第８回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2010 年 10 月 30 日（土）-31 日（日）

開催場所：大宮ソニックシティ

報　告　書

平成 22 年（2010 年）

主　催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大会長：久保田健夫（山梨大学）

後　援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部　遺伝医学・予防医学講座
〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1, TEL:0263-37-2618, FAX:0263-37-2618

事務局連絡先：ソーテーリア
〒260-0021 千葉市中央区新宿 2-3-18　パルフェボーテ 605 号
TEL：043-306-3391, FAX：043-306-3381, E-mail：kaigi@soteria.cc

目　次

はじめに
全国遺伝子医療部門連絡会議　出席状況
第８回全国遺伝子医療部門連絡会議　プログラム
目　次
第８回全国遺伝子医療部門連絡会議　総会議事録
開会挨拶（大会長)、来賓挨拶（山梨大学病院長）
シンポジウム
ファーマコジェネティクスにおける遺伝子医療部門の役割
（１）基調講演：遺伝子医療部門におけるファーマコジェネティクス
〜新しいファーマコゲノミクスに関するガイドラインを踏まえて〜
鎌谷 直之（理化学研究所）
（２）講演１：がん治療における PGx 検査と電子カルテにおける遺伝子情報管理
菅野 仁（東京女子医科大学）
（３）講演２：PGx 検査への遺伝子医療部門の関わり
〜全国遺伝子医療部門調査結果をふまえて〜
渡辺 淳（日本医科大学）
【参考資料】
別添１　ファーマコゲノミクス検査の運用指針
別添２　ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン
別添３　ケノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドラインの解説
ワークショップ：課題解決のための提言案の作成
コーディネイター
（１）　組織の構築と診療の流れ　久保田健夫（山梨大学）
（２）　遺伝医学教育　櫻井晃洋（信州大学）
（３）　遺伝学的検査をめぐる諸問題　小崎健次郎（慶応大学）
（４）　出生前診断・着床前診断への対応　平原史樹（横浜市立大学）
（５）　発症前診断への対応　難波栄二（鳥取大学）
（６）　認定遺伝カウンセラーの役割　川目裕（お茶の水女子大学）
（７）　ファーマコジェネティクス　渡辺　淳（日本医科大学）
総合討論（久保田）
参加者アンケート
第８回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿
【参考資料】日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
第９回全国遺伝子医療部門連絡会議　開催予定

はじめに

第８回全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長　久保田健夫（山梨大学）

ゲノム研究の進展により遺伝子情報の入手が容易になり、医療への応用が求められてきた。一方、遺伝子情報は個人の生涯の体質を明らかにするともに血族で共通するものであるため、説明にはかなりの時間が必要となる。このため、通常の診療時間内で行うことは容易ではない。そこで、十分な遺伝学の知識を有する医師の育成と全国の病院内の遺伝子医療部門の設置が必要となった。

前者に対しては日本人類遺伝学会が臨床遺伝専門医制度を設立し、後者は主要病院に遺伝子医療部門を設置する形で行われて、10 年前に信州大学病院に設置されて以来、数大学を除き全国の大学病院に設置された。このような背景の下、本年、８回目を迎えた全国遺伝子医療部門代表者会議が、日本人類遺伝学会に連続するかたちで開催された。

ゲノム研究により、疾患関連遺伝子のほか、薬物代謝に関係する遺伝子も明らかにされ、薬の副作用の有無が遺伝子を調べることでわかる時代が到来した。薬剤感受性遺伝子の情報の取り扱いを巡っては、疾患遺伝子の取り扱いと異なり、秘密保持に徹することが有用とは言えず、患者の治療を考えれば、むしろ積極的に全診療科で共有すべきである、との意見もある。このような最近の流れと論点をふまえ、今年の会議のテーマを「ファーマコジェネティクスにおける遺伝子医療部門の役割」とした。

具体的には、ファーマコジェネティクスに関連した「検査のガイドライン（運用指針）」（鎌谷直之先生）、「検査における病院内の遺伝子情報管理」（菅野仁先生）、日本医科大学のに「検査に対する遺伝子医療部門の関わりに関するアンケート調査」（渡辺淳先生）の３つの講演を企画した。

遺伝子医療部門は、遺伝子研究の新知見を適確に医療に反映させていく使命を有する。今回の会議が、遺伝子医療部門が、新たな流れを取り入れ、社会のニーズ即し、病院関係者や国民に信頼される部門であり続けるための礎になれば、開催者として望外の喜びである。

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

大学病院(医育機関)	維持機関会員登録状況(2010.10.26現在) ＊81医育機関中76施設が登録	臨床遺伝専門医研修施設	第1回 信州大・福嶋 (東京) 43施設 61名	第2回 京都大・小杉 (京都) 49施設 98名	第3回 東女医大・斎藤 (東京) 56施設 123名	第4回 大阪大・戸田 (大阪) 51施設 99名	第5回 千葉大・野村 (千葉) 49施設 97名	第6回 北里大・高田 (東京) 61施設 122名	第7回 兵庫医大・玉置 (兵庫) 67施設 119名 (総会のみの参加2名を含む)	第8回 山梨大・久保田 (東京) 76施設 115名
			◎: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	2010年登録									◎
旭川医科大学病院	○	○	◎				◎	◎	◎	委任状1
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				
東北大学病院	2010年登録	○	◎	◎	◎			◎		◎2
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	委任状
自治医科大学附属病院	○	○	◎2	◎2	◎3	◎	◎	◎1	◎1	◎
獨協医科大学病院	○		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	◎	◎	◎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	◎3
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	2010年登録									委任状
日本医科大学付属病院	○	○	◎		◎2	◎	◎2	◎1	◎1	◎4
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	◎	委任状
東京医科歯科大学	2010年登録	○	◎1	◎1	◎3		◎	◎1		◎
慶應義塾大学病院	○	○	◎	◎	◎1	◎2	◎4	◎2	委任状	◎2
東京医科大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎1	◎2	委任状	◎2
東京女子医科大学	○	○	◎1	◎1	◎18 ＊当番施設	◎2	◎2	◎3	◎1	◎3
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	◎	◎	◎	◎2
杏林大学医学部付属病院	2010年登録		1	1	2					◎
横浜市立大学附属病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎1	◎1
聖マリアンナ医科大学病院	○							1	◎	委任状
北里大学病院	○	○	◎1	◎	◎2	◎	◎	◎8 ＊当番施設	◎1	◎1
東海大学医学部付属病院	○	○		1	3	◎	◎	◎	◎	委任状1
山梨大学医学部附属病院	○	暫定		◎	◎			◎1	◎1	◎3 ＊当番施設
信州大学医学部附属病院	○	○	◎5 ＊当番施設	◎5	◎6	◎9	◎12	◎7	◎8	◎9
新潟大学医歯学総合病院	○	○		◎	◎5	◎4	◎1	◎1	◎1	◎1
富山大学附属病院	○		1					◎	◎	◎
金沢大学医学部附属病院	○							◎	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	◎1
名古屋大学医学部附属病院	○			◎2	◎2	1	◎1	◎1	◎1	◎1
名古屋市立大学病院	○	○	◎	◎	◎		◎	委任状	◎	◎1
藤田保健衛生大学病院	○	○		◎1	◎1	2	◎	◎	◎	◎
愛知医科大学病院	2010年登録				1	2	◎1			◎2
三重大学医学部附属病院	○			1	1	◎	◎	◎	◎	◎
奈良県立医科大学附属病院	○	○	1			◎			委任状	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	◎3
京都府立医科大学附属病院	○	○	2	◎3	◎2	1		◎	◎1	◎2
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	○					1			委任状1	委任状
大阪医科大学附属病院	○	○		◎	1	◎	◎	◎	◎	委任状

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	◎4
近畿大学医学部	2010年登録			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		◎		◎	委任状
兵庫医科大学病院	○	○	◎	◎1	◎1	◎	◎	◎1	◎17 ＊当番施設	◎
鳥取大学医学部附属病院	○	○		◎	◎2		◎2	◎	◎2	◎3
岡山大学病院	○	○							◎	委任状
川崎医科大学附属病院	2010年登録									◎
島根大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎	◎
広島大学病院	○	○	◎		◎	2	◎2	◎	◎	◎1
山口大学医学部附属病院	○	○	◎1	◎2	◎2	◎1	◎	◎	◎	委任状
徳島大学病院	○	○			◎			◎	◎	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎	◎	◎	1	1	◎	◎	委任状
高知大学医学部附属病院	○	○	◎	◎1	◎	◎		委任状	委任状	委任状1
香川大学医学部附属病院	○					1	◎	◎	◎	◎
産業医科大学病院	○							委任状	◎	委任状
九州大学病院	○	○		1	1	◎	◎	◎	◎	◎
福岡大学病院	○			1	1	◎	◎	◎1	◎	委任状
久留米大学病院	○	○	◎	◎1	◎	◎		◎	◎1	◎1
佐賀大学医学部附属病院	○	○				◎	◎	◎	◎	◎
長崎大学病院	○	○	◎	◎	◎	◎		◎	◎	委任状
熊本大学医学部附属病院	2010年登録	○	1				◎			委任状
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	◎2
鹿児島大学病院	○	○	◎	◎1	◎	◎1	◎	◎	◎	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○			2	◎		◎	委任状	委任状

国立高度医療機関	維持機関会員登録状況(2010.10.26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	3施設 2名
国立成育医療研究センター	未回答	○	◎1	◎	◎		◎	◎1		
国立精神・神経医療研究センター	○	○	◎	◎	◎1	◎1	◎1	◎1	◎	◎
国立循環器病研究センター	○	○	1	1	◎	◎1	◎	◎	◎	◎
国立国際医療研究センター	○		1					委任状	委任状	委任状
国立がん研究センター	未回答		1				◎1			
国立長寿医療研究センター	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(2010.10.26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	10施設 11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	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	◎2
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	◎1
独立行政法人国立病院機構新潟病院	○								◎	◎
東京都立小児総合医療センター	2010年登録									◎

教育機関		臨床遺伝専門医 研修施設	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	0施設 0名	1施設 2名
川崎医療福祉大学大学院	2010年登録									◎1

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 (＊サポートグループWSに他24名)	15名	27名	20名

総参加者数	69名	116名	144名	117名	112名	149名	157名	150名

第８回　全国遺伝子医療部門連絡会議　プログラム

主催校：山梨大学
大会長：久保田　健夫　（山梨大学　大学院医学工学総合研究部　環境遺伝医学講座）
場所：大宮ソニックシティ　国際会議室・会議室
全体スケジュール：
平成 22 年 10 月 30 日（土）17：00～19：00（日本人類遺伝学会第 55 回大会終了後）
平成 22 年 10 月 31 日（日）10：00～15：00

平成 22 年 10 月 30 日（土）

17:00-17:05 開会挨拶
17:05-17:15 山梨大学 附属病院長（または医療担当理事、前病院長）挨拶

テーマ：「ファーマコジェネティクスにおける遺伝子医療部門の役割」

17:15-18:00 基調講演（座長：久保田健夫）
「遺伝子医療部門におけるファーマコジェネティクス
～新しい「ファーマコゲノミクスに関するガイドライン」を踏まえて～」
鎌谷 直之（理化学研究所ゲノム医科学研究センター長）
18:00-18:30 講演１（座長：斎藤加代子）
「がん治療における PGx 検査と電子カルテにおける遺伝子情報管理」
菅野 仁（東京女子医科大学）
18:30-19:00 講演２（座長：福嶋義光）
「PGx 検査への遺伝子医療部門の関わり　～　全国遺伝子医療部門調査結果をふまえて～」
渡辺 淳（日本医科大学）
19:00-20:30　懇親会

平成 22 年 10 月 31 日（日）

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

	コーディネーター
1）組織の構築と診療の流れ	久保田健夫　（山梨大学）
2）遺伝医学教育	櫻井晃洋　（信州大学）
3）遺伝学的検査をめぐる諸問題	小崎健次郎　（慶応大学）
4）出生前診断・着床前診断への対応	平原史樹　（横浜市大）
5）発症前診断への対応	難波栄二　（鳥取大学）
6）認定遺伝カウンセラーの役割	川目　裕　（お茶の水女子大）
7）ファーマコジェネティクスへの対応	渡辺　淳　（日本医大）

12:00-13:00　総会（維持機関会員施設代表者会議）

13:00-15:00　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
（座長：福嶋義光・久保田健夫）
（各ワークショップのコーディネーター）
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
15:00　閉会

全国遺伝子医療部門連絡会議　平成 22 年度理事会

会場：大宮ソニックシティ　ビル棟８階　802
日時：10 月 30 日（土）15：30 －16：30
出席理事：玉置、斎藤、戸田、野村、久保田
オブザーバー：関島（事務局長）、高澤、藤本

１．平成 21 年度収支報告ならびに監査が報告され、承認された。

２．平成 22 年度予算案が承認された。

３．維持機関会員登録名簿（登録施設・未登録施設）が提出された。
カテゴリー別の登録機関は以下のとおり。

1）大学病院（医育機関等）	76 施設
2）国立高度医療機関	3 施設
3）その他の病院等	9 施設
4）教育機関	1 施設
合計	89 施設

※　現在、大学病院（医育機関等）で未加入は山形大学、防衛医科大学校、昭和大学、大阪市立大学、和歌山県立医科大学の 5 校のみとなった。

※　施設名の正式名称を再度確認する。まず事務局で確認作業をする。その後、平成 23 年度の会費請求の際に、現在登録されている施設名ならびに責任者氏名を通知して、変更がないか各施設に確認を求める。

４．第８回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者について。

維持機関会員からの参加者	152 名
個人参加	16 名
合計	168 名

代表者会議参加施設

代表者・代理出席	65 施設
委任状提出	20 施設
欠席	4 施設

以上

開会挨拶、病院長挨拶

大会長　開会挨拶：久保田健夫

ただいまから、第８回全国遺伝子医療部門連絡会議を始めさせていただきたいと思います。台風で悪天候の中、たくさんの先生方にお集まりいただきまして、どうもありがとうございました。今回第８回を迎えました連絡会議の大会長を務めさせていただきます山梨大学の久保田でございます。今日から明日にかけて２日間でございますけれども、どうぞよろしくお願いいたします。

この連絡会議も第８回を迎えて、この会議に参加してくださる、登録をしてくださる大学もほとんど全国の大学病院というふうになってまいりました。この間、遺伝医学のほうも長足の進歩を認めまして、遺伝カウンセリングとか遺伝子医療の在り方というのも時代とともに変わりつつあると思います。

今回はそのような中で、指針も近々出ると言われておりますファーマコジェネティクスに焦点を当てて講演をお願いいたしました。このあと３つの講演がございます。併せて、先生方には新しい情報を得る場ということで活用していただければと思っております。

それでは、私の在職しております山梨大学の附属病院長島田眞路先生にごあいさつをお願いいたしたいと思います。島田先生、どうぞよろしくお願いいたします。

山梨大学医学部附属病院長　挨拶：島田眞路

ただいま御紹介にあずかりました山梨大学の病院長の島田と申します。こんばんは。この度は、この全国遺伝子医療部門連絡会議がこのように盛会に行われますこと、大変うれしく存じております。台風で、私どもも先ほど、あずさで甲府から参りました。止まりはしないかとはらはらしていたのですが、無事に到着しましたし、このようにたくさんの方がお集まりになっていただいているということで、この会の成功は間違いなしというふうに考えております。

久保田先生をこの会長に御指名くださいました信州大学の福嶋理事長を初め、関係の諸先生方には大変感謝したいと思います。久保田先生は数年前山梨大学の保健学のⅠという、どちらかというと基礎の講座のほうの教授として来られまして、私は皮膚科なんですけれども、臨床科からすると、ちょっと基礎的な学問をされる方という印象を持っておったんですけれども、先生はこのような人柄の先生でいらして、いろいろな部門とうまくコーディネートされまして、私どもの大学も、早稲田大学との連携とか、国立精神・神経センター、久保田先生の働いておられたところとの協力体制とか、星薬科大学との連携とか、久保田先生は必ずそういった協力体制を組まなければいけないときには御活躍をされていたわけです。

私は昨年から病院長をやっているわけなのですけれども、久保田先生は基礎の方と、先ほど申しましたように思っていましたら、昨年の春ぐらいから、実はこの遺伝子医療部門をぜひ立ち上げたいんだということで、私どものところにアプローチされまして、ただ、久保田先生は臨床系の方ではなかったので、本当にこれはうまくいくのかなと思っていたら、きちんと小児科の杉田教授を巻き込んで、昨年の10月から遺伝子医療部門が立ち上がったということでございまして、ちょっと会長というのは何か早い

ような気もいたしますが、さすが久保田先生で、このように立派な会を催せることになって大変喜んでおります。

本当にこの会が成功しまして、私どももちょっと後発組ではございますけれども、あと数大学で全国制覇と、先ほど福嶋理事長からもおっしゃっておられましたので、全国制覇になりますように御祈念して私のごあいさつとさせていただきます。

本日は、どうもありがとうございました。（拍手）

第８回全国遺伝子医療部門連絡会議

シンポジウム：
ファーマコジェネティクスにおける遺伝子医療部門の役割

講演要旨

（１）基調講演：遺伝子医療部門におけるファーマコジェネティクス
～新しいファーマコゲノミクスに関するガイドラインを踏まえて～
鎌谷 直之（理化学研究所）

（２）講演１：がん治療における PGx 検査と電子カルテにおける遺伝子情報管理
菅野 仁（東京女子医科大学）

（３）講演２：PGx 検査への遺伝子医療部門の関わり
～全国遺伝子医療部門調査結果をふまえて～
渡辺 淳（日本医科大学）

【参考資料】

別添１　ファーマコゲノミクス検査の運用指針

別添２　ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン

別添３　ケノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドラインの解説

基調講演「遺伝子医療部門におけるファーマコジェネティクス
～新しい「ファーマコゲノミクスに関するガイドライン」を踏まえて～」
鎌谷 直之（理化学研究所ゲノム医科学研究センター長）

(ご略歴)

昭和 48 年　東京大学医学部を卒業、附属病院内科研修医
昭和 51 年　東京大学医学部物療内科入局
昭和 54 年　米国スクリプス研究所に留学
昭和 57 年　東京大学医学部物療内科
昭和 58 年　東京女子医科大学　膠原病リウマチ痛風センター
平成８年　同教授
平成 10 年　東京女子医科大学　膠原病リウマチ痛風センター　所長
平成 20 年　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
平成 22 年　理化学研究所ゲノム医科学研究センター　センター長

今まで多くの人類遺伝学会及びこの会のテーマは、その遺伝病のケアについてが多かったかと思います。これまでは、遺伝学ではヘレディティー（heredity、親から子への遺伝）に関与する領域が非常に多かった。一方、ファーマコジェネティクス、あるいはファーマコゲノミクスはむしろバリエーションの部門で、必ずしもヘリディティーとは言えない。その二つはニュアンスが異なる。本日の私の話しを通じて、どのように違うか、そしてどのように対処したら良いか、という点を少しでも分かっていただけたらと思います。

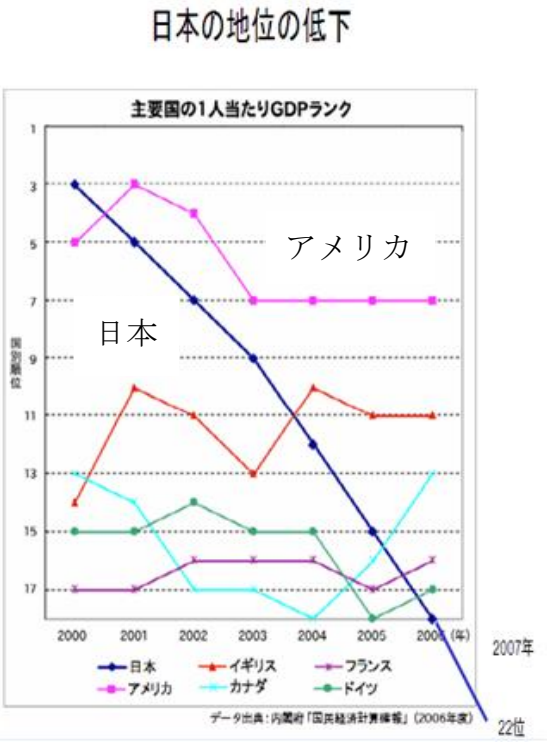
これからこのファーマコジェネティクスは、医学や薬学にものすごく大きく関与してきます。その根拠を示したいと思います。やはり今まで遺伝学をやってきた人たちが取り扱わないと、ほかのどこの部門もできません。多分、先生方の間には、遺伝病と本当は陸続きだけども、ファーマコジェネティクス、バリエーションの部門に大きく関与することに躊躇されている方も多いと思いますが、ぜひ、そういうものを包括したジェネティクスにこれから関与していただきたいと思います。

なぜ、このファーマコジェネティクスが重要かというと、これからの新しい薬を開発するための中心になるというふうに考えられているからという理由が一つです。最近、日本の創薬能力は大幅に低下しています。実は創出国の中で、ニュークラスの医薬品の品目数で 1990 年以前には日本は全世界の 28.8%の創薬の寄与をしていたのが、最近は 8.6%に下がっています。一番低下している国となっています。この時期は、日本の地位の低下の時期とは必ずしも一致しません。それより前です。

逆に上がっているのは米国です。面白いことに、日本が下がっていますが、その次に下がっているのはドイツです。その次はフランス。上がっているのがイギリス、一番上がっているのが米国です。これは実はドラッグ・ラグに完全に逆相関しています。新薬の申請から承認まで一番長いのが日本、次にドイツ、次にフランス、次にイギリス、次にアメリカです。そしてこれは、完全にその国の統計学者の密度に逆比例しています。

私の考え方ではありますが、医療行為というのは不確実です。不確実の中でどういうふうにやっていくかということが一番発達しているのがアメリカで、一番発達してないのが日本だと思います。

これをベスト・イン・クラスで見るともっと顕著で、実は日本の寄与は 1990 年以前には 15.9%あったのに今はなんと 0.3%です。急激な低下です。なぜ、こんなふうに 1990 年を境に変わったかというと、世界の医薬品に関する認識が急激に変化したからです。これを実は日本製薬業界が完全に理解してないのではないかと心配しています。



これにはもっと他の原因にもあって、ゾロ新という、メチルをちょっと付けたりする新薬が少なくなったということもあります。しかし、やっぱり一番大きいのは、新薬承認のルールの変化です。例えば 1989 年に薬害エイズが起きます。そしてＥＢＭが 1990 年ぐらいから来ました。それからＩＣＨという組織が 1990 年にできました。そのＩＣＨがＧＣＰを発表するわけです。このルールの変化により日本で薬ができなくなったということです。

この医薬品に関する認識の急激な変化は、米国では 1960 年代から 70 年代にかけて起こったものです。サリドマイド事件が起こって、医薬品をみんな信頼していたのに、悪いこともあるということが分かってきました。医者がみんないい薬だよと言っていたのに副作用で大変なことになるということがわかってきた。そこで新薬承認のルールを作る必要があると言う議論になって、その中で決まったのが GCP という「きちっとお薬を作りなさい」というルールでした。インフォームド・コンセント、副作用の迅速な報告、それから有効性の証明を一人や二人じゃ駄目で、疫学統計でやれということです。医薬品の有効性と安全性に対する疑問が情報公開によって爆発してきた。研究室での実験とか動物実験では安全性と有効性が確保できないことが明らかになって、それで「ＦＤＡ、ＩＣＨ、厚労省が医薬品の認可基準を大幅に変更した」というのが、ＧＣＰだったのです。

薬害エイズ事件が１９９０年ぐらいに起こるし、クレスチン（Krestin）、ピシバニール（Picibanil）という巨大な売り上げを誇っていた薬が「実は統計をちゃんとやると効果がないのではないか」ということになったり、ＧＣＰ、ＥＢＭ、ＩＣＨが出てきたのがちょうどその頃です。ＩＣＨ、ＧＣＰやＥＢＭに代表される「新薬開発・治療評価」の特徴は、試験管での実験や動物実験の限界の認識、それに代わる臨床疫学重視、インフォームド・コンセント、情報の完全開示、そして有効性の客観的な評価、疫学統計です。

実は私は、ＩＣＨ、ＧＣＰは、先進国が創薬を独占する陰謀ではないかと疑っています。なぜかというと、実は創薬には低開発国のほうが有利なのです。つまり人体実験ができたり、恣意的な評価があったり、副作用が出ても言わなかったほうが販薬にはいいのです。それをやらせないというのがＩＣＨ、ＧＣＰであったと私は思うのです。

だから、人権重視、情報公開、疫学統計という論理は、民主的先進国に有利な内容となっているわけです。ところが日本は、本来、人権を守る民主的な国の仲間入りをしなきゃいけないのに、「人間の多様性と結果の不確実性が不得手なため」、なかなかうまくいかなかった。それで、治験が進まなかったということがあったのです。

実はＩＣＨという組織は世界の医薬品の開発をものすごくリードしています。その中でもやはり米国のＦＤＡが一番力を持っています。全世界といっても、日本とアメリカとＥＵだけです。ＩＣＨは、日本とアメリカとＥＵをそれぞれの規制当局、日本では厚労省、で構成されていて、その目的は全世界の新薬承認審査の基準の国際的統一です。それで、彼らは「こういうふうにやらなきゃいけない」というガイドラインを次々に出してきました。日本の厚労省はこれをほぼそのまま訳します。日本ももちろんそれに従わなければいけないわけです。だから、ＧＣＰというのは、厚労省が作ったわけじゃなくて、ＩＣＨが作って、それをヨーロッパ、アメリカ、日本で守らせるというシステムです。

ガイドラインは、品質に関するＱ、安全性のＳ、効果のＥなどに分かれており、このうちＥが大事で、Ｅが１から１６まであります。Ｅの６がＧＣＰです。６、７、８とか、その辺も大体ＧＣＰに関係することです。ところが、最近出た１５と１６は何かというと、二つともファーマコゲノミクスです。つまり、今までＧＣＰなどで薬の開発をリードしてきたＩＣＨが、これからはファーマコゲノミクスをやると宣言したわけです。

ＧＣＰのシステムができる前はどうだったかというと、私はもう４０年以上も医者をやっていますので、治験もやっていました。製薬会社の人が来て、「先生、この薬、効きますよね」「うーん、効くね。」という感じでやっていました。だから、実薬の服用だけで偽薬はなし。そして、「先生、効きましたよね」「うん、効いた人がいました」と言って、統計なし。そして、有害事象が起こっても、「先生、これは副作用じゃないですよね」という。これは多少大げさですけど、そういう感じでした。ところがＧＣＰになったら、どうなったか。そしたら、もう、とにかくプラセボ（placebo）は必ず必要。そして２―３人あるいは１００人ぐらいやって効きますよねと言っていたのが、ちゃんとプラセボを使い、ランダマイゼーションを行って統計を取れと。そして、副作用、有害事象が出たら必ず報告しろということですよね。そうすると、これが日本ではなかなかできなかったわけです。

そして、今はファーマコゲノミクスになったら、どういうことが起ころうとしているかというと、効く割合に実薬と偽薬で統計的有意差があるということと、副作用は明らかにすることから、もう一歩進んで効かない人を減らせと、副作用を減らせという方針だと私は思います。ＧＣＰの場合は、確かにこれは効かない人、副作用が起きる人はしょうがないけれども、ちゃんと副作用を明らかにしろ、効くか効かないかは統計的にきちんとやれ、という集団の統計でした。

一方、ファーマコゲノミクスになると今度は個人の確率です。だから、「副作用が起こる人がゼロにできないのであったら、これをやってできるだけ減らせと。効かない人がいることはしょうがないけど、できるだけ減らす努力をしろ」というのがファーマコゲノミクスだろうと思います。

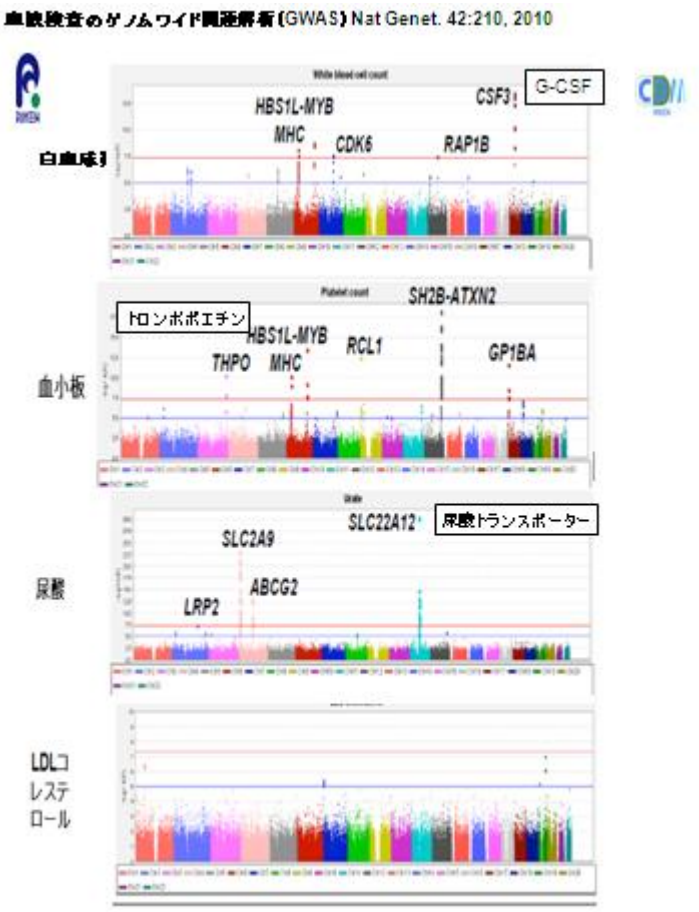
これはしばらく前から世界のＩＣＨの方針でしたが、これがだんだんと成功してきたということは間違いないと思います。例えば、スティーブンス・ジョンソンとかＴＥＮとかライエル症候群といった副作用で生じる皮膚の重い症状の原因がなかなか分からなかったが、台湾の研究者により、このような副作用症状の背景に、ＨＬＡのタイプ、多くはＢ、がものすごく強く関連しているということが分かってきました。例えばカルバマゼピンというてんかん薬はＨＬＡの B*１５０２を持っていない人ではほとんど副作用が起こらない。それから、私は痛風の専門家なんですが、アロプリノールも B*５８０１を持っているると５８３倍も副作用が起こりやすいとか、そういうことが分かってきたわけです。

既にアメリカの新薬の添付文書の 30%でゲノム情報は書かれているし、日本でも添付文書にゲノム情報が書かれています。それから国際共同治験、これもＩＣＨの方針で、全部を国際治験でやるというのがＩＣＨ。それは統一プロトコールです。そして、もちろん人種ごとに違った遺伝子を取って、そして安全性と有効性を確保していくということです。確かに、日本もアロプリノール、ザイロリックには、ちゃんと添付文書にスティーブンス・ジョンソン症候群、ライエル症候群はＨＬＡのＢの５８０１保有

が多いと。日本でも確かにそういう証明があったということが書かれています。

そして先ほどのＨＬＡと重症副作用の関連も、結局、分かったのはＧＷＡＳ（GWAS）と言われる方法によるものです。GWAS は、今まで一つずつ遺伝子を調べていましたが、もう一遍に全部調べようという方法です。例えば 10 万個とか 50 万個とか 100 万個の遺伝的な違いをコンピューターによって全部分析するという手法です。これは、日本の理化学研究所の私が今いるセンターで、2002 年に世界で初めてネイチャージェネティクス（Nature Genetics）に出しました。そのあと、また、ネイチャーとネイチャージェネティクスに、別の病気で、我々のセンターから中村祐輔先生のグループによって出されています。日本以外で初めて出たのは 2005 年です。最近では、ネイチャージェネティクスには GWAS が多いなと思っていたら、もう４５％は GWAS の論文です。なぜかというと、キャンディデートでやると、何で先生、その遺伝子をやったんですか、と理由を聞かれてしまう訳です。一遍に全部の遺伝子を対象にやれば、そこから選ばれた遺伝子ということになるわけですから、そういうことで GWAS が威力を発揮してきました。

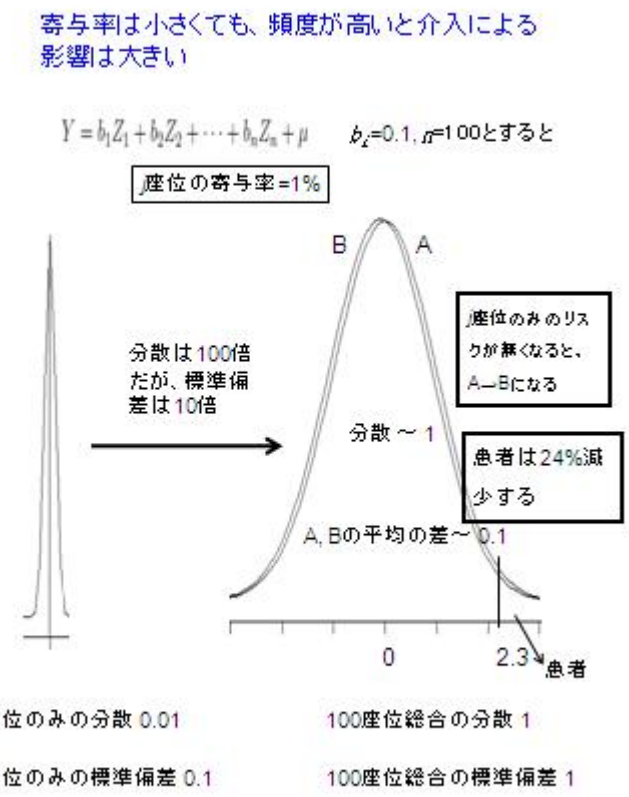
そして、検査の GWAS からシーズ発見ということがこれからなされようとしています。例えば、これは我々が発表したものですけど、１万５０００人分の GWAS をやると、白血球数に一番関係しているの遺伝子が*ＣＳＦ３*であることがわかりました。これは当然のことながらＧ－ＣＳＦです。Ｇ－ＣＳＦがいい薬であるということは、もうだれでも知っているわけです。そして、その血小板に関係しているのはトロンボポイエチンの遺伝子です。トロンボポイエチンはまだ薬になってないんです。でも、それが非常にいい薬になる可能性があることは間違いない。



尿酸の場合は、尿酸トランスポーターがGWAS で見つかってきます。これは、プロベネシドとかがターゲットです。それから、ＬＤＬコレステロールについても、ここは書いていませんけど幾つかあります。例えば、ＬＤＬコレステロールも、この中にはＨＭＧコエーレダクターゼとかＬＤＬリセプタ、そういうのが入っています。

だから、結局、GWAS をやられた検査結果の中から薬のターゲットが出てくるということが分かってきています。これは生物学的製剤、タンパク質は特に遺伝子と一対一で対応しますので、タンパク質をこれは使って何の病気に効くだろうかとか、それから、どのタンパクがどの病気にいいだろうかとかということを知るために、非常にいい方法なわけです。これは生物学的製剤、今、エタネルセプト、アナキンラ、トシリズマブ、アバタセプトとかがありますが、そういうものが確かに自己免疫疾患の GWAS でアイデンティファイされるということが分かっています。

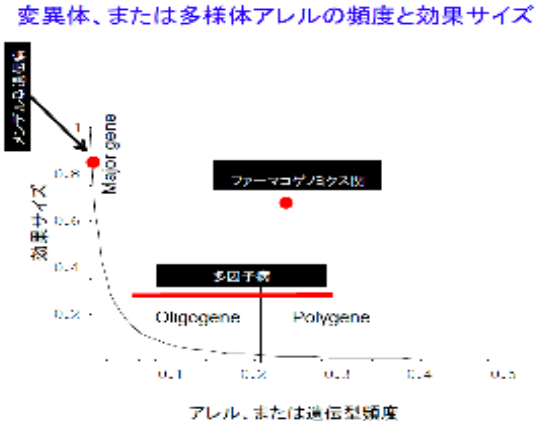
よく言われるのは、GWAS で見つかるようなシグナルは非常に弱いです。オッズ比が１．２とか１．３倍。そういうような非常に小さな、コントリビューションで言うと、分散で言うと１％とか２％とか、それだけしかないのに、何でこれだけちゃんと威力があるんだというは、次に申し上げる理由から分かると思います。



色々な遺伝子が 100 個あるとします。100 個あるとして、それぞれの足し算で、例えば尿酸が決まっている、白血球の数が決まっている。そして、ある閾値を超えると病気になるというふうに仮定すると、100 個を足し算をすると、みんな揺れているので分散は 100 倍になるんですよね。ところが標準偏差は、ルートがかかって 10 倍です。だから、100 個足しても全体の揺れは１０倍にしかならない。だから、一つのものを動かすと１０分の１の効果がありますが、実は多くの患者はこの閾値の近くにいるので、一つの座位、１００個のうちの一つの座位のリスクがなくなると、患者は２４％減るということが計算できます。だから、予測は難しいけれども、「非常に小さな影響、エフェクトサイズのリスクを取り除くことによって、すごくたくさんの患者さんが減る」ということがこれでお分かりいただけると思います。

もう一つは、これがジェノタイプです。いろんな、GWAS で見つかるような遺伝子のジェノタイプの違いによりメッセンジャーＲＮＡの量というのはちょっとしか違わないです。つまり、発現はわずかしか違いませんが、それでも病気に関連するのです。個人差としては、これだけしか違わないんだけれど、薬というのは非常に大きく変化させますので、影響はものすごく大きいわけです。だから、確かに今の人間の多くの人にあるような多型による差は極めて小さいけれども、薬をやる場合にはもっと大きく動かしますので、エフェクトは大きいというになる訳です。

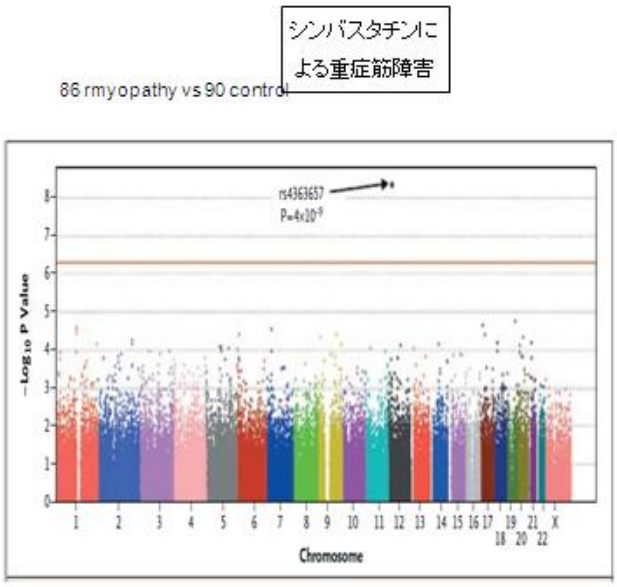
ファーマコゲノミクスは一般の疾患や検査値とは大きく違います。例えば尿酸、白血球、赤血球、血小板とか、そういうものに影響する人の遺伝子の違いと値の関連は、何万人を対象に調べてもなかなか明らかにならないことがあります。しかし、ファーマコゲノミクスに GWAS の考え方を導入するといいのです。すなわち、ファーマコゲノミクスには、実は GWAS がものすごくよく合うということが分かってきたのが最近です。これは、よく出るグラフで、横軸はアレルまたは遺伝型の頻度、つまり、あるリスクのある遺伝型を持っている人が非常に多いか少ないか。そして縦軸は効果サイズ。そうすると、例えばメンデル型の遺伝病では効果サイズが一番高い。病気があるかないかで、ものすごく表現型が違います。効果サイズというのは、異なった遺伝型の個体の間の表現型の違いの大きさです。だから、メンデル型の遺伝病では非常



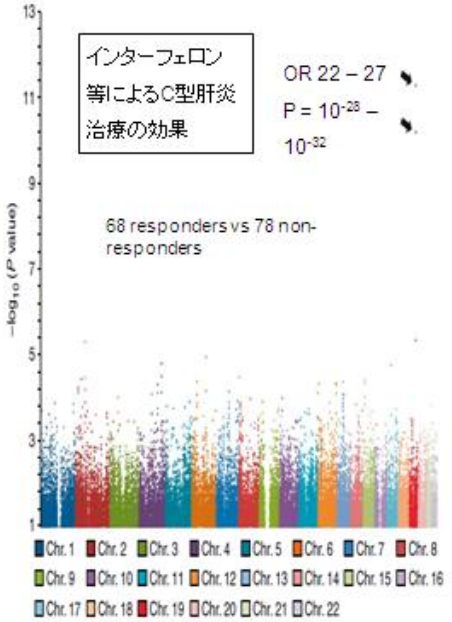
に効果サイズが高い。そういうものは遺伝型頻度が極めて低いことが知られています。そして、GWAS で見つかるような多因子の場合は、頻度が高い代わりに効果サイズが低い。でも、例外はファーマコゲノミクスです。ファーマコゲノミクスの場合は、効果サイズが高くて頻度が高い。これはなぜかというと、一般の病気等に見られるこういう関係は、結局、セレクションがかかっているからです。効果サイズというのは異なった遺伝型の人の二つの表現型の違いですから、どちらかが有利になったり、また別が有利になったり、どちらか分からないことが多いのですが、そういうことで、両方の頻度が高いということはすごく少ないけれども、ファーマコゲノミクスの場合はそういうセレクションがかかってないので、どちらも高いということになります。

ファーマコゲノミクスがなぜこのように違うかというと、一つは、人類が薬を服用した時間が短いということです。でも、もう一つ非常に大きな理由は、表現型が不可避ではない。薬を飲まなければ表現型が出ません。だから、スティーブンス・ジョンソンなどは、多分ちゃんと家系図を書けばメンデリアンみたいに見えると思いますが、一つの薬を世の中の人が全員飲んでみないと分からないということです。これは遺伝環境相互作用ということになります。つまり、環境によって同じ遺伝的影響の発現が異なる。その影響が極めて大きいことを示していると思います。

そして、これはまた別の成果ですけど、スタチンには横紋筋融解という重症の副作用がありますよね。その原因の６０％がこの遺伝子で説明されるという論文です。ニューイングランド・ジャーナル・オブ・メディシンに出たものですけども。これはシンバスタチンですけど、シンバスタチンを飲んでミオパシーを起こした 86 人と起こさなかった 90 人で GWAS をやったら、もうとんでもないのが出て、ＳＬＣＯ１Ｂ１という遺伝子によって、副作用が出るか出ないかが非常に大きく違うということがわかりました。　もう一つ、これは最近出たインターフェロンによるＣ型肝炎治療の効果です。これは驚くべきことに、世界の三つか四つぐらいのグループが同時に論文を出しました。実は、我々の理化学研究所も同じ結果が出ていたのですが、残念ながらちょっと遅れました。日本では、国立医療センターの溝上先生と東京大学の徳永先生たちのグループが素晴らしい結果を出しています。これも、６８人のレスポンダーと 78 人の非レスポンダーの間の比較で、サンプルは比較的少ない。この人たちを対象に GWAS をやったらとんでもないのが見つかって、これがＩＬ２８Ｂという遺伝子です。ＩＬ２８Ｂは、ちょっと前の GWAS の SNP には含まれていなかったんです。だから、運がよかったのは、ちょうど新しいシステムを使ったらちょうどそれが含まれ



The SEARCH Collaborative group: SLCO1B1 Variants and Statin-Induced Myopathy - A Genomewide Study N Engl J Med 359: 1-11, 2008



Tanaka Y. et al. Genome-wide association of IL28B with response to pegylated interferon-α and ribavirin therapy for chronic hepatitis C. Nat. Genet. 41: 1105-1111, 2009

ていた。ＩＬ２８Ｂというのは、機能も余りよく分かっていなかったらしいのですが、一昨日の溝上先生のご講演によると、これがまた新しい創薬に結び付いているということなんです。ＩＬ２８Ｂは、実はインターフェロンが効いているというよりも、ＩＬ２８Ｂがものすごく影響していたようで、これをコードしているのはインターフェロンのガンマ３だとかで、そちらのほうがよく効くという可能性が高いそうです。だから、このようにその GWAS で発見されたファーマコゲノミクスの遺伝子から、また新しい創薬、生物学的製剤のものにつながっていくということで、やはり、GWAS の結果というのは、これからの薬の開発について非常に大きな影響を与えるということです。

1. ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）:
   薬物応答と関連するDNAおよびRNAの特性の変異に関する研究

   a. 生殖細胞系列の多様性、b. 体細胞変異、c. 遺伝子発現情報

2. 薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）:
   ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連するDNA配列の変異に関する研究

   a. 生殖細胞系列の多様性、b. 体細胞変異

　これまで、ファーマコゲノミクスがいかに創薬のシーズあるいはターゲットとして役に立ってきたかということをお話ししましたが、今度は、それをちゃんと使えるようにしなくてはなりません。ところが、日本ではファーマコゲノミクスがなかなか進まないという現状があります。それは、やはりジェネティクスが社会によく理解されてなくて、そして、何だか遺伝子をやるというと怖いことをやるんじゃないかとか、そして何か嫌だなとか、そういう感じがやっぱりまん延していると思います。そこを理解を深めて、何とか使えるようにしよう。そして、日本で時々あるのは、先進的なことをやるとマスコミの人から怒られちゃってということも多いわけです。そこで、ある程度ルールを作って、研究者あるいは医師をプロテクトするようなことも必要だということで、我々がガイドラインを作るということを始めたわけです。

　これまであったヒトゲノムと遺伝子に関する指針やガイドラインを整理すると、これが三省合同指針です。ヒトゲノム・遺伝子解析研究に対する倫理指針。だから、今のところファーマコゲノミクスをやるときも、これが適用されるわけです。特に研究のときです。研究のとき。今のところ研究と診療というのははっきり分けなければいけませんが、正直言ってちょっと分けられない部分も多少は存在するわけです。

　それから、２番目の遺伝学的検査に関するガイドライン。これは「１０学会ガイドライン」と言われるもので、福嶋先生を中心にして設定されたものです。それから、これは我々が制定した「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」。これとの今回のガイドラインとの違いは何かということについても、後でお話ししたいと思います。これは去年の３月に決めて１１月に改定を行いました。今度また、少し不都合なところが出たので、新しい改定に入っているところです。

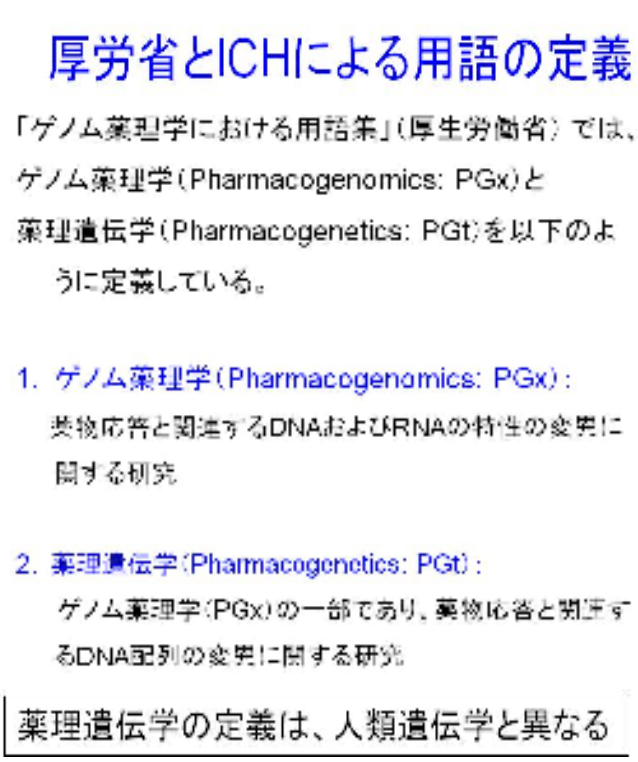
　この「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」は今回の新しい指針とは異なりますが、この４つあるうち、１番だけをカバーする指針です。保険診療と先進医療に関連したゲノム薬理学検査、完全に診療と言われる部分です。保険診療、先進医療。それ以外にも、治験、製造発売後臨床試験以外の臨床研究、これはＧＣＰ適用外で実施するゲノム薬理学研究です。

　欧米では、特にアメリカでは新薬開発ではない普通の臨床研究にもＧＣＰが適用されますので、これは日本の特殊事情です。日本の場合はＧＣＰが治験と製造販売後臨床試験に適用されますので、この２つが分かれるわけです。ＧＣＰについては、本日、最初にお話ししましたが、根本的には、人間、人権を守る、情報公開をする、ちゃんとした客観的統計を用いるということで、非常に重要なのですが、日本の場合は本質的なことよりも、文章の文言の一字一句を守るという方向に行っているから、大変なことになって、こんなものは臨床でできないということになってしまいます。臨床研究はＧＣＰじゃないのですけが、アメリカは精神が大事で、文言も大事だけども、多少のものは精神さえ守っていればいい

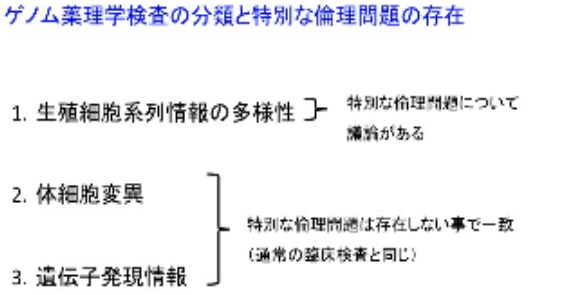
というふうになっているみたいです。日本のやり方が文言をきちっと守ることに余りにも注意を向けすぎて、根本的精神を理解するということが足りないのではないかと心配しているんですが、こういうふうに分けざるを得ない。そして、一般市民を対象としたいわゆるＤＴＣ、一般消費者向けの遺伝子検査というのがあると思います。これについては、人類遺伝学会の会期中に福嶋先生が人類遺伝学会として新しい見解を出しました。

そこで、今回策定したのは、ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン（案）です。これはもうすぐ公表されると思います（2010 年 12 月 16 日、公表されました）。公表されたら１年間はドラフトの形になると思います。パブコメを求める形で公表されますので、ぜひ、これを読んでいただきたいと思います。内容については、その抄録にかなり書いてあるので、細かいところはそこを見ていただいて、大体のことを述べたいと思います。

これを策定したのは、日本人類遺伝学会、日本臨床検査医学会、日本臨床薬理学会、日本ＴＤＭ学会、日本臨床検査標準協議会の５者です。非常に難しかったのは、人類遺伝学に関するものと臨床検査と、薬学との考え方がかなり違うんです。最初のうち余り話が合わなかったのですが、何回も何回も協議を重ねるうちにだんだん集約されてきたということです。



基本的考え方は、ゲノム薬理学検査は生殖細胞系列情報と体細胞変異情報と発現情報の三つを含む。しかし、特有の倫理問題が存在するのは生殖細胞系列情報、遺伝学的情報のみであるとはっきりと書いてあります。そして、生殖細胞系列情報の特殊性は一生変わらないということと、親族の情報が正確な確率で予測可能であるということである。ただし、ゲノム薬理学検査の特殊性は表現型が不可避ではない。薬を飲まなければ表現型は出ない。これは薬を飲んでもなかなか治療が難しい遺伝病とはかなり違いますよね。万一遺伝病であっても薬を飲めば治るという遺伝病だったら倫理問題はものすごく低いです。それがないから、なかなか難しいというわけです。そのため倫理問題の程度は遺伝病の遺伝学的検査より相当に低い。健康障害を伴う単一遺伝子疾患に関連しない限り、ゲノム薬理学検査の取り扱いは通常の臨床検査情報とほぼ同じでよい。だから、臨床検査にもやはり倫理指針はあります。それについての臨床検査についての倫理指針に従うだけでよいという考え方です。

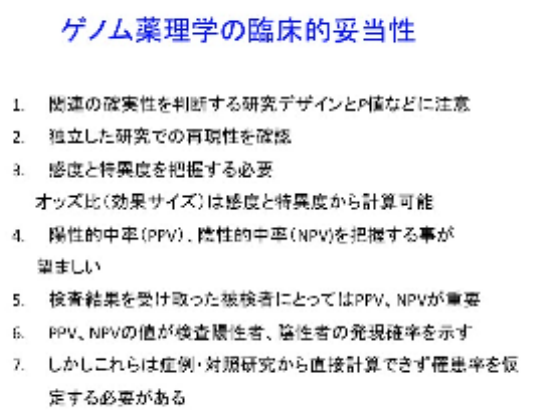


最初にゲノム薬理学という用語で学会同士が対立しました。薬理の先生たちは、これはもう厚労省とＩＣＨが決めているんだと言うんですよ。確かにＩＣＨがＥの１５というので決めています。厚労省はそれを訳して、ちゃんと決めて交付しています。それは厚労省とＩＣＨはゲノム薬理学、ファーマコゲノミクスとは薬物応答と関連するＤＮＡ及びＲＮＡの特性の変異に関する研究であると。一方、ファーマコジェネティクス、薬理遺伝学はファーマコゲノミクスの一部であって、薬物応答と関連するＤ

ＮＡ配列の変異に関する研究である。これは我々の定義と違います。我々はもう 50 年も 60 年も前からこういうことをやっていて、ファーマコジェネティクスと言っています。例えばＧ６ＰＤ欠損症のときにマラリアの薬を飲んだら溶血貧血を起こすとか、それから、抗結核剤のアイナ（ＩＮＡＨ）の治験がＮ－アセチルトランスフェラーゼの活性によって違うとか、そういうことをやっていました。そのとき、ファーマコジェネティクスと言っていました。ところが、勝手に、彼らはこう自分たちの定義をしているので、最初のうちはこう議論したんですけど、やはり泣く子と厚労省には勝てない。それは冗談ですけど、これから我々がやはり、これをやっていって、ちゃんと患者さんたちにもっといい薬を、それから副作用が少ない安全で有効な薬を作っていくには、規制当局と協力していかなければいけませんので、今回のガイドラインでは、これに従うことにしました。

そうすると、ゲノム薬理学というのは、じゃあ何かというと、ＤＮＡとＲＮＡですから、生殖細胞系列の多様性、体細胞変異、遺伝子発現の三つを含むことになります。ファーマコジェネティクスは、ＤＮＡ配列ですから生殖細胞系列の多様性と体細胞変異も含むことになります。だから、我々の遺伝学的検査というのは普通はこれを含みません。だから、ちょっと違うということです。

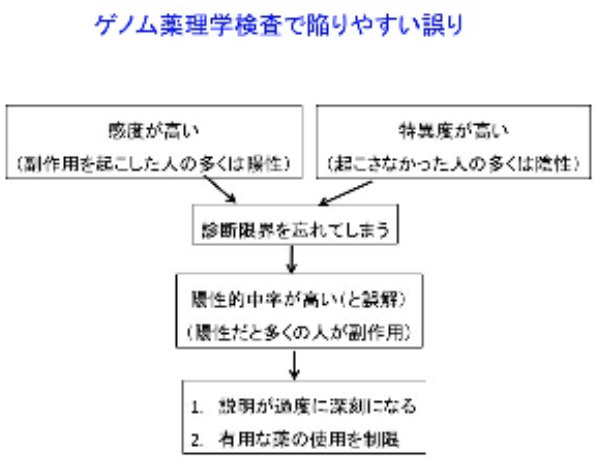
そこで、スコープには、本ガイドラインは「生殖細胞系列遺伝子解析」、「ヒト体細胞遺伝子解析」、「ヒト遺伝子発現解析」を含むということになりました。ただし、ヒト体細胞遺伝子解析と発現解析は、厚労省の臨床研究に関する倫理指針に沿ってやれば倫理的な問題は生じないということを宣言しています。そして、ＤＴＣについては、このガイドラインでは対象としないというふうに宣言しています。



先ほど述べたこの三つの分類について申し上げたいと思います。というのは、この三つの分類が必ずしも理解されていないということなんです。私は、こういうのは遺伝学の常識だと思っていたんですけども、そうではなかったかもしれない。

確かに、体細胞であっても生殖細胞の情報、すなわち生殖細胞系列で生じたはずの変化の情報、が含まれる訳で、３つが別の物という理解は容易ではないかもしれない。言い換えれば、体細胞の中の情報なら倫理的に問題ないということにはならない訳です

いかなるゲノム薬理学検査であっても、表現型を予測する事に目的があります。しかし、その予測は多くの場合 100%の予測ではありません。つまり、遺伝的情報と表現型情報が一対一に対応しないのです。このような複雑な対応への対応は、特に日本人は非常に不得意です。どうしても一対一対応を考えてしまいがちです。リスク型の遺伝型を持っていても、副作用が出ない事もある、非リスク型の遺伝型を持っていたも副作用が出る事もある。こういう議論になりやすい。たばこと癌の関連を考えるとわかりやすいです。たばこを吸っても癌にならない人も居る、たばこを吸わなくても



癌になる人も居る。だからと言って、たばこと癌の関連の情報が意味が無いと言う事では無い。しかし、関連の程度がわずかであれば大きな意味は無い。たばこと癌の関連の場合は、その程度が小さくないから意味があるのです。このように一対一対応では無い場合、意味が無いと結論することも間違いだし、すぐに大きな意味があると考える事も間違いなのです。関連の程度を把握する必要がある。例えばゲノム薬理学の場合、陽性的中率（PPV）、陰性的中率（NPV）をきちんと把握することが重要になります。これがきちんとなされないと、検査の意義が評価できない。検査陽性の場合と陰性の場合の表現型の起きる確率の違いが把握できないのです。

最後に、このような有用と考えられるゲノム薬理学検査の結果にどれほど特殊な倫理問題が存在するかと言う問題があります。ガイドラインでは「ゲノム薬理学検査により得られる情報が、健康障害をもたらす単一遺伝子疾患に直接関係する際には、匿名化等を行う」となっていますが、逆に「ゲノム薬理学検査により得られる情報が単一遺伝子疾患に直接関係しない場合」。このような場合がほとんどですが、この場合、過度に保護しすぎると、必要な医師にこの情報が伝わないために、知らずに合わない薬を本人にだして、副作用がでてしまう、ということになるかも知れません。せっかくわかっていた情報が患者さん本人の役にたたないという事態が生まれ得る訳です。

そうすると、「ゲノム薬理学検査で知り得た遺伝子情報」は、「遺伝性疾患の遺伝子情報」とは異なる扱い方が必要で、その方が患者さんのためになる。具体的には「カルテにゲノム薬理学検査結果を、患者さんのためにしっかりと明記すべき」という意見も出てくる訳です。

近々、ガイドラインが公表されます。このガイドラインは、今後も議論を継続し、必要に応じて改定していくつもりです。皆様からのご意見をいただけたらと思っております。

本日は、ご清聴ありがとうございました。

（註：本講演後にガイドラインが公表されたため、本報告書に含めました）

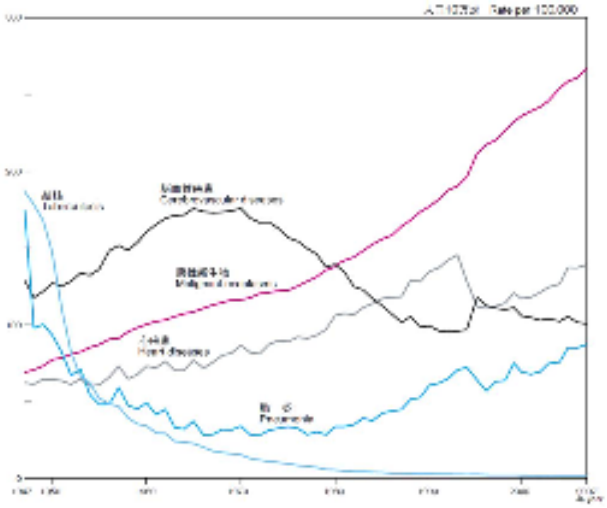
講演１「がん治療におけるPGx検査と電子カルテにおける遺伝子情報管理」

菅野 仁（東京女子医科大学遺伝子医療センター・副所長）

はじめに

私はスタートが血液内科で、色々な形で先天性の血液疾患の遺伝カウンセリングを東京女子医科大学遺伝子医療センターで実施しております。単一遺伝子病を対象としていた閉塞感に対して、今年度から東京女子医大におけるがん治療におけるPGx検査を開始することができ、非常に魅力的な、また重要なフィールドであることを感じております。

本日は、がん診療における遺伝子検査の意義と現状について、日本と欧米の例を挙げて御紹介いたします。次いで、PGx検査、ゲノム薬理学検査で取り扱う遺伝情報の特殊性、最後に、私たち東京女子医大病院の中で、PGx検査導入に必要な遺伝情報保護の仕組みをどのように構築したかを、具体的にお話させていただきます。



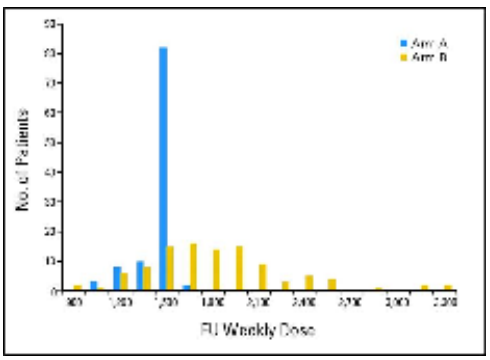
がん治療におけるPGx検査

主要死因別の粗死因率の年次推移は、１９４７年、５０年頃から、悪性新生物が右肩上がりということで、粗死亡率は悪性新生物、がんによる死亡率が右肩上がりになっております。

我が国のがん統計の中で、部位別がん死亡率数というのをここに挙げました。これによりますと、２００７年にがんで死亡した日本人は３３万６０００人です。これは、結腸がん、直腸がんを含めて大腸がんというように括ると、男性では肺、大腸と、女性では大腸、肺、胃が上位となっております。また、PGx検査の対象になっているEGFR、あるいはK-rasなどが対象となる肺がんは、合わせて６万５０００人、大腸がんは４万２０００人で、大変な数となっています。このような患者さんの中で、遠隔転移を認めた症例とか術後の再発症例に対してPGx検査が応用されていくということになり、きちんとしないといけない状況である訳です。

	1位	2位	3位
男性	肺 (47,685人)	胃 (33,143人)	大腸 (23,310人)
女性	大腸 (19,162人)	肺 (17,923人)	胃 (17,454人)
男女計	肺 (65,608人)	胃 (50,597人)	大腸 (42,472人)

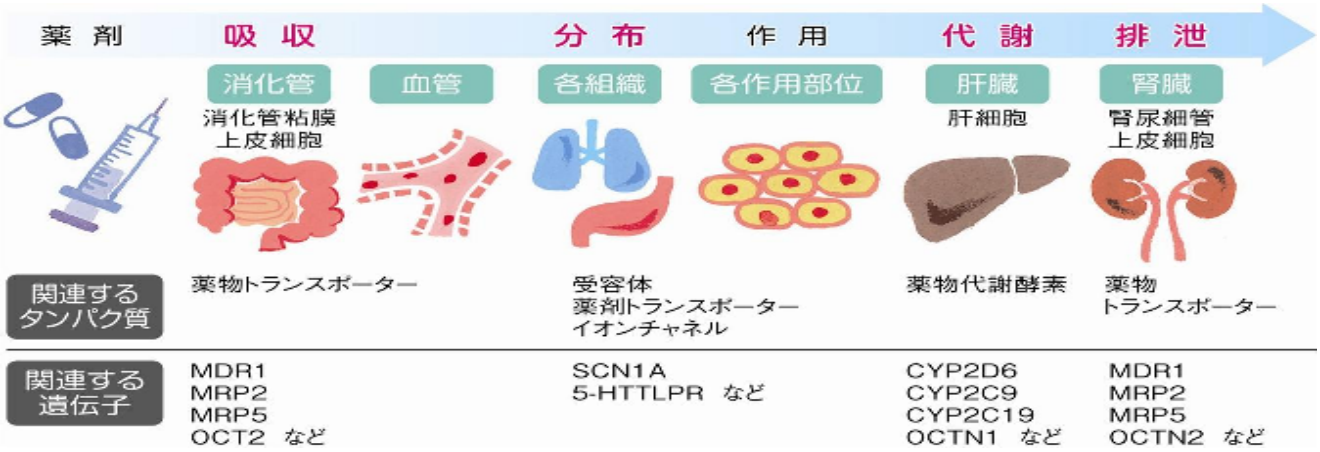
米国では、アメリカ臨床腫瘍学会、American Society of Clinical Oncologyのミーティングの昨年のテーマがpersonalized cancer careでした。これを実施することで「治療成績が上がり、患者さんのＱＯＬが向上し、重篤な副作用が回避できる」ということ、これは対象患者個人への寄与が大きいのですが、医療コストの削減という観点でも社会全体へのベネフィットがあり、これは世界中、今どこでも、このpersonalized cancer careは非常に大事なテーマになっていると思います。



実際は、このファーマコキネティクスを用いた個別化医療は、だいぶん前から実践されておりました。例えば、進行期の大腸がんに対する５－ＦＵに対する化学療法の例を見ますと、これは、（１）計算した体表面積だけを用いたこの薬用量の決定の場合、（２）血中濃度の測定結果を用いてその個人に合った薬用量を決定する場合、の二通り

があります。５－ＦＵのウィークリードーズがどれぐらいの幅で分布するかというと、体表面積を用いたものだと多くの方が約１５００ミリあたりに集中しているのに対し、きめ細かく薬物の血中濃度を調べていくとその方に合った濃度というのはかなりばらつくことになる。体表面積だけから薬用量を決める場合、後から振り返ってみると、有効な血中濃度が維持された症例は、たったの８％です。生存月数の中央値も明らかに異なります。今でもこういう研究もたくさん行われているのが現状です。

これはよく出てくる図ですけれども、Absorption、Distribution、Metabolism、Excretion（頭文字をとってADMEと略します）という薬物の体内の動態に関与する遺伝子が次々に明らかになってきたということがあり、私たち遺伝医学に携わる者としては、薬物トランスポーターや薬物代謝酵素などのゲノムバイオマーカーを用いたゲノム薬理学検査が非常に重要になります。個々の症例で完全に薬物の血中濃度との相関を検討することなしに、治療効果を上げたり、副作用を予測するということにゲノム薬理学検査の結果を利用できないかということで、いろいろな研究がなされています。



米国のFDAのホームページで見てみますと、バリッド（有益）なゲノムバイオマーカーの一覧など薬剤と関連する遺伝子や多型の情報が出てきます。米国で市販されている薬物の１０％に、ゲノムバイオマーカーが知られているという状況で、これだけを見るとアメリカはとんでもなく進んでいるという印象を受けます。

また、cancer pharmacogenomicsという用語も使用され始め、これはゲノム薬理学とは違って、宿主の生殖細胞系列の遺伝情報に腫瘍細胞の体細胞変異の情報を加味して治療効果や副作用の予測をするもので、「がんのゲノム薬理学」の端的な特徴といえると思います。

アメリカはものすごく進んでいるのかというような印象を受けますが、ごく最近、Journal of National Cancer Institute誌に、「がん診療においてFDAがどのバイオマーカーを薬物情報として扱っているのか」、さらに「実際にアメリカで使用が広まっているのか」を調査した結果が発表されました。

バイオマーカー	薬剤	がん	効果	FDA薬剤情報	米国での普及度
CYP2D6	Tamoxifen	乳がん	治療反応性	No	No
UGT1A1	Irinotecan	大腸がん	安全性	Yes	No
CYP3A4	Dasatinib	ALL	治療反応性	No	No
TPMT	6-MP, 6-TG	ALL/AML	安全性	Yes	Variable
DPYD	5-FU	乳がん/大腸がん	安全性	No	No

この調査の結果、「現在、乳がんに対するタモキシフェン（抗エストロゲン剤）の適用に関係す

る生殖細胞系列のゲノム多型のCYP2D6、イリノテカンの適用に関係するUGT1A1、またCYP3A4、TPMT、DPYD、いろいろなバイオマーカーが知られているにもかかわらず、このうち、FDAが薬剤情報の中に含めているのは、UGT1A1、TPMTだけであり、さらに臨床現場で、アメリカで普及しているのはTPMTのみで、これもたまに使われる程度である」ことがわかりました。

体細胞変異やがん細胞特異的遺伝子変異については日本でも今はトピックスになっており、大腸がんに対するK-rasが薬剤情報として提示されており、非常に普及しています。それから乳がんにおけるHER2検査も普及しているが、他のものについては、むしろグリベック（イマチニブ）の慢性骨髄性白血病患者に対する投与前にbcr-abl遺伝子検査を実施することなどは、日本の血液内科医は調べるのが当然だと思っているでしょうが、アメリカではコストパフォーマンスの問題か、それほど普及していません。

それから、タンパク質やmRNAの発現量に基づく検査では、Mammoprint、EGFRなどが推奨されているが、実際はOncotypeDXという名称の検査がよく使われています。これは日本でこれをやると何十万円もする非常に高い検査です。OncotypeDXは21遺伝子についてRT-PCR法で発現レベルを検討するもので、エストロゲン受容体陽性の乳がんの原発巣のパラフィン切片からＲＮＡを抽出して、これを材料として用います。タモキシフェンのアジュバント効果が期待できるかどうかを判別することがこの検査の目的です。再発スコアを３段階に評価し、ハイリカレンス（高再発率）スコアになったものに対し、アロマターゼ・インヒビターやほかの化学療法を選択することになっています。

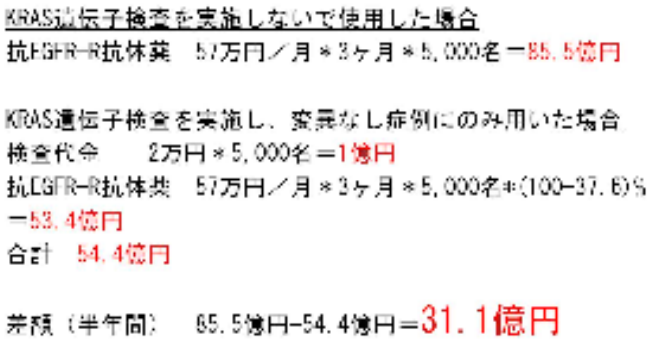
生物学的機能	遺伝子数
代謝	7
細胞周期・DNA複製	12
細胞外マトリックスとリモデリング	5
成長・増殖・形質転換・細胞死	17
シグナル伝達・細胞内輸送	3
成長因子	7
細胞運動・フィラメント	5
加水分解酵素	1
免疫応答	1
神経ペプチド	1
細胞膜貫通タンパク質	2
転写因子・DNA結合タンパク	5
機能不明	4
全遺伝子数	70

Mammoprint（商品名）というのは、70の遺伝子の網羅的な遺伝子プロファイルで、代謝、細胞周期、細胞外マトリックスなどのmRNAについて検討する。詳細は伏せられていますが、70遺伝子の発現プロファイルで、リスクの高低を判定して、術後再発予防の治療方針を決定するためのものです。こういう形でアメリカは一見進んでいるようには見えますが、実際のところコストの問題もあり、アメリカのがん診療現場においてもそうそう進んではいないという印象です。

K-ras遺伝子変異は今年４月から大腸がんに対し、抗EGFR抗体治療の反応性を見る目的で使用される検査で、具体的には、変異があるとセツキシマブやパニツムマブなどの抗EGFR抗体医薬の適応が無いことになり、変異を認めない症例にこれらを使うことになります。ただし、変異がない症例に使うことになったとしても、治療に反応する方は４０％程度です。こういうところのニュアンスや限界をよく患者さんに伝えないと、いろいろなトラブルになるのではないかと思っています。

今、京都で開かれている日本癌治療学会で、国立がん研究センターの東病院の吉野先生や東京医科歯科大学の杉原教授らがまとめられた臨床研究（CSPOR）で出された日本の大規模な研究成果が発表されました。昨年（2009年）の10月から今年（2010年）の3月までの間に5,887例がエントリーされ、日本人のK-ras変異率が37.6％で、女性がやや多く、年齢が高くなるほど変異率が高くなる傾向がみられました。また、臨床のステージニングとは関連がないが、右側の大腸に原発巣がある人に検出率が高いというようなすばらしいデータを出されております。今年４月からK-ras遺伝子変異の、この大腸がんにおけるこのPGx検査は保険収載されました。保険で収載される前の６か月ということで症例がたくさん集まったのかもしれませんが、半年に6,000例ぐらいは、この検査の需要があると考えていいと思います。

実際に、このコストのことを考えると、このK-ras遺伝子検査に関する医療コストの削減効果は莫大です。例えば、半年間に5000名と考えると、K-ras遺伝子検査を実施しないで、何が何でもこれを使ってしまうと、月々57万円掛かるという薬で、３か月使うことから、これだけで85.5億円になります。実際にK-ras遺伝子検査を実施して、変異なしの症例にだけ使うと、変異の率を先ほどの37.6%というふうにしますと、検査代金は１億円掛かりますけれども、このEGFR抗体薬が53億4000万ということなので、合計が54.4億、差引き31.1億の医療コストの削減になるということです。したがって、患者さんにとっては０か１かということですが、医学界や医療界全体としてはこういうことも考えてしっかりと検査をしていかなければいけないと思います。



遺伝子情報の特殊性　ここで留意しなければならないことは遺伝子情報の特殊性です。遺伝学的検査の中で、この薬理遺伝学の果たすところとしては、薬物代謝や作用の遺伝子、SNPsを見て、最適な薬剤の効果を得るということです。ここでこの情報は家族への影響を与え得ることを考慮することが必要になります。実際、イリノテカン（SPT-11）はいろいろなガンに適応があるプロドラックで、生体内で活性化反応を受けてSN-38となり、強い細胞増殖抑制効果を示します。このSN-38は肝臓でUGT1A1によりグルクロン酸抱合されて排泄されます。この抱合反応が弱い多型である*6や*28では解毒作用が弱くなり、SN-38の血中濃度が高くなる。残念なことに、下痢のほうは予測がなかなか難しいのですが、白血球減少についてはCPT-11投与前の遺伝子検査により非常によくリスクが明らかになります。ちなみに*28はプロモーターの繰り返し配列数多型であり転写量低下と関係し、*6はエクソン1のミスセンス変異で酵素活性が低くなるので、副作用の予測が可能となります。実際には０か１かというわけではなく、このような変異を持っていても重篤な白血球減少症を生じない例もありますが、リスクを副作用発生頻度として具体的に患者さんに提示して説明することが可能になります。

このUGT1A1の多型（変異）は、単一遺伝子病である遺伝性非抱合型の高ビリルビン血症の原因遺伝子であるということが分かっていますが、このUGT1A1以外にも単一遺伝子病の原因遺伝子がPGxのバイオマーカーになる例が少なからず明らかになってきており、今後、臨床現場にこのようなゲノムバイオマーカーが遺伝子検査として採用されるときには、十分に注意が必要だと思います。

ユネスコの世界宣言には「ヒト遺伝情報は特別の地位を有しており、ヒト遺伝情報及び生物学的試料には適切な水準での保護を確立すべきである」との項目があります。これを受けて、PGx情報は、単一遺伝子病の遺伝情報ほど特別ではないが、作成中のガイドラインに即してインフォームド・コンセントのやり方や遺伝カウンセリングの体制が整備されなくてはいけないと思います。

電子カルテにおける遺伝子情報管理

次に、東京女子医科大学の中でどのように情報保護の仕組みを作ったかということをお話しします。2002年４月から順次電子カルテを導入して、病棟まですべて電子カルテが稼働したのが2008年の２月です。電子化を行う上で、私たちの声で遺伝子検査の記録についての検討がなされ、精神神経科からもアクセス制限の要望もありました。それから知名度の高い方が入院されたときのアクセス制限、あるいは職員同士のプライバシー保護の問題などもいろいろと議論になりました。

遺伝子検査及び情報検討委員会は斎藤加代子先生が委員長となり、遺伝子情報をカルテに載せるときに何に気を付けたらいいかなどを検討しています。例えば今までは小児科の例を見ても、単一遺伝子病の遺伝子検査結果、カウンセリング結果というのは電子カルテに載せないで、小児

科の責任の下で、鍵の掛かる棚を設けて、ここで紙カルテとして保管していました。ただ、このPGx検査を初めとして様々な遺伝子情報が臨床の現場で診療情報として非常に重要となった現在、これを診療にどうやって活用していくのか。ただ厳重に封をして見せないというだけではいけないのではないかということが一致した意見でした。私たち遺伝子医療センターと中央検査部、それから医療記録管理室、情報システム部、それから関連の診療科が参加して2009年3月からこういう検討を開始しました。

秘匿レベル	対象疾患および検査	電子カルテでのアクセス制御
A	単一遺伝子疾患、 染色体異常、 多因子疾患、易罹患性検査	電子カルテで特定職員がIDと パスワードを入力することで参照可能 （電子カルテのIDと遺伝子管理システム で登録したパスワード）
B	ゲノム薬理学（PGx）	電子カルテで特定職員または特定職種 がIDとパスワードを入力することで参照 可能（電子カルテのIDとパスワード）
C	癌細胞の特性評価、 体細胞遺伝子検査、感染症 （細菌、ウィルスのDNA診断）	電子カルテで通常通り参照可能
X	親子鑑定などの法医学検査	電子カルテに載せない

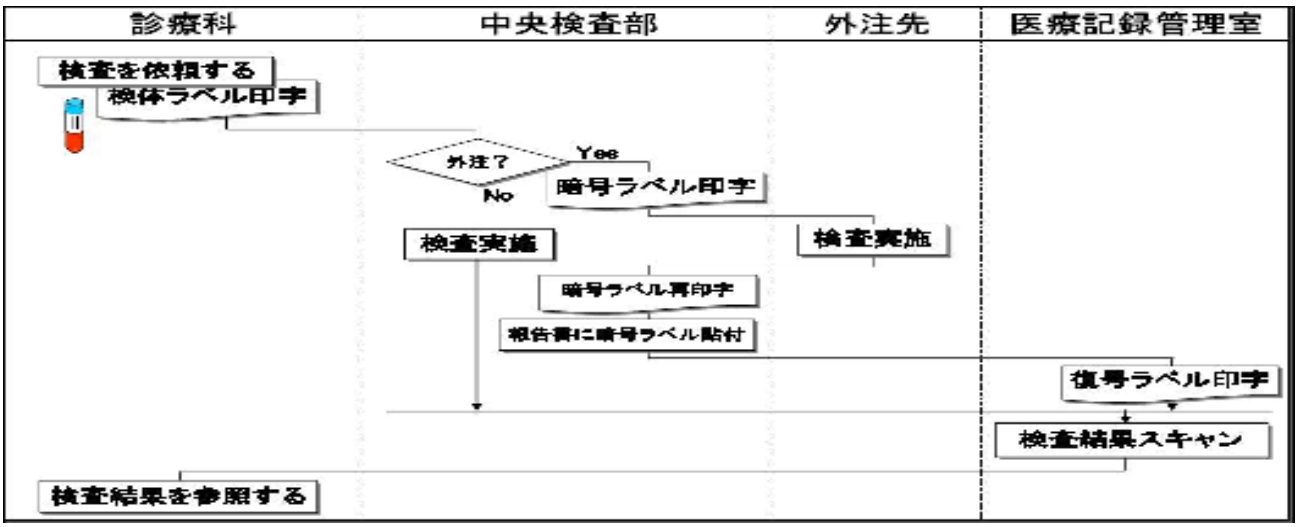
「臨床検体の取扱いをガイドラインにきちんと載せて個人情報の保護レベルのふるい分けをすること」と「東京女子医大病院からの患者さんの遺伝カウンセリングができる体制を構築すること」が当面の目標でした。要望したことは、開示制限の対象を規定し、参照権限を作るということでした。その結果、電子カルテのサーバーとは別に、遺伝子情報管理システムのすべて文書をスキャン保存して、スキャンを登録するときに、秘匿レベルの設定がなされるようになり（非常に医療記録管理室の方々の手間が増えるわけですが)、その上で電子カルテシステムから情報を送信して、秘匿レベルに応じたアクセス制御ができるような仕組みが立てられるようになった次第です。

本日の話題であるゲノム薬理学検査情報は「秘匿レベルＢ」と設定しました。レベルAの単一遺伝子疾患や染色体異常では、あらかじめ閲覧制限の解除希望者名簿を各診療科から提出して頂いた上で、特定の職員だけが閲覧できる仕組みを作りました。一方、PGx情報は特定の職員、具体的には医師、看護師、薬剤師、臨床検査技師のような個人情報をきちんと守るということが職種として規定されている医療職全員にこれを公開する、というスタンスでアクセスが出来るように致しました。また、体細胞遺伝子の変異に関しては、自由に今までどおり参照ができるというようにしました。

この電子カルテの取込みは、先ほど申し上げたように全部スキャンで、ここで秘匿レベルを設定して登録ということで、電子カルテから参照するときは、ここからURL情報を送信して検査結果を参照するやり方です。実際の運用ですが、パラフィン切片からのK-ras遺伝子検査みたいなものは、未だオーダーリングにはまだ載せていませんが、いわゆる血液検体を用いた遺伝子検査オーダー画面は以下のようになります。画面をみると、レベルＡ、レベルＢ、レベルＣというように、オーダーリング担当医に、秘匿レベルの違いというものを印象付けるような形で遺伝子関連検査が項目別に列挙されています。染色体検査も同様であり、先天代謝異常症の診断につながるような一部の生化学的検査も、こういう閲覧制限が掛かるようになっています。

実際、依頼した検査情報は電子カルテに表記され、誰に、いつ、どういう検査をしたかが分かるようになっています。検査結果を参照するときは、電子カルテのインデックスをクリックし、ＩＤ、パスワードを入力する画面が出て参ります。通常の電子カルテのＩＤ、パスワードと違うものが要求される場合がＡレベル、同じもので構わないのがＢレベルということになっています。いずれも認証がオーケーとなると内容が表示されます。

検査を依頼する段階では匿名化はしません。検体取り違いが起こったら重大ですので、検体レ



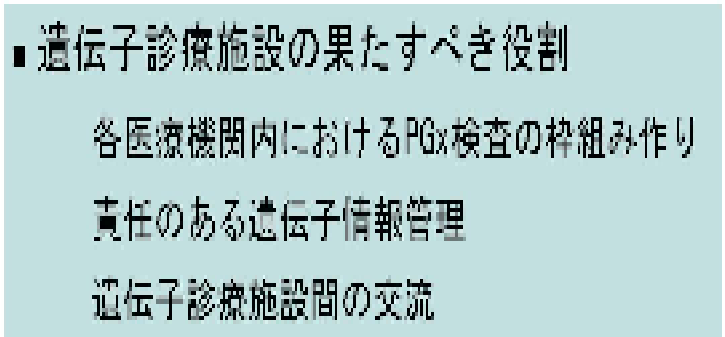
ベルにはちゃんと確実に患者さんの個人情報がバーコードラベルに含まれて貼付されます。中央検査部に届いたときに、外注先暗号ラベルを印字してそれを検体に貼った上で外注先の検査会社に運んでいただく。院内で実施する遺伝子検査検体に関しては、そのまま遺伝子医療センターに持ち込まれて、遺伝子医療センターで匿名化したあと検査室に運ばれるというような段階です。

実際には、外注先検査会社、あるいは私たちの院内で行った検査に関しては、医療記録管理室で復号化して、検査結果がここでスキャンされるというような仕組みになっております。暗号化、復号化はこういう形ですけれども、外注先から匿名IDで問い合わせがあった場合に、すぐに参照できるようなツールの開発もしております。

保険収載されているK-ras遺伝子検査は体細胞遺伝子の変化を調べるものですが、Ｃレベルではなく、Ｂレベルの秘匿レベルを設定しています。というのは、先ほども臨床的な妥当性という文言がありましたけれども、この検査を受けるときの患者さんへの説明内容に関して、あなたに副作用が起きるかどうか、あなたにこの薬が効くかどうかの100％の副作用・効果予測ではないことなど、PGx検査結果の解釈に関してまだまだ慎重にやるべきだろうという意味を込めての判断です。遺伝子情報の特殊性を認識して、その取り扱いに慎重さを求めるという意味で、当面PGx検査項目のすべてを学内の倫理委員会で通した上でやりましょう、ということになりました。以上の理由により、当面、秘匿レベルはＢにしましょうというようなことで、対応しているわけです。

「オーダーメイド医療のお話」というパンフレットをシスメックスさんと一緒に作って外来化学療法室やがんセンターの各診療室に配布しております。遺伝子情報管理室という組織がこの１０月から立ち上がり、今後は臨床治験にかかわる製薬会社の方々にはどのように情報を開示していくのか、他の医療機関・研究所などに依頼する遺伝子関連検査結果をどのように電子カルテの中に織り込んでいくかなど、いろいろな問題が山積みになっておりまして、この遺伝子情報管理室がこれからこういうことをタイムリーに解決していこうと考えています。

Exploratory biomarkerがゲノム薬理学関連学会・ジャーナルでどんどん発表されてきています。その中で、一部はProbable biomarkerとして認知されてきていますが、本当に有益な診療情報として患者さんに勧められる、あるいはお金を頂いてこれを検査する意義が確実にあるValid biomarkerというのはまだまだ少ないわけで、ここが大きなハードルだと考えられます。



私たち遺伝子診療施設としては、各医療機関の中での枠組みづくりを行い、責任のある遺伝子情報管理を継続してやっていくことが求められています。そのためにも遺伝子診療施設間で交流を深めるだけでなく、今後はがんの専門医の先生方が集まる関連学会・研究会に遺伝情報保護の方法を開示していくことが必要ではないかと思っています。

ご清聴ありがとうございました。

（以下、質疑応答）

【京都府立医科大学・中川】大変勉強になりました。ちょっと細かいことですが、閲覧システムのＩＤが幾つかあっても、電子カルテに患者さんにこんなふうにインフォームド・コンセントしたと書くときにも、K-rasの多型の結果とかは書き込まないのですか。それを見れば、幾ら閲覧は制限していても、電子カルテに普通に入力したのを見れば皆さんが分かることにならないのでしょうか。

【菅野】検査を受ける前のカウンセリングの内容ということですか。

【中川】その結果の説明のときです。そういう内容は、そういうK-rasの結果とかは飛ばして書くようにされているのでしょうか。

【菅野】それは、遺伝子検査の結果の制限を掛けても、やはり、その各診療科の担当医がどこまでそれをそこに書くかということで完全な情報保護にはなりません。

【中川】現実的には、難しいと思うんですね。

【菅野】そうですね。おっしゃるとおりだと思います。

【中川】ということは、僕らもどうしようかなと思ったのですが、閲覧を制限しても、実際にカルテを見れば、その人の結果というのは分かるということにはならないのかなと思ったのですけれども。

【菅野】実際には、そのレベルＢ、そのPGx検査の内容というのは、先ほど示したように、ほとんど病院で働く医療職の職種であれば、だれでも見られるということであって、非常に悪意を持った医療職の方がそれを何か不適切な使い方をしない限り、だれでも見られるというような形にはしているわけです。

【中川】一応、そういう制限を掛けているということなのですね。

【菅野】はい。

【中川】ただ、先ほどの鎌谷先生のお話とは、ちょっとレベルの設定が違うような感じがしたのですけれども、そこまで、普通、制限を掛けなくてもいいのではないかなという気もするんですけれども。

【菅野】非常に大規模な医療機関で、やはり、少なくなったとはいっても900人ぐらいの医師がいて、1500人ぐらいのナースがいて、その方が自由にそれを閲覧できるということで、本当に顔と顔が全然つながらないような医療機関なので、とにかく慎重に、慎重にやっていこうかと、そういうことが基本的なスタンスでございます。

【日本医科大学・渡邉】先ほどのグルーピングのところで、実際に同じ遺伝子検査でも、例えば発症前診断とか、あと羊水検査とか、そういうものを何か別の形で考えていらっしゃるのでしょうか。それとも、全く同じような形でグルーピングとしてされているのでしょうか。

【菅野】各論になりますと、まだまだ、今年４月からで、どれをどうしようかというところは議論が尽きないところで、一言で何か総論的にこれをどうするということは、ちょっと申し上げにくい状況でございます。

【斎藤（座長）】特に、遺伝カウンセリングが絡むものに関しては、もう一段階、秘匿性を、考えなければいけないということを担当の人と話し合っています。今、発症前診断、保因者診断、出生前診断に関するところに関しては、やはり深く遺伝カウンセリングにかかわるようなところは、まだ電子カルテには載せない方が望ましいと考えます。ただ、遺伝子検査結果、本人の確定診断

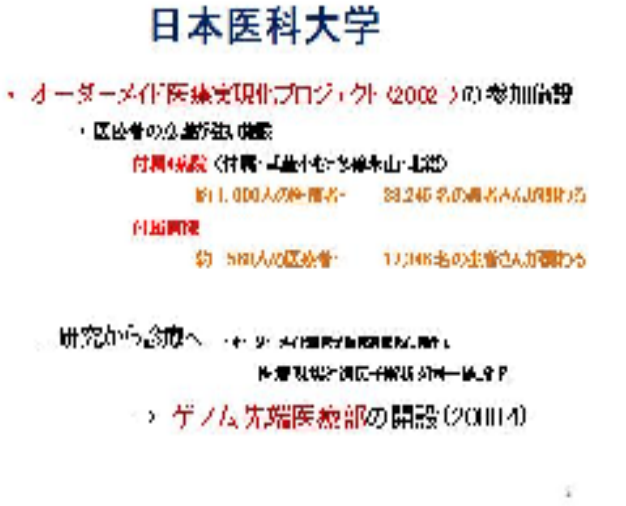
の遺伝子検査結果はレベルＡとしてスキャンして結果を秘匿するという形にしています。ですから、確定診断に関するところは軌道に乗ったというところです。
【鎌谷】やはり、そうせざるを得ないのではないでしょうか。
【菅野】そうですね。ですから、今のところその都度、中央検査部経由で、この検査はレベル何になりますかということが斎藤先生か私に必ず電話がかかってくるような状況になっています。そういう意味では、少しは安全性が担保できているのかと感じています。
【斎藤】現在進行中のお話を菅野先生にしていただきました。遺伝子情報管理委員会というのがありまして、そこで随時、状況によって変えながら実用、運用されていくというような形でやっていくことになると思います。

講演２「PGx 検査への遺伝子医療部門の関わり
～全国遺伝子医療部門調査結果をふまえて～」
渡辺 淳（日本医科大学附属病院ゲノム先端医療部）

昨年のこの会議で、今年行った PG x に関する調査へのご協力を皆様に依頼致しました。今回の演題名を大会長から頂いた際に、今回の調査の結果と合わせ今後どうしていくかも加えてご提案いただいており、その点も踏まえて発表致します。

まず、なぜ私がこの調査をしているかということを説明します。「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」が 2002 年にはじまり現在は第２期となっています。開始から数えると８年目にあたります。本プロジェクトはいわゆる 30 万人プロジェクトとも呼ばれていまして、これまでに約 20 万人の方々の御協力を得ました。私の属している日本医科大学も本プロジェクトに参加しており、大学病院の患者さん３万 3245 名の方々の御協力をいただいています。大学としてはオーダーメイド医療実現化に向けてさらに推進していきたいという意向もあり、2008 年４月にゲノム先端医療部が開設されました。実際に施設内で遺伝子解析を実施していることの経験が活かせるのではないか、医療現場に直結できるようなものは何かないか、と模索しており、他の施設ではどの様な状況かが気になっておりました。

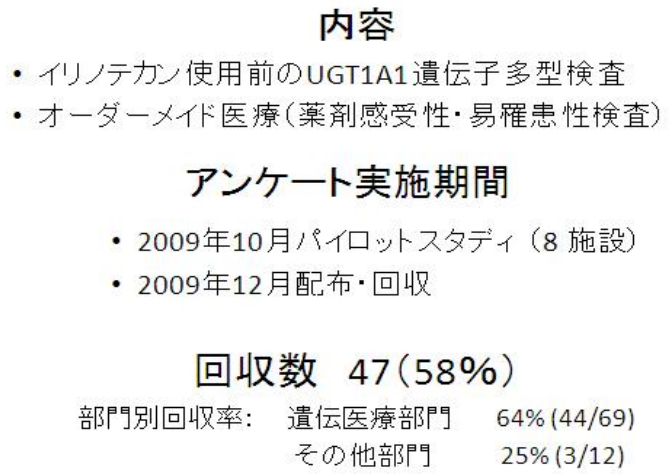
オーダーメイド医療実現化プロジェクトの成果が今年になりいろいろと出てきています。このプロジェクトの中には、実際に研究を実施する部門とともに、プロジェクトの倫理社会的問題を検討する ELSI 委員会があります。第２期で、ELSI 関連テーマを研究するため、３課題が採択されました。私以外の他のお二人の方々は早稲田大学。明治学院大学の法学の先生です。私は、このプロジェクト研究の先にある実際にオーダーメイド医療として臨床現場で出てきている諸問題をどう検討していけばいいのか、オーダーメイド医療研究の成果への対応を調査する研究として採択されました。



研究期間は５年間です。本研究の中では大きな三本柱があります。研究の初めの段階と終わりの段階で状況は大分変わってくる予測され、一つ目は状況把握のための全国施設調査、二つ目はオーダーメイドに関わる遺伝情報を臨床の場に有意義に有効に生かすための倫理的・法的・社会的課題に対応・支援できるシステムすなわち、対応に困っている現場での相談窓口（倫理コンサルテーション）の構築に向けた研究、三つめはオーダーメイド医療がより広く浸透していくための教育手法の開発です。５年間の内、初めは今回のテーマでもある薬物代謝に関するオーダーメイド医療(PGx)を対象とし、次に、徐々に研究成果が出て来ている易罹患性についても考えていくという順序で計画しています。今年が３年目で、少し状況が見えてきているところです。

そこで昨年、皆様に調査へのご協力をお願いしたわけです。2008 年から 2009 年の間でも、既にいろいろなことが変わってきました。抗がん剤イリノテカンの代謝酵素である、UGT1A1 の遺伝学的検査が保険適用になり、検査施設が増加したのではないかと想定されます。しかし、施設により検査の実施状況は大分違うと考えられています。調査対象は全国の医育機関、大学病院としました。施設内でもいろいろ立場の方々が関わると思いましたが、遺伝子検査ですので、遺伝子を扱うところということで遺伝子医療部門としました。また、遺伝子医療部門が確立されていない施設に関しては検査医学部門を送付先として、全医学部の８１施設に対して調査票を送付致しました。

まず初めに、いくつかの施設の方にパイロットスタディに御協力いただき、内容を吟味してから１２月に全国調査を実施致しました。回収率が低かったのは、後ほど示しますが、質問項目が多かったことと、この内容が遺伝子医療部門だけではすでに把握出来ないいろいろな課題が含まれているためと考えられました。



アンケート調査ではまず保険適用になったUGT1A1 について聞きました。調査を実施した 2009 年 12 月は、4 月に保険適用のキットが発売されてから約半年過ぎた段階になります。この UGT1A1 と、そのほかの検査について、実施状況と、実際に現場で困っている内容についてお尋ねしました。結果を次に述べたいと思います。

UGT1A1 は肝臓の酵素であり、イリノテカンという抗がん剤の代謝に関わります。この薬剤は、肺がんとか消化器がん、あとは卵巣がんなどで使用されます。この薬は日本で開発された薬ですが、副作用と UGT1A1 遺伝子多型の関係について、米国では 2005 年の７月に添付文書に記載されていたのですが、日本では 2008 年７月にようやく医薬品医療機器の安全性情報に掲載されました。しかし、遺伝子多型検査の結果をどの様に活用するかは、担当医によっていろいろな意見がありました。ハイリスクという結果が出たときに減量をするのか、あるいは、注意しながら減量せずに投与するかというところは決まっていません。米国の情報が余り適用できない理由として、米国と日本の投与用量が大分違っている点と、併用薬の影響が考慮されなければならない点です。日本でイリノテカンを販売している２社から遺伝子多型の結果に基づく対応に関する販売後調査が行われています。１社はすでに終わりましたけれども、もう１社は現在行っている最中です。今後その結果によりこの検査結果により取り扱う内容が変わってきますが、そのような状況も加味していただいた上で調査結果を見てください。

保険適用の UGT1A1遺伝子多型検査実施	
あり	21
なし	18
不明・無回答	8
計	47

検査場所	
自施設のみ	4（19%）
他施設のみ	14（66%）
自他双方	2（10%）
無回答	1(5%)

保険適用後半年たった段階でしたが、ご回答いただいた施設の半数近くのところがまだ UGT1A1 遺伝子多型検査を実施していませんでした。あと、不明・無回答という施設も多く認め、もう把握できないという状況もあります。

検査実施施設を尋ねました。自施設で解析を行っていると回答されたところもあります。その他も施設により異なることがわかりました。UGT1A1 検査の実施や導入検討に際して遺伝子医療部門が関わったか否かも、おおかた半分です。各診療科から遺伝子医療部門への問い合わせ内容は、先ほど話が出ていましたけれども、体質性黄疸との関連に関するものでした。そのような遺伝子と疾患に関する問い合わせ窓口として、遺伝子医療部門の役割は大きいと考えます。

本調査途中段階で、大学病院の遺伝子医療部門だけを対象にしては把握しきれないことが分かり、検査を解析する衛生検査所協会所属施設にも調査をお願いしました。検査を受託しているのは６施設で、そのうち自施設で解析を行っているのは４施設です。その４施設では、約半年間で４千を超える数の検査が既に行われています。検査頻度は週に１回か２回ぐらいか、２週間に１回ぐらいという回答でしたので、結果報告までに時間が長く掛かったという施設もあります。検体の匿名化は、医療機関の要望に

応えているということでした。私たちの施設も自施設で解析を行っていますが、検討課題として、どのように結果をフィードバックするかという点があがりました。配列だけを記載したのでは担当医が解釈するのには難しいです。しかし、配列の記載方法も検査会社によって少し異なっています。この点も、今後の課題と考えます。報告書の見方や結果報告までの日数がどのぐらい掛かるのかに関して医療機関から問い合わせがあったと聞いています。さらに、これまでの検査会社での遺伝子検査の依頼数の２年ごとの年次変化を検討しました。薬剤感受性検査は年々増え、2008 年調査での２年間に 8000 件となっています。いまご説明した、UGT1A1 だけで半年で 4000 件増えているということと現在 K-ras も加わるので、遺伝子検査の発注数は今後すごい勢いで増えていくと予測されます。

再び、オーダーメイド医療に関する全国調査の結果に戻ります。

オーダーメイド医療に関わる遺伝子検査の実施は余り多くないと予測したのですが、実は結構行われているということが判りました。実施や導入を検討するときにどういった構成メンバーで行ったかも問いましたが、医師だけでなくいろいろな人たちが関わる施設、法律の専門家もメンバーに入った施設がある一方で、逆に単独でやっている施設もあり、施設によって幅があることがわかりました。

倫理委員会に関しては、諮る必要がないと判断されている施設もあったのは驚きでした。オーダーメイド医療を実施している遺伝子や薬剤は、UGT1A1 以外にも、ワーファリンの CYP2C9 と VKORC1 や、CYP2C19 が多くなっています。体細胞系列の検査も増えてきています。それとともに、もう既にアレルギー疾患についても実施している施設があるというのも驚きました。施設間で大分幅があることがこの結果からも得られています。

次に、オーダーメイド医療に関する統一した窓口を設けているかと聞きました。遺伝子医療部門が窓口になっている施設や、ある程度は遺伝子医療部門で把握しているという施設もあるし、遺伝子医療部門では全く把握していないという施設もあります。今回の調査の回収率があまり上がらなかった理由の一つとして、遺伝子医療部門で把握していない施設が結構あるという背景が要因と考えられました。

次に、インフォームド・コンセントに移りますが、インフォームド・コンセントは、担当医以外の方々もいろいろな形でかかわっているということをお答えいただきました。情報提供は、やはり文書だけではなくて、ビデオなど様々な媒体で行う施設もありました。

次に、情報の管理です。個人情報の保護は、臨床検査として扱い一律に匿名扱いしないという施設や、解析する遺伝子の種類や生殖細胞系列か体細胞系列かにより匿名扱いと非匿名扱いとを分けて対応しているという施設もあるようです。ゲノムＤＮＡの保存をしている場合もあるもありました。PGx 検査をオーダリングシステムで扱う施設もありました。さらに、PGx 検査をどのような形で保存するのか大きな課題です。検査を実施しているけれども、結果をカルテに貼るのは難しいのではないかと考えている施設も結構あるようです。一方で、電子カルテに記載しているとお答えいただいた施設が７施設もあったというのは驚きでした。

この段階で、一つお聞きしたかったのは、先ほどの UGT1A1 に代表されますように、PGx は日進月歩で状況は変わって来ています。新しいことにきちんと対応できるかどうかも重要です。遺伝子医療部門が問い合わせ窓口となっていると答えていただいたところは約半数です。院内担当者と検査会社間で連絡が取れているところと取れていないところも約半数ずつというところでした。今回の調査報告は以上です。

御協力いただいた施設の先生方には大変感謝いたしております。結果としては、予測から大きく外れない形でした。やはり進んでいるところは進んでいる。ですけれども、病院内ではもう把握できない状態になっているという施設もありました。今後どうしたら PGx について全国的な状況を把握できるのかは重要な課題です。いろいろな先生方とも御相談させていただき、今後の調査を検査部門にお願いすることで施設の状況を把握することができるのではと考えています。できれば、この点に関して、皆さん方のご意見をたまわりたくよろしくお願いします。

この結果を踏まえて、今後 PGx に遺伝子医療部門がどのように形でかかわれば良いか、私見をまと

めながら話を進めます。

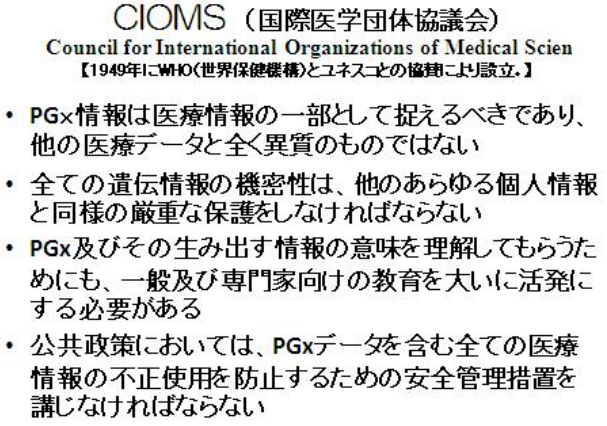
もう既に PGx 検査は各診療科の担当医の先生がなさっているということと、この遺伝情報はご家族にはあまり関係がなく、治療される御本人だけの問題だという点は遺伝子医療部門がかかわりにくいかもしれません。しかし、そうなると、結果を開示したあとにどのようにその遺伝情報を扱うのかは今の状況では一貫性が保たれなく、施設内での対応が必要となります。

それとともに、施設間で大分異なると想定されますが、どの遺伝子や薬剤を施設での PGx 検査の対象とするのか、情報管理をどうするのか、倫理委員会をどうするのか、あとは、最新の情報にアクセスして関係者に周知していくという労力のいることを病院内でだれがかかわるのかは１臨床医ではなく、施設として検討すべき内容です。さらに、医療従事者への教育をどうするか、患者さんへの教育をどうするか、というのが大きな課題となります。「施設としてどうするか」、「教育」は遺伝子医療部門が PGx にかかわる大きなキーワードと考えています。

ファーマコジェノミクスの運用指針には、いろいろな立場の方々がかかわると記載されています。企業、主治医、あとは遺伝カウンセリング部門です。それから、母体である医療機関のかかわりが重要とうたっています。

また、情報へのアクセスについても記載していますが、具体的にどうするかというのは、今の時点では検討しにくいところではないと思います。　あと、「教育機会への参加」ですが、どういう教育をすればいいのかというところが、記載されておらず病院間の差を生じています。

私たちのところで、病院の患者さん方に協力いただいて、オーダーメイド医療をどう考えているかという調査をしました。オーダーメイド医療を受けたいか、受けたくないかと決められる人がいる一方で、まだ分からないと言っている人も結構おいででした。わからないと回答された方の人数は、年齢が上がってくるにしたがって増えています。７０代の４割ぐらいの方々がわからないと判断されている。これらの方々が判断出来る方向に移ることが教育の大きな目標ではないかと考えます。具体的には、気になっている点は遺伝という言葉よりも、安全性とかほかの情報をどう扱うのかということが大きくなっています。先日私たちも少人数の患者さんと顔を合わせてサイエンスカフェをやったことがありますけれども、その中でも、遺伝子の検査ということよりは、どのように行われているのかということほうが気になっていて、遺伝については全然気にしなくてもいいんだけどということを言っている方もいました。もしかすると、PGx 検査を受ける方の視点は私たち遺伝に関わる者や医療者の考えているところと違うのかもしれなく、的確なターゲットに向けた教育内容が求められると考えます。



欧米ではどうかというと、よく引用される１つが CIOMS シオムスです。その中でもやはり、この安全管理も含めて、教育をどうするかが一つの大きなテーマになっています。２００５年に発刊さしている本では、コミュニケーションと教育に１章さいています。

昨年(2009 年)、ＯＥＣＤから発刊されたファーマコジェネティクス（参考資料）では、どういう立場の人がかかわってくるのかという項目があります。担当医と患者が PGx に期待すること、physician and patient demand という項目があります。この本のエグゼクティブサマリーの６番には、教育、検査あるいは分析、指標という項目についての細かな対応が必要であると述べています。ただ、日本においては現時点でこれを実践するのは難しいと、今回の調査も含めて感じています。

現在、我々が現在 PGx に向けた教育についていくつか試みを紹介します。

まずインフォームド・コンセントへの対応です。先ほどインフォームド・コンセントの媒体として、

従来は紙ベースでやることが多いと報告しました。しかし、紙ベースでの難しいところは、読まなければならない点です。さらに、遺伝の知識の程度も個人によって大分幅があります。さらに、すごく知りたい人もいれば、そんな、もう簡単にという方もいるので、検査を受ける方それぞれの立場に基づく教育システムがとして、e-lerning を基盤とした情報提供のシステムを開発しています。この手法のもう一つの利点として、幅がある医療者への教育手法にもなると考えています。

人類遺伝学会の教育推進委員会では、人類遺伝学に関わる高等学校生物教育の参考資料を作成しました。薬と遺伝学の章があり鎌谷先生が書かれています。高校生の遺伝教育の内容としても薬との関係が重要と捉えられてきています。このような内容が一般教育に含まれると、ＰＧｘに関する質問が医療現場では出てくる頻度が高くなりますので、それに合わせて医療者の教育も求められることを私たちは考えなくてはいけません。

高等学校生物教育のための人類遺伝学の参考資料
日本人類遺伝学会教育推進委員会 編
平成22年4月19日

1.はじめに	鎌谷直之
2.学習指導要領との対比	鎌谷直之
3.項目別解説	
1.人体、臓器、細胞、核の説明	井本逸勢
2.DNA、RNA、蛋白質、小分子の説明	池内達郎
3.DNAの構造とヌクレオチド配列	高田史男
4.人間のゲノムと染色体地図、遺伝子	沼部博直
5.ゲノム(生物あるいは細胞の遺伝に関わるDNA 分子の総称)の伝達と法則	松本直通
6.(突然)変異	巽純子
7.(突然)変異と人間の多様性	櫻井晃洋
8.人間の多様性と多因子病	森崎裕子
9.(突然)変異と進化	渡邉淳
10.(突然)変異と遺伝病	櫻井晃洋
11.人間集団の多様性	鎌谷直之
12.がん細胞に見られる生殖細胞系列と体細胞の(突然)変異	稲澤譲治
13.最新のゲノム研究	鎌谷直之
14.薬と遺伝学	鎌谷直之
15.遺伝学と社会	長谷川知子

先ほど終了しました人類遺伝学会の教育関連プログラムで実験実習を担当し、ＰＣＲを行いました。予想どおり実験がうまくいって終わりましたけれども、対象として先ほど出ていました CYP2C19 の多型についてそれぞれの班が異なるアリルの DNA を用いて検討しました。このように、実際に目で見てやってみてもらうという経験を通して遺伝や PGx を分かってもらう一つの新たな教育手法と考えます。

さらに、PGx は身近に迫っています。米国の例ですが、遺伝子多型を解析する機器がＦＤＡで承認されています。何を言っているかというと、これらの機器を用いれば医療機関内で検査が可能です。日本の場合は現在 PGx の多くは検査会社で解析していますが、日本でも医療機関内での PGx 検査がだんだん広がってくる可能性があります。そうすると、一般医療機関に向けた対応も必要となる。この点を踏まえた上で PGx の教育をどうするかを今後考慮に入れる必要があります。

以上の点から、やはり PGx 検査を施設で扱う際には、どこかがまとまった形で把握するとことが必要です。一つは、PGx 検査の結果はやはり遺伝情報であり、いろんなお薬にかかわるということから、検査のときに使うお薬以外のお薬、CYP2C19 であれば、抗血小板剤なんかもあるし、あとは潰瘍薬もありますし、同じ遺伝子検査の結果を、異なる薬への用途として将来有効に活用できる情報となります。

もう一つは、情報の管理を考える際には、医療機関全体として捉える必要があります。研修医からベテラン、医療関連の各職種への対応、ときに製薬会社も含めた外部へのアクセスが求められる点からも、病院が一丸となり対応する必要があります。。医療機関も様々です。いろんな医療機関を含めた形での支援をどうするかという点でも、病院ごとにやっていくこと、あと、また一つ一つの病院が独自でやるには、やはり差が出てくることから病院を支援するシステムが必要です。

今後、PGx を医療として活用するためには、患者さんを中心にした担当医、薬剤師、看護師さんを含めた PGx に関わる様々な立場の方々の連携が重要です。これらの枠組をサポートするために、医療機関の中でどうするのか。あと、その外部にある、産業、官、厚労省などとＰＭＤＡ、学会、社会という、それぞれの立場の者がどういうふうに関るかというシステムづくりが考えて重要です。明日はワークショップもあり、何らかの形で、この PGx 検査を遺施設でどう考えるかについて提案を出せればと考えております。ぜひ御協力のほど、お願いいたします。

最後になりましたが、この研究を行うに当たっては、いろいろな先生方、いろんな皆様の御協力もいただきました。この場を借りて深謝いたします。いろんな立場の人たちがかかわることが必要だと思っ

ています。今回のアンケート調査に関しましては、武藤先生、あと川村先生、堤先生、福嶋先生、野村先生に御尽力いただき、私どもの施設では畠山君が、彼女は認定カウンセラーとしてかかわってくれています。また、われわれの施設にはオーダーメイド医療室があり、ＧＭＲＣという人類遺伝学会認定職種の方がいて、このような経験を得た立場の方が今後どのような形でかかわるかも重要です。あと、もう一つは薬剤師さんも PGx 検査のキーパーソンと考えています。様々な立場の方々をどのように関わってもらうかも考える必要があります。皆さんの御意見を頂ければと思います。本日はどうもありがとうございました。（拍手）

（以下、質疑応答）

【福嶋(座長)】渡邉先生、どうもありがとうございました。PGx への対応につきまして全国調査をされ、その結果を基に現状を評価していただいたということと、今後どういうことを検討しなければいけないかというポイントにつきまして、非常に分かりやすく御提示いただけたと思います。それでは、渡邉先生への御質問を幾つかお受けしたいと思いますが、いかがでしょうか。はい、どうぞ。
【塚田（岐阜大学)】岐阜大学の塚田でございます。ちょっとお尋ねしたいのですが、アンケートのこの倫理委員会に申請のある、なしのことですが、いわゆる医療ということで見れば、別にそれをやること自体、倫理委員会の承認は必要でないんではないかという考え方もあるし、じゃあ、なぜ申請したのか。研究利用ですね。研究利用という、データの研究利用ならそうですけれども、それ以外の理由は何ですか。
【渡邉】実際には、今御指摘いただいたように、その研究という形、ただ、実際には医療としての裏付け、例えば添付文書に載っているとか、を医療として解釈している施設もありますが実際には、その大学の方針という施設もあるのではないかと考えます。遺伝子検査であればすべて倫理委員会に出すという施設もあると聞いています。倫理委員会に出していないところは、逆に私自身が、まだ研究レベルになっているものが多かったと思いましたが、それはもう臨床検査でいいと解釈しているという施設があり驚いています
【福嶋】はい、ありがとうございます。そのほか、いかがでしょうか。はい、どうぞ。
【長谷川（九州医療センター)】九州医療センターの長谷川と申します。今日はどうもありがとうございました。このアンケートは、遺伝子診療部があるところのアンケートですよね。
【渡邉】遺伝子診療部があるところと、ない施設に関しては検査部に送らせていただきました。
【長谷川】ああ、なるほど。うちなんかも遺伝子医療部門がないのですが、実際に臨床で、例えばがんの治療をやっているとかいうのは、実際は大学以外の施設での実施がもうはるかに多いのが現状でして、そうすると、そこに保険点数が付いたということであれば、もう逆にばんばんやっているところが増えてきていると思うのですね。ですので、やっぱり、そこまで含めた意味での何かガイドラインか何かをお示しいただかないと、結局、こういう、どちらかというと、きちんとやっているところだけ集めたところのアンケートとかいう話では、把握出来ず、その辺もちょっと御検討いただけたらと思います。
【渡邉】厳しい御指摘、ありがとうございます。御指摘のとおりで、実際には、まず医学部に調べようと思ったのですが、医学部で大分差があるだろうということを予測していました。一方で、大学病院だけで分からなくなってしまい、実際に検査会社のほうを調べてみると、もう 4000 件検査が行われているというようなことは、今御指摘いただいたように、もう大学と関係ない形で出ています。そこをどのように把握できるかが重要です。検査部への調査は、もう少し幅を広げた形で調査を進めていきたいと考えております。また、そのときはいろいろと御指導のほど、お願いします。
【福嶋】今の点につきまして、鎌谷先生、今、ご準備下さっている PGx のガイドラインが出ると、その一般病院についてはどういう扱いになりそうでしょうか。
【鎌谷】まだ、ドラフトですから、１年間ドラフトですけれども、まあ一応出たということは、それを一応守っていけばある程度の承認を受けたことになると思うんですけれども、一般病院の場合は研究で

はないですよね。研究の場合はもちろんあると思いますけれども、研究とやっぱり臨床と分けて、例えば保険収載されている場合とか先端医療として認められる場合は、やはりそれはもう診療ということで、特に普通の臨床検査と同じでいいのではないかと思いますけれども、研究となると、また、それが PGx で単一遺伝子病と直接関係あるか、ないかとか、健康障害が生じるかないかによってまた分けて、もしあれば、やはり、これはまた倫理審査委員会に出すとか、もし、そうでなければ、それはまた、やっぱり一般の臨床検査と同じ。一般的に、渡邉先生とか、あるいは菅野先生がやられているよりも、ガイドラインが出ればかなり規制は楽になるというふうに思います。特に、先ほどカルテに書いていないところとか、倫理審査委員会に出していないとかあるけれども、それは、多分、今よりもずっと規制が少ない方向に行くというふうに思いますけれども、一部の先生にとってはちょっと規制がきつくとなるかもしれないけれども、ある程度の基準ができるとは思います。

【福嶋】その保険診療では認められていないものの、自由診療で行われるというものについては、どういう扱いになるのでしょうか。

【鎌谷】その辺が難しいですよね。でも、それはやっぱり、ある程度研究と考えざるを得ないのではないでしょうか。やはり、その保険診療あるいは先進医療として、ある程度公的に認められていれば、それは診療としていいけれども、やっぱり自由診療とはいえ、やはり、ある程度研究内容を含むので、やはり、私は倫理審査委員会とか、そういうことが必要なのではないかと思いますけれども。それは、そこには明確には書かれていません。

【福嶋】がんの治療施設で、より安全性を高めるために自費でということも十分起こり得るようにも思います。そういうところで、きちんと研究として位置付けられるかというところがかなりグレーなところがあるということですね。

【鎌谷】あのガイドラインでは書いていません。

【福嶋】はい、ありがとうございます。どうぞ、堤さん。

【 堤（SRL)】すみません。少し補足させてください。今、鎌谷先生が中心で新しい PGx のガイドラインができているというのは、もうまさに御紹介いただいたとおりですけれども、ファーマコゲノミクス検査に関する運用指針というのは、もう昨年の３月から出されておりまして、その趣旨も新しいガイドラインに反映させていただいておりまして、そこの齟齬はないという状況になっておりますので、現状で臨床でお使いいただく PGx、ジャームラインの PGx の検査に関しては、その運用指針を御参考にしていただければというふうに思います。

それから、規模の問題で一つだけ申し上げておきますと、K-ras の遺伝子検査は、多分、１日辺り２００件ぐらい動いているだろうと思います。１日です。それから UGT1A1 の検査は月ですけれども、多分１０００件まではいかないとは思うんですけれども、５００件よりはもっと多いだろうと。月に。で、それは多分、もっと増えていくだろうと思っております。それと、あえてもう一つだけ言わせていただきますと、大腸がんの治療のときには、K-ras の遺伝子検査アービタックスとイリノテカンの併用療法というのがございますので、そうなりますと、UGT1A1 はジャームラインで、K-ras はソマティックだということで、電子カルテで分けて扱うとか、片方は匿名化して片方は匿名化しないとかいうやり方をしますと、非常にナンセンスなことが起きて、それは患者さんにとっては非常にまずいことになると、不利益になるんじゃないかなと。そういう意味でも、PGx をどう使いこなすかということについて医療機関で議論をしていただいて、方向性を出していただきたいということを、今回、検査の運用指針では加筆させていただいているという状況でございます。使いにくくするのではなくて、PGx のデータをどうやって使いこなしていけるかという視点に重点を置いているということでございます。

【渡邉】今、先ほど、倫理委員会という話が出ましたが、実は倫理委員会というの課題がありで、実際には施設によりその倫理委員会に対応していただくかは異なります。今回のところで、PGx という遺伝情報に関して倫理委員会の方たちへの教育しも一つの大きな課題じゃないかなというふうに思っています。

【福嶋】そのほか、いかがでしょうか。それでは定刻を過ぎましたので、PGx についての今日の講演は

以上ということにさせていただきます。PGx についての総合討論は明日行う予定ですので、また明日、PGx についても御討議いただきたいと思います。

それでは、以上を持ちまして、渡邊先生のご講演を終わりにさせていただきます。どうもありがとうございました。（拍手）

引き続き、今後の予定につきまして、大会長から御案内があります。

【久保田】学会に引き続きの・・・ちょっとお聞きになっていただければと思います。お疲れのところ、遅くまでありがとうございます。
今回は、学会に連続する形ですので、昨年までの流れとちょっと違うところがございます。簡単に申し上げますので、ちょっとお聞きになってください。
まずは、このあと懇親会があります。ぜひ御参加いただければと思います。
続きまして、明日の予定です。１０時からワークショップを開きます。
明日のコーディネーターや司会をされる方、書記をされる方、20 分前に８階の部屋のほうにお越しいただければと思います。事前にちょっと打合せをさせていただきたいと思います。いろいろとちょっと今年は勝手が違って恐縮ですけれども、今日の懇親会、それから明日、どうぞよろしくお願いいたします。
本日の講演会はこれで終わらせていただきます。どうもありがとうございました。（拍手）

（参考資料）

Pharmacogenetics　Opportunities and challenges for health innovation (2009 OECD)

http://www.oecd.org/document/6/0,3746,en_2649_33715_39405190_1_1_1_1,00.html

Executive Summary

1. Building infrastructures for large-scale association studies is necessary to identify and validate the biomarkers that underpin the use of pharmacogenetics
   ファーマコジェネティクスの基礎となるバイオマーカーを同定し、その正当性を立証するために、大規模相関研究の基盤を作ることが必要である。

2. Applying pharmacogenetics to established medicines will yield public health benefits but will require public as well as private support and collaboration in order to run the necessary prospective studies。
   既存の医療にファーマコジェネティクスを適用すると公衆衛生上の利益が得られるが、必要とされる前向き研究を行うためには、個別の協力や協働と共に公的な支援や協働も必要である。

3. Pharmacogenetics has the potential to transform the drug development process、 but incentives to adopt this technology may need to be strengthened。
   ファーマコジェネティクスは薬剤開発のプロセスを変える可能性があるが、この技術を採用するためのインセンティブは強化される必要もあるだろう。

4. Co-ordination and dialogue with regulatory authorities are critical to strengthening investments in the development of pharmacogenetics products by industry
   産業界からのファーマコジェネティクス成果への投資を強化するためには、監督官庁との調整や対話は極めて重要である。

5. The health and economic impacts of pharmacogenetics need to be better understood if the health-care system is to adopt this new technology。
医療システムがこの新しい技術を採用するのであれば、ファーマコジェネティクスが医療と経済に与える影響についてはもっとよく理解されなければならない。

6. Health-care providers will need to be educated about pharmacogenetics assays and treatment options、 and they must have easy access to clinically useful information at the point of care in order to interpret these assays。
医療従事者はファーマコジェネティクスの検査や分析、治療の選択肢についての教育を受けなければならないし、そうした検査や分析を解釈するために、ケアの時点で臨床的に有用な情報が簡単に入手できるようでなくてはならない。

別添1

ファーマコゲノミクス検査の運用指針

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
2009 年 11 月 2 日改定
2010 年 12 月 1 改定

【背景】

遺伝子関連検査[1]は、近年のゲノム・遺伝子解析研究の進歩と検査技術の革新の結果、対象が拡大し、病原体(ウイルス、細菌など)の検出やがん細胞における特異的遺伝子異常の検出のみならず、分子標的療法における治療薬の選択や効果予測に用いる体細胞遺伝子検査がすでに保険診療で利用可能となった。

さらに遺伝子関連検査は、治療薬の副作用予測や投与量調節にも利用可能となり、薬物代謝などに関係した遺伝子の解析に基づく検査システムなどが開発されファーマコゲノミクス(pharmacogenomics: PGx)[2]検査として利用が拡大しつつある。そして、PGx 検査として、2008 年 6 月に抗がん剤イリノテカンによる副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬〔UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子(*UGT1A1*)多型検査〕が初めて厚生労働省から製造販売承認を取得し、11 月には保険適用となった。

しかしながら、本検査は遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)に相当する。したがって、検査の運用にあたり、適切な診療体制を整える為には、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003 年)などの指針を参照する必要がある。

一方、同じ遺伝学的検査であっても、PGx 検査の目的は、薬物の効果や副作用の予測補助であり、単一遺伝子疾患における診断とは異なる。このため、PGx 検査の利用において、診療現場の実情に即した内容の運用指針の策定が求められる。

このため、以下の 4 項のPGx検査実施の要件からなる「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」(以下、「PGx 検査運用指針」という)を策定した。

【指針の目的と適用範囲】

前記背景を鑑みて、今回、各種指針で述べられている内容を踏まえつつ、PGx 検査の普及と適正な利用の促進を目的とし、PGx 検査を被検者に提供する主治医および検査を実施する医師・検査技師と医療機関、PGx 製品を提供する診断薬メーカーおよびこれら検査を受託する衛生検査所を対象とする。

なお、本運用指針の適用範囲は、保険診療や先進医療においてPGx検査として実施する遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)とし、体細胞遺伝子検査(がん細胞などにおける治療標的を明らかにするためのPGx検査)は対象外とする。さらに、ヒトゲノム・遺伝子解析研究および薬事法に従い実施される治験(市販後調査を含む)は対象外とする。

【PGx検査実施の要件】

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 PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)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。

ここで最も重要なことは、「PGx 検査実施についての同意」の部分とともに「検査に関する十分な説明」である。

被検者に対して説明する検査の具体的な内容として、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」では、「検査の目的、方法、予想される検査結果、内容(想定される被検者の利益・不利益を含む)、精度(特に不可避な診断限界)、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性」などが挙げられている。これらについて、主治医、必要に応じて PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)は、被検者に対して説明し、同意を受ける。

一方、これらの説明項目は、被検者に提供される PGx 検査の製品や検査の内容によって異なる。このため、

---

[1] 遺伝子関連検査〔(1)病原体遺伝子検査、(2)ヒト体細胞遺伝子検査、(3)ヒト遺伝学的検査 (生殖細胞系列遺伝子検査) 〕の分類と定義については、別紙 1. 用語の定義 1)を参照のこと。

[2] ファーマコゲノミクス (pharmacogenomics: PGx) 検査の定義等については、別紙 1. 用語の定義および解説 1)および 2)を参照のこと。

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。また、医療機関が自施設内でPGx検査を home-brew method により行う場合についても、同様の情報提供を行う必要がある。

2. 検査前後の説明

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

また、主治医および医療機関は、被検者の検査の利用に必要な情報へのアクセスを確保することが重要である。

なお、PGx 検査を利用する主治医および PGx 検査について必要に応じて被検者に説明を行う PGx 検査に関する専門的知識を有する医師および担当者(薬剤師・看護師・臨床検査技師等)に対しては、 講習会またはそれに準ずる教育機会への参加を推奨する。

また、PGx検査が遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)であることを考慮し、主治医および医療機関は、被検者の希望がある場合には、専門医を紹介する、または遺伝カウンセリングが受けられる体制を整えておく。

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[3]や親展報告書[4]などにより、個人情報が保護されている。

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」[5]にて運用する。

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、匿名化の必要性や電子カルテあるいは紙カルテでの取扱い方はその限りでない[6]。

4. 検査に用いた生体試料(検体)の取扱い

遺伝学的検査の実施においては、検査後の生体試料(検体)について他の研究などへの利用の可能性が懸念されている。[7]

これらの懸念を払拭し、PGx検査の適切な利用のためには、他の臨床検査における試料の取扱いと同様に、日本臨床検査医学会の見解「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」(2009年)を参照し、「原則として、明確な一定期間の保管経過後、試料を廃棄する」[8]という規定を設けて運用する。

【指針の改定について】

PGx 検査を取巻く環境や技術的進歩が非常に早いことから、本「PGx検査運用指針」は必要に応じて適宜見直しを図る予定である。

---

[3] 別紙 1. 用語の定義および解説　3)および 2. 参考ガイドライン等　3)、6)を参照のこと。
[4] 別紙 2. 参考ガイドライン等　6)を参照のこと。
[5] 別紙 2. 参考ガイドライン等　2)を参照のこと。
[6] 別紙 1. 用語の定義および解説　5)を参照のこと。
[7] 別紙 2. 参考ガイドライン等の 9)の分類 C 参照
[8] 別紙 1. 用語の定義および解説　4)および 2. 参考ガイドライン等　4)、5)、6)を参照のこと。

別紙

1. 用語の定義および解説

1） 遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人（NPO）日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS)[9]に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」では、これまで用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義し、(1)～(3)を「遺伝子関連検査」[10]として総称する。

(1)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス、細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査

(2)ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

(3)ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査

以上の(1)(2)(3)をそれぞれ、(1)病原体遺伝子検査、(2)体細胞遺伝子検査、(3)遺伝学的検査と略す。

現在利用されているPGx検査としては、肺がんのゲフィチニブ（イレッサ）治療時の *EGFR* 遺伝子変異解析や大腸がんにおけるセツキシマブ（アービタックス）投与時の *KRAS*(*K-ras*)遺伝子変異解析等が体細胞遺伝子検査として実施されている。さらに、*UGT1A1* やチトクローム（CYP）p450 遺伝子多型検査等の多様な遺伝子多型検査が遺伝学的検査（生殖細胞系列の遺伝子検査）として実施されている。このように各種の遺伝子検査が PGx検査として実施されているが、本「PGx検査運用指針」では、生殖細胞系列の遺伝情報を検査する遺伝学的検査のみをその適用範囲としている。

2） ゲノム薬理学(ファーマコゲノミクス;PGx)と薬理遺伝学(ファーマコジェネティクス;PGt)

「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）では、ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）と薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）を以下に定義している。

(1)ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）:

薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究

(2) 薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）:

ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究

また、「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）におけるゲノムバイオマーカーに関する補足情報では、ゲノムバイオマーカーとし以下が示されている。

1. ゲノムバイオマーカーは、例えば以下により測定される:

・遺伝子の発現　・遺伝子の機能　・遺伝子の制御

2. ゲノムバイオマーカーは、デオキシリボ核酸（DNA）および/リボ核酸（RNA）の1つまたは複数の特性から構成され得る。

---

[9] NPO 法人日本臨床検査標準協議会は、臨床検査医学の標準化に長らく貢献しており、1985 年に米国の NCCLS (National Committee for Clinical Laboratory Standards：米国臨床検査標準委員会、現在は名称を CLSI(Clinical and Laboratory Standards Institute)に変更) をモデルとして臨床検査医学の標準化を主な事業内容として設立された。また、NPO 法人日本臨床検査標準協議会は主に、特別会員（官公庁）、正会員（関連医学学会、協会、団体）、特別助成団体（日本医師会）、特別維持会員（企業）、個人会員等から構成されている。 http://www.jccls.org/index.html

[10] 別紙 2. 参考ガイドライン等の 12)に基づく分類

3. DNA の特性には以下が含まれる:
・一塩基多型　・短い繰り返し配列の多様性(繰り返し数の違い)
・ハプロタイプ　・DNA の修飾　例:メチル化
・塩基の欠失(deletion)または挿入(insertion)　・コピー数の変異
・細胞遺伝学的な再配列　例:転座(translocation)、重複(duplication)、欠失(deletion)、逆位(inversions)
4. RNA の特性には以下が含まれる(ただしこれらは限定するものではない):
・RNA 配列　・RNA 発現　・RNA プロセシング例:スプライシング、エディティング
・マイクロ RNA 量
5. これら定義はヒト由来試料に限定するものではない
6. タンパク質あるいは低分子量代謝産物の測定値や特性は含まれない

なお、前記事例に示されたように、「ゲノム薬理学における用語集」は研究分野の用語を整理したものである。さらに、生殖細胞系列の遺伝学的情報を取り扱うか否か、体細胞遺伝子変異解析か、遺伝子発現解析か等の分類は行われていない。

3)　匿名化

ある人の個人識別情報が含まれている情報が外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部又は一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号又は番号を付すことをいう。検体に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組合わせに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次に挙げるものがある。

a. 連結可能匿名化
必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化

b. 連結不可能匿名化
個人を識別できないように、上記aのような対応表を残さない方法による匿名化

(「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」より引用)

なお、本運用指針の対象とする「診療における匿名化」とは、医療機関において、被検者氏名と匿名化符号又は番号を記載した対応表を作成し、厳密に保管された連結可能匿名化をいう。

4)　検査に用いた生体試料(検体)

(1)被検者より採取された血液、組織、細胞、体液および排泄物やこれらから調製・精製された DNA および RNA をいう。

(2)PGx検査を被検者に提供する医療機関および衛生検査所において、保管期間を経過した検体の一部を、検査の精度の維持・向上のため管理試料として用いる場合には、匿名化を厳格に行ない(連結不可能匿名化)、倫理審査委員会の承認を受けた上で実施するなど各施設の責任のもと対処する。

5)　PGx検査の実施・運用体制について

本「PGx検査運用指針」は、2009 年 3 月に公表し、その後 11 月には PGx検査の説明者として、「臨床検査技師」を追加するとともに、3. 個人の遺伝情報の保護の項に、「PGx検査の解析対象が単一遺伝子疾患の原因遺伝子であっても、原則として健康障害をもたらさない場合は、匿名化等の措置を講じなくても良いこと」が追加記載された。

しかしながら、その後も PGx検査を被検者に提供する際や、検査を実施(院内での検査の実施や検査の外部

委託）する際の取扱い方に関する各種の質問・指摘等が寄せられたため、今回再度の改定をおこなうともに、各施設においてPGx検査の実施・運用体制を検討する際の課題を以下に整理した。

PGx検査を実施・運用しようとする施設においては、以下の課題についての方針を明きらかにする必要がある。

(1) 実施予定のPGx検査が「PGx検査運用指針」の対象となる遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）か、対象外である体細胞遺伝子検査かの確認を行う。
(2) PGx検査が遺伝学的検査の場合には、検査の対象が単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査か否かを確認する。
(3) インフォームド・コンセントの取得に際して、被検者への説明と同意を文書により行うか否かの方針を決める。
(4) PGx検査項目を、院内のオーダリングシステムに掲載するか否かの方針を決める。
(5) PGx検査を検査センター等に外部委託する際に被検者（患者）氏名を匿名化するか否かの方針を決める。
(6) 院内電子カルテへPGx検査の結果を掲載するか否かの方針を決める。
(7) オーダリングシステムや電子カルテへのアクセス制限をどのように設けるのかの方針を決める。（被検者（患者）に関わる診療情報の共有化と個人遺伝情報保護体制の整合性をどのように図るのかについての方針を決める）。
(8) PGx検査を実施する際に、医療機関に設置された倫理審査委員会による審査が必要か否かの方針を決める。

なお、PGx検査の情報管理として、被検者（患者）の匿名化、オーダリングシステムへの掲載、検査結果の電子カルテ掲載等については、各種安全管理措置を講じた上で、以下の場合には通常の臨床検査と同様に取り扱うことが容認されうる。

・体細胞遺伝子検査に分類されるPGx検査の場合
・検査対象となる遺伝子が単一遺伝子疾患の原因遺伝子である生殖細胞系列の PGx検査であっても、被検者に健康障害をもたらさない場合

以上、「PGx検査運用指針」を遵守し、(1)～(8)に示した課題等を踏まえた上で、PGx検査の実施体制全体を施設として取り決める必要がある。

2. 参考ガイドライン等

1) ヘルシンキ宣言「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」
（2008年10月修正：WMA（世界医師会））
http://jshg.jp/news/data/helsinki.pdf

2) 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成16年12月24日通達、平成18年4月21日改正） 厚生労働省
http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf

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

4) 「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」
―日本臨床検査医学会の見解―
（2002年5月25日 2009年12月19日改訂） 日本臨床検査医学会
http://www.jslm.org/committees/ethic/kaikoku201002.pdf

5)　臨床研究に関する倫理指針質疑応答集（Q&A）の周知について
（平成 20 年 12 月 26 日） 厚生労働省医政局研究会開発振興課長
http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/rinsyo/dl/gigisyoukai.pdf
6)「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」
（平成 13 年 4 月 10 日策定 平成 16 年 9 月 16 日改正 平成 19 年 4 月 1 日改正） 社団法人日本衛生検査所協会
http://www.jrcla.or.jp/
7)「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
（平成 13 年 3 月 29 日策定 平成 16 年 12 月 28 日全部改正
平成 17 年 6 月 29 日一部改正） 文部科学省、厚生労働省、経済産業省
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm
8) ゲノム薬理学における用語集について（平成 20 年 1 月 9 日）
厚生労働省 医薬食品局 審査管理課 安全対策課
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf
9) 医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項（暫定版）（2008 年 3 月 14 日） 日本製薬工業会 医薬品評価委員会
http://www.jpma.or.jp/about/basis/guide/phamageno.html
10)「ゲノム薬理学を利用した治験について」（平成 20 年年 9 月 30 日）
「ゲノム薬理学を利用する医薬品の臨床試験の実施に関する Q&A」
厚生労働省 医薬品食品局 審査管理課
http://wwwhourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/2028I200930007.pdf
11)「OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing」
「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」
（2007 年 5 月） http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf
12)「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」(2009 年 2 月)
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/tentative_guideline.pdf

別添2

ゲノム薬理学を適用する
臨床研究と検査に関するガイドライン

日本人類遺伝学会
日本臨床検査医学会
日本臨床薬理学会
日本 TDM 学会
日本臨床検査標準協議会

2010 年 12 月 16 日

1. 背景

適切な薬物療法とは、正しい患者に、正しい薬物を、正しい用量で投与することである。アウトカムを評価するランダム化比較試験によるエビデンスは集団での有効性を示唆するものであって、その結果だけでは患者や疾患の多様性に対応することができない。個々の患者への適切な薬物療法を確立するには、医薬品開発の早期から薬物応答の多様性について検討されなければならない。ゲノム薬理学研究は多様性への対応のための強力なツールであり、ゲノムバイオマーカー[1]を用いた早期臨床試験（治験）のみならず、今後はマーカーの同定、確立、妥当性、有用性の検証などを目的とした臨床研究の必要性も増加すると考えられる。ヒトゲノム配列の解読、遺伝子やゲノム解析技術の発展により個人の遺伝情報や腫瘍細胞における遺伝子変異等に関する情報が比較的容易に得られるようになった。しかし本邦ではこれまでこのようなゲノム薬理学研究やその成果を診療に適用する検査に適切に対応できる倫理指針、実施ガイドラインが整備されていなかった。

ゲノム薬理学研究は「薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究」と定義されている[2]。したがって研究対象は生殖細胞系列の遺伝子変異だけではなく、腫瘍細胞の体細胞遺伝子変異解析や細胞内の遺伝子発現解析も含まれる。

ヒトゲノム、あるいは遺伝子を対象とした研究に関しては、文部科学省、厚生労働省、経済産業省による「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（三省合同指針）[3]が発表されている。この指針は生殖細胞系列の遺伝子解析を取扱い、体細胞遺伝子変異解析や遺伝子発現解析は対象としていない。また、GCP 省令[4]が適用される医薬品の臨床試験および製造販売後臨床試験は対象としないと明記されているが、その他の臨床研究は対象[5]に含まれている。これは本邦の GCP 省令と ICH-GCP の間で適用対象となる臨床試験が異なることが原因である。なお、これら三省合同指針の対象外となる各種遺伝子検査やゲノム薬理学を利用した治験等が行われる場合においても、三省合同指針の趣旨を尊重し、ゲノム・遺伝子解析研究が科学的、倫理的に適正に実施されるよう通知されている点については配慮が必要である[6]。

一方、遺伝学的検査については、2003 年 8 月に遺伝医学関連 10 学会より「遺伝学的検査に関するガイドライン」[7]が公表されている。これは，遺伝学的検査の倫理的，法的，社会的諸問題（ELSI）や技術的・科学的妥当性等を考慮したガイドラインであり、現在、色々な方面で遺伝学的検査を実施するための規範となっている。この「遺伝学的検査に関するガイドライン」は、薬理遺伝学的検査をも適用範囲としているが、詳細は書かれていない。なお、「遺伝学的検査に関するガイドライン」は、2005 年に日本医学会により、日本医学会所属の学会に送付され、会員に周知するように要請がなされている。

以上の指針、あるいはガイドラインは、主として単一遺伝子疾患の研究、あるいは遺伝学的検査を第一の対象としたものである。しかし、薬物反応性に関連するゲノム薬理学における倫理的、社会的、臨床的問題点は単一遺伝子疾患の問題とは大きく異なる[8]。すなわち、これまで公表されてきた指針・ガイドラインにおいては、ゲノム薬理学研究/検査の実施に際して、単一遺伝子疾患に関する研究あるいは

---

[1] 12. 用語の概念と解説の(4)

[2] 12. 用語の概念と解説の(3)および 13.参考ガイドライン等の(19)参照

[3] 12. 用語の概念と解説の(7)および 13. 参考ガイドライン等の(10)参照

[4] 12. 用語の概念と解説の(6)参照および 13. 参考ガイドライン等の(13)参照

[5] 12. 用語の概念と解説の(7)および 13. 参考ガイドライン等の(10)参照

[6] 12. 用語の概念と解説の(7)および 13. 参考ガイドライン等の(10)参照

[7] 12. 用語の概念と解説の(8)および 13. 参考ガイドライン等の(4) 参照

[8] 12. 用語の概念と解説の(11)参照

他の遺伝学的検査実施に際してのインフォームド・コンセントの取得方法、個人の遺伝情報の保護体制、検査に用いた生体試料の取扱い、検査前後の説明や遺伝カウンセリング等の基準がどのように違うかについては明確に記載されていない。また、腫瘍細胞の遺伝子解析は、これらの指針の適用対象外である。

2008 年 6 月に抗がん剤イリノテカン塩酸塩による副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬〔UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子（*UGT1A1*）多型検査〕が初めて厚生労働省から製造販売承認を取得し、11 月には保険適用となった。このため、ゲノム薬理学検査の指針が無いことによる臨床現場での混乱を避けるため 2009 年 3 月に「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」[9]が公表された（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)。この指針では、個人の遺伝情報の保護に関して、ゲノム薬理学に関わる遺伝学的検査は「健康障害をもたらす単一遺伝子疾患が考えられる場合」は匿名化を含む個人情報の保護や検査結果の開示について、単一遺伝子疾患と同様の対応を義務付けている。即ち、それ以外の場合は、単一遺伝子疾患の場合のような対応を義務付けてはいない[10]。

しかし、上記の「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」は、臨床現場において、すでに保険適用となった検査を含むゲノム薬理学検査についての指針であり、その他のゲノム薬理学研究に関しての指針ではない。さらに、*K-ras*（*KRAS*)遺伝子変異、*EGFR*遺伝子変異、あるいは乳癌組織の遺伝子発現プロファイルなどが抗がん剤使用についての判断に有用との研究報告も相次いでいる。これらの遺伝子検査は、生殖細胞系列の遺伝子検査ではないため、区別して考慮すべきであるが、臨床現場や医薬品開発の現場でその区別は必ずしも浸透していない。従って、これらについても解説し臨床現場の指針となるようなガイドラインを策定する事の意義は大きい。

以上のように、本ガイドラインの発表前の時点では、生殖細胞系列のゲノム薬理学研究/検査については、GCP 省令が適用される臨床試験では GCP、保険適用となったゲノム薬理学検査等を臨床の場で検査として用いる場合は、「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」、それ以外は本来単一遺伝子疾患の遺伝子解析を念頭においた「遺伝学的検査に関するガイドライン」や「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従う必要があった。また、体細胞遺伝子変異解を行うゲノム薬理学に関しては「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」はあてはまらず、結局「臨床研究に関する倫理指針」[11]に従って行うことになっていた。

「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」（以下、本ガイドライン）は、ゲノム薬理学情報は単一遺伝子疾患の遺伝学的情報と大きく異なる側面があることを踏まえ、ゲノム薬理学研究並びにその成果を診療に適用する検査を取り扱うガイドラインとして新たに策定した。

なお、ゲノム薬理学研究/検査には、医学、検査医学、薬学など複数の分野が関与することを鑑み、日本人類遺伝学会、日本臨床検査医学会、日本臨床薬理学会、日本 TDM 学会、日本臨床検査標準協議会の 5 団体がこの策定に関わった。

ゲノム薬理学研究/検査に携わるすべての方面の方々に、本ガイドラインの精神と原則を理解していただくとともに、ゲノム薬理学研究/検査を実施する場合の指針としていただきたい。

2. スコープ

本ガイドラインはゲノム薬理学に関わる医療機関、医療従事者（医師、薬剤師等)、治験や製造販売後調査に関わる製薬企業等および研究者を対象とする。

ICH[12]や厚生労働省は「ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx)」を、「薬物応答と関連する DNA およ

---

[9] 13. 参考ガイドライン等の(25)参照

[10] 12. 用語の概念と解説の(10)参照

[11] 13.参考ガイドライン等の（7）参照

[12] International Conference on Harmonisation of Technical Requirements for Registration of Pharmaceuticals for Human Use（日米 EU 医薬品規制調和国際会議）

12.用語と概念の解説(5)参照

び RNA の特性の変異に関する研究」、「薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt)」を、「ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究」と定義している[13]。以上の定義は古典的な人類遺伝学での定義と必ずしも一致しないが、本ガイドラインでは厚生労働省による定義を用いる。

本ガイドラインの取り扱う範囲は、上記のゲノム薬理学が関わる研究および検査の範囲全体である。即ち、ヒト生殖細胞系列遺伝子解析、ヒト体細胞遺伝子解析、ヒト遺伝子発現解析を含む[14]。しかし、個人の遺伝情報の取扱い上、特別な倫理的問題が存在するのは生殖細胞系列の遺伝子解析のみであり、その理由は巻末の「ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の特性」の項で詳しく述べる[15]。また、ヒト体細胞遺伝子解析とヒト遺伝子発現解析を厚生労働省の「臨床研究に関する倫理指針」に沿って実施すれば倫理的な問題は生じないと考えられる。従って、ゲノム薬理学が関わる研究および検査を実施する場合、それが次の世代へ伝わる生殖細胞系列の情報を含むか否かを正しく判断することが何よりも大切である。

本ガイドラインは、通常の医療以外の目的で行われるゲノム薬理学検査、例えば DTC（direct-to-consumer）サービス[16]として行われるもの、一般市民を対象とした遺伝子検査や、個人識別や血縁鑑定に用いる場合等は対象としない。

3. ゲノム薬理学研究／検査の分類と特徴

ゲノム薬理学研究／検査の使用領域と使用用途に関しては 2009 年 7 月に ICH、E16 ガイドライン（案）[17]が公表された。

ICH　E16 ガイドラインの主たる目的は、医薬品開発に関連したゲノムバイオマーカー適格性確認のための資料を当局に提出する際の様式の統一にあるが、ゲノム薬理学の目的を謳い国際的コンセンサスを有する指針として重要である。ゲノム薬理学の適用領域としては非臨床における薬理・安全性および毒性、臨床における薬理・安全性・有効性であり、使用用途としては患者選択、作用機序の評価、用量の最適化、有効性・安全性のモニタリング、毒性・有害反応の予測によるリスクの最小化である。ICH ガイドラインは医薬品開発を目的としたものであるが、ここで示された概念は、治験のみならず、製造販売後調査、治験以外の臨床研究、日常診療においてゲノム薬理学を適用する上で参考となる。

臨床におけるゲノム薬理学は、使用領域において次のように分類できる。

(1) 保険診療と先進医療に関連したゲノム薬理学検査

a. 保険診療下で実施されるゲノム薬理学検査
例えばイリノテカン塩酸塩による重症副作用の発症リスク判断のための *UGT1A1* 多型の検査等のように保険適用となり、診療で用いられるゲノム薬理学検査

b. 先進医療として実施されるゲノム薬理学検査
先進医療[18]とは、「厚生労働大臣が定める高度の医療技術を用いた療養その他の療養であって、保険給付の対象とすべきものであるか否かについて、適正な医療の効率的な提供を図る観点から評価を行うことが必要な療養」として、厚生労働大臣が定める「評価療養」の１つであり、保険診療と

---

[13] 12.用語と概念の解説(3)および 13.参考ガイドライン等の(19)参照

[14] 12. 用語と概念の解説(1)参照

[15] 12. 用語と概念の解説(10)参照

[16] direct-to-consumer genetic testing；医療機関を介さず、消費者に直販される遺伝学的検査

[17] 13.参考ガイドライン等の(22)参照

[18] http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/isei/sensiniryo/index.html 参照

の併用が認められている。複数の検査がゲノム薬理学に関連する先進医療として認められており、施設要件を満たす施設は都道府県への届け出により実施することができる。施設要件には実施医師の条件、倫理委員会の設置、「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」[19]の遵守等が含まれている。

(2) 治験、製造販売後臨床試験以外の臨床研究（GCP 適用外）で実施するゲノム薬理学研究

治験や製造販売後臨床試験以外のゲノム薬理学研究としては、以下があげられる。

a. ゲノムバイオマーカーと薬物代謝あるいは薬力学の関連を評価する研究および適切な用量を設定するための研究。

b. ゲノムバイオマーカーと薬剤の有効性、安全性の関連を評価する研究

医師主導型研究として市販後に実施される。介入試験（ランダム化比較試験）として実施される場合、欧米では ICH-GCP が適用され、従ってゲノム薬理学研究も GCP を遵守する必要がある。しかし本邦では治験以外の臨床研究は厚生労働省の「臨床研究に関する倫理指針」[20]が適用されるため、ゲノム薬理学研究に特化した指針はない。観察研究として実施される場合も同様である。(有効性、安全性のモニタリング)

c. ゲノムバイオマーカーと毒性、副作用の関連を評価する研究

市販後医師主導型研究（主として後ろ向きの観察研究，探索的な研究)、あるいは厚生労働省の認めた中心研究施設が副作用報告などをもとに行う研究として実施される。また、医薬品の製造販売業者等が自社製品による副作用の原因調査のために実施する場合もこれに含まれる。

d. ゲノムバイオマーカーの臨床的有用性を評価する研究

ゲノムバイオマーカーを用いた診療が、用いない診療と比較して、予後や QOL を改善することを証明しようとするもので、上記の有効性・安全性のモニタリング、毒性・有害反応の予測によるリスクの最小化に関して臨床的有用性があることの証明となる。これらの試験に関しても日本では GCP 適用とはならない。

e. 将来のゲノム薬理学研究のための遺伝子の保管[21]

使用領域、用途を特定せず将来の探索的研究のための遺伝子の保管が実施されている。

(3) 治験、製造販売後臨床試験（GCP が適用されるもの）に関連したゲノム薬理学研究

治験においては対象患者の選択、用量設定、作用機序の評価、有効性、安全性のモニタリングに関してゲノム薬理学を含む臨床研究が実施されることがある。治験におけるゲノム薬理学研究は、治験実施時に具体的な方法と実施時期が定められている当該薬物の評価に限定した遺伝子解析、および治験実施時に具体的な研究方法、実施時期は定められていないが、当該薬物の評価に限定した遺伝子解析（重篤な副作用が認められた場合の、ゲノムバイオマーカー探索など）がある。これらは「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」ではなく「医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令」（平成 9 年厚生省令第 28 号、いわゆる新 GCP 省令）が適用され、「ゲノム薬理学を利用した治験について」[22]（薬食審査発第 0930007 号）を遵守する必要がある。施設での審査も治験審査委員会（IRB）のみで実施される。

なお、これら三省合同指針の対象外となる分野においてゲノム薬理学を利用した治験等が行われる場合においても、三省合同指針の趣旨を尊重し、ゲノム・遺伝子解析研究が科学的、倫理的に適正に実施されるよう通知されている点については配慮が必要である。[23]

---

[19] 13.参考ガイドライン等の(26)参照
[20] 13.参考ガイドライン等の(7)参照
[21] 13.参考ガイドライン等の(10)および(23)参照
[22] 13.参考ガイドライン等の(21)参照
[23] 13.参考ガイドライン等の(21)参照

4. 一般の臨床検査、研究的検査についての指針

遺伝学的検査は、すべて臨床検査に含まれるので、臨床検査により得られるデータ（臨床検査データ）についての指針の対象となるのは当然の事である。これらの臨床検査データに関する指針の規制は遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に求められる規制より厳しくないのが普通である。

前記 3 の(1)の、保険診療と先進医療に関連したゲノム薬理学検査については医師法等に定められた医療従事者の守秘義務等が個人の臨床検査データにも適用される。

3 の(2)の治験、製造販売後臨床試験以外の臨床研究（GCP 適用外）で実施するゲノム薬理学検査については「臨床研究に関する倫理指針」[24]が個人の臨床検査データを取り扱う際の指針に相当する。

3 の(3)の治験、製造販売後臨床試験（GCP が適用されるもの）に関連したゲノム薬理学研究については GCP 省令がこれに相当する。

これら 3 の(1)-(3)の各場面における臨床検査について言及がある法律、省令、または指針を「各場面における臨床検査、研究検査に関する法律、省令、または指針」と称する。これらの法律、省令、または指針は、すべての遺伝子検査が、もともと臨床検査に含まれることを考えると、当然守るべき規定である。

さらに、ゲノム薬理学検査データは個人情報の一部なので個人情報保護法の対象となる。

5. 検査前後の説明

ゲノム薬理学検査の利用においては、主治医および必要に応じてゲノム薬理学検査に関する専門的知識を有する医師・担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）は、検査に関し被検者[25]に十分な説明を行い、自由意思に基づき同意を得る。これら説明者の資格の範囲は、守秘義務が法律で義務付けられている資格とする。守秘義務が法律で義務付けられている職種でない場合は、ゲノム薬理学を担当する診療機関と守秘義務契約を結び、研修などによりゲノム薬理学に関する説明の能力を有する者とする。なお、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の 2004 年の改定では、ゲノム・メディカルリサーチコーディネータ（GMRC）が説明と同意を担当する実態を反映して、「インフォームド・コンセント履行補助者」の項目が追加された[26]。

なお、ゲノム薬理学検査を利用する主治医およびゲノム薬理学検査について必要に応じて被検者に説明を行う担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）に対しては、 講習会またはそれに準ずる教育機会への参加を推奨する。ゲノム薬理学に関する専門的知識の修得が試験範囲とカリキュラムに含まれているゲノム薬理学関連の認定資格の取得を推奨する。

また、ゲノム薬理学検査の一部が遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）であること、ときに単一遺伝子疾患の診断情報を提供することを考慮し、主治医および医療機関は、被検者の希望がある場合には、専門医を紹介する、または遺伝カウンセリング[27]が受けられる体制を整えておく。

主治医および医療機関は、被検者の検査の利用に必要な情報提供並びにアクセスを確保することが重要である。必要とされる情報は、被検者に提供されるゲノム薬理学検査の製品や検査の内容によって異なる。このため、ゲノム薬理学検査を実施するあるいは検査用の製品を提供する企業、研究所においては、供給するゲノム薬理学に関する製品・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。

検査機関（臨床検査室、衛生検査所等）は、薬事承認されていない診断薬を用いてゲノム薬理学検査を実施する際には、分析的妥当性（Analytical validity）を確認し、そのデータをゲノム薬理学検査

---

[24] 13.参考ガイドライン等の(7)参照

[25] ゲノム薬理学に関わる検査対象者は「被検者」、研究対象者は「被験者」と表記した。

[26] 12.用語と概念の解説(7)参照

[27] 8.ゲノム薬理学に関するカウンセリングの項を参照

の委託元に提供する。分析的妥当性の具体的な事項は、測定の精度、正確性、分析感度、分析特異性、検査システムの報告可能な結果レンジ、基準範囲、その他の測定性能である。

研究機関での研究的検査の実施に際しても上記分析的妥当性を確認する。

また、臨床的妥当性（Clinical validity）として、検査の臨床的感度、特異度などの値とその対象の評価項目（有効性達成や有害事象発生等）をゲノム薬理学検査の説明書等に表示し、これら情報をゲノム薬理学検査の委託元に提供する。さらに、陽性的中率、陰性的中率も表示する事が望ましい。

6. ゲノム薬理学検査、および研究結果の有用性の確認

ゲノム薬理学検査を行うに当たっては、慎重にその臨床的有用性（Clinical utility）を確認し、被検者に提示する必要がある。

なお、臨床的有用性とは、

1) ゲノムバイオマーカーと薬物動態、薬力学の関連の有無
2) マーカー検査が患者の選択、薬剤の選択、薬剤の用量の適正化、副作用の予測、有効性の予測に有効かどうか
3) マーカー検査の実施が患者の予後を改善するかどうか
4) コストの問題

等で判断される。

例えばワルファリン代謝酵素であるCYP2C9の遺伝子多型は、主として観察研究で用量と遺伝子多型、副作用出現と遺伝子多型の関連は示唆されているものの、遺伝子多型に基づいた用量設定のアルゴリズムに関しては他の遺伝子多型や併用薬などの影響も大きく、その有用性は確立していない。また、CYP2C9の遺伝子多型検査が予後を改善できるか否かはランダム化比較試験が実施されているものの、その有効性については未だ明らかではない。

本来ゲノム薬理学検査の臨床的有用性の評価については、副作用回避（治療安全性、苦痛軽減）のみならず、真のアウトカム（生存期間、無病生存期間、医療経費）を改善するかの検証が必要である。例えば、抗がん剤の投与量を減量するか否かは、治療成績に関するエビデンスに基づき、副作用の重症度と管理のしやすさとの関係で慎重に検討する。ゲノム薬理学検査は、費用と医学的効果(effectiveness)の両面から評価される必要がある。さらに、費用対効果（cost-effectiveness）の検証に際しては、患者・被験者にかかる総費用における効果を明らかする必要がある。臨床的有用性に関する情報は、有用とする根拠（臨床薬理試験、横断研究、前向き、後ろ向きの観察研究、ランダム化比較試験、多施設、単施設など）を明示する。

なお、米国食品医薬品局（FDA）では妥当性のある（Valid）ゲノムバイオマーカーとして、医薬品添付文書に掲載されているゲノムバイオマーカーを、対象となる薬剤、目的（患者選択、用量の設定、副作用のリスク予測など）、推奨度（推奨、必須など）を付記してリストアップしている。[28]

ゲノム薬理学研究を行う場合は、その意義について臨床的妥当性と臨床的有用性の面から十分な考察を行い、被検者への開示については、被検者にとってのメリットおよびデメリットを吟味した上で研究計画の作成段階で明示すべきである。

また、ゲノム薬理学研究により得られた研究結果を開示しない場合には、その理由を明確にしたうえで事前に被験者からインフォームド・コンセントを取得しておく。

7. 個人の遺伝情報の保護

個人の遺伝情報は、広い意味での個人情報の一部であり、個人情報保護法に従うことは当然である。さらに、ゲノム薬理学検査は臨床検査の一部なので、4. 一般の臨床検査、研究的検査についての指針

---

[28] http://www.fda.gov/Drugs/ScienceResearch/ResearchAreas/Pharmacogenetics/ucm083378.Htm 参照

の項で述べたように、「各場面における臨床検査、研究検査に関する法律、省令、または指針」を順守する必要がある。

また、ゲノム薬理学検査により得られる情報が、健康障害をもたらす単一遺伝子疾患に直接関係する際には、匿名化等を行うなど、「遺伝学的検査に関するガイドライン」や「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」における個人情報の保護の基準に従わなければならない。それ以外の場合は、匿名化の必要性や電子カルテあるいは紙カルテでの取扱いは、その限りでは無く、「各場面における臨床検査、研究検査に関する法律、省令、または指針」に則る。

8. ゲノム薬理学に関するカウンセリング

ゲノム薬理学検査は臨床検査の一部なので、4. 一般の臨床検査、研究的検査についての指針の項に述べたように、「各場面における臨床検査、研究検査に関する法律、省令、または指針」に従い、カウンセリングの必要性について記載されている場合は、カウンセリングを行わねばならない。治療方法の選択や予後についておよび心理的・社会的支援やセカンドオピニオンの紹介等が必要な場合には専門職との連携により被検者を総合的に支援する必要がある。

ただし、健康障害をもたらす単一遺伝子疾患に直接関係する情報については、遺伝カウンセリングを行うなど、「遺伝学的検査に関するガイドライン」[29]や「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」[30]における遺伝カウンセリングの基準に従わなければならない。

9. ゲノム薬理学検査に用いる生体試料（検体）の取扱い

ゲノム薬理学検査の利用について、医療機関での検体採取は、医師、看護師ときに患者本人であり、検体運搬、保存の担当者にはより多くの職種が関与している。ゲノム薬理学検査の社会的浸透、研究への利用拡大、外部検査機関への委託等を考慮すると、検体採取、運搬、保存に関して、医療機関のみの検査実施状況下で予想される以上の多様な影響要因が発生することが懸念される。ゲノム薬理学検査の測定精度保証のために、検査利用者から測定実施者を含む検体管理、すなわち検体採取、運搬および保存において、適正な品質を確保し不適切な検体に由来する検査誤差を回避する必要がある。この際には、日本臨床検査標準協議会[31]の遺伝子関連検査標準化専門委員会が策定した「遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル」(2009年)[32]を参照する。

遺伝学的検査の実施において、検査後の生体試料（検体）について他の研究などへの利用の可能性が懸念されている[33]。これらの懸念を払拭し、ゲノム薬理学検査の適切な利用を促進するために、他の臨床検査における試料の取扱いと同様に、日本臨床検査医学会の見解「臨床検査を終了した検体の業務、教育、研究のための使用について」(2009年)[34]を参照し、「管理者が責任を持って廃棄する」という規定を設けて運用する。

検査機関における業務への使用は、上記見解を参照し、「残存検体の業務への使用は、プール化および／または連結不可能匿名化して行う」という規定を設けて運用する。

なお、検査機関の業務とは、ゲノム薬理学検査に関する分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的精度管理、統計解析、基準範囲の設定、異常値検体の精査、新試薬と現有試薬の比較、測定法の改良と評価などである。

---

[29] 13.参考ガイドライン等の(4)参照

[30] 13.参考ガイドライン等の(10)参照

[31] 特定非営利活動法人（NPO）日本臨床検査標準協議会：JCCLS;Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards

[32] 13.参考ガイドライン等の(26) 参照

[33] 13.参考ガイドライン等の(23) の分類 C 参照

[34] 13.参考ガイドライン等の(5) 参照

10. ゲノム薬理学研究を目的とした資料の保管

ゲノム薬理学研究を目的とした資料（試料と情報を含む）の保管は、その保管の目的を明確にする必要がある。特に、特定の薬物のゲノム薬理学研究のためだけに用いるのか、他の薬物を含むゲノム薬理学研究を目的とした研究に使用する可能性もあるのか、あるいは疾患研究等を含んだ広い利用を目的とするのかを明確に示す必要がある。さらに匿名化の方法を明記し、資料の保管終了時および終了後の計画についても記載する必要がある。また、各場面における臨床検査、研究検査に関する法律、省令、または指針[35]を遵守する。

11. 本ガイドラインの改定

本ガイドラインは、今後も議論を継続し、必要に応じて改定する。

[35] 13.参考ガイドライン等の(10)(23)参照

12. 用語と概念の解説

(1)遺伝子関連検査の分類

遺伝子検査は遺伝子（ゲノムを含む）に含まれる情報を知るための検査であって、外来性の病原体（ウイルス、細菌等）の核酸（DNA、あるいはRNA）を検出・解析する検査を含むが、ヒトの核酸を対象とする遺伝子検査は以下の3分類を含む。

1)ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）

遺伝学的検査とは生殖細胞系列情報の変化や違いを検出する検査である。生殖細胞系列情報とは生殖細胞系列細胞の中のDNAに起きた変異の結果を言い、それ以外の細胞の中のDNAに起きた変異である体細胞変異と区別される。生殖細胞系列に起きた変異のみが次の世代へ伝わり、体細胞に起きた変異は次の世代に伝わらないと言う大きな違いがある。

2)ヒト体細胞遺伝子検査

体細胞遺伝子検査は癌細胞等の体細胞に起きた遺伝子の変化（変異、欠失、転座等）を検出する検査であり、その情報は変異が起きた細胞の子孫の細胞のみが保有し、次の世代には伝わらない。

3)ヒト遺伝子発現検査

遺伝子発現検査とは、癌等の組織でのRNAの発現量を調べる検査である。RNAを逆転写によりDNAに変換して測定する手法を含むが、蛋白質や小分子の発現量を測定する検査は含まない。

(2)匿名化

ある人の個人識別情報が含まれている情報が外部に漏洩しないように、その人に関する情報から個人識別情報の全部又は一部を取り除き、代わりにその人と関わりのない符号又は番号を付すことをいう。検体に付随する情報のうち、ある情報だけでは特定の人を識別できない情報であっても、他で入手できる情報と組み合わせることによりその人を識別できる場合には、組み合わせに必要な情報の全部又は一部を取り除いて、その人が識別できないようにすることをいう。

匿名化には、次に挙げるものがある。

1)連結可能匿名化

必要な場合に個人を識別できるように、その人と新たに付された符号又は番号の対応表を残す方法による匿名化

2)連結不可能匿名化

個人を識別できないように、上記(ａ)のような対応表を残さない方法による匿名

(3)ゲノム薬理学(ファーマコゲノミクス;PGｘ)と薬理遺伝学(ファーマコジェネティクス;PGｔ)

「ゲノム薬理学における用語集」(厚生労働省)[36]では、ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）と薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）を以下のように定義している。

1)ゲノム薬理学（Pharmacogenomics: PGx）:

薬物応答と関連するDNAおよびRNAの特性の変異に関する研究

2)薬理遺伝学（Pharmacogenetics: PGt）:

ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連するDNA配列の変異に関する研究

(4)ゲノムバイオマーカー

① ゲノムバイオマーカーはICH E15によれば「正常な生物学的過程、発病過程および／または治療的介入などへの反応を示す指標となるDNAもしくはRNAの測定可能な特性」と定義されている。

一方FDAでは、承認された薬剤の添付文書に記載されている、用量の設定や有効と思われる患者の選択、有効性の予測、副作用リスクの最小化などに役立つと思われる妥当なゲノムバイオマ

[36] 13.参考ガイドライン等の(19)参照

ーカー(valid genomic biomarker)についてリストアップしている[37]。薬物代謝酵素の DNA 配列の変異など生殖細胞系列のみならず *K-ras*（*KRAS*)遺伝子など腫瘍遺伝子の変異などもゲノムバイオマーカーとして取り扱われる。ゲノムバイオマーカーの開発、同定、妥当性の検証は今後の効率のよい医薬品開発や個別化治療の実施に重要である。

② 「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）[38]におけるゲノムバイオマーカーに関する補足情報（以下の事例では、ゲノム薬理学研究か検査か、生殖細胞系列の遺伝学的情報か体細胞遺伝子変異か遺伝子発現解析か等の分類は行われていない。）

１．ゲノムバイオマーカーは、例えば以下により測定される：
・遺伝子の発現　　・遺伝子の機能　　・遺伝子の制御

２．ゲノムバイオマーカーは、デオキシリボ核酸（DNA）および/リボ核酸（RNA）の１つまたは複数の特性から構成され得る。

３．DNA の特性には以下が含まれる：
・一塩基多型　　・短い繰り返し配列の多様性（繰り返し数の違い）
・ハプロタイプ　　・DNA の修飾　例：メチル化
・塩基の欠失（deletion）または挿入（insertion）
・コピー数の変異
・細胞遺伝学的な再配列
例：転座（translocation)、重複（duplication)、欠失（deletion)、
逆位（inversions）

４．RNA の特性には以下が含まれる
（ただしこれらは限定するものではない）：
・RNA 配列　・RNA 発現　・RNA プロセシング
例：スプライシング、エディティング
・マイクロ RNA 量

５．これら定義はヒト由来試料に限定するものではない

６．蛋白質あるいは低分子量代謝産物の測定値や特性は含まれない

(5)ICH

ICH とは、International Conference on Harmonization of Technical Requirements for Registration of Pharmaceuticals for Human Use（日米 EU 医薬品規制調和国際会議）[39]の略称である。日本・米国・EU それぞれの医薬品規制当局と産業界代表で構成され、他にオブザーバーとして世界保健機関（WHO)、カナダ保健省、欧州自由貿易連合（EFTA）の３組織が参加している。

ICH の目的は、各地域の規制当局（日本では厚生労働省）による新薬承認審査の基準を国際的に統一し、医薬品の特性を検討するための非臨床試験・臨床試験の実施方法やルール、提出書類のフォーマットなどを標準化することにより、製薬企業による各種試験の不必要な繰り返しを防いで医薬品開発・承認申請の非効率を減らし、結果としてよりよい医薬品をより早く患者のもとへ届けることにある。

ICH では、医薬品の承認に際して必要な品質・有効性・安全性にかかわるデータ収集などについてガイドラインを作成し、公表している。ガイドラインが ICH で合意に至ると、そのガイドラインを適用した医薬品開発や臨床試験、医薬品申請が各地域で可能となるよう、各国が法的な整備も含めた必要な措置を取る。

---

[37] http://www.fda.gov/Drugs/ScienceResearch/ResearchAreas/Pharmacogenetics/ucm083378.htm

[38] 13.参考ガイドライン等の（19）参照

[39] http://www.pmda.go.jp/ich/ich_index.html

日本では、ICH で合意されたガイドラインは厚生労働省医薬食品局から通知される。

(6)GCP 省令

GCPは、Good Clinical Practiceの略であり、医薬品の臨床試験において遵守すべき基準である。

GCPは、ヘルシンキ宣言[40]に基づき、臨床試験における被験者の人権、安全性や試験の信頼性の確保、すなわち倫理的、科学的な質の確保することを目的として制定された。ICH-GCPは本来日、米、EUの３極間での臨床試験データの相互受入れを促進するため統一基準を提供することを目的としている。

本邦における GCP 省令（1997 施行）[41]は内容的には ICH-GCP に基づいているが、治験のみに適用される。それ以外の臨床研究は厚生労働省の「臨床研究に関する倫理指針」[42]の適用となるが、これらは指針であって省令ではなく、またゲノム薬理学に関する記載はない。ICH-GCP は医薬品の承認申請を目的とした臨床試験（治験）だけではなく、欧米では市販後も含めすべての臨床試験に原則として適用される。したがって臨床試験におけるゲノム薬理学研究は欧米では全て ICH-GCP が適用されるが、本邦では治験でのゲノム薬理学のみに GCP 省令が適用されるという違いが生じる。

(7)ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（三省合同指針）

平成１３年3月２９日（平成１６年１２月２８日全部改正）（平成１７年６月２９日一部改正）（平成２０年１２月１日一部改正）文部科学省・厚生労働省・経済産業省

本指針の適用範囲は以下のとおりである。「　」の文章は本文指針より引用した。

「第１　基本的考え方　　２　本指針の適用範囲

(1)　本指針は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を対象とし、その研究に携わる研究者等に遵守を求めるものである。適正な研究の実施のためには、研究者等一人ひとりの努力が重要であるほか、研究を行う機関においても個人情報の保護や倫理面での対応を適切に行うために必要な組織体制や環境の整備を図ることが重要である。

なお、診療において実施され、解析結果が提供者およびその血縁者の診療に直接生かされることが医学的に確立されている臨床検査およびそれに準ずるヒトゲノム・遺伝子解析は、医療に関する事項として、今後、慎重に検討されるべき課題であり、本指針の対象としない。

ただし、これらのヒトゲノム・遺伝子解析についても、診療を行う医師の責任において、個人情報の保護に関する法律に基づく医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのための指針に従うとともに、関係学会等において作成される指針等を参考に、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。」

また、ヒトゲノム・遺伝子解析研究は以下のように定義されている。以下の定義にあるように本指針の対象は、生殖細胞系列の遺伝学的情報を取り扱うヒトゲノム・遺伝子解析研究である。ただし、薬事法等に従い実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究に関しては、本指針の対象外であることが明確に示されている。

「第６　用語の定義　16　用語の定義

(3) ヒトゲノム・遺伝子解析研究

提供者の個体を形成する細胞に共通して存在し、その子孫に受け継がれ得るヒトゲノムおよび遺伝子の構造又は機能を、試料等を用いて明らかにしようとする研究をいう。本研究に用いる試料等の提供のみが行われる場合も含まれる。

薬事法（昭和 35 年法律第 145 号）に基づき実施される医薬品の臨床試験および市販後調査、又

---

[40] 13.参考ガイドライン等の(1)参照
[41] 13.参考ガイドライン等の(13)参照
[42] 13.参考ガイドライン等の（7）および(8)参照

は医療機器の製造、輸入承認申請のために実施される臨床試験および市販後調査については、同法に基づき、既に医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令（平成９年厚生省令第 28 号）および医薬品の市販後調査の基準に関する省令（平成９年厚生省令第 10 号）により規制されており、本指針の対象としない。

＜本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究の範囲に関する細則＞

本指針の対象とするヒトゲノム・遺伝子解析研究は、提供者の白血球等の組織を用いて、ＤＮＡ又はｍＲＮＡから作られた相補ＤＮＡの塩基配列等の構造又は機能を解析するものであり、その主たるものとして、いわゆる生殖細胞系列変異又は多型（germline mutation or polymorphism）を解析する研究がある。一方、がん等の疾病において、病変部位にのみ後天的に出現し、次世代には受け継がれないゲノム又は遺伝子の変異を対象とする研究（いわゆる体細胞変異（somatic mutation）を解析する研究をいい、変異の確認のために正常組織を解析する場合を含む。）、遺伝子発現に関する研究及びたんぱく質の構造又は機能に関す研究については、原則として本指針の対象としない。ただし、このような研究であっても、子孫に受け継がれ得るゲノム又は遺伝子に関する情報を明らかにする目的で研究が実施される場合には、本指針の対象とする。なお、本指針の対象としないこれらの体細胞変異、遺伝子発現及びたんぱく質の構造又は機能に関する研究においても、本指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれる。」

前記細則には三省合同指針の対象としない体細胞変異、遺伝子発現等についても指針の趣旨を踏まえた適切な対応が望まれるとの記載に配慮を要する。

なおこれまでは、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」では対象とならない薬事法等に従い実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究の実施に関する枠組みおよび方針は明確となっていなかった。

「インフォームド・コンセント履行補助者」に関しては以下のように示されている。

第３　提供者に対する姿勢

10　インフォームド・コンセント

(7) 研究責任者は、当該機関に属する研究者等以外の者（以下「履行補助者」という。）との間で、業務の範囲と責任を明らかにする契約を締結することにより、当該履行補助者にインフォームド・コンセントを受けるのに必要な説明を行わせ、その他インフォームド・コンセントを受けるのに必要な業務の一部を行わせることができる。

この場合、研究責任者は、研究計画書にその旨を記載するとともに、必要に応じ当該履行補助者の研修の機会を確保しなければならない。

＜インフォームド・コンセントの履行補助者に関する細則＞

1．試料等の提供が行われる機関の研究責任者は、試料等の提供が行われる機関に属する者以外の者にインフォームド・コンセントを受けることを行わせる際には、履行補助者を置くことおよび必要に応じて研修方法等について研究計画書に記載し、当該研究計画書は試料等の提供が行われる機関の倫理審査委員会により承認され、試料等の提供が行われる機関の長の許可を受けるものとする。

２．　試料等の提供者又は代諾者等から同意を受けることを含めて行わせる場合は、履行補助者は、原則として、医師、薬剤師等、刑法第 134 条、国家公務員法第 100 条およびその他の法律により業務上知り得た秘密の漏えいを禁じられている者が行う場合に限る。

(8)「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会）

日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会）（平成 15 年８月）

本ガイドラインの対象範囲は、遺伝学的検査（染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA 検査）であり、生殖細胞系列の遺伝学的情報を取り扱う各種検査が対象となる。

「　」はガイドライン本文より引用した。

「I.　本ガイドラインの対象

このガイドラインが適用される遺伝学的検査（染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA 検査）は，ヒト生殖細胞系列［注２］における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査，あるいはそれらに関連する検査であり，確定診断のための検査，保因者検査，発症前検査，易罹患性検査（いわゆる体質診断を含む），薬理遺伝学的検査，出生前検査，先天代謝異常症等に関する新生児スクリーニングなどを含む．但し，癌などの体細胞に限局し次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現・染色体異常の解析［注２］，細菌・ウイルスなどの病原体の核酸検査，および親子鑑定などの法医学的 DNA 検査は対象としない．

［注２］遺伝子変異には生殖細胞系列遺伝子変異と体細胞遺伝子変異がある．前者は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し，遺伝学的情報として子孫に伝えられ得る変異であり，末梢血液，皮膚線維芽細胞などを用いて検査することが可能である．後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異であり，主として悪性腫瘍などにみられる変異である．この場合は直接，その腫瘍化した細胞，もしくは組織を用いて検査することが必要である.」

また、ファーマコゲノミクス/ゲノム薬理学に関しては、以下の記載がある。なお、本ガイドラインが策定された平成 15 年（2003 年）時点では、ファーマコゲノミクス/ゲノム薬理学検査等は具体的に実施されていなかったため、今後の必要性についての期待を示した内容に留まっていた。

「V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点

４．薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査［注９］

薬物代謝酵素の遺伝子多型検査による薬剤感受性診断は，直接治療に役立て得る情報であり，有用性が高いと考えられるが，この情報が遺伝的差別などに誤用されることのないよう，他の目的の遺伝学的検査と同様の注意が必要である．

［注９］薬剤の効果や副作用に個人差があることはよく知られている．最近，いくつかの薬物代謝酵素の遺伝子多型がこの個人差に関係していることが明らかにされてきた．薬剤を投与する前に遺伝学的検査を行い，個々人の薬剤の有効性や副作用について予知できるようになれば，患者に対して大きな便益が期待できる．したがって，今後そうした遺伝学的検査の必要性が高まることが予想される.」

(9)ファーマコゲノミクス（PGx）検査の運用指針

「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（2009 年 3 月 24 日、11 月 2 日改定）

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

2008 年 6 月に抗がん剤イリノテカン塩酸塩による副作用の可能性を調べるヒト遺伝子診断薬（UDP-グルクロン酸転移酵素をコードする遺伝子（*UGT1A1*）多型判定試薬）が初めて厚生労働省から製造承認を取得し、2008 年 11 月に保険適用となり、2009 年 3 月より発売された。このため、本指針は、日本臨床検査医学会、日本臨床検査標準協議会および日本人類遺伝学会の３団体により 2009 年 3 月に公表された。

本指針は、ゲノム薬理学検査の普及と適正な利用の促進を目的とし策定されたものであり、その適用範囲は、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）とし、体細胞遺伝子検査（がん細胞などにおける治療標的を明らかにするための検査）および「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従い実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究および薬事法に従い実施される治験（市販後調査を含む）は対象外としている。

また、対象者は、今後のゲノム薬理学検査の普及と適正な利用の促進を踏まえ、ゲノム薬理学検査を提供する主治医と医療機関、ゲノム薬理学検査を提供する診断薬メーカーおよびこれら検査を受託する検査センターであり、本指針の遵守を求めるものである。

本指針では、以下の４項についての方針が示されている。

1. 検査実施時のインフォームド・コンセントについて
2. 検査前後の説明
3. 個人の遺伝情報の保護
4. 検査に用いた生体試料（検体）の取扱い

なお、本指針を公表した時点では、１．２．項に示された、検査実施時の説明者およびインフォームド・コンセントを得る者として、「主治医および担当者（薬剤師・看護師)」とされていたが、11 月 2 日の改定時には担当者として「臨床検査技師」が追加され、あわせて 3. 個人の遺伝学的情報保護の項に以下のアンダーラインの箇所が追記された。本追記の理由としては、*UGT1A1* 多型判定検査により得られる遺伝学的情報がジルベール症候群の診断にも利用されうるものであるが、本症は特段の健康障害とはならないためである。「　」は指針本文より引用した。

「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、個人情報が保護されている。

ゲノム薬理学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。

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。」

(10)ヒト遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の特性

生殖細胞系列の遺伝子変化（遺伝子型；SNP 等）を検出するヒト遺伝学的検査は、体細胞遺伝子検査、遺伝子発現検査から区別される。前の世代で起きた生殖細胞系列情報の変化は体内のすべての細胞が保有するが、体細胞遺伝子情報や遺伝子発現の情報は現世代の体細胞（癌細胞等）の中の特定の細胞に限られる。従って、「一生変化しない」、「血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できる」などの生殖細胞系列の遺伝学的情報が持つ特有の性質は、生殖細胞系列遺伝子検査のみに存在する。そのため、生殖細胞系列の遺伝学的情報のみが遺伝学的検査特有の問題があり、その他の情報にはそのような問題は存在しない。

以上の理由により、体細胞遺伝子検査や遺伝子発現検査の情報は、DNA や RNA から得られたものであっても通常の個人の臨床情報である血液学的検査、生化学的検査の情報と同様に取り扱うのが適当である。

(11)遺伝学的検査の倫理的問題とゲノム薬理学の特性

世代を超えて伝わるヒトゲノム、あるいは遺伝子の情報（生殖細胞系列の遺伝学的情報）の倫理問題に関し、二つの異なった主張が存在する。ユネスコによる「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」や、その流れをくむ多くの宣言やガイドラインでは、生殖細胞系列の遺伝学的情報は「特別な地位」を持つので、他の個人情報とは異なった取扱いが必要であるとしている。これに対し、国際医科学協議会（CIOMS）[43]が 2005 年に発行した”Pharmacogenetics - Towards improving treatment with medicines”では、このような「遺伝子例外主義」に強く反対し、「薬理遺伝学的データを含むすべての遺伝データは、広い範囲をもつ医学データの一部として考えられるべきであり、別個に分類されるべきではない」と主張している。この二つの考え方は、一応、遺伝学的情報のすべてを含む範囲に及ぶ、としているものの、ユ

[43] 国際医学団体協議会（CIOMS）：Council for International Organizations of Medical Science

ネスコの宣言では単一遺伝子疾患の遺伝学的情報に重点が置かれているのに比較し、CIOMS の勧告ではゲノム薬理学に重点が置かれているという違いがある。また、ユネスコの宣言の時代にはヒトゲノムや遺伝子の全容の解明が進んでいなかったために、遺伝学的情報には多くの不明の部分があり、予期せぬ情報を含んでいることが、遺伝子や遺伝学的検査を特別扱いする大きな理由となっている。

個人に対する薬物反応性とゲノム、あるいは遺伝子の関連を取扱う分野がゲノム薬理学である。ゲノム薬理学には体細胞における遺伝子変異、あるいは遺伝子発現なども含まれるが、世代を超えて伝わる生殖細胞系列の遺伝情報（これを遺伝学的情報という）のみが遺伝学的検査特有の倫理問題を有する。

遺伝学的情報の、他の医学データとの際立った特徴は、1. 一生変化しないこと、2. 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること、の二つである。そのため、通常の臨床情報とは異なった注意が必要であり、インフォームド・コンセント、匿名化を含む個人情報の保護、検査に用いた生体試料の取扱い，検査前後の遺伝カウンセリングに際しての注意などが必要であるとされる。なお、以上の性質はまた、遺伝学的情報が研究や臨床上で極めて強力な威力を発揮する理由でもある。例えば、連鎖解析の成功や本人の確認、親子鑑定を含めた親族鑑定において強力な威力を発揮するのは、上記の遺伝学的情報の性質に依存している。

ゲノム薬理学情報についても、生殖細胞系列の遺伝学的情報である限り、これと同じ性格を持つ。即ち、ゲノム薬理学に関する遺伝型は一生変化しない。しかし、ゲノム薬理学情報については「表現型を避ける事が可能である」という、多くの遺伝学的情報と大きな違いがある。つまり、リスクのある遺伝型を持っていても、特定の薬物の使用により初めて表現型が生じるのであり、その薬を避ける事により表現型を回避できる。これは、本人だけでなく、親族についても言える事である。

しかも、多くのゲノム薬理学情報の場合、遺伝型と表現型の関係において、単一遺伝子疾患より多因子疾患に類似している場合が多い。つまり、遺伝型と表現型が一対一に対応せず確率的な対応である場合がほとんどである。つまり、浸透率が低い。浸透率が低い理由は、遺伝以外の要因が関与するためと考えられる。このように浸透率が低い遺伝学的情報の場合、本人においても家族においても、遺伝学的情報による表現型の予測力は弱い。

以上に述べた、1. 表現型が不可避ではない、2. 表現型の予測力が弱い事が多い、という二点で、ゲノム薬理学情報は単一遺伝子疾患の遺伝学的情報とは別の対応が必要であると考えられる。即ち、遺伝型は確かに一生変化しないが、表現型は必然ではなく、しかも予測力が弱い。また、家族の遺伝型は予測できても、家族の表現型の予測力も弱い。これは、重症の単一遺伝子疾患の場合のように、疾患型の遺伝型とわかれば患者は一生重症の疾患に苦しみ、家族も特定の確率で同じ疾患に苦しむ場合に比べ深刻さは低い。例えば、ある薬物による重篤な副作用の原因が遺伝子にあると確定し、親族も同様の可能性があると判定されても、親族はその特定の薬物の服用を避ける事が出来るし、実際にその薬物を一生の間に服用しなければならない場合はそれほど多くは無い。以上の点から、ゲノム薬理学情報の倫理的問題の程度は、単一遺伝子疾患の場合より相当に低いと考えられる。

13. 参考ガイドライン等

(1)ヘルシンキ宣言「ヒトを対象とする医学研究の倫理的原則」
(2008 年 10 月修正：WMA（世界医師会))
http://jshg.jp/news/data/helsinki.pdf

(2)「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」　第 32 回ユネスコ総会採択　(2003 年 10 月)
http://www.mext.go.jp/unesco/009/005/004.pdf

(3)「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」
(平成 16 年 12 月 24 日通達　平成 18 年 4 月 21 日改正)　厚生労働省
http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf

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

(5)「 臨床検査を終了した検体の業務､教育､研究のための使用について」
-日本臨床検査医学会の見解-
(2002 **年** 5 **月** 25 **日**　2009 **年** 12 **月** 19 **日改訂**) 日本臨床検査医学会
http://www.jslm.org/committees/ethic/kaikoku201002.pdf

(6)「患者の病理検体（生検・細胞診・手術標本）の取扱い指針」について 」
(平成 17 年 5 月 10 日) 日本病理学会　外科関連学会協議会
http://jsp.umin.ac.jp/guidelines/guideline_090114.html

(7)「臨床研究に関する倫理指針」(平成 15 年 7 月 30 日　平成 16 年 12 月 28 日全部改正　平成 20 年 7 月 31 日全部改正) 厚生労働省
http://www-bm.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/rinsyo/dl/shishin.pdf

(8)臨床研究に関する倫理指針質疑応答集（Q&A）の周知について
(平成 20 年 12 月 26 日)　厚生労働省医政局研究会開発振興課長
http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/rinsyo/dl/gigisyoukai.pdf

(9)「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」
(平成 13 年 4 月 10 日策定 平成 16 年 9 月 16 日改正　平成 19 年 4 月 1 日改正)
社団法人日本衛生検査所協会
http://www.jrcla.or.jp/

(10)「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」
(平成 13 年 3 月 29 日策定 平成 16 年 12 月 28 日全部改正　平成 17 年 6 月 29 日一部改正　平成 20 年 12 月 1 日一部改正) 文部科学省、厚生労働省、経済産業省
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm

(11) 薬事法　昭和 35・８・10・法律１４５号
http://www.houko.com/00/01/S35/145.HTM

(12)「医薬品・医療機器等安全性情報報告制度」実施要領
http://members3.jcom.home.ne.jp/yrq01133/E2BM2/20080229_0706002_b.pdf

(13)医薬品の臨床試験の実施の基準に関する省令
(平成九年三月二十七日厚生省令第二十八号)
最終改正：平成二一年三月三一日　厚生労働省令第六八号

(14)厚生労働省医薬局審査管理課長通知「医薬品の臨床薬物動態試験について」
(医薬審発第796号)（平成13年6月1日）

http://www.nihs.go.jp/phar/material/material2/ClPkQa.pdf
(15)厚生労働省医薬局審査管理課長通知「薬物相互作用の検討方法について」
（医薬審発第813号）（平成13年6月４日）
(16)厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知「医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクスの利用指針の作成に係る行政機関への情報提供について」
（薬食審査発第0318001号）（平成17年3月18日）
http://www.jhsf.or.jp/hsmag/publish/info_20050318_01.pdf
(17)厚生労働省医薬局安全対策課長通知「重篤な皮膚有害事象などに関する研究への協力について（依頼）」（薬食安発第 061500 号）（平成 18 年 6 月 15 日）
http://wwwhourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/181002-c00.pdf
(18)ICH E15 guideline :DEFINITIONS FOR GENOMIC BIOMARKERS, PHARMACOGENOMICS, PHARMACOGENETICS, GENOMIC DATA AND SAMPLE CODING CATEGORIES (E15)
http://www.pmda.go.jp/ich/e/step4_e15_e.pdf
(19)厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知および厚生労働省医薬食品局安全対策課長通知「ゲノム薬理学における用語集について」（薬食審査発第 0109013 号）および（薬食安発第 0109002 号）（平成 20 年 1 月 9 日）
http://www.pmda.go.jp/ich/e/e15_08_01_09.pdf
(20) 厚生労働省医薬食品局審査管理課医療機器審査管理室
「DNA チップを用いた遺伝子型判定用診断薬に関する評価指標」
（平成 20 年 4 月 4 日）
http://wwwhourei.mhlw.go.jp/hourei/doc/tsuchi/200408-a00.pdf
(21)厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知
「ゲノム薬理学を利用した治験について」
（薬食審査発第0930007号）（平成20年年9月30日）
http://www.jmacct.med.or.jp/report/files/other080930.pdf
(22)DRAFT CONSENSUS GUIDELINE GENOMIC BIOMARKERS RELATED TO DRUG RESPONSE:CONTEXT, STRUCTURE AND FORMAT OF QUALIFICATION SUBMISSIONS (E16)
Current *Step 2* version dated 10 June 2009
http://www.pmda.go.jp/ich/e/step3_e16_09_07_31_e.pdf

(23)医薬品の臨床試験におけるファーマコゲノミクス実施に際し考慮すべき事項（暫定版）（2008 年 3 月 14 日） 日本製薬工業会 医薬品評価委員会
http://www.jpma.or.jp/about/basis/guide/phamageno.html
(24)「OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing」
「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」
（2007 年 5 月） http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf
(25)「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」（2009 年 3 月 24 日、11 月 2 日改定）
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
http://jshg.jp/news/data/pgx.pdf
(26)「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」（2009 年２月）
日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会
http://www.jccls.org/techreport/tentative_guideline.pdf

14. ガイドライン検討委員会名簿

○ 日本人類遺伝学会　薬理遺伝学委員会　委員長　鎌谷　直之
○ 日本臨床検査医学会　遺伝子委員会　　委員長　宮地　勇人
○ 日本臨床薬理学会　　ゲノム委員会　　委員長　植田　真一郎
○ 日本 TDM 学会　　理事長　谷川原　祐介
○ オブザーバー　日本臨床検査標準協議会
　　遺伝子関連検査標準化専門委員会　副委員長　堤　正

別添3

ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」に関する説明

1. ゲノム薬理学（Pharmacogenomics; PGx)、薬理遺伝学（Pharmacogenetics; PGt）とは

ICH（日米 EU 医薬品規制調和国際会議)、厚生労働省によると、ゲノム薬理学は薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究であり、薬理遺伝学は、ゲノム薬理学（PGx）の一部であり、薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究である。本ガイドラインの中でもこの定義が説明されている。

2. ゲノム薬理学の現状

ゲノム薬理学は研究のレベルから臨床応用のレベルへと急速に進歩してきた。例えば、抗癌薬イリノテカンの副作用を予測するための *UGT1A1* の遺伝子検査、白血病治療薬イマチニブの治療効果を予測するための *Bcr-Abl* 遺伝子検査、肺がん治療薬ゲフィニチブの効果を予測するための *EGFR* 遺伝子検査、結腸・直腸がんのセツキシマブ治療に関する *K-Ras* 遺伝子検査などは保険収載され用いられている。それらに加え、カルマバゼピン、アロプリノールなどの副作用と HLA 遺伝子との関連は医薬品の添付文書に書かれている。

以上のように、我が国でも使用可能なゲノム薬理学検査は多いが、実際には倫理問題の所在を含め、それぞれの内容の理解が十分ではないため、その使用は限られている。あるいは、ゲノム薬理学に特化したガイドラインが、一部を除き存在しないため、ゲノム薬理学検査の使用を躊躇する例も多いと考えられる。そのため、多くの患者が不利益を受けていると推定され、無駄な医療費の使用が行われていると推定される。

更に、乳がん治療薬の効果を予測する遺伝子発現情報解析など、海外では用いられているが日本では保険収載されていないゲノム薬理学検査も多い。

研究レベルのゲノム薬理学は非常に数が多く、今後続々と臨床に登場する可能性が高い。

3. ゲノム薬理学研究・検査の分類

ゲノム薬理学研究・検査は(1) 生殖細胞系列情報の研究・検査、(2) 体細胞変異の研究・検査、(3) 遺伝子発現情報の研究・検査、に分類される。ヒトゲノム・遺伝子特有の倫理問題等が存在する可能性があるのは(1)の生殖細胞系列情報であり、これは世代を超えて伝えられる情報である。(1) 以外の研究・検査については通常の臨床検査と同様の取り扱いが適当である。

前記の *UGT1A1* 遺伝子、HLA 遺伝子の検査は(1)、*Bcr-Abl* 遺伝子、*EGFR* 遺伝子、*K-Ras* 遺伝子の検査は(2)、乳がん治療薬の効果を予測する遺伝子発現情報解析は(3)に属する。

4. ゲノム薬理学研究・検査と遺伝学的研究・検査の違いと、本ガイドラインの基本方針

しばしば行われている遺伝病などの生殖細胞系列の遺伝学的研究・検査では、遺伝型の結果として生じる表現型を避ける事が困難である事がほとんどである。しかし、ゲノム薬理学研究・検査の場合は生殖細胞系列情報であっても、遺伝型の結果として生じる表現型を避ける事が可能である。即ち、薬物の服用の回避、別の薬物の選択により「効果なし」「副作用」などの表現型を避ける事が可能である。従って、後者では倫理問題の程度が格段に低い。ゲノム薬理学検査・研究においては健康障害を伴う単一遺伝子疾患が考えられる場合を除いて、通常の臨床検査と同様の取り扱いで良い、というのが本ガイドラインの基本的方針である。

5. 今回のガイドラインのカバーする範囲

(1) 保険診療と先進医療に関連したゲノム薬理学検査、

(2) 治験、製造販売後臨床試験以外の臨床研究（GCP 適用外）で実施するゲノム薬理学研究、

(3) 治験、製造販売後臨床試験（GCP が適用されるもの）に関連したゲノム薬理学研究、

をカバーする。親子鑑定、体質検査など一般市民を対象としたゲノム薬理学研究・検査は対象としない。

6. 今回のガイドライン発表により期待される効果

(1) ゲノム薬理学、遺伝薬理学の概念の周知を図る事ができる。

(2) ゲノム薬理学研究・検査の 3 つの分類の周知を図る事が出来、遺伝子特有の倫理問題の所在する部分を明確にできる。

(3) 保険診療や先進医療で用いられる遺伝子検査について、分類、内容、問題の所在、指針などが解らないため使用をためらう医師が正しい使用を行うための補助となる。

(4) GCP の適用されないゲノム薬理学研究について、分類、内容、問題の所在、指針などが解らないため使用をためらう研究者が、正しい使用を行うための補助となる。

(5) GCP の適用される治験、製造販売後臨床試験（GCP が適用されるもの）に関連したゲノム薬理学研究について、分類、内容、問題の所在、指針などが解らないため使用をためらう研究者や企業が、正しい使用を行うための補助となり、我が国が諸外国との新薬開発競争において遅れを取る事を防ぐ事が出来る。

(6) 医学、薬学、臨床検査学の 3 分野の学会が合同で発表するため、多くの分野の人々の指針となる事が期待される。

(7) ヒトゲノム・遺伝子解析研究のための指針や、遺伝病を中心とした遺伝学的検査のガイドラインがあるにもかかわらず、ゲノム薬理学に特化したガイドラインが必要な理由が理解できる。

第８回全国遺伝子医療部門連絡会議

ワークショップ:課題解決のための提言案の作成

討議内容

1）組織の構築と診療の流れ

2）遺伝医学教育

3）遺伝学的検査をめぐる諸問題

4）出生前診断・着床前診断への対応

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）ファーマコジェネティクスへの対応

代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）

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：久保田健夫（山梨大学）
書記：中根貴弥（山梨大学）

参加者：10 名
参加施設：8 施設

山梨大学、神奈川県立こども医療センター、宮崎大学、川崎医科大学、東京都立小児総合医療センター、新潟大学、愛知医科大学、信州大学

1　参加施設の紹介と課題

①山梨大学

昨年の 10 月から、遺伝子疾患診療センターが発足した。外来は週に 1 回行っており、1 回に 4−5 人の患者の診察を行っている。対象は、主な担当者が小児科医であることもあり、現在は奇形症候群などの小児疾患が中心であるが、最近は筋ジストロフィーの出生前診断や、国立循環器病センターの協力を得て、マルファン症候群の遺伝子診断も行っている。月に一度、カンファレンスを開催しており、新生児科や小児外科の先生、地域の保健師のかたの参加も頂いている。検査部・薬剤部のかたにも参加していただいており、ファーマコジェネティックスの重要性についてもご理解いただいている。乳がんを専門とする外科の先生や、精神科の先生のセンターへの参加希望もあり、だんだんセンターで診察できる疾患の幅がひろがりつつある。

センター発足のきっかけは、山梨でおこなわれた甲信越・北陸出生前診断研究会で地域の基幹病院の産科看護師から、二分脊椎の出生前診断で相談できる施設がなく困っているという発表があったことで、その後の懇親会のときに、福嶋理事長からのご助言もあり、当時の山梨大学付属病院の病院長もセンター発足に理解をしめされたという経緯がある。

②東京都立小児総合医療センター

東京都立小児総合医療センターは、都立清瀬、八王子、梅ケ丘の 3 小児病院と府中病院小児科を統合し、府中の多摩メディカルキャンパスに、本年 3 月 1 日に開院した。既存の診療科に加えてアレルギー科、臨床遺伝科や脳神経外科などを新設し、フルオープン時には 34 の専門診療科と 560 床の規模になる。臨床遺伝科は、専任スタッフ 1 名で、診療時間は月・金の午前・午後で、初診 2 人・再診 8 人の診察枠があるが、予約でいっぱいである。遺伝カウンセリングは、センター発足後、半年で 4−5 件程度である。遺伝科の存在と診療内容を周囲に認知してもらうのが大切だと考えているので、ほかの診療科の病棟の回診をしている。「家族支援部門」に配属されているリエゾン医、看護師、心理士、社会福祉士、保育士や理学療法士と連携して、活動をおこない、協力してもらっている。当センターはレジデントが 30 人と多いので、レジデントとの接触・教育を通じて対象となる疾患を吸い上げていく。出生前診断は、隣接する多摩総合医療センター産科が主に担っている。

③宮崎大学

遺伝カウンセリング部として 2004 年 8 月に発足し、本格稼働は 2005 年の 4 月である。臨床遺伝医の先生は産婦人科が専門である。看護師は、看護学部の教員が、スタッフとして参加している。課題としては、外線電話は配置されているが、専用の部屋がなかったり、カルテの管理のとりきめが十分でなかったり、などがあるが、マンパワーが限られているので、できるところからやっていきたい。いろいろな診療科と連携しているが、多いのは内科・耳鼻咽喉科の遺伝子検査前のカウンセリングである。また

担当医師が産科なので、地域からの紹介は出生前診断や羊水検査が多い。月に一度カンファレンスがあり、地域の保健所の保健師や、重症心身障害児施設のこども療育センターの小児科医が定期的に参加している。看護の連携として、先にも述べたように、看護学部の教員が遺伝カウンセリング部を担当しているので、病院の看護部との連携が今後大切であると考えている。カウンセリングは、診療科から依頼があったときに、時間をあわせて依頼のあった科に赴いている。カンファレンスは、ミニレクチャーや、症例報告をおこなっている。保健所から患者のことで相談はあるが、実際に患者の紹介は少ない（現在までに 1－2 名程度)。

④神奈川県立こども医療センター

神奈川県立こども医療センターは 40 周年を迎える。一方、県立の地方独立行政法人として 1 年目である。遺伝子診療部門としても地域に確立しており、認定遺伝カウンセラー2 名、今回合格したものも含めて遺伝専門医 6 人をスタッフとして擁しており、研修も受け入れている。これまでは小児に医療を提供してきたが、さらに、これからは県民に対し、遺伝に関する新しい技術・知識・ノウハウを提供していきたい。神奈川県内には、県の施設として、癌センター、こども医療センター、成人・循環器・呼吸器病センターがあり、ほかに複数の大学医療機関がある。まずはこれらの機関と連絡協議会を開いたり、こちらから出向いて、出張カンファをするなどをして、連携をはかりたい。病院機構長が、独立行政法人のトップであり、理解を得られている。

⑤川崎医科大学

当初遺伝カウンセラー養成として関わり、遺伝外来を現在までの 6 年間、週に一度開いてきた。院内には対象は小児科には限定しないとアナウンスしていたが、実際には先天異常、染色体異常症がほとんどであった。2 カ月に一度、遺伝子疾患カンファレンスを開いてきたが、症例は小児科が大部分を占めた。本年 6 月から小児科と兼務するようになった。倫理委員会の有志とともに、遺伝子診療部の立ち上げについて、8 月に第一回目のワーキンググループを立ち上げた。9 月に維持機関会員になり、本日参加している。川崎医大も設立 40 周年を迎え、このタイミングを逃すと熱がさめてしまうので、この区切りに遺伝子診療部のたちあげが出来るか、頑張っていきたい。立ち上げに際して、各診療科にアンケートをとったところ（同大学で准教授を務める、認定遺伝カウンセラーの山内泰子先生が、福嶋先生の遺伝カウンセリングマニュアルの目次から、疾患をすべて書き抜いて、各診療科に、診療経験があるか、遺伝子診断をしているかをたずねた)、かなり多くの科で、すでに多岐にわたる疾患について診療していることがわかった。このアンケート結果をもとに、遺伝カウンセリングのニーズは相当あることをアピールしていきたい。

⑥愛知医科大学

本日は倫理委員会の委員長という立場で参加している。現在、遺伝子診療部門はない。ファーマコジェネティックスに関しては、肺がんの診療をはじめとして、すでに検査の一環で始められている。適切な情報管理と各部門の連絡調整部門として、遺伝子診療部を立ち上げていきたい。なるべく制約が少ない、しかし注意すべきことは注意する形で運用したい。院内に対して、情報の提供・周知が肝心なので、医療情報部との連携も大切である。遺伝子診療部は当分は兼任であるが、いずれは専任としたい。

5 年前から遺伝外来を行っている。今は週に一度、カウンセリング中心に行っている。事務の体制が十分できていないこともあり、大学外からの直接の紹介はほとんどなく、いったん内科などの診療科を受診した後、各診療科から依頼をうけてカウンセリングをすることが多い。遺伝子検査のカウンセリングは、自分が専門とする内分泌内科や、知り合いの医師から依頼を受けて行っている。

⑦新潟大学

生命科学医療センターは、「治験センター」部門・再生移植部門・遺伝子診療部門から成り、平成 15

年に設立された当初から、遺伝子診療部門はメインの部門であった。発足にあたり、純増の講師 1 名がついていた。カウンセリングは 1 年間に 120 件ある。その内訳は、もともと産科が保健所と連携が出来ており、90 件、のこりの 30 件は神経難病・小児科・外科・Fabry 病などの腎臓内科が占めている。スタッフは、講師 1 名、特任准教授 2 名、遺伝カウンセラー1 名である。看護師には人気があり、常時 2 名の看護師の参加があり、看護部とも連携している。遺伝カウンセリングには、臨床心理の部分が大切なので臨床心理士も参加している。講師を 3 ヶ月間、シンシナティに派遣し、アメリカの遺伝子診療を見学してきてもらったところ、年間千数百件のカウンセリングがあり、カウンセリングが、小児・がんなどの専門別に分かれていた。そのうち、70%が家族性腫瘍の遺伝カウンセリングであった。日本でも、今後、同様のながれになると思われるので、家族性腫瘍（大腸がん・MEN）を中心に据えていこうと考えている。今年、運よく、家族性腫瘍学会が新潟で開催されたので、市民公開講座もあわせて開催し、啓発につとめた。医師向けのセミナーも 3 回やり、コメディカル向けには、胎内セミナーという泊まり込みのセミナーを行っている。7 月から家族性腫瘍の遺伝カウンセリングを初めて、乳がん 1 件、大腸がん 2 件、MEN1 件である。問題点としては、各診療科の医局との関係がある。一つは、センターのポストに空きがでると、各医局はそこに医局員を派遣しようとするが、派遣された医師は、派遣元の医局の仕事を中心におこない、センターの仕事をおろそかにしてしまう。二つ目は、遺伝子診療にかかわる部分を、従来、各医局のなかで完結させてきたので、どうして今までのとおりの診療ではいけないのかという声がある。別の問題点として、生命科学医療センターは、「治験センター」も併合しているが、治験における立場と遺伝子診療における立場の対立がある。たとえば、新潟大学を含む 6 大学で構成される治験アライアンスで受託した治験の説明用紙では、BRCA のように、本来十分な遺伝カウンセリングが必要とされる検査でも、既定の同意書のなかに遺伝カウンセリングの要件が含まれていないことがある。そうすると、「治験センター」部門での考え（そんなに厳しくすると仕事が逃げて行ってしまう）と、遺伝子診療部門での考えが対立するものとなり、ダブルスタンダードとなってしまう。

⑧信州大学

信州大学では、生体肝移植のプロジェクトがあって、家族性アミロイドニューロパチーの肝移植で兄弟がドナーとなる場合、同疾患の発症前診断が必要で、そのためには遺伝カウンセリングが必要であるということで、1996 年に院内措置として、遺伝子診療部がはじまった。（小児科のほかに）神経内科・産科・内分泌腫瘍科の医師がボランティアベースで参加した。3 年半の実績をもとに 2000 年に概算要求を行ったところ、特殊診療科の中央診療部門として採用され、助手の純増 1 名と助手振替講師 1 名と、専用の部屋が与えられた。今はだいたい、年間の患者数は新患 300 件、再来 600 件の合計 900 件程度である。スタッフは小児科 3 人、家族性腫瘍 1 人、神経内科 1 人がおり、産科に関しては、一次遺伝カウンセリングを産科で行い、検査陽性例では遺伝子診療部に紹介される形である。他に専任看護師 1 名、認定カウンセラーの資格をもった助産師が 1 名いる。課題としては、今までの遺伝病・出生前診断が診療の中心であったが、今後はファーマコジェネティクスへの対応についても、システム作りに関与していきたい。

２　課題と今後の展望

①組織の構築

組織作りの点では、遺伝子医療部門の機能をどのように周知するか、ニーズの掘り起こしが大切で、教育・研修に積極的にかかわる必要がある。各診療科がそれまで遺伝子疾患を診察してきて、なぜ今までのやり方でいけないのかという声に対しては、厚労省のガイドラインで臨床遺伝の知識をもつものによる遺伝カウンセリングが必要ということを訴え、もうひとつは御用聞きのように細かくニーズをさぐっていく活動をすることの二点が重要である。患者のニーズでは、遺伝はタブーでなくなってきているので、適切に理解し、利用できるように、今の動きを伝えていく。看護部との関係については、看護部はトップダウンなので、看護部長の理解を得られるように努める。

②ファーマコジェネティクス

ファーマコジェネティクスに関しては、薬剤部が担当になった場合、臨床検査結果の把握がむずかしい。臨床検査室が担当の場合であっても、各医局で研究検査として処理されると把握できなくなる。がん患者の遺伝情報の管理について、遺伝子診療部門が音頭をとっていき、PGx ガイドラインなどについて各部門で理解を共有することが大切。ファーマコジェネティクスの遺伝子検査の説明は、確率情報であるので、正しく伝えないとトラブルになる。

③担当看護師への遺伝教育

看護師については、新潟大学では、遺伝部門は on the job で教育を受けながら、将来的に認定カウンセラーの取得も可能ということで、人気がある。新人教育のなかで、カウンセラーを取得した先輩の看護師からの説明もある。

④遺伝カウンセリングにおける専門医の立場

厚労省の中には、遺伝カウンセリングには専門医が関与すべしという規定はあるのか、とういう質問に対して、医療機関が行う遺伝子診療では「臨床遺伝に知識のある」医師による遺伝カウンセリングが必要とあるので、タイトルで規定しているわけではないという回答があった（福嶋先生)。先進医療では遺伝医療に何年以上の経験という規定はあるが臨床専門医とはされていない。学会のガイドラインでは「臨床遺伝専門医等」となっており、こまかく言えば、臨床遺伝専門医以外が対処しても言い逃れは出来る。

厚労省のガイドラインは政令なので、罰則規定はないが、やぶったときには公表される。厚労省は、問題が起きない限り、自分のほうからガイドラインをつくることはない。問題が生じる前に学会が主導して、ガイドラインを作ることが重要である。法的に正しいというよりは、倫理的に正しいことを目指す。ガイドラインなどのルールがない中で、何か問題が起きると非難されるが、ルールにしたがってやっていれば、きちんと説明することができる。ルールを作成することは自分たちを守ることにつながる。

⑤遺伝外来加算

山梨大学では、他の施設の例を参考にして、1 時間 5000 円に設定した。過去にも話題になっているので、必要であれば過去の記録（第 4 回の報告書）に書いてある。東京都立小児総合医療センターでは、まだお試し期間ということで保険診療の他には別途徴収はしていない。宮崎大学では、初診 5000 円、再来 3000－4000 円。神奈川では、高度医療機関の初診料ということで、3500 円。紹介状がなければさらに 3500 円加算。再来では 500 円である。とくべつに遺伝ということで徴収しているわけではない。川崎医科大学では自由診療で初診 7300 円（紹介状がなければさらに 3000 円追加）である。宮崎医科大学は保健診療のみ。新潟大学では初診 5000 円（1 時間を超えると 30 分あたり追加料金発生)、再来 3000 円。家族性腫瘍では検査代金をファルコバイオがかなり高額に設定している。家族性腫瘍のカウンセリング料として 20000 円徴収している。金額については、いろいろな考えのひとがいるので、設定する場合にはみんなの意見をよく聞病院料金規定くことが必要。そうでないとあとでいろいろといわれる。信州大学では、独法化以降、を作成し、遺伝子検査料金については別表のかたちとした。自前の検査は積算して決定し、検査会社に委託するものは一定の乗数をかけたものとした。

⑥遺伝外来における電子カルテの使用

遺伝情報の取り扱い（電子カルテに通常の臨床検査結果と同様に掲載するのかそれとも紙カルテに保存するのか、閲覧制限をかけて特定の人間だけアクセスできるようにするのか）などが話し合われた。汎用されている電子カルテでは、職種別（医師・看護師など）のアクセス権の設定は可能であるが、個人別では不可能なものが多い。富士通の Gx という最新バージョンでは、VIP 設定といってアクセス権

を個人別に設定できるが、実際に運用すると、ほかのひとは閲覧できなくなるので、そのたびに担当者が連絡を受けることになり、非常に煩雑である。その他に、20 年前の記録を聞きにくる患者がいるが、その場合、紙ベースの資料のほうが残っている可能性が高いのではないかという意見が出された。福嶋理事長から、電子カルテに掲載する情報の選別については、各医療機関の事情があり、一律に決定するのは困難であるが、一部に不適切な人間が含まれているとそこからいろいろな事態が起こりうる。発症した人の遺伝子情報は共有したほうがほかのひとに役立つだろう、しかし保因者診断・出生前診断は、これは遺伝カウンセリングであって、ひとに知らせる必要はない。遺伝カウンセリング記録は個人間で考えが違うことがあり、これが他人に知られるとトラブルのもとになるので秘密は守られる必要がある。こうしたことを踏まえて、個別に適切に対応するしかない、という総括で話し合いが終了した。

ワークショップ　2）遺伝医学教育

コーディネーター：櫻井晃洋（信州大学）
書記：河村理恵（信州大学）

参加者数：10 名
参加施設：10 施設（大学 9 施設、教育関連病院 1 施設）
信州大学、自治医科大学、防衛医科大学、日本大学、東京医科大学、岐阜大学、
兵庫医科大学、島根大学、香川大学、天使病院

遺伝医学教育について、大きく 4 つに分類（①卒前教育、②卒後教育、③中等教育、④社会啓発）し、参加施設の現状報告と課題を抽出しながら、主に①卒前教育について意見交換が行われた。

①卒前教育について
以下、4 つについて討論を行った。
１）教育のスタイル、時間
２）遺伝医学講座がない状況での統括のありかた
３）遺伝医学教育の時期
４）教育担当者の負担と教育内容の標準化

１）教育のスタイル、時間について
・いずれの大学も六年間の教育内容が全体的に低学年に前倒しになる中で遺伝医学教育の時間を確保するのが難しくなっている。
・私立は理科が 2 教科受験で、生物を履修していない学生がいるため、バックグラウンドの差が悩ましい。対策として、低学年次に生物を教育して補完している大学もあり。
・状況は国立大学も同様。3-4 割の学生は生物を履修せずに入学してくる。ただし、高校生物はセントラルドグマなど生化学的な遺伝現象の知識獲得には役立っているが、人の遺伝に関するリテラシーという点では全く役に立っていない。
・コマ数が少ない中で、情報量が多いとの学生の声がある。
・講義が中心。ＰＢＬチュートリアルになり系統講義がなくなった大学もある。
・基礎遺伝学という名前で基礎系教員が担当しており、臨床遺伝についてまとまった教育ができていない。
・基礎系でどのような教育がされているか十分把握できていない。内容はおそらくモノとしての「遺伝子」を教えるにとどまっている。
・実習は基礎でＰＣＲ実験などが行われている。
・中高学年で遺伝子検査にかかわるもの、ロールプレイ実習、染色体実習などを行っているところもある。

２）遺伝医学講座がない状況での統括のありかたについて
・問題は遺伝医学講座がない中でいかに系統的な教育ができるか。
・内容の確認や全体の把握調整が出来るコーディネーターが必要。個々の講義が多数の講座に分かれて

いたとしても、全体をコーディネートする教員がいることで、総合的な内容を盛り込むことができるし、学生も「遺伝医学」というひとつの領域を学んでいると実感できる。
・遺伝医学に関する情報は膨大で、卒前教育でそれをすべて盛り込むのは無理。むしろ情報を的確に収集する能力を身につけさせることが重要。海外のモデルカリキュラムでは遺伝情報収集に関する内容も盛り込まれている。

３）遺伝医学教育の時期について
・横断的な領域であり、低学年では臨床的な具体例を取り上げにくい。臨床を学ぶ段階で並行して教育していきたい。
・継続的な教育が必要。低学年で基礎的・生化学的な内容を学び、中学年で臨床遺伝学を、その中でぜひロールプレイ実習を。
・同じように PCR・シークエンス実習を行なっていたとしても、低学年の実習は生化学としての教育であり、高学年ではそれをどう解釈し臨床につなげていくか、という教育である。単なるくり返しではなく意味あいが異なる。
・兵庫医大では 5 年生のアドバンスト OSCE の医療面接を遺伝カウンセリングにそっくり入れ替えた。

４）教育担当者の負担と教育内容の標準化について
・教員の負担が大きく、全領域の網羅がむずかしい。
・日本人類遺伝学会第 55 回大会にて行われた卒前医学教育における遺伝医学系統講義・モデル授業を収録した教育ビデオが標準化に有用。現時点で医学生が学ぶべき遺伝医学が網羅されている。それぞれの施設で専門家がいない領域の教育に用いるなどさまざまに活用できる。
・講義によっては高度なものもあるので、単なる視聴で終わらせず、教員による解説やディスカッションを加えるなどして対応するとよい。
・モデル授業で用いられたパワーポイントをファイルとして使えるようにしてほしい。
・モデル授業の教育ビデオを視聴した学生による評価も必要。

＊玉置先生より
医師国家試験のまとめと解説をお送りします。
→　遺伝子医療部門連絡会議の事務局から参加施設に送付する。

卒前教育についてのまとめ：
系統的、横断的な遺伝医学の内容を独立した「遺伝医学」の科目で教育するのは、一部の大学を除けば実際はきわめて難しい。しかし、産婦人科、小児科など個々の診療科では講義の一部で臨床遺伝学の内容が扱われている。学内の遺伝医学教育を統括できるような教員をおくことで、統合的な遺伝医学講義はある程度可能ではないか。人員や時間の不足、モデルカリキュラムが整備されていないという問題については、今回の人類遺伝学会大会で作成する講義 DVD が活用できる。

②卒後教育について（話題提供）
・遺伝に対する関心の持ち方が課題。本職が忙しく、初期研修～5 年目までは深いレベルでの教育は難しい。
・研修医にぜひ遺伝カウンセリングに立ち会う機会を与えて欲しい。卒前教育でも遺伝カウンセリングロールプレイを行うところは増えたが、実際に見たことのある学生は少ない。部屋の雰囲気なども含めてイメージを持てることは重要。
・実際に全国の研修医が遺伝カウンセリングに立ち会えるだけの環境整備がまだ整っていないので、今回作成する講義ビデオだけでなく、遺伝カウンセリングの再現ビデオもあってもよいかもしれない。

・人類遺伝学会員に限らず、他学会と連携するなどして、すべての医師に最新の遺伝医学の生涯教育を行なう機会が必要。

③中等教育、④社会啓発について（話題提供）

・高校に出前講座を実施

・ 人類遺伝学会教育推進委員会では、高校生物の遺伝に関する教育の中で「人の多様性」についても盛り込むよう中教審に申し入れを行い、教科書編纂者向けの資料などを作成してきた。その結果「多様性」という言葉が記載されるようになり、こちらの声が反映されるようになってきた。一方で、担当教員が何を教えたよいかわからないという声があるので、実際に現場で生徒を教える教員などにメッセージを出していくことも重要。

・ 今回の大会で企画した人類遺伝学系統講義には、予想以上に多くの高校教師など学会員以外の参加者があった。遺伝学に対する社会の関心もニーズも高いことを実感した。

卒前医学教育における遺伝医学系統講義・モデル授業

系統講義１	遺伝医学の過去・現在・未来	鎌谷直之（理化学研究所）
系統講義２	遺伝医学総論	福嶋義光（信州大）
系統講義３	ヒトゲノム・遺伝子の構造と機能	松本直通（横浜市大）
系統講義４	染色体異常症と細胞遺伝学	玉置知子（兵庫医大）
系統講義５	単一遺伝子疾患とメンデル遺伝学	小杉眞司（京都大）
系統講義６	多因子疾患と遺伝学	羽田　明（千葉大）
系統講義７	ミトコンドリア遺伝	後藤雄一（国立精神・神経 C）
系統講義８	エピジェネティクス	久保田健夫（山梨大）
系統講義９	生化学遺伝学	松原洋一（東北大）
系統講義 10	集団遺伝学	徳永勝士（東京大）
系統講義 11	遺伝性疾患の分子遺伝学的理解	高田史男（北里大）
系統講義 12	遺伝学的検査	野村文夫（千葉大）
系統講義 13	遺伝性疾患の治療	櫻井晃洋（信州大）
系統講義 14	発生遺伝学と先天異常	小崎健次郎（慶應大）
系統講義 15	出生前診断	平原史樹（横浜市大）
系統講義 16	腫瘍遺伝学	稲澤譲治（東京医歯大）
系統講義 17	個別化遺伝医療と薬理遺伝学	鎌谷直之（理化学研究所）
系統講義 18	遺伝カウンセリング	斎藤加代子（東京女子医）

ワークショップ　3）遺伝学的検査をめぐる諸問題

コーディネーター：小崎健次郎（慶応義塾大学）
書記：奥野博庸（慶応義塾大学）

参加者数：21 名
参加施設：20 施設
千葉こども病院、川崎福祉大学、聖マリアンナ、倉敷中央病院、東北大学、群馬こども病院、名古屋大学、富山大学、秋田大学、杏林大学、鳥取大学、昭和大学、徳島大学、東大医科学研究所、京都府立医大、千葉大学、新潟大学、信州大学、国立循環器病センター、慶應義塾大学

希少疾患に対する遺伝学的検査を中心に話合いを行った。

＊希少疾患の遺伝子疾患について
ヨーロッパでは各遺伝診療部門がネットワークを作り、診断検査を進めている。
厚生労働省もモデルとしてヨーロッパのような系を作成することを検討している。
日本でこのようなネットワークを構築するためには､現時点で検査の provider である施設､検査の user である施設の意見を聞き、現状を把握しなければならないと考える。

① ワークショップ参加施設における検査実施/検査依頼状況について

検査会社による検査で出来ない疾患について；

施設	検査実施	検査依頼	補足
A			検査自体は 30-50 例、希少疾患は把握未 耳鼻科、小児代謝科などで症例あり
B	0	0	
C		20-30 例	
D		?	神経内科が多く出しているようだが、triplet repeat 病が多く検査会社レベルかもしれない
E	?	?	臨床のことは把握していない
F	(5-6 件)	(3-4 件)	把握している範囲での件数
G		10 例	
H	0	?	
I	?		血液疾患(凝固異常、ヘモクロマトーシス etc)、 感染症で実施
J	0	?	
K	5 例	10 例	自院でみた疾患を自施設で実施している
L		?	
M	10-20 例		
N		5-10 例	
O		10 例	
P	20-30 例	2-3 例	HNPCC 解析を先進医療として実施
Q	数例	?	血液内科、神経内科で実施

R			遺伝カウンセリングは 150 件/年。検査は triplet 病を実施。検査会社でなく検査部で実施
S	0	?	遺伝診療部門は産科がメイン。
T	?	20-30 例	耳鼻科が難聴解析を実施している
			SCA、家族性ポリポーシスについて実施
U	200 件	?	検査；不整脈、血管疾患を 100 例ずつ実施
			検査依頼；遺伝相談を 100 例/年あり、その中に希少例が多くある
V	200 件	150 件	

空欄は現時点で分からなかったところです。

今回参加している施設の多くは、
１）希少疾患の検査実施ではなく、遺伝学的検査の依頼を行っていること
２）年間 20 例近くの希少疾患の遺伝学的検査を依頼していること
が分かった。
このセッションに全体の 1/3 の施設が参加しており、この傾向を全体に応用すると検査費用として、全 100 施設×年 20 件×10 万円/検査＝2 億円　かかると計算できる。

症例数に関して、
「希少疾患に対する遺伝学的検査において、実施するまでに必要な課題(倫理委員会、検査実施施設の検討、患者負担のコスト etc)がなくなると 2-3 倍増える可能性はあるだろう。」
(→年間ごとに診療した疾患を見ると、潜在的な希少疾患の人数が参考になるだろう。)

今後の課題
・家族性腫瘍などは希少疾患という範疇には入らないかもしれないが、研究機関に依頼しないといけない現状がある。
・遺伝学的検査を行う場合に、除外診断などのために検査が過度になることを防ぐようなシステムを考える必要がある。

②倫理委員会を適応する疾患群について
イギリスでは希少疾患の遺伝学的検査について UKGTM(United Kingdom Genetic Testing System；第 3 者機関)が行われている検査の妥当性を審査している。
またイギリスでは会社ベースで行われるような、臨床的意義の確立した遺伝学的検査については倫理委員会の対象とせず、検査を実施している。
→こういうシステムを日本で取り入れることも可能ではないか。
＊遺伝学的検査の意義の確立した一定の疾患群について倫理委員会を要するかについて
(発症前診断、出生前診断については、議題の対象とはしない)
・現時点では、残った検体を使用することも考慮し、最初に包括的な同意書をとっている
・疾患について知識がない者が構成する倫理委員会は無意味だと考える
・疾患リストを評価する機関が必要になるであろう
・GeneTests に記載されている疾患、複数機関で実施している検査について、残余検体で検査することがある旨を最初に包括的に同意書を得ている施設もある。
・診療のために行っている検査については審理不要としているが、臨床的意義が定まっていても残余検体で検査するものについては倫理委員会を通している

・現在、日本においてゲノムに関する倫理委員会について全国的現況を討議する場がなく、倫理委員会に通すか通さないかについて他施設の状況が分かりにくい。
・診断目的であっても国よりの研究費を用いて遺伝学的検査を行う場合は、研究扱いとなり「ゲノム指針」に順ずるものでなければならないことも考慮しなければならない。
・検査を実施する前に、検査前遺伝カウンセリングを行うことを包括的な同意書に記載することは大事であろう。実施者について、限定的にするのではなく、遺伝学的知識を持っている者が行うという包括的な形がいいだろう。
・日本医学会で診断ガイドラインが進んでいる。そのサポートがあれば、一般的な検査に対して倫理委員会にかけることは必要ではなくなる。ただし施設を管理する面ではどういう症例が検査を行われているかを把握する必要があると思う。保険適応となっていない検査を要するものはとくに慎重に進めることが必要と考える。倫理委員会の下部に、そういったものを倫理委員会で話し合わなければいけない検査を拾い上げる委員会があってもいいのではないか。

＊検査前のカウンセリングや倫理委員会に問う必要の有無の判断はどうするか。
・遺伝カウンセリング体制を整備しておくということが、遺伝学的検査をやる前提になる。
・検査前に遺伝カウンセリングを行う担当者がすべての疾患をカバーして説明する必要はなく、遺伝学的検査の基本的な考えに基づいた説明をすればいいだろう。細かい説明については、個々の主治医に担当してもらっていいだろう。
・遺伝学的検査は患者の自主的な意思決定が必要となるので、それを守ることが遺伝科の役割と考える。

＊検査を担当するネットワークについて
UK のような検査の provider network を作るためには何が必要か
・UK,NIH がこのような検査を取りまとめる機関を持っていて、日本でも同様のシステムを取り入れることに厚生労働省も検討している段階である。
・不必要な検査が乱立しないように抑止的な機構が必要と考える。
・Orphan net Japan のような機構が充実していくことが必要。
・検査を行っている疾患のリスト(200 程度)を国に提出して、難病班に検査しているところをきき、その機関に国から依頼する。
・金銭的にどれくらいかかるかを予め計算しておくことが必要。消耗品、人件費などをまずは考慮せずに情報を集めるというのはどうか。

＊他施設で検査を実施する場合は倫理申請書はどのようにするか
当該施設で倫理委員会を通した後で、検査を学外へ依頼することが多いが、学外の施設でも倫理委員会を行う必要があるか？

③今後の課題を自由に
・残検体の扱いをどうするか。
新生児マススクリーニングで採取した濾紙血をいかに社会に受けいれられた形で保存するかを考える必要がある。8 年前にオランダの爆発事故被害者の身元特定に濾紙血用いたことがあったが、残検体の保存に同意がなかったためオランダで問題となった。
・倫理委員会について
研究に関するもの、診療に関するものを分けていく必要がある。
アメリカでは倫理に関する会社があり全く独立している。我々の委員で、委員会を設けるということを検討してもいいではないか。
横並びの学会などに考え方を委託することも可能か。

（白血病では、学会も倫理を担当する）

・全ゲノムシーケンスについて

残余検体の扱いについて、あらかじめ提案しておくことが必要と思うが、これがブレーキになる可能性も考えられる。

ワークショップ４）　出生前診断・着床診断への対応

コーディネーター：平原史樹（横浜市立大学）
書記：浜之上はるか（横浜市立大学）

参加者数：27 名
参加施設：20 施設
岩手医科大学、埼玉医科大学、防衛医科大学、千葉大学、日本医科大学、東京女子医科大学、東邦大学、横浜市立大学、信州大学、金沢医科大学、岐阜大学、名古屋市立大学、藤田保健衛生大学、京都大学、大阪大学、広島大学、佐賀大学、宮崎大学、鹿児島大学、聖隷浜松病院
職種：産婦人科医・小児科医・認定遺伝カウンセラー・看護師・助産師・臨床心理士・基礎分子遺伝学研究者・法学者

このワークショップでは、以下の３つのテーマについて自由に討議した。各施設の実情からいくつかの問題点が抽出され、それぞれに対するいくつかの提言がなされた。

１．遺伝子診療部の羊水検査への関わり・遺伝カウンセリングのコスト

【現状】
全国には遺伝子診療部としての役割があまりうまく機能していないところもたくさんある。それぞれの遺伝子診療部で各科、各部署、各職種がどのように関わっているか討議したい。

【意見】
- 産科の中で完結してしまう事が多い。
- 全例遺伝子診療部が行う。
- 産科担当医師により紹介があるかないかはさまざま。
- 特殊なケースや結果が異常だった場合、構造異常があるとき、正常変異などは遺伝子診療部で対応。
- 結果開示は産科担当医と遺伝子診療部でともに行い、なるべく産科が継続的に関わるようにしている。
- 遺伝カウンセラーが産婦人科診察のあとに１時間ほど対応している。必要であれば、医師による遺伝カウンセリングを追加。
- 病棟助産師が羊水検査の前から後まで関わり連携を取るようにしている。

【まとめ】
遺伝子診療部として遺伝カウンセリングを行った場合のコストについては、まったく確保できていない施設から遺伝カウンセリング料（5000 円～8000 円）を別途請求している施設、羊水検査の費用に組み込んでいる施設などさまざまであった。理想的には中立性・透明性を保ち適正に行うには検査前から遺伝子診療部が加わっている方が良いが、実際には、人的資源の問題で遺伝子診療部が関われなかったり診療の延長で産科医が行ったりする施設が多い。一方で、前回帝王切開の場合などの中絶のリスクなどは産科医が説明する方が適しているという面もあるので連携を取ることが大切であるとの意見が出た。基盤の整理が必要である。

２．スクリーニング検査（marker test や NT）の情報提供のあり方

【現状】

① マーカーテスト：1999 年厚生労働省が知らせるべきではないとの見解を出している。現在日本産科婦人科学会がガイドラインを見直している。
② NT への対応は、日本産科婦人科学会は 2008 年産科ガイドラインで「必ずしも知らせる必要はない」としている。
③ スクリーニング検査と超音波検査と併せることで精度が向上するという意見もある。国内でもマーカーテストがルーチン化している施設もあり、もっと情報提供が必要という考えもある。米国産科婦人科学会では「すべての妊婦に知らせる」としており、欧米ではスクリーニング検査として浸透してきている。

【意見】大きく３つの意見が提示された。

①日本ではスクリーニング検査が浸透していない

・ 日本でも 1st trimester 検査を導入するなら、NT 測定の資格が必要。
・ 日本と海外の土壌の違いがある。日本では胎児条項での中絶が認められていないが現実には行われている。重篤な疾患についても、中絶を容認する医師もいるし、あくまで妊娠継続をサポートする医師もおり、専門家でも意見は分かれる。異常を見つけたときの対応が曖昧なのでスクリーニングとして浸透しにくい。
・ 日本人はスクリーニングの概念を理解しにくい。超音波検査にしてもマーカー検査にしても日本人的な土壌の中でスクリーニング検査がなじむものなのかは疑問。
・ 現在、母体保護法で胎児条項がないが、実際はある程度どういったケースが中絶の適応なのかを示さなくてはいけないのでは？学会や国はこのまま静観していてよいのか？

②遺伝子診療部の役割・情報提供のあり方

・ 日本でも水面下ではクリニックレベルでひっそりと広がっている実態がある。キーとなる大学病院がそれなりの役割を担うと良い。
・ 産科婦人科学会の方で、「こういう検査を紹介するならこんな内容の説明をするように」という提示があった方が良いのでは？
・ もし産科婦人科学会の方で、高齢でない妊婦に対してもスクリーニング検査を知らせるのを原則にするのは問題だと思う。知らせるということはトリソミーの子供は中絶適応であると暗に示してしまうことになり社会問題になるので注意が必要。短時間に説明できる内容ではない。
・ スクリーニング検査は簡便で誰にでも出来るものであり、対象とする人が非常に多いのに、その全例に遺伝カウンセリングを行うのは不可能。
・ 検査を受ける人へのパンフレットやポスターを作製しておくのがよいのでは？連絡会議から？産科婦人科学会ではなく、厚労省が監修した検査パンフレットを全国の病院に配布しても良いのでは？
・ 知りたくない妊婦さんの権利も大事にすべきなので、すべての妊婦に情報提供するのではなく提供しなくても良いというスタンスも必要。
・ 出生前診断の説明には丁寧な説明が必要で時間もかかる。遺伝カウンセラーの役割か？
・ 看護師などが説明するのがよいのかもしれない。場合によっては、遺伝カウンセラーは現場の医療スタッフへの啓蒙に携わるというのもひとつかもしれない。
・ 産婦人科から遺伝子診療部に紹介されても多くは丸投げにはならず、体を通してのサポートは引き続き産婦人科でフォローする。役割分担。

③啓蒙・教育の必要性

・ 前段階として教育の問題がある。日本人は、こどもは健常に産まれるものと思っているが、欧米では先天異常/遺伝については中学で学ぶ基礎知識。その上で自分の妊娠のリスクをスクリーニング検査によって自己判断できる。検査を受ける側の理解度が異なる。

・ 性教育だけでなく、中学の保健科学で遺伝医学を教えるべき。
・ 助産師への生命倫理講義が廃止になってしまった。助産師にも知識があれば助産師として説明でき情報提供の一助になれるかもしれない。助産師としても助産師教育の中に遺伝の分野を増やしてほしい。
・ 看護師にとっても、学部では生命倫理や遺伝の教育がほとんどない。現場にフィードバックしていきたい。
・ マーカー検査について医学部教育で取り組むのかどうか？知らせる必要がない検査となっているので現段階では切り込んでいないが。
・ 医学部教育では根本的な「産婦人科はどうあるべきか」、「医師はどうあるべきか」が大切。
・ 遺伝子診療部が主催して院内臨床遺伝セミナーをした。心理士は直接説明しないが遺伝医学の現状や遺伝学的知識は必要（何が混乱しているのか？何が自己決定を阻害しているのか？）。

【まとめ】

抱き合わせで中絶の問題が避けられない出生前スクリーニングは、日本の土壌では容易には受け入れられにくい。国民への中学などでの遺伝教育の充実、医療者（医師・看護師・助産師・心理士など）への教育の必要性が討議された。また、NT の取り扱いも混沌としており遺伝子診療部会として整理する役割があるのかもしれない。スクリーニング検査は超音波も含めて普及している現状であるため、遺伝的な問題の一つとして、やはり情報提供には遺伝子診療部などの専門職が関わり何らかの役割をもつ必要があるとの意見が出された。しかしその説明は全妊婦が対象となるので、人的資源もなく専門職のみでの対応は不可能である。そこで、遺伝子診療部としても標準化したパンフレットやポスターなどを配布する、また、遺伝の専門でなくても現場の医療スタッフが説明やサポートの役割を担うように、遺伝の専門科がオーガナイズして出生前検査に関わるスタッフを啓蒙する（たとえば認定遺伝カウンセラーが現場の看護師や助産師に実態を伝える、遺伝専門職から産婦人科医師への教育など）ことが提言された。

３． 着床前診断（PGD）について

【現状】

① 均衡型転座に起因する習慣流産が適応に追加されてから、PGD の申請が急増し、施設も 2 大学・7 つのクリニックで行われつつある。更に 2010 年 6 月に日本産科婦人科学会で PGD 適応が改訂され、染色体均衡型転座を含めた染色体異常や遺伝子異常に伴って重篤な疾患のこどもが生まれる可能性があれば配慮するとした。「重篤」については、「産まれてから著しく QOL が障害されて成人にまで達することが出来えない病態をもって重篤とする」という内規がある。しかし、PGD の適応は、国民への啓蒙と丁寧なコミュニケーションがあった上で、最終的に判断されるのであればよいが、多数の反対意見もあり一方で切実な要望もあり一律のガイドラインで規定するのは困難。
② PGD にスクリーニング技術（PGS）も入り込みつつある。
③ 第三者遺伝カウンセリングについて：日本産科婦人科学会で「生殖医療に関わる遺伝カウンセリングの受け入れ可能な医師」の個人名を公表している。

【意見】

・ 羊水検査でトリソミーが見つかって情報提供して中絶を選ぶこともあるわけだから、PGD についても PGS をしてはいけないとはいえないのではないか。科学的には議論が分かれるが、均衡型転座があった場合、転座に関わる染色体以外の染色体の異数性が経験的に増えるらしい。転座と無関係にも異数性はあるので、それを除外すれば成績は上がる。
・ 第３者遺伝カウンセリングが形骸化している。特定のクリニックは特定の第３者遺伝カウンセ

ラーとパイプが出来ている傾向があり非中立的である可能性がある。

- 海外で PGD を希望した人もいるがサービスは良さそうでそうでもなく、コミュニケーションの問題もあり、国内で紹介できる方が良い。
- PGD の適応について拡大されているようだが、「重篤な子どもがいる、もしくは確実に産まれたエビデンスがなくても適応になりうる」と解釈ができてしまう。羊水検査も認められない疾患まで PGD に応用されうるのはいかなるものか？
- ダウン症が多く中絶されている一方で出生前診断の基準が厳しく設けられている。何をもって重篤とするのか？治療の可能性があるかどうかなのか？親がそう思えばいいのか？社会のコンセンサスが必要なのか？大学倫理委員会毎に判断が異なっていいのか？

【抽出された問題点】

①PGS の是非

②PGD 適応疾患について

③第 3 者遺伝カウンセリングの形骸化：中立的であるべきなので、学会から受け皿となる遺伝子診療部を指定するのも一つの方法か？

④ 海外に技術を求める希望者：遺伝子医療部門連絡会議として提言があっても良いかもしれない

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：17 施設
鳥取大学、福井大学、名古屋市立大学、近畿中央病院、信州大学、九州大学、新潟病院、千葉大学、京都大学、京都府立医科大学、聖隷浜松病院、大阪大学、慶應義塾大学、埼玉医科大学、九州医療センター、南九州病院、広島大学、東京大学

成人期に発症する疾患の遺伝子診断が出来るようになってきた時代背景から、発症前診断の問題は十分検討すべき課題と思われる。
本ワークショップでは初めに昨年度のトピックスを紹介した後、自由討論を行った。

昨年度のトピックス
- 生命保険の問題：診断する前に加入しておいた方が望ましいのではないか。
- チーム医療の体制について
- 告知の年齢：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である。
- 各診療科との連携について：臨床心理士だけではなく心理的なサポート体制を充実させることが必要。

問題提起 1：生命保険の問題
- 遺伝性神経変性疾患の場合、保険に入るのは後になるが、病歴を遡っていくと実際には幼少期に発症している場合がある。それを正直にカルテに記載すると保険に加入出来ない例が何度かあった。本人が気付いていない時期に発症していた場合、保険加入の問題はどうなるのか。
- その病気で最初に医療機関にかかったところを発症とするのが、保険加入しようとする方のためにはベネフィットであろう。保険会社からすれば、疾患に対するコスト計算などの線引きが難しい。
- 昨年の議論では、がんの場合、診断の前に保険加入のことをそれとなく伝えているという例もあった。本人が気付いていない場合は病気ではない、ということが日本ではまだ通用するのではないかという意見があった。
- 発症前診断を受け、自分が発症することがわかった上で保険加入するのは違反だと思うが、それを知らない時期に保険に加入するのは告知義務違反になることはないと思う。医学的に正直に遡れば遡るほど、生命保険との齟齬が出てくる。社会的正義と、クライエントの利益をどこまで守るかという点でのせめぎあいになり、正解はわからない。
- 本年 4 月の保険法改正で、がんでは病名が告知された日を発症日とする、と改正されたと聞いている。神経難病でも、そういうコンセンサスが得られないものか。
- 発症前診断ではないが、保険加入の１ヶ月後にアミロイドニューロパチーと診断された例がある。本人は保険加入時に薄々気付いており、他の病院を受診していたが診断が付かなかった。その例で保険会社から調査があり、神経変性疾患が１ヶ月で発症することはあり得ないのではないか、１ヶ月間、診断が付かないことはあるのか、との指摘があった。もし発症前診断の場合には、親の病気がわかった時点で病気の可能性ということになるのだろうか。
- 診療録でどこまで遡れるかというのが保険会社の理論である。保険の制度では、遺伝子診断や発症前診断が想定されていない。

- 家族性の遺伝性疾患の場合、あまり厳密に規定してしまうと加入出来なくなるのではないか。
- 遺伝性疾患は保険にも入れないという社会的偏見にも繋がる。
- 病気に関しては社会的な保険（健康保険）を手厚くすべきであり、生命保険のメリット・デメリットをどう扱うか。
- 遺伝子診療部でどこまでアナウンスするかには限界がある。すべての遺伝子検査に関して、メリット・デメリットの中に保険に関することも記載しており、検査を受ける前に考えてもらうようにしている。
- 人類遺伝学会の権藤先生のセッションで話されたことは、「生きるか死ぬかという生命保険においては、遺伝性疾患だからといって差別されるべきではない」、「特定の疾患に限定した保険（がん保険や介護保険など）について、例えば家族性腫瘍の方が知っていて加入する、神経疾患の方が介護に手厚い保険に加入する、などをしてしまうと、最終的には患者さんのデメリットに繋がるのではないか」、「保険会社が家族歴を聞くことはない」、「医学的な発症時期と保険書類上での発症時期は異なるのではないか」
- がん患者さんの場合、その血縁者の方に将来、がんになった時に保険に入れない可能性があるという話をプレカウンセリングの前にすると、次回来院された時にはほとんど保険に加入している。遺伝カウンセリングの際に、検査を受ける前に保険に加入するという方法があることを話すようにしており、そういうリソースを提供するのも遺伝カウンセリングの際に必要かと思う。乳がんの場合、発症してからでも加入できる保険もあるが、保険料が年齢とステージで異なる。がんの場合には何十年も先に発症することもあり、むしろ積極的に入っていただくことを勧めている。
- がんと、いつ発症するかわからない神経疾患では少し対応が異なるように思う。
- がんは介入・治療が出来るが、神経疾患は治療が出来ない。がんでは積極的に勧めてよいと思うが、神経疾患では慎重になるべきではないか。
- アルツハイマーでは部位によってはリスクが高いものもある。そういう場合には勧めてもよいのではないか。
- 発症前、境界の方への対応が難しい。積極的に保険に入った方が良い、とまでは言っていない。
- どこを発症とするかは、正式な診療録を見て判断することになるが、主訴として来院してこられた日を発症としている。遺伝的なバックグラウンドが保険での差別とならないようにしなければいけない。保険加入は本人の選択であり、積極的に勧めることはないが、必要な情報を提供するようにしている。ネガティブにならないような情報を正しく伝えるのが使命ではないかと思う。
- クライエントの方は病気のことが第一であり、保険などの社会的なことは意識しておられない場合も多い。情報を提供することも重要だと思う。
- 家族性大腸腺腫症の場合、小さな良性のポリープが出来ることがあり、その手術の際に保険を使われた。保険会社からの調査で家族歴を話さざるを得なくなり、結果的に病気がわかってしまうこともある。小さな手術では保険は使わない方がいいのではないか。
- 昨年のワークショップで、2 歳までダウン症が診断されず、保険に加入していた例を報告した。診断を受けた時点が発症日と認定され、告知義務違反にはならなかった。
- カルテ記載を尊重するという立場もあろうが、その時に診療機関が診断をしたかどうかではないか。後に専門機関で検査を受けたり、症状が出たことによって遡って関連付けられても、その時点では判断出来ないことである。それに対して保険が支払われないのは不合理ではないか。
- 奨励するわけではないが、極端に言えば誤診して引き延ばした方がいいということにもなる。グレー部分のどこでどういう対応をするのが公正かということで、ケースバイケースだと思う。
- 子宮頚がんで、１年前に受けた集団検診の細胞診で異常が指摘されたことを申告していなかったため、保険が下りなかった例がある。検査結果が残っていると揉めるケースもあるかと思う。また、妊娠中に頚管無力症となり流産歴がある方が後にがんになった例で、同じ子宮の病気だから、という理由で保険会社の調査が入ったこともある。

- 何かあれば支払わない、というのが保険会社の理論である。
- 発症前診断を受けるにはいろいろな問題があることを遺伝カウンセリングで話すべき。
- このような問題は学会で出にくく、保険会社と個別で対応している例が多い。情報を整理し、標準的な形を遺伝子診療の場で提供すべきではないか。
- 告知義務違反の場合、納めた保険料は払い戻しになるのか。
- がんの場合は、原因遺伝子よりも易罹患性の方がウェイトが大きい。一般的な生活習慣病もそうであり、一般論として話しておいて後に告知義務違反と言われても、そこまでは考えが及ばない。
- 保険に関しては、常識的な範囲での対応やプレカウンセリングが必要だと思うが、分野によって対応を分ける必要があるかもしれない。
- 保険数理学会という学会があり、保険の掛け率（オッズ）の根拠を研究している人がいる。そこでは、genetic risk のある場合は区別すべきという意見が出ている。
- 単一遺伝子病を中心とした genetic risk の高い疾患が問題となると思われる。

まとめ１

発症前診断と保険との取扱いについては、発症時期をいつと捉えるかが医療現場と保険会社で認識が異なる場合がある。保険加入に関しては、がんと神経疾患では温度差があり、がんでは比較的初期に保険の問題をカウンセリングで提示し、前向きに対応しているようだ。神経疾患ではメリット・デメリットを説明しながら遺伝カウンセリングで提示していく必要があろう。

問題提起２：発症前診断で陽性となった場合の対応

- 発症前診断で陽性となった場合について、告知やフォローをどうすべきか。
- 基本的には自由診療としており、病名を知らせないで年１回ぐらい遺伝カウンセリングへ来てもらっている。あまり連絡がなければこちらからコンタクトをとるようにしている。
- がんなどの場合は、保険診療の範囲で定期的にフォローアップしている。定期的に来てくれる人はなかなか発症しないことも多く、何年も来なかった人が再度来られた時には発症している、というケースもあり、結果を評価しにくい。
- 発症前診断で陽性となった場合でも、意外に心理的フォローは必要としないように思う。non MD の対応が必要なのかもしれないが、現在はそれほど困っていない。また、症状が軽く、現実的には発症しているのだが、発症していないと思って来院され、しかし遺伝子診断はしたくない、という場合がある。そのような場合は発症していないという対応をしているが、いつ告知するのかで苦慮することがある。
- 現実的には発症しているのだが、診断はしたくないと思っている場合には、家族にはその可能性を話すが、本人には告知しない。実際に、発症前診断陽性だがまだ告知していない例がある。
- 検査を行った後のフォローが難しいため、検査前に十分な説明を行うようにしている。心理的なカウンセリングを続けるようにしているが、来なくなってしまう場合もある。告知直後はリスクが高く、24 時間体制でフォロー出来れば良いが、それも難しい。フォローが出来ないのなら実施すべきではないのでは、という意見も出ている。どうやってフォローを続けていくか。症状がないと、来院するメリットを感じないようだ。
- 検査を受ける前のコミュニケーションが重要ではないか。遺伝子診療部では、看護師がコンタクトを取っている。複数の連絡先を伝えている。発症前診断が陽性となった場合には、看護師を通して連絡してくることも多いようだ。
- 医師が連絡を取ると恐縮してしまうという話を、患者さんから間接的に聞いたことがある。
- 神経内科が主にフォローしているが、病名を付けてフォローしているかどうかはわからない。遺伝子診療部付きの担当看護師も対応している。ドロップアウトは４人に１人ぐらいの割合で連絡が付かなくなる場合がある。

- 看護師の資格を持つ方が入ってくれており、非医師が入るのは重要だと思うが、ポストがきちんと準備されていない。
- 発症した場合は専門科で診療することになるため、専門科との連携が必要であるが、同じ主治医が行うのは難しいのではないか。また、発端者を診ている主治医が同様にファミリーを診て発症前にも対応するのがよいのかどうか。
- 地域や病気によって異なると思うが、積極的にファミリーへ働きかけてはいない。コンタクトを取り、心配だったら来て下さいとは言うが、それ以上のおせっかいはしづらい。治療法はあっても負担が大きく、家族へのアプローチが悩ましい。リスクがある人を拾い上げて適切な対応をした方がいいとは思うのだが。
- 病気が長期に渡るので、ファミリー全体を診ている。主治医は神経内科だが、遺伝カウンセリングを自分が担当し、また主治医へ返す、ということもしている。看護師、看護学生にポストカウンセリングを担当してもらうこともある。日常のコンタクトは主治医だったり外来の師長だったり、ケースバイケースである。
- 京都府では、遺伝カウンセリングは 2,600 円／時間と定められている。遺伝カウンセリングには 3～5 人付いている。患者さんの負担が増えるので回数を増やせない。規定を変えるのは府議会まで上げないといけない。
- 遺伝子検査の時と結果開示の時は別料金にしている。公立病院では職員の時給から換算され、6,700 円／30 分となっている。セカンドオピニオン外来は 1～2 万円というところもあり、遺伝カウンセリングの時間や労力を考慮すると、その程度取ってもいいのではないかと思う。
- 人の体制、遺伝カウンセラーなどについてはどうか。
- 医療職として給料を算定できるのは医師、看護師などに限られている。専門科ではなく遺伝カウンセリングで対応しており、看護師、遺伝カウンセラーが陪席している。人数の面からも、コストをきちんと評価してもらいたいと思う。
- ドロップアウトが出てくるのは、対応できるスタッフ数の問題も大きいのではないか。心理の立場から対応してもらっており、非常に助かっている。
- たとえドロップアウトしても、神経疾患では予防法も積極的な治療法もないため、いずれ発症するとどこかの科にかからざるを得なくなる。状況に応じて最善のことをするしかないのではないか。
- 来るにしても来ないにしても、意思決定のプロセスが重要かと思う。
- 発症前診断を受けた人の動向がどうなっているのかについては興味がある。

まとめ 2

発症前診断で陽性となった場合の対応については、コメディカルに恵まれていたり、体制が整っている施設ではフォローがなされているようだが、遺伝子診療で十分な対応が出来る施設がまだまだ少ないという問題点がある。発症前診断と発端者との対応は切り分ける必要があり、遺伝子診断が重要であるという認識は出来たかと思われる。体制を整え、充実させるためにはコストの問題、遺伝カウンセラーの位置付けなど、総合的な対応と検討が必要であろう。

問題提起 3：年齢の問題

- 若年から発症する疾患もあるため、必ずしも成人に限定せず、発症年齢を考慮しながら積極的に対応すべき（選択する権利についても含め）と思うがどうか。
- 例えばエーラス・ダンロス症候群（血管型）の発症前診断で、怪我をした際の手術の対応が分かれるため、ある程度早めに知っておいた方が良い場合などには意義があると思うが、神経変性疾患では対応が異なる。結婚の話などがあれば成人前もあるかと思う。治療法のないものについては最低でも成人と考えている。何らかの医療的な介入の出来る場合には別である。
- 多発性内分泌腫瘍症 1 型のケースでは、最終的には着床前診断が出来るか出来ないかという問題に

なった。第 1 子が陽性だった場合に、第 2 子をどうするか。出生前診断をするか、着床前診断をするかという選択になる。外国では PGD が実施されている場合もあり、倫理的にやるべきではないという根拠がどこにあるかというのが現実である。発症前診断を何歳からするかどうか、という問題とも切り離せない状況になりつつある。

- PGD についても、きちんと議論しなければいけない問題だと思う。
- ポルフィリアなど予防出来るような病気の場合は、予防のこともあり、12 歳ではあるが告知した。告知の年齢を下げれば次子にも影響するため、着床前診断という選択肢があるかないかで異なってくると思う。単に年齢を下げればいいかというと、悩ましい問題かと思う。
- PGD は、現在は小児の重篤な疾患に限られているが、成人でも悲惨さは同じである。そのことが議論されていない。
- 「成人」の年齢の規定については、神経学会のガイドラインなどでは 20 歳となっているが、WHO では 16 歳になっている。16～20 歳ぐらいの対応をどうすべきか。
- 妊娠の可能性を考えると WHO の 16 歳が妥当と思うが、個人差もあると思う。厳密に決めるとかえって難しくなる。
- 学会や公的なガイドラインで示されればよいのだが。現在は明文化されたものがなく、20 歳前後にせざるを得ない。
- 就労の年齢も考慮すべきではないか。会社の検診等で病気のリスクを知ってしまう可能性がある。
- 常染色体優性遺伝の病気だと、まず子供の診断をして、親は病気だと思っていないままに親の診断をしてしまうことになる。
- 結婚していれば、民法上では男性 18 歳、女性 16 歳以上が成年者となる。民法と他の法律が一致していないことが悩ましい。
- どうしてもコンサバティブになり、年齢の高い方を採ってしまう。年齢を決めないのであれば、適切な年齢の根拠を示す必要がある。明文化して欲しい。
- 遺伝学的ガイドラインではまだ検討されていない。成年者と未成年者の区別のみとなっている。
- 親権者が 2 人とも希望している場合に、医学的に出来ないという根拠がどこにあるのか。
- 選択の権利は個人にあり、子供が責任を持てる年齢になって望まないのであれば、親であれ、それは言えないのではないか。
- 治療が出来るかどうか､介入するメリット､リスクを知ることのメリットなどに依るのではないか。
- 小児期に発症するリスクでの切り分けはどうか。
- がんなどの場合は明確だが、疾患の場合は連続線上にあり、%で切り分けた場合、少し外れたものの取扱いが難しくなる。グレーの部分の取扱いをどうするか。
- イギリスでは、10%以上のリスクがあれば着床前診断の適用となる。
- 日本では、何を以て良しとするかという議論すらされていない。
- HIV の母子感染の仕事をしているが、一つの目安として、結婚・就労の可能性がある 16 歳を考えているグループもある。国内で検査出来る体制がないと、着床前診断はおろか、羊水検査、絨毛検査も難しい。一方、トリプルマーカー検査だけで確定診断に近いものもあり、魚鱗癬が診断された例もある。国内で検査出来ないため、海外へ検査を依頼する場合もある。何らかの指針が必要だと思う。
- 年齢の問題もあるが、まずは診断が出来なければ意味を成さない。根幹的な問題かと思う。

まとめ 3

発症前診断をいつ行うかについては、年齢を明確にしてほしいという意見と、明確にしてしまうとやりにくいという意見があった。いつ診断するかは治療法の有無、対応をどうするかで異なる。諸外国では家族性腫瘍でも PGD が行われている例もあり、国内の体制についても議論すべき問題であろう。

その他の問題

- 遺伝子診療部門として発症前診断を行っている施設がどのぐらいあるのか。各県に 1 つずつぐらい窓口を作っていくのが必要ではないか。
- 普通の学会で発表しにくい問題もあり、全体としての把握がしづらい。現状を踏まえ、より高いレベルでの議論を行う必要があるのではないか。
- 臨床心理カウンセラーがおられてフォロー出来る施設は良いが、そのような施設は全国でも限られている。ニーズがあり発症前診断を行ったが、外部の心理カウンセラーから、きちんとしたフォローアップが出来ないところですべきではない、と言われたのがトラウマとなっている。
- クライエントがいて、要望があり、責任を持って最善のことを行うのがプライオリティであり、形式的なものが揃っているのに越したことはないが、それが絶対条件ではないと思う。
- どのぐらいの施設がどのように対応しているかという現状がわかりにくい。
- 数年前に遺伝カウンセリング学会の雑誌に出た症例報告だが、X 連鎖の免疫不全で第 1 子と第 2 子が亡くなった例では、ガイドラインで認められていないので出生前診断を実施しなかった例がある。第 3 子は骨髄移植で助かったが、そういう一律な対応しかできないのはどうか。
- 非常に矛盾に満ちた問題でもあり、もう少し現状を掘り下げ、調査した方がいいのではないか。
- PGD はガイドラインで禁止されているが、羊水検査や絨毛検査など、出生前診断のガイドラインはない。
- 医療体制としての位置付けが必要かと思う。

まとめと提言

発症前診断をどのように行っているか、各施設の状況を調査することも必要かと思われる。

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）
書記：山本佳世乃（お茶の水女子大学）

参加者数：6 名
参加施設：京都大学、川崎医療福祉大学、札幌医大、信州大学、お茶の水女子大学

1. 参加者現状報告

- （認定遺伝カウンセラー）所属する医大では、遺伝子診療部を作らなければならないという機運が高まってきている。本当に遺伝子診療部が必要なのかニーズを探るためにアンケート調査をし、現在集計中。遺伝子診療部立ち上げのためのワーキンググループが立ち上がった現状。立ち上げから認定遺伝カウンセラーが関われることは意義深い
- （医師）遺伝カウンセラーコースの教員が診療のスタッフとして現場を見せるしかなく、病院に遺伝の専任のスタッフは相変わらずいない。博士課程の学生が働いているところに実習に行く事もある。色々な施設で遺伝カウンセラーが欲しいという声は多くなっている。個人的に、こういう人が欲しいという形で入っている。医療資格もっていなくても病院に入れる。入った人の働きを見て、やはり必要だと思って貰えているのだと思う。京大病院にもリクエストを出している。

  遺伝性難聴の遺伝子検査について：信州大学の耳鼻科で遺伝性難聴の遺伝子検査が行われていて、先進医療として認められている。今年の夏から先天性難聴の遺伝子検査を開始し、外部施設からも委託できるようにした。（K大からも）毎週、複数件の依頼がある。先進医療に認定されている。保険診療には認められなかったが､22 年度に遺伝学的検査の保険点数 1200 点として要求していた。そのため、この検査の金額も一時間 12000 円、実際には結果説明も入るので 2 時間 24000 円を取っている。トータルで 86000 円かかるが、お金が高いといって断る人はいない。耳鼻科の専門の先生と臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーコースの学生とで対応している。そろそろ最初の結果が返ってくるかというところ。

  BRCA の遺伝子検査について：１０月から開始されている。BRCA の検査を受けたいのに受けられない患者がいるということもあり 3 年前に乳腺外科を作った。国立の大学病院では、保険収載されていない検査をしたことがなかったため、ある意味で混合診療などの問題はない。保険収載されていない診療について話し合う場自体がない。保険収載されていないものについて話し合う委員会が必要という話も出ていたが承認を受けられた。保険ではないのでお金の基準がない。結局は、５万円くらいを上乗せすることになった。BRCA に対するニーズは爆発的に増える可能性がある。トリプルネガティブ乳癌（ホルモン療法・ハーセプチンもだめ）は（全乳癌の）10%があたる。トリプルネガティブの人の場合 PARP 阻害剤がよく効く可能性があり、究極のファーマコジェネッティクスになるのではないかということも考えられる。

2. 認定遺伝カウンセラーの雇用の課題

どうやったら遺伝カウンセラーが働ける環境、雇ってもらえる枠組を作り出せるかという観点から話し合いがなされた。

① PGx への遺伝カウンセラーの関わり

- PGx に関わる人のリストに認定遺伝カウンセラーの名称が入っていなかった。看護師など守秘義務がきっちり規定されている職がリストに入っているのではないかと思うが、認定遺伝カウンセラーは守秘義務を守るべき他の領域でもすでに働いている。PGx にも遺伝カウンセラーがきっちりと入れるということを示していただきたい。遺伝カウンセラーは、もっと深刻な遺伝性疾患だけに対応するだけのものではなく、フットワーク軽く PGx にも関わっていけると思う

・ それをこのワークショップからの提言にしたらいかがでしょう
・ PGx はマスが大きい。そして説明が難しい。医師も看護師もできれば誰かが説明してくれればいいと思っている。それをしてくれるのが遺伝カウンセラーになると思う。

② 学生の希望と実際に働けることのギャップが大きくなっているのではないか

・ 腫瘍領域外科系の人は忙しいので、遺伝カウンセラーをうまく使って任せるところは任せてという考えがある
・ コースの学生は、勉強した幅広い領域をできるだけ活かしたところで働きたいということで、大学病院の遺伝子診療部などをイメージする。次には小児領域。しかし、小児科医は、もう自分でやっているので、外科ほど遺伝カウンセラーへのニーズはないのではないだろうかと思う。学生の希望と現実のニーズに差がある。言いにくい話ではあるが、学生にも伝えていかなければならない
・ 本コースの学生は、逆に小児への希望が少ない。心理系に興味がある人が多い。ただ、学生の希望と現実にギャップがあるという点は共通している

③現場に入ったときの医師と遺伝カウンセラーとの関わり方

・ 遺伝カウンセラーが雇用されていくためには、協力した先生方からの、遺伝カウンセラーと働いてみてどうかという声が必要かと思う
・ 所属大学では、産科の助産師で遺伝カウンセラーの方が働いている。フォローアップなども行っており、いてくれて良かったと現場の先生方から言われているのは知っています
・ H 大学では、記録の管理診察効率が上がって、いてくれて良かったという声を聞きます。S がんセンターでは、家系図を取ってくれて助かると聞いています。また癌領域の医師から聞いたことでは、遺伝性腫瘍専門が分かれているが認定遺伝カウンセラーはネットワークをもっている。そのため遺伝カウンセラーがいればそのネットワークを通じて必要なところに連絡できるとのことだった
・ 遺伝領域以外の先生から遺伝カウンセラーが必要だという声が上がる、わかってもらえる機会があるといい

④ 地方における遺伝医療について

・ 田舎というのは、遺伝について声を上げにくい状況。田舎には遺伝子診療部がない地域も多い。本当に皆さんどうしているのかと思う。最近、遺伝の話を市民講座でして欲しいという依頼があった。病院内も勿論ですが、対外的社会的なところでも少しでもお役に立てればと思っています
・ 田舎であるほどパターナリズムが強い。遺伝カウンセラーができることは大きいと思う

⑤ 遺伝カウンセラーを雇うための具体的モデルを提示する必要性

・ 遺伝カウンセラーとか遺伝カウンセリングなどの総論はもう浸透してきていると思う。これからは具体的な提示が必要。どうやって雇っているのか、働いてもらっているのかという情報が必要。「うちではこうやっています」というモデルをいくつか提示していくと広まっていくと思うがどうでしょうか？
・ ご自分ですべての遺伝カウンセリングをしている血友病の専門家の先生にお話を伺った。ご自分の大学には遺伝子外来はないとおっしゃる。でも実際にはあるんです。ただ、遺伝子外来は小児科外来の一部だと思われている。この先生は、遺伝カウンセラーがいたらいいなと言っている。ただ雇うお金がないと。一人で診ている先生も別に遺伝カウンセラーは要らないというわけではなくただ歴史的な流れ上一人でやってきた流れのままにいる。でも拒否されているわけではないということをお伝えしたい。まずは単一遺伝子疾患から考えてみたらどうでしょうか
・ コース学生にも一般の産科外来の遺伝カウンセリングを非常勤でやっている学生がいる。
・ 遺伝カウンセラーについて、個別のドクターとしてのニーズはある。こんなに役に立つんだしと。

でも病院としてのニーズはない。どこで雇えばいいのかという話になる。
- 研究費で雇われているということも多い
- お金に焦点を当てての調査をしてもいい時期に来ているのではないか。アンケート調査をして、お金をどうしていますかとかそういったことを聞いてみたらいいかもしれない
- 病院の収益に結びつけるようなシステム提示が必要
- 診療について記録をとるような職、医療コーディネーターといった方が導入されてきている。病院機能評価で高い評価が得られる。その職を遺伝カウンセラーに利用できないか
- 来年の学会の認定遺伝カウンセラーの発表に、病院にコントリビューションできているような人から発表してもらったらどうか？実際に遺伝カウンセラーを使っている方とのペアで話していただくのもいい。
- エコチルでも遺伝カウンセラーが関わっていけるのではないか？
- 遺伝子診療部門に腫瘍の関係者の関わりが必要。がんだと国のお金が動く。国立・公立のがん施設には入ってもらう。がんを扱うセンターに遺伝子医療部門に入っていただくとの提言をしていく。がんの患者向けの情報室にも遺伝カウンセラーは入れるのではないか。
- 本大学の学生の一人、国立がん研究センターの患者情報室に就職することになった。

⑥　認定遺伝カウンセラー協会についての連絡

日本認定遺伝カウンセラー協会が立ち上がったことを、この機会にきちんと連絡した方が良いのではないか。

3. 今回のワークショップからの提言

1）国立・公立のがんセンター・がん拠点病院には遺伝子医療部門に入っていただく
2）遺伝カウンセラーは幅広い職に対応できる。PGx にも関わることが可能であることを提言する
3）遺伝カウンセラーを雇用するための調査。実際に既に雇っている機関には具体的な状況を伺う（遺伝カウンセラーがいるか、どのような立場で雇っているのか、人件費はどうしているのかなど）
4）日本認定遺伝カウンセラー協会立ち上げのアナウンスをする。

ワークショップ 7)　　ファーマコジェネティクスへの対応

コーディネーター：渡辺淳（日本医科大学付属病院　ゲノム先端医療部）

書記：畠山未来（日本医科大学付属病院　遺伝診療科・お茶の水女子大学）

参加者数：16 名

参加施設：14 施設

大分大学、信州大学、浜松医科大学、鳥取大学、滋賀医科大学、近畿大学、東京慈恵会医科大学、北海道大学、筑波大学、三重大学、大阪大学、株式会社エスアールエル、栃木県立がんセンター、日本医科大学

職種：医師、看護師、認定遺伝カウンセラー、臨床検査技師、民間企業社員

はじめに：本ワークショップのまとめと提言

PGx 検査においては、以下の点が重要である。

1) 他の遺伝学的検査とは扱いが異なり、臨床検査と同様に「匿名化をしなくてもよい」検査であることを施設内で周知する

① 遺伝情報ではあるが、特定の薬物を使用しなければ実際上の影響はない

② 今後件数が多くなると、匿名化・匿名化解除というステップは返って human error を惹起する可能性がある

2) 検査結果情報の扱いについて施設内で検討が求められる

- **上記 1)から、他の臨床検査と同じく、「カルテに」貼付・記載できる情報として施設内での周知と対応**
- **不変の情報であるため、将来に渡り有用となる情報の活用を目指した情報共有の方策**
- **担当医に返却した後の、他医療者、特に関連職種（薬剤師・検査部）との院内での情報共有**

（特に薬剤師は服薬指導という面からも重要な役割を担うと期待される）

- **電子カルテへの対応**
- **患者本人が情報を持つための方策（おくすり手帳、保険証など）**

3) 他の遺伝学的検査と異なる検査であることを施設内で周知（教育）する機会を設けることが重要である

医療施設内に導入する際に、担当医だけでなく医療者間・一般市民への教育、倫理委員会への働きかけなどに向けて、PGx を含めた遺伝情報の幅（生殖細胞系列、体細胞変異）に詳しい遺伝子医療部門担当者が関わることが望ましい

※ PGx において遺伝子医療部門は，PGx を導入する時の検討や審査，診療科が PGx を実施する際の補助（患者への解説等），医療者に対する PGx 検査や遺伝子検査に向けた教育に関わることが可能である」

PGx の運用指針への提案

施設間で PGx の扱いに幅があり、対応に困ることが多いため、運用指針に

1) Q&A　や具体例が掲載されることが望まれる

2) 担当医以外の関連他職種は、IC の時だけでなく、検査結果を活用するために重要な役割を担うことをふまえ、検査結果情報の他職種との共有についても各施設間で検討する事

項への記載が必要と考える

3) 「教育の機会・内容」に関する具体的な記載が必要と考える

※ 施設間で対応に幅を生じており、一施設内での検討は難しい場合もあるため、公的な（学会等の）Web サイト等の情報提供システムの構築を提案したい

→ 教育コンテンツを含有し、ガイドライン、IC の共通フォームをダウンロードできる信頼できる情報源となる。作成に当たっては、産・学（医療機関）・官連携が望まれる。

【参加者自己紹介】

A： PGx 検査の運用指針の作成に関わっている

B： 遺伝子医療部門連絡会議維持機関代表者。病院には遺伝子医療部門はない。がんを専門とし、臨床腫瘍学会のガイドラインの作成に関わっている。

C： （維持機関代表者）PGx が大切という認識はあり講演会を開催したところ、薬学、薬剤の人はたくさん参加しましたが臨床医があまりこなかったというのが実状でした。遺伝子至上主義に疑問を持ち、臨床に役に立たない情報管理に意味はあるのだろうかと感じている。

D: （維持機関代表者）先天異常を中心に遺伝相談を行っているが、PGx は検討中である。

E： がんセンターでの認定遺伝カウンセラー。自分は直接関わっていないが k-ras などもやっているので、他の施設ではどのような人がやっているのか、対応など気になっている。

F： 検査会社で検査を担当

G： （維持機関所属）PGx は全然やっていないが、SNP など、薬剤部から研究の依頼等も来ている。院内に遺伝子の扱いの大切さをどう伝えるか等、どうして良いかわからないので、勉強させてもらいに来た。

H： （維持機関所属）治験に関わる。

I： （維持機関所属）遺伝カウンセラー養成コースの学生。

J： （維持機関所属）PGx を踏まえて治験に入るのが増えているが、どう扱ったら良いかなど、各教授のレベルでもよく分かっていないのが現状。実用に合ったものになるためにはどうしていけばよいのか。

K： （維持機関所属）小児科で代謝異常疾患の多くの患者さんが集まる。個々の科ではいろいろな遺伝の病気に関わるのですが、病院としての枠組みには遺伝のことは入っていないのが現状です。

L： （維持機関代表者）検査部、遺伝子診療部に所属。

M： （維持機関代表者）検査部に所属し、院内で PGx を行っている。保険扱いにされていないものの扱いが今後大事になってくるのではないかと思って、ガイドラインの整備をお願いしたい。臨床的妥当性についてはかなり言及されていたのですが、臨床的有用性についてはほとんど言及されていなかったので、みんなでどう扱っていくのかが一番問題。

N： （維持機関代表者）研究（病理学）に関わり倫理委員会委員長をやっています。臨床医によって理解の差が大きいと感じています。体細胞を扱う人と遺伝病を扱う人でものの考え方がだいぶ違います。倫理委員会では、患者の権利と、研究者の調整をいつもやっています。

本ワークショップにおいては、

1. PGx 運用指針の改訂については、新たに「５）PGｘ検査の実施・運用体制について」として各施設における PGｘ検査の実施・運用体制を検討する際の課題を明確にした。ファーマコゲノミクス検査運用指針改訂予定案の別紙最後部分が資料として配布し、意見を募った。
2. 参加施設の現状を紹介するとともに、問題点や課題、今後の展望について意見の交換や提案を行い、これらを基に提言をまとめた。

以下、 ①匿名化について，②IC 取得について，③結果の保管と取り扱いについて，④検査精度・標

準化について，⑤病院内で浸透するためには，⑥実施施設の状況，⑦PGx における遺伝子医療部門の役割，⑧運用指針が活用されるために　を記載する。

① 匿名化について

検査会社では、

- 院内と外注の場合の違いなどは、それぞれの施設で方針を決めてもらっている。
- Germline の検査であっても、コンセンサスが得られていればそのまま実名。

参加施設での意見として、

- 現場が三省指針に縛られているが、匿名化は外す方向。
- 親子で揃って受けるような検査では、PGx 検査により親子関係が否定されるようなことも起きている。関係者がそういう可能性について正しく認識している必要がある。
- 匿名化に伴うプロセス・ステップの多さから、ヒューマンエラーのリスクが非常に高い。
- 遺伝子至上主義からは外れる情報である。

② IC について

検査会社からは、

- モデル文書が欲しいというリクエストがよくある、少しアレンジするだけでいろいろ使えるような、汎用性の高いフォーマットがあると良い。一定のレベルも保てる。
- セキスイの UGT1A1 遺伝子解析キットの HP からダウンロードできる、IC フォームに掲載されている「知らないでいる権利」は意味がない。

参加施設からは、

・オーダリングシステムで、IC 用紙をダウンロードしないと先に進めないようなシステムの導入も良いのでは。

・依頼の時に印刷されるようなシステムなど。

③ 結果の保管と取り扱いについて

電子カルテを導入している施設：７施設

うち、電子カルテに遺伝子の情報を載せている施設：3 施設

＜PGx 情報をどのように扱っているか＞

- カルテに遺伝情報も載せているが、PGx 情報は載せようとしても載せられなくなっている。カルテに記載しさえすれば情報共有できるようになっているが、担当医が個人で持っている場合もある。
- ムンテラしたことは書くので、遺伝子検査を受けたことはわかるようになっているが、結果は載せていない
- 実際は科によって異なる。
- 昔行った検査情報は、閲覧できなくなる
- 電子カルテに PGx のデータが記載されていないので、何年か後にまた使えるようになっていないのが問題。
- PGx は生涯不変の情報。結果が埋没しないよう、結果の保管と取扱いは臨床検査とは別にしておくべき（同じ検査が二回オーダーされる例もある)。大切な情報はきちんとしまい、いつでも使えるようにしておくべき。
- 一番重い遺伝性疾患への検査と臨床検査の間が PGx ではないか。やわらかい例外主義、少し重みが違うというところを理解してもらえば良いかと。
- 血液型やアレルギー・体質と同じように扱うという説明の仕方もあるのではないか。
- カルテの個人の属性欄に記載されると良い。
- 結果を pdf にして電子カルテにアップしているが、実際にわざわざ見る人は限られている。

- 自費で受けるものに関しては検査を施行したことを記載しているが、研究費で行っているものについては記載していない。
- 保険診療が中心となってシステムが回っているので、自費で行うものは電子カルテに載せづらい。
- 院内で検査部との連携が課題。
- 検査会社からは、電子カルテに載せられるクオリティの結果を出してほしい。
- 検査会社により検査結果の表記法が異なる。施設が移動したときに混乱。

＜PGx 検査結果を個人が所有して適宜使うために＞

- 本人が知ることが重要。
- 複数の医療機関にかかったり、機関を移動することがあり、情報の受け渡しが必ずしもスムーズでない場合もあるので、患者本人が何らかの形で自分の情報を持ち歩き、医療機関に呈示できるような形にすると良い。
- 薬理遺伝疾患で有名なものはコリンエステラーゼ。欧米では患者本人にウォーニングカードを持たせている。
- 他の遺伝病であるミトコンドリア変異でも糖尿病でも持たせている。
- 治験参加者の治験参加カードに記載ができるかもしれない。
- IC つきの保険証・おくすり手帳への記載　等

④ 検査精度・標準化について

- 精度を担保するものがないのに、どこの施設でも結果をカルテに載せても良いのかという問題があるのでは。
- 全国共通の検査にできるかどうか。
- 日本人での情報が必要となるが、一施設で対応するのは困難である。（学会レベル？）
- 保存等で治験や研究とは異なる遺伝子の取り扱いが必要となる。

⑤ 病院内で浸透するためには

- 倫理委員会の決定は多数決ではなく総意である。一般市民の方もいる中で、知る権利などの話に帰結しやすい。検体を試料として提供することで、どこかで薬の開発に役立つ・他の患者さんの役に立つといった点を理解されないで、とりあえず厳しくしておく方向に傾く。検体でこっそり何かあやしいことをされるのではないか、と嫌疑的になる場合もある。
- サンプル提供する患者さんに、社会への利益などを理解してもらうのが大切。どう開示していくのかが大切。
- Ｑ＆Ａがあるとよくわかる。知ってもらうのに有用。医療者の教育にもなる。施設間での幅も小さくなる。
- 人類遺伝学会などのウェブサイトで指針と説明ツールが出てくるようになれば良い。
- 臨床腫瘍学会でも K-ras のガイドラインを作成しているので学会間での連携を取り、整合性をとる必要ある。
- ガイドラインが出ると対応しやすい。従うべき指針があれば臨床医は納得する。
- 一施設内では、国内の他の施設や世界的な趨勢に自分たちのやっていることが合っているのかどうか判断できる人がいないので、文書化されたものがあると、教育・普及の意味でも良い。
- 誰が関わる？　新たな職種が必要か？
- 高度な技術と知識を有する臨床検査技師の制度（遺伝子解析士等の名称で）を検討している。

⑥ 実施施設の状況

- 体細胞は病理検査と同じで、IC なし＋電子カルテで対応している。
- 生殖細胞系列は、UGT は外注（保険適応は決まった手法のみで院内測定では対応出来ない）、薬剤感受性など 15 種類くらいは研究レベルとして全て院内でやっている。年間 250-300 件。
- 学内で研究費を実費でやっている。現在のところ有用性がある検査は半分くらい、費用を請求できない。先進医療になっていないものを自費で認めてほしい。
- すべて匿名化がなされているので大変手間がかかるが、電子カルテ＋オーダリングシステムとなると分かっていない人でも押すだけで出来てしまう。
- マンパワーは提供して、実費はもらう形にしたい。
- PGx は検査技師がやっているが、臨床検査と同じ扱い。臨床研究の PGx の取扱が気になっている。
- PGx 検査に関しては、倫理委員会で審議しなくてもよい扱いにしている。

⑦ PGx における遺伝子医療部門の役割

アンケート調査では，遺伝子医療部門において対応している幅があることが判明した.

PGx における遺伝子医療部門の役割として以下の内容に関われるのではないだろうか

- PGx を導入する時の検討や審査に関わる
- 診療科が PGx を実施する際の補助（患者への解説等）ができる
- 医療者に対し PGx 検査や遺伝子検査に関する教育ができる
- 倫理面の監視に対応出来るのでは

⑧ 運用指針が活用されるために

- 誰が見ても分かるように、Q&A や具体例を加えてわかりやすく書かれていると新たに関わる施設でもイメージがつきやすい。

会議時配付資料

ファーマコゲノミクス検査運用指針の第三版（改訂予定案）追加分

５）PGｘ検査の実施・運用体制について

本「PGｘ検査運用指針」は、2009 年 3 月に公表し、その後 11 月には PGｘ検査の説明者として、「臨床検査技師」を追加するとともに、３．個人の遺伝情報の保護の項に、「PGｘ検査の解析対象が単一遺伝子疾患の原因遺伝子であっても、原則として健康障害をもたらさない場合は、匿名化等の措置を講じなくても良いこと」が追加記載された。

しかしながら、その後も PGｘ検査を被検者に提供する際や、検査を実施（院内での検査の実施や検査の外部委託）する際の取扱い方に関する各種の質問・指摘等が寄せられたため、今回再度の改定をおこなうともに、各施設において PGｘ検査の実施・運用体制を検討する際の課題を以下に整理した。

PGｘ検査を実施・運用しようとする施設においては、以下の課題についての方針を明きらかにする必要がある。

(1) 実施予定の PGｘ検査が「PGｘ検査運用指針」の対象となる遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）か、対象外である体細胞遺伝子検査かの確認を行う。
(2) PGｘ検査が遺伝学的検査の場合には、検査の対象が単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査か否かを確認する。
(3) インフォームド・コンセントの取得に際して、被検者への説明と同意を文書により行うか否かの方針を決める。
(4) PGｘ検査項目を、院内のオーダリングシステムに掲載するか否かの方針を決める。
(5) PGｘ検査を検査センター等に外部委託する際に被検者（患者）氏名を匿名化するか否かの方針を決める。
(6) 院内電子カルテへ PGｘ検査の結果を掲載するか否かの方針を決める。
(7) オーダリングシステムや電子カルテへのアクセス制限をどのように設けるのかの方針を決める。（被検者（患者）に関わる診療情報の共有化と個人遺伝情報保護体制の整合性をどのように図るのかについての方針を決める）。
(8) PGｘ検査を実施する際に、医療機関に設置された倫理審査委員会による審査が必要か否かの方針を決める。

なお、PGｘ検査の情報管理として、被検者（患者）の匿名化、オーダリングシステムへの掲載、検査結果の電子カルテ掲載等については、各種安全管理措置を講じた上で、以下の場合には通常の臨床検査と同様に取り扱うことが容認されうる。

・体細胞遺伝子検査に分類される PGｘ検査の場合
・検査対象となる遺伝子が単一遺伝子疾患の原因遺伝子である生殖細胞系列の PGｘ検査であっても、被検者に健康障害をもたらさない場合

以上、「PGｘ検査運用指針」を遵守し、(1)～(8)に示した課題等を踏まえた上で、PGｘ検査の実施体制全体を施設として取り決める必要がある。

総合討論：ワークショップで示された提言案の検討

【久保田】ただ今から、ワークショップの検討及び総合討論を始めさせていただきます。７つの課題について、それぞれ建設的なおまとめを頂いたということですけれども、お話を聞くというだけではなくて、問題点をあぶり出して、その問題点を解決するためにこの連絡会議として何かできることはないかという、それを参加している皆様方のコンセンサスといいますか、そういう要望をまとめて何か動く、活動をしていくという、そのための総合討論だと思っています。まず、総合討論の流れですが、最初にワークショップの１番から７番まで通してそれぞれコーディネーターの先生方からどういうことが話し合われたか、手短にご紹介いただけたらと思います。そこで話し合われたこととか課題とか提言とか、何か今日の話合いの要点を述べていただければと思います。それを踏まえて、皆様方との間で質疑応答を進めていくというふうにいたします。

第１部：ワークショップを担当したコーディネーターからの報告

１） 組織の構築と診療の流れ（コーディネーター：久保田健夫　山梨大学）

【久保田】ワークショップ１のコーディネーターをいたしましたので、久保田から、今日の「組織の構築と診療の流れ」というワークショップでの話合いの要点をお話しさせていただきます。本日の進行は、昨年行われたものと同じような形で、各施設の現状や課題について紹介していただきまして、そのあと質疑応答をワークショップの出席者で行ったというものでありました。

各施設からのご報告を、そのすべてではございませんけれども、選んでお話しさせていただきますと、まず、私たちの大学では、昨年立ち上がりまして、そのあと遺伝子診療を行っていますが、その際に立ち上がっているのが小児科が中心で立ち上げたという事情がありましたので、ほかの科をどのように入れていくかということが課題であります。既に、すべての診療科には声を掛けてカンファレンスを月に１回行って、多くの診療科の方やあるいはファーマコジェネティクスについて、まだ具体的に進んでいるわけではないが、関連する薬剤部や検査部の方にもそのカンファレンスに来ていただいて、遺伝情報あるいは遺伝の情報が関係する具体的な症例について見ていただいたり、あるいは、新しい遺伝学的な知識に関するミニレクチャーみたいなことも行って、交流を深めたり情報を交換したりとういうことを行っています。また、その中には地域の病院の方にも来ていただいて、例えば県立病院の方にも来ていただいて、地域との連携も少しずつ進めているという、そんな話を私たちの大学からはいたしました。

そのほかは、同じような地域との連携でカンファレンスを行っているという形で、宮崎大学の先生がお話しされまして、また、神奈川こども医療センターでは、県を挙げて遺伝医療に取り組む体制がスタートしつつあるということで、こども病院の枠を超えて、ほかの県立の病院とか、あるいは県内のほかの医療施設と交流するという構想が立ち上がりつつあるというお話を受けました。

また、川崎医大では、遺伝子医療部で改めて診療体制というのが今年できたということで、全診療科にアンケートで、実際どんな、大学病院内の全体で遺伝がかかわる診療がどの程度行われているか把握するところからスタートするということを考えられて、アンケートを行い、その内容としましては、遺伝カウンセリングマニュアル、福嶋先生の本に書いてあるリストすべてをリスト化して疾患名を、そこに該当するものに丸をしてもらって、しかも遺伝学的検査まで進めてやっている疾患には二重丸をしてもらうというような形で、調査が終わって今は集計をしているというお話で、それを把握した上で遺伝子診療部としての今後どのようなことに貢献できるかを検討するというお話でした。

それから、愛知医大の先生の話、山口先生のお話では、ご自身が呼吸器内科ということからの

スタートで、ファーマコジェネティクスをどのように広めるかというか、そちらの内科の薬を使って遺伝情報を使うという立場から診療部を立ち上げていこうというお話も伺いました。

あと、新潟大学の中田先生のところでは、様々に今もう既に進めてこられているというお話の上で、家族性腫瘍に対しても診療部が貢献するという方向で考えられていて、その中で、乳がんの紹介を受けて遺伝カウンセリングを行っている一方で、国際共同の治験で BRCA1 の遺伝子解析を含むような治験が行われて、それは別枠で大学のほうに入ってきていて、通常の遺伝子カウンセリングを行うという体制に盛り込めていないという、そういう同じ大学でありながら、患者さんによって別な扱いをしているというようなお話もありました。

それから、最後に福嶋先生のほうからは、日本で最初に立ち上げたところからのいろいろな今日に至るまでのお話を伺いました。

ということで、それぞれの施設の紹介があった上で、そのあと質疑応答、自由に質問して、ほかの参加者が答えるということでしたけれども、ファーマコジェネティクスが一つ話題になりまして、まだまだこれからという施設が多かったです。特にソマティックミューテーションでもなくて、また逆に遺伝病のジャームラインミューテーションでもなくて、ジャームラインミューテーションだけれども薬によってその予後が変わるというか、病気になるかならないかが変わり得るという、そういった変異の扱いが議論になりました。昨日もご提示がありましたけれども、それについて、どのようにという質問もありました。指針がちょうど出るというところで、できるだけ広く使っていくためにどうしたらいいかという、ただ、全くタッチしないというか、どのようにかかわったらいいかということが議論されました。

それから、遺伝カウンセリング料を徴収しているかということを質問された先生がいまして、出席者がそれぞれの施設の情報をお話しされたんですけれども、遺伝カウンセリング料の体制をまだ取っていない施設もありますし、スタートしているけれども、実際は例えば３０分刻みで設定していても、しっかりと時間どおりに取るというわけでもないという実情などが報告されました。

最後に、電子カルテ化がなされているか、電子カルテ化されたときに遺伝情報をどう扱っているかという質問がありました。それも施設によってまちまちで、電子カルテ化をしていないという施設もありましたけれども、併用している、紙カルテと別に、遺伝情報にかかわるところは紙にして、別に保管しているという施設から、紙には書くけれども別に保管していない、あるいは電子カルテにはすべて記載して、しかも検査も電子カルテに、電子化の一環として一緒になっているという施設まで、様々でした。どれがいいというのはなかなか難しいというところで、ちょうど時間になりました。

遺伝情報は完全に特定の医師だけが知ればいいということが必ずしもメリットにならない部分もあるし、遺伝情報は保護されなくてはいけない部分もあって、保護し過ぎると、今度は患者さんの情報が、ほかの先生が分からないので、せっかくの情報が伝わらなくて、ほかの先生の医療にとってプラスにならないという、そういうジレンマがあって、その上で電子化が広まっている今、どのように遺伝情報を扱うべきであるのかということが課題になるだろうと、そういう形で終わりました。

２）遺伝医学教育（コーディネーター：櫻井晃洋　信州大学）

【櫻井】私はグループ２の「遺伝医学教育」をお世話させていただきました。このセッショングループには私を含めて１０施設１０名の先生方にお集まりいただきました。９名が大学に所属しておられる先生で、お一人が教育関連病院にご所属の先生であります。

遺伝医学教育と言ったときに、医学部の卒前教育あるいはそれ以外に卒後教育、中等教育、社会啓発などがみんな入ってきますが、まずは一番コアとなる卒前教育について主にディスカッションをいたしました。

最初に各施設での現状について報告していただき、そこで上がってきた問題を、人数が少ないですのでフリートークという形で討論しました。大きく分けると、①教育のスタイルや時間の問題、②学年としての時期の問題、③遺伝医学講座というのは、日本にはほとんどないわけですが、そういった状況の中での遺伝医学教育の統括の在り方、教育担当者の負担や教育内容の標準化ということを話し合いました。

まず、１番目の教育のスタイルや時間ということですが、いろいろな科目が前倒し前倒しになってくる中で、例外なく時間はタイトです．また教育の方法については，講義中心の大学もあれば、ＰＢＬチュートリアル等になって系統講義が全くなくなったという大学もあります。講義の分量も少ないところから多いところまで、千差万別です。

これは以前から指摘されていたことですが、基礎遺伝学という名前で、基礎系の先生方がいわゆるセントラルドグマとか，ＤＮＡの取扱いといいますかＰＣＲ実験等をされているところはあるんですが、臨床遺伝についてのまとまった教育がなかなかできないというのは、ほぼ共通の悩みでありますし、また実際に基礎系講座でどのような教育がなされているのかについての把握も十分できていないということがあります。ロールプレイ実習を行っているところもあれば、行っていないところもありますし、後で申し上げます教育の標準化というところにもつながってきますが、現状は担当される先生方が、それぞれの大学の事情の中で工夫をされているというところです．これは、正直なところ、ここ数年間変わっていませんし、時間については増えたというところはなくて、だんだん少なくなっているところが多いようです。

そういった中で、いかに系統的に教育ができるかということなのですが、例えば小児科の中で１コマ、２コマを使って小児遺伝の講義があるとか、産婦人科の講義の中で出生前診断の話があるとかというのを全部集めてくると、それなりの講義枠になるのではないかという意見もありました．ただ問題としては、やはりコーディネーターがいるかどうかが重要で、逆に講座がなくても、きちんとしたコーディネーターがいて全体を見渡して内容の確認や調整をすることができれば、学生にとっては、いろいろなところでポロポロと出てくる細切れの遺伝医学ではなくて、包括的な遺伝医学という領域を学ぶことができますし，それによって学生への教育効果も随分違ってくると思います。そういったスタイルは実現可能であるし、必要なのではないかというふうに、今、私どもは考えました。

それから、もう一つ、これは海外のコアカリキュラムなどではきちんと指摘されていることですが、遺伝教育の中に遺伝情報収集に関する内容をきちんと盛り込んでおくということが非常に重要です．遺伝に関する情報というのは、すごく膨大でかつ刻々変わっていきますが、それを全部教えるということは現実的ではありません．現在では遺伝医学に関する情報源もたくさんあるわけで，そういったリソースをどのように使えばよいのかをきちんと教えておけば、そこからは能力のある学生は自分で学んでいけるのではないかということが議論されました。

それから教育の時期ですが、遺伝医学は横断的な領域ですので、低学年では臨床的な具体例を取り上げにくいですし、基礎的なものは低学年のうちに基礎講座で学ぶとしても、臨床を学ぶ段階、３年生、４年生の辺りで、臨床遺伝学をきちんと教えていくべきだと思います。いずれにしても、一つの学年で全部教えるということではなくて、基礎的な知識レベル教育から臨床遺伝学の座学、そしてロールプレイのようなより実習的なものを縦に置いていけるというのがいいのではないかという意見が出ました。ちなみに兵庫医科大学では、５年生のアドバンスト OSCE の医療面接を遺伝カウンセリングロールプレイ実習にそっくり入れ替えられたということで、なるほどという思いで拝聴した次第です。

最後に教育の負担ということですが、単に少ない人員で全領域、本来教えたいことを全部網羅するのは難しい。そういう意味でも、今回の人類遺伝学会大会で収録された教育ビデオが標準化された教材として非常に有用だろうし、ただ見せるということだけではなくて、それをツールとしてディスカッションなどをして対応していければすごくいいのではないか。

そこで希望として出てきたのが、今回の教育ビデオはＤＶＤで配布されるということですが、講義で使われたパワーポイントをパワーポイントファイルとして使えるようにすれば、そこから必要なものをピックアップして、それぞれの先生方独自の講義ができる。パワーポイントを作るのが結構エネルギーが要ることなので、とても有用なのではないか，そういう提案がありました。それから、視聴した学生による評価も必要でないかという意見も出ておりました。

それと国家試験についてですが、今までの国家試験で遺伝医学に関係する問題の抜き出しと、それらに対する解説を兵庫医大の玉置先生が膨大な問題の中からリストアップして作ってくださっているものがあって、これは今回ここにご参加の全施設にお送りできるということなので、事務局のほうを通じて、皆さんで共有していただけるようにしたいと思います。

以上の討論以外に，最後に話題として卒後教育についての話題提供があり、卒後、研修教育に当たっておられる先生もいらっしゃいましたので、研修医にもぜひ、遺伝カウンセリングに立ち会う機会を設けたいというお話を頂きました。私が思いましたのは、卒前教育で遺伝カウンセリングロールプレイを行うというところは増えたのですが、実際にその遺伝カウンセリングの現場というのはどういう雰囲気なのか、見たことがないまま、遺伝カウンセリングロールプレイというのが行われているのが現状です。例えば、部屋の雰囲気なども含めてイメージを持つということはすごく重要だと思いますので、今回の講義ビデオだけではなくて、遺伝カウンセリングの再現ビデオみたいなものもあっていいのかなと思いました。これを言い出すと作れと言われるかもしれないので，それは嫌だなと思っていますが（笑）。

以上です。

３）遺伝学的検査をめぐる諸問題（コーディネーター：小崎健次郎　慶応義塾大学）

【小崎】ワークショップ３「遺伝学検査を巡る諸問題」を担当した慶応の小児科の小崎です。メンバーは２２名で、会議体全体の３分の１ぐらいで、割りと人が集まったかなと思います。遺伝学的検査に関してユーザーとプロバイダーに分けられると思いますが、ワークショップの最初に背景を伺ったところ、ほぼ全員がユーザーで、プロバイダーの立場の人は三、四名に限られていましたので、ユーザー側から見た意見を集約したいと考えました。また、時間の関係で「希少疾患・ウルトラレアディジーズ・患者本人の出生後の確定診断のための検査」に絞り議論を行いました。出生前診断・染色体検査は議論の対象から除きました。

各施設で施設外に依頼している希少疾患の検査の総数は、年間２０件ぐらいまでのところが多いことがわかりました。それから、検査の実施の重要性は考慮されたが実施できなかった検査の数も含めると年間５０件程度までということが実情でした。２０件が５０件に増えない理由ですが、大きく分けると、個別の症例に関して倫理委員会に個別の申請が必要であって、これが非常に煩雑だということ。それから、どこにどういうプロバイダーがいるかというのを調べているだけで非常に時間が掛かること。この２点に集約されました。

倫理委員会のことに関しては、どういうふうにすれば少しスムーズになるのかということですけれども、臨床的意義の確立した遺伝学的検査について、包括的な同意書や説明書を作成し、各施設の倫理委員会の承認を１度得るということについて議論がおこなわれました。千葉大学の野村教授が包括的な同意書を用いた仕組みを運用されているとのことでした。疾患のリストや同意書のサンプルを本会議の参加者の皆さんに提供いただけるということです。臨床的な意義の確立した遺伝学的検査を実施する際に留意すべき点ですが、検査の実施前に患者家族に検査の意義について十分な情報を提供することを必ず担保しようということでコンセンサスが得られました。それから、残余検体の扱いについてもはっきり書いたほうが良いとの指摘がありました。これからは次世代シーケンサーなどの網羅的な検査も徐々に一般化すると思われますので、社会に対して残余検体について安全な形で取り扱っているということを示しておく必要があるだろうとの議論がありました。検査を実施する側の施設の倫理委員会の作った同意書についても確保してい

くことが望ましいとの意見が大勢でした。このような倫理的配慮のもとに包括的な方向で進んでいっていいのではないかということです。

プロバイダー側に提供して頂きたい情報ですが、検査の臨床的意義、検査特異度、感度、報告までの時間、それとコストの情報です。こういったことが一つのところにまとまるといいのではないかと思います。今年、厚生労働省が２００以上の希少難病に対して研究補助事業を行っていますので、厚生労働省に運動をして、そういう情報を各研究班の人たちにまとめていただくように要望を出せばよいのでは、と思っております。

追加意見ですが、こういう「障壁」が外れてくると、「除外診断のために検査をしよう」という検査依頼が増えるのではないかと危惧されます。不必要な検査が増えれば、遺伝子診断のシステム全体が破綻しますので、ユーザー側が自戒すべきであると思います。遺伝子診断を実施する意義について、検査の前にプロバイダー側とユーザー側がしっかり話し合うことが重要と考えられました。

コストの問題も解決する必要があります。さきほど、各施設から年間５０件程度の潜在的な遺伝子診断の需要があるという計算をしました。１００施設あるとして、年間１００施設、1個の遺伝子検査の値段を１０万円と、非常に大ざっぱに言うと、年間5億円程度です。国庫に負担を掛けるとして、我々の活動がどのくらいの金額を要するものであるか、国に訴え掛けていきたいということと、それから研究機関が臨床検査のプロバイダーの役割を継続的に果たし続けることは難しいので、ナショナルセンターのような公的施設の中に継続的にプロバイダーの機能を提供できる枠組みを作ることを要望していきたいと思っています。

議論ができなかったことは、トリプレットリート病など検査会社で行われているが健康保険にはまだ収載されていない種類の、ウルトラレアディジーズより少し頻度の高い疾患の遺伝学的検査や家族性腫瘍の遺伝学的検査のことについては十分に議論を尽くせませんでした。

以上です.

４）出生前診断と着床前診断（コーディネーター：平原史樹　横浜市立大学）

【平原】ここは大勢の人が出ていて、20 施設 24 名の方、うち 12 名が産婦人科で５名が元小児科も含めて小児科、それから看護職、遺伝カウンセラーの人が６名出ていただいて、あとは岐阜大学の倫理委員会の委員長の法律の専門の塚田教授もご参加いただいております。

ここで話し合ったことは、三つテーマに話しました。①いわゆる羊水検査のような出生前診断と遺伝子診療部の連携はどうなのかという問題。②いわゆるマススクリーニング検査のような位置づけで位置づけられているいわゆる血清マーカーテストですね。あるいは超音波の検査、NT (nuchal translucency)、こういうのはどういう在り方がいいのかと、どういう在り方で今行われているのかという問題。③着床前診断。この三つのテーマで話しました。

それぞれ山ほどいろいろな意見が出たので、後でご発言いただいた方にも追加していただけたほうがいいかなと思います。

①出生前診断の羊水検査等に関しましては、多少モザイクで遺伝子診療部がちゃんと機能しているところもあればしていないところもある。あるいは、コストが遺伝子診療部の中に産婦人科が行っているとコストがどこに組み込まれているのかちょっと分かりにくい場合も出てくるようなケースもある。そういうような議論がありました。

②のマススクリーニング検査として、超音波検査とか血清マーカーテストが行われていますが、これが実際には適正な情報提供の下に行われるような在り方がこれから先必要なのではないかということで議論いただいたのですが、いずれにしても人手不足の中で、むしろコ・メディカル（co-medical）な人たちにも加わっていただきながら情報提供の在り方を考える。あるいは遺伝子診療部がその情報提供の形で介在するような形で情報提供の在り方を提唱するというようなことを含めてやったらいいのではないかという議論がありました。

③着床前診断につきましても、現実には、今、いわゆる染色体の均衡型転座の習慣流産の方が適応になってから、染色体の検査に関しては次々と適応が広がっているような気配がありますので、そういったことに関する一般的な議論をみんなでしていましたが、あくまでも研究の位置づけである以上は慎重な対応が必要だということになりました。

マススクリーニング検査のところでちょっと議論が出たので、共通の話なのですけれども、いずれにしましても、こういった出生前診断というのは、毎年１００万人の人が生まれてくる人たちに対して、１００万人に対して超音波検査をみんなやっているわけですから、その人たちに情報提供するというような中で、やはりいわゆる生命倫理的なことをじっくりとお話しするというようなことをそれぞれの診療の対応者がやるというのはとても難しい問題。人的資源もコストの問題もあるというふうなことで、もう少し底上げをしていくような国民全体にそういった土壌を醸成すべきであろうと。

一つ非常に興味深いテーマが出たのですが、今回モデル事業というのをやりましたけれども、小学生向けの遺伝のモデル事業、遺伝疾患とは何か、生命とは何か、出生前診断を含めてですね、そういったものの価値観をちゃんと正確な理解を求めるようなモデル事業の小学生向けのものとか、あるいは幼稚園とか、性教育ばかりではなくて、そういうことも少し考えたらどうだと、そういうことの議論が出ました。

以上です。

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）

【難波】ワークショップ５の「発症前診断への対応」です。約 24 名で大体 17 施設の方にご参加いただきました。主に神経内科の先生、家族性腫瘍の専門家の先生、小児科の先生でした。最初５分程度、昨年の議論を少し紹介して、あとはもう完全にフリーディスカッションをいたしました。

主な論点として三つ程度です。

最初は去年も論点であったのですが、保険の問題です。要するに発症前診断、診断してしまうと保険の問題が絡むということで、これをどう取り扱うかということ。現実に発症時期をどうとらえるかということで、具体的な保険会社との対応で苦慮されている先生の実例の紹介を頂きました。これは、がんと神経疾患では考え方に少し温度差がありますが、がんでは遺伝カウンセリングと保険の問題を最初から提示して、それから診断に入るということをかなり前向きに対応しているとのこと。一方、神経疾患ではいろいろな対応があるということでした。保険に関しては遺伝カウンセリングの中で、デメリット、メリットを言いながら対応していく必要があろうということが話し合われました。

結論はすぐには出ませんが、保険への対応も、これも遺伝カウンセリングの内容にも入るであろうと、当然入るということで、そういう内容のことが、保険法の改正が今年の４月に行われて、いろいろ難しい問題もあります。そういうことの話をいたしました。

次の問題としては、発症前診断で陽性に出た場合、どのように対応しているかという、これは現実に非常に難しい問題ですが、あとのカバーをどうするかということです。これは比較的多くの人、コメディカル等に恵まれて体制が整っているところでは、比較的フォローがきちんと行っているような印象があります。現実問題として遺伝子診療で十分な体制ができるところが少ないという問題点が出されました。その発症前診断と、それから実際の発端者はある程度切り分けて対応する場を変える。特に発症前診断は、やはり遺伝子診断では非常に重要な位置づけであるという認識はできたかと思います。

具体的にどうするかということなのですが、やはり体制を十分にして、これはこのワークショップだけではないのですが、体制を整えるためにはコスト、費用あるいは遺伝カウンセリングの位置づけと、総合的な体制がないと、発症前診断への対応も難しいと。実例としては主治医というか、少人数で対応して、後で心理的な方からの批判を受けたという、トラウマになったという

実例も報告されまして、対応に関しては体制をもう少し充実させなければいけない。

それと遺伝カウンセリングの料金がまだ安くしか設定できないとか、その辺で体制ができないという問題がありました。それと同時に、広範な問題になりますが、年齢の問題があります。発症前診断をいつするかという。総論的には、成人期、それと小児期というアバウトな形で分かれているということで、ご意見としては、よりリコメンドとして年齢的なものをきちんと明確にしてほしいという意見も出されました。一方では、明確にしてしまうと、なかなかやりにくい問題も出てくるという、そういう議論がなされました。最終的には、いつ診断するかというのは、治療法があるなし、あるいは対応をどうするかに非常に大きくディペンドしているということで、それと諸外国では、もう家族性腫瘍であってもＰＧＤがやられるような時代で、日本では対応がなかなかそこまで行っていないということに対する矛盾点も指摘されています。これはこのワークショップだけでは出せない非常に大きな問題です。

最後に、結論としては、なかなか提言が出せないのですが、最後のほうに「発症前診断に関してどのように各施設が対応しているかというのは、調査したほうがいいのではないか」という提言がなされました。また、「フリーディスカッションではいろいろな意見が出てくるのですが、そういうものが表になかなか出ていきにくいという問題がある。そのための方策を考えていく必要がある」という提言も出されました。

その他、検査体制がまだ十分でなくてできないとか、いろいろなそれに付随する問題も出たのですが、そういうことで発症前診断への対応ということが行われました。

以上です。

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）

【川目】ワークショップの６のコーディネーターをさせていただきましたお茶の水女子大の川目です。多分、私がコーディネーター役になった理由は、認定遺伝カウンセラーを養成して、皆さんにプロバイドする立場ということだからだと思います。実は、このワークショップが一番最も人数が少なくて、私と書記を含めて６名ということでした。昨年はその倍ぐらいありましたが、減ってきております。なぜ人数が少ないかということですが、多分、これはよく考えれば認定遺伝カウンセラーというものがもう既に十分皆様方に周知されてきたということが一つと、あと、認定遺伝カウンセラーの人たちがかつてはこのワークショップに来ていたのですが、今回はほかのテーマのワークショップに散っています。ということは、一つ時代が進んだのではないかなという気がします。

それで、私たちの中では、人数も少なかったので、ほんとにフリーにディスカッションさせていただいて、一応、三つの大きな提言といいますか、話合いをされた内容になりました。

まず一つは、認定遺伝カウンセラーの役割というのは、総論的にはもう分かっておりまして、今回のワークショップのテーマすべてに認定遺伝カウンセラーはかかわり得るということになると思います。それは役割を発揮するには、やはり昨年も同じ問題でしたけれども雇用の問題ということになりました。それで、多分、皆様方の施設で認定遺伝カウンセラーを雇ってみようと思ったけれども、病院がなかなか雇用の費用の問題でどうしても難しいとか、いろいろなことがあったのではないかということで、一つ、京都大学のほうでは、新たに難聴の遺伝子診断、あるいはＨＢＯＣの遺伝学的検査のプロジェクトなど、臨床的な提供を始めることによって、新たな雇用を創出しているということのご提案もありました。あと、川崎医科大学で遺伝子診療部を立ち上げるために、認定遺伝カウンセラーが、（一番のテーマですけれども）システムづくりにも最初からかかわるということができたことをご提示いただきました。

皆様方が実際に雇用してみようとしたときに、本当に遺伝カウンセリングがどんなに役立つのか、どんな感じでうまくいっているのか、ということのイメージがなかなか皆さんの中で湧かないのではないかなということで、具体的な雇用をされている施設の様子をぜひ収集しまして、例

えば、どういう部門で雇っているか、雇用形態はどうなっているか、どのくらい横断的にかかわっているのかとか、非常勤、常勤を含めて、そういうものをぜひ皆様方にアンケート調査が、もしできればということが提案されました。それを皆さんに共有していただくことによって、自分の施設でも雇う方向、院長や学長にこういうストラテジーが持てるようになれば、より雇用の機会が増えて認定遺伝カウンセラーの役割が増えるのではないかということになりました。

その雇用の中で出てきたのが、昨日のＰＧｘのお話、それから、家族性腫瘍のお話で、がんを専門としているがん拠点病院とか公的ながんセンターは、絶対その認定遺伝カウンセラーが必要になってくる可能性が高いので、この遺伝子医療部門連絡会議にぜひがん拠点病院、がんセンターを入れていただくということが私たちの中で提案されました。例えば、四国がんセンターなんかは、非常にうまく認定遺伝カウンセラーとその先生、外科の先生がうまく連携しているとか、だんだんにそういうことが出ているので、国立がんセンターが一まだ登録されていないし、ぜひ、全国のがん拠点病院、あるいはがんセンターを遺伝子医療部門連絡会議に入れていただいて、加わっていただくことによって、より認定遺伝カウンセラーが発揮できるのではないかという話になりました。

あと、もう一つが、その役割の中で、昨日のお話にありましたけど、ＰＧｘのいわゆる説明者の中に認定遺伝カウンセラーを医師以外の担当者というところで、入れていただくことができないかというお話をさせていただきました。ただ、注意していただきたいのは、遺伝カウンセリングを提供するのではなくて、あくまでも、その説明者としての役割を十分担えるからだということで話合いがされました。つまり、遺伝医学の知識が十分あって、コミュニケーションのプロであるということで、かつＩＣについてきちんと勉強された認定遺伝カウンセラーであれば、十分その説明者となり得るということで、ぜひ、きのうの鎌谷先生のほうで、薬剤師、看護師、臨床検査技師等の中の後ろに、点で認定遺伝カウンセラーというのをぜひ入れていただくということが提案されました。

あとは、やはり全般的に私の考えでは、やっぱり、まだまだ認定遺伝カウンセラーあるいは遺伝カウンセリングの啓発というのが必要だろうということで、話がまとまりました。

以上です。

7）ファーマコジェネティクスへの対応（コーディネーター：渡邉淳　日本医科大学）

【渡邉】「ファーマコジェネティクスへの対応」は今回のテーマとして挙げていただき、昨日、３人の方にご講演いただいたわけですが、その中で出ていましたが運用指針が今度変わるので、その第３版なる運用指針に関して、新しく変わってくるのがＰＧｘ検査の実施運用体制についてと。今までその運用指針と言ったときに、各施設でどういうふうに対応していけばいいのかという論点を明確にするということが今回加わっております。その資料を頂いたことも踏まえて、今回このワークショップで検討いたしました。参加者は約１６名で、検査部を担当されている方、遺伝子医療部門、あとは検査会社の方々等、いろいろな方々がおいでになりました。

実際にその運用体制については、ＰＧｘ検査を実施運用しようとする施設においては、以下の課題についての方針を明らかにする必要があります。具体的には、以下の８項目をそれぞれの病院や施設で検討することが述べられています。

① 実施予定のＰＧｘ検査がこの運用指針に則るかどうか

②それが遺伝学的検査にかかわるものだとすると、それが単一遺伝性疾患に関係する遺伝子情報を明らかにする検査か

③インフォームド・コンセントに関して説明に文書で使うか

④この検査項目をオーダリングシステムに入れるか

⑤外部委託で検査を行う場合には、匿名化をするか

⑥電子カルテに検査の結果を掲載するか

⑦オーダリング電子カルテを使用する場合は、アクセス制限を行うか
⑧このような検討を倫理委員会に上げるか

以上をそれぞれの施設で運用指針を使っていただく上で検討する事項として挙げられました。

それをもとに、昨日の発表もふまえ、提言ができないかと検討したところ、以下の３点について検討した事項があります。

１点目は、やはり、この話をしたときには、匿名化の対応をどうするかということが大きな問題になってまいります。匿名化をしなくていいというような形で、ほかの遺伝学的検査と違うような形でとすることが大きな山場、それができるかどうかということが大きな山場だと。それは、検査の内容ということだけではなくて、その中で何人かの方々から出ていたのは、匿名化というワンステップを置いて、また匿名化を解除するという形、検査を解除すると、一つは、ヒューマンエラーが明らかに起きる可能性があるということで、昨日の頻度から見ていても、UGT1A1だけでも数千件、年間に来ているとすると、ヒューマンエラーが起きてしまうことを予防する意味においても、そういうことを積極的に何か言っていくことが必要ではないかというようなことで、これは運用指針をするだけではなくて、何らかの形で、まず初めの提言として明らかにする必要があるんじゃないかというようなことです。これがクリアできるかどうかが一つの大きなところじゃないかと。

２番目としては、その情報をどう利用するかということです。一つは、臨床検査と同じような扱いでいいのではないかということですが、その中で、この遺伝子検査だと普遍性という話になります。そういう意味で、得られた情報を有効に活用するためには、臨床検査と同じようにするためには、一つの課題としてはカルテに貼ることが一つの課題だと思います。今まで貼っていない施設も結構ありましたので、そういうところに関しても、カルテに貼るというのは臨床検査と同じ扱いにしていいのではないかということがある一方で、この情報が将来有用に使えるかもしれないというのがこの検査の特徴だと思います。そのことを考えたときに、どういう形で扱っていくのかということ、一つは、電子カルテにするときに、その電子カルテの中で注目を浴びるような形で載せるとか、そういうようなことも一つ大事な点ではないかと思います。

実際には、患者さん自身が検査の情報を持っているという提供ができるかどうかということも考えていく必要がある。いろいろな形で出てくるのは、ジェノムカードとか、そういうようなことが将来的に考えられてはいますけれども、その第一歩として、何らかの形で持てるというふうなことも情報源としては重要となると思います。

お薬手帳とか保険証とか、そんな話もいろいろ出ていましたけれども、患者さんに提供するということ、提供できる情報であるかどうかということも、少し検討したほうがいいのではないかと。情報源に関しては、もう一つは、今までの検査というのが、結局、多くの検査会社の方も含めて担当医に返されています。ですけれども、実際にほかの検査と違っている点というのは、これはお薬ということがありますので、ほかの職種の方にとっても有用な情報ということができます。特に薬剤師にとっては、服薬指導も含めてどう扱っていくのかというようなことがあって、そういう様々な職種の方々に共有するということも、実は大事な対応ではないかと思います。

これに関しては、ファーマコジェネティクス検査に際してインフォームド・コンセントを取る場合は、その担当者が薬剤師、検査技師、あるいは認定遺伝カウンセラーの誰が適当かということも検討事項と思います。

３番目は、運用指針の運用が各病院に任されており、各病院である程度幅がある以上、格差が生じることをどう対応していくのか、という問題です。

一つは、昨日の講演で強調しました教育の問題ということが言えると思います。そういう問題をどうするのか。運用指針が出るわけですが、それを実際に運用する意味においては、具体的にどう落とし込んでいくか、もう少し理解できやすいようにということも考えることが必要ではな

いか。例えば、いろいろな運用指針にあるＱ＆Ａを作るとか、あるいは具体例が述べられるような形がいいのではないかというようなことも、実際に一緒に作成していただくことで、それぞれのケース的に対応することができれば、もっと運用の幅が広がってくるのではないか。

先ほど遺伝学的検査の話にもありましたけれども、インフォームド・コンセントというのが一つの課題です。インフォームド・コンセントに関しても、ある程度共通なものができれば、遺伝子ごと、お薬ごとに内容を変えればできるだろうと思われますので、そういうひな形がダウンロードできるというふうな形になってくると、多くの方々が医療者も含めて使いやすい。それが病院の中でやっていくのもそうですし、そういうもの自身の情報がどこかのところで皆さんから情報提供ができる、情報発信ができることが一つ大事で、そういう意味においては、ＷＥＢもひとつの可能性で、それが医療従事者、医療施設における検討にかかわっていただく方々、あと、さらに大事なことは、一般の方々に対するところに対しても見られると、インフォームド・コンセントは一般の方に見ていただくものですので、そういうものも、いろいろな形で見られるという情報源ができてくると、さらに推進ができるのではないか。

そういうことを実際に推進していくためには、実際にこの遺伝子医療部門会議も一つのところですけれども、それ以外の今ここに学問をやっているところ以外に、実際に検査会社、あるいは診断薬メーカー、製薬会社というところ。あと、ＰＭＤＡとか厚労省、経産省のような官というものが何らかの形でかかわっていくような形が大事ということで、それらも踏まえた形での情報発信ということが、ある１個だけやることよりは、いろいろな形で今少し動いているところがありますから、そういうところができるようなシステムができるということがあります。

各施設間で考えてみると、実際にそれを運用するためには、実はやっぱり遺伝ということで、いろいろとハードルは、いろいろ審議をしていく段階でも、そこのところのハードルを下げるという意味においては、実際に、例えばそういう違うものだということを分かっていただくためには、倫理委員会とかそういうところには遺伝子医療部門の方々にぜひ参画していただいて、入っていただくというようなことも、一つ、この部門の大きな役割ではないか。

以上をまとめますと、今までの遺伝子学的検査と違っている点としては、ファーマコジェネティクスというのは、ほかの職種として、特に薬剤師の方の役割というのが大きいだろうと思います。それぞれの施設において、薬剤師がどうかかわっているかというのも、今参加していただいた方たちにおいても違っていましたが、そういうところの方々にどう共有していただくかということも大きな視点ではないかと思います。そういうところで、また皆さんにご意見を頂ければと思いますが、私自身が役不足なところもあって、多くの出席者の方々、造詣の深い方々がいらっしゃいますので、後ほど追加発言等もしていただければと思います。

以上です。

第２部： 総合討論

【久保田】コーディネーターの先生方、どうもありがとうございました。
それでは、質疑に入りたいと思います。

【福嶋】７つの課題について、それぞれ建設的なおまとめを頂いたということですけれども、お話を聞くというだけではなくて、問題点をあぶり出して、その問題点を解決するためのこの連絡会議として何かできることはないかという、それを参加している皆様方のコンセンサスといいますか、そういう要望をまとめて何か動く、活動をしていくという、そのような位置づけでの総合討論にさせていただけたらと思います。

ですから、これからいろいろなレベルの問題解決の方法というのがあって、それぞれの施設で、進んでいる施設のことを参考にしながら、自分の施設の中身を充実させていくということもあるでしょうし、連絡会議だけではなくて、人類遺伝学会、あるいはそれぞれの臨床系の学会と合同で、何かその問題に特化した取組みができないかということもあるでしょう。あとは、とにかく何でも国がやっていないのはけしからんということにどうしてもなりがちなのですが、だいぶ、国、厚労省、文科省も聞く耳を持ってくれてきているように思います。

ですから、私たちと共同歩調で、アイデアはこういうのがあるので、一緒にこういうことをプロジェクトとやっていきませんかという形で持っていけると、いろいろなことが実現できる可能性があるので、そういうような具体的な方針を、具体的にこういうことをするということをここでご審議いただけると有り難く思います。

もちろん、連絡会議にそれぞれの施設から年間５万円お支払いいただいているわけですので、その活動経費というのがあるわけです。それを有効に利用していくためのご提言、発案、ご意見を頂ければと思います。

教育に関しては、昨年からのプロジェクトで、今回実現して、卒前の遺伝学教育のコンテンツづくりというのは、今後それを各施設にお送りするということ、パワーポイントをそれぞれ使っていただいて、それぞれの遺伝医学教育担当の方にご利用いただくということも、非常に有用なご意見だと思いまして、これは実現可能だと思いますので、それは早速やらせていただこうと思います。そういうような形で、こういう活動経費を有効に遺伝医療、遺伝医学、そういうものの充実のために使っていく、そのための連絡会議ということで、これからの活動方針へのご提言を頂ければと思います。

もう一つは、幾つかのところで発症前診断や、認定遺伝カウンセラーの雇用の状況などをアンケート調査に加えてほしいということがありました。それは可能な限り、ワーキンググループで検討させていただきたいと思います。そのかわり、回答をするここにお集まりの方々の負担はかなり増すということをご覚悟いただいた上で、クエスチョネアを作っていただくということになると思います。

【久保田】それでは、この総合討論の趣旨を理事長の福嶋先生のお話しもふまえて、あるいは、まずは提言される先生がいたら、ワークショップ担当のコーディネーターの先生方への質問も含めて、ぜひ、お願いしたします。

【男性（所属不明）】今回７つの課題についてワークショップの結果を今お話しいただいたんですが、当然のことながら、一つの施設で複数のあるいはすべての問題にかかわっておられると思います。一番大切なのは、一番興味を持っておられる領域に当然ワークショップに参加されていると思います。そこで、今お話しいただいた点、あるいはそれと少し違った視点というのは当然あると思うので、今回のも当然おまとめになって皆さんで共有すると思うのですが、その前に、できれば少し全体がどうかというような調べた結果が、提言あるいは次のステップに向けて進む糧になる

と思います。厚労省もようやく遺伝病というものについて少しは理解を頂いているという状況でもあるので、遺伝子診療はコストパフォーマンスが非常に悪いというのは承知の上で熱心に取り組んでいただいていると思います。その中で、より良くするためには、この機を逃さずアクションができるように、事務局にもお願いをしたいと思います。

【玉置（兵庫医大）】兵庫医大の玉置でございます。いろいろな貴重なご意見、特にワークショップの５と７に関係すると思うんですけれども、実は、今年９月末に兵庫医大の場合、医療の機能評価を受けました。その評価のバージョン６の一番のメインのテーマが臨床倫理ということでございました。ということで、もし、発症前診断の遺伝子診療部門のそういう取組み、それからＰＧｘに加えましても、機能評価を受けるのは大学病院だけではないので、非常に多くの病院が受けられますので、決まったある意味のコンセンサスというのを早く出していただけて、機能評価のほうにも提言がありますと、非常に助かるのではないかという気がしました。

と申しますのは、今年、私どもが受けたところでは、完全にトップの方が事務系の方で、非常に臨床の各部門の細かい点を分かっていただけなくて、それで、この部のいわゆるペーパー上の試験を受けました。そういうことを考えますと、どういう（全国遺伝子医療部門連絡会議としての）コンセンサスがそういうところ（病院評価機構）に働きかけるのに有効であるか、そのようなご提言も頂きたいと思けたらと思います。

【福嶋】病院機能評価機構への要望というのは、２年前、３年前ぐらいのこの連絡会議でご提言があって、早速まとめて出したんですけれども、なしのつぶてということでした。小杉先生がお知り合いがいるということで、アプローチはしていただいたのですよね。具体的な提言をしたのですけれども、全くお返事は頂いておりません。

【小杉（京都大学）】多分、そのときからの特別な動きはないと思います。ちょっと正確に覚えていないのですが、その中に、がん拠点病院、要するにがん専門病院の研究分野というのがあって、そちらのほうには研究的に遺伝性のがんの診療においての遺伝カウンセリングという文言を入れてもらったような気がするので、確認をしておきます。もちろん、あちらも担当者が替わるということもあると思いますので、引き続き、改めて、第６版で、文言を書き加えて、これをこういうふうにしてくださいと言って、根拠はこうですというようなことで、早速検討させていただきたいと思います。それと、がん拠点病院については、大学病院以外のがん拠点病院というのは、どれぐらいあるのでしょうか。

【男性（所属不明）】基本的に、この中にがんの専門家の先生がいらっしゃれば、その方にお答えいただくのが一番いいのではないかと思います。私は宮城県におりまして、そこの事例では、東北大学とそれから宮城県立がんセンターの両方ががん拠点病院になりました。ただ、通常、そういう例はまれであるそうで、県立がんセンターがある場合には、そちらのほうがかなり選定には有利になるというお話は伺っております。

【菅野（栃木県立がんセンター）】栃木県立がんセンターの菅野です。正確な数は今覚えていないんですけれども、大学病院が全国で８０くらいで、診療拠点病院は３６０くらいあるはずですから、大学病院は多分ほとんどがなっていると思いますけれども、それを引いた２８０ぐらいが大学病院以外だと思います。

【小杉】がん診療病院ですか、がん拠点病院ですか。

【菅野】拠点病院になると、都道府県に１か所若しくは２か所ぐらいです。それ以外の拠点も含めて３６０、７０くらいあると思います。

【久保田】貴重なご質問とご回答、ありがとうございました。

ワークショップを担当されたコーディネーターの先生で、ご自身の担当されたワークショップの中でご発言いただきたい先生いらっしゃる方はいますか。

【川目】先ほどの私の発表のところで、一つ追加させていただきたい。認定遺伝カウンセラーが、今大分少しずつ各基幹病院や遺伝子診療部門に入り始めております。ただ、各遺伝カウンセラーというのは、それぞれ自分のその病院の専門領域が得意であったりすることも多くて、専門外のときに、どうしてもほかの情報交換というのをする必要がありまして、今までもその認定遺伝カウンセラーはネットワークづくりをしていたのですが、今年度から、日本認定遺伝カウンセラー協会という確固とした協会ができましたので、そのご紹介を忘れていました。川崎医療福祉大学の大学院の山内先生が理事長に就任される予定で、すでに立ち上がったということを紹介させていただきます。そのことも、私たちの中で紹介しようということになりました。すなわち、きちんとしたユニオンができ始めているということをお伝えしておきたいと思います。

【久保田】昨年のこの会議の主題は遺伝教育でした。今年は指針が出されるところのファーマコジェネティクスといたしました。これをふまえて少しご議論いただけたらと思います。昨日の講演もありましたが、ファーマコジェネティクスの遺伝情報をどのように、ここのご出席されている先生、あるいはこの分野、この部門が行っていくかという答えは決まっていないかと思います。

本日午前中のワークショップ１でもその話が出たところですが、基本的に指針というのは、今までの遺伝の情報を保護するとか、公開しないというか、表にやたらには広がらないように守るというような立場だったと思うのですけれども、今回の指針の趣旨というのは、それの行き過ぎを、逆に使いやすくする。無制限ではないけれども、そういうふうにするという趣旨が込められているというのは、先ほど福嶋先生からも伺ったところです。実際、「ファーマコジェネティクスの情報について、先生方の部門でどのように扱っていくべきか」とか、「こういう点は留意すべきである」とか、既に使われている先生、あるいはこれから考えていく先生、いろいろな段階があると思うのですけれども、その点について、どなたかコメントを頂けますか。

【難波】ＰＧｘについて、今回、ガイドライン等の制定とか、いろいろ言われたのですが、これは、実際に病院のほうにどういう形で伝わってくるかというのをお聞きしたい。というのは、我々、今回この会があるので、当然、病院の運営委員会などで報告はするのですが、例えば、それが別の形でも伝わってくる可能性があります。当然、いろいろなガイドラインが。そのときに、結局、病院の中のイニシアティブをだれが取るかという問題とか、いろいろ複雑な問題が絡むので、この辺の情報がどういう形で病院に、例えば公式に厚労省から行くのかとか、その辺のところが分かれば教えてほしいです。我々がどういう形で、病院の中にアプローチしていくかというのがちょっと問題なので。要するに、タイミングを逸しても駄目ですし、あんまり早くて、例えば薬剤部とか、臨床検査部なんていうのは、我々より老舗なので、余り大きなことが言えない立場もあるので、ちょっと教えていただきたい。

【渡邉】ご指摘のところは、確かにすごく議論しなくては。これを浸透していくということがすごく大事なところで、今回のときにそんなに時間がなかったのですが、先ほどの結局いろいろな幅がある中で、それを浸透させるためには、教育という話があったときに、それをＷＥＢ上でという話があって、そのＷＥＢのコンテンツの一つは人類遺伝学会のホームページなどに載せられないかというのが一つあると思うのです。あと、もう一つは、この遺伝子医療部門連絡会議が全国の院長先生も含めていくのだとすると、そこから、それには確かにＰＧｘの運用指針は、この会議は入っていないと思うんですが、人類遺伝学会が入っているという形で、それで送っていただくとか、そのときに、先ほど、提言の一つとして、ほかの検査で匿名化をしなくてもいい検査であるというようなことを強く書くという形にするというのは、一つは、私の指針的ところもありますが。ですから、そういう意味では、運用指針はできたのですけれども、そこのところをどう浸透していくかというのは、今、難波先生からご指摘いただいたように、一つの大きな課題だという

ふうに思います。

【福嶋】ＰＧｘの運用指針とそのほかの薬理遺伝学的検査の二つ目のガイドライン、治験を含めたガイドラインは、人類遺伝学会理事の鎌谷先生が中心にまとめてくださっています。人類遺伝学会と臨床検査医学会と臨床薬理学会が中心になってまとめたものです。それで、これは厚労省の担当の方にも一応見ていただいて、そのご意見も取り入れてはいるのですが，正式な厚労省の認証のものということにはなかなかならないですね。ですけれども、こういう専門学会のガイドラインがあるということは、後々何か問題があったときに、それに従わずに問題があったときにはパニッシュされるという位置づけになると思います。

どういうふうに周知徹底するかということについては、あくまでも、これは学会会員へのガイドラインという位置づけになってしまうので、いろいろ限界はありますが、確かに、今回、鎌谷先生が特別講演をされたので、その資料がこの報告書の中に入って、当然のことながら、二つのガイドラインというのは、ここに載ると思います。それを各維持機関会員の責任者、すなわち病院長にもお送りするし、その代表者、ここにお集まりの先生方にもお送りする。あとは、ホームページ上で公表ということですので、薬剤部ですとか、臨床検査室の方とか、そういう方には、ぜひともこういうのが出ましたよというアナウンスを強くしていただければと思います。

なかなか周知する方法というのは、保健所から通達が出るというか、そういうものではないので、あるべき姿を専門の学会が共同でまとめましたという、それにしか過ぎないというのが現状だろうと思います。

【渡邉】一つは、今お話の中で、ここは遺伝の話をしているわけですが、この検査というのは、ＰＧｘの検査というのは、遺伝の検査だけではなくて、体細胞、ソマティックミューテーションも含めた形になると思うので、そういう意味では、がんなどを担当している方々にも、よく知っていていただくことがすごく大事だと思いますが、そういう意味では、複数の会議以外のところで共同でやっていくということもあると思うのですけれども、その点に関しては、実際に私たちのミーティングの中でも、ワークショップの中にも入っていただいたいろいろな先生方がいますので、その先生からもいろいろと追加発言していただければと思いますが、いかがでしょうか。

【西尾（近畿大学)】近畿大学の西尾と申します。近畿大学自身は今回から初めて参加したのですけれども、私はがんの臨床のほうの臨床腫瘍学会等での K-ras 等のガイドラインを作成しておりまして、そこに関しましては、先ほどご指摘がありましたように、保険外診療、あるいは保険申請されて、特に保険外診療として認められたときの運用方法について、特に臨床サイド側からのインフォメーションのガイドライン、ガイダンスを作っております。したがいまして、本学会というか連絡会議のガイダンスとの整合性というものをぜひ我々の学会とのコミュニケーションというのをお願いしたいと思っております。

したがいまして、その対象とするのは、保険外診療あるいは少なくとも保険申請されたものが対象になりますので、そこ以外のところとの区別、あるいはそれの対応というものについても、今回のＰＧｘのガイドラインのところで明記していただくと非常に分かりやすいかと思います。具体的な方法とすれば、Ｑ＆Ａのところというふうな提言を先ほどされましたけれども、具体的な薬剤、対象とする遺伝子についてもＱ＆Ａ等で明示していただいて、それはもちろん各施設に周知するとともに、関連学会のホームページ等へのリンクなどを我々の学会にも打診いただければ、非常によろしいかなと思います。

【福嶋】ＰＧｘのガイドラインにつきましては、最初に鎌谷先生がご紹介いただいた運用指針というのは、これは UGT1A1 のみ、今現在保険収載されているものについての運用指針で、そのほかのものは、まだ案でございまして、これから１年間パブリックコメントを求めた上でフィックスしようということですので、そこの段階で、鎌谷先生と直接やり取りしていただけると有り難いと思います。

【鎌谷】ＰＧｘ検査の運用指針も、今回はホームブリュー（home-brew）も含めるという文言を入れるようにしております。少なくとも、そもそも想定していたのは、保険収載されたものだけということではありませんで、ジャームラインのファーマコゲノミクス検査全体を対象としていると。二つ目もそのスタンスは同じです。同じです。それで、対象範囲が臨床の場面、それから治験の場面、それから臨床研究の場面に広がったものを今回新しく作ったという整理です。そんな形に構成されております。

【渡邉】先ほど話をさせていただいたＰＧｘ検査の実施運用体制についてというところの検討していただく事項の１番のところを拝見していて、その実施予定のＰＧｘ検査がＰＧｘ検査運用指針対象となる遺伝学的検査、生殖細胞系列遺伝子検査か、対象である体細胞遺伝子検査かの確認を行うと書いてあるので、両方を含めるというふうな形になるんですが、よろしいですね。

【鎌谷】対象であると書いてありましたか。

【渡邉】対象であると書いてあります。

【鎌谷】じゃあ、それは間違いだと思います。

【渡邉】ああ、そうですか。

【鎌谷】それは誤字だと思います。ソマティックミューテーションは基本的に含まない。倫理指針の対象か対象でないかをはっきりさせた上で方針を決めていただきたいということですので。すみません、それはもう１回見直すようにいたします。

【難波】昨日、鎌谷先生のお話で、案というのが１年間続くということですけれども、この案の取扱いというのはどうなるのでしょうか。要するに、病院などで、今、積極的に周知という話があるのですが、案が付いたままでの周知というのは、要するにどのぐらいのところを病院では対応しなきゃいけないかということがすごく迷ってしまいます。

【鎌谷】案でございますけれども、基本的にベースは変わりません。テンタティブな状態で広く意見を頂いて、それをアプルーブしたものをファイナルなものとして１年後に出すということですので、ベースは変わらない。その案についての取扱いについては、我々が前に作りましたＪＣＣＬＳの検体品質管理マニュアルのときも同じようなご意見を頂きましたけれども、同じように答えさせていただいております。ですので、案であったとしても、趣旨そのものは変わらなくて、それはパブコメを頂いている期間が案になっているという整理にしていただければと思います。

【福嶋】これは法律じゃないので、違反したから罰則がある、だから守らなきゃということじゃなくて、より良い医療の提供のためには、こういうルールに則ってやるのがいいのでないかという専門学会で検討したリコメンデーションですということです。パニッシュメントがあるから、じゃあ、これをやらなきゃという倫理観の低い考えではなくて、より良い医療のためには、こういうリコメンデーションに従ってやろうよというポジティブなものというふうにご理解いただければと思います。

【中谷(三重大学)】三重大学の中谷です。エスアールエル・堤さんの言われるのは、多分、昨年発表された運用指針を具体化しただけですよね。ですから、僕は去年発表された運用指針ではＰＧｘも普通のゲノムの遺伝子検査と同じように扱うというような受け取り方もできる感じがいたしまして、今回はそれが具体的になっただけだというふうに理解していますので、それでやりたいと思います。

ただ、昨日、鎌谷先生がご講演の中で、ＰＧｘを臨床検査として取り扱うと、言われたのですけれども、そのときに、鎌谷先生は、いわゆる陽性的中率といった臨床的妥当性という話は随分されました。それは当然として、今度、学会とか我々では、臨床的有用性というのを実施していかなければならないと思うのです。例えば、もう大分使い古された例ですけれど、ASCO が家族性腫瘍の診断の意義、クラス分けをしたのと同じように、いわゆるＰＧｘ検査もその有用性といったものをやっぱりどこかでクラス分けしなきゃいけないのかなというような感じがしています。どこかで実現できないものでしょうか。

【久保田】ファーマコジェネティクスがメインテーマなので、もう少し続けさせていただきたます。今回、これが指針も出るということでタイムリーであるということでこのようなテーマにいたしました。それを踏まえて、遺伝性疾患の診療をしてきた我々はこのファーマコジェネティクスにどのように向き合えば良いのか、を改めて確認させていただきたいと思います。

既に通常の診療のときに、がんの方などが使っていらっしゃると思います。そのような背景の下、今回の指針は検査の学会の方の他、人類遺伝学会の方も入って作成された。その一つの理由は、恐らく調べる遺伝子は先天異常症の原因遺伝子とオーバーラップすることがあるというのも一つの理由だとも思います。

例えば、皆様がご自身の大学で「医療従事者はファーマコジェネティクスに対してこういう点を留意するべきである」ということを院内に周知させるシンポジウムや講演会あるいは講習会を企画したときに、遺伝子医療部門だけでなく検査部の方や薬剤部の方と一緒にやることになるにじゃないかと、勝手に予想しているのですが、何を遺伝側として留意すべきであるということを言う必要があるのか。指針は出ていますけれども、これが「一言で言うと今までの検査と違って、もっとオープンなものであると、匿名化もしなくていい」と、そういうのをむしろ言うというのは、今まで余りやったことのない仕事です。したがいまして、どのように遺伝子医療部門の担当者は正しいファーマコジェネティクスの情報の活用にむけて、具体的に自身の大学でどういうスタンスで動いていったら良いか、個人的にはすごく知りたいのです。

既に病院の中でファーマコジェネティクスの啓蒙とか講演とかシンポジウムとかをやられている方がいたらぜひ教えていただきたいですし、今考えている方がいたら、あるいは検査部でここにいらっしゃる先生、中谷先生も今コメントを頂きましたけど、どなたか、今後どういうふうに自分が動いていいか、どのようにをとらえていったらいいか、その点、ちょっと示唆していただける方がいたらと思ういます。どなたか、いらっしゃいますでしょうか。

【渡邉】昨日の２枚のスライドで、病院の中で一般の方々にアンケートを取らせていただいたということがあります。その中で、確かに遺伝子の検査ということも気になる点ではあるんですけれども、それ以上に大事なところというのは、安全性とか、利用安全というのがある意味で言うと少し気になっているところとか、あと、どういうふうに使われていくのかということも気になっているところで。実際には、やっぱり多因子なので、そういう意味では遺伝子だけで決まらないところもありますから、そこのところをどういうふうに対応してくれるのかというところがあると思うので、そこが複数の職種の方々と入っていただくことが大事だと思いますし、医療安全ということからすると、遺伝子だけれども、先ほど匿名化しなくてもいいというところは、やりようによって、そういうようなことをアピールできるのは、そういう検討をしていただく中で、特に検討する中の参考資料になるのが三省指針や遺伝学的検査のガイドラインになってくると、そのことだけを読まれてくる方々も多いと思うので、そういう意味では、私たちの遺伝子医療部門の役割というのがすごく大きいのではないかと。そういうものとは違うんだということをきちんとした形で説明できるというところがあるのではないかと思います。あと、もう一つは、年齢層で見ていきますと、受ける受けないの判断できる方々は大体６割なんです。判断できない方々というのが約４割いて、だんだん年齢層が上がってくると、それが多くなってくるということがあるので、そこの判断できないという方々を受ける受けないというのを決められるぐらいに上げてくるということが一つ大きなところで、そこは、もしかすると地道な検討が、そういうようなことの啓蒙活動が必要だと思いますが、そこのところにおいても、私たちは役立てるのではないかなというふうな気がしています。

【野村（千葉大学)】千葉大学の野村です。検査部と遺伝子診療部を両方担当しています。特に目立った工夫をしているわけではないのですが、一つは、K-ras のミューテーションの解析はちょうど

病理の組織を使いますし、薬剤部も病理部も検査部も遺伝子診療部も、いろいろな部署が関係しますので、そういった意思統一を図る、例えば、K-ras の場合、組織の保存の条件とか固定の条件とか、そういうのが検査結果に関係してきますので、そういったコミュニケーションを取るいいチャンスになるということが一つと、それからＰＧｘと通常の遺伝学的検査の違いを皆さんにもう一度理解していただいて、併せて遺伝子診療部をアピールするチャンスにも使えるのじゃないかと、そんな感じでやっています。

【男性（所属不明）】がんのほうから言わせてもらえれば、全国にがんプロフェッショナル養成プランが進んでおりまして、それは各大学にもバーチャルかもしれないのですけれど、そういうものがあって、そこでセミナーをしないといけないのですが、その中にぜひ先生方が参加していただければと思います。ものすごくリクエストもあるのですけれど、よく分からないという方が多いので。もう一つは、学会レベルで、がん専門医あるいはがん専門薬剤師、看護師の要請のセミナーがものすごくたくさんあります。そのところにご協力いただければ非常にそういった方々が喜ぶし、熱意もありますので、どういった形か分かりませんけれども、お願いしたいと思います。

【久保田】お陰様で、大分、具体的に何か分かってきました。

【後藤（東大）】東大の後藤です。東大でもある程度はやっていて、いろいろなことがあるので、システムとしてはコンサバティブにやっているのですけれども、基本的には院内で関係のあるところのチームを作って立ち上げるのが恐らくスムーズで、必ずしも効用とかそういうことを見ていると、医者のほうもあまり分かっていない、医者がどういうふうに使うか。うちではどういうふうにしているかというと、インフォームド・コンセントは薬剤師さんが取っています。そのいいところは、薬のことをよく知っている、医者は駄目です。それから、さっきコミュニケーションと言われていましたけれども、遺伝カウンセラーが薬のことが分かっていますか。薬剤師出身の方だったらいいと思いますけれども、何のための遺伝子検査ということを考えたらば、薬を使うための遺伝子検査なのです。だから薬を中心にして患者さんにメリットがあるというところを中心に据えて、どういうふうにデザインするかというのが一番大きなことで、遺伝の問題も大きいかもしれないけれども、最初に遺伝というと、構えて大体みんな逃げていくんです。

東大でやっているのは、遺伝子診療部、東大ではゲノム診療部と言っていますけれども、そこの活動というので、中心になってワーキンググループを立ち上げて、かかわっているのは、検査部と薬剤部と医療情報、うちの場合はオーダリングもできるように電子カルテに載せる形にしてあります。ただ、アクセス制限をちょっと付けている。あとは、それぞれの病気だけに限定するのがいいのかというのは、もっと広げたほうが本当はいいのですけが、かかわっている診療科でアクセス制限をするという形で、運用しています。ほんとうは、もっとアクセス制限を外した形で運用できるように持っていくのがいいのだろうと思いますけれども。最近はやらないといけないのかもしれないですけれども、１年に１度ぐらいで院内向けの講演会みたいなものを２回ぐらいやりました。これまでやってきた感じでは、むしろ現場のお医者さんに利用しやすいということをよく教育することのほうが、システムがどうのこうのというよりよいのではないかと思います。

それから、ほかの病院でどうかは知りませんけど薬だと東大では血中濃度を結構測るものですから、例えばタクロリムスだと、移植外科はよく使うんですけれども、もともと血中濃度をさっさと測るので、遺伝子のタイピングをするよりは、血中濃度を測ってしまえばそれで目的が達成できるとか、ワーファリンだって、別にワーファリンのジェノタイプ、CYP などのタイピングをするよりは血中濃度を測れば、あるいは血中濃度を測るのは難しいけどＰＴＮＲを小まめに取ればコントロールできるということがあるので、意外と現場のお医者さんも、そんなに身近なところでファーマコジェネティクスを使わなければいけないという緊張感というか、緊急性は余り感じないのです。

厚労省とかＦＤＡがああいうのを付けてくると、これは大変なことになったという話しになり

ますけれども、必要なのはファーマコジェネティクスの体制をちゃんと作るのも大切だと思いますけれども、その現場の意識ということをもっと上げることのほうがとても大切なようなそんなようなことを思います。

【久保田】後藤先生、どうもありがとうございました。一つ、後藤先生に質問があります。この場合、お医者さんは役に立たないというのはその通りだと思いました。ところで、東大病院では、話し手は薬剤師の方が、例えば「薬を使うというのが基本にあって、遺伝子という側面もあるけど、血中濃度の測定などの面が中心であり、患者さんが知りたいのは安全性であって、その安全性の一環として遺伝子検査が役に立つ」という、流れがある。その上で、これを説明するのが医者であれば、医者がきちんと教育されていないと駄目だと思います。そこで、東大病院は、医者ではない方でどなたか説明の専任がおられ、その方にお任せしてしまうのですか。

【後藤】専任はいません。一応、医者がある程度話をして、そのＩＣを取るときにそれなりの話をするのと、結果が出たあとに、例えばワーファリンだったらワーファリンで、ジェノタイプが違うと薬の効きがこう違うのですよというような、すごく小さなパンフレットというか、カードみたいなものを作っていて、それを渡して、あなたの場合にはこうなるのでというような、そういう形で説明します。

【久保田】検査結果の説明を。

【後藤】ええ検査結果も渡している形です。

【久保田】事前に、だからこそ遺伝子検査で、今ここの場で議論になっていると思うのですけれど、事前に陽性だったときや陰性であったとき、しかも、それは１００％ではなくてフォールスポジティブもネガティブもあるし、仮に陽性であっても注意して使うという話も、昨日あったと思うのですけれども。

【後藤】それは結構難しい話です。その確率をどういうふうに理解させるのかというのは、個々人では１０だけれども何パーセントだというとき、どう判断しますかというところまで含めて合理的な納得のさせ方をするにはどうしたらいいかというのは、僕も分からないし、教えていただければもっと有り難いのですが。

【久保田】ありがとうございました。渡邉先生、結局、どういうふうに説明されているのですか。

【渡邉】説明に関しては、結局、今多くのＰＧｘに関しては担当医が主になってくると思います。担当医がどう扱うかということがすごく大事になってくるので、そのためにどういうふうに扱えるような結論を持ってくるかというのは、確かに大きな課題だと思います。私たちの大学で、実際にＵＧＴを始めようと思ったときには、どういうふうに使ってもらうかということ、実際には今までの経験の中も含めて考えていただくことが必要なので、実際に、私たちもそうですし、あとは製薬会社の方、あと、もう一つは検査をする人たちで、一緒に医局を回って実際に説明をするということを行いました。ですから、そこの中で、実際には私たちが説明するということよりは、ＰＧｘの多くの場合は、主治医と患者さんの関係というのを生かしていく上でできる検査だと思っていますので、そういう意味では、僕たちが前面に出てくるよりは、僕たちはどうバックアップしていくのか、それが多分一つの大きな役割じゃないかと思います。

ワーファリンの話も出ましたけれども、ワーファリンというのは、日本医大の場合で調べてみますと１か月に３０００人以上の方々が服用されていて、それで、ほとんどの診療科が使います。研修医も含めて使えますから、そういう意味でのどういうふうに活用していくのかというところの啓蒙をどういうふうにチームを作ってやっていくのか。その中では、今回の中では、薬剤師さんの役割というのも大きな役割だと思うので、そういうような構築ということも、いろいろな立場の方々が入っていくことが必要で、その中の一つの一員として、あとはイニシアティブを取る人としても、場合によっては遺伝子診療部門というのは大きな役割かもしれません。

【難波】これはエスアールエルの堤さんにお聞きするといいと思うのですけど、検査会社のほうはこのＰＧｘをすごく受けていらっしゃって、それで、がんの家族性腫瘍ではかなり厳しいガイドライ

ンというか、そういうのを適用して遺伝部門がないとなかなか動けないということですが、このＰＧｘに関しては、会社のほうはそういう体制についてどの程度のリコメンドをされているのか、される予定なのか、ありますか。

【 堤 （エスアールエル）】リコメンドというか、先ほどから出ておりますＰＧｘの検査の運用指針及び新しいガイドラインの策定につきましては、私はメンバーに入って一緒にやらせていただいております。それは、会社、ＳＲＬだけではなくてＢＭＬも三菱もファルコも同じスタンスで、日本衛生検査所を通じて歩調を合わせられるというふうに思います。それから、先ほど先生がおっしゃられた家族性腫瘍に関しては、あくまでもこれはジャームラインの扱いでございますので、これまでの倫理的な枠組みの中で処理をする。それで、例えば、ＥＧＦリセプターとか K-ras の遺伝子検査につきましては、これはソマティックミューテーションでありますので、日衛協の倫理指針も対象外という扱いでございますので、そういう整理をして今やっているという、そんな状況です。

【難波】そうしますと、結局、我々の部門が全く知らないうちに主治医のレベルでやられていることが当然あり得るということですよね。

【 堤 】あると思います。

【難波】結局、今の話だと、チームづくりが大切だということですが、後から、じゃあ、こうしようという体制も先行して個人の検査として行われているものに関して、どういうふうに関与していくかというのが結構難しく、後追いになっている気がした。

【 堤 】私のように外から見ている立場からいきますと、今日、西尾先生が来られている意味は非常に大きくて、腫瘍をやられている先生方と遺伝をやられている先生方がここでブリッジングできるきっかけになった。それぐらいの今日はインパクトがあるなと、そう思っていました。要はそこの情報交換がないんだと思うんです。

【難波】このガイドラインを読みますと、体制を作れということは書いてあっても、具体的にじゃあ倫理にどう対応するかは書いていない。そうすると、その体制をどう考えるか。

【 堤 】そこのところが、要するに西尾先生がおっしゃっていたＱ＆Ａのところで、例えば匿名化、前提とすべきかどうかという質問に対して、ＰＧｘの検査については、これまでの単一遺伝疾患とは違った枠組みで、匿名化しなくてもよいという例文を示すこともできるのであろうと思います。

【小崎】ファーマコジェネティクスについては、平成１５年ぐらいから興味を持って、小児のファーマコジェネティクスの厚労省研究班の主任研究者を平成 14 年から 16 年間まで担当したのですけど、そのとき、日本人小児で現在問題になる薬は、CYP2C19 など１０％程度の人がヌルアレルを持っているような特殊な薬については問題があるのですが、その他のものについては、がん以外のものでは非常に少ない。そういう話を製薬業界の人に言ったところ、「すべてのジェノタイプで副作用のない薬を作ることに関心は有るが、一部の人であっても異常が起きる薬は開発段階で排除したい。薬理学遺伝学的な遺伝子検査をしながら使わなければならない薬は避けたい」と、はっきりおっしゃったのです。我々はついファーマコジェネティクスが、全領域の薬剤について注目されているように感じてしまいまちですが、実際には抗癌剤とかリウマチ薬とか、特殊な薬でほかに代替薬剤がないような特殊な領域について注目すべきなのだろうということを強調しておきたいと思います。この点から、われわれ遺伝学を担当している者は、実際にそういう薬を使う可能性のあるがんやリウマチのフィールドの人たちとタッグを組むことが非常に重要です。欧米にはないけれども日本人に多いジェノタイプ、具体的には今の２Ｃ１９であるとか、２Ｄ６のインターメディエイトメタボライザーとか、そういうことに対して我々は注意を払うべきですけど、薬剤全部について何となくパーソナライズドメディシンが推進される、それに対して我々人類遺伝学の関係者が関与していくというの考え方は、少し方向違いではないか感じています。

【難波】要するに、どこまで我々遺伝子医療に関するものが関与しなければいけないか、あるいは、この部分はもうお任せしていいかということがある程度分からないと、遺伝が大切だから我々も関

与するよといっても、何に関与していいか分からないというところがどうしても出てくる可能性がある。特に、このＰＧｘに関して。僕は、さっき小崎先生が言われたように、余り、非常に特殊なもの以外は余り関与しなくてもいいのかなと、ぼんやり前から考えていたので、ですから、どういうかかわりを持つかということは、もう少し、この会ではっきりさせていただいておくと、僕なんかは非常にやりやすいなと思います。

【渡邉】ご指摘のとおりで、多分、今何をしなくてはいけないかということが大事なところだと思います。将来的に何年かあとには、確かに臨床検査の中にいってくるように思いますけれども、そのときのロードマップを作るときに、初めの段階でそういうことを周知するとか、あるいは、そういうところは担当医の先生あとは一般市民を含めた形、あとは、病院の中でいろいろかかわる、検討する方たちも含めてやっていくことがまずできてくる、関わることができるということが大事。それで、ある程度軌道に乗った段階とすると、それぞれの方々にお願いするというのが一つだと思いますが、匿名化ということに対する対応ということをどこかで明確にするという一つの方法として、この部門がかかわるだろうと思うことと、あと情報の管理をするときに初めのところでその情報をどういうように扱うかというのは、病院に任されているところでの対応のところに、遺伝子のことでという形でかかわる必要が求められることがあるかもしれませんから、そういうところでの適切な発言をするという意味でも、求められるのではないか。そういうことに関して、この部門が大事だよということとか、あと、先ほど野村先生がお話しになりましたように、こういうことをきっかけにして、従来私たちの業務である遺伝カウンセリングも含めた形での周知のきっかけになるのではないかとも考えています。

【小崎】追加で発言させていただくと、その２Ｃ１９のフォームのジェノタイプでクロバザムという血中濃度が非常に高くなるという研究をして、そのときに患者の親御さんにアンケートを取ったときは、全員がぜひやってくれという話でした。先天異常の遺伝子検査に対する親御さんの反応とは大きく異なるものでした。がんにおいては、ファーマコジェネティクスは非常に重要なので、慶応病院の遺伝相談外来の中の一人でがんを専門とする者が積極的に院内の相談を取りまとめている状況です。

【福嶋】ＰＧｘによって得られる結果というのは、個人の幸せに直結するというよりも、その薬を飲む方の集団としての安全性を高めるという、そのためにあるという、そこの理解を一人一人の患者さんから得るということではないかと思います。だから、その病気の診断をするというのとは違った側面があって、その確率情報というのを理解していただくということが重要ではないかと思います。

【守山（大分大学)】大分大学の守山と申します。今回初めて参加させていただきました。私は今、大分大学の倫理委員会の委員長をしています。今だんだん、こういうふうに進んできたので、なるべく簡略化して、インフォームド・コンセント、あるいはいちいち倫理委員会に上げなくてもいいじゃないかとか、そういうお話もあるかと思うんですけれども、実際、臨床医たちは不安があれば必ず倫理委員会のお墨付きを欲しがって出してくると思います。そのときに、倫理委員会の構成は、もちろん医者もいますけれども、一般市民の方も入っていらして、そういう方々に、これこれしかじかで、こうでございますと。だから、今メリットのことは大変皆さんよくおっしゃったのですが、そうじゃない部分、その情報が漏れたら、こういうまずいこともあるかもしれないとか、そういったような負の部分も含めて、一般市民の方にも同意というか、それが全体のコンセンサスになっていかないと、倫理委員会はその過半数でものを決める会ではなくて、一応すべての全員のコンセンサスが得られたところでオーケーというふうにする会ですので、そこのところも考えていただけたらとい感じました。要するに、患者に対する説明というか、情報公開であるとか、あるいは患者の拒否する権利とか、そういったものをいかに保障するかということも、すごく大事なのではないかと感じました。

【福嶋】一つ、遺伝学的検査の担当をしていただいた小崎先生のほうから、臨床的意義の確立している遺伝子診断に対する包括的な同意書というものを作ったらどうかということで、厚労省の緒方班というところで、これを作成してホームページ上＜http://www.nch.go.jp/endocrinology/gene/member.html＞でも公開しています。これは、国立精神・神経センターの倫理委員会で作られた神経筋に特化した同意書を基に作ったもので、主には小児期に発症するような重度の遺伝性疾患の診断するための検査、それを行う際の同意書というのを、私が分担研究として作成したものですが、それは公表されていますのでご利用いただければと思います。

【小崎】包括的という考えで進めることは、この場にいらっしゃる先生方のうちのどのぐらいがそういう考えで進めておられるのか、もっと慎重であるべきだという人がいらっしゃるのでしょうか。

【福嶋】包括的という意味はどういう意味ですか。

【小崎】臨床的な意義が確立している病気のリストを作るかどうかは別にして、そういったものについての手順を、疾患ごとや患者さんごとに毎回倫理委員会で出さなくてもいいのではないかという、そういう考えを指しているんですけど。

【福嶋】倫理委員会でのプロセスについてのご提言ということですね。

【小崎】はい。

【福嶋】もう少し具体的に同意というのはどういうことでしょうか。

【小崎】先ほどのワークショップで議論したのは、一番厳密にやるとしたら、患者さんごとにその遺伝子検査をしていいかどうかということを倫理委員会に諮るということです。それは疾患の数も増えてきていますし、臨床的意義も確立している病気が増えてきているので、必ずしもそういうことはないだろうということだと思いますけれども、あらかじめ、そういう疾患の遺伝子検査の意義が確立しているものというものを全員の合意を得る必要はないと思いますけれども、そういうものについて、必ずしも毎回倫理委員会に出す必要はないだろうということは、大体皆さんのコンセンサスなのかどうかということをお聞きしたいなと思った次第です。

【後藤】東京大学は確立したものは別に診療行為なので倫理委員会は通さなくていい。だから倫理委員会マターじゃないです。それは、研究に使うのであれば研究、その結果を使って研究に回すということがあれば、そういうことでの研究倫理のマターですけれども、その確立した診断行為をわざわざ、あえてまた倫理の議論のところに乗せること自体が恐らくナンセンスだと思います。施設によって、やっていらっしゃるところがあることは知っていますけれども、あえて、ちょっとプロボカティブに申し上げると、そう思います。

【小崎】実は、僕自身も後藤先生と同じで、倫理委員会に掛ける必要が必ずしもあるかなと思いました。

【後藤】それは僕の意見ではないのですが。

【小崎】ワークショップの責任者としては、今のミディアムな意見がちょうどいい具合かなと思ったので、そのレベルで提案させていただきました。

【難波】僕は、包括的に、１度、鳥取大学倫理委員会に出したことがありました。委員長が評価しにくい、非常に包括的で結局、倫理委員会は何をするかということになり、その時は、総論的には悪くないということなったのですが、それが倫理委員会でその全部を認めるとか、そういうことに関して、どの辺りを議論していいかよく分からないというコメントを逆に言われたことがあります。総論的にはやっていいということではあったのですが。ですから、恐らく倫理委員会で随分違うなという気がしております。

【小崎】お話ししたとおり、野村先生のところで包括的なものを認められていると、それは皆さんに公開していただけるのかどうか、あるいは公開していただける場合、それをどういうふうに使えばいいのか。

【野村（千葉大学)】もうかなり前、６、７年前にやったことなのですけれども、遺伝子検査室をオープンするに当たって、各診療科すべての診療科に今後の可能性として遺伝学的検査を行う可能性

がある疾患を全部各診療科に挙げてもらうと、大体５００疾患ぐらいになりました。診療科の意見を聞くと、科によっては、やはり倫理委員会を通してやりたいという診療科もあったので、我々がまとめ役になって、すべてに関して、診療目的の場合は、この疾患については、千葉大学病院は遺伝学的検査をやりますよということで一括して承認を取りました。ただ、そのとき検査後の検体を保存して将来の研究に使うということも当然同意書に入ってきますので、そこも含めたことを倫理委員会に助言してもらったという形です。

【外木（天使病院）】札幌の天使病院の外木です。同じような問題について、天使病院は民間の病院ですが、一応倫理委員会に掛けまして、基本的に３種類です。一つは、従来行っていた染色体検査を倫理委員会を通して、いいかどうかということで一括してオーケー。次に原因不明の奇形症候群初め、既知の遺伝疾患のＤＮＡ検査、これについても、いちいち個別の倫理委員会は必要ない、共通様式で通すようなＩＣを取ってやりましょうと。三つめはゲノムアレー検査に関しても同様の判断でやって、それぞれに関して研究目的の調査となる場合は、試料の後々の使用を含めた研究先の同意書をあえて得るという方向で、包括的に同意を得ました。

【久保田】今、外木先生のお話では、通常の検査に関してはもう１回倫理委員会を通して、様式を決めて、それをもうずっと使うという理解でいいのですね。個別の研究であれば、また別途扱うということで。

【福嶋】倫理委員会の承認を得るかどうかというのは、施設によっても違いますし、実際に行っている担当医のお考えによるのではないかと思います。倫理委員会を通さずに実施したということで、後々非難を浴びる可能性を抱えつつやるか、あるいは倫理委員会の組織としての承認を得てやって安心して行うかということで、それは個々の方のお考えになるのではないか。

【小崎】いや、僕が言いたかったのは、ここで統一的な意見を求めるというわけではなくて、各施設の倫理委員会の先生方が必ずしも他施設の状況をよくご存じではないと思うので、その施設が極端にプロテクトになっていくことがあってはいけないと思ったので、その辺りの現状や考え方を何らかの形で集められないかというのが自分の真意であります。

【福嶋】そうすると、アンケート調査ですか。

【小崎】いや、それは分かりませんけれど。そうすると、慎重なところが案外多いという結果になって、ブレーキになるのかもしれないので、そこは理事長先生のご判断にお願いします。

【平原】今の議論で、多分、診療としての位置づけで包括的にするという、多分、野村先生のところはそうなのですよね。診療としてするのであればということでしょう。

【野村】そうです。

【平原】研究としてというのは、また別扱いだけれども、研究としてというのも、実際には少しずつ包括的な同意の方というのも出始めてきています。横浜市立大学のホームページにも出ていますけれども、私どものところは、もう完全な包括同意で、何段階かに分かれて、最後は何の研究でも使ってよろしいというのにイエスというのを付けるような、そういうのを１年半ぐらい掛かって作りました。一応、そういうのをやっている施設もあることはあると思います。ただ、かなり何段階かに分かれながらやって、結構大変です。そういったような受け皿の部門を作った上で、事務職も担当を付けてやっていますので、結構大変な作業にはなっています。ただ、拒否の機会をどう作るかというのは、それはすごく大変な作業になっているというのが現実の問題だと思います。

【難波】先ほどの福嶋先生のご発言で、それはリスクを冒してと言われると大変困ります。遺伝学的検査に関するガイドラインに従っていれば大丈夫よと言っていただかないと、あれは倫理委員会って必ずしも認めていなくて、東大のことを先生は言われたのはまさにそれで、僕もいいと思いますし、それに関しては大丈夫だよと、しかも、それをちゃんとペーパーとか学会のときに、このガイドラインに従っているから大丈夫なんですということを書けばオーケーというふうに言っていただけると。で、それが基本ですよと。要するに、もし出していなかったら駄目よと言われ

ると大変困ることになるんですけど。実際、いちいちは出せないですよね。

【福嶋】ただ、肝臓移植とか新しい医療に関してはやるのですよね。だから、遺伝子検査というのは、当初は新しい医療だと、生涯変わらない情報を明らかにする検査だということで、施設によっては倫理委員会に掛けていたところがあるということです。ですけれども、学会のガイドラインも充実してきて、それに則ってやればいいのだというふうに、一人一人が自信を持てばいいということだと思うのです。（会場・笑い）これで、無理解なマスメディアが騒ぎ出してというようなことが起きたら、連絡会議としても反論をする。倫理委員会に出してはいけないということはないと思う。

【難波】ないです。ある程度の線、やはり迷うところが非常に問題になるので、ある程度、学会とかこういうところで、こういうラインは要するに倫理委員会に通さなくても、このガイドラインに従っていればいいよということを言っておいていただくと。例えば、大学の倫理委員会もそういうものを参考にしてしまうんです。だから、やっぱり出したほうがいいかもしれないと書くと、やっぱり出せよという話にどうしてもなってしまうので、その辺のことをちょっとご配慮いただければと思います。

【福嶋】純粋に診療かどうかというところでグレーが出てきやすい分野なので、そこは注意したほうがいいと思うんですけれども、診療の場面であれば、後藤先生の言われるように倫理委員会に承認を求める必要はさらさらない。

【川目】ガイドラインがあって、それをどう書くかは修辞としてよく分からないですけれども、倫理委員会のマターに上げる必要はないということを何らかの形で明示できればいいとは思いますけれども、可能かどうかよく分かりませんけれども。

【野村】今のご指摘の点に関連して、小杉先生が中心に作られた希少遺伝性疾患のベストプラクティスガイドラインに複数のグループから論文が出ているところです。細かい規定があります。ですから、ああいうものを参考にして、主治医が臨床的意義があると思っていても、たった１個しか論文がないとか、追試されていないとか、そういうこともあり得るわけですから、あのベストプラクティスガイドラインにはそこら辺がきちっと分類してあるので、そういうものを参考にするのも一つの方法じゃないかと思います。

【福嶋】今回の連絡会議のこの総合討論というのは、文字起こしすることになっていますので、そこにきちっと今回のディスカッションの内容を記載して、先ほどの希少疾患のベストプラクティス＜http://jshg.jp/news/data/news_101001.doc＞というものもできれば一緒に載せるような形、そうすると、公式の文書ということになると思いますので、説明を求められたときに、それを見せる、出せるというような形にはできるかと思います。

【久保田】そろそろ時間が近づいてきました。最後まで活発な議論をどうもありがとうございました。

来年は、ここにいらっしゃる平原先生が先ほど千葉での人類遺伝学会のあとに連結した形でやはりやるということになっておりますので、代表じゃなかった先生方には改めて念頭に置いておいていただければと思います。

【小崎】最後に一つだけお願いしたいのですが、その難病事業を担当している方々というのは、主には遺伝子検査のプロバイダーだと思うんですが、そういう方々に系統的な情報提供を求めるということは、この会のメンバーの要望として、その難病の担当官の方にお願いするというようなことは、皆さんのお名前を借りてお願いしてよろしいことでしょうか。

【福嶋】新たな提言を頂いたのですけれども、今、遺伝学的検査は国際的には２０００種類できるにもかかわらず、日本では保険でできるのは１５疾患、それと難治性疾患克服研究事業で２１４の研究症例分野というのが２２年度は認められて、それぞれ研究が２１４疾患ではスタートしています。そのうちの３分の２が遺伝性疾患、遺伝子が関係している、ほとんど単一遺伝子疾患だとい

うことが調査の結果明らかになって、そうすると、その研究分野では、その病気の非常にまれな病気の遺伝子解析をやっているはずなのです。それをそれぞれのここの連絡会議から厚労省への要望として、そういう研究分野ではどういう病気のどんな方の検体が受付可能かということを調査してほしいということを厚労省にお願いするということですね。そのことを連絡会議としてお認めいただければということですけれども、それはよろしいでしょうか。

（会場：拍手）

【久保田】ちょうど時間になってしまいました。平原先生、改めてお願いします。

【平原】来年 2011 年 11 月 12 日（土）、13 日（日）開催です。よろしくどうぞお願いいたします。以上でございます。（拍手）

【久保田】それでは、２日間にわたり、また人類遺伝学会からも５日間にわたり、大変お疲れだったと思いますが、最後まで白熱した議論をしていただきまして、どうもありがとうございました。

これで、全国遺伝子医療部門連絡会議を終わらせていただきます。どうもありがとうございました。

（会場：拍手）

第８回 全国遺伝子医療部門連絡会アンケート（2010.10.31）

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「PGｘにおける遺伝子医療医部門の役割」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）遺伝学的検査をめぐる諸問題，
4）出生前診断・着床前診断への対応，　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）ファーマコジェネティクスへの対応

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．今回は日本人類遺伝学会に連続するかたちで開催致しました。開催時期について、ご意見をお聞かせ下さい。

９．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.

10．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.

11．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.

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　13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)　5名
・その他(教育機関・企業・その他)の個人会員　0名
・その他　3名

2. あなたの職種・資格についてお教えください

・臨床遺伝専門医　44名
・臨床遺伝専門医以外の医師　8名
・看護職　4名
・臨床検査技師　0名
・研究者　1名
・認定遺伝カウンセラー(GC)　2名
・GCコース修了者　1名
・その他　1名　(GCコース学生1名)

3. 遺伝子医療への関与についてお教えください(複数回答)

・遺伝カウンセリング実施　53名
—1ヶ月に　0～3例(1名)1例(11名)1～2例(1名)2例(10名)2～3例(5名)
3例(2名)3～4例(1名)4例(1名)4～8例(1名)5例(5名)
5～10例(1名)6例(2名)10例(6名)10～16例(1名)24例(1名)
25例(1名)30例(2名)無回答(1名)

・遺伝学的検査実施に関与　27名

・カンファレンスに参加　42名
—1ヶ月に　1回(19名)　1～2回(1名)　2回(11名)
4回(4名)　10回(1名)　無回答(6名)

・遺伝子医療部門の管理・運営　24名

・その他　8 名
大学講義による遺伝医学教育(1名)　教育担当・研究の管理(1名)
日常臨床での遺伝関係の問題対応(1名)
病棟での羊水穿刺の患者様対応(1名)
GCコース教育(1名)　これから作るところ(1名)
遺伝要因研究者(1名)　遺伝カウンセリングに陪席(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

・良い内容です。
・有用な資料だと思う。役立てたい。
・分かりやすい。
・OK。
・PGxについての全体討論は有意義でした。
・とても、充実していました。
・良かった。
・よい資料なので、PPTでの配布をお願いします。人数がどんどん増えて、今後がますます楽しみです。
・特になし。
・無回答 11名

b 維持機関の代表者の代理

・特に問題ありません。
・良い。
・できれば、講演に沿ったスライドレジメがあると助かる。
・非常に分かりやすかった。
・とても行き届いたものでした。
・遺伝子診療部門の全国的な流れを知ることができ良かったと思います。
・無回答 7名

c 維持機関施設の職員

・良いと思います。
・PGx12焦点を当てて、最新の動向について情報収集できよかった。
・スライド資料として配布していただけると良かった。プログラム(タイムテーブル・場所など)がわかりにくかった。
・ガイドラインの抄録が詳しくて良かった。
・ワークショップは難しい議論を討論できる場として貴重でした。
・昨年度までは(ワークショップ)参加者の名簿が配布されていたかと思いますが、
発言者の背景が分かるので、あると助かります。
・有用なものが多かった。
・ほぼ良いと思います。
・資料にスライドが入っていると嬉しかった。
・無回答 11名

d 未登録医療施設の個人会員 (職員・その他)

・配布資料は充分であった。名札入れのリサイクルは適切だと思うが、少し汚くて・・・。
・もう少し詳しい資料があった方が良かった。
・無回答 3名

f その他

・適切、有用だった。
・良かった。
・無回答　1名

5. 今回のテーマである「PGxにおける遺伝子医療部門の役割」の講演について

a 維持機関施設の代表者

・鎌谷先生の講演は素晴らしかったです。
・大変良い。
・ためになった。
・時勢を考えた内容で、分かり易くもあり、良かった。
・勉強になりました。(2名)
・内容に先駆性あり、理解しやすかった。
・大変参考になるお話でした。(2名)
・大変参考になりました。ガイドラインの公開を楽しみにしています。
・未聴。
・大変わかり易く勉強になりました。
・当院では、まだ本格的ではないが、今後の必要性を考える情報として重要でした。
・とても、参考になりました。今後の流れとしてPGxを扱う(院内の)専門的組織が必要と感じました。
・とても、良かった。最新の動向が分かった。
・up-to-dateで、聞きたいinfoが短時間に得られました。
・無回答　4名

b 維持機関の代表者の代理

・とても良く理解できました。
・もう少し、具体的な方向性・案などについて聞きたかった。
・当施設でも、VGT_1A_1をはじめ、その取扱いやカルテ開示の問題など検討中なので大変参考になりました。
・タイムリーな良い内容で役に立ちます。
・普段、なかなか院内で議論できない事が聞けて、とても良かったです。
・役割を持てるのでしょうか？
・とてもタイムリーであり、内容豊富であり、とても勉強になった。
・概要を知ることができた。
・無回答　5名

c 維持機関施設の職員

・国内外の現状が分かって勉強になった。
・PGx12に焦点を当てて、最新の動向について情報収集でき、良かった。
・勉強になった。
・ふだんなじみのない分野なので、とりあげてもらって良かった。

・役に立った。
・非常に勉強になりました。
・今後、ますます臨床で活用されていくと思うので、とても勉強になりました。
・自身はまだPGxの遺伝カウンセリングには携わっておりませんが、今後、ますます重要となる
PGxについて現状を知り、非常に考えさせられるテーマでした。
・とても、良かった。
・PGxの説明にチームの一員としてCGCを加えていただきたい。医師や薬剤師とともに・・・。
「確立情報を理解いただくための説明・話」についても、CGCは学んでいるからである。
・PGxの多様性への理解が出来ました。
・新しいお話が聞けて興味深かったです。
・これからの重要なテーマです。
・無回答　7名

d　未登録医療施設の個人会員　（職員・その他）
・これまであまり意識していなかったので、勉強になった。情報保護のレベルのとらえ方など、考えさせられた。
・大変勉強になった。時間配分もよく要領よく勉強ができた。
・今後必要、院内の連携、必要。
・良く分かった。
・無回答　1名

f　その他
・大変参考になった。
・現在の状況が良く分かった。
・大変勉強になりました。

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

1 組織の構築と診療の流れ(3名)
2 遺伝医学教育　　(6名)
3 遺伝学的検査をめぐる諸問題　(11名)
4 出生前診断・着床前診断(11名)
5 発症前診断への対応　(15名)
6 認定遺伝カウンセラーの役割　(1名)
7 ファーマコジェネティクスへの対応　(6名)

―1. 組織の構築と診療の流れ(3名)
・各々の施設の状況を聞かせていただいて、参考にさせてもらいたいと思いました。(c 1名)
―2. 遺伝医学教育　(6名)
・具体的なactionが決まったことが成果である。(a 1名)
・現状で教育成果がどんなだかをまず、調査する必要があると思います。(a 1名)

―3. 遺伝学的検査をめぐる諸問題　(11名)

・コーディネーターが問題をしぼって討論を導いたので、論点がはっきりして、参加しやすかった。(d 1名)

・日常診療上とても重要なことでありながら、今迄余り具体的な方策がみえてこなかった問題については少し展望がひらけてきたと感じました。(a 1名)

―4. 出生前診断・着床前診断への対応　(11名)

・120分巾は良い。(c 1名)

―5. 発症前診断への対応　(15名)

・テーマが大き過ぎる感があった。(d 1名)

・他施設の対応は分かった。(c 1名)

―6. 認定遺伝カウンセラーの役割　(1名)

・特になし

―7. ファーマコジェネティクスへの対応　(6名)

・特になし

7. 総合討論についてのご感想, ご意見

・有意義であった。(a 1名)

・出席者の中で女性が少なすぎるのが気になりました。対象者の半数(クライアント)以上が女性なので、この会議にもマイナーな立場の参加者を増やすようなactionも必要でしょうか？他のグループの内容がコンパクトに分かって良かったです。(a 1名)

・とても参考になりました。(a 2名, c 1名)

・難しい問題ですね。(a 1名)

・他施設の状況が分かって良かった。(a 1名)

・有用な情報が得られた。(a 1名, f 1名)

・とてもおもしろいと思いました。(a 1名)

・とても役に立つものでした。(b 1名)

・非常に有益な議論であった。(b 1名)

・PGxについての討論が大切だったとは思いますが、WSについての討論にも時間配分をして頂きたかった。(c 1名)

・PGxにおける薬剤部門、検査部門、遺伝子診療部門の連携(各職種の関わり)について、具体例も(後藤先生の)出て、少しイメージが出来た。(c 1名)

・難しい討論だった。(c 1名)

・とても参考になった。(c 1名)

・デリケートでファジーな問題すぎて発言が難しかった。それぞれのsituationで異なった対応が必要。(c 1名)

・テーマに則してて良かったと思います。(c 1名)

・活発な討論となり、普段、なかなか他病院の方とお話することがないので、様々な意見が聞けて有意義な時間となったと思います。(c 1名)

・PGxにあまりにも偏り過ぎた。(c 1名)

・テーマをもう少し、しぼった方が良かった。(c 1名)

・今回のテーマがPGxでしたが、総合討論はもう少し他の議題項目についても討論できれば良かったと思います。(d 1名)

・各ワークショップの報告は分かりやすかった。しかし、残念ながら、

あまり充実した総合討論ではなかった。(d 1名)
- テーマの数の割に、時間が少ない。(d 1名)
- WSは良いと思うが、全体討論は内容がやや乏しいと思う。(フォーカスが定まらないようでした)(b 1名)
- ひとりひとりの発言をコンパクトにすることにより、熱く内容のあるdiscussionをもたらします。
  冗長な発言がやや多い。(b 1名)
- 疫学的な意見が聞けて良かった。(b 1名)
- 無回答36 (a 12名, b 9名, c 11名, d 2名, f 2名)

8. 今回は日本人類遺伝学会に連続するかたちで開催いたしました。
開催時期について、ご意見をお聞かせ下さい。

(良い:23, どちらともいえない:7, 良くない:17, 無回答:14)
- 参加しやすいと思います。(c 1名、d 1名)
- 適切。(d 1名)
- このタイミングで良いと思います。(c 1名)
- 今日のような形で良い。(b 1名)
- 学会にあわせて開催されるのは、とても良かったです。(2日間は長い)(b 1名)
- 同時期開催が助かる。(a 1名)
- 良い(a 7名、b 2名、c 4名、f 1名)
- 自身は勤務があり、学会には参加したのは土曜日だけでしたが、連続するかたちであると
  参加しやすいと思います。ただ、関西での開催も希望します。(c 1名)
- 参加日数が長くなりすぎるきらいはあるが、やむをえないだろうと思う。(a 1名)
- 人類遺伝学会に連続するかたちは良いと思います。土曜日あるいは日曜日午前中に終了できるよう
  であれば良いと思います。(d 1名)
- 適していると思いますが、遺伝学会の一部に加えても良いと思います。
  あえて別個にする必要はないのではと思います。(c 1名)
- 地方からの参加なので、何度も出向くより学会に合わせてあると参加しやすいと思います。
  学会あとなので、講演は1題くらいで、その分時間を繰り上げ、翌日昼までに終われば
  助かります。(b 1名)
- 日本人類遺伝学会に連続するかたちの方が参加しやすいですが、
  一日にまとめた方が良いと思います。(c 1名)
- 良いと思うが、学会終了から時間が空いていた。続けてほしい。(d 1名)
- 別々の方が本当は良いのですが…。●●上メリットがあれば今回の形で良いと思います。(b 1名)
- 本務をあまり長く留守にもできず、途中で帰る必要がありました。が、多くの方には出張が一度で
  すむので、良いかもしれません。(a 1名)
- 学会と連続となりますと、なかなか連続での学会出張をとるのが難しいし、参加が困難となります。
  今回は首都圏でしたから良かったですが、遠方となりますと参加が難しいかと思います。(a 1名)
- 長くなり、疲れる。講演は連絡会議のみで行う内容としてはどうでしょう。(b 1名)
- 学会自体に組み込んでも良いのではないでしょうか？(c 1名)
- 実は大学から、本会議の出席旅費が出るのですが、人類遺伝学会の旅費とdublicateになるため、
  個人的には連続しない方がありがたい。(a 1名)

・1泊2日は辛い。前泊1日が出席しやすい！（c 1名）
・一日ですませてほしい。（c 1名）
・水～日は長かったです。（a 1名）
・あまりに長期間となり、人類遺伝学会員かつ病院業務のある人には不都合。（c 1名）
・やや長期戦になって大変でした。（a 1名）
・学会に全日程参加する場合には、集中力が続かないので、別の日程が良いと思います。（b 1名）
・連続は厳しいです。別の時期が良いと思います。（a 1名）
・人類遺伝学会が日曜日にならないために参加しにくくなったという意見を聞きました。（c 1名）
・学会と続けての参加のため、4日間に渡るので、大変です。（c 1名）
・学会のあとは疲れる。別の日か、学会期間中の夜が良い。（b 1名）
・分けていただいた方がよかった。（a 1名）
・二日連続飲み会はキツかった。（c 1名）
・出席については癌治療学会（京都で開催）と全く同じ時期であり、対応が難しかった。（a 1名）
・無回答　14　（a　3名，b　4名，c　4名，d　1名，f　2名）

9. 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下さい。

・この方法がベストだと思います。（a 1名）
・良い。（a 2名，b 1名，c 2名）
・会費が高いと事務から言われる。（a 1名）
・5万円/年の根拠とは何でしたでしょうか？（a 1名）
・なし。（a 4名，b 1名，c 4名）
・連絡会議の成果について、代表者他、施設責任者（院長等）にも渡せるようにしてほしい。（a 1名）
・おつかれさま。（a 1名）
・良い考えと思います。参考までに倫理委員会の全国会議はどのくらいの費用なのでしょうか？（a 1名）
・初参加ですので、評価出来ません。（c 1名）
・維持機関会員になるために、年間50,000円が必要なことについての
説明を記していただければと思います。（d 1名）
・5万円の会費がどのように使われているのかについては、どこに資料がありますか？
今後、大学病院側との交渉の時に必要なのですが…。（d 1名）
・個人参加へも配慮をしていただければと思います。（情報を送っていただくなど）（d 1名）
・会員以外の施設への情報提供をしてほしい。（d 1名）
・無回答　37　（a　9名，b　11名，c　13名，d　1名，f　3名）

10. 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

・多因子遺伝（GWAS etc）医療の幕開け（a 1名）
・GWASの進展が医療に及ぼす影響（a 1名）
・ultra rave disease（a 1名）
・遺伝子診断（DNA診断、－rave disease）のセンターの設立（a 1名）
・疾患感受性遺伝子・遺伝診療と生命保険（a 1名）

・①部門会議参加施設間の具体的な連携について:事例の紹介システム、地方会などの設立等
②神経疾患(成人)のケア・フォロー　特に地域連携
③情報の取り扱い
④DTC(a 1名)
・遺伝性腫瘍・・・一般のがん専門医との連携について議論していくこと(b 1名)
・施設内・院内での具体的役割、活動方法について(b 1名)
・また近いうちに遺伝関連情報管理(電子カルテでの扱いなど)について、取り上げてもらいたい。(b 1名)
・遺伝学的検査の一般化、情報提供(b 1名)
・着床前診断の未来(b 1名)
・研究目的で検体提供をお願いする場合の事前説明のあり方
(網羅的解析で予期せぬ結果が出たときetc)(c 1名)
・希少遺伝疾患への対応(c 1名)
・遺伝子ビジネスへの対応(問い合わせ多い)(c 1名)
・診療以外の社会とのかかわりについて(c 1名)
・CGCをすべての遺伝子医療部門に配置する件(c 1名)
・出生前の遺伝子検査(海外に提出せざるを得ない事が多くなっている。国内ラボが受け入れない)
(c 1名)
・(今年度に引き続き)診断確定のための遺伝学的検査をどのようにすすめるか
(透明性を保ちつつ、円滑に検査を進めることについて)(d 1名)
・無回答　41　(a　12名, b　8名, c　14名, d　4名, f　3名)

11. 本連絡会議への要望事項等, ご意見・ご希望等

・メディアや国への働きかけを。(a 1名)
・なるべく一日で行ってほしい。(a 1名)
・年一回の連絡会以外には、本会のactivityに接することがほとんどない。
メールなど、定期的な情報提供をして頂きたい。(a 1名)
・シニアメンバー以外に若いスタッフを必ず一人連れて来て下さいなど、次世代のネットワークを築くことを開始することがのぞましくはないでしょうか？(a 1名)
・参加施設が増加しており、年会費を減額して欲しい。(b 1名)
・独立した機関として各方面への働きかけをしていって下さい。がんばって下さい。(b 1名)
・もし、来年もこのような形で行うなら、全員に弁当を出してほしい。(c 1名)
・人類遺伝学会の一部にしてほしい。(c 1名)
・薬学部で系統的なヒトの遺伝の認識がされているところは多くないと聞いている。
CGCは、「遺伝カウンセリング」担当者としてばかりでなく、広くヒトの遺伝・遺伝性疾患の生命情報の専門家として教育されていると考えている。リスクパーセプション他コミュニケーションスキルについても学んでいるのが特徴である。
CGCは、遺伝子医療部門に所属して単一遺伝子病に対応するばかりでなく、各診療科の医師や医療関係者と“チーム医療の一員”として役立ちたいと考えている。
フットワークよく求められるところ(診療科)出向くこともできると考えている。(c 1名)
・ワークショップのすべてについて、しっかり時間配分してほしい。(c 1名)

・昨年個人参加した。しかし、自分宛の案内は来なかった。→個人参加した人には
翌年案内を送れないものか、せめてメールでも。※維持機関でなくても実質的な機関代表者
の事もあるから。
ホームページのupdateは、必ずしもtimelyではない。人類遺伝にくっついているのは、知っていたが、
時間などははっきりしなかった。(d 1名)
・個人参加したのですが、総会の様子を見学させてもらえたら、今後、施設登録するかどうかの
参考に出来たと思います。(d 1名)
・無回答　48名　(a 15名, b　12名, c　15名, d　3名, f　3名)

第8回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿(2010年10月31日現在、150名)

<維持機関会員施設参加者>

施設名	部門名	2010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
札幌医科大学附属病院	小児科	田中　藤樹
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	蒔田　芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	渡辺　光法
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	野口　篤子
東北大学病院	遺伝科	松原　洋一、舟山　眞人、安田　浩康
岩手医科大学附属病院	産婦人科学講座	福島　明宗
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	渡辺　尚文
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	岩本　禎彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	鈴村　宏
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	有波　忠雄
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室	大竹　明、難波　聡、新澤　麗
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	野村　文夫、宇津野　恵美、澤井　摂、大町　和美
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	中山　智祥
帝京大学医学部附属病院	小児科	
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	島田　隆、渡邉　淳、三宅　秀彦、鈴木　由美、畠山　未来
東京大学医学部附属病院	小児科	後藤　順
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	古川　洋一
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	吉田　雅幸
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	
慶應義塾大学病院	遺伝相談外来	菅野　康吉、小崎　健次郎、奥野　博庸
東京医科大学病院	遺伝子診療室	大屋敷　一馬、大屋敷　純子、森島　靖行
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤　加代子、菅野　仁、浦野　真里、濱田　貴子
東京慈恵会医科大学附属病院	腎臓高血圧内科	花岡　一成
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	小野　正恵
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、松永　佳子、福嶋　美寿
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)	
北里大学病院	遺伝診療部	高田　史男、大畑　尚子

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	和泉　俊一郎
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、玉井　眞理子、中村　真理子
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋　義光、櫻井　晃洋、涌井　敬子、古庄　知己、関島　良樹、河村　理恵、羽深　美恵子、伊藤　絢子、田中　敬子、赤間　孝典
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
金沢大学医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	新井田　要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	新井田　要
福井大学医学部附属病院	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	前川　真人
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
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、曽根　淳
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	鈴森　伸宏、谷合　弘子
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	倉橋　浩樹
愛知医科大学病院	内科	山口　悦郎、大竹　千生、高木　潤子
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	遺伝子診療部	茶野　徳宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室（小児科）	
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉　眞司、山田　重人、沼部　博直、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、吉田　誠克、滝　智彦
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	
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、吉津　紀久子、小巻　正泰、佐藤　友紀
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	西尾　和人
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	臨床検査部	
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	玉置　知子
岡山大学病院	神経内科	
川崎医科大学附属病院	遺伝子医療部門	升野　光雄
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	難波　栄二、水田　栄之助、鞍嶋　有紀、足立　香織
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	鬼形　和道
広島大学病院	遺伝子診療部	兵頭　麻希、音部　玲子
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
徳島大学病院	遺伝相談室	井本　逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	
高知大学医学部附属病院	遺伝相談外来	執印　太郎
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	岩間　久和
産業医科大学病院	皮膚科	
九州大学病院	臨床遺伝医療部	井原　健二
福岡大学病院	遺伝医療室	
久留米大学病院	遺伝外来	芳野　信、渡邊　順子
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	副島　英伸
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	
熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	
大分大学医学部附属病院		守山　正胤
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、水畑　喜代子
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	池田　敏郎
琉球大学　医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室/DNA診断治療室	後藤　雄一
国立循環器病研究センター	遺伝外来	森崎　隆幸
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	
群馬県立小児医療センター	遺伝科	鮫島　希代子
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	
千葉県こども病院	小児救急総合診療科，代謝科	高柳　正樹
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	黒澤　健司、古谷　憲孝、榎本　啓典
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
医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	外木　秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	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　哲矢
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	吉橋　博史
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究科遺伝カウンセリングコース	黒木　良和、山内　泰子

〈未登録施設参加者〉

医育機関

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
山形大学医学部附属病院	小児科	
防衛医科大学校病院	産婦人科	今城　純子、松本　浩
昭和大学病院	産婦人科	加古　結子

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	
和歌山県立医科大学		

国立高度専門医療センター

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
国立成育医療研究センター		
国立がん研究センター		
国立長寿医療研究センター		

臨床遺伝専門医研修施設で未登録

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
愛知県心身障害者コロニー	遺伝学部	
聖路加国際病院	遺伝診療部	吉野　美紀子

その他の病院・施設・企業

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
倉敷中央病院	遺伝診療部	二宮　伸介
九州医療センター	産婦人科	蓮尾　泰之
国立病院機構　南九州病院	神経内科	有里　敬代
栃木県立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
がん・感染症センター都立駒込病院	小児科	川村　眞智子
㈱エス　アール　エル	遺伝子・染色体解析センター	中條　聖子
㈱エス　アール　エル	学術企画部　学術情報グループ	堤　正好
ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社	IVD事業本部　製品・学術部門	田澤　義明
ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社	IVD事業本部　製品・学術部門	三好　康弘
ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社	IVD事業本部　製品・学術部門	梶山　直毅
読売新聞	医療情報部	岩永　直子
㈱ハプロファーマ	沖縄研究センター	顔　瑾

〈来賓・講演者〉*敬称略

施設名	部門名	2010年連絡会議参加者名
山梨大学病院長		島田　眞路
東京女子医科大学輸血細胞プロセシング科		菅野　仁
日本医科大学付属病院遺伝診療科		渡辺　淳
独立行政法人理化学研究所ゲノム医科学研究センター		鎌谷　直之

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 （2011年6月現在）

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8638	北海道札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	011-700-5356	佐々木　秀直
札幌医科大学附属病院	小児科	060-8543	北海道札幌市中央区南１条西16丁目	011-611-2111（内）3420	011-611-0352	堤　裕幸
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東２条1-1-1	0166-68-2480	0166-68-2489	蒔田　芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	036-8562	青森県弘前市在府町5	0172-39-5142	0172-39-5143	東海林　幹夫
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8543	秋田県秋田市本道1-1-1	018-884-6159	018-836-2620	高橋　勉
東北大学病院	遺伝科	980-8574	宮城県仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-8139	022-717-8142	松原　洋一
岩手医科大学附属病院	産婦人科学講座	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111（内）2344	019-651-6606（医務課）	福島　明宗
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290		藤森　敬也
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-39-15	027-220-8122	027-220-8136	山田　正信
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本　禎彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880	0282-86-1111	0282-86-6856	渡辺　博
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 総合研究棟D-319	029-853-3177/3352	029-853-3333	有波　忠雄
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1220	049-276-1790	大竹　明
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	260-8677	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2324	043-226-2324	野村　文夫
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	173-8610	東京都板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111	03-5375-8076	中山　智祥
帝京大学医学部附属病院	医学部長	173-8605	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-4163	03-3964-9199	寺本　民生
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-3822-2131(内5240)	03-5814-8156	島田　隆
東京大学　医学部附属病院	小児科	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-8821	03-5800-8822	五十嵐　隆
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2101	古川　洋一
東京医科歯科大学	生命倫理研究センター	113-8519	東京都文京区湯島1-5-45	03-5803-4724	03-5803-4725	吉田　雅幸
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	113-8421	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-3813-7440	服部　信孝
慶應義塾大学病院	遺伝相談外来	160-8582	東京都新宿区信濃町35	03-3353-1211	03-3226-1667	末岡　浩
東京医科大学病院	遺伝子診療室	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-1510	03-5381-6651	大屋敷　一馬
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	162-0054	東京都新宿区河田町10-22	03-3353-8111(内34236)	03-5269-7689	斎藤　加代子
東京慈恵会医科大学附属病院	腎臓高血圧内科	105-8461	東京都港区西新橋3-25-8	03-3433-1111（内3321）	03-3435-8665	
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511		大西　宏明
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	竹下　直樹
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2689	045-701-3536	平原　史樹
聖マリアンナ医科大学病院	（準備中）	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111	044-977-2944	石塚　文平
北里大学病院	遺伝診療部	228-8555	神奈川県相模原市北里1-15-1	042-778-7966	042-778-7985	早川　和重(代理)高田史
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121(内）2383	0463-91-4343	和泉　俊一郎
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3898	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-7108	久保田　健夫
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2618	0263-37-2619	福嶋　義光
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	951-8520	新潟県新潟市旭町通一番町754	025-227-0847	025-227-0377	中田　光
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門	930-0194	富山県富山市杉谷2630	076-434-7735	076-434-5081	北島　勲

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設名簿　（2011年6月現在）

金沢大学医学部附属病院	小児科　神経遺伝外来	920-8641	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2314	076-262-1866	新井田　要
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511	076-286-2372	新井田　要
福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-8348	0776-61-8110	米田　誠
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市半田山1-20-1	053-435-2721	053-435-2096	前川　真人
岐阜大学医学部附属病院	遺伝相談外来	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000(内) 6386	058-230-6387	近藤　直実, 深尾　敏幸
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	466-8550	愛知県名古屋市昭和区鶴舞町65	052-744-2282	052-744-2293	尾崎 紀夫
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8602	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1	052-851-5511	052-842-2269	鈴森　伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ケ窪1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋　浩樹
愛知医科大学病院	倫理委員長	480-1195	愛知県愛知郡長久手町大字岩作字雁又21	0561-62-3311		山口　悦郎
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-231-5476	059-231-5476	中谷　中
滋賀医科大学医学部附属病院	検査部遺伝子部門	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2600	077-548-2407	茶野　徳宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室（小児科）	034-8522	奈良県橿原市四条840	0744-29-8881	0744-24-9222	上野　聡（田中一郎）
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院川原町54	075-751-3751	075-751-4977	平家　俊男
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5651	075-251-5743	谷脇　雅史
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7	072-683-1221	072-683-4810	米田　博
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-3380	06-6879-3389	酒井　規夫
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東377-2	072-366-0221		西尾　和人
関西医科大学附属滝井病院・枚方病院	臨床検査部	573-1191	枚方市新町2-3-1（枚方病院）	072-804-0101	072-804-0131	高橋　伯夫
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	650-0017	兵庫県神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6080	078-382-6099	松尾　雅文
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	玉置　知子
岡山大学病院	神経内科	700-8558	岡山市鹿田町2-5-1	086-235-7363	086-235-7368	松浦　徹
川崎医科大学附属病院	遺伝子医療部門	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111	086-462-7897	角田　司
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8503	鳥取県米子市西町86	0859-38-6472	0859-38-6470	難波　栄二
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	山口　清次
広島大学病院	遺伝子診療部	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5210	082-257-5214	小林　正夫
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-22-2337	0836-22-2338	日野田　裕治
徳島大学病院	遺伝相談室	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	井本　逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5122（総務課）	089-960-5131（総務課）	三木　哲郎
高知大学医学部附属病院	遺伝相談外来	783-8505	高知県南国市岡豊町小蓮185-1	088-880-2402	088-880-2404	執印　太郎
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	761-0793	香川県木田郡三木町大字池戸1750-1	087-891-2174	087-891-2175	秦　利之
産業医科大学病院	皮膚科	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ケ	093-603-1611		戸倉　新樹
九州大学病院	臨床遺伝医療部	812-8582	福岡県福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5421	092-642-5435	原　寿郎
福岡大学病院	遺伝医療室	814-0180	福岡県福岡市城南区七隈7-45-1	092-801-1011	092-862-8200	井上　貴仁・ 吉里俊幸
久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67	0942-31-7565	0942-38-1792	芳野　信
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	849-8501	佐賀県佐賀市鍋島5-1-1	0952-34-2541（直通）	0952-34-2023	大田　明英
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-849-7363	095-849-7365	増崎　英明

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 （2011年6月現在）

熊本大学医学部附属病院	中央検査部遺伝子検査室	860-8556	熊本県熊本市本荘1-1-1	096-344-2111		安東　由喜雄
大分大学医学部附属病院		879-5593	大分県由布市狭間町医大ケ丘1-1	097-549-4411	097-586-5119	古林　秀則
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎郡清武町木原5200	0985-85-0988	0985-85-6149	山口　昌俊
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5731	099-275-6846	高松　英夫
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町字上原207	098-895-1204	098-895-1090	成富　研二
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室/DNA診断治療室	187-8552	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	042-346-1743	後藤　雄一
国立循環器病研究センター	遺伝外来	565-8565	大阪府吹田市藤白台5-7-1	06－6833－5012(内) 2506	06-6835-5451	森崎　隆幸
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181	03-3202-7364	加藤　規弘
群馬県立小児医療センター	遺伝科	377-8577	群馬県渋川市北橘町下箱田779	0279-52-3551	0279-52-2045	鮫島希代子
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	339-8551	埼玉県さいたま市岩槻区馬込2100	048-758-1811	048-758-1818	大橋　博文
千葉県こども病院	小児救急総合診療科，代謝科	266-0007	千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	高柳　正樹
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	232-8555	神奈川県横浜市南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤　健司
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	664-8533	兵庫県伊丹市車塚3-1	072-781-3712	072-779-1567	上道　知之
医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3-1-1	011-711-0101	011-751-1708	外木　秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝部	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	林　泰広
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	945-8585	新潟県柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126	0257-24-9812	小澤　哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111		吉橋　博史
川崎医療福祉大学大学院	医療福祉学研究科 遺伝ｶｳﾝｾﾘﾝｸﾞｺｰｽ	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111 （内線54066）		升野　光雄

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の概要

新ガイドライン作成に至るまでの経緯

2009 年 10 月 26 日に，日本医学会から日本人類遺伝学会倫理審議委員会に，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」の見直しについての依頼状が届いた．日本人類遺伝学会倫理審議委員会，および同理事会は，遺伝学的検査に関係する学会の協力を求め，作成委員会を結成し，見直し作業を開始した．

作成委員会委員の構成：下記 17 学会から推薦された代表者

遺伝医学関連 10 学会	日本人類遺伝学会
	日本遺伝カウンセリング学会
	日本遺伝子診療学会
	日本家族性腫瘍学会
	日本産科婦人科学会
	日本小児遺伝学会
	日本先天異常学会
	日本先天代謝異常学会
	日本マス・スクリーニング学会
	日本臨床検査医学会
独自のガイドラインを有する学会	日本循環器学会
	日本神経学会
先進医療で遺伝学的検査を実施している領域の学会	日本皮膚科学会
	日本耳鼻咽喉科学会
	日本眼科学会
	日本血液学会
	日本糖尿病学会
その他の有識者	

作成委員会の開催

作成準備委員会	2010 年 2 月 6 日（土）	13：00-17：00，東京国際フォーラム
第１回作成委員会	2010 年 4 月 11 日（日）	13：30-17：00，東京女子医科大学
第２回作成委員会	2010 年 9 月 20 日（月）	13：30-17：00，東京女子医科大学
第３回作成委員会	2010 年 12 月 12 日（日）	13：30-17：00，東京女子医科大学

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の特徴

- 医療の場において遺伝学的検査・診断を，その特性に留意した上で，適切かつ有効に実施するために必要な総論的事柄についてまとめた．（今後，各学会で作成されるガイドラインのアンブレラとしての役割が担えるように記載した．）
- 遺伝学的検査の留意点について，以下の５項目に分類して記載した．
    1）すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査
    2）非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査
    3）未成年者など同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査
    4）薬理遺伝学検査
    5）多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）

  これらのうち，一般の診療の中で実施する機会が最も多いと考えられる 1）については，診療の流れの中での遺伝学的検査の位置づけが明確になるように記載した．
- 個人遺伝情報の取扱いの原則について記載した．
- 遺伝カウンセリングの原則について記載した．
- 今後の課題として，担当する医師，医療機関，各医学会分科会のそれぞれに望まれる事柄を「おわりに」に記載した．

日本医学会

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

2011 年 2 月

目次

はじめに・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 3
1. 本ガイドラインの適用範囲・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 3
2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性・・・・・・・・・・・・・ 3
3. 遺伝学的検査の留意点・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 4
3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査・・・・・・・・・ 4
3-2) 非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査・・・・・ 4
3-2)-(1) 非発症保因者診断・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 4
3-2)-(2) 発症前診断・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 4
3-2)-(3) 出生前診断・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 4
3-3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 5
3-4) 薬理遺伝学検査・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 5
3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 5
4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 5
5. 遺伝カウンセリング・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 6
おわりに・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 6

［注１］遺伝子関連検査の分類と定義・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 7
［注２］本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異・・・・・・・・・・・・・・・・ 7
［注３］分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性・・・・・・・・・・・・・・・・・ 7
［注４］遺伝カウンセリング・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 7
［注５］ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 8

表１．遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 9

【参考】関連する指針・ガイドライン等・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 10
１)学会による指針・ガイドライン・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 10
２)医療分野におけるガイドライン・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 10
３)研究分野における指針・ガイドライン・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 10
４)国外の関連指針等・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・・ 11

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員・・・・・・・・・・・ 12

はじめに

遺伝医学の進歩は，単一遺伝子疾患においては，責任遺伝子の同定に基づく病態解明を可能にし，治療法開発研究へと発展している．さらに，遺伝医学研究は，多因子疾患の発症に関わる遺伝要因の解明や，薬物応答に関係する個体差の解明など，幅広く医学・医療の分野に応用可能な成果をもたらしている．そして，その過程で開発されてきた数々の遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断（遺伝学的検査・診断）は，疾患の治療法や予防法の適切な選択を可能にするなど，医療全域にわたって広く有効に利用される時代を迎えている．このように遺伝学的検査・診断は，すべての診療科の医師にとって重要な医療行為になりつつある．しかし一方で，遺伝学的検査・診断では生涯変化せず，血縁者にも影響を与えうる個人の遺伝情報を扱うため，その特性に十分配慮した対応が求められる．また，その前提として，遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を例外的なものとせず，人の多様性として理解し，その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むことも求められる．

日本医学会では，国民により良い医療を提供するためには，医師等が，医療の場において遺伝学的検査・診断を，遺伝情報の特性に十分留意し，配慮した上で，適切かつ効果的に実施することが必要であると考え，その実施の際に医師等が留意すべき基本的事項と原則を「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」としてまとめた．

なお，遺伝学的検査が行われる疾患（群），領域，診療科は多様であり，それぞれに固有の留意点が存在するため，各医学会分科会は疾患（群），領域，診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を本ガイドラインの趣旨に則して作成し，医療関係者はそれに従って適切な医療を実施することが推奨される．

また，研究として行われる遺伝学的検査に関しては，研究に関する指針に則って実施する必要がある．

１．本ガイドラインの適用範囲

本ガイドラインの主な対象は，遺伝子関連検査［注１］のうち，個人の遺伝情報を扱う上で，その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査［分子遺伝学的検査（DNA/RNA 検査），染色体検査，遺伝生化学的検査，等］と，それを用いて行われる診断である．本ガイドラインにいう遺伝学的検査はヒト生殖細胞系列における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査，およびそれらに関連する検査を意味している［注２］．医療の場において実施される遺伝学的検査には，すでに発症している患者の診断を目的とした検査のみならず，保因者検査，発症前検査，易罹患性検査，薬理遺伝学検査，出生前検査，先天代謝異常症等に関する新生児マススクリーニングなどが含まれる．

一方，がん細胞などで後天的に起こり次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現の差異・染色体異常を明らかにするための検査・診断においても，生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は，本ガイドラインを参照する必要がある．

２.遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり，遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある．

- 生涯変化しないこと．
- 血縁者間で一部共有されていること．
- 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること．
- 非発症保因者（将来的に発症する可能性はほとんどないが，遺伝子変異を有しており，その変異を次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること．
- 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること．
- 出生前診断に利用できる場合があること．

・ 不適切に扱われた場合には，被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること．

３．遺伝学的検査の留意点

遺伝学的検査の実施に際しては，対象者と目的により留意点が異なることを理解する必要がある．遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例を［表１］に示す．

3-1）すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査

すでに発症している患者を対象とした遺伝学的検査は，主に，臨床的に可能性が高いと考えられる疾患の確定診断や，検討すべき疾患の鑑別診断を目的として行われる．遺伝学的検査は，その分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性［注３］などを確認した上で，臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に実施する．複数の遺伝学的検査が必要となる場合は，検査の範囲や順番について，臨床的に適切に判断した上で実施する．検査実施に際しては，検査前の適切な時期にその意義や目的の説明を行うことに加えて，結果が得られた後の状況，および検査結果が血縁者に影響を与える可能性があること等についても説明し，被検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある．十分な説明と支援の後には，書面による同意を得ることが推奨される．これら遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解（成人におけるインフォームド・コンセント，未成年者等におけるインフォームド・アセント）の確認は，原則として主治医が行う．また，必要に応じて専門家による遺伝カウンセリング［注４］や意思決定のための支援を受けられるように配慮する．

遺伝学的検査の結果は，一連の診療の流れの中でわかりやすく説明される必要がある．診断は遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく，臨床医学的な情報を含め総合的に行われるべきである．遺伝学的検査の結果は，診断の確定に有用なだけではなく，これによってもたらされる遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも留意する．一方で，新規の変異などその病的意義を確定することが困難な場合や,浸透率が必ずしも 100%でないと考えられる場合などにおいては，遺伝学的検査の結果を解釈する際に，特段の注意が求められる．確定診断が得られた場合には，当該疾患の経過や予後，治療法，療養に関する情報など，十分な情報を提供することが重要である．

3-2）非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査

非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査は，事前に適切な遺伝カウンセリング［注４］を行った後に実施する．

3-2)-(1) 非発症保因者診断

非発症保因者診断は，通常は当該疾患を発症せず治療の必要のない者に対する検査であり，原則的には，本人の同意が得られない状況での検査は特別な理由がない限り実施すべきではない．

3-2)-(2) 発症前診断

発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前診断においては，検査実施前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある．結果の開示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し，被検者個人の健康維持のために適切な医学的情報を提供する．とくに，発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の発症前診断においては，検査前後の被検者の心理への配慮および支援は必須である．

3-2)-(3) 出生前診断

出生前診断には，広義には羊水，絨毛，その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的，遺伝生化学的，分子遺伝学的，細胞・病理学的方法，着床前診断，および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある．しかしながら，出生前診断には，医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから，検査，診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し，適宜遺伝カウンセリング［注４］を行った上で実施する．

3-3）未成年者など同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査

すでに発症している疾患の診断を目的として，未成年者や知的障害者など同意能力がない患者に対して検査を実施する場合は，本人に代わって検査の実施を承諾することのできる立場にある者の代諾を得る必要があるが，その際は，当該被検者の最善の利益を十分に考慮すべきである．また，被検者の理解度に応じた説明を行い，本人の了解（インフォームド・アセント）を得ることが望ましい．

未成年期に発症する疾患で発症前診断が健康管理上大きな有用性があることが予測される場合も同様である．

一方，未成年者に対する非発症保因者の診断や，成年期以降に発症する疾患の発症前診断については，原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで，両親等の代諾で検査を実施すべきではない．

3-4）薬理遺伝学検査

ゲノム薬理学検査に含まれる薬理遺伝学検査［注５］は，生殖細胞系列の遺伝情報を取扱うものであるが，以下の特性があるため，単一遺伝子疾患の遺伝情報とは異なり，診療の場においては，関連ガイドライン［注５］を参照した上で，通常の診療情報と同様に扱うことができる．

・危険な副作用をもたらす薬物，または有効性の乏しい薬物の投与を回避できること．
・適切な投与量を推定できること．
・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと．

3-5）多因子疾患の遺伝学的検査（易罹患性診断）

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められており，これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のために臨床応用への発展が期待される．ただし，これら多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査には以下のような特性があるため，検査を実施する場合には，当該検査の分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性［注３］などの科学的根拠を明確にする必要がある．また，必要に応じて遺伝カウンセリング［注４］の提供方法等について考慮した上で実施する．

・多因子疾患の発症には複数の遺伝要因が複雑に関わること．
・得られる結果は，疾患発症に関わるリスク（確率）であること．
・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと．
・疾患発症には遺伝要因のみならず，環境要因の関与もあり得ること．
・疾患により，遺伝要因や環境要因の寄与度は多様であること．

４．個人情報および個人遺伝情報の取扱い

遺伝情報にアクセスする医療関係者は，遺伝情報の特性を十分理解し，個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる．

すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は，原則として，他の臨床検査の結果と同様に，患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある．

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は，すべての医療情報と同様に，守秘義務の対象であり，被検者の了解なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない．

被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち，その情報なしには有効な予防や治療に結びつけることができないと考えられる場合には，血縁者等に開示することも考慮される．その際，被検者本人の同意を得たのちに血縁者等に開示することが原則である．例外的に，被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者の不利益を防止する観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合がありうる．この場合の血縁者等への開示については，担当する医師の単独の判断ではなく，当該医療機関の倫理委員会に諮るなどの対応が必要である．

５．遺伝カウンセリング［注４］

遺伝学的検査・診断に際して，必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する．

遺伝カウンセリングは，情報提供だけではなく，患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから，当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し，チーム医療として実施することが望ましい．

遺伝カウンセリングの内容について，記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には，通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど，慎重な対応が求められる．

おわりに

遺伝学的検査・診断を実施する際には，実施する各診療科の医師自身が遺伝に関する十分な理解と知識および経験を持つことが重要である．遺伝学的検査・診断に関する情報は常に更新されていることから，遺伝学的検査・診断に関わる医師は最新の研究成果を診療に生かすため積極的に新たな情報を得るよう自己研鑽に努める必要がある．また，検査の対象となる疾患や領域の特性を考慮し，必要に応じて，遺伝医療の専門家等と連携して対応することが望まれる．

医療機関においては，本ガイドラインの趣旨を十分に理解し，医師だけではなく，遺伝学的検査・診断に関与する医療関係者を対象に，遺伝医学の基本的知識，および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について啓発や教育を継続して行うこと，ならびに，適切な遺伝医療を実施できる体制を整備することが望まれる．

遺伝医学は今後も急速に発展すると考えられ，遺伝学的検査はさまざまな医療の領域に広く応用されることが予想される．各医学会分科会においては，それぞれの領域の疾患に関する遺伝医療や遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行うことが望まれる．

本ガイドラインは必要に応じて，適宜見直しを行なうこととする．

［注１］遺伝子関連検査の分類と定義

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」の提言に基づき，これまで一般的に用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義する．

1)病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）
ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス，細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査

2)ヒト体細胞遺伝子検査
癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等，疾患病変部・組織に限局し，病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

3)ヒト遺伝学的検査
単一遺伝子疾患，多因子疾患，薬物等の効果・副作用・代謝，個人識別に関わる遺伝学的検査等，ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない，その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査

1)～3)を総称して「遺伝子関連検査」とし，一般的にはそれぞれ，1)病原体遺伝子検査，2)体細胞遺伝子検査，3)遺伝学的検査の用語を用いる．

［注２］本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異

遺伝子変異には生殖細胞系列変異と体細胞変異がある．前者は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し，遺伝情報として子孫に伝えられ得る変異である．この変異を明らかにするためには，末梢血，皮膚線維芽細胞，毛髪，爪，口腔粘膜など，人体を構成するどの細胞を用いても検査することが可能である．後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異であり，原則として次世代に受け継がれることはない．主として悪性腫瘍などにみられる変異である．この変異を明らかにするためには直接，その腫瘍化した細胞，もしくは組織を用いて検査することが必要である．本ガイドラインは，原則として前者の生殖細胞系列変異に関する遺伝学的検査を対象としている．

がん細胞などで後天的に起こった次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現の差異・染色体異常を明らかにするための検査においても，生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は本ガイドラインを参照する必要がある．但し，医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの法医学的 DNA 検査は本ガイドラインの対象としない．

［注３］分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性

分析的妥当性とは，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を意味しており，変異があるときの陽性率，変異がないときの陰性率，品質管理プログラムの有無，確認検査の方法などの情報に基づいて評価される．

臨床的妥当性とは，検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており，感度（疾患があるときの陽性率），特異度（疾患がないときの陰性率），疾患の罹患率，陽性的中率，陰性的中率，遺伝型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される．

臨床的有用性とは，検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより，今後の見通しについての情報が得られたり，適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることを意味しており，検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される．

［注４］遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは，疾患の遺伝学的関与について，その医学的影響，心理学的影響および家族への影響を人々が理解し，それに適応していくことを助けるプロセスである．このプロセスには，1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈，2) 遺伝現象，検査，マネージメント，予防，資源および研究についての教育，3) インフォームド・チョイス（十分な

情報を得た上での自律的選択），およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング，などが含まれる．

現在，わが国には，遺伝カウンセリング担当者を養成するものとして，医師を対象とした「臨床遺伝専門医制度」＜http://jbmg.org/＞と非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」＜http://plaza.umin.ac.jp/~GC/＞があり，いずれも日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定している．

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については，すべての医師が習得しておくことが望ましい．また，遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は，必要に応じて，専門家による遺伝カウンセリングを提供するか，または紹介する体制を整えておく必要がある．

［注５］ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査

「ゲノム薬理学における用語集」（厚生労働省）では，「ゲノム薬理学（Pharmacogenomics：PGx）」を「薬物応答と関連する DNA および RNA の特性の変異に関する研究」，「薬理遺伝学（Pharmacogenetics：PGt）」を「ゲノム薬理学（PGx）の一部であり，薬物応答と関連する DNA 配列の変異に関する研究」と定義している．本定義に従えば，生殖細胞系列の遺伝子変異だけではなく，腫瘍細胞の体細胞遺伝子変異解析や細胞内の遺伝子発現解析も含まれる．

なお，本ガイドラインにおいては，前記定義を踏まえたうえで，薬物応答に関して生殖細胞系列の遺伝情報を取扱う検査を薬理遺伝学検査として定義し，ガイドラインの適用範囲とした．これらの検査に関連した指針等には，「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」および「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」がある．

表１．遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

1）疾患名：遺伝学的検査の目的となる疾患名・病態名
2）疫学的事項：有病率，罹患率，性比，人種差など
3）病態生理：既知もしくは推測される分子遺伝学的発症機序，不明であればその旨の説明
4）疾患説明：症状，発症年齢，合併症，生命予後などの正確な自然歴
5）治療法：治療法・予防法・早期診断治療法（サーベイランス法）の有無，効果，限界，副作用など
6）遺伝学的事項：
・遺伝形式：確定もしくは推定される遺伝形式
・浸透率，新規突然変異率，性腺モザイク等により生じる確率
・再発（確）率：同胞ならびに子の再発（確）率（理論的確率と経験的確率）
・遺伝学的影響：血縁者が罹患する可能性，もしくは非発症保因者である可能性の有無
7）遺伝学的検査：
・遺伝学的検査の目的（発症者における遺伝学検査の意義），検査の対象となる遺伝子の名称や性質など
・遺伝学的検査の方法：検体の採取法，遺伝子解析技術など
・遺伝学的検査により診断が確定する確率：検査精度や検査法による検出率の差など
・遺伝学的検査によりさらに詳しくわかること：遺伝型と表現型の関係
・遺伝学的検査結果の開示法：結果開示の方法やその対象者
・発症者の遺伝学検査の情報に基づいた，血縁者の非発症保因者診断，発症前診断，出生前診断の可能性，その概要と意義
8）社会資源に関する情報：医療費補助制度，社会福祉制度，患者支援団体情報など
9）遺伝カウンセリングの提供について
10）遺伝情報の特性：
・遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていること.
・発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査においても，得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは，積極的に血縁者への開示を考慮すべきであること
11）被検者の権利：
・検査を受けること，受けないこと，あるいは検査の中断を申し出ることについては自由であり，結果の開示を拒否することも可能であること
・検査拒否，中断の申し出，結果の開示拒否を行っても，以後の医療に不利益を受けないこと
・検査前後に被検者が取りうる選択肢が提示され，選択肢ごとのメリット・デメリットが平易に説明されること

（注：ここに掲げた事項は，これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく，被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである.）

【参考】関連する指針・ガイドライン等

１）学会による指針・ガイドライン

○日本人類遺伝学会，遺伝医学関連学会

・「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会（1994 年 12 月）
・「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会（1995 年 9 月）
・「遺伝学的検査に関するガイドライン」遺伝医学関連 8 学会（2001 年 3 月）
　日本遺伝カウンセリング学会　日本遺伝子診療学会　日本産科婦人科学会
　日本小児遺伝学会　日本人類遺伝学会　日本先天異常学会
　日本先天代謝異常学会　家族性腫瘍研究会　（50 音順）
・「遺伝学的検査に関するガイドライン」遺伝医学関連 10 学会
　日本遺伝カウンセリング学会　日本遺伝子診療学会　日本産科婦人科学会
　日本小児遺伝学会　日本人類遺伝学会　日本先天異常学会
　日本先天代謝異常学会 日本マススクリーニング学会 日本臨床検査医学会　（以上五十音順）
　家族性腫瘍研究会（2003 年 8 月）
・「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」日本人類遺伝学会　日本臨床検査医学会
　日本臨床検査標準協議会　（2009 年 3 月，11 月改定，2010 年 12 月改定）
・「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」
　日本人類遺伝学会，日本臨床検査医学会，日本臨床薬理学会，日本 TDM 学会，日本臨床検査標準協議会（2010 年 12 月）
・「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 」
　日本人類遺伝学会（2010 年 9 月）
・「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」日本人類遺伝学会（2000 年 5 月）
・「DTC 遺伝学的検査に関する見解」日本人類遺伝学会（2008 年 10 月）
・「一般市民を対象とした遺伝学的検査（遺伝子検査）に関する見解」
　日本人類遺伝学会（2010 年 10 月）

○日本臨床検査医学会

・「臨床検査を終了した検体の業務，教育，研究のための使用について」
　―日本臨床検査医学会の見解―　（2002 年 5 月　2009 年 12 月改訂）

○日本神経学会

・「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」日本神経学会（2009 年 10 月）

○日本循環器病学会

・「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」
　日本循環器学会（2006 年 11 月）

○日本家族性腫瘍学会

・「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」
　家族性腫瘍研究会（2000 年 6 月）

○日本先天代謝異常学会

・「保険収載されたライソゾーム病5疾患の遺伝病学的検査および遺伝カウセリングの実施に関するガイドライン」　（2009年5月）日本小児科学会雑誌　第113巻　789-790

２）医療分野におけるガイドライン

・「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」厚生労働省
　（平成 16 年 12 月 24 日　平成 18 年 4 月 21 日一部改正）

３）研究分野における指針・ガイドライン

・「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」文部科学省・厚生労働省・経済産業省
　（平成 13 年 3 月 29 日　平成 16 年 12 月 28 日全部改定　平成 17 年 6 月 29 日一部改定
　平成 20 年 12 月 1 日一部改正）
・「疫学研究に関する倫理指針」文部科学省　厚生労働省（平成 14 年 6 月 17 日
　平成 17 年 6 月 29 日一部改正 平成 19 年 8 月 16 日全部改正 平成 20 年 12 月 1 日一部改正）

・ 「臨床研究に関する倫理指針」厚生労働省
（平成 15 年 7 月 16 日　平成 16 年 12 月 28 日全部改正　平成 20 年 7 月 31 日全部改正）
・ 「ゲノム薬理学における用語集について」厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知および厚生労働省医薬食品局安全対策課長通知（薬食審査発第 0109013 号）および（薬食安発第 0109002 号）（平成 20 年 1 月 9 日）

４）国外の関連指針等

○世界医師会（WMA）
・ヘルシンキ宣言「人間を対象とする医学研究の倫理的原則」第 59 回 WMA ソウル総会　修正（2008 年 10 月）
○ユネスコ関係
・「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」　第 27 回ユネスコ総会採択　（1997 年 11 月）
・「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」　第 32 回ユネスコ総会採択　（2003 年 10 月）
・「生命倫理と人権に関する世界宣言」　第 33 回ユネスコ総会採択（2005 年 10 月）

○WHO 関係
・「遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン」　WHO（1995 年）（松田一郎監修，福嶋義光編集，　日本語訳：小児病院臨床遺伝懇話会有志）
・「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン」　WHO　（1998 年）（松田一郎監修，福嶋義光編集，　日本語訳：松田一郎，友枝かえで）
・「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」 WHO（2002 年）（松田一郎監修，福嶋義光編集，日本語訳：日本人類遺伝学会会員有志）
○OECD 関係
・「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」OECD（2007 年 5 月）

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員（順不同）

日本人類遺伝学会：	福嶋義光（委員長），鎌谷直之，小杉眞司，高田史男，田中敏博，玉井真理子，丸山英二，武藤香織，古川洋一
日本遺伝カウンセリング学会：	黒木良和
日本遺伝子診療学会：	斎藤加代子
日本家族性腫瘍学会：	田村和朗
日本産科婦人科学会：	平原史樹
日本小児遺伝学会：	小崎健次郎
日本先天異常学会：	沼部博直
日本先天代謝異常学会：	奥山虎之
日本マス・スクリーニング学会：	原田正平
日本臨床検査医学会：	宮地勇人
日本循環器学会：	中澤　誠
日本神経学会：	辻　省次
日本皮膚科学会：	澤村大輔
日本耳鼻咽喉科学会：	宇佐美真一
日本眼科学会：	東　範行
日本血液学会：	嶋　緑倫
日本糖尿病学会：	南條輝志男
有識者：	位田隆一，具嶋　弘，玉起美恵子，堤　正好，増井　徹，松田一郎，森崎隆幸，山本隆一，米本昌平
協力者：	櫻井晃洋，涌井敬子，河村理恵，澤井英明，山内泰子，安藤記子，渡部麻衣子

第９回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

会長：平原史樹（横浜市立大学産婦人科）

日時：2011 年 11 月 12 日（土)、13 日（日）

会場：幕張メッセ（千葉県千葉市美浜区）