

# 第 21 回

## 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期間：2023 年 11 月 23 日(木・祝)

開催方法：オンライン

### 報告書

## 令和 5 年(2023 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：小杉 眞司）

大 会 長：三宅 秀彦（お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース / 領域 教授  
日本医科大学付属病院 遺伝診療科 客員教授  
東京女子医科大学病院 ゲノム診療科 客員教授  
独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 顧問）

後 援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事 務 局：信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1 TEL：0263-37-2618 FAX：0263-37-2619

運営事務局：株式会社 成進社印刷

〒390-0815 長野県松本市深志 2-8-13

TEL：0263-32-2301 FAX：0263-36-4691 E-mail：zeniden@seisin.cc

# 目 次

## 第 21 回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

理事長挨拶 (小杉眞司)

大会長挨拶 (三宅秀彦)

特別講演 1:「ゲノム新法について(背景、内容、今後など)」— 未収載

——高田 史男(北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学)——

特別講演 2:「PGT-M —過去・現在・未来—」

三上 幹男(東海大学医学部専門診療学系産婦人科)…………… S2-1

特別講演 3:「標榜診療科問題」

岡崎 哲也(鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科)

矢野 好輝(厚生労働省 医政局 総務課)…………… S3-1

## 代表者ワークショップ:課題解決のための提言案の作成

1) MGPT と遺伝性腫瘍診療…………… WS-1

桑田 健 / 増田 健太

2) 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…………… WS-10

竹内 千仙 / 大場 大樹

3) PGT-M と遺伝医療…………… WS-28

真里谷 奨 / 佐々木 愛子

4) 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) …… WS-37

高野 亨子 / 森貞 直哉

5) 認定遺伝カウンセラーの未来像…………… WS-46

堀内 泰江 / 原田 佳奈

6) 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング…………… WS-55

荒井 康裕 / 片岡 祐子

全体会議/総合討論…………… 全 -1

第 21 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿…………… 資料 -1

維持機関会員施設名簿…………… 資料 -5

全国遺伝子医療部門連絡会議 会則…………… 資料 -9

役員(2023 年度)…………… 資料 -14

第 22 回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定…………… 資料 -14

## 第 21 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

大会長：三宅 秀彦

お茶の水女子大学大学院

人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース/  
領域 教授

日本医科大学付属病院 遺伝診療科 客員教授

東京女子医科大学病院 ゲノム診療科 客員教授

独立行政法人国立病院機構 京都医療センター 顧問

会 期：2023 年 11 月 23 日（木・祝）

会 場：オンライン

※ 特別講演は後日オンデマンド配信

### プログラム（敬称略）

9:00 ~ 9:10 開会、理事長挨拶、大会長挨拶

9:10 ~ 12:00 代表者ワークショップ：課題解決のための提言案の作成

○ WS1 MGPT と遺伝性腫瘍診療

桑田 健 / 増田 健太

○ 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

竹内 千仙 / 大場 大樹

○ WS3 PGT-M と遺伝医療

真里谷 奨 / 佐々木 愛子

○ WS4 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）

高野 亨子 / 森貞 直哉

○ WS5 認定遺伝カウンセラーの未来像

堀内 泰江 / 原田 佳奈

○ WS6 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

荒井 康裕 / 片岡 祐子

12:00 ~ 13:30 特別講演（座長：小杉 眞司、三宅 秀彦）

特別講演 1 ゲノム新法について（背景、内容、今後など）

高田 史男（北里大学大学院医療系研究科 臨床遺伝医学）

特別講演 2 PGT-M ー過去・現在・未来ー

三上 幹男（東海大学医学部専門診療学系産婦人科）

特別講演 3 標榜診療科問題

岡崎 哲也（鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科）

矢野 好輝（厚生労働省 医政局 総務課）

13:30 ~ 14:00 総会（施設代表者会議）

14:00 ~ 17:00 全体会議／総合討論（座長：小杉 眞司、三宅 秀彦）

講演者：各ワークショップのコーディネーター

17:00 閉会

# 第 21 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

理事長挨拶、大会長挨拶

## 理事長挨拶、大会長挨拶

**理事長挨拶：小杉 眞司（京都大学／全国遺伝子医療部門連絡会議理事長）**

おはようございます。全国遺伝子医療部門連絡会議の理事長を拝命しております、京都大学の小杉眞司と申します。全国遺伝子医療部門連絡会議はちょうど20年前に厚生労働科学研究班の古山班が遺伝医療システムの構築と運用に関する研究の活動の一部として、遺伝子医療を行っている現場における課題を議論し、解決のための方策を検討する目的で設置され、これまで続けてきたものです。

学会とは異なる立場で検討できる場でもあります。年一度の大会においては、特別講演で時々のトピックをお話いただき、代表者ワークショップにより課題解決のための提言を作成いただいております。これまでの全ての講演とワークショップ及び提言は報告書にまとめられ、ホームページにもすべて掲載していますので、大変重要な資料となっています。

本年は良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための政策や総合的かつ計画的な推進に関する法律、いわゆるゲノム医療新法が6月に制定され、個人のゲノム情報を守りながら積極的に医療に活用していく方針を示しています。本日の特別講演においても、その話題を掘り下げていただきます。その他の特別講演やワークショップにとりあげた話題もいずれもタイムリーなものばかりですので、ぜひ積極的に議論への参加をお願いしたいと思います。

また、本年は全国遺伝子医療部門連絡会議の組織改編も実施いたします。詳しくは総会時に説明いたしますが、役員の公選制の導入を予定しています。年に一度大会時のみでなく、年間を通じて様々な活動を行っておりますが、これらを委員会活動に発展させることなども検討中です。本日一日長丁場ですが、活発にご参加いただけますようお願いして、本日の開会の挨拶にかえさせていただきます。

**大会長挨拶：三宅 秀彦（お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス  
専攻遺伝カウンセリングコース／領域 教授 他）**

皆さん、おはようございます。朝早くからお集まりいただきましてありがとうございます。プログラムもご覧になっていただいたと思いますが、本日は非常に興味深いワークショップと特別講演が準備されております。

小杉先生もおっしゃっていましたが、本会は20年前に作られて、今後組織改編を含めた組織のあり方の検討も必要になると思います。参加者の皆さんには、ワークショップが一番の主眼になっているかと思います。これまでは私共、遺伝医療に係るものの環境改善がメインだったと思います。しかしゲノム新法の施行などを考えますと、国民のために我々は何ができるかということの主眼にして、自分たちのためにではなくて、国民のためにということも念頭に置いて、ぜひとも前向きな議論をしていただければと思います。

そして、提言がまた行政などに伝わっていくこと。それから逆に、皆様の個々の診療環境が変わること。それがまた国民のためでもありますので、そのようなことに役立っていくことを祈念してやみません。私の挨拶は以上とさせていただきます。本日は長丁場となりますが、よろしく申し上げます。

# 第 21 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

## 特別講演

### 講演要旨

~~講演 1：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」  
—(2022年3月改定) について—~~ **未収載**

~~高田 史男 (北里大学)~~

講演 2：PGT-M (重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査)

—過去・現在・未来—

三上 幹男 (東海大学医学部医学科 専門診療学系産婦人科学)

講演 2：PGT-M (重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査)

—過去・現在・未来—

三上 幹男 (東海大学医学部医学科 専門診療学系産婦人科学)

## 講演 2 : PGT-M (重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査)

### —過去・現在・未来—

三上 幹男 (東海大学医学部医学科 専門診療学系産婦人科学)

1. 生殖補助医療—倫理的課題・見解—
2. PGT-Mの過去・現在
3. 日本産科婦人科学会の考え方

### 質疑応答

**【三上】** 先ほど三宅先生からもお話がありましたように私は婦人科腫瘍学の専門で、遺伝のことに関してはほとんど素人という人間でございました。ただ日産婦の委員長をやらせていただき、それが大きな問題のあるときだったということで、いろいろと勉強をさせていただきました。いくつかの遺伝関係の学会でも発表させていただきましたので、聞いたことがあるような内容であることはお許しいただければと思います。

COIはございません。

まず、生殖補助医療、PGTの過去・現在、そして日産婦はどのような考え方をしているのか、ということにポイントを絞ってお話ししていきたいと思います。

#### 1. 生殖補助医療—倫理的課題・見解— (スライド③~⑥)

まず、体外受精が40年ぐらい前からできるようになりましたが、当初は「子どもを授かるための治療」だったのが、次の3つのポイントができてしまうことで、「子どもをつくる時代」に変わってきているということがあります。1つ目は、当事者男女間だけではない生殖医療が可能であること、2つ目が凍結保存してどこにでも輸送できる、永遠に保存できるということ、3つ目が出生前(妊娠成立前)に児の情報を知ることができるということ、そのような時代が来ています。そのことによって、スライド④に示すような多くの問題が生じているとともに、現在大きな問題になってきています。また、NIPTに関しても問題になっております。いずれにしても優生思想、第三者の助けがいる、あとは希望する方の幸福追求権という、いろいろな相反する部分があるということで大きな問題を含んでいます。

日産婦は1980年代、日本で体外受精が開始されてから「見解」、産婦人科医と一般社会の約束事ということで規則を作っていました。ここに並べてあるのがその規則です。当初の概念は、この規則通りきちんと守っていれば会員は社会の批判を受けない、ということで、ルールを作りました。ところが時代の変遷を経て、もう40年近く経つわけですが、これは学会のルールなのですが、社会的なルールということで、それを守らなかった場合には処分しますよという、どちらかというと、日産婦はガバナンスを効かせる、規制するという形になってきてしまいました。「見解」というと日産婦の先生たちは処分があるということで、実際アカデミアとしては、きちんと患者さんに正確な情報を与えることが重要ではないかということもあるのですが、学会員を守るためのルールから、処分を行うためのルールに変遷してきた、大きく変わってきたとい

うことです。

## 2. PGT-Mの過去・現在（スライド⑦～⑫）

このことをご理解いただいた上でPGT-M（着床前診断）に関しての歴史ということをご簡単に話ししていきたいと思えます。

### 2-1 「着床前診断に関する見解」と時代の変化

まず1998年10月に「着床前診断に関する見解」を日産婦が発出し、重篤な遺伝性疾患に限り1つずつ検討していくということになりました。2004年に1例目が慶應義塾大学で行われました。

私が倫理委員会に加わったのが7年前なのですが、このようなルールを日産婦が決めているということに驚きました。重篤な遺伝性疾患を日産婦が規定している。外国ではほとんど国の公的機関で規制をしているのに、日本では学会が決めているということに驚いたということがありました。

また、「重篤性」とはどのようなものか、重篤な遺伝性疾患といっても漠然としているわけですが、それに関しても実は見解の中に明文化されていませんでした。2003年に名古屋市立大学と慶応大学から申請されたときに協議を行って“成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり生存が危ぶまれる疾患”というのが「重篤な疾患」についての共通見解で、それが2022年までの20年近くこの規則で運用されてきました。

実際にその内容をよく考えてみると、「成人になるまでに亡くなるか、日常生活を強く損なう症状が出現する」ということをもとに重篤な遺伝性疾患と認定してきました。日常生活を強く損なう症状が出現する、これに関しては判断は大きく違う可能性があるわけですが、基本的には人工呼吸器を使うような疾患という考え方でした。これに関してはどこに詳細な定義が書かれているわけでもなく、そういう考え方ですよという認識で学会は判断してきました。

このように、医学的な判断だけで診断してきた、可否を認めてきたというわけですが、申請者の人生・葛藤・気持ち、社会の考え方を全く考慮していなかったという事実がありました。これは日産婦が「できませんよ」と言ったときにどのように説明すればいいかという問題があったということです。

そして2018年に、皆さまよくご存知かもしれませんが、網膜芽細胞腫のお母さんが自分からの遺伝で子どもに辛い目を合わせたくないということで日産婦に訴えてまいりました。もちろん従来の定義に基づいて、不承認ということで返していたわけですが、その理由について知りたいということをご何度も日産婦に問い合わせられました。ちょうどこの時期に私が日産婦の倫理委員会の委員長になりました。こちら（スライド⑫）は成育医療センターの佐々木愛子先生のスライドですが、当初は、患者団体から多くの反対があって、亡くなる、寝たきりになるような病気で実施しても良いのではないかとこの考え方だったのが、現在は患者団体のほうが着床前診断を行ってもいいのではないかとこの希望も出てきました。しかし学会では従来の定義で判断してきたため、実施できないという判断になっていました。

## 2-2 PGT-Mに関する倫理審議会（スライド⑬～⑱）

この状況を見て、やはり20年間の大きな流れの中でいろいろな変化があったわけで、今まで通り医学的な基準だけで決めていいのか、今までのプロセスで決めていいのかということで、倫理審議会を立ち上げて検討を行いました。ただこのような会議では、必ず、話し合いに参加するメンバーが違えば共通見解は違うということで、ご批判を受けることも多々ありました。2021年の2月までに3回会議を行いました。ちょうどコロナパンデミックの真っ最中でしたが、そのおかげでWEB会議でできるということでかえって良かったのではないかと思います。完全公開のWEBで開催し、3回の審議会後にはアンケート調査を実施し、視聴していたみなさんに意見を書いていただいて完全に公開するようにしました。最終報告書も作成しましたが、最終報告書への意見も含めて一般公開することにいたしました。

この倫理審議会のメンバー27人は、当日の会議で発言のできる先生方ということで27人には集まっていただきました。いろいろな分野の医師を中心にした方たちと、一般の、いろいろな分野の専門の方々、患者さんの立場の方などいろいろな方に入っていただきました。それ以外にも傍聴団体・オブザーバーとしていくつかの団体に声をかけて、実際当事者である患者さんたちの会にも声をかけ、報道関係、厚労省にも入っていただきました。この方々と視聴者のみなさんが皆議論に関しての意見が言える形で行いました。

この中で1番のポイントになることは「障害がある方もない方も、だれもが健康に生きられる社会であるべきだ」ということがみなさんのご意見だったということです。そして着床前診断の検査に関しては、当事者とは、検査を希望するカップルだけでなく、検査で診断される疾患を持つ方、そのご家族でもあるということです。この検査は、疾患を回避したい、逆に排除されるという考え方、この自己決定権とノーマライゼーションの理念が非常にぶつかる検査であります。ですから医師だけが決めるものでもなく、患者さんが希望すればやっていいというものでもなく、社会全体が考えていかなければいけない検査だと皆さんで理解できたのではないかと思います。これに関しては出生前検査（NIPT）に関しても同様なことではないかと思います。ごくごく当然のことかもしれませんが、私のような素人にとっては「これこそやっぱりオープンな議論をすべきではないか」ということで、目が開いたという気がいたしました。

私が倫理審議会で学んだことは、今言ったように「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」が共通の目的であり、多くの人々で議論していかなければならないこと。また、今言ったように答えの出ない事態というのは十分予測されるので、それに耐える力を持って、きちんと決まったらそれに向かって進んでいこうということ。最後に、中立で非指示的で、かつ正確な医学的情報の提供をしていこうということ。この3つが学べたことではなかったかと思います。会議のときに机を蹴って出て行ってしまうような方がいた場合にはどうしても議論が止まってしまう。そうでないような形に十分できたのではないかと、自分では考えております。

## 2-3 「重篤性」の定義の変更、新たな疾患の申請への対応（スライド⑲～⑳）

その上で、どのようにこの重篤性の定義が変わってきたかという「成人に達する以前に」という言葉の文言の前に「原則」という言葉がつけました。そして、審査経験のない疾患に関して

は専門学会、臨床学会、遺伝学会両方から意見をいただくということ。そして医学的視点だけではなくて、その希望するご夫婦の生活背景や置かれた立場も考え考慮し判断しようということになりました。「原則」という言葉は、成人に達する以前、成人に達した以降も、ということも含まれていますので、多くの新たな疾患が申請されてくるかもしれないという状況で始まりました。そして実際に申請をしてくる場合には、今までに日産婦で審査経験がない事例に関しては生殖医療担当医だけではなく、その遺伝性疾患を診ている先生方、そして中立的な立場から遺伝専門医の先生方に関与していただき、3人の先生方で申請していただくことになりました。これに関しては日産婦の中で判断ということだけではなく、多くの方々にこのような医療が日本の中に入ってきているということを知っていただきたいということから、このような形にいたしました。

基本的には意見書 A を専門学会（臨床・遺伝）にご提出いただき、それを日産婦の中の審査小委員会で検討を行った上でどうなのかということを決めます。それと同時に意見書 C、実際にその遺伝性疾患に関しての地域での福祉・サポートに関しての意見書を加えていただくということが後で出てまいります。基本的には審査経験のない申請について意見書 A、これは臨床の学会と遺伝子関連の学会ということで、遺伝関連に関しては日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会でワーキンググループを作って検討していただくという形になりました。これに関しては大変なご尽力をいただいて、意見書 A に関して非常に真摯に議論していただいており、おそらく関連の先生方もおられると思いますが、本当に感謝いたしたいと思います。

そして臨床関連に関しては、日本専門医機構の基本領域を中心に、内科に関してはサブスペシャリティの領域全ての学会に協力依頼をしています。いくつかの学会ではぜひ説明をしていただきたいということで日産婦のほうから WEB を使ってこういう事情ですと説明し、快く引き受けていただいたところもあります。遺伝性疾患のない学会は関係ないのではないかとということもありましたが、ほぼ全ての学会は協力いただけるということで、これも非常に感謝をいたしております。

実際には今言ったように意見書 A1（遺伝学会）、A2（臨床学会）の意見書ですが、その結果をもって日産婦の小委員会で検討し、全員が実施に賛成という場合には OK になります。この審査小委員会には日産婦の産婦人科医だけではなく、小児科学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会からそれぞれ参加していただいています。そしてここで1人でも反対があった場合には、その上部の臨床倫理個別審査会で検討することになります。個別審査会のメンバーは7人で、日産婦から3人、それ以外は日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝看護学会、法律倫理人文系の先生方から構成されています。

日産婦の審査小委員会で判断不一致だったときには、医学的視点に関してはそちらで十分検討してありますので、ここでは重篤性の基準に当てはまるかどうかを検討します。また、申請書から得られる情報、これは実際に担当しておられる先生がその場に出て行って、その患者さんの気持ちを代弁していただくような情報です。それとここに意見書 C、患者さんの地域的なサポートがどのようになっているかという書類。そして検査を希望する夫婦の生活背景や置かれた立場、考え方に関して特に重点を置いて検討します。生命倫理的視点としては、優生思想に基づいていないかということを中心に議論していただき、1つ1つ判定していくということになっています。

## 2-4 情報提供と継続した審議の必要性を認識 (スライド⑳～㉑)

私がこの倫理審議会の委員長をやっているときに、いろいろな方々からお手紙をいただきました。その中でもっともショックだったのがこちらです。ハンチントン舞蹈病の患者さんからこの『ハンチントン舞蹈病』という本、1996年まで出されていたもので厚生省特定疾患の研究班の本ですが、この中の「結婚問題」のところで「子どもをつくらないなどの方法により、病気をなくす努力が必要です」と書いてあるというお話を受けてきました。そして現状でいろいろな遺伝カウンセリングをなさっている先生方に、ハンチントン舞蹈病の方々が来たらどうしているのかとうかがうと、日産婦がPGT(着床前遺伝学的検査)を認めていないと話をしている、ということでした。日産婦がこれを決めているのかとショックを受けた覚えがあります。

もうひとつは、現在、がん・生殖医療ということで、がんを患っている女性が子宮・卵巣を温存して、将来の妊娠に備えるために、未受精卵か受精卵を凍結しているということが増えてきています。1番多いのは、お若いときに乳がんを発症してしまう方です。パートナーがおられて治療を終了し子どもを産みたい年頃になった場合に、治療開始前に凍結しておいた受精胚を用いて妊娠するために、不妊クリニックに受精胚が保存されているわけです。簡単に言うと、保存されている受精胚の半数がBRCA1/2が陽性であるということで、将来乳がんになる可能性があります。例えば卵巣がんの立場でいいますと、進行がんの卵巣がんの4人に1人がBRCA1/2が日本では陽性ですから、そのお子さんたちお孫さんたちということになるわけです。そういう将来につながる話になってきます。

これに関してPGTはどうかということ、遺伝性乳癌卵巣癌の(HBOC)診療ガイドラインがありますが、そこにも日本産科婦人学会では適応と認められていないということの記載があります。これは正直いって外国に行けばできるわけで、これはやはり日本の中でどう考えていくかをこの場でも議論していかないといけないのではないかと思います。この点についても、日産婦が認めていないという記載にはショックだったということがあります。

PGT-M、A・SRに関して、中立的で非指示的な正確な医学的情報の提供のためにビデオを作りました。こちらを申請者の方には見ていただいて、よく内容をご理解した上でどうするかを考えていただくことが日産婦に申請してくるときには必須になっています。このビデオを作るときには産婦人科医であれば、どちらかというと勧めていったほうがいだろうと考えますが、逆に小児科の先生方、遺伝性疾患を見ておられる方は、元気にしておられる方もいるということで、慎重に協議しないとイケないという立場で、非常にぶつかり合うところがあったわけですが、Pros and Consの先生方にも入っていただいてまとめていった内容ですので、ぜひ先生方にも見ていただければと思います。

これを見ていろいろなご意見があろうかと思いますが、これを見たあとにご意見を書いてくださいというところがありますので、ご意見をいただければと思います。ご意見を伺いながらいい方向にこのビデオを用いて情報提供を進めていきたいと思っています。

もうひとつ私が設置した委員会を紹介します。今まで日産婦の臨床倫理管理委員会の中にはPGTに関して継続的に審議している小委員会はありませんでした。ですから先ほど言ったように改定までに20年近く経ってしまったということもありました。倫理的な内容も技術も社会の

進歩や年月日が進むにつれていろいろなことが変わってくるので、それについて議論をしながら進めていかないといけないと思いました。

PGT-M に関しては本当にいろいろな問題があって、継続して審議しても結論が出ないということがよくあります。それでも先ほど言ったように Negative capability の精神を持ってなんとか上手い方向に進めていこうという気持ちで委員の先生方にはこの委員会に入らせていただいています。この委員会も日産婦の産婦人科医だけではなくて、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、小児科学会等から入らせていただいて検討しています。20 年たってやっと見解が変わったわけですが、今後はそういうことなく、継続的に議論しながら進めていきたいと思っています。

### 3. 日本産科婦人科学会の考え方 (スライド③②~④⑥)

ここまでが PGT-M のことです。私が倫理委員会に絡んでから 6、7 年経つわけですが、その間にいろいろなことが起きて、日産婦も生命倫理的な課題に対してどういう考え方をしたほうがいいのかをまとめておいたほうがいいのかということで、「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」を 2022 年の 3 月に出しました。これは私たちが理事会を通して作成した「基本姿勢」に関して、パブリックコメントもつけてホームページに出しておりますので、ぜひご覧になっていただければと思います。

骨子だけ少しご紹介します。まず医師法には、医師は保健指導を掌る、公衆衛生上の向上、つまり目の前の患者を見るだけではなく集団としての患者を見ていかないといけないということ。そして健康とは、WHO の憲章では「病気でないとか弱っていないことでなく、精神的にも社会的にも満たされているものである」という考え方。そしてこれが 1 番の日本の矛盾点があるところですが、我が国の妊娠中絶は、胎児が疾患を有していることでの中絶は認められていませんが、胎児が疾患、障害を有していることで身体的に又は経済的に母体の健康を著しく害する恐れがある場合は人工妊娠中絶を選択する可能性があることと、ノーマライゼーション、すなわち障害者を特別視するのではなく、一般社会の中で普通の生活が送れるような条件を整えるべきである、という概念がぶつかっています。議員のところはこの話をしに行くと、誰が責任を取るかという言葉がいつも出され、非常に矛盾し乖離した状態にあります。

産婦人科医の立場ではやはりセクシュアル・リプロダクティブ・ヘルス/ライツということで、女性の意思が尊重されて自分で決めていける権利というものを考えております。ただ自分がやりたければなんでもやっていいかということ、憲法 13 条には公共の福祉に反しないという言葉が書いてあります。これは個人の個別的利益に対して多数の個々の利益が調和したところに成立する全体の利益ということで、これこそまさに先ほど言ったように、十分な議論を進めていながら全体の利益、先ほど言った、誰もがすべての人間がみんな幸せに生きられる世界ということの利益も考えないといけない。そして日本には負の歴史がございます。旧優生保護法の問題点、これもやはりきちんと反省しないといけない、多くの問題があるわけです。その中で日本人が 1 番不得意だったことは、こっそりとされてきた、例えば NIPT の前には羊水検査という検査があったわけですが、それも公の議論がなされないでこっそりと行われてきた、生殖技術に関して議論とか他国に比べて積み重ねが薄いということで、なんとなく今問題になっている提供精子による人

工授精など、なんの議論もされないで70年近くなされていて、3年前にやっと法律ができました。生命倫理的課題を含むことに関して議論をするということが日本人は不得意だったわけです。ここをなんとか打破していかないといけないと思いました。これは議論の際、先ほども言いましたが、オープンな議論、共通な目的、Negative capability、Disagree and commit、そして正確な医学的情報ということの基本姿勢として書いたということになります。

もう1点、先ほど高田先生に、法律の決まる過程についてのお話を聞きましたが、令和3年12月に生殖補助医療の提供に関する法律が出されました。それには「医療関係者の責務」「国の責務」等が書いてあり、先ほどから何回も出てきた「生命倫理に配慮する」ということは「国の責務」とはっきり書いてあります。「医療関係者の責務」は「良質かつ適切な生殖医療補助を提供するように努める」と書いてありますので、国の責務は国にやっていただきたいということで、日産婦は「生命倫理について審議・監理・運営する公的プラットフォーム」の提案をしています。

しかし、国が法律的に措置を行って監理すべき事項、できない事項というのはこの領域には多くあるわけです。先ほども言ったように誰が責任を取るのかということで、NIPTの委員会も厚労省にあります、結局責任を取っているのは医学会の運営委員会ということになります。議論を多くの人たちでしっかりとできるような組織を作っていただきたいということを提案しています。この件は3人の厚労大臣、現職の武見敬三大臣にもお話をしにいています。見込みが少し見えてきたところまで今進んでいるのではないかと思います。ただ公的プラットフォームというのは非常に難しく、例えば国が法律でがんじがらめに決めてしまうと何も動けなくなってしまうということがありますので、先ほどの高田先生のお話も非常に参考になりましたが、どういう形にしていくかということだけでも議論が難しいだろうと思っています。これに関しても、本年の4月にいろいろな小児科の先生、人類遺伝から小崎先生、産婦人科学会から吉村先生、公的機関(HFEA)はイギリスでは体外受精が始まった当初からある公的な機関がきちんと管理しているのですが、その歴史に造詣の深い法律の先生、さらに倫理の先生からお話を聞いて、今は設立準備委員会を設置して具体的な実現に向けて検討しています。

昨年度までは大阪大学の木村理事長と私とでこの運動を進めてまいりましたが、現在は九州大学の加藤聖子先生、そして聖マリアンナ大学の鈴木直先生とで現在進めているところです。この話はいろいろと、例えば新聞等に出てくることがあると思いますが、いろいろな先生方がいろいろな場で話題にさせていただければなと思っています。先ほど高田先生がおっしゃいましたが、国を動かすにはものすごい腕力があるものです。特にこの領域は、田村憲久元厚生大臣にこの話をしにいった際には「これは厚労省のお役人が有識者を集めて検討をしていきますっていう答えをいつも書いてくる内容だ」と言っておりました。他のある議員は、「これはやんなきゃいけないと議員が何人も集まってくる」しかし、「そのうち一人去り二人去り、何年かすると自分しか残っていないものだ」という話をしていました。ただ日本の少子化の中で2021年には11.9人に1人の赤ちゃんが体外受精で妊娠し生まれております。ですから、がん治療に匹敵するぐらいに重要な問題になってきています。ですので、ぜひ先生方にもご興味を持っていただいて、いろいろなところで発言をしていただければと思います。ただ根本的には日産婦はこの基本姿勢に書いてある4つの点を十分考えながらとにかく進めていきたいと考えています。多くの先生方のご協力がなければ進んでいかないので、よろしく願いできればと思っています。

本日は先生方、小杉先生、三宅先生、平沢先生どうもありがとうございました。

## 質疑応答

**【Q】**難しい問題に真摯に取り組んでいただいた経緯がよくわかりました。ありがとうございます。「現在まで審査経験がない申請」という表現があります。2015年に一度審査承認された疾患が公表されていますが、それ以降、公表されていないかと思えます。疾患名で判断せず個々の症例ごとに判断、ということも加味して考えると、「かつて申請を行って承認された症例」を意味するのかなとも受け取れます。もっと明確な記載にすべきですし、申請された症例とその審議内容（少なくとも審査結果）について詳らかにされるべきかと思えますが、お考えをお聞かせください。

**【三上】**小川先生、ご質問ありがとうございます。審査結果については倫理審議会での議論でも公表をしていこうということになっています。ただし、審査は個別審査が基本で、疾患によっての審査ではありません。日本での人工妊娠中絶は胎児条項がありませんので、PGT-M実施可否について疾患名を提示することはこの胎児条項を示したのと同じことを意味しますので、社会的には大きな問題点を含みます。ですので現在どのような形で公表するかを検討しております。

**【小川】**ありがとうございます。疾患名が一人歩きするのは確かに問題かと思えます。対象になるにせよ、ならないにせよ、何らかの判断が下されたという事実が残りますので、なかなか難しいと思いますが、引き続きよろしく願い申し上げます。

## 三上 幹男 先生 略歴

---

### 【学歴・学位・職歴】

1984年3月 慶應義塾大学医学部卒業  
1984年5月 同研修医 1987年4月 同助手  
1991年10月 慶應義塾大学医学博士  
2003年4月 国立埼玉病院厚生技官（産婦人科）  
1991年1月 米国 La Jolla Cancer Research Foundation（現 Burnham Institute）研究員  
1995年7月 慶應義塾大学助手 1998年2月 国立病院機構埼玉病院医長  
1998年4月 慶應義塾大学医学部客員講師 2003年4月 同客員助教授  
2006年1月 東海大学医学部医学科専門診療学系産婦人科学教授

### 【委員会等】

日本産科婦人科学会常務理事（臨床倫理監理委員会委員長 2019.6-2023.6）  
日本婦人科腫瘍学会理事長  
日本産婦人科手術学会常務理事  
日本産科婦人科内視鏡学会常務理事  
日本エンドメトリオーシス学会理事  
日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会委員（2021.9-2023.9）  
厚生労働省厚生科学審議会専門員  
内閣府子ども家庭審議会 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会委員  
内閣府日本学術会議特任連携会員

## PGT-M

(重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査)  
—過去・現在・未来—

**三上幹男**  
東海大学医学部医学科  
専門診療学系産婦人科学

2023/11/23 第21回全国遺伝子医療部門連絡会議

### 1. 生殖補助医療—倫理的課題・見解— 2. PGT-Mの過去・現在 3. 日本産科婦人科学会の考え方

### 体外受精によりできてしまうこと (体外受精による妊活)

- **当事者男女の間だけではない生殖医療**  
(配偶子(精子,卵子,胚)提供、代理懐胎)
- **凍結して保存・輸送することが可能**  
(精子、卵子、受精卵[胚])
- **出生前(妊娠成立前)に児の情報を知る**  
着床前遺伝学的検査

子どもを授かる時代……………子どもをつくる時代

近未来の“子づくり”を考える—不妊治療のゆくえ 久具 宏司[著]

現在問題となっている生殖・周産期医療が抱える倫理的課題・社会的影響

- 着床前遺伝学的検査 (PGT-M,A/SR)  
(重篤な遺伝性疾患、流産、体外受精不成功)
- 出生前遺伝学的検査 (NIPT)
- 代理母、卵子提供、精子提供(第三者の助け) 😊
- 医学適応のない卵子凍結 😊
- 死後生殖 😊

優生思想(人間の質への介入)・第三者の助け⇨幸福追求権

医学のあゆみ2017.263(10)882-885 朝日新聞論説委員 行方史郎より追加改変

### 日本産科婦人科学会の見解:生殖医療を行う産婦人科医と一般社会の約束事

1. 生殖補助医療実施医療機関の登録と報告に関する見解(1986年より)
2. 体外受精・胚移植に関する見解
3. 顕微授精に関する見解
4. ヒト胚および卵子の凍結保存と移植に関する見解
5. 医学的適応による未受精卵、胚(受精卵)および卵巣組織の凍結・保存に関する見解
6. 提供精子を用いた人工授精に関する見解/考え方
7. 生殖補助医療における多胎妊娠防止に関する見解
8. 精子の凍結保存に関する見解
9. 「体外受精・胚移植に関する見解」および「体外受精・胚移植に関する見解」における「凍結」の削除について
10. 「XY精子選別」におけるパーコール使用の安全性に関する見解
11. ヒト精子・卵子・受精卵を取り扱う研究に関する見解
12. ヒトの体外受精・胚移植の臨床応用の範囲に関する見解/解説
13. 着床前診断に関する見解/細則/申請様式
14. 死亡した胎児・新生児の臓器等を研究に用いること是非や許容範囲についての見解/解説
15. 出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解
16. 代理懐胎に関する見解/考え方
17. 胚提供による生殖補助医療に関する見解/考え方

2022年1月改定  
● 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見解/細則  
● 不妊症および不育症を対象とした着床前遺伝学的検査に関する見解  
● 不妊症および不育症を対象とした着床前胚染色体構造異常検査(PGT-SR)に関する細則  
● 不妊症および不育症を対象とした着床前胚染色体構造異常検査(PGT-SR)に関する細則

### 見解とは何か？

日本産科婦人科学会 見解  
学会は、会員が臨床・研究活動を行うにあたり、これらの見解を厳重に遵守されることを要望致します。見解を遵守しない会員に対しては、速やかにかつ慎重に状況を調査し、その内容により定款に従って適切な対応を行います。

日本産科婦人科学会では見解を公開し、会員にその遵守を求めているが、見解は任意団体における自主的なガイドラインであり、強制力はない。

訴訟になっているケースもある！  
倫理委員会は規制委員会か？  
ガバナンスを効かせる？

見解・処分⇨推奨・正確な情報提供  
医師・患者間での医療契約・倫理的問題

### 1. 生殖補助医療—倫理的課題・見解— 2. PGT-Mの過去・現在 3. 日本産科婦人科学会の考え方

### 着床前遺伝学的検査の動き —日本産科婦人科学会(JSOG)—

- 1998年10月「着床前診断に関する見解」発表。  
重篤な遺伝性疾患に限り臨床研究として着床前診断を実施することを容認。  
1 症例毎に審査。
- 2004年1例目施行。
- 2006年2月染色体均衡型転座に起因する習慣流産も着床前診断の対象に追加。

着床前遺伝学的検査について、日本でのルールはJSOGの見解のみ。  
直接的な法的規制は存在しない。

素朴な疑問：一つの学会がそんなことを決めるの？ 😊

### 「重篤性」の定義は明記されていなかった

- どのような疾患を重篤な遺伝性疾患とするか、という定義は、2022年1月の見解改定まで、着床前診断の見解にも見解の細則にも明文化されていなかった
- 2003年に名古屋市立大学・慶應大学からの症例申請を受けて、着床前小委員会が設立

その審議の過程で「重篤性の基準は時代とともに変化する可能性があるが、現時点では“成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり生存が危ぶまれる疾患”という基準が妥当だと思われる。」\*との共通見解が得られ、2022年1月の見解改定まで準用されてきた

\*2004年6月18日 倫理委員会議事録より引用

「成人になるまでに、死亡するか日常生活を強く損なう症状が出現する遺伝性疾患患児を出生する可能性がある」のかを症例毎に検討し、これに該当する場合には限って認める

医学的判断は比較的容易  
(医学専門家による)

医療技術の進歩による変化

この判断は人によって大きく違う

申請者  
医師(小児科医、産婦人科医、遺伝専門医)  
患者団体  
一般

日本産科婦人科学会が判断

申請者の人生・暮らし・気持ち  
社会の考え方  
今までは考慮せず

申請者に結果を説明する必要がある  
これだけ多様な考え方の中でどう説明できるのか

2018/12

TOPP 産科 社会 政治 国際 経済 スポーツ エンタメ ライフスタイル 健康 暮らし トラベル からだ 教育 学術 アート 本 娯楽 書籍 科学 健康

「着床前診断に道を開く」目のがん女性患者、次男に遺伝

常染色体顕性遺伝疾患

「不承認」であれば、その理由について知りたい

この20年による変化

当初 2000年ごろ 患者(団体)が着床前遺伝学的検査に全面的に反対

“20歳までに亡くなる疾患や寝たきりになる疾患”は実施しても良いのではないかと? 拡大的?

時代・意見の変化

現在 2020年ごろ 患者(団体)が着床前遺伝学的検査を自立的に希望

“20歳までに亡くなる疾患や寝たきりになる疾患”でない~~と~~実施できない 制限的?

本スライドは佐々木実子先生より提供

PGT-Mに関する倫理審議会での検討を開始した経緯は?

1. 医学的な基準のみで日本産科婦人科学会がPGT-M実施について審査し実施の可否を判断していた。

2. この基準・プロセスで学会内だけで判断して良いかどうかを決めかねる申請があった。

そこで、幅広くご意見を伺うために「PGT-Mに関する倫理審議会を立ち上げ情報を収集し、検討を行うことを計画した。」

話し合いに参加するメンバーが揃えば共通見解は違う!!

PGT-M(重篤な遺伝性疾患に対する着床前遺伝学的検査)に関する倫理審議会(第1-3部)のまとめ

2020年1月25日  
2020年11月1日  
2021年2月7日

日本産科婦人科学会

1. 倫理審議会委員(27名次スライド)、傍聴団体・オブザーバー(次、次次スライド)を基本参加者として完全公開でWEB開催

2. 3回のすべての審議会後には、アンケート調査(自由記載含む)を行い、意見聴取、その後完全意見公開

3. 最終報告書作成(最終報告書への意見も含めて一併公開)

「PGT-Mに関する倫理審議会」最終報告書、参考資料、ご意見の掲載に関するご案内」  
[https://www.jsog.or.jp/modules/committee/index.php?content\\_id=178](https://www.jsog.or.jp/modules/committee/index.php?content_id=178)

倫理審議会委員(27名)

1. 日本人遺伝学会	11. 日本遺伝子診療学会
2. 日本マススクリーニング学会	12. 日本産科婦人科学会(生殖)
3. 日本先天代謝異常学会	13. 日本産科婦人科学会(周産期)
4. 日本小児遺伝学会	14. 日本産科婦人科学会(女性医学)
5. 日本遺伝性腫瘍学会	
6. 日本先天異常学会	
7. 日本産科婦人科遺伝診療学会	
8. 日本遺伝カウンセリング学会	
9. 日本小児科学会	
10. 日本臨床検査医学会	
11. 日本遺伝子診療学会	
12. 日本産科婦人科学会(生殖)	
13. 日本産科婦人科学会(周産期)	
14. 日本産科婦人科学会(女性医学)	
15. 毎日新聞(解説委員)	
16. 電力中央研究所(元新聞社解説委員)	
17. 明治大学(法学者)	
18. 大阪大学(倫理学者)	
19. 子ども発達支援協会	
20. 日本科学未来館	
21. 日本学校保健学会	
22. ゲノム医療当事者団体	
23. 遺伝カウンセリング(日本・米国)	
24. 明治学院大学(人文社会科学)	
25. 信州大学医学部保健科学科	
26. 日本産科婦人科学会顧問弁護士	
27. 日本児童青年精神医学会	

傍聴団体・オブザーバー

関連学会	患者会・関連団体	報道関係など
1. 日本遺伝看護学会	1. RBピアサポートの会(網膜芽細胞腫)	1. 朝日新聞
2. 日本産婦人科医会	2. ALDの未来を考える会	2. NHK
3. 日本周産期新生児医学会	3. SMA家族の会	3. 共同通信社
4. 日本受精着床学会	4. クラウゼアルクス(HBOC)	4. 産経新聞
5. 日本小児外科学会	5. 筋強直性ジストロフィー患者会	5. 時事通信社
6. 日本女性医学学会	6. グループ生殖医療と差別	6. 日本経済新聞社
7. 日本生殖医学会	7. 神経筋疾患ネットワーク	7. 日本テレビ
8. 日本生体免疫学会	8. 全国キリスト教障害者団体協議会	8. 北海道新聞
9. 日本内分科学会	9. SOSHIREN(わたしのからだから)	9. 毎日新聞
10. 日本泌尿器科学会	10. DPI女性障害者ネットワーク	10. 読売新聞
11. 日本婦人科腫瘍学会	11. 日本難病・疾病団体協議会	
12. 日本神経学会	12. 日本ハンテントン病ネットワーク	厚生労働省
	13. ひまわりの会(リンチ症候群)	

障がある方もない方も、だれもが健康に生きられる社会

着床前遺伝学的検査(PGT) 出生前遺伝学的検査(NIPT)

当事者は希望者・医療者だけではない

○検査を希望するカップル(疾患の回避) 自己決定権

○検査で診断される疾患を持つ方、そのご家族(遺伝性疾患・染色体疾患の排除) ノーマライゼーションの理念

○医師 産婦人科医 当該遺伝疾患専門医 臨床遺伝専門医

○女性・社会全体(含む男性)

医学的判断/倫理的問題・公共の福祉

私が倫理審議会で学んだこと

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、異なる立場にあっては、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」が共通の目的
- より多くの人々の間でオープンな議論
- 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
- 中立でな非指示的で、かつ正確な医学的情報の提供

[https://www.jsog.or.jp/activity/rinf/202203\\_rinf\\_kihon.pdf](https://www.jsog.or.jp/activity/rinf/202203_rinf_kihon.pdf)

重篤性の定義の変更について

重篤性の定義

「重篤性」の定義: 現在の重篤性の定義: 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、生命の生存が危ぶまれる状態になる状態

以下に修正

新しい重篤性の定義(案)

「重篤性」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態になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ頻度の高い治療を行う必要がある状態。ただし、今までに審査経験のない疾患申請に対してはPGT-M実施の判断は専門学会(臨床と遺伝関連)に依頼し、意見書A(専門学会(臨床・遺伝)より)を提出頂くことを必須とする。

意見書A(専門学会(臨床・遺伝)より)には

①医学的視点(分子遺伝学的な観点での診断正確性と重篤性の基準)をもとにPGT-Mの適応を判断、その上でPGT-Mを希望するご夫婦の生活背景や置かれた立場・考えも考慮し判断を行った結果を示す。

PGT-M審査小委員会 ↔ PGT-M臨床倫理個別審査会

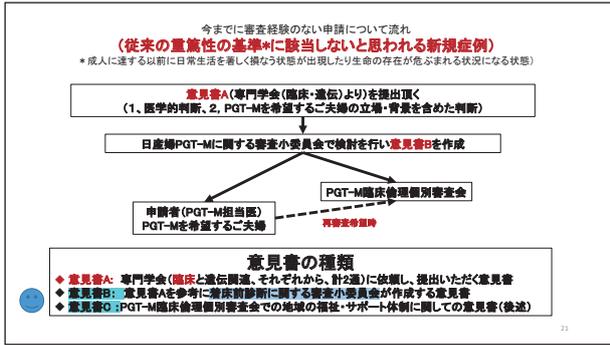
PGT-Mの申請者について

今までに審査経験のない申請について(従来の重篤性の基準\*に該当しないと思われる新規症例)

\*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命の存在が危ぶまれる状態になる状態)

1. PGT-M希望ご夫婦の担当生殖医療専門医
2. 当該遺伝疾患専門医
3. 臨床遺伝専門医

- 上記3者よりの申請に関してのPGT-M実施に意見書の提出を義務付ける
- 役割は、PGT-M実施に関しての各所属学会での審議・意見提出を先導頂き、学会からの意見書A(案)の提出を先導する
- 異なる見地からの意見を総合した上で申請を行って頂く(PGT-M希望夫婦の立場、遺伝性疾患患者本人の立場、PGT-Mに関しての中立性/自律性を尊重する立場)

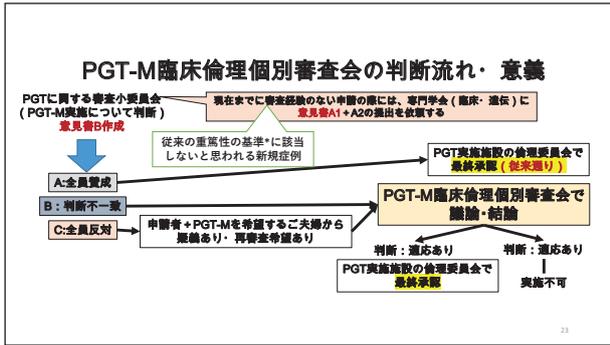


今までに審査経験のない申請について意見書Aの作成を依頼する専門学会  
(原則 臨床関連学会+遺伝関連学会の二つの学会に依頼)

臨床関連  
日本専門医機構に定められた基本領域の各学会  
<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、産婦人科、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  
参考:内科サブスペシャリティ領域(消化器、肝臓、循環器、内分泌、泌尿器、腎臓、呼吸器、血液、神経、アレルギー、リウマチ、感染症、老年、臨床遺伝)

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

上記学会に対しては今回のPGT-Mに関する対応について連絡を行い協力を求める



- 各事例毎の個別審査会委員メンバー
1. 日本産科婦人科学会 推薦委員長
  2. 日本産科婦人科学会 推薦委員
  3. 日本産科婦人科学会 推薦委員
  4. 日本人類遺伝学会 推薦委員
  5. 日本遺伝カウンセリング学会 推薦委員
  6. 日本遺伝看護学会 推薦委員
  7. 法律倫理人文社会系 推薦委員
- 注:  
オブザーバーとして  
日本産科婦人科学会理事長、臨床倫理監理委員会委員長、同副委員長、PGT-M審査小委員長、同副委員長、幹事(投票補助等)として3名、事務員1-2名が参加。

担当医が説明する機会がある

個別審査会では以下の内容を中心に議論を行う。

- 医学的視点: 検査の正確性(すでに審査小委員会で議論済)、重篤性の基準
- 申請書から得られる情報と必要に応じて提出された意見書Cの内容を踏まえて、検査を希望する夫婦の生活背景や置かれた立場、考え方に関して特に重点を置く
- 生命倫理的視点: 申請が優生的な思想に根差していないか等の評価、社会的支援の状況: 社会の現状に鑑みた罹患患者に対する養育・支援の状況、(医療・福祉)のリソースの提供状態など

内規より抜粋

患者と家族のためのしおり | 4

ハンチントン舞蹈病

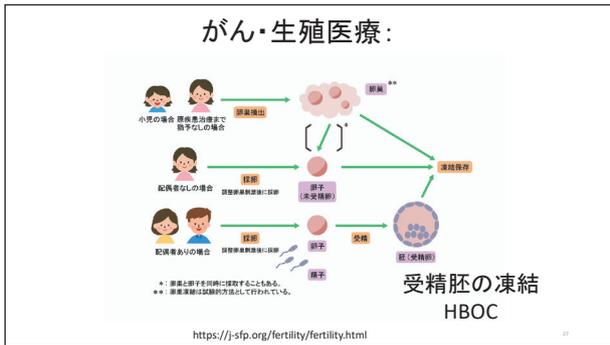
9. 結婚問題(1996年版まで記載)

恋愛、結婚は、強い愛情があれば可能ですが、完全な遺伝性疾患ですので、**子どもをつくらないなどの方法により、病気をなくす努力が必要です。**

自分たちの子どもを持ちたいという夫婦の欲求は根源的ではないか?

「不良な子孫の出生防止」  
旧優生保護法への問題につながる懸念

PGTは日本産科婦人科学会が認めていない(希望者への遺伝カウンセリングでは)



遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン  
2024年版

JOHBOC  
日本産科婦人科学会 日本産科婦人科学会 日本産科婦人科学会

遺伝 BQ 10

生殖に関する遺伝カウンセリングにはどのように対応すべきか?

ステートメント

BRCA1/2 病的バリエーション保持者において、特に乳癌等に罹患した場合に、妊孕性維持療法として胚凍結(パートナーあり)、卵子凍結(パートナーなし、若年者)、卵巣摘除術を行うことが考慮される。また、疾患を知らない場合にも、これらの治療を受けることが検討される。現在の「医学的適応による妊孕性維持」の定義外であるため、慎重な対応が必要である。しかし、それらの安全性ならびに有効性に関しては、まだエビデンスが限定的である。

BRCA1/2 病的バリエーションに対する臨床前診断 (pre-implantation genetic testing for monogenic disorders: PGT-M) の選択肢が BRCA1/2 病的バリエーション保持者にも生じうるが、現時点では日本産科婦人科学会におけるその重篤性の解釈から HBOC は PGT-M の適応とは認められていない。

日本産科婦人科学会が認めていない 外国に行けば出来る!!

● 中立でな非指示的で、かつ正確な医学的情報の提供

正しい知識を  
PGT-A・SR

正しい知識を  
PGT-M

日本産科婦人科学会

PGT動画4本を公開

日本産科婦人科学会  
Japan Society of Obstetrics and Gynecology

臨床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に (第2部)

臨床前遺伝学的検査 (PGT-M) をお考えのご夫婦に [WHAT IS PGT-M?]

この動画の著作権は日本産科婦人科学会に帰属しております。お取り扱いは十分にご注意ください。

# PGTに関する継続審議小委員会

## 見解

【9】見解等の見直し  
本会は、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本会の見解および細則の内容を必要に応じて見直し、技術的進歩や社会的ニーズを適切に反映していくことに努める。

## 細則

【13】見解等の見直し  
見解・細則の見直しについては疾患の重篤性に関わる適応、資格要件、申請・審査の手続きなどを含めて必要に応じて実施する。

## Q&A

Q21. 将来、適応、審査方法および実施方法の見直しが行われることはありますか？  
A21. **今後も着床前遺伝学的検査の技術、医学的なエビデンス、本検査に関わる生命倫理的側面についての社会のとらえ方などに変化が生じることが予想されます。** 本見解・細則にも記載されているように必要に応じて適応および審査方法を含めて見解・細則の見直しを行い、検査の技術的進歩や社会的ニーズを適切に反映していきたいと考えています。

# 1. 生殖補助医療—倫理的課題—見解— 2. PGT-Mの過去・現在 3. 日本産科婦人科学会の考え方

(昭和二十三年七月三十日)  
(法律第二一〇号)

## 医師法

### 第一章 総則

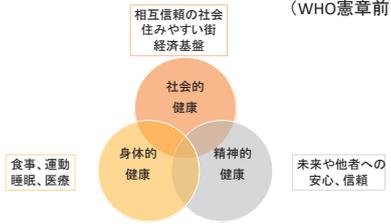
第一条 医師は、**医療及び保健指導を掌ることによって公衆衛生の向上及び増進に寄与し、もって国民の健康な生活を確保するものとする。**

集団の健康の分析に基づく地域全体の健康への脅威を扱う  
目的の患者  
集団としての患者



https://www.jsog.or.jp/modules/committee/index.php?content\_id=219

「健康とは、病気でないとか、弱っていないということではなく、身体的にも、精神的にも、そして社会的にも、すべてが満たされた状態にあることをいう」  
(WHO憲章前文)



## 日本における生殖・生命倫理に関する考え方と現実の矛盾

### 1 我が国における人工妊娠中絶

我が国では、母体保護法上、胎児が疾患や障害を有していることは、人工妊娠中絶の理由として認められていない。中略、しかし、胎児が疾患や障害を有していることにより、母体保護法が規定する身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害する恐れがある場合に該当するものとして妊婦等が人工妊娠中絶を選択する可能性がある。

### 2 ノーマライゼーションの理念

- ・ 障害者を特別視するのではなく、一般社会の中で普通の生活が送れるような条件を整えるべきであり、共に生きる社会こそノーマルな社会である(内閣府 障害者基本計画より)。
- ・ 胎児が疾患や障害を有していることで人工妊娠中絶を行うことは、ノーマライゼーションの理念に反するとの懸念がある。
- ・ 旧優生保護法に基づき、優生手術が行われてきたことについて深い反省の下、優生思想が入り込むことのないよう、細心の注意を払い、中略、妊婦等が社会的圧力を受けることなく、妊娠、出産について自由な意思決定をできるようにしなければならぬ。

NIPIT等の出生前検査に関する専門委員会報告書 令和3(2021)年5月より引用改変  
https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf

## 産婦人科医の立場

女性・妊婦に的確な情報を提供し、判断を支援する。  
つまり、自律性を尊重する

1994年

エジプトカイロで開催された国際人口開発会議(ICPD/カイロ会議)にて提唱

### セクシュアル・リプロダクティブ・ヘルス(SRH):

性や子どもを産むことに関わるすべてにおいて、身体的にも精神的にも社会的にも良好な状態

### セクシュアル・リプロダクティブ・ライツ(SRR):

自分の意思が尊重され、自分の身体に関することを自分自身で決められる権利

その後

日本では1996年まで優生保護法が存在していた。

## 日本国憲法

第十三条:すべて国民は、個人として尊重される。生命、自由及び幸福追求に対する国民の権利については、公共の福祉に反しない限り、立法その他の国政の上で、最大の尊重を必要とする。

幸福追求権(自己決定権)



個人の個別的利益に対して、多数の個々の利益が認和したところに成立する全体の利益をさす。

朝日新聞 2020年11月28日 朝刊 4ページ 東京本社  
■生殖医療法案に懸念  
夫婦以外の者から卵子や精子の提供を受けた子どもを産む場合、子どもの健康や生活の安定を確保する必要がある。生殖医療法の改正案は、その点で懸念がある。また、優生手術の再開も懸念がある。生殖医療法の改正案は、その点で懸念がある。また、優生手術の再開も懸念がある。

生殖補助医療法第三条第四項  
「生殖補助医療により生まれる子については、心身ともに健やかに生まれ、かつ、育つことができるよう必要な配慮がなされるものとする」

「不良な子孫の出生防止」

旧優生保護法への問題につながる懸念

日本産科婦人科学会から福岡宣言が発出された(2022.8)

こっそりと実施されてきた

## 生命倫理—生殖補助医療の発展—

- ・ わが国の生殖技術に対する議論、討論は、他国と比べて、積み重ねが薄い。
- ・ 生殖補助医療についての考え方を公に論ずることは、人々の倫理観や道徳観、長い歴史から培われてきた家族観、婚姻制度のあり方などから、**封じ込まれてきた感**すらある。
- ・ 専門家を始め、**より多くの人々の間で公然と議論することが必要である。**

生命倫理—生殖補助医療の発展— 松井 志葉子

**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、異なる立場にいたり、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」が共通の目的
- より多くの人々の中でオープンな議論
- 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
- 中立でな非指示的で、かつ正確な医学的情報の提供

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

**生殖補助医療の提供並びにこれにより出生した子の親子関係に関する民法の特例に関する法律の概要**

令和3年12月11日施行

【国の責務】(第4条)  
 ①基本理念を踏まえ、**生殖補助医療の適切な提供等を確保するための施策を総合的に策定・実施**  
 ②①の施策の策定・実施に当たっては、**生命倫理に配慮するとともに、国民の理解を得るよう努める**

【医療関係者の責務】(第5条)  
 基本理念を踏まえ、**良質かつ適切な生殖補助医療を提供するよう努める**

・国の責務  
 ・医療関係者の責務  
 を明確にして頂きたい

<https://www.moj.go.jp/content/001342903.pdf>

**生まれてくる子どものための医療に関わる「生命倫理について審議・監理・運営する公的プラットフォーム」(案)**

**第1段階：明確化**

①国が法制上の措置を行い監理すべき事項  
 国会、厚生労働省あるいはこども家庭庁、などで検討、施策実行

②国が法制上の措置を行うことが難しい事項(公的プラットフォームA,B)  
 こども家庭庁内あるいは公益財団法人などの形で組織構築(モデルとして医療倫理研究協議会など)

**検討・監理事項**  
 ①生殖補助医療の提供並びにこれにより出生した子の親子関係に関する民法の特例に関する法律(令和2年法律第76号)(2022/12/17施行、2022/12/11公布)の特例第3条の検討事項(特定生殖補助医療)  
 ②生殖補助医療実施医療機関登録・整備、生殖補助医療実施例登録の仕組み、精子、受精卵を扱う施設等土壌での国家資格の必要性(例：産婦人科専門医は一般社団法人日本産科婦人科認定を行っていない)  
 ③がん、生殖医療(精子、卵子、受精前(胚)、卵巣組織等の長期保存・管理、死後生殖、将来的には代理生殖)(現在、日本産科婦人科学会、日本泌尿科学会、日本がん・生殖医療学会が行っている)

**検討・監理事項**  
 ①生殖補助医療協会(情報提供・啓発)  
 ②産前産後学的検査(情報提供・啓発、施設認証、検査所認定)  
 ③出生前遺伝学的検査(情報提供・啓発、施設認証、検査所認定)  
 ④医学的進歩のない医学知識(情報提供・啓発、施設認証?)  
 ⑤これらさらなる発展が予想される遺伝学的検査に関しての運用・管理  
 ⑥その他

(参考) 日本医学系出生前診断施設認定推進委員会HPより  
 上野委員長、藤本理事の講演(2022年11月19日)「HPV等の出生前検査に関する専門委員会」の報告書に基づいて作成の図表が多数入っている図表です。

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

**生まれてくる子どものための医療(生殖・周産期)に関わる「生命倫理について審議・監理・運営する公的プラットフォーム」(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) 設置に関する提案**

公益社団法人日本産科婦人科学会  
 理事長 木村正  
 臨床倫理監理委員会 委員長 三上 幹男  
 副委員長 影山 雅

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

**生まれてくる子どものための医療(生殖・周産期)に関わる生命倫理について審議・監理・運営する公的プラットフォーム(「産前産後学的検査」)についての公開討論会**

「できる」ことはすべてやっているのか? 「まだ」にはこれだけの議論が出来るべきなのか? —

**プログラムの概略**

日時 2023年4月28日(土) 13:00 - 16:30  
 開催 産科小児科  
 講師 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 司会 三上 幹男(公益社団法人日本産科婦人科学会)

**開催の経緯**

1 関係者から  
 産科小児科(産科)産前産後学的検査(PT)の重要性  
 2 公的プラットフォーム設立に向けた産科婦人科学会の取り組みについて  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 3 小児科として子どもへのアプローチの立場から  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 4 人類遺伝学倫理委員会から  
 小嶋 隆二(産科)産前産後学的検査(PT)の重要性  
 5 今や70代以上も受診するたの公的プラットフォームが必要か  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 6 産科の公的プラットフォーム 設置の経緯、運用から学ぶ制度設計  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 7 公的プラットフォーム 手法の観点から  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 8 産科の公的プラットフォーム  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)  
 9 産科の公的プラットフォーム  
 影山 雅(公益社団法人日本産科婦人科学会)

開催の経緯 三上 幹男 (公益社団法人日本産科婦人科学会) 産科婦人科学会 公的プラットフォーム設立準備委員会

[https://www.jsog.or.jp/modules/committee/index.php?content\\_id=306](https://www.jsog.or.jp/modules/committee/index.php?content_id=306)

**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、異なる立場にいたり、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」が共通の目的
- より多くの人々の中でオープンな議論
- 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
- 中立でな非指示的で、かつ正確な医学的情報の提供

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

講演の機会をお与え頂いた  
**全国遺伝子医療部門連絡会議**  
**理事長 小杉眞司 先生**  
**第21回全国遺伝子医療部門連絡会議**  
**大会長 三宅秀彦 先生**  
**岡山大学**  
**平沢晃 先生**  
 に深謝いたします。  
 ご清聴ありがとうございました。

47

## 講演3：ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて

岡崎 哲也 先生（鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科）

矢野 好輝 先生（厚生労働省 医政局 総務課）

**【岡崎】** 鳥取大学の岡崎と申します。きょうはゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請ワーキンググループの一員としてお話をさせていただきます。

タイトルですが、「ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて」となっております。全国にある其々の遺伝子医療部門の診療科名は、今、遺伝科や臨床遺伝科など、いろいろあるかと思えます。違和感を感じる方もおられるかと思えますが、今日はゲノム医療科（仮称）でなるべく統一をしてお話をさせていただきます。

### “標榜診療科”について（スライド②～④）

まず、これから矢野先生から詳しくお話がありますが、簡単に標榜診療科についてお話をします。標榜診療科は昭和23年の医療法制定時に、定められた診療科名以外は広告してはならないと定められています。ただし、医療法施行令で認められていない診療科名でも院内表記、ウェブサイトで使用するには違法とはならない、となっています。私は鳥取大学の遺伝子診療科の所属ですが、違法ではないということになります。ただ国としては認められていないということになります。これは私に限った話ではなくて、きょう参加されている皆さんにも通ずることになります。

これまで、昭和23年に標榜診療科が定められてから複数回見直しがなされてきていますが、直近の見直しは2008年で15年前です。2008年の直近の見直しの際に病理診断科や臨床検査科、こういった診療科名が標榜診療可能となりましたが、現時点で“遺伝”、“ゲノム”といった記載はありません。

こちら（スライド④）は標榜診療科の考え方で、1996年、当時の厚生省の医道審議会が4つの考え方を挙げています。この4つの考え方は現在も重要とお聞きしております。（1）独立した診療分野を形成していること、（2）国民の要望の高い診療分野であること、（3）国民が適切に受診できること、（4）国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること、となっています。

### 「ゲノム医療科（仮称）」の標榜診療科申請にむけて（スライド⑤～⑩）

ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請ですが、こちらは法律で決まっていますので、法律を変える必要があります。ではどうすればいいのかということについては、医療法に書いてあって、医学医療に関する学術団体及び医道審議会の意見を聴かなければならない、とあります。これまで高田先生と三上先生のお話の中にも大変なことだということで、もちろんそうなのですが、現在国がゲノム医療を急速に進めているという背景にも関わらず「診療科がない」という状況です。ですので、本件、より迅速に進めることができないかと考えるわけです。

これまでの取り組みについてお話をさせていただきます（スライド⑥⑦）。おそらく初めてゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けた議論がなされたのは2年前のまさにこの連絡会議のワークショップで、取り上げて議論を行いました。その際、事前アンケートで43施設中42施設が標榜診療科の申請が必要という回答をしていました。昨年もワークショップで取り上げていただき、議論を重ねております。そしてこの2回のワークショップの提言は連絡会議のサイトで公表しておりますので、こちらは会員のみならず誰でも見る状況になっています。

そういった議論を行い、初めて、こちらも2年前に厚労省医政局総務課の担当の方と面談を行いました。この際に先ほど言いました、標榜診療科の4つの考え方が現在も重要であるとお聞きしました。

ということで標榜診療科の4つの考え方に関する「遺伝科」の現状と「遺伝科」設置の要望という書類を、全国遺伝子医療部門連絡会議、遺伝関連の3学会の理事会の承認を得て昨年の11月に提出をいたしました（スライド⑧）。そのような、書類を提出したりしながら、担当の方と面談を繰り返しながら、普段私たちが現場でどのようなことをしているのか、どのようなことを考えているのかということをお伝えしながら議論を重ねてきております。

このような取り組みは、初めは昨年、一昨年のワークショップのファシリテーターをお願いした先生を中心に活動してまいりましたが、やはり正式な取り組みとして進めていくべきだろうということで、遺伝関連学会から候補者を挙げていただき、連絡会議の中に正式なワーキンググループを今年の夏に立ち上げました。

## アンケート結果（スライド⑪～⑮）

ここからはアンケートの結果についてお話をさせていただきたいと思います。先ほどから言っております4つの考え方のうちの2つ目、「国民の要望の高い診療分野であること」に関わるアンケートを先月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを行っております。内容をスライド4枚でお伝えしていきます。

まず1つ目、「標榜診療科になるべきだと思いますか?」。113名に回答いただいております。72%が「はい」と回答しております。

次、「標榜診療科になっていないことで困ること、問題だと思うこと」。こちらには53件の自由記載の回答がありました。いくつか選んでご紹介をしていきます。「遺伝に関する相談はどこに行けばいいかわからない」、「『遺伝科/ゲノム医療科』という分野が存在すること、それについて科にかかることができること（受診の機会があること）を知ることができないこと。（機会の損失）」、「地域や病院によって受けられる遺伝子医療の格差がある」、「病院で医学として行われている遺伝子検査の遺伝カウンセリングと、民間企業が実施しているDTC遺伝子検査との違いが一般の者にはわからず、すでに混乱がおきている」、「まだ研究、治験という枠組みの診療のイメージで、身近に感じられない。特別なものと思ってしまう」。

次に「標榜診療科になるべきと回答した理由」。「第二子に遺伝子異常が見つかった後に第三子を考えた時、遺伝カウンセリングを受けたかったのになかなかカウンセリングが受けられなくて困った」、「特に遺伝性腫瘍の場合、発症者の家族、親族も含めた未発症者までがリスクを抱えることになるので、そうした幅広い対象者の受け皿として分かり易く表記して欲しい」、「ゲノム化

が進む中で、これがないってゆーのはあり得ない」。これは記載のままを転記しております。「標榜診療科になることで、世間一般に広く知られるようになると思うから」、「複数の診療科のまとめ役や指導的役割が必要」。

アンケートの最後のスライドですが、こちらは「標榜診療科申請に向けてご意見、お考え等をお願いします」という、すごくフリーな質問に、77名の方に記載いただいております。「間口はひろく、敷居は低いものであって欲しい。そして専門性の高いものであってほしい」、「どこの病院にも「ゲノム医療科」があるような社会に早くなってほしい」、「遺伝」という言葉にはネガティブなイメージもあるので、「ゲノム」という言葉のほうが医療の最先端のような感じがする」、「未発症者、これから検査を受ける方にもわかりやすい診療科ができると検査や相談もスムーズに進められると思います。よろしく願いいたします」、「血縁者間で異なる施設の診療を受ける際に発端者から共有されている診療科名と異なることで、診療を受けようとする血縁者が不安になる」。これは診療科名が異なるからということです。最後「米国並みに一般化されることを願います」。

ここまでアンケートを4枚のスライドで紹介いたしましたが、自由記載の部分を私なりに7つにまとめてみました。(スライド⑮)

- 適切な利用機会の促進
- 専門的診療の必要性
- “地域差”の懸念の払拭
- 研究というイメージからの脱却
- 社会の混乱防止
- 血縁者への医療提供
- 国際社会での役割。

#### “標榜診療科”見直しの目標 (スライド⑯)

直近の見直しで、現在標榜診療科の表記には2つ方法があります。組み合わせの例ですが腎臓と内科、消化器と外科、といったように決まった用語を組み合わせる方法。そして単独で標榜できる診療科です。ということでこの取り組みの目標、終着点がどのあたりになるのかなということになりますと、このような形で入るといいのかなと考えております(単独で標榜できる診療科名に「ゲノム医療科」、「遺伝科」)。

最後のスライドですが、日本では「標榜診療科」は法律で定められています。ゲノム医療を国民に安心・安全に届けるためには、ゲノム医療科(仮称)が標榜診療科として認められることが必要と考えられます。私の話は以上になります。ありがとうございました。

令和5年11月23日（木）  
第21回全国遺伝子医療部門連絡会議

### ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて

ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請ワーキンググループ  
岡崎哲也

## “標榜診療科”について

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

- ・医療法第6条第1項第2号にて、定められた診療科名以外を広告してはならない。
- ・具体的な診療科名は、医療法施行令第3条の2に広告することができる診療科名として規定されている。

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

## 直近の“標榜診療科”見直しの内容（2008年）

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

- ・組み合わせの例 「腎臓内科」、「消化器外科」、「糖尿病・代謝内科」等
- ・単独で標榜可能な診療科名；  
精神科、アレルギー科、リウマチ科、小児科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、産科、婦人科、眼科、耳鼻いんこう科、リハビリテーション科、放射線科、放射線診断科、放射線治療科、病理診断科、臨床検査科、救急科

“遺伝”、“ゲノム”という記載はない

## 標榜診療科の考え方

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

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

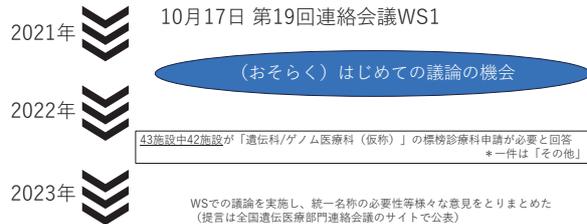
## 「ゲノム医療科（仮称）」の標榜診療科申請に向けて

医療法より抜粋

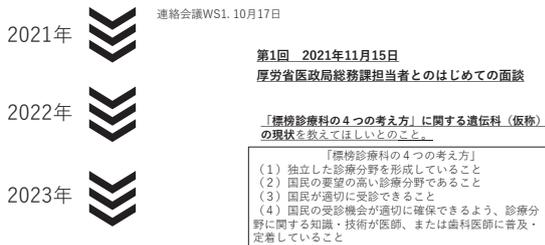
第6条の6第2項；  
厚生労働大臣が、政令の制定や改廃を立案しようするときには、**医学医術に関する学術団体及び医道審議会**の意見を聴かなければならない

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

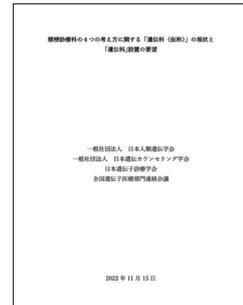
## ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて



## ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて



3学会理事会の承認を得て、  
当連絡会議と連名で提出



## ゲノム医療科（仮称）の標榜診療科申請に向けて



## 全国遺伝子医療部門連絡会議 「遺伝科（仮称）の標榜診療科申請」ワーキンググループ

遺伝関連学会から候補者をあげてもらう

- 日本人類遺伝学会
- 日本遺伝カウンセリング学会
- 日本遺伝子診療学会
- 日本遺伝看護学会

敬称略、順不同：  
平沢 晃（岡山大学）  
吉田 雅幸（東京医科歯科大学）  
難波 栄二（鳥取大学）  
中山 智祥（日本大学）  
足立 香織（鳥取大学）  
清水辰一郎（船橋市立医療センター）  
杉中 智恵子（熊本大学）  
岡崎 哲也（鳥取大学）

4つの考え方の一つ  
 (2) 国民の要望の高い診療分野であること  
 2023年10月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを依頼

"遺伝科/ゲノム医療科(仮称)"は、表示可能な診療科(標榜診療科)になるべきだと思いますか(113名が回答)。

回答	割合
はい	72%
いいえ	26%

4つの考え方の一つ  
 (2) 国民の要望の高い診療分野であること  
 2023年10月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを依頼

「遺伝科/ゲノム医療科(仮称)」が標榜診療科になっていないことで困ること、問題だと思うこと(53件/113件)

遺伝に関する相談はどこに行けばいいかわからない

「遺伝科/ゲノム医療科」という分野が存在すること、それについて科にかかることができること(受診の機会があること)を知ることができないこと。(機会の損失)

地域や病院によって受けられる遺伝子医療の格差がある

病院で医学として行われている遺伝子検査や遺伝カウンセリングと、民間企業が実施しているDTC遺伝子検査(通販やオンラインサイトで申し込むもの)との違いが一般者にはわからず、すでに混乱が起きている。

まだ研究、治療という枠組みの診療のイメージで、身近に感じられなく、特別なものと思ってしまう

4つの考え方の一つ  
 (2) 国民の要望の高い診療分野であること  
 2023年10月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを依頼

遺伝科/ゲノム医療科(仮称)は表示可能な診療科(標榜診療科)になるべきと回答した理由(89件/113件)

第二子に遺伝子異常が見つかった後に第三子考えた時に遺伝カウンセリングを受けたかたのになかなかカウンセリングが受けられなくて困った為

特に遺伝性腫瘍の場合、発症者の家族、親族も含めた未発症者までがリスクを抱えることになるので、そうした幅広い対象者の受け皿として分かり易く表記して欲しい

ゲノム化が進む中で、これがないとゆーのはあり得ない。

標榜診療科になることで、世間一般に広く知られるようになると思うから。

複数の診療科のまとめ役や指導的役割が必要のため

4つの考え方の一つ  
 (2) 国民の要望の高い診療分野であること  
 2023年10月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを依頼

「遺伝科/ゲノム医療科(仮称)」の標榜診療科申請に向けてご意見、お考え等をお願いします(77件/113件)

開口はひろく、敷居が低いものであって欲しい。そして専門性の高いものであってほしい。

どこの病院にも「ゲノム医療科」があるような社会に早くなってほしい。「遺伝」という言葉にはネガティブなイメージもあるので、「ゲノム」という言葉のほうが医療の最先端のような感じがする。

未発症者やこれから検査を受ける方にもわかりやすい診療科ができると検査や相談もスムーズに進められると思います。よろしくお願いたします。

血縁者間で異なる施設の診療を受ける際に発症者から共有されている診療科名と異なることで、診療を受けようと思う血縁者が不安になる。

USA並みに一般化されることを願います

4つの考え方の一つ  
 (2) 国民の要望の高い診療分野であること  
 2023年10月、遺伝性疾患の当事者/家族会を対象に無記名アンケートを依頼

適切な利用機会の促進

社会的混乱防止

専門的診療の必要性

血縁者への医療提供

“地域差”の懸念の払拭

国際社会での役割

研究というイメージからの脱却

“標榜診療科”見直しの目標

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

- ・組み合わせの例)「腎臓内科」、「消化器外科」、「糖尿病・代謝内科」等
- ・単独で標榜可能な診療科名;  
 精神科、アレルギー科、リウマチ科、小児科、皮膚科、泌尿器科、産婦人科、産科、婦人科、眼科、耳鼻いんこう科、リハビリテーション科、放射線科、放射線診断科、放射線治療科、病理診断科、臨床検査科、救急科、**遺伝科、ゲノム医療科**

結語

1) 日本では、「標榜診療科」が法律で定められている

2) ゲノム医療を国民に安心・安全に届けるには??

ゲノム医療科(仮称)が標榜診療科として認められること

全国遺伝子医療部門連絡会議  
 The National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics

**【三宅】** 岡崎先生ありがとうございました。それでは続けて厚生労働省医政局総務課の矢野好輝先生をお願いします。

### **医療法における広告規制（スライド③～⑤）**

**【矢野】** 広告規制は医療法に基づいて定められていて、基本的に広告可能な事項というのは、ポジティブリストで定められています。「広告可能な事項について」の②に書いてある通り、この広告可能な診療科名はポジティブリストの1つとして定められているという考え方になっております。

そうなのですが、平成29年、30年からかなり規制の緩和が進んでおりまして、院内掲示やホームページ、患者さんが自分で情報取得のためにアクセスするようなものについては、ポジティブリストに載っているもの以外でも広告できるという考え方が導入されています。ですので、院内の中で遺伝子科とか臨床遺伝科とか、このような感じで標榜したり、あとホームページ上にそのような名称を載せる分には、直接的に広告規制がかからない形となっております。つまり、今考え方が大きく2つに分かれています。ただ電車の中の広告や、病院の外にある看板など、患者さんが意図せず見てしまうようなものは、ポジティブリストに載ってることのみが広告できるという考え方ですので、2つに分かれている状況になっています。

今申し上げた考え方、広い意味では広告規制がかかっているのですが、②に書いてあるようにウェブサイトの場合は例外があるという形で、平成29年の法改正でそういった例外の範囲をお示ししています。

### **医療法における診療科名とその改正について（スライド⑥～⑩）**

これは岡崎先生からも既にご説明があった通りですが、この医療法の中で第6条の6に書いてある通り、政令で標榜できる診療科名はポジティブリストで定まっています。その政令を改廃しようとするときは、医学・医術に関する学術団体及び医道審議会の意見を聴かなければならないということが法律に書かれておりますので、この部分の了解を取らないと変えられない、というのが法律上書いてあるということになります。標榜可能な診療科名は、資料に記載のとおり変わってきたのですが、平成20年にこの単独の標榜名のポジティブリスト型からは大きく変わって、この組み合わせ標榜という考え方になっています。

これも岡崎先生のご説明の通りですが、単独で標榜可能な診療科と、組み合わせで用いることができるものという2つがあるということなのですが、今のところ遺伝という言葉とゲノムという言葉は、この中には含まれていないのが現状かと思えます。平成20年以降、これは何も変わっていない、十何年かにわたり、何も改廃されていないという状況です。

不合理な組み合わせも定めています。老人小児科とかそういうのはダメですと、そういったことが定められています。

### **標榜診療科名と専門医制度のリンク（スライド⑪～⑰）**

これも岡崎先生のご説明があったので省略いたしますが、この資料にある4つの考え方が今でも重要になるというふうに考えております。

この4つの考え方が、さらに詳しくどういうことなのかについて、平成8年の医道審議会の中でより詳しい考え方が載っていたのでご紹介しておきます。(スライド⑫)

あと単独と組み合わせ、それぞれどういう考え方で議論が進んだのかということについて、平成19年の医道審議会の意見書に基づいて制度が定まりましたので、そのときの意見書の抜粋(スライド⑬)でございますが、組み合わせについて一定の性質を有することを包括的に規定する方式に改めるということで、4つ、○臓器や身体 ○症状、疾患 ○対象とする患者の特性 ○診療方法、こういった考え方で組み合わせできるものを包括的に定める、ということです。

単独で標榜できる診療科については、基本的に内科と外科ということなのですが、それに加えて小児科、産婦人科、精神科など組み合わせた場合に混乱がきたすだろうと思われるものは単独で標榜できる診療科として別途に規定するというような考え方で定まっております。

これ(スライド⑭)はそのときに内科系の団体から出ている意見書ですが、この中で出てくるのが専門医制度とのリンクを考えるべきだということが書いてあります。

平成20年に標榜診療科が変わって以降、平成25年に新しい専門医制度の検討会の報告書ができて、基本19領域とサブスペ領域に分かれるという形で、専門医制度はそういう2階建ての構造になっています。そもそもこの標榜診療科のほうも、やはり基本的な領域とサブスペ領域、サブスペ領域は組み合わせで表現していくんだという考え方で議論されております。専門医制度と標榜診療科をリンクして考えていくべきだということがこの意見書でも出ておりますし、この平成25年の専門医の在り方検討会の報告書でも将来的にはそういうことも考えるべきであるということでもとめられていて、医学の全体の関係者の皆さまとしては、ここはリンクさせるべきではないかということが、1つコンセンサスとしてあるのではないかと思います。

今この基本19領域があって、必ずしも専門医と単独標榜科名が完全に一致してるわけでもないのが現状です。例えば総合診療専門医というのは今広告できますが、総合診療は広告できないということになっております。標榜科としてはそういった違いもありますし、細かく見ると一致していないというのが現状ですが、一致させるように考えるべきではないかという学会の考え方があるということだと思います。

専門医のほうは今どうなっているかという、サブスペの広告のほうは今まだ取り扱いが定まってないところで、令和3年の10月にサブスペの専門医は当面の処置として学会認定のものが広告可能ということになっているが、あくまで経過措置で、いずれこれは見直すという考え方になっております。

これらの動向と、組み合わせ標榜の考え方がどうリンクするのかということがまだ何も定まっていないところです。平成20年以降、まだ標榜診療科の見直しがない中で、新たな専門医制度の動きがある中で、関係の学術団体とか医道審議会で、標榜診療科がどのようにあるべきかということが、1つ論点になってくるのではないかとご紹介をさせていただきました。ありがとうございました。

**【三宅】** 矢野先生ありがとうございました。少し時間を残していただきましたので、岡崎先生、矢野先生の間でクロストークをいただければと思っております。岡崎先生お願いします。

令和5年11月23日(木・祝)

第21回全国遺伝子医療部門連絡会議

標榜診療科について

厚生労働省医政局総務課 保健医療技術調整官 矢野好輝

※この講演の内容は、個人的見解であり、組織としての見解ではないことに留意ください。

略歴 矢野 好輝(やの よしてる) 医師・医学博士

平成22年 京都大学医学部医学科卒

令和2年 東京医科歯科大学大学院博士課程修了(医療政策情報学)

Table with 3 columns: Year, Position/Role, and Details. Includes roles like 臨床研修, 厚生労働省 保健医療政策課 係長, etc.

医療法における広告規制の基本的考え方

- ① 医療は人の生命・身体に関するサービスであり、不当な広告により受け手が誘引され、不適当なサービスを受けた場合の被害は、他の分野に比べ著しい。
② 医療は極めて専門性の高いサービスであり、広告の受け手はその文言から提供される実際のサービスの質について事前に判断することが非常に困難。
→ 限定的に認められた事項以外は、原則として広告禁止

広告可能な事項について

- ① 医師又は歯科医師である旨
② 診療科名
③ 名称、電話番号、所在の場所を表示する事項、管理者の氏名
④ 診療日又は診療時間、予約による診療の実施の有無
⑤ 法令の規定に基づき一定の医師を担うものとして指定を受けた病院等(例：特定機能病院)
⑥ 病院等における施設、設備に関する事項、従業者の人員配置
⑦ 医師等の医療従事者の氏名、年齢、性別、役職及び略歴、厚生労働大臣が定めた医師等の専門性に関する資格名
⑧ 医療相談、医療安全、個人情報の適正な取扱いを確保するための措置、病院等の管理又は運営に関する事項
⑨ 紹介可能な他の医療機関等の名称、共同で利用する施設又は医療機器等の他の医療機関との連携に関する事項
⑩ ホームページアドレス、入院診療計画等の医療に関する情報提供に関する内容等
⑪ 病院等において提供される医療の内容に関する事項
⑫ 手術、分娩件数、平均入院日数、平均患者数等、医療に関する適切な選択に資するものとして厚生労働大臣が定める事項
⑬ その他①～⑫に準ずるものとして厚生労働大臣が定めるもの

第2 広告規制の対象範囲

【広告の定義】

- ① 患者の受診等を誘引する意図があること(誘因性)
② 医業若しくは歯科医業を提供する者の氏名若しくは名称又は病院若しくは診療所の名称が特定可能であること(特定性)
③ 一般人が認知できる状態にあること(認知性)

①～③のいずれの要件も満たす場合に、広告に該当するものと判断

※ 例えば、患者による体験手記や新聞記事等は、特定の病院等を推薦している内容であったとしても、①でない「誘因性」の要件を満たさない。②でない「特定性」については、複数の医療機関等を対象としている場合も含む。

【広告の媒体と規制対象者】

第六条の五 医業若しくは歯科医業又は病院若しくは診療所に関しては、文書その他いかなる方法によるものを問わず、何人も次に掲げる事項を除くほか、これを広告してはならない。

- ・簡易的又は間接的な表現も広告となり得る
・チラシ、パンフレット、看板、新聞、雑誌、放送、Eメール、ビデオ、放送等の媒体が規制対象
・医師等の医療従事者又は病院等の医療機関だけでなく、広告代理店、マスコム、一般人も規制対象

【通常広告とはみなさないもの】

- (1) 学術論文、学術発表等 (2) 新聞や雑誌等での記事 (3) 体験談、手記等
(4) 院内掲示、院内で配布するパンフレット等 (5) 患者等からの申し出に応じて送付するパンフレットやEメール
(6) 医療機関の職員募集に関する広告 (7) インターネット上のホームページ
※ バナー広告、費用負担による結果発表の上位表示は広告となり得る

医療広告規制の概要. Diagram showing advertising regulations for medical services, including target ranges and specific rules.

医療法 抜粋

第六条の五

3 第一項に規定する場合において、次に掲げる事項以外の広告がされたとしても医療を受ける者による医療に関する適切な選択が阻害されるおそれがない場合として厚生労働省令で定める場合を除いては、次に掲げる事項以外の広告をしてはならない。

- 一 医師又は歯科医師である旨
二 診療科名
三 ～十三(略)

第六条の六

前条第三項第一号の規定による診療科名は、医業及び歯科医業につき政令で定める診療科名並びに当該診療科名以外の診療科名であつて当該診療に従事する医師又は歯科医師が厚生労働大臣の許可を受けたものとする。

- 2 厚生労働大臣は、前項の政令の制定又は改廃の立案をしようとするときは、医学医術に関する学術団体及び医道審議会を聴かなければならない。
3 厚生労働大臣は、第一項の許可をするに当たっては、あらかじめ、医道審議会の意見を聴かなければならない。
4 第一項の規定による許可に係る診療科名について広告をするときは、当該診療科名につき許可を受けた医師又は歯科医師の氏名について、併せて広告をしなければならない。

Table showing the transition of designated medical specialties from 昭和23年 to 平成20年以降. Columns include year and list of specialties.

標榜診療科名の改正について. Comparison of specialty lists before and after the 2020 amendment, highlighting changes like the addition of 小児科 and 皮膚科.





みなさんの思い、いろいろな考え方もあるところで、先ほど自由記載のアンケートでもありましたがゲノム医療、法律もゲノムという言葉が使われていますが、ゲノムという言葉が、がんゲノムもそうですし、あとは生殖細胞系列もそうですし、いろいろ網羅的に考えていく時代になっていく中で、より浸透していくのかなと個人的には思っております。また、ワーキンググループの中でもそういった意見がありますが、やはりこの点についてもいろいろな意見を伺いながら進めていく必要があると思っております。

**【三宅】** 平沢先生なにかコメントございますか？

**【平沢】** 2年前からこちらのほうを、この会でさせていただいているのですが、やはり患者さんのことということもありますし、院内でのインシデントということが非常に多く多発していると。例えば私は最初岡山大学に行ったとき前任者が呼吸器外科医だったので、呼吸器外科医という扱いでした。確かに院内の中ではどこから出るのかということは管理会計されているのですが、その出口として保険診療になってくるとどこかの科につけないといけなくて、今は産婦人科医として働いているのですが、外勤先ですと内科医だったり外科医だったりするんです。これはそれだけではなくて、結局電子カルテの中に別々にデータが入ってしまうんです。そうしますと、やはり同じ検査を2回やったりとか見逃したりとかそういうことがありますので、安全対策の観点からも診療科ということを早急にお願したいということがあります。以上です。

**【三宅】** 吉田雅幸先生からご発言があります。吉田先生お願いします。

**【吉田】** 矢野先生、本日はありがとうございました。東京医科歯科大学、吉田でございます。今の平沢先生のご意見にもかなり似ているのですが、そもそも標榜診療科であるか、ないかということで、もちろん広告できる、できないということはあるのですが、それ以外にも今、平沢先生が言われたような保険診療上の病院の中での取り扱いとか、矢野先生のお立場で簡単にそういうことがご説明いただけるのかわかりませんが、標榜診療科でないとかいうことができない、といったことを簡単にご解説いただけませんかでしょうか。つまり、広告できる・できないということ以外では、どういうことが行政的には標榜診療科であるか・ないかで違ってきますでしょうか？

**【矢野】** 今お話があったように、遺伝科の病院の中のプレゼンスを上げるためとか、国民に知らせるために標榜可能にするということは、そういう考え方を基本的には取ることはできません。十分に広まっていて標準医療として確立しているから標榜診療科にできる、という考え方になるので、標準医療にする動きにドライブをかけるために標榜診療科にする、という考え方をとることはちょっと難しいというのがまず前提としてあります。

その上で、広告可能になるといったいどういうメリットがあるのかについてご質問だったのですが、平成29年に広告の規制がかなり緩まったので、ポジティブリストに載ることの価値がどうなったのかという話はよく言われることです。事実上、院内では標榜できるわけですし、ホームページが患者さんの受診に特に重要になってきている中で、ホームページについては掲載でき

るということになりますから、ではどういうメリットがあるのか、ということになります。その点についていうと、いろんな統計調査をするときの参考になったりする、例えば、厚労省が広告可能としているものを準用して、いろんな統計調査を取られたりするとか、医療機能情報提供制度というウェブサイトで医療機関検索するのもあたりしますが、その検索条件を決めたりとか、そういうことをするときの準用される目安となるというものがあると思います。病院内でのお金の会計とか管理というのも、それを参考になされることもあるなど、いろいろなものに参考にされやすいということ、こういう意味での副次的なメリットがいろいろあるということかもしれません。しかし、これはあくまで広告のための法規制ですので、広告としてふさわしいかどうかの観点でそれが認められるかどうか判断される、ということをご承知ください。以上です。

**【吉田】**ありがとうございました。今ご指摘がありましたように、厚労省の様々な診療科ごとのデータの中に遺伝科がないと結局我々がステルスでいろいろと活動することになるので、矢野先生がご指摘のように、まずは標準的な医療として提供できるというのが大前提なので、そうであるということをぜひ今後示しながらも、遺伝診療は、これからゲノム医療法の実装化に向けて非常に重要になってくるので、日本でどれぐらいいるのだろうということの公な統計も、実際のところ標榜診療科になっていないと、学会ベースのものはあるのですが、国ベースでなかなか診療科として標榜できてないと難しいという点もありますので、引き続きまた先生よろしく願います。ありがとうございました。

**【三宅】** 岡崎先生、矢野先生、本日は貴重なご発表大変ありがとうございました。

**【Q】** 「ゲノム医療科としたとき、がんゲノムとの区別はどう考えておられますか？」

**【A】** 重要な点に関するご質問を頂きまして、ありがとうございます。まず名称が似ていて分かりにくい、という点を考える必要がありますが、診療科ということではなく、ゲノム医療自体の対象は、遺伝性疾患のみならず、がん組織における体細胞バリエーションも対象になっています。ゲノム医療科（仮称）が専門診療科として実施する診療の範囲を、国内全ての医療機関で統一し、完全に明確に定めることは難しいかもしれませんが、標榜診療科となるにあたっては可能な限りクリアにその役割を示す。ということについても検討をしていく必要があると考えています。

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科 助教

東邦大学医学部医学科 平成 17 年卒業

平成 17 年 東邦大学医療センター大森病院研修医

平成 19 年 日本医科大学付属病院小児科

平成 21 年 さいたま赤十字病院小児科

平成 22 年 国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科レジデント

平成 24 年 日本医科大学多摩永山病院小児科

平成 26 年 鳥取大学医学部脳神経小児科

令和元年 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科

【専門分野】

臨床遺伝、遺伝カウンセリング、小児神経

【資格等】

博士（医学）、日本小児科学会専門医、日本小児神経学会専門医、日本人類遺伝学会専門医・指導医、  
出生前コンサルト小児科医

【学会役職等】

(日本人類遺伝学会) 評議員、遺伝医学セミナー委員会委員、保険委員会委員、  
Human Genome Variation 誌 Associate Editor

(日本人類遺伝学会 / 日本遺伝カウンセリング学会)

臨床遺伝専門医制度委員会委員、同ホームページ WG リーダー

(日本遺伝カウンセリング学会) 地域活性化委員会中国・四国委員

(日本遺伝子診療学会) 評議員、ELSI 委員会委員長

(日本小児神経学会) 評議員、小慢・指定難病に関する委員会委員、社会保険・薬事委員会  
社会保険小委員会委員

医師・医学博士（東京医科歯科大学大学院・医療政策情報学修了）

平成 22 年 3 月 京都大学医学部医学科 卒業

平成 22 年 4 月 関西電力病院 臨床研修

平成 24 年 4 月 厚生労働省入省 大臣官房厚生科学課 主査

平成 24 年 7 月 厚生労働省 保険局医療課 係長（診療報酬改定）

平成 26 年 7 月 環境省 環境保健部特殊疾病対策室 室長補佐（水俣病対策）

平成 28 年 4 月 厚生労働省 医政局研究開発振興課 課長補佐（臨床研究の推進）

平成 29 年 4 月 宮崎県庁 福祉保健部健康増進課 課長（地域保健）

平成 31 年 4 月 厚生労働省 医薬・生活衛生局生活衛生・食品安全企画課 課長補佐（検疫・食品安全）

令和 2 年 8 月 米国保健福祉省 連絡官（国際危機管理）

令和 3 年 8 月 厚生労働省 障害保健福祉部企画課 課長補佐（障害者福祉）

令和 4 年 7 月 厚生労働省 医政局総務課 保健医療技術調整官（医療政策）

（現職）

# 第 21 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

## 代表者ワークショップ： 課題解決のための提言案の作成

### 討議内容

- 1) MGPT と遺伝性腫瘍診療
- 2) 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
- 3) PGT-M と遺伝医療
- 4) 小児難病のクリニカル・シーケンス（マイクロアレイ染色体検査を含めて）
- 5) 認定遺伝カウンセラーの未来像
- 6) 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

## ワークショップ 1) MGPT と遺伝性腫瘍診療

リーダー：桑田健（国立がん研究センター東病院）、増田健太（慶応義塾大学医学部）

スーパーバイザー：平沢晃（岡山大学病院）、吉田玲子（埼玉県立がんセンター）

総合書記：三須久美子（慶応義塾大学病院）

サブグループ A：遺伝性腫瘍 MGPT の検査適応、対象遺伝子

グループリーダー：山口達郎（がん・感染症センター 東京都立駒込病院）

サポートスタッフ：友澤周子（国立がん研究センター東病院）

サブグループ B：遺伝性腫瘍 MGPT の実施体制

グループリーダー：山本弥寿子（独立行政法人国立病院機構四国がんセンター）

サポートスタッフ：松川愛未（国立がん研究センター中央病院）

サブグループ C：遺伝性腫瘍 MGPT に関する社会体制

グループリーダー：織田克利（東京大学医学部附属病院）

サポートスタッフ：荒木もも子（島根大学医学部附属病院）

参加者：55 名

参加施設：43 施設

参加施設：愛知医科大学（中野正吾）、杏林大学医学部附属病院（菊地茉莉、田嶋敦）、姫路赤十字病院（甲斐恭平、多田陽香）、岡山大学病院（山本英喜）、関西医科大学附属病院（滝澤奈恵、矢内洋次）、岩手医科大学附属病院（小畑慶子）、亀田総合病院（大高理生）、久留米大学病院（沼田早苗）、宮崎大学医学部附属病院（山口昌俊）、京都大学医学部附属病院（乾智恵）、金沢大学附属病院（渡邊淳）、群馬大学医学部附属病院（小澤厚志）、県立広島病院（土井美帆子、岩見加奈子）、ちば県民保健予防財団（稲田麻里）、広島大学病院（檜井孝夫）、弘前大学医学部附属病院（皆川智子）、香川県立中央病院（藤原有基）、国立病院機構名古屋医療センター（服部浩佳）、佐世保市総合医療センター（野々下晃子）、埼玉医科大学総合医療センター（田辺記子）、札幌医科大学附属病院（小松茅乃、室田文子）、三重大学医学部附属病院（奥川喜永）、自治医科大学附属病院（柳沢佳子）、社会医療法人愛仁会高槻病院（玉置知子）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（新井正美）、信州大学医学部附属病院（黄瀬恵美子）、神戸大学医学部附属病院（濱真奈美）、青森県立中央病院（北澤淳一）、静岡県立静岡がんセンター（松林宏行）、静岡県立総合病院（臼井健）、千葉大学医学部附属病院（市川智彦、松下一之、安達容枝）、帝京大学医学部附属病院（渡邊清高）、東京医科歯科大学（江花有亮、甲畑宏子、高嶺恵理子）、東京大学医科学研究所（古川洋一）、東京大学医学部附属病院（田辺真彦）、東邦大学医療センター大森病院（主原翠）、徳島大学病院（山田和代）、日本医科大学付属病院（佐原知子、豊島将文）、福島県立医科大学附属病院（渡邊尚文）、兵庫医科大学病院（上田真子、岡田千穂）、兵庫県立がんセンター（松本光史、菅原宏美）、北野病院（高原祥子）、獨協医科大学病院（村松みゆき）

（順不同・敬称略）

## 【本ワークショップの目的】

現在、日本における遺伝性腫瘍に対する遺伝学的検査での保険収載の対象は5疾患7遺伝子(RB1, MEN1, MEN2, BRCA1, BRCA2, TSC1, TSC2)のみであり、各疾患の診断もしくは治療方針決定のために必要な単一疾患遺伝子(2遺伝子を含む)のみを対象とする検査が適応される。一方、海外では複数遺伝子を対象とする多遺伝子パネル検査(MGPT)が普及しており、乳癌・卵巣癌を対象とする場合、すでにBRCA1/2遺伝子のみを対象とする検査よりもMGPTの実施が主流となっている。今後、日本でも遺伝性腫瘍に対するMGPTが標準的な検査方法となることが予想されるが、医療経済効果を含めた検査対象者・対象遺伝子の設定、同定される遺伝子病的バリエーションに応じた遺伝子医療部門での対応(サーベイランスなどの実施)、社会体制の整備など課題は多い。

そこで、今回3つのサブグループを設定し、実施したアンケート結果をもとに、グループディスカッションを行い、提言の作成をおこなった。その後、WS1の全体討論を行い、議論を深めた。3つのサブグループは下記の通り。

- 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

--- 【事前アンケート】 -----

### 【基本情報】

- 質問1 貴施設に該当するものを選択ください(がんゲノム医療中核拠点病院/がんゲノム医療拠点病院/がんゲノム医療連携病院/上記いずれでもない)
- 質問2 貴院では遺伝性腫瘍に対するMGPT(結果をクライアントに返却するものに限り)を実施していますか?
- 質問3 どのような枠組みでMGPTを実施されていますか?(複数回答可)(自費診療/研究/その他(自由記載))
- 質問4 自費診療での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数をお教えてください。
- 質問5 研究での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数をお教えてください。
- 質問6 対象遺伝子数をお教えてください(複数の遺伝子パネルを使用されている場合は、もっとも遺伝子数の多いパネルでの数をお教えてください)
- 質問7 検査(解析)実施体制についてお教えてください(複数回答可)(外部衛生検査施設(検査会社)に委託している/自施設内で解析を実施している/外部医療機関に委託している/その他(自由記載))

質問 8 【質問 7 で「自施設内で解析を実施している」を選択された施設のみへの設問】解析については ISO などの第三者認定を取得されていますか？

#### 【遺伝性腫瘍 MGPT の検査適応、対象遺伝子】

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と考えますか？

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）

質問 11 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？（自由記載）

質問 12 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？

質問 13 保険診療として遺伝性腫瘍 MGPT が実施される場合、またカテゴリ別の small パネルは必要と思いますか？

質問 14 質問 13 で回答した理由を教えてください

#### 【遺伝性腫瘍 MGPT の実施体制】

質問 15 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いずれと予想されますか？（複数回答可）

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？

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どれだと考えますか？（複数回答可）

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）

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

## 【遺伝性腫瘍 MGPT に関する社会体制】

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）

質問 21 【質問 20 で「遺伝性腫瘍 MGPT 検査についてのエビデンス」を選択した施設のみ】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）

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、何が必要と思いますか？（複数回答）

質問 23 【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」を選択した施設のみ】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？

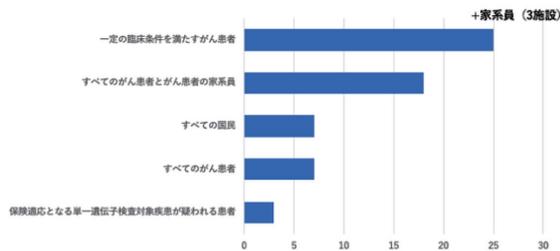
質問 24 第 4 期がん対策推進基本計画の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す。」という観点から、今後、遺伝性腫瘍 MGPT 検査を、全ての国民とがんの克服を目指すために活用するには、どのような社会体制が必要だと思いますか？（自由記載）

## グループディスカッション

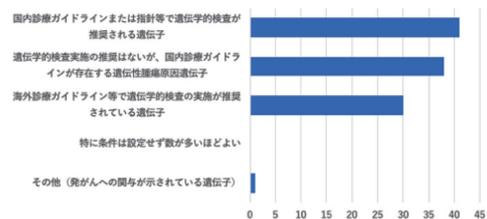
### 【サブグループ A】 遺伝性腫瘍 MGPT の検査適応、対象遺伝子

#### アンケート結果

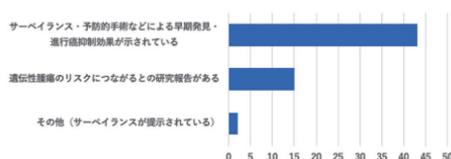
質問 9. 第 4 期がん対策推進基本計画の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す」の観点から、保険診療における遺伝性腫瘍 MGPT の適応となる対象はどの範囲だと考えますか？



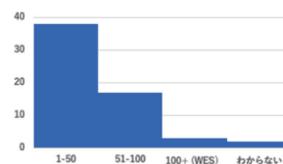
質問 10. 遺伝性腫瘍 MGPT を保険診療として実施される場合、MGPT に搭載される対象遺伝子の選択基準として適切なものはどれだと考えますか？（複数選択可）



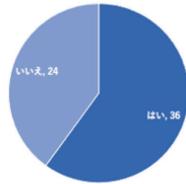
質問 11. MGPT 搭載遺伝子について、遺伝学的検査実施の臨床的有用性（エビデンス）が求められるとしたら、どのようなエビデンスが必要になると思いますか？（例として、前向き研究でのサーベイランス・予防的手術などによる早期発見・進行癌抑制効果が示されている、遺伝性腫瘍のリスクにつながるとの研究報告があるなど）



質問 12. 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？



質問13. 保険診療として遺伝性腫瘍MGPTが実施される場合、カテゴリ別のsmallパネルは必要だと思いますか？



質問14. 質問13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、驚かしは感じております。データが蓄積した後は、Small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。

## <ディスカッション>

### 1. 保険診療下遺伝性腫瘍 MGPT の対象者は？

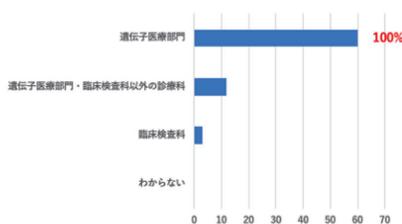
- ・ 保険である以上、臨床的エビデンスが必要である。そのため、一定の臨床条件を満たすがん患者を対象とするべきか。
- ・ 一定の臨床条件を設定する場合、がん種により異なるであろうが、がん種により基準が複雑化すると臨床現場で混乱をきたす懸念がある。
- ・ 想定される遺伝性疾患が明確でないケースがあることも考慮すべき。
- ・ 未発症の血縁者に対するシングルサイト検査までを保険適用とするべき。
- ・ サーベイランスができる体制整備が重要である。

### 2. 保険診療下遺伝性腫瘍 MGPT の対象遺伝子は？

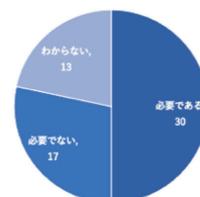
- ・ 基本は pan-cancer で選択できるのが理想である。大きなパネルは必要と思う。
- ・ パネルは large, small 選べるのが良い。
- ・ サーベイランスを考えると、エビデンス、国内外ガイドラインの明確な遺伝子がよいのではないか。
- ・ 現在作成中の MGPT ガイドラインが基準となるのではないか。
- ・ 前向きにデータ集約できる中央管理体制が必要。

## 【サブグループB】 遺伝性腫瘍 MGPT の検査適応、対象遺伝子 アンケート結果

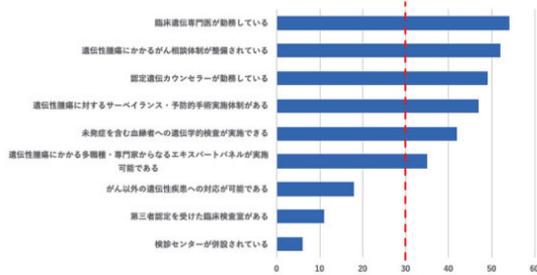
質問15. 遺伝性腫瘍MGPTが保険償還された場合、貴施設での実施担当部署は以下のどこだと予想されますか？（複数回答可）



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？



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）



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、遺伝カウンセラー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）

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

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のが懸念されます。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パスのような）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

## <ディスカッション>

### 1. 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？

- ・ 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーは必須。しかし、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。また、CGCの数にも制限があり施設の基準にCGCを入れた場合の難しさもある。
- ・ MGPTに理解のある診療担当医が必要。医師によっては、「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。
- ・ 理解がありネットワーク構築に長けた看護師が必要。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場合や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。
- ・ 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。

### 2. 遺伝性腫瘍 MGPT の実施施設として必要なことは？

- ・ 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
  - ✓ 域病院との連携
  - ✓ 検診センター設置も一案
- ・ 人材育成：MGPTのこと理解している医師、看護師、事務員
- ・ MGPT知識の底上げ、BRCA1/2陰性となった場合のその先の可能性もあるというところへの理解になかなかつながらない

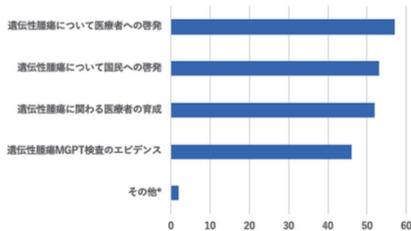
### 3. MGPT を診療として実施する場合、がんゲノム医療のエキスパートパネルのような仕組みを設ける必要があるか？

- ・ 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必要がある。また、専門的な相談の場としても重要。
- ・ 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。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可能性もある。
- ・ マンパワーの問題もあり、全例で行う必要はないかもしれない。症例数を限定することも必要。

## 【サブグループC】 遺伝性腫瘍 MGPT に関する社会体制

### アンケート結果

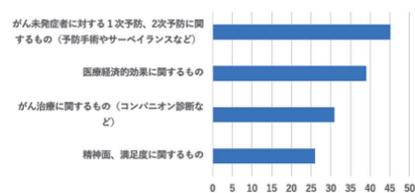
質問 2 0. 遺伝性腫瘍MGPT検査の有用性について、社会に広く認知されるためには何が必要だと考えますか？（複数回答可）



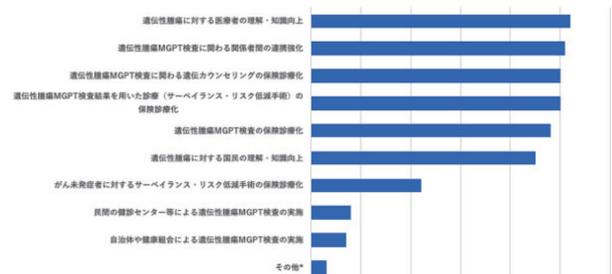
\*市民啓蒙、検診センターでのMGPT施行、遺伝診療部門の併設、認定遺伝カウンセラーの雇用、窓口としての遺伝科（仮称）の厚労省標榜診療科化

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



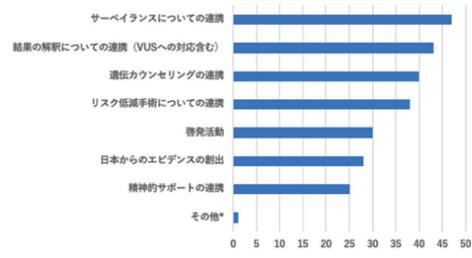
質問 2 2. 今後、遺伝性腫瘍MGPT検査の有用性を高めるためには、何が重要だと思いますか？（複数回答可）



\*遺伝性腫瘍MGPT検査の質の向上、根本的治療の開発、遺伝科（仮称）の厚労省標榜診療科化、病院のがん相談、患者サポート部門、CCMIC、GMIRCの活用

質問 2 3. 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 2 2 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



\*予防医療と保険診療双方の連携、機器開発における連携

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なくとも良い法制度、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

## <ディスカッション>

### 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？

- ・エビデンスを発信するためのリアルワールドデータが日本にはないのが現状であり、データベースの構築が必要である。JOHBOC や C-CAT が参考になるであろうが、持続可能な形にするためには公的な資金を使用した DB の構築が必要である。
- ・費用対効果の評価も重要である。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可能なのではないか。
- ・患者（当事者）への心理的支援、満足度の評価も重要であり、心理的支援の体制を整える必要もある。

### 2. MGPT 検査をがん患者および医療者に啓発していく上で必要な医療体制は？

- ・がんゲ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ない医療機関に対する、結果の解釈が適切にできるシステムの構築が必要。人材育成も重要。
- ・近隣の施設でサーベイランスが可能となる施設間連携を構築することが必要
- ・MGPT 検査やサーベイランス等の保険適応が必要

### 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？

- ・幅広い世代への啓発活動が重要であり、例えば小学校がん教育に「遺伝・ゲノム」を入れ込んでいただくこともよい
- ・当事者団体の方々との連携
- ・遺伝に関する内容を発信する資材やコンテンツの作成
- ・サーベイランス、予防医療における費用についての自治体との協力（補助、助成）
- ・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こと
- ・検査を担当する企業へは、薬機法での構築を依頼

上記の議論より、遺伝性腫瘍 MGPT が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な実施体制の構築のため、右記を提言する。

## <提言>

### 国に対して

- がん患者を対象として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。
- がん未発症の血縁者に対するシングルサイト検査やサーベイランス等を含めて、保険診療下で実施できるようにすべきである。
- 遺伝性腫瘍の登録データベースを構築し、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開催条件の作成を策定すべきである。ただしエキスパートパネル開催による医療機関の負担についても考慮が必要である。

### 自治体に対して

- 予防医療についての補助、助成をすべきである。
- 遺伝性腫瘍に関する地域での医療機関連携体制を構築すべきである。
- ゲノム推進法にもとづき、検査が適切な形で運用されるようリテラシーの向上が必要であり、学校教育の段階から幅広い世代を対象に遺伝医学、遺伝性腫瘍の啓発を行うべきである。

### 学会に対して

- 遺伝性腫瘍 MGPT の実施施設に必要な条件を作成すべきである。

### 医療機関に対して

- 多施設による実施体制を構築し、施設間連携を図るべきである。
- 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。

### 検査会社に対して

- 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。

## ワークショップ 2)

### 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

リーダー：竹内千仙（東京慈恵会医科大学附属病院）

大場大樹（埼玉県立小児医療センター）

サポートスタッフ：阪下達哉（岐阜県総合医療センター）

長柄美保子（岐阜県総合医療センター、書記担当）

西郷和真（近畿大学病院）

小田いつき（近畿大学病院、書記担当）

金子実基子（東京慈恵会医科大学附属病院）

松島理明（北海道大学病院）

佐々木佑菜（北海道大学病院、書記担当）

参加者：35名（サポートスタッフ含む）

参加施設：23施設

近畿大学病院（池川敦子、小田いつき、小池万里子、小澄宏美、西郷和真）、山梨大学医学部附属病院（石黒浩毅、矢ヶ崎英晃）、東京医科大学病院（○稲垣夏子、田嶋佐和子、備後真登）、愛知県医療療育総合センター（稲葉美枝、大辻塩見）、堺市立総合医療センター（階堂三砂子）、国立成育医療研究センター（小崎里華）、大阪大学医学部附属病院（酒井規夫）、信州大学医学部附属病院（佐久彰子、玉井真理子）、長崎大学病院（佐々木規子）、札幌医科大学附属病院（隅田健太郎）、学校法人北里研究所北里大学病院（高田史男、三宅紀子）、独立行政法人国立病院機構医王病院（○高橋和也）、昭和大学横浜市北部病院（○富永牧子）、日本大学医学部附属板橋病院（中山智祥）、奈良県立医科大学附属病院（西久保敏也）、秋田大学医学部附属病院（納富理絵）、岐阜大学医学部附属病院（堀川幸男）、名古屋大学医学部附属病院（森田真未）、岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター（吉田明子）、東京都立小児総合医療センター（○吉橋博史）

（順不同、○サブグループ班長、敬称略）

#### 【本ワークショップの目的】

小児科医療の進歩により、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でき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,  
<https://www.mhlw.go.jp/content/001085835.pdf>。

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っていきます。

### 【課題】

- 1) Down症候群の診療の現状と移行期医療の課題を抽出する
- 2) 22q11.2欠失症候群の診療の現状と移行期医療の課題を抽出する
- 3) 染色体疾患の移行期医療に対する、遺伝診療部門の役割を明らかにする

### 【ワークショップの進行方法】

参加者をA～Dの4つのサブグループに分け、A・BはDown症候群、C・Dは22q11.2欠失症候群を担当し、それぞれの疾患における診療の現状と移行期医療の課題について検討した。各グループより提言を作成し、その後ワークショップ2全体でディスカッションにて提言をブラッシュアップし、全体の意見を作成した。

### 【事前アンケート項目】

- 回答者の属性について
  1. 施設の種類について
  2. 遺伝医療を行う独立した診療科あるいは部門の有無について
  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がある」と回答した施設に対し、専任・兼任の体制について
  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がある」と回答した施設に対し、所属医師の専門科について（複数回答可）
- Down症候群について
  5. Down症候群の診療について（複数回答可）
  6. Down症候群の診療ガイドラインについて、知っているか（複数回答可）
  7. 質問5で「b. 小児科診療、フォローアップを行っている、c. 移行期医療を行っている」と回答した施設に対し、移行期医療の困難（複数回答可）
  8. 質問5で「d. 成人診療を行っている」と回答した施設に対し、成人診療についての困難（複数回答可）
  9. 質問5で「d. 成人診療を行っている」と回答した施設に対し、成人診療で対応可能なもの（複数回答可）
  10. Down症候群の移行先として、最も適していると考えられる施設は
  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か

- 11-1 質問 11 で「a. そう思う、b. ややそう思う」と回答した施設に対し、Down 症候群の移行期医療において、遺伝診療部門の役割は何か（複数回答可）
- 11-2 質問 11 で「d. ややそう思わない、e. そう思わない」と回答した施設に対し、その理由（複数回答可）

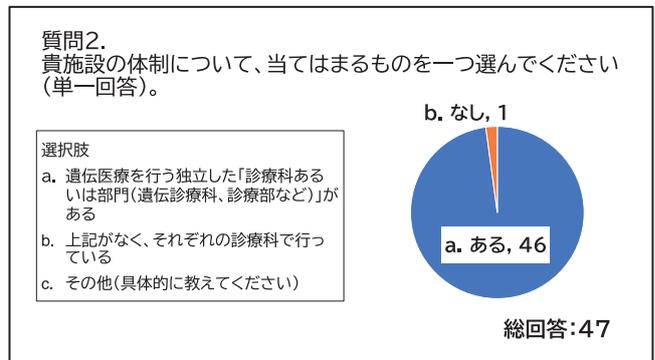
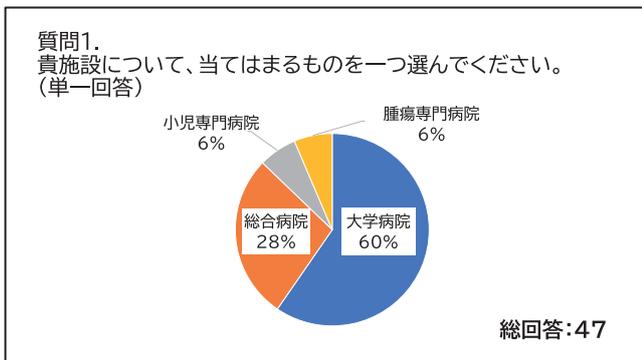
● 22q11.2 欠失症候群について

- 12. 22q11.2 欠失症候群の診療について（複数回答可）
- 13. 22q11.2 症候群の診療ガイドラインを知っているか（複数回答可）
- 14. 質問 12 で「b. 小児科診療、フォローアップを行っている、c. 移行期医療を行っている」回答した施設に対し、移行期医療の困難（複数回答可）
- 15. 質問 12 で「d. 成人診療を行っている」と回答した施設に対し、成人診療の困難（複数回答可）
- 16. 質問 12 で「d. 成人診療を行っている」と回答した施設に対し、対応可能なもの（複数回答可）
- 17. 22q11.2 欠失症候群の移行先として、最も適していると考えられる施設は
- 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か
- 18-1 質問 18 で「a. そう思う、b. ややそう思う」と回答した施設に対し、22q11.2 症候群の移行期医療において、遺伝診療部門の役割は何か（複数回答可）
- 18-2 質問 18 で「d. ややそう思わない、e. そう思わない」と回答した施設に対し、その理由（複数回答可）
- 19. 染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり、必要なものは何か（複数回答可）
- 20. 今回のテーマについてのコメント（自由記載）

【事前アンケート結果】

回答数 47（全 147 施設，回答率 32.0%）

- 回答者の属性について：医師 31 人（66.0%）、認定遺伝カウンセラー 16 人（34.0%）

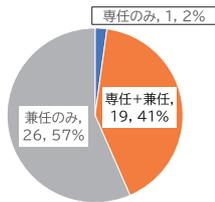


質問3.

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

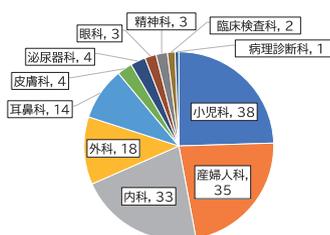
- a. 診療科あるいは部門の医師は全員「専任」である
- b. 診療科あるいは部門の「専任」および、「兼任」の医師がいる
- c. 診療科あるいは部門の医師は全員「兼任」である
- d. その他(具体的に教えてください)



総回答:46

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)。

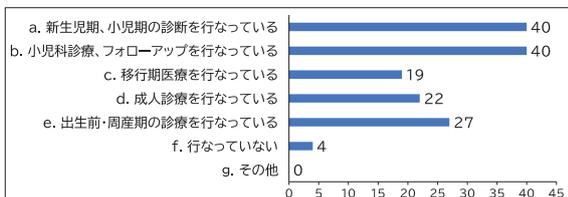


総回答:46

● Down症候群について

質問5.

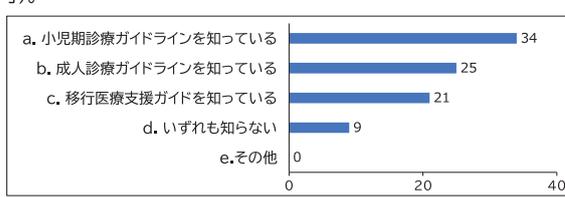
貴施設でのDown症候群の診療について、教えてください(複数回答可)。



総回答:47

質問6.

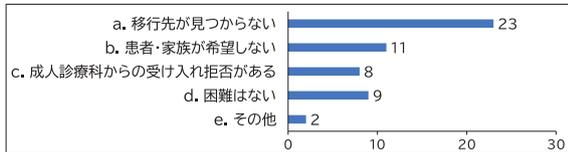
Down症候群の診療ガイドラインについて、知っていますか(複数回答可)。



総回答:47

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)。



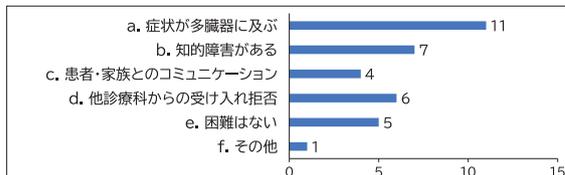
その他の回答

- ・ 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

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)。



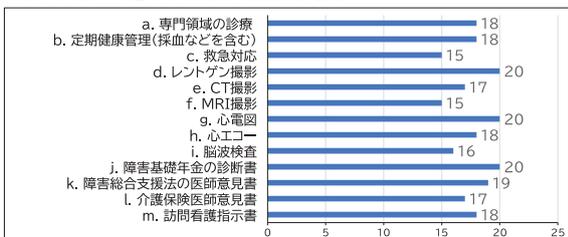
その他の回答

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

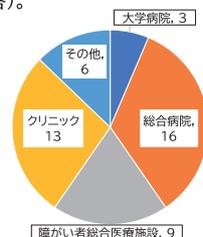
質問10.

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。

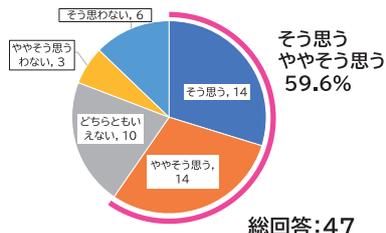


総回答:47

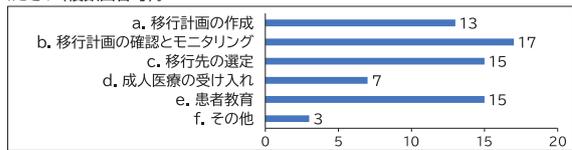
質問11.  
Down症候群の移行期医療に、遺伝診療部門の関わりは必要と思いますか(単一回答)。

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



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)。

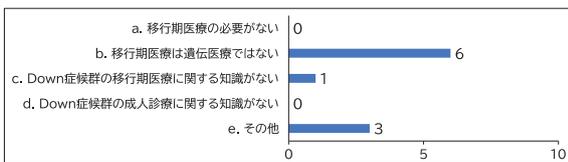


その他の回答

- ・ 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ト、家族の支援
- ・ 50代では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していない点から悪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

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)。



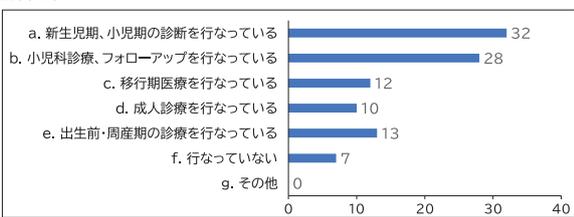
その他の回答

- ・ 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

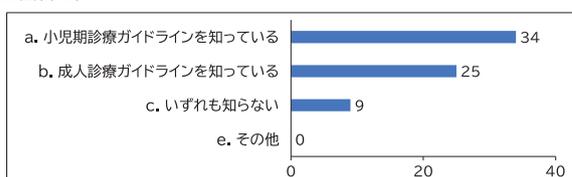
## ● 22q11.2 欠失症候群について

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)。



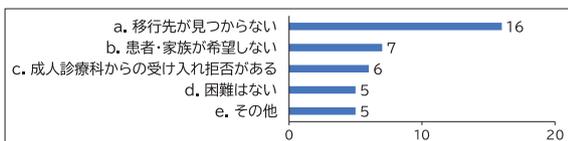
総回答:47

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

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)。

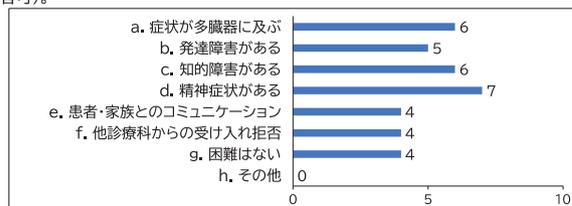


その他の回答

- ・ 移行する際、具体的な申し送りがない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

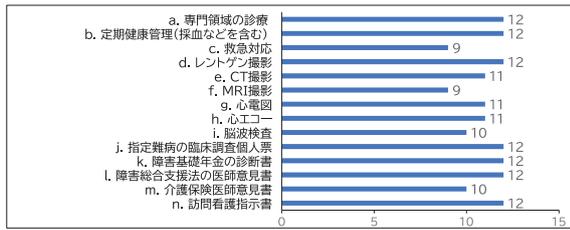
質問15.  
質問12で「d. 成人診療を行なっている」とお答え頂いたご施設の方へお聞きします。成人診療について困難を感じたことはありますか。下記より選んでください(複数回答可)。



総回答:14

**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)。

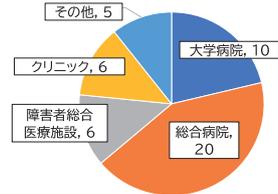


総回答:14

**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)

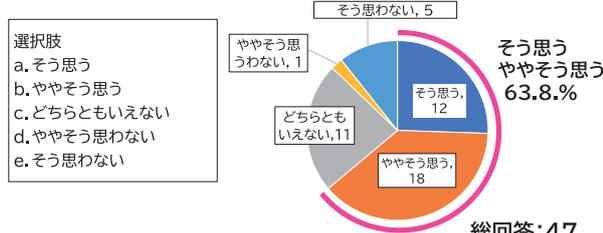


総回答:47

- 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

**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)。

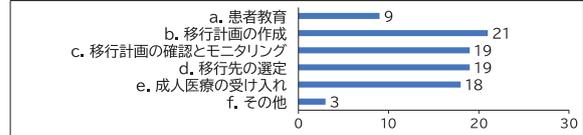


総回答:47

- 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

**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)。

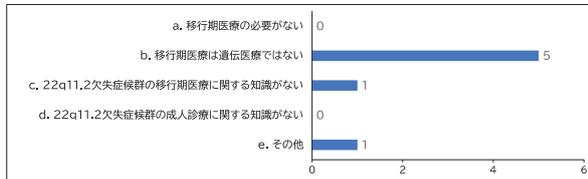


総回答:30

- 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。

**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)。



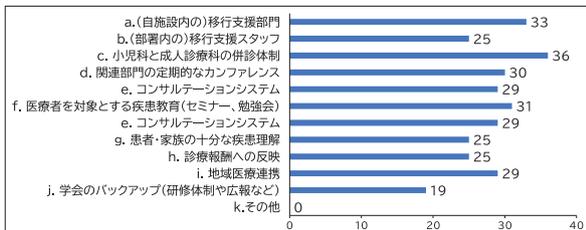
- その他の回答
- ・主治医が対応する

総回答:6

**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、必要なものは何か**

**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

**質問 20. 今回のテーマについてのコメント (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致します。
- ・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。

### 【グループディスカッション】

グループ A、B は Down 症候群について、グループ C、D は 22q11.2 欠失症候群を担当。  
全グループ共通で、以下の 2 つのテーマを検討した。

- 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、回答した施設の移行期医療への関わりは 4 割以下に留まっている。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。それを実現するために必要な、具体的な方策は何か。

### A グループ：Down 症候群

参加者：○稲垣夏子、玉井真理子、佐々木規子、納富理絵、堀川幸男、西久保敏也、小崎里華  
サポートスタッフ：阪下達哉、書記：長柄美保子

#### 1) 小児期診療、移行期医療の現状

- ・年 1 回の定期検査、半年ごとの診察を行い、家族の状況も確認している。メンタルヘルスの問題があれば、専門科が介入している。
- ・Down 症候群として診察してほしいという意向がある。ダウン症専門外来を開設し、合併症管理はそれぞれの専門外来に依頼、Down 症候群としてダウン症専門外来でフォローしている。
- ・小児期は遺伝科が中心となり、他科との連携を図っている。移行期以降は臨床遺伝専門医である精神科医が中心となり、他科との連携を図っている。

#### 2) 移行期医療の課題

- ・成人移行の後、家族の問題点や福祉についての相談窓口が少ない。
- ・家族に内科かかりつけ医を持つように説明しているが、難しい。
- ・移行期医療の目標は、健康管理と家族の問題への対応である。
- ・小児科と内科を行き来して、最終的に内科への移行を目指す。

3) 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。

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。

- ・多職種との連携、精神科との連携
- ・中核となる部門が必要であり、ダウン症としてフォローするのは遺伝診療部門である。多職種が連携し移行期支援を行うために、遺伝部門が中心となることが必要。
- ・地域連携
- ・クラウド化の情報共有システム、情報ネットワーク

#### <グループ A 提言>

### 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－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

#### Bグループ：Down 症候群

参加者：○富永牧子、階堂三砂子、隅田健太郎、佐久彰子、吉田明子、田嶋佐和子、酒井規夫

サポートスタッフ：西郷和真、書記：小田いつき

##### 1) 各施設の診療の現状

- ・小児科のフォローアップ外来を開始し、移行期医療を進めている。大学病院でフォローの必要の無い患者もおり、患者を抱えこんでいる状況がある。
- ・脳神経内科としてDown 症候群のてんかんの診察を行っているが、地域医療機関に逆紹介している。
- ・部署内に小児科の臨床遺伝専門医が多く、スムーズに移行できており、保険診療で対応して

いる。地域への周知の必要性を感じる。

- 結節性硬化症に対してチームで対応している。遺伝科で Down 症候群の患者の受診は少ない。
- 小児科、成人診療科の医師が在籍しており、遺伝子診療センターが関わる患者は成人移行がスムーズである。内科と併診している。
- 一般的な健康管理は地域医療機関への移行が進められ、遺伝子診療部の移行期医療への必要性はない。小児期に未診断の患者の診断をすることが遺伝子診療部の役割である。
- 遺伝子診療部はフォローではなく、確定診断、発症前診断、着床前診断の対応を専門としている。どこにも関わっていない患者が受診した場合は、遺伝子診療部から紹介を行っている。
- 移行期医療ができている：9、移行期医療ができていない：0

## 2) 移行期医療の課題

- 両親の小児病院への信頼が強く、移行期医療への受け入れが難しい場合もある。
- Down 症候群の特徴に合わせて診察してほしい、と言う両親の希望があるが、地域差がある。
- 成人の各科診療体制では、誰を頼れば良いのか不明確になりやすい。

## 3) 移行期医療への遺伝診療部門の関わりは

- 担当医が代わっても認定遺伝カウンセラーが関わることには変わらないため、成人期移行においも認定遺伝カウンセラーが関わることで、家族も安心できる。
- 遺伝子診療部で診療や治療薬の処方をしている施設もあり、各施設での関わり方の違いがある。
- 移行期医療支援センターや院内・外とのコミュニケーション、地域医療と連携できる人材育成やセンターの設置が必要。遺伝子診療部はその一部を担うことが可能である。
- 遺伝子診療部門での認識の格差があり、共有が必要。地域連携のためのチーム作り、受け手となる医師・医療機関に対する診療報酬評価の検討が必要性である。

## 4) 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

- そもそも移行期医療は遺伝医療ではないのではないかと？
- 移行支援チームは、遺伝診療部門とは独立すべき。ただし、各診療科との連携がしやすい部門なので、積極的に関わるほうが良い。
- **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がある。
  - ★マンパワーがあれば、遺伝診療部門の中に小児期から成人期まで診療できる外来を作るのは、一つの理想の形かもしれない。
  - ★そうでないことの方が多いので、地域の中で（患者の）体質を理解し寄り添える、かかりつけ医を増やしていくのも、一つの理想形である。

## 5) 染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり、最も必要なものは何か。それを実現する

ために必要な、具体的な方策は何か。

- お互いが気持ちよく診療するために、診療報酬の問題も解決しなくてはいけない。
- 小児期から、地域とのやりとりを密に行う。
- ピアカウンセリング、保護者同士のつながりを小児期から成人期まで切れ目なく継続していく。ここに認定遺伝カウンセラーや遺伝診療部門が関わるができる。

#### <グループB 提言>

### 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

### 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

## Cグループ：22q11.2欠失症候群

参加者：○高橋和也、矢ヶ崎英晃、中山智祥、大辻塩見、小澄宏美、小池万里子

サポートスタッフ：大場大樹（リーダー）、書記：金子実基子

### 1) 22q11.2欠失症候群の診療の現状

- 診療経験はない（複数名より同意見あり）。
- 精神科で22q11.2欠失症候群の対応をしており、成人精神科に繋げている。小児科のみでなく、精神科や他の診療科からの紹介もある。
- 小児科専門病院では、30歳くらいまでに移行しようと声をかけている。

### 2) 移行期医療の問題点

- 生涯を通じて包括的に診療し、家族の課題も含めて一貫して対応できる部門が必要。
- 小児科医師と家族との関係性が密で、成人診療科への移行に家族の不安が大きい。
- 発達の特徴があり、知的障害、精神症状への対応が課題となる。精神科のない医療機関は対応が難しい。救急医療の課題もある。
- Down症候群はよく知られているが、22q11.2欠失症候群の疾患概念は成人診療科に広まってはいない。心疾患がなく、知的障害のみの患者を成人診療科へ紹介することの難しさがある。
- 移行のコンサルトを受ける際に、情報が足りない。
- ホームドクターが全体を見ながら、必要な医療機関に繋げていくと良い。遺伝診療部門としてできることは、かかりつけ医が困った際の情報提供など、必要に応じて対応することである。
- 家族も年齢が上がり、健康課題が出てくる。親のかかりつけ医の診察の際に患者が同行し関係性を作るなど、ゆっくり移行する。
- 22q11.2欠失症候群の移行期医療の課題は2つあり、心疾患の管理と精神症状への対応である。生活や就労の相談も多く、相談窓口の設定は必要。

### 3) 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

- 情報提供
  - 経験の少ない成人科医師に対して、疾患の情報提供
  - 患者に対して、診療科・医療機関に関する情報提供と必要時の橋渡し。患者会、講演会、移行期医療全般についての情報提供。
- 多診療科・多職種連携
  - 遺伝診療部門はハブ的な役割であり、各診療科の専門性、医師の専門性などのリストを持つことも可能である。
  - ソーシャルワーカーとの連携を通じて、地域との連携。受け入れ先、訪問看護の調整。横断的な繋がり構築。
  - そのためには、どの領域の医師でも臨床遺伝専門医を取れるように間口を広げてほしい。

4) 染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるにあたり、最も必要なものは何か。それを実現するために必要な、具体的な方策は何か。

- 移行支援部門の設置、センター化。遺伝診療部門だけでなく、小児科、成人診療科、ソーシャルワーカーなどさまざまな職種から成る、移行期医療に対するサポートチームの設置
- 小児科と内科、精神科などの併診体制
- 併診期間をはさみ段階的に移行、少しずつ本人を中心とした診療スタイルに変える。
- 保健師などを対象に、遺伝や疾患、制度の勉強会を開催し、多職種に知識を広げる。
- 全国規模の情報発信、そのために遺伝診療部門のマンパワーが必要。全診療科から遺伝診療部の専任を作り、遺伝診療部門はハブの役割を担う。
- 移行期医療ガイドラインに、遺伝子医療部門が必要、と盛り込む。
- 生活背景を含め、疾患ではなくその人を見ること
- 小児科と成人診療科の医療形態の違いを家族に理解してもらうことが大切
- 顔の見えるコミュニケーション、地域医療・福祉との連携

## グループC 提言

### 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

## 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）

## Dグループ：22q11.2欠失症候群

参加者：○吉橋博史、稲葉美枝、備後真登、石黒浩毅、池川敦子、森田真未

サポートスタッフ：松島理明、書記：佐々木佑菜

1) Q1 自身が移行期医療に携わっているか

- 病院主導で行っており、遺伝医療部門としても個人的にも協力している。
- 個人主導で行っているが、系統立てて移行期医療が確立しているわけではない。医師によって考え方が違うのが現状。
- 認定遺伝カウンセラーとして関わっていることは少ない。マルファン症候群に関してはスムーズな移行を見ているが、その他の疾患については、分からない。
- 本人と家族とつながることを大切にしており、個人主導で行っている。センター内に移行期医療に携わる医師は自分含めて2人で、1人は小児科、自分は成人科を担当している。
- 組織的に行ってはいない。また、個別主導というよりは頼まれたら行うというスタイルである。
- 結節性硬化症に関しては、病院主導で行っている。

2) Q2 自身の施設／自身として、移行期医療はうまくいっているか

- うまくいっている方だと思う。
- 比較的うまくいっている。
- どちらでもない。
- うまくは行ってないと思う。
- 地域につなげるために、どうすれば良いかが課題である。

3) 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

- 22q11.2 欠失症候群に対する成人診療科の理解度が不足している。当院は小児科と成人科の外來ブースが近く、その都度質問できる体制があり、うまくいっている。精神症状に対しては患者会などからの依頼も多く、幅広い年齢層の患者さんにオンラインで対応することもある。
- 移行の猶予期間を確保することが大切である。
- 先を見通した各診療科同士の連携が大切で、顔が見える関係性が大切と感じる。
- 成人診療科では専門領域以外の診療は少ないため、ハブとなる診療科や医師がいることが望ましい。疾患ごとの包括外來を設定している。
- どの医師に紹介すべきか、分かりにくい。患者家族にとって成人科は臓器ごとの診療となり、「どこが中心の科か分からない」不安がある。
- 小児科の診療を成人科にそのまま期待するのは難しいということを、移行前に患者家族に伝える必要がある。
- 移行期医療は人と人との医療であるが、個人で成り立つ医療は持続可能ではない。
- ゆるい「ハブ」でよい。成人に達した患者では、自分で病院を選ぶこともでき、患者の利便性が大切である。移行期医療は、ゆるさがあってもよい。
- 病院主導の移行期医療について
  - 結節性硬化症の診療連携。近隣の小児科から紹介を受け継続的なフォローを受け継ぎ、必要な診療科があれば紹介する。
  - 移行期看護外來がある。看護の目線からアセスメントを行い、医師にフィードバックがある。中学1年で疾患名、高校1年で遺伝のことを理解してもらえるようにしている。

4) 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。それを実現するための必要な、具体的な方策は何か。

- 小児科と成人診療科の併診体制
  - 成人診療科が経験を増やしていくことができる体制作り
  - 22q11.2 欠失症候群は認知度が低く、共有が必要
- (自施設内の) 移行支援部門
  - 看護外來は患者家族や担当医の安心につながる。
  - 認定遺伝カウンセラーも患者家族の想いを聞き、関わり方を見つきたい。
- コンサルテーションシステム
  - 担当部署が顔を合わせる機会があると良い。
  - 移行期医療体制の構築での収益増があるか示したい。
- 学会のバックアップ (研修体制や広報など)
  - 疾患を知ってもらうことが大切で、様々な医療機関が関わる方がよい。
  - 医師会への呼びかけ
- コスト意識も必要、移行期医療体制の構築での収益増を示す。
- 22q11.2 欠失症候群外來を標榜し、全国から患者を集める。精神科学会で 22q11.2 欠失症

候群のシンポジウムを開催しても参加者が少なく、遺伝関連学会からもアプローチしてほしい。

- 患者目線で“響く言葉”があり、用語についても考えていきたい。
- 22q11.2欠失症候群の精神症状は、すべて統合失調症としてまとめられてしまう。“サイコーシス”などネーミングが必要だが、適切な日本語訳がない。

## グループD 提言

### 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

### 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ため、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？）  
（精神科に行くとか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

## <ワークショップ2 全体討論>

### Aグループ

- 移行期医療には、内科、小児科の他、多岐にわたるメンバーが必要であり、ハブとなる診療科が必要である。
- 通常の内科診療とはゴールが異なる。年齢で区切らない診療、小児科と内科の併診、診療科や医療機関をつなぐこと、診療を継続することが大切である。
- 移行期医療そのものが遺伝医療ではないが、染色体疾患の患者の移行期医療には遺伝診療部門が関わる必要がある。
- 生活の支えとして、医療費助成、社会保障制度の移行や、障害者年金の対応なども必要。
- 合併症ごとではなく、ダウン症候群として移行してほしいという希望がある。
- 地域医療の中で専門外来は難しく、医療資源の共有のための情報ネットワークの整備が必要。クラウド化により地域医療機関と、大学病院との情報共有が得られる。
- 心理サポート、メンタル面でのサポートも必要で、メンタルヘルス科が心理サポートを継続していくことが重要。

#### <まとめ>

- 移行期医療はアウトカム評価が困難であり、独自のゴールの設定が必要となる。診療の継続そのものがゴールとなり、併診診療、医療の均てん化が求められる。
- 移行期医療における併診診療とは、小児科と成人診療科、成人診療科の中での多診療科連携、病診連携があり、年齢で区切らない診療が求められる。
- 遺伝診療部門はハブとしての役割を求められている。

### Bグループ

- 施設ごとに遺伝診療部門の役割が異なり、地域格差がある。遺伝診療部門にフォローアップ外来があれば、そこから専門の診療科や地域に紹介する。
- 成人診療科では合併症ごとの管理となり、主たる診療科を決めることが難しい。
- 小児期から地域医療との密な関係が望ましい。
- 成人診療科における診療報酬の課題もある。
- 遺伝部門の役割は、医療だけではなく生活面の支援、ピアカウンセリングや地域、保護者同士のつながりを持つことであり、小児期から成人期まで切れ目ない支援が重要。

#### <まとめ>

- 遺伝診療部門のマンパワーが増やせれば、遺伝診療部門の中も移行期医療への対応が可能となる可能性がある。
- 現在の診療報酬制度では再診料のみとなるため、移行期医療に対する診療報酬の評価が必要。

## Cグループ

重要事項として、以下の3つがあげられた。

### (1) 情報共有

- ・ 遺伝診療部門は患者会とのつながりがあり、患者会の活動を通じて移行期医療についての情報提供ができる
- ・ 多くの診療科との連携があり、専門医リストなどが作成可能
- ・ 成人診療科や家庭医に対して、遺伝診療部門が疾患概要などの情報提供を行うことで受け手の抵抗感が減り、積極的に移行が進む
- ・ 情報の一元管理、医療情報のアクセス・提供体制

### (2) チームづくり

- ・ 患者・家族のサポートチームにおいて、遺伝診療部門はハブとなり積極的に関わることが必要
- ・ 遺伝診療部門は、新生児期から成人まで、家族背景も含めて継続的に対応できる
- ・ 医療面だけではなく、教育や就労についての家族、本人の不安がある。ソーシャルワーカーなどがチームの一員となり、訪問看護ステーションとの連携、就労支援などの情報提供を通じて、横断的にチームを作りに関われるのではないか
- ・ 精神科や心臓外科など、幅広いバックグラウンドを持つ臨床遺伝専門医の取得が望まれる

### (3) 具体的な方策

- ・ 小児科と成人診療科の併診体制の確立
- ・ 患者中心のサポートチームづくり
- ・ 情報の一元化管理
- ・ 情報提供：勉強会、「22q11.2欠失症候群の日」を作り、全国的に情報発信
- ・ 移行期医療ガイドラインに、遺伝医療部門の必要性を盛り込む
- ・ 遺伝診療部門に幅広い専任のスタッフを増やす
- ・ 疾患の診療センターを開設

<まとめ>

- ・ 移行期医療の受け入れのハードルを解消するのが遺伝診療部門の役割である
- ・ まずは、小児科と成人診療科との併進体制が必要である。先を見据えて小児のうちから、成人診療科との関わりを持つ
- ・ 移行のプロセスに時間をかけ、遺伝診療部門がコーディネーターとして並走する

## Dグループ

### (1) 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

- ・ 疾患自体の理解度、認知度不足の解消
- ・ 小児科と成人診療科の診療スタイル、システムの違いの理解
- ・ 疾患単位の包括外来の開設
- ・ ハブとなる診療科の存在

- 理解ある先生がいれば、地域医療連携
- 段階的な移行
- オンライン診療の活用

## (2) 具体的な方策

- 移行支援部門：多診療科が集まる体制、そのための人員確保
- 部署内での移行支援スタッフ：看護師が主導し、遺伝に関して認定遺伝カウンセラーも関わる
- 併診体制：疾患に対する理解、経験の共有
- 地域医療連携：診療を継続してもらうための方策の検討、遠隔勉強会の開催
- 学会のバックアップ
- その他：マインドのある医師のネットワーク化
- 統合失調症という言葉が広がっており、用語の見直しが必要

### < 22q11.2 欠失症候における統合失調症の合併について >

文献的に 25%程度 の合併が報告されており、発達障害を有する患者が幻視などを訴えて精神科を受診すると統合失調症と診断されることが多い。海外では psychosis と記載され、幻視は統合失調症の症状ではなく、実際には数十人中 1 人程度である。患者会の中でも弊害がある。

## **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

## ワークショップ3) PGT-M と遺伝医療

リーダー：

佐々木 愛子（国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター・産科）

真里谷 奨（札幌医科大学医学部産婦人科学講座 / 同附属病院遺伝子診療科）

ファシリテーター：

松尾 真理（東京女子医科大学遺伝子医療センターゲノム診療科）

辰巳 嵩征（国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター・不妊診療科）

馬場 剛（札幌医科大学医学部産婦人科学講座）

杉本 岳（藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門）

WS 本部（札幌医大）運営サポートスタッフ：

重富 浩子（札幌医科大学医学部小児科学講座）

古来 愛香（札幌医科大学医学部産婦人科学講座）

瀬戸 愛子・志賀麻衣子（札幌医科大学医学部遺伝医学大学院生）

参加者：49 名（スタッフ含む）

参加施設：38 施設

国立成育医療研究センター（佐々木 愛子）、熊本大学病院（安部 東子）、鳥取大学医学部附属病院（岡崎 哲也）、日本医科大学付属病院（岡本 哲、大和田 桃子）、兵庫医科大学病院（澤井 英明）、久留米大学病院（渡邊 順子）、東京大学医学部附属病院（張 香理）、東京女子医科大学（松尾 真理）、藤田医科大学病院（倉橋 浩樹、石原 尚子、杉本 岳、七里 由衣）、国立がん研究センター東病院（四十谷 美樹）、宮崎大学医学部附属病院（土井 宏太郎）、和歌山県立医科大学附属病院（南 佐和子）、京都大学医学部附属病院（小川 昌宣、村田 彩音）、神戸大学医学部附属病院（花房 宏昭）、学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院（池田 文子）、北海道大学病院（矢部 一郎、柴田 有花、向中野 実央）、国立成育医療研究センター（辰巳 嵩征）、獨協医科大学病院（須坂 洋子）、トヨタ記念病院（町田 純一郎）、大阪大学医学部附属病院（高橋 正紀）、東京慈恵会医科大学附属病院（佐村 修）、福井大学医学部附属病院（井川 正道）、埼玉医科大学病院（難波 聡、志食 絵理）、千葉大学医学部附属病院（宇津野 恵美）、日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院（安藤 智子）、東京医科歯科大学（江川 真希子）、川崎医科大学附属病院（樽沼 美季）、大阪公立大学医学部附属病院（酒井 恵利）、岐阜大学医学部附属病院（松山 裕美）、学校法人北里研究所北里大学病院（尾堀 佐知子）、札幌医科大学附属病院（馬場 剛、真里谷 奨、重富 浩子、古来 愛香）、鹿児島大学病院（池田 敏郎）、埼玉医科大学総合医療センター（高井 泰）、福岡大学病院（大久保 久美子）、横浜市立大学附属市民総合医療センター（田野島 美城）、信州大学医学部附属病院（永井 爽）、昭和大学横浜市北部病院（奥山 亜由美）、東京都立小児総合医療センター（伊藤 志帆）

（順不同・敬称略）

本ワークショップでは、基調講演ののち事前アンケートの結果を全体で供覧し、現状の PGT-M および遺伝医療における課題を全体で共有した。その上で 9-10 人毎の 5 つのグループに分けグループディスカッションを行うことで課題解決の方法を討論し、その後ディスカッション内容は規定のスライドに班ごとにまとめ再度全体会を行い共有した。なお討論の具体的な内容としては、前半を「PGT-M 実施体制の現状について」、後半を「① PGT-M の適応について ② 日本学会の提言について」と分けた。

以下、基調講演内容および事前アンケートの結果を示す。

## 【基調講演】 国立成育医療研究センター 佐々木愛子 先生

### 『PGT-M と遺伝医療』

#### ● PGT の実際

体外受精による出生は世界で 800 万人、日本では 90 万人、日本の出生児の 1/14 人は体外受精による妊娠である。PGT-M は、いずれかまたは両者が重篤な遺伝性疾患の保因者であることが確定しており、重篤な遺伝性疾患をもつ児が生まれる可能性があるカップルが対象で、体外受精が前提の医療である。

#### ● PGT-M の日本の歴史

日本では 1998 年日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」を公表、2004 年に Duchenne 型筋ジストロフィー症例が第 1 例として承認された。2018 年の見解改訂では「臨床研究」としての実施ではなく、「極めて高度な技術を要し、高い倫理観のもとに行われる医療行為」として位置づけを変更した。

また、倫理審査においては「日本産科婦人科学会への倫理審査申請と許可が必要」であったが、改定後は倫理審査を実施施設で行うこととなった。

#### ● 疾患重篤性の定義

日本産科婦人科学会が、疾患重篤性を「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」と定義した。これにより、それまで「重篤性がない」として一律に不承認としていたものを、個々の状況によって承認として良いか審議する体制が作られた。

#### ● 今後、PGT-M をどのように整備していくのか

申請・承認の流れについて説明。PGT-M に反対していた患者（当事者団体）は、自律的に希望する方向へと、この 20 年で変化してきている。今後、本日のテーマのひとつでもある成人発症疾患等への PGT-M の適応を含め、議論を進めることが必要である。

## 【アンケート結果：PGT-Mと遺伝医療】

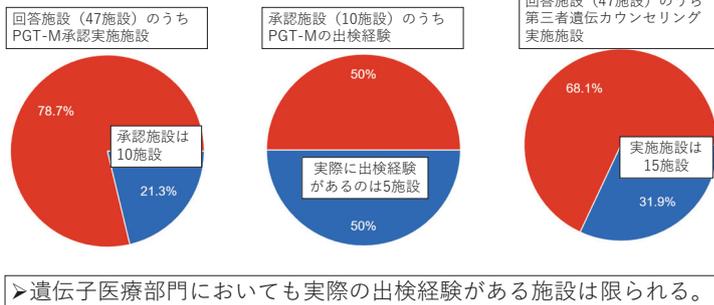
47施設からの回答

<質問項目>

### 【前半セッション】PGT-M/第三者遺伝カウンセリングの各施設の実施状況

- ・ PGT-M 承認実施施設
- ・ 承認施設のうち PGT-M の出検経験
- ・ 第三者遺伝カウンセリング実施施設

### PGT-M/第三者遺伝カウンセリングの各施設の実施状況



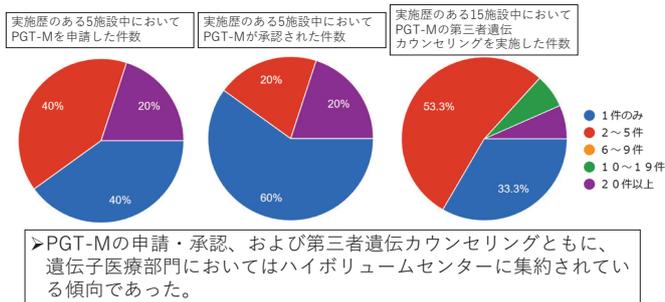
重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査実施施設認定状況

2023.09.01現在：36施設

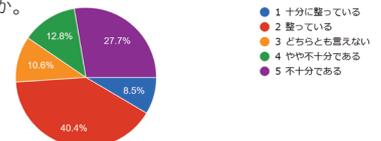
No	施設番号	都道府県名	施設名正式名称
1	010025	北海道	札幌医科大学附属病院
2	110020	埼玉県	埼玉医科大学病院
3	130024	東京都	東京医科大学病院
4	130026	東京都	東京大学医学部附属病院
5	130069	東京都	国立研究開発法人 国立成育医療研究センター
6	130074	東京都	東京医科大学病院
7	130077	東京都	慶応義塾大学医学部
8	130081	東京都	東京女子医科大学病院
9	130155	東京都	医療法人財団 京華病院 虹クリニック
10	130181	東京都	医療法人社団 聖隷会 はなおかIVFクリニック 葛川
11	140061	神奈川県	横浜市立大学附属市民総合医療センター
12	150006	山梨県	山梨大学医学部附属病院
13	170055	静岡県	いながしレディースクリニック
14	230031	愛知県	名古屋大学医学部附属病院
15	230035	愛知県	藤田医科大学
16	230096	愛知県	医療法人三基会 11F&はなクリニック
17	240009	三重県	三重大学医学部附属病院
18	240022	三重県	医療法人西山産婦人科
19	260009	京都府	京都大学医学部附属病院
20	270042	大阪府	関西医科大学附属病院
21	270084	大阪府	オーク住吉産婦人科
22	270093	大阪府	産科会 つばにクリニック/レディースクリニック
23	270104	大阪府	医療法人三基会 11F&はなクリニック
24	280082	兵庫県	安ウメンズセントラルクリニック/レディースクリニック
25	310007	鳥取県	鳥取大学医学部附属病院
26	320003	島根県	島根大学医学部附属病院
27	330006	岡山県	岡山大学病院
28	330013	岡山県	三宅病院
29	340014	広島県	国立広島病院
30	360003	徳島県	徳島大学病院
31	400034	徳島県	医療法人 藍本ウメンズクリニック
32	400036	福岡県	セントマリア産婦人科医院
33	420002	長崎県	長崎大学病院
34	430002	熊本県	熊本大学病院
35	440008	大分県	医療法人 センタル センタル産婦人科
36	460009	鹿児島県	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)

### PGT-Mの実施件数について



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】

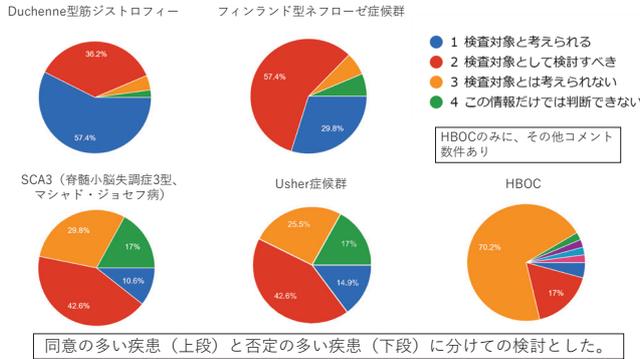
- PGT-Mの専門家が在籍している。
- 各科の専門医、臨床遺伝専門医との連携が可能である。

【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。

【後半セッション】① PGT-M の適応について ②日本学術会議の提言

- ・ DMD、フィンランド型ネフローゼ症候群、SCA3、Usher 症候群、HBOC への PGT-M 適応について  
(検査の適否、検査のメリット・デメリット)
- ・ 成人発症疾患 / 非完全浸透疾患 / 感覚器疾患症例に対する PGT-M の適応について



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>罹患患者への否定につながる感情や葛藤。</li> </ul>

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。

SCA3, Usher症候群

メリット	デメリット
<p><b>共通</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>罹患児の回避。</li> </ul> <p><b>SCA3</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>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。</li> </ul> <p><b>Usher症候群</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>二重障害児、2名の育児負担を回避することができる。</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> </ul> <p><b>SCA3</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>自己否定につながる葛藤。</li> <li>成人として生活できたはずの児の排除。</li> </ul> <p><b>Usher症候群</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>罹患児の否定につながる葛藤。</li> <li>生命予後は良好であり、命の選別の側面。</li> </ul>

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育児・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。

HBOC

メリット	デメリット
<ul style="list-style-type: none"> <li>子の発がんリスクを回避できることによる、不安の解消。</li> <li>望む妊娠を早い段階で終え、RRSOの時期を検討可能。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>金銭的、身体的負担。</li> <li>健常人に対する命の選別の側面。</li> <li>母や姉の否定につながる葛藤。</li> </ul>

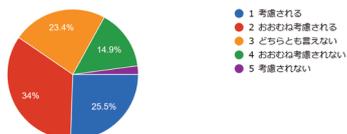
**否定**

- ・ 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。

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が考慮されるでしょうか。



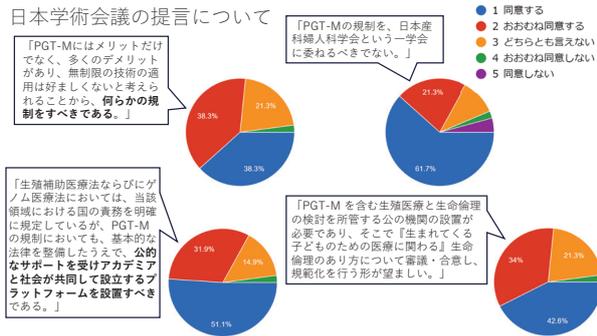
【肯定的意見】

- 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必要がある。
- 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と。

## ・日本学術会議の提言について



## 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。

事前アンケートの結果から現状と問題点を共有し、以下の項目を議題としグループディスカッションを行った。

## 【グループディスカッション結果】

### 【前半セッション】 PGT-M 実施体制の現状について

施設間ギャップを埋めて遺伝カウンセリング体制を充実させるには遺伝子医療部門としてどのような取り組みが望まれるか

#### 【施設内での取り組み（現状と今後）】

- ・ 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、生殖補助医療を一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提携することが望ましい。また、長期的に責任を持って行える部門が必要。産婦人科では継続的に生殖医療を行えるかは体制変更などで難しいこともあるので、遺伝子医療部門が中心となり連携をとることが望ましい。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。

#### 【地域としての取り組み（現状と今後）】

- ・ 現状では、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。地方で実施するとなると、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い。複数施設でのコラボ申請が

できると良いのでは。

→遠隔遺伝カウンセリング、オンライン診療を増やして地方との格差をなくしていくことが重要。

・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。

#### 【学会レベルでの取り組み】

・現在 PGT-M に関わっていない施設や人員に対する教育の機会、意識の底上げが必要。

→対応：関連学会（遺伝関連、産婦人科関連）による教育、臨床遺伝専門医試験の問題数を増やす、など

#### 【後半セッション】① PGT-M の適応について ②日本学術会議の提言について

##### ① PGT-M の適応について

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か。

【なぜ日本においては、HBOC は PGT-M の対象とならないのか。（成人発症疾患 / 非完全浸透疾患 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。

【どのような観点に立った場合、HBOC を「PGT-M の対象として検討すべき」なのか】

・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。

・HBOC に限らず、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）。

・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。

・HBOC の体質を持つ人を否定することにつながるのでは、という意見に対して

→ HBOC や罹患者を否定している訳ではなく、「がん」を否定すること、「回避」すること、という認識

【「Usher 症候群の例が PGT-M の対象となるか」について（感覚器疾患 例として・HBOC と対比して）】

・使える技術があるのであれば、遺伝に関する者が選択肢として提案するのは重要なことである

と思う。

- ・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。それらの方に対しての遺伝カウンセリングも重要。また、PGT-M で出生した児は、選ば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はすすんでいる。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るか、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、望まれる場合は PGT-M 申請をすることが問題提起につながる。
- ・自分が診ていない疾患についてはイメージが湧きづらく難しい。
- 医療者向けの研修や勉強の機会があると良い。経験豊富な施設に集約化する方がよい可能性もある。
- ・クライアントと直接話した場合には皆やった方がいいと思うし、一律行うべきではないという、そこに遺伝カウンセリングが重要な役割を果たしていると思う。
- ・PGT-M は両親の思いを主体と考えての選択だが、生まれてくる子供の思いが主体、という考えもある。

【「Usher 症候群ではない受精卵を選ぶ」ということがご夫婦に何をもたらすのか（前児は罹患児であるため、次子で PGT-M を希望されたという体裁で検討する）】

- ・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。

## ② 日本学術学会の提言について

【PGT-M の規制を行うプラットフォームを設立するとして、構成すべき人員はどのような人物・団体であるべきか】

- ・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。
- ・中立的な立場という意味で、遺伝カウンセリング担当者も。

- ・異なるスタンスの生命倫理の専門家。イギリスの諮問機関のような専属メンバー。
- ・法曹関係、法務部門。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必要である。
- ・一つの学会としてこれを決めて良いのか？公的学会で決めて欲しいと思う。国も今まで避けていたこともあるが、技術ありきでもうすでに進んできているので、法律までいくのかどうか問題となる。法律を作ると強い規制がかかる。それを考えていく法曹界の関与が必要と思う。

【PGT-Mの規制に関するプラットフォームについて遺伝子医療部門として協力できること、提案すべきことは何か】

- ・実際に PGT-M の出検経験のある施設が情報を発信していくことが重要である。
- ・検査希望～審査、出検まで時間がかかりすぎるため、利便性を高めるにはシステムの更新について検討も必要である。現在は、情報の公開とフィードバックが足りていないと感じる。
- ・学会だけが検査規制に関連した検討において矢面に立つことにより、状況が進行しないのかもしれない。本連絡会議のような領域横断的な組織が前面にたつことも考慮すべきであるかもしれない。

以上ディスカッション結果に基づき各班ファシリテーターと検討を行い、WS3「PGT-Mと遺伝医療」からの提言は下記の2つとした。

#### 【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、同体制は高アクセシビリティゆえの一部の専門家への診療負荷・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。

#### 【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、当事者にも疾患と PGT-M については多様な意見があること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差別をなくし適切な医療・養育環境の提供やサーベイランス体制が提供できるようにすることに加え、一般社会においても遺伝や遺伝医療に関する理解を広める基礎的な教育の強化も、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（経済・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ためには法整備は必須のものであり、プラットフォームにおいても同領域の専門家の参画が望ましい。

## ワークショップ 4)

### 小児難病のクリニカル・シーケンス (マイクロアレイ染色体検査を含めて)

リーダー

高野 亨子 (信州大学医学部附属病院 遺伝子医療センター)

森貞 直哉 (兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)

サポートスタッフ

小島 朋美 (信州大学医学部附属病院 遺伝子医療センター)

洪本 加奈 (兵庫県立こども病院 臨床遺伝科)

参加者：37 名

参加施設：29 施設

岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター (徳富)、大阪公立大学医学部附属病院 (瀬戸)、大阪大学医学部附属病院 (山本)、神奈川県立こども医療センター (黒田)、関西医科大学附属病院 (塚口)、京都大学医学部附属病院 (川崎、原田、源)、京都府立医科大学附属病院 (千代延)、県立広島病院 (壺井)、高知大学医学部附属病院 (田代)、神戸大学医学部附属病院 (坊)、国立がん研究センター東病院 (木村)、国立精神・神経医療研究センター病院 (後藤)、国立病院機構新潟病院 (藤中)、埼玉医科大学病院 (沼倉)、札幌医科大学附属病院 (石川、田中)、信州大学医学部附属病院 (大西、小島、高野)、東京医科歯科大学 (我有、小峯)、東京女子医科大学 (加藤)、東京都立小児総合医療センター (二川)、千葉県こども病院 (井上)、千葉大学医学部附属病院 (尾内)、鳥取大学医学部附属病院 (足立、前垣)、長崎大学病院 (高尾)、名古屋大学医学部附属病院 (村松)、奈良県立医科大学附属病院 (坂野)、日本医科大学附属病院 (稲垣)、日本大学医学部附属板橋病院 (嶋寄)、兵庫県立こども病院 (洪本、森貞)、和歌山県立医科大学附属病院 (構)

(順不同・敬称略)

## I. 本ワークショップ (WS) の背景

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る。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なかった。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・シーケンス」体制の確立が必要であると考えられる。

## II. 本 WS の目的

小児難病のゲノム医療の現状把握と問題点を抽出し、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ること。

### Ⅲ. 本WSの概要

- ① WSのねらいについての説明
- ② アンケート結果の説明（43施設からの回答、資料参照）
  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
- ③ グループディスカッション  
6グループに分かれ、テーマ1、2又は3＋「小児難病での遺伝カウンセリング体制の構築」についてグループディスカッションを行った（順不同・敬称略）。  
テーマ1「保険診療における単一遺伝子解析の現状と課題」  
A班：村松（班長）、大西、後藤、嶋寄、壺井、源  
B班：二川（班長）、稲垣、瀬戸、田代、千代延  
テーマ2「マイクロアレイ染色体検査における現状と課題」  
C班：石川（班長）、構、川崎、高尾、塚口  
D班：井上（班長）、足立、尾内、加藤、小峯、坊  
テーマ3「全エクソン解析・全ゲノム解析を臨床実装するための課題」  
E班：徳富（班長）、田中、原田、坂野、山本  
F班：沼倉（班長）、我有、木村、黒田、藤中、前垣
- ④ 各班の発表および討論、全体報告にむけて提言のまとめ

### Ⅳ. グループディスカッションまとめ

#### 1. テーマ1「保険診療における単一遺伝子解析の現状と課題」

##### 現状と課題

検査の限界	陽性率、VUS、結果の解釈 保険収載されてい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：かずさより返却された結果を院内で解釈できる人が少ない VUSの再評価の体制がない、VUSの結果を患者に開示するかどうか 希少疾患であることの課題（疾患の情報が少ないなど）
費用面の課題	保険点数の設定に根拠がない 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	全例返却された結果が専門家（臨床遺伝専門医）を通るかどうかが 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

## 今後に向けた意見

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作り
	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	結果解釈方法の統一
	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）、潜在性遺伝（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

## 2. テーマ2「マイクロアレイ染色体検査における現状と課題」

### 現状と課題

結果解釈の課題	自施設で解釈できない施設も多く紹介されてくることがある、遠方の施設はどうしているのか
	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	マイクロアレイの病原性評価に決まった方針がないのではないか（シークエンスバリエーションのACMG/AMPガイドラインのように使いやすいものがない）
両親解析の費用	病原性の判断が難しい場合、両親の解析の費用負担は研究費、自費、保険のどれで行うか
	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：地域の先生たちと連携をして診療していかなければならない

## 今後に向けた意見

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を作る
施設内の連携	病院内での臨床情報のシェア
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して欲しい
	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欲しい
結果解釈	結果解釈方法の均てん化（ガイドライン等）
	VUSの見直しを行えるような体制作り
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

### 3. テーマ3 「全エクソン解析・全ゲノム解析を臨床実装するための課題」

#### 現状と課題

結果解釈の課題	地域（施設）による差が出ないように均てん化が必要、エキスパートパネルの導入
	臨床検査としての精度，責任の所在
	VUSの再評価の時期や体制
	バイオインフォマティクスの不足
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・ガイドラインが必要
二次的所見の取り扱い	二次的所見を返却するかどうか
探索的検査となる可能性	小児領域（先天的な多発形態異常を伴う疾患）では探索的検査とならざるを得ない
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
結果の取り扱い	数年後に診断が変わる可能性もあるため、出生前診断に直結させるのは危険ではないか
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する可能性

#### 今後に向けた意見

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	どこの施設から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する啓発
費用面	実装に伴う経済効果の検討（網羅的解析による早期の診断による、今後の検査の削減など）
	エキスパートパネルにがんゲノムのエキスパートパネルのように保険点数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

#### 4. 「小児難病での遺伝カウンセリング体制の構築」

##### 現状と課題および今後に向けた意見

マンパワーの不足	認定遺伝カウンセラー雇用をどう確保するか、CGCが非常勤または不在のため遺伝カウンセリングにかかわることができない →人材育成
遺伝カウンセリング加算	現状では保険収載されている遺伝学的検査提出後のみ加算が可能 →検査を受けるかどうか迷っている検査前にもGCが必要、保因者の遺伝カウンセリング等含め、保険診療の遺伝カウンセリング加算の拡充
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
小児難病の希少性	疾患情報が少なく自施設のみで対応できないことがある →複数施設での有機的な結びつき（患者会、ピアサポートなど）が作れると良い
施設内連携	小児科、遺伝子医療部門、産婦人科、内科、神経内科、その他の難病診療科との連携、出生前診断や成人移行医療への対応 →遺伝子医療部門がハブとなり連携していく

##### WS4 「小児難病のクリニカル・シーケンス（マイクロアレイ染色体検査を含めて）」の提言

- 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）解析の必要性和、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

## 小児難病の臨床的・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)

## 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

## 事前アンケートについて

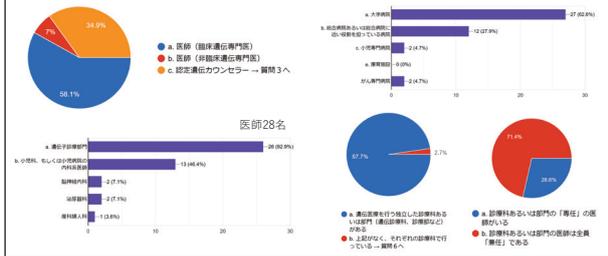
- 回答者および所属するご施設 (複数ある方は主として勤務されている施設) について
- 各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について
  - 保険診療での単一遺伝子解析 (サンガー法、MLPA法、FISH解析など) について
  - 保険診療外での遺伝学的検査について (研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む)
  - マイクロアレイ染色体検査について
- 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
- みなさまへの質問

## 事前アンケートについて

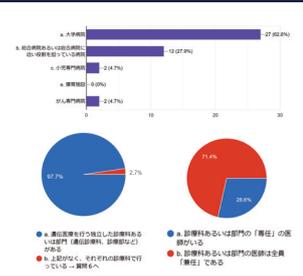
- 回答者および所属するご施設 (複数ある方は主として勤務されている施設) について
- 各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について
  - 保険診療での単一遺伝子解析 (サンガー法、MLPA法、FISH解析など) について
  - 保険診療外での遺伝学的検査について (研究的、全エクソン解析・全ゲノム解析を含む)
  - マイクロアレイ染色体検査について
- 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
- みなさまへの質問

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

回答：43

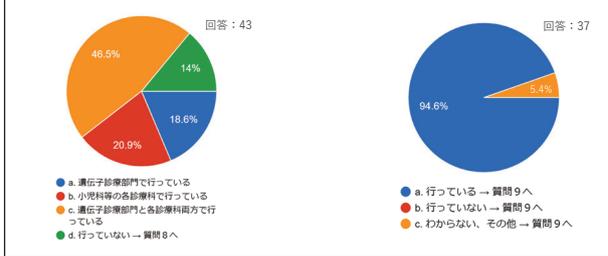


質問3. 施設について  
質問4. 施設の遺伝診療体制について  
質問5. 専任医師がいるか



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?

回答：43



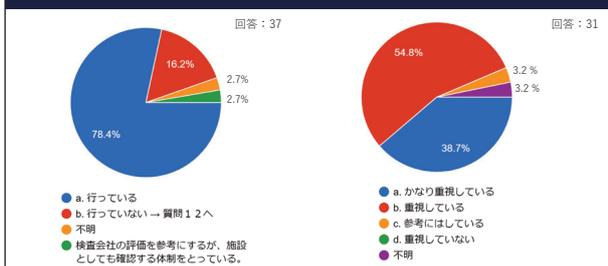
## 事前アンケートについて

- 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
- 各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について
  - 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
  - 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)
  - マイクロアレイ染色体検査について
- 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
- みなさまへの質問

## 事前アンケートについて

- 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
- 各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について
  - 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
  - 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)
  - マイクロアレイ染色体検査について
- 小児難病の遺伝カウンセリング体制について
- みなさまへの質問

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「バリエーション」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?



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ーション評価についての工夫や問題点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
- iMorp (Tommo)
- gnomAD
- polyphen-2
- mutation taster
- SpliceAI
- Pubmed
- OMIM
- UCSC Genome Browser
- Franklin
- Alamut
- Varsome
- InterVar
- VariantValidator

**工夫**

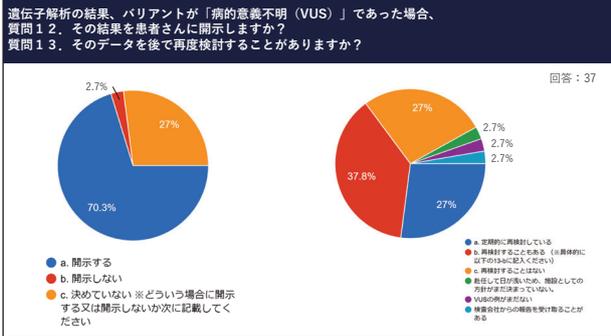
- 自施設で複数人で評価している
- 多施設でのカンファレンスで複数名で評価している
- 科内のカンファレンスで検討
- 研究部門スタッフとのダブルチェック
- 主治医と情報を共有

**課題**

- DECIPHERに登録可能な国際学会登録スタッフがない
- バリエーション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



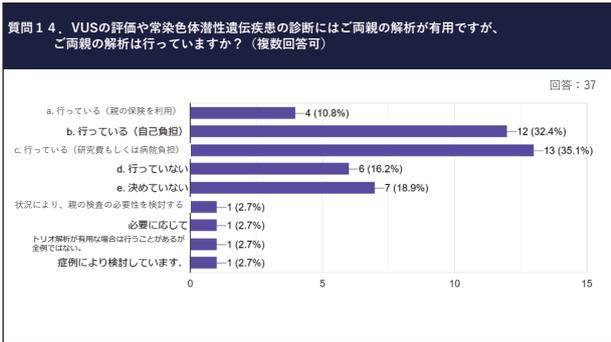
質問 1 2-c. どのようなときに開示するか、あるいはしないか  
質問 1 3-b. どのようなときに再検討するか ※ 内容分析後

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ばない
- ・ 受診が途切れると見直し体制がない

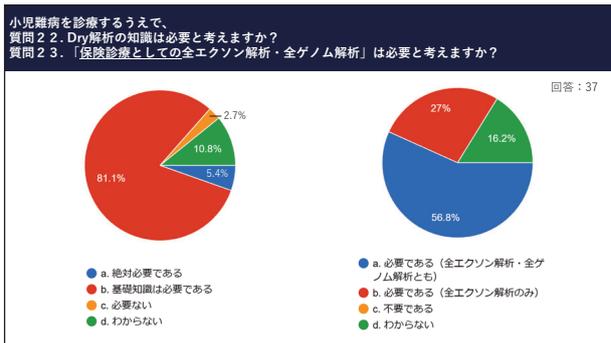
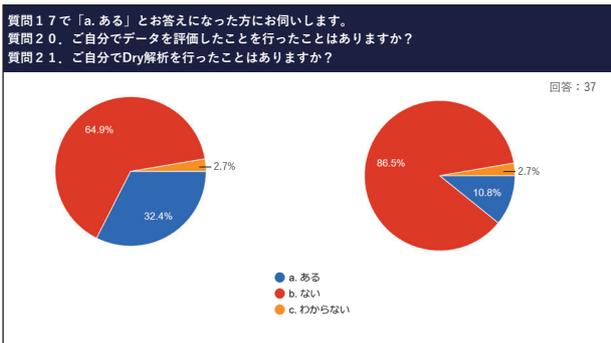
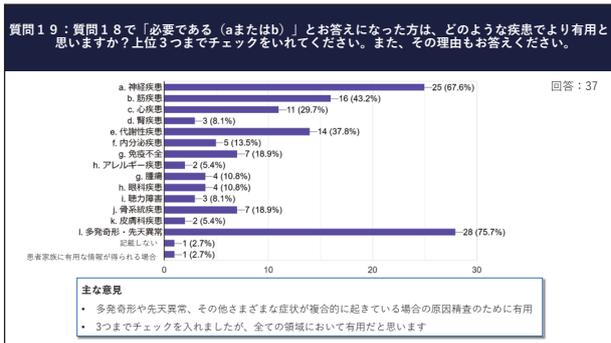
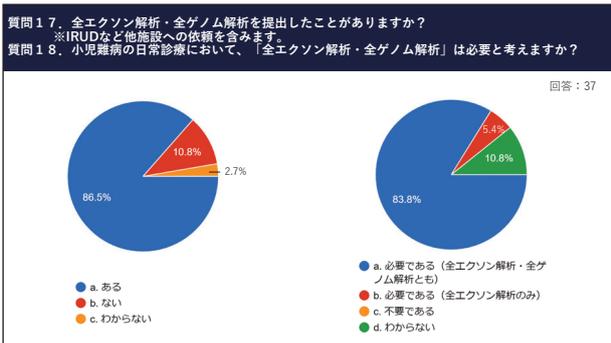
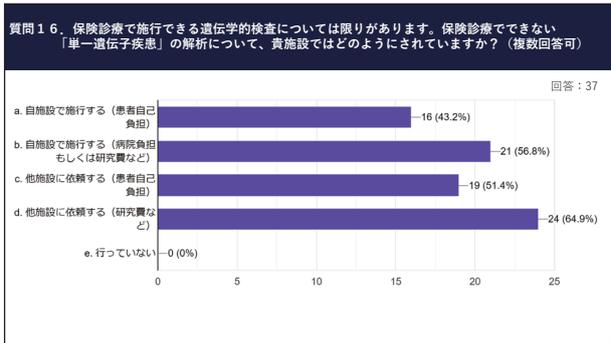


質問 1 5. 保険収載での単一遺伝子解析の現状について、困っていることや今後の課題について、できるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※ 内容分析後

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 研究に集る部分が多い
VUSの再検討の困難	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がPathogenicに変更になった際のメンデル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になってしまう
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 検査会社が専門家を連携してバリエーション評価を行うところまで「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 結果を複数人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
出候手続きの煩雑さ	出候手続きに手間がかかるため、遺伝医療を普及行わない主治医だけでは対応が難しい 出候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：赤字

- 事前アンケートについて
1. 回答者および所属のご施設 (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



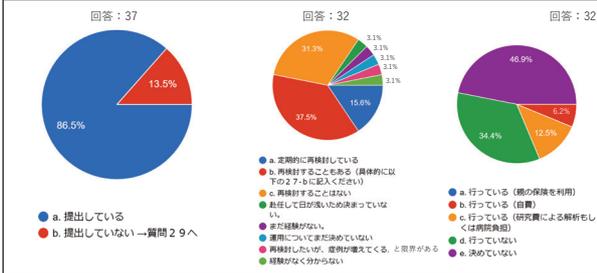
質問 2 4. 全エクソン解析・全ゲノム解析が保険収載された後に予想される問題点について、できるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※内容分析後

バリエーションの評価	解析を誰がするのか 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 Dy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るか 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、そのが各市区町村の負担が増える 再解析の費用、トリプル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特約書	
コンサルテーション制度	バリエーション評価を依頼できる機関が必要 Dy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 パイオニアフェオマニッ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	データ管理の問題 中央でデータの管理をした方が新発症の発見につながるのではないか	

### 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

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?



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

質問 2 9 : 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	
専門家の不足	パイオニアフェオマニックスがない
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
解析技術の施設間格差	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なるものか
解析行為への診療報酬の少なさ	解析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	高度病がそれぞれ対応しており、CGCが臨床に関わることが困難 高度病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 の別の検査や問診への遺伝カウンセリング 両者の検査が重複することができない
血縁者への対応	親や兄弟の遺伝情報を知りたいという患者の検査希望がわからない 結果解釈の負担が大きいの 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わからない不安	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	常規と変異が重複が一環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 再解析費用の面で実施できない

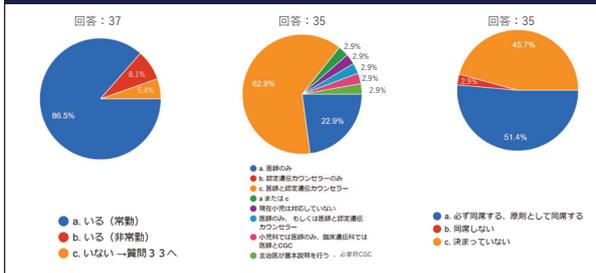
質問 2 9 : マイクロアレイ染色体検査について、困りごとや課題、ご自身のお考えなどをできるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※内容分析後

求めるもの	
複数人で相談できる環境	がんゲノムのエキスパートパネルのような環境 複数の人員が相談し正確な評価ができる環境
評価のガイドライン	シークエ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

### 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

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?



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

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)



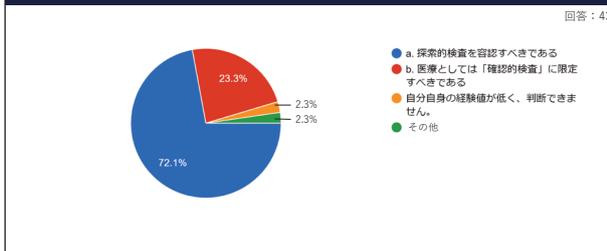
質問35. 小児難病の遺伝学的検査前後の遺伝カウンセリング全般について困っていることや今後の課題について、できるだけ具体的に記載してください。(自由記載) ※内容分析後

遠方の患者への工夫	遠方の患者への工夫 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
費用面	小児の場合、家族の意向で遺伝学的検査が進められる 児の生活を守る上での出生前・着床前への関わり 出生前・着床前を自費で行えないこと
家族の意向での検査	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っていても収益には反映されない VUS症例のフォローと再解析
出生前診断・着床前診断	遺伝学的検査の問題 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を把握しづらい
診断後のフォローアップ	他施設との連携 地域病種をフォローアップ面での連携構築
診療科連携	マンパワー不足 マンパワーが少ない
他施設連携	情報の少なさ 希少疾患の情報が少ない
マンパワー不足	
情報の少なさ	

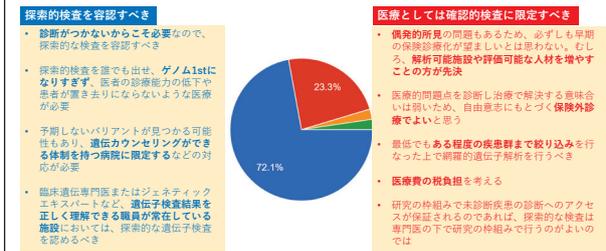
### 事前アンケートについて

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、全エクソーム解析・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

質問36. 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、全エクソーム解析、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。



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



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ていたらと有り難いです。
  - 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、ガイドンスにも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! 🐱

## ワークショップ5) 認定遺伝カウンセラーの未来像

リーダー：

堀内 泰江（静岡社会健康医学大学院大学）、原田 佳奈（東京慈恵会医科大学附属病院）

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（岩手医科大学附属病院）

サポートスタッフ：

小島 梨紗（浜松医科大学医学部附属病院）、高林 直輝（静岡県立総合病院）

班長：

有田 美和（筑波大学附属病院）、秋山 奈々（東京大学医学部附属病院）、石原 恵依子（静岡県立静岡がんセンター）、佐々木 元子（日本大学医学部附属板橋病院）、原田 理奈（静岡県立静岡がんセンター）、松崎佐和子（九州大学病院）

参加者：34 名

参加施設：30 施設

北海道大学病院（山田 崇弘）、札幌医科大学病院（宮崎 幸子）、千葉大学医学部附属病院（越川 みどり、野竹 真未）、東京医科歯科大学（吉川 菜津美）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（渡辺 基子）、東京医科大学病院（董 倜伊）、東京慈恵会医科学附属病院（川目 裕）、信州大学医学部附属病院（福嶋 義光、米原 優香）、金沢大学附属病院（関屋 智子）、福井大学医学部附属病院（池田 和美）、藤田医科大学病院（大江 瑞恵）、滋賀医科大学医学部附属病院（勝元 さえこ）、京都府立医科大学附属病院（村島 京子）、大阪大学医学部附属病院（笠松 志穂）、関西医科大学附属病院（佐藤 智佳）、神戸大学医学部附属病院（田中 敬子）、兵庫医科大学病院（後藤 里沙）、岡山大学病院（深野 智華）、鳥取大学医学部附属病院（栗野 宏之、笠城 典子、野中 智生）、山口大学医学部附属病院（伊藤 浩史）、香川大医学部附属病院（十川 麗美）、九州大学病院（木村 緑）、熊本大学病院（柊中 智恵子）、東京都立小児総合医療センター（黒田 真帆）、独立行政法人国立病院機構九州医療センター（石川 亜希子）、国立病院機構京都医療センター（小西 陽介）、愛知県がんセンター（井本 逸勢）、大阪急性期・総合医療センター（永井 真理子）、亀田総合病院（三木 詩織）、がん研有明病院（箕浦 祐子）  
(順不同・敬称略)

### I. ワークショップの背景と目的：

日本における認定遺伝カウンセラー制度がスタートしてから18年が経過し、現在389名が認定を受けている（2023年12月現在）。この間、ゲノム医療の技術革新や社会的ニーズの変化により、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>（以下、CGC）の関わる業務やその役割は多様化している。

昨年の本ワークショップでは「CGCが目指すところ」というテーマで議論が行われた。今年度は昨年に続く形で、どのようなCGCが求められているか、また、その理想像はどのようなもの

のであるかを明らかにし、「認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>の未来像」としての提言をまとめることを目的とした。

## II. ワークショップの概要：

① ワークショップの流れの共有

② ミニレクチャー

・我が国の認定遺伝カウンセラーの育成（川目 裕先生）

・CGCに係る法制度上の課題（西垣 昌和先生）

③ 事前アンケートの結果の供覧

CGCの雇用状況や遺伝医療に関する各業務を担当する職種の実態と理想、CGCの雇用における医療制度の課題点など

④ グループディスカッション

6グループに分かれ、「CGCの業務について現実と理想の乖離を埋めるために何ができるか」「国民の期待に応えるためには、どんな特徴を持つCGCが必要か」の2点を議論した。

⑤ 全体討論

各班のディスカッション内容を全体で共有し、提言の骨子をまとめた。

## III. ミニレクチャー

ディスカッションを行うための知識の整理・共有のために2名の先生より講演いただいた。

1) 東京慈恵会医科大学附属病院 川目 裕 教授

「我が国の認定遺伝カウンセラーの育成」（参考資料 PDF）

2) 国際医療福祉大学大学院 西垣 昌和 教授（参考資料 PDF）

## IV. 事前アンケート

CGCの雇用形態、遺伝カウンセリング・遺伝医療に関する業務28項目について、現状と理想、現状の医療制度上で障害となっている点、CGCの専門性、国家資格化について事前アンケートを行い、52施設からの回答が得られた。

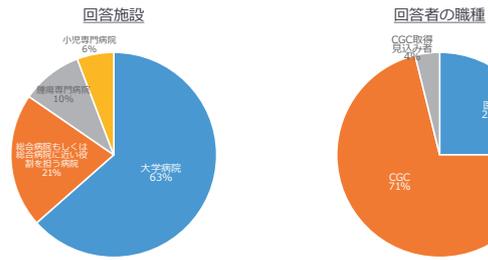
CGCが国家資格でないことに起因する医療現場での困難・課題が多く挙げられた。CGCの将来像の専門性に関する問いについては、マンパワーの問題や医療機関でのニーズにより、専門分野を持つより全般的な知識を持つべきであるという意見がやや多かったが、一方で専門性を持つことの重要性と同時に、幅広い知識と対応能力の必要性が述べられた。国家資格化に関しては77%の回答者が「必要」の回答であったが、「わからない」との回答も33%あり、自由記述に懸念点が多く記載された（結果スライド参照）。

# 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）  
 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）

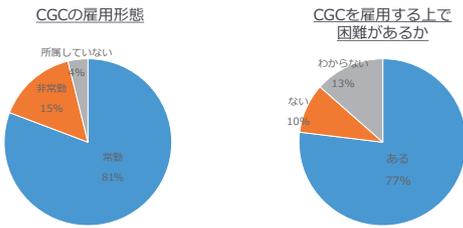
## 回答者の属性

n=52



## CGCの雇用について

n=52



## CGCを雇用する上で困難があるか

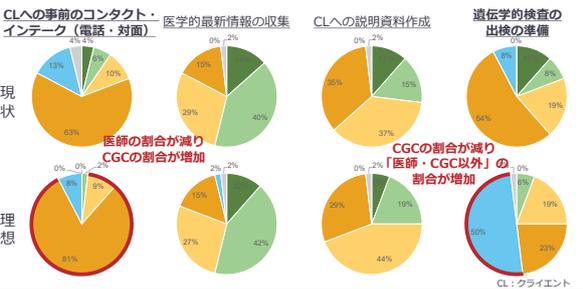
あとと回答：39件 コメント自由記載  
**財政的な制約と収益性の問題**：CGCの雇用に必要な診療報酬や収益が不足しており、特に法律上CGC単独の診療行為が収益につながりにくいという問題がある。

**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。

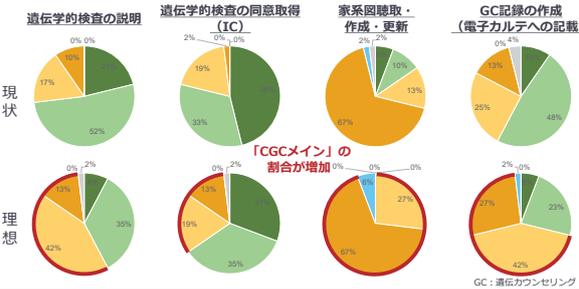
**病院の理解と雇用体制の課題**：CGCの役割が院内で十分に理解されていないこと、また医療資格を持たない遺伝カウンセラーの雇用について人事部門や病院全体の理解が得られないことが問題となっている。

**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。

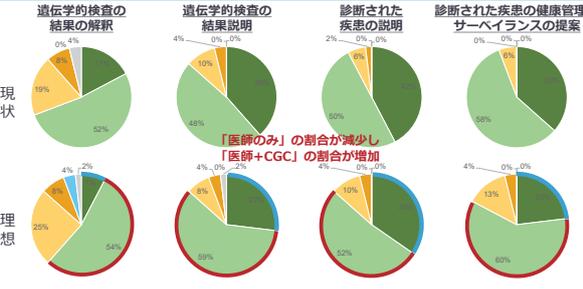
## 事前準備



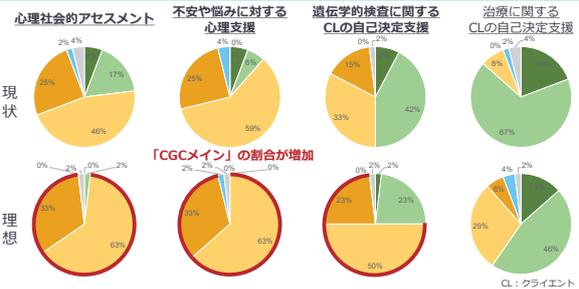
## 遺伝カウンセリングのセッション



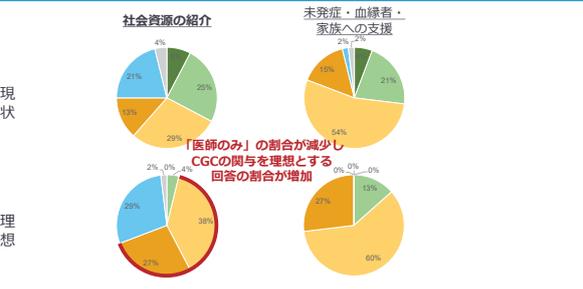
## 遺伝カウンセリングのセッション



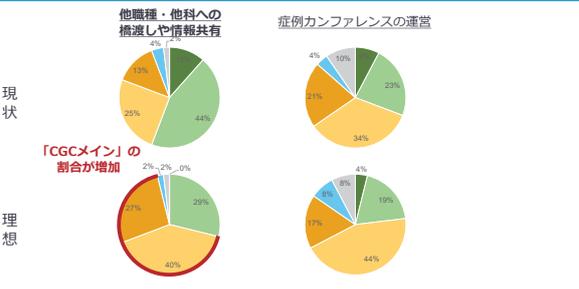
## 遺伝カウンセリングのセッション



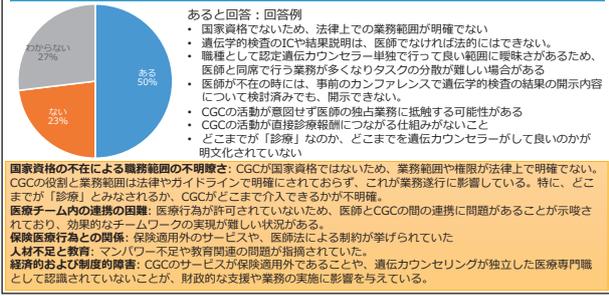
## 遺伝カウンセリングのセッション



## 診療連携



### 現行の医療制度で障害となっているもの



### 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



### 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重要。

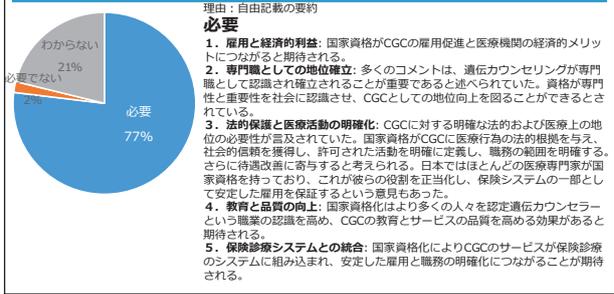
専門性のある領域を持つことは、職場選びや転職時に制限となる可能性があり、一つの病院で複数の専門分野を持つのが現実的とされる。

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。

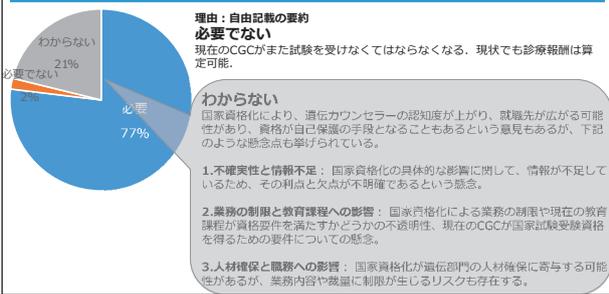
総合的に、回答者のコメントはCGCが全般的な知識を持つことと、可能であれば特定の専門領域を持つことの両方が重要であるという見解を示している。しかし、現状では人数や施設の制約から、全般的な知識を持つことがより強調されている傾向にある。

マンパワーの問題が解決できれば？  
30～40年後のCGC像は？

### CGCの国家資格化は必要とお考えですか・1



### CGCの国家資格化は必要とお考えですか・2



## V. グループディスカッション

グループワークには47名（CGC34名、CGC取得見込み6名、医師6名、臨床検査技師1名）参加し、各6グループに分かれて下記の2つのテーマについてディスカッションを行った。

### 1. CGCの業務について現実と理想の乖離を埋めるために何が出来るか。

- 一般市民や院内外の他職種に対し、CGCの業務を周知する。市民公開講座や院内外での勉強会、カンファレンスなどを通して周知する。CGCが積極的にアイディアを出していくことも重要である。
- 他部門（検査科など）・他職種（看護師や事務職など）との連携の強化や分業をする。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。
- 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。日本認定遺伝カウンセラー協会としてCGCの業務の定義を作成する。
- CGCの雇用を増やす。
- CGCへのアクセシビリティを高めるために、クリニックや市役所などでCGCが働くことも挙げられる。

## 2. 国民の期待に応えるためには、どんな特徴を持つ CGC が必要か

### 【CGC に求められる資質】

- ・ 遺伝性疾患や遺伝学的検査等の遺伝医学に関する広範な知識、カウンセリングスキルを習得していることが前提である。
- ・ クライアントや医療者と円滑にコミュニケーションできるスキルがあること。
- ・ 教育や研究など外部に向けた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。
- ・ 妊娠前から成人期まで幅広く対応する、いわゆる「時空を超えた」長期的な支援ができること。

### 【上記のような CGC を目指すうえで】

- ・ 一般市民を対象とした「遺伝」に対するイメージの変化や CGC の潜在的なニーズの調査、遺伝カウンセリングを受けた経験のある方への満足度調査などを行い、遺伝カウンセリングの必要性や CGC のニーズを可視化する。
- ・ 他の医療従事者を対象に CGC の認知度を知る。

<p>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</p> <ul style="list-style-type: none"><li>・ 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。</li><li>・ 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。</li><li>・ 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。</li><li>・ CGCの雇用を増やす。</li><li>・ CGCへのアクセスをしやすくするために、クリニックや市役所などでCGCが働くことも挙げられる。</li></ul>	<p>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</p> <p>どんな期待や潜在的なニーズがあるのか</p> <ul style="list-style-type: none"><li>・ 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</li><li>・ 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</li><li>・ 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。</li><li>・ 他の医療者からのイメージなどを知ることも重要か。</li><li>・ 教育・研究などの外向きの発信をしていくこと。</li><li>・ 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。</li><li>・ 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。</li><li>・ 「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。</li></ul>
--	---

## VI. 提言

<ol style="list-style-type: none"><li>1. 国民の期待、ニーズを理解する<ul style="list-style-type: none"><li>➤ 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</li></ul></li><li>2. 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</li><li>3. 日本の医療制度の中での CGC の役割を定義する<ul style="list-style-type: none"><li>➤ 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</li></ul></li></ol>
---

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

### 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)



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

### Sarah Lawrence College



1969 北米で修士レベルの養成が開始



設立当時の実習風景

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

SLC HPより引用

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.geeducation.org/>

### 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>

### 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訓練後, 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

### 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

本文

1. 人々の基本的人権を尊重する
2. 個人, 社会における多様な価値を尊重する
3. 個人の自律的決定を支援する
4. プライバシーの確保, 機密, 情報倫理や文化的価値を尊重する
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. 多様な価値観や立場に寄り添い, 専門職としての判断のもとに必要と認められた場合はほかの専門家と連携してはならない
7. 認定遺伝カウンセラーの職能として, あるいは個人の能力で対応することが困難な場合には, 他の専門職と連携する
8. 組織の専門性を尊重し, 相互の連携, 協働に努める
9. 能力以上と期待のための自己研鑽に努める
10. 職業を誇りにし, 心身の健康管理に努める
11. 実情に基づき, 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・技能の継承を図る
12. 遺傳学的情報や遺伝検査結果の活用に関する
13. 法律を遵守し, 関連する規制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責任を自覚し, 透明な行動をとり行う

## 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”

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

## 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。”

## 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

## 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制など)  
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

## 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

## 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

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

- 研究
    - 分子遺伝学, ゲノム研究, 遺伝カウンセリング学, 検査会社, 製薬会社など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, 消費者向け啓発, 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

### 「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

DNA

NITROGENOUS BASES

- Adenine
- Guanine
- Thymine
- Cytosine

医行為? 無資格医療? 不正請求? 業務独占違反?

### 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

### 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（クライエント）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エ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発的選択）、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

### 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（クライエント）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エ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)

### 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発的選択）、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

### 「遺伝カウンセリング」の法的課題の議論

診断を含む一連の医療行為

適応支援

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリング

- 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が土俵が全く異なる

### 「遺伝カウンセリング」の法的課題の議論

診断を含む一連の医療行為

適応支援

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリング

公

### 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。

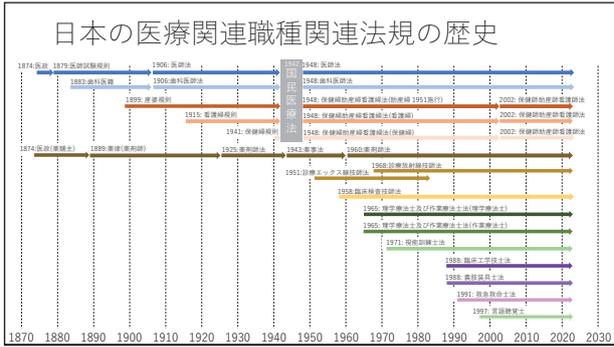
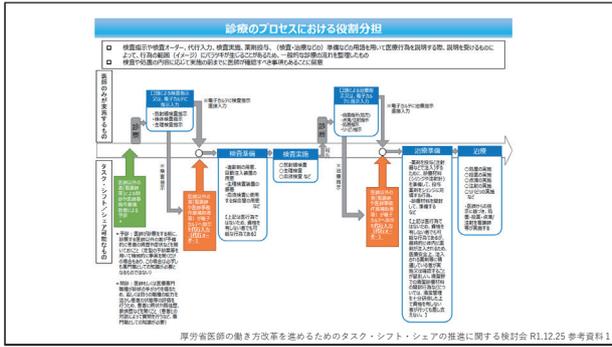
ア 当該検査の実施前に、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明等を含めたカウンセリングを行っていること。

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

### 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



### 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っ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。

**第二十一条【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二二二号）の規定に基づいて行う場合は、この限りでない。

### 診療の補助について（科目領域を越く）

- 業務独占とされる職種は、医師、薬剤師、助産師、看護師及び診療放射線技師。
- 診療放射線技師その他の医療関係職種については、看護師の業務独占一部解除する形で、診療の補助の一部を兼務することができる。
- 医師の職の必要性的有無は医療関係職種間の行為が診療の補助に該当するかどうかによって決まるとはならず、当該行為が行われる医師は関係がない。

診療 = 診察 + 診断 + 治療

厚労省検討会 R1.11.8 参考資料2

### 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

「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

### 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、マッサージ、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。

## ワークショップ 6) 遺伝性難聴における遺伝カウンセリング

リーダー：

片岡祐子（岡山大学病院）

荒井康裕（横浜市立大学附属病院）

書記：

加藤芙美乃（岡山大学病院）

高塚美衣（横浜市立大学附属病院）

藤田裕子（姫路赤十字病院）

参加者：21 名

参加施設：20 施設

岐阜大学医学部附属病院（浅井喜美子）、茨城県立中央病院（石堂佳世）、広島大学病院（石野岳志）、神戸大学医学部附属病院（上原奈津美）、札幌医科大学附属病院（小笠原徳子）、東北大学病院（川村真亜子）、岩手医科大学附属病院（小林有美子）、愛知医科大学（近藤麻子）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）、徳島大学病院（島田亜紀）、京都府立医科大学附属病院（末松真弓、兵庫美砂子）、信州大学医学部附属病院（野口佳裕）、名古屋大学医学部附属病院（畠山未来）、横浜市立大学附属病院（浜之上はるか）、金沢大学附属病院（原真佑子）、東京都立小児総合医療センター（福田憲太郎）、京都大学医学部附属病院（堀江理恵）、国立病院機構東京医療センター（松永達雄）、関西医科大学附属病院（三谷彰俊）、川崎医科大学附属病院（山内泰子）

（順不同・敬称略）

### I. WS の背景、目的

難聴の遺伝学的検査は、2008 年に全国 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、インバーダ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」として先進医療として始められた。2012 年 4 月に、先天性難聴に対する遺伝学的検査が保険収載された。その後、2015 年 8 月には、保険収載の検査に次世代シーケンサー（next generation sequencer: NGS）が導入され解析対象遺伝子は 19 遺伝子 154 変異に拡大され、2016 年 4 月からは、若年発症型両側感音難聴についても保険適用 7 遺伝子（*ACTG1*, *CDH23*, *COCH*, *KCNQ4*, *TECTA*, *TMPRSS3*, *WFS1*）のエクソン領域の解析が実施されるようになった。さらに、2022 年の 9 月から解析対象遺伝子が 19 遺伝子から 50 遺伝子 1,135 変異まで拡大し、若年発症型両側感音難聴についても、従来の 7 遺伝子に 4 遺伝子（*EYA4*, *MYO6*, *MYO15A*, *POU4F3*）が追加され、エクソン領域およびスプライス部位が解析対象となった。その結果、遺伝子変異検出率は、2022 年の本邦の研究データで言語獲得前の小児難聴の場合は約 50%、6 歳から 39 歳では約 30%、40 歳以上では 20%

弱と報告されている (Usami., et al, 2022)。一方、遺伝学的検査の解析対象の拡大により、医療者側の準備やスキルアップが求められるようになり新たな課題が上がってきていると予測される。そこで、本ワークショップでは、遺伝性難聴における遺伝カウンセリングの現状および課題につき情報を共有し、解決策を検討し最終的にまとめて提言する。また、2022年1月に日本産科婦人科学会の「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査」に関する見解の改訂に基づき、遺伝性難聴についても議論をはじめていく必要があると考え、次子・次世代の遺伝カウンセリングの現状と課題についても本ワークショップで検討していく。

## II . WS の概要

① WS 参加者に事前配布のアンケート結果報告及び WS の流れとポイントについて説明した。

### 【事前アンケートの設問】

- Q1 貴施設では難聴遺伝学的検査を実施していますか。
- Q2 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。
- Q3 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。
- Q4 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。
- Q5 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。
- Q6 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。
- Q7 遺伝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）を行っていますか。
- Q8 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。
- Q9 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。
- Q10 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。
- Q11 10でありと答えた症例は以下のうちどれでしたか。
- Q12 自由記載

② 遺伝性難聴について理解を深めるために、4つの項目について、リーダーによるミニレクチャーを実施した。

- ・難聴遺伝カウンセリングの現況について（荒井）
- ・症候群性難聴について（荒井）
- ・遺伝性難聴における発症前診断について（荒井）
- ・遺伝性難聴における着床前診断 (PGT-M) について：見解改訂後の PGT-M の概要と申請の流れ（片岡）

③ 3つのサブグループに分かれて、それぞれのテーマを中心にグループ討論を行った。

【グループ分け（順不同・敬称略）】

A：片岡（リーダー）、野口（司会）、加藤（書記）、小笠原、三谷、福田、浅井、近藤、佐藤

- ・ 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？
- ・ 次子次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

B：荒井（リーダー）、兵庫（司会）、高塚（書記）、島田、堀江、山内、畠山、原

- ・ 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？
- ・ 遺伝カウンセリングのポイントは？
- ・ 次子次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

C：松永（司会）、藤田（書記）、浜之上、小林、上原、石野、末松、石堂、川村

- ・ 遺伝性難聴における発症前診断について、発症前診断の課題と在り方
- ・ 次子次世代の遺伝カウンセリングの課題と今後の展望

④ サブグループ討論内容をそれぞれ発表し、全体討論を行った（Ⅲに詳細記載）。

### Ⅲ．全体討論（グループ討論まとめ）

#### ディスカッション1：遺伝性難聴の遺伝カウンセリング

<現状と課題>

- ・ 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<sup>®</sup>）と、対応時間の不足
- ・ 耳鼻咽喉科医の遺伝性難聴に対する認知度の低さ

<今後の在り方>

- ・ 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などに活用できる遺伝性難聴に関する説明用動画の作成
- ・ 遺伝子診療部門と耳鼻咽喉科との連携強化
- ・ 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

#### 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

<現状と課題>

- ・ 関わる症例の多様さ、関係スタッフの集結が困難なことがある。
- ・ 頻度の高い症候群性の疾患に対する遺伝カウンセリングの留意事項
- ・ 子どもへの遺伝カウンセリングの留意事項

<今後の在り方>

- ・ ハブとなる遺伝子診療部門の構築、体制構築が重要である。
- ・ 多職種カンファレンスや看護職の関与も有効である。
- ・ 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
- ・子どもへの対応では、移行期支援を行う必要がある。
- ・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

### ディスカッション3：遺伝性難聴における発症前診断

#### <現状と課題>

- ・発症前診断を受ける動機についての検討
- ・未成年者の発症前診断と子どもへの告知時期の課題
- ・十分なスタッフと継続的な体制づくりに関する課題

#### <今後の在り方>

- ・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
- ・子ども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
- ・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

### ディスカッション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、PGT-Mについて

#### <現状と課題>

- ・PGT-Mに関する体制構築が整備されていない。自治体、医療機関でも差がある。
- ・担当する医療者のPGT-Mの見解改訂に関する認知が浸透していない。知識が不足している。
- ・当事者が次子次世代の遺伝を懸念しても情報を得る場が少ない。PGT-Mに関して情報提供を行える人材が少ない。

#### <今後の展望>

- ・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
- ・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
- ・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考えられる
- ・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

## WS6 「遺伝性難聴の遺伝カウンセリング」に関する提言

### 【提言1 耳鼻咽喉科だけでなく遺伝子診療部門等多部署、職種で連携し、協働する体制を構築する】

- 当該疾患を主として扱う科（耳鼻咽喉科）だけでなく、遺伝子診療部門の臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>との連携を強化し、適切な情報提供ができる基盤を整備する。
- 複数の関連科が関与する症候群性疾患の場合は特に、遺伝子診療部門のような部署がハブとなり中心的に他科への連携をコーディネートし、情報共有、協議を行える体制を構築する。

### 【提言2 発症前診断や随伴症状が判明した際の遺伝カウンセリングの在り方の認識を上げ、適切な移行期支援に繋げる】

- 発症前診断希望の場合、動機を明確化するとともに、診断により可能となる医療的対策と懸念される影響の情報提供を十分に行い、クライアントの意思決定を支援する。
- 結果により必要となる可能性がある医療的検査や、家族へのサポートを提供する体制を整備し、適切な時期に実施する。相談窓口を明確化し、医療以外も含めた関係者による支援を継続する。
- 未成年者の発症前診断と告知時期は個々の背景因子や発達も鑑みて決定し、継続的な遺伝カウンセリング、心理的社会的サポート、移行期支援等を行う。

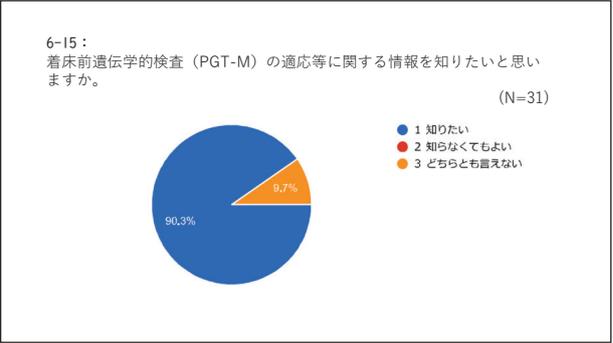
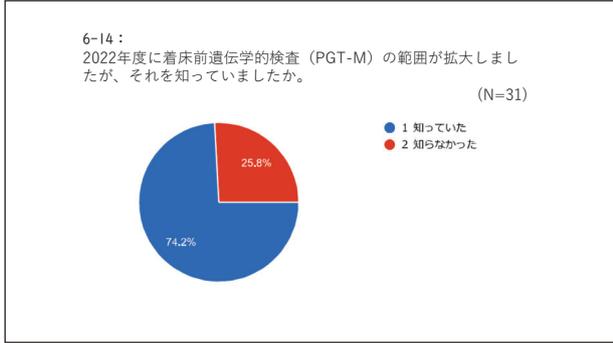
### 【提言3 地域差を軽減できるよう、遺伝医療を提供できる人材を育成する】

- 耳鼻咽喉科医の中で、バリエーションの解釈や遺伝カウンセリングが適切にできる臨床遺伝専門医もしくは遺伝医療を提供できる人材を育成する。
- 遺伝関係以外の耳鼻咽喉科関連学会において、遺伝性疾患に関するセミナーや研修会等を開催、もしくは広報活動を行い、一般会員の知識の深化、周知の拡大を図る。
- 動画などのコンテンツを充実させ、それら資料の利用を促進し、またクライアントへの理解を高めつつ効率化を図るとともに、遺伝医療提供の地域差を軽減し均てん化に努める。

### 【提言4 遺伝性疾患の次子・次世代の遺伝カウンセリング実施基盤を整備する】

- 急速に変化するPGT-Mの医療体制に対して、当事者の価値観や多様性を尊重するという姿勢で臨む。
- 医療者にPGT-M改訂も含めた新しい知見や見識を提供する体制を整備する。
- 正確な評価、適切な遺伝カウンセリング、偏りのない情報提供が可能な、コアとなる医療機関を各地域に設ける。
- PGT-M適応も含め、医療者・当事者・一般市民と議論を重ねることにより、認識の拡大や方向性に対するある程度のコンセンサス集約へ繋げることが望まれる。





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	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
PGT-M	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。妊婦前に、次子の遺伝に関して遺伝学的検査等の手段を開かれた際に、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知りたい。

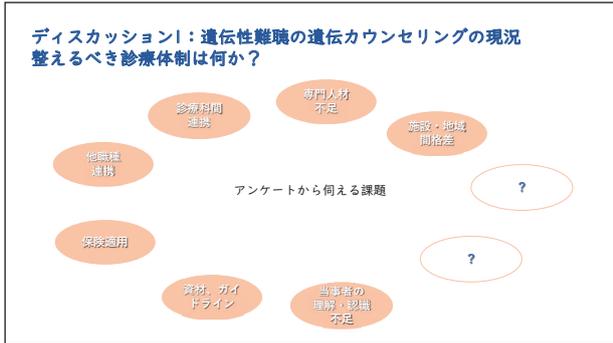
ディスカッション1: 遺伝性難聴の遺伝カウンセリングの現状 整えるべき診療体制は何か?

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  
資料不足: カウンセリングで導入しやすい資料やプログラム

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

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	遺伝性難聴の診療の手引き 2016年版
1 GJB2遺伝子	1 GJB2遺伝子
2 SLC26A4遺伝子	2 SLC26A4遺伝子
3 ミトコンドリア遺伝子1555 A>G	3 CDH23遺伝子
4 ミトコンドリア遺伝子3243 A>G	4 OTOF遺伝子
5 CDH23遺伝子	5 ミトコンドリア遺伝子
6 KCNQ4遺伝子	6 KCNQ4遺伝子
7TECTA遺伝子	7TECTA遺伝子
8 WFS1遺伝子	8 WFS1遺伝子
9 COCH遺伝子	9 COCH遺伝子
10 COCH3遺伝子	10 MYO7A遺伝子
11 MYO15A遺伝子	11 CRYM遺伝子
12 MYO6遺伝子	12 ACTG1遺伝子
13 TMPRSS3遺伝子	13 TMPRSS3遺伝子
14 ACTG1遺伝子	14 Usher症候群
15 CRYM遺伝子	15 Alport症候群
16 COL9A3遺伝子	16 EYA1遺伝子 (BOR症候群)
17 Usher症候群の原因遺伝子	17 NOG遺伝子
18 EYA1遺伝子	18 van der Hoeve症候群
19 NOG遺伝子	19 Wardenburg 症候群
	20 Treacher Collins症候群



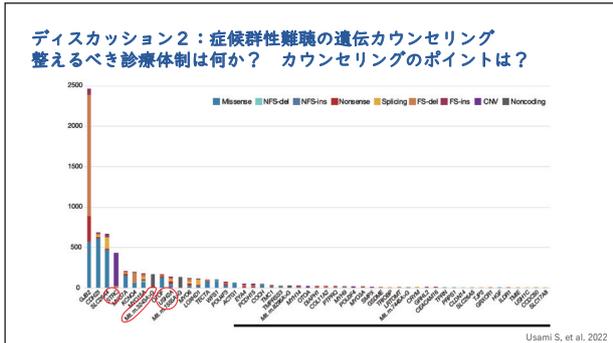
ディスカッション2: 症候群性難聴の遺伝カウンセリング 整えるべき診療体制は何か? カウンセリングのポイントは?

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



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、精子運動能に関与する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。

**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	MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G	USH2A, ADGRV1, WHRN	CLRN1 HARS

**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. m.3243A>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でもいれば、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。

**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**

**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ださい。



**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             | 4歳2ヶ月 弟            |
| NHSパス。              | NHSパス。             |
| 1歳半発語。              | 3歳ころより聞き返し多かった。    |
| 2歳頃より聞き返し多かった。      | 3歳6ヶ月 50dB程度の難聴の診断 |
| 3歳10ヶ月 難聴の診断、補聴器開始。 | 補聴器開始。             |
|                     | 徐々に難聴進行。           |
| 6歳9ヶ月 左人工内耳施行。      |                    |

**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？

**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)

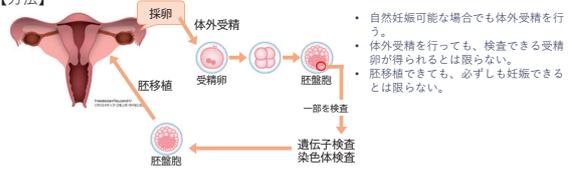
**PGT (preimplantation genetic testing)**

**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变化

**【方法】**



**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

**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遺伝学検査委員会  
 2017年9月現在承認された疾患  
 遺伝学検査 検査実施 臨床試験に際する審査委員会承認

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
	脚脛白質ジストロフィー
	Leigh脳症
	福山胞筋ジストロフィー
	脊髄性筋萎縮症
	Pelizaeus-Merzbacher
	先天性ミオチン(myotubular myopathy)
	骨形成不全症 II型
B.骨結合機障害疾患	
	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(高乳酸高ビルン血症)
	5,10-Methylenetetrahydrofolate reductase欠損症
	Lesch-Nyhan 症候群
	ムコ多糖症II型 Hunter症候群
	グルルタン尿症II型
D.血液免疫	
E.奇形症候群	
F.染色体異常	重篤な遺伝性疾患発症を出現する可能性のある染色体構造異常
G.その他	X連鎖性遺伝性水腫症

※適応疾患というわけではありません

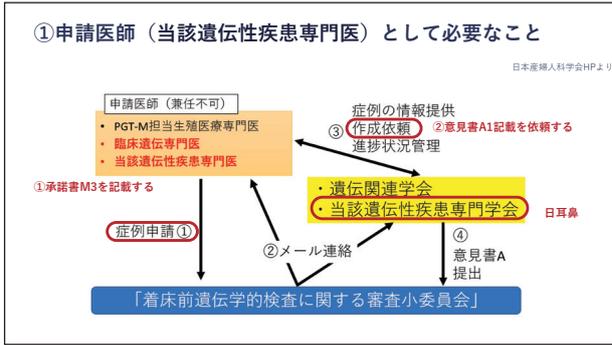
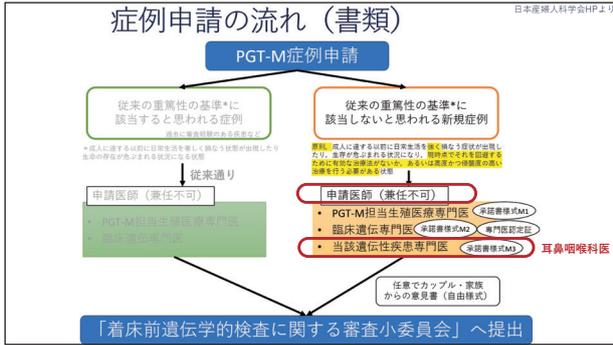
**PGT-M拡大に向けた動き(2021年8月～)**

- 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）に臨床遺伝WGが新設されています

**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・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**



### 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  
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著しく妨げる症状が出現したり、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、あるいは高度かつ複雑な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）

### 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 胎児者の主治医  
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の立場の医師

申請医師の遺伝性疾患名：（ ）  
クライアントとの関係（注）：（ ）  
（注）胎児者の主治医の診療を行っている主治医、もしくは、申請書の提出診断等を行った主治医であることが望ましいが、無い場合は、当該疾患を専門とする第三者の立場の医師からの関係も可。

疾患重篤性に関して審査対象となりうる理由：  
\*成人に達する以前に日常生活を著しく妨げる症状が出現しないが、日常生活を著しく妨げる症状が出現する疾患であること等の説明など）

臨床背景に関して審査対象となりうる理由：（ ）  
記載枠を延長し、  
詳細な意見を  
ご記載ください

### 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

#### 臨床A1, 遺伝A2とは？

従来重篤性の基準に該当しないとさ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 内科サブスペシャリティ領域(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）

### 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

従来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

（添付：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  
提出依頼書（ ）  
提出先：（ ）  
① 医学的評価：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  
② 医学的評価：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  
③ 医学的評価：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  
④ 医学的評価：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  
⑤ 医学的評価：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  
⑥ 医学的評価：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  
⑦ 医学的評価：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  
⑧ 医学的評価：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  
⑨ 医学的評価：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  
⑩ 医学的評価：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  
⑪ 医学的評価：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  
⑫ 医学的評価：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  
⑬ 医学的評価：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  
⑭ 医学的評価：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  
⑮ 医学的評価：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  
⑯ 医学的評価：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  
⑰ 医学的評価：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  
⑱ 医学的評価：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  
⑲ 医学的評価：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  
⑳ 医学的評価：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  
㉑ 医学的評価：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  
㉒ 医学的評価：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  
㉓ 医学的評価：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  
㉔ 医学的評価：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  
㉕ 医学的評価：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  
㉖ 医学的評価：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  
㉗ 医学的評価：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  
㉘ 医学的評価：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  
㉙ 医学的評価：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  
㉚ 医学的評価：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  
㉛ 医学的評価：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  
㉜ 医学的評価：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  
㉝ 医学的評価：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  
㉞ 医学的評価：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  
㉟ 医学的評価：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  
㊱ 医学的評価：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  
㊲ 医学的評価：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  
㊳ 医学的評価：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  
㊴ 医学的評価：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  
㊵ 医学的評価：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  
㊶ 医学的評価：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  
㊷ 医学的評価：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  
㊸ 医学的評価：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  
㊹ 医学的評価：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  
㊺ 医学的評価：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  
㊻ 医学的評価：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  
㊼ 医学的評価：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  
㊽ 医学的評価：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  
㊾ 医学的評価：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  
㊿ 医学的評価：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

### 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

#### 意見書A1/A2を提出後

「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)として投票

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

### 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

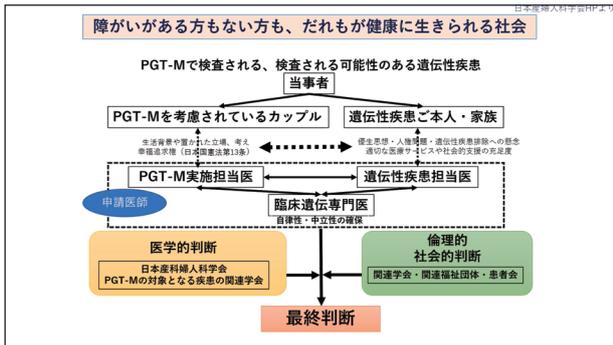
#### 意見書A1/A2を提出後

「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)として投票

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



### 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

日本産科婦人科学会HPより

- 「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.jpog.or.jp/activity/rinri/202203\_rinri\_kihon.pdf

# 第 21 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

全体会議／総合討論

【小杉】 それではワークショップ6題につきまして、1から順に発表していただき、それについて討論をしていきたいと思えます。ワークショップ1から3は私が担当し、後半の4から6は三宅先生にご担当いただきます。

それでは、まずワークショップ1。桑田先生、よろしくお願いいたします。

### ■ワークショップ1「MGPTと遺伝性腫瘍診療」

リーダー：桑田 健（国立がん研究センター東病院）

増田 健太（慶応義塾大学医学部）

【桑田】 遺伝性腫瘍原因遺伝子のうち、日本で承認されているのはわずか7遺伝子。世界標準がマルチジーンパネルになっており、これを日本に導入する際に予想される課題への対応がワークショップ1の内容。

サブグループに分かれ、1) 検査パネル、2) 実施体制（医療者側の課題）、3) 国民に対する啓発を含めた社会体制の3つの議題を中心にディスカッションいただいた。

まず検査パネルについて。事前アンケート結果から、回答いただいた施設に関しては、実際に自費診療でMGPTの利用経験はかなり高い。研究での実施も50%程度ある。ただ一方で、実施のほとんどは自費検査、実施件数0と回答した施設も5施設あるように、必ずしも広く一般のがん患者・血縁者に届いてはいない。一方、研究で年間100近い検査を行っている施設も複数ある。保険診療としてのMGPTの対象としてがん患者は揺るぎないが、さらに一定の条件がつくるか、もしくは全て（のがん患者）となるか、血縁者も入れるかがディスカッションになる。

対象遺伝子に関しては、多くが国内外のガイドラインに掲載される遺伝子となっている。パネルに掲載される遺伝子数としては、大体50前後が適切と考えられているところだと思う。これらの情報をもとに、当該サブグループでは、MGPTの対象がどこになるのか、がん患者の中で一部条件を付けるか、血縁者を含めるか、についてディスカッションいただいた。MGPT対象遺伝子についても2つ目のアジェンダにあげていただいたが、主に対象者の部分に議論が集中したようである。

対象者に関しては臨床的エビデンスが必要で、かつ一定の条件を満たすということが、大多数の意見になった。併せて血縁者への適応も考慮する必要があるという意見であった。一方、対象遺伝子に関しては、ディスカッション自体がまだ不十分であるが、今後、学会等が発出するガイドライン等に盛り込む、もしくはそこでディスカッションしていく必要があるとの意見が出ている。

「遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子に対する」については「国もしくは厚生省に対し、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て、臨床マネジメントが可能な遺伝子を用いたMGPTを、保険診療下で実施することが必要である」ことを提言する。併せて「血縁者に関しても、シングルサイト解析によるバリエーション保有者診断の

適用が必要」と考えている。

2つ目、医療側での実施体制に関して。事前アンケート「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？」に対しては、遺伝子医療部門と答えた方が全員であった。「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？」に関しては、必要であると答えた方が半数であった。施設基準としては、遺伝担当部署が整備されている以外に、遺伝性腫瘍についてがん相談体制がある、サーベイランス・予防的手術実施体制がある、そして血縁者への対応ができるということが過半数であった。現在不足している点に関しては、さまざまな意見があったが、大きくまとめると人的リソースの問題、サーベイランス体制、それから診療科間もしくは他施設との連携に集約されると考える。これらを踏まえ当該サブグループではアジェンダとして実施担当部署がどこになるか、エキスパートパネルが必要か、そして今不足しているものは、というところで議論いただいた。

まず施設基準として、遺伝担当部門が確立されている必要があるということが必要、かつ診療担当医が MGPT を含めて遺伝に対して理解が十分であるということも必要であるとの結論となった。あわせて看護師を含めたメディカルの体制整備、また事務部門にも、遺伝に関する用語や実施内容をしっかり理解できる方が必要ということが、ディスカッションポイントとして挙げられた。

実際に何をすべきかに関しては、当然人材育成、そして教育があげられた。一方で施設内診療科間での連携、そして地域・病院間での連携があがった。さらには検診センター設置も一案との意見があった。エキスパートパネルの必要性に関しては、大多数が恐らく必要だろうとの意見であった。一方でこれによる負担増に対する懸念も出された。最終的に一定の条件を付けるような形でのエキスパートパネルが必要になるのではないかと考えているが、詳細は今後の検討課題と考える。

遺伝性腫瘍 MGPT の実施体制に関しては、まず学会に対して「遺伝性腫瘍 MGPT の実施施設に必要な条件を作成する必要がある」と提言する。それから自治体、もしくは医療機関に対して、「遺伝性腫瘍に関する医療機関連携体制の構築が必要」であると提言する。さらに、提言先としては国と考えているが、「検査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、エキスパートパネルを行う」ことを、提言する。

なおエキスパートパネルに対しては、医療機関にかなりの負担がかかる可能性があり、その部分の配慮も必要という意見も出たことも追加する。

3つ目の課題は、遺伝性腫瘍 MGPT に関する社会体制について。この部分に関しては、他のサブグループとのディスカッションとも重複するところがある。事前アンケートに関して、MGPT が導入されるに当たって社会に広く認知されるには、国民への啓発は当然ながら、医療者に対してもまだまだ十分理解されていないところがあり、医療者への遺伝性腫瘍に関する啓発、そして教育が必要であるとしめされた。あわせて MGPT を導入するに当たってそのエビデンスも必要との意見であった。

有用性を高めるためには何が必要か、に関して、理解・知識の向上に加えて、保険診療化、サー

バイランス・リスク低減手術に対する体制整備、そして国民の理解等が必要という意見が半数の施設から出された。

最終的に必要な内容については自由記載で回答いただいております、当該グループのアジェンダとしては、MGPT 検査の臨床的有用性に関するエビデンス、MGPT 検査をがん患者に啓発していく上で必要な医療体制、そして国民に啓発していく上で必要な体制についてディスカッションいただきました。

まず臨床的有用性に関して、現在日本におけるリアルワールドデータがないことは問題で、データベースの構築が必要とされた。データベースの内容に関してはさらなるディスカッションが必要、JOHBOC、C-CAT 等のデータベースを参照することが提案された。海外との比較、および費用対効果に関しても、日本でのエビデンスが限られており、未発症への介入について評価する必要がある。この点で検診センターの活用や疫学的なポピュレーションリスクスクリーニングの算出が必要という意見が出た。

リスク低減、コンパニオン診断での医療介入へのエビデンスに関しても、エビデンスがない。施設アンケート等で実態を明らかにすることでエビデンスが得られるかもしれない。また患者への心理的支援、満足度などに対する配慮も必要との意見である。

医療機関に啓発をしていく上で必要な医療体制については、これまでのディスカッションと同じく、人材育成、ゲノム医療実施体制の活用があがった。施設間の連携として結果の解釈が適切にできるシステムとして、岡山大学、九州で行われている地域連携紹介があった。都道府県レベルを含めて、近隣の施設でのサーベイランス実施体制も必要との意見が上がっている。

国民への啓発に関しては、幅広い世代への啓発活動が必要。小学校のがん教育の中に、遺伝に対しての情報をインプットしていくことも必要ではないかという提案もでた。法整備に関して、策定されているゲノム推進法案を具体的に活用していく必要がある、それからパネル自体に関しても薬機法に準じたような構築が必要との意見があった。

遺伝性腫瘍 MGPT に関する社会体制に対する提言として、国に対しては、「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とするとともに、リアルワールドデータを取っていくための登録データベースが必要」となる。医療機関もしくは自治体に対して、「多施設における検討体制など施設間連携の構築」を提言する。「多職種において MGPT の認知度を向上させるなどの取り組みを行う必要」もある。社会に対しては、「学校教育の段階から幅広い世代を対象に啓発を行うこと、自治体の補助・助成を活用して予防医療への費用負担を減らす取り組みが必要である」と提言する。検査企業に対して、「薬機法に基づく検査要件をクリアできるような取り組みが必要」と提言する。ゲノム推進法に基づき、「検査が適切な形で運用できるための、リテラシーの向上も必要」である。

以上になります。

**【小杉】** 桑田先生、ご報告ありがとうございました。それではディスカッションに移りたいと思います。今のご報告につきまして、何かご意見やご質問等ございませんでしょうか。

高田先生、どうぞ。

【高田】北里大学の高田です。ご発表ありがとうございます。ぜひご考慮というか、ご検討いただきたいことが一つあります。CRRM はご承知のように可能ですが、「一つがんがあれば」という変な枕詞が付きます。その場合には RRSO もできるということですが、やはり遺伝子診断をして、未発症者の場合でも、アンジェリーナ・ジョリーのように RRM、RRSO、これらが保険診療の対象になっていかないといけない時代になっていると思う。それもぜひ報告書の中に盛り込んでいただきたい。

【桑田】遺伝性腫瘍診療ということになっていますので、入れることは可能だと思います。先生がおっしゃっているのは、未発症血縁者ですね。

【高田】血縁者の遺伝子診断がすでにされていて、予防的切除を希望する場合などです。それから血縁者で遺伝子診断を希望される場合、未発症者も保険適用にすべきということで、前進していただけたらと思う次第です。

【桑田】JOHBOC は HBOC の遺伝子診断名としようとしていると伺っていますので、いわゆるがんのリスクに応じた個別化医療を進める、その中に予防的切除も含めた対応を保険診療化する必要がある、そのような感じでよろしいでしょうか。

【高田】HBOC の症候群という病名は ICD で日本の保険診療の中にも入れることは数年前に成功しているので、そこはもう済んでいる。要は、全くがんが存在しない人を患者さんとは呼ばないというのが、厚労省の非常に高いハードルになっている。そこについては CRRM でやっと穴を開けたところなので、さらに（がんは）発症してないけれども遺伝子で高頻度のがんを発症する人の予防的切除を保険適用にすることについて、希望があった場合はできるようにすることが大事じゃないかなと思う。そこが変わると遺伝医療がちゃんと広がっていくのかなと思います。法律もそれを医療として認めるということで進んでいるので、先生方の後押しにはなると思う。報告書の中の文言にも入れていく時代になっているのかなと思ったので、発言させていただきました。

【小杉】私の方から一つ。遺伝性腫瘍の MGPT 検査の保険診療化というところが一番重要なポイントで、そこが解決すれば、他のものもかなり解決する部分はあるのかなと思います。そこにいくための、保険診療化のためのアプローチとして、どう考えられているのか、ということです。難病の方で、指定難病になれば難病法の方で遺伝学的検査を行う場合には、保険適用に容易になりますが、遺伝性腫瘍ということで、指定難病にはまず入らない。

いわゆる IVD で薬事承認を目指すというのが一つの戦略ではあるとは思いますが、逆に IVD にしてしまうとそう簡単に改変できない。アメリカ等では全部 LDT として行われているというのが現状ですが、その辺のストラテジーというか、どういうあれで保険償還の方向へ目指されようとしているのかについて、ちょっと教えてください。

【桑田】施設ごとに恐らくいろいろな、さまざまな取り組みをされていると思いますが、自施設

で検査まで行っている施設はほとんどない。実際には4施設しかなくて、しかも一つは第三者認定も取らずに行っていた。日本はそもそもLDTの取り組みがかなり海外より遅れている。なので、遺伝も当面は少なくとも薬機法を通すようなIVDの形でいかないと、難しいのではないかというのが、個人的な意見になります。

保険診療化に関してはIVD化された機器があって初めて土俵に上げてくれる印象で、ない限りはそもそもディスカッションにはならないということのようです。まずIVD化で土俵に上げて、あとは数十の遺伝子が載っているものに対して、どのぐらいの点数を付けてくれるかが次の論点になるかと思います。当然のことながら、臨床的有用性を問われてくるかと思うので、その部分は、学会等が示すガイドライン等を参照してというところで、後ろ盾をもちながらいくのが一番よいのかなと、個人的には考えております。

**【小杉】** ありがとうございます。遺伝学的検査のマルチパネルとしては、先生方もご存じだと思いますが、今年初めてIRDの遺伝性網膜疾患のパネルがPMDAで承認されて保険償還されました。多分そこでのプロセスというのは、今後役に立つのかなと思っております。よろしくお願いします。

**【桑田】** 一疾患に対してのマルチジーンというのと、複数疾患に対するマルチジーンではまたちょっと違うかなというところも少しございますので、またご指導よろしくお願いいたします。

**【小杉】** そうですね。それをだからどういうふうに病名を付けて、そのマルチジーンをやるのかというのは、確かに難しい問題はあるかもしれない。

Q&Aの方が出ていますので、桑田先生、Q&Aをちょっと見ていただけますか。

**【桑田】** はい。中島先生から。「診療報酬への要望についてディスカッションがありました。ここでお聞きしてよいか分かりませんが診療報酬を付けることが、遺伝の医療の標準化に必要なかと考えております。遠隔遺伝カウンセリング加算は難病中心に、また遺伝性腫瘍カウンセリング加算はがんゲノムに対して付随して認められております。がん領域において、遺伝カウンセリング加算の適用が広がる動きや働き掛け、見通し等についてどなたかご存じであれば教えてください」とのことです。自分もこれはぜひと思っておりますが、どなたかこの辺の進捗をご存じの方がおりましたら、よろしくお願いいたします。

**【平沢】** よろしいでしょうか。平沢です。先ほどの薬機法の件と二つ合わせてお話しさせていただきたいと思います。

20日に、今週月曜日に医療技術評価分科会が開催されまして、まず先ほどの多遺伝子パネル検査も、これは人類遺伝学会の方から出していたのですが、使用する医薬品、医療機器等の承認が確認できないということで、却下になっています。ですので、令和6年度診療報酬改定では絶望的です。先ほどの話にありましたように、薬機法の承認がないとがんの場合は無理。具体的に言うと、プログラム医療機器という形になります。ですので、これはわれわれだけではなくて、

診断薬メーカーに頑張ってもらわないといけないということになります。

一方で、中島先生がコメントされていましたが、遠隔遺伝カウンセリングが難病限定だったので、今回難病限定の解除ということで申し込みました。これについては、回答は評価の対象となるものということで、期待しているところであります。

【小杉】平沢先生、ありがとうございました。その他、何かご質問等ございましたでしょうか。それでは、ワークショップ1を終わります。桑田先生、増田先生、ありがとうございました。

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

### 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	BRCA1, BRCA2	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、肺癌	1/300 - 1/400
リンパ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸癌、子宮内腺癌、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	NF1	神経線維腫、乳癌	1/3,000
リファメニ症候群	TP53	骨・軟部肉腫、乳癌、脳腫瘍、造血系腫瘍、副腎癌、血液腫瘍	(1/4,000)
結節性硬化症	TSC1, TSC2	リンパ管腫瘍、血管筋腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	1/5,800
家族性大腸腺癌	APC	大腸癌、甲状腺癌、テストド	1/17,400
ポイジーガー症候群	STK11	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸部腺癌、肺癌	1/25,000 - 280,000
多発性内分泌腫瘍 2型	RET	甲状腺癌、副甲状腺腺腫、褐色細胞腫	1/30,000
ファンヘルムリンド病	VHL	腎癌、血管腫 (小脳、脊髄、網膜)、褐色細胞腫	1/36,000
多発性内分泌腫瘍 1型	MEN1	膵臓管内分泌腫瘍、胸腺管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	RB1	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000
カフン症候群	PTEN	乳癌、子宮内腺癌、胃癌、甲状腺癌、消化管過誤腫	1/200,000
遺伝性びまん性腎癌	CDH1	胃癌、乳癌 (小葉癌)	-

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

### 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	BRCA1, BRCA2	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、肺癌	1/300 - 1/400
リンパ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM	大腸癌、子宮内腺癌、胃癌、小腸癌、卵巣癌、尿路上皮系癌	1/300 - 1/400
結節性硬化症	TSC1, TSC2	リンパ管腫瘍、血管筋腫、上衣下巨細胞性星細胞腫	1/5,800
家族性大腸腺癌	APC	大腸癌、甲状腺癌、テストド	1/17,400
ポイジーガー症候群	STK11	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸部腺癌、肺癌	1/25,000 - 280,000
多発性内分泌腫瘍 2型	RET	甲状腺癌、副甲状腺腺腫、褐色細胞腫	1/30,000
ファンヘルムリンド病	VHL	腎癌、血管腫 (小脳、脊髄、網膜)、褐色細胞腫	1/36,000
多発性内分泌腫瘍 1型	MEN1	膵臓管内分泌腫瘍、胸腺管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	RB1	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000
カフン症候群	PTEN	乳癌、子宮内腺癌、胃癌、甲状腺癌、消化管過誤腫	1/200,000
遺伝性びまん性腎癌	CDH1	胃癌、乳癌 (小葉癌)	-

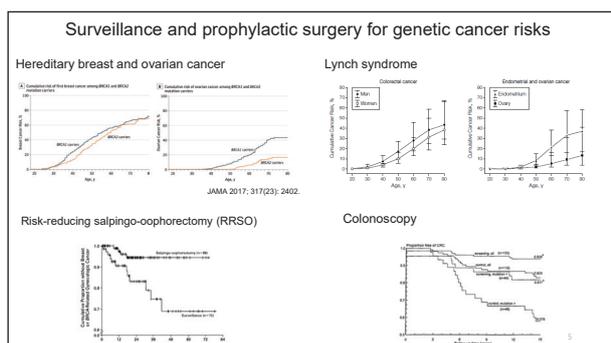
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301295/

### 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

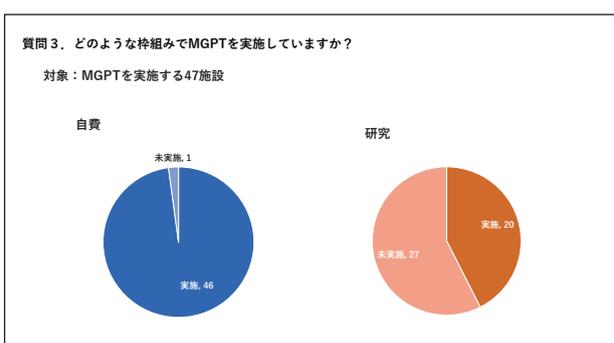


### WS1 サブグループ

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

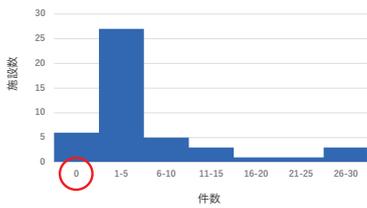
### サブグループA

遺伝性腫瘍MGPTの検査適応、対象遺伝子



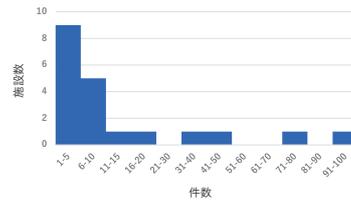
質問4. 自費診療での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数を教えてください。

対象：自費検査を行う46施設

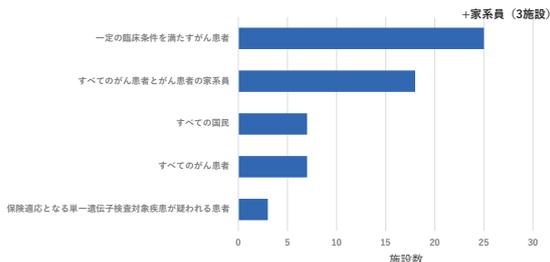


質問5. 研究での遺伝性腫瘍に対するMGPTの年間実施件数を教えてください。

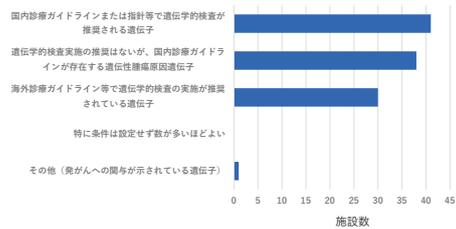
対象：研究検査を行う19施設



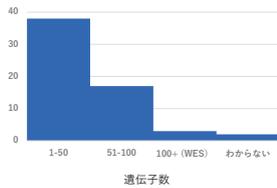
質問9. 第4期がん対策推進基本計画の全体目標である「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す」の観点から、保険診療における遺伝性腫瘍MGPTの適応となる対象はどの範囲だと考えますか？



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）



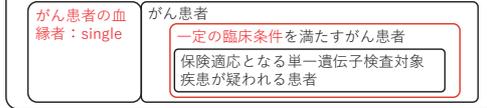
質問12. 保険診療として遺伝性腫瘍MGPTが実施される場合、どのくらいの対象遺伝子数を搭載するMGPTパネルが適切だと思いますか？



## 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

## 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？



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？

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  
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選びたいのが重要
- 現在進めているMGPTガイドラインが基準となるわけではない。
- 小形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良いのではない。
- 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

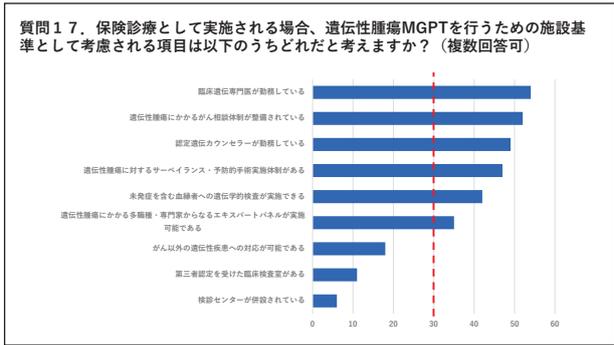
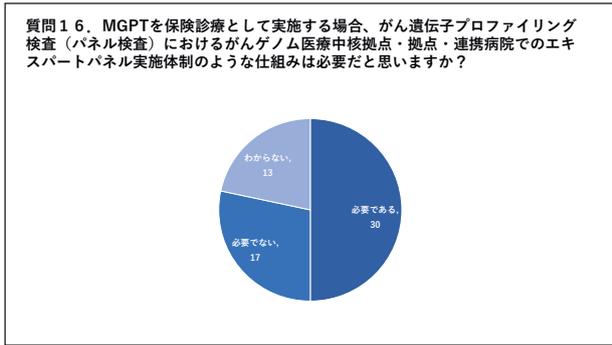
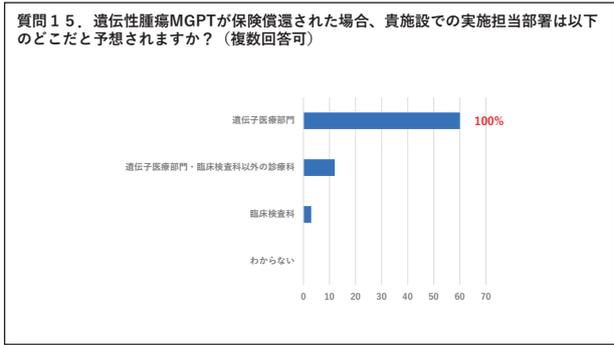
## 提言

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

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ーション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。

サブグループB  
遺伝性腫瘍MGPTの実施体制



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てい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

**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？

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

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

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

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のご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(-)のときのまた他の遺伝性の可能性もあるところへの理解がなかなかつながらない

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

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やリアント解釈の難しい症例を検討しコンセンサスを得る
  - ・ 日本人リアントのため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

サブグループB. 遺伝性腫瘍MGPTの実施体制に関する提言

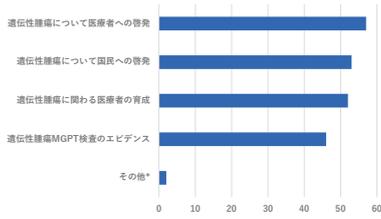
遺伝性腫瘍MGPTは、特定のがんリスク評価にもとづく血縁者までを含めた健康管理を可能とし、さらにがん患者は個別化医療に有用な情報を得られる可能性がある。

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) 国へ：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なり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。

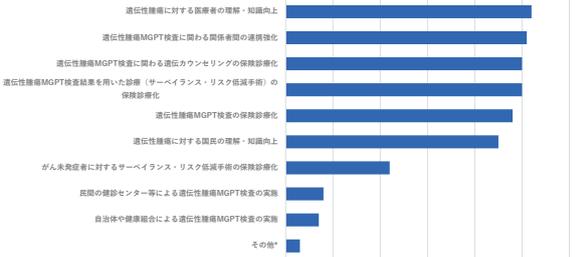
サブグループC  
遺伝性腫瘍MGPTに関する社会体制

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、遺伝性腫瘍専門の併設、認定遺伝カウンセラーの雇用、窓口としての遺伝科（医師）の専任等積極的実施

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）



\*遺伝性腫瘍MGPT検査の真の向上、根本的治療の開発、遺伝子（診断）の厚労省規制診療化、国民のがん意識、患者サポート団体、CCGC、CGMC、GMRGの活用

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とも良い法制度、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

【Agenda】

第21回全国遺伝性腫瘍診療学会  
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に必要なものは？
  - ①検査実績、病的/リアントや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（CCGC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

第21回全国遺伝性腫瘍診療学会  
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に必要なものは？
  - ディスカッションポイント
  - ①検査実績、病的/リアントや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がない
    - ・保険診療化に向けては→費用対効果（血縁者の場合、DBが必要）
    - ・データベースの構築が必要
      - JOHBOC：乳がん学会の前期研究で始まった 臓器横断的は難しい（BRCAのみが対象）
      - C-CAT：C-CAT版の面が生じたようなDBの構築が必要
        - ・ 検診診療と登録は異なる→同一ポッド手術は全所登録
        - ・ がん生体検査を併せて継続していくが、公費は資金を使用しない継続が困難
        - ・ がんゲノム中核拠点病院等のしめ約ができる可能性
        - ・ がん登録は研究ベースのものが入れない、まずは探索的なDBが必要だがデータの偏用性にバツキのリスクはある。
        - ・ 何段階かで作成していくのか？（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の項目が増える必要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
        - GFに対応する必要があるので、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
    - ・米国は担保が介入
    - ・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アウトプットが重要

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も得られる
  - CDxで認められていないような治療へのニーズは出ている
- 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、良民性などの背景
  - ・CC体制が十分でない、保険診療でない背景から、「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、CC体制が重要
  - GFの支援体制が構築されていけば、MGPTの支援も考えられる

第21回全国遺伝性腫瘍診療学会  
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

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（CCGC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：職員認知アンケートを実施 知識のあるスタッフが少ない
    - ・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少ないスタッフ
    - ・結果の解釈が適切でできるスタッフの確保が必要
      - 遺伝性腫瘍エキスパートパネル（岡山大学ホースト研究）
      - 九州家族性腫瘍ネットワーク：この施設でいい検査が可能が情報公開している
    - ・近隣の施設でサーベイランスが可能になることが必要
      - 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）
    - ・遺伝カウンセリングの開催（施設間、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を受けられる
    - ・血縁者診断を保険にしてほしい、HBOC、リン症候群、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。

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
  - ・小中学校がん教育：スライドランプレート（環境因子が主）があるためそこに「遺伝子」を入れている
  - ・中学校、高校：自分の健康があることに気づいてくれる 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どう影響）を説明できる体制が必要。
  - ・資料の作成
  - ・情報にアクセスできる機会
  - ・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のコアプティビリティ
- 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
  - ・企業に対しては家系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

第21回全国遺伝性腫瘍診療学会  
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

- 【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
- ・多施設による検診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リテラシーの向上が必要である。

## ■ワークショップ2「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」

リーダー：竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院）

大場 大樹（埼玉県立小児医療センター）

【小杉】 それではワークショップ2に移りたいと思います。ワークショップ2は、移行期医療に関する問題で「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」ということで、コーディネーターは竹内先生と大場先生にお願いしております。よろしくお願いいたします。

【竹内】 よろしく申し上げます。ご紹介いただきましてありがとうございます。慈恵医大の竹内でございます。この度、こういったテーマを与えていただきまして、本当にありがとうございます。では早速、ご紹介をさせていただきます。

まず初めに、本ワークショップの背景と目的です。移行期医療については既にさまざまな検討がなされていますが、いわゆる受け手となるような成人診療科からの発言は少ないです。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絞り、事前アンケートの項目を作成いたしました。

まずワークショップでのグループワークに入る前に、移行期医療の実態調査について、参加の先生方にご紹介をさせていただきました。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の結果では、全国に7カ所ある各移行期医療支援センターで共通して、移行しやすい疾患群として内分泌疾患、慢性腎疾患が挙げられています。これに対して染色体疾患、遺伝性疾患、神経・筋疾患というのは、移行が困難な疾患として挙げられています。この理由としては、合併症が多岐にわたり、成人診療科の受け入れ体制に課題があることが挙げられていました。以上をふまえて、今回の事前アンケートの項目を作成しました。Down症候群、それから22q11.2欠失症候群を対象を絞り、回答者のご自身の施設での診療の現状、診療ガイドラインの認知度、移行期医療における困難、移行先として適している施設や、移行期医療に遺伝診療部門の関わりが必要なのかどうかということについて、アンケートを行わせていただきました。そして、染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるに当たり必要なものは何か、ということを質問しました。

では、事前アンケートの結果を紹介させていただきます。47の施設から回答をいただき、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」施設が46という結果でした。遺伝医療を行う独立した診療科・部門では、6割の施設が兼任スタッフのみという結果で、専任および兼任というのが4割ぐらい、専任スタッフのみは非常に少ないという結果でした。

次に各施設でのDown症候群の診療について質問しました。ほとんどの施設で新生児期・小児期の診断と、小児科診療・フォローアップを行っていましたが、移行期医療を行っている施設は4割程度という結果でした。小児科の診療・フォローアップと移行期医療を行っている施設に

対して、移行期医療について困難を感じたことがあるかを伺ったところ、「移行先が見つからない」という回答が約3分の2を占めました。「Down症候群の移行期医療に遺伝診療部門の関わりが必要とされますか」という質問に対しては、「そう思う」、「ややそう思う」と回答した施設が6割という結果でした。そして、「そう思う」、「ややそう思う」と回答した施設に遺伝診療部門の役割として何が挙げられるかを伺ったところ、一番多い回答は「移行計画の確認とモニタリング」でした。

続いて22q11.2欠失症候群についても、ほぼ同じ内容で質問しています。22q11.2欠失症候群の診療については、新生児期・小児期の診断、診療とフォローアップを行っている施設は、Down症候群よりも少ない数にとどまっており、移行期医療に関しては約25%の施設が関わっていると回答しました。そしてこの小児科の診療・フォローアップ、移行期医療を行っている施設に対して、22q11.2欠失症候群の移行期医療についての困難について質問したところ、Down症候群と同様に「移行先が見つからない」が一番多い回答という結果でした。「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されますか」という質問に対しては、「ややそう思う」、「そう思う」と回答した施設が64%となり、Down症候群よりも多い数字となっています。そして、「そう思う」、「ややそう思う」と回答した施設に対して、「22q11.2欠失症候群の移行期医療における遺伝診療部門の具体的な役割としては何でしょうか」と質問したところ、「移行計画の作成」、それから「移行計画の確認とモニタリング」などが、役割として挙げられていました。

最後に、「染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるに当たり、必要なものは何でしょうか」という質問を行いました。この質問への回答の選択肢はこちらから用意したもので、複数回答を選択していただきました。結果としては、ほぼ満遍なく様々なことが必要、という結果でしたが、一番多い回答は、「小児科と成人診療科の併診体制」でした。

ワークショップのグループワークの開始にあたり、参加の方にはまずこの事前アンケートの結果をご覧くださいました。そしてその後のグループディスカッションでは、グループA、Bの先生方はDown症候群、C、Dの先生方は22q11.2欠失症候群についてご検討いただき、すべてのグループで同じテーマについてのディスカッションを行っていただきました。事前アンケートでは、それぞれの疾患で約6割の方が「移行期医療において遺伝診療部門の関わりが必要」と回答していたにも関わらず、実際の遺伝診療部門の移行期医療への関わりというのは4割以下、22q11.2欠失症候群では約25%程度にとどまっており、理想と現実とのギャップがあります。この理由はどこにあるのかを1番目のテーマとして、「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か」を検討していただきました。また2番目のテーマとして、「②染色体疾患の移行期医療を円滑に進めるに当たり、最も必要とされるものは何か」ということをディスカッションしていただきました。

では、それぞれのグループからご発表いただいた内容を提示させていただきます。AグループはDown症候群をご担当いただき、全体を通して「染色体疾患（Down症候群）を『多岐にわたる臨床所見』ではなく、(Down)『症候群』として移行する必要がある」という提言をいただきました。移行期医療とは併診医療であり、その中には小児科と成人診療科、総合病院と近隣の

かかりつけの併診、さまざまな形の併診が含まれます。併診医療にはハブとなる診療科・部署が必ず必要になるため、ハブとなる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べきです。そしてその上で、継続可能な医療システムを構築していく。移行期医療においても、医療のゴールを明確にしていくことが重要で、小児科と成人診療科では、治療のゴール（アウトカム）に関する考え方が異なることへの理解が必要となります。そして移行期医療の目的は、診療科や医療提供体制、医療資源の移行ではなく、患者さんの生活を支えることです。患者さんの社会面の基盤を支えるために、社会資源の利用のための適切な支援やリソースの提示が求められます。地域医療格差への対応が必要で、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、医療の均てん化のためのヘルスリテラシーの向上に加えて、心理サポートシステムなどが必要という結論でした。

グループBもDown症候群についてディスカッションしていただきました。グループBでは、「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か」については、「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」という結論でした。遺伝診療部門の中で、保険診療として疾患の定期フォローを行っている施設もあれば、主に遺伝カウンセリング・遺伝学的検査などを目的としていて、疾患の定期フォローはそれぞれの診療科の担当医が行っている施設もあります。移行支援のチームは遺伝診療部門とは独立すべきで、各診療科との連携を取り、積極的に遺伝診療部門も関わる方が良い、とのご意見でした。ただしその中で、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、とのご意見をいただきました。Down症候群において、「②移行期医療を円滑に進めるために最も必要とされるものは何か」という質問に対しては、診療報酬への反映が挙げられていました。具体的に移行期医療に関する何に対して診療報酬を付けてほしいというところまでは議論が進みませんでした。診療報酬への反映は重要です。それから地域連携、そして医療資源以外のリソースの提供、そういったものが必要とされる、という意見でした。医療資源以外のリソースには、小児期から成人期まで切れ間ない継続的な支援の中に、遺伝診療部門の役割がある、とのご意見を頂きました。次に22q11.2欠失症候群について、大場先生からご紹介いただきます。

**【大場】** 22q11.2欠失症候群の方は、大場から報告させていただきます。まず1番目のテーマである、「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か」については、C、Dのグループ共通して「22q11.2欠失症候群の認知度が非常に低い」という意見が挙げられていました。Down症候群に比べ認知度が低いということもありますが、診療経験自体が無い施設や医師も多いのではないかとのご意見が出ていました。その上で、グループCで挙げた最も必要なことは、「的確な情報提供をどのように行うか」ということでした。患者・家族に対する具体的な情報提供として、患者会などを通じて移行期医療の重要性を早期に情報提供すること、これは患者本人やご家族の理解につながります。あとは、基礎疾患に関連した合併症について診療可能な医師や施設の情報収集を遺伝診療部門が行い、相談を受けた際に適切なご案内ができるようにしておくという案が出ていました。こちらは、スムーズな移行支援へつながると思います。一方、医療従事者に対する、情報提供も必要という意見が挙がってしまっていて、プ

ライマリケア医、ホームドクター、あとは二次医療機関になるような成人診療科との情報共有が、疾患理解の促進と何か対応が必要な際の基盤になるとの意見が出ていました。それ以外に、メディカルソーシャルワーカー（MSW）を遺伝診療部門へ配属し、医療以外の情報へのアクセスをしやすいとするという案があり、これは Down 症候群の移行支援と重なる点です。他にも、人材育成が大事な要素として挙がっていました。移行支援、地域支援の人材を拡充していくためにも、人材育成が非常に重要ではないかとの意見です。ただし、具体的にこのような教育を計画していくというところまでは、議論が詰められませんでした。次に、「②移行期医療を円滑に進めるために最も必要とされるものは何か」については、「移行期医療における小児科・成人診療科の併診体制」になっています。その実現に向けてどのようにしていくかは、多職種が参加したサポートチームをつくることと患者情報の一元化、これは例えばクラウドなどを利用し電子カルテ情報を一元化して、様々な場所からアクセス可能な環境をつくるということが具体的に挙げられました。他の意見として、兼任体制の多い遺伝診療部門に専任・専従を拡充していく必要性が出ていました。それにより、移行期医療に注力できるという意見です。さらには、疾患専門外来の設置にもつながり、センター化された施設で専門診療を継続できます。情報提供の機会も意見として挙がっており、「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か」の内容と同様に、医療従事者のみならず患者、家族への情報提供も大事なことが挙げられていました。より具体的な提案として、「Rare Disease Day」のように、例えば 22q11.2 欠失症候群の日を決めて、年 1 回のその日に健康管理の一般的な情報であったり、医療従事者へ向けた情報提供をするといった機会を設けてもよいのではないかと意見が出ていました。

次に D グループです。「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か」は、内科と小児科それぞれの違いをしっかりと認識していく必要があるとの意見を挙げています。遺伝診療部門の関わりは、「ハブとなる診療科として関わっていく」「主にはならなくとも、いろいろな場所へのコーディネートをしていく」であり、患者・家族にとってこのような関わりが可能な場所があるというのは大事であるということでした。他に、「小児科・内科の併診期間をつくる」や、なかなか定期通院が困難な地域もあるため、「オンラインでの診療支援」という意見も具体的に挙がりました。「②移行期医療を円滑に進めるために最も必要とされるものは何か」については、1 つに絞ることはなかなか難しいということで、幾つか代表的な項目を挙げてくださいました。移行期医療に関わる支援部門の拡充という意味で、多くの診療科がしっかり集まれる・診療できる日をつくるという意見が挙がっています。そのためにも、ポストを拡充し、診療報酬にもつながるような環境整備を挙げています。スタッフに関しても、C グループと同様に看護や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>を含め多職種が必要ではないかという意見です。他に小児科・成人診療科の併診体制の必要性が挙がりました。それぞれの診療体制の違いというものをしっかり理解いただき、診療のイメージを患者さんやご家族に持ってもらう。小児診療側から成人診療側へ経験の共有、またその逆によりお互いの診療に関して理解を深めるということも挙げています。地域連携の重要性も意見として出ており、22q11.2 欠失症候群は認知度が低いということで、「診られない」「フォローは難しい」という意見もあるかとは思いますが、「診ていく」という積極的な関わりを進めていくために、医師会に働き掛けをするという取り組みが大事ではないかという案が出ていました。ファミリークリニックも重要であり、地域を支えてくださる先

生方との勉強会や情報共有のカンファレンスを計画していく必要があるだろうとのことでした。学会のバックアップも必要という意見が出ており、先に述べた勉強会などを含め、多方面での学会支援が必要ということでした。最後に挙がっていたのが、我々医療者側が 22q11.2 欠失症候群に対して持っている概念の統一です。例えば、22q11.2 欠失症候群では医療者を含め統合失調症に敏感になっていますが、実はそこまで頻度は高くないのではないかと、典型的な統合失調症の症状ではないのではないかとという意見もありました。やはり、様々な診療科と話をすり合わせていく、情報共有をしていくことが大事だということで、内科医と小児科医だけではなく、精神科医との協調も非常に重要なポイントだと挙げています。22q11.2 欠失症候群の内容は以上になります。

**【竹内】** 今回のアンケートでは、まず移行期医療に関する実態から調査を始めました。その結果、一口に遺伝診療部門といってもさまざまな診療体制、移行期医療へのさまざまな関わりがあることが分かり、さらに地域格差も非常に大きいことが分かりました。4つのグループから共通した幾つかのテーマを頂きましたので、提言として以下のようにまとめました。

〈提言〉

1. 遺伝診療部門は、染色体疾患のある方に対しての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果たす部門です。それには、施設内での多診療科連携とチームづくりとしてのハブ、病診連携、地域連携としてのハブ、そして小児の診療科と成人診療科との併診体制を築くためのハブ機能が含まれ、さらに疾患に対する啓発や情報提供などが含まれます。
2. そのためには、遺伝診療部門のマンパワーの拡充と、さらに多職種からなる診療体制の構築が望まれます。
3. 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、何らかの情報デバイス等を利用した医療ネットワークの整備等が望まれます。

ワークショップ2からは以上でございます。ありがとうございました。

**【小杉】** ご発表ありがとうございました。それでは質疑の方に移りたいと思います。何か今のご報告につきましてご質問等がございましたら、Q&A 等を使ってお願いいたします。いかがでしょうか。三宅先生、お願いします。

**【三宅】** 具体的に診療されている先生方の視点から頂いた意見で、クリニカルにすごく役に立つものだと思っております。それで、いわゆる遺伝診療科のない、あるいは遺伝診療部門のないところに、例えばこういったことをきちんと伝えるということも、むしろ遺伝診療部門ではこちらで連携できるので、それが逆にやっていないところにアプローチする、アウトリーチさせるところが重要ななと思いました。それで、ただ一つ気になった点として、遺伝診療部門にも得意・不得意が当然あって、私がおります日本医大でも得意・不得意な領域はあるのですが、逆に標榜診

療科ということになってくると、得意・不得意を言うてはいけないのではないのではないかと、ということになるので、そういったことも含めた上で、遺伝診療部門間でのさらなる連携もできると良いと思います。以上です。

**【竹内】** ありがとうございます。発表のスライドには出しませんでした、センター化や診療の集約化など、施設ごとに機能を持たせるとということも、意見としては出ていました。そのような体制が望ましいのか、それともやはり、均てん化ということが望ましいのかということも含めて、地域医療格差については今後の課題になっていくかと思います。ありがとうございます。

**【小杉】** 高田先生、どうぞ。

**【高田】** 両先生方、ありがとうございました。非常に今回、遺伝診療に絡んでの移行期医療、小児科ではもう長い間議論されてきていますが、遺伝診療という建て付けの中でこういう議論というのは、あまり多くはなかったと思っています。今回、明快に問題点と現状を分かりやすくまとめていただけたという点で、非常にエポックメイキングな、2年前の標榜科のときのような衝撃を受けまして、素晴らしいと思いました。ありがとうございました。それで、遺伝診療部門に小児科医の臨床遺伝専門医が関わっているかどうかはかなり大きいと、改めて客観的に理解させていただいたと思いました。

子ども病院のフォローアップ外来という形で、Down 症候群の子をずっと私も診るという経験ができていたのが、遺伝学的診断、それから診療の幅が広がって、それこそ遺伝性腫瘍だとか神経難病だとかあらゆる疾患を診るようになってくると、フォローアップの限界がだんだん近づいてくる。それから診療科によっては、病院によっても、小児科としての診療の年齢制限は15歳まで、昔は20歳までと言っていましたが、今は15歳と言われていて、それで病院からの圧力で、圧力は失礼かもしれませんが、年長の子どもを診ることができなくなる、そういったことも実際経験しています。ですので、それで移行を強制的に、お願いせざるを得ないような状況も生まれているので、今回それを打破ではないですが、解決するソリューションのヒントをたくさん頂いたような気がします。遺伝診療の中でも、移行期医療に対して強い、弱い、小児科医など様々な立場があり、内科の先生に対しての啓発が必要だということは、すごく前から感じています。実際、かつて小児病院に勤めているときに、内科の病院に患者さんを紹介したら、内科の医師から「染色体異常は根本的に治らないよね。何を診ればいいのか」というようなことを言われたと、泣きながら Down 症候群の親御さんがこちらに帰ってきておっしゃって、「先生、見捨てないで」なんて言われた経験があるので。

やはりそういった意味で、内科の先生方が総合診療として、いわゆるハブという、今日そのように表現されていましたが、本当に灯台のように全方面を照らす、そういう役割を担って、あなたは眼科と耳鼻科と整形に行きましょうね、と方向整理する。時には役所と喧嘩しても診断書を書いて勝つとか、そういったことを小児科の先生たちはよくやってきているわけですが、そういったことを内科の先生方にも担っていただけるように、病気を診るというよりは、治らないかもしれないけれども患者さん・家族の生活と、全体を、医療を見ていくという、そういった医

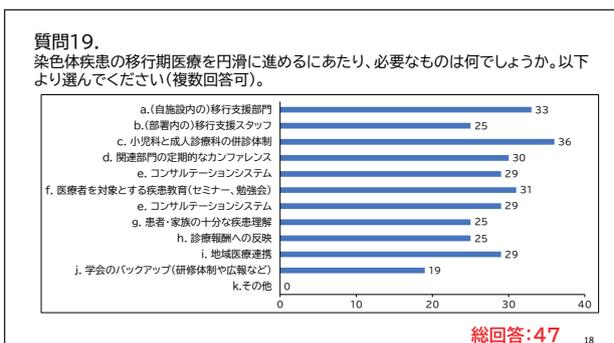
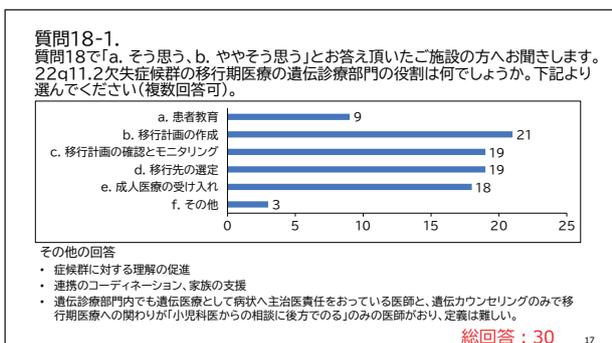
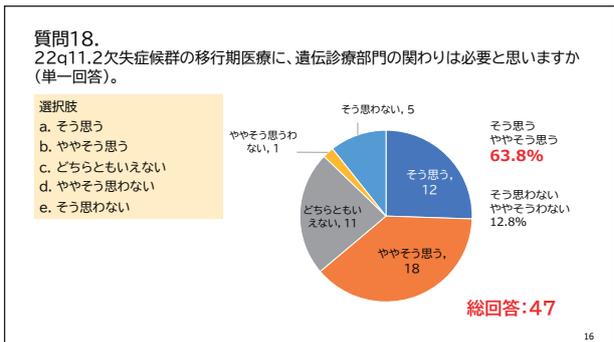
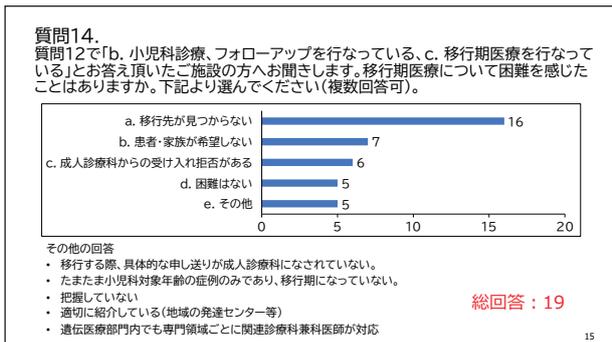
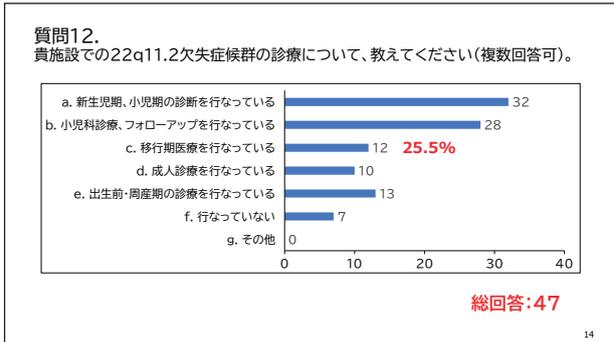
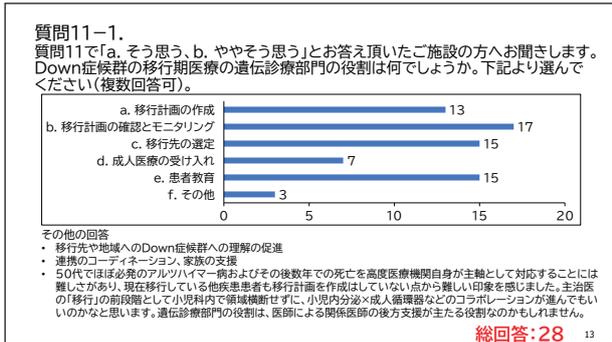
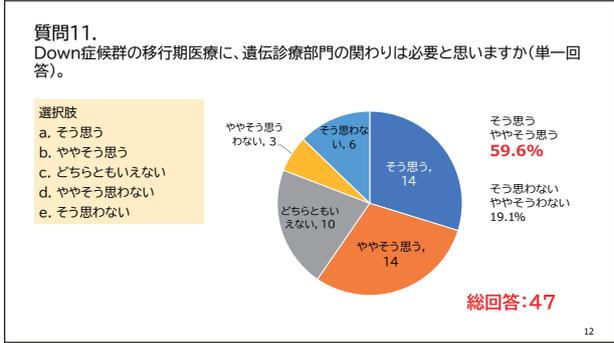
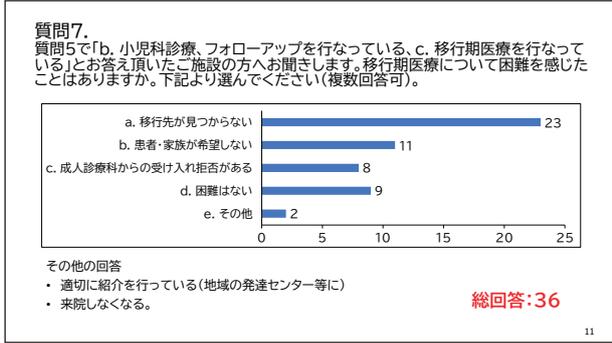
学管理もあるということをもっと広めていけると良いと思いました。多分、今日参加の遺伝診療部門でこういったフォローアップに関わっている先生方は、たくさんの示唆を頂いたと思うので、これはぜひ来年も続けてもらえたら良いと思う次第です。ありがとうございました。

【小杉】中山先生、どうぞ。

【中山】私はこのワークショップに入って様々なことを聞いて、グループの A から D まで非常に多様な意見が出て、非常に活発で、興味深く参加させていただきました。ありがとうございます。お昼に岡崎先生と厚生労働省の方が講演された標榜診療科のことがさっきから話題に出ていますけれども、本当にそれに直結するような情報ばかりです。だから、ぜひこれを岡崎先生と情報を共有したいと思います。厚生労働省に働きかけられるような情報が満載でした。ありがとうございました。以上です。

【小杉】それでは時間になりましたので、竹内先生、大場先生ありがとうございました。





**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。

**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-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

**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

**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

**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
    - 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
  - ✓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
  - ✓人材育成

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

**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

**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

- (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、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）
- (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)。
- 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。
  - 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。
  - 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
  - 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（サイコシス？）  
（精神科に行くともジョートランク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

**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果たす部門である
  - ・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

27

### ■ワークショップ3 「PGT-Mと遺伝医療」

リーダー：佐々木 愛子（国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター・産科）

真里谷 奨（札幌医科大学医学部産婦人科学講座 / 同附属病院遺伝子診療科）

【真里谷】札幌医科大学遺伝子診療科の真里谷と申します。この度は『PGT-Mと遺伝医療』と題しましたワークショップ3のリーダーを、国立成育医療研究センターの佐々木愛子先生とともに拝命いたしました。どうぞよろしくお願い申し上げます。

本ワークショップでは、まず事前アンケートをもとに前半セッションとして、PGT-Mを各施設どのように診療されているのかという実情について、データ収集をさせていただきました。今回アンケートをご回答いただいた施設のうち PGT-M の承認実施施設は 10 施設のみでありました。さらに 10 施設のうち、出検経験がある施設は 5 施設にとどまっております。また、第三者遺伝カウンセリングの実施施設につきましても、アンケート回答施設の中では 15 施設のみでありました。本結果については、やはり実施施設においては、第三者遺伝カウンセリングおよび出検施設においても、施設の偏りがあるのか、という解釈であります。

PGT-M の承認施設は、生殖補助医療の実施施設を多く含む大学病院主体とした施設となっております。本連絡会議の参加施設は 36 の認定施設中、22 施設となっております。したがって、連絡会議参加への参加 147 施設中の 22 施設のみが実施可能な検査ということであり、検査体制構築に際しては、引き続き遺伝子医療部門としての支援が必要になる領域であると考えられるかと思われます。

PGT-M の実施件数についてですが、実施歴のある 5 施設において内実を確認していきますと、20 件以上を出検している施設がある一方で、その下になってきますと 2～5 件の施設、もしくは 1 件のみという施設に分かれております。したがって、PGT-M の出検は現状ではハイボリュームセンターに集約されているということが明らかと思います。第三者遺伝カウンセリングについても同様に、多く実施している施設に集約されているようです。従いまして、各施設において遺伝カウンセリングの対応体制は十分に整っていますか、というアンケートも取らせていただきましたが、「整っている」という回答をされた御施設が、概ね半数でありました。整っている理由としましては、PGT-M の専門家が施設に在籍されていること、また、各診療科の専門医・臨床遺伝専門医との連携が可能であるということが、理由として示されておりました。一方で、不十分であるという回答を施設につきましても、対象となる疾患の患者はいるものの、主導できる生殖医療専門医の方がおられない、もしくは経験がなく実施できない、検査に対する知識が不足している、というようなコメントを頂いております。

これらの結果を踏まえて、『PGT-M の遺伝カウンセリング対応体制の均てん化』に際して課題はどういうところにあるのか、というところをディスカッションさせていただきました。やはり実施したことがない施設が多い、院内の体制が整っていない施設がまだ多数あるということで、本日のディスカッションでもコメントを頂戴しております。ただし、やはり単施設で遺伝カウンセリングと生殖補助医療を両方提供することのハードルはあるようです。例えば遺伝子医療部門

がそろっていても、胚生検を対応できる施設ではないとか、あるいは地域に ART の対応施設はたくさんあるけれど、遺伝カウンセリングは実施できない、そういった実情があるところがあります。したがって、生殖補助医療の実施施設などを含めて、単施設のみでなくて、地域レベルで連携を進めていくということが、検査希望者への対応という意味合いでは、より望ましいのではないかと考えられました。また、現状 PGT-M の対応能力については地域レベルでも格差がまだ大きく、PGT-M をそもそも出検ができない、という地域がまだ多く存在します。例えばそのような地域に対象となるクライアントがおられた場合ですが、遠方まで複数回の通院が発生する、ないしは長期宿泊や交通費等、金銭的や身体的な負担も大きいという状況になります。ですので、具体的には各都道府県、一つ以上の検査実施可能施設があることがやはり望ましいのかなということ、前提としてまずは遺伝カウンセリングに対応できる体制をつくっていくということが望ましいのかな、ということです。あとオンライン等による遠隔遺伝カウンセリング体制というのをしっかり強化して、色々な特殊な疾患の専門家はやはり全国津々浦々にいるわけではなく、特定の地域に限られるということもあり、そもそもコンサルテーションの機会に限られる、ということもあると思います。そういった方にオンラインで接続するという手法も、今後充実していく必要があると思われます。また、医療者サイドの PGT-M に関する知識がまだ乏しいという状況もありますので、セミナー等による生殖医療専門医あるいは臨床遺伝専門医の、まだ PGT-M に関しては専門知識が不足している方に対する教育というのも、やはり介入が必要になってくるというご意見も頂戴しております。

後半パートについては、PGT-M 適応についてと、また 8 月に出された日本学術会議の提言について、こちらを議論いたしました。事前アンケートでは 5 疾患を提示して、内容は DMD と、あとフィンランド型ネフローゼ症候群、SCA3 と Usher 症候群、HBOC についてといたしました。新基準に基づいて、検査対象と考えられるか、検討すべきかどうかというところを、アンケートで大ざっぱに取得させていただいております。もともと PGT-M 検査対象としてコンセンサスが得られている DMD、あるいは腎移植に伴って高度な侵襲を伴ってくるフィンランド型ネフローゼ症候群、この辺りは順当な賛成票を得ておりますが、一方で SCA3 や Usher 症候群は、まだ意見が少し割れている部分もあると思います。また、HBOC に至っては、かなり厳しいご意見を今回は頂戴しており、70.2%の方が「PGT-M の検査対象とは考えられない」という反応でした。上記を踏まえ、今回は 5 疾患全部でこの時間で議論しきることは難しかったので、ディスカッションについては Usher 症候群と、あとは HBOC を検討疾患とさせていただいております。

アンケートベースでは、DMD と先天型ネフローゼについて、メリットについては人工妊娠中絶を回避できるということ、罹患児を回避できるということ、あとはネフローゼについては生体ドナーとなるリスクの回避や、出生時に腎移植をしなくてもよいということが示されました。デメリットとしては、金銭的ないしは身体的負担、あるいは罹患者への否定につながる感情や、葛藤が生じるのではないかとということが述べられております。これは一般的な内容になると思われます。DMD については疾患の重篤性が明らかであるので、適応であるというコメント多く頂戴しております。先天型ネフローゼについては、高度かつ侵襲が高い治療が必要であるという点で

該当するのではというコメント、および腎移植という治療法はありますが、ドナーが限られるため検討には値する、というコメントを頂戴しております。

また SCA3、Usher 症候群につきましては、共通のものとしては罹患児の回避、あとは児が罹患していることへの不安を抱えて育児をする、というご両親の不安を回避することができるという意見が多くありました。あとは Usher 症候群につきましては、二重障害児の 2 名の育児負担というのはかなりご両親にとって大きなことなのではないかということで、それを回避できることがメリットではないかというコメントを頂いております。デメリットについては、共通項目については同様ですが、やはり SCA3 や Usher 症候群については、罹患児や自己の否定につながるのではないかという葛藤、または成人まで生活できたはずの児の排除や命の選別の側面、そういったところがやはりアンケート回答として出てきております。

SCA3 につきましては成人期発症であり、原則として回答該当しないというコメント、あるいは PGT-M の検討の前に、クライアントがそもそも妊娠・出産をされた後に、拳児・育児に関するご負担があるのではないかということで、ご相談が必要な疾患ではないかというコメントも頂いております。

Usher 症候群につきましては、人工内耳等の治療介入法があるため該当しないというコメントの他にも、二重障害はやはり負担が大きいので、基準に該当しないとしても議論はしてもいいのではないか、そういった前向きなコメントも頂戴いたしました。

一方で HBOC の方につきましては、発がんリスクを回避できるということで、不安の解消ですとか、あるいは望む妊娠を早い段階で終えて、RRSO の実施時期を検討できるのではないかというポジティブなコメントも頂戴しております。しかし、やはりご親族の否定につながる葛藤や、命の選別の側面というのは強くなるだろうというコメントを多く頂いております。基本的には成人期発症であり、浸透率も 100%ではないので、現状の基準では該当しないというコメントですが、一方で一部の外国では適応でありますから、検討はされるべきだろうというコメントも多く拝見しております。

これら全てを踏まえて、大枠の質問として、成人発症疾患、非完全浸透疾患、感覚器疾患の症例に対して適応を広げることというのは、今後考慮されるのかということを確認いたしましたが、肯定的な意見、否定的な意見、いずれも頂いております。この辺りはやはり統一した見解を得ることは、なかなか難しいのではないかというのは、ディスカッションの中でも皆様が述べていた内容であります。

以上アンケート結果より、第一に HBOC についてディスカッションをしていただきました。HBOC はサーベイランスや治療法、リスク低減手術も保険診療でカバーされつつあります。したがって、PGT-M 実施については、コンセンサスを得るのがなかなか難しいのではないかという意見ですが、しかし疾患でひとくくりにして、PGT-M から一律に排除するというのではなくて、症例・家系に個別に寄り添って考えるということが、遺伝診療部門としての正しい態度ではないか、と考えられます。またがん治療中の方とか、凍結した卵とか胚とか治療後に移植する場合には、次世代への遺伝を回避したいという気持ちになるのは当然なのではないか、というコメントもいただきました。PGT-M を受けるかどうかは、適切な情報提供の下、患者自身が決定す

る必要がありますので、こういった適応が難しい疾患こそ、最初から適応外であるというようなご説明ではなく、適切な遺伝カウンセリングをまず行うことが重要なのではないかと考えられます。

また感覚器疾患につきまして、前述の通り Usher 症候群を例として議論をしております。やはり、きょうだいの場合は、罹患児が「自分が否定されたのでは」と思ってしまうのではないかと、あとは PGT-M で出生した児が、「自分は選別された命なのではないか」という感想を抱いてしまうのではないかと、という懸念が多く聞かれました。ただ、人工内耳ではありますので、難聴に対応することは、治療体制整備は進んでいますが、失明に対しては手段がないわけです。PGT-M を受けた方がよかったのか、そういったことも踏まえた、治療を受けた当事者が今どのような生活、どのようなお考えでいるのかということは、特に我々のような生殖医療・周産期に関わる人間にとっては、PGT-M の検討にあたり、より一層の情報収集や共有が望まれると考えております。また、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のように考えているかというのは、必ずしも一致しないだろうといわれております。まずはクライアントと真摯に向き合い遺伝カウンセリングを行うというのが、繰り返しになりますが、われわれの遺伝診療部門としての正しい取り組み方なのではと考えられます。

一般的なメリットとしては、出生前遺伝学的検査・PGT-M が存在するおかげで、次のお子さんのことをようやく考えられるというご夫婦も確かにいらっしゃるわけです。また、希望しなくても、PGT-M という選択肢がありますよ、という情報が、ご両親の不安を和らげるということは十分あるのかなという考えもあります。また疾患リスクがあるから次世代を望まないという方も、全体意見かと言われると難しいところですが、少子化対策に関わる内容に発展するという観点もあるようです。また、非罹患胚を選ぶということが本当に命の選別となるのか、という根源的な議論も、班によっては出ていたのですが、こちらについては本ディスカッション内で結論に至るようなことはありませんでした。これからも審議の必要のある内容なのではないかと考えられます。

また検査費用や申請して受理・実施までの期間というようなソーシャルな案件は、やはり依然として課題になっておりますし、支援や、あるいは手続きの迅速・簡略化というのは継続して取り組まれるべきである、というコメントを多くいただきました。

議題としては最後となりますが、我々が本ワークショップのアンケートを策定している最中に、日本学術会議において PGT-M に関する提言がまとめられております。本ワークショップを通じて、我々も独自の提言を出さねばというところでしたので、これはもう無視できないな、ということで内容検討させていただきました。PGT-M については、何らかの規制が必要であるということについては「同意する」が 4 割、「おおむね同意」が 4 割ぐらいということで、多くの同意を頂いております。また PGT-M は日本産科婦人科学会という一学会に委ねるべきではないということについては、大多数の同意を頂いた結果でありました。また公的なサポートを受けた、要は国主導でアカデミア・社会が共同して設立する PGT-M 用のプラットフォームが必要かということについては、やはり大きな割合で同意を頂いております。日本学術会議の提言に関してご意見を伺いますと、やはり多くの関連学会が協力して成し遂げるべきものであるというご意見を頂

いておりますし、また当事者・患者団体等の参画、もしくは療育医療・介護の担当者の参画ということは必須になってくると考えられます。また PGT-M に関する法整備については、さまざまな意見や個々の症例に対して、正当性の担保がしっかりできるように、また技術の悪用等が行われないように、今後必ず必要になってくると考えられました。

これらを踏まえて、雑ぱくではありますが、われわれのワークショップとしての提言を出させていただきたいと思えます。PGT-M に関わる方々、あとは当事者の方々への情報共有について、まだ格差がある状況であることが大きな課題であると考えております。一方で、PGT-M は疾患ごとに情報提供内容が多様になりますので、当事者が主導的にアクセス可能な容易な情報源というものも、確かにあった方がいいのだろうと考えられます。そのためには WEB コンテンツをはじめとした専門家による正確な情報の提供や、あるいは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へのアクセス、そういったものを提供すべきであると考えられます。我々のように横断的な遺伝子医療部門は、実施主体として同システムを検討する適切な集団ではと考えられました。また一方で、このようなアクセス体制を作ると、では専門の先生にずっとオンラインカウンセリングを受けたい、といった希望がクライアントから出てくることもあり得ます。PGT-M の実施および疾患の診療にあたっては、近くで寄り添う地域の御担当医ならびに医療スタッフというのは確実に必要ですし、専門家の教育ということも必要となります。地域の遺伝子医療ならびに生殖医療担当者へ PGT-M や当該疾患に関連する情報共有を強化するということが、体制構築にあたっては同時に望まれます。

PGT-M 実施に当たりましては、やはりいかなる遺伝性疾患においても当事者のお気持ち、下の代に伝えたくないという思いや、つらさというものについては、否定すべきではなく、寄り添うべきであるという点について、議論に参加したファシリテーター全員の意見が一致したところであります。また PGT-M の担当者には、当事者の多様な意見を知ってもらうための機会が必要であり、また同時に患者・クライアントにも多様な意見があるという情報を提供することが PGT-M における遺伝カウンセリングの重要な点であり、領域横断的な遺伝子医療部門として積極的なサポートが行われることが望ましいと考えられます。

またこちらが最も重要な点のひとつと思われませんが、PGT-M が行われなくても、遺伝性疾患の罹患者が健康に生活できるような社会基盤を整備する取り組み、というのは、上記と両輪で行っていかなければいけないと考えられます。障害や罹患のリスクを持つ当事者に対する適切な医療・養育環境や、サーベイランスの体制、こういったものが PGT-M の遺伝カウンセリングの体制整備と同時に進められることが望まれるわけです。また学術会議の提案するような独立したプラットフォームがつくられる際には、当然ですが中立的な立場の方、また賛成・反対意見の方を含んだ組織であるべきです。いずれの立場の方も専門家お一人ではなく、複数名の方を加えて議論するということが、偏りのない意見を集約するために重要になってくると考えられます。また、今後検査が適切に行われるためには、法整備というのは必須のものであろうという意見の一致を見ておりますので、プラットフォーム構築にあたっては法律領域の専門家の参画は望ましいと考え

られます。

以上がワークショップ3の発表となります。ありがとうございました。

**【小杉】** ご発表ありがとうございました。それではディスカッションに移りたいと思います。今のご報告につきまして、ご質問やご意見等ありましたら、チャット等で。では、平沢先生、お願いします。

**【平沢】** 腫瘍領域についても PGT-M の話を議論いただいてありがとうございました。最後のスライドで、やはり PGT-M を行わなくても遺伝性疾患の罹患者が健康に生活できる社会基盤が一番大事だというのが、私はまさにその通りだと思っています。特にがんの場合は、実は罹患者、何が罹患者かというところなんです、未発症の病的バリエーション保持者という人がやはり多くいて、その人たちも安心できる体制も必要ではないかなと思っています。実は先ほど HBOC のところで出てきましたが、今の場合ですと、今日も先ほど高田先生もおっしゃったのですが、いわゆる未発症病的バリエーション保持者に対する支援がない、保険を含めて支援がないということが問題となります。これは今の場合だと、PGT-M の選択の理由に、「もし産んだ場合に保険診療もないよね、そして他の予防医療に対する支援がないよね」ということで、それが PGT-M を選択する理由にもなりかねない、ということになるわけです。すなわち、この一病種だけではないのですが、遺伝性腫瘍についても病的バリエーション保持者が安心して生活できる支援体制、予防体制が必要かなと思いますので、ここには疾患の区別はないのかな、と思っています。

あともう一つ、浸透率が 100% でないことが PGT-M の適応にならないということなのですが、実は遺伝性腫瘍の人というのは、逆に 100% じゃない人 / 遺伝子の方が不安になることもあるわけですね。いつ私はがんになるのだろうかということを、生涯にわたって不安になって、抱えていくわけですので。ですので、そういう点もあるということをご理解いただければと思っています。以上です。

**【真里谷】** ありがとうございます。我々の議論でも、サーベイランスが自費の部分があったり、あるいは未発症者の HBOC の方に対する RRSO がまだ自費であったり、そういった面の HBOC をはじめとした遺伝性腫瘍へのサポート体制を充実させるということは、重篤な遺伝性疾患の障害児に対する医療ケアを整える、ということとほぼ同列に重要である、という発言も多くありました。したがって、先生のおっしゃる通りかなと考えております。佐々木先生、その点いかがでしょうか。

**【佐々木】** 御指摘いただいた通りかなと思っています。ここがやはりサポートがないと、大きな検査前の選択バイアスになって、胚で選別したいという動機になるわけじゃないですけど、きっかけにつながりかねない不安へと繋がってしまいます。そちらを最大限払拭するようにした上で、それでも選択したいかどうか、本当のオートノミーにつながるのではないかな、と思います。

社会の体制がどうしても整ってないから、選ばざるを得ない、というような状況に患者さんを追い詰めないようにするためにも、どちらかというとも基盤づくりの方も大きな声として、我々が

サポートしていくべきところかなと思っています。御指摘ありがとうございます。

**【小杉】** その他、何かご質問やコメント等ございませんでしょうか。では三宅先生、お願いします。

**【三宅】** この辺の議論はすごく難しいところがあって、われわれ医療者においては、サポート体制があるといいというのはすごくあります。最近の昨今の社会の流れ、特に日本の経済というのは、今、医療費は目の敵にされていて、福祉を手厚くするということで、逆になぜそれを選択しなかったのかという議論が生じる可能性があります。一つは産んだ、例えば病気のお子さんや疾患を持った方が生まれたときに、なぜスクリーニング検査を受けなかったのかというような非難にさらされる可能性もあったりとか、逆に病気になるのを分かっている、それは国家財政の負担がどうのこうの……のような内容です。

けちは何にでも付けようがあるので、そんな意見にいちいち耳を貸す必要はないという毅然たる意見もあるのですが、今のネット社会はそれだけではうまくいかないところもあります。

恐らく一般啓発においてもそういった配慮が必要だし、そもそもいわゆる医療の分野だけではないところというのが、結構重要になるのかな。だから、いわゆるゲノム医療法の理念にあるような差別を解消するというようなところが、そういった今回の PGT-M の議論なんかも結構つながっていくのではないかと思うので、その辺りも含めて提言も、さらなる報告書の方もまとめていただければと思っています。

ただ単に「できない」と突き放すだけというのも、非倫理的でもありますし、何でもかんでもやればいい、というのも倫理的ではなくて、それは三上先生のご講演でもあった内容かと思えますので、先生方、素晴らしいご検討をいただきましたので、ぜひとも報告書の方に生かしていただければと思います。よろしく願いいたします。

**【小杉】** その他ご質問等よろしいでしょうか。

**【佐々木】** いいでしょうか。三宅先生からもコメントがありましたけれども、今回のワークショップではなかなか一般教育のところまで話ができる時間がなかったのですが、ゲノムの差別というのですかね、そういうネットによる、ネットポリスではないですが、個人の選択について攻撃されることがないような一般教養としてのゲノム学・遺伝学という教育がやはり本当は根底には必要なのではないかなとは思っています。今回、なかなか議論はそこまではいかなかったのですが、義務教育としての遺伝学、みんなが関係していて、一部の人の問題ではないというところを、まずは基本知識として皆様に持っていただくということも、提言に盛り込めたらなとは思いますが。ご指摘ありがとうございます。

**【小杉】** 非常に活発な議論をいただきましてありがとうございました。それでは時間になりましたので、ワークショップ3の全体討論を終わりたいと思います。佐々木先生、真里谷先生、どうもありがとうございました。

## WS3 「PGT-Mと遺伝医療」

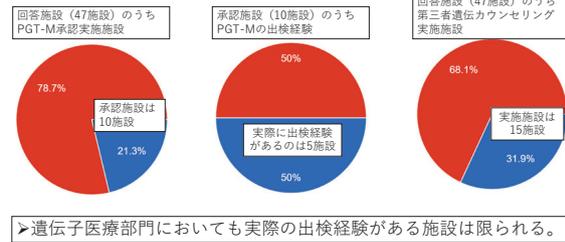
リーダー：国立成育医療研究センター 佐々木 愛子  
札幌医科大学 真里谷 奨  
ファシリテーター：東京女子医科大学 松尾 真理  
国立成育医療研究センター 辰巳 高征  
藤田医科大学 杉本 岳  
札幌医科大学 馬場 剛  
サポートスタッフ：札幌医科大学 古来 愛香, 重富 浩子  
札幌医科大学 遺伝医学大学院生 志賀 麻衣子, 瀬戸 愛子

## WS3 PGT-Mと遺伝医療

前半セッション

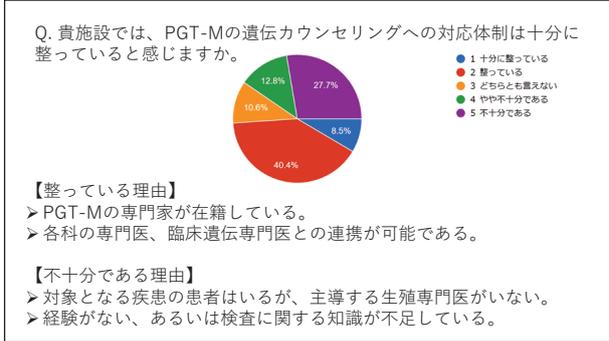
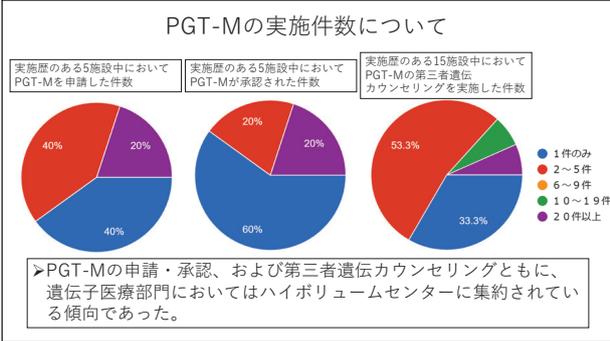
PGT-M実施体制の現状について

### PGT-M/第三者遺伝カウンセリングの各施設の実施状況



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)

No	施設名称	施設所在地
1	1100001	札幌医科大学
2	1100002	札幌医科大学
3	1100003	札幌医科大学
4	1100004	札幌医科大学
5	1100005	札幌医科大学
6	1100006	札幌医科大学
7	1100007	札幌医科大学
8	1100008	札幌医科大学
9	1100009	札幌医科大学
10	1100010	札幌医科大学
11	1100011	札幌医科大学
12	1100012	札幌医科大学
13	1100013	札幌医科大学
14	1100014	札幌医科大学
15	1100015	札幌医科大学
16	1100016	札幌医科大学
17	1100017	札幌医科大学
18	1100018	札幌医科大学
19	1100019	札幌医科大学
20	1100020	札幌医科大学
21	1100021	札幌医科大学
22	1100022	札幌医科大学
23	1100023	札幌医科大学
24	1100024	札幌医科大学
25	1100025	札幌医科大学
26	1100026	札幌医科大学
27	1100027	札幌医科大学
28	1100028	札幌医科大学
29	1100029	札幌医科大学
30	1100030	札幌医科大学
31	1100031	札幌医科大学
32	1100032	札幌医科大学
33	1100033	札幌医科大学
34	1100034	札幌医科大学
35	1100035	札幌医科大学
36	1100036	札幌医科大学



### 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学コ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。

### グループディスカッション

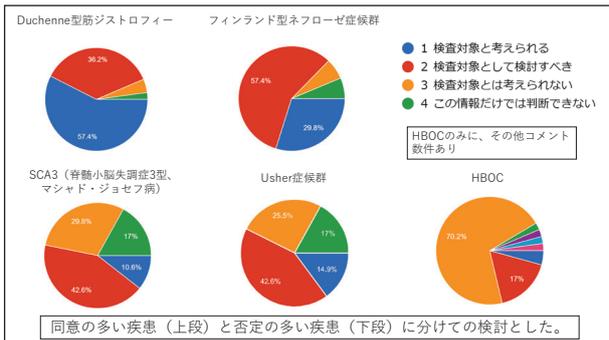
#### Q. PGT-Mの遺伝カウンセリングへの対応体制の均てん化を目指すためには？

- 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が金銭的・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。

## WS3 PGT-Mと遺伝医療

後半セッション

- PGT-Mの適応について
- 日本学術会議の提言について



DMD, 先天型ネフローゼ	
メリット	デメリット
<b>共通</b> <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> <b>先天型ネフローゼ</b> <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>	<b>共通</b> <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>罹患患者への否定につながる感情や葛藤。</li> </ul>

### 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。

SCA3, Usher症候群	
メリット	デメリット
<b>共通</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>罹患児の回避。</li> </ul> <b>SCA3</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>児が罹患していることによる不安を抱えて育児をすることの回避。</li> </ul> <b>Usher症候群</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>二重障害児、2名の育児負担を回避することができる。</li> </ul>	<b>共通</b> <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> </ul> <b>SCA3</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>自己否定につながる葛藤。</li> <li>成人として生活できなはずの児の排除。</li> </ul> <b>Usher症候群</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>罹患児の否定につながる葛藤。</li> <li>生命予後は良好であり、命の選別の側面。</li> </ul>

### 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**。

HBOC	
メリット	デメリット
<ul style="list-style-type: none"> <li>子の発がんリスクを回避できることによる、不安の解消。</li> <li>望む妊娠を早い段階で終え、RRSOの時期を検討可能。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>金銭的、身体的負担。</li> <li>健康人に対する命の選別の側面。</li> <li>母や姉の否定につながる葛藤。</li> </ul>
<b>否定</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>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<b>基準に該当しない</b>。</li> </ul>	
<b>肯定</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>海外では適応であり、<b>検討はされるべき</b>。</li> </ul>	

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と考える。

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り、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。

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。

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）

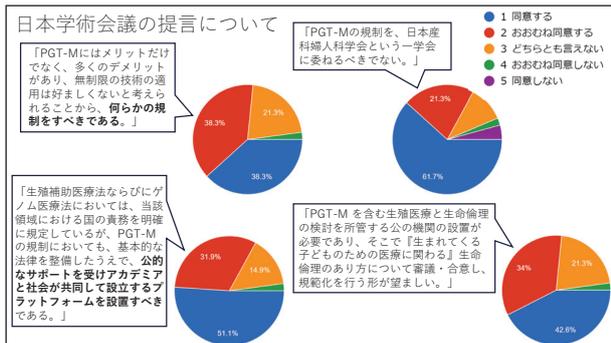
- 出生前診断やPGT-Mが存在するおかげで、次の子供を考えていけるというメリットもある。また、実際に希望しなくても、PGT-Mの選択肢を提示できることは大きい。
- 疾患リスクがあるから次世代を望まないという方もいるので、少子化対策にも関わる内容である。
- 非罹患胚を選ぶことが、命の選別になるのかについては本ディスカッション内では結論に至っていない。
- 費用と期間は依然として課題であり、支援や手続きの迅速・簡略化は取り組まれるべきである。

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



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。

### 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。

### 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。

## ■ワークショップ4

### 【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）】

リーダー：高野 亨子（信州大学医学部附属病院 遺伝子医療センター）

森貞 直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）

【高野】 よろしくお願ひします。ワークショップ4は、小児難病のクリニカル・シークエンスというテーマでグループワークなど行いました。信州大学の高野です。保険収載されている検査としては、単一遺伝子疾患の遺伝学的検査、および2021年10月から保険収載されていますマイクロアレイ染色体検査の問題点、課題、そしてそれに対する対策など話し合いました。

また、網羅的な遺伝子解析として、全エクソン解析、全ゲノム解析についても、実装するに当たっての課題や問題点、そして対策など、あと小児難病の遺伝カウンセリング一般についての問題点などを、6グループに分かれて話し合っていました。それでは森貞先生、よろしくお願ひいたします。

【森貞】 よろしくお願ひします。見えていますでしょうか。兵庫県立こども病院の森貞と申します。発表は私の方からさせていただきます。ワークショップ4については、今高野先生がお話しいただいた通りで、小児難病にはたくさんの種類があります。IRUDをはじめとする近年のゲノム医療の進歩がこの状況を打破しつつありますが、いまだに研究として行われているという側面が多いです。これを臨床に実装していこうというのがクリニカル・シークエンス体制の確立ということになります。今回は、初めてこういうテーマでワークショップを開催させていただきました。まず事前アンケートを取らせていただいたので、そのご紹介をしながら、それぞれのテーマでグループディスカッションをしていただきましたので、それに関してご説明をしてみたいと思います。

まず今回ご参加いただいた先生方についてご紹介したいと思います。回答していただいた先生方、事前アンケートの回答をしていただいた方は、半数強がドクターで、それから認定遺伝カウンセラーの方ということになっています。今日、実際に参加された方は33名で、臨床遺伝専門医19名、その他医師が2名、それから認定遺伝カウンセラー6名、その他5名ということになっています。施設に関してですが、ほとんどの方は大学病院あるいは大きな総合病院に勤務をされています。遺伝医療を行う独立した診療科があるかどうか伺ったところ、ほとんどの施設はあるというご返答でありました。診療科あるいは部門の専任の医師がいるかどうかですが、先ほどワークショップ2でもありましたけども、うちの方のアンケートでは少しその比率が高くて、大体4分の1ぐらいの方は専任のドクターあるいは遺伝カウンセラーであるというご回答を頂いております。

今日のテーマは4つのテーマに分かれています。まず遺伝学的検査について3つに分けて検討をしていただきました。まず最初が保険診療での単一遺伝子解析、それから保険診療外でのいわゆる研究的な遺伝子解析について、最後はマイクロアレイ染色体検査です。

まず保険診療での単一遺伝子解析について検討しましたので、ご紹介したいと思います。小児

難病の遺伝子解析を行っているとお答えになった先生方に、単一遺伝子のバリエーションの評価を、ご自身の施設でも行っていますかということをお伺いしました。そうしますと、例えばかずさDNA研究所に依頼すると結果のコメントが付いてきますが、それ以上の評価を自分たちでもしますかという意味合いになります。それについて4分の3ぐらいの方はそれを行っているということでありました。その評価の際によく使われるのが、ACMGガイドラインで、これを重視していますかということをお伺いしたところ、ほとんどの方は、かなり重視している、あるいは重視しているということで、ACMGガイドラインが非常に重要な位置を占めているということがよく分かりました。

そのバリエーションが結局、病的意義不明、いわゆるVUSであった場合にどうするかということをお伺いしました。そのVUSを患者さん、クライアントさんに結果を開示しますかということをお伺いしたところ「決めていない」も含めて、開示する方針であるという方が非常に多くいらっしゃいました。どういう場合に開示するかというと、やはり遺伝子のバリエーションで表現型が説明できる場合は開示するという場合が多数ありました。

VUSのバリエーションを再度検討することがあるかどうかをお伺いしたところ、定期的に再検討している、あるいは再検討することもあるという方が半数超いらっしゃいましたが、27%の施設では再検討することはないということでありました。VUSの評価をする際に、やはり両親の解析というのが非常に重要になってまいります。両親の解析は、研究でするときはほとんど当たり前のように実施しますが、保険診療として行っている場合にどのようにしているかということをお伺いしました。行っている方の中には、親御さんの保険を利用して行うという施設、それから自己負担で行っている、研究費もしくは病院負担という施設もあります。一部の施設では、そういった解析は行っていないということでありました。これに関して、グループ、6つのうちの2つのグループで検討していただきました。現状の課題としては、結果の解釈をどうするか、それから保険でできる検査の種類が少ない、遺伝性疾患、非常に何千種類もありますが、解析できる疾患が非常に少ないというのが問題だろうということになります。先ほど挙げました両親解析あるいは血縁者の検査が有料で、実際には行いづらいというところがあります。ただ、それが患者さんの病気の診断にしっかりと、どうしても必要であるということをお話すると、実際には受けられるという方も少なくないかなと思います。

担当者に対する課題ですが、全例専門家というわけにはやっぱりいかないということで、結局、遺伝部門だけが関わらないということも、可能性としてはあります。保険で出せるということは、逆に言うと簡単にオーダーができてしまうという面があって、この点を問題視されている先生方もいらっしゃいました。施設間格差について、保険検査であっても十分な体制が整っていないということで、出せない病院も存在する、こういった点は問題ではないかというご意見もあります。診断後の出生前診断・着床前診断への対応ですが、どうしても遺伝性難病の話をする、この分野への対応が必要になってくるというところがあります。今日のテーマではないので、この点に関してはこの辺でとどめておきたいと思います。

今後に向けての課題、ご意見を頂きました。やはりまずは専門家を育成する、いろんなところでそのことについてのディスカッションがありますが、臨床遺伝専門医などを育てて、マンパワーを確保するということが大事だといわれています。あとは主治医と遺伝部門の連携を取ることで

す。オーダー医と遺伝部門が直接ディスカッションできるような院内の体制を取ることが重要であるということになります。小さな医療機関ですと、割と一点に集中しやすいという面がありますが、大きな病院になればなるほど、なかなかばらばらになってしまうところもありますので、こういった連携を取りやすい体制をつくることが重要だろうということになります。また結果解釈に関しては、結果解釈の統一したやり方がなかなかない、ACMG ガイドラインは一つのやり方ではありますが、あれも解釈の仕方で、多少施設によって、ドクターによって変わってしまうところがあります。

VUS の見直し、現時点では病的意義不明ではあるけれども、今後それを見直しが行えるような体制が必要だろうと。あとは検査に関する費用面、両親解析をどうするかといった面も、問題点として今後への課題として挙げられておりました。

次は研究的遺伝子解析についてです。保険診療でできる疾患が少ないことは先ほど申し上げた通りですが、じゃあできない疾患をどうしているかということをお伺いしました。そうしますと、行っていないという施設はゼロでした。全ての施設で何らかの対応を行っていただいているということになります。自施設で施行する場合でも他施設で施行する場合でも、患者自己負担であったり自己負担、もしくは研究費などであったりというのは、大体半数ぐらいの割合ということになるかと思います。

こちらは全エクソン・全ゲノム解析の提出のご経験があるかどうかを聞いてみました。IRUD を含めてですが、「ある」とお答えになった方は 8 割超、実際の臨床現場で全エクソン・全ゲノムが実際に使われているということがよく分かるかと思います。小児難病の日常診療において、これらの解析手法が必要だと考えますかという方も同等にいらっしゃって、これに関しては、不要であるとお答えになった先生はお一人もいらっしやらなかったという結果であります。では小児疾患のどのような分野で必要かということをお伺いしたところ、多いのが神経疾患、それから先天異常症候群ということになります。その他、筋疾患、代謝性疾患、心疾患などということになっていますが、主な意見の中には、全ての領域において有用だと思いますという意見が多数ありましたので、全ての小児の慢性疾患でこのような網羅的遺伝子解析が有用であるという認識があると思われま。Whole exome とか Whole genome を提出したことがあるとお答えになった方に、ご自身でデータ解析を行ったことがあるかどうかを聞きました。これは、例えば Excel ファイルをもらって、その中から自分でデータを探したかどうかになります。これは、「ある」とお答えになった方は 3 分の 1 程度です。右側のグラフは Dry 解析ですが、FASTQ ファイルをもらって、自分でパイプラインを組んでというイメージで質問をしましたが、これに関しては 1 割程度の先生方しかご経験がないということでした。今、難病ゲノムというカテゴリーで実装化を進めるプロジェクトがありますが、あちらの方では Dry 解析をやはり求めるということが行われていますので、この辺りも重要になるのではないかなと考えて、こういうご質問をさせていただきました。実際に Dry 解析の知識が臨床現場で必要かどうかというのもお伺いしたところ、絶対必要である、あるいは基礎知識は必要であるという方が 9 割近くを占めておりましたので、なかなか Dry 解析、手は出せないけど、やっぱり知識が必要だろうとお答えになった方が多数いらっしやいました。

では保険診療で全エクソン・全ゲノムが必要かということをお伺いしましたところ、「必要で

ある」という方が8割強を占めておりました。分からないという方も含めると、ほとんどの方が保険診療としての全エクソン・全ゲノム解析が必要であると考えられているだろうと思っています。

グループディスカッションをしていただきました。Whole exome、Whole genomeの課題について、まず挙げられたのが二次的所見です。これに関しては、小杉先生たちの研究班で指針が出ていますが、なかなか日本で、ではどうするかという決まったことに関しては、まだまだ流動的などころがあるのかもしれませんが。それから担当部署、Whole exomeを始めたときにどこかですのかということについて、実際、マイクロアレイが先行して行われていて、マイクロアレイの結果解釈に遺伝子診療部門が関与していますので、これをWhole exomeやWhole genomeにも利用できるかもしれないという意見がありました。なかなかデータ量が格段に増えますので、どこまでこういったことが各施設の診療部門でできるのかについては課題かもしれません。

学会からの指針とかガイドラインが必要か。これに関しては、遺伝子診療学会等々から人類遺伝学会とかと共同で声明が出されております。非常に重要な声明であります、では実際に具体的にどういう手法を使って、どういうサイトを見て、どういうことが分かれば、診断と確定していいかというのは、それぞれ疾患や症例によっても変わってくるのかと思いますので、現実はどういうふうにしていくのかということ、情報を共有していく必要があるのかもしれませんが。

結果の取り扱いに関しては、数年後に診断が変わる可能性もありますから、後々のフォローアップに関しても考えていく必要があります。今後に向けては、学会で既にトレーニングなどが行われているという意見がありました。これは先ほどの難病ゲノムだと思いますが、なかなか参加するハードルも高いので、全ての施設でそれに参加するというのは、まだまだ難しいのかもしれませんが。ならば結果解釈の均てん化に向けてどうすればいいか。例えばエキパネをつくるとか、センター化・拠点化して、その施設でできるようにするという意見もありました。今後に向けて、例えばWhole exome、Whole genomeが進むと、経済効果にもつながるんじゃないかという意見があります。ここはとても重要なところで、コストダウンができることはよく知られていますが、新しい病気の薬の創薬につながっていくということも考えられるかと思いますが、こういった面を併せて提案していくと、社会の実装化につながりやすいのではないかなと思っています。

次にマイクロアレイに関してですが、マイクロアレイ検査を提出している方は、ほとんどの方、8割以上の施設で提出しているということでありました。VUSであった場合にどのようにされているかについて、定期的に再検討している、再検討することもあるという方が半数ぐらい、再検討することはないという方も3分の1ぐらいいらっしゃいました。こちらも両親の解析をすることがありますが、これは行っていますかということをお伺いしたところ、半数ぐらいの方は決めていないということ、それから行っていないという方も3分の1以上ありますので、なかなか両親解析をするというのには、少しハードルがあるのかなというところでは。

グループディスカッションは、課題としてはマイクロアレイのデータの解釈です。一人で解釈を行わなければならないという施設もありますので、これでいいのかということ悩むというこ

とがよくいわれています。報告書のフォーマットですね、報告書を各施設によってどのような形にするか、それを作るか作らないかを含めて、まだ統一できてないところがあるので、こういったことも、ひな形があればいいのではないかという意見があります。両親解析をしないと決着が付かないような場合に、費用的、心理的な負担がかかるということ、施設によって解釈する体制、質の担保が十分でないということも、施設間格差として挙げられていました。今後に向けては、相談窓口があればいいのではないかということがあります。これは出す前、検査の前も含めて、相談窓口があればいいのではないかということです。それから病院内で情報のシェアをしていくことも、院内連携という意味では、遺伝子診療部門が大きく関わっていく必要があるのだらうと思います。マンパワーに関しては、どこの分野でもそうですが、マイクロアレイを読める人材の育成が重要かと思います。

次は、小児難病の遺伝カウンセリング体制に関してですが、遺伝カウンセラーさんがいらっしゃるかどうかを聞いてみました。常勤・非常勤含めて9割以上の施設で、認定遺伝カウンセラーの方がいらっしゃるということでした。小児難病の遺伝学的検査の施行前の説明の際に、誰が担当しているか聞いてみたところ、医師と認定遺伝カウンセラーとお答えになった施設が半分以上でした。結果説明の際も、遺伝カウンセラーさんが必ず同席する、あるいは原則として同席するとお答えになった方が、半数程度いらっしゃいました。同席しないという方はほとんどいらっしゃいませんでした。小児難病の遺伝カウンセリング全般について困っていることについてお伺いしました。これは事前アンケートの結果ですが、費用面での問題です。小児医療はほとんど医療費がかからないという面がありますが、遺伝カウンセリングだけ自費になると、なかなかハードルが高くなってしまいうという面があります。それから診断後のフォローアップに関して、フォローを誰がしていくのか、遺伝カウンセラーさんが行っても、収益には反映されないというお金の問題というのがあります。それから希少疾患の情報です。小児慢性特定疾病等のホームページはありますが、なかなか日本語ではないような情報がたくさんあるので、その点をどうするかというところがあります。今日のディスカッションの中では、認定遺伝カウンセラーさんの業務として、いろんな方がいらっしゃいます。バックグラウンドとして医療職を持たない遺伝カウンセラーさんの業務範囲が曖昧だという意見もありました。この辺、やはり遺伝カウンセラーさん、この後のワークショップでも議論されるのだと思いますが、いろいろな資格を持ってる方が国家資格となって、ぜひ直接もっと深くこのような分野に関わっていただければいいなと思っているところでもあります。

最後に1つ質問を加えさせていただきました。現在の遺伝学的検査は、確認的検査の意味合いが強いといわれています。これ、例えばマイクロアレイは59疾患を対象にしていますが、本来はよく分からないので、網羅的に調べてみようという側面があります。しかしこのような探索的な検査はなかなか保険で認められないところがあります。これに関して貴施設の考えを聞かせてくださいということで、保険診療としての探索的な検査を容認すべきであるという方が72%、逆に医療としては確認的検査に限定すべきであるという意見も、23%の方でいらっしゃいました。これについて情報を整理してみますと、探索的検査を容認すべきという方は、診断が付かないからこそ必要なので、その検査を容認すべきであるということです。ただその中でも、やはり

臨床診断は重要であると。ゲノムファーストになり過ぎずということがあります。医療者としては確認的検査に限定すべきであるという答えの中には、拠点化して、できる施設を決めていった方がいいのではないかという意見もありますし、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、探索的検査は専門医の下で行うのがよいのではないか、という意見もあります。今の IRUD の考え方もそうですが、IRUD をぜひ発展させていきたいという過程もありますので、私個人的な意見で申し訳ありませんが、探索的検査は保険診療として実施できる方がいいのではないかと思っていますが、皆さまいかがでしょうか。

最後のスライドです。われわれの提言として、まず小児難病のゲノム医療を担う人材の育成をすべきであるということです。それから施設間、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。VUS の見直し体制の充実。それから公的保険での探索的網羅的遺伝学的検査の開始。以上を提案をさせていただきたいと思います。私からは以上です。

**【三宅】** ありがとうございます。それでは今のワークショップ4についてご意見、ご質問等ございますでしょうか。また森貞先生からも探索的検査についての是非、保険診療での是非も含めてご質問がありましたが、何かご意見ございますでしょうか。

岡崎先生から、「単一遺伝子疾患の遺伝学的検査について、保険で出せる分、簡単にオーダーできてしまうというご意見がありましたが、ワークショップの中でそれへの認識、問題についてももしも具体的に挙がったものがありましたら、教えていただけませんか」。今回、網羅的ではありますが、ちょっとずれるかもしれませんが、よろしくお願いします。

**【森貞】** 保険で出せるということは、電子カルテのオーダーができるんです。そうすると、出せるからといって出してしまうというのが、そこで出して結果が出てから戸惑ってしまうということがあるのかなと思います。理想としては、やはり全ての遺伝学的検査に遺伝診療部門が関わるということが理想かと思いますが、施設が大きくなればなるほどそれが難しくなってしまうので、院内で情報共有や連携体制を、普段から整えておくことが重要ではないかなと思っています。そういったディスカッションがありました。私からは以上です。

**【三宅】** 他に何かご質問・ご意見等ございませんでしょうか。

なかなか、いわゆる網羅的検査をどこまで、探索的なもの、病名の中で例えば未診断疾患みたいなものを作れるのか、それとも精神発達遅滞とか多発奇形とか、そういったいわゆる病名でいけるのであれば、逆に探索的なものでもいけるのかなというところですね。確かに今、マイクロアレイにしても、いわゆる DECIPHER にある症候群の中の疑いということなので、やっぱりその辺りをどういう具合に選ぶかというのが、難しいところかもしれません。あと学会との連携みたいな話もありましたけど、その点に関しては具体的な方策とかは何かありましたか。

**【森貞】** 実際、ガイドラインとか指針といったものは、あるのはあります。ただ、なかなか最近出たばかりでまだ周知されていない面が一つありますし、具体性がまだまだ欠けるところはある

ようです。スペシャリストの先生方だと非常によく分かるんですけども、われわれ現場の人間には、まだまだ具体的にこれを使えばというのがないと、本当は助かるのではないかなというのがあると思います。

**【三宅】**川目裕先生からご質問が来ています。「結果やマイクロアレイの解釈について、CGCがどのくらい関わっている様子でしたか」というご質問です。

**【森貞】**具体的に今回のワークショップでというのは分からないのですが、いろいろな施設で遺伝カウンセラーさんが解釈に関わっている施設は多数あるとはお伺いしています。高野先生はいかがですか。

**【高野】**今回、具体的には、実際CGCさんが関わっているかどうかというお話はありませんでしたが、CGCさんと臨床遺伝専門医で解釈を行っているという施設があるというお話は聞いております。すみません、具体的にどれくらいあるかという調査もしていないですし、話も今回出ていません。

**【森貞】**複数でエキパネを各施設つくってということは書かれていたので、恐らくその中に遺伝カウンセラーさんはいらっしゃるんじゃないかなと思います。

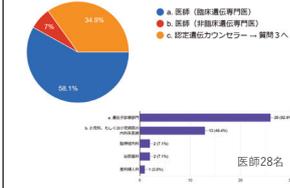
**【三宅】**ありがとうございました。それでは時間になりましたのでワークショップ4を終わります。高野先生、森貞先生、ありがとうございました。

WS4	 <p><b>第21回</b> The 21st Annual Meeting of the National Union Council for Clinical Systems of Medical Genetics <b>全国遺伝子医療部門連絡会議</b></p>	WS4について											
<p><b>小児難病のクリニカル・シーケンス (マイクロアレイ染色体検査を含めて)</b></p> <p style="text-align: right;">(総回答数：43施設)</p>		<ul style="list-style-type: none"> <li>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という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。</li> <li>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・シーケンス」体制の確立が重要であると考えられます。</li> <li>今回、「小児難病のクリニカル・シーケンス(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。</li> </ul>											
<p>担当</p> <table border="0"> <tr> <td>リーダー</td> <td>高野亨子 (信州大学医学部附属病院)</td> <td>遺伝子医療研究センター)</td> </tr> <tr> <td></td> <td>森貞直哉 (兵庫県立こども病院)</td> <td>臨床遺伝科)</td> </tr> <tr> <td>サポート</td> <td>小島朋美 (信州大学医学部附属病院)</td> <td>遺伝子医療研究センター)</td> </tr> <tr> <td></td> <td>洪本加奈 (兵庫県立こども病院)</td> <td>ゲノム医療センター)</td> </tr> </table>			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)
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)											

<p><b>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</b></p>	<p><b>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</b></p>
<ol style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について             <ol style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>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)</li> <li>マイクロアレイ染色体検査について</li> </ol> </li> <li>小児難病の遺伝カウンセリング体制について</li> <li>みなさまへのご質問</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>各施設での遺伝子解析 (遺伝学的検査) について             <ol style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>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)</li> <li>マイクロアレイ染色体検査について</li> </ol> </li> <li>小児難病の遺伝カウンセリング体制について</li> <li>みなさまへのご質問</li> </ol>

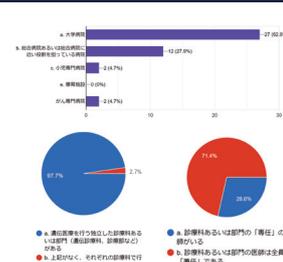
質問1. ご回答いただく方について  
質問2. 所属する診療科について

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

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



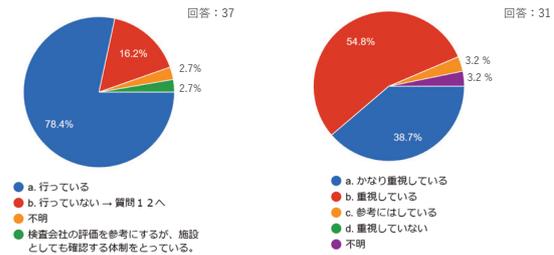
### 事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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

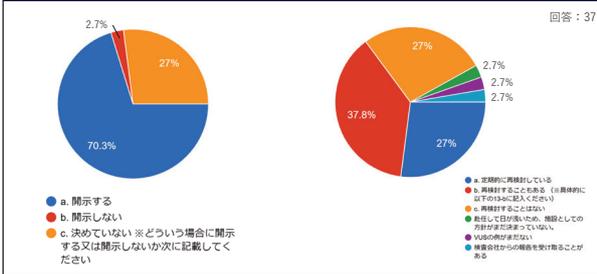
### 事前アンケートとグループディスカッションでの議論について

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

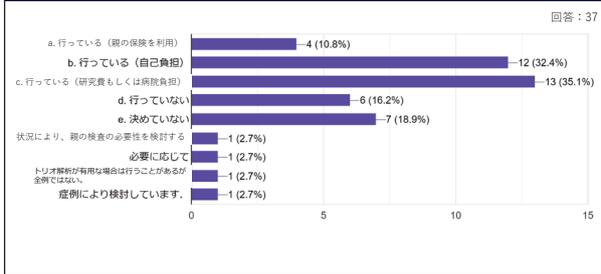
質問9. 質問6で「小児難病の遺伝子解析を行っている（a, bまたはc）」とお答えになった方は、単一遺伝子の「バリアント評価」を自施設でも行っていますか？  
質問10. 質問9で「a. 行っている」とお答えになった方は、単一遺伝子のバリアントを評価する際に、ACMGガイドラインをどのくらい重視しますか？



遺伝子解析の結果、バリアントが「病的意義不明（VUS）」であった場合、  
質問12. その結果を患者さんに開示しますか？  
質問13. そのデータを後で再度検討することがありますか？



質問14. VUSの評価や常染色体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）



### 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が、かすか以降の院内対応 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	再検査・血縁者の検査が有料で行いづらい 全例専門家を通るかどうか
担当者に関する課題	遺伝部門だけが限ると、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
施設間格差	保険で出せるか、簡単にオーダーできてしまう 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

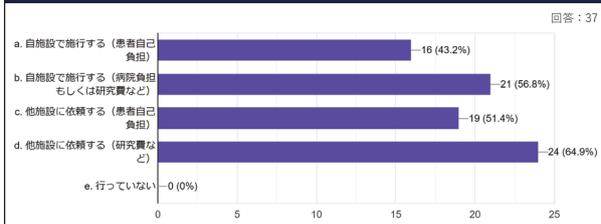
### グループディスカッションでの議論（単一遺伝子）：今後へ

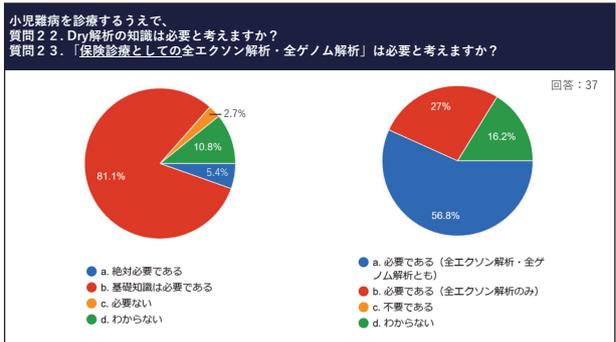
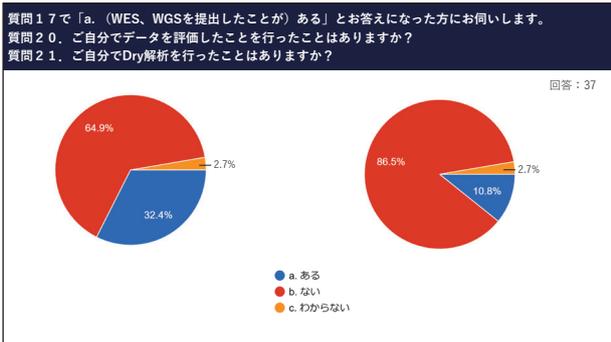
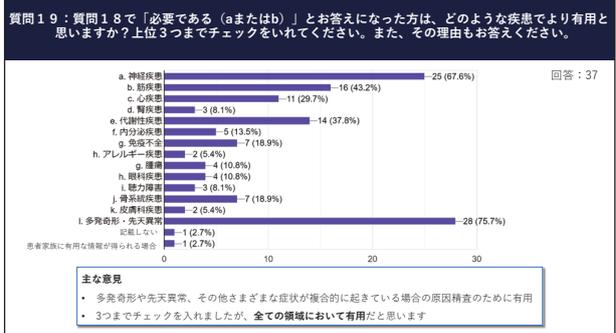
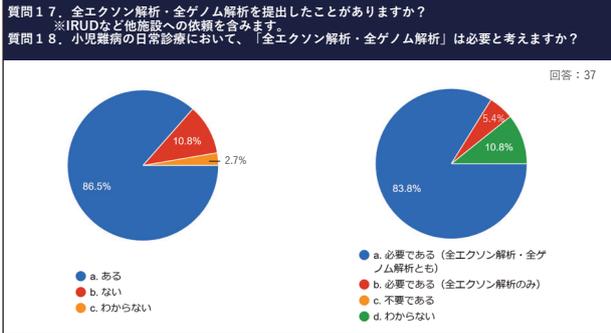
専門家の育成	主治医（オーダー医）が遺伝学的検査について熟知すること 臨床遺伝専門医などを育てる、人数を増やす マンパワーの確保
主治医と遺伝部門の連携	オーダー医と遺伝部門とが直接ディスカッションできること 結果を遺伝子診療部門が把握できるように体制 検査前後の遺伝カウンセリングの体制を整える
遺伝カウンセリング体制	非遺伝専門でも専門診療科が同席できるように調整する 結果解釈の統一したやり方
結果解釈	VUSの見直しを行えるような体制
出生前検査の体制	出生前検査の体制づくり
検査に関する費用面	VUS（病態性の確認）、遺伝性（両アレル性の確認）についても保険診療でできる体制が望ましい 保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

### 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

質問16. 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）





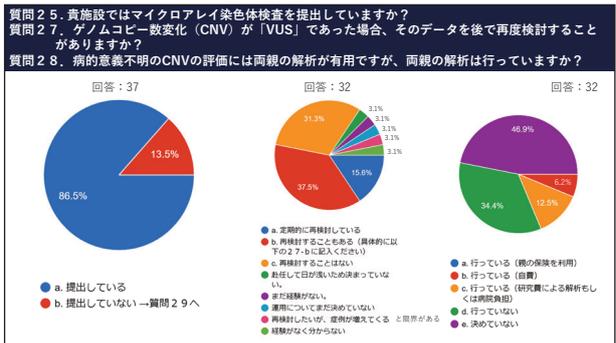
グループディスカッションでの議論 (WES、WGS)：課題

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

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する啓発
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

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



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 アレイの検査で判断が難しい場合、両親の解析は？
両親解析の費用	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、心理的な負担がかかることも
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

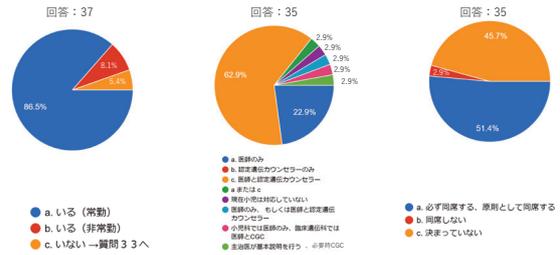
グループディスカッションでの議論 (マイクロアレイ)：今後へ

施設間の連携	近隣の病院の先生も参加可能な事例の相談窓口の会
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

## 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

質問30：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31：質問30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32：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？



質問35：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 検査前の加算がないこと 検査前の費用負担 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 現の生活を守る上での出生前・着床前への関わり 出生前・着床前を自費でできないこと
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っていても収益には反映されない VUS症例のフォローと再解析
診療科連携	アニアチアチの問題 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 地域間連携を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

## 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

## 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

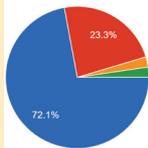
質問36：現在の遺伝学的検査は「確認的検査」（疑い病名を確認するために施行する）の意味合いが強いといわれています。本来、全エクソン解析、全ゲノム解析やマイクロアレイは「探索的検査」な側面がありますが、現状保険診療での探索的な遺伝学的検査は原則として認められておりません。このことについて、貴施設のお考えをお聞かせください。



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

- ・ 診断がつかないからこそ必要なので、探索的検査を容認すべき
- ・ 探索的検査を容認するまでも、ゲノム1stになり、患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。自由意志のもとで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
- ・ 医療費の負担を考慮
- ・ 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

## 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

## ■ワークショップ5「認定遺伝カウンセラーの未来像」

リーダー：堀内 泰江（静岡社会健康医学大学院大学）

原田 佳奈（東京慈恵会医科大学附属病院）

【堀内】 よろしくお願ひいたします。今回、ワークショップ5を担当させていただきました、静岡社会健康医学大学院大学の堀内と申します。もう1人、東京慈恵会医科大学附属病院の原田とともに、今回担当させていただきました。よろしくお願ひいたします。

【原田】 よろしくお願ひいたします。

【堀内】 では発表に移りたいと思います。日本における遺伝カウンセラーの制度というのがスタートして、早いものでもう18年経過いたしました。その間に遺伝カウンセラーのニーズや社会状況も大きく変化してきております。遺伝カウンセラーが関わる業務・役割についても日々進化しております、多様化しております。今回、昨年度、本ワークショップではCGCが目指すところというテーマで議論が行われましたが、今年度も昨年度の検討を引き継ぐ形で、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ということで行いました。

ワークショップでは、まずわが国の認定遺伝カウンセラーの育成の歴史ということで、慈恵会医科大学の川目先生よりご講義をいただきました。そしてCGCに関わる法制度上の課題ということで、遺伝カウンセリングにまつわる専門職と法制度について私たちが知っておくべき知識、トピックについてを西垣先生より整理いただきました。それを踏まえて、事前アンケートとブレイクアウトルームに移動し、グループディスカッションを行いました。

では事前アンケートの結果報告をまずさせていただきます。全施設、52施設にご回答いただきました。回答いただいた多くの施設の方、ありがとうございます。属性としましては、大きく大学病院、あとは専門の施設がほとんどでした。回答者の職種としては、CGCがメインとなっております。

次にCGCの雇用についての質問を行いました。CGCの雇用形態としては、回答の中では81%が常勤の方であるということで、非常勤の方も少し多いですが、大多数は常勤という結果となっております。CGCを雇用する上で何か困難があるか、という質問に対しては、あると答えた方が77%でした。

そこで、雇用をする上でどのような困難があるかということ、自由回答で記載いただきました。その回答としては、財政的な制約と収益性の問題として、CGCの雇用に必要な診療報酬や収益が不足しており、法律上のCGCの単独医療が収益につながりにくいという問題があるということや、給与や待遇の問題、CGCの給料設定が低く、待遇がよくないため、特に臨床経験のある看護師など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。また病院の理解、雇用体制の課題としては、CGCの役割が院内で十分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ていないことが問題となっております。また雇用の安定性と職位に関しては、CGCの雇用は多くの場合、有期契約であり、継続が望めない可能性もあるということ。また病院でのCGCとい

う雇用の枠が確立されていない、ポジションの作成や増員というのが困難であるというようなコメントを頂いております。

次は原田さんの方からお願いいたします。

**【原田】** 私から報告をさせていただきます。ここからの設問は遺伝カウンセリングや遺伝医療に関する業務、診療場面を中心に、幾つか業務の内容を設定し、実際それぞれの施設でどの職種が主に担当しているか、または理想的にどの職種が担当することが適当か、ということをお聞きしました。

円グラフにお示ししている通り、グリーン系は医師が中心になって行っているという回答、それからイエロー系が、CGCが中心となって行っているという回答、そして水色が医師・CGC以外の職種で行っているというところ、あとグレーは分からないという、6つの選択肢で回答をしていただきました（スライド9～）。まず遺伝カウンセリングの事前準備に関して、現状と理想で違いが見られたのが、こちらにお示ししている2項目になります。クライアントへの事前のコンタクト・インテーク（電話・対面）という項目で、現状は医師の方々が対応されている施設が幾つかございましたが、理想としてはCGCが中心に関わることがいいという回答が多く見受けられました。また遺伝学的検査の出検の準備に関しては、CGCが行っているという施設が現状多いようですが、医師・CGC以外の職種が担当することが望ましいという回答が多かったです。

また遺伝カウンセリングのセッションに関して、こちら（スライド10）にお示ししている4つの業務で、それぞれ傾向の違いが見られました。まず遺伝学的検査の説明、遺伝学的検査の同意取得、インフォームドコンセント、家系図の聴取・作成・更新、遺伝カウンセリング記録の作成、電子カルテへの記載、それぞれにおいて、CGCが中心に関わることが理想だと回答された施設が増えておりました。また、続いて遺伝カウンセリングのセッションに関する場面では、遺伝学的検査の結果の解釈や結果の説明、診断された疾患の説明、診断された疾患の健康管理、サーベイランスの提案、それぞれの業務に関して、医師のみで行っていると回答された施設が現状幾つかございましたが、その回答が減り、理想のところでは医師またはCGCが関わっていくことが望ましいという回答が増加傾向にありました（スライド11）。

心理社会的アセスメント、不安や悩みに対する心理支援、遺伝学的検査に関するクライアントの自己決定支援という業務に関しても、CGCが中心に関わることが理想という回答が増えておりました（スライド12）。また、社会資源の紹介という業務は、医師のみが実施していると回答された施設が現状幾つかありましたが、その割合が減って、CGCの関与を理想とする回答の割合が増加しておりました（スライド13）。最後に診療連携に関して、他職種・他科への橋渡しや情報共有に関しても、理想像のところではCGCが中心に関わることがよいという回答が増えておりました（スライド14）。

**【堀内】** では、続きまして、「現行の医療制度で障害となっているものがありますか」という質問をさせていただきました（スライド15）。この回答としては、50%の方が、「ある」と回答しております。下にその具体例を挙げさせていただきましたが、国家資格ではないため、法律上での業務範囲が明確でない。先ほどの森貞先生のご発言でもありましたように、そのような障害があ

るということです。あとは遺伝学的検査の IC や結果説明は、医師でなければ法的にはできない。職種として遺伝カウンセラー単独で行ってよ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。また医師不在のときには、事前のカンファレンスで結果の開示内容について検討済みでも、開示できない場合がある。また CGC の活動自体が、意図せず独占業務に抵触する可能性がある、というようなご意見もございました。

これらの意見を統合すると、まずは国家資格の不在による職務範囲の不明瞭さというのが挙げられます。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、業務範囲というのが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を及ぼしている。特に、どこまでが診療と見なされるのか、CGC がどこまで介入できるのかというのが不明確であるという点。そして医療チーム内での連携の困難、こちら医療行為が許可されていないということで、医師と CGC の連携に問題があるということが示唆されております。あとは保険医療行為との関係、保険適用外のサービス、医師法との制約が挙げられておりました。

あと人材不足と教育という点です。マンパワーの不足、教育関連の問題が指摘されておりました。経済的、制度的な障害としまして、CGC のサービスが保険適用外であること、独立した医療職として認識されていないというところが、財政的な支援や業務の実施にも影響を与えているということが挙げられました。

次に、「CGC は診療領域の専門分野を持った方がよいとお考えですか」という質問もさせていただきました（スライド 16）。これは大きく 3 つに分かれて、「必要」という回答が 25% でした。必要という方は、特定の領域に深い専門知識を持つことの利点ということが強調されておりました。必要でないという回答の方は、全般的な知識の重要性ということを強調されており、理由としては、CGC の人数が現状限られている、1 つの領域だけではマンパワー的にも施設的にもなかなか難しいという現状があるということが述べられております。一方で、専門性の追求ということで、幾つかのコメントには、専門性を高めるということの重要性というのとも言及されておりました。ですが、やはりマンパワーの問題ということも障害としてあります、という意見がございました。あとは、分からないと回答された方も 38% いらっしゃいまして、専門性を持つことの重要性と同時に、幅広い対応力の必要性ということが述べられており、特に施設や地域によっては専門性を持つ遺伝カウンセラーがいる場合が望ましい場合もありますが、地域によっては複数の領域に対応しなくてはいけないということもございますので、なかなか現状としては難しいだろうというご意見でした。この三者、様々なご意見がございましたが、全体的にまとめますと、スペシャリストとジェネラリストのバランスということで、専門分野を持つことは遺伝医療のサービスの質を向上させることができますが、他の領域の対応が狭まるリスクというのがありますので、その領域の強みにも弱みにもなり得るということです。

また、地方の病院など、人材も不足している中での対応というのにも必要になってきます。統合的に、回答者の多くの方は CGC はジェネラリストとして全般的な知識を持つこと、そして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がございました。しかし現状では、人数や施設の制約などから、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という現状が明らかになりました。現在はマンパワーの不足というのがございますが、将来的にマンパワーの問題がある程度解消されてきた状況の時にどのような CGC 像であるべきかというこ

とは、また将来検討していく必要があると考えております。

もう1つ、「CGCの国家資格化は必要とお考えですか」という質問もさせていただきました(スライド18)。77%の方が国家資格化は必要という回答を得ております。必要という理由として、雇用と経済的な利益、専門職としての地位確立、法的保護と医療活動の明確化、教育と品質の向上、保険診療のシステムと統合ということで、この5つが大きく理由として挙げられておりました。

一方で、必要でない、分からないという回答もございました。分からないと回答された方に関しては、国家資格化により認定遺伝カウンセラーの認知度が上がり、就職先が広がる、資格が自己保護の手段となるという意見もありました。ですが、懸念点としてはこちらの3つがございました(スライド19)。分からないということで、不確実性と情報不足です。国家資格化の具体的な影響に関して現在のところ情報が不足している、情報も知識も不足しているということで、この利点、欠点というのが不明確であるという点。また、業務上の制限、教育課程の影響です。国家資格化による業務の制限や現在の教育課程がこの要件を満たしていけるのかどうかという不透明性、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なども挙げられておりました。さらに人材確保、職務への影響です。国家資格化が人材確保に寄与する可能性がある一方で、業務内容や裁量による制限が生じるリスクということも存在するということが、分からない理由として挙げられておりました。

最後に、その他、CGCの未来像に関する追加のご意見、コメントということで、自由記載で頂いております(スライド20)。CGCでなくてはできないことを明確にする必要がある、多様性のある職種といわれているが、施設間での業務の違いにより、専門性の明確化、どのような職種なのかなどの周知が必要、卒後教育の重要性なども挙げられておりました。このような項目です。専門性の確立や医療従事者との役割分担の明確化、職場での多様化と拡大、認知度の理解向上についての意見もありました。また、職種としての自律と認定について、国家資格化などの活動というのは必要であろう、というご意見でした。あとはメンタルケアの重視ということで、CGC自身のメンタルケアも今後ケアしていく必要があるのではないかとということでした。アンケートの結果は以上となります。

続いてグループワークを行っていただきました。こちらのメンバーで、ブルーが班長さんで、取りまとめていただきました(スライド21)。参加内訳は、ほとんどがCGCの方で、医師6名と資格取得見込みの方が6名ということでした。ディスカッションのポイントとしては、アンケートの結果も踏まえて「1. CGCの業務についての現実と理想の乖離を埋めるためにはCGCとして何ができるか」「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」というのを、少し広い内容ですが、ご議論いただきました。

各グループからのご意見をまとめました(スライド23)。こちらが一例となりますが、1番目のディスカッションポイントとしては、一般の方や院内外の他職種へCGCの周知が重要である。市民公開講座や院内外での勉強会、カンファレンスを通じて周知していく必要性。また、CGCが積極的にアイデアを出していくことの重要性などが挙げられておりました。遺伝カウンセラー、遺伝部門で完結させず、他の部門、他職種との連携、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。業務範囲というのが広いと、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、というような提案もありました。また CGC の雇用を増やして、CGC にクライアントさんがアクセスしやすい環境というのも今後必要である。こちらもそうですが、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 CGC が働く範囲を広げていくことが必要、とありました。

2点目のディスカッションポイント「どんな特徴を持つ認定遺伝カウンセラーが必要か」という点に対しては（スライド24）、基本的には遺伝性疾患検査に関する全般的な、広範な知識というのが必要であり、カウンセラースキルがあることが前提であること。そして興味を持ってもらう、話題、コミュニケーションのスキルがあること。そして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という試みも必要。そして他の医療者からのイメージなどを知ることも重要ではないか。教育・研究などの外向きな発信をしていくこと。遠隔地にいるきょうだい、子どもなどにつないでいけるような距離、空間的な遠隔医療も検討していったら、空間的支援ということで、カウンセラー同士の連携というのにも必要になってくる。そして時間の巻き戻し、過去に戻ってお話をすることも多く、子から親、祖父母に対する対応という場合もございます。このような状況で時空を超えた支援ができる職種で、長期的な支援を行えるような職種であるということが必要でないかというご意見を頂きました。

そこで、ワークショップ5としての提言は3つです（スライド25）。「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の調査や啓発活動を行っていくということ。2点目、「認定遺伝カウンセラーについて、医療職、一般市民への認知度を高める」。このためには、認定遺伝カウンセラーがどのような仕事できて、どのような専門職なのかということ、再度定義をしていく必要があるかと存じます。ですので、3点目として、「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」必要があるのではないかとということで、CGC全体の業務に関する共通の基準が必要になってくるのではないかとということで、ガイドラインの作成を検討し、法制度化に向けた検討というのを進めていくことが、今回提言として挙げられました。ワークショップ5からの発表は以上になります。ありがとうございます。

**【三宅】** ありがとうございます。最後の提言の中では、いわゆるニーズの整理と、それから実際にどういう行動が取れるのかというガイドラインというところでありました。ただ今のご発表に対して、何かご質問・ご意見、Q&Aもしくはパネリストの先生は挙手でも結構ですので、よろしく願いいたします。いかがでしょうか。ニーズに関しては、これまでのワークショップの発表からも、実際にはニーズはありそうだというのは明らかではあると思いますが、その辺りをきちんとつかんでおくというのは重要なポイントかもしれないですね。あとガイドラインをつくるというまとめがありましたけども、ガイドラインの作成主体はどこになりますか。

**【堀内】** そこまでお話しとしてディスカッションはできなかったもので、今後検討していく必要があるかなとは思っています。意見として挙がってはきておりました。

【三宅】なるほど。意見を出された方は、例えば学会でつくろうとか、あとは協会と学会が共同してつくるとか、いろんなパターンはあるとは思いますが。それではここまでとします。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）

スポンサーバイザー：  
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）

### WS5の目的

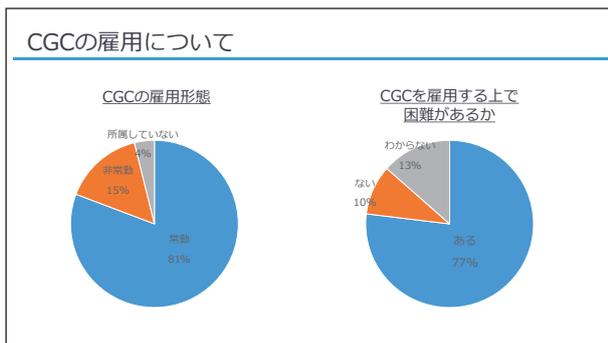
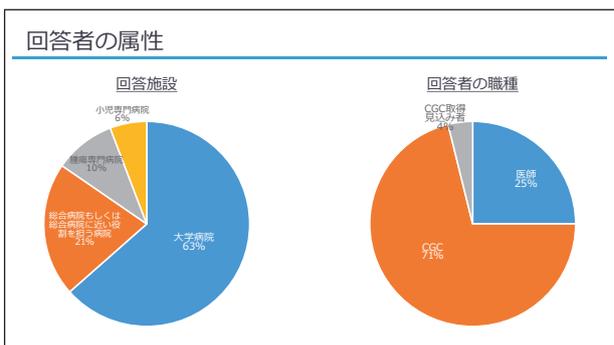
昨年度の検討に引き続き、  
「どのような認定遺伝カウンセラーが求められているのか、  
その理想像はどのようなものであるのかを明らかにし、  
「認定遺伝カウンセラー®の未来像」としての提言をまとめる。

### 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に関する法制度上の課題（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

### 事前アンケート 結果報告

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



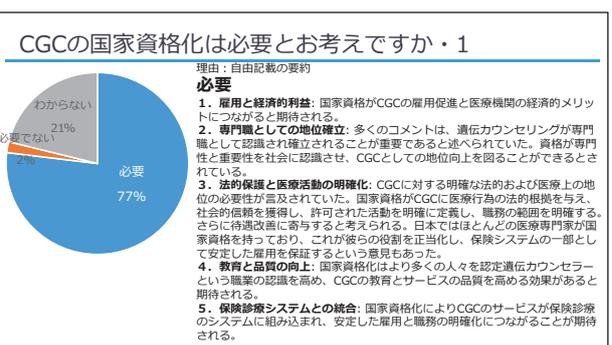
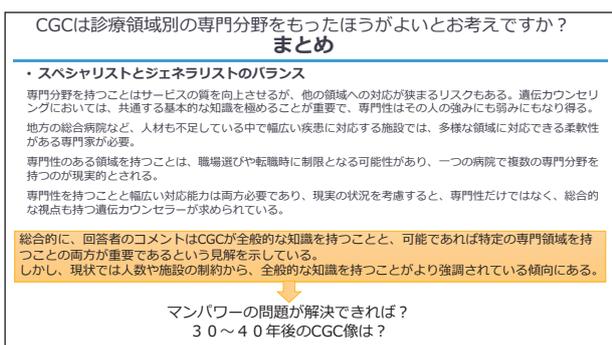
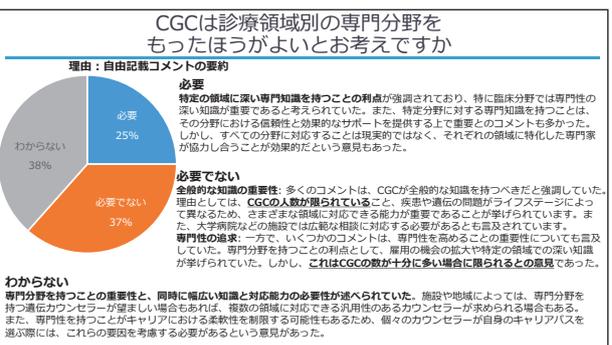
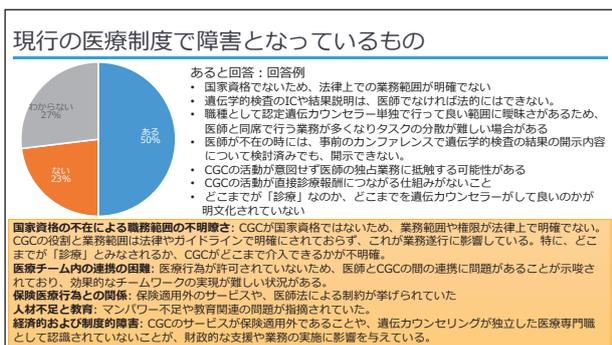
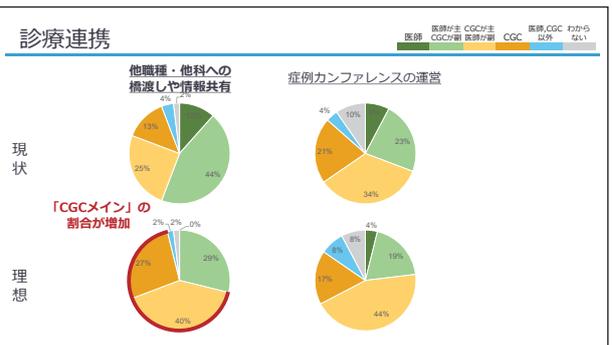
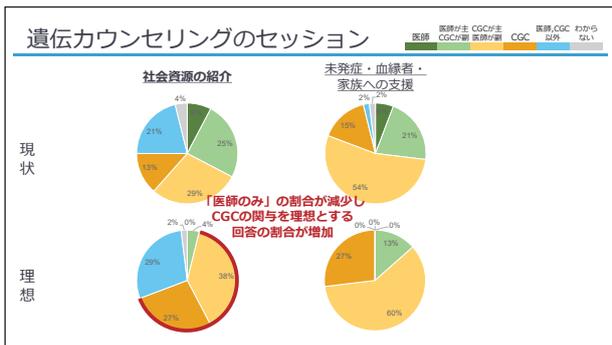
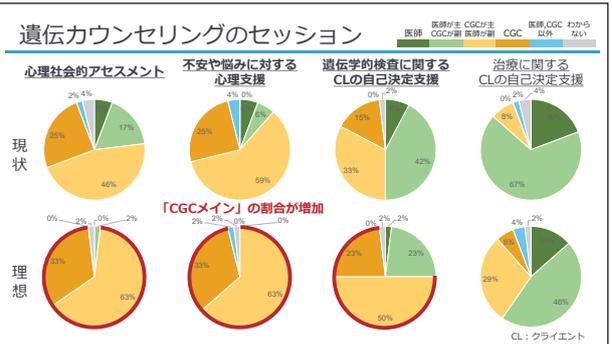
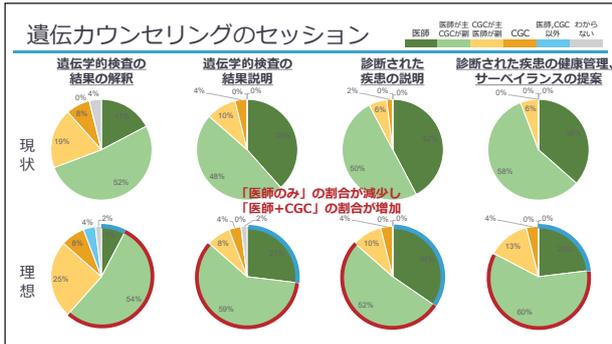
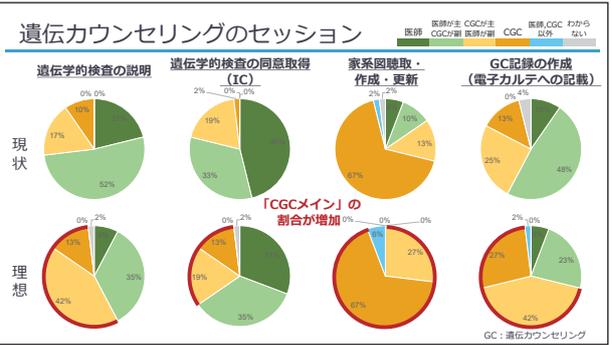
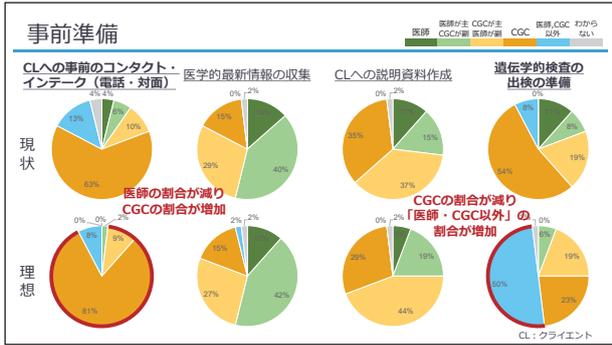
### CGCを雇用する上で困難があるか

あと回答：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らにくいという問題がある。

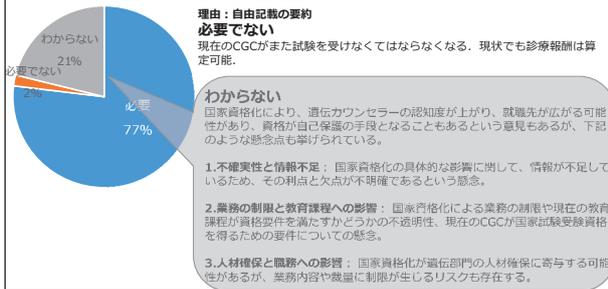
**給与と待遇の問題：**CGCの給料設定が低く、待遇が良くないため、特に臨床経験のある者や看護師などの有資格者が前職より低い給与を受けることになり、応募者が少なくなっている。

**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。



## CGCの国家資格化は必要とお考えですか・2



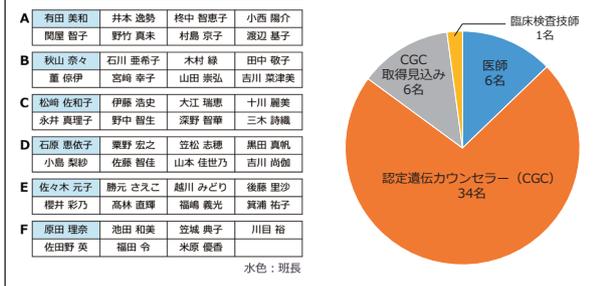
## CGCの未来像に関する追加のご意見、コメント

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・卒業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磨き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、卒業教育も含めて、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。

## グループワークの班分け（敬称略）



## 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？

### 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へのアクセスをしやすいように、クリニックや市役所などでCGCが働くことも挙げられる。

### 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が重要か。
  - ・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、子どもなどについていくような、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。

## 【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

## ■ワークショップ6「遺伝性難聴における遺伝カウンセリング」

リーダー：荒井 康裕（横浜市立大学附属病院 耳鼻咽喉科）

片岡 祐子（岡山大学病院 聴覚支援センター）

【荒井】グループ概要：メンバーは、グループA、B、Cの3つに分かれました。他のWSと異なるところですが、臨床遺伝専門医は10名、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>の方が9名、臨床遺伝専門医ではない医師の方が6名、それ以外の他職種の方が2名、耳鼻咽喉科医は11名という構成でした。

### 1. 難聴遺伝学的検査の歴史について

難聴の遺伝学的検査は、2008年に最初に13遺伝子46変異から先進医療で始まりしました。2012年に、先天性難聴に対する遺伝学的検査が保険収載されました。その後、2015年8月には、解析対象遺伝子は19遺伝子154変異、2016年4月から、若年発症型両側感音難聴の方も保険適用7遺伝子が受託されるようになりました。2022年の9月から解析対象遺伝子が19遺伝子から50遺伝子1,135変異まで拡大したところにより、耳鼻咽喉科でも少々新たな課題が見えてきているというところです。2022年の本邦の研究データで、遺伝子変異検出率は言語獲得前の小児の場合は約50%、6歳から39歳では約30%、40歳以上では20%弱と報告されています。(Usami, et al., 2022)

### 2. アンケート結果

質問1「貴施設では難聴遺伝学検査を実施していますか」に関しては、約8割の施設で行われていました。質問2「実際に2022年に遺伝性難聴のカウンセリングを実施しましたか」ではそのほとんどの施設で遺伝カウンセリングを実施しているという結果でした。質問3「2022年度の遺伝性難聴のカウンセリングの件数」は、20件以上と非常に多く実施している施設が35.5%でしたが、1件から5件という施設も35%ぐらいで、二極化している傾向がみられました。今回、このアンケートに回答していない施設もあるので、遺伝性難聴の遺伝カウンセリングを実施しないところはもう少し多いかもしれないと考えています。

耳鼻咽喉科の難聴の場合、非症候群性難聴と症候群性難聴がありますが、質問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」に関しては、耳鼻咽喉科、次いで遺伝子診療部が多く、小児科や産婦人科も実施する施設は少数でした。一方で、質問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」に関しては、小児科が関与することが増える傾向がみられました。質問6「遺伝カウンセリングを実施する医療者の職種」は、臨床遺伝専門医である医師が83%ですが、耳鼻咽喉科医、臨床遺伝専門医も取得が難しいため臨床遺伝専門医以外の医師が実施している医療機関も55%ほどありました。また認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>も6～7割ぐらいのところに入っているという結果でした。

耳鼻咽喉科で難聴の遺伝学的検査を行う場合、既に難聴があつて受診することがほとんどであり、それに対する医療的説明も必要とされる場合が多くなります。質問7「遺伝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）を行って

いますか」に対して、同時に実施する施設がほとんどでしたが、難聴のカウンセリングは行っていないという施設も 16%ありました。質問 8「現在、貴施設では、遺伝カウンセリングへの対応体制が十分に整っていますか（4段階評価）」では、整っているが約 7割、整っていないのが約 3割でした。質問 9「質問 8の回答の理由」は、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>、実施体制の整備の状況が多く挙げられており、人力的・設備的な充実度が問題であることが示唆されました。また少数意見では、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>が対応できない、現在取り組み始めたところである、担当している医師が産休に入った、等の意見もみられました。

質問 10「遺伝カウンセリングの実施経験のある症候群性難聴」に関しては、ミトコンドリア病や Usher 症候群、Waardenburg 症候群、Deafness-infertility 症候群は多く、また他にも自由記載で様々な症候群性難聴が挙げられました。質問 11「遺伝性難聴のカウンセリングを実施した例で、発端者の次世代もしくは次子以降の発症前診断、希望された症例はありますか」に関しては、約 2割があるとの回答でした。質問 12「10の症例の症候群性 / 非症候群性と遺伝形式」に関しては、6施設の回答があり、非症候群性難聴の潜性遺伝は全ての施設が経験あり、他は非症候群性の顕性遺伝、症候群性の顕性遺伝でした。質問 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」に関して、現段階では希望された症例はありませんでした。質問 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、知っていましたか」に関して、認知度は 74%でした。質問 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」には、9割の施設が知りたいと回答していました。自由記載では、遺伝カウンセリングの際に注意すること、クライアントやその両親の思いについてというカウンセリング自体のことに、現在の遺伝学的検査の現状と問題点、病的意義の解釈、使い分けといった検査に関する点が挙げられていました。また PGT-M に関してまずは議論していくことが必要かと思う、どのような情報を提供すべきか、審査のシステムについて内容を知りたいというご意見がありました。

### 3. 各ディスカッションでの協議事項と提言

#### i. 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、どのような診療体制を整えるべきか」

大きな課題として、他の疾患とも同様に、遺伝性難聴に関わる耳鼻咽喉科医、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>の不足といった遺伝カウンセリングに関わるマンパワーの問題、時間的な制約が挙げられます。対策としては、他の WS も発表していましたが、院内での遺伝専門科や認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>たちと耳鼻咽喉科との連携強化、院内の理解が重要です。また耳鼻咽喉科医の中で臨床遺伝専門医や、臨床遺伝専門医でなくても臨床遺伝を学ぶ人材の育成が大切です。短期間での解決は困難ですが、遺伝カウンセリング動画の活用など資材の利用、またコンテンツの充実化が望まれます。また耳鼻咽喉科医の遺伝性難聴に対する認知度の低さも課題の 1つであるため、耳鼻咽喉科関連学会の学術集会の中で、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や研修会などの開催や広報活動をするような働きかけも必要だと考えられます。

## ii. 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」

症候群性難聴で出現頻度の高い遺伝子変異としては、*STRC* 遺伝子、ミトコンドリアの 3243A > G、*USH2A* 遺伝子変異が挙げられます。症候群性難聴の遺伝カウンセリングの現状と課題として、まず診療体制について説明します。非症候群性難聴は耳鼻咽喉科のみが関与する例が多いですが、症候群性難聴に関しては、症例の多様さ、関連科が複数にまたがる場合が多く、複雑化しやすいため、遺伝子診療部門をはじめとしたハブとなるような中心的部門がコーディネートする体制の構築が重要です。各科、看護職を含めた多職種でのカンファレンスも大切であると考えます。

頻度の高い症候群性難聴例を挙げると、まず DIS(Deafness-Infertility) 症候群、これは *STRC* 遺伝子変異により起こりますが、軽度から中等度難聴とともに男性不妊の原因となります。ミトコンドリアに関連する難聴の場合は進行性を呈することが多いため、聴力予後についてのカウンセリングや今後も含めて合併しうる症状についての情報提供、血縁者への検査に関しての説明も必要となる場合もあり、状況によって複数回のカウンセリングを要します。Usher 症候群に関しては、視覚聴覚二重障害となるため、その伝え方が大きな課題です。

このように多岐にわたる症状があり、複数科が関連するので、他科、多職種連携、電子カルテの記録、情報共有が求められます。また本人への告知を含めたご家族への配慮、複数回のカウンセリングなど、長期的なフォローが重要です。また子どもへの遺伝カウンセリングに関しては、個別の発達段階に応じた遺伝カウンセリングの提供、関連科・遺伝子診療部門との連携や保護者への心理的配慮、同胞への配慮も大切である。また移行期支援の重要性も挙げられました。

## iii. ディスカッション 3

### 「発症前診断の課題と在り方」

進行性難聴や遅発性難聴では、発症への対策や予測が遅れることが問題となる場合もあり、特に小児は手法によって確実性が低い聴覚検査もあるため、この課題を挙げました。まず発症前診断に関しては、これを受ける動機が何であるかを明確化させることが重要となります。診断による医療的対策、すなわち難聴に対する早期対応ができたり、ミトコンドリア遺伝子変異の場合はアミノ配糖体系抗菌薬の使用で難聴が進行することがありそれを予防できたりするといったメリットが挙げられます。それら発症前診断に関する情報を十分に提供した後に、検査をするか否かを決定することが望ましいです。また未成年者の発症前診断と子どもへの告知時期については、子どもや家族の心理的社会的サポートが大切ですし、行った場合は、継続的な遺伝カウンセリングが必要になります。それを支えるための十分なスタッフがいるのか、継続的な体制づくりができるかという点は重要であると考えられます。発症前診断の結果、遺伝子変異が検出された場合を想定すると、必要な医療的検査の提供、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の整備などが求められます。

## 【片岡】

### iv. ディスカッション 4

「改訂後の PGT-M ～次子・次世代の遺伝カウンセリングの課題と展望～」

本テーマに関しては、WS6 の 3 グループ全てでディスカッションをしていただきました。各グループで様々な意見が出て、賛否も分かれていました。PGT-M の適応改訂に関して、遺伝性難聴に対しては重篤とは考えられない、時期尚早であるという意見もあり、一方で重篤ではないから、命に関わらないからできないという理由で選択肢すらないということを当事者が納得できるか、という意見もありました。そして PGT-M が見解改訂されたことを、社会的にも医療者側においても、耳鼻咽喉科医としても非常に認知が進んでいないという課題がどこの班でも挙げられました。現状において課題は多数ありますが、適切な説明を行う、実施する体制に関しても、知識に関しても非常に不十分な状況であると考えます。日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会で遺伝のワーキンググループも形成されてはいますが、まだ実は難聴に関しては、審議にも一度も上がってきてはいないのが現況です。

現状における課題は、①体制づくり、②担当する医療者の資質、③当事者への PGT-M の情報提供、この 3 点が挙げられます。これらに対して提言というほど強いものではありませんが、今後望まれる在り方を検討しました。まず体制づくりに関して、適切な相談窓口の体制整備、すなわち当事者の思い、背景を聞くこともさることながら、正確な難聴の遺伝子のバリエーションの評価ができるという遺伝カウンセリング体制も必須だということが挙げられています。そして PGT-M を求める当事者の背景として、彼らを取り巻く社会の支援体制が脆弱であることも事実で、それを整備していくことも必要です。そういった支援を整備していくために、医療者だけでなく福祉など各職種での連携を強化していくということも重要だと考えられます。そして耳鼻咽喉科領域など、過去に実施例がない領域でも、当事者の希望があった場合にまず議論を進めていくことが大切であるという意見が多数得られました。

次に 2 番目の、担当する医療者の資質としては、先に述べた通り、医療者の PGT-M に関する知識は、耳鼻咽喉科領域ではまだ全然十分ではなく、そもそも PGT-M の拡大に関しての情報の認識がほとんどされていないというのが現状です。従って一般の耳鼻咽喉科医に対して知識を向上させられるような教育が必要であることが挙げられました。そして当事者や他の医療者等の協働、特に症候群性難聴においては他科との連携というのは必須ですし、遺伝子診療部門に仲介、ハブとなってもらいながら、必要な情報提供を行っていく体制が必要であること。そして担当医療者としては、ろう者の文化があることも含め、難聴者、保護者の思いはそれぞれ異なるということ視野に置き、それぞれの、全ての考え方は否定されるべきではない、多様性を尊重するという姿勢が重要だという意見が 3 つのグループから挙げられました。最後に当事者への PGT-M の情報提供に関してですが、あまり規制を厳しくしていると、体制は整っていないが受検できる施設、例えば非認可の施設や海外も含めた施設へ流れるという可能性も考えられます。適切な遺伝カウンセリングと偏りのない情報提供をできる体制を整えていくことが重要で、地理的にも偏らなく行えるように、コアとなるような施設を設けることの必要性が指摘されました。あと生命に関わる疾患ではないことということで、審査をして期待させることによって、否定的な判定が出た際の落胆というのも考えられるのではという意見もありました。当事者への説明や医療者の

認識の拡大に繋げられるように、議論を重ねてある程度のコンセンサスが得られることが望まれる、という意見で締めくくられました。この度、マイナー科もこのような場で、多くの遺伝カウンセラーの方々も含めて、多職種で話し合うことができ、非常に貴重な機会であったと感じました。

#### 4. 評価・コメント

**【三宅】** ありがとうございます。非常に有意義な議論ができたのかと思います。Q&A もしくはパネリストの先生、何かご意見、ご質問等ございますでしょうか。古庄先生、お願いします。

**【古庄】** ご議論本当にありがとうございました。今回、理事としてこのテーマを推した者の一人ですが、難聴領域のマルチ・ジーン・テストというのは、多くの分野で世界に後れを取っている中で、恐らく、世界屈指、トップレベルのパネルを国内でつくって、それを実装したという、本当にお手本のような領域だと思っています。確かに課題もまだまだあると思うのですが、むしろどうやったらこうやってうまくいくのかとか、あるいはこういうマルチ・ジーンに、しかもパネルを大きくしてみて、実際に診療上よかったなという手応えとか、その辺のところをぜひ伺えたらと思います。いかがでしょうか。

**【荒井】** 難聴の場合は治療として、補聴器なり人工内耳で介入でき、重度の難聴であったとしても人工内耳という介入方法があります。当初は遺伝子変異の診断率も3割ぐらいでしたが5割ぐらいに上がってきている。遺伝子診断が付くことにより、補聴器なり人工内耳の効果についてははっきりするという点が、患者さんや保護者もより納得して治療を選択できるというメリットが得られていると思います。小児難聴の診断の難しいところとして、聴力検査においての不確実さがあります。客観的検査として聴性脳幹反応検査がありますが、鎮静をして行うためなかなかすぐできないことや、軽中等度難聴の場合は、早期の介入が大切であることがわかってきておりますが保護者が気付かないために診断が遅れてしまうなどが問題としてあります。遺伝学的な側面から早期診断ができることによって、進行性難聴の場合は検査の間隔や人工内耳の手術時期の判断の参考になったり、軽中等度難聴の場合はより早期に難聴の確定診断がつけられ、迅速に難聴の対応ができるなど診断学というところで非常に助かっています。

**【古庄】** そうしますと、発症前診断というの、予後をよくするための非常に重要な戦略として、診療に使える感じですね。

**【荒井】** 特に小児期から進行するような難聴は、新生児聴覚スクリーニングをパスした場合にかえって診断が遅れた例を経験したことがあります。進行性難聴タイプの顕性遺伝形式の難聴を兄弟姉が罹患している弟妹さんなどの場合、難しい判断になりますが発症前検査を検討していてもいいかと考えております。

**【古庄】** 他の分野にも大いに参考にすべきところがあると思いました。

【三宅】PGT の話が出たので、真里谷先生か佐々木愛子先生、何かコメントございますでしょうか。

【真里谷】片岡先生からは、PGT-M の議論をするようになった点に関して、ぜひ WS6 の難聴の症例をこちらでも議論していただきたいとお声掛けをいただいております。Usher 症候群の件を検討したという経緯がございます。我々としても、HBOC のような非完全浸透疾患から Usher 症候群のような二重障害という形で、一体どういう意見が集まるのかというのは大変興味深く聞かせていただいております。今回の結果のような情報共有できたことは非常に双方向的に有用だったかなと思いますし、耳鼻咽喉科領域、眼科の領域の先生方ともコミュニケーションを取っていかねばいけないということを改めて強く認識させていただいた次第です。

【三宅】片岡先生、いかがでしょうか。コメント頂きましたが、WS3 との共同についてはいかがでしょうか。

【片岡】私自身が Usher 症候群に関してのデータを見た感じでは、かなり多くの先生方が PGT-M に対して否定的ではないというお答えだったと思います。実際に補聴器、人工内耳を使って聞き取りができるようになっていても、正常な聴力になるわけではないというところで、苦しさを抱えているというのも現実ですし、だんだん悪くなるという Usher 症候群のつらさもあります。その辺りも含めて正当に評価する、クライアントに対して寄り添いながら審議するということの意義を感じています。

今回、佐々木先生にも非常にお世話になりました。

【佐々木】まとめのスライドにも提示していただきましたように、PGT-M に関して協議する体制を整えていただくと、各領域の最前線の患者さんを見ていらっしゃる先生方に言っただけというのが、何よりのわれわれ日本産科婦人科学会としての心強いサポートであり、一緒に考えていけるのが望ましいと思います。先ほど三上先生が言われていましたが、各基本領域の学会に PGT-M の意見書を願うことになると思いますと連絡した際にも、日本耳鼻咽喉科頭頸部外科学会からは、話を聞かせてほしいという学会からの直接のコンタクトをいただいた領域の一つであります。今回、耳鼻咽喉科からも声を掛けていただき、こういったリアクションがあり、体制を整えていただけるということで、共同で検討していけるということがすごくありがたいと思っております。今後ともよろしく願いいたします。

【三宅】こういうコラボレーションですね。それで遺伝という観点で見ると、いわゆる生まれる前から亡くなるころまで全部を含めた横のつながりというのが、遺伝科の基本なんだということを、今回の WS3 と 6 のコラボレーションでも示していただけたかと思います。先生方、本当にありがとうございました。

## 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)

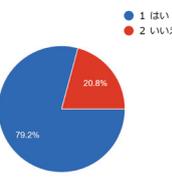
WS6 リーダー 片岡祐子 岡山大学、荒井康裕 横浜市立大学  
サポートスタッフ 姫路赤十字病院 藤田裕子  
岡山大学病院 加藤美美乃  
横浜市立大学附属病院 高塚美衣

## 難聴遺伝学的検査の歴史

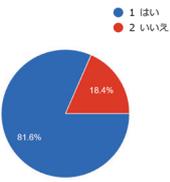
- 2008年 全国33施設において難聴の原因遺伝子の内、日本人に多く認められる13遺伝子46変異をターゲットとし、インベーター法という難聴診断パネルを用いた「難聴の遺伝子解析と臨床応用に関する研究」が実施
- 2010年 先進医療として実施。185例の内37%で変異が同定 (Usami, et al. PloS One. 7, 2012)
- 2012年4月 「先天性難聴」が遺伝学的検査の対象疾患として保険収載。
- 2015年 若年発症型両側感音難聴が「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づき難病指定
- 2015年8月 次世代シーケンサーが導入される事により、解析対象 遺伝子は19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で実証
- 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

## 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)



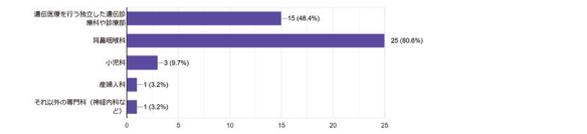
6-2: 貴施設では、実際に遺伝性難聴の遺伝カウンセリングを実施しましたか? (N=38)



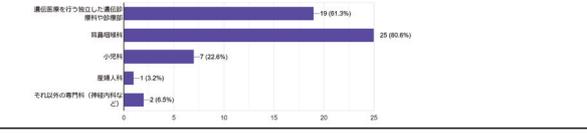
6-3: 貴施設において2022年度に実施した遺伝性難聴の遺伝カウンセリングについて合計件数を教えてください。(N=31)



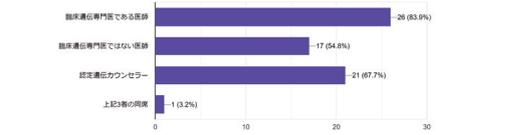
6-4: 非症候性難聴の遺伝カウンセリングを実施する医師の専門科を教えてください。(複数回答可) (N=31)



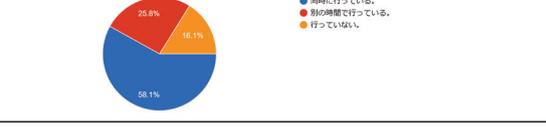
6-5: 症候性難聴の遺伝カウンセリングを実施する医師の専門科を教えてください。(複数回答可) (N=31)



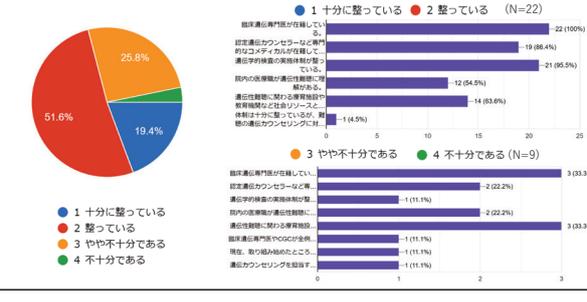
6-6: 遺伝カウンセリングを実施する医療者を次の中から選択してください。(複数回答可) (N=31)



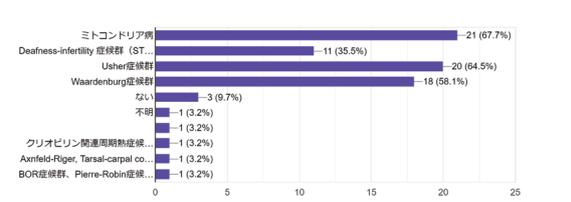
6-7: カウンセリングを実施する際に、難聴に対する遺伝カウンセリング (聴力や聴力予後、聴覚保障について) を行なっていますか? (N=31)



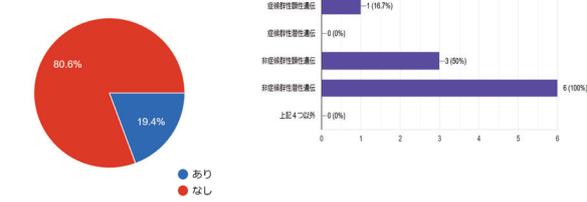
6-8, 9: 貴施設では、遺伝性難聴の遺伝カウンセリングへの対応体制は十分に整っていると感じますか。4段階で評価をお願いします。(N=31)



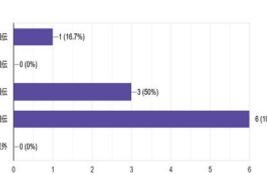
6-10: 貴施設において遺伝性難聴の遺伝カウンセリングを実施された例で、経験のある症候性難聴の症例を教えてください。(N=31)



6-11: 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、発症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)

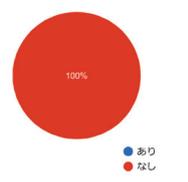


6-12: 10で答えられた症例は以下のうちどれでしたか? (複数選択可) N=6

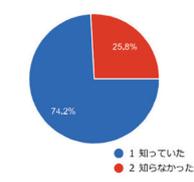


## アンケート結果 ディスカッション4

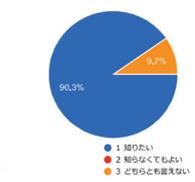
6-13: 貴施設において遺伝性難聴の遺伝カウンセリングを実施された例で、出生前および着床前遺伝学的検査 (PGT-M) を希望された症例はありますか? (N=31)



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) の遺伝子に関する情報を知りたいと思いますか? (N=31)



## 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、 <b>遺伝カウンセリングの際に注意すること</b> 、検査を希望する <b>ライオン</b> と <b>その両側の兄弟の検査の使い分け</b>
現状	先天性難聴と若年性感音難聴の <b>遺伝学的検査の使い分け</b> <b>拡大難聴パネルの臨床応用、全開展開</b> 遺伝性難聴の保険適応の遺伝学的検査の <b>解析対象が増えたことによる現状</b> と、考えられる <b>課題点</b> 検査結果の <b>病的意義を正確に解釈することの必要性</b> をどのように考えるか
アドバンス	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態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 <b>まずは議論</b> 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 <b>耳鼻咽喉科疾患が関わってくる</b> か、他科の状況も含めて知りたい。妊娠前に、次子の遺伝に関する遺伝学的検査の手続きを開かれた際に、耳鼻咽喉科医として <b>どのような情報提供をすべきか</b> 、審査に提出する際に <b>必要な情報提供や審査のシステム</b> についてを知りたい。

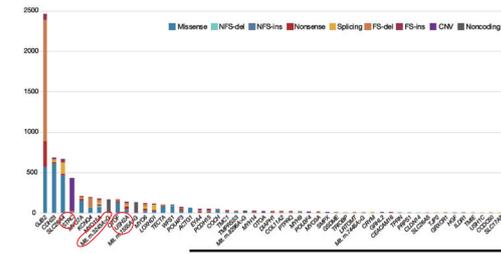
# ディスカッションを終えて

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～

## 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）
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	<ul style="list-style-type: none"> <li>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）</li> <li>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</li> <li>遺伝専門科と耳鼻科との連携強化</li> </ul>
耳鼻咽喉科医の遺伝性難聴に対する認知度の低さ	<ul style="list-style-type: none"> <li>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）</li> </ul>

## 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？



Susami, et al. 2022

## 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）
診療体制（関わる症例の多様さ、関係スタッフの集結困難）	<ul style="list-style-type: none"> <li>ハブとなる遺伝子診療部門の構築、体制構築</li> <li>看護職等に関与してもらうことも有効</li> <li>多職種カンファレンス</li> </ul>
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：男性の妊産性 ミトコンドリア病：聴覚検査、伝え方 Usher症候群：目の症状の伝え方	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>複数が関連するため、多科・多職種連携、電子カルテの記録、情報共有が重要</li> </ul>
子どもへの遺伝カウンセリング	<ul style="list-style-type: none"> <li>移行期支援</li> <li>個別の発達段階に応じた遺伝カウンセリングの提供</li> <li>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</li> <li>同胞や家族への配慮</li> </ul>

## 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"> <li>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</li> </ul>
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"> <li>子供やその家族の心理社会的サポート</li> <li>継続的な遺伝カウンセリング</li> </ul>
十分なスタッフと継続的な体制づくり	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>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</li> </ul>

## 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

- PGT-M受検の目的
  - 同じPGT-Mをするにしても、背景にならざるは重要で、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、当時は考え取いたと見えたり、その後のフォローを受けたりできる
  - 再発難聴or前症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
- 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が、実際に育てている親の立場にたつて「対応があるから不要です」とは言いにくい
  - 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、選択できないことへの想い 軽い重い
- PGT-M提供体制
  - 遺伝科だけでなく耳鼻科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

## 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"> <li>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）</li> <li>当事者を取り巻く社会・支援体制の整備・連携の強化</li> <li>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</li> </ul>
担当スタッフに求められる資質	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療者のPGT-Mに関する知識向上</li> <li>当事者や他の医療者との協働</li> <li>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</li> </ul>
当事者へのPGT-Mの情報提供	<ul style="list-style-type: none"> <li>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</li> <li>偏りのない情報提供が重要</li> <li>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</li> </ul>

**参加者名簿**

**維持機関会員施設名簿**

## 第 21 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

〈参加維持会員施設〉

施設番号順

施設番号	施設名	部門名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部／脳神経内科
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科／遺伝医学
4	弘前大学医学部附属病院	検査部
5	秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部
6	山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
7	東北大学病院	遺伝科／遺伝子診療部／東北メディカル・メガバンク機構／個別化医療センター
8	岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター	臨床遺伝科
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部
10	群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部
11	自治医科大学附属病院	がんゲノム医療部
12	獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室／がんゲノム診療部門／総合がん診療センター
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部
14	埼玉医科大学病院	ゲノム医療科
16	千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部
17	日本大学医学部附属板橋病院	臨床検査医学科・遺伝相談室／病態病理学系臨床検査医学分野
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室・腫瘍内科／産婦人科
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科／女性診療科・産科
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部／乳腺内分泌外科
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部
22	東京医科歯科大学	遺伝子診療科／がんゲノム診療科
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	臨床遺伝学
24	慶應義塾大学	臨床遺伝学センター
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター／臨床検査医学科
26	東京女子医科大学	ゲノム診療科
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部／産婦人科
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝子診療センター／産婦人科／臨床検査部
30	東邦大学医療センター大森病院	産婦人科／臨床遺伝診療部
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科／耳鼻咽喉科
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部
33	学校法人北里研究所 北里大学病院	遺伝診療部／産婦人科／泌尿器科
34	東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科
35	山梨大学医学部附属病院	臨床遺伝学科／遺伝子疾患診療センター／小児科

施設番号	施設名	部門名
36	信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター／人工聴覚器学
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部
43	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター
45	名古屋市立大学病院	
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科／小児科
47	愛知医科大学	乳腺・内分泌外科／加齢医科学研究所／小児科／腫瘍内科／周産期母子医療センター／薬剤部 他
48	三重大学医学部附属病院	ゲノム医療部
49	滋賀医科大学医学部附属病院	小児科／臨床遺伝相談科
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室／耳鼻咽喉科頭頸部外科
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部／遺伝カウンセラーコース／大学院医学研究科／耳鼻咽喉科
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部／耳鼻咽喉科頭頸部外科
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター／障がい医学・再生医学寄附講座
56	近畿大学病院	遺伝子診療部／腫瘍内科
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター／耳鼻咽喉科・頭頸部外科
59	神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部／小児科
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部
61	岡山大学病院	臨床遺伝子診療科／聴覚支援センター
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療センター／遺伝診療部
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科／研究推進機構 研究基盤センター
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部／小児科
65	広島大学病院	遺伝子診療科／耳鼻咽喉科
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部
67	徳島大学病院	ゲノム医療センター
68	愛媛大学医学部附属病院	小児科／臨床遺伝医療部／地域小児・周産期学講座
69	高知大学医学部附属病院	
70	香川大学医学部附属病院	
71	産業医科大学病院	遺伝カウンセリング科／産婦人科

施設番号	施設名	部門名
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部／看護部
73	福岡大学病院	遺伝医療室
74	久留米大学病院	小児科
75	佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
76	長崎大学病院	
77	熊本大学病院	遺伝カウンセリングチーム
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室／小児科／神経内科学講座
79	宮崎大学医学部附属病院	産婦人科／遺伝カウンセリング部
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室
81	琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
82	東北医科薬科大学病院	腫瘍内科
83	国立精神・神経医療研究センター病院	
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療部門／遺伝相談室／臨床検査部
85	国立国際医療研究センター	
86	国立成育医療研究センター	遺伝診療科
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門
89	国立がん研究センター中央病院	遺伝子診療部門
90	埼玉県立小児医療センター	
91	千葉県こども病院	遺伝診療センター
92	地方独立行政法人神奈川県立病院機構 神奈川県立こども医療センター	遺伝科
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	
97	東京都立小児総合医療センター	遺伝診療部／臨床遺伝センター／臨床遺伝科
98	がん・感染症センター 東京都立駒込病院	
100	独立行政法人国立病院機構医王病院	
101	名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	ゲノム医療センター
103	学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院	女性総合診療部／生殖医療センター
104	独立行政法人九州医療センター	ゲノム診療部
107	国立病院機構京都医療センター	
109	医療法人 慈桜会 瀬戸病院	
110	北野病院	乳腺外科
111	国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター
112	静岡県立総合病院	遺伝診療科
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター
114	愛知県がんセンター	
115	国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科
116	埼玉医科大学総合医療センター	ゲノム診療科／産婦人科／泌尿器科

施設番号	施設名	部門名
117	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	遺伝カウンセリング外来／産婦人科
118	公益財団法人ちば県民保健予防財団	遺伝子診療科
119	愛知県医療療育総合センター	中央病院 遺伝診療科
120	大阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター
121	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター
122	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院	
124	亀田総合病院	臨床遺伝科／産婦人科
125	東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科
126	静岡県立静岡がんセンター	遺伝カウンセリング室
127	茨城県立中央病院	遺伝子診療部
128	昭和大学横浜市北部病院	臨床遺伝・ゲノム医療センター
129	香川県立中央病院	ゲノム医療センター
130	堺市立総合医療センター	遺伝診療科・脳神経内科
131	青森県立中央病院	臨床遺伝科
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科／腫瘍内科
133	国立病院機構北海道がんセンター	がんゲノム医療センター
134	富山県立中央病院	遺伝診療科
135	独立行政法人国立病院機構福山医療センター	
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科
137	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター／小児科
138	県立広島病院	ゲノム診療科
139	横浜市立大学附属市民総合医療センター	臨床検査部・生殖医療センター
140	独立行政法人国立病院機構四国がんセンター	遺伝性がん診療科
141	兵庫県立こども病院	臨床遺伝科
142	がん研有明病院	臨床遺伝医療部
143	姫路赤十字病院	遺伝診療部／がん診療連携課
144	岐阜県総合医療センター	遺伝子診療科
145	武蔵野赤十字病院	外科
146	神戸市立医療センター中央市民病院	遺伝センター／腫瘍内科
147	島根県立中央病院	臨床腫瘍科／臨床ゲノム医療推進室

〈未登録施設参加者等〉

順不同・敬称略

施設名	部門名	参加者名
栃木県立がんセンター	看護部	青木 幸恵
株式会社 OVUS	検査部	村瀬 悠理
岡山済生会総合病院	内科	藤井 雅邦

# 全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2023年度)

施設番号順・敬称略

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8648	北海道札幌市北区北14条西5丁目	011-706-4395 (内)4395	011-706-4394	山田 崇弘
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科	060-8543	北海道札幌市中央区南1条西16丁目291	011-611-2111 38750/27900	011-688-5354	櫻井 晃洋
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2870	0166-68-2879	蒔田 芳男
4	弘前大学医学部附属病院	総合患者支援センター/ 遺伝カウンセリング部門	036-8563	青森県弘前市本町53	0172-39-5551	0172-39-5338	横山 良仁
5	秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8543	秋田県秋田市本道1-1-1	018-884-6159	018-836-2620	高橋 勉
6	山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	990-9585	山形県山形市飯田西2-2-2	023-628-5296 (内)5296	023-628-5583	鈴木 民夫
7	東北大学病院	遺伝子診療部	980-8574	宮城県仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-8139	022-717-8142	青木 洋子
8	岩手医科大学附属病院・ 内丸メディカルセンター	臨床遺伝科	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111 (内)3258	019-907-3771	鈴木 伸宏
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290	024-548-3878	門馬 智之
10	群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-39-15	027-220-8122	027-220-8136	小澤 厚志
11	自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本 禎彦
12	獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町北小林880	0282-86-1111 (内)2670	0282-86-6856	成瀬 勝彦
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 医学系棟4B260	029-853-3177 (内)3352	029-853-3333	野口 恵美子
14	埼玉医科大学病院	難病センター 遺伝子診療部	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1741	049-276-1741	沼倉 周彦
16	千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	260-8677	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2325	043-226-2325	市川 智彦
17	日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	173-8610	東京都板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111 (内)2570	03-5375-8076	中山 智祥
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室	173-8606	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-1211	03-3964-9177	渡邊 清高
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-3822-2131 (内)6292		山田 岳史
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-9566 (内)35412	03-5800-8873	織田 克利
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2103	古川 洋一
22	東京医科歯科大学病院	遺伝子診療科	113-8519	東京都文京区湯島1-5-45	03-5803-4724	03-5803-4725	吉田 雅幸
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	臨床遺伝外来 (遺伝性疾患部門)	113-8431	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-5800-5022	新井 正美
24	慶應義塾大学	医学部/臨床遺伝学センター	160-0016	東京都新宿区信濃町35	03-5363-3890	03-5843-7084	小崎 健次郎
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-6111 (医局ex)5822	03-6258-0395	稲垣 夏子
26	東京女子医科大学病院	ゲノム診療科	162-8111	東京都新宿区河田町8-1	03-3353-8111 (内)27645	03-5269-7594	齋藤 加代子
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部	105-8471	東京都港区西新橋3-19-18	03-3433-1111 (内)3545	03-3432-1533	川目 裕
28	昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	142-8666	東京都品川区旗の台1-5-8	03-3784-8670	03-3784-8355	関沢 明彦
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝子診療センター	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-44-0645	市川 弥生子
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	片桐 由起子
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9 先端医学研究センター405	045-787-2692	045-350-2858	浜之上はるか
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111	044-977-8111	右田 王介
33	学校法人北里研究所 北里大学病院	遺伝診療部	252-0375	神奈川県相模原市南区北里1-15-1	042-778-7966	042-778-7985	高田 史男
34	東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下槽屋143	0463-93-1121	0463-92-2600	大貫 優子
35	山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3821	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-6765	石黒 浩毅
36	信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2282	0263-37-3216	古庄 知己
37	新潟大学医学総合病院	ゲノム診療部 遺伝医療センター	951-8520	新潟県新潟市中央区旭町通1-754	025-227-0352	025-227-0363	池内 健
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部	930-0194	富山県富山市杉谷2630番地	076-415-8863	076-415-8863	仁井見 英樹
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部	920-8640	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2861	076-265-2861	渡邊 淳

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511 (内)8353	076-218-8081	新井田 要
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡 下合月23-3	0776-61-3111	0776-61-8150	井川 正道
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市中央区半田山 1丁目20-1	053-435-2111		岩泉 守哉
43	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000	058-230-7354	小川 武則
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	466-8560	愛知県名古屋市長和区鶴舞 町65	052-741-2111 (内)5043	052-744-2853	安藤 雄一
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8601	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂 町川澄1番地	052-853-8241	052-842-2269	後藤 志信
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科	470-1192	愛知県豊明市香掛町田楽ヶ 窪1-98	0562-93-2111 (内)9785	0562-93-8831	倉橋 浩樹
47	愛知医科大学	臨床遺伝総合診療	480-1195	愛知県長久手市岩作雁又1番 地1	0561-62-3311	0561-63-1068	高木 潤子
48	三重大学 医学部附属病院	ゲノム診療科	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-232-1111 (内)5395	059-231-5136	奥川 喜永
49	滋賀医科大学医学部附属病院	小児科・臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2228	077-548-2230	丸尾 良浩
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	634-8522	奈良県橿原市四条町840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保 敏也
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院 河原町54	075-751-4350	075-753-4649	万代 昌紀
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町 通広小路上ル梶井町465	075-251-5659	075-251-5659	黒田 純也
53	大阪医科薬科大学病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7 病院外来棟3階 がんゲノム医療管理室	072-684-6751	072-684-6752	藤田 太輔
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-6558	06-6879-6539	酒井 規夫
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	545-8586	大阪府大阪市阿倍野区旭町 1-5-7	06-6645-2121 (内)3816	06-6636-8737	新宅 治夫
56	近畿大学病院	遺伝子診療部	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東 377-2	072-366-0221 (内)5645	072-366-4846	西郷 和真
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部	641-0012	和歌山県和歌山市紀三井寺 811-1	073-447-2300 (内)2268	073-445-1161	南 佐和子
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター	573-1010	大阪府枚方市新町2-5-1	072-804-2517	072-804-2045	塚口 裕康
59	神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	650-0017	兵庫県神戸市中央区楠町 7-5-2	078-382-6090	078-382-6099	野津 寛大
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	澤井 英明
61	岡山大学病院	臨床遺伝子診療科	700-8558	岡山県岡山市北区鹿田町 2-5-1	086-235-6987	086-235-6988	平沢 晃
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療センター	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111	086-462-7897	徳富 智明
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8504	鳥取県米子市西町36-1	0859-38-6692	0859-38-6470	粟野 宏之
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8511	島根県出雲市塩治町89-1	0853-20-2383	0853-20-2716	鬼形 和道
65	広島大学病院	遺伝子診療科	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5965	082-257-1762	檜井 孝夫
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-85-3241	0836-85-3241	伊藤 浩史
67	徳島大学病院	ゲノム医療センター	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	森野 豊之
68	愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5125 (内)5123	089-960-5131	江口 真理子
69	高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	783-8505	高知県南国市岡豊町小蓮 185-1	088-888-2089	088-888-2140	久保 亨
70	香川大学医学部附属病院	臨床遺伝ゲノム診療科	761-0793	香川県木田郡三木町池戸 1750-1	087-898-5111 (内)0878912174	087-891-2175	隈元 謙介
71	産業医科大学病院	遺伝カウンセリング科	807-8556	福岡県北九州市八幡西区 医生ヶ丘1-1	093-603-1611	093-603-3657	近藤 寛之
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部	812-8582	福岡県福岡市東区馬出3丁目 1-1	092-642-5057	092-642-6926	加藤 聖子
73	福岡大学病院	遺伝医療室	814-0180	福岡県福岡市城南区七隈 7-45-1	092-801-1011	092-865-4114	倉員 正光
74	久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67番地	0942-35-3311	0942-38-1792	渡邊 順子
75	佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	849-8501	佐賀県佐賀市鍋島5-1-1	0952-34-3149	0952-34-2071	副島 英伸
76	長崎大学病院	ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-819-7548	095-819-7548	三浦 清徳
77	熊本大学病院	遺伝カウンセリングチーム	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1	096-373-5993	096-373-5828	大場 隆
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	879-5593	大分県由布市挾間町医大ヶ 丘1丁目1番地	097-586-5833	097-586-5839	井原 健二

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎市清武町木原5200	0985-85-9766	0985-85-6149	山口 昌俊
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	小林 裕明
81	琉球大学病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町上原207	098-895-3331 (内)2380	098-895-1418	中西 浩一
82	東北医科薬科大学病院	遺伝子診療部	983-8512	宮城県仙台市宮城野区福室1-12-1	022-259-1221	022-290-8959	下平 秀樹
83	国立精神・神経医療研究センター病院	ゲノム診療部	187-8551	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711 (内)7262		高橋 祐二
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部	564-8565	大阪府吹田市岸部新町6-1	06-6170-1070	06-6170-1424	朝野 仁裕
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター／臨床ゲノム科	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181 (内)2896	03-3202-7364	加藤 規弘
86	国立成育医療研究センター	遺伝診療科	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-3416-2222	小崎 里華
87	国立長寿医療研究センター	メディカルゲノムセンター	474-8511	愛知県大府市森岡町7-430	0562-46-2311 5060	0562-46-8594	尾崎 浩一
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門	277-8577	千葉県柏市柏の葉6-5-1	04-7133-1111	04-7131-9960	桑田 健
89	国立がん研究センター中央病院	遺伝子診療部門	104-0045	東京都中央区築地5-1-1	03-3542-2511	03-3541-2685	平田 真
90	埼玉県立小児医療センター	遺伝診療センター/遺伝科	330-8777	埼玉県さいたま市中央区新都心1-2	048-601-2200	048-601-2249	大橋 博文
91	千葉県こども病院	遺伝診療センター	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111 (内)2281	043-292-3815	井上 毅信
92	地方独立行政法人神奈川県立病院機構神奈川県立こども医療センター	遺伝科	232-8555	神奈川県横浜市南区六ッ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒田 友紀子
93	公立学校共済組合 近畿中央病院	遺伝子診療センター	664-8533	兵庫県伊丹市車塚3丁目1番地	072-781-3712	072-779-1567	上道 知之
94	社会医療法人母恋 天使病院	臨床遺伝センター	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3丁目1-1	011-711-0101 (内)4018	011-751-1708	外木 秀文
95	聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	内山 剛
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	臨床研究部	945-8585	新潟県柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126	0257-24-9812	藤中 秀彦
97	東京都立小児総合医療センター	遺伝診療部 臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111 5122	042-312-8162	吉橋 博史
98	がん・感染症センター 東京都立駒込病院	遺伝子診療科	113-8677	東京都文京区本駒込3-18-22	03-3823-2101	03-3824-1552	山口 達郎
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪府大阪市都島区都島本通2-13-22	06-6929-1221	06-6929-1090	中村 博昭
100	独立行政法人国立病院機構 医王病院	遺伝カウンセリング部門	920-0192	石川県金沢市岩出町二73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋 和也
101	名古屋市立大学医学部附属 西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	愛知県名古屋市中区平手町1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋 直樹
102	国立病院機構 四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	765-8507	香川県善通寺市仙遊町2-1-1	0877-62-1000	0877-62-6311	近藤 朱音
103	学校法人聖路加国際大学 聖路加国際病院	遺伝診療センター	104-0044	東京都中央区明石町10-1	03-5550-2412	03-5550-2563	山中 美智子
104	独立行政法人国立病院機構 九州医療センター	ゲノム診療部	810-8563	福岡県福岡市中央区地行浜1-8-1	092-852-0700	092-847-8802	溝口 昌弘
106	兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	660-8550	兵庫県尼崎市東難波町2丁目17-77	06-6480-7000	06-6480-7001	佐藤 浩
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	612-8555	京都府京都市伏見区深草向畑町1-1	075-641-9161	075-645-2781	浅原 哲子
108	滋賀県立小児保健医療センター	遺伝科	524-0022	滋賀県守山市守山5-7-30	077-582-6200 6763	077-582-6304	野崎 章仁
109	医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療部	359-1128	埼玉県所沢市金山町8-6	04-2922-0221	04-2922-9800	篠塚 憲男
110	北野病院	プレストセンター乳腺外科	530-8480	大阪府大阪市北区扇町2丁目4番20号	06-6131-1221	06-6312-8867	高原 祥子
111	国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター	152-8902	東京都目黒区東が丘2-5-1	03-3411-0111	03-3412-9811	松永 達雄
112	静岡県立総合病院	ゲノム医療センター	420-8527	静岡県静岡市葵区北安東4-27-1	054-247-6111	054-247-6187	臼井 健
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター	569-1192	大阪府高槻市古曾町1-3-13	072-681-3801	072-682-3834	玉置 知子
114	愛知県がんセンター	ゲノム医療センター・リスク評価室	464-8681	愛知県名古屋市中区千種区鹿子殿1-1	052-762-6111 (内)3080,3006	052-764-2963	井本 逸勢
115	国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科	460-0001	愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1	052-951-1111 (内)6129	052-951-0664	服部 浩佳
116	埼玉医科大学総合医療センター	遺伝相談室	350-8550	埼玉県川越市鴨田1981	049-228-3841	049-225-2033	高井 泰 母里 淑子
117	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第一病院	遺伝カウンセリングセンター	453-8511	愛知県名古屋市中村区道下町3丁目35番地	052-481-5111	052-482-7733	安藤 智子
118	公益財団法人ちば県民保健予防財団	診療部 遺伝子診療科	261-0002	千葉県千葉市美浜区新港32-14	043-246-0350	043-246-8640	野村 文夫

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
119	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院 及び 遺伝子医療研究部門/ 発達障害研究所	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0838	稲葉 美枝
120	大阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター	558-8558	大阪府大阪市住吉区万代東 3丁目1番56号	06-6694-8816	06-6608-8416	澤田 基一
121	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター	285-8741	千葉県佐倉市下志津564-1	043-462-8811 (内)6433	043-462-8820	内海 孝信
122	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第二病院	臨床遺伝診療科	466-8650	愛知県名古屋市中区妙見 町2-9	052-832-1121	052-832-1130	加藤 紀子
123	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科	241-8515	神奈川県横浜市旭区中尾 2-3-2	045-520-2222	045-520-2202	成松 宏人
124	亀田総合病院	臨床遺伝科	296-8602	千葉県鴨川市東町929番地	04-7092-2211	04-7099-1103	松浦 拓人
125	地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科	183-8524	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-323-5111 (内)4079	042-312-9197	井上 大
126	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部 遺伝カウンセリング室	411-8777	静岡県駿東郡長泉町下長窪 1007	055-989-5222	055-989-5692	松林 宏行
127	茨城県立中央病院	遺伝子診療部	309-1793	茨城県笠間市鯉淵6528	0296-77-1121 (内)5750	0296-77-2886	齋藤 誠
128	昭和大学横浜市北部病院	臨床遺伝・ゲノム医療センター	224-8503	神奈川県横浜市都筑区茅ヶ 崎中央35-1	045-949-7000	045-949-7297	富永 牧子
129	香川県立中央病院	ゲノム医療センター	760-8557	香川県高松市朝日町一丁目 2番1号	087-811-3333	087-802-1188	中西 美恵
130	堺市立総合医療センター	遺伝診療科	593-8304	大阪府堺市西区家原寺町1丁 1番1号	072-272-1199	072-272-9911	階堂 三砂子
131	青森県立中央病院	臨床遺伝科	030-8553	青森県青森市東造道2-1-1	017-726-8111 (内)3203	017-726-8273	北澤 淳一
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科	673-8558	兵庫県明石市北王子町13-70	078-929-1151	078-929-2380	松本 光史
133	国立病院機構北海道がんセンター	がんゲノム医療センター	003-0804	北海道札幌市白石区菊水4条 2丁目3-54	011-811-9111	011-832-0652	横内 浩
134	富山県立中央病院	遺伝診療科	930-8550	富山県富山市西長江2丁目 2-78	076-424-1531 (内)9670	076-422-0667	八田 尚人
135	独立行政法人国立病院機構 福山医療センター	がんゲノム医療センター	720-8520	広島県福山市沖野上町4丁目 14-17	084-922-0001	084-931-3969	三好 和也
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科	471-8513	愛知県豊田市平和町1丁目1	0565-28-0100	0565-24-7170	町田 純一郎
137	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング室	857-8511	長崎県佐世保市平瀬町9番地 3	0956-24-1515 (内)6287	0956-22-4641	早田 宏
138	県立広島病院	ゲノム診療科	734-8530	広島県広島市南区宇品神田 1丁目5-54	082-254-1818	082-253-8274	土井 美帆子
139	横浜市立大学附属市民総合医療 センター	遺伝子診療科	232-0024	神奈川県横浜市南区浦舟町 4-57	045-261-5656 (内)7131	045-241-5550	田野島 美城
140	独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター	遺伝性がん診療科	791-0280	愛媛県松山市南梅本町甲160	089-999-1111	089-999-1100	山本 弥寿子
141	兵庫県立こども病院	臨床遺伝科	650-0047	兵庫県神戸市中央区港島南 町1-6-7	078-945-7300 (内)38042	078-302-1023	森貞 直哉
142	がん研有明病院	臨床遺伝医療部	135-8550	東京都江東区有明3丁目8-31	03-3520-0111	03-3570-0343	植木 有紗
143	姫路赤十字病院	遺伝診療部	670-8540	兵庫県姫路市下手野1丁目12 番1号	079-294-2251 (内)1049	079-296-4050	甲斐 恭平
144	岐阜県総合医療センター	遺伝子診療科	500-8717	岐阜県岐阜市野一色4丁目 6-1	058-246-1111	058-248-3805	金子 英雄
145	武蔵野赤十字病院	がんゲノム医療センター 遺伝外来	180-8610	東京都武蔵野市境南町1丁目 26-1	0422-32-3111	0422-34-2835	渡邊 尚文
146	神戸市立医療センター 中央市民病院	遺伝センター	650-0047	兵庫県神戸市中央区港島南 町2-1-1	078-302-4321 (内)7529	078-302-7537	安井 久晃
147	島根県立中央病院	臨床ゲノム医療推進室	693-8555	島根県出雲市姫原4-1-1	0853-22-5111 (内)6482	0853-21-2175	金澤 旭宣
148	加古川中央市民病院	遺伝子診療部	675-8611	兵庫県加古川市加古川町本 町439番地	079-451-5500	079-451-8642	金田 邦彦
149	東京都立墨東病院	遺伝子診療科	130-8575	東京都墨田区江東橋4-23-15	03-3633-6151 (内)5833		兵藤 博信
150	倉敷中央病院	遺伝診療部	710-8602	岡山県倉敷市美和1丁目1-1	086-422-0210	086-421-3424	二宮 伸介

2024.4.16現在

# 全国遺伝子医療部門連絡会議会則

## 第1章 総則

(名称)

第1条 本会は、全国遺伝子医療部門連絡会議 The National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する。(以下、本会という。)

(組織)

第2条 本会は全国の大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門を維持機関とし、次の構成員からなる。

- (1) 正会員 維持機関の構成員
- (2) 個人会員 本会の趣旨に賛同し、理事会の承認を受けた者

## 第2章 目的及び事業

(目的)

第3条 本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的・社会的事柄に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする。

(事業)

第4条 本会は前条の目的を達成するために、次の事業を行なう。

- (1) 年1回以上の総会及び大会の開催
- (2) 会誌の発行
- (3) その他本会の目的を達成するために必要な事業

## 第3章

(役員)

第5条 本会に次の役員を置く。

- (1) 理事長 1名
- (2) 常任理事 9名（理事長を含む）
- (3) 監事 2名
- (4) 大会理事 3名（前年度大会担当・本年度大会担当・次年度大会担当各1名）
- (5) 事務局長 1名

(理事長)

第6条 理事長は、本会を代表し、理事会を組織して、業務を総括する。

(理事)

第7条 常任理事は、本会の事業につき理事長を補佐し、または代行する。

(監事)

第8条 監事は、理事会に出席し、会務を監査して、総会に報告する。

(大会長)

第9条 大会長は就任2年目の大会理事が担当し、総会及び大会を主催する。

(任期)

第10条 (1) - (3) の役員任期は、4年、(4) の役員は3年とし、再任を妨げない。任期の開

始は、選出年の7月1日からとする。

#### 第4章 総会

(総会の組織)

第11条 総会の組織は、維持機関代表者及び役員によって構成される。

(総会の開催)

第12条 総会は通常総会及び臨時総会とする。

(1) 通常総会には、維持機関代表者及び役員が出席し、大会開催期間に行なう。

(2) 臨時総会は必要に応じて、理事長が招集し、維持機関代表者及び役員が参加する。

(総会の審議事項)

第13条 通常総会は次の事項を審議する。

(1) 予算及び決算に関すること

(2) 総会及び大会に関すること

(3) 本会則の改正に関すること

(4) その他、本会の運営に関すること

(総会の議長)

第14条 議長には大会長をもってあてる。

2 大会長に事故がある時は、理事長が仮議長となり、議長を選出する。

(定足数及び表決)

第15条 通常総会は、維持機関代表者の3分の2以上の出席(委任状を含む。)により成立する。

2 通常総会の議事は、出席代表者の過半数をもって決する。可否同数の時は議長の決するところとする。

3 維持機関の代表者が出席できない時は、維持機関が任命した代理者が表決権をもって出席することができる。

#### 第5章 会計

第16条 本会の経費は、会費その他の収入による。

(年会費)

第17条 維持機関の年会費は5万円とする。

2 個人会員は大会参加費を負担する。

(会計年度)

第18条 本会の会計年度は、毎年7月1日に始まり翌年6月30日に終わる。

#### 第6章 事務局

第19条 本会に事務局をおく。

2 事務局に、事務局長1名及び事務局員若干名をおく。

#### 第7章 会則変更等

(会則変更)

第20条 本会則の変更には、総会において出席した維持機関代表者の3分の2以上の同意を必要とする。

(雑則)

第 21 条 本会則に定めてある条項の他，必要事項は理事会が定め総会において報告する。

附則

- 1 本会則は，平成20年4月1日から施行する。
- 2 本会の事務局は，信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター内に置く。
- 3 この会則の改訂は平成24年10月28日から施行する。
- 4 この会則の改訂は平成 25 年 11 月 24 日から施行する。
- 5 この会則の改訂は平成 30 年 10 月 14 日から施行する。
- 6 この会則の改訂は令和 5 年 11 月 23 日から施行する

## 全国遺伝子医療部門連絡会議細則

### 第1章 役員の選任

1. 常任理事・監事・理事長は選挙によって選任する。立候補者が定数を越えない場合は、選挙は実施しない。立候補者が定員に満たない場合は、理事会による推薦により選任する。
2. 常任理事は任期終年の3月末までの立候補者を対象に4月末までに機関会員による選挙によって選任する。
3. 理事長は選任された常任理事の中から5月末までの立候補者を対象に、常任理事による選挙で選任する。
4. 監事は、常任理事以外による5月末までの立候補者を対象に、常任理事による選挙で選任する。立候補者が定数を越えない場合は、選挙は実施しない。立候補者が定員に満たない場合は、理事会による推薦により選任する。
5. 大会理事は、担当する会議の前年の6月までに理事会で決定し、総会で報告。大会理事は常任理事、理事長、監事が兼任することが可能である。
6. 事務局長は、理事会において決定し、総会で報告する。
7. 役員は、下記の維持機関会員の施設に所属する個人とする。

### 第2章 維持機関会員

維持機関会員の要件は下記のいずれかを満足する施設とする

- 1) 大学病院等の医育機関
- 2) 国立高度医療機関
- 3) 臨床遺伝専門医制度・研修施設
- 4) 臨床遺伝専門医制度・研修施設となることを計画中の病院
- 5) 認定遺伝カウンセラー養成施設
- 6) 遺伝子医療に組織的に取り組んでいる病院

### 第3章 個人参加の要件

大会への個人参加の要件は下記のいずれかを満足するものとし、事前に理事会の承認を得る

- 1) 遺伝子医療部門と関係のある者
- 2) 遺伝子医療の提供に関係のある者  
(遺伝学的検査関係者、遺伝カウンセリング担当者、等)

### 第4章 事務局

事務局は信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター とするが、運営事務局は下記とする。

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

### 第5章 総会、大会

- 1) 原則として、総会、大会は毎年10月から11月までに開催する。
- 2) 総会、大会の取り纏めを行う大会理事を前年の6月までに理事会で決定する。
- 3) 8月末までに通常総会、大会のプログラムを決定する。

- 4) 大会は、原則として講演、代表者ワークショップ、総合討論で構成する。
- 5) 2か月前までに、維持機関へのプログラム送付および維持機関からの参加者登録受付を開始する。プログラムを連絡会議HPに公開し、個人参加申込受付を開始する。後援3学会にプログラム情報を送付、各学会HPへの掲載を依頼する。
- 6) 1か月前に、参加者登録を締切る
- 7) 通常総会には各部門の代表者1名のみが出席し、会務等についての議決を行なう。
- 8) 代表者ワークショップのコーディネータは理事会で決定する。また、コーディネータは記録係を指名する。
- 9) 代表者ワークショップにおいては、「遺伝子医療部門」の代表者が討論の中核を担い、その他の出席者は、オブザーバーとして参加することを原則とする。しかし、実際の議事の進め方については、コーディネータに一任する。
- 10) 連絡会議の討論内容はテープおこしをし、報告書に記載する。翌年3月までに大会の報告書を維持機関に郵送するとともにHPに公開する

## 第6章 年間活動内容

- 1) 「本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的・社会的事柄に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする。」という会則に則った活動を行う。
- 2) 連絡会議の開催、および連絡会議報告書の作成
- 3) 各種調査の企画・実施、および他機関の行う調査への協力
- 4) 国、厚生労働省、文部科学省、学会、諸団体等への働きかけ
- 5) 報告書、HP等による広報活動（新「遺伝医学系統講義」DVD貸出事業を含む）

## 第7章 担当役員（担当理事）

役員を担当業務を下記に定める。

- 1) 大会講演者の調整
- 2) 大会代表者ワークショップコーディネータの調整
- 3) 大会個人参加者の確認
- 4) 維持機関会員の検討
- 5) アンケート実施依頼、リンク依頼の検討
- 6) 3)-5)については、担当理事確認の後、メール理事会へ諮問する。1週間以内に異論のない場合は承認されたものとみなす。

## 第8章 委員会

年間活動の推進のために下記の委員会を設置する。委員長は理事会で定める。

- 1) 遺伝子医療実施施設検索システム委員会
- 2) GeneReviews Japan 委員会
- 3) Actionability Working Group-Japan 委員会
- 4) NGSD（次世代スーパードクター育成）プロジェクト支援委員会
- 5) HP 担当

その他、必要に応じた委員会を設置することができる。

## 第9章 顧問

円滑な運営のために、本会に顧問をおくことができる。

**全国遺伝子医療部門連絡会議 役員**  
(2022-2023 年度)

理事長：小杉眞司

理事：高田史男、櫻井晃洋、三宅秀彦、中山智祥、  
平沢 晃、吉田雅幸

監事：後藤雄一、齊藤加代子

事務局長：古庄知己

顧問：福嶋義光

**第 22 回（2024 年）全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）**

大会長：櫻井 晃洋（札幌医科大学附属病院）

開催期日：2024 年 11 月 23 日（土・祝）

開催会場／オンライン

※詳細は決まり次第ホームページに掲載いたします。