

2023年11月23日
 第21回全国遺伝子医療部門連絡会議
 ワークショップ
 Zoom meeting

WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療

国立がん研究センター東病院 桑田健
 慶応義塾大学医学部 増田健太

スライド：1

遺伝性腫瘍 / 腫瘍易罹患性症候群

	Gene	Elevated tumor Risk	Prevalence
遺伝性乳癌卵巣癌	<i>BRCA1, BRCA2</i>	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、膵癌	1/300 - 1/400
リンチ症候群	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	大腸癌、子宮内膜癌、胃癌、小腸癌、卵巣癌、尿路上皮系癌	1/300 - 1/400
神経線維腫症 1型	<i>NF1</i>	神経線維腫、乳癌	1/3,000
リ・フラウメニ症候群	<i>TP53</i>	骨・軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍、造血器腫瘍、副腎癌、血液腫瘍	(1/4,000)
結節性硬化症	<i>TSC1, TSC2</i>	リンパ管筋腫症、血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	1/5,800
家族性大腸腺腫症	<i>APC</i>	大腸癌、甲状腺癌、デスマイド	1/17,400
ポイツ・イエーガー症候群	<i>STK11</i>	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸部腺癌、膵癌	1/25,000 - 280,000
多発性内分泌腫瘍 2型	<i>RET</i>	甲状腺髄様癌、副甲状腺腺腫、褐色細胞腫	1/30,000
フォン・ヒッペル・リンドウ病	<i>VHL</i>	腎癌、血管芽腫（小脳、脊髄、網膜）、褐色細胞腫	1/36,000
多発性内分泌腫瘍 1型	<i>MEN1</i>	膵消化管内分泌腫瘍、胸腺内分泌腫瘍下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進	1/100,000
網膜芽細胞腫	<i>RB1</i>	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000
カウデン症候群	<i>PTEN</i>	乳癌、子宮内膜癌、腎癌、甲状腺癌、消化管過誤腫	1/200,000
遺伝性びまん性胃癌	<i>CDH1</i>	胃癌、乳癌（小葉癌）	-

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301295/>

スライド：2

遺伝性腫瘍 / 腫瘍易罹患性症候群

	Gene	Elevated tumor Risk	Prevalence
遺伝性乳癌卵巣癌	<i>BRCA1, BRCA2</i>	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、膵癌	1/300 – 1/400
リンチ症候群	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	大腸癌、子宮内臓癌、胃癌、小腸癌、卵巣癌、尿路上皮系癌	1/300 – 1/400
神経線維腫症 1型	<i>NF1</i>	神経線維腫、乳癌	1/3,000
リ・フラウメニ症候群	<i>TP53</i>	骨・軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍、造血器腫瘍、副腎癌、血液腫瘍	(1/4,000)
結節性硬化症	<i>TSC1, TSC2</i>	リンパ脈管筋腫症、血管筋脂肪腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	1/5,800
家族性大腸腺腫症	<i>APC</i>	大腸癌、甲状腺癌、デスメイト	1/17,400
ホイット・イーガー症候群	<i>STK11</i>	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸部腺癌、膵癌	1/25,000 – 280,000
多発性内分泌腫瘍 2型	<i>RET</i>	甲状腺髄様癌、副甲状腺腺腫、褐色細胞腫	1/30,000
フォン・ヒッペル・リンドウ病	<i>VHL</i>	腎癌、血管芽腫（小脳、脊髄、網膜）、褐色細胞腫	1/36,000
多発性内分泌腫瘍 1型	<i>MEN1</i>	膵消化管内分泌腫瘍、胸腺内分泌腫瘍下垂体腺腫、副甲状腺機能亢進	1/100,000
網膜芽細胞腫	<i>RB1</i>	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000
カウデン症候群	<i>PTEN</i>	乳癌、子宮内臓癌、腎癌、甲状腺癌、消化管過誤腫	1/200,000
遺伝性びまん性胃癌	<i>CDH1</i>	胃癌、乳癌（小葉癌）	-

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301295/>

スライド：3

II-2 乳癌領域

乳癌
BQ
1

どのような乳癌患者にBRCA遺伝学的検査を推奨するか？

ステートメント

現在、以下に当てはまる乳癌患者に対しては、BRCA遺伝学的検査を行うことが推奨されている¹⁾。一部、条件によっては保険適用となるものもあるため、治療選択を行う乳癌外来においても既往歴や家族歴等の情報は可能な限り確認することが求められる。

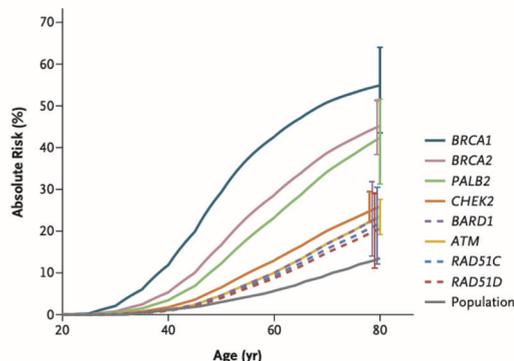
- 検査を検討している本人の乳癌の罹患状況を問わず、血縁者がすでにBRCA1/2に病的バリエーションを持っていることがわかっている（わが国では乳癌・卵巣癌未発症の血縁者が遺伝学的検査を検討する場合は保険適用とならない。2020年12月末時点）
- 45歳以下で診断された乳癌
- 60歳以下でサブタイプがトリプルネガティブと診断された乳癌
- 両側または片側に2個以上の原発性乳癌を診断された
- 男性で乳癌と診断された
- 血縁者（第三度近親者以内^{*}）に乳癌または卵巣癌、膵癌患者がいる
- HER2陰性の手術不能または転移再発乳癌でオラパリブの投与が検討されている
- がんゲノムプロファイリング検査の結果、BRCA1/2の病的バリエーションを生まれつきもっている可能性がある

* 第一度近親者：同胞、両親、子、第二度近親者：おじおば、祖父母、おいめい、第三度近親者：いとこ、孫、大おじ大おば

https://johboc.jp/guidebook_2021/doc2-2/b1/

BRCA1/2 遺伝子に病的バリエーションを認めない

乳癌卵巣癌の発症リスク増加はない



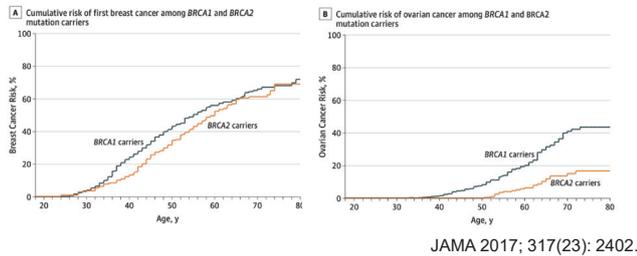
N Engl J Med 2021 5:428

MGPTによる包括的リスク評価が世界標準

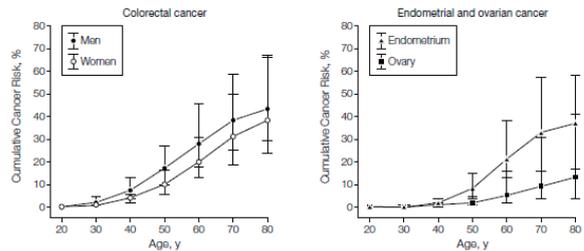
スライド：4

Surveillance and prophylactic surgery for genetic cancer risks

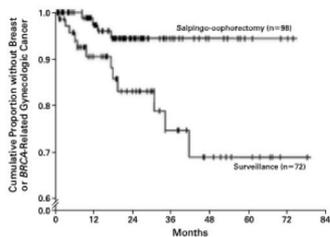
Hereditary breast and ovarian cancer



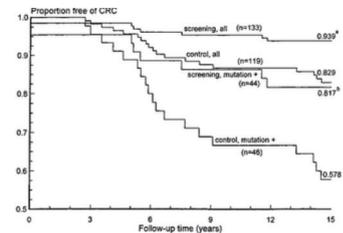
Lynch syndrome



Risk-reducing salpingo-oophorectomy (RRSO)



Colonoscopy



スライド：5

WS1 サブグループ

- A. 遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子
- B. 遺伝性腫瘍MGPTの実施体制
- C. 遺伝性腫瘍MGPTに関する社会体制

スライド：6

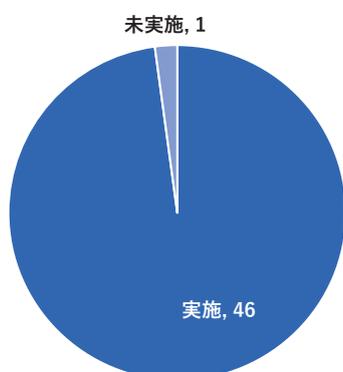
サブグループA
遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子

スライド：7

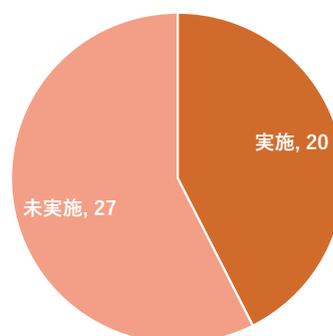
質問3. どのような枠組みでMGPTを実施していますか？

対象：MGPTを実施する47施設

自費



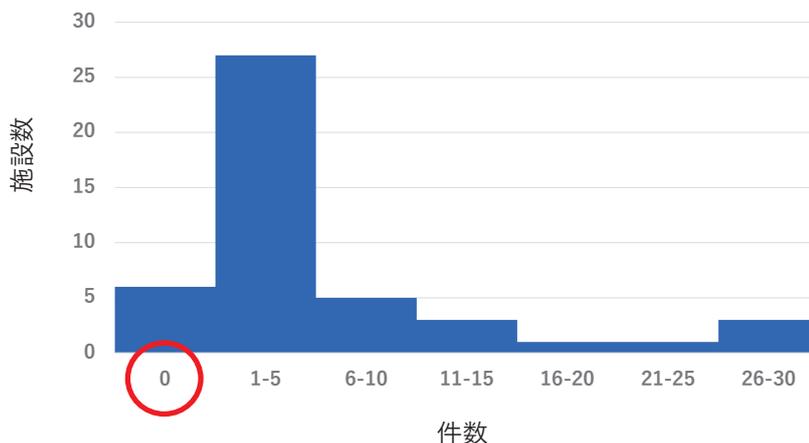
研究



スライド：8

質問 4. 自費診療での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数を教えてください。

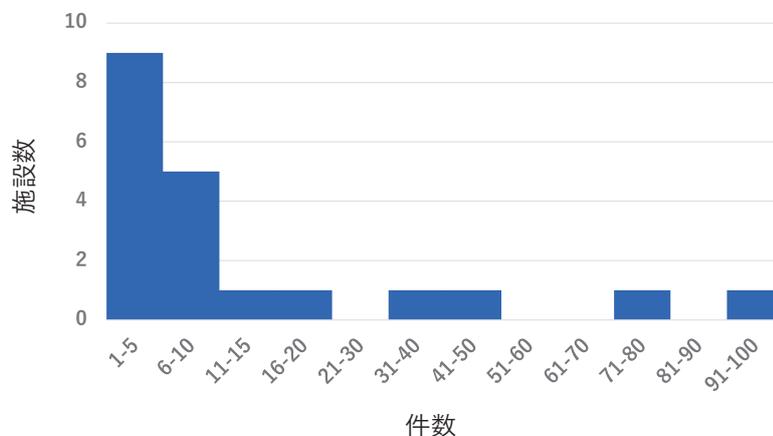
対象：自費検査を行う46施設



スライド：9

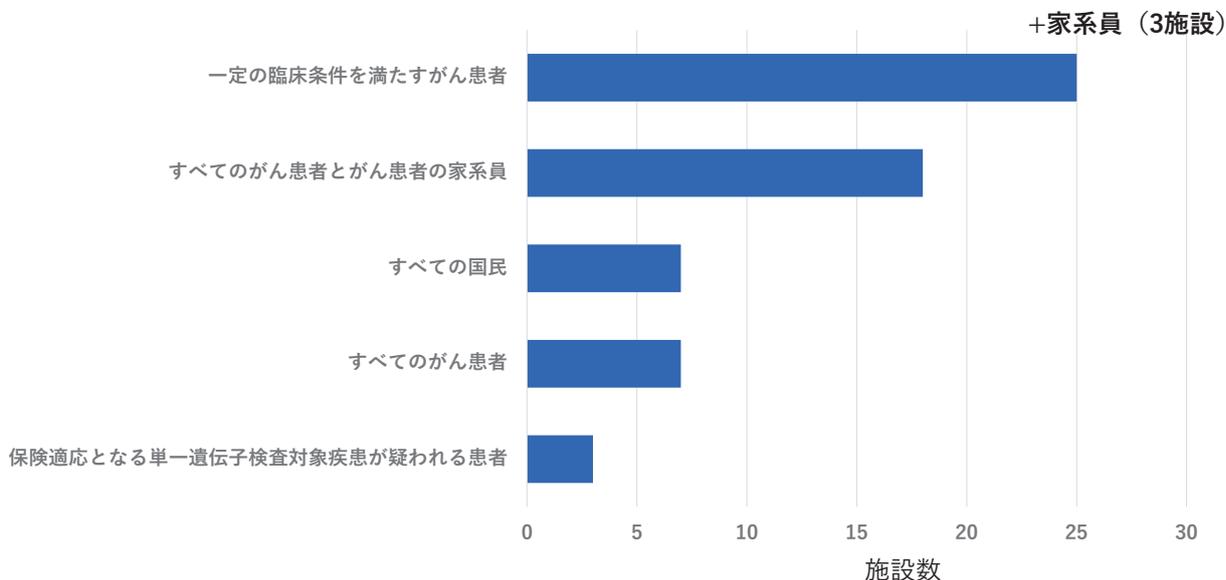
質問 5. 研究での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数を教えてください。

対象：研究検査を行う19施設



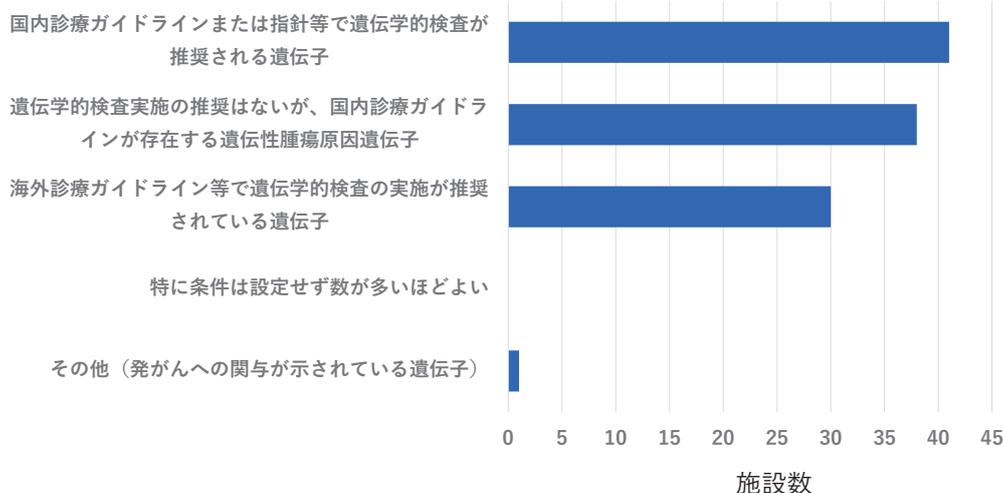
スライド：10

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？



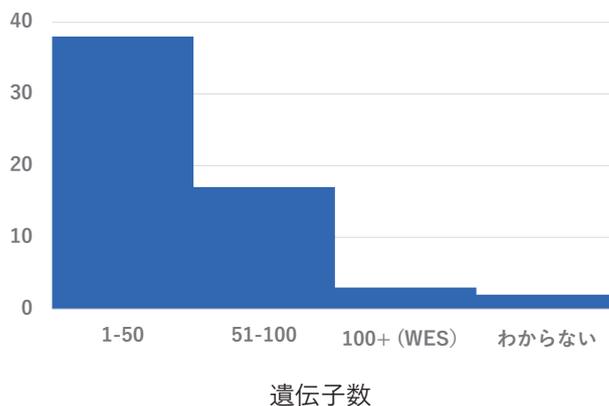
スライド:11

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:12

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？

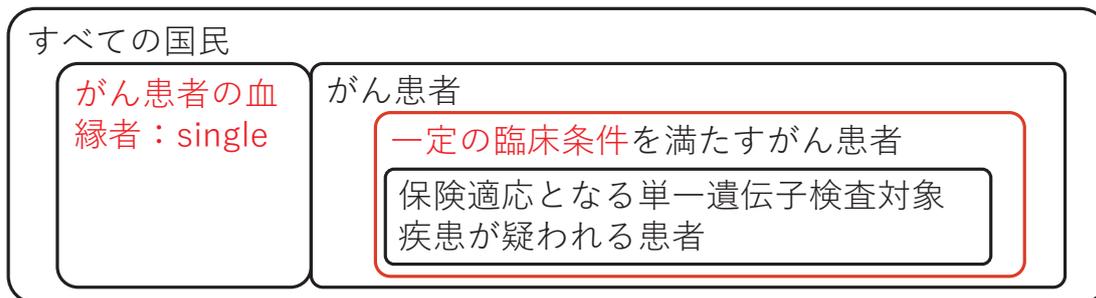


スライド:13

Agenda

第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループA:
遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子

保険診療下遺伝性腫瘍MGPTの対象者は？



- 遺伝性腫瘍MGPT対象者の選定基準は？
 - GLや指針の有無
 - がん種（組織型）
 - 年齢
 - 家族歴
 - その他一定の臨床条件とは？

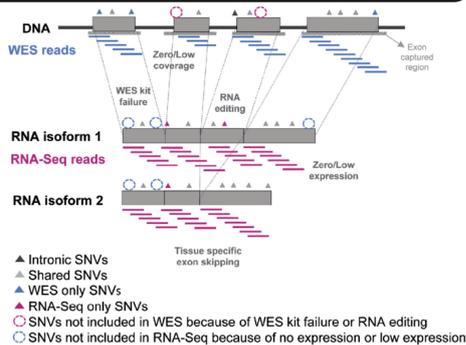
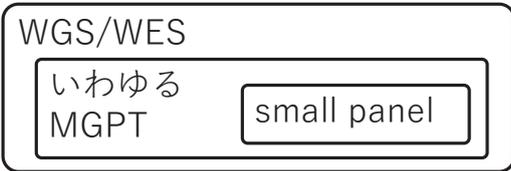
サーベイランスも保険適用に
At-riskでは検診は一部保険適用に

スライド:14

Agenda

第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループA：
遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子

保険診療下遺伝性腫瘍MGPTの対象遺伝子は？



<https://doi.org/10.1016/j.jmeth.2015.04.016>

- 遺伝性腫瘍MGPT対象遺伝子の**選定基準**は？
 - 国内外の**GL**や**指針**の有無
 - 浸透率は？
 - 発がんのエビデンスレベルは？
 - 本邦の推定罹患者数は？
 - 疾患の生命予後は考慮に入れるか？
 - ARにおける日本人のMAFは？

時間があれば…

- 遺伝性腫瘍MGPTの**解析方法**は？
 - WGS/WESでexon単位の重複・欠失は？
 - MLPA法併用？
 - RNA-seq併用？

スライド:15

第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループA：

遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子

ディスカッションポイント

1. 保険診療下遺伝性腫瘍MGPTの対象者は？

- 保険である以上、臨床的エビデンスが必要である。そのため、一定の臨床条件を満たすがん患者を対象とする。
- がん種により異なるが、小児がん、乳がんおよび卵巣がんの適応の拡大、パラガングリオーマなどが考えられる。
- がん種により基準が複雑化すると臨床現場で混乱をきたす懸念もある。
- 想定される遺伝性疾患が明確でないケースを想定し、家族歴の基準設定も必要
- 将来的にはMGPT陽性者→血縁者SSAまでを保険適用とするべきである。
- 実臨床では、保険・自費にかかわらず、自施設でサーベイランスができる体制整備がまず必要と感じる。
- 2年後を見据えると一定の臨床条件が求められ、出口戦略として日本の医療上必要、対象を絞ることが必要である。

スライド:16

ディスカッションポイント

2. 保険診療下遺伝性腫瘍MGPTの対象遺伝子は？

- ・基本はpan-cancerで選択できるのが理想である。大きなパネルは必要と思う。
- ・パネルはlarge,small選べるのが良い
- ・全国での保険実装を見据えると、選定基準はシンプル、エビデンスの明確なものをしっかり返すというのが重要
- ・現在進めているMGPTガイドラインが基準となるのではないか。
- ・小杉班で示されている国内外ガイドラインがしっかりしている遺伝子がよいのではないか。
- ・サーベイランスを考えると、国内ガイドラインが存在する遺伝子が良い
- ・必要なものも含めてMGPTガイドラインに必要な遺伝子を盛り込む必要がある。
- ・海外でのガイドライン推奨遺伝子も含めるべきではないか。
- ・EP体制、前向きにデータ集約できる中央管理体制が必要

スライド:17

提言

- ・ 国または厚労省に対する政策提言

がん種に応じた条件を満たすがん患者を対象として各種学会などからの指針を参照し臨床マネージメントが可能な遺伝子を用いた遺伝性腫瘍MGPTを保険診療下で実施できるようにすべきである。

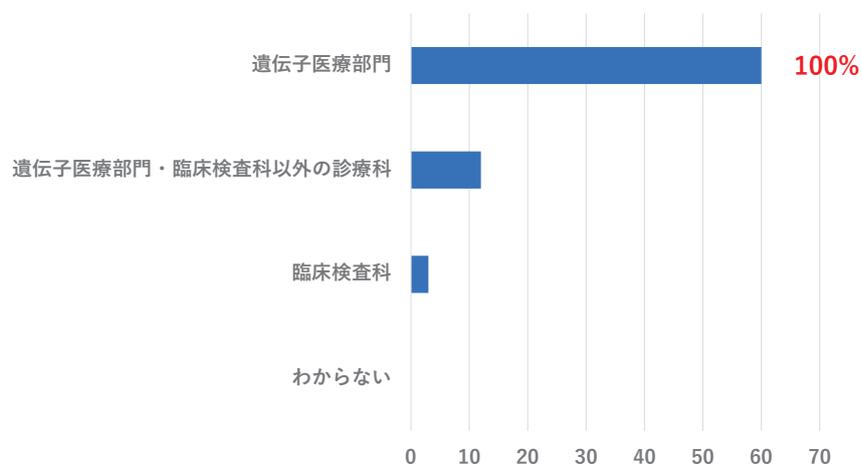
また、遺伝性腫瘍MGPTにおいて病的バリエントを認めたがん患者の血縁者を対象としてSingle siteによる遺伝学的検査を保険診療下で実施できるようにすべきである。

スライド:18

サブグループB
遺伝性腫瘍MGPTの実施体制

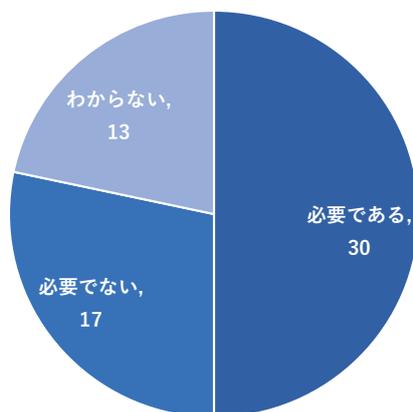
スライド:19

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）



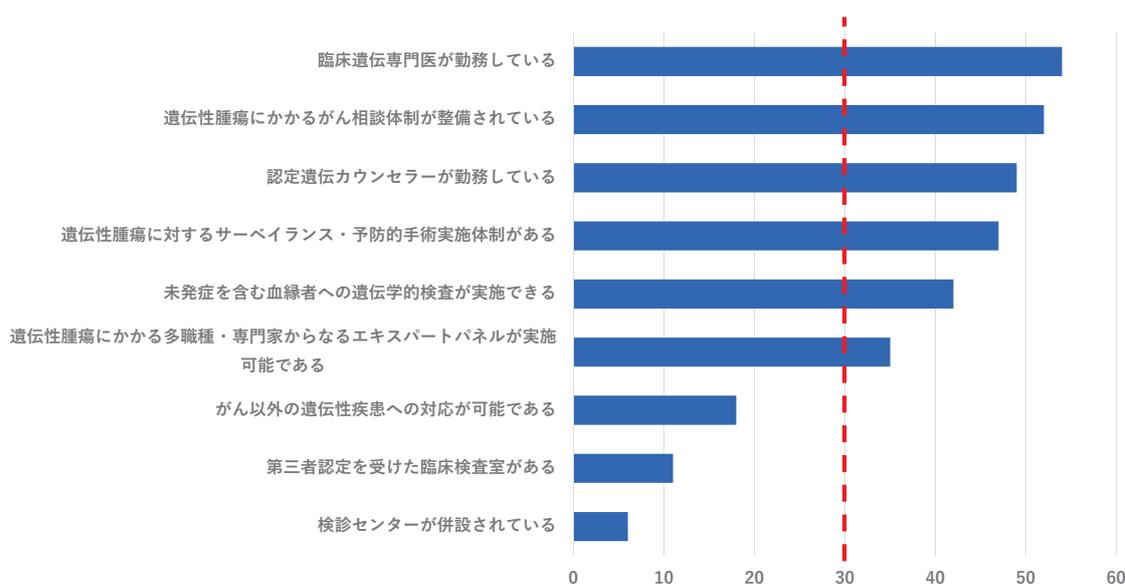
スライド:20

質問 16. 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:21

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:22

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

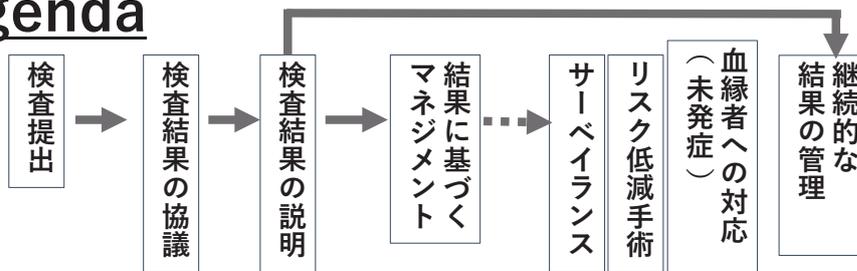
遺伝性腫瘍における非腫瘍性臨床症状（内分泌など）への対応

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:23

Agenda



第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループB：
遺伝性腫瘍MGPTの実施体制

- 遺伝性腫瘍MGPTが診療として実施される場合、施設基準として必要なことは？
- 遺伝性腫瘍MGPTの**実施担当部署**は？（MGPTに必要な業務は？）
- MGPTを診療として実施する場合、がんゲノム医療の**エキスパートパネルのような仕組み**を設ける必要があるか？
- 診療として遺伝性腫瘍MGPTが導入される場合、現時点で**不足**していること、それらをカバーしながら実臨床として進めるにあたっての**工夫**は？

スライド:24

ディスカッションポイント

- 遺伝性腫瘍MGPTが診療として実施される場合、**施設基準(構成員)**として必要なことは？

① 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーは必須

- 臨床遺伝専門医は兼務であることも多く、マンパワーの問題がある。
- CGCの数に制限があり施設の基準にCGCを入れない方が良い？CGCの雇用条件として基準を設けることも重要

② MGPTに理解のある診療担当医

- 現状「パネル」が何を指しているか理解できていない医師も多いのが現状
- 理解がないと的外れな検査をするリスクがある

③ 理解がありネットワーク構築に長けた看護師

- 遺伝カウンセラーがいない施設でも、看護師が外来の準備等を行ってくれている
- 遺伝看護師が看護師を束ねてネットワークを構築している

④ 遺伝学的検査結果も管理できる事務員

- 遺伝学的検査結果の管理など、専門的知識を有する事務員を院内で育成して確保することが重要

スライド :25

ディスカッションポイント

- 遺伝性腫瘍MGPTが診療として実施される場合、**施設基準(働きかけ)**として必要なことは？

① 連携

- 主科（担当医）と遺伝診療科との連携：検査の説明、結果の解釈の共有など
- 地域病院との連携
- 検診センター設置も一案

② 人材育成：医師、看護師、事務員

- 遺伝カウンセラーを目指す看護師はなかなかいないが、MGPTのこと理解している看護師を
- 事務員を専任で複数人雇用し養成することで

③ MGPT知識の底上げ

- BRCA1/2(-)のときのまだ他の遺伝性の可能性もあるところへの理解になかなかつながらない

スライド :26

ディスカッションポイント

・MGPTを診療として実施する場合、**がんゲノム医療のエキスパートパネル(EP)**を設ける必要があるか？

- ① **VUSやバリエーション解釈の難しい症例を検討しコンセンサスを得る**
 - ・日本人バリエーションのためVUSとなっている場合などもある。
 - ・専門的な相談の場があると安心
- ② **複数の専門家が一堂に会することでサーベイランスの方針を立てることができる**
 - ・複数科に受診を要する患者の方針決定に繋がる
 - ・自施設でサーベイランス提供できない場合、他施設へのサーベイランス相談の場になる
- ③ **症例数を限定することも必要**
 - ・地方でマンパワーが足りない、臨床遺伝専門医やCGCがいらないため限定しなければ対応できない。
 - ・EPする/しないの症例の線引きが難しい
 - ・保険診療下で実施するにはMGPT対象者を限定する足枷になる可能性がある

一方で「不要」の意見も…

- ・EPした患者だけコストが高くなるのか？医療の中に入れるには点数に換算する必要

スライド:27

サブグループB. 遺伝性腫瘍MGPTの実施体制に関する提言

遺伝性腫瘍MGPTは、特定のがんリスク評価にもとづく血縁者まで含めた健康管理を可能とし、さらになん患者は個別化医療に有用な情報を得られる可能性がある。

一方、遺伝に関する専門性を要する検査であり、かつ複数の診療科をまたぐ医療が求められる。

一般診療として適切に普及し、国民がそのメリットを享受できるよう実施体制について以下を提言する。

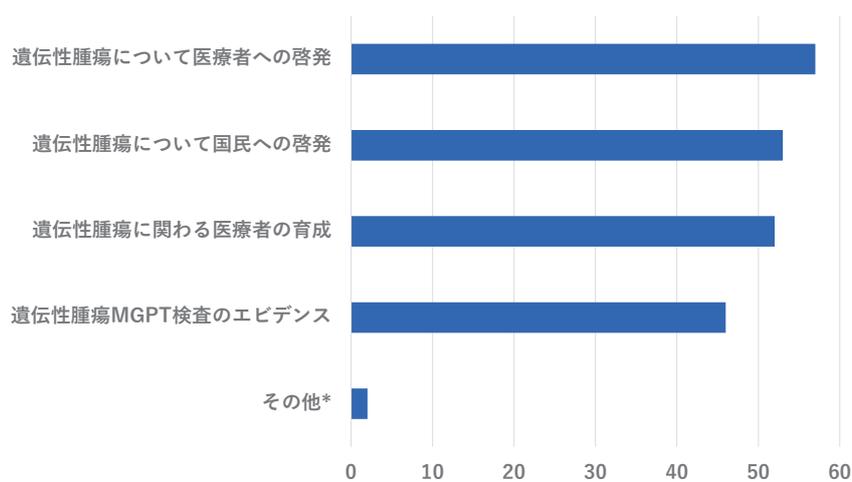
- 1) 学会へ：**遺伝性腫瘍MGPTの実施施設に必要な条件作成**
(目的：受検者が遺伝性腫瘍に関して正しく適切な医療を受けられるように)
 - ・遺伝性疾患の診断や管理に関する**専門知識を持った人材**、倫理的な検討・サポートが必要
 - ・VUSの管理体制など、一定のクオリティが担保された**専門部署**は必要
- 2) 自治体へ：**遺伝性腫瘍に関する医療機関連携体制の構築**
(目的：MGPT結果に基づく診療を普遍的なものとするため)
 - ・小児対応や非がん所見の対応が必要となるケースも想定され、**単一の部署や施設での対応は困難**。また、サーベイランス継続のため通院の利便性も必要。MGPT実施施設外でもサーベイランスが可能となるよう**施設間連携の構築**が望ましい。
- 3) 国？：**結果や管理指針に対するコンセンサス・情報共有の場としてMGPTエキスパートパネルを行う**
(目的：医療者の検査にあたっての負担・不安要素を軽減するため)
 - ・遺伝学的検査の**結果解釈**が容易でない、もしくは**管理指針に迷う症例もある**。それらの判断を一施設もしくは一医療者のみにゆだねることは医療者の負担が大きく検査普及の妨げとなる。**MGPTエキスパートパネル**が求められる。ただしエキスパートパネル開催による負担増についても配慮が必要。

スライド:28

サブグループC
遺伝性腫瘍MGPTに関する社会体制

スライド:29

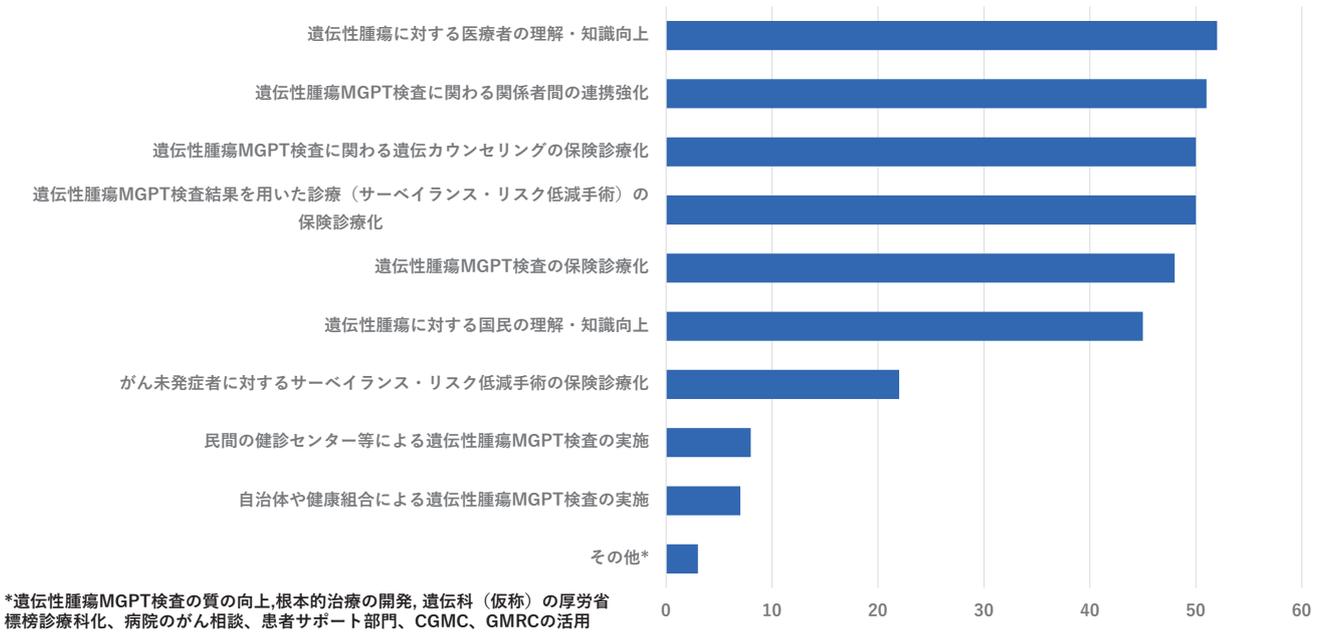
質問 20. 遺伝性腫瘍MGPT検査の有用性について、社会に広く認知されるためには何が必要だと考えますか？（複数回答可）



*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）の厚労省標榜診療科化

スライド:30

質問 2 2. 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:31

質問 2 4. 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

スライド:32

【Agenda】

第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループC：
遺伝性腫瘍MGPTに関する社会体制

1. MGPT検査の臨床的有用性に関するエビデンスで必要なものは？
 - ①検査実績、病的バリエーションやVUSの検出率（リアルワールドデータ）
 - ②海外との比較
 - ③費用対効果
 - ④リスク低減、コンパニオン診断
 - ⑤当事者の心理的支援

2. MGPT検査をがん患者に啓発していく上で必要な医療体制は？
 - ①医療実施機関における人材育成（CGCのみでなく、相談窓口やCGMCの活用）
 - ②専門診療科の充実、がんゲノム医療実施体制の活用（多様なGermline findingsに対応している）
 - ③施設間連携（がん診療連携拠点病院等）
 - ④MGPT検査（家系員を含む？）やサーベイランス等の保険適用

3. MGPT検査を全ての国民に啓発していく上で必要な体制は？
 - ①患者・市民参画（患者団体等との連携を含む）
 - ②学校教育、生涯教育
 - ③民間保険
 - ④がん健診（先制医療）、自治体
 - ⑤法整備とその適切な運用

スライド :33

第21回全国遺伝子医療連絡会議
WS1 MGPTと遺伝性腫瘍診療
サブグループC：遺伝性腫瘍MGPTに対する社会体制

1. MGPT検査の臨床的有用性に関するエビデンスで必要なものは？

ディスカッションポイント

①検査実績、病的バリエーションやVUSの検出率（リアルワールドデータ）

- ・日本におけるリアルワールドデータはない
 - ・保険診療化に向けては⇒費用対効果（血縁者のがん、DBが必要）
 - ・データベースの構築が必要
 - JOHBOC：乳がん学会の班研究で始まった 臓器横断的は難しい（BRCAのみが対象）
 - C-CAT：C-CAT級の国が作ったようなDBの構築が必要
 - ・ 保険診療と登録は表裏一体⇒ロボット手術は全例登録
 - ・ どこが主体でお金をかけて維持していくか、公的な資金を使用しないと継続が困難
 - ・ がんゲノム中核拠点病院等のしぼりができる可能性
 - ・ がん登録は研究ベースのものが入れられない。まずは探索的なDBが必要だがデータの信用性にバラツキのリスクはある。
 - ・ 何段階かで作成していくのかどうか（学会などアカデミアベースで先進医療を実施するなど）
 - ・ MGPTの項目が増えるなど内容が変更していく可能性もある
 - 入力項目は先進医療などの研究でEDCのプロトタイプ → 国でDBを構築、統括する
- OGFに対応する必要があるため、ゲノム連携施設

②海外との比較 ③費用対効果

- ・日本でエビデンスを出すのは現実的ではない
- ・米国は損保が介入
- ・未発症の方に対する予防介入、検診センターの活用、ポピュレーションスクリーニングでの算出が重要

スライド :34

④医療介入へのエビデンス：リスク低減、コンパニオン診断について

- ・施設アンケートで実態を明らかにすると情報が得られる
 - CDxで認められていないような治療へのニーズは出てくる

⑤患者（当事者）への心理的支援、満足度など

- ・MGPTの件数が伸びない理由：経済的、県民性などの背景
- ・GC体制が十分でない、保険診療ではない背景から、「思ったような結果が得られなかった場合」リスクががんゲノム医療では起こっていた
 - 心理的支援の体制を十分に考えないといけない。
 - 教育体制、GC体制が重要
 - OGFの支援体制が構築されていれば、MGPTの支援も可能と考えられる

スライド :35

2. MGPT検査を医療機関に啓発していく上で必要な医療体制は？

ディスカッションポイント

- ①医療実施機関における人材育成（CGCのみでなく、相談窓口やCGMCの活用）
- ②専門診療科の充実、がんゲノム医療実施体制の活用（多様なGermline findingsに対応している）
- ③施設間連携（がん診療連携拠点病院等）

- ・遺伝、ゲノムが浸透していない施設：職員の認知度アンケートを実施 知識のあるスタッフが少なかった
- ・がんゲノム医療連携病院等ではない施設や遺伝性腫瘍の専門家がいけないスタッフ
- ・結果の解釈が適切にできるシステムの構築が必要
 - 遺伝性腫瘍エキスパートパネル（岡山大学コホート研究）
 - 九州家族性腫瘍ネットワーク：どの施設でどういう検査が可能か情報公開している
- ・近隣の施設でサーベイランスが可能となる必要がある
 - 血縁者に対する保険適用、でのサーベイランスは近隣でも可能とする（施設ベースでなく、患者（クライアント）ベースで）
- ・遺伝カンファレンスの開催（施設内、他施設合同）の開催

④MGPT検査やサーベイランス等の保険適応

- ・検査費用が高額
- ・サーベイランスの体制が保険で認められれば適切なサーベイランスが受けられる
- ・血縁者診断を保険にしてほしい。HBOC、リンチ症候群、FAPのサーベイランスを保険にして欲しい。FAPは10代からサーベが必要。幅広い疾患でのサーベイランスを検討。

スライド :36

3. MGPT検査を全ての国民に啓発していく上で必要な体制は？

ディスカッションポイント

①患者・市民参画（患者団体等との連携を含む）、学校教育、生涯教育

- ・学校教育、生涯教育、幅広い世代への啓発活動を実施することが必要
- ・小学校がん教育：スライドテンプレート（環境因子が主）があるためそこに「遺伝・ゲノム」を入れ込んでいただく
- ・中学校、高校：自分の興味があるところに食いついてくれる がん教育（認知度が高いもの）とのタイアップ
- ・各施設においても患者さんに話題を持ち出す機会を増やす
- ・検査のメリット・出口（自分たちの生活や健康に活かせる）を説明できる体制が必要。
- ・資料の作成
- ・情報に触れることのできる機会
- ・遺伝に関する内容がネットに少ない。当事者団体の方々を通じた啓発・波及を
- ・「知らないでいる権利」⇒「知ることは力になる」ことをお伝えし、ネガティブイメージを与えない
- ・AYA世代：家族歴が濃厚だが、BRCA陰性、MGPTの適応はあるが経済的問題がある
- ・リスクを持っている方々へのコンテンツ作成

②民間保険、がん健診（先制医療）、自治体

- ・予防医療における費用について：自治体との協力（補助、助成）

③法整備とその適切な運用

- ・企業に対して薬機法で構築してほしい
- ・ゲノム推進法が策定された。適切な運用のもと、ゲノム情報が不適切な利用をされないようにする

スライド:37

【提言】**国に対して**

- ・血縁者に対する検査やサーベイランス等を含めて、保険適用にするとともに、登録データベースを構築するべきである。

医療機関に対して

- ・多施設による検討体制を構築するなど、施設間連携を図る必要がある。
- ・多職種において認知度を向上させる取り組みを行うべきである。

社会に対して

- ・学校教育の段階から幅広い世代を対象に啓発を行うべきである。
- ・自治体の補助・助成を活用し、予防医療への費用負担を減らすべきである。
- ・検査企業は薬機法をクリアするための検査要件を満たすための取り組みが必要である。
- ・ゲノム推進法にもとづき、適切な形で運用されるようナレタシーの向上が必要である。

スライド:38

2023年11月23日

第 21 回 The 21st 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

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、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。

2

スライド：2

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>

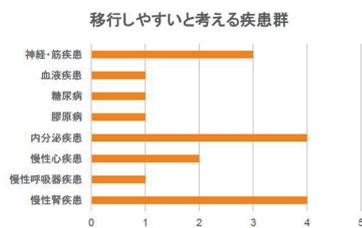
結果：移行しやすいと考える疾患群、疾患名、状態像

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！！**



センター	移行しやすいと考える理由
埼玉県移行期医療支援センター	成人医療機関に該当疾患を診療可能な専門医がいるため。
千葉県移行期医療支援センター	成人診療科での診療経験が豊富なため。
東京都移行期医療支援センター	状態が安定し、知的障害や社会的問題がなく、自立が得られていれば移行は容易。さらに、小児でも成人でも共通して診療する疾患は受け入れられ易い。
かながわ移行期医療支援センター	成人診療科の受け入れ体制が比較的充実している。
長野県移行期医療支援センター	移行する成人診療科が明確である。本人の自律支援が進みやすい。
静岡県移行期医療支援センター	成人医療機関においても診療している疾患は移行しやすい。県内に専門病院がある。
大阪府移行期医療支援センター	知的障害がなく、成人診療科に専門医がいる。

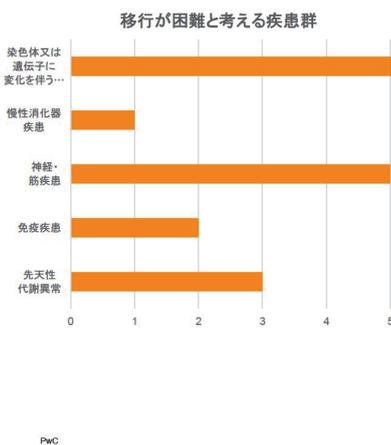
<https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>

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。



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)

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

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

5

スライド：5

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

6

スライド：6

アンケート結果

7

スライド：7

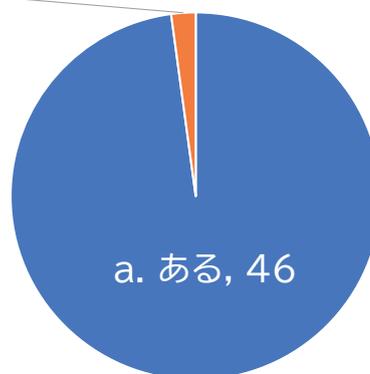
質問2.

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



a. ある, 46

総回答:47

8

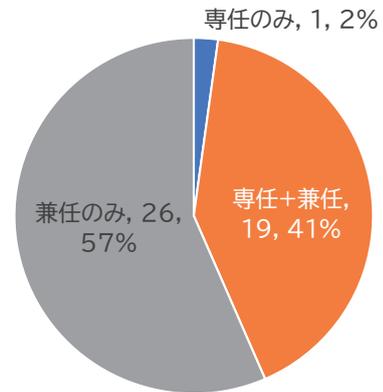
スライド：8

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)



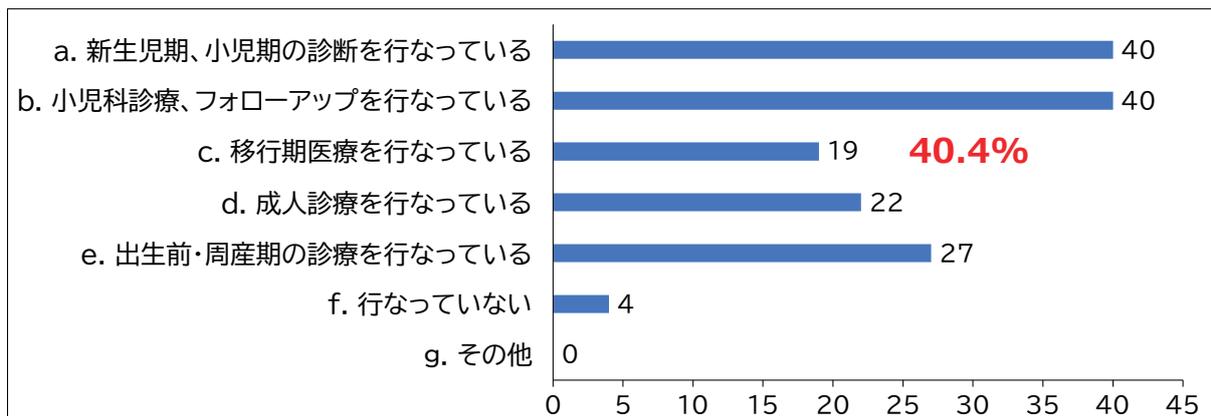
総回答:46

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)。



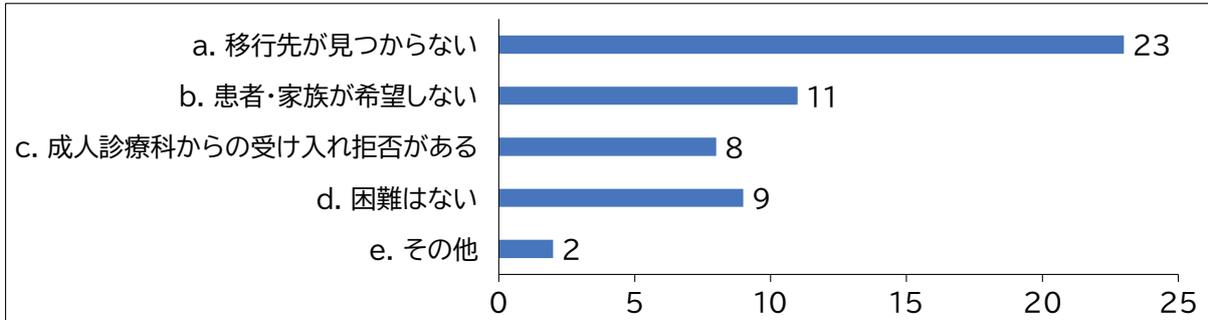
総回答:47

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

11

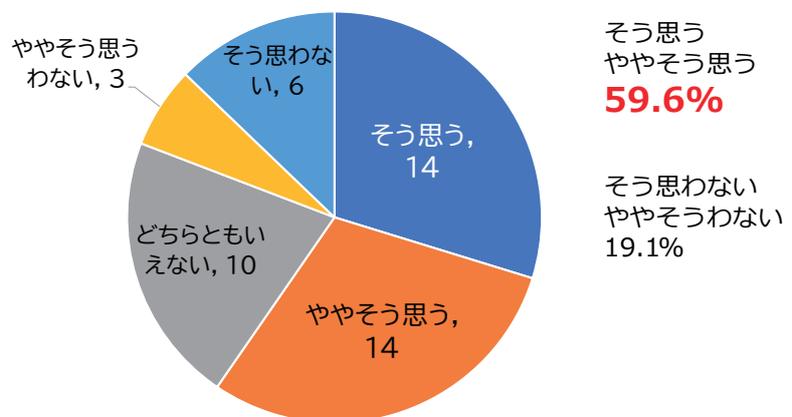
スライド:11

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



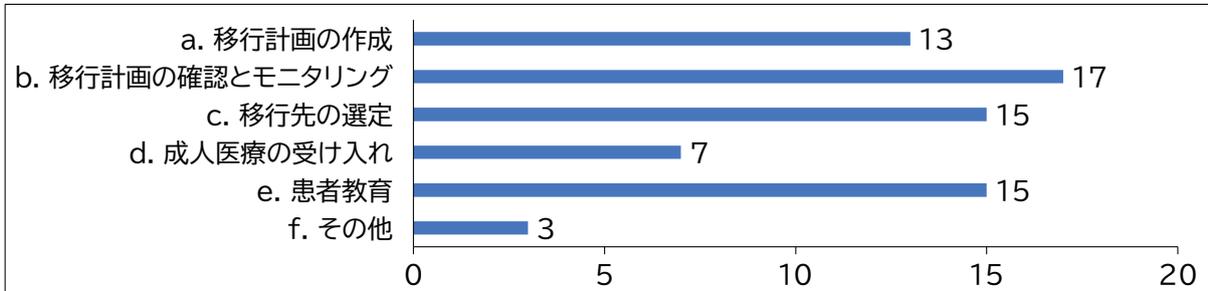
総回答:47

12

スライド:12

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

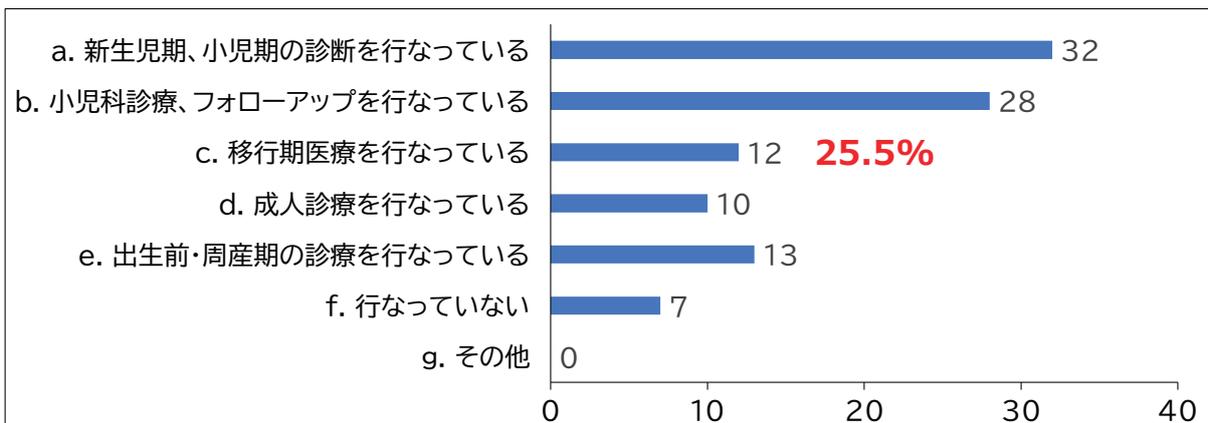
- ・ 移行先や地域へのDown症候群への理解の促進
- ・ 連携のコーディネーション、家族の支援
- ・ 50代でほぼ必発のアルツハイマー病およびその後数年での死亡を高度医療機関自身が主軸として対応することには難しさがあり、現在移行している他疾患患者も移行計画を作成はしていない点から難しい印象を感じました。主治医の「移行」の前段階として小児科内で領域横断せずに、小児内分泌×成人循環器などのコラボレーションが進んでもいいのかなと思います。遺伝診療部門の役割は、医師による関係医師の後方支援が主たる役割なのかもしれません。

総回答:28 13

スライド : 13

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)。



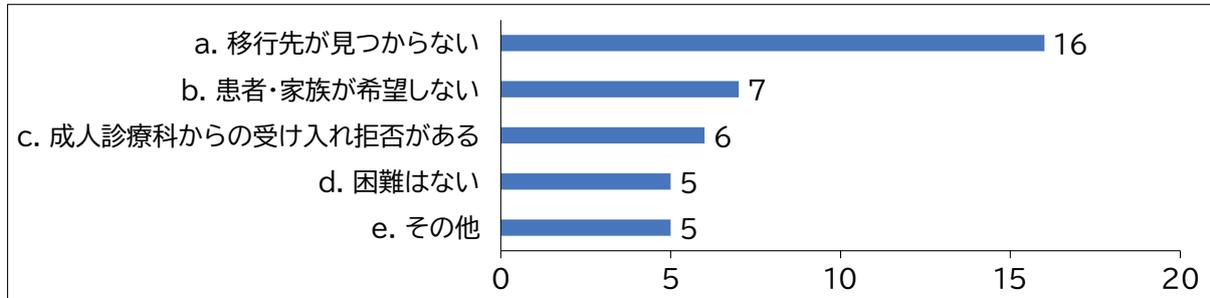
総回答:47

14

スライド : 14

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

15

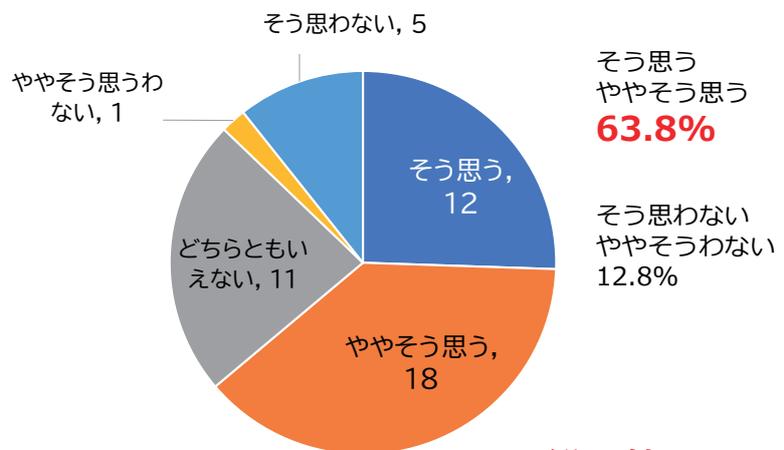
スライド：15

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



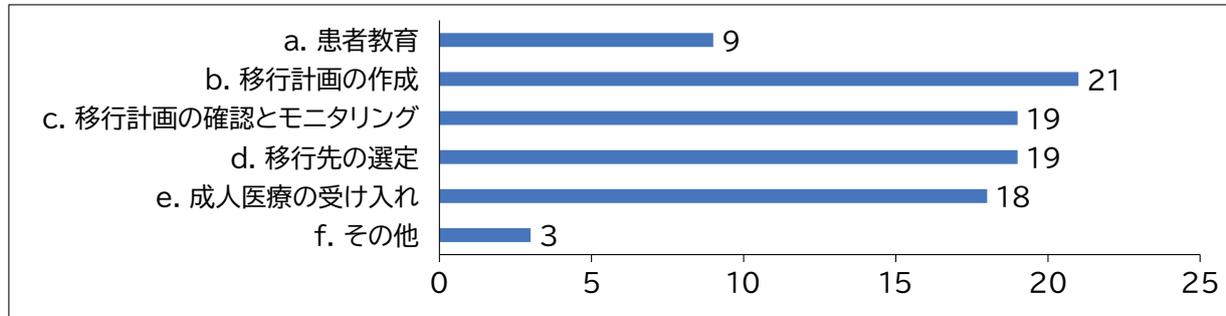
総回答：47

16

スライド：16

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」のみの医師がおり、定義は難しい。

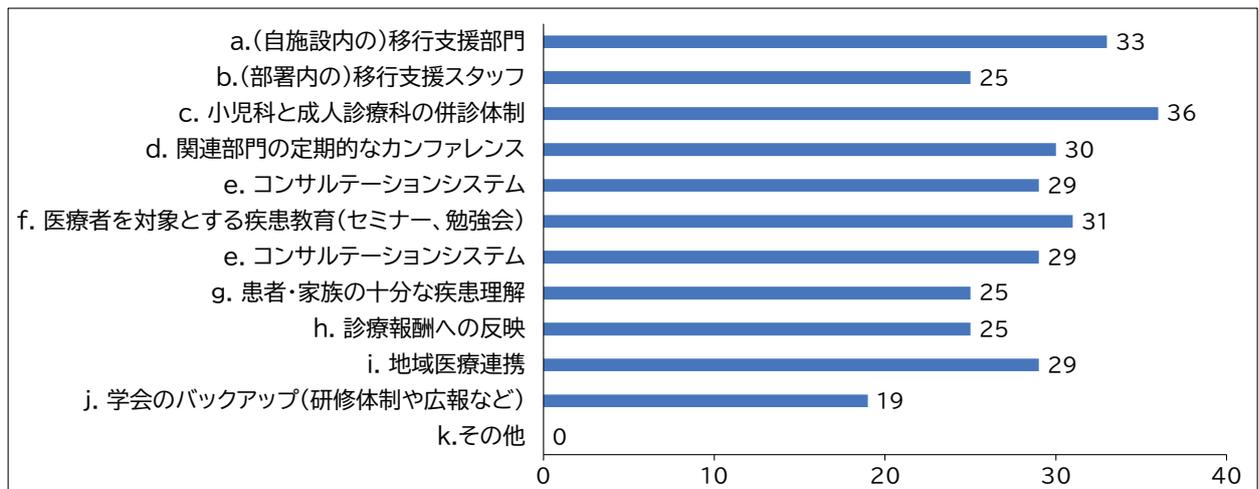
総回答：30

17

スライド：17

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

18

スライド：18

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 について検討
- ① それぞれの疾患で約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」と回答したがその一方で、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
→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、必要なものは何か
 - ② 染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり、最も必要とされるものは何か。

19

スライド：19

Aグループ Down症候群

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(小児科一成人科、総合病院一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

20

スライド：20

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

21

スライド：21

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

22

スライド：22

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

23

スライド : 23

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）

24

スライド : 24

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

25

スライド : 25

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（サイコーシス？）
（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

26

スライド : 26

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

第 21 回 The 21st 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

WS3 「PGT-Mと遺伝医療」

リーダー：国立成育医療研究センター 佐々木 愛子
札幌医科大学 真里谷 奨

ファシリテーター：東京女子医科大学 松尾 真理
国立成育医療研究センター 辰巳 嵩征

藤田医科大学 杉本 岳
札幌医科大学 馬場 剛

サポートスタッフ：札幌医科大学 古来 愛香, 重富 浩子
札幌医科大学 遺伝医学大学院生 志賀 麻衣子, 瀬戸 愛子

スライド：1

WS3 PGT-Mと遺伝医療

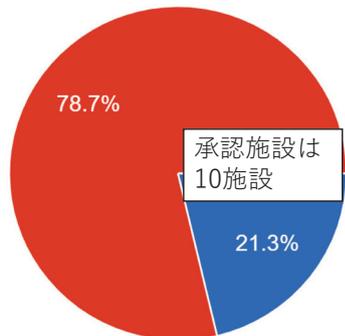
前半セッション

PGT-M実施体制の現状について

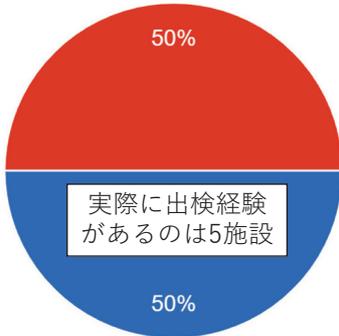
スライド：2

PGT-M/第三者遺伝カウンセリングの各施設の実施状況

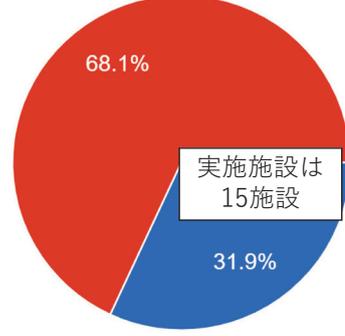
回答施設（47施設）のうち
PGT-M承認実施施設



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：3

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

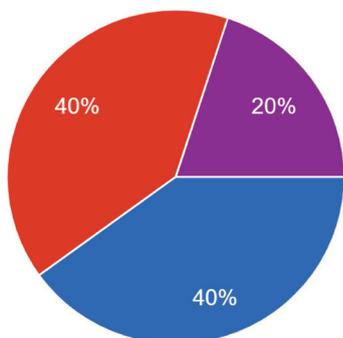
No	施設番号	都道府県名	施設名正式名称
1	010025	北海道	札幌医科大学附属病院
2	110020	埼玉	埼玉医科大学病院
3	130024	東京	東京医科歯科大学病院
4	130026	東京	東京大学医学部附属病院
5	130069	東京	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
6	130074	東京	東京医科大学病院
7	130077	東京	慶應義塾大学医学部
8	130081	東京	東京女子医科大学病院
9	130155	東京	医療法人財団 荻窪病院 荻窪クリニック
10	130181	東京	医療法人社団 雙葉会 はなおかIVFクリニック品川
11	140061	神奈川県	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	静岡県	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)

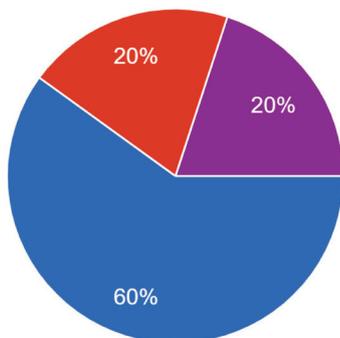
スライド：4

PGT-Mの実施件数について

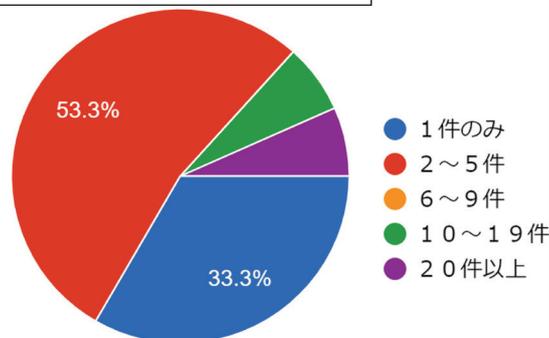
実施歴のある5施設中において PGT-Mを申請した件数



実施歴のある5施設中において PGT-Mが承認された件数



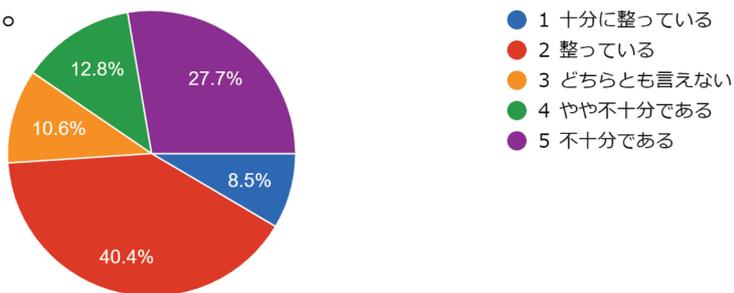
実施歴のある15施設中において PGT-Mの第三者遺伝 カウンセリングを実施した件数



➤ 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：5

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：6

グループディスカッション

Q. PGT-Mの遺伝カウンセリングへの対応体制の均てん化を目指すためには？

- PGT-Mならびに第三者遺伝カウンセリングは実施していない施設や、承認施設であってもまだ実施したことがない施設が多く、院内の体制が整っていない施設もまだ多数認められる。
 - 重篤な遺伝子疾患に関する専門的な遺伝カウンセリング、生殖補助医療を単施設で提供することには限界がある。
- ➔生殖補助医療実施施設なども含めて、単施設のみではなく地域レベルで連携することが望ましい。他科の先生も含めた多職種による遺伝カンファレンスでの情報提供によってチーム連携と情報共有していく必要がある。

スライド：7

グループディスカッション

Q. PGT-Mの遺伝カウンセリングへの対応体制の均てん化を目指すためには？

- 現状ではPGT-Mへの対応能力について地域格差はまだ大きく、PGT-Mの出検ができない地域も存在する。そのような地域にクライアントが要る場合、遠方まで複数回通院しなければならず、長期宿泊や交通費等で金銭的・身体的負担も大きい。
- 各都道府県に一つ以上の検査実施可能施設があることが望ましく、またオンラインによる遠隔遺伝カウンセリング体制を強化し地方との格差をなくしていくことも手法として考えられる。
- 医療者のPGT-Mに関する知識が乏しく、希望者に対して情報が適切に伝わっていない。セミナー等による、専門医（生殖医療専門医ならびに臨床遺伝専門医）に対する教育が必要であり、関連学会レベルでの介入が望まれる。

スライド：8

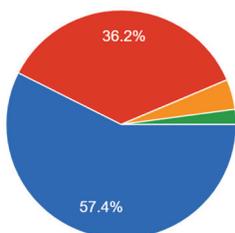
WS3 PGT-Mと遺伝医療

後半セッション

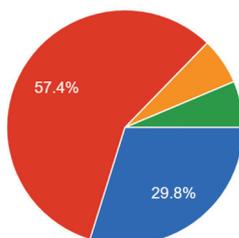
- ①PGT-Mの適応について
- ②日本学術会議の提言について

スライド：9

Duchenne型筋ジストロフィー



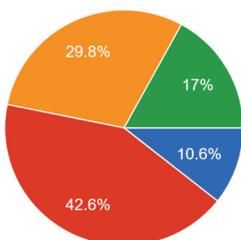
フィンランド型ネフローゼ症候群



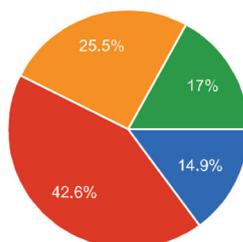
- 1 検査対象と考えられる
- 2 検査対象として検討すべき
- 3 検査対象とは考えられない
- 4 この情報だけでは判断できない

HBOCのみに、その他コメント
数件あり

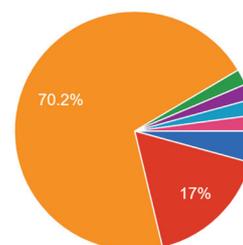
SCA3（脊髄小脳失調症3型、
マシャド・ジョセフ病）



Usher症候群



HBOC



同意の多い疾患（上段）と否定の多い疾患（下段）に分けての検討とした。

スライド：10

DMD, 先天型ネフローゼ

メリット

共通

- 人工妊娠中絶の回避。
- 罹患児の回避。

先天型ネフローゼ

- 生体ドナーとなるリスクの回避
- 出生児の腎移植の回避

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。
- 罹患者への否定につながる感情や葛藤。

スライド:11

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:12

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へ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:13

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:14

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

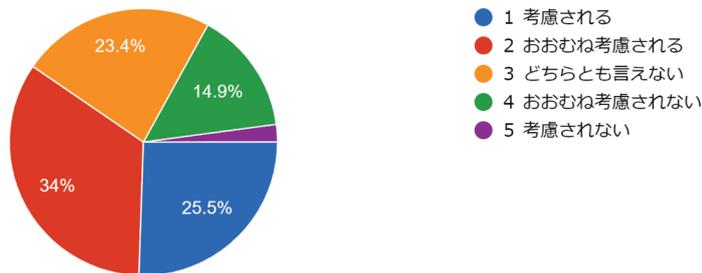
- 成人期発症であり、浸透率も100%ではない。また、サーベイランス・予防法もあり基準に該当しない。

肯定

- 海外では適応であり、検討はされるべき。

スライド:15

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:16

グループディスカッション

非完全浸透・成人期発症の疾患について（HBOCを例として）

- 治療法・サーベイランスが確立しており、リスク低減手術等も保険診療でカバーされつつあり、PGT-M実施についてコンセンサスを得るのは難しいだろう。
- しかし、**HBOCに限らず、疾患で一括りにしてPGT-Mから一律に排除するのではなく、個別に寄り添い、考える必要がある**（親族をがんで失った、自身が治療でつらい経験をした、罹患児の療育中である等、様々な状況が想定される）。がん治療のために凍結した卵・胚を、治療後に移植する際、次世代への遺伝を回避することを希望するのは当然とも思われる。
- PGT-Mを受けるかは、適切な情報提供（遺伝様式、浸透率、サーベイランス等）のもと、患者自身が決定する必要がある、その選択肢があることを情報提供することは必要である。適応の難しい疾患こそ、適切な遺伝カウンセリングの実施が望ましい。

スライド:17

グループディスカッション

感覚器疾患について（Usher症候群を例として）

- 想定症例では、罹患児がすでにいる場合が想定される。
→兄弟の場合、罹患児は否定されていると考えるかもしれない。また、PGT-Mで出生した児は、自分が選別された命なのかと思うことがあるかもしれない。
- 日本では難聴に対する治療体制整備は進んでいる。しかし、人工内耳はあるが、失明に対しては手段はない。**治療を受けた当事者がどう考えているのか、さらに情報収集・共有が望ましい。**
- 親が育てられない、児を受け入れられないという気持ちと、生まれてきた本人がどう感じるかは必ずしも一致しない。まずはクライアントに真摯に向き合い、遺伝カウンセリングを行うことが最も重要であると考えられる。

スライド:18

グループディスカッション

感覚器疾患について（Usher症候群を例として）

- 出生前診断やPGT-Mが存在するおかげで、次の子供を考えていけるというメリットもある。また、実際に希望しなくても、PGT-Mの選択肢を提示できることは大きい。
- 疾患リスクがあるから次世代を望まないという方もいるので、少子化対策にも関わる内容である。
- 非罹患胚を選ぶことが、命の選別になるのかについては本ディスカッション内では結論に至っていない。
- 費用と期間は依然として課題であり、支援や手続きの迅速・簡略化は取り組まれるべきである。

スライド:19

提言

倫理的課題を有する着床前遺伝学的検査（PGT）の適切な運用のための公的プラットフォームの設置
— 遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）への対応を中心に —

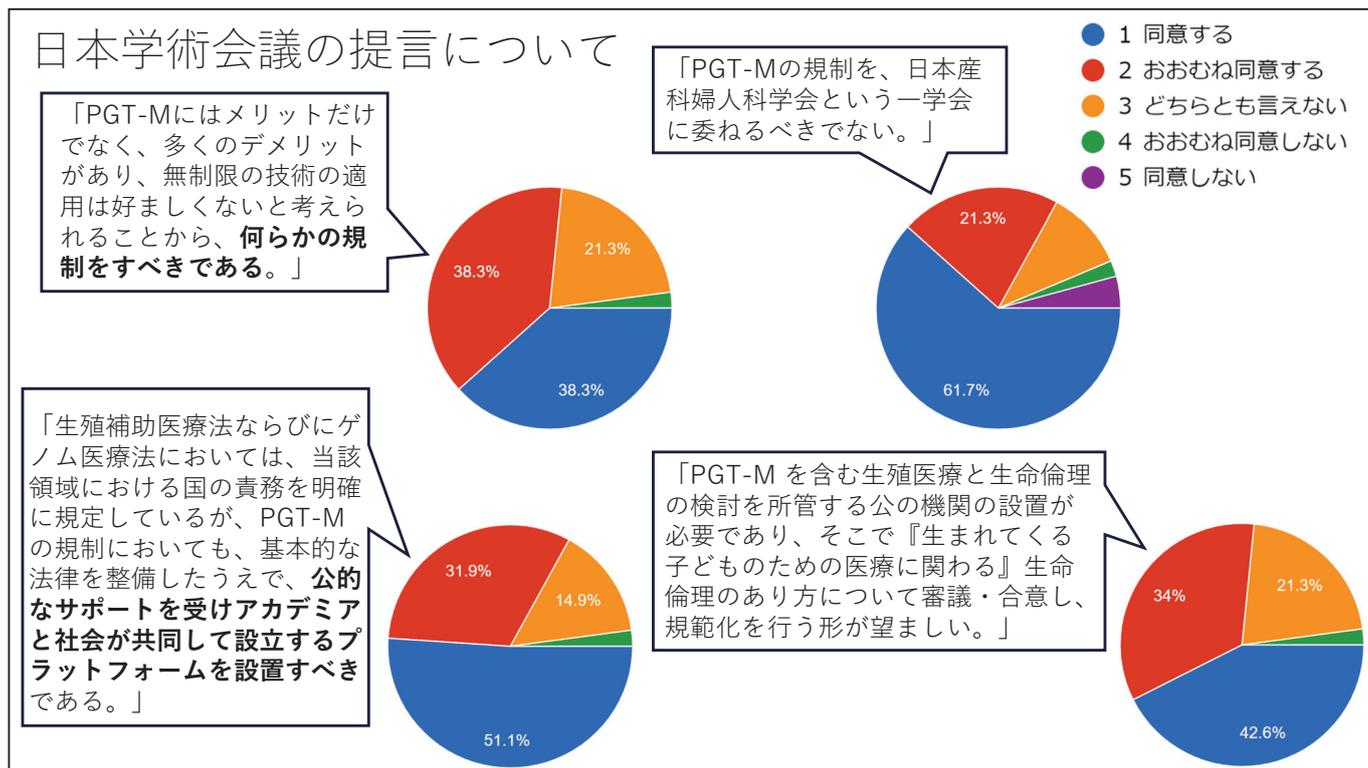
日本学術会議からの

提言について



令和5年（2023年）8月29日
日本学術会議

スライド:20



スライド:21

グループディスカッション

日本学術会議の提言に関する意見

- ▶プラットフォームへの学会としての参加者は、日本産科婦人科学会、遺伝関連学会、小児科学会、各疾患の関連学会等の広い領域の専門家の参加が求められる。
- ▶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、当事者（ならびに患者団体）の参画は必須である。
- ▶法整備は、様々な意見・個々の症例に対して、正当性の担保ができるように、かつ技術の悪用等の予防の観点からも今後必要となる。

スライド:22

WS3 「PGT-Mと遺伝医療」 提言①

- 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関する課題として、当事者ならびに医療者の情報アクセスにおける地域・施設格差が存在する。当事者の自律的な決定支援と、生殖医療部門担当者をはじめとしたPGT-Mに関わる方々への正確な情報共有が望まれる。
- ただし、PGT-Mは疾患ごとに情報提供内容が多様となる。当事者が主導的でアクセスが容易な情報源を提供すべきである。そのためには**WEBコンテンツの提供や、オンライン診療を利用した領域専門家による遺伝カウンセリング等の共有の受け皿の提供**が望ましく、本遺伝子医療部門連絡会議において同システムの提供を検討すべきであると考えられる。
- 一方で、同体制は一部の専門家への更なる診療負荷・集中を招きかねず、またオンラインによるシステム提供のみでは非実施地域における検査提供へは実質的には繋がらない。**地域の遺伝子医療ならびに生殖医療担当者への情報共有を強化し、生殖補助医療実施施設も交えた連携ならびに遺伝カウンセリング体制を整備**すべきである。

スライド:23

WS3 「PGT-Mと遺伝医療」 提言②

- PGT-Mの実施を検討するにあたり、**いかなる遺伝性疾患においても、当事者の伝えたくないという思い、つらさ、というものは否定すべきではない**。そのつらさの根源がなんなのか、受け入れられない気持ちになるのはなぜなのか、経時的に寄り添っていく必要がある。また、当事者にも多様な意見を知ってもらう機会が必要である。それを提供するのが遺伝カウンセリングであり、遺伝子医療部門として積極的な支援を行うことが望まれる。
- また、**PGT-Mを行わなくとも、遺伝性疾患の罹患者が健康に生活できる社会基盤を整備する取り組みを、上記支援と併せて両輪として行うことが重要**である。障がいや罹患リスクを持つ当事者に対する適切な医療・養育環境やサーベイランス体制が、PGT-Mの遺伝カウンセリング体制整備と同時に進められることが望まれる。
- 今後、日本学術会議が提示するような独立したPGT-Mのプラットフォームが構築される際には、中立的な（金銭・政治・宗教・学術的に）立場の方で、かつ賛成・反対意見いずれの立場の方も加えるべきである。また、PGT-Mが今後適切に行われる際には法整備は必須のものであり、同プラットフォームにおいても同領域専門家の参画が望ましい。

スライド:24

WS4

第 21 回 The 21st 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・シークエンス (マイクロアレイ染色体検査を含めて)

(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について

- **小児難病**の種類は極めて多く、しかも複数の臓器にまたがることが知られています。小児難病は早期診断、早期介入が重要であるものの、診断がつかないままの患者さんが少なくありませんでした。
- **未診断疾患イニシアチブ (IRUD)** をはじめとする近年のゲノム医療の進歩はこの状況を打破し、小児難病患者さんたちへの医療が大きく変わってきました。ただ現在のゲノム医療はIRUDを含め「研究」として行われていることが多く、これを実際の「臨床」現場で活用するためには、「クリニカル・シークエンス」体制の確立が重要であると考えられます。
- 今回、「小児難病のクリニカル・シークエンス(マイクロアレイ染色体検査を含めて)」というテーマでWS4を開催し、**小児難病へのよりよいゲノム医療体制を構築**するための提言をまとめました。

スライド：2

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

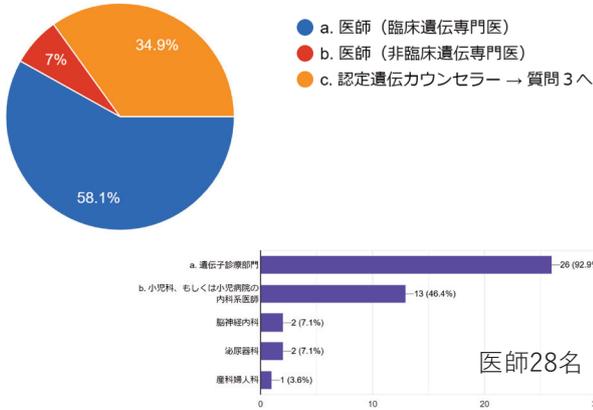
1. 回答者および所属するご施設（複数ある方は主として勤務されている施設）について
2. 各施設での遺伝子解析（遺伝学的検査）について
 - ① 保険診療での単一遺伝子解析（サンガー法、MLPA法、FISH解析など）について
 - ② 保険診療外での遺伝学的検査について（研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む）
 - ③ マイクロアレイ染色体検査について
3. 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
4. みなさまへのご質問

スライド：4

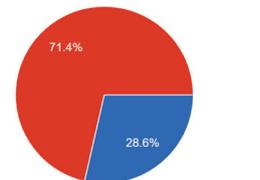
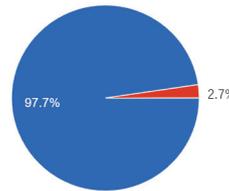
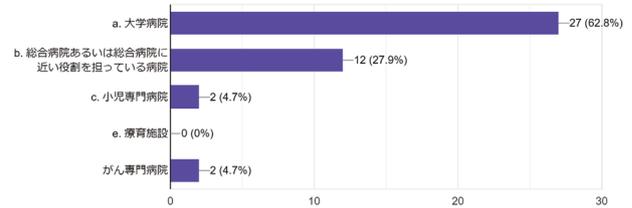
質問1. ご回答いただく方について
質問2. 所属する診療科について

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



※本日の参加者（33名）
臨床遺伝専門医19名、その他医師2名
認定遺伝カウンセラー6名、その他5名



スライド：5

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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

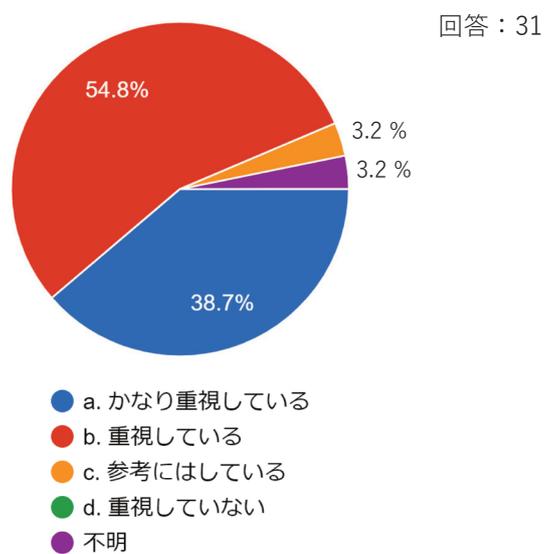
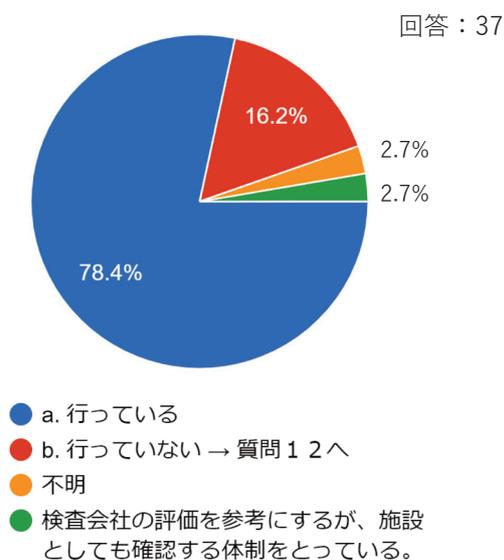
スライド：6

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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

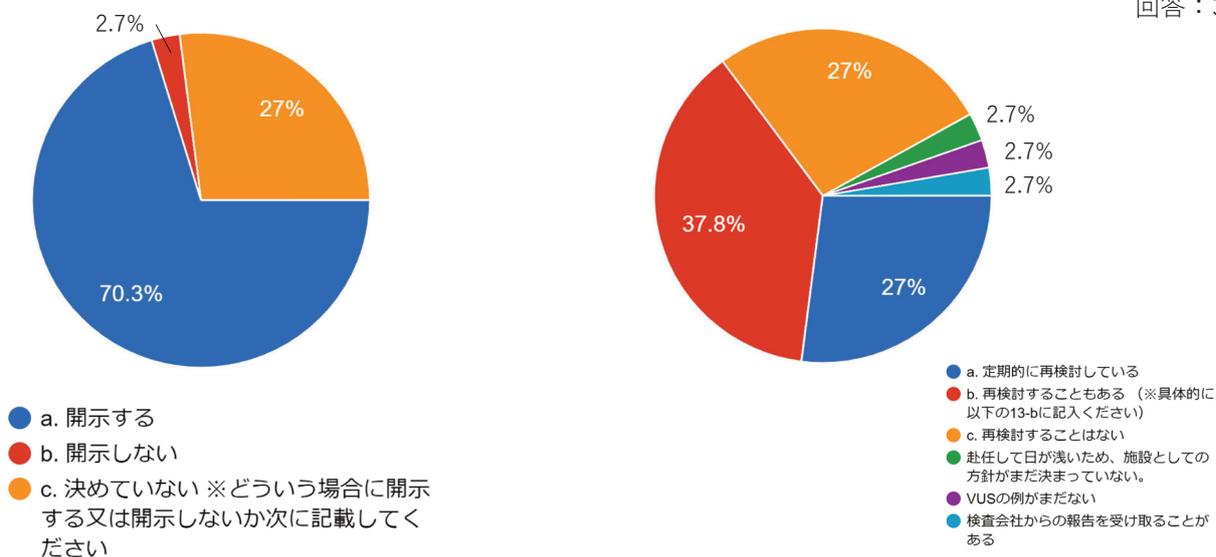
質問 9. 質問 6 で「小児難病の遺伝子解析を行っている（a, b または c）」とお答えになった方は、単一遺伝子の「バリエーション評価」を自施設でも行っていますか？
 質問 10. 質問 9 で「a. 行っている」とお答えになった方は、単一遺伝子のバリエーションを評価する際に、ACMGガイドラインをどのくらい重視しますか？



スライド：8

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？

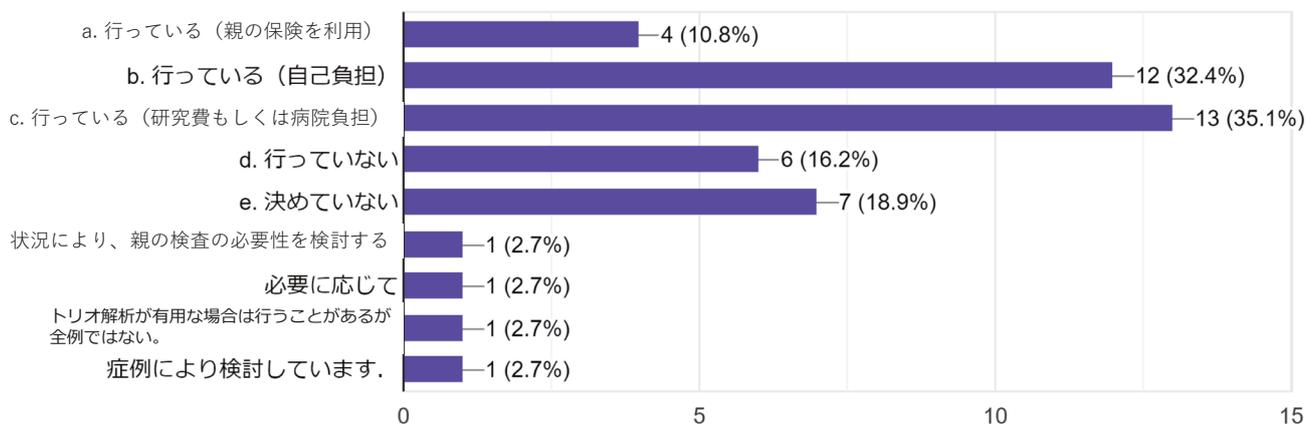
回答：37



スライド：9

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：10

グループディスカッションでの議論（単一遺伝子）：課題

検査の限界	陽性率、VUS、結果の解釈
	保険でできる検査の種類が少ない
結果解釈・評価の課題	検査結果を解釈する専門家：かずさ以降の院内対応
	VUSの再評価、曖昧な結果を開示するかどうか
	希少疾患であることの課題
費用面の課題	値段設定に根拠がない
	両親解析・血縁者の検査が有料で行いづらい
担当者に関する課題	全例専門家を通るかどうか
	遺伝部門だけが関わると、専門的なお話ができない可能性もある
	主治医（オーダー医）と直接のディスカッションの場が少ない
	保険で出せる分、簡単にオーダーできてしまう
施設間格差	保険検査でも出せない病院が存在する
診断後の出生前検査・着床前診断への対応	出生前診断（着床前診断）への対応

スライド：11

グループディスカッションでの議論（単一遺伝子）：今後へ

専門家の育成	主治医（オーダー医）が遺伝学的検査について熟知すること
	臨床遺伝専門医などを育てる、人数を増やす
	マンパワーの確保
主治医と遺伝部門の連携	オーダー医と遺伝部門とが直接ディスカッションできること
	結果を遺伝子診療部門が把握できるような体制
	非遺伝専門でも専門診療科が同席できるように調整する
遺伝カウンセリング体制	検査前後の遺伝カウンセリングの体制を整える
結果解釈	結果解釈の統一したやり方 VUSの見直しを行えるような体制
出生前検査の体制	出生前検査の体制づくり
検査に関する費用面	VUS（病原性の確認）、潜性遺伝（両アレル性の確認）についても保険診療でできる体制が望ましい
	保険が効かない場合の両親解析の費用面の工夫が必要

スライド：12

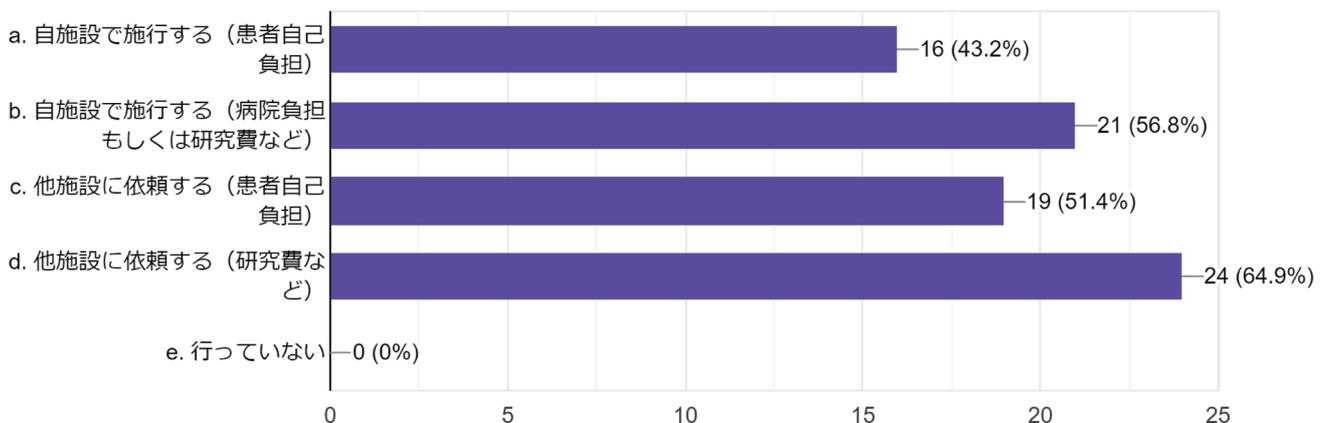
事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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：13

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）

回答：37



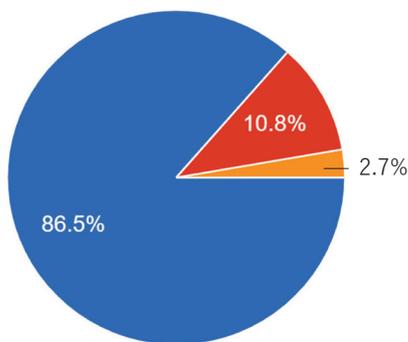
スライド：14

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？

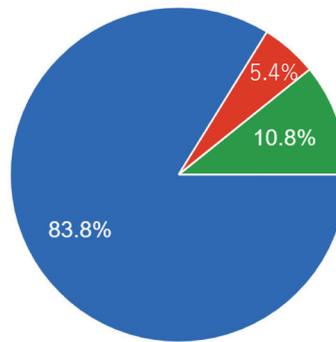
※IRUDなど他施設への依頼を含みます。

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

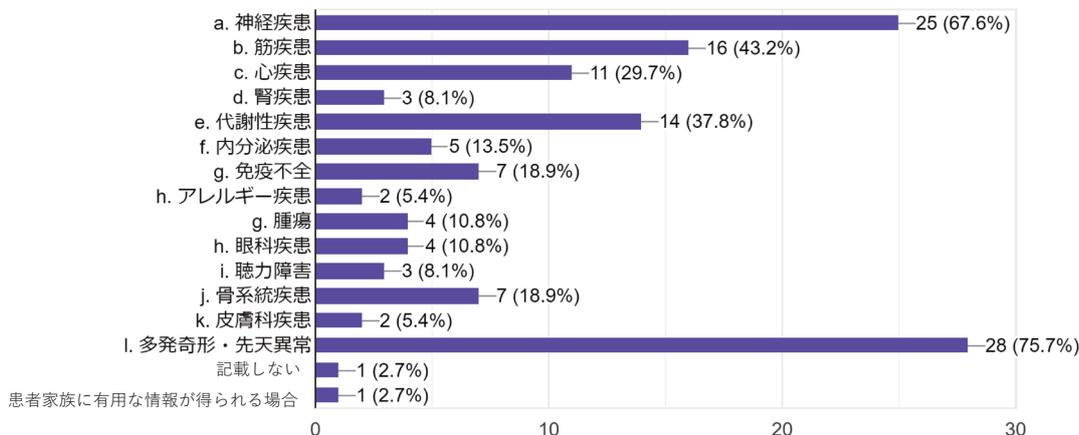


- a. 必要である (全エクソン解析・全ゲノム解析とも)
- b. 必要である (全エクソン解析のみ)
- c. 不要である
- d. わからない

スライド：15

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



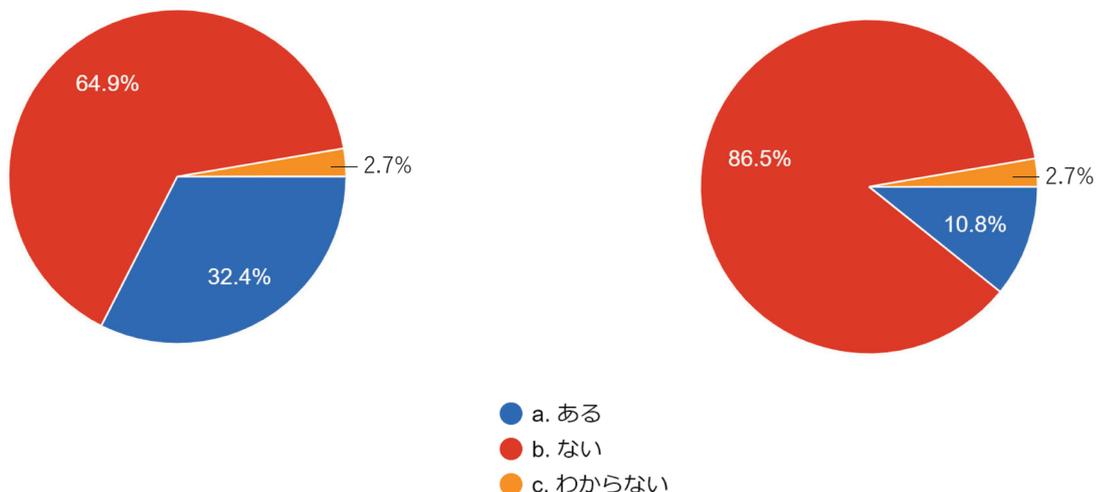
主な意見

- 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：16

質問 17 で「a. (WES、WGSを提出したことが) 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？

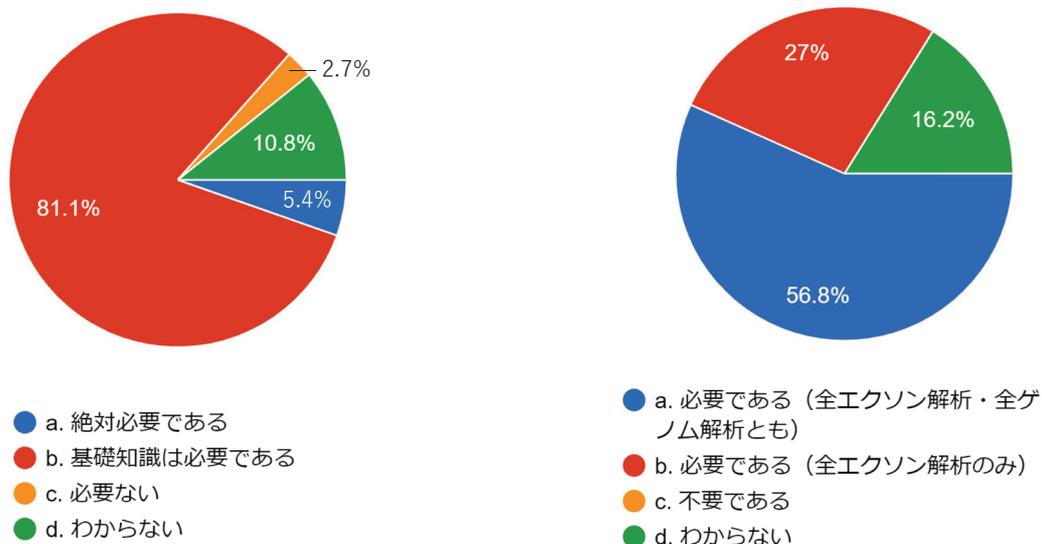
回答：37



スライド：17

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：18

グループディスカッションでの議論（WES、WGS）：課題

二次的所見の取り扱い	二次的所見について
担当部署をどうするか	マイクロアレイは結果・解釈・返却は遺伝子診療部門が実施しているので、このフローをWES・WGSにも利用できるかもしれない
学会からのガイダンスが必要	学会から 指針 （報告書の内容）が必要 学会が出した ガイダンス・ガイドライン
結果の取り扱い	数年後に診断が変わる可能性もある
ゲノムファーストになりうる可能性	臨床情報がないまま検査に提出

スライド：19

グループディスカッションでの議論（WES、WGS）：今後へ

解釈のトレーニング	現在すでにトレーニング等が 学会主導 でも行われている → 拡充が可能か
結果解釈の均てん化	結果解釈の 均てん化 への対応
遺伝子診療部門の関わり	検査を出す段階で遺伝子診療部門が関わる エキスパートパネル の策定
施設を限定する必要性	どこでも出せる検査にしないほうがいい（施設を限定する） 施設要件を明示する センター化・拠点化
医療者への啓発	遺伝に関わっていない医療者に対しての啓発
費用面	実装に伴う 経済効果 の検討 エキスパートパネルにお金がつくようにする制度
再連絡の体制づくり	VUSや結果解釈が変わった際の 再連絡の体制

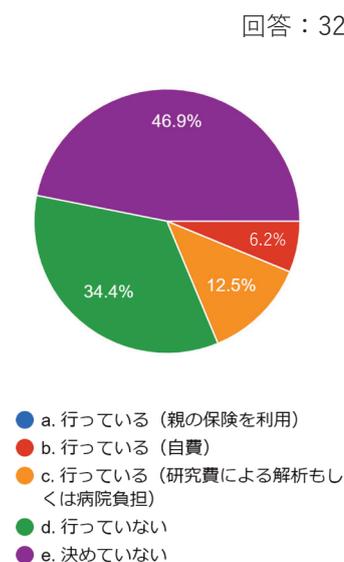
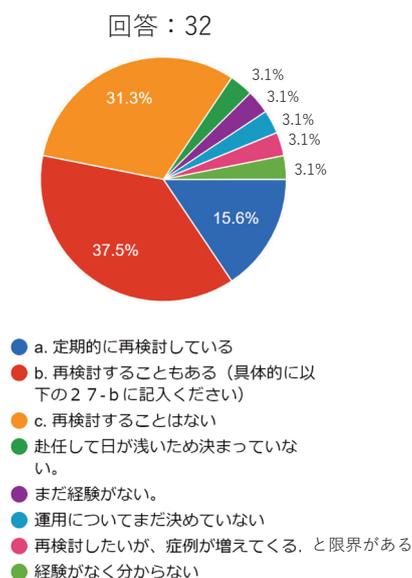
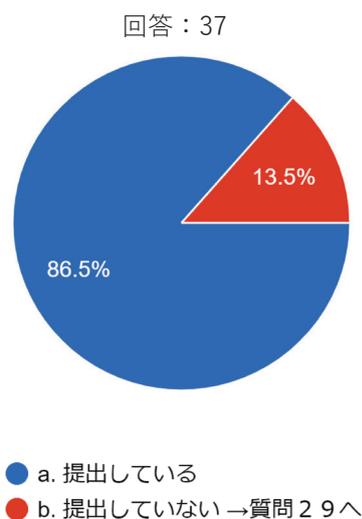
スライド：20

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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：21

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：22

グループディスカッションでの議論（マイクロアレイ）：課題

結果解釈の課題	自前で解釈できない施設がどうしているのか
	一人で解釈を行わなければならない時、これで良いのかと悩む
	解釈している人材の負担が大きい、時間、手間がかかる
報告書の統一がされていない	報告書などの書き方
	報告書フォーマットが統一できていない
ガイドライン等の整備	マイクロアレイにきまった方針がない
両親解析の費用	アレイの検査で判断が難しい場合、両親の解析は？
	両親解析をしないと決着がつかない疾患もあり、両親に費用、心理的な負担が掛かることも
施設間格差	施設によって、解釈する体制、質の担保が十分でない
	遠隔医療：地域の先生たちとの連携をして診療して行かなければならない
施設内連携の難しさ	CGCが検査前後に関わっていない
	出生前も絡んでくることもあるので、遺伝診療部門がハブとなり、連携がスムーズに流れるように

スライド：23

グループディスカッションでの議論（マイクロアレイ）：今後へ

施設間の連携	近隣の病院の先生も参加可能な症例の相談窓口の会
施設内の連携	病院内での情報のシェア
検査会社への要望	CNV解釈の一部を、検査会社から、できる範囲でよいのでいただきたい
	検査会社からのサポートを充実してもらえないだろうか
解釈ツールの充実	CASにもう少し詳しい情報を加えてもらえないだろうか
マンパワーの充実	小児科の臨床遺伝専門医、遺伝子診療部門のマンパワー
	解釈できる人材の育成、小児科の臨床遺伝専門医の育成
	専門医以外でもアレイの解釈、評価が最低限できる人材を育成していくことも大事

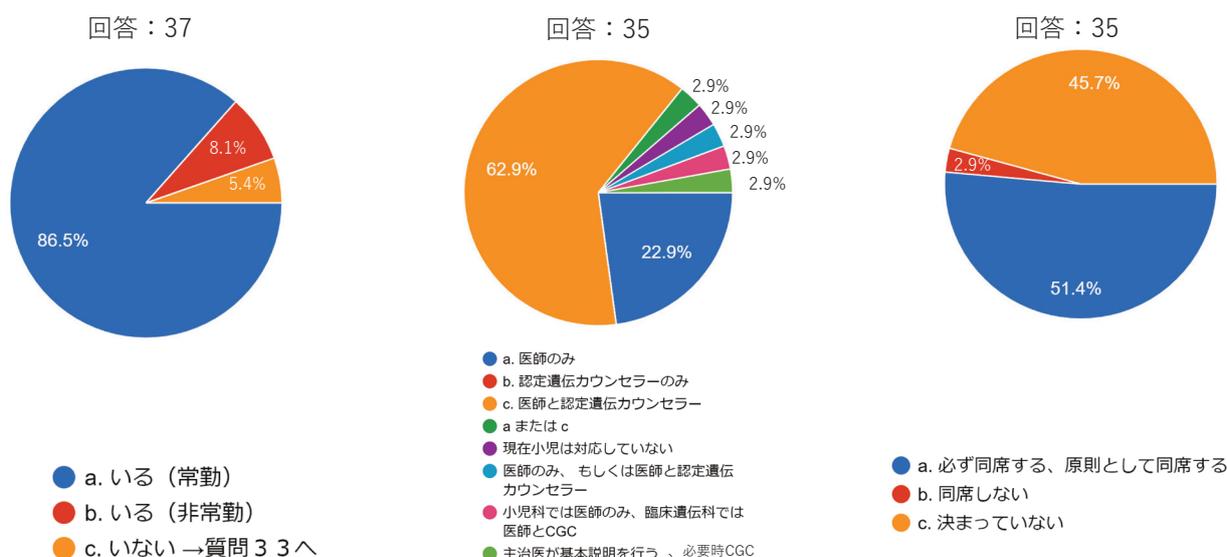
スライド：24

事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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：25

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：26

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) ※事前アンケート

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：27

小児難病の遺伝カウンセリング体制の現状と課題

マンパワーの不足	人材の育成 遺伝カウンセラーの雇用をどう確保するか
遺伝カウンセリング加算	加算が取れない場合がある（検査を提出しないと） → 検査とセットにしないことは可能か
認定カウンセラーの業務	医療職を持たない遺伝カウンセラーの業務範囲が曖昧
遺伝リテラシーの構築	すべての医療機関でゲノム医療体制が構築できるように

スライド：28

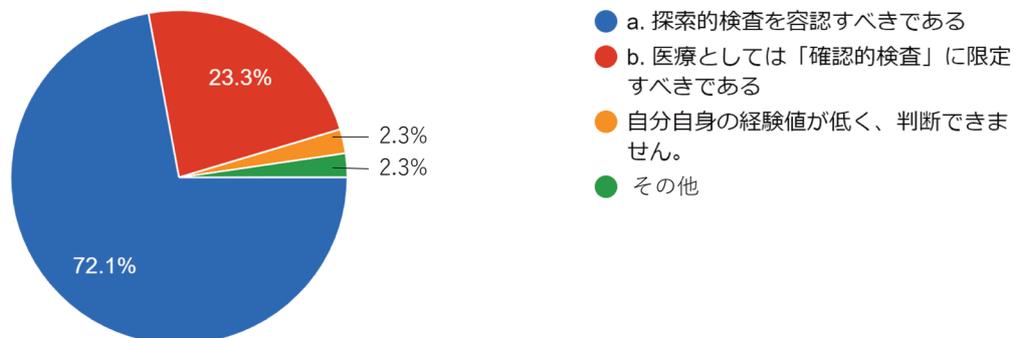
事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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：29

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

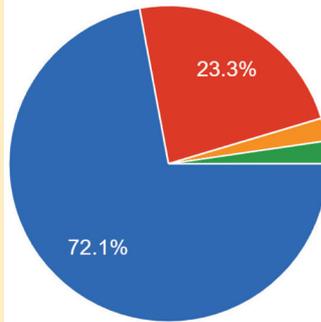


スライド：30

質問 37. 質問 36 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して実施するなどの対応は必要
- 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行うのでよいのでは

スライド : 31

WS4 : まとめのスライド (提言)

- 小児難病のゲノム医療を担う人材の育成
- 施設間、地域間格差是正のためのバリエーション解釈の標準化
- トリオ (両親) 解析の必要性と、検査前後の遺伝カウンセリングの重要性を加味した診療報酬の充実
- 病的意義不明バリエーション (VUS) の見直し体制の充実
- 公的保険での探索的網羅的遺伝学的検査の開始

スライド : 32

第 21 回 The 21st 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

WS5の目的

昨年度の検討に引き続き、
「どのような認定遺伝カウンセラーが求められているのか、
その理想像はどのようなものであるのかを明らかにし、
「認定遺伝カウンセラー®の未来像」としての提言をまとめる。

スライド：2

WS5

9:10-9:15	本日のワークショップの目的と進め方
9:15-9:30	我が国の認定遺伝カウンセラーの育成（川目 裕先生）
9:30-9:45	CGCに関わる法制度上の課題（西垣 昌和先生）
9:45-10:00	事前アンケートの結果報告
10:00-10:05	ブレイクアウトルームへ移動・自己紹介
10:05-10:40	ディスカッション①
10:40-11:15	ディスカッション②
11:15-12:00	全体討論

スライド：3

事前アンケート 結果報告

スライド：4

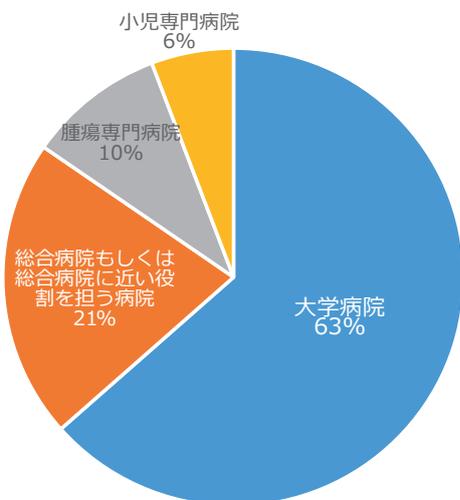
52施設に回答いただきました

お忙しい中、アンケートへのご協力を
誠にありがとうございました

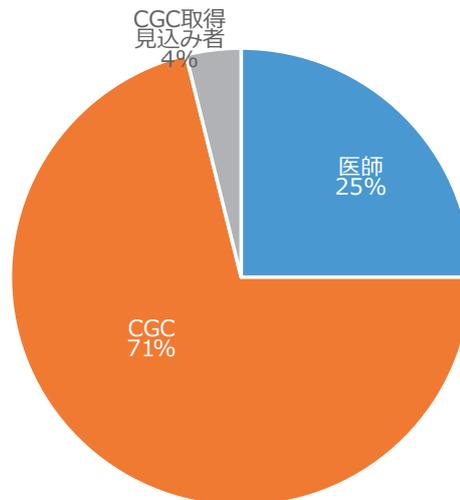
スライド：5

回答者の属性

回答施設



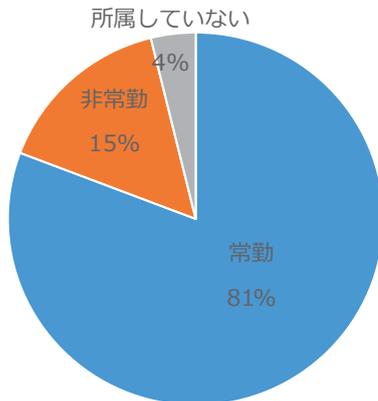
回答者の職種



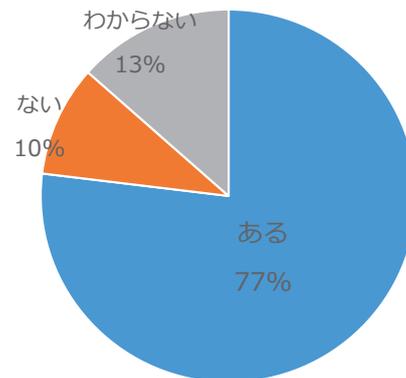
スライド：6

CGCの雇用について

CGCの雇用形態



CGCを雇用する上で
困難があるか



スライド：7

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

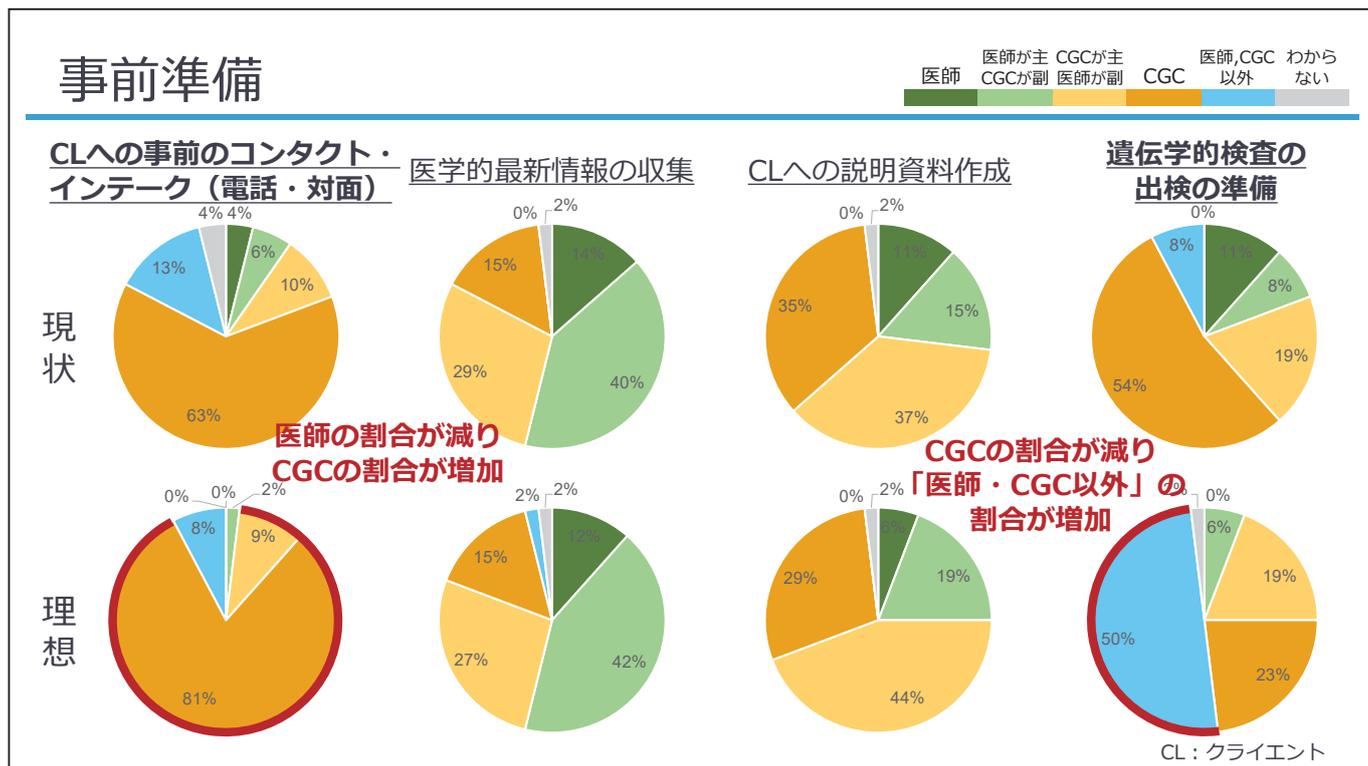
財政的な制約と収益性の問題: CGCの雇用に必要な診療報酬や収益が不足しており、特に法律上CGC単独の診療行為が収益につながりにくいという問題がある。

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。

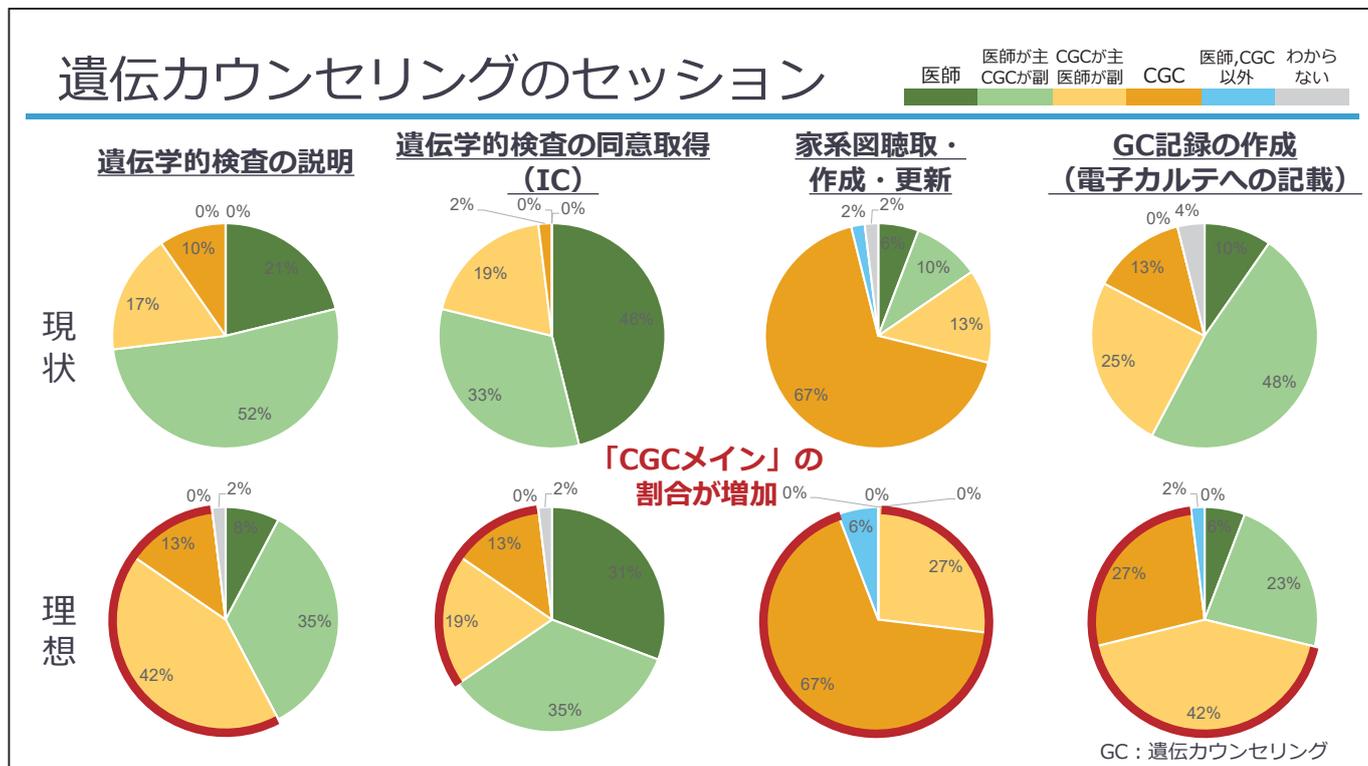
病院の理解と雇用体制の課題: CGCの役割が院内で十分に理解されていないこと、また医療資格を持たない遺伝カウンセラーの雇用について人事部門や病院全体の理解が得られないことが問題となっている。

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。

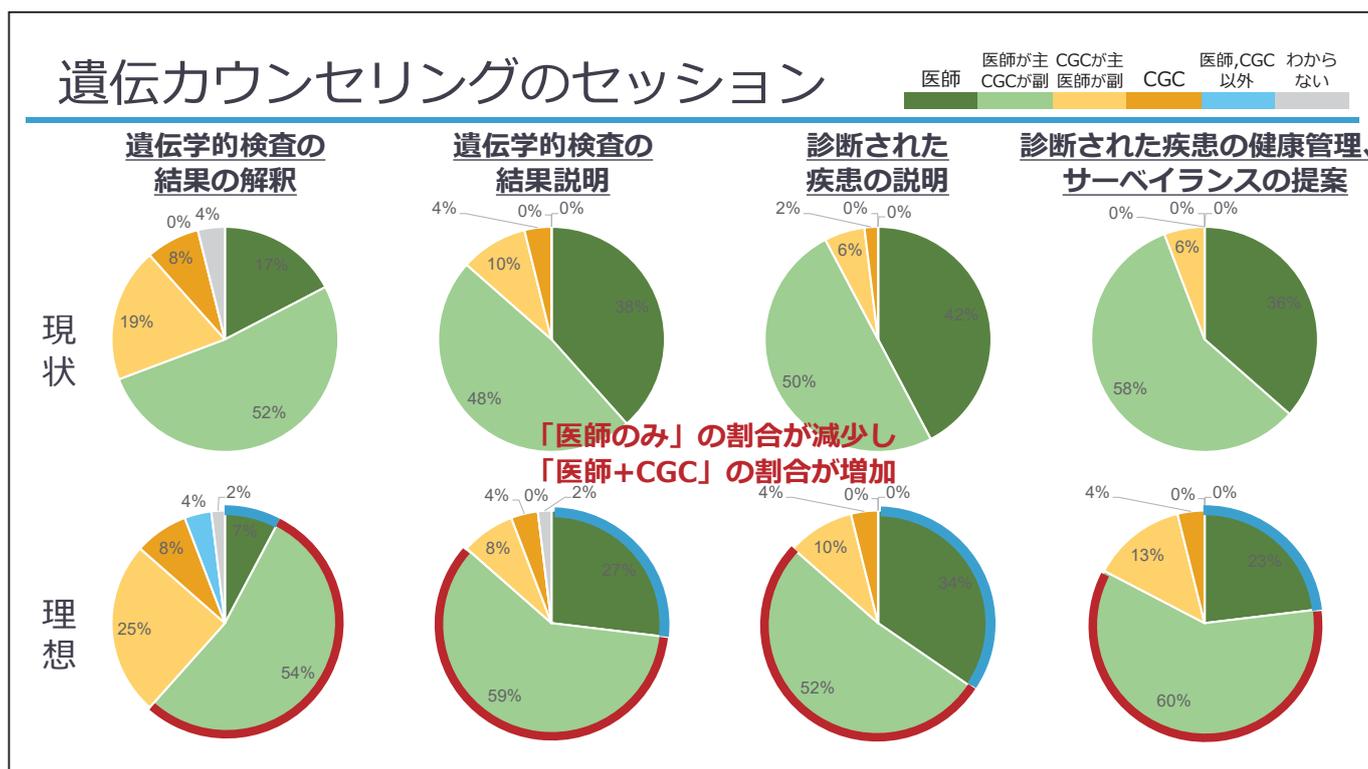
スライド：8



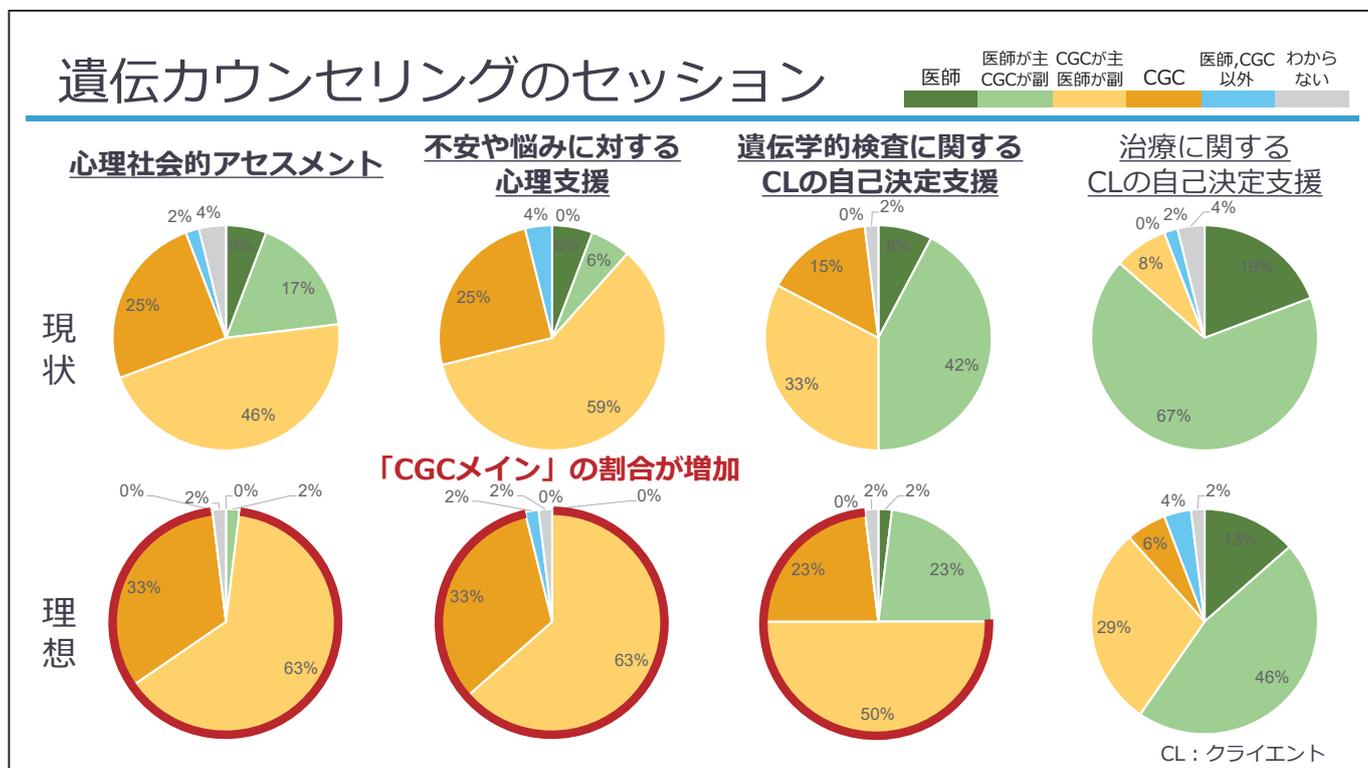
スライド：9



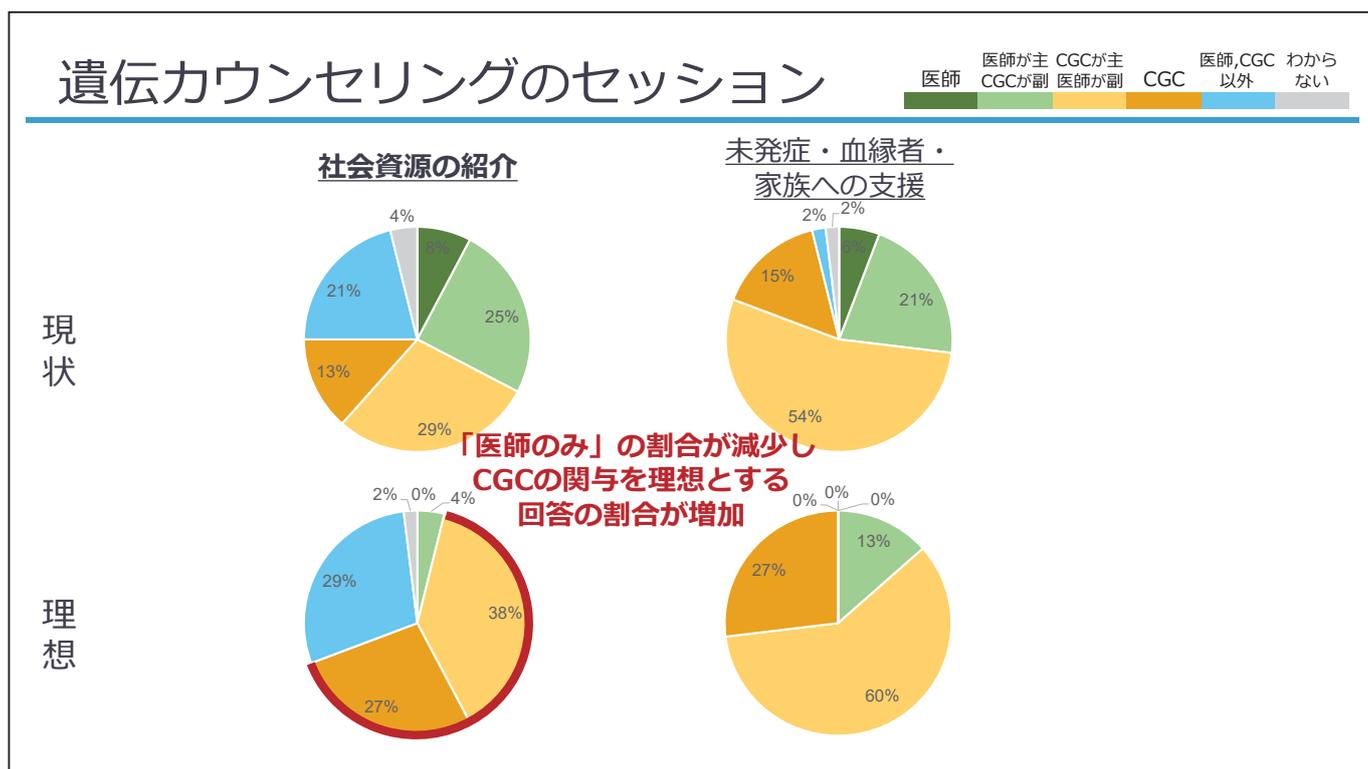
スライド：10



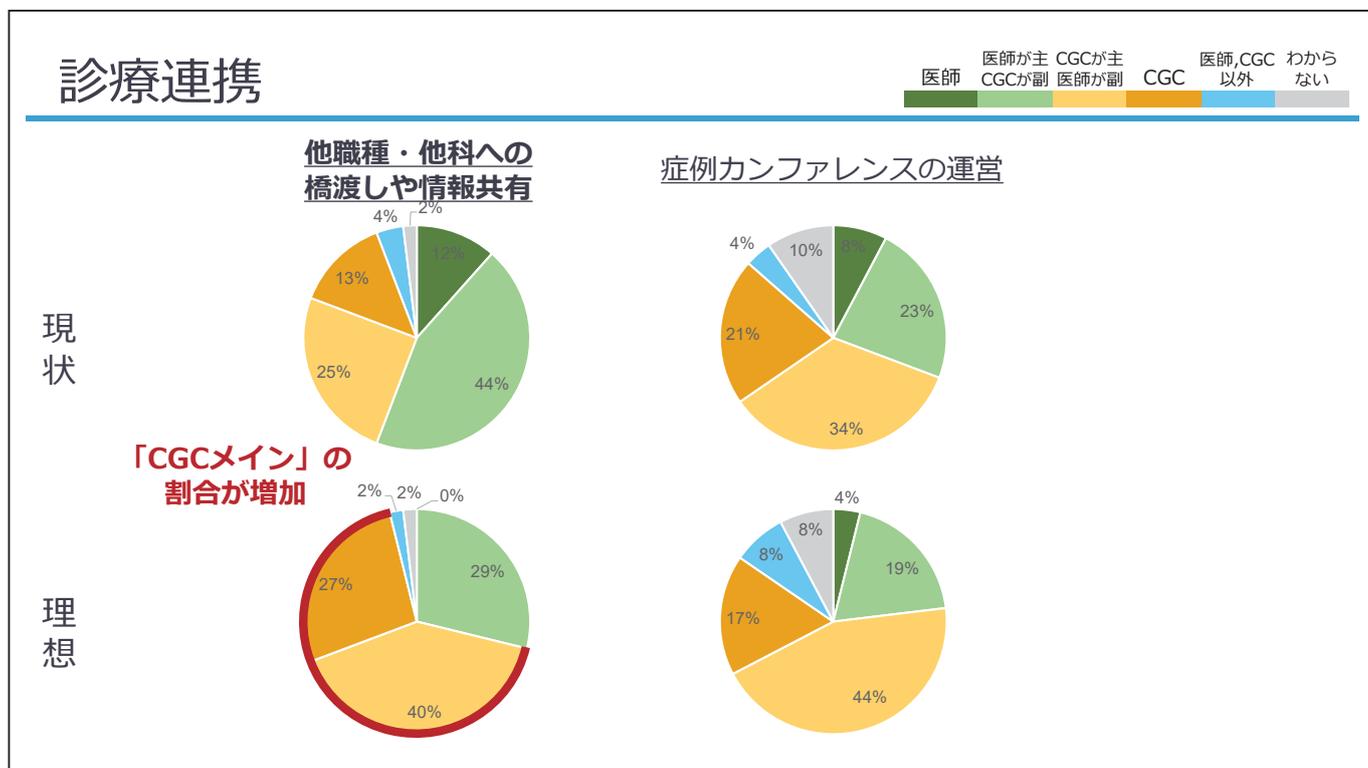
スライド：11



スライド：12

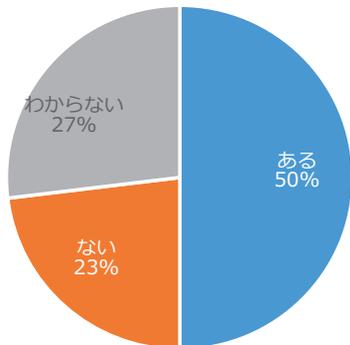


スライド：13



スライド：14

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

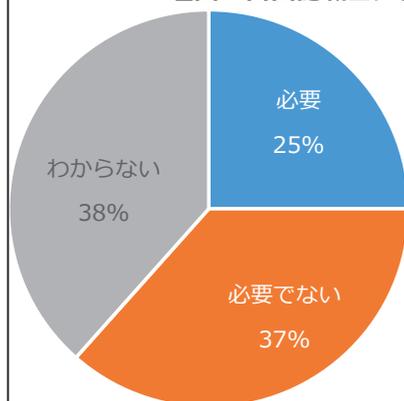
人材不足と教育: マンパワー不足や教育関連の問題が指摘されていた。

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：15

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：16

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。

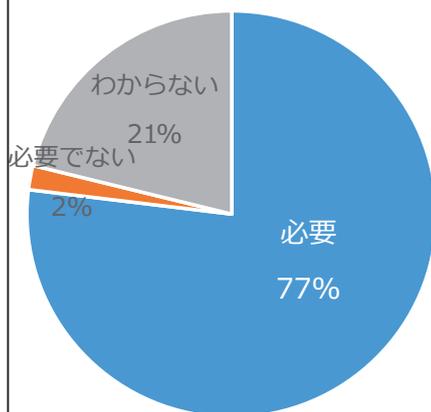
総合的に、回答者のコメントはCGCが全般的な知識を持つことと、可能であれば特定の専門領域を持つことの両方が重要であるという見解を示している。
しかし、現状では人数や施設の制約から、全般的な知識を持つことがより強調されている傾向にある。



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：17

CGCの国家資格化は必要とお考えですか・1



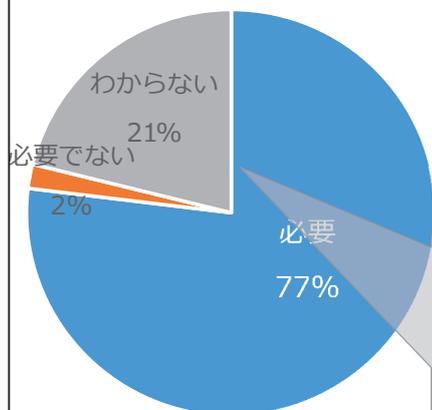
理由：自由記載の要約

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：18

CGCの国家資格化は必要とお考えですか・2



理由：自由記載の要約 必要でない

現在のCGCがまた試験を受けなくてはならなくなる。現状でも診療報酬は算定可能。

わからない

国家資格化により、遺伝カウンセラーの認知度が上がり、就職先が広がる可能性があり、資格が自己保護の手段となることもあるという意見もあるが、下記のような懸念点も挙げられている。

- 1.不確実性と情報不足：** 国家資格化の具体的な影響に関して、情報が不足しているため、その利点と欠点が不明確であるという懸念。
- 2.業務の制限と教育課程への影響：** 国家資格化による業務の制限や現在の教育課程が資格要件を満たすかどうかの不透明性、現在のCGCが国家試験受験資格を得るための要件についての懸念。
- 3.人材確保と職務への影響：** 国家資格化が遺伝部門の人材確保に寄与する可能性があるが、業務内容や裁量に制限が生じるリスクも存在する。

スライド：19

CGCの未来像に関する追加のご意見、コメント

23件 自由記載でコメントを頂きました。

例・CGCでなくては出来ないことをより明確にしていく必要があると思います。・多様性のある職種と言われているが、施設間での業務の違いなどもあることより、専門性の明確化やどのような職種なのかという周知が必要・卒後教育の充実を望みます。・他の職種で代替できない、専門性を自分たちで創り上げていくことが必要と感じる・待遇改善がなければ明るい未来像は想像できない。など・・・

専門性の確立：多くの意見が、CGCが他職種に代替されない独自の専門性を築く必要性を強調

医療従事者との役割分担：遺伝カウンセリングにおけるCGCと医師、看護師など他の医療従事者との役割の明確化が必要。医療診断や治療は医師が行い、遺伝学的アドバイスや心理社会的支援はCGCが担うという区分けの提案
教育と研修の強化：CGCの質を保つためには、卒後教育も含めて、適切な教育と研修プログラムが必要である。

職場の多様化と拡大：CGCが活躍できる領域を医療機関に限らず拡大し、多様な職場での活躍を望む。

認知度と理解の向上：遺伝カウンセラーという職業が一般により広く理解され、認知されることが望ましい

職種としての自律と認定：保険適用や国家資格化など、CGCが独立した職種として認められ、自律的に活動できるようにすることが重要。

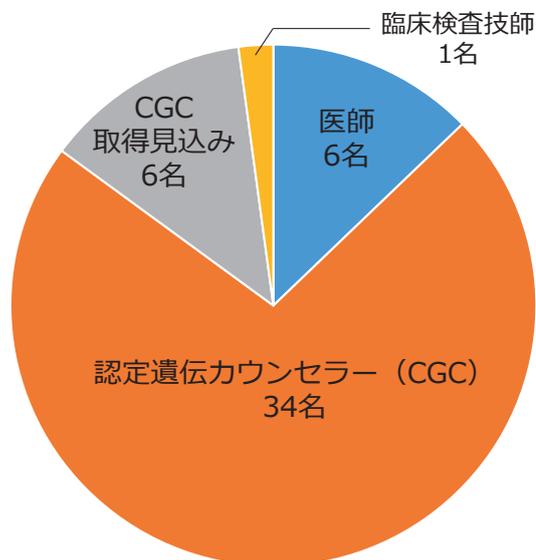
メンタルケアの重視：CGC自身のメンタルケアを支援し、職場でのストレスを軽減することが、職業としての持続可能性に不可欠であるという意見。

スライド：20

グループワークの班分け（敬称略）

A	有田 美和	井本 逸勢	柊中 智恵子	小西 陽介
	関屋 智子	野竹 真未	村島 京子	渡辺 基子
B	秋山 奈々	石川 亜希子	木村 緑	田中 敬子
	董 倜伊	宮崎 幸子	山田 崇弘	吉川 菜津美
C	松崎 佐和子	伊藤 浩史	大江 瑞恵	十川 麗美
	永井 真理子	野中 智生	深野 智華	三木 詩織
D	石原 恵依子	粟野 宏之	笠松 志穂	黒田 真帆
	小島 梨紗	佐藤 智佳	山本 佳世乃	吉川 尚伽
E	佐々木 元子	勝元 さえこ	越川 みどり	後藤 里沙
	櫻井 彩乃	高林 直輝	福嶋 義光	箕浦 祐子
F	原田 理奈	池田 和美	笠城 典子	川目 裕
	佐田野 英	福田 令	米原 優香	

水色：班長



スライド：21

認定遺伝カウンセラーの未来像 グループワークディスカッションポイント

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？
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？

スライド：22

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

- ・一般の方や院内外その他職種へ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：23

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生じる場合もある。
- ・「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：24

【WS5 提言】

➤ **国民の期待、ニーズを理解する**

- ・ CGCの潜在的なニーズを明らかにするために調査、啓発活動

➤ **認定遺伝カウンセラーについて、医療職、一般市民に認知度を高める**

➤ **日本の医療制度の中での認定遺伝カウンセラーの役割を定義する**

- ・ CGC全体の業務に関する共通の基準（ガイドライン）の策定、及び法制化に向けた検討を行う

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（木）

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

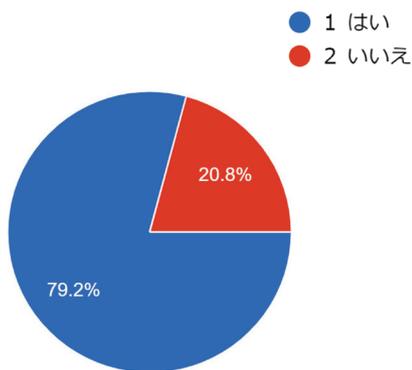
難聴遺伝学的検査の歴史

- 2008年 全国33施設において難聴の原因遺伝子の内、日本人に多く認められる13遺伝子46変異をターゲットとし、インベーター法という難聴診断パネルを用いた「難聴の遺伝子解析と臨床応用に関する研究」が実施
- 2010年 先進医療として実施。185例の内37%で変異が同定 (Usami, et al. PloS One. 7, 2012)
- 2012年4月 「先天性難聴」が遺伝学的検査の対象疾患として保険収載。
- 2015年 若年発症型両側感音難聴が「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づき難病指定
- 2015年8月 次世代シーケンサーが導入される事により、解析対象 遺伝子は19遺伝子154変異まで拡大
- 2016年4月 若年発症型両側感音難聴が遺伝学的検査の対象疾患として保険適用7遺伝子 (ACTG1, CDH23, COCH, KCNQ4,TECTA, TMPRSS3およびWFS1) のエクソン領域の解析がBMLで受託
- 2022年9月 解析対象遺伝子は50遺伝子1135変異まで拡大。若年発症型両側感音難聴は、従来の7遺伝子に4遺伝子 (EYA4, MYO6, MYO15AおよびPOU4F3) が追加され、エクソン領域、スプライス部位が解析対象

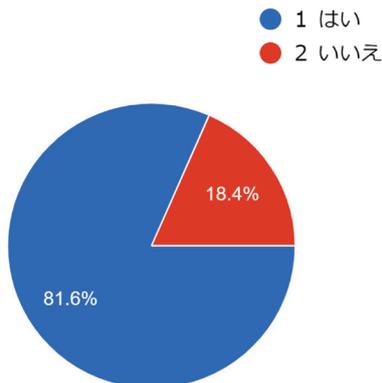
スライド：2

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

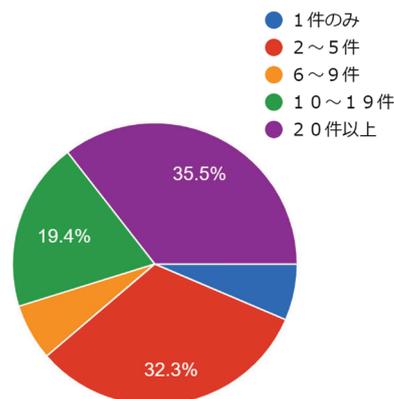
6-1：貴施設では、難聴遺伝学的検査を実施していますか？
(N=48)



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

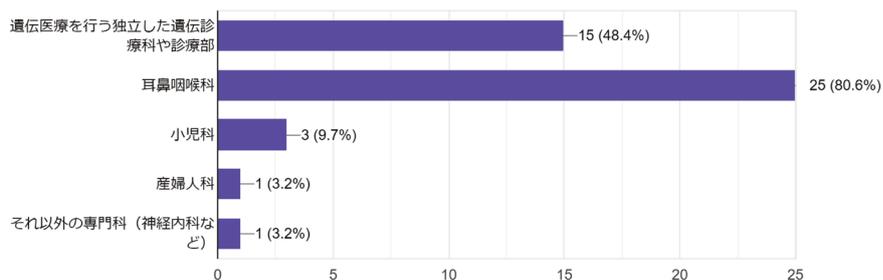


6-3：貴施設において2022年度に実施した遺伝性難聴の遺伝カウンセリングについて合計件数を教えてください。(N=31)

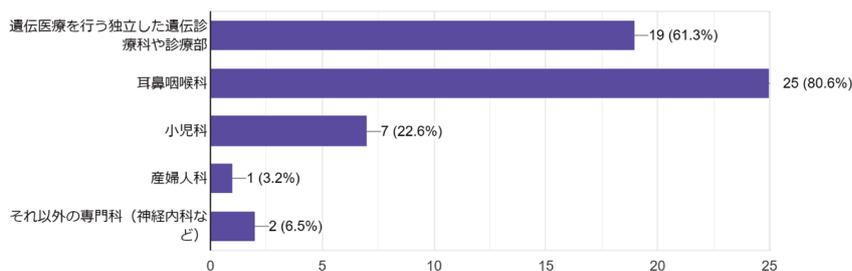


スライド：3

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)

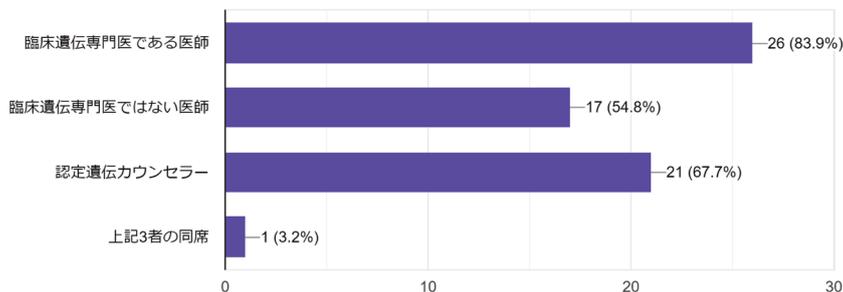


6-5：症候群性難聴の遺伝カウンセリングを実施する医師の専門科を教えてください。(複数回答可) (N=31)

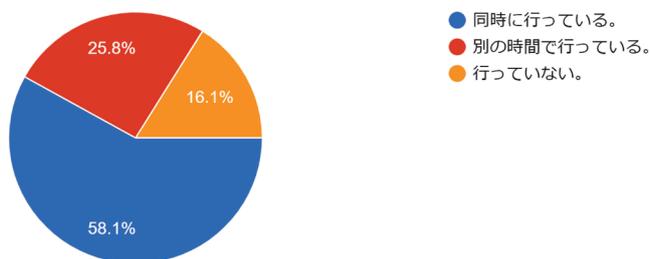


スライド：4

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)

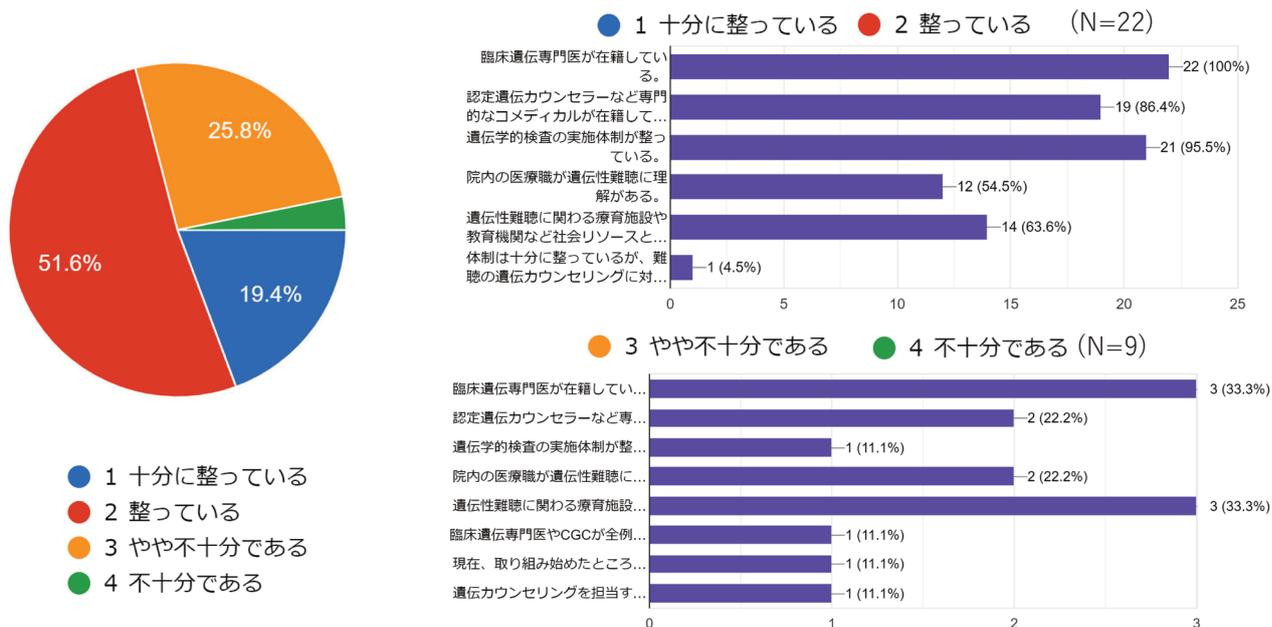


6-7: カウンセリングを実施する際に、難聴に対するカウンセリング(聴力や聴力予後、聴覚保障について)を行なっていますか? (N=31)



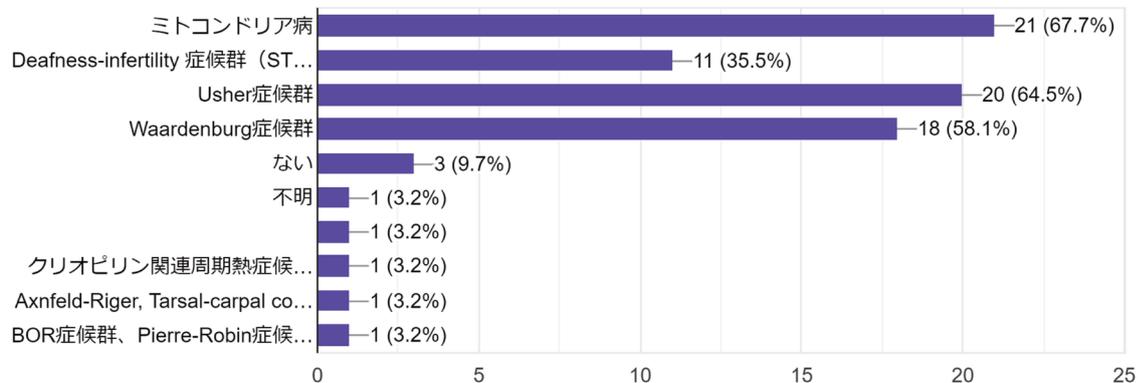
スライド : 5

6-8, 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)



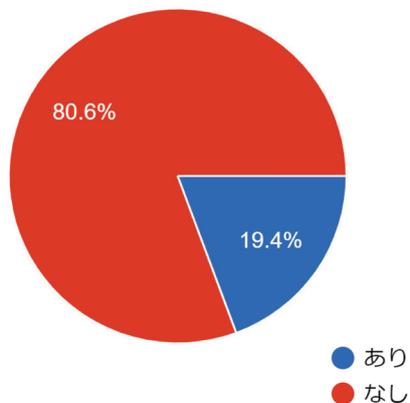
スライド : 6

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)

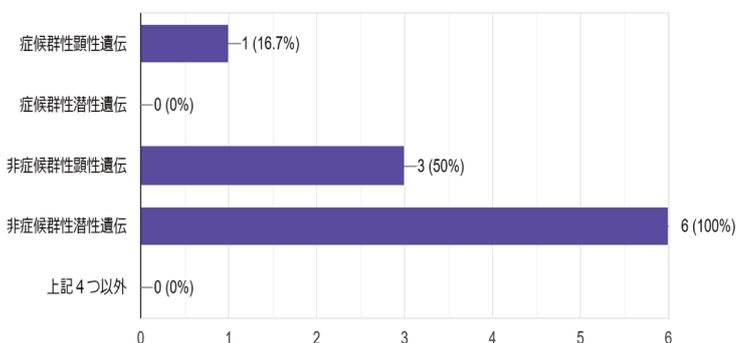


スライド：7

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)



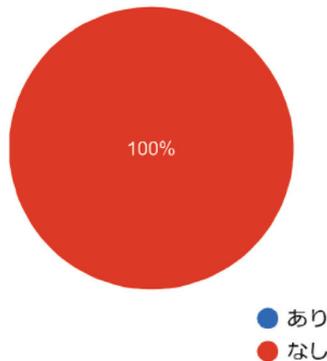
6-12: 10であり答えた症例は以下のうちどれでしたか？(複数選択可) N=6



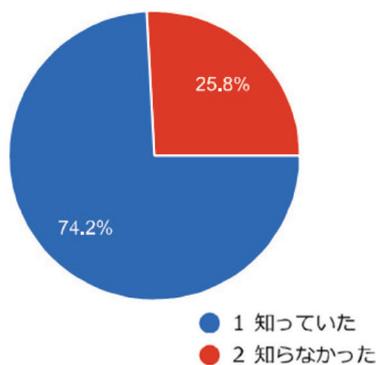
スライド：8

アンケート結果 ディスカッション4

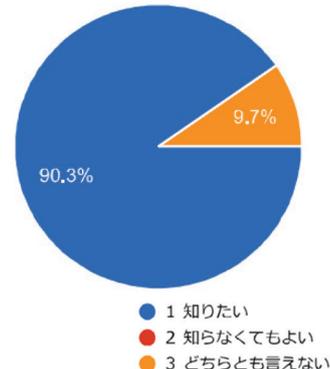
6-13 :
 貴施設において遺伝性難聴のカウンセリングを実施された例で、出生前および着床前遺伝学的検査 (PGT-M) を希望された症例はありますか？
 (N=31)



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)



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 : 9

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 : 10

ディスカッションを終わって

現状と課題および提言（今後のあり方）

～ 4 つのテーマごとに～

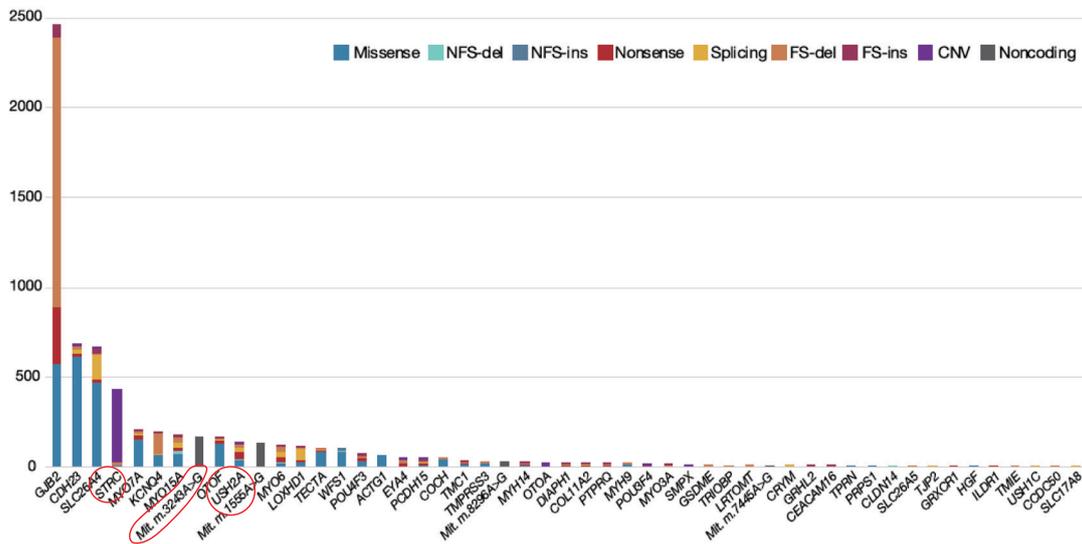
スライド：11

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状 まとめ：整えるべき診療体制は何か？ 現状と課題、在り方

現状と課題	提言（今後のあり方）
<p>遺伝カウンセリングに携わるマンパワー（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー）と時間の不足</p>	<ul style="list-style-type: none"> ● 耳鼻咽喉科医に臨床遺伝専門医を目指してもらう（日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会・日本人類遺伝学会へ） ● 遺伝カウンセリング導入部分の遺伝性難聴に関する動画の作成・活用 ● 遺伝専門科と耳鼻科との連携強化
<p>耳鼻咽喉科医の遺伝性難聴に対する認知度の低さ</p>	<ul style="list-style-type: none"> ● 耳鼻咽喉科医を対象にした遺伝性難聴に関するセミナー・研修会などの開催および広報活動（日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会へ）

スライド：12

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？



S usami, et al. 2022

スライド：13

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 まとめ：症候群性難聴の遺伝カウンセリングの現状と課題、在り方

現状と課題	提言（今後のあり方）
<p>診療体制 （関わる症例の多様さ、関係スタッフの集結困難）</p>	<ul style="list-style-type: none"> ● ハブとなる遺伝子診療部門の構築、体制構築 ● 看護職等に関与してもらうことも有効 ● 多職種カンファレンス
<p>遺伝カウンセリングのポイント 例) 頻度の高い疾患 DIS症候群：男性の妊孕性 ミトコンドリア病：血縁者検査、伝え方 Usher症候群：目の症状の伝え方</p>	<ul style="list-style-type: none"> ● 多岐に渡る症状があり、本人への告知を含めたご家族への配慮、複数回の長期的なフォローが重要 ● 複数科が関連するため、多科・多職種連携、電子カルテの記録、情報共有が重要
<p>子どもへの遺伝カウンセリング</p>	<ul style="list-style-type: none"> ● 移行期支援 ● 個別の発達段階に応じた遺伝カウンセリングの提供 ● 親御さんから説明しにくい場合の、遺伝子診療部門との連携・バックアップ体制 ● 同胞や家族への配慮

スライド：14

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 まとめ：発症前診断の課題と在り方

現状と課題	提言（今後のあり方）
発症前診断を受ける動機	<ul style="list-style-type: none"> ● 診断による医療的対策（難聴に対する早期対応）などに関する十分な遺伝カウンセリングの実施
未成年者の発症前診断と子供への告知時期	<ul style="list-style-type: none"> ● 子供やその家族の心理社会的サポート ● 継続的な遺伝カウンセリング
十分なスタッフと継続的な体制づくり	<ul style="list-style-type: none"> ● 発症前診断の結果、難聴であった場合の医療および家族のサポート体制の充実 ● 関係スタッフによる継続支援や、相談窓口のある体制を整える

スライド：15

ディスカッション4 : 改訂後のPGT-M まとめ：次子・次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

ディスカッション内容の一部

1. PGT-M受検の目的

- 同じPGT-Mをするにしても、背景になにがあるかは重要で、その解決策が本当にPGT-Mなのか？も大事
- 遺伝カウンセリングによって、当事者が、当時は考え抜いたと思えたり、その後のフォローを受けたりできるように
- 両親難聴or前児難聴カップルからの希望の多様性 例：同じく難聴の子がほしいのでPGT-Mしたい

2. PGT-Mの適応

- 「重篤な」←難聴は？線引き困難 重篤の定義も難
- 難聴は診断後の対応が比較的ある方であり、積極的推奨にはなりづらいだが、実際に育てている親の立場にたつと「対応があるから不要です」とは言い放ちづらい
- 実施する場合には遺伝学的検査の結果の精査も重要（病的バリエーションかどうかなど）
- 遺伝形式や症候群性/非症候群性によっても遺伝の重みや状況は変わる
- 難聴というだけで命を排除することにもなる。多様性の縮小、実際に生きている人の否定
- 「重篤ではないからできない」への納得の難しさ、選択肢すらないことへの悲しみ 軽い重い

3. PGT-M提供体制

- 遺伝科だけでなく耳鼻科医などと協力して対応していく
- 前例がないため、情報提供が難しい
- 医療者側においても社会的にも認知度は低い
- PGT-M実施施設とそれ以外の施設での遺伝カウンセリングは内容に差がある

スライド：16

ディスカッション4 : 改訂後のPGT-M

まとめ：次子・次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

現状と課題	提言（今後のあり方）
体制づくり	<ul style="list-style-type: none"> ● 適切な相談窓口体制（バリエーション評価などの正確性が望まれる） ● 当事者を取り巻く社会・支援体制の整備・連携の強化 ● 耳鼻咽喉科領域など、過去に実施例がない領域においても、まずは議論を進めていくことが必要
担当スタッフに求められる資質	<ul style="list-style-type: none"> ● 医療者のPGT-Mに関する知識向上 ● 当事者や他の医療者との協働 ● ろう者の文化、当事者の想いを理解し、多様性を尊重する姿勢
当事者へのPGT-Mの情報提供	<ul style="list-style-type: none"> ● あまり規制を厳しくすると、体制は整っていないが受検できる施設などに流れる可能性もある ことも ● 偏りのない情報提供が重要 ● 当事者への説明や医療者の認識に用いられるように、議論により、ある程度のコンセンサスが得られることが望まれる