

# 第 23 回

## 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期間：2025 年 11 月 24 日(月・振替休日)

開催方法：オンライン

### 報告書

## 令和 7 年(2025 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：小崎 健次郎）

大 会 長：平沢 晃（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学）

後 援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事 務 局：信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

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

運営事務局：株式会社 成進社印刷

〒390-0815 長野県松本市深志 2-8-13

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

## 目 次

第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	2
理事長挨拶 (小崎健次郎)	3
大会長挨拶 (平沢 晃)	3
理事長講演：ゲノム医療の実装に向けて本連絡会議が貢献できること 小崎健次郎 (全国遺伝子医療部門連絡会議 理事長)	PL-1
教育講演：「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025 年版」に ついて 平沢 晃 (第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長)	EL-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) 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援 ～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～	WS-1-1
中西 啓、瀬戸 俊之	
2) 認定遺伝カウンセラーの卒後教育	WS-2-1
山本 佳世乃、田辺 記子	
3) PGT-M についての課題	WS-3-1
片岡 祐子、佐々木 愛子	
4) がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開	WS-4-1
加藤 元博、桑田 健	
5) 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行	WS-5-1
稲葉 美枝、吉橋 博史、大迫 美穂	
全体会議／総合討論	全-WS1_1
開催後アンケート結果	資料-1
第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	資料-15
維持機関会員施設名簿	資料-20
全国遺伝子医療部門連絡会議 会則	資料-24
役員 (2024-2025 年度)	資料-29
第 24 回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	資料-29

## 第 23 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

大会長：平沢 晃（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学 教授）

会 期：2025 年 11 月 24 日（月・振替休日）

会 場：オンライン

※ 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 ~ 9:50 理事長講演  
「ゲノム医療の実装に向けて本連絡会議が貢献できること」  
小崎健次郎（全国遺伝子医療部門連絡会議 理事長）
- 9:50 ~ 10:35 教育講演  
「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き  
2025 年版」について  
平沢 晃（第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長）
- 10:35 ~ 10:55 午後のワークショップの説明およびワークショップへ移動
- 11:00 ~ 13:30 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 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援  
～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～  
中西 啓、瀬戸 俊之
  - WS2 認定遺伝カウンセラーの卒後教育  
山本 佳世乃、田辺 記子
  - WS3 PGT-M についての課題  
片岡 祐子、佐々木 愛子
  - WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開  
加藤 元博、桑田 健
  - WS5 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行  
稲葉 美枝、吉橋 博史、大迫 美穂
- 13:45 ~ 14:15 総会（施設代表者会議）
- 14:30 ~ 17:00 全体会議／総合討論（座長：小崎健次郎、平沢 晃）  
講演者：各ワークショップのコーディネーター
- 17:00 閉会  
次年度大会長挨拶～ 古庄知己

# 第 23 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：小崎 健次郎（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授／  
全国遺伝子医療部門連絡会議理事長）

よろしくお願ひいたします。慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センターの小崎と申します。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。皆さん今日は 休日にもかかわらず、朝早くからたくさんの先生方にご参加いただきまして、誠にありがとうございます。また、この会議の開催に向けてご尽力いただきました岡山大学平沢教授、そして事務局長の古庄教授に心より御礼申し上げます。

実は、先週 11 月 21 日に、ゲノム医療施策に関する基本的な計画というものが閣議決定されました。これはゲノム医療推進基本法に基づいて、国がどのように政策を立てていくかということの基本的な枠組みであり、この全国遺伝子医療部門連絡会議が過去 23 回にわたり、様々な蓄積してまいりましたエビデンスを持って、ゲノム医療という言葉が正式に国が認めたことだと思います。この記念すべき年にあたりまして、ぜひ皆様が活発なご意見を交換されて、更に患者さんの為にゲノム医療が発展していくことを祈念したいと思います。どうぞよろしくお願ひいたします。

大会長挨拶：平沢 晃（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 教授／  
第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議大会長）

よろしくお願ひします。この度、第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議の大会長を務めさせていただくことになりました。本会議は、我が国における遺伝医療の普及と発展のため、関係者が意見交換や情報交換を行う場として 2003 年に始まりました。設立当初は 50 施設でしたが、本日現在 155 施設が維持機関会員として参加いただける会議に発展しました。2019 年までは対面開催だったのですが、新型コロナウイルス感染症後は完全にオンライン開催ということで定着しており、本日も全国から参加いただけるようになっています。

本会議が構築されてから、もう四半世紀以上が経ち、この間に遺伝子医療は、技術的にも制度的にも、まだ人材育成の体制などにおいても飛躍的に進んできたと言えます。一方で解決すべき課題も山積しています。本日は、午前中に理事長講演と教育講演、そして午後には、昨年までのアンケート結果も参考にして要望の多いテーマをもとにワークショップを設定させていただきました。参加者の皆様におかれましては、いずれかのワークショップで討論に参加していただきたいと思ひます。一日を通しての会議になりますが、今後の遺伝医療の実践とさらなる発展に役立てることができれば幸いです。本日はよろしくお願ひいたします。

# 第 23 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

## 理事長講演・教育講演

### 講演要旨

理事長講演：ゲノム医療の実装に向けて本連絡会議が貢献できること

小崎健次郎（全国遺伝子医療部門連絡会議 理事長）

教育講演：「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き  
2025年版」について

平沢 晃（第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長）

## 理事長講演：『ゲノム医療の実装に向けて本連絡会議が貢献できること』

小崎 健次郎（慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授／  
全国遺伝子医療部門連絡会議 理事長）

1. 「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」の紹介
  - ― 国（閣議）が「ゲノム医療」を正式に認めた！
2. 日本専門医機構のサブスペシャリティ候補としての臨床遺伝専門医
  - ― ゲノム医療の担い手としての公認をめざして！
3. ゲノム医療の実施におけるわれわれの役割
  - ― ゲノム情報の解釈の一層のスキルアップを！
4. 今後の行政への働きかけのポイント

### 質疑応答

【小崎】私は昨年より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がその前に、2019年から2023年まで、日本人類遺伝学会の理事長を担当させていただいておりました。その間に始まったいくつかの試みについて、どのような進捗にあるかということと、皆さまと力を合わせて、どんなことがゲノム医療の実装に向けて貢献できるかということについて考えさせていただきましたので、25分ほど時間をいただきましてお話ししたいと思います。

本日の話題です。先ほど少し申し上げたゲノム医療を国が正式に認めたという話、そのプロセスの中でいくつかのことが決まってきましたので、皆さまに周知させていただきたいと思います。それから、日本専門医機構のサブスペシャリティ候補として、現在、臨床遺伝専門医が俎上に上がっております。ぜひゲノム医療の担い手としての公認を目指して、皆さまと力を合わせるべきと考えております。

その中で一つ考えたことは、ゲノム医療の実施における我々の役割でございます。平沢先生がお話しされたように、この全国遺伝子医療部門連絡会議ができて20年以上になります。当初は全国「遺伝子」医療部門ということでしたが、ゲノムという網羅的なものに対応するために、我々自身のスキルアップが必要だと思っています。それから、様々な行政のステークホルダーの方とお話をする機会がありましたが、今後の全国遺伝子医療部門連絡会議からの行政への働きかけのポイントについても考えてみたいと思います。よろしく願いいたします。

### 1. 「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」の紹介

厚労省のホームページをご覧くださいと分かりますが、2025年11月21日付で新しく「ゲノム医療について」というホームページができました。これは2023年に交付施行されたゲノム医療推進基本法に基づくもので、法律ができただけでなく具体的な計画が作られたということです。ぜひ実物を手に取っていただいて、何を国が用意してくれたのか、そして我々が何を埋めていかなければいけないかということについて考えていくべきだと思います。

厚労省のゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループのメンバーは、私自身と様々な領域の方々に参加されて活動いたしました。ワーキンググループの途中で素案が回覧されました。これを全国遺伝子医療部門連絡会議の会員の方々にも見ていただき、ここに一部示すようなご意見をいただきました。この会議体には深田先生、吉田先生も参加されております。

一つ大変興味深かったのは、このワーキンググループは、事務局は厚生労働省でしたが、金融庁、法務省、それから厚生労働省の中でも労働関係の部局、そして経済産業省の人たちも参加しており、いわば誰がどの部分を取り扱うかということが、縦割り行政の中でお互いに相談をしたということが12回ございました。特に重要な結論が得られたのは、差別の禁止、労働分野における対応、生命保険等への加入に関する課題であります。このワーキンググループで最終的な答申が出る前に、それぞれの省庁がある程度対応を発表されましたので、これについてお話ししたいと思います。

一つは法務省の啓発活動強調事項の中に「差別の禁止」が入ったということです。当初は遺伝における差別があるのかということも担当官が話をしておられましたが、スライド11に示しますように、実際に遺伝情報に基づく差別が存在するということと、その中で特に就職、保険の加入等、社会生活の場面において人権問題が発生する恐れがあるということになりました。これは意外と対応が早く、厚労省のホームページにあるように、【ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保】として、Q&Aが具体的に出ております。

すなわち、労働安全衛生法に基づく健康管理のための情報として、労働者のゲノム情報を収集することができない、ということが明確に書かれております。今日、DTCなどのサービスが、会社の福利厚生や個人健診の一部として行われる傾向がありますが、これが直接人事部門に流れて、人事考課の部門に流れるという懸念は、これで一旦低くなったということです。

保険分野については、金融庁の担当となります。一般社団法人生命保険協会という40を超える生命保険会社の団体があり、こちらの団体が取り組みを発表しています。そのホームページの中に具体的な細かいことが書かれています。この生命保険協会からも、先ほどのワーキンググループに参加があり、その時に提出された資料があります。「生命保険の引き受けや支払いにおいて、遺伝学的検査の収集・利用は行っておりません」という原則を明示しています。そしてこの「生命保険とゲノム医療」という資料を、生命保険協会が発表しています。時間の関係で細かいお話はできませんが、Q&Aがかなり詳しく書かれていて、特にHBOCに関連することなども含めてかなり詳しく書かれています。もし患者さんからの質問があるとき、あるいはこちらからどのような情報を提供するかというときには、ぜひ参考にさせていただきたいと思います。かなり踏み込んだ内容になっております。

<https://www.seiho.or.jp/data/billboard/genome/>

## 2. 日本専門医機構のサブスペシャリティ候補としての臨床遺伝専門医

先ほどのワーキンググループに対して、全国遺伝子医療部門連絡会議のメンバーにアンケートに答えていただきました。ご協力ありがとうございました。その中でたくさんコメントをいただきました。まとめると、「もっと網羅的な検査ができないのか」「結果の正確な解釈ができる専門医の育成が必要だ」「ゲノムリテラシーが不足している」「マンパワーを増やさないといけない」「ゲノム医療を専門的に取り扱う診療科の確立が必要だ」等々のご意見をいただいています。行政の方で解決策を示したものもありますが、我々の自助努力が必要なものも多くあると思います。

その点について少し、我々自身のタスクについて考えてみたいと思います。一つは先ほど述べた、日本専門医機構のサブスペシャリティに臨床遺伝専門医を引き上げていくということで、これは全国遺伝子医療部門連絡会議で常々議論している標榜診療科の課題ともリンクしていることです。それから、人材育成のこと、そして保険でまだ実施できない遺伝学的検査が多くある、ということについて考えていきたいと思います。

日本専門医機構の専門医制度については皆さんよくご存知だと思いますが、臨床遺伝専門医は2階部分と位置づけられています。1階にあたる基本領域は19領域があります。ちなみに、米国の専門医制度では臨床遺伝専門医は1階に属しています。

今年の7月の段階で、この2階部分にあたるサブスペシャリティは29あります。日本専門医機構は、今後サブスペシャリティは基本的に増やさない、極めて抑制的に対応すると話しており、現在、臨床遺伝専門医制度は評価の俎上に上がっているわけですが、この機会を逃すと後は難しいだろうと考えられるので、みんなで力を合わせなければなりません。

特に注意すべきことは、日本専門医機構が複数の基本領域からなるサブスペシャリティ領域の指針を出しています。これは1階部分に関することで、1階部分が異なる領域を認めているにもかかわらず、「同じ名前のサブスペシャリティ専門医を称して行うことは診療を受ける一般市民の理解を得難く」と書いてあります。簡単に言えば日本専門医機構制度下の臨床遺伝専門医は、全領域をカバーする研修と能力を有していることを宣言しなければならないということになります。

## 3. ゲノム医療実施におけるわれわれの役割

### 臨床遺伝専門医が使える検査の手段と現状

臨床遺伝専門医が現在使える検査の手段の例として、かずさ遺伝子検査室を中心とする指定難病の検査、マイクロアレイ染色体検査、それから、未診断疾患イニシアチブ (IRUD)、それから平沢先生が後ほどお話しになれるような、MGPT などがあります。

よくある質問は、どうして診断名まで入ったゲノム診断の報告書が検査室で作成できないのか、というのですが、次の2つの法律が制限になっています。「診断行為」が「医師の独占」事項であること、それから、「技師は検査結果の実施・所見記載まで」で診断はできないということで、特に網羅的遺伝学的検査、マイクロアレイ染色体検査、エクソーム解析等では、最終的には臨床症状を見て病名を確定するプロセスは必ず医師が行うべきこととなっています。このことについて臨床遺伝専門医が担う役割というものが非常に大きいと考えます。

指定難病については現在 348 ほどありますが、そのうちの 195 疾患が単一遺伝子病で、158 疾患が保険適用となっています。かずさ遺伝子検査室が単一の遺伝子ないし、限られた数の遺伝子の検査については担当しています。この限られた疾患を対象とすれば異常があったかなかったかという判定になるので、先ほどの病名診断云々という問題は起きません。ところがマイクロアレイ染色体検査のような網羅的な検査になると問題が生じます。

このマイクロアレイ染色体検査は 2021 年に薬事承認、それから保険収載されていますが、実際にはあまり広く広がっていません。保険上の適応症は 59 疾患です。実際には他の部分の微細欠失や微細重複などの診断にも使えることから、その運用が困難であると皆様に理解されているのかもしれない。このようなデータをどう読むかというスキル、どの部分に重複あるいは欠失があるかということを読むスキルを身につけていく必要があります。すなわちこの部分が怪しいということ、この部分は多型であるということ判断する必要があるわけです。こういった問題があり、我々の臨床遺伝学センターで、マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の補助ソフトウェアツールなども開発しています。2000 回以上のダウンロードをいただいているので、多くの方にお使いいただいていると思いますが、まだ使われていない方はぜひお試しくださいと思います。

次に未診断疾患イニシアチブ (IRUD) について。これはプロジェクトができて 10 年になります。行政からの提案ではなく、実際の現場の臨床遺伝専門医 (我々を含む) からの提案でできた仕組みが 10 年以上続いているのは驚くべきことですが、現在、全国 500 以上の協力病院から患者さんの検体を提出いただくことが可能になっています。全国遺伝子医療部門連絡会議に新たに加わられた方、あるいは、これまで加わっておられる方の中で、この仕組みについてまだ試されていない方はぜひ患者さんのためになりますので、参画いただければと思います。実際、厚生労働省が示す難病の対策のための医療提供体制のイメージの中に、ナショナルセンターや難病研究班とともに、この IRUD の仕組みについても記載があります。

これまで 1 万近い家系の方が参加され、診断率は 48.1% でした。こうした 10 年に及ぶ取り組みの過程で、実際に網羅的遺伝学的検査が診療に役立つということを行政も認識するに至ったわけです。

## 次世代シーケンサーの解析と臨床遺伝専門医

私どもを中心に次世代シーケンサーを用いた評価の在り方に関するガイダンスを発表しています。こちらについてもぜひご一読いただければと思います。

特に、この次世代シーケンサーの解析のプロセスは、スライドに示すような 3 ステップに分かれると思いますが、臨床情報を含めて絞り切ることが臨床遺伝専門医がなすべき役割なのです。ただその前の部分についても、十分な知識を要していることが検査の質を担保するために必要、という考えから、厚生労働省の委託事業として、難病ゲノム医療専門職養成研修事業会を開いています。難病医療に従事する臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティクスの参加が可能です。実際の次世代シーケンサーの生データを配って解析をします。参加の要件がかなり厳しく、実際の実務を担当しているという経験と、それから、アカデミアで

認められているという厳しい要件になっています。全てのプロセスを把握できることをこの研修事業への参加の要件としているということです。

逆にこのような研修を経た施設に対して、難病に対する遺伝子診断、同一検体を用いて複数の遺伝子検査に対する遺伝学的検査を実施するということが8000点ないし12万点ということで、令和6年度より認められています。こちらの検査については当該施設に受診をしていただく必要があります。現在のところ、筋力低下群、成長障害、知的障害、心筋症群、タンパク尿群、自己炎症性疾患についてが認められています。

外来で採血をして次世代シーケンサーによる解析、これはこの途中の部分、ウエットの部分については臨床検査会社が介入することも認められており、最終的にその医療機関でデータを解釈して説明する、という仕組みになっています。

このような難しい研修の前に予備的な研修が必要ではないかということが当然起こってくるので、日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝子診療学会などで様々な講習会が開かれています。ぜひご参画いただければと思っております。

その他、バリエーションの評価するときにはClinVarでどうかということが常々議論され、日本人におけるデータベースもMGeNDなどがありますが、今後保険の検査が進むにつれ保険の中から得られてくるデータ、ゲノム研究ではなくて保険の中から検査で得られたデータをどう集めていくかということが重要になると考えています。現在臨床検査会社の方々のご協力を得てHGVS形式のバリエーションのデータをQRコードで表示するという作業を衛生検査所協会にお願いし、一部の会社には実装していただいています。

この仕組みがあると、患者さんをお願いをして、スマホのアプリを使って情報を収集することが可能になります。アプリ上に映し出されるカメラを用いて検査報告書のHGVS表記をQRコードにした部分を映していただくと、データを集めることができ、病名を登録し、それを公的なデータベースに個人情報がない形で吸い込むことが可能になっています。現在20ほどの施設に倫理委員会を通していただいておりますが、ぜひ他の施設、連絡会議の先生方にもご協力をお願いできればと考えています。これがデモ用のQRコードでございますが、時間がないので割愛させていただきます。

## 人材の確保

ゲノム医療政策に関する基本的な計画、先週金曜日（2025年11月21日）に発表されたものとお話ししましたが、その中の人材の確保という欄で、私はかなり強気に主張して、人材を確保するためにはポジションが必要だと申し述べました。大学においてゲノム医療や臨床医学を教育するための専任人材のポジションを確保するということがなければ、人材を育てることはなかなか難しいことです。ぜひ各大学あるいは医療機関におかれては、ポジションを確保するための努力をこういう根拠ができたので、お願いしたいと思っております。

また特に大学においては、臨床遺伝学が国家試験あるいはCBTに出題されることが非常に重要だと思っております。東海大学の運崎先生のご研究を引用させていただきましたが、数としてはそれほど臨床遺伝学分野の出題は今のところ多くはありません。大学に勤務されている方はお気づきだと思いますが、大学から国家試験問題の作成を依頼されたりあるいはデポジットするとい

う依頼が来ると思いますが、ぜひそういったときに積極的に作っていくべきであると思っています。国家試験ですので、この連絡会議がどのように関わられるかということについては難しいところがありますが、少なくとも自律的に出題することについては問題がないはずです。

#### 4. 今後の行政への働きかけのポイント

ここまでゲノム医療の行政側の複数のステークホルダーとやり取りをさせていただきました。そこで学んだことは、行政は一枚岩ではなく、別部署がそれぞれのロジックの中で合理的と思われる判断をしているということです。行政の中で横連携をしていただくことが必要ではないかと考えています。現状の批判と個別の陳情ではものは動かないので、現状のシステムの設計には設計当時の理由がある。理由を知った上で、行政に解決策を提案する、ということが必要だと考えています。そもそも論よりもやはりデータの提示が必要、あるいは解決案を提示することが必要であり、そのためにこの連絡会議が果たす役割は大きいと思います。様々なアンケート等でお時間を賜ることもあるかと思いますが、どうぞよろしく願いいたします。

以上、ゲノム医療の実践に向けて本連絡会議が貢献できること、まずはこのゲノム医療政策に関する基本的な計画を読み込んでいただいて、国に具体的な提案を行うこと、それから日本専門医機構のサブスペシャリティへの格上げに全力を尽くすこと、我々が個人的に網羅的ゲノム解析の解釈のスキルアップをすること、日本人の病的バリエーションを幅広く収集すること、そしてCBTや国家試験での臨床遺伝分野の出題数の増加に貢献すること、と考えております。ご静聴ありがとうございました。

**【古庄】** 小崎先生ありがとうございました。まさに時代が動こうとしているところでの包括的なお話で、大変有意義であったと参加した皆さんも思われていると思います。せっかくの機会ですので、ご質問やコメントなどがありましたら、Q&Aに書かれていただければと思います。

私から簡単に一つ質問です。遺伝医療といってもかなり分野が多彩です。難病部門もあれば、わりとコモンな単一遺伝子、循環器疾患もあったり、あるいは遺伝性腫瘍があったり、周産期があったりします。その辺りの理解は、行政の方、政府の方はバランスよく分かっていただいている印象でしょうか。

**【小崎】** もちろんそう思います。レア・ディゼーズ (rare disease)、コモン・ディゼーズ (common disease) も含めて。むしろ、はじめ国のゲノム医療政策はいわゆる多因子遺伝に関して興味があったようですが、だんだんにモノジェニックな病気についての理解が深まっているという状況だと思います。がん、あるいは遺伝性腫瘍に関しては、この後平沢先生がお話するので、十分に触れなかったのですが、その部分は不足があったとしたら申し訳ありません。

**【古庄】** ありがとうございました。

Q&Aが入りましたので読ませていただきます。服部先生からのご質問。

**【Q】** 「行政と協力していくときに、学会や本会議側もタッグを組んで、とありましたが、具体的

にどのようなチームを組んでのタグが想定されるでしょうか」

**【小崎】** おそらくですが、こういうデータが必要だ、みたいなことは、わりと急に出てくると思っています。ですから日々そのヒューマンリソースの数や、患者数などというのは、この会議体が地道に集めてきたことと、データを経年的に集めていくということも必要だと思いますが、急ぎでデータが必要になったときに、皆さんにご迷惑をおかけするとはいえ、速やかにデータを集めるということが必要ではないかと思えます。

**【古庄】** はい、ありがとうございます。続きまして、東北医科薬科大学の佐藤先生から。

**【Q】** 「日本専門医機構のサブスペシャリティ化では、どのような点がこれから必要になってくるのか」

**【小崎】** 先ほど申し上げましたが、基本領域が19あり、そのバックグラウンドが異なるけれども、臨床遺伝専門医の研修を終えたときには、全領域をカバーできるというスキルが必要で、そういう形で活動しているということ、分野全体で訴えていく必要があると考えます。

**【古庄】** ありがとうございます。その点で言いますと、現実的には勤務しているところによって一分野でしか専門医でも貢献しづらいというところもあると思いますが、きちんとしたトレーニングを積んで、能力的にはオールラウンドであれば、国の方は理解してくださるのでしょうか。

**【小崎】** 特にその研修の部分をオールラウンドにやっているということが非常に重要と考えられていて、現行のプログラムをそれに近づけるような形で、あるいはそういう見え方をするようということは努力しているところですが、少し制度の改革が必要になってくるかもしれないと考えています。以上です。

**【古庄】** ありがとうございます。平沢先生が服部先生のこのタグを組むという質問に補足をいただきました。

**【平沢】** データのデポジットのことです。おそらくレア・ディジーズ (rare disease) のように最初からフェノタイプ (表現型) があるものについてということで、そのパソジェニック (Pathogenic/病的バリエーション) のものだけをデポジットするのかなと思うのですが、予測性が重要になる、例えばがんとか、循環器疾患とかそういうものと VUSなどをどうするかということも日本のデータとしてデポジットしておくことも重要なのではないかと思います。その辺のところについては今後の動きはどうでしょうか。

**【小崎】** 先ほど紹介申し上げたのは OMIM の病名とそれからバリエーションに限られているのですが、これは一つは個人情報の保護ということで、倫理委員会とのせめぎ合いやり取りというところがあり、おそらくもう少しディープにデポジットするために、別の仕組みに拡張していく必要があ

るのかと思いますので、ぜひご指導をお願いいたします。

**【古庄】** では私からもう一点。遺伝学的検査の保険診療への道ですが、未だ臨床的には有用と思われていても、非保険のものもかなりあるかと思います。一つの道筋は、いわゆるいわゆる難病の領域別に保険収載された網羅的解析があると思いますが、より臨床的に疑われているけれども、認められていない、これらは大量にあると思うのですが、その辺りについての展開はいかがでしょうか。

**【小崎】** 指定難病の診断基準の立て付けによって遺伝学的検査の重要性がどのように行政に捉えられるかということに違いがあるようです。

5年に一度ほど診断基準の変更修正がありますので、その時に遺伝学的検査が認められている診断基準を参考にして、あるべき姿に近づけていくというプロセスが必要ではないかと思います。指定難病になっていない小児慢性特定疾病をどうアプローチしていくかというのは、これは小児科学会も含めて大きな問題なので別途解決を要すると考えています。

**【古庄】** はい、ありがとうございました。その他いかがでしょうか。

それでは最後にもう1点伺います。保険会社の踏み込み方が思ったよりも力強いという印象を持ったのですが、こちらは保険会社の組合といいますか、コミュニティが独自にかなりゲノム医療に対して合わせてきたといいますか、理解して踏み込んできたというようなことなんでしょうか。

**【小崎】** 一応大きな臨床検査会社が保険に収載された場合は原則としてそれを品目に取りそろえなくてはならないということがあるようなので、一部とはいえモノジェニックな病気の遺伝子診断が保険になってきていることと相まってと考えております。

**【古庄】** 本当に遺伝差別のことや保険のことが思ったよりも具体的にQ&Aも含めて述べられていることにいい意味で驚いたというところがありますので、今日参加された方々も、この国のある意味本気度というものを感じられたのかなと思います。

それでは小崎先生、本日は最新かつ包括的な話及び今後の連絡会議の展望についてもお示しいただきまして誠にありがとうございました。

## 教育講演：『遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版』について

平沢 晃（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 教授／  
第23回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長）

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」の解説
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

### 質疑応答

【平沢】本日は、遺伝性腫瘍症候群の概説と、今年（令和7年）3月15日に発刊された「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」について解説します。全国遺伝子医療部門連絡会議の皆様とともに課題を共有し、解決策を模索したいと考えております。

本日のアジェンダは以下の通りです。（スライド2）

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」の解説
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

### 1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査（スライド3～9）

まず、遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査についてお話しします。（スライド4）我が国における「がんゲノム医療」の定義は、「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて、治療の最適化、予後予測、発症予防を行う医療」とされています。ここで重要なのは、「発症予防」が含まれており、「未発症者も対象となる」点です。

#### ■遺伝性腫瘍症候群について（スライド5）

遺伝性腫瘍症候群の定義を示しています。遺伝性腫瘍症候群は、がん易罹患性遺伝子の生殖細胞系列病的バリエーション保持を原因とする症候群で、がんの未発症、既発症の有無を問わない概念として定義しています。遺伝性腫瘍症候群では、生殖細胞系列病的バリエーション、GPV（germline pathogenic variant）が腫瘍発生の原因となり、遺伝子の種類やバリエーションの種類に応じて発症しやすいがんの種類やリスクは異なります。がんの約5～10%は遺伝性腫瘍症候群の表現型であると考えられています。当然のことながら、「がんそのもの」が遺伝するわけではありません。

#### ■「がんをみたら遺伝性腫瘍症候群を疑え」（スライド6）

がん全体で約1割という頻度は、検査前確率として非常に高率です。特に卵巣がんや乳がんでは約2割に達します。表現型（家族歴や発症年齢）は参考になりますが、エキスパートパネル等

で「家族歴や若年発症がないから遺伝性ではない」と判断するのは誤りです。がん遺伝子パネル検査やコンパニオン診断をきっかけに同定されるケースも存在します。

#### ■遺伝性腫瘍症候群診療で用いられる遺伝学的検査の種類（スライド7、8）

遺伝学的検査には、多遺伝子パネル検査（MGPT）、特定の症候群を調べる検査（SSGT）、シングルサイト検査があります。MGPTは数十から数百の遺伝子を一度に解析可能です。現在は保険未収載ですが、医療費控除や一部の民間のがん保険等の給付対象となる場合があります。SSGTは一部保険適用されており、シングルサイト検査は血縁者診断やがん遺伝子パネル検査の確認検査で用いられますが、保険未収載です。保険収載されている遺伝子はごく一部に限られ、薬機法承認を得ているのはBRCA1/2のみです。

#### ■MGPTの特徴と課題（スライド9）

MGPTの特徴と課題です。MGPTの利点は一度に複数のバリエーションを同定できるため検出率が向上する点です。単独検査では見逃されていた遺伝子や、重複した症候群、表現型からは推定困難な症候群の検出も可能となります。また、単独遺伝子を複数回調べるよりも安価でTAT（Turn Around Time）の短縮が見込め、薬剤感受性情報から治療方針の策定にも寄与します。一方、低～中感受性遺伝子のエビデンス不足や、VUS（意義不明のバリエーション）の高頻度出現といった課題もあります。また、我が国には薬機法承認を得たMGPTが存在せず（令和7年11月現在）、保険未収載である点、さらに全ゲノム解析等実行計画との整合性など、今後の診断体制の構築が課題となっています。

## 2. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査の手引き 2025年版（スライド10～16）

本手引きは令和7年3月15日に発刊されました。「遺伝性腫瘍症候群の診断は遺伝学的検査によって可能となり、がんと診断された時点でMGPTを検討すべき」というコンセプトを掲げ、56の関連遺伝子を掲載しています。本来は発症前診断が望ましいですが、少なくともがんと診断された時には念頭に置くべきであるとしています。

#### ■本手引きを作成するに至った経緯について（スライド12～16）

（スライド12）（左）遺伝性乳がんを疑う場合に用いる遺伝学的検査について示したものです。米国では2013年に最高裁がミリアド・ジェネティクス社の保有するBRCA1/2遺伝子の特許に関して、ヒトから取り出した遺伝子に関する特許を無効としました。それ以降MGPTが汎用されるようになり、翌2014年にはBRCA1/2単独よりもMGPTの数の方が増えたということを示しています。

（右）国際コンソーシアムENIGMAの世界20カ国、日本を含む61センターを対象にした実態調査の結果です。遺伝性乳がん卵巣がんを疑う例に対して、BRCA1/2遺伝学的検査を行うというのは前提として、広義でのHBOCに対してその他の遺伝子がどのように臨床導入されているかということを示しています。青のパネルとあるのがMGPT、黄色がそれぞれの遺伝子、リフレクスというのはBRCA陰性だったときに施行することになります。2017年にアンケートを

行いましたが、その時点でも約 8-9 割の遺伝子が MGPT で解析されていたという状況です。当時まだ日本は BRCA1/2 遺伝学的検査も保険適用されていない状況でした。なお MGPT は我が国では 2017 年頃から実地診療として導入されてきました。

(スライド 13) 国内外のガイドラインは症候群ベース、臓器ベースのものが主流である。それから低～中感受性遺伝子については指針が存在していませんでした。このような状況下で臨床遺伝学、臨床腫瘍学、臨床検査医学の観点から複眼的記載が必要となってきました。また、MGPT の保険収載のためには診療ガイドライン等によるエビデンスの記載が必須とされています。すなわち、医療機器の承認、遺伝学的検査、医療介入に当たってはこのエビデンスが求められます。さらにはがん遺伝子パネル検査について、いわゆる二次的所見、PGPV として遺伝性腫瘍症候群家系が同定・推定されてきているという状況が続いていました。

(スライド 14) (左) 地域住民が健康事業や人間ドックとして遺伝性腫瘍症候群を知る時代になっています。解析手法は MGPT ではありませんが東北大学メディカル・メガバンク (ToMMo) が住民を対象にゲノム解析を行い、遺伝性腫瘍症候群など有用な遺伝子を回付、住民に戻しています。(中央) オーストラリアのニュースです。モナッシュ大学が 18～40 歳まで 1 万人を対象に遺伝性腫瘍症と循環器に関する MGPT、スクリーニングを行いますと参加者を募ったところ 1 週間で 2 万人集まった、というニュースです。(右) 関西電力病院が京都大学と連携して人間ドックで遺伝性腫瘍症候群の MGPT を開始したというニュースです。

(スライド 15) 今月 (令和 7 年 11 月) に入ってから海外のニュースです。カナダでは 10 万人を対象に遺伝性腫瘍症候群と高コレステロール血症のリスクを判定する遺伝学的検査を施行した、というニュースが 11 月 6 日リリース。11 月 10 日にはミリアドの米国本社では社会向けイベントとしてニューヨークで約 350 人に My Risk、ミリアド社の遺伝性腫瘍症候群の MGPT を無償提供したというニュースがありました。

(スライド 16) 日本遺伝性腫瘍学会の学術・教育委員会において低～中感受性遺伝子のリストを作成するという準備をしました。それから、ここに至るには非常に多くの症候群ベース、臓器ベースの各ガイドラインの作成団体とのコンセンサスが必要になってきます。先行班会議としては小杉班、櫻井班が様々な社会体制の整理をし、櫻井班では MGPT の導入が我が国に必要である、と提言していただきました。その後、令和 5 年から厚労科研「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班と日本遺伝性腫瘍学会との共同編集でこの手引きを作成するということになりました。2023 年に高知で開催された第 29 回日本遺伝性腫瘍学会学術集会でのキックオフミーティングを経て、作成員の皆さんのご協力によって 2 年弱で、今年の 3 月 15 日に発刊することができました。

## ■手引きの構成 (スライド 17～28)

それでは MGPT の手引きの構成について述べたいと思います。

### 第 1 章 遺伝性腫瘍症候群の総論。

第 2 章 BQ および FQ 形式での解説。例えば BQ1 では、MGPT の対象者について「表現型から疑われる者」「予防介入を検討する者」「薬剤感受性予測が必要な者」を特に推奨としつ

つ、意義を理解し、受検する意思のある全ての人を対象になり得ると述べています。すなわち MGPT というのは、その意義が分かる人は全てが対象となる。ただ、その中で、検査前確率が高い人、医療としてやらない人はどういう人なのかという観点からの記載がされています。

MGPT は誰が受けたらよいか、ということについては、①表現型から遺伝性腫瘍症候群を疑う人、②がんにかかった人、これは検査前確率 1 割ということです。③がんにかかった血縁者が多い人。これは、例えばがんにかかった本人は亡くなって検査ができなくてその血縁者という方も含みます。それから④誰でも、ということになります。これは診療のみならず、健診や人間ドックも含めて遺伝情報の意義を理解している方では本来誰でもが対象になります。その上で、やはり医療として検査前確率が高い人、やらないといけない人は誰なのかということはこの手引きの中で述べています。

第 3 章 臓器から見たマネジメントです。各臓器と関連遺伝子について示しました（スライド 22）。小児は臓器横断的に記載をしています。（スライド 23）第 3 章の例として、現在卵巣がん（卵管がん、腹膜がんも含む）に対しては HBOC 診療ガイドライン 2024 年版では全ての卵巣がん患者に *BRCA1/2* 遺伝学的検査を推奨としています。一方で、本 MGPT の手引きでは、卵巣がん全例が MGPT の適用としています。すなわち卵巣がん、卵管がん、腹膜がんには *BRCA1/2* 以外にこれらの遺伝子も原因となっていると、*BRCA1/2* 単独では不十分で、MGPT だと記載をしております。

第 4 章 遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、このような遺伝子の病的バリエント保持者であればこのようなマネジメント、ということが記載されています。詳細なマネジメントについては、もとの記載されているガイドラインの方に導くような形で記載されています。こちらの記載のもとになったガイドライン類をスライド 24 の左側に示します。（スライド 25）例えば遺伝性腫瘍症候群の原因とマネジメントの例として、*RAD51C*、*RAD51D* について国内のガイドラインではまだマネジメント等については記載がないが、海外ではこのようなものがあり、臓器別にこのような記載があった、と分かるようになっています。

スライド 26 のように遺伝性腫瘍症候群に関するエビデンスというのは常に更新されています。こちらは最近出た ACMG の *RAD51C*、*RAD51D*、*BRIP1* についてのマネジメントに関するものです。このように遺伝性腫瘍症候群に関するエビデンスは常に更新されていくので、継続的な検討が必要になってくるわけです。

第 5 章 は資料類です（スライド 27）。1 が家族歴聴取と家系図記載法、2. ゲノムバリエントの記載法、3. データベース（Clin Var）の使い方、4. 遺伝性腫瘍症候群の診療に関わる専門資格と制度。5. 遺伝性腫瘍診断を目的とした多遺伝子パネル検査（MGPT）に関する説明書・同意書のモデル文書です。それから、6. 各遺伝子の国内外のガイドラインへの掲載状況となっています。

5 の MGPT に関する説明書・同意書のモデル文書はダウンロードができますのでご活用ください。こちらは班会議のホームページ（<https://www.iden-gan.jp/> 遺伝とがんについて知ろう→医療者向け情報）からダウンロードできます。こちらは PPI を実施してご意見をいただきながら作成しています。

### 3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題（スライド 29～）

最後に、遺伝性腫瘍症候群の診療に係る現状と課題です。全国遺伝子医療部門連絡会議では課題を提案するだけでなく、どうやって解決していくのかを毎年ワークショップで議論して、提言作成を行っています。皆さん一緒に考えていただきたい、という趣旨です。

（スライド 30）「遺伝性腫瘍症候群にかかる現状と課題」まだまだ課題はあり、ここに示した課題はごく一部ですが、提示させていただきます。

（スライド 31）まず一つ目は機器承認と保険収載の課題です。先ほどこの表を提示しましたが、我が国での保険収載は極めて限定的で、また薬機法の承認を得た医療機器というのは *BRCA1*、*BRCA2* のみしかない、という状況です。

（スライド 32）健康保険法第 63 条に「被保険者の疾病又は負傷に関しては、次に掲げる療養の給付を行う」とあります。すなわち病気や怪我になっていなければ健康保険の対象にはならないという考えです。がんだけではありませんが、未発症の病的バリエーション保持者は、どういう扱いになるのかということになります。MGPT に搭載されている遺伝子には症候群名がないものもあります。現政権は「攻めの予防医療」を掲げていますが、遺伝性腫瘍症候群の病的バリエーション保持者・がん未発症者に対する医療というのはまさに「攻めの予防医療」の代表といえます。

（スライド 33）一方で、自治体レベルでの動きも見られます。姫路市では今年度より、遺伝性腫瘍症候群発症者の血縁者（18 歳以上の市民・未発症者）を対象に、遺伝学的検査および遺伝カウンセリング費用の 7 割を助成する制度を開始しました。対象遺伝子は本手引きに掲載された 56 遺伝子です。遺伝情報は地域や家庭で共有され予防につながるため、まさに地域医療・家庭医療と言えます。

（スライド 34）遺伝性腫瘍症候群の関連遺伝子は病名がついていない、症候群名がないということが保険収載において課題となる可能性がありましたが、来年（令和 8 年）1 月から病名マスターに「遺伝性腫瘍症候群」という病名が掲載される予定です。二次的所見の説明や未発症者の診療において病名入力（疑い含む）が可能となると期待されます。

（スライド 35～38）遺伝子診療部門の標榜診療科化は長年の課題です。関連学会と連携し厚労省への要望を続けていますが、今年度の医道審議会では審査対象外となりました。国民の要望が高いことが要件の一つであるため、我々にはさらなる啓発活動が求められます。

（スライド 39）がん遺伝子パネル検査における GPV、PGPV の対応。本日ワークショップ 4 でも取り扱っていただきます。10 月 10 日に「がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針（2025 版）」を厚労班会議 HP に公開しました。

（スライド 40）ここでは、T/N ペア検査における「N（正常部）」の結果のみをもって遺伝性腫瘍症候群の診断とはしない（MGPT の代用にはならない）ことを明記しました。確認検査や血縁者診断、サーベイランスの多くが自費診療となり、院内体制や院外連携、がん相談支援センターの役割が重要になります。

（スライド 41）がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件です。がんゲノム医療中核拠点病院等では独自に GPV、PGPV 開示書の作成と確認検査のアクセス確立が必要とされています。

（スライド 42）PGPV 確認検査とその後のサーベイランスにかかる課題です。がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針では、T/N ペアのがん遺伝子パネル検査の

「N」の結果をもって、遺伝性腫瘍症候群の診断にはなり得ない、すなわち「N」の検査というのはMGPTの代用にはなり得ないとしました。また課題は、確認検査は保険未収載で、当日来院では自費診療になりますので、混合診療という課題が出てきます。また確認検査でGPVが同定された場合でも血縁者診断は自費になってくるということになります。また病的バリエーション保持者に対するサーベイランスは一部を除いて原則保険未収載です。院内サーベイランス体制の整備の必要性、また院外連携やがん相談窓口が今後さらに重要になります。

(スライド43) 日本医学会のガイドライン改定(2022年)により、検査会社への依頼時に匿名化は必須ではなくなりました。匿名化は、診療録の保存期間(5年)経過後の照合困難や、なりすましリスク、迅速な介入の阻害など、医療安全上の懸念を生じさせます。遺伝学的検査の結果報告書への実名標記が望まれます。

(スライド45、46) 国内で実施される遺伝子関連検査の多くが海外へ委託されています。本年秋には米国通関での輸入保留によりTATの延長が発生しました。臨床情報を伴う検体の海外流出は経済安全保障の観点からも問題であり、国内における検査体制の整備は喫緊の課題です。

(スライド47) 骨髄移植、造血器腫瘍、輸血既往例に対する遺伝学的検査の対応。検査会社によって全く記載が違うという状況になっています。今後、MGPTの機器承認にあたって重要な課題になってまいります。

(スライド48) がん生殖、着床前遺伝学的検査、PGT-Mに関する課題です。左は昨年8月に日本産科婦人科学会から公表されたPGT-Mの症例審査結果の報告です。この中で、遺伝性腫瘍症候群が対象疾患に含まれていました。新聞の社説を右に示します。「着床前検査の拡大、滑りやすい坂道 くだるには」「なし崩し的に広がる恐れ。着床前検査は、いずれ親が子供の才能や資質を選ぶ技術になる可能性を秘める。最初は限定的に認めつつもりでも、なし崩し的に広がっていく『滑りやすい坂道』の典型だ。道をすでにくだり始めているのかもしれない。であればこそ、階段をつくって、慎重に下りる。想定外のことや社会に不都合が生じればいったん立ち止まり、引き返すことのできる勇気と思慮深さが求められる。そのためにも公的機関の設置を急がねばならない。」

皆さんはこの記事を読んでどのように感じるのでしょうか。着床前遺伝学的検査については、学会も当事者も、今回の審査体制の変更に至るにあたっては、階段を丁寧に丁寧に作り上げて、診療に体制を創り上げてきました。滑りやすい坂道ではなくて、丁寧に階段を作って一步一步上ってきたと私は考えています。しかしながら報道からはこういう意見が出てくるわけです。このPGT-Mの記事で思うこと、私たちは繰り返してはいけないという観点から、BRCA1/2遺伝学的検査とリスク低減手術に係る議論、それから医療の停滞、その時の空気、雰囲気について少しお伝えさせていただきたいと思います。

(スライド49) わが国では2003年からBRCA1/2遺伝学的検査が臨床研究として開始しました。当時の新聞は「予防切除は時期尚早である、専門家の間に慎重論も」ということであります。例えば福嶋義光先生からは「情報の提供は研究の推進側からだけでなく、偏りのない第三者的な立場から公正にしなければならない」と、まさに公正な意見が書かれているのですが、タイトルは、「時期尚早、予防切除も検討」と、ある種のメッセージが込められているということになるわけです。私が当時実感した医療者の雰囲気は、報道が医療の停滞に確実に繋がってしまし

た。とてもではないがリスク低減手術を倫理委員会に出せないという雰囲気もありました。しかし我々はマスコミを非難するだけではダメで何も進まないと考えています。マスコミは国民のリテラシーを反映します。国民に対して医学的に正しいことを伝えてこなかった私たちの専門家の責任であります。リスク低減手術は令和2年に一部保険収載になりましたが、この間に助けられた命がどれだけあったか？ こういう雰囲気です。どれだけ医療を止めてしまったか？ ということを考えてしまうわけです。

話を戻すと（スライド48）遺伝医療に関わる医療者は二度と繰り返してはいけません。PGT-Mについても我々専門家は国民に対し、正しい情報を粘り強く国民と対話を続ける責任があります。本日はワークショップ3で扱っていただきます。

（スライド50）日本循環器学会のホームページです。遺伝性腫瘍症候群関連ガイドライン類についてこそ横断的対応が必要だと考えます。56 遺伝子に関わる学会やガイドラインは多岐にわたりますので、循環器領域のような関連ガイドラインを横断的に整理・均てん化する取り組みが急務です。

（スライド51）まとめです。MGPT は、聴診器や心電図のように、予防から治療まで幅広い場面で活用可能なツールです。がんと診断される前からの施行が望ましいですが、診断された時点においても、本手引きを活用し最適なマネジメントを検討していただきたい。MGPT のステークホルダーは、当事者・家族、医療者、産業界、行政、そして全ての国民です。是非全国の遺伝子医療部門の皆様と共に、我が国の遺伝性腫瘍症候群診療を発展させていきたいと考えております。

（スライド52）本日発表の機会を与えていただきました、全国遺伝子医療部門連絡会議構成員の皆様にご心より感謝を申し上げます。「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査の手引き2025年版」においては、作成、編集、それから出版後も、様々な多くの方からご協力をいただきました。ここに感謝を申し上げます。作成委員や評価委員を中心に関わっていただいた方のお名前を書かせていただきましたが、その他にも本当に多くの方からご協力、ご助言をいただきましたこと、ここに心より感謝を申し上げます。本日はありがとうございました。

**【古庄】** 平沢先生ありがとうございました。それでは少しお時間がありますので質疑応答にうつります。後藤恵子先生からです。「検査が再識別可能な匿名化される場合とされない場合で、次世代医療基盤法では、医療機関側と検査会社側両者に対価を払って情報を得る想定に対して影響が違いますが、このあたりの将来予想についてあるべき方向性はありますでしょうか？ 現状の課題のひとつでしょうか？」とありますが、これは匿名化に関わることでしょうか。次世代医療基盤法では、医療機関側と検査会社側、両者に対価を払って情報を得る想定に対して影響が違って…このところが私も分からないので、後藤先生、Q&A で少し分かりやすく記載していただけますとありがたいです。

それを待っている間に、私から。先生はこのMGPTを広く活用するという方向を示していただきましたが、表現型で遺伝子腫瘍が疑われる方や、がんの方、血縁者、あとは全ての国民が対象、ということでした。先生のイメージとしては、どの辺りまでが保険でカバーされるべきで、どの辺りからいわゆる人間ドックの形なのか、その辺のイメージはいかがでしょうか。

【平沢】本来は遺伝情報の意義を理解している方であれば、がんの未発症、発症に関わらず誰もがMGPTの適応と考えます。その上で、保険診療としては検査前確率が高い人、医学上誰が対象なのかを、最終的に当局が決めることになるわけです。

端的にいうと臨床症状から遺伝性腫瘍症候群を疑う例が対象といえます。すなわち病名を有する遺伝性腫瘍症候群の表現型を有する例、検査前確率が高いと考えられるがん罹患者が対象となるといえます。がん遺伝子パネル検査でPGPVとして遺伝性腫瘍症候群が疑われた例も対象といえます。さらにすでに対象遺伝子の病的バリエーション保持が確認されている人の血縁者は検査前確率が確実に高いです。第一度血縁者で検査前確率50%という、リスクが著しく高いクライアントに対するシングルサイト遺伝学的検査が医療機器承認される見込みがたたない中で、医療機器として承認されたMGPTが選択肢となる可能性もあります。

【古庄】ありがとうございました。いくつか質問が来ています。

【Q】「姫路市の助成金の財源は？」

【平沢】基礎自治体である姫路市のがん予防・がん医療の予算枠組みで、認定遺伝カウンセラーの藤田裕子さんら姫路赤十字病院の皆さんと清元姫路市長、姫路市保健所が連携して、実現しました。その他遺伝性腫瘍症候群に対する助成が行われているのは、私の知る限りでは横浜市で、昨年度からBRCA1/2の2遺伝子のみを対象にしています。姫路市は専門医の判断で「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」に掲載された56遺伝子を対象にしています。

【古庄】素晴らしいですね。続いての質問です。

【Q】「運用が開始された保険の多遺伝子検査の6疾患」

これはおそらく先ほどの小崎先生が示された領域でしょうか。「遺伝性腫瘍症候群がいわゆる難病のいくつかのカテゴリに今後入っていく可能性はありますか。」それとも違った立付けでいく感じですかね、というご質問だと思います。

【平沢】例えば病名が難病とがんの両方にかかるものがあります。例えばFAPやPeutz-Jeghers症候群などのポリポース性の疾患は小児慢性特定疾患にあって、成人後に腫瘍を発生するとがんの方に来るというのがあります。現状、難病とがんの枠組みは異なりますが、病名マスターへの収載を第一歩として、制度上の位置づけを模索する必要があります。

【小崎】現状は難病とそれからがんとか別の枠組みなので、近い将来にいったらちょっと難しいかなと考えております。平沢先生のおっしゃることはもっともなのですが、7症候群目、8症候群目という形で入る可能性は現状は難しいので運動が必要だと思っています。

【古庄】ありがとうございます。

これは私からの質問ですが、おそらく循環器とか一般的な遺伝性疾患だと、LDTで国内で保

険で実装していきつつある現状だと思いますが、MGPT に関しても今依頼しているのは薬機法ベースの IVD という形なのか、それとも LDT としての運用も視野に入れているのか、というのは何かありますでしょうか。

**【平沢】** PMDA はプログラム医療機器としての承認を念頭においていると聞いています。

**【古庄】** はい、ありがとうございました。後藤先生から解説いただきました、これを最後にしたいと思います。

**【Q】** 「次世代医療基盤法は、オプトアウトでブロックしないと医療機関の患者さんの情報が月次で特定事業者に医療情報が転送されるようになりました。検査会社が病院側 ID を出す出さないところに一定程度のハードルはありますが、生データと一気にリンクできるので、大規模な症例数を分析するチームではこの利用が検討されたことはあるようであることに対し、現場としては少しどこまで情報が出るか想定が難しくなる不安はあるものの、研究推進の方向性もあるのか悩ましいなと思い質問させて頂きました。」

この情報が患者さんではなく、医療機関と検査会社で流れていく流れに対して、今回の匿名化がどう影響するかといったことでしょうか。この辺は課題かもしれません。ありがとうございました。多くの方が関心があって議論はつきないところではありますが、こちらで終わりにしたいと思います。平沢先生に改めて感謝申し上げます。ありがとうございました。

令和7年11月24日（月）

第23回全国遺伝子医療部門連絡会議  
教育講演

「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版」  
について

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野  
平沢 晃

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版より出版者の許可を得て掲載

厚生労働科学研究費補助会「がん対策推進総合研究事業「ゲノム情報」に基づくがん予防に関する指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会制約の整備および国民の理解と参画に関する研究」期

1

Agenda

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

2

Agenda

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

3

がんゲノム医療とは

がんゲノム医療の定義

「がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療（未発症者も対象とすることがある。またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める）」

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書  
「がんの2つのゲノム医療」第11回 健康・医療戦略参事  
会合資料（2016年7月22日）より転載

中込 斉 今後のがん医療について ゲノム医療の実現  
「がんの2つのゲノム医療」第11回 健康・医療戦略参事  
会合資料（2016年7月22日）より転載

4

遺伝性腫瘍症候群について

- 遺伝性腫瘍症候群は「がん易罹患性遺伝子の生殖細胞系列的バリエーション保持を原因とする症候群」で、「がんの未発症、既発症の有無を問わない概念」として定義（遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版）
- 遺伝性腫瘍症候群では生殖細胞系列的バリエーション（GPV: germline pathogenic variant）が腫瘍発生の原因となり、遺伝子の種類やバリエーションの種類に応じて発症しやすいがんの種類やリスクが異なる。
- がんの5～10%は遺伝性腫瘍症候群の表現型と考えられている
- がんそのものが遺伝することはない。

5

「がんをみたら遺伝性腫瘍症候群を疑え」

- 頻度はがんの種類、組織型、民族・集団などによって異なる  
がん全体で約1割、検査前予測約1割というのは非常に高率  
乳癌や卵巣癌では約2割
- 表現型（家族歴、若年発症、両側性など）は参考にはなる  
一方で「家族歴がないから遺伝性ではない、高齢発症だから遺伝性ではない」というのは間違え
- がん遺伝子パネル検査やコンパニオン診断をきっかけに同定されることがある

6

遺伝性腫瘍症候群診療で用いられる遺伝学的検査の種類

多遺伝子パネル検査 (multigene panel testing: MGPT)	特定の遺伝性腫瘍症候群の 遺伝学的検査 (syndrome-specific genetic testing: SSGT)	特定部位のみの遺伝学的検査 (シングルサイト検査)
概念 がん発症リスクに関連する複数の遺伝子を一度に調べる検査	がん種や家族歴などから予測される遺伝子を調べる検査	ある遺伝子の特定のバリエーションの有無を調べる検査
対象 数十～数百個の遺伝子	1～数個の遺伝子	遺伝子の特定のバリエーション
医療費 一部は民間保険（がん保険）で給付対象となることがある	6疾患のみ保険適応 網膜芽細胞腫 多発性内分泌腫瘍2型 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 多発性内分泌腫瘍1型 結節性硬化症 神経線維腫症	保険未収載 医療費控除の対象となることがある

（令和7年11月現在）

7

代表的な遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、集団における頻度、保険収載、機器承認状況など

遺伝子	遺伝性腫瘍症候群	発症リスク	検査頻度	保険収載	承認状況	主要な疾患
BRCA1, BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌症候群	乳癌、卵巣癌、前立腺癌、膵癌	1/400-400	○2020年4月	○2020年1月	ブドウ膜炎、腸神経性神経痛
RET	網膜芽細胞腫	網膜芽細胞腫、肉腫	1/135,000	○2020年4月	○2020年4月	2016年4月
RET	多発性内分泌腫瘍症2型	甲状腺癌、副甲状腺癌、褐色細胞腫	1/700,000	○2020年4月	○2020年4月	2016年4月
RET	多発性内分泌腫瘍症1型	副甲状腺癌、甲状腺癌、膵臓内臓器腫瘍、下垂体腫瘍	1/100,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
TSC1, TSC2	結節性硬化症	シリンジ嚢胞腫、血管管腔腫瘍、上皮下細胞性星状細胞腫	1/5,800	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
NF1	神経線維腫症1型	神経線維腫、悪性末梢神経鞘腫瘍 (Malignant peripheral nerve sheath tumor: MPNST)、皮膚、消化管腫瘍	1/3,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
RET, MSH2, MSH6, RPL37A, EPCAM	リットラウニ症候群	胃、膵臓内臓器腫瘍、消化管腫瘍、膵臓癌、乳癌	1/200-400	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
APC	家族性大腸腺腫症	大腸癌、胃癌、肝臓癌、膵臓癌、胆嚢癌、胆管癌	1/100-200,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
CDNF	遺伝性びまん性骨髄質	骨髄質、乳癌（小葉癌）	-	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
MSH7M	RET/RET2関連遺伝子ポロニウム	大腸癌、膵臓癌、子宮頸癌	-	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
SMAD4, BMP4	母性胚芽細胞腫	消化管腫瘍、大腸癌、胃癌	-	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
STK11	Peutz-Jeghers 症候群	大腸癌、胃癌、小腸癌、乳癌、卵巣癌、子宮頸癌、膵臓癌、胆嚢癌	1/25,000-250,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
PTEN	カウチン症候群	乳癌、子宮内臓器腫瘍、腎癌、甲状腺癌、消化管腫瘍	1/200,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
SMN2	アランツマン・リッランド症候群	膵臓癌、消化管腫瘍（小腸、胃癌、膵臓癌）、褐色細胞腫	1/200,000	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
SMN1, SMN2, SMN3, SMN4, SMN5, SMN6, SMN7, SMN8	脊髄性筋萎縮症	ワイルドタイプ腫瘍（腎神経線維腫）、褐色細胞腫	-	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月
BRCA1, BRCA2	遺伝性乳癌卵巣癌症候群	乳癌、卵巣癌	-	○2020年4月	○2020年4月	2020年4月

GenoReview® (Intensiv)等より作成  
（令和7年11月現在）

8

MGPTの特徴と課題

- 血液（唾液、精液、尿など）を検査対象とする
- 一度に複数のバリエーションの同定が可能になる（検出率の向上）
- 単独遺伝子の遺伝学的検査では同定されなかった遺伝子を同時に検出
- 重複した遺伝性腫瘍症候群の同定
- 表現型から推定されなかった遺伝子・遺伝性腫瘍症候群の検出
- 単独の遺伝子を複数回調べるより安価、TAT(turn around time)短縮
- 薬剤感受性の情報から治療方針の策定
- 遺伝性腫瘍症候群と診断されなかった場合に、過剰な検査をする医学的根拠はない
- 医療費控除の対象となることがある
- 一部の民間保険（がん保険）で給付対象となることがある
- 一部の自治体で支援の対象（姫路市など）

- 低・中感受性遺伝子に関するエビデンスが不十分
- VUS(variant of uncertain significance)が高頻度
- わが国では薬機法の承認を得たMGPTが存在しない（令和7年11月時点）
- 保険未収載（令和7年11月時点）
- 全ゲノム解析等実行計画との関係

9

Agenda

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

10

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版

令和7 (2025) 年3月15日発行

第1章 「遺伝性腫瘍症候群の総論」  
 第2章 「遺伝性腫瘍症候群の確定診断に係る遺伝学的検査と診療体制」  
 第3章 「遺伝性腫瘍症候群の鑑別診断」  
 第4章 「遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子とマネジメント」 56遺伝子  
 第5章 「資料」

コンセプト

- がん易罹患性遺伝子の生体細胞系列病的アリアント保持を原因とする症候群
- がんの未発症、既発症の有無を問わない
- 遺伝性腫瘍症候群の診断は遺伝学的検査によって可能
- がんと診断された時点で<<がんと診断される前から>>検査を行う

MGPTの準備はできていますか？

遺伝型に基づく  
遺伝性腫瘍症候群診療の実装

「すべての患者に、そして適切なためにもMGPTの手引き」

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版より出版社の許可を得て掲載

11

「MGPT診療の手引き」を作成するに至った過程 1

① 遺伝性腫瘍症候群診療におけるMGPTの国内外での実地診療化

遺伝性乳癌卵巣癌関連遺伝子のバリエーションの意義を解析・評価する国際データベース/リポジトリであるENIGMA (Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles) が、世界20か国 (日本を含む) 61センターを対象としたMGPTの診療導入に関する実地調査。2018年時点で遺伝子によっては診断はMGPTで遺伝学的検査を用いて施行していた (JCO Precision Oncology 2018)

我が国では2017年頃から実地診療に導入されてきた (臨床研究はそれ以前から)

12

「MGPT診療の手引き」を作成するに至った過程 2

② 国内外のガイドラインは症候群ベース、臓器ベースのもの为主流  
 ・低～中感受性遺伝子についての指針が存在しない  
 ・臨床遺伝学・臨床腫瘍学・臨床検査医学の観点から複眼的記載の必要性

③ 保険収載のための診療ガイドライン等によるエビデンスの記載が必須  
 医療機器承認、遺伝学的検査、医療介入等

④ がん遺伝子パネル検査において「二次的所見」として遺伝性腫瘍症候群家系が同定されてきている

13

「MGPT診療の手引き」を作成するに至った過程 3

⑤ 地域住民が健康事業や人間ドックとして、遺伝性腫瘍症候群を知る時代に

東北大学メディカル・メガバンク (ToMo) では住民を対象にゲノム解析を行い、遺伝性腫瘍などの有用な遺伝子情報を「届ける」している

オーストラリアでは18-40歳まで1万人を対象にMGPTを用いた遺伝性腫瘍スクリーニングが開始 (2022年8月21日のニュース)

関西電力病院は京都大学と連携して人間ドックで遺伝性腫瘍のMGPTを開始した (2022年11月7日産経新聞)

14

今月のニュース

⑤ 地域住民が健康事業や人間ドックとして、遺伝性腫瘍症候群を知る時代に

カナダでは10万人を対象に遺伝性腫瘍症候群と高コレステロール血症のリスクを判定する遺伝学的検査を施行。(2025年11月6日リリース)

Myriad米国本社は社会向けイベントとしてNYC約350名にMyRisk® Hereditary Cancer Testを無償提供した。(2025年11月10日リリース)

15

「MGPT診療の手引き」を作成に至るまでの課題と経過

- 日本遺伝性腫瘍学会学術・教育委員会における低～中感受性遺伝子のリスト作成準備
- 症候群・臓器ベースの複数のガイドライン作成団体とのコンセンサスが必須
- 令和2 (2020) 年度-令和4 (2022) 年度 厚労科研「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理的課題抽出と社会環境整備」(研究代表者 小杉真司) における検討と提言
- 令和2 (2020) 年度-令和4 (2022) 年度 厚労科研「ゲノム情報を活用した遺伝性腫瘍の先制的医療提供体制の整備に関する研究」(研究代表者 櫻井晃洋) における検討と提言
- 令和5 (2023) 年度-令和7 (2025) 年度 厚労科研「ゲノム情報に応じたがん予防にかかわる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

→日本遺伝性腫瘍学会との共同編集で作成開始  
 第29回学術集会(2023/6/16-17: 高知)中にキックオフミーティング

→令和7年3月15日「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版」発行

16

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版

令和7 (2025) 年3月15日発行

第1章 「遺伝性腫瘍症候群の総論」  
 第2章 「遺伝性腫瘍症候群の確定診断に係る遺伝学的検査と診療体制」  
 第3章 「遺伝性腫瘍症候群の鑑別診断」  
 第4章 「遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子とマネジメント」 56遺伝子  
 第5章 「資料」

コンセプト

- がん易罹患性遺伝子の生体細胞系列病的アリアント保持を原因とする症候群
- がんの未発症、既発症の有無を問わない
- 遺伝性腫瘍症候群の診断は遺伝学的検査によってのみなされる
- 遺伝性腫瘍症候群の診断は遺伝学的検査によってのみなされる
- がんと診断された時点で<<がんと診断される前から>>検査を行う

MGPTの準備はできていますか？

遺伝型に基づく  
遺伝性腫瘍症候群診療の実装

「すべての患者に、そして適切なためにもMGPTの手引き」

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版より出版社の許可を得て掲載

17

第1章 遺伝性腫瘍症候群の総論

第1章 遺伝性腫瘍症候群の総論

総論 1 遺伝性腫瘍症候群の概要 20  
 1. 遺伝性腫瘍症候群の基礎事項 20  
 2. 遺伝性腫瘍症候群が疑われる際の 遺伝学的検査 23  
 3. パリアントとその解釈 24  
 4. 遺伝学的アセスメントから 遺伝子情報に基づいたマネジメントまで 25

総論 2 遺伝性腫瘍症候群に対するMGPTの概要 29  
 1. 遺伝性腫瘍症候群に対するMGPTの概要 29

総論 1. 遺伝性腫瘍症候群の基礎事項

- 1. 全ゲノム検査
  - ・ 遺伝性腫瘍症候群の原因としてのがん易罹患性遺伝子
  - ・ 遺伝性腫瘍症候群の発症
  - ・ GPVの有する遺伝情報
- 2. 遺伝性腫瘍症候群の診断のための遺伝学的検査
  - ・ 症候群/臓器ベースの診断
  - ・ 症候群/臓器ベースの診断の結果に基づくgermline findings
  - ・ シングルサイト検査
  - ・ 遺伝学的検査を実施するにあたっての精度管理
- 3. パリアントとその解釈
  - ・ パリアントの正確な解釈
  - ・ 細胞系が疑われた際には?

18

第2章 遺伝性腫瘍症候群の診断にかかる遺伝学的検査と診療体制

① どのようなクライアントが遺伝性腫瘍症候群の診断のためのMGPTの対象となるか?

【キーワード】

「診断を受ける遺伝性腫瘍症候群が疑われたクライアント」(学問的) 個人を指すクライアント) 臨床検査や中核的ケア(クライアント)にはMGPTを推奨する。「遺伝性腫瘍症候群が疑われる患者(がん患者、がん患者以外)にMGPTの検査を受ける。MGPTの対象は、臨床検査(遺伝学的検査)を受けるだけでなく、がん患者、がん患者以外に遺伝学的検査(遺伝学的検査)を受ける患者も含まれる」とある。

第2章 遺伝性腫瘍症候群の診断にかかる遺伝学的検査と診療体制

診療アルゴリズム 34

【BQ1】 どのようなクライアントが遺伝性腫瘍症候群の診断のためのMGPTの対象となるか? 35

【BQ2】 特定の遺伝性腫瘍症候群の診断のためのMGPTの対象となるか? 39

【BQ3】 MGPTの特長と臨床的有用性は? 42

【BQ4】 MGPTは関わる遺伝子パネル検査で実施すべきことは? 49

【BQ5】 パリアントの解釈はどのように行うか? 54

【BQ6】 MGPTと腫瘍組織を用いた遺伝子検査の違いは? 62

【BQ7】 癌易発症リスクとの関連性についてのエビデンスが十分な遺伝子パネル検査が実施された際の対応は? 68

【BQ8】 遺伝性腫瘍症候群の診断に関する臨床検査で実施すべきことは? 68

【BQ9】 遺伝情報の取り扱いに関する注意事項は? 72

【BQ10】 全エクソーム解析 (WES)・全ゲノム解析 (WGS) とMGPTの違いは? 75

19

MGPTは誰が受けたら良いですか?

① 「表現型」から遺伝性腫瘍症候群を疑う人

② がんにかかった人

③ がんにかかった血縁者が多い人

④ 誰でも (診療のみならず健診・人間ドックも含む)

20

### 第3章 遺伝性腫瘍症候群の臓器別マネジメント

#### 第3章 遺伝性腫瘍症候群の臓器別マネジメント

第3章の解説	80	11	胃腸	112
1 胃・結腸	81	12	胃腸	114
2 下消化	84	13	上部消化	116
3 胆	86	14	前立腺	118
4 甲状腺・副甲状腺	88	15	子宮頸部	120
5 乳腺	91	16	子宮体部	122
6 肺	95	17	卵巣・卵管・腹膜	125
7 胃・十二指腸	98	18	皮膚	129
8 膵臓	102	19	骨・軟部腫瘍	131
9 泌尿	106	20	小児	134
10 大腸	108			

21

### 第3章 臓器と掲載遺伝子

臓器	掲載遺伝子 (計50)
胃・結腸	APC, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
下消化	BRCA1, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
甲状腺・副甲状腺	APC, DICER1, MEN1, RET, NF1
乳腺	ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, BRIP1, CHEK1, CDKN2A, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53
肺	CDKN2A, DICER1, FUS, STK11, SMAD4, TP53, TSC1, TSC2
胃・十二指腸	APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53
卵巣	APC, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
皮膚	BRCA1, CHEK2, DICER1, EPOR, FUS, FUS, FUS, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
骨・軟部腫瘍	EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
前立腺	ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
子宮頸部	DICER1, STK11
子宮体部	EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
卵巣・卵管・腹膜	APC, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPOR, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B
骨	CDKN2A, EPOR, FUS, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53
骨・軟部腫瘍	APC, DICER1, EPOR, FUS, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2
小児	APC, ATM, BRCA1, DICER1, MLH1, MSH2, MSH6, MMR1, MMR2, PALB2, PDS1, PDS1X, RFX5, SMO, SMN2, SMC1A, SMC4, SMC5, SMC6, TGFBR1, TP53, TSC1, TSC2, HNF1B

22

### 第3章の例 「卵巣がんと診断されたら(された時点で)MGPTを」

#### 遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン 2024年版

どのような卵巣癌患者にBRCA遺伝子検査の指がされるか?

「卵巣がん全例にBRCA1/2遺伝子検査」

#### 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き 2025年版

17 卵巣・卵管・腹膜

「卵巣がん全例がMGPTの適応」

23

### 第4章 遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子とマネジメント

保険診療として遺伝性腫瘍症候群の診断目的で遺伝子検査が実施可能な遺伝子

国内の診療ガイドラインが遺伝子検査の適応とされている遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子

遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2024 年版 (2024)

遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020 年版 (2020)

遺伝性結腸直腸癌診療ガイドライン 2024 年版 (2024)

遺伝性結腸直腸癌診療ガイドライン 2020 年版 (2020)

多遺伝子パネル検査診療ガイドライン 2024 年版 (2024)

遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン 2024 年版 (2024)

遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン 2020 年版 (2020)

小児・成人のための Lynch 症候群 診断ガイドライン (2020 年版) (2020)

小児・成人のための Peutz-Jeghers 症候群診療ガイドライン (2020 年版) (2020)

遺伝性神経線維腫症 診断ガイドライン (2024 年版) (2024)

ACMG SP 1.11g 1.12g 1.13g 1.14g 1.15g 1.16g 1.17g 1.18g 1.19g 1.20g 1.21g 1.22g 1.23g 1.24g 1.25g 1.26g 1.27g 1.28g 1.29g 1.30g

#### 第4章 遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子とマネジメント

疾患名	掲載遺伝子	掲載遺伝子
乳癌	BRCA1	BRCA2
卵巣癌	BRCA1	BRCA2
大腸癌	APC	MLH1
結腸直腸癌	APC	MLH1
膵臓癌	CDKN2A	EPOR
胆嚢癌	CDKN2A	EPOR
胃がん	APC	MLH1
結核性腫瘍	EPOR	MLH1
前立腺癌	ATM	BRCA1
子宮頸癌	DICER1	STK11
子宮体癌	EPOR	MLH1
卵巣・卵管・腹膜癌	APC	BRCA1
骨	CDKN2A	EPOR
骨・軟部腫瘍	APC	DICER1

抽出された遺伝子について、遺伝子ごとに背景情報と遺伝性腫瘍症候群の原因となるGVH陽性とした場合に国内外のガイドラインで推奨・考慮される予防介入に関する医学的指針をまとめた。

56 遺伝子

24

### 第4章 遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子とマネジメント 例

#### RAD51C

遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子

遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子

#### RAD51D

遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子

遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子

25

### 遺伝性腫瘍症候群にかかるエビデンスは常に更新されている

ACMG PRACTICE RESOURCE

Management of individuals with heterogeneous germline pathogenic variants in RAD51C, RAD51D, and BRIP1: A clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)

Table 1. Summary of breast and ovarian cancer risk in RAD51C, RAD51D, and BRIP1 heterozygotes

ACMG advised

- OC surveillance is not recommended for clinical management of RAD51C, RAD51D, and BRIP1 heterozygotes.
- Female RAD51C, RAD51D, and BRIP1 heterozygotes should be offered RSO around age 50. Consideration of RSO under 50 years is based on individualized risk assessment, including assessment of medical and family history, menopausal symptoms, and shared decision making.

Genetics in Medicine (2025) 27, 101568

26

### 第5章 資料

#### 第5章 資料

1 家族歴取と家系図作成法	212
2 遺伝性腫瘍症候群に関する専門用語	225
3 家系図の作成法	214
4 家系図管理と更新における留意点	216
5 デジタル家系図の作成法	218
6 パリアントの役割とその役割	219
7 ClinVarの使い方	222
8 遺伝性腫瘍症候群の診断に関わる専門資格と制度	225
9 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)に関する説明書・同意書(モデル文書)について	229
10 各遺伝子の国内外のガイドラインへの掲載状況	230

「遺伝子がんについて知ろう」情報サイト

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進研究事業「ゲノム情報に基いたがん予防における診断の普及と遺伝性腫瘍に関する医療・社会啓発の啓発」の国民の啓発と普及に関する研究」(H24)リサーチレポート

27

### PPIの実施 —MGPT説明・同意モデル文書—

生物学者、主修、大学事務、営業事務、新聞記者、営業の方などが参考

文書は、A4サイズで7枚

#### いただいたご意見・ご感想

- 40代~50代男女に依頼
- 句読点が抜けている箇所があった。
- 「起因」「保持」「形質」「配列」「同定」「形式」「罹患」など日常では使わないワードが出てくる。
- 「遺伝性腫瘍の診断」とは、現在腫瘍があることを確認する検査なのかと思ひ込み進めたが、どうやら違うようだ。
- はじめに、要旨のようなものがあると良い。
- 箇中の文字を大きくしてほしい。
- 今まで医療者に動かされるままにサインしてきたが、真剣に読むと時間がかかった。
- 事前に勉強していたので理解できた。

28

### Agenda

1. 遺伝性腫瘍症候群と遺伝学的検査
2. 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き 2025年版
3. 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

29

### 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題

- 機器承認と保険収載の課題
- がん未発症者に対する保険適用や助成支援制度
- 遺伝子診療部門の標準診療科化
- がん遺伝子パネル検査における GVP/PGPV 対応
- 結果報告書の匿名化から実名標記に
- 医療機器承認と海外における解析の課題
- 骨髄移植・造血器腫瘍・輸血既往例に対する遺伝学的検査
- がん生殖・着床前遺伝学的検査(PGT-M)に関する課題
- 遺伝性腫瘍症候群関連ガイドライン類の横断的対応の必要性

30

機器承認と保険収載の課題  
【代表的な遺伝性腫瘍症候群の原因遺伝子、集団における頻度、保険収載、機器承認状況など】

症候群	原因遺伝子/検査項目	頻度(10万人あたり)	保険収載	機器承認
BRCA1, BRCA2	乳癌、卵巣癌、膵臓がん、胃癌、肺癌	1/35,000	○(2009-4)	○(2009-4)
MLH1	結腸癌、胃癌、子宮頸癌、卵巣癌	1/35,000	○(2009-4)	○(2009-4)
MSH2, MSH6, PMS2	結腸癌、胃癌、子宮頸癌、卵巣癌	1/100,000	○(2009-4)	○(2009-4)
TSC1, TSC2	神経線維腫症	1/10,000	○(2009-4)	○(2009-4)
NF1	神経線維腫症	1/3,000	○(2009-4)	○(2009-4)
RET	甲状腺癌、副甲状腺癌、神経線維腫症	1/30,000	○(2009-4)	○(2009-4)
SDHx	副交感神経系腫瘍、副交感神経系腫瘍下体腫瘍	1/100,000	○(2009-4)	○(2009-4)
PTEN	神経線維腫症	1/200,000	○(2009-4)	○(2009-4)
SMN1, SMN2, SMN3	脊髄性筋萎縮症	1/10,000-20,000	○(2009-4)	○(2009-4)
PCSK9	家族性高コレステロール血症	1/25,000	○(2009-4)	○(2009-4)
CFTR	嚥下びまん性骨髄質	-	○(2009-4)	○(2009-4)
MECP1	神経線維腫症	-	○(2009-4)	○(2009-4)
SMN1, SMN2, SMN3	脊髄性筋萎縮症	1/10,000-20,000	○(2009-4)	○(2009-4)
PCSK9	家族性高コレステロール血症	1/25,000	○(2009-4)	○(2009-4)
CFTR	嚥下びまん性骨髄質	-	○(2009-4)	○(2009-4)
MECP1	神経線維腫症	-	○(2009-4)	○(2009-4)

(令和7年11月現在) GenReviews [Internet]等より作成

31

【がん未発症者に対する保険適用や助成支援制度】

健康保険法第63条  
被保険者の疾病又は負傷に関しては、次に掲げる療養の給付を行う。

- 一 診断
- 二 薬剤又は治療材料の支給
- 三 処置、手術その他の治療
- 四 居室における療養上の管理及びその療養に伴う世話その他の看護
- 五 病院又は診療所への入院及びその療養に伴う世話その他の看護

病気や怪我になっていなければ健康保険の対象にならないという考え  
未発症の病的リアリオン保持者はあてはまらない？  
MGPTに搭載されている遺伝子で疾病名がないものもある

「攻めの予防医療」とは言えない

32

【がん未発症者に対する保険適用や助成支援制度】

基礎自治体におけるがん未症血縁者に対する助成：兵庫県姫路市の例

医療保険が適用されない遺伝学的検査と遺伝カウンセリングの一部を助成

【対象】  
遺伝性腫瘍症候群発症者の血縁者（父・母・子・きょうだい）  
18歳以上の姫路市民  
遺伝性腫瘍症候群を発症していない人

【助成】  
補助率7/10  
遺伝カウンセリング2回 上限1万5千円  
遺伝学的検査 上限5万円

対象とする遺伝性腫瘍症候群は、原則として「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査(MGPT)の手引き2025年版」に準拠

令和7(2025)年度より

姫路市HP  
https://www.city.himeji.lg.jp/kuroshi/000030571.html

33

「遺伝性腫瘍症候群」の標準病名マスター収載

「遺伝性腫瘍症候群」

- 2026年1月更新の一般財団法人 医療情報システム開発センター (MEDIS-DC) 標準病名マスターに追加予定
- ICD10コード「R79.8 その他の明示された血液化学的異常所見」に入る

令和8(2026)年1月から病名入力可能に

34

【遺伝子診療部門の標準診療科化】

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

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

- 具体的な診療科名は、医療法施行令第3条の2に広告することができる診療科名として規定されている。
- 厚生労働大臣の許可を受けた医師に限り認められる診療科名(第6条の6第1項、及び医療法施行規則第1条の10に基づく)として麻酔科がある。

麻酔科は昭和35年特殊標準科目(許可制の標準科)として認可された。「麻酔科」の標準のみ許可制となっている

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

35

標準診療科に関するこれまでの見直し

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

平成19年5月21日：第一回医道審議会医道分科会診療科名標準部会資料より

36

平成20年標準診療科見直しの内容

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」がない

37

これまでの遺伝子診療部門の標準診療科化に向けた取り組み

1996(平成8)年、厚生省(当時)の「医道審議会」が医療法施行令の改正に際してまとめた標準診療科名に関する基本的な考え方として、以下4点が挙げられた。

- (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こと、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

令和3(2021)年 全国遺伝子診療部門連絡会議WS  
令和4(2022)年 全国遺伝子診療部門連絡会議WS  
厚生省医政局総務課へ「遺伝科(仮称)の現状と「遺伝科」設置の要望(全国遺伝子診療部門連絡会議および遺伝関連3学会) (全国遺伝子診療部門連絡会議の正式なWSとして発足10月当番者/家族団体を対象としたアンケートを実施11月全国遺伝子診療部門連絡会議で2つの講演) 9月日本人遺伝学会標準診療科検討ワーキング発足 厚生省医政局総務課へ要望書提出

令和7(2025)年 医道審議会では審議対象外

38

【がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応】→WS4

がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針 (2025 版)

令和7(2025)年10月10日作成

遺伝とがんについて知る

がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針 (2025 版)

https://www.iden-gan.jp/pgpv

がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針 (2025 版)

ここから

令和の厚生労働省医政局研究補助金 がん対策総合研究事業  
「ゲノム情報に依ったがん予防にかかわる診断の基盤と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参加に関する研究」

39

がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針 (2025 版) 背景

- AMED/厚労研 小杉研(R4まで)における先行検討
- 「遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) の手引き 2025年版」が発刊され、各遺伝子のエビデンスが示された
- CPG検査の多様化(リキッドバイopsy等)
- 確認検査(遺伝学的検査)についての環境の変化
- NGSでの診断、衛生検査所の対応
- 診療の多様化により、SFという用語への考え方が医療者間で共通させる必要が生じてきた
- 2018年にBRCA1/2コンパニオン診断や2025年に造血器腫瘍パネルが出てきた
- 何がprimary findingsで何がsecondary findingsか？  
Incidental finding→Secondary findings→Germline findings (→GPV/PGPV)
- 「がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件等について」(厚生労働省健康・生活衛生局がん・疾病対策課)でがんゲノム医療中核拠点病院等では独自に開示書の作成と確認検査へのアクセス確立が必要とされた

40

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件

厚生労働省健康局  
がん・疾病対策課

Ⅱ がんゲノム医療中核拠点病院の指定要件について  
① 診療機能  
② 遺伝カウンセリング等について、以下の要件を満たすこと。  
ア がん遺伝子パネル検査の結果として、生殖細胞系列に病的バリエーションが特定された場合もしくは疑われた場合等必要に応じて、臨床的有用性を考慮し、患者に結果開示の意思を確認した上で適切に遺伝カウンセリング等を実施すること。  
イ 遺伝カウンセリング等を行う部門が設置されており、当該部門が、関連する全ての診療科と連携可能な体制が整備されていること。  
ウ がん遺伝子パネル検査の二次的所見として、生殖細胞系列に病的バリエーションが特定された場合の対応方針について、明文化された規定を作成し、確認検査も含めて適切に対応すること。またその運用状況について、院内で把握し必要に応じて改善を図ること。

Ⅲ がんゲノム医療中核拠点病院の指定要件について  
Ⅳ がんゲノム医療連携病院について  
遺伝カウンセリング等については、Ⅱの(1)の②の要件を満たすこと。

がんゲノム医療中核拠点病院等では独自にGPV/PGPV開示書の作成と確認検査へのアクセス確立が必要

41

PGPVの確認検査とその後のサーベイランスにかかる課題

- がん遺伝子パネル検査における GPV/PGPV 対応手順に関する指針 (2025版) では、T/N ベア (「T」は腫瘍検体、「N」は正常検体) のがん遺伝子パネル検査の「N」の結果をもって、遺伝性腫瘍症候群の診断にならない (「N」はMGPTと同じではない) とした
- 確認検査は保険未収載、当日外来も自費診療
- 確認検査でGPVが特定された場合、血縁者診断は自費診療
- 病的バリエーション保持者に対するサーベイランスは一部を除き原則保険未収載
- 院内サーベイランス体制整備の必要性
- 院外連携やがん相談窓口の重要性

42

【結果報告書の匿名化から実名標記に】

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」Q&A (2022年3月改定)

Q. 検査会社に遺伝学的検査を依頼する場合は、匿名化が必須と考えるべきでしょうか。

A. 本ガイドラインでは、匿名化が必須とは考えていません。検査会社には個人情報を守りしっかりと守ることが法的に義務づけられています。個人情報保護法では検査のような「個人情報を取扱う業務の委託」の場合、委託者(病院)の個人情報の取扱を受託者(検査会社)に守らせると委託契約に明記することを求めています。「匿名化」を行うと、匿名の下で実施された検査において「取り違え」が発生する危険、場合によっては発生した取り違えが検出できなくなる危険があり、医療安全の確保が難しくなる可能性があります。

医療安全対策上の観点から、衛生検査所に依頼するときに匿名化は必須としない

43

匿名化により「医療安全の確保が難しくなる可能性」

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」Q&A (2022年3月改定)

「匿名化」を行うと、匿名の下で実施された検査において「取り違え」が発生する危険、場合によっては発生した取り違えが検出できなくなる危険があり、医療安全の確保が難しくなる可能性があります。

- 検査結果報告書が匿名化されている場合  
➢発端者および血縁者として診療が可能か？  
➢リスク低減手術などの介入は実施可能か？ →「僕にはとても出来ません・・・」  
➢「なりすまし者」が出現する可能性？
- 診療録の保存期間は、医師法の規定により五年間と定められている  
➢照合可能な医療情報が検査実施施設に保管されているか？  
➢保管期限内に血縁者が遺伝医療を受診するか？

44

【医療機器承認と海外における解析の課題】

わが国の診療で用いられている代表的なMGPT 2025年11月時点

国内の遺伝検査会社	解析場所	製品名	解析方法	遺伝子数	承認状況	備考
(株) ビー・エム・エル ※販売：キヤンゾメディカル システムズ株式会社	台湾 ACT Genomics社	ACTriSk™ Core ACTriSk™	NGS	31 67	未	旧アトメッド社
ラボコップ・ジャパン 合同会社	米国 ラボコップ社	VistaSeq® Multi 1 Gene Panel	NGSおよびCGH (NGSの検出にSanger法、uCGHの検出にFISHまたはaPCR)	60	未	
		Multi-Cancer Panel	NGS, Sanger, uCGH	70	未	旧Ivinox社 米国FDAが遺伝子検査のMGPTを Authorization (2023.9.29)

- わが国の機器承認を受けて保険収載されている遺伝子関連検査、BRCAnalysis やFoundation oneは米国で解析
- 2025年は米国解析例の1/10延長が発生した
- 臨床情報をもとにヒト試料が継続的に海外に流出している
- 遺伝子関連検査の国内医療機器開発および国内臨床検査体制の整備が課題

45

海外での遺伝子関連検査 米国開関での輸入保留事例

【第二回】海外製医療機器の輸入に関する課題について

■ 海外製医療機器の輸入  
海外製医療機器の輸入には、厚生労働省の承認が必要である。承認を受けるには、輸入業者が厚生労働省に申請し、審査を受ける必要がある。承認を受けるには、輸入業者が厚生労働省に申請し、審査を受ける必要がある。

■ 承認を受けるには  
輸入業者が厚生労働省に申請し、審査を受ける必要がある。承認を受けるには、輸入業者が厚生労働省に申請し、審査を受ける必要がある。

46

【骨髄移植・造血器腫瘍・輸血既往例に対する遺伝学的検査】

検査会社名	検査項目	検査方法	検査結果	備考	
（株）ビー・エム・エル （株）キヤンゾメディカル システムズ	HLA-DQA1, DQB1, DRB1, DPA1, DPB1, DSA1, DSPB1, DTA1, DTPB1, DTA2, DTPB2, DTA3, DTPB3, DTA4, DTPB4, DTA5, DTPB5, DTA6, DTPB6, DTA7, DTPB7, DTA8, DTPB8, DTA9, DTPB9, DTA10, DTPB10, DTA11, DTPB11, DTA12, DTPB12, DTA13, DTPB13, DTA14, DTPB14, DTA15, DTPB15, DTA16, DTPB16, DTA17, DTPB17, DTA18, DTPB18, DTA19, DTPB19, DTA20, DTPB20, DTA21, DTPB21, DTA22, DTPB22, DTA23, DTPB23, DTA24, DTPB24, DTA25, DTPB25, DTA26, DTPB26, DTA27, DTPB27, DTA28, DTPB28, DTA29, DTPB29, DTA30, DTPB30, DTA31, DTPB31, DTA32, DTPB32, DTA33, DTPB33, DTA34, DTPB34, DTA35, DTPB35, DTA36, DTPB36, DTA37, DTPB37, DTA38, DTPB38, DTA39, DTPB39, DTA40, DTPB40, DTA41, DTPB41, DTA42, DTPB42, DTA43, DTPB43, DTA44, DTPB44, DTA45, DTPB45, DTA46, DTPB46, DTA47, DTPB47, DTA48, DTPB48, DTA49, DTPB49, DTA50, DTPB50, DTA51, DTPB51, DTA52, DTPB52, DTA53, DTPB53, DTA54, DTPB54, DTA55, DTPB55, DTA56, DTPB56, DTA57, DTPB57, DTA58, DTPB58, DTA59, DTPB59, DTA60, DTPB60, DTA61, DTPB61, DTA62, DTPB62, DTA63, DTPB63, DTA64, DTPB64, DTA65, DTPB65, DTA66, DTPB66, DTA67, DTPB67, DTA68, DTPB68, DTA69, DTPB69, DTA70, DTPB70, DTA71, DTPB71, DTA72, DTPB72, DTA73, DTPB73, DTA74, DTPB74, DTA75, DTPB75, DTA76, DTPB76, DTA77, DTPB77, DTA78, DTPB78, DTA79, DTPB79, DTA80, DTPB80, DTA81, DTPB81, DTA82, DTPB82, DTA83, DTPB83, DTA84, DTPB84, DTA85, DTPB85, DTA86, DTPB86, DTA87, DTPB87, DTA88, DTPB88, DTA89, DTPB89, DTA90, DTPB90, DTA91, DTPB91, DTA92, DTPB92, DTA93, DTPB93, DTA94, DTPB94, DTA95, DTPB95, DTA96, DTPB96, DTA97, DTPB97, DTA98, DTPB98, DTA99, DTPB99, DTA100, DTPB100	HLA-DQA1, DQB1, DRB1, DPA1, DPB1, DSA1, DSPB1, DTA1, DTPB1, DTA2, DTPB2, DTA3, DTPB3, DTA4, DTPB4, DTA5, DTPB5, DTA6, DTPB6, DTA7, DTPB7, DTA8, DTPB8, DTA9, DTPB9, DTA10, DTPB10, DTA11, DTPB11, DTA12, DTPB12, DTA13, DTPB13, DTA14, DTPB14, DTA15, DTPB15, DTA16, DTPB16, DTA17, DTPB17, DTA18, DTPB18, DTA19, DTPB19, DTA20, DTPB20, DTA21, DTPB21, DTA22, DTPB22, DTA23, DTPB23, DTA24, DTPB24, DTA25, DTPB25, DTA26, DTPB26, DTA27, DTPB27, DTA28, DTPB28, DTA29, DTPB29, DTA30, DTPB30, DTA31, DTPB31, DTA32, DTPB32, DTA33, DTPB33, DTA34, DTPB34, DTA35, DTPB35, DTA36, DTPB36, DTA37, DTPB37, DTA38, DTPB38, DTA39, DTPB39, DTA40, DTPB40, DTA41, DTPB41, DTA42, DTPB42, DTA43, DTPB43, DTA44, DTPB44, DTA45, DTPB45, DTA46, DTPB46, DTA47, DTPB47, DTA48, DTPB48, DTA49, DTPB49, DTA50, DTPB50, DTA51, DTPB51, DTA52, DTPB52, DTA53, DTPB53, DTA54, DTPB54, DTA55, DTPB55, DTA56, DTPB56, DTA57, DTPB57, DTA58, DTPB58, DTA59, DTPB59, DTA60, DTPB60, DTA61, DTPB61, DTA62, DTPB62, DTA63, DTPB63, DTA64, DTPB64, DTA65, DTPB65, DTA66, DTPB66, DTA67, DTPB67, DTA68, DTPB68, DTA69, DTPB69, DTA70, DTPB70, DTA71, DTPB71, DTA72, DTPB72, DTA73, DTPB73, DTA74, DTPB74, DTA75, DTPB75, DTA76, DTPB76, DTA77, DTPB77, DTA78, DTPB78, DTA79, DTPB79, DTA80, DTPB80, DTA81, DTPB81, DTA82, DTPB82, DTA83, DTPB83, DTA84, DTPB84, DTA85, DTPB85, DTA86, DTPB86, DTA87, DTPB87, DTA88, DTPB88, DTA89, DTPB89, DTA90, DTPB90, DTA91, DTPB91, DTA92, DTPB92, DTA93, DTPB93, DTA94, DTPB94, DTA95, DTPB95, DTA96, DTPB96, DTA97, DTPB97, DTA98, DTPB98, DTA99, DTPB99, DTA100, DTPB100	HLA-DQA1, DQB1, DRB1, DPA1, DPB1, DSA1, DSPB1, DTA1, DTPB1, DTA2, DTPB2, DTA3, DTPB3, DTA4, DTPB4, DTA5, DTPB5, DTA6, DTPB6, DTA7, DTPB7, DTA8, DTPB8, DTA9, DTPB9, DTA10, DTPB10, DTA11, DTPB11, DTA12, DTPB12, DTA13, DTPB13, DTA14, DTPB14, DTA15, DTPB15, DTA16, DTPB16, DTA17, DTPB17, DTA18, DTPB18, DTA19, DTPB19, DTA20, DTPB20, DTA21, DTPB21, DTA22, DTPB22, DTA23, DTPB23, DTA24, DTPB24, DTA25, DTPB25, DTA26, DTPB26, DTA27, DTPB27, DTA28, DTPB28, DTA29, DTPB29, DTA30, DTPB30, DTA31, DTPB31, DTA32, DTPB32, DTA33, DTPB33, DTA34, DTPB34, DTA35, DTPB35, DTA36, DTPB36, DTA37, DTPB37, DTA38, DTPB38, DTA39, DTPB39, DTA40, DTPB40, DTA41, DTPB41, DTA42, DTPB42, DTA43, DTPB43, DTA44, DTPB44, DTA45, DTPB45, DTA46, DTPB46, DTA47, DTPB47, DTA48, DTPB48, DTA49, DTPB49, DTA50, DTPB50, DTA51, DTPB51, DTA52, DTPB52, DTA53, DTPB53, DTA54, DTPB54, DTA55, DTPB55, DTA56, DTPB56, DTA57, DTPB57, DTA58, DTPB58, DTA59, DTPB59, DTA60, DTPB60, DTA61, DTPB61, DTA62, DTPB62, DTA63, DTPB63, DTA64, DTPB64, DTA65, DTPB65, DTA66, DTPB66, DTA67, DTPB67, DTA68, DTPB68, DTA69, DTPB69, DTA70, DTPB70, DTA71, DTPB71, DTA72, DTPB72, DTA73, DTPB73, DTA74, DTPB74, DTA75, DTPB75, DTA76, DTPB76, DTA77, DTPB77, DTA78, DTPB78, DTA79, DTPB79, DTA80, DTPB80, DTA81, DTPB81, DTA82, DTPB82, DTA83, DTPB83, DTA84, DTPB84, DTA85, DTPB85, DTA86, DTPB86, DTA87, DTPB87, DTA88, DTPB88, DTA89, DTPB89, DTA90, DTPB90, DTA91, DTPB91, DTA92, DTPB92, DTA93, DTPB93, DTA94, DTPB94, DTA95, DTPB95, DTA96, DTPB96, DTA97, DTPB97, DTA98, DTPB98, DTA99, DTPB99, DTA100, DTPB100	HLA-DQA1, DQB1, DRB1, DPA1, DPB1, DSA1, DSPB1, DTA1, DTPB1, DTA2, DTPB2, DTA3, DTPB3, DTA4, DTPB4, DTA5, DTPB5, DTA6, DTPB6, DTA7, DTPB7, DTA8, DTPB8, DTA9, DTPB9, DTA10, DTPB10, DTA11, DTPB11, DTA12, DTPB12, DTA13, DTPB13, DTA14, DTPB14, DTA15, DTPB15, DTA16, DTPB16, DTA17, DTPB17, DTA18, DTPB18, DTA19, DTPB19, DTA20, DTPB20, DTA21, DTPB21, DTA22, DTPB22, DTA23, DTPB23, DTA24, DTPB24, DTA25, DTPB25, DTA26, DTPB26, DTA27, DTPB27, DTA28, DTPB28, DTA29, DTPB29, DTA30, DTPB30, DTA31, DTPB31, DTA32, DTPB32, DTA33, DTPB33, DTA34, DTPB34, DTA35, DTPB35, DTA36, DTPB36, DTA37, DTPB37, DTA38, DTPB38, DTA39, DTPB39, DTA40, DTPB40, DTA41, DTPB41, DTA42, DTPB42, DTA43, DTPB43, DTA44, DTPB44, DTA45, DTPB45, DTA46, DTPB46, DTA47, DTPB47, DTA48, DTPB48, DTA49, DTPB49, DTA50, DTPB50, DTA51, DTPB51, DTA52, DTPB52, DTA53, DTPB53, DTA54, DTPB54, DTA55, DTPB55, DTA56, DTPB56, DTA57, DTPB57, DTA58, DTPB58, DTA59, DTPB59, DTA60, DTPB60, DTA61, DTPB61, DTA62, DTPB62, DTA63, DTPB63, DTA64, DTPB64, DTA65, DTPB65, DTA66, DTPB66, DTA67, DTPB67, DTA68, DTPB68, DTA69, DTPB69, DTA70, DTPB70, DTA71, DTPB71, DTA72, DTPB72, DTA73, DTPB73, DTA74, DTPB74, DTA75, DTPB75, DTA76, DTPB76, DTA77, DTPB77, DTA78, DTPB78, DTA79, DTPB79, DTA80, DTPB80, DTA81, DTPB81, DTA82, DTPB82, DTA83, DTPB83, DTA84, DTPB84, DTA85, DTPB85, DTA86, DTPB86, DTA87, DTPB87, DTA88, DTPB88, DTA89, DTPB89, DTA90, DTPB90, DTA91, DTPB91, DTA92, DTPB92, DTA93, DTPB93, DTA94, DTPB94, DTA95, DTPB95, DTA96, DTPB96, DTA97, DTPB97, DTA98, DTPB98, DTA99, DTPB99, DTA100, DTPB100	HLA-DQA1, DQB1, DRB1, DPA1, DPB1, DSA1, DSPB1, DTA1, DTPB1, DTA2, DTPB2, DTA3, DTPB3, DTA4, DTPB4, DTA5, DTPB5, DTA6, DTPB6, DTA7, DTPB7, DTA8, DTPB8, DTA9, DTPB9, DTA10, DTPB10, DTA11, DTPB11, DTA12, DTPB12, DTA13, DTPB13, DTA14, DTPB14, DTA15, DTPB15, DTA16, DTPB16, DTA17, DTPB17, DTA18, DTPB18, DTA19, DTPB19, DTA20, DTPB20, DTA21, DTPB21, DTA22, DTPB22, DTA23, DTPB23, DTA24, DTPB24, DTA25, DTPB25, DTA26, DTPB26, DTA27, DTPB27, DTA28, DTPB28, DTA29, DTPB29, DTA30, DTPB30, DTA31, DTPB31, DTA32, DTPB32, DTA33, DTPB33, DTA34, DTPB34, DTA35, DTPB35, DTA36, DTPB36, DTA37, DTPB37, DTA38, DTPB38, DTA39, DTPB39, DTA40, DTPB40, DTA41, DTPB41, DTA42, DTPB42, DTA43, DTPB43, DTA44, DTPB44, DTA45, DTPB45, DTA46, DTPB46, DTA47, DTPB47, DTA48, DTPB48, DTA49, DTPB49, DTA50, DTPB50, DTA51, DTPB51, DTA52, DTPB52, DTA53, DTPB53, DTA54, DTPB54, DTA55, DTPB55, DTA56, DTPB56, DTA57, DTPB57, DTA58, DTPB58, DTA59, DTPB59, DTA60, DTPB60, DTA61, DTPB61, DTA62, DTPB62, DTA63, DTPB63, DTA64, DTPB64, DTA65, DTPB65, DTA66, DTPB66, DTA67, DTPB67, DTA68, DTPB68, DTA69, DTPB69, DTA70, DTPB70, DTA71, DTPB71, DTA72, DTPB72, DTA73, DTPB73, DTA74, DTPB74, DTA75, DTPB75, DTA76, DTPB76, DTA77, DTPB77, DTA78, DTPB78, DTA79, DTPB79, DTA80, DTPB80, DTA81, DTPB81, DTA82, DTPB82, DTA83, DTPB83, DTA84, DTPB84, DTA85, DTPB85, DTA86, DTPB86, DTA87, DTPB87, DTA88, DTPB88, DTA89, DTPB89, DTA90, DTPB90, DTA91, DTPB91, DTA92, DTPB92, DTA93, DTPB93, DTA94, DTPB94, DTA95, DTPB95, DTA96, DTPB96, DTA97, DTPB97, DTA98, DTPB98, DTA99, DTPB99, DTA100, DTPB100

47

【がん生殖・着床前遺伝学的検査 (PGT-M) に関する課題】 → WS3

(社説) 着床前検査の拡大 滑りやすい道 くだるは 2024年9月11日 朝日新聞 社説

遺伝子検査の拡大は、着床前検査 (PGT-M) の利用を促進している。しかし、着床前検査の拡大は、滑りやすい道であり、くだるは。遺伝子検査の拡大は、着床前検査 (PGT-M) の利用を促進している。しかし、着床前検査の拡大は、滑りやすい道であり、くだるは。

48

この論調で思い出すこと・・・

2003年 我が国でBRCA1/2 遺伝学的検査が開始  
しかし予防医療に結びつけるには課題  
「がん未発症者にメスを入れるリスク低減手術は医療として倫理的か？」という論調

2004年2月16日 朝日新聞  
マスコミのリテラシー  
←国民のリテラシーを反映  
←我々専門家の責任

2020年のリスク低減卵管卵巣摘出術 (risk-reducing salpingo-oophorectomy: RRSO) の保険収載前に助けられた命はどれだけあるか？

乳がん・卵巣がん 遺伝子診断  
予防切除も検討


49

【遺伝性腫瘍症候群関連ガイドライン類の横断的対応の必要性】

【参考】日本循環器学会 循環器病ガイドラインシリーズ 50の関連ガイドラインをHPにリスト化  
https://www.j-circ.or.jp/guideline/guideline-series/

遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査 (MGPT) に掲載されている56遺伝子に関連している学会・団体等、掲載しているガイドライン類は極めて多数  
→次のステップとして横断的対応が急務

50

- がん未発症者・がん既発症者問わず、人間ドック・予防医療でも、保険診療でも、幅広い年代で活用可能（聴診器、心電図、CT/MRIと同様）
- がんと診断される前から施行 >> がんと診断された時点で施行 
- 遺伝性腫瘍症候群診療にかかる現状と課題
  - がん未発症者に対する保険適用や助成支援制度
  - 遺伝子診療部門の標榜診療科化
  - PGPVと確認検査
  - 結果報告書の匿名化から実名標記に
  - MGPTを含む遺伝子関連検査の医療機器承認と経済安全保障
  - 骨髄移植・造血器腫瘍・輸血歴と遺伝学的検査
  - がん生癌・着床前遺伝学的検査（PGT-M）に関する課題
  - 遺伝性腫瘍症候群関連ガイドライン類の横断的対応の必要性
- MGPTの主人公は当事者と家族、医療者、医療機器・診断薬・製薬などの産業界、研究者、当局  
→ 全ての国民がステークホルダー

発表の機会をお与えいただきました全国遺伝子医療部門連絡会議のみなさま  
遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き 2025年版の編集および出版後も含めて御世話に  
なった皆様により感謝申し上げます（敬称略 順不同）

●編集に貢献したメンバー

石田秀行	織田 克利	山田 真善	三浦 史晴
百田 玲子	小野 勇子	佐藤 純花	宮倉 安幸
井本 遼勢	櫻井 英洋	真壁 健	母里 涼子
山口 達郎	松井 啓隆	吉浜 智子	吉村 章代
隈元 謙	山本 剛	桑田 健	與那嶺正人
坂本もも子	山本 英喜	大石 一行	四十谷美樹
楠本 希紗	山本弥寿子	岡 和美	木村 香里
増田 健太	袴賀 智之	奥川 尊永	高嶋 伸枝
浦川 優作	池上 政周	織田 信弥	友澤 周子
田辺 記子	大畑 裕介	小林 佑介	平岡 弓
渡邊 淳	枝園 和彦	隈元 謙介	松川 愛未
金子 晋香	鈴木 茂伸	鈴木 茂伸	重家 邦俊
甲畑 宏子	高柳 優作	高柳 優作	藤田 裕子
松本 悠	田辺 真彦	竹越 一博	二川 摩周
大田 浩	真見 壽史	中島 健	吉野 季之
川野 紀子	八田 尚人	中野 薫子	中村 聡華
徳富 智明	藤部 浩佳	中山 佳子	
平田 真	松林 宏行	藤見 壽史	
植野さやか	山上 亘	松林 宏行	

●その他協力頂いた皆様

松井 垂夫  
松井 幸秀

●外部評価を受けた関連学会・団体  
一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会  
日本遺伝看護学会  
日本遺伝子診療学会  
一般社団法人日本癌学会  
一般社団法人日本がん看護学会  
一般社団法人日本癌治療学会  
一般社団法人日本人類遺伝学会  
日本認定遺伝カウンセラー協会  
一般社団法人日本臨床検査医学会  
公益財団法人日本臨床腫瘍学会

●外部評価者

大河原和成  
坂井なつみ  
土井 悟  
野口麻衣子  
真島 春幸  
松井 垂夫  
中川 西

●厚生労働省がん・疾病対策課  
千葉 晶輝  
箕浦 祐子  
●徳業社  
金部出版（株）  
宇野和代  
中川 西  
その他ご協力頂いた多くの皆様

# 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

## 代表者ワークショップ

### 討議内容

- 1) 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援  
～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～
- 2) 認定遺伝カウンセラーの卒後教育
- 3) PGT-Mについての課題
- 4) がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開
- 5) 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行

## ワークショップ 1)

### 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援 ～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～

コーディネーター：

鈴木 伸宏（岩手医科大学附属病院臨床遺伝科）

リーダー：

中西 啓（浜松医科大学遺伝子診療部／耳鼻咽喉科・頭頸部外科）

瀬戸 俊之（大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学）

サポートスタッフ：

伊藤 孝助（大阪公立大学大学院医学研究科循環器内科／臨床遺伝学）

後藤 真一（弘前大学医学部附属病院耳鼻咽喉科・頭頸部外科）

小林 有美子（岩手医科大学附属病院臨床遺伝科）

佐藤 輝幸（東北医科薬科大学耳鼻咽喉科／遺伝子診療部）

堀田 純子（大阪公立大学大学院医学研究科小児科／臨床遺伝学）

辻 浩史（大阪公立大学大学院医学研究科脳神経内科学）

大澤 春萌（浜松医科大学医学部附属病院遺伝子診療部）

河合 純（奈良県立医科大学附属病院遺伝カウンセリング室）

酒井 恵利（大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学）

瀬川 麻美（浜松医科大学医学部附属病院遺伝子診療部）

星 優希（山形大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室）

向中野 実央（北海道大学病院臨床遺伝子診療部）

吉田 明子（岩手医科大学附属病院臨床遺伝科）

参加者：36名

参加施設：34施設

弘前大学医学部附属病院（後藤 雄一）、秋田大学医学部附属病院（野口 篤子）、東京医科歯科大学病院（江花 有亮）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（阿部 歩美）、東京医科大学病院（松本 佐和子）、学校法人北里研究所北里大学病院（吉村 嘉広）、信州大学医学部附属病院（高野 亨子）、岐阜大学医学部附属病院（浅井 喜美子）、大阪大学医学部附属病院（米井 歩）、和歌山県立医科大学附属病院（笠松 志穂）、関西医科大学附属病院（橋本 泰昌）、神戸大学医学部附属病院（坊 亮輔）、岡山大学病院（岡崎 哲也、松尾 俊彦）、川崎医科大学附属病院（山内 泰子）、九州大学病院（石川 亜希子）、久留米大学病院（渡邊 順子）、大分大学医学部附属病院（武口 真広）、宮崎大学医学部附属病院（山口 昌俊）、琉球大学病院（仲村 貞郎）、国立国際医療研究センター（島田 姿野）、国立成育医療研究センター（蘇 哲民）、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（永井 康貴）、独立行政法人国立病院機構新潟病院（大田 健太郎）、大阪市立総合医療センター（樋口 真司）、国立病院機構東京医療センター（松永 達雄）、社会医療法人愛仁会高槻病院（四本 由郁）、東邦大学医療センター佐倉病院（荒川 航太）、茨城県立中央病院（石堂 佳世）、トヨタ記念病院（町田 純一郎）、県立広島病院（土井 美帆子）、神戸市立医療センター中央市民病院（吉田 晶子）、加古川中央市民病院（西田 浩輔）、東京都立墨東病院（京井 奈美、兵藤 博信）、函館五稜郭病院（ハツ賀 秀一）

（会員施設番号順・敬称略）

### 【本ワークショップの目的】

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療においては、関連する複数の診療科が連携し、包括的な評価と診療方針に基づく診療が求められる。しかし、精査・診断・長期フォローの過程において、主科が不明確な場合や、診療科間の情報共有不足などの課題が指摘されている。本ワークショップでは、複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療を実現するための課題を明らかにし、それに対する対応を討論して提言としてまとめることを目的として、以下の4領域について瀬戸リーダーから疾患概要のレクチャーを行った後、各領域に分かれてグループディスカッションを行い、課題抽出と解決の道を話し合った。

領域	疾患	グループワークの班
1. 母斑症	神経線維腫I型 (NF1)、結節性硬化症 (TSC) など	A, B
2. ライソゾーム病	ファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症など	C
3. 結合織疾患	マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、エーラス・ダンロス症候群など	D, E
4. ミトコンドリア病	CPEO、MELAS、MERR、リー脳症、その他	F, G

各班は班長、書記と4～6名の参加者で構成された

### 【アンケート結果】

事前のアンケートでは、上記の4領域の疾患の診療体制や課題について、下記の設問に回答を求めた。66施設から回答を得た。

## 1. アンケートの質問概要

### 回答者の属性

職種、経験年数、所属する診療科、4領域の疾患の担当経験

### 回答者の所属施設について

病院の種別（大学病院、地域医療支援病院など）、遺伝子診療部について（人数、スタッフの職種、勤務形態など）

### 回答者の施設における診療科間、および患者支援部門の連携体制の状況

情報共有のための会議やシステムの有無、会議の頻度

### 診療科間、および患者支援部門の連携に対して感じること（※）

主科が不明確と感ずることがあるか、情報共有の不足を感じることはあるか、受診を調整する部署・人材があると良いと思う、など

### 回答者の施設における診療と連携の状況（※）

4領域の担当診療科、一人の患者が複数診療科を受診するケースの頻度、情報共有が十分になされていると感ずるか、診療科間の連携で困った経験、連携の課題、課題に対する対応策など

### 回答者の施設における遺伝カウンセリング（GC）について

臨床遺伝専門医の関わり方（主治医として、遺伝診療部門として、遺伝学的検査の依頼を受けて、など）、GCのコーディネートを担うことが望ましいと思われる職種、部門について、GCの課題、横断的診療・支援を実現するための提案など

### 回答者の施設における連携体制の望ましい形について

自施設内での共有範囲・共有方法、他施設との共有範囲・共有方法

遺伝診療部が抱える問題・期待する改善点、望ましいかわり方、疑問など

※診療の段階（1. 初診（紹介など）、2. 精査・診断、3. 長期フォロー）ごとに回答

## 2. 66施設の回答の概要

事前アンケート回答者(66人)の職種・経験年数・診療科・診療経験
<ul style="list-style-type: none"> <li>職種：医師40人(61%)、CGC23人(35%)、その他3人(4%)</li> <li>経験年数：1-5年 12人(18%)、6-10年 9人(14%)、11-20年 10人(15%)、21-30年 20人(30%)、30年以上 15人(23%)</li> <li>診療科(複数可)：遺伝診療部：49人、小児科：15人、脳神経内科、代謝・内分泌内科、血液内科、産婦人科：各3人、その他：14人</li> <li>診療経験 <ul style="list-style-type: none"> <li>母斑症：ある 48人(73%)、ない 18人(27%)</li> <li>神経線維腫症1型：48人(73%)、結節性硬化症 37人(56%)</li> <li>ライソゾーム病：ある 48人(73%)、ない 18人(27%)</li> <li>ファブリー病：42人(64%)、コーシェ病：14人(21%)、ボンベ病：25人(38%)、ムコ多糖症：22人(33%)</li> <li>結合織疾患：ある 57人(86%)、ない 9人(14%)</li> <li>マルファン症候群：56人(85%)、ロイス・ディーツ症候群：29人(44%)、エーラス・ダンロス症候群：45人(68%)</li> <li>ミトコンドリア病：ある 44人(67%)、ない 22人(33%)</li> <li>CPEO：7人(11%)、MELAS：39人(59%)、MERRF：13人(20%)、リー脳症：25人(38%)</li> </ul> </li> </ul>

事前アンケート回答者の医療機関・遺伝医療部門について(66施設より回答)
<ul style="list-style-type: none"> <li>医療機関：大学病院 37施設(56%)、がん専門病院 4施設(6%)、小児専門病院 3施設(5%)、上記以外の地域医療支援病院/総合病院 19施設(29%)、上記以外の国立高度専門医療研究センター/国立病院機構 3施設(5%)</li> <li>遺伝医療部門の構成 <ul style="list-style-type: none"> <li>医師(専任)：0人 39施設(59%)、1人 10施設(15%)、2人 7施設(11%)、3人以上 10施設(15%)</li> <li>医師(兼業)：0人 4施設(6%)、1人 11施設(17%)、2-3人 15施設(23%)、4-5人 9施設(15%)、6人以上 27施設(41%)</li> <li>CGC(専任)：0人 16施設(24%)、1人 23施設(35%)、2人 14施設(21%)、3人以上 13施設(20%)</li> <li>CGC(兼業)：0人 56施設(85%)、1人 8施設(12%)、2人以上 2施設(3%)</li> <li>看護師(専任)：0人 56施設(85%)、1人 7施設(11%)、2人 3施設(4%)</li> <li>看護師(兼業)：0人 40施設(61%)、1人 12施設(18%)、2人 8施設(12%)、3人以上 6施設(12%)</li> </ul> </li> </ul>
遺伝医療部門は複数の兼業医師と専業のCGCで構成されている施設が多い

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する診療科間の情報共有体制(66施設より回答)

ある:22施設(33%)、ない:41施設(62%)、分からない:3施設(4%)

**情報共有体制がある施設における状況**

- 関係部署(診療科/患者支援部門)による定期的なミーティングがある :11施設(17%)
- 関係部署(診療科/患者支援部門)による必要時に開催するミーティングがある :6施設(9%)
- 電子カルテ、アプリなどを用いた情報共有システムがある :2施設(3%)
- 連携のハブとなる担当者、または担当部署がある :2施設(3%)
- メンバーリストでの相談主体の院内連携チーム :1施設(2%)

**定期的なミーティングがある施設における頻度**

- 1月に1回以上 :3施設(5%)
- 2-3か月に1回 :6施設(9%)
- 4-6か月に1回 :1施設(2%)
- 1年に1回 :1施設(2%)

複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する情報共有体制があり、かつ定期的なミーティングを行なっている施設は少ない

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:初診時(66施設より回答)

- 主科が不明確と感ずることがある :43施設(65%)
- 情報共有の不足を感じることがある :34施設(52%)
- 受診を調整する部署・人材があるといいと思う :35施設(53%)
- 地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :33施設(50%)
- 問題なく連携できている :9施設(14%)

患者・家族自身が複数診療科の受診の調整や情報の橋渡し役を担っていると感じることはあります。よくある:18施設(27%)、ときどきある:36施設(55%)、ほとんどない:10施設(15%)、その他:2施設(3%)

**具体的な記載**

- どの診療科が初診となるか
- 各診療科でどの医師に紹介するのがよいかの選択について、診療科によって対応に温度差がある
- 患者や家族が自身の疑われている病名を聞かれておらず、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングをどのように進めるべきか迷う

初診時の問題点として、どの診療科を初診するか、診療科による対応の違い、情報共有不足などが挙げられる

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者の初診時に受診する科(66施設より回答)

皮膚科、小児科が多い  
小児科が多い  
循環器内科、小児科、遺伝診療科が多い  
小児科、脳神経内科、代謝・内分泌科が多い

小児患者は小児科で、成人患者は主要症状に応じて初診時に受診する科が決められている可能性がある

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:精査から診断(66施設より回答)

- 主科が不明確と感ずることがある :33施設(50%)
- 情報共有の不足を感じることがある :36施設(54%)
- 受診を調整する部署・人材があるといいと思う :36施設(54%)
- 地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :19施設(29%)
- 問題なく連携できている :16施設(24%)

**具体的な記載**

- 診療科間での疾患に関する認識のズレ
- 統一した診療方針の管理
- 診療科によっての対応の温度差
- 複数の診療科と同時に情報を共有することが難しい
- 多臓器に症状が出る遺伝性疾患の主科の明確化

精査から診断の問題として、診療科間での連携や情報共有、統一した診療方針の管理などが挙げられる

### アンケート結果:複数病変を伴う遺伝性疾患患者が精査・診断時に複数科を受診する頻度

よくある/ときどきある :45/65施設(69%)  
よくある/ときどきある :34/65施設(52%)  
よくある/ときどきある :48/63施設(76%)  
よくある/ときどきある :32/62施設(52%)

特に母斑症と結合組織疾患で、精査・診断時に複数科を受診する頻度が高い

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:長期フォローアップ(66施設より回答)

- 主科が不明確と感ずることがある :43施設(65%)
- 情報共有の不足を感じることがある :33施設(50%)
- 受診を調整する部署・人材があるといいと思う :38施設(58%)
- 地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :37施設(56%)
- 問題なく連携できている :7施設(11%)

**具体的な記載**

- 小児から成人科移行時に連続性が途切れてしまうこと
- 医師が異動になり新しい担当医への引継ぎがうまくいかないと診療科間で大変なことがある
- 治療方針を決める主科が不明瞭
- 治療薬の導入において診療科間で温度差がある

長期フォローアップの問題として、小児から成人科移行時に途切れてしまう、医師の引き継ぎ、治療方針が統一できないなどが挙げられる

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者の長期フォローアップに関与する科(66施設より回答)

皮膚科、小児科、遺伝診療科が多い  
小児科、循環器内科、腎・泌尿器内科、遺伝診療科が多い  
循環器内科、遺伝診療科、小児科、整形外科が多い  
小児科、脳神経内科、循環器内科、代謝・内分泌科が多い

長期フォローアップでは、複数科を受診していることが多く、治療方針の決定、診療科間の連携が課題となっている可能性がある

### 診療科間の情報共有体制と情報共有・連携の経験

Q. 診療科間の情報共有は十分だと感じますか

Q. 診療科間の連携に関して困った経験はありますか

診療科間の情報共有体制がある施設は、紹介から長期フォローまでのいずれにおいても、診療科間の連携に関して困った経験が「ほとんどない」と回答した施設の割合が高かった

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する施設内の情報共有体制の望ましい形(66施設より回答)

**共有範囲**

- 現在症状がある診療科 :59施設(89%)
- 将来症状が出る可能性がある診療科 :48施設(73%)
- 遺伝診療部 :58施設(88%)
- 患者支援部門(MSW) :30施設(45%)

**共有方法**

- 関連診療科が集まる定期的なミーティングの開催 :26施設(39%)
- 関連診療科が集まる適時(非定期的)のミーティングの開催 :28施設(42%)
- 電子カルテ、アプリなどの連携ツールによる情報共有 :45施設(68%)
- 主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有 :20施設(30%)
- ハブとなる担当者・担当部署を設置し、関連診療科に情報共有 :27施設(41%)

現在症状がある診療科での情報共有が望ましいとする施設が多い、共有方法については連携ツールでの共有方法が望ましいとする施設が多かった

### 複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する他施設との情報共有体制の望ましい形

**共有範囲**

- 自施設の現在症状がある診療科 :60施設(91%)
- 自施設の将来症状が出る可能性がある診療科 :34施設(52%)
- 遺伝診療部 :52施設(79%)
- 自施設の患者支援部門(MSW) :30施設(45%)
- かかりつけ医、また地域の医療施設の主診医 :43施設(65%)
- 行政担当者(保健師など) :15施設(23%)
- 福祉担当者(教育・就労施設の職員など) :16施設(24%)

**共有方法**

- 関連診療科が集まる定期的なミーティングの開催 :16施設(24%)
- 関連診療科が集まる適時(非定期的)のミーティングの開催 :30施設(45%)
- 電子カルテ、アプリなどの連携ツールによる情報共有 :26施設(39%)
- 主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有 :41施設(62%)
- ハブとなる担当者・担当部署を設置し、関連診療科に情報共有 :19施設(29%)

自施設の現在症状がある診療科、遺伝診療部、かかりつけ医での情報共有が望ましいとする施設が多い共有方法については主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有が望ましいとする施設が多かった

# 【各疾患群の概要】瀬戸リーダーのレクチャー

大阪公立大学  
Osaka Metropolitan University

## 多診療科・多職種連携を要する疾患群の概要

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸 俊之

2025年11月24日全国遺伝子部門連絡会議WS1

© Osaka Metropolitan University All Rights Reserved.

大阪公立大学  
Osaka Metropolitan University

### ①母斑症 (神経皮膚症候群)

含まれる疾患群：神経線維腫症1型 (NF1)、結節性硬化症、スタージェーバー症候群、NF2など  
本日討論予定の疾患 (おそらく臨床現場で最も難渋している疾患?) : **NF1**

NF1における多職種連携

- 関連する主な診療科：小児科 (神経、血液)、眼科、皮膚科、形成外科、整形外科、脳神経外科、脳神経内科、乳腺外科、産婦人科、遺伝科、... など。
- 主科になっているだろう診療科：小児期は小児神経科皮膚科?、成人期は合併症がメインによる?
- 臨床で遭遇する患者像：小児期はカフェオレ斑のみが多いが、軽症であっても母親が過度に心配していることが多い (どこまで検査を進めるか)。成人期は重症であっても病識がとぼしくフォローが途絶えるケースもある。悪性腫瘍がやすいなど予期される合併症をしらされていない方が多い。
- 連携の問題点：初診時にどの科が主科となるべきか。小児から成人科への移行時はどこに?
- トピック：病名や自然歴を知らされていない方へのGCのタイミング。唯一の内科的治療薬である置換神経線維腫に対するセルメチン投与には適応があり、有症状で手術不能例に投与する旨を多職種で検討の上投与すべきとガイドラインで示されている (日本レッキングハウゼン病学会)。

© Osaka Metropolitan University All Rights Reserved.

大阪公立大学  
Osaka Metropolitan University

### 遺伝カウンセリング資料の例

#### 神経線維腫症1型 (Neurofibromatosis 1) とは

NF1遺伝子(神経線維腫症1型)の変異が原因となる遺伝性疾患の一つ。NF1は、NF1遺伝子の遺伝子発現量が多くなることで神経線維腫症1型となることで発症してきます。

#### NF1の診断

1) 臨床的診断基準  
7項目中2項目以上で神経線維腫症1型と診断する。

- 6回以上のカフェ・オ・レ斑
- 2回以上の神経線維腫 (皮膚の神経線維腫や神経の神経線維腫など) または皮下性神経線維腫
- 腫瘍あるいは腫瘍様の腫瘍性皮膚病変
- 両眼性斜視
- 2回以上の虹彩小結節
- 特徴的な骨病変の存在 (骨性・軟骨性の膨らみ、四肢骨の膨らみ、股骨骨・脛骨骨の骨欠損)
- 家族内 (従一世代以内) に病変

2) 遺伝学的診断基準  
NF1遺伝子の病変となる変異が特定できれば、神経線維腫症1型と診断する。  
※必ずしも発症を決定できるわけではない (遺伝的検出陽性、発症しない場合もみられるため)、NF1ではないとは言いきれない。

© Osaka Metropolitan University All Rights Reserved.

**レッキングハウゼン病の各種合併症**  
顕在化時期 (個人差は大きい)

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸俊之 (大阪公立大学) 瀬戸俊之 (大阪公立大学)

神経線維腫症1型 (NF1) の診断基準 (臨床的) と遺伝学的診断基準 (遺伝学的) の比較表。

項目	臨床的診断基準 (7項目中2項目以上)	遺伝学的診断基準 (NF1遺伝子)
カフェ・オ・レ斑	6回以上	100%
神経線維腫	2回以上	100%
腫瘍性皮膚病変	1回以上	100%
両眼性斜視	1回以上	100%
虹彩小結節	2回以上	100%
骨病変	1回以上	100%
家族内病変	1回以上	100%

注：臨床的診断基準は、遺伝学的診断基準よりも厳格である。遺伝学的診断基準は、臨床的診断基準よりも緩い。

### 結節性硬化症

TSC1とTSC2のどちらにも病的バリエーションがあるかによって、症状に差がある。Dabora et al. AJHG 2001.

常染色体顕性遺伝  
重症度：一般には言えないが、TSC1 < TSC2

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸俊之 (大阪公立大学) 瀬戸俊之 (大阪公立大学)

大阪公立大学  
Osaka Metropolitan University

### ②ライソゾーム病

含まれる疾患：ファブリー病、ムコ多糖症 (I~VII型)、ボンベ病、ゴージェ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症など多数  
臨床現場で遭遇する可能性：比較的頻度が高いのは **ファブリー病**

ファブリー病における多職種連携

- 関連する主な診療科：小児科、循環器内科、腎臓内科、消化器内科、耳鼻科、眼科、皮膚科、精神神経科、脳神経内科、遺伝科、... など。
- 主科になっているだろう診療科：小児は小児科。成人期は循環器内科か腎臓内科など?
- 臨床で遭遇する患者像：古典型か変異型かによって重症度や合併症が異なる。生化学的診断が基本だが、女性には血液の酵素活性では診断できないので遺伝子検査が必須。X連鎖性遺伝性疾患なのでGCが必須。女性が自費の念をもちやすい上に、自分も発症するリスクがある。
- 連携の問題点：診断とフォローとは別に、酵素補充療法は別の施設にお願いすることがある。その場合に自宅近くの病院やクリニックなどと交渉する必要がある。
- トピック：在宅酵素治療が保険適応に。拡大新生児マススクリーニングの対象候補疾患。新生児で見えられ、無症状の家系系の遺伝学的診断の希望が増える可能性。新たな治療法が次々と開発されつつある。

© Osaka Metropolitan University All Rights Reserved.

### ムコ多糖症II型の診断：臨床所見 遺伝形式はXLR

多岐にわたる症状を認めるため、それらの臨床所見からムコ多糖症の可能性が疑われる

臨床所見 (幼児期)

- 運動・死後死後<sup>1)</sup> (重症型)
- 特徴的な顔容<sup>2)</sup> (顔の突出、鞍馬、巨舌症)
- 上気道の狭窄、アディト巨大<sup>1)</sup>
- 心臓腫<sup>1)</sup> (僧帽弁・大動脈閉鎖不全による)
- ヘルニア<sup>1)</sup> (胸、股)
- 関節弛緩<sup>1)</sup> (肘離大による)
- 膝関節の皮膚、小丘疹の腫瘍<sup>3)</sup>
- 頭部拡大<sup>2)</sup>
- 多毛、眉毛が濃い<sup>1)</sup>
- 呼吸器感染、中耳炎反復<sup>1)</sup>
- 骨髄嚢<sup>2)</sup> (両側)
- 手指拘縮<sup>2)</sup> (肘部)
- 膝・肘・肩・肩甲骨の拘縮<sup>2)</sup>
- 過成長 (骨太のくしした体型)
- 多発性骨嚢<sup>2)</sup> (骨の肥厚)
- 肋骨のオールド木変形
- 趾骨骨端の先短縮変形

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸俊之 (大阪公立大学) 瀬戸俊之 (大阪公立大学)

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸俊之 (大阪公立大学) 瀬戸俊之 (大阪公立大学)

### 早期治療ができた弟とそうでない兄の比較

兄弟2名は従来からのERTが開始されたが、発達の遅れは進行している。一方で、生後早期から従来からのERT開始に続き、2歳時よりピナフスアルファ投与中の弟の発達は良好である。

大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学  
瀬戸俊之 (大阪公立大学) 瀬戸俊之 (大阪公立大学)

ゴースェ病 遺伝形式はAR 大阪公立大学 Osaka Metropolitan University

グルコセレブロシダーゼの先天的欠損によって生じる先天性代謝異常症

1型 2型 3型

肝臓腫 貧血・血小板減少 骨痛・骨障害 喘鳴・痙攣・ミオクロス 発達遅れ、眼球運動異常

© Osaka Metropolitan University All Rights Reserved. 11

日本人ゴースェ病の病型分布 (n=129, 112家系)

日本人患者では、I型からII型に移行する症例が存在する

3型 ← 1型

大阪公立大学 11

ゴースェ病症状発現のイメージ

症状が出そう 血小板減少? 骨痛? 喘鳴? ミオクロス/痙攣? 発達遅れ? 肝臓腫? 貧血? 血小板減少?

ごく初期 非典型 典型 完成期

時間経過

©大阪公立大学 11

②ライゾソーム病 大阪公立大学 Osaka Metropolitan University

含まれる疾患: ファブリー病、ムコ多糖症 (I~VII型)、ボンベ病、ゴースェ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症など多数

ボンベ病における多職種連携

- 関連する主な診療科: 小児科、循環器内科、腎臓内科、呼吸器内科、耳鼻科、眼科、皮膚科、精神神経科、脳神経内科、麻酔科、リハビリテーション科、遺伝科、など。
- 主科になっているだろう診療科: 小児は小児科。成人期は脳神経内科、呼吸器内科、リハ科?
- 臨床で遭遇する患者像: 常染色体性遺伝形式。グリコゲン分解を担う酵素の先天的欠損によって生じる。発症時期によって乳児型、小児型、成人型に分けられる。もともと重症な乳児型は乳児期早期に筋力低下で発症し、無治療であれば呼吸不全や心不全で早期に死亡。
- 連携の問題点: 成人移行をどうするか。酵素補充療法を別施設にお願いすることがある。
- トピック: 在宅酵素治療が保険適応に。課題は拡大MSで偽陽性が多いこと、重症度の異なる各病型や偽欠損症(酵素低下はあるが発症しないタイプ)の予測が難しいなど。新しい酵素製剤、遅発型の新規治療。

大阪公立大学 11

ライゾソーム病・ペルオキシソーム病の新発生スクリーニング

表1 新発生症例とスクリーニング陽性結果

疾患	遺伝形式	酵素	遺伝子	スクリーニング陽性率	スクリーニング陽性結果
ゴースェ病	AR	グルコセレブロシダーゼ	GLB1	0.0001	0.0001
...	...	...	...	...	...

表2 新発生症例とスクリーニング陽性結果

疾患	遺伝形式	酵素	遺伝子	スクリーニング陽性率	スクリーニング陽性結果
...	...	...	...	...	...

スクリーニング陽性率: 0.0001 (2024.9.14)

大阪公立大学 11

③結合織疾患 大阪公立大学 Osaka Metropolitan University

含まれる疾患: マルフアン症候群(MS)、エーラス・ダンロス症候群(EDS)、ロイスディーツ症候群(LDS)、骨形成不全症(OI)など

本日討論予定の疾患: MS

MSにおける多職種連携

- 関連する主な診療科: 小児科 (小児循環器科、新生児科)、循環器内科、眼科、心臓血管外科、産婦人科、遺伝科など。
- おそらく主科になっているだろう科は小児は小児科小児循環器科か。成人期は循環器内科、心臓血管外科か。
- 臨床で遭遇する患者像: 程度に差があり、症状が多形。軽症でも遺伝子検査を希望されて受診する方もいる。明らかにMSでも遺伝学的解析で病的バリエーションが同定されない場合もある。
- 連携の問題点: 初診時の主科となるべきか。診断、難病申請、定期的なフォローアップをどの診療科がメインで行うか。家系診断とGCは遺伝科の役割?
- トピック: Revised Ghent基準 (2010年)では診断しきれない例やFBN1に異常が見られなかった例をどうするか

大阪公立大学 11

マルファン症候群

マルファン症候群は、フィブリリン1遺伝子 (FBN1) の病気に関する変異が原因です。結合組織(細胞同士をつないで、体の組織を支える役割を果たす)に障害を持つことで、骨格・眼・心臓や血管などのいくつかに症状が現れます。

居住地域に関係なく、約5000人に1人の頻度で発症するとされています。

特徴

- 眼: 水晶体のずれ(水晶体偏位)、近視
- 骨格: 高身長、側弯、胸胸または漏斗胸
- 心臓血管: 動脈がこぶのように膨らんで膨れる など

⇒症状に応じて、医師による定期的なフォローが必要になります

日本マルファン協会、難病情報センター

大阪公立大学 11

③結合織疾患 大阪公立大学 Osaka Metropolitan University

含まれる疾患: マルフアン症候群(MS)、エーラス・ダンロス症候群(EDS)、ロイスディーツ症候群(LDS)、骨形成不全症(OI)など

関節(過可動)型 hypermobility type) hEDSにおける多職種連携

- 関連する主な診療科: 小児科、整形外科、リハビリテーション科、皮膚科、消化器内科、アレルギー科、形成外科、精神神経科、脳神経内科、産婦人科、麻酔科(ベインクリニク)、遺伝科など。
- おそらく主科になっているだろう科は小児は小児科小児整形外科か、成人期は整形外科か。どのような合併症がメインかによる
- 臨床で遭遇する患者像: 程度に差があり、症状が多形。関節型は遺伝子検査が難しく、症状で診断。神経発達症の併存も少なくなく、自律神経症状、アレルギーや過剰性腸炎群様の症状も認められることもある。メインである関節症状に関して整形外科では「専門外」ということでフォローが途絶えることもある。
- 連携の問題点: どの科が主科となるべきか。救急や入院を要する場合は特に、診断のみならず、難病申請を求められるケースが少ない。診断とフォローアップは同じ診療科が望ましい。遺伝子診断がほぼ不可能。
- トピック: hEDSだけ明確な原因遺伝子が決定していない⇒原因遺伝子の検討

大阪公立大学 11

エーラスダンロス症候群の病型

EDSの病型	遺伝形式	原因遺伝子	タンパク質	主な症状
血管型	AD	COL3A1 (補-COL1A1)	III型コラーゲン	若年性動脈破裂、特異的5分縮短、子宮破裂、突発性失明、突発性聴覚喪失
古典型	AD	COL5A1, COL5A2 (補-COL1A1)	V型コラーゲン	心臓病の発症、上行大動脈拡張
類古典型	AR	TRXB	トロンボスペクチン	関節の過可動/反復性脱臼を伴うことがある
心臓弁型	AR	COL1A2	I型コラーゲン	進行性の心臓弁尖閉鎖、閉鎖的
関節過可動型	AR	CHST14, DSE	CHST14, DSE	先天性多関節脱臼、胸骨軟骨欠損、骨質軟弱(骨質)
皮膚脆性型	AR	ADAMTSL2	ADAMTSL2	ペルベットの皮膚、反復性または多発性の腹壁ヘルニア、脆い皮膚、骨質軟弱/先天性大動脈動脈硬化、皮膚の脆性、皮膚の剥離、たるんだ皮膚、重量の出血性、皮膚の乾燥
多発関節脱臼型	AR	COL1A1, COL1A2	I型コラーゲン	先天性多関節脱臼/反復性脱臼を伴うことがある
後側鎖型	AR	PLD1, FKBP14	LH1, FKBP14	先天性筋萎縮性低下、先天性小児骨質軟弱症候群、先天性産後性骨質軟弱症候群
鏡筒肉膜症候群	AR	ZNF469, PRDM5	ZNF469, PRDM5	角膜炎、網膜剥離、眼瞼下垂、眼瞼下垂
骨様異形成型	AR	BAGL17, BAGL17E, SLC39A13	BAGL17, BAGL17E, SLC39A13	皮膚病、骨質軟弱、四肢麻痺、痛く腫れた皮膚、骨質低下、認知発達遅延
ミオパチ型	AD, AR	COL12A1	XIII型コラーゲン	先天性筋萎縮性低下、遠位筋節脱臼、近位筋節脱臼(骨、筋、肘)
歯周型	AD	C1R, C1S	C1r, C1s	早老症の臨床像、歯肉欠損、ヘルニア、マルファン症候群様型、末梢骨硬化

目録エーラス・ダンロス症候群診療ガイドライン: <http://www.omhs.or.jp/edshome/>

大阪公立大学 11

③結合織疾患 大阪公立大学 Osaka Metropolitan University

含まれる疾患: マルフアン症候群(MS)、エーラス・ダンロス症候群(EDS)、ロイスディーツ症候群(LDS)、骨形成不全症(OI)など

OIにおける多職種連携

- 関連する主な診療科: 整形外科、小児科、心臓血管外科、産婦人科、内分泌代謝内科、循環器内科、眼科、耳鼻科、脳神経外科・内科、心臓血管外科、産婦人科、リハビリテーション科、救急科、遺伝科など。
- 主科になっているだろう科: 小児は小児科小児整形外科か。成人期は整形外科か。どのような合併症がメインかによる
- 臨床で遭遇する患者像: 重症度の大きな差がある。重症例では全身にわたる様々な合併症が生じうる。自然歴についてGCが行われていない例も少なくない。
- 連携の問題点: どの科が主科となるべきか。内科治療と外科治療が分かれて異なる診療科で並行して行われていることがある。その場合の連携、情報共有が大事。
- トピック: 新規治療

大阪公立大学 11

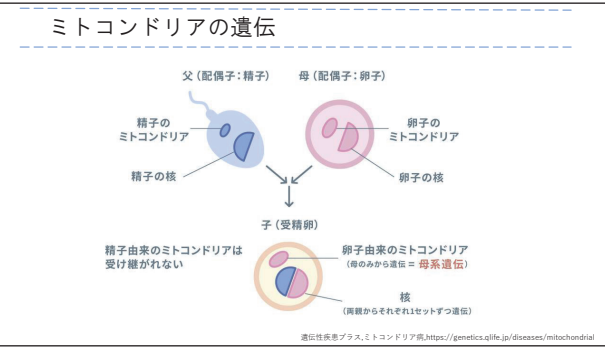
④ミトコンドリア病

大阪公立大学  
Osaka Metropolitan University

含まれる疾患群：MELAS、MERRF、Leigh 症候群、NARP、MILS (Maternally Inherited Leigh 症候群)、Kearns-Sayre 症候群 (KSS)、MIDD、CPEO、Leber 遺伝性視神経症など  
ミトコンドリア病は **ミトコンドリア遺伝子に原因がある病型が3/4、残りは核遺伝子でARもしくはXR**

ミトコンドリア病における多職種連携

- 1) 関連する主な診療科；小児科、循環器内科、腎臓内科、内分泌糖尿病内科、耳鼻科、眼科、皮膚科、精神神経科、脳神経内科、産婦人科、遺伝科、...
- 2) 主科になっているだろう科；小児期は小児科。成人期は循環器内科か腎臓内科、耳鼻科（難聴）？ どのような合併症がメインかによる。
- 3) 臨床で遭遇する患者像；重症度や合併症によって多様性を示す。血液の遺伝子検査は感度が低い。有症状の臓器の組織検体を用いた遺伝子検査や生化学的検査。母系遺伝やXRのこともありGCが必須。
- 4) 連携の問題点；多職種連携や合併症予測のためにも、遺伝学的な確定診断が望ましい。
- 5) トピック；以前に比べて遺伝子検査がしやすくなってきた（難聴など）。しかしながら、血液検体を用いた遺伝子検査の感度は高くないことに留意。遺伝子検査で病的バリエーションが検出されても、各臓器でのバリエーションの頻度はわからないために合併症予測が難しい。どこまで診断を追求するか。



### ミトコンドリアについて

■ 発症患者  
● 罹患者  
○ 正常ミトコンドリア  
● 変異ミトコンドリア

ミトコンドリア遺伝形式の家系図の特徴

- ・ミトコンドリアは母親からのみ伝達する(父親のミトコンドリアは伝達しない)
- ・罹患もしくは保因女性はこの疾患を次世代に伝達する可能性あり
- ・罹患男性は次世代にこの疾患を伝えない

※核のDNAの変異が原因となりミトコンドリア病を発症することもあります

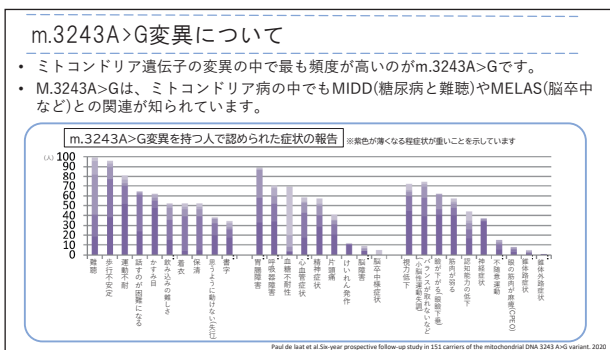
### ミトコンドリア病の症状

ミトコンドリア病の主な症状

- 脳: けいれん、脳卒中症状、精神症状
- 内分泌: 低身長
- 耳: 難聴
- 心臓: 心臓不整脈
- 消化管: 腸管障害
- 筋肉: 筋力低下、易疲労性
- 糖尿病
- 腎臓: 尿管障害、腎不全
- 皮膚: 発汗低下、多毛

- ・変異のあるミトコンドリアの偏在によって、全身のいろいろなところで症状が現れる可能性がありますが、すべての症状が現れるわけではありません。
- ・症状の現れ方によって、ミトコンドリア病の中でもいくつか病名がついているものがあります。

ミトコンドリア病ハンドブック



## 【グループディスカッションで提起された課題と提言】

グループディスカッションでは、各グループがそれぞれ1つの疾患領域をテーマとして設定し、診療科横断的医療における課題および提言・対策について議論した。複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療は、疾患ごとに関わる診療科や治療が大きく異なるうえ、病院の規模・機能や地域特性にも大きく左右される。そのため、討議内容をひとつのワークショップとして集約すると、重要な論点や記録を取りこぼす可能性があるかと判断し、本項では各グループの討議内容を個別に記載することとした。

以下に各グループの討議の要点を列挙するが、いずれの内容も本テーマにおける現状の課題抽出と提言を検討するうえで得がたい貴重な資料である。詳細については、ぜひ本ワークショップの別添資料を参照されたい。

# 1. 母斑症：神経線維腫 I 型 (NF1)、結節性硬化症 (TSC) など

A 班：班長 堀田 純子、書記 星 優希

Aグループ **母斑症 現状の課題**

### 1. 主科の選定・トランジションについて

- ・初診対応する科によって、横断的フォロー重要性についての認識が異なる。
- ・小児成人期トランジションの際に、多診療科連携ハブとなる科の役割を果たす科が不明確。症状によって様々。
- ・悪化時再診という事由でフォローオフになることも多い。
- ・長く小児科で診療を受けていると、成人科移行の際に患者側不安がある。
- ・遺伝部門がハブになることが望ましいが、マンパワー不足・診療科としての体制がない施設もあり、現実的には難しい。

Aグループ **母斑症 現状の課題**

### 2. 疾患への知識の不足(患者・医療者双方の問題)

- ・皮膚疾患としての印象が強く、(横断的医療を要する)全身疾患であるという認識になりづらい。
- ・成人期では腫瘍中心としたサーベイランスが必要になるが、フォローから離脱してしまうケース→病識の乏しさ、発達障害特性等による受診中断などが要因。
- ・受診動機がないと受診継続につながらない。受診の働きかけが必要。

Aグループ **母斑症 現状の課題**

### 3. 診療科を超えた連携の不足

- ・各診療科特異的な症状に対してはフォローされるが、その他の症状については把握されていない傾向。
- ・診療科間カンファレンスや、NF1ボードなどの設置がなされておらず、連携がスムーズではない。
- ・カルテ上で各診療科の診療状況は確認出来るが煩雑であり、主科が他科の状況を常に把握しておくのは難しい。
- ・コセルゴについて多職種で適応について検討する必要ありとされるが、実際には十分なされていない例も多かった。

Aグループ **母斑症 提言**

### 1. 疾患についての周知・患者教育

- ・「NF1は全身性疾患であり、生涯フォローアップが必要である」ということを、各診療科に啓発・周知を行う。  
一院内勉強会や診療科連携の際に、患者ごとに合わせたフォローアップの方針・必要性を明記する。
- ・患者自身へは「生涯にわたり受診が必要である」という認識を持てるように必要に応じて資料を用いながら、ライフステージごとに都度疾患についての説明を行う。

Aグループ **母斑症 提言**

### 2. 多診療科連携のための体制整備

- ・成人期のハブ部門は、遺伝診療部門と各診療科の2本柱が望ましい  
→遺伝診療部門の体制整備  
(専門外来の立ち上げ、専任医師・認定遺伝カウンセラーの人数の充実)
- ・電子カルテでの情報共有を留意するためのシステム構築  
(サマリ、要フォローの症状などの一覧など)
- ・多診療科でのカンファレンス(NF1ボード)の立ち上げの必要性  
→院内メーリングリストの作成などから始めるのも良い。

B 班：班長 佐藤 輝幸、書記 瀬川 麻美

Bグループ **母斑症 現状の課題**

### 1. 診療科間連携の未整備・地域差

- ・横断的なボード・連携体制が院内に無い施設が多かった。
- ・小児期～成人期移行期に診療が途絶えるケースが多数。
- ・普段関わりのない他施設連携に障壁を感じるなど、施設・地域間格差が存在していた。
- ・「どの診療科に送ればよいか」が不明なため橋渡しが困難。

### 2. 患者層の多様さへの対応困難(軽症～重症)

- ・軽症例やADLが自立している患者へ、継続受診の必要性を共有する難しさ。
- ・神経線維腫の多発・再発による心理的負担が大きい場合、必要に応じて精神科と連携して支援することもある。
- ・複数科受診の複雑さから、(小児患者)親の受診管理が離れたタイミングで継続受診に困難を生じたケースもある(関連症状である知的障害を有するケース等)。

Bグループ **母斑症 現状の課題**

### 3. 遺伝診療・遺伝カウンセリング体制の脆弱性

- ・マンパワー不足(遺伝専門医・CGCの少なさ)、兼任業務の負担。
- ・遺伝カウンセリング外来固定枠がなく個別対応している施設もあり、予約調整に困難が生じている。
- ・遺伝学的検査が保険収載されたが、運用は各施設によってばらつきがある。
- ・CGCの役割が、がんゲノムと比較して本WS1領域では十分認識されていない印象。

### 4. 多機関連携(医療機関だけでなく、行政・学校・訪問看護等)の仕組み不足

- ・患者が複数の施設を受診するケースでの調整窓口が未整備。
- ・行政、学校、訪問看護などの連携体制は築いていないが、施設独自に既存のネットワークに協力を得て連携。

Bグループ

母斑症 提言

1. 患者側からは、複数診療科に自律的に受診することの負担・限界に関する声。医療側に、中心となる調整部門や人が必要という要望があるため対応が必要：遺伝子医療部やCGCの重要性。
2. 院内外連携のための環境づくり、病院のバックアップが必要。そのためには診療報酬という動機付け、コスト面を考えることも重要。
3. 患者主体の医療には患者側のリテラシーも大事であり、医療機関以外の施設や患者団体への働きかけが必要。
4. 専門人材の育成、臨床遺伝専門医が機構認定専門医となれば、社会や病院における必要性が、現在より認知されると思われる。

## 2. ライソゾーム病：ファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症など

C班：班長 瀬戸 俊之、書記 酒井 恵利

Cグループ

ライソゾーム病 現状の課題

1. 主要診療科はどこであるべきか、多臓器疾患に対する多診療科・多職種連携体制
  - ・主治医が、他診療科紹介を全てコントロールするのは困難。
  - ・各診療科の紹介・予約を遺伝部門が全て対応するのも、人的限界がある。
  - ・大学病院が専門治療を全て対応するのも困難である。
  - ・近隣施設との連携をどう構築するかが課題。
2. 移行期医療 成人期への移行はどうあるべきか
  - ・成人で、小児科で診ていた患者が継続的な受診先や入院できる施設がない。
  - ・将来的には成人科の受診が不可欠なことは分かっているが、患者・家族も積極的でない。
  - ・知的障害のある場合は特に移行が難しい。
  - ・一方で、成人科は小児科からの受け入れが可能であるにもかかわらず、様々な情報がないために小児科からの紹介が少ないということが明らかとなった。

Cグループ

ライソゾーム病 現状の課題

3. 遺伝カウンセリングが必要であるとすれば、いつ・誰が提供すべきか
  - ・家系内で軽症者が見つかる可能性があるため、血縁者から遺伝の話を知りたいというニーズがある。
  - ・一方で、遺伝カウンセリングというものが当事者に周知されていない(遺伝リテラシーの課題)。
  - ・小児科では患者の話題が中心となり、血縁者のサポートが不足しやすい。
  - ・主治医には遺伝の話相談しづらいという声。
4. 拡大NBS陽性例の対応 遺伝専門職の連携
  - ・拡大NBS対象疾患の内容に地域差がある。
  - ・未発症者のフォローをどうするか、診断開始時期はいかに判断すべきか、とても悩ましい。
  - ・治療はどこで実施すべきか。
  - ・長期フォローできる病院・クリニックを探す必要がある。

Cグループ

ライソゾーム病 提言

1. 主要診療科はどこであるべきか 多臓器疾患に対する多診療科・多職種連携体制
  - ・遺伝部門がハブとなるのが望ましいが、現状はかなりの人員不足。横断的診療のコーディネーター(紹介・予約など)をサポートするライソゾーム病センター・難病支援センター等が理想的。(各診療科から1-2名で構成される組織がよい)
  - ・酵素補充療法は、難病コーディネーター等と連携して地域のクリニックに依頼する方法を検討する。

Cグループ

ライソゾーム病 提言

2. 移行期医療 成人期への移行はどうあるべきか
  - ・各施設に、院内および地域を対象にした移行期支援センターがあると望ましい。
  - ・スタッフには遺伝カウンセラー・看護師・MSWなどの多職種を含む。
  - ・移行が難しい患者は、個々の疾患や状況に応じて(知的障害・合併症の程度を考慮しながら)、徐々に小児科受診頻度を減らし、成人科に移行が望ましい。
  - ・成人科受け入れ情報などを発信するネットワーク等を構築する必要がある。

Cグループ

ライソゾーム病 提言

3. 遺伝カウンセリングが必要であるとすれば、いつ・誰が提供すべきか
  - ・診断後はまず遺伝カウンセリングを実施するのが望ましい(グループ討論において上手くいっている施設があったことから)。可能であれば、その後も継続的に行う。
  - ・小児科などの主科と遺伝部門で情報共有しながら、役割分担をする必要がある(例:「遺伝の話」は遺伝部門)。
4. 拡大NBS陽性例の対応 遺伝専門職の連携
  - ・拡大NBS陽性例に対して、早期から小児科医と遺伝専門職が連携できる体制も考えて良いのではないだろうか。

### 3. 結合織疾患：マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、エーラス・ダンロス症候群など

D班：班長 伊藤 孝助、書記 向中野 実央

Dグループ **結合織疾患 現状の課題**

**1. 症状非特異的／診断未確定例の受け皿が不十分**

- ・ 症状がはっきりしない段階では診断に至りにくく、どの診療科が主に診るべきか決まらないケースがある。
- ・ 主科が決まらない、あるいは継続的に診る体制がない場合、患者・家族が相談先を失い、フォローが途切れやすい可能性

**2. 専門診療体制の地域格差**

- ・ 都市部では専門診療科や遺伝診療のアクセスが比較的確保されている一方、地方では専門医や体制が乏しく、診断・治療・フォローの機会に差が生じている。
- ・ 地域によって「診てもらえる場所があるかどうか」が左右される状況がある。

Dグループ **結合織疾患 現状の課題**

**3. 主科・緊急対応科の不明確さ**

- ・ 主科(普段の診療の中心)に加えて、緊急時に対応する診療科の取り決めがないことが多く、妊娠・出産関連の問題や急性増悪時の受診先が曖昧になる可能性がある
- ・ メンタル面の不調など、専門的介入が必要な領域での迅速な連携が弱い状況がある。

**4. 遺伝診療科の役割認知と活用が十分でない**

- ・ 遺伝診療科が本来担うべき「診療科間の橋渡し」「診断未確定例の整理」「長期フォローの統括」といった機能が、医療側・患者側ともに十分認知されていない。
- ・ その結果、多診療科にまたがる課題の調整役が不在となり、診療の連続性・包括性が損なわれる可能性がある。

Dグループ **結合織疾患 提言**

**1. 診断未確定例に対する継続フォロー体制の確立**

- ・ 結合織疾患は診断に悩む場合が多く、症状や発達・合併症の変化を見逃さないために定期的な経過観察を各診療科と連携する。
- ・ フォローの間隔・評価項目(発達、臓器症状、検査など)を事前に共有し、患者・家族が「次に何をみていくか」を理解できる形にする。
- ・ 病院間での症状相談・情報共有を円滑化するため、紹介元・紹介先での経過や所見を相互に参照できる仕組み(共通のサマリー/連絡フォーマット等)を整備する。

Dグループ **結合織疾患 提言**

**2. 各専門科・専門施設との連携強化と地域格差の是正**

- ・ 複数臓器・多領域にまたがる症状に対応するため、各専門科との連携や定期カンファレンスの実施や呼びかけを行う。緊急対応科などを決める。
- ・ 専門病院と大学病院が協働し、診断・治療・フォローの役割分担を明確化する。
- ・ 地域による診療機会の差を減らすため、地域医療機関に向けた情報発信・相談窓口を設け、地域格差の実態把握と継続的な改善を行う。

Dグループ **結合織疾患 提言**

**3. 遺伝診療科のハブ機能の明確化と活用**  
「おせっかい」でハードルが低い診療科を目指す

遺伝診療科は単なる検査実施部門ではなく、「診療科・施設・地域をつなぐハブ」としての役割を担うことを明確にする。

具体的には、

- ・ 症状・家族歴・検査結果を統合した診断支援
- ・ 関連診療科への適切な橋渡し(抜け漏れがないかの確認)
- ・ 長期フォローの統括
- ・ 患者・家族への情報整理(家系図のup date)と意思決定支援を
- ・ 一体的に担う体制を推進する。

E班：班長 中西 啓・小林 有美子、書記 大澤 春萌

Eグループ **結合織疾患 現状の課題**

**1. 病院内での情報共有(特に診断名など)が電子カルテベースだと消えてしまうことがある。**

**2. 移行期での診療科間(小児科から循環器など)の疾患に関する情報共有は比較的うまく実施されているが、背景的な事例(運動制限、薬物指導、疾患に関する説明)まで十分に情報共有されていないことがある。**

**3. 複数科を受診する際に、コーディネートする部署や職種が決まっていないことが多い。**

Eグループ **結合織疾患 現状の課題**

**4. 長期フォローアップの際に、患者さんがドロップアウトしていないかについて十分に把握できていない。特に主科以外の診療科の受診状況が把握できていないことがある。**

**5. At riskの患者への対応については主治医によって意見が分かれる。特に症状が軽度の場合にどこまで検査するかは、家族、本人、医師の考え方によって異なる。**

Eグループ	結合織疾患 対策(提言)
1. 電子カルテへの診断名記載(どの科の医師がみても分かるように)。 2. 移行期では、疾患に関する情報共有に加えて、背景的事例(運動制限、薬物指導、疾患に関する説明)まで十分に情報共有される体制の構築が望ましい。 3. 複数科受診する際の連絡がスムーズに行えるように、リンクドクターのような関連診療科へ橋渡しする部署や職種を決められることが望ましい。	

Eグループ	結合織疾患 対策(提言)
4. 長期フォローアップの際に、患者がドロップアウトしていないかについて把握する体制が望ましいが、患者さん自身がフォローアップを望んでいないケースもあるため対応に個別配慮が必要。 5. At riskの患者への対応については主治医によって意見が分かれるが、家族、本人、他診療科、遺伝診療部と連携して、個々のケースに応じて対応することが望ましい。	

#### 4. ミトコンドリア病：CPEO、MELAS、MERR、リー脳症、その他など

F班：班長 辻浩史、書記 河合純

Fグループ	ミトコンドリア病 現状の課題
1. 診断について(臨床、組織、遺伝子検査) <ul style="list-style-type: none"> <li>・中小病院では「ミトコンドリア病がわからないので診ない」ことがある。</li> <li>・難聴ではGTのハードルはとて低くなっている。GTの正確な評価が課題。生検は重要だが、難聴患者への筋生検はハードルが高い。</li> </ul> 2. 診療体制について <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝学的検査の体制に差がある。研究による検査結果がなかなか返ってこない。</li> <li>・相談者・窓口がない。</li> </ul>	

Fグループ	ミトコンドリア病 現状の課題
3. 小児から成人へ <ul style="list-style-type: none"> <li>・症状なし、あるいは未精査・未遺伝子検査のat-risk者の対応に悩む。</li> <li>・小児科移行は最大のネック。多科につなぐには小児科医の負担(紹介状や、振替など)が大きい。親は小児科医とのつながりがとても強い。受け入れ後の信頼構築が大切。</li> <li>・受け手のドクターを見つけることが重要である。</li> </ul>	

Fグループ	ミトコンドリア病 提言
1. 診断について(臨床、組織、遺伝子検査) <ul style="list-style-type: none"> <li>・早期診断と精査のために、低侵襲の検査やバイオマーカーの実用化が必要である。</li> <li>・検査できる医療機関、検査体制は国として整備すべきである。</li> <li>・窓口として動く難病センターをつくるなど組織化すべきである。</li> </ul>	

Fグループ	ミトコンドリア病 提言
2. 診療体制について <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝科がコーディネーターになる。でも遺伝診療科のない病院もあるため、ある病院はHPなどで案内を出す。</li> <li>・専門情報を得るルートを複数つくるべき。組織としてセンターをつくったり、医師仲間、CGCネットワークを拡大する(現状はボランティア)。</li> <li>・遺伝子診療部とソーシャルワーカー(福祉)との連携を強化する。</li> </ul> 3. 小児から成人へ <ul style="list-style-type: none"> <li>・移行する施設を紹介するシステムを小児科学会として議論している状況である。</li> <li>・成人になる前の早期に準備を始めることが大切である。</li> </ul>	

G班：班長 後藤真一、書記 吉田明子

Gグループ	ミトコンドリア病 現状の課題
1. 検査オーダーやカウンセリングをどの科がメインで行うか <ul style="list-style-type: none"> <li>・順天堂大学で行われている研究検査</li> <li>・研究に入れていない病院での検査精度</li> <li>・遺伝科の立ち位置として、どこまで診療科へ踏み込むか</li> </ul> 2. 患者、主科医師の疾患への理解 <ul style="list-style-type: none"> <li>・カウンセリングの重要性をどのように伝えるか</li> <li>・詳しい説明がなければ患者の遺伝科受診モチベーションが上がりにくい</li> </ul> 3. 小児から成人期へ移行する場合、どの科がフォローを行うか 4. 長い病歴がゆえに昔検査を行っていたことを覚えていない、記録がない	

Gグループ	ミトコンドリア病 提言
1. 検査の解釈は遺伝子診療部、その後のフォローは各診療科 2. 長期フォローでは、小児期は小児科がハブになりやすい。成人期からはかかりつけ医がハブになるのが現実的か その上で、各診療科が長期フォローを行う ハブの2番手として遺伝子診療部があるとより良い 3. 遺伝科で長期フォローできれば良いが、現実的には難しく課題が多い	

## ワークショップ 2) 認定遺伝カウンセラーの卒後教育

リーダー：

山本 佳世乃（岩手医科大学 臨床遺伝学科）

田辺 記子（埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科）

WS 運営サポートスタッフ：

甲畑 宏子（東京科学大学 遺伝子診療科）

赤間 孝典（栃木県立がんセンター 臨床遺伝科）

勝部 暢介（岩手医科大学 臨床遺伝学科）

勝元 さえこ（滋賀医科大学医学部附属病院 臨床遺伝相談科）

黒田 真帆（日本医科大学付属病院 臨床遺伝科）

佐々木 元子（お茶の水女子大学 遺伝カウンセリングコース）

参加者：27 名

参加施設：24 施設

石原恵依子（静岡県立静岡がんセンター）、岩井美奈代（宮崎大学医学部附属病院）、大江瑞恵（藤田医科大学病院）、大高理生（亀田総合病院）、川目裕（東京慈恵会医科大学附属病院）、黄瀬恵美子（信州大学医学部附属病院）、木村香里（関西医科大学附属病院）、木村緑（埼玉医科大学病院）、小島朋美（信州大学医学部附属病院）、小杉真司（京都大学医学部附属病院）、小林路子（横浜市立大学附属市民総合医療センター）、櫻井彩乃（昭和大学横浜市北部病院）、佐々木規子（長崎大学病院）、鷹巣祐子（札幌医科大学附属病院）、高橋恵子（学校法人北里研究所北里大学病院）、高瀬紗矢香（神戸市立医療センター中央市民病院）、田森月彩（大阪大学医学部附属病院）、張香理（東京大学医学部附属病院）、野中智生（鳥取大学医学部附属病院）、畠山未来（名古屋大学医学部附属病院）、浜之上はるか（横浜市立大学附属病院）、深野智華（東京科学大学病院）、二川摩周（岡山大学病院）、堀内泰江（山梨大学医学部附属病院）、槇野晋也（独立行政法人国立病院機構九州医療センター）、光成雛乃（横浜市立大学附属病院）、山本賢一（大阪大学医学部附属病院）

（五十音順・敬称略）

### 1. ワークショップの目的

認定遺伝カウンセラーの卒後教育のあり方について考える。

## 2. 背景

### 2-1. 卒後教育の現状

現状、卒後教育は日本遺伝カウンセリング学会主催研修会（遺伝カウンセリング研修会・遺伝カウンセリングアドバンスドセミナー）、各施設でのオン・ザ・ジョブ・トレーニング（OJT）、また認定遺伝カウンセラーの職能団体である日本認定遺伝カウンセラー協会による研修で行われている。

学会主催の研修会では、基本4領域（小児、周産期、成人、腫瘍）を対象としたロールプレイ研修（遺伝カウンセリング研修会）、最新の知見や制度・実務上の注意点等を扱う先端的トピック中心のセミナー（遺伝カウンセリングアドバンスドセミナー）が行われている。日本認定遺伝カウンセラー協会主催の研修会では、心理的技法や遺伝カウンセラーとしての重要学習要点（例：アサーション／アサーティブ・コミュニケーション、文化的配慮を踏まえた遺伝カウンセリング等）を扱うセミナー（認定遺伝カウンセラーセミナー）と、専門病院などに従事する個人のOJT可能領域偏りのため学習機会が得にくい内容の補完に加え、疾患ベースに限らない困難な家族関係・夫婦関係への対応、職場内外のコミュニケーション課題、スーパービジョンに関する検討などを扱う研修会（認定遺伝カウンセラー・アドバンスド研修会）が提供されている。

### 2-2. 卒後教育の体系化への課題

体系的に卒後教育を行うためには、認定遺伝カウンセラー（CGC）が有すべき能力が規定されている必要がある。現在、CGC養成課程の到達目標が公表されている。しかしながら、この到達目標は、養成課程修了時（卒業時）に学生が身につけるべき最低限の能力を示すものであり、実務に従事する一人前のCGCが到達すべき水準を直接示すものではない。

現行到達目標は、大学院教育で達成可能な目標として設計されているため、実践的能力（遺伝カウンセリング技術、職場での関係構築、教育者としての実践等）については「理解できる」といった表現に留めている。一方で、「理解できる」を「実践できる／適用できる」に転換することで、実務者CGCの能力を表現できる枠組みへ発展させる意図が、当初設計段階から想定されていた。そのため、日本認定遺伝カウンセラー協会では、現行の到達目標を「実践できる／適用できる」水準へ読み替えた発想で研修内容を設計してきたが、その読み替え自体が文書として明確化されていないという課題があった。

## 3. 事前検討 高次到達目標案の作成

本WSに先立ち、経験を積んだCGCが備えるべき能力の一覧として整理した高次到達目標(案)を作成した。高次到達目標(案)の特徴として、遺伝医学的また心理社会的知識を「理解している」だけでなく、それらを「遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる」「クライアントの支援に適用できる」、「個別の支援を実践できる」こと、遺伝カウンセリングの場とその周辺領域において、個別のクライアントに合わせて用いることができることを重要視している。

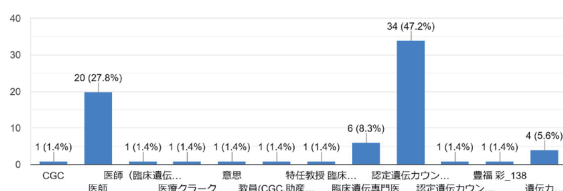
作成にあたっては、現行の到達目標をひな形とし、ワークショップのリーダー／サブリーダー（到達目標策定WGメンバー）および日本認定遺伝カウンセラー協会教育研修委員会メンバーが、複数回の推敲を経て作成し、本ワークショップの事前アンケートでこの案に対する意見を収集した。

#### 4. 事前アンケートの内容と結果

事前に全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員施設に対してアンケートを実施した。アンケートでは、高次到達目標（案）（能力要件）\*（別添資料1）\*の内容に関する意見・当該目標達成に必要な教育内容・各施設OJTにおける有効な取り組み（他機関に共有可能な工夫）などに関する情報を収集した。アンケート内容と結果の詳細を以下のスライドにて示す。

72名（施設）より回答が得られた。回答者の約7割がCGCであり、約3割が医師（臨床遺伝専門医含む）であった。9割以上の施設でCGCが雇用されており、その内の約7割が常勤での雇用であった。

回答者属性\_\_職種（72件の回答）

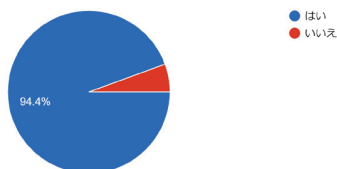


2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

1

質問1. 貴施設では、認定遺伝カウンセラーを雇用していますか。  
72件の回答

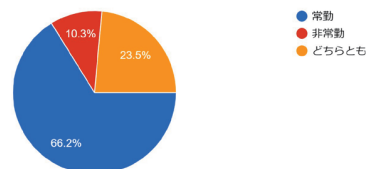


2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

2

質問1-2. 貴施設の認定遺伝カウンセラーの雇用形態についてお答えください。  
68件の回答



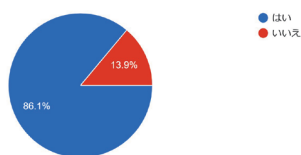
2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

3

回答者の約9割弱が「認定遺伝カウンセラー到達目標」の閲覧経験があった。また、日本認定遺伝カウンセラー協会による卒後研修の認知度は約8割であった。これらは、回答者の約7割がCGCであることに依存していると考えられた。

質問4. 2022年に公表された「資格取得時に到達しておくべき資質要件（認定遺伝カウンセラー到達目標）」をご覧になったことはありますか。  
72件の回答

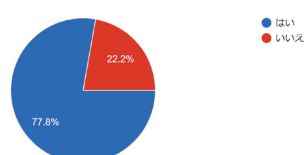


2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

4

質問5. 各学会による研修会以外に日本認定遺伝カウンセラー協会も卒後の認定遺伝カウンセラーへの研修を行っていることをご存じですか。  
72件の回答



2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

5

「認定遺伝カウンセラー高次到達目標（案）」に対するコメントが46名から寄せられた。コメントの内容をカテゴリーに分類した結果、高次到達目標についての所感（n=12）、高次到達目標への提案（n=11）、高次到達目標の評価方法（n=8）、その他（n=7）となった。高次到達目標に対する肯定的な評価が多かったが、懸念として「現場との乖離の可能性」、「非現実的な項目とならないかの懸念」が述べられた。高次到達目標の評価方法に関する意見としては、評価要件の設置（n=4）、評価指標の設定（n=3）、実績による評価（n=1）、の必要性が挙げられた。高次到達目標への提案としては、文言を含む具体的な提案が最も多く（n=7）、その他に「スーパービジョン項目の充実」「専門職としてのCGCに関する項目」「疾患領域の専門性強化に関する項目」に関する提案があった。

### 認定遺伝カウンセラー高次到達目標（案）へのコメント

カテゴリ	数
6-1 高次到達目標についての所感	12
6-2 高次到達目標の評価方法	8
6-3 高次到達目標への提案	11
6-4 その他（高次到達目標に直接関連しない意見）	7

総コメント数：46 [44施設]

2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

6

### 6-1「高次到達目標についての所感」

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
意見なし (10)	特になし
肯定的評価 (8)	必要事項が適切に網羅されており、明記されている。指標として有用である
懸念事項 (2)	現場との乖離の可能性、非現実的な項目とならないかの懸念

2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

7

### 6-2「高次到達目標の評価方法」

カテゴリ内訳 (コメント数)	コメント内容
評価要件の設置 (4)	研鑽段階の要件設定に意義がある。具体的項目設定してほしい（目安、自己点検となる）
評価指標の設定 (3)	実践能力の評価方法がわかりにくい。態度・技術の評価が難しい。評価方法を知りたい
実績での評価 (1)	能力を数値化することは困難なため、実績ベースで評価が必要。

2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

8

### コメントが多かったのが カテゴリ6-2「高次到達目標の評価方法」

評価要件の設置	目安や資格更新との関連を明示してほしい。
	卒後の研鑽段階の要件設定が意義あり。 ラダーをより細かく設定してほしい。 もう少し具体的な項目を加えて自己点検しやすくしてほしい。
評価指標の設定	実践能力の評価方法がわかりにくい。「評価指標例」や「実績証明」などの補足を。 能力要件の教育・評価方法を知りたい。
	態度・技術の評価が難しい。
実績での評価	能力を数値化・見える化するの困難。実績ベースで評価が必要。

2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

9

### 6-3「高次到達目標への提案」

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
スーパービジョン (2)	スーパービジョン項目の充実
専門職としてのCGC (1)	CGCの専門職背景を活かす内容を
疾患領域の専門性 (1)	疾患領域ごとの専門性強化を (→Q11. 卒後教育に追加)
項目への具体的提案 (7)	今後の改訂に活かしていきたい思います

2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

10

### 6-4「その他」（高次到達目標に直接関係しないご意見）

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
AIと遺伝カウンセリング (2)	AIにはできないカウンセリングという視点
国家資格 (2)	国家資格と能力要件
対象外 (3)	<ul style="list-style-type: none"> <li>能力要件の教育・評価方法を知りたい</li> <li>大変充実した内容だが2年間でこなせるか、評価体制に疑問</li> <li>多職種協働や医療体制理解のフォローを養成課程で</li> </ul>

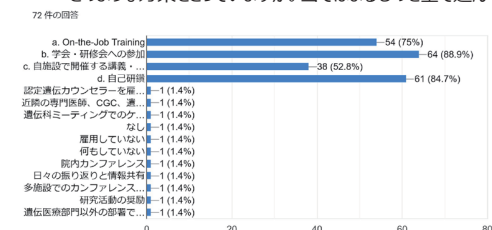
2025/11/24

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議

11

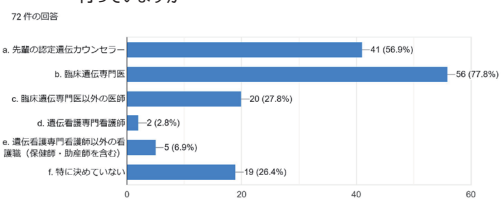
また、CGCの卒後教育の方策として、半数以上がOJT、学会・研修会への参加、自施設で開催されるセミナー・研修等、自己研鑽、を挙げた。卒後教育での困り事として、約2割の回答者が「指導者不足」「指導時間の不足」「指導方法が分からない」「金銭的援助」を選択した。また、卒後教育に対する施設の金銭的・時間的支援制度には大きなばらつきがあることが明らかとなった。卒後教育に関して学会や協会の研修システムに期待することについては、既に実施されている内容以外に、具体的な研修内容の提案 (n=10)、卒年に応じた体系的研修制度 (n=7)、CGC上級資格制度導入 (n=4; コメントをスライドに示す)、施設をまたぐ研修 (n=4) が挙げられた。

質問7. 貴施設における、認定遺伝カウンセラーの卒後教育にどのような方策をとっていますか。当てはまるものを全て選んでください



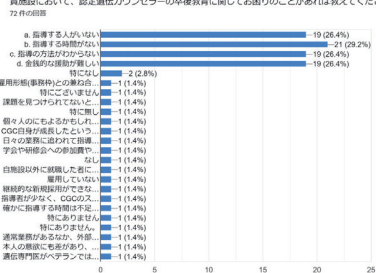
2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 12

質問8. 貴施設において、認定遺伝カウンセラーの指導はだれが行っていますか



2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 13

質問9. 貴施設において、認定遺伝カウンセラーの卒後教育に関してお困りのことがあれば教えてください



2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 14

### 認定遺伝カウンセラー卒後教育：金銭的、時間的支援制度への回答

支援  
大  
↓  
小

分類	回答の例	
学会・研修会参加の支援 (9)	学会の年次大会・研修会 (セミナー) 参加費・旅費支給・出張扱い / 書籍購入も可、など	
条件付き支援	回数制限 (7)	2年に1回・年1回・年2回など、制限がある / 資格維持に必要な学会参加費や旅費に対して補助あり
	発表時のみ (7)	満題発表時は参加費と旅費の支給あり・勤務時間扱い
金額制限	金額制限 (6)	診療部門の学会用の予算内であれば参加費・旅費支給・出張扱い / 年間上限費用有の支援制度
	内容制限 (5)	学会参加に対して旅費支給・出張扱い / 出張旅費の支出程度 / 遺伝関連学会は出張扱い・金銭支援なし
研究費から支出 (4)	限られているが研究費活用し旅費・参加費援助・出張扱い / 教員は研究費で	
その他 (3)	クラウドファンディング / 都度相談 / 連携施設での研修可能	
支援なし (11)	支援はない	

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 15

### 認定遺伝カウンセラーの卒後教育に関する希望・要望

カテゴリ	数
11-1 施設をまたぐ研修	4
11-2 具体的な研修内容に関して	10
11-3 卒年に応じた体系的研修制度	7
11-4 認定遺伝カウンセラー上級資格制度導入	4
11-5 オンライン・オンデマンド研修	7
11-6 参加費用負担軽減	3
11-7 コメント / 特になし	9

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 16

### カテゴリ11-4. 認定遺伝カウンセラー上級資格制度導入

1) 多忙の中に研修したのちの試験など評価制度の整備、
2) 現行の「指導者資格」の再検討、
専門医のような認定遺伝カウンセラーの上級資格
今後は卒業年数や経験によって、能力の差別化をはかるようなシステムがあっても良いかと思います。
上級資格制度を設けてほしい。

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 17

本ワークショップでは、これらのアンケート結果をもとにディスカッションを行い、提言の作成を行った。

## 5. グループワーク

本グループワークでは、「高次到達目標」および「スーパービジョン」に関して、現場の多様な実情を踏まえた運用可能性と課題を整理することを目的として議論を行った。

### 5-1. グループワークにおける検討内容

グループワークはA～Eの5グループに分かれて実施した（計35名、うちCGC30名、医師4名、その他1名）。事前アンケートの結果をもとに以下の観点から討議を行った。

- 高次到達目標の意義、評価の目的、評価方法（尺度・頻度・評価者）
- 施設体制（CGC単独配置／複数配置）による差と、スーパービジョンの運用方法
- スーパービジョンの仕組み普及に向けたインセンティブ、質保証、費用（有償／無償）等の論点

各グループによる討議内容発表後には、本ワークショップ参画メンバーによる全体討議の時間を設け、①高次到達目標の項目・方向性に関する追加コメントの募集、②高次到達目標を設けること自体への賛否確認、③提言に向けた暫定整理（要点の可視化）が行われた。

### 5-2. グループワークにおける検討後の結果

#### 共通して確認された方向性

(1) 高次到達目標を作成すること、また高次到達目標案の内容は肯定された

グループワークにおいても、到達目標策定の検討過程では「高次到達目標」が必要という認識は以前からあった一方、卒後教育やその先の議論が十分進んでいなかったという経緯が共有された。今回の討議を通じて、高次到達目標をどのような位置づけのものとして扱うのか、到達度をどのように評価するのかといった「使い方」には多様な意見があったものの、高次到達目標を作成すること、また高次到達目標案の内容に反対意見はなく、概ね肯定的な評価を得た。

(2) 高次到達目標の使用目的

高次到達目標の内容自体ではなく、本目標をどのように使用するのかという運用部分に困難さがあるという認識が複数グループで発議された。本目標の使用目的は、認定遺伝カウンセラーの選別ではなく、以下のような“成長と質向上”の文脈で整理される傾向があった。

- 自己省察（振り返り）と実践改善（次のクライアント対応に活かす）
- 専門性向上の道標（キャリア形成）
- 後輩育成・教育指導の参照枠
- 更新時等のポートフォリオ（提出物）としての活用、異動・役割変更時の参考資料

評価は「できる／できない」の二択よりも、到達度を段階化（例：5段階など）し、成長の過程を可視化する設計が望ましいという意見が繰り返し示された。

### (3) CGC の多様性への配慮が必須

臨床／非臨床、常勤／非常勤、単独配置／複数配置、産育休等による実務中断など、CGC としての活動の背景が多様であることから、一律の到達像・一律の義務化は不公平を生み得るという懸念が共有された。

### (4) スーパービジョンの重要性

高次到達目標を自己評価ベースで用いた場合、他者視点を得る場としてスーパービジョンが中心的な手段となり得る。また、個別の症例検討会等を活用し、自己点検と実践改善につなげる運用が現実的であると整理された。認定遺伝カウンセラーが職場に一名のみの場合、育成や相談、症例検討の機会が得にくいという構造的課題があり、スーパービジョンは機会格差の是正に資する仕組みとして位置づけられた。オンライン化やマッチングの仕組み整備が現実的という意見が多かった。

## 今後設計が必要な点

### (1) 他者評価をどこまで組み込むか（必須／任意）

自己評価中心の方向性は共有されつつも、自己評価だけでは盲目的になり得るため、第三者視点の導入は必要ではないかという意見があった。一方で、評価を受けられない状況（産育休等）への配慮から、義務化の扱いは慎重に設計すべきという懸念もあった。

### (2) ラダー設計：経験年数別か、領域・役割別か

経験年数別ラダーを望む意見がある一方、年数で区切ることの難しさ（背景の多様性）も指摘された。領域（周産期・腫瘍等）や役割（臨床／非臨床）に応じて分岐できる仕組みが必要という意見が強かった。また、臨床中心になりやすい構造の中で、企業等の多様な働き方を置き去りにしないための表現・枠組みの工夫も課題として示された。

### (3) インセンティブ（上級資格・更新要件）との連動

普及やモチベーション確保には、上級資格・更新要件等と結びつけることが有効という意見がある一方、反発や運用負担も想定されるため、段階導入が現実的と考えられた。

### (4) 有償／無償と運用負担（提供側の事務手続き）

有償が望ましいとの意見がある一方、公的機関勤務者では兼業届等の手続きが負担になるという現実的な課題が示された。費用負担者（誰が支払うか）も含め、別途検討が必要である。

### (5) 心理的サポート（感情面 SV）の扱い

症例検討等のグループ形式は有効だが、感情面・心理的支えはグループでは扱いにくい場合があるという課題が挙げられ、個別 SV や守秘・相性の設計が必要とされた。

## 6. 考察

全体として、高次到達目標は「組織が一律に評価するツール」よりも、まずは「自己省察と成長の枠組み」として運用し、その後に客観性（第三者視点）を段階的に取り入れる方向に議論が収束した。発表後討議では、これに加えて、高次到達目標が医療機関等に対して認定遺伝カウンセラーの職能を提示する資料となり得る点が補強され、職場環境改善にも波及し得るという意義が明確になった。

スーパービジョンについては、単独配置の格差を埋める仕組みとしても重要であり、職場内（複数配置の強み）・地域資源（症例検討会等）・外部アクセス（メンターバンク等）を組み合わせた多層的設計が必要である。また、症例検討と心理面での支援は性質が異なるため、支援の棲み分け（個別SVの位置づけ等）も今後の検討課題である。自己研鑽はクライアントのみならず社会への責任という視点とも接続し、職能の質保証に関わる取組として位置づけられる。

日本認定遺伝カウンセラー協会、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会には、認定遺伝カウンセラーに対する研修プログラムを継続的に実施するとともに、スーパービジョン体制の構築を協調して推進することを希望する。また、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関およびその関連病院においては、認定遺伝カウンセラーに対し、同職のみならず他職種も含めた職場内卒後研修の機会の提供を希望する。さらに、認定遺伝カウンセラーの卒後研修においては、所属施設外でスーパービジョンを受けることが質の担保に重要であることを認識し、その取組みへの支援を期待する。

## 7. 提言

### 1. 高次到達目標（経験のある認定遺伝カウンセラーの職能一覧）の策定は望ましい

高次到達目標案の内容に関して賛同を得た。「理解できる」だけではなく遺伝カウンセリングを「実践できる」のが認定遺伝カウンセラーである。本目標は認定遺伝カウンセラーの質保証に役立つものである。これは、クライアントに対するより良い遺伝医療の提供に寄与するとともに、社会におけるゲノム医療の健全な基盤形成の一助となる。

### 2. 認定遺伝カウンセラーのスーパービジョン体制の整備が求められる

施設内での検討 — 地域ごとの症例検討会 — スーパーバイザーバンク制度が必要である。この制度が高次到達目標の評価機構としての役割を担うことが期待される。

高次到達目標とスーパービジョン体制の構築は単独ではなく両輪として進めていくことが必要である。

# 高次到達目標 (案) 【注意！ この表は素案であり、確定版ではありません】

認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件：本要件は、認定遺伝カウンセラーが有するべき資質・知識・技能・態度を規定したものである

内容説明：

- ・【能力要件 中項目】が、今回策定を目指している認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件案を示す。到達目標からの変更部分は赤字(下線)で表記。
- ・【参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目】は現在既に公表されている認定遺伝カウンセラーの資格取得時の到達目標。
- ・到達目標では「理解できる」にとどまっている項目が、能力要件では「実践できる」・「適用できる」に変更されている。
- ・知識・技術について、「クライアントの個性性に合わせて」、「遺伝カウンセリングの実践や関連業務」に適用できるとしている。

区分	大項目	番号	能力要件 中項目 (20251020ver)	参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目	
【知識】	a. 人類遺伝学の基本知識	1)	現代遺伝学がたどった歴史的背景を理解し、説明できる	現代遺伝学がたどった歴史的背景を理解できる	
		2)	人体構造学・人体機能学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	人体構造学・人体機能学の基本的知識を理解できる	
		3)	細胞遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	細胞遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		4)	分子遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	分子遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		5)	メンデル遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	メンデル遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		6)	非メンデル遺伝の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	非メンデル遺伝の基本的知識を理解し説明できる	
		7)	集団遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	集団遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
	b. 代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識	1)	染色体異常の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	染色体異常の基本的知識を理解し説明できる	
		2)	単一遺伝子疾患の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	単一遺伝子疾患の基本的知識を理解し説明できる	
		3)	生殖・発生遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	生殖・発生遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		4)	体細胞遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	体細胞遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		5)	妊娠・胎児に関連した遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	妊娠・胎児に関連した遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		6)	遺伝生化学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	遺伝生化学の基本的知識を理解し説明できる	
		7)	腫瘍遺伝学の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	腫瘍遺伝学の基本的知識を理解し説明できる	
		8)	ゲノム情報に基づいた医療、個別化医療の基本的知識を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	ゲノム情報に基づいた医療、個別化医療の基本的知識を理解できる	
	c. 遺伝学的検査とその適用に関する知識	1)	単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の医療上の意味を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の医療上の意味を理解することができる	
		2)	スクリーニング、診断、発症前の単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の利用可能性、分析的妥当性、臨床的妥当性と臨床的有用性を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	スクリーニング、診断、発症前の単一遺伝子ならびに網羅的遺伝学的検査結果の利用可能性、分析的妥当性、臨床的妥当性と臨床的有用性を理解できる	
		3)	クライアントの検査前の状況に適した遺伝学的検査と検査機関について調べ、検査前の状況に応じて、検査や機関を選定し、 <u>連携体制を築くことができる</u>	クライアントの検査前の状況に適した遺伝学的検査と検査機関について調べ、検討することができる	
		4)	遺伝学的/ゲノム検査がもつ可能性のある利益とリスク、限界について理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	遺伝学的/ゲノム検査がもつ可能性のある利益とリスク、限界と費用を確認し、検討することができる	
		5)	検査結果にもとづいて、追加の検査や適切な紹介先を <u>調整できる</u>	検査結果にもとづいて、追加の検査や適切な紹介先を調べることができる	
		6)	インフォームド・コンセントの過程、結果開示、倫理審査、指針と臨床での意思決定の観点から、遺伝子とゲノム、臨床検査と研究における検査に関連した事柄を <u>関連職種とともに検討できる</u>	インフォームド・コンセントの過程、結果開示、倫理審査、指針と臨床での意思決定の観点から、遺伝子とゲノム、臨床検査と研究における検査に関連した検討すべき事柄を認識し、識別することができる	
	d. 遺伝カウンセリングの歴史と基礎的知識	1)	遺伝カウンセリングの歴史を踏まえ、 <u>将来の課題について検討できる</u>	遺伝カウンセリングの歴史について説明することができる	
		2)	遺伝カウンセリングの定義とプロセスについて理解し説明することができる	遺伝カウンセリングの定義とプロセスについて理解し説明することができる	
		3)	認定遺伝カウンセラーとしてクライアントを支援するための心理学的理論に基づき心理的支援を <u>実践できる</u>	認定遺伝カウンセラーとしてクライアントを支援するための心理学的理論について理解し説明することができる	
	【技術】	e. 基本的コミュニケーション技術	1)	さまざまな基本的なカウンセリング技術を理解し、 <u>遺伝カウンセリングの実践や関連業務に適用できる</u>	さまざまな基本的なカウンセリング技術を理解し、使用することができる
			2)	積極的傾聴と共感的態度を <u>実践し</u> 、言葉の侵襲性に配慮しながらクライアントとの信頼関係を築くことができる	積極的傾聴の態度、共感を示し、自分自身が使用する言葉の侵襲性に配慮しながら、クライアントとの信頼関係を築くことができる
			3)	クライアントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている複雑な感情的な反応を言語化し、 <u>評価し、対処することができる</u>	クライアントの理解、記憶、認識、意思決定に影響を与えている感情的な反応を認識し、言語化することができる
			4)	言語的および非言語的に表現されるクライアントの反応を <u>的確に受け止め、個別化支援へと展開できる</u>	言語的および非言語的に表現されるクライアントの反応を認識し、言語化することができる
5)			遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライアントとカウンセラーの関係における力学を言語化し、 <u>遺伝カウンセリング戦略の提案に活かすことができる</u>	遺伝カウンセリングの相互作用に影響を与えうる転移や逆転移など、クライアントとカウンセラーの関係における力学を認識し、言語化することができる	

# 高次到達目標（案）【注意！ この表は素案であり、確定版ではありません】

認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件：本要件は、認定遺伝カウンセラーが有するべき資質・知識・技能・態度を規定したものである

内容説明：

- ・【能力要件 中項目】が、今回策定を目指している認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件案を示す。到達目標からの変更部分は赤字（下線）で表記。
- ・【参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目】は現在既に公表されている認定遺伝カウンセラーの資格取得時の到達目標。
- ・到達目標では「理解できる」とどまっている項目が、能力要件では「実践できる」・「適用できる」に変更されている。
- ・知識・技術について、「クライアントの個別性に合わせて」、「遺伝カウンセリングの実践や関連業務」に適用できるとしている。

区分	大項目	番号	能力要件 中項目 (20251020ver)	参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目
	f. 様々な分野の専門職との良好な人間関係維持と連携	1)	多職種連携の中で、クライアントや職場職員と自身との関係性について自身の専門性と職業上の境界を認識し、相手を尊重できる	クライアントや職場職員と自身との関係性について、職業上の境界を認識し、相手を尊重することができる
		2)	医療従事者をはじめとする様々な分野の専門職と協働関係を築きつつ、問題解決体制を構築できる	医療従事者をはじめとする様々な分野の専門職と良好な人間関係を築くことができる
		3)	クライアントが受けている医療を理解し、クライアントと主治医の関係性に配慮した行動を実践できる	クライアントが受けている医療を理解し、クライアントと主治医の関係性に配慮した行動を実践できる
		4)	認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を説明・啓発し、診断治療行為を行わないことを自覚し行動できる	認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング実践範囲を認識し、診断治療行為を行わないことを自覚し対応できる
		5)	クライアントに医療・保健・福祉・心理支援を提供する各専門職との連携体制を構築できる	クライアントに医療・保健・福祉・心理支援を提供する各専門職との連携体制の重要性を理解している
		6)	地域の適切かつ公平な遺伝カウンセリング提供体制を促進させるために、他施設や他職種との相互交流体制構築や啓発活動を実践できる	地域の適切かつ公平な遺伝カウンセリング提供体制を促進させるために、他施設や他職種との相互交流を行う重要性を理解している
【技術】	g. 遺伝カウンセリングに関わる心理学的実践技術	1)	クライアントの価値観に合った意思決定を積極的に促進することの重要性について理解し実践できる	クライアントの価値観に合った意思決定を積極的に促進することの重要性について理解できる
		2)	クライアントの自律性を促進する要因を把握することができる	クライアントの自律性を促進する要因を把握することができる
		3)	アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に対するクライアントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを活用できる	アンティシパトリーガイダンスや、リスクや選択肢に対するクライアントの反応を深く掘り下げるなどの、高度な遺伝カウンセリングスキルを利用することができる
		4)	クライアントの心理社会的ニーズに沿った支援ができる	クライアントの心理社会的ニーズを評価することができる
		5)	エビデンスに基づくカウンセリングモデルを実践できる	エビデンスに基づくカウンセリングモデルを理解し説明することができる
		6)	クライアントへの対応場面（遺伝カウンセリングを含む）の中で生じる心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォローアッププラン（必要に応じて、心理支援職への紹介）を実践できる	クライアントへの対応場面（遺伝カウンセリングを含む）の中で生じる心理社会的な課題に気づき、対処するための適切なフォローアッププラン（必要に応じて、心理支援職への紹介）を検討することができる
		7)	遺伝カウンセリングの際に提示される医学的推奨事項には、遺伝学的状況に応じて非指示的から指示的への幅があることを理解し、実践できる	遺伝カウンセリングの際に提示される医学的推奨事項には、遺伝学的状況に応じて非指示的から指示的への幅があることを理解できる
		8)	クライアントの感情、個人や家族の経験、信念、行動、価値観、対処メカニズム、適応能力を評価し、個別の支援に適用することができる	クライアントの感情、個人や家族の経験、信念、行動、価値観、対処メカニズム、適応能力を引き出すことができる
	h. クライアントの心理的・社会的・倫理的・法的課題（ELSI）	1)	遺伝カウンセリングに関連する、クライアントの意思決定や診療方針に影響を及ぼす可能性のある、心理的・社会的・倫理的・法的課題に基づいた個別の支援を実践できる	遺伝カウンセリングに関連する、クライアントの意思決定や診療方針に影響を及ぼす可能性のある、心理的・社会的・倫理的・法的課題を検討し特定できる
		2)	遺伝子/ゲノム情報の保護および利活用に関して、クライアントの懸念と公共的利益とのバランスに基づいた評価ができる	遺伝子/ゲノム情報の保護および利活用に関するクライアントの懸念を理解できる
	i. クライアントが最良の遺伝医療を受けるための調整および参画	1)	各診療科や各医療機関とのやりとりを通してクライアントが適切な医療を受けるための連絡調整を実践できる	各診療科や各医療機関とのやりとりを通してクライアントが適切な医療を受けるための、連絡調整の意義について理解できる
		2)	事前準備とフォローアップを含め、症例に対するマネージメント計画作成を実践できる	事前準備とフォローアップを含め、症例に対するマネージメント計画作成に参画することができる
		3)	遺伝カウンセリングを知ったきっかけ、紹介された理由や連絡をした理由に関して、クライアントの期待、捉え方、知識、懸念を適切に評価し、遺伝カウンセリングに役立てることができる	遺伝カウンセリングを知ったきっかけ、紹介された理由や連絡をした理由に関して、クライアントの期待、捉え方、知識、懸念を引き出すことができる
		4)	遺伝カウンセリングにおいて新たな関心事が生じた際には、遺伝カウンセリングのアジェンダを継続的に適宜修正できる	遺伝カウンセリングにおいて新たな関心事が生じた際には、遺伝カウンセリングのアジェンダを継続的に適宜修正することの必要性について理解できる
		5)	クライアントの文化的な背景に配慮し、遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整できる	クライアントの文化的な背景に配慮し、遺伝カウンセリングのアジェンダを立案・調整することの重要性を理解できる
		6)	マネージメントや推奨サーベイランスの変更に応じてマネージメント計画を修正できる	マネージメントや推奨サーベイランスの変更に応じてマネージメント計画が修正されることを理解できる
		7)	遺伝カウンセリングにおける情報を関係者が理解できるように、専門家・機関の指針や基準にしたがって明確かつ簡潔に記録できる	遺伝カウンセリングにおける情報を関係者が理解できるように、専門家・機関の指針や基準にしたがって明確かつ簡潔に記録することができる
		8)	遺伝カウンセリングの実践に関連する医療制度について理解し、適用できる	遺伝カウンセリングの実践に関連する医療制度を理解することができる
		9)	遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則に基づき分析し、クライアントの支援に適用できる	遺伝カウンセリングの実践で生じる倫理的・道徳的ジレンマを生命倫理原則に基づき分析できる
		10)	クライアントに研究参加の選択肢がある場合には、適切な個人情報保護の下、個人の適格基準や施設基準にしたがって紹介できる	クライアントに研究参加の選択肢がある場合には、適切な個人情報保護の下、個人の適格基準や施設基準にしたがって紹介することを理解できる
	j. 遺伝医療の必要性に応じた家系情報の収集と家系図の作成	1)	家系図の標準記載法を理解し、適切に用いることができる	家系図の標準記載法を理解し、適切に用いることができる
		2)	家系内での疾患情報や家族の状況について把握するために、傾聴技法を利用できる	家系内での疾患情報や家族の状況について把握するために、傾聴技法を利用することができる
		3)	家系情報を適切に引き出し、整理できる	家系情報を適切に引き出し、整理することができる

# 高次到達目標（案）【注意！ この表は素案であり、確定版ではありません】

認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件：本要件は、認定遺伝カウンセラーが有するべき資質・知識・技能・態度を規定したものである

内容説明：

- ・【能力要件 中項目】が、今回策定を目指している認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件案を示す。到達目標からの変更部分は赤字（下線）で表記。
- ・【参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目】は現在既に公表されている認定遺伝カウンセラーの資格取得時の到達目標。
- ・到達目標では「理解できる」にとどまっている項目が、能力要件では「実践できる」・「適用できる」に変更されている。
- ・知識・技術について、「クライアントの個別性に合わせて」、「遺伝カウンセリングの実践や関連業務」に適用できるとしている。

区分	大項目	番号	能力要件 中項目 (20251020ver)	参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目
【技術】	(続き) j. 遺伝医療の必要性に応じた家系情報の収集と家系図の作成	4)	遺伝学的内容もしくは保因者状態の可能性を理解し、まとめることができる	遺伝学的内容もしくは保因者状態の可能性を理解し、まとめることができる
		5)	家系内の遺伝学的検査結果を聴取し、適切なリスク算定に利用できる	家系内の遺伝学的検査結果を聴取し、適切なリスク算定に利用できる
		6)	家系の遺伝学的状態に関連する可能性がある環境や生活習慣についての情報を確認し、適切なリスク算定に利用できる	家系の遺伝学的状態に関連する可能性がある環境や生活習慣についての情報を確認し、適切なリスク算定に利用できる
	k. 正確かつ最新の遺伝医学的情報の収集	1)	文献の検索とレビューを <b>実行し、個々のクライアントに必要な情報を適切にまとめることができる</b>	文献の検索とレビューを計画し実行できる
		2)	研究方法論と統計解析に関連した知識を <b>応用し</b> 、論文を評価し、 <b>結論を導くことができる</b>	研究方法論と統計解析に関連した知識を適用し、論文を評価し、適切な結論を得ることができる
		3)	知識とデータには限界やギャップがあることを認識した上で、医学・科学文献をエビデンスに基づく医療に組み込むことができる	知識とデータには限界やギャップがあることを認識した上で、医学・科学文献をエビデンスに基づく医療に組み込むことができる
	l. クライアントを取り巻く情報の整理と、相談支援および教育支援	1)	国や各地方自治体による医療制度や社会的資源に関する正確で幅広い最新情報を収集でき、 <b>クライアントに合わせた情報提供ができる</b>	国や各地方自治体による医療制度や社会的資源に関する正確で幅広い最新情報を収集でき、クライアントに合わせた整理ができる
		2)	クライアントの理解力、モチベーション、情緒の状態、宗教的・文化的信念等から、学習プロセスに影響を与える要因の評価に <b>基づいた支援ができる</b>	クライアントの理解力、モチベーション、情緒の状態、宗教的・文化的信念等から、学習プロセスに影響を与える要因を評価できる
		3)	クライアントの状態、ニーズ、ライフスタイル、社会経済的背景、年齢、ジェンダー、宗教的・文化的背景等から、遺伝カウンセリングに影響を与える要因の評価に <b>基づいた支援ができる</b>	クライアントの状態、ニーズ、ライフスタイル、社会経済的背景、年齢、ジェンダー、宗教的・文化的背景等から、遺伝カウンセリングに影響を与える要因を評価できる
		4)	配布資料、視聴資料、その他学習効果を高める様々なツールを工夫して活用する等、状況に合わせた最適なコミュニケーション手段で <b>対応できる</b>	配布資料、視聴資料、その他学習効果を高める様々なツールを工夫して活用する等、状況に合わせた最適なコミュニケーション手段で対応できる
		5)	リテラシーの低いクライアントが直面する課題を特定し、リテラシーの負担を軽減する情報提供を <b>適切に実践できる</b>	リテラシーの低いクライアントが直面する課題を特定し、リテラシーの負担を軽減する情報提供方法を工夫できる
		6)	クライアントが状況を理解し、適応し、意思決定するために、分かりやすく遺伝子等に関する情報提供ができる	クライアントが状況を理解し、適応し、意思決定するために、分かりやすく遺伝子等に関する情報提供ができる
		7)	様々な状況をもつ人々の多様性を理解し、偏りのない情報提供ができる	様々な状況をもつ人々の多様性を理解し、偏りのない情報提供ができる
		8)	リスクコミュニケーションを理解し実践することで、クライアントの理解を最大限に深めることができる	リスクコミュニケーションを理解し実践することで、クライアントの理解を最大限に深めることができる
	m. 様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションスキルと課題	1)	来談者のニーズに応えるために、心理社会的な影響を考慮し、様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションについて <b>実践できる</b>	来談者のニーズに応えるために、心理社会的な影響を考慮し、様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせたコミュニケーションについて理解できる
		2)	様々な遺伝カウンセリング提供方法の長所と短所、限界を理解し <b>行動できる</b>	様々な遺伝カウンセリング提供方法の長所と短所、限界を理解することができる
		3)	様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせた言語的・非言語的コミュニケーションができる	様々な遺伝カウンセリング提供方法に合わせた言語的・非言語的コミュニケーションができる
	n. 医療者や一般市民の需要、特性、状況に合わせた教育支援および啓発活動	1)	対象者の需要、特性、状況に基づいた教育・学習目標を設定し、教育アプローチを開発できる	対象者の需要、特性、状況に基づいた教育・学習目標を設定し、教育アプローチを開発できる
		2)	対象者の理解や選択に効果的な教育資料を作成できる	対象者の理解や選択に効果的な教育資料を作成できる
		3)	遺伝医療部門との連携や受診について、アクセスしやすくするための啓発活動を <b>主導できる</b>	遺伝医療部門との連携や受診について、アクセスしやすくするための啓発活動ができる
		4)	総合マネジメントの質向上のために、遺伝医療と関わりの少ない医療者に向けた教育支援を <b>実践できる</b>	総合マネジメントの質向上のために、遺伝医療と関わりの少ない医療者に向けた教育支援の重要性を理解している
		5)	一般市民の健康増進および地域医療のために、遺伝子/ゲノム情報の適切な取扱いや、適切な医療体制を促進させる啓発活動を <b>実践できる</b>	一般市民の健康増進および地域医療のために、遺伝子/ゲノム情報の適切な取扱いや、適切な医療体制を促進させる啓発活動の重要性を理解している
		6)	健康増進事業や研究へ参加したり、参加を辞退したりする一般市民やコミュニティが不利益を被らないように <b>サポートできる</b>	健康増進事業や研究へ参加したり、参加を辞退したりする一般市民やコミュニティが不利益を被らないようにサポートする意義を説明できる
		7)	自身の教育・啓発活動を客観的に評価し、今後の改善に <b>活かすことができる</b>	自身の教育・啓発活動を客観的に評価し、今後の改善に活かす意義を説明できる
o. 遺伝カウンセリング研究プロセス	1)	研究成果を評価するために、研究方法論と研究デザインの適切性の <b>評価と研究成果に対する批判的な見解を提示できる</b>	研究成果を評価するために、研究方法論と研究デザインの知識を適用できる	
	2)	利用可能な研究関連リソースを見極めることができる	利用可能な研究関連リソースを見極めることができる	
	3)	研究対象者に対して、研究の内容について分かりやすく偏りのない情報提供ができる	研究対象者に対して、研究の内容について分かりやすく偏りのない情報提供ができる	
	4)	倫理的な研究の遂行について実践できる	倫理的な研究の遂行について実践できる	
【態度】	p. 我が国の社会保障制度・医療制度、関連法規・倫理に関する知識の習得と遵守	1)	医療情報の重要性を理解し、適切に管理・活用できる	医療情報の重要性を理解し、適切に管理・活用することができる
		2)	社会保障制度・医療制度の基礎および社会的資源についてクライアントに <b>適用できる</b>	社会保障制度・医療制度の基礎および社会的資源について説明できる
		3)	利益相反（COI）をもたらす可能性のある状況に適切に <b>対応できる</b>	利益相反（COI）をもたらす可能性のある状況を説明することができる

# 高次到達目標（案）【注意！ この表は素案であり、確定版ではありません】

認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件：本要件は、認定遺伝カウンセラーが有するべき資質・知識・技能・態度を規定したものである

内容説明：

- ・【能力要件 中項目】が、今回策定を目指している認定遺伝カウンセラーが具備すべき能力要件案を示す。到達目標からの変更部分は赤字（下線）で表記。
- ・【参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目】は現在既に公表されている認定遺伝カウンセラーの資格取得時の到達目標。
- ・到達目標では「理解できる」とどまっている項目が、能力要件では「実践できる」・「適用できる」に変更されている。
- ・知識・技術について、「クライアントの個別性に合わせて」、「遺伝カウンセリングの実践や関連業務」に適用できるとしている。

区分	大項目	番号	能力要件 中項目 (20251020ver)	参考：現在の資格認定時の到達目標 中項目	
【態度】	p. 我が国の社会保障制度・医療制度、関連法規・倫理に関する知識の習得と遵守	4)	法律ならびに関連組織の倫理規定等を遵守した業務を行うことができる	法律ならびに関連組織の倫理規定等を遵守した業務を行うことができる	
		q. 認定遺伝カウンセラーとして、自身の心身および価値観やバイアスに対する内省的な態度の習得	1)	専門職としての態度や行動に影響を与える、自身の身体的・精神的な健康に責任を持つことができる	専門職としての態度や行動に影響を与える、自身の身体的・精神的な健康に責任を持つことができる
			2)	遺伝カウンセリングに関連する自身の価値観や先入観を認識した上で、 <b>遺伝カウンセリングや関連業務を実践できる</b>	遺伝カウンセリングに関連する自身の価値観や先入観を認識することができる
			3)	クライアントに焦点を当てた遺伝カウンセリング提供において、認定遺伝カウンセラーの個人的な考えや先入観が与える影響を説明できる	クライアントに焦点を当てた遺伝カウンセリング提供において、認定遺伝カウンセラーの個人的な考えや先入観が与える影響を理解できる
			4)	クライアント、家族、地域社会と遺伝カウンセリング専門職との間に潜在的に存在する価値観の違いについて <b>評価し、個別のケースごとに適切な対応ができる</b>	クライアント、家族、地域社会と遺伝カウンセリング専門職との間に、潜在的に立場による価値観の違いがあることを認識することができる
	5)		認定遺伝カウンセラーとしての発言、自己開示、見解が、クライアントの最善の利益になるように、専門職として <b>逸脱せず行動できる</b>	認定遺伝カウンセラーとしての発言、自己開示、見解が、クライアントの最善の利益になるように、専門職として逸脱せず行動する意義を説明できる	
	r. エビデンスに基づいた遺伝カウンセリングの実践に必要な生涯学習の重要性の理解と自己学習手段の習得	1)	社会の一員・医療チームの一員として責任を持った態度、接遇ができる	社会の一員・医療チームの一員として責任を持った態度、接遇ができる	
		2)	遺伝カウンセリングの準備と実践において、エビデンスに基づいた学術的アプローチを <b>実践できる</b>	遺伝カウンセリングの準備と実践において、エビデンスに基づいた学術的アプローチを説明できる	
		3)	研修会への参加・学会活動などを通じて、専門職として自発的に常に最新の遺伝医学情報にアクセスし、 <b>生涯学習を継続できる</b>	研修会への参加・学会活動などを通じて、専門職として自発的に常に最新の遺伝医学情報にアクセスし、生涯学習をすることの意義を理解できる	
		4)	遺伝カウンセリングの実践や <b>関連業務</b> において、自身の限界と能力を認識し、 <b>責任を持って行動できる</b>	遺伝カウンセリングの実践において、自身の限界と能力を認識することができる	
		5)	自身の態度や行動への批評に対して、フィードバックを求めることができる	自身の態度や行動への批評に対して、フィードバックを求めることができる	
		6)	スーパービジョンやメンターシップを適切な機会に <b>提供できる</b>	スーパービジョンやメンターシップのための適切な機会について説明できる	
		7)	遺伝子関連の専門組織へ参加やリーダーシップを発揮する機会に <b>参画できる</b>	遺伝子関連の専門組織へ参加やリーダーシップを発揮する機会について説明できる	
	s. 遺伝カウンセリング研修者に対する教育・人材育成に関する役割の理解	1)	スーパービジョンを受けた経験を積極的に振り返ることができる	スーパービジョンを受けた経験を積極的に振り返ることができる	
		2)	<b>スーパービジョンの実践もしくは後進の育成に取り組むことができる</b>	スーパービジョンの意義を説明できる	
		3)		スーパーバイズによる人材育成の意義を理解できる	

## ワークショップ3) PGT-M についての課題

リーダー：

片岡 祐子（岡山大学病院）

佐々木 愛子（国立成育医療研究センター）

ファシリテーター：

浦田 陽子（国立成育医療研究センター）・江川 真希子（東京科学大学）

衛藤 英理子（岡山大学病院）・梶村 慈（長崎大学病院）

辰巳 嵩征（国立成育医療研究センター）・難波 栄二（加古川中央市民病院）

サポートスタッフ：

加藤 芙美乃（藤田医科大学病院）・藤田 裕子（姫路赤十字病院）

青木 智彩子（加古川中央市民病院）・谷口 真紀（兵庫県立こども病院）

森山 育実（藤田医科大学病院）・山磨 花菜（岡山大学病院）

吉田 美衣（名古屋大学医学部附属病院）

参加者：65 名

参加施設：43 施設

相澤病院（茂木英明）、愛知県医療療育総合センター（上原朋子）、大阪大学医学部附属病院（味村和哉）、岡山大学病院（衛藤英理子・片岡祐子・山磨花菜）、加古川中央市民病院（青木智彩子・難波栄二）、金沢大学附属病院（渡邊淳）、関西医科大学附属病院（佐藤智佳・吉田彩）、北野病院（吉本有希子）、九州大学病院（田浦裕三子）、京都大学医学部附属病院（小川昌宣・中島健）、倉敷中央病院（二宮伸介）、神戸市立医療センター中央市民病院（林信孝）、国立成育医療研究センター（浦田陽子・佐々木愛子・辰巳嵩征）、国立病院機構 四国こどもとおとなの医療センター（前田和寿）、県立広島病院（植田彩・豊福彩・原鐵晃）、埼玉医科大学総合医療センター（高井泰）、札幌医科大学附属病院（小川迪子・真里谷奨）、島根大学医学部附属病院（鞍嶋有紀）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（池田文子）、昭和大学横浜市北部病院（奥山亜由美）、信州大学医学部附属病院（福嶋義光）、聖隷浜松病院（西尾公男）、千葉県がんセンター（横井左奈）、千葉大学医学部附属病院（中田恵美里・松下一之）、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（立岡瑠璃子）、地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター（吉田有理）、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（矢吹久美子）、東京科学大学病院（江川真希子・高橋沙矢子・吉田雅幸）、東京大学医学部附属病院（志食絵理）、鳥取大学医学部附属病院（栗野宏之）、長崎大学病院（梶村慈・長谷川ゆり・三浦清徳）、名古屋市立大学病院（後藤志信）、名古屋大学医学部附属病院（吉田美衣）、奈良県立医科大学附属病院（古川晋也）、日本医科大学付属病院（佐原知子）、姫路赤十字病院（藤田裕子）、兵庫県立こども病院（谷口真紀）、福岡大学病院（大久保久美子）、藤田医科大学病院（石原尚子・植野

さやか・加藤美美乃・七里由衣・森山育実・柳瀬楓)、船橋中央病院(市川智彦・宇津野恵美・栗林ももこ)、宮崎大学医学部附属病院(土井宏太郎)、横浜市立大学附属市民総合医療センター(伊集院昌郁)、和歌山県立医科大学附属病院(構奈央)

(順不同・敬称略)

## I. ワークショップの目的

着床前遺伝学的検査(PGT-M)の対象は現在、日本産科婦人科学会の見解において、「本法を希望する夫婦の両者またはいずれかが、重篤な遺伝性疾患児が出生する可能性のある遺伝子変異または染色体異常を保因する場合に限られる」と記載され、着床前遺伝学的検査の適応となる重篤な遺伝性疾患の重篤性の定義は、「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、生存が危ぶまれたりする状況になり、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」、また、2022年の見解改訂にて、「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」とされた。今回、日本におけるPGT-Mの現状や課題を明らかにし、今後に向け必要な方向性を話し合いたい。

## II. 概要

1. PGT-Mの概要についてレクチャーを行い、全国遺伝子医療部門登録施設の代表者および、今回のワークショップ参加者を対象に行ったアンケート調査の結果報告を行い、ワークショップの流れとポイントについて説明を行った。
2. アンケート調査結果よりガイドライン活用に関する現場の現状把握と問題点の整理を行い、PGT-Mの課題と今後への提案に関するディスカッションについて、4つのテーマを提示した。
  - ① PGT-Mの適応をどう考えるか
  - ② 本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案
  - ③ PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方
  - ④ PGT-Mを取り巻く社会的な整備
3. 全体をA-Fの6グループに分け、上記1-4のうち、2テーマについてグループディスカッションを行った。

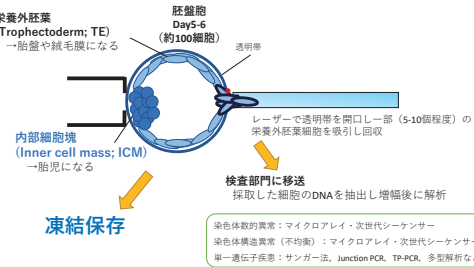
## III. PGT-Mの概要レクチャー・事前アンケート結果

PGT-Mの概要および事前アンケート調査について、リーダーより説明を行った。

## WS3:PGT-Mについての課題

リーダー：片岡 祐子(岡山大学)・佐々木 愛子(国立成育医療研究センター)  
 コアスタッフ：加藤 美美乃(藤田医科大学)・藤田 裕子(姫路赤十字病院)  
 ファンリテーター：浦田 陽子(国立成育医療研究センター)・江川 真希子(東京科学大学)  
 衛藤 英理子(岡山大学)・梶村 悠(長崎大学)  
 辰巳 嵩征(国立成育医療研究センター)・難波栄二(加古川中央市民病院)  
 サポートスタッフ：青木 智彩子(加古川中央市民病院)・谷口真紀(兵庫県立こども病院)  
 森山育美(藤田医科大学)・山鹿花菜(岡山大学)・吉田美衣(名古屋大学)

## 着床前遺伝学的検査とは



## 着床前遺伝学的検査と歴史

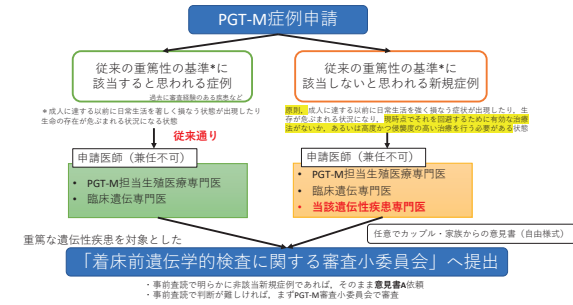
年	主な出来事
1990年	英国でX連鎖性疾患(mental retardation)における性別判定による着床前診断
1992年	英国でcystic fibrosisに対する疾患遺伝子診断による着床前診断
1993年	米国で染色体数異常に対するFISH法による着床前診断
1998年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」発表
2004年	日本産科婦人科学会 着床前診断実施認可 第1例 (慶應大学が申請したDuchenne型筋ジストロフィー症例) が承認
2015年	日本産科婦人科学会 「着床前診断に関する見解」を改定 “遺伝子(染色体)解析を外部検査企業等に委託する場合”を追記
2016年	日本産科婦人科学会 「着床前診断に関する見解」を改定 臨床研究法の適用となる“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
2020~2021年	日本産科婦人科学会 第1~3部倫理審査会開催 <span style="color: blue;">網膜芽細胞腫の申請</span>
2022年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」と細則を改定

## PGT-Mにおける疾患重篤性の定義(基準)

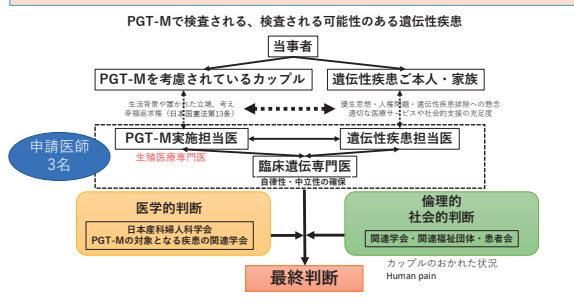
“成人に達する以前に”を取る/取らない問題!?

- 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

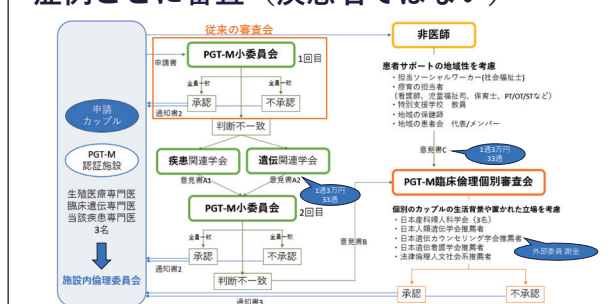
## 現在のPGT-M症例申請の流れ



## 障がいがある方もない方も、誰もが健康に生きられる社会



## 症例ごとに審査(疾患名ではない)



## 海外でのPGT-Mに関する体制

	日本	イギリス	フランス	ドイツ
機関	日本産科婦人科学会	ヒト受精・胚研究認可庁(HFEA)	生物医学庁(Agence de la biomédecine)	連邦保健省
関連法律	なし	1990年 ヒト受精および胚研究に関する法律	1994年 生命倫理法	1990年 胚保護法 2011年 胚保護法(改定)
実施条件	・重篤な遺伝性疾患 ・両親の保因者診断 ・カップルへの遺伝カウンセリング 実施機関での倫理委員会・施設認定	・saviour siblingの条件付き容認 (PGT-HLA)	・不治の重篤な遺伝的疾患の可能性 ・両親の保因者診断 ・両親の書面承諾 ・施設認定	・重篤な遺伝性疾患 ・親の保因者診断 ・経路への遺伝カウンセリング ・実施機関での倫理委員会・認定施設/医師
禁止例		・医学的理由によらないヒト胚の性選択	・疾患の検査、予防、治療目的以外の理由	

※外国における出生前診断・着床前診断に対する法的規制について 国立国際医療研究センター 国際医療政策研究部 2019年11月24日

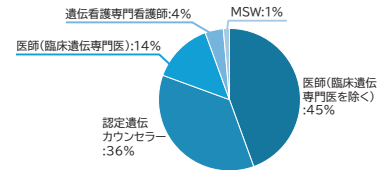
# WS3 「PGT-Mについての課題」

## 事前アンケート 結果

第23回全国遺伝子医療部門連絡会議

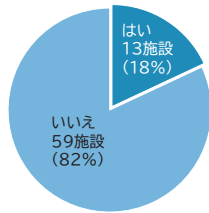
### 事前アンケート 概要

- 回答数 72件
- 対象者 維持機関会員(会員)の代表者または準じる方 (1施設1回答)
- 実施方法 Web
- 実施期間 2025年10月18日～10月31日
- 回答者の属性



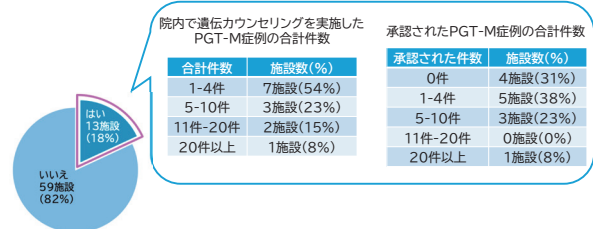
質問 1

貴施設は、PGT-M承認実施施設ですか。  
(大学病院などの遺伝子医療部門と共同で申請された生殖医療施設も含む)



質問 2,3

● 「PGT-M承認実施施設」への質問  
貴施設で遺伝カウンセリングを実施したPGT-M症例のこれまでの合計件数、承認されたPGT-M症例のこれまでの合計件数を教えてください。



質問 4

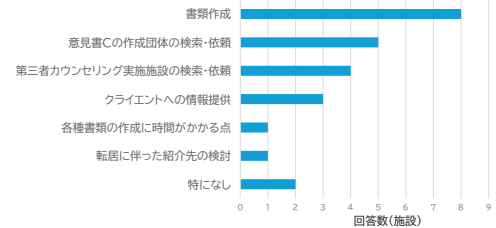
● 「PGT-M承認実施施設」への質問  
貴施設でこれまでに遺伝カウンセリングを実施したPGT-M症例の疾患名について教えてください。

- ・ 筋強直性ジストロフィー (5施設)
- ・ デュシェンヌ型筋ジストロフィー (3施設)
- ・ ジュベール症候群関連疾患 (2施設)
- ・ オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症 (2施設)

その他の疾患:  
ベッカー型筋ジストロフィー、ミオチューブラーミオパチー、球形髄性筋萎縮症、メチルマロン酸血症、ガラクトシアリドーシス、ミトコンドリア病、ジュベール症候群、PCS/MVA症候群(染色体早期解離/多彩異数性モザイク症候群)、メッケルグルーバー症候群、多発性嚢胞腎、ウィスコット・アルドリッチ症候群、細網異形成症、アラジール症候群、テイサックス病 など

質問 5

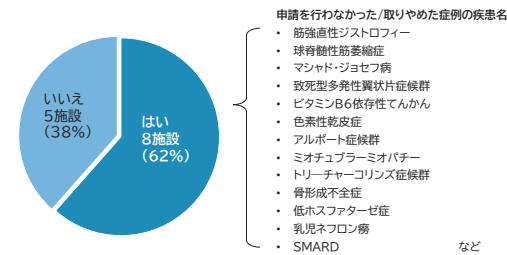
● 「PGT-M承認実施施設」への質問  
実施に際して困難だった点はありませんか。(複数回答可)



※意見書C: 医療・福祉などの地域性を考慮し記載いただく意見書

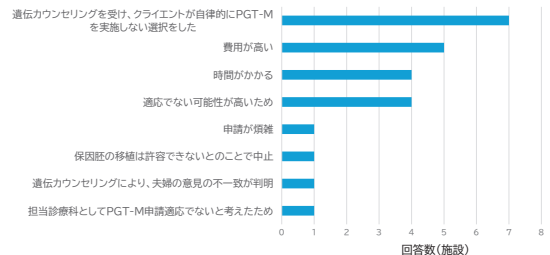
質問 6,7

● 「PGT-M承認実施施設」への質問  
貴施設ではPGT-Mの遺伝カウンセリングを実施した後に、申請を行わなかった/取りやめた症例はありますか。それはどのような疾患ですか。



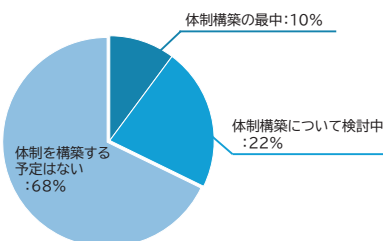
質問 8

● 「PGT-Mの遺伝カウンセリングを実施した後に、申請を行わなかった/取りやめた症例がある施設」への質問  
どのような理由ですか。(複数回答可)



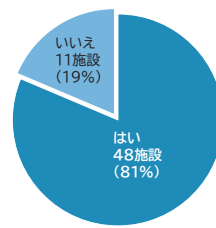
質問 9

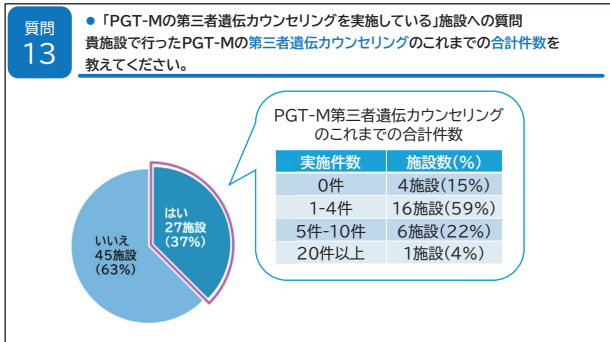
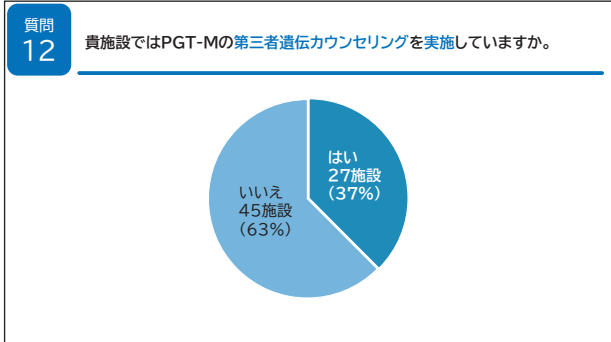
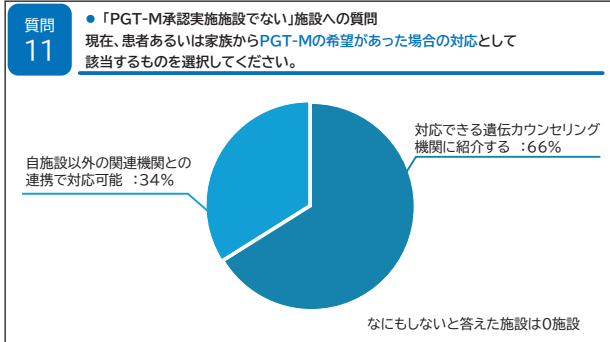
● 「PGT-M承認実施施設でない」施設への質問  
貴施設のPGT-Mの実施体制(関連機関との連携含む)について教えてください。



質問 10

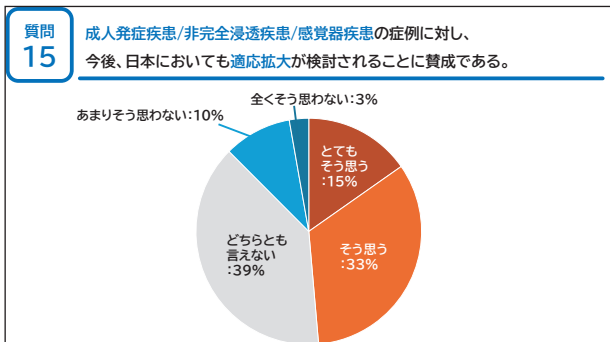
● 「PGT-M承認実施施設でない」施設への質問  
これまでに実施した遺伝カウンセリングでPGT-Mに関する質問を受けたことはありますか。





**質問 14** ●「PGT-Mの第三者遺伝カウンセリングを実施している」施設への質問  
貴施設でこれまでに実施したPGT-Mの第三者遺伝カウンセリング症例の疾患名について教えてください。

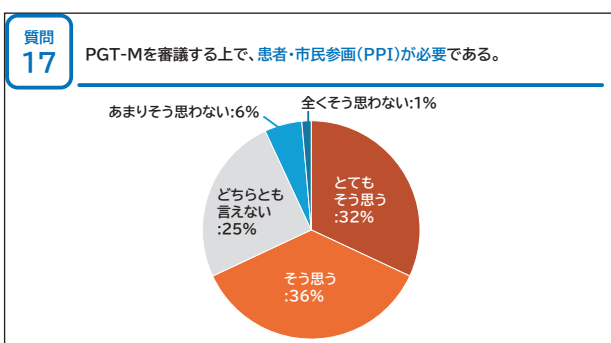
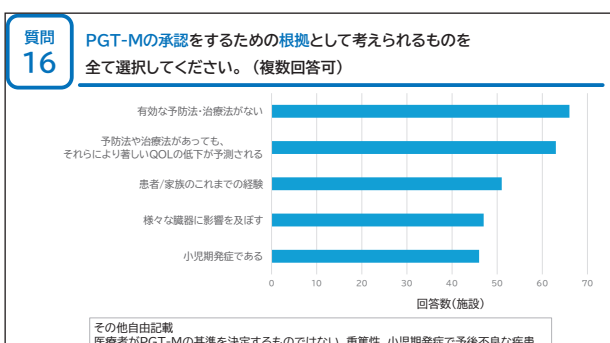
網膜芽細胞腫	ウィスコット・オルドリッチ症候群	ファンコニー貧血
色素性乾皮症	有馬症候群	メチルマロン酸血症
難治性てんかん	ジュベール症候群関連疾患	クラッパ病
筋強直性ジストロフィー	先天性ミオパチー	均衡型相互転座
メンケス病	ミトコンドリア病	遺伝性難聴
デュシェンヌ型筋ジストロフィー	マルファン症候群	
メチルグルタコン酸尿症	大脳白質ジストロフィー	
先天性角化異常症	ミオチューブラーミオパチー	など
福山型筋ジストロフィー	ゴーシェ病	
糖尿病1型	アラジール症候群	
筋萎縮性側索硬化症	MCT8欠損症	



- 質問 15** ●質問15「適応範囲拡大の検討に賛成である」に「とてもそう思う」「そう思う」と回答した施設への質問  
その理由は何ですか。(自由記述)
- PGT-Mの実施可否は結論がなく、当事者が選択できる状態が望ましい
  - 適応の是非は一律で決めず、医学的リスク・ベネフィットや十分な遺伝カウンセリングに基づき個別に議論すべきである
  - PGT-Mの制約には倫理的課題があり、議論を行わないと商業目的の利用が広がる可能性がある
  - クライアントのニーズは増加傾向にあり、海外流出を防ぐためにも国内での選択肢の提供が重要である
  - 疾患の種類や家族状況に応じて、生活QOLや精神的・身体的負担を考慮しつつ、選択肢を提供すべきである
- ※回答の一部を抜粋しています

- 質問 15** ●質問15「適応範囲拡大の検討に賛成である」に「あまりそう思わない」「全くそう思わない」と回答した施設への質問  
その理由は何ですか。(自由記述)
- 出生が制限されるため、倫理的に問題があると考えられる
  - 技術的には可能で拡大は避けられないが、まずは対象疾患のある方への支援や制度整備を優先すべき
- ※回答の一部を抜粋しています

- 質問 15** ●質問15「適応範囲拡大の検討に賛成である」に「どちらとも言えない」と回答した施設への質問  
その理由は何ですか。(自由記述)
- 適応拡大のメリット・デメリットが十分に理解できていない
  - 施設規模や関わる医療者によって考え方が分かれる
  - 適応拡大は差別や人権侵害につながる懸念があるため、予防体制の整備が前提となるべき
  - 疾患や患者の背景、浸透率・表現型の幅により、判断は一概にはできない
  - 専門職の不足がある
- ※回答の一部を抜粋しています



**質問 17** 質問17「PGT-Mを審議する上で、患者・市民参画(PPI)が必要」への回答理由 ※回答の一部を抜粋しています

「とてもそう思う」「そう思う」

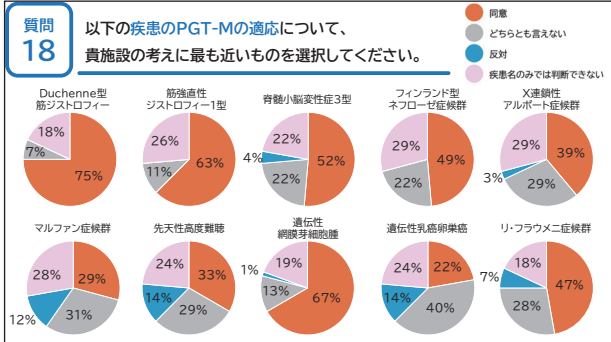
- 多様な立場の意見を反映し、公正で透明性ある議論にするため
- 当事者の困難やQOLへの影響を正確に把握するため
- 社会的・倫理的課題も含め多角的に検討するため

「あまりそう思わない」「全くそう思わない」

- 体験に左右され、中立性が保ちにくい
- 意見書などで代替可能で、直接参画は必須でないため
- 最終判断は十分な遺伝カウンセリングの上で夫婦の意思が最優先

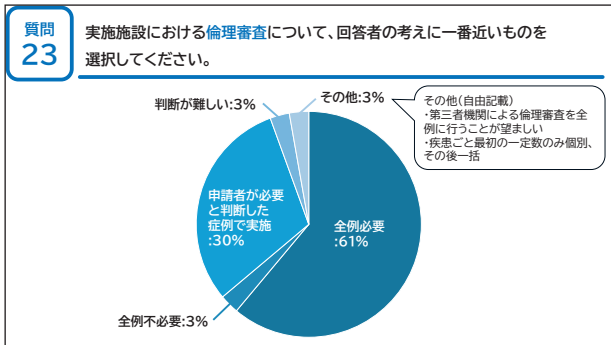
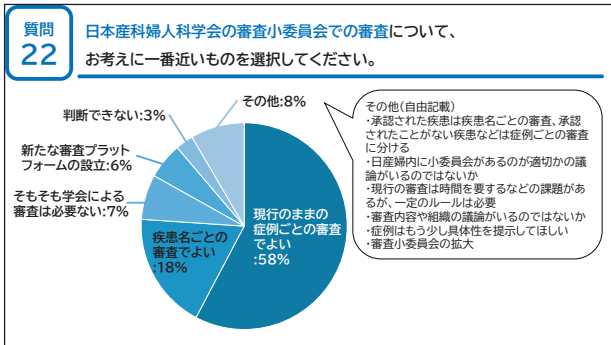
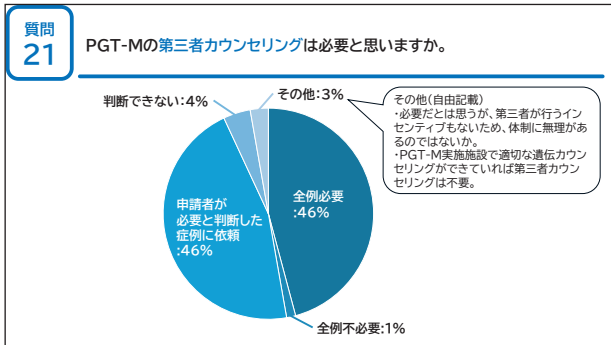
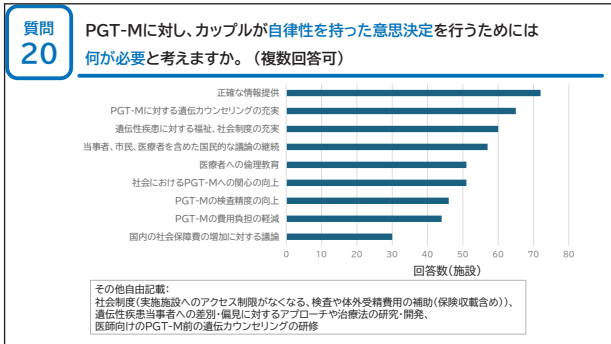
「どちらともいえない」

- 参加者が増えると議論が複雑化して結論が出にくい
- 感情的な偏りが入り、議論が感情論に流れる懸念がある
- 社会的課題まで混ざって論点がぶれやすい



**質問 19** その他、PGT-Mの適応に関するご意見（自由記述）

- 生殖に関する選択肢を提示できるようにしてほしい
- 個別審査が多く、夫婦への負担が大きいため、適応拡大を早めてほしい
- 疾患リスト外の症例は個別審査が必要
- PGT-M承認実施施設でなくても倫理審議会に参加可能としてほしい
- 技術や希望だけでなく、医学的・社会的重篤性に基づく明確な議論が必要
- 最終的な判断は患者・家族が行うべき
- 疾患ごとに適応を整理し、公平性を担保すべき
- マルファン症候群やHBOCは治療歴・家族歴も考慮したうえで審議対象とする必要がある



## IV. ディスカッション

提示したディスカッションテーマおよびディスカッションポイントに基づいて、各グループ2テーマずつディスカッションを行った。

### テーマ1：PGT-Mの適応をどう考えるか

#### ディスカッションポイント

- ① 遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験（human pain）を含めどのように考えるか。
- ② 成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。
- ③ 患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

### テーマ2：本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案

#### ディスカッションポイント

- ① 現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案
- ② 公的な審査プラットフォームの必要性
- ③ 持続可能な審査体制構築に向けた提案

### テーマ3：PGT-Mに対する患者・市民参画（PPI）のあり方

#### ディスカッションポイント

- ① 患者・家族・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か
- ② どのようなPPIの実践が望ましいか  
多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

### テーマ4：PGT-Mを取り巻く社会的な整備

#### ディスカッションポイント

- ① 望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築（遺伝カウンセリング、支援制度）
- ② PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③ PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性（地域格差への対策も含め）

## グループ(A) テーマ1 PGT-Mの適応をどう考えるか

### ディスカッションポイント

- ① 遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験(human pain)を含めどのように考えるか。
- ② 成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。
- ③ 患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

現状と課題	今後への提案
<p>&lt;重篤性について&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患名だけで一概に判断できない</li> <li>・関連学会が重篤と判断することは難しい。個別の事情について関連学会からは意見しにくい</li> <li>・各国で重篤性の判断には違いがある</li> <li>・胎児の声は誰が代弁するのか？</li> </ul> <p>&lt;その他の課題&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・PGT-Mは薬事承認されていない検査であり、精度管理が行われていない現状がある。</li> <li>・PGT-Mを知る機会が公平にあるわけではない</li> <li>・疾患名ベースではないことかえて患者さんへの不利益があるのではないか</li> <li>・海外に流れる症例もある</li> </ul>	<p>&lt;重篤性について&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・当事者の意見も大事。個人の背景、個人の意見を尊重することが重要。</li> <li>・重篤性以外の判断基準を設けるのはどうか？ (具体例：一般社会の人が納得する、社会的なコンセンサスを得るなど)</li> <li>・学会ではなく国が重篤性に関する議論をする場を提供する</li> <li>・社会生活を送る上で著しく困難をきたす疾患はどうか？</li> </ul> <p>&lt;適応を広げる&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患名ベースで判断してもよいのではないか(PGT-Mの選択肢について患者さんが知りやすくなる)</li> <li>・疾患名ベースで判断する適応を新設する(個別審査での適応は継続する)</li> <li>・審査されたことのない疾患を個別審査で審査する</li> </ul> <p>&lt;その他&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・発症前診断を受けた時点でPGT-Mの選択肢が提案できる体制を作る(地域施設間の違いなく、PGT-Mの選択肢が提示できる体制を作る、PGT-Mの選択肢について患者さんが知りやすくなる？)</li> <li>・検査精度に関して：検査学会にもコンサルトできる体制を作る</li> <li>・重篤性に関する発信を行う (PGT-Mの審査症例が公表されることで認識が変わる可能性もある)</li> </ul>

## グループ(A) テーマ4: PGT-Mを取り巻く社会的な整備

### ディスカッションポイント

- ① 望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築(遺伝カウンセリング、支援制度)
- ② PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③ PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

現状と課題	今後への提案
<p>&lt;サポート体制&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・金銭的な課題</li> <li>・地域格差</li> <li>・補助制度に関して(PGT-Mへの補助、血縁者診断への補助など各地方自治体で行っている事業) → 議論が必要</li> <li>・プレコンセプションケアが不十分</li> </ul> <p>&lt;オンライン遺伝カウンセリングに関して&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ラポール形成が困難</li> <li>・コミュニケーションの取りづらさ</li> </ul> <p>&lt;その他&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・PGT-Mの遺伝子解析がNGSの場合、解析対象遺伝子以外も分かるため、将来的には多因子疾患にも広がるのではないか？という懸念</li> </ul>	<p>&lt;医療者に向けて&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝医療に関わる医療者を増やす。遺伝医療の専門家の立場の確立。</li> <li>・社会への遺伝医療の啓発。</li> <li>・産婦人科が引っ張っているわけではなく、多診療科が関わっていることを示す。</li> </ul> <p>&lt;社会に向けて&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・疾患を持った人がどのように社会で受け入れられるかの議論が必要</li> <li>・PGT-Mに関する法律やガイドライン、指針の整備</li> <li>・公的プラットフォームの構築 → 厚労省や国にはたらきかける</li> <li>・遠方だから諦めることがないようにリソースを増やす</li> <li>・PGT-Mを考えられるよう若い世代への教育</li> </ul> <p>&lt;オンライン遺伝カウンセリングに関して&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報提供に活用するなど適宜使い分ける</li> <li>・第3者遺伝カウンセリングへのオンライン遺伝カウンセリングの活用</li> </ul> <p>&lt;その他&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・施設要件のしぼりに許容性をもたせる(事前研修必須のしぼりをした上での遺伝専門医だけでも施設認定とれるように。)</li> <li>・承認だけではなく、出産まで至ったかまで公開する</li> <li>・海外と本邦の違いについては症例を重ねていくしかない</li> </ul>

## グループ(B)テーマ2:本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案

### ディスカッションポイント

- ① 現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案
- ② 公的な審査プラットフォームの必要性
- ③ 持続可能な審査体制構築に向けた提案

現状と課題	今後への提案
<p>【ポイント①】</p> <p>審査期間が長期にわたる、実施施設が少数(アクセスの差あり)、高額であるなど、当事者の負担が大きい。熱意をもって作成された申請書類に1件1件対応する必要があるが、多くの件数に対応しなければならないため、審査側の対応負荷が大きい。アカデミアが対応可能な範囲を超えている。</p> <p>審査体制(現行の症例ごととするのか、疾患ごととするのかなど)は難しいテーマである。</p> <p>施設間で遺伝カウンセリングの質にばらつきがある。遺伝カウンセリングが不十分であることは、第三者カウンセリングを担当する施設の負担につながる。</p> <p>【ポイント②、ポイント③】</p> <p>国としての責任の所在が不明確である。</p> <p>審査費用が持ち出しとなっていることを含め、アカデミアの負担が過大である。</p>	<p>国(子ども家庭庁等)への審査主体の移行を検討すべき。公的な審査プラットフォームを設立し、国民に対するサービスとして国(子ども家庭庁等)が審査を行い、アカデミアは依頼ベースの協力に移行すべき。</p> <p>第三者遺伝カウンセリングは必要と考えるが、第三者カウンセリングを担当している施設の負担を減らすためにも、施設間で遺伝カウンセリングの質を担保することが必要である。</p>

## グループ(B)テーマ3:PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方

### ディスカッションポイント

- ① 患者・家族・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か
- ② どのようなPPIの実践が望ましいか
- ③ 多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

現状と課題	今後への提案
<p>【ポイント①】</p> <p>患者：認知度・理解度の個人差が非常に大きい。制度の中身(特に、審査結果の不確実性)が十分認知されていない場合もあり、過度な期待を持ってPGT-Mを望むケースがある。</p> <p>市民：情報不足・情報の偏りにより、議論が極端な論調になりうる。</p> <p>【ポイント②、③】</p> <p>PPIは重要であるが、PGT-Mは当事者性が非常に強いという点も留意すべきであり、PGT-Mを検討している夫婦の意見が尊重されるべきだと考える。</p> <p>医療者としては、公開講座等を通して患者・家族・一般市民と接点を持つことが重要と考える。</p> <p>PPIでは、制度の具体的な中身、現状について情報提供したうえで意見聴取を行う仕組みが必要だと考える。</p>	<p>患者に対して理解度に応じた情報提供を行う。制度の具体的な中身(審査プロセス、審査結果の不確実性など)について説明する。</p> <p>PGT-Mの当事者性の強さに留意しつつ、一般市民に対して制度の具体的な中身や現状について情報提供したうえで、意見を聴取する行う仕組みを整える。</p>

## グループ(C)テーマ2:本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案

### ディスカッションポイント

- ①現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案
- ②公的な審査プラットフォームの必要性
- ③持続可能な審査体制構築に向けた提案

現状と課題	今後への提案
<p>【ポイント①③】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 現行のプラス面:慎重さ・症例ごとの倫理申請</li> <li>● 現行の課題:時間的負担(書類作成、重篤性の評価、バリエーション評価)が、カップルへの負担や、アンダーグラウンドへ流れることにも繋がる</li> <li>● ディスカッションがオープンではないこと</li> </ul> <p>【ポイント②】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 疑問:現状構築されそうなのか？</li> </ul>	<p>【ポイント①③】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 症例ごとの倫理申請は重要(現行ママ)</li> <li>● PGT-M認定施設の数と質の充実が急務</li> </ul> <p>〈新体制の提案〉</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 経験豊富な施設(例:がんゲノム体制を参考にすると、20例以上経験ある施設など)は基本、施設判断可能とし、必要に応じて学会等にも相談する体制</li> <li>● バリエーション評価は各施設が責任を持って行い、人類遺伝学会などの専門機関にも相談できる体制があるとよい</li> </ul> <p>【ポイント②】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 各学会の専門家が集まったプラットフォームがあると、悩んだ時に相談できるのではないかと</li> </ul>

## グループ(C)テーマ4:PGT-Mを取り巻く社会的な整備

### ディスカッションポイント

- ①望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築(遺伝カウンセリング、支援制度)
- ②PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

現状と課題	今後への提案
<p>【ポイント①】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 第三者施設やPGT-M後分娩管理施設が、問い合わせ先に困ることがある</li> <li>● がん診療においてPGT-Mの情報提供がされていない課題や、誰から話すのかという問題がある</li> <li>● PGT-M承認前の受精卵の取り扱いを明確にする必要性がある</li> </ul> <p>【ポイント③】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 遺伝カウンセリングのためだけに遠方に移動することはカップルの負担になりうる</li> <li>● そもそもオンライン体制のない施設もある(体制ありは3割くらいか。)</li> <li>● 疑問点:「PGT-Mの話だからこそオンラインではない方がいい」などはあるか？</li> <li>● 年齢層は若年なのでオンラインに抵抗はなさそうだが、簡便ゆえに集中しにくい環境になることはある</li> </ul>	<p>【ポイント①】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● 「PGT-M実施施設」～「第三者遺伝カウンセリング施設」～「PGT-M後分娩管理施設」の連携体制の構築が必要</li> <li>● がん生殖における妊孕性温存のネットワーク(がん診療施設と妊孕性温存施設と行政が連携されているネットワーク)のような、PGT-Mの情報共有を行う体制があるとよいのではないかと</li> </ul> <p>【ポイント③】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>● オンライン体制への抵抗はなさそう</li> <li>● 医療機関同士も連携し、CLに医療者も同席し共に受けられるとよい</li> <li>● オンラインのメリットデメリットを提示し、カップルと相談して決められるとよい</li> </ul>

## グループ( D ) テーマ1 ★PGT-Mの適応をどう考えるか

### ディスカッションポイント

- ①遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験(human pain)を含めどのように考えるか。  
②成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。  
③患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"><li>申請するかどうか、申請施設で迷うことがある(非承認の場合のクライアントの負担や、絶望感などを考えてしまう)</li><li>とはいえ、<u>選択肢は提示した方がよい(申請するかどうかについては相談)</u></li><li>治療法があるとはいえ、医療費が高額であったり、治療が大変だったりするので「ある」だけでまとめるのは難しいのではないか</li><li>非承認の場合に理由がわからないと医療者・クライアントともに先に進めない</li><li>日本特有の同調圧力が生じる可能性(リスト化することで)に注意する必要がある</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>現状のやり方はベストではないが、よいと考えている</li><li>承認例の代表的な疾患のリスト化、手続きの簡素化</li><li>非承認例の理由開示</li></ul>

## グループ(D)テーマ3:PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方

### ディスカッションポイント

- ①患者・家族・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か  
②どのようなPPIの実践が望ましいか  
③多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"><li>多様性への理解がないと、PGTMの技術を中立に理解してもらう事が難しい。</li><li>確率の高いアットリスク者から話をしていく</li><li>一方で、われわれの前に現れないひと(PGTMを選択しない人や、情報を知らない人、声が大きくない人)をどう拾い上げるか</li><li>医療者でも知らない人もいる</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>まずは医療者への周知が必要</li><li>医学部生・看護学生等への教育等、身近なところからやってみる</li><li>医療者も悩んでいることを公開して、一般市民に考えてもらう。</li></ul>

## グループ(E) テーマ1 PGT-Mの適応をどう考えるか

### ディスカッションポイント

- ① 遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験(human pain)を含めどのように考えるか。
- ② 成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。
- ③ 患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"> <li>・Phenotypeの幅がある疾患(genotype-phenotypeが異なる)についてどう考えるのか。</li> <li>・治療法が出てその治療にアクセスできるかどうかには地域格差などがある。</li> <li>・先天性難聴について医療者側と患者家族の認識の違いがある。             <ul style="list-style-type: none"> <li>…命に関るかどうかという点では[対象にならない]かもしれないが、QOLに関しての両親の思いを鑑みるべきではないか。</li> <li>…耳鼻科の業界で議論がまだない。</li> </ul> </li> <li>・必ずしも重症とは言えない疾患(心疾患など)の適応については、通院の負担など生活の負担があるので、必ずしも命の選別、病気の選別として考えられるものではない。</li> <li>・成人の発症について20歳で区切る必要があるのか             <ul style="list-style-type: none"> <li>…10代で発症、30代で発症で区別できるのか。成人を20歳以上とすることで不利益を被ることがあるのではないか。</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・phenotypeが異なる疾患の議論</li> <li>・耳鼻科の業界で議論を進めていく</li> <li>・本人の辛い経験というものをどの程度考慮するのか。他の方への配慮をどうするのか</li> <li>・【成人】という文言の必要性を検討</li> </ul>

## グループ(E) テーマ4: PGT-Mを取り巻く社会的な整備

### ディスカッションポイント

- ① 望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築(遺伝カウンセリング、支援制度)
- ② PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③ PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

現状と課題	今後への提案
<p>≪地域格差≫</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・地方ではPGT-MIに関する最新の情報を入手する機会が少ない。</li> <li>・社会的な議論をするためにももっと医療側の情報地域格差を無くす必要があるのではないか。</li> <li>・同じ県内でも認定施設へのアクセスの難しさがある。</li> <li>・遺伝カウンセリングの質の問題</li> </ul> <p>≪オンラインGC≫</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ラポールの形成が難しい。</li> <li>・専門の先生に集中する場合、その先生の思いや考えに引きずられてしまうという懸念、他の先生が育たない懸念。</li> </ul> <p>≪その他のサポート体制≫</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・PGT-Mを実施する夫婦の費用負担が大きい。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・地域格差を無くす工夫が必要。             <ul style="list-style-type: none"> <li>→オンライン遺伝カウンセリングの利用</li> </ul> </li> <li>・遺伝カウンセリングの質の担保が必要。</li> <li>・オンラインGCのみではなく来院とオンラインGCを組み合わせる。</li> <li>・D-to-P&amp;DのオンラインGCによって、医療者側での情報共有、教育的要素に対応ができるのではないか。</li> <li>・費用負担に対する対策の検討</li> </ul>

## グループ(F)テーマ2:本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案

### ディスカッションポイント

- ①現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案
- ②公的な審査プラットフォームの必要性
- ③持続可能な審査体制構築に向けた提案

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 日本産科婦人科学会 1学会での審議でいいのか</li> <li>・ 日本医学会の関与(検討中)</li> <li>・ 視点が偏ることはなく、丁寧に審査されている</li> <li>・ 適用が拡大:バリエーション評価が不明なこともある</li> <li>・ 審査プロセスが見えにくい</li> <li>・ NIPTのような体制が難しい</li> <li>・ 客観的に身内で審査しているように思われる可能性がある</li> <li>・ 普通の業務をしながら、審査に時間・労力を要する</li> <li>・ 専門性が高い審議内容</li> <li>・ 1学会で費用負担をすることの負担</li> <li>・ 個別審査の限界:症状の多様性</li> <li>・ 一般市民はどのように考えているか</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 専門に審議する体制の構築(参考:NIPTの体制)</li> <li>・ 日本医学会等の関与</li> <li>・ 公的な審査プラットフォームは必要である</li> <li>・ 審議に関わる人材育成、体制強化</li> <li>・ 審議を簡略化のための、疾患毎の条件を設定はどうか</li> <li>・ 事前審査:バリエーション評価が適正に行える機関も必要</li> <li>・ 費用を公的等で援助</li> </ul>

## グループ(F)テーマ3:PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方

### ディスカッションポイント

- ①患者・家族・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か
- ②どのようなPPIの実践が望ましいか
- ③多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"> <li>・ ゲノム推進法で重要な位置づけ</li> <li>・ 患者・患者団体が参画するときのバイアス(積極的/否定的な両方の意見がある)</li> <li>・ 小児期発症の場合、患者の意見というより、両親の意見が優先される</li> <li>・ 患者会:PGTに否定的な意見は少なかった</li> <li>・ 治験、臨床試験がストップしないのか(現在、生活している患者への影響)</li> <li>・ PGTの課題:費用、生殖医療が必要、所要時間であきらめるカップルのいる</li> <li>・ 一般市民はPGTについて知識が少ない</li> <li>・ SNSによる誤情報の流出:You Tube</li> <li>・ 日本産科婦人科学会HPで動画</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ 一般市民の考えを集約する</li> <li>・ 適応の定義を検討するときに、患者・患者団体の参画</li> <li>・ 審査委員として患者・患者団体の参画が理想</li> <li>・ 幅広く声を聞くことができるような体制</li> <li>・ 一般市民のPGTに関する意識調査が必要ではないか</li> <li>・ SNSの対応を検討</li> </ul>

## V. 提言案の検討

ディスカッションから、本 WS3 からは、下記の提言案を検討した。

### 提言案 1

個人の感じる重篤性を尊重することも必要であり、個別の審議は求められる。一方で、コンセンサスを集約することで疾患別で適応とできる症例に関して、効率化することも検討する必要がある。

### 提言案 2

PPI を実行するにあたり、まずは医療者、その次に医学生・看護師など、医療者への情報共有・教育が先決である。その上で、患者とその家族を含めた一般の人々への啓発を推進する。

### 提言案 3

全国遺伝子医療部門連絡会議として、国（厚労省 / 子ども家庭庁）が関与する、公的プラットフォームの設立を要望する。

## ワークショップ 4)

### がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

リーダー：

加藤 元博（東京大学医学部附属病院小児科）

桑田 健（国立がん研究センター東病院遺伝子診療部門）

サポートスタッフ：

小川 弥穂（東京大学附属病院ゲノム診療部）

糟谷 祥子（東京大学附属病院ゲノム診療部）

三木 いずみ（国立がん研究センター東病院医薬品開発推進部門）

サブグループ A

グループリーダー：織田克利（東京大学附属病院ゲノム診療部）

グループリーダー：吉田玲子（埼玉県立がんセンター遺伝科）

サポートスタッフ：秋山奈々（東京大学附属病院ゲノム診療部）

サブグループ B

グループリーダー：渡邊瑞希（国立がん研究センター中央病院造血幹細胞移植科 / 遺伝診療部門）

サポートスタッフ：松崎佐和子（九州大学病院臨床遺伝医療部）

サブグループ C

グループリーダー：服部浩佳（名古屋医療センター遺伝診療科 / 小児科）

サポートスタッフ：友澤周子（国立がん研究センター中央病院遺伝子診療部門）

参加者：61 名

参加施設：43 施設

札幌医科大学附属病院（加藤花保、瓦谷紘子、小井戸綾子）、日本大学医学部附属板橋病院（中山智祥）、帝京大学医学部附属病院（長阪一憲）、東京大学医学部附属病院（秋山奈々、織田克利、糟谷祥子、加藤元博、小川弥穂（東京大学大学院医学系研究科））、東京大学医科学研究所（古川洋一）、東京科学大学病院（西田千夏子）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（新井正美）、杏林大学医学部附属病院（菊地茉莉）、東海大学医学部附属病院（鈴木みづほ）、山梨大学医学部附属病院（尾道千尋）、岐阜大学医学部附属病院（松山裕美）、三重大学医学部附属病院（藤原拓海）京都大学医学部附属病院（岡知美、小倉加奈子、諫田淳也）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）関西医科大学附属病院（大林垂衣子、小林晶）、神戸大学医学部附属病院（花房宏昭）、兵庫医科大学病院（宮崎彩子）、岡山大学病院（竹内抄與子、山本英喜）、島根大学医学部附属病院（荒木もも子）、九州大学病院臨床遺伝医療部（松崎佐和子）、福岡大学病院（四元房典）、長崎

大学病院（松田理子）、宮崎大学医学部附属病院（寺川千晴）、鹿児島大学病院（吉満誠）、国立がん研究センター東病院（長峯理子、桑田健、三木いずみ）、国立がん研究センター中央病院（伊藤勇太、友澤周子、西岡由紀子、平田真、松川愛未、山崎文登、渡辺智子、渡邊瑞希）、名古屋市立大学医学部附属西部医療センター（濱嶋直樹）、独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター遺伝診療科／小児科（服部浩佳）、公益財団法人ちば県民保健予防財団（稲田麻里）、大阪急性期・総合医療センター（永井真理子）、静岡県立静岡がんセンター（浄住佳美）、青森県立中央病院（北澤淳一）、兵庫県立がんセンター（菅原宏美、日下咲）、県立広島病院（岩見加奈子）、独立行政法人国立病院機構四国がんセンター（山本弥寿子）、姫路赤十字病院（多田陽香）、武蔵野赤十字病院（渡邊尚文）、神戸市立医療センター中央市民病院（安井久晃）、加古川中央市民病院（金田邦彦、米川裕子）、埼玉県立がんセンター遺伝科（吉田玲子）

（順不同・敬称略）

## I. ワークショップの背景と目的

- がん遺伝子パネル検査（Comprehensive genomic profiling：CGP）の保険適用から6年が経過し、検査数（C-CAT登録数累計）は10万件を超えている。
- 生殖細胞系列病的バリエント（GPV）および Presumed GPV（PGPV）への対応手順2025年版も発出されたが、PGPV確認や血縁者のバリエント保有者診断に用いられるシングルサイト検査や未発症GPV保有者に対するサーベイランスが未だ保険未収載であるなど多くの課題が残されている。
- 2025年3月より保険適用となった造血器腫瘍パネル検査では「診断」「予後予測」、さらには「骨髄移植ドナーの選択」にGPV情報が利用される可能性がある。造血器腫瘍パネル検査でのGPVへの対応が重要。

以上を踏まえ、本ワークショップ（WS）では以下の3つのテーマについて現状と課題を把握し、共有することを目的とした。

- がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制
- 造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエントへの対応
- 遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大

## II. ワークショップの概要

事前アンケート結果の共有と、本WSの趣旨・概要説明のために、WSリーダーよりミニレクチャーを行った後、3つのテーマについてサブグループに分かれてグループディスカッションを行った。

## 【事前アンケート項目】

### ■ 施設背景

- Q1 「がんゲノム医療中核拠点病院等」について該当するものを1つ選択ください
- Q2 「小児がん拠点病院等」について、該当するものを1つ選択ください
- Q3 「日本血液学会専門医研修認定施設」について該当するものを1つ選択ください

### ■ 固形がんパネルでの対応について

- Q4 貴院にてがん遺伝子パネル検査で GPV/PGPV\* の本人への結果開示や遺伝カウンセリング（説明時間、検査手配、血縁者への情報共有等を含む）を行う際に、GPV か PGPV かで負担感に違いはありますか？またその回答理由をお教えてください

\*GPV: Germline Pathogenic Variant, PGPV: Presumed Germline Pathogenic Variant

- Q5 貴院にてがん遺伝子パネル検査で GPV/PGPV として開示対象となる遺伝子について、がん未発症血縁者への遺伝学的検査（シングルサイト検査を含む）は提供可能ですか？
- Q6 Q5 で提供可能と回答された施設にお尋ねします。遺伝学的検査はどこで行われるものですか？
- Q7 がん未発症血縁者に病的バリエント保持の遺伝学的検査を提案するかの判断で、重要と考えられることは何ですか？
- Q8 *BRCA1* もしくは *BRCA2* 遺伝子生殖細胞系列病的バリエントを保持するがん未発症血縁者に対し、本邦の遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）診療ガイドラインで推奨される乳癌および卵巣・卵管癌に対するサーベイランス・リスク低減手術を提供可能ですか？
- Q9 がん未発症の生殖細胞系列病的バリエント保持者に対し、がん発症リスクに応じたサーベイランスを実施する場合、医学的管理を統括するうえで「主科」となる部署はどこが最も適切と考えますか？

### ■ 造血器腫瘍パネル検査について

- Q10 造血器腫瘍パネル検査をすでに実施されていますか？
- Q11 造血器パネル検査では造血器腫瘍又は類縁疾患に関連する生殖細胞系列検査結果が返却されます。これらの遺伝子で GPV が同定され、かつ患者が開示を希望していた場合の、患者への結果開示についてお教えてください
- Q12 造血器腫瘍パネル検査で造血器腫瘍又は類縁疾患に関わる遺伝子の GPV を「患者」に結果開示する際の担当部署をお教えてください
- Q13 造血器腫瘍パネル検査で生殖細胞系列検査結果の返却対象となる遺伝子について、GPV が同定された場合、確認検査及びサーベイランスを含む血縁者への対応方針についてお教えてください
- Q14 造血器腫瘍パネル検査で、造血幹細胞移植時のドナー選択に関わる遺伝子に病的バリエントが同定された場合、ドナー候補となる血縁者への対応（遺伝カウンセリングや確認検査の提供）を担当する部署をお教えてください
- Q15 日本血液学会の「造血器腫瘍における germline findings の取り扱いガイド」について、どのように考えますか？

## ■ 遺伝性腫瘍症候群の保険適用範囲拡大に向けた取り組みについて

Q16 以下の遺伝学的検査が保険収載される遺伝性腫瘍症候群のうち、貴院で遺伝学的検査の実施が可能なものをお教えてください（がん遺伝子パネル検査（マッチドペア検査）およびPGPVに対するシングルサイト検査を除く）（複数回答可）

選択肢：遺伝性乳癌卵巣癌、網膜芽細胞腫、多発性内分泌腫瘍症1型、甲状腺髄様癌  
/ 多発性内分泌腫瘍症2型、結節性硬化症、神経線維種症1型

Q17 以下の遺伝性腫瘍症候群のうち、貴院で遺伝学的検査の実施が可能なものをお教えてください（がん遺伝子パネル検査（マッチドペア検査）およびPGPVに対するシングルサイト検査を除く）

選択肢：Li-Fraumeni 症候群、Lynch 症候群、家族性大腸腺腫症、遺伝性びまん性胃癌、Cowden 症候群、von Hippel Lindau 病

Q18 遺伝性腫瘍症候群が疑われる患者に遺伝学的検査を提案する際に重要と考える条件は何ですか？

Q19 リー・フラウメニ症候群診療ガイドライン 2019 年度版を知っていますか？

Q20 リー・フラウメニ症候群診療ガイドライン 2019 年度版で小児（出生時から 18 才）に対し推奨されるサーベイランス項目（表3）についてお教えてください。

Q21 Li-Fraumeni 症候群という病名を電子カルテにおいて使用していますか。

## 【ミニレクチャー】

事前アンケート結果の共有、およびグループディスカッションテーマの説明

### 参加施設背景

- 参加者の9割が「がんゲノム医療中核拠点病院等（=CGP 実施）」
- 小児がん拠点・連携病院が6割弱
- 血液学会認定施設は半数弱

### がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制

目的：がん遺伝子パネル検査で同定される GPV/PGPV を起点とする遺伝性腫瘍症候群の診断と患者・血縁者におけるがん発症リスクへの対応を進める上での現状の課題を整理し、解決に向けた方策を提案する。

- CGP 検査の保険診療実施から6年が経過、検査実施件数は10万件を超える。
- GPV/PGPV に対し、対応手順が発出されている。
- CGP にて GPV/PGPV が同定され結果開示された症例について、血縁者の遺伝カウンセリングにつながるのは1/3未滿
- CGP での GPV/PGPV 同定からの出口を踏まえた対応が必要
- がんゲノム医療連携病院など、血縁者への遺伝学的検査やサーベイランスが提供できない可能性
- 未発症血縁者に対するサーベイランスの実施には診療間・施設間連携が重要

## 造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエーションへの対応

目的：造血器腫瘍パネル検査で同定される GPV への対応について、対象遺伝子や治療方針の決定での利用を含め、固形がんパネルと異同を明確にした上で、モデルとなる運用フローの作成と多診療部門連携のあり方を提示する。

- 造血器腫瘍パネルと固形がんパネルでの Germline Findings の異同
- 血縁者の生殖細胞系列バリエーション情報が発端者の治療方針に関わる
- 日本血液学会 造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン
- 日本血液学会 造血器腫瘍における germline finding の取り扱いガイド
- 造血器パネル検査実施率：約 50%（事前アンケート実施時点）
- GPV 結果への対応は施設によりばらつきがある（未確定も多い）

## 遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大

目的：Li-Fraumeni 症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用化に必要な診断機器・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

- リー・フラウメニ症候群診療ガイドライン 2019 年度版
- 小児・成人での推奨サーベイランス：全身 MRI がある
- TP53 に対する遺伝学的検査（自費）は 9 割の施設で実施可能
- TP53 GPV 保有者（小児）に対し、推奨される全てのサーベイランスが自施設で実施可能なのは 9%

## Ⅲ . グループディスカッション

グループワークには 61 名が参加した。

3 つのサブグループに分かれ、それぞれのテーマについてディスカッションした。

### グループ A がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制

#### 1) GPV/PGPV の特性と Germline Findings 対応における留意点

- 「二次的所見」という扱いではなく、検査前の情報提供の際に主となる情報の一つとして説明をする。
- Variant of Uncertain Significance (VUS) の解釈やその結果説明は診療科・施設間で連携し対応する。
- CGP の入り口と遺伝診療の入り口が異なる場合の対応策：
  - 臨床遺伝部門が CGP の提出を行い、結果解釈やレポート作成も行う。
  - 診療科から CGP を提出、エキパネに遺伝診療部門も参加し症例を把握する。
  - SF の開示に認定遺伝カウンセラー (CGC)、がんゲノム医療コーディネーター (CGMC) が同席する体制をとる。
- T/N ペアの CGP を活用することで GPV として報告できることのメリットがある。
- 治療薬の候補がなかったとき、GPV の情報まで伝えることが難しい。PGPV の確認検査

説明の時「治療法には関わらないけれど、血縁者に関わる情報なので」と伝えると確認検査率が上がった。

- 他院からの紹介症例だと診断の先のフォローが難しい、血縁者になかなか繋がらない。施設間の温度感やディスカッションの流れ（エキパネ、遺伝カウンセリング（GC）、血縁者対応の施設が異なる場合がある）をしっかりと共有する。

## 2) 発端者のバリエーション情報を血縁者のリスク評価・サーベイランス・早期発見・予防に繋げるには何が必要か？

- 結果開示の時のアプローチ、時間をおいてからの再度の情報提供を行う。
- 健診施設として遺伝子診療科がハブになって他院で診断がついた患者さんのサーベイランスを実施する（未発症血縁者も含め）：基本は自費診療、所見や症状がある場合は保険診療で行う。「自費がハードルである」と全項目のサーベイランスは希望されない方もいらっしゃる。
- 中・低リスク遺伝子については、どう説明・対応するか悩ましい。
- 「（職場や地域での）検診じゃダメなんですか？」という質問に対して。検査のモダリティとして通常検診で含まれていないものも検討する必要がある、と説明する。
- 公的な検診でカバーできているものは限界があり、個別対応が望ましい。
- 米国ではハイリスク健診センターがあり、そこにCGCが所属している。国内の一部施設でも、遺伝診療部門がサーベイランスを対応し、所見があった時に各診療科に院内紹介している。
- 各自治体の検診センターなどにおける、ハイリスクの検診体制＋遺伝診療部門の設置
- 検査前にお子さんが同席されることもあるが、なかなか確認検査に繋がらない。
- それぞれのがん種、診療科単位の診療ガイドラインなどに情報が入ってくると、温度感も合わせやすいかもしれない。
- 患者さんにもう少し意識を持ってもらえるような情報源などがあるとよい。

## 3) 未発症者に対する長期的・安定的な診療提供を可能とする体制は？

- 遺伝診療部門と各診療科の温度感の違い、所見が見つからなかった時の長期的なフォローアップが難しい。定期的なミーティングの実施、情報共有、関連病院、近隣の病院への紹介を行う。
- 各自治体の検診センターなどにハイリスクの検診体制や遺伝診療部門を設置するのがよいかもしれない。
- それぞれのがん種、診療科単位の診療ガイドラインなどに情報が入ってくると、温度感も合わせやすいかもしれない。
- 家族も巻き込みながら、家族の中で「遺伝性疾患と付き合っていく」のイメージを共有していくのがよい。
- 初等教育、中等教育での「遺伝」「がん」の教育の充実が必要。

## 提言・解決策

- がんゲノム医療実施医療機関に対し、Germline Findings の所見を有効に活用し、施設間の適切な情報共有のもと、本人のみならず血縁者の遺伝性腫瘍診療につなげていく必要がある。
- 学会に対し、本邦における臨床実装可能で、各臓器のガイドラインなどと齟齬の無い連携した指針類の作成が必要である。
- 学会に対し、患者さん用のガイドラインなどの資材を充実させ、家族も巻き込みながら、患者、家族が「遺伝性疾患と付き合っていく」土壌を作る必要がある。
- 厚労省／自治体に対し、がん治療と遺伝診療とサーベイランスなどの一連の流れを地域のがん診療グループで構築するサポートをして頂きたい。

### グループB 造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエーションへの対応

造血器腫瘍に対するパネル検査において生殖細胞系列バリエーションが同定された際、その結果の開示対象とすべき遺伝子・バリエーションの選定や、結果をどのように治療方針へ反映すべきかについては、2025年5月のパネル検査実装開始以降、各施設において試行錯誤が続けられている。本セッションでは、すでに実装中期に差し掛かっている固形がんパネルとの異同や、実装において課題が生じやすいステップについて、参加者と情報の共有および整理を行った。その上で、造血器腫瘍パネルのモデル的運用フローの構築に向け、各ステップにおいて不可欠となる多診療科連携のあり方に焦点を当て、ディスカッションを行った。

#### 1) 結果開示における連携のあり方

##### 基本方針：

造血器腫瘍におけるパネル検査は、診断、リスク分類、治療選択といった治療方針決定に直結するものであり、その対応には時間的制約が大きい。したがって、造血器腫瘍診療部門（血液内科・小児科等）と遺伝診療部門との間における速やかな連携と協働が重要である。

##### 課題：

開示対象に関する判断基準や返却方針に関する一定の統一を図る必要がある。

また、ゲノム医療連携においては遠方の施設との協働を要する場面も多く、施設内のみならず、施設間連携の枠組みを含めた体制整備を推進する必要がある。

##### 各施設からの意見：

##### 各施設における現状

- GPV 時に遺伝部門同席を検討している（経験はまだ少ない）
- GPV・VUS の説明は血液診療科単独では困難であり、遺伝部門と共同で行う
- 固形腫瘍同様、血液でも CGC 同席を想定している

##### 開示遺伝子の判断 / 選定における課題

- 開示対象とするバリエーション、VUS の判断や返却の方針が統一されていない
- *DDX41* バリエーションの扱いなど議論すべき点が残る
- “Actionable” を条件とする施設があるが、基準統一の必要性が高い
- 正常部検体として口腔内粘膜を使用した場合における、コンタミネーションなどのリ

スクに基づいた確認検査の再提出の判断が難しい（提出場所がない）

#### VUS の扱いに関する課題

- VUS 症例における長期フォローは現実的には困難な可能性が高い
- PV/LPV へと病的意義の判断が変わりうる“borderline VUS”の扱いが不明確

#### 開示のタイミングと開示後の心理的支援に関する課題

- 診断直後の発端者や家族は混乱しており、結果の丁寧な説明が遅延する場合が想定される
- 発端者 / 血縁者の心理的な負担（罪悪感）のフォローが必要である
- がん看護・相談支援など多職種と共同でサポートを行うことが大切である

#### 遠方連携施設との情報共有に関する課題

- 結果開示の体制・判断基準・専門的支援が不足している
- オンラインなどを利用して開示や血縁者対応を含めた連携と支援、情報共有の推進が必須である

## 2) サーベイランスにおける連携のあり方

### 基本方針：

造血器腫瘍診療部門（血液内科・小児科）と遺伝診療部門で連携して対応する。

### 課題：

患者および血縁者に対する確認検査の標準化が必要である。

また、患者あるいは未発症者におけるサーベイランスの方針や担当診療科については、各施設における個別症例における経験を蓄積しながら情報の共有と制度整備を進めていくことが望ましい。一方で、施設ごとのマンパワーや専門性には差が認められることから、個々の施設の努力による均てん化に委ねるのではなく、施設間連携や集約的支援体制を含めた制度設計が求められる。

### 各施設からの意見：

#### 各施設における現状

- 複数のバリエーション（*DDX41*, *SAMD9*）について血液と協働で対応経験がある
- 未発症者のサーベイランスに関しては造血器腫瘍診療部門、遺伝部門、あるいはその両方が担当する施設がそれぞれ存在する

#### 確認検査の標準化に関する課題

- 発端者においては腫瘍混入のリスクがあるため、口腔スワブ・爪・毛根などで確認検査を行うが、条件次第で再検を検討する場合がある
- 確認検査の再検については症例ごとの総合判断が不可欠である：Variant Allele Frequency (VAF)、腫瘍含有率、臨床所見など
- 血縁者においては腫瘍混入リスクが低いと見られるため、血液で十分という意見が多い

#### サーベイランスの方針に関する課題

- サーベイランスの方針は症例毎の総合判断が必要である：判断遺伝子の特性、併存変異とその VAF、臨床所見

- 血縁者への遺伝診療の提供開始のタイミングに関する方針がない
- 心理的支援を含めて多職種によるサポート体制をつくる必要がある

### 3) ドナー選定における連携のあり方

#### 基本方針：

遺伝診療と移植治療はいずれも排他的なものではなく、遺伝情報を適切に移植治療へ反映していくことが重要である。一方で、移植治療に伴う時間的制約や、患者および家族が直面する心理的負担にも十分配慮した対応が求められる。そのため、早い段階から、血液内科、遺伝診療部門、移植コーディネーター部門の三者が連携し、患者の適切な治療に影響が生じないよう調整を進めることが大切である。

また、遺伝情報がドナー適格性に直結することが想定されるため、単科での判断を優先するのではなく、複数科・多職種によるコンセンサス形成が重要である。

#### 課題：

血縁者間ドナーコーディネーターの迅速かつ適切なマネジメントを含めて、遺伝子あるいはバリエーション毎のドナー選定における指針の確立が今後の課題である。

#### 各施設からの意見：

##### 複数科の協働に関して

- 早期からの血液内科 × 遺伝 × 移植コーディネーターの三者連携が必要である
- 遺伝情報がドナー適格性に直結するため、単科で判断しないことが重要である
- 移植コーディネーターとの協働は必須となる
- 同一担当者が複数場面（遺伝診療、患者主治医など）で関わる場合に中立性をどのように維持するかが課題となる

##### 血縁ドナーへの対応に関して

- ドナーの権利・心理面への配慮した対応と制度の整備が重要である
- 特に血縁者が検査を受けたくない場合に「ドナーの権利」をどこまで守りながら適切な移植治療を選択できるかが課題となる
- ドナー候補選定が遺伝情報で覆る可能性について患者あるいはドナー候補者にどのように説明し、理解を得るかが重要である

##### 適切な遺伝診療と移植治療との両立に関して

- 適切な移植診療の遂行を妨げることにならないようにしたい
- 例えば血縁者の検査結果待ちや GC がボトルネックにならないよう注意が必要
- 血縁ドナー不適格の可能性を踏まえ、骨髄バンクや臍帯血など非血縁ドナーの探索も並行するなど対応を要する

#### 提言・解決策

- 造血器腫瘍パネルで得られた生殖細胞系列病的バリエーション結果への対応は全国的にまだ“立ち上げ期”であり、開示及びサーベイランスの両面において当該診療科と遺伝診療部門を含めた十分な連携と体制整備が当面の課題である。これらに関する経験の蓄積と、課題の抽出・

共有が今後強く求められる。

- 遺伝性造血器腫瘍に必要な知識を持った医療者は限られており、Webなどを活用した施設間の連携と受診・説明の体制の整備が望ましい。
- 開示対象遺伝子、VUSにおける病的意義の判断、確認検査のフローなどについても統一された基準や手法が未確立であり、より具体的かつ対象を広げた指針等の策定が望まれる。造血器腫瘍の特性に鑑みた確認検査法の確立が必要である。
- 同種造血細胞移植では、迅速なドナー選定と移植準備が極めて重要である。  
特に血縁ドナー選定では、血縁者の意思を尊重しつつ、時間的制約下でも合理的かつ適切な判断を可能にする方針・体制の整備が求められる。心理的支援を含む多職種による包括的な関与が不可欠であり、学会等の主導による体制整備の推進と、医療者間での課題共有が重要となる。

### グループC 遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大 (Li-Fraumeni 症候群をモデルに)

#### 1) 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険適用を進めていくために

- 遺伝性腫瘍症候群が疾患名標準病名マスターに登録されることで、電子カルテで使用できると保険病名として疾病認知が高まり、保険診療の第一歩となる。
- 遺伝性腫瘍症候群を標準マスターに登録、それを足掛かりに MGPT の保険へつなげるのが良い。
- 薬事承認された遺伝学的検査が必要。疾患ごとの保険収載となると、その都度 GT を実施する必要がある。
- 若年乳がんであればいくつかの遺伝子が鑑別にあがり、MGPT が有効。

#### 2) TP53 遺伝学的検査実施対象基準

- LFS の遺伝学的検査を考える基準としては古典的 LFS 基準・Chompret 基準など。自費検査での提案の基準は比較的緩め。
- 基準を満たさない微妙な症例、*de novo* をどのように診断するか
- CGP 検査での TP53 PGPV にどのように対応するかも課題。
- 検査実施の施設基準として遺伝カウンセリング加算認定基準など。
- 検査実施可能とサーベイランス可能が同一にならない可能性があり、小児・肉腫を治療可能な施設のような認定も必要かもしれない。

#### 3) LFS 診断確定例 (特に小児) に推奨されるサーベイランスを提供するために必要なこと

- サーベイランス実施施設基準は GT 検査対応可能な施設とすべき。
- 施設基準は連携体制が現実的
- 成人の対応は可能であっても、小児への対応が困難な施設が多い。
- 全身 MRI が実施可能かも鍵。
- 地域連携 (基幹・連携施設のような体制) が重要となる。
- 他診療科にまたがることで、保険請求が院内で複雑になる恐れがある。

- 医療経済面でのアピール

#### 提言・解決策

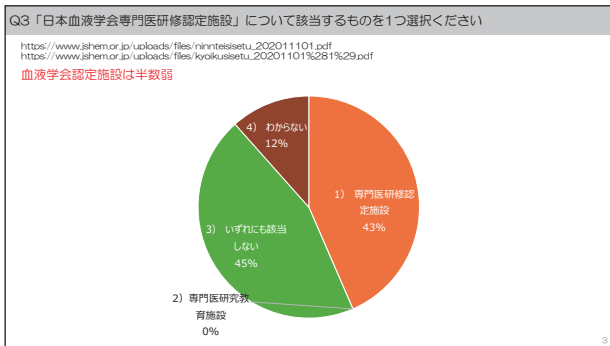
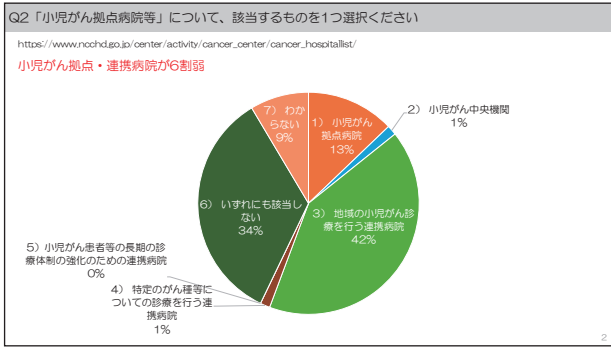
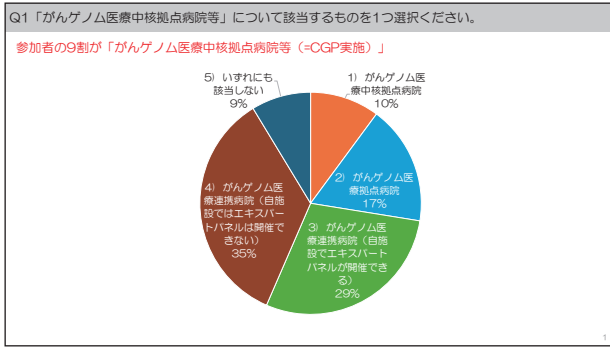
##### LFS の遺伝学的検査・保険診療化にむけて

- TP53 遺伝学的検査の適応：古典的 LFS 基準・Chompret 基準等を基本とし、診療ガイドラインを参考に GPV/PGPV 検出症例等を含めた高リスク群を対象とするのが妥当。
- LFS の確定診断例のサーベイランスが自施設で完結しない場合には、地域における連携体制構築が望まれる。

##### 遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療

- 「リンチ症候群」など既存の遺伝性腫瘍の保険病名を積極的に使用していく。
- 「遺伝性腫瘍症候群」を保険病名として使用し、医療者・患者家族も含め、啓発していく。
- 未発症血縁者（高リスク者）への遺伝学的検査、サーベイランス提供可能な体制構築が望まれる。

参考資料：事前アンケートおよびミニレクチャーの内容



グループA：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制

がん遺伝子パネル検査で同定されるGPV/PGPVを起点とする遺伝性腫瘍症候群の診断と患者・家族におけるがん発症リスクへの対応を進める上での現状の課題を整理し、解決に向けた方策を提案する。

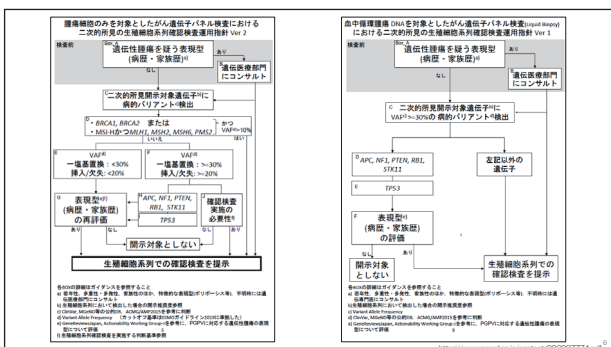
ゲノム医療における腫瘍遺伝学プロセスに関する概説

ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドライン

1. はじめに  
2. 目的  
3. 対象  
4. 実施体制  
5. 実施プロセス

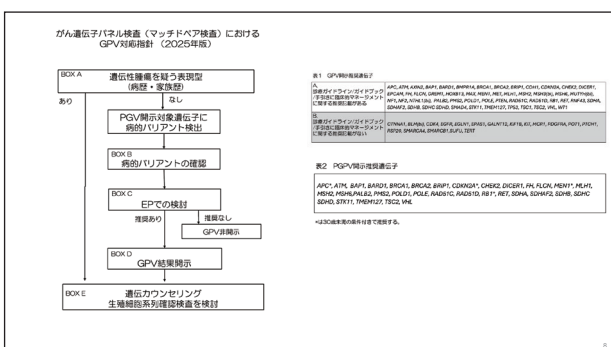
https://www.medicaljournal.jp/arc/pdf/410\_1469\_2180321.pdf

https://www.ama-jp.go.jp/content/000087774.pdf



がん遺伝子パネル検査 二次的所見 腫瘍遺伝学 腫瘍遺伝学 (2025年版)

遺伝子	腫瘍	二次的所見	腫瘍遺伝学	腫瘍遺伝学
BRCA1	乳がん	卵巣がん	乳がん	卵巣がん
BRCA2	乳がん	卵巣がん	乳がん	卵巣がん
MLH1	大腸がん	子宮頸がん	大腸がん	子宮頸がん
MSH2	大腸がん	子宮頸がん	大腸がん	子宮頸がん
PMS1	大腸がん	子宮頸がん	大腸がん	子宮頸がん
PMS2	大腸がん	子宮頸がん	大腸がん	子宮頸がん
APC	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
PTEN	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
TP53	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD4	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD3	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD2	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD1	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD4	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD3	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD2	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん
SMAD1	大腸がん	大腸がん	大腸がん	大腸がん



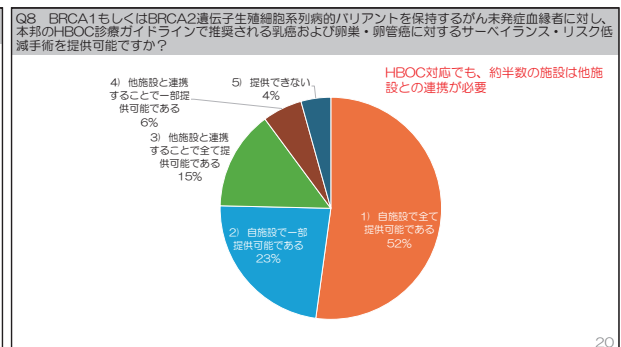
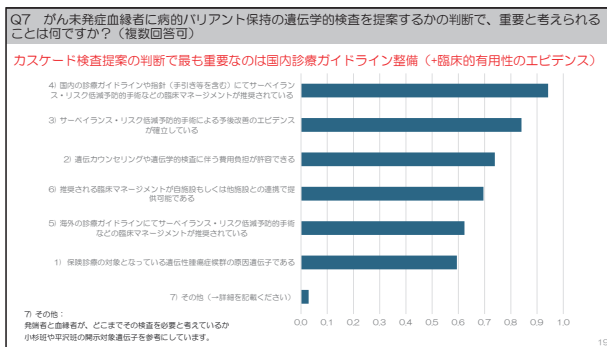
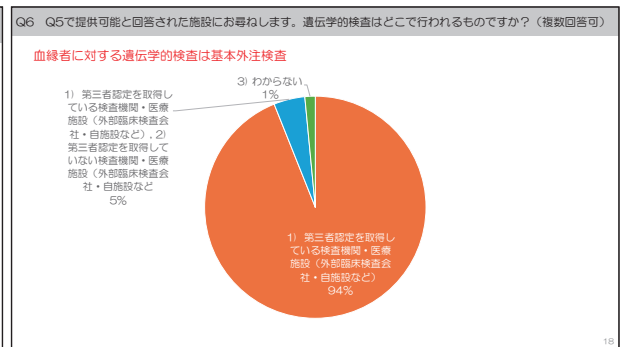
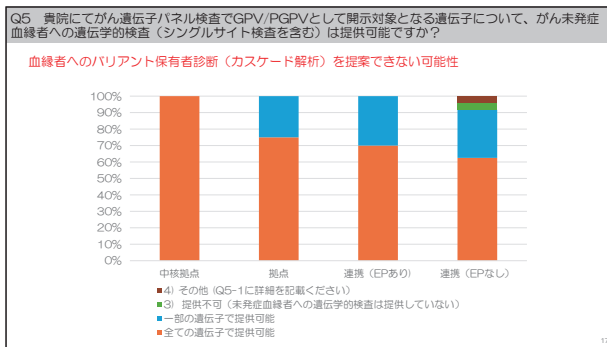
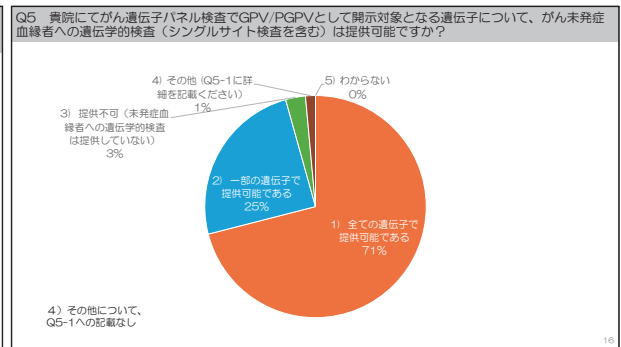
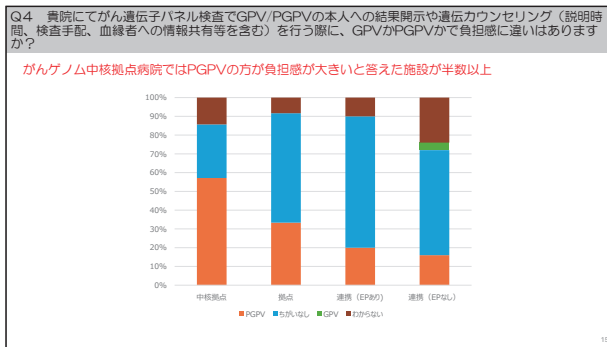
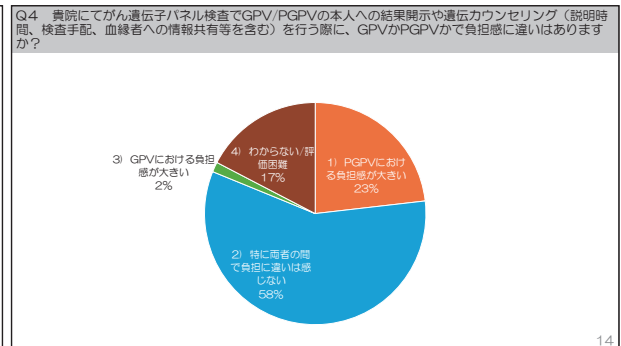
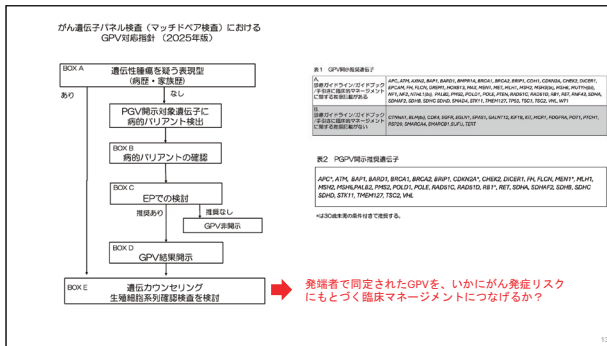
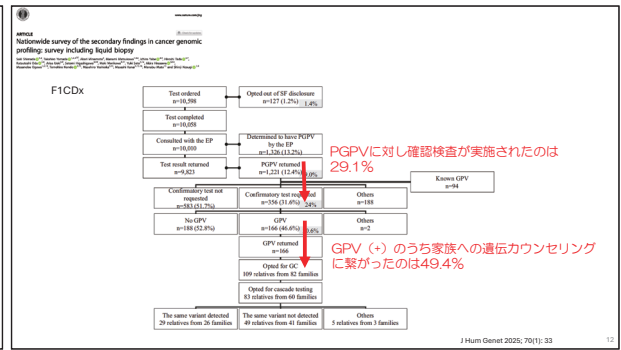
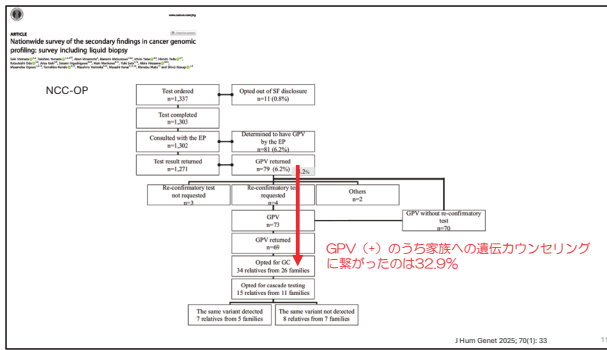
ASCO Guideline

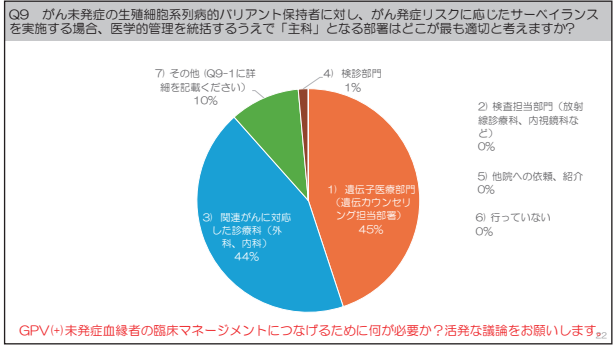
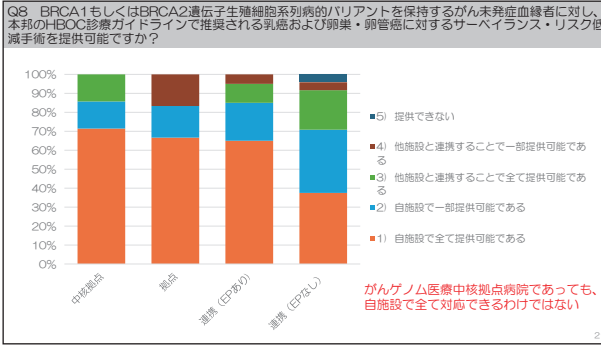
Selection of Germline Genetic Testing Panels in Patients With Cancer: ASCO Guideline

Table 1. Genes for Which Pathogenic Variants Identified via Targeted Testing Should Prompt Ancillary Genetic Testing

Gene	Pathogenic Variants to Be Tested for in Patients With Cancer
BRCA1	BRCA1 pathogenic variants
BRCA2	BRCA2 pathogenic variants
MLH1	MLH1 pathogenic variants
MSH2	MSH2 pathogenic variants
PMS1	PMS1 pathogenic variants
PMS2	PMS2 pathogenic variants
APC	APC pathogenic variants
PTEN	PTEN pathogenic variants
TP53	TP53 pathogenic variants
SMAD4	SMAD4 pathogenic variants
SMAD3	SMAD3 pathogenic variants
SMAD2	SMAD2 pathogenic variants
SMAD1	SMAD1 pathogenic variants







グループB：造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエーションへの対応

造血器腫瘍パネル検査で同定されるGPVへの対応について、対象遺伝子や治療方針の決定での利用を含め、固形がんパネルと異同を明確にした上で、モデルとなる運用フローの作成と多診療部門連携のあり方を提示する。

造血器腫瘍/パネルでのGermline Findings：固形腫瘍/パネルとの異同

臨床におけるGermline 情報の利用

- 診断
- 予後予測
- 治療方針決定：ドナー選択

発端者への対応

- 小児・長期生存の可能性

血縁者への対応

- 遺伝学的検査：ドナー選択
- サーベイランス：血液系診療科での検査・判断が必要？

日本血液学会 造血器腫瘍パネル検査ガイドライン (2024年)

2021年11月に本ガイドラインが策定されて以来、JLHの活動の中心となることとして、JLHが主催する本邦の血液系診療科の医師の集まりである、第15回造血器腫瘍学研究会（2023年11月）において、本ガイドラインの策定から1年を振り返り、今後の活動方針について議論が行われた。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。

<https://www.jshem.or.jp/genomg-static/home.html>

7. 生殖細胞系列病的バリエーションについて

uacjg/gcorg/pdf/1/1\_01\_kentouaiyo\_v1.pdf

2021年11月に本ガイドラインが策定されて以来、JLHの活動の中心となることとして、JLHが主催する本邦の血液系診療科の医師の集まりである、第15回造血器腫瘍学研究会（2023年11月）において、本ガイドラインの策定から1年を振り返り、今後の活動方針について議論が行われた。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。本ガイドラインは、造血器腫瘍の診断と治療に役立つ情報を提供することを目的として策定された。

造血器腫瘍におけるgermline findingsの取り扱いガイド

1.0版 (2025年4月)  
日本血液学会 がん遺伝学委員会

1. 背景

造血器腫瘍の発症や臨床経過において、生殖細胞系列 (germline) の病的バリエーションが関与していることは従来から知られている。ファンconi型貧血や先天性骨髄不全などの遺伝性骨髄不全症候群 (BMFS) は造血器腫瘍を誘発する疾患の代表である。また、造血器腫瘍の発症の機序から、RUXR1の病的バリエーションによる遺伝性小児白血病/骨髄造血腫 (PJM/M) が特定された。その他にも、ETV6やPAX5などの造血細胞の分化を制御する遺伝子の機能異常が造血器腫瘍の発症の原因となることも知られている。また、小児の急性リンパ性白血病で32~39%の患者で発症の原因がPJM/Mの病的バリエーションにあることが報告されている。造血器腫瘍の発症に遺伝性骨髄不全症候群 (BMFS) が関与していることが報告されている。しかし、このような遺伝的異常が関与した造血器腫瘍は、いずれもそれぞれの特徴は、造血器腫瘍における遺伝的異常は特殊な表現型や家族歴をもつ例に限定されているものと考えられていた。

しかし、近年のゲノム解析研究の進歩により、造血器腫瘍の発症に遺伝的異常が関与する例が明らかになりつつある。特に、造血器腫瘍の発症に遺伝性骨髄不全症候群 (BMFS) が関与していることが報告されている。造血器腫瘍の発症に遺伝性骨髄不全症候群 (BMFS) が関与していることが報告されている。造血器腫瘍の発症に遺伝性骨髄不全症候群 (BMFS) が関与していることが報告されている。

<https://www.jshem.or.jp/genomg-static/germlinefind.html#run17>

4. 生殖細胞におけるバリエーションの報告対象遺伝子

本検査では、正常部DNAのみの解析により、以下の表に示す62遺伝子にSNV/indelが認められた場合は、「造血器腫瘍におけるバリエーション」として解析結果レポートに出力する。

- 造血器腫瘍パネル検査ガイドライン 2021年度一回改訂版にて「生殖腫瘍」(Pfam1)、(germline)、「BMFS」、foam3のいずれかを含有する遺伝子
- ACMG Secondary finding list (V.02(2021))にて記載の必須遺伝子
- 厚生労働省科学研究費補助金 協同的社会的課題研究事業 小杉研が公認した、「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 報告書 Ver.1.0」中のがん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者 指示 表現型リスト (Ver.1\_20210815)に記載のある遺伝子

なお、生殖腫瘍におけるバリエーションの出力結果は参考情報である。

ANKRD26	ARID5B	ATG3B	ATM	BLM	BRCA1	BRCA2	CBL
CDK4	CDKN2A	CEBPA	CHK2	CSF1R	DMDK1	DKCF1	ELANE
ERCC1L2	ETP6	FANCA	FANCC	FANCD1	FANCF	FANCG	RAS
GATA1	GATA2	GPII	GSK3P	HATK1	HATK2	HES1	JAK2
KRAS	MEL	MET	MPL	MTH1J	NF1	NF2	PAS3
PDSB	POT1	PTEN	PZF1L1	RBI	RET	RPL10	RPL5
RTEL1	RUNX1	SAMD9	SAMD9L	SRSB	SUGT1	SH2D1A	SRP12
TERT	TINF2	TP53	FSC1	TSC2	WT1		

ホームページ解析プログラム 取扱説明書 (対象疾患・報告対象遺伝子)

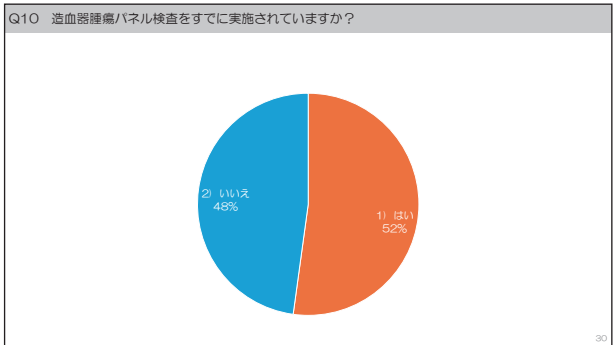
血縁者の生殖細胞系列バリエーション情報が発端者の治療方針に関わる？

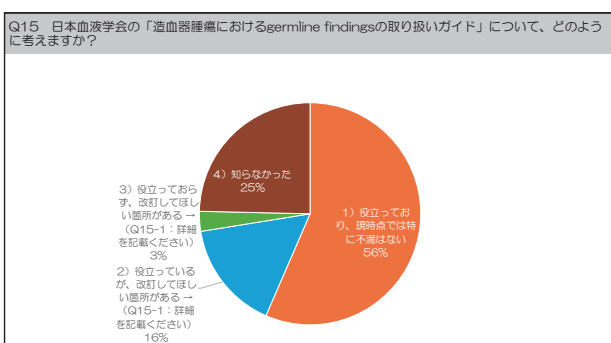
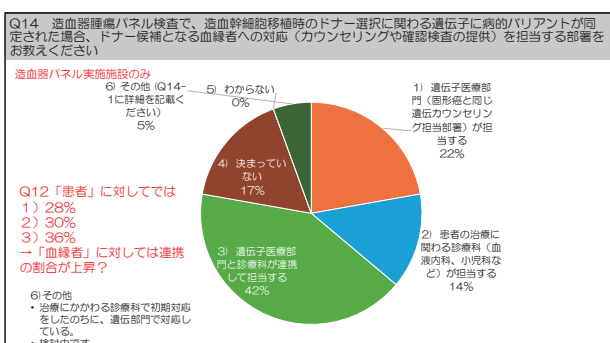
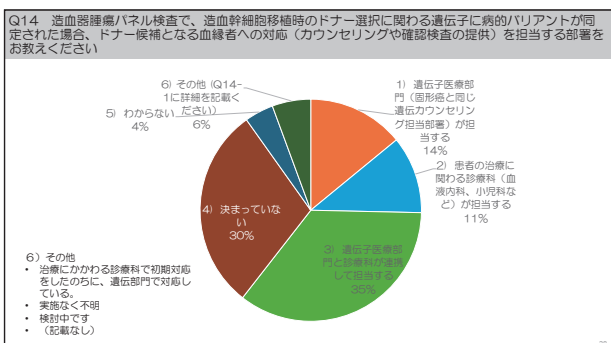
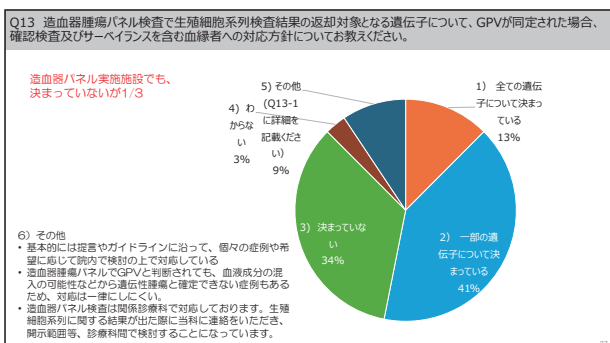
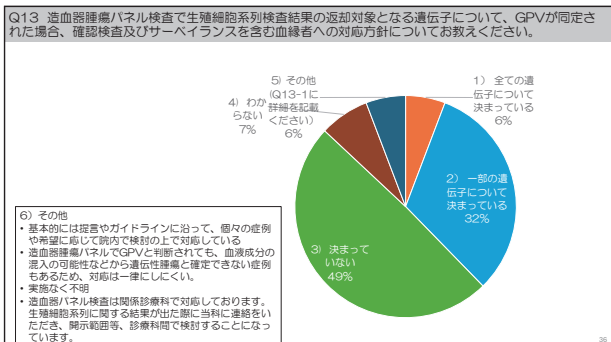
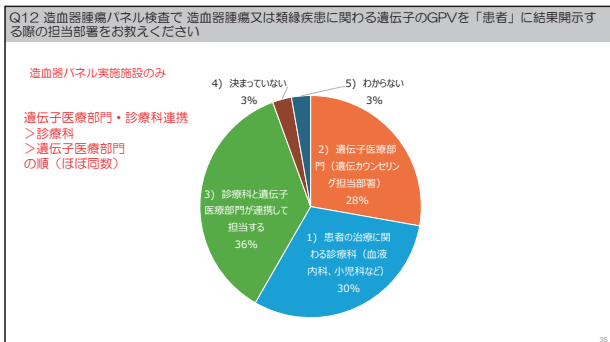
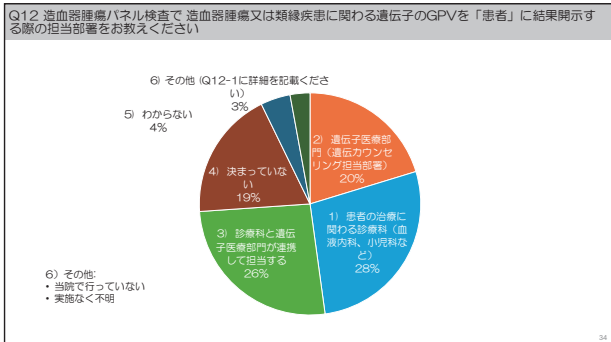
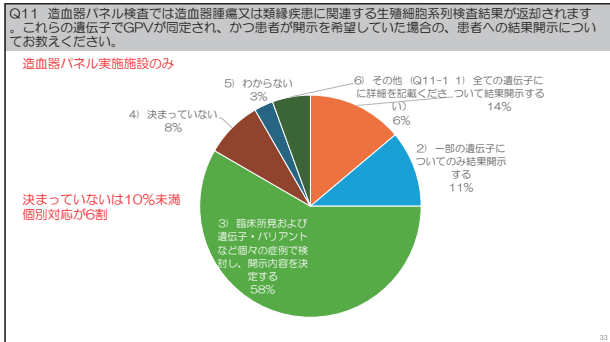
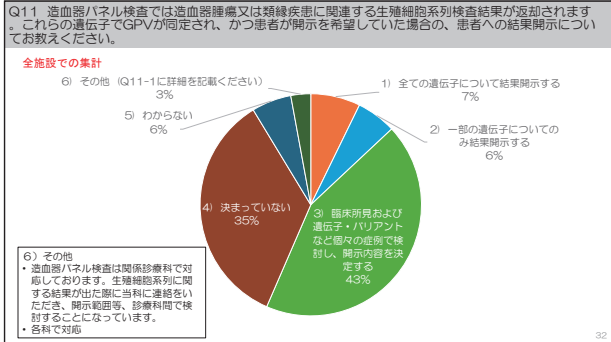
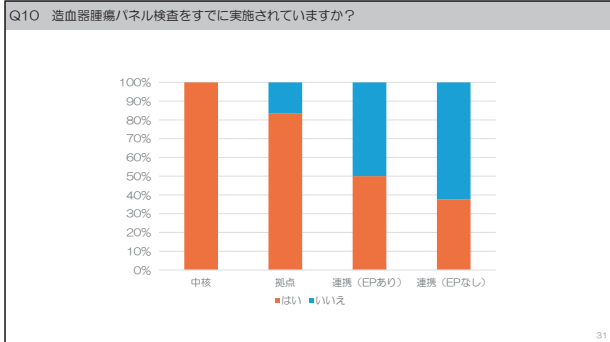
Q10. 病的バリエーションを保有している血縁者は同種移植のドナーとして適格になりえるか？

<概要>

適切なドナーの選択は移植成績に直結することから、代替の選択肢との比較のもと、総合的に判断する必要がある。基本的な考え方としては、遺伝性 (劣性) 変異形式の病的バリエーションをホモレック型に保有している発端者は、ドナーとして適格になりえるが、発症型が不明な場合は、遺伝性 (劣性) 変異形式をヘテロレック型に保有している血縁者は、ドナーとして適格と見なされないが、一併に検討するものではなく、それぞれの病的バリエーションの発症率や疾患特性による総合的な検討が必要である。

<https://www.jshem.or.jp/genomg-static/germlinefind.html#run13>



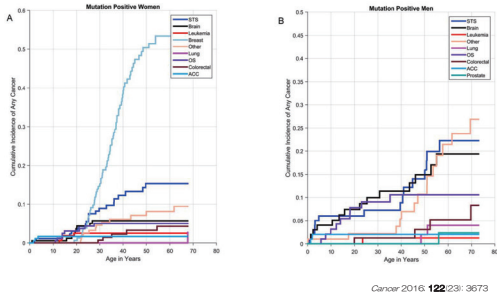


- ・開示推奨遺伝子リストがまだ十分ではないと感じる。
- ・付表：遺伝子ごとの推奨の情報をより増やしていただけたら幸いです。
- ・具体的な方針までは示されていないので、現場判断が必要となっている。
- ・Q3に対して「原則としてあくまで確認検査を実施することが推奨される。」とあるが、造血器腫瘍患者で採取可能な検体は、検査会社で受付不可のものが多いと、現実的ではない。
- ・具体的なサーベイランス方針、臨床的対応について一部の遺伝子についてのみ記載となっているため
- ・より詳細に踏み込んだ解説が欲しい
- ・固形腫瘍のように、小杉班・平沢班が掲載している遺伝子のリストを提示してほしい
- ・固形腫瘍における平沢班のGPV/PGPV対応手順に関する指針のように、具体的な手順を示していただけたら大変わかりやすくてありがたいです。
- ・「付表遺伝子ごとの推奨」に書かれている5項目の遺伝子しか詳細な情報がない。学会として固形腫瘍の小杉班や平沢班のように生体細胞系検査結果の返却対象となる遺伝子についてガイドラインを作成して欲しい。

41

グループC：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大  
Li-Fraumeni症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用に必要な診断機器・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

42



Cancer 2016; 122:233-3673

43

### リー・フラウメニ症候群 診療ガイドライン 2019

作成：小児遺伝性腫瘍研究ガイドライン作成委員会

<https://minds.jp/hc/ja/common/wp-content/uploads/pdfs/viewer-shortcode/pdfs/web/viewer.php?file=https://minds.jp/hc/ja/common/summary/pdf/00607.pdf&button=false&button=true&zoom=auto&pageMode=none&wvance=3b571a512b>

44

表1. 古典的LFS診断基準とChompretの基準

古典的LFS診断基準	ChompretのTP53スクリーニングの基準
(以下の全てを満たす) ・発症者が45才未満で肉腫を発症 ・第1度近親者が45才未満でがんを発症 ・第1、第2度近親者が45才未満でがんを診断、あるいは、年齢を問わず肉腫を発症	【家族歴】 (以下の全てを満たす) ・発症者が46才未満でLFSコア腫瘍（乳がん、骨軟部肉腫、副腎皮質がん、脳腫瘍）に罹患 ・第1度あるいは第2度近親者の少なくとも一人が56才未満でLFSコア腫瘍の発症を有する。 ・発症者が乳がんの場合は乳がんを発症した近親者を除外する。 【多発がん】 ・発症者が多発がん（両側乳がんを除く）に罹患し、そのうち2種類がLFSコア腫瘍で、46才未満で最初のLFSコア腫瘍を発症 【発がん】 ・副腎皮質がん、腸癌腫瘍、造形変型神経線維肉腫の患者 ・家族歴は問わない 【若年乳がん】 ・31才以下の乳がん患者

45

表3. LFSの推奨サーベイランス  
小児（出生時から18才）

- 【全身評価】
  - ・完全な身体診察 3~4か月毎 血圧、成長曲線（特に急速な身長体重の増加に留意）、クッシング様顔貌、男性化（脱毛、腋下の湿気、成人の体臭、男性型脱毛、陰核肥大、陰茎成長）と神経学的評価
  - ・かかりつけ医との連携
- 【副腎皮質がん】
  - ・腹部骨盤エコー 3~4か月毎
  - ・エコーが不可の場合は血液検査\*\*3~4か月毎 総テストステロン、デヒドロエピアンドロステロン、アンドロステジオン
- 【脳腫瘍】
  - ・脳MRI 毎年 最初は造影MRI、以後、前のMRIで正常か、新たな異常を認めない場合は造影は不要
- 【骨軟部腫瘍】
  - ・全身MRI\* 毎年

46

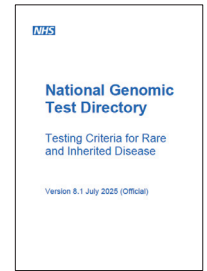
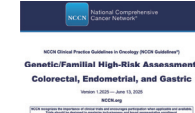
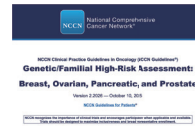
#### 成人

- 【全身評価】
    - ・完全な身体診察 6か月毎
    - ・いかなる医学的事象に対しても、かかりつけ医とともに迅速に評価
  - 【乳がん】
    - ・乳房に毎年: 18才から
    - ・乳房診察 毎年: 20才から
    - ・乳房MRI 毎年: 20~75才
    - ・リスク低減乳房切除を考慮
  - 【脳腫瘍】
    - ・脳MRI 毎年 最初は造影MRI、以後、前のMRIで正常の場合は造影は不要
  - 【骨軟部腫瘍】 18才から
    - ・全身MRI\* 毎年
    - ・腹部骨盤エコー 12か月毎
  - 【副腎皮質がん】 25才から
    - ・上記及び下部内分泌腫瘍 2~5年毎
  - 【悪性黒色腫】 18才から
    - ・皮膚科的診察 毎年
- a 常に1日の同じ時刻に採血し、同じ人が検査する。b 副腎皮質がん 発症のための化学的検査の有無は定まっていない。c 全身MRIは腫瘍部から足まで、四肢を含める。d 乳房MRIと腹部骨盤エコーは、全身MRIと交互に行う（少なくとも6か月1回検査）。

47

米国NCCNガイドラインは、乳癌・卵巣癌・膵癌・前立腺癌関連20遺伝子、大腸癌・子宮内腺癌・胃癌関連27遺伝子に対するリスクマネージメントが提示されている

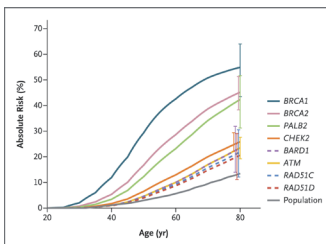
英国NHSでは24の遺伝性腫瘍（症候群）に対する遺伝学的検査が提供されている



<https://www.england.nhs.uk/wp-content/uploads/2018/08/rare-and-inherited-disease-eligibility-criteria-v8.1.pdf>

48

本邦では、14の遺伝性腫瘍症候群に対する診療もしくは治療ガイドラインが存在するが、遺伝学的検査が保険適用となる遺伝性腫瘍は6疾患8遺伝子に限定される

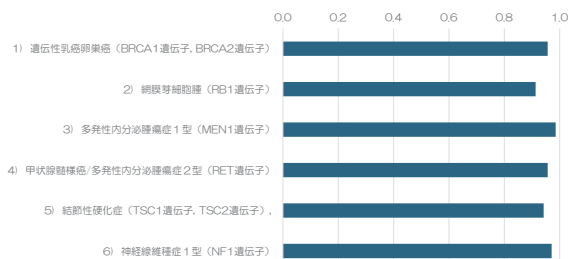


保険診療の対象として、何を基準とすべきか？相対リスク？絶対リスク？

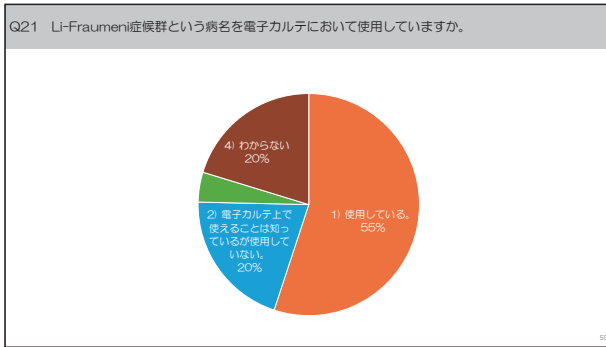
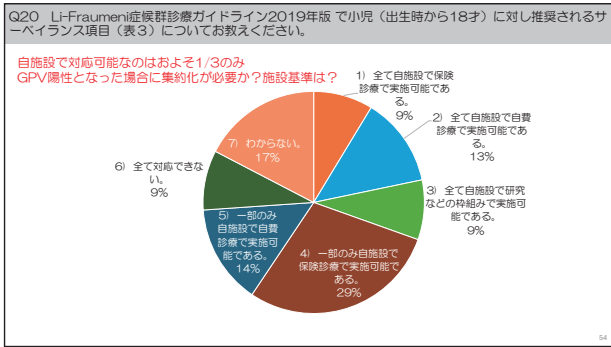
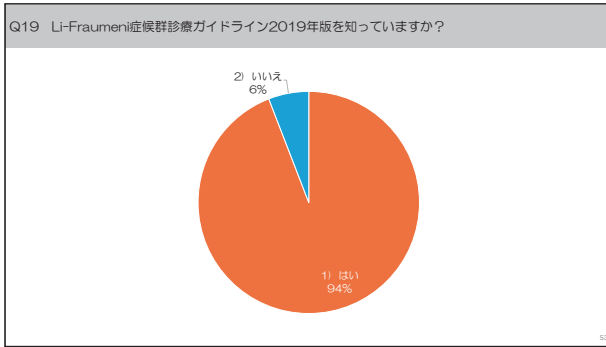
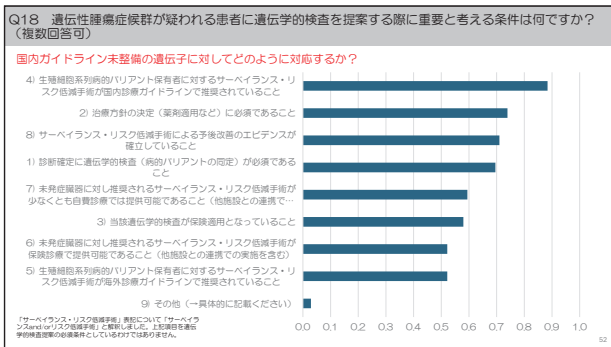
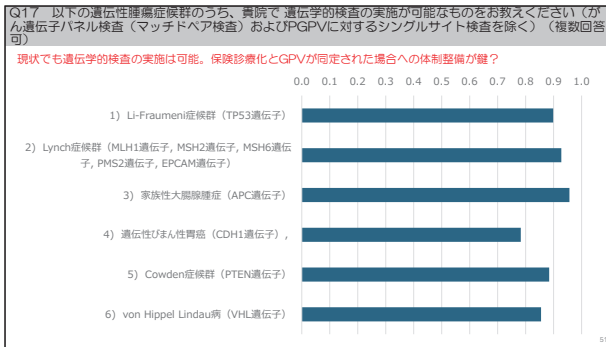
N Engl J Med 2021; 384(5): 428

49

Q16 以下の遺伝学的検査が保険収載される遺伝性腫瘍症候群のうち、貴院で遺伝学的検査の実施が可能なものを教えてください（がん遺伝子パネル検査（マッチドペア検査）およびPGPVに対するシングルサイト検査を除く）（複数回答可）



50



## ワークショップ5)

### 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行

リーダー：

- 稲葉美枝（愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科）
- 吉橋博史（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）
- 大迫美穂（東京都立北療育医療センター 脳神経内科）

サポートスタッフ：

- 竹内千仙（東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部）
- 武田良淳（長野県立こども病院 遺伝科）
- 伊藤志帆（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）
- 森貞直哉（兵庫県立こども病院 臨床遺伝科）
- 金子実基子（東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部）
- 稲垣夏子（東京医科大学病院 遺伝子診療センター）
- 廣野恵一（富山大学附属病院 小児科）
- 小峯真理子（東京科学大学 遺伝子診療科）
- 高橋正紀（大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 生体病態情報科学講座 臨床神経生理学）
- 竹下絵里（国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科）
- 上田日和（愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科）
- 望月葉子（日本神経学会 小児-成人移行医療対策特別委員会副委員長）

参加者：46名

参加施設：36施設

札幌医科大学附属病院（申間奈々、瀬戸愛子）、秋田大学医学部附属病院（高橋郁子）、東京科学大学病院（我有菜希、小峯真理子）、東京医科大学病院遺伝子診療センター（稲垣夏子）、東京女子医科大学ゲノム診療科（松尾真里）、東京慈恵会医科大学附属病院（竹内千仙、金子実基子）、学校法人北里研究所北里大学病院（高田史男、太田まり）、山梨大学医学部附属病院（矢ヶ崎英晃）、富山大学附属病院（廣野恵一）、金沢医科大学病院（山谷美里）、名古屋大学医学部附属病院（森川真紀）、京都大学医学部附属病院（川崎秀徳）、京都府立医科大学附属病院（合田武司、千代延友裕）、大阪大学（高橋正紀）、和歌山県立医科大学附属病院（南佐和子）、関西医科大学附属病院（大町太一、塚口裕康）、神戸大学医学部附属病院（澤田優貴）、川崎医科大学附属病院（徳富智明）、国立精神・神経医療研究センター病院（竹下絵里）、国立国際医療研究センター（浦野真理、小崎里華）、千葉県こども病院（井上毅信）、社会医療法人母恋天使病院（外木秀文）、東京都立小児総合医療センター（吉橋博史、伊藤志帆、青木裕美）、静岡県立総合病院（臼井健）、社会医療法人愛仁会高槻病院（大隅敬太）、愛知県医療療育総合センター中央病院（稲葉美枝、上田日和）、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）、昭和大学横浜市北部病

院（富永牧子）、佐世保市総合医療センター（永野明子）、横浜市立大学附属市民総合医療センター（田野島美城）、兵庫県立こども病院（森貞直哉）、神戸市立医療センター中央市民病院（国本実那）、加古川中央市民病院（西山敦史）、長野県立こども病院遺伝科（武田良淳）、東京都立北療育医療センター脳神経内科（大迫美穂）、日本神経学会小児－成人移行医療対策特別委員会副委員長（望月葉子）

（順不同・敬称略）

## 1. 背景

2014年に日本小児科学会から「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」が出され、小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援は各地で行政と共に取組みられ制度や移行期医療支援センターなどの施設、成人移行支援コアガイドなどのツールなどが作成されているが現場の課題はまだ多く挙げられている。遺伝性・先天性疾患では、この課題に対して小児から成人の垣根なく縦断的に医療を担う遺伝子医療部門が一定の関与をすることが期待されている。小児科と成人診療に携わる診療科のスタッフが参加する本会議は双方向に解決に向けた議論をすることができる場である。

## 2. 目的

小児科と成人診療科が双方向に意見交換を行い、相互理解を深め、遺伝性・先天性疾患の成人移行支援について問題解決に向けての提案を行うこと。

## 3. 概要

- ① 日本における小児期発症慢性疾患の患者の全国遺伝子医療部門連絡会議登録施設の代表者を対象に行ったアンケート調査の報告を行い、ワークショップの流れとポイントの説明を行った。
- ② 討議内容は以下のとおりである。
  1. 現場における課題と障壁、カウンターパートへの要望
  2. 成功例から見るキーポイント
  3. 本人への遺伝カウンセリングの課題
  4. 性・妊娠・出産に関する支援（プレコンセプションケア）
- ③ 以下の4つの疾患に分かれてグループディスカッションを行った。
  - A ダウン症候群
  - B 希少な染色体異常・遺伝子異常（知的障害を伴う）
  - C 循環器（心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合織疾患）
  - D 筋強直性ジストロフィー
- ④ 各グループでの討議内容を全体で共有し、全体ディスカッションを行い提言をまとめた。

## 4. グループディスカッションの内容

### ダウン症候群（グループA）

#### 1. 現場における課題と障壁、カウンターパートへの要望

##### (1) 小児科サイドの課題

小児科からの障壁として、紹介先への選定・確保や社会生活のタイミングを含めた移行が困難であることが挙げられた。紹介先に関して、小児専門病院からはプライマリケアを含めた成人診療科を見つけることが難しいこと、大学病院からは院内の成人診療科への相談はしやすいが、大学病院はかかりつけ医として機能を持たないことが課題として挙げられた。また、ダウン症候群の診療は主に小児科が行っているため遺伝診療部門の関わりがなく、成人期以降の診療コーディネートを担える診療部門がない点や、知的発達症があるため採血などの検査への協力が困難であることや、成人病棟では入院時の付き添いが出来ないことなどが課題とされた。一方で、ダウン症候群は広く認知されている common disease であり、紹介しやすいという側面もあるとの指摘があった。

成人診療科への要望として、まずは受け入れを拒否しないでほしいとの意見があった。受け入れが困難であった場合のフィードバックや、小児科と成人診療科との意見交換による課題の解決に向けた取り組みが重要であるとともに、ダウン症候群の9割以上が成人を迎える現状から、「成人診療科の疾患である」という認識が必要で、「成人期にも医療を受ける権利」は、人権である、という考えを持って欲しいという問題提起があった。一方、成人以降に課題となる精神症状や精神科疾患の診療体制については、地域の精神科クリニックでは対応が困難であることを含め課題が多いことが共有された。

##### (2) 成人診療科サイドの課題

成人診療科から、「成人診療科」という科が存在しないため、それぞれの診療科の医師は自身の領域ではないと認識してしまう、という問題提起がされた。また、一般に成人では、大学病院などの高度専門医療機関における疾患担当医とは別に、地域医療機関（プライマリケア）にはかかりつけ医を持つことが推奨されている。しかしながらダウン症候群の成人医療モデルが確立されておらず診療の明確な指標がないため、主科となる診療科が不明瞭となりやすく、臓器別の診療科間の連携も十分ではないことの指摘があった。成人ダウン症候群の診療ガイドラインや標準診療モデルを策定し、地域医療（かかりつけ・プライマリケア医）と高度専門医療機関との連携を構築する必要性が指摘された。小児科への要望では、移行前に小児期における合併症・病態の評価を十分に行うこと、必要かつ十分な診療情報を提供していただくこと、年齢のみで移行対象とせず個別の評価を行う必要があることが示された。また、成人では小児科とは異なる診療体制となることを医療者・家族ともに理解すること、医療提供体制の属人性を排除し、標準化・均てん化した成人診療医療モデルを小児科と成人診療科が連携しながら構築することが求められた。

#### 2. 成功例から見るキーポイント

##### 移行の成功に関して

小児科からは、成人診療科への受け入れが進み小児科の手が離れることが移行の成功

であり、成功のキーポイントとして、本人・家族が不利益を被ることなく適切な成人医療へのアクセスができること、家族満足度が高いことが求められた。そのためには、早期からの移行イメージの構築と家族への説明、起こりうる合併症の精査・評価と成人後の適切な診療科への紹介、継続した支援への希望に対しての相談支援体制の構築が望まれた。

一方で成人診療科からは、「移行の成功」の定義がなく評価が困難であり、移行期医療における明確な診療の指標や医療の質評価が存在しない現状がある。その中で成功例をあげることは困難であるが、移行期医療においては医療の継続性を目的とし、それを達成することを成功と捉えることについての提案があった。妥当性については別途評価をする必要があるが、移行期医療の質評価についても小児／成人診療科とのコンセンサス形成が求められ、その実現のために成人期以降の診療体制・医療提供モデルの確立が求められた。同時に、紹介元といつでも相談できる体制を確保し、顔が見える関係性を構築・維持することの重要性が示された。

参加者より移行期医療の実例の提示があり、円滑な移行が実現している事例には以下の特徴がみられた。

#### 事例の提示

事例1：小児科担当医が診療を継続しているが、日常診療は内科に移行している。社会的な相談と精神症状に関して精神科医師との連携のもとに小児科担当医が診療を継続し、入院の際の受け入れを行っている。精神科医療体制については、非常に課題の多いことが示された。

事例2：地域医師会会員を対象としてダウン症候群の診療に関するアンケートを行った結果、回答者の約9割が知的障害をもつ患者は受け入れ不可との回答であったが、地域医療機関への継続的な働きかけや啓発活動によって受け入れが進んだ。

### 3. (本人への) 遺伝カウンセリングの課題

進行の都合で議論できなかった。

### 4. 性・妊娠・出産に関する支援（プレコンセプションケア）

小児科からは進行の都合で議論できなかった。

成人診療科から、性教育を行う前提としての社会性の教育（social distance の理解など）が必要なこと、女兒では月経の管理や月経関連症状、月経前緊張症候群（PMS）の対応についての知識習得、親に対する結婚・妊孕性等の基礎知識（結婚している方がいることや女性では妊娠／出産が可能であること）啓発についての意見があった。

### 5. 今後の対策と提言

課題解決に向け、以下の通り短期的および中長期的な対策を提言する。

#### (1) 短期的な対策（即時実行可能な事項）

**小児科診療での対策**：移行の啓発：患者家族への段階的な説明や十分な合併症の評価により、移行に向けた啓発活動を行う。成人診療科への紹介プロセスや説明方法を統一し共通

移行モデルを策定し、移行に際しての必要かつ十分な診療情報の提供を行う。成人診療科とともに医療者自身の移行に対して持つべきマインドを共有する。

**成人期における新たな医療提供モデルの構築**：身体合併症に関して、専門診療科のみではなくかかりつけ医（家庭医・開業医）の併診による2人主治医制度の確立を検討する。同時に、成人期に発症する可能性のある精神症状に対する精神科医師との連携体制および入院や社会的事項などによる緊急時に備えたバックアップ体制を構築する。小児科と成人診療科との双方向性コミュニケーションの確立と地域医療機関への啓発・教育が望まれる。

## (2) 中長期的な対策（3～5年以内の実行目標）

**診療報酬への反映**：移行プロセスに対する指導料・医学管理料を新設し、小児科・成人診療科ともに必要な時間的・人的リソースに見合った正当な評価が得られることが不可欠である。

**医療提供モデルの確立**：移行期医療モデルとして、ダウン症候群における移行前後の共通モデルを確立するとともに、成人期医療提供体制（移行後医療）としての診療指針を策定し、かかりつけ医が行うべき診療内容や専門医療機関での診療が必要となる条件などについてのコンセンサスを形成する。それぞれの医療モデルにおいて、認定遺伝カウンセラーなどの関連する職種の役割を明確化する。

**移行期医療に関連する部門の体制整備**：診療のハブとしての役割を担う遺伝診療部門の体制を整備・強化する。（現時点では施設間の認識の相違が存在しており、ダウン症候群の成人診療に関する遺伝診療部門の役割についての合意形成が必要である）。移行期医療支援センターの拡充により院内・院外を問わず広く相談対応が可能なシステムを構築する。また、移行期医療における施設内・外の連携の役割を担う専門スタッフ（認定遺伝カウンセラー、移行期外来担当スタッフなど）を育成・強化することで移行前後の問い合わせ窓口の体制を整備する。

## 希少な染色体異常・遺伝子異常（知的障害を伴う）（グループB）

### 1. 現場における課題と障壁、カウンターパートへの要望

#### (1) 小児科サイドの課題

小児科では様々な疾患診療グループがあり、小児科内で幅広い疾患や慢性期・急性期の両方の問題に対応できるのに比べ、内科をはじめとする成人診療科では、専門分化されており、外からでは一般診療と専門診療の違いも分かりにくい。そのため、移行先としてどこに紹介するのが適当かの情報が乏しい。アクセスの面でも、通院可能な距離の医療機関となると限られてくる。

小児科でこれまで受けてきた疾患の説明と、内科で受けた説明（予後など）が違っていると、患者・家族は混乱する。また、患者・家族が期待していることと、成人診療科側が提供できる医療にギャップがある場合がある。移行元と移行先の医師と直接会話ができないことによる、コミュニケーションエラーが問題と考えられる。

近年は、家族が自ら情報収集し、移行先を決めてくることもある。また、移行先として、大学病院の一診療科を移行先とするよりも、遺伝診療センターのような小児と成人の遺伝

専門医がいる部門を探して紹介するなど、小児科側も工夫するようになってきている。

小児科からの要望としては、機械的に年齢だけで区切って一気に移行するのではなく、段階的な移行や、複数の分野の専門科がいて対応できるような施設や部門があるといい。また、小児科側は送り出した後、その患者がどうなったかが分からないことが多いので、移行後のフィードバックを成人診療科からもらえるのが望ましいという意見があった。

## (2) 成人診療科サイドの課題

大学病院などでは縦割りであるため、各科につなげるのが成人診療科医自身にとっても難しいことがある。また移行先として、遺伝科に紹介してもらっても臨床遺伝専門医もバックグラウンドが様々であり、必ずしも十分対応できるとは限らない。成人診療科では、本人の診療が中心なので、医師は家族との関係性の構築に戸惑うことがある。

移行してきたばかりでは、成人診療科で障害年金や難病申請の書類作成が難しいことがあるため、申請書提出の締め切りに余裕を持っての受診や、前もっての書類作成の打診、前回記入のコピーの同封など工夫をしてもらえると、有難い。また、親が、子どもの病歴を把握し、手続きができるくらいしっかりしているうちに、子どもと一緒に受診してほしい。

成人診療科では、患者自身が医療者と話すのが前提である。1人で診察室に入ることに慣れること、また、小児科で保護者のみの受診が常態化していることがあれば、受診するのは本人であるとの意識の準備が必要となってくると思われる。

最近では、成人診療科に受診後も、しばらく併診してくれる小児科が増えてきており、家族も気持ちや手続きの準備をすることができるようになってきている。

## 2. 成功例から見るキーポイント

円滑な移行が実現している事例には以下の特徴が見られる。

**小児科—成人診療科間・医療施設間での情報共有**：移行期前に移行のためのカンファレンスを開催し、在宅医、救急時の受診先などについて情報共有するカンファレンス、また、移行後の症例についても情報共有できる。知的障害のある患者については、通常の診療情報提供書に加え、知的障害のある人用のフォーマットの書類を準備する施設もある。

**移行の時期**：必ずしも年齢のみで区切るのではなく、高校卒業・転居などのライフイベントに合わせて紹介することで、患者家族も主体的に移行できる場合がある。

**多職種の間**：医師だけでなく看護師、CGCなど様々な職種のスタッフが関与すること。

## 3. (本人への) 遺伝カウンセリングの課題

本人に知的障害がある場合には、本人には理解のレベルに合わせて話す、メインは親やきょうだいに移行前にあらためて話をし、小児期の総括を行う。

きょうだいについては、いつでも相談できる旨、また、本人にはパートナーができたなら、いつでも話をできる事を、繰り返し、段階的に伝えていくことが大事である。

小児科と成人診療科の医師が、遺伝カウンセリングに同席することも有用である。

小児期に実施した遺伝学的検査の結果が、患者の手元になく、また以前の受診施設からもら

えない場合もあるため、遺伝学的検査の結果をどのように保管しておくか、家族への指導も重要と思われる。またそもそも、遺伝性疾患であることを、親が子供に隠している場合もあり、社会全体の遺伝リテラシーの向上も必要である。

#### 4. 性・妊娠・出産に関する支援（プレコンセプションケア）

親とタイミングを相談しながら、なるべく早い時期から妊娠出産について話題にする。知的障害が境界域以上の患者の場合、実際に妊娠してから問題になるという場合もある。きょうだいについても、必要に応じて情報提供していくことが必要である。

産婦人科や助産師などのバックグラウンドがある遺伝専門職の積極的な関与が有効なこともある。

#### 5. 今後の対策と提言

課題解決に向け、以下の通り短期的および中長期的な対策を提言する。

##### (1) 短期的な対策（即時実行可能な事項）

**情報共有**：移行前・後の症例の共有、知的障害のある患者のための、通常の診療情報提供書とは別のフォーマットの使用。

**関係づくり**：地域での小児科と成人診療科間でのコミュニケーション

段階的・時間をかけての移行：小児科と成人診療科との併診、親が元気なうちに移行の準備を始める必要がある。

**チームでの遺伝医療**：医師、CGC、看護師、その他の医療スタッフによるチーム医療の実践。

##### (2) 中長期的な対策（3～5年以内の実行目標）

**教育・制度への組み込み**：医学部教育や、専門医の取得も含めた卒後教育に、「移行期医療」に関する要件やカリキュラムを導入し義務化する。

**医療連携**：医師会との連携、開業医・総合病院での連携を強化する。移行医療センターの設置、機能強化をはかる。

**インセンティブ**：移行患者を受け入れる事に対する診療報酬上の評価やインセンティブをつける。

**知的障害のある患者に特化したガイドラインや移行フォーマットなどの作成**：希少疾患を集め、ある程度似た疾患グループで指針を作成し、活用する。

上記について、国・学会単位で対応していく。

### 循環器（心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合組織疾患）（グループC）

#### 1. 現場における課題と障壁、カウンターパートへの要望

##### (1) 小児科サイドの課題

小児科においては、対象疾患の多様性や書類作成の負担が、円滑な移行の障壁となっている側面がある。その結果、「自分たち（小児科）で対応した方が早い」という認識が移行を遅らせる要因となり得る。また、移行期において小児科がどの程度まで関与すべきか、移行业務に従事する小児科のポジションが不明瞭である点も課題である。

成人診療科に対しては、移行後は受け手側（成人診療科）が診療の主体となり牽引することや、循環器疾患という専門性を有する疾患群であることから、成人診療科特有の専門化された診療体制（縦割り診療）の中で、専門性を活かした管理を行うことを求めている。

## (2) 成人診療科サイドの課題

成人診療科では、「移行期医療の必要性」の認識・認知不足が大きい。また、精神発達遅滞を伴う患者への対応（医学的管理と QOL・家族ケアのバランス）に苦慮する場面が見られ、それが円滑な移行を妨げる課題となっている。専門性の高い治療を提供するだけが患者（クライアント）のニーズではない疾患もあるため、患者や家族の医療に対する希望を把握しきれないケースも散見される。そのため、小児科に対しては、患者との関係性の構築のための「より具体的な情報共有」、「相互理解の深化を実現できるようなができるような移行システムの構築」を求めている。

## 2. 成功例から見るキーポイント

円滑な移行が実現している事例には以下の特徴が見られる。

**客観的指標の有無:**QT 延長症候群（LQT）のように、心電図や数値で状態が明確化でき、サーベイランスへのアクセスが容易な疾患は成功例が多い。

**地域連携:**かかりつけ医や緊急時の搬送先が地域で確保されている場合、移行がスムーズである（例：長野県のモデル）。

**主科の明確化:**マルファン症候群のように各所見に対する主科が明確な疾患は移行しやすいが、ロイス・ディーツ症候群（LDS）のように症状の幅（範囲）が広い疾患はサーベイランスが確率していないことも相まって移行に困難を伴う。所見に応じて担当診療科を明確化することが重要である。

## 3. (本人への) 遺伝カウンセリングの課題

小児期（概ね 10 歳程度）から、本人に対し、保護者とは別に個別に疾患理解を促す機会（告知・遺伝カウンセリング）を設けることが重要である。本人の理解度を確認しつつ、適切なメッセージを伝えることがスムーズな移行につながる。遺伝性循環器疾患では遺伝診療部門が関与する機会が乏しいことが多く、遺伝診療部門の関与がない場合、移行が困難になる傾向がある。

## 4. 性・妊娠・出産に関する支援（プレコンセプションケア）

小児科医は、患者を「子供」として捉えてしまい、プレコンセプションケアへの対応が遅れる傾向がある。一方、成人診療科（産婦人科含む）では、妊娠して初めて自身の遺伝性疾患を認識するケースがあり、事前の情報提供が不可欠である。疾患ごとのきめ細やかな管理を行うためには、循環器科・小児科・産婦人科の連携に加え、特殊外来（マルファン外来等）のようなパイプラインの構築が求められる。

## 5. 今後の対策と提言

課題解決に向け、以下の通り短期的および中長期的な対策を提言する。

(1) 短期的な対策（即時実行可能な事項）

**成人診療科への軸足の移行**:循環器内科や血管外科を移行医療のハブ診療科として設置し、主科・遺伝科・他科によるチーム医療体制を構築する。「小児科は15歳まで」という認識を共有することで、小児科以外の診療科も移行へ積極的に関与する体制を構築する。

**院内連携の強化**:成功例をモデルとした院内体制の構築や、疾患ごとの年齢に応じた検査項目や症状のチェックリストを作成することで、サーベイランスを確認できるようにする。  
**プレコンセプションケアの周知**:プレコンセプション外来などの特殊外来の存在を周知し、産婦人科領域からの情報発信を強化する。

**継続的な支援**:ソーシャルワーカー（SW）など多種職の関与により、ライフイベントに合わせた継続的な管理を行う。

(2) 中長期的な対策（3～5年以内の実行目標）

**教育・制度への組み込み**:各専門医の取得要件に「移行期医療」に関するカリキュラムを導入し義務化する。

**包括的体制の確立**:循環器領域における遺伝リテラシーの向上を図るとともに、遺伝性循環器疾患のサーベイランス体制を確立する。

**社会的支援の活用**:小児慢性特定疾病に含まれないケースも含め、社会制度を有効活用する。また、就学のタイミング等で段階的に対話を進めるアプローチを標準化する。

**インセンティブの検討**:移行期医療に対する診療報酬上の評価やインセンティブについて検討を行う。

**筋強直性ジストロフィー（グループD）**

1. 現場における課題と障壁、カウンターパートへの要望

(1) 小児科サイドの課題

小児科では、知的障害がある患者の紹介先や紹介してもよいかどうか分からないことが障壁として挙げられた。また、小児科と成人診療科の診療体制や診療スタイルの違いが患者家族にとっても医療者にとっても円滑な移行を妨げる要因として考えられた。上記のことから、成人診療科には中枢神経症状（知的発達症）が重度の患者の受け入れや小児科と成人診療科を重複して受診する期間をもち、段階的に移行することを求めている。

(2) 成人診療科サイドの課題

成人診療科サイドからは、最初の受け入れ先診療科の熱量が他科との連携や継続的フォローの有無と関連するという経験が共有された。また、家系内で診断を共有されておらずアットリスク者の受診や相談が移行や妊娠などを契機に行われることが課題として挙げられた。その他、知的障害や自閉傾向がある患者の診療経験が乏しく対応が困難であることや、先天型DM1において成人診療科へ移行した際に思春期以降の病状悪化に関する説明を受け入れられないことなどが移行の障壁として挙げられた。上記のことから、小児科には遺伝や病状の経過について理解するまで説明することや家系内のアットリスク者に対する情報共有について両親へ助言することが求められた。

## 2. 成功例から見るキーポイント

円滑な移行が実現している事例には以下の特徴が見られる。

**継続受診の有無**：小児科を継続的に受診できており、移行期に成人診療科とオーバーラップできる場合や、罹患親の受診時に児と一緒に来院し親の主治医が児の顔を知っている場合には移行がスムーズである。また、定期受診の必要性を理解できている場合はスムーズである。

**地域連携**：紹介先の医師の顔が思い浮かぶことや、紹介後も連携ができることは移行の際に重要である。

**両親以外のキーパーソンの有無**：罹患親の病状悪化の可能性を考慮し、小児期から親以外のキーパーソンを巻き込んでおくことで、移行の際の支援を充実させることができる。

## 3. (本人への) 遺伝カウンセリングの課題

本人の理解度や特性にあわせた説明を一般診療とあわせて行うことは時間や労力、人手の観点から困難である。本人説明を開始するタイミングや、小児期に妊娠出産に関する情報提供を行うことの難しさが課題として挙げられた。また、家系内で重症度にばらつきがあるため、本人の疾患理解（病状の進行などのイメージ）が現実と異なる可能性があり本人の病状の見通しを伝えることの難しさがある。

## 4. 性・妊娠・出産に関する支援（プレコンセプションケア）

小児科医は、小児期発症例では知的障害を伴う患者も多く、患者本人に妊娠出産に関する注意点や遺伝に関する話を行う時期について悩むケースが多い。一方、成人診療科（産婦人科含む）では、本人含め親も妊娠出産について理解に乏しいケースがあり、早期から親にも話しておく必要があるとの意見があった。子宮頸がんワクチン接種などを契機に婦人科とのつながりをつくることも一つの方法である。

## 5. 今後の対策と提言

課題解決に向け、以下の通り短期的および中長期的な対策を提言する。

### (1) 短期的な対策（即時実行可能な事項）

**患者家族への啓発**：小児患者・家族にDM1のライフステージを示し、早期から成人移行を見据えた情報提供や受診スタイル（親ではなく子主体）を行う。また、これまでの既往歴・受診歴などの医療情報のまとめを患者にも共有することで、疾患理解や定期受診の必要性の理解につなげる。

**本人説明における工夫**：理解度別の本人向け資料を作成しておくことで、患者にあわせた説明が可能になる。一般外来で時間がなかったとしても、持ち帰り可能な資料にしてあげば家でも確認あるいは振り返りができる。また、遺伝科がハブとなり、遺伝カウンセリングの際に各成人診療科にも関わってもらうことで、妊娠出産などについても正確な情報提供ができる。

### (2) 中長期的な対策（3～5年以内の実行目標）

**成人移行支援センターの設置&拡充**：センターの役割を明確化し、機能させる。小児科側（送

り出し) 病院では、CGC や MSW、看護師を中心に、疾患ごとの特性に合わせた本人説明や移行期チェックリストの整理、移行先病院のリスト化(救急も含め)などを行う。成人診療科側(受け入れ先)病院では、主に受診先の整理や、移行に際にしても本人・家族の心理社会的支援を継続的に行う。

**包括的体制の確立**：遺伝診療科を中心に、多臓器の障害を示す遺伝性疾患の家族全体を診療できる医療体制を確立する。

**患者向け資料の作成**：患者自身が成人以降の健康管理を行っていくため、各年代に必要な受診先や検査が整理された健康ノート(仮)を患者会と協働しながら作成する。

## 5. WS5 提言

- 1) 遺伝診療ネットワークの構築：
  - 1 移行期支援センターの充実
  - 2 地域または疾患別の小児・成人期遺伝診療専門家ネットワークを構築し情報交換や困難事例の共有を行う
- 2) 標準的診療ガイドランスと移行フォーマットの作成：

診療のポイントが分かる診療ガイドランスを作成する(小児科と成人診療科で共同で作成し医療連携の質を高める。)
- 3) 移行期医療についての教育・啓発：

医学教育や専門医要件への移行期医療の組み込み医学教育・卒後教育で移行医療についてのカリキュラムや要件を作る
- 4) プレコンセプションケア：

プレコンセプションケア外来の設置および周知
- 5) 移行期支援の開始時期：

病状安定した早期から疾患説明を含む移行期支援は開始すべきである
- 6) 当事者以外の人に向けてもゲノムリテラシーの向上のための啓発活動も必要
- 7) 制度・診療報酬：移行調整にかかる時間や人的リソースに対する診療報酬上の評価やインセンティブ、移行管理料等の新設を要望する。

## 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行 WS5

担当

稲葉美枝（愛知県医療療育総合センター中央病院小児内科・遺伝診療科）  
吉橋博史（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）  
大迫美穂（東京都立北療育医療センター 脳神経内科）

第23回全国遺伝子医療部門連絡会議  
2025/11/24

## WS5の背景と目的

- 小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援は各地で行政と共に取り組まれているが、まだ課題が多い。
- 遺伝性・先天性疾患に対しては、小児から成人の垣根なく縦断的に医療を担う遺伝医療部門が一定の関与をすることが期待されている
- 小児科と成人診療科が参加する本会議で、双方向に解決に向けた議論をする意義は大きいと考える
- 課題の共有と現場の経験に学び、課題解決に向けた提案を行う

## 方法

- 4グループに分かれてWSを行う。  
A ダウン症候群  
B 希少な染色体異常・遺伝子異常（知的障害を伴う）  
C 循環器（心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合織疾患）  
D 筋強直性ジストロフィー
- 小児科・成人診療科それぞれの立場から移行医療における課題・障壁を挙げてカウンターパートの理解を深め対応を考える

## 各グループリーダーの紹介

ダウン症候群（成人）	竹内平山	東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部
ダウン症候群（小児）	武田良洋	長野県立こども病院 遺伝科
	伊藤志帆	東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
先天異常症候群（成人）	大迫美穂	東京都立北療育センター 脳神経内科
先天異常症候群（小児）	新倉貴隆	兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
	金子美実子	東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部
遺環部（成人）	船岡夏子	東京医科大学 遺伝子診療センター
遺環部（小児）	廣野孝一	富山大学附属病院小児科
	小室真璃子	東京科学大学 遺伝子診療科
筋強直性ジストロフィー（成人）	高橋正紀	大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 生体病態情報科学講座 臨床神経生理学
筋強直性ジストロフィー（小児）	竹下祐章	国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
	上田日和	愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科
全体	望月薫子	日本神経学会 小児・成人移行医療対策特別委員会副委員長

## 成人移行支援とは

## 成人移行支援（医療だけでなく、健康・福祉も包含した視点）

患者が成人期を迎えるにあたり、本来持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援

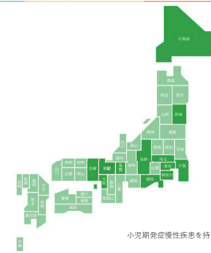
- 2014年  
「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」
- 2023年  
「小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言」
- 2024年  
「自律的意思決定困難な患者の成人移行支援のあり方に関する提言」

## 移行支援に関わる制度と政策

- 2015年から「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業」
- 2017年 厚労省難病対策課から「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築について」の通知  
「移行期医療支援センター」を各都道府県に確保することと明記
- 2020年「成人移行支援コアガイド」が作成された。

## 移行期医療支援センター

移行期医療支援センターマップ 2025年11月現在 センター設置自治体数 12自治体



小児慢性特定疾患を持つ患者のための移行支援・自立支援情報共有サイトより

## 移行支援・自立支援情報共有サイト

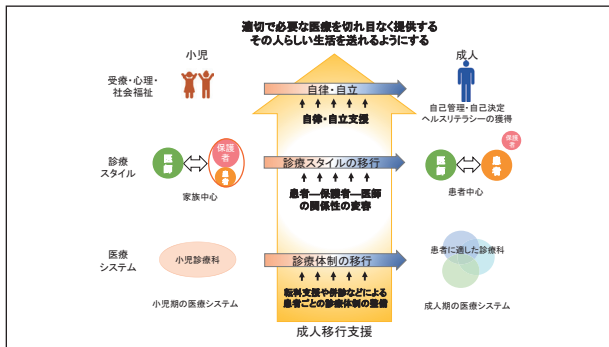
「移行支援・自立支援事業事務局が運営するウェブサイト」より

## 成人移行支援コアガイド



目次

序言	1
第1章 移行支援の意義と理念	5
第2章 移行支援の実践的アプローチ	13
第3章 移行支援の実践的アプローチ	23
第4章 移行支援の実践的アプローチ	37
第5章 移行支援の実践的アプローチ	45
第6章 移行支援の実践的アプローチ	55



▲ 転載元: 日本小児科学会ホームページ

**成人移行支援の概念図**  
 トランジション（移行）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」を意味し、3本の横矢印で示した①自律・自立、②診療スタイルの移行、③診療体制の移行が柱となる。成人移行支援はトランジションのための支援で、適切に必要な医療を切れ目なく提供することやその人らしい生活を送れることを目的とし、自律・自立支援、転科支援や併診などによる診療体制の整備が含まれる。自律・自立支援には、自己管理・自己決定・ヘルスリテラシー獲得のための支援や、就学・就労支援が含まれる。

▲ 転載元: 日本小児科学会雑誌127巻11号

第21回全国遺伝医療部門連絡会議(2023年)  
 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 (WS2)

- 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

なぜ  
 まだ移行期医療が議論されているのか？

① 現在の障壁の評価  
 日本小児科学会より2023年に発表された「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」を参考に成人診療への移行の障壁についてアンケート調査を行った。

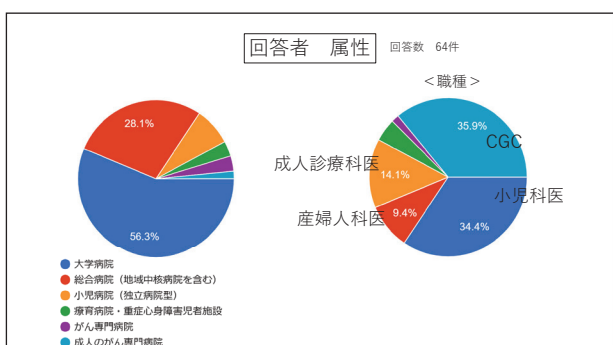
表3 成人診療への移行の障壁（文献2のTable1を改変）

I. 新しい医療システムや病院への心配 (transfer)
1. 患者・家族の不安：小児科との家族の関係、成人施設や診療医を知らない
2. 成人医療への信頼不足：成人診療医の経験、治療の変化
II. システムへの困難 (transfer)
1. 成人診療医との連携不足、医療記録の連携不足
2. 成人のプライマリ・ケア医と成人専門医の連携不足
3. 知識を持つ専門医の場所、アクセス
4. 保険や医療費
III. 不十分な計画 (自立, 自己管理)
1. 移行支援開始時期の遅れとサポート不足
2. 施設サポート不足、スタッフへの教育不足
3. 患者の認識不足（健康に無関心、移行支援へのアドヒアランス不具）
IV. 患者の病状、知的障がい、両親の社会経済的地位

日本小児科学会「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」より引用

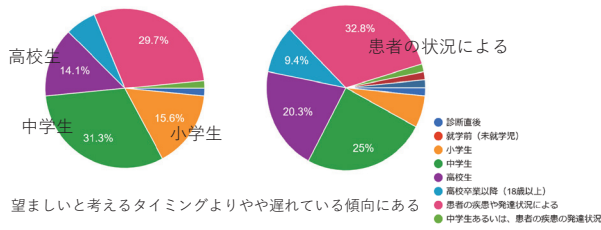
- ② 小児における遺伝カウンセリング  
 ③ 性や妊娠出産に関する支援

アンケート結果

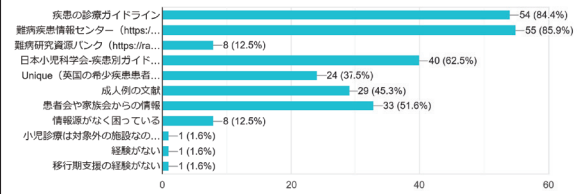


### 成人移行に向けた支援や準備を開始するタイミング

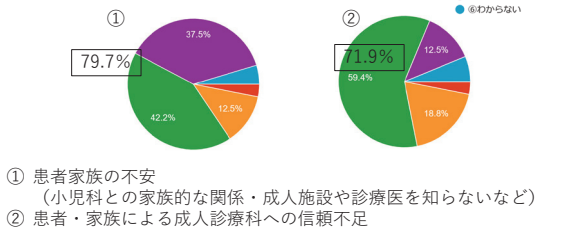
<望ましいと考えるタイミング> <実際のタイミング>



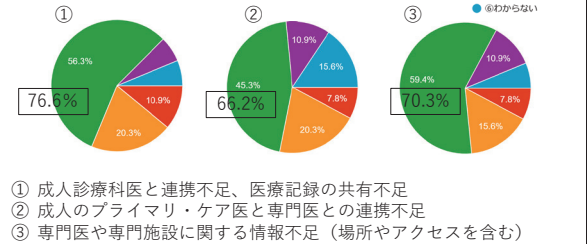
### 成人患者に関する情報を得るために参考にしてしている資料



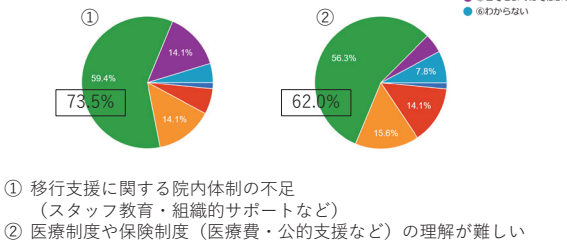
### 成人移行支援の障壁



### 成人移行支援の障壁

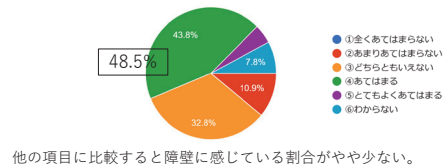


### 成人移行支援の障壁



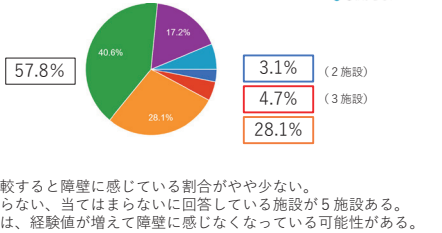
### 成人移行支援の障壁

<患者自身の認識不足>  
(健康への無関心・支援のアドヒアランス不良など)

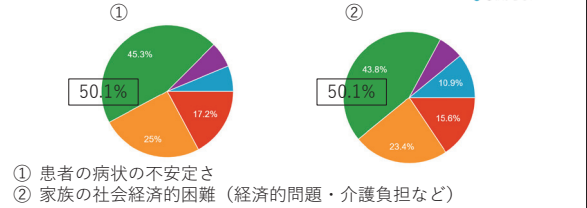


### 成人移行支援の障壁

<患者に知的障害があること>

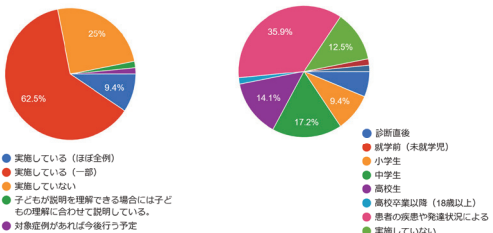


### 成人移行支援の障壁



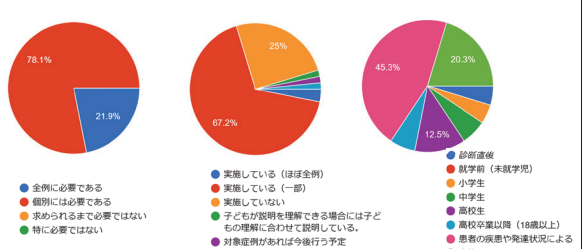
### 子どもに対する成人移行に向けた関わり (遺伝カウンセリング)

<実施状況>



### 性や妊娠・出産に関する支援

<必要性>



## アンケート結果の考察

- 障壁は各項目70~80%で当てはまると回答されており、障壁を感じている施設がまだ多い。
- 移行支援開始のタイミングは想定より遅れる傾向があり、困難さが伺えた。
- 患者の認識不足や患者側の直接的な問題を障壁に感じている割合は他の項目に比べるとやや低く、患者の不安解消できるような医療者側の制度を整えることの重要性が示唆された。
- 知的障害については障壁に当てはまらないと回答する施設もあり、困難さを克服する経験が増えてきていると考えられる。
- 遺伝カウンセリングや性や妊娠出産に関する支援のタイミングは施設によってのばらつきが大きくまだ一定の見解が得られていない。

## グループワークで検討する内容

1. 現場の課題や障壁に感じること
2. 小児科と成人診療科それぞれカウンターパートへの要望
3. 実際の成功例のキーポイント
4. 小児期における遺伝カウンセリングの課題
5. 性・妊娠・出産に関する支援の課題

## 課題解決に向けての提言作成

- 各疾患でどのようなアプローチ方法があるか
- 小児科 成人診療科 それぞれの立場からの意見交換を行う
- 討議を踏まえて、課題解決に向けて短期的な対策、中長期的（3~5年）な対策を考える

## WS5の進め方

11:20~12:30 (70分) グループワーク

- グループリーダーから疾患の説明
- 課題の抽出及び解決に向けての意見交換

日常診療で考えていることを積極的に共有してください。

12:30~12:40 (10分) 休憩 (グループリーダーは発表をまとめる)

12:40~13:20 (40分) WS5全体討論 (各グループ発表5分・質問3分)

13:20~13:30 (10分) 全体の総括と提言作成と共有

他のグループへご意見ご質問お願いします。

# 第 23 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

全体会議／総合討論

## ■ワークショップ1 「複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援

～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～

リーダー：中西 啓（浜松医科大学遺伝子診療部／耳鼻咽喉科・頭頸部外科）

瀬戸 俊之（大阪公立大学大学院医学研究科臨床遺伝学）

【小崎】それでは全体会議を始めたいと思います。それぞれのワークショップで出た内容について、全員が意見を伺い、また意見を述べるという非常に重要な場面でございます。それでは、始めさせていただきたいと思いますが、平沢先生、お願いしてよろしいでしょうか。

【平沢】 それでは、本日5つのワークショップがございました。15分ぐらいでおまとめいただきまして、質疑応答を含めて25分ぐらいでおまとめいただければと思います。司会はワークショップ1、2、5については、小崎先生、ワークショップ3、4については平沢が進行とさせていただきます。先ほどご連絡ありましたように他のワークショップに入っていらっしゃった方々は、こちらのQ&Aでご質問等を入れていただければと思います。では、ワークショップ1からよろしくお願いたします。

【中西】 ワorkshop1では、「複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～」をテーマにワークショップを行いました。

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療の課題としてすぐに思いつくものは、主科の不明確さ、情報共有の不足、専門人材・コーディネーターの不足、地域の病院施設・かかりつけ医との連携、格差の存在、移行期医療の壁などあります。実際に多くの先生が困っていらっしゃる現実を踏まえ、今回コーディネーターである岩手医科大学臨床遺伝学科の鈴森先生から、複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療を実現するための課題、及びそれに対する対応を討議して、提言をまとめてほしいという依頼を受け、今回のワークショップを企画いたしました。

課題を議論するにあたり、アンケートを実施しましたので、まずその結果を解説します。

### 【アンケート結果】（スライド3～7）

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する診療科間の情報共有体制

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する診療科間の情報共有体制があるかどうかについて質問したところ、「ある」と答えた施設が33%、かつ定期的なミーティングがあると答えた施設が66施設中11施設でした。このことから、診療科間の情報共有体制があつて定期的なミーティングまでやっている施設は、かなり少ないことが分かりました。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること：初診時

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者を診察するにあたり、初診時に困ることについて質問したところ、「主科が不明確と感ずることがある」、「情報共有の不足」、「受診を調整する部署・人材の不足」、「地域の施設との連携の難しさ」の4項目において50%以上の施設が困っていると回

答していました。また初診時に困ることに関する自由記載では、「どの科を初診するのか分かりにくい」、「診療科によって対応に違いがある」、「診療科間での情報共有不足」などの指摘が多い傾向でした。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者が初診時に受診する科

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者が初診時にどの科を受診するかついても質問しました。母斑症の患者では皮膚科や小児科、ライソゾーム病の患者では小児科、結合織疾患の患者では循環器内科や小児科や遺伝診療科、ミトコンドリア病の患者では小児科や脳神経内科や代謝・内分泌科が多い結果でした。これらのことより、小児患者は小児科を受診し、成人患者は主要症状に応じて初診時に受診する科を決めている可能性が高いと思われました。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること：精査から診断

次に、複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者を診察するにあたり、精査から診断時に困ることについて質問しました。「主科が不明確と感ずることがある」、「情報共有の不足」、「受診を調整する部署・人材の不足」の3項目において、50%以上の施設が困っていると回答していました。また精査から診断に困ることに関する自由記載では、「診療科間での連携や情報共有が困難である」、「統一した診療方針の管理が困難である」などの指摘が多い傾向でした。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること：長期フォローアップ

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者を診察するにあたり、長期フォローアップの際に困ることについて質問したところ、「主科が不明確と感ずることがある」、「情報共有の不足」、「受診を調整する部署・人材の不足」、「地域の施設との連携の難しさ」の4項目において50%以上の施設が困っていると回答していました。また長期フォローアップの際に困ることに関する自由記載では、「小児から成人に移行するときに受診が途切れてしまう」、「医師によって対応が違う」、「治療方針が診療科間で統一できない」などの指摘が多い傾向でした。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者の長期フォローアップに関与する科

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者が長期フォローアップの際にどの科を受診しているかついても質問しました。母斑症では皮膚科や小児科や遺伝診療科、ライソゾーム病では小児科や循環器内科や腎泌尿器内科や遺伝診療科、結合織疾患では循環器内科や遺伝診療科や小児科や整形外科、ミトコンドリア病では小児科や脳神経内科や循環器内科や代謝・内分泌科が多い結果でした。このように長期フォローアップの際に多くの科を受診していることから、「治療方針の決定」、「診療科間での連携」が課題となっている可能性が示唆されました。

#### Q. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する施設内の情報共有体制の望ましい形

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者を診察するにあたり、施設内の情報共有の望ましい体制についても質問しました。情報の共有範囲としては、「現在症状がある診療科」、「遺伝診療部」で共有するのが望ましいという回答が多く、共有方法としては、「電子カルテ・アプリなどでの共有」、

「適宜ミーティング開催」、「ハブとなる担当者・担当部署を設置して関連診療科で共有」するのが望ましいという回答が多い結果でした。また、他施設との情報共有ではどのような体制が望ましいか、共有範囲はどこまでがよいか、についても質問しました。その結果、「現在症状のある科」と「遺伝診療部」と「かかりつけ医」で情報共有し、「主科・主治医から関連診療科へのメールによる情報共有」、「適時ミーティングの開催」などの方法で情報共有するのがよいのではないかという結果でした。

これらのアンケート結果を提示するとともに、大阪公立大学の瀬戸先生から「母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など4領域の疾患についての概要および日常診療に関する問題点」の講演を実施いたしました。その上で、4領域の疾患別にA～Gの7つの小グループに分かれて、「複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援」を実施する課題およびその課題を解決するための方法についてグループディスカッションを実施しました。(スライド8) その結果を各グループが2枚のスライドにまとめましたので、これからその結果を提示いたします。なお、母斑症とライソゾーム病に関しては瀬戸先生から、結合織疾患とミトコンドリア病については中西から発表します。

【瀬戸】大阪公立大学の瀬戸と申します。よろしくお願いたします。母斑症は2グループ(A、Bグループ)、ライソゾーム病は1グループ(Cグループ)あります。

#### **Aグループ：母斑症 主にNF1を想定して討論** (スライド9、10)

##### **診療科横断的医療を実施するための課題**

##### **1. 主科の選定について・トランジションについて**

まず、主科の選定について、トランジションについてですが、初診対応する科によって、全身フォローの重要性の認識がだいぶ異なるということです。そして、小児期の間は小児科がフォローしているんですけども、トランジションの際にハブとなる科がどこになるかということが不明確。一旦成人科に移行しましても「ちょっと間をあけてからまた来てください」みたいな感じで、フォローオフになるケースもあるということです。成人科に行くことに不安を持たれる方、これは移行のよくある課題だと思います。遺伝部門がハブになることが望ましいんですけども、マンパワー不足、診療科としての体制ではないところもあるということです。

##### **2. 疾患への知識の不足(患者・医療者ともに)**

皮膚疾患という印象が非常に強くて、全身疾患であるという認識につながりづらい、これはNF1が特に想定しての話だと思います。NF1の場合は発達障害特性のために、それも加味されて受診継続に至らないということがあある。成人期になると特に受診動機やモチベーションの問題があって、受診継続につながらないということもあります。

##### **3. 診療科を超えた連携不足**

診療科間でその症状についての情報共有がなされていない。NF1ボードなどがあるのが望ま

しいが、そういうものがない。カルテでの各診療科の診療状況は確認できるけど、なかなか煩雑でよくわからないという課題が挙げられました。そして新規治療である叢状神経線維腫に対するセルメチニブ（商品名はコセルゴ）の投与に関しては、多診療科での適応を検討する必要がありますが、実際には十分なされていません。

## ■提言

これに対して A グループの提言は、以下となりました。

### 1. 疾患についての周知・患者教育

NF1 は全身性疾患であるので、生涯フォローアップが必要ということを周知啓発する。患者自身にもそのようなことを資料を用いて、ライフステージごとに説明を行っていくのが必要なのではないか。

### 2. 多診療科連携のための体制整備

体制整備としては、成人期のハブとして遺伝診療部門と各診療科の二本柱ですということが大事。そして電子カルテでの情報共有も少ししやすくなるようなシステム構築が必要。そして NF1 ボードというのを立ち上げるということが望ましいのではないか。最初はメーリングリスト等から始めてみてもいいのではないかというご意見をいただきました。

## **B グループ：母斑症** (スライド 11、12)

### 診療科横断的医療を実施するための課題

#### 1. 診療科間連携の未整備・地域差

診療科間連携の未整備や地域差がどうしてもあるということです。ボードがあるのが望ましいけど院内にない。小児期から成人期で診療が途絶えるケースがある。大病院との連携に壁がある。地域差もある。どの診療科に送ればいいのかというのがそもそもわからない。

#### 2. 患者層の多様さへの対応困難（軽症～重症）

軽症～中等症患者層への対応が非常に困難である。軽症例は情報を持ち帰って終了となり、それでフォローが途絶えてしまう。困りごとが少ない患者に対して継続フォローをどうやって行っていくのかという問題です。一方、神経線維腫が多発したり再発している例に関しては精神的負担が大きく、そういう患者もいらっしゃるが支援が不足している。知的障害を少し合併している方に関する問題ということです。

#### 3. 遺伝診療・GC (Genetic Counseling) 体制の脆弱性

遺伝診療、遺伝カウンセリング体制の脆弱性に関してはやはりマンパワー不足とか遺伝診療側の医師も兼任が多い。遺伝カウンセリング外来の固定枠がない。時間調整がかかる。遺伝学的検査には保険収載されているが運用が各施設でばらつきがある。認定遺伝カウンセラー (CGC) の役割がまだ十分認知されておらず、多機関の連携での仕組みが不足しているというところです。

#### 4. 他機関連携（行政・学校・訪問看護等）の仕組み不足

学校行政との連携というのが一部に依存して偏っている。在宅療養というのが整備不十分というようなことです。

### ■提言

これに対して提言ですが、

1. 患者本人が複数診療科に自分で受診するのは負担であるため中心となり調整する部門や人がいてほしいという声。これは遺伝子診療部とか遺伝カウンセラーというのが重要であろうと。
2. 母斑症も含めた難病という側面から見ると院内外で連携を取るための環境づくりや病院からのバックアップが必要。そのための報酬やコスト面を考えていく必要がある。
3. 患者からのリテラシーを上げていくことも大事。やはり病院以外の施設や患者団体への働きかけが必要である。
4. 専門人材の育成や臨床遺伝専門医がなんといっても、機構認定専門医になること。最初の小崎先生のお話にもありましたが、機構の認定専門になるということとさらに認知されていくのではないかという話がありました。

ライソゾーム病の診療科横断的医療の実現について、これはCグループで議論しました。

### **Cグループ：ライソゾーム病**（スライド13、14）

#### 診療科横断的医療を実施するための課題

##### 1. 主要診療科はどこであるべきか、多臓器疾患に対する多診療科・多職種連携体制

これは主要診療科はどこであるかということですが、そもそも合併症が非常に多岐にわたるライソゾーム病で、主治医が全てのコーディネートをするのは困難なのではないか、ということですが、かといって遺伝部門が全て対応するのも人的限界があるのが現実であるという意見がありました。大学が専門治療を全て対応するのが難しいので酵素補充療法などは特にそうなのですが、近隣施設との連携をどう構築していくのかということです。

##### 2. 移行期医療成人期への移行はどうあるべきか

移行期医療は20歳を超えている患者さんというのが非常に多い。その場合入院ができなくて困っている。将来的には成人科に行く必要性はわかっているけれど患者さんが積極的ではないということです。切羽詰まってから移行先を見つけようと思っても難しい、特に知的障害がある方は難しいということです。

これはちょっと面白い意見だったのですが、成人科の方から見ると小児科からの申し出があれ

ば受け入れられるんだけど、そもそも小児科からの紹介が少ない。これは移行体制の需要と供給に関する情報共有性がなされていないということです。そういう情報交換のネットワークがあるといいなという話になりました。

### 3. 遺伝カウンセリングが必要であるとすれば、いつ・誰が提供すべきか

遺伝カウンセリングを必要とすれば誰がいつ提供すべきかですが、そもそも遺伝カウンセリングというのがあるということが当事者に周知されていない。一方で、患者さんがどこからか家系内で At risk 者がでてくるんだよということを知って、実は遺伝部門の方に遺伝の話を知りたい（が主治医に言い出せていない）ということがある。つまり遺伝カウンセリングのニーズは明らかにある。小児科ではどうしても患者さんの話題が中心になって血縁者のサポートが不足しやすい。主治医には遺伝の話を相談しづらいということが CGC さんに話があったという例もありました。

### 4. 拡大 NBS 陽性例の対応遺伝専門職の連携

最近の話題である、拡大 NBS 陽性者に対する対応、遺伝専門職の連携というところですが、そもそも拡大 NBS の対象疾患に地域差があるということが大きな問題ですし、未発症者のフォローや治療開始をどうするのかということが非常に悩ましいということです。

## ■提言

そして提言です。

### 1. 主要診療科はどこであるべきか

最後のスライドで遺伝部門がハブとなるのが望ましいのではないかとするのは共通した意見なのですが、遺伝部門は人員不足なので、例えばライソゾーム病センターとか難病支援センターなどが紹介予約などのコーディネートなどをしてくれるとすごく助かります。酵素補充療法も難病コーディネーターなどと連携して地域のクリニックに依頼できるといいということです。

### 2. 移行期医療 成人期への移行はどうあるべきか

成人期の医療、移行期医療に関しては、大きな病院は移行期支援センターができているところがあると思いますが、このようなシステムが全国的にもっと広がることが望まれます。メンバーには医師のみならず、遺伝カウンセラー、看護師、MSW などが含まれるとさらにいいでしょう。移行が難しい知的障害をもつなど重度の方に関しては、やはり個別で丁寧に対応していく必要があるということになります。

### 3. 遺伝カウンセリングが必要であるとすれば、いつ・誰が提供すべきか

遺伝カウンセリングが必要とするならば、いつ誰が提供すべきかということですが、まず診断がついたら遺伝カウンセリングを実施するのが望ましいのではないのでしょうか。これをやってうまくいっている施設もあるということです。小児科等の主科と遺伝部門が情報共有しながら役割分担してくるということが望ましいのではないかと思います。拡大 NBS に関しても

こういうシステムができるといいのではないかということです。以上です。

【中西】次に、結合織疾患とミトコンドリア病に関するグループディスカッションの結果を発表します。結合織疾患は2グループ（D、Eグループ）、ミトコンドリア病も2グループ（F、Gグループ）あります。

## **Dグループ：結合織疾患**（スライド15、16）

### 診療科横断的医療を実施するための課題

#### 1. 症状非特異的／症状未確定例の受け皿が不十分

症状がはっきりしない段階では診断に至りにくく、どの科が主に見るべきか決まっていない。また、主科が定まらない、あるいは継続的に見る体制がない場合、患者家族は相談先を決められず途切れやすい可能性があるということが挙げられていました。

#### 2. 専門診療体制の地域格差

都市部では専門診療科や遺伝診療のアクセスが比較的確保されている一方で、地方部では体制が乏しく、診療治療フォローの機会に差が生じている。地域によって診てもらえる場所があるかどうか左右される状況があるということが挙げられていました。

#### 3. 主科・緊急対応科の不明確さ

主科（普段の診療の中心）に加えて緊急時に対応する診療科の取り決めがないことが多く、特に産科関連の問題や、急性増悪時の受診先が曖昧になる可能性がある。さらにメンタル面の不調など、専門的介入が必要な領域での迅速な連携が弱い状況があるということが挙げられていました。

#### 4. 遺伝診療科の役割認知と活用が十分でない

遺伝診療科が本来担うべき「診療科間の橋渡し」、「診断未確定例の整備」、「長期フォローアップの統括」といった機能が医療側患者側ともに十分に認知されていない。その結果、多診療科にまたがる課題の調整役が不在となり、診療の連続性包括性が損なわれる可能性があるということが挙げられていました。

## ■提言

### 1. 診断未確定例に対する継続フォローの体制の確立

結合織疾患は診断に悩む場合が多く、症状や発達・合併症の変化を見逃さないために定期的な経過観察を各診療科と連携する。フォローの間隔・評価項目（発達、臓器症状、検査など）を事前に共有し、患者・家族が「次に何を見ていくか」を理解できる形にする。病院間での症状相談・情報共有を円滑化するため、紹介元・紹介先での経過や所見を相互に参照できる仕組み（共通のサマリー／連絡フォーマット等）を整備するということが挙げられていました。

### 2. 各専門家・専門施設との連携強化と地域格差の是正

複数臓器・多領域にまたがる症状に対応するため、各専門科との連携や定期カンファレンスの

実施や呼びかけを行う。緊急対応科などを決める。専門病院と大学病院が協働し、診断・治療・フォローの役割分担を明確化する。地域による診療機会の差を減らすため、地域医療機関に向けた情報発信・相談窓口を設け、地域格差の実態把握と継続的な改善を行うということが挙げられていました。

### 3. 医療診療科のハブ機能の明確化と活用

遺伝診療科は単なる検査実施部門ではなくて「診療科・施設・地域をつなぐハブ」としての役割になる。「おせっかい」でハードルが低い診療科を目指す。これは大変面白いと思いました。具体的には、症状・家族歴・検査結果を統合した診断支援を行うとか、関連診療科への適切な橋渡し、長期フォローの統括、患者・家族への情報整理と意思決定支援を一体的に担う体制を推進するということが挙げられていました。

#### **Eグループ：結合織疾患 マルファン症候群を想定** (スライド 17、18)

##### 診療科横断的医療を実施するための課題

1. 病院内での情報共有（特に診断名など）が電子カルテベースだと消えていることがある  
特に診断名とかがいつの間にか電子カルテから消えていることがある、他科の先生が見たときに診断が何なのか分からないということが挙げられていました。
2. 移行期での診療科間（小児科から循環器など）の疾患に関する情報共有は比較的うまく実施されているが、背景的事例（運動制限、薬物指導、疾患に関する説明）まで十分に情報共有されていないことがある  
診療科間、例えば小児科から循環器内科に移行する場合、疾患やその病気自体に関する情報共有は実施されているものの、例えば背景的事例、運動制限はどのくらいするのか、薬物指導についてどの程度話がされているのか、疾患に関してどういう形で説明をしてあるのか等に関してまでは情報共有されていないということが挙げられていました。
3. 複数科を受診する際に、コーディネートする部署や職種が決まっていない
4. 長期フォローアップの際に、患者さんがドロップアウトしていないかについて十分に把握できていない。特に主科以外の診療科の受診状況が把握できていないことがある。
5. At risk の患者への対応については主治医によって意見が分かれる。特に症状が軽度の場合にどこまで検査するかは、家族、本人、医師の考え方によって異なる。

##### ■提言

1. 電子カルテにどの科の医師がみても分かるように、診断名を記載する。
2. 移行期では、疾患に関する情報共有に加えて、背景的事例（運動制限、薬物指導、疾患に関する説明）まで十分に情報共有される体制を構築する。

3. 複数科を受診する際の連絡がスムーズに行えるように、リンクドクターのような関連診療科へ橋渡しする部署や職種を決められることが望ましい。
4. 長期フォローアップの際に、患者さんがドロップアウトしていないかについて把握する体制が望ましいが、患者さん自身がフォローアップを望んでいないケースもあり対応に配慮が必要である。
5. At risk の患者への対応については主治医によって意見が分かれるが、家族、本人、他診療科、遺伝診療部と連携して、個々のケースに応じて対応することが望ましい。

#### **Fグループ：ミトコンドリア病** (スライド 19、20)

##### 診療科横断的医療を実施するための課題

###### 1. 診断について (臨床、組織、遺伝子検査)

まず、診断についての問題点です。中小病院では「ミトコンドリア病が分からないので診ない」ことがある。さらに難聴では遺伝学的検査のハードルはとて低くなっているものの、その正確な評価というのが課題ということが挙げられていました。

###### 2. 診療体制について

次に、診療体制についてです。遺伝学的検査の体制に差がある、特に研究による検査結果がなかなか返ってこない、さらに相談者・窓口がないということが挙げられていました。

###### 3. 小児から成人へ

最後に、小児から成人への移行期についてです。症状なし、あるいは未精査・未遺伝学的検査の at-risk をどうするかというのが悩まれる。小児科からの移行は最大のネック。多科につながるには小児科の負担が大きい。親は小児科医とのつながりがとても強いということが挙げられていました。また受け手のドクターを見つけていることがとても重要だということも挙げられていました。

#### ■提言

これに対する提言として、

###### 1. 診断について (臨床、組織、遺伝子検査)

診断については、早期診断と精査のために低侵襲の検査やバイオマーカーの実用化が必要である。そして検査できる医療機関、検査体制を国として整備すべきである。窓口として動く難病センターを作るなど組織化すべきである、という意見がありました。

###### 2. 診療体制について

次に診療体制については、遺伝科がコーディネーターになる、しかし遺伝科のない病院もあるため、その場合には、遺伝科がある施設をホームページ等で案内を出す、というご意見がありました。また、専門情報を得るルートを複数作るべきである、組織としてセンターを作る、認定遺伝カウンセラーの方のネットワークを拡大する、ということが挙げられていました。

### 3. 小児から成人へ

最後に小児から成人の移行期についてですが、移行する施設を紹介するシステムを小児科学会と議論している状況なので、それがもう少し進むといいと思われる。成人になる前の早期に準備を始めることが大切である、ということが挙げられていました。

#### **Gグループ：ミトコンドリア病** (スライド 21、22)

##### **診療科横断的医療を実施するための課題**

##### **1. 検査オーダーやカウンセリングをどこの科がメインで行うのか不明**

特に遺伝科の立ち位置として、どこまで診療科に踏み込んだらいいのか判断に迷うということが挙げられていました。

##### **2. 患者、主科医師の疾患への理解が十分でない**

カウンセリングの重要性をどのように伝えるか、詳しい説明がなければ患者の遺伝科受診モチベーションが上がりにくいということが挙げられていました。

##### **3. 小児から成人期に移行する症例の場合、どこでどの科が行うのかがはっきりしない**

##### **4. 長い病歴がゆえに昔検査を行っていたことを覚えていない、記録がない**

#### **■提言**

##### **1. 検査の解釈は遺伝子診療部が行う。その後のフォローは各診療科が行う**

##### **2. 長期フォローでは、小児期は小児科がハブになりやすい、成人期からはかかりつけ医がハブになるのが現実的か**

その上で、各診療科が長期フォローを行う。ハブの2番手として遺伝子診療部があるとより良いということが挙げられていました。

##### **3. 遺伝科の長期フォローは現実的に難しい**

遺伝科の長期フォローも選択肢となるが、人的リソースの問題を考えると現状では難しいのではないかという意見が挙げられていました。

ワークショップ1では、母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコドリア病の各領域で診療科横断的医療の実践においてアンケート調査の結果をまとめました。上記をもとに本ワークショップでは各領域の疾患において課題を出し合い提言を作成いたしました。

本ワークショップを通して、各領域の疾患において、主科やフォローアップの際に現場で直面

する課題は異なっており、疾患ごとの対応が望まれることが分かりました。そして、各領域においてとても多くの問題を抱えているということが明らかになりました。

アンケート調査にご協力いただいた皆さま、ワークショップに参加していただいた皆さまに感謝申し上げます。ありがとうございました。

【小崎】ありがとうございました。マルチシステムディスオーダーを誰が見るかというのはすごい大事なことで、おそらく、遺伝の部署が役割を果たすべきところなのですが、何度も出てきた、急性時期の対応をどうするか、個別に我々に電話がかかってきて対応ができるかという本質的な問題があります。それから小児から成人への移行というのは難病疾患全般のことなので、なかなか解決が難しいと思いましたが、いくつか具体的な話があったと思うので、それを文言にまとめておいてワークショップ5の方たちとも意見をやり取りしてもらえればと感じました。以上です。

【中西】ありがとうございました。

【小崎】ありがとうございました。

第23回 WS1  
全国遺伝子医療部門連絡会議

「複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援」  
～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～

リーダー：中西 啓 浜松医科大学 遺伝子診療部／耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
リーダー：瀬戸 俊之 大阪公立大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学

サポートメンバー  
後藤 真一 弘前大学医学部附属病院 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
小林 有美子 岩手医科大学 臨床遺伝学  
佐藤 輝幸 東北医科薬科大学 耳鼻咽喉科・頭頸部外科  
伊藤 孝助 大阪公立大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学  
堀田 純子 大阪公立大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学  
辻 浩史 大阪公立大学 大学院医学研究科 脳神経内科  
向中野 実央 北海道大学病院 岩手医科大学 臨床遺伝学  
吉田 明子 岩手医科大学 臨床遺伝学  
星 俊希 山形大学医学部附属病院  
大澤 春萌 浜松医科大学医学部附属病院  
瀬川 麻美 浜松医科大学医学部附属病院  
河合 純 奈良県立医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室  
酒井 恵利 大阪公立大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学

1

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療の課題と思われる点

1. 主科の不明確さ
2. 情報共有の不足
3. 専門人材・コーディネーター不足
4. 地域の病院施設、かかりつけ医等との連携
5. 格差の存在
6. 移行期医療の壁

WS1の目的  
複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療を実現するための課題を明らかにし、それに対する対応を討議して提言としてまとめる

\*コーディネーター：岩手医科大学 臨床遺伝学 森森 伸宏 先生

2

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する診療科間の情報共有体制(66施設より回答)

ある:22施設(33%)、ない:41施設(62%)、分からない:3施設(4%)

情報共有体制がある施設における状況  
関係部署(診療科/患者支援部門)による定期的なミーティングがある :11施設(17%)  
関係部署(診療科/患者支援部門)による必要時に開催するミーティングがある :6施設(9%)

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する情報共有体制があり、かつ定期的にミーティングを行っている施設は少ない

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:初診時(66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある :43施設(65%)  
情報共有の不足と感ずることがある :34施設(52%)  
受診を調整する部署・人材があると思う :35施設(53%)  
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :33施設(50%)  
問題なく連携できている :9施設(14%)

自由記載:初診時の問題として、どの診療科を初診するか、診療科による対応の違い、情報共有不足などの指摘が多かった

3

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者の初診時に受診する科(66施設より回答)

皮膚科、小児科が多い  
小児科が多い  
循環器内科、小児科  
遺伝診療科が多い  
小児科、脳神経内科  
代謝・内分泌科が多い

小児患者は小児科で、成人患者は主要症状に応じて初診時に受診する科が決められている可能性がある

4

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:精査から診断(66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある :33施設(50%)  
情報共有の不足と感ずることがある :38施設(54%)  
受診を調整する部署・人材があると思う :36施設(54%)  
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :19施設(29%)

自由記載:精査から診断の問題として、診療科間での連携や情報共有、統一した診療方針の管理などの指摘が多かった

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:長期フォローアップ(66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある :43施設(65%)  
情報共有の不足と感ずることがある :33施設(50%)  
受診を調整する部署・人材があると思う :39施設(59%)  
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる :37施設(56%)

自由記載:長期フォローアップの問題として、小児から成人移行期に途切れてしまう、医師の引き継ぎ、治療方針が統一できないなどの指摘が多かった

5

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者の長期フォローアップに関する科(66施設より回答)

皮膚科、小児科、遺  
尿器内科、遺伝診療科が多い  
小児科、循環器内科、腎・泌  
尿器内科、遺伝診療科が多い  
循環器内科、遺伝診療科、  
小児科、整形外科が多い  
小児科、脳神経内科、循環器  
内科、代謝・内分泌科が多い

長期フォローアップでは、複数科を受診していることが多く、治療方針の決定、診療科間の連携が課題となっている可能性がある

6

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する施設内の情報共有体制の望ましい形(66施設より回答)

共有範囲  
現在症状がある診療科 :59施設(89%)  
将来症状が出る可能性がある診療科:48施設(73%)  
遺伝診療部 :58施設(88%)  
患者支援部門(MSW) :30施設(45%)

共有方法については、電子カルテ・アプリなどの連携ツールでの共有(68%)、適時(非定期)のミーティングの開催(42%)、ハブとなる担当者・担当部署を設置し関連診療科に共有(41%)の順が多かった

複数臓器病変を伴う遺伝性疾患患者に関する施設間での情報共有体制の望ましい形(66施設より回答)

共有範囲  
自施設の現在症状がある診療科 :60施設(91%)  
自施設の将来症状が出る可能性がある診療科:34施設(52%)  
遺伝診療部 :52施設(79%)  
自施設の患者支援部門(MSW) :30施設(45%)  
かかりつけ医、また地域の医療施設の主治医 :43施設(65%)

共有方法については、主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有(62%)、適時(非定期)のミーティングの開催(45%)の順が多かった

7

課題を明らかにするための資料

- ・事前に実施したアンケート結果
- ・母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など4領域の疾患に関する概要および日常診療での問題点に関する講演(大阪公立大学 瀬戸先生)

4領域の疾患別に7つの小グループで討議を実施

【母斑症/ライソゾーム病/結合織疾患/ミトコンドリア病】の診療科横断的医療を実現するための課題、それに対する対応を小グループで討議して提言としてまとめる

グループ名	班長(司会)	CGC(書記)
A 母斑症	堀田 純子 先生	星 俊希 先生
B 母斑症	佐藤 輝幸 先生	瀬川 麻美 先生
C ライソゾーム病	瀬戸 俊之 先生	酒井 恵利 先生
D 結合織疾患	伊藤 孝助 先生	向中野 実央 先生
E 結合織疾患	中西 啓 先生	大澤 春萌 先生
F ミトコンドリア病	班長サポート:小林 有美子 先生	河合 純 先生
G ミトコンドリア病	辻 浩史 先生	吉田 明子 先生

8

Aグループ 母斑症の診療科横断的医療の実現 現状の課題

1. 主科の選定について-トランジションについて

- ・初診対応する科によって、全身フォローの重要性についての認識が異なり継続診療が行われていない例がある。
- ・小児期は小児科がフォローしているが、成人期へのトランジションの際に、多診療科連携のハブとなる科の役割を果たすことがなくなるか不明確。検査結果によって診療科は様々であるが、悪化時再診をきっかけにフォローアップになることも多い。
- ・成人小児科で診療を受けたいので、患者が成人科へ移行する際に不安がある。
- ・遺伝部門のハブになることが望ましいが、マンパワー不足・診療科別の体制がない施設もあり、実際には難しい。

2. 疾患への知識の不足(患者・医療者ともに)

- ・皮膚病としての印象が強く、全身疾患であるという認識に乏しい。
- ・成人期には、腫瘍を中心としたサーベイランスが必要になるが、フォローから離れてしまうことが多い。
- ・患者自身も病歴の乏しさ、発達障害特性のため安易に病歴に乏しい、などの要因がある。
- ・成人期になると、受診頻度が少ない受診頻度にならない、成人期以降も受診の機会が少なくなる。

3. 診療科を超えた連携の不足

- ・各診療科特異的な症状に対してはフォローがなされるが、その他の症状については主治医が把握していない傾向がある。
- ・診療科間でのカンファレンスや、NF1ボードなど多職種連携のシステムが設置されておらず、連携がスムーズでない。
- ・カルテ上で各診療科の診療状況は確認出来るが、煩雑であり、主科が他科の状況を常に把握しておくのは難しい。
- ・セルゲイ(コネクト)の適応について多職種で検討が必要があるが、実際には十分なされていない例も多い。

9

Aグループ 母斑症の診療科横断的医療の実現 提言

1. 疾患についての周知・患者教育

- ・NF1は全身性疾患であり、生涯フォローアップが必要であることを、各診療科に啓発・周知を行う。
- ・一院内勉強会や診療科連携の際に、患者ごとに合わせたフォローアップの方針・必要性を明記する。
- ・患者自身も生涯にわたって受診が必要であるという認識を持っていくように必要に応じて資料を用いながら、ライフステージごとに病歴についての説明を行う。

2. 多診療科連携のための体制整備

- ・成人期のハブとしては遺伝診療部門と各診療科の2本柱が望ましい
- ・遺伝診療部門の体制整備(専門外務の立ち上げ、専任医師・認定遺伝カウンセラーの人数の充実)
- ・電子カルテでの情報共有を容易にするためのシステム構築(サマリ、要フォローの症状などの一覧など)
- ・多診療科でのカンファレンス(NF1ボード)の立ち上げ
- ・立ち上げには時間がかかるため、メンバーリストの作成などから始めるのも良い。

10

Bグループ	母斑症における診療科横断的医療の実現	現状の課題
<p><b>1. 診療科間連携の未整備・地域差</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・NPI-TSC など母斑症の横断的なホードや連携体制が院内にない施設が多い。</li> <li>・小児期～成人期への移行期に診療が途絶えるケースが多。</li> <li>・普段関わりのない他施設との連携に障壁を感じるなど、施設・地域間格差も存在。</li> <li>・施設によってどの診療科に「紹介されようか」が分からず増悪しが困難。</li> </ul> <p><b>2. 患者層の多様さへの対応困難(軽症～重症)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・軽症例、困りごとの少ない患者では、継続受診の必要性を共有する難しさを感じることもある。</li> <li>・神経補綴の多発や再発により心理的負担が大きい場合、必要に応じて精神科と連携して支援することもある。</li> <li>・産科受診の困難から、親の受診管理が離れたタイミングで継続受診に困難を主じたケースもある(関連症状である知的障害を有する方など)。</li> </ul> <p><b>3. 遺伝診療・遺伝カウンセリング体制の脆弱性</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝カウンセリング不足: 遺伝専門医・CGCの少なさ、業務量過多による負担。</li> <li>・遺伝カウンセリング外来の固定枠がなく個別対応している施設もあり、予約調整に困難を生じている。</li> <li>・遺伝学的検査が保険収載されたが、運用は各施設によってばらつきがある。</li> <li>・CGCの役割が、がんゲノムと比較して難病領域では十分認識されていない印象。</li> </ul> <p><b>4. 多機関連携(医療機関だけでなく、行政・学校・訪問看護等)の仕組み不足</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・患者が複数の施設を受診するケースでは連携窓口が不明瞭。</li> <li>・行政、学校、訪問看護などと独自の連携体制は築いていないが、既存のネットワークに協力を得て連携することはある。</li> </ul>		
11		

Bグループ	母斑症における診療科横断的医療の実現	提言
<p>1. 患者さん側から、複数診療科に自律して受診することの負担・限界に関する声がある。医療側が中心となって<b>多職種連携による診療調整</b>するために、<b>遺伝部門の設置</b>や<b>遺伝専門医・CGC</b>が対応。</p> <p>2. <b>母斑症など難病</b>においては院内外で連携するための環境づくりや 病院からのバックアップが必要。そのために<b>診療報酬</b>という動機付け、コストの壁を考慮することが必要であろう。</p> <p>3. 患者中心医療には患者側のリテラシーも大事。病院以外の施設や患者団体への働きかけも必要。</p> <p>4. 専門人材の育成や臨床遺伝専門医が機橋認定専門医になることで社会や病院での必要性もより認知されるのでは・・・。</p>		
12		

Cグループ	ライソゾーム病の診療科横断的医療の実現	現状の課題
<p><b>1. 主要診療科はどことあるべきか、多職種連携に対する多診療科・多職種連携体制</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・主治医が他診療科や地域のクリニックへの紹介を全てコントロールするのは困難。</li> <li>・各診療科の紹介・予約は遺伝部門が全て対応するものも限られているが、患者・家族も積極的でない。</li> <li>・大学が専門治療を全て対応するものも無いし、近隣施設との連携がどう構築するかが課題。</li> </ul> <p><b>2. 移行期医療 成人期への移行はどうあるべきか</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・20歳を超えて、小児科で診ている患者が入院できる施設がなく困る。</li> <li>・将来的には成人科の受診が不可欠なことは分かっているが、患者・家族も積極的でない。</li> <li>・成人期開始に、継続的に受診を受けるのは難しい。</li> <li>・知的障害のある場合などは特に移行が難しいケースもある。</li> <li>・一方で、成人科は小児科からの受け入れが可能なところにもかかわらず、情報が少ないために小児科からの紹介が少ない。</li> </ul> <p><b>3. 遺伝カウンセリングが必要であれば、いつ・誰が提供すべきか</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・家系内で軽症者が見つかる可能性があり、血縁者から遺伝の話を聞きたいというニーズがある。</li> <li>・一方で、遺伝カウンセリングというものが当事者に届いていない(遺伝リテラシーの課題)</li> <li>・小児科では、患者の話題が中心となり、血縁者のサポートが不足しやすい。</li> <li>・主治医は遺伝の話を相談しづらいという声もある。</li> </ul> <p><b>4. 拡大NBS陽性例の対応 遺伝専門職の連携</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・拡大NBS対象疾患の内容に地域差がある。</li> <li>・検査産物のフォローをどうするか、診断開始時期はいつかに判断すべきかとも悩ましい。</li> <li>・治療はどこで実施すべきか、長期フォローできる病院/クリニックを探さなければならない。</li> </ul>		
13		

Cグループ	ライソゾーム病の診療科横断的医療の実現	提言
<p>1. <b>主要診療科はどことあるべきか; 多職種連携に対する多診療科・多職種連携体制</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝部門がハブとなるのが望ましいのではないが、ただし、現状の遺伝部門は人員不足でアプアップなので、患者の横断的診療のコーディネーター(紹介・予約など)をサポートするライソゾーム病センター・難病支援センター等があると理想的。(各診療科から1-2名で構成される組織)</li> <li>・研究充実法は、難病コーディネーター等と連携して地域のクリニックに依頼する方法も検討する。</li> </ul> <p><b>2. 移行期医療 成人期への移行はどうあるべきか</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・各施設、院内および地域を対象とした移行期支援センターがあると望ましい。スタッフには遺伝カウンセラー・看護師・MSWなども多職種が含まれる。</li> <li>・移行が難しい患者は、個々の疾患や状況に応じて(知的障害・合併症の程度を考慮しながら)、徐々に小児科の受診頻度を減らし、成人科に移行する。</li> <li>・成人科の受け入れ情報などを発信するネットワーク等を構築する必要。</li> </ul> <p><b>3. 遺伝カウンセリングが必要であれば、いつ・誰が提供すべきか</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・診断後はまず遺伝カウンセリングを実施するのが望ましい(上手いという施設がある)。</li> <li>・可能であれば、その後も継続的に行う。</li> <li>・小児科などの主科と遺伝部門で情報共有しながら、役割分担を必要がある(例:「遺伝の話は遺伝部門」)。</li> </ul> <p><b>4. 拡大NBS陽性例の対応 遺伝専門職の連携</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・拡大NBS陽性例に対しても、早期から小児科医と遺伝専門職が連携できる体制も考えて良いのではないだろうか。</li> </ul>		
14		

Dグループ	結合織疾患における診療科横断的医療の実現	現状の課題
<p><b>1. 症状非特異的/診断未確定例の受け皿が不十分</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・症状がはっきりしない段階では診断に至りにくく、どの診療科が主に診るべきか決まらないケースがある。</li> <li>・主科が定まらない、あるいは継続的に診る体制がない場合、患者・家族が相談先を失い、フォローが途切れやすい可能性</li> </ul> <p><b>2. 専門診療体制の地域格差</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・都市部では専門診療科や遺伝診療のアクセスが比較的確保されている一方、地方では専門医や体制が乏しく、診断・治療・フォローの機会に差が生じている。</li> <li>・地域によって「診てもらえる場所があるかどうか」が左右される状況がある。</li> </ul> <p><b>3. 主科・緊急対応科の不明確さ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・主科(普段の診療の中心)に加えて、緊急時に対応する診療科の取り決めがないことが多く、妊娠・出産関連の問題や急性増悪時の受診先が曖昧になる可能性がある</li> <li>・さらにメンタル面の不調など、専門的介入が必要な領域での迅速な連携が弱い状況がある。</li> </ul> <p><b>4. 遺伝診療科の役割認知と活用が不十分</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1. 遺伝診療科が本来担うべき「診療科間の橋渡し」「診断未確定例の整理」「長期フォローの統括」といった機能が、医療側・患者側ともに十分認知されていない。</li> <li>2. その結果、多診療科にまたがった課題の調整役が不在となり、診療の連続性・包括性が損なわれる可能性がある。</li> </ul>		
15		

Dグループ	結合織疾患における診療科横断的医療の実現	提言
<p>1. <b>診断未確定例に対する継続フォロー体制の確立</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・結合織疾患は診断に悩む場合が多く、症状や発症・合併症の変化を見逃さないために定期的な経過観察を各診療科と連携する。</li> <li>・フォローの間隔・評価項目(発症、臓器症状、検査など)を事前に共有し、患者・家族が「次に何をみていくか」を理解できる形にする。</li> <li>・病院間での現状相談・情報共有を円滑化するため、紹介元・紹介先での経過や所見を相互に参照できる仕組み(共通のサマリー/連絡フォーマット等)を整備する。</li> </ul> <p><b>2. 各専門科・専門施設との連携強化と地域格差の是正</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・複数職種・多領域にまたがる状況に対応するため、各専門科との連携や定期カンファレンスの実施や呼びかけを行う。緊急対応科などを決める。</li> <li>・専門病院と大学病院が協働し、診断・治療・フォローの役割分担を明確化する。</li> <li>・地域による診療機会の差を減らすため、地域医療機関に向けた情報発信・相談窓口を設け、地域格差の実態把握と継続的な改善を行う。</li> </ul> <p><b>3. 遺伝診療科のハブ機能の明確化と活用</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝診療科は単なる検査実施部門ではなく、「診療科・施設・地域をつなぐハブ」としての役割を担うことを明確にする。「おせっかい」でハードルが低い診療科を目指す。</li> <li>・具体的には、 <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 症状・家族歴・検査結果を統合した診断支援</li> <li>・ 関連診療科への適切な橋渡し(抜け漏れがないかの確認)</li> <li>・ 長期フォローの統括</li> <li>・ 患者・家族への情報整理(家系図のup date)と意思決定支援を一体的に担う体制を推進する</li> </ul> </li> </ul>		
16		

Eグループ	結合織疾患における診療科横断的医療の実現	課題
<p>1. 病院内での情報共有(特に診断名など)が電子カルテベースだと消えてしまうことがある。</p> <p>2. 移行期での診療科間(小児科から循環器など)の疾患に関する情報共有は比較的うまく実施されているが、背景的事例(運動制限、薬物指導、疾患に関する説明)まで十分に情報共有されていないことがある。</p> <p>3. 複数科を受診する際に、コーディネートを部署や職種が決まっていないことが多い。</p> <p>4. 長期フォローアップの際に、患者さんがドロップアウトしていないかについて十分に把握できていない。特に主科以外の診療科の受診状況が把握できていないことがある。</p> <p>5. At riskの患者への対応については主治医によって意見が分かれる。特に症状が軽度の場合にどこまで検査するかは、家族、本人、医師の考え方によって異なる。</p>		
17		

Eグループ	結合織疾患における診療科横断的医療の実現	対策(提言)
<p>1. 電子カルテにどの科の医師がみても分かるように、診断名を記載する。</p> <p>2. 移行期では、疾患に関する情報共有に加えて、背景的事例(運動制限、薬物指導、疾患に関する説明)まで十分に情報共有される体制の構築が望ましい。</p> <p>3. 複数科を受診する際の連絡がスムーズに行えるように、リンクドクターのような関連診療科へ橋渡しする部署や職種を決められることが望ましい。</p> <p>4. 長期フォローアップの際に、患者さんがドロップアウトしていないかについて把握する体制が望ましいが、患者さん自身がフォローアップを望んでいないケースもあり対応に配慮が必要である。</p> <p>5. At riskの患者への対応については主治医によって意見が分かれるが、家族、本人、他診療科、遺伝診療科と連携して、個々のケースに応じて対応することが望ましい。</p>		
18		

Fグループ	ミトコンドリア病の診療科横断的医療の実現	現状の課題
<p><b>1. 診断について(臨床、組織、遺伝子検査)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・中小病院ではミトコンドリア病がわからないで診ないことがある。</li> <li>・難聴ではGTのハードルはとて低くなっている。GTの正確な評価が課題。生検は重要だけど、難聴患者の筋生検はハードルが高い。</li> </ul> <p><b>2. 診療体制について</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝学的検査の体制に差がある。研究による検査結果がなかなか返ってこない。</li> <li>・相談者・窓口がない。</li> </ul> <p><b>3. 小児から成人へ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・症状なし、あるいは未精査・未遺伝子検査のat-riskどうするか悩む。</li> <li>・小児科からの移行は最大のネック。多科につながるには小児科医の負担(紹介状や、振替など)が大きい。親は小児科医とのつながりがとても強い。受け入れ後の信頼構築が大切。</li> <li>・受け手のドクターを見つけることがとても重要である。</li> </ul>		
19		

Fグループ	ミトコンドリア病の診療科横断的医療の実現	提言
<p><b>1. 診断について(臨床、組織、遺伝子検査)</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・早期診断と精査のために、低侵襲の検査やバイオマーカーの実用化が必要である。</li> <li>・検査できる医療機関、検査体制は国として整備すべきである。</li> <li>・窓口として動く難病センターをつくるなど組織化するべきである。</li> </ul> <p><b>2. 診療体制について</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝科がコーディネーターになる。でも遺伝診療科のない病院もあるため、ある病院はHPなどで案内を出す。</li> <li>・専門情報を得るルートを複数つくるべきである。組織としてセンターをつくったり、医師仲間、CGCネットワークを拡大する(現状はポランディア)。</li> <li>・遺伝子診療科とソーシャルワーカー(福祉)との連携を強化する。</li> </ul> <p><b>3. 小児から成人へ</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・移行する施設を紹介するシステムを小児科学会として議論している状況である。</li> <li>・成人になる前の早期に準備を始めることが大切である。</li> </ul>		
20		

Gグループ	ミトコンドリア病の診療科横断的医療の実現	現状の課題
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>検査オーダーやカウンセリングをどこの科がメインで行うか</b>  <small>順天堂大学で行われている研究検査、研究に入れていない病院での検査精度  遺伝科の立ち位置として、どこまで診療科へ踏み込むか</small></li> <li>2. <b>患者、主科医師の疾患への理解</b>  <small>カウンセリングの重要性をどのように伝えるか  詳しい説明がなければ患者の遺伝科受診モチベーションが上がりにくい</small></li> <li>3. <b>小児から成人期へ移行する症例の場合、どこで、どこの科がフォローを行うか</b></li> <li>4. <b>長い病歴がゆえに昔検査を行っていたことを覚えていない、記録がない</b></li> </ol>		

21

Gグループ	ミトコンドリア病の診療科横断的医療の実現	対応、(提言)
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>検査の解釈は遺伝子診療部、その後のフォローは各診療科</b></li> <li>2. <b>長期フォローでは、小児期は小児科がハブになりやすい 成人期からはかかりつけ医がハブになるのが現実的か</b>  <small>その上で、各診療科が長期フォローを行う  ハブの2番手として遺伝子診療部があるとより良い</small></li> <li>3. <b>遺伝科で長期フォローできれば良いが、現実的には難しく課題が多い</b></li> </ol>		

22

WS1まとめ
<ul style="list-style-type: none"> <li>・母斑症(神経皮膚症候群)、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病の各領域で診療科横断的医療の実践においてアンケート調査結果の検討を行った</li> <li>・上記をもとに本ワークショップでは各領域毎に課題を出し合い、まとめるとともに提言を作成した。</li> <li>・各領域で主科やフォローアップにおいて現場で直面する課題は異なっており、疾患毎の対応が望まれると考えられた。</li> </ul> <p style="text-align: center;">アンケート調査にご協力いただいた皆様、ワークショップ参加者の皆様に感謝申し上げます。</p>

23

## ■ワークショップ2「認定遺伝カウンセラーの卒後教育」

リーダー：山本 佳世乃（岩手医科大学 臨床遺伝学科）

田辺 記子（埼玉医科大学総合医療センター ゲノム診療科）

【小崎】次は、ワークショップ2をお願いします。

【山本】よろしくお願いいたします。ワークショップ2の「認定遺伝カウンセラーの卒後教育」を担当させていただいたリーダーの岩手医科大学の山本です。一緒にリーダーしてくださっているのが埼玉医科大学の田辺さんで、ワークショップの企画をいただいたのがお茶の水女子大学の三宅先生です。

本ワークショップの目的について「認定遺伝カウンセラーの卒後教育のあり方について考える」というお題をいただきました。卒後教育の現状については、学会研修会での研鑽、各施設におけるオン・ザ・ジョブ・トレーニング、また、認定遺伝カウンセラーの職能団体である協会の教育研修会というのも行っております。

学会のほうは皆様よくご存知のとおり、遺伝カウンセリング研修会とアドバンスセミナーが毎年行われております。研修会においては、もともとは4つの基本領域を1年間でということでしたが、4領域をいっぺんにやるのはなかなか大変だということで今年から2領域ごとの研修に変わっております。アドバンスセミナーのほうは、より先進的な内容ということで毎年新しい話題を勉強させていただく機会をいただいております。

協会の卒後教育の現状については、参加費はいただいております、単位のないものとあるものと、両方あるという状態です。内容は、認定遺伝カウンセラーセミナーはアサーションやアサーティブコミュニケーション、また最近のところでは『A Guide to Genetic Counseling』が新版になったということもありまして、文化的配慮も行った上での遺伝カウンセリングということについて勉強を深めております。

アドバンス研修会では、講義だけではなくロールプレイの演習も行っており、普段なかなか勉強することが少ない領域、普段働いているところだと学べないようなところを先生方に教えていただいて、そこに対するロールプレイを行っております。また、夫婦関係が複雑な事例や、症例だけではなく背景がかなり複雑なものに対して心理社会的にどのように対応していくのかというような部分にも気をつけたロールプレイを行っています。2026年はスーパーバイズに関しても勉強する予定です。

現状ですが、「認定遺伝カウンセラー到達目標」が2022年に作られて公表されております。ただこれが示すのは、養成過程卒業時に学生が身につけておくべき能力の一覧ということで、普段働いている認定遺伝カウンセラーについては、それよりも高い能力が求められるということになっております。

到達目標に関しては、なにぶん大学院教育の中で到達できる目標とするために遺伝カウンセリングの実践技術や、職場における認定遺伝カウンセラーとしての関係構築、教育者としての働きについては「理解できる」という表現に留めております。ただ、この「理解できる」の部分で、「実践できる」「適用できる」というような内容にすることで、実際の認定遺伝カウンセラーの能力

を表現できるようにもともと設定はしているという特徴があります。研修会の中ではそれを実際に読み替えた形で実際には研修を行っていますが、ただ、この「実践できる」「適用できる」というのがまだどこにも明文化されていないので、卒後教育を考える上では、まずこれをきちんと明文化する必要があるだろうと考えております。現在、その一人前の認定遺伝カウンセラーといえますか、経験のある認定遺伝カウンセラーが持つべき能力の一覧というものを、仮置きですが「高次到達目標」と名前を付けて、今回皆さまにご意見をいただいたということになっております。

本ワークショップについての進め方については、事前アンケートとして、高次到達目標を各施設に配布させていただき、これにより経験のある認定遺伝カウンセラーの職能はこういうものです、というのを示した上で、その内容について各施設から意見をいただきました。また、この目標を達成するために必要な教育とは何か、オン・ザ・ジョブ・トレーニングにおいてどのようなことがなされているのかも合わせて教えていただきたいとお願いしました。

この高次到達目標の特徴は、遺伝医学的また心理社会的な知識を理解しているだけではなく、それらを遺伝カウンセリングの実践や関連業務に実際に適用できる、クライアントの支援に適用できる、個別の支援を実践できる、というように、遺伝カウンセリングの場とその周辺領域において個別の状況に合わせて用いることができることを最重要視して中身の文言を作っています。

## 【アンケート結果】

それではアンケートの結果に移りたいと思います。72施設からご回答をいただきました。大変ありがとうございます。中身を見てみますと、書き方が様々なのですが、医師に該当するところがおそらく3、4割くらい。認定遺伝カウンセラーが5割弱ということで回答をいただいているので、認定遺伝カウンセラーだけでない意見をいただくことができたのはよかったなと思っております（スライド1）。

認定遺伝カウンセラーの雇用状況について、認定遺伝カウンセラーは雇っています、というところが多く、常勤のところもかなり多かったです（スライド2、3）。また到達目標についてご覧になったことありますかという質問に関しては、14パーセントの施設はまだ見たことがないということでした。また、協会も認定遺伝カウンセラーへの研修をやっていることをご存知ですか、というものに関しても2割がたの施設は知らないというご回答でした（スライド4、5）。

続いて、今回お送りした高次到達目標について、いろいろコメントをくださいというのを願った結果となります。各コメントをカテゴリ化しました。「目標についての所感」「評価方法」「細かな提案」「その他」に分けております。それぞれについて示します（スライド6～11）。

所感に関して必須項目で伺いました。「特になし」「いいと思います」など意見なしと肯定的評価が多くありました。ただ、現場と乖離してないですか、非現実的にならないか心配です、という懸念のご意見も2ついただいております。私たちはどちらかということこの到達目標の中身がこの方向で大丈夫ですかという感じでお送りしたのですが、そこに関してというより、意外とこれはどうやって評価するのか、というところのコメントが多く寄せられておりました。あとはスーパービジョンも大事でしょうということと、疾患領域別に専門性を高めていく必要もあるのではないかというご意見がありました。その他としては、AIにはできないカウンセリングという

視点も必要なのではないかというご意見もありました。

あとは卒後教育について、それぞれの施設でどんな方策を取っていますかというのを伺ったところ、やはり学会への参加が多いけれども自分で頑張っているところも多く、オン・ザ・ジョブもやっているけれども、というところでした（スライド 12）。指導に関しては臨床遺伝専門医が一番多く、先輩の認定遺伝カウンセラーがいればその人が来ることもありましたが（スライド 13）。卒後教育に関してはかなりお困りのところもあるようで、人がいない、時間がない、方法がわからない、お金が難しいという回答を複数いただいております（スライド 14）。

卒後教育に関して、各施設でどんな支援をいただいているでしょうかというのを伺ったところ、かなり幅がありました。支援大から小までというところで、かなりフルサポートのところもあれば、支援は特にありませんという部分もあるので、施設によって認定遺伝カウンセラーが受けられる卒後教育の機会等々にもかなりの差があるというのがアンケートの結果から見えてきました（スライド 15）。

また、卒後教育に関してどんなことを希望されますかというのを聞いた結果です。中身も同じくカテゴリ化しております。ご意見としては、施設をまたいだ研修が必要なのではないかとのお声がありました。具体的な研修内容についての提案もあり、卒年に応じた体系的な研修制度があるのではないかとのお声や、上級資格が必要なのではないかと、これは指導者資格とはまたちょっと違った側面の、という声もありました。あとはやはり研修を受けるのがなかなか大変なので、オンライン・オンデマンドにしてほしい、お金は安くしてほしい、というようなコメントが多くありました（スライド 16）。

アンケートの総評です。少し繰り返しになりますが、高次到達目標の案自体は肯定的に受け取られているようで、いいんじゃないですかということですが、評価についてのコメントがあったのと、スーパービジョンに関するコメントも多く見られました。

## 【WS での検討内容】

ワークショップでの検討内容について、大きいところはこの 2 つで変わりませんが、アンケートの内容から少し内容を絞りました。一つは、評価方法についていろいろなご意見を思いかけずいただいたところがありますので、この評価方法についてもぜひコメントをくださいということで、ワークショップ参加の皆さまにはお願いをいたしました。現行の到達目標であれば、評価は各養成校の卒業並びに試験によって評価されていますが、高次到達目標というのは何か一律に評価できるようなものでもない気もするというところで、ここを話し合ってくださいとお願いしました。

また、スーパービジョンに関する意見を沢山いただいていたので、メンター制度というのがあるといいのではないかと。ただスーパービジョンをやるとしたら、その人たちの育成プログラムが必要ではないかというようなところで、体制に対する意見ももう少し深めて話していただければと思いました。上級資格も少し関係してきます（スライド 17）。議題 2 がスーパービジョン体制についてです。各グループで話し合う内容としては 4 つで、どこまでいけるか全部いけないかもしれないけれどもこの順番でお話をしてくださいとお願いをしました。

## 【WS 2まとめ】

結果となります。高次到達目標を作ること自体については、皆さま、いいのではないかと賛成をいただいております。到達目標のこの到達と評価については、やはりかなり意見が分かれましました。もともと評価が必要なのかどうかというのであれば、一律の評価は難しいのではないかと、複数回やらないと無理なのではないかと、あとは臨床で働いていない認定遺伝カウンセラーももちろんいますので、その部分をどう取り込んでいくのかというような話がたくさん出てまいりました。

スーパービジョンに関しては、複数の認定遺伝カウンセラーがいるところであればオン・ザ・ジョブ・トレーニングが可能だけれども、そうではないところは施設外にスーパービジョンの場を求めていくしかないのではないかとという声がありました。このようなたくさんのワークショップの中でいただいたご意見もとにして提言をまとめました。

## 【WS 2からの提言】

私たちからの提言としては、まず**高次到達目標について、経験のある認定遺伝カウンセラーの職能の一覧、これ自体の策定は望ましいことである**ということ目標案の内容に関しては賛同をいただきました。これはアンケートと今回の話し合いと両方で、ということになります。なので遺伝カウンセリングに関するさまざまなことを理解できるだけでなく、実際に遺伝カウンセリングを実践できるのが認定遺伝カウンセラーであると。また本目標は、認定遺伝カウンセラーの質保証に役に立つであろうと。これはクライアントに対するより良い遺伝医療の提供に寄与するとともに、社会におけるゲノム医療の健全な基盤形成の一助となるのではないかなと思います。

**認定遺伝カウンセラーのスーパービジョン体制の整備が求められる**、ということも提言として挙げさせていただきます。施設内で検討できればそれが一番ですが、なかなか複数の認定遺伝カウンセラーがいなくてもあります。そうすると地域ごとの症例検討会を使ったり、またスーパーバイザーのバンク制度のようなものが必要なのではないかなと思います。このスーパービジョンというものの体制が高次到達目標の「難しい」といわれていた評価機構としての役割も担える可能性もあるかもしれないかなと思います。高次到達目標とスーパービジョンというのが両輪の役割を果たしているだろうと考えます。

では、これに対して今どんな動きがあるかですが、高次到達目標に関しては、大きい方向性については今のところ賛同をいただいているので、関係の各所からのご意見もこの後いただきながら推敲を続けていこうと思います。また、この目標をどのように使っていくのかという使い方の部分についても、あわせて検討の必要があるかなと思います。また、スーパービジョンの体制の整備に関しては、認定遺伝カウンセラー協会にスーパービジョンワーキンググループが既に発足しており、国内外の情報をもとに現在検討を進めております。認定遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医の先生方もたくさんご参加されている、地域での症例検討会というのがありますので、それも活用、またご協力いただきながらスーパービジョン体制を進めていくというのが、現在も既に起きている動きではございますが提案に関わるころかなと思います。

私からは以上です。田辺先生何か追加ございましたらお願いいたします。

【田辺】 はい、山本先生ありがとうございます。また、ワークショップ2にご参加の先生方がありがとうございました。山本先生からもお話しいただいたところですが、今回のワークショップの中では高次到達目標を評価指標として使うということではなくて、あくまでもこのような指標に向かって私たちはしっかり研鑽を積んでいき、その振り返りとしてスーパービジョンもあり、スーパービジョンの中でそういった高次到達目標の内容に沿った話し合いやいろんな検討が進められるのではないかと。あくまでも評価のために高次到達目標を策定するのではない、というのが、全体のワークショップでのお話だったかと思います。

【山本】 ありがとうございます。私たちからは以上となります。

【小崎】 ありがとうございます。7分ほど時間を残していただきましたので、ぜひ積極的な議論をいただければと思います。山本先生、田辺先生、具体的に連絡会議に向けて要望みたいなのはあるのでしょうか。認定遺伝カウンセラーの人たちの中でのニーズについては皆さん情報共有できたと思いますが、例えばスーパービジョンのプロセスにこの会議体の人たちが何らかの形で貢献できるとか、そういうことは何か議論はされたのでしょうか。

【山本】 そうですね、いくつか議論はありました。一つとしてはスーパービジョンの必要性もあって、どうしても施設の外に症例を持ち出して話し合いをするというような必要性もありますので、その施設を超えてのスーパービジョンをお認めいただきたいというところは一つございます。あとはこの高次到達目標自体が職能の一覧にもなっているかと思いますが、認定遺伝カウンセラーは何をする人なのかというところで各施設からのご要望に幅がある現実があるというところもございます。ぜひこの到達目標ができた時には、認定遺伝カウンセラーの職能の真ん中はこの辺なのねというのを各施設でご理解をいただいて、その上でプラスアルファでいろいろできることもあろうかと思っておりますので、その辺りに取り組んでいきたいと思っております。理解をいただけるのが何よりありがたいところかなと思っております。

【小崎】 平沢先生、コメントをお願いします。

【平沢】 企業に所属する方の資格更新の事情はいかがですか。

【山本】 その部分は本当に私たちもこれから調べないといけないところもあります。高次到達目標を作るにあたって遺伝カウンセリングとその周辺領域みたいな形で支援の枠を広げて書いていますが、その周辺領域というのをイメージしているのが、実際にはその企業で働いている人たちもイメージしておりまして、認定遺伝カウンセラーとしてのアイデンティティというんですかね。私たちはこういう教育を受けてきて、こういうことを大事にしている人ですっていうのは、どこで働いていても変わらないと。ただそれが実際のクライアントに直接対応する人もいれば、その対応する人たちを支援してくれる立場でやってくれる人たちもいるので、ただ基本理念は共通していますよというのは、検査会社で働いていても他の企業で働いていても、認定遺伝カウ

セララーがいるのであればその倫理的な部分やその他諸々、ちゃんと理念が共通されているんだね、というのが質保証になればなと願いつつ作っております。

**【平沢】** ありがとうございます。

**【小崎】** 他にいかがでしょうか。これはゲノム医療というキーワードからすると、医療職としてのOJTでのトレーニングの内容というのも大事なかなと思うのですが、看護師と認定遺伝カウンセラーの違い、それからコンプリメンタリーな役割というのは年々にわたって議論されてきたと思うのですが、そういうことは何か工夫はあるのでしょうか。

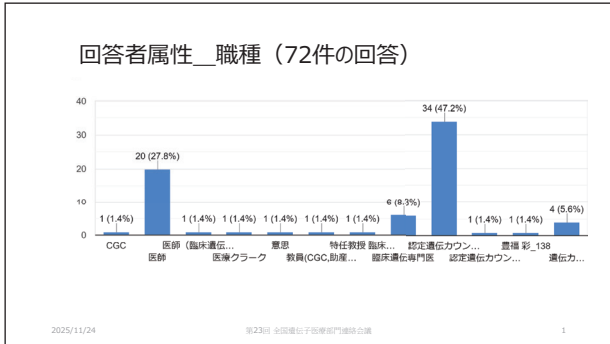
**【山本】** そうですね、もともと看護師さんとは職能が別のものになっておりますので、被るところももちろんあるとは思いますが、ただ、私たちは遺伝性疾患を持っている人、またそれに関わる人たちを支援していく職種、それはもちろんその疾患に対する対応というのがありますが、家族の関係であったりとかご本人たちがそれをどう受け止めてどうやって生かしていくのかというところに集中したトレーニングを受けている。それができる職種であるというのが一番の特徴だと思いますので、やはり話して深めていける人というところはしっかりと持っていきたいなと思っております。

**【小崎】** 自分たちが自分たちの職能をどう定義するかというのは大事なことだと思うのですが、今後ゲノム医療というのが我が国で動いていく中でどういう役割に、レジリエントに形を変えていくかということも非常に重要だと思います。スーパーバイズという言葉がいいかどうか分かりませんが、こういうニーズがあるといいなというようなことを、ぜひこの会議体全体で議論の対応になると、先生方がおっしゃるスーパービジョンという、上から目線ではなく、希望というようなものが取り込んでいけるのかなとも思いました。

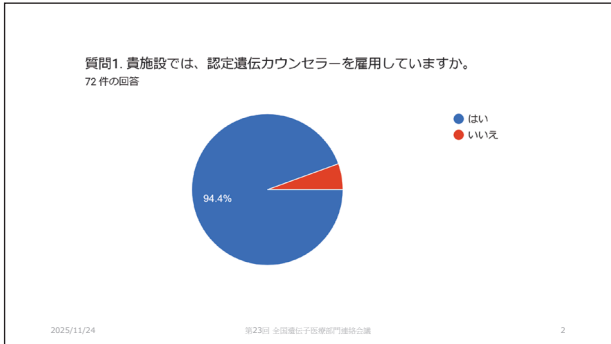
**【山本】** ありがとうございます。新しい知識の部分でゲノムに対する解析能やそのあたりのところというのやはり求められている機能というのは間違いなくあるので、自分たちが何なのかというのを忘れない真ん中をしっかりと立てた上で、そういったところも柔軟に施設でのご要望に応じていけるものでありたいなと思っております。またお声をよろしく願いたします。

**【小崎】** かなりAIが進化していてAIとの問答が遺伝カウンセリングとは当然思えませんが、スーパービジョンの台本となるようなものが結構簡単に作れるようになってきているかなと思うので、施設を超えたそういう模擬の症例の共有なども解決に役立つのではないかと思います。先生方、どうもありがとうございました。

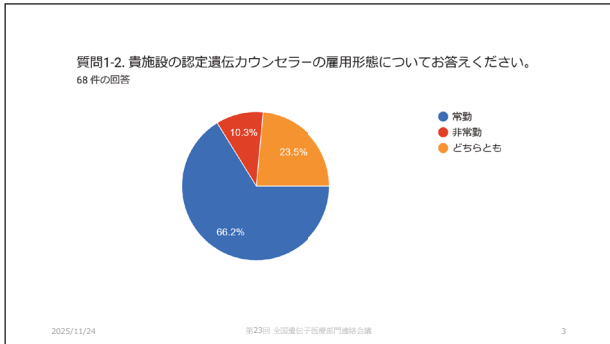
**【山本・田辺】** ありがとうございます。



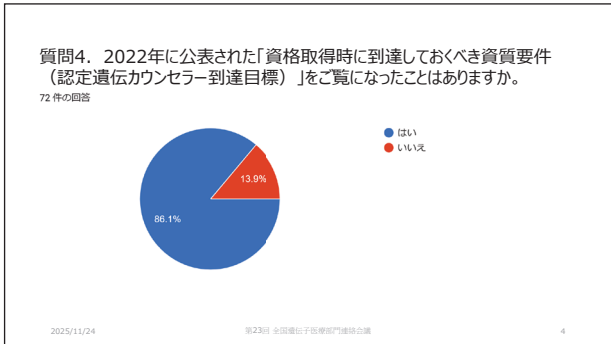
1



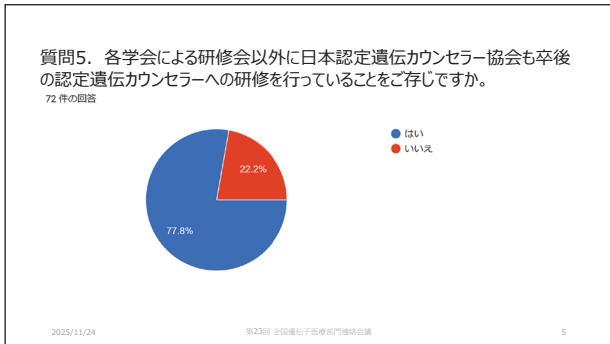
2



3



4



5

### 認定遺伝カウンセラー高次到達目標 (案) へのコメント

カテゴリ	数
6-1 高次到達目標についての所感	12
6-2 高次到達目標の評価方法	8
6-3 高次到達目標への提案	11
6-4 その他 (高次到達目標に直接関連しない意見)	7

総コメント数: 46 [44施設]

6

### 6-1「高次到達目標についての所感」

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
意見なし (10)	特になし
肯定的評価 (8)	必要事項が適切に網羅されており、明記されている。指標として有用である
懸念事項 (2)	現場との乖離の可能性、非現実的な項目とならないかの懸念

7

### 6-2「高次到達目標の評価方法」

カテゴリ内訳 (コメント数)	コメント内容
評価要件の設置 (4)	研鑽段階の要件設定に意義がある。具体的項目設定してほしい (目安、自己点検となる)
評価指標の設定 (3)	実践能力の評価方法がわかりにくい。態度・技術の評価が難しい。評価方法を知りたい
実績での評価 (1)	能力を数値化することは困難なため、実績ベースで評価が必要。

8

### コメントが多かったのが カテゴリ6-2「高次到達目標の評価方法」

評価要件の設置	目安や資格更新との関連を明示してほしい。 卒後の研鑽段階の要件設定が意義あり。 ラダーをより細かく設定してほしい。 もう少し具体的な項目を加えて自己点検しやすくしてほしい。
評価指標の設定	実践能力の評価方法がわかりにくい。「評価指標例」や「実績証明」などの補足を。 能力要件の教育・評価方法を知りたい。 態度・技術の評価が難しい。
実績での評価	能力を数値化・見える化するの困難。実績ベースで評価が必要。

9

### 6-3「高次到達目標への提案」

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
スーパービジョン (2)	スーパービジョン項目の充実
専門職としてのCGC (1)	CGCの専門職背景を活かす内容を
疾患領域の専門性 (1)	疾患領域ごとの専門性強化を (→Q11. 卒後教育に追加)
項目への具体的提案 (7)	今後の改訂に活かしていきたいです

10

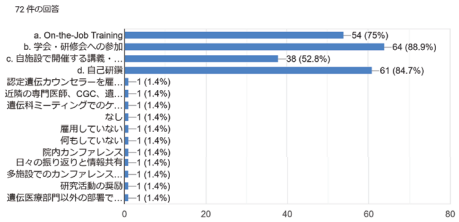
6-4「その他」(高次到達目標に直接関係しない意見)

カテゴリ内訳 (コメント数)	内容
AIと遺伝カウンセリング (2)	AIにはできないカウンセリングという視点
国家資格 (2)	国家資格と能力要件
対象外 (3)	<ul style="list-style-type: none"> <li>能力要件の教育・評価方法を知りたい</li> <li>大変充実した内容だが2年間でこなせるか、評価体制に疑問</li> <li>多職種協働や医療体制理解のフォローを養成課程で</li> </ul>

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 11

11

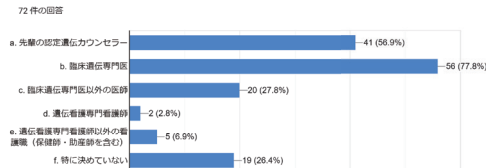
質問7. 貴施設における、認定遺伝カウンセラーの卒後教育にどのような方策をとっていますか。当てはまるものを全て選んでください



2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 12

12

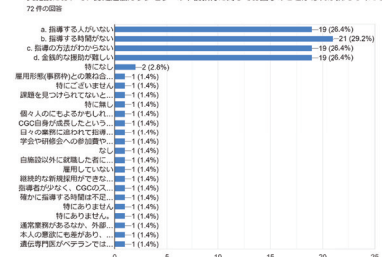
質問8. 貴施設において、認定遺伝カウンセラーの指導はだれが行っていますか



2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 13

13

質問9. 貴施設において、認定遺伝カウンセラーの卒後教育に関してお困りのことがあれば教えてください。



2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 14

14

認定遺伝カウンセラー卒後教育：金銭的、時間的支援制度への回答

支援  
大  
↓  
小

分類	回答の例
学会・研修会参加の支援 (9)	学会の年次大会・研修会(セミナー) 参加費・旅費支給・出張扱い/書籍購入も可、など
条件付き支援 回数制限 (7)	2年に1回・年1回・年2回など、制限がある/資格維持に必要な学会参加費や旅費に対して補助あり
発表時のみ (7)	演題発表時は参加費と旅費の支給あり・勤務時間扱い
金額制限 (6)	診療部門の学会用の予算内であれば参加費・旅費支給・出張扱い/年間上限費用有の支援制度
内容制限 (5)	学会参加に対して旅費支給・出張扱い/出張旅費の支出程度/遺伝関連学会は出張扱い・金銭支援なし
研究費から支出 (4)	限られているが研究費活用し旅費・参加費援助・出張扱い/教員は研究費で
その他 (3)	クラウドファンディング/都度相談/連携施設での研修可能
支援なし (11)	支援はない

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 15

15

認定遺伝カウンセラーの卒後教育に関する希望・要望

カテゴリ	数
11-1 施設をまたぐ研修	4
11-2 具体的な研修内容に関して	10
11-3 卒年に応じた体系的研修制度	7
11-4 認定遺伝カウンセラー上級資格制度導入	4
11-5 オンライン・オンデマンド研修	7
11-6 参加費用負担軽減	3
11-7 コメント/特になし	9

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 16

16

カテゴリ11-4. 認定遺伝カウンセラー上級資格制度導入

- 1) 多忙の中に研修したのちの試験など評価制度の整備,
- 2) 現行の「指導者資格」の再検討,

専門医のような認定遺伝カウンセラーの上級資格

今後は卒後年数や経験によって、能力の差別化をはかるようなシステムがあっても良いかと思えます。

上級資格制度を設けてほしい。

2025/11/24 第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議 17

17

### ■ワークショップ3 「PGT-M についての課題」

リーダー：片岡 祐子（岡山大学病院 聴覚支援センター）

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 / 遺伝診療センター）

【平沢】 それではワークショップ3 に参ります。「PGT-M についての課題」として、岡山大学の片岡祐子先生、国立成育医療研究センターの佐々木愛子先生、よろしくお願ひいたします。

【佐々木】 よろしくお願ひします。我々は「PGT-M についての課題」ということで、こちらに示しますメンバーで対応いたしました。

最初に、一部の先生には釈迦に説法かもしれませんが、簡単に背景だけご紹介させていただき、アンケート結果を供覧したいと思っております。

PGT-M というのは体外受精が大前提の医療で、体外培養中の5日目6日目の受精胚から一部を生検して、そちらのDNAをもとに色々な遺伝学的検査に出す技術です。世界的には1990年に実施されており、それを受けて日本産科婦人科学会は1998年に見解を出しているのですが、2004年以降、実際の症例が報告されています。2018年には、現在も引き続いて審議している重篤性の議論のもととなった、網膜芽細胞腫の患者さんのカップルからの申請をもとに、コロナ禍に倫理審議会を行い見解改定に至っています。（スライド2・3）

従来の見解には重篤性の定義という文言はありませんでしたが、現在定義というか PGT-M を考慮するにあたっての基準というのは、このように見解上に書かれております（スライド4）。「原則」というのが付いているのと、このあとの黄色の部分、「治療がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い医療を行う必要がある状態」となっているのですが、この同じ文章を読んでもどのような解釈をするかは、やはり人によって異なるので、そこが我々が審査のところで困っているところではあります。この後も最後にまとめますが、審査のスピードが遅いというご意見もあり、従来、特に重篤性の審議にあまり齟齬のない、特段反対意見もない症例については従来通り審査をさせていただき、新しい基準で拡大解釈になりかねないような範囲の症例については、その疾患の、できたら家系の発端者の主治医の先生を申請者の一人として申請していただく、という立て付けにしております。（スライド5）

2年前にも、札幌医科大の真里谷奨先生をリーダーとして、同じように PGT-M をテーマにしたワークショップがありましたが、この時、成人発症疾患／非完全浸透疾患／感覚器疾患の疾患について PGT-M は「考慮されるでしょうか？」という質問について、このようにいろいろな意見に分かれておりました。今回は「賛成しますか？」というアンケートを取っておりますので、後で見ただけだとは思いますが。（スライド6）

また、この審査体制についても本日いろいろな議論をしていただきましたが、PGT-M 認定施設が38施設ある中で、従来通りの審査を行う PGT-M 小委員会に申請していただき、そのまま普通に、意見が割れなかったらすぐに通知書が返るというこのサイクルは2、3ヶ月くらいなのですが、なかなかそのように簡単にはいかなくなっています。そのような症例におきましては、

遺伝の先生方が関係しておられるような日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会からの意見書 A2、それから疾患の主科の科すなわち小児科、内科、外科、眼科、神経学会も含めて意見書 A1 を書いていただいています。それを元に審査をもう 1 回行って、それでまた適応を判断することになっています。この意見書 A を待っている間に半年ほどかかることもあり、この 2 回の審査をする場合でも 1 年弱かかっているような現状です。さらに判断不一致となると、この PGT-M 臨床倫理個別審査会という外部の委員の先生方が過半数以上を占めて審査していただく委員会を設置しています。(スライド 7)

現状このような体制を日本産科婦人科学会が中立性、非支持性などを担保するために取っているのですが、ただこの運用費、意見書 A を書いていただいた先生もいらっしゃるかと思いますが、1 通 3 万円で、すでに 33 通の依頼が決まっており、この時点で 300 万円かかっています。また外部の委員の先生方への謝金やデータベース登録の EDC 構築費用を加えると 1 千万円近く学会が持ち出しているという現状になっています。というのも海外と比べて日本には根拠となる法律がないという現状があり、学会がプロフェッショナル・オートノミーとしてやっているという現状があります。この体制についてもこの後ディスカッションしていただいた結果を供覧したいと思います。まずは片岡先生から我々が事前に行ったアンケート結果について共有をお願いします。

## ■アンケート結果 (スライド 9 ~ 35)

**【片岡】** 事前アンケートの概要についてご説明します。72 件の医療機関の方々からアンケートにご協力いただきました。この 72 施設のうち PGT-M の承認実施施設は 13 施設のみでした。承認実施施設における PGT-M の実施件数を見ると、半数以上の施設で実施件数は 4 件以下でした。一方で、1 施設のみ 20 件以上、実際は 100 件以上実施している施設がありました。承認実施施設における承認件数の分布は、このような状況となっています。(スライド 10 ~ 12)

実際に PGT-M の遺伝カウンセリングを実施した疾患に関しては神経筋疾患が多く、そのほかに代謝疾患などが挙げられていました。実施にあたって困難だった点としては、書類作成や意見書作成、第三者カウンセリング実施施設の検索の難しさなどが多く挙げられていました。(スライド 13・14)

次に、PGT-M の実施施設に対し、「遺伝カウンセリングを実施した後に、申請を行わなかった、または取りやめた症例があるか」という質問を行いました。その結果、「はい」と回答した施設が 62% を占めました。理由としては、クライアントが自律的に中止したケースや、理由は不明だが中止となったケースのほか、費用が高い、時間がかかるといった点が挙げられていました。(スライド 15・16)

次に、PGT-M の非実施施設からの回答です。「PGT-M の実施体制をまだ構築する予定がない」と回答した施設が約 3 分の 2 を占めていました。一方で、「PGT-M に関する質問を受けたことがあるか」という問いに対しては、約 8 割が『はい』と回答していました。その際の対応としては、「対応可能な遺伝カウンセリング機関に紹介する」が 66%、「連携して対応する」が約 3 分の 1 でした。(スライド 17 ~ 19)

第三者遺伝カウンセリングの実施状況については、「実施している」との回答が 37% でした。

その実施件数は、1～4件が6割を占めていました。対象となった疾患は、神経筋疾患や代謝疾患が多い一方で、感覚器疾患、網膜芽細胞腫、遺伝性難聴なども、すでに第三者遺伝カウンセリングの対象として挙げられていました。(スライド 20～22)

次に、先ほど佐々木先生からも言及がありましたが、成人発症疾患／非完全浸透疾患／感覚器疾患への適応拡大について、「賛成」とする回答は前回よりやや減少していました。ただし、否定的な意見も同時に減少しているという傾向が見られました。理由については多様な意見が挙げられており、こちらは後ほど共有したいと思います(スライド 23～26)。

PGT-Mを承認する根拠としては、従来型の予防・治療法が存在しない、あるいは限定的であることに加え、これまでの家族の経験や、複数臓器に影響を及ぼす、小児期発症疾患であることなどが挙げられていました。(スライド 27)

患者・市民参画(PPI)の必要性については、肯定的な意見が約3分の2、「どちらとも言えない」が25%、否定的な意見も一定数見られました。理由についてはさまざまでしたが、ここでは割愛します。(スライド 28・29)

PGT-Mの適応疾患については、神経筋疾患や代謝疾患では比較的肯定的な意見が多かった一方で、マルファン症候群、先天性難聴、遺伝性乳癌卵巣癌症候群に関しては、賛成意見がやや少ない傾向にありました。ただし、いずれの疾患においても、「どちらとも言えない」という回答が一定数見られました。(スライド 30・31)

また、自律的な意思決定を行うための正確な情報提供や、遺伝カウンセリングを行うための基盤整備の必要性についての意見も多く寄せられました。(スライド 32)

倫理審査については、「全例で必要」とする回答が約6割でしたが、「申請者が必要と判断した場合に行う」という意見もありました。自由記載では、第三者機関による倫理審査を全例で実施すべきという意見も見られました。第三者カウンセリングの必要性についても、「全例必要」とする意見と、「申請者が必要と判断した症例に限る」という意見の両方がありました。(スライド 33・34)

最後に、日産婦の審査小委員会における審査方法については、「現行のままでよい」という意見のほか、「疾患名ごとの審査でよい」とする意見が18%ありました。この点についてもさまざまな意見が寄せられています。(スライド 35)

## ■ディスカッション(スライド 36～41)

今回のワークショップ3では、これらを踏まえ、ディスカッションテーマはこの4つとしております(スライド 36)。「PGT-Mの適応をどう考えるか」「本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案」「PPIのあり方について」「社会的な整備」。65名の参加者により、6グループで各2テーマずつ議論を行っていただきました。

このディスカッション内容については、続いて佐々木先生からご説明いただきます。

【佐々木】 私からはディスカッションの内容についてお話しいたします。

#### テーマ1 PGT-Mの適応をどう考えるか (スライド 38)

いただいた意見を一つに集約するのはなかなか難しいのですが、左側に現状と課題として、2つのチームからいただいたものをまとめて提示しています。適応をどう考えるかということでポイントとして3つ挙げさせていただいたのですが、疾患名だけで重篤性を一律に判断できないという従来通りの解釈の意見がありつつも、やはり審査の結果が返ってくるまでの時間が長いのももう少し簡略ができないものかというようなご意見もあがっています。またこの提案としては「重篤性」「成人発症」という言葉について、日本産科婦人科学会で見解を作ったときに使用した用語ですが、こういったものの使い方なども含めて、一般の方々へも社会的コンセンサスを得られるようにすることが必要、という提案もいただいています。概ね、現行のままの体制でいいのではないかというご意見だったのですが、一部疾患においては Genotype-phenotype の Correlation に幅がないような疾患で、一定の条件を各専門とされるような先生方が提案できるような疾患に関しては、条件で承認するというようなことも今後検討してはいいのではないかというご意見もいただいています。

審査の症例のリストは現在学会のホームページに公開してはいますが、不承認の理由について知りたいという意見も出ました。こちらもよくいただく意見なのですが、申請施設には通知書の中に書いてお返ししています。しかし、一般に向けて個別性の高い審査結果の不承認の理由を公開するのはいかがなものかという意見もあり、現在慎重に対応しており、全体に対しては詳細を公開していないという現状にあります。

#### テーマ2 本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案 (スライド 39)

この審査体制の課題と今後のあり方の提案について、日本産科婦人科学会が行っているということに対して、やはり一定の COI があるのではないかと懸念をもたれるというのは従来からある課題と思います。「審査プロセスが見えない」という批判やそれから発展して「公的プラットフォームの設立が良い」ということは、日本産科婦人科学会としても従来より活動してはいるのですが、改めて皆様のご意見をいただきました。行政主体による公的財源を確保して安定体制を確立すべきだということで、学会の予算をもっての実施ではなく、行政が主導でアカデミアはその主導の下に実際動くというのが本来あるべき姿であるということで皆さんの合意を得たと思っています。

#### テーマ3 PGT-Mに対する患者・市民参画 (PPI) のあり方 (スライド 40)

テーマ3、PPIについてはいろいろなご意見をいただきました。やはり認知度・理解度の個人差が大きいなど、まずは一般の遺伝リテラシーがそこまで到達できていないのではないかというようなご意見もありました。しかし、それより前に、患者さんがというよりも前に、まず医療者に PGT-M のことが正しく知られていないのではないかということで、医療者、次に医学生やコメディカルなどの周辺の医療関係者、その次に患者さんや一般の市民の方も、というふうにはまず足場、近いところから行っておくべきとの意見が出ました。審査委員に患者さんの団体が入れ

ばいいという、そういう安直な問題ではなく、やはり足場を固めていく必要があるのではないかと  
というようなご意見がいただいたのが、現実的にまず取り掛かるべき点ではないかと思っております。

#### テーマ4 PGT-Mを取り巻く社会的な整備 (スライド41)

最後に社会的な整備、これもPPIに通じますし審査体制にも通じる点なのですが、法律やガイドラインの策定はなかなか難しいので、手引きや指針などを公的プラットフォームを基に作っていくという方向がいいのではないかと、というご意見をいただきました。

医療資源や人材について、もちろん遺伝医療の人材が少ないというのは皆さん周知のことかと思いますが、PGT-Mの領域についても同じです。オンライン遺伝カウンセリングについては、従来はPGT-Mの内容においてはラポールが大切なので、対面でやるべきだという先生方のご意見も強かったのですが、今回皆さまに審議していただいた中では、地域・地方によっては専門施設が一施設で、その関連のあるCOIのある施設しか近隣にないということもあって、COIがない中立的な非支持的な遺伝カウンセリングを担保できないということと、どちらを優先させるかというような判断になることもあります。なのでそういった際はやはりオンラインを使ってもいいのではないかとというご意見をいただきました。ただ患者さんが自身のスマホの画面を持ってオンライン遺伝カウンセリングをするというのは、さすがに遺伝カウンセリングのクオリティが保てないのではないかとというご意見もあり、まずはD with Pとなっていますけれども、近い医療施設からのオンライン先との連携といったオンラインカウンセリングも検討の余地があるのではないかとというご意見をいただいております。

#### ■提言

最終的に提言として、この3つに集約させていただきました。(スライド43)

まず重篤性という文言を使うかどうかという問題もありますが、個人の感じる重篤性を尊重することも必要ですが、個別の審議はやはり依然として求められていると思います。ただ一方で専門家集団のコンセンサスを集約することで、症例別ではなく疾患別で適応とできるような、条件付けができる症例に関しては、効率化を検討することも必要があるのではないかとこのことを今回提言させていただきます。

次に、PPIを実行するにあたり、まずは近いところから。医療者、医学生、看護師、コメディカルについての情報共有、教育が先決であるということ。その上でさらに一般の方々を含めた活動を推進する必要があるというのが提言の2になります。

最後に提言3。全国遺伝子医療部門連絡会議として国、これが厚労省なのか子ども家庭庁なのか、なかなかどちらも動いていただけないのですが、関与する公的プラットフォームの設立を要望するというのを改めて提言させていただきます。

これは2023年にも行いました前回のPGT-Mのワークショップでも同じ提言をしています。公的プラットフォームの設立が必須であるとなっていましたが、この2年間何も変わっていないという現状もあり、最後にまとめてみて「現実はこちらなんだな」と思うところはあります。日本医学会の代表としてご参加された福嶋先生からもご意見をいただきましたが、厚労省は子どもを

産む産まないを決める医療に関わるということを守る態度を現状とっており、日本学術会議も日本産科婦人科学会も、この全国遺伝子医療部門連絡会議も、どことも公的プラットフォームの設立を要望するとの提言なり意見を申し入れているのですが、なかなか動いていないというのが現状になります。その中、次善の策として日本産科婦人科学会が粛々と同じ審査体制を続けているのですが、どのようにこの提言を現実的に進めていったらよいか、PPI を実行するにあたり教育が必要であると、これも前回のワークショップの提言で「全国遺伝子診療部門連絡会議が基盤となって教育システムを構築する」という提言が出ているのですが、そのようなことは現実的には実装されていません。なのでどのようにこの提言を実社会に落とし込んでいくか、ぜひ皆さまのご意見やお知恵をお拝借できればと思って発表を終了させていただきます。ありがとうございます。

**【平沢】**片岡先生、佐々木先生、ありがとうございます。提言が3つありましたが、まず公的プラットフォームが必要だという意見はいろいろなところであるのですが、今回は「全国遺伝子診療部門連絡会議が」と主語がつかましたね。

**【佐々木】**つけてよいと皆さまに賛同いただけますでしょうか？

**【平沢】**これについてはいかがでしょうか。この会議体として、このような議論を、全国遺伝子診療部門連絡会議として主体的もしくは共同で要望するということについて、検討するというのは小崎理事長いかがでしょうか。

**【小崎】**公的プラットフォームの定義によると思うのですが、その予算的なものも含めて今、日本産科婦人科学会がやっている事業を国が全部請け負うということに関しては慎重な姿勢が必要かもしれないと思っています。その理由は今朝ご紹介したゲノム医療の施策に関する基本的な計画の議論の中でも NIPT のことがあったのですが、子ども家庭庁が一定のガバナンスを発揮するという役割は認識しているが・・・、という感じだったので、この公的プラットフォームの内容を少し精査した上でやはり第三者機関によるガバナンスが必要であるというようなことであればもちろん受け入れられると思うのですが。審査の体制自体を国が行うということに関してはなかなか難しいのではないかとというのが私の意見です。回りくどくて申し訳ありません。

**【佐々木】**ありがとうございます。そこに関しては、この「全国遺伝子医療部門連絡会議として」と言うてしまうにはまだちょっと全面的には賛同しかねるという判断である、という理解でいいでしょうか。現実的には、これを国の機関、厚労省などに丸々今の体制を移せるとは日本産科婦人科学会としても到底思っておらず、今、日本医学会の方に我々の審査した書類を提出して、学会の上位組織である医学会の方で、そんなに間違った審査体制ではないよねというのを認定していただくというシステムを動かし始めたばかりではあるのですが、NIPT のように日本医学会がウォッチしているということを厚労省に認めていただくなり、それに関わる予算を支出していただくという意味での公的プラットフォームについてはいかがでしょうか？全職員を厚労省の職員

でというのは到底無理かと思いますが、このあたりはどのような内容にすれば、全国遺伝子医療部門連絡会議の提言として認めていただける内容になりますでしょうか。公的プラットフォームの定義について、どこかが仕事内容を決めるのかとなるとまた壮大なことになりそうですが。

【小崎】ただ「公的プラットフォーム」という定義のない用語を、この団体が今の段階で使うということが大丈夫かどうか、もう少し議論が必要かなと私個人としては思いますが、他の理事の先生方のご意見も伺った上で、と思っています。ただ、そういうことを日本産科婦人科学会が単体でやらない方がいいし、進めることが妥当である人たちに対してアクセスが良くなるということについては皆さんのご理解が得られたのではないかと感じております。

【佐々木】ありがとうございます。

【平沢】小崎先生、このPGT-Mのテーマは、毎回「来年もやってほしい」というテーマの最上位に来る一つです。その中でやはりどこがやるかという中で、これを提言に書くということは非常に重要なことだと思うのですが、例えば全国遺伝子医療部門連絡会議の中で、他の学会等にもハブとなるような何かワーキンググループみたいなものを作って議論をすとか、そういった展開というのは考えられないでしょうか。標榜診療科の時には、全国遺伝子医療部門連絡会議を中心に2年間ぐらい会議があって、それで日本人類遺伝学会の方で今ワーキンググループに移行したのですが、やはり我々の役目ということも含めて、そのような議論を理事会の中で挙げていただくとか、そういうことはできますでしょうか。

【小崎】もちろん過去の大会でも何度も議論していることなので必要なことだと考えます。ただ繰り返しになりますが、公的プラットフォームとは何かというものが決まらない中で公的プラットフォームを作ってくれというのは少し議論が難しいかなと思ったので、ぜひ理事会で積極的に取り上げられればと思っています。決して反対という意見ではございません。

【平沢】公的プラットフォームというのは何かというところ、何が理想かというところからして、我々が今回提言の中で、議論は今日はなかったかもしれませんが、そこも含めてぜひ理事会の中でもご検討いただければと思います。

【小崎】ありがとうございます。

【平沢】片岡先生、難聴についてはいかがでしょうか。

【片岡】今回のワークショップでは、耳鼻科の医師の参加は1名のみでしたが、その中で「重篤性」の定義についての議論がありました。当事者である保護者にとっては非常に重篤だと感じられる状況である一方、社会的な視点からそれを「重篤ではない」と判断することが果たして正当なのか、という意見が出されました。この点については、しっかりと審議されるべきであるという考えが

共有されました。

私自身は今回リーダーを務めさせていただきましたが、審査体制に関して強い課題意識を持ちました。現在、日本産科婦人科学会が担っている審査体制は、経済的な負担やヒューマンリソースの面での負担が非常に大きいと感じています。加えて、社会的にも、日本産科婦人科学会がこの役割を担っていることに対して、必ずしも十分な合意が得られている状況ではないように思われます。

「公的プラットフォーム」という言葉は概念的ではありますが、この2年間にわたり提言が出されてきたにもかかわらず、次の一手が示されていないことについては、非常に課題感を感じました。だからこそ、この場から何らかの具体的な提案を発信し、この課題を次の世代にそのまま残さないようにしていけたらよいのではないかと考えています。その点につきまして、小崎先生、理事の先生方には、どうぞよろしく申し上げます。

**【平沢】** 本当にここも数年やっていて、全然我々が変わられてないということに危機感を持たないといけないのかなと思います。やはり妊婦さんというか当事者にとっての1年というのはとても貴重な1年であるということですので、もうどうにか動かないといけないと思います。

服部先生からコメントをいただいています。「公的プラットフォームが何かを少し具体的に構成して、最初一緒にやって何か厚労省から参加いただき、徐々に移管することは可能でしょうか」ということです。これは厚労省もしくは子ども家庭庁だと思うのですが、こういう会議に当局の人が入ってもらうというのは如何でしょうか？もし知っている方あれば。もしご存知であれば、いかがでしょうか。

**【片岡】** 4月にPGT-Mの会議、倫理審議会の時には厚労省の方はいらっしゃいましたが、「個人的には」といったご意見でした。

**【佐々木】** 言質を残すわけにはいかないみたいな感じになっていましたし、その時からまた政権が交代して、厚労大臣も代わってしまいました。厚労副大臣の交代はなく、またその厚労副大臣は産婦人科の議員の先生で引き続き議論してくださっているとは思いますが、最上位の課題ではなくなってしまっている今の内閣において、若干保留感は否めないのかなというところもあります。

その中、アカデミアの中では進めようということで福嶋先生のおられる日本医学会の方で、とりあえず審査体制（審査内容）の外部審査をしていただくという形は一步進んだのかなとは思ってはいますが、国が関与するということに近づいたかということ、どうでしょうか？NIPTにおける体制に近い感じを目標としているのだとは思いますが、ただNIPTも、小崎先生が言われましたように無認可のNIPT施設が横行したままでうまくいってるとは言えない現状にあります。認定施設よりも無認定の施設がやっているNIPTの数の方が多いといわれているぐらいですので、自由診療の領域のものをやるのはなかなか難しいという現状ではあります。

**【平沢】** NIPTの方は先ほど小崎先生が提示されたゲノム医療の施策に関する基本的な計画に

NIPT という言葉がありますが、PGT-M のことというのは出てきておりませんので。

【佐々木】 あげていただだけでも確かに第一歩というのはあるかもしれません。

【小崎】 反対しているわけではございませんので、日本産科婦人科学会の方でこういう案があったらというようなものを早めに教えていただけたら、みんなで議論しなくてはいけないと思いますが、こちらのワークショップの一つのものの内容を全体の案であると提示するには慎重が必要かなというのは僕の意見でした。よろしくお願いします。

【平沢】 日本産科婦人科学会でできないからここに出しています、ということですね。

【小崎】 公的プラットフォームというものの定義をはっきりしていただいた上でみんなで議論をかわす、しかも早い時期で、ということかなと思っておりますので、よろしくお願いいたします。

【佐々木】 わかりました。ありがとうございます。提言は「ワークショップ3として」というふうには書けるということで、公的プラットフォームの内容について熟慮が必要であるというように変更させていただくのがいいのかなと判断しました。ありがとうございます。

【平沢】 ありがとうございます。この議論は本当に話すと朝までになりますね。本日のところはここで終わりたいと思います。ありがとうございました。

【片岡・佐々木】 ありがとうございます。

## 【ディスカッション内容】

### テーマ1 PGT-Mの適応をどう考えるか

#### ディスカッションポイント

- ①遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験(human pain)を含めどのように考えるか。
- ②成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。
- ③患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

現状と課題	今後への提案
<p>&lt;重篤性について&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・医療へのアクセスや生活での負担、重症度、発症年齢、genotype-phenotypeの幅があり、疾患名だけで重篤性を一律に判断できない。必ずしも命の選別として考えられるものではない。</li> <li>・当事者の意見を重視すべきであり、重篤性を判断するのは難しい。</li> <li>・QOLの観点も考慮すべき。</li> <li>・胎児の声は誰が代弁するのか？</li> <li>・申請に際して申請施設で悩むこともあるが、選択肢提示は必要。</li> </ul> <p>&lt;PGT-Mのリストに関して&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・日本特有の同調圧力が、リスト化により生じる可能性がある。</li> <li>・公表されることで当事者・医療者の認識が変わる可能性がある。</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>・検査の精度管理が不十分。</li> <li>・PGT-Mに関する知識・情報へのアクセスが公平ではない。</li> <li>・医療者、CLが前に進むためにも非承認の理由を明らかにしてほしい。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・社会全体でのさらなる議論の必要性 ：「重篤性」や「成人」という文言の必要性などについて、医療者以外も含めた議論の場を広くもち、社会的なコンセンサスを得られるようにすることが必要。</li> <li>・審査体制について 現行のままの体制、一部疾患名で承認される症例に分けるなど、引き続き議論が必要。</li> <li>・症例リストについて 非承認例の理由の開示</li> </ul>

現状では、現行のままの症例ごとの審査でおおむね問題ない、とのご意見が多かったものの、一部については、審査期間の短縮と審査手順の簡略化も検討される、という意見が出た。例えば、「申請が多い疾患において一定の条件付けをすることで各施設での判断で実施が承認できるようにする」や、「経験豊富な施設（例：がんゲノム体制を参考にすると、20例以上経験ある施設など）は基本、施設判断を可能とし、必要に応じて学会にも相談可能とする」、などである。引き続き議論が必要と考える。

### テーマ2:本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案

#### ディスカッションポイント

- ①現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案
- ②公的な審査プラットフォームの必要性
- ③持続可能な審査体制構築に向けた提案

現状と課題	今後への提案
<p>審査期間が長期にわたり、当事者負担が大きい。</p> <p>審査側の学会の負担が過大。 普段の業務をしながら、審査に時間・労力を要する 視点が偏ることはなく、丁寧に審査されている</p> <p>国としての責任の所在が不明確。公的財源(予算)の確保が最大の課題。</p> <p>日本産科婦人科学会 1学会での審議でいいのか 日本医学会の関与(検討中)</p> <p>地域・経済的な格差が実施の障害となっている。 遺伝カウンセリングの質のばらつきがある。</p> <p>専門性が高い審議内容、バリエーション評価が不明なこともある、症状の多様性で個別審査の限界がある。</p> <p>審査プロセスが見えにくい 一般市民はどのように考えているか不明である</p>	<p>公的助成(保険適応等)の検討。 一定基準のガイドライン化/標準化による効率化。 <b>国ベースの公的な審査プラットフォームを設立。</b> アカデミアは依頼ベースの協力に移行。 <b>行政主導による公的財源の確保と安定体制の確立。</b> 専門に審議する体制の構築(参考:NIPTの体制)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 日本医学会等の関与</li> <li>・ 公的な審査プラットフォームは必要である</li> <li>・ 審議に関わる人材育成、体制強化</li> <li>・ 審議を簡略化のための、疾患毎の条件を設定はどうか</li> <li>・ 事前審査:バリエーション評価が適正に行える機関も必要</li> <li>・ 費用を公的等で援助</li> </ul> <p>経験豊富な施設(例:がんゲノム体制を参考にすると、20例以上経験ある施設など)は基本、施設判断を可能とし、必要に応じて学会にも相談可能とする</p> <p>バリエーション評価は施設が責任を持って行う(人類遺伝学会などの専門機関にも相談できる体制があるとよい) PGT-M認定施設の数と質の充実 <b>各学会の専門家が集まったプラットフォームがあると、悩んだ時に相談できるのではないか</b></p>

国ベースの公的な審査プラットフォームを設立し、アカデミアは依頼ベースの協力に移行すべきとの意見が多かった。また、現状、日本産科婦人科学会が負担している運営費用についても、

このまま一学会の会費を財源とすることについては知られていなかったこともあり反響も大きく、行政主導による公的財源の確保とそれによる安定体制の確立が望ましいとの意見で一致した。

### テーマ3: PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方

**ディスカッションポイント**

- ①患者・家族・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か
- ②どのようなPPIの実践が望ましいか
- ③多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

現状と課題	今後への提案
<p>認知度・理解度の個人差が非常に大きい。 一般市民は知識が少ない。 当事者の期待と、制度の詳細、不確実性への認知不足がある。 PGT-Mは当事者性が非常に強い。 情報不足が原因で議論が極端な論調になりがちである。 ゲノム推進法で重要な位置づけとなる。 患者・患者団体が参画するときに、積極的／否定的な両方の意見がある。 小児期発症の場合、患者の意見というより、両親の意見が優先される。 治験、臨床試験がストップしないのか、現在、生活している患者への影響が考えられる。 日本産科婦人科学会HPで情報公開されている。 SNSによる誤情報の流出がある。 多様性への理解がないと、PGT-Mの技術を中立に理解してもらう事が難しい。 確率の高いアトリスク者から話をしていることになる。 一方で、医療者の前に現れない方、PGT-Mを選択しない人や、情報を知らない人、声が大きくない人をどう拾い上げるかが課題である。 医療者でも知らない人もいる。</p>	<p><b>対象者別の適切な情報提供・教育プログラム構築。</b> 制度の具体的な中身(審査プロセス等)を広く認知させる。 責任の所在を国にし、行政が積極的にリーダーシップを取る基盤構築。 PGT-Mを検討する夫婦の意見を最優先する。 公開講座等を通じた啓発と交流の継続。 情報を提供したうえで(知識の前提作り)意見聴取を行う仕組み。 一般市民の考えを集約する 適応の定義を検討するときに、<b>患者・患者団体の参画</b> 審査委員として患者・患者団体の参画が理想 幅広く声を聞くことができるような体制 <b>一般市民のPGT-Mに関する意識調査が必要</b>ではないか SNSの対応を検討 ・まずは医療者への周知が必要 ・医学部生・看護学生等への教育等、身近なところからやってみる ・医療者も悩んでいることを公開して、一般市民に考えてもらう。</p>

対象となる遺伝性疾患の患者、また一般市民へ向けての啓発活動などももちろん必要ではあるものの、まずは、医療者に等しく PGT-M の知識が伝わっていないという現状もあり、“患者・市民”の前に、まずは対応する医療者やコメディカル（看護師・助産師、医学生など）への正しい知識の普及が必須であるとの指摘を得た。また、現在、日本産科婦人科学会が「PGT-M をお考えの方に」という患者・市民へ向けての動画を配信しているが、こちらの作成費用も学会会費から支出されており、PPI においても行政主導による公的財源の確保が必要であるとの意見が出た。

### テーマ4: PGT-Mを取り巻く社会的な整備

**ディスカッションポイント**

- ①望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築(遺伝カウンセリング、支援制度)
- ②PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

現状と課題	今後への提案
<p>・経済的な負担の大きさ ・遺伝カウンセリングの質の格差 ・地域格差(実施施設へのアクセス、情報入手の機会など) ・オンライン遺伝カウンセリングの課題 ・ラポール形成が困難 ・簡便ゆえに集中しにくい環境 ・専門家に希望者が集中することのデメリット(専門家の先生の思いや考えに引きずられる、他の先生が育たないなど) ・誰がPGT-Mの選択肢についての情報提供をするのか? ・PGT-M承認前の受精卵の取り扱いが明確ではない ・第三者施設やPGT-M後分婭管理施設が、問い合わせ先に困ることがある ・疾患を持った人がどのように社会で受け入れられるかの議論が必要</p>	<p>・体制作りについて 法律やガイドライン・指針の整備、公的プラットフォームの構築 PGT-M関連施設(実施施設・第三者遺伝カウンセリング施設・分婭管理施設)の連携体制を構築し、PGT-Mに関する情報共有を行う施設認定の専門医の許容性を持たせる  ・医療資源や人材について 遺伝医療に関わるスタッフの充実 費用負担への対策を検討する(助成制度など) 遺伝カウンセリングの質の担保  ・オンライン遺伝カウンセリングについて オンラインを用いて、地域格差の解消に取り組む :適宜オンラインと対面を使い分ける、医療者を介したオンライン形式(D to D with P)など  ・PGT-M症例リストについて 承認だけでなく出産までの結果も公開</p>

オンライン遺伝カウンセリングについて、従来は PGT-M という特殊性から、対面での遺伝カウンセリングが望ましいのではという意見も根強くあったが、①オンラインを用いて、地域格差の解消に取り組む、また、②オンラインを用いて近隣地域にとらわれず、真に COI のない施設へ紹介でき、第三者遺伝カウンセリングが可能となる、というメリットの方が大きいのではないかという意見が多かった。

ただ、適宜オンラインと対面を使い分け、遺伝カウンセリングを受けるの環境を整えるためにも、患者と直接 (D to P) ではなく、医療者を介したオンライン形式 (D to D with P) などをまずは検討するのが良いとの意見を得た。

また、審査結果・承認結果だけでなく出産までの結果も公開し、PGT-M をご検討の患者カップルの引き続く妊娠出産を連携して診療にあたる、周産期施設のリストなどがあると良いのではと意見をいただいた。

## 提言

ディスカッションから、本 WS3 からは、下記を提言として提案する。

### 提言 1

個人の感じる重篤性を尊重することも必要であり、個別の審議は求められる。一方で、コンセンサスを集約することで疾患別で適応とできる症例に関して、効率化することも検討する必要がある。

### 提言 2

PPI を実行するにあたり、まずは医療者、その次に医学生・看護師など、医療者への情報共有・教育が先決である。その上で、患者とその家族を含めた一般の人々への啓発を推進する。

### 提言 3

WS3 として、国（厚労省 / 子ども家庭庁）が関与する、公的プラットフォームの設立を要望する。

第23回 全国遺伝子医療部門連絡会議  
2025年11月24日(月・祝)

## WS3:PGT-Mについての課題

リーダー：片岡 祐子(岡山大学)・佐々木 愛子(国立成育医療研究センター)  
 コアスタッフ：加藤 美美乃(藤田医科大学)・藤田 裕子(姫路赤十字病院)  
 ファンリレーター：浦田 陽子(国立成育医療研究センター)・江川 真希子(東京科学大学)  
 衛藤 英理子(岡山大学)・梶村 悠(長崎大学)  
 辰巳 嵩征(国立成育医療研究センター)・難波波二(加古川中央市民病院)  
 サポートスタッフ：青木 智彩子(加古川中央市民病院)・谷口真紀(兵庫県立こども病院)  
 森山育美(藤田医科大学)・山藤花菜(岡山大学)・吉田美衣(名古屋大学)

1

## 着床前遺伝学的検査とは

染色体的異常：マイクロアレイ、次世代シーケンサー  
 染色体構造異常（不均衡）：マイクロアレイ、次世代シーケンサー  
 単一遺伝子疾患：サンガー法、Junction PCR、TP-PCR、多型解析など

2

## 着床前遺伝学的検査と歴史

年	主な出来事
1990年	英国でX連鎖性疾患(mental retardation)における性別判定による着床前診断
1992年	英国でcystic fibrosisに対する疾患遺伝子診断による着床前診断
1993年	米国で染色体的異常に対するFISH法による着床前診断
1998年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」発表
2004年	日本産科婦人科学会「着床前診断実施認可 第1例」(慶應大学が申請したDuchenne型筋ジストロフィー症例)が承認
2015年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」を改定「遺伝子(染色体)解析を外部検査企業等に委託する場合」を追記
2018年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」を改定臨床研究法の適用となる「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
2020~2021年	日本産科婦人科学会 第1~3部倫理審議会開催
2022年	日本産科婦人科学会「着床前診断に関する見解」と細則を改定

3

## PGT-Mにおける疾患重篤性の定義(基準)

“成人に達する以前に”を取る/取らない問題!?

- 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

4

## 現在のPGT-M症例申請の流れ

PGT-M症例申請

従来の重篤性の基準\*に該当すると思われる症例  
 従来の重篤性の基準\*に該当しないと思われる新規症例

申請医師(兼任不可)  
 PGT-M担当生殖医療専門医  
 臨床遺伝専門医

「着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会」へ提出

5

## 第21回 全国遺伝子医療部門連絡会議

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?

- 考慮される
- おおむね考慮される
- どちらともいえない
- おおむね考慮されない
- 考慮されない

6

## 症例ごとに審査(疾患名ではない)

従来の審査会  
 PGT-M小委員会 1回目  
 疾患関連学会  
 遺伝関連学会  
 PGT-M小委員会 2回目

非医師  
 患者サポートの地域性を考慮  
 PGT-M臨床倫理個別審査会

施設内倫理委員会

7

## 海外でのPGT-Mに関する体制

	日本	イギリス	フランス	ドイツ
機関	日本産科婦人科学会	ヒト受精・胚研究認可庁(HFEA)	生物医学庁(Agence de la biomédecine)	連邦保健省
関連法律	なし	1990年 ヒト受精および胚研究に関する法律	1994年 生命倫理法	1990年 胚保護法 2011年 胚保護法(改正)
実施条件	・重篤な遺伝性疾患 ・両親の保因者診断 ・カップルの遺伝カウンセリング ・実施機関での倫理委員会 ・施設認定	・saviour siblingの条件付き容認 (PGT-HLA)	・不治の重篤な遺伝的疾患の可能性 ・両親の保因者診断 ・両親の書面承諾 ・施設認定	・重篤な遺伝性疾患 ・親の保因者診断 ・妊婦への遺伝カウンセリング ・実施機関での倫理委員会 ・認定施設/医師
禁止例		・医学的理由によらないヒト胚の性選択	・疾患の検査、予防、治療目的以外の理由	

8

## WS3「PGT-Mについての課題」

### 事前アンケート結果

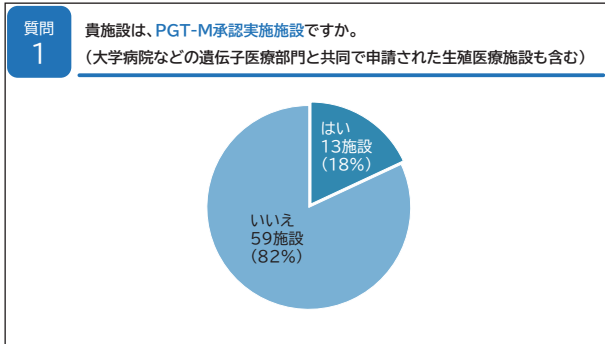
第23回全国遺伝子医療部門連絡会議

9

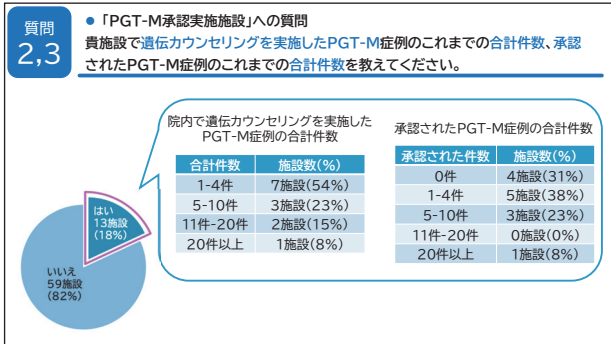
## 事前アンケート 概要

- 回答数 72件
- 対象者 維持機関会員(会員)の代表者または準じる方 (1施設1回答)
- 実施方法 Web
- 実施期間 2025年10月18日~10月31日
- 回答者の属性

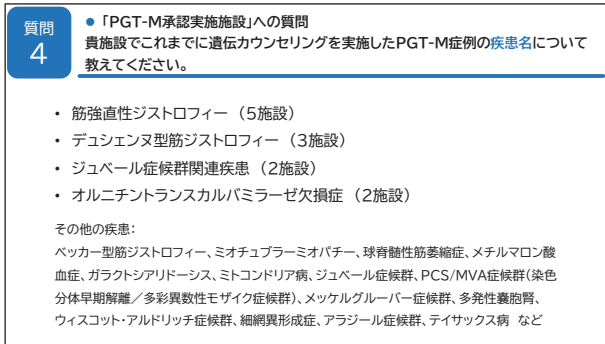
10



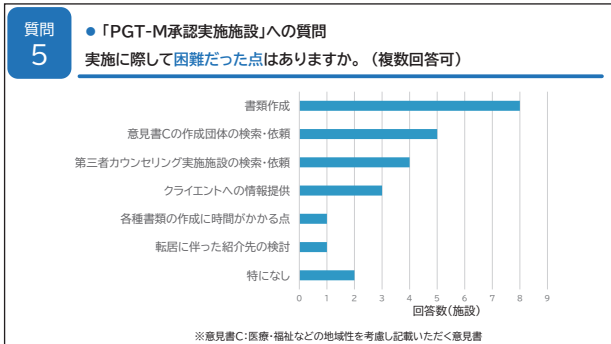
11



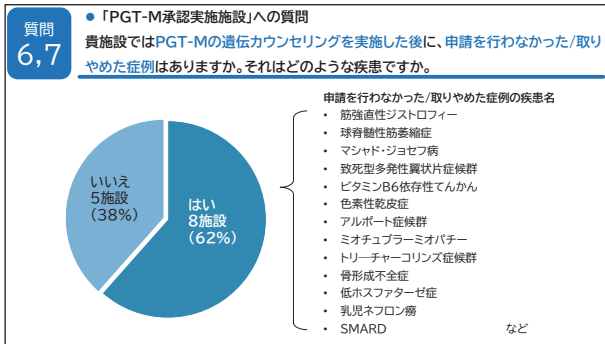
12



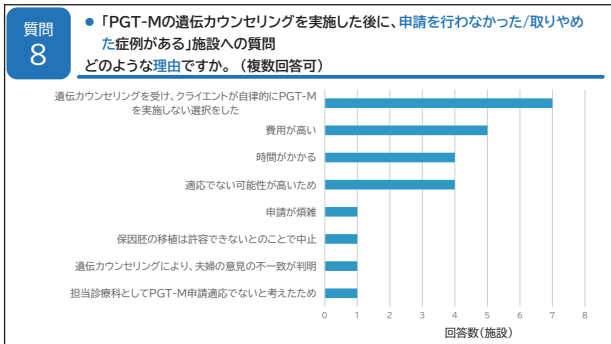
13



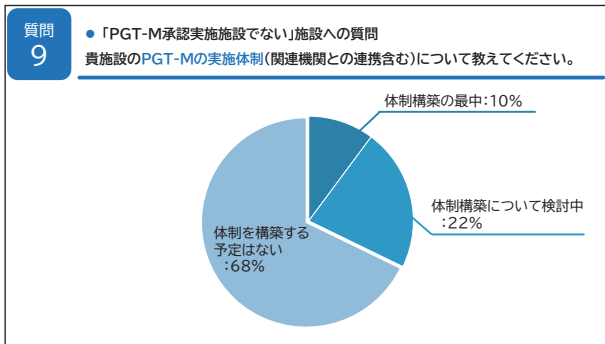
14



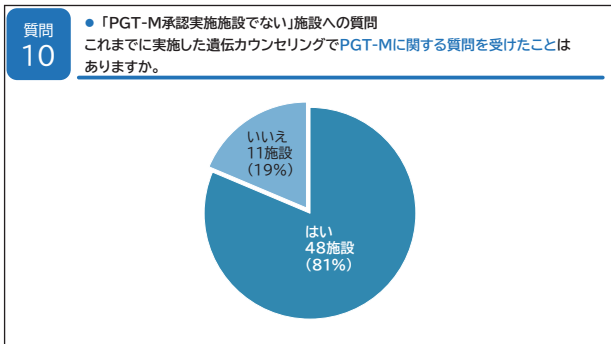
15



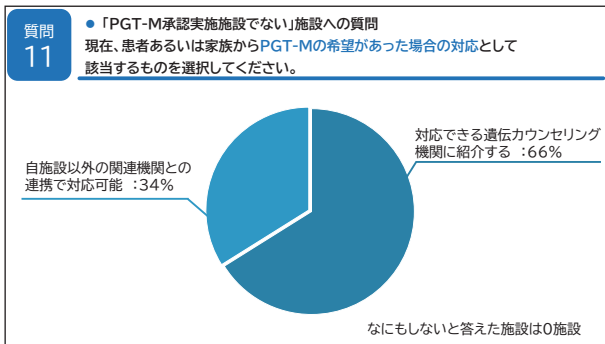
16



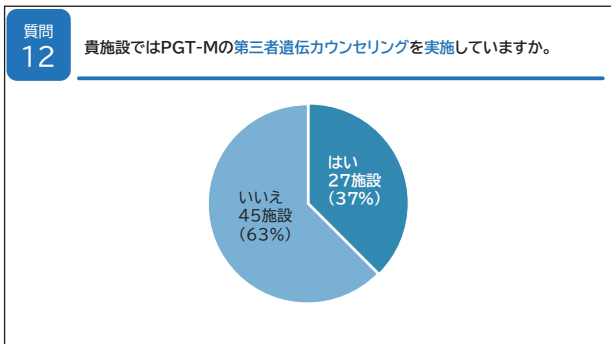
17



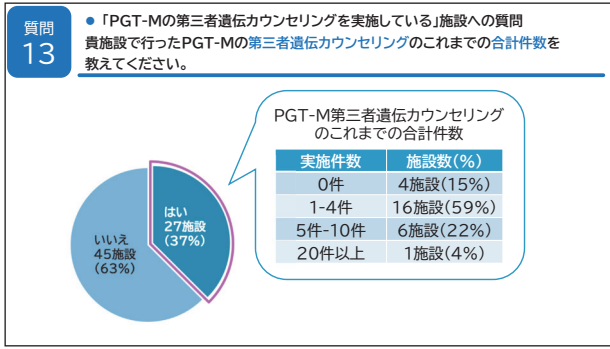
18



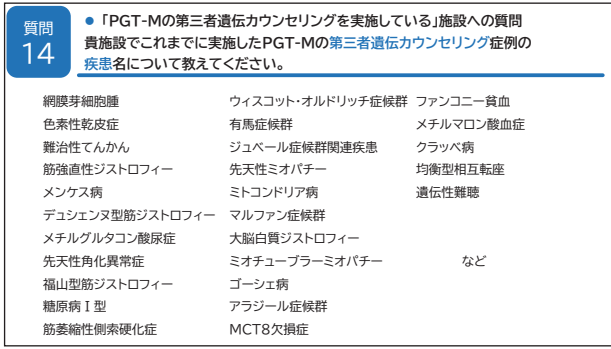
19



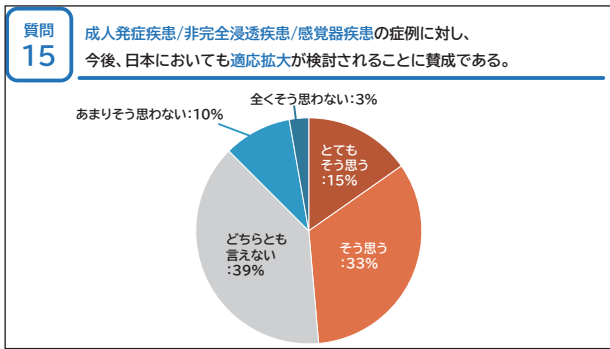
20



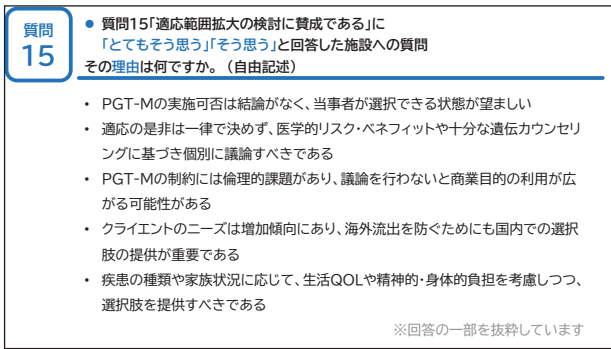
21



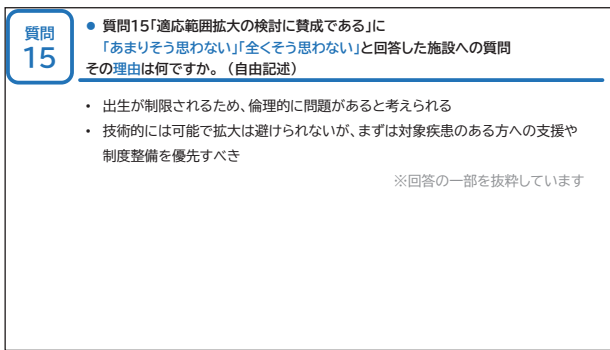
22



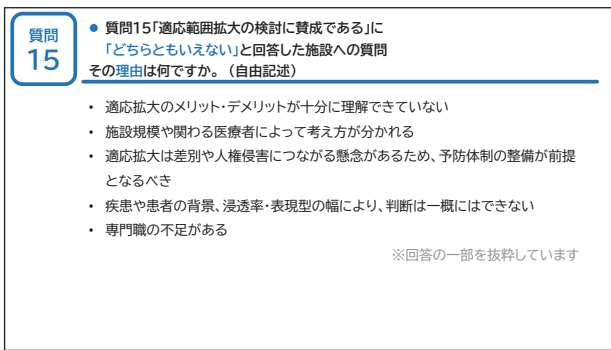
23



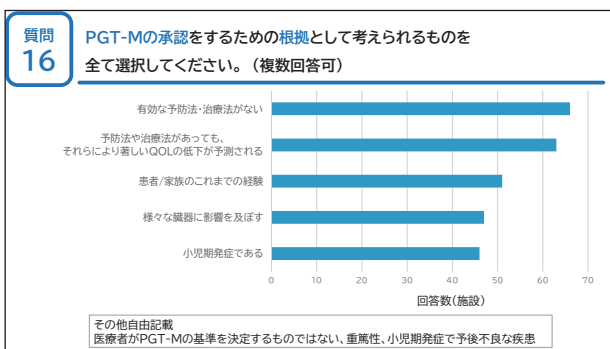
24



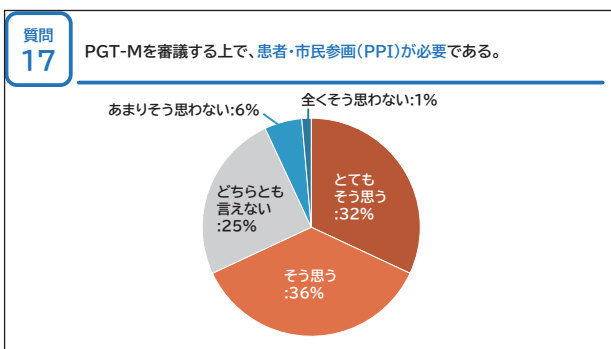
25



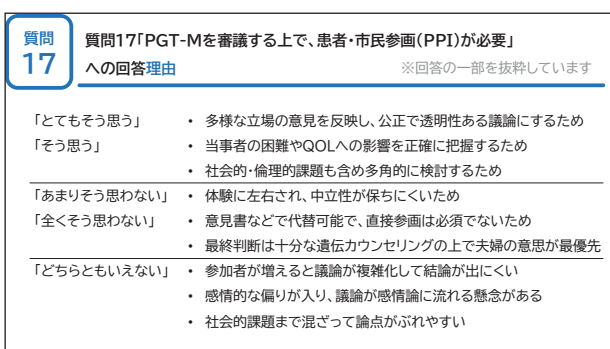
26



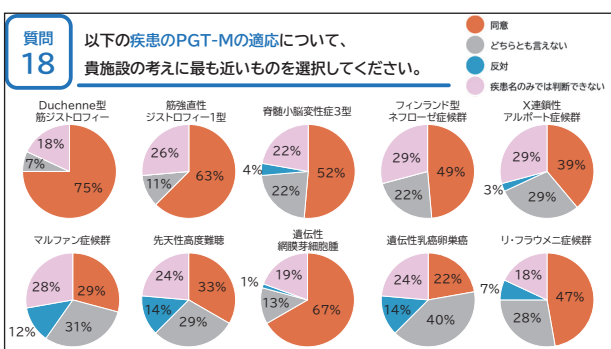
27



28



29



30

**質問 19** その他、PGT-Mの適応に関するご意見（自由記述）

- 生殖に関する選択肢を提示できるようにしてほしい
- 個別審査が多く、夫婦への負担が大きいため、適応拡大を早めてほしい
- 疾患リスト外の症例は個別審査が必要
- PGT-M承認実施施設でなくても倫理審査会に参加可能としてほしい
- 技術や希望だけでなく、医学的・社会的重篤性に基づく明確な議論が必要
- 最終的な判断は患者・家族が行うべき
- 疾患ごとに適応を整理し、公平性を担保すべき
- マルファン症候群やHBOCは治療歴・家族歴も考慮したうえで審議対象とする必要がある

31

**質問 20** PGT-Mに対し、カップルが自律性を持った意思決定を行うためには何が必要と考えますか。（複数回答可）

項目	回答数(施設)
正確な情報提供	75
PGT-Mに対する遺伝カウンセリングの充実	65
遺伝性疾患に対する福祉・社会制度の充実	60
当事者、市民、医療者を含めた包括的な議論の継続	55
医療者への倫理教育	50
社会におけるPGT-Mへの関心の向上	45
PGT-Mの検査精度の向上	40
PGT-Mの費用負担の軽減	35
国内の社会保障費の増加に対する議論	30

その他自由記述:  
 ①社会制度(実施施設へのアクセス制限)がなくなる。検査や体外受精費用の補助(保険収載含む)、  
 ②遺伝性疾患当事者への差別・偏見に対するアプローチや治療法の研究、開発、  
 ③患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか、  
 ④医師向けのPGT-M前の遺伝カウンセリングの研修

32

**質問 23** 実施施設における倫理審査について、回答者の考えに一番近いものを選択してください。

判断	割合
全例必要	61%
申請者が必要と判断した症例で実施	30%
全例不必要	3%
判断が難しい	3%
その他	3%

その他(自由記述):  
 ・第三者機関による倫理審査を全例に行うことが望ましい  
 ・疾患ごと最初の一定数のみ個別、その後一括

33

**質問 21** PGT-Mの第三者カウンセリングは必要と思いますか。

判断	割合
全例必要	46%
申請者が必要と判断した症例に依頼	46%
全例不必要	1%
判断できない	4%
その他	3%

その他(自由記述):  
 ・必要だとは思いますが、第三者が行うインタビューもないため、体制に無理があるのではないか。  
 ・PGT-M実施施設で適切な遺伝カウンセリングができていれば第三者カウンセリングは不要。

34

**質問 22** 日本産科婦人科学会の審査小委員会での審査について、お考えが一番近いものを選択してください。

判断	割合
現行のままの症例ごとの審査	58%
疾患名ごとの審査でよい	18%
新たな審査プラットフォームの設立	6%
判断できない	3%
その他	8%
そもそも学会による審査は必要ない	7%

その他(自由記述):  
 ・承認された疾患は疾患名ごとの審査、承認されなかった疾患などは症例ごとの審査に分ける  
 ・白紙時に小委員会があるのが適切な議論があるのではないか  
 ・現在の審査は時間を要するなどの課題があるが、一定のルールは必要  
 ・審査内容や組織の議論があるのではないか  
 ・症例はもう少し具体性を提示してほしい  
 ・審査小委員会の拡大

35

**WS3ディスカッションテーマ**

**テーマ1: PGT-Mの適応をどう考えるか**  
 ディスカッションポイント  
 ①遺伝性疾患の重篤性について、生命予後、QOLへの影響、最新の治療法、個人の治療歴・辛かった経験(human pain)を含めどのように考えるか。  
 ②成人発症疾患・非完全浸透疾患・感覚器疾患へのPGT-M適応をどう考えるか。  
 ③患者・家族の希望と社会的受容のバランスをどう考えるか。

**テーマ2: 本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案**  
 ディスカッションポイント  
 ①現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案  
 ②公的な審査プラットフォームの必要性  
 ③持続可能な審査体制構築に向けた提案

**テーマ3: PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方**  
 ディスカッションポイント  
 ①患者・市民・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か  
 ②どのようなPPIの実践が望ましいか  
 ③多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

**テーマ4: PGT-Mを取り巻く社会的な整備**  
 ディスカッションポイント  
 ①望ましい医療・福祉・教育を横断するサポート体制構築(遺伝カウンセリング、支援制度)  
 ②PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討  
 ③PGT-Mにおけるオンライン遺伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

36

**ディスカッション内容**

<重篤性について>  
 ・患者のアクセスや生活での負担、重症度、発症年齢、genotype-phenotypeの幅があり、疾患名だけで重篤性を一律に判断できない。  
 ・当事者の意見を重視すべきであり、重篤性を判断するのは難しい。  
 ・QOLの観点も考慮すべき。  
 ・他国の声は聞き取るのか?  
 ・申請に関して申請施設で悩むこともあるが、選択肢提示は必要。

<PGT-Mのリストに関して>  
 ・日本特有の認識力、リスト化により生じる可能性がある。  
 ・公表することで当事者・医療者の認識が変わる可能性がある。  
 ・検査の精度管理が不十分。  
 ・PGT-Mに関する知識・情報へのアクセスが公平ではない。  
 ・医療者、臨床現場のために非承認の理由を明らかにしてほしい。

37

**テーマ1 PGT-Mの適応をどう考えるか**

現状と課題	今後への提案
・重篤性について ・患者のアクセスや生活での負担、重症度、発症年齢、genotype-phenotypeの幅があり、疾患名だけで重篤性を一律に判断できない。 ・当事者の意見を重視すべきであり、重篤性を判断するのは難しい。 ・QOLの観点も考慮すべき。 ・他国の声は聞き取るのか? ・申請に関して申請施設で悩むこともあるが、選択肢提示は必要。 ・検査の精度管理が不十分。 ・PGT-Mに関する知識・情報へのアクセスが公平ではない。 ・医療者、臨床現場のために非承認の理由を明らかにしてほしい。	・社会全体でのさらなる議論の必要性 ・「重篤性」や「成人」という文言の必要性などについて ・医療者以外も含めた議論の場を広くもち、社会的なコンセンサスを得られるようにすることが必要。 ・審査体制について ・現行のままの体制、一部疾患名で承認される症例に分けるなど、引き続き議論が必要。 ・症例リストについて ・非承認理由の開示

38

**テーマ2: 本邦における審査体制の課題と今後のあり方の提案**

ディスカッションポイント  
 ①現行の症例ごとの審査体制に対する検討と、今後の審査体制のあり方の提案  
 ②公的な審査プラットフォームの必要性  
 ③持続可能な審査体制構築に向けた提案

現状と課題	今後への提案
審査期間が長期にわたり、当事者負担が大きい。 審査側の学会の負担が過大。 段階の業務をしながら、審査に時間・労力を要する視点が偏ることなく、丁寧に審査されている。 国としての責任の所在が不明確。公的財源(予算)の確保が最大の課題。 日本産科婦人科学会 1学会での審議でいいのか 日本医学会の関与(検討中) 地域・経済的な格差が実施の障壁となっている。 遺伝カウンセリングの質のばらつきがある。 専門性が高い審議内容、バリエーション評価が不明なこともある。症状の多様性で個別審査の限界がある。 審査プロセスが長えにくい 一般市民はどのように考えているか不明である	・公的財源(保険適応等)の検討。 ・一定基準のガイドライン化/標準化による効率化。 ・国・一都道府県の審査プラットフォームを設立。 ・アカデミアは格別ベースの協力を移行。 ・行政主導による公的財源の確保と安定体制の確保。 専門に審議する体制の構築(参考:NIPTの体制) ・日本医学会等の関与 ・公的な審査プラットフォームは必要である ・審議に際する人材育成、体制強化 ・事業を簡略化するための、疾患毎の条件を設定はどうか ・事前審査/リアルタイム評価が適正に行える機関も必要 ・費用を公的等(補助) ・経験豊富な施設(例:がんゲノム体制を参考にすると、20期以上経験ある施設など)は基本、施設判断を可能とし、必要に応じて学会にも相談可能とする ・リアルタイム評価は施設が責任を持つ(人間遺伝学会などの専門機関にも相談できる体制があるとうい) ・PGT-M認定施設の数と質の充実 ・学会の専門家が集まったプラットフォームがあると、悩んだ時に相談できるのではないか

39

**テーマ3: PGT-Mに対する患者・市民参画(PPI)のあり方**

ディスカッションポイント  
 ①患者・市民・一般市民へのPGT-Mの理解を深めるには何が必要か  
 ②どのようなPPIの実践が望ましいか  
 ③多様な価値観を、PGT-Mの審査・承認へどのように反映させるか

現状と課題	今後への提案
認知度・理解度の個人差が非常に大きい。 一般市民は知識がない。 当事者の期待と、制度の詳細、不確実性への認知不足がある。 PGT-Mは当事者性が非常に強い。 情報不足や知識の偏りによる誤解になりがちである。 ゲノム関連法で重要な位置づけとなる。 患者・患者団体が参画するときに、積極的/否定的な両方の意見がある。 小児発症性の場合、患者の意見というより、両親の意見が優先される。 ④誤解、臨床現場がストップしないのか、現在、生活している患者への影響が考えられる。 日本産科婦人科学会HPで情報公開されている。 SNSによる情報発信の増加がある。 多様性の理解がないため、PGT-Mの技術を中身に理解してもらえない可能性がある。 一方で、医療者の前に現れない方が、PGT-Mを選択しない人や、情報を知らない人、声が大々くしない人をどう拾い上げるかが課題である。 医療者でも知らない人が多い。	対象者別の適切な情報提供・教育プログラム構築。 制度の具体的な中身(審査プロセス等)を広く協議させる。 責任の所在を明確にし、行政が積極的にリーダーシップを取る基盤構築。 PGT-Mを検討する夫婦の意見を最優先する。 公的財源を確保しながら患者と交流の確保。 情報を提供し、患者・患者団体の参画を促す。 一般市民の考えを要約する。 審議の定章を掲げるとともに、患者・患者団体の参画を要請し、患者・患者団体の参画を要請する。 幅広い声を聞くことができるような体制構築。 SNSの対応を検討 ・まずは医療者への認知が必要 ・公的財源・経費等への教育費、身元などからやってくる ・医療者も悩んでいることを公開して、一般市民に考えてもらう。

40

#### テーマ4:PGT-Mを取り巻く社会的な整備

##### ディスカッションポイント

- ①遠くしい医療・福祉・教育を繋がるサポート体制構築(遠伝カウンセリング、支援制度)
- ②PGT-Mの海外と本邦の状況の違いによる課題の検討
- ③PGT-Mにおけるオンライン遠伝カウンセリングの可能性(地域格差への対策も含め)

現状と課題	今後への提案
<ul style="list-style-type: none"> <li>-経済的な負担の大きさ</li> <li>-遠伝カウンセリングの質の格差</li> <li>-地域格差(実施施設へのアクセス、情報入手の機会など)</li> <li>-オンライン遠伝カウンセリングの課題                             <ul style="list-style-type: none"> <li>・フォーマットが複雑</li> <li>・簡便ゆえに集中しにくい環境</li> <li>・専門家に希望者が集中することのデメリット(専門家の先生の思いや考えに引きずられる、他の先生が育たないなど)</li> <li>・誰がPGT-Mの選択肢についての情報提供をするのか?</li> <li>・PGT-M承認前の受精卵の取り扱いが明確ではない</li> <li>・第三者施設やPGT-M後分焼管理施設が、問い合わせ先に困ることがある</li> <li>・疾患を持った人がどのように社会で受け入れられるかの議論が必要</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-体制作りについて                             <ul style="list-style-type: none"> <li>法律やガイドライン・指針の整備、公的プラットフォームの構築</li> <li>PGT-M関連施設(実施施設・第三者遠伝カウンセリング施設・分焼管理施設)の連携体制を構築し、PGT-Mに関する情報共有を行う施設認定の専門医の許容性を持たせる</li> </ul> </li> <li>-医療資源や人材について                             <ul style="list-style-type: none"> <li>遠伝医療に関わるスタッフの充実</li> <li>費用負担への対策を検討する(助成制度など)</li> <li>遠伝カウンセリングの質の担保</li> </ul> </li> <li>-オンライン遠伝カウンセリングについて                             <ul style="list-style-type: none"> <li>オンラインを用いて、地域格差の解消に取り組む                                     <ul style="list-style-type: none"> <li>・適宜オンラインと対面を使い分ける、医療者を介したオンライン形式(D to D with P)など</li> </ul> </li> </ul> </li> <li>-PGT-M症例リストについて                             <ul style="list-style-type: none"> <li>承認だけでなく出産までの結果も公開</li> </ul> </li> </ul>

41

#### 提言 (WS3:PGT-Mについての課題)

42

#### 提言 (WS3:PGT-Mについての課題)

##### 提言1

個人の感じる重篤性を尊重することも必要であり、個別の審議は求められる。一方で、コンセンサスを集約することで疾患別で適応とできる症例に関して、効率化することも検討する必要がある。

##### 提言2

PPIを実行するにあたり、  
まずは、医療者、その次に医学生・看護師など、医療者への情報共有・教育が先決である  
その上で、患者とその家族を含めた、一般の人々への啓発を推進する

##### 提言3

WS3として、国(厚生省/子ども家庭庁)が関与する、公的プラットフォームの設立を要望する  
公的プラットフォームの設立においては、その機能など内容について、さらなる協議が必要である

43

## ■ワークショップ4 「がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開」

リーダー：加藤 元博（東京大学医学部附属病院小児科）

桑田 健（国立がん研究センター東病院遺伝子診療部門）

【平沢】それでは次はワークショップ4になります。こちらは桑田先生と加藤先生にお願いします。「がんゲノム医療から遺伝性腫瘍診療の展開」よろしくお願ひいたします。

【桑田】よろしくお願ひいたします。ワークショップ4に関しましては加藤先生と自分が担当しております。こちら（スライド1）に示しますように3つのサブグループでのディスカッションをしております。グループBの造血器腫瘍パネルに関しましては加藤先生からご紹介いただくということで順番が前後しますが、グループAとグループCから提示させていただきます。

Aは固形がんにおけるがん遺伝子パネル（CGP）検査からの遺伝性腫瘍の診療体制ということで、本連絡会議の中でも何回かディスカッションされたところと思います。グループCはCGPに限定しないような形で遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療下での医療提供をどういうふうにしていくか、対象疾患数の拡大に向けてのディスカッションとなります。

### グループA：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制（スライド2～12）

まずは固形がんのCGP検査からの診療体制になります。背景とそれからいくつか事前アンケート結果を示していきたいと思ひます。

既にCGPが始まってから5年以上経っていますが、小杉班での提言等から始まって当初からかなり手厚く二次的所見（SF）に対する体制ができてきました。今年、厚労科研平沢班でそこをアップデートするような形でがん遺伝子パネル検査におけるGPV/PGPV（Germline Pathogenic Variant/Presumed Germline Pathogenic Variant）対応手順に関する指針を作成し、開示の遺伝子を海外でのガイドラインとの整合性をとるような形でブラッシュアップして、PGPVの開示の推奨遺伝子を決めてきたところでは、このCGPを起点とする遺伝性腫瘍に対する診療の出口について、日本のCGP検査の対象が標準治療の終了もしくは終了見込みということとかなり後方であり、患者さん自身の治療方針決定に大きな影響を及ぼすということよりも、自分たちが説明するときの対象は血縁者の方、同じバリエーションを持っている方の健康管理等に使えますよ、という形が多いかと思ひます（スライド2・3）。

こちら（スライド4）はがんゲノム医療中核のSFワーキンググループでのデータをもとに小杉先生らのご発表されたものですが、matched pair検査のNCCオンコパネルでGPVが見つかった方から、血縁者での遺伝カウンセリングにつながるのが3分の1未満という状況でした。（スライド5）腫瘍組織のみのパネル（T-only）検査では、そもそもGPVの確定検査、シングルサイトを希望される方自体が少なくなりますが、そのステップを踏んでGPVが確定されてからさらに血縁者につながるのが半分弱ですので、一度起点に立ち帰り、そもそもCGP検査からGPVを見つけるその一番のメリットはなにか、それが家系員の健康管理ということであれば、そこを出口としてももう少し体制を考えた方がいいのではないかとこのことでは。

事前アンケートについて、回答いただいた方の9割強ががんゲノムの中核拠点・中核・連携病院でした。「BRCA1もしくはBRCA2 遺伝子生殖細胞系列病的バリエーションを保持するがん未発症血縁者に対し、本邦のHBOC診療ガイドラインで推奨される乳癌および卵巣・卵管癌に対するサーベイランス・リスク低減手術を提供可能ですか？」について「自施設で全て提供可能である」は約半数にとどまりました（スライド6）。一部可能と回答されているのはおそらくリスク低減手術ができないのかと思いますが、そこを入れても4分の1の施設では自施設のみでは対応できないというのが現状となっています。ディスカッションのポイントとして、そこをどのように全ての施設でできるようにするか。当然、施設間連携という話が入ってくると思いますし、各施設の中で未発症の方も含めてどこの診療科が対応していくのが良いか、こちら（スライド7）もアンケート結果になりますが「遺伝カウンセリング担当部門」と「診療科」がほぼ半分ずつに分かれた形です。どこにしていくのか施設ごとで決めましょうという話になるのかもしれませんが、日本の体制としてこういうふうにするべきだということを作っていく必要もあるのかなと思っています。

#### ■グループA：ディスカッション（スライド8）

ということで固形がんのCGP検査からの今後を考えるというところでディスカッションのリーダーを東京大学医学部附属病院の織田先生と埼玉県立がんセンターの吉田先生にお願いいたしました。ディスカッションポイントとしては、先ほどお示しした発端者のバリエーション情報にいかに使っていくか、ロバストなものとするには何をすればいいかということがディスカッションポイントの2)と3)です。この2つはかなり内容がオーバーラップします。それからGPV/PGPVの特性とGermline Findingsにおける留意点について、T-only検査とmatched pair検査をどのように使い分けるかという視点でディスカッションいただきました。最初にディスカッションでいただいたご意見をまとめたものを提示し、その後提言を提示する形で進めさせていただきます。

#### 1) GPV/PGPVの特性とGermline Findings対応における留意点（CGP検査の使い分け）

（スライド9）

まずディスカッションポイントの1) GPV/PGPVの特性に応じた留意点について、ディスカッションでいただいた意見を拝見させていただくと、この2つをどう使い分けるかということよりも、出てきたものを患者さんにどのように伝えて、それを血縁者の方のメリットにつなげていくための工夫、各施設での特徴のようなものが出てきたのかなと考えています。SFとしてではなくてCGP検査の提案当初から説明が必要だとか、治療法には関わらないけれども血縁者に関わる情報であることなど、なぜGPV/PGPVを開示しているのかをきっちり説明することによって、患者さんがきちんと理解してその先に進めることができるということかと思われました。それから施設間での相違もまだ完全には解消できていないこと、この辺は苦労話になると思いますが、時間が開くと遺伝カウンセリングを希望しないので当日に対応しようと頑張っているが、無理やり説明を受けたと怒り出す患者さんもいるということで、各施設それぞれの患者さんに対応しながら日々の開示に臨まれているようです。

## 2) 発端者のバリエーション情報を血縁者のリスク評価・サーベイランス・早期発見・予防に繋げるには何が必要か? (中・低リスク遺伝子への対応は?)(スライド 10)

ディスカッションポイントの 2) CGP から GPV/PGPV の開示、それをどういうふうに進めていくかについては、ディスカッションポイント 3) とほぼ被った意見となっています。1 つはどのように対応しているかというところについて、病院間連携もしくは地域でこのような未発症の方も含めて対応できるような体制があるといいという意見がありました。都道府県によって違うとは思いますが、一部の自治体では検診センターなどにおいてハイリスクの方に対する診療体制をお持ちのところがあり、そういうところに対応できるものを地域から作っていく必要性というものが提案されました。その中に遺伝子医療部門というものが入っていくのも良いのではと思いました。

連携先について、それぞれのがん種・診療科単位の診療ガイドライン、遺伝だけではなくて診療科ベースでの診療ガイドラインの中にこのようなリスクがある方に関してはこういう対応をしていく方がよいというような記載があると、遺伝とそれから臨床のグループとの間で意見の擦り合わせができてきて、より中で動きやすいという意見もありました。

それから、これは以前から出ているものだと思いますが、啓発活動です。医療者だけではなく患者さんにももう少し意識を持っていただき、健康に本当に有用な情報であるということを啓発していくというところが必要ではないかと。その時どのように啓発していくかというところで、患者さん向けのガイドライン、先ほどの裏返しになりますが、医療者同士での共有だけではなく患者さん向けにこのようなガイドラインというものを診療科それから遺伝が共有で作っていくのがいいのではないかとというようなご意見が出たようです。

## 3) 未発症者に対する長期的・安定的な診療提供を可能とする体制は? (主たる診療科、診療科間・病院間の連携、保険収載の必要性など)(スライド 11)

ディスカッションポイントの 3)、その体制をどのように作っていけばよいかは、基本的にディスカッションポイント 2) と同様の意見だったようです。それから家族も巻き込みながら遺伝カウンセリングをしていく、がんになる前にお子さん方に対して比較的若い年齢での初等中等教育の中で教育として入れていくというところは、この年代からの対応が必要との趣旨かと思います。

### ■ A グループ：提言 (スライド 12)

CGP 検査、固形がんからの遺伝性腫瘍症候群に対しての診療体制について、これまでにディスカッションされてきたものとオーバーラップするかと思いますが、がんゲノム医療に関わる医療機関に関しては Germline Findings の所見を有効に活用して、施設間での適切な情報共有、CGP 検査目的で紹介受診された患者さんへの対応も含めて、施設間での連携を十分取りながら、本人それから血縁者の遺伝性腫瘍診断につけていく必要があるということを提言します。

それから学会に対して、これはおそらく遺伝系の学会プラス臨床系の学会という形になると思いますが、各臓器での診療ガイドラインに遺伝性腫瘍の情報をもう少し積極的に入れていただくと、もしくは遺伝の方からその部分を働きかけることが重要と考えます。

また、患者さん向けに学会から、診療科というよりはむしろここは遺伝系の学会になるかもし

れませんが、遺伝性腫瘍とどのように付き合っていくか、土壌になるようなガイドラインというものを、患者さんだけではなくて血縁者向けのガイドライン、それから情報提供なども必要と考えます。

そして、長期的に未発症の方も含めてサーベイランスなどを継続的に行っていくために、厚労省それから自治体になると思いますが、地域でのこの遺伝性腫瘍に対する検診サーベイランスを行えるようなサポート体制を地道に作っていく必要がある時期に来ているのではないかというのが提言の最後になります。以上が固形腫瘍に対する CGP 検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制になります。

#### グループ C : 遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大 (スライド 13 ~ 22)

少しオーバーラップするところもあると思いますがグループ C に移らせていただきます。こちらは CGP 検査からではなくて遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大というところで、Li-Fraumeni 症候群をモデルにディスカッションを行っていただきました。Li-Fraumeni を選んだ理由の一つは、今回リーダーをとっていただいた名古屋医療センターの服部先生が臨床研究として TP53 の生殖細胞系列遺伝子検査を行っておられ、さらにそこにサーベイランスを加えていくフィジビリティをしめす臨床検査試験を行っておられますので、そこでの知見をディスカッションに含めていくというところを目的にしています。

ご存じのように Li-Fraumeni 症候群に対する診療ガイドラインは 6 年前に発出されており、診断基準についても古典的な診断基準、それから遺伝学的検査に進めるための Chompret のスクリーニング基準など既にできている状況です (スライド 14)。遺伝学的な検査の薬事承認さえあればそのまま保険診療に進められるというところだと思いますが、一つの懸念は TP53 の GPV が見つかって未発症臓器に対するサーベイランスをかけようとするとならば全身 MRI 検査が必要になることです。しかも場合によっては鎮静が必要な小児期からその検査が必要になるということで、いろいろな検査を毎年のように受ける必要が生じる患者・血縁者側の負担はもちろんですが、医療者からしたときに全身 MRI というのがかなりハードルになるのではないかと懸念しています (スライド 15)。

事前に行ったアンケート結果から、「保険診療でまだ認められていない遺伝学的検査がどのぐらい可能か」について、Li-Fraumeni に対する TP53 の遺伝学的検査も 9 割の施設が可能ということでした (スライド 16)。これが保険適用になるとまたハードルが上下するかもしれませんが、検査自体の実施は可能というのがこのアンケートから見てとれると思います。問題になるのは診療として全ての施設で遺伝学的検査が実施可能となったときに果たして対応できるかということです。リー・フラウメニ症候群診療ガイドライン 2019 年度版で推奨される小児期からの全身 MRI について、「実際に自施設で対応可能ですか」との質問について、現在は保険診療になっていないので研究・自費も入っているはずですが、全て対応可能だと回答しているのは 3 分の 1 施設に過ぎません (スライド 17)。この状況で遺伝学的検査が保険診療となった場合、残りの 3 分の 2 施設のうちのどのぐらいが出口であるサーベイランスに対応できるのか。遺伝学的検査は問題ないということですが、診療としての出口を提供できるかどうかがおそらく課題になると思われれます。

## ■グループC：ディスカッション（スライド18）

ということで、服部先生にリードを取っていただいてこのようなディスカッションの内容についてお話をいただきました。

### 1) 保険診療化された疾患については、診断のための検査や推奨される治療・サーベイランスの（保険診療下での）提供が必要（スライド19）

ディスカッションポイント1)はLi-Fraumeniだけではなくて遺伝性腫瘍症候群全般の話を取っていただいています。遺伝性腫瘍の保健適用を進めていくためにこれまでのご経験から疾患名として保険で使えるような形のマスターに登録して、そこから認知を広げていくことが必要ということと、薬事承認された遺伝学的検査が必要であり今後MGPTの薬事承認等も含めてこの部分を整備していく必要があるというところがディスカッション1)でいただいたご意見でした。

### 2) TP53 遺伝学的検査実施対象基準（古典基準、Chompret 基準、他）（スライド20）

ディスカッションポイント2)と3)がTP53の遺伝学的検査、Li-Fraumeni症候群に特化したものになっています。遺伝学検査を考える基準として、診療ガイドラインに載っている古典的基準、Chompretの基準がありますが、自費の場合には診療ガイドラインの記載よりも少し緩めの診断基準で検査に進めているというところがあるようです。この点は保険診療になった時にはかなりストリクトに基準を決められる可能性がありますので、少し含みを持たせた形で対応していく必要があるだろうとのご意見でした。それから検査実施の施設基準について、HBOCに関しては入り口がコンパニオン診断でしたので、それぞれに対応するような臨床医がいる、加えて遺伝カウンセリングが対応できれば大丈夫ということでした。遺伝カウンセリングについては他施設との連携でも大丈夫という形になってますが、Li-Fraumeniの場合には連携施設先でも本当に対応できるかどうか微妙なところです。

### 3) LFS 診断確定例（特に小児）に推奨されるサーベイランスを提供するために必要なこと（スライド21）

全身MRIによるサーベイランスに対応できない施設でも遺伝学的検査が可能な場合には、GPVが同定された時に患者・血縁者が不利益を受けないよう、治療やサーベイランスにつなげられる体制が必要になると考えています。

全身MRIに関して、成人に対しては大丈夫という施設が多かったのですが、小児に関してはがん専門病院であっても地域で他の病院への紹介連携によってしか対応できませんというところも複数存在しましたので、Li-Fraumeni症候群の小児への対応が保険収載されるときには考慮が必要になると思われました。

先ほどの言論と同じく、診療科間の連携、それから小児への対応について施設間の連携体制が必要になるかなと考えています。

## ■ Cグループ：提言（スライド 22）

Li-Fraumeni 症候群について、厚労省に対してはどのような方が TP53 遺伝学的検査の対象となるのか、特に今までの Chompret の基準では入っていない、いわゆる CGP 検査で TP53 の GPV の可能性がある、VAF 50% 近くで認められてきた GPV/PGPV に対して全て遺伝学的検査を保険の対象にするのかどうかという基準を、厚労省というよりもこれは学会かもしれませんが、作っていく必要があるだろうということを提言します。医療者に関しては保険を見据えて小児も含めてどのように対応していくかというところを決めていく必要があると提言します。同じような内容というのが（Li-Fraumeni 以外の）今後の遺伝性腫瘍の保険収載に向けた適用拡大というところでも必要になるだろうというのが提言となります。

このあとグループ B について加藤先生から、今年度から始まりました造血器腫瘍パネル検査についてご発表いただきます。

### グループ B：造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエーションへの対応

（スライド 23～27）

【加藤】 よろしくお願ひします。加藤からご報告をいたします。

造血器腫瘍につきまして渡邊瑞希先生をサブリーダーとして議論をいたしました。造血器腫瘍生殖細胞系列病的バリエーションは診断の一環であり治療方針の一部となることが固形腫瘍の生殖細胞系列バリエーションと違う点です。また後ほど論点には挙がっていますが、ドナー選定にも影響する点で特別な議論が必要にはなりません。

そのことを踏まえて3つの点、「結果開示における連携の在り方」「サーベイランスにおける連携の在り方」「ドナー選定における連携の在り方」などをまずは論点とし、実際にはそれに限らず少し広げて議論を行いました。全体を通じて今、桑田先生から申し上げていただきましたが、造血器腫瘍での遺伝疾患のパネルはまだ実装したばかりですので多くの施設でまだ手探りで、どちらかというところ、こういうことも不安だとか、こういう体制をまだ手探りでやっているとか、他の施設がどうしているのかをぜひ参考にしたいとか、そういう議論の状態であることがあらためて確認されました。その中で論点1つずつについてご説明を申し上げます。

#### 結果開示における連携のあり方（スライド 24）

まず結果の開示につきましては、先ほど申し上げました通り、まだ実際の結果の開示に至ったような経験はまだ少なく、手探りであることが前提とはなりません。ただもう1つ、先ほどこれも申し上げましたが、疾患の治療と一体化していますので、疾患の診療科や臨床遺伝部門のそれぞれだけでは結果の開示が困難なことが多いので、一緒に同席しての結果開示が望ましい場合がしばしばあること、並行してそれらも含めた医療者の知識の啓発が必要であるとの意見が出されました。

また開示対象となる遺伝子の範囲や VUS などの取り扱いについても方針がまだ十分には定まっておらず、リアルワールドの情報の蓄積とともに議論や指針の策定が必要であることが確認されました。またこのような結果開示につきましても対応できる施設や部門については限りがあ

るため、施設間連携や遠方への患者のウェブ利用などについてもやはり必要性の意見が上がりました。

#### サーベイランスにおける連携のあり方（スライド 25）

次にサーベイランスについてです。診療科部門横断的な連携が必要なのは先ほどの開示の話と同様ですし、その点は固形腫瘍でも同じ疾患が複数あると思います。ただ造血器腫瘍に特有の課題として、確認検査の必要に関する判断基準やその確認検査の検査法の開発、さらには標準化が必要にもなると思います。海外では造血器腫瘍の患者の確認検査につきまして皮膚検体や繊維芽細胞などが標準的に用いられていますが、国内では当然ながらまた対応としてはできているのは研究室のみですので、この辺りの整備が必要という議論がありました。

#### ドナー選定における連携のあり方（スライド 26）

3つ目として造血器腫瘍の特有の課題として、ドナー選定への影響があります。関連する対象者がドナーにも広がることもあり、複雑な議論となります。ドナーの権利と患者の診療とがもちろん両方きちんと議論される一方で、やはりドナーの権利が最優先されますので、それらに対する議論が必要です。ただ移植適用となる造血器腫瘍には時間が限られていることもしばしばありますので、やはり患者もドナーも不利益のない対応が必要となると思います。この点はドナーが血縁者であるという点がさらに判断を難しくしていると思います。

実際にはさらにこのドナー選定という観点におきまして、どのような遺伝子のどのようなバリエーションであればどのようなドナー選定に対する方針が適切であるか、これは一律には決められないものでもありますので、継続した議論が必要であることが確認されました。

#### ■ Bグループ：提言（スライド 27）

これらも踏まえて、このような形で提言を作成いたしました。提言の宛先があった方が望ましいという話を平沢先生からもご指示いただいていたのですが、造血器のジャームラインに関する議論はまだ体制も十分ではなく、すみ分けや連携等もまだ体制の構築ができていません。中核拠点連携のサブワーキングや、血液学会、移植学会等の関連学会など、どこに対してということがなかなか絞れないので、全体に対してというような形でまずは議論をしています。

まだ立ち上げ期であり、各場面において横断的な連携と体制整備は当面の課題であること。これらに関する経験の蓄積と課題の抽出・共有と議論が今後強く求められることがまず第一に挙げられます。十分な知識を持った医療者が限られているため、ウェブなどを活用した診断・説明の体制が望ましいこと、また開示対象となる遺伝子やVUSにおける病的意義の判断、確認検査のフローや手順などについても手法が未確立であるため、より具体的な指針の拡充と、造血器腫瘍の特性に鑑みた確認検査法、特に皮膚などを治療した検査系の確立が望ましいことは先ほども申し上げました。またドナー選定に関する議論を提言としてまとめています。

議論は全てにおいて共通いたしますが、やはりまだ立ち上げ期である造血器腫瘍に関する議論は体制整備の推進と医療者間での課題の共有が重要となると考えます。

**【平沢】** 桑田先生、加藤先生、ありがとうございました。今のところ Q&A は入っていないので、どなたかご意見等ございましたら入れていただければと思います。

では、私が午前中の教育講演の時にお話しした中に時間がなくて答えていない質問があるのでここでお答えします。T/N ペアの N の扱いについてということになります。T/N ペアの検査の N の結果を遺伝性腫瘍症候群の診断には利用できない、N の方は MGPT の代わりにはなり得ないという話をしたのですが、それはなぜでしょうか。「厚労省の疑義照会では診断検査を重複して実施する必要はないと記載されています」とありますが、これはコンパニオン診断のことでしょうか？桑田先生いかがでしょうか？

**【桑田】** コンパニオン診断については生殖細胞系列を意図したものではなくて基本的に、KRAS などの体細胞バリエーションについて同定された場合、コンパニオン診断をやり直す必要はないということだと思います。主におそらく BRCA だと思いますが、出てきたときにそれをもう一度やり直すかどうかというところに関しては手引きの中でも絶対やり直さなければいけないという形では記載しなかったのかな。それぞれ、そもそも施設での判断という形で記載したと思っております。遺伝子性腫瘍の診断としてはパーフェクトな検査ではないというのが手引きの趣旨だと思います。

**【平沢】** ありがとうございました。おそらく今、桑田先生にお答えいただいたように厚労省というのはいわゆる見なしコンパニオンということで、コンパニオン機能がない CGP の医療機器でコンパニオンに相当する遺伝子のバリエーションが認められた場合には、エキスパートパネルをもって同等だとするということで、T/N ペアの N の方というのは、まず遺伝学的検査の診断としての薬機法を通っていないということと、やはり本人の推定ができて血縁者の診断に行くときにはどっちみち確認検査をしないとその人をポジコンにしないといかないということもありますので、確認検査を行うとしております。その他、何かございますでしょうか。

**【小崎】** 小崎ですがよろしいですか。

せっかくこれだけ人が集まっているので何らかのものを発信していくというのは当然のことだと思うのですが、この白血病のパネルができて遺伝診療部で全国的にどう貢献すればいいかというのは手探りですし、慶応大学血液・腫瘍内科の片岡教授がいろんなパネルのことを作られて、これは臨床遺伝の先生にとってもある意味未知の領域だというようなことをおっしゃっていたので、多分全員で一緒に作らなくてはいけない分野だと思います。ですから、陳情というよりは、こういうことが注意しなくてはいけないポイントだ、みたいなことはぜひ加藤先生たちがまとめていただいて、それがもしみんなの財産になるものであれば共有していくのがいいのかなとも感じております。あてがない、とおっしゃったのは、そういう意味でよろしいでしょうか。

**【加藤】** おっしゃる通りです。これが今まだないので、本当に我々も手探り感満載で作り続けているところです。今回のこの連絡会議の議論を踏まえて中核拠点の連携会議ですとか、あと学会の担当委員会とかでみんなで作り上げていくことが必要だと思います。造血器腫瘍を診療してい

る人間たちは一方で臨床遺伝に関してはまだ疎い方たちがやはり多くて、造血器腫瘍を診療している人たちは例えば家系図を書けと言われてもちゃんと書けない人が多いと思います。一方で臨床遺伝をされている方は、家系図とか遺伝カウンセリングとか遺伝の話はきちんと説明できても、一方でドナー選定に関してどうなんですかと言われると、そこで詰んでしまうと思うんですよね。なのでおそらく両方の知識を、ちゃんとピースをはめてやるということが重要だと思いますので、今回の連携会議のことを踏まえまして今後の、こういうふうにしていこうよ、というのを手探りながらもやっていかなくてはいけないので、もっと手探りをみんなで作っていきましょうという方向がいいと思っています。

**【小崎】** つまりワーキンググループが先生たちの文案をアプルーブするというプロセスではなくて、ぜひこういうことに注意しましょうというような形で出していただけるのはこれほどありがたいことはないなと感じましたが、ぜひお願いしたいと思います。

**【加藤】** 頑張ってます。

**【小崎】** ありがとうございます。それからマイクロアレイ染色体検査の話をしました。あれはFDAで認可されたものを企業が医療機器審査課に出したんですね。そしたらそのまま保険を決めている医療課というのは通る可能性が高いので、そういうルートが一番早いのかなと思ったのですが、加藤先生、桑田先生あるいは平沢先生の中で、会社から医療機器審査課PMDAに出すというルートが今どのくらい進んでいるのかというのを教えていただけますか。もちろん秘密事項もあると思いますが、いかがでしょうか。

**【桑田】** 遺伝性腫瘍の診断検査ということでよろしいですか。

今MGPTで、服部先生の方のTP53もそうですが、シングルの遺伝子かもしれませんが、複数あると理解しております。

**【小崎】** 分かりました。もしも先生方の間で学会でこういうガイドラインがある程度固まって、このグループで是認するとかしないとか、ということになるようであれば、年に1回集まるのではなく、みんなでそういうアプルーバルみたいなプロセスがあれば感じております。

**【桑田】** ありがとうございます。薬事よりも保険の適用のところで問題になると思いますので、ぜひご協力いただければ助かります。

**【小崎】** ありがとうございます。

**【井本】** 質問してもよろしいですか。

加藤先生にお聞きしたいのですが、造血器腫瘍の話が出てきて固形腫瘍のパネルのときもそうだったのですが、一部その造血器腫瘍の原因になるような遺伝子は固形腫瘍のパネルの中にも含

まれていて、その頃からずっと思っていたのですが、造血器腫瘍が発症された方の方から見てみると重要だと思うのですが、やはり浸透率がよくわからないというところで。特に高齢で発症されるような白血病の場合にどのくらいジャームラインで持っていて発症されるかよくわからないというところで、どの程度浸透率があるのかということに関して、分かってきているのか、血液学会で作られてある開示対象の遺伝子のリストを見てもそれがどのくらいの浸透率を持っているのかというのがそこからは伺い知れないし、実際にデータもあまりないというところで、そこが遺伝の側からするとこれをどこまで考えていいのかなということのエビデンスが不足している部分かなとは思っているのですが、そのあたりはいかがですか。

**【加藤】** ありがとうございます。論点としてはすごく大事な点だと思います。2つあって1つは頻度が比較的高いものに関しては情報が集まりつつあります。ですのでそれはおそらく今後の議論の参考になっていくと思います。ただ一方で、集まった議論が本当に正しい数字かと言われるとやはりちょっと難しく、これだけリアルワールドの検査が広まっていくと実はもうちょっと浸透率が低かったとか、もしくは高かった方向に振れることはないと思いますが、ということが出てくるのではないかと思います。なのでやはり情報が変わり得るということ。もう1つはメジャーではない遺伝子に関しても今後やはりリアルワールド情報で、こうだったということがだんだん出てくると思いますので、それで情報は出せると思います。ただ一方で、それが今度集まるのにすごく時間がかかってくる可能性がありますので、まずはとりあえず今出せるものだけということであの手引きなどが出た形ではあります。ですので必要な情報と、あとはこの情報がまだないということまで含めて手引きを増やしていくことが必要なのではないかと思います。

**【井本】** ありがとうございます。日本でもポピュレーションのデータが ToMMo のほうで集まってきたることもありますし、あの数がどんどん増えていっているところもありますし、できるだけ早く情報が出てくるといいかなと思っています。

**【加藤】** ありがとうございます。

**【平沢】** こちらで最後にしたいと思います。松下先生から「RNA 解析の質保証についてはいかがでしょうか」とあります。これは CGP のことに関してだと思うのですが、今回は質保証についての議論というのはいかがございましたでしょうか。

**【加藤】** 私が把握している範囲ではワークショップの中ではなかったと思います。

**【平沢】** わかりました、ありがとうございます。RNA の場合、出ていなかったら本当にそれが質が悪いのか、本当になのかというのは難しいところだと思います。ありがとうございます。それでは、ワークショップの4を終えたいと思います。

## WS4

**グループA：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制**  
 がん遺伝子パネル検査で同定されるGPV/PGPVを起点とする遺伝性腫瘍症候群の診断と患者・家族におけるがん発症リスクへの対応を進める上で、現状の課題を整理し、解決に向けた方策を提案する。

**グループB：造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列的バリエーションへの対応**  
 造血器腫瘍パネル検査で同定されるGPVへの対応について、対象遺伝子や治療方針の決定での利用を含め、固形がんパネルと異同を明確にした上で、モデルとなる運用フローの作成と多診療部門連携のあり方を提示する。

**グループC：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大**  
 Li-Fraumeni症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用化に必要な診断機器・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

1

## がん遺伝子パネル検査（マツダベア検査）におけるGPV検出率（2025年発表）

https://www.kken-jpan.jp/\_files/ugd/3b1d4f\_c91b8e930471419b91387af60c21678.pdf

2

表1 GPV陽性推定遺伝子

レベル	説明	遺伝子
A	本邦の診療ガイドライン/ガイドブック/手引等に臨床的マネージメントに関する推奨記載がある	APC, ATM, AVN2, BAP1, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, DCC, EPCAM, FH, FLOX, GEM1, HCVB13, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, NTRK1, NTRK2, PALB2, PMS2, POLR1, POLE, PTEN, RADS1C, RADS1D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TMEM127, TP53, TSC2, VHL, WT1
B	本邦の診療ガイドライン/ガイドブック/手引等に臨床的マネージメントに関する推奨記載がない	ALK, CDCT3, CDK4, CTNNA1, EGFR, ESN1, EPAS1, HRAS, KIF1B, KIT, MBD4, MCF1R, MTF, NRAS, POF3RA, POT1, PTC1, RNF43, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TERT

注：両レベル (a-b) の陽的バリエーションと見られる場合は、GPV（生殖細胞系列的バリエーション）(germline pathogenic variant)

表2 GPV陽性推定遺伝子

レベル	説明	遺伝子
A	本邦の診療ガイドライン/ガイドブック/手引等に臨床的マネージメントに関する推奨記載がある	APC, ATM, BAP1, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDKN2A, CHEK2, DCC, EPCAM, FH, FLOX, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, PALB2, PMS2, POLR1, POLE, PTEN, RADS1C, RADS1D, RB1, RET, SDHA, SDHB, TP53, TSC2, VHL

注：両レベル (a-b) の陽的バリエーションと見られる場合は、GPV（生殖細胞系列的バリエーション）(presumed germline pathogenic variant)

3

## NCC-OP

GPV (+) のうち家族への遺伝カウンセリングに繋がったのは32.9%

J Hum Genet 2025; 70(1): 33

4

## F1CDx

PGPV に対し確認検査が実施されたのは 29.1%

GPV (+) のうち家族への遺伝カウンセリングに繋がったのは49.4%

J Hum Genet 2025; 70(1): 33

5

## Q8 BRCA1もしくはBRCA2遺伝子生殖細胞系列的バリエーションを保持するがん未発症血縁者に対し、本邦のHBOC診療ガイドラインで推奨される乳癌および卵巣・卵管癌に対するサーベイランス・リスク低減手術を提供可能ですか？

HBOCに対するサーベイランス対応でも、約半数の施設は他施設との連携が必要

6

## Q9 がん未発症の生殖細胞系列的バリエーション保持者に対し、がん発症リスクに応じたサーベイランスを実施する場合、医学的管理を統括するうえで「主科」となる部署はどこが最も適切と考えますか？

7) その他 (Q9-1に詳細を記載ください) 10%

4) 検査部門 1%

2) 検査担当部門 (放射線診療科、内臓科など) 0%

5) 他院への依頼、紹介 0%

1) 遺伝子医療部門 (遺伝カウンセリング担当部署) 45%

6) 行っていない 0%

3) 関連がんに対応した診療科 (外科、内科) 4.4%

7

## WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

### Aグループ：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制

織田 克利先生（東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部）  
 吉田 玲子先生（埼玉県立がんセンター 遺伝科）

#### ディスカッションポイント

- GPV/PGPVの特性とGermline Findings対応における留意点（CGP検査の使い分け）
- 発症者のバリエーション情報を血縁者のリスク評価・サーベイランス・早期発見・予防に繋げるには何が必要か？（中・低リスク遺伝子への対応は？）
- 未発症者に対する長期的・安定的な診療提供を可能とする体制は？（主たる診療科、診療科間・病院間の連携、保険収載の必要性など）

8

## WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

### Aグループ

1) GPV/PGPVの特性とGermline Findings対応における留意点（CGP検査の使い分け）

【課題、意見等】

- 「二次的所見」という扱いではなく、検査前の情報提供の意に準える情報の一つとして説明をする
- VUSの解釈やその結果説明（検出前に連携し対応し）
- CGPの入り口と遺伝診療の入り口が異なる場合の対応（ワンストップ診療科で連携？）
  - 臨床遺伝部門がCGPの提出を行う、結果解釈やレポート作成も持っている
  - 診療科からCGPを提出し、遺伝科に遺伝診療部門を参照し症例を把握している
  - SFの陽性結果をCGC、CGMに活用する体制をとっている
  - 一層が早くCGCを希望しないということがある。当日にCGC対応できるように流れを変えた
  - 「無理やり説明を受けた」と怒り表出された患者さんも多い
  - 臨床遺伝専門医やCGCの時間を確保することが難しい。CGCが関係しミニマムな情報を伝える
  - CGP結果提示の時にシグナルサイト抑制(保険診療)→結果提示日にコスト判定(自費診療)という体制で検査診療を要する
  - T/N/AのCGPを活用することでGPVとして報告できることのメリットもある
  - GPVの時の確認検査の取り扱い
  - 治療の選択肢がなかったとき、GPVの情報まで伝えることの難しさ（患者の心理的負担が高くなる）
  - 施設からの紹介/転院と診療の先のフォローが難しい。自費者に十分な情報が取れない
  - PGPVの遺伝検査受診時の「治療法には関わらないけれど、血縁者に伝える情報なので」と伝えると理解促進率が上がった
  - 施設間の連携やディスカッションの流れ（Eメール、CGC、血縁者対応の能力が異なる場合がある）をしっかりと共有する

9

## WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

### Aグループ

2) 発症者のバリエーション情報を血縁者のリスク評価・サーベイランス・早期発見・予防に繋げるには何が必要か？（中・低リスク遺伝子への対応は？）→MGPTなども意識に入れて

【課題、意見等】

- 結果提示の時のアプローチ、時間をおいてからの再度の情報提供を行っている
- 遺伝診療として遺伝子診療科がメインになって他院で診断がついた患者さんのサーベイランスを実施（未発症血縁者も含め）→基本は自費診療、所費や収載がある場合は保険診療で
- 「自費がハードルである」と全項目のサーベイランスは希望されない方もいらっしゃる
- 中・低リスク遺伝子については、どう説明するか、どう対応するか難しい（他院との連携も必要）
- 「（遺伝と地域での）検査しなきゃなんですか？」という質問に対して
- 一検査のモチベーションとして通常検査で受診していない方も検査する必要がある、と説明している
- 公的検査でカバーできないものは保険があり、個別対応が難しい
- 当院ではハイリスク発症センターがあり、そこにCGCが所属している。院内の一部施設でも、遺伝診療部門がサーベイランスを対応し、所見があった時に各診療科に院内紹介している。
- 各自自治体の検査センターなどにおける、ハイリスクの検査体制→遺伝診療部門の設置
- 検査前にお子さんが同席されることもあるが、なかなか確認検査に繋がらない
- それぞれのがん、診療科単位の診療ガイドラインなどに情報が入ってくると、連携も合わせやすいかもしれない
- 患者さんにももう少し意識を持ってもらえるような情報などがあるとよい（情報のアップデートがあるときの随時的な情報として）、患者さん用のガイドラインなどの資料
- 実際に診療に貢献できるものというところも含め、もう少し上層を新しくすることも必要

10

### WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

**Aグループ** ③ 未発症者に対する長期的・安定的な診療提供を可能とする体制は？(主たる診療科、診療科間・病院間の連携、保険収載の必要性など)

**【課題、意見等】**

- 遺伝診療部門と各診療科の温度感の違い、所見が見つからなかった時の長期的なフォローアップの難しさ
- 一定期的なミーティングの実施、情報共有、関連病院、近隣の病院への紹介
- 各自自治体の検査センターなどにおける、ハイリスクの検査体制・遺伝診療部門の設置
- それぞれのがん種、診療科単位の診療ガイドラインなどに情報が入ってくると、温度感も合わせやすいかもしれない
- 患者さんにももう少し意識を持ってもらえるような情報源などがあるとよい(情報のアップデートがあるときの補助的情報源として)、患者さん用のガイドラインなどの資料
- 実際に診療に実施できるかどうかともきめ、もう少し土壌を耕していくことも必要
- 家族も巻き込みながら、家族の中で「遺伝性疾患と付き合っていく」のイメージを共有していく
- 初等教育、中等教育での「遺伝」「がん」の教育の充実

11

### WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

**Aグループ**：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制

**【提言】**

- がんゲノム医療実施医療機関に対し、Germline Findingsの所見を有効に活用し、施設間の適切な情報共有のもと、本人のみならず血縁者の遺伝性腫瘍診療につなげていく必要がある。
- 学会に対し、本邦における臨床実装可能で、各臓器のガイドラインなどと齟齬の無い連携した指針類の作成が必要である。
- 学会に対し、患者さん用のガイドラインなどの資料を充実させ、家族も巻き込みながら、患者、家族が「遺伝性疾患と付き合っていく」土壌を作る必要がある。
- 厚労省/自治体に対し、がん治療と遺伝診療とサーベイランスなどの一連の流れを地域のがん診療グループで構築するサポートをして頂きたい。

12

### WS4

**グループA**：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制  
がん遺伝子パネル検査で同定されるGPIV/PGPVを起点とする遺伝性腫瘍症候群の診断と患者・家族におけるがん発症リスクへの対応を進める上での現状の課題を整理し、解決に向けた方策を提案する。

**グループB**：造血器腫瘍/パネル検査で同定される生体組織系系列病の/リARIANTへの対応  
造血器腫瘍/パネル検査で同定されるGPIVへの対応について、対象遺伝子や治療方針の決定での活用をきめ、遺伝子パネルと異同を明確にした上で、モデルとなる運用フローの作成と多診療部門連携のあり方を提示する。

**グループC**：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大  
Li-Fraumeni症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用化に必要な診断機器・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

13

### リー・フラウメニ症候群 診療ガイドライン 2019

作成：小児遺伝性腫瘍研究ガイドライン作成委員会

表1 古典的LFS診断基準とChompretの基準

古典的LFS診断基準

(以下の全てを満たす)

- 発症者が45才未満で肉腫を発症
- 第1次近親者が45才未満でがんを発症
- 第1、第2次近親者が45才未満でがんを診断、あるいは、年齢を問わず肉腫を発症

ChompretのTP53ネガリーニシグナル基準

(以下の全てを満たす)

- 発症者が45才未満でLFSコア腫瘍(乳がん、骨髄腔内腫、前野癌、乳がん、脳腫瘍)に罹患
- 第1次あるいは第2次近親者の少なくとも一人が45才未満でLFSコア腫瘍の罹患を有する
- 発症者が乳がんの場合は乳がんを発症した近親者を除外する
- 【多発がん】
- 発症者が多発がん(両乳がんを除く)に罹患し、そのうち2腫瘍がLFSコア腫瘍で、45才未満で最初のLFSコア腫瘍を発症
- 【最少がん】
- 診断後5年以内、診断書がん、遠形成造形成腫瘍内腫瘍の患者
- 【最少乳がん】
- 3才以下の乳がん患者

https://minds.jco.or.jp/common/web-content/diagnos/pdf/viewer-shirotsudo/pdf/viewer\_zhp7file?https://minds.jco.or.jp/common/furniture/pdf/00007.pdf#54&button=tab&button=tab&button=tab&button=true?zoom=auto&page=mode=none&wpanonce=3b877a5126

14

表3 LFSの検査サーベイランス

小児 (出生時から18才)	成人
<p><b>【全身評価】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>完全な身体診察(3~4か月毎)、成長曲線(特に急激な身長体重の増加や減少)、ケツツン検査、尿検査(尿中、尿中の遺伝子、成人の尿量、男性型脱毛、陰嚢腫大、陰嚢萎縮)と神経学的評価</li> <li>かかりつけ医との連携</li> </ul> <p><b>【眼科検査】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>眼科検査 3~4か月毎</li> <li>エコーが不可の場合は血球検査<sup>a</sup>3~4か月毎 超音波トモスキャン、デトドエビエドトモスキャン、アンドロステジオン</li> </ul> <p><b>【脳腫瘍】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>脳MRI 毎年 最初は造影MRI、以後、前のMRIで正常か、新たな異常を認めない場合は造影は不要</li> </ul> <p><b>【骨髄系腫瘍】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>全身MRI<sup>b</sup> 毎年</li> </ul>	<p><b>【全身評価】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>完全な身体診察 6~12か月</li> <li>いかなる医学的検査に対しても、かかりつけ医とともに適度に詳細</li> </ul> <p><b>【乳がん】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>乳房超音波 18才から</li> <li>乳房造影 20才から</li> <li>乳房MRI 毎年 20~75才</li> <li>乳房X線撮断検査を考慮</li> </ul> <p><b>【脳腫瘍】</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>脳MRI 毎年 最初は造影MRI、以後、前のMRIで正常の場合は造影は不要</li> <li>【骨髄系腫瘍】 18才から</li> <li>全身MRI<sup>b</sup> 毎年</li> </ul> <p><b>【消化管がん】</b> 25才から</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>上部及び下部消化管内視鏡 2~5年毎</li> </ul> <p><b>【悪性骨髄系腫瘍】</b> 18才から</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>皮膚科的診察 毎年</li> </ul>

<sup>a</sup>常に1日目の検診に採血し、同じ日で見積する。b前野癌が乳がん発症のための生化学的検査の有効性は定まっていない。c全身MRIは脳腫瘍から発症まで、利益を有する。d乳房MRIと乳腺腫瘍検査は、全身MRIと交互に行う(少なくとも6か月毎に1回検査)。

15

Q17 以下の遺伝性腫瘍症候群のうち、貴院で遺伝学的検査の実施が可能なものをお教えください(がん遺伝子パネル検査(マツダトヘパ検査)/PGPVに対するシングルサイト検査を除く)(複数回答可)

現状でも遺伝学的検査の実施は可能。

16

Q20 Li-Fraumeni症候群診療ガイドライン2019年版で小児(出生時から18才)に対し推奨されるサーベイランス項目(表3)についてお教えください。

17

### WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

**Cグループ**：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大

服部 浩佳先生  
(独立行政法人国立病院機構 名古屋医療センター 遺伝診療科/小児科)

ディスカッションポイント：Li-Fraumeni症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用化に必要な診断機器・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

- 保険診療化された疾患については、診断のための検査や推奨される治療・サーベイランスの(保険診療下での)提供が必要
- TP53遺伝学的検査実施対象基準(古典基準、Chompret基準、他)
  - 施設基準
- LFS診断確定例(特に小児)に推奨されるサーベイランスを提供するために必要なこと
  - 薬的化

18

### WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

**Cグループ** ディスカッションポイント1)

- 保険診療化された疾患については、診断のための検査や推奨される治療・サーベイランスの(保険診療下での)提供が必要

**【課題、意見等】**

**遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険適用を進めていくために**

**疾患名**

- 疾患名標準病名マスターに登録されることで、電子カルテで使用できると保険病名として疾病認知が高まり、保険診療の第一歩となる。
- 遺伝性腫瘍症候群が標準マスターに登録、それを足掛かりにMGPTの保険へ

**薬事承認された遺伝学的検査**

- 疾患ごとの保険収載となると、その都度GTを実施する必要がある、MGPTの保険適用対象は?
- 若年乳がんであればいくつかの遺伝子が鑑別にあがる→MGPTが診療上有用

19

### WS4 がんゲノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開

**Cグループ** ディスカッションポイント2)

- TP53遺伝学的検査実施対象基準(古典基準、Chompret基準、他)

**LFSの遺伝学的検査を考える基準(現状の自費での対応も含め)**

- 古典的LFS基準・Chompret基準(スクリーニング)等、PGV/PGPV検出症例等。
- 若年乳がん<30才 事前確率が低い。治療(全摘、放射線)の状況をみながら検討。肺腺癌を含めて、家族歴標準な例に検討している。
- 遺伝外来にて判断、20~30才乳がんなど広めに掲げ上げ、MGPを提案している。自費検査での提案の基準は比較的緩め。CGP検査でのTP53PGPVにどのように対応するか?

**検査実施の施設基準**

- 施設基準(小児、肉腫を治療可能な施設のような認定も必要かもしれない)
  - HBOCは遺伝カウンセリング加算
- GTの基準は遺伝カウンセリング加算算定可能な施設がよいのではないかと。
- CGPでPGPV検出症例に対してGT適用可能かどうか。
- 未発症血縁者も保険で。
  - 検査実施可能とサーベイランス可能が同一にならない可能性

20

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Cグループ** ディスカッションポイント③  
 ・LFS診断確定例（特に小児）に推奨されるサーベイランスを提供するために必要なこと（集約化など）

サーベイランス体制  
 ・サーベイランス施設の実施基準（検査対応可能な施設？）  
 ・施設基準は連携体制が現実的  
 ・成人の対応は可能（兵庫県立がんセンター）、承認は県内の小児専門施設  
 ・施設基準のハードル（小児→成人への広がり）がHBOCと比べて困難  
 ・全身MRIは放射線科との相談中  
 ・地域連携が重要（基幹・連携施設のような体制）

その他  
 ・他診療科にまたがることで、保険請求が院内で複雑になる恐れ  
 ・エキスパートパネルでの推奨から診断に至るケースを経験した  
 ・基準を満たさない微妙な症例、*de novo*をどのように診断するか  
 ・乳癌外来での診療担当医による拾い上げが課題と感じる  
 ・対応可能施設がわかりやすいよう広報  
 ・医療経済面でのアピール

21

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Cグループ**：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大

**提言**  
**LFSの遺伝学的検査・保険診療化にむけて**  
 厚労省へ  
 ・TP53 遺伝学的検査の適応：古典的LFS基準・Chompret基準等を基本とし、診療ガイドラインを参考にGPV/PGPV検出症例等を含めた高リスク群を対象とするのが妥当。  
 医療者へ  
 ・LFSの確定診断例のサーベイランスが自施設で完結しない場合には、地域における連携体制構築が望まれる。

**遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療**  
 医療者へ（患者さん・社会も含む）  
 ・「リンチ症候群」など既存の遺伝性腫瘍の保険病名を積極的に使用していく。  
 ・「遺伝性腫瘍症候群」を保険病名として使用し、医療者・患者家族も含め、啓発していく。  
 厚労省へ  
 ・未発症血縁者（高リスク者）への遺伝学的検査、サーベイランス提供可能な体制構築が望まれる。

22

**WS4**

**グループA**：がん遺伝子パネル検査からの遺伝性腫瘍症候群診療体制  
 がん遺伝子パネル検査で同定されるGPV/PGPVを起点とする遺伝性腫瘍症候群の診断と患者・家族におけるがん発症リスクへの対応を進める上での現状の課題を整理し、解決に向けた方策を提案する。

**グループB**：造血器腫瘍/パネル検査で同定される生腫細胞系列病的バリエーションへの対応  
 造血器腫瘍/パネル検査で同定されるGPVへの対応について、対象遺伝子や治療方針の決定での利用を含め、固形がんパネルと異同を明確にした上で、モデルとなる運用フローの作成と多診療部門連携のあり方を提示する。

**グループC**：遺伝性腫瘍症候群に対する保険診療拡大  
 LFS/Fraumeni症候群をモデルに、遺伝性腫瘍症候群の診療に必要な遺伝学的検査やがん発症リスクへの臨床的対応などを整理し、その保険適用化に必要な診断標準・情報・診療体制の整備に向けた提言を行う。

23

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Bグループ** 結果開示における連携のあり方

課題、意見等  
**■結果開示における基本方針：主科（血液/小児）+ 遺伝（CGC）で連携して協働**  
 ・GPV時に遺伝部門同席を検討しているが経験はまだ少ない  
 ・GPV・VUSの説明は血液診療科単独では困難、臨床遺伝部門と共同で行う  
 ・固形腫瘍同様、血液でもCGC同席を想定

**■開示遺伝子の選定が難しい**  
 ・開示対象とするバリエーション、VUSの判断や返却の方針が統一されていない  
 ・例えばDDX41バリエーションの扱いに関しては議論すべき点が残る  
 ・"Actionable"を条件とする施設（理研）があるが、基準統一の必要性が高い

**■VUSの扱いが大きな悩み**  
 ・患者に返すか返さないかの判断基準の統一が必要  
 ・VUS症例における長期フォローは現実的には困難な可能性が高い。  
 ・PV/LPVへと病的意義の判断が変わりうる"borderline VUS"の扱いが不明確

**■遠方連携施設との情報共有が課題**  
 ・結果開示の体制・判断基準・専門的支援が不足している  
 ・Webなどを利用して開示/血縁者対応を含めた連携と支援、情報共有が必須

24

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Bグループ** サーベイランスにおける連携のあり方

課題、意見等  
**■血縁者サーベイランス基本方針：主科（血液/小児科）+ 遺伝で連携して対応**  
 ・既に複数のバリエーション（DDX41, SAMD9）について血液と協働で対応経験がある施設がある  
 ・未発症者：固形がんの主科が担当する施設/遺伝が多く担当する施設の両方が存在。

**■確認検査の標準化が必要**  
 ・発症者：腫瘍進入のため、口腔スワブ・爪・毛根などで確認検査を行うが、条件次第で再検も検討  
 ・血縁者：腫瘍進入リスクが低い場合、血液で十分という意見が多い。

**■確認検査/サーベイランスについては症例ごとの総合判断が不可欠**  
 ・VAF  
 ・腫瘍含有率  
 ・遺伝子の特性や併存変異とそのVAF  
 ・臨床初見

**■血縁者への遺伝診療の提供開始のタイミング**  
 ・診断直後の発症者や家族は混乱しており、GFの返却が遅延する場合も想定される  
 ・発症者/血縁者の心理的な負担(伊志郎)のフォローが必要  
 ・がん看護・相談支援など多職種と共同でサポートを行う

25

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Bグループ** ドナー選定における連携のあり方

課題、意見等  
**■早期からの血液内科 × 遺伝 × 移植コーディネーターの三者連携が必要**  
 ・遺伝情報がドナー適格性に直結するため、単科で判断しないことが重要。  
 ・移植コーディネーターとの協働は必須

**■ドナーの権利・心理面への配慮**  
 ・検査を受けたくない場合も「ドナーの権利」をどこまで守れるかが課題  
 ・同一担当者が複数場面（遺伝診療、患者主治医など）で関わる場合の中立性の維持

**■ドナー候補選定が遺伝情報で覆る可能性**  
 ・ドナー候補者の心理面への対応

**■適切な移植診療の遂行**  
 ・迅速な移植に影響 検査結果待ちやGCがボトルネックに  
 ・ドナー不適格の可能性を踏まえ、バンク探索も並行するなど対応を要する  
 ・臍帯血など代替ドナーへの変更が必要となる場合もある

26

**WS4 がんぐノム医療からの遺伝性腫瘍診療の展開**

**Bグループ**：造血器腫瘍/パネル検査で同定される生腫細胞系列病的バリエーションへの対応

**中核拠点病院連絡会議及びWG、当該診療科関連学会などに広く提言する**

・造血器腫瘍/パネル検査で得られた生腫細胞系列病的バリエーション結果への対応は全国的にまだ「立ち上げ期」であり、開示及びサーベイランスの両面において当該診療科と遺伝診療部門を含めた十分な連携と体制整備が当面の課題である。これらに関する経験の蓄積と、課題の抽出・共有が今後強く求められる。

・遺伝性造血器腫瘍に必要な知識を持った医療者は限られており、Webなどを活用した受診・説明の体制が望ましい。

・開示対象遺伝子、VUSにおける病的意義の判断、確認検査のフローなどについても統一された基準や手法が未確立であり、より具体的かつ対象を広げた指針等の策定が望まれる。また、造血器腫瘍の特性に鑑みた確認検査法の確立が必要である。

・同種造血細胞移植では、迅速なドナー選定と移植準備が極めて重要である。特に血縁ドナー選定では、血縁者の意思を尊重しつつ、時間的制約下でも合理的かつ適切な判断を可能にする方針・体制の整備が求められる。心理的支援を含む多職種による包括的な関与が不可欠であり、学会等の主導による体制整備の推進と、医療者間での課題共有が重要となる。

27

## ■ワークショップ5「遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行」

リーダー：稲葉 美枝（愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科）

吉橋 博史（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）

大迫 美穂（東京都立北療育医療センター 脳神経内科）

【小崎】最後のワークショップに移りたいと思います。本日ワークショップ1で、あるいは他のワークショップでも話題になっていた移行期について、稲葉先生、吉橋先生、大迫先生におまとめいただきたいと思います。これは知的障害の有無等いろいろなことが問題になっていると思いますが、どこが遺伝性疾患の人たちの窓口かということは、やはり我々が手を挙げられると望ましいと思いますので、ぜひ議論の内容をご紹介いただければと思います。どうぞよろしくお願いいたします。

【稲葉】お願いします。最初の発表は稲葉からさせていただきます。

今回のテーマとしては小児診療を担当している者と成人診療を担当している先生方と両方でディスカッションできたということがとても大きなことだと思いますので、成人診療側からのお話は、大迫先生にお願いしたいと思います。では資料を共有します。

私たちのテーマは「遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行」ということで成人移行支援について話し合いをしました。担当は愛知県医療療育総合センター中央病院小児内科・遺伝子診療科の稲葉と東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科の吉橋博史先生、東京都立北療育医療センター脳神経内科の大迫美穂先生です。（スライド1）

## ■背景と目的（スライド2）

まずは移行期支援ということで、この全国遺伝子医療部門連絡会議でこういったことを取り上げたという背景と目的について、最初に共有させていただきます。小児期発症の慢性疾患を有する患者の成人移行支援は各地で行政とともに取り組まれています。まだまだ課題が多いということで、いろいろなところでテーマとなっているかと思います。特に遺伝性・先天性疾患に対しては小児期から成人の垣根なく縦断的に医療を担う遺伝子医療部門が一定の関与をすることが期待されており、2年前の当会議の移行期医療をテーマにしたワークショップでもそのような提言がありました。先ほどもお話しましたが、特にこの会議では小児科と成人診療科が参加することで双方向に解決に向けた議論をする意義が大きいということでこういったテーマを取り上げていただいています。今回は現場の課題を共有するとともに、現場の経験に基づいた問題解決を提案することを目的としました。

## ■方法とグループ（スライド3,4）

4つのグループに分かれグループワークを行いました。Aグループは、以前も取り組まれたダウン症候群。Bグループは、最近ではマイクロアレイも保険収載されましたし、希少な遺伝性疾患も多く診断されていますので、こういった希少な染色体異常症や遺伝性疾患が診断されること

がその人の人生に生かしていけるような関わりができるといいと思いますので、そういったテーマを扱いました。

Cグループは循環器疾患、特に心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合組織疾患を想定して議論しました。Dグループは小児期発症の筋強直性ジストロフィーを対象に考えていただきました。

今回はこういう多様な疾患を取り上げるというのも一つの肝だったと思います。各疾患グループに、成人科側と小児科側のそれぞれの疾患の第一人者の先生方および遺伝カウンセラー合わせて3人がグループリーダーになっていただいて議論を進めました。

## ■成人移行支援とは（スライド5～12）

成人後支援について最初に少し情報共有をさせていただきたいと思います。もともとは小児科からの発信で、2014年に日本小児科学会から「小児期発症疾患を有する患者の移行期支援医療に関する提言」が出されました。その後、移行期支援がなかなか進まないということで2023年に「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」が出されています。今回のグループワークの一番のテーマになるかと思いますが、この中に成人移行支援の定義が出されています。「患者が成人期を迎えるにあたり本来持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援」と書かれており、これに対して私たちがそれぞれの立場からどのようなことができるかということを議論しました。昨年、知的障害がある方の移行支援が難しいということで、「自律的意思決定困難な患者の成人移行支援のあり方に関する提言」も出されています。これには具体的にそういう自律的意思決定困難な患者さんの成人移行についてのガイドというのが書かれているので大変参考になるとと思います。

これ（スライド7、8）が先ほどの小児科学会から出された移行の概念図になります。後ほど議論の中に出てきますが、診療スタイル、自律・自立の支援、医療システムの違いというところが小児期の医療と成人期の医療では違っているというところで、これがグラデーションになるようにお互いが知り合っていくことが大切であると思います。

そのような提言と合わせて、国の政策としてもここ（スライド9）に示しましたようにモデル事業であったり厚生労働省の難病対策課から通知が出て、各都道府県に移行期医療支援センターを確保するということ明記されたり、政策側も進んできています。この中で2020年に「成人移行支援コアガイド」が作成され、これに準じて移行支援をしていくことによってスムーズに進めるということも出ています。実際に移行期医療支援センターが設置されているのが2025年11月現在で12カ所です（スライド10）。支援センターがない都道府県でも移行支援というのは進んできていると思いますが、こういった支援センターがあることでマンパワーであったり医療情報の集積だったりということが出来るメリットもあると考えられます。

（スライド11、12）これは同じ事業の中で移行支援の情報共有サイトができていて、いろいろな情報が発信されています。先ほど紹介したコアガイドになります。実際にこういった提言や政策がありますが、現状として肌感としてはまだ障壁があるのではないかとこのところがあるので、今回もテーマに挙げていただいているのかと思います。

## ■事前アンケートと結果（スライド13～28）

事前アンケートでは日本小児科学会から2023年に発表された提言に記載されている「成人診療への移行の障壁」に基づいて質問を作成しました。そのほかに、「小児における遺伝カウンセリング」として子どもに自分の体質を知ってもらう取り組みや遺伝に関する説明が実際どのように、どのタイミングで行われているか確認しました。また、性や妊娠出産に関する支援も遺伝関連の疾患にとっては非常に重要なことですので、3つ目のテーマは「性や妊娠出産に関する支援」としました。（スライド13～15）

事前アンケートは64施設から回答をいただいています。ここ（スライド17）に内訳を示したように遺伝カウンセラーさんと小児科医が回答としては多かったのですが、成人診療科の先生や産婦人科の先生からも回答をいただいています。

「成人移行に向けた支援や準備を開始するタイミング」（スライド18）についての質問には「患者の状況による」という回答が一番多くなっていますが、「望ましいと思われるタイミング」は「中学生」が一番多く、「小学生」でも必要かな、「高校生」と3パターンに分かれています。「実際のタイミング」は少しそれよりも遅れる傾向がわかります。スライド19は、「成人患者に関する情報を得るために参考になっている資料」についてです。成人例の文献や難病疾患情報センターの情報、それから患者会の情報なども参考にされています。日本小児科学会の疾患別ガイドも6割ぐらいの方が参考にするという結果が出ています。

スライド20～25は「成人移行支援の障壁」についてで、小児科学会の提言に挙げられていた「家族の不安」であったり、「患者・家族による成人診療科の信頼不足」であったり、それぞれについては大体6割から8割ぐらいが障壁としてあてはまると示されていました。

スライド21、22は連携についての設問ですが、体制についても「あてはまる」が6割7割ぐらいがあります。一方で「患者自身の認識不足」「健康への無関心・支援のアドヒアランス不良」について（スライド23）は「あてはまる」が48.5%で、他の項目に比較すると障壁に感じている割合がやや少ない傾向にありましたので、私たちがどういった対応をしていくかということが大事なのかなと考えました。

それから、移行支援の障壁に「知的障害があること」というのが以前からよく言われていて、それはもちろん6割ぐらいが「あてはまる」となっていますが、一方で青・赤・オレンジで示しているように、「全くあてはまらない」が2施設、「あまりあてはまらない」が3施設、「どちらともいえない」が28%と、少しずつ経験値が増えて障壁に感じなくなっている可能性もあり得るかと思います（スライド24）。そういった経験も共有いただけるといいかなと議論を進めていきました。

子どもに対する成人移行に向けた関わり（遺伝カウンセリング）については一定の見解がなかなかアンケートからは得られなかったところがあります（スライド26）。性や妊娠・出産に関する支援について（スライド27）は、「必要性」については全てが「必要である」と回答されましたが、「実施状況」については「実施している」が一部となっていて、なかなか難しい課題として捉えられています。

## ■グループワーク

以上のことを踏まえてグループワークでは5点（スライド29）について検討をしました。

### 現場の課題と要望（スライド31、32）

【稲葉（小児）】「現場の課題と要望」については、これはもともとと言われていたことの繰り返しになってしまいますが、小児科側からは障壁として、「移行先の情報の不足」「小児科と成人期の診療体制の違いについて患者の理解・受け入れがまだまだ進んでいない」「患者よりも医師と親のやり取りが主になりがちで患者本人の診療であると意識が薄い」ということが挙げられました。それに対して小児科から成人診療科への課題と要望として、「先天性疾患の成人期は成人診療科の疾患でもあるという考え方の共有」がまだなされていないという点は重要な指摘だと考えました。今回対象とした疾患では、成人期のメンタルケアが必要になる割合が多いにも関わらず、その認識不足で精神科受診できていない、または精神科診療の紹介先がなかなか見つからない現状があるという指摘がありました。これは非常に重要な視点であり、精神科の先生方にも先天性遺伝性疾患の成人期の医療に関わってもらえるように働きかけていくことが必要です。移行の時期については、患者の状態に応じて柔軟に設定し、小児科と成人診療科が併診する時期が必要ということは何のグループでも共通の見解でした。（スライド31）

続いて成人診療科については大迫先生から発表をお願いします。

【大迫（成人）】成人診療科が認識する障壁としては、経過が長いので「小児期における評価、病歴が不明瞭となってしまっている」、「成人診療医療モデルが確立されていない」すなわち、まだ手探りの状態であるということ、大きな病院ですと、内科の中でも非常に細分化されている縦割りで遺伝科が担当するとしても臨床遺伝専門医もバックグラウンドがさまざま、という問題があります。その他には、知的障害がある人のニーズの把握に慣れていないということや、福祉書類の対応に慣れていないということ、また疾患に特異的ではありますが、常染色体顕性遺伝や表現促進現象による疾患の特徴への対応などがありました。

成人診療科から小児科への要望としては、どことこの病院の先生というふうに属人化するのではなく標準化・均てん化を図るということや、お互い連携しながらモデルを確立していくこと、あとは成人期以降に症状が悪化する疾患も少なからずあるので、そこを小児科で説明していただけると良いと思っています。（スライド32）

### 移行期支援成功例のキーポイント（スライド33）

【稲葉（小児）】こちらは、成功例を共有するとそれが課題解決につながる可能性があるということや、いろいろな先生から事例を挙げていただきました。

早期から疾患や移行について家族や本人に説明し、継続的な医療について理解を深めておくことの重要性は何のグループでも共通していました。循環器疾患では、疾患の理解と疾患のコアな部分を明確化して成人診療科のどの診療科が担当するか適切に移行することについての指摘がありました。また、疾患により診療のポイントがガイドラインや疾患診療指針などで明確になっていると成人診療科としても対応しやすいと考えられました。

小児科の診療と成人診療科での診療スタイルの違いや小児科で積み上げられてきた家族との関係性の中で患者が診療にどのようなことを望んでいるのかなど想定することが小児科と移行先の診療科で認識の違いがある場合があることが指摘されました。そのような点も念頭に、情報提供する必要性や普段から地域でのカンファレンスなど相互のコミュニケーションを密にしていく取り組みを具体的に進めていく重要性を再認識しました。

**【大迫（成人）】** 成人診療科から考える成功例の大事なポイントとしては、小児科と成人科で継続的な医療体制、先ほど「のりしろ」とありましたが、併診ができるかどうか、お互い顔の見える関係性、相談できる体制があるかどうか、急に成人診療科に受診するのではなく何回か成人診療科に受診をしていてなじみがあるとスムーズにいきやすい、受診の中断がない、ということなどが挙げられました。

あとは移行後の評価ができる体制があると良い、といった内容が挙げられていました。

#### **小児期における遺伝カウンセリングの課題と要望（スライド 34）**

**【稲葉（小児）】** 小児期における遺伝カウンセリングの課題と要望についての話題では、本人の理解度や特性に合わせて説明することが大切だが外来診療では時間が割けない、きっかけが作りにくいなどの課題があり、別で移行支援部門や遺伝カウンセリングなどで対応できることが望ましいと考えられました。

早期から両親と分けて患児のみに話を聞く機会を設けるとの有用性が共有されました。疾患の理解や受容が進む、親には言えないことも伝えてくれる事があるなど経験に基づくものです。

移行前カウンセリングとしては、疾患の全体像について親やきょうだいにも改めて話をする機会の提供やきょうだいへのカウンセリング窓口の確保についての提案がありました。

**【大迫（成人）】** 成人診療科からの課題や要望としては、妊娠を契機に、筋強直性ジストロフィーや先天性疾患では初めて遺伝性疾患の認識を持つケースがあるため、妊娠前からの説明が必要であること。ただ成人診療科が患者さんを受けても遺伝学的検査の結果が手元になく、また以前の受診施設に問い合わせをしたとしても、終診になっている場合には診療情報提供書をいただけないことがあるという問題があります。あとはそもそも年齢のいった方では、遺伝性疾患であるということを親御さんが隠している場合もあり、社会全体への啓発も必要かと思えます。

#### **性・妊娠・出産に関する支援の課題（スライド 35）**

**【大迫（成人）】** 性・妊娠・出産に関する支援の課題については、先ほどもありましたが、きょうだいへの相談したいときに相談できる窓口の確保、プレコンセプションケアについて、まだ内科の医師たちもあまり知らない場合がありますので、そういう相談先があるということを知っていただくということ。あとは知的障害のある方の場合、性の問題がすごく前面に出てくるということはあまりないかもしれませんが、境界域の知的障害の方では彼氏ができたりとか実際に妊娠ということもありますので早めに伝えていくことが必要で、その時には例えば遺伝専門医が産婦人科の先生の説明に同席することや親御さんの意向を確認しながらタイミングを伺うこと、バック

グラウンドが助産師の遺伝カウンセラーがいる場合には一緒に対応していただくなどができればいいと思っています。

**【稲葉】**なるべく早めから伝えていくことが大切という意見が割と多く出ていたと思います。

#### 課題解決のための対策（スライド 36、37）

**【稲葉】**このようなことを踏まえて「今できることは何か」ということを各グループで話をしてもらいました。全体として出ていたのは、疾患のライフステージを示して早期から成人期の移行を踏まえた啓発を行う。患者教育としては、医療情報を集めて患者にも渡したり、疾患ノートを作成したり、慢性疾患成人移行アプリに自分の病歴を取めておいてもらおうと、後から移行の時にどの先生にかかっても理解してもらいやすいと思います。

プレコンセプションケアの周知については、遺伝に関する疾患については非常に大事なことであり、あらためて再認識していかななくてはいけないと思います。

小児科以外の科も「移行」について関与しようとする姿勢については、興味を持っている先生ももちろんいらっしゃいますが、まだまだ成人診療科の中で、たくさんある疾患の中で多くはないので、そういった仲間を増やしていく必要があると思います。

小児科の先生が考えていることと成人科の先生が考えていることの相違点について具体的に共有した事が今回のワークショップで非常に大切な点だと考えています。相互理解を深める取り組みについてはスライドに記載したような提案がありました。移行前後のカンファレンスなどすでに取り組みされている地域からの提案で、地域性に合わせて各所に広がっていくと良いと考えます。

中長期的な対策の提案はスライドにまとめた通りです。これらの対策を踏まえて次のように提言をまとめました。

#### 提言（スライド 38）

**【稲葉】**一番は情報共有が非常に大事だということで、遺伝診療ネットワークの構築で、今ある移行期支援センターを充実させていくということと、実際はそのような行政的なものだけではなく、地域また疾患別の小児・成人期遺伝診療専門家ネットワークを構築し情報交換や困難事例を共有する必要性があります。

遺伝性疾患は希少な疾患ではあっても、疾患を理解して診療のポイントが分かる診療ガイドラインがあると移行しやすいという意見がありましたので、それを小児科と成人診療科で共同で作成し、医療連携の質を高めていけると良いと考えます。

こういったことに興味を持ってもらうというところでは、早期から医学教育や卒業教育で移行医療についてのカリキュラムや要件を作る、専門医の試験の中で移行に関わったことがあるかという、症例を出してもらうというのも一つだというような意見がありました。

プレコンセプションケア外来の設置及び周知ということはこの意見の中では非常に大事だと考えています。

また、病状が安定した早期から疾患説明を含む移行期支援は開始すべきであり、世間一般のゲノムリテラシーの向上について私たちが関与できる点だと思います。この「早期から」成人期を

見据えた関わりが必要ということがどのグループでも上げられていました。以上になります。

**【小崎】** ありがとうございます。質問・コメントをお願いします。吉橋先生、都立小児は専門のスタッフがいるという話でしたけれど、何かコメントをいただけますか。

**【吉橋】** ありがとうございます。東京都立小児は初期から移行期医療支援センターとして看護師がハブ・アンド・スポークとなり取り組んでおり認定遺伝カウンセラーも協働してプロトタイプの取り組みから徐々に経験を積んでしっかり組織として役割を果たしてくれています。そのような状況下で感じる事として、本当に移行期医療自体は間違いなく良い行いなのですが、時間も手間もしっかりかけなきゃいけない。ただその方の生涯医療といいますか生涯遺伝医療といいますか、そういうところにつながってくる大事なところでもあるので、そういうところを多職種の方々に支援していただくというのは不可欠だというのは身をもって感じているところではあります。ただやはり地域性とかその施設の事情とかいろいろあると思いますので、こういう何かしっかりしたガイドラインみたいなものを作ってそれをどこの施設でも一様にこの時期からみたいなのは、やっぱりそぐわない医療なのかなというのが実感としてはございます。

**【小崎】** 遺伝性疾患の自然歴を学ぶという点では、遺伝カウンセラーの人の役割があるかと思うのですが、いかがでしょうか。

**【吉橋】** おっしゃる通りだと思います。移行医療支援自体が2014年、小児科学会が提言して2023年に改定して、もう10年、ずっとこの課題を抱えてきて今回もこのようにワークショップに企画していただいたわけですが、やはり小児疾患としての移行というのもそうなんです、そこに遺伝的な問題が加わっているというところがやはり非常に大事で、そこに我々をはじめ遺伝カウンセラーの方々さらには遺伝関連の職種の方々が職域を広げるといいますか、その活躍の場を広げていくという意味では共に協働してこれからを考えていくべき案件と思っております。

**【小崎】** ありがとうございます。大迫先生、内科の側からこのような意見をいただけるというのは本当に貴重な機会なのですが、内科の中で仲間を増やしていくにはどんな工夫がありそうですか。特にこの連絡会議のコミュニティを使って、という視点でお願いできるとありがたいです。

**【大迫】** まず内科医の方からは、やはり小児期の発症の疾患を見られるということで自分の診療の幅を広げられるとか、そういう自身のメリットもアピールできたらいいかなと思っています。それが巡り巡って、ひいては他の患者さんのためにもなると思います。あとは内科系の学会などでも中でいろんな委員会が立ち上がってきており、そこで遺伝性疾患や小児期発症疾患のシンポジウムなども少しずつ増えてきているので、それを続けていきたいと思っています。

**【小崎】** ありがとうございます。力強いご意見をいただきました。平沢先生、最後にコメントをお願いしてよろしいでしょうか。

【平沢】ありがとうございます。やはりワークショップ1と合わせて、キーワードになるような言葉が出てきました。「おせっかい」って僕はすごくいいキーワードだと思います。それから移行医療という言葉。こういった課題を解決するは、一つは標榜診療科なのかなと私は思って聞いておりました。こちらの本会議でもやはりこのことを引き続きやらないといけないかなと思いました。

【小崎】竹内先生からコメントが入っております。「移行に関して診療報酬への反映が望まれるという意見が出ていました」。もっともだと思います。場合によっては時間がどのくらいかかってくるかとか、そういう定量的なデータを積極的に集めるということも意味があるのかなと思いました。コメントありがとうございます。非常に実のある議論がたくさん行われたと思います。文章にして発信していくという方向でぜひお願いしたいと思います。ありがとうございました。

## 遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行 WS5

担当

稲葉美枝（愛知県医療療育総合センター中央病院小児内科・遺伝診療科）  
吉橋博史（東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科）  
大迫美穂（東京都立北療育医療センター 脳神経内科）

第23回全国遺伝子医療部門連絡会議  
2025/11/24

1

## WS5の背景と目的

- 小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援は各地で行政と共に取り組まれているが、まだ課題が多い。
- 遺伝性・先天性疾患に対しては、小児から成人の垣根なく縦断的に医療を担う遺伝子医療部門が一定の関与をすることが期待されている
- 小児科と成人診療科が参加する本会議で、双方向に解決に向けた議論をする意義は大きいと考える
- 課題の共有と現場の経験に学び、課題解決に向けた提案を行う

2

## 方法

- 4グループに分かれてWSを行う。  
A ダウン症候群  
B 希少な染色体異常・遺伝子異常（知的障害を伴う）  
C 循環器（心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合織疾患）  
D 筋強直性ジストロフィー
- 小児科・成人診療科それぞれの立場から移行医療における課題・障壁を挙げてカウンターパートの理解を深め対応を考える

3

## 各グループリーダーの紹介

ダウン症候群（成人）	竹内千由	東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部
ダウン症候群（小児）	武田良洋	長野県立こども病院 遺伝科
	伊藤志帆	東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科
先天異常症候群（成人）	大迫美穂	東京都立北療育センター 脳神経内科
先天異常症候群（小児）	長瀬真哉	兵庫県立こども病院 臨床遺伝科
	金子美実子	東京慈恵会医科大学付属病院 遺伝診療部
循環器（成人）	稲田夏子	東京医科大学病院 遺伝子診療センター
循環器（小児）	廣野孝一	富山大学附属病院小児科
	小塚真穂子	東京科学大学 遺伝子診療科
筋強直性ジストロフィー（成人）	高橋正紀	大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 生体情報科学講座 臨床神経生理学
筋強直性ジストロフィー（小児）	竹下純葉	国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経小児科
	上田日和	愛知県医療療育総合センター中央病院 遺伝診療科
全体	望月葉子	日本神経学会 小児・成人移行医療対策特別委員会副委員長

4

## 成人移行支援とは

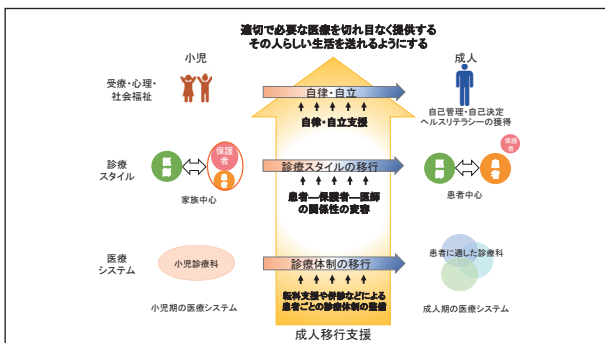
### 成人移行支援（医療だけでなく、健康・福祉も包含した視点）

患者が成人期を迎えるにあたり、本来持てる能力や機能を最大限に発揮でき、その人らしい生活を送れることを目的とした支援

- 2014年  
「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」
- 2023年  
「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」
- 2024年  
「自律的意思決定困難な患者の成人移行支援のあり方に関する提言」

5

6



▲ 転載元: 日本小児科学会ホームページ

7

### 成人移行支援の概念図

トランジション（移行）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」を意味し、3本の横矢印で示した①自律・自立、②診療スタイルの移行、③診療体制の移行が柱となる。成人移行支援はトランジションのための支援で、適切に必要な医療を切れ目なく提供することやその人らしい生活を送れることを目的とし、自律・自立支援、転科支援や併診などによる診療体制の整備が含まれる。自律・自立支援には、自己管理・自己決定・ヘルスリテラシー獲得のための支援や、就学・就労支援が含まれる。

▲ 転載元: 日本小児科学会雑誌127巻11号

8

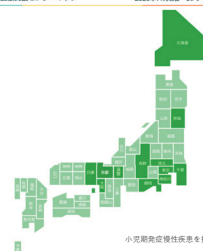
## 移行支援に関わる制度と政策

- 2015年から「小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業」
- 2017年 厚労省難病対策課から「都道府県における小児慢性特定疾病の患者に対する移行期医療支援体制の構築について」の通知  
「移行期医療支援センター」を各都道府県に確保することと明記
- 2020年「成人移行支援コアガイド」が作成された。

9

## 移行期医療支援センター

移行期医療支援センターマップ 2025年11月現在 センター設置済地域 12箇所



小児期発症慢性疾患を持つ患者のための移行支援・自立支援情報共有サイトより

10

### 移行支援・自立支援情報共有サイト

小児慢性特定疾病児童等支援者養成事業  
移行支援・自立支援情報共有サイト

移行支援  
移行支援とは  
移行支援ガイド  
移行支援ガイド  
移行支援ガイド  
移行支援ガイド  
移行支援ガイド  
移行支援ガイド

小児慢性特定疾病児童等支援者養成事業  
(厚生労働省補助事業) により運営

「移行支援・自立支援事業事務局が運営するウェブサイト」より

11

### 成人移行支援コアガイド

成人移行支援  
コアガイド  
Health Care Transition

目次

- 序言
- 第1章 移行支援の目的と意義
- 第2章 移行支援の推進体制
- 第3章 移行支援への実践プログラム
- 第4章 移行支援の評価
- 第5章 移行支援の展望

12

### ① 現在の障壁の評価

日本小児科学会より2023年に発表された  
「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」を参考に**成人診療への移行の障壁**についてアンケート調査を行った。

13

### 表3 成人診療への移行の障壁(文献2のTable1を改変)

I. 新しい医療システムや病院への心配 (transfer)
1. 患者・家族の不安：小児科との家族的関係、成人施設や診療医を知らない
2. 成人診療への信頼不足：成人診療医の経験、治療の変化
II. システムへの困難 (transfer)
1. 成人診療医との連携不足、医療記録の連携不足
2. 成人のプライマリ・ケア医と成人専門医の連携不足
3. 知識を持つ専門医の場所、アクセス
4. 保険や医療費
III. 不十分な計画 (自立、自己管理)
1. 移行支援開始時期の遅れとサポート不足
2. 施設サポート不足、スタッフへの教育不足
3. 患者の認識不足(健康に無関心、移行支援へのアドヒアランス不良)
IV. 患者の病状、知的障がい、両親の社会的経済的状态

日本小児科学会「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」より引用

14

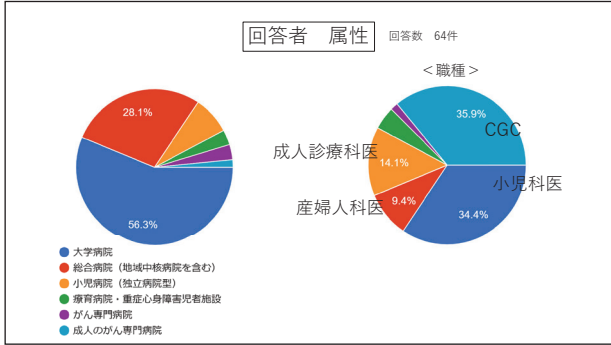
### ② 小児における遺伝カウンセリング

### ③ 性や妊娠出産に関する支援

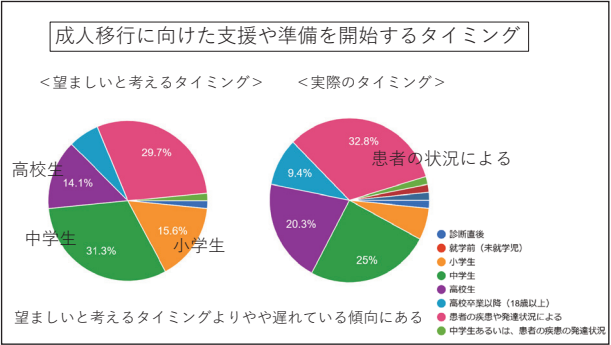
15

### アンケート結果

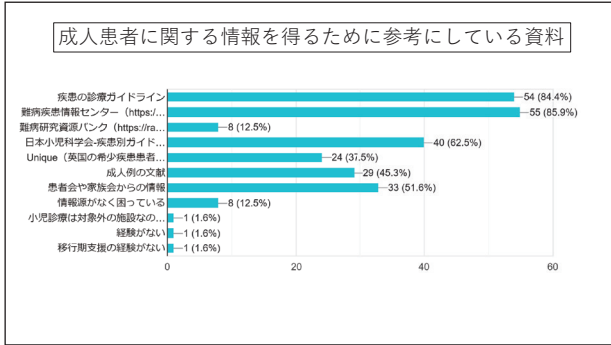
16



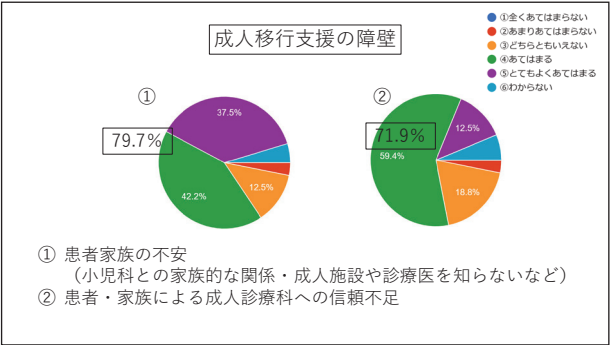
17



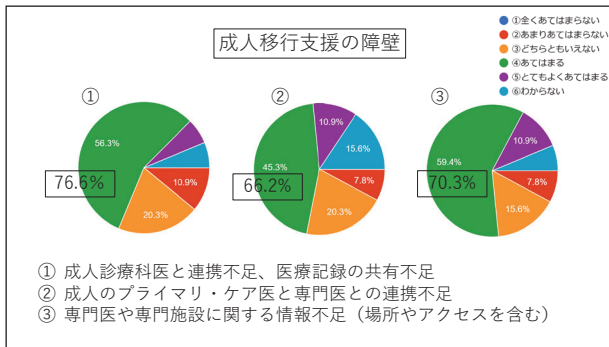
18



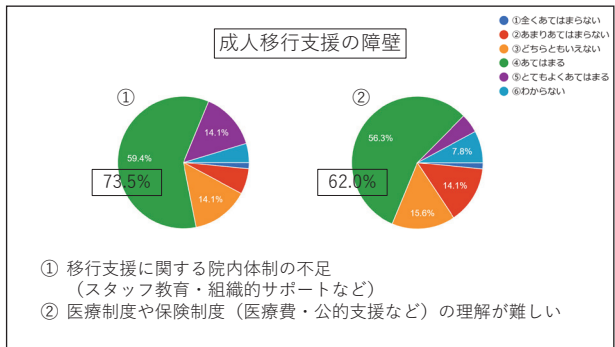
19



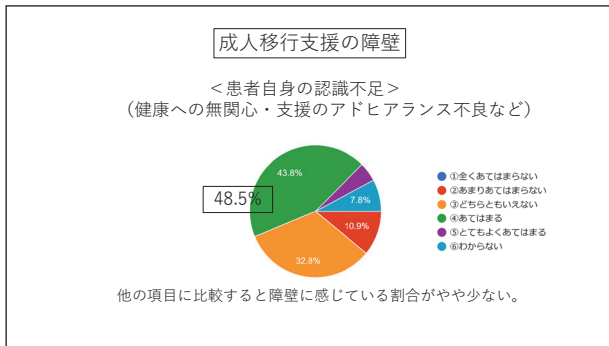
20



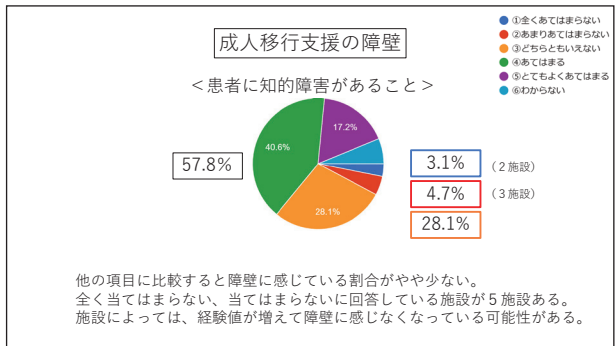
21



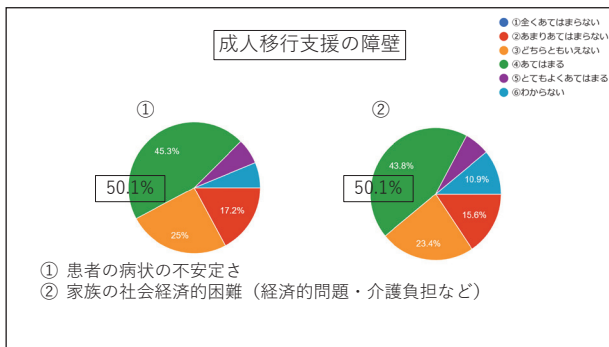
22



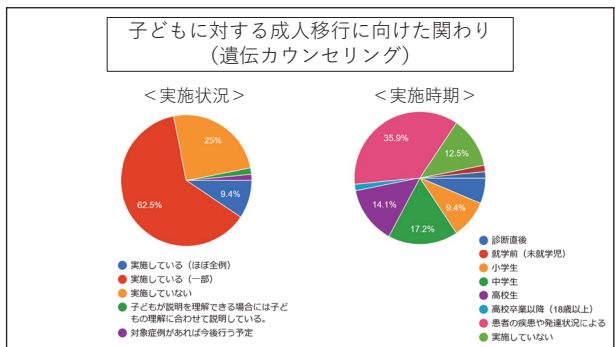
23



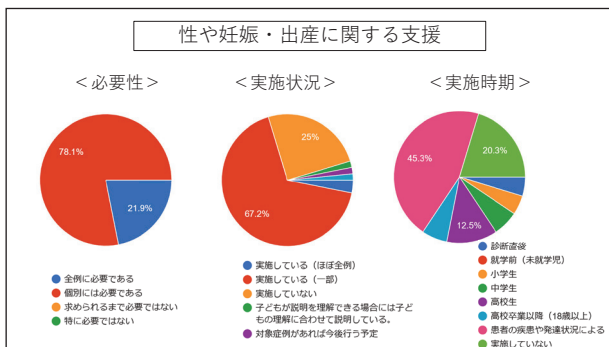
24



25



26



27

### アンケート結果の考察

- 障壁は各項目70~80%で当てはまると回答されており、障壁を感じている施設がまだ多い。
- 移行支援開始のタイミングは想定より遅れる傾向があり、困難さが伺えた。
- 患者の認識不足や患者側の直接的な問題を障壁に感じている割合は他の項目に比べるとやや低く、患者の不安解消できるような医療者側の制度を整えることの重要性が示唆された。
- 知的障害については障壁に当てはまらなさと回答されており、困難さを克服する経験が増えてきていると考えられる。
- 遺伝カウンセリングや性や妊娠出産に関する支援のタイミングは施設によってのばらつきが大きくまだ一定の見解が得られていない。

28

### グループワークで検討する内容

- 現場の課題や障壁に感じる事
- 小児科と成人診療科それぞれカウンターパートへの要望
- 実際の成功例のキーポイント
- 小児期における遺伝カウンセリングの課題
- 性・妊娠・出産に関する支援の課題

29

### 方法

- 4グループに分かれてWSを行う。
  - A ダウン症候群
  - B 希少な染色体異常・遺伝子異常（知的障害を伴う）
  - C 循環器（心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合組織疾患）
  - D 筋強直性ジストロフィー
- 小児科・成人診療科それぞれの立場から移行医療における課題・障壁を挙げてカウンターパートの理解を深め対応を考える

30

## 現場の課題と要望

### 小児科 障壁

#### 移行先の情報の不足

- 小児専門病院から移行先の確保が困難(A)
- 地域で診てくれる病院を一か所でも見つけるのが大変(A)
- 受け入れてくれる病院かどうか、外からは見えない(共通)

#### 小児科と成人期の診療の診療体制の違い

- 小児科ではさまざまな症状を総合的にフォローするが、成人期には各症状ごとの診療科でフォローする体制になること、患者の理解、受け入れが浅まない。(C,D)
- 患者よりも医師と親とのやりとりが主となりながら、患者本人の診療であるという意識が薄い(D)

#### 社会的な責任が明確になっていない

- 先天性疾患を循環器科や血管外科など特定の科がうけつととして認識が統一されていない

30

31

## 現場の課題と要望

### 成人診療科から小児科への要望

#### 成人診療科の障壁

- 小児期における評価、病歴が不明瞭(親も覚えていない)。跡がしっかりとっているうちに子供と一緒に成人科に受診すると良いのでは(A,D)
- 成人診療科モデルが確立されていない(A)
- 大卒病院ならではの障壁(縦割り)、臨床伝達専門医にもバックグラウンドが様々
- 知的障壁
  - 知的障害のある人のゴール・ニーズの把握が難しい(C,D)
  - 主たる診療科が不明瞭(A)
  - 福祉関係の書類、申請書の対応の難しさ(D)
  - 前向き性ゲノムプロファイラー：高発色体顕性遺伝、表現促進現象による疾患の特徴(D)
  - 親の協議の不足(D) 症状は思春期以降悪化していくという病状の進行経過を受け入れられない(D)
  - 循環器：疾患により、個別性の高さが違っており、小児循環器と成人循環器での認識の共有が難しい(C)

#### 成人診療科から小児科への要望

- 成人性の排除：標準化、均てん化を図ることが大切(A)
- 小児科と連携しながら、ダウン症における成人診療医療を早急の確立(A)
- 成人期以降に症状が悪化する可能性を含め小児科で説明をしていく(D)
- <疾患の説明>
  - 遺伝についての説明(しっかりと理解するまで)(D)
  - 病状進行経過についての説明(D)
  - 家系図の把握・罹患者の成人診療科受診を繰り返し強く推奨(D)

31

32

## 移行期支援成功例のキーポイント

### 小児科

- 早期から移行についての説明
- 診療のサマリーをまとめておく
- 親と分けて話す機会を作る。子どもが親に言えないことを言え疾患の理解が深まる
- 家族が内容に応じて細かな相談に応じられる体制があること(A)
- Family clinicで興味ある先生との連携、啓発をおこなう(A,B,D)
- 小児科と成人科でどこかcoreな共通部分を見つけて紹介先を選定する(C,D)
- 診療の継続(共通) 小児期に両親以外のキーパーソンを巻き込み診療を行う(D)
- 循環器：疾患により、ポイントが異なる。チェックリスト・ガイドラインのようなものがある(C)
- 小児と成人の診療科でのコミュニケーションエラーや疾患説明と内科の捉え方のずれを埋める工夫が必要

32

33

## 小児期における遺伝カウンセリングの課題・要望

### 小児科

#### 本人の理解度に合わせてのカounseling

本人の理解度や特性にあわせて説明を行うことが大事だが難しい(時間や労力、人手)(C,D)

本人説明を開始するタイミングが難しい(D)

#### 子どものみの話を聞く機会

早期から、両親とわけて見聞のみに話を聞く機会を設けることで、疾患理解や、受容がすすむことがある(B)

診療科によっては遺伝科が関与しないことがあるため、注意が必要。遺伝科が関与しない場合に移行困難となることあり(D)

#### 移行前のCounseling

疾患の全体像について親やきょうだいに移行前に改めて話をする。

きょうだいへのCounselingの窓口の確保

### 成人診療科

#### 妊娠を契機に遺伝性疾患の認識を持つケースがある(C,D)

疾患が妊娠に影響しているため、妊娠前の説明が必要(C,D)

#### 遺伝学的検査結果が患者家族の手元になく、以前の受診施設からももらえない場合がある

遺伝性疾患であることを親が隠している場合がある

33

34

## 性・妊娠・出産に関する支援の課題 カウンターパートへの要望や質問

### 成人診療科

- 二科の狭間の思春期発症例が一番の問題(D)
- 希少疾患の方のようないないなどに、今わかつている情報を伝えることの必要性

### 小児科

- プレコンセプションケア外来の活用
- 知的障害のある本人にはあまりないが、ない方には情報提供を行う。段階的に伝える。
- 親御さんの意向を聞き、伝えるタイミングを親御さんと相談しながら本人に伝える。
- 産婦人科の先生と一緒に本人への説明を行う。
- CGC(助産師)からの説明
- なるべく早くから伝えていくことが大切
- 境界域の方だと、実際に妊娠ということもありうるため、早めに伝えていくことが必要

35

35

## 課題解決のための短期的な対策

<共通>

- 疾患のライフステージを示し、早期から成人期の移行を踏まえた啓発を行う(共通)
- 患者教育：医療情報集めて患者にも渡す、疾患ノート作成、慢性疾患成人移行アプリ(共通)
- 小児科以外の科も「移行」について、関与しようとする姿勢を持つ
- プレコンセプションケアの周知(C,D)

### コミュニケーション

- 移行前・後のカンファレンス
- 知的障害のある場合、診療情報提供書は一般の紹介状とは別により詳細な年月でカンファを実際に行っている施設ではお互いに不足している部分共有できる。必要な情報を記載する
- 県内で情報交換をして成人診療科の先生とコミュニケーションをとる(B)
- 成人か小児科との併診があるとい、親が親をとる前に段階的に意向をし、小児科での診療内容を親に確認しつつ、成人科と親が必要な理解を深めていく(B)
- 医療スタッフがチームで情報を共有していく。診察時間は限られているため、看護師やCGCなどの情報も得て、GCを行っていくとスムーズ(B)
- ガイドライン、移行期フォーマットの作成(B)

<疾患別>

- 経過について、進行することについての説明(D)

36

36

## 中長期的な対策(3~5年以内)

- 成人移行支援センターの設置と充実
- 小児科側、成人診療科側両方に対する支援(C,D)
- 遺伝診療科を中心に多職種連携を示す遺伝性疾患の家族全体をみる医療体制。社会制度を有効に活用すること(特定疾患、その他)(D)
- 疾患ごとの(小児科、各成人診療科をふくめた) multidisciplinary clinic(D)
- 各専門医の取得時に「移行医療」に関する内容が組み込まれること(共通)
- この実際の取り組みを国、学会単位で考えていく
- 医学教育、卒後教育など、移行を経験できるような症例を要件に入れ、医師も若い時期から問題意識を持ち対応できるようにするのではないが
  - 議論している問題点を学会など主導で動いていくという(B)
  - 希少疾患の移行ガイドラインなどの作成をしていく
  - 希少疾患一つ一つよりまとまった情報(B)
- 開業医の先生、地域に密着している先生との連携が必要。医療機関(病院)が少ない地域においては、その地域を守っている開業医との連携において、センターが機能するような体制を作っていく(B)
- 地域の連携、医師会との連携、総合病院との全体の連携をしていく(B)
- 移行期医療を受けたインセンティブを(B)

37

37

## 提言

- 1) 遺伝診療ネットワークの構築：
  - 1 移行期支援センターの充実
  - 2 地域または疾患別の小児・成人期遺伝診療専門家ネットワークを構築し情報交換や困難事例の共有を行う
- 2) 遺伝性疾患は希少な疾患ではあるが疾患を理解し、診療のポイントを分ける診療ガイドラインを作成する(小児科と成人診療科で共同で作成し医療連携の質を高める。精神科の視点も必要。)
- 3) 医学教育・卒後教育で移行医療についてのカリキュラムや要件を作る
- 4) プレコンセプションケアの外来の設置および周知
- 5) 病状安定した早期から疾患説明を含む移行期支援は開始すべきである
- 6) 当事者以外の人に向けてもゲノムリテラシーの向上のための啓発活動も必要
- 7) 制度・診療報酬：移行期調整にかかる時間や人的リソースに対する診療報酬上の評価やインセンティブ、移行管理料等の新設を要望する

38

38

# 卷 末 資 料

- ・開催後アンケート結果
- ・参加者名簿
- ・維持機関会員施設名簿
- ・会 則
- ・役 員

第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議

開催後アンケート結果

(回答数 : 108)

大会長 : 平沢 晃先生

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野 教授

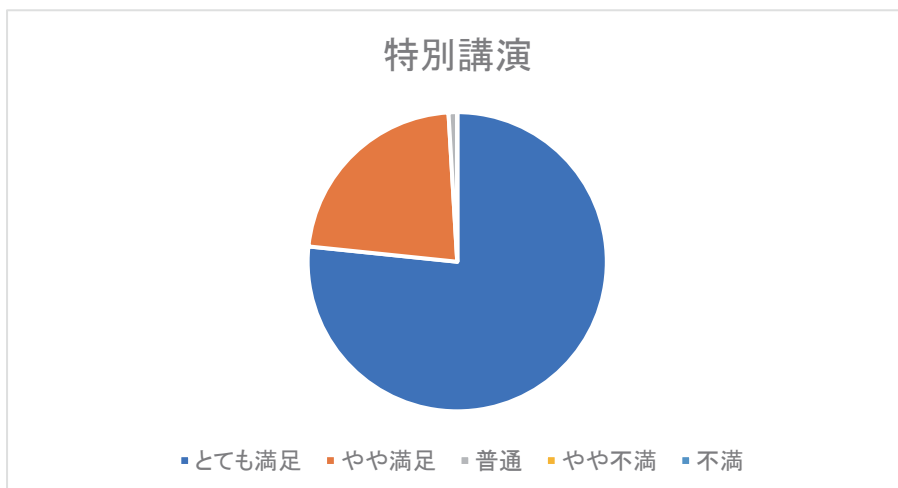
開催日 : 2025 年 11 月 24 日

## 1. 特別講演について

(1) 特別講演は全体としていかがでしたでしょうか。

とても満足	82	77%
やや満足	24	22%
普通	1	1%
やや不満	0	0%
不満	0	0%

「とても満足」「やや満足」99%



(2) 理由（印象に残った内容など）

「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」の紹介が分かった点 ゲノム情報の解釈の一層のスキルアップを強調された点
<ul style="list-style-type: none"> <li>・国のゲノム医療施策・方針について知ることができたこと。生命保険とゲノム医療の関連について理解を深めることができたこと。</li> <li>・MGPTの全体像を把握できたこと。</li> </ul>
12回にわたり開催されたゲノム医療推進法に関する会議での、各ステークホルダーの役割などが詳細に提示され、法案自体への理解を深めることが出来ました。また、QVJの存在を初めて知り、実施中の20施設での結果に期待したいと思いました。
MGPTについてわかりやすかったです。医療費控除の対象になるかのうせいがあるというのは知らなかったので知れてよかったです。
WS1にかかわらせていただきましたがWS5との総合的な学びと、提言がまとまって良かったと思います
WS5 移行期医療に関して：現状と問題点がよく理解できました。実際難しく苦勞していた部分がよく理解でき、今後の診療に大変役立つ内容でした。
アーカイブを希望します
いろいろな広範な遺伝医療の中で、血液MGPTなどは、今後ますます重要になる内容かと思います。
がんゲノム推進法の話をお聞きできてよかったです。

ゲノム医療の閣議決定について
ゲノム医療の今後お動向が知れたこと 特に民間保険のQAが気になりました MGPTガイドラインで匿名化について現行の方法で良いのか参考になりました
ゲノム医療の実装と政治的・社会的現状、課題について
ゲノム医療の新しい情報を提示していただいた。
ゲノム医療の専門の人材とポジションの確保が基本計画に明文化されたことは喜ばしいことと感じました。
ゲノム医療施策について新しい情報が得られたから
ゲノム医療実装における連絡会議の役割とMGPT手引き2025年版の改訂ポイントが示され、遺伝性腫瘍症候群診療では多職種連携による包括的な患者支援体制の構築が不可欠であり、標準化されたガイドラインに基づく実践的な運用が今後の課題であることが印象に残りました。
ゲノム医療推進法の施行により、ゲノム医療に関する具体的な施策にむけて動き出したこと。
ゲノム推進基本法についてアップデートでき、有意義でした。 腫瘍についてもパネル検査など知識の確認ができました。 ありがとうございました。
それぞれ「今」考えて行動すべき課題を提示していただけたように思います。ありがとうございました。
ポストを設けてほしいと思いつけておりますが、行政および全国遺伝子医療部門連絡会議として、そのような方向に動いていることが資料で拝見できて、組織に交渉しやすくなると拝見しました。
遺伝医療における現状と課題を明確に説明、また問題解決に向けた本会での具体的な方向性を示して頂く内容と思いました
遺伝医療の重要性を再認識した
遺伝子医療の省庁における立ち位置や目指している方向性がわかりやすかった。またがんゲノムの現状、特にMGPTの取扱についてスタンダードな使い方を理解できた。
遺伝性腫瘍についてわかりやすく教えていただいた。遺伝検査について十分理解できていないところもあったがわかってきた。
遺伝性腫瘍症候群という病名が標準病名マスターに登録されたということを知り、MGPTが保険収載される第一歩になったということが印象に残りました。
遺伝性腫瘍症候群の診断名登録について
基本から最新の情報までまとめていただき、とても助かります。もし可能であれば資料を共有いただき、院内への周知等に使用していただけるととても助かります。
基本計画が閣議決定されたことがわかりました。
現在の遺伝医療における動きを知ることができた 遺伝性腫瘍という保険病名ができることを知った
現在の日本の保険診療におけるゲノム医療の立ち位置と、今後の展望および課題 MGPTの手引き作成の背景および、倫理に対する平沢先生のお言葉「議論が遅れたことで救えた命を救えなかった」
現状の問題点や最新の取り組みを講演いただいた。

現状や課題について理解を深めることができました。
国のゲノム医療に対する正式な評価について進捗を拝聴できたこと（正直、国の対応として遅いと感じますが） MGPT についての具体的な取り組み、検査概要について教育講演をきけたこと
国の動きなど、web に公開されている公式の文書だけでは、意図するところがよくわからないので、そういった情報をわかりやすくタイムリーに教えてもらえてとても良かったです。
今後の展望課題などがわかりやすく解説されていた
今後もっと MGPT が広く活用されていく未来が想像できました。病的バリエーションをもつ血縁者にとっても安心して検診を受けられるようになってほしいと願います。
最新の状況についてまとめていただいた
最新の政策話題の紹介
最新の内容、今後の方針を聞くことができ有益でした。
最新の内容について教えていただいたことが良かったです。
自施設で遺伝性腫瘍患者さんへの外来をおこなっており、現状について整理ができました。
小崎先生のゲノム医療関連法案のお話、情報がとても今後の役にたちそうで助かりました。
小崎先生や平沢先生のお話は明快でとても分かりやすかったです。オンデマンドで、ホームページに置いて頂けると嬉しいです。
小崎理事長からの、11月21日に掲載されたゲノム医療施策に関する基本的な計画の説明が適時の話題でよかった。 私たちが何をすべきか・目指すべきか、が明確になった
正直知らないことがありました
専門領域でないため、知識の整理になりました。
前半のみの参加でしたが、小崎先生のタイムリーなご講演は大変参考になりました。
多分野の情報がアップデートできて大変勉強になりました
恥ずかしながら知らなかったことも多かったのも大変勉強になりました。
東京都のがん診療連携拠点病院には認定されましたが、独立した遺伝診療科部門をもたないという状況です。一方で維持要件としてゲノム医療への連携が必須とされており、具体的にどのような対応をとればよいか率直に困っているところでした。今後に向けて大変勉強になりました。ありがとうございます。今後ともご指導ご鞭撻のほど何卒よろしく願いいたします。
日本における遺伝医療の現状とその位置づけについて理解を深めることができ、大変有意義でした。 遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査の手引きについてのご講演内容も大変参考になり、早速スタッフと共有いたしました。今後の臨床に活かしていきたいと感じました。
如何にして難病領域で保険診療を獲得していったかの実践的な内容が良かった。
背景も含めて理解をすることができた。
普段は意識できていないような、国全体からみたゲノム医療の立ち位置や、今後よりよいゲノム医療の体制をつくる上で必要なことを学ぶことができたからです。
幅広い情報提供を受け、知識の整理となった

保険適応となる遺伝性腫瘍と健康保険法によるべき遺伝性腫瘍の人の差がよくわからなかった
包括的内容でとても分かりやすかった
法務省による遺伝性疾患患者または保因者に対する諸政策は圧巻でした。日本では法整備が遅れているという流れになっており、内心、忸怩たるものがありました。これでクライアントの方々の方に良い説明ができると思います。
未発症血縁者の遺伝学的検査が保険適応にならないや専門医の仕組み、法律内で”ゲノム”が含まれる意義など、わかりやすかったです。
理事長講演、教育講演ともにタイムリーなお話をいただいたと思います。
臨床遺伝のあり方を知ることができました

### (3) 次回以降で希望する講演会の内容

オンライン遺伝診療の実際について
ゲノム医療が健診部門にどれだけ入っているのか興味があります
ゲノム医療におけるAIの活用など
これまで難病ゲノムを中心に関わってきた臨床遺伝専門医ががんゲノム医療で果たす役割と必要性について。
遺伝性疾患のある方の支援
遺伝性腫瘍におけるPGT-Mについて
引き続きPGT-Mについて、移行期医療について
継続的に血液MGPTなどは取り上げていただきますようお願いします。
血液腫瘍パネル検査導入後の現状と課題
時間がもう少しあれば、より丁寧な解説が得られたのでは。 ゲノム指針の推移について明解な解説。多施設共同研究などの未来予想図と明解な説明。
小児領域について希望
組織に働きかけるのに役に立つ資料・講演を希望します。
造血器腫瘍遺伝子パネル検査と二次的所見対応、血液腫瘍関連の遺伝性疾患についてお聞きしたいです
同じテーマでもアップデートしていただければ有意義であると考えます。
同様の傾向を望みます
特にありません
法律や制度について最新の情報が知りたい 自分の専門以外については情報が遅れるので、この会議でオーバービューしてほしい

## 2. ワークショップについて

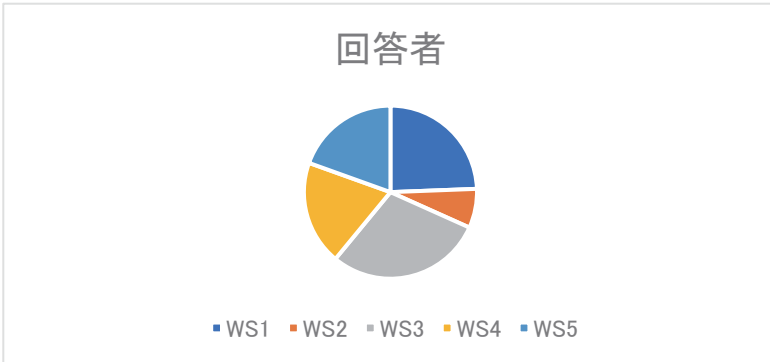
### (1) 回答者の種別 (WS参加)

WS1	20
-----	----

## 2. ワークショップについて

### (1) 回答者の種別 (WS参加)

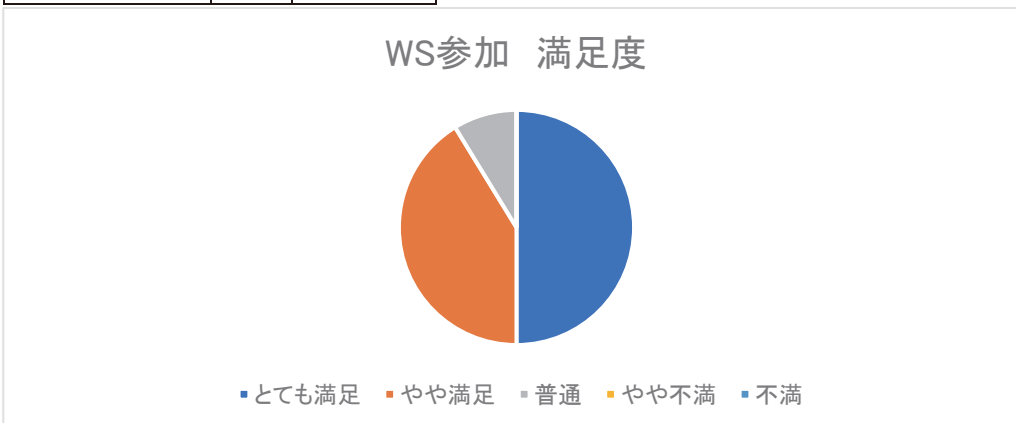
WS1	20
WS2	6
WS3	24
WS4	16
WS5	16



### (2) ワークショップは全体としていかがでしたでしょうか。

とても満足	40	50%
やや満足	33	41%
普通	7	9%
やや不満	0	0%
不満	0	0%

「とても満足」「やや満足」91%



### (3) WSに参加しての感想 (満足度の理由)

貴重な議論ができましたが、話し合うテーマが多く時間がもう少しある方が良かったです。

OPEN Question のため意見が出にくい印象でした

PGT -M に関する現在の課題を理解できました。プラットフォームに関しては、PGT -M を実施していない施設からの参加者であるため、フォーカスする課題として何を考慮すべきかわからず申し訳ないと思いました

PGT-M というかなり” ナイーブな ” 話題について討論できる場があってよかった。一方、実施経験がないまたは遠慮する気持ちから、突っ込んだ意見がでなかったような印象もあった。

PGT-M について理解が深まりました

PGT-M の現状と課題を知ることができた。まだまだ解決すべき問題が多いことがわかった。

PGT-Mの問題点や課題についていろいろな意見をうかがえた。
PGT-Mを取りまく様々な課題について知ることができ、意見交換させていただけました。
いろいろな課題が具体的に議論になり、今後PGT-Mに関わる医師として参考になりました。
オンラインでビデオオフの状態では、なかなか話がしにくいと思いました。
お疲れ様です。 遺伝子診療部門会議でのWSなので、遺伝診療の中でのCGCの課題が議論されるといいのかと思います。恐らく、それを考えてみえると思いますが、本会議の参加者にはわかりにくいような気がします。
かなり踏み込んだ内容が議論できた
グループワークの時間がやや短く、全員の意見をまとめる時間が足りなかったため
これまで公的プラットフォームについて具体的なイメージができなかったが、現状もそうであることがわかった。 日本産科婦人科学会の経済的負担を訴えることはわかりやすいメッセージであり、一つの学会に負担をかけるものではないということが伝わりやすいと感じた。また、一般市民の意見を収集することは重要である一方、SNSの影響が大きい時代でもあり、感情論にもながれやすく、専門家の地盤を固めるという意見には賛成できると感じた。PGT-M施設の施設条件緩和についても訴えたかったが、同様の意見が聞けたのでよかった。
サブグループの司会をしましたが、目的はまずまず達成したかと思います。
さまざまな施設における問題点やそれに対する工夫について共有できたこと
ミトコンドリア病の診断へ至る過程での問題、診療科横断的な連携、チームを組む上でのポイント、また、抱いていた疑問点への助言をいただくことが出来ました。ミトコンドリア病へ対応するチームが脆弱な場合の相談先が、現状では難病情報センターHPに記載のある研究班の医師の方となりますが、ボランティアでの対応のため、子会社などを設立して、報酬が得られる対策が提案されました。この点も検討が必要かと思いました。
リーダーとして参加しましたが、皆さんとても積極的に参加、協力していただいて、たいへん勉強になりました。
移行期についていろいろな立場の参加者のご意見を伺うことができ勉強になりました
課題が多くて消化しきれなかったが、多くを学ぶことができた
課題を共有できた
課題を細分化してあり、様々な立場の参加者どおしで、限られた時間のなかで、議論できるように調整してくださってよかったとおもいました。
各スモールグループにテーマの疾患が与えられましたが、グループ内の個人のニーズとマッチしていたか？問題意識のすり合わせができたか？がやや難しかったように（自分のグループは）感じました。が、それでも、色々な立場から移行期医療についてディスカッションできた時間は有意義だったと思います。
各施設の工夫された取り組みを拝聴することができて非常に参考になりました。当施設での経験数が少なく、共有できる情報がなく申し訳ありませんでした。
各施設の状況、工夫を具体的にお聞きすることができ、参考になりました。
各地域や病院、得意とする分野が異なると、同じ疾患でも見え方が随分異なることがわかった。遺伝医療は小児から成人まで幅広く症状が発生するため、小児科で診る場合と成人科で診る場合で診断アプローチが異なることもあり、新しい知見を得ることができた。

割り当てられたテーマが自施設では経験が少ないものであったため、発言することができなかった。しかし、先行して実施している他の施設の発言を聞き、認識していなかった課題や問題点があることがわかった。
議論するテーマが多すぎた印象です。各テーマを深掘りできなかった。
現状についての情報を得ることができました
公的プラットフォームが何かをはっきりしないまま議論が進んだ点 アンダーグラウンドの問題点が取り上げられなかった点 検査の海外ツアリズムの問題がとりあげられなかった点
今後の臨床での方向性や立ち位置を確認する契機となった
最も興味のあるWSに参加できたが、興味だけで経験がないことから、ディスカッションで役に立つことができなかったため。
施設ごとの実情に応じた診療体制の構築状況がわかり今後の参考になった。
時間が足りないと思います。発言を躊躇していましたが、指名してもらえたので発言できました。
自施設の日々の診療での困りごとを共有させていただいたり、各施設の対応を聞いたりすることができ、自施設のみの問題ではないことを改めて感じ、明日以降の診療を少しでもより良いものにできるよう頑張ろうと力づけられました。
小グループに分かれてのディスカッションの時間がやや短回と感じました。
色々な意見を聞くことができ勉強になりました。
造血器腫瘍パネル検査で判明する GPV への対応について、結果開示時の多診療科連携、サーベイランスにおける長期管理体制、ドナー選定時の倫理的配慮など、固形がんとは異なる造血器特有の課題が明確になり、運用フローの標準化と施設間連携の構築が急務であると感じました。
造血器腫瘍遺伝子パネル検査を含めて貴重な意見交換の機会となりました。
卒後教育として今後どうあるべきかについて、CGC全体の意見を伺えたこと。 高次目標の設定背景を理解できたこと。
他のご施設の状況を知ることができたこと、具体的に成人診療科で何が困りごとか知る機会を得られたため。
他施設の状況がわかり参考になりました。
他施設の状況などがわかり、自施設でできることなどアイデアが得られた。 問題点がわかり、解決に向けて取り組むきっかけとなりえると考えられる。
多様な先生との意見交換ができて有意義でした。また疾患ごとの特徴による課題の差が浮き彫りになり、興味深かったです。課題の量が多かったので、議論が駆け足となった感はあるかもしれませんが。 参加させていただきありがとうございました。
大変残念ですが、父の葬儀のため急遽参加できなくなってしまいました。
担当側ですので、不備も多数あったかと思います。貴重な機会をありがとうございました。
短時間でしたが、上手く業務分担いただき大変濃密な議論となったかと思います。
日本産科婦人科学会の費用負担についてしることができた。
普段話す機会がない他領域の先生方のご意見をきくことができたのはとてもよかったです。司会の方が平等に話を振ってくださったので、全員と議論することができ、良い機会となりました。

母斑症に対する理解、他施設が困っているところ、対策の仕方を学ぶことが出来ました。
有意義であった。活発な議論でよかった
有意義な経験をさせて頂きました。
様々な施設の状況を知ることができました。

#### (4) 次回以降で希望するWSの内容

<p>認定遺伝カウンセラーの役割の一つに移行期への速やかな対応を促すべく、早い段階で診療科への移行をお伝えしつつ、サポートするなどの工夫が必要と感じました。</p> <p>また、当院では藤田医科大学病へMGPの見学に行ったにもかかわらず、産婦人科にさえ、周知されていない現状の打開策として、1千万円余りを学会持ち出しとなっており、公的プラットフォームの設立が検討課題となった旨を含め、報告たいと思います。</p>
PGT-M, 造血器腫瘍パネル検査で同定される生殖細胞系列病的バリエーションの対応に関して
PGT-Mに関する課題の複雑さ（経済的、人的な課題を解決できる公的プラットフォーム）。
移行期支援では、移行期の早期からの併診と情報共有が重要であり、多職種を巻き込んだ遺伝子診療部門の関与が必要。診療ガイダンスや移行期フォーマットの作成。
PGT-Mの議論は重要だけれども、まだまだ道半ばと思いました。
PGT-Mの提言が大変わかりやすかったです
PGT-Mプラットフォームの議論
WS1とWS5は内容に関連性があったため、このように関連したテーマの発表を連続して配置いただくと、より理解が深まるのではないかと感じました。
WS3が良かったです。PGT-Mの進展に期待します。条件付きながら、診断名による道が出てきたのが良かったです。
WSのそれぞれの課題は、とてもタイムリーでよかったとおもいました。間の時間をとってでも、発表者の方に、もうすこしまとめの時間を差しあげて、最終的なまとめが端的に確認できるほうがよいのではないかとおもいました。
WS同士が相互に関連しているものも多く、全体を通して大変勉強になりました。
あまり馴染みのない分野についてのゲノム医療における課題についてポイントを知ることができて良かったです。
もう少しWSを減らして総合討論時間をふやしてもいいのではないのでしょうか。
遺伝診療科がハブとなって各診療科につなぐ重要性は認識できたが、診療報酬や人員の点に課題があることを再認識した。診療科がまたがる疾患や移行期医療で果たす役割は大きいため、ガイドライン等で示していただき、保険収載されると人員の点でも有利になると思われる。
遺伝性・先天性疾患のシームレスな成人移行について：小児科と成人診療科の早い段階から関係性を構築すること
各WSでの討論内容がわかってよかった。
各ワークショップで複数のテーマを扱っているため仕方ないと思うが、各発表時間が長すぎて、返って印象に残らない。全体会議の各ワークショップ発表は5～10分程度にコンパクトにまとめた方がよいと思う。できれば全体で30分くらいがよい。
現在でもNIPTの無認可施設が減っていない、という報告を知ったこと
公的プラットフォームの設立は容易ではないけれども、進めていく必要があることを再認識でき、先生方のご尽力に改めて感謝申し上げます。

参加していないグループのWSの内容も知ることができ、貴重な機会でした。ありがとうございました。
参加していないものも含めて各ワークショップの内容が把握できて大変参考になりました
少し時間が長すぎるかなとおもいました。
全体を通して、国の医療施策における遺伝医療の位置付けの確認と現状の課題の共有ができ、私自身は大変勉強になりました。執行部の皆様に感謝申し上げます。
葬儀終了後にアクセスしましたが、間に合いませんでした。申し訳ございません。
造血器腫瘍の二次的所見について、どの施設もやり方を模索しながらどのようにバリエーションを判断、開示していくか大変難しい状況だと感じました。
造血器腫瘍パネルはどの施設もまだ整備されていないことが分かった。
造血器腫瘍パネル検査で判明するGPVへの対応について、結果開示時の多診療科連携、サーベイランスにおける長期管理体制、ドナー選定時の倫理的配慮など、固形がんとは異なる造血器特有の課題が明確になり、運用フローの標準化と施設間連携の構築が急務であると感じました。
造血器腫瘍パネル検査に係る課題など、リアルタイムに協議されていることに対して、参考にします
他のWSでの重要な課題や対策などを共有することができた。
多岐にわたる内容を総合討論するのはなかなか難しさもありますが、今の動きを把握する良いきっかけになります。現場にきちんと持ち帰りたいと思います。
長すぎると思います。
同様に様々な立場のコメントを聞くことができ、日本の中での立ち位置等を再確認することができた。
特にありません
特別公演と移行期医療
認定遺伝カウンセラーのあり方、上級資格、認定制度、指導カリキュラムについて
認定遺伝カウンセラーの卒後教育。重要な課題だとおもった。国家資格化をめざした認定遺伝カウンセラーの独占業務がなにか？ということに関連すると感じた。遺伝カウンセリング実施に関するガイドンスもできたこともあり、遺伝カウンセリングの質を（ガイドンスの遵守率？）を担保するかということで議論を行ってもいいかもしれない。

### 3. 全国遺伝子医療部門連絡会議にお願い・期待すること

マスコミなどの報道にも積極的にアナウンスし、場合によって一般の代表としてWSなどに参加してもらい、より発信力を強める会議のあり方を検討してはどうでしょうか。

まだまだゲノム医療に従事する専門職は不足していると思いますので、全国遺伝子医療部門連絡会議を通してネットワークを活用させていただければと思っております。

今後とも何卒よろしく願い申し上げます。

遺伝に関わる多くの診療科で横断的に議論できることを期待します。

遺伝医療の一般的な認知、社会的立場の向上への尽力をよろしく願い申し上げます。

引き続き、このような形で最新情報の発信と、WS ディスカッションを発展させていただけますと幸いです。

引き続き遺伝医療に関する様々な課題への取り組み、共有などをしていただけますとありがたいです。今後ともよろしく願いいたします。

今回初めてWSに参加しました。事前の準備やお知らせなどに配慮を感じました。

世界に比べて遅れをとっている分野であることを強く実感し、自分の臨床業務内での割合を少し増やしていけたらと感じました。

生命倫理にかかわる遺伝診療に対する公的プラットフォーム設立についての協議

全国遺伝子医療部門の連携だけでなく、教育、国への要望など、遺伝医療の発展に重要な業務を行っていただき、感謝申し上げます。今後ともよろしく願いいたします。

特にありません

日本の遺伝医療の発展に向け、平素より多大なるご尽力を賜り、誠にありがとうございます。

微力ではございますが、お役に立てるよう一層励んでまいります。

病院格差、地域格差があるなかで、先に取り組みを成功させた施設を中心に国にモデルケースとして働きかけをしていただけないかと思えます。施設ごとに自助努力でトランジットや連携の問題を解決していくのはかなりハードルが高くなっている現状ではないでしょうか。

平素より運営にご尽力いただき誠にありがとうございます。公平な意見の取りまとめに留意していただきたいです。責任者の意見が全体の意見であるかのように発信される場面があり、疑問に感じる場面がありました。もともとWSの参加者には偏りもあるため、アンケートを実施する際には、回答者の属性に偏りが生じないように、全体に対して広く実施するなど留意が必要と思えます。

毎回、他施設の状況やご意見を拝聴できることもあり、参加させていただいております。ありがとうございます。

なお、貴重な内容でありますので長時間となることはお察し申し上げますが、最後の各WSの発表を15分ほどにされるのはいかがでしょうか。

## <付録 WS毎の参加した感想>

### WS 1

<p>ミトコンドリア病の診断へ至る過程での問題、診療科横断的な連携、チームを組む上でのポイント、また、抱いていた疑問点への助言をいただくことが出来ました。ミトコンドリア病へ対応するチームが脆弱な場合の相談先が、現状では難病情報センターHPに記載のある研究班の医師の方となりますが、ボランティアでの対応のため、子会社などを設立して、報酬が得られる対策が提案されました。この点も検討が必要かと思いました。</p>
<p>リーダーとして参加しましたが、皆さんとても積極的に参加、協力していただいて、たいへん勉強になりました。</p>
<p>課題を細分化してあり、様々な立場の参加者どおしで、限られた時間のなかで、議論できるように調整してくださっていてよかったとおもいました。</p>
<p>各施設の状況、工夫を具体的にお聞きすることができ、参考になりました。</p>
<p>各地域や病院、得意とする分野が異なると、同じ疾患でも見え方が随分異なることがわかった。遺伝医療は小児から成人まで幅広く症状が発生するため、小児科で診る場合と成人科で診る場合で診断アプローチが異なることもあり、新しい知見を得ることができた。</p>
<p>現状についての情報を得ることができました</p>
<p>施設ごとの実情に応じた診療体制の構築状況がわかり今後の参考になった。</p>
<p>自施設の日々の診療での困りごとを共有させていただいたり、各施設の対応を聞いたりすることができ、自施設のみ問題ではないことを改めて感じ、明日以降の診療を少しでもより良いものにできるよう頑張ろうと力づけられました。</p>
<p>色々な意見を聞くことができ勉強になりました。</p>
<p>他施設の状況がわかり参考になりました。</p>
<p>他施設の状況などがわかり、自施設でできることなどアイデアが得られた。 問題点がわかり、解決に向けて取り組むきっかけとなりえると考えられる。</p>
<p>担当側ですので、不備も多数あったかと思います。貴重な機会をありがとうございました。</p>
<p>母斑症に対する理解、他施設が困っているところ、対策の仕方を学ぶことが出来ました。</p>
<p>有意義な経験をさせて頂きました。</p>

### <WS 2>

<p>お疲れ様です。 遺伝子診療部門会議でのWSなので、遺伝診療の中でのCGCの課題が議論されるといいのかと思います。恐らく、それを考えてみえると思いますが、本会議の参加者にはわかりにくいような気がします。</p>
<p>卒後教育として今後どうあるべきかについて、CGC全体の意見を伺えたこと。 高次目標の設定背景を理解できたこと。</p>

WS 3

PGT -Mに関する現在の課題を理解できました。プラットフォームに関しては、PGT -Mを実施していない施設からの参加者であるため、フォーカスする課題として何を考慮すべきかわからず申し訳ないと思いました
PGT-Mというかなり” ナイーブな” 話題について討論できる場があってよかった。一方、実施経験がないまたは遠慮する気持ちから、突っ込んだ意見がでなかったような印象もあった。
PGT-Mについて理解が深まりました
PGT-Mの現状と課題を知ることができた。まだまだ解決すべき問題が多いことがわかった。
PGT-Mの問題点や課題についていろいろな意見をうかがえた。
PGT-Mを取りまく様々な課題について知ることができ、意見交換させていただきました。
いろいろな課題が具体的に議論になり、今後 PGT-Mに関わる医師として参考になりました。
かなり踏み込んだ内容が議論できた
これまで公的プラットフォームについて具体的なイメージができなかったが、現状もそうであることがわかった。日本産科婦人科学会の経済的負担を訴えることはわかりやすいメッセージであり、一つの学会に負担をかけるものではないということが伝わりやすいと感じた。また、一般市民の意見を収集することは重要である一方、SNSの影響が大きい時代でもあり、感情論にもながれやすく、専門家の地盤を固めるという意見には賛成できると感じた。PGT-M施設の施設条件緩和についても訴えたかったが、同様の意見が聞けたのでよかった。
課題を共有できた
議論するテーマが多すぎた印象です。各テーマを深掘りできなかった。
公的プラットフォームが何かをはっきりしないまま議論が進んだ点 アンダーグラウンドの問題点が取り上げられなかった点 検査の海外ツアリズムの問題がとりあげられなかった点
最も興味のあるWSに参加できたが、興味だけで経験がないことから、ディスカッションで役に立つことができなかったため。
小グループに分かれてのディスカッションの時間がやや短回と感じました。
短時間でしたが、上手く業務分担いただき大変濃密な議論となったかと思います。
日本産科婦人科学会の費用負担についてしることができた。
普段話す機会がない他領域の先生方のご意見をきくことができたのはとてもよかったです。司会の方が平等に話を振ってくださったので、全員と議論することができ、良い機会となりました。
有意義であった。活発な議論でよかった

## WS 4

OPEN Question のため意見が出にくい印象でした
オンラインでビデオオフの状態では、なかなか話がしにくいと思いました。
サブグループの司会をしました。目的はまずまず達成したかと思えます。
さまざまな施設における問題点やそれに対する工夫について共有できたこと
各施設の工夫された取り組みを拝聴することができて非常に参考になりました。当施設での経験数が少なく、共有できる情報がなく申し訳ありませんでした。
割り当てられたテーマが自施設では経験が少ないものであったため、発言することができなかった。しかし、先行して実施している他の施設の発言を聞き、認識していなかった課題や問題点があることがわかった。
今後の臨床での方向性や立ち位置を確認する契機となった
時間が足りないと思います。発言を躊躇していましたが、指名してもらえたので発言できました。
造血管腫瘍パネル検査で判明する GPV への対応について、結果開示時の多診療科連携、サーベイランスにおける長期管理体制、ドナー選定時の倫理的配慮など、固形がんとは異なる造血管特有の課題が明確になり、運用フローの標準化と施設間連携の構築が急務であると感じました。
造血管腫瘍遺伝子パネル検査を含めて貴重な意見交換の機会となりました。
様々な施設の状況を知ることができました。

## WS 5

貴重な議論ができましたが、話し合うテーマが多く時間がもう少しある方が良かったと思います。
グループワークの時間がやや短く、全員の意見をまとめる時間が足りなかったため
移行期についていろいろな立場の参加者のご意見を伺うことができ勉強になりました
課題が多くて消化しきれなかったが、多くを学ぶことができた
各スモールグループにテーマの疾患が与えられましたが、グループ内の個人のニーズとマッチしていたか？問題意識のすり合わせができたか？がやや難しかったように（自分のグループは）感じました。が、それでも、色々な立場から移行期医療についてディスカッションできた時間は有意義だったと思います。
他のご施設の状況を知ることができたこと、具体的に成人診療科で何が困りごとか知る機会を得られたため。
多様な先生との意見交換ができて有意義でした。また疾患ごとの特徴による課題の差が浮き彫りになり、興味深かったです。課題の量が多かったので、議論が駆け足となった感はあるかもしれません。
参加させていただきありがとうございました。
大変残念ですが、父の葬儀のため急遽参加できなくなってしまいました。

## 第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

〈参加維持会員施設〉

施設番号順

施設番号	施設名	部門名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科／ゲノム予防医学講座 臨床ゲノム学分野／ 修士課程臨床遺伝学遺伝カウンセリングコース
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室
5	秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部／小児科
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
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／医学部臨床遺伝学科
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部
11	自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
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
18	帝京大学医学部附属病院	臨床遺伝診療センター
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部
22	東京科学大学病院	生命倫理センター／遺伝子診療科
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）／臨床遺伝学講座
24	慶應義塾大学	医学部／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
26	東京女子医科大学病院	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
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝子診療センター／産科婦人科
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部／臨床検査医学
33	学校法人北里研究所 北里大学病院	遺伝診療部／小児科
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	遺伝子疾患診療センター
36	信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター
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

施設番号	施設名	部門名
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／小児科
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部
46	藤田医科大学病院	遺伝子診療室／先端ゲノム医療科／小児科／ 医科学研究センター分子遺伝学
47	愛知医科大学	内分泌・代謝内科／産婦人科／周産期母子医療センター／ 内科学講座（神経内科）
48	三重大学	ゲノム医療部
49	滋賀医科大学	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／産婦人科
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部
52	京都府立医科大学附属病院	脳神経内科／遺伝子診療部遺伝相談室／ 内分泌・乳腺外科
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部／循環器内科
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム診療科
56	近畿大学病院	遺伝子診療部
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター／乳腺外科／小児科
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／産科婦人科／小児神経科／腎泌尿器科／ 聴覚支援センター／小児血液・腫瘍科／乳腺内分泌外科／ 消化器外科／内科／皮膚科／新医療研究開発センター／ 学術研究院ヘルスシステム統合科学学域／内分泌センター
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療センター
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝・ゲノム医療センター／小児科
65	広島大学病院	遺伝子診療科
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／消化器内科
68	愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部・小児科／ 総合診療サポートセンター
69	高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部／小児思春期医学
70	香川大学医学部附属病院	臨床遺伝ゲノム診療科
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部
73	福岡大学病院	遺伝医療室
74	久留米大学病院	遺伝外来／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

施設番号	施設名	部門名
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／産婦人科／小児科
77	熊本大学病院	遺伝診療センター
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室／神経内科学講座／小児科
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室
81	琉球大学病院	遺伝カウンセリング室／大学院医学研究科育成医学講座
82	東北医科薬科大学病院	遺伝子診療部／腫瘍内科
83	国立精神・神経医療研究センター病院	ゲノム診療部／脳神経小児科
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部
85	国立国際医療研究センター	臨床ゲノム科
86	国立成育医療研究センター	遺伝診療センター
88	国立がん研究センター東病院	病理・臨床検査科
89	国立がん研究センター中央病院	遺伝子診療部門
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
94	社会医療法人母恋 天使病院	臨床遺伝センター／循環器内科
95	聖隷浜松病院	臨床遺伝センター
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	遺伝診療科
97	地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科
98	がん・感染症センター	遺伝子診療科
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部
100	独立行政法人国立病院機構医王病院	小児科
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
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
103	学校法人聖路加国際大学 聖路加国際病院	遺伝診療センター
104	独立行政法人国立病院機構 九州医療センター	ゲノム診療部
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部
109	医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療部
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	ゲノム医療センター
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター／新生児科／看護部
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

施設番号	施設名	部門名
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	産婦人科／消化管外科・一般外科／プレストケア科
117	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第一病院	産婦人科、臨床遺伝診療科
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	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	臨床遺伝診療科
124	亀田総合病院	臨床遺伝科／産婦人科／臨床検査室
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／消化器内科
126	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部
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／循環器内科
131	青森県立中央病院	ゲノム医療部 臨床遺伝科
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科／看護部 外来
134	富山県立中央病院	遺伝診療科
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科
137	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング室
138	県立広島病院	ゲノム診療科／生殖医療科
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／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	ゲノム医療センター
142	がん研有明病院	臨床遺伝医療部
143	姫路赤十字病院	遺伝子診療科
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	産婦人科／医療連携課
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／産婦人科
147	島根県立中央病院	臨床腫瘍科
148	加古川中央市民病院	遺伝子診療部／乳腺外科／小児科
149	東京都立墨東病院	遺伝子診療科
150	倉敷中央病院	遺伝診療部
151	千葉県がんセンター	遺伝子診断部

施設番号	施設名	部門名
152	埼玉県立がんセンター	遺伝科
153	函館五稜郭病院	臨床遺伝科
154	独立行政法人国立病院機構 岡山医療センター	泌尿器科
155	船橋中央病院	臨床遺伝科
156	相澤病院	遺伝子診療科
157	那須赤十字病院	外科

# 全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2025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番地	011-611-2111 (内)27950	011-688-5354	石川 亜貴
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	田坂 定智
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	018-884-6163	018-884-6447	寺田 幸弘
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	渡邊 憲和
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	松本 歩
12	獨協医科大学病院	遺伝・ゲノム診療部	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	尾内 善広
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	臨床遺伝診療センター	173-8606	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-1211		長阪 一憲
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	東京科学大学病院	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	後藤 景子
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	03-5269-7594	山本 俊至
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 (内)6190	03-3765-7671	片桐 由起子
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9 先端医科学研究センター405	045-787-2692	045-350-2858	浜之上 はるか
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111	044-977-8111	石田 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	仁井井 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	愛知県名古屋市中区和区 鶴舞町65	052-741-2111 (内)5043	052-744-2853	安藤 雄一
45	名古屋国立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8601	愛知県名古屋市中区瑞穂区 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	遺伝子診療室	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	植野 さやか
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	杉江 和馬
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 通広小路上丸柵井町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 (高槻郵便局私書箱第7号)	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	高橋 正紀
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	宮崎 彩子
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	栗野 宏之
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8511	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-88-3053	0853-20-2716	鞆嶋 有紀
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	樽井 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	四元 房典
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	遺伝診療センター	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1	096-373-5713	096-373-6287	中村 公俊
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	879-5593	大分県由布市狭間町医大ヶ 丘1丁目1番地	097-586-5833	097-586-5839	井原 健二
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎市清武町木原 5200	0985-85-9766	0985-85-6149	土井 宏太郎

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	小林 裕明
81	琉球大学病院	遺伝カウンセリング室	901-2725	沖縄県宜野湾市字喜友名1076番地	098-894-1301 (内)1414	098-894-1415	関根 正幸
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	国立健康危機管理研究機構 国立国際医療センター	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	遺伝診療センター	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-3416-2222	黒澤 健司
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 (内)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	地方独立行政法人東京都立病院機構 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 (内)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2-73-1	076-258-1180	076-258-6719	脇坂 晃子
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	滋賀県立総合病院	遺伝子診療センター	524-8524	滋賀県守山市守山5丁目4番30号	077-582-5031	077-582-5426	野崎 章仁
109	医療法人慈桜会瀬戸病院	遺伝診療部	359-1128	埼玉県埼玉所沢市金山町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	白井 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	大阪府高槻市古曽部町1-3-13	072-681-3801	072-682-3834	四本 由都
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	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	臨床遺伝診療科	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	043-246-8664	043-246-8694	野村 文夫
119	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院及び 遺伝子医療研究部門/ 発達障害研究所	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0838	稲葉 美枝

No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表者氏名
120	大阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター	558-8558	大阪府大阪市住吉区万代東3丁目1番56号	06-6692-1201	06-6606-7000	坂口 学
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	愛知県名古屋市中昭和区妙見町2-9	052-832-1121	052-832-1130	加藤 紀子
123	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科	241-8515	神奈川県横浜市旭区中尾2-3-2	045-520-2222	045-520-2202	成松 宏人
124	亀田総合病院	臨床遺伝科	296-8602	千葉県鴨川市東町929番地	04-7092-2211	04-7099-1103	門岡 みずほ
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 (内)2760	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丁目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	野々下 晃子
138	県立広島病院	ゲノム診療科	734-8530	広島県広島市南区字品神田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	遺伝子診療科	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)39448	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	川上 耕史
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
151	千葉県がんセンター	遺伝子診断部	260-0801	千葉県千葉市中央区仁戸名町666-2	043-264-5431 (内)7351	043-262-8680	横井 左奈
152	埼玉県立がんセンター	遺伝科	362-0806	埼玉県北足立郡伊奈町小室780	048-722-1111		吉田 玲子
153	函館五稜郭病院	臨床遺伝科	040-8611	北海道函館市五稜郭町38番3号	0138-51-2295	0138-56-2695	ハツ賀 秀一
154	独立行政法人国立病院機構岡山医療センター	がんゲノム医療センター	701-1192	岡山県岡山市北区田益1711-1	086-294-9911	086-294-9255	角南 一貴
155	JCHO船橋中央病院	臨床遺伝科	273-8556	千葉県船橋市海神6丁目13-10	047-433-2111 (内)3747	047-435-2655	市川 智彦
156	相澤病院	遺伝子診療科	390-8510	長野県松本市本庄2丁目5-1	0263-33-8600	0263-33-8609	茂木 英明
157	那須赤十字病院	遺伝診療科	324-8686	栃木県大田原市中中原1081番地4(大田原郵便局私書箱第15号)	0287-23-1122 (内)6142	0287-23-3004	田村 光

2026.2.1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**  
2024-2025 年度（2024 年 7 月～ 2026 年 6 月）役員

理事長：小崎 健次郎

理事

常任理事：井本 逸勢、小杉 眞司、鈴木 伸宏、高田 史男、  
平沢 晃、蒔田 芳男、三宅 秀彦

大会長理事：櫻井 晃洋、

監事：中山 智祥、吉田 雅幸

事務局長：古庄 知己

**第 24 回（2026 年）全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）**

大会長：古庄知己

（信州大学医学部遺伝医学教室 教授）

開催期日：2026 年 11 月 29 日（日）

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。