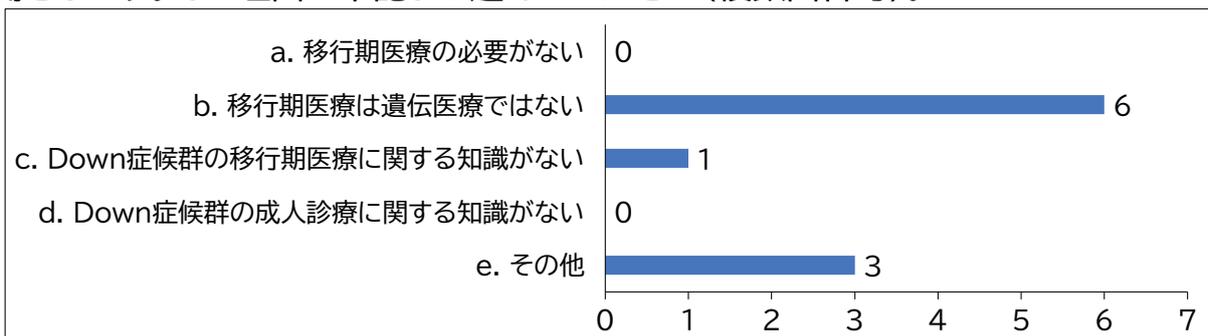
- ・ 移行先や地域へのDown症候群への理解の促進
- ・ 連携のコーディネーション、家族の支援
- ・ 50代でほぼ必発のアルツハイマー病およびその後数年での死亡を高度医療機関自身が主軸として対応することには難しさがあり、現在移行している他疾患患者も移行計画を作成はしていない点から難しい印象を感じました。主治医の「移行」の前段階として小児科内で領域横断せずに、小児内分泌×成人循環器などのコラボレーションが進んでもいいのかなと思います。遺伝診療部門の役割は、医師による関係医師の後方支援が主たる役割なのかもしれません。

総回答:28 17

スライド:17

質問11-2.

質問11で「d. ややそう思わない、e. そう思わない」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。その理由を下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

- ・ フォローアップされている医師が担当する
- ・ 移行期医療に遺伝診療が関わるのは全面的ではなく、一時的、部分的であると思われる。
- ・ 遺伝医療が必要時に対応できる体制が必要で、常時ではないと思います。

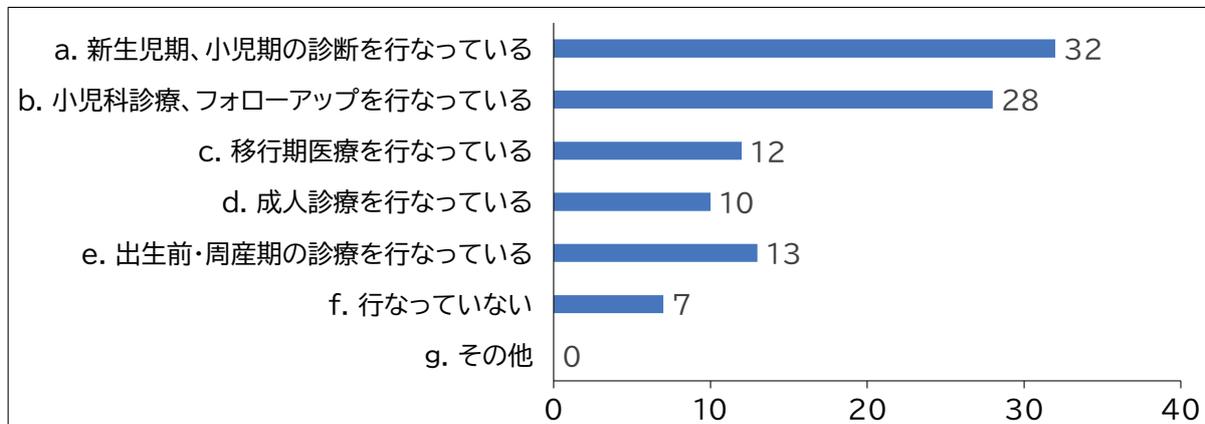
総回答:9

18

スライド:18

**質問12.**

貴施設での22q11.2欠失症候群の診療について、教えてください(複数回答可)。



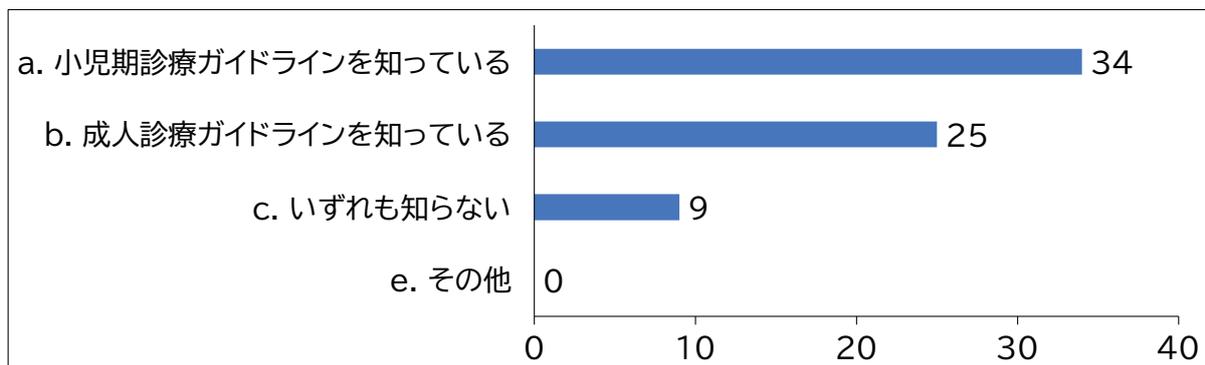
**総回答:47**

19

スライド : 19

**質問13.**

22q11.2欠失症候群の診療ガイドラインについて、知っていますか(複数回答可)。



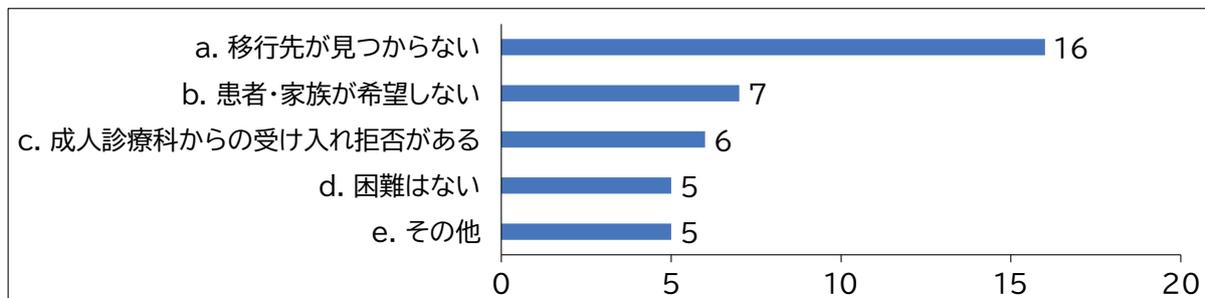
**総回答 : 47**

20

スライド : 20

### 質問14.

質問12で「b. 小児科診療、フォローアップを行なっている、c. 移行期医療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。移行期医療について困難を感じたことはありますか。下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

- ・ 移行する際、具体的な申し送りが成人診療科になされていない。
- ・ たまたま小児科対象年齢の症例のみであり、移行期になっていない。
- ・ 把握していない
- ・ 適切に紹介している(地域の発達センター等)
- ・ 遺伝医療部門内でも専門領域ごとに関連診療科兼科医師が対応

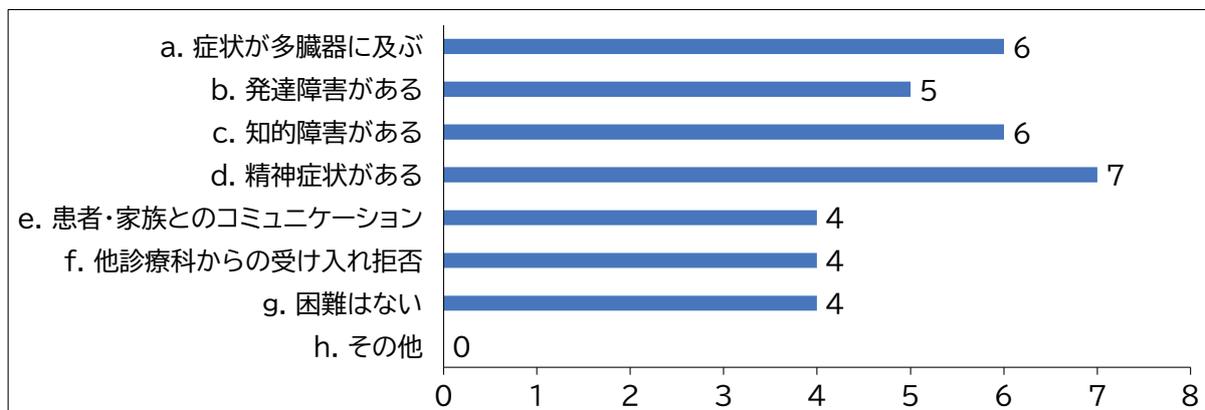
総回答 : 19

21

スライド : 21

### 質問15.

質問12で「d. 成人診療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。成人診療について困難を感じたことはありますか。下記より選んでください(複数回答可)。



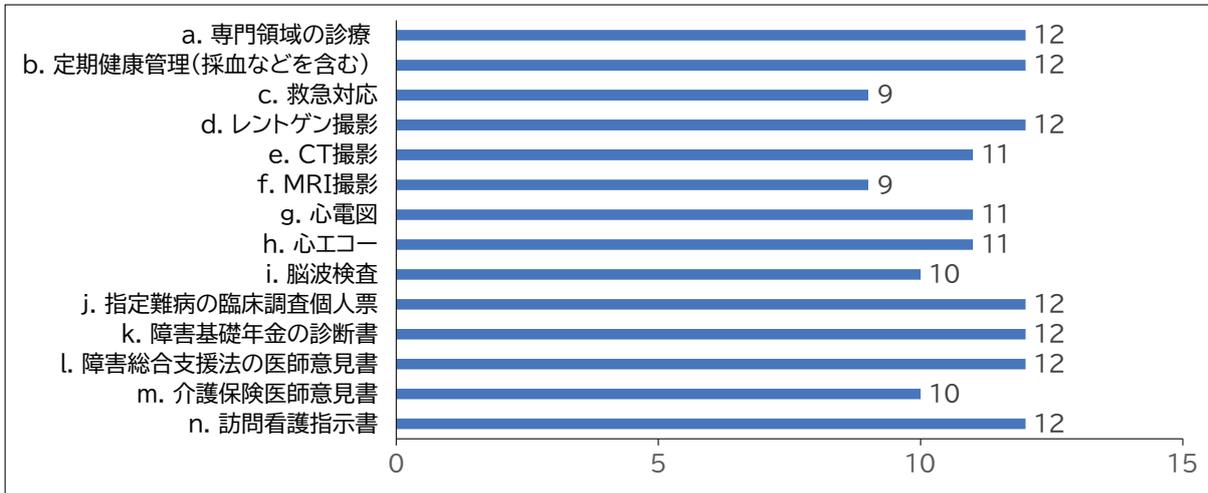
総回答 : 14

22

スライド : 22

質問16.

質問12で「d. 成人診療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。22q11.2欠失症候群の診療について、貴施設(他診療科との連携も含む)で対応可能なものを以下からすべて選んでください(複数回答可)。



総回答：14

23

スライド：23

質問17.

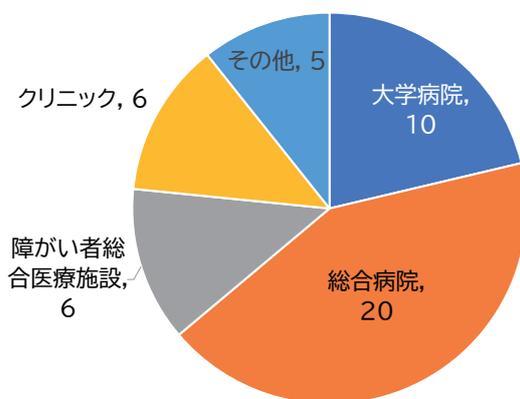
22q11.2欠失症候群における移行期医療の移行先として、最も適していると考えられる施設を一つ選んでください(単一回答)。

選択肢

- a. 大学病院
- b. 総合病院
- c. 開業医(クリニック)
- d. 障がい者総合医療施設
- f. その他(具体的に教えてください)

その他の回答

- ・ 合併症の程度による。
- ・ 大学病院、総合病院を軸とした重症度などに応じた地域と連携した体制
- ・ 個々、地域によって異なる
- ・ 成人内科系クリニックを中心に、遺伝科医も診療支援する形態
- ・ 各診療科・医療機関が連携して対応する



総回答：47

24

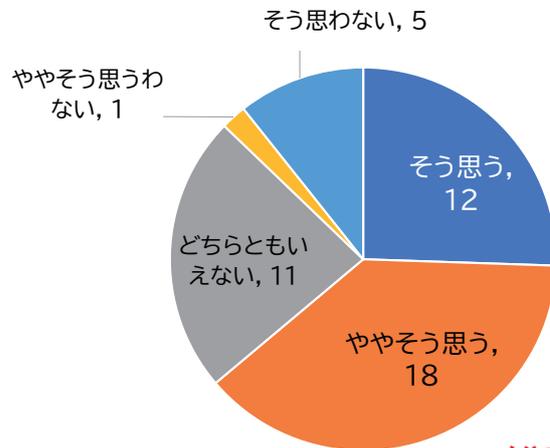
スライド：24

質問18.

22q11.2欠失症候群の移行期医療に、遺伝診療部門の関わりは必要と思いますか (単一回答)。

選択肢

- a. そう思う
- b. ややそう思う
- c. どちらともいえない
- d. ややそう思わない
- e. そう思わない



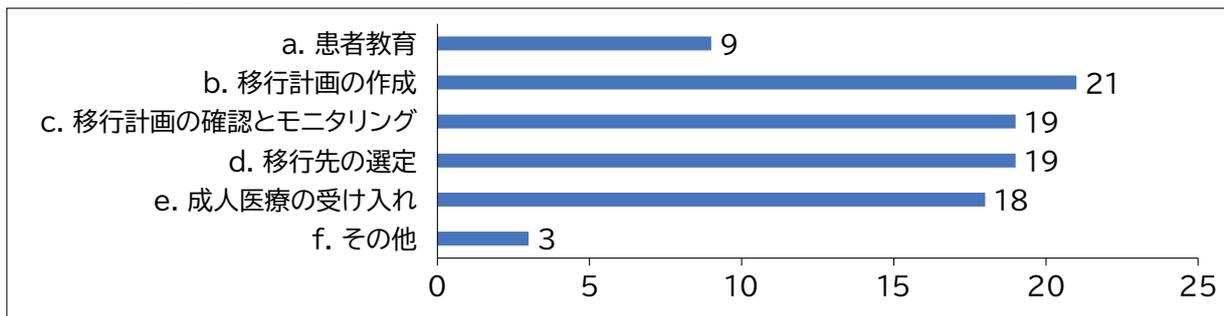
総回答: 47

25

スライド : 25

質問18-1.

質問18で「a. そう思う、b. ややそう思う」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。22q11.2欠失症候群の移行期医療の遺伝診療部門の役割は何でしょうか。下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

- 症候群に対する理解の促進
- 連携のコーディネーション、家族の支援
- 遺伝診療部門内でも遺伝医療として病状へ主治医責任をおっている医師と、遺伝カウンセリングのみで移行期医療への関わりが「小児科医からの相談に後方でのる」のみの医師がおり、定義は難しい。

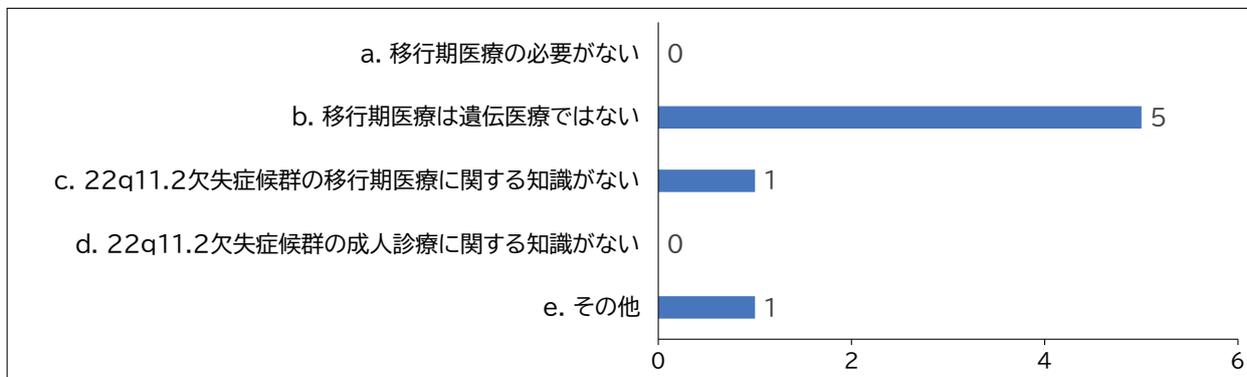
総回答 : 30

26

スライド : 26

### 質問18-2.

質問18で「d. ややそう思わない、e. そう思わない」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。その理由を下記より選んでください(複数回答可)。



その他の回答

- 主治医が対応する

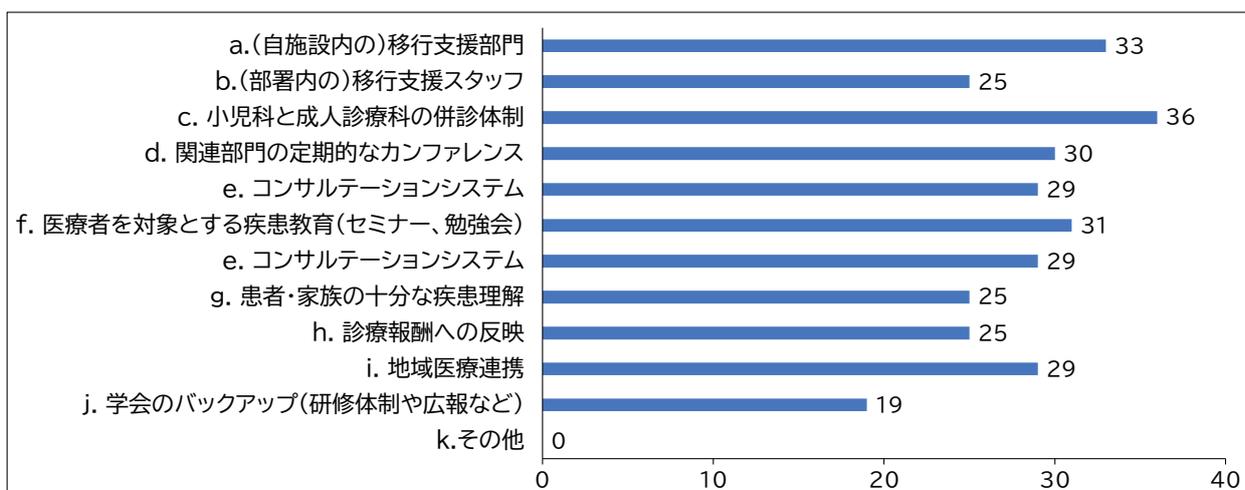
**総回答:6**

27

スライド : 27

### 質問19.

染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり、必要なものは何でしょうか。以下より選んでください(複数回答可)。



**総回答:47**

28

スライド : 28

## 質問20.

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

- 染色体疾患に関しては、成人診療科担当医の疾患に対する知識が少ないために、移行期医療が遅れている気がします。遺伝部門への成人診療科からのハードルが高く、馴染みにくいこともその原因の一つではないでしょうか？
- 日頃悩んでいるテーマ有り難うございます。内科全般を診療することができる「総合内科」の先生方と連携できるのが理想なのか不明です。今後ともこのテーマについてよろしくお願いします。
- 当院は専門外ですが、大切なテーマと思います。
- 成人期診療では、各専門診療科における各合併症の診療及び日常診療(近医開業医など)は可能だが、マネージメントの中心となる診療科・医療機関の選定が困難である。
- 質問19の選択肢はいい検討であり、重要な対応策が存在するように思いました。

29

スライド：29

## WS2の進め方

- 9:10～9:40 事前アンケート結果の紹介, 討論ポイントの説明
- 9:40～10:40 グループ・ディスカッション
  - 各班の進行は, 班長先生にお願いします。
  - 班長先生には, 全体ディスカッションでご発表いただく雛形ファイルをお送りします。
  - 各班に, サポートスタッフ, 書記, 運営事務局のスタッフが入っています。
- 10:40～10:50 休憩 (まとめの時間)
- 10:50～11:40 WS2全体ディスカッション
  - 各班の班長先生から, 10分程度でご発表をお願いします。
  - 班長先生は雛形ファイルに記入してご発表下さい。
  - 発表ファイルはchatに入れていただき, 全体で共有をお願いします。
- 11:40～12:00 全体のまとめ, 提言の作成

30

スライド：30

## Aグループ

役割	お名前	資格・専門領域	ご所属
班長	稲垣 夏子	臨床遺伝専門医	東京医科大学病院
	玉井 真理子	心理士	信州大学医学部附属病院
	佐々木 規子	看護師,助産師,認定遺伝カウンセラー	長崎大学病院
	納富 理絵	看護師,助産師	秋田大学医学部附属病院
	堀川 幸男	臨床遺伝専門医	岐阜大学医学部附属病院
	西久保 敏也	臨床遺伝専門医,医師	奈良県立医科大学附属病院
	小崎 里華	臨床遺伝専門医	国立成育医療研究センター
サポート スタッフ	阪下 達哉	医師	岐阜県総合医療センター
書記	長柄 美保子	認定遺伝カウンセラー	岐阜県総合医療センター

- ・ 班長先生：グループワークの進行、WS2全体ディスカッションでのご発表
- ・ サポートスタッフ（共同ホスト）：班長先生のサポート、本部との連絡
- ・ 書記：グループワークの記録

31

スライド：31

## Bグループ

役割	お名前	資格・専門領域	ご所属
班長	富永 牧子	臨床遺伝専門医,医師	昭和大学横浜市北部病院
	階堂 三砂子	臨床遺伝専門医,医師	堺市立総合医療センター
	隅田 健太郎	医師	札幌医科大学附属病院
	佐久 彰子	認定遺伝カウンセラー	信州大学医学部附属病院
	吉田 明子	認定遺伝カウンセラー	岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター
	田嶋 佐和子	認定遺伝カウンセラー	東京医科大学病院
	酒井 規夫	臨床遺伝専門医	大阪大学医学部附属病院
サポート スタッフ	西郷 和真	臨床遺伝専門医	近畿大学病院
書記	小田 いつき	認定遺伝カウンセラー	近畿大学病院

- ・ 班長先生：グループワークの進行、WS2全体ディスカッションでのご発表
- ・ サポートスタッフ（共同ホスト）：班長先生のサポート、本部との連絡
- ・ 書記：グループワークの記録

32

スライド：32

## Cグループ

役割	お名前	資格・専門領域	ご所属
班長	高橋 和也	臨床遺伝専門医	独立行政法人国立病院機構医王病院
	矢ヶ崎 英晃	臨床遺伝専門医, 医師	山梨大学医学部附属病院
	中山 智祥	臨床遺伝専門医, 医師	日本大学医学部附属板橋病院
	大辻 塩見	臨床遺伝専門医, 医師	愛知県医療療育総合センター
	高田 史男	臨床遺伝専門医, 医師, 臨床細胞遺伝学認定士	学校法人北里研究所 北里大学病院
	小澄 宏美	その他	近畿大学病院
	小池 万里子	看護師	近畿大学病院
サポート スタッフ	大場 大樹 (リーダー)	臨床遺伝専門医, 医師, 臨床細胞遺伝学認定士	埼玉県立小児医療センター
書記	金子 実基子	認定遺伝カウンセラー	東京慈恵会医科大学附属病院

- ・ 班長先生：グループワークの進行、WS2全体ディスカッションでのご発表
- ・ サポートスタッフ（共同ホスト）：班長先生のサポート、本部との連絡
- ・ 書記：グループワークの記録

33

スライド：33

## Dグループ

役割	お名前	資格・専門領域	ご所属
班長	吉橋 博史	臨床遺伝専門医	東京都立小児総合医療センター
	稲葉 美枝	臨床遺伝専門医, 医師	愛知県医療療育総合センター
	備後 真登	臨床遺伝専門医, 医師	東京医科大学病院
	三宅 紀子	臨床遺伝専門医, 医師, 臨床細胞遺伝学認定士	学校法人北里研究所 北里大学病院
	石黒 浩毅	臨床遺伝専門医	山梨大学医学部附属病院
	池川 敦子	認定遺伝カウンセラー	近畿大学病院
	森田 真未	認定遺伝カウンセラー	名古屋大学医学部附属病院
サポート スタッフ	松島 理明	臨床遺伝専門医	北海道大学病院
書記	佐々木 佑菜	認定遺伝カウンセラー	北海道大学病院

- ・ 班長先生：グループワークの進行、WS2全体ディスカッションでのご発表
- ・ サポートスタッフ（共同ホスト）：班長先生のサポート、本部との連絡
- ・ 書記：グループワークの記録

34

スライド：34

## ワークショップの背景と目的

- 移行期医療については、小児科医師を中心に、様々な議論がなされています。しかし、受け手となる成人診療科からの発信はほとんどありません。
- 今回のWSでは、「内科医を軸に考える小児期発症遺伝性・先天性疾患の移行期医療：染色体異常症を中心に」というテーマをいただきました。
- 染色体疾患は非常に幅が広いので、今回のワークショップでは、トリソミーおよび、微細欠失症候群の代表的な疾患にしぼり、事前アンケートの項目を作成しました。
- 是非、忌憚のないご意見を出し合ってください、染色体疾患の移行期医療について、より良い姿を一緒に考えていけるよう、宜しくお願いします。

35

スライド：35

## 移行期医療の実態調査

- 令和4年度難病等制度推進事業 移行期医療支援体制実態調査
- 対象：全国の移行期医療支援センター（7ヶ所）
  - 東京都移行期医療支援センター、埼玉県移行期医療支援センター
  - 千葉大学医学部附属病院移行期医療支援センター
  - 静岡県移行期医療支援センター、長野県移行期医療支援センター
  - 大阪府移行期医療支援センター

移行期医療支援センターが設置している運営協議会等に参加している医療機関（28ヶ所）

- 方法：質問紙による実態把握調査 <https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>

36

スライド：36

# 結果：移行しやすいと考える疾患群、疾患名、状態像

## 2. 移行期医療支援センター調査結果の概要(5)

各センターにおいて、移行しやすいと考える疾患群を3つ回答してもらったところ、半数のセンターが内分泌疾患、慢性腎疾患が移行しやすい疾患群であると回答した。

また、各センターごとの回答は概要(6)に示すが、成人期の医療機関の体制の充実を移行しやすい理由に挙げている。

**内分泌、慢性腎疾患は移行しやすい！！**



<https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>

# 結果：移行しやすいと考える 疾患群、疾患名、状態像

## 2. 移行期医療支援センター調査結果の概要(6)

各センターが移行しやすいと考える疾患群、疾患、状態像は以下のとおり。移行しやすい状態として、知的障害がないことや状態が安定しているという回答が多い。

**知的障害がない、状態が安定していると移行がしやすい**

疾患群	疾患名	状態像
神経・筋疾患	てんかん	安定した状態の定期処方、重症心身障害児でない
埼玉県移行期医療支援センター	慢性心疾患	先天性心疾患
	膠原病	若年性特発性関節炎 (JIA)
千葉県移行期医療支援センター	糖尿病	糖尿病
	慢性腎疾患	慢性腎炎
	慢性呼吸器疾患	気管支喘息
東京都移行期医療支援センター	慢性心疾患	先天性心疾患 (複雑でないもの)
	内分泌疾患	糖尿病、甲状腺疾患など
	慢性腎疾患	ネフローゼ症候群、慢性腎炎など
かながわ移行期医療支援センター	内分泌疾患	パセドウ病
	慢性消化器疾患	潰瘍性大腸炎
	血液疾患	血友病
長野県移行期医療支援センター	慢性腎疾患	腎炎、ネフローゼ症候群
	慢性消化器疾患	炎症性腸疾患
静岡県移行期医療支援センター	慢性腎疾患	ネフローゼ症候群
	神経・筋疾患	てんかん
	内分泌疾患	甲状腺疾患、糖尿病
大阪府移行期医療支援センター	内分泌疾患	甲状腺機能低下症
	慢性消化器疾患	炎症性腸疾患
	神経・筋疾患	てんかん

<https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>

## 結果：移行が困難と考える 疾患群、疾患名、状態像

### 2. 移行期医療支援センター調査結果の概要(7)

各センターにおいて、移行が困難と考える疾患群については、16疾患群中5つに集中し、慢性消化器疾患を除き、移行しやすい疾患群には含まれていない疾患群であった。

また、困難と考える理由は成人診療科での受け入れ体制を挙げているセンターが多かった。

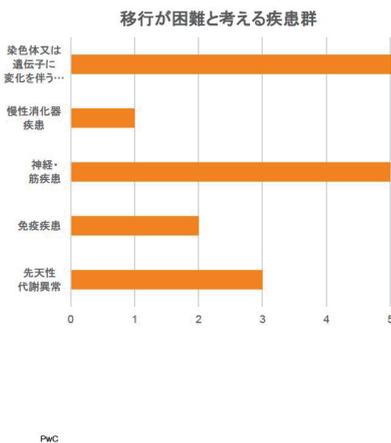
染色体疾患／遺伝性疾患

神経筋疾患 は、

移行が困難！！！！

成人診療科の受け入れ

体制に課題がある



センター	移行が困難と考える理由
埼玉県移行期医療支援センター	・成人医療機関で診療対象となっていない疾患のため(免疫不全系疾患・甲状腺機能系疾患・代謝異常疾患など) ・重症心身障害児(者)については、往診医(プライマリケア)の受け手があっても、救急搬送の受け入れ場所が確保できずに、積極的に受けてもらうことが難しい。また、小児専門機関と成人医療機関で使用している在宅物品が異なることも要因。
千葉県移行期医療支援センター	成人診療科に対応する診療科がない。専門医がない
東京都移行期医療支援センター	成人診療科の診療の経験が乏しい場合は、受け入れが困難 知的障害の強い例、医療的ケアが大変な例も同様 外科系疾患は小児独特のものが多い上に、外科医が移行に不慣れ
かながわ移行期医療支援センター	・知的障害や他科合併症等を伴っている場合、受け入れ先を探すのが難しい部分がある ・指定難病へ移行できない疾患の場合、医療費助成の課題等が出てくる
長野県移行期医療支援センター	対象となる成人診療科がない。総合内科や家庭医へ繋ぎたいと思ってもそれらの情報が乏しい
静岡県移行期医療支援センター	脳性麻痺など意思表示が困難な患者や、自閉症を伴う患者、複数の疾患をもつ患者、気管切開や胃瘻など管理が必要な患者の移行は困難
大阪府移行期医療支援センター	・成人診療科に専門医がない(受け手がいない) ・患者・家族の納得が得られない(小児期の教育が出来ていない) ・医療体制の問題(医療的ケアの受け入れ、高度医療の受け入れが困難)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>

39

スライド：39

## グループ・ディスカッション

- ・グループA, BはDown症候群, グループC, Dは22q11.2欠失症候群を担当していただきます。
- ・それぞれのグループで, ①,②のポイントを中心にディスカッションをお願いします。
- ① 質問11, 18で, 約6割が「移行期医療において遺伝診療部門の関わりが必要」と回答していましたがその一方で、ご回答いただいた施設の移行期医療への関わりは4割以下に留まります。  
遺伝診療部門がより積極的に移行期医療に関わっていくために、必要なものは何でしょうか。
- ② 質問19の回答の中で、最も必要とされるものは何でしょうか。それを実現するため必要な、具体的な方策は何でしょうか。

40

スライド：40

## Aグループ Down症候群 提言

染色体疾患(ダウン症候群)を  
「多岐にわたる臨床所見」ではなく、「**症候群**」として移行する必要がある

### 移行医療＝併診医療(小児科－成人科、総合病院－近隣のかかりつけ医の併診)

- 併診医療にはハブとなる診療科が必要  
ハブの診療科として、横断的な診療科とコメディカルで構成された遺伝診療部門が関わる
- 継続可能なシステムが必要  
特に医療格差のある地域では遺伝診療部門だけで完結させるのではなく、多職種、他施設が関わり
- 治療のゴールを明確にする  
小児科と内科では治療のゴール(アウトカム)に対する考え方が異なることへの理解が必要  
症候群としての移行を内科医に理解してもらう

### 移行医療の目的＝患者さんの生活を支える

- 社会資源の利用のための適切な支援、リソースの提示  
SW介入による障害者年金申請のための書類作りなど
- 医療地域格差への対応  
医療資源の共有のための情報ネットワークの整備(クラウド化)  
医療均てん化のためのヘルスリテラシーの向上
- 心理サポートシステム  
一貫した心理外来やメンタルヘルス科の介入システム

41

スライド：41

## グループB Down症候群

① 遺伝診療部門がより積極的に移行期医療に関わっていくために、必要なものとは何でしょうか。

### • 遺伝診療部門といっても、施設によって守備範囲が異なる。

- \* 遺伝診療部門の中に、保険診療としてのフォロー外来がある施設
- \* 遺伝カウンセリング・遺伝学的検査などを目的とした外来のみの施設

### • 移行支援チームは、遺伝診療部門とは独立すべき。各診療科との連携をとり、積極的に関わるほうが良い。

→地域の中で、疾患理解のあるかかりつけ医を作っていくことが重要

### • 遺伝診療部門のマンパワーがあれば、遺伝診療部門の中で、ライフステージを通じた継続的な診療を行うことも一つの医療提供モデルとなりうる

42

スライド：42

## グループB Down症候群

② 質問19で最も必要とされるものは何でしょうか。それを実現するため必要な、具体的な方策は何でしょうか

- 診療報酬への反映
- 地域連携：小児期からの地域医療機関との密接な関わり
- 医療資源以外のリソース
  - 家族同士のつながり、ピアカウンセリング
  - 小児期から成人期まで、切れ目ない継続が望まれる
  - ここに遺伝診療部門の役割があるのではないか

43

スライド：43

## グループ(C)：22q11.2欠失症候群

① 遺伝診療部門がより積極的に移行期医療に関わっていくために、必要なものは何でしょうか

**背景：22q11.2欠失症候群はダウン症候群に比して認知度が低い。**

●最も重要なことは“情報提供”

✓患者、家族に対して

➢ 患者会などを通じた移行医療の重要性を早期に情報提供

: 患者、家族の理解

➢ 基礎疾患に関連した合併症を診療可能な医師、施設の情報収集

: スムースな移行医療

✓医療従事者に対して

✓プライマリ・ケア医との情報共有

✓成人診療科との情報共有

●チームづくりも重要

✓MSWを遺伝診療部門へ配置

: 訪問看護や就労などの情報アクセス

✓人材育成

: 移行支援、地域支援の人材拡充

44

スライド：44

## グループ( C )

② 質問19で最も必要とされるものは何でしょうか。それを実現するため必要な、具体的な方策は何でしょうか

- 移行医療における小児科／成人診療科の併診体制
  - ✓他職種が参加したサポートチーム
  - ✓患者情報の一元化
  - ✓兼任ではなく専任（専従）の幅広い分野のスタッフ
  - ✓疾患専門外来の設置（センター化）
  
- 全国的な情報提供の機会（Rare Disease Dayのような）

45

スライド：45

## グループ( D )：22q11.2欠失症候群

① 遺伝診療部門がより積極的に移行期医療に関わっていくために、必要なものは何でしょうか

**背景：22q11.2欠失症候群はダウン症候群に比して認知度が低い。**

- 内科では、文化として包括的管理部門を担当する医師が少ない。  
小児科と内科の文化の違い本人・家族にも理解いただく。
  
- ハブとなる診療科の存在（包括外来、常設では無くても有用）
  
- 小児科／内科の併診期間を作る
  
- オンラインでの診療支援

46

スライド：46

## グループ(D) : 22q11.2欠失症候群

② 質問19で最も必要とされるものは何でしょうか。  
それを実現するため必要な、具体的な方策は何でしょうか

a. (自施設内の) 移行支援部門

同じ曜日に多診療科が集まれる日をつくっているの、そのなかでの疾患特性の共有。  
そのためには、ポストを確保する意味でお金も必要 (売上とリンクした環境整備)

b. (部署内の) 移行支援スタッフ

看護やCGC主導による外来対応(話を切り出すきっかけづくりになる)。

c. 小児科と成人診療科の併診体制

疾患に対する理解・イメージ作り、経験の共有の推進。

i. 地域医療連携

地域啓発の必要性。みれないではなく、みていくにはという関りが大切→医師会との協働？  
ファミリークリニック (連携クリニックを病院ホームページに掲載)、遠隔勉強会の開催。

j. 学会のバックアップ (研修体制や広報など)

やはり、学会バックアップも必要

k. その他

・マインドのある医師によるネットワーク化

・統合失調症になると言われ続けていることに対する啓発活動 (サイコース?)

(精神科に行くとメジャーランキライザーを投与されてしまう→精神神経科医との疾患名の再認識

47

スライド : 47

## WS2提言 : 染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるために

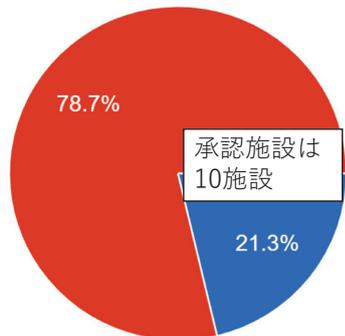
- 遺伝診療部門は、継続的かつ包括的な診療体制を構築するためのハブとなる機能をはたす部門である
  - 施設内の多診療科連携, チームづくり
  - 病診連携 (地域連携)
  - 小児診療科と成人診療科の併診体制
  - 疾患に関する啓発, 情報提供
- そのためには、遺伝診療部門のマンパワーの拡充と多職種からなる診療体制の構築が望まれる
- 医療の均てん化と地域医療格差の解消, 医療資源の共有化のため, 情報デバイスを利用した医療ネットワークの整備が望まれる

48

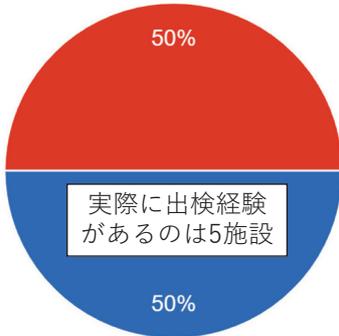
スライド : 48

## PGT-M/第三者遺伝カウンセリングの各施設の実施状況

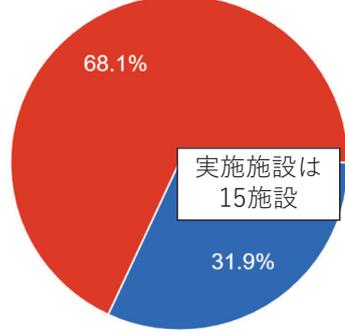
回答施設（47施設）のうち  
PGT-M承認実施施設



承認施設（10施設）のうち  
PGT-Mの出検経験



回答施設（47施設）のうち  
第三者遺伝カウンセリング  
実施施設



➤ 遺伝子医療部門においても実際の出検経験がある施設は限られる。

スライド：1

### 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査実施施設認定状況

2023.09.01現在：36施設

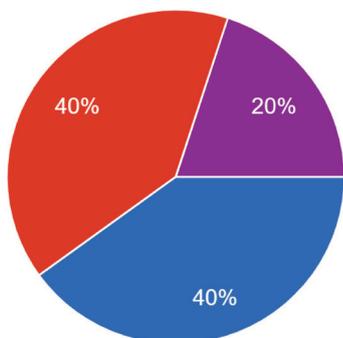
No	施設番号	都道府県名	施設名正式名称
1	010025	北海道	札幌医科大学附属病院
2	110020	埼玉	埼玉医科大学病院
3	130024	東京	東京医科歯科大学病院
4	130026	東京	東京大学医学部附属病院
5	130069	東京	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
6	130074	東京	東京医科大学病院
7	130077	東京	慶應義塾大学医学部
8	130081	東京	東京女子医科大学病院
9	130155	東京	医療法人財団 狭達病院 虹クリニック
10	130181	東京	医療法人社団 雙葉会 はなおかIVFクリニック品川
11	140061	神奈川県	横浜市立大学附属市民総合医療センター
12	150006	山梨	山梨大学医学部附属病院
13	170055	静岡	いながせレディースクリニック
14	230031	愛知	名古屋大学医学部附属病院
15	230035	愛知	藤田医科大学
16	230096	愛知	浅田レディース名古屋駅前クリニック
17	240009	三重	三重大学医学部附属病院
18	240022	三重	医療法人 西山産婦人科
19	260009	京都	京都大学医学部附属病院
20	270042	大阪	関西医科大学附属病院
21	270084	大阪	オーク住吉産婦人科
22	270093	大阪	聖誕会 つめたファミリークリニック
23	270104	大阪	医療法人三慧会 IVFなんばクリニック
24	280082	兵庫	英ウイメンズセントラルファミリークリニック
25	310007	鳥取	鳥取大学医学部附属病院
26	320003	島根	島根大学医学部附属病院
27	330006	岡山	岡山大学病院
28	330013	岡山	三宅産院
29	340014	広島	県立広島病院
30	360003	徳島	徳島大学病院
31	400034	福岡	医療法人 蔵本ウイメンズクリニック
32	400036	福岡	セントマザー産婦人科医院
33	420002	長崎	長崎大学病院
34	430002	熊本	熊本大学病院
35	440008	大分	医療法人 セントルカ セントルカ産婦人科
36	460009	鹿児島	竹内レディースクリニック附設高度生殖医療センター

遺伝子医療部門連絡会議の参加施設は  
36施設認定施設中、22施設  
(連絡会議参加施設は 計147施設)

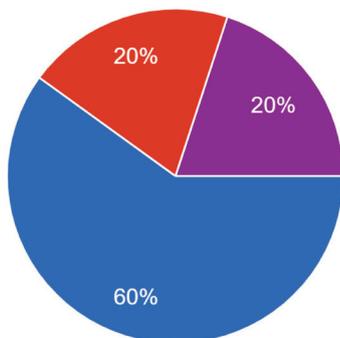
スライド：2

### PGT-Mの実施件数について

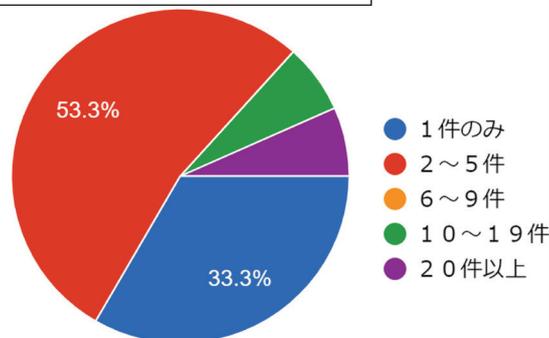
実施歴のある5施設中において PGT-Mを申請した件数



実施歴のある5施設中において PGT-Mが承認された件数



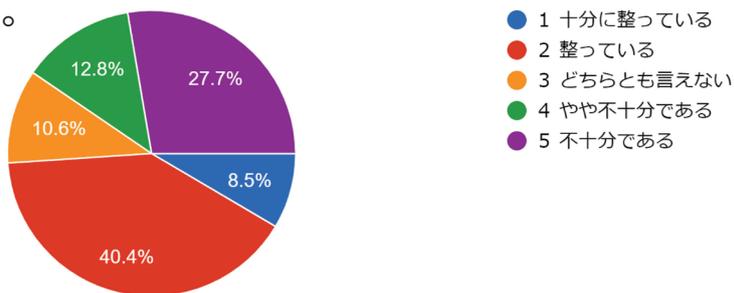
実施歴のある15施設中において PGT-Mの第三者遺伝 カウンセリングを実施した件数



➤ PGT-Mの申請・承認、および第三者遺伝カウンセリングともに、遺伝子医療部門においてはハイボリュームセンターに集約されている傾向であった。

スライド：3

Q. 貴施設では、PGT-Mの遺伝カウンセリングへの対応体制は十分に整っていると感じますか。



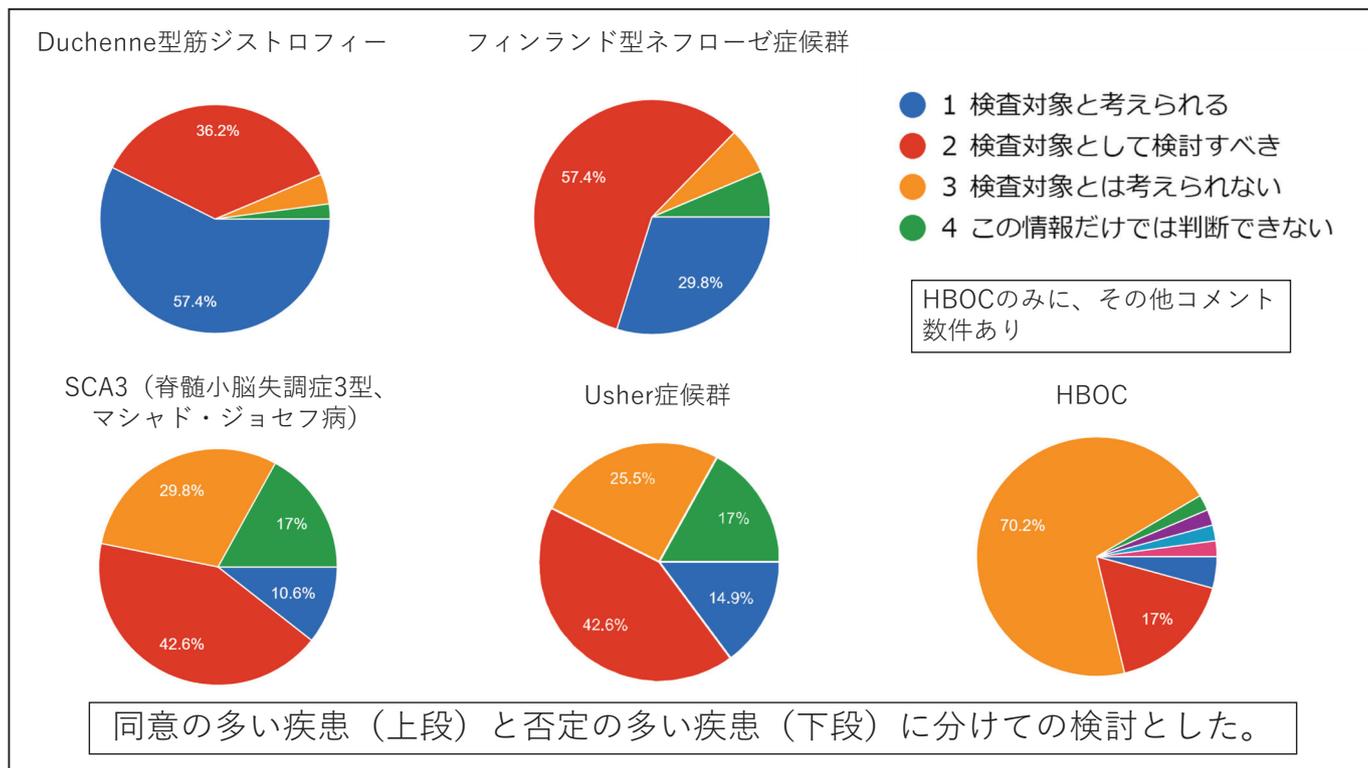
**【整っている理由】**

- PGT-Mの専門家が在籍している。
- 各科の専門医、臨床遺伝専門医との連携が可能である。

**【不十分である理由】**

- 対象となる疾患の患者はいるが、主導する生殖専門医がいない。
- 経験がない、あるいは検査に関する知識が不足している。

スライド：4



スライド：5

## DMD, 先天型ネフローゼ

メリット	デメリット
<p><b>共通</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>人工妊娠中絶の回避。</li> <li>罹患児の回避。</li> </ul> <p><b>先天型ネフローゼ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>生体ドナーとなるリスクの回避</li> <li>出生児の腎移植の回避</li> </ul>	<p><b>共通</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>金銭的負担。</li> <li>生殖補助医療に伴う母体への負担。</li> <li>罹患者への否定につながる感情や葛藤。</li> </ul>

スライド：6

## 検査適否に関する回答理由

### DMD

- 疾患の重篤性が明らかである。

### 先天型ネフローゼ

- 腎移植は高度かつ侵襲が高い治療であると考えられる。
- 腎移植という治療法はあるが、ドナーは限られていることもあり検討すべき。

スライド：7

## SCA3, Usher症候群

### メリット

#### 共通

- 罹患児の回避。

#### SCA3

- 児が罹患していることの不安を抱えて育児をすることの回避。

#### Usher症候群

- 二重障害児、2名の育児負担を回避することができる。

### デメリット

#### 共通

- 金銭的負担。
- 生殖補助医療に伴う母体への負担。

#### SCA3

- 自己否定につながる葛藤。
- 成人として生活できたはずの児の排除。

#### Usher症候群

- 罹患児の否定につながる葛藤。
- 生命予後は良好であり、命の選別の側面。

スライド：8

## 検査適否に関する回答理由

### SCA3

- 成人期発症であり、該当しない。
- PGT-Mの検討の前に、クライアント（妻）がSCA3を将来発症することを踏まえた挙児・育児に関する相談が必要である。

### Usher症候群

- 人工内耳等治療介入法があるため該当しない。
- 二重障害は児および両親にとって負担が大きく、基準に該当しないとしても議論はすべき。

スライド：9

## HBOC

### メリット

- 子の発がんリスクを回避できることによる、不安の解消。
- 望む妊娠を早い段階で終え、RRSOの時期を検討可能。

### デメリット

- 金銭的, 身体的負担。
- 健常人に対する命の選別の側面。
- 母や姉の否定につながる葛藤。

### 否定

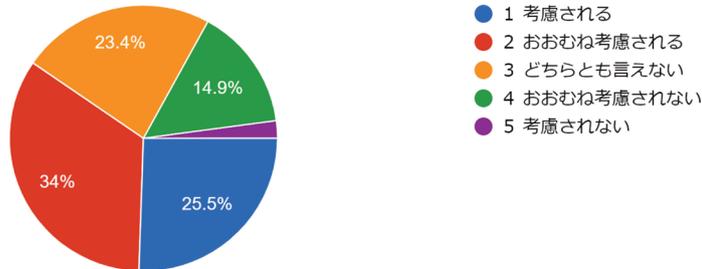
- 成人期発症であり、浸透率も100%ではない。また、サーベイランス・予防法もあり基準に該当しない。

### 肯定

- 海外では適応であり、検討はされるべき。

スライド：10

Q. 今後、成人発症疾患/非完全浸透疾患/感覚器疾患の症例に対し、日本においても適応を広げることは考慮されるでしょうか。



【肯定的意見】

- どの夫婦にとっても当事者の思いは切実であり、否定されるべきものではない。
- 選択肢としては存在するべきだが、慎重な議論を重ねていくことが必要である。
- 子には同じ思いや辛さをさせたくないと思うのは、自然なことである。

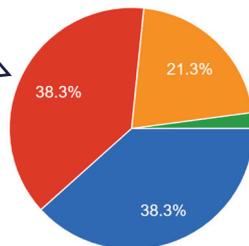
【否定的意見】

- 日本産婦人科学会の示した見解がある以上は、守る必要があると考える。
- 障害を持つ方の選別のきっかけとなるのではないか。

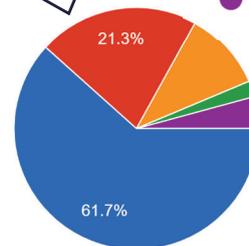
スライド : 11

日本学術会議の提言について

「PGT-Mにはメリットだけでなく、多くのデメリットがあり、無制限の技術の適用は好ましくないと考えられることから、**何らかの規制をすべきである。**」

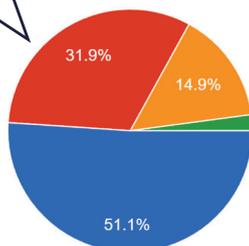


「PGT-Mの規制を、日本産科婦人科学会という一学会に委ねるべきでない。」

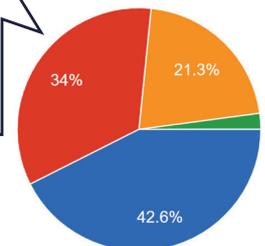


- 1 同意する
- 2 おおむね同意する
- 3 どちらとも言えない
- 4 おおむね同意しない
- 5 同意しない

「生殖補助医療ならびにゲノム医療法においては、当該領域における国の責務を明確に規定しているが、PGT-Mの規制においても、基本的な法律を整備したうえで、**公的なサポートを受けアカデミアと社会が共同して設立するプラットフォームを設置すべきである。**」



「PGT-Mを含む生殖医療と生命倫理の検討を所管する公の機関の設置が必要であり、そこで『生まれてくる子どものための医療に関わる』生命倫理のあり方について審議・合意し、規範化を行う形が望ましい。」



スライド : 12

## 提言案・日本学術会議の提言に関する意見

- ▶アカデミアや政治・政策から（一時的にせよ）独立した専任委員によって取り組まれるべきである。
- ▶クライアントの立場に寄り添いニーズに基づいて実施を検討すべきであり、第三者が推奨したり是非を制限する検査であってはならない。
- ▶いくつかの法解釈について整理が必要になる可能性があり、学会レベルの検討から厚労省における委員会は最低でも設置が望まれる。

## WS4 アンケート結果資料

第 21 回 The 21<sup>st</sup> Annual Meeting of the National Liaison Council  
for Clinical Sections of Medical Genetics

全国遺伝子医療部門連絡会議

## 小児難病のクリニカル・シーケンス

(総回答数：43施設)

担当

リーダー	高野亨子 (信州大学医学部附属病院)	遺伝子医療研究センター)
	森貞直哉 (兵庫県立こども病院)	臨床遺伝科)
サポート	小島朋美 (信州大学医学部附属病院)	遺伝子医療研究センター)
	洪本加奈 (兵庫県立こども病院)	ゲノム医療センター)

スライド：1

## WS4の進め方

- 9:10-9:15 WSのねらいについての説明
- 9:15-9:30 アンケート結果の説明
- 9:30-10:50 グループディスカッション  
(休憩、まとめ時間を含む)
- 10:50-11:50 各班からの発表 (3分) × 6班 + 討論
- 11:50-12:00 全体報告書にむけて、提言のまとめ

スライド：2

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：3

## 事前アンケートについて

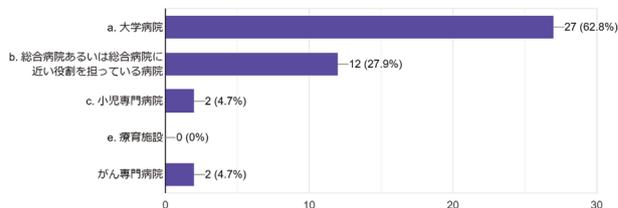
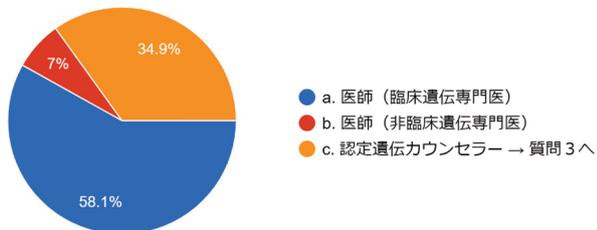
1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：4

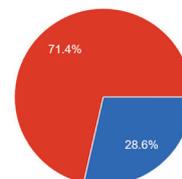
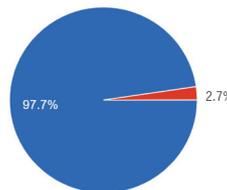
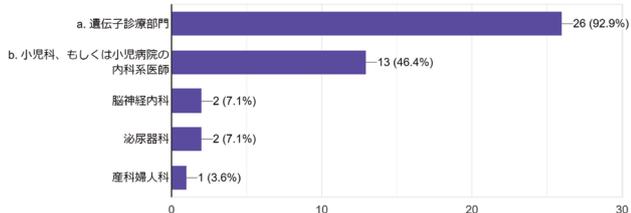
質問1. ご回答いただく方について  
質問2. 所属する診療科について

質問3. 施設について  
質問4. 施設の遺伝診療体制について  
質問5. 専任医師がいるか

回答：43



医師28名

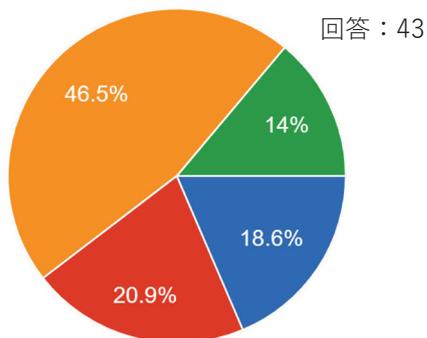


スライド：5

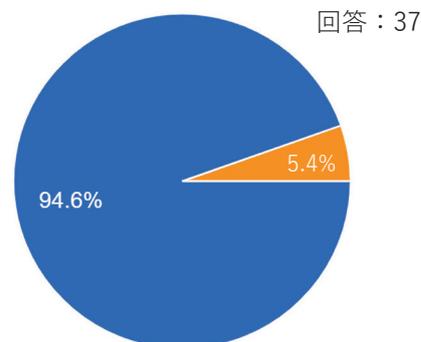
質問6. 貴施設では小児の遺伝学的検査（マイクロアレイ染色体検査を含む）を行っていますか？

質問7. 質問6で「行っている（a, bまたはc）」とお答えになった方は、

貴施設は厚生局に「遺伝学的検査の施設基準にかかる届出」を行っていますか？



- a. 遺伝子診療部門で行っている
- b. 小児科等の各診療科で行っている
- c. 遺伝子診療部門と各診療科両方で行っている
- d. 行っていない → 質問8へ



- a. 行っている → 質問9へ
- b. 行っていない → 質問9へ
- c. わからない、その他 → 質問9へ

スライド：6

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

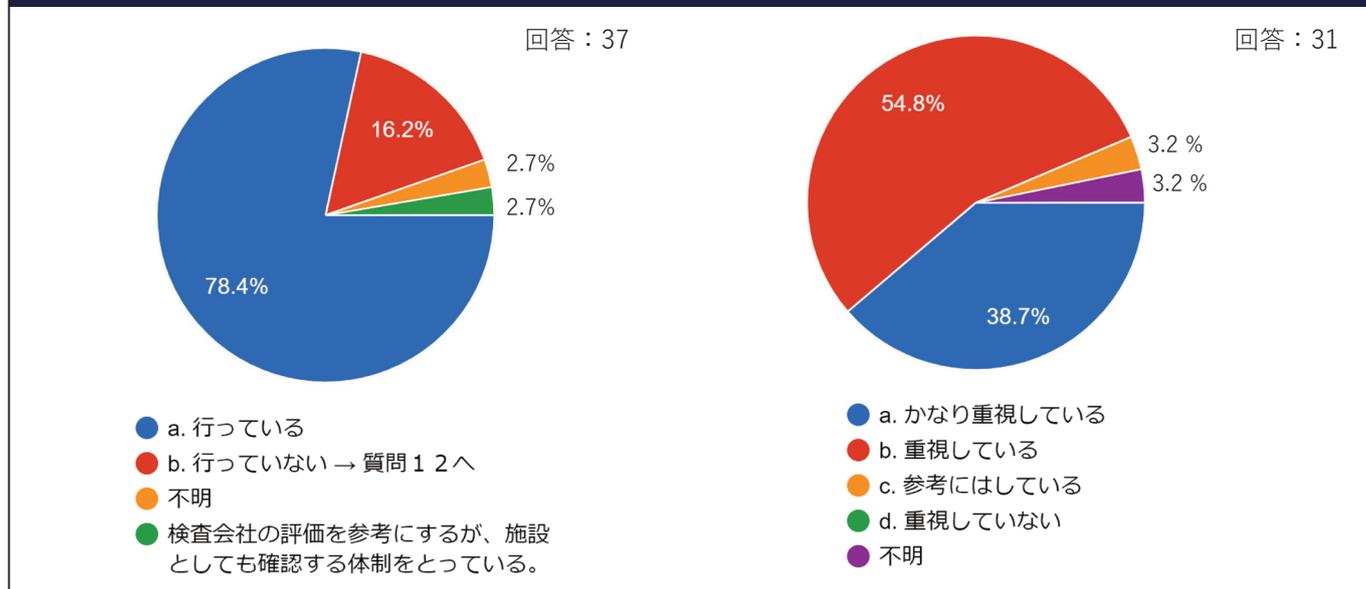
スライド：7

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：8

質問 9. 質問 6 で「行っている (a, b または c)」とお答えになった方は、単一遺伝子の「バリエント評価」を自施設でも行っていますか？  
 質問 10. 質問 9 で「a. 行っている」とお答えになった方は、単一遺伝子のバリエントを評価する際に、ACMGガイドラインをどのくらい重視しますか？



スライド : 9

質問 11. 質問 9 で「a. 行っている」とお答えになった方は、単一遺伝子のバリエント評価についての工夫や問題点などを以下のポイントも参考にして、具体的に記載してください。(自由記載)  
 ※内容分析後

使用している Website で挙げられていたもの

- ClinVar
- HGMD
- ClinGen
- jMorp (Tommo)
- gnomAD
- polyphen-2
- mutation taster
- SpliceAI
- Pubmed
- OMIM
- UCSC Genome Browser
- Franklin
- Alamut
- Varsome
- InterVar
- VariantValidator

工夫

- 自施設で複数人で評価している
- 多施設でのカンファレンスで複数名で評価している
- 科内のカンファレンスで検討
- 研究部門スタッフとのダブルチェック
- 主治医と情報を共有

課題

- DECIPHER に登録可能な国際学会登録スタッフがない
- バリエント評価ができる医師が 1 名のみしかない
- 所属施設で有料のウェブサイトが利用できない

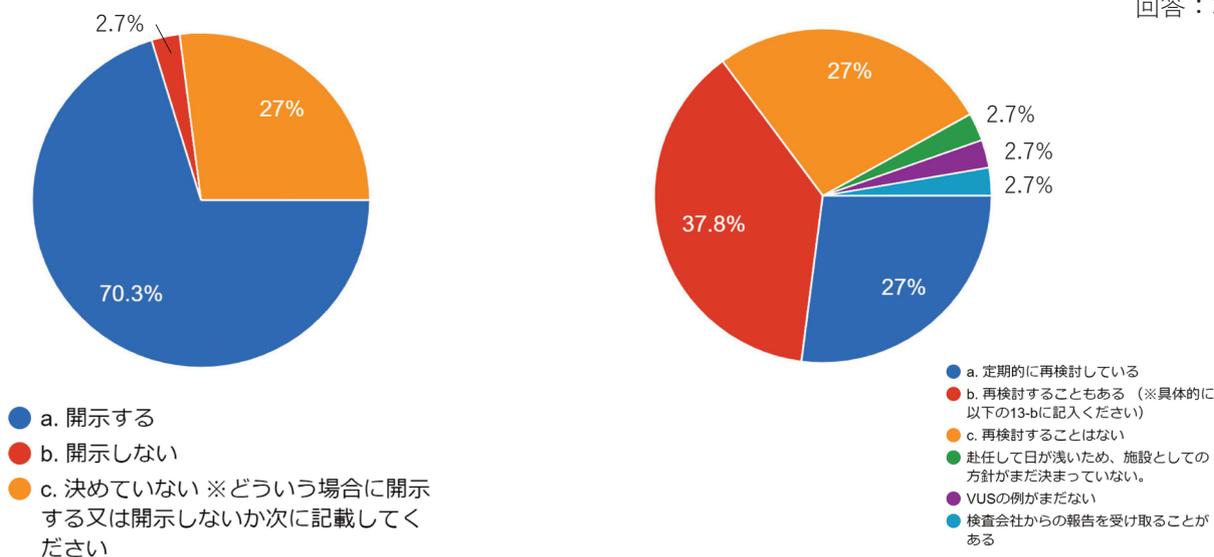
※無料のウェブサイトのみと回答の施設が多数

記載が多かった内容 : 太字

スライド : 10

遺伝子解析の結果、バリエントが「病的意義不明 (VUS)」であった場合、  
 質問 1 2. その結果を患者さんに開示しますか？  
 質問 1 3. そのデータを後で再度検討することがありますか？

回答：37



スライド：11

質問 1 2 - c. どのようなときに開示するか、あるいはしないか  
 質問 1 3 - b. どのようなときに再検討するか ※内容分析後

12-c

- 表現型を説明できる場合に開示
- 症状と検査によって個別に相談
- 限界を伝えた上で開示する
- カンファレンスや各専門医による判断も含んで総合的に判断
- 検査時にVUSを開示するかどうかを検討しておく。
- 両親解析が病原性の判断に有用な際は開示して両親の協力をお願いする

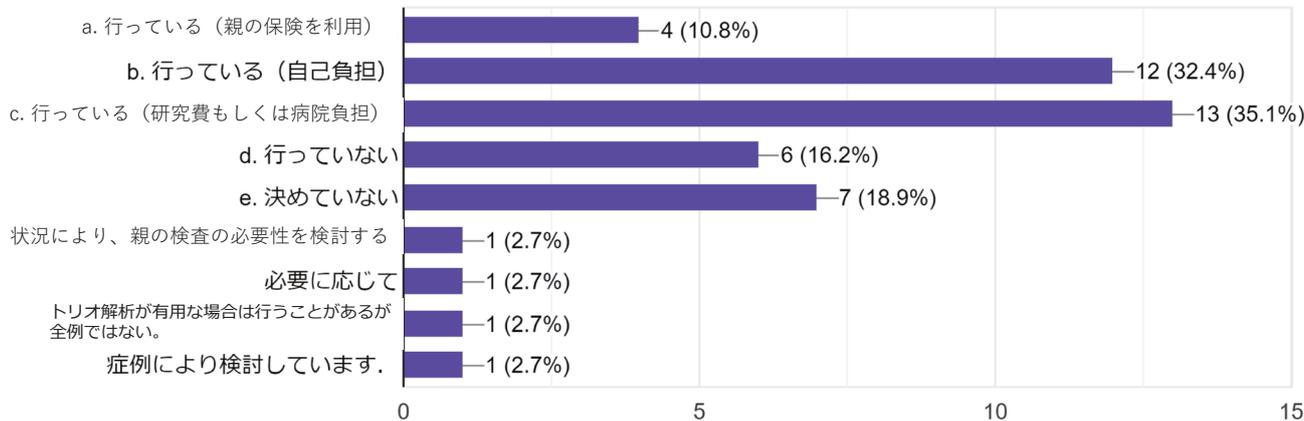
13-b

- 定期フォロー時
- 新規の報告があった時
- 気がついた時、必要時適宜
- 生化学検査等で精査が可能な時
- 表現型に変化があった時
- 遺伝学に進展があった時
- 検査会社からのアナウンスがあった時
- <その他>
- スタッフの数が足りずにできない
- 時期をおいて振り返ることはほぼない
- 受診が途切れると見直す体制がない

スライド：12

質問 1 4. VUSの評価や常染色体潜性遺伝疾患の診断にはご両親の解析が有用ですが、ご両親の解析は行っていますか？（複数回答可）

回答：37



スライド：13

質問 1 5. 保険収載での単一遺伝子解析の現状について、困っていることや今後の課題について、できるだけ具体的に記載してください。（自由記載）※内容分析後

両親解析の費用	未発症な両親の確認検査が保険診療外である 両親解析の費用を誰が負担するか
保険収載の対象疾患が限定的	保険収載されている疾患が少ない 研究に頼る部分が多い 今後どの遺伝子を保険収載するのか（今後どの遺伝子が保険収載されるのか？） 解析可能な施設が限定されている疾患が存在する
VUSの再検討の困難	VUSがPathogenicに変更になった際のアmendドレポートのシステムがあるとよい VUS再検討のための遺伝子解析は自費となってしまう
病原性の判定	病原性を評価できる人間に限られている 病原性の評価と臨床症状が合わない場合
コンサルテーション制度	コンサルト制度が有用 検査会社が専門医と連携してバリエーション評価を行うところまでを「保険」でカバーされるとよい
多科連携・多職種連携	主科と遺伝部門がそれぞれで検討している場合があり、情報のすり合わせが困難 結果を複数名で検討するカンファレンスが開催できていない
研究対応の負担	保険収載遺伝学的検査の限界を研究解析につなぐための共同研究倫理申請、 解析資金の拠出などの負担
出検手続きの煩雑さ	出検手続きに手間がかかるため、遺伝医療を普段行わない主治医だけでは対応が難しい 出検手続きの事務作業のために遺伝カウンセラーが利用されることがある

記載が多かった内容：太字

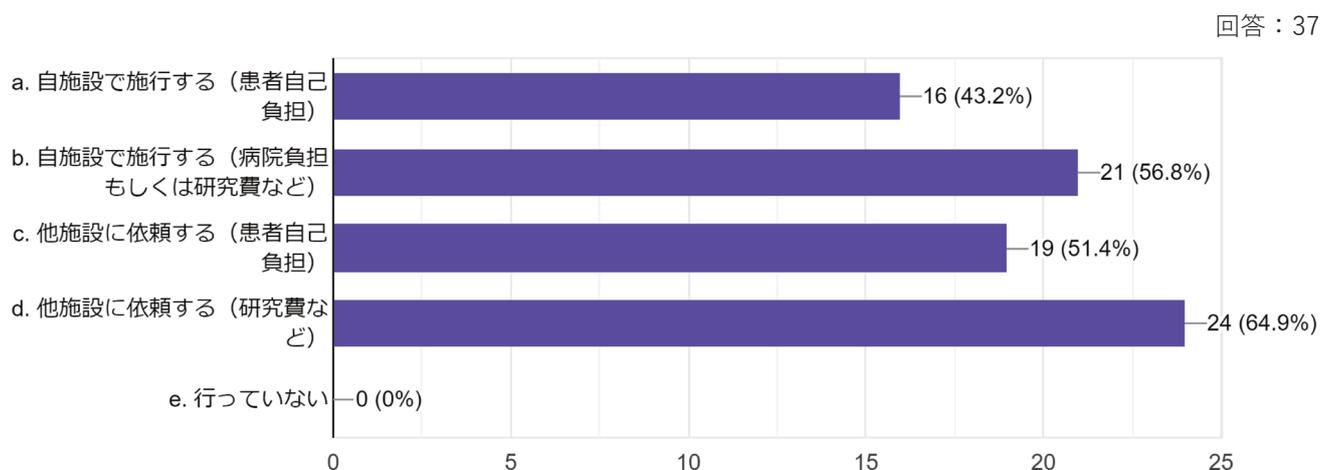
スライド：14

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：15

質問 1 6. 保険診療で施行できる遺伝学的検査については限りがあります。保険診療でできない「単一遺伝子疾患」の解析について、貴施設ではどのようにされていますか？（複数回答可）



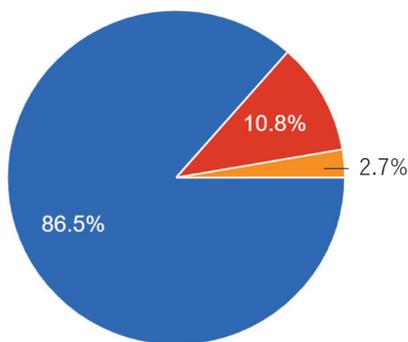
スライド：16

質問 17. 全エクソン解析・全ゲノム解析を提出したことがありますか？

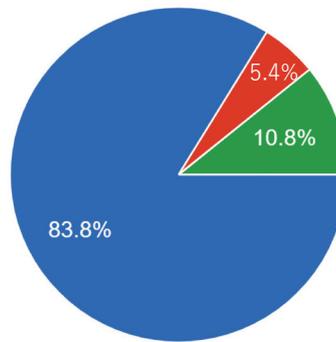
※IRUDなど他施設への依頼を含みます。

質問 18. 小児難病の日常診療において、「全エクソン解析・全ゲノム解析」は必要と考えますか？

回答：37



- a. ある
- b. ない
- c. わからない

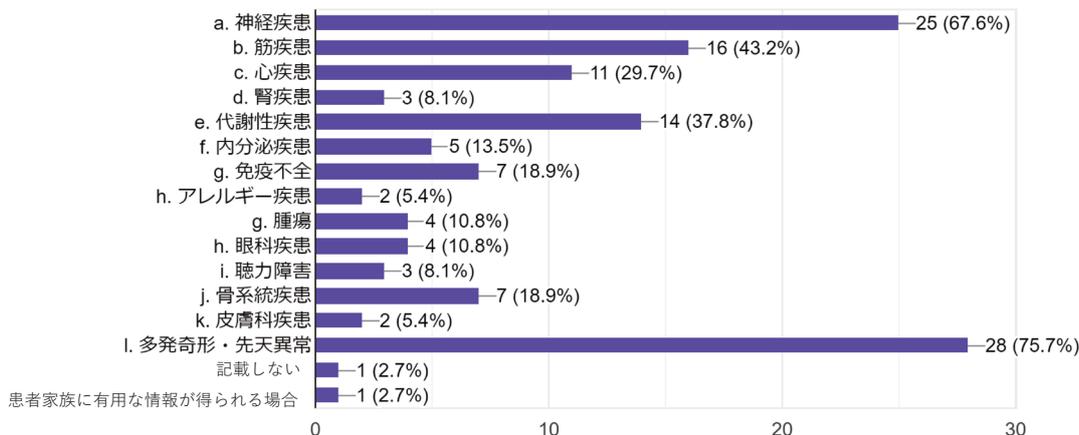


- a. 必要である (全エクソン解析・全ゲノム解析とも)
- b. 必要である (全エクソン解析のみ)
- c. 不要である
- d. わからない

スライド：17

質問 19：質問 18で「必要である (aまたはb)」とお答えになった方は、どのような疾患でより有用と  
 思いますか？上位3つまでチェックをいれてください。また、その理由もお答えください。

回答：37



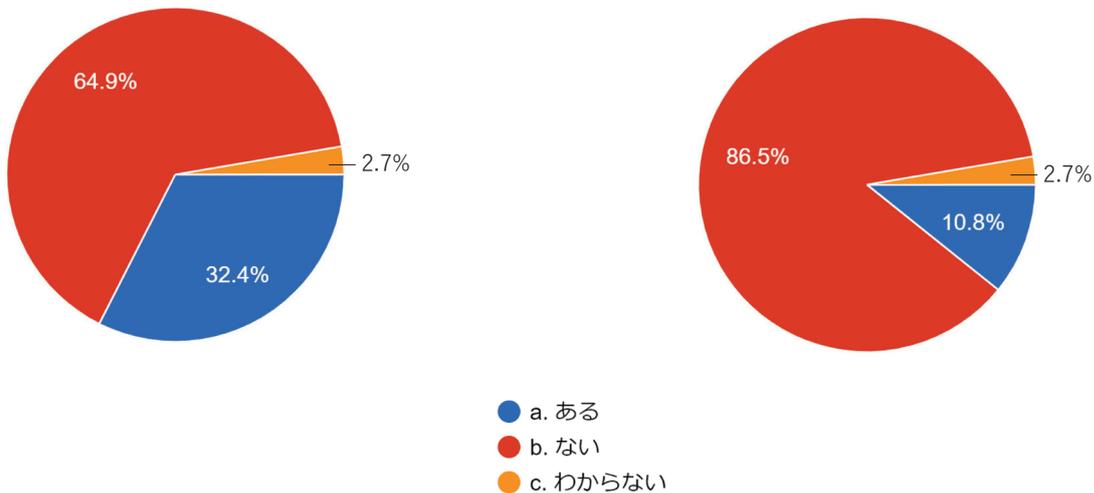
**主な意見**

- 多発奇形や先天異常、その他さまざまな症状が複合的に起きている場合の原因精査のために有用
- 3つまでチェックを入れましたが、全ての領域において有用だと思います

スライド：18

質問 17 で「a. ある」とお答えになった方にお伺いします。  
 質問 20. ご自分でデータを評価したことを行ったことはありますか？  
 質問 21. ご自分でDry解析を行ったことはありますか？

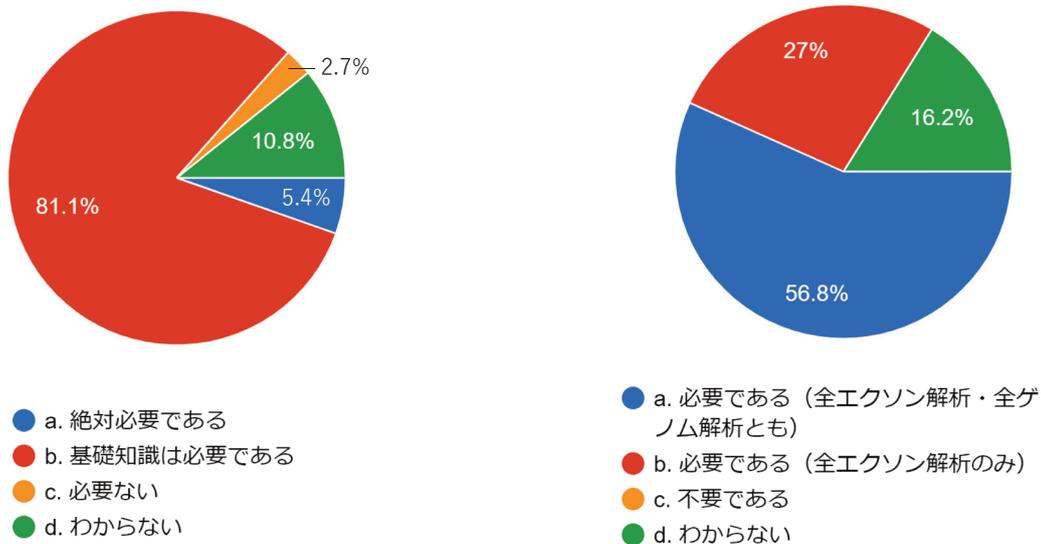
回答：37



スライド：19

小児難病を診療するうえで、  
 質問 22. Dry解析の知識は必要と考えますか？  
 質問 23. 「保険診療としての全エクソン解析・全ゲノム解析」は必要と考えますか？

回答：37



スライド：20

質問 2 4. 全エクソン解析・全ゲノム解析が保険収載された後に予想される問題点について、できるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※内容分析後

バリエーションの評価	解釈を誰がするのか 解析技術の施設間の格差、対応できる施設がどれくらいあるのか Dry解析やバリエーション評価の標準化 サンガー法での確認検査の必要性、費用 バリエーションの再評価をどうするか	記載が多かった内容：太字
VUSへの対応	VUSの取り扱いをどうすべきか VUSの再評価の必要性 VUSの再評価の時期	
解析費用	結果解釈、開示に時間がかかるため、ある程度の診療報酬が必要 小児の場合は小児医療費助成制度があるが、その分各市区町村の負担が増える 両親解析の費用、トリオ解析が保険で可能か	
二次的所見の取り扱い	二次的所見への対応 二次的所見の返却は時期尚早	
コンサルテーション制度	バリエーション評価を相談できる機関が必要 Dry解析、バリエーション評価を現場医師に全て委ねるのは困難	
専門家の不足	医師の情報アップデートが追いつかない バイオインフォマティクスの専門家の不足、人材育成の必要性	
報告書の様式	患者さんへの結果報告書の様式 (そのまま渡せるものか)	
検査対象者の選定	検査対象者の適正化	
情報の管理	データ保管の問題 中央でデータの管理をした方が新規疾患の発見につながるのではないか	

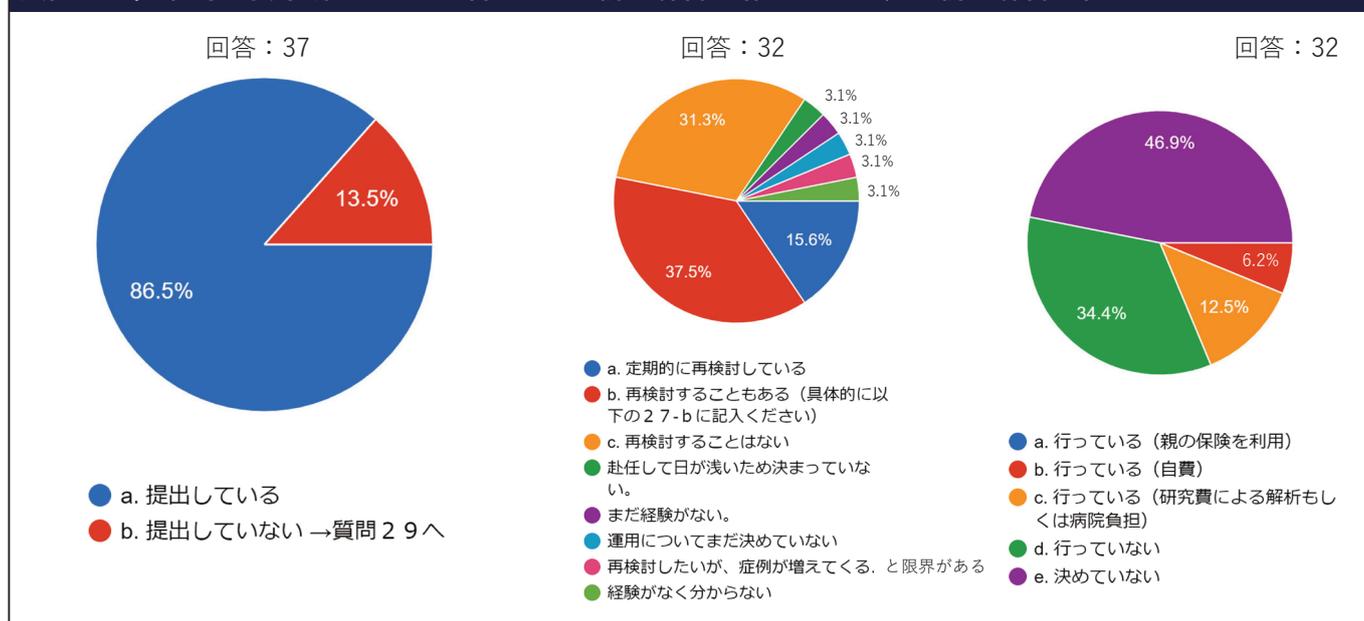
スライド：21

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設 (複数ある方は主として勤務されている施設) について
2. 各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析 (サンガー法、MLPA法、FISH解析など) について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について (研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む)
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：22

質問 2 5. 貴施設ではマイクロアレイ染色体検査を提出していますか？  
 質問 2 7. ゲノムコピー数変化 (CNV) が「VUS」であった場合、そのデータを後で再度検討することがありますか？  
 質問 2 8. 病的意義不明のCNVの評価には両親の解析が有用ですが、両親の解析は行っていますか？



スライド：23

質問 2 6. 質問 2 5 で「a. 提出している」とお答えになった方は、マイクロアレイ染色体検査の結果の評価はどのようにされていますか？ (自由記載)

使用しているWebsiteで挙げられていたもの

- Decipher
- DGV
- UCSC genome browser
- ClinGen
- OMIM
- 先天性異常症候群の診断補助システム (CAS)
- GnomAD
- AutoCNV
- 文献検索

結果評価の人数

- 複数人で評価
- カンファレンスで検討
- 臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーで評価
- 主治医と臨床遺伝専門医で
- 3名以上で評価
- 遺伝子診療科と各科で相談しながら
- 基本は1人で評価

スライド：24

質問 29：マイクロアレイ染色体検査について、困りごとや課題、ご自身のお考えなどをできるだけ具体的に記載してください。（自由記載） ※内容分析後

困りごと・課題

専門職の不足	バイオインフォマティシャンがいない
遺伝カウンセリングに時間がかかる	検査説明、結果開示に時間がかかる
遠方の施設へ依頼することによる患者の負担	遠方の施設へ依頼することによる患者の負担
解釈技術の施設間格差	同じ検査であっても、受ける施設によって得られる情報量が変わるのはいかがなものか
解釈行為への診療報酬の少なさ	解釈行為に対する診療報酬が少なすぎる
CGCが臨床に関わることが困難	各医師がそれぞれ対応しており、CGCが臨床に関わることが困難
血縁者への対応	一般集団に登録されているが、患者の症状に関わると報告されているCNVについての親の検査や同胞への遺伝カウンセリング 両親の検査が高価であることができない 親や同胞の保因者診断をやってもらえる検査機関がわからない
結果解釈の負担が大きい	結果解釈における医療者側の負担が大きすぎる 臨床医の立場ではデータ解析する余裕がないことが多い
自分の評価が合っているのか分からない不安	自分の評価が本当に正しいかどうかは最終的には分からないのが不安
定期的な再評価は困難	定期的な再評価は困難
病原性の判断の困難	既報と完全に領域が一致していない場合の判断の難しさ VUSの病原性の判定が難しい LOHの解析についてはよくわからない 両親解析費用の点で実施できない

スライド：25

質問 29：マイクロアレイ染色体検査について、困りごとや課題、ご自身のお考えなどをできるだけ具体的に記載してください。（自由記載） ※内容分析後

求めるもの

複数名で相談できる環境	がんゲノムのエキスパートパネルのような環境
	複数の人員で相談し正確な評価ができる環境
評価のガイドライン	シーケンスバリエーションにおけるACMGガイドラインのようなものが存在しない
診療科間連携	小児科との連携
検査会社のサポート	検査施設である程度までの評価を出すところまでを保険診療として行なって欲しい
解釈ツールの充実	解釈ツールの充実
ハンズオンセミナーの充実	ハンズオンセミナー
評価の相談窓口	他施設の専門家の助言を得ることができるようなシステム
	がんゲノムのエキスパートパネルのような仕組み

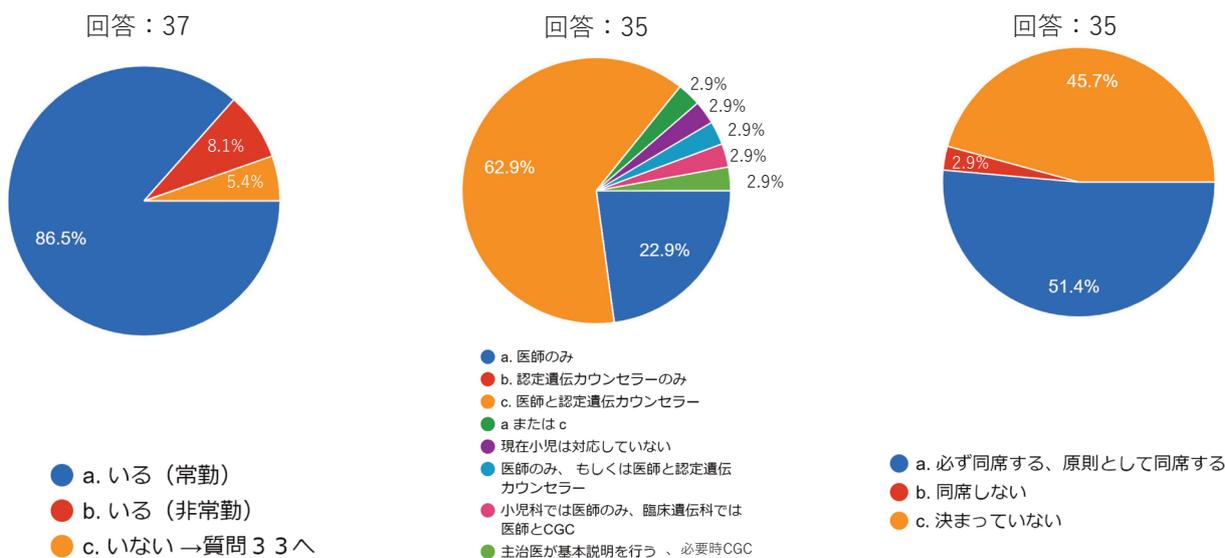
スライド：26

## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：27

質問 3 0：貴施設に認定遺伝カウンセラー（もしくは取得見込み者）はいらっしゃいますか？  
 質問 3 1. 質問 3 0で「a. b.いる」とお答えになった方にお伺いします。小児難病の遺伝学的検査施行前の説明の際の担当者はどなたですか？  
 質問 3 2. 小児難病の結果開示時に認定遺伝カウンセラーは同席しますか？



スライド：28

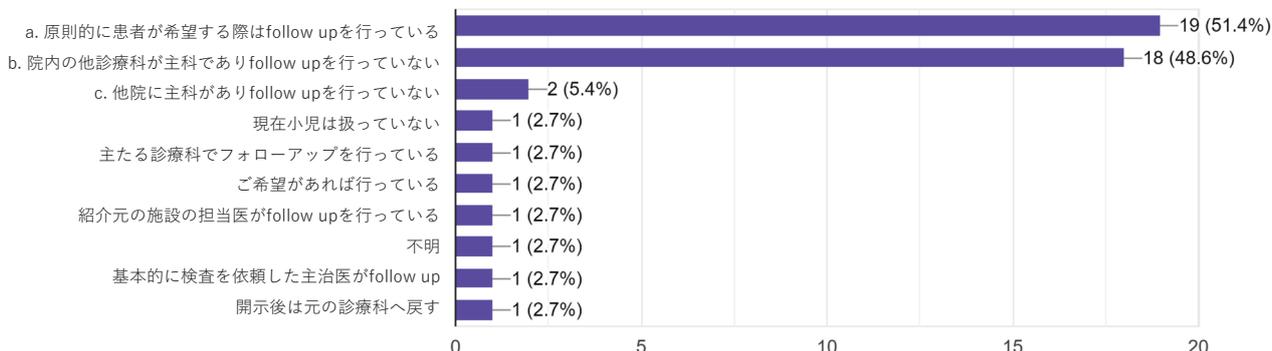
**質問 3 3. 結果開示時の遺伝カウンセリングにおいてどのような困りごとがありますか？  
また、その場合どのように対応されていますか？具体的に記載してください（自由記載）**  
※内容分析後

遺伝カウンセリングに時間がかかる	遺伝カウンセリングに時間がかかる
血縁者の対応	症状のない同胞の遺伝学的検査
サポート体制の不足	告知後のサポート体制が確立していない
情報提供	希少疾患に関する情報が少ない VUSの場合の説明の仕方が困難 出生前検査に関する情報提供
連携	診療科連携が困難 多職種で対応するため、日程調整が困難 受け止めに関して看護師にフォロー依頼
専門家の不足	さける人員が著しく足りない

スライド：29

**質問 3 4. 小児難病の遺伝学的検査結果開示後も follow up を行っていますか？**  
(複数回答可)

回答：37



スライド：30

質問 3 5. 小児難病の遺伝学的検査前後の遺伝カウンセリング全般について困っていることや今後の課題について、できるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※内容分析後

遠方の患者への工夫	遠方の患者への工夫
費用面	検査前の加算がないこと 自費診療での費用負担 小児では自費診療のハードルが高い 保険診療内で対応するため収益に繋がらない
家族の意向での検査	小児の場合、家族の意向で遺伝学的検査が進められる
出生前診断・着床前診断	児の生活を守る上での出生前・着床前への関わり 出生前・着床前を自施設で行えないこと
診断後のフォローアップ	継続的な支援体制が構築できていない 親の心理的なフォロー フォローを遺伝カウンセラーが行なっても収益には反映されない VUS症例のフォローと再解釈
診療科連携	イニシアチブの問題 事前に相談されず、困ってから相談される 主科との連携が難しい 各科で対応しており問題点が把握しづらい
他施設連携	他施設との連携 地域病院とフォローアップ面での連携構築
マンパワー不足	マンパワーが少ない
情報の少なさ	希少疾患の情報が少ない

スライド : 31

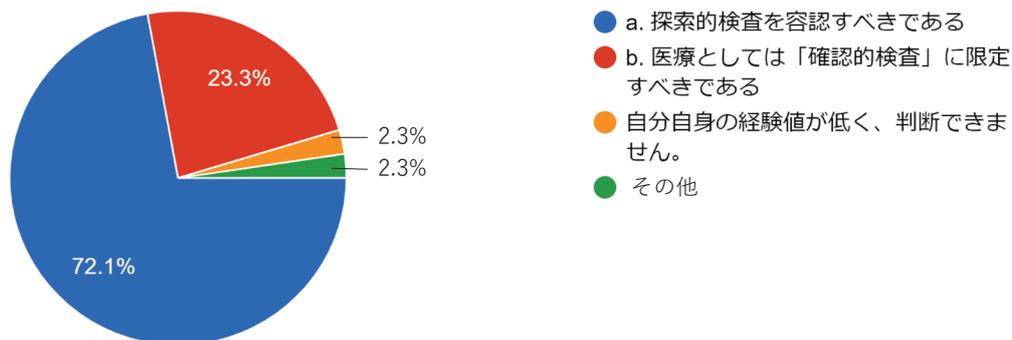
## 事前アンケートについて

1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
  - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
  - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
  - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド : 32

質問 3 6. 現在の遺伝学的検査は「確認的検査」（疑い病名を確認するために施行する）の意味合いが強いといわれています。本来、全エクソン解析、全ゲノム解析やマイクロアレイは「探索的検査」な側面がありますが、現状保険診療での探索的な遺伝学的検査は原則として認められておりません。このことについて、貴施設のお考えをお聞かせください。

回答：43

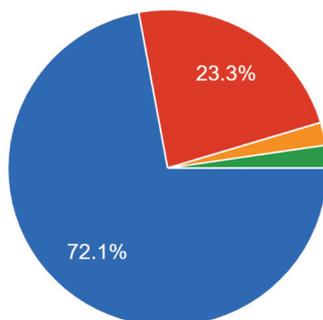


スライド：33

質問 3 7. 質問 3 6 に対する意見を記載してください（自由記載）※内容分析後

探索的検査を容認すべき

- 診断が見つからないからこそ必要なので、探索的な検査を容認すべき
- 探索的検査を誰でも出せ、ゲノム1stになりすぎず、医者の診療能力の低下や患者が置き去りにならないような医療が必要
- 予期しないバリエーションが見つかる可能性もあり、遺伝カウンセリングができる体制を持つ病院に限定するなどの対応が必要
- 臨床遺伝専門医またはジェネティックエキスパートなど、遺伝子検査結果を正しく理解できる職員が常在している施設においては、探索的な遺伝子検査を認めるべき



医療としては確認的検査に限定すべき

- 偶発的所見の問題もあるため、必ずしも早期の保険診療化が望ましいとは思わない。むしろ、解析可能施設や評価可能な人材を増やすことの方が先決
- 医療的問題点を診断し治療で解決する意味合いは弱いため、自由意志にもとづく保険外診療でよいと思う
- 最低でもある程度の疾患群まで絞り込みを行なった上で網羅的遺伝子解析を行うべき
- 医療費の税負担を考える
- 研究の枠組みで未診断疾患の診断へのアクセスが保証されるのであれば、探索的な検査は専門医の下で研究の枠組みで行うのがよいのでは

スライド：34

質問 38. 最後に、今回のテーマにつきましてコメントがございましたら下記に記載してください。  
(自由記載)

- データが蓄積され、phenotypeから診断を絞り込むことの困難さを感じずにはいられません。一方で、診断にはphenotypeの評価は不可欠です。phenotypeの評価、検査へのアクセスを**両方叶える施設は国内でも限られており、それぞれが連携できるシステム**の構築を検討すべきではないかと考えています。
- 全エクソーム解析や全ゲノム解析について生データから対応することは困難である。**なんらかの解析ソフト**を作っただけだと有り難いです。
- 各施設で実施の判断基準や実施後の対応の**均てん化**が図れるよう、**ガイダンス**にもう少し細かな基準や指針が盛り込まれると現場は動きやすいのではないかと考えます。

アンケートへのご協力ありがとうございました!



第 21 回 The 21<sup>st</sup> Annual Meeting of the National Liaison Council  
for Clinical Sections of Medical Genetics  
全国遺伝子医療部門連絡会議

2023.11.23

# WS5 認定遺伝カウンセラーの未来像

担当：堀内 泰江（静岡社会健康医学大学院大学 ゲノム医学領域）

原田 佳奈（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

スーパーバイザー：

三宅秀彦（お茶の水女子大学）

西垣昌和（国際医療福祉大学大学院）

山本佳世乃（岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科）

書記：小島 梨紗（浜松医科大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

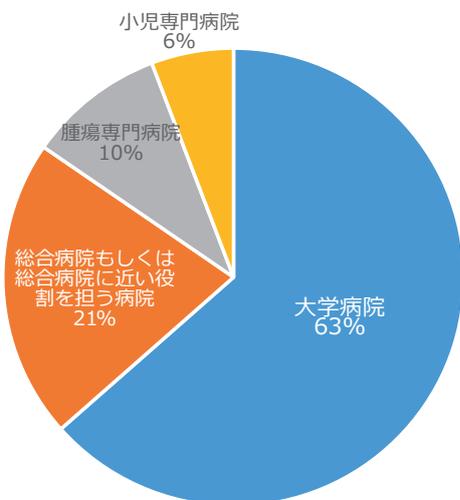
高林 直輝（静岡県立総合病院 遺伝診療科）

スライド：1

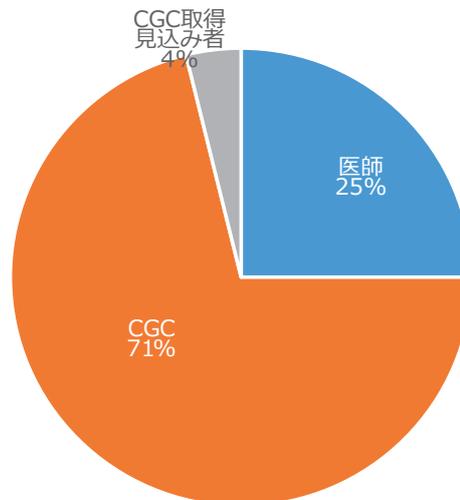
## 回答者の属性

n=52

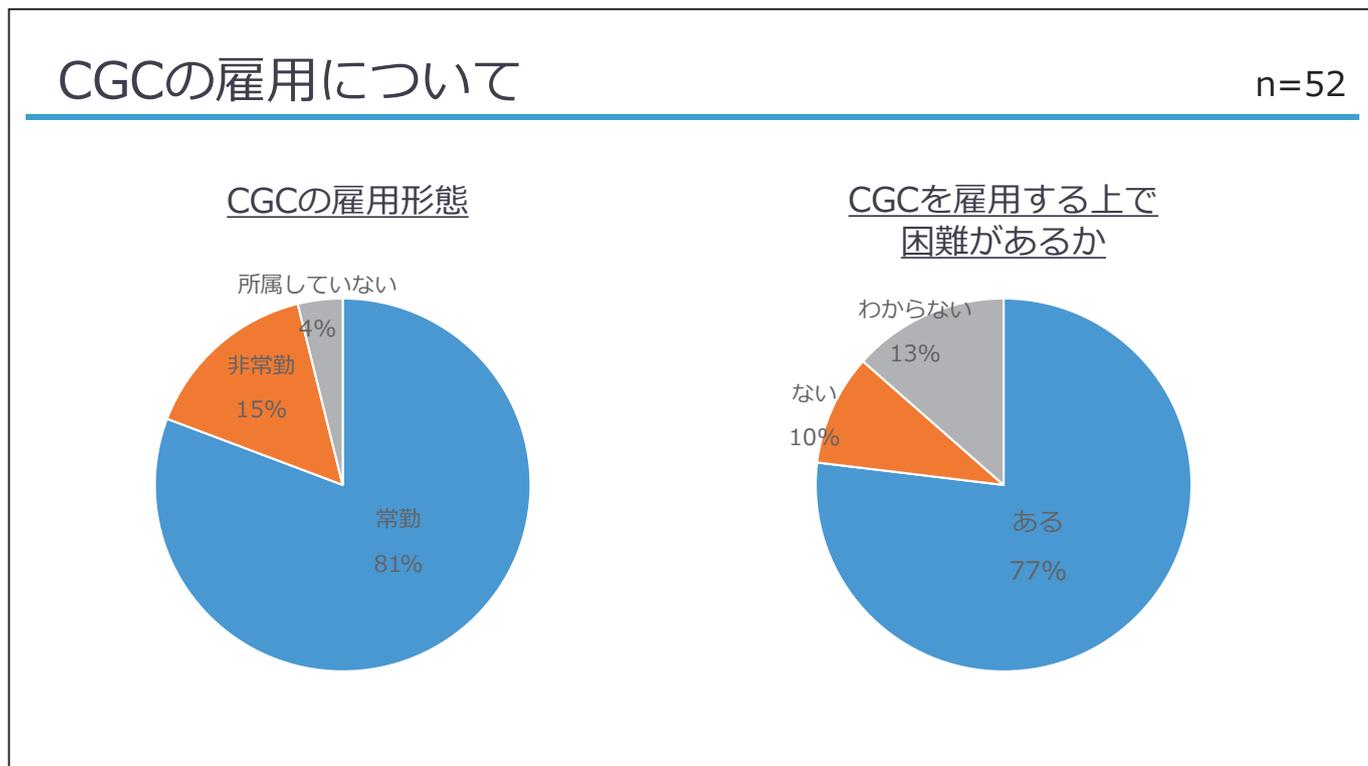
回答施設



回答者の職種



スライド：2



スライド：3

## CGCを雇用する上で困難があるか

あると回答：39件 コメント自由記載

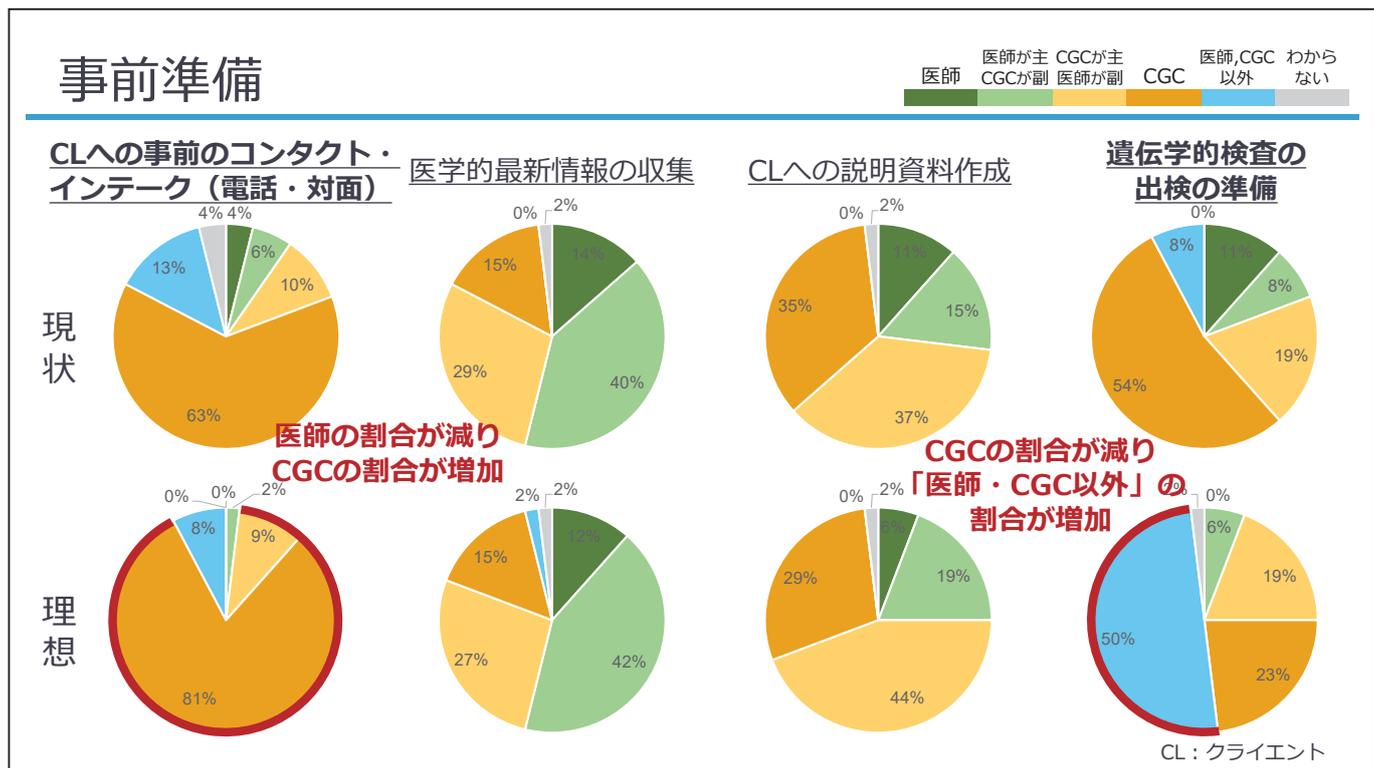
**財政的な制約と収益性の問題:** CGCの雇用に必要な診療報酬や収益が不足しており、特に法律上CGC単独の診療行為が収益につながりにくいという問題がある。

**給与と待遇の問題:** CGCの給料設定が低く、待遇が良くないため、特に臨床経験のある者や看護師などの有資格者が前職より低い給与を受けることになり、応募者が少なくなっている。

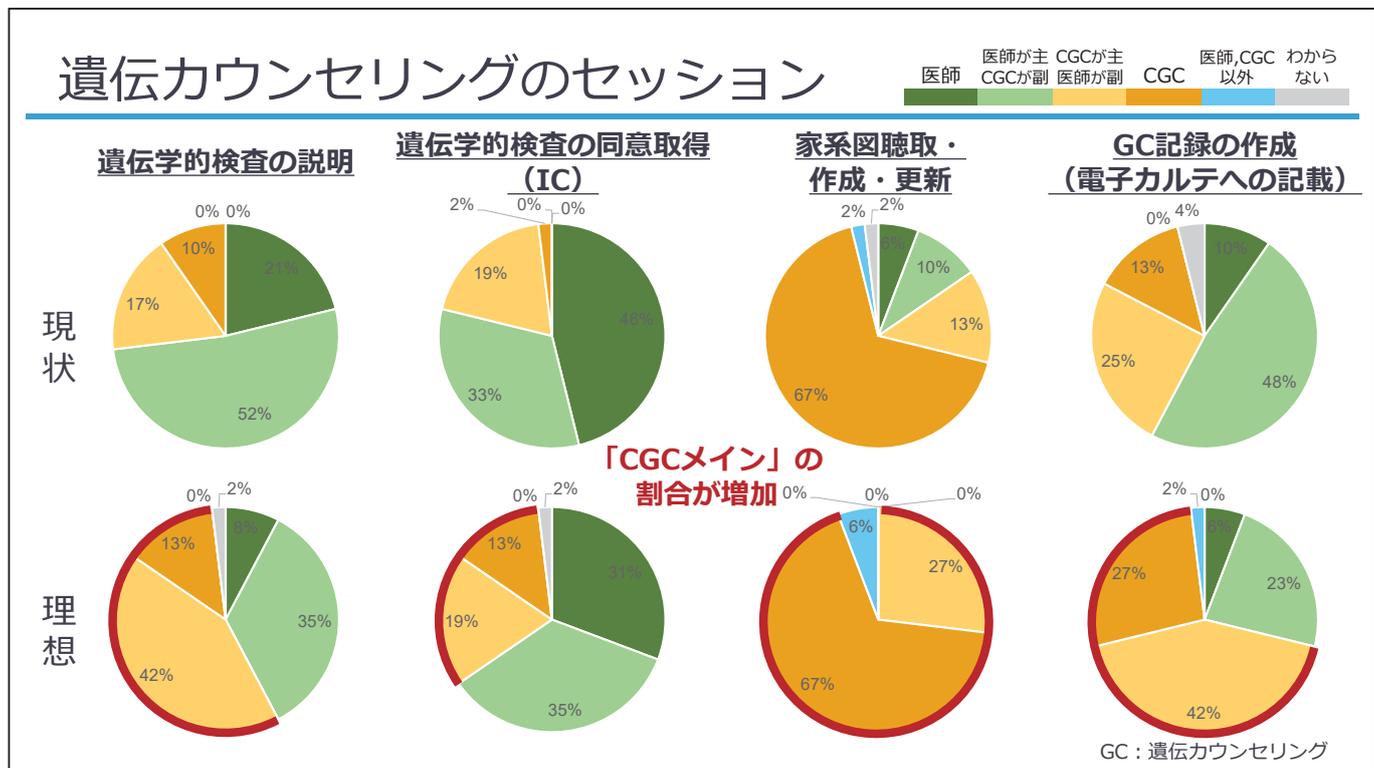
**病院の理解と雇用体制の課題:** CGCの役割が院内で十分に理解されていないこと、また医療資格を持たない遺伝カウンセラーの雇用について人事部門や病院全体の理解が得られないことが問題となっている。

**雇用の安定性と職位の不確実性:** CGCの雇用は多くの場合、有期契約であり、継続した雇用が望めない可能性がある。また、病院でCGCという雇用枠が確立されていないため、新たなポジションの作成や増員が困難である。

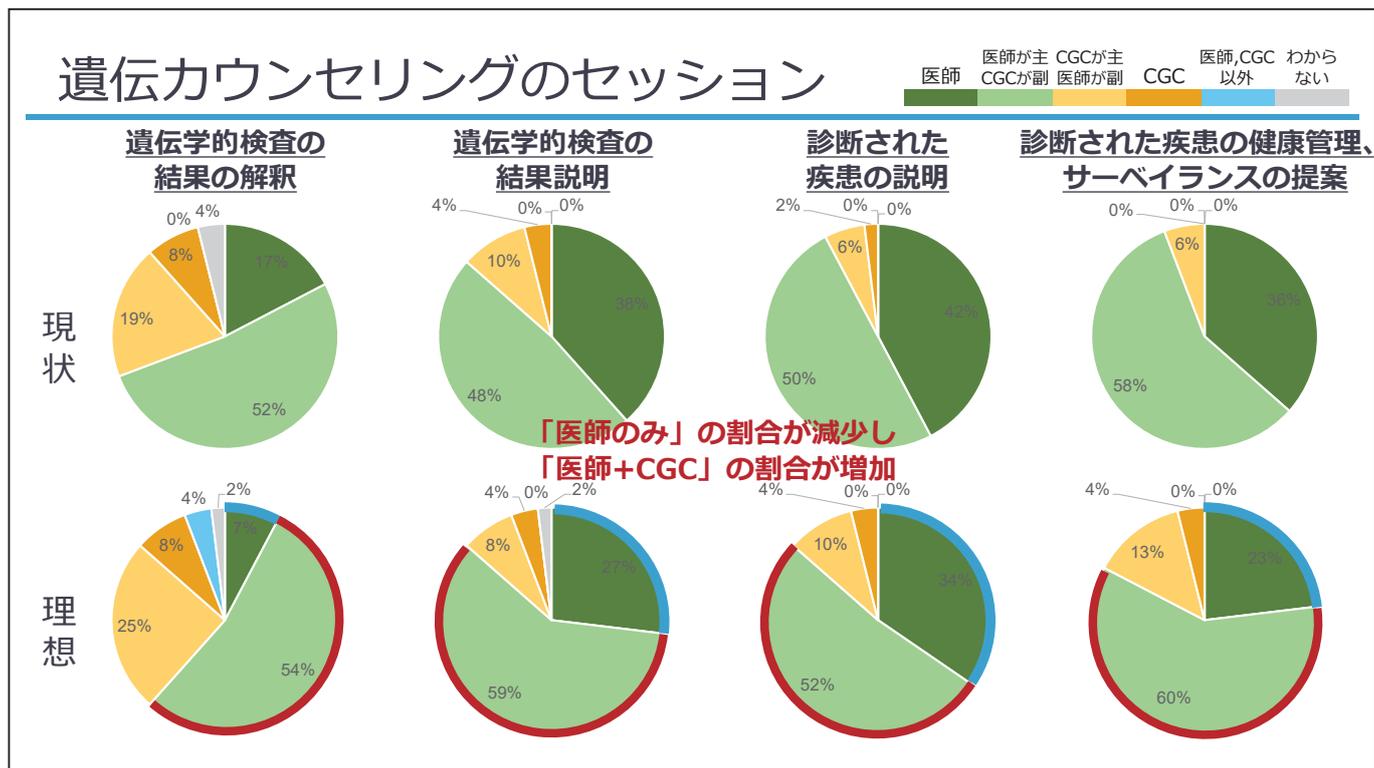
スライド：4



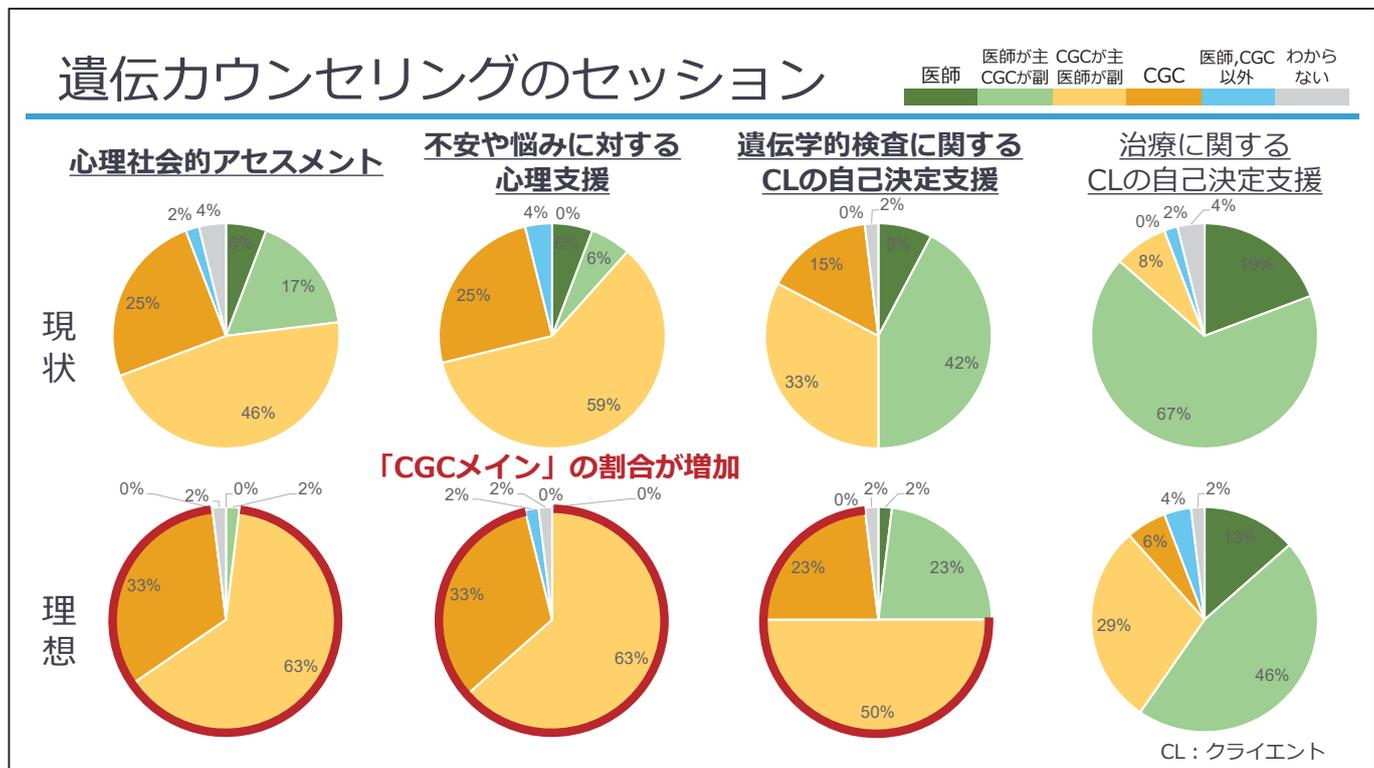
スライド : 5



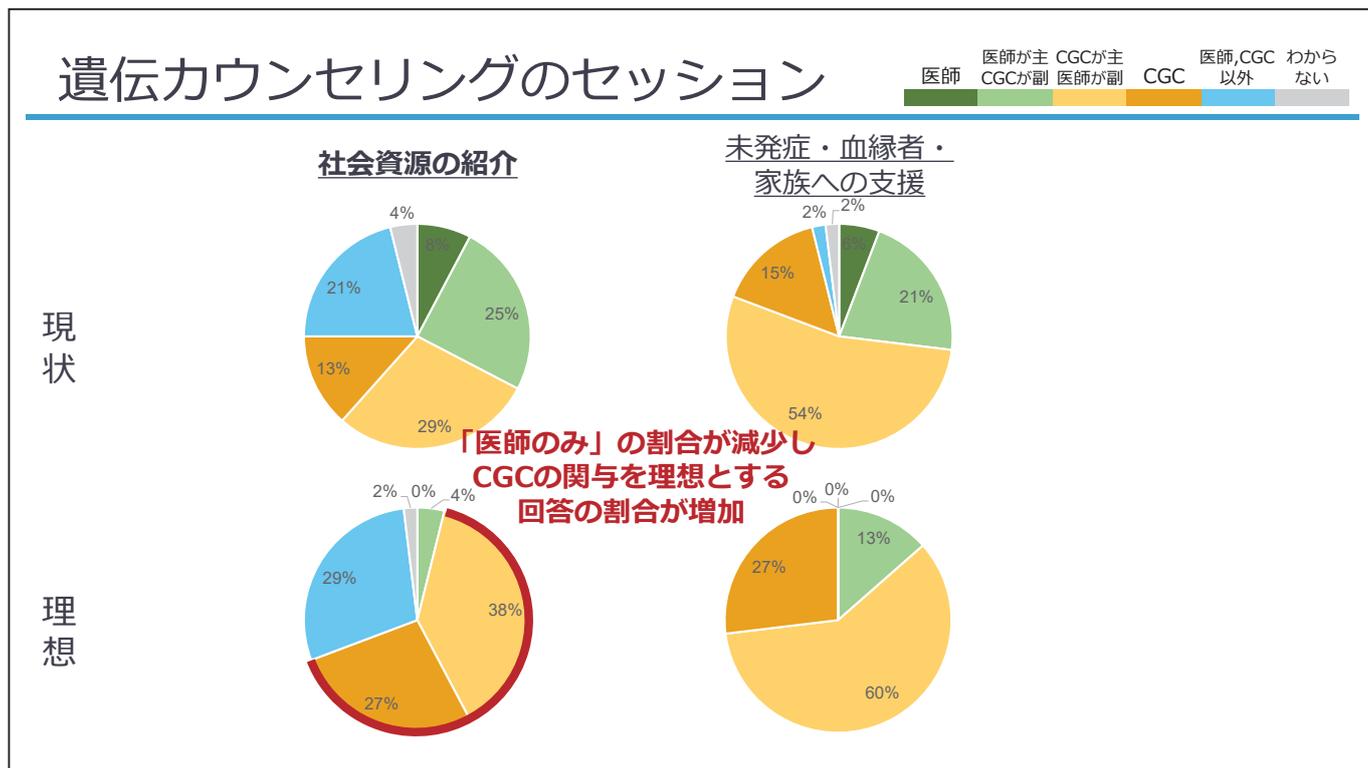
スライド : 6



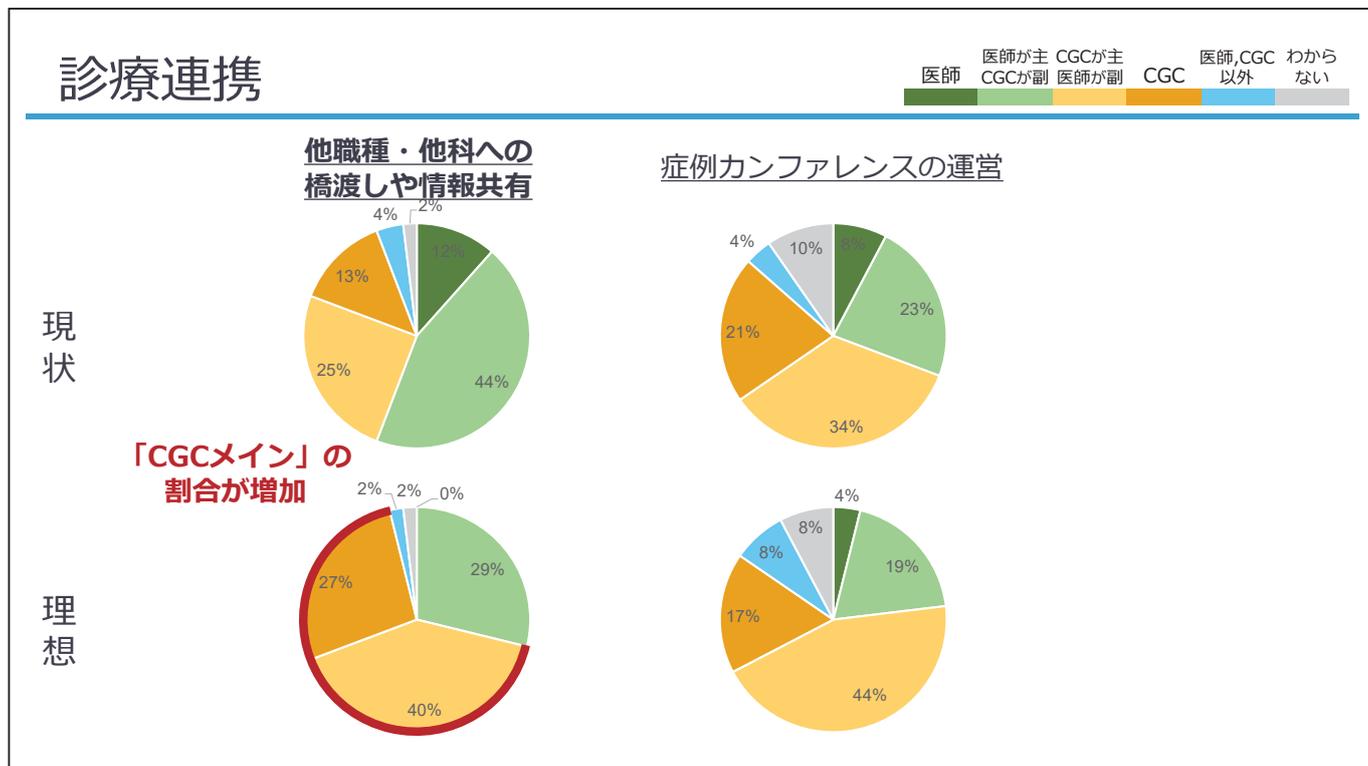
スライド：7



スライド：8

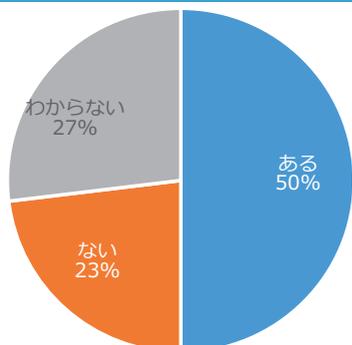


スライド：9



スライド：10

## 現行の医療制度で障害となっているもの



### あると回答：回答例

- 国家資格でないため、法律上での業務範囲が明確でない
- 遺伝学的検査のICや結果説明は、医師でなければ法的にはできない。
- 職種として認定遺伝カウンセラー単独で行って良い範囲に曖昧さがあるため、医師と同席で行う業務が多くなりタスクの分散が難しい場合がある
- 医師が不在の時には、事前のカンファレンスで遺伝学的検査の結果の開示内容について検討済みでも、開示できない。
- CGCの活動が意図せず医師の独占業務に抵触する可能性がある
- CGCの活動が直接診療報酬につながる仕組みがないこと
- どこまでが「診療」なのか、どこまでを遺伝カウンセラーがして良いのかが明文化されていない

**国家資格の不在による職務範囲の不明瞭さ:** CGCが国家資格ではないため、業務範囲や権限が法律上で明確でない。CGCの役割と業務範囲は法律やガイドラインで明確にされておらず、これが業務遂行に影響している。特に、どこまでが「診療」とみなされるか、CGCがどこまで介入できるかが不明確。

**医療チーム内の連携の困難:** 医療行為が許可されていないため、医師とCGCの間の連携に問題があることが示唆されており、効果的なチームワークの実現が難しい状況がある。

**保険医療行為との関係:** 保険適用外のサービスや、医師法による制約が挙げられていた

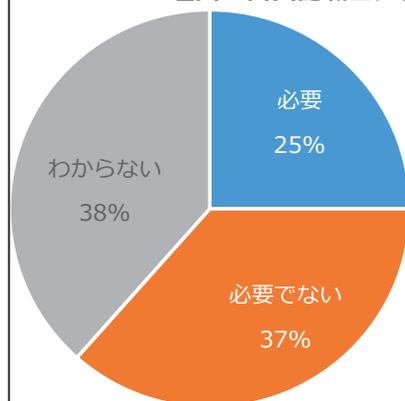
**人材不足と教育:** マンパワー不足や教育関連の問題が指摘されていた。

**経済的および制度的障害:** CGCのサービスが保険適用外であることや、遺伝カウンセリングが独立した医療専門職として認識されていないことが、財政的な支援や業務の実施に影響を与えている。

スライド：11

## CGCは診療領域別の専門分野をもったほうがよいとお考えですか

### 理由：自由記載コメントの要約



### 必要

**特定の領域に深い専門知識を持つことの利点**が強調されており、特に臨床分野では専門性の深い知識が重要であると考えられていた。また、特定分野に対する専門知識を持つことは、その分野における信頼性と効果的なサポートを提供する上で重要とのコメントも多かった。しかし、すべての分野に対応することは現実的ではなく、それぞれの領域に特化した専門家が協力し合うことが効果的だという意見もあった。

### 必要でない

**一般的な知識の重要性:** 多くのコメントは、CGCが一般的な知識を持つべきだと強調していた。理由としては、**CGCの人数が限られている**こと、疾患や遺伝の問題がライフステージによって異なるため、さまざまな領域に対応できる能力が重要であることが挙げられています。また、大学病院などの施設では広範な相談に対応する必要があるとも言及されています。

**専門性の追求:** 一方で、いくつかのコメントは、専門性を高めることの重要性についても言及していた。専門分野を持つことの利点として、雇用の機会の拡大や特定の領域での深い知識が挙げられていた。しかし、**これはCGCの数が十分に多い場合に限られるとの意見**であった。

### わからない

**専門分野を持つことの重要性と、同時に幅広い知識と対応能力の必要性**が述べられていた。施設や地域によっては、専門分野を持つ遺伝カウンセラーが望ましい場合もあれば、複数の領域に対応できる汎用性のあるカウンセラーが求められる場合もある。また、専門性を持つことがキャリアにおける柔軟性を制限する可能性もあるため、個々のカウンセラーが自身のキャリアパスを選ぶ際には、これらの要因を考慮する必要があるという意見があった。

スライド：12

## CGCは診療領域別の専門分野をもったほうがよいとお考えですか？ まとめ

### ・スペシャリストとジェネラリストのバランス

専門分野を持つことはサービスの質を向上させるが、他の領域への対応が狭まるリスクもある。遺伝カウンセリングにおいては、共通する基本的な知識を極めることが重要で、専門性はその人の強みにも弱みにもなり得る。

地方の総合病院など、人材も不足している中で幅広い疾患に対応する施設では、多様な領域に対応できる柔軟性がある専門家が必要。

専門性のある領域を持つことは、職場選びや転職時に制限となる可能性があり、一つの病院で複数の専門分野を持つのが現実的とされる。

専門性を持つことと幅広い対応能力は両方必要であり、現実の状況を考慮すると、専門性だけではなく、総合的な視点も持つ遺伝カウンセラーが求められている。

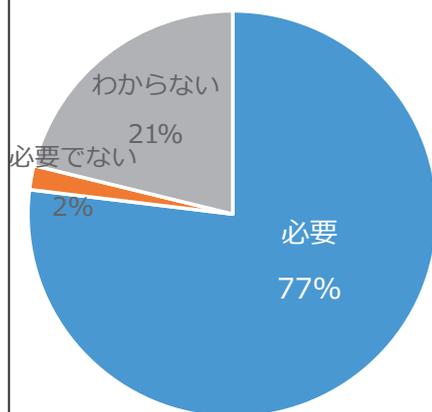
総合的に、回答者のコメントはCGCが全般的な知識を持つことと、可能であれば特定の専門領域を持つことの両方が重要であるという見解を示している。  
しかし、現状では人数や施設の制約から、全般的な知識を持つことがより強調されている傾向にある。



マンパワーの問題が解決できれば？  
30～40年後のCGC像は？

スライド：13

## CGCの国家資格化は必要とお考えですか・1



理由：自由記載の要約

### 必要

**1. 雇用と経済的利益:** 国家資格がCGCの雇用促進と医療機関の経済的メリットにつながると期待される。

**2. 専門職としての地位確立:** 多くのコメントは、遺伝カウンセリングが専門職として認識され確立されることが重要であると述べられていた。資格が専門性と重要性を社会に認識させ、CGCとしての地位向上を図ることができるとされている。

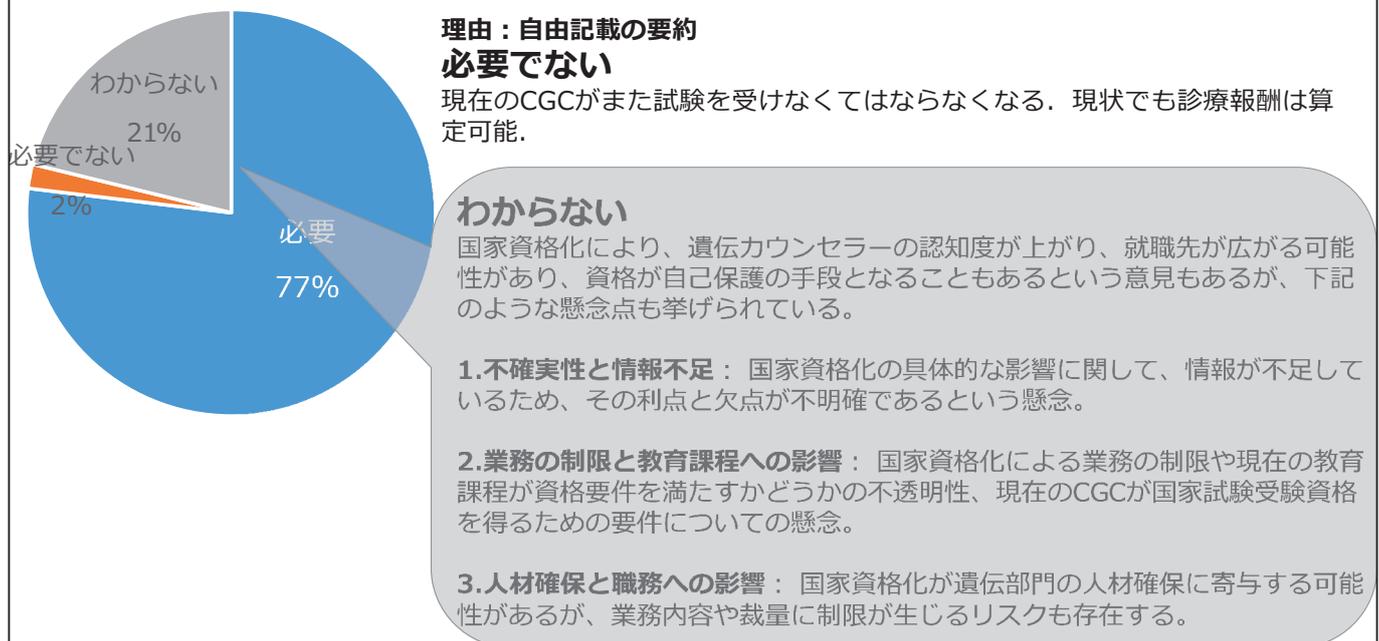
**3. 法的保護と医療活動の明確化:** CGCに対する明確な法的および医療上の地位の必要性が言及されていた。国家資格がCGCに医療行為の法的根拠を与え、社会的信頼を獲得し、許可された活動を明確に定義し、職務の範囲を明確する。さらに待遇改善に寄与すると考えられる。日本ではほとんどの医療専門家が国家資格を持っており、これが彼らの役割を正当化し、保険システムの一部として安定した雇用を保障するという意見もあった。

**4. 教育と品質の向上:** 国家資格化はより多くの人々を認定遺伝カウンセラーという職業の認識を高め、CGCの教育とサービスの品質を高める効果があると期待される。

**5. 保険診療システムとの統合:** 国家資格化によりCGCのサービスが保険診療のシステムに組み込まれ、安定した雇用と職務の明確化につながることが期待される。

スライド：14

## CGCの国家資格化は必要とお考えですか・2



スライド：15

### 1. CGCの業務について現実と理想の乖離を埋めるためには、CGCとして何が出来るか？ 各グループのご意見

- ・一般の方や院内外の他職種へCGCの周知が必要である。市民公開講座や院内外での勉強会や、カンファレンスを通して、周知していく方法がある。CGCが積極的にアイデアを出していくことも重要である。
- ・遺伝カウンセラーや遺伝部門で完結させず、他部門(検査科など)他職種(看護師や事務職など)と連携や分業をする。医療安全を考慮したシンプルな体制づくりも重要である。
- ・業務範囲が広いため、よりクライアントに寄り添う業務に専念するためには、専門的な業務の明文化が必要である。協会として定義を作成することはどうか。
- ・CGCの雇用を増やす。
- ・CGCへのアクセスをやすくするように、クリニックや市役所などでCGCが働くことも挙げられる。

スライド：16

## 2.国民の期待に応えるためには、どんな特徴を持つ 認定遺伝カウンセラーが必要か？ 各グループのご意見

どんな期待や潜在的なニーズがあるのか

- ・ 遺伝性疾患や検査に関する全般的・広範な知識、カウンセラースキルがあることが前提であること
- ・ 興味を持ってもらう話題やコミュニケーションスキルがあること
- ・ 一般の方向けに調査し、国民の「遺伝」へのイメージの変化や潜在的なニーズの拾い上げ、満足度などを数字で見える化していく。
- ・ 他の医療者からのイメージなどを知ることも重要か。
- ・ 教育・研究などの外向きの発信をしていくこと。
- ・ 遠隔地にいる兄弟、子どもなどにつないでいくような、空間的支援も遺伝カウンセラー同士の連携もある。
- ・ 時間の巻き戻しを行うことも多い。子から親、祖父母に対応する必要がある場合もある。
- ・ 「時空を超えた」支援ができる職種で、長期的な支援を行うことのできる職種。

スライド：17

2023年11月23日（木・祝）

## 我が国の認定遺伝カウンセラーの育成

川目 裕  
(かわめ ひろし)

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部  
東北大学東北メディカル・メガバンク機構客員教授

スライド：1

## 我が国の認定遺伝カウンセラーの誕生

- **2005年**，我が国で初めての認定遺伝カウンセラーが誕生  
**356名（2022年12月）**

The screenshot shows the homepage of the Certified Genetic Counselor System Committee. At the top, it says "認定遺伝カウンセラー制度委員会" (Certified Genetic Counselor System Committee) with two logos. Below this are navigation links: "ホーム" (Home), "認定遺伝カウンセラー制度について" (About the Certified Genetic Counselor System), "既に資格を取得されている方へ" (For those who have already obtained the qualification), "資格取得を目指す方へ" (For those aiming to obtain the qualification), "事務手続き" (Administrative Procedures), "資料" (Materials), and "リンク集" (Link Collection). There are also links for "サイトマップ" (Site Map) and "お問い合わせ" (Contact Us). A text box at the bottom states: "認定遺伝カウンセラーは、日本遺伝カウンセリング学会 と 日本人類遺伝学会 が共同認定する資格です。" (Certified Genetic Counselors are a qualification jointly certified by the Japanese Society for Genetic Counseling and the Japanese Society for Human Genetics.)

2

スライド：2

## 認定遺伝カウンセラーは米国で誕生した

- 1947年, 遺伝カウンセリングという用語を, Sheldon C. Reedという Minnesota大学にて遺伝相談をおこなっていた遺伝学者が提唱した
- Reedは, 遺伝カウンセリングを“a kind of genetic social work without eugenic connotations”と述べているように, 優生的な思想と一線を画した医療の実践サービスと位置付けた.
- その後, 人の遺伝学の知識の増加や出生前羊水検査など技術の進歩を受けて, 「遺伝カウンセリング」を専門的に担当する専門職の必要性が生まれた.
- 1969年, ニューヨークのSarah Lawrence Collegeの大学院で遺伝カウンセリングを担う専門職の養成の開始
- 1971年, 世界で初めての遺伝カウンセラーが誕生

Marks JH, Richter ML. The genetic associate: a new health professional. Am J Public Health. 66:388-90,1976

スライド : 3

## Sarah Lawrence College



1969 北米で修士レベルの養成が開始

1971 10名の“genetic associates”  
(後にgenetic counselor)



設立当時の実習風景

SLC HPより引用

4

スライド : 4

## 専門職としての認定遺伝カウンセラー

- 1979年, 遺伝カウンセラーの職能団体であるNational Society of Genetic Counselors (NSGC) が組織化
- 1981年, 遺伝カウンセラーの専門職の養成と資格認定が制度として整えられてABMG (American Board of Medical Genetics)始動. 現在, ABGC (American Board of Genetic Counseling) が, その資格認定や養成のための大学院のプログラムの認定等の管理
- ABGCによって認定された養成プログラムを修了し, 認定試験に合格すると認定遺伝カウンセラー (Certified Genetic Counselor : CGC)の資格が得られる.
- 2012年, 北米では, The Accreditation Council of Genetic Counseling (ACGC)により大学院修士課程のプログラムの認定制度開始.
- 現在, 56 (米国), 4 (カナダ) のプログラムが, それぞれ特徴あるカリキュラムを提供している.

American Board of genetic Counseling <https://www.abgc.net/>

The Accreditation Council of Genetic Counseling <https://www.gceducation.org/>

スライド : 5

## 我が国での認定遺伝カウンセラーの歩み

- 1998年, 我が国の遺伝医療システムの構築をめざした研究班 (厚生労働科 研: 主任研究者: 古山順一) が結成され遺伝医療に関わる専門職の養成についての研究が開始
- 2000年, 非医師による認定遺伝カウンセラーの養成と資格化に関する研究が開始
- 2002年, 育成は大学院修士レベルが適切, 研究成果のひとつとして臨床遺伝専門医の認定制度が発足
- 2003年, 研究班で策定された到達目標, カリキュラムを用いた, 初めての遺伝カウンセラー育成の専門養成修士課程が開設 (信州大学大学院, 北里大学大学院)
- 2005年, 日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会共同の認定遺伝カウンセラー資格認定に関わる制度委員会が発足し, 第1回の認定遺伝カウンセラー認定試験がおこなわれ, 我が国で初めての5名の認定遺伝カウンセラーが認定された.

認定遺伝カウンセラー制度委員会 資料 <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/Data.html>

スライド : 6

## 育成する認定遺伝カウンセラーの人材像

1. 遺伝医療を必要としている患者や家族への  
情報提供（適切な遺伝情報や社会の支援体勢など）  
心理社会的サポート  
→ 当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職
2. 独立した立場から患者を援助
3. 遺伝カウンセリングに関する一定の実地修練後、資格認定
  - 最新の遺伝医学の知識
  - 専門的なカウンセリング技術
  - 倫理・法的・社会的課題（Ethical-legal-social issues: ELSI）
  - 主治医や他の診療部門との協力関係の構成・維持
4. 様々なバックグラウンド  
医療系、心理系、生物系、人文・社会福祉系など

「厚生労働科研報告書：認定遺伝カウンセラー制度研究の歩み」より

スライド：7

## 日本認定遺伝カウンセラー協会と倫理綱領

- 2010年、日本認定遺伝カウンセラー協会の設立
- 2011年、倫理綱領の策定

### 認定遺伝カウンセラー倫理綱領

2011年6月18日 制定

#### 前文

認定遺伝カウンセラーは、遺伝医学やカウンセリングの知識と技術をもって、医療や社会に貢献することを旨として創設された専門職である。遺伝医学・医療が進歩するなか、我々は臨床、研究、教育を含む多分野にわたってその活動に努めるものである。この倫理綱領により、自らの専門的活動がもつ責任を明らかにし、役割を遂行するために、認定遺伝カウンセラーが遵守すべき基本的事項を定めるものとする。

#### 条文

1. 人々の基本的な権利を尊重する
2. 個人、社会における多様な価値観を尊重する
3. 個人の自律的意思決定を支援する
4. クライアントの意向、信条、家族関係や文化的伝統を尊重する
5. 正確で十分な最新の情報を入手し、適切な形で情報提供する
6. 対象者の情報の守秘に努め、専門職としての判断のもとに必要と認められた場合以外は他者に開示してはならない
7. 認定遺伝カウンセラーの職域として、あるいは個人の能力で対応することが困難な場合には、他の適切な専門家に紹介する
8. 他職種の専門性を尊重し、相互の連携・協働に努める
9. 能力向上と維持のための自己研鑽に努める
10. 職責を全うするため、心身の健康管理に努める
11. 実践および研究、教育の取り組みを通して、認定遺伝カウンセラーとしての専門的知識・技術の発展に寄与する
12. 遺伝学的情報の発信や遺伝医療の充実に努める
13. 法律を遵守し、関連する指針に従って業務にあたる
14. 認定遺伝カウンセラーとしての社会的信用を損なうような行為を行わない

スライド：8

## 認定遺伝カウンセラーは遺伝カウンセリングの担い手

- 2011年, 日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

“現在, わが国には, **遺伝カウンセリング担当者**を養成するものとして, 医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」と**非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」**があり, いずれも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認定している”

スライド : 9

## 認定遺伝カウンセラー®

- 2019年, “認定遺伝カウンセラー”の名称が, 商標登録を行う  
(登録番号 : 第6115393号)
- 両学会にて認定された認定遺伝カウンセラー以外は, 認定遺伝カウンセラーという名称を利用することはできない.  
メディアや論文, 新聞, 雑誌, インターネット等において, 認定遺伝カウンセラーという文言を使用される場合は, “®”マークとの併用を推奨

スライド : 10

## 新しい到達目標

- **2022年**, 認定遺伝カウンセラー®の基盤となるコンピテンシーを「認定遺伝カウンセラー到達目標」としてまとめる
- “認定遺伝カウンセラーとして認定されるには、知識、技術、態度の全てにおけるコンピテンシーを修得する必要があります。なお、本到達目標に記載された「参考項目」はあくまでも学ぶべき項目の例であり、記載された内容を参考として研鑽してください。”

スライド：11

## 認定遺伝カウンセラー制度委員会

- 日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会との共同の委員会
- 委員会業務
  - 資格認定（認定遺伝カウンセラー認定試験の運営）
  - 資格更新認定
  - 指導者資格認定, 更新認定
  - 養成課程の認定
  - 養成課程の到達目標策定
  - 更新単位認定 等
- 歴代委員長
  - 2005-2009 千代豪昭 先生
  - 2009-2019 川目 裕
  - 2019-現在 三宅秀彦 先生

スライド：12

## 育成する認定遺伝カウンセラーの人材像

1. 遺伝医療を必要としている患者や家族への  
情報提供（適切な遺伝情報や社会の支援体勢など）  
心理社会的サポート  
→ 当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職
2. 独立した立場から患者を援助
3. 遺伝カウンセリングに関する一定の実地修練後、資格認定
  - 最新の遺伝医学の知識
  - 専門的なカウンセリング技術
  - 倫理・法的・社会的課題（Ethical-legal-social issues: ELSI）
  - 主治医や他の診療部門との協力関係の構成・維持
4. 様々なバックグラウンド  
医療系、心理系、生物系、人文・社会福祉系など

「厚生労働科研報告書：認定遺伝カウンセラー制度研究の歩み」より

スライド：13

## 遺伝カウンセラーに必要なコアな技能

Core skills of genetic counselors  
(NSGC 2008-2009 NSGC Task Force)

1. 深く広範な遺伝学の知識
2. 複雑な情報を、様々な対象へ、分かり易く妥当な方法で、翻訳し、伝えることができる能力
3. 優れた対人関係スキル、感情知性、自己認識
4. 複雑な問題を分析、解析する能力
5. 研究の能力（自己への教育）
6. 深い医療健康管理サービスの知識

14

スライド：14

## 認定遺伝カウンセラーの独自性（ユニーク性）

1. **provide expertise in clinical genetic**  
深く，広く，最新の遺伝医学，遺伝性疾患，先天異常，遺伝学的検査の知識
2. **counsel and communicate with patients on matters of clinical genetics**  
カウンセリング（心理的側面への基本的対応），コミュニケーション・スキル（情報提供・教育，啓発，チーム・アプローチ，コラボ）
3. **provide genetic counseling services in accordance with professional ethics and values**  
専門職としての倫理観，価値観からの遺伝カウンセリング

Scope of Practice statement June2007, NSGC

15

スライド：15

## Genetic Counselors in “Evolving(Nontraditional) Roles”

- 研究
  - 分子遺伝学研究，ゲノム研究，遺伝カウンセリング学研究者，検査会社，製薬会社などでの研究のコーディネーター
- Policy maker
  - バイオテック企業等での倫理方針のアドバイザー，遺伝関連の政策，ガイドラインの専門家
- 民間企業
  - バイオテック企業，検査，製薬企業での社員教育，消費者むけ啓発，営業，コンサルテーション，プロジェクト開発，ディレクター
- 公衆衛生，社会福祉でのアウトリーチ
  - 保健センター，NPOでのアウトリーチ活動とその計画や主導，啓発，患者支援団体の支援，正確な情報の提供
- 大学教員
  - 養成プログラムの教員，ディレクター，医学，保健教育機関での教員

A Guide to GC 2<sup>nd</sup> Ed, pp.532 16

スライド：16

スクリーン視聴ありがとうございました



の、論点整理

# CGCに係る法制度上の課題

WS5 スーパーバイザー

西垣 昌和

国際医療福祉大学大学院遺伝カウンセリング分野 教授

日本認定遺伝カウンセラー協会 理事長

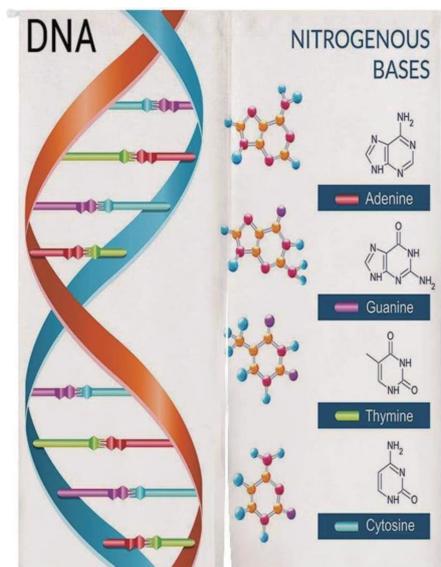
スライド：1

## 「遺伝カウンセリング」にまつわる法の議論

### すれちがいがち

医行為？

不正請求？



無資格医療？

業務独占違反？

スライド：2

## すれ違いの本質を考える

- そもそも「遺伝カウンセリングとは何か」という前提条件の認識

遺伝カウンセリングの定義  
が3つ!?

旧

現

公

スライド：3

## 10学会ガイドライン→医学会ガイドライン

旧

2003

現

2011

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。

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、

- 1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、
- 2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、
- 3) インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、

などが含まれる。

NSGC 2006

スライド：4

# 10学会ガイドライン

旧 2003

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。

## 臨床遺伝学的診断

## 遺伝医学的判断

## 医療行為\*

遺伝カウンセリングは、  
診断を含む一連の医療行為  
→医師が行うことを前提

\*医療行為 = 医行為ではない(のちほど)

スライド：5

# 医学会ガイドライン(NSGCの定義)

2011

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、

- 1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、
- 2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、
- 3) インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、

などが含まれる。

NSGC 2006

「遺伝カウンセラーが何をするか」ではなく

「遺伝カウンセリングとは何か」を記述することを目的とした定義

遺伝カウンセラーには他にも様々なコンピテンシーが求められる

スライド：6

## 「遺伝カウンセリング」の法的課題の議論



- 遺伝カウンセリングを「診断を含む一連の医療行為」として議論するのか、それをうける人々への「適応支援」として議論するのかで土俵が全く異なる

スライド：7

## 「遺伝カウンセリング」の法的課題の議論



公

スライド：8

## 公的な遺伝カウンセリングの定義



- 診療報酬上の定義
  - 遺伝カウンセリング加算

### D026 検体検査判断料の2 遺伝子関連・染色体検査判断料

通知(9)

「注6」に規定する遺伝カウンセリング加算は、**臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が**、区分番号「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」のうち、マイクロサテライト不安定性検査（リンチ症候群の診断の補助に用いる場合に限る。）、区分番号「D006-4」遺伝学的検査、区分番号、「D006-18」BRCA1/2 遺伝子検査又は区分番号「D006-20」角膜ジストロフィー遺伝子検査を実施する際、以下のいずれも満たした場合に算定できる。

**ア** 当該検査の実施前に、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明等を含めたカウンセリングを行っていること。

**イ** 患者又はその家族等に対し、当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行っていること。

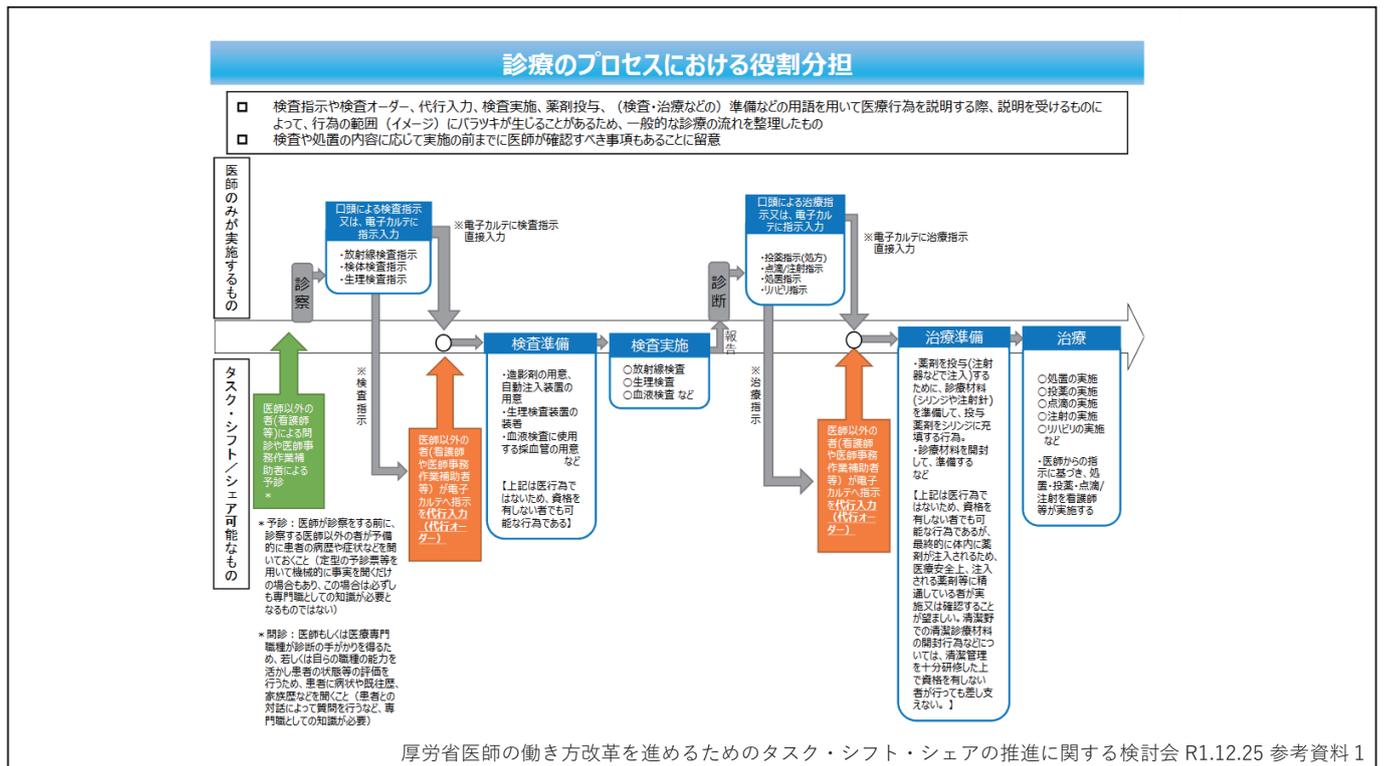
臨床検査(血液検査←医行為)という、一連の医療行為の一部として位置付け

スライド：9

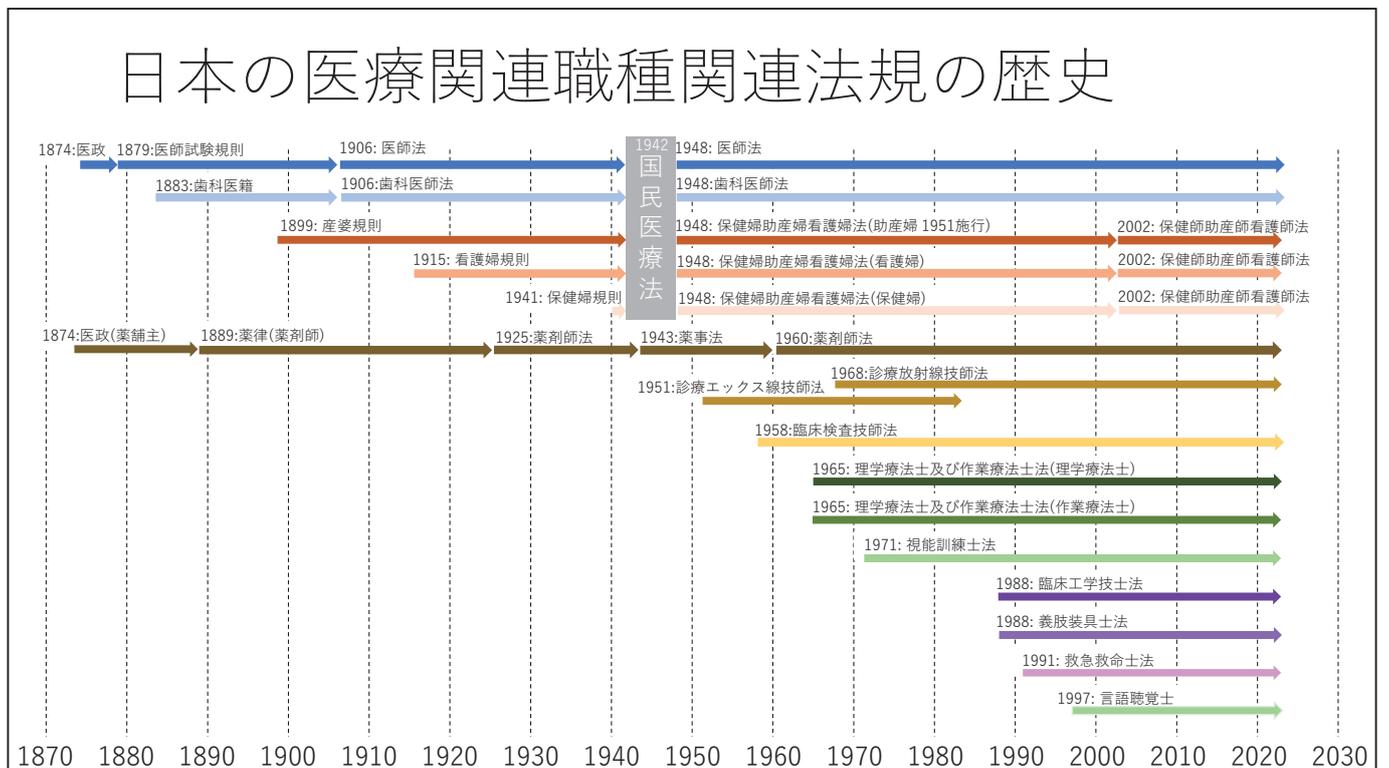
## 診療報酬と専門職

- 診療報酬：医療技術や薬剤について、国が一律に管理し定める「公定価格」
  - 国の管理/規制のもとに運用
- 公定価格を定める対象も、国の管理/規制のもとにある人員によってなされる行為、薬剤等
  - 国(法)の管理/規制のもとにある人員 = 国家資格職

スライド：10



スライド : 11



スライド : 12

# 専門職と法

- 法によって管理・規制される職種 = 国家資格職
- 目的, 役割が法によって定められ, 管理・規制される

## 医師法

### 第一条【医師の職分】

医師は、医療及び保健指導を掌ることによつて公衆衛生の向上及び増進に寄与し、もつて国民の健康な生活を確保するものとする。

### 第一七条【非医師の医業禁止】

医師でなければ、医業をなしてはならない。

医業：当該行為を行うに当たり、医師の医学的判断及び技術をもってするのでなければ人体に危害を及ぼし、又は危害を及ぼすおそれのある行為（「医行為」）を、反復継続する意思をもって行うこと

## 保助看法

### 第五条【看護師】

この法律において「看護師」とは、厚生労働大臣の免許を受けて、傷病者若しくはじよく婦に対する療養上の世話又は診療の補助を行うことを業とする者をいう。

### 第三十一条【看護師の業務独占】

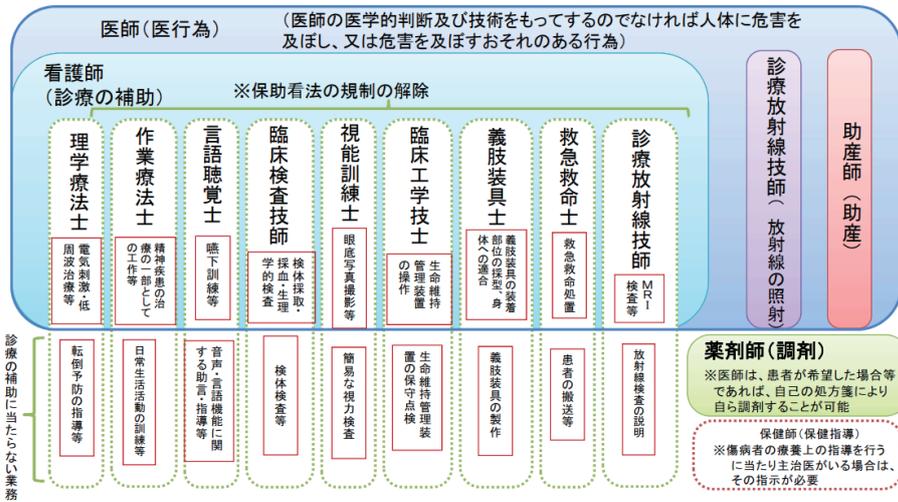
看護師でない者は、第五条に規定する業をしてはならない。ただし、医師法又は歯科医師法（昭和二十三年法律第二百二号）の規定に基づいて行う場合は、この限りでない。

スライド：13

## 診療の補助について（歯科領域を除く）

- 業務独占とされている職種は、医師、薬剤師、助産師、看護師及び診療放射線技師。
- 診療放射線技師とその他の医療関係職種については、看護師の業務独占を一部解除する形で、診療の補助の一部を実施することができる。
- 医師の指示の必要性の有無は医療関係職種の行う行為が診療の補助に該当するか否かによって決まることになり、当該行為が行われる場所とは関連がない。

診療 = 診察 + 診断 + 治療



厚労省検討会 R1.11.8 参考資料2

スライド：14

## CGCに係る法制度上の課題に関する議論



「診療の補助」業務可能な職種(→現状では看護師)がその範囲内で実施することは可  
ただし、診療報酬の請求はできない



医行為、その他の独占業務に該当しない\*

\*「問診」には該当する可能性

「遺伝カウンセリング」は何を指すか、についてコンセンサスが必要

スライド：15

## 遺伝カウンセラーの「業」をどう定義する？

Type A：診療の補助業務の明確化タイプ(理学療法士及び作業療法士法)

(定義)

**第二条** この法律で「**理学療法**」とは、身体に障害のある者に対し、主としてその基本的動作能力の回復を図るため、治療体操その他の運動を行なわせ、及び電気刺激、マツサージ、温熱その他の物理的手段を加えることをいう。

2 この法律で「**作業療法**」とは、(略)

3 この法律で「**理学療法士**」とは、厚生労働大臣の免許を受けて、**理学療法士**の名称を用いて、医師の指示の下に、**理学療法**を行なうことを業とする者をいう。

4 この法律で「**作業療法士**」とは、(略)

※言語聴覚士法はA,Bの中間

Type B：診療の補助業務としないタイプ(公認心理士法)

(定義)

**第二条** この法律において「**公認心理師**」とは、第二十八条の登録を受け、**公認心理師**の名称を用いて、保健医療、福祉、教育その他の分野において、心理学に関する専門的知識及び技術をもって、次に掲げる行為を行うことを業とする者をいう。

一 心理に関する支援を要する者の心理状態を観察し、その結果を分析すること。

二 心理に関する支援を要する者に対し、その心理に関する相談に応じ、助言、指導その他の援助を行うこと。

三 心理に関する支援を要する者の関係者に対し、その相談に応じ、助言、指導その他の援助を行うこと。

四 心の健康に関する知識の普及を図るための教育及び情報の提供を行うこと。

(連携等)

**第四十二条** 公認心理師は、その業務を行うに当たっては、その担当する者に対し、保健医療、福祉、教育等が密接な連携の下で総合的かつ適切に提供されるよう、これらを提供する者その他の関係者等との連携を保たなければならない。

2 公認心理師は、その業務を行うに当たって心理に関する支援を要する者に当該支援に係る主治の医師があるときは、その指示を受けなければならない。

スライド：16

第21回  
全国遺伝子医療部門連絡会議

WS6: 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

令和5年11月23日 (金)

WS6 リーダー 片岡祐子 岡山大学、荒井康裕 横浜市立大学  
サポートスタッフ 姫路赤十字病院 藤田裕子  
岡山大学病院 加藤芙美乃  
横浜市立大学附属病院 高塚美衣

スライド：1

WS6: 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング 参加メンバー グループ

グループ	役割	お名前	資格1	資格2	勤務先	部署名
A	リーダー	片岡祐子	臨床遺伝専門医,医師		岡山大学病院	聴覚支援センター
A	司会	野口佳裕	臨床遺伝専門医,医師		信州大学医学部附属病院	人工聴覚器学講座
A	書記	加藤芙美乃	認定遺伝カウンセラー		岡山大学病院	臨床遺伝子診療科
A		浅井喜美子	看護師		岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター
A		小笠原徳子	臨床遺伝専門医,医師		札幌医科大学附属病院	耳鼻咽喉科
A		近藤麻子	認定遺伝カウンセラー		愛知医科大学	
A		佐藤友紀	認定遺伝カウンセラー		大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部
A		福田憲太郎	医師		東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科
A		三谷彰俊	医師		関西医科大学附属病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科
B	リーダー	荒井康裕	臨床遺伝専門医,医師		横浜市立大学附属病院	耳鼻咽喉科・頭頸部外科
B	司会	兵庫美砂子	臨床遺伝専門医		京都府立医科大学附属病院	耳鼻咽喉科
B	書記	高塚美衣	臨床検査技師,その他	遺伝カウンセラー	横浜市立大学附属病院	遺伝診療科
B		島田重紀	臨床遺伝専門医,医師		徳島大学病院	耳鼻咽喉科
B		畠山未来	認定遺伝カウンセラー		名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター
B		原真祐子	看護師,助産師	登録手話通訳者2級	金沢大学附属病院	
B		堀江理恵	医師		京都大学医学部附属病院	耳鼻咽喉科
B		山内泰子	認定遺伝カウンセラー		川崎医科大学附属病院	遺伝診療センター
C	司会	松水達雄	臨床遺伝専門医,医師		国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター
C	書記	藤田裕子	看護師,認定遺伝カウンセラー		姫路赤十字病院	遺伝診療部
C		石堂佳世	認定遺伝カウンセラー		茨城県立中央病院	遺伝子診療部
C		石野 岳志	医師		広島大学病院	耳鼻咽喉科
C		上原奈津美	臨床遺伝専門医,医師		神戸大学医学部附属病院	耳鼻咽喉科
C		川村真亜子	認定遺伝カウンセラー	ジェネティックスエキスパート	東北大学病院	遺伝科
C		小林有美子	臨床遺伝専門医,医師		岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター	臨床遺伝学
C		末松真弓	医師		京都府立医科大学附属病院	耳鼻咽喉科
C		浜之上はるか	臨床遺伝専門医,医師		横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科

スライド：2

### WS6: 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

#### アジェンダ、タイムスケジュール

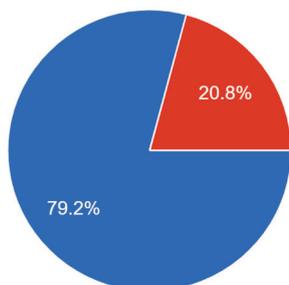
9:10 ~ 9:15	1. WS6 挨拶 (片岡)、サポートスタッフ挨拶
9:15 ~ 9:55	2. WS6 リーダーより事前アンケート結果と事前プレゼンの提示 荒井、片岡 ~ブレイクアウトルームへ移動~
10:00 ~ 11:00	3. グループメンバー自己紹介 4. ディスカッション (グループA (1,4), グループB (3,4), グループC (2,4)) 1. 遺伝カウンセリング現況 整えるべき診療体制は何か? 2. 症候群性難聴について 整えるべき診療体制は何か? カウンセリングのポイントは? 3. 遺伝性難聴における発症前診断について 4. 遺伝性難聴における着症前診断について
11:00 ~ 11:20	サブグループ内でまとめ、資料作成
11:20 ~ 11:55	全体集合 グループ発表、まとめ資料作成
11:55 ~ 12:00	結びの挨拶 (荒井)

スライド：3

### アンケート結果 ディスカッション1、2、3 WS6：遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

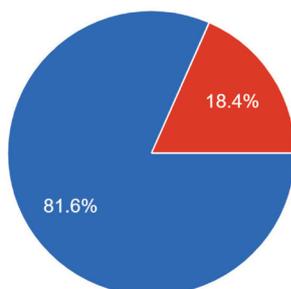
6-1：貴施設では、難聴遺伝学的検査を実施していますか？  
(N=48)

● 1 はい  
● 2 いいえ



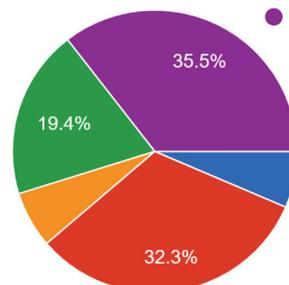
6-2：貴施設では、実際に遺伝性難聴のカウンセリングを2022年度に実施しましたか。  
(N=38)

● 1 はい  
● 2 いいえ



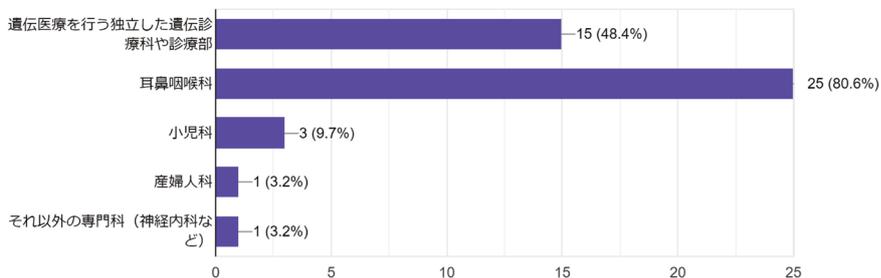
6-3：貴施設において2022年度に実施した遺伝性難聴のカウンセリングについて合計件数を教えてください。(N=31)

● 1件のみ  
● 2～5件  
● 6～9件  
● 10～19件  
● 20件以上

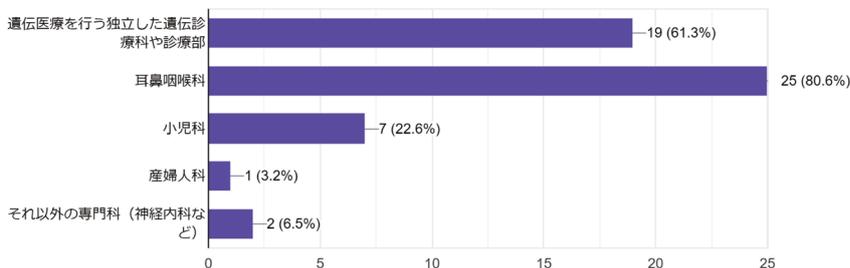


スライド：4

6-4:非症候群性難聴の遺伝カウンセリングを実施する医師の専門科を教えてください。(複数回答可) (N=31)

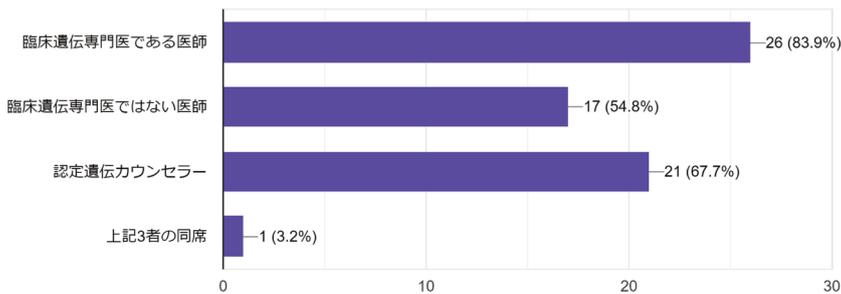


6-5:症候群性難聴の遺伝カウンセリングを実施する医師の専門科を教えてください。(複数回答可) (N=31)

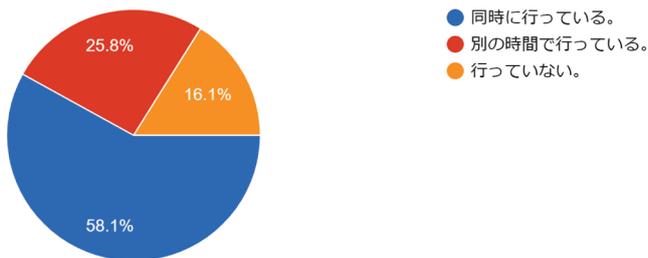


スライド : 5

6-6:遺伝カウンセリングを実施する医療者を次の中から選択してください。(複数回答可) (N=31)

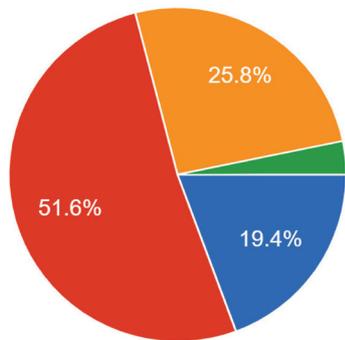


6-7:カウンセリングを実施する際に、難聴に対するカウンセリング(聴力や聴力予後、聴覚保障について)を行なっていますか?(N=31)

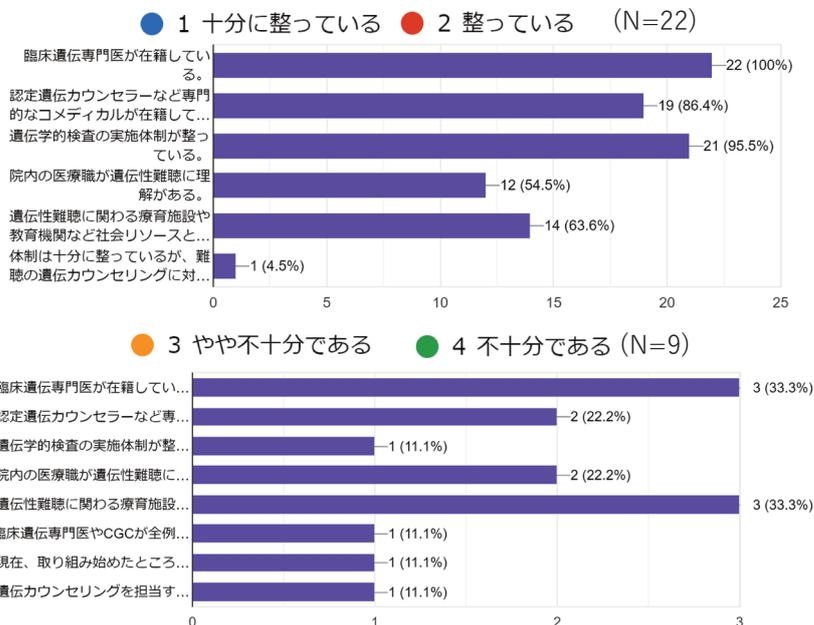


スライド : 6

6-8, 6-9: 貴施設では、遺伝性難聴の遺伝カウンセリングへの対応体制は十分に整っていると感じますか。4段階で評価をお願いします。(N=31)

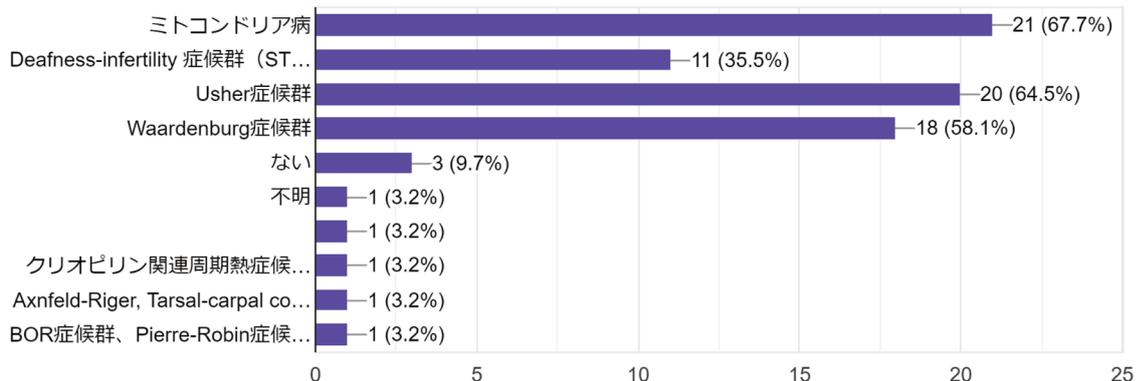


- 1 十分に整っている
- 2 整っている
- 3 やや不十分である
- 4 不十分である



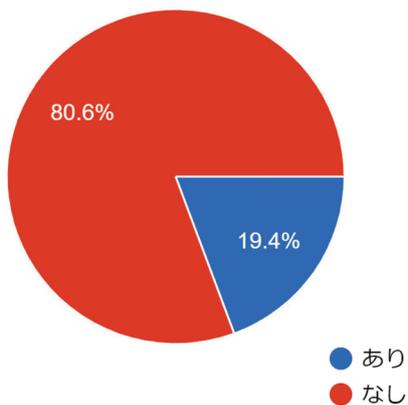
スライド：7

6-10: 貴施設において遺伝性難聴の遺伝カウンセリングを実施された例で、経験のある症候群性難聴の症例を教えてください。(N=31)

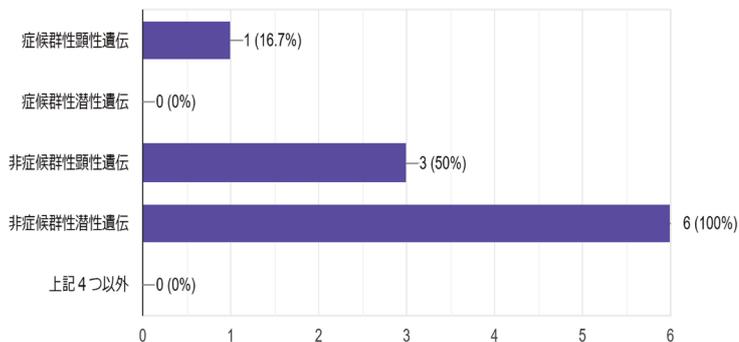


スライド：8

6-11：貴施設において遺伝性難聴のカウンセリングを実施された例で、発端者の次世代もしくは次子以降の遺伝学的検査による発症前診断を希望された症例はありますか？(N=31)

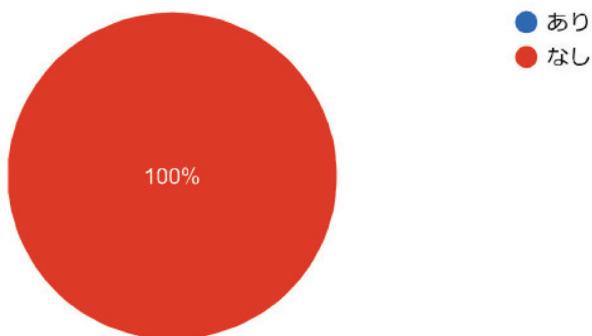


6-12:10であり答えた症例は以下のうちどれでしたか？（複数選択可）N=6



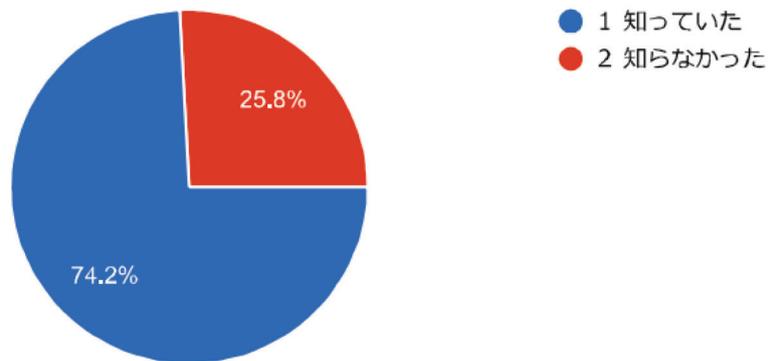
スライド：9

6-13：  
貴施設において遺伝性難聴のカウンセリングを実施された例で、出生前および着床前遺伝学的検査（PGT-M）を希望された症例はありますか？  
(N=31)



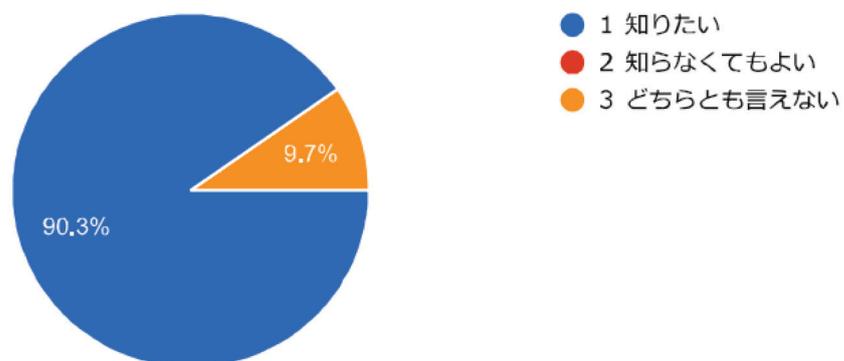
スライド：10

6-14 :  
 2022年度に着床前遺伝学的検査 (PGT-M) の範囲が拡大しまし  
 たが、それを知っていましたか。  
 (N=31)



スライド : 11

6-15 :  
 着床前遺伝学的検査 (PGT-M) の適応等に関する情報を知りたいと思  
 いますか。  
 (N=31)



スライド : 12

## 自由記載

エントリー	遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの経験がないが、遺伝カウンセリングの際に注意すること、検査を希望するクライアントやその両親の思いの実際について知りたい。
現状	先天性難聴と若年性感音難聴の遺伝学的検査の使い分け
	拡大難聴パネルの臨床応用、全国展開
	遺伝性難聴の保険適応の遺伝学的検査の解析対象が増えたことによる現状と、考えられる問題点
	検査結果の病的意義を正確に解釈することの必要性をどのように考えるか
アドバンスト	多くの難聴遺伝子の分子生物学的メカニズム解明が進んでいない点について 先天性難聴にて2次スクリーニングまでで病原性のあるバリエーションが見つからなかった場合の、3次スクリーニングがどのように展開されているかを知りたい。（どのような時に3次スクリーニングの解析に進むのか、その場合の連絡はどのようなタイミングで行われるのか、など）
PGT-M	PGT-Mについて、今後様々な疾患に対する相談が出てくると予想されます。難聴に関わる疾患についても、PGT-Mについてまずは議論をしていくことは必要かと思えます。皆様のご意見をお聞きしたいです。
	PGT-M審査対象疾患の拡大により、先天性難聴をはじめとした耳鼻咽喉科疾患が関わってくるか。他科の状況も含めて知りたい。妊娠前に、次子の遺伝に関して遺伝学的検査等の手段を聞かれた際に、耳鼻咽喉科医としてどのような情報提供をすべきか。審査に提出する際に必要な情報提供や審査のシステムについてを知りたい。

スライド：13

## ディスカッションI：遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの現況 整えるべき診療体制は何か？

### ディスカッションポイント

#### 1. 遺伝カウンセリング体制 現状と課題、在り方について

検査をはじめていない場合？

人材不足：対応可能な人材育成、難聴カウンセリングの一般化

研修/教育体制の拡充、学生教育の充実

資材不足：カウンセリングで導入しやすい資材やプログラム

カウンセリング内容：遺伝について 難聴について

カウンセリングの実施：症候群性の場合、非症候群性の場合

臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーとの連携

院内の遺伝性難聴への理解

遺伝性難聴に関わる療育施設や教育機関など社会リソースとの連携

スライド：14

### 遺伝性難聴に関連するガイドライン・資料

#### きこえと遺伝子 改訂第2版 2015年 日本人難聴患者に見出される難聴遺伝子

- 1 GJB2遺伝子
- 2 SLC26A4遺伝子
- 3 ミトコンドリア遺伝子1555 A>G
- 4 ミトコンドリア遺伝子3243 A>G
- 5 CDH23遺伝子
- 6 KCNQ4遺伝子
- 7 TECTA遺伝子
- 8 WFS1遺伝子
- 9 OTOF遺伝子
- 10 COCH遺伝子
- 11 MYO15A遺伝子
- 12 MYO6遺伝子
- 13 Tmprss3遺伝子
- 14 ACTG1遺伝子
- 15 CRYM遺伝子
- 16 COL9A3遺伝子
- 17 Usher症候群の原因遺伝子
- 18 EYA1遺伝子
- 19 NOG遺伝子

#### 遺伝性難聴の診療の手引き 2016年版

- 1 GJB2遺伝子
- 2 SLC26A4遺伝子
- 3 CDH23遺伝子
- 4 OTOF遺伝子
- 5 ミトコンドリア遺伝子
- 6 KCNQ4遺伝子
- 7 TECTA遺伝子
- 8 WFS1遺伝子
- 9 COCH遺伝子
- 10 MYO7A遺伝子
- 11 CRYM遺伝子
- 12 ACTG1遺伝子
- 13 Tmprss3遺伝子
- 14 Usher症候群
- 15 Alport症候群
- 16 EYA1遺伝子 (BOR症候群)
- 17 NOG遺伝子
- 18 van der Hoeve症候群
- 19 Waardenburg 症候群
- 20 Treacher Collins症候群



金原出版



スライド : 15

### 遺伝性難聴に関連するガイドライン・資料



スライド : 16

## ディスカッション1：遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの現況 整えるべき診療体制は何か？



スライド：17

## ディスカッション2：症候群性難聴の遺伝カウンセリング 整えるべき診療体制は何か？ カウンセリングのポイントは？

### ディスカッションポイント

#### 2. 症候群性難聴の遺伝カウンセリングについて 現状と課題、在り方について

診療体制：他診療科・臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーとの連携

カウンセリングのポイントは？

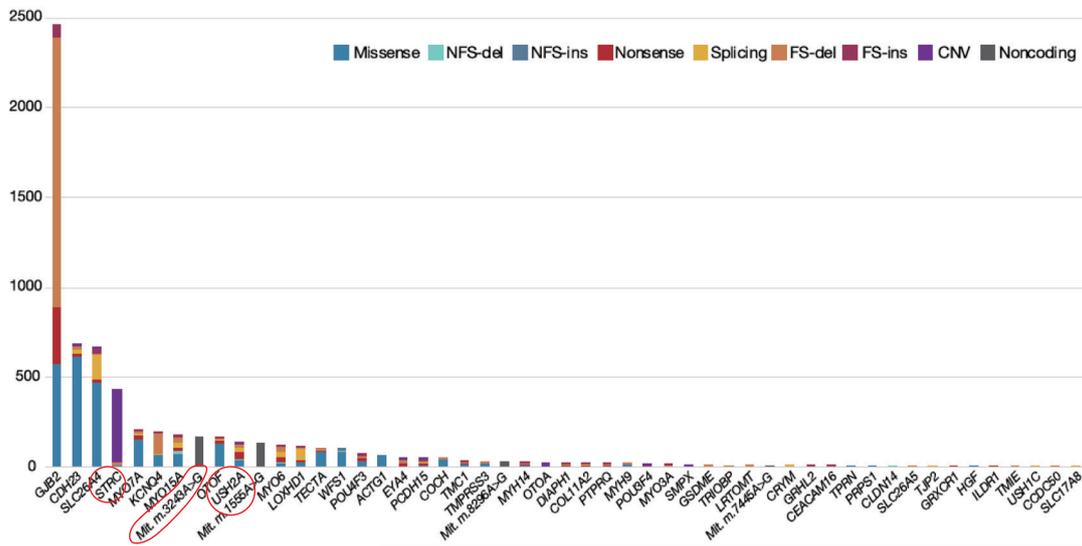
頻度が多いもの STRC-CASPER、Mit.m3243A>G、Usher症候群

カウンセリング後フォロー

子供へのカウンセリング時期

スライド：18

## ディスカッション 2：症候群性難聴の遺伝カウンセリング 整えるべき診療体制は何か？ カウンセリングのポイントは？



Usami S, et al. 2022

スライド：19

## ディスカッション 2：症候群性難聴の遺伝カウンセリング Deafness-Infertility症候群について

- 先天性の軽度～中等度難聴と男性不妊を特徴とする症候群である。
- 男性の場合には難聴と妊性の低下の症状を呈し、女性の場合には難聴のみが症状となる。
- 常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）形式をとる疾患であり、難聴の原因遺伝子である *STRC* 遺伝子（DFNB26）と、精子運動能に關与する *CATSPER2* の両方を含む染色体15q15.3領域の欠失（2 copy loss）により生じる症候群である。（Vona B et al.,2015）
- *STRC* 遺伝子と *CATSPER2* 遺伝子の近傍に偽遺伝子があるため、相同組み換えを起こしやすく、結果として long deletion を引き起こしてコピー数の減少を引き起こす。

スライド：20

## ディスカッション 2：症候群性難聴の遺伝カウンセリング Usher 症候群について

感音難聴と網膜色素変性症、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）

	タイプ 1	タイプ 2	タイプ 3
難聴	先天性 重度	先天性 高音障害型 (中等度～高度)	進行性
前庭機能障害	あり	なし	さまざま
視覚症状	10歳前後	思春期以降	思春期以降
原因遺伝子	<i>MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G</i>	<i>USH2A, ADGRV1, WHRN</i>	<i>CLRN1 HARS</i>

スライド：21

## ディスカッション 2：症候群性難聴の遺伝カウンセリング ミトコンドリア病（*Mit. m3243A>G*変異）について

- 成人発症、両側の高音障害型感音難聴を示し進行性である。
- 糖尿病や、脳卒中様症状と高尿酸血症を伴うミトコンドリア脳筋症 (mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes : MELAS)を呈することがある。
- 同一家系内でも難聴のみの人もいれば、糖尿病や脳卒中を罹患している人もおり、同一の*m.3243A>G*変異でも症状の出現が異なることがある。
- 変異型ミトコンドリアと野生型ミトコンドリアがどの程度混在しているか（ヘテロプラスミー）の問題であり、臓器によってヘテロプラスミーの割合が異なっていると推測されている。

スライド：22

## ディスカッション3：遺伝性難聴における発症前診断について

難聴を見逃さないために

### 本日のディスカッションポイント

#### 3. 発症前診断について 課題、在り方について

どのような難聴・年齢が対象になりうるか？発症年齢は？

家族のサポート体制・診療サポート体制について

新生児聴覚スクリーニングとの関係

小児聴覚検査の不確実性

保険の問題

聴覚検査との関係（難聴を見逃さないために）

・保護者の訴えがあれば “ 様子を見ましょう ” との対応をしないで精密検査にまわし  
てくください。

1 歳 6 か月児健康診査



日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会

福祉医療・乳幼児委員会

2015 年第 2 版 2023 年 9 月改訂

スライド：23

## ディスカッション3：遺伝性難聴における発症前診断について

### 診断が遅れた難聴兄弟例（模擬事例）

8歳6ヶ月 兄

NHSパス。

1歳半発語。

2歳頃より聞き返し多かった。

3歳10ヶ月 難聴の診断、補聴器開始。

徐々に難聴進行。

6歳9ヶ月 左人工内耳施行。

4歳2ヶ月 弟

NHSパス。

3歳ころより聞き返し多かった。

3歳6ヶ月 50dB程度の難聴の診断

補聴器開始。

難聴遺伝学的検査 *CDH23* 複合ヘテロ変異

より早期に遺伝学的検査を施行することにより早期診断につながる  
のではないかと？

スライド：24

## ディスカッション4：改訂後のPGT-M

### 本日のディスカッションポイント

#### 4. 次子次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

##### 課題：

改訂後のPGT-Mについての認知度は？

もし希望されたら・・・？

所属医療機関でのサポート体制・連携

学会の体制の認識

倫理、地理、心理・・・その他課題は？

##### 今後の展望

(自由)

スライド：25

## PGT (preimplantation genetic testing)

### 着床前遺伝学的検査

カップルが特定の遺伝性疾患の保因者や罹患者である場合に、その疾患の遺伝子の特徴をもつかどうかを受精卵で調べる検査

#### ・PGT-M (monogenic)

・PGT-SR (structural rearrangement)

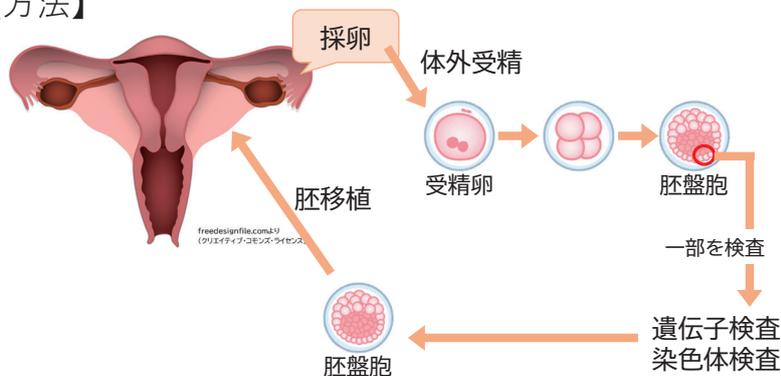
・PGT-A (aneuploidy)

#### 単一遺伝子疾患

転座、逆位などの染色体構造異常

トリソミー、モノソミーなどの染色体数的変化

#### 【方法】



- ・ 自然妊娠可能な場合でも体外受精を行う。
- ・ 体外受精を行っても、検査できる受精卵が得られるとは限らない。
- ・ 胚移植できても、必ずしも妊娠できるとは限らない。

スライド：26

## PGT-Mの適応

✓ 成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生存が危ぶまれる状況になる疾患

- 重篤な遺伝性疾患に罹患した児の出生リスクの高いカップルが対象
- 日本産科婦人科学会により事例ごとに個別審査

2004年～開始

スライド：27

### PGT-M

日本産科婦人科学会で承認された疾患  
(～2015年度)

日本産科婦人科学会雑誌第69巻第9号  
2017年9月日本産科婦人科学会 倫理委員会 着床前診断に関する審査小委員会報告

※適応疾患というわけではありません

A.神経筋疾患	Duchenne型ジストロフィー遺伝子	
	筋強直性ジストロフィー	
	副腎白質ジストロフィー	
	Leigh脳症	
	福山型筋ジストロフィー	
	脊髄性筋萎縮症	
	Pelizaeus-Merzbacher	
	先天性ミオパチー(myotubular myopathy)	
	B.骨結合織皮膚疾患	骨形成不全症Ⅱ型
		成熟型遅延骨異形成症
拘束性皮膚障害(restrictive dermopathy)		
C.代謝性疾患		オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症
	PDHC欠損症(高乳酸高ピルビン酸血症)	
	5,10-Methylenetrahydrofolate reductase欠損症	
	Lesch-Nyhan 症候群	
	ムコ多糖症Ⅱ型 Hunter症候群	
	グルタル酸尿症Ⅱ型	
D.血液免疫		
E.奇形症候群		
F.染色体異常	重篤な遺伝性疾患児を出産する可能性のある染色体構造異常	
G.その他	X連鎖性遺伝性水頭症	

スライド：28

## PGT-M拡大に向けた動き(2021年8月～)

- 審査経験のない疾患についても適応の判断が必要
- 生殖医療専門医（産科婦人科医）だけでなく、所属学会を通じ、当該遺伝疾患の診療を担当している専門医、臨床遺伝専門医からの意見と申請の承諾が必要

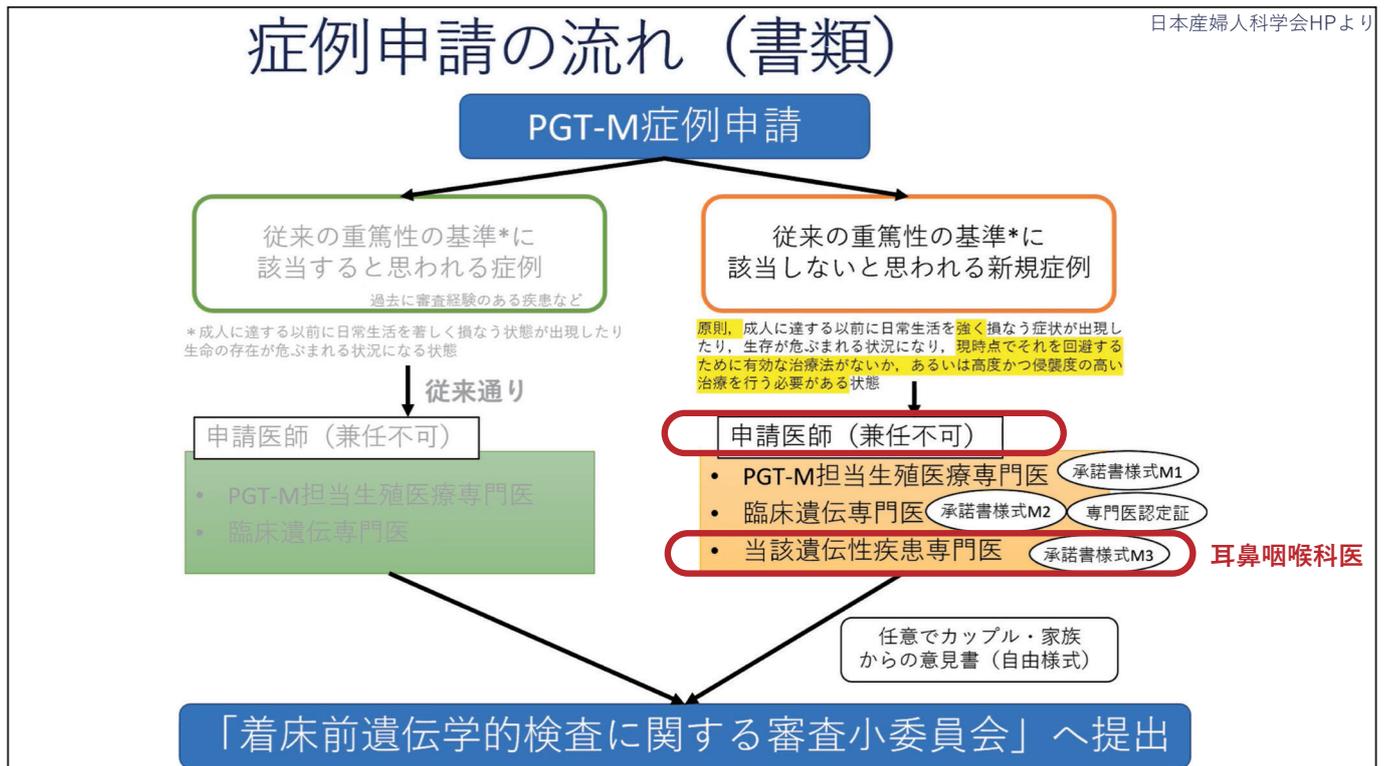
日耳鼻（日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会）には臨床遺伝WGが新設されています

スライド：29

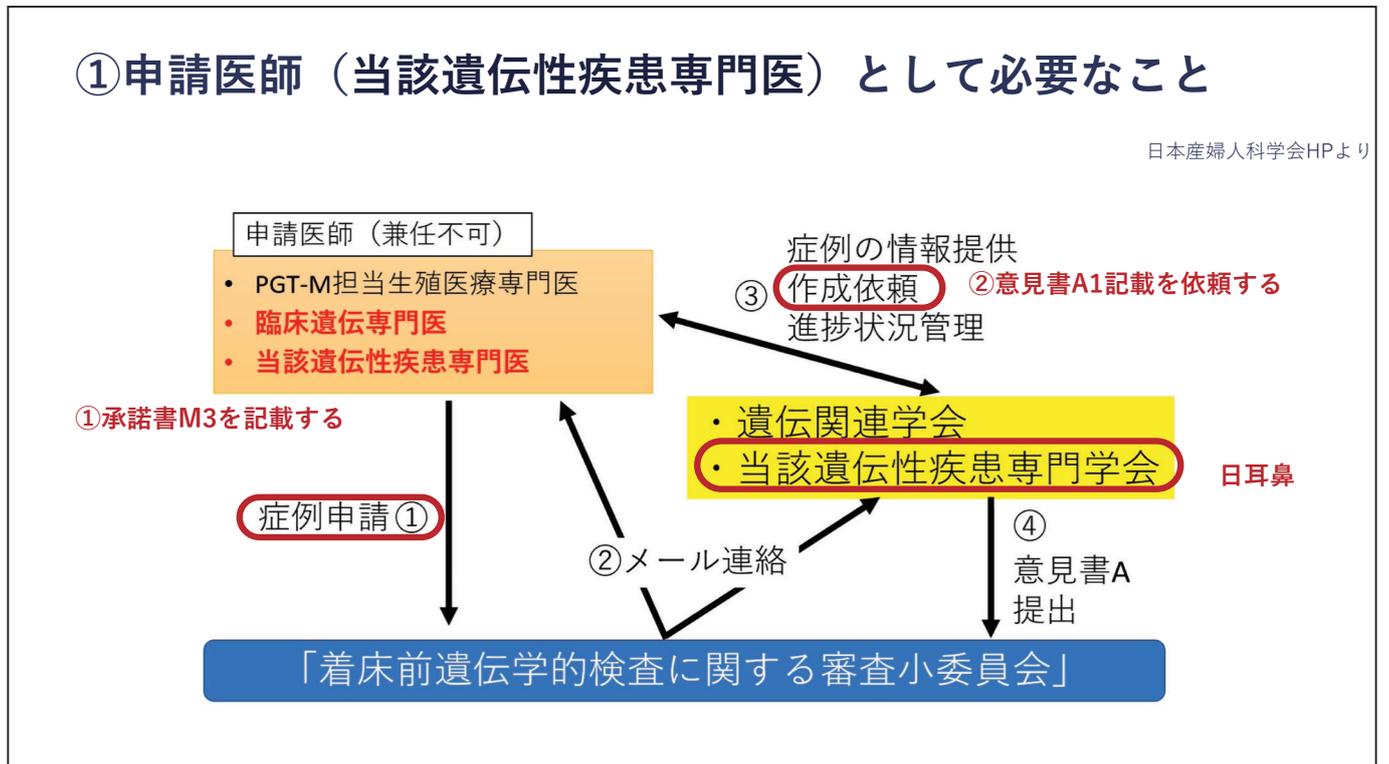
## 2022年4月 PGT-Mの適応拡大へ向けた通知

- ✓ **原則**、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になる疾患
- ✓ 現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要のある状態
- ✓ PGT-M を希望する夫婦の生活背景や置かれた立場場・考えも考慮し総合判断
- ✓ **成人以前に生存が危ぶまれる状況ではないが、日常生活を強く損なう症状が出現する疾患についても審査対象となりうる**

スライド：30



スライド：31



スライド：32

## ①申請医師（当該遺伝性疾患専門医）として必要なこと

日本産婦人科学会HPより

### ①承諾書M3を作成する

(承諾書様式 M3)

#### 着床前遺伝学的検査における疾患の診療専門医用 症例申請に関する意見および申請承諾の確認

私は本申請の遺伝性疾患の診療を専門とする医師であり、本申請症例が重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査の見解に示された重篤な遺伝性疾患の重篤性の定義\*に該当しており、かつ臨床背景に鑑みて症例審査の対象となると判断いたします。

\*原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態（本定義の解釈についてはPGT-Mに関するQ&Aの「疾患の重篤性について」を参照）

スライド：33

## ①申請医師（当該遺伝性疾患専門医）として必要なこと

日本産婦人科学会HPより

### 承諾書様式M3

- ① 発端者の主治医
- or ② 申請カップルの保因者診断等を行った主治医
- or ③ 当該疾患の診療を専門とする第三者的な立場の医師

申請症例の遺伝性疾患名： ( )  
 クライアントとの関係（注）： ( )  
 （注）発端者の当該疾患の診療を行っている主治医、もしくは、申請者の保因者診断等を行った主治医であることが望ましいが、難しい場合には、当該疾患の診療を専門とする第三者的な立場の医師からの提出も可。

疾患重篤性に関して審査対象となりうると考える理由：  
 （成人に達する以前に生存が危ぶまれる状況ではないが、日常生活を強く損なう症状が出現する疾患であることの説明など）

臨床背景に関して審査対象となりうると考える理由：

記載枠を延長し、  
 詳細な意見を  
 ご記載ください

スライド：34

## ②意見書作成医師（当該遺伝性疾患専門学会）として必要なこと

# 臨床A1, 遺伝A2とは？

日本産婦人科学会HPより

従来の重篤性の基準に該当しないと思われる新規症例について意見書Aの作成を依頼する専門学会からの意見書(回答)

(原則 A1臨床関連学会+A2遺伝関連学会の二つの学会に依頼)

### A1:臨床関連

原則として、日本専門医機構に定められた基本領域の各学会に問合わせの上決定する

<日本専門医機構基本領域>

内科、小児科、皮膚科、精神科、外科、整形外科、眼科、耳鼻咽喉科、泌尿器科、脳神経外科、放射線科、麻酔科、病理、臨床検査、救急科、形成外科、リハビリテーション科、総合診療科

参考:内科サブスペシャルティ領域(消化器、肝臓、循環器、内分泌、糖尿病、腎臓、呼吸器、血液、神経、アレルギー、リウマチ、感染症、老年、臨床腫瘍)

既に打診を行い承諾と連絡先もいただいている

### A2:遺伝関連

1. 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会 (合同WG)

スライド : 35

## ②意見書作成医師（当該遺伝性疾患専門学会）として必要なこと

従来の重篤性の基準  
に該当しない  
新規症例申請の際に  
関連学会（臨床・遺  
伝）から提出頂く  
意見書A

日本産婦人科学会HPより

(様式 意見書 A)

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査に関する意見書 A

申請症例番号: ( )

1. 医学的判断: (当該疾患の診断検査の正確性と疾患の重篤性に基づいた判断)  
着床前遺伝学的検査実施の実施に対して ( ) (注)  
注) A 賛成、B 反対、C その他のいずれかを記載  
・判断の理由

2. 1 の医学的判断に加えて PGT-M を希望するご夫婦の生活背景や置かれた立場の考慮を加えた上での判断  
着床前遺伝学的検査実施の実施に対して ( ) (注)  
注) A 賛成、B 反対、C その他のいずれかを記載  
・判断の理由

3. 申請症例の着床前遺伝学的検査実施の適応の総合判断 (注): (上記の 1、2 の判断を踏まえた上での最終的な判断)  
(注) 「適応あり」、「適応なし」、「PGT-M 臨床倫理個別審査会での検討を要する」のいずれかを記載  
( )  
総合判断の根拠:

意見書作成日: 年 月 日  
意見書 A 作成団体名: \_\_\_\_\_  
意見書作成責任者: \_\_\_\_\_

スライド : 36

## ②意見書作成医師（当該遺伝性疾患専門学会）として必要なこと

日本産婦人科学会HPより

### 1. 医学的判断：（当該疾患の診断検査の正確性と疾患の重篤性に基づいた判断）

着床前遺伝学的検査実施の実施に対して（ ）（注）

注）A賛成、B反対、Cその他のいずれかを記載

・判断の理由

B反対、Cその他を選択された際には  
申請カップルにその理由がわかるよう  
に明確に記載をお願いいたします

### 2. 1の医学的判断に加えてPGT-Mを希望するご夫婦の生活背景や置かれた立場の考慮を加えた上での判断

着床前遺伝学的検査実施の実施に対して（ ）（注）

注）A賛成、B反対、Cその他のいずれかを記載

・判断の理由

B反対、Cその他を選択された際には  
申請カップルにその理由がわかるよう  
に明確に記載をお願いいたします

### 3. 申請症例の着床前遺伝学的検査実施の適応の総合判断（注）：（上記の1、2の判断を踏まえた上での最終的な判断）

（注）「適応あり」、「適応なし」、「PGT-M臨床倫理個別審査会での検討を要する」のいずれかを記載

（ ）  
総合判断の根拠：

記載枠を延長し、  
詳細な意見をご記載ください

M3で詳細な情報提供を提供しておく必要がある

スライド：37

## 意見書A1/A2を提出後

日本産婦人科学会HPより

「着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会」で審議

A1とA2は  
各々、小委員会の  
委員の1人（1票）  
として換算

意見書B1

承認：全員賛成

実施施設（登録の）  
倫理委員会で倫理審査

個別審査会付託：判断不一致

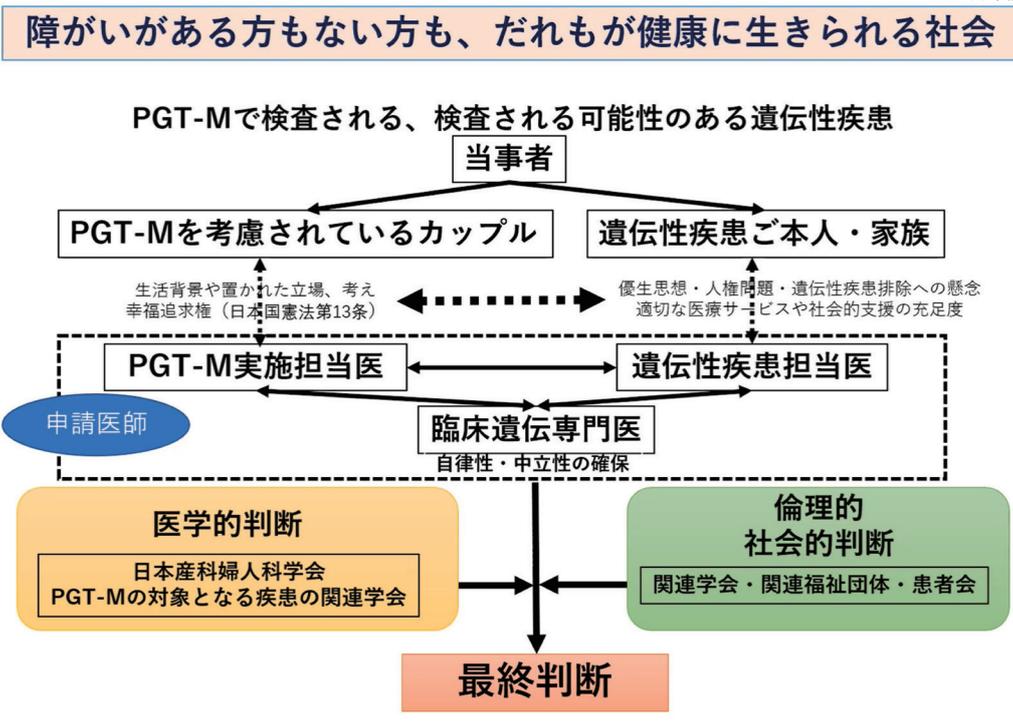
非承認：全員反対

「非承認」回答

「PGT-M臨床個別審査会」を開催し改めて審議

スライド：38

日本産婦人科学会HPより



スライド：39

## 生殖・周産期医療に関係する生命倫理を考えるに際しての 日本産科婦人科学会の基本姿勢

- ・ 「他者の置かれた状況にも想像力を働かせ、異なる立場にあったり、異なる考えを持つ人々にも配慮し、尊重しあえる寛容な社会が築かれること」を願います
- ・ 会員誰もが、この考えを念頭に置き、答えの出ない事態に耐える力（Negative capability）を備え、反対意見も考慮した決定事項の尊重と実施（Disagree and commit）の姿勢で、医師としてすべての国民が健康な生活を送れるように考えてまいります

[https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203\\_rinri\\_kihon.pdf](https://www.jsog.or.jp/activity/rinri/202203_rinri_kihon.pdf)

スライド：40