

第5回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2007年11月17日（土）

開催場所：千葉大学

報告書

平成19年（2007年）

主催：平成17～19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：千葉大学（野村文夫 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 遺伝医学・予防医学講座

〒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5回全国遺伝子医療部門連絡会議
当番施設 野村文夫（千葉大学）

本報告書は平成19年（2006年）11月17日（土）に千葉大学で開催された第5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4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）、第4回（大阪大学）〕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5回は千葉大学が当番校となり開催された。主催は平成19年度厚生労働省科学研究費補助金先端基盤開発研究事業（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4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。

2007年11月17日（土）には53の大学病院等高度医療機関を中心に総勢127名が集い、活発な情報提供と情報交換が行われた。今回も前回に引き続き、現在の遺伝子医療の実践において解決すべき課題について検討するグループワークを行なった。参加者は10～20名程度のグループに分かれ、1) 医師以外の人材の確保、2) 他部門への浸透、3) 診療の流れ、4) 心理的支援、5) 出生前診断、6) 発症前診断、7) 遺伝医学教育、8) サポートグループとの協同 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。グループワークの実施に際しては、当番施設および事務局のスタッフのみならず、参加者からも司会や記録係にご協力をいただいた。ここに改めて感謝申し上げる。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。その他、本報告書には会務報告、講演要旨、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1～4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。

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が、まだ御参加いただいていない大学病院もあるので、引き続きこれらの大学病院には御参加いただけるよう働き掛けていきたい。「会務報告」の項に記載がある通り、次年度以降、本会議を恒常的に開催するため、全国遺伝子医療部門連絡会議は維持機関会員制度とする予定であり、関係諸氏には、今後とも引き続き御協力をお願いする次第である。

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)	第5回 千葉大・野村 (千葉大学/千葉)
総参加医療機関数 (うち、大学/国立高度医療機関の参加施設数)	50(48)施設*	64(52)施設	73(59)施設	62(53)施設	59(53)施設
総参加医療機関者数 (うち、大学/国立高度医療機関からの参加者数)	69(67)名	116(101)名	144(127)名	117(103)名	112(103)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。

		第1回	第2回	第3回	第4回	第5回
大学病院(医育機関)参加施設数, 参加者数 計		43施設 61名	49施設 98名	56施設 123名	51施設 99名	49施設 97名
施設名	臨床遺伝専門医 研修施設	◎: 遺伝子医療部門(準備中の施設も含む)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	○	◎	◎1	◎1	◎1	1
札幌医科大学						
旭川医科大学	○	◎				◎
弘前大学						
岩手医科大学			1	1	1	
秋田大学	○		1	◎		◎
山形大学	○	1	◎	◎	1	
東北大学	○	◎	◎	◎		
福島県立医科大学				2		
群馬大学	○	◎1	◎		◎	
自治医科大学	○	◎2	◎2	◎3	◎	◎
獨協医科大学		3	2	1	1	◎
筑波大学	○	◎	◎			
埼玉医科大学			1	1	2	◎2
防衛医科大学校						
千葉大学	○	◎	◎1	◎2	◎2	◎12 *当番施設
日本大学		2		1	1	◎
帝京大学						
日本医科大学	○	◎		◎2	◎	◎2
東京大学	○	◎	◎	◎2	◎	◎
東京大学 医科学研究所	○		◎	◎	◎	◎
順天堂大学						◎
東京医科歯科大学	○	◎1	◎1	◎3		◎
慶応義塾大学	○	◎	◎	◎1	◎2	◎4
東京医科大学	○	◎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	◎2
東京慈恵会医科大学	○					
昭和大学		1				
東邦大学	○	1	1	2	◎2	◎
杏林大学		1	1	2		
横浜市立大学	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1
聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院	○	1		1		
北里大学	○	◎1	◎	◎2	◎	◎
東海大学			1	3	◎	◎
山梨大学	暫定		◎	◎		
信州大学 * 事務局	○	◎5 *当番施設	◎5	◎6	◎9	◎12
新潟大学	○		◎	◎5	◎4	◎1
富山医科薬科大学		1				
金沢大学						
金沢医科大学	○			◎	2	◎1
福井大学						
浜松医科大学	○	◎	◎	◎	◎	
岐阜大学	○	1	1	2		
名古屋大学			◎2	◎2	1	◎1

		第1回	第2回	第3回	第4回	第5回
施設名	臨床遺伝専門医 研修施設	◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）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				
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	◎1
三重大学			1	1	◎	◎
奈良県立医科大学	○	1			◎	
滋賀医科大学					1	◎
京都大学	○	◎1	◎20 *当番施設	◎1	◎2	◎3
京都府立医科大学	○	2	◎3	◎2	1	
関西医科大学					1	
大阪医科大学	○		◎	1	◎	◎
大阪市立大学	○	1	1		2	◎
大阪大学	○	◎	◎3	◎2	◎14 *当番施設	3
近畿大学			1			◎
和歌山県立医科大学						
神戸大学	○	◎		1		◎
兵庫医科大学	○	◎	◎1	◎1	◎	◎
鳥取大学	○		◎	◎2		◎2
岡山大学	○					
川崎医科大学						
島根大学	○	◎	◎	◎	◎	◎
広島大学	○	◎		◎	2	◎2
山口大学	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎
徳島大学	○			◎		
愛媛大学	○	◎	◎	◎	1	1
高知大学	○	◎	◎1	◎	◎	
香川大学					1	◎
産業医科大学						
九州大学	○				◎	◎
九州大学病院 別府先進医療センター			1	1		
福岡大学			1	1	◎	◎
久留米大学	○	◎	◎1	◎	◎	
佐賀大学	○				◎	◎
長崎大学	○	◎	◎	◎	◎	
熊本大学	○	1				◎
大分大学				1	1	
宮崎大学	○		◎1		◎1	◎
鹿児島大学	○	◎	◎1	◎	◎1	◎
琉球大学	○			2	◎	

		第1回	第2回	第3回	第4回	第5回
国立高度医療機関 参加施設数, 参加者数 計		5施設 6名	3施設 3名	3施設 4名	2施設 4名	4施設 6名
施設名	臨床遺伝専門医 研修施設	◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）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	◎1
国立循環器病センター		1	1	◎	◎1	◎
国立がんセンター		1				◎1
国立国際医療センター		1				
国立長寿医療センター						

		第1回	第2回	第3回	第4回	第5回
その他の病院 参加施設数, 参加者数 計		2施設 2名	12施設 15名	14施設 17名	9施設 14名	6施設 9名
施設名	臨床遺伝専門医 研修施設	◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）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			1	1		
独立行政法人 国立病院機構 香川小児病院			1			
独立行政法人 国立病院機構 九州医療センター			1			
独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター・中国がんセンター						1
カレスアライアンス天使病院	○			◎		◎
癌研有明病院				1		
聖路加国際病院	○			1	2	
墨東病院				1		
東京通信病院		1	1	1	1	
NTT東日本関東病院			1	1		
神奈川県立こども医療センター	○		◎1	◎2	◎2	◎2
千葉県こども病院	○					1
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	○			◎		
聖隷浜松病院			1	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				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					1	
大阪府立急性期・総合医療センター					2	
大阪けいさつ病院					1	
奈良県立奈良病院			1			
兵庫県立塚口病院			1			

		第1回	第2回	第3回	第4回	第5回
その他の大学 参加施設数, 参加者数 計		2施設 2名	6施設 9名	7施設 11名	3施設 5名	4施設 12名
施設名		#：遺伝カウンセリングコース設置				
お茶の水女子大学 [#]		1	2	1		2
川崎医療福祉大学 [#]		1	1	2	2	
京都大学 [#]						8
近畿大学 [#]			3	2	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				2		
大阪歯科大学			1			
神戸常盤短期大学					1	1
国際医療福祉大学						1

省庁	0施設 0名	0施設 0名	1施設 1名	0施設 0名	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	1施設 2名

マスメディア	0社 0名	0社 0名	4社 4名	1社 2名	1社 1名

患者・家族会/個人参加	0名	6名	1名	4名	24名 (13団体)**

**第5回は、「サポートグループとの協働を考える」というグループワークへの参加を患者・家族会の方に呼びかけた。

目 次

はじめに	福嶋義光 (信州大学), 野村文夫 (千葉大学)	
全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況		
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議開催のお知らせ (*2007年10月1日送付)		1
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議プログラム		3
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録	総合司会: 野村文夫 (千葉大学), 福嶋義光 (信州大学)	
情報提供, 会務報告 (今後の方向性も含む)	福嶋義光 (信州大学)	5
【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)より抜粋		10
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」の通達		
3. H.18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」より抜粋 D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査		11
4. 「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」受託に関する遵守事項 (日本衛生検査所協会)		
5. 先進医療で認可されている遺伝学的診断		12
6. 厚生労働省保険局への「遺伝カウンセリング料」についての要望書		13
7. 「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 (平成17~19年度)の概要		15
8. 「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 (2003年11月29日)		16
9. 全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員制度に関する提案		17
<第1部> 最近の話題		
(1) 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて	船渡忠男 (京都大学)	21
(2) 遺伝医療におけるCGHアレイ解析	蒔田芳男 (旭川医大)	23
<第2部> グループワーク		
<第3部> グループワークサマリー・総合討論	司会: 羽田 明 (千葉大学)	
(1) 医師以外の人材 (認定遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど)とそのポストの確保をどうしていますか?		27
(2) 施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか?		33
(3) 受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか?		36
(4) フォローアップ (特に心理的支援)を具体的にどう実施していますか?		41
(5) 出生前診断の希望にどう対応していますか?		45
(6) 発症前診断の希望にどう対応していますか?		51
(7) 遺伝医学教育はどのように行われていますか?		55
(8) サポートグループ (親の会・患者の会・家族の会など)との協働を考える		68
<第4部> 治療法・対応法が確立しつつある疾患の全国ネットワーク構築の提案		72
	司会: 羽田 明 (千葉大学)	
(1) ファブリー病に関して	遠藤文夫 (熊本大学)	
(2) 難聴に関して	宇佐美真一 (信州大学)	
第5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		73
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設名簿		83
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者名簿		85
第6回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定		88

平成 19 年 10 月 1 日

大学病院 病院長 殿
医療機関 施設長 殿
臨床遺伝専門医研修施設 指導責任医 殿

平成 19 年度厚生労働省科学研究費補助金
「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)

「第 5 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催のお知らせ

第 5 回全国遺伝子医療部門連絡会議を下記の日程で開催しますので、御連絡申し上げます。

別紙に示しますように、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するいくつかのガイドラインが出されています。それらのガイドラインには各医療機関および研究機関において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と記載されており、各施設においてはそれを行うことのできる遺伝子医療部門の設立が求められています。

すでに大学病院を中心とする特定機能病院ではそのほとんどに遺伝子医療部門が設立されており、今までに開催した過去 4 回の全国遺伝子医療部門連絡会議には計 67 の大学病院、5 つの国立医療機関、その他多くの施設から代表者が集い、遺伝子医療の実践に関連して、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行いました。その内容につきましては各大学病院・国立医療機関に報告書をお送りした他、[信州大学遺伝ネットワーク GENETOPIA <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>](http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm) の「国内遺伝子医療体制構築に関する情報」にも掲載されております。現在の我国における遺伝子医療に関する情報を得ることができますので、是非御覧いただきたいと存じます。

今年は千葉大学において野村文夫教授（千葉大学大学院医学研究院分子病態解析学）が担当責任者となり開催されます。特に今年は、本連絡会議の今後の進め方についての提案もさせていただきたいと考えておりますので、貴施設からも是非御参加下さいますよう御案内申し上げます。御不明な点がございましたら下記事務局までお問い合わせ下さい。

記

「第 5 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」

とき： 平成 19 年 11 月 17 日（土）13:00-19:00

ところ： 千葉大学 けやき会館

内容： 同封のプログラムを御覧下さい。

* 昨年に引き続きグループワークを実施します。

参加費： 無料（懇親会は有料）

事前登録：同封の FAX にて 10 月 31 日(水)までに御返答 いただきたくお願い申し上げます。

(おおよその参加者数、グループワークでのグループ分け、さらに懇親会のおおよその参加者数を把握するため、是非ご協力ください。)

第 5 回連絡会議担当責任者：野村文夫（千葉大学大学院医学研究院分子病態解析学教授）

事務局：信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1

電話：0263-37-2618, FAX：0263-37-2619

E-mail：iden2@sch.md.shinshu-u.ac.jp

主催：平成 19 年度厚生労働省科学研究費補助金

「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」

後援（予定）：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

(別紙)

診療における遺伝情報の取扱いについてのガイドライン

従来、我国では遺伝情報の取扱いについての指針として、研究を行う際には遺伝カウンセリングの提供を考慮すべきであることが、3省(文部科学省、厚生労働省、経済産業省)の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(2001)」¹⁾に記載されていましたが、診療においてどのように遺伝情報を用いるべきかについての指針は、遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン(2003)」²⁾があるのみで、国としての方針は示されていませんでした。しかし、厚生労働省では平成16年(2004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」³⁾の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目(下記参照)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」等を参考とすべきであることを記載しています。

「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)

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) 文部科学省、厚生労働省、経済産業省「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001.3.29施行, 2004.12.28改正)

<http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm>

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」(2003)

<<http://jshg.jp> を開き, [参考資料] へ>

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」(2004.12.24告示) <<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

第5回 全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

日時：平成19年（2007年）11月17日（土）13:00～19:30

場所：千葉大学 けやき会館 <<http://www.m.chiba-u.ac.jp/class/bac/access.html>>

主催：平成19年度厚生労働科学研究費補助金(ヒトゲノムテラーメード研究推進事業)「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)

後援（予定）：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

総合司会：

野村文夫（千葉大学），福嶋義光（信州大学）

13:00～13:05 開会挨拶

野村文夫（千葉大学）

13:05～13:10 千葉大学病院長 挨拶

13:10～14:00 会務報告（今後の方向性も含む）

福嶋義光（信州大学）

<第1部> 最近の話題

14:00～14:20 (1) 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて

船渡忠男（京都大学）

14:20～14:40 (2) 遺伝医療における CGH アレイ解析

蒔田芳男（旭川医大）

14:40～14:50 グループワークオリエンテーション

14:50～15:05 休憩・移動

<第2部> グループワーク（8グループ）

15:05～16:35

(1) 医師以外の人材（認定遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど）とそのポストの確保をどうしていますか？

(2) 施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか？

(3) 受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか？

(4) フォロアアップ（特に心理的支援）を具体的にどう実施していますか？

(5) 出生前診断の希望にどう対応していますか？

(6) 発症前診断の希望にどう対応していますか？

(7) 遺伝医学教育はどのように行われていますか？

(8) サポートグループ（親の会・患者の会・家族の会など）との協働を考える

16:35～16:45 移動

<第3部> グループワークサマリー・総合討論

司会：羽田 明（千葉大学）

16:45～17:30

<第4部> 治療法・対応法が確立しつつある疾患の全国ネットワーク構築の提案

司会：羽田 明（千葉大学）

17:30～17:50 ファブリー病に関して

遠藤文夫（熊本大学）

17:50～18:00 難聴に関して

宇佐美真一（信州大学）

18:00 閉会

18:10～19:30 懇親会 [けやき会館内レストラン「コルザ」にて，会費制（3000円程度）]

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録

情報提供, 会務報告

【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)より抜粋
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」の通達
3. H.18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」より抜粋 D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査
4. 「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」受託に関する遵守事項(日本衛生検査所協会)
5. 先進医療で認可されている遺伝学的診断
6. 厚生労働省保険局への「遺伝カウンセリング料」についての要望書
7. 「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(平成17~19年度)の概要
8. 「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(2003年11月29日)
9. 全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員制度に関する提案

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 会務報告

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5回全国遺伝子医療部門連絡会議の開催にあたり、2006年から2007年にかけてのわが国の遺伝医療（遺伝子医療）に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。さらに次年度以降の本会議の維持機関会員制度への移行について提案したい。

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。

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・経験を持ち、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、その役割は増大するものと思われる。

1-3 学会の動き

1-3-1 日本循環器学会

日本医学会からの通知（資料2：遺伝学的検査の適切な実施について）を受けて、日本循環器学会では遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」を基礎に、「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」（2006）

<http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2006_nakazawa_h.pdf> を公表した。このガイドラインは

心臓血管疾患患者を診療対象とする医療従事者を対象に、遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関する基本事項をまとめたものであり、学会員に本ガイドラインの遵守を求めている。

1-3-2 日本産科婦人科学会

日本産科婦人科学会においても、2006年に「着床前診断に関する見解」（2006）と「習慣流産に対する着床前診断についての考え方」（2006）

<http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce_19dec2005.html> が公表され、また、2007年には「出生前に行なわれる検査および診断に関する見解」（2007）

<http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce_26FEB2007.html> が公表された。

後者の見解には「胎児が罹患児である可能性および検査を行う意義、検査法の診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応、等について検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行う。」ことと、「遺伝学的検査の適切な実施については、厚生労働省の「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」の項目があり、遺伝医学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」とともに遵守すること。またこれらが改定された場合には、本見解もその趣旨に沿って改定を行うものとする。」と記載されている。

1-3-3 その他の学会

日本外科学会では、日本医学会からの通知を即座に全会員に連絡した。また、日本神経学会では、2007年度中に「遺伝子診断ガイドライン作成委員会」を立ち上げる予定である。

1-4 遺伝学的検査の保険取載

1-4-1 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

平成 18 年（2006 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。

1-4-2 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。

1-5 先進医療における遺伝子診断

1-5-1 遺伝カウンセリングの実施体制の必要性

現在、先進医療として 22 種類の遺伝学的診断が認められている【資料 5】が、2006 年に認可された「93. 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（ウィルソン病、メンケス病又はオクシピタルホーン症候群に係るものに限る）」を先進医療として実施する際の施設基準として、初めて「遺伝カウンセリングの実施体制を有していること」が求められ、この「遺伝カウンセリング体制」とは、「遺伝学的検査に関するガイ

ドライン」(遺伝医学関連 10 学会による)に則した遺伝カウンセリングが実施される体制である旨が、厚生労働省保険局医療課長から地方社会保険事務局長に通達された。

先天性銅代謝異常症の遺伝子診断以外の先進医療で認可されている遺伝子診断においても施設基準として、遺伝カウンセリング体制を有していることを求める方向で議論が進められている。

1-5-2 先進医療から保険収載へ

2007 年度時点で先進医療技術として認可されている 22 種類の遺伝学的診断【資料 5】のうち、次の 6 種類の遺伝学的診断は、「優先的に保険導入が適切である」と評価され、平成 20 年度(2008 年度)診療報酬改定で保険収載される可能性がある。

- ・ 培養細胞による先天性代謝異常診断
- ・ 栄養障害型表皮水疱症の DNA 診断
- ・ 家族性アミロイドーシスの DNA 診断
- ・ 不整脈疾患における遺伝子診断(先天性QT延長症候群に係るものに限る)
- ・ 脊髄性筋萎縮症の DNA 診断
- ・ 中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断

*上記 1-5-2 (イタリック文字)の記載は連絡会議後に確認された動きである。

1-6 遺伝カウンセリング料創設についての要望

全国遺伝子医療部門連絡会議を開催するたびに、出席者から強く要望されていた遺伝カウンセリング料創設の要望書【資料 6】を厚生労働省保険局医療課に 2007 年 9 月に提出した。その趣旨は、保険診療、あるいは先進医療として認可された遺伝学的検査(遺伝子診断、遺伝子検査)で遺伝カウンセリングの実施を求めておきながら、その受け皿となる施設において、遺伝カウンセリングが自費でなければ行なえないというのは大きな矛盾であること、また、遺伝カウンセリングは、生涯変化しない遺伝情報についての不安・悩み・苦悩に直面しているクライアントに対して、高度な知識と経験を有する臨床遺伝専門医が最新の遺伝医学的情報を集め、クライアントにそれをわかりやすく伝えるとともに、他の職種の方々とチームを組み、心理社会的支援を行なう非常に時間と手間とストレスのかかる医療行為であり、遺伝カウンセリングが、初診料、再診料に含まれていると考えるのは論外である、というものであった。

その結果、2008 年 1 月 18 日に中央社会保険医療協議会から出された「平成 20 年度診療報酬改定に係る検討状況について(現時点の骨子)」の中の「I 患者から見て分かりやすく、患者の生活の質(QOL)を高める医療を実現する視点」の第三項目「I-3 生活を重視した医療について」の 5 番目に「(5) 遺伝学的検査の普及に適切に対応するため、遺伝学的検査を行う場合に、臨床遺伝学の専門的知識を持つ医師が、本人及び家族に対して心理社会的支援を行った場合の評価(加算)を創設する。」と記載された。また、詳細は不明であるが、遺伝学的検査の際の遺伝カウンセリング(臨床遺伝学の専門的知識を持つ医師による心理社会的支援)が、保険診療として認められることになればわが国の遺伝子医療の発展にとって、大きな第一歩である。

*上記イタリック文字の記載は連絡会議後に確認された動きである。

2. 厚労科研「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」について

本研究は、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究(平成 14~16 年度、研

究代表者：古山順一)」の分担研究である「遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究（分担研究者：福嶋義光）」として平成 15 年（2003 年）に立ち上げたもので、2005 年からは本連絡会議の継続を計画に含め採択された「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（平成 17～19 年度、研究代表者：福嶋義光）」【資料 7】として継続してきた。「ヒトゲノム・再生医療等研究事業」の研究として、「国民および社会の理解の促進」のために最も適切な啓発活動を考案し、一地域において実践・評価したのち、全国的な事業計画を提案する実践的研究と位置づけられており、全国的事業計画を提案する場としても期待されている。

2-1 医学教育における臨床遺伝学教育の実態調査（2007）

本研究の一環として、全国 80 の医育機関を対象に臨床遺伝学教育の実態調査を行なった。64 校から返答があり、そのうち解析に有効な返答があったのは 61 校（76%）であった。調査に先立ち、本調査における「臨床遺伝学教育」は、生物学としての遺伝学とは別に、診療の場面で直接必要となる遺伝学の知識・技能・態度についての教育（家系図作成法、遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、遺伝医学と生命倫理、等）であると定義し、質問に回答していただいた。その結果は下記に示す通り、臨床遺伝学教育の系統講義を実施している大学が 44 校、演習・実習を実施しているのが 28 校、臨床遺伝学に関する項目に関しても実施しているのは、32～48 校であり、わが国の医学教育における臨床遺伝学教育は極めて不十分であることが明らかになった。

結果	臨床遺伝学教育の系統講義を実施している	44 校	実施していない	17 校
	臨床遺伝学教育の演習・実習を実施している	28 校	実施していない	33 校
	臨床遺伝学に関する下記の項目を教育している			
	遺伝カウンセリング	48 校		
	染色体検査の意義と核型記載法	47 校		
	遺伝学的検査の目的と方法	46 校		
	常染色体劣性遺伝病の保因者頻度	46 校		
	遺伝性疾患の定義と頻度	46 校		
	遺伝医学における倫理的課題	43 校		
	メンデル遺伝病における再発率	43 校		
	家系図記載法	43 校		
	common disease における遺伝要因	41 校		
	遺伝性疾患の治療と予防	35 校		
	遺伝情報の扱い方のガイドライン	32 校		

*本連絡会議グループワーク 7「遺伝医学教育はどのように行われていますか？」も参照のこと

2-2 教育コンテンツの作成とその評価

医療者、学生、一般市民に対して遺伝に関する正確な知識や認識を伝える目的で、以下の教育ツールを作成した。

1) 遺伝に関する一般市民向けの解説冊子(A4 版, 33 ページ)

一般市民が触れる機会も多い遺伝および遺伝子に関連した用語の意味や、遺伝子を調べることの意味などをわかりやすく解説。後半部分には市民を対象に実施した遺伝に関する意識・知識調

査の結果を、解説をつけて掲載。

2) 遺伝に関する看護師向けの解説冊子(A4版, 34ページ)

看護師が日常診療で触れる機会の多い、遺伝や遺伝子に関連した用語の意味、遺伝学的検査の意義や特殊性、遺伝カウンセリングなどについて解説。後半部分には長野県内の看護師を対象に実施した、遺伝に関する意識・知識調査の結果を、解説をつけて掲載。

3) 「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう (DVD と CD をセットにしたパッケージ教材)

このパッケージは、①信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 劇団「GENETOPIA」が平成 15 年 10 月、日本人類遺伝学会第 48 回大会の際に上演した、突然遺伝の問題に巻き込まれることになった人々の思いを描くドラマ「あなたのそばに」を収録した DVD、②遺伝と遺伝子に関する解説パンフレット、③市民や学生、コメディカルを対象に、遺伝と遺伝子に関する講義を行なう際に教材として用いることを想定したスライドファイル、からなる。実際の使用としては③を用いて講義を行い、そのあとで①を視聴し、内容について討論を行なうことを想定している。

この教材を全国医育機関等に送付し、その内容と教育ツールとしての有用性についての評価を依頼した。現在アンケートによる調査を進めている。

3. 全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員制度への移行の提案

全国遺伝子医療部門連絡会議は【資料 8】に示す申し合わせ事項のもと開催してきたが、今年度をもって研究費による補助がなくなくなる。そこで、第 5 回全国遺伝子医療部門連絡会議にて、【資料 9】に示す趣意書および会則に示すように、本連絡会議を平成 20 年度 (2008 年度) より、維持機関会員制度に移行すること、および移行時の理事を、第 1 回から第 5 回までの当番施設代表者 (第 1 回: 福嶋義光 (信州大学)、第 2 回: 小杉真司 (京都大学)、第 3 回: 斎藤加代子 (東京女子医科大学)、第 4 回: 戸田達史 (大阪大学)、第 5 回: 野村文夫 (千葉大学)) が務めることについて提案したところ、参加施設のうち 45 施設の遺伝子医療部門代表者あるいは代表者代理から賛同の意を示していただいた。平成 20 年 4 月早々に、各大学病院、医療機関宛に趣意書と会則を送り、維持機関会員として登録を行なうよう呼びかけ、次年度以降も継続してゆく予定である。

【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。

【資料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」の通達

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」

【資料3】H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」 より抜粋

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】「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」受託に関する遵守事項 (日本衛生検査所協会)

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。

【資料5】先進医療技術として認可されている遺伝学的診断（平成20年1月1日現在）

<<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/isei/sensiniryu/kikan03.html>> より抜粋

番号	先進医療技術名
12	培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る）
14	溶血性貧血症の病因解析及び遺伝子解析診断法（先天性溶血性貧血に係るものに限る）
22	性腺機能不全の早期診断法（小陰茎，停留睾丸，尿道下裂，半陰陽，原発性無月経，生理不順，多毛又は性染色体異常に係るものに限る）
27	血小板膜糖蛋白異常症の病型及び病因診断（血小板無力症又はベルナール・スーリエ症候群に係るものに限る）
33	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断（アンチトロンビン欠乏症，第VII因子欠乏症，先天性アンチトロンビンIII欠乏症，先天性パバリンコファクターII欠乏症又は先天性プラスミノゲン欠乏症に係るものに限る）
35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断
37	栄養障害型表皮水泡症のDNA診断
38	家族性アミロイドーシスのDNA診断
40	マス・スペクトロトリーによる家族性アミロイドーシスの診断（トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る）
43	不整脈疾患における遺伝子診断（先天性QT延長症候群に係るものに限る）
48	成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る）
55	ミトコンドリア病のDNA診断（高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る）
57	神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞蹈病，脊髄小脳変性症，球脊髄性筋萎縮症，家族性筋萎縮性側索硬化症，家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る）
58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断
63	特発性男性不妊症又は性腺機能不全症の遺伝子診断
64	遺伝性コプロポルフィリン症のDNA診断
72	高発がん性遺伝性皮膚疾患のDNA診断（基底細胞母斑症候群又はカウデン病に係るものに限る）
77	家族性アルツハイマー病に遺伝子診断
79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断
85	ケラチン病の遺伝子診断（水泡型魚鱗様紅皮症又は単純型表皮水泡症その他の遺伝子異常に係るものに限る）
93	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（ウィルソン病，メンケス病又はオクシピタルホーン症候群に係るものに限る）
96	CYP2C19遺伝子多型検査に基づくテラーメイドのヘリコバクター・ピロリ除菌療法（ヘリコバクター・ピロリ感染を伴う胃潰瘍又は十二指腸潰瘍に係るものに限る）

2007.9.21

厚生労働省保険局医療課 御中

全国遺伝子医療部門連絡会議
代表世話人 福嶋義光

「遺伝カウンセリング料」についての要望

ヒトゲノム解析研究の進展とともに、種々の遺伝学的検査法が開発され、個人の遺伝情報を診療の場面で利用する機会が急増しております。平成 18 年に厚生労働省が告示した「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」(2004.12.24 告示)には「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が定められており、「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」と記載されています。これを受けて、平成 18 年、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として医科診療報酬点数表に掲載された「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」では、その要件として、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」(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)を遵守することが求められています。さらに、平成 18 年 11 月 9 日に保険局医療課長から地方社会保険事務局長宛てに出された文書(保医発第 1109002 号)には先進医療の施設基準の遺伝カウンセリング体制とは「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝医学関連 10 学会による)に則した遺伝カウンセリングが実施される体制」と記載されております。

これらのガイドライン、文書に引用されました遺伝医学関連 10 学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」には、「遺伝カウンセリングは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、チームで行なうことが望ましい」と記載されています。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会及び日本遺伝子診療学会の後援を受け、2003 年に設立されました。全国の遺伝子医療部門の存在する高度医療機関(特定機能病院等)の代表者により構成され、わが国の遺伝子医療の充実・発展のために、種々の活動を行なっております。その活動の一環として、2006 年にわが国の遺伝子医療の実態について調査したところ、わが国の大学病院の 70%以上にはすでに遺伝子医療部門が設立されていること、それらの部門では、臨床遺伝専門医が中心となって、複数の専門家が関与するチーム医療として遺伝カウンセリングが行なわれていること、ほとんどの施設では遺伝カウンセリングを自費診療として行なっていることなどがわかりました。

前述したように、保険診療、あるいは先進医療として認可された遺伝学的検査(遺伝子診断、遺伝子検査)で遺伝カウンセリングの実施を求めておきながら、その受け皿となる施設において、遺伝カウンセリングが自費でなければ行なえないというのは大きな矛盾です。

遺伝カウンセリングは、生涯変化しない遺伝情報についての不安・悩み・苦悩に直面しているクライアントに対して、高度な知識と経験を有する臨床遺伝専門医が最新の遺伝医学的情報を集め、

クライアントにそれをわかりやすく伝えるとともに、他の職種の方々とチームを組み、心理社会的支援を行なう非常に時間と手間とストレスのかかる医療行為です。通常、遺伝カウンセリングは次のようなプロセスで行なわれます。

- 1) 予約受付時およびその前後にクライアントからの情報を収集する（主に臨床遺伝医療部門の看護職等が担当する。電話等によりクライアントと連絡をとる。通常30分以上かかる）
- 2) 面談前に臨床遺伝専門医が最新医学情報および実施可能な医療対応等に関する情報を収集し、説明資料を作成する（最新の情報をインターネット、成書から収集するとともに、実施可能な医療対応に関する情報（遺伝学的検査の実施施設の情報など）を収集し、クライアントへの説明資料を作成する。最低1時間は必要）
- 3) クライアントと面談する（複数のスタッフが面談に参加する。主に臨床遺伝専門医からの情報提供と認定遺伝カウンセラーや遺伝看護師等のスタッフによる心理社会的支援がなされる。通常90～120分は必要）、
- 4) クライアントとの面談後の遺伝カウンセリング記録の記載（臨床遺伝専門医の記録30分以上、看護師等の記録30分以上）
- 5) 臨床遺伝医療部門に関係するスタッフによる検討会（適切な遺伝カウンセリングが行なわれたかどうかを検証し、記録に残す。）

このように遺伝カウンセリングは臨床遺伝に関係する複数の専門家が長時間にわたり対応することが求められる診療であり、初診料、再診料に含まれていると考えるのは論外です。事実、不適切な遺伝カウンセリングが行なわれたために訴訟になった事例が報告されています。

上記の理由により、遺伝カウンセリングを保険診療として行なえるよう「遺伝カウンセリング料」を特掲診療料に加えて下さるよう要望いたします。

この件についてのお問い合わせは下記までお願いします。

問い合わせ先： 福嶋義光

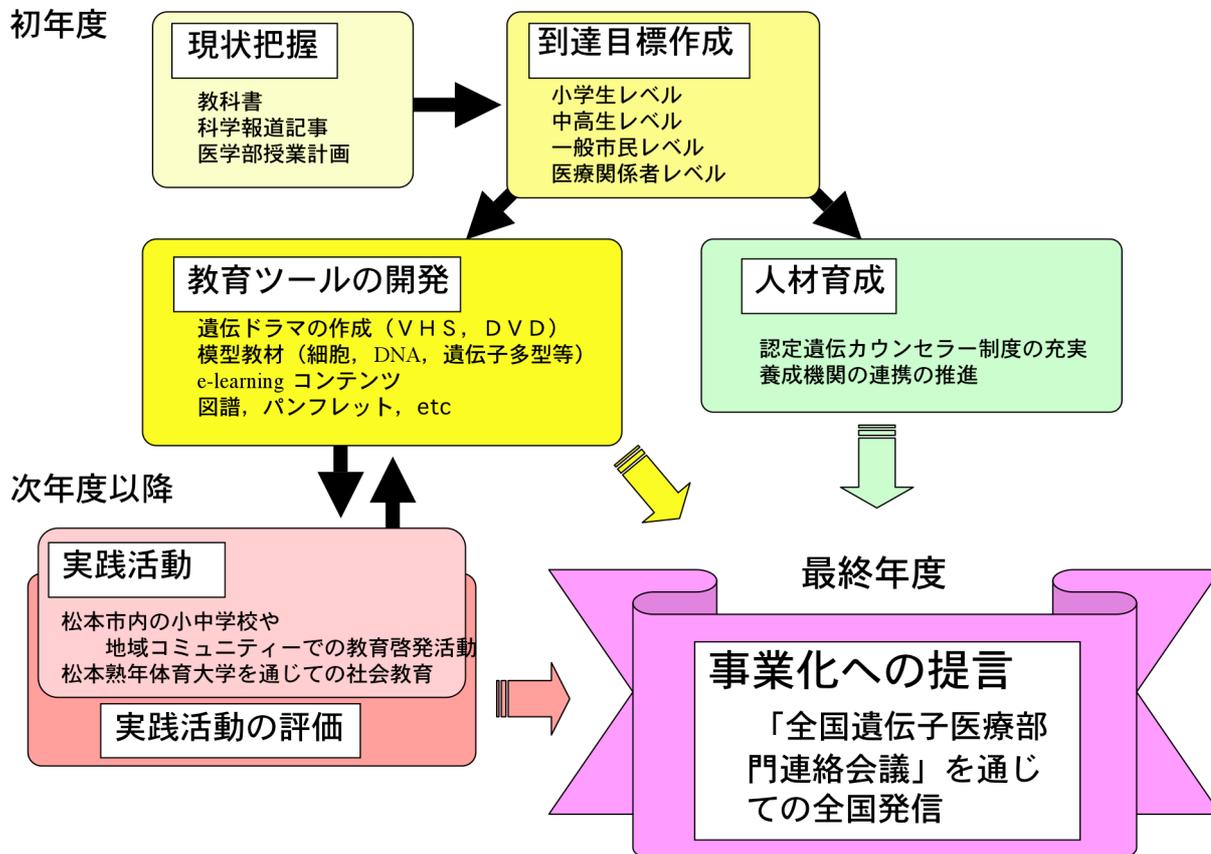
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座

〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1

電話：0263-37-2617, FAX：0263-37-2619

E-mail: yfukush@sch.md.shinshu-u.ac.jp

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



「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

趣意書（案，2007.11.12）

ヒトゲノム解析研究の進展とともに、種々の遺伝学的検査法が開発され、個人の遺伝情報を診療の場で利用する機会が急増しています。平成16年に厚生労働省が告示した「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」（平成16年12月24日告示）には「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が定められ、「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」と記載されています。これを受けて、平成18年、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として医科診療報酬点数表に掲載された「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」では、その要件として、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」（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）を遵守することが記載され、さらに、平成18年11月9日に保険局医療課長から地方社会保険事務局長宛てに出された文書（保医発第1109002号）には先進医療の施設基準の遺伝カウンセリング体制とは「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連10学会による）に則した遺伝カウンセリングが実施される体制」と記載されています。

特定機能病院をはじめとする高度医療機関においては、今後ますます種々の遺伝学的検査の実施が必要となり、したがって、適切に個人の遺伝情報を扱うことのできる診療体制の整備が求められることが予想されます。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院等）の代表者により構成され、わが国の遺伝子医療の充実・発展のために、平成15年から各施設間の情報交換、意見交換を行なって参りました。今までに開催した過去5回の全国遺伝子医療部門連絡会議には計67の大学病院、5つの国立医療機関、およびその他の医療施設から代表者が参加し、各施設における遺伝子医療の向上に役立てられてきました。

この度、過去5年間の活動実績を基礎に、本連絡会議の活動をより充実させるため、平成20年度より維持機関会員制度を発足させることとなりました。

つきましては貴施設におかれましても、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員として登録していただきたくお願い申し上げます。

発起人

福嶋義光	（信州大学，第1回連絡会議世話人）
小杉真司	（京都大学，第2回連絡会議世話人）
斎藤加代子	（東京女子医科大学，第3回連絡会議世話人）
戸田達史	（大阪大学，第4回連絡会議世話人）
野村文夫	（千葉大学，第5回連絡会議世話人）

全国遺伝子医療部門連絡会議会則（案，2007.11.9）

第1章 総則

（名称）

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

（組織）

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

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

第2章 目的及び事業

（目的）

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

（事業）

第4条 本会は前条の目的を達成するために、次の事業を行なう。

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

第3章

（役員）

第5条 本会に次の役員を置く。役員は通常総会において選出する。

- （1）理事長 1名
- （2）理事 若干名
- （3）監事 2名
- （4）大会長 1名

（理事長）

第6条 理事長は、本会を代表し、理事会を組織して、業務を総括する。

（理事）

第7条 理事は、本会の事業につき理事長を補佐し、または代行する。

（監事）

第8条 監事は、理事会に出席し、会務を監査して、総会に報告する。

（大会長）

第9条 大会長は総会及び大会を主催する。

（任期）

第10条 役員は任期は2年とし、再任を妨げない。

第4章 総会

（総会の組織）

第11条 総会の組織は、維持機関代表者及び役員によって構成される。

（総会の開催）

第12条 総会は通常総会及び臨時総会とする。

- （1）通常総会には、維持機関代表者及び役員が出席し、大会開催期間に行なう。
- （2）臨時総会は必要に応じて、理事長が招集し、維持機関代表者及び役員が参加する。

（総会の審議事項）

第13条 通常総会は次の事項を審議する。

- （1）予算及び決算に関すること
- （2）総会及び大会に関すること
- （3）本会則の改正に関すること

(4) その他、本会の運営に関すること

(総会の議長)

第14条 議長には大会長をもってあてる。

2 大会長に事故がある時は、理事長が仮議長となり、議長を選出する。

(定足数及び表決)

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

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

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

第5章 会計

第16条 本会の経費は、会費その他の収入による。

(年会費)

第17条 維持機関の年会費は5万円とする。

2 個人会員は大会参加費を負担する。

(会計年度)

第18条 本会の会計年度は、毎年4月1日に始まり翌年3月31日に終わる。

第6章 事務局

第19条 本会に事務局をおく。

2 事務局に、事務局長1名及び事務局員若干名をおく。

第7章 会則変更等

(会則変更)

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

(雑則)

第21条 本会則に定めてある条項の他、必要事項は理事会が定め通常総会において承認を得る。

附則

1 本会則は、平成20年4月1日から施行する。

2 本会の事務局は、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部内に置く。

全国遺伝子医療部門連絡会議役員選任細則(案)

1. 理事長は、理事会において選任し、通常総会で承認を得る。

2. 理事は以下の方法で選任する。

(1) 前期、現、次期大会長は理事とする。

(2) その他理事会は理事候補者を推薦し、通常総会において承認を得る。

(3) 理事長は必要があると認めた場合には、2名まで理事長指名理事を任命できる。

3. 監事は、理事会で2名選任し、通常総会で承認を得る。

4. 大会長は、総会及び大会を主催する維持機関が指名する。(総会及び大会を主催する維持機関は理事会の推薦に基づき、通常総会で選任する。)

附則

1. 本細則は、平成20年4月1日から施行する。

2. 本会則および細則の施行を開始する時の理事は、第1回(平成15年)から第5回(平成19年)までに開催された全国遺伝子医療部門連絡会議の世話人が務める。

3. 本会則に則った総会及び大会が開催されるまで、第1回(平成15年)から第5回(平成19年)の全国遺伝子医療部門連絡会議の代表世話人が理事長代行を務める。

第1部 最近の話題

講演要旨

- | | |
|------------------------|-------------|
| (1) 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて | 船渡忠男 (京都大学) |
| (2) 遺伝医療における CGH アレイ解析 | 蒔田芳男 (旭川医大) |

遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて

京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻
船渡忠男

日本における遺伝子検査は、現在感染症検査が中心であるが、個人の遺伝子情報を調べる遺伝子検査が増えつつあり、個別化医療に貢献しつつある。遺伝子検査は疾病の診断のために行われていたが、最近では治療における投薬前診断、すなわち、個人に遺伝子の多型性に併せた治療の実現に向けての遺伝子検査が着目されている。しかし、遺伝子検査は個々の施設で、独自の検査方法で施行されており、検査機器の違い、測定者の技術格差など、多様な理由から検査施設間でのデータの不整合が懸念される。また、文献検索、再現性の検証等のデータ検証は行われているものの、分析的妥当性のある検査データが得られているとは言えない状況にある。さらに、研究から臨床レベルまで長期間を要すること、分析的妥当性のあるデータが十分に得られていないことなどから、臨床的妥当性、臨床的有用性の評価のために必要な多数の症例を収集し、比較分析することが困難である。とくに、臨床的妥当性、臨床的有用性が確立しないこともあり、保険適応されず、経済的な理由から検査実施体制の維持・継続が困難となり、ますます実用化が遠のいてしまうことが問題である。したがって、診療における遺伝子診断における遺伝子検査発展させていくためには、精度を保証する課題として標準化と人材育成が急務である。

1. 遺伝子検査の標準化に向けて

1) OECD

欧米では、遺伝子ビジネスが急速に活発化してきたこともあり、OECDが臨床目的の分子遺伝子検査に関する「ベスト・プラクティス・ガイドライン」を加盟国の合意の下に作成し、これを各国の政策に反映させるための勧告を行うことを予定している。2007年7月に「分子遺伝学的検査における質的度保証に関するOECDガイドライン」(JBA訳)として発行されている。主な特徴は、分子遺伝子検査の質的保証を確保するために、政府、専門家機関及び臨床検査機関等における必要な取組事項を記載し、各国に政策提言を行うことである。国際的な遺伝子検査サービスが増加し、人に関するサンプルやそれに関するデータが国境を越えて取引されている状況の中、日本としては、遺伝子検査の質的保証に関する国際的なガイドラインを作成するという本作業の重要性を認識し、これを積極的に支持することを表明している。

2) JCCLS

遺伝子関連検査の精度管理に関する国内外の情勢を踏まえて、遺伝子検査の全体像を広くカバーし、幅広い視野から今後の対処すべき方策等の検討を行う機関として、日本臨床検査標準協議会(JCCLS)に遺伝子検査標準化専門委員会が設置された。委員は、国内の各種遺伝子関連委員会および学会等の委員から構成されている。本委員会の目的は、精度保証システム下で分析的妥当性のあるデータが蓄積される体制構築が、臨床的妥当性、臨床的有用性の確立に重要な課題であるとの認識を共有し、取り組みを強化することにある。現在、遺伝子関連現状マップを作成して、重要課題を抽出して、検討を始めたところである。

3) 各学会における遺伝子関連委員会

日本臨床検査自動化学会、日本臨床化学会、日本遺伝子診療学会、日本臨床検査医学会等には遺伝子検査に関連する委員会が設置されている。各種委員会では独自の遺伝子検査の精度保証、標準化、セミナー等の活動を活発に行っている。

4) JMCoE

民間による標準化の動向として特筆すべきとして取り上げる。ロシュ社が所用する技術および装置を用いて標準化されたアプリケーション（検査方法）を開発し、提供することが主たる目的である。本会の活動は、標準化された検査方法を、施設と共同で臨床的有用性の評価を行い、方法を確立していくことである。現在、全国の医療機関および検査センターとネットワークを組み、標準化した方法の利用と運用面での推進を企画し、検討している。

2. 遺伝子検査普及への人材育成

医師以外の医療従事者を対象とした認定としては、すでに日本人類遺伝子学会や日本染色体遺伝子検査学会において主催する制度がある。今年新たに日本臨床検査同学院では、対象生物をヒトならびにヒト感染微生物に限定することで、臨床検査学の学術と技術によって広く、病める人のために尽くす組織を逸脱しない範囲での認定遺伝子検査士制度を立ち上げた。さらに、日本染色体遺伝子検査学会および日本臨床衛生検査技師会が立ち上げる認定臨床染色体遺伝子検査師がある。

1) 臨床細胞遺伝学認定士

日本人類遺伝学会では、臨床細胞遺伝学認定士の認定制度として、臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家の養成と認定を行い、および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家の養成と認定を行っている。

2) 遺伝子分析科学認定士

日本臨床検査同学院が本年立ち上げた認定制度であり、本認定士は、動物、植物、微生物、食品等全ての生物および由来物質を検査対象とする遺伝子技術者と定義する。具体的には、遺伝子検査または遺伝学的検査に関わる業務について責任を持って遂行しうる学識と技術を有し、認定された者をいう。

3) 認定臨床染色体遺伝子検査師

日臨技認定センターが本年立ち上げる認定制度であり、臨床に関わる染色体遺伝子検査の適切な利用と検査結果を最大限に診療に反映させるために、専門知識および高度な技術に対応できる検査資格者の育成を図り、染色体遺伝子検査の発展と普及を促進することを目的としている。

遺伝子検査が関与する認定制度には、

- ・臨床遺伝専門医（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
- ・認定遺伝カウンセラー（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
- ・バイオ技術者（中級・上級、日本バイオ技術教育学会）
- ・バイオインフォマティクス認定（日本バイオインフォマティクス学会）

などがある。

これらの認定者（士）は、遺伝子解析技術のみならず遺伝医学全般にわたる幅広い知識が要求され、適切な検査法を選択して高度な検査技術を駆使し、慎重かつ正確に判定結果を出すとともに、臨床医に対して、診療に必要な情報を的確に伝える役割を担うものである。さらに、遺伝学的研究や、臨床遺伝学の正しい知識の普及を通して、社会に貢献することも期待されている。

遺伝医療における CGH アレイ解析

旭川医科大学教育センター 蒔田芳男

遺伝医療におけるアレイCGH解析



旭川医科大学 教育センター 蒔田芳男

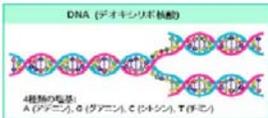
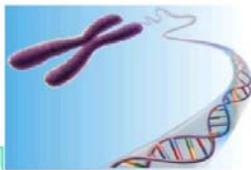
本日のメニュー

アレイCGH法とは？

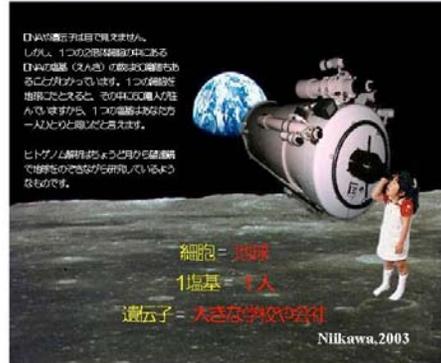
CNV(Copy Number Variations)とは？

アレイCGH法の臨床応用での問題点

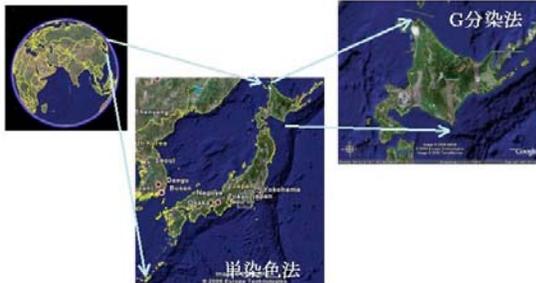
ゲノム情報と染色体



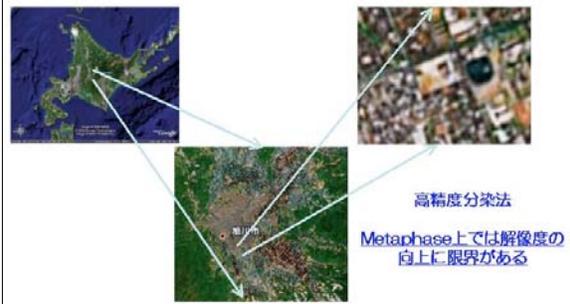
両親からもらって60億塩基対
染色体の1バンドは??



染色体の解像度の変遷



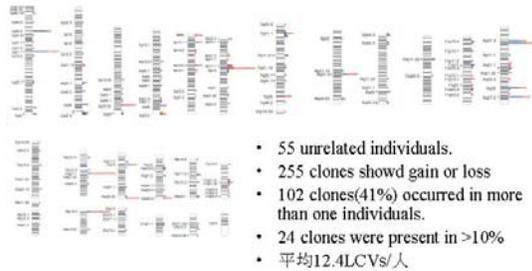
更に解像度を上げるには



ヒトはパッチワーク??

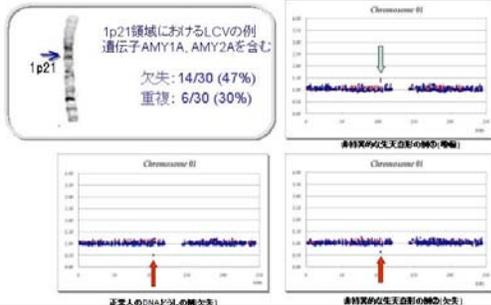


Distribution of LCVs in the human genome Nature Genetics 36:949-951(2004)

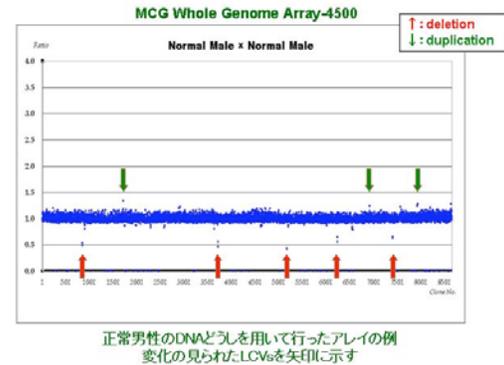


アレイCGH Large-scale copy-number variations(LCV)の検出

ヒトゲノムの多型には、一塩基多型や triplet repeats のような小さなものだけでなく、数10kbから数100kbに及ぶDNAの挿入・欠失多型(LCV)が存在する。Gillette A J et al. Nature 38: 949-951, 2004
疾患に関連する異常の検出に必要な基盤情報として、日本人LCVデータの収集を行っている。



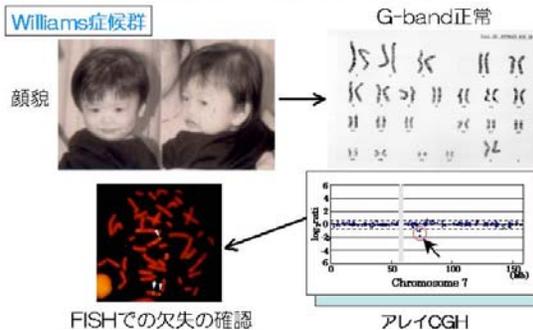
アレイCGH 健康人のアレイ解析で認められたLCV



本日のメニュー

- アレイCGH法とは?
- CNV(Copy Number Variations)とは?
- アレイCGH法の臨床応用での問題点

染色体微細欠失を持つ疾患



各アレイプラットフォームの特徴

	アレイの種類	作成供給元	DNA鎖長	特徴
オリゴアレイ	SNPタイピングアレイ	Affymetrix社 Illumina社	25 mer 50 mer	SNPにより、アレル毒のコピー数評価が可能
	CGH用アレイ	NimbleGen社 Agilent社 Operon社	50~75 mer 60 mer 70 mer	カスタムアレイの作成が容易で、安価に可能
BACアレイ	CGH用アレイ	Signature社 Baylor大学 東京医科歯科	100~200 mer	カスタムアレイは可能だが高い。

アレイCGH法のプラットフォームでの問題点

- CNV情報が十分でない
⇒病的意味の判定が難しい
- オリゴアレイとBACアレイの互換性がない
⇒均衡型転座のFISHでの確認ができない

病的意義のはっきりしているBACクローンを使用する

The image shows a screenshot of a website for Chromosomal Microarray Analysis. It features logos for BCM, Division of PerkinElmer, and Spectral Genomics. The text on the page discusses the use of BAC clones for microarray analysis, highlighting their clinical significance.

診断用BACアレイの構成例

1: サブテロメア領域: 各染色体のテロメア近傍 40種類 (13, 14, 15, 21, 22, Yの名短腕は除く)

2: 既知染色体異常症

疾患名	原因領域	疾患名	原因領域
Williams症候群	7q11.23	Alzheimer	20p12
Prader-Willi症候群	15q11-q13	Down症候群	21q11.2
Angelman症候群	15q11-q13	Sotos症候群	5q35
Rubinstein-Taybi症候群	16p13.3	WAGR	11p13
Silver-Russell症候群	7p11.2	Peterson-Merzhauser	Xp11.33-q22
BPES	3q23	DMD	Xp21.2
Cat eye症候群	22q11	TBPS	8q24.12
craniosynostosis	7p21.1	TRPSII (Langer-Giedion)	8q24.11-q24.13
Kallmann 症候群	Xp22.3	AHC	Xp21.3-p21.2
Wolf-Hirschhorn症候群	4p16.3	Kollmann 症候群	8p11.2-p11.1
Dallmer-Killian症候群	12p13.3	steroid sulfatase deficiency	Xp22.32
Miller-Dieker症候群	17p13.3	Van der Woude	1q32-q41
CA1CH-22(Ciaccio)	22q11.2	Diamond-Blackfan	19q13.2
Neurofibromatosis	17q11.2	ZFX 1B deletion	2q22
Sp-症候群	5p15.3	Fr36	1p36
		Smith-Magenis症候群	17p11.2

東京医科歯科大学
分子細胞遺伝
GDA ver2.0

Agilent array (60mer oligoarray)

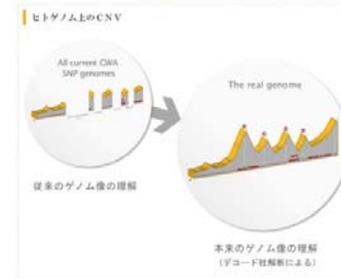


Generic Feature Extracted Microarray



- CNV情報が足りない
- インバランスをBACで確認できない

Illumina/deCODE CNVチップ HumanCNV370-Duoチップ



- HapMap projectではHW-Eに乗らないところは削除されている
- CNVのある部位のハプロタイプは構築されていない。
- WGAスタディは、WGAになっていない

第2部 グループワーク

第3部 グループワークサマリー・総合討論

討議内容

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

- (1) 医師以外の人材（認定遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど）とそのポストの確保をどうしていますか？
- (2) 施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか？
- (3) 受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか？
- (4) フォローアップ（特に心理的支援）を具体的にどう実施していますか？
- (5) 出生前診断の希望にどう対応していますか？
- (6) 発症前診断の希望にどう対応していますか？
- (7) 遺伝医学教育はどのように行われていますか？
- (8) サポートグループ（親の会・患者の会・家族の会など）との協働を考える

第4部 治療法・対応法が確立しつつある疾患の 全国ネットワーク構築の提案

- (1) ファブリー病に関して
- (2) 難聴に関して

グループワーク1「医師以外の人材（遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど）とそのポストの確保をどうしていますか？」

司会：黒澤健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

記録：朝長 毅（千葉大学医学部分子病態解析学，同附属病院検査部）

西田千夏子（大阪大学医学部 附属病院遺伝子診療部）

参加者：7名 医師5名（小児科医，産婦人科医，外科医），認定遺伝カウンセラー2名

**本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。*

司会より，遺伝子医療における非医師の人材雇用に関して，本グループワークに参加できなかった国立精神・神経センターおよび信州大学における現状についての情報が紹介され，続いて参加者7名の所属（あるいは関与）する各施設からの現状が報告された。非医師職員の雇用の必要性について，施設責任者から理解を得ることが難しい現状が明らかとなった。

現状の遺伝子医療部門のメンバーとしては，専門医以外に，兼任という立場ながらある程度看護師，心理士，認定遺伝カウンセラー，事務などが関われる体制になっているところも少なくないようだが，専門医が一人でほとんどこなしている施設もあり，施設間差が大きかったという印象がある。

話題となった計9施設中3施設〔信州大学，大阪大学，国立精神・神経センター〕は，遺伝子医療部門において実際に専任の看護師や遺伝カウンセラーなどを有していることが示された。人材確保に関しては他の各施設とも工夫をしているが，遺伝子診療の体制が施設によって中央診療部としての位置づけであったり，もう少し狭い範囲の各診療科と同等の位置づけであったりと違うため，そのことによっても実際に人員確保の戦略は異なる。

1. 各施設における現状・実態の報告

① 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

- ・ 医師：3名（科長*臨床遺伝専門医，医長*臨床遺伝専門医，シニア），他，ローテーター
- ・ 認定遺伝カウンセラー有資格の看護師（1名）：看護部所属であり外来看護師との兼任として勤務。兼任ではあるが，遺伝科での勤務を優先できる体制となっている。常勤の看護師として同病院に勤務していたが，2年間休職しての認定遺伝カウンセラー養成コースの大学院進学が認められ，修士課程修了後に復職した。引き続き看護部所属であり，復職直後は病棟勤務で可能な範囲で遺伝科の仕事に関わりつつ，認定試験に合格した次年度からは外来看護師として他科業務との兼務ではあるが，遺伝科の遺伝カウンセリングの同席やフォローアップを優先できる体制となっている。もう1名，2年遅れでやはり，2年間の休職が認められ認定遺伝カウンセラー養成コースの大学院を修了し復職した看護師がいる。病院に勤務していた看護師職員を，休職扱い（無給）で修士過程への進学を許可してくれた病院看護局の理解を得られたことが大きい。
- ・ 心理職，ソーシャルワーカーが，カンファレンスなどに兼任として関わっているが，診療への立会いはない。
- ・ 予約受付：医師が電話を受け取り予約を行う。
- ・ フォローアップ：電話によるフォローアップを認定遺伝カウンセラーが行っている。

② 大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部 遺伝相談外来

- ・ 医師：臨床遺伝専門医 2 名 *その他、カンファレンスなどには多科にわたる複数の医師が関わっている
- ・ 認定遺伝カウンセラー（1名）：遺伝子診療部開設当初から看護師、臨床心理士などの病院職員以外の非医師が診療に関わっていたという経緯があり、遺伝子診療部の状況が軌道に乗るにつれ、人材が必要であるという意識が遺伝子診療部に関わる医師、および病院関係者に認知され、そのなかのひとりが経過措置による認定遺伝カウンセラー資格取得後、2007年4月から、新たに専任職員として雇用されることとなった。非常勤職員（特任研究員）として雇用され、専任で遺伝子診療部に勤務している。給与の支払いは大阪大学病院から行われているが、特任研究員という肩書きのため、医学部に所属教室をおき、勤務管理を行っている状況。職務内容は、遺伝カウンセリングの同席、患者情報の管理、定例カンファレンスや医事課との対応など遺伝診療に付随する事務処理、遺伝子診療部で行っている一部の遺伝学的検査の実施などを業務としている。
- ・ 臨床心理士（1名）、看護師（1名）が兼任している。臨床心理士はプレ・ポストカウンセリングの実施、遺伝カウンセリングの同席、看護師は予約の受付を主に担当している。

③ 千葉大学医学部附属病院 検査部/遺伝カウンセリング室

- ・ 医師 5 名（兼任、臨床遺伝専門医 4 名）
- ・ 認定遺伝カウンセラー有資格の臨床検査技師（1名）：中央検査部が中心となり遺伝カウンセリングを実施している経緯で、以前から中央検査部長である臨床遺伝専門医の指導のもと遺伝医療に関わってきた、検査部に所属している臨床検査技師に遺伝カウンセリングの教育をし、経過措置による認定遺伝カウンセラー資格を勧めた。認定遺伝カウンセラーの資格を得て、外来の遺伝カウンセリングにも関与（予約、同席）。他の臨床検査技師もひきつづき認定遺伝カウンセラーとして育成している。
- ・ 心理士 3 名（兼任、非常勤職員）、看護師、ソーシャルワーカーが必要時にサポートしている。

④ 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

2 年前に遺伝子診療部が発足。非医師職員の雇用に困難がある状況について報告された。

- ・ 医師：小児科、皮膚科、耳鼻科などの医師が関わっている。
- ・ 健康管理センター所属の保健師（1名）が兼任職員として週に 2 回、1 回 2 時間、合計週 4 時間、遺伝子医療センターで勤務している。

⑤ 東邦大学医療センター大森病院 産婦人科臨床遺伝診療室

2006 年に臨床遺伝診療室が設置。開設にあたり、新規非医師職員の雇用を希望したものの、実現することができなかった。遺伝カウンセリングを行う医師 1 名以上の職員の必要性を理解してもらうことが難しいのが現状。

⑥ 近畿大学 遺伝カウンセリング室

これから遺伝カウンセリング室が開設される予定。これまで遺伝子診療部門が所属病院になかったために、近畿大学遺伝カウンセラー養成課程の学生の遺伝カウンセリング実習は学外施設に依頼していたが、今後は、それらの学生の実習の場としても活用し、さらに卒業生を遺伝カウンセラーとして雇用する見込みである。

- ・ 医師：臨床遺伝専門医 2 名

- ・ 予約を受ける事務職員が1名採用され、週3日勤務している。

***連絡会議後の情報：**

大学規定により近畿大学所属として「遺伝カウンセリングに関する教育・研究及び臨床活動を行い、地域社会に対する遺伝カウンセリング活動と専門家の養成に寄与すること」を目的とした、「近畿大学遺伝カウンセリング室」が平成19年12月1日からスタートした。

⑦ 順天堂医院 遺伝相談外来

他大学の教員である認定遺伝カウンセラーが協力研究員として関与（月6時間、無給）。これまでの遺伝カウンセリングは、小児科、産科、（脳）神経内科、眼科、乳腺など各診療科ごとに対応してきたが、2008年2月より遺伝相談外来を開設する見込み。将来的には学生実習を受け入れ、教育の場としても活用される予定。

***下記は、本グループワークに参加できなかった施設からの情報提供**

⑧ 国立精神・神経センター武蔵病院 遺伝カウンセリング外来（後藤雄一先生による情報提供）

当センターにおける認定遺伝カウンセラーの取り組み：

当院の遺伝カウンセリング外来は、平成13年4月、「遺伝子解析による痴呆（アルツハイマー病等）神経疾患対策・創薬推進事業（ミレニアム・プロジェクト）」の開始に伴い開設された。当初より、研究の試料提供を受ける場合や遺伝子診断施行にあたって、当事者となるクライアントへの十分な説明や倫理的、心理的問題の重要性を鑑み、臨床遺伝医2名と臨床心理士2名からなる遺伝カウンセリングチームを組織した。遺伝カウンセリングには、臨床遺伝医とともに必ずコメディカルが同席するチーム医療の提供を心がけており、ミレニアム・プロジェクト終了後の平成18年度には、それまで雇用していた臨床心理士に代わり、認定遺伝カウンセラー（臨床心理士のバックグラウンドを有する）を採用した。雇用の財源は平成19年（2007年）10月までは後藤個人の研究費であったが、11月からは病院の理解が得られ、臨床研究基盤研究員として病院の非常勤職員としての雇用となった。

現在の認定遺伝カウンセラーとしての業務は、電話対応から予約受付、遺伝カウンセリングの実施、フォローアップに関わる一連の業務を行っており、それまでに比較して平成18年度に倍増した相談者数に適切に対応している。また、折に触れ各科の医師や看護師と連携を取り（ケースカンファレンスへの参加など）、認定遺伝カウンセラーの具体的な仕事を示すことで理解と信頼を獲得しつつある。さらに、お茶の水女子大学遺伝カウンセリングコースの学生実習のコーディネーターやスーパーバイザーとしての役割も果たしている。

将来的には、当院各で行っている遺伝子診断の集約と新たな遺伝医療部門の構築を目指した各種の調査や資料作成を行い、臨床研究における個人の遺伝情報の取り扱いに関する包括的なシステム管理を実現化していく課題でも活動している。認定遺伝カウンセラーは、当院における遺伝医療のみならず、当センターにおけるトランスレーショナル・メディカルセンター構想の中に、その専門性を生かす職域を見いだす重要な役割を担っている。活躍を期待したい。

⑨ 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部では、2007年度は基本的に、研修中の医師も含む臨床遺伝専門医（専任2名：小児科医1名、内科医1名、兼任3名：小児科医2名、内科医1名）が臨床遺伝外来での診療の際に、専任看護師と臨床心理士が同席し、チームとしての遺伝カウンセリングを実

施している。遺伝カウンセリングには、認定遺伝カウンセラー、遺伝カウンセリングコース学生が入ることもある。臨床遺伝外来以外でも、臨床遺伝専門医の資格を有する、神経内科医、産婦人科医、耳鼻科医がおり、各科でも一般診療としての枠組みのなかで一部遺伝カウンセリングを医師単独で、時に認定遺伝カウンセラーや遺伝カウンセリングコースの学生が陪席して実施する場合もあり、それらについても必要に応じてカンファレンスで討議あるいは報告される。

1) 医師以外の人材

a. 専任看護師（1名）

遺伝子診療部が文部省に中央診療部門として認められた時に遺伝子診療部に純増1名として認められたポストで、同病院に勤務していた看護部職員の中から指名。遺伝子診療部の業務が優先だが、外来看護師として他科の業務の兼務もあり。

遺伝カウンセリング予約、目的聴取、担当医・外来日程調整、陪席、カルテ記載、診療に関する各種手続き、他科との連携、フォローアップの電話等の業務を行っている。

b. 臨床心理士（1名）

本学医学部保健学科の教員で、遺伝子診療部の兼務辞令交付を受け、診療や遺伝カウンセリングコースの学生の指導等にも関与している。病院からの手当はなし。

c. 認定遺伝カウンセラー（2名） *2007年10月末現在の情報。

平成18年4月に、遺伝カウンセラー養成コース修了生2名を福嶋の遺伝医療に関する研究のために研究費で雇用了。信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座に所属し、研究支援として遺伝子診療部のカンファレンス記録作成や遺伝カウンセリングの類型化のためのデータ入力、遺伝医療の啓発活動のための取り組み、学内の共同研究として依頼された遺伝子解析研究の試料取得のための事前説明への協力などを主な業務としつつ、遺伝カウンセリングコース学生のチューターやスーパーバイズ、医学部医学部の遺伝医学関連の実習補助などにも関与している。平成18年の認定試験に合格後、平成19年4月に「認定遺伝カウンセラー」の名称が信大病院の医療職の一つとして認められ、必要に応じて診療時の遺伝カウンセリングへの同席も可能となった。病院からの手当はなし。

⑩ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター（*浦野真理先生から連絡会議後に情報提供いただいた）

東京女子医科大学の非医師（臨床心理士）に関する人材確保について：

現在、心理士が専任で1名担当している。その他に1日、非常勤の心理士が外来に陪席をして、サポートを行っている。

遺伝子医療センター開設以前は、小児科の児童心理相談員として心理検査や相談業務に従事し、小児科での遺伝相談外来でも陪席を行っていた。また、筋ジストロフィーの患者家族の会の運営にも携わっていたので、様々な形で家族や患者本人の心理的なサポートを行うことのできる環境にあった。遺伝子医療センターに異動してからも役割は大きく変わっていない。

院内での異動だったので、以前からのネットワークも活用しやすく、他科との連携がとりやすいなどのメリットは感じている。新たに応募して人材確保するというやり方もあると思うが、上述のように、元々院内に所属する他科の心理士を活用していくのも有効な手段かもしれない。

2. 遺伝医療における非医師の人材雇用の問題と今後の展望

今後、遺伝専門外来における非医師職員の雇用を促進するため、どういう形で人材を確保していくかについて、将来への展望、提言がいくつかあげられた。

遺伝専門外来における非医師職員の雇用を促進するために、①認定遺伝カウンセラーの社会的認知・必

要性を高める (a. ガイドラインに認定遺伝カウンセラーの呼称を明記する, b. 病院機能評価に盛り込む, など), ②雇用方法の検討 (a. 研究費のクライテリアに遺伝カウンセラーを入れ研究費で雇用する, b. 療育など他部門で遺伝カウンセラーを雇い遺伝専門外来と兼任とする, c. がん拠点病院の相談コーナーへの遺伝カウンセラー採用を試みる, など), ③遺伝専門外来の実績と職員雇用とのバランスの観点からの検討 (a. 人材の雇用に見合う収入を診療から得ること (診療部の実績) の必要性, b. 医師に加えて遺伝カウンセラーを採用する方法以外に, 医師に替わって遺伝カウンセラーが勤務することによって病院として採算が合うよう検討する, など), ④リスクマネジメントの観点からの採用, ⑤看護師など病院職員の休職制度を設け, 職を無くさずスキルアップできる制度を検討する, などについて話し合われた。

- 1) 学会などからだされている様々な遺伝医療に関連するガイドライン(遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」など) 改訂の際に, 遺伝医療の実践実施に際しては医師以外の人材を含むチーム医療として実施することとして, 看護師, 認定遺伝カウンセラー (*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった), 臨床心理士などの職種名を具体的に明記することを求める。
- 2) 病院側に人員確保を要求する際に求められる経済的実績については, (検査, 治療, 投薬でしかほとんど収入がない現状の医療体制において, しかも, 遺伝学的検査としても出生後の染色体検査と筋ジストロフィーの遺伝子検査だけしか保険適用されていない現状では) 評価をうけることは困難と考えられるので, 実績を確立するためのいくつかの工夫として, 特殊診療を利用, すなわち小児慢性疾患として認められている遺伝性疾患に関して, 医療管理料として遺伝カウンセリング料も加算されるような工夫を検討していただくことを求める。
- 3) 遺伝学的検査が今後, 混合診療として実施可能になる (収入増につながる) ことを期待して, (厚労省から遺伝学的検査実施に際しては遺伝カウンセリングを実施すること, というガイドラインがだされているので), 遺伝学的検査料とともに遺伝カウンセリング料が算定されるような働きかけをする。
- 4) 先進医療の施設基準を後ろ盾にして病院として新規のゲノム解析に関する先進医療を取り込む場合は, 専門職としての看護師, 認定遺伝カウンセラー, 臨床心理士などを確保するように病院側と交渉していく。
- 5) 施設内の他の看護職・他の部門からの兼任職をより遺伝医療の専任職に持ってくるために, (神奈川県で実施されたような) 休職制度を利用してより多く認定遺伝カウンセラーの研修ができるように病院側に働きかける。
- 6) 遺伝カウンセリングの実践を病院機能評価の条件に入れていただくよう働きかけをする。
* 去年も討議されたことで, 黒木教授 (川崎医療福祉大学) より意見が出されている。
- 7) 遺伝医療のみならず遺伝子解析研究に際しても, 遺伝子解析研究に関する「三省指針」改訂の際に, 研究協力としての試料採取のための説明などに関与できる職種として看護師, 認定遺伝カウンセラー (*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった), 臨床心理士, メディカルリサーチコーディネーター (*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった) などの具体的な名称を明記することを求める。
- 8) 科研とか厚生科研などの研究費申請に際して, ゲノム医療あるいはゲノム研究に関係するものには遺伝カウンセリングが必要でありかつそこには遺伝の専門職が関わるということが必要ということで, 研究費獲得の条件に遺伝カウンセラーの雇用を含めてもらうよう求める。

<参考>

*認定遺伝カウンセラーの活躍の場としての不妊クリニックでの実情報告

▶ 木場公園クリニック

大学教員である認定遺伝カウンセラーが週 1.5 日兼務（有給）。施設医師との十分な情報の共有，検討を行ったうえで，単独の遺伝カウンセリングを実施している。遺伝カウンセリングは週 1.5 日行われ，木場公園クリニックに通院しているクライアントのほか，一般からの受診希望もある（一般の場合のみ有料）。来談理由は，染色体異常をはじめとして，家族性腫瘍等の単一遺伝子疾患など多岐にわっており，必要時には他施設との連携を取って対応している。

*上記で紹介されていない認定遺伝カウンセラー有資格者の進路：

- ・修士課程入学前の所属施設の大学教員（看護系）として復職。同大学遺伝子診療部および地域の遺伝カウンセリング外来に関与。
- ・修士課程入学前の所属と異なる大学病院看護部職員として再就職。現在新生児病棟勤務。
- ・大学院博士課程進学。
- ・検査センター勤務。
- ・修士課程入学前の所属施設の看護部職員として復職。

アンケート結果（回答者 4 名）

大変満足（1 名），満足（2 名），ほぼ満足（0 名），やや不満（0 名），不満（0 名），評価無回答 1 名

<コメント>

- ・人材確保についてアイデアが得られた。
- ・各施設の現状・問題点があきらかにされた。同じような問題を抱えていることがわかった。

グループワーク 2 「施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか？」

司会： 高田史男（北里大学大学院 医療系研究科臨床遺伝医学講座）

記録： 池上弥生（国立精神・神経センター武蔵病院 遺伝カウンセリング室）

丸山史織（信州大学医学部 遺伝医学予防医学講座）

参加者：18名 医師 11名，看護師 1名，認定遺伝カウンセラー 1名，認定遺伝カウンセラーコース学生 5名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

当グループでは，参加者が感じている各施設における具体的問題点や課題をあげていただき，まずそこで出てきているジレンマを明らかにした。一番の問題はやはり，現在の医療体制では理想とする遺伝医療を実践しようとしても，経済的な採算性により人が確保されないということがどうしても壁になっているということであった。それらの問題の対策について検討した後，施設内や地域への浸透をはかるために共通する課題について討議した。

1. 各施設の抱える施設内の問題や課題について

- ・ 全体的に施設内における遺伝子医療部門の周知が不完全である。
- ・ 他科での遺伝医学的な問題，遺伝子検査への対応などについて把握できていない。
- ・ 他診療科の医師に遺伝子医療部門への具体的なアクセス（手続き）が周知されていない。
- ・ 他科，他部門のコメディカルへの周知・連携が不十分である。
- ・ スタッフの交替などで他診療科との関係が途絶えてしまうことがある。
- ・ 医師を含めたスタッフが皆兼任のため，依頼が増えたと対応できない。
- ・ 診療科によって，連携の度合いが異なる。
- ・ すでに診療科内で遺伝相談が確立している小児科・産科との連携がうまくいかない（認知されているが依頼がこない，場所のみ提供されるが入り込めない，など）。
- ・ 地域の総合病院であり，他診療科の協力を得ながらの運営は困難である。
- ・ 施設内措置による開設であり，予算措置がない。
- ・ スタッフも予算もない。マンパワーをどのように確保していくか？
- ・ 事務部門に遺伝カウンセリングの必要性について理解を得ることが難しい。
- ・ 私立病院なので採算をとることが重視される。遺伝カウンセリングのニーズが増えれば，採算がとれるのか？
- ・ 施設内の記録は電子カルテであるが，遺伝カウンセリングは紙カルテとしている。それによる問題はないか？

2. 施設内課題への対策

a. すでに実行済み，あるいは進行中の対策

- ① 遺伝子医療部門を宣伝する名刺を作成し，機会ある毎に活用している。
- ② 遺伝子検査前の遺伝カウンセリングなど，地道に実数をかさねて施設内でその必要性について理解を得ている。
- ③ ケース・カンファレンスやレクチャーを通じ，他科に利となる情報を提供することを心掛けてい

る。

- ④ 他診療科からの依頼には迅速に、丁寧に対応している。
- ⑤ まず、特定の診療科とのリンクを深めていく。
- ⑥ 他診療科において実施している遺伝子検査の実態調査を、トップダウンで進めている。
- ⑦ 学生（医師、看護師）の講義や実習、研修医へのレクチャーに遺伝カウンセリングを取り入れている。地道に特に医学部学生やコメディカルの教育の中で遺伝カウンセリングのことを教育してゆくことで、5年10年先には徐々に変わってゆくことを期待する。

b. 考慮中の対策

- ① スタッフの交替があっても、継続的に日常的なコミュニケーションをもち、周知に努める。
- ② 遺伝についての相談が持ち込まれやすい部署やスタッフを把握し、コミュニケーションをとる。
- ③ コメディカルを対象とした定期的な勉強会を開催する。

3. 地域への浸透

ほとんどの施設が、施設内での課題に取り組むことが急務となっており、地域への浸透についての課題やその対策についてまで行き届かないという声が多数であった。

一部の施設において、「県内では一か所のみ遺伝子医療部門であるが、スタッフはすべて兼任で依頼が増えると対応できない」という課題や、「まず地域の医療関係者への啓発のため、県内医療機関をまわって講演会を行っている」などの対策があげられた。

4. 施設間で共通する課題について

a. 遺伝医療部門の周知をどのようにはかっていくか

- ① 底上型：学生や研修医への教育を通して、遺伝医療に対する理解と必要性を広めていく。時間がかかるがとても大切な方法である。
- ② トップダウン型：施設長や各部署のリーダーに理解を求め、そこからトップダウン式に広めていく。即効性がある。
- ③ ゲリラ型：突発的に発生する、他科スタッフだけでは対応することの困難なケースから生じる問題やトラブルへの対処を通して、理解を得ていく。遺伝子医療部門の意義を認めてもらう大切な機会となる。

b. 採算性を求める運営（経営）部局にどのように理解を求めていくか

- ① 先進医療を行う上で、遺伝子医療部門は必須であると示す。
- ② 「全国遺伝子医療部門連絡会議」の存在を通して、医療機関に必須の部門であるという認識を広めていく。

* その他、遺伝子医療の周知と採算性の問題をクリアしたユニークな事例

遺伝子医療部門の開設にあたり、概算要求をしたが満足な予算がつかなかった。そのため、地元の有力紙（地方新聞）で窮状を訴え寄付を募ったところ、3ヶ月で約240万円が集まった。個人の関心が高く、現状を視察するために訪れた人もいた。事務部門からのクレームはあったが、最終的にはその寄付金が開設費用となった。

4. まとめ

多くの参加者が、他の施設の情報が知りたいという理由で本グループワークに参加されておられ、誰もが苦勞されている現状が如実に出てきている話ばかりであった。各施設のおかれた状況はさまざまだが、それぞれの課題やジレンマが浮き彫りとなった。

現時点では、自費診療として遺伝カウンセリング料をクライアントに負担していただいている遺伝子医療部門もあるが、そこでの診療報酬として得られるのも、施設によっては20000円程のところもあるが、多くはせいぜい1セッション5000円～10000円であり(*第4回報告書に掲載したアンケート結果参照)、実際に、理想の遺伝カウンセリングを行おうとして、専門医と遺伝カウンセラーにナースが加わって、予約、プレカウンセリング、情報収集、カウンセリング、遺伝学的検査、スタッフカンファレンス、フォローアップ等々をやっていたら、検査をはじめとする何らかの医療処置や投薬をしたりしなければ診療報酬の得られない現状の医療体制のなかでは採算がとれるはずがない。よって遺伝についての悩みを抱えているクライアント達は、現状の医療体制のなかで一般医療として満足の得られる医療を受けられるわけもなく、だからこそそこを何とかしなければならないと考える医療者がここに集まっている。各遺伝子医療部門のスタッフは、施設内での地道な活動を続けながら、その存在意義を示していくことが重要である。課題打開のためにはまず、遺伝子医療に関して理解していない所属施設の事務、病院関係者をどう教育して理解してもらうか、わかってもらうようどう説得するかということにつきるのではないか。

本日の会務報告にあったように、厚労省の認識は、遺伝カウンセリングが初診・再診に含まれているということだということがわかったので、全国遺伝子医療部門連絡会議として、厚生労働省に遺伝子医療、遺伝カウンセリングの保険点数化を推進してもらうことの要望書を提出した。一医療部門としての力は弱いかもしれないが、同連絡会議のつながりを有効に活かし、遺伝医療が全ての科と結びついていることを施設内及び地域へ周知しながら、こういう時代で遺伝子診療部の活動がないということ自体が問題であろうということを外から言ってもらえるように浸透をはかっていくことがますます肝要になろう。そのためにも、来年から新体制で始まるこの連絡会議の機関会員施設の維持会費5万円は病院長から絶対出してもらうことを死守して、個人がひそかにポケットマネーから出すというようなことはしないように、という意見があったことを最後に付け加える。

アンケート結果 (回答者 15名/参加者 17名)

大変満足 (3名)、満足 (3名)、ほぼ満足 (4名)、やや不満 (3名)、不満 (0名)、無回答 2名

<コメント>

- ・他施設の生の状況を聞いたのが良かった。
- ・各施設の取り組みが具体的に語られ、それぞれの施設の特徴が見えたこと、ユニークな試みなど、参考となる話を聞くことができた。
- ・地域の話題までふれられなかったのが残念でしたが、施設内の話題ではとても具体的な現状を知ることができてよかった。
- ・参考になった。
- ・いろいろみなさん苦勞されているのがわかった。
- ・周知の仕方だけでなく、医療者の根底にある価値観について、どのようにはたらきかけていくことが可能なのかが出るとよかったと思う。
- ・少し焦点がボケた様であった。

グループワーク 3：受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか？

司会： 櫻井晃洋（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座，同附属病院遺伝子診療部）

記録： 西村 基（千葉大学医学部分子病態解析学，同附属病院検査部）

鈴木八潮（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）

参加者：8名 内科医 5名，臨床心理士 1名，認定遺伝カウンセラーコース学生 2名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

遺伝カウンセリングの予約から実際の遺伝カウンセリングまでの流れについて，それぞれの施設のやり方と，その中で実際問題になりそうな部分についてどう対応されているか，困ったことはないか，といった話を紹介していただいた。

1.遺伝カウンセリングの受付について

<現状>

- ・ホームページで受付用の電話番号など，受診のための情報を院外に発信している。院内から予約する場合も内線電話を用いている。初回の場合，電話の受付時間は午後 2 時から 5 時までで，2 回目以降の受診予約受付はクライアントの都合も考慮して柔軟に対応している。専任の看護師がいるが，遺伝カウンセラー養成コースの大学院生が実習の一環として受付の電話を受けることもあり，常に専任看護師が対応しているわけではない。遺伝カウンセリング担当者の決定は専任看護師の裁量で適切に決定される。
- ・院外からの受付については，専用の電話を通じて行なっているが，院内からの受付窓口は一本化されていない。
- ・院外の医療機関から紹介された場合，規定の書面にあらかじめ記入してもらっている。クライアントが個人で申し込む場合には，電話で話した上，受診については医療機関経由にしてもらっている。電話を受け付けてから受診までの期間は 1 週間ほど。プレカウンセリングの段階で主治医にも加わってもらうことがある。メールを活用した予約の受付も行っている。
- ・担当医師に受付の電話がまわるようになってきている。電話受付は午前 9 時から午後 5 時まで。電話を受け付けてから受診までの期間は 2 週間ほど。スタッフが 4 人に増員されたが，遺伝カウンセリングのニーズが高まり，小規模でやっていた以前に比べ予約を取る人もいろいろで，予約におけるクライアントの相談内容も多様化している。電話で対応した看護師が話しすぎ，遺伝カウンセリング担当者とは話が重複してしまったことがある。
- ・院内および院外から受け付けられる専用の電話番号を用意している。電話は遺伝カウンセリングコースの大学院生が最初に受けている。電話対応にあたってのマニュアルもある。最近ではメールや FAX での受付も開始した。電話を受け付けてから受診までの期間は医師の都合にもよるが，3 日ということもある。
- ・受付の電話は主に臨床心理士が対応しているが，事務員や他大学から研修に来ている遺伝カウンセラーコースの学生など，誰でも対応することができる体制をとっている。電話受付は，初回受診の場合午前 9 時から午後 5 時までで，2 回目以降の受診予約の電話は時間外となることもある。電話対応にあたってのマニュアルもある。そのため，電話受付で訊く内容は決まっている。スタッフの技術があがったのか，必要以上に電話が長くなって苦勞したという覚えはない。電話受付から受診までの期間は 1 週間程度。出生前診断の相談が多く，待てないケースが多数あり，スケジュールに余裕はない。プレカウンセ

リングとして、臨床心理士が、遺伝カウンセリングを行う部屋の様子などについて、入室直前にクライアントに話すことはある。遺伝カウンセリング担当者を決めるのに悩むことはない。

- ・病院の ID のないクライアントは電子カルテの記録に残らない。遺伝カウンセリングの具体的な内容は担当医が保管している。電子カルテには遺伝カウンセリングを行ったという事実だけが記録される。
- ・遺伝カウンセリングシステムがまだ確立してない。神経内科では、基本的に遺伝カウンセリングは主治医が行っており、内容としては研究協力をお願いするウェイトが大きい。電話を受け付ける場合も主治医が対応している。電話受付から遺伝カウンセリングまでの期間は、主治医の外来スケジュールの都合による。外来では主治医に加えて、詳しく説明を行う医師が加わった二人制をとっている。

<問題点、質問>

- ・最初の受付電話はプレカウンセリングといってもよいから、最初に誰が対応するかは重要な部分であるが、受付電話の対応について、あまり明確になっていない部分がある。
- ・初回の受付電話で、クライアントとの話をどこで区切りをつけ、受診の話へもっていけばよいのか。
- ・メールで相談を受け付けたところ、受診を促したら返信がなくなったことがあった事例があったが、受付時の電話とメールの使い分け、対応時間の配分はどのようにしたらよいか。
- ・受診時に遺伝カウンセリングを担当した医師ではなく、臨床心理士や看護師のメールアドレスをクライアントに渡すと、そちらに詳しい話がかかることがあったが、このようなポストカウンセリング時のメールのやりとりが、“メールカウンセリング”に発展してしまう危険性がある。
- ・遺伝カウンセリングが世の中で誤解されているような部分を、クライアントに正しく認識してもらう際には、どのようにすればよいか。
- ・遺伝性疾患には多くの種類、多くの重症度レベルがあるが、遺伝カウンセリングそのもののマニュアルは存在するのか。
- ・電話対応のツボを押さえたマニュアルのようなものがあつたほうが良いのではないのか。

<解決案>

- ・受付電話では細かい話ができないので、まず近医にかかるように勧めているという意見と、話すべき内容は電話でなく実際に会って話すようにしているという意見が述べられ、電話では疾患に関する詳しい話をしないという姿勢が示された。
- ・アメリカでは疾患ごとに提供すべき情報のチェックポイントを設けたマニュアルが存在するという話と、実際に日本でも情報提供を行う際のマニュアルを自分で作成している医師はいるようだという話が紹介された。しかし、画一的な情報提供は難しいので遺伝カウンセリングにおける情報提供のマニュアルを作成することは難しいだろうという意見も出た。それらを受け、有識者が最初の電話から対応するしかないのだろうか、という意見も出た。実際に遺伝カウンセリングを担当している医師からは、遺伝カウンセリングに対する認識の程度は遺伝カウンセリング中にさりげなくチェックしていることや、最低限押さえるべき情報を伝えることに徹しているため、DNA などの基礎的な話は削っているなどの経験が紹介された。
- ・自分（医師）が遅れていくと、遺伝カウンセリングの部屋に到着する前に、既にクライアントとスタッフの話が始まっていることがあるという経験が紹介された。その経験から、場を和ませたり、電話受付では足りなかった家族歴などの情報収集をしたりすることを、この時間を使って行うとよいのではないかという意見が出た。

- ・窓口を一本化し、そして窓口で対応する担当者は、知識やマニュアルを含めたトレーニングを行うことが必要であるという意見が出た。
- ・メールでの受付は24時間可能だが、実際に対応する時間は限るなどして負担を減らしてみてもどうかという意見が出た。

2.いわゆる「ナンセンスコール」への対応について

- ・相談の対象が本人でない場合でも、一律に断るような対応をしないようにしている。
- ・親子鑑定については医療とは違うということで事情を話してお断りをしている。それ以外に関してはかなり違うように感じることもあっても、ご本人にとって遺伝に関する心配事があるということであれば、基本的には対応している。
- ・ケースは基本的に全て受けるが、その後の判断は部長による。親子鑑定などは受診まで至る前にこちらから断ることがある。姑が嫁に関する相談を勝手に持ち込むケースについて、対応は行うが、遺伝カウンセリングがどのようなものか、認識を正しくもってもらっている。
- ・もっぱらひとりの担当者が予約を受けているが、親子鑑定などの明らかなケースを除き、すべて遺伝カウンセリング室に来ていただいて対応をしている。ナンセンスコールは電話の内容が人生相談に近いなど、実は最も対応が難しいと思う。
- ・親子鑑定に関する相談は、学生が対応して断っている。それ以外で判断に困る事例は教員の判断を仰ぐが、実際に受診を断ったケースは少ない。相談された記録は全て残している。電話対応では最初に手短かに話すように指導を受けている。最初の電話で聞きだすべき項目を押さえ、早めに事務的な内容に切り替えるようにしている。遺伝カウンセリング担当者は電話対応をした大学院生が決めている。
- ・がんの易罹患性についてなど、あいまいな相談を受けたことがある。相談内容を一度受けて、遺伝医療部門の部長判断となった。
- ・当院では遺伝カウンセリングは主に研究協力依頼の説明のために行っているのだから、ナンセンスコールへの対応の必要がそもそもない。家族に対する対応も主治医が行っている。

<問題点>

- ・電話受付の際、TVで見た遺伝子の話題や、環境要因の大きい疾患に関する相談があった場合は、どこからナンセンスコールとやってよいのだろうかという意見が出た。また、明らかに遺伝カウンセリングとして対応することが難しい相談を断る判断はどのようにして行えばよいのかという質問が出た。これについては、クライアント側が断る際の対応が悪いと感じた場合、クライアントのブログなどに書かれる可能性がある点も指摘された。
- ・電話受付の際、精神医療の対応が必要なのではないかと思われる人がいるという経験が述べられた上で精神疾患の病識の無いクライアントに対する対応はどのようにしたらよいかという質問が出た。

<解決案>

- ・カウンセリング料金の話をもち出して不適切な相談をトラブルなく断ることができた事例や、カウンセリング料金の話をすることに加え、遺伝子医療部門の責任者に電話をまわすという対応が紹介された。

3.事前カンファレンスについて

<現状>

- ・定期的にカンファレンスを行っている。火曜日の外来の前、月曜日にカンファレンスを予定している。

- ・産科関連の相談では急ぎのケースも多いが、できるだけ受付から受診まで1週間はおいて、カンファレンスにかけてから対応している。
- ・原則として、遺伝カウンセリング担当者が1人で判断しないようにしていることもあり、対応が難しいケースについては初回のカウンセリングの前にカンファレンスにかけている。急ぎの相談の場合、集まれるメンバーだけの緊急「ミニ」カンファのようなことを行うこともある。
- ・定期的なカンファレンスはないものの、難しそうなケースの前には行うなど、ケースバイケースで対応している。
- ・事前に必ずカンファレンスを行うような決まりはない。

<現状に対する意見>

- ・初回の遺伝カウンセリングの前に、責任と負担をスタッフで共有できる仕組みが必要。
- ・相談内容で話題に上がっている疾患のスペシャリストが必ずしも遺伝部門にいないことがある。そのような時、事前にカンファレンスを行うことは大変有効。

4. まとめ

遺伝カウンセリングの一番最初の予約は、院内から、院外から、あるいはまったく紹介がない場合などいろいろな形があるが、基本的にはどの施設も専用の電話番号、専用の部署で、一人とは限らないが特定のスタッフが予約を受けるという形になっていた。電話以外にも FAX やメールで予約を受け付けるという施設もあったが、一方でマンパワーの問題で担当の方が予約から実際の遺伝カウンセリングも全部対応しているところもあるのが現状だった。

<問題点>

1. 予約の電話で受診目的などを確認している時に、こちらが共感的態度でお話を聞いていると、そのまま「電話遺伝カウンセリング」になりかねないという危険がある。この点について、経験の多い施設では話を切る技術が必要であることや、「最初に手短かに話してください」と伝える、といった工夫をしていることが紹介された。
2. 電話での相談の内容に明らかな事実誤認があるとか、いわゆる「ナンセンスコール」とよばざるを得ないものに対する対応についても各施設での方針、対応の工夫を紹介してもらいながら問題点等もあげてもらった。
そこで話題になった、担当の者の判断で、自施設の遺伝カウンセリングに馴染まないから別のところに紹介するなどして遺伝カウンセリングに至らなかったケースについての対応記録については、どのような相談も全部記録に残しているという施設もあったが、必ずしも残されていない施設もあった。こうした記録もきちんと整理し、残していくことが必要と考えられた。
3. 非常に難しいケースとして、例えば出生前診断の希望があるが日数に余裕がない、疾患も（出生前診断の適用が）微妙である、というようなときにどう対応しているか？担当の者が一人で抱え込むということは望ましい状況ではないので、それに対しての事前のカンファレンスをきちんと持つことが大切であるが、基本的にはすべてのケースについて事前カンファレンスを行なっている施設もあれば、さまざまな事情でそういった対応ができていないという施設もあった。
4. 予約に関して、1回目の電話は相談内容の確認が中心なのでその時に初診日を決められなかったりして、後日こちらから予約の日をご連絡するという対応をすることになった場合に、クライアントの方の都合で電話だったら夜欲しいといわれたりして、担当者の勤務時間とあわなくなる場合があるとのこと。

連絡にメールを使うと本来の遺伝カウンセリングの前に「メールカウンセリング」というか人生相談が始まってしまいうこともあり、時間のことにしても内容のことにしても、予約を担当する人が抱え込んでしまいがちな問題がいろいろあることがわかった。それらについて、どうすればいいのかといった提言までは今回は用意できなかったが、まずは、予約のプロセスの中でいろいろな問題が起きうるという意識を共有することが絶対不可欠であると思った。

遺伝カウンセリングは救急外来や普通の外来診療と違って、予約という段階からすでに遺伝医療が始まっている。予約から一回目の遺伝カウンセリングまでの流れをきちんとしないと遺伝カウンセリングそのものがうまくいかないということにもなりかねない。この点を、遺伝医療に携わる医療者が、遺伝医療には関わっていない医療者の方々にもきちんと伝えていくのは非常に重要ではないか、ということをお話した。

アンケート結果 (回答者 5 名 / 5 名)

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

<コメント>

- ・他施設での現状や問題点を聞く事ができ、病院に持ち帰って生かしたい。
- ・とてもよかったです。ぜひ続けてほしい。
- ・各施設の現状 (問題点) を教えてもらって有益であった。
- ・少人数で話しやすかった。

グループワーク 4：フォローアップ(特に心理的支援)を具体的にどう実施していますか？

司会：長谷川奉延（慶応義塾大学医学部小児科）

記録：梅村啓史（千葉大学医学部分子病態解析学，同附属病院検査部）

水内麻子（信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座）

参加者 14 名 医師 6 名（小児科 4 名，検査医学 2 名），研究者 1 名，助産師 1 名，保健師 1 名，看護師 1 名，臨床心理士 3 名，認定遺伝カウンセラーコース学生 2 名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

本グループワーク開始にあたり，司会者より本グループワーク進行のアウトラインが説明された。

まず，問題点を明らかにし，明らかにされた問題点に対し，解決策をディスカッションしてゆく。

1. フォローアップ(特に心理的支援)についてその実施にあたり問題点は何か？

遺伝子診療・遺伝カウンセリングを行っているチーム内に心理職，特に専任者が必要であるという認識は強く，そのニーズはかなり高い。

- ・学童期以降の社会的問題や cosmetic な問題は医師のみでは対処が難しく，そういったケースで心理カウンセラーを紹介すると上手く物事が運び，患者・クライアントに喜ばれることが多い(医師)。
- ・遺伝カウンセリングを行っているチーム内に心理士はいるが兼任であり，専任の心理職がいればと思うケースは多い(保健師)。

a. 実際の遺伝子医療部門における専任の心理職雇用の現状は？

1) 専任の心理職を雇用：本グループワークの参加施設のなかでは，東京女子医科大学と大阪大学

- ・東京女子医科大学：遺伝カウンセリングが仕事のうち多くの部分を占めているとのこと。伝統的に筋疾患の患者が多く，毎回の外来ごとにフォローアップが可能な体制となっている。実際には医師の遺伝カウンセリング以外に心理士の面談を有料で行っており，客観的にはドロップアウトするケースが少ないように思われるとのこと。
- ・大阪大学：中央診療部所属という形で雇用(病棟および外来の治療に対する心理的援助)。遺伝子診療部外来においては，全てのカウンセリング(年間 150-160 例程度)に最初から関わっている。心理士としての実際の業務は，遺伝カウンセリングに同席し，説明内容の理解や受容を心理的側面から援助することである。また，ほとんどのカウンセリングにおいて，最初の 5 分と終わりの 5 分は臨床心理士だけで面接を行い，来談の目的や動機，その達成度を来談者とともに確認する時間を設けている。

2) 兼務の心理職が関与：本グループワークの参加施設のなかでは，信州大学，金沢医科大学，京都大学，千葉大学など。遺伝子診療・遺伝カウンセリングは通常業務以外にボランティア的に参加するという形式

上記のように正規の職員として心理士が遺伝カウンセリングに関わっている施設は非常に限られている。なお，現在心理職として遺伝カウンセリングに関わっている人達はいずれも個人的な紹介で現在の職場に就職しており，社会全体の心理職に対するニーズがまだ少なく，公募のようなケースはごく稀である。

心理士の間でも遺伝カウンセリングに関心は高まっているようではあるものの、心理職そのものを目指す人が少ない現状とのこと(心理士)。また、今は遺伝カウンセリングの構造自体がバラバラであり、どういった人材が必要なのか明確なモデルがないという問題点もあるとの指摘も(心理士)。他大学の院生が嘱託の無給で(形式上は)チームに参加しているというものの、まだ実務は行っておらずどこにニーズがあるのか手探りのレベルにあるという例(心理士)も紹介された。

b. 心理支援の現状は？

- 1) 専任の心理士が対応
- 2) 兼務の心理士が対応
- 3) 心理士以外の職種がカバー
 - ・保健師である自分が心理的な面を担当している(保健師),
 - ・看護師がフォローアップの心理支援のかなりの部分を担っている(心理士)
 - ・検査技師が遺伝カウンセラーの資格を取得し心理面のフォローアップも行っている(医師, 検査医学)
- 4) 他部門に依頼
 - ・一般的な内容についての心理支援を臨むクライアントには, 教育学部の心理カウンセリングを紹介している。
- 5) 心理支援できていない

c. 「一回だけで遺伝カウンセリングを終わらせない」という考え方はどこの施設でも強く持っているようではあるが、フォローアップ体制は実際どうなっているのか？ 現実的に困っていることはないか？

- ・チーム医療を目指しているのに看護師すらチームにいないのでフォローアップできていない(医師, 小児科)
- ・できるクライアントにはメールを出しているが、実際には相手が必要としているのか、困っているのかもつかめていない。地域の保健師等のネットワークがあると便利だと思う(医師, 小児科)。
- ・遺伝カウンセリングは他科よりの依頼で行われているが、臨床遺伝専門医も紹介元の科への遠慮があるのか中々うまく踏み込めていないケースを目にすることがある(看護師)
- ・遺伝カウンセリング後一ヶ月をめぐり、全例認定遺伝カウンセラーコースの学生が電話することになっている(学生)。
- ・フォローアップしたいとおもっても遺伝医療以外の話になりがちで、遺伝医療からかけ離れていってしまう。特にメールでは人生相談のようになりがちで、どこまでつきあうかなど対応に苦慮することも少なくない。
- ・今の遺伝子診療・遺伝カウンセリングでは、各専門職が役割分担をはっきりと認識しにくい。
- ・基本的に専任の看護師が電話やメールで連絡することになっている。心理士や認定遺伝カウンセラーコースの学生が対応する場合もある。(信大, 事務局追記)
- ・世代を超えたフォローアップ体制を確立しなければとおもう家系(X連鎖遺伝病を有する家系で出生前診断をして女性であることが判明したので保因者検査までは施行していない家系 など)が複数あるが、まだ具体的な対応が確立できていない。(信大, 事務局追記)

2. 心理面を主体としたフォローアップに関して、考える解決策をディスカッションする！

a. すぐに実行できそうなことは？

- ・(他施設を真似ることになるが)心理士を雇用すること。
 - 遺伝カウンセリングを行っている部門自体が赤字部門であり、現状の医療体制では資金面で無理がある

b. 5～10年後といった将来にはできそうなことは？

- ・現在遺伝子診療部門の必要性が認識されるようになってきているこの機運にのって、今回のような連絡会議より心理職の必要性を答申する(医師、小児科)
 - ・がん治療拠点病院、緩和ケアチームを設置する場合と同様に遺伝子診療部門を設置する基準に盛り込む(心理士)
 - ・全ての施設でフォローアップのためのポスト増員に対処することは難しいのが現状なので、その場合は地域のネットワークを形成する(医師)
- “次につなげる努力”をしてもつながらないことも多いが、例えば、小児患者さんの親御さんは非常に多くの情報を持っているのでそこをきっかけにネットワークを形成する。

c. その他の意見

- ・解決策とは直接関係はないが、遺伝子診療部門のない施設として、常に先進的な施設を例に挙げながら粘り強く自施設の首脳部と交渉したい(医師、検査医学)
- ・今回のグループワークでは心理職へのニーズが高く感じられ、心強く思った(心理士、2名)

3. まとめ

遺伝子診療・遺伝カウンセリングを行っているチーム内でフォローアップ(特に心理的支援)を行う場合に、心理職、特に専任者が必要であるという認識は強く、そのニーズもかなり高い。とにかく一回だけで

遺伝カウンセリングを終わらせないという考え方はどこの施設でも強く持っているが、実態は、正規の職員として心理士が遺伝カウンセリングに関わっている施設は非常に限られている現状が明らかにされた。

1) 遺伝カウンセリングにおける心理支援…現在の問題点とそれに対する解決策

<問題点>：2つに集約

- ・心理支援を専属とするスタッフがない
- ・心理支援における医師、臨床心理士、看護師、遺伝カウンセラーの役割あるいは役割分担が明確化されていない

<解決策>

- ・本連絡会議としてあるいは日本人類遺伝学会として遺伝カウンセラー等非医師における心理的支援の必要性を提言すること。この提言の中には少なくとも二つのことが含まれると考える。
 - (1) 遺伝カウンセリングは医師のみならず遺伝カウンセラー、看護師および心理士が専属の形で加わることが望ましいということ言語化する。
 - (2) 各職種の役割分担を明確化することの必要性を明らかにする。

最終的にはこの提言をもとに、行政や厚生労働省レベルに遺伝カウンセリングには専属の職種として医

師のみならず遺伝カウンセラー、看護師、臨床心理士などの非医師が加わる形で遺伝カウンセリングをするものだという要求を言語化することが大事と考えた。

2) 遺伝カウンセリング後のフォローアップ…現在の問題点とそれに対する解決策

<問題点>：3つに集約

- ・フォローアップすらされていない
- ・フォローアップ体制が整備されていない
- ・自分でフォローアップしようとするとう遺伝医療以外の話になってしまっていて遺伝医療からかけ離れていってしまう

<解決策>

a. 近未来的にできること：

- (1)遺伝カウンセリング後のフォローアップすらできていない場合には、電話相談でもいいのでまずフォローアップを開始する。
- (2)地域で長期のフォローアップ体制をつくるよう努力する。

b. 長期的なこと：遺伝カウンセリング後のフォローアップ体制については、誰が、どこでどのようにするか、あるべきフォローアップ体制とは一体何なのか、ということ、改めてディスカッション・検討することが大事。

アンケート結果 (回答者7名/11名)

大変満足 (1名)、満足 (1名)、ほぼ満足 (5名)、やや不満 (0名)、不満 (0名)

<コメント>

- ・全国他施設の現状や問題点がわかり、非常に有意義だった。
- ・先例、理想と考えられる体制について認識することができた。

グループワーク5：出生前診断の希望にどう対応していますか？

司会： 難波栄二（鳥取大学）

記録： 涌井敬子（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座，同附属病院遺伝子診療部）
秋田真美子（千葉大学）

参加者：20名 小児科医7名，産婦人科医8名，看護師1名，臨床検査技師1名，企業関係者1名，
研究者1名，認定遺伝カウンセラーコース学生1名

*背景および本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

<背景>

胎児の染色体異常（主に数的異常）を診断するための出生前染色体検査は30年ほど前から技術的に実施可能となり，我が国でも医療のひとつとして行われてきた歴史的背景がある。

一方，近年，遺伝子解析技術の進歩により，原因遺伝子が明らかとなった特定の疾患を有している原因遺伝子の変異が特定された家系においては，胎児の出生前遺伝子検査も技術的には可能となってきたが，我が国では医療としては普及していないのが現状である。数千種類ある単一遺伝疾患のうち，現在，千種類以上の疾患については（医療保険制度が異なる背景はあるものの）先進諸外国では医療として検査が行われており（GeneTests, Gendia, など参照），可能な検査項目はさらに増える見込みである。解析対象疾患・解析法ごとに，臨床的検査としての意義・（出生前診断としても臨床応用可能かといった）適応が評価され，診療として行える検査と，研究としてでのみ行える検査が明確に区別されている。多くは出生前診断にも適応されている。しかし我が国では，病気の発症に関係する遺伝子が発見され，解析技術が確立し分析的妥当性が評価されたのち，臨床的妥当性・臨床的有用性の評価を得たものを，医療としての応用を認めるための評価法，すなわち研究から診療へ移行するためのシステムが不十分といえる。遺伝学的検査のうち保険適用となっているのは，出生後の被験者における染色体検査（1974年から適用）と進行性筋ジストロフィー症（DMD/BMD, 福山型）のPCR法を用いた遺伝子検査（2006年4月より適用）のみであり，その他の疾患の検査については先進諸外国で臨床検査として実施されている検査であっても，研究者の協力を得て多くは研究協力のたてまえで対応せざるをえないのが現状である。*第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 グループワーク「遺伝学的検査:研究から診療に向けてのギャップ」参照

出生前の遺伝子診断については，上記のような，出生後の遺伝学的検査であっても医療として実施できる体制が十分に整備されていない我が国の状況下であることに加え，遺伝子解析の倫理問題がクローズアップされてから，出生後の遺伝子検査には対応している企業や研究者も，「倫理的問題があるから」という理由で引き受けてくれなくなっているという問題も抱えている。

出生前診断の問題は昨年連絡会議でも議論されたが，なかなかひとつの回答が出るものではない。本グループワークでは，近年遺伝子診断が技術的に可能となった単一遺伝疾患の出生前診断を希望するクライアントへの対応を中心に議論した。

1. 検査体制

「染色体検査以外の単一遺伝疾患の遺伝学的検査の実施に関しては，出生後の検査はしてくれるが出生前はひきうけてくれない企業・研究者が多い。どこで検査が可能なのか？」

・自施設で対応できないので，個人的なついでで探す。

- ・筋ジスに対しては検査の依頼をうけてくれる神経内科医がいるが、他の疾患はむずかしい。ネットワークが欲しい。でも、オープンにするとたたかれるから公表していないところが多いのでは？そうだとするとアンダーグラウンドで対応せざるを得なくなるということの問題もある。
- ・対応している海外に依頼せざるをえないのか？発端者の変異が確認済みであることが必須だが、海外の企業で1検体\$1000-1500くらいで対応可能。その際、費用負担をどうするかも課題。
- ・最近では、以前、検査をうけてくれたところからも断られることが増えた。X連鎖遺伝病の性別診断でも経験した。そうなるとクライアントから逃げるしかない。
- ・国内の検査センターが出生前診断の受託を開始するには厚労省の了解が必要らしい。だが、厚労省は基本的に検査結果が人工妊娠中絶につながる出生前診断を医療として認めていないとのことで、検査センター側としても「出生前診断をうける」とオープンにすることの議論がはじまらないとのこと。医療はクライアントのために行うもの。出生前に対応することすべてが問題か？技術的には可能なのに、出生後の依頼だけうけて、出生前の依頼はうけないということが倫理的に問題ないのか、という議論がでて再度検討をはじめているとのことだが、なかなか積極的にはなれない様子。

* 罹患者の遺伝子診断は、必ずしも確定診断に必要ではない場合もあり、むしろ、同一家系内の保因者診断、発症前診断、出生前診断のために必要ということも少なくない。にもかかわらず、検査法があると臨床的に診断できるにもかかわらず遺伝子検査をしなくてはいけないとおもっている医師も少なくない。2006年に保険適用となった対象疾患のひとつであるDMDもしく。すでに臨床的に診断された罹患者の遺伝子の変異は現時点では本人の治療方針・健康管理に直接むすびつくことは少なく、変異を特定するということが、母や姉妹など、家系内女性の保因者診断や出生前診断を可能にするという側面も有していることを医療者は認識すべきで、罹患者の検査であっても遺伝学的解析の実施については慎重に検討する必要がある。技術があると知ったらクライアントが利用したくなるのは道理。

* 妊娠後、出生前診断が技術的に可能であることを知り検査を希望してくるクライアントは「検査ができないなら胎児をあきらめる」という選択をする場合も少なくない。その場合、検査すすめることができれば、少なくとも変異のない胎児は中絶されずにすむという見方もある。

2. 倫理的問題

「単一遺伝疾患の出生前診断に対する各施設の倫理委員会との対応・判断のプロセスは施設により様々であるが、ある程度統一性が必要ではないか。

<対応・判断のプロセス>

* 第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 グループワーク「出生前診断の倫理的問題」参照

- （過去に申請して承認された症例と同じ疾患であっても家系ごとに背景が異なるので）必ず症例ごとに遺伝子診療部門での検討および倫理委員会への申請をする
- 疾患として倫理委員会に申請する。承認された疾患については、その後は症例ごとに遺伝子診療部門で検討する
- 症例ごとに遺伝子診療部門で検討し、医師の判断により倫理委員会に申請するかどうかを決定する
- 症例ごとに遺伝子診療部門で検討して判断する
- 担当医が判断する

* 倫理委員会は研究を審査する委員会で、症例の審査は対象外とされるという理由で倫理委員会に申請しないという施設もあるとのこと。

- ・当施設では倫理委員会の開催日が決められており、出生前診断の申請をしたいとおもっても、審査が（胎児が罹患しているという結果がでたときに中絶可能な期間に）間に合わないことが多い。また、倫理委員会が妥当なメンバーで構成されているとおもえない。遺伝医療の専門家であり、実際にある疾患に罹患しているかもしれない胎児の出生に悩んでいるクライアント家族に対応している我々ではなく、専門的知識のほとんどない倫理委員会が実施の可否についての判断の決定権をもっていることの矛盾を感じる。
- ・当施設は倫理委員会ができてから、それまで歴史的に長年実施されてきた出生前染色体検査についても「染色体異常症の出生前診断」ということで倫理委員会の承認を得た。染色体異常症についてはその後個々の症例について申請はしていないが、単一遺伝疾患の出生前診断については、過去に承認された疾患と同一の疾患であっても同一の家系であっても、（家族が闘病をささえている罹患者がいるのか、単に家系内にある病気としてその説明を聞いたことがあるだけなのか、など）それぞれ背景が異なるので、その都度申請する方針。急ぎの場合には、臨時の倫理委員会が開催され持ち回り審議体制をとってくれる。
- ・倫理委員会の審査も施設間差が大きい印象がある。倫理委員会のメンバーの宗教観にも影響されるのでは。
- ・某医大が血友病の出生前診断を、倫理委員会を通さずに実施したとして以前新聞でたたかれたことがあった。倫理委員会はオーソライズとしての役割がある。
- ・出生前診断でなくても、実際の解析の内容の問題というより、倫理委員会の手続きをふんでいなかったことである施設の遺伝子解析が、マスコミにクローズアップされ公にたたかれた。遺伝子診断そのものがすべてうさんくさいイメージをもたれているような現状で、出生前遺伝子診断が社会的に容易に容認されるとおもえない。だからこそ、専門家以外の外部有識者を構成員に含む倫理委員会の承認を得ることが重要な意味をもつのだとおもう。
- ・倫理委員会が遺伝子診断についての社会的監視機関としての役割を担っているとすると、専門家でない委員のなかには“遺伝病”や“遺伝”についての誤解から批判されておられる方も少なくないと考えられるので、倫理委員会の委員にも一般の方にももっと啓発が必要。
- ・倫理委員会にクライアント側の生の声をもっと反映させるべきでは？現状では委員会に患者がふくまれることはないが、当事者の声はいらぬ倫理審査というのはいかがなものか、ともおもう。でもそれはパンドラの箱になってしまうか？ただし、患者会自体も多様であるうえ、患者会に属していない方も多くおり、患者側の声をどうしたら公平に掘り起こせるのかは課題。強く主張される方で反対意見を言う方の声が大きく聞こえがちで、マスコミも賛成の立場がとりにくいのか、反対意見をクローズアップしがちな印象がある。「患者側の声を公平に掘り起こす方法」の研究も必要であり、そういった研究で得たデータ（公平な患者側の声）があれば次のアクションもおこしやすくなるのでは？
- ・自施設の倫理委員会が「No」と言ったら出生前診断を希望するクライアントにあきらめてもらうしかないのか？せめて引き受けてくれそうな他施設を紹介する責任があるのではないか。
- ・自施設の倫理委員会に申請していたのでは間に合いそうもない、自施設の委員会では（過去の経験から）承認されそうもない、と考えたときに、他施設を紹介したいとおもった。けれど、どこだったら対応してくれそうなのかについての情報もなく不合理を感じた。臨床側の情報共有も必要では。
- ・出生前診断をしないことによる不利益、倫理委員会で承認されなかった場合の不利益を倫理委員会にもっと訴える必要もあるのではないか。また、マスコミなどを通じて社会にも発信することも必要では？「遺伝子万能」とおもっていたことが違うことに国民も気づいてきたのでは？

- ・倫理委員会の施設間格差については、医学系大学倫理委員会連絡会議でありかたや問題点を検討してもらうよう働きかけることも一案では？

「出生前診断の適応になるという“重症な疾患”の“重症”をどう判断するのか？」

- ・日本産科婦人科学会の着床前診断に関する審査小委員会では、「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり生存が危ぶまれる疾患を重篤な疾患とする」という見解をだした。
- ・歴史的に出生前染色体検査で検査の適応とされているダウン症は重いのか？倫理委員会でも意見が分かれていますと聞く。

*トリソミー21（ダウン症候群）の胎児は約80%以上が流産するというデータがあるので、一般的には生まれ得ないほど重篤と考えられているのでは。ただし、出生に到ったダウン症候群は比較的臨床症状が軽い場合が多いのは事実。また、ダウン症候群の場合知的障害はほぼ確実だが、出生に到ったターナー症候群は知的障害すらないことが多い。にもかかわらず、ターナー症候群の基本核型である45,Xの胎児は99%が流産することが知られている。染色体異常があると様々な症状を伴うのが一般的であるが、たまたま重大な合併症を伴わなかった場合には出生に到ると考えられる。染色体異常が歴史的に出生前診断の対象となってきたのは検査法が確立したことの影響が大きかったのでは？日産婦の見解がだされたあとに染色体異常が重症か否かについて改めて公式に議論されてはいない。

- ・治療法があるということで診療部内の症例カンファレンスで出生前診断の実施が却下された Shwachman-Diamond syndrome. 治療法といっても骨髄移植しかなく、骨髄移植もさまざまな副作用もあり一般的な治療といえないとおもうし、重い病気といえるとおもう。
- ・結節性硬化症の家系から依頼されたことがあった。一般的には生命にかかわることはないと思われがちで、疾患名での申請ではおそらく倫理委員会はおおらないとおもわれる。しかし、患者によって重症度に差があり、経験した家族も子供が非常に重症だった。申請準備中に流産して、倫理委員会への提出には至らなかった。神経線維腫症I型などもそうだとおもうが、家族内でも症状の差がある疾患、また個人間での症状の差が大きな疾患などの対応は難しいとおもう。
- ・先天代謝異常症の一部は治療法が確立しつつあるが、やはりそれも治療法があるからと「重症でない」と一概に決めつけられるのは納得ゆかない。遺伝カウンセリングがより複雑化している。

3. 出生前診断についての考え方

「出生前診断の国内実施にむけて」

- ・厚労省は、染色体検査については出生前診断が30年前から実施されていることを知っているはずであるが、厚労省は検査結果が人工妊娠中絶につながる可能性のある出生前診断を医療として認めておらず、議論することすら容認していないのが現状とのこと。出生前診断に対して反対があることは事実であり、実施にあたっては慎重に検討されなくてはならないが、現実には大変悩んでいる家族が少なくないことも事実である。ここまで技術が進歩して一般国民も（検査が技術的に可能であるという）情報を容易に得られる時代になってしまったのだから、認めないことで逆にアンダーグラウンドで実施されることがすすまないよう、出生前診断に関してもきちんとして体制を整備することの必要性を感じてほしい。
- ・厚労省の現在の姿勢では、我が国で検査センター側から出生前診断の受託を積極的に開始することは期待できない。
- ・海外の施設は、倫理的問題は臨床側が負うことを条件に検査をうけている。DNA 試料の解析ということでは、出生後の試料も出生前の試料も技術的には解析可能なわけで、遺伝カウンセリングに対応する

ところが責任をもって匿名化して検査を依頼し、検査サイドは匿名化された試料を解析するだけ、すなわち、検査サイドに個人情報を知らせず医療側が出生前診断の倫理的問題についてひきうけることを条件に出生前の試料の検査も引き受けている。

- ・我が国でも、検査側は正確に結果をだすところの責任を負い、きちんと遺伝カウンセリングをしている施設とのみ契約して倫理的問題や個人情報保護については遺伝カウンセリングを担当する医療側が責任を負うというように、検査を実施するところと遺伝カウンセリングに対応するところを切り離せばよいのでは？
- ・クライアントに対して「(技術的には可能なのに) やってくれるところがないから依頼をうけられない」という言い訳は通用しない。
- ・社会的使命を感じて積極的に対応しようと考えて検査体制も整えている施設もある。

「クライアントとの対応」

- ・本グループワークの参加者は実際に遺伝子診療としてクライアントに接していて出生前診断に対応している方が多く、しかし必ずしも出生前診断を積極的に実施したいとおもっているわけではなく、クライアントが強く希望するから対応している総論反対・各論賛成の立場が多い印象。単に胎児が病気とわかったら中絶したいと希望するクライアントすべてに対応しようとしているのではなく、そういった事情を知って悩みを共有した場合になんとか協力できないかと、検査に対応してくれる施設を探し、あるいは自施設で検査を準備し、倫理委員会に申請し、といった対応をしている。
- ・クライアントの出生前診断についての考え方は遺伝カウンセリングによってかわりうるとおもう。出生前診断に際しては事前の遺伝カウンセリングが重要。
- ・出生前診断の遺伝カウンセリングは、妊娠する前からはじめられるようにしなくてはいけない。前医から、「あなたは～の遺伝性疾患の家系で同じ病気の子供が産まれる可能性があるから、妊娠したら病院に行って出生前診断をうけるように」といわれて出生前診断について深く考えることをせずに、単にすべきものと抵抗なく考えて、あるいは技術があることを知って出生前診断をしなければならぬとおもいこんでしまって受診してくる家族も少なくない印象。そのような経緯で一度は出生前診断をうけたクライアント夫婦のなかに、次の妊娠時にあえて出生前診断をしない選択をした家族もいた。
- ・一般的にはオーソライズされない(重症な疾患と分類されない)であろう疾患でも、悩みの深い家族には対応してあげたい気持ちになる。けれど、やはり内部告発されたりして「倫理委員会をとおさずにやった」と社会的な非難をうけるわけにはいかないので、やはり社会的オーソライズ(倫理委員会の承認)を得なければ対応できないのが現状。
- ・泣いて依頼されると辛い。
- ・議論が、医師と遺伝カウンセリング関係者だけではなく、クライアント及びその家族を含めた議論も欠落しているかもしれない。最終的に当事者であるクライアントやその家族の意見をもう少し聞かないと、建設的な提言もできない。どうしても出生前診断の問題はネガティブになりがちなので、それが非常に重要だとおもうが実際に実行するのは難しい。

* 「絶対、出生前診断をして欲しい」と強く求める患者家族も、社会的にクローズアップされることを臨むことは少ないので公の場で議論に参加してくれる方をどう確保するかは大きな課題。単に表に出ることで他人からあれこれ言われるのがわずらわしいだけの方もいるかもしれないが、遺伝カウンセリングをとおしては、他の人には出生前診断をしようとしていることを知られたくないとおもっている方が多いのも感じる。非常に積極的でテレビの取材にも応じた方もいるが、罹患した患者をかかえる家族の多くは、同じ疾患の胎児を中絶しようとするのが闘病しているあるいは亡く

なった患者を否定することになるのではと悩んだすえに、うしろめたさを感じつつも、もうひとり罹患者が出生することによる影響を考えて出生前診断の決断をしている。罹患している児に一生懸命対応してくれている別の病院のスタッフに知られたくない、自分たちの親に知られたくない、胎児の兄や姉にあたる子供に知られたくない、という訴えを聞いたこともある。

4. 最後に

本連絡会議参加施設で横の連携をとって、どこで検査が可能なのかといった情報のネットワークを構築すると同時に、倫理の問題等をクリアにして、クライアントにデメリットがでない様な体制をとっていくことの提言をしてゆく必要があるのではないか。出生前診断に関与している医療者は、依頼をうけるべきかの葛藤、対応してあげたくても物理的にすすめてあげられるかどうかのジレンマ、またクライアントの要望に十分に対応できているかどうかやそういった悩みを公に訴えにくいことに苦慮しているとおもわれた。さらに、出生前診断に関する様々な問題の解決のためには、クライアント側の意見をもっと集めてもっと議論する必要があるとも考えられた。

今回、着床前、トリプルマーカー、あるいは超音波のスクリーニングに関して議論できなかったが、次回以降にそういったテーマでも議論を継続できることを期待する。

アンケート結果 (回答者 14 名 / 17 名)

大変満足 (4 名), 満足 (6 名), ほぼ満足 (3 名), やや不満 (1 名), 不満 (0 名)

<コメント>

- ・生の現場の意見 (ジレンマなど) がきけて参考になった。
- ・出生前診断はテーマが多く、全てを満足させるのは難しい。
- ・各施設の出生前診断に対する倫理委員会への対応についての違いがよくわかった。
- ・よかったが、このテーマでは時間が足りない。検査会社の人にもっと参加してもらい議論したかった。
- ・様々な意見、コンセンサスを聞くことができた。
- ・本音での discussion ができた。
- ・現場のかかえる問題の共通点、個性を知る事ができた。方向付けをする為にもっと時間が必要。
- ・他施設で困っていること、現状がわかり、相談する相手もできたような気がする。

*参考：第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書

グループワーク 「出生前診断の倫理的問題」

グループワーク 「遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ」

< <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/pdf/4thConference-report.pdf> >

グループワーク6：発症前診断の希望にどう対処していますか？

司会：森崎 裕子（国立循環器センター）

記録：宇津野恵美（千葉大学附属病院検査部）

桑野美智子（千葉大学附属病院検査部）

参加者 14 名 神経内科医 6 名，内科医 1 名，外科医 1 名，小児科医 1 名，臨床心理士 2 名，臨床検査技師 2 名，検査会社 1 名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

1. 実際に発症前診断に関わっているか？

本グループには神経内科医の参加が多く、ほぼ全員が何らかの形で発症前診断に関わった経験を持っていた。

それぞれの施設で経験した発症前診断の対象疾患は、大別すると、脊髄小脳変性症・ハンチントン病・筋強直性ジストロフィーなど根本的な治療法が確立されていない神経筋疾患と、家族性腫瘍、家族性アミロイドポリニューロパチーなど、早期診断が早期治療や適切なフォローアップにつながることを期待される疾患のふたつのタイプに分けられた。

また、遺伝カウンセリングと解析の両方に関わっている方が多かった。

2. スタッフの構成は？

参加者の所属施設のスタッフの構成は施設によりかなり差を認めた。臨床遺伝専門医、看護師、心理士と多くの専門職で対応している施設がある中で、診療科の医師がひとりで対応しているところも少なくなかった。陪席する他職種が不在という状況下で、神経・筋疾患の発症前診断に関わる医師は、特に心理的なサポートに苦慮しているとのことであった。

また、検査結果開示時にのみ、遺伝子診療部などの専門スタッフが陪席する体制がとられている施設もあった。

実際に多くの発症前診断に対応している施設ではやはり臨床心理士が関わっているようで、臨床心理士が専門医とは別に個別で面談を行うといった対応がなされているところもあった。臨床心理士には、患者やクライアントの立場に立って物事を考え、聞き上手で、悩みを引き出し、その後の対応をスムーズに行えるようになることが期待されているようで、発症前診断に際して臨床心理士の陪席を希望する医師のニーズは高いとおもわれた。養成が進められている「遺伝カウンセラー」が積極的に関わっているという施設は、今回の参加グループではなかった。

3. 発症前診断における問題点は何か？

a. 治療法の確立していない疾患において

心理的なサポートに対応できていないという施設の臨床医からは、「心理的なサポートができないことがネックとなり、発症前診断についての話の内容が消極的になりやすい」という意見もだされた。また、2回目以降のカウンセリングに本人が信頼する固定した同伴者との来院を条件として、それが無い場合は受け入れを拒否する（発症前診断に対応しない）こととし、心理的なフォローアップを同伴者に分担してもらうことで対処している施設もあった。

一方、心理職側からは、「医師主導で遺伝子検査が行われ、非医師が発症前診断に到る過程に参加して

いないにもかかわらず、『遺伝子変異陽性』の結果を医師が患者に告知し、その後初めて『沈んでいるからフォローをお願い』といった単発的な飛び込み依頼をされることがある」との批判もあり、医師と非医師が当初より協力しあって対処していくチーム医療の必要性も話題となった。

個人情報保護法が施行されているが、実際に診断を確定することによって、国民保険以外の個人の保険加入において思わぬ不利益を被ることがある。生命保険とか医療保険の説明が事前に十分にされていなかったために、遺伝子診断をした後にトラブルになった事例の紹介もあった。保険の問題をどう伝えるかについては苦慮するところである。

また、「何世代にも渡って、長期的フォローが必要とされるハンチントン病の場合、患者の配偶者から at risk な子どもに、いつ、どのように情報を伝えるかについて相談を受けるが、どうすることが最善なのか答えがないだけに難しい」という意見もだされた。

b. 治療の可能性のある疾患において

家族性腫瘍などでは対処法があるということで比較的積極的に発症前診断が行われる傾向があるが、それがゆえの対応の難しさもある。

そのひとつは、「発症前診断のインフォームド・コンセントを、いつどう得るか。」という問題であった。小児期に発症する可能性のある場合は、遺伝子検査を積極的にすすめること自体の問題は比較的少ないとおもわれるが、実際には時間的余裕のない場合も多く、当初から関わっていないと遺伝カウンセリングの関わり方が難しい場合があることも指摘された。一方、成人に達するまでに発症しないことがわかっている疾患の場合、小児期に親の判断で発症前診断をすることは望ましくなく、本人が自分の意志で判断できるようになった後に本人に遺伝カウンセリングをした上で遺伝子診断のインフォームド・コンセントを得ることが推奨されている。しかし、成人期の発症前診断であっても、どの時点で患者に病気の説明や遺伝子検査の説明をするかという判断は難しく、発症前診断の対象が未成年であった場合は、さらに難しくなることは容易に予想される。

こうした場合について、「家族あるいは家系をひとつとしてみる大切である。一般的に、家系に多数の患者を有する疾患の場合は、発症前から、疾患および遺伝子検査の必要性についての理解というのはある程度できあがっている場合が多いので、家系全体をみていく流れの中で、適切なタイミングで年長の方から順番に話をしていくという方針を採る」という意見もあった。そのためにも家系としての長期的フォローアップが必要であり、年1回は受診してもらうなど、フォローを中断させないことが大切であろう。

次の問題点として、「治療法はあるといっても、その治療法が臓器移植のようなハードルの高い疾患では、移植のドナーになり得るかの確認（変異がないことの確認）を希望する血縁者にいかに対処するか」という点が挙げられた。X連鎖劣性の遺伝形式をとる副腎白質ジストロフィー（ALD）は骨髄移植、また、常染色体優性遺伝形式をとる家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）は生体肝移植・脳死移植が治療法として考慮されるが、それらの適応に対しても慎重な検討が必要とされることになる。これらの場合、患者本人の治療のハードルが高いだけでなく、特に FAP のドナーにおいては、生体肝移植という大変負担の大きい手術をうけることとなり、加えて、その前のドナーとなりうるかどうかについての適性検査が自身の発症前診断ともなりうるというジレンマも有している。根本的な治療があるとはいえ、より負担の少ない新しい治療法の開発が強く求められている状況下で、信州大学および熊本大学では、内服薬を用いた FAP 治療の臨床試験を開始している。

そのほか、成人発症の疾患の家系への対応では世代を超えた対応が求められるが、長期的には対応する医療者側も世代交代するので、家系内罹患者のカルテや、カルテに記録されているとは限らない罹患者(変

異同定者)の遺伝子変異の結果を、どこでどのように責任をもって管理してゆくかという課題もある。

3. 発症前診断を希望する年代層やそのタイプは？

結婚・妊娠・出産といったライフイベントの多い20代や、子どもが成長して、将来設計を考える50代に多いとのことであった。

また、施設によりクライアントのタイプがかなり異なる傾向はあったが、全体としては、検査結果が陰性であることを確認したいという気持ちで来る人が多いという印象をもたれている先生が多かった。検査実施に際しては、本人の強い意思の確認と、検査の結果、陽性であった時の自分をイメージできるのか、その際に支えてくれる家族などがいるかどうかなどを確認することが必要である。通常の検査の感覚で気楽に考えてくるタイプや、陰性であることを確認したくて受診してくるようなタイプのクライアントは、この段階で検査希望を撤回する場合も少なくない。一方、確固たる意志を持ち、場合によっては検査が受けられるまでいろいろな施設を転々としてから来るようなタイプのクライアントでは、最終的に遺伝子検査実施に到る場合が多いが、その場合も、「(米国におけるような)ガイドライン等でパターン化した方法で対処するのがよいかは疑問である。」という意見が多かった。こうしたタイプでは、受診に到るまでに多くの紆余曲折を経ている場合も少なくなく、「検査施行のためのハードルを高くすること自体が新たなストレスを生み、それにより生じる怒りの対処にむしろ苦慮することもある」「慎重になりすぎると、逆に、医師や医療への不信につながってしまい、本来の相談内容以外のところに問題がそれてしまうこともある」という意見も出された。一方、このような患者に対し、「それは患者側のわがまま」「その程度の覚悟がなければ、検査を受けるべきではない」というような意見も一部にはあるようである。しかし、発症前診断というのは、元々そうした問題が生じるうるデリケートな問題であり、そのような患者の不安やとまどいを十分理解し、その上で、「時間をかけることのメリット、デメリットは何か」を常に冷静に見極めながら対応していく必要がある。そのためにも、画一的なアプローチではなく、個々のケースに応じた対応が必要であると思われた。

その他、技術的あるいは倫理的に対応できない発症前診断であるということが予約の電話でわかる場合があるが、プレカウンセリングとしてそのことを伝えるとそれで断念する人もいるとのこと。一方、そういった方も遺伝子についての悩みを抱えているわけで、どうして発症前診断をしたいと考えたのか、といったことについての心理的フォローや可能な限り望ましい医療につなげるために、遺伝カウンセリングを勧めることを考慮することが必要という考えもある。

4. 遺伝情報の管理

遺伝カウンセリングのカルテは通常の外来カルテとは別に保管されることが望ましいとされている。遺伝カウンセリングおよび遺伝子解析の結果の記載については、「診療・治療に必要な情報であるだけに、(遺伝カウンセリングのカルテだけを別にすることで)遺伝カウンセリングに直接対応した医師以外の医療者の対応が必要になったときに、診療に必要な情報が不足して事故に繋がる可能性がある」という理由で、遺伝子解析の結果も含めて通常のカルテに記載すべきという意見と、「遺伝という言葉にデリケートになっていたり、『自分が将来のライフスタイルを決めるためにも遺伝子解析(発症前診断)の結果は自分自身は知りたいが、家族には知られたくないから、他の人に知られる可能性のあるカルテには書いて欲しくない。』というクライアントも少なからずいるので、記載については、患者の意思を尊重すべきである。」という意見に分かれた。一方、解決策として、「診断結果が治療方針に関わるような場合には、遺伝子検査を受けている(あるいは診断がついている)旨を、きちんとクライアントの方から医療関係者に知らせる必要があることを、あらかじめクライアントに教育しておく。」「一般診療カルテには遺伝子検査

を受けたという事実のみを記載し、詳しい検査結果への照合ができるようなシステムを作っておく。」などの対策をとられている施設からの意見もあった。本グループワークでは、討論終了間に問題となったために議論が最後の詰めには至らなかったが、この点については、今後十分に議論すべきことと考えられた。

アンケート結果 (回答者 4 名 / 11 名)

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

<コメント>

- ・他所の情報は参考になるが、なかなか議論がかみあわない。
- ・今後の診療に参考になった

グループワーク 7：遺伝医学教育はどのように行われていますか？

司会：玉置知子（兵庫医大）

記録：河村理恵（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）
大町和美（千葉大学附属病院検査部）

参加者数：18名

参加施設：13 医育機関（兵庫医科大学，信州大学，横浜市立大学，佐賀大学，埼玉医科大学，日本大学，東海大学，旭川医科大学，日本医科大学，広島大学，香川大学，大阪医科大学，名古屋大学，千葉大学），1 コメディカル養成大学（神戸常盤短期大学），2 国立センター（国立がんセンター，国立精神・神経センター）

参加者職種：医師（小児科，臨床遺伝，産婦人科，内科，外科，臨床検査，脳神経外科），検査技師，認定遺伝カウンセラー，遺伝カウンセリングコース学生

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

1. 兵庫医科大学より報告

モデルコアカリキュラムが取り上げている遺伝関連項目の概要の提示と，モデルコアカリキュラム導入による人類遺伝学の単位数削減について報告された。また国試等の出題傾向について，取り上げられている項目が限定的であり，考察の過程を問うものではないことがあわせて報告された。

【資料GW 7-1，資料GW 7-2a,b,c】

2. 信州大学より報告

全国医学部への遺伝学教育（2003年）と臨床遺伝医学にかかわる教育（2007年）についてのアンケート調査について詳細に報告された。遺伝子医療部門が設置されていない大学では臨床遺伝教育が少ないとのことであった。【資料GW 7-3】

3. 教育機関からの現状報告，他施設参加者からの医師・看護師教育への要望

a. 現状報告

<医学部・医科大学>

1) 兵庫医科大学

遺伝学は4.5（2003年）から2.5（2006年）と単位数が減少している。2年生でチュートリアルを実施していたが，3年生に移行した。

2) 信州大学

2007年度，3年生では，遺伝医学系統講義（90分×16コマ），染色体検査実習（360分），遺伝カウンセリングロールプレイ実習（180分×5回）。4年生では，臨床遺伝学臨床講義（90分×7コマ）。5年生では2週間に1度（180分）臨床実習。6年生では医学概論II，医療ジレンマで遺伝医学教育を行っている。

3) 日本医科大学

2年生と4年生を中心に講義を行っている。2年生では分子遺伝，4年生では臨床遺伝学を各45分×

18 コマ行い、系統講義だけでなく、遺伝カウンセリングロールプレイ、患者会の方を迎えてのお話、生命倫理のディスカッション等を行っている。

これからも発展していく遺伝医学で、何をどこまで教えるかが課題であり、学生自身が主体に学ぶ機会、気づきが得られる内容を検討している。

参考) 渡邊淳, 浅野ありさ, 三宅秀彦, 右田真, 平井幸彦, 志村俊郎, 島田隆: 医学部における臨床遺伝教育—日本医科大学の試み—, 医学教育, 38:245-250, 2007

4) 日本大学

以前は遺伝子医学という講義名であったが、現在は基礎医科学の中で3年生に2コマ(1コマ165分)臨床遺伝を教えている。また、6年でロールプレイ(180分)を行っている。4年生の内分泌の講義内で内分泌疾患の遺伝子診断を教えている。

まとまったコマ枠が現在はないことが課題。

5) 東海大学

独立した臨床遺伝のコマがないのが現状。

1, 2年生で生化学, 分子生物の講義の中で基礎は教えている。3年生では病理の講義の中で臨床遺伝を(1コマ60分×)6コマとっており, 家系図の描き方, 遺伝カウンセリングを扱っている。4年生では医学入門の中で, Dysmorphology と遺伝カウンセリングに3コマあてている。今年から診療科として遺伝子診療部は, 出来たばかりで, 診療のみを担当し講義の割り当ては無いので, 授業のコマ数の確保と, 系統講義を行う教員の確保が今後の課題と考えている。

6) 大阪医科大学

3年前までは遺伝発生コースの中に臨床遺伝学が6コマ(360分)あったがなくなった。現在は、2年生で生化学の講義で基礎に触れ、4年生で小児科のコースで臨床遺伝を3コマ180分(家系図、再発率、メンデル遺伝疾患など)、6年生の医療倫理で遺伝性疾患の告知という設定でロールプレイを3コマ(180分)実施している。

100人の学生に対して、教員1人で講義しているので、専門家とのネットワークが課題。案として、人材の登録制度を作ってはどうか。

7) 佐賀大学

以前は人類遺伝学を90分×13コマとっていたが、カリキュラムの変更でなくなった。現在は、4年生の(私が関与している)「皮膚・結合織」の講義枠の中の時間を借りて、単純遺伝、多因子遺伝、遺伝カウンセリングのコアとなる内容のみを60分×3コマで講義している。遺伝カウンセリングに学生も興味を示しているため、もう少し内容を深めて行いたいですが、コマ数が確保できないことが課題。

8) 名古屋大学

大学病院では部署としての確立はまだであるが、神経内科医が中心に遺伝カウンセリングを行っている。スタッフは全て兼任であり、スタッフ間の連携が課題。

遺伝医学に関する授業は各々の教員が自分のコマで講義している。まとまった系統講義を作ろうと検討している。横断的な臨床遺伝学はまだないので、今後の課題。

9) 香川大学

CBTの影響を受けており、集中講義がなくなった。PCRなど部分的な話はあるが、まとまった遺伝学の授業はない。

授業体制が課題であり、まとまった授業後に専門的なトピックスを話す授業体制が望ましい。ベースになる遺伝学をしっかり教えられれば、専門的な話しもしやすい。

→集中講義が出来なければ、短期集中で行うのも手かも知れない。

10) 広島大学

2年生の発生遺伝学で内科、外科、小児科、産婦人科の専門医9名が90分×15コマを担当している。信州大学の劇団Genetopia「あなたのそばに」を教材として活用している。ロールプレイ実習を検討中。

11) 旭川医科大学

一年生の統合講義（分子生物学、人体発生学、人類遺伝学、分子遺伝学）45コマの中で、発生における遺伝、奇形と奇形症候群、遺伝学と社会、細胞遺伝学、臨床細胞遺伝学、単一遺伝子疾患1～6の11コマを人類遺伝分として担当している。また、選択授業で2コマ×15を3年生と4年生に開講しており、遺伝形式毎のピットフォールに関する総論的講義、情報収集の方法、家系図の書き方などの講義とロールプレイを実施している。

現時点では、講義数が多く演習もしくは実習がないために学生の理解度に問題がある。輸血学会のように、「コアカりに物申す」ような到達目標を日本人類遺伝学会が明確にすること大切ではないかと考える。1年生は高校で生物を履修していない学生もいるので、教えるのが難しくなっており、1年生で開講するのは今後無理があるかもしれない。

12) 横浜市立大学

入学までに生物を履修していない学生がいる。基礎にあてている時間は数時間。2年次に系統的な遺伝学の講義が基礎分子遺伝学から臨床遺伝学、遺伝カウンセリング概論にいたるまで90分×22コマ設定されている。コアになる遺伝学を教えることがまず大切で、臨床遺伝学の段階になった時に誰がどのように教えるかがネックだと思う。受験勉強の折には面接試験の準備で学んでいた生命倫理感が、医学の最先端を学ぶことで薄れてしまうのではないだろうか。看護学生は患者さんの視点に立って学ぶので、生命倫理感が薄れることはない。医学生には患者さんの視点からみることを教えるとともに、学生に気づかせることが大切だと思う。

13) 埼玉医科大学

系統講義で3コマ、担当教員が臨床での経験談を話している。基礎は2年時に分子生物学の中で扱い、実験も含めおこなっている。実習としての外来教育を検討中。

<コメディカル養成機関>

1) 神戸常盤短期大学

看護学科は1年生で生命倫理を開講しており、90分×16コマの中で、遺伝子治療、告知、終末医療を教えている。コマ数の確保については、集中講義を設け、どの学年でも受講できるシステムを立ち上げている。パラメディックを立ち上げたが、どれだけ必要でどれだけ教えるかが課題。

提携病院（常盤病院）に遺伝子医療部門の立ち上げを検討中。

b. 国立センター参加者からの医師・看護師教育への要望

1) 国立がんセンター

遺伝子診療部門としてまだ専任のスタッフはいない。現在、2名で遺伝カウンセリングを実施しているが、後任を育成できる体制がない。遺伝性疾患かどうかの見極めができる医師の教育が必要だと思う。また、医師だけでなくコメディカルスタッフの遺伝医学教育も必要だと思う。看護師は患者さんと接する機会が多いので、遺伝性疾患を拾いあげることができるように教育することも大切ではないだろうか。

→現在の看護学での遺伝に関する教育はメンデル遺伝のみで、遺伝医学としての教育の必要性についての認識が低い。国試で重要視されていないのも認識が低い原因。

→家系図の意味合いが臨床医に認識されていない。研修医からの教育が必要。

→アメリカでは家系図の意義等をHPで載せているので、授業で活用してはどうか。

2) 国立精神・神経センター

アメリカの遺伝カウンセリングコースの講義を聴講したが、内容が充実していた。基礎がなければ応用はわからないので、臨床遺伝の前に基礎を固めるべきだと思う。

<まとめ>

- ①医学部教育は1～2年生の基礎教育の中で臨床遺伝に関わる項目を扱っている大学と3～6年生で臨床遺伝学を行っている大学とになった。コマ数としては、3コマ～20コマまでと大きな差があった。高学年学生にはロールプレイ等を通して「自分で気づく」機会を設けると教育効果が強いこと、これには基礎医学教育（遺伝学）のベースが必要であることが確認された。
- ②臨床遺伝学教育を、独立した専門部署が統括している大学は少数であった。個人的な努力で講義のコマ数を確保しているという状況が多く大学の報告された。
- ③モデルコアカリキュラムが導入されてから、これに入っていない項目が排除される傾向が強くなり、臨床遺伝学のコマ数確保に大きくマイナスとなってきた。

4. 遺伝医学教育の充実のために今後とるべき方策・提案

- ① コアカリ、国試出題基準に遺伝診療に関わる独立項目を入れることを推進する。
- ② 講座制はすでに解体されたため、講義の単位認定は講座でするものではなくなっている。従ってカリキュラムのflexibilityが上がっていることを認識し、各施設でコア講義の確保を行うことが必要。
- ③ ○○拠点病院などの認定を受ける機会があれば、実利が伴わないのがあらかじめわかっているとしても、認定を取るため病院整備が迅速に進む現状を鑑み、遺伝診療拠点病院等の制度を厚労省等が進めてくれるよう努力する。
- ④ 教育内容のコアを見極める。
日本の教育内容は米国と比べて初心者レベルであり、Molecular Biologyにかたよる。よって家系図がきっちり書ける等具体的な目標を定めて全国レベルを統一することが望ましい。
- ⑤ 教育システムの見直し。低学年から高学年まで継続して人類遺伝学・臨床遺伝学を講義するシステムと、それを統括する人材が各大学に望まれる。遺伝子診療部門は本来病院として機能する部門であるが、人材が不足しているため教育を積極的に推進する役割を担う他はない。
- ⑥ 各大学で教育のための人材が不足。各施設間での人材の交流を推進することで、機関内の不足を補

う努力も必要である。そのためのデータを蓄積する必要がある。

- ⑦ 医師・看護師等，患者の近くにいる医療者が遺伝性疾患の重要性に気付いていない現状があり，この認識が定着する教育が医師・コメディカル教育に望まれる。
- ⑧ いずれにしろ 1 施設のみでの努力では解決せず人類遺伝学会との連携が必要であるとともに，本連絡会議が中心となって作業を続けることが必須である。

アンケート結果 (回答者 12 名 / 15 名)

大変満足 (3 名)，満足 (4 名)，ほぼ満足 (2 名)，やや不満 (1 名)，不満 (0 名)，評価無回答 2 名

<コメント>

- ・ 遺伝をコアカリキュラムに入れることが大切と感じました。さらに遺伝カウンセリングの重要性を再認識しました。
- ・ 情報が具体的にわかった。この会議が重要なのでぜひとも活発に発展させて頂きたい。
- ・ いろいろな意見を聞いてよかった。
- ・ 医学教育中心だったが，現在携っているパラメディカル（臨床検査技師，看護師，・・・）の教育についても情報を得た。
- ・ もう少し時間があれば，各施設の状況の確認，問題点の抽出だけでなく，会としての目標とか提言の内容まで話し合えたのでは？
- ・ WS 形式がいいと思います。
- ・ もう少し discussion に焦点を配ってほしかった。
- ・ まとめるのが大変ですね。

【資料GW7-1】

医科大学における 人類遺伝学教育カリキュラムに対する モデルコアカリキュラムの影響

・医科大学におけるカリキュラムはモデルコアカリキュラム・CBTの導入により大きく変化し、基礎医学は臨床医学のイントロダクションとしての位置づけられる傾向が強まり、基礎医学教育分野の講義時間も圧縮されてきた。モデルコアカリキュラムの導入の影響は他科目に比して人類遺伝学に顕著で、削減が進んでいるのが現状である。

・モデルコアカリキュラム上では人類遺伝学分野は基本的事項、医学一般の少数の項目でのみ取り上げられ、臨床面ではほとんど取り上げられていない。モデルコアカリキュラムに、人類遺伝学・臨床遺伝学に関する独立項目を確保することが強く望まれる。

・2007年実施の医師国家試験において、初めて遺伝カウンセリングについての出題があったが、その他は一定の範囲の比較的固定化された問題が取り上げられている。これらは主として小児科・産科等の中に組み込まれた出題である。国試出題基準に臨床遺伝学の項目が独立して扱われることが望まれる。

CBT問題の特性と問題点

コンピューター画面のみの出題

- ・画像を豊富に使用できる割には文章が多い
- ・紙と鉛筆が使えないことを配慮、複雑な組み合わせ・解答肢はない
- ・1分もしくは2分に対応する

考察過程より判断・記憶を問う

- ・それぞれの問題が独立
- ・思考過程にこだわると間に合わない；

たとえば 家系図はぱっと見てすぐわかるものが取り上げられる

必ず答えがある

- ・答えがすでに提示されている中からの選択

モデルコアカリキュラムに示された通りの問題数配分(人類遺伝学関連の項目内では)

必ずしも現在の基礎・臨床に必要なとされる知識と相関がない

- ・モデルコアカリキュラムに示されていないものは選択肢にも入らない
- ・特記されていなければ多数出題される；
- たとえばPCR関連問題は数が多く類似問題も多い

CBTに取り上げられた可能性のある人類遺伝学遺伝関連問題

- 1.ゲノム研究の倫理・研究倫理
- 2.細胞の構造と核酸
- 3.細胞分裂
- 4.胎児の発生と環境要因
- 5.DNAの構造
- 6.遺伝子発現
- 7.ヒトゲノム
- 8.染色体異常
- 9.遺伝子解析法
- 10.PCR
- 11.遺伝形式
- 12.多因子遺伝
- 13.細胞死、老化
- 14.血友病の遺伝形式
- 15.その他、遺伝性疾患の臨床
- 16.遺伝子治療
- 17.マススクリーニング

・疾患で、「遺伝」との関わりが取り上げられたのは血友病に限定される。

・モデルコアカリキュラム項目数から算出した問題数予測は2-3%であるが、5%程度出題された可能性がある。予測に比べると多い。

医師国家試験では人類遺伝学関連は
530問中 19~33問 (3.5~6.2%)

医学系モデル・コア・カリキュラム大項目からの CBT出題 320問

A. 基本事項	5%	
B. 医学一般	20%	154項目 (うち13が遺伝)
C. 人体各機関の正常構造と機能、病態、診断、治療	40%	
D. 全身におよぶ生理的変化、病態、診断、治療	10%	
E. 診療の基礎	15%	
F. 医学・医療と社会	10%	

人類遺伝学関連出題の割合を項目数から計算すると、 $320 \times 0.2 \times 13/154 = 5.4$ によって、5問程度(全体の1.7%)が出題されると推測される。

個々の項目の中の人類遺伝学に関する項

B 医学一般

1 個体の構成と機能

(6) 遺伝と遺伝子 (p6)

一般目標: 遺伝子からたんぱく質への流れにもとづいて生命現象を学び、
遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する。

到達目標:

- 1) 遺伝子と染色体の構造を説明できる。
- 2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。
- 3) DNAの合成、複製と修復を説明できる。
- 4) DNAからRNAを経て蛋白質合成の至るタンパク質への遺伝情報の変換過程を説明できる。
- 5) プロモーター、転写因子などによる遺伝子発現の調節を説明できる。
- 6) PCRの原理とその方法を説明できる。
- 7) ゲノム解析にもとづくDNAレベルの個人差を説明できる。

B 医学一般

3 原因と病態

(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 (p9)

一般目標: 遺伝子・染色体異常と発生発達異常や疾患の発生との
関連を理解する。

到達目標:

- 1) 胚(生殖)細胞と体細胞、それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる。
- 2) メンデル遺伝の3つの様式を説明し、代表的な疾患を列挙できる。
- 3) 多因子遺伝が原因となる疾患を列挙し、その特徴を説明できる。
- 4) 染色体異常による疾患の中で主なもの挙げ概説できる。
- 5) 個体の発生異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる。
- 6) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる。

B 医学一般

3 原因と病態

(2) 細胞障害・変性と細胞死 (p9)

一般目標: 細胞障害・変性と細胞死の原因と細胞・組織の形態的变化を理解する。

到達目標:

- 1) 細胞障害・変性と細胞死の多様性、原因と意義を説明できる。
- 2) 細胞障害・変性と細胞死の細胞と組織の形態的变化の特徴を説明できる。
- 3) ネクロシスとアポトーシスの違いを説明できる

(6) 腫瘍 (p9)

一般目標: 細胞の増殖・分化の機構とそれらの異常を学び、腫瘍の定義、発生機構と病態を理解する

到達目標:

- 1) 組織の再生と修復や肥大、増生、化生、異形成と退形成を説明できる。
- 2) 良性腫瘍と悪性腫瘍の違いを説明できる。
- 3) 上皮性腫瘍と非上皮性腫瘍の違いを説明できる。
- 4) 腫瘍細胞の異型性と多型性を説明できる。
- 5) 局所における腫瘍の増殖、局所浸潤と転移を説明できる。
- 6) 腫瘍発生に関わる遺伝的要因と外的要因を概説できる。
- 7) 癌遺伝子と癌抑制遺伝子を概説できる。

C 人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療 (p11-30)

(1) 血液・造血器・リンパ系

一般目標: 血液・造血器・リンパ系の構造と機能を理解し、主な疾患の原因、病態生理、症候、診断と治療をまなぶ。

【疾患】 ④ 出血傾向・紫斑病その他

到達目標:

3) 血友病の病態、症候、診断、治療と遺伝形式を説明できる。

- | | |
|----------------------|----------------------------|
| (2) 神経系【疾患】 | ⑨ 先天性と周産期脳障害 |
| (3) 皮膚系【疾患】 | ⑤ △先天性表皮水疱症 |
| (5) 循環器系【疾患】 | ⑥ 先天性心疾患 |
| (7) 消化器系【疾患】 | ③ △大腸の主な先天性疾患(鎖肛、ヒルシュ) |
| (8) 腎・尿路系【疾患】 | ⑦ 先天異常、腫瘍と外傷(多発性嚢胞腎) |
| (9) 生殖機能【疾患】 | ② 女性生殖器疾患(内外性器の先天異常) |
| (10) 妊娠と分娩【診断と検査の基本】 | △羊水検査法の意義と異常所見 |
| (12) 内分泌・栄養・代謝【疾患】 | ④ △先天性副腎皮質過形成
⑨ 先天性代謝疾患 |

D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療 (p31-35)

- | | | |
|------------------------|------|------|
| (1) 感染症 | 到達目標 | 44項目 |
| (2) 免疫アレルギー疾患 | 到達目標 | 23項目 |
| (3) 物理・化学的因子による疾患 | 到達目標 | 14項目 |
| (4) 成長と発達【胎児・新生児】 | 到達目標 | 25項目 |
| 3) 主な先天性疾患を列挙できる | | |
| 6) 新生児マススクリーニングを説明できる。 | | |
| (5) 加齢と老化 | 到達目標 | 8項目 |
| (6) 人の死 | 到達目標 | 5項目 |
| (7) 死と法 | 到達目標 | 5項目 |
| 5) 個人識別の方法を説明できる。 | | |

D項に遺伝性疾患についての項目がない

モデルコアカリキュラムに取り上げられている項目: 人類遺伝学と免疫学の比較

モデル・コア・カリキュラムでは

人類遺伝学 計 13項目 (広く取ると 17項目)

B医学一般

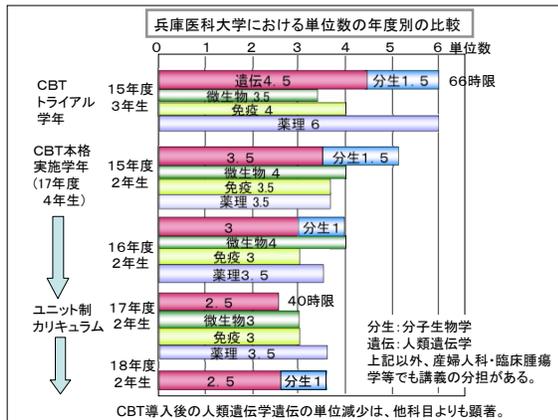
- | | | | |
|-----------------------------|------|-----|--------|
| 1 個体の構成と機能 (6) 遺伝と遺伝子 | 到達目標 | 6項目 | } 13項目 |
| 3 原因と病態 (1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 | | 6項目 | |
| (2) 細胞障害・変性と細胞死 | | 1項目 | |
| (6) 腫瘍 | | 2項目 | |
| C人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療 | | 1項目 | |

免疫学 計 39項目

B医学一般 3 原因と病態

- | | |
|------------------------|------|
| (2) 免疫と生体防御 | 16項目 |
| D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療 | |
| (2) 免疫アレルギー疾患 | 23項目 |

D項に遺伝性疾患が独立して取り上げられることが、遺伝性疾患への認識を深めるために必要。



【資料GW7-2a】 2006年12月 CBT 復元問題のサマリー

(復元問題集より人類遺伝学に関する項目を抜き出し)

細胞の構造と核、ミトコンドリア、DNA、RNA

核：ゲノムDNAとヒストンコア

複製

転写(hnRNA)、splicing(mature mRNA)

ミトコンドリア：環状DNA、tRNAをコードする

細胞質：RNA

ゲノムDNAの常識

ハプロイドあたり(1N) 30億bp

遺伝子数 2.1万 蛋白は10万種類ほど

①ヒトゲノムの大きさと遺伝子数から、遺伝子間の距離を答える
(遺伝子を3万個として簡単に計算する)

DNA、RNA

GATC G/C A/T それぞれの割合を%で出す

RNAとDNAの塩基の違い

複製 DNA polymerase 5'-3' 自然界はすべてこの方向、人工的には逆さま向き

Primer 必要、岡崎 fragment

Central dogmaと逆転写酵素

①DNA複製・合成には primerが必要

②リーディング鎖とラギング鎖と岡崎 fragment

テロメアの役割

③逆転写酵素とcDNAの関係

遺伝子の構造

①遺伝子の構造の図から、機能を答える

②Intronの構造とsplicing ラリアート構造

mRNA

転写 RNA polymerase には primer 不要

5'CAP—3'poly(A)tail

翻訳 コード表が読めること

exonの働き 翻訳領域・非翻訳領域

方法

Southern、Northern、Western

PCR

必要なもの primer (表、うら2つ) dNTP Taq polymerase(DNA

polymerase) Buffer:pH調整(Tris buffer)、塩(KCl)、Mg⁺⁺(polymerase常識的な遺伝子名

の活性に必要)、template DNA

ステップ (denature—anneal—elongation) と温度

サイクル数と増幅率

①PCRのプライマーでどれが正しいかを選ぶ

②PCRのステップ(温度)と何を目的とするか

減数分裂の2つの分裂

第1分裂 相同染色体単位で分かれる(23染色体X2、2N)

第2分裂 結果 1N、23の染色分体X4

精母細胞(4個の精子) 卵母細胞(1個の卵)

受精、着床

卵減数分裂との関係(卵第2分裂は、受精直後に起こる)、場所、時期

①減数分裂でクロソングオーバーがなければ何通りの配偶子ができるか

②減数分裂で最も長くかかる時期は

有糸分裂と Cell cycle G0 G1-S-G2-M-

M期 核・細胞分裂

S期 DNA複製

Check point

中心体-紡錘体(微小管)-動原体

①有糸分裂：細胞周期からDNA複製の時期を選ぶ

②有糸分裂と減数第1分裂の染色体の配置を図から区別する

③減数分裂と有糸分裂の比較

疾患

血友病 症状と検査所見と遺伝性

CMLとBCR-ABL t(9;22)

①融合遺伝子：BCR or ABLを選ぶ

性分化異常 AR異常症

XXYの症状

+21、Cat cry 症候群、XXX、X

②45,Xの症状

新生児マススクリーニングの対象疾患

③マススクリーニングで最も頻度が高い疾患

家系図

解説の誤りもしくは復元問題の誤りに注意する

①複雑でない家系図から血友病を選ぶ

遺伝性で病名を整理

AD：NF1、結節性硬化症、FAP(家族性アミロイドーシス)、

Huntington病、アミトロ、von Willebrand病、Marfan、

FAP(ポリポーシス)、Peutz-Jeghers

AR：XP、arino、サラセミア

XR：VIII欠損、DMD

ミトコンドリア：ミトコンドリア脳筋症

多因子遺伝：口蓋裂 口唇口蓋裂 先天性心疾患

MYC、BCR、APC、Rb

個人情報保護と倫理

【資料GW7-2b】 第100回(2006年)医師国家試験問題

(復元問題集より人類遺伝学に関する項目を抜き出し)

A	臨床各論	60問	
B	一般各論	80問	
C	臨床長文	30問	
D	必修臨床	50問	
E	必修一般	50問	
F	臨床各論	60問	
G	一般総論	120問	
H	臨床問題	40問	
I	臨床問題	40問	(計 530問)

テーマ別

血友病の診断、家系の記載から生まれる子供の確率の推定
 反復流産と染色体転座と遺伝カウンセリング
 羊水染色体検査(47,XY,+18)と症状(染色体写真)
 ヒトゲノム・遺伝子解析研究の被験者への説明

低身長と Prader-Willi 症候群、Klinefelter との鑑別
 低身長と糖尿病 I 型

結節性硬化症と白斑、Hunter 症候群、メープルシロップ
 尿症との鑑別
 Lesch-Nyhan 症候群の症状、Tay-Sachs、メープルシロ
 ップ尿症、PKU、Hurler との鑑別

サラセミアと家族発症
 遺伝性球状赤血球症と貧血

晩発性皮膚ポルフィリン症と日光過敏性
 21OH-ase 欠損症
 Wilson 病
 シスチン尿症 連続 3 問
 Wiskott-Aldrich 症候群の T-cell 数減少

新生児マススクリーニングと頻度(甲状腺機能低下)
 新生児マススクリーニングと甲状腺検査
 低身長に伴う疾患 (不適切問題、甲状腺関連)

MELAS の臨床症状
 家族性アミロイドーシスと遺伝
 Parkinson との鑑別に Huntington 病
 痴呆と関連する疾患

羊水過少 2 問
 不均衡型の子宮内発達遅延 (Down×、風疹×、妊娠中
 毒症○)
 名前のついた疾患と心奇形 (Down、Klinefelter、Turner
 など)

二分脊椎と葉酸
 糖尿病と遺伝素因 多因子遺伝性疾患
 高血圧と生活習慣の改善

風疹と妊娠
 胎児貧血を来すウイルス病：パルボウイルス、TORCH
 膀胱がんには家族内発生は少ない
 大腸腺腫と発がん、部位
 がん抑制遺伝子の種類

BSE について遺伝子増幅法が用いられるか
 個人情報保護法について
 (38問=7.17%)

医師法など
 母子保健 先天奇形等による死亡、妊娠婦死亡率
 周産期死亡の定義
 健康とは
 地域医療とは

EBM
 態度
 医療事故
 ヒポクラテス
 ダビン

【資料GW7-2c】 第101回(2007年)国家試験の分析

(医師国家試験公表問題より人類遺伝学に関連した問題を抜粋した。

A-I問題で区分し、取り扱われている科目を示した。

特に正答率が低い問題については %で正答率を示している。)

A	臨床各論	60問	
B	一般各論	80問	
C	臨床長文	30問	
D	必修臨床	50問	
E	必修一般	50問	
F	臨床各論	60問	
G	一般総論	120問	
H	臨床問題	40問	
I	臨床問題	40問	(計 530問)

遺伝関連：32問 (=33-1)

A：5問

A 胎児染色体検査 産科

A NFとリンパ腫鑑別 皮膚

A MDSと染色体異常 血液内科

A 21OHase 欠損症 Na低下

17a-OHprogesterone 低下 小児

A AIS 染色体異常によるものと鑑別 産科

B：9問

B 幼児死因と先天異常2位 公衆衛生

B 受精と着床 産科 45%

B 同胞に発生する先天異常 PKD 小児

B 46,XXで卵巣がある性分化異常 AGS 小児

B 放射線障害と先天異常、発がん 放科

B 3歳児の診察 小児

B 胎児診断と染色体検査 妊娠中期 産科 36%

B 疾患と1次予防 PKU 公衆衛生

B 遺伝カウンセリング その他

C：1問

C 治験と倫理審査 公衆衛生 40% (不適切問題)

E：1問

E 症例 DSと発達、症状、ALL 小児 (3連問、国

試では2度目の出題)

F：10問

F 疾患と血管異常 DiGeorge Turner Marfan 風疹 32% 小児科

F 羊水過多と食道閉鎖 産科

F 胎児水腫と染色体検査、ウイルス感染 産科

F 染色体異常 DS、Cat cry、Turner、Klinefelter、Marfan 小児

F 血友病とVWbrand病の共通点 APTT 血液内科

F 遺伝性球状赤血球症の遺伝 48% 血液内科

F 筋ジストロフィーと遺伝性、XR 60% 小児科

F 心筋障害がないジストロフィー 副腎白質 36% 小児

F 血小板減少 AT、DiGeorge、W. Aldrich、Burton 無γグロブリン血症 小児

F 母体の感染と児の疾患 73%

G：7問

G 副腎白質ジストロフィー、もやもや病の鑑別 小児

G CMLの染色体 血液内科

G 先天性中耳真珠腫、NF2 45%耳鼻

G 14歳女性1ヶ月ごとの腹痛 産科

G 46,XXY 悪性腫瘍の合併 48%

G MEN1

【資料GW7-3】

医学教育モデル・コア・カリキュラム

モデル・コア・カリキュラムにおける遺伝学

B-1-(6) 遺伝と遺伝子

遺伝子と染色体の構造, ゲノムと遺伝子の関係, DNAの合成・複製・修復, セントラルドグマ, 遺伝子発現, PCR, ゲノム解析と個人差

B-3-(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常

胚細胞と体細胞の遺伝子異常, メンデル遺伝, 多因子遺伝, 染色体異常, 遺伝因子と環境因子, ミトコンドリア遺伝子

- ・ 家系図作成や遺伝カウンセリングなどのキーワードがなく, 遺伝情報を現場でどう収集し, どう扱うか, という視点の教育が不十分
- ・ 遺伝子の個人差が「正常」と「異常」というとらえ方になりがち

平成20年度公開予定の改訂版でも変わらなかった

平成17年版 医師国家試験出題基準

必須の基本的事項

患者の人権, 医の倫理
 社会と医療
 診療情報と諸証明書
 人体の構造と機能
 医療面接
 主要症候
 一般的な身体診察
 検査の基本
 臨床判断の基本

初期救急
 主要疾患・外傷・症候群
 治療の基礎と基本手技
 チーム医療
 生活習慣とリスク
 心理・社会的側面についての配慮
 医療の質と安全の確保
 一般教養的事項

医学総論

医学各論

大項目	中項目	小項目
1 患者の人権、医の倫理	A 医の倫理と医師の義務	①基本的人権 ②患者の権利と自己決定権 ③インフォームドコンセント(informed consent) ④守秘義務・プライバシーの尊重 ⑤法の尊重(compliance)
	B 医師と患者および家族との関係	①患者の視点を重視した医療、社会生活機能を重視した医療 ②患者・家族の医療への参加 ③患者の価値観の尊重と自己責任
	C 末期患者への対応	①身体的苦痛の緩和・除去 ②精神的苦痛の除去 ③緩和ケア、ホスピス ④尊厳死 ⑤安楽死 ⑥小児の特殊性

2 社会と医療	A 患者・障害者のもつ心理・社会的問題	①疾病・障害の概念と構造 ②QOL(quality of life) ③リハビリテーションの理念 ④ノーマライゼーション、バリアフリー ⑤患者・障害者の心理 ⑥障害者の社会活動
	B 保健・医療・福祉・介護・教育の制度と連携	①保健・医療・福祉・介護の各職種 ②地域保健活動の中での各職種の連携 ③保健・医療・福祉・介護・教育の社会資源
	C 先端医療技術の社会との調和	①ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 ②臨床研究に関する倫理指針 ③疫学研究に関する倫理指針 ④遺伝子治療臨床研究に関する指針 ⑤遺伝カウンセリング ⑥臓器移植
	D 臨床試験・治験と倫理性	①第Ⅰ・Ⅱ・Ⅲ・Ⅳ相試験 ②ヘルシンキ宣言 ③GCP(医薬品の臨床試験実施の基準) ④IRB(施設内倫理委員会)

平成19年 医師国家試験に出題された「遺伝カウンセリング」

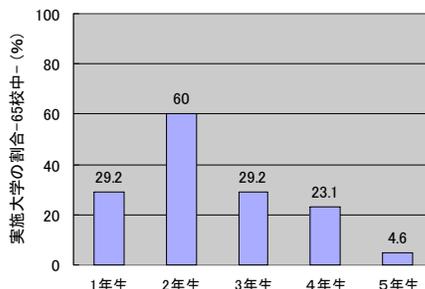
遺伝カウンセリングで正しいのはどれか。(101B17)

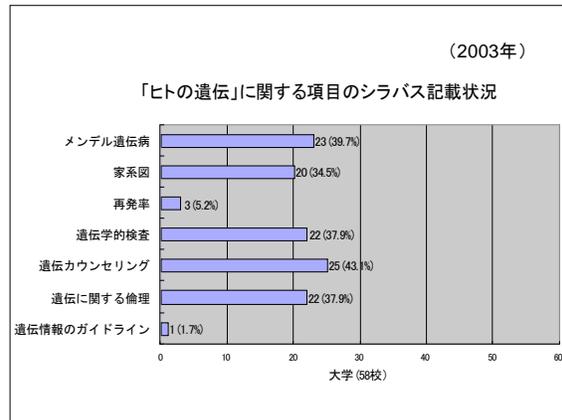
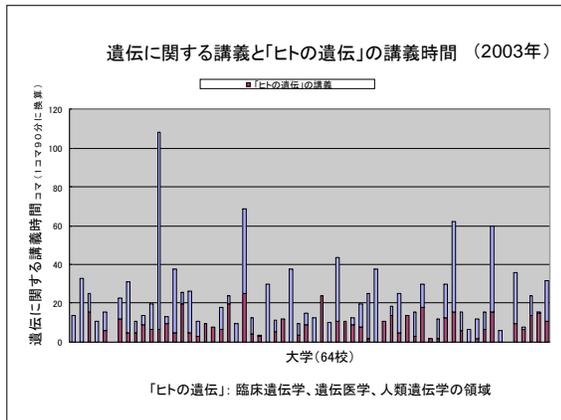
- 染色体異常は対象としない。
- 医師以外の者が行っても構わない。
- 説明内容を記載した医療記録は破棄する。
- 医師はクライアントの診断検査要求を拒否できない。
- クライアントの意思決定を医師が誘導してはならない。

治験について正しいのはどれか。(101C1)

- 治験の結果は非公開である。
- 遺伝カウンセリングは必須である。
- 臨床研究の倫理指針の遵守は十分条件である。
- 治験終了時はIRB(施設内倫理委員会)に終了報告する。
- 治験実施医療機関には個人情報管理者の設置が必須である。

医学教育における遺伝学教育の実態調査(2003年) 遺伝に関する講義実施学年





- ### 2003年に実施した調査のまとめ
- ほとんどの医学部で**遺伝学**の教育はおこなわれている。
 - 多くは1・2年生を対象に行われており、**生物学としての遺伝学教育**である。
 - 現在求められている**臨床遺伝学教育**（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、遺伝情報の適切な扱い方、遺伝に関する倫理的問題）を教育している大学は**半数に満たない**。
 - 医学教育モデル・コア・カリキュラムに臨床遺伝に関する項目を追加する必要がある。

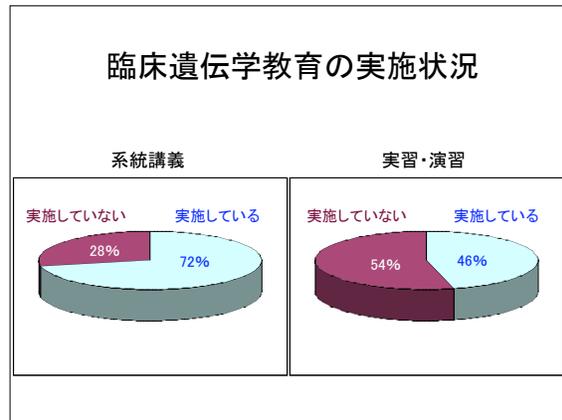
医学教育における**臨床遺伝学教育**の実態調査 (2007)

対象	
国内の大学医学部・医科大学	80校
↓	
返答あり	64校
↓	
解析:実態調査用紙の回答	61校
・実態調査用紙+シラバス	28校
・実態調査用紙+シラバスのコピー	27校
・実態調査用紙のみ	6校
・シラバスのみ	3校

医学教育における臨床遺伝学教育の実態調査 (2007)

本調査における「臨床遺伝学教育」は、生物学としての遺伝学とは別に、**診療の場面で直接必要となる遺伝学の知識・技能・態度**についての教育を意味しています。例えば、

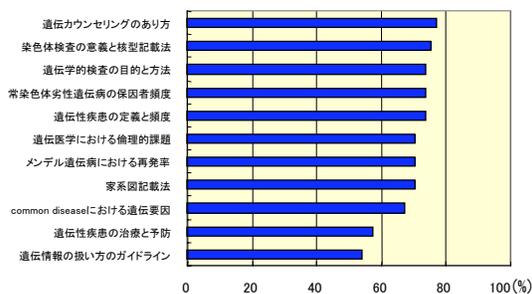
- 家系図作成法、
- メンデル遺伝様式と再発率、
- 主なメンデル遺伝病、
- 主な染色体異常症、
- 主な多因子遺伝病、
- 遺伝学的検査 (DNA、染色体検、遺伝生化学)、
- 遺伝学的検査の臨床応用 (確定診断、出生前診断、発症前診断、保因者診断、易罹患者検査等)、
- 個別化医療における遺伝子多型、
- 薬理遺伝学、
- 遺伝カウンセリング、
- 遺伝情報に関するガイドライン、
- 遺伝医学と生命倫理、など



臨床遺伝学の系統講義がある大学および遺伝子診療部門の分布



臨床遺伝学に関する項目の教育状況



Medical School Core Curriculum in Genetics (ASHG, 2001)

21世紀に診療を行う全ての医師に、遺伝医学の知識と技能が必要
 卒前教育 (基礎医学, 臨床医学), 卒後研修を通じて一環教育を行うべき
 他分野との overlap も多いが, 遺伝医学としての principles を教育すべき

一般能力: コミュニケーション, 患者心理, 医療倫理, 情報収集, 社会資源の活用

専門知識: 1) 遺伝子とヒトゲノムの構造と機能

- 2) 遺伝子と疾患 (遺伝形式, メンデル遺伝病, ミトコンドリア病, インプリメンテーション, 多因子遺伝, 突然変異, 環境要因との相互作用)
- 3) 染色体と染色体異常
- 4) 集団遺伝学
- 5) 臨床遺伝 (遺伝情報の適切な臨床応用, 遺伝学的検査の意義, スクリーニング, 遺伝カウンセリング, ELSI, 治療, 医療経済 など)

専門技能: 家族歴・家系図, 臨床情報の理解, 遺伝学的検査結果の解釈, 再発率, 予防・治療への応用, 文化的背景, ボードグループ, 専門医との連携

英国における遺伝医学教育

Recommendations of the UK Joint Committee for Medical Genetics and the British Society of Human Genetics

I Basic Genetics

DNA, 遺伝子, 染色体, 遺伝形式, 多型, 変異と遺伝子機能, 遺伝学的検査, 保因者頻度, 遺伝子の多様性, 臨床発生学と先天奇形, エピジェネティクス, 発がん原理, 進化, 自然淘汰, 優生学の歴史

II Clinical Genetics

家系図作成, 遺伝形式の推定, 単一遺伝子疾患のリスク評価, 主なメンデル遺伝疾患・染色体異常症, 発がんに関する遺伝的要因, 多因子遺伝病における遺伝的要因と環境要因の関与, 遺伝病の診断・保因者診断の方法, DNAテストの諸法 (出生前, 着床前診断を含む), 検査結果の解釈, 遺伝カウンセリング—その意義と方法, 臨床遺伝学情報へのアクセス, 倫理問題の認識

III Special Study Modules

より深く学ぶ機会の提供

信州大学における遺伝医学教育 (2007)

- 3年生 遺伝医学系統講義 (90分 x 16回)
 染色体検査実習 (360分) 標本作製, 顕微鏡観察, 核型作成
 遺伝カウンセリングロールプレイ実習 (180分 x 5回)
 ・ G Cの基本, 遺伝情報の入手法 (OMIM, GeneReviews, Genetopia, サポートグループHP etc) を解説
 ・ 症例を提示 (4~5名に1症例)
 ・ G Cの状況を想定し, シナリオを作成
 ・ 最終日に G Cロールプレイ発表 (1グループ 15分)
 学生は医師役と患者役に分かれて演ずる
- 4年生 臨床遺伝学臨床講義 (遺伝子診療部) (90分 x 7回)
 比較的頻度が高く, 多くの診療科の関与が必要な7疾患 (NF1, Marfan, DM, MEN, mitochondria, achondroplasia, 染色体異常)
- 5年生 臨床実習 2週間に1度, 火曜日午後 1グループ 5~6名
- 6年生 医学概論 II 医療ジレンマ

遺伝医学系統講義 (信州大学医学部 3年, 2007)

- | | | |
|---------|------|-------------|
| 遺伝医学 1 | (福岡) | 総論, 家系図 |
| 遺伝医学 2 | (福岡) | メンデル遺伝 1 |
| 遺伝医学 3 | (蒲井) | 細胞遺伝 1 |
| 遺伝医学 4 | (羽田) | 多因子遺伝 |
| 遺伝医学 5 | (福岡) | メンデル遺伝 2 |
| 遺伝医学 6 | (福岡) | 集団遺伝学 |
| 遺伝医学 7 | (蒲井) | 細胞遺伝 2 |
| 遺伝医学 8 | (後藤) | ミトコンドリア遺伝 |
| 遺伝医学 9 | (福岡) | 遺伝カウンセリング 1 |
| 遺伝医学 10 | (櫻井) | 遺伝学的検査 |
| 遺伝医学 11 | (櫻井) | 遺伝医学の新概念 |
| 遺伝医学 12 | (和田) | 遺伝病の分子遺伝学 |
| 遺伝医学 13 | (福岡) | 遺伝カウンセリング 2 |
| 遺伝医学 14 | (福岡) | 遺伝子診療 |
| 遺伝医学 15 | (福岡) | 遺伝医学と生命倫理 |
| 遺伝医学 16 | (松本) | ヒトゲノム解析 |

グループワーク 8 「サポートグループとの協働を考える」

ファシリテーター：大熊由紀子（国際医療福祉大学大学院）

記録：石井拓磨（千葉大学大学院 医学研究院公衆衛生学講座）

山内泰子（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）

参加者

医療関係者等（司会・記録者含む）	11名	
医師	5名	
助産師	1名	
認定遺伝カウンセラー	1名	
認定遺伝カウンセラー養成課程学生	2名	
その他の専門家・大学院生	2名	
サポートグループ関係者	24名	(13団体)
報道関係者	1名	
合計	36名	

参加サポートグループ内訳〔当日着席順〕*複数に属する参加者あり

JHDN 日本ハンチントン病ネットワーク	3名
HP : http://homepage1.nifty.com/JHDN/index.html	
腎性尿崩症の友の会	1名
HP : http://www.geocities.co.jp/Beauty/Venus/7094/	
ゴーシェハウス（ゴーシェ病）	1名
HP : http://homepage2.nifty.com/GaucherHouse/index.html/	
ルビシユタイン・テイビ症候群親の会 こすもす	3名
HP : http://2st.jp/Rcosmos/index.html	
BWS（ベックウィズ・ヴィーデマン症候群）親の会	2名
掲示板 : http://8310.teacup.com/kouki_papa/bbs	
日本エーラスダンロス症候群協会（友の会；JEFA）	1名
HP : http://ehlersdanlos-jp.net/modules/EDS2/	
CTD（結合織病）サポーターズ協議会（CSC）	2名
HP : http://www.marfansupport.net/index.htm	
日本マルファン協会（JMA）	1名
HP : http://www.marfan.jp/	
先天性四肢障害児父母の会	1名
HP : http://www10.ocn.ne.jp/~fubo/	
ターナー女性と家族の会 わかばの会	2名
総合HP : http://www.club-turner.jp/	
染色体起因しょうがいじの親の会 Four-Leaf Clover (FLC)	4名
HP : http://www.eve.ne.jp/FLC/	
クラインフェルター症候群およびXY系染色体起因障害者サポートグループ (KS Family Japan)	1名
HP : http://www.ksfjapan.net/	
日本アルビニズムネットワーク Japan Albinism Network (JAN)	3名
関連HP : http://blog.livedoor.jp/hiro_53/archives/cat_59352.html	
関連掲示板 : http://bbs2.ardor.jp/?0200/hiro_53	

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

1. 討議内容の概要

- ・ファシリテーターの自己紹介—<http://www.yuki-enishi.com/patient/patient-00.html>「患者の声を医療に生かす（医学書院刊）」
- ・次に参加者の自己紹介を兼ねて各会や疾患の説明をしていただいた。
- ・続いてサポートグループ関係者から体験に基づいた要望や意見（医療関係者や社会に望むこと）をうかがったが、無理解や誤解に起因する悲しい体験、医療や医療従事者や社会に対する不満は枚挙にいとまがなかった。全体会議の場で直接訴えた当事者もおられた。
 - 例) ・臨床症状を有しているにも関わらず確定診断されなかったため、合併症早期発見のためのフォローアップに結びつかなかった。
 - ・合併症の予防措置が大切であったにも関わらず、それを本人が知ったのは最近で、医療側から知らされなかった。
 - ・誕生した子どもが予後不良の疾患であり、当初予後不良ということだけで看取る選択を提示されたが、積極的治療により生命予後が改善された。病名だけで対応を決めるのではなく個々に対応するようにしてほしい。治療に協力してくれたのは大学病院であったが、当時遺伝の専門医はおらず、心理的サポートもなく辛い思いをした。親のサポートにも対応してもらえる体制にしてほしい。
- ・小児期発症の遺伝性疾患では、子どもが成人したときに小児科から内科への引き継ぎがうまくゆかないことを経験するので改善してほしい。
 - (遺伝性疾患は数千種類もあるにも関わらず、それぞれの頻度は低く、遺伝の専門医以外は病気について詳しくないという現状があり、特に小児期発症の多くの遺伝性疾患については、小児科医は成人期の状態を詳しく知る機会がなく、また内科医はその病気そのものも小児期の様子もよく知らないことが多い。)
- ・医療費の公費助成や福祉措置の充実を求める声があった。
- ・難病指定を求める一方で差別的取り扱いを恐れるあまりに難病指定を嫌うというジレンマを訴える声があった。
- ・公的機関によるHPのある疾患に関する記述に「遺伝病と誤解され」というくだりがあるなど行政や社会の「遺伝病や遺伝」に関する誤ったイメージや不適切な取り扱いを指摘する声があった。
- ・今回は参加していないサポートグループの中には「うちは遺伝病でなくてよかった」という発言があるなど、サポートグループの中にも「遺伝病や遺伝」に関する偏見が存在することを指摘する声があった。
- ・ピアサポーターの養成を試みている団体があった。
- ・自身のデータを提供する形で研究者と協働している国際組織や海外の状況を紹介してくれた団体があった。
- ・必要とする情報が得られない実情を訴える意見が少なくなかった。
- ・心理的ケアを含めたフォローが不足した遺伝子検査を含めた診断の問題点を指摘する声があった。
 - ・(常染色体優性遺伝疾患の場合、その子どもは罹患者である親の病気の遺伝子変異を半分の確率で受け継ぐということから) 娘の結婚等の問題に直面して悩んでいる。
 - ・遺伝性疾患を確定診断することは(本人のフォローアップのために必須である場合でも、“遺伝”に関する家族を含めた社会の無理解のため) 様々な家庭争議が生じることもあるので、きちんとした遺伝カウンセリングを実施した上で診断告知、そしてフォローアップをしてほ

しい。

・(現時点では治療法の確立していない疾患の発症前診断を希望したところ) 治療法もないのになぜ知りたいのか、という風にいわれて非常に当惑した。自分自身のことを知りたいのだという気持ちをわかってほしい。

- ・出生前診断や着床前診断に対する当事者としての戸惑いを訴える意見が幾つかあった。
- ・自己決定の名の下に当事者のみに判断が委ねられてしまうことの問題点を指摘する声があった。判断する当事者を支えるカウンセリングが求められている。
- ・当事者を対象とした調査の問題点(安易な調査・半ば強制的な調査)を指摘する声があった。

*サポートグループ関係者からのお話をうかがうだけで時間的に精一杯となってしまう、医療従事者の発言や両者のディスカッションを行う時間がとれなかった。

2. 浮かび上がった問題点

- ・今後は米国の Genetic Alliance (<http://www.geneticalliance.org/>; 先天異常や遺伝性疾患の患者団体の集まり)のような団体を形成するなど、疾患横断的な協力体制や臨床研究との協調体制の構築が求められるが、各団体間の温度差(立場・主張・求めているもの・遺伝に対する考え方)・成熟度の差はあまりにも大きい。
- ・各疾患の理解を医療従事者や社会に求めていくこと自体は決して間違っていないが、他の疾患に対しての理解や配慮を示そうとする姿勢の持ち方にも大きな差が存在する。
- ・ファシリテーターによるまとめの発表を通じて見え隠れすることとなったが、一方の医療従事者側にも、真に当事者を理解して協調を図ろうとする姿勢が不足している。

3. 最後に

「情報は命をつなぐ手をつなぐ」というキャッチフレーズをおっしゃった方がおられたように、当事者と医療従事者との連携に加えて当事者同士の連携が求められており、またこのような形で、遺伝性あるいは染色体・遺伝子疾患の当事者が集まったことは過去になかった。せっかくの機会を生かしてメーリングリストなどの形で連携を保ちたいと考えた。しかし各団体間の温度差(立場・主張・求めているもの・遺伝に関する考え方)・成熟度の差はあまりにも大きく、最後に提案のみはしたものの、参加の意志確認方法を含めてさらなる検討が必要と考えられた。

引き続きこのような機会を設け続けることの重要性を指摘する参加者の声も少なからずあった。

また、ファシリテーターである大熊先生も著書の中で指摘しておられるように、当事者に講義をしていただくということの意義や重要性を正しく認識し、医師を始めとした医療従事者の教育の中に積極的に組み入れていくことが大切であり、それは現実に即した講義を通じて次世代を担う医療従事者を変えることになり、引いては将来の遺伝医療の発展・変革にもつながると考えられた。

医療関係者等参加者へのアンケート結果(回答者3名/8名)

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

<コメント>

- ・様々な疾患の御家族のお話をうかがえて、特に遺伝に関しての医療者への要望がきけてよかった。
- ・サポートグループからの話だけで医療者が発言する機会がなく、ディスカッションが全くなかった。
- ・メーリングリストをつくりましょう、ということでおわったが、参加の意志確認方法は？

第4部 治療法・対応法が確立しつつある疾患の全国ネットワーク構築の提案

*文責：福嶋義光（信州大学）

（1）ファブリー病

遠藤文夫（熊本大学医学部小児科）

ファブリー病は α -GAL 遺伝子の変異により GL-3 が全身組織・臓器に蓄積し、腎、心血管、神経症状等を生ずるX連鎖遺伝病である。近年極めて有効な酵素補充療法が開発され、保険診療として治療が行なえるようになったので、早期診断・早期治療を行なうことが望まれる。熊本大学ではろ紙血による精度の高いスクリーニング法を開発し、早期診断に努めている。本疾患はX連鎖遺伝病であることより、患者・家族に対する遺伝カウンセリングが必須である。本症と診断された患者・家族の遺伝カウンセリングの提供に御協力いただきたい。

（2）先天性難聴

宇佐美真一（信州大学医学部耳鼻咽喉科）

約 1,000 人に 1 人の割合で出生する先天性難聴の 50%以上には遺伝子変異が関与しており、これら難聴遺伝子は 100 以上存在すると推定されている。それぞれの難聴者の原因遺伝子を明らかにすることは、予後予測、人工内耳の適応、治療法の実施などのために有意義である。信州大学では難聴遺伝子スクリーニング検査法を開発し、実践している。現在、難聴を専門とする耳鼻科医と臨床遺伝専門医とがチームで対応できる施設と共同で、難聴遺伝子検査における遺伝カウンセリングのあり方や他の血縁者への情報提供のあり方について検討している。難聴遺伝子検査について、遺伝カウンセリングの提供を求められた場合には、是非、御協力いただきたい。

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5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

有効アンケート回答数 67 通（回収率：67.7%）／99 名

* 信大・千葉大のスタッフ(21 名)を除く

<回答参加施設内訳>

国公立大学医学部・医科大学	23 施設 (30 名)
私立大学医学部・医科大学	17 施設 (24 名)
国立センター等病院	4 施設 (4 名)
他 病院	5 施設 (5 名)
医学部・医科大学以外の大学	3 施設 (3 名)
企業・研究所	1 施設 (1 名)

回答参加施設（参加者数）	計	53 施設 (67 名)
--------------	---	--------------

<遺伝子診療への関与>（複数回答）

遺伝カウンセリング外来に関与	56 名
遺伝学的検査実施に関与	39 名
遺伝カウンセリング研修として陪席	9 名
カンファレンスに参加	37 名
その他（検査技師、看護師の教育、遺伝子治療を実施、 遺伝カウンセラー養成教育に関与、遺伝子検査受託）	4 名

<回答参加職種内訳>

医師	52 名
その他（看護師、助産師、保健師、臨床検査技師、 認定遺伝カウンセラー、研究者、臨床心理士、 研究補助員、検査センター社員）	15 名

医師の専門科

小児科	14 名
産婦人科	11 名
内科	6 名
臨床遺伝，分子遺伝 等	5 名
神経内科	5 名
臨床検査医学	4 名
外科	1 名
一無回答	3 名

臨床遺伝専門医取得状況

臨床遺伝専門医・指導医	17 名
臨床遺伝専門医	18 名
臨床遺伝専門医研修中	10 名
臨床遺伝専門医研修を検討中	4 名
臨床遺伝専門医を取得しない	0 名
一無回答	3 名

1. どのようなソースで本会議の開催についての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	47名
事務局から個人宛の e-mail	26名
「GENETOPIA」ホームページから	1名
その他（施設内遺伝子診療部長から、知人から）	6名

2. 本会議に参加されたお立場について伺います。

1) 所属施設に遺伝子医療部門のある方

遺伝子診療部門の代表者	18名
代表者の代理	16名
遺伝子医療部門の一員	17名
他部門の一員	1名
その他	3名

2) 所属施設に遺伝子医療部門のない方（複数回答）

遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設代表者	4名
遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設代表者代理	3名
遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設の一員	3名
部門ないが遺伝カウンセリングを実施	3名
その他（遺伝子医療の現状調査，提携病院に設置を考慮中， パラメディカルの教育の参考に）	3名

会議内容に関するアンケート結果（無記名）

有効回答アンケート数 77 通（回収率：72.6%）／参加者 106 名

* 信大・千葉大のスタッフ(21 名)、サポートグループとしての参加者を除く

1. 全般的な内容としてはいかがでしたか？

大変満足（10 名）、満足（40 名）、ほぼ満足（18 名）、やや不満（3 名）、不満（0 名）、無回答（6 名）

— 大変満足（10 名）

- ・ 全国の実情がわかるのでよい。
- ・ 最新の技術から、現場での問題点まで広く話題を聞く事ができた。
- ・ とても有意義でした。GW は複数参加したいものがあつたのでサマリーしていただけてとても勉強になりました。

— 満足（40 名）

- ・ グループワークに実りが得られた。
- ・ グループワークで意見交換できた。
- ・ 全般的に問題点が抽出でき、勉強になりました。
- ・ 施設ごとの情報交換ができ、全体のレベルアップにつながる。
- ・ 共有する問題の認識、解決策について話し合うことができた。
- ・ いろいろ勉強になりました。
- ・ 遺伝カウンセリング室運営、学生教育についてのモチベーションが上がった。
- ・ 様々な意見を聞くことができた。将来に進む方向性が示された。

— ほぼ満足（18 名）

- ・ 初めてなので新鮮でした
- ・ 他の施設の意見が参考になった
- ・ グループワークが充実していたから
- ・ 遅刻して途中参加のため

— やや不満（3 名）

— 不満（0 名）

— 無回答（6 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. 情報提供	32 名
2. 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて	10 名
3. 遺伝医療における CGH アレイ解析	23 名
4. グループワーク	55 名
5. グループワークサマリー・総合討論	28 名
6. ファブリー病の全国ネットワーク構築の提案	9 名
7. 難聴の全国ネットワーク構築の提案	8 名
— 無回答	2 名

3. 参加したグループワークの内容はいかがでしたか？

- グループワーク全体：
- －大変満足（15名）
 - －満足（22名）
 - －ほぼ満足（22名）
 - －やや不満（7名）
 - －不満（0名）
 - －無回答 11名

グループワーク別：

*各グループワークの記録にも掲載した。

【GW1】 医師以外の人材（認定遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど）とそのポストの確保をどうしていますか？

（回答者 4名／6名）

大変満足（1名）、満足（2名）、ほぼ満足（0名）、やや不満（0名）、不満（0名）、評価無回答 1名

<コメント>

- ・人材確保についてアイデアが得られた。
- ・各施設の現状・問題点があきらかにされた。同じような問題を抱えていることがわかった。

【GW2】 施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか？

（回答者 15名／参加者 17名）

大変満足（3名）、満足（3名）、ほぼ満足（4名）、やや不満（3名）、不満（0名）、評価無回答 2名

<コメント>

- ・他施設の生の状況を聞いたのが良かった。
- ・各施設の取り組みが具体的に語られそれぞれの施設の特徴が見えたこと、ユニークな試みなど、参考となる話を聞くことができた。
- ・地域の話題までふれられなかったのが残念でしたが、施設内の話題ではとても具体的な現状を知ることができてよかった。
- ・参考になった。
- ・いろいろみなさん苦労されているのがわかった。
- ・周知の仕方だけでなく、医療者の根底にある価値観について、どのようにはたらきかけていくことが可能なのかが出るとよかったと思う。
- ・少し焦点がボケタ様であった。

【GW3】 受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか？

（回答者 5名／5名）

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

<コメント>

- ・他施設での現状や問題点を聞く事ができ、病院に持ち帰って生かしたい。
- ・とても良かったです。ぜひ続けてほしい。
- ・各施設の現状（問題点）を教えてもらって有益であった。

- ・少人数で話しやすかった。

【GW4】フォローアップ（特に心理的支援）を具体的にどう実施していますか？

(回答者 7 名 / 11 名)

大変満足 (1 名), 満足 (1 名), ほぼ満足 (5 名), やや不満 (0 名), 不満 (0 名)

<コメント>

- ・全国他施設の現状や問題点がわかり、非常に有意義だった。
- ・先例、理想と考えられる体制について認識することができた。

【GW5】出生前診断の希望にどう対応していますか？

(回答者 14 名 / 17 名)

大変満足 (4 名), 満足 (6 名), ほぼ満足 (3 名), やや不満 (1 名), 不満 (0 名)

<コメント>

- ・生の現場の意見（ジレンマなど）がきけて参考になった。
- ・出生前診断はテーマが多く、全てを満足させるのは難しい。
- ・各施設の出生前診断に対する倫理委員会への対応についての違いがよくわかった。
- ・よかったが、このテーマでは時間が足りない。検査会社の人にもっと参加してもらい議論したかった。
- ・様々な意見、コンセンサスを聞くことができた。
- ・本音での discussion ができた。
- ・現場のかかえる問題の共通点、個別性を知る事ができた。方向付けをする為にもっと時間が必要。
- ・他施設で困っていること、現状がわかり、相談する相手もできたような気がする。

【GW6】発症前診断の希望にどう対応していますか？

(回答者 4 名 / 11 名)

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

<コメント>

- ・他所の情報は参考になるが、なかなか議論がかみあわない。
- ・今後の診療に参考になった

【GW7】遺伝医学教育はどのように行われていますか？

(回答者 12 名 / 15 名)

大変満足 (3 名), 満足 (4 名), ほぼ満足 (2 名), やや不満 (1 名), 不満 (0 名), 評価無回答 2 名

<コメント>

- ・遺伝をコアカリキュラムに入れることが大切と感じました。さらに遺伝カウンセリングの重要性を再認識しました。
- ・情報が具体的にわかった。この会議が重要なのでぜひとも活発に発展させて頂きたい。
- ・いろいろな意見を聞いてよかった。
- ・医学教育中心だったが、現在携っているパラメディカル（臨床検査技師、看護師、・・・）の教育についても情報を得た。
- ・もう少し時間があれば、各施設の状況の確認、問題点の抽出だけでなく、会としての目標とか提言

の内容まで話し合えたのでは？

- ・WS形式がいいと思います。
- ・もう少し discussion に焦点を配ってほしかった。
- ・まとめるのが大変ですね。

【GW8】サポートグループ（親の会・患者の会・家族の会など）との協働を考える

（回答者 3 名／8 名 *医療関係者等参加者のみ対象）

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

<コメント>

- ・様々な疾患の御家族のお話をうかがえて、特に遺伝に関しての医療者への要望がきけてよかった。
- ・サポートグループからの話だけで医療者が発言する機会がなく、ディスカッションが全くなかった。
- ・メーリングリストをつくりましょう、ということでおわったが、参加の意志確認方法は？

*グループワーク不明（回答者 13 名）

大変満足（0 名），満足（3 名），ほぼ満足（4 名），やや不満（0 名），不満（0 名），無回答（6 名）

<コメント>

- ・他施設とノウハウの交換ができてほぼ満足。
- ・他施設の状況を知ることができてほぼ満足。

4. 本会議はこれまでの研究費基盤で開催してきましたが、来年度以降は新体制になります。会務報告で提示された体制についてどうお考えですか？（複数回答可）

1) 趣旨：a. 賛同する（69 名） b. 賛同しない（2 名） -無回答 6 名

2) 機関会員として所属施設を：

a. 必ず登録する（12 名） b. 登録予定（15 名）

c. 病院長等と相談の上決定する（33 名） d. 登録しない（1 名） -無回答 16 名

3) 所属施設が機関会員としての登録をしないことになった場合、個人会員として：

a. 必ず登録する（26 名） b. 登録予定（19 名） c. 登録を検討する（17 名）

d. 登録しない（3 名） -無回答 12 名

5. 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。

- ・GC へのチームとしてのかかわり，クライアントのニーズ
- ・クライアントの遺伝カウンセリングニーズ，遺伝カウンセリングに求められる役割（社会，クライアント）
- ・遺伝医療のモデル施設の紹介

- ・地域への遺伝医療の周知を図る工夫，遺伝カウンセリング後のフォローアップ（人/手段など）
- ・GW2（施設内及び地域への浸透を図るための工夫）を施設内と地域浸透をわけて下さい。

- ・遺伝子検査の共有

- ・検査ネットワーク
- ・遺伝子検査の有料化
- ・遺伝子解析などを扱う企業からの発表を検討して下さい

- ・出生前診断
- ・出生前診断の現実について
- ・母体血清マーカーテストへの対応
- ・胎児異常を推測するソフトマーカーについて
- ・Genetic Screening (特に超音波学, 非侵襲スクリーニング)
- ・出生前, 着床前診断
- ・出生前スクリーニング (着床前スクリーニングを含めて)
- ・着床前診断の希望にどのように対応しているか

- ・医療経済からみた遺伝子医療

- ・各学会との連携, 遺伝診療に関する各学会のガイドライン等の整合性

- ・臨床遺伝専門医資格をもっている医師がどんなふうに資格を作っているか, どんな風に遺伝子医療にかかわっているか?

- ・非医師遺伝カウンセラーの活躍状況, 各職種の役割分担の現状
- ・遺伝看護の現状

- ・教育
- ・遺伝医学教育のカリキュラムの具体策
- ・医学教育の実例
- ・パラメディクの遺伝医療教育

- ・前年のテーマの結果をふまえ, さらに深くディスカッション
- ・情報提供とグループワーク中心が良い

- ・最近の話題, トピックスは学会で聞ければ良い
- ・今年のように Topics を来年も入れてほしい

- ・患者の会と医療サイドのつき合い方
- ・患者会の方の話をもっと聞きたい

- 6. 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。
- ・厚労省への圧力

- ・厚労省、全国の国立病院長会議等へ、国会よりの必要事項（今後の理想的環境）等を提言してゆければ、Betterと思われる。提言、明文化して要求してゆくことが必須だ。
- ・本会議の内容をまとめて何らかの形で厚労省へ新しい働きかけを出来るようになると更に意義がある（来年以降も）
- ・1泊2日のワークショップ形式にして、今回のグループワークのテーマなど（例えば、「医学部で教えるべき遺伝医学の内容とは」「望ましいと考えられるカウンセリングのシステム」など）について、会としての提言をプロダクトとしてまとめて、社会に発信していく。
- ・遺伝医療に関する提言
- ・国家試験への出題を働きかけて・・・
- ・社会へのメッセージ発信

- ・10学会との連携
- ・メーリングリスト、ニュース。これは、遺伝学会、カウンセリング学会、診療学会の垣根をはらったものでよいと思います。
- ・遺伝子医療に用いるツール開発、一般人にわかりやすいテキスト作製
- ・ガイドライン集の作成およびそれに関する解釈をつけた冊子の発行
- ・施設を検索できる HP（いでんネットなどを充実する形でもよいが）の拡充、専門領域でも検索できるような仕組み
- ・地方の遺伝カウンセリング実施施設に紹介したい時に、そこにいらっしゃる先生が特にどんな分野を担当されているか、リストのようなものがあると助かります。（臨床遺伝専門医はもちろん、どんなコメディカルがいらして、どこまで患者様のフォローをしてもらえるかがわかると紹介しやすいです）
- ・各施設の概要（カウンセリング体制、値段、カウンセラー数）などがわかる「本」（またはパンフレット）の発刊をしてはいかがでしょうか？毎年発行しなくてもよいので、全国の医療機関、保健所に配布（または販売）して、一般の人の遺伝カウンセリングへのアクセスを容易にする。（ニーズはあるが、アクセスできない人がたくさんいる。インターネットにアクセスできる人は限られている）
- ・家計図の描き方の全国的プロパガンダ
- ・教育内容ガイドライン

7. 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。

- ・他施設の方のお話をきく貴重な機会なので、大変有意義です。
- ・今後もこうした貴重な機会に継続的に参加させてもらいたいと思います。
- ・(提示された本会議の体制は) 基本的には賛成だが、似たような学会や集まりで同じような話を何度も聞かされるのは無駄。本会議ならではのことをやってほしい。

- ・診療を担う者(施設)の集まりとして機能しているのだと思っていましたが、当事者団体の方々や、遺伝カウンセラー養成課程の学生も大勢いて、会議の主旨がよくわからなくなっていました。内々の事情を話してノウハウをシェアしようと思っても、学生や患者、家族がきいていると思うと発言しにくい。学会のようにオープンな会にしていくのか？
- ・本連絡会に患者団体を呼ぶ事は必ずしも良策とは言えないと思います。それは別の機会ですべきこ

とと思います。連絡会議メンバーの活達な議論がしぼむ可能性をなしとしません。

- ・患者の会の方の声をもっと聞けるような場があったらいいと思います。
- ・有料運営になっても頑張って下さい。
- ・東京でやって欲しい。
- ・開催地：東京（人類遺伝学会と同時開催を希望）
- ・東京 or 大阪で交互での開催
- ・全国会議のみならず、地方会議を地域別に組み入れてはどうか。
- ・なぜ遺伝子医療なか？ 遺伝医療ではダメか？

第5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
<大学病院（医育機関）>	
北海道大学病院 遺伝子診療部	060-8648 札幌市北区北14条西5丁目
旭川医科大学附属病院 遺伝子診療カウンセリング室	078-8510 旭川市緑が丘東2条1-1-1
秋田大学医学部附属病院	010-8543 秋田市本道1-1-1
自治医科大学 遺伝カウンセリング室	329-0498 下野市薬師寺3311-1
獨協医科大学 総合周産期母子医療センター	321-0293 下都賀郡壬生町大字北小林880
埼玉医科大学 小児科	350-0495 入間郡毛呂山町毛呂本郷38
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	260-8677 千葉市中央区亥鼻1-8-1
日本大学医学部 先端医学系分子診断学分野	173-8610 板橋区大谷口上町30-1
日本医科大学附属病院 遺伝診療科	113-8603 文京区千駄木1-1-5
東京大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療部	113-8655 文京区本郷7-3-1
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 臨床ゲノム腫瘍学	108-8639 港区白金台4-6-1
順天堂大学医学部 老研センター	113-8421 文京区本郷2-1-1
東京医科歯科大学 遺伝診療外来（生命倫理センター）	113-8519 文京区湯島1-5-45
慶應義塾大学医学部 小児科	160-8582 新宿区信濃町35
東京医科大学病院	160-0023 新宿区西新宿6-7-1
東京医科大学霞ヶ浦病院 遺伝カウンセリング外来	300-0395 稲敷郡阿見町中央3-20-1
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	162-0054 新宿区河田町10-22
東邦大学医療センター大森病院 産婦人科 臨床遺伝診療室	143-8541 大田区大森西6-11-1
横浜市立大学医学部 産婦人科・遺伝子診療部	236-0004 横浜市金沢区福浦3-9
北里大学医学部附属病院 遺伝診療部	228-8555 相模原市北里1-15-1
東海大学医学部附属病院	259-1193 伊勢原市下槽屋
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部	390-8621 松本市旭3-1-1
新潟大学 遺伝子診療部門	951-8520 新潟市旭町通一番町754
金沢医科大学21世紀集中学的医療センター 遺伝子医療センター	920-0293 河北郡内灘町大学1-1
名古屋大学医学部附属病院 遺伝相談室	466-8560 名古屋市昭和区鶴舞町65
名古屋市立大学 臨床遺伝医療部	467-8602 名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1
藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室	470-1192 豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98
愛知医科大学医学部 内科学講座 内分泌・代謝・糖尿病内科	480-1195 愛知郡長久手町大字岩作字雁又21
三重大学医学部附属病院 オーダーメイド医療部	514-8507 津市江戸橋2-174
滋賀医科大学 臨床検査医学	520-2192 大津市瀬田月輪町
京都大学医学部附属病院	606-8507 京都市左京区聖護院川原町54
大阪医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室	569-8686 高槻市大学町2-7
大阪市立大学医学部附属病院 老年内科神経内科	545-8586 大阪市阿倍野区旭町1-4-3
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	565-0871 吹田市山田丘2-2
神戸大学医学部	650-0017 神戸市中央区楠町7-5-1
兵庫医科大学附属病院 臨床遺伝部	663-8501 西宮市武庫川町1-1
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	683-8503 米子市西町86
島根大学医学部 小児科	693-8501 出雲市塩冶町89-1

参加施設名		住所
<大学病院（医育機関）> つづき		
広島大学病院 遺伝子診療部	734-8551	広島市南区霞1-2-3
山口大学医学部 遺伝子診療部	755-8505	宇部市南小串1-1-1
愛媛大学医学部 周産母子センター	791-0295	東温市志津川
香川大学医学部	761-0793	木田郡三木町大字池戸1750-1
九州大学病院	812-8582	福岡市東区馬出3-1-1
福岡大学病院 遺伝医療室	814-0180	福岡市城南区七隈7-45-1
佐賀大学医学部 看護学科	849-8501	佐賀市鍋島5-1-1
熊本大学医学部 小児科	860-8556	熊本市本荘1-1-1
宮崎大学医学部 看護学科	889-1692	宮崎郡清武町木原5200
鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1
<国立高度医療機関>		
国立精神・神経センター 遺伝カウンセリング室	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
国立成育医療センター 遺伝診療科	157-8535	世田谷区大蔵2-10-1
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	104-0045	中央区築地5-1-1
<その他の病院>		
千葉県こども病院 小児救急総合診療部	266-0007	千葉市緑区辺田町579-1
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4
独立行政法人 国立病院機構 京都医療センター	612-8555	京都市伏見区深草向畑町1
独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター・中国がんセンター	737-0023	呉市青山町3-1
天使病院	065-8611	札幌市東区北12条東3-1-1
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	430-8558	浜松市住吉2-12-12
<その他の大学>		
千葉大学大学院 医学研究院	260-8670	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科	112-8610	文京区大塚2-1-1
北里大学大学院 医療系研究科	228-8555	相模原市北里1-15-1
信州大学大学院 医学系研究科	390-8621	松本市旭3-1-1
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
京都大学大学院 医学研究科	606-8507	京都市左京区聖護院川原町54
国際医療福祉大学大学院	324-8501	大田原市北金丸2600-1
神戸常盤短期大学	653-0838	神戸市長田区大谷町2-6-3
<その他>		
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
共同通信社金沢支局	920-0961	金沢市香林坊2-5-1

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

所属	氏名	Email
<大学病院（医育機関）>		
北海道大学病院 遺伝子診療部	矢部 一郎	yabe@med.hokudai.ac.jp
旭川医科大学附属病院 遺伝子診療カウンセリング室	蒔田 芳男	makita5p@asahikawa-med.ac.jp
秋田大学医学部附属病院	野口 篤子	atsuko@doc.med.akita-u.ac.jp
自治医科大学 遺伝カウンセリング室	石川 浩太郎	kotaro@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 小児科	善利 裕実	zenri@saitama-med.ac.jp
埼玉医科大学 産婦人科	難波 聡	aknamba@saitama-med.ac.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	野村 文夫	fnomura@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	朝長 毅	tomonaga@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	梅村 啓史	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	西村 基	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	羽田 明	ahata@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	石井 拓磨	itakuma@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	宇津野 恵美	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	秋田 真美子	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	桑野 美智子	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	大町 和美	
千葉大学医学部	古川 恵美子	
千葉大学医学部附属病院 周産期母性科	長田 久夫	
千葉大学大学院 医学研究院	井上 寛規	
日本大学医学部 先端医学系分子診断学分野	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
日本医科大学付属病院 遺伝診療科	高橋 美保	TSN79503@biglobe.ne.jp
日本医科大学付属病院 遺伝診療科	三宅 秀彦	hidehiko@pluto.dti.ne.jp
東京大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療部	後藤 順	gotoj-ky@umin.ac.jp
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター臨床ゲノム腫瘍学	古川 洋一	furukawa@ims.u-tokyo.ac.jp
順天堂大学医学部 老研センター	船山 学	funayama@med.juntendo.ac.jp
東京医科歯科大学 遺伝診療外来（生命倫理センター）	吉田 雅幸	masavasc@tmd.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
慶応義塾大学医学部 産婦人科学教室	安齋 純子	EZE04403@nifty.com
慶応義塾大学病院 産婦人科	中林 章	akira70126@yahoo.co.jp
慶応義塾大学病院	稲葉 育代	
東京医科大学病院	沼部 博直	hnumabe@kuhp.kyoto-u.ac.jp
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部		
東京医科大学 霞ヶ浦病院 遺伝カウンセリング外来	永瀬 晃正	tnagase@tokyo-med.ac.jp
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 産婦人科臨床遺伝診療室	竹下 直樹	ntakesit@med.toho-u.ac.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
横浜市立大学医学部 産婦人科・遺伝子診療部	浜之上 はるか	haruka@mb.ejnet.ne.jp
北里大学医学部附属病院遺伝診療部／大学院医療系研究科	高田 史男	ftakada@kitasato-u.ac.jp

所属	氏名	Email
<大学病院 (医育機関)> つづき		
東海大学医学部附属病院	和泉 俊一郎	s-izumi@is.icc.u-tokai.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	福嶋 義光	yfukush@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	櫻井 晃洋	sakurai@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部	関島 良樹	sekijima@hsp.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	涌井 敬子	kwakui@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	山内 泰子	yasukoy@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	河村 理恵	riek@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	鈴木 八潮	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	水内 麻子	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	丸山 史織	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	高澤 泰子	iden@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	村山 明奈	
信州大学医学部附属病院 耳鼻咽喉科	宇佐美 真一	usami@hsp.md.shinshu-u.ac.jp
新潟大学医歯学総合病院 生命科学医療センター	中田 光	radical@med.niigata-u.ac.jp
新潟大学 遺伝子診療部門	後藤 清恵	kgoto@med.niigata-u.ac.jp
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	柿沼 宏明	p-kaki@kanazawa-med.ac.jp
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	高瀬 悦子	etsuko-t@kanazawa-med.ac.jp
名古屋大学医学部 遺伝子・再生医療センター	若林 俊彦	wakabat@med.nagoya-u.ac.jp
名古屋大学医学部附属病院 遺伝相談室	南山 誠	makotomi@med.nagoya-u.ac.jp
名古屋市立大学臨床遺伝医療部	鈴森 伸宏	og.n.suz@med.nagoya-cu.ac.jp
藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室	大江 瑞恵	otamae@fujita-hu.ac.jp
愛知医科大学医学部	大竹 千生	lzotogar@amugw.aichi-med-u.ac.jp
愛知医科大学医学部 内科学講座 内分泌・代謝・糖尿病内科	高木 潤子	jutakagi@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	中谷 中	nakatani@clin.medic.mie-u.ac.jp
滋賀医科大学 臨床検査医学	茶野 徳宏	chano@belle.shiga-med.ac.jp
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	小杉 眞司	kosugi@kuhp.kyoto-u.ac.jp
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	澤井 英明	sawai@pbh.med.kyoto-u.ac.jp
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
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻	浦尾 充子	urao@pbh.kyoto-u.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 老年内科神経内科	嶋田 裕之	h.shimada@med.osaka-cu.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	西田 千夏子	nishida@hp-gensel.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	吉津 紀久子	yoshizuk@hosp.med.osak.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 未来医療センター	飯田 妙	
神戸大学医学部	西尾 久英	nishio@med.kobe-u.ac.jp
兵庫医科大学附属病院 臨床遺伝部	玉置 知子	tomokots@hyo-med.ac.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	難波 栄二	enanba@grape.med.tottori-u.ac.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	水田 栄之助	einosuke@kc4.so-net.ne.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	笠城 典子	kasa3@grape.med.tottori-u.ac.jp
島根大学医学部 小児科	長谷川 有紀	yukirin@med.shimane-u.ac.jp
広島大学病院 遺伝子診療部	兵頭 麻希	maki0825@hiroshima-u.ac.jp
広島大学	中込 さと子	nakagomi@hiroshima-u.ac.jp
広島大学病院 原爆放射線医学研究所	丸山 博文	hmaru@hiroshima-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 周産母子センター	松原 圭一	keiichi@m.ehime-u.ac.jp
香川大学医学部	黄 政龍	chuang@kms.ac.jp

所属	氏名	Email
<大学病院（医育機関）> つづき		
九州大学病院	大賀 正一	ohgas@pediatr.med.kyushu-u.ac.jp
福岡大学病院 遺伝医療室	井上 貴仁	tinoue@minf.med.fukuoka-u.ac.jp
佐賀大学医学部 看護学科	大田 明英	ohtaa1@med.saga-u.ac.jp
熊本大学医学部 小児科	遠藤 文夫	fendo@gpo.kumamoto-u.ac.jp
宮崎大学医学部 看護学科	野間口 千香穂	chikahou@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	ikeda@m2.kufm.kagoshima-u.ac.jp
<国立高度医療機関>		
国立成育医療センター 遺伝診療科	小崎 里華	kosaki-r@ncchd.go.jp
国立精神・神経センター 武蔵病院 遺伝カウンセリング室	池上 弥生	yikegami@ncnp.go.jp
国立精神・神経センター 武蔵病院 遺伝カウンセリング室	大口 恵子	koguchi@ncnp.go.jp
国立循環器病センター	森崎 裕子	hirokom@ri.ncvc.go.jp
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	吉田 輝彦	tyoshida@ncc.go.jp
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	牛尼 美年子	mushiana@gan2.res.ncc.go.jp
<その他の病院>		
国立病院機構 京都医療センター／臨床研究センター	白井 健	tusui@kyotolan.hosp.go.jp
千葉県こども病院 小児救急総合診療部	高柳 正樹	m.tkyng@mc.pref.chiba.lg.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	黒澤 健司	kkuros@bekkoame.ne.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	吉橋 博史	h-yoshi@jd5.so-net.ne.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	古谷 憲孝	
呉医療センター・中国がんセンター	佐村 修	samurao@kure-nh.go.jp
天使病院（北海道医療大学・個体差健康科学研究所）	太田 亨	ohta@hoku-iryu-u.ac.jp
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	西尾 公男	k-nishio@ss.ij4u.or.jp
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	元重 京子	m-kyoto@do2.enjoy.ne.jp
<その他の大学>		
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科特設遺伝カウンセリングコース	田村 智英子	c_tamura@t3.rim.or.jp
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科特設遺伝カウンセリングコース	山本 佳世乃	
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	田村 和朗	tamura@life.kindai.ac.jp
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	村上 裕美	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	小野 晶子	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	友田 茉莉	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	西山 深雪	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	荒井 優気	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	各務 好美	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	鳥嶋 雅子	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	山本 あゆみ	
京都大学大学院 医学研究科人間健康科学系／医学部保健学科検査技術科学	船渡 忠男	tfunato@hs.med.kyoto-u.ac.jp
国際医療福祉大学	大熊 由紀子	yuki@spa.nifty.com
神戸常盤短期大学	上田 國寛	ueda@kobe-tokiwa.ac.jp
<その他>		
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
共同通信社金沢支局	佐分利 幸恵	saburi.yukie@kyodonews.jp

「第6回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催予定

日時：2008年11月22日（土）午後

場所：北里大学 白金キャンパス

当番施設：北里大学