

第 7 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2009 年 11 月 28 日（土）
開催場所：兵庫医科大学

報告書 平成 21 年（2009 年）

主催：全国遺伝子医療部門連絡会議
当番施設：兵庫医科大学（大会長：玉置知子）

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：ソーテeria
〒260-0021 千葉市中央区新宿 2-3-18 パルフェボーテ 601 号
TEL 043-306-3391
FAX 043-306-3381
E-mail: idenshiiryou@soteria.cc

はじめに

第7回全国遺伝子医療部門連絡会議

大会長 玉置知子（兵庫医科大学病院）

2008年より、全国遺伝子医療部門連絡会議は維持機関会員制度に移行し、維持機関からの会費で開催されることとなりました。今回の第7回はこの制度に移行してから2回目の連絡会議となりました。

第7回の連絡会議は、兵庫県という辺境の地にも関わらず、全国の78施設の維持機関参加が得られました。全国医学部85校のうち67校、国立高度医療機関3施設、その他の医療機関8施設が維持会員としてご出席下さいました。一方で、まだ正規の維持機関会員登録はありませんが、今後遺伝子診療部門を立ち上げてこの連絡会議に参加したい、もしくは立ち上げることを考えたい、という施設の先生方もお越し下さり、参加者は158人と、前回よりもさらに増加しました。このように遺伝子医療部門の認知が全国的に進んだことは、これまでの6回の連絡会議の積み重ねであることは明らかです。これまでの6回の連絡会議を進めて下さった信州大学をはじめとした各当番施設の先生やスタッフの方々のご努力に感謝いたします。

また、この会議が機関会員制度の上に成立している事実は、各施設の病院長を初めとした病院全体が遺伝子診療部門をポジティブに認知・認識して支援して下さい、本連絡会議維持の根底となって下さったことを示しています。多くの方々のご理解の上で第7回の連絡会議が開催できたことを心より感謝申し上げます。今後も本連絡会議が定期的開催されることが、未加入の施設への啓発を確実にすすめ、連絡会議の内容が深化することにつながります。今後もこの潮流が続くことを期待しております。

第7回連絡会議は、「遺伝医学教育」をテーマといたしました。医学部の遺伝医学教育は、卒前・卒後の医学教育の改革の渦中であって、順風を受けている訳ではありません。逆風と感じられることが多いのが現実です。基調講演には、現在進行中の医学教育改革の中での遺伝医学の位置づけを、外部より明らかにして頂き、我々自身の認識を新たにする必要を感じたことより、医療系大学間共用試験実施評価機構の福田康一郎先生にお越し頂きました。また教育手法としてのe-ラーニングの先駆者として、渋谷まさと教授のご講演を頂きました。期せずして、福田先生、渋谷先生とも、日本生理学会の重鎮でおられます。医学教育の変革に対する生理学会の底力を見せていただくとともに、今後の学門分野を越えた連携のきっかけとなることを期待しています。もうお一人の講演者は、鎌谷直之先生です。ゲノム医学の先駆者・実践者でおられることより、中学校・高等学校における遺伝学教育の現況に非常に強い危機感を持っておられ、その改革の実行を開始されておられます。将来の展望を含めてご講演頂きました。また演者の先生のご協力によりご講演内容を事前にお送り頂き、当日にお手許に要旨集をお配りすることができました。

一方のワークショップでは、継続的な現状把握と討論が必要なことより、第6回のテーマを引き継いでグループワークを行いました。テーマは、1) 組織構築と診療の流れ 2) 遺伝医学教育 3) 遺伝学的検査：標準化、人材育成、ネットワーク 4) 出生前診断への対応 5) 発症前診断への対応 6) 認定遺伝カウンセラーの役割 です。各グループの参加人数にばらつきがあり、多人数のグループでは討論が不十分であったとのご指摘もいただきました。しかし、討論要旨はどのグループでも密度の濃いものでした。基調講演の福田先生もグループワークに参加して下さい、遺伝医学を志す者がこのように討論を深めている状況を高く評価され、ご自身の今後の参考になるとのコメントを頂きました。

本連絡会議は、11月に他の人類遺伝関連学会とは独立して開催されていたことより、参加者はこの会議のためだけの出張を余儀なくされておりました。今回の第7回も、日程をやりくりしてご参加を下さったことと存じます。次回の第8回（山梨大学 久保田健夫先生担当）からは、日本人類遺伝学会に引き続いて開催され、参加者の便宜が計られます。さらに多くの施設のご参加を期待しております。

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 (東京)	第2回 京都大・小杉 (京都)	第3回 京大医大・斎藤 (東京)	第4回 大阪大・戸田 (大阪)	第5回 千葉大・野村 (千葉)	第6回 北里大・富田 (東京)	第7回 兵庫医大・玉置 (兵庫)
大学病院 (医育機関)	維持機関会員 登録状況 (2009.11.28現在)	臨床遺伝 専門医 研修施設	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	61施設 122名	67施設 119名 (総会への参加25名を含む)
	*81医育機関中 67施設が登録		◎: 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, 数字: ◎以外の出席者人数						
北海道大学病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	1	◎	◎
札幌医科大学附属病院	未回答								
旭川医科大学病院	○	○	◎				◎	◎	◎
弘前大学医学部附属病院	○							◎	◎
岩手医科大学附属病院	○			1	1	1			◎
秋田大学医学部附属病院	○	○		1	◎		◎	◎	◎
山形大学医学部附属病院	未回答	○	1	◎	◎	1			
東北大学医学部附属病院	未回答	○	◎	◎	◎			◎	
福島県立医科大学附属病院	○				2				委任状1
群馬大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎		◎		委任状	委任状
自治医科大学附属病院	○	○	◎2	◎2	◎3	◎	◎	◎1	◎1
劉協医科大学病院	○		3	2	1	1	◎	◎	委任状
筑波大学附属病院	○	○	◎	◎				◎	委任状
埼玉医科大学病院	○			1	1	2	◎2	◎	◎
防衛医科大学校病院	未回答								
千葉大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎2	◎2	◎12 *当番施設	◎4	◎6
日本大学医学部附属板橋病院	○		2		1	1	◎	◎	◎
帝京大学医学部附属病院	未回答								
日本医科大学付属病院	○	○	◎		◎2	◎	◎2	◎1	◎1
東京大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎2	◎	◎	◎3	委任状
東京大学医科学研究所・附属病院	○	○		◎	◎	◎	◎	◎1	◎
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○						◎	◎1	◎
東京医科歯科大学	未回答	○	◎1	◎1	◎3		◎	◎1	
慶應義塾大学病院	○	○	◎	◎	◎1	◎2	◎4	◎2	委任状
東京医科大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎1	◎2	委任状
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	○	○	◎1	◎1	◎18 *当番施設	◎2	◎2	◎3	◎1
東京慈恵会医科大学附属病院	○	○						◎	◎
昭和大学病院	検討中		1						
東邦大学医療センター大森病院	○	○	1	1	2	◎2	◎	◎	◎
杏林大学医学部付属病院	登録せず		1	1	2				
横浜市立大学附属病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎1
聖マリアンナ医科大学病院	○							1	◎
北里大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎	◎8 *当番施設	◎1
東海大学医学部付属病院	○			1	3	◎	◎	◎	◎
山梨大学医学部附属病院	○	暫定		◎	◎			◎1	◎1
信州大学医学部附属病院	○	○	◎5 *当番施設	◎5	◎6	◎9	◎12	◎7	◎8
新潟大学医学部総合病院	○	○		◎	◎5	◎4	◎1	◎1	◎1
富山大学附属病院	○		1					◎	◎
金沢大学附属病院	○							◎	委任状
金沢医科大学病院	○	○			◎	2	◎1	◎1	委任状
福井大学医学部付属病院	○							◎	◎
浜松医科大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎		◎	委任状1
岐阜大学医学部附属病院	○	○	1	1	2			◎	◎2
名古屋大学医学部附属病院	○			◎2	◎2	1	◎1	◎1	◎1
名古屋市立大学病院	○	○	◎	◎	◎		◎	委任状	◎
藤田保健衛生大学病院	○	○		◎1	◎1	2	◎	◎	◎
愛知医科大学病院	未回答				1	2	◎1		
三重大学医学部附属病院	○			1	1	◎	◎	◎	◎
奈良県立医科大学附属病院	○		1			◎			委任状
滋賀医科大学医学部附属病院	○					1	◎	◎1	◎
京都大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎20 *当番施設	◎1	◎2	◎3	◎13	◎13
京都府立医科大学附属病院	○		2	◎3	◎2	1		◎	◎1
関西医科大学	○					1			委任状1
大阪医科大学附属病院	○	○		◎	1	◎	◎	◎	◎

大阪市立大学医学部附属病院	未回答	○	1	1		2	◎		
大阪大学医学部附属病院	○	○	◎	◎3	◎2	◎14 * 当番施設	3	◎4	◎5
近畿大学医学部附属病院	未回答			1			◎	◎	
和歌山県立医科大学附属病院	未回答								
神戸大学医学部附属病院	○	○	◎		1		◎		◎
兵庫医科大学南院	○	○	◎	◎1	◎1	◎	◎	◎1	◎17 * 当番施設
鳥取大学医学部附属病院	○	○		◎	◎2		◎2	◎	◎2
岡山大学南院	○	○							◎
川崎医科大学附属病院	登録せず								
鳥栖大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
広島大学南院	○	○	◎		◎	2	◎2	◎	◎
山口大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎	◎	◎
徳島大学南院	○	○			◎			◎	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	1	1	◎	◎
高知大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎	◎		委任状	委任状
香川大学医学部附属病院	○					1	◎	◎	◎
産業医科大学南院	○							委任状	◎
九州大学南院	○	○		1	1	◎	◎	◎	◎
福岡大学南院	○			1	1	◎	◎	◎1	◎
久留米大学南院	○	○	◎	◎1	◎	◎		◎	◎1
佐賀大学医学部附属病院	○	○				◎	◎	◎	◎
長崎大学南院	○	○	◎	◎	◎	◎		◎	◎
熊本大学医学部附属病院	未回答	○	1				◎		
大分大学医学部附属病院	○				1	1		◎	委任状
宮崎大学医学部附属病院	○	○		◎1		◎1	◎	◎1	◎1
鹿児島大学南院	○		◎	◎1	◎	◎1	◎	◎	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○			2	◎		◎	委任状
国立高度医療機関	維持機関会員登録状況 (2008.11.22現在)	臨床遺伝専門医 研修施設	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	3施設 5名	3施設 2名
国立成育医療センター	未回答	○	◎1	◎	◎		◎	◎1	
国立精神・神経センター	○	○	◎	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎
国立循環器病センター	○		1	1	◎	◎1	◎	◎	◎
国立国際医療センター	○		1					委任状	委任状
国立がんセンター	未回答		1				◎1		
国立長寿医療センター	未回答								
維持機関会員登録したその他の病院	維持機関会員登録状況 (2008.11.22現在)	臨床遺伝専門医 研修施設	0施設 0名	4施設 5名	5施設 7名	3施設 5名	4施設 7名	5施設 7名	8施設 9名
群馬県立小児医療センター	○	申請予定		1				◎	◎
埼玉県立小児医療センター	○	○			◎			委任状	委任状
千葉県こども病院	○	○					1	委任状	◎
神奈川県立こども医療センター	○	○		◎1	◎2	◎2	◎2	◎2	◎1
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○		◎	◎	◎		◎	◎1
医療法人 母恋 天使病院	○	○			◎		◎	◎	委任状
聖隷浜松病院	○	申請予定		1	1	◎	◎1	◎1	◎1
独立行政法人国立病院機構新潟病院									◎
その他の参加者 (その他の病院・大学・企業 等)			6名	38名	43名	25名	17名 (「サポーターグループ」WSに集 24名)	15名	27名
総参加者数			69名	116名	144名	117名	112名	149名	158名

目次

1. はじめに 玉置知子（兵庫医科大学）
2. 出席状況
3. 第7回全国遺伝子医療部門連絡会議プログラム
4. 第7回全国遺伝子医療部門連絡会議総会議事録、資料
5. 開会挨拶 玉置知子 太城力良（兵庫医科大学病院）
6. 基調講演
医学教育改革の動向
福田康一郎（社団法人医療系大学間共用試験実施評価機構）
座長 玉置知子
7. 講演 1
e-ラーニングシステム「一步一步学ぶ生命科学」による医学初学者への情報伝達
渋谷まさと（香川栄養学園女子栄養大学短期大学部）
座長 沼部博直（京都大学）
8. 講演 2
日本の遺伝医学教育の問題点と対策
鎌谷直之（理化学研究所ゲノム医科学研究センター、情報解析研究所）
座長 斎藤加代子
9. 報告
医学部における遺伝医学教育の現状と遺伝関連学会での取り組み
玉置知子（兵庫医科大学）
コメント
産科看護師へのパンフレット配布の試み
長谷川知子（いでん・コンサルテーション・オフィス）
10. ワークショップ

1) 組織構築と診療の流れ	コーディネーター：小杉眞司（京都大学）
2) 遺伝医学教育	コーディネーター：福島義光（信州大学）
3) 遺伝学的検査：標準化、人材育成、ネットワーク	コーディネーター：野村文夫（千葉大学）
4) 出生前診断への対応	コーディネーター：高田史男（北里大学）
5) 発症前診断への対応	コーディネーター：難波栄二（鳥取大学）
6) 認定遺伝カウンセラーの役割	コーディネーター：川目裕 (お茶の水女子大学)
11. 総合討論 司会 斎藤加代子・玉置知子
12. 閉会挨拶 久保田健夫（山梨大学） 玉置知子（兵庫医科大学）
13. 参加者を対象としたアンケート・結果
14. 第7回連絡会議参加者名簿

第7回 全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

主 催 校： 兵庫医科大学病院
大 会 長： 玉置知子（兵庫医科大学病院臨床遺伝部・遺伝学）
開催場所： 兵庫医科大学西宮キャンパス
開催期日： 2009年11月28日（土）

スケジュール	11:00-12:00	総会（維持機関会員施設代表者会議）	10号館3階 第2会議室
	12:15-18:30	連絡会議	3号館4階 3-3 講義室
	18:40-20:00	懇親会	10号館10階 リビエール

連絡会議 プログラム

12:15-12:20	開会挨拶	玉置知子（総合司会）
12:20-12:25	兵庫医科大学病院長 挨拶	太城力良
12:25-12:40	総会報告	福嶋義光（理事長）
12:40-13:30	基調講演 医学教育改革の動向 座長 玉置知子（兵庫医科大学）	福田康一郎（社団法人医療系大学間 共用試験実施評価機構）
13:30-13:45	休憩	
13:45-14:15	講演1 e-ラーニングシステム「一步一步学ぶ生命科学」 による医学初学者への情報伝達 座長 沼部博直（京都大学）	渋谷まさと（香川栄養学園女子栄養 大学短期大学部教授）
14:15-14:45	講演2 日本の遺伝医学教育の問題点と対策 座長 斎藤加代子（東京女子医科大学）	鎌谷直之（理化学研究所ゲノム医科学 研究センター、情報解析研究所、 日本人類遺伝学会 教育推進委員）
14:45-15:05	報告 医学部における遺伝医学教育の現状と遺伝関連学会での 取り組み 座長 久保田健夫（山梨大学）	玉置知子（兵庫医科大学教授、日本 人類遺伝学会 教育推進委員、日本 遺伝カウンセリング学会 遺伝教育 委員会）
15:05-15:10	コメント 産科看護師へのパンフレット配布の試み	長谷川知子（いでん・コンサルテー ション・オフィス、日本人類遺伝学 会 教育推進委員）
15:10-15:30	休憩	
15:30-16:45	代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成） 1) 組織の構築と診療の流れ 2) 遺伝医学教育 3) 遺伝学的検査：標準化，人材育成，ネットワーク 4) 出生前診断への対応 5) 発症前診断への対応 6) 認定遺伝カウンセラーの役割	コーディネーター 小杉真司（京都大学教授） 福嶋義光（信州大学教授） 野村文夫（千葉大学教授） 高田史男（北里大学准教授） 難波栄二（鳥取大学教授） 川目 裕（お茶の水女子大学教授）
16:45-16:55	休憩	
16:55-18:25	ワークショップで示された提言案の検討および総合討論 各遺伝子医療部門で行うこと 関連学会との協力 国の機関に要望すること その他	（講演者・各ワークショップの コーディネーター・講演座長） 司会 斎藤加代子（東京女子医科大学） 玉置知子（兵庫医科大学）
18:25-18:30	閉会の辞	
18:40-20:00	懇親会	

第 7 回全国遺伝子医療部門連絡会議総会議事録

日 時：2009 年 11 月 28 日（土）11:00-12:00

場 所：兵庫医科大学西宮キャンパス 第 2 会議室

I. 報告事項

1. 登録施設について

維持機関会員の登録状況について：現在 78 施設からの登録があり、内訳は大学病院 67 施設、その他 11 施設である。

（1）遺伝子医療部門がありながら維持機関会員未登録施設には積極的に登録をよびかける。

（2）遺伝カウンセラー養成施設としての登録を希望している施設がある。

（3）個人参加は事前登録が基本で、医療提供者であれば申込時に参加は承認されたこととし、理事長が確認して理事会で追認する。従って「理事会申し合わせ事項 個人会員の要件」を以下のように変更する。

変更前「原則として個人会員は（中略）、事前に理事会の承認を得る」

変更後「原則として個人会員は医療提供者であれば申込時に加は承認されたこととし、理事長が確認して理事会で追認する。」

2. 第 7 回連絡会議について

維持機関会員 全 78 施設より参加申込もしくは委任状返信があった。個人参加申込は 26 名で、合計 155 名からの申し込みがあった。

II. 協議事項

1. 2008 年度について

報告、承認された。

2. 会計年度について

連絡会議案内開始から報告書発送までを年度として区切る。実質的には 7 月から翌年 6 月までを会計年度とする。

3. 次年度 2010 年の総会・大会について

2010 年第 8 回全国遺伝子医療部門連絡会議は日本人類遺伝学会第 55 回大会終了後に引き続いて開催される。

期日：2010 年 10 月 30 日（土）17：00 ～ 31 日（日）15：00

会場：大宮ソニックシティホール（さいたま市）

大会長：久保田健夫（山梨大学）

4. 次々年度（2011 年）の総会・大会について

2011 年第 9 回全国遺伝子医療部門連絡会議は第 8 回同様、日本人類遺伝学会第 56 回大会（羽田明大会長）終了後に引き続いて開催される。

期日：2011 年 11 月 12 日（土）夕方 ～ 13 日（日）

会場：幕張メッセ（ワークショップ 6 部屋は幕張メッセで予約済み。ただし幕張メッセが今後順次改装工事をするため、2011 年に全体会議用の部屋が手配できない場合に備え、隣接するアパホテルのホールを仮予約済み。）

大会長：平原史樹（横浜市立大学）

5. 活動内容について

(1) 活動予定表

(2) アンケート調査の実施

各遺伝子医療部門のアクティビティの内容および現状を明らかにするためのアンケートを実施したい。今後、アンケート調査の質問内容などを検討する。

(3) DVD 作成について

日本人類遺伝学会第 55 回大会（第 4 会場）において、医学部医学科 3・4 年生を対象と想定した遺伝医学系総講義を実施して、それを撮影録音し DVD を作成する。

(4) ホームページの充実について

①「遺伝子医療部門」というキーワードで検索した際に、トップページに飛べるような工夫をする。

②維持機関会員施設の遺伝子医療部門とリンクを貼る。

③会員専用ページを開設する。

(5) 内科系学会社会保険連合 平成 22 年度社会保険診療報酬改定提案書について

遺伝カウンセリングについて、日本人類遺伝学会から提出した医療技術評価提案書（保健未収載技術用）についての説明があった。

6. 理事申し合わせ事項：維持機関会員の要件について

「認定遺伝カウンセラー養成施設」「遺伝子医療に組織的に取り組んでいる病院」を維持機関会員の要件に追加することになった。

以上

【ホームページURL】

<http://www.idenshiiryoubumon.org/>

【事務連絡先】

ソーテeria 〒260-0021 千葉市中央区新宿 2-3-18 パルフェボーテ 601 号

TEL 043-306-3391 FAX 043-306-3381

E-mail: idenshiiryou@soteria.cc

全国遺伝子医療部門連絡会議会則

第1章 総則

(名称)

第1条 本会は、全国遺伝子医療部門連絡会議 The Japan's 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 役員の任期は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

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。

資料 1 2009年度-2010年度の活動

- 1) 第7回連絡会議の実施, 報告書作成
- 2) アンケート調査の実施
- 3) 卒前医学教育における遺伝医学教育の充実に向けた取組み
(人類遺伝学会と合同で講義・実習DVD作成を計画中)

「遺伝医学系統講義」 2010年10月28日(木)～30日(土)、大宮ソニックシティ 第3・4展示室

- ・「遺伝医学系統講義(45分×18回)」のDVD作成を企画内容:
- ・講義の対象者は医学部医学科3・4年生(臨床医学の講義が始まる前)を念頭におく.
- ・生物学としてではなく、臨床医学を学ぶ上で必要な基礎医学としての遺伝医学の講義を行う.

10月28日(木)

10:00-10:45	遺伝医学総論	系統講義2	福嶋義光	(信州大)
11:00-11:45	遺伝医学の過去・現在・未来	系統講義1	鎌谷直之	(理化学研究所)
14:00-14:45	遺伝性疾患の治療	系統講義13	櫻井晃洋	(信州大)
15:00-15:45	染色体異常症と細胞遺伝学	系統講義4	玉置知子	(兵庫医大)
16:00-16:45	単一遺伝子疾患とメンデル遺伝学	系統講義5	小杉眞司	(京都大)
17:00-17:45	多因子疾患の遺伝学	系統講義6	羽田 明	(千葉大)
18:00-18:45	個別化遺伝医療と薬理遺伝学	系統講義17	中村祐輔	(東大医科研)

10月29日(金)

8:30-9:15	エピジェネティクス	系統講義8	久保田健夫	(山梨大)
9:30-10:15	生化学遺伝学	系統講義9	松原洋一	(東北大)
10:30-11:15	集団遺伝学	系統講義10	徳永勝士	(東京大)
11:30-12:15	遺伝性疾患の分子遺伝学的理解	系統講義11	高田史男	(北里大)
13:30-14:15	遺伝学的検査	系統講義12	野村文夫	(千葉大)
15:30-16:15	ミトコンドリア遺伝	系統講義7	後藤雄一	(精神・神経C)
16:30-17:15	発生遺伝学と先天異常	系統講義14	小崎健次郎	(慶應大)

10月30日(土)

8:30-9:15	出生前診断	系統講義15	平原史樹	(横浜市大)
9:30-10:15	腫瘍遺伝学	系統講義16	稲澤譲治	(東京医歯大)
10:30-11:15	ヒトゲノム・遺伝子の構造と機能	系統講義3	松本直通	(横浜市大)
11:30-12:15	遺伝カウンセリング	系統講義18	斎藤加代子	(東京女子医大)

「遺伝カウンセリングロールプレイ実習」 10月30日(土) 13:30-14:30

「遺伝医学実習: 検査や研究の基本操作であるPCRを経験しよう」 10月30日(土) 15:00-17:00

資料 2 内科系学会社会保険連合 平成 22 年度社会保険診療報酬改定提案書

p.456 医療技術評価提案書（保険未収載技術用）【概要版】

申請団体名 日本人類遺伝学会

代表者名 中村祐輔

提出年月日 平成 21 年 3 月 31 日

技術名	遺伝カウンセリング
技術の概要	生涯変化しない遺伝情報を明らかにしようとする遺伝学的検査が考慮されている患者に対し、その検査前後に臨床遺伝学について高度な知識と経験を有する医師が最新の遺伝医学的情報をわかりやすく伝えとともに、他の職種（看護師、心理士、遺伝カウンセラー等）とチームを組み、心理社会的支援を行なう
対象疾患名	厚労省の「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」に引用されている「遺伝学的検査に関するガイドライン」が対象としている生殖細胞系列変異を明らかにする DNA 検査、遺伝生化学検査、および染色体検査が考慮される疾患
保険収載の必要性のポイント	厚労省の「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」に規定されている遺伝カウンセリングを保険診療として保証する。
【評価項目】	
I-①有効性 ・ 治癒率・死亡率・QOL の改善等 ・ 学会のガイドライン等 ・ エビデンスレベルの明確化	・ 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患者に対して、必要十分な情報提供と心理社会的支援を行うことにより、不安の除去、適切な治療法の選択を可能とし、患者・家族の QOL の向上に資するとともに、無駄な検査や無効な治療を避ける。 ・ 厚生労働省「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」で遵守すべきであるとされている遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」 エビデンスレベル： I II III IV V VI
I-②安全性 ・ 副作用等のリスクの内容と頻度	物理的侵襲等が身体に及ぶことはなく、全く安全である（遺伝カウンセリングが行われない場合に問題が生じる）
I-③普及性・年間対象患者数 ・ 年間実施回数等	平成 16 年度の全国遺伝子医療部門連絡会議所属の高度医療機関での調査より 年間対象患者数 6000 人 年間実施回数（1 人当たり） 1～2 回
I-④技術の成熟度 ・ 学会等における位置づけ ・ 難易度（専門性・施設基準等）	臨床遺伝専門医を含む複数の遺伝カウンセリング担当者が勤務する臨床遺伝医療部門において、臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラー等が複数で遺伝カウンセリングを行った場合、特掲診療料として算定する。
I-⑤倫理性・社会的妥当性 （問題点があれば記載）	倫理性に問題なく、社会的に妥当である（遺伝カウンセリングが行われない場合に問題が生じる）
I-⑥妥当と思われる診療報酬の区分（1 つに○）	C 在宅・D 検査・E 画像・F 投薬・G 注射・H リハビリ・I 精神・J 処置・K 手術・L 麻酔・M 放射線・N 病理・その他 ○第 1 部「医学管理等」
妥当と思われる点数及びその根拠（新設の場合）	点数 1275 点 担当者の平均所要時間に時給を掛け合わせて求めた。
I-⑦代替する保険既収載技術との比較	当該技術の導入より代替される既収載技術 無 ・ 有 （区分番号と技術名 D026 検体検査判断料 遺伝カウンセリング加算 ）
・ 効果（安全性等を含む）の比較	遺伝カウンセリングは遺伝学的検査実施前から実施する必要がある。
・ 費用の比較	臨床遺伝専門医を中心とするチームで対応するため、現行 500 点を 1275 点とする。
I-⑧予想される医療費への影響（年間）	予想影響額 76,500,000 円 増・減
（影響額算出の根拠を記載する。） ・ 予想される当該技術に係る医療費 ・ 当該技術の保険収載に伴い減少が予想される医療費（費用－効果分析などの経済評価を実施していれば記載可）	全国遺伝子医療部門連絡会議に所属している大学病院等の高度医療機関で行われている遺伝カウンセリングの回数は、月平均約 500 件、1 年間では 概ね 6000 件である。本来希望しない遺伝学的検査、あるいは不必要な検査等の実施を防ぐことができ、医療費の削減に寄与することが、先進諸外国では報告されている。
I-⑨その他（QOL の改善等について特記すべき事項があれば記載）	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患者に対して、必須の医療行為である。先進諸国で遺伝カウンセリングを保険診療として実施していないのはわが国だけである。

染色体検査 p.(83)

染色体の鏡検にての判定は、熟練した検査技師による長時間の観察（2～3時間）が必要である。また、診断に医師の確認が必要である。これらを考慮して、3,200 点が妥当な評価であると提案する。

遺伝病的検査 p.(84)

遺伝病的検査は、解析において様々な機器試薬を必要とする。精度管理用のコントロールも必要である。熟練した検査技師の長時間の作業を要する。現行 2,000 点では検査費用を賄えない。このため、当該検査は、各施設で実施されておらず、また衛生検査所も受託できない。これらを考慮して、8,000 点が妥当な評価であると提案する。

第7回全国遺伝子医療部門連絡会議 開会挨拶

大会長・病院長挨拶

大会長 開会挨拶：玉置知子

玉置知子でございます。今日は、わざわざ兵庫医科大学までお越しいただきまして、本当にありがとうございます。北は北海道、札幌、旭川の先生、南は、今日は琉球の先生が委任状でしたが、鹿児島大学の先生までお越しいただきまして、非常にうれしく思っております。今日の参加人数は、御登録が150名を超えているというので、去年の北里大学よりも数十名増えております。

本日は、まず病院長のあいさつのあとに、理事会の報告を理事長からしていただきます。そのあとに、基調講演として福田康一郎先生に来ていただきました。まず、遺伝医療のことを学ぶということが連絡会議の目的ではあるのですが、今日は、遺伝医療に関する教育ということを中心にテーマとし、今日1日のワークショップを含めて、開かせていただこうと思っています。皆様の御協力をどうぞよろしくお願いいたします。

お手元の名簿をチェック頂き不都合な点等がございましたら、事務局にお知らせいただけますようよろしくお願いいたします。失礼な点がございましたら重々おわび申し上げます。

兵庫医科大学病院長 挨拶：太城力良

病院長をしております太城です。専門は麻酔です。全国から多数の方々に集まっていだいて、この全国遺伝子医療部門連絡会議が本学で開催されるのを非常に喜んでおります。

私どもの兵庫医科大学は1972年に開設、74年には、玉置教授の前任であります古山教授が染色体検査室を作られました。それは、その後に、臨床遺伝部という病院のきちんとした中央診療部門になって、開設から35年の歴史を持って、遺伝相談等、遺伝医療にかかわって参りました。

また、厚生科研で、古山先生は、こういう各高度医療機関の連絡会を立ち上げ、臨床遺伝の専門医制度等の最初の原資を出してくださったと聞いています。そういう関係もあって、今回、現在の遺伝学講座の教授であり、また、病院の臨床遺伝部の部長である玉置先生がこの7月にあった日本遺伝カウンセリング学会の会長に引き続いて、この連絡会議の大会長を仰せつかったものと理解しております。

玉置教授には、臨床遺伝部としての活躍のほか、病院にとって大切な個人情報保護や、インフォームドコンセントを初めとする医療倫理に関して指導を頂いていますが、こういう遺伝という医療の根幹を成す部門で、この会に参加されておられる方々はどの機関においても同じように重要な役割を果たして、いわゆる医療の見張り役、番人としての機能を果たしていただいているものと思います。今回は教育ということで、そのノウハウをいかに卒前、卒後教育で広めていくかというヒントにこの会がなれば、これは非常に大きな喜びであると思っております。

現在、私どもの病院もなかなか人手不足の面もあって、何かと行き届かない面もあるかと思いますが、御参加いただいた皆さん方の御協力によりまして、実りある会議になればと期待しております。本日は、本当に多数の御参加、ありがとうございました。

第7回全国遺伝子医療部門連絡会議

基調講演 医学教育改革の動向

福田康一郎（社団法人医療系大学間共用試験実施評価機構）

千葉大学卒業、千葉大学で医学博士

千葉大学助手、講師、助教授

平成4年 千葉大学生理学教授

平成12年 千葉大学医学部長、千葉大学の大学院医学研究委員長

平成19年 医療系大学間共用試験実施評価機構副理事長

私は何かを決めている立場でないが、いろいろな御意見の先生方を何とか取りまとめて、全国的に教育のレベルを底上げをしたいという文部科学省の基本的な方針と、広く言えば社会一般の国民の期待に応える人材を育成するということに少しでも役に立てればと思っている。

本来、私は研究者で、教育をしていたのではない。卒業をしたあと外科に入局して、その当時、結核外科が解体して、一部は肺がんをやるようになったし、一部は消化器、一部は麻酔をやるようになって、私も麻酔を随分やった。その当時、結核の外科をやっていた教室なのでごくいい血液ガス分析装置があり、それをやり、それから人工呼吸のことに關していろいろ仕事をして、基礎で生理・呼吸をやっているところに長くいたということである。

今から思い出すと、脳死判定の無呼吸テストがあるが、これは当時の胸部疾患学会と「あのテストの方法は非常におかしい」ということで、かなりきついクレームを付けに行ったところ、すごく怒られた。「まずは移植あり」ということで、むちゃくちゃなことをやっていた印象がある。今でも、私はあの無呼吸テスト自体は安全ではないと確信して、その代替案も作って、実験的にはかなりいいところまで来ていたが、その研究費まで止められた。やはり医療安全とか、医療は何のためにあるかといったら、基本的には患者を助けるためにある。そこで命を絶つという操作をあんな方法でやっていいのかということに対して、私は今でも疑問に思っている。

昨年から相次いで、最近、文部科学省あるいは厚生労働省の合同の会議等があり、検討会の取りまとめもやっていた。その話を中心にする。

私どもの共用試験実施機構は文科省の管轄下にあり、政権が変わってしまって大変だ、やっとなと政党側と話ができるようになったところだと医学教育課長が言っていた。継続分のお金は何とかは確保するけれども、新規分はとても駄目だろうという話だ。この共用試験はどうなるかというと、これはお金が掛かっているわけではなく、受験生と大学からお金を頂いて維持しているので、これに関しては評価しているというようなコメントだったそうだ。

「臨床研修制度のあり方等に関する検討会」と「臨床研修制度の見直し等を踏まえた医学教育の改善につて：医学教育カリキュラム検討会」という二つの会議がある。臨床研修制度が始まってから大学の機能が強烈に落ちてしまったと、私も現役時に思った。臨床研修制度開始前からその傾向はあり、それに関してこの二つの会議で問題になったのは、医師の定員の問題が最大の課題であるということだ。卒前の教育と卒後の研修を何とかうまくドッキングさせて、効率よくやったらどうかというのが結論である。

その後これは平成19年の3月に最終報告が出た。「医学教育の改善・充実に関する調査研究協力者会議」の報告書にほとんど準拠している。医学教育の問題については、かなり古くから検討されており、臨床研修制度のあり方に関する検討会で説明した内容をかいつまんで御紹介する。

「医学教育の改善に関する調査研究協力者会議」というのは、昭和62年に文部省で始まっている。ここに出てきたのは、臨床実習の改善ということだ。それから、厚生省の臨床実習の検討委員会では、医師法との関係が問題になって、医師でない学生に臨床実習をさせることの問題点は何かという検討が行われた。これは原則的に、患者の安全、医師と同等の安全を確保できるという条件で許容される行為、いわゆる医行為のレベルが決まった。ただ、これは省令で制定されるまでも至っていないし、提言にとどまっている。この辺のあいまいさがいまだに残っていて、結局は問題になっている。

その中に、臨床実習に出す前に事前評価をきちんとやるということは当然として位置づけられている。結局、この事前評価に向けてどうことが行われてきたというのが現時点である。そのためには、各大学の裁量に任されていた教育内容より共通で最低限確保しなければいけない内容を精選し、平成8年頃から、それを確認して進級等を判定するシステムを作るという具体的な実務作業が

② 医学教育モデル・コア・カリキュラムと共用試験実施

○教育内容を精選したモデル・コア・カリキュラムの内容

学問体系・専門領域の枠を越えた統合的内容として提示、技能・態度・知識の具体的な到達目標設定。約7割の授業時間でコア内容を効果的に履修、特色ある選択制カリキュラムの導入。

A 基本事項

B 医学一般

C 人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療

D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療

E 診療の基本

症状・病態からのアプローチ、基本的診察知識、基本的診察技能

F 医学・医療と社会

G 臨床実習

全期間を通じて身に付けるべき事項、内科系臨床実習、外科系臨床実習

→ 診療参加型臨床実習の実施のためのガイドライン

・臨床実習開始前（および卒業時）までに到達すべきレベルを提示（知識・技能・態度）

・臨床実習単位（50単位）

・準備教育モデル・コア・カリキュラムも提示

○臨床実習開始前までの到達レベル評価の仕組み：共用試験システムの開発と実施

●全国の大学で共通で利用できる試験システム（共用試験）の開発

●知識の統合的理解・問題解決能力はコンピュータを用いたプール問題によるランダム出題方式のCBT試験 評価

●態度・技能については、客観的臨床能力試験OSCEで評価 : 実技実施・評価システム開発

●平成14年～トライアル、平成17年～正式実施 : (社)医療系大学間共用試験実施評価機構



始まった。私はそのときから動員されている。当初から臨床の人たちもかなりいて、私は基礎と臨床の間ぐらいの立場で入ったが、モデル・コア・カリキュラムというのは、疾患別とか病態別といったきちんとした臨床の現場に即したカリキュラム体系を主として提示すべきだ。それから、講座、学問体系の壁で挟まれていて、なかなか連携がうまくいかないということを強く認識された先生方からの提言で、こうなった。

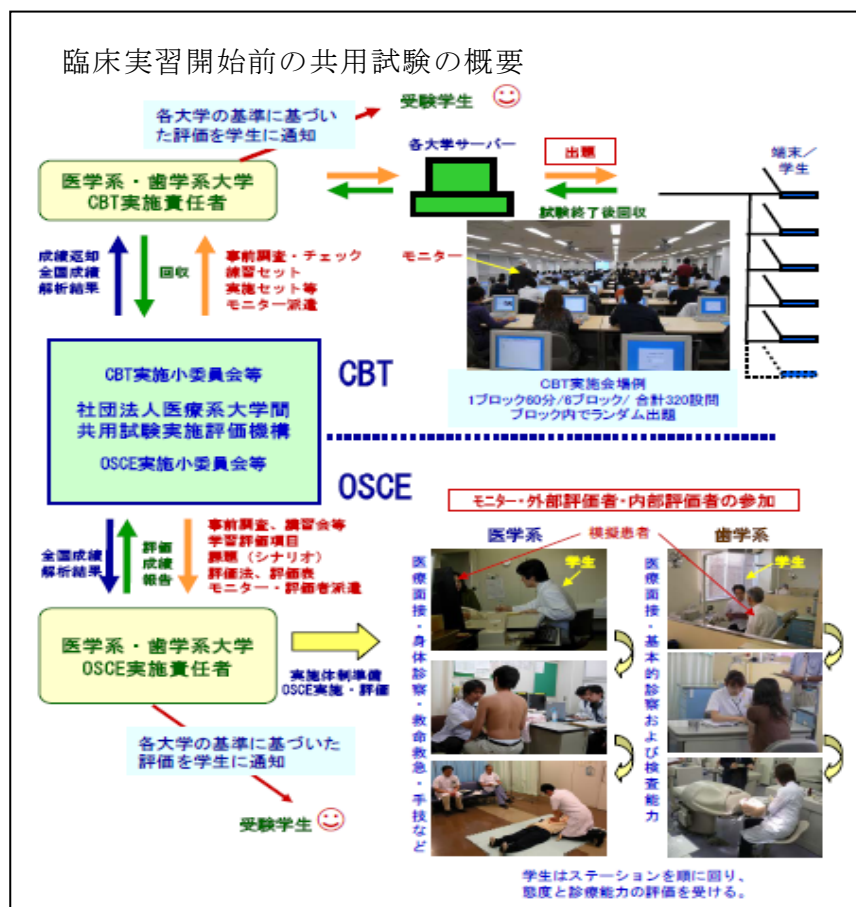
ユニークなのは、「症状、病態からのアプローチ」、「診察」、「診療診察技能」をきちんと教育カリキュラムの中に入れたということ。あとは、臨床実習前までにどの辺のレベルまで到達しておけばいいかというレベルを決めた。それから、それに基づいた評価試験をやろう、評価試験をやらない限り幾ら提示しても絵に描いたもちになるという共通認識だった。

実際に、共用試験については、平成14年からトライアルをやり、平成17年から正式実施、平成21年12月から第5回が始まる。これは先生方の御協力を頂いて順調に進められている。ただし問題作成などの負担が大変大きく、先生方の同意をお願いしている。やっと全80医科大学と全29歯科大学が全部で参加して実施するようになった。

右図はC B Tと技能試験の概要だ。モデル・コア・カリキュラムは平成19年に改定した。その理由の一つは、その当時から顕在化してきた医師不足の問題だ。それから特に地域医療、がん対策基本法の発足・成立に伴って、腫瘍教育をきちんとする。それから医療安全も非常に大事だということで、これに関するカリキュラム項目もかなり改定した。医療者自身の安全も含めて確保するということと、診療情報の取扱いもきちんと教育しなければいけないということになった。それから、臨床実習。

多くの基礎系の先生方から、カリキュラムを作って試験をやるなんてとんでもないというお叱りを受けた。これについてはカリキュラムの中に、それとなく入れ込んである。それからどういう仕組みで改定していくかという文書もできた。ただ、この次の作業をいつするのかというお問い合わせが多いのだが、それについて文科省では、まだそれどころではないという状況である。

今後は、医療実習を診療科単位でやることの弊害が多く指摘されたことについて、何をやらなければならないかという



④ モデル・コア・カリキュラムの改訂と今後の課題

医学教育の改善・充実に関する調査研究協力者会議：最終報告(平成19年3月)

●緊急の社会的要請に対応する医学部入学定員増とモデル・コア・カリキュラムの改訂等

- ・入学定員増、地域医療・腫瘍教育・医療安全教育の充実に関するモデル・コア・カリキュラム改訂
- ・教育者・研究者育成の充実
- ・臨床実習充実に向けたモデル・コア・カリキュラム改訂の恒常的な仕組み(文部科学省)

●今後の課題：診療参加型臨床実習の充実

- ・全体として体系的に実習内容を学生に提供。学習成果を段階的・体系的蓄積・記録して評価指導に活用。シミュレーター機器の有効利用(侵襲的行為、羞恥的行為)。診療情報の取扱い。
- ・医療現場で必要な診断・治療等の思考力(臨床推論)・対応力を養う必要。
- ・臨床実習終了時の到達目標と評価基準の明確化を図った上で、技能・態度についての学習・評価項目の提示とAdvanced OSCE等の実施。
- ・卒後研修内容も勘案し、卒前・卒後教育通して一貫した教育内容のグランドデザインを示す必要。
- ・学外地域医療機関での実習の充実、地域社会や患者の協力の理解を得られる不断努力。

●医師国家試験出題基準改訂部会報告書(平成19年3月)、医師臨床研修部会報告書(平成19年12月)

- ・臨床研修制度を含む医師養成のあり方として、卒前教育と卒後研修で修得すべき知識・技能を明確化し、一貫性を担保する重要性。

到達目標をまとめて提示する、その成果を段階的に系統的に、「これは習得している」というような評価をしていったらどうだろうか、という提言である。それから侵襲的行為。それから患者さんによっては恥ずかしがる行為がある。女性はもちろん最近、男性でも裸になるのが嫌な人がいるので、そういうことも含めた羞恥的行為。シミュレーター機器をなるべく有効に使ってほしい。それから診療情報の取扱い。特に電子情報システムへの学生のアクセス権限をどうするかは大問題である。この取扱いについて、かなり厳しく報告書に記載している。それから診療現場で必要な診断、治療のための思考力、いわゆる臨床推論あるいは対応力、これを養う必要があるということになっている。臨床実習終了時の到達目標も、きちんと統一する。卒業時のOSCEを実施できる方向にするのが望ましいということになっている。さらに研修内容と重複するところがあるので、それを見直して、一貫したものにしていこうということである。

国家試験のほうでも改善の歩調をそろえるということになり、平成19年の同じ時期にこれが出て、やはり、医師養成のあり方として、卒前と研修をうまく連動させ、一貫性を担保する重要性がようやく認識された。

繰り返しの説明になるが基本的な考え方は、すべての医学生が履修すべき必須の内容を推進し、到達目標として提示する。だから、これはアウトカムベースだ。コンピテンシーと言ってもいいかもしれないが、コア・カリキュラムの中には、そういう到達目標として入っているということだ。これは必要最小限であって、これがマックスではない。逆に言えば、選択的なカリキュラム、それから各診療科あるいは研究室へ行く等の臨床研究もやらなければならないだろうということが当初から指摘されている。

それから、改訂版の冒頭にプロフェッショナリズム、職業人意識が外国でもいろいろ言われている。なぜ、これが最近言われてきたかという理由は、いろいろモ

ラルの低下もあるだろうし、先ほど言った診療情報や、臨床研究のあり方の問題とか利益相反とか、色々と問われることがたくさん多くなってきたからではないだろうか。

コア・カリキュラムの前に、いろいろなものを参考にして冒頭に入れた。これはかなりの方々の御意見を入れて、文科省もこの文面にはこだわって、字句までいろいろ御意見を頂いた。

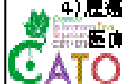
今年の9月に私どもが前から参考にしていたイギリスのTomorrow's Doctorsが出た。これは、かなり我々のほうに近くなってきたいて、到達目標までかなりはつきり出ている。それから、これとセットになっている、いわゆるプロフェッショナリズム、あるいは倫理を合わせたものが、

○ モデル・コア・カリキュラムの基本的考え方

- 全ての医学生が履修すべき必須の学習内容を精選し、一般目標・知識・技能・態度の到達目標として提示(臨床実習開始前までと卒業時まで、必要最小限の質の確保)。内容の改訂も必要。
- 約3割の時間でコア・カリキュラム内容を基礎・臨床統合・小人数授業を組み合わせて実施。
ただし、コア・カリキュラムの項目と配列順序は、授業科目と履修の順序を示すものではない。
各大学の特色あるカリキュラム構築と効果的の授業の工夫も必要。
- 将来の道徳や社会的需要の多様化に合わせて、学生が自由に選択できるように選択制カリキュラムの導入が不可欠(約2割の時間、例も提示)。

● 改訂版

- 1) 冒頭に「医師に求められる基本的質」7項目を記載(医師の「プロフェッショナルズム」)。
- 2) 基本事項2 医療における安全性確保として充実、医療上の事故等への対処と予防を追加、医療従事者の健康と安全を追加(医療安全総合新案関連)。
- 3) 基本事項4 課題探求・解決と学習の在り方として充実
学習の在り方の中に、積極的整理・発表、後輩生への適切な指導ができる、選択性カリキュラムへの参加等を追加(研究マインドの育成)
- 4) 履修関係内容をロ内に集約(がん対策基本法)、地域医療関係内容を項目「に集約。



医師に求められる基本的質

- ① 人の命と健康を守る医師の職責への1分な自覚のもとに、医師の職務や職業倫理を遵守し、絶えず患者本位の立場に立つ。
- ② 生命の尊厳についての深い理解のもとに、量からも責任を担う。
- ③ 医師としての責任を遂行する臨床人として必要とされる能力(総合的な判断力、批判的思考力、倫理力)を有する。
- ④ 人間性豊かな高品質の医療のもとに、患者一人ひとりの心と体の行動や状態等に対する配慮を適切に行える。
- ⑤ 患者およびその家族の信頼を得る。
- ⑥ 医師として、地域における医療・保健・福祉等の連携をより医療の総合的側面等の医療を必要とする場面に際して理解を要す。
- ⑦ 医学・医療の進歩における医学研究の必要性を認識し、研究に参加するとともに、絶えず医療の質の向上に生涯にわたり寄与する態度と意欲を有する。

Good Medical Practiceというもので、これは、登録された医師としてのdutyが細かく書かれている。これは是非お読みになるとよいと思う。

また、ヨーロッパがなるべく統一しようということで、The Tuning Project for Medicineというところに Learning Outcomes Competences for Undergraduate Medical Education in Europeが昨年出ている。これは非常に簡潔によくまとまっている。Outcomes for Medical Professionalismも非常に簡潔にまとまっている。従来、doctors as expert ということだけでよかったのかもしれないけれども、そうではないというようなことが含まれている。米国のAmerican Medical Collegeはだいぶ前から、Guidelines for Medical Schools を出している。Medical Ethicsの2nd editionが世界医師会から出て、日本医師会がその前の版を訳して、これは例題もよく出ているので、私も医療倫理のところは参考にしている。

それから医師の職業倫理指針についてだが、これは何の義務規定も何もない、全員が参加しているわけでもないし、イギリスのTomorrow's Doctors のGood Medical Practiceとは全く違う位置づけだ。その辺がちょっと日本は甘いのではないかな。

最近、研究の必要性をかなり強調して、次世代の医療のためには医学部入学当初、あるいはそれ以前からきっちり生命科学を中心に基礎科学をやらなければいけないという意見が出ている。

モデル・コア・カリキュラムは指導要領ではないので、大学人が指導要領に従って教育しなくてはいけないというのはナンセンスな話で、細かく書けばいいというものではない。

医学教育カリキュラム検討会の審議経過 (平成21年2月～平成21年4月)

- 第1回 座長(荒川正昭)
医学教育の現状等について全般的討論、今後の進め方等
- 第2回 関係者からのヒアリング
地域医療の立場から
- 第3回 関係者からのヒアリング
産科婦人科、周産期、小児科の立場から
- 第4回 関係者からのヒアリング
看護の立場から、救急・精神科の立場から
- 第5回 関係者からのヒアリング
諸外国との医学教育の比較、診療科等の医療を担う医師の養成について
- 第6回 関係者からのヒアリング
臨床研修医の立場から、これまでの意見の整理
- 第7回 意見のとりまとめについて
とりまとめ案についての議論



研修制度のあり方に関する検討会で、結局、学部教育に関する部分は、コア・カリキュラムの講評と共用試験を実施して、医学部教育の見直しが大幅に進展した。ただ、研修制度と連動していないので、そこを埋めよということに尽きる。文部科学省の教育カリキュラム検討会を全7回やったが、ほとんどヒヤリングだけ。驚いたのは、第4回は東京大学の附属病院の看護部長がヒヤリングに呼ばれ、「医学部教育は何をやっているんだ、何か改善したという話は一つも聞いたことがない」と、お叱りをうけたことだ。相当上の先生もいたが欠席されていたので、「取決めに全国的に一致してやっている」と私は釈明のために申し上げたけれども、「そんなこと知りません」と言われ仰天した。

最後のところで患者さんの代表者も入っていて「先生方はいいことを書きますね。だけど、先生方自身、それをちゃんとやれるのですか、守っているのですか」というきついコメントを頂いた。結局だれも答えないので、私が応対したが内心忸怩たる思いだった。「だけど先生方は教育者としてそれなりに必死になって努力している」というお話をした。社会の見る目は非常

に厳しい。

それから、意見の取りまとめの内容をかいつまんでお話をする。やはり地域医療のこと、きちんとした診療能力を習得させる。研究者の方と臨床の先生方との間で、研究者育成はどうするんだ、とけんかが始まってしまった。それは確かにそのとおりだが、座長が医学部である以上は、医師を養成するのが原点で、その上に立って、さらに研究ということを考えるべきだとまとめていただいた。これはコンフリクトの多い問題だ。

それから、これが結局ポイントになるのではないかと思うが、学習成果を生かす多面的な評価システム、ポートフォリオシステムもあるだろうし、どういうことをきちんと習得したかを実績として証明できるものを持っているということだ。一つ、参考になるのは、臨床研修でエポックというのをやっているが、あれは使いにくいので改善して、卒前まで使えるようにしたらどうかという御意見もあって、文科省のほうで検討することになっている。

ところが、それを担う人材は減るばかりで、教員増を文科省でもかなり本気になってやってくれた。入学定員増と同時に定員増。ところが、それが政権交代で全部無になってしまう可能性があり、それは文科省も口をにごし

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(6)

6. 学習成果を生かす多面的な評価システムの確立

重要部分

【方法】

- ① 臨床実習を行う医学生の実力・進性を客観的に評価する**共用試験の位置付けを明確にし、統一的な合格基準を設定し**、患者の診療に携わる学生の適正な評価を担保する。その上で、合格者に一定の証明書を発行することにより、医学生の自覚や意欲、患者や国民の理解を高める。
- ② 共用試験の見直しによる適正な評価を前提に、医師国家試験が、臨床能力を適切に評価できるものとなるよう強く求める。また、大学における**臨床技能評価の実施**等により、臨床実習を習得したことを向上させる。
- ③ 効率的な実習等の実施のため、卒業時や臨床研修の到達目標との整合性や臨床実習段階で可能な医行差を考慮し、**各施設で必要な実習内容や技能等の実施履歴や評価を記録・蓄積できるシステムを構築し、***卒業認定や臨床研修の採用選考時に**積極的に活用する。**
- ④ 多様な医療現場、様々な医療職種と協働し、患者と接する実習等の評価に、実習等の指導に携わった学内外の他職種関係者や患者なども加わり、**医療人としての基本的姿勢やコミュニケーション能力などの評価を多面的に行う。**

* ポートフォリオシステム：知識・技能・態度の達成状況と評価、経験した研究履歴・症例報告等も含む必要がある。
各学習段階や臨床実習終了時など（臨床研修との連続性も必要）



ていた。非常に苦しい場面にある。臨床実習の単位化というのと、例えば、これは50週というのは教育者会議で提言したものそのもので、卒業時の到達目標もきちんと整理する。

実習の安全確保、救命救急のこれなるべく早くにやり、それから侵襲的行為、シミュレーション機器とこれに対する補助、これもしなくてははいけないし、共同で使えるものも応用していく必要があるということになった。これは非常に難しい。大学だけでできるものではなくて、大学と地域との関係や一般教育病院と連動する必要がある。医師会の協力がほとんどなく非常に困ったものだと思って何回かアプローチをしているが、全く対応がない。そういうことが提言された。

もう一つは、基礎と臨床の有機的統合だが、これは実は私どももかなり配慮をしており、共用試験のC B Tの問題の中で、基礎と臨床の特に病態を理解する基礎的な背景を理解するということを推奨することをお願いしている。

それから、先ほどの多面的な評価システムに欠けているのは、研究履歴である。いろいろな大学で研究履歴をきちんとやって、それをレポートとしてまとめること、臨床実習中に症例の報告もきちんとやるという、そういう訓練をどうしてもしなければならないだろう。そうしないと、幾らたっても、研究へのマインドも経験もわいてこないということをかなり強調された。これも含める必要がある。

あとは、指導体制。疲弊している教員の先生方の声をよくお聞きする。入学定員が増えた

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(7, 8)

7. 医学教育の充実に必要な指導体制の強化

学生増に伴う教職員増

【方策】

- ① 医学部と附属病院が一体となって担う臨床教育の充実に対応し、**大学設置基準に定める最低必要教員数の拡充を検討する。**
- ② 医師不足が深刻な診療科等の環境整備や教職員の配置などによって教員の勤務環境を改善する。
- ③ 卒前・卒後教育を一貫して、大学が、地域の多様な医療機関等での経験を積みながらキャリアを高める医師養成システムの構築を支援する。
- ④ 教員の教育・研究・診療における役割に応じて、研究業績のみならず、教育および診療能力を適切に評価する。

重要部分

8. 今後の検討について

【モデル・コア・カリキュラムの改訂等】モデル・コア・カリキュラムの改訂に際して、学習履歴記録システムとの役割分担を明確にし、到達目標や症例等の示し方を見直す(文部科学省モデル・コア・カリキュラムの改訂に関する連絡調整委員会)。

【大学設置基準に係わる観点】臨床実習の単位数や共用試験の位置づけ等大学設置基準については中央教育審議会における審議の開始が必要。

【卒前・卒後の医師養成を一貫して見通した検討】モデル・コア・カリキュラムや共用試験のみならず、医師国家試験や臨床実習における医行為の取扱い、臨床研修を含め、卒前・卒後教育を一体的に捉えた検討が不可欠。文部科学省・厚生労働省が緊密に連携し改革の進捗を検証する場が設置されることを強く望む。



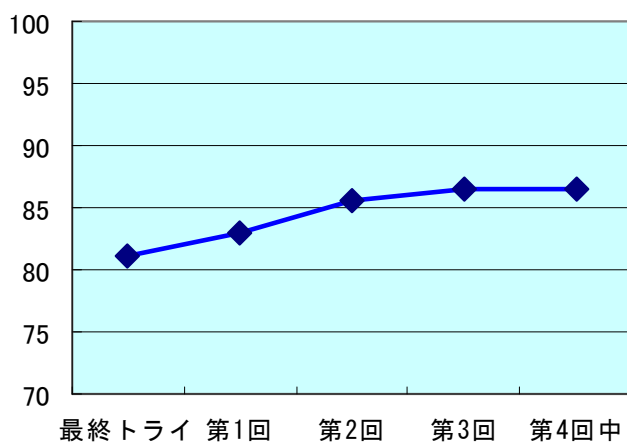
から、その分設置基準に合わせて増えるというのではなくて、特に診療をやりながら教育に当たる教員の確保というのはかなり大事なので、そこが魅力あるようにしないと、みんな逃げていく。これらは全部文科省に任せなくてはいけない話ばかりなので、こういう改定をして中央教育審議会で議論しなくてはいけない。

まとめると、医学部6年間プラス2年間の卒後研修がある。今まで、これは各診療科単位で、あるいは講座単位でばらばらにやっていたのが、必要最小限の部分はきちんと確保しよう。それから基礎と臨床が連携してやる。臨床実習をより効果的にする。それから、残っているのは国家試験でこの影響がすごく強い。

つい最近も、評価作業のため、国立大学に行ったが、6年次に国家試験対策をやっている。特にC B Tの成績が悪い者は間違いなく落ち、スクリーニングできているから、それを特訓する。国立大学でそれをやり始めている。問題点はこの内容にある。この出題基準の改定分科会に出たが、もう先生方は「どうしても、これを入れる」とその専門分野を譲らない。だから、どんどん専門分野の深い問題になってしまう。

今度の会議では、臨床実習をきちんとやらない限り、できないような問題にしてほしいと強

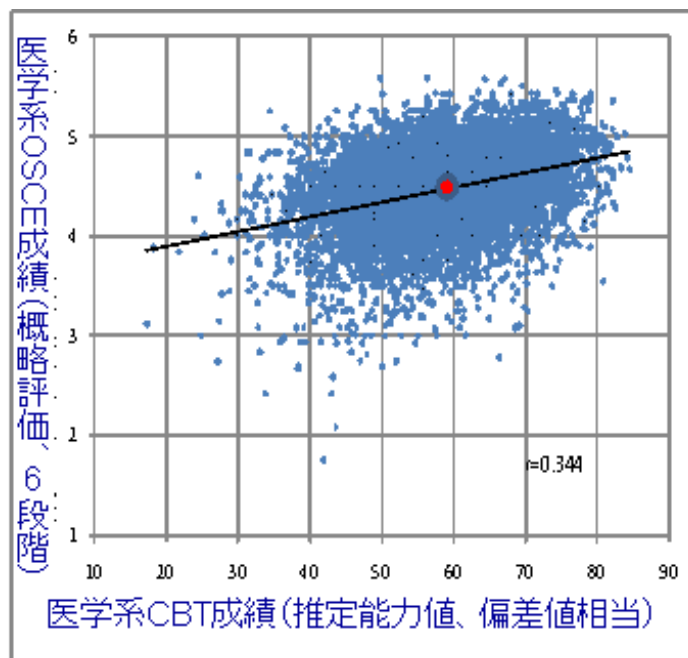
総得点(%)



く要望した。そうすると、このところはきちんとできるようになるのではないかと。それに入ってくる学生の基本的な姿勢の中に、資格を取ればいいのではないかとというのが潜在的に非常に多く、増えてきているのではないかと思う。かなり注意しなくてはいけない。

ごく最近のC B Tの成績はいい。平均点は、数式実習をやったら急に上がって80点近くになった。ランダムに出題しているけれども、難易度のばらつきは、ほとんど0.5%か1%弱というところだ。プール問題は約16000題になった。

それから、コア・カリキュラム別の成績、総得点の分布を毎年出している。これは2006年度の1回目から全体として、どれくらい推定値、能力値が増えているかというのを計算しているが、増えている。これは問題集も出ているし、そういう勉強をするようになったせいだろうか。技能試験のほうでは、総得点は上がっている。診察技法はやや低い。これは十分な訓練をしないまま試験に臨んでいる可能性がある。



医療面接は80点は超えているが、ほかに比べて悪い。技能も訓練もあるのではないかと思っている。そんなのは医学部の勉強ではないと思っている先生がほとんどだと思う。その教育体系そのものに問題があるのではないかと。入学後からかなり徹底した倫理面も含めた態度教育をきちんとしなければいけない。つまり、高等学校以下のレベルの教育をもう1回、ちゃんとやるということだろうと思う。面接ではそれは振り分けられないということがよく分かる。そういう状況である。

標準では、ステーション数は6と言っているけれども、だんだん多く、増えて7ステーションやるようになってきた大学もある。これは確かに大変な作業だ。C B Tの成績は横軸で、オスキー（O S C E）の成績、相関はあるがC B T下位成績の方でばらついている。これは別のスケールで、やはりC B T成績、標準化したC B T成績でこれも同じようだ。むしろ、学力のほうは、かなりのばらつきが認められる。これは7000人の結果だが、こんなばらつきがやはりある。これは問題で、これは各大学に任されている。

いろいろ問題点は、まだ我々も抱えているが、一つ、選択式の試験で、与えられた選択肢から学ぶだけでは問題解決能力は育成されないというのを頭に入れておかないといけない。我々は研究も診療も選択肢のない中でしなければいけない。これが大学の役目だろうと思っている。

日ごろからC B T、それからO S C Eの医療技能試験に先生方には大変御協力を頂いており、お陰様で特に最近ではO S C Eの技能試験に参加される若い先生方が非常に多くなってきて、いろいろな診療場面の基礎があるので、そこで、逆にF Dにさせていただいて、力を付けていただければと思っている。引き続き、御協力いただいて、より質の高いものにしていきたいと考えている。

討論

【玉置】 福田先生、どうもありがとうございました。先生のお許しを得まして、基調講演ではあり

ますけれども、フロアからの御質問をお引受けいただけるということでございます。

【福田】いろいろな問題点を抱えておりますけれども、ここまでやってこられて、全大学が参加されてようやく形になってきたというのは、ほんとに有り難いことで、それで学生が本当に育ってくればいいかなとは思っているんですけれども、学生目からすると、これは受かればいいやと。C B Tの冊子は医学系の先生方は多分みんなお持ちだと思います。この冊子には臨床実習開始前の試験のC B T試験の内容と成績が出ています。簡単な遺伝関係のものも出ています。これはちょっと細かくて見えにくいかもしれませんが、項目別の全国の平均点が出ていますね。これを各大学に成績を返却する場合も、これの各大学版をお返ししています。

そうすると、全国の成績と比較すると、自分の大学の成績がこの分野のいい悪いがすぐ分かっちゃうんですね。個人もそうですけど。なるべく細かく分類したもので返却してほしいという要望があり、今年からここはかなり細かくしています。これ基本事項のようにすごく点の高いところと、できて当然なんですけれども、低いところもあるということで、逆に、先生方や大学としてきちんとした教育が行われているかどうかのチェックにもお使いいただいているところですよ。

追加ですが、いろいろ試験問題がまだ十分でないので、我々としても苦労しております。基本的には、私どもの組織は各大学が会員になって参加していただいていますので、大学単位で出題していただく。こちらの会でも、カリキュラム等、問題をお作りになっているんですけれども、学、学会単位では我々は受け取らないことにしております。それをやると、かつて非常に苦労したことがありますので、大学を通してやっていただくのが一番適切ではないかと。その中で、大学での中での広まりにも役に立つでしょうし、そういう問題を作っていただければと思っております。今、1万8,000題近くになりました。医学系以外の先生方にお話ししますが、これは一斉試験じゃないんですよ。学生に320問コンピューターを使って出題しますが、ランダムに違う問題が出てきます。それで不公平にならないかという疑問があるでしょうが、これは項目反応理論といいます、多数の問題を事前にチェックし難易度、正答率が分かっているものを組み合わせて出題します。ですから、基本的なことだから全部同じものが出る必要がなく、難易度がきちんと総合的にそろっていただければいいという基本方針でやっております。これに対して、一部には異論がありますけれども、この方式が非常に高く評価されて、いろいろな団体が我々のシステムを見学に来られています。

ついこの間、イギリスの方に見ていただきましたけれども、かなりレベルが高いというお話を伺いました。やっぱり、ランダム出題というのはアメリカでもやっている方式なので、日本のテスト文化にはなじまないと言われました。日本は全部一斉試験方式ですね。今まで出題した問題じゃないものを出すという、それだときちんとした能力が測れないということ、それから一時にしかできないということ、そういう弊害を乗り越えて、こういう方式を取ってやっているところであります。ちょっと追加だけさせていただきました。

【福嶋】信州大学の福嶋です。今年、信州大学を代表してブラッシュアップに参加させていただきました。私の講座は元々が社会医学系なものですから、衛生学で参加しましたが、遺伝の問題に当然興味がありまして、隣が小児科関係の問題だったので、ちらちらと見ておきますと、「ダウン症候群の原因は21トリプロイディである」が正解、丸になっていたりするんですね。ですから、問題を作る方も遺伝学の基本的なことが、基本的な用語がお分かりでなくて問題を出して、それをブラッシュアップする方々も遺伝の専門ではないものですから、それが通り抜けてしまい、我々目から見ると不適切問題というものがあります。あるいは、家系図がいろいろ

なところに出てきますが、我々は標準化した記載法を使っていますが、かなり独特な、特異な家系図が出てきたりしております。これは、やはりコア・カリキュラムというものに遺伝医学という項目がなく、それについての専門家が関与していないということに問題があるのではないかと考えていますが、その辺のところはいかがでしょうか。

【福田】その点は、この間の兵庫医科大学で講演させていただいたときに、先生からお話がありました。我々も、それははっきり認識していました。それは、いわゆる従来の遺伝学のカリキュラムの検討は、平成9年からスタートし、そのときは、遺伝学というのは、教養の生物学の人たちがかかなりきっちりやっておられた時期でした。ところがどこが担当するかは全国の教養教育側と医学部側の非常に激しい議論になりました。もう一つは、心理的なことです。心理学、遺伝学、遺伝学は基本的に生物学だという学問体系争いですね、それの中に入ってしまったと。基本的に古典的な、だから、そういう古典的な生物学じゃ駄目なんですと我々は言っているんですけども、そこが埋もれて、いわゆる準備教育が入ってしまった。ですから、次のときには、名前が付いたいろいろな遺伝疾患がたくさん入ってきていますが、そういうのが断片的にコア・カリキュラムに入ったものですから、出題は可能になっています。しかし体系だったものは何も遺伝学に限らないですね。分子生物学もあり、それも含めてトータルに、見直す必要があるというのは、今度、モデル・コア・カリキュラムの改定作業の文章の中にも入れてありますので、今度の改定作業のときには行くだろうと思います。ただ、どんどん入れていくときりがないので、どこで切るかという、その見識を問われている。

これは、はっきり申し上げますが、いろいろな学会から「あんなの駄目だ」と言われて、もう随分打たれ強くなりましたから、「じゃあ、先生方のやつを全部入れたらいいんですか？」と申し上げます。ですから、考え方はアウトラインを全体としてとらえて表出できるものにしていく、余り細かいものに入れ込んでいくと際限ない。マキシマム・カリキュラムになってしまう。しかし、先生方は自分たちさえよければいいので「自分たちは足りない」とみんな言うんですね。そうしたら、もうパンパンなカリキュラムになって、学生は何をやっているのか分からない。その一番大事なところに立ち返って検討し、御意見を頂ければと思っています。まさに、それは生物学との争いです。10年前でしたので、臨床のほうの遺伝学がまだ十分発達していなかったのです。その影響だと私は思っています。分子生物学については明らかに足りないというふうに思っています。

【福嶋】ありがとうございます。これからの進め方について、非常に私たちも希望の持てる御発言を伺って、とてもうれしく思います。

もう一つは、やはり臨床医学を学ぶときに、遺伝子の情報というのを抜きにはこれからは語れなくなりますので、いかに遺伝情報を扱うかという、そのNH Sのが出ていますけれども、これはイギリスだと思いますけれども、きちっと書かれているわけですね。「遺伝情報解析を自分でやらなくてもいいけれども、遺伝情報の扱い方はこういう流れがありますよ」ということは、卒前の教育でやりましょうということが書かれているので、やはり新しく起きてきた流れに医学教育がどう反映されるかというところの問題ではないかと思っています。

【福田】大変そのとおりです。利用できるものでは、やっぱりイギリスのはかなり奥深いですね。非常に簡潔に書いてあるんですけども奥深い。あれは非常に参考になりますね。米国のもありますけれども、ちょっと古いんじゃないですか。基本的には同じですね。

【佐々木】北海道大学の佐々木です。大変分かりやすいお話をありがとうございました。実習とO S C EとC B Tの話ですが、評価を客観化するか、各施設に任せるかどうかというところで、

今後の展開が大きく異なる可能性があるだろうと思います。実際学生さんが臨床実習に来て、率直に言えば、学生さんは自分の診察道具を持っていない方がほとんどですから、幾ら教えても素人という感じで、ステップアップしていかないんですね。その辺の可能性は、いかがでしょう。

【福田】実は、それは随分議論になりました。結局、適性のない人というのは、どこの大学にもいますよね。特に私立の大学なんかでは。どこかで進路転換を図りたい、この試験は、その意味も含めて当初作成しました。その試験、技能・態度、C B Tもそうですけれども、この段階で初めてちゃんとシステムティックにやるということ自体が間違いじゃないかということ了我々の中でも議論しました。で、段階、段階で踏んでいく、きちんと身に付けているコンピテンシーを評価してって、単位習得ということではなくて、きちんと具体的にこの項目はこの学生はここで到達したと、教員がカウンターチェックする、そういう形にしない限り駄目であると。それから、技能態度の教育も。学力のうんと低い人については、それは大学の見識で、入ったものは入れちゃうという、その点がこれからは問われるんじゃないか。今、実は大学評価拡充機構で分野別評価をやったらどうかといわれています。機関別認証評価ですね。私は、実は医学系のほうの単科大学等の評価作業、国立のほうの評価作業をしていただいて、お願いされてやっているんですけども、協力していただいているんですが、先生がおっしゃったようなところがありますね。やっぱり、きちんとした事前の教育を、特にO S C Eに関しては、事前に1年生ぐらいからきちんとした教育を、コミュニケーション等をやらないといけない。それを系統立ててやらない限り、臨床実習前にちょこちょこっとやったって、すぐ忘れる。卒業時にやってみると何もできていないというのが現状だと思います。

【佐々木】もう一つは、コア・カリと国家試験の整合性に展望があるかどうか、ポイントだと思います。実際、学生の勉強を見ていると、前は成書を読んで、特に遺伝学では当然ですが、一生懸命勉強していたのが、今はキーワードだけ勉強している、その辺のほうはどうかになります。

【福田】私も非常に遺憾に思っています。この程度の試験で、それでいいと思っているようだと、これは教員の責任です。これは最低限クリアしなければいけない、ボトムのレベルを上げることが主体で始まっているんですね。いつの間にか、それがこれを受ければいいんだというふうに変わってきてしまった。これを利用する先生方が、「こんなのはできて当たり前だよ」と言っていたかないと困る。だから、合格点をかなり高いレベルに設置している大学が出てきました。60点という根拠は何もないんですが、それを60点で、数字のとおりやっているというのは、ちょっとおかしい話で、少なくとも80点は取らないと駄目ですよというのが本音。だけと言えない。でも言っちゃったということなんですけれどね。そのくらいのつもりで、やっていたかなければレベルが下がる。繰り返し申し上げますと、選択肢を与えているというのは、ヒントを与えているということなんです。その中から選ぶことというのは、本当の学習じゃないと我々は思っています。ですから、それを是非、各大学でやってほしい。それをどういう形で共用試験に取り入れていこうかという点が、非常に難しいんですよ。

【玉置】福田先生、貴重な御講演をどうもありがとうございました。福田先生は、今日の夕方のディスカッションタイムまで、ワークショップに御参加下さり、御発言いただけるとお伺いしております。

「臨床研修制度のあり方等に関する検討会」および
「医学教育カリキュラム検討会」のとりまとめを受けて

「医学教育改革の動向」

第7回全国遺伝子医療部門連絡会議

平成21年11月28日(土) 兵庫医科大学



社団法人 医療系大学間共用試験実施評価機構 福田康一郎

○「臨床研修制度のあり方等に関する検討会」

厚生労働省・文部科学省：平成20年9月～平成21年2月
平成21年2月 意見のとりまとめ



○「臨床研修制度の見直し等を踏まえた医学教育の改善につて： 医学教育カリキュラム検討会」

文部科学省：平成21年2月～平成21年4月
平成21年5月 意見のとりまとめ



◎今後の方向性は？

●参考：概要は既に提案済み

「医学教育の改善・充実に関する調査研究協力者会議」

平成17年5月～平成19年3月、第1次報告、第2次報告、最終報告)

→医学教育・モデル・コア・カリキュラム改訂、平成19年12月



「臨床研修制度のあり方等に関する検討会」(平成20年11月)において説明した内容

① 医学教育の改善・充実：現状と今後の課題

－卒前教育と卒後研修の整合性・連続性を目指して－

これまでの経緯の概要

- 医学教育の改善に関する調査研究協力者会議(文部省、昭和62年)
臨床実習の改善、面接・診療技能教育の必要性
- 臨床実習検討委員会(厚生省、平成3年)
医師法との関係、患者の安全と医学生に許容される医行為のレベル、事前評価
- 「21世紀医学・医療懇談会報告」第1次～第4次報告(文部省、平成8年～平成11年)
患者に学ぶ実習の充実、教育内容の精選と多様化、適切な進級認定システムの構築
- 「21世紀における医学・歯学教育の改善方策について－学部教育の再構築のために－」(文部科学省、平成13年3月)
・学部教育内容の精選「モデル・コア・カリキュラム：教育内容ガイドライン」、「診療参加型臨床実習実施のためのガイドライン」、「準備教育モデル・コア・カリキュラム」提示
・臨床実習開始前の学生の適切な評価システム構築の具体化(共用試験システム)



② 医学教育モデル・コア・カリキュラムと共用試験実施

○教育内容を精選したモデル・コア・カリキュラムの内容

学問体系・専門領域の枠を越えた統合的内容として提示、技能・態度・知識の具体的な到達目標設定。約7割の授業時間でコア内容を効果的に履修、特色ある選択制カリキュラムの導入。

- A 基本事項
- B 医学一般
- C 人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療
- D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療
- E 診療の基本
症候・病態からのアプローチ、基本的診察知識、基本的診察技能
- F 医学・医療と社会
- G 臨床実習

・臨床実習開始前(および卒業時)までに到達すべきレベルを提示(知識・技能・態度)
・臨床実習単位(50単位)
・準備教育モデル・コア・カリキュラムも提示

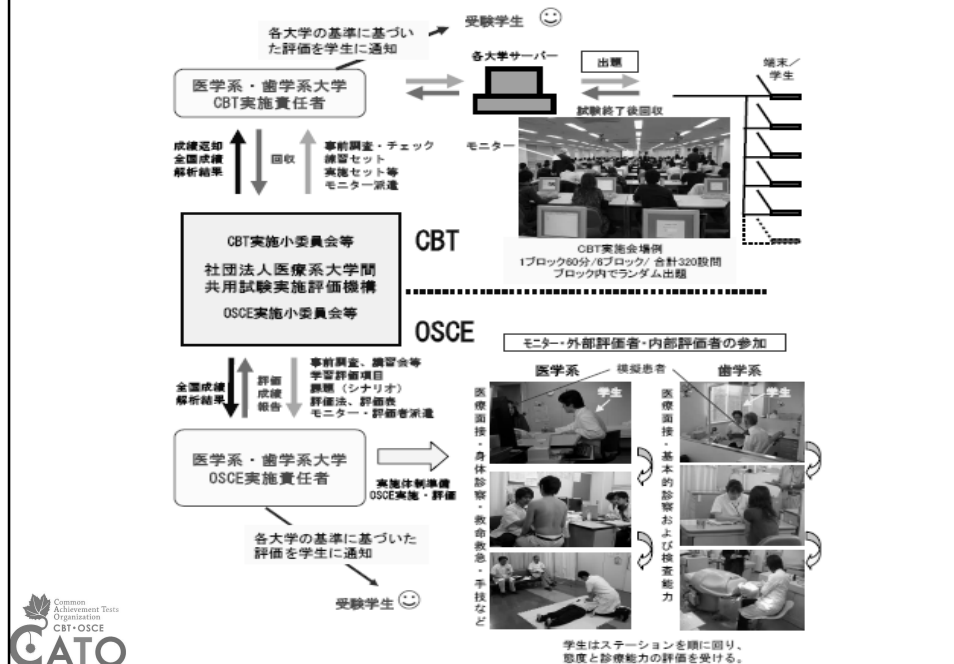
全期間を通じて身に付けるべき事項、内科系臨床実習、外科系臨床実習

→ 診療参加型臨床実習の実施のためのガイドライン

○臨床実習開始前までの到達レベル評価の仕組み：共用試験システムの開発と実施

- 全国の大学で共通で利用できる試験システム(共用試験)の開発
- 知識の統合的理解・問題解決能力はコンピュータを用いたプール問題によるランダム出題方式のCBT試験 評価
- 態度・技能については、客観的臨床能力試験OSCEで評価 : 実技実施・評価システム開発
- 平成14年～トライアル、平成17年～正式実施 : (社)医療系大学間共用試験実施評価機構

③ 臨床実習開始前の共用試験の概要



④ モデル・コア・カリキュラムの改訂と今後の課題

医学教育の改善・充実に関する調査研究協力者会議:最終報告(平成19年3月)

●緊急の社会的要請に対応する医学部入学定員増とモデル・コア・カリキュラムの改訂等

- ・入学定員増、地域医療・腫瘍教育・医療安全教育の充実に関するモデル・コア・カリキュラム改訂
- ・教育者・研究者育成の充実
- ・臨床実習充実に向けたモデル・コア・カリキュラム改訂の恒常的な仕組み(文部科学省)

●今後の課題: 診療参加型臨床実習の充実

- ・全体として体系的に実習内容を学生に提供。学習成果を段階的・体系的蓄積・記録して評価指導に活用。シミュレーター機器の有効利用(侵襲的行為、羞恥的行為)。診療情報の取扱い。
- ・医療現場で必要な診断・治療等の思考力(臨床推論)・対応力を養う必要。
- ・臨床実習終了時の到達目標と評価基準の明確化を図った上で、技能・態度についての学習・評価項目の提示とAdvanced OSCE等の実施。
- ・卒後研修内容も勘案し、卒前・卒後教育通じて一貫した教育内容のグランドデザインを示す必要。
- ・学外地域医療機関での実習の充実、地域社会や患者の協力の理解を得られる不断の努力。

●医師国家試験出題基準改訂部会報告書(平成19年3月)、医師臨床研修部会報告書(平成19年12月)

- ・臨床研修制度を含む医師養成のあり方として、卒前教育と卒後研修で修得すべき知識・技能を明確化し、一貫性を担保する重要性。

○ モデル・コア・カリキュラムの基本的考え方

- 全ての医学生が履修すべき必須の学習内容を精選し、一般目標・知識・技能・態度の到達目標として提示(臨床実習開始前までと卒業時まで、必要最小限の質の確保)。内容の改訂も必要。
- 約7割の時間でコア・カリキュラム内容を基礎・臨床統合・小人数授業を組み合わせる。ただし、コア・カリキュラムの項目と配列順序は、授業科目と履修の順序を示すものではない。各大学の特色あるカリキュラム構築と効果的の授業の工夫も必要。
- 将来の進路や社会的需要の多様化に合わせて、学生が自由に選択できるよう選択制カリキュラムの導入が不可欠(約3割の時間、例も提示)。

● 改訂版

- 1) 冒頭に「医師に求められる基本的資質」7項目を記載(医師の「プロフェッショナリズム」)。
- 2) 基本事項2 医療における安全性確保 として充実、医療上の事故等への対処と予防を追加。医療従事者の健康と安全を追加(医療安全総合対策関連)。
- 3) 基本事項4 課題探求・解決と学習の在り方として充実
学習の在り方の中に、情報の整理・発表、後輩等への適切な指導ができる、選択性カリキュラムへの参加等を追加(研究マインドの育成)
- 4) 腫瘍関係内容をD内に集約(がん対策基本法)、地域医療関係内容を項目Fに集約。

医師に求められる基本的資質

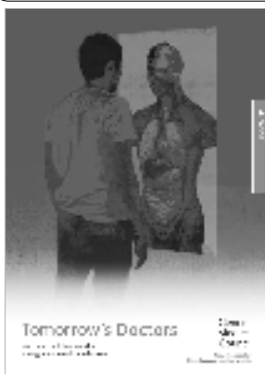
- ① 人の命と健康を守る医師の職責への十分な自覚のもとに、医師の義務や医療倫理を遵守し、絶えず患者本位の立場に立つ。
- ② 生命の尊厳についての深い認識のもとに、豊かな人間性を有する。
- ③ 医師としての業務を遂行する職業人として必要な実践的能力(統合された知識、技能、態度・行動に基づく総合的診療能力)を有する。
- ④ 人間理解に立った高い協調性のもとに、医療チームの一員としての行動や後輩等に対する指導を適切に行える。
- ⑤ 患者およびその家族の秘密を守る。
- ⑥ 医師として、地域における医療・保健・福祉等の連携および医療の経済的側面等の医療を巡る動向に関心・理解を示す。
- ⑦ 医学・医療の進歩における医学研究の必要性を理解し、研究に参加するとともに、絶えず医療の質の向上に生涯にわたり学習する意欲と態度を有する。

○ 諸外国の医学教育ガイドライン等

Outcomes/Competences

+ Professionalism, Ethics

- Tomorrow's Doctors (September 2009)
Good Medical Practice: The duties of a doctor registered with the GMC, 2006
- Learning Outcomes/Competences for Undergraduate Medical Education in Europe (2008) The tuning Project (Medicine)
Outcomes for Medical Professionalism (Professional attribute, Professional working, The doctor as expert, Global doctor)
- Association of American Medical Colleges: Medical School Objectives Project (1998-2009: Report I: Learning Objectives for Medical Student Education; Guidelines for Medical Schools, Report IV: Contemporary Issues in Medicine: Basic Science and Clinical Research 2001, Report IX: Contemporary Issues in Medicine: Oral Health Education for Medical and Dental Students 2008)

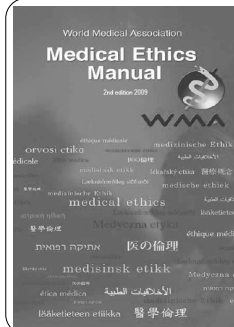


●医療倫理関係 + Professionalism

- ・WMA: Medical Ethics Manual, 2nd edition 2009
- ・日本医師会: 医師の職業倫理指針、改訂版 2008

●医学領域における研究の重要性、遺伝学関係のガイドライン Learning outcomes等

- ・AAMC/HHMI: Scientific Foundations for Future Physicians: Report of the AAMC-HHMI committee (2009)
- ・AAMC: Medical School Objectives Project: Report VI Contemporary Issues in Medicine: Genetics Education (2004)
- ・NHS Joint Committee on Medical Genetics. *Learning Outcomes for Medical Students* (2006)



研究マインド育成、医学教育における基礎科学の重要

- モデル・コア・カリキュラム改訂でも強調
- CBTIにおける出題(基礎・臨床統合問題)
- 準備教育モデル・コア・カリキュラム内容の重要性
- 選択科目の積極活用、研究履歴・症例報告等の有効利用



- ・我が国の医療関係専門職集団の自律性autonomyと自己規制の涵養
- ・医療系大学における教育内容と評価の在り方が課題

・Learning Outcomes/Competences for Undergraduate Medical Education in Europe (2008) The Tuning Project Outcomes for Medical Professionalism (Professional attribute, Professional working, The doctor as expert, Global doctor)

Outcomes for Medical Professionalism

Professional attributes

- probity, honesty, ethical commitment
- commitment to maintaining good practice, concern for quality
- critical and self-critical abilities, reflective practice
- empathy
- creativity
- initiative, will to succeed
- interpersonal skills

Professional working

- ability to recognise limits and ask for help
- capacity to deal with uncertainty and adapt to new situations
- ability to lead others
- ability to work autonomously when necessary
- ability to solve problems
- ability to make decisions
- ability to work in a multidisciplinary team
- ability to communicate with experts in other disciplines
- capacity for organisation and planning (including time management)

The doctor as expert

- capacity for analysis and synthesis
- capacity to learn (including lifelong self-directed learning)
- capacity for applying knowledge in practice
- ability to teach others
- research skills

The global doctor

- appreciation of diversity and multicultural
- understanding of cultures and customs of other countries
- ability to work in an international context
- knowledge of a second language
- general knowledge outside medicine



・NHS Joint Committee on Medical Genetics. Learning Outcomes for Medical Students (2006)



Proposed Learning Outcomes in Genetics for Medical Students

Six broad learning outcomes in genetics which it is proposed that medical students should attain by the end of their training are shown below. These have been developed by the NHS National Genetics Education and Development Centre in collaboration with UK medical school genetics leads. They are based on curriculum statements developed in 1990 and 1996 and published in Teaching Medical Genetics to Undergraduate Medical Students (British Society for Human Genetics / Joint Committee on Medical Genetics, 2003).

These broad learning outcomes in genetics for medical students by the foundations for learning outcomes in genetics in clinical practice for specialist registrars and general practice registrars.

These learning outcomes were endorsed by the Joint Committee on Medical Genetics in October 2006.

By the end of undergraduate training, the medical student will...

Understand and describe the mechanisms that underpin human inheritance

- Be able to describe gene structure, function and replication of DNA as the genetic material
- Be able to describe gene structure, expression and regulation
- Be able to describe the chromosomal basis of inheritance and how alterations in chromosome number or structure may arise during mitosis and meiosis
- Be able to describe the main modes of Mendelian and non-Mendelian inheritance

Have an understanding of the role of genetic factors in health and disease

- Understand how changes to DNA and chromosomes can affect gene function or dosage
- Understand the use of polymorphisms as genetic markers
- Be aware of the role of both genetic and environmental factors in multifactorial conditions such as congenital anomalies, cancer, diabetes and psychiatric illness
- Understand why population ancestry may affect the frequency of Mendelian diseases and of susceptibility alleles

Be able to identify patients with, or at risk of, a genetic condition

- Be able to take a family history and construct and interpret a pedigree
- Understand the clinical implications of the following genetic phenomena: incomplete penetrance, variation in expression, anticipation and new mutations
- Be aware of the possibility of heterogeneity in a genetic disease and the potential impact on diagnosis
- Understand the principles of risk estimation in Mendelian disease
- Be aware of examples of clinical indicators that suggest an inherited predisposition to cancer

- Be able to describe clinical features of common Mendelian diseases
- Be able to describe clinical features of common chromosomal disorders
- Be aware of the types of clinical features which suggest a dysmorphic or malformation syndrome
- Be aware of the roles of genes and teratogens in human congenital anomalies

Be able to communicate genetic information in an understandable, non-directive manner, being aware of the impact genetic information may have on an individual, family and society

- Be familiar with the aims, methods and practice of genetic counselling
- Be aware of the impact of genetic diagnosis on the extended family
- Be able to communicate the concept of risk in a manner that can be understood by a patient
- Be aware of major ethical issues in genetics
- Be aware of the potential uses and misuses of genetic information

Be familiar with the uses and limitations of genetic testing and the differences between testing and screening

- Understand the distinction between genetic screening and genetic testing
- Be aware of the differences and similarities between diagnostic, presymptomatic, carrier and susceptibility genetic testing
- Be aware that genetic tests can include clinical examination, metabolic assays and imaging as well as analysis of nucleic acid
- Be aware of the main laboratory techniques to investigate genetic material and their advantages and limitations
- Be aware of the main methods for sampling genetic material for prenatal diagnosis
- Be able to interpret a standard genetics laboratory report (cytogenetic and molecular genetic)
- Be aware of parameters governing population genetic screening, current population genetic screening programmes and guidelines for the introduction of such programmes

Know how to obtain current information about scientific and clinical applications of genetics, particularly from specialised genetics services

- Recognise situations where it is important to obtain genetic information and advice and be able to describe ways of obtaining these
- Know when and how to make relevant referrals to the specialised genetics services

「臨床研修制度のあり方等に関する検討会」

意見のとりまとめ(平成21年2月)

学部教育に関連する部分の要約

○臨床研修制度導入以降の状況

コア・カリキュラムの公表と共用試験の実施で医学部教育の見直しが大幅に進展。

医学部教育改革の動向と研修制度が十分に連動しておらず、内容の調整が必要。

○制度の見直しに当たっての基本的な考え方

学部教育改革の動向や専門医制度の検討の動向等を踏まえ、**卒前・卒後の一貫した医師養成を目指して**、臨床研修の質向上、学部教育の更なる充実を図る。

○関連する制度等の見直し

- ・臨床実習を始める医学生の質を担保するため、大学の**共用試験の合格水準を標準化**する方向で検討。精神面も配慮した全人的医療を進めるための**臨床実習の充実**を図るなど、医学教育カリキュラムの見直し。
- ・卒前の臨床実習の充実の状況を踏まえながら、**医学生の医行為の取り扱い、国家試験の内容を見直す。**



上記の多くは「医学教育の改善充実に関する調査研究協力者会議」平成19年3月最終報告に記載された内容をさらに具体化する位置付け。

医学教育カリキュラム検討会の審議経過

(平成21年2月～平成21年4月)

第1回 座長(荒川正昭)

医学教育の現状等について全般的討論、今後の進め方等

第2回 関係者からのヒアリング

地域医療の立場から

第3回 関係者からのヒアリング

産科婦人科、周産期、小児科の立場から

第4回 関係者からのヒアリング

看護の立場から、救急・精神科の立場から

第5回 関係者からのヒアリング

諸外国との医学教育の比較、診療科等の医療を担う医師の養成について

第6回 関係者からのヒアリング

臨床研修医の立場から、これまでの意見の整理

第7回 意見のとりまとめについて

とりまとめ案についての議論



医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(1, 2)

1. 検討の趣旨

臨床研修制度のあり方等に関する検討会で医学教育の見直しの方向性が示され、平成22年度から新たな臨床研修が開始されようとしている。合同検討会の提言を踏まえ、卒前の医学教育の方向性について検討。

2. 基本的考え方

現状を踏まえ、卒前・卒後教育を一貫して見通した医学教育改善の方向性として、

- 基本的診療能力の確実な修得と将来のキャリアの明確化
 - 地域の医療を担う意欲、使命感の向上
 - 基礎と臨床の有機的連携による研究マインドの涵養
 - 学習成果を生かす多面的な評価システムの確立
 - 医学教育の充実に必要な指導体制の強化
- を柱に、施策の方向性と方策を以下に示す。



医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(3)

3. 基本的臨床診療の能力の確実な修得

【方策】

重要部分

- ① **大学設置基準の改正等**により、5・6年次等に、客観的に能力・適性が評価された学生が患者の協力を得て診療に関わる**臨床実習として必要な最低単位数(例えば50単位)を法令上明確化し***、一定の診療能力の修得を確保する。
- ② 総合的な診療能力の基礎を育成する臨床実習を系統的・体系的に充実させるため、**モデル・コア・カリキュラムの改訂**を行う。
 - ・**臨床実習修了時の到達目標を明確にする**。基本診療科目の実習を充実させる。
 - ・医療現場の見学・経験、シミュレーション実習等を経て、**段階的・体系的に診療参加型臨床実習**を行う。
 - ・救急・総合診療、産科、周産期、小児、精神医療など、急性期からリハビリ、生殖から成長・発達などの視点を重視し、臨床実習前から体系的に教育する。
 - ・医学概論や、**実習の安全確保にも関わる医療安全、救命救急の教育を早期に実施する**。
- ③ 侵襲的医行為等を実施する前提となる診療技能の向上のため、**シミュレーション教育**に関する**教育資源の共同利用**を推進する。
- ④ 臨床実習の**診療科単位を超えた体系的な指導体制の確立**
 - ・臨床教育全体の総括責任者を置く。学外医療機関・地域保健施設、臨床教授、チーム医療職種も参加して企画・調整を行う委員会などを設ける。

* 例 50単位=30(30~45)時間×50=1500時間

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(4)

4. 地域医療を担う意欲、使命感の向上

重要部分

【方策】

- ① **大学全体・地域医療機関・自治体・医師会等が一体となり、一貫した卒前・卒後教育と医師を養成・確保するシステムを構築。**
- ② **地域医療を担う意欲と使命感を持つ医師育成のためモデル・コア・カリキュラムの改訂を行う。**
地域の現場に触れ、患者や地域の人々の接する機会などを継続的・系統的に設ける。地域医療に関わる視点を前文に加え、大学の特色に応じた地域医療の関する理念を明確にする。地域医療学・医療政策に関する教育を充実する。
- ③ 都道府県と連携し、入学選抜枠（地域枠）の設定や、医師不足が深刻な地域や診療科の医師養成重点コース設定などの取組を促進する。
- ④ 求める学生像や医学教育を受けるために必要な水準を示した個性ある入学受入方針（アドミッション・ポリシー）を明確にする。時間をかけた面接、ボランティア活動の経験、医師としての資質・目的意識・意欲等を重視した選抜の推進。

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(5)

5. 基礎と臨床の有機的連携による研究マインドの涵養

重要部分

【方策】

- ① まとまった期間研究に関わり、論文やレポートなどを発表させるなど研究者養成を目的とした重点コースやMD-PhDコース等の設定、研究室配属の機会の拡充を図る。
- ② 研究マインドの涵養のため、以下の視点から**モデル・コア・カリキュラムの改訂**を行う。
 - ・基礎医学講座間、基礎・臨床間に関連付けた横断的、統合的な教育を重視。
 - ・**生物学等の基礎科学に関する準備教育モデル・コア・カリキュラムの内容を生命科学の進歩を踏まえて、医学教育モデル・コア・カリキュラムに組み込む。**
 - ・選択制カリキュラムが有効に活用されるよう、モデル・コア・カリキュラムの中に選択制カリキュラムの例を記載する。

共用試験CBTにおける対応：優れた基礎・臨床統合試験問題の作成が効果的

- 多選択肢 extended matching items EMI 2連問形式として(病態解析EMIあるいは基礎臨床統合EMI)例題の提示、作問依頼、出題。
- 「症状・症候からのアプローチ」：臨床推論 + 関連する背景病態と病態生理の理解が重要。

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(6)

6. 学習成果を生かす多面的な評価システムの確立

重要部分

【方策】

- ① 臨床実習を行う医学生能力・適性を客観的に評価する**共用試験の位置付けを明確にし、統一的な合格基準を設定し**、患者の診療に携わる学生の適正な評価を担保する。その上で、合格者に一定の証明書を発行することにより、医学生の自覚や意欲、患者や国民の理解を高める。
- ② 共用試験の見直しによる適正な評価を前提に、医師国家試験が、臨床能力を適切に評価できるものとなるよう強く求める。また、大学における**臨床技能評価の実施等**により、臨床実習を質量ともに向上させる。
- ③ 効率的な実習等の実現のため、卒業時や臨床研修の到達目標との整合性や臨床実習段階で可能な医行為を考慮し、**各段階で必要な実習内容や技能等の実施履歴や評価を記録・蓄積できるシステムを構築し***、**卒業認定や臨床研修の採用選考時に積極的に活用する。**
- ④ 多様な医療現場、様々な医療職種と協働し、患者と接する実習等の評価に、実習等の指導に携わった学内外の他職種関係者や患者なども加わり、**医療人としての基本的姿勢やコミュニケーション能力などの評価を多面的に行う#。**

* ポートフォリオシステム：知識・技能・態度の達成状況と評価、経験した研究履歴・症例報告等も含む必要がある。

各学習段階や臨床実習終了時など（臨床研修との連続性も必要）

医学教育カリキュラム検討会 意見のとりまとめ(7, 8)

7. 医学教育の充実に必要な指導体制の強化

学生増に伴う教職員増

【方策】

- ① 医学部と附属病院が一体となって担う臨床教育の充実に対応し、**大学設置基準に定める最低必要教員数の拡充を検討する。**
- ② 医師不足が深刻な診療科等の環境整備や教職員の配置などによって教員の勤務環境を改善する。
- ③ 卒前・卒後教育を一貫して、大学が、地域の多様な医療機関等での経験を積みながらキャリアを高める医師養成システムの構築を支援する。
- ④ 教員の教育・研究・診療における役割に応じて、研究業績のみならず、教育および診療能力を適切に評価する。

重要部分

8. 今後の検討について

【モデル・コア・カリキュラムの改訂等】モデル・コア・カリキュラムの改訂に際して、学習履歴記録システムとの役割分担を明確にし、到達目標や症例等の示し方を見直す(文部科学省モデル・コア・カリキュラムの改訂に関する連絡調整委員会)。

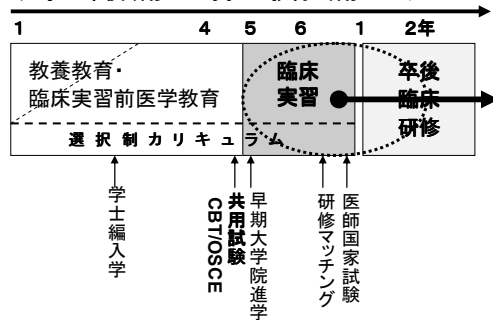
【大学設置基準に係わる観点】臨床実習の単位数や共用試験の位置づけ等大学設置基準については中央教育審議会における審議の開始が必要。

【卒前・卒後の医師養成を一貫して見通した検討】モデル・コア・カリキュラムや共用試験のみならず、医師国家試験や臨床実習における医行為の取扱い、臨床研修を含め、卒前・卒後教育を一体的に捉えた検討が不可欠。文部科学省・厚生労働省が緊密に連携し改革の進捗を検証する場が設置されることを強く望む。

医学教育: 今後の方向性

- 基本的診療能力の確実な習得
 - ・臨床実習の必要単位数設定、到達目標の明確化(臨床実習終了時、卒業時)
- 学習成果を生かす多面的な評価システムの確立(ポートフォリオ等)
 - ・共用試験の位置付けの明確化
 - ・実習段階で可能な医行為を考慮し、必要実習内容等の実施履歴の体系的記録・蓄積システムを構築、臨床研修内容との整合性と一貫性の確保
- 医学教育の充実に必要な指導体制の強化(教職員の増員、勤務環境改善)
- 基礎と臨床の有機的連携による研究マインドの涵養
- 大学と地域医療機関が連携して一貫した卒前・卒後教育・研修を担う

入学～卒後研修の一貫した教育・研修システム

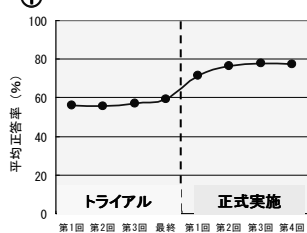


卒前・卒後の医師養成を一貫して見通した検討

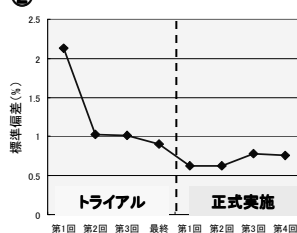
- モデル・コア・カリキュラムや共用試験のみならず、医師国家試験や臨床実習における医行為の取扱い、臨床研修を含め、卒前・卒後教育を一体的に捉えた検討が不可欠。
- 中央教育審議会、文部科学省モデル・コア・カリキュラム改訂に関する連絡調整委員会
- 文部科学省・厚生労働省が緊密に連携し改革の進捗を検証する場の設置を要請。

共用試験医学系CBT成績(2009年度分)

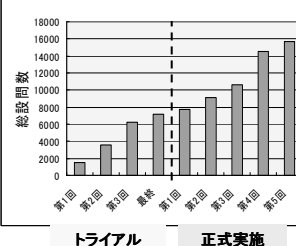
① 平均正答率(%)の推移



② 平均難易度標準偏差(%)の推移



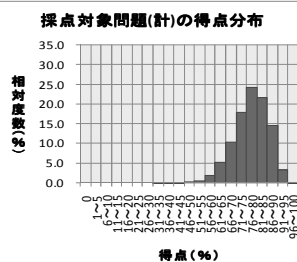
③ プール問題数(総設問数)の推移



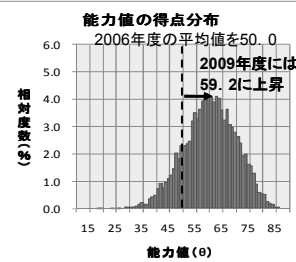
コア・カリキュラム項目別／問題形式別
得点(%)

	2009年 平均値(%)	2008年 平均値(%)
A	84.8	87.4
B	74.8	75.5
C	78.5	78.2
D	79.3	78.7
E	74.9	73.3
F	75.0	74.2
5肢択一	77.5	77.4
多選択肢2連問	84.6	86.6
順次解答4連問	67.9	71.9
合計	77.3	77.8

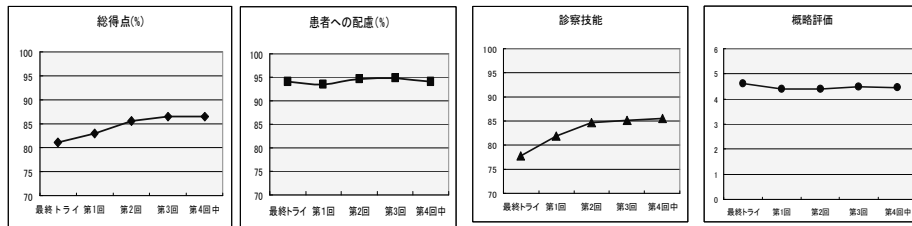
2009年度正答率(得点)分布



項目反応理論を用いて推定した能力値分布



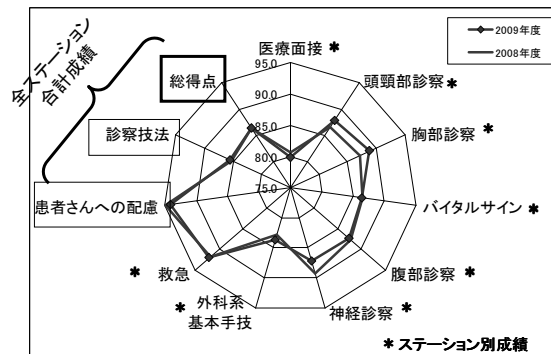
共用試験医学系OSCE成績(2009年度分)



	2009年	2008年
	大学数	大学数
6課題St	39	43
7課題St	26	22
8課題St	15	16

胸部/バイタルサイン	大学数
胸部単独	51
バイタルサイン単独	9
両方実施	20
外科/救急	大学数
外科単独	21
救急単独	23
両方実施	36

全ステーション合計とステーション別成績のまとめ

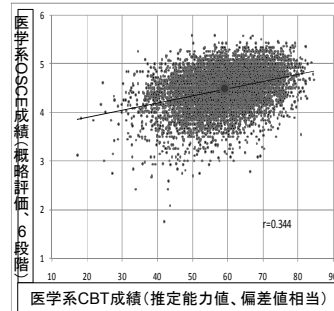
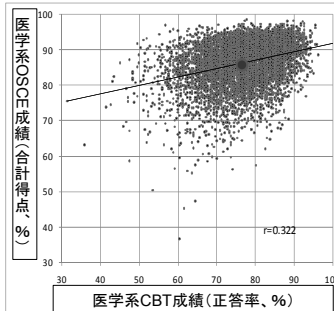


医学系共用試験全体成績(2009年度分)

CBT成績(横軸)とOSCE成績(縦軸)の相関(2009年度前期分、受験者数=約7,600人)

OSCEの課題

- OSCE課題間および課題セット間の難易度を可及的に一定にして公平性を確保することが必要。
- 評価者間の差(内部間、内部・外部間)を可及的に小さくして公平性を保つ必要。
- 模擬患者の育成を図り、全国的な標準化が必要。
- OSCEの再試験は大学によって異なるので標準的方法の検討が必要。
- シミュレーション機器の準備状況は十分か?
- 態度・技能の事前教育が必要。
- 実施・運用上の負担軽減が必要。



CBTの課題

- プール問題数の継続的蓄積が必要(全体およびコアカリキュラム野別問題蓄積数のバランス)。
- 基礎医学系・基礎臨床統合問題の充実が必要。
- 項目反応理論を用いた推定能力値等の信頼性と利用価値の高い解析結果を公表。
- CBT推定能力値の基準値を定期的にリセットする必要。
- コアカリ項目別成績の詳細解析を予定。
- 再試験・追試験は機構でも実施中
- 各大学の成績利用状況を公表。

‘客観試験’CBTの問題点

与えられた選択肢から選ぶだけでは、問題解決能力は育成されない。

日頃より共用試験の実施・運用にご協力をいただき
おり厚くお礼申し上げます。引き続きご協力をたまわり
たくよろしくお願い申し上げます。

ご清聴ありがとうございました。

（社）医療系大学間共用試験実施評価機構

講演 1. e-ラーニングシステム「一步一步学ぶ生命科学」

講師 渋谷まさと（香川栄養学園女子栄養大学短期大学部）

医師、医学博士

東京慈恵会医科大学卒業

昭和大学医学部第2生理学教室講師

現在、女子栄養大学短期大学部生理学研究室教授

自然科学研究機構生理学研究所医学生理学教育開発室客員教授兼務

日本生理学会のspecial interest group生命科学教育シェアリンググループメンバーとして「一步一步学ぶ生命科学」展開中

全国大学IT活用教育方法研究発表会における私立大学情報教育協会賞、

2006年私立大学情報教育協会賞（優秀賞）受賞

公式サイト <http://life-science-edu.net>

福田先生の崇高な話の後に講演させていただくが、生理学の中でもこれだけ差があるのかということが分かっていただけないのではないかと思います。今までやってきたことを遺伝のほうにでも応用させていただける。また、今まで私は患者教育に手を付けたことがなく、今まで学校にいたのでもし皆様方とコラボレートさせていただいて、患者教育にもチャレンジできれば、こんなうれしいことはないと思う。

これまで初学者の自学自習、これを何とかサポートできないだろうかということを考えた。授業を充実させるためには、授業の前に簡単なことはみんな知っているというレベルをまず底上げするという。これがきちっとできていたほうが、学生さんにとっても、しゃべる側にとっても幸せではないだろうか。そのためには、自学自習してもらうしかないわけで、それをどうやったらサポートできるだろうかということを考えた。

この「一步一步学ぶ生命科学」を見ていてくださった人には、何でこんな簡単なことしか教えないのかということをしばしば言われるが、決してこれだけやりたいということではない。更にその次をやるための基礎づくり、よりよい授業、また学生さんがより問題解決型、問題発見型、そういった学習ができるためには、基本的なことは早くやってしまおうと考えている。

では、そのためにどんなものがあればいいかというと、基本的に紙芝居を作ってみた。「一步一步学ぶ」という名前のとおり、なるべく情報を階層的に、スモールステップとして、そして勉強しやすいように、一つの大きなレビューを読むというよりも紙芝居を一つ一つ見て進めるほうが自学自習しやすいかなと思って、作ってみた。また、勉強したすぐあとに、クイズ。私たち日本人は勉強するだけではなくて、これを答えてごらんというものがあると、能動的学習というか、より知識を記憶させる上で役に立つのではないかな。

多くの国家試験を見ると、4択5択というのが多いが、交感神経は運動時に高まるか低下するか、インシュリンは血糖を上げるか下げるかといったあえて2択、極めて簡単な、一つのことが分かれば答えられるというクイズをたくさん作ることにした。作るほうも作りやすいし、答えるほうも答えやすい。

また紙芝居において、何か一つのことを極めて端的に表示するためのイラスト。当然、生体は動いているから、動いているものの動きを示すアニメーションをたくさん作ってみたいし、一応サイエンティストとして、何が重要かということを考えて、それを提示することとした。

例えば典型的なワンステップは体細胞と生殖細胞の違い、それだけを言うためのワンステップである。女性の卵子、男性の精子が、これが生殖細胞で遺伝情報を伝える、次世代を作るためのものなのだという点を提示しているだけである。この上のlecture on demandをクリックすると、レクチャーが流れて、これが卵子で、これが精子で、両方合わせて生殖細胞で、この二つが受精することによって増殖すると赤ちゃんになり、それ以外のものが体細胞というレクチャーが流れる。機械は何回でも何回でもしゃべってくれる。その後、卵子は体細胞か、生殖細胞か、という問題が出てくる。

このプロジェクト全体を通じてやろうとしていることは、これが解ければ素晴らしいというよりもむしろ、これが解けないと問題だ、生命科学を学ぶ上で最低限これだけは知っていてほしいという外堀をはっきりさせ、そこまで上がってくる小さい小さい階段をたくさん用意してあげるということだ。

以前に医学部で取ったアンケートによると、答えが分かっているようなクイズについて、かなりの学生さんたちが、とても効率を上げるというふうに答えてくれたし、関係ないという人も何人かいたが、じゃまだったらやらなければいいわけで、効率を下げるということは全然言われなかった。

このプロジェクトでやってみたことはイラストを考えてみようということだ。イメージが沸かないということは、その情報が分からないということがしばしばある。遺伝子について言えば、遺伝子というのは情報が入っているのだから本みたいなもの、ということで本の形にしてみても、そこから情報が出てくる。情報というのはなかなかイラストにしにくい、とらの巻のようなものを書いて、この中にはこういう情報が入っていて、だから第Ⅷ因子が作れるんだといった、なるべく遊び心を持って作れないだろうかと考えやってみた。

もう一つ、遺伝の世界で言うと、イメージにしにくいというのは、「座」の概念ではないか。「座」というものは指定席みたいなものと説明して、細胞の中に染色体があって、その染色体の1か所に、例えばR h 遺伝子の座があって、その中に遺伝子が入っていたり入らなかったりしているとすると、非常に示しやすい。当然、第1染色体は2本あるので、「座」も二つあり、人によって、両方入っていたり、一方が入っていてももう一方が入っていなかったり、両方とも入っていないという提示もできる。R h だけではなくて、A B O 式も座を提示することができるというのは申し上げるまでもない。

アニメが出てきたが、動くものは動いて示す。例えば細胞分裂、もちろん減数分裂、1回増殖して2回分裂するというのも、端的にこういうことをやっているといったことを示すのがいいのではないだろうか。要するに起こるということを示すために、アニメも作った。分裂する前に相同染色体がそろっているが、そのうちの一方だけが片側に来て、これが生殖細胞だと示してある。相同染色体を色分けして示し、色々な種類ができるといったことも、相同染色体を色分けすることによってわかりやすくなっている。受精も当然動きがあるわけで、女性が卵子を作り男性が精子を作り、この二つが受精することによって受精卵ができるという動きも、それなりに分かりやすく示したと思っている。

先ほど、「情報は示しにくい」と申し上げたが、座や遺伝子の次には、塩基配列に情報があるという話が出てくる。配列のところタンパク質の作り方という情報があるということを書くとしやすい。青と緑が相補的な関係になっているし、さらに、そのDNAに対して相補的にメッセンジャーRNAができる。ここにタンパク質の作り方があれば、こっちにもタンパク質の作り方というのは、当然、相補的だから出てくる。これは転写ここが核小体、コドンや翻訳はどういうプロセスなのか、ということをステップバイステップに提示するときは、アニメ

はなるべく端的にした。見てほしいという点であることがすぐに分かるような、そういったアニメを作るということができないかと考えて進めてきた。

私は学生時代にペントースがどういう位置付けなのか、リボースとかヌクレオチド、ポリヌクレオチド、このDNA、RNAを拡大すると2本鎖であるべきだが、その一つの単位がヌクレオチドで、ヌクレオチドにおける一般的なものがどういうもので、DNAのヌクレオチドとRNAのヌクレオチドはどう違うのか。また、それが集まったものがポリヌクレオチドという言葉の階層というか、位置付けが分かりにくかった。それで、何か位置付けを考えてみるというようなことも試みている。

遊び心という話が出てきたが、メンデルの法則において、2分の1の確率を書く。血友病の患者さんの遺伝形式とすると、2分の1というところも確率ということが分かるように、サイコロを置いてみる。さらにすべてこのXの中に第Ⅷ因子遺伝子の座があって、Yのほうにはなくて、この人は男性で、こちらは保因者の女の子だ。言おうとしている情報をなるべく端的に示すとなると、すぐに感覚で分かる示し方がいいというふうに思う。

今、遺伝に関するステップ数が大体100あり、紙芝居のようになっていて、第Ⅷ因子の血友病の遺伝ぐらいまでカバーできている。

「一步一步学ぶ生命科学」全体を通じて約1600ステップ、クイズが5800題というのが現在の蓄積数である。そのうち入門編、中学生レベルが約130ステップ、440題で、これが今月をもってほぼ完成した。生理学会のspecial interest groupとして活動させていただいているが、生理学会の教育委員会が監修してくださり、世に出していいというものが出来上がっている。その中の遺伝の部門は20ステップある。20のアニメ並びにクイズ、アニメ並びにイラスト、そこに質問が65個あるというのが完成している。

それ以外に、高校生、あるいはコメディカルの方たちの国家試験のため、遺伝以外の生理学、また病態生理学、糖尿病や高血圧についてもかなり充実していて、そちらのほうに約1500のステップが、大体85%から90%ぐらいの完成度で生命科学の分野をそれなりにカバーしている。公式サイト<http://life-science-edu.net>を見ていただければ、全コンテンツの最新版が公開されている。個人学習用ということであれば、いくらでもお使いいただきたい。

ステップが1500あるが、いつまでたっても誰も何もやらないというのは、教育現場でもしょっちゅうある。そこで一部パッケージを作った。これがこの学校の呼吸だとか、これがこの学校の遺伝だといったパッケージを作るということも、教員権限によってできる。学生さん、患者さんに、ここにアクセスしてもらえるURLが作られて、先ほどのアニメも、静止画もクイズも全部できるオンライン版が一つできる。また、同時に、そのパッケージに関して、オフライン版zip-fileを作ることでもある。

またここ1年ぐらい前から取り組んできたものに、moodleというフリーのe-ラーニングシステムがある。世界的に使われていて相当安定しているフリーのシステムだが、こちらにコンテンツを移行させるということに成功している。今度はmoodleにおいてe-ラーニングだから学者がすべてIDとパスワードを持って、それでログインしていくということになる。そうすると、学習画面で勉強して、それでテスト画面に答えていくと、管理画面のほうでは、だれが何をやったということがすべて把握できる。

うちの学校で今年の夏休みに前期の解剖生理学の期末テストと同じテストを5回受けなさいという宿題を出してみた。期末テストを1回やっても、どうしても夏休みが終わったころには何をやったか忘れてしまうが、毎週やりなさいということである。セットアップが終わってしまえば、教員としては管理画面を見ているだけである。この子は全然やっていないとか、この

子はちゃんと8割、9割いつも取っているなど、わかる。この子はちょっと始めて2回やって、あとは飽きちゃったとか、そういうのも、全部管理画面の上に出てくる。学生がログインしても、どういうふうに、いつ何をやったのかというのが自分自身でも分かるので、結構学生にとって励みになって、こちらが連絡するまでもなく、moodleの上では学生に多くの勉強の機会を与えるということを今年の夏休みにやってみたが、それなりにうまくいったのではないかなと思っています。

この自学自習でどこまでできるか、また授業の中でどのぐらい使えるだろうかということを検討してみた。この某医療系の学校で先ほどの中学生レベルのテストをやってみたところ、平均点は68点だった。某医療系の学校に来るような学生でも、なかなか一般的なことが分かっていないので、これは大変だとなるわけで、レクチャーをやった。そうすると当然点数は伸びる。

次に匿名アンケートで、「始める前はどのぐらい理解していたか」そして、「終わったあとは、どういう知識になったか」ということを5段階評価で自己評価してもらった。中学生レベルとはいえ、分かっていない人が多いが、「一步一步」の提示の仕方は分かりやすいと言ってくれ、それで知識が増えたこととなった。

これについてサブ解析をやってみた。もともと知識があった人たちは下地がある。もともと知識がなかった人たちは下地が余りなかった。この二つに分けたときに、この分布がどうなるか。もともと下地があった人はやはり分かりやすいと言ってきて、点数も伸びた。下地のなかった人たちも、やはり分かりやすいと言ってきて、点数も伸びたという結果で、「一步一步」が、習っている初学者、何も分かっていない人たちに分かりやすく提示して知識を増やしてもらうということが、それなりに成功している。

これを宿題として出してみた年がある。宿題として出して、授業の前にやりなさいと言うと、授業をやったのと同じところまでは行かないが、それに近いところまでは持ってくることはできた。randomized controlled trialもやってみて、それなり差も出した。

学生のアンケートでは、分かりやすかったというだけではない。勉強することによって、学校での授業、また、勉強に対する期待感、意欲感というのはどうなったかという匿名アンケートを取ってみると、嫌だったという人は全然いなかった。別に変わらないという人もいたが、多くの人たちは、続けて勉強したいと答えてくれた。現在、学校現場では学生の基礎学力がなく、また、意欲がないというのが大きな問題だが、ここまで紙芝居的に遊ぶと、基礎学力も増えるし、意欲も増えるということが示されていると思われる。

そういうわけで今ある既に出来上がっているもの、それを例えばパンフレットか何かにして、皆さんの外来で使ってみていただけるとうれしい。それで、患者さんからアンケートをするというようなことだったら、さっそくやることも可能だ。さらに、皆さんと一緒に共同で教材づくりといったシステムを検討させていただいたら、こんなうれしいことはない。

討論

【沼部】渋谷先生、どうもありがとうございます。御質問がありましたら、渋谷先生に受けていただきたいと思います。

【福田】面白いのをありがとうございます。実は大学の私どもがコア・カリキュラムを作るときに、先ほども話をしましたが、教養教育の問題と、それから高等学校以前の問題の本質的な問題点に気が付いていました。いわゆる理科教育の問題です。高校までは「生物学」という位置付けでやっていて、(その位置づけの変更を提示しても)中・高の先生方は全然動かしようがないんですね。一方、米国を見ますと、ヒューマンバイオロジー

という考えがあって、結局は、自分の健康は自分で知って、自分で管理するということを共通にやっているんですね。日本では医学教育をやる前にそういうことをやるところがほとんどないわけですね。中・高で制度を変えるのはすごく大変な話です。それくらい学科目にこだわっているのが現状です。それを崩すのは渋谷先生が示されたこういう手しかないかと前から思っていました。だれもが、自分の体のことは自分で勉強して自分で守るということをしていかないと、医療費の問題に直結してくると思っているわけですよ。自分管理もできないのはおかしいと思う。

ですから、こういうのがあるよといって出すと、別に学校でなくても勉強する。ただで勉強すればこんないいものはないんで、是非、頑張っただけを広げてやっていただけると有り難いと思います。

【渋谷】はい、ありがとうございます。中学、高校の教科書を私もいろいろ拝見していますが、例えば、用語が違う。例えば腎臓の中に尿細管があるよと医療の世界では言っていると思うんですが、それが細尿管なんですよ。あと、腸管にある絨毛も絨毯の絨ではなくて、柔道の柔だったりとかですね、非常に漢字の使い方、用語が食い違う。どっちが正しいとは言いませんけれども、それこそ福田先生あたりに統一のものを出示していただくと助かってくると思います。どうぞよろしくお願いいたします。

【福田】保健体育と生物がバラバラなんですね。これを何とかしないと。これは、大学側が高等学校側あるいは中学側に伝えるメッセージとして非常に大事です。私、一回やったんですよ、中教審の委員のときに。でも無視されました。「いや、それは医学でしょう」と言われたが、それは違う、自分のことを知ることですから、と思っています。

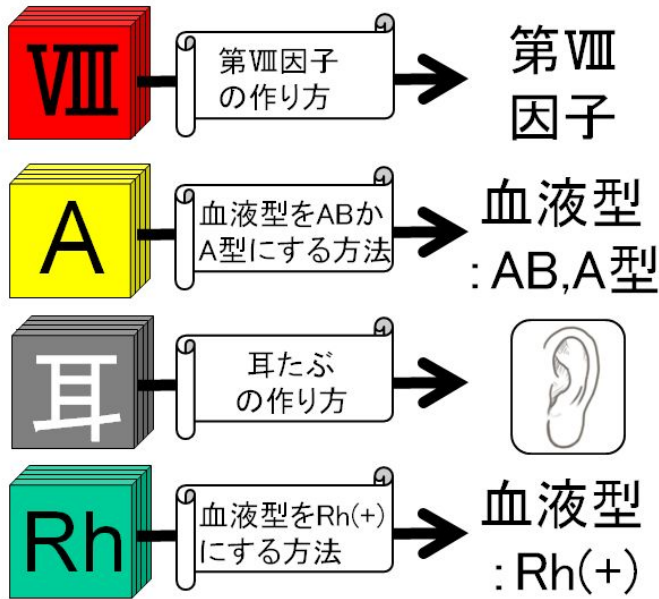
【渋谷】ありがとうございます。

【沼部】渋谷先生に何か御協力できるような先生方、御質問があるような先生方は、渋谷先生のアドレスにお問い合わせください。



生物の形質(性別、豆のしわ、虹彩の色、耳たぶの形、血液型など)を決定する情報をもつ物質が、遺伝子である。

[lecture on demand](#)



遺伝子は、情報を持っているので、この教材では、本のイラストで遺伝子を表示します。異なる色の本が、異なる遺伝子です。当然、親から子へ形質が遺伝するのも、遺伝子の働きです。

(血液凝固系の一部であり、低下すると血友病になってしまう)第Ⅷ因子の遺伝子には、第Ⅷ因子の作り方、という情報が入っています。それに基づいて、第Ⅷ因子が作られます。A遺伝子には、血液型をABかA型にする方法、という情報が入っています。それに基づいて、血液型がABかA型になります。耳に関する遺伝子のひとつに、耳たぶの作り方、という情報が入っています。それに基づいて、耳たぶの形

が決まります。Rh遺伝子には、血液型をRh(+)にする方法、という情報が入っています。それに基づいて、血液型がRh(+)になります。



チャレンジクイズ

- ★★ 個人の形質は、(1)【A:酵素 / B:遺伝子】が決定している。
- ★★★ 石の形、色は、遺伝子が決めている。 (2)【A:正 / B:誤】
- ★★★ ソメイヨシノの形、色は、遺伝子が決めている。 (3)【A:誤 / B:正】
- ★★★ ヒトの虹彩の色は、(4)【A:育児方針 / B:遺伝子 / C:環境 / D:離乳食の種類】が決定している。



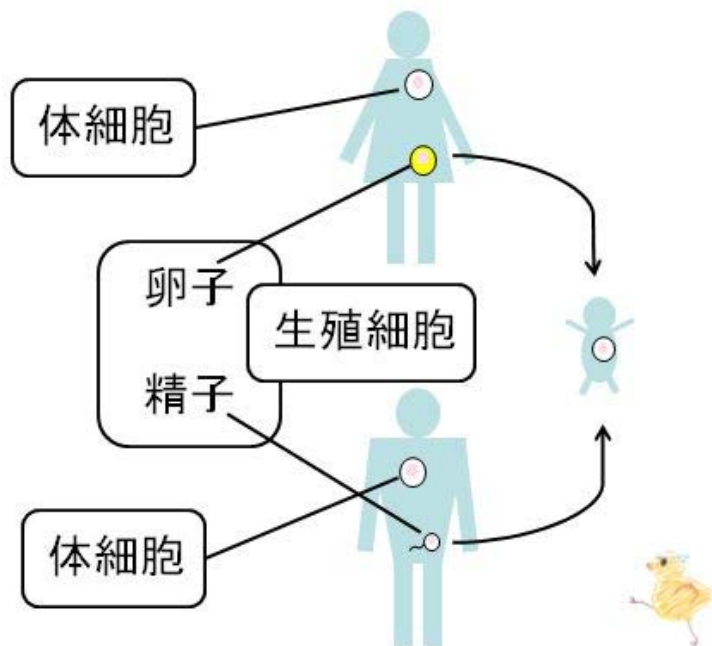
答え

- (1) B: 遺伝子 (2) B: 誤 (3) B: 正 (4) B: 遺伝子



細胞には、遺伝子を次世代に伝える(赤ちゃんを作る)ための生殖細胞と、遺伝子の情報を使って働く体細胞とがある。

[lecture on demand](#)



男性における精子、女性における卵子が生殖細胞です。言うまでもなく、赤ちゃんを作り、遺伝子を次世代に伝えることが役割です。

生殖細胞以外の細胞が体細胞です。体細胞は遺伝子の情報を使って機能しています。



チャレンジクイズ

- ★★★ 精子は (1)【A:生殖細胞 / B:体細胞】である。
- ★★★ 卵子は (2)【A:生殖細胞 / B:体細胞】である。
- ★★ 生殖細胞の主な役割は、(3)【A:遺伝情報を使って機能する / B:遺伝情報を次世代に伝える】ことである。
- ★★★ 体細胞の主な役割は、(4)【A:遺伝情報を使って機能する / B:遺伝情報を次世代に伝える】ことである。



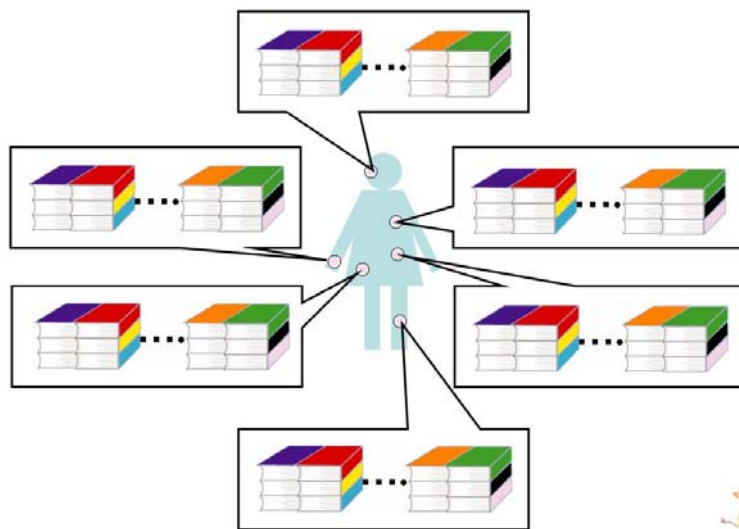
答え

- (1) A: 生殖細胞 (2) A: 生殖細胞 (3) B: 遺伝情報を次世代に伝える (4) A: 遺伝情報を使って機能する



すべての遺伝子が、すべての体細胞の核内にある。

[lecture on demand](#)



遺伝子は、細胞の中にあります。また、ある体細胞の中にあるのは、その細胞が使っている遺伝子だけではなく、使っていない遺伝子も含め、すべての遺伝子です。他のすべての体細胞にも同様に、すべての遺伝子が入っています。耳に関する遺伝子は、耳だけではなく、手にも足にも、体のすべての体細胞にあるのです。



チャレンジクイズ

- ★★★ ある遺伝子は、(1)【**A:**すべての体細胞に存在している / **B:**その遺伝子を使っている細胞のみに存在する】。
- ★★★ インスリンを決定する遺伝子は、(2)【**A:**インスリンを分泌する細胞のみに存在する / **B:**すべての細胞に存在している】。
- ★★★ 虹彩の色を決定する遺伝子は、(3)【**A:**鼻粘膜の細胞 / **B:**脳神経細胞 / **C:**虹彩の細胞 / **D:**骨細胞 / **E:**腎尿細管細胞(※複数解答可)】に存在する。
- ★★ 耳に関する遺伝子は、(4)【**A:**耳のみにある / **B:**全細胞にある】。
- ★★★ ある細胞には、(5)【**A:**その細胞が使っている遺伝子 / **B:**その細胞が使っていない遺伝子(※複数解答可)】がある。



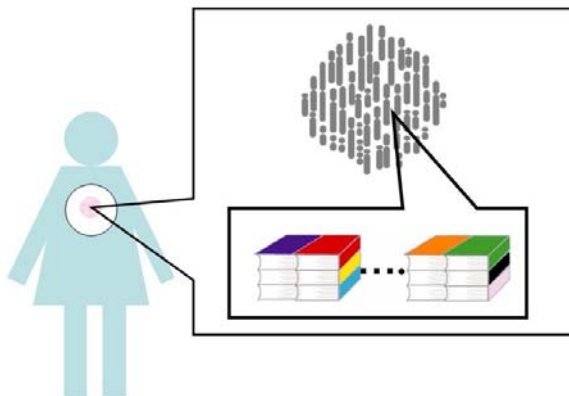
答え

- (1) **A:** すべての体細胞に存在している (2) **B:** すべての細胞に存在している (3) **A:** 鼻粘膜の細胞, **B:** 脳神経細胞, **C:** 虹彩の細胞, **D:** 骨細胞, **E:** 腎尿細管細胞 (4) **B:** 全細胞にある (5) **A:** その細胞が使っている遺伝子, **B:** その細胞が使っていない遺伝子



遺伝子は、核の中の染色体にある。

[lecture on demand](#)



(丸い)細胞の中に(ピンク色の)「核」があり、その中にある「染色体」(灰色の棒)に、遺伝子が含まれています。
染色体は通常は見えず、細胞分裂の際に出現します。



チャレンジクイズ

- ★★★ 遺伝子は、細胞の (1)【A:細胞膜 / B:核外細胞内 / C:細胞外 / D:核内】に存在する。
- ★★ 遺伝情報は、(2)【A:リボソーム / B:核 / C:粗面小胞体 / D:滑面小胞体 / E:核小体】にある。
- ★★★ 染色体は、(3)【A:核内 / B:細胞質内】に (4)【A:常に出現している / B:細胞分裂の際に出現する / C:出現しているが細胞分裂の際に消える】。
- ★★★ 染色体は、(5)【A:核外 / B:核内】にある。
- ★★★ 遺伝子は、染色体にある。(6)【A:誤 / B:正】



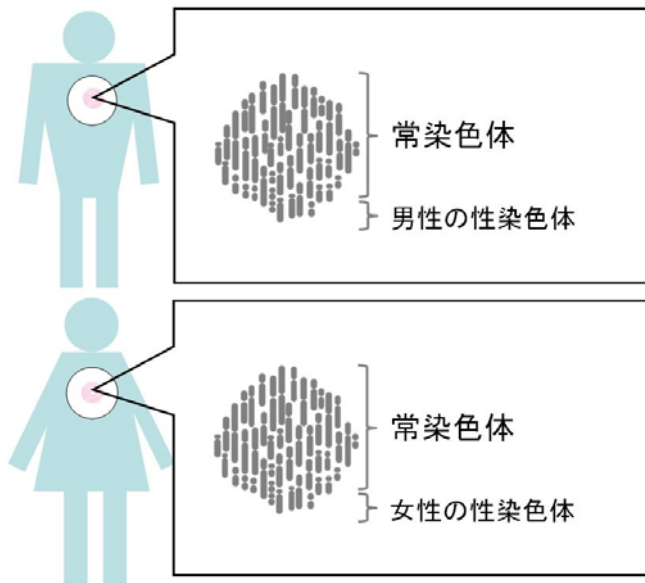
答え

- (1) D: 核内 (2) B: 核 (3) A: 核内 (4) B: 細胞分裂の際に出現する (5) B: 核内 (6) B: 正



染色体には、男性/女性に固有の性染色体と、共通の常染色体とがある。

[lecture on demand](#)



染色体には男性と女性とで異なっている「性染色体」と、男性と女性とで同じ「常染色体」とがあります。男性には男性に固有の性染色体、女性には女性に固有の性染色体があるのです。性染色体が性別を決める、とも言えます。

(この図では、どれが常染色体で、どれが性染色体であるかを示そうとはしていません。それは、あとのステップで勉強しましょう。)



チャレンジクイズ

- ★★★ 男性と女性とで、常染色体は、(1)【**A:**異なっている / **B:**同様である】。
- ★★★ 男性と女性とで、性染色体は、(2)【**A:**異なっている / **B:**同様である】。
- ★★ (3)【**A:**性 / **B:**常】染色体が、性別を決める。



答え

- (1) **B:** 同様である (2) **A:** 異なっている (3) **A:** 性

講演 2. 日本の遺伝医学教育の問題点と対策

鎌谷直之（理化学研究所ゲノム医科学研究センター、情報解析研究所）

昭和48年 東京大学医学部を卒業、附属病院の内科の研修医、51年に物療内科

昭和54年 米国カリフォルニア州のスクリプス研究所に留学

昭和57年 東京大学

昭和58年 東京女子医科大学赴任

平成8年 同教授就任

平成10年 東京女子医科大学の膠原病リウマチ痛風センター所長

平成20年7月 株式会社スタージェン情報解析研究所所長

平成21年 理化学研究所ゲノム医科学研究センター副センター長

私はコンピュータをいじくり回している人だと思われるかもしれないが、最初は遺伝病だった。もともと核酸代謝の専門で、核酸代謝のメンデル病に関しては相当分析したり、あるいは新しい診断法を作ったりした。そのあと、30年以上前になるが、がん抑制遺伝子が発見される前に、そのヒトのがんの23%ぐらいが酵素欠損であることを解析した。実はそこは抑制遺伝子があった。出生前診断や発症前診断も多数てがけた。ダウン症も相当たくさん診た。途中からもう少し範囲を広げたほうがいいと思って、多因子病や大量のゲノム解析や統計とかコンピュータとかをやるようになったり、現在に至っている。

今日の日本の遺伝医学教育の問題点は何かという、私はそれは中等教育にあると言いたい。だから、今日は主に中等教育のことをお話しする。

約10年以上前に京都大学に講演に行ったときに、武部（啓）先生が私の講演を聞かれて、「君は日本に遺伝学を根付かせようとしているみたいだけれども、それはなかなか難しい。私はもう長年やってきたけれども難しかった。」とおっしゃった。それ以来、私は是非それをやりたいと思っている。

去年、オックスフォード出版の、Harperというイギリスの有名なHuman Geneticsの先生が書いた教科書に、Japan provides an unusual situation for medical and human geneticsと書かれている。そのほかのことは、scientific technology、medical traditionsは非常にhighly developedと、however, medical and human genetics have here been particularly weakと、日本では遺伝学と人類遺伝学は特に弱い、これが大体海外の考え方だ。

これは、遺伝学に関する考え方が違うためだと私は思う。私もヒトゲノムのことをずっとやっているのですが、ゲノム研究がどんどん進んでいくと思っていたが、日本では5年ぐらい前からヒトゲノムの研究は終わったと言われて、予算がどんどん縮小している。ところがアメリカのオバマ大統領は、大統領になる前の2006年に、The Genomic and Personalized Medicine Actという法案を出している。オバマ大統領は何でGenomics-based Medicineに興味があるかというと、これからは医学においてゲノムが重要になるのは当たり前のことであると言っている。オバマ大統領は個別化医療、ゲノム医療の推進者である。就任したらすぐに、サイエンティフィックアドバイザーに数学者で今の連鎖解析の基礎を築いたエリック・ランダー（Eric Lander）、それから連鎖解析でCFの遺伝子を発見しフランシス・コリンズ（Francis Collins）をNIHのディレクターにした。既にアメリカはゲノム予算を相当増やしている。

世界では、ヒトのゲノム研究は拡大の一途、日本では縮小の一途がなぜかということを考え

てみたい。我々は、ヒトのゲノム研究というのは非常に重要だと主張したが、偉い先生方は、一人のゲノム配列が発表されたら、もうゲノムは終わったと、日立などもシーケンサーをたくさん作っていたのにやめてしまった。一方アメリカの会社はどんどん進めて、今世界中が次世代シーケンサーばかりだ。恐らくしばらくの間は、これを中心に医学は進んでいくのではないかな。

サイエンス社は毎年、世界で最大の科学のブレークスルーは何かとScientific breakthrough of the yearを選んでいる。2006年は数学分野でポアンカレ予想の証明だった。2007年1位は、実はヒトの遺伝的多様性、ヒューマン・ジェネティック・バリエーション (human genetic variation) だった。ところが、マスコミに出たのは第2位はiPS細胞だけだった。恐らく、これヒューマン・ジェネティック・バリエーションと聞いても、日本の社会のほとんどはよく分からなかったからと思う。

何が分からないかというと、私は「バリエーション」が分からないのだと思う。これまでの言葉でこれを訳すと「ヒトの遺伝的変異」になる。変異は、普通は我々はミューテーションだと思う。この辺が非常におかしなところだ。

なぜ、日本では遺伝学、特に人類遺伝学が弱いかな。それは、一つは遺伝学の定義が違う。欧米では、ジェネティクス (Genetics) はヘレディティ (Heredity) とバリエーション (Variation) の科学であると定義されているのに、日本では、遺伝学は遺伝のみの科学と考えられていると思う。ヘレディティ、親から子供にずっとインフォメーションがトランスミットされるというのが遺伝学であって、我々はバリエーションを遺伝学の範囲であると余り考えていない。そのために日本の遺伝学のカバーする範囲が狭くて、広がりや深みに欠けるといふところが非常に大きいのではないかな。つまりジェネティクスというのが、もともとはヘレディティとバリエーションのサイエンスであると定義されているのに、日本では遺伝のサイエンスで、遺伝学と訳されるということが一つ非常に大きい。なぜこういうふうになったかというものは、よく調べてみるといろいろある。

まず第1にベートソンが1905年にケンブリッジ大学の学長あてに書いた手紙の下書きによると、クイックフアンドというのができて、それで遺伝に関するプロフェッサーを作りたいが何がいいかな。そうしたら、彼は、ヘレディティ (Heredity) とバリエーション (variation) を意味する新しい用語としてジェネティクス (Genetics) がいいのではないかなと言っている。これが初めてジェネティクスという言葉が出てくるもので、公には1906年に、彼はジェネティクス (Genetics) という新しい用語を発表している。だから、ジェネティクスというのはヘレディティとバリエーションを合わせた造語である。

ところが日本ではなぜそうならなかったかというと、日本に取り入れたときに問題があった。ベートソンはメンデルの法則の支持者だったが、最初はそうではなかった。この前に今の統計学であるバイオメトリックスという学問があって、それはメンデル以前の遺伝学だった。それがバリエーションの研究だったが、日本に取り入れたときに、そのメンデル学派とバイオメトリックス学派の抗争が余りに激しくて、日本に取り入れた人がそのことを書いてある。そしてバリエーションのことをかなり無視するような記述がある。

ジェネティクスというと、日本人は非常に不得意で、ヘレディティとかインヘリテッドは非常に得意だ。だからそのサイエンスの中でも、ヘレディティ (Heredity) のところが非常に多いのではないかな。

昭和9年に田中義麿という東大の教授が書いた本には、遺伝はヘレディティと書いてあり、そしてバリエーションと書いてある。そして、そのバリエーションを彷徨変異と突然変異に分

類しているが、これが非常におかしい。バリエーションというのは多様性であって、それはその状態なわけだから、例えば遺伝的な多様性と環境の多様性に分けられるべきで、ヘレディティとまた対比されるこういう分類がおかしい。彼はほかのところでバリエーションについて、そのバイオメトリックスの人たちのことも、結構くそ味噌に書いてある。彼らが、要するにバリエーションの研究者であったわけだ。

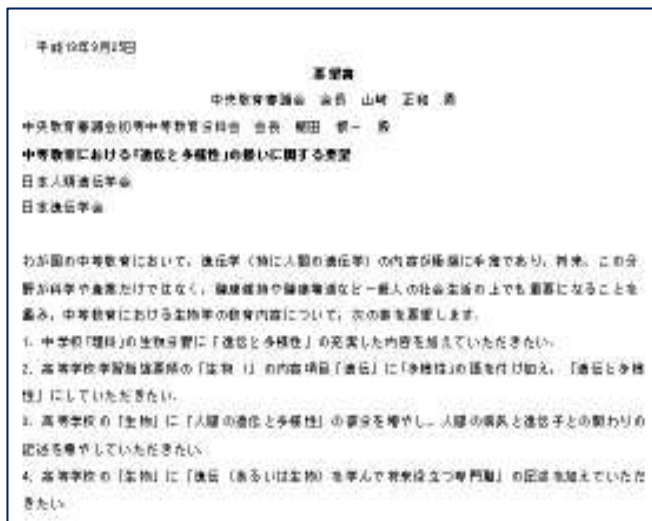
今は変異というのをミューテーション (mutation) とバリエーションの両方の意味で用いていると思う。日本の人たち、例えば、がんをやっている人たちが、「変異」と書いてあるのは、ほとんどミューテーションで、二者が非常にあいまいになっている。変異と多様性の二つの用語を使い分けることで、変異が結局は多様性の起源であること、場合によっては、二つの区別が難しいことに気付くと思う。だから、ミューテーションというのは、起こったときは何かイベントが起きている、非常に頻度が低いわけで、多様性というのは分からない。でも、実際は我々は認めることしか方法がない。それをつながりのあるものとして分かって、初めて、多様性とミューテーションのつながりが出てくると思うが、我々にはそういうふうな概念が与えられていないということが問題ではないかと思う。

それで、「これは中等教育が問題である、大学に入ってから教育するのも非常に大事だが、その前の教育がなかなか難しいのではないか」ということで、日本遺伝学会と日本人類遺伝学会が共同で中央教育審議会に要望書を出した。これは理事会で協議して、「中等教育による遺伝と多様性の扱いに関する要望」と題した要望書を書いて、そして、私と池内（達郎）先生で文科省に提出に行った。それを中教審に渡していただき、最近調べたら新しい指導要領ができていて、学習指導要領にはそれがちゃんと反映されている。そして、それを受けて、我々は高等学校教諭や生物学教科書執筆者へ参考資料を送ることを理事会で決めた。教育推進委員会で、教育執筆者向けに参考資料をこれから作る。

それから、今年の日本人類遺伝学会で遺伝学用語を改訂した。そして年次総会でも中等教育をテーマとしたシンポジウムなども行っているし、高等学校への出前講義、それから、高校の理科あるいは生物学担当の教師へ講演も行っている。私はこのあいだ、青森県に行って青森県の生物の高校の先生に講演してきたが、彼らも情報を欲している。これが中教審に出した「中等教育による遺伝と多様性の扱いに関する要望書」で、日本人類遺伝学会と日本遺伝学会の連名で出した。

日本では、遺伝学、特に人間の遺伝学の内容が極端に手薄である、これは外国からもそう見られているわけで是非そういうことを教えていただきたい、特にその人間の生物学を教えていただきたい。これが日本人が自分自身の健康に注意をして、そして家族の健康に注意をして、そして患者さんたちに偏見を持たないで、ほかの国の人たちとも仲良くやっていけるみそだと思う。

改訂された学習指導要領を見ると、遺伝情報の変化についてはゲノム多様性にも触れることという記述が入った。この学習指導要領には「多様性」という言葉が非常に多用されている。ただし、変異や突然変異というのは復活していない。遺伝情報の変化と書かれている。これは



突然変異という言葉が問題で、その辺が非常にあいまいなので、多分、彼らも、なかなかそういう言葉としては取り入れにくいと思う。また、遺伝子座、それから遺伝子型、表現型、対立遺伝子、これは用語もない。昔はあった。これも、やはり遺伝子という言葉がやはり問題だ。それから連鎖と組み換えがあるのに独立がない。これは座位だとかアレルなどの概念がないと、なかなか説明することができない。優劣の法則などはない。

これは優劣の言葉自体に問題があるとか、あるいはジェノタイプ、アレルなどの概念がないと、なかなか説明は難しい。でも、よく読むと、すごくいいことが書いてある。生物は生物基礎と生物がある。そして生物基礎の中に目標が書いてある。これが一番重要で「日常生活や社会との関連を図りながら、生物や生物現象への関心を深め、目的意識を持って観察実験などを行い、生物学的に探求する能力と態度を育てるとともに、生物学の基本的な概念や原理、法則を理解して科学的な見方や考え方を養う」。この辺を読むと、これは遺伝の法則以外には、法則みたいなものは生物には余りない。だからこれは我々の身近なものについての具体的な各論、それから自分の健康や病気などにみんな関心を持って、例えば遺伝の法則だとか、そういう総論的なものを理解していくようにと私には読める。目的意識を持って、生物学の基本的な概念な原理法則の理解を深める。

そこで、我々は教科書の編さん者に、「学習指導要領の生物において、目標にこう書かれています。この部分も、これと同じように、生物学の各論と総論の両方の重要性を強調する重要な記述であると思います。遺伝学の基本的な法則には、メンデルの法則などの遺伝の法則が中心的役割を示すと思われます」と書こうと考えている。以上の理解及び記述の参考に、我々のこの参考書を利用していただきたいと思う。特にそのゲノムの人間における多様性のところでは、みんな一人一人が違うんだということを理解して、そして、これからは、病気というのはその多様性の一部なのだというを訴えていくためのいい基準になるのではないかと思います。この中でこれは分子生物学の中で取って付けたように書いてある。そこで遺伝情報とその発現のところで、内容の取扱いというのがあって、遺伝子の発現の仕組みについては、このスプライシング、翻訳を行う。遺伝情報の変化。ミューテーションはないけれども、遺伝情報の変化という言葉はある。これについては、同一種内でのゲノム多様性にも触れること。やはり我々の要望書が効いたようだ。

そのジェノタイプという言葉については、遺伝用語の定義の順番というのがある。これはずっと調べると、ドミナント、リセッシブ、アレルというのはアレルオモロフというのをベートソンが1902年に定義して、ヨハンセンというのが長いからというのでアレルにしている。ジェノタイプはヨハンセンという人が1903年で、ミューテーションは1904年、ジェネティクスは1905年。遺伝子、ジーンというのはヨハンセンが1909年。だから、ジェノタイプとかアレルはジーンができる前で、概念としてこの中に遺伝子という概念が入るということはありません。今になってみると、確かにスニップはジーンとはとても言えないような部分だ。だからその日本に入ってきたのは、この後なので、みんな遺伝子になって、それでなかなか説明ができず、よく分かった学習指導要領の編さん者は入れてくれないということがやはり大きいのではないかと思います。

平成21年3月改訂 高等学校学習指導要領より

1. 「遺伝情報の変化については、同一種内でのゲノムの多様性にも触れること」という新しい記述が入った
2. 「変異」や「(突然)変異」は復活していない
(用語に問題がある)
3. 遺伝子座、遺伝子型、表現型、対立遺伝子などの用語も無い
(用語に問題がある)
4. 連鎖と組換えがあるのに、独立が無い
(独立の概念は、「座位」「アレル」などの概念が無いと困難)
5. 優性、劣性、優劣の法則は無い
(優劣の法則の概念は、「遺伝型」「アレル」などの概念が無いと困難、優劣の訳語に問題がある)

それで日本人類遺伝学会では、理事会で用語の変更を決めて総会の承認も得た。ジェネティックスは遺伝学と訳すけれども、これは遺伝と多様性の科学である。そして、バリエーションは多様性あるいはバリエーションと訳して、変異とか彷徨変異とは呼ばないようにしよう。ミューテーションは突然変異と言っていたけれども、これは変異でもいいとする。それからバリエーションは多様体。実は数学で出てくる。manifoldというのは多様体。でも、数学と遺伝学とは同じようなことを扱わないだろうから区別はできる。ミュータント、変異体、ローカス、アレル、ジェノタイプにしようというように我々が提案して、総会で承認された。

遺伝学用語改訂の提案(日本人類遺伝学会理事会)		
英語	日本語	これまで
*genetics	遺伝学「遺傳・遺伝と多様性の科学」	遺伝学「遺傳・遺伝の科学」
*variation	多様性(バリエーション)	変異(彷徨変異)
*mutation	変異(突然変異)	突然変異
*variant	多様体(バリエーション)	変異体
*mutant	変異体(突然変異体)	突然変異体
*locus	座位	遺伝子座
*allele	アレル(アレル、アリース)	対立遺伝子
*genotype	遺伝型	遺伝子型
①内は、許容される用語		

現在、日本人類遺伝学会で高校教科書編さんのための参考資料を教育委員会の先生方を中心にして作っている。もちろん、基本的なところが大事だから、この基本的なことをきちっと書いてもらう。それから、特にそのゲノムの辺をきっちり書いていく。それから、ゲノムの伝達と法則のところでは、これは確率的なものであるということをきちっと書いてもらう。突然変異ではなくて変異のところでは、突然変異でもしばらくはいいということにして、これをきちっと書く。私は信州大学の櫻井先生に言われて気が付いたが、櫻井先生はミューテーションのあとに、すぐに遺伝病をやるよりも、まず多様性などを教えたあとに遺伝病を教えたほうがいいと言われるが、そのとおりだと思う。変異があって、その変異によって人間の多様性ができる。そして、多様性と単因子病がある。そして、進化もやはり変異によって起きるのであるということ、それから、遺伝病はその多様性の一部として起きる。それから人間集団にも多様性があるということ。

それから、ソマティックなミューテーションがあつて、がん細胞にはそういうのが見られるということと、最近のゲノムの研究、それから薬と遺伝学、そして、最後に遺伝学と社会というようなことを今計画していて、少しずつでも日本に遺伝、特に人類遺伝学が根付いて、そしてこういうことを教えることで人間は絶対、均一になるわけなので、多様をまず認めて、多様な中で、対処する方法を考えなければいけない。

そして、その多様性の中で病気になる人がいるけれども、それは我々とは完全に離れたものではなくて、その多様性の一部であつて、それは環境が変われば、だれが病気になったっていいものであるということを教えていくのがいいのではないかな。私は、一番いいのは、高校の先生じゃないかと思って高校の先生向けの本を書いた。学生さんにはちょっと難しいけれども、一生懸命読めば理解できるのではないかなと思う。これについて、いろいろな人からコメントを頂いて感謝している。

討論

【斎藤】鎌谷先生、どうもありがとうございます。

【武部】武部でございます。最初に私の名前が出てびっくりしたんですが、私は正直申しまして、現在でも、日本の遺伝医学教育というのは、大学も含めて、高等学校はもちろんのことですが、非常にプアな状態であると思っております。私は超有名な大学の先生に、国際

会議の席で日本がそうであると言ったら、廊下へ呼び出されまして、何を言うとするんだ、日本はすべて遺伝学をきちっと教えているぞと言われました。彼は遺伝子のことを教えていれば遺伝学だと思っている方なんですね。これが日本のボスでありますから非常に困ったことです。

それから、もう一つは、櫻井先生は御存じと思いますが、東京大学の入学試験でとんでもない、いわゆる雄と雌の記号をもって血液型の遺伝をやるという問題が出ましたが、これが現在の日本の高等学校のいろんな問題集にすべて引用されておまして、今後5年間ぐらいは、遺伝の定義であるというふうになるんじゃないかと恐れております。ですから、先生方がやはりこういったことを、どんどんもっともっと積極的にやっていただかないと、とんでもないことが起こっていることを、私は恐れております。

【鎌谷】武部先生、ありがとうございます。なかなか、これは難しいんですよね。受け入れるとか素地がない人とかが多くて、やっぱりこれは地道に、中学校、高校というあたりから攻めていくのがいいんじゃないかと。

【福田】勉強になりました。実は私、コア・カリキュラムを作るときに、準備教育の作業にも携わりました。臨床の人たちを含めて作業したんですけども、いや、そのときのというのは、本当に何て言ったらいいのか話が通じない、壁に向かって話をしているような感じです。で、今、先生のお話を聞いて、ああ、そういうことだったのかとものすごくよく分かりました。ですから、準備教育がああいう形になってしまった理由というのが、医学部の中には担当がいなかったというのもあるでしょうし、一方で、その前段階のところは鎌谷先生がおっしゃるそういう状況であったというので、非常によく勉強になりました。やっていただいて本当にありがとうございました。感謝しております。

【鎌谷】一つは、日本は、メンデル以前には遺伝学がないと思っているのが、私は非常に大きな間違いだと思うんです。あれはメンデル学派たちが前のを余りにも攻撃したもんだから、できていない。しかし今になると、バリエーションを説くために非常に重要なことなんですね。

もう一つは、やっぱり、日本語に複数がないことは結構大きいと私は思います。例えば、我々が犬はドッグズと複数になれるけれども、ウオーターは複数にできない。彼らは分かっていますけれども、我々は分かりませんよね。そういうことがすごく私は関係しているというふうに思っています。今日は詳しくは言いませんが、我々が世界的にコミュニケーションをする中で、そういう概念も含めて、やっぱり学んでいくしかないんじゃないかと思っています。

【福田】指導要領をもし改訂いただけると、それを入学試験に出せますよね。これは非常にポイントです。いろんなものを作っているようになっても、試験をやらないと実効性がないのは、もう皆さん知っているんで、これは是非やっていただきたい。

【鎌田】その指導要領の改訂というのがすごく大事で、それから今度は教科書なんですね。はい、私もそう思っています。

【斎藤】本当に、鎌谷先生、どうもありがとうございました。

参考資料

日本人類遺伝学会から提出する、高等学校生物学教科書編集のための参考資料

1. 人体、臓器、細胞、核の説明

人体は心臓、腎臓、肝臓、肺、胃、腸、脳などの臓器でできていること。

臓器は細胞でできていること。

細胞の中には核があり、核の中にDNAがあること。

2. DNA、RNA、蛋白質、小分子の説明

DNAの情報によりRNAができ、RNAの情報により蛋白質ができ、更に蛋白質の働きにより小分子ができたり、変化したり、移動したりすること。

3. DNAの構造とヌクレオチド配列

DNAがポリヌクレオチドの二重らせんの構造を持ち、ポリヌクレオチドがT、C、A、Gの4文字の直線的な情報を保有していること。

二重らせんのそれぞれの鎖は相補的配列を持っていること。

4. 人間のゲノムと染色体地図、遺伝子

種の基本的遺伝情報の単位を「ゲノム」ということ。

人間のゲノムはDNAの持つ約30億個のT、C、A、Gの配列でできていること。

約30億個の配列は、細胞分裂のときに複数の、染色体という単位に凝集され、顕微鏡で見ることができること。

ゲノムの配列と染色体上の位置は直線的に対応すること。

遺伝子はゲノム上に飛び飛びに2万-3万個あり、長さや方向は様々であること。

5. ゲノムの伝達と法則

ゲノム配列の情報は、世代間、同一体内の細胞間で細胞分裂を介して伝えられること。

世代間のゲノム配列の伝達には減数分裂、同一体内の細胞間の伝達には有糸分裂が関係すること。

ゲノム配列の世代間の伝達にはメンデルの法則を始め、確率的な法則が成り立つこと。

6. (突然)変異

ゲノム配列の伝達において情報の変化が稀に起き、(突然)変異と呼ばれること。世代間の伝達で起きる変化は生殖細胞系列(突然)変異、同一体内の細胞間の伝達で起きる変化は体細胞(突然)変異と呼ばれること。

広い意味での(突然)変異は染色体の数の変化を含むが、それ以外には染色体の変化のような大きな変化から、ヌクレオチド配列レベルの小さな変化までさまざまな変化があること。

7. (突然)変異と人間の多様性

生殖細胞系列(突然)変異により人間の遺伝的多様性ができること。

それに環境などの、遺伝以外の要因が加わって人間の多様性ができること。

8. 人間の多様性と多因子病

遺伝的多様性と環境などの、遺伝以外の要因により、多因子病が起きること。

9. (突然)変異と進化

生殖細胞系列(突然)変異が長い間かけて進化の原因となること。

10. (突然)変異と遺伝病

生殖細胞系列(突然)変異により遺伝病が起きること。

11. 人間集団の多様性

人間はすべて種としては同じであるが、同じ種の中でも人種などの亜集団が存在すること。
日本人でも地域によって遺伝的な違いが見られること。

12. 癌細胞に見られる生殖細胞系列と体細胞の(突然)変異

癌は細胞の中のゲノムが変化した結果、細胞増殖が止まらなくなってしまうこと。
癌細胞のゲノムの変化のほとんどは体細胞(突然)変異であるが、稀に生殖細胞系列(突然)変異、または遺伝的多様性が癌の原因になりうること。

13. 最新のゲノム研究

2003年に約30億個のヒトゲノム配列が解明されたこと(ヒトゲノム計画)
染色体上の位置情報を元に、遺伝病の原因遺伝子が急速にわかってきたこと(連鎖解析)
人間のゲノム配列に著しい多様性があることが分かったこと(HapMap計画)
膨大なヒトゲノム配列の多様性を元に、多因子病などの遺伝的原因が急速にわかってきたこと(GWAS:ゲノムワイド関連解析)
自分たちの約30億個の全ゲノム配列さえ、わかる時代になったこと。

14. 薬と遺伝学

薬の効き方や副作用は個人によって異なり、その一部はゲノムや遺伝子が関係していること(ゲノム薬理学、薬理遺伝学)。
最近の薬の開発にはゲノム情報が多く用いられていること。

15. 遺伝学と社会

社会は遺伝的に多様な個人により成り立っており、多様性を認め、お互いを尊重することが大切なこと。
世界は遺伝的に異なった人種により成り立っており、違いを認め、お互いを尊重することが大切なこと。
医療従事者のみならず、社会人にも健康維持、病気への対応、他人への対応などに遺伝学の知識が必要なこと。
遺伝カウンセラーという、遺伝学を専門とし社会に役立つ職業があること。
遺伝的に異なった個人や、異なった人種に優劣をつける事は誤りであること。
そのような考え(優生学)が人類の歴史に悲劇をもたらした過去があり、繰り返してはならないこと。

日本の遺伝学教育の問題点と対策

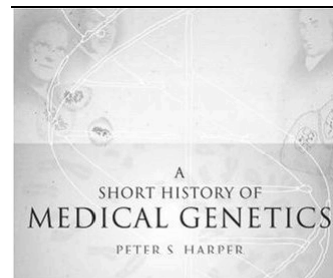
理化学研究所ゲノム医科学研究センター
(株) スタージェン 情報解析研究所

鎌谷直之

Peter S. Harper

*University Research Professor in Human Genetics
Cardiff University
Emeritus Professor of Medical Genetics
University of Wales College of Medicine
Cardiff, United Kingdom*

OXFORD
UNIVERSITY PRESS
2008



Japan provides an unusual situation, for medical and human genetics have here been particularly weak, despite highly developed scientific, technological, and medical traditions. Mendelian genetics was taken up very early in Japan for the purpose of plant breeding (Matsubara, 2004), while

isolation and extreme sensitivity over family matters, including genetic disorders, may have been delaying factors for medical genetics, as may the fact that much research on genetic disorders has been channeled through other medical specialties. A thorough study of all these aspects is needed. A paper on human genetics in Japan by Matsunaga (1992), while providing little information on medical genetics, indicates the persistence of eugenic practices and legislation.

It might be considered that religion would have been a major factor in

日本では遺伝医学と人類遺伝学が特に弱い!!!

The Genomics and Personalized Medicine Act of 2006

Barack Obama
United States Senator for Illinois
Chicago, Illinois and Washington, D.C.

H&O What has spurred your interest in genomics-based medicine?

BO It is clear that genomics is starting to revolutionize the way in which healthcare is practiced. New research findings are being translated into tests and treatments in all areas of medicine. For many types of cancers, genomics-based medicine has already had a major impact on the way in which patients are treated. Trastuzumab (Herceptin, Genentech) therapy for patients with HER2-positive breast cancer is certainly a hallmark in the application of genomics research. Similarly, the development of algorithms to determine which patients receiving warfarin are more likely to experience bleeding, and thus warrant closer monitoring or dose adjustment, is another milestone.

Although the potential benefits of genomics-based medicine cannot be overstated, the federal, state,

Drug Administration (FDA). All of these agencies play important roles with regard to accelerating the field of genomics, and this bill includes provisions to ensure that

オバマ大統領は個別化医療、ゲノム医療の推進者

eases and conditions that have a substantial health impact,

NIHディレクター Francis Collins

Scientific adviser: Eric Lander

連鎖解析に対する評価が高い

世界ではヒトゲノム研究は拡大の一途

日本ではヒトゲノム研究は縮小の一途

of disease. Some of the goals of biobanking may be best accomplished by large, concerted efforts with the largest sample sizes possible, thereby making any analyses more

一人のゲノム配列が発表された時、

「ゲノムは終わった」との声、シーケンサーの開発も中止

Scientific breakthrough of the year 2007

IN SCIENCE

Editorial: Breakthrough of the Year >

Science Editor-in-Chief Donald Kennedy overviews the big stories from 2007 covered in this year's Breakthrough issue.

Breakthrough of the Year: Human Genetic Variation >

Equipped with faster, cheaper technologies for sequencing DNA and assessing variation in genomes on scales ranging from one to millions of bases, researchers are finding out how truly different we are from one another.

It's All About Me >

Along with the flood of discoveries in human genetics, 2007 saw the birth of a new industry: personal genomics. But researchers worry that these services open up a Pandora's box of ethical issues.

The Runners-Up >

The runners-up for 2007's Breakthrough of the Year include advances in cellular and structural biology, astrophysics, physics, immunology, synthetic chemistry, neuroscience, and computer science.

Scorecard: How'd We Do? >

Some of last year's predictions panned out this year, especially the work that led to the Breakthrough of the Year, but other areas are progressing more slowly.

Video Presentation



Watch a [video presentation](#) on this year's discoveries in human genetic variation, featuring Francis Collins, David Altshuler, and *Science* news writer Liz Pennisi.

> Higher-bandwidth version of video

> Lower-bandwidth version of video

Human genetic variation

ヒトの遺伝的多様性

2006年はポアンカレ予想の証明

なぜ、日本では**遺伝学**(特に**人類遺伝学**)が弱いのか

1. 遺伝学の定義が違う:

欧米では

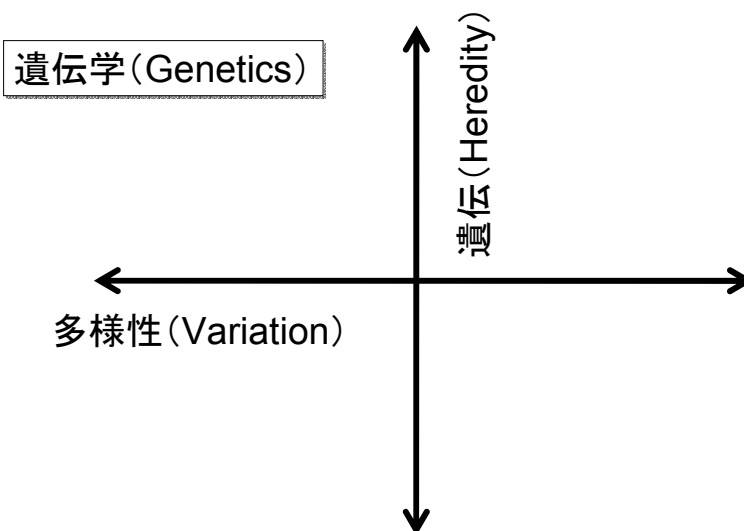
「Genetics」は「HeredityとVariation(遺伝と多様性)」の科学

と定義されているのに、日本では

「**遺伝学**」は「**遺伝**(Heredity)」のみの科学、と考えられている

2. 日本の遺伝学のカバーする範囲が狭く、「**広がり**と**深み**」に欠ける

遺伝学は「**遺伝**」と「**多様性**」の科学



ベートソンが最初にgeneticsの用語を 提案した手紙の下書き(1905年)

18.4.05.

THE QUICK FUND
BRISTOL HOUSE,
CLAREMONT,
CALIFORNIA.

Dear Dr. Davenport,

If the Quick Fund were used for
the foundation of a Professorship relating
to Heredity & Variation, the best title
to ~~Professorship~~ ^{the best title}
would, I think, be "The Quick Professor-
ship of the Study of Heredity." I know
this single word in common use ~~is~~
quite gives this meaning. Such a word
is badly wanted, and ~~this is the~~
it is ^{if it were desirable}
to introduce it. I think the expression
suggests "genetics" either ^{clearly}

If the Quick Fund were used for
the foundation of a Professorship
relating to Heredity and Variation,
the best title would, I think, be "The
Quick Professorship of the Study
of Heredity." No single word in
common use quite gives this
meaning. Such a word is badly
wanted and if it were desirable to
coin one, "Genetics" might do.
Either expression clearly includes
Variation and the cognate
phenomena.



初期の遺伝学の教科書におけるvariationの記述

1. 遺伝 Heredity

2. 変異 Variation; Variabilität.

変異とは類似の反対で、生物の性質が互に相異なるを謂ふ。地球上同種の生物は無数に存するが、凡ての點に於て同一の個體と謂ふものは、古今東西を通じて一つもなく、無性生殖によつて生じた分枝群の中でも、瓜二つと云はれる双生児の間でも、必ず何處かに違つた點がある。「自然界に於て最も不變的な事實は變異の存在である」⁹⁾と謂はれるやうに、變異ほど普遍的な現象はない。變異を分つて二種とする。

a) 彷徨變異 個體變異、連續變異、漸變、小變、不遺傳性變異、後天的變異。 fluctuation, continuous variation, individual v.; Modifikation, nichterbliche Veränderung, äußerliche V., Paravariation. その名の示すが如く、環境の影響により後天的に生じた變異で、遺傳性を有しない。環境と謂ふのは發芽、孵化または出産後のそればかりでなく、その以前でも受精後の影響は皆之に屬する。故にゴールトン F. GALTON が「天賦」nature の中に胎兒の母胎内に於て受けた變化まで含めてゐるのは賛成し難い。

b) 突然變異 偶然變異、不連續變異、急變、突變、激變、遺傳性變異、先天的變異。 mutation, discontinuous variation, genetic v.; Mutation, erbliche Veränderung, Heterogenesis, Idiovariation. 凡て遺傳性を有する變化を謂ふ。

彷徨變異と突然變異とは同じく變異の名を有するものの、その性質は殆ど根本的に異なつてゐると謂へる。彷徨變異は生物統計學的に研究されるものであり、突然變異は因子構造上から研究されるものである。彷徨變異を表す各個體を變異 variant; Variant と謂ひ、突然變異として出現した個體を突然變異型または突然變異者 mutant; Mutant と名ける。

1. 遺伝 Heredity

2. 変異 Variation { a. 彷徨変異 b. 突然変異

田中義麿:遺伝学
昭和9年初版、昭和25年第7版

この分類と訳が後々まで悪影響を与えている

正しい用語と分類

1. Heredity (遺伝)

2. Variation (多様性) { a. 遺伝的多様性 b. 非遺伝的多様性

現在では「変異」はmutationとvariationの両方の意味で用いられている

「変異」と「多様性」の二つの用語を使いわけること、変異が結局は多様性の起源であること、場合によっては二つの区別が難しいことに気付く

出来事としての「変異」 状態としての「変異」 多様性

日本人類遺伝学会の中等教育への取り組み

- 1.日本遺伝学会と共同で中央教育審議会へ、＜中等教育における「遺伝と多様性」の扱いに関する要望＞と題した要望書を提出した(平成19 年9 月25 日)
- 2.高等学校生物学教科書執筆者へ送る参考資料の作成を始めた
- 3.遺伝学的用語を改訂した
- 4.年次総会でも、毎年、中等教育をテーマとしたシンポジウムなども行っている。
SSHの学生の発表なども行われた
- 5.高等学校への「出前講義」も計画している
- 6.高等学校の理科、あるいは生物担任の教師への講演も行っている

平成19年9月25日

要望書

中央教育審議会 会長 山崎 正和 殿

中央教育審議会初等中等教育分科会 会長 梶田 勲一 殿

中等教育における「遺伝と多様性」の扱いに関する要望

日本人類遺伝学会

日本遺伝学会

わが国の中等教育において、遺伝学（特に人間の遺伝学）の内容が極端に手薄であり、将来、この分野が科学や産業だけではなく、健康維持や健康増進など一般人の社会生活の上でも重要になることを鑑み、中等教育における生物学の教育内容について、次の事を要望します。

1. 中学校「理科」の生物分野に「遺伝と多様性」の充実した内容を加えていただきたい。
2. 高等学校学習指導要領の「生物Ⅰ」の内容項目「遺伝」に「多様性」の語を付け加え、「遺伝と多様性」にしていきたい。
3. 高等学校の「生物」に「人間の遺伝と多様性」の部分を増やし、人間の病気と遺伝子との関わりの記述を増やしていただきたい。
4. 高等学校の「生物」に「遺伝（あるいは生物）を学んで将来役立つ専門職」の記述を加えていただきたい。

平成21年3月改訂、高等学校学習指導要領より

1. 「遺伝情報の変化については、同一種内でのゲノムの多様性にも触れること」という新しい記述が入った
2. 「変異」や「(突然)変異」は復活していない
(用語に問題がある)
3. 遺伝子座、遺伝子型、表現型、対立遺伝子などの用語も無い
(用語に問題がある)
4. 連鎖と組換えがあるのに、独立が無い
(独立の概念は、「座位」「アレル」などの概念が無いと困難)
5. 優性、劣性、優劣の法則は無い
(優劣の法則の概念は、「遺伝型」「アレル」などの概念が無いと困難、優劣の訳語に問題がある)

高校教育の新学習指導要領(生物学)

9. 生命現象と物質:遺伝情報の発現について(「生物」)

ウ. 遺伝情報の発現

(ア) 遺伝情報とその発現

DNAの複製の仕組み、遺伝子の発現の仕組み及び遺伝情報の変化を理解すること。

(内容の取扱い)「遺伝子の発現の仕組み」については、転写、スプライシング及び翻訳を扱うこと。「遺伝情報の変化」については、同一種内でのゲノムの多様性にも触れること。

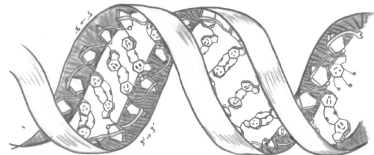
遺伝学用語の定義の順番

用語	訳	作成者	年
Dominant	優性	Mendel	1865
Recessive	劣性	Mendel	1865
Allelomorph (Allele)	対立遺伝子	Bateson (Johannsen)	1902
Genotype	遺伝子型	Johannsen	1903
Mutation	突然変異	de Vries	1904
Genetics	遺伝学	Bateson	1905
Gene	遺伝子	Johannsen	1909

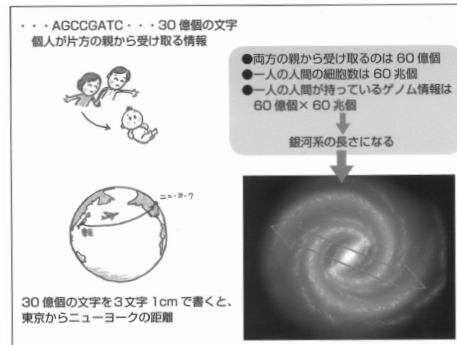
遺伝学用語改訂の提案(日本人類遺伝学会理事会)

英語	日本語	これまで
• genetics	遺伝学「意味: 遺伝と多様性の科学」	遺伝学「意味: 遺伝の科学」
• variation	多様性(バリエーション)	変異(彷徨変異)
• mutation	変異(突然変異)	突然変異
• variant	多様体(バリエント)	変異体
• mutant	変異体(突然変異体)	突然変異体
• locus	座位	遺伝子座
• allele	アレル(アリル、アリアル)	対立遺伝子
• genotype	遺伝型	遺伝子型

()内は、許容される用語



総論としての遺伝学を中心に、ゲノム配列、遺伝、多様性、生物学の歴史、染色体、生殖、細胞分裂、メンデルの法則、転写と翻訳、遺伝統計学などを統一的に解説



報告 医学部における遺伝医学教育の現状と遺伝関連学会での取り組み

玉置 知子（兵庫医科大学）

兵庫医科大学の教授・臨床遺伝部長
日本人類遺伝学会教育推進委員
日本カウンセリング学会遺伝教育委員

今日ここでお話をさせていただくきっかけは、人類遺伝学会と遺伝カウンセリング学会の両方に教育部会があり、いろいろな先生方に医学教育についての御意見を頂きたいということだった。

まず、モデル・コア・カリキュラムについて、遺伝の項目はどれだけ取り上げられているかということをお話しする。平成13年のオリジナル版では、Bの「医学一般、個体の機能」というところで7項目が挙げられており、その次には「医学一般、原因と病態」というところで、1から6項目が挙げられている。Cの「人体の各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療」では突然、血液の項目に、「血友病の遺伝形式を説明できる」というところがあり、Cでは遺伝はここしか出ていない。したがって、血友病の遺伝ばかりが言われてしまうということにもつながっている。

モデル・コア・カリキュラムの到達目標の項目数を免疫学と比べてみると、遺伝学は計16項目、そのうち医学一般に15項目、プラスC項目1項目である。一方の免疫は39項目で、Bは16項目とそれほど変わらないが、「全身に及ぶ生理的変化」の項に、免疫が非常によく取り上げられ23項目あり、遺伝の1項目との違いはいかんともし難い。

兵庫医大では、CBTトライアル～本格実施の時点からカリキュラム見直しが進み、その結果をみると当然のことながら、項目数に比例した担当時間数となるという結果が出てきた。よってCBTトライアル後では、それ以前の遺伝の単位数の55%に減ってしまった。薬理学も同じように58%になっているが、一番少なくなったのはやはり遺伝ではないかと思われた。それで以前に福田先生が兵庫医大の講演会に来られた際に、「人類遺伝分野の独立はいかがですか（独立して項目数が増加すればコマ数も増やすことができる）」と御質問を差し上げたという経緯になった。

科目の注目度というのは、やはりD項目で取り上げられるということによるのだろうか。現場では、コア・カリの「呪縛」と言うのか、コア・カリに記載されていないことまで、なかなか手が回らないという現状がある。逆に遺伝を教えることができる専門家がそれほど多くないことから、コア・カリの中で講義が終わってしまうということになりがちとなる。そしてまた、あらゆる領域・疾患に遺伝的要因が関与しているということを考えると「各診療科で教えればよいのではないか」となり、国試対策もそのようなポリシーとなっている。

結論としては、コア・カリ導入により遺伝医学の教育時間、教育内容が以前より後退してしまったというのが、現場で起きてしまった事実であった。ただ、平成19年の改訂により、腫瘍という項目が独立してDの第2項目になった。ここに腫瘍系の染色体異常、遺伝的要因、外的要因、がん遺伝子、がん抑制遺伝子、腫瘍の遺伝子診断等々、生命倫理にかかわるまでの事項が入れられた状況になっている。私どもも、腫瘍の基礎は遺伝学の項目として教えている。

兵庫医大では講義単位数が最低だった17年度から、だんだんと増えてきつつある。医学教育

センターとか教務委員会の理解も大きく、まずはいったん消滅した分子生物を第1段階目として復活し、それから3年生の検査、産婦人科、消化器に講義枠をもらい、加えて4年生で臨床腫瘍、それから去年からは遺伝カウンセリングに関する4コマを頂いた。このようにだんだん復活させるべく努力している。このためには、「講義を受け持つか」と声をかけられるとすぐに引き受ける、というのも非常に大事なポイントだ。声がかかれば必ず引き受けている。講義の内容は、コア・カリに対応するところがほぼ3分の2。遺伝学の実習、遺伝カウンセリングとか事例検討は、コア・カリのどこにも当てはまらないという項目になっている。

17年度に2年生しか遺伝の講義がないという状態だった学生が、19年度に4年生になった時、「2年前の遺伝の講義をどう思うか」というアンケートを取った。「難しい、内容が悪い、基礎の復習の臨床とのつながりを教えてくれ、臨床とどう直結しているか分からない」というようなことが出てきた。その後3年生、4年生の担当講義が増えてくると、20年度以降の4年生では、臨床とのつながりが分からないという意見が減った。私どものところは、2年生、3年生、4年生と似たような内容を積み重ねていくうちに、遺伝医学の必要性、人類遺伝の必要性を学生が理解できるようになった。継続的な講義をしていくということが必要と思う。最近では、実習時間をもっと増やしてほしいとか、講義時間を増加してほしいというのがわずかながら出てきた。学生が増やしてほしいということはめったにないので、少し希望が出たと感じている。

コア・カリキュラム以外で私どもが取り上げている項目は、遺伝子クローニング、遺伝子改変動物、ゲノムの進化、ヒトゲノムプロジェクト、PCRにかかわらない一連の遺伝学的な診断技術、薬剤感受性の遺伝子の問題、出生前診断等である。実習に関しては、PCRではない遺伝的診断法を取り上げている。それ以外に、昨年度から始まった少人数講義の基礎配属では、実習項目を中心としたプログラムを作った。また、別の少人数講義では遺伝カウンセリングの演習を6人対象に行っている。また国家試験でも、やはり疾患のみがとりあげられる。バリエーションの概念は出題されていない。家系図の作成については、遺伝カウンセリングというキーワードがないため、家系情報を適切に現場で収集するというような視点が少ない。それから原則、プリンシプル、総論という視点が遺伝に対しては非常に少ない。このような点は、どの疾患に関しても必要なのではないかと考えている。また、テキストとなると、兵庫医大ではテキストの自作が義務になっている。

信州大学と日本医大にお願いして、いつもカリキュラム内容等を教えていただき、参考にさせていただいている。信州大学は3年生が対象で、トンプソン&トンプソンに準拠してなさっている。そのほかに、小児科とか臨床実習概論、また1年生で入門と幅広くやっておられ、1時限90分だそう。時間数等、この3年、4年という非常に恵まれた時期をフルに使っておられる。日本医大でも、4年生で「臨床遺伝」という名前で18時限、非常に充実した講義をされている。

私どもとしても、1大学の取り組みでは非常に限界があるのではないかとということで、協力システムがどうしても必要ということで学会にもお願いをしてきた。教育推進委員会などといったところで、なるべく広くお話をしてソフトを集めていこうということが始まった。人類遺伝学会のほうは、教育推進委員会の稲澤委員長の下で、平成20年度より医学部の学部教育の討論をしてきた。その中で、鎌谷先生がとても主導的な立場でやって下さっている。それから、モデル・コア・カリキュラムに対しての色々な対応、それからCBT問題をやはり自分たちで作ってみて、問題点を明らかにしていく作業を行っている。遺伝カウンセリング学会では、遺伝教育委員会で櫻井先生を中心に、平成21年度より人類遺伝学会と共同で色々なあり方を研究して、具体的なカリキュラムということを考えてみようではないかということになり、合同の作業部会が今年の9月24日、人類遺伝学会のときに開かれた。

作業内容としては、医学教育担当の委員により、CBTに臨床遺伝に関する良問をデポジットしていくことを目的としている。学会単位ではCBT問題を受け取らないという大変厳しいことなので、各大学から来られている先生方がどういう問題をデポジットしていくかということをお互いに比較しブラッシュアップをして、各大学にお持ち帰りいただく。そのうえで、各大学でどういう問題をデポジットしていくかということを考えていただきたいということであり、この連絡会議に間に合わせるように色々な試みをしてきた。もう一つは、コア・カリキュラムの大きな内容は変えずに、最初から生殖細胞系列というような名称を分かりやすく入れてほしいとか、個人差を多様性という言葉で置き換えてほしいなどの提案をし、そこに遺伝カウンセリングという項目と考え方を加えて入れていただきたいということである。「腫瘍」の項については遺伝的要因やゲノム解析による治療選択ということも関連するとして今作業をしている。

モデル・コア・カリキュラムのD項として、例えば、遺伝と遺伝疾患ということの新設するというようなお願いができないかと考えているが、遺伝イコール異常とか疾患という概念を固定するので望ましくないという考えもある。この辺について、人類遺伝学会・遺伝カウンセリング学会・この連絡会議としてのモデル・コア・カリの提示ということを今後検討していきたいと考えている。

最後にブラッシュアップの例を参考までにお示しする。血友病の遺伝に関わる問題で家系図をあげているが、こういう問題が1個あると、これを血友病からDMDに置き換えることで、問題を幾つか作ることができる。今後も問題とブラッシュアップを提示する作業を行うことで、各大学からたくさんの良問をデポジットしていただきたいと考えている。御意見を、hyogo-7@hyo-med.ac.jpまで是非お送りいただきたい。本会議と二つの学会の教育推進委員会の協力を今後継続していく予定である。

医学教育モデル・コア・カリキュラム(平成19年度改訂版):遺伝医学関連のまとめ

B 医学一般

1 個体の構成と機能

(6) 遺伝と遺伝子 (p8)

一般目標: 遺伝子からタンパク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を経てタンパク質合成に至る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。

3 原因と病態

(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 (p11)

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, 代表的な疾患を列举できる。
- 3) 多因子遺伝が原因となる疾患を列举し, 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を挙げ, 概説できる。
- 5) 個体の発達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。

D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療 (p34) (2008年の改訂による新規項目)

2 腫瘍

一般目標: 腫瘍の病理・病態、発生病因・疫学・予防、症候、診断・治療と診療の基本的事項を学ぶ。

(1) 病理・病態 (到達目標)

- 1) 腫瘍と染色体異常の関係を概説できる

(2) 発生病因・疫学・予防(到達目標)

- 1) 腫瘍発生に関わる遺伝的要因と外的因子を概説できる。
- 2) がんに関連する遺伝子(がん遺伝子とがん抑制遺伝子)の変化を概説できる。

(4) 診断(到達目標)

- 3) 腫瘍の遺伝子診断を概説できる。

(6) 診療の基本的事項(到達目標)

2)腫瘍の診療における生命倫理を概説できる

A 基本事項 (2008年の改訂による新規項目)

4 課題研究・解決と学習の在り方

(2)学習の在り方 (4)医療の評価・検証と科学的研究

F 医学・医療と社会 (2008年の改訂による新規項目)

(2)地域医療 一般目標:地域医療の在り方と現状および課題を理解し、地域医療に貢献するための能力を身に付ける。

1)地域における、保健(母子保健、老人保健、精神保健、学校保険)・医療・福祉・介護の分野間の連携および他職種間の連携の必要性について説明できる。

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

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

★ コア・カリの索引に掲載されている遺伝医学関連用語（個々の疾患名は除く、()は掲載のページ）

DNA(8,33)	DNAゲノム(9)	PCR(8)	RNA(8)
RNAゲノム(8)	遺伝因子(11)	遺伝形式(14)	遺伝子(8, 11,34 D-腫瘍)
遺伝子異常(11)	遺伝子異常と疾患・発生発達異常(11 B-3-(1)の項目名)		遺伝子工学(8)
遺伝子再構成(10)	遺伝子発現(8)	遺伝情報(8)	遺伝的要因(34 D-腫瘍)
遺伝と遺伝子 (8 B-1-(6) の項目名)		家族歴 (46 E-基本的診療技能)	減数分裂(6)
染色体(8)	染色体異常 (11, 34D-腫瘍)	先天異常(25 C-腎・尿路系	先天性(16 C-神経系)
先天性疾患(23 C-消化器系, 37 D-成長と発達)		ヌクレオチド(8)	配偶子(7)
発生発達異常(11)	発達異常(11)	メンデル遺伝(11)	
その他の関連用語			
外的因子(34 D-腫瘍)	加齢と老化(38)	環境因子(11)	血友病(14血友病の遺伝)
個人識別の方法 (38 D-8死と法)	細胞死(10,11)	細胞周期(6)	細胞分裂(6)
生活習慣と疾病(49 F-(4)の項目名)		体細胞(11)	
腫瘍(34 D-2 項目名)	がん(34,50)	悪性腫瘍(17,18,29,34,35,54)	
〇〇代謝異常: アミノ酸(11) 核酸(30)		先天性〇〇: 心疾患、代謝疾患、表皮水疱症	
カルシウム(29) ヌクレオチド(11)		副腎皮質過形成、免疫不全症	

人類遺伝学会教育推進委員会・遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会 合同作業部会

(09年9月)

1. 遺伝子疾患について正しいのはどれか。(A)

- A. 健康なヒトでも複数の遺伝子異常を有している
- B. 遺伝子の DNA 配列に変化が生じた場合には、何らかの表現型を呈する
- C. 遺伝子組み替えにより、一部の先天奇形症候群の治療が可能となりつつある
- D. 全遺伝子のうち、その変異により生じる疾患が明らかになっているものは約 20%である
- E. もっとも遺伝子変異が起きやすいのは血液細胞である

コアカリコード:B-3-(1)

検討点: 遺伝子変異と表現型の関わりについての設問だが, A は遺伝子疾患ではない. E が体細胞系列の遺伝子変異の意味かどうかがわかりにくい. すべての設問を明らかに生殖細胞系列とわかるものに揃える.

改1. 正しいのはどれか。(A)

- A. 健康なヒトでも複数の遺伝子変異を有する
- B. 遺伝子の DNA 配列変化は表現型に影響する
- C. 遺伝子組替えにより一部の先天奇形症候群の治療が可能である
- D. 全遺伝子の20%では, 変異と疾患発症の関係が明らかになっている
- E. 大きなサイズの遺伝子には変異がおこりにくい

まだ設問の意図があいまいか. B も正解.

再改1(櫻井案, 当日検討なし). 正しいのはどれか。(A)

- A. すべてのヒトは何らかの病因遺伝子変異を有する
- B. 遺伝子の欠失は点変異よりも表現型が重症となる
- C. 一部の先天奇形症候群では遺伝子組替えによる治療が行われる
- D. 全遺伝子の20%では, 変異と疾患発症の関係が明らかになっている
- E. 大きなサイズの遺伝子には変異がおこりにくい

2. 染色体異常症について正しいのはどれか。(C)

- A. 均衡型転座では臨床症状は見られない
- B. 核型が 48,XXYY の場合には, 女性型外性器となることが多い
- C. 構造異常がない場合でも, 染色体の一部が不活化されて機能を失う場合がある
- D. 3 倍体, 4 倍体の児は出生することなく流産に至る
- E. 21 番染色体の付随体欠損では成長障害を伴う

コアカリコード:

検討点: 均衡型転座が染色体異常「症」かどうか不明. 「ことが多い」, 「ことがある」, 「の場合がある」, はできるだけ使わない.

1 つの解答肢に 2 つの解答が含まれないようにする. 21 番染色体の付随体は設問が細か過ぎる.

改2. 正しいのはどれか。(C)

- A. 染色体均衡型転座では臨床症状は見られない
- B. 48,XXYY は, 女性型外性器となることが多い
- C. 染色体の一部は不活化されている
- D. 3 倍体, 4 倍体の胎児は流産に至る
- E. 21 番染色体の短腕欠損は成長障害を伴う

3. 染色体異常症について正しいのはどれか。(A)

- A. 放射線被曝や化学物質への暴露により生殖細胞の染色体異常を来すことがある

- B. 受精卵の約1割に染色体異常があり、流産することが知られている
- C. 出生児の約2%に何らかの染色体構造異常が認められる
- D. 染色体トリソミーのある細胞は不安定でアポトーシスをきたしやすい
- E. 動原体を失った染色体は有糸分裂を行わないので、増殖する傾向がある

コアカリコード:B-3-(1)-G

検討点:染色体異常「症」かどうかが不明. 放射線被爆や化学物質への暴露 と2 つふくまれたので, 1 つとする(解答肢の長さもそろえるため). そのほか1 つの解答肢に2 つの解答が含まれるものは変更.

改3. 正しいのはどれか. (A)

- A. 放射線被爆により生殖細胞の染色体異常が生じる
- B. 受精卵の約1割は染色体異常により流産する
- C. 出生児の約2%に染色体構造異常が認められる
- D. 染色体トリソミーのある細胞はアポトーシスをきたしやすい
- E. 動原体を失った染色体は有糸分裂を行わない

検討点:A は×をつけようがないのでは？

4. Down 症候群について正しいのはどれか. (C)

- A. 重度の免疫不全を伴うことが多い
- B. 自閉傾向が著明である
- C. 新生児期に筋緊張低下を認める
- D. 40 歳の婦人が Down 症候群児を出産する頻度は約5%である
- E. 転座型の Down 症候群の場合には同胞に再発することはない

コアカリコード:B-3-(1)-4)

検討点:A-C はDS の症状, D,E が遺伝性なので, 2 問に分けるほうが望ましい.

改4a. Down 症候群について正しいのはどれか. (C)

- A. 重度の免疫不全を伴う
- B. 自閉傾向が著明である
- C. 新生児期に筋緊張低下を認める
- D. 鎖肛を伴う
- E. 慢性白血病をおこす

改4b. Down症候群について正しいのはどれか. (B)

- A. 父の年齢が上昇すると発症率が高まる
- B. 母の年齢が上昇すると発症率が高まる
- C. 18 番染色体のトリソミーである
- D. 男児に多い
- E. 次子の再発率は25%である

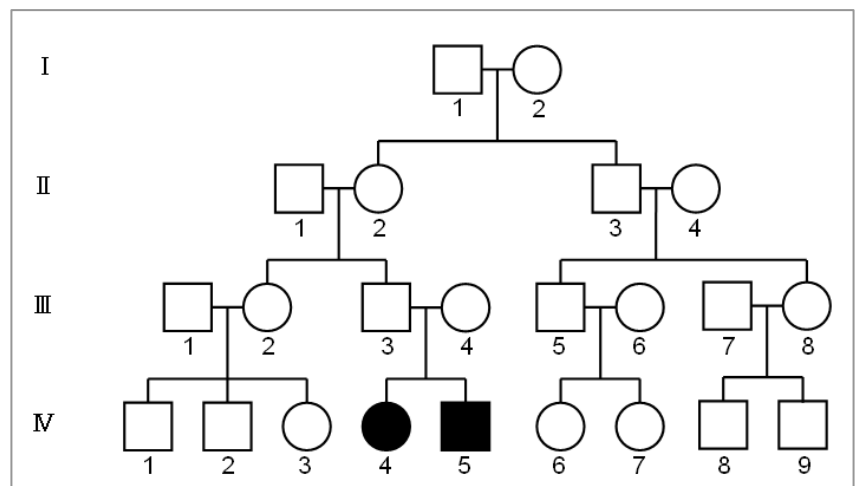
5. ある疾患の家系図を右に示す.

正しいのはどれか. (C)

- A. II-2 は保因者である
- B. II-3 は保因者である
- C. III-3 は保因者である
- D. III-7 は保因者である
- E. IV-8 は保因者である

コアカリコード:B-3-(1)-2)

検討点:家系図問題は重要. 家系を小さく



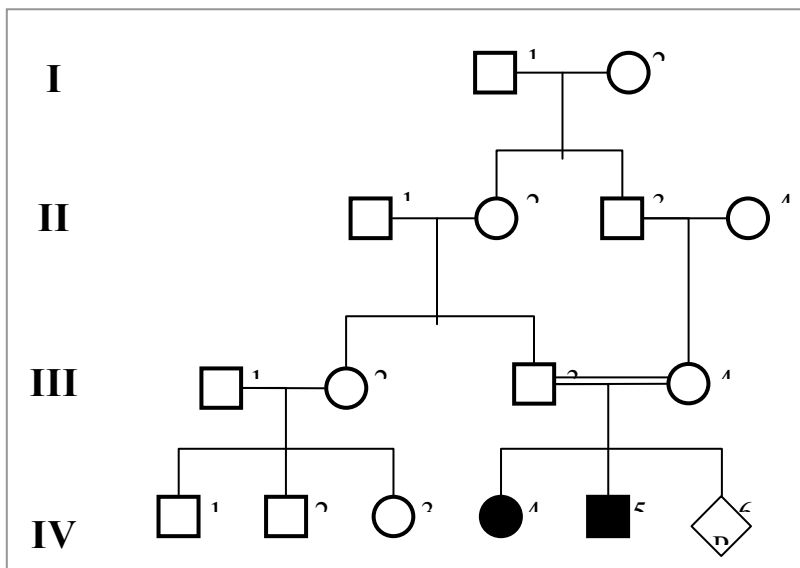
し、設問を基礎的なものにする。正解肢以外に選択肢がないような家系図にする必要がある。

改5a. 出生時に診断可能な疾患の罹患者がいる家系図を示す。最も考えられる遺伝形式はどれか。ただし黒塗りは罹患者、Pは胎児を示す。(B)

- A. 常染色体優性遺伝
- B. 常染色体劣性遺伝
- C. X連鎖遺伝
- D. ミトコンドリア遺伝
- E. 多因子遺伝

改5b. III-4が妊娠中の胎児IV-6が、IV-4,IV-5と同じ疾患に罹患する確率はどれか。(A)

- A. 25%
- B. 33%
- C. 50%
- D. 67%
- E. 100%



6. 4万人に1人が罹患する常染色体劣性遺伝性疾患の一般集団における保因者頻度はどれか。(A)

- A. 1/100
- B. 1/200
- C. 1/1,000
- D. 1/2,000
- E. 1/10,000

コアカリコード: ?

検討点: ハーディ・ワインベルグの法則がコアカリ項目ではないとしても、常染色体劣性遺伝性疾患では【保因者頻度】 $\times$ 【保因者頻度】 $\times$ 【1/4】=【罹患率】となることはすべての医学生に知っておいてほしい。

改案なし。

7. 生殖細胞系列遺伝子変異と体細胞遺伝子変異のいずれにもあてはまるのはどれか。(E)

- A. 出生時にすでに有している
- B. 一定の確率で子の世代に伝わる
- C. 一定の確率で家族も同じ変異を共有する
- D. 神経変性疾患の原因となる
- E. 腫瘍の原因となる

コアカリコード: B-3-(1)-1)

検討点: germline mutation と somatic mutation の違いを問うのは重要。良問だが、問題自体は腫瘍発生の機序についての知識を問うものになっている。A-C と D,E は性格が異なる。

改案なし。

8. 女性に認めた遺伝子異常や染色体異常で子に伝わらないのはどれか。(D)

- A. 皮膚線維芽細胞の均衡型染色体転座
- B. 末梢血白血球細胞のミトコンドリア遺伝子点変異
- C. 末梢血白血球細胞の常染色体微小欠失
- D. 急性骨髄性白血病細胞の染色体転座
- E. 皮膚線維芽細胞の腫瘍抑制遺伝子点変異

コアカリコード：

検討点：D だけが正常細胞ではない。性と遺伝子の伝わり方を問う問題にしてはどうか。最終的に GIVE UP.

改8(櫻井案, 当日は最終案にいたらず). 父親の末梢血に認められた所見で, 子に伝わらないのはどれか. (C)

- A. X 染色体と常染色体の均衡型転座
- B. 常染色体の微小欠失
- C. ミトコンドリア遺伝子の点変異
- D. 女性ホルモン受容体遺伝子の単塩基多型
- E. 家族性乳がん遺伝子の点変異

9. 3 歳男児. 新生児期にマススクリーニングで先天代謝異常症が疑われ, 診断された. 現在のところ治療用ミルク, 治療食で症状の出現は見られていない. 家系内にこの疾患の患者はなく, 両親には症状は見られない. 原因遺伝子の遺伝子変異について正しいのはどれか. (C)

- A. 父親のみが有している
- B. 母親のみが有している
- C. 両親ともに有している
- D. 両親ともに有していない
- E. 突然変異である

コアカリコード:B-3-(1)-2)

検討点: 遺伝形式のみなら AR も XL も考えられる. 新生児マススクリーニングには XL の疾患がないことを想起させる必要があり, CBT よりも国家試験向けか. 選択肢 D と E の関係がはっきりしない. 家系図があったほうがよい.

改9. 3 歳男児. 新生児期にマススクリーニングで先天代謝異常症を診断され, 現在のところ治療用ミルク, 治療食で症状は出現していない. 家系内にこの疾患の患者はない. 原因遺伝子の変異について正しいのはどれか. (D)

- A. 父親のみが有している
- B. 母親のみが有している
- C. 両親のいずれかが有している
- D. 両親ともに有している
- E. 両親ともに有していない

10. 正しいのはどれか. (B)

- A. 常染色体優性遺伝性疾患は, 基本的に両親とも罹患している
- B. 常染色体劣性遺伝性疾患の患児の両親は, 基本的に保因者である
- C. X 連鎖性優性遺伝性疾患では, 基本的に男児に発症する
- D. X 連鎖性劣性遺伝性疾患では, 母親は保因者ではない
- E. 1 つの受精卵から異なる細胞系列が 1 個体で生じることをキメラという

コアカリコード：

検討点:E の選択肢のみ性格が異なる. CBT で出せるのは AD, AR, XL, ミトコンドリア遺伝.

改10. 正しいのはどれか. (B)

- A. 常染色体優性遺伝性疾患では, 両親が罹患している
- B. 常染色体劣性遺伝性疾患では, 両親が保因者である
- C. X 連鎖性優性遺伝性疾患は, 男児に発症する
- D. X 連鎖性劣性遺伝性疾患では, 父親は保因者である
- E. ミトコンドリア遺伝子変異による疾患では, 父親は保因者である

検討点:XLD は学習範囲を超えているのでは？

再改10(櫻井案, 当日検討なし). 正しいのはどれか. (B)

- A. 常染色体優性遺伝性疾患では、患者の両親が罹患している
- B. 常染色体劣性遺伝性疾患では、患者の両親が保因者である
- C. X連鎖遺伝性疾患は、男性のみに発症する
- D. X連鎖遺伝性疾患では、患者の父親は保因者である
- E. ミトコンドリア遺伝子変異による疾患では、患者の父親は保因者である

人類遺伝学会教育推進委員会・遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会の試み

人類遺伝学会教育推進委員会 稲澤譲治委員長 平成20年度より

医学部学部教育について

- ・人類遺伝学総論を盛り込む重要性
新しい分野や医療安全を踏まえた提案
遺伝学は医師全員が関わる問題であるとの認識を発信
- ・具体的な遺伝医学教育の大学カリキュラムの提案
カリキュラムの充実と知識、スキルの標準化
学会からのカリキュラムの提案

が討論され、委員長より、本年度の目標として以下が示された。

1. モデル・コア・カリキュラムへの対応
 - ・ CBT問題作成の作業：題点を明らかに把握し、遺伝学会からの問題の提案
 - ・ 「遺伝」の取り扱いについて 各大学からの情報収集、連携
2. 人類遺伝学の用語の定義と整理の必要性
3. 国試出題基準改訂にむけて、作業を開始すること
4. 全国遺伝子医療部門連絡会議との連携

遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会 櫻井晃洋委員長 平成21年度より

人類遺伝学会と協同して医学部学部教育のあり方を検討し、具体的なモデル・コア・カリキュラムへの対応をすることが討論された。

人類遺伝学会教育推進委員会・遺伝カウンセリング学会遺伝教育委員会 合同作業部会

09年9月24日開催

作業内容：医学教育担当委員により、医学系共用試験（CBT）に臨床遺伝に関する良問をデポジットしていくことを目指し、委員が作成した仮想問題についてモデル・コア・カリキュラムとの整合性、難易度を確認し、文言や選択肢の修正を行なった。全部で15問が提出された。そのうち5問はCBTとしては難易度が高すぎると判断し、残りの10問についてブラッシュアップを行なった。

コメント 産科看護師へのパンフレット配布の試み

長谷川知子（いでん・コンサルテーション・オフィス）

今までDown症候群についての色々な相談を受けた。子供がなかなか受容できないとか、子供に対しての否定的な見方をしている方だけではなくて、実際、今上手にかわいがって育てている方たちの多くが、医療の現場で非常に否定的なことを言われたと話される。それが特に医師よりも看護の方たちから言われたとか、答えてくれなかったというその記憶が、後でいろいろ影響を及ぼしているのではないかという想定もあり、皆様のお手元にある小さな冊子を書いた。個々ではなく総合的に日本中に配布したい。

マニュアルやガイドラインというのは、臨床現場では読まれないので、とにかく短く読みやすくしようと考えて作成した。遺伝・先天異常とか遺伝医療について臨床現場の方が全く知らないということが、親の心を傷つけているということが非常に多い。この冊子は、個人的にお渡しするだけの数はないが1万部以上作ってあるので、お知り合いの看護の助産師会とか関係の施設とか、御存じのところにお渡し下さり、御紹介下さって、足りない分は日本ダウン症協会のほうからお送りするので、使っていただけると有り難い。

大きい病院でもDown症児を出生したご家族への理解が少ないところが多かった。小さな産院とか分娩施設だと、医療者がみんなパニックになっているということもあるので、是非お知り合いのところに紹介をお願いできたらと思っている。これが教育という形で広がっていくことになればいいと思う。私は実際、医学部には余り関係していないが、一般の人たち向け、また早稲田大学法学部で「生命科学と法」として、法律関係の人たちに遺伝のことを教育したりしているので、医学部、医療者とそれから一般の人たち、いろんな専門職で関連していく人たちの中を取り持つような、そういう立場に立てればいいと思っている。

参考資料 周産期の医療者向け冊子作成の過程について

全国遺伝医療部門連絡会の先生方へ

長年、ダウン症候群など多種多様な先天性形態異常をもつ子どもや成人の親から多くの相談を受けていますが、話の中で「子どもが受け入れられない」「育てるのが大変」「子どものことで苦労だらけ」といった訴えがされています。通常、障害をもった子を育てるのが困難なのは当然と思われがちですが、ダウン症などは、健常のきょうだいと比べ特に困難ではないと言う親の方が多いので、むしろ前者のほうがマイナーと考えられます。悩みを訴える親の話を傾聴していると、何歳になっても我が子を受容できていないことが苦しみの一因と推察されます。そのことを問いかけると、親達は改めてそこに気づき、心に封印していた思いを語り始めます。出生時からの状況から、診断・説明時の自分や子どもへの否定的な対応を今も引きずっていることや、そこから生じた親の孤立感が何年たっても改善されていないという深刻な問題にも気づきました。親達は、“普通ではない”子を産んだ自分を医療者が避けたり、母体ケアがされな

かったり、子どもを否定するような言葉を言われた時、「自分達は社会で認められていないのだ」というメッセージに受け取ります。その後、周囲の人達の支えで立ち直っていく人も多いですが、支えが得られない人は何歳になっても子どもへの否定的な視点が消えないようです。一応立ち直っていても、周産期の状況や医療者の言葉を思い出すたびに辛い気持ちを思い出し、子どもへの否定的な感情に駆られる親も少なくありません。

先天異常をもった子どもに対して、一番“障害”になっているのが医師や、患者や親に寄り添う立場の看護職であるとしたら、一番大きな障害は、己の中でなく、最初に子どもが巡り会った人達になってしまいます。

出産直後の親は気づいていないでしょうが、ほとんどの医療者は、悪意や冷淡で言っているわけではなく、突然の事態に動転し、適切な対処ができなかったのです。つまり先天異常医療や遺伝医療について全く知らなかったことが、親の心を傷つける結果になったと考えられます。それを説明すると「考えてみると先生のほうがパニックっていましたね」と言われたこともあります。

ただし、訴えてくる人はおそらくほんの一部であって、実際は膨大な問題の潜伏が予測されます。この問題を解決する一つの方略として、教育のための冊子「医療従事者向け、大切な命を育むために … 周産期医療を担うみなさまへのメッセージ」を、日本ダウン症協会JDSは遺伝看護学会と協力して（JDS会員の、周産期問題に詳しい親、人類遺伝学会々員医師、遺伝看護学会々員助産師が核となり）作成、全国の分娩施設とNICUに行き渡るように、日本看護協会のご厚意で全国の協会員の方に配布していただきました。マニュアルやガイドラインを臨床現場で読んでもらうためには「短く読みやすく」と言われていますので、このような装幀にしました。

しかし、まだ全国津々浦々に行き届いてはいないでしょうし、特に、遺伝学にほど遠い医療者の方々に知識を普及することで、国内から偏見に悩む親を一人でも減らしていくことを目指しています。そのための教育的資料として、さらに広めていきたいと思いますので、皆様にご協力いただきたく、どうぞよろしくお願いいたします。

なお、この冊子作成は日本ダウン症協会ですので、対象はダウン症候群になっていますが、他の全ての先天異常をもった子の家族にも使えると思いますので、他の団体で内容を使っていただくことも（日本ダウン症協会に承諾を得れば）できるようにしています。

文責 長谷川知子（日本人類遺伝学会教育推進委員）

代表者ワークショップ

ワークショップ1) 組織の構築と診療の流れ

コーディネーター：小杉眞司（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

書記：村上裕美（京都大学大学院 医療倫理学）

参加者数：18名

参加施設：14施設

自治医科大学 埼玉医科大学 千葉大学 聖マリアンナ医科大学 信州大学 新潟大学 山梨大学 京都大学 鳥取大学 愛媛大学 香川大学 福島県立医科大学 昭和大学 株式会社ファルコバイオシステムズ

昨年からの継続テーマでの議論という観点から、コーディネーターによる討議の進行説明と第6回報告書の配布がなされた。今回のグループワークの主旨（遺伝子診療部門をこれから立ち上げようとしている施設へのアイデアの提供、すでに開設している部門の立ち上げの際の工夫や開設後のよりよい組織作りに向けたヒントを得る等、問題提起だけでなく何らかの提言を行う）を確認した後、各施設の紹介とそれぞれの課題、また昨年に引き続いて参加した施設についてはこの1年間の変化を含めた報告を行い、遺伝子診療部門立ち上げの際の課題や取り組み、今後のさらなる発展に向けた方策を討議した。

1. 参加施設の紹介と課題

①山梨大学

昨年このワークショップに参加した時は準備の段階だったが、今年10月から遺伝子疾患医療センターを立ち上げることができた。開設途中からいろいろな診療科に話をしたのが幸いしてか、月に1回開催する遺伝のカンファレンスには20~30人の参加がある。先月より、各科からの症例提示とわれわれの診療報告を開始しており、今後も継続していきたい。

②福島県立医科大学

当大学は遺伝子診療の部門はなく、産婦人科、小児科、腫瘍などは、各科で遺伝のカウンセリングがなされている様子。臨床遺伝専門医も1人しかいないのが現状。今後、遺伝子診療部を立ち上げるようになった時のセットアップやコメディカルスタッフの確保も含めて、どのような形で組織を構築していくのかということを知りたい。

③信州大学

2000年に文部省（当時）から国立大学医学部附属病院の特殊診療科として正式に認められた。その年から専任で看護師が配置されるようになり、看護部の協力を得ながら活動している。現在、担当するのは週に2回で、それ以外の日は他の外来を受け持たないといけない。妊婦の相談が増えており、看護師が診療日に対応しきれないケースは医師に依頼し、後でフォローしているという状況。

④ファルコバイオシステムズ

検査センターの立場としては、遺伝子検査のネットワーク構築が課題。遺伝子検査の実施には、遺伝子診療部門との連携が非常に重要だと考えている。自費の遺伝子検査を公的組織で行う際の倫理委員会の認可など、実行する上での難しさをいろいろな病院で経験している。

⑤香川大学

2 年前に遺伝子診療部を開設。神経内科、産婦人科、小児科、皮膚科のスタッフが全員兼任で週 1 回の外来を開始したが、ほとんど開店休業状態。医師会にも伝えているが、開業医からも依頼がない。患者への啓発やアピール、これから先どういう形で運営していったらよいか、どうしたら発展していくかということを考えていきたい。

⑥昭和大学

産婦人科の専門医が遺伝相談の外来を行っている。今年から非常勤で認定遺伝カウンセラーが勤務している。小児科に関しては、当大学の形成外科で唇裂口蓋裂の治療を行っている関係で、形成外科や歯科病院から奇形症候群の診断や唇裂口蓋裂に関する遺伝相談の依頼がある。昭和大学が東京都内で遺伝子診療部を持たない数少ない施設であることを知った病院長から、遺伝子診療部を立ち上げるように言われている。

⑦埼玉医科大学

こちらから働きかけた結果、今年 2 月から作ってよいという許可を得た。遺伝子診療部の名称をもらい、今は準備室という形になっている。採算性に関する青写真のための資料がなかなかそろわないことと、病院の事情として、大学の 3 つの病院を統括する形で作るように言われ、認定遺伝カウンセラーを一人ならば雇ってもよいと許可を得ているが、それをどうシステム化したらよいかということに悩んでいる。3 つの病院を統括する組織の難しさと、産科・小児科以外の医師やコメディカルスタッフの意識と関心の低さが主に問題になって、なかなか先に話が進んでいないというのが現状。

⑧千葉大学

昨年 2 月に正式に遺伝子診療部として発足した。スタッフは兼任の医師が 4 人、医員 1 人、遺伝カウンセラー 1 人。月に 3 回のカウンセリングのミーティング、1 回のセミナーを開催し、近隣の産科・小児科の開業医も参加している。昨年の遺伝カウンセリングは 100 例程度で年々増えており、内容は、神経内科の疾患が約 8 割程度を占めている。家族性腫瘍は比較的少ないが、FAP やリンチ症候群、家族性乳がんも行っていきたいと考えている。千葉大学は遺伝子診療部と検査部を兼務している。大学病院の検査部として遺伝子検査を行っており、本邦では保険適応になっていない検査についても依頼がある。

⑨自治医科大学

昨年と殆ど変化はない。遺伝カウンセリングは年間 10 件程度で、基礎系の医師 3 人が兼任しており、遺伝カウンセラーも雇って貰えていない状況。まれな疾患の診断をどこに依頼したらよいかということも課題。

⑩愛媛大学

最近、循環器の遺伝性疾患の相談が増えている。カンファレンスは相談のあった時に臨時に開催しており、数年前よりは増えているが月に 1 回程度。当大学でも基本的には全て兼任なので、現状のままで相談件数が増えた場合にキャパシティをオーバーしてしまうという心配がある。そのための体制作りについて各施設の意見を聞きたい。

⑪新潟大学

昨年の件数は 250 件だったが、今年はプラス 100 件前後。85%が産科領域であることに変化はない。遺伝カウンセリングは、専任の臨床心理士 1 人と、遺伝カウンセラーの認定を取得した産科の看護師が 1 人、非常勤の臨床遺伝専門医 2 人で実施している。出張先で見学した全米第 2 位のシンシナティ小児病院の臨床遺伝部では、家族性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの件数が非常に伸びている。新潟大学も家族性の大腸ポリポ

ーシスや乳がん等について、県内の問い合わせに対応できるような体制を取りたいと考えており、外科と話をして体制を作っているところである。

⑫鳥取大学

H19 年 5 月に遺伝子診療科として独立した。スタッフは診療科長も含め全員兼任で、臨床遺伝専門医も 1 人しかいない。外来は脳神経小児科の外来の一室を借りて、週に 1 回の予約制で行っている。そういう状況なのでカンファレンスに参加する人も限られている。とはいえ、宣伝してたくさん依頼があるとキャパシティの問題もあり、どのようにすればお互いに無理なくうまく連携がとれるのかを模索しているところである。また、次世代の育成も悩んでいる。鳥取大学は臨床心理学コースの大学院があるので、心理的なフォローが必要な場合には、予め臨床心理の方に同席を依頼している。

⑬聖マリアンナ医科大学

今年 4 月に、臨床遺伝専門医で指導医でもある人が小児科教授に就任し、その人を核にして遺伝子診療部として立ち上げる準備をしている。これまでは本院と西部病院に遺伝の外来があったが、今は予算などの関係で本院がメインで行っている。本院と西部病院とで一年間に扱う件数は 120 件程度で、カンファレンスは 3 か月に 1 回開催しているが、問題点は小児科や産婦人科、泌尿器科以外のケースが非常に少ないこと。核になる常勤がいらないのが一番大変だが、今度は少し改善するだろうと思う。現在は認定遺伝カウンセラーの参画がないが、今回の立ち上げ計画には組み込んでいる。

⑭京都大学

1996 年、信州大学に学内措置で遺伝子診療部が立ち上がった同時期に、京都大学に遺伝子診療相談室ができた。院内措置で遺伝子診療部になったのが 2001 年だが、今まで 1 度も医師、非医師も含めて専任のスタッフがついたことがない。4 年前に JST のサポートを受けて遺伝カウンセラーコースを立ち上げた。このサポートで雇用した教員は診療の大きなマンパワーにもなり、そこで遺伝カウンセラーコース院生の実習ができるという形で行ってきた。JST のサポートは来年 3 月で終了するが、終了後も継続する前提であるため、その準備をしている。

2. 課題への意見と今後の展望

①組織の立ち上げ、および申請について

- ・新潟大学は、生命科学医療センターの中に遺伝子診療部門がある。立ち上げの際には、遺伝カウンセリングから遺伝子検査、遺伝子診療までのスコープで計画がなされていたが、新たな資金を投じられることがなかったため、まず遺伝カウンセリングに絞って 8 回のワーキングで検討した。費用の面や、遺伝カウンセラーを探すのも大変だったが、病院経費で心理士を雇用してもらえて、特に 13 疾患が保険診療になってからは、かなり協力的になった。

- ・倉敷中央病院では、来年 4 月に遺伝子診療部が立ち上がる予定で、専任の臨床遺伝専門医が 1 人配置される。そこに至るまでの経緯としては、3 年前に遺伝外来を頼まれて担当したことからはじまった。遺伝性疾患の専門性、患者数、スタッフのレベルが非常に高い病院で、複数の診療科が患者を送ってきた。そこで病院長に遺伝子診療部の必要性を説得し、遺伝医療の話や経済効果など、遺伝子診療部のメリットに関する講演会を実施した。そして、それぞれの診療科へのサポート、例えば、解釈の難しい遺伝検査の結果説明や、出生前診断された患者へのアンケート調査結果をもとに、遺伝カウンセリングでどのようなサポートができるかということ、それによって患者の満足度や病院のステータスが上がることを病院の幹部に話した。そして 2 年前に立ち上げることが決まり、今月 8 月に全部のアウトラインが決定した。遺伝子診療部ができればどうというメリットが患者および医療スタッフにあるのかということを理解してもらうことが重要。トップダウン

で病院長や理事長をしっかりと説得してその気にさせることが必要ではないか。

- ・遺伝子診療部設立のための趣意書の簡単な見本があれば、これから立ち上げる施設へのサポートになり、実現が早くなるのではないか。この部門連絡会議に問い合わせがあれば、有用な項目を提供するというようなものがあるとよい。

- ・「10学会のガイドライン」や「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」などのドキュメントに、それらが明確に記載されている。また、今までの連絡会議の報告書も利用していただきたい。

- ・遺伝子検査を実施する際には、倫理委員会の許可を要する施設がある。また、自費診療においても、事務系の職員が理解できるような説明方法をどのようにパターン化するかという問題があり、それらは本来の医療とは違った問題である。ある程度の雛形を拝借することができれば、必要とする人に紹介していきたいと思う。

- ・病院事務へ申請する際、システムがあるものでもなかなか動かないようなところがある。各施設の組織によって違うだろうが、今までうまくやれてきたところはどのようにその問題を解決したのかという情報があるとよい。

②病院内での活動と協力体制

- ・新潟大学の診療には産科の貢献が大きい。もともと産科で遺伝外来を行っていたのを、遺伝子診療部で別に用意した部屋に産科の医師に来てもらい、カウンセラーも同席して遺伝カウンセリングを実施するという体制を作った。忙しい一般の産科外来ではなく、別の部屋でゆっくり時間を取って聞くというメリットと、女性のカウンセラーと男性の産科医という2通りのチャンネルがあることによって、よりクライアントの満足度も上がるということを産科の医師に理解してもらい、協力を得ている。

- ・遺伝カウンセリングの一つの展望としては、今後 **Cancer Genetics** 領域のニーズが高まると思われ、アメリカでもここ数年の動きとして非常に重要と考えられている。H18年の診療報酬改訂で悪性腫瘍遺伝子診断の保険適応が認められ、MSI 検査がそれに含まれるという厚生労働省の解釈がある。これは、リンチ症候群が疑われる腫瘍に適応となるため、大腸がんであれば全て検査に出すことも不可能ではなく、非常に安易に行われる可能性が考えられる。日本家族性腫瘍学会から声明が出ているように、特に検査結果が陽性であった場合には本格的な遺伝診療に結びつける必要があるため、説明文書や医師への情報提供の資料を作成して日本家族性腫瘍学会のHPに掲載している。これを用いて京大病院でも始めつつあるが、開始後2年以上経過してもまだいろいろな問題がある。外科や他の診療科もそうかも知れないが、現状では家族歴の聴取まで手が廻らない。そのため、こちらが外科に出向いて手術が決定した患者に家族歴を聞くという体制を検討しており、今後少しずつ始めていければと考えている。

- ・千葉大学では、臨床に役立つ遺伝子検査を実施していくために、*UGT1A1* や、大腸がんの *K-RAS* や、マイクロサテライトを簡便に検出する技術を取り入れている。臨床の医師とタイアップしたいと考え、消化器外科や乳腺外科に打診をしているが、積極的に一緒にやりましょうというところまではなかなかいかない。先ほども話があったように、診療の外来部門の医師は手一杯で家族歴を取ることが物理的に困難なため、そこをうまく協働して役割分担できればと思っている。患者が比較的多い家族性腫瘍と、小児科、産婦人科、神経内科の疾患に対する遺伝カウンセリングの二本立てでやっていきたいと考え、アウトラインを少しずつ描きつつある。今後はPGx関連の検査やバイオバンクのようなしくみを、遺伝子診療部として主体的に、いろいろな診療科と協力しながら立ち上げて行きたいと考えている。

③組織の体制、人材育成

- ・多くの施設は兼任で運営している状況であるが、アクティビティを狭める方向で行っているのは発展がないのではないか。兼任1人ではいろいろな意味で現実的に難しいため、できれば異なった複数の専門のメンバ

一が核になる体制が望ましい。京大病院も基本的にはそういう形になっているが、アクセスが充分でない診療科がある。しかしその中でも、最近では5年～10年前とは違って遺伝性疾患に関心を持ち、そのためには臨床遺伝専門医の資格を取得し、遺伝医学セミナーに参加する等の勉強が必要であるという意識が高まっていると思うので、そういう人がいたらぜひ積極的にそこに関わらせ、大切に育てることが大事である。

④広報活動

- ・遺伝子診療部の必要性を院内や近隣の開業医に、もう少しわかりやすいような形で情報発信できれば、もっと遺伝子診療部を活用しようという気になるのではないかな。
- ・インターネットなどで遺伝子診療部門を検索して受診するクライアントは増えてきているようだが、医療関係者からは、院内やその関連病院等のよく知っている人からの紹介が殆どであるという状況で、医師だけでなく医療関係者に幅広く意味を知ってもらうことが特に重要。

3. まとめ

多くの施設での課題として、

- ・遺伝子診療部門立ち上げや活動にまつわる問題点：病院長や事務の理解、資金や人員等の制限がある中で
 - の構想の具体化、趣意書作成等の手続き、医師・非医師のスタッフ確保
 - ・人員の問題：多くの施設が兼務、次世代の育成
 - ・医療関係者の意識・関心の低さ
- という現状や問題が報告され、これに対して以下のような提言がなされた。

①施設の長に、遺伝子診療部門設立のメリットの提示（病院長や理事長の理解とトップダウン）

- ・各診療科に対するサポート体制
- ・患者満足度や病院評価に対する貢献
- ・経済効果

②Cancer Genetics や PGx 関連など、今後ニーズの拡大が見込まれる領域への参画

- ・臨床に役立つ遺伝子検査の提供
- ・診療科とのタイアップへの取り組み

③遺伝子診療部門の人材の確保と育成

- ・メンバーが核となって活動する体制の整備
- ・次世代の人材育成のための教育、支援

④広報活動の活性化

- ・病院内や近隣施設への情報発信とそのための工夫
- ・特に、医療関係者に重点をおいたアプローチ

ワークショップ2) 遺伝医学教育

コーディネーター：福島義光（信州大学）

書記：河村理恵（信州大学）

参加者数：18名

参加施設：16施設

信州大学、北海道大学、弘前大学、自治医科大学、日本医科大学、新潟大学、京都大学、京都府立医科大学、関西医科大学、大阪医科大学、兵庫医科大学、久留米医科大学、宮崎大学、鹿児島大学、杏林大学、近畿大学

職種：医師、認定遺伝カウンセラー、他

参加施設の現状を紹介するとともに、参加者が遺伝医学教育について感じている各施設の具体的問題点や課題をあげ、共通する事項に関して改善に向けた具体的取り組みについて話し合った。

1. 参加者自己紹介および具体的問題点・課題

①問題点・課題

- ・新潟大学

遺伝カウンセリングの理解が得られない→対策として、学生教育から。

- ・関西医科大学

コア・カリ、CBTで何を教えるか。分子遺伝において何を教えるか。

- ・杏林大学

人類遺伝の講義がない。薬理の講義で（臨床遺伝の話しをするが）学生の反応が鈍い。どうしたらよいか。どのようなカリキュラムで学生に教えたらいいかの一つのアイデアをもらいに参加。

- ・北海道大学

基礎医学に体系的な臨床遺伝学の講義がない。

- ・弘前大学

系統だった遺伝医学の講義がない。→勉強しようと思ひ参加。

②各大学における遺伝医学教育の現状

- ・新潟大学

医学部2年生、4年生、5年生に臨床遺伝学の講義を実施（うち3コマは遺伝カウンセリングについての講義）。これから徐々に増やしていきたい。

- ・日本医科大学

ロールプレイ、患者会の方にお話をいただいている。

- ・大阪医科大学

医学部4年生小児科コース（60分×4コマ）で遺伝関係の講義をしている。分子遺伝学は生化学の先生が担当。医学部6年生医療倫理3コマで、遺伝カウンセリングの講義の中でクラインフェルターのロールプレイを行っている。

- ・鹿児島大

人類遺伝学90分×10コマ、ロールプレイも行っている

- ・自治医科大学

人類遺伝学は10コマ（集団遺伝学1コマ）。他の遺伝学的事項は各科（主に内科）に分散。医学部1年生に数学20コマ（選択）。遺伝を理解するには数学が必要。

集団遺伝の講義で遺伝の知識の整理（リハビリ）を提供しているがここ2、3年で知識が低下。

- ・宮崎大学

臨床遺伝学を医学部4年生に9コマ（2コマはロールプレイ）実施。看護の立場からクライアントをどう支援していくかを講義。

参加施設の多くから、遺伝医学教育の講義のコマ数はあるものの、どのように講義を行っていったらよいか試行錯誤で悩むという意見があげられた。

2. 遺伝医学教育のモデルとなるカリキュラムを2施設から紹介

①兵庫医大（配布資料あり）

- ・医学部2年生

分子生物学と人類遺伝学に分けて担当。

モデルコアに入らない箇所が30%。

実習 プラスミド抽出（1学生1個抽出）

染色体の並び替え（1学生1核型 切り貼り）：学生の感想は面白かった。ゲームみたいだった。

以前は遺伝子診断、出生前診断、癌など2年生ですべてやっていたが、3年前に3、4年の横断的なプログラムで余ったコマをあげようと声がかかり、すべて引き受け10時間程度を獲得。その分教員の負担は大きい。

②信大（配布資料あり）

医学教育の横断的な総論として必要な講義に対し、教員の熱意で積極的にオファーし、コマ数を獲得。当講座がマネジメントしている。

- ・医学部1年生 準備教育 新入生ゼミ、医学概論、早期体験実習
- ・医学部2年生 準備教育 ヒト生物学Ⅲ（ヒューマンバイオロジー）のうち2コマ遺伝関係の講義、臨床医学入門
- ・医学部3年生

臨床遺伝系統講義：トンプソン&トンプソン（教科書に指定）16コマ

⇒ストーリー性を理解してもらうには、授業だけでは不十分で教科書が必須。

染色体検査実習（1学生1核型 切り貼り）

看護体験実習：日勤、夜勤

遺伝カウンセリングロールプレイ実習：90分2コマ×6回 1グループ4、5名

前半4回はグループで疾患の勉強、シナリオ作成

後半2回はロールプレイ発表（学外講師を招いて）

ロールプレイ実習の影響か、信大生はOSCEにおける医療面接の成績がよい。

- ・医学部4年生

臨床遺伝学（系統講義）：7コマ

3年生の基礎で学んだ遺伝医学がどのように臨床の現場で役立てられているか、多臓器にまたがる疾患（出生前診断、発症前診断など）

小児科学（ユニット講義）：2コマ。染色体異常症、先天奇形症候群

- ・医学部5年生

臨床実習（遺伝子診療部）：180分×1コマ 少人数制 臨床遺伝学が根付いているか確認。

- ・医学部6年生

医学概論Ⅱ（ユニット講義）：90分×2コマ。（国試にも出題されるので）生命倫理、ガイドライン。

標準的な卒前講義として、コア・カリにとらわれず独自に行っている。

遺伝医学教育を充実させるためには、中核となる人物が強い熱意をもち、カリキュラム改革の際にはガイドライン等の外圧を用いて、教員の負担は増えるが授業のコマ数を獲得することが望まれる。

福田先生よりのコメント

- ・教育に関して、これほどまとまった討論の場はありがたい。
- ・きっちり勉強することが大切で、試験のみではなく繰り返しやらなければいけない。そのために、臨床実習前に標準国家試験がある。60点ではなく80点を目指してほしい。
- ・今回は大変勉強になった。

※各大学からCBTの人類遺伝の問題を人類遺伝学会等で検討してCBT問題の応答に対して提出する予定と福田先生に伝える。

3. 講座名について：遺伝を担当するヒトが「遺伝」と名の付く講座に所属していない。根本から遺伝医学教育を盛り上げるために、「遺伝」を標榜する講座の名にしてはどうか？

・講座名は複雑で、独立法人化した国立では講座名はかなり自由。大学が許可すれば、講座名の変更は可能。「遺伝」には遺伝継承と多様性の2つの意味があるが、「遺伝」のとらえ方に多様性が欠けており、同僚は遺伝学の系統講義を受けてないので、なかなか遺伝学の重要性が理解されない。テクノロジーと生化学的遺伝子が重要視され、遺伝情報の特殊性とその扱い方が抜けてしまうのが今の日本の現状。

・対策としては、遺伝講義の必要性を周囲に理解させてからコマ数をもらうのではなく、とにかくコマ数を確保してから理解させることとした。信大では、講義を始めて15年経つので、講義を受けた学生が診療科の中核の医師になり、遺伝子診療部、遺伝カウンセリングに抵抗がなく、遺伝子診療部に紹介されてくる。是非、コマ数の確保を。劇団 Genetopia などの教育コンテンツも利用して頂きたい。

・看護学のカリキュラムに「遺伝学」がないので、看護で遺伝学を教えたいが教えられないとの声を多く聞く。習っていないことはタブーになってしまう。

4. 教育手法について

最近の医学教育改革の流れでは、系統講義は知識の定着率が悪いので止めて、別の手段を使って教育しようという流れになっている。コマ数の確保は大事だが、コマ数を取って系統講義を増やただけでは、今の求められている医学教育の流れに反してしまうので、コマ数を増やし、かつ系統講義ではなく学生に遺伝学の知識が身に付く教育方法を提案していく必要がある。コマ数を増やただけでは、後戻りな前時代的な医学教育に戻る考えだ、という拒否反応を受け兼ねないので、ロールプレイなどの新しい手法で「こういう風に指導していったらよい」というモデルを遺伝医学の分野で全面に出して、提案していったらどうか。

ある程度系統だった知識がないとPBLなどでディスカッションにならないので、系統講義が必要という意見もある。時間をかけた系統講義、講義のコマ数を増やすのではなく、遺伝学の重要なエッセンスを学生に身につけられるような講義がよいと思う。講座がなくなっているのが問題との意見があったが、1つのコースを複数の講座が担当する形式が望ましいとされており、遺伝学の講座を作らなければならないというのはそれに反するので難しい。いろんな講座に遺伝医学の素質のあるヒトを送り込む必要があるのではないかな。

・遺伝学に関しては何をやればいいのかという指針がないので、それを作り、教育手法（どういう媒体・どういう方法があるか）と2本立てで提示する必要がある。

・系統講義からチュートリアルなどの新しい教育手法へ全て移行した大学もあるが、オロジーの大切さが見直されているようである。知識のかたまりとして総論（オロジー）を教えるのはどの科目でも必要。遺伝学

でもオロジー (ics) としての基本的なことは授業でかたまりとして教えるのがコンパクトで、短い時間数で行えると思う。

- ・兵庫医大は医学教育の改革が早かった。低学年の基礎医学のチュートリアルはレンガ (コア) を持っていない学生にレンガを積みと教えているようなもので教育効果が少なく、系統講義が見直された。そのため、2 年生まではチュートリアルを入れないようにした。

- ・信州大では、3 年生に遺伝カウンセリングロールプレイ実習を行っている。当初は知識+シナリオ作成で、よくばりすぎてよくなかった。ロールプレイ自習は知識の詰め込みではなく、ロールプレイを通して、遺伝カウンセリングを学ぶものと方針へ変えた。

1 コマ目：ガイダンスで、座学+模擬ロールプレイ。

2 コマ目以降：シナリオ作成の中で学生は疾患と向き合っている。

出来る限り教員が回って、個別に学生と話し合いながら進めており、学生の理解も良好。これが本来の PBL チュートリアルなので、バリエーションが色々あるとよい。

- ・新潟大でも、信州大カリキュラムのように、6 年生の国試前に生命倫理とガイドラインの講義が必要だと思うが、学生の頭に入らなかったり、6 年時の卒試、国試前に実施出来ない。何か得策はあるか？

- ・国試の出題基準に生命倫理とガイドラインが記載されており、実際に出題されているので、コマ数を確保している。6 年の 4 月に 3 週間使った講義シリーズがあり、その中の 2 コマで実施している。

- ・医学科 4 年に看護の立場で遺伝医学の講義を行っているが、4 年生は各論の中で講義を受けており、その中で看護の立場で心理社会的支援も含めた講義をすると学生は新鮮な反応を示す。

- ・一方的な見方でなく、学生に自分の問題として身近に考えさせる。想像してもらう (想像力を養う) ことが大切。

5. 学生の準備教育の必要性について

- ・高校で生物を履修していないと、遺伝医学に関してはヒトの ABO 式血液型のみ知識。

座学の前に生物学知識のリハビリで知識量の統一が必要と強く感じている。選択科目基礎医学 1 コマで DNA、減数分裂、家系図作成、リスク計算を教えている。アルファベット (GATC) を知らない学生に専門知識は入っていかない。遺伝医学教育前に、学生のベースラインの統一が必要。これをクリアすれば、学生は興味を持つ。

- ・生物 (ヒューマンバイオロジー) 離れに伴い、遺伝離れへつながっている。

- ・Variation の話をする時に、生物離れに加え、数学離れもあり、これらの基礎的な知識がそろっていないため、ここ 1、2 年、学生が講義について来れないことを強く感じている。

6. 遺伝離れについて

- ・高校の学習指導要領の改訂は興味深い。血液型をなぜ教えないか？と高校側に聞いたところ、AB 型は 10% であり、クラスの中で AB 型は少数であるため、差別につながるから扱いたくないとの返答があった。

- ・血液型占いは日本独自の文化？学会として、非科学的と抗議 (提言) してはどうか？

- ・教科書に ABO 式血液型しか載っていないので、遺伝の共通分野は ABO 式血液型しかない。ABO 式血液型以外が教科書に載れば、血液型占いも自然消滅するのではないか？

- ・いかに差別と無関係かを教えるべきである。遺伝学を生理学、病理学のように確立したい。このままだと日本の遺伝離れがどんどん進む。世界比べて圧倒的に遅れている。

- ・中高の教育で、ABO 式血液型以外も教えるべき。

7. 最後に参加者全員から一言

- ・医学生の「遺伝」離れに危機を感じている。学部 2 年生を対象とした 21 世紀教育という講義で、染色体が

ら遺伝性疾患まで遺伝学の細かい講義をしたら学生のレスポンスがよかった。

- ・ 卒前・卒後教育に関して、診療に関する遺伝情報を電子カルテ上でどのレベルまで共有しないで閉鎖的に扱うのか、チーム医療であるので遺伝情報をどこまで共有するか、そのあたりを学生にどこまで、またどう教えるか悩んでいる。

- ・ 患者さんのための情報を共有する一方、個人情報を守らなければいけない。扱うことのできる能力がある者は広く共有しましょうということになっている。扱う能力の訓練がどれだけなされているかが問題で、10学会のガイドライン見直しでもどう盛り込むかが課題。

- ・ 今の新しい教育に疑問を持っている。コアの講座がなく、ばらばらに各専門家が講義しているより、基礎となる講座が必要と感じている。しかし、「こうしなければいけない」ということは見えてきたが、大学全体を動かすには難しいと感じている。

- ・ 他施設の教育コンテンツを利用してみてはどうか。

- ・ 講義のコマ数を広げていきたいと思う。

- ・ 心理社会的支援に関する事項は教員は大切だと実感して講義に盛りこもうとするが、学生は拒否的。高学年からでなく、1年生のうちから教育していくことが大切と強く感じた。

- ・ 遺伝の教育の中で、患者さんの声を聞くことも大切。

- ・ 講義は行っているが、学生の遺伝の知識低下している。講義が各科にわかれているので学生がつながらない。これまで16コマの臨床遺伝学の総合講義を行っていたが、カリキュラム改訂で消去してしまった。

- ・ 与えられたコマの中でも、教員の熱意が伝わるようなうまい仕掛けを考えてやっていきたい。

- ・ 何をどの時期に教えるかのガイドラインを望む。

- ・ 病理学と並列で、臨床を学ぶためには遺伝学の知識が必要であり、正常の構造と機能、生理学、解剖学の後が望ましい。

- ・ 受け取る側のクライアントの知識がないと遺伝カウンセリングが成立しない。生物嫌いが出る前に遺伝の教育がなされることを望む。国民全体の底上げをすることが大切。

- ・ 全国民のベースに立った遺伝教育が必要。

- ・ 広島・長崎の被爆者への下記アンケート結果でわかるように、遺伝の教育の中で患者さんの声を聞くことも大切。

遺伝子について調べてよいか・・・0%拒否

DNAについて調べてよいか・・・10%拒否

遺伝について調べてよいか・・・50%拒否

8. まとめ

①高校の遺伝医学教育の欠如に対する対策を提言することが必要（学習指導要領の改訂の提言）

②生物未履修学生に対する対策と改善（学習指導要領の改訂、準備教育の必要性）

血液型占いに対する学会としての抗議を出すことの提案

③学生の生物離れと同時に、数学離れも見られ、多様性が理解しにくい現状があることを是非とも改善しなくてはならない

④レンガ（コアの知識）を持たない状態で、レンガを積むことを望む PBL チュートリアルは効果が見込めない

⑤6年時に生命倫理を教えることが必要

⑥新しい教育手法の提案

⑦公開されている教育コンテンツを使用

参考資料 2010 年度 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座 講義予定 (11/14 案)

新入生ゼミナール	1 年生前期	月曜日	4 時限目	櫻井
医学概論	1 年生前期	火曜日	2 時限目	櫻井
早期体験実習	1 年生	集中	9/14-18, 9/24-30	
ヒト生物学Ⅲ	2 年生前期	90 分 x 2 回		福嶋 (Human Genetics)
臨床医学入門Ⅰ	2 年集中	9/24-30 (1 時限目)		遺伝子診療部
遺伝医学系統講義	3 年生前期	講義	月 (1-2) 9:00-12:10, 月 (3-4) 13:00-16:10	
1	4. 5 (月 1)	遺伝医学 1	福嶋	(総論: 遺伝学からゲノム学へ) 1-3 章
2	4. 5 (月 2)	遺伝医学 2	福嶋	(メンデル遺伝 1) 7 章
3	4. 12 (月 3)	遺伝医学 3	涌井	(細胞遺伝 1) 2・5 章
4	4. 12 (月 4)	遺伝医学 4	羽田	(多因子遺伝) 8 章
5	4. 19 (月 1)	遺伝医学 5	涌井	(細胞遺伝 2) 5・6 章
6	4. 19 (月 2)	遺伝医学 6	後藤	(ミトコンドリア遺伝) 12 章
7	4. 26 (月 3)	遺伝医学 7	福嶋	(メンデル遺伝 2) 7 章
8	4. 26 (月 4)	遺伝医学 8	福嶋	(集団遺伝学) 9 章
9	5. 10 (月 1)	遺伝医学 9	古庄	(遺伝病の分子遺伝学的理解 1) 4・12 章
10	5. 10 (月 2)	遺伝医学 10	櫻井	(遺伝病の分子遺伝学的理解 2) 11・12 章
11	5. 17 (月 3)	遺伝医学 11	福嶋	(遺伝カウンセリング) 19 章
12	5. 17 (月 4)	遺伝医学 12	松本	(ヒトゲノム解析と医学) 10 章
13	5. 24 (月 1)	遺伝医学 13	古庄	(先天異常と出生前診断) 14・15 章
14	5. 24 (月 2)	遺伝医学 14	櫻井	(遺伝性疾患の治療) 13・16 章
15	5. 31 (月 3)	遺伝医学 15	福嶋	(遺伝子診療) 17・18 章
16	5. 31 (月 4)	遺伝医学 16	福嶋	(遺伝医学と生命倫理) 20 章
染色体検査実習	3 年生前期	180 分	涌井, 福嶋	
看護体験実習	3 年生前期集中		櫻井, 古庄, 鳴海	
遺伝カウンセリングロールプレイ実習	3 年生後期	180 分 x 6 回	古庄, 鳴海, 涌井, 櫻井, 福嶋	
臨床遺伝学 (系統講義)	4 年生後期	金曜日 1 時限目	9:00-10:30	
1	10. 22	総論, 各科横断的対応が必要な疾患 (NF1, Marfan)	福嶋, 古庄	
2	11. 5	がん医療と臨床遺伝 (MEN などの家族性腫瘍)	櫻井	
3	11. 12	神経疾患と臨床遺伝 (発症前診断)	関島	
4	11. 19	ミトコンドリア病と臨床遺伝	関島	
5	11. 26	産科診療と臨床遺伝 (出生前診断)	金井, 古庄	
6	12. 3	遺伝疾患の治療とスクリーニング (ファブリー, 難聴)	関島, 古庄	
7	12. 10	common disease と臨床遺伝 (PGx, susceptibility)	福嶋, 櫻井	
8	12. 20	試験		
小児科学 (ユニット講義)	4 年生後期			
1	9. 22 (水) 1 時限目 (9:00-10:30)	染色体異常症	大橋	
2	9. 22 (水) 2 時限目 (10:40-12:10)	先天奇形症候群	川目	
臨床実習 (遺伝子診療部)	5 年生 前期・後期	180 分 x 1 回	福嶋, 関島, 古庄	
医学概論Ⅱ (ユニット講義)	6 年生 前期集中	90 分 x 2 回	福嶋	
I. 生命倫理学の基礎, II. 参照すべき宣言・指針・ガイドライン				

ワークショップ3) 遺伝学的検査：標準化、人材育成、ネットワーク

コーディネーター：野村文夫（千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部）

書記：梅村啓史（千葉大学医学部附属病院 検査部・遺伝子診療部）

参加者数：22名

参加施設：17施設

千葉大学、東京医科大学、東京女子医科大学、信州大学、富山大学、岐阜大学、名古屋大学、藤田保健衛生大学、三重大学、滋賀医科大学、京都大学、山口大学、日本大学、神奈川県立こども医療センター、独立行政法人国立病院機構新潟病院、癌研有明病院、株式会社エスアールエル

本ワークショップは3ステップで進行された。コーディネーターから事前をお願いしたこの分野の専門家2名（株式会社エスアールエル 堤正好氏と三重大学医学部附属病院 中谷中氏）に基調講演をお願いした。それを元に討論が行われた。最後にコーディネーターがまとめのプレゼンテーションを行い、提言をまとめた。

1. プレゼンテーション1 株式会社エスアールエル 堤正好氏

①ファーマコゲノミクス検査の運用指針の見直しについて(日本臨床検査医学会、日本人類遺伝学会、日本臨床検査標準協議会)

2009年11月2日に改訂が行われた。主な改訂項目は以下の通り。

- ・「検査実施時のインフォームド・コンセント」と「検査前後の説明」の項において、担当者(薬剤師・看護師等)から担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)と変更された。

- ・「個人の遺伝情報の保護」の項において、「ただし、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合はその限りでない。」との条件が追加された(Crigler-Najar 症候群や Gilbert 症候群など)。

②検体管理マニュアル策定と展開

日本臨床検査標準協議会(JCCLS)のワーキンググループにおいて、2009年2月に検体管理マニュアルの策定が行われた。これと厚生省先進医療施設要件(2009年2月3日)を元に全国レベルの標準化が始まった。ISO/TC212 国内委員会の検討および日本適合性認定協会(JAB)の施設認定によって世界レベルの標準化を目指す。

③先進医療専門家会議の動向

第41回先進医療専門家会議(2009年9月10日)での検討と今後の方向性についての報告。

討論

- ・ファーマコゲノミクスについて：副作用情報の収集・確認といった点から製薬会社の社員に電子カルテへのアクセス権を与える場合がある。個人情報の取り扱いをどうするのか、グレードを設けて対応する必要がある。

- ・遺伝学的検査の標準化：定性的な検査はともかくとして、定量的な検査に関する標準化は極めて難しい。自動化した場合は全ての機器・試薬を異なる施設間で統一してやっとな標準化が可能になるのではないか。それはこの分野において一つの企業の独占を生むことにつながると予想される。

- ・定量的な検査については異なる施設間で同一の標準品を使用することで、かなり標準化していくことが可能である（臨床検査自動化学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会による白血病遺伝子検査の外部精度管理の結果より）。

2. プレゼンテーション 2 三重大学医学部附属病院オーダーメイド医療部 中谷中氏

三重大学医学部附属病院オーダーメイド医療部の取り組みの紹介

①臨床検査に求められる要素

- ・臨床検査としての妥当性：分析的妥当性(A analytical Validity)、臨床的妥当性(Clinical Validity)、臨床的有用性(Clinical Utility)、倫理的法的社会的問題(Ethical Legal and Social Issues)の ACCE が求められる。
- ・解析担当者の継続性
- ・経済性と解析費用

②検査の標準化のために必要となる要素

- ・個人の技術差を埋める努力：マニュアル作成、自動化、情報の共有化、遺伝子分析化学認定士の取得
- ・施設間差を埋める努力：JMCoe 活動、測定系を統一すること、自動化、キット化、標準物質の使用

③人材育成の必要性

④CYP2C19 遺伝子変異解析を異なる施設で解析した結果の提示および三重県の遺伝医療ネットワークの紹介

討論

・稀少疾患の遺伝学的検査について。ヨーロッパでは GENDIA が手広く行っており、日本ではオーファンネットワークジャパンが東北大学を中心にスタートした。稀少疾患は遺伝学的検査を行っている人材が全国で一人しかいない、というようなケースもある。異動や引退によって実施不可能になる恐れもあるが、日本の企業は収益率の低さから手を出せない状況にある。オールジャパン体制の構築が急務である。

・遺伝学的検査は研究の延長で行われることも多く、実際今まで無料で行ってきたものを他施設からのオーダーに料金を頂くように変更したら、オーダーが激減した。

・遺伝学的検査の結果は患者やクライアントの予後、生涯を大きく左右することもある極めて重要な検査である。またほとんどの場合生涯に一回行うだけである。そのような検査が上限 2000 点の 2 万円以内で実施しなければならない現状は果たして適切と言えるのか。

3. プレゼンテーション 3 の概要

①日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会において、白血病遺伝子定量検査の外部精度管理を行った結果の報告(Major BCR-ABL mRNA 定量)

- ・RNA 抽出過程で生じる施設間差の是正には内部コントロール遺伝子での補正が有効であった
- ・また、リアルタイム PCR 反応過程で生じる差は、共通の標準品を用いることによって施設間差をかなり小さくすることができた。

②Conversion Factor(CF)の取得について

- ・ヨーロッパではほぼ全域で取得済。アメリカでは大手コマーシャルラボ、主要大学で取得済。アジア全域で 21 ラボが取得済であるが、日本では未だ CF 取得済施設が存在しない。
- ・遺伝子・プロテオミクス技術委員会が、国内で CF を取得した基幹ラボとローカルラボの橋渡しをする活動を行う。臨床検査自動化学会のサーベイに参加すると CF が取得できるようになる仕組みの準備を開始した。

4. 提言のまとめ

①保険収載された遺伝学的検査は手技の複雑度に関係なく、一律 2000 点といういわゆる 2000 点ルールが存在する。実際、この点数では実費もまかなえない（つまり持ち出しになる）検査も多い。したがって、実情に合わせた大幅な増点が必要である。

②遺伝学的検査においてオールジャパン体制を組む必要がある。特に稀少疾患になればなるほどこの点は急務である。後継者不足に至らないためにも人材の育成が非常に重要。現状のままであると遺伝学的検査のオ

ーダーが海外に流出する一方になる可能性も高い。

③遺伝学的検査の標準化に関しては今後も学会レベルで継続的かつ発展的に行っていく必要がある。標準化においてもまた、日本は大きく立ち遅れているのが現状であるため、学会等が積極的に活動して、例えば上記の CF の取得などを推進していくことが重要である。

④臨床検査関連学会と遺伝関連の学会が上記の保険点数の増点や検査の標準化などにおいて連携していくことが必要である。

プレゼンテーション1

「全国遺伝子医療部門 連絡会議」

2009年11月28日(土)
兵庫医科大学西宮キャンパス

堤 正好
株式会社エスアールエル 学術企画部
email223@srl.srl-inc.co.jp
NPO法人 臨床検査標準協議会
<http://www.jccls.org/>

JCCLS遺伝子関連検査標準化委員会

日時:平成21年10月19日(月曜日)午後3時～午後5時
場所:東京シティアターミナル(TCATホール)1階1番

1. 遺伝子関連検査標準化専門委員会WGの活動報告

(1)WG-1「遺伝子関連検査に関するベストプラクティス・ガイドラインの検討」 について

稀少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・
ガイドライン案(日本人類遺伝学会 遺伝学的検査標準化準備委員会)

(2)WG-2「遺伝子関連検査 検体の品質管理マニュアルの検討」および 意見公募(パブリックコメント)について

2. 遺伝子関連検査に関する国内外の動向

(1)PGx検査の動向について

(2)PGx検査の運用指針改定について

(3)先進医療専門家会議(9月10日開催)について

(4)ISO/TC212ベルギー総会の報告について

(5)CDCの「Good Laboratory Practices for Molecular Genetic Testing for Heritable Diseases and Conditions」(追加)

(6)その他

1. ファーマコゲノミクス 検査の運用指針の見直し

日本臨床検査医学会
日本人類遺伝学会
日本臨床検査標準協議会

(2009年3月24日
11月2日改訂)

1. 検査実施時のインフォームド・コンセントについて

PGx検査におけるインフォームド・コンセントにおいては、被検者が、検査実施にあたり主治医、必要に応じて担当者(薬剤師・看護師等)から検査に関する十分な説明を受け、その検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法および予測される不利益などを理解し、原則として、自由意思に基づき検査実施について同意することが求められる。

2. 検査前後の説明

PGx検査の利用においては、PGx検査に関する専門的知識を有する主治医、必要に応じて担当者(薬剤師・看護師等)により、被検者に対して検査前後の説明を行う。

*追加修正：

担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）

1. 検査実施時のインフォームド・コンセントについて
このため、PGx製品や検査を提供する企業(診断薬メーカーおよび衛生検査所等)においては、供給するPGx製品・検査における特性を明らかにし、前記項目(検査の分析妥当性、臨床的妥当性を含む)それぞれについて分かりやすい情報を主治医および医療機関に提供する。

情報提供の例(診断薬メーカー、衛生検査所)

- * 製品情報 * 検査法の特性・限界
- * インフォームド・コンセント(案)改訂予定
→ 積水メディカル

3. 個人の遺伝情報の保護

現在、単一遺伝子疾患の診断を目的とした遺伝学的検査では匿名化や親展報告書などにより、個人情報保護されている。

PGx検査の実施においても、単一遺伝子疾患が考えられる場合は、医療機関等において、各種安全管理措置(組織的、人的、物理的、技術的安全管理措置)を講じた上で、個人情報の保護は「匿名化」にて運用する。

* 追加：ただし、単一遺伝子疾患が考えられる場合でも、原則として、健康障害をもたらさない場合はその限りでない。

対象となる単一遺伝子疾患

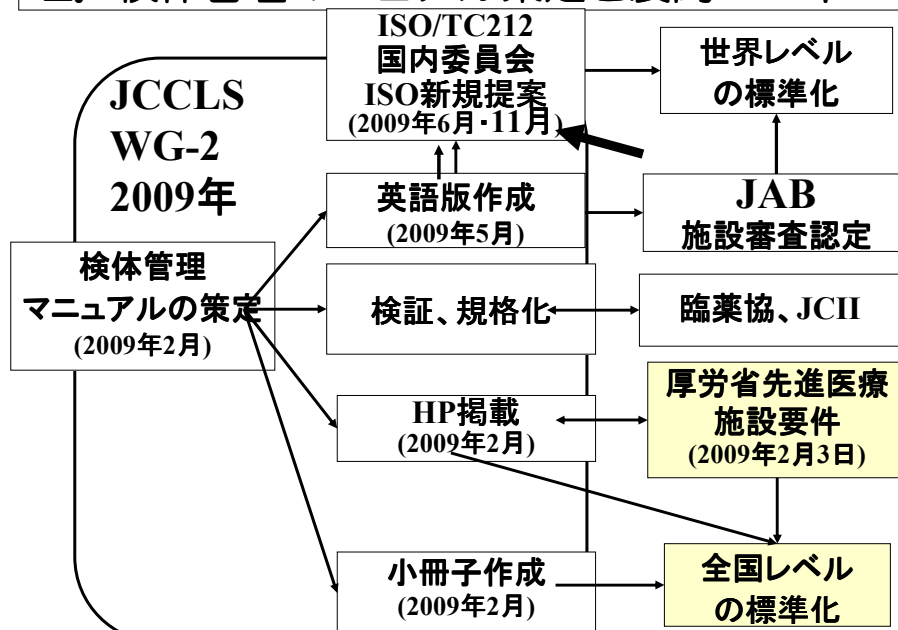
- * クリグラナジャー症候群
(Crigler-Najjar症候群Ⅰ・Ⅱ、CNS-Ⅰ、CNS-Ⅱ)
- * ジルバール症候群(Gilbert症候群、GS)の取扱い

ファーマコゲノミクスガイドライン共同策定委員会
日本臨床検査医学会 日本人類遺伝学会 日本臨床検査標準協議会
日本臨床薬理学会 日本TDM学会

新「PGxガイドライン」の検討ポイント

1. ガイドラインの適用範囲
 - i. 日常臨床における薬物使用のための遺伝学的検査
(保険医療、先進医療におけるPGx)
 - ii. 臨床研究における薬物使用のための遺伝学的検査
 - iii. 薬物の治験や市販後調査における遺伝学的検査
 - iv. 通常の医療システムを介さない(DTC: direct to consumer)
薬物使用のための遺伝学的検査
2. 対象試料による分類
 - i. 病原体遺伝子検査
 - ii. ヒト体細胞遺伝子検査
 - iii. ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)
3. 参考にするガイドライン
4. 対象とするゲノム多様性
 - i. 単一突然変異の検査
 - ii. 複数の突然変異の検査
 - iii. 網羅的多型の検査
 - iv. 全ゲノム配列決定
5. Analytical validity, Clinical validity, Clinical utility, ELSI (ACCE)

2. 検体管理マニュアル策定と展開2009年～



3. 先進医療専門家会議 の動向

(1)先進医療として実施されている遺伝子診断

番号	先進医療技術名
14	溶血性貧血症の病因解析及び遺伝子解析診断法（1）
33	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断（3）
35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断（0）
37	栄養障害型表皮水疱症のDNA診断（1）
38	家族性アミロイドーシスのDNA診断（17）
42	子宮頸部前がん病変のHPV-DNA診断（154）
43	不整脈疾患における遺伝子診断（36）
48	成長障害のDNA診断（1）
55	ミトコンドリア病のDNA診断（6）
57	神経変性疾患のDNA診断（20）
58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断（1）
63	特発性男性不妊症又は性腺機能不全症の遺伝子診断（0）
64	遺伝性コプロポルフィン症のDNA診断（0）
65	固形腫瘍（神経芽腫）のRNA診断（0）
67	重症BCG副反応症例における遺伝子診断（5）
70	低悪性度非ホジキンリンパ腫の遺伝子診断（5）
71	悪性脳腫瘍に対する抗がん剤治療における薬剤耐性遺伝子解析（7）
72	高発がん性遺伝性皮膚疾患のDNA診断（0）
73	Q熱診断における血清抗体価測定及び病原体遺伝子診断（18）
77	家族性アルツハイマー病の遺伝子診断（0）
79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断（6）
85	クラチン病の遺伝子診断（0）
86	隆起性皮膚線維肉腫の遺伝子診断（1）
93	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（0）
96	CYP2C19遺伝子多型検査に基づくテラレーメイドのヘリコバクター・ピロリ除菌療法
101	色素性乾皮症に係る遺伝子診断
102	先天性高インスリン血症に係る遺伝子診断
108	リアルタイムPCRを用いた迅速診断（EBウイルス感染症に係るものに限る。）

(2)第41回先進医療専門家会議 (2009-09-10)

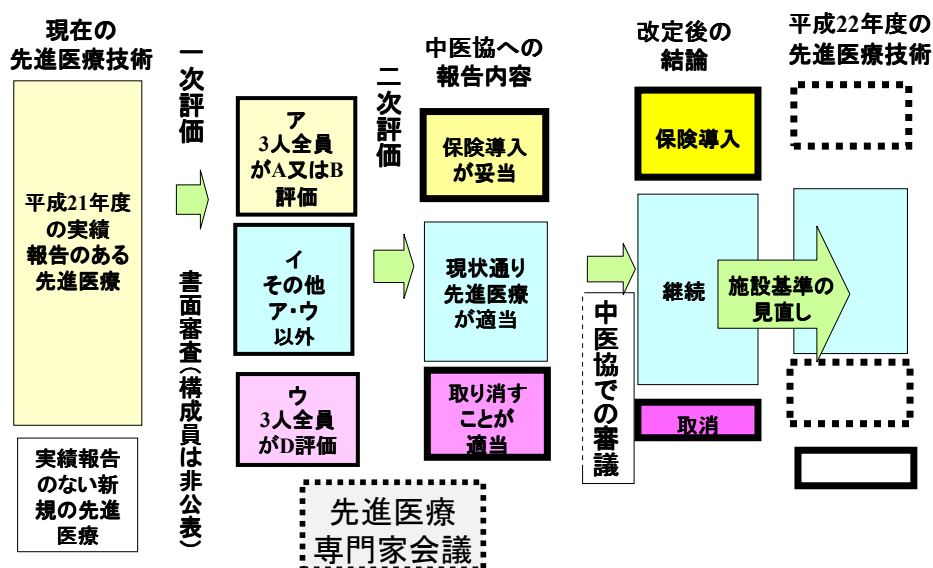
* 先進医療専門家会議の検討事項

1. 既評価技術について、実施保険医療機関からの実績報告を踏まえ、普及性、有効性、効率性、安全性、技術的成熟度及び社会的妥当性の観点から、保険導入に係る技術的問題(施設基準を含む)について検討を行うこと。
2. 先進医療として継続させる場合には、実施可能な保険医療機関の要件の検討を行うこと。

平成22年度診療報酬改定に向けた検討を実施するにあたり、保険導入等に係る評価の透明性・公平性の向上、施設基準の見直しに係る検討の効率化の観点から、平成20年度診療報酬改定及び(旧)高度先進医療制度の際の手法を参考として、以下の方法で検討を行うこととする。

1. 平成21年度実績報告の集計(平成20年7月1日～平成21年6月31日)(9月末)
2. 一次評価(専門1名、準専門2名による保険導入及び施設基準の見直し)
A;優先的に保険導入、B;保険導入が妥当、C;継続が妥当、D;取り消しが適当
3. 二次評価(先進医療専門家会議で評価を取りまとめる)
4. 中医協総会に報告(1月)
5. 施設基準に見直しに係る検討(1月)
6. 継続する技術の確定(2月)

(3)平成22年度診療報酬改定に向けた 先進医療の保険導入等及び施設基準の見直しに係る 同う検討方法について(案)



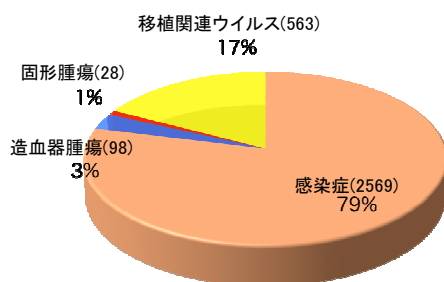
プレゼンテーション2

検査の標準化・人材育成・ ネットワーク -当院での実践-

三重大学医学部附属病院
オーダーメイド医療部
中谷 中

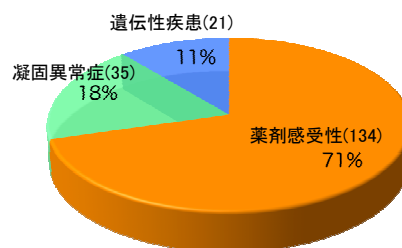
当院における遺伝子関連検査 2008年度

核酸・遺伝子検査 3258件



感染症 (HBV, HCV, HIV)
造血器腫瘍 (WT-1, BCR/ABL, JAK2)
固形腫瘍 (p53, k-ras, EGFR)
移植関連 (EBV, CMV, HHV-6, Adeno, BK)

遺伝学的検査 190件



薬剤感受性 (CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, UGT1A1, MTHFR, TPMT)
凝固異常症 (PS, PC, ATIII)

検査の標準化 - 研究室から検査室へ -

- 臨床検査としての妥当性
 - 分析的妥当性
 - 検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていること
 - 臨床的妥当性
 - 検査結果の意味付けが十分になされていること
 - 臨床的有用性
 - 検査の対象になっている疾患の診断がつけられることにより、臨床上のメリットがあること
- 解析担当者の継続性

遺伝学的検査のACCE

A (Analytical validity＝分析的妥当性)

C (Clinical Validity＝臨床的妥当性)

C (Clinical Utility＝臨床的有用性)

E (Ethical Legal and Social Issues＝倫理的法的社会的問題):

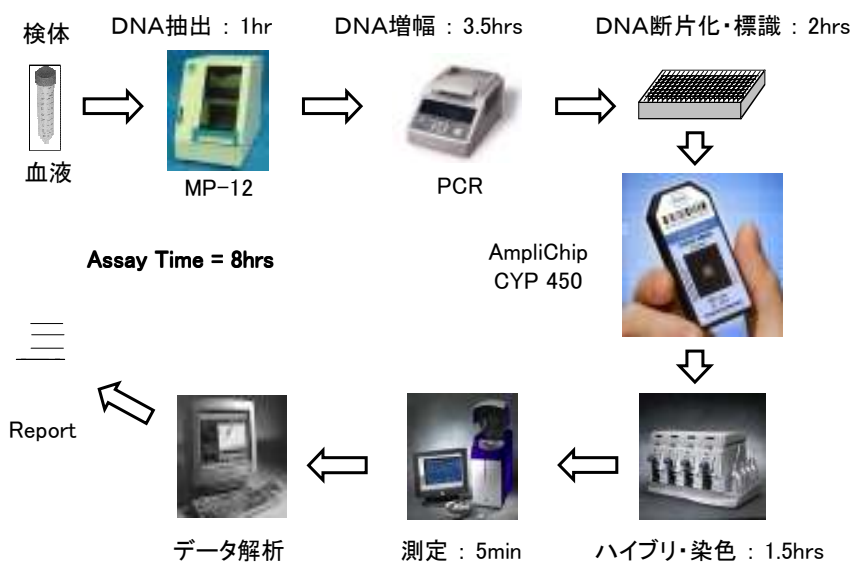
遺伝情報が明らかにされたことにより、被験者が就職、結婚、保険加入など、その病気以外のことで差別を受けることがないかどうかなど倫理的法的社会的問題がないことを確認する。

検査の標準化

- 個人の技術差
 - マニュアル作成
 - 自動化
 - 情報の共有化
 - 遺伝子分析科学認定士
(日本臨床検査同学院)
- 施設間差
 - JMCoe
 - 測定系の統一
 - 自動化
 - キット化
 - 標準物質



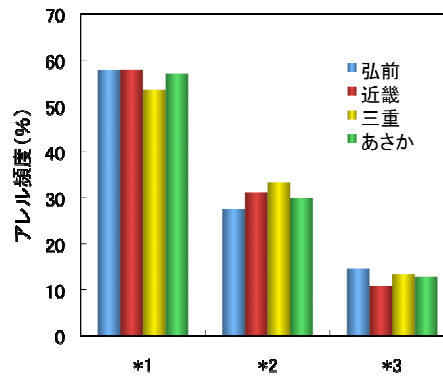
解析の流れ



CYP2C19 解析結果

(N=1002)

	*1	*2	*3	合計
弘前	415	198	105	718
近畿	249	134	47	430
三重	262	164	66	492
あさか	208	109	47	364
合計	1134	605	265	2004

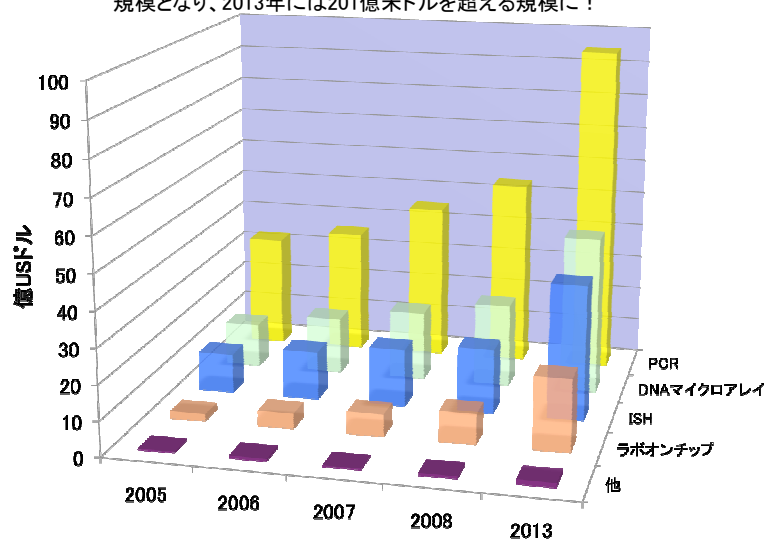


地域・施設による頻度の有意差は見られない

P value = 0.27 (χ^2 Test)

世界のDNA診断技術市場

世界のDNA診断技術市場は、2008年に106億米ドルの規模となり、2013年には201億米ドルを超える規模に！



人材育成

- 遺伝医療従事者の数
- 遺伝医療への理解
- 遺伝専門医
- 遺伝カウンセラー
- 臨床心理士
- 臨床検査技師
 - 遺伝子検査の解説
- 看護師
 - 遺伝カウンセリングへ
 - 学習会による臨床遺伝の啓蒙

ネットワーク 三重県のネットワーク



三重いでんネットワーク 第10回公開学習会
知っておきたい遺伝の話

三重県立看護大学地域交流センター 地域貢献事業

寸劇で学ぼう！

遺伝で悩む人に出会ったら
一家族性腫瘍（大腸ポリーポシス、乳がん）

日時 平成21年 9月 15日(火)
18:00～19:30 (受付開始17:30～)

会場 三重県立看護大学 実習棟3階 実習室4

3つの寸劇シーンと講義を組み合わせでご一緒に考えていきます。

＜プログラム＞
シーン1 アナムネ聴取の場面
シーン2 親子さんと看護士の会話の場面
シーン3 はじめて遺伝カウンセリングにやってきた場面
実際の遺伝カウンセリング場面

＜問い合わせ先＞
※電話・ファックス・メールをご利用下さい
三重いでんネットワーク事務局
〒514-0116
津市豊成区 1-1-1
三重県立看護大学 二村直平
TEL: 099-233-5814
FAX: 099-233-5814

プレゼンテーション3

日本臨床検査自動化学会

遺伝子・プロテオミクス 技術委員会の 活動内容の紹介

担当 千葉大 野村文夫

日本臨床検査自動化学会

- ①遺伝子・プロテオミクス技術セミナーの開催
- ②遺伝子検査マニュアルの刊行
- ③遺伝子検査施設間連携
- ④遺伝子検査の標準化の推進と施設間差への対策

白血病関連遺伝子検査

平成14年11月 第一回コントロールサーベイ
「Major-bcr/ablキメラ遺伝子検出(定性)の外部精度管理」
(横田浩充ほかJJCLA 2004; 29:21-26)

平成16年11月 白血病関連遺伝子検査のアンケート調査

平成19年 3月 第二回コントロールサーベイ(定量・定性)

第2回白血病遺伝子検査の外部精度管理実施内容

- 【目的】 (1) 定量検査の施設間差の現状把握
(2) 施設間差を生じる具体的要因の提示
(3) 定性結果と定量値との関係を示す

【実施項目】 Major *BCR-ABL* mRNA (定性・定量)
PML-RARA mRNA (定性・定量)
WT1 mRNA定量

【参加施設】 31施設 大学病院 22施設
公立病院 4施設
一般病院 1施設
検査センター 3施設

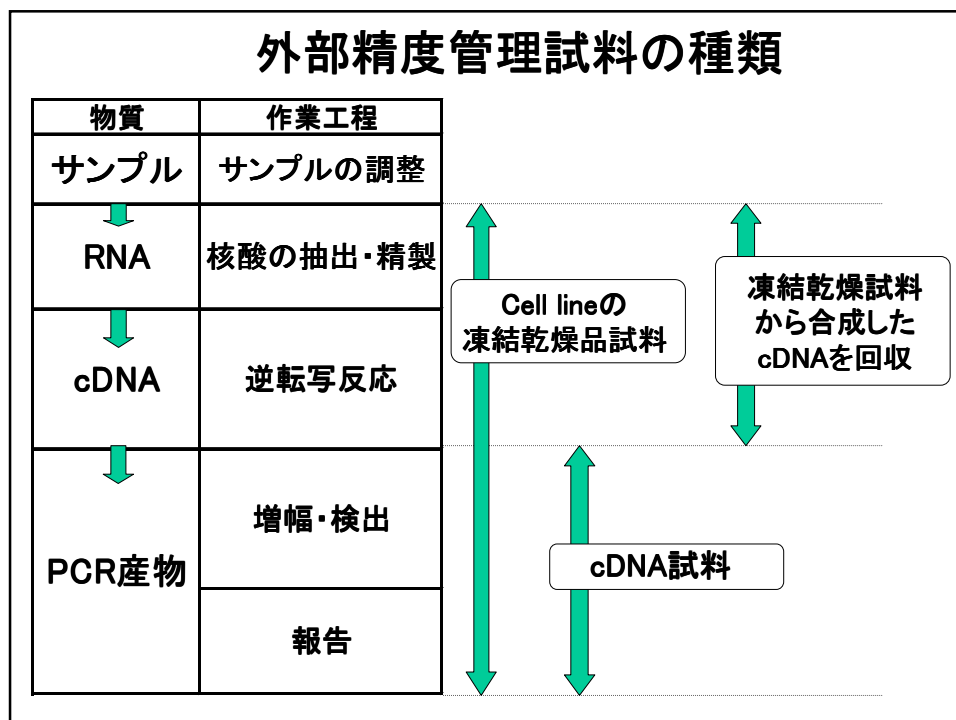
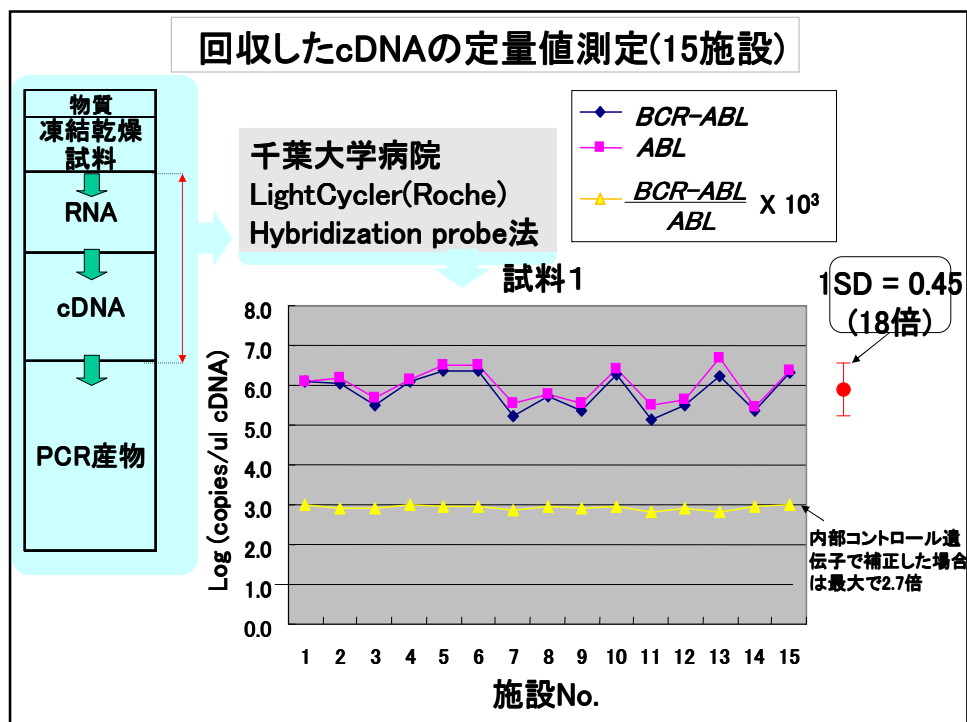
【実施期間】 平成19年3月下旬～平成19年4月中旬。

【外部精度管理試料】 ① Cell lineの凍結乾燥品試料
② cDNA試料

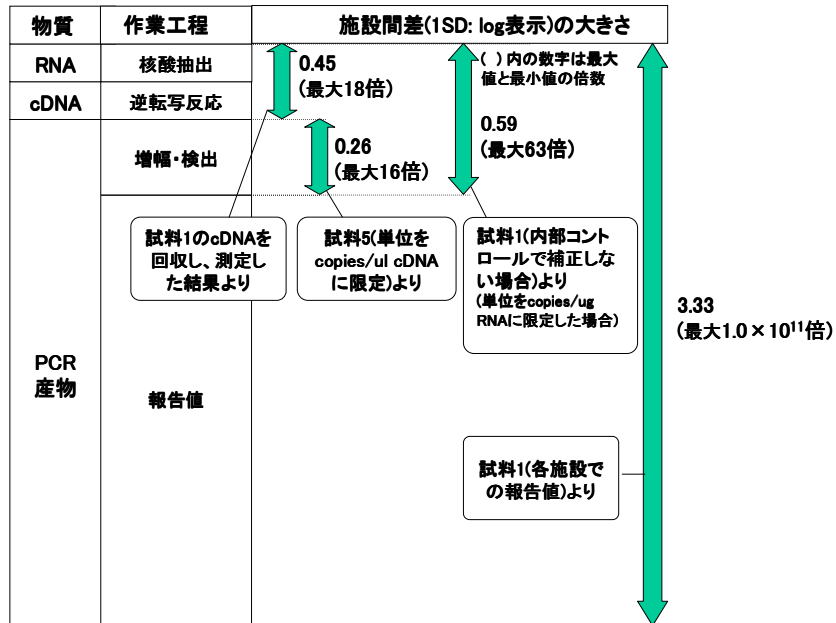
さらに、各施設で合成したcDNAを回収し、定量値の再測定を行った。

RT-PCR定量に影響を及ぼす因子

物質	作業工程	誤差要因	因子
サンプル	サンプルの調整	保存法	PAXgene など
RNA	核酸の抽出・精製	RNA抽出法	AGPC法, スピнкаラム法 など
		RNA濃度測定法	吸光度測定
		純度	DNA混入
cDNA	逆転写反応	用いるRNA量	0.5～4 μ g
		逆転写酵素の種類	M-MLV, AMV など
		cDNA合成キットの種類	Roche, Invitrogen, QIAGEN, 東洋紡 など
		プライマーの種類	Random primer, Oligo(dT) 12-18 Primer
PCR産物	増幅・検出	測定機器	LightCycler, ABIシリーズ
		プライマー・プローブの配列	Leukemia, 2003, 17, 2318-2357など
		検出法	TaqMan probe法, SYBR Green I 法, Hybridization probe法
	報告	単位	copies/ μ gRNA, copies/ μ l など
		補正法	内部コントロールとの比, 補正せず など
		内部コントロールの種類	<i>GAPDH</i> , <i>G6PDH</i> , <i>ABL</i> , β -actin



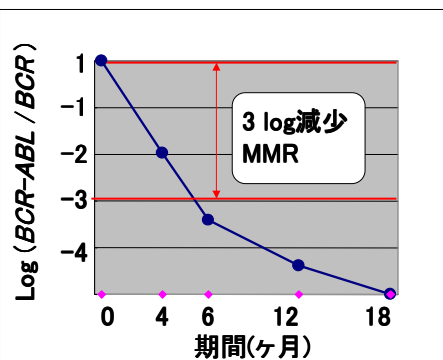
BCR-ABL定量における各作業工程の施設間差の大きさ(19施設)



BCR-ABL 定量値の表示法の推移

IRIS試験 (2003)

各ラボにおいて治療前CML患者30名のBCR-ABL/BCRを測定し、それぞれのラボでの中央値を基準値として、基準値から3log減少をMMRと定義した。

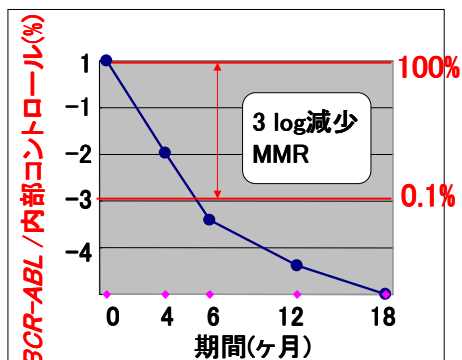


NIH コンセンサス会議 (2005.10)

International scale (IS) の提唱

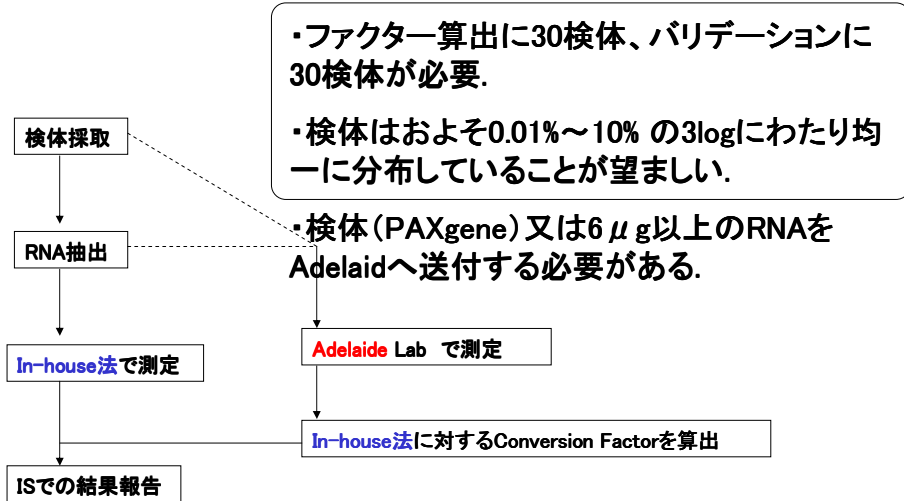
BCR-ABL / 内部コントロール遺伝子 (%)

奨励されるのはABL, BCR, GUS
の3遺伝子



Conversion Factorの取得法（各国基幹ラボ）

各国において2～3の基幹ラボが、IRIS試験の測定ラボの一つであるAdelaide Labへ患者検体(RNA)を送り結果を比較することでコンバージョンファクターを算出する



Conversion Factor取得の進展

ヨーロッパ :ELNが主導してほぼ全域でCF取得済

フランス、イタリアはIpsogen社FusionQuant M-bcr/ablで統一

アメリカ :大手コマーシャルラボ、主要大学でCF取得済

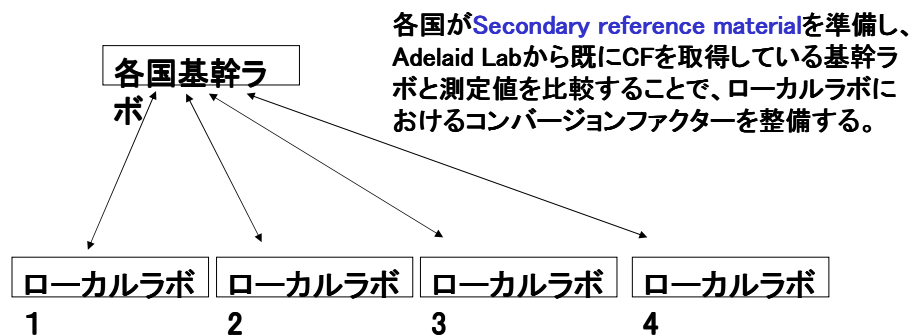
アジア :アジア全域で21ラボが取得済

ノバルティス社がアジアでイマチニブ ドースエスカレーションに関する国際臨床試験を実施した際に韓国Dr. Doong-Wook Kim(カトリック医科大学ヨイド病院)が中心となり、各国でCF導入が進んだ

日本 :未だCF導入済施設は“0”

イマチニブ ドースエスカレーション試験が日本単独であることもあり、

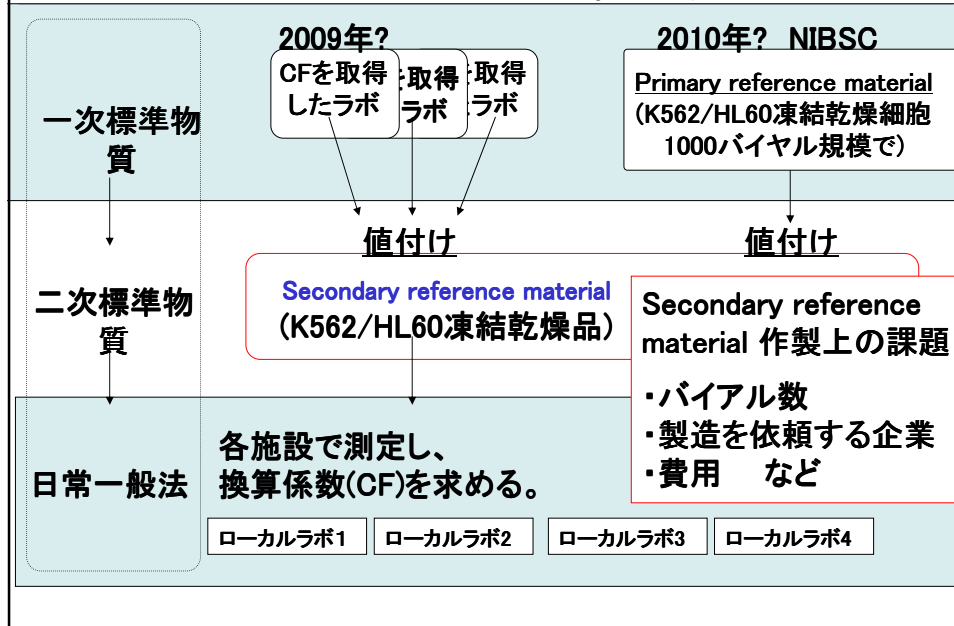
Conversion Factorの取得法(各国ローカルラボ)



International BCR-ABL Standardization GroupはNIBSCと共同でK562/HL60凍結乾燥細胞をPrimary reference materialとして準備している。

しかし、供給量が十分でないため、Secondary reference materialは各国で準備することが求められている。

BCR-ABL 定量検査の標準化における 自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会の役割



ワークショップ4) 出生前診断への対応

コーディネーター：高田史男

書記：大畑尚子

参加者数：37名

参加施設：30施設

北里大学、旭川医科大学、岩手医科大学、秋田医科大学、埼玉医科大学、千葉大学、日本医科大学、東邦大学、横浜市立大学、山梨大学、信州大学、岐阜大学、名古屋市立大学、京都大学、大阪大学、兵庫医科大学、徳島大学、産業医科大学、九州大学、福岡大学、久留米大学、佐賀大学、宮崎大学、国立精神・神経センター、群馬県立小児医療センター、神奈川県立こども医療センター、聖隷浜松病院、大阪市立大学、木場公園クリニック、ジェンザイム・ジャパン株式会社

出生前診断のワークショップでは、各施設が遺伝子診療部門として出生前診断にどのように関わっているかを中心に検討を重ねることとし、各施設の実情や問題点等について報告をいただきながら議論を進めた。

1. 各施設の現状について

①20施設からそれぞれ1名に、その施設の概要（スタッフの内訳等）と出生前診断への関与の状況についてコメントをいただいた。

12施設では、何らかの形で遺伝子医療部門が産婦人科と共同して出生前診断に関与する体制がとられていた。しかしながら、出生前診断には、羊水染色体検査や単一遺伝性疾患の絨毛細胞や羊水細胞による遺伝子診断など様々な診断法があり、クライアントへの関与には遺伝カウンセリングの実施から実際の検体採取、検査実施まで様々なレベルがあるため、関与する分野や具体的な関与の内容については施設により違いが認められた。

②羊水染色体検査に関する連携の内容：具体例の報告

- ・産婦人科や小児科から遺伝子診療部門に紹介され、臨床遺伝専門医が遺伝カウンセリングを実施する体制となっている
- ・依頼を受け、遺伝カウンセラーもしくは臨床遺伝専門医が産科外来に出向き、出生前診断の面談に関わる
- ・遺伝子診療部門に紹介を受けたケースについては関わっている
- ・羊水染色体検査は外部検査会社に委託して実施しているが、その核型分析結果については臨床遺伝専門医が必ずチェックするようにしている
- ・カウンセリングは基本的に主治医対応であるが、主治医が対応に苦慮するケースについては、依頼を受け臨床遺伝専門医が対応する
- ・産科から遺伝子医療部門に紹介してもらい検査前に遺伝カウンセリングを実施、結果告知は産婦人科担当医と遺伝子医療部門スタッフが同席して実施している
- ・羊水染色体検査の結果、異常があったもののみ遺伝子医療部門へ紹介される
- ・産婦人科外来において、遺伝子医療部門スタッフが羊水染色体検査について遺伝カウンセリングを実施、結果が正常なら主治医である産婦人科医から、問題があれば遺伝子医療部門スタッフから結果告知する
- ・羊水染色体検査の結果に異常があった場合のみ遺伝子医療部門に紹介されている
- ・産科外来に遺伝子医療部門のスタッフが羊水染色体検査についてカウンセリングを行う外来がある

③羊水染色体検査について

- ・自施設の羊水染色体検査の実施状況について把握していない
 - ・羊水染色体検査は産婦人科にて対応しており、遺伝子医療部門は関与していない
 - ・遺伝子医療部門は小児科主体の遺伝外来で活動しており、周産期部門の出生前診断への対応は少ない
 - ・羊水染色体検査については、異常があった場合のみ遺伝子医療部門に紹介されており、事前の情報提供が不十分なケースがある
 - ・実際に羊水染色体検査を実施している産婦人科医間で遺伝カウンセリングのレベルに差がある
- といった報告もあった。

④単一遺伝子疾患の出生前診断については、産婦人科や小児科から紹介をうけ遺伝子医療部門で遺伝カウンセリングを実施する形で連携しているという施設が数カ所あった。検査実施まで自施設で対応している場合と、他施設に検体送付もしくはクライアントを紹介しているという場合があった。

⑤遺伝子医療部門が整備途上にあり、そのため複数の診療科間で協力連携する体制がとられていない施設もあった。施設内での連携については、各施設の体制により違いがあることはやむを得ないのではないかという意見もあった。

2. 問題点と今後の課題

①羊水染色体検査に関しては、遺伝子医療部門が関与している施設においても必ずしも検査前の遺伝カウンセリングから関わっているわけではない事が明らかになった。遺伝子医療部門が結果に問題のあったケースに対応してみると、妊婦カップルへの事前の情報提供が不十分であった可能性が示唆されるケースが認められるとの報告があり、今後遺伝子医療部門として検査前の遺伝カウンセリングへの関わりを模索する必要があるといった意見が出された。また、産婦人科のなかでも医師により遺伝カウンセリングのレベルに差がある、との意見があり、初心者クラスの産科医に遺伝カウンセリングとはどのようなものなのかを伝えることの難しさが課題として提起された。

②多くの施設で産婦人科医もしくは小児科医としての仕事と、遺伝子医療部門のスタッフとしての仕事は兼任されていた。例えば、産婦人科医が主体となって遺伝子医療部門を運営している場合、どこまでが産婦人科の通常診療で、どこからが遺伝子医療部門の仕事なのかという区分けが分りにくい、検査を実施する人と遺伝カウンセリングを実施する人が同じになってしまうことは問題ないのであろうか、といった問題が提起された。さらに、もし染色体に異常があると判明した場合、産婦人科医のみでの対応では、予後について適切な情報提供ができないのではないかという懸念があり、小児科医の参画・関与が必要であるという意見もあった。

③単一遺伝性疾患の出生前診断に関しては、出生前診断の対象となるかどうかの判断は困難であり、遺伝子医療部門内でも意見の食い違いが生じるケースがあること、さらに施設の倫理委員会の機能にもばらつきがあり、症例ごとの倫理委員会諮問は難しいという問題点が提起された。例えば、出生前診断に関する倫理審査については、施設ごとではなく多くの施設にまたがってディスカッションできるような機能をもつ会を設置出来ないか、といった意見があった。

実際の検査実施にあたっては、羊水染色体検査以外の出生前診断は外部検査会社に委託できず、検査を実施できる施設を探すことが困難であるという問題が複数の施設から提起された。また自施設内で遺伝子診断が可能な場合でも、遺伝カウンセリングを実施する人と、実際の検査を実施する人が同一であることに問題はないのか、研究レベルの遺伝子検査の取り扱いの問題はないのか、といった疑問を呈する声もあった。

④遺伝子医療部門の整備にあたっては、経営側からはその整備によりどのような収益性が見込まれるのかが問題にされがちである。病院機能評価において、遺伝子医療が評価されるような仕組みがなければ組織としてはなかなか整備が進まない、という意見があった。

また、公的医療機関の場合、出生前診断の実施そのものについて、行政マターからのネガティブな関与があるという事例も報告された（議会への出生前診断実施状況の問い合わせなど）。

3. まとめ

出生前診断についての議論には様々な論点があるが、今回は、診療各科と遺伝子医療部門との連携に焦点を絞り議論した。多くの施設からの参加者があり、この問題への関心の高さが伺われたが、同時に十分に議論を尽くす時間がとれなかったことは残念であった。

しかし、各施設の現状と抱えている問題点について率直な意見が聴取でき、また浮き彫りになった。

ワークショップ5) 発症前診断への対応

コーディネーター：難波栄二（鳥取大学）

書記：足立香織（鳥取大学）

参加者数：24 名

参加施設：22 施設

鳥取大学、千葉大学、東京女子医科大学、山梨大学、信州大学、福井大学、浜松医科大学、京都大学、大阪大学、兵庫医科大学、岡山大学、島根大学、広島大学、千葉県こども病院、近畿中央病院、近畿大学、岡山医療センター、南九州病院、関西労災病院、川崎医療福祉大学、株式会社ファルコバイオシステムズ

職種：医師、認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、民間企業社員、他

昨年のワークショップで残された以下の課題について討議した。

1. 生命保険の問題について

問題提起：昨年度の議論で、遺伝子診断を行ったために生命保険への加入が断られたケースが 3 割あったとの報告があった。この問題について、現状を確認すると共に討議を行う。

①現状と討議

- ・フェニルケトン尿症（ろ紙血）の検査において、保険の問題があったことを聞いたことがある。
- ・遺伝子診断の保因者も対象になるのか？
- ・発症前診断の結果が出てしまった後では、問題になるのではないかな。
- ・保険会社によって対応が違う。外資系であればクライアントが多い方がいいが、郵貯などはブラックリストが回っていて、対象疾患のリストがある（ダウン症の記載もある）と聞いている。保険会社にとっては、他の加入者に対する不利益のため、発症がわかっている疾患をもつ方の加入は認められないとの見解があるようだ。ずっと診断がされていないまま生後 3 歳でダウン症の診断・告知をした方に関して、告知義務違反があったのではないかな、という保険会社の調査が入った例のカウンセリング経験がある。
- ・アメリカでは、遺伝情報自体を加入の差別に使うてはいけないという条例がある。日本では、法制化しようという流れはないのか？
- ・医療保険（医療特約など）と生命保険は完全に切り分けて考えないといけない。アメリカは生命保険は問題がないが、医療保険が問題となる。もし発症前診断で家族性腫瘍のリスクがあるとすると、医療保険にも加入出来ない。日本の場合、生命保険、医療保険の 2 つが明確に分かれていない。生命保険は死亡に対して保険が支払われる。成人発症の遺伝病を排除していないため、生命保険には加入出来るはず。保険会社側が損失補填型にはしていない。今のところは医療保険にも加入出来る。この内容は、家族性腫瘍学会で報告している。
- ・逆選択ということで、医師が保険会社から訴えられることがあるだろうか。
- ・検査会社の立場としては、検査の受託がメインであり保険に関してコメントする立場にない。
- ・生命保険に関して、発症前診断の結果を理由に断られたというケースは日本では聞いたことがない。患者さんの自己防衛のため、発症前診断は保険加入後に行うことをカウンセリングの場で話をしている。
- ・クライアントの方には、必要な分には入って下さい、と言っている。保険会社への告知義務違反になるかどうかは微妙な問題であろう。
- ・もし言わなかったら、患者さんから訴えられるのだろうか？
- ・保険に入るかどうかを聞かれた時に、答えることは医療なのだろうか？
- ・保険に対する対応も遺伝カウンセリングでは重要である。

・ガイドラインを作成するというよりは、それぞれの方に個別に対応するということがいいのではないかと。
病名がわかっていると入りにくいというのは事実であり、慎重に対応すべきである。

②まとめ

保険については生命保険、医療保険の 2 種類があり、日本では今のところ、家族歴を問われることなく加入が出来るため、欧米よりも加入しやすく、保険に対する問題は少ない。発症前診断をする前に、保険に対する対応を行っておいた方が良さそうだ。ただし、がん保険などの医療特約については別に切り分けて考えおく必要がある。遺伝カウンセリングでは保険に関しての対応も重要である。ガイドラインなどを作るよりも、個別に慎重に対応すべきであろう。

2. チーム医療の体制について

問題提起：発症前診断を含めた遺伝カウンセリングについて、チーム体制をどう作っていくか。

①各施設の現状と討議

・体制が整っていないと発症前診断は出来ない、という認識を持たないといけない。大阪大学では心理士、神経内科の医師などが遺伝カウンセリングの後にも対応出来る体制を作っている。ハンチントン病の発症前診断を 1 例行ったが、時間をかけて、発症前診断には慎重な態度で臨んでいる。(発症するまで待つという姿勢)

・Myotonic Dystrophy について、基本的には発症するのを待つという姿勢だった。検査の結果が陰性であればハッピーかとも思ったが、兄弟は発症しているのに自分は陰性(健康)だ、という罪の意識があり、必ずしもハッピーという結果にならないこともある。

・ハンチントン病 4 例、SCA3 例の遺伝カウンセリングを行った。心理の先生はボランティアで参加していたが、できるだけ専属が良い。診断することだけがカウンセリングではないと思っているので、粘り強くカウンセリングを行っている。

・臨床心理士を入れた方が良いと思う。

・心理士として発症前診断に関わったが、必ずしも心理士が必要ということでもないと思う。事前カンファレンスでは、心理的に発症前診断が困難との方向でまとまることの多い。

・複数人数で心理的立場が配慮出来る体制が必要。

・発症前診断について、学内では、心理検査が OK だからいい、心理検査が×だから発症前診断はだめが適切か、という議論があった。

・医者として、発症前診断をして後悔するのか、しなくて後悔するのか。訴訟になってでも、もう少し積極的に行ってはどうか。

・他の診療科の先生も、検査をしてもらう前提で遺伝子診療科に来ているのに発症前診断をしないのか、という意見もある。

・発症前診断をしたいという人は、結果が出た後のことがわかっていない場合が多い。死という不安を個人が抱えられるかどうかの問題になるのではないかと。

・発症前診断を行う選択がもっとあっても良いのではないかと。

・治らない病気について議論されていると思うが、日本人の特性として、白黒をはっきりしたがるという点がある。欧米とのバックグラウンドが違うのではないかと。

・「困った時に神様がいらっしゃるかどうか」や「自己決定」などの意識が民族的に違う。東洋人にある「生まれ変わり」の思想も影響する。そのまま欧米の価値観を日本に持ってくるのは難しいと思う。

・白黒ではなく、グレーがあるということを知らせるのがカウンセリングだと思う。遺伝子型は決まっているが、発症するかどうかというグレーの部分がある。自殺だけを恐れているのではなく、自殺するほどの苦しみを味わう検査を受けることを勧めるかどうか。

- ・ライソゾーム病などのスクリーニングを行っている。ライソゾーム病の場合、治療が出来ない病気であっても、診断を付けるのが有用だ、言われたこともある。
- ・マススクリーニングの場合、望まなくてもわかってしまう可能性がある。これはまだ遺伝カウンセリングの俎上に載っていない問題でもある。

②まとめ

心理面でのサポートに関して、心理士の方から実際の経験なども報告があり、複数人数で心理的立場が配慮出来るチーム医療の体制が必要である。発症前診断をより積極的に行う方が良いとの意見もあるが、診断後の苦しみなども考え、やはり慎重な対応が必要である。治療できなくても、診断をつけることを望む場合もあるとの意見もあった。望まなくても診断がついてしまうマススクリーニングなどについては、今後の遺伝カウンセリングの問題となろう。

3. 告知の年齢について

問題提起：発症前診断を告知する年齢について、どう考えるか。

①各施設の現状と討議

- ・小児発症と成人発症では違うと思う。
- ・腫瘍のように治療法がある場合、5歳にわかりやすく説明をして親の同意を得たことがある。ハンチントン病やSCAなど、成人発症の場合は20歳を基準にしている。小さい子供が対象でも話はすべきではないか。
- ・家族を巻き込むべきではないのではないか。

②まとめ

告知の年齢では、昨年議論された通り20歳を目安とするが、腫瘍など治療が可能なものに関しては子供が対象でも説明すべきとの意見も出された。心理的な面を考慮しながら柔軟な対応が望まれる。

4. 各診療科との連携について

問題提起：各診療科との連携をどのように行っていくべきか。

①各施設の現状と討議

- ・家族性腫瘍など治療出来る疾患に対して、どのように対応すべきか。
- ・家系内で遺伝情報が共有されるということを知らせ、保因者の診断については積極的な対応をすべきだと思う。がん全体の診療の中での位置付けがまだ低い。家族歴に応じて対応すべき。遺伝子診療のみではなく、総合的なアプローチをした方が良い。
- ・各科から1人、遺伝対応医を出してもらっている。
- ・外科医、病理学教授が臨床遺伝認定医を目指している。他分野、他領域の先生が入るのはいいと思う。

②まとめ

診療科によっては保因者診断についての位置付けが低い場合もある。様々な領域の先生に積極的に遺伝子医療にも加わっていただき、総合的なアプローチが必要である。

5. その他の議題

①ガイドラインについて

発症前診断についても「10学会のガイドライン」の改定が始まっている。それぞれの学会に持ち帰って検討する予定となっている。

②治療可能な疾患について

兄弟の仲が悪い、遠方に住んでいるなど、アプローチしにくい状況の場合、どうされているのか。

説得してだめなら IRB にかけてからアプローチする。

本人の利益を考えれば、積極的に進めるべき。

逆に、診断をしなくて訴訟になった例がある。

6. まとめと提言

①発症前診断に関連した生命保険の問題、チーム医療の体制、告知の年齢、各診療科との連携について議論を行った。生命保険に関しても遺伝カウンセリングでの対応が必要で、診断する前に加入しておく方が望ましいのではないか。現段階では、日本では加入に関しての問題は少ない。

②発症前診断ではそれぞれの例に個別に対応することが必要で、より積極的に診断を行う方向の意見もあるが、慎重な対応が必要である。また、治療できない疾患であっても診断を望む場合もあり柔軟な対応も必要であろう。

③告知年齢は成人が基本ではあるが、小児期発症や早期治療などがある場合には、小児期からのアプローチも必要になる。

④診療の体制としては、臨床心理士だけではなく心理的なサポート体制を遺伝カウンセリングで充実させることが必要となる。また、各科との連携を十分に行い総合的な対応が必要となる場合も多い。

⑤治療法がある疾患などの場合は、家系へのアプローチも重要となる。場合によっては、倫理審査委員会などに諮って積極的にアプローチすべきであろう。

⑥最後に、発症前診断について 10 学会のガイドラインの改定が始まっていることが報告された。

ワークショップ 6) 認定遺伝カウンセラーの役割

コーディネーター：川目裕（お茶の水女子大学 人間文化創成科学研究科ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース）

書記：小野晶子（国立循環器病センター 臨床遺伝科）

三島祐子（兵庫医科大学病院 産科婦人科）

参加者数：12 名

参加施設：12 施設

お茶の水女子大学、兵庫医科大学、千葉大学、東京慈恵会医科大学、信州大学、名古屋大学、京都大学、国立循環器病センター、神奈川県立こども医療センター、公立学校共済組合近畿中央病院、栃木県がんセンター研究所、川崎医療福祉大学

職種：医師（小児科医・内科医）、認定遺伝カウンセラー、養成コース学生

「認定遺伝カウンセラーの役割」については、これまでの連絡会議において討議され発展的に現在の課題を詰めてきた。今回は、現状、課題を自由に討議し、最後に提言にまとめたい。

1. 自己紹介と課題の提案

（認定遺伝カウンセラー）研究所の所属での兼任という形で外来スタッフに 4 月から採用された。学生の時に考えていたようには思うように動けないのが現実。どういう働き方ができるのか、このワークショップで、皆さんの認定遺伝カウンセラーへの期待や他の方の様子を知りたい。

（認定遺伝カウンセラー）養成コース卒後、研究所に所属し、遺伝子検査、遺伝子診断を手伝っている。遺伝外来相談には週 1 回同席し家系図や記録をとっている。去年もこのワークショップに参加した。今年はより現実が見えたとし、自分の目標もわかり理想との乖離がある。皆さんがどう考えているか、他の医療スタッフから認定遺伝カウンセラーにどんな役割求められているのか、認定遺伝カウンセラーはどう働こうとしているのか、参考にしたい。

（認定遺伝カウンセラー）養成コースから博士課程に進学した。研究施設の遺伝外来で遺伝カウンセリングに関わっている。看護師として病棟アルバイトもしているが、そこでも遺伝性疾患の話題がある。認定遺伝カウンセラーとしての役割を勉強したい。遺伝カウンセリングにまつわる研究課題も考えたい。

（臨床遺伝専門医）大学病院の臨床遺伝専門医。バックグラウンドは神経内科で分野は遺伝性疾患の研究。数ヶ月に 1 回遺伝カウンセリングを行う。遺伝カウンセリングというも、マンパワー不足もあって、うまく回っていない。神経内科疾患の発症前診断における遺伝カウンセリングのニーズは高いが、数名のスタッフで発症前診断にかかわることは難しく認定遺伝カウンセラーにも一緒に入ってもらいたいと思う。認定遺伝カウンセラーが神経疾患の発症前診断をどう思っているのか、どのようにしたら一緒に働いてくれるのか知りたい。また、外国人で遺伝カウンセリングを希望される方に会う機会があったが、文化的にも背景も違う方に医師だけで遺伝カウンセリングしていいのか悩んだ。実施することはなかったが、こういった時にも医師とカウンセリングを受ける方を結ぶ職種として認定遺伝カウンセラーに入ってもらえると円滑に進むと思う。

（養成コース学生）バックグラウンドは看護師。就職先が難しいと聞いている。現場で働く方はどういう経緯で今の勤務に就かれて、どのような仕事内容か、周りのスタッフ、医師への対応など知り参考にしたい。

（養成コース学生）認定遺伝カウンセラーがどういう役割を持つのか考えたい。就職のことも悩んでいる。皆さんの意見を聞きたい。

（認定遺伝カウンセラー）現在、遺伝カウンセラー養成コースの教員。大学病院では非常勤の遺伝カウンセラーであり、県内病院の遺伝外来にも出ている。大学では養成コースの教育に携わり、講義を担当。病院で

は遺伝外来、医師とともに遺伝カウンセリングを行い、病院実習を指導している。専門医とどう一緒に仕事するか、いろんなパターンでやってみようということで毎回試行錯誤している状態。

（医師）腎臓内科の専門医。遺伝性疾患患者の多い病院であるが、遺伝外来はまだ整備されていない。腎臓内科では多いう胞腎の専門外来をしている。患者は多く、医学的問題のみならず相談を受けるので遺伝カウンセリングを勉強したいと思っている。認定遺伝カウンセラーとも一緒に働きたい。すぐに雇用することはできないが、まず認定遺伝カウンセラーとコラボレーションし正式に雇ってもらいたいと思う。

（認定遺伝カウンセラー）バックグラウンドは看護師。人事異動で病院内にできた遺伝子診療センターに配属されたため遺伝カウンセリングを勉強し、経過処置で今年認定資格取ったが、秋から配属が替わった。病院の中で認定資格をどう生かしていくか、考えていきたい。

（臨床遺伝専門医）年間数百例の遺伝カウンセリングを行っている。認定遺伝カウンセラーについては試験もあるが、一番必要なのは、世界のことを自分の目で見ていかないと真実はわからないということ。国の違いによって、法律、宗教も違う各国の遺伝カウンセリングも違うだろうが、日本においても違いは大きい。研究分野でも大学の遺伝カウンセリングでは、診療上のインフォームドコンセントと研究上のインフォームドコンセントが分けられていない。同意書をとることは解析許可書をとることであり、目線として医者か当事者か、考えることが必要である。皆さんの意見を聞きたい。

2. 認定遺伝カウンセラー雇用の課題

遺伝カウンセラーとして働き始めている人から、課題を出してもらいたい。自分の理想と現実の違い、また医師との関係をどうするのか、配属が変わった時など働き方や、給与や待遇も含めて現状と課題を検討したい。

①院内啓発

- ・大学病院でないと遺伝カウンセリングのクライアント数も少なく、遺伝カウンセリングを重要視してもらえない。臨床遺伝専門医とはうまく連携できているが、他の医療者からは「遺伝子診療センターは何をしている所？」と聞かれることがあり知られていないので、院内紹介も少ない。啓発のためにどうことができるのか。

- ・同席する臨床遺伝専門医は院内医師の信頼を得られている。フットワークが軽く、電話かかってきてもすぐ動く、今役に立つ存在になっている。遺伝カウンセリングのみでなく、診療でも相談に応じ、多くの場面でサポートをしている。実際に動いている臨床遺伝専門医を見ると、自分の仕事中断もあるのにがんばっている。遺伝外来での対応は多くないが、信頼されていて相談の電話がよくかかり、各科の臨床医師との対応が多い。

- ・確かにフットワークは大切、とにかく遺伝科、といっても何をやっているかわからないから、呼ばれたらNICUに飛んでいって患者さんを診て資料提供するなど、使えると思ってもらう。細かい地道な努力だと思う。

- ・腎臓内科で多いう胞腎は今まで遺伝性疾患と比べると軽症だが患者は多い。腎疾患ばかりでなく、妊娠時に産婦人科や脳動脈瘤で脳外科などからの紹介もあり情報も得られる。また何かあれば、それらの科へも患者紹介するようになり、医師間の人間関係もできる。同時に、遺伝性のものを持っているとわかっていても一般の診療科で話しにくい患者も、時間を裂いて話をする子どものこと結婚や仕事の話など、いろんな悩みを相談される。所属している大学病院に遺伝外来ができれば自分も関わり患者紹介していけると思う。認定遺伝カウンセラーが入ればもっといい外来になると思う。

- ・所属している大学病院では一応各診療科に遺伝担当医師の配置がある。毎月一回カンファレンスで情報共有している。人事異動もあり多忙でそれほど活性化できていないが、各診療科に遺伝についての情報が浸透してきている。看護師に対して遺伝カウンセリングに関する勉強会をおこなった。院内啓発を増やしたい。また、遺伝子診断を急いで問題はそのままになってしまう、患者は悩んだまま放っておかれている現状にある。

安易に遺伝子診断しないように啓発したい。現在は月に1回から数ヶ月に1回くらいの頻度で結婚や子供の問題など具体的な疑問に対しての遺伝カウンセリングをしている。

②雇用形態の可能性

- ・認定遺伝カウンセラーが遺伝カウンセリング室で雇用されるのではなく、横断的に各科をかかわることは考えられないだろうか。また現実にはどんな職種での雇用があるのか。
- ・周産期、小児科、成人の外科内科など、遺伝子診断の理解がある医師がいる科に出向いている。羊水検査など説明には産婦人科医が多忙な時に呼んでもらえるようになった。
- ・ひとつの遺伝カウンセリング室だけの選任でなく、各科に横断的にかかわると病院としても雇用を考えてくれるかもしれない。認定遺伝カウンセラー雇用を提言したが、遺伝外来だけでなく病棟にもかかわってくればと言われたこともあり、そのような方向性もある。クライアントが少ない現実である。専門を生かす働き方を求められるが、スペシャリティを生かし働くだけでなく、いくつかの科へ関わることも必要ではないか。
- ・看護師として雇用されている。いま働いている看護師を巻き込みたいと思っている。患者さんのことを考え興味持つ人もいるので、研修を受けてもらい勉強会に誘いたい。
- ・病院内に認定遺伝カウンセラーという職種を作ってもらった。院内の人は遺伝カウンセラー職を聞いたことがないことも多い。当院では、医師からの「厚生省には遺伝カウンセリングという言葉がのっている」という院長への一言が効いた。しかし遺伝カウンセラー職採用では無給、別の所属で有給の仕事があつての病院内での遺伝カウンセリング実施。他は看護師で小児科に認定遺伝カウンセラーの資格取得者がいる。病棟でできること、何ができるか相談している。
- ・研究所に配属されている臨床検査技師。その位置づけでは外来、病棟とのかかわりは難しい。専門医も認定遺伝カウンセラーの使い方を考えてほしい。一緒に働く看護師は認定を希望しセミナーへも参加、がん看護ベテランで外来処置室勤務して遺伝外来にもかかわる。定期的フォローアップで内視鏡検査などの際に患者に付き添って情報提供してくれる。遺伝外来の仕事内容など周りの医師の理解が必要。
- ・認定遺伝カウンセラーが検査技師で遺伝外来に関わっている大学病院や、遺伝子診療部門で非常勤アルバイトとして研究費用で認定遺伝カウンセラーが雇用されている大学病院もある。その認定遺伝カウンセラーたちは今後も継続的に遺伝カウンセリングにかかわるだろう。
- ・遺伝子診療部以外では遺伝カウンセリングできるのは不妊クリニック。不妊クリニックや遺伝子診療部にいる人のほうが実は医療資格がない。研究費雇用でバックグラウンドは実験系で心理を勉強した認定遺伝カウンセラーを雇用しているところや、研究費雇用で心理職として認定遺伝カウンセラーをフルタイム雇用しているところもある。ほかには、認定遺伝カウンセラー資格を持つ、遺伝外来の看護職を予約業務に専門でつける体制がある。
- ・院内で横断的職種として、たとえば治験コーディネータなどがある。治験セクションに人件費をとって雇用することができるという話があった。また、診療報酬の中できちんと加算できないといけない。また今後ニーズ増えてくることで雇用が可能になろう。あくまで、検査スタッフでなく、必要時に遺伝カウンセリングできる体制づくりを作るべきだ。
- ・非医療職は6割。4割が医療職。従来の伝統的な認定遺伝カウンセラー役割ではない形態の職種として雇用もだんだん出てくるだろう。自分たちには本当の希望ではないがまずは就職という方向性も出てきている。医療機関としても理解が必要だろう。

③給与・待遇

- ・遺伝カウンセラー養成コースでは医療職以外受け入れていない大学院もある。就業の際に社会保険や年金保障もないと問題である。年金や社会保険どうなのか。

- ・それなりの給与と社会保険を保証するには、保険収載があっても、病院が遺伝カウンセラー雇用は不可能だろう。試算によると、1回1万円から2万円ですぐ5件は必要らしい。
- ・遺伝カウンセリングの仕事だけで全てまかなえない。医療として全部の中で考えられるので遺伝カウンセリング個別の収益で計算できない。

3. 今後の展望と提言

①保険収載

- ・認定遺伝カウンセラーがきちんとした立場を与えられるように、学会としても保険収載などに取り組んでもらいたい。
- ・遺伝カウンセリングに検査を伴うことは少ない。検査での加算は一過性であってもよいが、これで固定化すると危険性もある。
- ・検査での遺伝カウンセリングは医師がやらないといけないなど、問題はあるが、保険にはじめて遺伝カウンセリングという言葉が出たことが大きなことであろう。最初の一步が遺伝カウンセリングの保険加算。来年度の改定へ向けて提言していこう。

②遺伝子診療部門での雇用

- ・遺伝子診療部門として認定遺伝カウンセラーを使ってほしい。たしかに部門には専門医がたくさんいるので、今でも十分対応できているのかもしれないが、認定遺伝カウンセラーも試してほしい。自分がどういう部門で遺伝カウンセリングをやったのか、経験を示すことで、こういうことが一緒にできると感じてもらえれば、使ってもらえるのではないかな。
- ・研究費雇用としても必ずしも研究費が取れていない。病院としても、公立では新しい雇用のお金出すことは難しいが、私立ではトップの理解でできる事もあるかもしれない。

③その他の医療部門での雇用

- ・不妊クリニックでは、不妊のカウンセラーなど他にも職種が多い。相談内容は遺伝カウンセリング以外にも限らず、遺伝カウンセラーのプログラムで学んだことだけでは不十分で学びなおしも必要だ。就職先として考えるには研修を考える必要もある。
- ・遺伝子診療部で専門医いるので、他の部門で、という考えもある。しかし、その他の部門では他の研修も必要である。遺伝カウンセラーはその場で学ぶ必要があるので生涯教育も今後の課題であろう。
- ・病院に入って患者さんの前に行くには、統計や医局のアルバイトとは違ってオフィシャルな許可必要で、その過程は病院ごとに違う。また遺伝カウンセリングが病院の運営をしている人に認められることが必要だ。遺伝カウンセリングは学生の見学と違い医療的なことなのでハードル高い。また研究費での雇用は一時的だ。継続するためには非常勤職を目指して実績を作ろう。一番の問題は患者とのかかわりなので、遺伝カウンセラーにできることをアピールし、認められ役に立つと思われれば、私立の医療施設では雇用も可能だろう。

④国家資格取得

- ・厚生省の国家資格が得られれば、従来の伝統的な認定遺伝カウンセラーの仕事先としての病院や診療所などに雇用が可能になる。遺伝子診療部門の医師にも国家資格取得へ向けての支持をもらいたい。最終的には患者さんにも利益が出てくる。
- ・遺伝カウンセリングを必要とする患者がいる現状を大切にして、ぜひ認定遺伝カウンセラーが末永く働ける環境を作る努力をしたい。

ワークショップで示された提言案の検討及び総合討論

《各ワークショップの報告》

1) 組織構築と診療の流れ（コーディネーター：小杉眞司 京都大学）

参加施設数：14施設

1 番目のワークショップは「組織構築と診療の流れ」というテーマで、主にこれから遺伝子医療部門を本格的に立ち上げようとしている大学病院、あるいは医療機関にアイデアを提供したいということ、それから、既に立ち上がっている施設でも、もっとその組織づくりをよくするにはどういう方法があるのかというディスカッションができればという趣旨だった。

これから、その趣旨に沿ったように立ち上げようと、まさに努力をされている施設も数施設、それから比較的最近立ち上げられて、かなり多数の患者さん、クライアントが来られている施設、それから比較的最近立ち上げたが余り患者数等が伸びていない施設、それからかなり以前からやっている施設等、かなり様々であった。もともとこの領域は小児科、産科領域の方が多いだろうと予想をしていたが、全体で見ると予想よりもかなり幅広い診療科の方がコミットされていると感じた。

今後、立ち上げようとしている施設、既に立ち上がっている施設についても、よりよく組織構築するためには、ということで、幾つかディスカッションがなされた。もちろん、こうすれば絶対うまくいくというオールマイティーな方法はないが、トップの理解が得られトップダウンで物事が進んだという施設も幾つかあった。トップの理解が得られた場合には「どういう遺伝診療施設が設置されることによって、どういうメリットがあるか」ということを明確にトップ、および病院の組織全体に理解してもらう努力によって実際に動き始めたという施設、動こうとしているという施設があるという提言があった。

その中で、「各診療科へのメリットがどういうものであるか、遺伝学的検査の場合には、検査の解釈がかなり難しいものもあり、そのサポートをする、実際に患者満足度につながるような情報提供をする」というようなメリットを訴えればよいのではないかという意見があった。

より多くのニーズをとらえるという観点から、幾つかの提言がなされた。一つは、がんの遺伝の領域で、アメリカでもここ数年、その領域が発展をしてきているので、従来の狭義の遺伝カウンセリングだけではなく、がんの中でも遺伝的なハイリスクを見つけるような検査、例えばMSIの検査等に積極的に取り込んでいくこと。それから、PGxでUGT1A1が保険収載されているので、そういう領域に守備範囲を広げていくということ。

また兼任のスタッフで何とか切り盛りしているというのがほとんどの施設の状況であり、そういう施設では、患者数が増えることは望ましいが、患者数が急激に増えたら自分の首を絞めるのではないかという不安に駆られている方もいる。よってできるだけ、複数の専門性を持つドクターが協力し合って中核になって、かつ、幅広い診療科でアプローチをしていくということが基本ではないか。その中で、活動を狭めていくと発展はないのではなく、現時点で少し無理があると思われても、そこを実績として積み重ねて地道にやっていくしか方法はないのではないかという議論があった。

もう一つ重要な点としては、広報活動である。特に患者側、クライアント側への広報活動というのは、インターネット等を通じてかなり進んできているが、むしろ院内、あるいは関連病院とか医療機関及びその医療スタッフ、医療関係者に対する広報活動に、より重点を置いていくことが重要という意見があった。

2) 遺伝医学教育 (コーディネーター：福島義光 信州大学)

参加施設：16施設

今回の第7回遺伝子医療部門連絡会議のメインテーマである。

最初の30分間は、今日、基調講演を頂いた福田先生に御同席いただき、福田先生の評価を受けることができた。多くの施設において、遺伝医学のコマはあるが非常に不十分で、具体的にどういふふう改善したらいいか、そのヒントが欲しいという先生方が多かったので、いろいろな施設での問題点を伺った後、信州大学の遺伝医学講座の関係しているカリキュラムと兵庫医大の遺伝医学のシラバス、日本医大のカリキュラムについても渡邊先生から報告があった。

まだまだ不十分だと言われている中で、まず信州大学の講義の中身を紹介したが、一つは、コマ数を増やすということと、あとは、いかに学生に必要性を感じてもらって遺伝医学教育に取り組めるかということで、コマ数を増やすには、やはり遺伝医学教育が必要だということを強く訴えるという教員の熱意がまず第一だし、教務委員会などで授業の担当者がいなくて困るんだと聞き付けたら、いち早く手を挙げて、是非やりますとか、そういうことでまずコマ数を確保する。その中で、1年から6年まで、それぞれ準備教育から本格的な遺伝医学教育、それと実習。私たちは染色体検査実習をやっているが、そのほかコアなものとしては、系統講義が終わったあと、遺伝カウンセリングロールプレイ実習を3時間6回する、4年生の臨床の授業でも臨床遺伝学の講義をすることということで、学生たちに必要性を理解してもらうことが必要ではないかということを紹介した。

その後、1時間ほどフリーディスカッションをした。その中では武部先生から、日本に遺伝学を名乗っている講座が少なすぎる、何とか遺伝をメインとする講座名を付ける努力をすべきではないかというお話があった。その一方では、今の教育改革の中で系統講義、授業というのは古い講義スタイルで、チュートリアルだとかPBLとかの新しい教育手法を取り入れなければいけないので、この講座を変えてその固まりとして講義をやるべきだというのは医学教育改革を無視するのかというようにも取られかねないので困るという意見もあった。

もう一つの視点としては、大学で幾ら遺伝学教育を充実させようと思っても、今、大学に入ってくる学生たちは、高校で生物を取ってない方々が3、4割はいる。その時期の学生は中学でも遺伝がなかった時代で、全くATGCも分からないし減数分裂も理解してない。これは鎌谷先生が言われた中教審とか学習指導要領とか、そこから変えてもらわないと、なかなか根は深いという発言もあった。その中で、血液型占いというのが非常に日本では盛んだが、何で人類遺伝学会で抗議しないのかというようなお叱りも頂いた。私は人類遺伝学会の倫理審議委員会の委員長なので、検討を進めていきたい。ただ、なかなか根深いものがあり、すぐに抗議文を出せるかというのは難しい問題がある。

バリエーションが大事だと鎌谷先生からのお話があったが、バリエーションを理解するためには、確率など数学的な素養も必要だが、今、数学の教育も非常に寂しい限りだという発言もあった。

いずれにしても、遺伝医学教育を充実させるためには、強い熱意を持った方がそれぞれの大学には一人は必要で、その方を中心に輪を広げていく。教育の具体的なものとしては、信州大学で遺伝カウンセリングロールプレイ実習というのをやっていて、それを担当している古庄先生から「暖かい目を持って学生を指導することがポイント」というまとめがあった。

もう一つ、チュートリアル、新しい教育手法がいいということで、一時期チュートリアルがかなり全国的に普及したが、玉置先生から、レンガというものを知らないで、レンガを積み上げるようなことはできないと、兵庫医大では1年、2年のチュートリアルをやめたというお話があり、賛同が得られたのではないかと思います。

3) 遺伝学的検査：標準化、人材育成、ネットワーク（コーディネーター：野村文夫 千葉大学）

参加施設：24施設

ディスカッションのたたき台として、エスアールエルの学術企画部の堤さんと、それから三重大大学のオーダーメイド医療部の中谷先生に、簡単なプレゼンテーションをお願いして、それを基にディスカッションするという形をとった。

現在JCCLSという組織に遺伝子検査関連学会の代表者あるいは厚労省、経産省の方々が入って、オールジャパンの体制で遺伝子関連検査の標準化を進めようという大きな動きがある。その委員会の副委員長をエスアールエルの堤さんがやっておられるということもあり、その活動の最新の状況と、PGxの関連検査のガイドラインが最近改定されたので、その改定の過程、改定点について解説していただいた。

三重大の中谷先生からは、三重大のオーダーメイド医療部の取り組み、あるいは三重県の地域のネットワークをいかにつくっているかという紹介があった。

まず、JCCLSの委員会のほうの報告では、最近、検体の品質管理マニュアルが作成され、それを全国的に広めている段階であること、今後は、先進医療検査も自施設の患者さんだけでなく、他施設から検体を受け付けることができるようになるが、その場合の検体の取り扱いについての参考にマニュアルを使ってほしいという提案があった。

PGxに関連してディスカッションがあったのは、匿名化をどうするかということ、PGx関連検査でもUGT1A1のように単一遺伝病の診断につながってしまう場合もあるので、そういう場合の匿名化をどうするかということであった。東京女子医大の斎藤先生より、アクセス制限にいろいろグレードを付けることによって、ある程度担保できるという女子医方式の紹介があった。

10学会の遺伝学的検査のガイドラインでも、遺伝情報を一般情報と比べどのように扱うか、切り離して行うかということが、今、ディスカッションされると聞いている。

それから、遺伝学的検査、保険収載されている項目が幾つかあるが、その精度管理をどのようにするかということも問題提起された。これに関しては、先ほどのJCCLSのほうで、小杉先生が中心になっている希少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドラインの作成が今、スタートしたと伺っている。それぞれの施設がやっている遺伝学的検査の精度管理をお互いにどのようにチェックし合うかということも今後の課題である。

それから、希少遺伝性疾患のオールジャパンの体制をどういうふうにつくるか、関連学会が一致団結して進めるべきだということは、これは毎回ディスカッションされる。しかし具体的にどうするかというところまでは、今日はディスカッションができなかった。

是非強調したいことだが、遺伝学的検査に今、2000点ルールというのがあって、どんな検査でも2000点しか請求できない。実際2万円で実施できる遺伝学的検査はごくわずかで、臨床検査専門委員会では、せめて8000点にしてほしいという要請をしている。遺伝関連学会、検査関連学会を合わせれば、かなりの数になるので、この連絡会議も含めて、皆さんで一致団結してそういう要求を声を大にしてやるべきだという意見が出た。これがすぐに実行できる提言の一つであると思う。

4) 出生前診断への対応 (コーディネーター：高田史男 北里大学)

参加施設：29施設

今回はそれぞれの施設の現状と、それから問題点の抽出ということに的を絞って、話を伺った。まず、組織の現状については三つのグループ、一つが小児科メインの遺伝診療部門、それから産科医メインの遺伝診療部門、それから、まだその組織はないというグループに大きく分けられた。2番目の産科の先生方のメインのところは施設としては多かった。

それぞれのトレンドは、小児科メインのところでは、産科との連携の問題が非常に深刻であることが挙げられた。患者さんを突然送ってこられる、カンファレンスはやるけれども濃厚なつながりが持てない、遺伝診療部門のほうにクワトロ検査依頼が来たが大学病院とその周辺の地域で全くやってなくて途方に暮れたなど。遺伝カウンセリングをきちんとやって、その上でクワトロ検査を実施しようとしても、すべての産科がスクリーニングはやらない地域では実施できない、という問題などが挙げられた。

産科がメインの遺伝診療部門の組織としては、産科イコール遺伝診療部みたいな形になってしまうので、どこからが遺伝医療で、どこからが産科かという部分が不明瞭だという意見があった。中には、施設によっては小児科医の協力がなかなか得られない、そもそも遺伝に対応してくれるような小児科医がいない、そういう疾患を見ている先生に相談したいが実現しないというような問題が挙げられた。それから、組織が未だ整備されていないというところは、これからの問題なので勉強したいと思って参加したという施設の先生たちだった。

具体的に挙げてきた問題の中で、一番多かったのは羊水以外の出生前診断の外注の問題であった。先天性代謝異常とかでも発端者の診断はできるのに、出生前診断ができないという問題である。検査会社は一切受けてくれないので、非常に困ることが多い、こういうところで話を挙げてほしいという要望だった。

次の問題としては、希少疾患の情報がないことで、診断してくれる施設とか、どういうふうに取り扱ったらいいのかということも含めて、対応に困ることが挙げられた。

出生前診断に絨毛採取を実施している施設の情報が少ないという意見がかなりあり、こういった情報ニードというのが非常に大きいと思われた。

一部の施設の先生から、出生前診断等についてカンファレンスで判断をするが、その判断が難しい、一部の施設では倫理委員会に相談しても倫理委員会のほうが専門家がいないので困ることがあること、倫理委員会のかかわりについて悩んだケースでは1施設内の判断で判断していいのか苦慮したという報告もあり、他施設や近隣の施設で話し合いができる場があったらよいという意見があった。

また逆に、出生前診断も含めて希少疾患の診断をする立場の遺伝診療部門の先生が、自分がやれなくなったら世界中でやれる人がいなくなるという問題も大問題ではないか、忙しすぎて対応できなくなっていく可能性大であるという実情が報告された。

また、本会議に加盟していない施設の先生から、会費の5万円について病院はお金的问题があり、本会議に入ると病院収入に貢献すると言われていたという意見があった。病院の機能として病院機能評価とか、医療安全のセキュリティーの面で遺伝医療は大事だというような形で出してもらえると、加盟できそうだというもあった。

5) 発症前診断への対応 (コーディネーター：難波栄二 鳥取大学)

参加施設：22施設

最初に、昨年大阪大学の戸田先生がコーディネーターをされた時のまとめがありこれを反復して、この中からも問題点を抽出しながら、今回ディスカッションを進めた。

昨年が一番大きな問題の一つに保険の問題であった。生命保険に際し、3割が断られるということが昨年の議事録に載っていて、これについて討論した。権藤先生の見解では、保険の問題に関しては医療保険と生命保険に切り分けて考える必要があること、生命保険に関しては、日本は発症していない場合で診断前であれば保険加入に関して特に問題にならない、ただ、医療保険のオプション、がん保険等に関しては、こちらから強くは言えないが自分たちで考えてもらうという判断でよいと思われるとのことであった。保険の問題も重要な遺伝カウンセリングの内容であるという認識では一致した。診断する前にある程度対応すれば、むしろ日本の場合は、保険は余り問題なく入れる場合が多いということなので、本会議からの提言をすることなども討論した。しかしかえって寝た子を起こすことになる可能性があるので、保険会社の今の対応であれば、現段階では何も言わないのが一番いいというのが我々の内容だ。異論があれば言っていたきたい。

発症前診断の問題について、ガイドライン等を書いてあるようにチーム医療が重要だというのは昨年から出ているが、その中でも心理的サポートをどうするかという問題がある。心理の専門の方が入っただけでよいのかという問題もある。心理の方は重要なポジションを占めるが、全体として、心理的な立場が分かるサポート体制が非常に重要である。サバイバルギルティーをはじめとした色々な問題があるので、チーム医療は必須であるが、チーム中に臨床心理士さんがいない場合でも心理的対応ができる体制を求めながらやるということが必須であろう。

新しい話題としては、究極の発症前診断である新生児マススクリーニングの問題が提言された。これに関してはまだ遺伝カウンセリングではほとんど対応していないため、今後の問題ということであるが、この問題もやはり遺伝カウンセリングの中に含めたほうがよいという提言があったというにとどめておく。

家族性のがんの場合、遺伝子診療の部門と外科の先生との意見が食い違う問題が昨年も出ていた。外科、内科の先生方への理解を求めて、少ない臨床遺伝専門医等が積極的にそういう部分でのチーム医療をやっていないと、遺伝子診療の部門が少し浮いた形も見受けられるという議論があった。やはりこちらからのアプローチが必要である。逆に外科と内科の先生から診断してくれと送られた例について慎重にやっていると、診断ができていないということで、齟齬がある場合もあり得る。

発症前診断の年齢の問題は、20歳ぐらいというのが去年の総括だ。しかし、家族性腫瘍では特に20歳にこだわることなく、治療を前提とした切り分けが必要であるとともに、年齢というよりは、受容できる心理的年齢を判断しながらやるということでは一致した。

現在、遺伝学的検査のガイドラインの改定が行われており、発症前診断への対応が非常に大きく、長く詳しく盛り込まれるという報告が沼部先生からあった。それを見ながら今後対応していくということになろうということで、話が終わった。

6) 認定遺伝カウンセラーの役割 (コーディネーター：川目裕 お茶の水女子大学)

参加施設：10施設

参加内訳としては、遺伝子診療部門の医師が2名と少なく、残りの皆さんは認定遺伝カウンセラー、養成課程の学生、勉強中の学生であった。少人数だったので最初に自己紹介からスタートして、課題を提示しながら話をした。

2005年から認定遺伝カウンセラーが資格認定されて、新しい職種が始まり、現在は74名認定遺伝カウンセラーがいる。実際働いている方から、病院に雇用されていても、ドクターと試行錯誤しながら役割分担をしている等の色々な意見が出た。総合的には、認定遺伝カウンセラーの雇用、カウンセラーから見れば就職ということで、最終的に討論をした。その中で出てきたのは、雇用に結び付けるには、院内での遺伝医療の啓発というのが大事であること、遺伝医療というものの院内紹介を得るためにも、院内に遺伝医療部門があるということが大事であり、そのことを啓発する必要があるということだ。

ある施設では遺伝部門があるが、各科にもそれぞれ遺伝の専門の先生がいる状況であり、遺伝子診療部だけに専任でいる遺伝カウンセラーではなくて、横断的に病院全体にかかわれるような取り組み、システムをそれぞれの施設で考えていくこと、それが最終的には雇用に結び付くのではないかという意見があった。

この遺伝子医療部門連絡会議に出席している施設では、是非とも認定遺伝カウンセラーを雇用していただきたい、そうすると福嶋理事長から「優良施設」のシールをもらうことができるかになしていただく。すると、どこの施設でも必ず認定遺伝カウンセラーがいることになり、いいのではないか。

カウンセリングの保険収載が最終的な雇用に結び付くため必須であるということで、遺伝カウンセリング加算、遺伝病学的検査の遺伝カウンセリング加算が出たが、もっと広げたものを是非働き掛けてほしいという提言が出た。

最終的に認定遺伝カウンセラーを厚労省の国家資格にしていくことをやはり考えていかざるを得ない。そういう意味では、この遺伝子医療部門の先生方、医療部門には、そのための御支援をしていただきたい。

《6つのワークショップについての質問・総合討論》

渋谷：学校だけにいるので、是非、先生方と患者教育ということで、コラボレーションさせていただけたらと思っている。私のプロジェクトの一番最初は「生理学初めの一步」という名前だったが、生理学に限らず病態生理も入れていこうと、その次に出てきた名前が「一步一步学ぶ生理学」という名前になった。生理学にもっと病気も入れたいということで、「一步一步学ぶ医学生理学」と名前が変わった。生命科学全体をやりたいんだというのは名前にした。そうしたらこれは医学部の仕事だ、という感じになり、栄養学は関係ないとか、看護学の人も関係ないという感じになってしまった。それで今は「一步一步学ぶ生命科学」となった。すると、今度は逆に幅広くなりすぎ、植物も入るだろうとか言われたり、何かこうアイデンティティクライシスを起こしているところもある。先生方のお役に立てたらと思っている。

福岡：組織づくりというのは各診療施設、まだ遺伝子医療部門がない施設もあるわけで、今回新たに岩手医大、福島県立医大、奈良県立医大、岡山大学、関西医大、国立新潟病院の6施設の方々に加わっていただいた。今まで1回から5回に討議された「組織づくり」については毎回ディスカッションしておりそのヒントが掲載されている。それを是非参考にさせていただきたいと思う。

難波：遺伝子診療科というのは、収益が少なくて病院運営会議で肩身が狭い。プロパガンダとデビューティが非常に重くてなって、ほかの仕事が併任なのでできにくい。病院の中での意識付けは大切ということが分かっているけど、なかなか外部から見える形にならない。先般、鳥取大学で病院機能評価があったが、病院機能評価などの中にポイントとして入れてもらえるような取り組みはできないものか。そうすると病院長が一番に取り上げる可能性が高い。

福岡：病院機能評価の中に盛り込むというのは非常に重要なことで、最終的にはそれがキーポイントになると思う。そこに盛り込まれたことによって発展してきた領域が幾つか知られている。ただ、病院機能評価の場合は、基本的にはそのすべての評価を受ける病院に対しての基準なので、特定の診療を行う病院に対しての基準という形にはならないため、少し工夫が必要だと考えている。

病院機能評価の実際の動きの中には研究領域というのがあって、がん診療にかかわる領域について特別の項目を設けてやっていこうということが研究的に進められている。以前そこに関係者を通じて、何とか文言を入れてもらえないかとお願いをしたが、その後どういう経過になっているかはまだ伺っていない。

発言者不明：医療機能評価機構のほうへの申入れをすることについては、昨年からも御意見があり、実際に申入れをした。その根拠として厚生労働省の個人情報に関するガイドラインがあり、遺伝学的検査をするに当たっては遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。それを根拠に遺伝子医療部門が整備されているとか、遺伝子医療部門には専任の方がいるとか、私なりに組み込めるところには文書を書いて、こういうところに組み込んでいただけないかと要望書は提出した。まだ実現には至っていない。その後の扱いがどうなったかということについての情報はまだ得ていない。

武部：小杉先生にお尋ねする。先ほどがん・ジェネティクスというのは新しい領域として浮かび上がったというお話があったが、もう少し具体的にお話したい。

小杉：例えば、平成18年の診療報酬改定で保険収載されたものの中に、保険使用の遺伝子診断があり、それは高度先進医療から保険収載のほうにかわったものである。家族性腫瘍学会が疑義照会を厚生労働省に対して、19年6月にMSI（マイクロサテライト不安定性検査）が含まれることが明らかになった。したがって、HNPCC（リンチ症候群）で発生し得るがんに対しては、MSI検査を保険診療ですることが基本的に可能である。ということは、一気に実施できるということだが、実際問題として十分な配慮がない状態でこの検査が行われると現場で非常に混乱をもたらすだろう。

家族性腫瘍学会では、MSI検査後に遺伝学的検査につながっていく点もきちっと踏まえての対応が必要だということで、患者さんに対する説明文書の作成や医療サイドに対しての情報提供を行ってきた。家族性腫瘍学会のホームページに掲載されている。従来の遺伝カウンセリングとは少し違って、遺伝的素因が高いハイリスク群を見い出して診療につなげていくというのは、非常に重要である。実際の外科領域では、そういうところまで十分手が回っていないので、このような領域をより広く取り込んでいくということが非常に重要だと思う。

久保田：ワークショップ1「組織構築と診療の流れ」について。これまでの実績を書いた1回から5回までの報告書を、現在、加盟検討中のところにもお送りしてはどうか。

小杉：基本的には、全部ウェブにある。ただ、全国遺伝子医療部門連絡会議とグーグルに入れると、各第何回の報告書というのはたくさん出てくるがホームページの最初のサイトが出てこない。私はこの全国遺伝子医療部門連絡会議は、学会とは違って診療という側面から日々問題を共有している人たちが集まっているので、この問題に限らず、色々な形の情報発信をホームページを中心に展開していく形ができれば非常にいいと思う。今まで特定の学会や大学とかの細々とした努力で、色々なホームページができていますが、継続性という観点を考えると、実際に動く人がいて必要でもあることより、この連絡会議が中心であるホームページを整備するのが望ましい。メンバーからは非そういうところへ積極的に参加しようというか、6つのテーマに今回それぞれに参加されたように、ワーキンググループを作って皆さん少しずつ貢献していくというような形で、そこから情報発信が日常的にできるようになればいいが。

福岡：新入会員を増やすということについては、総会のときに配布した出席状況というのがある。加入していない施設は目立つようにしてあり、それぞれの大学病院にはすべて病院長あてに送っている。その影響で、それぞれの施設で、遺伝子診療部を立ち上げようという意思のある方は追い風になってこられている、加入していただいているということもあると思う。過去の報告書はホームページ上にあり、そのアドレスも全部書いたものを各病院長にはお送りしている。

一番のポイントは、各施設のコアになる人に直接アクセスして、励まし、病院長にこう言ってくださいとお願いする。しかし全くアクセスできないところが幾つかはある。そういう大学で、遺伝子診療部を立ち上げたいと思っているようだという個人的な意見があったら、是非教えていただきたい。

発言者不明：私の経験では、電話帳のような分厚い報告書を持って病院長室とか事務方に回ると、結構効果があった。難波先生が御指摘の評価機構に評価してもらうことについての回答がもし容易に得られないのであれば、福岡先生のおっしゃるように、（倫理委員会が全国の医学部にできたのと同じように）遺伝子医療部門がないと大変マイナス面が大きいという説得の仕方もある。これだけの実績があるというのをホームページでアクセスできるかもしれないが、印刷物として提示したのが効いた。

斎藤：先ほど2000点問題が出て、それを8000点にしようというのを各学会の横の連携でやりましょうというお話を野村先生が提言として出されたが。

福岡：遺伝病的検査全部8000点にしてほしいというのは、危険と思う。検査の手技によって全然必要な点数が違う。遺伝病的検査の中に酵素診断があり、ある酵素補充療法が可能になった5疾患については、1万円とか5000円でもできるという話を伺ったことがある。一方でシーケンスをしなければならないものは、それなりのコストが掛かるので、実際のところでもっときめ細かく検査ごとに要求したほうがよい。全部を一緒にして2000点となっているのはきめ細かさが無い。厚労省にそれを判断できる人がいないというのが最大の問題で、欧米ではきちっとしたリーズナブルな価格設定がなされている。それぞれ項目を立てて要求するのが理想だと思う。

斎藤：一律ではなくて、各疾患ごとに点数を決めながら、ということ。各学会が横の連携をとって

いくというのは、必要だと思う。

野村：そのとおりで、この遺伝子医療部門連絡会議にも少しずつ検査関連の方の参加も増えてきているし、これを横の連絡をとる足掛かりになるいい場所だと思う。是非、各学会の横の連絡を大事にして要求していきたい。

塚田（岐阜大学）：私は生命倫理を専門にやっているのですが、教育にもかかわってきた。1年間のコースの助産師養成学校で生命倫理について数回講義をやってきた。ところがカリキュラムが変わって生命倫理の講義が無くなった。聞いてみると、色々な科目のところに遺伝関係や出生前の問題については、各科目の中に織り込んでいけばいいのであって、「独立して科目としてとらえなくてよい」とカリキュラムが変わったようだ。各大学や各養成学校の教務、カリキュラム委員会でどの程度作られるのかということによると思うが、そうなってくると学校によって、この点は知っているという前提でやられるけども、学生は何も頭には残らずに国家試験を受けてしまうというようなことが起こりうる。生命倫理を含んだ各論部分について大分ばらつきが出てくるだろう。先ほど医学教育のところで、コア・カリキュラムの改定についていい議論になってきていると思うが、コメディカルスタッフのところは要注意であることがここ1年2年で始まっていることをアナウンスさせていただきたい。

斎藤：確かに助産師さんが、出生前診断をあいまいにされたままというのは問題だと思う。女子医大では、看護学部、看護学部大学院もできて、双方で先端医療という方面で話してほしいということで、先端医療における倫理とかの問題点を講義している。今までなかったそういった授業が入ってきて、再生医療も入るし、そこに遺伝子医療という形で入ってきている状態だ。

渡辺（弘前大学神経内科）：遺伝学的検査については、去年の辻省次先生の講演で、保険で認められる疾患の枠が来年増えるということだったが、それについての現状を教えてください。

高田：今、政府は仕分の作業でしっちゃかめっちゃかの状態で、通常だと9月の終わりから11月にかけていろいろディスカッションがあるが、今年はやっとこれからどうなるかという状態になってきている。これからだと思う。ただ、実際に13疾患が増えるかどうかという問題は、今の段階では白紙だと思う。次年度の改定のときにその枠が増えるかというのは、医療課から言わせればそんな小さいことなんてやりきれないという状態で、そもそもヒアリングがまだ回ってきてない。

堤：今のお話について少し追加させていただく。本年9月10日の先進医療専門家会議のサイトを見ていただくと、そのときの議論、当日配布された資料が全部載っている。その中で、現在先進医療で実施されている遺伝学的検査も含めて保険に導入したほうがいいか、このまま先進医療として継続するかやめてしまったほうがいいかという判断をするという話が出ている。先進医療から保険に行く可能性はあると思うし、倫理連絡会の保険委員会のときに辻先生がおっしゃっていたと思うが、そのリストを見て判断される3人の中に辻先生は必ず入ると思うので、その中で保険に行くものが出てくる可能性はあるのではないかなと、私は見ている。

高田：本日、理事会で福嶋先生からアンケートの案件について御下命があったので、それに絡めてちょっとお話ししたい。今日参加してくださっている先生方、施設の方々には、近々のうちに現状調査を含めたアンケート調査をさせていただきたいと思っている。その目的は、各施設の全国調査、実態把握、それから専門領域、遺伝カウンセリング、遺伝子診断等々がどこの施設でどういうことをできるかということ。公表していい内容、いけない内容等もあると思うので、その点は検討していく。

もう一つは、第4回のときにも信大の櫻井先生を中心に外部にアンケートを取って、それが外部に対してワークしたということがあったので、その第2弾で行こうという趣旨だと思う。1回目から5回目まで厚労科研で福嶋先生が立ち上げられて頑張ってもらって、6回目から維持機関会員制度になり、毎回ワークショップなど会を開くので精一杯という状況だったが、やっとルーチンが落

ち着いてくると思うので、今後、本来の皆様から毎回頂いている提言や外部に対するアナウンスとかプレッシャーとか、そういったものに少しずつ力を入れていくことが可能になるのかなと思いつている。

このアンケートも含めて、医療安全とか病院機能評価とか、厚労省への働き掛けとかを連絡会議の名前で出していけるような形にしていくアクションになると思うので、皆さんの御協力を頂きたい。そして、その第一弾として維持機関会員や個人参加の方々に実態調査のアンケートを配り情報を頂きたいと思うので、御協力をお願いしたい。理事長からの命令・予定では、年内に大体項目を作って、年明けに配布して回収できればという話で、趣旨は現状把握。そして、それをユーザー、各県とか地方ごとに、その遺伝診療部門の照会、この県だったらどこに行けばどんな先生が、若しくはどんな遺伝子診断等ができるかどうかといったインフォメーションを提供する、一方で、全日本の現状を把握すれば将来国に要望を出す際の示すデータになる。遺伝カウンセラーの国家資格化とか保険点数の問題、それから遺伝病的検査の普及の問題、他国と比べて日本はこんな現状だといった基盤情報にできればという設計でアンケートを組んでいきたい。

渡邊（日本医科大学）：遺伝情報をオーダーメイドに使っていくというオーダーメイド医療が実際の皆さんの現場でなさっていると思う。特に今年になってUGT1A1が保険収載されたことがあり、大分内容が変わってきていて、それが遺伝子医療部門がかかわる場合もある。大学でも混んとしているということで、研究班があるので、その関係で、この遺伝子医療部門会議の会員の皆様にアンケート調査をやりたく、この会議が終わった直後に皆様に送りたいと思うので、是非御協力のほどお願いしたい。5年間の研究期間で、この5年間で内容的にも変わってくると思われる。きちんと把握することが目的だ。

三宅（日本医科大学）：ホームページに会員専用というか、会員施設の会員施設の専用のログインページを作って、そこでウェブ上のアンケートを取れるようにしたらどうか。そういったようなホームページの構築に確かなっていなかったようだが、まずは会員専用ページを作っても、要は大きく社会に対して発信するページの部分と、我々会員がアクセスできる部分というのを分けて、もう少し柔らかい雰囲気ของホームページでもいいのかと思う。

高田：理事会では、そのホームページに関しては広報活動と、公開するページと維持会員のみのページというストラテジーで構築していく方針になっているので、今のようなご意見を基に、アンケート等も含めて、前向きに取り入れてやっていきたい。

福嶋：最も盛り上がった出生前診断の話題が出てこなかったもので、一言。いろいろな課題を御提言いただいた中で、羊水染色体検査以外の外注検査ができないことについては、人類遺伝学会の倫理審議委員会でも非常に問題視していて、これは外注の検査会社向けに要望書を出そうということになっている。出生前診断というのが今、いっしょくたにされて、障害者差別につながるというところが一番のネックなのだろうと思う。羊水染色体検査も同様だが、こちらのほうは従来からやっているという理由で継続されているが、出生前の遺伝子検査は、社会的な批判が起きるのではないかと検査会社としては踏み切れないということがあると思う。

やはり出生前診断というのは二通りに考える必要がある。一つは、遺伝医療が発端となつて行われる出生前診断である。まれな遺伝性疾患で障害のある子が生まれて、遺伝学的検査で確定診断ができて、多くの場合は劣性遺伝性疾患、常染色体性劣性、あとX連鎖の疾患になるが、当然のことながら十分な遺伝カウンセリングが行われた上で、希望がある場合に出生前診断に進む。遺伝医療としては重篤性の問題があるが、そこが確保でき遺伝カウンセリングが十分できていれば、遺伝医療として出生前診断という方法を提供することについて特に問題はないはずだ。

出生前診断で問題となるのは、一般の妊婦さんを対象として行われ得る高齢妊娠とか、超音波検査のNT肥厚に基づく出生前診断。こういうものは出生前診断のスクリーニングとして社会で行わ

れるようになると、障害のあるお子さんを網羅的に把握して障害児を減らすという方向に進み得るということで、障害者差別との関係ということが十分に検討されなければいけない。

今、10学会のガイドラインの見直しが行われており、そこにも出生前診断、出生前検査と出生前診断の項目が現在ある。その二つの、遺伝医療として行われる出生前診断と、ジェネラルポピュレーションを対象として行われるものがごっちゃに記載されている。そこを分けて、遺伝医療として行われる出生前診断の際に守るべきガイドラインということで、10学会のガイドラインの改編を考えている。一方では、一般集団を対象としたスクリーニングとしての出生前診断につながり得るようなことは、産科婦人科学会の産科診療として行われるということが現実なので、そちらのほうは産科婦人科学会のほうにそのガイドラインをお任せしたい。原案の段階だが、そのようなことを考えている。ですから、外注を検査会社が受けられないというのは、私は衛生検査所協会の遺伝子解析倫理委員会にも関与していることより、非常に責任を感じている。これは近々に要望書を提出するという事になっている。

武部：先ほど難波先生が生命保険のことが重要な問題だが、寝た子を起こさないほうがいいのかもしいれないというお話をされたが、私はこの会議がやはり生命保険のほうときちっと理論付けて、何かあったときにお話しできるようになってほしいと思う。アメリカではヒラリー・クリントンが大統領夫人のとき、生命保険に一遍入ったら、その別の会社へ行くときもそれを持っていけるといいうポータブル法を検討した。アメリカから日本へ来ている生命保険会社がむしろそれを利用して、生まれつきのものは余り聞かないということに最近なったという話で、日本の生命保険会社がややパニックになっているといううわさを聞いている。私は、生まれたときに自分の責任ではないのに保険に入れないということは、やはり全く筋が違うと思う。ある程度枠を決めた上で制限することとはあっていいと思うが、日本の法律の超有名な先生に「そんなことしたら10億円入って、どうするんだ」と私は叱られたことがあるが、そういうことも含めて、この学会で密かにきちっと検討しておいてほしいと希望する。

高田：武部先生のおっしゃるとおりで、きちんとしたディスカッションは重要だ。現在こういう方向で決めるという、保険会社の動向等を見ながら検討していく必要がある。日本の現状は欧米よりも、病気のリスクすべてに対しての保険は、診断の前に入ればある程度うまくいっている。それを、例えばこちらの学会等でこういうガイドラインにしようとする、かえってやりにくい場面が出る。だからディスカッションは、大変重要だ。将来、保険会社がどういう態度になるか分からない。基本的には全員が絶対に差別をすることがあってはならないし、それに対応ができる体制は必要だ。現段階で、何かここで問題にしようというような話にすると、まだ時期尚早、今後検討していきたいと思う。

権藤：遺伝学的検査、それから発症前検査に関して、1970年ぐらいから日本の生命保険は、家族歴がある日本人も生命保険には入れている。90%以上の世帯が生命保険に入っている、かなりハッピーな状況なので、これで、そっと皆さん普通に入っておけるほうがいいのではないだろうかというのがまず前提。その上で、動きを見ながら、ディスカッションしながら生命保険そのものがどうなっているのかということをお我々も研究しておかないといけないと思う。

斎藤：生命保険に関しては結構したたかな方たちが多く、私は外資系の生命保険会社から、コメントを求められるが、先進医療を受けると高額が必要だから保険に入っておこうという先進医療保険というのがある。こちらでも遺伝子医療をやっている立場からのディスカッションとしては、武部先生がおっしゃったように、きちんとディスカッションしていきながら、やはり生命保険会社があるとき突然理不尽なことを始めてしまうということもあり得るので、その準備をやっていくということとは必要だと思う。

川目：認定遺伝カウンセラーについては、実際、遺伝子診療部門そのものを大学の中で立ち上げる

ためにも努力されているという先生方の中で、さらに一人新たな雇用をするというのは非常に大きな課題だ。私も3月まで県立病院にいて、毎年のように横断的にかかわるような職種をリクエストしても、遺伝科は稼ぎが少ないとために難しかった。

ただ今日のワークショップでは、とにかく一緒に働いてみたい、最終的には患者さんのためになるということで、一步一步病院の中で雇用していくということで努力されている施設もあった。そういう意味でも遺伝カウンセラーが本当にどういうことができるのかということが、先生方の中でも十分に感覚として御理解いただけないところもあるので、まずは遺伝カウンセラーとコミュニケーションをとっていただくことが大事ではないか。遺伝カウンセラーの直接の利益のためというのではなく最終的には患者さん、クライアントのためになると思う。

斎藤：就職の場としても、製薬会社とか。遺伝子医療というと今の日本の状態では診断とカウンセリングだが、やはり将来的には治療領域だと思う。実際にディシェンヌ型筋ジストロフィーは、ストップコドンを読み飛ばす治療薬、P T C 124が来年の春ぐらいからスタートする。アンチセンスオリゴなんかが実際に使われるような状況が出てくると思う。そうすると治療にかかわる領域ということで、遺伝カウンセリング、認定遺伝カウンセラーのフィールドもさらに大きく広がるんじゃないかという予測はおぼろげながらしている。遺伝子医療自体をやはり発展させていくということ、遺伝カウンセラーだけでなく、臨床遺伝専門医も遺伝子医療全体が発展していくフィールドというのは、かなり広くあるかと認識している。

玉置：今日、集まってくださった施設の先生方がこれだけいらっしゃるというのが、これからの遺伝カウンセラーさんたちの雇用、遺伝医療の発展のキーポイントかと思う。全国に行き渡ったその医療の場面を、今は兼任などで非常に苦勞して支え今後も努力をしていただいて、新しいフィールドを広げていただく。本会議にはいろいろな科の先生がお見えいただいているので、人類遺伝学会ということだけではなく、内科、外科、小児科、産婦人科やそれ以外の科の横断ということも含めて、広いフィールドでアピールしていくということがやはりこの連絡会議の一番メリットかと思う。今後、本日ディスカッションした内容を具体化していくということが大事かと思う。今日のキーワード「一步一步進む」ということで、このディスカッションを終えたいと思う。

閉会挨拶

玉置知子（兵庫医科大学）
久保田健夫（山梨大学）

玉置：本日は長い間にわたり、お休みもなくお付き合いいただきまして、本当にどうもありがとうございます。

次回担当して下さる山梨大学の久保田先生からご挨拶をお願いいたします。

久保田：今年は遺伝教育ということでしたが、この会でどういうことを議論する御要望がありましたら御意見を頂けたらと思います。来年は人類遺伝学会のあとにやらせていただくことになっております。たくさんお越しいただけることを心よりお待ち申し上げます。どうぞよろしくお願いいたします。

玉置：本日、お集まりいただきましてありがとうございます。このあと懇親会は最終の新幹線には間に合うようすすめさせていただきますので是非ご参加下さい。フリーにお話しいただければと思います。

本日のお世話させていただいたのは、兵庫医大病院と私の教室のスタッフです。ソーテeriaさんにはいろいろと取り仕切っていただきました。皆様にはいろいろ失礼なこともあったかと思いますが、今日の会議の内容が次の一步を進めることの参考になれば幸いに存じます。

第8回 全国遺伝子医療部門連絡会議のご案内

主催校：山梨大学医学部附属病院

大会長：久保田健夫

開催場所：大宮ソニックシティホール（さいたま市）

開催期日：2010年10月30日（土）17：00～31日（日）15：00

〔日本人類遺伝学会終了直後〕

第7回 全国遺伝子医療部門連絡会アンケート (2009. 11. 28)

今後の活動ため、会議の内容についてのアンケートにご協力ください。

1. 本会議に参加されたお立場について伺います。
 - a. 維持機関施設の代表者
 - b. 維持機関施設の代表者の代理
 - c. 維持機関施設の職員
 - d. 未登録医療施設の個人会員（職員・その他）
 - e. その他（教育機関・企業・その他）の個人会員
 - f. その他（具体的に： _____）
2. あなたの職種・資格についてお教えてください。
 - a. 臨床遺伝専門医
 - b. 臨床遺伝専門医以外の医師
 - c. 看護職
 - d. 臨床検査技師
 - e. 研究者
 - f. 認定遺伝カウンセラー（GC）
 - g. GCコース修了者
 - f. その他（具体的に： _____）
3. 遺伝子医療への関与についてお教えてください（複数回答可）。
 - a. 遺伝カウンセリング実施（1ヶ月に____例程度）
 - b. 遺伝学的検査実施に関与
 - c. カンファレンスに参加（1ヶ月に____回程度）
 - d. 遺伝子医療部門の管理・運営
 - e. その他（ _____）
4. 配付資料や会議の全般的な内容はいかがでしたか？ ご感想・ご意見をお聞かせください。
5. 今回のテーマである「遺伝医学教育」の講演はいかがでしたか？ ご感想・ご意見をお聞かせください。
6. 参加した代表者ワークショップについてのご感想・ご意見をお聞かせください？（※参加したテーマに○）
 - 1) 組織の構築と診療の流れ,
 - 2) 遺伝医学教育,
 - 3) 遺伝学的検査:標準化, 人材育成, ネットワーク
 - 4) 出生前診断への対応,
 - 5) 発症前診断への対応,
 - 6) 認定遺伝カウンセラーの役割
7. 総合討論についてのご感想・ご意見をお聞かせください。
8. 本連絡会議は維持機関会員制度により運営されています。運営体制についてご意見がありましたらお聞かせください。
9. 次年度の会議にどのような内容の議題・テーマを希望しますか？ 具体的にご提案ください。
10. 本連絡会議への要望事項等, ご意見・ご希望等をお聞かせください。

参加者を対象としたアンケート調査 結果

回答 72名（参加者 158名、回収率 45.6%）

1. 本会議に参加されたお立場について伺います

- ・維持機関施設の代表者 20名
- ・維持機関施設の代表者の代理 17名
- ・維持機関施設の職員 20名
- ・未登録医療施設の個人会員（職員・その他） 4名
- ・その他（教育機関・企業・その他）の個人会員 6名
- ・その他 4名（維持機関施設学生 2名 学生 1名 個人参加 1名）
- ・無回答 1名

2. あなたの職種・資格について教えてください

- ・臨床遺伝専門医 43名
- ・臨床遺伝専門医以外の医師 6名
- ・看護職 5名
- ・臨床検査技師 2名
- ・研究者 2名
- ・認定遺伝カウンセラー 8名
- ・GCコース修了者 0名
- ・その他 6名（GCコース学生2名 大学院生1名 臨床心理士1名
臨床検査企業責任者1名 検査センター1名）

3. 遺伝子医療への関与について教えてください（複数回答）

- ・遺伝カウンセリング実施 54名（回答者の75.0%）

1ヶ月に

例数	人数
0.5～1	11
2～5	18
6～10	8
11～20	7
21～35	4
100	1
無回答	5

内訳 0.5例(1名) 1例(10名) 1～2例(1名) 2例(4名) 2～3例(2名) 3例(3名) 4例(4名) 4～5例(1名)
～5例(1名) 5例(2名) 6例(1名) 8例(3名) 10例(3名) 5～10例(1名) 10～20例(1名) 15例(2名)
16例(1名) 20例(3名) 24例(1名) 30例(1名) 35例(2名) 100例(1名) 例数無回答(5名)

- ・ 遺伝学的検査実施に関与 29名 (回答者の40.3%)

- ・ カンファレンスに参加 46名 (回答者の63.9%)

1ヶ月に

回数	人数
0.5～2	31
3～4	11
5	2
無回答	2

内訳 0.5回(1名) 1回(16名) 1～2回(1名) 2回(13名) 3回(2名) 2～4回(1名) 4回(8名)
5回(2名) 回数無回答(2名)

- ・ 遺伝子医療部門の管理・運営 24名

その他 10名

主催(1名) 教育(2名) 予約を取る・フォローアップ(1名)

GCに陪席し見学(1名) カンファレンス参加(1名) 実習で同席(1名)

検査の実施(1名) 診療介助として同席(1名)

病院フォーラムにおいてプレゼンテーション・学会・会議参加(1名)

4. 配布資料や会議の全般的な内容はいかがでしたか。

a 維持機関施設の代表者

- ・ ワークショップ不十分. ワークショップ4は人数が多すぎる. ワークショップの部屋は講義室ではだめ. 前年の問題点が反映されていない
- ・ よく整理されていたと思います. 出席者からより多くの意見があれば, さらによかったです
- ・ これまで配布資料がなかったのでやはりある方がよい
- ・ 教育という一貫したテーマがありよかった.
- ・ 充実していました (2名)
- ・ 今後の組織の立ち上げに大変参考になりました
- ・ 参考になった
- ・ きれいでした
- ・ 完璧以上です
- ・ 無回答 6名

b 維持機関の代表者の代理

- ・ e-learningについてなど具体的な内容が参考になりました. 演者がマシンガントークだったので疲れました
- ・ 配布資料ができ振り返りができるとと思います. ありがとうございます
- ・ 資料はわかりやすく, また会議では実際的な話が多く, 勉強になりました
- ・ わかりやすい資料だと思います
- ・ 配布資料が作成されてよかったです. 毎年あるといいとおもいます. カラーページもあり2スライド/1ページも良かったです

- ・よく準備されているという印象をうけました
- ・ワークショップのざっくばらんな話が良かった
- ・大変よかった. 今後の運営方針に大変参考になった
- ・良い(2名)
- ・ご苦労さまです
- ・無回答 6名

c 維持機関施設の職員

- ・「専門家たる我々があるべき姿を組み上げて患者・当事者にしてあげる」というパターンリズムに溢れた立派なものだった
- ・ワークショップは円卓会議が良いと思います
- ・現状についての部分は来年にアンケートを行ってもよいのではないのでしょうか？
- ・配布資料は見やすく、講演と同じスライドを資料でいただけたことが内容を理解する上で良かった
- ・配布資料のスライド印刷は大変参考になった
- ・わかりやすく、見やすい資料でたすかりました (2名)
- ・是非、中高生からの教育でヒトとして自然に遺伝を知ることができるとういと思った
- ・よく練られたプログラムだと思いました. この連絡会は臨床のカウンセリングに特化している場と考えていましたが、今後のひとつの方向性が示されたようで興味深く感じました
- ・特に問題なく適切 (2名)
- ・参考になりました (4名)
- ・助かりました
- ・無回答 4名

d 未登録医療施設の個人会員 (職員・その他)

- ・全体的に演者のスライドの情報量が多かったように感じる
- ・配布資料は良かったです. ワークショップについてのページもメインのプログラム冊子に入っているとメモなどとれるのでありがたかったと思います
- ・勉強になりました. 普段聞けないこともありよかった
- ・無回答 1名

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ワークショップの時間がもう少し長いと良いと思います
- ・資料はよくまとまっていますが、例えば文字が少なく、判読不明のスライドなどは割愛しても良いかと思います. 会議は無駄なく密度の濃い良いものでした
- ・プログラムを見たときには、どういう関連があるのか不明であったが聞いてみて大変充実していたおやつも用意されていてうれしかった
- ・教育というテーマの中で遺伝子検査・保険・遺伝カウンセリングと幅広く話し合いがなされ、考えを深めあうことができたと思う
- ・大変参考になりました

- ・ 無回答 1名

f その他

- ・ 良かった（個人参加）
- ・ 無回答 3名

5. 今回のテーマである「遺伝医学教育」の講演について

a 維持機関施設の代表者

- ・ 1テーマにFocusしてやる手法よかったです
- ・ いずれも興味深く拝聴しました。鎌谷先生のご講演は感銘をおぼえました
- ・ 興味深く、拝聴しました。ひとつひとつ少しずつ、基礎から積み上げていかなければならないということがわかったということがわかった
- ・ 大変参考になった、役に立った（5名）
- ・ 興味深い、面白い。ためになる、勉強になった（3名）
- ・ 色々な取り組みがあり興味深かった
- ・ 教育に関して勉強になった
- ・ 教育に関わっていないのですが、参考になりました
- ・ 担当教員が少ない場合にe-learning, DVD等の利用が有用であろうと思います。学会や当会議で作成したコアに沿った教材が欲しい
- ・ 是非教育用DVDをいただきたく存じます
- ・ 良かった（2名）
- ・ 用語の問題P29 伴性ではなくX連鎖 eラーニングシステムはよいが、内容(用語)が正しいかどうか内容(用語)が正しいかどうか
- ・ 無回答 1名

b 維持機関の代表者の代理

- ・ 遺伝医学教育には興味があるが、医学部の教育内容などは少し難しかった
- ・ 問題点は以前からずいぶん指摘されているにもかかわらず改善するのは困難であることが良く分かりました
- ・ 医学教育全体から個々の取り組みまで包括的なお話を聞けました。大変おもしろくて寝ている暇はありませんでした
- ・ なじみがなく感じていた。或る意味新鮮であった
- ・ 現状のコアカリに遺伝の教育が少ないとは思っていましたが、数字で示されると実態がよくわかりました
- ・ 鎌谷先生のお話はとてもききやすく興味がもてた
- ・ とても興味深く拝聴しました。福田先生の率直なお話や鎌谷先生の歴史的背景を含めたご講演がよかったです
- ・ どの講演も大変興味深く勉強になりました。特に渋谷先生の講演内容はさっそく授業に取り入れたいと思います
- ・ 面白い内容でした

- ・いくつかの視点が明確になった
- ・非常に良かった（2名）
- ・現状がわかった
- ・不参加 1名
- ・無回答 3名

c 維持機関施設の職員

- ・「現状のOSCEが医学教育を悪化させた」という反省期にあるという認識に欠けていた「患者教育」という用語に4が反映されている(原文ママ). 患者は教育対象ではない
- ・共用試験の話の中で遺伝医学カリキュラムの今後のあり方についてもう少し触れていただくと良かったと思います
- ・特にありませんがチーム医療に加わる他専門家の動向も加味されたものであれば、よりよいのではないのでしょうか
- ・スライドと話をしていることが合致していなかったので、話についていくのが大変だった
- ・良かったです. 具体的に考えるヒントをいただきました
- ・現状, 取り組みを知ることで今後の遺伝医学教育のあり方を参加者で考えるよい機会になったと思う
- ・日本の遺伝教育の問題点について勉強になった
- ・e-learningと遺伝医学教育が特に興味深かった
- ・key noteから全ての講演を興味深く拝聴しました. 分野外の先生の意見はとてもありがたいと思います
- ・用語の問題が大きい. 早期(この時期)に統一, 共通理解が必要
- ・参考となった、よかった、勉強になった（5名）
- ・問題点が明らかになり, 参考になった
- ・看護教育も共通した課題をかかえていて参考になりました
- ・「教材」についての言及があり参考になった
- ・自分自身が医育機関にいないので参考になったし興味をもった. 今後研修施設でのとりくみについてとりあげて頂きたい
- ・縮小化ばかりでなく今後にも期待できることを知り得たように思います

d 未登録医療施設の個人会員（職員・その他）

- ・せっかく全体的な医学教育改革の動向のお話があったのに, 遺伝学教育をもっと入れてというだけではいかにも我田引水で視野が狭い. 各科の診療と密接にかかわる遺伝学をいかに組み入れていくことが望ましいか, 単に「知識を増やそう」という枠をこえたビジョンが欲しい
- ・現状把握できました
- ・教育関連に携わっていない参加者にはとっつきにくい話題だったかもしれないが, 将来の日本の遺伝医療の底上げのためには, 将来の専門職の学生の教育が不可欠だった
- ・無回答 1名

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・講演の内容も分かりやすく参加する者のモチベーションも上がると思った

- ・わかりやすくまとめられていました
- ・勉強になりました。遺伝学的検査を扱う企業人としても日本の教育の現状を知ることは、非常に重要であると感じました
- ・大変勉強になりました
- ・無回答 1名

f その他

- ・問題の多い分野であるのでもっと広い分野の人々の中での話し合いが必要
- ・大変良かった
- ・無回答 2名

6. 参加した代表者ワークショップについてのご感想・ご意見

参加したテーマ（計 68名）

- 1) 組織の構築と診療の流れ（9名）
- 2) 遺伝医学教育（13名）
- 3) 遺伝学的検査:標準化, 人材育成, ネットワーク(10名)
- 4) 出生前診断への対応（20名）
- 5) 発症前診断への対応（8名）
- 6) 認定遺伝カウンセラーの役割（8名）

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> a 維持機関施設の代表者 b 維持機関施設の代表者の代理 c 維持機関施設の職員 d 未登録医療施設の個人会員(職員・その他) e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員 |
|---|

1) 組織の構築と診療の流れ(9名)

- ・倉敷中央病院のケースはとても内容こく、勉強させていただきました（b 1名）
- ・自らの施設の運営に参考になりました（a 1名）
- ・他施設の状況がわかり、今後の運営に参考になりました。有用だったと思います（b 1名）(a 1名)
- ・遺伝カウンセリングを必要としている患者さん(クライアント)が大勢いることは常々感じているので、立ち上げを考えている施設には是非がんばっていただきたい（c 1名）
- ・より具体的な話やどういう人達が参加しているのか顔がみえるような少人数であることもあり、よくわかり大変参考になった(e 1名)
- ・無回答 3名（b 2名, c 1名）

2) 遺伝医学教育（13名）

- ・学生さんはオブザーバー参加でもよいのでは？（テーマに実際に参加していなければ意見が言えないので）(b 1名)

- ・活発な意見が出され時間が足りなかった。カウンセラーコース学生にも同じ発言権を与えるのは問題ではないか 学生はオブザーバーとする方がよい (a 1名)
- ・体系的な教育の大切さが理解できた (a 1名)
- ・各施設のとりくみ、苦勞がよくわかり、これからの計画に役立てたいと思います (c 1名)
- ・信州大・兵庫医大の取り組みと他施設の熱意を知り、将来に期待が持てると感じた。特に「患者への思いやり」を育てる教育を行って頂きたい (c 1名)
- ・社会全体として遺伝と多様性について学校教育の内容を考える必要があるのだと思った (c 1名)
- ・どこに問題点があるかがほぼにつめられたようにみえます。あとは如何にactionをおこすかが結論と思いました (a 1名)
- ・大変勉強になりました (b 1名)
- ・無回答 5名 (b 2名, c 2名, f 1名)

3) 遺伝学的検査:標準化, 人材育成, ネットワーク (10名)

- ・議論がいまひとつ加わりにくかった (a 1名)
- ・タイトルと異なり急にPGxの話が始まりびっくりしましたが、後半は全般についてのdiscussionがあり勉強になりました。いずれにしても医療システムの問題が大きく日本は難しいように思います日本に大きな遺伝子検査センターを作るしかないのではないのでしょうか (b 1名)
- ・遺伝子検査標準化の動き。PGxの遺伝子検査についてのガイドライン改訂ultra rare diseaseを含むorphan disease 問題の方向性に関する情報が得られ大変有用であった (a 1名)
- ・検査におけるマンパワー不足や経済性に対するジレンマが感じられた (a 1名)
- ・上手にまとめられた。問題点がよくまとめられていた (a 1名)
- ・大変良かった (f 1名)
- ・情報収集ができました (b 1名)
- ・無回答 3名 (c 2名, e 1名)

4) 出生前診断への対応 (20名)

- ・テーマを決めての議論がなかったのでは (a 1名)
- ・人数が多くて情報収集のみでした(ある程度第二希望をとってまわってもらうのはやむを得ないのでは) (c 1名)
- ・人数多すぎ (c 1名)
- ・各施設がひとことずつ現状報告するだけで終わってしまった。人数が多いことがわかっていなのだから事前に聞き取り調査しておくなどして、肝心のワークショップの時間はもっとディスカッションに使ってほしかった討議するテーマなども提示していただきたかったです (d 1名)
- ・もう少し掘り下げたディスカッションができれば良かった(人数多くて一通り話すだけで時間がなくなったので時間を増やすと良いかも?) 問題点の抽出は有意義だった (回答無し 1名)
- ・現状と問題点を聞くにとどまった。問題改善に向っての話し合いができなかった (f 1名)
- ・適応疾患についてのディスカッションがさらにできればよいと思います (c 1名)
- ・すでに遺伝診療部ができているところでも少人数で行っているところがあることが知ることが出来て参考になりました (a 1名)

- ・他施設での現状がよくわかった (c 1名)
- ・他の施設での実情を知ることができて有益でした。当院は産科がないのでこのような機会に現状を勉強できることやどの施設にどのような先生、スタッフがいらっしゃるか知ることができるのは貴重です (b 1名)
- ・現場の先生方の苦勞されている点などをお聞かせ頂き、企業としてできることは何かを考えさせられました。また、事前にテーマを教えて頂けたら用意できるデータなどもあるのかもしれないと思いました (e 1名)
- ・無回答 9名 (a 3名, b 1名, c 4名, e 1名)

5) 発症前診断への対応 (8名)

- ・活発に討論された (a 1名)
- ・無回答 7名 (a 3名, b 1名, c 1名, d 2名)

6) 認定遺伝カウンセラーの役割 (8名)

- ・現実に溢れ、かつ非現実的だった (c 1名)
- ・他の施設の医師やGCの現状と問題点が抽出され今後についての課題も出たが、現場で活躍している人の話を中心で学生さんなどの意見があまり聞けなかったのが残念だった (d 1名)
- ・もう少し長い時間が欲しかった (b 1名)
- ・就業したもののルーティン業務に押される日常・・・思いを共有でき、それもうれしかったです (c 1名)
- ・無回答 4名 (b 1名, e 2名, f 1名)

7. 総合討論についてのご感想, ご意見

- ・目的がわからない (c 1名)
- ・もう少し時間短縮も (a 1名)
- ・もう少し時間をとるほうが良いと思います (e 1名)
- ・16:55～18:25 (原文ママ) このぐらいの時間は必要です。続けてください (c 1名)
- ・もう少しワークショップが長いほうがよい (b 1名)
- ・報告書に発言者の名前が載ると本音の話ができないので、載せないでほしい (b 1名)
- ・今年は闊達な意見が少々少なかった様子 (a 1名)
- ・議論テーマが幅広すぎる気がします。テーマをしばってはどうでしょうか (c 2名)
- ・どの項目も大事なことであるがテーマをしばってワークショップがよいのでは
例えばテーマを1つにして1グループ10～20人にわかれるなど (a 1名)
- ・ここでもまとめるだけでなくdiscussionのテーマを指示したほうがよいのでは (a 1名)
- ・総合討論は散漫になりがちですので各ワークショップの報告の中より全てではなくいくつかに焦点をあてるというのはいかがでしょうか? (a 1名)
- ・「指定発言者」を決めておくのもよいかと思います (a 1名)
- ・毎年同じテーマですが参加者がことなるため変化のある意見がきかれる
今後もつづけてほしい (a 1名)
- ・教育に対しての熱意が必要なことがとてもわかりました。熱意を維持していくためには

個人の努力だけでは、難しいとこともあるので制度についても、意見交換があればよかったかもしれません(c 1名)

- ・現状の問題点を包括的に理解できました(b 1名)
- ・現在の問題点が抽出されていたと思いますが、解決には遺伝に興味のあるスタッフを増やす必要があると思います(b 1名)
- ・活発なdiscussionの内容がよくわかった (c 1名)
- ・具体的な内容を明らかにしようという意志がみられてよかった (e 1名)
- ・他グループの様子がきけてよかったです (c 1名)
- ・他のワークショップでの話題を知ることができました (b 1名)
- ・それぞれのワークショップから出た課題について発展的な意見がたくさん出たので面白かった (d 1名)
- ・いろいろな立場での発言がありよかった(e 1名)
- ・情報交換の場として重要と思います (a 1名)
- ・各病院で状況が異なるようです (a 1名)
- ・他施設の話が聞けて参考になった (c 2名)(b 1名)
- ・いろいろなご意見参考になりました. 遺伝カウンセラーの雇用については本会議の参加施設などではすでに専門医がいるので病院としては雇用のメリットが見えづらくコストパフォーマンスも悪いのもっと違ったモデル(専門医の居ない病院で働くなど)を考えてはいかがでしょう? (d 1名)
- ・webの活用についての検討がさらに深まるよう希望しています (c 1名)
- ・活発な討議であった. 非常に参考となりました(c 2名)
- ・勉強になりました (a 1名, d 1名)
- ・役立った (a 1名)
- ・良かったと思います(先生方の努力が伺えました)(c 1名, f 1名)
- ・無回答35 (a 9名, b 10名, c 9名, d 1名, e 2名, f 3名, なし1名)

8. 本連絡会議は維持機関会員制度により運営されています

運営体制についてご意見がありましたらお聞かせください

- ・維持機関になるためのハードルが高いと思われ登録できそうにありません (d 1 名)
- ・5万円はやはり高いです (a 1 名)
- ・5万円がネックになり維持機関になることができません (e 1 名)
- ・会費がもう少し安いと助かります. 会費を病院から出してもらっていませんので (b 1名)
- ・病院管理者より協賛金が高いのではないかとされている (a 1 名)
- ・維持機関を増やせるように未登録施設の遺伝子医療部門責任者に働きかけてほしい
未登録機関としては維持費の5万円の支払いが厳しい場合もあるのでどうしていくべきか(d 1名)
- ・大学でも会費がみとめられず、会員になれない大学があるようです (b 1名)
- ・大事な制度だとおもいますが、参加しない施設の理由をあきらかにして対応していただきたいと思います (c 1 名)
- ・遺伝子診療を受診する方々の立場に立つと、どこ遺伝子医療部門にいても

ある程度は標準化せれた診療サービスを受けられるようになることが望ましい
そのためには遺伝カウンセリングを実施しているのに本会議に参加していない
施設があることはなんとかしてほしい (d 1名)

- ・ぜひ医学系大学全部の加入をはかってほしい (a 1 名)
- ・これでよいです. 病院も会費, 出張費を毎年度支援してくれることになりました (a 1 名)
- ・運営費は5万円が適切かと思います (a 1 名)
- ・現行のシステムはとてもよいと思う. 病院長あてに連絡等がいくと, 病院内での
遺伝カウンセリングの存在感が増すので大変有効な方法だと思う (b 1 名)
- ・病院長に必ず送付して欲しい (b 1 名)
- ・とても良い案と思います (a 1 名).
- ・現状のままでよいと思う (c 1 名)
- ・ここまでに来るにはたいへんだったと存じます. この体制でとにかく続ける事が
大事と存じます (c 1名)
- ・遺伝子診療に関する情報をニュースレター(メール)で流すのはどうでしょう (a 1 名)
- ・忙しい先生方の負担減につながることはよいかと思います (c 1 名)
- ・問題なし, よくorganizedされている (a 1 名)
- ・問題ない、適切 (a 2名) (c 1名)
- ・コ・メディカル部門での教育について検討されますようお願いします (c 1名)
- ・ありがとうございました (c 1 名)
- ・特にないです. ご苦労様です (c 1名)
- ・特にありません (a 1名, b 2名, c 2名, e1名)
- ・無回答 40 (a 9名, b 11名, c 10名, d 1名, e 4名, f 4名, なし1名)

9. 次年度の会議にどのような内容の議題・テーマを希望しますか. 具体的にご提案ください

- ・検査の普及について (c 1名)
- ・遺伝子検査の標準化と体制化 (a 1名) (e 1名)
- ・出生前診断・発症前診断→検査会社がなぜ受けないのか (a 1名)
- ・遺伝学的検査の保険診療の話をしていただきたい (b 1名)
- ・稀な疾患の遺伝子診断(出生前診断) (c 1名)
- ・稀少疾患診断システム、対応について (a 1名) (b 1名)
- ・参加施設間での情報共有システムの構築(稀少疾患の診断・治療施設, 検査施設など) (b 1名)
- ・他施設で集まって定期的に話し合えるネットワーク作りができればよいと思います (c 1名)
- ・遺伝カウンセリングの浸透(最医療者(原文ママ)への理解)遺伝カウンセリングなしに遺伝子
検査が一人歩きしているように感じます (d 1名)
- ・PGx, GWASの現状や, 疾患(多因子疾患)の易罹患性検査が今どのくらい進んでいるかなど (d 1名)
- ・PGx (b 1名)
- ・①個別化医療の問題点 ②倫理審査への遺伝子診療部としてのかかわり (a 1名)
- ・倫理的な問題について (a 1名)
- ・固定ポストつくまでは兼任しているので, 保険診療の実務は兼務元の実務にもなるように

しておくのはどうですか？ムリですか？（a 1名）

- ・「遺伝カウンセリング」の保険収載と認定遺伝カウンセラーの雇用について（a 1名）
- ・遺伝子診療の経済学（b 1名）
- ・若手医師の研修について兼任で遺伝治療をやることについて（b 1名）
- ・臨床遺伝専門医が専門外の疾患GCを受ける. 疾患の範囲について・専門外の遺伝性疾患についてどこまで話をできるか・専門医の(兼任)モチベーションの維持(自分の専門が以来以外に遺伝外来で診療するというパワーを維持する方法)（b 1名）
- ・遺伝子医療における多職種連携について（d 1名）
- ・医療者だけでなく一般国民に対しての遺伝教育をどうしていくのかもゲノム医療にとって重要なことと考えます（c 1名）
- ・来年もテーマ1)を行ってください. 今年は4)に参加しましたので来年は1)に参加したいので(a 1名)
- ・一般の人に対する遺伝医学の知識をいかにするかについて（c 1名）
- ・抽象的ですが, 現在医療医学・医療について論じられている問題については, ヒトの遺伝についての一般社会に対する認識, 関心を高めるような啓発が必要であるように感じました(a 1名)
- ・教育の中に遺伝カウンセラーというキーワードも入れて, 彼らの教育のあり方もかんがえてほしい（e 1名）
- ・社会への働きを(国・患者団体 等)（c 1名）
- ・遺伝カウンセリングの特集（a 1名）
- ・当事者が真に望んでいる遺伝医療との乖離はなぜ生じているのか？（c 1名）
- ・本会としての具体的対外活動（a 1名）
- ・結果がわかったら教えてください（a 1名）
- ・特に無し（e 1名）
- ・無回答 40（a 8名, b 10名, c 13名, d 1名, e 3名, f 4名, なし1名）

10. 本連絡会議への要望事項等, ご意見・ご希望等をお聞かせください

- ・毎年同じ事をいつているだけに終わる(c 1名)
- ・遠方にて今回前泊, 後泊が必要でした. 開催場所をご検討いただければさらにうれしく思います（a 1名）
- ・開催日が日曜日であると帰宅に困る（a 1名）
- ・マイクの音が大きすぎです（b 1名）
- ・WSの人数が多すぎて十分な意見交換ができなかったもう少しグループふやす必要ありか？(c 1名)
- ・ワークショップで話し合うpointを前以って知っていると, やりやすいと思います(b 1名)
- ・維持機関になっていない施設では, 出欠のアンケートがどこの部門の誰が記入したのかすら不明である. 〈来年には維持機関になっているつもりですが〉これに関連して, 連絡会議の開催日時がもう少し早くにホームページ(日本遺伝子学会)(原文ママ)にのるようにして欲しい(e 1名)
- ・高田先生がおっしゃっていたアンケートの結果はぜひ見せていただきたいと思います. クライアントは全国にいますので連絡(相談)のあった方にお知らせしたいです. 先生方の診療に対する熱い思いもお聞かせいただけると嬉しいですが, アンケートでは難しいでしょうね(c 1名)
- ・高田先生がおっしゃっていたアンケート調査はこれから遺伝医療をさらに根付かせるためにも意味があると思いました(c 1名)

- ・ 今年臨床遺伝専門医(や遺伝カウンセラー)の資格認定の現状についてのお話がありましたが、臨床遺伝専門医がどのくらい増えているのか、若い専門医が育っているのか診療科のバックグラウンドの分布は動いているのかといった情報もきいてみたいです(d 1名)
- ・ 病院内の必須の部門に(大学など)なるように、また専任の重要性をアピールして欲しい(a 1名)
- ・ より遺伝医療の重要性を強くアピールしていただきたい。病院・大学に対して、メリットとなる点を強調して欲しい(a 1名)
- ・ 遺伝子診療部に固定ポストをつける設置を特定機能病院に必須とするなどの方針がよいと考えます。臨床遺伝学に関する卒然卒後教育の中核的機能を担うことも目標でしょうか(a 1名)
- ・ 認定遺伝カウンセラーの国家資格化に向けて、遺伝子医療部門からも動いてほしい(d 1名)
- ・ 代表者が参加できなかったので施設へは講演内容を編集の上でDVDで配布するのはどうか(a 1名)
- ・ 年に一度この会議で遺伝医療に関する新しい潮流を教えていただけるので、大変助かる(自分ですべての情報をフォローするのは時間的に難しいし、何が重要かを理解するのも難しい)(b 1名)
- ・ 充実した内容となっていた (a 1名)
- ・ 来年も参加したいと思います (e 1名)
- ・ 有意義でした。ありがとうございます (回答無し 1名)
- ・ 発展を期待します (a 1名)
- ・ 個人の立場となりますが維持して参加させていただきます(f 1名)
- ・ 結果を教えてください (a 1名)
- ・ 無回答 49名 (a 11名, b 14名, c 16名, d 2名, e 3名, f 3名)

第7回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿 (2009年11月28日現在、158名)

<維持機関会員施設参加者>

施 設 名	部 門 名	2009年連絡会議参加者名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	佐々木 秀直
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	高橋 悟
弘前大学医学部附属病院	神経内科	渡辺 光法
岩手医科大学附属病院	産婦人科学講座	福島 明宗
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	野口 篤子
福島県立医科大学附属病院	産科婦人科	渡辺 尚文
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	岩本 禎彦、奥田 浩
埼玉医科大学病院	遺伝子診断・治療部	大竹 明
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	野村 文夫、羽田 明、宇津野 恵美、松下 一之、石井 拓磨、大町 和美、梅村 啓史
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	中山 智祥
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	渡辺 淳、三宅 秀彦
東京大学医科学研究所・附属病院	ゲノム診療部	古川 洋一
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	富山 弘幸
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター		斎藤 加代子、浦野 真理
東京慈恵会医科大学附属病院	総合母子健康医療センター遺伝外来	花岡 一成
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	竹下 直樹
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	平原 史樹、浜之上はるか
聖マリアンナ医科大学病院	(準備中)	黒木 良和
北里大学病院	遺伝診療部	高田 史男、大畑 尚子
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	近藤 朱音
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	久保田 健夫、中根 貴弥
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋 義光、関島 良樹、古庄 知己、鳴海 洋子、涌井 敬子、山下 浩美、羽深美恵子、赤間 孝典、河村 理恵
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター遺伝子診療部門	中田 光、田澤 立之
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門	仁井見 英樹
福井大学医学部付属病院	遺伝診療部	米田 誠
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	中川 祐一
岐阜大学医学部附属病院	遺伝相談外来	深尾 敏幸、塚田 敬義、竹村 正男
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	南山 誠、渡辺 宏久
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	鈴森 伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	大江 瑞恵
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	中谷 中
滋賀医科大学医学部附属病院	検査部遺伝子部門	茶野 徳宏

施 設 名	部 門 名	2009年連絡会議参加者名
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉 眞司、沼部 博直、道和 百合、荒井 優 気、井上 田鶴子、鬼頭 由子、桐林 和代、 佐藤 友紀、中川 奈保子、高谷 明秀、岡 要、岡田 千穂、勝元 さえこ、村上 裕美
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	中川 正法、森田 益次
関西医科大学		伊藤誠二
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	宮崎 彩子
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井 規夫、谷口 真理子、西田 千夏子、市 村 沙希、吉津 紀久子、国府 力
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	松尾 雅文
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	太城 力良、玉置 知子、鈴木 敬一郎、野口 光一、荒田 晶子、久保 秀司、岡本 陽子、 権田 憲士、岡本 伸彦、権藤 延久、植田 紀 美子、塚口 裕泰、管原 由恵、三村 博子、 巽 純子、三島 祐子、秋丸 憲子、松田 圭 子
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	難波 栄二、笠城 典子、足立 香織
岡山大学病院	神経内科	松浦 徹
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	福田 誠司
広島大学病院	遺伝子診療部	丸山 博文
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	末広 寛
徳島大学病院	遺伝相談室	前田 和寿
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	大木元 明義
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	出口 一志
産業医科大学病院		中村 元信
九州大学病院	臨床遺伝医療部	井上 普介
福岡大学病院	遺伝医療室	井上 貴仁
久留米大学病院	遺伝外来	芳野 信、渡辺 順子
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	久野 建夫
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	松本 正
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	山口 昌俊、野間口 千香穂
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	阿南 隆一郎
国立精神・神経センター	遺伝カウンセリング室/DNA 診断治療室	池上 弥生
国立循環器病センター	臨床遺伝科	小野 晶子
群馬県立小児医療センター	遺伝科	吉橋 博史
千葉県こども病院	小児救急総合診療科，代謝科	高柳 正樹

施 設 名	部 門 名	２００９年連絡会議参加者名
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	黒澤 健司、山中 美智子
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	上道 知之、日下部 由美
聖隷浜松病院	臨床遺伝部	林 泰広、西尾 公男
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	小澤 哲夫

<その他の参加者>

医育機関

施 設 名	部 門 名	２００９年連絡会議参加者名
東京医科歯科大学生命倫理研究センター		吉田 雅幸、小笹 由香、二井 奈保子
昭和大学	小児科	加古 結子
杏林大学	薬理学	櫻井 裕之
大阪市立大学	発達小児医学	田中 あけみ
近畿大学医学部	神経内科	西郷 和真
栃木県がんセンター研究所	がん遺伝子研究室・がん予防研究室	友田 茉莉

その他の病院・施設

施 設 名	部 門 名	２００９年連絡会議参加者名
癌研有明病院	遺伝子診療センター	新井 正美
南九州病院	遺伝カウンセリング室	有里 敬代
木場公園クリニック	遺伝カウンセリング部門	田村 智英子
関西労災病院	医療情報部	山縣 英久
お茶の水女子大学	人間文化創成科学研究科	川目 裕
近畿大学	遺伝カウンセラー養成課程・大学院	武部 啓
	理工学部	田村 和朗
川崎医療福祉大学	遺伝外来	升野 光雄
	医療福祉学研究科	山内 泰子
武田薬品工業株式会社	大阪診療所	駒村 和雄
ジェンザイム・ジャパン株式会社	イデニクス事業部	西山 深雪
	イデニクス事業部	岡嶋 正治
株式会社エスアールエル	学術企画部学術情報グループ	堤 正好
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
	遺伝子事業部	藤森 浩

<講演者>*敬称略

施 設 名	部 門 名	2 0 0 9年連絡会議参加者名
社団法人医療系大学間共用試験実施評価機構		福田 康一郎
香川栄養学園女子栄養大学短期大学部		渋谷 まさと
理化学研究所ゲノム医科学研究センター、情報解析研究所		鎌谷 直之
いでん・コンサルティング・オフィス		長谷川 知子