

第4回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2006年11月18日（土）

開催場所：大阪大学

報告書

平成18年（2006年）

主催：平成17・18年度厚生労働科学研究費補助金（ヒトゲノム・再生医療等研究事業）
「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究班」

研究代表者：福嶋義光

分担研究者：櫻井晃洋，千代豪昭，玉井真理子

当番施設：大阪大学（戸田達史 教授）

後援：日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会，日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野

〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1

Tel: 0263-37-2618

Fax: 0263-37-2619

はじめに

全国遺伝子医療部門連絡会議事務局
福嶋義光（信州大学）
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議
当番施設 戸田達史（大阪大学）

本報告書は平成18年（2006年）11月18日（土）に大阪大学で開催された第4回全国遺伝子医療部門連絡会議で行なわれた講演および討議の概要をまとめたものである。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、全国の大学病院等の高度医療機関において遺伝子医療（遺伝学的検査・遺伝カウンセリング等）を実践している部門の代表が集う会議であり、平成15年から毎年開催されている。

ヒトゲノム解析研究の進展および個人情報保護の徹底の観点から、ヒト遺伝情報の扱い方に関して文部科学省、厚生労働省、経済産業省等からガイドラインが出されており、各医療機関および研究機関においてヒト遺伝情報を扱う場合には遺伝カウンセリングが必須であることが記載されている。したがって、全国の大学病院等の高度医療機関においては遺伝子医療部門の設立が求められており、実際、平成18年（2006年）に我々が行なった調査では、遺伝子医療部門はすでに57の大学病院に設立されていることが判明した。しかし、各遺伝子医療部門においては、担当者の確保、遺伝学的検査の費用負担、遺伝カウンセリング料の設定、診療録の管理など多くの解決困難な問題を抱えているのも事実である。

今までに開催された3回の全国遺伝子医療部門連絡会議〔第1回（信州大学）、第2回（京都大学）、第3回（東京女子医科大学）〕においても、これらの問題については、種々の情報交換ならびに解決に向けた具体的提案がなされ、一定の成果をあげてきた。

第4回は大阪大学が当番校となり開催された。主催は平成18年度厚生労働省科学研究費補助金先端的基盤開発研究事業（1）ヒトゲノム・再生医療等研究事業（生命倫理分野）「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究」（研究代表者：福嶋義光）であり、過去3回と同様、3学会（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）の後援を得た。

2006年11月18日（土）には約70の大学等関連施設を中心に総勢約140名が集い、活発な情報提供と情報交換が行われた。今回初めての試みとして、「日本の遺伝子医療の発展のために」と題するグループワークを行なった。参加者は15～25名程度のグループに分かれ、診療費、診療システム、倫理的問題、人材確保、研究と診療とのギャップなどの各テーマについて、1) 現状、2) 問題点の整理、3) 具体的解決方法、について話し合った。この討議内容は極めて示唆に富むものであり、その概要は本報告書に記載されている。是非、多くの施設で御活用いただきたい。

次表に示すように、本連絡会議にはほとんどの大学と国立医療機関からの御参加をいただいている。今後、本連絡会議を真に有効なものとするために、今までに御参加いただけていない大学病院等に対しても積極的に参加を呼びかけていきたい。

本報告書には第4回連絡会議での発表内容、討議内容、2006年9月に大学病院等を対象として行なった遺伝子医療に関する調査結果、参加者を対象として行ったアンケート調査結果、および参加者名簿等が掲載されている。わが国の遺伝医療の発展のために御利用いただければ幸いである。なお、本報告書も第1～3回の報告書と同様、信州大学遺伝子診療部のホームページ <<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/index.htm>> に掲載する予定である。

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

	第1回 信州大・福嶋 (日本教育会館/東京)	第2回 京都大・小杉 (京都大学/京都)	第3回 東女医大・斎藤 (東京女子医大/東京)	第4回 大阪大・戸田 (大阪大学/大阪)
総参加施設数 (うち、大学/国立高度医療機関の参加施設数)	54(48)施設*	78(52)施設	95(59)施設	70(54)施設
総参加者数 (うち、大学/国立高度医療機関からの参加者数)	72(66)名	142(100)名	177(127)名	137(104)名

*第1回は、大学/国公立センター/小児病院等、遺伝子医療部門に直接関連のある施設にのみ呼びかけた。

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
大学医学部/医科大学/大学附属病院	43施設 60名	49施設 97名	56施設 123名	52施設 100名
	◎: 遺伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より), 数字: ◎以外の出席者人数			
北海道大学 附属病院	◎	◎1	◎1	◎1
札幌医科大学 附属病院				
旭川医科大学 附属病院	◎			
弘前大学 医学部附属病院				
岩手医科大学		1	1	1
秋田大学 医学部		1	◎	
山形大学 附属病院	1	◎	◎	1
東北大学 附属病院	◎	◎	◎	
福島県立医科大学			2	
群馬大学 大学院医学系研究科	◎1	◎		◎
自治医科大学	◎2	◎2	◎3	◎
獨協医科大学	3	2	1	1
筑波大学 附属病院	◎	◎		
埼玉医科大学		1	1	2
防衛医科大学校 病院				
千葉大学 医学部附属病院	◎	◎1	◎2	◎2
日本大学 医学部	2		1	2
帝京大学 医学部附属病院				
帝京大学 医学部附属溝口病院				
日本医科大学 付属病院	◎		◎2	◎
東京大学 附属病院	◎	◎	◎2	◎
東京大学 医科学研究所		◎	◎	◎
順天堂大学 医学部附属病院				
東京医科歯科大学	◎1	◎1	◎3	
慶応義塾大学	◎	◎	◎1	◎2
東京医科大学 附属病院	◎1	◎	◎1	
東京医科大学 霞ヶ浦病院			1	◎
東京女子医科大学	◎1	◎1	◎18 *当番施設	◎2
東京慈恵会医科大学 附属病院				
昭和大学 医学部附属病院	1			
東邦大学 医療センター大森病院	1	1	2	◎2
杏林大学 医学部	1	1	2	
横浜市立大学 医学部	◎	◎1	◎1	◎1
聖マリアンナ医科大学 病院				
聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院	1		1	
北里大学 医学部附属病院遺伝診療部	◎1	◎	◎2	◎
東海大学		1	3	◎1
山梨大学		◎	◎	
信州大学 医学部附属病院遺伝子診療部 *事務局	◎5 *当番施設	◎5	◎6	◎9
新潟大学 医歯学総合病院		◎	◎5	◎3
富山医科薬科大学 医学部附属病院	1			
金沢大学 医学部附属病院				
金沢医科大学			◎	2

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
大学医学部/医科大学/大学附属病院 (つづき)				
福井大学 医学部附属病院				
浜松医科大学	◎	◎	◎	◎
岐阜大学	1	1	2	
名古屋大学 医学部附属病院		◎2	◎2	1
名古屋市立大学	◎	◎	◎	
藤田保健衛生大学		◎1	◎1	2
愛知医科大学			1	2
三重大学 医学部附属病院		1	1	◎
奈良県立医科大学 附属病院	1			◎
滋賀医科大学 附属病院				1
京都大学病院	◎1	◎20 *当番施設	◎1	◎2
京都府立医科大学	2	◎3	◎2	1
関西医科大学 附属病院				1
大阪医科大学 附属病院		◎	1	◎
大阪市立大学 大学院医学研究科	1	1		2
大阪大学 医学部附属病院	◎	◎3	◎2	◎13 *当番施設
近畿大学 医学部		1		1
和歌山県立医科大学 附属病院				
神戸大学	◎		1	
兵庫医科大学 附属病院	◎	◎1	◎1	◎
鳥取大学		◎	◎2	
岡山大学 医学部・歯学部附属病院				
川崎医科大学 附属病院				
島根大学 医学部附属病院	◎	◎	◎	◎
広島大学 病院	◎		◎	2
山口大学 医学部	◎1	◎2	◎2	◎1
徳島大学 医学部附属病院			◎	
愛媛大学 医学部附属病院	◎	◎	◎	1
高知大学 医学部	◎	◎1	◎	◎
香川大学 医学部附属病院				1
産業医科大学 病院				
九州大学病院				◎
九州大学病院 別府先進医療センター		1	1	
福岡大学 医学部		1	1	◎
久留米大学 医学部小児科	◎	◎1	◎	◎
佐賀大学 医学部附属病院				◎
長崎大学 医学部・歯学部附属病院	◎	◎	◎	◎
熊本大学 医学部附属病院	1			
大分大学 医学部			1	1
宮崎大学 医学部		◎1		◎1
鹿児島大学 医学部・歯学部附属病院	◎	◎1	◎	◎1
琉球大学 医学部			2	◎
国立高度医療機関	5施設 6名	3施設 3名	3施設 4名	2施設 4名
	◎:遺伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より), 数字:◎以外の出席者人数			
国立成育医療センター	◎1	◎	◎	
国立精神・神経センター	◎	◎	◎1	◎1
国立循環器病センター	1	1	◎	◎1
国立がんセンター	1			
国立国際医療センター	1			
国立長寿医療センター				

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
その他の病院	2施設 2名	12施設 15名	14施設 17名	9施設 15名
	◎: 遺伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より), 数字: ◎以外の出席者人数			
独立行政法人 国立病院機構 京都医療センター		1	◎	
独立行政法人 国立病院機構 岡山医療センター小児科		1	1	
独立行政法人 国立病院機構 香川小児病院小児科		1		
独立行政法人 国立病院機構 九州医療センター		1		
カレスアライアンス 天使病院 臨床遺伝診療室			◎	
癌研有明病院 看護部			1	
聖路加国際病院			1	2
墨東病院 小児科			1	
東京通信病院 小児科	1	1	1	1
NTT東日本関東病院 内視鏡部		1	1	
神奈川県立こども医療センター 遺伝科		◎1	◎2	◎2
栃木県立がんセンター 研究所	1			
埼玉県立小児医療センター 遺伝科			◎	
聖隷浜松病院 小児科(遺伝相談外来)		1	1	◎
愛知県心身障害コロニー 発達障害研究所		3	◎1	2
愛知県がんセンター 研究所分子腫瘍学部			1	
公立学校共済組合近畿中央病院 遺伝子診療センター		◎	◎	◎
大阪府立母子保健総合医療センター企画調査部				1
大阪府立急性期・総合医療センター				2
大阪いさいづつ病院				1
大阪大学歯学部附属病院				1
奈良県立奈良病院 新生児科		1		
兵庫県立塚口病院 小児科染色体外来		1		
その他の大学 #: 遺伝カウンセリングコース設置	2施設 2名	6施設 9名	7施設 11名	3施設 7名
お茶の水女子大学#	1	2	1	
川崎医療福祉大学#	1	1	2	2
近畿大学#		3	2	2
大阪大学大学院				2
県立新潟女子短期大学		1		
上智大学 カウンセリング研究所			1	
日本赤十字看護大学		1	1	
聖路加看護大学			2	
愛知学院大学 歯学部附属病院			2	
大阪歯科大学		1		
神戸常盤短期大学				1
省庁	0施設 0名	0施設 0名	1施設 1名	0施設 0名
厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課			1	
企業/研究所等	2施設 2名	8施設 12名	10施設 16名	3施設 5名
マスメディア	0社 0名	0社 0名	4社 4名	1社 2名
患者・家族会/個人参加	0名	6名	1名	4名

目 次

はじめに	福嶋義光 (信州大学), 戸田達史 (大阪大学)	
全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況		
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議開催のお知らせ (*2006年10月10日送付)		1
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議プログラム		3
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録		
	総合司会: 戸田達史 (大阪大学), 福嶋義光 (信州大学)	
第1部 <着床前診断, 発症前診断をめぐる>		
「着床前遺伝子診断の現状と可能性」	末岡 浩 (慶應大学)	6
「神経難病の発症前診断 - どのように向き合うか-」	吉田邦広 (信州大学)	8
「遺伝子診療の社会文化的側面に関する日欧比較研究: 発症前診断を中心に」	霜田 求 (大阪大学)	10
第2部 <遺伝子医療の現状>		
「認定遺伝カウンセラー制度とその周辺」	高田史男 (北里大学)	14
「自治体行政との関わり, 福祉との連携 - 大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み」	狭間敬憲 (大阪府立・急性期総合医療センター, 大阪難病医療情報センター)	17
「遺伝学的検査の保険適用と今後の課題: アンケート調査結果を基に」	福嶋義光 (信州大学)	21
第3部 <グループワーク> 「日本の遺伝子医療の発展のために」		
オリエンテーション	司会: 戸田達史 (大阪大学)	
分科会		
1) 診療費, 遺伝カウンセリング料, 遺伝学的検査料など費用負担の問題		27
2) 遺伝子医療における診療システムの問題 (予約受付, 診療録, フォロー etc.)		31
3-1) 出生前診断の倫理的問題		34
3-2) 発症前診断の倫理的問題		37
4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development		41
6) 遺伝学的検査: 研究から診療に向けてのギャップ		47
第4部 <総合討論> 「各分科会討議内容発表」	司会: 平原史樹 (横浜市立大学)	53
参考資料		
1. 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(厚生労働省)		63
2. 日本医学会から各分科会への「遺伝学的検査の適切な実施について」の通知		
3. D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査 (H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」)		64
4. 「保険診療によって行なわれる遺伝子検査の受託について」(日本衛生検査所協会)		
5. 「遺伝子医療に関する調査」結果 (*2006年9月実施)		67
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査結果		79
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設名簿		87
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者名簿		89
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定		92
「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ事項		

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議

議事録

第1部 <着床前診断, 発症前診断をめぐって>

第2部 <遺伝医療の現状>

第3部 <グループワーク> 「日本の遺伝子医療の発展のために」

第4部 <総合討論> 各分科会討議内容発表・討議

着床前遺伝子診断の現状と可能性

慶應義塾大学 医学部産婦人科学教室
末岡 浩

本邦における着床前遺伝子診断（preimplantation genetic diagnosis: PGD）の歴史は、1990年代初頭に開始された。技術的な面では生殖医学の急速な発展とそれに基づく生殖補助技術の発展と普及は、高い妊娠成功率の達成を成し遂げた。さらに、遺伝子解析技術の急速な発展は、遺伝医学を研究から臨床へフィードバック効果をもたらした。この接点に産声を挙げたのがPGDである。

技術面において、本邦は生産的な技術開発と安定的な医療の提供がなされている点で、他国を凌駕しているが、問題として当初より提起されていたのが倫理問題であった。戦争を経験し、優生思想に基づく思想教育がなされた歴史を有する本邦で、生命の選択につながる技術との意見もあり、その議論の場を提供し、時間をかけて社会が理解するためのプロセスが必要であった。この生命倫理について、とくに妊娠が成立してから行なう出生前診断について人工妊娠中絶の可能性を有するとの批判がないわけではない。しかし、出生前診断についての議論が公開の場で議論することがなされて来なかったこともあり、PGDのための議論で初めて公開の議論が行なわれるようになった。PGDの研究が1992年に開始されて以来、実に11年経過して実施施設内での倫理審査申請に至り、その結果として13年後に初めての妊娠が成立するに至った。

我々は、平成15年にDuchenne型筋ジストロフィー（DMD）の遺伝子保因者に対してPGDを申請して以来、平成18年7月までに慶應義塾大学医学部倫理委員会および日本産科婦人科学会倫理委員会に9件のDMD、ミトコンドリア病1件の申請を行い、現在4症例に対してPGDを実施した。このPGDに関わる実施効率、診断成績等をするに至ったが、なお、解決すべき諸問題が多く存在する。

基本法として体外受精を基盤にするため、そのプライミングとして、GnRHa long protocol およびhMG-hCGによる排卵誘発後に採卵、ICSI法による顕微授精を行い、Veeck分類3以上の比較的良好胚から66時間後に6~8細胞期胚から2割球、4~5細胞期胚から1割球の生検を行った。生検は透明帯のレーザーによる開孔の下に、吸引法で採取した。採取割球は鏡検して有核であることを確認し、無核のfragmentationを区別して分類した。これによってPCR増幅効率は62.0~90.0%に向上した。遺伝子型はdystrophine遺伝子のintronのpoint mutationによるスプライング異常例およびdeletionの遺伝子型を起因とする例について実施した。基本法としてnested PCRを用い、point mutationについてはsecond PCRをTaqMan PCRとする系、second PCRもconventional PCRとしてsequencingを行う系の2系統で分析した。胚移植に関しては2割球採取し得たものを優先し、さらに遺伝子診断が一致した胚を優先、胚形態および成長の良好なものを優先させた。d-3に長期培養を開始し、d-4またはd-5に胚移植を行った。施行100卵子を採取した中で、成熟卵であった92個に対して卵細胞質内精子注入法（ICSI）によって授精し、良好形態胚53個から胚生検を行なった。遺伝子診断割球数91個であり、うち遺伝子診断が完了できたものは60であった。すなわち、採取卵の30%が診断された胚であり、遺伝情報と胚分割良好な胚による移植可能胚は10~20%と推定された。平成18年7月までに4症例に延べ7回のPGDを行い、2例の妊娠を得た。

PGDは胚の成育が良好であり、なおかつ診断が正しくなされたものを胚移植に供することができることから移植可能胚数は対象胚のうち一部に限定される。生検割球がフラグメンテーションか否かを鑑別するために核の確認が有効と考えられたが、欠失型についてはなお確実な情報ではないため、妊娠成立後に加えて出生前診断を行うオプションを用いることが有効であると考えられた。

現在の問題点として倫理申請および審査に要する時間が長期に亘り、長いもので学内・学会双方の倫理審査に2年以上を経過している点は、改善の余地があり、クライアントの苦慮を軽減させる条件の一つと考えられた。今後、経費負担、安全性へのコンプライアンスなどがさらに検討事項として指摘された。

講演後質疑応答

- Q：倫理委員会で審査において第三者の審査希望の必要性をお話しなさいましたが、具体的にはどのようなことをお考えでしょうか。
- A：ある学会の資金を使って、様々な方にお集まりいただいて審議するという事は比重が大きくなってくると思われます。すなわち件数も増え、種類も多くなることさらにその背景も様々であることを考えるとその学会の倫理委員会の構造だけでは対処するのが難しいのが現状です。そこで専門の学会、特に人類遺伝学会などは特に加わるべき団体だと思っておりますが、その他遺伝カウンセリング学会等を含めた遺伝に関わる学会も加わって、審査が円滑に行われるようになればよいと考えています。
- Q：着床前診断の費用負担、および習慣流産を経験していない転座カップルについてのお考えをお聞きしたい。
- A：おっしゃるとおり、日本の状況としては、議論の過程にあると理解して良いと思っております。諸外国のことを先に申し上げますと、オーストラリアでは最初は研究ではじまりましたが、その後、資金がなかなか行きわたらなかつたと聞いております。一回の体外受精に2500ドルかかります。さらに遺伝子の検査に2500から3000ドルを患者さまからいただくという事で行われているそうです。われわれもこれまで研究費で支えてきましたが大変苦しい。クライアントがどこまで費用を負担できるかという問題もありますが、現実診療の中にこれが入ってくると、今後の継続は難しいと思われます。また、均衡型転座でも習慣流産を伴わなければいけないのかという議論は過程の中にありました。逆にいうと、習慣流産を伴わないかつすでに均衡型転座だと分っている人に対して申請が出てきたというケースはいまのところないのですが、そのようなケースを出したときに倫理委員会はどのように考えるのかというのが、次のステップになると思われます。現状で（習慣流産を経験していないけれどすでに均衡型転座だと分っている人）はいらっしゃいます。さらに、習慣流産のご夫婦が遺伝病という場合はどちらを優先してやるべきなのか、どちらが重いのか、いずれにせよ自然淘汰ということで処理されるのかもしれないなど悩ましい症例もあります。ステップを踏みながら考えていきたいと思っております。

神経難病の発症前診断 ーどのように向き合うかー

信州大学医学部附属病院 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科
吉田 邦広

有効な予防法や治療法のない神経難病の発症前遺伝子診断(以下, 発症前診断)は遺伝医療の中でも最も対応に苦慮する課題の一つである。しかしながら実際の日常診療においては神経難病患者に対する遺伝子検査は汎用されており, 結果的に神経難病の発症前診断の潜在的なクライアントは増え続けていると考えられる。欧米諸国では神経難病の発症前診断は1990年台の半ばより広く行われており, クライアントに対する遺伝カウンセリングの指針が確立され, また検査前後のクライアントの心理的な評価も精力的になされてきた。一方, 我が国では遺伝子医療の体制整備が遅れていることもあり, 神経難病の発症前診断はこれまでにあまり論議されて来ず, その実態も十分に知られていなかった。

今回, 第4回全国遺伝子医療部門連絡会議に際して, 神経難病の発症前診断の実態を全国調査した。調査は全国の大学病院, 国立病院など124施設にアンケートを送付し, 86施設から回答が得られた(回収率69%)。この86施設のうち63施設では2004年4月~2006年3月の間に神経難病の発症前診断に関連したクライアントを経験していた。この63施設は特定の地域に偏っておらず, 全国的に分布していた。

上記63施設に対する調査では, 疾患別に最も多かったのが筋強直性ジストロフィーの110家系150名であった。次いで脊髄小脳変性症67家系86名, 球脊髄性筋萎縮症32家系40名, Huntington病26家系31名であった。プリオン病は5家系13名であったが, 3施設に集中していた。筋萎縮性側索硬化症は2施設で各1家系1名ずつ, アルツハイマー病は該当するクライアントがいなかった。なお家族性アミロイドポリニューロパチーは正確な実数は判明しなかったが, かなりの数に上ることが推察された。ただし本症では肝臓移植という根治療法が定着しており, 他疾患と同様に論議することは適切でないと考えられた。

神経難病の発症前診断に関連したクライアントに向き合う職種をたずねたところ, 63施設のうち35施設では臨床遺伝専門医が全カウンセリング時間のうち75-100%に参加していた。つまり過半数の施設では個々の専門性にかかわらず臨床遺伝専門医が中心となって遺伝カウンセリングを行っていることが明らかとなった。一方で全カウンセリング時間の75-100%に神経内科医が参加している施設は10施設, 看護師が参加している施設は13施設であった。臨床心理士などそれ以外の職種の関与は神経内科医や看護師よりもさらに少ないものであった。

本課題に対する今後の姿勢をたずねたところ, 36施設は自施設で遺伝カウンセリングを行うと回答し, 23施設はクライアントによって自施設で遺伝カウンセリングを行うか, 他施設に紹介するかを決めるとの回答であった。神経難病の発症前診断を希望するクライアントに対して, よりよい遺伝カウンセリングを提供するために今後, どういう点を改善すべきかをたずねたところ遺伝カウンセリングにかかわる職種の充実を望む意見が最も多かった。次いで遺伝カウンセリングに対する診療報酬のあり方の見直し, 遺伝カウンセリングのための場所や時間の確保, 遺伝学的な検査体制の整備・充実を期待する意見が続いた。

今回のアンケートの結果, 事前の予想よりも多くのクライアントが実際に医療機関を受診しているという実態が明らかとなった。また人的にも時間的にもコスト-パフォーマンス的にも決して恵まれない医療環境の中で臨床遺伝専門医が中心となって神経難病の発症前診断に向き合っているという実態も明らかとなった。こういう厳しい状況の中でもほとんどすべての施設では今後も本課題に対して前向きに取り組むという姿勢が示されたことは我が国の遺伝医療体制が着実に整備されてきたことを示唆するものと考えられる。倫理的, 社会的に多くの問題を含む神経難病の発症前診断に対応していくには, 担当する個々人の遺伝カウンセリングのスキル・アップに加えて多職種によりよい連携が不可欠である。今後, 臨床遺伝専門医のみならず, 認定遺伝カウンセラーなどの非医師の遺伝カウンセラーを遺伝医療の現場で有効に活用するためには遺伝カウンセリングの医療としての社会的, 経済的基盤を確立することが最も重要ではないかと思われる。

講演後質疑応答

- Q：(ハンチントン病の発症前診断を受けた方の結果告知後の follow up に関連して) ハンチントン病については 1995 年おそらく UBC だと思われませんが大規模なものが行われています。ハンチントン病を例にとると、もともと自殺率が高い疾患なので、(発症前診断後に自殺、自殺企図、精神異常が約 1%程度見られることに対して)遺伝子診断・発症前診断ということだけが原因とは切り分けられない。もともとあるからあのような研究があるかと思われ。他の疾患で同様の研究はどうでしょうか。ご指摘されたことは当然ですが、一般に重み付けなどどうかと思ひ、おたずねしました。
- A：先生のおっしゃるとおり、ハンチントン病はもともと自殺者が多い病気なので、自殺率に関しては少しバイアスがかかっていると思います。文献をみても神経難病に関しては脊髄小脳変性症は少しありますが、ハンチントン病が圧倒的に多く、まとまった仕事となるとハンチントン病になるかと思われ。
- Q：神経難病の遺伝子診断で、自我強度はいろいろな測り方があるかと思いますが、自我強度のどのあたりの柱を自我強度だとお考えですか。
- A：それは重要なご指摘だと思われしますが、私自身は臨床心理に関しては素人ですので自我強度を自ら評価しているということはありません。今後、特に臨床心理の先生方に教えて頂いて学びたいと思っています。神経難病の発症前診断を希望するクライアントの検査前後の心理学的な評価という点では我が国は欧米諸国に大きく立ち遅れていると思います。こういう意味でも臨床心理の先生方には今後、是非この課題に積極的に関わって頂きたいと思ひます。
- Q：神経難病の特徴は、非常に横に広がっている(兄弟など)というところにあります。我々の施設にみえるクライアントはいますが、広げておじさんなどになると遠方に住んでいたりします。全国的な協力という点で思ひるのは、ある施設ではやってくれるけれどもこっちではやってくれないなど考え方が違うという問題もある一方で、統一基準も難しいとおもひのですが。
- A：全くご指摘のとおりで、アンケートの自由記載に多施設との連携を重視される方が結構いらっしやいました。また、ある施設ではやるのにある施設ではやらないなどの対応に患者さんが戸惑うことがあると思ひられます。その意味で、各施設がどのように情報を共有し、連携をするかということは大きな問題と考えます。個人情報保護の問題もありますので同一家系とは言っても情報交換・共有のあり方はケース・バイ・ケースと思ひます。実態調査を見てもクライアントは特定の地域にかたまっている訳ではありません。本課題に対しても各施設間の連携のあり方を考えなければいけないというのが、本日の私の提案の一つです。

「遺伝子診療の社会文化的側面に関する日欧比較研究：発症前診断を中心に」

大阪大学大学院 医学系研究科・医の倫理学
霜田 求

遺伝子診療の社会文化的側面に関する日欧比較研究: 発症前診断を中心に

霜田 求

大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学

研究の背景

- 遺伝子診療(遺伝医療)に関わる倫理的問題の研究に従事
大阪大学医学部附属病院・遺伝子診療部・運営委員会で
の症例カンファレンスでの議論
遺伝子医療をめぐる倫理的・社会的諸問題の文献研究の
成果公表
- 欧州(ドイツ、オーストリア)の人文社会系研究者との対話・コ
ミュニケーションの技法開発とその有効性に関する共同研究
の蓄積
発症前診断をめぐる社会文化的側面を、欧州と日本とで
それぞれ調査し、比較しながら、改善の方向性を探るとい
う構想

日本側研究組織

- 研究テーマ: 「遺伝子診療(遺伝学的検査・診断、遺伝カウンセリング)の社会文化
的側面に関する分野横断的研究」
- 研究代表者: 中岡成文(大阪大学コミュニケーションデザイン・センター長・臨床哲
学)
- 研究分担者:
岩江荘介(大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学・博士課程)
岩淵亜希子(追手門学院大学社会学部・社会学・講師)
工藤直志(大阪大学大学院人間科学研究科・社会環境学・博士後期課程)
阪本恭子(大阪大学サステナビリティ・サイエンス研究機構・生命倫理学・特任研究員)
霜田求(大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学・助教授)
西田千夏子(大阪大学大学院医学系研究科・乳腺内分泌外科・特任研究員)
西村ユミ(大阪大学コミュニケーションデザイン・センター・看護学・助教授)
堀江剛(広島大学総合科学部・臨床哲学・助教授)
- 研究協力者: 酒井規夫(大阪大学医学部附属病院・遺伝子診療部・外来医長)
- 研究資金: 文科省科研費(欧州側: オーストリア政府助成金)
- 倫理審査: 大阪大学コミュニケーションデザイン・センターの倫理審査委員会にて
承認済み

研究の目的(1)

- 本研究は、遺伝子診療において当事者が直
面している問題点・課題を、とくに「**遺伝**」「**遺
伝子**」を取り巻く**社会文化的側面**に焦点を当
てつつ、論点の整理を行うこと、しかも**医学・
医療の枠組みの内**で考えるだけでなく、**人文・
社会諸科学の分野を横断する多角的な視点**
から考察を加えると同時に、**関係当事者の間
での集中的な対話**を軸にした**方法論の確立**
も射程に入れ、現場で生じる**問題解決の可能
性を検討**することを目的とする。

研究の目的(2)

- とりわけ発症前診断に関わるいくつかの倫理的・社
会的な論点、具体的には「**遺伝と差別**」、「**難病や障
害を抱えて生きること**」、「**知ること / 知らないでい
ることの含意**」、「**当事者の人生設計への関与**」、「**リス
ク認知の多様性**」といった論点を、**クライアントの価
値観・意思・選択の背後にある社会文化的側面(背
景・文脈)**に着目しつつ、**同時に医療者の側の価値
観や思考様式、関連する専門職それぞれの規範お
よびそれを支える倫理観を探る中で、解明すること
を目指す。それを踏まえて、発症前診断を求める人
にはどのようなサポートやケアが必要なのかを探る。**

研究の方法と概要: (1)政策分析

- 各種ガイドラインや関連文献を精査し、遺伝子診療
を規制するルール策定の背景と経緯およびその中
で浮上してきた問題点をまとめ、現在、各当事者が
直面する課題を明確化する。具体的には、日本にお
ける行政指針の策定過程における問題点および指
針が現在現場に及ぼしている影響力、関連専門職
の認定制度の在り方などを問題とする。(2006年7
月大阪にて開催された予備的ワークショップで、こ
のテーマで欧州側参加者との間で討議を行った。)

研究の方法と概要： (2)問題点・課題の抽出

- 遺伝子診療に従事する医療者数名(臨床遺伝専門医、遺伝専門看護師、認定遺伝カウンセラー)に対するインタビューを行い、現状と問題点・課題を把握する(2006年9～10月実施)。それを基にして、日本全国の遺伝子診療実施施設・部門を対象としたアンケート調査を行い(2006年11～12月)、より包括的な情報を収集し、その分析に当たる。その内容を踏まえて、遺伝子診療実施医療者、可能であればクライアントとその家族、患者団体関係者へのインタビューを行い(2007年2～3月)、とくに発症前診断における問題点・課題を明確にする。

研究の方法と概要： (3)比較検討

- ウィーンで開催するワークショップにおいて、日本側のアンケートの分析結果及び当事者インタビューの内容を報告し、欧州側の報告と併せて意見交換を行う(2007年3月予定)。そこでは、哲学的な方法論に基づいての関係当事者の中で遂行される少数者の中での対話(「ソクラテック・ダイアログ」と呼ばれる)の実施に向けての話し合いももたれる。

研究の方法と概要： (4)対話実践とまとめ

- 現場において問題となる具体的な論点(例：遺伝学的検査の実施を求めて来談するクライアントに対して、場合によっては検査を断ることは正当化できるか)を離れて、一定の関連を有すると思われる抽象的なレベルのテーマ(例：「知らない方が幸せなことがある」ということは本当に言えるのか)について、自らの具体的な経験に依拠しつつその前提にある思考様式や価値観を反省的に掘り下げる対話を集中的に行う(5～8名程度で1～2日間、2007年6～7月予定)。対話プロセスの中で得られた知見を手がかりとして、再び現場の具体的な問題を掘り下げて検討した上で、関係当事者を交えてシンポジウムを開催し(2007年8月予定)、その成果を報告書にまとめる。

検討を要する論点：

発症前診断に関連する国内文献資料調査より(1)

* 欧州では以下のような問題はどのように受け止められているのか？

- 検査をするまでに一定の期間をとり、複数回のカウンセリングを行うことの意義
- 有効な予防法および治療法のない疾患について検査結果が陽性であった場合、陰性であった場合それぞれのアフターケアのあり方
陽性的場合、情動的不安定への対処、社会的差別への対処、今後の人生設計についての相談等
陰性的場合、「安堵感」「過度な期待との落差」「罪悪感」「うしろめたさ」など複雑な心理的反応へのケア等

検討を要する論点：

発症前診断に関連する国内文献資料調査より(2)

- 他の血縁者には知られたくないというクライアントのプライバシー権と、血縁者の早期対応のメリットとの相克
血縁者への情報開示やカウンセリング同席要請
- 遺伝カウンセリングの実施方法について
医師/非医師(遺伝カウンセラー)主導、心理職や看護職の介在、チーム医療体制
- 地域ネットワークとの連携、患者団体の紹介

検討を要する論点：

発症前診断に関連する国内文献資料調査より(3)

- クライアントの選択・決定を支える価値観が、どのような背景を持ち、いかにして形成されてきたのか、さらに個人としての判断や意思決定に対して社会が及ぼす影響、逆に個人個人の判断が社会に対して及ぼす影響はどのようなものか
- 日本文化に残存する「家柄」「血筋」「血統」といった言葉に示される感覚を対象化する
差別や偏見の根源と向き合うこと

期待される研究の成果

遺伝子診療を、直接関係する当事者だけでなく、社会全体として取り組むべき政策課題として受け止め、多様な分野の関係者が参与し、政策実施・施行上の問題点や課題への注意力を向上させ、予想される困難を多少とも軽減する可能性がある。

分野の異なる関係者が顔を合わせ、問題に即したかたちで、平等に、対話・議論する機会を設定することで、幅広い視野を身につける機会を提供する。

遺伝子診療をめぐる問題点や課題の内容と方法に関して、異なる文化相互を比較し、それぞれ固有の特徴を明らかにし、問題解決への道筋を示す一助となる。

講演後質疑応答

Q：遺伝子診療の社会文化的側面についての日欧の違いについての予備的な結果とかはございませんか。

A：昨年の夏にワークショップを行った成果はあります。主に政策分析に関わる討議でした。オーストリアでは関連する法律もでき、その議論の中でどのような人が影響力を持ったのかということです。日本では、関連学会や行政から出たガイドラインが非常に強い力を持っているということは、日本の特殊事情ということで他の研究者は興味深い目で見ているようでした。まだ、(議論が) 深められている段階ではありません。

Q：将来を知ると言うことに対して、日本人の伝統的・文化的背景および感性や情緒などが影響するのではないかと感じます。この課題に対して、欧米人とは違った日本人独特の受け止め方があるのか、それとも人種差はないのかという点に興味があります。もし人種差があるのなら、欧米の発症前診断の指針をそのまま真似るということよりも、もう少し工夫が必要ということになると思われます。いかがでしょうか。

A：実はヨーロッパと言っても、イギリス・オランダ・北欧とラテン系のイタリア・スペイン・フランスの一部はかなり違うということが、別の研究でも感じています。ドイツ語圏の人たちは基本的にある種の個人主義的な性格が強いと考えられ、将来を知ることを前提として考えています。知らない・あえて検査をしないという選択がないわけではないが、基本的にはアクセスの可能性があるとの情報を得たら検査を希望されて医療者側も本当に知りたいのかどうかなど時間をかけて何度か話してじっくり考えていただく。自分の生活・将来の人生設計を含めて、自分がどうやって生きていくのか考える中での必要条件として知りたいという希望が強いと相対的に思います。日本とは異なる点があるのは事実です。研究ではさらに掘り下げて考えたいと思っています。

Q：欧米のベースには宗教的な問題がかなりあるのではないかと思います。日本と欧米を比較した場合、今回これから先生がなさる分析はどのようにかかわってくるのでしょうか。

A：宗教の力、たとえばオーストリアなどでは9割以上カトリックです。それ以外の国フランスやスイスでもいろんな人たちと話をしましたところ、それはもう形だけのことで、その宗教によって人の価値観が影響を受けるということがだんだん少なくなっていると、共通して聞きます。宗教の力は日本に比べてはるかに強いことは事実です。遺伝子診療の現場で判断・選択をするときに影響を与えているということは、考えているほど強くないような印象があり、そのことも含めて研究の中で明らかにしたいと考えています。

認定遺伝カウンセラー制度とその周辺

北里大学大学院 医療系研究科 医療人間科学群 臨床遺伝医学, 北里大学病院 遺伝診療部
高田史男

2006.11.18 於、大阪大学

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議

認定遺伝カウンセラー制度と その周辺

北里大学大学院 医療系研究科 医療人間科学群 臨床遺伝医学
北里大学病院 遺伝診療部
高田史男

認定遺伝カウンセラー制度 立ち上げまでの準備

- 役割と要件
- 養成方法
- 到達目標
- 養成カリキュラム
- 認定制度規則

認定遺伝カウンセラー養成制度

- 恒久制度
 - － 大学院修士課程専門養成課程修了者に受験資格授与
- 経過措置
 - － 研修会(セミナー等)受講及び遺伝カウンセリング実地研修が規定に達した者に受験資格授与

認定遺伝カウンセラー養成専門課程

- 2003年度～
 - － 信州大学大学院 医学研究科 医科学修士課程(医科学専攻)
 - 遺伝カウンセリングコース
 - － 北里大学大学院 医療系研究科 医科学専攻修士課程
 - 遺伝カウンセリング養成プログラム
- 2004年度～
 - － お茶の水女子大学大学院 人間文化研究科
 - 特設遺伝カウンセリングコース
- 2005年度以降
 - － 千葉大学大学院 医学薬学府 医学系修士課程医科学専攻
 - 応用医学医科学コース
 - － 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 専門職学位課程
 - 遺伝カウンセラーコーディネーターユニット
 - － 川崎医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 保健看護学専攻修士課程
 - 遺伝カウンセリングコース
 - － 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻
 - 遺伝カウンセラー養成課程

2006年度現在

認定研修コース

- 遺伝医学セミナー
- 遺伝カウンセリングセミナー(基礎コース)
- 遺伝カウンセリングセミナー(実践コース)
- コメディカルのための遺伝カウンセリングセミナー(初級コース)
- コメディカルのための遺伝カウンセリングセミナー(上級コース)
- 遺伝カウンセリング・リフレッシュセミナー
- 家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー

2005年4月認定遺伝カウンセラー制度の発足

- 認定遺伝カウンセラー制度の公開(専用HP)
- 認定遺伝カウンセラー養成専門課程の認定(7大学)
- 経過措置による研修コースの認定(7コース)
- 認定試験の準備と運用
 - － 受験申請受付・経過措置による受験資格の審査
 - － 認定試験
- 認定遺伝カウンセラーの認定

認定遺伝カウンセラー制度 資格認定試験

- 第1回目は昨年10月9日、東京女子医科大学にて実施。
- 筆記試験
 - 臨床遺伝専門医と共通問題 60点
 - 認定遺伝カウンセラーの選択問題 40点
- 面接試験(1人30分)
- 結果
 - 5名(専門課程3名、経過措置2名)受験
 - 全員合格
- 第2回は本年11月25日実施予定

認定遺伝カウンセラーの予測人数

年度	信州	北里	お茶	京都	近畿	川崎	千葉	年度修了者数	累積数	経過措置	総累積数
2005	1	2						3	3	2	5
2006	1	2						3	6	2	10
2007	1	2	5			1	1	10	16	+α	20+α
2008	1	3	8	4	4	2	1	23	39	+α	43+α
2009	3	1	10	4	4	0	1	23	62	+α	66+α
2010	3	3	10	4	4	2	2	28	90	+α	94+α
2011	3	3	10	4	4	2	2	28	118		122+α

* 2006年11月現在の学生数と募集定員からの予測
* 2010年度までは経過措置による認定数(+α)が加わる。

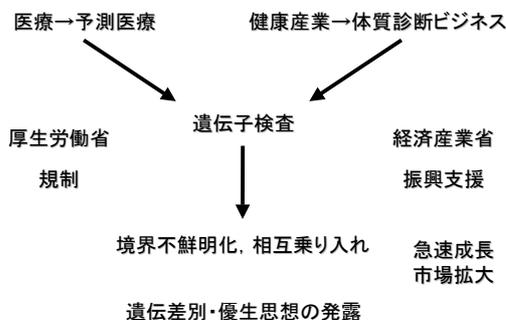
認定遺伝カウンセラー制度の今後

- 全国遺伝カウンセラー養成専門課程連絡会議の発足
 - 多施設間協力, 教育資源有効活用・相互供与
- 認定遺伝カウンセラー制度委員会
 - 財政基盤確保等
- 国民への広報・普及
 - 啓蒙普及活動・就職支援活動
- 国家資格化
 - 学会, 医療機関, 教育機関, 患者団体等が協力

就職機会拡充

- 遺伝カウンセリングの保険点数収載
- 産学連携(pharmacogenomics分野, その他)
- 医産連携(含, 遺伝子関連ビジネス)
- 研究助成金: ELSI予算配分義務化

今後の遺伝カウンセリングへの ニーズ



スライド1：表題

スライド2：認定遺伝カウンセラー制度立ち上げまでの準備

スライド3：認定遺伝カウンセラー養成制度

恒久制度において受験資格が授与されるのは、認定遺伝カウンセラー制度委員会により養成施設認定を受けた大学院修士課程を修了した者となる。

経過措置は、2010年度までの暫定措置となる。

スライド4：認定遺伝カウンセラー養成専門課程

現在、7施設が養成施設として認定されている。現在数施設が新規開設を検討中。

スライド5：認定研修コース

経過措置で申請する際に認定される単位を提供する教育セミナー

スライド6：2005年4月認定遺伝カウンセラー制度の発足

スライド7：認定遺伝カウンセラー制度資格認定試験

追記、第2回試験の結果、専門課程修了者3名、経過措置2名の計5名が受験し、全員合格した。本邦に認定遺伝カウンセラーは10名となった。

スライド8：認定遺伝カウンセラーの予測人数

2011年には100人超となる予測。

スライド9：認定遺伝カウンセラー制度の今後

本会も国家資格化へ向けて、声を上げていていただきたい。

スライド10：就職機会拡充

もともと資格崇拜指向の強い日本において、その傾向のさらに強い医療分野での就業機会拡充となると、国家資格化が必要条件とならざるをえない。よって医療施設での常勤職としての雇用推進には今暫く時間がかかる事が予測される。しかし、一般国民への貢献という点では、今後急速な拡大が予測されるビジネス領域でのニーズも考慮に入れてワーキングフィールドを柔軟に開拓していく事が肝要である。

スライド11：今後の遺伝カウンセリングへのニーズ

医療の世界で提供される遺伝情報は、元来的に倫理的にも学問的知識面でもきちんと裏打ちされた提供の仕方を探っている施設が少なくない。もちろん不適切な施設もありうるので、遺伝カウンセラーが参画していく必要性は十分にある。しかし、民間事業に至っては、そもそも収益事業である、即ち利益を上げるというインセンティブの働く領域であり、その分、科学的エビデンスの確保や倫理面での配慮がおろそかになる可能性を無しとしない。今後、メディア等を通じて爆発的にこの分野の事業が普及拡大していく可能性を考えると、遺伝カウンセラーの同領域での活躍が期待される。

講演後質疑応答

(なし)

「自治体行政との関わり,福祉との連携－大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み」

大阪府立・急性期総合医療センター, 大阪難病医療情報センター
狭間敬憲

<遺伝子医療の現状>

自治体行政との関わり、福祉との連携 —大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み—

地方独立行政法人 大阪府立病院機構
大阪府立急性期・総合医療センター神経内科
狭間 敬憲

目的

医療は、施設医療中心から在宅医療中心へと医療・福祉の統合システムが必要な時代に変遷しつつあり、神経難病においても同様の傾向を呈してきた。在宅診療を円滑に行うには、患者中心の多職種（医療・福祉・保健）の連携によるネットワークの構築が不可欠であり、ALSネットワーク等発展してきた。

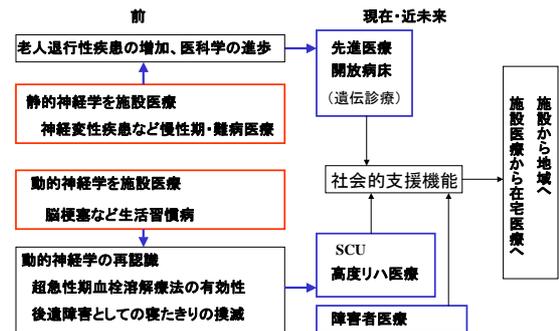
遺伝性神経難病の場合、日本の文化的風土の背景より、ネットワークの形成はおろか、遺伝医学の進歩に伴う社会資源の恩恵も得ていないことが多いと考えられる。今回社会資源共有システムを、自治体行政（公平性）、地域福祉（効率性）と絡ませながら構築する。

方法

既存の大阪神経難病医療推進協議会（大阪府など行政も会員）による大阪ALSネットワーク事業を進化させ、遺伝性神経難病ケア研究会を構築する。

医療療養相談会や公開講座を施行することで、患者には遺伝カウンセリング等医療資源の提供と後方支援を実施し、支援側従事者には遺伝カウンセリングと連携した診療・ケアのあり方と重要性を学ぶ。

大阪府立急性期・総合医療センター神経内科の臨床



大阪神経難病医療推進協議会

目的 施設医療と在宅医療の連携を図り、ALS等神経難病患者の療養環境の向上に寄与することを目的とする

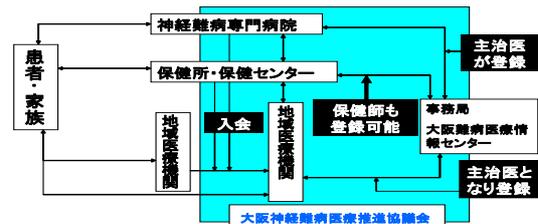
構成と運営

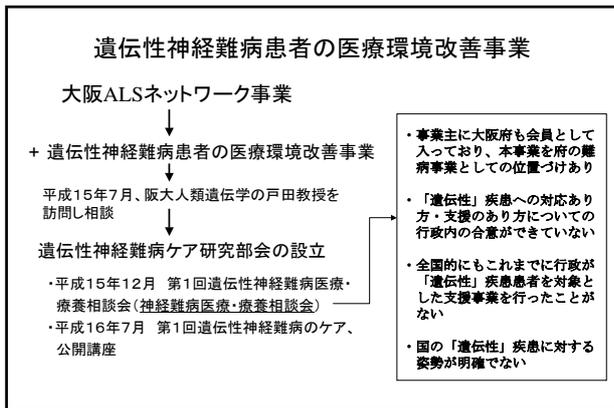
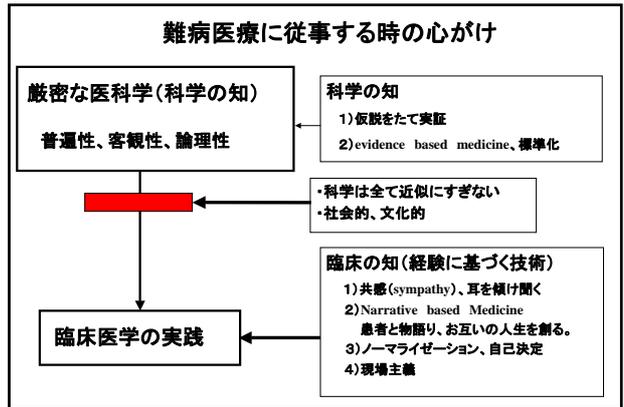
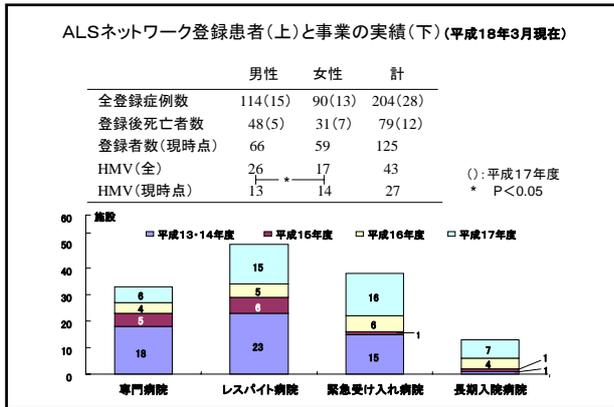
- (1) 会長 佐古田三郎 大阪大学医学部神経内科教授
顧問 亀山正邦 住友病院名誉院長
- (2) 会員施設
大阪府医師会、大阪府私立病院協会、
専門病院神経難病診療科39施設、一般病院 67施設、
診療所 41施設、大阪府、大阪市、堺市、東大阪市、高槻市
- (3) 事務局 大阪難病医療情報センター
(大阪府立急性期・総合医療センターに併設)

大阪神経難病医療ネットワーク事業（大阪ALSネットワーク事業）

—保健、医療、福祉の連携で知識を共有し相互理解と役割の確立—

- 1. 在宅医療推進事業
- 2. ネットワークの強化
- 3. 医療相談会 ALS医療相談会
- 4. 医療従事者研修、調査・研究





- ### 遺伝性神経難病ケア研究会→研究会 (設置要綱抜粋)
- 1) 大阪神経難病医療推進協議会から独立して、遺伝性神経難病ケア研究会を設置する。
 - 2) 参加を呼びかける会員は、近畿を中心に、臨床遺伝専門医、神経内科医、社会福祉士、臨床心理士、保健師、看護師などとし、個人参加とする。
 - 3) 事務局を大阪府立急性期・総合医療センター神経内科(大阪難病医療情報センター)に置く。
 - 4) 日本神経学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝看護研究会、日本遺伝カウンセリング学会、患者団体などの協力を得て事業を実施する。
 - 5) 運営予算は、主に、助成金、会員会費などによる。

遺伝性神経難病ケア研究会

目的 本会は遺伝性神経難病ケアに関わる課題を広く研究し、遺伝カウンセリングや遺伝子診療を適切な時期に受けることができる環境作りをすると共に、遺伝性神経難病患者及び家族の在宅ケアについての的確な助言と支援を行うことを目的とする。

事業 研究会の開催
 医療療養相談会の開催
 遺伝性神経難病の医療とケアの向上に向けた調査
 関連する学会、研究会などが実施する事業への協力
 その他、本研究会の目的達成に必要な事業

「遺伝性神経難病のケア」公開講座

遺伝性神経難病患者・家族への支援にあたって、遺伝カウンセリングと連携した診療・ケアのあり方を学ぶ

多職種、グループワーク、より深い内容の討論

各自でアナログ化(暗黙知)
 ↓
 共通語でデジタル化(形式知)

	参加者	
	第1回(H16)	第2回(H17)
医師	22	30
看護師	46	31
訪問看護師		11
保健師	17	32
助産師	2	7
MSW	8	10
学生	10	1
臨床心理士	1	1
患者会	0	4
その他	4	
計	110	127

遺伝性神経難病医療・療養相談会
(神経難病医療・療養相談会)

前方準備

- 1) 電話で対象特定疾患患者に「相談会案内状の送付」の可否につき問い合わせる。
- 2) 了解を得た患者に案内状を送付する。
- 3) 申し込みのあった患者に、電話で「事前の訪問調査」についての承諾。
- 4) 事務局看護師が訪問し、療養相談と相談したい内容を聴取
相談会では難病担当の保健師も相談にあたることについて承諾を得る。得た後保健師に協力を依頼する。
- 5) 文書で、患者の主治医、支援関係者に情報提供の依頼。
- 6) 情報のまとめ

遺伝性神経難病医療・療養相談会
(神経難病医療・療養相談会)

開催日 H16.12.18

相談当日

相談者	
HD	7
ALD	1
計	8

- 7) 小グループ別に各々相談を受ける
- 8) 相談会終了後担当者によるカンファレンス

後方連携

スタッフ	
神経内科医	4
臨床遺伝医	4
臨床心理士	4
社会福祉士	4
担当保健師	5
難病センター	4
事務	5
患者会	1
計	31

- 9) 支援関係者に、文書にて相談結果を報告。
今後、難病センターと保健所が協力して在宅支援に関わること、必要時は臨床遺伝専門医による協力が得られることを伝える。
- 10) 難病センターは、臨床遺伝専門医、保健師などの支援関係者とともに継続した支援を行う

相談会後の継続支援

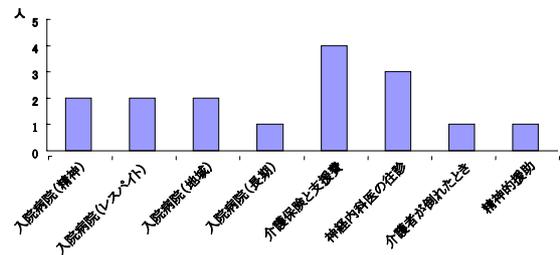
—難病専門員による訪問による聞き取り調査—

	ハンチントン病		SCA	
	男	女	男	女
例数	6	4	3	6
平均年齢(才)	50±18	66±5	50±34	40±20
精神症状(%)	80		44	
身障手帳 保持%/1・2等級%	70/71		78/71	
家族数	2.4±0.7		3.1±1.4	
通所リハ、介護等利用(%) / 保健師訪問(%)	13/60		7/56	
病気につき主治医と相談する			74%	
病気につき相談できる人が主治医以外いる			68%	
遺伝に関して主治医と相談する			21%	

相談会後の継続支援

—難病医療専門員による訪問聞き取り調査—

制度に対する希望



ハンチントン病、SCAの遺伝子診断

(平成15年11月、全国神経内科教育・教育関連施設661施設に郵送アンケート調査、299施設の回答(45%))

		ハンチントン病		SCA
		日本(%)	オランダ(%)	日本(%)
確定診断		15	100	54
発症前診断		0.7	20	2
確定診断のための 遺伝カウンセリング	情報提供	29	大部分	32
	実施	4	大部分	6
発症前診断のための 遺伝カウンセリング	情報提供	13	義務化	13
	実施	3	義務化	3

まとめ

1. 遺伝性神経難病患者が、社会的・風土の壁を超え社会資源を有効利用可能となる手段として、大阪ALSネットワークを進化させた遺伝性神経難病ケア研究会を構築した。
2. 本研究会は現段階では私的組織であるが、療養相談会の実施等で自治体行政を支援する形で良好な連携ができつつあり、遺伝医療における公私分担を考える場合のモデルケースと考えられた。
3. 福祉従事者を含め多職種の参加を得て、患者を中心に据えたネットワーク事業へと発展させ、医療・福祉実施主体として横の連絡を持つことにより、いわゆる対人社会サービスの機能が発揮されることが期待される。

講演後質疑応答

Q：神経疾患の患者さんの遺伝カウンセリングでは私の手に負えない所もあるのですが、実際のフォローの面では、私はこれまでずっと東京にいたのですが、大阪に移って、大阪の保健師さんの制度は本当に素晴らしいと感じています。実際に医師ができる領域やカウンセラーができるものに比べて、保健師さんは地域に密着してくれて家族の細かなところまでケアしてくれる。その方たちからの情報が私たちにとって非常に役に立っていることは確かですし、かなりきめ細かい所までやってくださる。これらは行政の費用負担になっているとは思いますが、これは日本のいい制度だと感じている。諸外国とは違う形の遺伝病に対するケアという意味で全国的に発展していったらいいと思っています。

A：ありがとうございます。大阪府の保健所の機能で、難病のケアというのは非常に良いと思っています。ますます（充実させて）やっていこうと思っています。

遺伝学的検査の保険適用と今後の課題 –アンケート調査結果を基に–

信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野
信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
福嶋義光

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議の開催にあたり、2006年度に本研究班が実施した遺伝医療（遺伝子医療）に関するアンケート調査結果を報告するとともに、2005年から2006年にかけてのわが国の遺伝医療（遺伝子医療）関連する動きを概観し、遺伝子医療部門の役割と全国遺伝子医療部門連絡会議のあり方について述べてみたい。

1. 遺伝医療（遺伝子医療）をめぐる最近の動き

1-1 ガイドラインの整備

2005年4月の個人情報保護法の全面施行に伴い、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」が制定された。その10番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」（資料1）が設けられ、「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載された。またこのガイドラインには遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」が正式に引用され、わが国で遺伝学的検査を行なう場合には遺伝医学関連10学会のガイドラインを遵守すべきであることとなった。

<資料1>

「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（厚生労働省 平成16年12月24日告示） より抜粋

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、生涯変化しない情報であること、またその血縁者に関わる情報でもあることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、検査結果及び血液等の試料の取扱いについては、UNESCO 国際宣言、医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定めるガイドラインを参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある。

1-2 臨床遺伝専門医

遺伝医学関連 10 学会のガイドラインには「遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学的知識・経験をもち、遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝専門医などにより被検者の心理状態をつねに把握しながら行われるべきである。」と記載されており、臨床遺伝専門医の役割を国も認めたことになる。

臨床遺伝専門医はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる。などの能力を有する医師であり、3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定する(事務局:東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野)。

臨床遺伝専門医は平成17年8月9日に厚生労働省から「広告可能な専門医資格」としての認定を受けており、また、日本医学会から「遺伝学的検査の適切な実施について」の文書(資料2)がすべての日本医学会分科会に送付されるなど、今後益々、その役割は大きくなるものと思われる。

<資料2>

2005年9月

日本医学会分科会 御中

日本医学会 会長 高久史磨

遺伝学的検査の適切な実施について

表記の件につき、厚生労働省では平成16年12月24日に告示した「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目を設けるとともに、診療における遺伝学的検査については、遺伝医学関連10学会が作成した「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003年8月公表)等を参考とすべきであることを記載しています。

貴学会におかれましては、会員の皆さまにこれらのガイドラインの存在を周知していただくとともに、会員が遺伝学的検査を実施する場合にはこれらのガイドラインを参考にされるよう、アナウンスしていただければ幸いです。

参考

- 1) UNESCO 「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」
- 2) 厚生労働省 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」
- 3) 遺伝医学関連10学会 「遺伝学的検査に関するガイドライン」

3. 衛生検査所は、「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託する際、委託元医療機関から下記の項目の情報を確認し、検査を実施する。
- 1) 衛生検査所は、ヒト遺伝子検査実施前に医師から被検者に対して、検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法等について十分な説明がなされ、被検者の自由意思による同意（インフォームド・コンセント）が文書により得られていることを確認する。また、検査実施前後の遺伝カウンセリングが特に必要と考えられる検査については、関連学会等で示されたガイドラインに従い遺伝カウンセリングが行われ、自己の意思で検査の申し出が文書により行われていることを確認する。衛生検査所は、ヒト遺伝子検査依頼書等における担当医師の署名により、これら行為がなされたことを確認する。
 - 2) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査の委託元医療機関における担当医名及び遺伝カウンセリング担当者名と担当者の実績（資格、経験等）等を確認する。
 - 3) 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（厚生労働省）及び「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会）にしたがって検査を行なっていることについて確認する。
4. 衛生検査所は「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」の受託に先立ち、検査方法および検査精度に関する情報を公開する。

2. 遺伝子医療部門を対象とした「遺伝子医療に関する調査」結果の報告

詳細は別項【参考資料 5. 「遺伝子医療に関する調査」結果】に譲るが、今回、医学部医学科の存在する全国 80 の大学病院に調査を依頼し、69 大学病院より、回答を得た（回答率 86.25%）。その結果、57 大学病院、すなわち 7 割以上の大学病院にはすでに遺伝子医療部門が設立されていることがわかった。

遺伝子医療部門が設立されている大学病院（57）

北海道大学、旭川医科大学、秋田大学、山形大学、東北大学、群馬大学、自治医科大学、筑波大学、埼玉医科大学、千葉大学、日本大学、日本医科大学、東京大学、慶應義塾大学、東京医科大学、東京医科歯科大学、東京女子医科大学、東京慈恵医科大学、東邦大学、横浜市立大学、聖マリアンナ医科大学、北里大学、東海大学、新潟大学、山梨大学、信州大学、富山大学、金沢医科大学、浜松医科大学、岐阜大学、名古屋大学、名古屋市立大学、藤田保健衛生大学、三重大学、奈良県立医科大学、京都大学、京都府立医科大学、大阪医科大学、大阪市立大学、大阪大学、神戸大学、兵庫医科大学、鳥取大学、島根大学、広島大学、山口大学、徳島大学、愛媛大学、高知大学、九州大学、福岡大学、久留米大学、長崎大学、熊本大学、宮崎大学、鹿児島大学、琉球大学

遺伝子医療部門が設立されていないと回答した大学病院（14）

弘前大学、岩手医科大学、獨協医科大学（準備中）、防衛医科大学、帝京大学、福井大学（準備中）、愛知医科大学、滋賀医科大学（準備中）、関西大学、近畿大学、和歌山医科大学、香川大学、産業医科大学、大分大学

無回答の大学病院（9）

札幌医科大学、福島医科大学、順天堂大学、昭和大学、杏林大学、金沢大学、岡山大学、川崎医科大学、佐賀大学

1-3 遺伝学的検査の保険収載

1-3-1 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

平成 18 年 4 月に公表された医科診療報酬点数表に、わが国で初めて生殖細胞系列変異を明らかにする遺伝子検査が掲載された（資料 3）。その第 2 項として、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守すること、が記載されたことはわが国の遺伝医療の発展のために極めて重要な第一歩を記したと考える。

<資料 3>

（H18 年度 医科診療報酬点数表 第 3 部「検査」）

D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

- (1) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査は、症状があり、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー又は福山型先天性筋ジストロフィーを疑う患者に対して、PCR法を用いて、診断の目的で行った場合に限り、患者 1 人につき 1 回に限り算定する。
- (2) 検査の実施にあたっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成 16 年 12 月 24 日）及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成 15 年 8 月）を遵守すること。

1-3-2 日本衛生検査所の取組み

前項の進行性筋ジストロフィー遺伝子検査を実施するのは、主に各病院から委託を受けた検査センター（衛生検査所）であると考えられる。日本衛生検査所協会では、「保険診療によって行なわれる遺伝子検査の受託について」を取りまとめ、本検査の受託に際して、以下の事項（資料 4）を遵守するとともに、参考資料等を用い委託元に対して関連情報の提供をおこなうよう協会会員に要望した。

<資料 4>

遵守事項 より抜粋

衛生検査所は本検査の主たる実施機関となることが予想され、その社会的責務は大きい。このため、衛生検査所が、医療機関から「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託するに当たっては、その特殊性に鑑み、各種法律およびガイドライン・指針に則るとともに、下記の事項を遵守しなければならない。

1. 衛生検査所は、委託元医療機関において、検査前の遺伝カウンセリングが「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会）にしたがって、適切に行なわれていることを確認する。
2. 衛生検査所は、委託元医療機関の遺伝カウンセリング担当者が、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」に記載されている通り、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者であることを確認する。

3. 遺伝子医療部門への協力依頼

現在、さまざまな分野で遺伝子解析が医療の場に活かされようとしている。宇佐美真一教授（信州大学耳鼻咽喉科）のグループは、先天性高度難聴の遺伝子解析を行ない、その結果を人工内耳などの治療方針に役立てようとしている。当然のことながら遺伝カウンセリングを行なう必要があるため、各地域での遺伝カウンセリングについて、大学病院の遺伝子医療部門で対応していただきたいとの要望が寄せられている。

また、遠藤文夫教授（熊本大学小児科）からは簡便なファブリー病スクリーニング法を開発したので、全国の遺伝子医療部門と連携して、ハイリスクグループを対象としたスクリーニングプロジェクトを開始したいとの提案がある。

診断のみの遺伝医学から治療に結びつけることのできる遺伝医学へと大きな変貌をとげようとしている現在、各遺伝子医療部門にあっては積極的にこれらのプロジェクトに御協力いただきたい。

4. 全国遺伝子医療部門連絡会議の発展のための提案

全国遺伝子医療部門連絡会議は今まで、厚生労働省の研究費を得て開催してきた。1回目（2003）と2回目（2004）は厚生労働科学研究「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」（研究代表者：古山順一、分担研究者：福嶋義光）、3回目（2005）・4回目（2006）・5回目（2007、予定）は、厚生労働科学研究「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究班」（研究代表者：福嶋義光）である。

今後、本会議を恒常的に開催するため、機関会員制度など全国遺伝子医療部門連絡会議の組織化について次年度、提案させていただくことを考えている。

講演後質疑応答

Q：デュシャンヌ型筋ジストロフィーについて教えてください。保険収載されて、外注する場合には問題ないのですが、自施設で検査をするして保険点数を取る施設もあるとおもいます。すると PCR を使うことになるのでロッシュ(株)に対するロイヤリティー（IP）が生じると思われます。これに対してどのようにかして解決・対応されている施設はあるのでしょうか。

A：私は把握していません。厚生労働省は、そういったことまで考えて保険収載を決めたのではないようです。

A：私も把握していません。

Q：ことによると、ロッシュ(株)には15%取るよ、というところもあるらしいと聞きますが。

A：外注でなく自施設で検査を実施する場合にも、ロッシュ(株)に支払いの義務があるということでしょうか。

A：その点、我々遺伝学的検査を行う検査部門として非常に気になる点です。ロッシュ(株)にもだいぶ前から会社の方針を聞いてきました。最近会社としての方針が出たようで、コンベンショナルな PCR のパテントは既に過ぎていますから問題はないのですが、リアルタイム PCR はまだパテントが有効ですので1件ごとに各施設ロイヤリティーを会社として要求するという方針に決まったようです。

Q：そうすると、（保険収載として認められた方法は）デュシャンヌ型筋ジストロフィーの場合、マルチプレックス PCR 法ですから、コンベンショナルな PCR と考えてよいということになりますね。

A：コンベンショナルであれば問題ないということです。リアルタイム PCR の場合でも Taqman 等を用いた場合は問題になるということのようです。詳しくはロッシュ(株)の担当の方にお聞きいただければと思います。

第3部 <グループワーク> 「日本の遺伝子医療の発展のために」

討議内容

分科会

- 1) 診療費，遺伝カウンセリング料，遺伝学的検査料など費用負担の問題
- 2) 遺伝子医療における診療システムの問題（予約受付，診療録，フォローetc.）
- 3-1) 出生前診断の倫理的問題
- 3-2) 発症前診断の倫理的問題
- 4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development
- 6) 遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ

【GW1：診療費、遺伝カウンセリング料、遺伝学的検査など費用負担の問題】

課題：病院料金規程の中に遺伝カウンセリング料の項目を設けて、自費で診療を行なっている施設が増えてきているが、今後も自費診療という位置づけのままでよいのか、また、遺伝学的検査料をどのように考えればよいのかなど、遺伝子医療におけるさまざまな費用負担について討議する。

司会：櫻井晃洋（信州大学）

*参加者数：15名

*参加者職種：医師（内分泌内科、神経内科、内科、小児科、産婦人科、臨床検査）、看護師、民間企業社員

当分科会では、遺伝子診療における費用負担として、「遺伝カウンセリング料」と「遺伝学的検査費用」の2点において、それぞれの現状、問題点から解決策への流れに沿って討論を行う。

1. 遺伝カウンセリング費用について

① 現状

- ・初回遺伝カウンセリング料としては、自費診療として遺伝カウンセリング料を設定している施設の場合、初診料はおおよそ5000円～7000前後で設定されている施設が多かった。
- ・群馬大や旭川大のように、初診料、再診料のみの保険診療として扱っている施設もあり、また近畿中央病院のように、初診は保険診療としておこない、遺伝カウンセリングの適応を判断し、適応のある場合は、自費診療として初診5000円を徴収する形態をとっている施設もあった。遺伝カウンセリングの診療費としての形態は、各病院間での格差が認められた。
- ・さらに2回目、3回目以降の遺伝カウンセリング費用の設定においても各病院間でかなり苦勞と工夫がなされている現状があった。
- ・初回料の約半分として再診料を設定している施設や、再診はすべて保険診療として再診料のみで行っている施設、3回目以降を保険診療としている施設、さらに千葉大のように、初診は病院内料金規定に沿い自費診療として行うが、フォローアップにおいては、心理カウンセリングに対する保険診療として扱うことにより、患者さんの負担を減らすなどの対応がとられている施設もあった。
- ・古山班（厚生労働省、平成11年度）においては、国民が遺伝カウンセリングの重要性を認識するためにも遺伝カウンセリング費用を徴収する必要性ありとの報告がなされたとの鈴木先生（近畿中央病院）からのご指摘があった。

② 問題点

- ・上記の現状を鑑み、自費診療で行う場合、まずクライアントにとっては、保険診療に比して費用負担となりうる。さらに障害者手帳をもったクライアント、新生児、重篤な疾患など特別な状況に対する遺伝カウンセリングも一律に費用をとるということの問題点も指摘された。
- ・反対に、病院側にとっては、長い時間かけて数千円いただくという現在の診療費の形態や、初診、再診料のみの保険診療で行う場合も含め、全く利益にならないという点があり、このことは病院経営としては切迫した問題である。
- ・また pay しない状況にあることにおいて遺伝子診療部門に対する有形無形のプレッシャーもあり、社会的責

務としての重要性のみで遺伝カウンセリングを続けることは困難な状況でもある。

③ 解決策

- ・まず、遺伝カウンセリング料の統一化を考える必要がある。しかし料金についてはこのような会議を通じて自然に収束していく部分もあると思われる。
- ・障害者手帳を所有している場合の遺伝カウンセリング、重篤な疾患などにおける特別な状況においては、減免措置などを講ずる必要性もあり。
- ・non-medical な専門家（遺伝カウンセラーなど）をいかに育て、医療現場に組み入れていくかということも重要である。
- ・上記のことも含め、遺伝カウンセリングを医療サービスとして定着させるという目的において、いかに保険診療にもっていくかということがまず第一歩であるということがこの連絡会議の結論としてとらえられた。

④ その他

- ・遺伝カウンセリングにおいての、リスクマネジメントとしての考え方も指摘された。すなわち、直接的な採算をとる必要はなく、遺伝カウンセリングをしないことにより患者さんに不利益を生じ大きなトラブルに発展し、裁判等に発展すると億単位の被害が生ずることもある。こういった理解を全体の認識としてもってもらうことが必要である。
- ・さらに病院機能評価の項目の中に遺伝カウンセリングを行える施設であるという条件を組み込み、遺伝カウンセリングを行う病院を増やすというように、裾野を広げる対策の必要性も指摘された。

2. 遺伝学的検査の費用について *グループ6 での討議内容も参照

① 現状について

- ・従来、遺伝学的検査の費用としては、多くは各々の大学の研究費として支払われている。研究としての検査と医療としての検査との線引きができていない状況である。
- ・各施設の現況：信州大においては、以前は各講座の研究費としていたが、一昨年（2004）に病院料金規定の書き換えを行い、家族性腫瘍など医療としての検査の場合は民間検査会社と契約し、診療費としてクライアントからいただいている。しかし同じ検査でも、施設によっては、研究費としておこなわれたりと、クライアントに不公平が生ずる可能性もある。
- ・三重大学においては、遺伝学的検査はすべて自施設にて行い、クライアントは無料、試薬代等の費用は主治医のいる科へ請求している。
- ・国立神経センターでは、ミトコンドリア病は高度先進医療としてあつかわれているが、それ以外はほとんど研究費として無料で行っている。他施設からの依頼においても無料で行っており、費用をうけとるシステムが存在しないという現状がある。

② 問題点

- ・研究費は元来研究を行うためのお金であり、診療として行われるようになった検査を研究費でまかなうという現況は本来の姿ではない。また各施設の本来行うべき研究ができず、研究室の首をしめていく状況にもなりかねない。
- ・研究レベルの遺伝子検査の場合は、その研究が一段落すると撤退してしまい、その継続性に問題がでてくる。またそのような検査を民間の検査機関で行うことは cost-benefit の面からも困難な状況でもある。

- ・自費施設ですべての検査を行う場合、研究の実績にもならず、精度管理、マンパワーの問題も生じる。
- ・遺伝子検査そのものがまだ先進性、特殊性において検査によるばらつきが強く、標準化しづらい状況にある。進行性筋ジストロフィー遺伝子検査が保険診療化された（*参考資料3.参照）が、発症した人1回のみのものであり、現状からは大きな体制の変化にはなっていない。

③ 解決策

- ・線引きが難しいとはいえ、診療として確立しており、検査数も多い遺伝学的検査の場合は基本的に民間の検査機関への委託す方向を目指す。
- ・検査数が少ない検査においても、検査をする側の専門職の分担等、検査を行う施設間の横のつながりを重視し、各々の病院の料金規定を書き換える等の対策にて標準化していく。このように、すべての遺伝学的検査に対して有料化を考えていく必要がある。
- ・検査の継続が危ぶまれる稀少疾患の検査に関しても、利益にはならないが、社会的役割を果たすために業界がサポートしようとする決意のもとに行われることが必要である。公的資金の投入の必要性も考慮すべき。また遺伝子医療部門の総意として必要な遺伝子検査を検査機関に受託していただくよう伝えることも必要である。

④ その他

- ・実際に、遺伝学的検査を行っている国立大学法人の検査部門会議の中で委員会が発足しており、遺伝学的検査において施設間で横の連絡を取り合っていると千葉大学の野村先生より報告があった。
- ・上記の委員会でのアンケートにおいて74疾患については、他施設からの検体を受け入れられるというデータが揃いつつあるが、料金規定に対する各大学の事情や、価格差の問題など、解決すべき点がある。今後この連絡会議で報告していく。

グループワーク参加者への配付資料（福嶋発表スライドより）

診療費

- ・自費診療（カウンセリング料を設定）：49 施設
- ・保険診療（初診料・再診料のみを徴収）：9 施設
- ・その他：5 施設（*うち、無料：2 施設）

診療費

- ・1回あたり 2600～6500 円
- ・1回あたり（1回目：3000～10000 円，2回目以降 500～7000 円）
- ・1回1時間あたり 2800～15750 円 *以後 30分ごとに +1470～3150 円
- ・1回1時間あたり（1回目：4200～10000 円，2回目以降：2100 円～5000 円）
- ・その他

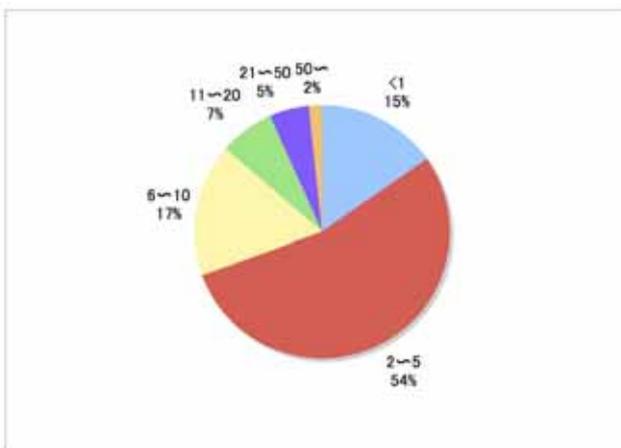
初診時 2 時間、再診時 60 分のカウンセリングを受けた場合

- ・私立 A 病院 初診時：10000 x 2=20000 円，再診時：5000x1=10000 円
- ・国立 B 病院 初診時：6300 円，再診時：3150 円

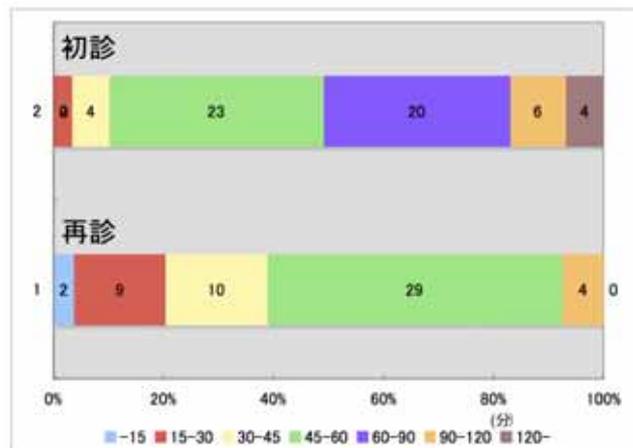
遺伝子検査の経費

- ・自施設での遺伝子検査
 - 研究費 40 施設
 - クライアントから 15 施設
 - その他 4 施設
 - 行っていない 6 施設
- ・他施設での遺伝子検査
 - 研究費 29 施設
 - クライアントから 22 施設
 - その他 10 施設
 - 行っていない 5 施設

ひと月当たりの来院者数



診療時間



外来日



予約を担当している職員



【GW 2：遺伝子診療における診療システムの問題（予約受付、診療録、フォローアップ等）】

課題：予約受付の方法、診療録の位置づけ、診療録の保管方法、継続したフォローアップのあり方など、遺伝子医療におけるさまざまな診療システムの問題について討議する。

司会：酒井規夫（大阪大学）

*参加者数：21名

*参加者職種：医師（小児科、産婦人科、泌尿器科、循環器科、内科、耳鼻科）、看護師、臨床心理士、臨床検査技師、研究者、民間企業社員

司会者の指名を受けた出席者より課題について現状と問題提起をした後、討議を行った。

1. 状況報告

① 予約受付

京都大学：従来は兼任の看護師が担当していたが、2006年10月からは遺伝カウンセリングコースの学生（1年生）が実習の一環として月替わりで行っている。事前に心理系教員などから教育を受けロールプレイも行っており、以前のレベルと同程度の予診内容が得られている。

予約受付→担当者決定→決定事項をその日のうちに行いクライアントに電話で伝える手順。留意点としては、予約時に使用したメモはその部屋から外に出さず、シュレッダーにかけてから廃棄している。得られた情報や予約状況はグループ内のみで見られるサーバーを介したネットワークを用いて、エクセルファイル上に記載して、関連する医師・看護師・担当学生がリアルタイムで共有しているただし、ここにも氏名などの個人情報はいれないようにしている。

兵庫医科大学：染色体検査を実施している臨床遺伝部の検査技師が担当している。

受付に関する書類は外来の部屋から出さず、メモはシュレッダーにかけている。内容は外来の部屋のstand aloneのパソコンのエクセルファイルに納めているので、関連する医師等は各自パスワードで見ることができる。

鹿児島大学：内科の固定した看護師が予約を受け、医師の状況を聞いてクライアントに連絡している。

国立循環器病センター：予約窓口は医事課であり、クライアントの名前と連絡先およびいつ連絡がとれるかを聞いてもらう。担当する産科の看護師（固定）ができるときにクライアントに連絡している。病院内の紹介の場合は直接担当医師（臨床遺伝専門医）に連絡がある。

大阪大学：臨床遺伝専門医が電話を受け、事前に作成してあるファイルに情報を埋めた後に折り返し連絡していたが、現在では看護師が同様の書式の聞き取りフォームに従っておこなっている。

信州大学：専任看護師が電話を受ける。インテークシートに記入し、外来担当医師に伝える。必要に応じて看護師からクライアントに折り返し電話をする場合もあり。遺伝子診療部の受診予定とともにインテークシートも看護師が管理している。遺伝カウンセリングコース2年目の学生が実習の一環として、予約電話に対応する場合もある。 *事務局追記

- ・担当窓口：看護師—5 病院（京都府立大学、大阪大学、鹿児島大学、広島大学、信州大学）、臨床検査技師—3 病院（藤田保健大学、千葉大学、兵庫医科大学）、医師—1 病院（大阪市立大学）、学生—1 病院（京都大学）、MSW—1 病院（聖隷浜松病院）、医事課—1 病院（国立循環器病センター）

② 診療録

京都大学：遺伝子診療部で独立した紙カルテを使用，診療部のなかで鍵付きロッカーに保存。ただし，救急受診で意識のない場合などにクライアントに不利益が生じないよう配慮して，クライアントの了解を得た上でなるべく主病名だけでも電子カルテを残すようにしている。クライアントが電子カルテへの記載を拒否した場合は来院履歴を残さない（他科受診時に，遺伝子診療部に受診していることを知られたくないというクライアントの希望に応えるため）。ただし，電子カルテは「だれがカルテを見たか」の記録が残ってしまう

兵庫医科大学：遺伝子診療部で独立した紙カルテを使用している。受診歴も電子カルテに残らないようにしている。他科でのフォローのための情報共有については，なるべく院内の電話でコンタクトをとるようにしている

鹿児島大学：紙カルテを使用している。遺伝カウンセリングは無料で行っているため，来院録は病院に残らない。遺伝子検査で遺伝子診療部を通らないものもあるが，その場合の管理は把握できていない。近々病院に電子カルテの導入が計画されており，取り扱いを検討中である

国立循環器病センター：遺伝カウンセリング用コンピューターでファイルメーカーを利用している（専門医のみ閲覧可能）。記録はプリントアウトして，カギのかかる遺伝子検査室で保存している。院内は電子カルテのため，内容は分からなくても来院歴は残る。カルテには遺伝子診断・検査をしたことは記録として残す。それ以外「カルテに検査結果を書いてよいか，担当医師に伝えていいのか」をカウンセリングの最後にクライアントにたずねて了解が得られれば記載する。全ての結果は匿名化した上で，匿名化を行う部屋に保存する。有料の遺伝カウンセリングになったら医事課を通さなければならぬので，カルテに残さなければならなくなった

大阪大学：医事課を通れば受診歴が残る。病院内の共通カルテには受診印のみを残し（ただし，病名は入力），遺伝カウンセリングの内容は遺伝子診療部内のカルテにのみ記録している

聖隷浜松病院：病院共通のカルテには何も残らないので受診録も残らない。ただし，診療に必要な情報（染色体検査など）との境界が難しい。

高知大学，鹿児島大学：受診歴は残さない。

信州大学：紙カルテを使用し，遺伝子診療部の外来の専用キャビネット内に保管している。受診者は全員，病院で初診受付をしている。また，来院時は，計算書を会計に提出し医事課を通れば受診歴が残る。生殖細胞系列の染色体検査は基本的に院内で実施しており，オーダリングシステムにて依頼するため検査オーダーは残る。検査室としては，検査担当者および報告書の閲覧を許可された医師のみパスワードを有するコンピューターでデータは管理されているが，結果は紙ベースで，親展扱いにて依頼した医師に届けられ，カルテに保存する。 *事務局追記

③ 予約情報のセキュリティ

- ・紙ベースで管理：10施設*そのうちデータベースも利用している：5施設
- ・Stand alone のパソコンで管理：2病院（鹿児島大学，兵庫医科大学）
- ・暗号化した名前を入れた情報をメールにて，スタッフ（臨床遺伝専門医 2 名，看護師 1 名，臨床心理士 1 名）間で共有している。日常，スタッフ同士が直接会うことが難しい状況にあるため。（大阪大学）

－問題点のポイント－

予約－ ①予約の電話を誰が受けるか

②予約時の情報のセキュリティ

③予約時情報の共有

受診録－①保存の形式（紙カルテが多い、プリントアウトの保存もある）

②受診歴をどうすべきか

③受診歴に病名を記載するか否か

④遺伝学的検査について（匿名化を含む）はどのように扱うか

・・・時間切れのため討議は途中で終了。

その他－遺伝カウンセリングをしていると聞いて、直接クライアントが初診の外来に受診することがあって困っている（複数施設にて）。

現状についておよそ共通した部分としては、

- 1) 受付の職種はさまざまだが、事前に訓練を受けている。聞く項目をある程度決めている。
- 2) 診療録は、原則紙カルテだが、stand alone のコンピューターでファイルしている施設もある。
- 3) 院内共通のカルテに受診歴、病名を記載されていない施設もある一方で、他科受診を考慮して最低限主病名まで記載している施設もあった。記載する場合にクライアントの同意を得ている施設もあった。

－解決策の提案－

- ・各施設でそれぞれ工夫されているが、グループとしての提案までは到達できなかった。

【GW 3 - 1 : 出生前診断の倫理的問題】

課題：出生前診断を要望された場合の重篤さの判断など、出生前診断を目的とした遺伝学的検査の実施に際してのさまざまな倫理的問題や、倫理委員会との関係などについて討議する。

*グループ3とした「出生前診断、発症前診断などの倫理的問題」への参加希望者が多かったために、当日、会場にて出生前診断と発症前診断の2グループにわかれて討議してもらうこととなった(事務局)。

司会：澤井 英明(京都大学)

*参加者数：25名

*参加者職種：医師(産婦人科、神経内科、小児科、循環器科、皮膚科)、薬剤師、臨床心理士、看護師、民間企業社員、家族会関係者、新聞記者

1. アンケート実施(医療関係者のみ)

出生前診断は倫理的問題が大きくかかわっていることもあり、遺伝子診療部のある高次医療機関においても積極的に実施しているところからまったく実施していないところまでさまざまである。そして出生前診断の主たる検査方法である羊水検査や絨毛検査における染色体検査や遺伝子検査が各施設においてどのような手続きや方法で実施されているかは、ほとんど情報が公にされていないことから、遺伝診療部の間でも情報が共有されていない。そこで今回のグループワークではそれを明らかにしたいと考えたが、各施設の事情から議論の場で具体的に施設名を明らかにできないこともあると考えたため、無記名のアンケート調査として、妊娠中期の羊水染色体検査を実施しているかどうか、実施している場合には倫理委員会にかけて実施しているかどうか、出生前遺伝子検査を実施する場合の適応疾患について遺伝子診療部内の議論で決めるか、倫理委員会にかけるか、倫理委員会にかける場合は疾患ごとにかけるのか症例ごとにかけるのかなどをアンケート形式で記入してもらい、司会者がそれをみながら議論を進めた。

2. 出生前診断—特に羊水検査について

「各施設で羊水検査はどのように行われているか？」

- A 医師：当院では羊水検査はしないのが原則。しかし、22週未満で、超音波検査により異常が見つかるケースが増えていることから、今後の対応を病院と交渉中である。将来的に実施する方向で検討をしている段階。
- B 医師：以前は羊水検査は臨床検査として特段の制限なく実施されていた。倫理委員会も通していなかった。平成15年までは遺伝子検査も同様に制限をしていなかった。しかし、平成16年以降は倫理委員会に全例を申請している。しかし、倫理委員会にかけるのが症例毎であるのか疾患毎であるのかについては、明確になっておらず、混乱している。

3. 出生前診断に対する、判断のプロセスについて

- 3つのパターン
 - ① ケース毎に遺伝子医療部門(または産婦人科)でカンファレンス

- ②. ケース毎に遺伝子医療部門（または産婦人科）でカンファランスを行い、その上で倫理委員会に申請
- ③. 一度、疾患として倫理委員会に申請後は、各ケースに対して遺伝子医療部門（または産婦人科）で判断
- 司会のアンケートとフロアの発言から、実際の参加各施設では上記のどのパターンも存在する。またどのパターンも明確に分離できない施設もあり、割合的にはいずれも同程度であるが、やはり透明性の確保の点から①から②または③に移行するのがよいのではないかという意見であった。
- C 医師：症例のカンファランスのみで、(医師の判断により)倫理委員会を通さないケースもある。
- D 医師：羊水染色体検査は倫理委員会という制度ができる以前から臨床検査として定着しており、いまになって倫理委員会に申請するというのはなじまない。仮に申請して認可を得られなかったらどうするのか。
- E 医師：前記の点について当施設では同様の状態であったが、時代背景を考えて倫理委員会に申請して通した。思わぬ結果にならないように、あらかじめ申請前に倫理委員に状況を十分説明しておくこと、つまり今回倫理委員会に申請することにした状況や時代背景など。従来は各医師や診療科の裁量として実施していたのであるが、倫理委員会という施設の承認を得た検査として実施するということへの移行という考えを説明しておくべき。

4. 倫理委員会は何をすべきところなのか。

- 倫理委員会に申請する基準はない。
 - 出生前診断を倫理委員会に出さなければならない、という決まりはない。
 - 10学会の遺伝学的検査に関するガイドラインに準拠していれば、倫理委員会に出す必要は必ずしもない。
 - マスメディアが何か起きた時に「なぜ、倫理委員会に出さないのか」と騒いでいる。
 - > 遺伝子診療部で話し合われているのであればいいのではないか。
 - 遺伝子診療部の役割はいったい何なのか？
- D 医師：倫理委員会は研究の審査であり、症例の審査は行わない。
- E 医師：大学と病院の倫理委員会があり、患者に関する審査は全て出す。
- 出生前診断のような、時間がない状況で、全例を申請する必要があるのか？
 - > 関連病院に回さざるを得ない状況が起きている。
- 遺伝子診療部と倫理委員会の位置づけを病院設置者に提示してもらう必要がある。

(以後は退席していた数名が討議に加わる)

5. 出生前診断の対象の判断基準はなにか、何が重篤か。

- 現実的には、Down 症候群が最も多い対象疾患である。
- 生命予後(小児期発症、短命)が基準となることが多いが、外見も当人にとっては大きな問題となっている。
 - 重篤かどうかは医療者が判断するのか、倫理委員会が決めるのか？
- 一般の人が同疾患の重篤度を認識しているか、どう理解しているかが一つの基準である。
 - 例えば、DMD を、見たことのない人が判断できるのか。

疾患と関係のない大多数により決められることなのか。

- 短命、精神遅滞はコンセンサスを得られている、ということが出来るか？
 - では、Down 症候群はどう考えたらよいか？ 今までの考えでは重篤とはいえないが、個々のケースの判断は難しい。
- 本人が疾患を持っている場合はどう考えるか？
- 重篤度は、成人までに発症し、かつ生活に支障のあることが一つの基準だが、時代と共に変わりうるものである。
- 着床前診断の可否を学会が決めるのは妥当であるか？
 - 疾患毎ではなく、症例毎に判断されるべきではないか。
- 習慣流産は重篤か？
 - 「(胎児が)生きて産まれてくることが出来ないほど重篤」という考え方で説明されている。
- 本当に出生前診断を必要としている人が困らないようにしていかなければならない。

6. 遺伝子診療部を受診されるクライアントは、何を知りたいのか。

- 出生前の超音波検査、あるいはソフトマーカーなど、検査の意義が追いついていないのが問題である。
 - 安易に受ける検査ではないことのために、遺伝カウンセリングが重要である。
- 一方で、ターナー症候群や Down 症候群を口で説明しても、リアルに理解してもらうには限界があり、実際に育てる家族に十分理解してもらうには無理があるのではないか。
- 日本人は一般的に、「検査は、正常であることを確認してくれるもの」と考える傾向がある。

(まとめ)

1. 医療として定着している羊水検査も、どのようなプロセスで行われているかは、施設により異なっている。
2. 遺伝子医療部門と倫理委員会の位置づけを明確にする必要がある。
3. 出生前診断の対象の判断基準を確立していくことが必要である。
4. 診断の意味づけが明確でない検査が一人歩きを始めているなかで、遺伝カウンセリングの需要度は増している。
5. 実際に育てていく家族に、先天性疾患の重症度を遺伝カウンセリングの中で伝えるには限界もある。

【GW 3-2：発症前診断の倫理的問題】

課題：予防法・治療法のない疾患の発症前診断を目的とした遺伝学的検査の実施に際してのさまざまな倫理的問題などについて討議する。

*グループ3とした「出生前診断、発症前診断などの倫理的問題」への参加希望者が多かったために、当日、会場にて出生前診断と発症前診断の2グループにわかれて討議してもらうこととなった（事務局）。

司会：吉田邦広（信州大学）

*参加者数：10名ほど

*参加者職種：医師（神経内科，小児科），臨床心理士，遺伝カウンセラー

1. スタッフに関して

【問題点】

(1) コメディカルスタッフについて

現状：

- ・ 遺伝子診療部のスタッフとしてのポストがない。遺伝子診療部が院内措置であったり、組織化されていないため、研究費からパートで勤務してもらうしかない。
- ・ 看護部の関心が低いので専任に看護師が配属されにくい。
- ・ 非医師の遺伝カウンセラーをリクルートするのはいいが、就職後の保障がない。
- ・ 受診者の数が多いと専任にしてもらえるのかもしれないが、受診者数が少ないと難しい。
- ・ 医師は兼務でもよいかと思うが、非医師の場合は難しい。
- ・ 今は、医師だけでやっていることが多い（発症前診断などの遺伝カウンセリングなど）しかし、看護師や心理士の細やかな介入が必要。チーム医療でおこなわなければ、患者の生活にまで目がいく医師は少ない。

各大学の状況：

信州大学：遺伝子診療部外来の専属の看護師が配属されているが、外来日の火・金だけ。電話予約などは、その日以外にもおこなっている。臨床心理士は、病院ではなく医学部保健学科の所属であり、無報酬で関わって頂いている。

東京大学：看護部が受け入れてくれない。心理士は研究費で支払われている。

新潟大学：今年の6月に開設され、臨床心理士は、特認という形で雇われている。給料の支払いは病院ではなく大学側からされる。任期は3年、再契約は可能。ポストをつくってもらうのは簡単ではなかった。本人のやりたい気持ちがあれば特認でもいいのではないかと。遺伝子診療部の外来日以外は、別の病院で仕事をしている。看護師は病棟との兼任。外来日以外も誰かが常駐していることが必要ではないかと思う。

大阪大学：遺伝子診療部に看護師と心理士がスタッフとしている。専任ではないが、カウンセリングの場に同席している。ポストとしては成り立っていると思う。各病棟に協力スタッフ（医師）がいて、カンファレンスにも全員ではないが興味のある人は参加している。勉強して、病棟で還元してもらっている。意識のある医師は遺伝子診療部に患者を紹介してくれる。

東京女子医大：心理士は専任。外来日は月曜から金曜まで、午前・午後やっている。一般の診療科よりも稼いでいないが、スタッフの人数はいるため、黒字にしてください、と病院側から言われる。

臨床心理士の介入について：

- ・ 全国的にも臨床心理士の介入は少ないと感じる。遺伝子検査の前に心理テストが必要な場合もある。
- ・ 新潟大学病院では、精神神経科に勤務する臨床心理士も遺伝子診療部のカンファに参加してもらい、一緒に勉強している。
- ・ 東京大学病院では、外部の人に任せている。(教育学部の臨床心理士)
- ・ 信州大学病院では、発症前診断前の心理テストなどを精神神経科に協力してもらっている。

認定遺伝カウンセラーについて：

- ・ 以前からやっていた看護職者を置いて、敷居の高いものをつくった感じがする。(就職の)受け皿がないのに今後どうするのか？
- ・ 国家資格でないので難しい。
→臨床心理士も国家資格ではない。国家資格になることに反対意見を出す医師もいる。

(2) 神経内科医師

- ・ 神経内科医師の遺伝領域への関与が少ないと感じる。
- ・ 同じ神経疾患を診ていても、医師として訓練されているところが違うので、差は生じる。生理学を中心にやっている医師は「遺伝」は苦手だが、「遺伝」をやっている人は「遺伝」の問題を強調しすぎているように感じる。疾患を総合的に診ていかなければいけない。不得意な人に求めるだけではうまくいかないのでは。指摘するだけでなく、穴が開かないように、ネットワークをつくる必要。
- ・ 遺伝のことまで感じていることが大事。遺伝に関する知識としては低いレベルでも、遺伝医療が必要な方を専門機関に紹介するセンスは持ち合わせるべきだと思う。
- ・ 地域の中で仕事をしている医師の中には、遺伝のことまで視野に入れている医師も少なくない。
- ・ 適切な場所につなげる力が必要である。

【解決策】

スタッフの確保について：

- ・ 地域の中で複数の施設間で看護師や心理士を共有することはできないか？
→東京や大阪などの都会では可能かもしれないが、地方では難しいだろう。
- ・ 関心のある看護師を巻き込むためには？
→サポートできる資金がないと、興味があっても雇うことは難しい。研究費などからつくってもらったり、全国的な経済的なバックアップが必要では。
- ・ 認定遺伝カウンセラーを雇うことはどうか？
→資格ではなく学会認定なので難しい。国家資格とするためには遺伝カウンセリングを保険適応にすることが必要となる。

人材育成について：

- ・ 臨床心理士の連携の中で、広まっていかないだろうか？
→学会やワークショップなどの場で遺伝領域の発表があるので、関心のある人たちが増えてきているのかもしれない。若い人たちの勉強になる。しかし、心理学の中にも得意、不得意があるし、関心があってもポストがない。

- ・ 医学部生や研修医のときから関心を持ってもらえるようなことが必要では。
→それは難しい。駆け出しのときに、遺伝のことまで頭に入らないだろう。啓発は必要だが、どうアプローチしていくかが問題である。
- ・ 啓発の仕方を考える。「こうあるべき」論では、ついていけない。

2. 他施設との連携

【問題点】

(1)施設同士（医師同士）の情報交換

- ・ 機関同士に壁があるので難しい問題。
- ・ 複数の病院を受診している患者が、医師には知られていないつもりなのに、医師同士で患者を介さず情報交換していることもある。
- ・ 患者抜きでの情報交換はよくない。
- ・ 医師が1人で複数の施設をかけもちしているのもあるが、好ましくない。検査に関してはシェアしておこなっていくことでもいいかと思うが、ある程度ファジーな連携でもよいだろう。

(2)セカンドオピニオンについて

- ・ 遺伝カウンセリングショッピングする人もいる。2施設で倫理委員会で承諾されていた事例（神経疾患の出生前診断）が、別の施設で出生前診断を受けたことがある。
- ・ 発症前診断を目的に、わざと症状があるようなふりをして入院して遺伝子検査を受けようとした事例がある。このような人の情報の連携はできないものか？

【解決策】

- ・ 疾患の特徴に合わせて専門の施設に紹介し合えるような連携が必要。
→FAP：肝臓移植ができる施設など
- ・ 難しい疾患であればより経験の多い施設に紹介するのが望ましいが、遺伝子検査の後のフォローを考えると患者にとって近い病院のほうがよい。
- ・ ケースによって、施設同士で連携しておいたほうがよいのか、連携していないほうがよいのか、また、情報交換していることを伏せておいたほうがよいのか、見極めていかなければいけない。

3. ガイドライン

【問題点】

- ・ 発症前診断のガイドラインをつくるとしたら、医師や地域間で差があるので、つくる上でのプロセスが重要。十分な話し合いが必要。
- ・ ガイドラインを決定することは簡単かもしれないが、それを守れるかどうかの問題。
- ・ ファジーなガイドラインはできるが、それを見てすぐできるということにするのはどうか。発症前診断を希望して受診するクライアントは様々。遺伝カウンセリングをやっているとクライアントも変わってくるし難しい。
- ・ 現場が求めているのは、何をもって検査をOKとするのか…ということ。

【解決策】

- ・ 機械的なものをつくると、守ることが難しい。抽象的なガイドラインのほうがいいのかもわからない。
- ・ 100%守らなければいけないものよりも、最低限のことを決め、何が大事であるかを示すものがよい。

4. まとめ

発症前の遺伝カウンセリングに関しての問題点、今後の課題について「遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題」、「遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携」、「統一的なガイドラインが必要かどうか」の3点について討議した。

現在、臨床遺伝専門医以外に他職種（看護師や臨床心理士）が関与して遺伝カウンセリングをおこなっている施設は少ないけれど、患者の心理面や生活状況まで配慮した遺伝カウンセリングをおこなっていくためには、他職種の関与が必要。チーム医療として成り立つためには、看護師や臨床心理士が専任で配属されるようなポストが必要であり、また、認定遺伝カウンセラーが雇用されるためには、国家資格でなければ厳しい状況かもしれないという意見が出た。今後は、遺伝カウンセリングの保険診療化に関することや、病院内でポストを確保するために、学会などからの経済的支援の必要性などの課題を考えていく必要がある。

他施設同士の問題としては、患者の情報交換の仕方や紹介先の施設との距離などが、挙げられたが、疾患の特徴に合わせて専門的な医療施設に紹介するような連携や、専門的な医療施設をセンター化し、遺伝カウンセリング目的で紹介する、というような連携の形が提案された。そのためには、地域の神経内科医の意識づけが必要であり、啓蒙活動の方法も考えていかなければいけない。

発症前診断のガイドラインについては、施設ごとでつくられた指針に差があるのは仕方ないけれど、最低限度の指針は必要である。ガイドラインを決定した後に、それを守られるかどうか重要なので、十分に時間をかけて討議していく必要がある。

【GW4: 遺伝子医療部門の人材と faculty development】

課題：遺伝子医療部門で専任で働いている人材は極めて少なく、ほとんどの施設では他の業務と兼務しているのが現状である。遺伝子医療部門の人材をどのように確保するか、また担当者のスキルアップをどのようにはかっていったらよいのか、などのさまざまな問題点について討議する。

司会：高田史男（北里大学）

*参加者数：15名

*参加者職種：医師（小児科，代謝，神経内科，臨床検査），助産師，保健師，教員（保健学科，衛生技術学科，GCコース），研究補助員

1) グループワーク参加施設の現状

*以下の記載は口頭発表での筆記録によるもので、各施設に確認したものではないため、正確でない場合があることをご了承ください。【資料5】「遺伝子医療に関する調査」の結果も参照されたい。（事務局）

① 北里大学医学部附属病院 遺伝診療部

GCスタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）1名，臨床遺伝専門医研修医（産科）1名

看護師4名→木曜午後に電話予約受付にてインテーク1名，金曜のGCに1名同席

受付：電話予約）木曜午後に遺伝診療部専任看護師あるいは専任の臨床遺伝専門医が対応。

GC時）小児科外来で受付。

部屋：遺伝診療部専用の部屋。

GC：週1回（金曜）

その他：他施設からの紹介も増えているが，遺伝診療部の宣伝が必要。

② 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GCスタッフ：専任3名（医師2名，看護師1名 *ただし他科の兼務あり）。

医師：臨床遺伝専門医（小児科：3名，脳神経内科：2名，内分泌内科：2名，産婦人科：1名）

*産婦人科，神経内科，内分泌内科，耳鼻咽喉科の臨床遺伝専門医が該当科にて対応する場合もあり

遺伝子診療部専任看護師1名

臨床心理士1名

細胞遺伝学研究者1名

受付：電話予約）専任看護師がインテーク，予約の過程で対応担当医を決定。

GC時）小児科外来で受付。

部屋：小児科の1室を臨床遺伝外来専用に利用させてもらっている。

GC：原則週2回（火曜，金曜）*他曜日の対応もせざるを得ない状況になっている。

その他：出生前診断に関連する症例は，産婦人科外来にて対応した場合でも，遺伝子診療部カンファレンスにて報告・討議あり。

認定遺伝カウンセラーコース修了者2名が研究補助員として在籍。*会議後，認定試験に合格

③ 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GCスタッフ：医師，看護師は兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）2名

看護師 1 名→電話によるインテーク

臨床心理士 1 名

研究員（認定遺伝カウンセラー研修生）1 名 *会議後，認定試験に合格

受付：電話予約）

看護師によるインテークの後，再び医師によるインテークを行い，GC の予約を入れる。

平日（月～金）の午後 13:00～16:00

GC 時）遺伝子診療部専用の受付。

部屋：

GC：火曜日，金曜日の 13:00～16:00

④ 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）1 名

看護師 2 名

受付：電話予約）看護師によるインテーク

GC 時）小児科外来で受付。

部屋：

GC：

その他：遺伝カウンセリング部が設立してから 1 年，月 1 回の勉強会を行っている。

→臨床遺伝専門医（小児科），臨床検査医，倫理学者，看護師（教員含む）が参加。
看護師の確保が今後の課題。

⑤ 近畿大学附属病院

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（内科）1 名

受付：内科外来で内科の秘書が予約業務担当。（平日 9:00～17:00）

部屋：専用の小部屋と大部屋あり。

部屋に入りにくいことを考慮し，別入り口設置。

GC：週 2 回（水曜，金曜の 9:00～14:00）

その他：本年 9 月に設立。

⑥ 広島大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：10～20 名→臨床遺伝専門医（産科：2 名，小児科：4 名，神経内科など）

看護師 4 名（産科，外来看護師，保健学科教員）

受付：

部屋：独立して設置。3 部屋あり（大中小）。

GC：週 2 回（月，火 9:00～17:00）

（月曜一周産期，家族性腫瘍，火曜一小児科，神経内科，その他）

その他：専任看護師の確保が課題

⑦ 自治医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）3名

看護師 1名

受付：電話予約) 予約は看護師が PHS で常時対応.

GC 時) 小児科外来で受付.

部屋：小児科内に 1 部屋設置.

GC：

その他：成人のクライアントをどうするかが今後の課題であり，小児科以外にも遺伝カウンセリング室の設置を考案中.

カンファレンスに臨床心理士（2名）参加.

⑧ 神奈川県立こども医療センター遺伝科

GC スタッフ：医師は専任，認定遺伝カウンセラーは兼務（助産師）

医師：臨床遺伝専門医（小児科）3名

認定遺伝カウンセラー（助産師）1名→複雑な GC に同席

受付：電話予約)

GC 時)

部屋：外来の診察室にて実施.

GC：木曜。（遺伝科外来は月，火，金）.

その他：部屋の確保が課題.

相談窓口の保健師（6～8名）が関わっていることが多く，各科への窓口的な役割.

⑨ 千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医 5名，産科 1名，神経内科 1名

臨床検査技師 1名

受付：電話予約) 臨床検査技師が予約の受付業務を担当. その他の時間は遺伝子検査業務.

GC 時)

部屋：検査部に専属の部屋を設置.

GC：

その他：臨床検査技師が GC に同席，GC 後のフォローを行っている.

看護師の関与がないことが課題. 臨床心理士 3名はカンファレンスのみ参加.

⑩ 大阪府立母子保健総合医療センター

遺伝子医療部門の設立はなく，依頼があれば（クライアントからの電話や FAX による依頼）対応.

発達小児外来で対応している. 院内産科からのコンサルテーションはある.

人材の確保が今後の課題.

⑪ 藤田保健衛生大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医 1 名，内分泌科 1 名，精神科 1 名

臨床検査技師（研究員）1 名

受付：地域医療相談室が窓口となり，担当の臨床検査技師へ連絡があり予約を入れる。

臨床検査技師が予約の受付業務を担当。

部屋：

GC：水曜

その他：

⑫ 北海道大学病院

GC スタッフ：

医師：臨床遺伝専門医（小児科，産科，神経内科）3 名，内分泌科 1 名，精神科 1 名

受付：

部屋：専門の部屋設置。

GC：

その他：GC は医師のみの対応。助産師がカンファレンスのみ参加しているが，次年度からはインテークや必要なら GC にも同席する予定。

⑬ 金沢医科大学 遺伝子医療センター

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）1 名

保健師 1 名

臨床検査技師 1 名

臨床心理士 1 名

受付：保健師が予約の受付業務担当。

部屋：専門の部屋設置。

GC：水，金の 15:00-17:00

その他：昨年 11 月に設置。以前は研究所で相談業務も行っていた。

⑭ 大阪医科大学 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（精神科科）1 名，皮膚科 1 名，臨床検査医 1 名

看護師 1 名

受付：電話予約)

医療相談部から GC スタッフ(医師)へ連絡があり，GC スタッフ(医師)からかけ直し予約を入れる。

部屋：精神科の診察室使用。

GC：外来で GC が必要なクライアントに別枠をとって GC を実施。

⑮ 久留米大学病院

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）2名，産科1名，

院生：（遺伝カウンセラー勉強中：看護師，技師）2名

受付：電話予約）小児科受付から臨床遺伝専門医へ連絡があり，予約を入れる。

部屋：外来の診察室を借りて実施。

GC：月曜午前—酵素補充療法，火曜午後—その他のGC

その他：1996年に遺伝外来設立，内科総合部門の一部。

インテーク時に事前の情報として聞けることは聞き，プレカンファレンスを心がけている。

GC後はポストカンファレンスを行っている。

カンファレンスの参加者はGCスタッフ，主治医，看護学部教員，臨床心理士。

看護師の関わりがないことが課題。

2) 問題点と解決策の提案

1. 看護師などの常勤者の確保の問題

→現場の看護師についてもらうのは難しい。

→GCは幅広いフォローが必要であるが，広島大学では看護師スタッフからの理解がある。紹介元の看護師がクライアントのフォローを行っており，担当看護師はセミナー等に参加している。（広島大学）

→フォローを担当している看護師に心理的プレッシャーがかかっていることも事実。

→必ずしも看護師でなくともよいのではないか。

→直ぐには難しいかもしれないが，認定遺伝カウンセラーを採用して欲しい。

2. 各施設ともに人材確保が必要（現状）

→GCは病棟，地域の連携が必要であり，人材確保が課題。

→独立法案化によって採算をとれるかどうか問題視される。

→一部のスタッフによって行われている遺伝医療を改善するには，収入を上げるか，サービス部門として確立し，認知されることが必要。（モデルの作製が課題）

→院内でも認知度が低い。

→相談室等のサポート機関との関わりが有用ではないか。神奈川県立こども病院では相談室の方の関わりが大きい。

→主治医の遺伝医療部門の認識を高め，遺伝医療部門とうまく連携させる必要がある。

→臨床遺伝専門医の確保

3) まとめ

遺伝子医療部門専任の医師あるいは看護師など専任のスタッフが確保できている施設はごく一部で，人材の不足に加え，専任者の確保が大きな課題である。GCは他科，他施設，地域との連携が必要なので，遺伝医療としてのサポートを広げつつ，人材の確保をアピールしていくことが望まれる。その他，臨床遺伝専門医の認識を高めるためにも研修施設の新規登録を呼びかけることが必要。

【GW 5：実際の症例で困っていること】

* 遺伝子医療部門にはさまざまな患者・家族・クライアントが訪れるため、各施設で対応の難しかった事例についてディスカッションする場としてこのグループを企画したが、参加希望者が少なかったために本連絡会議でのグループワークは実施しなかった。

【GW6：遺伝学的検査－研究から診療に向けてのギャップ】

課題：現在、遺伝学的検査は主に大学の研究室で行なわれている。医療サービスの一環として行なえる体制にしてゆくためには、商業ベースの基盤が必要だが、稀な疾患の遺伝学的検査を検査センターが請け負ってくれることはあまり期待できない。研究終了後の遺伝学的検査のあり方について討議する。

司会；長谷川奉延（慶応大）

*参加者数：21名

*参加者職種：医師（小児科，産婦人科，内科，神経内科，内分泌内科，精神科，呼吸器科，臨床検査），臨床検査技師，研究者，民間企業社員

* 背景および本文中（イタリック表記）内は事務局追記

背景：

遺伝学的検査（genetic testing）は、ヒトの遺伝情報を含む染色体・DNA・RNA・タンパク質・代謝産物等を解析もしくは測定することにより結果が得られる検査、と定義される。つまり、病気や体質と関連のある、ヒトの生殖細胞系列（germline mutation）の遺伝情報の変化を明らかにしようとする、染色体検査、遺伝子検査、遺伝生化学検査などが該当する。

現在、様々な遺伝性疾患の遺伝学的診断法が開発されているが、わが国で保険適応となっているのは、1974年に保険収載された染色体検査と、本年保険収載された筋ジストロフィー症（DMD/BMD/福山型）のmultiplex-PCR法を用いた遺伝子検査のみである（*注：白血病・腫瘍などの染色体検査・遺伝子検査も保険収載されたが、それらはヒトの試料を用いて解析を行うとはいえ体細胞変異の有無を解析する検査なので、厳密には遺伝学的検査に含めない）。欧米では、医療の保険システムの違いと遺伝医学研究体制の違いによることが大きい。約1000種類の遺伝性疾患について医療として遺伝学的検査が実施可能な状況にあり

【GeneTests <<http://www.geneclinics.org/>>, GENDIA <<http://www.gendia.net/>>】、この格差は非常に懸念されることである。

なお、遺伝学的検査には下記のようなさまざまな特殊性があるために、理想的には、被検者あるいはその親権者に対して、検査前の十分な説明と検査後・告知後の継続的フォローアップに対応可能な、遺伝子医療部門で遺伝カウンセリングの一環として実施されるべきである【「遺伝学的検査に関するガイドライン（10学会ガイドライン）」（2003年）（遺伝医学関連10学会）<<http://jshg.jp/>>, 「医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン」（厚生労働省）（2004年）<<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>>】。

確定診断/鑑別診断しようとする遺伝性疾患ごとに解析手法も結果の解釈も異なる。

- a 検査対象者の生涯変わることはない個人遺伝情報を調べる検査となり、検査の結果が直接（多くは根本的治療法のない遺伝性疾患の）確定診断に結びつくことが多い。
- b 遺伝性疾患は数千種類にもおよぶが、それぞれ数万～数十万人にひとりと発症頻度が低い。
- c 同様の臨床症状を呈しながら変異遺伝子が異なる疾患がある [遺伝子座異質性 locus heterogeneity]。
- d 同じ遺伝子内とはいえ家系ごとに変異部位が異なる疾患が多い [対立遺伝子異質性 Allelic heterogeneity]。
- e 浸透率が100%でない疾患も少なくなく、同一遺伝子変異を有する家系メンバーであっても表現度（重

症度) が異なる場合がある [表現度の差 variable expression].

f 上記 c, d により, 同じ疾患についての検査であっても, 疾患によっては, それぞれの家系の変異の特定のためには異なる複数の解析方法を用いなければならない.

g 上記 c, d, f により, 被検者すべての変異が確認できるとは限らない.

よって, 遺伝学的検査の実施責任者は, 通常の臨床検査に必要な知識に加え, 幅広い遺伝医学の知識が要求されることは明らかである. 欧米では, “Laboratory Geneticist”あるいは“Laboratory Scientist”として Ph.D.の教育制度と, 高度な専門性を考慮された資格認定制度, さらに新たに確立した検査を臨床検査として実施するためのシステム等が確立している. しかしながら, わが国における遺伝学的検査は, 臨床検査としての意義がほぼ確立したのちは, 研究として検査を実施していた専門領域の研究者でもある医師が研究の延長として, 社会貢献としてボランティア的に対応しているのが現状である. 研究段階が終了し診療としての有用性が確立すると, 研究として新たな成果をあげることは難しくなるために, 研究費の取得が困難となるという経済的理由, さらに多くは解析を大学院生が研究として担当していて, 修了とともに誰にも技術を引き継がないまま施設を離れることが多いという人的理由によって, 検査の依頼に応えられない状況になることが多い.

また, わが国には, 古くから実施されている染色体検査についても, 欧米では組織的に行われている標準化・精度管理などは実施施設の自助努力で行われているにすぎなかった. 日本人類遺伝学会では, 「遺伝学的検査標準化準備委員会」を立ちあげ, まず, すでに保険適応となっている染色体検査について, 「遺伝学的検査としての染色体検査標準化ガイドライン」を提案した. 遺伝子検査, 遺伝生化学検査についても検討をすすめるようとしている. また, 遺伝子関連検査の標準化については, 日本臨床検査標準化協議会 (JCCLS) でもとりくみがはじまっている.

わが国の遺伝医療の発展のためには, 遺伝学的検査についての体制整備が急務のひとつと考え, このテーマでの討議を企画した. (事務局)

司会: (上記について簡単に解説) (参加者の自己紹介ののち) 参加者は, 検査を依頼する立場, 検査を実施する立場, 遺伝診療をスーパーバイズする立場, それぞれの立場の方が参加してくださっているので, 良い討論ができることを期待する.

A: 遺伝学的検査を依頼する側から見た問題点として, どの疾患の検査がどの施設で対応可能なのかの情報ははっきりしていないことがあげられる. (臨床検査としては) 継続性が必要であるが, 研究段階を終了すると検査を受けてくれなくなる. また, 遺伝学的検査について患者側に生化学検査など他の臨床検査との違いの理解が乏しく, さらに (臨床医が有用と考える) 遺伝学的検査に対しても嫌ったり避けたりする傾向がみられる. その背景には, 「遺伝」の語に対する抵抗感があると考えられる.

B: (さまざまな疾患について遺伝子レベルの解析が可能になってきているが) 疾患によってその解析結果の臨床的有用性は異なっているにもかかわらず, (遺伝医学の教育をうけていない一般臨床医にはそれを的確に判断することが難しく) 同じ疾患に対する遺伝学的検査の考え方も各施設で対応が異なっているのが現状. 一方, 遺伝学的検査を臨床検査として普及するためには, 検査会社で受託してもらえることが必要であるが, 現実にはむしろ以前受託していた項目, たとえば OTC 欠損症の遺伝子検査などを中止にしている状況. 検査会社としてはどのような条件が整えば受託してもらえるのか? 特に稀な疾患の遺伝学的検査に関しては (収益につながらない検査であっても) 社会的責務として対応してもらうことは困難か?

C: 研究から臨床までの距離が遠くなくてもおり, 近くなってもいる. 遠くなっているというのは, 有用性が確

立した遺伝学的検査を診療の現場で活用できないということで、どこで検査可能なのかもわからず、保険収載もされないということ。一方、フィットネスクラブ等から民間企業に（肥満しやすい体質かどうかを遺伝子検査で判断しようとする）体質検査として、質的保証が担保されていないにも関わらず、安易に実施されており、（こちらは見方によれば一般の人にも遺伝子検査が身近になっているということになるが、医療機関以外で実施されている遺伝子検査については）むしろある程度の規制の枠組みが必要と考える。学会や本連絡会議でEBGT（エビデンスに基づく遺伝子検査）を進めるべきである。

D：研究が終了した後でも（臨床的に有用な遺伝学的）検査は、研究を実施した者として継続したいと考えている。ただし、費用の負担については、誰が負担するかのコセンサスが必要と考える。患者自身で負担できる体制がつかれないのであれば研究費で対応するしかないが、その際に、（実施する側の責務として）検査の精度は保証するが、（研究費を費やすからには）被検者に研究に参加していただく、すなわちデータを臨床研究として応用させてもらうことの同意を得ることが必要である。

E：医学研究は医療として対応することを目標に行っているもの。研究段階は技術的にも未成熟な段階ということになるが、現実には（技術的には医療として実施するだけのレベルに達していながら、社会的には）引き続き研究として位置づけられている技術もある。研究～診療のギャップに関して、患者や社会で受け止め方が様々である。しかしながら、研究との距離は実際にはあり、診療として利用してゆくためには、精度、安全性、継続性等について確実にステップを越えてゆくシステムづくりが必要。診療はクライアントのために有償で行うべきもの。医療費全体の中でどのような位置づけをするかを考える必要がある。

F：（臨床検査としての有用性が確立して、欧米では臨床検査として実施されている検査であるにもかかわらず、わが国では研究としてしか実施できない体制のために、遺伝子解析研究のガイドラインに従い）遺伝学的検査を実施しようという場合に倫理委員会への申請をせざるを得ない。クライアント側のニーズもあつてすすめようとしている検査であるにもかかわらず、倫理審査委員会の理解度・認識度も低いと思われることが多い。倫理審査委員会へも学会等からクライアント側のニーズも含め理解を促すよう働きかけて欲しい。また、診療サービスとして行うためには、患者側の検査費用負担についても検討する必要がある。検査の継続や外部機関からの受託に関しては費用をどのように扱うかに行き着くのではないかと、体制を変えてゆく必要がある。

D：検査の質をどこで保証するのかの検討も必要。

G：自らの実施した研究に関わる検査で依頼の多いものは検査依頼を受けることを検討しているが、あまり多くの依頼には対応困難。

H：（様々な疾患に関係する遺伝子検査が研究されているが、実際に直接診療に役立つ検査は限られている。）遺伝子座異質性がある疾患の遺伝子診断を行っているが検査を依頼してくる臨床医にその判断ができていないと感じることが多い。診療に活かすためには検査前にどのような検査か整理が必要。また、自施設にて行っている遺伝子検査は、現在のところ治療法がない疾患であるため、他施設からの検査依頼については、依頼施設が検査前のGCとIC取得および検査後の遺伝カウンセリングを含めたフォローアップのできる施設かどうかを含めてカンファレンスで討議して対応するかどうかを決定する体制をとっているが、実際には研究レベルで細々と「可能な限り依頼に対応する」の精神で対応している状況で、ジレンマがある。

司会：（わが国の今後の遺伝学的検査の発展には）病院と検査施設をとりもつセンターのような機能も要検討。検査項目を重ならないように分担して各検査をセンター化することが必要では？

A：検査に際しては実施施設における精度管理が非常に重要であり、（わが国には現在、遺伝学的検査の精度管理を監視する第三者機関がないので、検査にかかる費用のみならず）精度管理のための費用負担も考慮する必要がある。（今すぐにでも、遺伝学的検査を診療として行える体制づくりのためには）必要なセンターを

NPO として設立することも一案だが、安定性・継続性を求めるためには公的な制度が望ましい。必要な国民に必要な医療を提供することは国の役目。遺伝学的検査について、国が国民にとって必要と理解してくれさえすれば、予算も確保されるようになるのではないかと。国がそれらの費用を負担することも必要。また、「難病は無料」という（政策はすばらしいものであるが、様々な状況の変化に伴う医療の変遷を考えると）国民の意識も、今後はどんな検査にも各自に応分の負担が必要だとの認識を持ってもらう必要な時期にきていると考える。ハード／ソフト両面において制度づくりが必要。

司会：一施設で（種類の多い様々な遺伝疾患に対する）すべての遺伝子検査をまかなうことは不可能なので、実施できる遺伝子検査のシェア（分担）が必要。

C：遺伝子検査に関しては、まれな遺伝子疾患のみで議論するのではなく、感染症の遺伝子検査も含めて全体で考える必要があるのではないかと。そうでないとまれな疾患のみでは議論も良い方向に進まないのではないかと。

A：単一遺伝子疾患に関わる遺伝子検査の継続性に関しては非常に重要であるにも関わらず、難しい状況にある。

I：検査センターを取巻く環境はここ数年非常に厳しくなってきた。10年前くらいまでは受託する遺伝子検査項目を順次増やしてきたが、現在は検査項目としての採算性が重視され縮小傾向にある。検査センターで実施する検査としては、まず受託数の多いものから選ばれる。

本年4月に保険収載された筋ジストロフィーの遺伝子検査に関しては、20年ほどにわたり高度先進医療として対応されていた検査であるという背景があるが、依頼数はそれほど多いわけではない。また、保険収載後に特に増えたとは聞いていない。臨床検査として確立したものを検査センターが請け負えるようにすることは大切で、積極的にすすめたのだが、特殊な検査では、報告に対して臨床医からの問い合わせも少なくない。このような問い合わせ等に対応するためには、研究を実際に担ってきた研究者に報告書をチェックしてもらったり、報告に対するコメントの記載をお願いしたり、臨床医の問い合わせに直接対応してもらうといった検査現場をサポートしてもらう体制も必要である。我々も一部の遺伝学的検査に際してはそのような体制を整備した。

出生前の遺伝学的検査に関しては、基本的に羊水・絨毛等の染色体検査以外引き受けていないのが現状。ハードルが高くなかなか踏み込めずにいるが、日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託倫理審査委員会」では受託の枠組みについて現在検討を行なっている。

本年開催された人類伝学会会場で、まれな遺伝子検査を依頼したい病院と検査施設を仲介するような機能をもつNPOの件について話し合う機会があった。NPOは様々な検査実施施設と契約し、病院から預かった試料と依頼書を検査施設に受け渡し、検査結果を戻すことをコーディネートする役割を担うが、病院からの依頼の際に検査センターにDNA抽出のような業務を分担させることで試料の流れをつくることも可能と考えている。そういったところで検査センターを有機的に使い、そのネットワークを有効に利用することも可能である。

J：やはり、企業としては採算性が課題。受託検査を立ち上げる際にはvalidationのために事前の投資も必須なので、稀少疾患では結局受託費用を高額に設定するしかなくなり、そうなるとうまくも躊躇されることになり難しい。

C：他の検査センターの課題としては、情報管理の問題もある。特に頻度の少ない検査では精度管理も容易でなく、その結果、解析結果の正確性の保証も困難になる。また、同じ方法論でやっても、検査者による差がないか、ステップごとに精度管理が必要であり、また、用いる試薬の精度管理も必要。

司会：具体的にどのくらいの頻度の疾患であれば可能か？

C：先天異常は（頻度が低いので）しかたがない。生活習慣病は（遺伝子産業ビジネスとして）商売になるとおもわれているようであるが、EBGTを考慮しなければいけなくなると発展性は期待できない可能性もあると

おもう。

- A：生活習慣病の検査は需要は確実に見込めるので、今後発展してゆくであろうが、こちらは（多因子疾患なので、ひとつの遺伝子の結果のもつ意味は不確定であり、遺伝子産業ビジネスとして行おうとすることに対して）監視システムが必要。一方、頻度の低い単一遺伝子疾患は、検査結果が直接診断に結びつくにもかかわらず、体制整備が遅れていることに強い危機感があり、早急に対応を検討すべきと考える。（*事務局コメント：単一遺伝子疾患に分類される先天代謝異常症についてはFabry病など一部の疾患で治療法が開発され、検査は保険適応となっていないにも関わらず、治療に関しては国費でまかなっている実態もある。）単一遺伝子疾患の遺伝学的検査が診療に役立つことをもっとピーアールするとともに、（遺伝子診療に関わる我々が自助努力として対応しようとするのではなく）むしろ、クライアント（家族）のニーズも集約して国へ求めてゆかなければいけないのではないか？
- E：研究が進み高度医療が実施されるようになれば患者の自己負担が増えるのは必然。一方、研究者は、研究を進めることにより医療費がどれだけ削減できるか、という観点を研究申請の段階で盛り込んでゆく努力も必要であろう。さまざまな規制緩和ができる方策として、研究によって削減できた医療費をまた研究費に還元するといったことも国には考えてほしい。
- B：アメリカには専門医制度機構で認可されている、*American Board of Medical Genetics* という遺伝医療の専門職（*Clinical Genetics, Clinical Cytogenetics, Molecular Genetics, Biochemical Genetics*）の集団を中心に組織している *American College of Medical Genetics* という学会があり、遺伝学的検査のさまざまなガイドラインを作成しているが、そのなかで“Ultra Rare Disorders”の検査についてもガイドラインが作成されている。“Ultra Rare Disorders”と定義している主に奇形症候群が該当するが、それらの頻度の低い単一遺伝子疾患の遺伝学的検査の体制整備については、今動かないとまらない。また、先天代謝異常疾患の遺伝生化学検査は職人技的な技術といわれており、このままではすたれることが危惧される。ベルギーでは、NPO に“GENDIA”という欧州を中心に遺伝学的検査の仲介をおこなっている機関がある。検査を受託できる施設を募りリストアップし、検査を依頼したい施設から検体と検査費用を預かり、検査実施施設に送り、検査施設からの結果を医療施設に返す、ということをしている。依頼する側は患者負担か医師の研究費負担かで最低限の費用負担を、検査実施施設は結果をだすまでの期間と質を、お互いに保証し、遺伝学的検査に必要な遺伝カウンセリングは各医療施設で対応することとしている。ネットワーク化を進めており、すでに1000疾患の遺伝学的検査がラインナップされている。黒木先生のおっしゃるように国を動かすことも考えねばならないが、早急な対応が必要なので、少なくとも国が動くまでは、日本でもこのような機関の設立を検討することが必要ではないか？
- H：先天代謝異常学会では先天代謝異常疾患に関わる遺伝学的検査について検査可能な施設のリストのデータベース作成をはじめた。検査を依頼する病院と検査実施施設との仲介をしてくれるNPOとの間で費用について契約すればよいのであれば、依頼する病院が各検査実施施設と契約をすることの煩わしさを考えると望ましいシステムではないか。
- F：GENDIAの担当者のコメントとしては、「必要な経費を取りはぐれないように取って、研究者に還元する、マネーフローを回すことがそもそもの役割である」と明言していた。
- C：実施できる検査のリスト化に関しては、常に最新の情報を掲載する必要があり、そのアップデートのためにも経費が必要なことも考慮しておく必要がある。（体細胞変異の遺伝子検査等）別の遺伝子検査で利益をだしてカバーすることも一案ではないか？具体的なプランがあれば国も動くであろう。
- I：検査の実施に際しては、検体と情報の流れを確保する必要がある。検体の搬送に関しては、依託元施設から検体を預かり、検査費用の一部でDNA抽出を実施し、検査実施施設への搬送することを検査センターが請け負うことは可能である。情報の流れに関しては、患者情報は主治医と検査実施施設で直接や

りとりしてもらって問題ない。すなわち、検査センターの持つ物流ネットワークを有効に使い、情報はITを利用するというものである。(追記；旧来行なわれていた特定の施設に検体搬送するのみの行為は「便宜供与」に当たるとして現在は実施していない)

K：遺伝疾患に関する情報をもつと発信する必要がある。遺伝学的検査に関するわが国のデータベースは是非必要。疾患ごとの説明のマニュアルもあるとよい。(検査項目としてあがると、本来無意味な患者の検査を依頼する医師もいて、そうなる検査実施施設の負担が大きくなるので)各検査の適応基準(どのような患者についての検査を受けつけるか)などをきちんと定めることも必要と考える。研究と診療をどこで区別するか、費用負担をどうするか、といったことをシステムとして対応することが必要。遺伝子検査の実施機関と仲介機関の役割と機能を検討する必要がある。データベースからのフィードバックにより、さらに何が必要なのかを認識して次なる臨床研究をすすめることも可能となるのではないか。遺伝医学研究の最終目的は治療にむすびつけること。これらの対応は国として実施するのが望ましいと考える。

*ロシュ(株)によると、大学等で遺伝子検査を有料で実施する場合には、コンベンショナルなPCRは特許が切れて対象にはならないが、TaqMan-PCRは特許使用料を請求することになるので、各施設でロシュ(株)の担当者に確認が必要(「遺伝学的検査の保険適用と今後の課題」講演後の質疑より)

<司会まとめ>

- ・ 現時点で必要なこと
 1. 最新の情報(どこで何の遺伝子検査が実施可能か)をもつ遺伝子検査の仲介機関
 2. 遺伝子検査の適応(基準)、および遺伝子検査のコストの負担に関する議論

- ・ 将来的に必要なこと
 1. 遺伝医療のシステム、遺伝子検査のコストを含めた行政への働きかけ

総合討論：各分科会での討議内容発表と討論

司会：平原史樹（横浜市立大学）

司会：それぞれの分科会で十分ご討論されたと思います。時間が足りなかった所もあるかもしれませんが、ここでご議論いただきたいことは、遺伝子医療部門の持っている共通の問題・遺伝子医療部門が向かい合っていくべき問題です。遺伝子医療部門として議論していただきたい問題をまず、各分科会の代表者に1～2点に絞ってご報告いただきたい。

【GW 1：診療費、遺伝カウンセリング料、遺伝学的検査など費用負担の問題】

発表者：櫻井晃洋（信州大学）

1. 遺伝カウンセリングの費用負担

現状は、先ほどの福嶋先生のご報告にあったスライドを参考にさせていただきたいのですが、将来どのようにしていったらよいのか？結論を申し上げますと、遺伝カウンセリング料は、今の医療スタッフが長い時間をかけて数千円いただくというのは、病院として全くpayしていない状況にある。対策としては①ノンメディカルをいかに育てていくか、②保険診療という形にもっていく（遺伝医療に関わっている先生方の努力だけではどうしようもない）があります。

2. 遺伝学的検査の費用負担

これも、先ほどの福嶋先生のスライドに費用負担の現状が示されていました。研究費で遺伝学的検査の費用を賄っている所が非常に多い。研究費はもともと研究を行うためのお金であり、研究と診療の線引きは難しいとはいえ、診療として行われるようになった検査を研究費で賄うのは本来の姿ではない。将来はどういった形で行くべきかについての結論は、完全に臨床検査として確立しており検査数も多い遺伝学的検査の場合は基本的に民間の検査機関への委託が考えられます。検査数が少ない場合でも全ての遺伝学的検査の一つの大学病院で賄うわけにはいきませんし、すでに講座間の話し合い・調整が動き出しているとうかがっていますが、この検査はこの大学、あの検査はあの大学というように分担した上で料金設定をするのがよいと思われまます。料金設定をするということは、混合診療をさけるために各病院で料金設定を書き換えていただき、クライアントの方から費用をいただけるようにしなければなりません。さらに稀に行われる遺伝学的検査は特定の機関や研究室で実施するしかありませんが、それについても料金規定を作り検査料をいただける形にしていかなければ検査を担当している研究室の首がつかまってしまいます。このように、遺伝学的検査の全てに関して有料化を考えていかなければならないと考えられました。

討論

—保険診療で生殖細胞系列の遺伝学的検査ができるようになって、遺伝カウンセリングしなさいといっている割には保険診療になっていないという矛盾があるということですね。保険診療に関しては、たぶん遺伝子医療部門連絡会議として異論のない結論かとも思いますが（平原：横浜市立大学）。

—結論は同意します。しかし、今設定されているあるいは設定されるかもしれない遺伝カウンセリングに関す

る費用が、実際に遺伝カウンセリングだけに支払われることはないと思うのですが、それはだれが負担するのかという議論がありましたでしょうか（森崎：国立循環病センター）。

→そこまで議論は進みませんでした。先生のおっしゃるとおりだと思います。遺伝カウンセリング単独での料金設定となれば、相当高い金額になると思いますし、これによって遺伝カウンセリングばかりでなく医療の首がしまってくるのではないかと考えられます。これに対して将来どうすべきかは、分科会ではなく、総合討論として建設的なご意見があれば伺わせていただきたいと思っています（櫻井：信州大学）。

→考え方の一つとして、遺伝カウンセリングだけで採算を取る必要はなくて、院内感染のためのリスクマネジメントのように採算はとれないけれどもそれをほっておくと被害が発生して多くの費用がかかるという発想もある。遺伝カウンセリングをしないことでいい加減な医療が行われて、患者さんに対して不利益が生じて大きなトラブルに発展して裁判になって病院の評判を落とすと億単位の被害が生じることもある。リスクマネジメント的な考え方はいかがでしょうか。反対だとのことご意見もあるかもしれません（澤井：京都大学）。

→今のお考えに非常に近いのですが、病院機能評価の項目の中に遺伝カウンセリングあるいは遺伝医療がしかるべき病院ではできなければいけないという条項を入れることで、遺伝カウンセリングをしつかりやる施設が増えざるをえないと思われまます（黒木：川崎医療福祉大学）。

—保険診療にしてもらうのが第一歩だと思います。それから先にいろいろな議論、遺伝カウンセリングができる病院がある程度設定されるだろうし、臨床遺伝専門医も必要でしょう。遺伝カウンセリングを診療の中に馴染ませるためには必要な位置づけが必要ということに異論はないと思われまます（平原：横浜市立大学）。

—遺伝学的検査の費用に関して、実際に多大な犠牲のもとになさっている施設からのご発言はないか？仮に検査を分担するとしても、委託で検査機関が受けてくれればよいが、できない場合はいくらお金をもらったとしてもだれかが犠牲になるのですね。研究が一段落したところで、撤退していくところは実際に多いだろうと思われまます。あるいは遺伝子医療部門みんなの総意という意味で、検査委託機関が遺伝学的検査を受託していただきたいということ伝えることも大事かもしれない（平原：横浜市立大学）。

→稀な疾患の治療薬であるオーファンドラッグとか、先天代謝異常の治療薬であるミリップはいずれも利益にならないが、社会的な役割を果すということで（いくらか国からお金がでていいるかもしれない）、業界がサポートしようという決意のもとに行われていると思う。検査委託機関の方にもそのように、稀な疾患で大学が解析をしなくなった検査を受けていただくということが、このような所（遺伝子診療部門連絡会議）を通じて意見してもよいかと思う（高田：北里大学）。

→研究レベルの遺伝子検査であれば、その教室の研究が一段落すればその検査はやらないなどの継続性に問題がある。遺伝子検査を行っている検査部門が国立大学法人の検査部長会議の中にそのような委員会を作り、横の連絡を取り合っている。アンケートを行ったところ 74 疾患については、他施設からの検体を受け入れられるというデータが揃いつつあるが、料金を一律にするかとか、各大学の事情もある。既に検査センターで行っている検査項目を我々が受託すると実費しか取らないので価格差が出てくるなど、まだ解決しなければならない問題がある。既に動き出しているもので、今後この連絡会議で機会があればご報告していきたい（野村：千葉大学）。

→今の問題は、我々の分科会でも討論させていただいたことなので、後ほどご報告申し上げます（長谷川：慶応大学）。

【GW 2：遺伝子診療における診療システムの問題（予約受付、診療録、フォローアップ等）】

発表者：酒井規夫（大阪大学）

1. 予約システムとして、だれが予約を取るのか？

- ・項目を決めて、ある程度の経験や教育を受けさせれば、遺伝カウンセリングコース学生や検査技師、看護師、医師でもさほど質の変わらない予約を取ることができるとのこと。基本項目などをまとめたものをこういう場でつくってもよいかとの印象を持った。

2. 予約で入手した予約情報のセキュリティはどのようにしているか？

予約で入手した情報を複数のスタッフでどのように共有するか？

- ・紙だけで運用する/なんらかの電子媒体を利用する（パスワード管理をしっかりする、クライアントの名前や電話番号を入れない）など、各施設で様々なレベルで考えられていた。苦心されているので、なんらかのシステムの例を示すこともよいと考えられる。遺伝学的検査の検体につける匿名化システムが使われるようになっており、匿名化のシステムをどのように広めていくかもポイントだと思う。

討論

—予約を受けるスタッフについていかがですか？電話を受けた時にある程度のコンセンサスがないと、困ることもあるかと思います。今の提案ではなんらかのガイドラインを作っただけではいかかがかとのことでした。どこまで立ち入って聞くとか、病院名を出して電話してよいか等の項目もあるのではと思います（平原：横浜市立大学）。

→私どもの施設は件数があまり多くないということもありますが、こちらからフィードバックして連絡をすることで、立ち入った内容を聞くことにしています（ホームページにも記載している）。従って、最初に受ける方は連絡ができる情報だけとし、あとはプレカウンセリングができる人が担当しています。もちろん、件数の多いところや、その場で予約日時を決める必要のある施設ではそのようなことはできないかもしれません（森崎：国立循環器病センター）。

—せっかく遺伝子医療部門連絡会議という横断的な組織があるのだから、そのようなコンセンサスがあったほうがよいかもしれません。他にエントリーの段階での議論はありますか。どのようになされているのかアンケートをとるのも一つの方法かもしれませんね（平原：横浜市立大学）

→どのような職種の方が、予約を受けていらっしゃるかなど（酒井：大阪大学）。

→ご協力いただいたアンケート調査の結果では、約1/3(38%)は医師が予約を受けられていて、次に多いのが看護師、かなりの部分が事務職(20%)でした。その場合は連絡先だけをお聞きになっているのかもしれませんが。信州大学では専任の看護師がいて、その方が全部集中して受けることにして、不在の場合は連絡先をお聞きするという形で情報は一箇所になっています。医師が担当するのは大変なのではないかと思います（福嶋：信州大学）。

→京都大学では（どこでも真似ができないかもしれないが）、修士課程の学生を訓練して予約の電話を取らせている。フィードバックの条件や守秘義務を守れる人であれば十分情報を得られるのではないかと考えられるので、この場として予約の取り方についてコンセンサスを作ってもよいのではとしました（酒井：大阪大学）。

→この提案については、今後の議論の課題として残しておきたいと思います（平原：横浜市立大学）。

—セキュリティシステムについては、現在どんどん電子カルテも進んできており、セキュリティをつけることが問題になってきています。先ほどの福嶋先生の報告では、別に保管/金庫に保管との数字が出ていたがそれ以上の議論はいかがでしたか（平原：横浜市立大学）。

→特に予約の場合、遺伝カウンセリングをするかどうかについて複数のスタッフで情報を共有する必要があります。予約情報をその部屋から出さないあるいはセキュリティを十分にかけて予約専用のサーバを立ち上げているなどの報告がありました（酒井：大阪大学）。

→福嶋先生が引用されている「医療・介護のガイドライン」の中で、個人情報保護のための安全管理措置を参考にされたらいかがでしょうか。三省指針の中にも書かれています。物理的・組織的・人的・技術的安全管理措置です。電子カルテのアクセス制限についてもこれらに準拠すれば整理しやすいのではないかと考えています（堤：SRL）。

—匿名化ソフトについては、まだのところもあるかと思えます。今後、進展していくものと思われま（平原：横浜市立大学）。

【GW 3 – 1：出生前診断の倫理的問題】

発表者：澤井 英明（京都大学）

1. 出生前診断の倫理的問題について

- ・染色体検査としての羊水検査は一般の臨床の医療として定着しているとのコンセンサスが得られているようだ。
- ・対象者に遺伝子診断や個別の遺伝性疾患の診断を実施するかどうか判断するプロセスに問題がある。すなわち、一人ひとりについてカンファレンスで決めるのか、それとも倫理委員会に申請するのか？疾患について一回倫理委員会を通っていれば、同じ病気の患者さんについては遺伝子医療部門内での判断で行うなどいくつかの方法がある。これらについては各施設の対応は異なっているのが現状。特に出生前診断については時間が限られているため、現実問題として倫理審査が難しい場合があることが問題点として挙げられた。
- ・重篤性の判断—どういふものを重篤な疾患として出生前診断の対象とするのか、だれに決める資格があるのか（倫理委員会か、遺伝子医療部門内か）は結論が出ない難しい議論となった。

討議

—出生前診断を診療として捉えれば、遺伝子医療部門内で良く討議されていけば倫理委員会に通さずともよいのではないか、それとも倫理委員会を通すべきなのか。倫理委員会を通すべきものと通さなくてよいものとの線引きはどうするのか。出生前診断では、22 週未満の中絶が想定される遺伝子診断はすべきだなどのコンセンサスに従いたい。遺伝子医療部門内では倫理委員会で審査されるようなこともやっていると判断もある。遺伝子医療部門が担っている役割と倫理委員会との距離はどのように置くべきかなど。出生前診断については多くの先生方が神経質になっていると思われる（平原：横浜市立大学）。

[22 週未満の中絶が想定される遺伝子診断について、遺伝子医療部門内で複数の臨床遺伝専門医と職種により検討すされていけばよいか、それでも倫理委員会に通すべきかについて会場内の出席者に意見を求めた。結果、双方の賛成者数が拮抗していた。]

→施設によって異なるのが事実で、透明性の確保のためには倫理審査を経ていると良い。出生前診断に限れば、時間が限られているので倫理委員会を通すことが難しい場合もある。解決策の一つとして、疾患について倫理委員会に通っていれば各々の患者さんについては遺伝子医療部門内での討議によって対応するとの方法もあるだろう。（澤井：京都大学）。

ー 上述（澤井先生）が分科会での大まかな意見であった。これでコンセンサスが得られるのであれば、「遺伝子医療部門の役割は上述のように、初めての疾患については倫理委員会に出すが、そこでOKが出ればその後は遺伝子診療部門で十分に討議されれば出生前診断は可とします」というのはいかがでしょうか。議論はありますか（平原：横浜市立大学）。

→ 討議の時間がないので問題点だけを云いますと、日本には胎児条項がないので正面から行くと出生前診断は成り立ちません。この問題は真剣に国を含めて考えなければなりません（黒木：川崎医療福祉大学）。

→ 現実的な対応と日本において各倫理委員会がどのように機能しているかの問題が大きいと思います。結論は出ないと思いますが、遺伝子医療部門がやっていいかというよりも、どのようにすべきなのか、どうやったら公開して社会的にも認められるかという点で、他の審査でも倫理委員会の問題は多々討議されていると思うのでそちらの方も何とかするというのが解決に近いのではないのでしょうか。

ー 実際に出生前診断に関わっている先生方が多くいらっしゃる。今あったような議論をふまえながら当面はやっていただいて、またこういう場で議論していただく。黒木先生のお話しにもあったように非常に大きな問題であるので、早急に結論を出すべき問題ではないと思います。また議論を進めていくということによろしいでしょうか（平原：横浜市立大学）。

ー 重篤な疾患についてはどうでしょうか。これこそ、国民的議論で少しも結果が出ない。分科会で結論が出るはずもないのですが、議論があったということで留めさせていただきたい（平原：横浜市立大学）。

【GW 3-2：発症前診断の倫理的問題】

発表者：吉田邦広（信州大学）

相当数のクライアントがすでに医療機関を受診しているという実態があるので、医療機関としてどのように対応していくかと言うことを主眼にしました。現状の問題点と課題に関しては、3つの点について討議しました。

① 遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題、② 遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携、③ 統一的なガイドラインが必要かどうか、です。

① 遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題

現状は臨床遺伝専門医が主体的に頑張っているけれども、臨床心理士や看護師の関与が少ないので、どのように関与を増やしていくかということです。これは、発症前診断ばかりでなく、すべての遺伝カウンセリングに看護師や臨床心理士が参加しやすいように経済的基盤を考えていかなければならないと考えられます。認定遺伝カウンセラーは今後増えていくということですが、こういう方々が上手くこの臨床の現場に入っていくことができるようにするために、国家資格にしなければいけないのではないのでしょうか。遺伝医療を保険診療化しなければならないのではないかとのお話ができました。

② 遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携

クライアントや患者さんの個人情報や医療施設との距離もあるので、現時点で施設間に格差があるのはやむを得ないとおもいます。しかし、疾患によって特定の施設をセンター化するなど、ご紹介して遺伝カウンセリングして頂くというやり方も可能ではないかということで、検査に関する連携は随時進めていくことが望ましいと考えられました。

③ 統一的なガイドラインの必要性

指針に関しても施設間の格差は仕方ないので、最低限度の指針は必要と考えられます。しかし個々の施設の事情もあり、実際にどのように遺伝カウンセリングを進めていくかが施設ごとに違うのは仕方のないことなので、現時点で当会や学会なのでガイドラインをどうするという段階にはないとの話になりました。発症前診断の本質的問題や倫理的問題については十分な討議をする時間がありませんでした。

討議

—発症前診断に関しては、多種多様な人が遺伝カウンセリングに関わらなければ成り立たないのだという点が重要な指摘だったと思われまます。臨床医がやらなければならない現実があり、臨床遺伝専門医が携わっていればよい方という中での提言を求めます。ガイドラインはどうでしょうか、診療科ごとや疾患ごとにあるかと思いますが、他機関とのする合わせはどのようやっていけば良いのでしょうか（平原：横浜市立大学）。

→神経疾患、特に分科会で討議したハンチントン病をはじめとする神経変性疾患は有効な治療法がないという意味では他の疾患、たとえば悪性腫瘍等とはかなり性格を異にしています。全部まとめてディスカッションすることは難しいように思う（吉田：信州大学）。

—ガイドライン的なものを提言したらどうか、ということについてはどうか？共通としてのガイドラインだと思うが、どうか？（平原：横浜市立大学）

→一番はスタッフの問題で、遺伝医療全体に関することで発症前診断だけではなく、看護師や臨床心理士が医療の現場で働けるポストや経済的基盤が得られるように学会等を通してしかるべき働きかけをして欲しいという意見があった（吉田：信州大学）。

—お金がなければ人的資源すら人が雇えないということですね。（平原：横浜市立大学）

→遺伝カウンセリング料だけをものとして考えるのは無理だと思う。看護の分野で遺伝看護の問題を考えているように、入院した時は遺伝カウンセリング部門があり、遺伝看護の看護師がいれば、管理としての遺伝看護料がとれ、外来での疾患管理として看護分野として何かしてくれる、というものがあって、そのうちのひとつとして遺伝カウンセリング料もあるというふうに、遺伝医療全体としてきちんとした体系が組み立てられている病院で行っている限りは、入院時、検査時という形に体系化している中に遺伝カウンセリングがある方がお金としてはとりやすいし、整合性も着きやすいし、スタッフ皆が共有できるし、お金も回っていくので、現実的だと思う（石井：千葉大学）。

—吉田先生の議論の中には、現状ではセンター的な施設とそれぞれの発生源的なところでミニマムなことをやる施設とに分けて考えざるを得ない。センター的な施設は多種多様な職種の方に加わってもらって、手厚いカウンセリング、支援体制が出来ると、そういうようなことだったと思うが。（平原：横浜市立大学）

→現状では関心のある看護師や興味のある臨床心理士が近くにいる場合は手弁当で巻き込んで、協力して頂いている状況だと思う。これはいわゆるセンター的施設など限られた施設でしかできないが、こういう施設をもう少し広げていければと思う。一方、センター的な人的充実はなくても、全国各地である程度のレベルの発症前診断に対する遺伝カウンセリングが提供できるというミニマムは目指すべきだと思う。いずれにしても制度的に看護師や臨床心理士が遺伝カウンセリングの場面に入っていけるような支えが必要だと思う（吉田：信州大学）。

—ある程度クオリティーが保たれ、ワーキングしている組織のいいモデルを作って発信していただきたい（平

原：横浜市立大学).

【GW4: 遺伝子医療部門の人材と faculty development】

発表者：高田史男（北里大学）

本グループワークに参加の15施設の現状（専任がいるか否かを中心に）では、専任の医師が配置されている施設は信州大学と神奈川県立こども医療センターのみで、他は兼任であった。人材の不足がどの施設とも共通の課題であった。臨床遺伝専門医（小児科、産科、精神科、神経内科など）はどの施設にもいるが、その他の人材として看護師、臨床検査技師、臨床心理士、保健学科等の教員があがっていたが、信州大学以外は兼務であった。人材が確保できないため、電話の予約受付日時も限られ、継続的な診療を行っていくためには常勤が必要という意見がだされた。

人を充当してもらえるようにするにはどうしたらよいかという課題に対しては、サービス部門として宣伝していくことで遺伝子医療部門のサポートを広げていくことが重要との発言や、保険や診療の問題等、医師を中心に組織化していく部分もあるので、一人は専任の医師をおくべきであるという理想が述べられた。人件費は厳しい状況にあり、それを動かそうという議論にまでは至らなかった。

討議

—専任の確保はクライアントの来談数の調査から厳しい状況にあるが、本来は潜在的に遺伝カウンセリングを必要としている人たちが沢山いて、遺伝カウンセリングにたどりつけない人たちが大勢いるのも事実だと思うし、そういう人たちの掘り起こして遺伝カウンセリングにつなげることも役割のひとつだと思う。ニーズと人の人的資源はコレスpondすると思うがそのあたりの議論はどうか？（平原：横浜市立大学）

→ディスカッションの意見として、外部からの依頼はあっても、内部からないといわれるところもあり、内部でももう少し宣伝をしていこうという一方で、人的不足のため、現スタッフの負担が大きくなるというジレンマがあげられた。（高田：北里大学）

—現在臨床遺伝専門医は約600人いるが、専任で遺伝医療に携わっている専門医はほんの一部のみ。残りはパートタイムの専門医が現状である。これらや専任の医師や看護師を含め、ニーズを掘り起こすのか、センター化するのか？ボランティア精神で頑張っているのをもっと掘り起こして、遺伝カウンセリングが増えてきているのを見せながら次の段階に進むということを提言していくのがよいのか？聞いていて辛いものがありそうな印象を受ける。（平原：横浜市立大学）

→各々の施設で、看護師がいない施設は臨床検査技師が事務を行ったり、医師が分担して事務を行ったりなど現状に合わせて工夫し独自で遺伝医療を行っているのが現状。しかし、やはり人的資源の不足のため、キーパーソンがいなくなったら動かなくなることが予測され、最終的にはクライアントに迷惑をかけることになるので、連絡会等でアピールしていくのもひとつの手だと思う。（高田：北里大学）

—診療部がここ数年増えているのは、人類遺伝学会等で遺伝子医療をするためには各病院に独立した組織が必要だという提言による。次は、独立した診療部に専属のスタッフが必要と病院にアピールすることが必要だと思う。専属の指導医と看護師が必要といった決まりができることが望ましいとおもう。（酒井：大阪大学）

→3年ほど前にこの会を最初にスタートさせて、今日これほどまでに多くの部門の方に参加していただ

けるとは想像もしていなかった。全国遺伝子医療部門連絡会議の「全国」の名前が病院長先生方に響いたのではないかと思う。本日参加された先生方が各施設でそれぞれに涙ぐましい努力で頑張っておられることを、病院長先生にもっと理解していただけることを期待する。

もう一つ研修施設の問題がある。今回の調査で、約 60 の施設で遺伝子医療部門がたちあがっていることが明らかとなったが、その中で臨床遺伝専門医制度の研修施設になっているのは 40 施設であった。残りの 20 数施設にも是非、臨床遺伝専門医制度の研修施設になっていただきたい。研修施設になるためには、指導医 1 名、最低 2 名以上の臨床遺伝専門医が必要である。どの段階で専任の医師やその他のスタッフがいないかということも臨床遺伝専門医制度の研修施設の基準として打ち出せるかということが今後の課題と考える。専門医制度委員会としてそういった提案をしてよいのであれば将来的には要求基準の高いように基準を改訂することは可能なので、それに関しては今後委員会等でも検討させて頂きたい。遺伝子診療の発展のため良い方向にもってゆきたい。クライアントの方々に本当によい医療を行なうことができているという我々医療者の満足感は何物にも変えがたいので、遺伝子医療に関係している皆さんはわが国においてまだ制度として確立しておらず苦勞の多いこの分野の仕事に携わっておられるのではないかと思う。これからもその気持ちを大事にしてゆきたい。(福嶋：信州大学)

一まとめになっていると思うが、是非、全国の遺伝子医療部門が協力しあって皆で共に進んでゆきましょう。(平原：横浜市立大学)

【GW6：遺伝学的検査-研究から診療に向けてのギャップ】

発表者；長谷川奉延（慶応大）

この GW の主題「遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ」に関する背景は、遺伝学的検査の殆どは大学病院等の研究施設で行われ、一度研究が終わるとその後臨床レベル、医療サービスとして遺伝学的検査がなかなか使われないということである。研究が終わった後でも遺伝学的検査が診療あるいは医療サービスとして使われるようになるにはどうしたらよいかを中心にディスカッションした。

前半で問題点の整理、後半で解決策を提示したい。

1. 問題点

- ① 情報の入手：どこの施設でどういう遺伝学的検査が実施可能なのかという、update な情報がわからない。特に稀な single gene disorder であればあるほど遺伝学的検査が重要であることが多いが、研究が終わってしまうと「うちではもうやっていない。」と受け付けてもらえず診療に困る。
- ② コスト：保険収載されているのは染色体検査と進行性筋ジストロフィー遺伝子検査のみ。それ以外の検査が必要になった場合、誰がどのようなルールで費用負担をするのか？そのためにはどのような体制整備が必要か？（*GW1 での討議内容も要参考）
- ③ 適応：誰が遺伝学的検査の適応と必要性を判断するのか？これは遺伝学的検査の前後の遺伝カウンセリングの必要性、適否を含む。

その他あげられたいいくつかの問題点や詳細については分科会の議事録を参照されたい。

2. 解決法

① 現時点での解決法の提案

<遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化>

遺伝学的検査の仲介機関をつくる。仲介機関は update な受託可能検査施設のリストを作る。リストは具体的に実施場所、コスト、検査基準（適切な責任者を配置するなど検査実施施設としての要件を満たしていることの証明、精度管理がなされていることの証明、検査結果報告までの必要日数、検査前に依頼施設において臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングがなされていることを条件として受け付けること、など）を公開する。遺伝学的検査の仲介機関としては NPO が適任かもしれない。

実施機関は仲介機関と密に連絡をとり、update な情報をお互いに意欲的に結ぶことで、臨床医が仲介機関にアクセスすれば update な情報を得られる。

② 将来に向けての展望

遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化にも限界があるので、将来的には本会もしくは日本人類遺伝学会等から行政に働きかけ、コストあるいはシステムを含めた医療としての遺伝学的検査を認知してもらうことが大事である。

討議

—想定しているのは、主に稀少疾患のような研究レベルで遺伝学的診断がようやく可能となり、診断が確定できるようになった疾患について、研究段階が終了し臨床的有用性が確立した疾患の検査を実際の診療として利用したいがどうすればよいのか、という問題を抱えているのが現状だと思うが、仲介機関で対象とする検査施設は民間ラボも含まれるのか？（平原：横浜市立大学）

→民間ラボも含めるのが理想だが、コマーシャルベースの企業はある程度以上の頻度がない検査を受託項目に追加するのは難しいと聞いており、大半の稀少疾患となるとコマーシャルレベルで期待するのはやや難しいようだ。したがって稀少疾患の場合、やはりまだまだ大学等の研究室が対象となると考えられる（長谷川：慶応大学）。

—遺伝学的検査を行っている外国の検査施設、企業も含めて情報を集約すべきか？（平原：横浜市立大学）

→外国の検査施設、企業については今後の検討課題である。（長谷川：慶応大学）。

—研究が終了するとその遺伝学的検査も終わってしまい、依頼しても行ってくれない現状があるが、[既知の遺伝子変異を有する患者]細胞の扱いに関してはデポジットするシステムができており、それをヒントに遺伝子検査に関しても特殊なキットやプローブ等や技術を集め、センターを作り、国家の文化遺産としてそこに維持予算がつくように働きかけるのはどうか（上田：神戸常盤短期大）。

→今の [既知の遺伝子変異を有する患者]細胞をデポジットする話は重要であると思う。我々は 30 の疾患の遺伝子検査を扱っているが、全て共通の PCR 条件で検査ができるように設定している。作ったプライマーは何百人の分析ができる量だと思うので、ある程度標準化したプライマーバンクのようなものをセントラルエイジェンシーが管理するのは具体的な解決策に近づく方法だと思う。

→米国人類遺伝学会での情報であるが、稀少疾患を片っ端から調べ、雑誌に載っていたものを直ぐに商品化する企業（Genelex, 1 件 2500 ドル）がでている（高田：北里大学）。

一方向付けとしては専門の先生方のご要望はまとまって集約してきていると思うので、あとは誰がどう動くかという問題だと思う。(平原：横浜市立大学)

一遺伝学的検査の仲介機関と検査実施施設のシステム化をはかることにたぶん異論はないと思う。臨床遺伝専門医の先生方はどこでどんな疾患に出くわすか分からない。いつでもどんな疾患にも対応できるような遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化が必要だということにも異論はないだろう。システム化を実現していくべく、次のステップとして具体的にどう動くべきか、検討する段階だと思う。(長谷川：慶応大学)

参考資料

1. 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(厚生労働省)
2. 日本医学会から各分科会への「遺伝学的検査の適切な実施について」の通知
3. D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査 (H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」)
4. 「保険診療によって行なわれる遺伝子検査の受託について」(日本衛生検査所協会)
5. 「遺伝子医療に関する調査」結果 (2006年9月実施)

【資料1】

「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」

(厚生労働省 平成16年12月24日告示) より抜粋

<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、生涯変化しない情報であること、またその血縁者に関わる情報でもあることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、検査結果及び血液等の試料の取扱いについては、UNESCO国際宣言、医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定めるガイドラインを参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある。

[注釈]

UNESCO国際宣言:「ヒト遺伝情報に関する国際宣言:International Declaration on Human Genetic Data」

(UNESCO October 16, 2003)

<http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=1882&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html>

医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定めるガイドライン:

「**遺伝学的検査に関するガイドライン**」(遺伝医学関連10学会:日本人類遺伝学会,日本遺伝子診療学会,日本遺伝カウンセリング学会,日本先天異常学会,日本先天代謝異常学会,日本小児遺伝学会,日本産科婦人科学会,日本マススクリーニング学会,日本臨床検査医学会,家族性腫瘍研究会)(平成15年8月)

<<http://jshg.jp>> を開き, [参考資料] へ

【資料2】

2005年9月

日本医学会分科会 御中

日本医学会 会長 高久史麿

遺伝学的検査の適切な実施について

表記の件につき、厚生労働省では平成16年12月24日に告示した「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目を設けると

もに、診療における遺伝学的検査については、遺伝医学関連10学会が作成した「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003年8月公表）等を参考とすべきであることを記載しています。

貴学会におかれましては、会員の皆さまにこれらのガイドラインの存在を周知していただくとともに、会員が遺伝学的検査を実施する場合にはこれらのガイドラインを参考にされるよう、アナウンスしていただければ幸いです。

参考

- 1) UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」
- 2) 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」
- 3) 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」

【資料3】

(H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」)

D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

(1) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査は、症状があり、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー又は福山型先天性筋ジストロフィーを疑う患者に対して、PCR法を用いて、診断の目的で行った場合に限り、患者1人につき1回に限り算定する。

(2) 検査の実施にあたっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成16年12月24日）及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成15年8月）を遵守すること。

【資料4】

遵守事項 より抜粋

衛生検査所は本検査の主たる実施機関となることが予想され、その社会的責務は大きい。このため、衛生検査所が、医療機関から「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託するに当たっては、その特殊性に鑑み、各種法律およびガイドライン・指針に則るとともに、下記の事項を遵守しなければならない。

1. 衛生検査所は、委託元医療機関において、検査前の遺伝カウンセリングが「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連10学会）〔注2〕にしたがって、適切に行なわれていることを確認する。
2. 衛生検査所は、委託元医療機関の遺伝カウンセリング担当者が、厚生労働省「医療・介護関係事業者におけ

る個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」[注3]に記載されている通り、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者であることを確認する。

3. 衛生検査所は、「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託する際、委託元医療機関から下記の項目の情報を確認し、検査を実施する。

- 1) 衛生検査所は、ヒト遺伝子検査実施前に医師から被検者に対して、検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法等について十分な説明がなされ、被検者の自由意思による同意（インフォームド・コンセント）が文書により得られていることを確認する。また、検査実施前後の遺伝カウンセリングが特に必要と考えられる検査については、関連学会等で示されたガイドラインに従い遺伝カウンセリングが行われ、自己の意思で検査の申し出が文書により行われていることを確認する。衛生検査所は、ヒト遺伝子検査依頼書等における担当医師の署名により、これら行為がなされたことを確認する。
- 2) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査の委託元医療機関における担当医名及び遺伝カウンセリング担当者名と担当者の実績（資格、経験等）等を確認する。
- 3) 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（厚生労働省）及び「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連10学会）にしたがって検査を行なっていることについて確認する。

4. 衛生検査所は「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」の受託に先立ち、検査方法および検査精度に関する情報を公開する。

[注2] 遺伝医学関連10学会合同（日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会）「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成15年8月）

<<http://jshg.jp>> を開き、[参考資料] へ

[注3] 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成16年12月24日告示）

<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

【資料5】

「遺伝子医療に関する調査」結果報告

平成 18 年 9 月 4 日

大学病院・国立医療機関 病院長 殿
大学病院・国立医療機関 遺伝子医療部門責任者 殿

全国遺伝子医療部門連絡会議
代表世話人 福嶋義光
(信州大学医学部)

遺伝子医療に関する調査についての依頼

全国遺伝子医療部門連絡会議は、大学病院・国立医療機関等の遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）の代表者が集い、遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）をめぐる諸問題についての情報交換を行なうことを目的に、平成 15 年に設立され、以後、毎年開催されています。

第 1 回会議に先駆けて平成 14 年度に行ないました調査では、60 を越える大学病院・国立医療機関で、遺伝子医療部門がすでに設立、あるいは設立準備中であるとの回答が得られ、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上っていることが明らかにされました。

その後、「個人情報保護法」の全面施行に合わせて、各種倫理指針の見直しや新しくガイドラインの策定がなされる中、医療分野においては厚生労働省が「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>を策定し、全国の医療機関にその遵守を求めています。厚生労働省のガイドラインにはその基本的考え方の 10 番目の項目として、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が記載され、法に基づくガイドラインに初めて遺伝カウンセリングの必要性が記載されることとなりました。

今後の医療は遺伝子情報抜きには成立しないことが考えられ、遺伝子医療部門の役割は今後ますます重要になると予想されます。そこで、遺伝子解析をすでに研究・診療の場面でやっていると考えられる大学病院・国立医療機関など特定機能病院等を対象に、各診療科とは独立した遺伝子医療部門の設立状況を調査し、また設立されている場合にはその実態と課題についても調査を行い、わが国の遺伝子医療のあるべき姿を検討する際の基礎資料と致したく、今回改めてアンケート調査を企画いたしました。また、今回は遺伝医療の抱える重要な課題のひとつである遺伝性神経疾患の発症前診断に特化した内容についてもあわせて質問項目を設けました。

つきましては貴施設に遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）がある場合には以下のアンケート用紙を担当者にお渡しいただきたくお願い申し上げます。また、まだ設立されていない場合には、アンケート用紙の 1 頁目のみに御記入いただき御返送下さいますようお願い申し上げます。

誠に勝手ですが、**2006 年 9 月 30 日までに**同封封筒にて回答を御投函いただけましたら幸いです。

なお、調査結果につきましては、本年 11 月 18 日（土）に大阪大学で開催されます第 4 回全国遺伝子医療部門連絡会議で報告する他、厚労科研（ヒトゲノム・再生医療等研究事業）「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究」班（研究代表者：福嶋義光）で作成する報告書に記載し、全国の大学に配布する予定です。

このアンケート調査についての御意見・御質問につきましては、下記までお願い申し上げます。

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

「遺伝子医療に関する調査」結果報告 (2006年9月実施)

調査方法

平成14年に行なった「遺伝子医療に関する調査」(第1回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 平成15年 参照)に準じて、平成18年9月に前ページに示す調査依頼書を各病院長および遺伝子医療部門責任者宛に郵送した。対象は、大学病院(本院および分院)と国立高度医療機関、計124施設である。86施設(回答率69.4%)から回答を得た。

結果

1. 貴病院には遺伝子医療部門(遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織)がありますか?

対象 124施設中 回答あり86施設 (回答率 69.4%)

a. ある: **63施設**

b. ない: **23施設**

- 1) 80大学病院(本院のみ)の内訳

80大学病院中 66大学病院から回答 (回答率82.5%)

遺伝子医療部門 あり: **57施設**

遺伝子診療部門 なし: **14施設** (このうち3施設では近日中に設立予定)

無回答 : **9施設**

2006年11月現在、わが国の大学病院の71.25%(57/80)で遺伝子医療部門が設立されている。

遺伝子医療部門のある大学病院(57)

北海道大学	旭川医科大学	秋田大学	山形大学	東北大学
群馬大学	自治医科大学	筑波大学	埼玉医科大学	千葉大学
日本大学	日本医科大学	東京大学	慶応大学	東京医科大学
東京医科歯科大学	東京女子医科大学	東京慈恵医科大	東邦大学	横浜市立大学
聖マリアンナ大学	北里大学	東海大学	新潟大学	山梨大学
信州大学	富山大学	金沢医科大学	浜松医科大学	岐阜大学
名古屋大学	名古屋市立大学	藤田保健衛生大学	三重大学	奈良医科大学
京都大学	京都府立医科大学	大阪医科大学	大阪市立大学	大阪大学
神戸大学	兵庫医科大学	鳥取大学	島根大学	広島大学
山口大学	徳島大学	愛媛大学	高知大学	九州大学
福岡大学	久留米大学	長崎大学	熊本大学	宮崎大学
鹿児島大学	琉球大学			

遺伝子診療部門がないと回答した大学病院(14)

弘前大学	岩手医科大学	獨協医科大学*	防衛医科大学	帝京大学
福井大学*	愛知医科大学	滋賀医科大学*	関西大学	近畿大学
和歌山医科大学	香川大学	産業医科大学	大分大学	

(*は設立準備中)

無回答の大学病院(9)

札幌医科大学	福島医科大学	順天堂大学	昭和大学	杏林大学
金沢大学	岡山大学	川崎医科大学	佐賀大学	

2) 国立高度医療機関の内訳

遺伝子医療部門のある国立高度医療機関 (4)

国立がんセンター
国立循環器病センター
国立成育医療センター
国立精神神経センター

無回答の国立高度医療機関 (2)

国立国際医療センター
国立長寿医療センター

2. 今後、遺伝子医療部門を設立する計画はありますか？

a. ある → 3. にお済み下さい。 **3 施設**
b. ない → 4. にお済み下さい。 **10 施設**
無回答 **1 施設**

3. 遺伝子医療部門設立の具体的な計画についてお教えてください。

獨協医科大学 (今年度内)
福井大学 (未定)
滋賀医科大学 (平成 19 年 1 月)

4. 遺伝子医療部門設立の計画がない理由をお聞かせ下さい (いくつ選ばれても結構です)。

1. その必要性がないから。 **1 施設**
2. 対象となる疾患の患者がほとんどいないから。 **1 施設**
3. 近郊に対応してくれる施設があるから。 **2 施設**
4. 各診療科の主治医の対応で十分であるから。 **3 施設**
5. 担当医師がいないから。 **1 施設**
6. スタッフの確保が困難であるから。 **3 施設**
7. 財政上困難であるから。 **1 施設**
8. 遺伝子医療部門のような組織があることを知らず、考えたことがなかった。 **1 施設**
9. その他 **5 施設**

現在は予定はないが、将来的に必要と考えている。(近畿大学)

将来的には設立の可能性はある。(和歌山大学)

病院の再開発に向けて、遺伝子医療部門設置を含め検討される予定(香川大学)

臨床科からの要望は強くない。管理部門も設立に積極的ではない。(大分大学)

患者は多く必要性は高い。(福井大学)

(#以下は、遺伝子医療部門があると回答した施設のみを対象とした調査結果)

1. 貴院の遺伝子医療部門が設立されたのはいつですか？

2000年以前：8施設	2000年：4施設	2001年：9施設	2002年：11施設
2003年：7施設	2004年：14施設	2005年：4施設	2006年：5施設

2. 貴院において遺伝子医療部門が設立された最も大きな理由

a. 遺伝子情報を適切に扱うことのできる部門が必要なので	38施設
b. 3省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001)の影響	16施設
c. 厚労省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(2004)の影響	1施設
d. 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003)の影響	14施設
e. その他(遺伝相談モデル事業)	2施設

3. 貴院の遺伝子医療部門の位置付けについて

1) 貴院の遺伝子医療部門は、他の診療科と独立していますか？

a. 部門として独立している。	43施設
b. 独立していない	12施設

中央診療部門(北海道大学)、小児科産科(埼玉医科大学)、産婦人科(埼玉医科大学総合医療センター)、検査部(千葉大学)、総合母子センター内(東京慈恵医科大学)、小児科(聖マリアンナ医科大学、岐阜大学、大阪市大)、臨床検査科(富山大学)、脳神経小児科(鳥取大学)、内科総合外来の一部門(久留米大学)、小児科リプロダクションセンター(東京歯科大学市川病院)

c. その他	6施設
--------	-----

診療科としてではない(日本医科大学板橋病院)
 中央施設として位置づけだが、現在産婦人科がその上になっている(東邦大学医療センター)
 産婦人科の一部に他科が参加する形で運用中(東海大学)
 診療科ではないが院内措置で独立設置(名古屋大学)
 院内措置で標榜している部門として独立しているが予算、人員措置はない(広島大学)
 第一領域外来部の中で外来として独立している(国立がんセンター中央病院)

2) 診療単位としての標榜名をお教えてください。

遺伝カウンセリング室：10	遺伝カウンセリング外来：2	遺伝カウンセリング部：1
遺伝子診療部：9	遺伝子診療科：2	遺伝診療カウンセリング室：1
遺伝診療部：3	遺伝診療科：2	遺伝医療室：1
遺伝子医療センター：2	遺伝相談外来：6	遺伝相談室：3
遺伝子相談室：1	遺伝外来：6	遺伝科：2
臨床ゲノム診療部：1	ゲノム診療部：1	臨床遺伝診療室：1
臨床遺伝診療部：2	臨床遺伝医療部：3	臨床遺伝部：1
オーダーメイド医療部：1		

3) 貴院は、臨床遺伝専門医制度の研修施設の認定を受けていますか？

a. 既に臨床遺伝専門医制度研修施設(恒久制度)の認定を受けている。	68%
b. 現在、暫定研修施設としての認定を受けている。	10%
c. 研修施設ではない。	22%

4. 貴院の遺伝子医療部門のスタッフの構成について 【結果 別表1参照】

- (1) 専任のスタッフは何名ですか？ () 名
- (2) 併任・兼務の方も含めてスタッフは何名ですか？ () 名
- (3) 貴院の遺伝子医療部門の外来診療に関与しているのはどのような職種の方が何名ですか？
- a. 臨床遺伝専門医 () 名 そのうち指導医 () 名
 - b. 臨床遺伝専門医研修中の医師 () 名
 - c. 上記 a.b. 以外の臨床医 () 名
 - d. 看護師 () 名
 - e. 臨床心理士 () 名
 - f. 認定遺伝カウンセラー () 名
 - g. 認定遺伝カウンセラー養成課程の学生 () 名
 - h. その他 _____ () 名
 - i. その他 _____ () 名
- (4) カンファレンスへの参加など貴院の遺伝子医療部門の活動に関与しているのはどのような職種の方が何名ですか？
- a. 臨床遺伝専門医 () 名
 - b. 臨床遺伝専門医研修中の医師 () 名
 - c. 上記 a.b. 以外の臨床医 () 名
 - d. 看護師 () 名
 - e. 臨床心理士 () 名
 - f. 認定遺伝カウンセラー () 名
 - g. 認定遺伝カウンセラー養成課程の学生 () 名
 - h. 基礎遺伝学者 () 名
 - i. 臨床検査技師 () 名
 - j. その他 _____ () 名
 - k. その他 _____ () 名
 - l. その他 _____ () 名

5. 診療スペースについて

- (1) 遺伝カウンセリング専用の部屋（診察室，面談室等）がありますか？
- a. はい：41/63 施設（65.1%） b. いいえ：22/63 施設（34.9%）
- (2) 遺伝カウンセリングの部屋は，他の診療科の部屋と比べて工夫しているところがありますか？
- a. はい：43/63 施設（68.3%） b. いいえ：15/63 施設（23.8%）
- ・ 個人情報漏洩しない工夫、完全に隔離、プライバシー保護を重視
 - ・ 独立した部屋で外部に会話が漏れることがない、
 - ・ 専用のコンピューター、プリンター、カルテ庫、電話、FAX
 - ・ リラックスできるレイアウト
 - ・ BGM, アロマポット、楕円形の机
 - ・ インテリアを暖色で統一、絵を掛ける
 - ・ 目立たないところに位置して、相談スペースをパーティションで仕切る、
 - ・ 出入り口は2方向、クライアント及び家族が入れるスペース、院内の静かな空間
 - ・ ゆったり、他の外来と離れたブース、明るいスペース、専用の待合室
 - ・ プライバシーへの配慮

- ・子を亡くした方への配慮（小児科的グッズは片付けておく）
- ・重い椅子（肢体不自由の方が安定して座れるため）

6. 診療費について

- (1) 貴院の遺伝カウンセリングの料金についてお教えてください？
- | | |
|---------------------------------|-------|
| a. 保険診療として、初診料または再診料のみを徴収している. | 11 施設 |
| b. 遺伝カウンセリング料を設定し自費診療として行なっている. | 48 施設 |
| c. その他 | 7 施設 |
| 無料 | 2 施設 |
- (2) 自費診療として行なっている場合、それはいくらですか？ 【詳細は別表2参照】
- | | |
|--|-------|
| a. 1回 2600～6500円 | 8 施設 |
| b. 1回1時間あたり2810円+初診料 or 再診料～8000円 | 11 施設 |
| c. 1回目3000～10000円, 2回目以降500円～7000円 | 15 施設 |
| d. 1回目1時間あたり4200～10000円, 2回目以降1時間あたり2100～5000円 | 8 施設 |
| e. その他 | 8 施設 |
- (3) 自病院／施設で行っている遺伝子検査にかかる経費はどのようにまかなっていますか？
- | | |
|-----------------------|-------|
| a. クライアントから徴収している | 15 施設 |
| b. 研究費で負担している. | 40 施設 |
| c. その他 | 5 施設 |
| d. 自施設では遺伝子検査を行っていない. | 6 施設 |
- (4) 他施設に依頼する遺伝子検査にかかる経費はどのようにまかなっていますか？
- | | |
|--------------------|-------|
| a. クライアントから徴収している. | 22 施設 |
| b. 研究費で負担している. | 29 施設 |
| c. その他 | 11 施設 |
| d. 遺伝子検査は扱っていない. | 5 施設 |

7. 診療録について：電子化されていない場合はAに、電子化されている場合はBにお進み下さい

A. 電子化されていない場合

- | | | |
|---|-------------|-------------|
| (1) 専用の診療録を作っていますか？ | a. はい：49 施設 | b. いいえ：6 施設 |
| (2) 診療録は、特別な場所に保管されていますか？ | a. はい：49 施設 | b. いいえ：6 施設 |
| (3) その場所は鍵をかけていますか？ | a. はい：52 施設 | b. いいえ：3 施設 |
| (4) 専用の診療録をお持ちではない場合、何か特別に気をつけているところがありますか？ | a. はい：3 施設 | b. いいえ：5 施設 |
| (5) (4)でaと答えられた方に伺います。それはどのようなことですか？・・・中央管理室で保管 | | |

B. 電子化されている場合

- (1) 一般の診療録とは異なるアクセス制限をしていますか？

a. はい：3 施設

- ・登録したもののみアクセス可能、特殊マークを入力市内と存在が分からないようになっている (自治医科大学)
- ・ファイルにパスワードをかけて、メモリーに保存、鍵をかけて保管(徳島大学)

・紙カルテの運用(国立成育医療C)

b. いいえ：7 施設

(2) その他，一般の診療録とは異なる対応をしていますか？

a. はい：6 施設

- ・診療記録は出来るだけ紙ベース(東邦大学医療センター)
- ・電子カルテにはあまり記載せず、別紙カルテを作成し、鍵付き書庫に保管(岐阜大学)
- ・紙カルテの併用(名古屋市立大学)
- ・遺伝相談室内に独立して保管鍵(徳島大学)
- ・一番奥へファイルを設置(国立成育医療C)

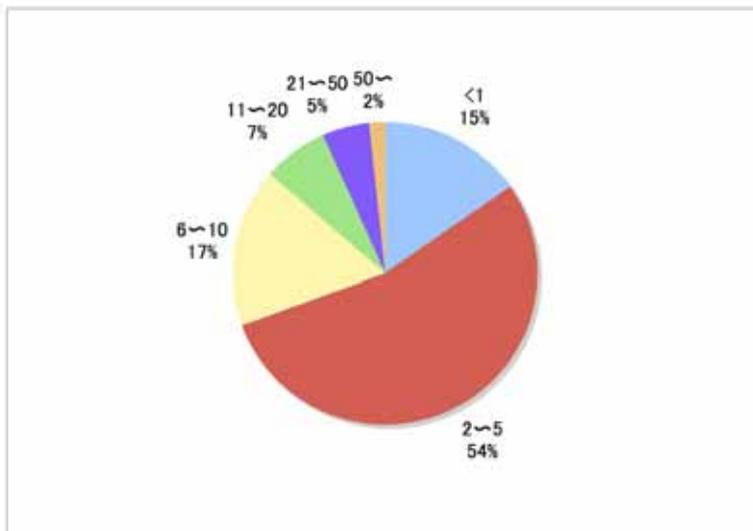
b. いいえ：3 施設

8. 日常の外来業務内容について

(1) 遺伝カウンセリングを行なう外来の頻度について教えてください。

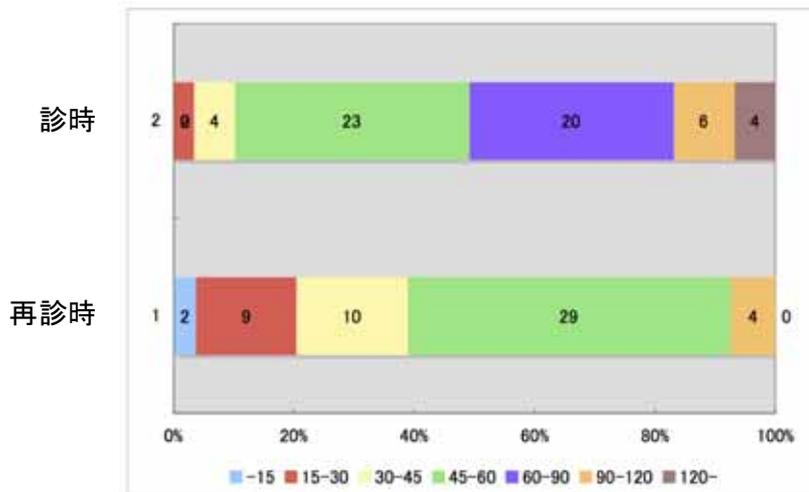


(2) 平均して一ヶ月に何人くらい来院されていますか？ () 名程度



(3) 一回の診療あるいは遺伝カウンセリングにどれくらい時間を要していますか？

- 初 回： a. 15分以内, b. 15-30分, c. 30-45分, d. 45-60分, e. 60-90分,
f. 90-120分, g. 120分以上
- 二回目以降： a. 15分以内, b. 15-30分, c. 30-45分, d. 45-60分,
e. 60-90分, f. 90-120分, g. 120分以上



(5) 予約制ですか？ a. はい：61 施設, b. いいえ：1 施設

(6) 予約は、どなたがとられていますか？

- | | |
|-------------|------|
| a. 病院事務職 | 18 % |
| b. 専属の看護師 | 20 % |
| c. 専属の医師 | 36 % |
| d. 日によって異なる | 6 % |
| e. その他 | 20 % |

(7) 予約の時に尋ねる項目はどの様なものですか？

- | | |
|----------------|------|
| a. 来院日時 | 89 % |
| b. 連絡先 | 86 % |
| c. 家系情報 | 48 % |
| d. 疾患名 | 69 % |
| e. 受診の目的・意図 | 92 % |
| その他（同伴者，来院者 等） | 11 % |

#項目の組合せ別 回答

a,b,c,d,e,f : 5 施設

a,b,c,d,e : 22 施設

a,b,d,e : 13 施設

a,b,e : 4 施設

b,e : 4 施設

a : 2 施設

a,c,d,e : 2 施設

a,d,e : 1 施設

a,e : 2 施設

e : 2 施設

a,b,e,f : 1 施設

a,b,f : 1 施設

a,b : 2 施設

b,c,e : 1 施設

9. 現在の問題点について

現在、遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室の業務や運営に関して問題点があれば、お教え下さい。

a. スタッフの問題

- ・専任がないこと
- ・全員兼務であること、業務の加重が多い
- ・心理部門の定員がない
- ・常勤者の常時在駐がないため、連絡方法に支障がある、
- ・臨床心理士などの人材のアテンドが不足
- ・専従看護師の確保、臨床遺伝専門医の確保が困難

b. 経営、料金、システムの問題

- ・病院の収入となる基準がない、保険診療でないこと
- ・検査費用の負担の問題、病院経営における非採算性
- ・保険診療としてのカウンセリングが認められていない、収入としての意義が認められない
- ・採算がとれない、診療科になるのが困難
- ・カウンセリング料の設定、カウンセリングの定義を明確にし、カウンセリングを点数化してほしい。
- ・労力の割に収入が少ない
- ・人件費負担の財源が確保できない。
- ・混合診療が出来ない、(同日検査不可)、

c. 遺伝医療の特殊性

- ・遺伝情報の電子カルテ上の記載、添付、開示について、限られた人しか見ることが出来ない
- ・カルテが独立していない。
- ・カルテの電子化と遺伝情報の取り扱いに注意が必要

d. その他

- ・病院として遺伝医療に関する取り組みが遅れている
- ・病院内の理解を得て、他の科との連携渡橋力が深まることが最大の課題
- ・学内及び関連病院の医療スタッフの中で遺伝カウンセリングの重要性がまだ十分認識されていないと思われ、紹介によって受診するケースが少ない
- ・一般に認知されていない

別表1：遺伝子医療部門のスタッフ構成

	専任 スタッフ	スタッフ (専任・兼任)	外来診療に與するスタッフ								遺伝子医療部門の活動に與している職種																												
			臨床遺伝 専門医	指導医	研修中 の医師	その他の 臨床医	看護師	臨床 心理士	臨床遺伝 カウンセ ラー(GC)	GC養成過 程学生	その他	臨床遺伝 専門医	研修中 の 医師	その他の 臨床医	看護師	臨床 心理士	臨床遺伝 カウンセ ラー(GC)	GC養成過 程学生	基礎 遺伝学者	臨床検査 技師	その他																		
北海道大	0	5	5	2	3																5	3	数名	1(教職)															
旭川医大	0	8	2	2		2	1															2		2											2				
秋田大	0	12	4	2	2	2	1	1														2		1+α	1										症例に関わる医師 数名				
山形大	0	10	3	2	2	3	1															1(事務)													1				
東北大	5	8	8	5	4	2																																	
群馬大	0	10	3	1	3	5	1	1																1	1	1													
自治医大	0	16	9	3	3	2	1	1	0	0																										1(哲学教授)			
筑波大	2	7	4	3	1	2																																	
埼玉医大	0	3	1	1	3	複数																														2			
埼玉医大医療C	1	1	1	0																																			
千葉大	0	16	5	1	6																															1(臨床検査技師) 1(SW)			
日本大	0	3	1	0	0	2	0	0	0	0																										1			
日本医大	0	8	5	2																																	3		
東京大	0	2	3	2	7	12	1																																
東京大医科研	2		7	2	1	3	2	2																															
慶應大	1	15	5	3	3	4	3	1																													6(遺伝関連企業)		
東京医大	0	3	1	1	2	2																																	
東京女子医大	5	14	5	3	4	0	1	3	0	1																											検査技師2名		
東京慈恵医大	2	4	2	2																																	2		
東邦大	3		2	1	2	3	1	1	0	0																										1(不妊コ-デ-イネ-ク)			
横浜市大	0		3	2	4																																2(助産婦)		
聖マリアンナ医大			1	1																																			
北里大	0	7	2	1	1	0	4	0	0	5																													
東海大	0	11	1	0	4	3	0	0	1	2	0																												
新潟大	1	3	1	1	1	51	1																														1(倫理学者) 1(看護教員)		
信州大	3	13	8	5	4	1	1	1	0	2																											2(GC養成課程修了者、 研究補助員として)		
富山大	3	3																																			2(検査技師)		
金沢医大	4	9	2	1																																	1(保健師) 2(検査技師)		
浜松医大	0	8	3	2	1	3	1																																
岐阜大			5	4	4	4																																	
名古屋大	0	10	2	0	3	5+各診療科 遺伝検査医	2	0	1	0																												1(事務職員)	
名古屋市大	0	1	2	1	3																																		
藤田保健大	0	7	3	1	1																																3(非医師カウンセ ラー)		
三重大	1	7	1																																				
奈良県立医大	0	6	4	2	2	1	1	0	0	0																													
京都市大	0	19	7	4	5	0	2	8	0	6																													
京都府立医大	1	27	4	2	5	16	1	1																															
大阪医大	0	2	1	1	1																																		
大阪市立大	0	44	3	3																																			
大阪大	0	39	4	1	3	32	1	1	0	0																												1(試験を受ける研 究員)	
神戸大	0	5	2	1	5	2																																	
兵庫医大	2	12	4	2	5	1	0	0	0	0																												2	
鳥取大	0	4	2	1	2																																	2(保健学科教官)	
島根大	0	3	1	1	2	0	1																																
広島大	0	10	8	2	2	2	4																																
山口大	0	13	3	2	5	1	3	1																														1(臨床検査技師)	
徳島大	1	25	2	1	2	9	4	0	0	0																											4(医療情報部等) 3(事務等)		
愛媛大	0	4	2		1																																	1	
高知大			2	1	3	5																																	
九州大	0	6	3	2	5	40																																	
九州大別府		1	1																																				
福岡大	0	8	1	0	2	1	2	2	0	0																													
久留米大	0	4	2	2	1																																		
長崎大	1	38	8	4	4	19	4	3	1	0																												3(倫理学、教育者) 1(弁護士)	
熊本大		5	4	2																																			1
宮崎大	0	15	2	1	0	12																																3(県市保健師) 1(大学教員)	
鹿児島大	0	12	3	2	5	0	1	3																															
琉球大	0	43	3	2	0	39	1																																
東京歯科大	1	2	2		1																																		
国立成育医療C	5	0	4	2	1																																	1(歯科医) 1(GC希望者)	
国立精神神経C	0	3	3	2	0	0	0	0	1	1(実習生)																													
国立循環器病C	3		2																																				
国立がんC	0	4	1	1																																		1(研究所・病院併 任医師)	

別表2：自費診療として行っている場合の診療費

診療ごとの定額料金設定を採用している施設

	診療費の扱い	遺伝カウンセリング料(自費診療の場合)	備考
国公立大学 1	自費診療	1回目: 8500円, 2回目以降: 3600円	
国公立大学 2	自費診療/保険診療	1回目: 8259円, 2回目以降: 4410円	保険診療対応もあり
国公立大学 3	自費診療	1回目: 8000円, 2回目以降: 5000円	
国公立大学 4	自費診療	1回6500円	
国公立大学 5	自費診療	1回目: 6300円, 2回目以降: 4515円	
国公立大学 6	自費診療	1回目: 6300円, 2回目以降: 4200円(カルテがない場合) 1回目: 5250円, 2回目以降: 4200円(カルテがある場合)	
国公立大学 7	自費診療	1回目: 5500円, 2回目以降: 3300円	
国公立大学 8	自費診療	1回目: 5460円(紹介状なし: +5250円), 2回目以降: 3360円	
国公立大学 9	自費診療	1回目: 5355円, 2回目以降: 3465円	
国公立大学 10	自費診療	1回5000円	
国公立大学 11	自費診療	1回2625円	
国公立大学 12	自費診療	1回2600円	
私立大学 a	自費診療	1回目10000円, 2回目以降7000円	
私立大学 b	自費診療	1回目: 8000円, 2回目以降: 5000円	
私立大学 c	自費診療	1回目: 8000円, 2回目以降: 3000円/30分	
私立大学 d	自費診療/保険診療	1回目: 5250円+(15分以上3000円/15分未満1500円), 2回目以降: 1575円+(15分以上3000円/15分未満1500円)	高度先進医療は混合診療(自費診療+保険診療), 他は診療費全体を自費診療
私立大学 e	自費診療	1回目: 6300円, 2回目以降: 保険診療	
私立大学 f	自費診療	1回目: 5000円, 2回目以降: 2000円	
私立大学 g	自費診療	1回5000円(2hr)	
私立大学 h	自費診療	1回3150円 * 複雑な対応が必要なものは10500円	
私立大学 i	自費診療	1回目3150円, 2回目以降2100円	
私立大学 j	自費診療	1回目: 3000円, 2回目以降: 500円	
国立高度医療機関 α	自費診療	1回目: 10500円, 2回目以降: 6300円	
国立高度医療機関 β	自費診療	1回目: 10000円, 2回目以降: 6000円	
国立高度医療機関 γ	自費診療	1回目: 6300円, 2回目以降: 3135円	
国公立大学 13	高度先進医療	1回62000円(血液凝固異常の遺伝子診断を含む)	

診療時間を考慮した料金設定を採用している施設

	診療費の扱い	遺伝カウンセリング料(自費診療の場合)	備考
国公立大学 14	自費診療	~30分: 10500円, ~1時間: 15750円, ~1.5時間: 21000円, ~2時間: 26250円	保険診療の枠で出来ないものは自費診療
国公立大学 15	自費診療	1回6330円/h	
国公立大学 16	自費診療	1回目6300円/h, 2回目以降: 3150円/30分	
国公立大学 17	自費診療	1回6300円/h	
国公立大学 18	自費診療	1回目: 6037円 * ~1時間(超過分: +4116円/h), 2回目以降: 3360円 * ~1時間(超過分: +3360円/h)	
国公立大学 19	自費診療	1回目: 5837円/h(超過分: +1580円/30分), 2回目以降: 3916円/h(超過分: +1580円/30分)	
国公立大学 20	自費診療	1回5760円/h	
国公立大学 21	自費診療	1回5580円/h(院外), 1回3660円/h(院内紹介), 2回目以降: 3660円/h	
国公立大学 22	自費診療	1回目: 5565円/h, 2回目~: 3749円/h	
国公立大学 23	自費診療	1回目: 5460円/h (超過分: +1570円/30分), 2回目以降: 3570円/h(超過分: +1570円/30分), 遺伝カウンセリングのみ(入院中の患者対象): 2835円	
国公立大学 24	自費診療/保険診療	1回目: 2600円+2810円/h, 2回目以降: 735円+2810円/h	保険適用の検査実施時は保険診療として請求
国公立大学 25	自費診療	1回目: 5250円/h, 2回目以降: 2835円/30分	
国公立大学 26	自費診療	1回5250円/h (超過分: +1575円/30分)	
国公立大学 27	自費診療	1回5250円/h	
国公立大学 28	自費診療	1回目: 5000円/h, 2回目以降: 3000円/h	
国公立大学 29	自費診療	1回目: 2625円+1670円/30分, 2回目以降: 808円+1670円/30分	
国公立大学 30	自費診療	1回目: 4200円/h, 2回目以降: 2100円/h	
国公立大学 31	自費診療	1回3000円/h	
国公立大学 32	自費診療	1回2940円/h (超過分: +1470円/30分)	
国公立大学 33	自費診療	1回2800円/h	
私立大学 k	自費診療/保険診療	1回目: 10000円/h, 2回目以降: 5000円/h	引き続き別の日に診察・投薬の場合は保険診療
私立大学 l	自費診療	1回8000円/h	保険診療(小児科)
私立大学 m	自費診療	1回目: 5860円/h(超過分: +1520円/30分), 2回目以降: 3760円/h(超過分: +1520円/30分)	
国公立大学 34-37 国立高度医療機関 θ 私立大学 n-q	保険診療		
国公立大学 38-39	無料		
国公立大学 40	(検討中)		
私立大学 r	(検討中)		
私立大学 s	無回答		

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議

参加者を対象としたアンケート調査結果

参加施設・参加者名簿

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査結果

回答アンケート数 98 通 (回収率: 82%)

／会議出席者 120 名 (*信大・阪大のスタッフ(17名)を除く)

<回答参加施設内訳>

国立大学医学部・医科大学	32 施設
私立大学医学部・医科大学	20 施設
国立高度医療機関	2 施設
他 病院	6 施設
医学部・医科大学以外の大学	3 施設
その他 (医学関連検査センター・企業)	2 施設
個人参加	3 名
<hr/>	
回答参加施設計	65 施設+3 名

<回答参加者内訳>

医師	73 名
看護師	6 名
その他	19 名
*助産師, 保健師, 臨床検査技師, 薬剤師, 心理職, 認定遺伝カウンセラー 倫理学, 遺伝医学研究者, 教育者, 企業社員, 患者会, 新聞記者 など	
<hr/>	
回答参加者計	98 名 *信大・阪大のスタッフ(17名)を除く

医師の内訳

- 臨床遺伝専門医 (51 名)
- 臨床遺伝専門医研修中 (13 名)
- 臨床遺伝専門医研修を検討中 (4 名)
- 臨床遺伝専門医は取得しない (3 名)
- 記載なし (2 名)
- その他 (2 名)

<参加理由> (複数回答)

1) 所属施設に遺伝子医療部門がある

遺伝子医療部門の代表者	23 名
遺伝子医療部門の代表者の代理	16 名
遺伝子医療部門の一員	22 名
他部門の一員	6 名
その他	6 名

- ・本部所属の形で遺伝カウンセリング室が医学部構内設けられ, 本年 9 月から開始
- ・遺伝子診断倫理委員会の長
- ・遺伝子倫理委員会事務局

- ・ 遺伝カウンセラー養成課程の教員として
- ・ 将来周産期の分野で遺伝カウンセリングにかかわりたいと考えている
- ・ 遺伝相談にかかわっている

回答なし 29名

2) 所属施設に遺伝子医療部門がない

遺伝子医療部門を立ち上げようとしている施設の一員	2名
遺伝子医療部門を立ち上げようとしている施設の代表者の代理	1名
遺伝子医療部門を立ち上げようとしている施設の一員	3名
自施設に遺伝子医療部門を設置することの必要性について参考にしたい	4名
所属施設は独立した遺伝子医療部門はないが、遺伝カウンセリングに対応している	7名
その他 (ELSIに関する情報収集 など)	11名

○病院以外からの参加者へ、参加理由を簡単にお教えください。

- ・ 今後相談部門開設準備のため。
- ・ 以前の勤務施設からの関与と、現在の勤務地での今後への展望。
- ・ 遺伝子診療部の運営委員として。
- ・ 大学病院のスタッフ会議のみ出席。
- ・ 某大学小児科の非常勤医師として遺伝カウンセリングに対応。
- ・ 大学本部所属のため、形式上は病院外からとなるが、実質的に医学部内で週2回遺伝カウンセリングを行っている。
- ・ 家族性腫瘍にかかわっている。
- ・ 遺伝子診療の問題点などの現状理解。
- ・ 最新の遺伝子医療の情報と倫理面での指針の情報を得るため。
- ・ 遺伝カウンセラー養成課程の教員として参加。
- ・ 人材養成にかかわっている。
- ・ 遺伝子診断の方向性を勉強するため。
- ・ 遺伝子の研究をしていて興味があったから。
- ・ 出生前診断について倫理的側面の関心があったから。
- ・ 出生前診断の倫理的・心理面に興味があった。腎性尿崩症として会に持ち帰る情報があればよい。

<どのようなソースで本会議の開催について情報を入手されましたか？> (複数回答)

事務局から施設宛の案内	54名
事務局からの個人宛の e-mail	36名
関連学会・連絡会議より	5名
・ 日本人類遺伝学会評議委員会	
・ 遺伝カウンセリング学会のニューズレターより <web>	
・ 遺伝子診療学会 <web>	
・ 倫理委員会連絡会議 <web>	
関連施設や過去の参加者などより	9名
回答なし	1名

<次回もご参加いただけますか？> (複数回答)

出席する	31名
可能な限り出席する	54名
時間があれば出席する	8名
施設の誰かは出席するようにする	8名
積極的には出席しない	0名
もう出席しない	0名

<会議内容に関するアンケート結果>

回答アンケート数 74 通 (回収率: 62%)

／出席者数 120 名 (*信大・阪大のスタッフ(17名)を除く)

1. 全般的な内容としてはいかがでしたか?

—大変満足 (11名)

- ・これからに向けた討論ができたと思います.
- ・全国の遺伝学的検査/カウンセリング体制の現状がわかった.

—満足 (26名)

—ほぼ満足 (31名)

- ・活発な討論が非常に参考になりました.
- ・現在の問題点が多少わかった

—やや不満 (3名)

—不満 (3名)

2. 「興味深かった」あるいは「有益であった」議題に○をつけて下さい。(複数回答)

1. 着床前遺伝子診断の現状と可能性 (49名)

2. 神経難病の発症前診断—どのように向き合うか— (36名)

3. 遺伝子診療部の社会文化的側面に関する日欧比較研究:発症前診断を中心に (4名)

4. 自治体行政との関わり, 福祉との連携

—大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み— (18名)

5. 遺伝学的検査の保険適用と今後の課題:アンケート調査結果を基に (39名)

6. グループワーク (33名)

7. 総合討論 (12名)

3. グループワークについて

グループワーク全体: —大変満足 (10名)

—満足 (22名)

—ほぼ満足 (15名)

—やや不満 (9名)

—不満 (2名)

グループワーク別:

【GW1】診療費, 遺伝カウンセリング料, 遺伝学的検査料など費用負担の問題 (10名/参加者 15名)

大変満足 (2名) 満足 (4名) ほぼ満足 (1名) やや不満 (3名) 不満 (0名)

<コメント>

- ・各施設の現状がよくわかった.
- ・問題点が明らかになった.

- ・時間が短かった。(2名)
- ・グループワークで討論をするためには、10人以内で小さな部屋ですべきだと思う。
- ・やはり、一人の意見する時間を短くし、多くの人の声をきくべきである。
- ・広い部屋に多数で、特定の人だけが話しておられた。
- ・全体に討論が浅い。エビデンスのある討論に深まっていない。

【GW2】 遺伝子医療における診療システムの問題 (予約受付, 診療録, フォローetc.) (6名/参加者 21名)
 大変満足 (0名) 満足 (3名) ほぼ満足 (2名) やや不満 (0名) 不満 (1名)

<コメント>

- ・現状がよくわかった。今後の参考になった。
- ・各施設の具体的な内容(問題点など)が伝わり、今後の当院における遺伝カウンセリングの改良すべき点(問題点など)が明らかになり、有益であった。
- ・もう少し時間をかけてゆっくり話しができればよりよいと思った。
- ・もう少し時間があれば、検査結果などの取り扱い、フォローアップについて議論ができたと思う。
- ・すべての人に発言が得られない。まとまった意見にならず、医療機関ごとに差がありすぎている。信州、京大、国立循環器センターがスタンダードになっている。
- ・ディスカッションになっていない。

【GW3】 出生前診断, 発症前診断などの倫理的問題 *2グループに分かれて実施
 (13名/参加者 出生前診断 10名, 発症前診断 25名)
 大変満足 (1名) 満足 (5名) ほぼ満足 (4名) やや不満 (1名) 不満 (1名) *無回答 (1名)

<コメント>

- ・難しいことがよくわかった。
- ・いろいろ問題のあることがわかった。
- ・出生前診断について、施設間においての違いはあるが、どの施設の先生方も患者中心に最後は決めておられることが改めて認識できてよかった。
- ・倫理委員会と遺伝子診療部の関係を今後検討していくべきことを認識した。
- ・結論の出ない問題ですので、討論を繰り返すことが大切だと思います。
- ・内容はともかく、ワークショップ形式でもっと具体的プロダクトが出るように仕組みでは? (ただしもっと時間が必要で無理ですかね) (他のグループはそうだったかも知れません)。
- ・時間が足りない。
- ・10分くらいしか話が聞けなかったので残念です。もっと討議をお聞きしたかったです。
- ・参加できた時間が短く残念でした。
- ・専門職ではないので、すべての情報共有は難しいのだと改めて実感した。患者会として提供できる情報、協力できる事例もあると思うので、もし機会がありましたらご一考くださいませ。次回もグループワークをされる場合、さらに細分化したグループ構成がよいかと。
- ・本来は「出生前診断・・・」に参加しようとしたのですが、人数が多すぎたので他の分野にしました。

【GW4】 遺伝子医療部門の人材と faculty development (5名/参加者15名)

大変満足 (0名) 満足 (3名) ほぼ満足 (0名) やや不満 (2名) 不満 (0名)

<コメント>

- ・もう少し時間が取れるとよかった。(4名)
- ・FD についての話ができなかった。

【GW6】 遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ (7名/参加者21名)

大変満足 (2名) 満足 (2名) ほぼ満足 (2名) やや不満 (1名) 不満 (0名)

<コメント>

- ・討論は問題点がわかりよかった。
- ・いろいろな立場の方が参加していたので、多方面から問題を見ることができた。
- ・さまざまな問題点が浮き上がった。
- ・解決には至らないが、よい討論ができたと思う。
- ・もう少し時間が欲しかった。(3名)
- ・問題点の整理を先にしておいて欲しい。
- ・議論の進め方

* 参加グループ名の記載なし (30名)

大変満足 (5名) 満足 (5名) ほぼ満足 (6名) やや不満 (2名) 不満 (0名) *無回答 (12名)

<コメント>

- ・各大学の状況がよくわかり、参考になる。
- ・他施設の現況が聞けた。
- ・他施設の方といろいろ話ができしたが、話のポイントがずれていた。
- ・具体的な内容が少しわかった。
- ・稀な遺伝病への思い入れが強すぎる。臨床は経済活動との側面を見落としている。どこでどんな検査をしているかのリストは、そこでの検査体制を維持する費用なしでは役立たない。
- ・自己紹介で終わってしまった。
- ・ありがとうございました。

4. 次年度の会議にどのような内容の議題を希望しますか？具体的にあげてください。

- ・継続的に診療システムの現状を議論していく方がよいのではないかと思う。
- ・日本の現状を知るためのグループワークはよかった。来年も続けてください。
- ・焦点を絞ったのグループワークは、続けてほしい。
- ・グループワーク。
- ・各施設における実績にもとづく問題点提起を集約させて、解決のための議論をする場を作っていただきたい (具体的な収支バランス、アテンドする人材の構成や院内での認知度など)。
- ・代表的な施設の具体的な活動の実際を紹介して欲しい。
- ・実際の現場での問題点を洗い出す。

- ・経済的基盤（スタッフのリクルートを含めて）を作るための全国的運動の仕方等を検討して欲しい。
- ・遺伝子医療部門を立ち上げるまでの具体的なプロセスについて。
- ・（非医師）遺伝カウンセラー（資格取得者）の方の活動状況（どのような立場で、どのような活動をされているか、たとえば大学病院の遺伝子診療部で遺伝カウンセリングの実務に携わっておられるとか、遺伝医療の教員として教職につかれているなど・・・）。
- ・カウンセリング等での困難を生じた事例等の紹介。
- ・そこでの遺伝子医療をケースレポートとして報告し、問題点をいくつかピックアップして、解決策を議論してはどうか（個別的なので、具体的な議論ができる）。
- ・一般診療の中で、遺伝医療がどのように取り入れられ、活用されているのかをテーマに講話していただくと、興味深い。
- ・遺伝教育の現状（将来の医療従事者に向けた）。
- ・遺伝カウンセリングスキルアップのためにどうすればよいか？各施設でどんなことをしているか。
- ・患者と家族への精神ケア。
- ・ネットワークづくり。
- ・外部へ向けての広報・語りかけ・声明について。
- ・賢いマスコミとの連携。医療費抑制政策の下での遺伝子診療のありかた。収支結果のアンケート。
- ・研究成果の臨床へのフィードバックについて（特に稀少遺伝病の遺伝子検査（研究でなく）の実現に向けて）。
- ・遺伝検査と環境因子との関係。
- ・着床前遺伝子診断の実情について（問題点など）。もっと詳しく発表を聞きたいと思います。
- ・①第一線を離れた医師は、遺伝カウンセラーとして働くか？（カウンセリングに保険点数が認められた場合）。②何故、認定試験（遺伝カウンセラー）を終了見込み者に受験させないのか？（何故、試験日は11月なのか）。
- ・今回と同様でよいと思います。
- ・今年以上のものはない。

5. 本遺伝子医療部門連絡会議の活動として、会議開催の他に期待する具体的提案・要望事項がありましたらあげてください。

- ・参加メンバーの総意として、社会・国に意見反映を行う。
- ・遺伝医療がスムーズに行えるように、いろいろな面での圧力団体になって欲しい。
- ・遺伝医療を専門としないほかの診療スタッフ（特に医師）に対するヒト遺伝情報の取り扱いに関する基礎的知識（厚労省の指針や関連学会のガイドラインなど）の普及への取り組みは本会議の機能（指令）のひとつとして重要ではない。
- ・全国の医療部門間の連携やデータバンク化はいかがか。
- ・遺伝子検査可能施設のリスト作成が早急に必要。
- ・各施設の専門としている（診断可能な）疾患について情報を教えて欲しい。また、遺伝子検査のセンター化などについて、検査はまとめてある場所で行うなど。
- ・一般向けデータベースの作成。

6. その他、ご意見・ご希望・ご感想などありましたらご記入ください。

- ・すべての産科医・小児科医は避けて通れない問題。専門医になれなくても多くの産科・小児科医が参加しやすい形になることを希望する。
- ・このような会は学会のサテライトなどとしてやってはいかがか（人類遺伝学会など）。
- ・非医師遺伝カウンセラーまたは臨床遺伝専門医のトレーニングもしくは資格取得後の活動の場について、需要に見合った供給をするシステム全体について考える場を持つべきと思われる。
- ・現場の状況が聞けて、大変参考になった。ありがとうございました。
- ・「倫理には答えがない」ということが少しずつわかってきたような気がする。
- ・問題が議題に挙がっていて良かったです。
- ・今回のようなグループワークは少人数で発言しやすく、具体的・実践的な案が出やすく会としてプロダクトができやすいので良いと思う。
- ・臨床遺伝専門医がいない、または複数いない施設も多いと思うので、その点への配慮もしていただきたい。次年度の遺伝関連学会の一覧を提示して欲しい（全体が把握されていないのでは）。
- ・プレゼンテーションのスキルアップを期待します。あまり時間が延びると、全体のまとまりを失うと思う。
- ・タイムテーブルは守って欲しい。
- ・交通の点から時間厳守で進行をお願いしたい。
- ・会場の環境等の配慮をお願いしたい。
- ・会場が寒かった。（4名）
- ・できれば、開始をもう少し遅くして欲しい。
- ・懇親会・参加費を前もって知らせて欲しかった。前回の程度と考えていたが・・・。
- ・大阪は遠いので、東京近郊でやって頂きたい。
- ・会議との名称は適当ではないように感じました（セミナー）？
- ・部外者であるにもかかわらず、参加の呼びかけをいただきましてありがとうございます。

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加施設名簿

参加施設名		住所
北海道大学	060-8638	札幌市北区北12条西5丁目
岩手医科大学	020-8505	盛岡市内丸19-1
山形大学	990-9585	山形市飯田西2-2-2
自治医科大学	329-0498	河内郡南河内町薬師寺3311-1
群馬大学	371-8511	前橋市昭和町3-39-15
獨協医科大学	321-0293	下都賀郡壬生町大字北小林880
埼玉医科大学	350-0495	入間郡毛呂山町毛呂本郷38
千葉大学	260-8677	千葉市中央区亥鼻1-8-1
日本大学	173-8610	板橋区大谷口上町30-1
日本医科大学	113-8603	文京区千駄木1-1-5
東京大学	113-8655	文京区本郷7-3-1
東京大学 医科学研究所	108-8639	港区白金台4-6-1
慶応義塾大学	160-8582	新宿区信濃町35
東京医科大学 霞ヶ浦病院	300-0395	稲敷郡阿見町中央3-20-1
東京女子医科大学	162-8666	新宿区河田町10-22
東邦大学医療センター大森病院	143-8541	大田区大森西6-11-1
横浜市立大学	236-0004	横浜市金沢区福浦3-9
北里大学	228-8555	相模原市北里1-15-1
東海大学	259-1193	伊勢原市下槽屋
信州大学	390-8621	松本市旭3-1-1
新潟大学	951-8520	新潟市旭町通一番町754
金沢医科大学	920-0293	河北郡内灘町大学1-1
浜松医科大学	431-3192	浜松市半田山1-20-1
名古屋大学	466-8550	名古屋市昭和区舞鶴町65
藤田保健衛生大学	470-1192	豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98
愛知医科大学	480-1195	愛知郡長久手町大字岩作字雁又21
三重大学	514-8507	津市江戸橋2-174
奈良県立医科大学	634-8522	橿原市四条町840
滋賀医科大学	520-2192	大津市瀬田月輪町
京都大学	606-8507	京都市左京区聖護院川原町54
京都府立医科大学	602-8566	京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465
関西医科大学	610-1142	京都市西京区大枝東新林町3-6
大阪医科大学	569-8686	高槻市大学町2-7
大阪市立大学	545-8585	大阪市阿倍野区旭町1-4-3
大阪大学	565-0871	吹田市山田丘2-2
近畿大学	577-8502	東大阪市小若江3-4-1
兵庫医科大学	663-8501	西宮市武庫川町1-1
島根大学	693-8501	出雲市塩冶町89-1
広島大学	734-8551	広島市南区霞1-2-3
山口大学	755-8505	宇部市南小串1-1-1
愛媛大学	791-0295	温泉郡重信町大字志津川
高知大学	783-8505	南国市岡豊町小蓮
香川大学	761-0793	木田郡三木町大字池戸1750-1
九州大学	812-8582	福岡市東区馬出3-1-1
福岡大学	814-0180	福岡市城南区七隈7-45-1
久留米大学	830-0011	久留米市旭町67
佐賀大学	849-8501	佐賀市鍋島5-1-1
長崎大学	852-8501	長崎市坂本1-7-1
大分大学	879-5593	由布市狭間町医大ヶ丘1-1
宮崎大学	889-1692	宮崎郡清武町大字木原5200
鹿児島大学	890-8520	市桜ヶ丘8-35-1
琉球大学	903-0215	中頭郡西原町字上原207
国立精神・神経センター	187-8502	小平市小川東町4-1-1
国立循環器病センター	565-8565	吹田市藤白台5-7-1

参加施設名		住所
東京通信病院	102-8798	千代田区富士見2-14-23
聖路加国際病院	104-0044	中央区明石町9-1
神奈川県立こども医療センター	232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4
聖隷浜松病院	430-8558	浜松市住吉2-12-12
愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所	480-0392	春日井市神屋町713-8
公立学校共済組合近畿中央病院	664-8533	伊丹市車塚3-1
大阪府立母子保健総合医療センター	594-1101	和泉市室堂町840
大阪府立急性期・総合医療センター	558-8558	住吉区万代東1-56
大阪けいさつ病院	543-0035	天王寺区北山町10-31
川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	701-0193	倉敷市松島288
近畿大学大学院総合理工学研究科	577-8502	東大阪市小若江3-4-1
神戸常盤短期大学	653-0838	神戸市長田区大谷町2-6-2
株式会社 ファルコバイオシステムズ	157-0077	世田谷区鎌田3-13-6
株式会社 NTTデータ	100-0014	千代田区永田町2-14-2
エスアールエル	190-8567	立川市曙町2-41-19
朝日新聞 東京本社 科学医療部	104-8011	中央区築地5-3-2
朝日新聞 名古屋本社	460-8488	名古屋市中区栄1-3-3
JHDN(日本ハンチントン病ネットワーク)	567-0835	茨木市新堂3丁目2-14
腎性尿崩症友の会	536-0023	大阪市城東区東中浜3-11-9
先天性四肢障害児父母の会	101-0048	千代田区神田司町2-19 神田司ビル3F

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者名簿

所属	名前	e-mail
北海道大学病院	平塚 志保	shiho@cme.hokudai.ac.jp
北海道大学病院臨床遺伝子診療部	山田 秀人	yhideto@med.hokudai.ac.jp
岩手医科大学 産婦人科	三浦 史晴	
山形大学附属病院皮膚科(附属病院遺伝カウンセリング室)	三橋 善比古	ymitsuha@med.id.yamagata-u.ac.jp
群馬大学大学院医学系研究科小児生体防御学	鬼形 和道	konigata@showa.gunma-u.ac.jp
自治医科大学遺伝カウンセリング室	山形 崇倫	takanori@jichi.ac.jp
獨協医科大学総合周産期母子医療センター	渡辺 博	h-wata@dokkyomed.ac.jp
埼玉医科大学 小児科	大竹 明	akira_oh@saitama-med.ac.jp
埼玉医科大学病院	萩原 弘一	hagiwark@saitama-med.ac.jp
千葉大学遺伝カウンセリング室	石井 拓磨	
千葉大学医学部附属病院 検査部	野村 文夫	fnomura@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 検査部	宇津野 恵美	emi-cib@umin.ac.jp
日本大学医学部先端医学講座受容体生物学部門	中山 智祥	tnakayam@med.nihon-u.ac.jp
日本医科大学 付属病院遺伝診療科	渡邊 淳	aw3703@nms.ac.jp
東京大学 医科学研究所ゲノム診療部	高橋 直之	
東京大学 医学部附属病院臨床ゲノム診療部	後藤 順	gotoj-tky@umin.ac.jp
慶応義塾大学医学部小児科	小崎 健次郎	kkosaki@sc.itc.keio.ac.jp
慶応義塾大学医学部小児科	長谷川 奉延	thaseg@sc.itc.keio.ac.jp
慶応義塾大学病院産婦人科	末岡 浩	ksueoka@sc.itc.keio.ac.jp
東京医科大学 霞ヶ浦病院	永瀬 晃正	
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	松尾 真理	m-matsuo@cb3.so-net.ne.jp
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	斎藤 加代子	saito@img.twmu.ac.jp
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	浦野 真理	uranom@img.twmu.ac.jp
東邦大学医療センター大森病院産婦人科	竹下 直樹	ntakesit@med.toho-u.ac.jp
東邦大学大学院 医学研究科	穴戸 章予	akiyo-0303@fa2.so-net.ne.jp
東邦大学大学院 医学研究科	山本 千尋	
横浜市立大学医学部産婦人科	浜之上 はるか	haruka@mb.ejnet.ne.jp
横浜市立大学医学部産婦人科・遺伝子診療部	平原 史樹	hirafu@med.yokohama-cu.ac.jp
北里大学医学部附属病院遺伝診療部	高田 史男	ftakada@kitasato-u.ac.jp
東海大学 医学部附属病院	和泉 俊一郎	s-izumi@is.icc.u-tokai.ac.jp
東海大学 健康科学部 看護学科	横山 寛子	yokoyama@is.icc.u-tokai.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	櫻井 晃洋	sakurai@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	和田 敬仁	twada@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	福嶋 義光	yfukush@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	涌井 敬子	kwakui@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	山内 泰子	yasukoy@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	河村 理恵	riek@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野	森 由紀	
信州大学医学部内科学第三講座	清水 健司	
新潟大学 医歯学総合病院	吉田 邦広	kyoshida@hsp.md.shinshu-u.ac.jp
新潟大学 医歯学総合病院	荒川 圭子	arakei@med.niigata-u.ac.jp
新潟大学 遺伝子診療部	栗山 洋子	
新潟大学医歯学総合病院 生命科学医療センター 遺伝子診療部	後藤 清恵	
金沢医科大学21世紀集学的医療センター遺伝子医療センター	各務 博	hkagamu@med.niigata-u.ac.jp
金沢医科大学病院 遺伝子医療センター	柿沼 宏明	
浜松医科大学臨床検査医学	高瀬 悦子	etsuko-t@kanazawa-med.ac.jp
名古屋大学医学部神経内科	前川 真人	mmaekawa@hama-med.ac.jp
藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室	南山 誠	
藤田保健衛生大学 衛生学部衛生技術学科臨床遺伝学	大江 瑞江	otamae@fujita-hu.ac.jp
愛知医科大学医学部	市原 慶和	yichi@fujita-hu.ac.jp
愛知医科大学医学部臨床検査医学講座	大竹 千生	lzotogar@amugw.aichi-med-u.ac.jp
三重大学 医学部附属病院 オーダーメイド医療部	高木 潤子	jutakagi@aichi-med-u.ac.jp
奈良県立医科大学	中谷 中	nakatani@clin.medic.mie-u.ac.jp
	西久保 敏也	tttnishi@naramed-u.ac.jp

所属	名前	e-mail
滋賀医科大学 臨床検査医学	茶野 徳宏	
京都大学医学部附属病院	澤井 英明	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻医療倫理学分野	沼部 博直	
京都大学大学院医学研究科遺伝医学講座分子病診療学	藤田 潤	jfujita@virus.kyoto-u.ac.jp
京都府立医科大学 附属病院	西萩 恵	
関西医科大学 枚方病院	岡田 英孝	hokada@hirakata.kmu.ac.jp
大阪医科大学附属病院遺伝カウンセリング室	宮崎 彩子	cli006@poh.osaka-med.ac.jp
大阪市立大学 医学部附属病院	嶋田 裕之	
大阪市立大学大学院医学研究科 ¹⁾ 発達小児医学	田中 あけみ	akemi-chan@med.osaka-cu.ac.jp
大阪大学 医学部附属病院未来医療センター	飯田 妙	
大阪大学医学部	西田 千夏子	
大阪大学医学部	山本 洋一	yamamoto@neuro.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学医学部	谷口 真理子	
大阪大学医学部	金城 薫	
大阪大学医学部	和田 和子	kwada@ped.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学医学部	大友 孝信	
大阪大学医学部 消化器内科	辻 晋吾	stsuji@gh.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学医学部 臨床遺伝学	立川 雅司	
大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部	酒井 規夫	norio@ped.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学大学院 医学系研究科	霜田 求	shimoda@eth.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学大学院 医学系研究科	佐竹 渉	
大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝医学講座 臨床遺伝学教室	戸田 達史	toda@clgene.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学大学院 医学系研究科 遺伝医学講座 臨床遺伝学教室	紙野 晃人	
兵庫医科大学病院臨床遺伝部	齊藤 優子	YRW02066@nifty.ne.jp
島根大学医学部小児科	竹谷 健	ttaketani@med.shimane-u.ac.jp
広島大学病院	佐村 修	
広島大学病院	中込 さと子	nakagomi@hiroshima-u.ac.jp
山口大学医学部遺伝子診療部	日野田 裕治	hinoda@yamaguchi-u.ac.jp
山口大学医学部遺伝子診療部	末広 寛	ysuehiro@yamaguchi-u.ac.jp
愛媛大学 医学部附属病院	安川 正貴	yasukawa@m.ehime-u.ac.jp
香川大学 病院	横見瀬 裕保	yokomise@kms.ac.jp
高知大学 医学部腎泌尿器制御学	執印 太郎	shuint@kochi-u.ac.jp
九州大学病院	大賀 正一	ohgas@pediatr.med.kyushu-u.ac.jp
福岡大学 医学部 小児科	井上 貴仁	tinoue@minf.med.fukuoka-u.ac.jp
久留米大学医学部小児科	芳野 信	yoshino@med.kurume-u.ac.jp
佐賀大学医学部看護学科	大田 明英	ohtaa1@med.saga-u.ac.jp
長崎大学 医学部・歯学部附属病院	佐々木 規子	noriko-s@nagasaki-u.ac.jp
大分大学 医学部 看護学科	浜口 和之	khamaguc@med.oita-u.ac.jp
宮崎大学 医学部	長川 トミエ	
宮崎大学 医学部	山口 昌俊	myama@fc.miyazaki-u.ac.jp
鹿児島大学病院遺伝カウンセリング室	池田 敏郎	
鹿児島大学病院遺伝カウンセリング室	阿南 隆一郎	
琉球大学 医学部 小児科	知念 安紹	ychinen@med.u-ryukyu.ac.jp
国立循環器病センター	森崎 裕子	hirokom@ri.ncvc.go.jp
国立精神・神経センター	池上 弥生	
国立精神・神経センター神経研究所 疾病研究第2部	後藤 雄一	goto@ncnp.go.jp
国立循環器病センター研究所バイオサイエンス部	森崎 隆幸	morisaki@ri.ncvc.go.jp
聖路加国際病院 産婦人科	榊原 嘉彦	
聖路加国際病院 産婦人科	松崎 有希	yumayuma@luke.or.jp
東京通信病院 小児科	小野 正恵	mono@tth-japanpost.jp
神奈川県立こども医療センター遺伝科	吉橋 博史	
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	黒澤 健司	
神奈川県立こども医療センター 周産期医療部産科	山中 美智子	
聖隷浜松病院小児科(遺伝相談外来)	西尾 公男	k-nishio@ss.ij4u.or.jp
愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所遺伝学部遺伝子医療研究室	山田 裕一	

所属	名前	e-mail
愛知県心身障害者コロニー 中央病院	水野 誠司	
公立学校共済組合近畿中央病院遺伝子診療センター	鈴木 友和	
大阪大学歯学部附属病院	津澤 雅子	
大阪府立急性期・総合医療センター	狭間 敬憲	
大阪府立急性期・総合医療センター	澤田 甚一	
大阪府立母子保健総合医療センター 企画調査部	岡本 伸彦	
大阪けいさつ病院	石原 京子	
近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程	巽 純子	jtatsumi@life.kindai.ac.jp
近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程	吉田 繁	
神戸常盤短期大学	上田 國寛	ueda@kobe-tokiwa.ac.jp
川崎医療福祉大学医療福祉学部保健看護学科	升野 光雄	
川崎医療福祉大学保健看護学科	黒木 良和	ykuroki@mw.kawasaki-m.ac.jp
大阪大学大学院 文学研究科	中岡 成文	
株式会社 ファルコバイオシステムズ遺伝子事業部	横山 士郎	s-yokoyama@mail.falco.co.jp
株式会社 ファルコバイオシステムズ遺伝子事業部	藤森 浩	h-fujimori@mail.falco.co.jp
株式会社 ファルコバイオシステムズ遺伝子事業部	東 央晋	h-higashi@mail.falco.co.jp
エスアールエル	堤 正好	email223@srl.srl-inc.co.jp
株式会社 NTTデータ	横塚 志行	
朝日新聞 東京本社 科学医療部	浅井 文和	
朝日新聞 名古屋本社	富岡 史穂	
JHDN(日本ハンチントン病ネットワーク)	中井 伴子	jhdn@mbd.nifty.com
腎性尿崩症友の会	神野 啓子	boolin-k@ops.dti.ne.jp
先天性四肢障害児父母の会	辻 崇	
その他	貝瀬芳子	
	匿名希望 数名	

「第5回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催予定

日時： 2007年11月17日（土）午後

場所： 千葉大学

当番施設： 千葉大学（野村文夫 教授）

「全国遺伝子医療部門連絡会議」

開催についての申しあわせ事項

- 目的： ゲノム時代に必須の遺伝子医療（遺伝カウンセリング，遺伝学的検査等）の発展
遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有
各施設間の情報交換，意見交換
- 出席者： 遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院など）からの代表者および
本会の趣旨に賛同する者
- 活動： 原則として年1回，連絡会議を開催する。
遺伝子医療の充実に努め，普及・啓発活動を行う。
- 事務局： 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野
- 当番施設： 連絡会議の時に次年度の当番施設を決定する。当番施設は事務局と連携をとり，
連絡会議を開催する。
- 会費： 当面，会費徴収は行わない。

2003年11月29日（土）第1回全国遺伝子医療部門連絡会議 にて承認